

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況 (平成27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27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21年度	42,489,123	41,397,519	97.4	16,086
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	1,009,401	1,075,613	106.9	811
平成27年度	999,487	1,084,468	108.5	824
合計	48,664,213	47,995,805	98.6	20,832

(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27年度の出生数については、平成27年4月～12月は確定数、平成28年1月～3月は概数。

(2) 患者発見率

病名	昭和52～平成21年度		平成22年度		平成23年度		平成24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)	1,513	1/16,800	73	1/15,600	62	1/18,000	70	1/15,600
クレチン症(*2)	11,880	1/3,200	623	1/1,800	584	1/1,900	626	1/1,700
ガラクトース血症	1,121	1/36,900	23	1/49,500	23	1/48,400	18	1/60,800
フェニルケトン尿症	558	1/74,200	12	1/94,900	20	1/55,700	20	1/54,800
楓糖尿症	80	1/517,500	2	1/569,600	2	1/556,500	3	1/365,100
ホモシスチン尿症	194	1/213,400	4	1/284,800	3	1/371,000	1	1/1,095,200
シトルリン血症1型(*3)	—	—	—	—	2	1/151,000	1	1/583,100
アルギニノコハク酸尿症(*3)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
メチルマロン酸血症(*3)	—	—	—	—	3	1/100,700	1	1/583,100
プロピオン酸血症(*3)	—	—	—	—	3	1/100,700	8	1/72,900
イソ吉草酸血症(*3)	—	—	—	—	0	—	0	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	—	—	—	—	2	1/151,000	1	1/583,100
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	—	—	—	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
グルタル酸血症I型(*3)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
M C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	3	1/100,700	5	1/116,600
V L C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
三頭酵素欠損症(*3)	—	—	—	—	0	—	1	1/583,100
C P T - 1 欠損症(*3)	—	—	—	—	0	—	0	—
その他の	740	—	33	—	14	—	8	—
合計	16,086	—	770	—	725	—	763	—

(*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 25 年度		平成 26 年度		平成 27 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)	69	1/15,800	48	1/22,400	53	1/20,500	1,888	1/16,900
クレチン症(*2)	634	1/1,700	597	1/1,800	588	1/1,800	15,532	1/2,900
ガラクトース血症	35	1/31,200	24	1/44,800	13	1/83,400	1,257	1/38,200
フェニールケトン尿症	25	1/43,600	9	1/119,500	14	1/77,500	658	1/72,900
楓糖尿症	3	1/363,600	0	—	1	1/1,084,500	91	1/527,400
ホモシスチン尿症	4	1/272,700	1	1/1,075,600	2	1/542,200	209	1/229,600
シトルリン血症1型(*3)	2	1/493,200	4	1/268,900	3	1/361,500	12	1/454,900
アルギニノコハク酸尿症(*3)	1	1/986,400	1	1/1,075,600	0	—	3	1/1,819,700
メチルマロン酸血症(*3)	6	1/164,400	7	1/153,700	12	1/90,400	29	1/188,200
プロピオン酸血症(*3)	15	1/65,800	17	1/63,300	20	1/54,200	63	1/86,700
イソ吉草酸血症(*3)	1	1/986,400	2	1/537,800	1	1/1,084,500	4	1/1,364,800
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	3	1/328,800	5	1/215,100	5	1/216,900	16	1/341,200
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	—	2	1/542,200	3	1/1,819,700
グルタル酸血症I型(*3)	3	1/328,800	2	1/537,800	4	1/271,100	10	1/545,900
M C A D 欠損症(*3)	4	1/246,600	3	1/358,500	7	1/154,900	22	1/248,100
V L C A D 欠損症(*3)	9	1/109,600	11	1/97,800	9	1/120,500	30	1/182,000
三頭酵素欠損症(*3)	1	1/986,400	2	1/537,800	0	—	4	1/1,364,800
C P T - 1 欠損症(*3)	1	1/986,400	3	1/358,500	0	—	4	1/1,364,800
その他の	37	—	75	—	90	—	997	—
合 計	853		811		824		20,832	

(*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27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 21 年度	25,711,139	25,401,542	98.8	1,513	1/16,900
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	1,009,401	1,075,613	106.9	48	1/22,400
平成 27 年 度	999,487	1,084,468	108.5	53	1/20,500
合 計	31,886,229	31,997,301	100.3	1,888	1/16,900

