先天性代謝異常等検査ー

表 1 年度別受付数及び検査数

	アミノ酸	・糖代	謝異常症	甲状態	腺機能低	下症	副	腎過形成	症	有機酸·脂肪酸代謝異常症等			
区分	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	63 816	63 836	20	63 816	63 836	20	63 816	63 836	20	63 816	
20平反	03 030	(0.03)	(96.60)	03 030	(0.03)	(96.60)	03 030	(0.03)	(96.60)		(0.03)	(96.60)	
27年度	66 082	20	66 062	66 082	20	66 062	66 082	20	66 062	66 082	20	66 062	
27平及	00 002	(0.03)	(98.80)	00 082	(0.03)	(98.80)		(0.03)	(98.80)		(0.03)	(98.80)	
26年度	66 876	12	66 864	66 876	12	66 864	66 876	12	66 864	66 876	12	66 864	
26年度	00 070	(0.02)	(101.54)	00 070	(0.02)	(101.51)	00 070	(0.02)	(101.51)	00 870	(0.02)	(101.51)	
田 計	2 975 170	7 817	2 967 262	0 CEC OCE	4 528	2 651 837	0.150.070	1 861	0 151 015	261 015	131	261 704	
累計	2 875 179	(0.27)	2 867 362	2 656 365	(0.17)	2 001 837	2 153 676	(0.09)	2 151 815	361 915	(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

X		分			一次	検	査		再	検	査	要精査	(0/)	
	<u>`</u>		л [.]		検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)	計	(%)
		フェニ	ニルフ	アラニン	63 816	23	1	24	0.04	20	3	_	4	-
	28	メチ	ナオ	ニン	63 816	4	_	4	_	2	_	_	_	-
アミノ酸・糖	年	口	イ	シン	63 816	6	1	7	0.01	6	_	_	1	-
代謝異常症	度	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			計	2 867 362	6 495	111	6 606	0.23	6 316	433	0.02	544	0.02
甲状腺		28	年	度	63 816	549	31	580	0.91	527	76	0.12	107	0.17
機能低下症		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		28	年	度	63 816	261	25	286	0.45	258	27	0.04	52	0.08
過形成症		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		28	年	度	63 816	131	2	133	0.21	131	6	_	8	0.01
代謝異常症等		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)

					次	——— 検						再	 検			
				要再		1天	_B.	要精密	宏診本			17				要
区	分			女竹	1火且			女们们	100里				女们口	100里		精
	/3	検査数	TSH	T_4	TSH T ₄	計	TSH	Т4	TSH T ₄	計	検査数	TSH	Т4	TSH T ₄	計	要精査計
54~ 年度		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-T4	TSH F-T ₄	計	TSH	F-T4	TSH F-T ₄	計	検査数	TSH	F-T4	TSH F-T ₄	計	要精査計
2~2年度		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

※平成2年度からT4をF-T4に変更

-*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)

表 4 精密診査診断症例数 (アミノ酸・糖代謝異常症)

