

## 資料

## 平成17年度先天性代謝異常等のマス・スクリーニング

鈴木道子・沼澤聡明・高橋裕一・大泉直子・  
安部悦子・設樂秀彌・森谷浩志<sup>1)</sup>

## Mass Screening for Inborn Errors of Metabolism in Yamagata Prefecture

by Michiko SUZUKI, Toshiaki NUMAZAWA, Yuichi TAKAHASHI,  
Naoko OIZUMI, Etsuko ABE, Hideya SHITARA and Hiroshi MORIYA

本県では、県内で出生した新生児を対象として先天性代謝異常等スクリーニングを実施している。平成17年度（平成17年4月～18年3月）は10,275人について先天性代謝異常等6疾患の検査を実施した。また、今年度8月からクレチン症検査項目に従来のTSHの他にFT<sub>4</sub>を追加した。スクリーニング検査陽性者28人が、山形大学附属病院等で精密検査を受診した結果、先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）11人、ガラクトース血症2人、先天性副腎過形成症1人の合計14人の患者が発見された。

**Key Words**：マス・スクリーニング、先天性代謝異常症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症

## I はじめに

本県の先天性代謝異常等スクリーニング事業は、山形県先天性代謝異常検査等実施要綱に基づき、昭和52年10月から実施している。

現在、アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症）、糖代謝異常症（ガラクトース血症）および内分泌代謝異常症（クレチン症、先天性副腎過形成症）の6疾患について検査を行っている。

本報では平成17年度の実施状況について報告する。

## II 検査実施方法および判定基準

6疾患の検査方法および判定基準は表1に示した。クレチン症は甲状腺刺激ホルモン（TSH）に加え今年度8月15日から遊離サイロキシン（FT<sub>4</sub>）測定を開始した。フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症、ガラクトース血症は酵素法、クレチン症、先天性副腎過形成症はELISA法でいずれもバイエル社のキットを用いて測定した。

初回検査は、一次検査で判定基準値を超えたものについて二次検査で確認を行い、再採取検査の基準値を超えたものを再採取検査該当、精密検査の基準値を超えたものを即精密検査該当と判定した。

再採取検査該当の検体は基準値を超えたものについて初回検査と同じくそれぞれ再々採取検査、精密検査該当とした。先天性副腎過形成症については、基準値以上の場合は全て主治医に相談して再採取か精密検査かを判断した。

即精密検査や精密検査に該当した場合、山形大学附属病院等で精密検査を受診した。

## III 成績

## 1 平成17年度の検査実施状況

平成17年度の検査実施状況は表2のとおり。初回検査10,275人、FT<sub>4</sub>は6,444人について一次検査を行い、基準を超えた2,933人について二次検査を行った。疑陽性298人のうち、即精密検査該当は6人であり、内4人が患者と判定された。精検該当の6人と死亡1人を除く疑陽性291人について再採取検査を行った結果、22人が精密検査該当、その中で10人が患者と判定された。合計14人の患者が発見され、その内訳はクレチン症が11人、ガラクトース血症2人、先天性副腎過形成症が1人であった。先天性副腎過形成症及びクレチン症（FT<sub>4</sub>）は再採取検査該当に低体重児の占める割合が多く、それぞれ81人中24人（30%）、52人中24人（46.2%）であった。

## 2 疾患別患者発見状況

これまでの疾患別患者発見状況を表3に示した。本県で昭和52年10月から平成18年3月までに実施した実人員

1) 山形県健康福祉部児童家庭課

数は400,934人で、フェニールケトン尿症7人、ホモシスチン尿症1人、ヒスチジン血症21人、ガラクトース血症16人、クレチン症111人、先天性副腎過形成症10人の計166人が発見された。また、本県における患者発見率は、全国とほぼ同率を示した。

### 3 精密検査の結果および経過

スクリーニング検査陽性となった28人については、山形大学医学部附属病院等で精密検査を受けた。精密検査該当者のスクリーニング検査結果及び精密検査結果を表4及び症例1～28にまとめた。

