

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)
21 年 度	69 614	47 (0.07)	69 567 (98.44)	69 654	47 (0.07)	69 607 (98.44)	69 653	46 (0.07)	69 607 (98.44)
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)
累 計	2 409 805	7 650 (0.32)	2 402 155	2 190 875	4 358 (0.20)	2 186 517	1 688 192	1 697 (0.10)	1 686 495

※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	21 年 度	フェニルアラニン	69 567	9	－	9	0.01	9	－	－	－	－
		メ チ オ ニ ン	69 567	6	－	6	－	5	1	－	1	－
		ロ イ シ ン	69 567	3	－	3	－	3	－	－	－	－
		ガ ラ ク ト ー ス	69 567	13	2	15	0.02	12	1	－	3	－
		計	69 567	31	2	33	0.05	29	2	－	4	－
		累 計	2 402 155	6 201	96	6 297	0.26	6 041	388	0.02	484	0.02
能 低 下 症	甲 状 腺 機	21 年 度	69 607	528	37	565	0.81	506	35	0.05	72	0.10
		累 計	2 186 517	17 716	1 276	18 992	0.87	17 159	2 308	0.11	3 584	0.16
形 成 症	副 腎 過	21 年 度	69 607	216	22	238	0.34	210	18	0.03	40	0.06
		累 計	1 686 495	3 981	234	4 215	0.25	3 850	448	0.03	682	0.04

※（％）は一次検査に対する％

（平成22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	TSH F-T ₄	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
2～20 年度計	1 362 821	8 693	1 196	18	9 907	570	－	174	744	9 519	426	291	31	748	1 492
21年度	69 607	412	114	2	528	22	－	15	37	506	24	9	2	35	72

※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22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		19年度	20年度	21年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	—	—	—	196	
	フェニルケトン尿症	—	—	—	16	$\frac{16}{2\,402\,155}$
	高フェニルアラニン血症	—	—	—	12	
	一過性高フェニルアラニン血症	—	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	$\left[\frac{1}{150\,135} \right]$
	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	—	—	—	12	
メチオニン	総 数	1	1	1	137	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	5	$\frac{5}{2\,402\,155}$
	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	$\left[\frac{1}{480\,431} \right]$
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	1	1	10	
ロイシン	総 数	—	—	—	12	$\frac{3}{2\,402\,155}$
	メープルシロップ尿症	—	—	—	3	$\left[\frac{1}{800\,718} \right]$
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	
	正常	—	—	—	7	
ガラクトース	総 数	2	3	3	137	
	ガラクトース血症	1	—	—	31	$\frac{31}{2\,402\,155}$
	高ガラクトース血症	—	—	1	21	
	一過性高ガラクトース血症	1	1	1	18	
	肝障害	—	—	—	6	$\left[\frac{1}{77\,489} \right]$
	正常	—	—	1	32	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	2	—	16	
	低出生体重児	—	—	—	2	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック体）

（平成22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	フェニルアラニン	タンデムマス法	アミノ酸HPLC法
ホモシスチン尿症	メチオニン		
メープルシロップ尿症	ロイシン		
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	19年度	20年度	21年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	81	68	72	3 552	
先天性甲状腺機能低下症	32	29	26	637	
中枢性甲状腺機能低下症	2	4	—	38	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	2	
一過性甲状腺機能低下症	12	9	14	203	675
一過性高TSH血症	6	4	—	145	2 186 517
TBG低下症	1	3	—	831	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	4	2	1	314	
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	—	—	—	3	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	2	
TBG低下症の疑い	—	—	—	1	$\left(\frac{1}{3\,239} \right)$
低出生体重児	1	—	—	4	
正常	5	5	6	1 090	
その他（他疾患など）	1	—	—	8	
死亡	1	2	1	35	
精査中または、診断未定	15	9	24	220	

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22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	19年度	20年度	21年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	58	45	40	682	
副腎過形成症	3	4	3	81	81
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	1 686 495
一過性高17-OHP	9	4	3	55	
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	26	29	14	321	
正常	2	1	1	107	
その他（他疾患など）	1	1	—	8	
死亡	—	—	—	2	$\left(\frac{1}{20\,821} \right)$
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	16	6	19	104	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成22年6月30日現在）

表7 その他の検査（21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	1 828	— (—)	1 828	1 240	— (—)	1 240	1 240	— (—)	1 240
精 密 診 査	34	— (—)	34	16	— (—)	16	31	— (—)	31

※未熟児などとは出生体重2,000 g未満または採血時哺乳量不良の初回検査