一		区		26年度	27年度	28年度	累計	発生頻度1)
フェニルケトン尿症	-	総	数	5	4	4	221	
□ おります	-	フェニルケトン尿	<u></u> 症	1	2	-	21	24
ル		1		2	-	2		
			アラニン血症	_	-	-		2 867 362
プーマの他 (他疾患など) 1 3 18 がた亡 1 1 3 18 がた亡 *** がたシスチン尿症 5 2 867 362 一過性高メチオニン血症 11 2 2 867 362 一過性高メチオニン血症 89 2 867 362 こで常 89 2 867 362 ごをの他 (他疾患など) 9 2 867 362 ががして 13 15 5 2 867 362 がメープルシロップ尿症 - 1 1 15 5 2 867 362 一過性高ロイシン血症 2 1 8 8 573 472 がガラクトース血症 2 1 8 8 573 472 がガラクトース血症 2 1 8 8 573 472 がガラクトース血症 2 2 33 2 867 362 一過性高ガラクトース血症 2 2 33 2 867 362 上院常 35 4 86 890 ト 正常 35 5 2 867 362 日 校的 (他疾患など) 2 2 3 35 2 867 362 日 死亡 35 5 68 890 日 死亡 2 2 36 86 890 日 死亡 2 2 3 35 86 890 日 死亡 2 2 3 35 86 890				_ 1	-		- 1	(1)
ジ 精査中または、診断未定 - 1 2 1 18 ※ 数 1 2 - 151 ボモシスチン尿症 5 2 867 362 す 高メチオニン血症 11 2 - 22 7867 362 正 密常 11 7573 472 こ その他(他疾患など) 9 9 7573 472 変	ラ		L*)	1	_			126 5/1
# 精査中または、診断未定 1 2 1 18	=		<i>C)</i>	_	_		- 1	(130 341)
ポーシスチン尿症			断未定	1	2			
チ 高メチオニン血症 5 2 22 2 867 362 オ 一過性高メチオニン血症 11 2 89 二 その他(他疾患など) 9 9 2 2 867 362 水 一 水 一 水 一 2 2	,	総	数	1	2	_	151	
チ 高メチオニン血症 1 2 - 22 2 867 362 オ 一過性高メチオニン血症 - - - 11 1 2 - 2 867 362 エ ぞの他 (他疾患など) - - - 9 (1 573 472 (1 573 472 (1 1 573 472 (1 1 573 472 (1<	×	ホモシスチン尿症		_	_	_	5	5
オ	チ			1	2	-	22	
こ その他(他疾患など) 2 死亡 2 精査中または、診断未定 1 正 総 数 - 1 メープルシロップ尿症 - 1 - 5 - 過性高ロイシン血症 2 正常 1 総 数 3 3 2 158 ガラクトース血症 1 ラ ガラクトース血症 2 方 ブラクトース血症 29 高 ガラクトース血症 2 29 高 ガラクトース血症 1 3 - 24 肝障害 6 - 一 - 35 - 24 肝障害 9 その他(他疾患など) 9 死亡 2 女の他(他疾患など) 2 死亡 2 低出生体重児 3	オ		ン血症	_	-	-		2 001 302
ン 精査中または、診断未定 13 ロインルシロップ尿症 - 1 1 1 15 シー過性高ロイシン血症 2 (1573 472) 正常 1 8 (1573 472) が 万クトース血症 1 8 (1573 472) ガラクトース血症 1 8 (1573 472) ガラクトース血症 2 2 33 (2867 362) クー過性高ガラクトース血症 2 29 3 (2867 362) ト 正常 6 6 日常 ト 正常 9 6 6 日常 その他(他疾患など) 9 7 9 6 86 890) 死亡 3 5 6 890) ス 低出生体重児 3 3 7 86 890	_		1.0	_	-	-		(1)
#査中または、診断未定			٤)	_	-	-		573 472
世界では、	ン		新 未定	_	_			
イ メープルシロップ尿症 - 1 - 5 2 867 362 シ 温性高ロイシン血症 1 8 正常 - 1 8 が 万クトース血症 1 8 ラ ガラクトース血症 2 31 方 ブラクトース血症 2 2 33 ク 一過性高ガラクトース血症 1 3 - 24 肝障害 6 ト 正常 6 その他(他疾患など) 9 死亡 2 な 低出生体重児 3	, , , , , , , , , , , , , , , , , , ,			_	1	1	15	5
ジャー過性高ロイシン血症 正常 1 8 (1 573 472) が ブラクトース血症 ラ ガラクトース血症 ラ 高ガラクトース血症 ク 一過性高ガラクトース血症 ト 正常 6 下産常 - での他(他疾患など) 死亡 - 低出生体重児 2 33 2 867 362 カーの他に使寒など) 死亡 - 低出生体重児 9 2 35 (1 86 890) マームの他に使寒など) ア・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・		メープルシロップ	 尿症	_	1	_	5	2 867 362
近常 2 158 3 3 2 158 7 7 7 7 7 7 7 7 7	シ			_	_	_		(1)
ガラクトース血症 - - - 31 ラ ガラクトース血症 - - - 2 ク 一過性高ガラクトース血症 1 3 - 24 肝障害 - - 6 ト 正常 - - - 6 その他(他疾患など) - - 9 死亡 - - 2 ス 低出生体重児 - - 3		正常		_	-	1	8	573 472
ラ ガラクトース血症 2 ラ ガラクトース血症 2 29 高ガラクトース血症 2 29 ク 一過性高ガラクトース血症 1 3 - 24 肝障害 6 ト 正常 6 その他(他疾患など) 9 死亡 2 な出生体重児 - 3	4,	総	数	3	3	2	158	
高ガラクトース血症 2 - - 29 33 ク 一過性高ガラクトース血症 1 3 - 24 肝障害 - - - 6 ト 正常 - - - 35 (1 その他(他疾患など) - - - 9 死亡 - - - 2 互 低出生体重児 - - - 3	7,1	ガラクトース血症		_	-	-		
高ガラクトース血症 2 - - 29 24 2 867 362 小 一過性高ガラクトース血症 1 3 - 24 2 867 362 ト 正常 - - - 6 その他(他疾患など) - - - 9 死亡 - - - 2 ス 低出生体重児 - - - 3	ラ			_	-	-		33
グ 一週性高ガラグトース皿症 1 3 - 24 片 正常 - - 6 その他(他疾患など) - - - 9 死亡 - - - 2 ス 低出生体重児 - - 3				2	-	-		
ト 正常 その他(他疾患など) 形亡 ス 低出生体重児	ク		ース血症	1	3			2 001 002
9 その他(他疾患など) 9 死亡 2 低出生体重児 3	 -			_	_			
「死亡			٢٠)		_			$\left[\begin{array}{c} 1 \\ 00 \end{array}\right]$
□ ス 低出生体重児 □ □ □ □ □ 3 □ 3 □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □	1			_	_	_	- 1	(80 890)
A 14-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-1-	7	,		_	-	-		
^ 精査中または、診断未定			断未定	_	-	2	17	

