

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況 (平成29年度)

厚生労働省子ども家庭局母子保健課

1. 検査実施件数 (昭和52年度～平成29年度)

実施年度	区 分	出生数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)
昭和63～平成23年度	先天性副腎過形成症	27,826,683	27,052,599	97.2	17,581
昭和54～平成23年度	クレチン症	41,160,767	39,798,849	96.7	
平成23年度	代謝異常 (タンデム)	1,047,945	284,193	27.1	
昭和52～平成23年度	代謝異常 (タンデム以外)	44,604,367	43,137,140	96.7	
平成24年度	先天性副腎過形成症	1,030,249	1,051,904	102.1	763
	クレチン症		1,051,995	102.1	
	代謝異常 (タンデム)		559,808	54.3	
	代謝異常 (タンデム以外)		1,051,904	102.1	
平成25年度	先天性副腎過形成症	1,020,709	1,043,949	102.3	853
	クレチン症		1,039,208	101.8	
	代謝異常 (タンデム)		950,643	93.1	
	代謝異常 (タンデム以外)		1,043,949	102.3	
平成26年度		1,009,401	1,033,316	102.4	986
平成27年度		1,003,271	1,031,622	102.8	926
平成28年度		962,610	991,609	103.0	865
平成29年度		935,397	963,075	103.0	865
合 計	先天性副腎過形成症	33,788,320	33,168,074	98.2	22,839
	クレチン症	47,122,404	45,909,674	97.4	
	代謝異常 (タンデム)	7,009,582	5,814,266	82.9	
	代謝異常 (タンデム以外)	50,566,004	49,252,615	97.4	

(注) 2,000g以下の低体重児の再採血者等が、受検者数(検査実施実人員)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29年度の出生数については、平成29年4月～12月は確定数、平成30年1月～3月は概数。

2. 患者発見率 (昭和52年度～平成29年度)

病 名	昭和52～平成23年度		平成24年度		平成25年度		平成26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
ク レ チ ン 症 (*1)	13,087	1/3,000	626	1/1,700	634	1/1,600	730	1/1,400
先 天 性 副 腎 過 形 成 症 (*2)	1,648	1/16,400	70	1/15,000	69	1/15,100	51	1/20,300
ガ ラ ク ト ー ス 血 症	1,167	1/37,000	18	1/58,400	35	1/27,200	29	1/35,600
フ ェ ニ ー ル ケ ト ン 尿 症	590	1/500	20	1/52,600	25	1/38,000	12	1/86,100
楓 糖 尿 症	84	1/3,400	3	1/350,600	3	1/316,900	0	—
ホ モ シ ス チ ン 尿 症	201	1/1,400	1	1/1,051,900	4	1/237,700	1	1/1,033,300
シ ト ル リ ン 血 症 1 型 (*3)	2	1/142,100	1	1/559,800	2	1/475,300	5	1/206,700
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)	1	1/284,200	0	—	1	1/950,600	1	1/1,033,300
メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症 (*3)	3	1/94,700	1	1/559,800	6	1/158,400	8	1/129,200
プ ロ ビ オ ン 酸 血 症 (*3)	3	1/94,700	8	1/70,000	15	1/63,400	17	1/60,800
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	0	—	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700
メ チ ル ク ロ ト ニ ル グ リ シ ン 尿 症 (*3)	2	1/142,100	1	1/559,800	3	1/316,900	5	1/206,700
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)	1	1/284,200	0	—	0	—	0	—
グ ル タ ル 酸 血 症 1 型 (*3)	1	1/284,200	0	—	3	1/316,900	2	1/516,700
M C A D 欠 損 症 (*3)	3	1/94,700	5	1/112,000	4	1/237,700	6	1/172,200
V L C A D 欠 損 症 (*3)	1	1/284,200	0	—	9	1/105,600	12	1/86,100
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)	0	—	1	1/559,800	1	1/950,600	2	1/516,700
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	0	—	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300
C P T - 2 欠 損 症 (*3)								
そ の 他	787		8		37		99	
小 計	2,846		67		150		205	
合 計	17,581		763		853		986	

