

## 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)
29年度	61 951	16 (0.03)	61 935 (97.05)	61 951	16 (0.03)	61 935 (97.05)	61 951	16 (0.03)	61 935 (97.05)	61 951	16 (0.03)	61 935 (97.05)
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)
累 計	2 937 130	7 833 (0.27)	2 929 297	2 718 316	4 544 (0.17)	2 713 772	2 215 627	1 877 (0.08)	2 213 750	423 866	147 (0.03)	423 719

※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（昭和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	29 年 度	フェニルアラニン	61 935	13	-	13	0.02	11	3	-	3	-
		メチオニン	61 935	4	-	4	0.01	3	2	-	2	-
		ロイシン	61 935	14	-	14	0.02	14	-	-	-	-
		ガラクトース	61 935	34	1	35	0.06	33	9	0.01	10	0.02
	計	61 935	65	1	66	0.11	61	14	0.02	15	0.02	
	累 計	2 929 297	6 560	112	6 672	0.23	6 378	448	0.02	560	0.02	
甲 状 腺 機能低下症	29 年 度	61 935	421	23	444	0.72	391	55	0.09	78	0.13	
	累 計	2 713 772	21 541	1 561	23 102	0.85	20 765	2 723	0.10	4 284	0.16	
副 腎 過 形 成 症	29 年 度	61 935	238	28	266	0.43	231	27	0.04	55	0.09	
	累 計	2 213 750	6 008	441	6 449	0.29	5 818	661	0.03	1 102	0.05	
有機酸・脂肪酸 代謝異常症等	29 年 度	61 935	124	4	128	0.21	124	12	0.02	16	0.03	
	累 計	423 719	1 797	26	1 823	0.43	1 780	82	0.02	108	0.03	

※（%）は一次検査に対する%

（平成30年6月30日現在）

表3 行政別一次検査数及び結果（29年度）

行政	受 付 数	不 能 数	検 査 数	要再検数	要精査数
横 浜 市	24 766	7	24 759	401	20
川 崎 市	10 298	3	10 295	118	16
相 模 原 市	5 191	-	5 191	82	5
神 奈 川 県（県域）	21 696	6	21 690	247	15
計	61 951	16	61 935	848	56

表4 年度別検査結果（甲状腺機能低下症）

区分	一 次 検 査										再 検 査				精 査
	検査数	要再検査				要精密診査				検査数	要精密診査				
		TSH	FT <sub>4</sub>	TSH FT <sub>4</sub>	計	TSH	FT <sub>4</sub>	TSH FT <sub>4</sub>	計		TSH	FT <sub>4</sub>	TSH FT <sub>4</sub>	計	
29年度	61 935	230	189	2	421	9	-	14	23	391	19	32	4	55	78
累計	2 713 772	15 470	6 006	65	21 541	1 005	198	358	1 561	20 765	880	1 755	88	2 723	4 284

※累計にT<sub>4</sub>のデータを含む 平成2年度からT<sub>4</sub>をFT<sub>4</sub>に変更 (平成30年6月30日現在)  
 ※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 FT<sub>4</sub>：遊離型甲状腺ホルモン検査

表5 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖代謝異常症）

区 分		27年度	28年度	29年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
フェニルアラニン	総 数	4	4	3	224	
	フェニルケトン尿症	2	-	-	21	
	高フェニルアラニン血症	-	3	-	23	
	一過性高フェニルアラニン血症	-	-	-	18	$\frac{21}{2\ 929\ 297}$
	一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	-	1	1	
	肝障害	-	-	-	3	$\left(\frac{1}{139\ 490}\right)$
	正常	-	-	-	133	
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	-	1	-	3	
	精査中または、診断未定	2	-	2	19	
メチオニン	総 数	2	-	2	153	
	ホモシスチン尿症	-	-	-	5	
	高メチオニン血症	2	-	-	22	
	一過性高メチオニン血症	-	-	-	11	$\frac{5}{2\ 929\ 297}$
	一過性高メチオニン血症疑い	-	-	1	1	
	正常	-	-	-	89	$\left(\frac{1}{585\ 859}\right)$
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
ロイシン	総 数	1	1	-	15	
	メープルシロップ尿症	1	-	-	5	$\frac{5}{2\ 929\ 297}$
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	$\left(\frac{1}{585\ 859}\right)$
	正常	-	1	-	8	
ガラクトース	総 数	3	2	10	168	
	ガラクトース血症	-	-	-	31	
	ガラクトース血症Ⅲ型	-	-	1	3	
	高ガラクトース血症	-	-	1	30	
	一過性高ガラクトース血症	3	1	1	26	$\frac{34}{2\ 929\ 297}$
	一過性高ガラクトース血症疑い	-	-	2	2	
	肝障害	-	-	-	6	
	正常	-	-	-	35	$\left(\frac{1}{86\ 156}\right)$
	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	-	1	5	21		

