

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況 (平成26年度)

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課

1. 代謝異常等検査 (昭和52年度～平成26年度)

(1) 検査実施件数

実施年度	出生数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)
昭和52～平成20年度	41,419,433	40,256,737	97.2	15,314
平成21年度	1,069,690	1,140,782	106.6	772
平成22年度	1,067,299	1,139,246	106.7	770
平成23年度	1,047,945	1,113,014	106.2	725
平成24年度	1,030,249	1,095,232	106.3	763
平成25年度	1,020,709	1,090,713	106.9	853
平成26年度	1,005,762	1,075,613	106.9	811
合計	47,661,087	46,911,337	98.4	20,008

(注) 2,000g以下の低体重児の再採血者が、受検者数に含まれることにより、受検率は100%を越えることがある。

(注) 出生数については人口動態調査より。平成26年度の出生数については、平成26年4月～12月は確定数、平成27年1月～3月は概数。

(2) 患者発見率

病名	昭和52～平成20年度		平成21年度		平成22年度		平成23年度	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
先天性副腎過形成症(*1)	1,453	1/16,700	60	1/19,000	73	1/15,600	62	1/18,000
クレチン症(*2)	11,255	1/3,300	625	1/1,800	623	1/1,800	584	1/1,900
ガラクトース血症	1,102	1/36,500	19	1/60,000	23	1/49,500	23	1/48,400
フェニルケトン尿症	541	1/74,400	17	1/67,100	12	1/94,900	20	1/55,700
楓糖尿症	80	1/503,200	0	0/0	2	1/569,600	2	1/556,500
ホモシスチン尿症	194	1/207,500	0	0/0	4	1/284,800	3	1/371,000
シトルリン血症1型(*3)	—	—	—	—	—	—	2	1/151,000
アルギニノコハク酸尿症(*3)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
メチルマロン酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
プロピオン酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
イソ吉草酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	0	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	—	—	—	—	—	—	2	1/151,000
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
グルタル酸血症I型(*3)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
M C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
V L C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
三頭酵素欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	0	—
C P T - 1 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	0	—
その他の	689	—	51	—	33	—	14	—
合計	15,314	—	772	—	770	—	725	—

(*1) 先天性副腎過形成症検査 (昭和63年度～)

(*2) クレチン症検査 (昭和54年度～)

(*3) タンデムマス法による代謝異常検査 (平成23年度～)

病 名	平成 24 年度		平成 25 年度		平成 26 年度		合 計	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
先天性副腎過形成症(*1)	70	1/15,600	69	1/15,800	48	1/22,400	1,835	1/16,800
クレチン症(*2)	626	1/1,700	634	1/1,700	597	1/1,800	14,944	1/2,900
ガラクトース血症	18	1/60,800	35	1/31,200	24	1/44,800	1,244	1/37,700
フェニールケトン尿症	20	1/54,800	25	1/43,600	9	1/119,500	644	1/72,800
楓糖尿症	3	1/365,100	3	1/363,600	0	—	90	1/521,200
ホモシスチン尿症	1	1/1,095,200	4	1/272,700	1	1/1,075,600	207	1/226,600
シトルリン血症1型(*3)	1	1/583,100	2	1/493,200	4	1/268,900	9	1/327,500
アルギニノコハク酸尿症(*3)	0	—	1	1/986,400	1	1/1,075,600	3	1/982,400
メチルマロン酸血症(*3)	1	1/583,100	6	1/164,400	7	1/153,700	17	1/173,400
プロピオン酸血症(*3)	8	1/72,900	15	1/65,800	17	1/63,300	43	1/68,500
イソ吉草酸血症(*3)	0	—	1	1/986,400	2	1/537,800	3	1/982,400
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	1	1/583,100	3	1/328,800	5	1/215,100	11	1/267,900
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	0	—	0	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	0	—	0	—	0	—	1	1/2,947,000
グルタル酸血症I型(*3)	0	—	3	1/328,800	2	1/537,800	6	1/491,200
M C A D 欠損症(*3)	5	1/116,600	4	1/246,600	3	1/358,500	15	1/196,500
V L C A D 欠損症(*3)	0	—	9	1/109,600	11	1/97,800	21	1/140,300
三頭酵素欠損症(*3)	1	1/583,100	1	1/986,400	2	1/537,800	4	1/736,800
C P T - 1 欠損症(*3)	0	—	1	1/986,400	3	1/358,500	4	1/736,800
その他の	8	—	37	—	75	—	907	—
合 計	763		853		811		20,008	

(*1) 先天性副腎過形成症検査 (昭和63年度~)

(*2) クレチン症検査 (昭和54年度~)

(*3) タンデムマス法による代謝異常検査 (平成23年度~)

2. 先天性副腎過形成症検査 (昭和63年度~平成26年度)

実施年度	出生数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)	患者発見率
昭和 63 ~ 平成 20 年度	24,641,449	24,260,760	98.5	1,453	1/16,700
平成 21 年 度	1,069,690	1,140,782	106.6	60	1/19,000
平成 22 年 度	1,067,299	1,139,246	106.7	73	1/15,600
平成 23 年 度	1,047,945	1,113,014	106.2	62	1/18,000
平成 24 年 度	1,030,249	1,092,705	106.1	70	1/15,600
平成 25 年 度	1,020,709	1,090,713	106.9	69	1/15,800
平成 26 年 度	1,005,762	1,075,613	106.9	48	1/22,400
合 計	30,883,103	30,912,833	100.1	1,835	1/16,800