表1 各種疾患の検査法と判定基準

疾患名	初 回 検 査				再採取検査 検査法と判定基準
	一次検査		二次検査		
	検査法	判定基準	検査法	判定基準	
フェニールケトン尿症	酵素法	Phe 2.5 mg/dl 以上：二次検査	HPLC法	Phe 3.0 mg/dl以上：再採血 6.0 mg/dl以上：即精検	初回検査に同じ
ホモシスチン尿症		Met 2.0 mg/dl 以上：二次検査		Met 1.0 mg/dl以上：再採血 4.0 mg/dl以上：即精検	
メイプルシロップ尿症		Leu 8.0 mg/dl 以上：二次検査		Leu 3.0 mg/dl以上：再採血 6.0 mg/dl以上：即精検	
ガラクトース血症		Gal + Gal-1-P 6 mg/dl以上：二次検査	酵素法 Gal-1-P 14 mg/dl以上：再採血 Gal 6 mg/dl以上：再採血 20 mg/dl以上：即精検 ポイトラー法蛍光（－）		
クレチン症	ELISA法	TSH 8 μU/ml 以上または 上位5%タイル：二次検査	ELISA法	ELISA法による二重測定 TSH 10 μU/ml以上：再採血 30 μU/ml以上：即精検	
		FT <sub>4</sub> 1.0 ng/dl 未満または 下位5%タイル及び 4.0 ng/dl以上：二次検査		ELISA法による二重測定 FT <sub>4</sub> 1.0 ng/dl 未満または 4.0 ng/dl以上：再採血 0.5 ng/dl未満または 5.0 ng/dl以上：即精検	
先天性副腎過形成症		17α-OHP（直接法） 3.5 ng/ml 以上または 上位5%タイル：二次検査		17α-OHP（抽出法） 3.5 ng/ml以上： 再採血または即精検 （主治医に相談）	

HPLC法：高速液体クロマトグラフ法  
即 精 検：即精密検査（再採取検査せず）

表2 平成17年度先天性代謝異常等検査実施状況

疾患名	初回検査					再採取検査			患者数合計 ①+②	
	一次検査数	二次検査数	疑陽性数 (内低体重児数)	即精密検査数	患者数 ①	検査数	精密検査数	患者数 ②		
フェニールケトン尿症	10,275	1	0	0	0	0	0	0	0	
ホモシスチン尿症		44	8	0	0	8	0	0	0	
メイプルシロップ尿症		9	1	0	0	1	0	0	0	
ガラクトース血症		451	18(1)	0	0	18	2	2	2	
クレチン症		TSH	684	138	5(1) TSH 1 FT <sub>4</sub> 1 両方3(1)	3 TSH 1 FT <sub>4</sub> 1 両方1	134 51	TSH 6 FT <sub>4</sub> 4(3) 両方1	8 TSH 4 FT <sub>4</sub> 3 両方1	TSH 5 FT <sub>4</sub> 4(1) 両方2
		FT <sub>4</sub>	471	52(24)						
先天性副腎過形成症	1,273	81(24)	1	1	79	9	0	1		
計	10,275(160)	2,933	298(49)	6(1)	4	291	22(3)	10	14(1)	

FT<sub>4</sub>検査は8月15日から開始したため一次検査数は6,444人  
その他の類似疾患：一過性高17OHP血症（9人）  
（ ）は2000g未満の低体重児数

**【症例1】診断名：甲状腺機能低下症**

検体番号：614 性別：男

出生日：H.17.4.12 出生時体重：2,690 g

在胎週数：37W 退院時体重：3,554 g

特記事項：腎疾患のため腹膜透析実施。そのため甲状腺ホルモンが低下

## ・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 ( $\mu$ U/ml)
H17・4・19	TSH 9.8
H17・5・20	TSH 20.3

精密検査該当 (H17・5・25)

