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（前年比）
28年度	**63 836**	20 (0.03)	**63 816** (96.60)	**63 836**	20 (0.03)	**63 816** (96.60)	**63 836**	20 (0.03)	**63 816** (96.60)	**63 836**	20 (0.03)	**63 816** (96.60)
27年度	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)	66 082	20 (0.03)	66 062 (98.80)
26年度	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.54)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)	66 876	12 (0.02)	66 864 (101.51)
累　計	2 875 179	7 817 (0.27)	2 867 362	2 656 365	4 528 (0.17)	2 651 837	2 153 676	1 861 (0.09)	2 151 815	361 915	131 (0.04)	361 784

※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	28年度	フェニルアラニン	63 816	23	1	24	0.04	20	3	－	4	－
		メチオニン	63 816	4	－	4	－	2	－	－	－	－
		ロイシン	63 816	6	1	7	0.01	6	－	－	1	－
		ガラクトース	63 816	11	－	11	0.02	11	2	－	2	－
		計	**63 816**	44	2	**46**	0.07	**39**	5	－	**7**	0.01
	累　計		2 867 362	6 495	111	6 606	0.23	6 316	433	0.02	544	0.02
甲状腺機能低下症	**28年度**		**63 816**	549	31	**580**	0.91	**527**	76	0.12	**107**	0.17
	累　計		2 651 837	21 120	1 538	22 658	0.85	20 374	2 668	0.10	4 206	0.16
副腎過形成症	**28年度**		**63 816**	261	25	**286**	0.45	**258**	27	0.04	**52**	0.08
	累　計		2 151 815	5 770	413	6 183	0.29	5 587	634	0.03	1 047	0.05
有機酸･脂肪酸代謝異常症等	**28年度**		**63 816**	131	2	**133**	0.21	**131**	6	－	**8**	0.01
	累　計		361 784	1 673	22	1 695	0.47	1 656	70	0.02	92	0.03

※（%）は一次検査に対する％　　（平成29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	一次検査									再検査					要精査計
	検査数	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	要精査計
2～27年度計	1 833 932	10 949	2 294	39	13 282	751	－	261	1 012	12 683	614	426	55	1 095	2 107
28年度	**63 816**	349	198	2	**549**	22	－	9	**31**	**527**	28	41	7	**76**	**107**

※TSH：甲状腺刺激ホルモン検査　　T_4：甲状腺ホルモン検査　　F-T_4：遊離型甲状腺ホルモン検査　　（平成29年６月30日現在）
※平成２年度からT_4をF-T_4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		26年度	27年度	28年度	累計	発生頻度1)
フェニルアラニン	総数	5	4	4	221	21/2 867 362 (1/136 541)
	フェニルケトン尿症	**1**	**2**	−	**21**	
	高フェニルアラニン血症	2	−	2	22	
	一過性高フェニルアラニン血症	−	−	−	18	
	肝障害	−	−	−	3	
	正常	1	−	−	133	
	その他（他疾患など）	−	−	−	3	
	死亡	−	−	1	3	
	精査中または、診断未定	1	2	1	18	
メチオニン	総数	1	2	−	151	5/2 867 362 (1/573 472)
	ホモシスチン尿症	−	−	−	**5**	
	高メチオニン血症	1	2	−	22	
	一過性高メチオニン血症	−	−	−	11	
	正常	−	−	−	89	
	その他（他疾患など）	−	−	−	9	
	死亡	−	−	−	2	
	精査中または、診断未定	−	−	−	13	
ロイシン	総数	−	1	1	15	5/2 867 362 (1/573 472)
	メープルシロップ尿症	−	**1**	−	**5**	
	一過性高ロイシン血症	−	−	−	2	
	正常	−	−	1	8	
ガラクトース	総数	3	3	2	158	33/2 867 362 (1/86 890)
	ガラクトース血症	−	−	−	**31**	
	ガラクトース血症Ⅲ型	−	−	−	**2**	
	高ガラクトース血症	2	−	−	29	
	一過性高ガラクトース血症	1	3	−	24	
	肝障害	−	−	−	6	
	正常	−	−	−	35	
	その他（他疾患など）	−	−	−	9	
	死亡	−	−	−	2	
	低出生体重児	−	−	−	3	
	精査中または、診断未定	−	−	2	17	