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (平成30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6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	27年度	28年度	29年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	115	107	78	4 284	
先天性甲状腺機能低下症	24	32	16	914	
中枢性甲状腺機能低下症	1	3	—	61	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	3	6	
一過性甲状腺機能低下症	9	5	3	270	
高TSH血症	—	2	3	151	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T4低下	22	22	8	395	
栄養失調に伴うT4低下	1	6	2	12	$\frac{975}{2\ 713\ 772}$
ダウン症	—	—	—	10	
先天性甲状腺機能低下症疑い	—	4	3	16	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	—	2	—	6	$\left[ \frac{1}{2\ 783} \right]$
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	—	3	1	4	
一過性甲状腺機能低下症疑い	—	1	3	6	
高TSH血症疑い	—	3	3	6	
TBG低下症疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	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	33	16	33	341	

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30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	27年度	28年度	29年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	49	52	55	1 102	
副腎過形成症	3	4	4	111	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	2	1	1	81	$\frac{111}{2\ 213\ 750}$
一過性高17-OHP疑い	1	15	17	35	
低出生体重児	13	14	—	484	
正常	—	—	—	117	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	$\left[ \frac{1}{19\ 944} \right]$
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	30	18	33	261	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（平成30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	27年度	28年度	29年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	22	8	16	110	
メチルマロン酸血症	2	1	—	9	
プロピオン酸血症	1	1	2	10	
イソ吉草酸血症	—	—	1	1	
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	—	1	6	
VLCAD欠損症	—	2	1	5	
CPT1欠損症	—	—	1	1	
シトルリン血症Ⅰ型	—	—	—	1	36
シトルリン欠損症	—	—	—	3	423 719
全身性カルニチン欠乏症	—	—	—	3	
一過性高C5血症	1	—	1	8	
一過性高C5-OH血症	4	3	1	13	( 1 / 11 770 )
一過性高C5-DC血症	—	—	1	1	
シトルリン血症Ⅰ型疑い	—	—	—	2	
一過性高C3血症	—	—	—	2	
一過性高C8血症	—	—	—	1	
一過性低C0血症	2	—	1	4	
一過性低C0血症疑い	—	—	—	1	
VLCAD疑い	—	—	—	1	
シトルリン欠損症疑い	—	—	—	2	
正常	1	1	—	8	
精査中または、診断未定	9	—	6	25	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体） (平成30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  
 ※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

区 分	低出生体重児			再 検 査			精 密 診 査 他		
	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
29年度	1 185	( — )	1 185	793	( — )	793	473	( — )	473

低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査

表10 疾患名・検査項目及び検査方法

疾 患 名	検査項目	検査方法	疾 患 名	検査項目	検査方法	
アミノ酸代謝異常症			脂肪酸代謝異常症			
フェニルケトン尿症	Phe	タンデムマス法	MCAD欠損症	C8, C8/C10	タンデムマス法	
ホモシスチン尿症	Met		VLCAD欠損症	C14:1, C14:1/C2		
メープルシロップ尿症	Leu+ Ile		TFP/LCHAD欠損症	C16-OH, C18:1-OH		
シトルリン血症Ⅰ型	Cit		CPT1欠損症	C0/(C16+C18)		
アルギニノコハク酸尿症	Cit, ASA		糖代謝異常症			
有機酸代謝異常症			ガラクトース血症	Gal		酵素法
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	タンデムマス法	甲状腺機能低下症	TSH	ELISA法	
プロピオン酸血症	C3, C3/C2			FT <sub>4</sub>		
イソ吉草酸血症	C5		副腎過形成症	17-OHP	ELISA法	
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					