

先天性代謝異常等検査実施状況（令和元年度）

1 検査実施件数（昭和52年度～令和元年度）

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24年度	先天性副腎過形成症	28,856,637	28,104,503	97.4	18,344
昭和54～平成24年度	クレチン症	42,191,021	40,850,844	96.8	
平成23～24年度	代謝異常(タンデム)	2,078,196	844,001	40.6	
昭和52～平成24年度	代謝異常(タンデム以外)	45,634,621	44,189,044	96.8	
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		1,009,477	1,033,316	102.4	986
平成27年度		1,003,312	1,031,622	102.8	926
平成28年度		966,344	991,609	102.6	865
平成29年度		939,413	963,075	102.5	865
平成30年度		902,423	925,890	102.6	902
令和元年度		859,283	892,701	103.9	941
合計	先天性副腎過形成症	35,557,598	34,986,665	98.4	24,682
	クレチン症	48,891,982	47,728,265	97.6	
	代謝異常(タンデム)	8,779,157	7,632,857	86.9	
	代謝異常(タンデム以外)	52,335,582	51,071,206	97.6	

(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。

2 患者発見率（昭和52年度～令和元年度）

病名	昭和52～平成24年度		平成25年度		平成26年度		平成27年度		平成28年度		平成29年度		平成30年度		令和元年度		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	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	発見患者数	発見率
クレチン症(*1)	13,713	1/3,000	634	1/1,600	730	1/1,400	675	1/1,500	611	1/1,600	594	1/1,600	612	1/1,500	648	1/1,400	18,217	1/2,600
先天性副腎過形成症(*2)	1,718	1/16,400	69	1/15,100	51	1/20,300	59	1/17,500	62	1/16,000	50	1/19,300	69	1/13,400	55	1/16,200	2,133	1/16,400
カ'ラクトース血症	1,185	1/37,300	35	1/29,800	29	1/35,600	13	1/79,400	9	1/110,200	27	1/35,700	27	1/34,300	34	1/26,300	1,359	1/37,600
フェニルケトン尿症	610	1/1,400	25	1/41,800	12	1/86,100	17	1/60,700	23	1/43,100	20	1/48,200	15	1/61,700	20	1/44,600	742	1/68,800
楓糖尿症	87	1/9,700	3	1/348,000	0	—	1	1/1,031,600	5	1/198,300	0	—	0	—	1	1/892,700	97	1/526,500
ホモシスチン尿症	202	1/4,200	4	1/261,000	1	1/1,033,300	2	1/515,800	2	1/495,800	2	1/481,500	0	—	5	1/178,500	218	1/234,300
シトルリン血症1型(*3)	3	1/281,300	2	1/475,300	5	1/206,700	3	1/343,900	5	1/198,300	1	1/963,100	7	1/132,300	5	1/178,500	31	1/246,200
アルキ'ニコハク尿酸症(*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	1	1/1,033,300	0	—	0	—	0	—	1	1/925,900	0	—	4	1/1,908,200
メチルマロン酸血症(*3)	4	1/211,000	6	1/158,400	8	1/129,200	14	1/73,700	13	1/76,300	7	1/137,600	5	1/185,200	8	1/111,600	65	1/117,400
プロピ'オン酸血症(*3)	11	1/76,700	15	1/63,400	17	1/60,800	23	1/44,900	29	1/34,200	13	1/74,100	20	1/46,300	19	1/47,000	147	1/51,900
イソ吉草酸血症(*3)	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700	1	1/1,031,600	0	—	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	7	1/1,090,400
メチルクロトニルケ'リシ尿症(*3)	3	1/281,300	3	1/316,900	5	1/206,700	6	1/171,900	0	—	4	1/240,800	10	1/92,600	4	1/223,200	35	1/218,100
ヒ'ロキシメチルケ'ルタル酸血症(*3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—
複合カルホ'キシラーゼ'欠損症(*3)	1	1/844,000	0	—	0	—	2	1/515,800	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	7	1/1,090,400
ケ'ルタル酸血症1型(*3)	1	1/844,000	3	1/316,900	2	1/516,700	4	1/257,900	2	1/495,800	0	—	1	1/925,900	1	1/892,700	14	1/545,200
M C A D 欠損症(*3)	8	1/105,500	4	1/237,700	6	1/172,200	9	1/114,600	10	1/99,200	9	1/107,000	7	1/132,300	9	1/99,200	62	1/123,100
V L C A D 欠損症(*3)	1	1/844,000	9	1/105,600	12	1/86,100	11	1/93,800	18	1/55,100	18	1/53,500	9	1/102,900	17	1/52,500	95	1/80,300
三頭酵素欠損症(*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	2	1/516,700	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	4	1/1,908,200
C P T - 1 欠損症(*3)	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300	0	—	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	2	1/446,400	10	1/763,300
C P T - 2 欠損症(*3)													7	1/132,300	8	1/111,600	15	1/508,900
その他	795		37		99		86		74		117		109		103		1,420	
小計	2,913		150		205		192		192		221		221		238		4,332	
合計	18,344		853		986		926		865		865		902		941		24,682	

