

平成 15 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 13749 名に対し検査を実施し、57 名のスクリーニング陽性者（要精密検査）を発見した。その疾患別内訳については、フェニールケトン尿症 5 名、メープルシロップ尿症 2 名、ガラクトース血症 5 名、先天性副腎過形成症 14 名、先天性甲状腺機能低下症 31 名であった。（表 1）

また、これらの児の精密検査の結果、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		1078	1172	1104	1280	1132	1216	1235	1012	1149	1104	1061	1206	13749
再検査		93	95	80	95	84	57	75	60	89	71	74	91	964
検査総数		1171	1267	1184	1375	1216	1273	1310	1072	1238	1175	1135	1297	14713
検査結果	正常	1097	1201	1049	1337	1168	1240	1258	1021	1175	1124	1069	1232	13971
	疑陽性	54	56	36	22	38	20	45	33	57	39	56	45	501
	判定不能	12	6	13	11	8	9	5	13	4	9	2	12	104
	陽性	8	4	6	5	2	4	2	5	2	3	8	8	57
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5
	メープルシロップ尿症	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2
	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	0	2	1	0	1	0	0	0	1	0	0	5
	先天性副腎過形成症	3	1	1	2	0	0	2	0	0	2	1	2	14
	先天性甲状腺機能低下症	3	2	1	1	2	3	0	5	2	0	7	5	31

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	H15.4.5	H15.4.11	TSH 53.82 μ U/ml FT4 1.21ng/dl	H15.4.21	TSH 13.51 μ U/ml FT4 1.57ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2268g
M	H15.5.31	H15.6.5	TSH 67.47 μ U/ml FT4 1.50ng/dl			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2845g
M	H15.10.22	H15.10.27	TSH 9.73 μ U/ml FT4 1.55ng/dl	H15.11.6	TSH 13.91 μ U/ml FT4 1.81ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 37週 出生体重 3454g
M	H15.10.22	H15.10.27	TSH 13.65 μ U/ml FT4 2.46ng/dl	H15.11.6	TSH 11.49 μ U/ml FT4 1.33ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2780g
M	H15.10.24	H15.10.29	TSH 13.19 μ U/ml FT4 1.81ng/dl	H15.11.10	TSH 20.97 μ U/ml FT4 0.82ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3510g
F	H16.1.15	H16.1.20	TSH 13.74 μ U/ml FT4 2.07ng/dl	H16.1.27	TSH 30.32 μ U/ml FT4 1.47ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2612g
M	H16.3.8	H16.3.13	TSH 27.99 μ U/ml FT4 2.56ng/dl	H16.3.24	TSH 26.36 μ U/ml FT4 1.28ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3256g
F	H16.3.12	H16.3.17	TSH 25.59 μ U/ml FT4 2.41ng/dl	H16.3.25	TSH 36.26 μ U/ml FT4 1.52ng/dl	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2954g
F	H15.7.1	H15.7.6	17OHP直接法 43.92ng/ml 抽出法 17.73ng/ml	H15.7.15	17OHP直接法 101.32ng/ml 抽出法 68.93ng/ml	先天性副腎過形成症 在胎週数 39週 出生体重 3225g