

## 平成 13 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、愛媛県先天性代謝異常検査等実施要綱に基づき、早期発見・早期治療を目的として先天性代謝異常症 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)のマス・スクリーニングを実施している。平成元年度から

は先天性副腎過形成症、平成 4 年度からは先天性甲状腺機能低下症の 2 疾患を追加し、現在 6 疾患について実施している。

平成 13 年度は、新生児 14005 名に対して検査を実施し、83 名がスクリーニング陽性であった。その疾患別内訳については表 1 に示すとおりである。

また、精密医療機関での精査の結果、先天性副腎過形成症 1 名、先天性甲状腺機能低下症 5 名の患者が確認され、治療及び経過観察が行われている。(表 2)

表 1 平成 13 年度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	1030	1251	1120	1265	1258	1154	1350	1127	1153	1091	1125	1081	14005
再	検	94	113	91	97	88	59	94	95	115	104	116	123	1189
検査		1124	1364	1211	1362	1346	1213	1444	1222	1268	1195	1241	1204	15194
検査	正	1052	1280	1127	1276	1291	1158	1362	1138	1155	1108	1103	1099	14149
	疑	53	69	64	57	40	40	62	60	92	69	109	82	797
	判	12	10	12	23	12	12	14	16	14	12	11	17	165
	陽	7	5	8	6	3	3	6	8	7	6	18	6	83
疾患	フェニールケトン尿症		2	1				2	4		2	3		14
	メープルシロップ尿症	1		1					1	1	1	5		10
	ホモシスチン尿症								1					1
	ガラクトース血症												1	1
	先天性副腎過形成症	1	2	5	2	1	3	1	1	2	2	5	2	27
	先天性甲状腺機能低下症	5	1	1	4	2		3	3	4	2	6	3	34

表 2 精密検査後の陽性者一覧

性別	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	H13.7.9	17-OHP (直)100 ↑ ng/ml (抽)100 ↑ ng/ml			先天性副腎過形成症 在胎41週 出生体重2790g
F	H13.8.5	TSH 100 ↑ μU/ml			クレチン症 在胎40週 出生体重2822g
F	H13.11.27	TSH 32.95 μU/ml			クレチン症 在胎39週 出生体重2220g
M	H14.2.12	TSH 12.54 μU/ml	H14.2.25	TSH 14.09 μU/ml	クレチン症 在胎38週 出生体重2665g
M	H14.2.12	TSH 19.86 μU/ml	H14.2.26	TSH 12.75 μU/ml	クレチン症 在胎40週 出生体重3330g
M	H14.2.25	TSH 18.00 μU/ml	H14.3.4	TSH 14.84 μU/ml	クレチン症 在胎38週 出生体重2845g