## ・精密検査結果

初診：平成17年4月12日

A病院

**【症例2】診断名：一過性高17OHP血症**

検体番号：2325 性別：男

出生日：H.17.6.14 出生時体重：2,790 g

在胎週数：37W6d

## ・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・6・20	17 $\alpha$ -OHP 直 7.1 17 $\alpha$ -OHP 抽 4.8
H17・6・28	17 $\alpha$ -OHP 直 9.4 17 $\alpha$ -OHP 抽 5.6

精密検査該当 (H17・7・1)

## ・精密検査結果

初診：平成17年7月5日

B病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・7・5	17 $\alpha$ -OHP 抽 5.1
H17・8・9	17 $\alpha$ -OHP 抽 2.8

**【症例3】診断名：クレチン症**

検体番号：2482 性別：男

出生日：H.17.6.22 出生時体重：3,345 g

在胎週数：40W

特記事項：12/14 TSH軽度上昇しFT<sub>4</sub>は正常化したためTRH負荷試験行ったところTSH値は34.88 $\mu$ U/mlと高値であったため軽症クレチン症と診断 C病院へ転院

## ・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 ( $\mu$ U/ml)
H17・6・27	TSH 10.8
H17・7・1	TSH 11.9

即精密検査該当 (H17・7・5)

## ・精密検査結果

初診：平成17年8月5日

D病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・29	4.24	1.48
H17・12・14	6.0	1.27

**【症例4】診断名：一過性高17OHP血症**

検体番号：2574 性別：男

出生日：H.17.6.23 出生時体重：2,644 g

在胎週数：38W 退院時体重：2,622 g

## ・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・6・29	17 $\alpha$ -OHP 直 5.4 17 $\alpha$ -OHP 抽 3.6
H17・7・12	17 $\alpha$ -OHP 直 5.7 17 $\alpha$ -OHP 抽 3.6

精密検査該当 (H17・7・15)

## ・精密検査結果

初診：平成17年8月2日

E病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・8・2	17 $\alpha$ -OHP 3.7
H17・9・13	17 $\alpha$ -OHP 0.5

17 $\alpha$ -OHPは、経時的に正常化した**【症例5】診断名：クレチン症**

検体番号：2687 性別：男

出生日：H.17.6.28 出生時体重：2,800 g

在胎週数：38 W4d

特記事項：13トリソミー 多発奇形

## ・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 ( $\mu$ U/ml)
H17・7・4	TSH 17.1

即精密検査該当 (H17・7・21)

## ・精密検査結果

初診：平成17年6月28日

F病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・7・4	38.48	1.07

クレチン症と診断

**【症例6】診断名：ガラクトース血症Ⅲ型**

検体番号：2767 性別：男

出生日：H.17.7.2 出生時体重：3,120 g  
 在胎週数：38W3d 退院時体重：3,202 g

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (mg/dl)	
	G-1-P	Gal
H17・7・7	15.9	0.6
H17・7・12	17.4	0.6

精密検査該当 (H17・7・14)

・精密検査結果

初診：平成17年7月19日

G病院

採血月日	測定値 (mg/dl)	
	G-1-P	Gal
H17・8・30	2.1	0.5

ガラクトース血症Ⅲ型と診断

【症例7】診断名：一過性高17OHP血症

検体番号：2914 性別：男

出生日：H.17.7.8 出生時体重：3,310 g

在胎週数：37W

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)	
	17 $\alpha$ -OHP 直	17 $\alpha$ -OHP 抽
H17・7・12	5.9	4.5
H17・7・16	6.4	4.2

精密検査該当 (H17・7・20)

・精密検査結果

初診：平成17年7月22日

H病院

採血月日	測定値	
	17 $\alpha$ -OHP 抽	Cortisol
H17・7・22	4.7ng/ml	15.7 $\mu$ g/dl

一過性高17OHP血症

【症例8】診断名：クレチン症

検体番号：3292 性別：男

出生日：H.17.7.20 出生時体重：3,418 g

在胎週数：40W 退院時体重：3,382 g

特記事項：I病院から盛岡へ転院

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 ( $\mu$ U/ml)	
	TSH	
H17・7・25	18.6	
H17・7・30	13.6	
H17・8・4	20.2	

