

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況 (平成28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28年度)

実施年度	区 分	出数(人)	受検者数(人)	受検率(%)	患者数(人)
昭和63～平成22年度	先天性副腎過形成症	26,778,738	25,984,488	97.0	16,856
昭和54～平成22年度	クレチン症	40,112,822	38,730,587	96.6	
昭和52～平成22年度	代謝異常 (タンデム以外)	43,556,422	42,069,029	96.6	
平成23年度	先天性副腎過形成症	1,047,945	1,068,111	101.9	725
	クレチン症		1,068,262	101.9	
	代謝異常 (タンデム)		284,193	27.1	
	代謝異常 (タンデム以外)		1,068,111	101.9	
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	106.6	986
平成27年度		1,003,271	1,031,622	108.5	926
平成28年度		962,610	991,609	103.0	865
合 計	先天性副腎過形成症	32,852,923	32,204,999	98.0	21,974
	クレチン症	46,187,007	44,946,599	97.3	
	代謝異常 (タンデム)	6,074,185	4,851,191	79.9	
	代謝異常 (タンデム以外)	49,630,607	48,289,540	97.3	

(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28年度の出生数については、平成28年4月～12月は確定数、平成29年1月～3月は概数。

(注) 受検者数について、昨年度までの資料では再検査実人員が含まれていたことから本資料より検査実施実人員のみの数値に過去の分も含めて修正した。

2. 患者発見率 (昭和52年度～平成28年度)

病 名	昭和52～平成22年度		平成23年度		平成24年度		平成25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)	12,503	1/3,100	584	1/1,800	626	1/1,700	634	1/1,600
先 天 性 副 腎 過 形 成 症 (*2)	1,586	1/16,400	62	1/17,200	70	1/15,000	69	1/15,100
ガ ラ ク ト ー ス 血 症	1,144	1/36,800	23	1/46,400	18	1/58,400	35	1/27,200
フ ェ ニ ー ル ケ ト ン 尿 症	570	1/73,800	20	1/53,400	20	1/52,600	25	1/38,000
楓 糖 尿 症	82	1/513,000	2	1/534,100	3	1/350,600	3	1/316,900
ホ モ シ ス チ ン 尿 症	198	1/212,500	3	1/356,000	1	1/1,051,900	4	1/237,700
シ ト ル リ ン 血 症 1 型 (*3)			2	1/142,100	1	1/559,800	2	1/475,300
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)			1	1/284,200	0	—	1	1/950,600
メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症 (*3)			3	1/94,700	1	1/559,800	6	1/158,400
プ ロ ビ オ ン 酸 血 症 (*3)			3	1/94,700	8	1/70,000	15	1/63,400
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)			0	—	0	—	1	1/950,600
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
ヒ ド ロ キ シ メ チ ル グ ル タ ル 酸 血 症 (*3)			0	—	0	—	0	—
複 合 カ ル ボ キ シ ラ ー ゼ 欠 損 症 (*3)			1	1/284,200	0	—	0	—
グ ル タ ル 酸 血 症 1 型 (*3)			1	1/284,200	0	—	3	1/316,900
M C A D 欠 損 症 (*3)			3	1/94,700	5	1/112,000	4	1/237,700
V L C A D 欠 損 症 (*3)			1	1/284,200	0	—	9	1/105,600
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)			0	—	1	1/559,800	1	1/950,600
C P T - 1 欠 損 症 (*3)			0	—	0	—	1	1/950,600
そ の 他	773		14		8		37	
小 計	2,767		79		67		150	
合 計	16,856		725		763		853	

(*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～)

(*4) 平成26年度及び平成27年度の発見患者数は、既報告分に集計漏れがあったので訂正した。

病 名	平成26年度		平成27年度		平成28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)	730	1/1,400	675	1/1,500	611	1/1,600	16,363	1/2,700
先 天 性 副 腎 過 形 成 症 (*2)	51	1/20,300	59	1/17,500	62	1/16,000	1,959	1/16,400
ガ ラ ク ト ー ス 血 症	29	1/35,600	13	1/79,400	9	1/110,200	1,271	1/38,000
フ ェ ニ ー ル ケ ト ン 尿 症	12	1/86,100	17	1/60,700	23	1/43,100	687	1/70,300
楓 糖 尿 症	0	—	1	1/1,031,600	5	1/198,300	96	1/503,000
ホ モ シ ス チ ン 尿 症	1	1/1,033,300	2	1/515,800	2	1/495,800	211	1/228,900
シ ト ル リ ン 血 症 1 型 (*3)	5	1/206,700	3	1/343,900	5	1/198,300	18	1/269,500
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)	1	1/1,033,300	0	—	0	—	3	1/1,617,100
メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症 (*3)	8	1/129,200	14	1/73,700	13	1/76,300	45	1/107,800
プ ロ ピ オ ン 酸 血 症 (*3)	17	1/60,800	23	1/44,900	29	1/34,200	95	1/51,100
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	2	1/516,700	1	1/1,031,600	0	—	4	1/1,212,800
メ チ ル ク ロ ト ニ ル グ リ シ ン 尿 症 (*3)	5	1/206,700	6	1/171,900	0	—	17	1/285,400
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	—	2	1/515,800	1	1/991,600	4	1/1,212,800
グ ル タ ル 酸 血 症 1 型 (*3)	2	1/516,700	4	1/257,900	2	1/495,800	12	1/404,300
M C A D 欠 損 症 (*3)	6	1/172,200	9	1/114,600	10	1/99,200	37	1/131,100
V L C A D 欠 損 症 (*3)	12	1/86,100	11	1/93,800	18	1/55,100	51	1/95,100
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)	2	1/516,700	0	—	0	—	4	1/1,212,800
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	4	1/258,300	0	—	1	1/991,600	6	1/808,500
そ の 他	99		86		74		1,091	
小 計	205		192		192		3,652	
合 計	986		926		865		21,974	

