

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)
20 年 度	70 695	29 (0.04)	70 666 (99.99)	70 726	17 (0.02)	70 709 (100.00)	70 726	17 (0.02)	70 709 (100.00)
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)
累 計	2 340 191	7 603 (0.32)	2 332 588	2 121 221	4 311 (0.20)	2 116 910	1 618 539	1 651 (0.10)	1 616 888

※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	20 年 度	フェニルアラニン	70 666	3	－	3	－	3	－	－	－	－
		メチオニン	70 666	3	－	3	－	3	1	－	1	－
		ロイシン	70 666	3	－	3	－	3	－	－	－	－
		ガラクトース	70 666	11	3	14	0.02	11	－	－	3	－
		計	70 666	20	3	23	0.03	20	1	－	4	－
	累 計		2 332 588	6 170	94	6 264	0.27	6 012	386	0.02	480	0.02
甲状腺機能低下症	20 年 度	70 709	475	33	508	0.72	453	35	0.05	68	0.10	
	累 計		2 116 910	17 188	1 239	18 427	0.87	16 653	2 273	0.11	3 512	0.17
	副腎過形成症	20 年 度	70 709	206	20	226	0.32	198	25	0.04	45	0.06
累 計		1 616 888	3 765	212	3 977	0.25	3 639	430	0.03	642	0.04	

※（％）は一次検査に対する％ (平成21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
2～19 年度計	1 292 112	8 334	1 081	17	9 432	546	－	165	711	9 066	404	278	31	713	1 424
20年度	70 709	359	115	1	475	24	－	9	33	453	22	13	－	35	68

※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21年6月30日現在)
※平成2年度からT₄をF-T₄に変更

表4 精密診査診断症例数（代謝異常症）

区 分		18年度	19年度	20年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	2	—	—	196	$\frac{16}{2\ 332\ 588}$ $\left(\frac{1}{145\ 787}\right)$
	フェニルケトン尿症	—	—	—	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	—	—	12	
メチオニン	総 数	—	1	1	136	$\frac{5}{2\ 332\ 588}$ $\left(\frac{1}{466\ 518}\right)$
	ホモシスチン尿症	—	—	—	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	—	—	1	9	
ロイシン	総 数	—	—	—	12	$\frac{3}{2\ 332\ 588}$ $\left(\frac{1}{777\ 529}\right)$
	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	3	2	3	134	$\frac{31}{2\ 332\ 588}$ $\left(\frac{1}{75\ 245}\right)$
	ガラクトース血症	1	1	—	31	
	高ガラクトース血症	1	—	—	20	
	一過性高ガラクトース血症	—	1	1	17	
	肝障害	—	—	—	6	
	正常	—	—	—	31	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	1	—	2	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21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	脱水素酵素マイクロプレート法	タンデムマス法*	アミノ酸HPLC法
	メチオニン	ガスリー法		
	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

*アミノ酸代謝異常症のタンデムマス法は、平成20年11月より導入。

表5 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	18年度	19年度	20年度	累計	発生頻度 1)
総 数	79	81	68	3 480	
先天性甲状腺機能低下症	26	32	15	597	
中枢性甲状腺機能低下症	4	2	4	37	
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	15	12	8	188	
一過性高TSH血症	—	6	2	143	
TBG低下症	—	1	3	831	634
TBG増多症	—	—	—	1	2 116 910
低出生体重T ₄ 低下	4	4	1	312	
栄養失調に伴う一過性T ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	—	1	1	9	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	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	—	—	—	2	
TBG低下症の疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	1	—	4	(1)
正常	8	5	2	1 081	3 339
その他(他疾患など)	1	1	—	8	
死亡	1	1	1	33	
精査中または、診断未定	18	15	31	219	

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21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	18年度	19年度	20年度	累計	発生頻度 1)
総 数	38	58	45	642	
副腎過形成症	8	3	2	76	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	76
一過性高17-OHP	2	9	2	50	1 616 888
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	16	25	10	287	
正常	3	2	—	105	
その他(他疾患など)	—	1	—	7	(1)
死亡	—	—	—	2	21 275
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	17	31	111	

1) 発生頻度は本疾患児のみ(ゴシック字体)

(平成21年6月30日現在)

表7 その他の検査（20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	1 814	1 (0.06)	1 813	1 273	— (—)	1 273	1 273	— (—)	1 273
精 密 診 査	58	— (—)	58	12	— (—)	12	17	— (—)	17

※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