精密検査該当 (H17・8・5)

・精密検査結果

初診：平成17年8月9日

J病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・4	40.45	3.5	1.20
H17・8・16	3.43	4.89	2.03

8月16日は治療後の値

クレチン症と診断

【症例9】診断名：クレチン症

検体番号：3858 性別：女

出生日：H.17.8.8 出生時体重：2,472 g

在胎週数：36W 退院時体重：2,478 g

特記事項：21トリソミー疑い ダウン症

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・13	25.7	0.99
H17・8・22	49.1	0.53

精密検査該当 (H17・8・24)

・精密検査結果

初診：平成17年8月24日

K病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・24	168.90	0.86
H17・9・26	2.0	1.72
H17・11・7	3.9	1.80
H17・12・2	1.42	1.65

8月24日以外は治療後の値

クレチン症と診断

【症例10】診断名：クレチン症

検体番号：4186 性別：女

出生日：H.17.8.18 出生時体重：2,746 g

在胎週数：41W

特記事項：全前脳胞症 中枢性甲状腺機能低下症

L病院へ転院

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・23	1.1	0.54
H17・9・1	0.77	0.6

精密検査該当 (H17・11・1)

・精密検査結果

初診：平成17年8月18日

M病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・8・24	2.49	0.53

クレチン症と診断

**【症例11】診断名：副腎過形成症**

検体番号：4421 性別：男

出生日：H.17.8.24 出生時体重：3,458g

在胎週数：39W6d

特記事項：副腎過形成症

N病院へ転院

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・8・29	17 $\alpha$ -OHP 直 100以上 17 $\alpha$ -OHP 抽 100以上

即精密検査該当 (H17・9・7)

・精密検査結果

初診：平成17年8月30日

O病院

採血月日	測定値
H17・8・30	17 $\alpha$ -OHP抽 310 ng/ml コルチゾール4.6 $\mu$ g/ml

副腎過形成症と診断

**【症例12】診断名：一過性高TSH血症**

検体番号：4475 性別：男

出生日：H.17.4.21 出生時体重：602g

在胎週数：25W 退院時体重：3,290g

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・9・5	4.1	0.79
H17・9・20	5.1	0.83

精密検査該当 (H17・9・22)

・精密検査結果

初診：平成17年4月21日

P病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
月 日 不明	5.50	3.87	1.01

一過性クレチン症と診断

**【症例13】診断名：一過性高TSH血症**

検体番号：4767 性別：女

出生日：H.17.9.6 出生時体重：2,986g

在胎週数：38W 退院時体重：3,074g

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・9・13	13.0	2.16
H17・9・16	13.0	1.78
H17・9・22	10.8	1.36

精密検査該当 (H17・9・28)

・精密検査結果

初診：平成17年9月22日

Q病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・9・22	15.97	2.86	1.25
H17・10・22	7.84	3.11	1.16
H17・11・16	20.36	3.28	1.02
H17・12・21	8.18	3.66	1.08
H18・1・18	6.29	3.79	1.09
H18・2・15	5.47	3.32	0.94

**【症例14】診断名：一過性高17 $\alpha$ -OHP血症**

検体番号：4573 性別：男

出生日：H.17.9.2 出生時体重：2,310g

在胎週数：35W

・スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・9・7	17 $\alpha$ -OHP 直 22.1 17 $\alpha$ -OHP 抽 12.8
H17・9・12	17 $\alpha$ -OHP 直 7.1 17 $\alpha$ -OHP 抽 4.0
H17・9・16	17 $\alpha$ -OHP 直 8.8 17 $\alpha$ -OHP 抽 4.4
H17・9・29	17 $\alpha$ -OHP 直 10.6 17 $\alpha$ -OHP 抽 5.5

精密検査該当 (H17・10・4)

・精密検査結果

初診：平成17年10月14日

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・10・14	17 $\alpha$ -OHP 抽 3.6
H17・11・12	17 $\alpha$ -OHP 抽 0.6

