

10 先天性代謝異常症等検査

1 概要

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付表のとおりである。

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16,479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2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1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10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7人であった。

付表 対象疾患及び判定基準

疾患群	対象疾患	測定物質	基準値	
			要再検査	要精密検査
アミノ酸 代謝異常症 (nmol/ml)	フェニルケトン尿症	Phe	>180	>600
	メープルシロップ尿症	Leu+Ileu	>350	Leu+Ileu
		Val	>250	>600
	ホモシスチン尿症	Met	>80	
	シトルリン血症	Cit	>100	>300
	アルギニノコハク酸尿症	Cit	>100	>300
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	C5OH	>1.0	>2.0
	複合カルボキシラーゼ欠損症	C5OH	>1.0	>2.0
	グルタル酸血症 I 型	C5DC	>0.25	
脂肪酸 代謝異常症 (nmol/ml)	MCAD欠損症	C8	>0.3	
		C8/C10	>1.4	
	VLCAD欠損症	C14 : 1	>0.4	
		C14 : 1/C2	>0.013	
	三頭酵素/LCHAD欠損症	C16OH	>0.1	
		C18 : 1OH	>0.1	
	CPTI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	≧3.0	≧7.0
		(抽出法)		

平成28年10月31日現在

表1 判定内訳

	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	16,479	16,473	6	0	6	4	2	2
有機酸代謝異常症	16,479	16,465	14	0	13	12	1	1
脂肪酸代謝異常症	16,479	16,476	2	1	2	2	0	1
ガラクトース血症	16,479	16,453	26	0	26	26	0	0
先天性甲状腺機能低下症	16,479	16,378	99	2	98	89	8	10
先天性副腎過形成症	16,479	16,316	159	4	158	155	3	7
低出生体重児の2回採血	-	-	-	-	327	326	1	1