

## 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)
2021年度	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)	56 300	8 (0.01)	56 292 (100.15)
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)
累 計	3 169 024	7 885 (0.25)	3 161 139	2 950 210	4 596 (0.16)	2 945 614	2 447 521	1 929 (0.08)	2 445 592	655 760	199 (0.03)	655 561

※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	56 292	15	1	16	0.03	15	3	—	4	—
	メチオニン	56 292	5	—	5	—	1	—	—	—	—
	ロイシン	56 292	3	—	3	—	3	—	—	—	—
	ガラクトース	56 292	14	1	15	0.03	14	1	—	2	—
	2021年度	56 292	37	2	39	0.07	33	4	—	6	0.01
	累 計	3 161 139	6 724	126	6 850	0.22	6 530	467	0.01	593	0.02
甲 状 腺 機 能 低 下 症	2021年度	56 292	354	25	379	0.67	347	42	0.07	67	0.12
	累 計	2 945 614	23 190	1 671	24 861	0.84	22 334	2 937	0.10	4 608	0.16
副 腎 過 形 成 症	2021年度	56 292	120	21	141	0.25	119	12	0.02	33	0.06
	累 計	2 445 592	6 834	525	7 359	0.30	6 641	721	0.03	1 246	0.05
有 機 酸 ・ 脂 肪 酸 代 謝 異 常 症 等	2021年度	56 292	105	4	109	0.19	102	12	0.02	16	0.03
	累 計	655 561	2 167	44	2 211	0.34	2 139	121	0.02	165	0.03

※（％）は一次検査検査数に対する％

（2022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	22 898	2	22 896	272	1.19	24	0.10
川 崎 市	9 555	—	9 555	94	0.98	10	0.10
相 模 原 市	4 555	1	4 554	60	1.32	4	0.09
神 奈 川 県（県域）	19 292	5	19 287	190	0.99	14	0.07
計	56 300	8	56 292	616	1.09	52	0.09

※（％）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 診計	
	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
2021年度	56 292	293	61	-	354	16	-	9	25	347	24	15	3	42	67
累計	2 945 614	16 594	6 523	73	23 190	1 078	198	395	1 671	22 334	968	1 869	100	2 937	4 608

※累計にT<sub>4</sub>のデータを含む 1990年度からT<sub>4</sub>をFT<sub>4</sub>に変更 (2022年6月30日現在)  
 ※2015年4月よりTSHの単位表示を血清単位から血液単位に変更  
 ※TSH：甲状腺刺激ホルモン T<sub>4</sub>：サイロキシン FT<sub>4</sub>：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	2019年度	2020年度	2021年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
フェニルアラニン	7	4	4	245	
総数	7	4	4	245	
フェニルケトン尿症	3	1	-	27	
高フェニルアラニン血症	2	3	1	32	
一過性高フェニルアラニン血症	2	-	-	21	$\frac{27}{3\ 161\ 139}$
一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	-	-	1	
肝障害	-	-	-	3	
正常	-	-	-	133	$\left(\frac{1}{117\ 079}\right)$
その他（他疾患など）	-	-	-	3	
死亡	-	-	-	5	
精査中または、診断未定	-	-	3	20	
メチオニン	-	-	-	153	
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	$\frac{5}{3\ 161\ 139}$
一過性高メチオニン血症疑い	-	-	-	1	
正常	-	-	-	89	$\left(\frac{1}{632\ 228}\right)$
その他（他疾患など）	-	-	-	9	
死亡	-	-	-	2	
精査中または、診断未定	-	-	-	14	
ロイシン	-	-	-	16	
総数	-	-	-	16	
メープルシロップ尿症	-	-	-	5	$\frac{5}{3\ 161\ 139}$
一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	$\left(\frac{1}{632\ 228}\right)$
正常	-	-	-	9	
ガラクトース	2	5	2	179	
総数	2	5	2	179	
ガラクトース血症	1	2	-	35	
ガラクトース血症Ⅲ型	-	-	-	4	
高ガラクトース血症	-	1	-	31	
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	$\frac{39}{3\ 161\ 139}$
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	$\left(\frac{1}{81\ 055}\right)$
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	-	-	2	20	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2022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	2019年度	2020年度	2021年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	100	67	67	4 608	
先天性甲状腺機能低下症	24	35	10	1 025	
中枢性甲状腺機能低下症	1	1	—	64	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	2	—	—	10	
一過性甲状腺機能低下症	2	—	4	280	
高TSH血症	8	6	2	174	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T <sub>4</sub> 低下	16	6	4	440	
栄養失調に伴うT <sub>4</sub> 低下	7	1	—	20	$\frac{1\ 089}{2\ 945\ 614}$
ダウン症	1	2	1	17	
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	2	1	—	10	$\left(\frac{1}{2\ 705}\right)$
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	9	—	—	19	
一過性甲状腺機能低下症疑い	1	2	1	16	
高TSH血症疑い	11	8	3	43	
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	5	42	385	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む） (2022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	2019年度	2020年度	2021年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	39	43	33	1 246	
副腎過形成症	1	3	1	121	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	3	8	2	95	$\frac{121}{2\ 445\ 592}$
一過性高17-OHP疑い	1	3	1	59	
低出生体重児	34	21	13	568	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	$\left(\frac{1}{20\ 212}\right)$
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	—	8	16	273	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2022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	2019年度	2020年度	2021年度	累計	発生頻度 <sup>1)</sup>
総 数	14	14	16	167	
メチルマロン酸血症	-	-	1	10	
プロピオン酸血症	4	2	-	16	
イソ吉草酸血症	-	-	-	1	
メチルクロトニルグリシン尿症	-	-	-	3	
グルタル酸血症 I 型	-	-	-	1	
MCAD欠損症	-	-	-	6	
VLCAD欠損症	-	2	-	7	
CPT1欠損症	-	-	-	1	
CPT2欠損症	-	-	-	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	47
一過性高C5血症	1	-	1	10	655 561
一過性高C5-OH血症	3	3	3	27	
一過性高C5-DC血症	1	2	1	6	
一過性高C3血症	-	-	-	3	
一過性高C8血症	-	-	-	1	( 1 / 13 948 )
一過性高C0/(C16+C18)血症	-	1	-	1	
一過性低C0血症	-	-	1	6	
一過性低C0血症疑い	1	-	-	2	
一過性高C14:1血症	-	-	1	1	
一過性高C16-OH血症	-	1	-	1	
VLCAD欠損症疑い	-	-	-	1	
CPT1欠損症疑い	-	-	-	1	
CPT2欠損症疑い	2	-	-	3	
一過性高シトルリン血症	-	-	-	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	-	-	10	
精査中または、診断未定	1	2	8	35	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2022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
2021年度	1 115	1 (0.09)	1 114	606	( - )	606	410	( - )	410

※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	酵素化学的測定法
プロピオン酸血症	C3, C3/C2		甲状腺機能低下症	TSH	免疫化学的測定法
イソ吉草酸血症	C5			FT <sub>4</sub>	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH		副腎過形成症	17-OHP	タンデムマス法
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				