R病院

一過性高17 $\alpha$ -OHP血症と診断**【症例15】診断名：一過性高TSH血症**

検体番号：5561 性別：女

出生日：H.17.8.8 出生時体重：597g

在胎週数：26W

## スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・10・13	80.以上	0.20以下

即精密検査該当 (H17・10・13)

## 精密検査結果

初診：平成17年8月8日

S病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・10・17	100以上	0.76	0.76
H17・10・24	272.4	1.04	0.64
H17・10・31	65.41	1.31	0.92
H18・1・4	11.70	1.05	1.35
H18・1・23	15.91	1.20	1.36

一過性高TSH血症と診断

【症例16】診断名：一過性高17 $\alpha$ -OHP血症

検体番号：5846 性別：男

出生日：H.17.10.14 出生時体重：2,178 g

在胎週数：37W 退院時体重：2,596 g

## スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・10・19	17 $\alpha$ -OHP 直 8.1
	17 $\alpha$ -OHP 抽 4.7
H17・10・22	17 $\alpha$ -OHP 直 5.2
	17 $\alpha$ -OHP 抽 4.4

精密検査該当 (H17・10・25)

## 精密検査結果

初診：平成17年10月28日

T病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・10・19	17 $\alpha$ -OHP 抽1.4

一過性高17 $\alpha$ -OHP血症と診断【症例17】診断名：一過性高17 $\alpha$ -OHP血症

検体番号：5840 性別：男

出生日：H.17.10.12 出生時体重：2,290 g

在胎週数：35W2d

## スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・10・19	17 $\alpha$ -OHP 直 6.2
	17 $\alpha$ -OHP 抽 3.9
H17・10・25	17 $\alpha$ -OHP 直 11.2
	17 $\alpha$ -OHP 抽 6.4
H17・11・8	17 $\alpha$ -OHP 直 12.0
	17 $\alpha$ -OHP 抽 6.2

精密検査該当 (H17・11・11)

## 精密検査結果

初診：平成17年11月29日

U病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H17・11・29	17 $\alpha$ -OHP 4.7
H17・12・27	17 $\alpha$ -OHP 2.3

一過性高17 $\alpha$ -OHP血症と診断

## 【症例18】診断名：クレチン症

検体番号：6403 性別：男

出生日：H.17.11.2 出生時体重：3,096 g

在胎週数：41W 退院時体重：3,196g

## スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・11・6	80以上	0.5

即精密検査該当 (H17・11・9)

## 精密検査結果

初診：平成17年11月11日

V病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・11・11	366.0	0.74
H17・11・25	14.49	1.99

クレチン症と診断

## 【症例19】診断名：一過性TSH血症

検体番号：8008 性別：女

出生日：H.17.12.30 出生時体重：2,472 g

在胎週数：39W 退院時体重2,460g

特記事項：母親バセドウ病 服薬中

## スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・1・8	80以上	0.48

即精密検査該当 (H18・1・12)

## 精密検査結果

初診：平成18年1月17日

W病院

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・1・17	6.50	1.73
H18・2・7	0.706	1.58
H18・3・10	0.731	1.40

母親の薬剤の影響と考え一過性TSH血症と診断

【症例20】診断名：一過性高17α-OHP血症

検体番号：7963 性別：男

出生日：H.18.1.3 出生時体重：3,258 g

在胎週数：38W 退院時体重：3,165 g

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・1・8	17α-OHP 直4.7抽3.8
H18・1・13	17α-OHP 直7.6抽4.3

精密検査該当 (H18・1・17)

- 精密検査結果

初診：平成18年1月20日

X病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・1・20	17α-OHP 5.4
H18・3・14	17α-OHP 1.8

一過性高17α-OHP血症と診断

【症例21】診断名：クレチン症

検体番号：7870 性別：男

出生日：H.17.12.26 出生時体重：3,200 g

在胎週数：39W 退院時体重：3,190 g

特記事項：横浜へ転居Y医療センター

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH (μU/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・12・31	10.9	2.30
H17・1・17	18.0	1.00