3. クレチン症検査 (昭和54年度～平成27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21年度	39,045,523	38,041,477	97.4	11,880	1/3,200
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	1,009,401	1,075,613	106.6	597	1/1,800
平成27年度	999,487	1,084,468	108.5	588	1/1,800
合計	45,220,613	44,622,226	98.7	15,532	1/2,900

4. 代謝異常検査 (昭和52年度～平成27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21年度	42,489,123	41,397,519	97.4	2,693
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	1,009,401	1,075,613	106.6	166
平成27年度	999,487	1,084,468	108.5	183
合計	48,664,213	47,995,805	98.6	3,412

(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21年度		平成 22 年度		平成 23 年度		平成 24 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	1,121	1/36,900	23	1/49,500	23	1/48,400	18	1/60,700
フェニールケトン尿症	558	1/74,200	12	1/94,900	20	1/55,700	20	1/54,800
楓 糖 尿 症	80	1/517,500	2	1/569,600	2	1/556,500	3	1/365,100
ホモシスチン尿症	194	1/213,400	4	1/284,800	3	1/371,000	1	1/1,095,200
シトルリン血症1型(*4)	—	—	—	—	2	1/151,000	1	1/583,100
アルギニノコハク酸尿症(*4)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
メチルマロン酸血症(*4)	—	—	—	—	3	1/100,700	1	1/583,100
プロピオン酸血症(*4)	—	—	—	—	3	1/100,700	8	1/72,900
イソ吉草酸血症(*4)	—	—	—	—	0	—	0	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	—	—	—	—	2	1/151,000	1	1/583,100
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	—	—	—	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
グルタル酸血症I型(*4)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
M C A D 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	3	1/100,700	5	1/116,600
V L C A D 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	1	1/302,000	0	—
三 頭 酵 素 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	0	—	1	1/583,100
C P T - 1 欠 損 症(*4)	—	—	—	—	0	—	0	—
小 計	1,953	1/21,200	41	1/27,800	65	1/17,100	59	1/18,600
そ の 他	740		33		14		8	
合 計	2,693		74		79		67	

(*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 25 年度		平成 26 年度		平成 27 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	35	1/31,200	24	1/44,800	13	1/83,400	1,257	1/37,300
フェニールケトン尿症	25	1/43,600	9	1/119,500	14	1/77,500	658	1/71,300
楓 糖 尿 症	3	1/363,600	0	—	1	1/1,084,500	91	1/515,500
ホモシスチン尿症	4	1/272,700	1	1/1,075,600	2	1/542,200	209	1/224,500
シトルリン血症1型(*4)	2	1/493,200	4	1/268,900	3	1/361,500	12	1/336,000
アルギニノコハク酸尿症(*4)	1	1/986,400	1	1/1,075,600	0	—	3	1/1,343,800
メチルマロン酸血症(*4)	6	1/164,400	7	1/153,700	12	1/90,400	29	1/139,000
プロピオン酸血症(*4)	15	1/65,800	17	1/63,300	20	1/54,200	63	1/64,000
イソ吉草酸血症(*4)	1	1/986,400	2	1/537,800	1	1/1,084,500	4	1/1,007,900
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	3	1/328,800	5	1/215,100	5	1/216,900	16	1/252,000
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	—	2	1/542,200	3	1/1,343,800
グルタル酸血症I型(*4)	3	1/328,800	2	1/537,800	4	1/271,100	10	1/403,200
M C A D 欠 損 症(*4)	4	1/246,600	3	1/358,500	7	1/154,900	22	1/183,300
V L C A D 欠 損 症(*4)	9	1/109,600	11	1/97,800	9	1/120,500	30	1/134,400
三 頭 酵 素 欠 損 症(*4)	1	1/986,400	2	1/537,800	0	—	4	1/1,007,900
C P T - 1 欠 損 症(*4)	1	1/986,400	3	1/358,500	0	—	4	1/1,007,900
小 計	113	1/9,700	91	1/11,800	93	1/11,700	2,415	1/19,400
そ の 他	37		75		90		997	
合 計	150		166		183		3,412	

(*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。