(*1) クレチン症 (先天性甲状腺機能低下症) 検査 (昭和54年度～)

(*2) 先天性副腎過形成症検査 (昭和63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27年度		平成28年度		平成29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
ク レ チ ン 症 (*1)	675	1/1,500	611	1/1,600	594	1/1,600	16,957	1/2,700
先 天 性 副 腎 過 形 成 症 (*2)	59	1/17,500	62	1/16,000	50	1/19,300	2,009	1/16,500
ガ ラ ク ト ー ス 血 症	13	1/79,400	9	1/110,200	27	1/35,700	1,298	1/37,900
フ ェ ニ ー ル ケ ト ン 尿 症	17	1/60,700	23	1/43,100	20	1/48,200	707	1/69,700
楓 糖 尿 症	1	1/1,031,600	5	1/198,300	0	—	96	1/513,000
ホ モ シ ス チ ン 尿 症	2	1/515,800	2	1/495,800	2	1/481,500	213	1/231,200
シ ト ル リ ン 血 症 1 型 (*3)	3	1/343,900	5	1/198,300	1	1/963,100	19	1/306,000
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)	0	—	0	—	0	—	3	1/1,938,100
メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症 (*3)	14	1/73,700	13	1/76,300	7	1/137,600	52	1/111,800
プ ロ ピ オ ン 酸 血 症 (*3)	23	1/44,900	29	1/34,200	13	1/74,100	108	1/53,800
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	1	1/1,031,600	0	—	1	1/963,100	5	1/1,162,900
メ チ ル ク ロ ト ニ ル グ リ シ ン 尿 症 (*3)	6	1/171,900	0	—	4	1/240,800	21	1/276,900
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)	2	1/515,800	1	1/991,600	1	1/963,100	5	1/1,162,900
グ ル タ ル 酸 血 症 1 型 (*3)	4	1/257,900	2	1/495,800	0	—	12	1/484,500
M C A D 欠 損 症 (*3)	9	1/114,600	10	1/99,200	9	1/107,000	46	1/126,400
V L C A D 欠 損 症 (*3)	11	1/93,800	18	1/55,100	18	1/53,500	69	1/84,300
三 頭 醇 素 欠 損 症 (*3)	0	—	0	—	0	—	4	1/1,453,600
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	0	—	1	1/991,600	1	1/963,100	7	1/830,600
C P T - 2 欠 損 症 (*3)					0	—	0	—
そ の 他	86		74		117		1,208	
小 計	192		192		221		3,873	
合 計	926		865		865		22,839	

(*1) クレチン症 (先天性甲状腺機能低下症) 検査 (昭和54年度～)

(*2) 先天性副腎過形成症検査 (昭和63年度～)

(*3) タンデムマス法による代謝異常検査 (平成23年度～)

特殊ミルク情報54号 (2018年11月)