(*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～)

先天性代謝異常等検査実施状況（令和元年度）

	先天性代謝異常等検査							
	検査実施 延 件 数	検査実施 実人員数	タンデム マス法	カ・ラクト ース血症	クレチン 症	先天性副腎 過形成症	その他	計
	件	人	人	人	人	人	人	人
1 北海道	17,847	17,355	1	0	14	0	1	16
2 青森県	8,594	8,290	0	1	5	0	0	6
3 岩手県	8,005	7,742	1	0	1	1	0	3
4 宮城県	7,701	7,545	1	0	6	2	1	10
5 秋田県	5,794	5,607	0	0	4	0	0	4
6 山形県	7,995	7,705	1	1	5	1	2	10
7 福島県	13,828	13,801	3	1	6	0	0	10
8 茨城県	19,822	19,023	2	0	1	2	0	5
9 栃木県	14,194	13,604	1	0	2	1	2	6
10 群馬県	13,565	13,258	0	0	8	0	3	11
11 埼玉県	43,063	41,417	3	0	21	1	4	29
12 千葉県	35,228	33,766	3	6	19	1	4	33
13 東京都	94,453	93,480	12	2	62	3	1	80
14 神奈川県	20,780	20,502	3	0	15	1	0	19
15 新潟県	9,559	9,224	3	0	3	0	0	6
16 富山県	7,582	7,165	0	0	5	1	0	6
17 石川県	8,737	8,342	0	1	8	0	0	9
18 福井県	6,090	5,935	3	1	5	1	1	11
19 山梨県	5,823	5,499	0	0	4	0	0	4
20 長野県	15,548	14,796	1	1	14	0	1	17
21 岐阜県	14,740	14,370	3	0	15	1	0	19
22 静岡県	14,116	13,585	1	0	3	0	0	4
23 愛知県	40,406	38,609	5	0	29	1	40	75
24 三重県	13,483	12,868	5	0	10	0	0	15
25 滋賀県	11,518	11,094	3	0	11	1	12	27
26 京都府	6,575	6,402	0	0	9	1	0	10
27 大阪府	38,713	37,110	6	0	39	3	3	51
28 兵庫県	27,803	27,328	4	0	11	1	0	16
29 奈良県	8,727	8,403	1	0	0	1	0	2
30 和歌山県	7,051	6,966	0	0	6	0	0	6
31 鳥取県	5,028	4,790	0	0	6	0	0	6
32 島根県	5,173	4,930	0	0	1	0	0	1
33 岡山県	8,597	8,194	0	0	9	0	0	9
34 広島県	13,411	12,304	0	1	13	2	0	16
35 山口県	10,411	10,010	0	1	5	0	8	14
36 徳島県	5,343	5,211	4	0	5	1	0	10
37 香川県	7,521	7,044	4	2	9	4	0	19
38 愛媛県	9,759	9,486	2	1	2	3	1	9
39 高知県	5,083	4,848	2	0	3	0	0	5
40 福岡県	20,650	19,636	2	3	49	3	0	57
41 佐賀県	7,331	6,917	0	1	10	3	0	14
42 長崎県	10,957	10,548	1	1	10	1	0	13
43 熊本県	8,282	8,020	0	0	6	1	6	13
44 大分県	8,823	8,416	1	1	7	1	1	11
45 宮崎県	9,726	9,301	0	1	5	0	0	6
46 鹿児島県	14,300	12,985	1	0	15	1	0	17
47 沖縄県	15,669	15,155	0	0	4	0	0	4
48 札幌市	15,391	14,864	0	0	9	0	1	10
49 仙台市	8,158	8,129	0	0	5	0	0	5
50 さいたま市	7,302	6,773	2	0	7	2	2	13
51 千葉市	7,069	6,710	1	1	6	1	0	9
52 横浜市	24,662	24,218	1	2	21	2	0	26
53 川崎市	10,472	10,345	2	0	10	0	0	12
54 相模原市	4,992	4,911	1	0	6	0	0	7
55 新潟市	6,029	5,762	0	0	3	0	0	3
56 静岡市	5,074	4,767	0	0	9	0	1	10
57 浜松市	6,958	6,542	0	0	3	1	0	4
58 名古屋市	19,379	18,527	3	0	2	0	0	5
59 京都市	11,675	11,313	0	3	5	0	0	8
60 大阪市	23,203	20,669	2	0	9	1	1	13
61 堺市	5,875	5,691	1	0	2	1	0	4
62 神戸市	12,643	11,598	0	0	5	0	0	5
63 岡山市	6,631	6,365	1	0	2	0	0	3
64 広島市	9,040	8,457	0	0	13	0	0	13
65 北九州市	8,369	8,227	0	2	8	2	0	12
66 福岡市	13,988	13,290	2	0	20	0	2	24
67 熊本市	7,069	6,957	2	0	3	1	5	11
計	927,383	892,701	101	34	648	55	103	941