

## 10 先天性代謝異常症等検査

### 1 概要

#### 1] 目的

疾患の早期発見と障害発生の予防を目的に県からの委託により検査を実施

#### 2] 対象

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

#### 3] 対象疾患

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5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20疾患

#### 4] 検査方法

先天性代謝異常等検査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。

#### 5] 判定基準

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。

#### 6] 精度管理

先天性代謝異常検査等精度の維持、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。

### 2 実施状況

栃木県内で出生した12,795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。内訳は表1の通りである。

表1 判定内訳

令和3年10月31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	12,795	12,790	4	1	4	4	0	1
有機酸代謝異常症	12,795	12,779	15	1	15	14	1	2
脂肪酸代謝異常症	12,795	12,794	0	1	0	0	0	1
ガラクトース血症	12,795	12,753	42	0	42	41	1	1
先天性甲状腺機能低下症	12,795	12,698	93	4	92	90	2	6
先天性副腎過形成症	12,795	12,675	119	1	118	116	2	3
低出生体重児の2回採血	-	-	288	0	285	285	0	0

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	>600
		Val	>250	-
	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			
	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			
	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	
	CPT1欠損症	C0/(C16+C18)	>100	
CPT2欠損症	C14/C3 (C16+C18:1)/C2	>0.48 >0.54		
糖 代謝異常症 (mg/dL)	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 ( $\mu$ U/mL)	TSH	≥9.0	≥30.0
	先天性副腎過形成症 (ng/mL)	17-OHP (抽出法)	≥3.0	≥7.0