	先天性代謝異常等検査									
	検査実施 延件数	検査実施 実人数	タンデ ム法	ガラクト ース症	クレチ ン症	先天 性副 腎 過 形 成 症	そ の 他	計		
1 北海道	20,458	19,660	0	0	26	0	0	0	26	
2 青森県	9,676	9,311	1	0	5	0	2	0	8	
3 岩手県	9,226	8,900	0	0	2	0	0	0	2	
4 宮城県	8,524	8,283	0	4	5	0	6	0	15	
5 秋田県	6,560	6,335	1	0	3	0	0	0	4	
6 山形県	8,961	8,603	1	1	1	0	11	0	14	
7 福島県	14,982	14,361	3	2	4	2	1	0	12	
8 茨城県	22,100	21,202	0	1	8	0	1	0	10	
9 栃木県	15,822	15,161	0	0	6	1	0	0	7	
10 群馬県	14,933	14,566	1	0	6	0	0	0	7	
11 埼玉県	45,991	44,079	2	0	20	2	3	0	27	
12 千葉県	38,063	36,419	1	0	14	1	0	0	16	
13 東京都	99,525	98,456	5	0	55	5	5	0	70	
14 神奈川県	22,202	21,690	4	1	17	4	0	0	26	
15 新潟県	10,702	10,353	1	0	7	2	1	0	11	
16 富山県	8,365	7,881	2	0	7	0	0	0	9	
17 石川県	9,897	9,417	1	1	7	0	9	0	18	
18 福井県	6,736	6,610	1	0	4	0	0	0	5	
19 山梨県	6,383	6,051	0	0	1	0	0	0	1	
20 長野県	17,073	16,158	1	2	13	1	0	0	17	
21 岐阜県	16,454	15,639	0	0	9	1	9	0	19	
22 静岡県	15,691	15,128	3	0	9	1	0	0	13	
23 愛知県	42,371	41,122	0	0	11	2	14	0	27	
24 三重県	14,107	13,595	4	0	5	0	0	0	9	
25 滋賀県	12,318	11,847	1	0	9	2	2	0	14	
26 京都府	7,512	6,926	0	0	8	0	0	0	8	
27 大阪府	41,301	39,526	2	2	27	2	4	0	37	
28 兵庫県	30,107	29,394	4	0	15	0	0	0	19	
29 奈良県	9,973	9,574	0	0	0	0	0	0	0	
30 和歌山県	7,906	7,653	1	0	7	0	0	0	8	
31 鳥取県	5,497	5,206	0	1	3	0	1	0	5	
32 島根県	5,710	5,465	0	0	2	0	1	0	3	
33 岡山県	9,406	8,881	0	0	4	2	0	0	6	
34 広島県	15,094	13,713	3	0	17	1	0	0	21	
35 山口県	11,071	10,684	0	0	15	1	5	0	21	
36 徳島県	5,974	5,773	0	0	0	0	0	0	0	
37 香川県	8,138	7,763	0	0	2	0	0	0	2	
38 愛媛県	11,318	10,994	0	0	1	0	0	0	1	
39 高知県	5,530	5,192	0	0	4	0	0	0	4	
40 福岡県	22,545	21,362	4	3	64	3	0	0	74	
41 佐賀県	7,443	7,229	0	0	0	0	0	0	0	
42 長崎県	12,176	11,732	0	0	7	0	0	0	7	
43 熊本県	9,275	8,930	0	0	0	0	0	0	0	
44 大分県	9,886	9,482	1	0	10	0	0	0	11	
45 宮崎県	10,627	10,076	3	0	8	0	0	0	11	
46 鹿児島県	15,696	14,217	1	0	10	3	2	0	16	
47 沖縄県	17,018	16,319	4	1	4	2	0	0	11	
48 札幌市	16,438	15,834	4	1	1	2	2	0	10	
49 仙台市	8,986	8,949	0	2	12	0	0	0	14	
50 さいたま市	7,465	6,908	2	4	11	1	6	0	24	
51 千葉市	7,414	7,020	0	0	1	0	0	0	1	
52 横浜市	25,730	24,759	3	0	22	3	0	0	28	
53 川崎市	10,639	10,295	2	0	5	0	0	0	7	
54 相模原市	5,453	5,191	0	0	5	0	0	0	5	
55 新潟市	6,536	6,327	0	0	8	0	1	0	9	
56 静岡市	5,585	5,270	2	0	3	0	1	0	6	
57 浜松市	7,730	7,224	0	0	2	0	0	0	2	
58 名古屋市	21,293	20,225	1	0	4	1	0	0	6	
59 京都市	12,509	12,153	0	0	7	0	1	0	8	
60 大阪市	21,958	21,262	3	0	11	2	18	0	34	
61 堺市	6,003	5,797	0	0	0	0	0	0	0	
62 神戸市	13,540	12,340	0	0	0	0	0	0	0	
63 岡山市	6,949	6,600	0	0	8	0	0	0	8	
64 広島市	9,807	9,071	0	0	7	0	0	0	7	
65 北九州市	9,487	9,135	1	1	11	0	2	0	15	
66 福岡市	14,993	14,221	2	0	2	0	0	0	4	
67 熊本市	7,685	7,576	1	0	12	3	9	0	25	
計	1,002,523	963,075	77	27	594	50	117	0	865	

平成29年度母子保健事業に係る実施状況調べ