

## 平成 22 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 12628 名に対し検査を実施し、73 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 2 名、メープルシロップ尿症 4 名、ガラクトース血症 10 名、先天性副腎過形成症 15 名、先天性甲状腺機能低下症 42 名であった(表 1)。

また、精密検査の結果、先天性副腎過形成症 2 名、先天性甲状腺機能低下症 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	1051	981	1073	1080	1137	1069	1009	1115	1078	1004	936	1095	12628
再	検	73	56	54	56	47	67	69	73	93	79	74	72	813
検	査	1124	1037	1127	1136	1184	1136	1078	1188	1171	1083	1010	1167	13441
検査結果	正	1071	985	1096	1098	1148	1086	1021	1129	1103	1016	932	1102	12787
	疑	39	38	21	30	27	39	40	45	56	50	58	52	495
	判	6	7	7	6	7	10	8	11	5	8	4	7	86
	陽	8	7	3	2	2	1	9	3	7	9	16	6	73
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	2
	メープルシロップ尿症	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	4
	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	0	2	1	1	1	0	1	1	1	1	1	0	10
	先天性副腎過形成症	3	2	0	1	0	0	1	1	1	1	5	0	15
	先天性甲状腺機能低下症	4	2	2	0	1	1	6	1	5	6	9	5	42

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	22.7.8	22.7.12	17-OHP 直接法100 ng/ml 抽出法100 ng/ml	22.7.20	17-OHP 直接法52.28ng/ml 抽出法40.49ng/ml	先天性副腎過形成症 在胎週数 38週 出生体重 2880g
F	22.12.7	22.12.12	TSH 16.89 μU/ml	22.12.20	TSH 31.76 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3050g
F	22.12.28	22.12.30	17-OHP 直接法100 ng/ml 抽出法84.99ng/ml	23.1.2	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 39週 出生体重 2866g