

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)
30年度	60 547	10 (0.02)	60 537 (97.74)	60 547	10 (0.02)	60 537 (97.74)	60 547	10 (0.02)	60 537 (97.74)	60 547	10 (0.02)	60 537 (97.74)
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)
累 計	2 997 677	7 843 (0.26)	2 989 834	2 778 863	4 554 (0.16)	2 774 309	2 276 174	1 887 (0.08)	2 274 287	484 413	157 (0.03)	484 256

※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

※（％）は検査受付数に対する％

表2 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	30 年 度	フェニルアラニン	60 537	16	4	20	0.03	15	2	-	6	-
		メチオニン	60 537	1	-	1	-	1	-	-	-	-
		ロイシン	60 537	17	-	17	0.03	16	1	-	1	-
		ガラクトース	60 537	12	1	13	0.02	12	1	-	2	-
	計	60 537	46	5	51	0.08	44	4	-	9	0.01	
累 計	2 989 834	6 606	117	6 723	0.22	6 422	452	0.02	569	0.02		
甲 状 腺 機能低下症	30 年 度	60 537	441	30	471	0.78	401	55	0.09	85	0.14	
	累 計	2 774 309	21 982	1 591	23 573	0.85	21 169	2 779	0.10	4 370	0.16	
副 腎 過 形 成 症	30 年 度	60 537	214	20	234	0.39	208	9	0.01	29	0.05	
	累 計	2 274 287	6 222	461	6 683	0.29	6 032	670	0.03	1 131	0.05	
有機酸・脂肪酸 代謝異常症等	30 年 度	60 537	93	6	99	0.16	90	7	0.01	13	0.02	
	累 計	484 256	1 890	32	1 922	0.40	1 870	89	0.02	121	0.02	

※（％）は一次検査検査数に対する％

（令和元年6月28日現在）

表3 行政別一次検査数及び結果

区 分	受 付 数	不 能 数	検 査 数	要再検数	（％）	要精査数	（％）
横 浜 市	24 615	5	24 610	358	1.45	29	0.12
川 崎 市	10 119	-	10 119	114	1.13	9	0.09
相 模 原 市	5 001	-	5 001	94	1.88	5	0.10
神 奈 川 県（県域）	20 812	5	20 807	228	1.10	18	0.09
計	60 547	10	60 537	794	1.31	61	0.10

※（％）は検査数に対する％

表4 甲状腺機能低下症 検査結果

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	FT ₄	TSH FT ₄	計	TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計		TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計	
30年度	60 537	230	206	5	441	20	-	10	30	401	18	34	3	55	85
累計	2 774 309	15 700	6 212	70	21 982	1 025	198	368	1 591	21 169	898	1 790	91	2 779	4 370

※累計にT₄のデータを含む 平成2年度からT₄をFT₄に変更 (令和元年6月28日現在)
 ※TSH：甲状腺刺激ホルモン T₄：サイロキシン FT₄：遊離型サイロキシン

表5 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖代謝異常症）

区分		28年度	29年度	30年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総数	4	3	6	230	
	フェニルケトン尿症	-	-	1	22	
	高フェニルアラニン血症	3	1	-	25	
	一過性高フェニルアラニン血症	-	-	-	18	$\frac{22}{2\ 989\ 834}$
	一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	1	-	1	
	肝障害	-	-	-	3	$\left(\frac{1}{135\ 902}\right)$
	正常	-	-	-	133	
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	1	-	2	5	
	精査中または、診断未定	-	1	3	20	
メチオニン	総数	-	2	-	153	
	ホモシスチン尿症	-	-	-	5	
	高メチオニン血症	-	-	-	22	
	一過性高メチオニン血症	-	-	-	11	$\frac{5}{2\ 989\ 834}$
	一過性高メチオニン血症疑い	-	1	-	1	
	正常	-	-	-	89	$\left(\frac{1}{597\ 967}\right)$
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	-	1	-	14	
ロイシン	総数	1	-	1	16	
	メープルシロップ尿症	-	-	-	5	$\frac{5}{2\ 989\ 834}$
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	
	正常	1	-	-	8	$\left(\frac{1}{597\ 967}\right)$
	精査中または、診断未定	-	-	1	1	
ガラクトース	総数	2	10	2	170	
	ガラクトース血症	-	-	1	32	
	ガラクトース血症Ⅲ型	-	2	-	4	
	高ガラクトース血症	-	1	-	30	
	一過性高ガラクトース血症	1	2	-	27	$\frac{36}{2\ 989\ 834}$
	一過性高ガラクトース血症疑い	-	4	-	4	
	肝障害	-	-	-	6	
	低出生体重児	-	-	-	3	$\left(\frac{1}{83\ 051}\right)$
	正常	-	-	-	35	
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
精査中または、診断未定	1	1	1	18		

