

## 平成 17 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 12494 名に対し検査を実施し、61 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、メープルシロップ尿症 2 名、ホモシスチン尿症 1 名、ガラクトース血症 9 名、先天性副腎過形成症 14 名、先天性甲状腺機能低下症 35 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 8 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   |             | 934  | 1086 | 1015 | 963  | 1201 | 1095 | 1036 | 1082 | 936  | 1096 | 943  | 1107 | 12494 |
| 再検査    |             | 82   | 90   | 93   | 79   | 94   | 80   | 75   | 87   | 97   | 101  | 89   | 102  | 1069  |
| 検査総数   |             | 1016 | 1176 | 1108 | 1042 | 1295 | 1175 | 1111 | 1169 | 1033 | 1197 | 1032 | 1209 | 13563 |
| 検査結果   | 正常          | 932  | 1112 | 1036 | 984  | 1221 | 1126 | 1054 | 1100 | 942  | 1114 | 971  | 1136 | 12728 |
|        | 疑陽性         | 63   | 45   | 57   | 42   | 59   | 39   | 46   | 48   | 69   | 66   | 49   | 58   | 641   |
|        | 判定不能        | 14   | 14   | 12   | 14   | 12   | 7    | 9    | 13   | 13   | 10   | 7    | 8    | 133   |
|        | 陽性          | 7    | 5    | 3    | 2    | 3    | 3    | 2    | 8    | 9    | 7    | 5    | 7    | 61    |
| 疾患別陽性数 | フェニールケトン尿症  | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0     |
|        | メープルシロップ尿症  | 1    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 1    | 0    | 2     |
|        | ホモシスチン尿症    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 1    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 0    | 1     |
|        | ガラクトース血症    | 0    | 1    | 0    | 1    | 1    | 0    | 1    | 0    | 1    | 2    | 1    | 1    | 9     |
|        | 先天性副腎過形成症   | 2    | 2    | 0    | 0    | 0    | 1    | 0    | 2    | 4    | 2    | 1    | 0    | 14    |
|        | 先天性甲状腺機能低下症 | 4    | 2    | 3    | 1    | 2    | 1    | 1    | 6    | 4    | 3    | 2    | 6    | 35    |

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  | 17. 3.25 | 17. 3.29 | TSH 14.53mU/ml<br>FT4 2.21ng/dl       | 17. 4. 5 | TSH 27.07mU/ml<br>FT4 1.13ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 39週 出生体重 2935 g |
| M  | 17. 5.29 | 17. 6. 3 | TSH 12.13mU/ml<br>FT4 1.98ng/dl       | 17. 6. 9 | TSH 10.26mU/ml<br>FT4 1.26ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 37週 出生体重 2245 g |
| F  | 17. 8. 2 | 17. 8. 6 | TSH 17.86mU/ml<br>FT4 1.69ng/dl       | 17. 8.10 | TSH 14.84mU/ml<br>FT4 1.25ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 39週 出生体重 3190 g |
| F  | 17. 8.21 | 17. 8.28 | TSH 1.92mU/ml<br>FT4 0.67ng/dl        | 17. 9. 5 | TSH 14.35mU/ml<br>FT4 0.30ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 34週 出生体重 1786 g |
| F  | 17.10.20 | 17.10.25 | TSH 12.45mU/ml<br>FT4 1.37ng/dl       | 17.10.31 | TSH 16.06mU/ml<br>FT4 1.27ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 38週 出生体重 2660 g |
| F  | 18. 2. 9 | 18. 2.13 | TSH 13.88mU/ml<br>FT4 1.75ng/dl       | 18. 2.18 | TSH 49.53mU/ml<br>FT4 0.97ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 40週 出生体重 2515 g |
| M  | 18. 3.11 | 18. 3.16 | TSH 12.41mU/ml<br>FT4 1.57ng/dl       | 18. 3.24 | TSH 18.09U/ml<br>FT4 0.60ng/dl       | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 38週 出生体重 2980 g |
| F  | 18. 3.16 | 18. 3.21 | TSH 80 ↑ mU/ml<br>FT4 1.16ng/dl       | 18. 3.30 | TSH 80 ↑ mU/ml<br>FT4 0.50ng/dl      | 先天性甲状腺機能低下症<br>在胎週数 39週 出生体重 2610 g |
| F  | 17. 3. 4 | 17. 3.14 | 17OHP 直接法100 ↑ ng/ml<br>抽出法 9.20ng/ml | 17. 4.18 | 17OHP 直接法15.50ng/ml<br>抽出法 5.36ng/ml | 先天性副腎過形成症<br>在胎週数 22週 出生体重 431 g    |