3. クレチン症検査 (昭和54年度～平成26年度)

実施年度	出生数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)	患者発見率
昭和54～平成20年度	37,975,833	36,905,373	97.2	11,255	1/3,300
平成21年度	1,069,690	1,136,104	106.2	625	1/1,800
平成22年度	1,067,299	1,133,310	106.2	623	1/1,800
平成23年度	1,047,945	1,111,086	106.0	584	1/1,900
平成24年度	1,030,249	1,091,724	106.0	626	1/1,700
平成25年度	1,020,709	1,084,548	106.3	634	1/1,700
平成26年度	1,005,762	1,075,613	106.9	597	1/1,800
合計	44,217,487	43,537,758	98.5	14,944	1/2,900

4. 代謝異常検査 (昭和52年度～平成26年度)

(1) 検査実施件数

実施年度	出生数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)
昭和52～平成20年度	41,419,433	40,256,737	97.2	2,606
平成21年度	1,069,690	1,140,782	106.6	87
平成22年度	1,067,299	1,139,246	106.7	74
平成23年度	1,047,945	(301,981) 1,113,014	106.2	79
平成24年度	1,030,249	(583,089) 1,095,232	106.3	67
平成25年度	1,020,709	(986,366) 1,090,713	106.9	150
平成26年度	1,005,762	1,075,613	106.9	166
合計	47,661,087	46,911,337	98.4	3,229

(注) ()内は、受検者数のうちタンデムマス法による検査の受検者数である。

母子愛育会のホームページでもご覧になれます。

<http://www.boshiaiikukai.jp/>

(2) 患者発見率

病 名	昭和52～平成20年度		平成 21 年度		平成 22 年度		平成 23 年度	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
ガラクトース血症	1,102	1/36,500	19	1/60,000	23	1/49,500	23	1/48,400
フェニールケトン尿症	541	1/74,400	17	1/67,100	12	1/94,900	20	1/55,700
楓 糖 尿 症	80	1/503,200	0	0/0	2	1/569,600	2	1/556,500
ホモシスチン尿症	194	1/207,500	0	0/0	4	1/284,800	3	1/371,000
シトルリン血症1型(*4)	—	—	—	—	—	—	2	1/151,000
アルギニノコハク酸尿症(*4)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
メチルマロン酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
プロピオン酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
イソ吉草酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	0	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	—	—	—	—	—	—	2	1/151,000
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
グルタル酸血症I型(*4)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
M C A D 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	—	—	3	1/100,700
V L C A D 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	—	—	1	1/302,000
三頭酵素欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	0	—
C P T - 1 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	—	—	0	—
小 計	1,917	1/21,000	36	1/31,700	41	1/27,800	65	1/17,100
そ の 他	689		51		33		14	
合 計	2,606		87		74		79	

(*4) 患者発見率については、タンデムマス法による検査の受検者数により算出している。

病 名	平成 24 年度		平成 25 年度		平成 26 年度		合 計	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
ガラクトース血症	18	1/60,700	35	1/31,200	24	1/44,800	1,244	1/37,700
フェニールケトン尿症	20	1/54,800	25	1/43,600	9	1/119,500	644	1/72,800
楓 糖 尿 症	3	1/365,100	3	1/363,600	0	—	90	1/521,200
ホモシスチン尿症	1	1/1,095,200	4	1/272,700	1	1/1,075,600	207	1/226,600
シトルリン血症1型(*4)	1	1/583,100	2	1/493,200	4	1/268,900	9	1/327,500
アルギニノコハク酸尿症(*4)	0	—	1	1/986,400	1	1/1,075,600	3	1/982,400
メチルマロン酸血症(*4)	1	1/583,100	6	1/164,400	7	1/153,700	17	1/173,400
プロピオン酸血症(*4)	8	1/72,900	15	1/65,800	17	1/63,300	43	1/68,500
イソ吉草酸血症(*4)	0	—	1	1/986,400	2	1/537,800	3	1/982,400
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	1	1/583,100	3	1/328,800	5	1/215,100	11	1/267,900
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	0	—	0	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	0	—	0	—	0	—	1	1/2,947,000
グルタル酸血症I型(*4)	0	—	3	1/328,800	2	1/537,800	6	1/491,200
M C A D 欠 損 症(*4)	5	1/116,600	4	1/246,600	3	1/358,500	15	1/196,500
V L C A D 欠 損 症(*4)	0	—	9	1/109,600	11	1/97,800	21	1/140,300
三頭酵素欠損症(*4)	1	1/583,100	1	1/986,400	2	1/537,800	4	1/736,800
C P T - 1 欠 損 症(*4)	0	—	1	1/986,400	3	1/358,500	4	1/736,800
小 計	59	1/18,600	113	1/9,700	91	1/11,800	2,322	1/20,200
そ の 他	8		37		75		907	
合 計	67		150		166		3,229	

(*4) 患者発見率については、タンデムマス法による検査の受検者数により算出している。