

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)
17年度	69 038	72 (0.10)	68 966 (96.94)	69 051	36 (0.05)	69 015 (96.96)	69 052	37 (0.05)	69 015 (96.96)
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)
累 計	2 128 314	7 440 (0.35)	2 120 874	1 909 316	4 236 (0.22)	1 905 080	1 406 638	1 580 (0.11)	1 405 058

※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	17年度	フェニールアラニン	68 966	10	1	11	0.02	10	1	-	2	-
		メチオニン	68 966	1	-	1	-	1	1	-	1	-
		ロイシン	68 966	7	-	7	0.01	7	-	-	-	-
		ガラクトース	68 966	17	-	17	0.02	17	4	-	4	-
		計	68 966	35	1	36	0.05	35	6	-	7	0.01
累 計	2 120 874	6 091	90	6 181	0.29	5 935	378	0.02	468	0.02		
甲状腺機能低下症	17年度	69 015	555	39	594	0.86	536	54	0.08	93	0.13	
	累 計	1 905 080	15 705	1 141	16 846	0.88	15 228	2 143	0.11	3 284	0.17	
副腎過形成症	17年度	69 015	221	21	242	0.35	210	16	0.02	37	0.05	
	累 計	1 405 058	3 153	146	3 299	0.23	3 040	355	0.03	501	0.04	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成18年6月30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
2~16年度計	1 081 976	7 100	753	16	7 869	474	-	133	607	7 562	313	225	26	564	1 171
17年度	69 015	452	102	1	555	25	-	14	39	536	34	18	2	54	93

※TSH: 甲状腺刺激ホルモン検査 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2年度からT₄をF-T₄に変更

(平成18年6月30日現在)

表4 精密診査診断症例数（代謝異常症）

区 分		15年度	16年度	17年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニールアラニン	総 数	3	1	2	194	$\frac{15}{2\ 120\ 874}$ $\left(\frac{1}{141\ 392}\right)$
	フェニールケトン尿症	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	2	-	-	130	
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	-	-	2	12	
メチオニン	総 数	3	1	1	134	$\frac{5}{2\ 120\ 874}$ $\left(\frac{1}{424\ 175}\right)$
	ホモシスチン尿症	-	-	1	5	
	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	-	-	-	87	
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	2	-	-	8	
	ロイシン	総 数	-	-	-	
メープルシロップ尿症		-	-	-	3	
一過性高ロイシン血症		-	-	-	2	
正常		-	-	-	7	
ガラクトース	総 数	4	7	4	126	$\frac{29}{2\ 120\ 874}$ $\left(\frac{1}{73\ 134}\right)$
	ガラクトース血症	-	1	-	29	
	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	-	-	-	6	
	正常	1	1	-	31	
	その他（他疾患など）	-	-	1	9	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	3	2	3	16	
	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）

（平成18年6月30日現在）

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	
メープルシロップ尿症	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 ポイトラー法	
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	15年度	16年度	17年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	74	70	93	3 252	
先天性甲状腺機能低下症	30	25	19	504	
中枢性甲状腺機能低下症	3	5	3	26	
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	11	9	147	
一過性高T S H血症	4	5	3	133	
T B G低下症	3	1	1	827	530
T B G增多症	—	—	—	1	1 905 080
低出生体重T ₄ 低下	2	2	3	301	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	1	—	—	7	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	2	1	1	8	
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	2	
T B G低下症の疑い	—	—	1	1	
低出生体重児	—	—	1	3	(1)
正常	9	1	2	1 064	(3 594)
その他（他疾患など）	1	—	—	6	
死亡	1	1	—	29	
精査中または、診断未定	9	16	49	189	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）（平成18年6月30日現在）

表6 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	15年度	16年度	17年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	75	45	37	501	
副腎過形成症	2	1	1	63	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	63
一過性高17-OHP	3	4	3	36	1 405 058
一過性高17-OHPの疑い	—	1	—	1	
低出生体重児	38	19	13	216	
正常	21	5	—	100	
その他（他疾患など）	1	—	—	6	(1)
死亡	—	—	—	2	(22 303)
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	15	20	75	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（平成18年6月30日現在）

表7 その他の検査（17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 等	1 922	3 (0.16)	1 919	1 251	1 (0.08)	1 250	1 252	1 (0.08)	1 251
精 密 診 査	55	(—)	55	22	(—)	22	21	(—)	21

※未熟児などとは出生体重2,000g以下または採血時哺乳量不良の初回検査