1) 発生頻度は本疾患児のみ(ゴシック字体) ※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

(平成29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	タンテムマス伝
メープルシロップ尿症	Leu, Ile	
糖代謝異常症	0.1	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
	TSH	ELISAサンドイッチ法
甲状腺機能低下症	$F-T_4$	ELISA競合法
		直接法
	17 OUD	ELISA競合法
副 腎 過 形 成 症	17-OHP	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	
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	С5-ОН	タンデムマス法
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	
TFP/LCHAD 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	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
高TSH血症	- 1	-	2	148	2 651 837
TBG低下症	1	-	-	838	2 001 001
TBG增多症	- 10	_	_	1	
低出生体重T4低下	13	22	22	387	
栄養失調に伴うT4低下	1	1	5	9	
ダウン症 先天性甲状腺機能低下症疑い	_	-	3	10 12	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	_	_	3 1	5	
一過性甲状腺機能低下症疑い			_ 1	ວ	
高TSH血症疑い	_	_	1	1	(1)
TBG低下症疑い	_	_	_	1	
低出生体重児	_	_	_	4	2 803
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) ※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

(平成29年6月30日現在)

表 7 精密診査診断症例数(副腎過形成症)

X	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
副腎過形成症疑い		_	-	-	1	
一過性高17-OHP		5	2	1	80	2 151 815
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]
死亡		_	-	-	2	20 110
3 β-水酸化ステロイド		-	-	-	2	20 110 /
精査中または、診断未定	5	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)

表 8 精密診査診断症例数 (有機酸·脂肪酸代謝異常症等)

X	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	皿涯	_	_	-	2	
グルタル酸血症Ⅰ型 MCAD欠損症		-	2	-	I	
VLCAD欠損症		1	_	2	3	20
シトルリン血症Ⅰ型		_'	_	_	1	30
シトリン欠損症		2	_	_	3	361 784
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	(1)
シトルリン血症I型疑い		_	_	-	2	<u> </u>
一過性高C3血症 一過性高C8血症		_	_	_	2 1	l 12 059 J
一過性低C0血症		_	2	_	3	
一過性低C0血症疑い		1	_	_	ĭ	
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 ※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

(平成29年6月30日現在)

表 9 その他の検査(28年度)

		- 17 ((-	1 ////										
		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		
区	分	検 体 受付数	検 本 を を を を を を を を を を を を を	検査数	検 体 受付数	検 不能数 (%)	検査数	検 体 受付数	検 不能数 (%)	検査数	検 体 受付数	検 を を を を を を を を を の の の の の の の の の の の の の	検査数
低出生体	本重児	1 220	(-)	1 220	1 220	(-)	1 220	1 220	(-)	1 220	1 220	(-)	1 220
精密診	查他	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

[※]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