

平成 23 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)の検査を開始し、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

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 12641 名に対し検査を実施し、83 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、ガラクトース血症 9 名、先天性副腎過形成症 15 名、先天性甲状腺機能低下症 57 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 9 名、先天性副腎過形成症 2 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 先天性代謝異常等検査実施状況

		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		982	1088	1034	1066	1228	1058	1083	1092	1013	1054	988	955	12641
再 検 査		82	87	58	72	70	74	76	49	91	76	67	70	872
検 査 総 数		1064	1175	1092	1138	1298	1132	1159	1141	1104	1130	1055	1025	13513
検 査 結 果	正 常	991	1111	1045	1086	1231	1082	1098	1088	1027	1068	1000	952	12779
	疑 陽 性	56	51	28	41	51	42	48	43	59	51	48	60	578
	判 定 不 能	10	7	8	8	11	5	3	4	6	4	2	5	73
	陽 性	7	6	11	3	5	3	10	6	12	7	5	8	83
疾 患 別 陽 性 数	フェニールケトン尿症	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2
	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	1	1	0	0	1	0	1	0	1	2	1	1	9
	先天性副腎過形成症	0	1	6	0	0	0	1	2	2	0	0	3	15
	先天性甲状腺機能低下症	6	3	5	2	4	3	8	4	9	5	4	4	57

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	23.5.31	23.6.5	TSH 10.91 μU/ml	23.6.13	TSH 10.91 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3505g
M	23.6.7	23.6.12	TSH 9.14 μU/ml	23.6.17	TSH 9.35 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2444g
F	23.5.24	23.6.13	TSH 9.95 μU/ml	23.6.22	TSH 17.38 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2314g
M	23.9.18	23.9.22	TSH 16.93 μU/ml	23.10.1	TSH 11.96 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2942g
M	23.12.7	23.12.11	TSH 9.22 μU/ml	23.12.19	TSH 20.04 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3040g
M	23.12.5	23.12.10	TSH 9.15 μU/ml	23.12.20	TSH 9.81 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3488g
M	23.12.12	23.12.17	TSH 14.64 μU/ml	23.12.26	TSH 19.49 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3654g
F	23.12.17	23.12.22	TSH 9.47 μU/ml	24.1.20	TSH 10.06 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3560g
M	23.12.22	23.12.26	TSH 13.33 μU/ml	24.1.6	TSH 23.03 μU/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2734g
M	23.6.7	23.6.12	17-OHP 直接法 54.50ng/ml 抽出法 41.66ng/ml			先天性副腎過形成症 在胎週数 41週 出生体重 3520g
F	23.11.30	23.11.30	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 40週 出生体重 2677g