精密検査該当 (H18・1・19)

- 精密検査結果

初診：平成18年1月17日

Z病院

採血月日	測定値		
	TSH (μU/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・1・17	26.15	5.23	1.02
H18・2・9	2.99	—	1.50

クレチン症と診断

【症例22】診断名：一過性高17α-OHP血症

検体番号：7923 性別：男

出生日：H.17.12.29 出生時体重：2,712 g

在胎週数：37W 退院時体重：2,570 g

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・1・5	17α-OHP 直5.9抽3.8
H18・1・13	17α-OHP 直7.0抽5.0
H18・1・25	17α-OHP 直7.9抽4.7

精密検査該当 (H18・1・31)

- 精密検査結果

初診：平成18年2月3日

AA病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・2・4	17α-OHP 4.5
H18・3・17	17α-OHP 1.8

一過性高17α-OHP血症と診断

【症例23】診断名：クレチン症

検体番号：8625 性別：男

出生日：H.18.1.25 出生時体重：3,240 g

在胎週数：38W 退院時体重：3,235 g

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH (μU/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・1・30	2.5	0.35

即精密検査該当 (H18・2・1)

- 精密検査結果

初診：平成18年2月8日

AB病院

採血月日	測定値	
	TSH (μU/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・2・8	4.3	0.99
H18・2・21	5.01	0.87

クレチン症と診断

【症例24】診断名：クレチン症

検体番号：8881 性別：女

出生日：H.18.1.25 出生時体重：1,793 g

在胎週数：36W6d

特記事項：中枢性 18トリソミー・心臓中隔欠損・食道閉鎖

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH (μU/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・2・8	5.7	0.8
H18・2・13	2.3	0.54

精密検査該当 (H18・2・15)

- 精密検査結果

初診：平成18年2月25日

A C病院

クレチン症と診断

【症例25】診断名：ガラクトース血症

検体番号：8901 性別：女

出生日：H.18.2.2 出生時体重：2,914 g

在胎週数：40W2d 退院時体重：2,965 g

特記事項：エピメラゼ欠損症疑い

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・2・7	G-1-P 15.3
H18・2・14	G-1-P 14.5

精密検査該当 (H18・2・16)

- 精密検査結果

初診：平成18年2月24日

A D病院

ガラクトース血症エピメラゼ欠損症と診断

【症例26】診断名：一過性高 $17\alpha$ -OHP血症

検体番号：8722 性別：男

出生日：H.18.1.27 出生時体重：2,710 g

在胎週数：37W 退院時体重：2,905 g

- スクリーニング検査結果

精密検査該当 (H18・2・24)

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・2・2	$17\alpha$ -OHP 直11.0抽6.3
H18・2・8	$17\alpha$ -OHP 直12.0抽7.1
H18・2・17	$17\alpha$ -OHP 直11.4抽8.1

- 精密検査結果

初診：平成18年3月3日

A E病院

採血月日	測定値 (ng/ml)
H18・3・3	$17\alpha$ -OHP 7.4
H18・4・7	$17\alpha$ -OHP 3.8

一過性高 $17\alpha$ -OHP血症と診断

【症例27】診断名：クレチン症

検体番号：9934 性別：女

出生日：H.18.3.13 出生時体重：2,800 g

在胎週数：38W2d 退院時体重不明

特記事項：里帰り分娩 A F病院へ転院

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・3・18	11.0	2.79
H18・3・30	10.7	1.63
H18・4・11	14.9	1.23

精密検査該当 (H18・4・12)

- 精密検査結果

初診：平成18年3月30日

A G病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・4・18	20.54	1.34	1.14

クレチン症と診断

【症例28】診断名：クレチン症

検体番号：5562 性別：男

出生日：H.17.9.26 出生時体重：2,581 g

在胎週数：35W2d 退院時体重不明

特記事項：中枢性 喉頭軟化症

- スクリーニング検査結果

採血月日	測定値	
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H17・10・11	2.2	0.53
H17・10・17	2.2	0.78
H18・4・17	1.2	0.48

