

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)
2020年度	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)	56 224	17 (0.03)	56 207 (95.58)
2019年度	58 823	17 (0.03)	58 806 (97.14)	58 823	17 (0.03)	58 806 (97.14)	58 823	17 (0.03)	58 806 (97.14)	58 823	17 (0.03)	58 806 (97.14)
2018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)
累 計	3 112 724	7 877 (0.25)	3 104 847	2 893 910	4 588 (0.16)	2 889 322	2 391 221	1 921 (0.08)	2 389 300	599 460	191 (0.03)	599 269

※開始年度 代謝異常症は1976年11月、甲状腺機能低下症は1979年10月、副腎過形成症は1988年4月（1986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2011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			要精密 診 査 計	（％）
		検査数	要再検査	要精密 診 査	計	（％）	検査数	要精密 診 査	（％）		
アミノ酸・糖 代謝異常症	フェニルアラニン	56 207	17	1	18	0.03	17	3	—	4	—
	メチオニン	56 207	1	—	1	—	—	—	—	—	—
	ロイシン	56 207	3	—	3	—	3	—	—	—	—
	ガラクトース	56 207	15	2	17	0.03	15	3	—	5	—
	2020年度	56 207	36	3	39	0.07	35	6	0.01	9	0.02
	累 計	3 104 847	6 687	124	6 811	0.22	6 497	463	0.01	587	0.02
甲 状 腺 機 能 低 下 症	2020年度	56 207	356	30	386	0.69	342	37	0.07	67	0.12
	累 計	2 889 322	22 836	1 646	24 482	0.85	21 987	2 895	0.10	4 541	0.16
副 腎 過 形 成 症	2020年度	56 207	235	21	256	0.46	231	22	0.04	43	0.08
	累 計	2 389 300	6 714	504	7 218	0.30	6 521	709	0.03	1 213	0.05
有 機 酸 ・ 脂 肪 酸 代 謝 異 常 症 等	2020年度	56 207	76	5	81	0.14	74	8	0.01	13	0.02
	累 計	599 269	2 062	40	2 102	0.35	2 036	108	0.02	148	0.02

※（％）は一次検査検査数に対する％

（2021年6月30日現在）

表3 行政別一次検査数及び結果

区 分	検体受付数	初回検査不能数	検査数	要再検査数	（％）	要精密診査数	（％）
横 浜 市	22 659	7	22 652	277	1.22	29	0.13
川 崎 市	9 671	3	9 668	103	1.07	11	0.11
相 模 原 市	4 628	—	4 628	80	1.73	4	0.09
神 奈 川 県（県域）	19 266	7	19 259	243	1.26	15	0.08
計	56 224	17	56 207	703	1.25	59	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				要精密 診 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
2020年度	56 207	307	49	-	356	20	-	10	30	342	24	11	2	37	67
累計	2 889 322	16 301	6 462	73	22 836	1 062	198	386	1 646	21 987	944	1 854	97	2 895	4 541

※累計にT₄のデータを含む 1990年度からT₄をFT₄に変更 (2021年6月30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		2018年度	2019年度	2020年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニ ルア ラニ ン	総 数	6	7	4	241	
	フェニルケトン尿症	2	3	-	26	
	高フェニルアラニン血症	1	2	3	31	
	一過性高フェニルアラニン血症	1	2	-	21	$\frac{26}{3\ 104\ 847}$
	一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	-	-	1	
	肝障害	-	-	-	3	
	正常	-	-	-	133	$\left(\frac{1}{119\ 417}\right)$
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	2	-	-	5	
	精査中または、診断未定	-	-	1	18	
メ チ オ ニ ン	総 数	-	-	-	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	$\frac{5}{3\ 104\ 847}$
	一過性高メチオニン血症疑い	-	-	-	1	
	正常	-	-	-	89	$\left(\frac{1}{620\ 969}\right)$
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
ロ イ シ ン	総 数	1	-	-	16	
	メープルシロップ尿症	-	-	-	5	$\frac{5}{3\ 104\ 847}$
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	
	正常	1	-	-	9	$\left(\frac{1}{620\ 969}\right)$
	精査中または、診断未定	-	-	-	0	
ガ ラ ク ト ー ス	総 数	2	2	5	177	
	ガラクトース血症	1	1	1	34	
	ガラクトース血症Ⅲ型	-	-	-	4	
	高ガラクトース血症	-	-	-	30	
	一過性高ガラクトース血症	-	-	1	28	
	ガラクトース血症疑い	-	-	1	1	$\frac{38}{3\ 104\ 847}$
	一過性高ガラクトース血症疑い	-	1	-	5	
	肝障害	-	-	-	6	
	低出生体重児	-	-	-	3	
	正常	-	-	-	35	$\left(\frac{1}{81\ 707}\right)$
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
	精査中または、診断未定	1	-	2	20	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2021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	2018年度	2019年度	2020年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	89	100	67	4 541	
先天性甲状腺機能低下症	30	24	27	1 007	
中枢性甲状腺機能低下症	1	—	—	62	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	1	1	—	9	
一過性甲状腺機能低下症	4	2	—	276	
高TSH血症	7	8	4	170	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T4低下	15	16	5	435	
栄養失調に伴うT4低下	—	7	—	19	$\frac{1\ 069}{2\ 889\ 322}$
ダウン症	2	1	2	16	
先天性甲状腺機能低下症疑い	—	2	—	18	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	1	2	1	10	$\left(\frac{1}{2\ 703} \right)$
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	1	9	—	19	
一過性甲状腺機能低下症疑い	6	1	2	15	
高TSH血症疑い	8	9	5	35	
TBG低下症疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	—	1	—	1 196	
その他（他疾患など）	—	—	—	9	
死亡	—	—	—	38	
精査中または、診断未定	13	17	21	363	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む） (2021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	2018年度	2019年度	2020年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	29	39	43	1 213	
副腎過形成症	3	1	2	119	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	1	2	5	89	$\frac{119}{2\ 389\ 300}$
一過性高17-OHP疑い	8	1	2	57	
低出生体重児	11	34	16	550	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	$\left(\frac{1}{20\ 078} \right)$
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	6	1	18	268	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2021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	2018年度	2019年度	2020年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	13	14	13	150	
メチルマロン酸血症	—	—	—	9	
プロピオン酸血症	—	4	1	15	
イソ吉草酸血症	—	—	—	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	—	—	—	6	
VLCAD欠損症	—	—	1	6	
CPT1欠損症	—	—	—	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	
全身性カルニチン欠乏症	—	—	1	4	44
一過性高C5血症	—	1	—	9	599 269
一過性高C5-OH血症	1	3	1	22	
一過性高C5-DC血症	1	1	—	3	
一過性高C3血症	1	—	—	3	($\frac{1}{13\ 620}$)
一過性高C8血症	—	—	—	1	
一過性高C0/(C16+C18)血症	—	—	1	1	
一過性低C0血症	—	—	—	5	
一過性低C0血症疑い	—	1	—	2	
VLCAD欠損症疑い	—	—	—	1	
CPT1欠損症疑い	1	—	—	1	
CPT2欠損症疑い	1	2	—	3	
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	—	10	
精査中または、診断未定	4	1	8	33	

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

※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

(2021年6月30日現在)

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
2020年度	970	(—)	970	680	(—)	680	420	(—)	420

※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%

資料A 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		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		副腎過形成症	FT ₄	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				
グルタル酸血症Ⅰ型	C5-DC				