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (令和元年6月28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	28年度	29年度	30年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	107	79	85	4 370	
先天性甲状腺機能低下症	34	23	23	947	
中枢性甲状腺機能低下症	3	—	1	62	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	1	3	1	8	
一過性甲状腺機能低下症	5	3	3	273	
高TSH血症	2	3	4	155	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T4低下	22	11	7	405	
栄養失調に伴うT4低下	6	2	—	12	$\frac{1\ 009}{2\ 774\ 309}$
ダウン症	—	1	2	13	
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	—	1	7	$\left[\frac{1}{2\ 750} \right]$
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	4	4	1	9	
一過性甲状腺機能低下症疑い	1	3	6	12	
高TSH血症疑い	4	5	7	20	
TBG低下症疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	7	—	—	1 195	
その他（他疾患など）	—	—	—	9	
死亡	1	—	—	38	
精査中または、診断未定	11	18	29	345	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む） (令和元年6月28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	28年度	29年度	30年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	52	55	29	1 131	
副腎過形成症	4	6	3	116	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	1	1	1	82	$\frac{116}{2\ 274\ 287}$
一過性高17-OHP疑い	17	25	4	50	
低出生体重児	14	1	6	491	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	$\left[\frac{1}{19\ 606} \right]$
正常	—	—	—	117	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	—	—	—	2	
精査中または、診断未定	16	22	15	262	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (令和元年6月28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	28年度	29年度	30年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	8	16	13	123	
メチルマロン酸血症	1	—	—	9	
プロピオン酸血症	1	2	—	10	
イソ吉草酸血症	—	1	—	1	
メチルクロトニルグリシン尿症	—	—	1	3	
グルタル酸血症Ⅰ型	—	—	—	1	
MCAD欠損症	—	1	—	6	
VLCAD欠損症	2	1	—	5	
CPT1欠損症	—	1	—	1	
CPT2欠損症	—	—	1	1	
シトルリン血症Ⅰ型	—	—	—	1	
シトリン欠損症	—	—	—	3	38
全身性カルニチン欠乏症	—	—	—	3	484 256
一過性高C5血症	—	1	—	8	
一過性高C5-OH血症	3	4	—	16	
一過性高C5-DC血症	—	1	1	2	(1)
一過性高C3血症	—	—	1	3	(13 088)
一過性高C8血症	—	—	—	1	
一過性低C0血症	—	1	—	4	
一過性低C0血症疑い	—	—	—	1	
VLCAD疑い	—	—	—	1	
CPT1欠損症疑い	—	—	1	1	
CPT2欠損症疑い	—	—	1	1	
一過性高シトルリン血症	—	—	1	1	
シトルリン血症Ⅰ型疑い	—	—	—	2	
シトリン欠損症疑い	—	—	—	2	
正常	1	—	1	9	
精査中または、診断未定	—	3	5	27	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（令和元年6月28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	低出生体重児検査			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
30年度	1 088	(—)	1 088	723	(—)	723	410	(0.24) ¹	409

※低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査

※(%)は検査受付数に対する%

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	
メーブルシロップ尿症	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		CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2, C16, C14/C3	
有機酸代謝異常症			糖代謝異常症		
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	タンデムマス法	ガラクトース血症	Gal	酵素法
プロピオン酸血症	C3, C3/C2		甲状腺機能低下症	TSH	ELISA法
イソ吉草酸血症	C5			FT ₄	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH		副腎過形成症	17-OHP	ELISA法
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				
グルタル酸血症Ⅰ型	C5-DC				