精密検査該当 (H18・4・20)

- 精密検査結果

初診：平成17年9月26日

A H病院

採血月日	測定値		
	TSH ( $\mu$ U/ml)	FT <sub>3</sub> (pg/ml)	FT <sub>4</sub> (ng/dl)
H18・4・25	1.87	1.37	0.52

クレチン症と診断

## 謝 辞

精密検査結果データを提供していただいた山形大学医学部早坂教授，山形大学医学部附属病院，山形県立中央病院，山形市立病院済生館，済生会山形済生病院，米沢市立病院，天童市立病院，鶴岡市立荘内病院，山形県立日本海病院の諸先生方，採血に御協力いただいた県内各医療機関の方々，また追跡調査に御協力いただいた村山，最上，置賜，庄内の各保健所の関係職員に深謝する。



表3 疾患別患者発見状況

疾患名	山形県 <sup>1)</sup>			全国 <sup>2)</sup>	
	検査実人員数	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
(A) フェニールケトン尿症	400,934	7	1/ 57,300	463	1/ 77,000
代 謝 異 常					
ホモシスチン尿症		1	1/401,000	180	1/198,100
メイプルシロップ尿症		0		70	1/509,400
ヒスチジン血症 <sup>3)</sup>		21	1/ 19,100	2,200	1/ 9,600
ガラクトース血症		16	1/ 25,100	983	1/ 36,300
(B) クレチン症	364,622	111	1/ 3,300	8,924	1/ 3,600
(C) 先天性副腎過形成症	196,325	10	1/ 19,600	1,206	1/ 16,300

注 1) 山形県

(A) は昭和52年10月から平成18年3月まで、  
(B) は昭和54年12月から平成18年3月まで、  
(C) は平成2年1月から平成18年3月までの累計。

