

平成 16 年度先天性代謝異常等検査成績

臨床検査科

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 13051 名に対し検査を実施し，64 名のスクリーニング陽性者（要精密検査）を発見した．その疾患別内訳については，フェニールケトン尿症 4 名，ガラクトース血症 12 名，先天性副腎過形成症 18 名，先天性甲状腺機能低下症 30 名であった．（表 1）

また，これらの児の精密検査の結果，先天性甲状腺機能低下症 13 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		1046	1136	1058	1081	1175	1140	1038	1090	1105	1078	955	1149	13051
再検査		81	79	73	111	91	111	102	86	100	115	96	106	1151
検査総数		1127	1215	1131	1192	1266	1251	1140	1176	1205	1193	1051	1255	14202
検査結果	正常	1063	1154	1051	1117	1185	1169	1074	1114	1131	1084	985	1165	13292
	疑陽性	37	39	52	61	65	59	40	49	57	85	50	65	659
	判定不能	17	16	18	11	12	16	18	12	8	13	7	15	163
	陽性	9	4	5	2	3	5	7	0	8	10	8	3	64
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	1	0	0	1	0	1	0	0	0	1	0	0	4
	メープルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	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	2	1	1	0	1	0	1	0	2	3	1	0	12
	先天性副腎過形成症	4	1	2	0	0	1	2	0	3	3	1	1	18
	先天性甲状腺機能低下症	2	2	2	1	2	3	4	0	3	3	6	2	30

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	
M*1	H16.6.11	H16.6.16	TSH 1.37 μ U/ml FT4 0.32ng/dl	H16.6.24	TSH 0.60 μ U/ml FT4 0.26ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2526g
F	H16.6.26	H16.6.30	TSH 11.46 μ U/ml FT4 2.52ng/dl	H16.7.9	TSH 10.52 μ U/ml FT4 1.57ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3482g
M	H16.7.17	H16.7.21	TSH 16.78 μ U/ml FT4 3.38ng/dl	H16.7.30	TSH 18.71 μ U/ml FT4 1.49ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 42週 出生体重 3205g
M*2	H16.9.3	H16.9.8	TSH 1.98 μ U/ml FT4 0.76ng/dl	H16.9.24	TSH 1.27 μ U/ml FT4 0.84ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 28週 出生体重 1339g
M*3	H16.11.10	H16.11.15	TSH 0.88 μ U/ml FT4 0.59ng/dl	H16.12.20	TSH 0.01 μ U/ml FT4 1.63ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 29週 出生体重 1273g
M	H16.11.14	H16.11.19	TSH 2.93 μ U/ml FT4 1.34ng/dl	H16.11.26	TSH 16.57 μ U/ml FT4 1.42ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 35週 出生体重 2440g
M	H16.11.21	H16.11.25	TSH 9.71 μ U/ml FT4 2.07ng/dl	H16.12.2	TSH 16.14 μ U/ml FT4 1.39ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3148g
F	H16.11.29	H16.12.3	TSH 27.27 μ U/ml FT4 1.98ng/dl	H16.12.8	TSH 29.49 μ U/ml FT4 1.49ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2755g
M	H17.1.2	H17.1.7	TSH 14.52 μ U/ml FT4 2.38ng/dl	H17.1.13	TSH 16.90 μ U/ml FT4 1.31ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 42週 出生体重 3450g
F	H17.1.20	H17.1.25	TSH 14.85 μ U/ml FT4 2.29ng/dl	H17.2.7	TSH 5.26 μ U/ml FT4 1.84ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3030g
M	H17.1.22	H17.1.27	TSH 28.48 μ U/ml FT4 2.72ng/dl	H17.2.2	TSH 36.54 μ U/ml FT4 1.32ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3030g
F	H17.1.28	H17.2.2	TSH 10.17 μ U/ml FT4 2.31ng/dl	H17.2.9	TSH 16.75 μ U/ml FT4 1.39ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3075g
M	H17.3.3	H17.3.8	TSH 11.46 μ U/ml FT4 2.87ng/dl	H17.3.17	TSH 18.32 μ U/ml FT4 1.39ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2770g
F	H16.5.26	H16.5.27	17OHP直接法 50.36ng/ml 抽出法 23.19ng/ml	H16.5.31	17OHP直接法 100ng/ml 抽出法 95.34ng/ml	先天性副腎過形成症 在胎週数 41週 出生体重 3775g

*1) ガラクトース血症スクリーニング陽性 (Gal:8.26mg/dl) *2,3) 先天性副腎過形成症スクリーニング陽性 (17OHP (抽出法) :2.59ng/ml*2, 4.59ng/ml*3)