

< 情報 >

先天性代謝異常等検査実施状況（令和2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～令和2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		862,367	892,701	103.5	941
令和2年度		831,984	851,221	102.3	933
合 計	先天性副腎過形成症	36,392,666	35,837,886	98.5	25,615
	クレチン症	49,727,050	48,579,486	97.7	
	代謝異常（タンデム）	9,614,225	8,484,078	88.2	
	代謝異常（タンデム以外）	53,170,650	51,922,427	97.7	

(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) 令和2年度出生数のうち、令和3年1月～3月の出生数は速報値を用いて算出している。

2. 患者発見率 (昭和52年度～令和2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	
	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
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
ガ 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
フ ェ ニ ー 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
楓 糖 尿 症	87	1/9,700	3	1/348,000	0	—	1	1/1,031,600	5	1/198,300
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
シ ト ル リ ン 血 症 I 型 (*3)	3	1/281,300	2	1/475,300	5	1/206,700	3	1/343,900	5	1/198,300
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	1	1/1,033,300	0	—	0	—
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
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
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700	1	1/1,031,600	0	—
メ チ ル ク ロ ト ニ ル グ リ シ ン 尿 症 (*3)	3	1/281,300	3	1/316,900	5	1/206,700	6	1/171,900	0	—
ヒ ド ロ キ シ メ チ ル グ ル タ ル 酸 血 症 (*3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—
複 合 カ ル ボ キ シ ラ ー ゼ 欠 損 症 (*3)	1	1/844,000	0	—	0	—	2	1/515,800	1	1/991,600
グ ル タ ル 酸 血 症 I 型 (*3)	1	1/844,000	3	1/316,900	2	1/516,700	4	1/257,900	2	1/495,800
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
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
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	2	1/516,700	0	—	0	—
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300	0	—	1	1/991,600
C P T - 2 欠 損 症 (*3)										
そ の 他	795		37		99		86		74	
小 計	2,913		150		205		192		192	
合 計	18,344		853		986		926		865	

(*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57号（2022年2月）

病名	平成29年度		平成30年度		令和元年度		令和2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
クレチン症(*1)	594	1/1,600	612	1/1,500	648	1/1,400	631	1/1,300	18,848	1/2,600
先天性副腎過形成症(*2)	50	1/19,300	69	1/13,400	55	1/16,200	43	1/19,800	2,176	1/16,500
ガラクトース血症	27	1/35,700	27	1/34,300	34	1/26,300	24	1/35,500	1,383	1/37,500
フェニールケトン尿症	20	1/48,200	15	1/61,700	20	1/44,600	31	1/27,500	773	1/67,200
楓糖尿症	0	-	0	-	1	1/892,700	1	1/851,200	98	1/529,800
ホモシチン尿症	2	1/481,500	0	-	5	1/178,500	4	1/212,800	222	1/233,900
シトルリン血症Ⅰ型(*3)	1	1/963,100	7	1/132,300	5	1/178,500	1	1/851,200	32	1/265,100
アルギニノコハク酸血症(*3)	0	-	1	1/925,900	0	-	3	1/283,700	7	1/1,212,000
メチルマロン酸血症(*3)	7	1/137,600	5	1/185,200	8	1/111,600	7	1/121,600	72	1/117,800
プロピオン酸血症(*3)	13	1/74,100	20	1/46,300	19	1/47,000	27	1/31,500	174	1/48,800
イソ吉草酸血症(*3)	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	3	1/283,700	10	1/848,400
メチルクロニルグリシン尿症(*3)	4	1/240,800	10	1/92,600	4	1/223,200	10	1/85,100	45	1/188,500
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	0	-	0	-	0	-	2	1/425,600	2	-
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	9	1/942,700
グルタル酸血症Ⅰ型(*3)	0	-	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	16	1/530,300
M C A D 欠損症(*3)	9	1/107,000	7	1/132,300	9	1/99,200	13	1/65,500	75	1/113,100
V L C A D 欠損症(*3)	18	1/53,500	9	1/102,900	17	1/52,500	7	1/121,600	102	1/83,200
三頭酵素欠損症(*3)	0	-	0	-	0	-	0	-	4	1/2,121,000
C P T - 1 欠損症(*3)	1	1/963,100	1	1/925,900	2	1/446,400	2	1/425,600	12	1/707,000
C P T - 2 欠損症(*3)	0	-	7	1/132,300	8	1/111,600	3	1/283,700	18	1/471,300
その他	117		109		103		117		1,537	
小計	221		221		238		259		4,591	
合計	865		902		941		933		25,615	

(*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～）