

平成 19 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 12913 名に対し検査を実施し, 87 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 1 名, メープルシロップ尿症 5 名, ガラクトース血症 7 名, 先天性副腎過形成症 12 名, 先天性甲状腺機能低下症 62 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 4 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		987	1146	1036	1094	1133	1040	1214	1086	1057	1060	1028	1032	12913
再 検 査		56	74	62	69	78	69	70	91	95	98	95	72	929
検 査 総 数		1043	1220	1098	1163	1211	1109	1284	1177	1152	1158	1123	1104	13842
検査結果	正 常	1002	1161	1047	1103	1144	1069	1216	1080	1065	1067	1047	1058	13059
	疑 陽 性	28	46	39	44	48	31	52	75	65	74	60	37	599
	判 定 不 能	8	9	9	5	12	7	6	10	11	8	6	6	97
	陽 性	5	4	3	11	7	2	10	12	11	9	10	3	87
疾患別陽性数	フェニールケトン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
	メープルシロップ尿症	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2	1	5
	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	0	2	0	1	0	0	0	2	0	7
	先天性副腎過形成症	1	0	0	4	0	0	3	1	2	0	1	0	12
	先天性甲状腺機能低下症	4	4	1	6	5	2	6	10	9	8	5	2	62

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	19.4.4	19.4.9	TSH 12.96 μ U/ml	19.4.16	TSH 17.05 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3098g
F	19.6.3	19.6.8	TSH 9.21 μ U/ml	19.6.18	TSH 11.72 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3313g
M	19.7.5	19.7.10	TSH 14.53 μ U/ml	19.7.18	TSH 21.01 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3120g
F	19.10.11	19.10.15	TSH 15.23 μ U/ml	19.10.22	TSH 21.57 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 2714g