2) 全国 厚生省資料による。

(A) は昭和52年度から平成16年度まで、  
(B) は昭和54年度から平成16年度まで、  
(C) は昭和63年度から平成16年度までの累計。

3) ヒスチジン血症は平成4年度末で検査項目から削除。

表4 精密検査等の結果

症例	検体番号	性別	生年月日 出生体重	管轄 保健所	スクリーニング検査結果(採血日) 初回検査	再採血検査	疾患
1	614	男	17・4・12 3,690g	庄内	17・4・19 TSH 9.8	17・5・20 (2回目) TSH 20.3	甲状腺機能低下症
2	2325	男	17・6・14 2,790g	最上	17・6・20 17 $\alpha$ -OHP 直7.1 抽4.8	17・6・28 (2回目) 17 $\alpha$ -OHP 直9.4 抽5.6	一過性高17OHP症
3	2482	男	17・6・22 3,345g	最上	17・6・27 TSH 10.8	17・7・1 (2回目) TSH 11.9	クレチン症
4	2574	男	17・6・23 2,644g	村山	17・6・29 17 $\alpha$ -OHP 直5.4 抽3.6	17・7・12 (2回目) 17 $\alpha$ -OHP 直5.7 抽3.6	一過性高17OHP症
5	2687	男	17・6・28 2,800g	村山	17・7・4 TSH 17.1	即精検	クレチン症
6	2767	男	17・7・2 3,120g	村山	17・7・7 G-1-P 15.9 Gal 0.6	17・7・12 (2回目) G-1-P 17.4 Gal 0.6	ガラクトース血症Ⅲ型
7	2914	男	17・7・8 3,310g	村山	17・7・12 17 $\alpha$ -OHP 直5.9 抽4.5	17・7・16 (2回目) 17 $\alpha$ -OHP 直6.4 抽4.2	一過性高17OHP血症
8	3292	男	17・7・20 3,418g	最上	17・7・25 TSH 19.5	17・8・4 (3回目) TSH 20.2	クレチン症
9	3858	女	17・8・8 2,472g	村山	17・8・13 TSH 25.7 FT4 0.99	17・8・22 (2回目) TSH 49.1 FT4 0.53	クレチン症
10	4186	女	17・8・18 2,746g	村山	17・8・23 FT4 0.54 TSH 1.1	17・9・1 (2回目) FT4 0.77 TSH 0.6	クレチン症
11	4421	男	17・8・24 3,458g	庄内	17・8・29 17 $\alpha$ -OHP 直・抽ともに100 以上	即精検 17 $\alpha$ -OHP 310 (荘内病院)	副腎過形成症
12	4475	男	17・4・21 602g	置賜	17・9・5 FT4 0.79 TSH 4.1	17・9・20 (3回目) FT4 0.83 TSH 5.1	一過性高TSH血症
13	4767	女	17・9・6 2,986g	置賜	17・9・13 TSH 13.0 FT4 2.16	17・9・22 (3回目) TSH 10.8 FT4 1.36	一過性高TSH血症
14	4573	男	17・9・2 2,310g	村山	17・9・7 17 $\alpha$ -OHP 直22.1 抽12.8	17・9・29 (4回目) 17 $\alpha$ -OHP 直10.6 抽5.5	一過性高17OHP血症
15	5561	女	17・8・8 597g	村山	17・10・11 TSH 80 以上 FT4 0.20以下	即精検	一過性高TSH血症
16	5846	男	17・10・14 2,178g	置賜	17・10・19 17 $\alpha$ -OHP 直8.1 抽4.7	17・10・22 (2回目) 17 $\alpha$ -OHP 直5.2 抽4.4	一過性高17OHP血症
17	5840	男	17・10・12 2,290g	庄内	17・10・19 17 $\alpha$ -OHP 直6.2 抽3.9	17・11・8 (3回目) 17 $\alpha$ -OHP 直12.0 抽6.2	一過性高17OHP血症
18	6403	男	17・11・2 3,096g	置賜	17・11・6 TSH 80以上、 FT4 0.50	即精検	クレチン症
19	8008	女	17・12・30 2,472g	置賜	18・1・8 TSH 80.0以上 FT4 0.48	即精検	一過性高TSH血症
20	7963	男	18・1・3 3,258g	庄内	18・1・8 17 $\alpha$ -OHP 直8.6 抽3.8	18・1・13 (2回目) 17 $\alpha$ -OHP 直7.6 抽4.3	一過性高17OHP血症
21	7870	男	17・12・26 3,200g	村山	17・12・31 TSH 10.9 FT4 2.30	18・1・17 (2回目) TSH 18.0 FT4 1.00	クレチン症
22	7923	男	17・12・29 2,712g	置賜	18・1・5 17 $\alpha$ -OHP 直5.9 抽3.8	18・1・25 (3回目) 17 $\alpha$ -OHP 直7.9 抽4.7	一過性高17OHP血症
23	8625	男	18・1・25 3,240g	村山	18・1・30 FT4 0.35 TSH 2.5	即精検	クレチン症
24	8881	女	18・1・25 1,793g	置賜	18・2・8 FT4 0.8 TSH 5.7	18・2・13 (2回目) FT4 0.54 TSH 2.3	クレチン症
25	8901	女	18・2・2 2,914g	庄内	18・2・7 G-1-P 15.3 Gal 0.7	18・2・14 (2回目) G-1-P 14.5 Gal 0.7	ガラクトース血症
26	8722	男	18・1・27 2,905g	村山	18・2・2 17 $\alpha$ -OHP 直11.0 抽6.3	18・2・17 (3回目) 17 $\alpha$ -OHP 直11.4 抽8.1	一過性高17OHP血症
27	9934	女	18・3・13 2,800g	村山	18・3・18 TSH 11.0 FT4 2.79	18・4・11 (3回目) TSH 14.9 FT4 1.2	クレチン症
28	5562	男	17・9・26 2,581g	村山	17・10・11 FT4 0.53 TSH 2.2	18・4・17 (3回目) FT4 0.48 TSH 1.2	クレチン症

単位: TSH  $\mu$ U/ml FT4 ng/dl 17 $\alpha$ -OHP ng/ml G-1-P mg/dl Gal mg/dl