

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)
19 年 度	70 735	64 (0.09)	70 671 (100.42)	70 731	24 (0.03)	70 707 (100.42)	70 729	22 (0.03)	70 707 (100.42)
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)
累 計	2 269 496	7 574 (0.33)	2 261 922	2 050 495	4 294 (0.21)	2 046 201	1 547 813	1 634 (0.11)	1 546 179

※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	19 年 度	フェニルアラニン	70 671	2	-	2	-	2	-	-	-	-
		メチオニン	70 671	2	-	2	-	2	1	-	1	-
		ロイシン	70 671	2	-	2	-	2	-	-	-	-
		ガラクトース	70 671	21	-	21	0.03	20	2	-	2	-
		計	70 671	27	-	27	0.04	26	3	-	3	-
累 計	2 261 922	6 150	91	6 241	0.28	5 992	385	0.02	476	0.02		
甲状腺機能低下症	19 年 度	70 707	431	35	466	0.66	409	46	0.07	81	0.11	
	累 計	2 046 201	16 713	1 206	17 919	0.88	16 199	2 238	0.11	3 444	0.17	
副腎過形成症	19 年 度	70 707	229	26	255	0.36	220	32	0.05	58	0.08	
	累 計	1 546 179	3 559	192	3 751	0.24	3 436	405	0.03	597	0.04	

※ (%)は一次検査に対する%

(平成20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
2～18 年度計	1 221 405	8 015	969	17	9 001	521	-	155	676	8 657	372	265	30	667	1 343
19年度	70 707	319	112	-	431	25	-	10	35	409	32	13	1	46	81

※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20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		17年度	18年度	19年度	累 計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	2	2	-	196	$\frac{16}{2\ 261\ 922}$ $\left(\frac{1}{141\ 370}\right)$
	フェニルケトン尿症	1	-	-	16	
	高フェニルアラニン血症	-	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	135	$\frac{5}{2\ 261\ 922}$ $\left(\frac{1}{452\ 384}\right)$
	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	-	-	-	9	
	正常	-	-	1	88	
	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	-	-	-	
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	3	2	131	$\frac{30}{2\ 261\ 922}$ $\left(\frac{1}{75\ 397}\right)$
	ガラクトース血症	-	1	-	30	
	高ガラクトース血症	1	1	-	20	
	一過性高ガラクトース血症	2	-	1	16	
	肝障害	-	-	-	6	
	正常	-	-	-	31	
	その他（他疾患など）	1	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	-	1	1	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20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	17年度	18年度	19年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	93	79	81	3 412	
先天性甲状腺機能低下症	34	24	22	570	
中枢性甲状腺機能低下症	4	4	2	33	
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	13	15	6	172	
一過性高T S H血症	5	—	3	138	
T B G低下症	1	—	—	827	603
T B G增多症	—	—	—	1	2 046 201
低出生体重T ₄ 低下	4	4	1	307	
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	—	—	8	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	—	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	—	1	4	(1)
正常	4	7	3	1 076	(3 393)
その他(他疾患など)	—	1	—	7	
死亡	—	1	—	30	
精査中または、診断未定	24	21	43	223	

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20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	17年度	18年度	19年度	累 計	発生頻度 1)
総 数	37	38	58	597	
副腎過形成症	1	6	2	71	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	71
一過性高17-OHP	4	2	5	44	1 546 179
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	23	15	12	257	
正常	—	3	1	104	
その他(他疾患など)	—	—	1	7	(1)
死亡	—	—	—	2	(21 777)
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	1	2	
精査中または、診断未定	9	12	36	108	

1) 発生頻度は本疾患児のみ(ゴシック字体)

(平成20年6月30日現在)

表7 その他の検査（19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	1 823	1 (0.05)	1 822	1 275	— (—)	1 275	1 275	— (—)	1 275
精 密 診 査	47	— (—)	47	15	— (—)	15	27	— (—)	27

※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