

先天性代謝異常等検査

表1 年度別受付数及び検査数

区 分	先 天 性 代 謝 異 常 症			先天性甲状腺機能低下症			先 天 性 副 腎 過 形 成 症		
	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検 査 数 (前年比)
16 年 度	71 227	86 (0.12)	71 141 (97.54)	71 235	57 (0.08)	71 178 (97.54)	71 232	55 (0.08)	71 177 (97.54)
15 年 度	73 031	97 (0.13)	72 934 (98.98)	73 010	38 (0.05)	72 972 (98.95)	73 010	38 (0.05)	72 972 (98.96)
14 年 度	73 793	111 (0.15)	73 682 (99.67)	73 791	47 (0.06)	73 744 (99.72)	73 788	46 (0.06)	73 742 (99.72)
累 計	2 059 276	7 368 (0.36)	2 051 908	1 840 265	4 200 (0.23)	1 836 065	1 337 586	1 543 (0.12)	1 336 043

※開始年度 代謝異常症は昭和51年11月、甲状腺機能低下症は昭和54年10月、副腎過形成症は昭和63年4月(61年7月からのパイロットスタディを含む)

表2 年度別・項目別検査結果

区 分			一 次 検 査					再 検 査			要精査 計	(%)
			検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)		
代謝異常症	16年度	フェニールアラニン	71 141	12	－	12	0.02	11	1	－	1	－
		メチオニン	71 141	3	－	3	－	3	1	－	1	－
		ロイシン	71 141	9	－	9	0.01	9	－	－	－	－
		ガラクトース	71 141	9	5	14	0.02	9	2	－	7	－
		計	71 141	33	5	38	0.05	32	4	－	9	0.01
	累 計		2 051 908	6 056	89	6 145	0.30	5 900	372	0.02	461	0.02
甲状腺機能低下症	16 年 度	71 178	477	26	503	0.71	468	44	0.06	70	0.10	
	累 計	1 836 065	15 150	1 102	16 252	0.89	14 692	2 089	0.11	3 191	0.17	
	16 年 度	71 177	234	17	251	0.35	229	28	0.04	45	0.06	
	累 計	1 336 043	2 932	125	3 057	0.23	2 828	339	0.03	464	0.03	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成17年7月15日現在)

表3 年度別検査結果 (甲状腺機能低下症)

区 分	検査数	一 次 検 査								再 検 査					精 査 合 計
		要 再 検 査				要 精 密 診 査				検査数	要 精 密 診 査				
		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	TSH	T ₄	TSH T ₄	計		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	
54～元 年度計	754 089	3 942	3 317	22	7 281	223	198	74	495	7 095	219	1 252	22	1 493	1 988
区 分	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	精査合計
2～15 年度計	1 010 798	6 710	668	14	7 392	460	－	121	581	7 094	292	208	20	520	1 101
16年度	71 178	390	85	2	477	14	－	12	26	468	21	17	6	44	70

※TSH：甲状腺刺激ホルモン検査
※平成2年度からT₄をF-T₄に変更

T₄：甲状腺ホルモン検査 F-T₄：遊離型甲状腺ホルモン検査

(平成17年7月15日現在)

表 4 精密診査診断症例数（代謝異常症）

区 分		14年度	15年度	16年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	2	3	1	192	$\frac{15}{2\,051\,908}$ $\left(\frac{1}{136\,794} \right)$
	フェニールケトン尿症	1	1	—	15	
	高フェニールアラニン血症	—	—	1	11	
	一過性高フェニールアラニン血症	—	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	1	2	—	130	
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	—	10	
メチオニン	総 数	2	3	1	133	$\frac{4}{2\,051\,908}$ $\left(\frac{1}{512\,977} \right)$
	ホモシスチン尿症	—	—	—	4	
	高メチオニン血症	—	1	—	14	
	一過性高メチオニン血症	—	—	1	9	
	正常	1	—	—	87	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	1	2	—	8	
ロイシン	総 数	—	—	—	12	$\frac{3}{2\,051\,908}$ $\left(\frac{1}{683\,969} \right)$
	メイプルシロップ尿症	—	—	—	3	
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	
	正常	—	—	—	7	
ガラクトース	総 数	3	4	7	122	$\frac{28}{2\,051\,908}$ $\left(\frac{1}{73\,282} \right)$
	ガラクトース血症	2	—	—	28	
	高ガラクトース血症	—	—	2	18	
	一過性高ガラクトース血症	—	—	1	13	
	肝障害	1	—	—	6	
	正常	—	1	—	30	
	その他（他疾患など）	—	—	—	8	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	3	4	15	
	低出生体重児	—	—	—	2	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

表 A 検査方法

疾 患 名	検 査 項 目	検 査 方 法	
		一 次 検 査	確 認 検 査
アミノ酸代謝異常症 フェニールケトン尿症	フェニールアラニン	脱水素酵素マイクロプレート法	アミノ酸 HPLC法
ホモシスチン尿症	メチオニン	ガスリー法	
メイプルシロップ尿症	ロイシン	（BIA法）	
糖質代謝異常症 ガラクトース血症	ガラクトース	脱水素酵素マイクロプレート法 ボイトラー法	
甲状腺機能低下症	TSH F-T ₄	ELISAサンドイッチ法 ELISA競合法	
副腎過形成症	17-OHP	直接法 ELISA競合法	抽出法 ELISA競合法

表5 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	14年度	15年度	16年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	62	74	70	3 159	
先天性甲状腺機能低下症	30	30	16	476	
中枢性甲状腺機能低下症	—	3	5	23	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	1	
一過性甲状腺機能低下症	8	8	6	133	
一過性高T S H血症	1	4	2	127	
T B G低下症	—	3	1	826	499
T B G增多症	—	—	—	1	1 836 065
低出生体重T ₄ 低下	4	2	—	296	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	1	1	—	7	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	—	2	1	7	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	2	2	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	1	—	1	
低出生体重児	—	—	—	2	($\frac{1}{3 679}$)
正常	11	9	—	1061	
その他（他疾患など）	—	1	—	6	
死亡	2	1	—	28	
精査中または、診断未定	5	9	37	161	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）

表6 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	14年度	15年度	16年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
総 数	62	75	45	464	
副腎過形成症	3	2	1	62	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	62
一過性高17-OHP	2	3	2	31	1 336 043
一過性高17-OHPの疑い	—	—	1	1	
低出生体重児	29	35	12	193	
正常	18	21	2	97	
その他（他疾患など）	—	1	—	6	($\frac{1}{21 549}$)
死亡	—	—	—	2	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	1	
精査中または、診断未定	10	13	27	70	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

表7 その他の検査（16年度）

区 分	代 謝 異 常 症			甲 状 腺 機 能 低 下 症			副 腎 過 形 成 症		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数
未 熟 児 な ど	1 960	5 (0.26)	1 955	1 275	1 (0.08)	1 274	1 280	1 (0.08)	1 279
精 密 診 査	31	— (—)	31	18	— (—)	18	24	— (—)	24

※未熟児などとは出生体重2,000 g 以下または採血時哺乳量不良の初回検査