

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)
18 年 度	70 447	70 (0.10)	70 377 (102.05)	70 448	34 (0.05)	70 414 (102.03)	70 446	32 (0.05)	70 414 (102.03)
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)
累 計	2 198 761	7 510 (0.34)	2 191 251	1 979 764	4 270 (0.22)	1 975 494	1 477 084	1 612 (0.11)	1 475 472

※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	18 年 度	フェニルアラニン	70 377	10	1	11	0.02	9	1	-	2	-
		メチオニン	70 377	3	-	3	-	3	-	-	-	-
		ロイシン	70 377	5	-	5	-	5	-	-	-	-
		ガラクトース	70 377	14	-	14	0.02	14	3	-	3	-
		計	70 377	32	1	33	0.05	31	4	-	5	-
累 計	2 191 251	6 123	91	6 214	0.28	5 966	382	0.02	473	0.02		
甲状腺機能低下症	18 年 度	70 414	577	30	607	0.86	559	49	0.07	79	0.11	
	累 計	1 975 494	16 282	1 171	17 453	0.88	15 790	2 192	0.11	3 363	0.17	
副腎過形成症	18 年 度	70 414	177	20	197	0.28	171	18	0.03	38	0.05	
	累 計	1 475 472	3 330	166	3 496	0.24	3 216	373	0.03	539	0.04	

※ (%)は一次検査に対する%

(平成19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
2~17年度計	1 150 991	7 552	855	17	8 424	499	-	147	646	8 098	347	243	28	618	1 264
18年度	70 414	463	114	0	577	22	-	8	30	559	25	22	2	49	79

※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19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		16年度	17年度	18年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	1	2	2	196	$\frac{16}{2\ 191\ 251}$ $\left(\frac{1}{136\ 953}\right)$
	フェニルケトン尿症	-	1	-	16	
	高フェニルアラニン血症	1	-	1	12	
	一過性高フェニルアラニン血症	-	-	-	18	
	肝障害	-	-	-	3	
	正常	-	-	-	130	
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	-	1	1	12	
	メチオニン	総 数	1	1	-	
ホモシスチン尿症	-	1	-	5		
高メチオニン血症	-	-	-	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	-	-	-	8		
ロイシン	総 数	-	-	-	12	$\frac{3}{2\ 191\ 251}$ $\left(\frac{1}{730\ 417}\right)$
	メープルシロップ尿症	-	-	-	3	
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	
ガラクトース	総 数	7	4	3	129	$\frac{30}{2\ 191\ 251}$ $\left(\frac{1}{73\ 042}\right)$
	ガラクトース血症	1	-	1	30	
	高ガラクトース血症	2	1	-	19	
	一過性高ガラクトース血症	1	2	-	15	
	肝障害	-	-	-	6	
	正常	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	2	-	2	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)

(平成19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 フェニルケトン尿症 ホモシスチン尿症 メープルシロップ尿症	フェニルアラニン メチオニン ロイシン	脱水素酵素マイクロプレート法 ガスリー法 (BIA法)	アミノ酸HPLC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	16年度	17年度	18年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	70	93	79	3 331	
先天性甲状腺機能低下症	26	34	22	545	
中枢性甲状腺機能低下症	5	3	2	28	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	1	2	
一過性甲状腺機能低下症	11	13	9	160	
一過性高T S H血症	5	5	—	135	
T B G低下症	1	1	—	827	573
T B G增多症	—	—	—	1	1 975 494
低出生体重T ₄ 低下	2	4	4	306	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	—	—	—	7	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	1	1	—	8	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	2	—	1	3	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	1	—	2	
T B G低下症の疑い	—	1	—	1	
低出生体重児	—	1	—	3	(1)
正常	1	4	4	1 070	(3 448)
その他(他疾患など)	—	—	1	7	
死亡	1	—	1	30	
精査中または、診断未定	15	25	34	195	

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19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	16年度	17年度	18年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	45	37	38	539	
副腎過形成症	1	1	1	64	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	64
一過性高17-OHP	4	3	2	38	1 475 472
一過性高17-OHPの疑い	1	—	—	1	
低出生体重児	21	23	12	242	
正常	5	—	3	103	
その他(他疾患など)	—	—	—	6	(1)
死亡	—	—	—	2	(23 054)
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	13	10	20	81	

1) 発生頻度は本疾患児のみ(ゴシック字体)

(平成19年6月30日現在)

表7 その他の検査（18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	1 824	2 (0.11)	1 822	1 288	— (—)	1 288	1 288	— (—)	1 288
精 密 診 査	48	— (—)	48	16	— (—)	16	20	— (—)	20

※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