1）発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）　（平成29年 6 月30日現在）
※神奈川県医師会　先天性代謝異常対策委員会　治療研究班　資料より

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		タンデムマス法
フェニルケトン尿症	Phe	
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		脱水素酵素マイクロプレート法
ガラクトース血症	Gal	ボイトラー法
甲状腺機能低下症	TSH	ELISAサンドイッチ法
	F-T_4	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	
MCAD欠損症	C8,C8/C10	
VLCAD欠損症	C14:1,C14:1/C2	
TFP/LCHAD欠損症	C16-OH,C18:1-OH	
CPT1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	26年度	27年度	**28年度**	累計	発生頻度[1)]
総　　数	90	115	107	4 206	
先天性甲状腺機能低下症	**31**	**21**	**24**	**887**	
中枢性甲状腺機能低下症	**3**	**1**	**1**	**59**	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	−	−	−	3	
一過性甲状腺機能低下症	6	9	4	266	946 / 2 651 837
高TSH血症	−	−	2	148	
TBG低下症	1	−	−	838	
TBG増多症	−	−	−	1	
低出生体重T_4低下	13	22	22	387	
栄養失調に伴うT_4低下	1	1	5	9	
ダウン症	−	−	−	10	
先天性甲状腺機能低下症疑い	−	−	3	12	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	−	−	1	5	
一過性甲状腺機能低下症疑い	−	−	−	2	
高TSH血症疑い	−	−	1	1	(1 / 2 803)
TBG低下症疑い	−	−	−	1	
低出生体重児	−	−	−	4	
正常	19	24	7	1 195	
その他（他疾患など）	−	1	−	9	
死亡	−	−	1	38	
精査中または、診断未定	16	36	36	331	

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29年６月30日現在）
※神奈川県医師会　先天性代謝異常対策委員会　治療研究班　資料より

表 7　精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区　　分	26年度	27年度	**28年度**	累計	発生頻度[1)]
総　　数	55	49	52	1 047	
副腎過形成症	**3**	**3**	**4**	**107**	107 / 2 151 815
副腎過形成症疑い	−	−	−	1	
一過性高17-OHP	5	2	1	80	
一過性高17-OHP疑い	−	1	3	5	
低出生体重児	19	13	14	484	
正常	1	−	−	117	
その他（他疾患など）	−	−	−	8	(1 / 20 110)
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	27	30	30	241	

1）発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）　（平成29年６月30日現在）
※神奈川県医師会　先天性代謝異常対策委員会　治療研究班　資料より

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	26年度	27年度	**28年度**	累計	発生頻度[1)]
総　　数	23	22	8	94	
メチルマロン酸血症	**2**	**2**	**1**	**9**	
プロピオン酸血症	−	**1**	**1**	**8**	
メチルクロトニルグリシン血症	−	−	−	**2**	
グルタル酸血症Ⅰ型	−	−	−	**1**	
MCAD欠損症	−	**2**	−	**5**	
VLCAD欠損症	**1**	−	**2**	**4**	30 / 361 784
シトルリン血症Ⅰ型	−	−	−	**1**	
シトリン欠損症	2	−	−	3	
全身性カルニチン欠乏症	1	−	−	3	
一過性高C5血症	−	1	−	7	
一過性高C5-OH血症	4	4	3	12	
シトルリン血症Ⅰ型疑い	−	−	−	2	(1 / 12 059)
一過性高C3血症	−	−	−	2	
一過性高C8血症	−	−	−	1	
一過性低C0血症	−	2	−	3	
一過性低C0血症疑い	1	−	−	1	
VLCAD疑い	−	−	−	1	
シトリン欠損症疑い	−	−	−	2	
正常	3	1	1	8	
精査中または、診断未定	9	9	−	19	

1）発生頻度は本疾患児のみ（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29年６月30日現在）
※神奈川県医師会　先天性代謝異常対策委員会　治療研究班　資料より

表 9　その他の検査（28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
低出生体重児	1 220	−（−）	1 220	1 220	−（−）	1 220	1 220	−（−）	1 220	1 220	−（−）	1 220
精密診査他	40	−（−）	40	25	−（−）	25	188	−（−）	188	124	−（−）	124

低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査