

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
25年度	65 879	32 (0.05)	65 847 (98.98)	65 901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65 901	33 (0.05)	65 868 (98.98)	65 879	32 (0.05)	65 847 (98.98)
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
累計	2 678 385	7 765 (0.29)	2 670 620	2 459 571	4 476 (0.18)	2 455 095	1 956 882	1 809 (0.09)	1 955 073	165 121	79 (0.05)	165 042

※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		
		検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)	計	(%)	
アミノ酸・糖代謝異常症	25年度	フェニルアラニン	65 847	18	2	20	0.03	18	4	-	6	-
		メチオニン	65 847	17	-	17	0.03	16	3	-	3	-
		ロイシン	65 847	5	-	5	-	5	-	-	-	-
		ガラクトース	65 847	13	-	13	0.02	13	2	-	2	-
	計	65 847	53	2	55	0.08	52	9	0.01	11	0.02	
	累計	2 670 620	6 382	101	6 483	0.24	6 214	417	0.02	518	0.02	
甲状腺機能低下症	25年度	65 868	427	39	466	0.71	394	42	0.06	81	0.12	
	累計	2 455 095	19 362	1 439	20 801	0.85	18 721	2 455	0.10	3 894	0.16	
副腎過形成症	25年度	65 868	332	30	362	0.55	319	39	0.06	69	0.10	
	累計	1 955 073	5 035	327	5 362	0.27	4 867	564	0.03	891	0.05	
有機酸・脂肪酸代謝異常症等	25年度	65 847	396	7	403	0.61	389	11	0.02	18	0.03	
	累計	165 042	891	10	901	0.55	880	29	0.02	39	0.02	

※ (%) は一次検査に対する%

(平成26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
2～24年度計	1 635 138	10 034	1 592	28	11 654	682	-	223	905	11 183	531	343	45	919	1 824
25年度	65 868	317	106	4	427	27	-	12	39	394	30	10	2	42	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26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（アミノ酸・糖 代謝異常症）

区 分		23年度	24年度	25年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	2	2	6	208	
	フェニルケトン尿症	1	—	1	18	18
	高フェニルアラニン血症	—	1	4	18	2 670 620
	一過性高フェニルアラニン血症	—	—	—	18	
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	1	—	—	132	(1)
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	148 368
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	1	1	14	
メチオニン	総 数	3	1	3	147	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	5	5
	高メチオニン血症	1	—	2	19	2 670 620
	一過性高メチオニン血症	1	—	—	10	
	正常	1	—	—	89	(1)
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	534 124
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	1	1	13	
ロイシン	総 数	—	1	—	13	4
	メープルシロップ尿症	—	1	—	4	2 670 620
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	(1)
	正常	—	—	—	7	667 655
ガラクトース	総 数	5	5	2	150	
	ガラクトース血症	—	—	—	31	
	ガラクトース血症Ⅲ型	—	—	2	2	33
	高ガラクトース血症	—	5	—	27	2 670 620
	一過性高ガラクトース血症	1	—	—	19	
	肝障害	—	—	—	6	
	正常	3	—	—	35	(1)
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	80 928
	死亡	—	—	—	2	
	低出生体重児	1	—	—	3	
	精査中または、診断未定	—	—	—	16	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成26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	
メープルシロップ尿症	Leu, Ile	
糖代謝異常症		
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・脂肪酸代謝異常症等		
シトルリン血症Ⅰ型	Cit	タンデムマス法
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	
複合カルボキシルーゼ欠損症	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	23年度	24年度	25年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	73	92	81	3 894	
先天性甲状腺機能低下症	38	45	37	806	$\frac{859}{2\ 455\ 095}$
中枢性甲状腺機能低下症	5	3	4	53	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	-	-	1	3	
一過性甲状腺機能低下症	7	19	9	245	
高TSH血症	-	-	-	146	
TBG低下症	-	1	1	837	
TBG增多症	-	-	-	1	
低出生体重T ₄ 低下	1	3	1	327	
栄養失調に伴うT ₄ 低下	-	-	-	1	
ダウン症	-	-	1	10	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	-	1	-	9	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	-	-	-	4	
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	-	-	-	4	$\left(\frac{1}{2\ 858} \right)$
正常	12	9	13	1 143	
その他（他疾患など）	-	-	-	8	
死亡	1	1	-	37	
精査中または、診断未定	9	10	14	257	

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26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	23年度	24年度	25年度	累計	発生頻度 ¹⁾	
総 数	36	54	69	891		
副腎過形成症	4	5	3	96	$\frac{96}{1\ 995\ 073}$	
副腎過形成症の疑い	-	-	-	1		
一過性高17-OHP	-	2	10	72		
一過性高17-OHPの疑い	-	-	-	1		
低出生体重児	18	32	21	426		
正常	1	2	2	116		
その他（他疾患など）	-	-	-	8		
死亡	-	-	-	2		
3-β-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	13	13	33	167		$\left(\frac{1}{20\ 365} \right)$

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）（平成26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	23年度	24年度	25年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	11	10	10	41	
メチルマロン酸血症	2	1	1	4	$\frac{16}{165\ 042}$
プロピオン酸血症	1	2	3	6	
メチルクロトニルグリシン血症	-	-	1	2	
グルタル酸血症I型	-	-	-	1	
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	-	2	
一過性高C5血症	2	1	3	6	
一過性高C5-OH血症	1	-	-	1	
シトルリン血症1型疑い	-	2	-	2	
一過性高C3血症	-	1	1	2	
一過性高C8血症	-	-	1	1	
VLCAD疑い	-	-	1	1	
シトリン欠損症疑い	-	-	1	1	
精査中または、診断未定	-	-	5	5	$\left(\frac{1}{10\ 315} \right)$

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26年6月30日現在）

表9 その他の検査（25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	1 537	(-)	1 537	1 209	(0.08)	1 208	1 208	(-)	1 208	1 536	(-)	1 536
精 密 診 査	38	(-)	38	17	(-)	17	179	(-)	179	43	(-)	43

※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