

平成 20 年度先天性代謝異常等検査成績

臨床検査科

先天性代謝異常症の早期発見・早期治療を目的として、昭和 52 年度より先天性代謝異常症 4 疾患(フェニールケトン尿症,メープルシロップ尿症,ホモシスチン尿症,ガラクトース血症),平成元年度より先天性副腎過形成症,平成 4 年度より先天性甲状腺機能低下症の 2 疾患を追加し,現在 6 疾患のマス・スクリーニング検査

を当所において実施している。

本年度は,新生児 12701 名に対し検査を実施し,77 名がスクリーニング陽性(要精密検査)となった。その疾患別内訳は,フェニールケトン尿症 1 名,メープルシロップ尿症 2 名,ガラクトース血症 7 名,先天性副腎過形成症 34 名,先天性甲状腺機能低下症 33 名であった(表 1)。

また,精密検査の結果,先天性甲状腺機能低下症 5 名,先天性副腎過形成症 1 名の患児が確認され,治療及び経過観察が行われている(表 2)。

表1 先天性代謝異常など検査実施状況

		4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月	計
初 回 検 査		1056	1072	1018	1110	1076	1107	1120	933	1038	1083	983	1105	12701
再 検 査		63	75	74	70	70	64	74	57	69	94	66	84	860
検 査 総 数		1119	1147	1092	1180	1146	1171	1194	990	1107	1177	1049	1189	13561
検査結果	正 常	1063	1084	1031	1129	1093	1102	1143	936	1041	1104	987	1105	12818
	疑 陽 性	45	47	55	42	46	56	41	44	50	58	43	72	599
	判 定 不 能	5	12	4	6	2	8	5	2	5	7	7	4	67
	陽 性	6	4	2	3	5	5	5	8	11	8	12	8	77
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
	メープルシロップ尿症	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ガラクトース血症	1	0	0	1	2	0	0	0	1	0	1	1	7
	先天性副腎過形成症	1	1	2	1	0	2	4	4	4	7	5	3	34
	先天性甲状腺機能低下症	3	2	0	1	3	2	1	4	6	1	6	4	33

表2 精密検査受診後の陽性者一覧

性別	生年月日	初回検査		再検査		精密検査結果
		採血月日	検査結果	採血月日	検査結果	
F	20.3.19	20.3.24	TSH 21.56 μ U/ml	20.4.2	TSH 13.35 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3260g
M	20.8.17	20.8.22	TSH 11.52 μ U/ml	20.8.29	TSH 23.31 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2812g
F	20.10.15	20.10.19	TSH 95.78 μ U/ml			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3304g
M	20.10.22	20.10.27	17-OHP 直接法100 ng/ml 抽出法100 ng/ml			先天性副腎過形成症 在胎週数 41週 出生体重 3250g
F	20.10.25	20.10.30	TSH 21.67 μ U/ml	20.11.11	TSH 42.07 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3530g
M	20.11.18	20.11.23	TSH 26.75 μ U/ml	20.12.3	TSH 30.24 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 37週 出生体重 3412g