

10

先天性代謝異常症等検査

1 実施状況

疾患の早期発見と障害の予防を目的に、県からの委託により検査を実施しており、対象は栃木県内で出生した新生児のうち、この検査を希望する者である。

対象疾患はアミノ酸代謝異常症 5 疾患、有機酸代謝異常症 7 疾患、脂肪酸代謝異常症 4 疾患、糖代謝異常症 1 疾患、先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症の合計19疾患である。

2 検査方法及び判定基準

検査は先天性代謝異常症検査等実施要領に定められた検査方法に基づいて行い、アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症はタンデムマス法により実施した。また、糖代謝異常症はマイクロプレート酵素法、先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎過形成症はELISA法により実施した。

初回検査及び要再検査で要精密検査を依頼した判定基準は表1のとおりである。

3 精度管理

先天性代謝異常症等検査精度の維持、向上を図るためにNPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会が実施主体である先天性代謝異常等スクリーニング精度管理事業に参加した。

4 実施状況

栃木県内で出生した16,878人の新生児について検査を実施した。また、再検査は検査の結果、基準値を超えた児と低出生体重児について行った。

1) アミノ酸代謝異常症検査

初回検査および再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児は1人であった。

2) 有機酸代謝異常症検査

初回検査および再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児は3人であった。

3) 脂肪酸代謝異常症検査

初回検査および再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児は1人であった。

4) 糖質代謝異常症検査

初回検査および再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児はいなかった。

5) 先天性甲状腺機能低下症検査

初回検査及び再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児は8人であった。

なお、低出生体重児の2回採血検査の結果、先天性甲状腺機能低下症の基準値を超えた児は1人であった。

6) 先天性副腎過形成症検査

初回検査及び再検査の結果、基準値を超え要精密検査となった児は4人であった。

表1 検査方法及び判定基準

疾患群	対象疾患	測定物質	基準値（全血表示）	
			要再検査	要精密検査
アミノ酸代謝異常症 (mg/dℓ)	フェニルケトン尿症	Phe	>3.0	>10.0
	メープルシロップ尿症	Leu+Ileu Val	>4.6 >2.9	Leu+Ileu > 7.9
	ホモシスチン尿症	Met	>1.2	
	シトルリン血症	Cit	>1.7	>5.2
	アルギニノコハク酸尿症	Cit	>1.7	>5.2
有機酸代謝異常症 (nmol/ml)	メチルマロン酸血症	C3	>3.6	>8.0
	プロピオン酸血症	C3/C2	>0.25	>0.25
	イソ吉草酸血症	C5	>1.0	>5.0
	メチルクロトニルグリシン尿症	C5OH	>1.0	>2.0
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症			
	複合カルボキシラーゼ欠損症			
	グルタル酸血症 I 型	C5DC	>0.25	
脂肪酸代謝異常症 (nmol/ml)	M C A D欠損症	C8 C8/C10	>0.3 >1.4	
	V L C A D欠損症	C14 : 1 C14 : 1/C2	>0.4 >0.013	
	三頭酸素/L C H A D欠損症	C16OH C18 : 1OH	>0.1 >0.1	
	C P T I 欠損症	C0/(C16+C18)	>100	
糖質代謝異常症	ガラクトース血症	Gal	≥3.0	≥8.0
内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症	TSH	≥9.0	≥30.0
	先天性副腎過形成症	17-OHP(抽出法)	≥3.0	≥7.0

表2 実施状況

平成27年7月10日現在

対象疾患	一次検査				再検査			要精検
	検査件数	正 常	要再検査	要精検	検査件数	正 常	要精検	
アミノ酸代謝異常症	16,878	16,872	6	0	6	5	1	1
有機酸代謝異常症		16,858	19	1	19	17	2	3
脂肪酸代謝異常症		16,876	2	0	2	1	1	1
ガラクトース血症		16,856	22	0	22	22	0	0
先天性甲状腺機能低下症		16,782	93	3	91	87	4	7
先天性副腎過形成症		16,691	187	0	185	181	4	4
低出生体重児の2回採血						338	337	1

表3 精密検査結果（確定診断）

平成27年7月10日現在

対象疾患	確定診断結果	人数
アミノ酸代謝異常症	メープルシロップ尿症疑い	1
有機酸代謝異常症	プロピオン酸血症	1
	異常なし	2
脂肪酸代謝異常症	異常なし	1
先天性甲状腺機能低下症	先天性甲状腺機能低下症	2
	乳児一過性高TSH血症	1
	先天性甲状腺機能低下症疑い	4
	その他の疾患	1
先天性副腎過形成症	先天性副腎過形成症（単純男性型）	1
	先天性副腎過形成症疑い	2
	その他の疾患	1