

## 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	アミノ酸・糖 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
24年度	66 564	40 (0.06)	66 524 (99.53)	66 587	40 (0.06)	66 547 (99.50)	66 585	38 (0.06)	66 547 (99.50)	66 564	40 (0.06)	66 524
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)			
累計	2 612 506	7 733 (0.30)	2 604 773	2 393 670	4 443 (0.19)	2 389 227	1 890 981	1 776 (0.09)	1 889 205	99 242	47 (0.05)	99 195

※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	(%)			
アミノ酸・糖 代謝異常症	24 年 度	フェニルアラニン	66 524	15	-	15	0.02	14	2	-	2	-
		メチオニン	66 524	6	-	6	-	5	1	-	1	-
		ロイシン	66 524	6	-	6	-	5	1	-	1	-
		ガラクトース	66 524	22	-	22	0.03	22	5	-	5	-
	計	66 524	49	-	49	0.07	46	9	0.01	9	0.01	
	累 計	2 604 773	6 329	99	6 428	0.25	6 162	408	0.02	507	0.02	
甲 状 腺 機能低下症	24 年 度	66 547	316	49	365	0.55	301	42	0.06	91	0.14	
	累 計	2 389 227	18 935	1 400	20 335	0.85	18 324	2 412	0.10	3 812	0.16	
副 腎 過 形 成 症	24 年 度	66 547	273	19	292	0.44	265	35	0.05	54	0.08	
	累 計	1 889 205	4 703	297	5 000	0.26	4 546	525	0.03	822	0.04	
有機酸・脂肪酸 代謝異常症等	24 年 度	66 524	316	1	317	0.48	313	9	0.01	10	0.02	
	累 計	99 195	495	3	498	0.50	491	18	0.02	21	0.02	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成25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 <sub>4</sub>	TSH T <sub>4</sub>	計	TSH	T <sub>4</sub>	TSH T <sub>4</sub>	計		TSH	T <sub>4</sub>	TSH T <sub>4</sub>		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 <sub>4</sub>	TSH F-T <sub>4</sub>	計	TSH	F-T <sub>4</sub>	TSH F-T <sub>4</sub>	計	検査数	TSH	F-T <sub>4</sub>	TSH F-T <sub>4</sub>	計	精査合計
2～23 年度計	1 568 591	9 763	1 551	24	11 338	648	-	208	856	10 882	503	332	42	877	1 733
24年度	66 547	271	41	4	316	34	-	15	49	301	28	11	3	42	91

※TSH：甲状腺刺激ホルモン検査 T<sub>4</sub>：甲状腺ホルモン検査 F-T<sub>4</sub>：遊離型甲状腺ホルモン検査

(平成25年6月30日現在)

※平成2年度からT<sub>4</sub>をF-T<sub>4</sub>に変更

表4 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖 代謝異常症）

区 分		22年度	23年度	24年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
フェニルアラニン	総 数	2	2	2	202	$\frac{17}{2\ 604\ 773}$ $\left( \frac{1}{153\ 222} \right)$
	フェニルケトン尿症	-	1	-	17	
	高フェニルアラニン血症	1	-	1	14	
	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	-	-	1	13		
メチオニン	総 数	3	3	1	144	$\frac{5}{2\ 604\ 773}$ $\left( \frac{1}{520\ 955} \right)$
	ホモシスチン尿症	-	-	-	5	
	高メチオニン血症	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	-	1	12	
ロイシン	総 数	-	-	1	13	$\frac{4}{2\ 604\ 773}$ $\left( \frac{1}{651\ 193} \right)$
	メーブルシロップ尿症	-	-	1	4	
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	
	正常	-	-	-	7	
ガラクトース	総 数	1	5	5	148	$\frac{31}{2\ 604\ 773}$ $\left( \frac{1}{84\ 025} \right)$
	ガラクトース血症	-	-	-	31	
	高ガラクトース血症	1	-	4	26	
	一過性高ガラクトース血症	-	1	-	19	
	肝障害	-	-	-	6	
	正常	-	3	-	35	
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
	低出生体重児	-	1	-	3	
	精査中または、診断未定	-	-	1	17	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）

（平成25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	Phe	タンデムマス法
ホモシスチン尿症	Met	
メーブルシロップ尿症	Leu, Ile	
糖代謝異常症		脱水素酵素マイクロプレート法
ガラクトース血症	Gal	ポイトラー法
甲状腺機能低下症	TSH F-T <sub>4</sub>	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・脂肪酸代謝異常症等		タンデムマス法
シトルリン血症I型	Cit	
アルギニノコハク酸尿症	Cit, ASA	
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	
プロピオン酸血症	C3, C3/C2	
イソ吉草酸血症	C5	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH	
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH	
複合カルボキシラーゼ欠損症	C5-OH	
グルタル酸尿症I型	C5-DC	
M C A D 欠損症	C8, C8/C10	
V L C A D 欠損症	C14:1, C14:1/C2	
T F P / L C H A D 欠損症	C16-OH, C18:1-OH	
C P T 1 欠損症	C0/(C16+C18)	

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	22年度	23年度	24年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	96	73	91	3 812	
先天性甲状腺機能低下症	41	37	24	746	
中枢性甲状腺機能低下症	2	4	2	47	
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	7	7	8	225	793
高TSH血症	1	-	-	146	2 389 227
TBG低下症	4	-	1	836	
TBG増多症	-	-	-	1	
低出生体重T <sub>4</sub> 低下	5	1	2	325	
栄養失調に伴うT <sub>4</sub> 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	〔 $\frac{1}{3 013}$ 〕
TBG低下症の疑い	-	-	-	1	
低出生体重児	-	-	-	4	
正常	17	12	3	1 124	
その他（他疾患など）	-	-	-	8	
死亡	-	1	-	36	
精査中または、診断未定	18	11	51	287	

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25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	22年度	23年度	24年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	50	36	54	822	
副腎過形成症	1	4	3	91	91
副腎過形成症の疑い	-	-	-	1	1 889 205
一過性高17-OHP	4	-	1	61	
一過性高17-OHPの疑い	-	-	-	1	
低出生体重児	27	18	15	388	
正常	3	1	2	114	〔 $\frac{1}{20 760}$ 〕
その他（他疾患など）	-	-	-	8	
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	15	13	33	154	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）（平成25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	22年度	23年度	24年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	1	11	10	23	
メチルマロン酸血症	-	2	-	2	
プロピオン酸血症	-	1	2	3	
メチルクロトニルグリシン血症	1	-	-	1	10
グルタル酸血症I型	-	-	-	1	99 195
MCAD欠損症	-	2	-	2	
VLCAD欠損症	-	1	-	1	
シトリン欠損症	-	1	-	1	
全身性カルニチン欠乏症	-	1	-	1	〔 $\frac{1}{9 920}$ 〕
一過性高C5血症	-	2	1	3	
一過性高C5-OH血症	-	1	-	1	
シトルリン血症I型疑い	-	-	1	1	
精査中または、診断未定	-	-	4	4	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）  
疾患名はパイロットスタディのデータも含む（平成25年6月30日現在）

表9 その他の検査（24年度）

区 分	アミノ酸・糖代謝異常症			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	1 790	(-)	1 790	1 297	(-)	1 297	1 297	(-)	1 297	1 790	(-)	1 790
精密診査	46	(-)	46	13	(-)	13	159	(-)	159	39	(-)	39

※未熟児などは出生体重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