

## 平成 18 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 12870 名に対し検査を実施し，75 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 1 名，ガラクトース血症 4 名，先天性副腎過形成症 19 名，先天性甲状腺機能低下症 49 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 5 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		932	1145	1009	1107	1187	1119	1119	1066	1031	1130	1020	1005	12870
再 検 査		73	56	56	78	86	70	67	61	81	80	83	92	883
検 査 総 数		1005	1201	1065	1185	1273	1189	1186	1127	1112	1210	1103	1097	13753
検査結果	正 常	947	1148	1021	1102	1205	1136	1131	1070	1050	1137	1030	1025	13002
	疑 陽 性	45	39	30	57	44	40	39	39	40	61	54	54	542
	判 定 不 能	7	10	8	18	19	10	11	9	16	7	9	10	134
	陽 性	6	4	6	8	5	3	5	9	6	5	10	8	75
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	0	1	0	0	0	0	1	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	1	0	1
	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	1	0	1	0	0	0	1	0	0	1	0	4
	先天性副腎過形成症	0	1	0	2	3	2	0	2	2	3	1	3	19
先天性甲状腺機能低下症	6	1	6	5	2	1	4	6	4	2	7	5	49	

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	18.7.18	18.7.23	TSH 13.58 $\mu$ U/ml	18.8.2	TSH 26.32 $\mu$ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2976 g
M	18.10.30	18.11.4	TSH 12.71 $\mu$ U/ml	18.11.13	TSH 10.73 $\mu$ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2518 g
F	18.11.14	18.11.20	TSH 80 $\uparrow$ $\mu$ U/ml			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 2906 g
F	19.2.10	19.2.15	TSH 13.39 $\mu$ U/ml	19.2.21	TSH 15.95 $\mu$ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 37週 出生体重 2503 g
F	19.2.11	19.2.15	TSH 15.56 $\mu$ U/ml	19.2.22	TSH 15.15 $\mu$ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3186 g