

平成 21 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 12645 名に対し検査を実施し、83 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、メープルシロップ尿症 1 名、ガラクトース血症 9 名、先天性副腎過形成症 34 名、先天性甲状腺機能低下症 39 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 9 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		1043	1027	1062	1071	1059	1022	1076	1022	1154	1005	950	1154	12645
再 検 査		83	77	91	55	62	67	63	61	90	86	73	70	878
検 査 総 数		1126	1104	1153	1126	1121	1089	1139	1083	1244	1091	1023	1224	13523
検査結果	正 常	1070	1037	1090	1076	1070	1027	1083	1019	1148	1026	969	1159	12774
	疑 陽 性	50	55	51	39	39	49	44	50	73	49	47	50	596
	判 定 不 能	4	5	6	3	8	8	6	4	8	3	7	8	70
	陽 性	2	7	6	8	4	5	6	10	15	13	0	7	83
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	0	0	0	0
	メープルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	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	0	0	1	0	2	2	1	2	0	0	1	9
	先天性副腎過形成症	1	4	5	5	1	0	1	4	7	4	0	2	34
	先天性甲状腺機能低下症	1	3	1	2	3	3	3	5	6	9	0	3	39

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	
F	21.4.10	21.4.14	TSH 90.00 ↑ μ U/ml	21.4.18	TSH 90.00 ↑ μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2930g
F	21.5.17	21.5.22	TSH 86.17 μ U/ml			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 2950g
F	21.7.7	21.7.12	TSH 9.34 μ U/ml	21.7.17	TSH 15.02 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3127g
M	21.8.17	20.8.22	TSH 30.00 μ U/ml	21.8.30	TSH 12.67 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3915g
F	21.8.31	21.9.5	TSH 90.00 ↑ μ U/ml	21.9.11	TSH 90.00 ↑ μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 40週 出生体重 3104g
F	21.9.29	21.10.4	TSH 14.64 μ U/ml	21.10.13	TSH 86.01 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 2590g
M	21.11.16	21.11.21	TSH 17.82 μ U/ml	21.11.30	TSH 13.74 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 41週 出生体重 3772g
F	21.12.17	21.12.22	TSH 13.14 μ U/ml	21.12.28	TSH 15.02 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2612g
F	21.12.24	21.12.29	TSH 9.56 μ U/ml	22.1.9	TSH 19.13 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2805g
M	22.3.8	22.3.12	17-OHP 直接法100 ↑ ng/ml 抽出法100 ↑ ng/ml			先天性副腎過形成症 在胎週数 39週 出生体重 3396g