

平成 14 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 14 年度は、新生児 13686 名に対して検査を実施し、51 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。

精密医療機関での精査の結果、先天性甲状腺機能低下症 6 名の患者が確認され、治療及び経過観察が行われている。また、1 名がスクリーニングでは正常であったが、臨床症状により中枢性クレチン症と診断された。(表 2)

表 1 平成 14 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 検 査		1094	1227	1025	1278	1242	1105	1266	1057	1060	1144	1068	1120	13686
再 検 査		98	86	62	55	91	57	106	77	73	93	80	100	978
検 査 総 数		1192	1313	1087	1333	1333	1162	1372	1134	1133	1237	1148	1220	14664
検 査 結 果	正 常	1115	1260	1051	1285	1276	1102	1278	1067	1068	1175	1082	1131	13890
	疑 陽 性	62	41	30	35	38	43	69	47	44	48	49	70	576
	判 定 不 能	9	8	4	11	13	15	17	11	19	10	16	14	147
	陽 性	6	5	2	2	6	2	8	9	2	4	1	5	52
疾 患 別 陽 性 数	フェニールケトン尿症	3	1	1		1				1				7
	メープルシロップ尿症	2	2			1		3	1		1	1		11
	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	1		1	1		3				1	8
	先天性甲状腺機能低下症	1	1		2	3	1	4	4	1	3		4	24

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	
M	H14.7.6	TSH 15.38 $\mu$ U/ml	H14.7.16	TSH 10.81 $\mu$ U/ml	クレチン症 在胎38週 出生体重2980g
F	H14.7.29	TSH 74.92 $\mu$ U/ml			クレチン症 在胎38週 出生体重4090g
M	H14.9.2	TSH 10.81 $\mu$ U/ml	H14.9.12	TSH 23.00 $\mu$ U/ml	クレチン症 在胎39週 出生体重2190g
M*	H14.10.21	TSH 1.06 $\mu$ U/ml			中枢性クレチン症 在胎40週 出生体重3536g
M	H14.11.15	TSH 92.05 $\mu$ U/ml			クレチン症 在胎40週 出生体重3400g
M	H14.11.22	TSH 100 $\uparrow$ $\mu$ U/ml			クレチン症 在胎39週 出生体重3042g
F	H14.11.21	TSH 100 $\uparrow$ $\mu$ U/ml			クレチン症 在胎39週 出生体重1821g

\*スクリーニングでは正常であったが、臨床症状により中枢性クレチン症と診断された。