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	代謝異常症			甲状腺機能低下症			副腎過形成症			有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
	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)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数
23年度	66 855	16 (0.02)	66 839 (96.51)	66 900	19 (0.03)	66 881 (96.53)	66 899	18 (0.03)	66 881 (96.53)	32 678	7 (0.02)	32 671
22年度	69 282	27 (0.04)	69 255 (99.55)	69 308	26 (0.04)	69 282 (99.53)	69 305	23 (0.03)	69 282 (99.53)			
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)			
累計	2 545 942	7 693 (0.30)	2 538 249	2 327 083	4 403 (0.19)	2 322 680	1 824 396	1 738 (0.10)	1 822 658	32 678	7 (0.02)	32 671

※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）、有機酸・脂肪酸代謝異常症等は平成23年10月

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	23年度	フェニルアラニン	66 839	11	1	12	0.02	9	1	-	2	-
		メチオニン	66 839	9	-	9	0.01	8	3	-	3	-
		ロイシン	66 839	9	-	9	0.01	9	-	-	-	-
		ガラクトース	66 839	13	2	15	0.02	13	3	-	5	-
	計	66 839	42	3	45	0.07	39	7	0.01	10	0.01	
累計	2 538 249	6 280	99	6 379	0.25	6 116	399	0.02	498	0.02		
甲状腺機能低下症	23年度	66 881	407	37	444	0.66	385	36	0.05	73	0.11	
	累計	2 322 680	18 619	1 351	19 970	0.86	18 021	2 370	0.10	3 721	0.16	
副腎過形成症	23年度	66 881	208	23	231	0.35	196	13	0.02	36	0.05	
	累計	1 822 658	4 430	278	4 708	0.26	4 280	491	0.03	769	0.04	
有機酸・脂肪酸代謝異常症等	23年度	32 671	179	2	181	0.55	178	9	0.03	11	0.03	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成24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
2～22年度計	1 501 710	9 452	1 458	21	10 931	622	-	197	819	10 497	481	319	41	841	1 660
23年度	66 881	311	93	3	407	26	-	11	37	385	22	13	1	36	73

※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24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		21年度	22年度	23年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	—	2	2	200	$\frac{17}{2\ 538\ 249}$ $\left(\frac{1}{149\ 309} \right)$
	フェニルケトン尿症	—	—	1	17	
	高フェニルアラニン血症	—	1	—	13	
	一過性高フェニルアラニン血症	—	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	—	1	1	132	
	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	3	3	
ホモシスチン尿症		—	—	—	5	
高メチオニン血症		1	1	1	17	
一過性高メチオニン血症		—	—	1	10	
正常		—	—	1	89	
その他（他疾患など）		—	—	—	9	
死亡		—	—	—	2	
精査中または、診断未定		—	2	—	11	
ロイシン	総 数	—	—	—	12	$\frac{3}{2\ 538\ 249}$ $\left(\frac{1}{846\ 083} \right)$
	メーブルシロップ尿症	—	—	—	3	
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	
ガラクトース	総 数	3	1	5	143	$\frac{31}{2\ 538\ 249}$ $\left(\frac{1}{81\ 879} \right)$
	ガラクトース血症	—	—	—	31	
	高ガラクトース血症	1	1	—	22	
	一過性高ガラクトース血症	1	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	6	
	正常	1	—	2	34	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	
	死亡	—	—	—	2	
	低出生体重児	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	3	19	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成24年6月30日現在）

表5 検査方法

疾 患 名	検 査 項 目	検 査 方 法
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 メーブルシロップ尿症	Phe Met Leu, Ile	タンデムマス法
糖質代謝異常症 ガラクトース血症	Gal	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
有機酸代謝異常症等 シトルリン血症I型 アルギニノコハク酸尿症 メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症 イソ吉草酸血症 メチルクロニルグリシン血症 ヒドロキシメチルグルタル酸血症 複合カルボキシラーゼ欠損症 グルタル酸尿症I型 MCAD欠損症 VLCAD欠損症 TFP/LCHAD欠損症 CPT1欠損症	Cit Cit, ASA C3, C3/C2 C3, C3/C2 C5 C5-OH C5-OH C5-OH C5-DC C8, C8/C10 C14:1, C14:1/C2 C16-OH, C18:1-OH C0/(C16+C18)	タンデムマス法

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	21年度	22年度	23年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	72	96	73	3 721	
先天性甲状腺機能低下症	33	41	28	713	
中枢性甲状腺機能低下症	1	2	4	45	
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	14	7	5	215	
高TSH血症	—	1	—	146	758
TBG低下症	—	4	—	835	2 322 680
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	4	5	1	323	
栄養失調に伴うT ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	—	—	—	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	—	4	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	2	($\frac{1}{3 064}$)
TBG低下症の疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	8	17	11	1 120	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	1	—	—	35	
精査中または、診断未定	11	18	24	249	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）

（平成24年6月30日現在）

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	21年度	22年度	23年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	40	50	36	768	
副腎過形成症	5	1	4	88	
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	88
一過性高17-OHP	4	4	—	60	1 822 658
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	21	27	14	369	
正常	2	3	1	112	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	($\frac{1}{20 712}$)
死亡	—	—	—	2	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	
精査中または、診断未定	8	15	17	125	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）

（平成24年6月30日現在）

表8 精密診査診断症例数（有機酸・脂肪酸代謝異常症等）

区 分	21年度	22年度	23年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	1	1	11	13	
メチルマロン酸血症	—	—	2	2	
プロピオン酸血症	—	—	1	1	7
メチルクロトニルグリシン血症	—	1	—	1	32 671
グルタル酸血症Ⅰ型	1	—	—	1	
MCAD欠損症	—	—	1	1	
VLCAD欠損症	—	—	1	1	
シトリン欠損症	—	—	1	1	($\frac{1}{4 667}$)
一過性高C5血症	—	—	2	2	
一過性高C5-OH血症	—	—	1	1	
精査中または、診断未定	—	—	2	2	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）

（平成24年6月30日現在）

疾患名はパイロットスタディのデータも含む

表9 その他の検査（23年度）

区 分	代 謝 異 常 症			甲 状 腺 機 能 低 下 症			副 腎 過 形 成 症			有 機 酸 ・ 脂 肪 酸 代 謝 異 常 症 等		
	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	検 体 受 付 数	検 査 不 能 数 (%)	検 査 数
未熟児など	1 761	$\frac{4}{(0.23)}$	1 757	1 239	$\frac{1}{(0.08)}$	1 238	1 239	$\frac{1}{(0.08)}$	1 238	865	$\frac{3}{(0.35)}$	862
精 密 診 査	51	(—)	51	12	(—)	12	134	(—)	134	13	(—)	13

※未熟児などとは出生体重2,000g未満または採血時哺乳量不良の初回検査 ※有機酸・脂肪酸代謝異常症等は、平成23年10月より開始