(*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～)

(*4) 平成26年度及び平成27年度の発見患者数は、既報告分に集計漏れがあったので訂正した。

(単位：人)

	先天性代謝異常等検査									
	検査実施 延 件 数	受 検 者 数	フェニール ケトン尿症	楓糖尿症	ホ モ シ ス チ ン 尿 症	ガラクトース 血 症	クレチン症	先天性副腎 過形成症	そ の 他	計
1 北海道	21,134	20,342	1	0	0	0	0	0	2	3
2 青森県	10,336	9,945	0	0	0	1	1	2	2	6
3 岩手県	9,708	9,311	1	0	0	0	10	0	2	13
4 宮城県	8,816	8,537	1	0	0	0	7	1	1	10
5 秋田県	6,922	6,647	0	0	0	0	2	0	0	2
6 山形県	9,138	8,721	1	0	0	0	5	1	3	10
7 福島県	15,827	15,108	0	0	0	0	7	0	0	7
8 茨城県	22,921	21,937	1	0	0	0	4	1	0	6
9 栃木県	16,725	16,705	0	0	0	0	0	2	0	2
10 群馬県	15,248	14,891	0	0	0	0	6	0	1	7
11 埼玉県	47,143	45,078	2	0	0	0	20	3	2	27
12 千葉県	39,332	37,401	1	0	0	0	23	1	4	29
13 東京都	103,047	101,652	3	2	0	0	43	7	6	61
14 神奈川県	22,946	22,412	0	0	0	0	11	6	8	25
15 新潟県	11,253	10,891	0	0	0	0	4	0	4	8
16 富山県	8,501	8,080	0	0	0	0	5	0	0	5
17 石川県	9,526	9,508	0	0	0	0	7	0	9	16
18 福井県	6,915	6,776	0	0	0	0	5	3	1	9
19 山梨県	6,548	6,093	0	0	0	0	2	1	0	3
20 長野県	17,387	16,477	0	0	0	0	28	0	4	32
21 岐阜県	17,163	16,310	0	0	0	0	9	0	4	13
22 静岡県	16,483	15,749	0	0	0	0	10	0	0	10
23 愛知県	43,621	42,378	0	0	0	1	19	3	10	33
24 三重県	14,831	14,276	0	0	0	0	4	1	1	6
25 滋賀県	14,131	12,725	1	0	0	0	7	0	2	10
26 京都府	7,652	7,078	0	0	0	0	4	0	0	4
27 大阪府	41,992	40,076	1	0	0	0	36	1	25	63
28 兵庫県	31,608	30,816	1	0	0	0	16	3	1	21
29 奈良県	10,424	10,075	0	0	0	0	0	0	0	0
30 和歌山県	8,104	7,875	0	0	0	0	6	1	2	9
31 鳥取県	5,749	5,389	0	0	0	0	8	1	0	9
32 島根県	5,835	5,644	0	0	0	0	6	0	1	7
33 岡山県	9,751	9,190	0	0	0	0	13	0	1	14
34 広島県	15,134	14,035	0	1	0	0	13	1	1	16
35 山口県	11,693	11,205	0	0	0	0	6	1	2	9
36 徳島県	6,250	6,006	0	0	0	0	1	3	0	4
37 香川県	8,373	8,037	0	0	0	0	4	1	1	6
38 愛媛県	11,245	10,933	1	0	0	0	3	1	1	6
39 高知県	5,515	5,151	0	0	0	0	3	1	1	5
40 福岡県	22,620	21,609	0	0	0	1	14	0	0	15
41 佐賀県	7,628	7,419	0	0	0	0	12	1	0	13
42 長崎県	12,448	12,062	1	0	0	0	6	1	1	9
43 熊本県	9,016	8,761	0	0	0	0	2	1	0	3
44 大分県	10,270	9,668	0	0	0	1	13	1	0	15
45 宮崎県	11,017	10,431	0	0	0	0	9	0	2	11
46 鹿児島県	16,144	14,725	0	0	0	0	9	0	3	12
47 沖縄県	17,633	16,631	0	0	0	1	11	0	4	16
48 札幌市	16,497	15,877	0	0	0	0	6	1	1	8
49 仙台市	9,432	9,147	1	0	0	1	13	0	1	16
50 さいたま市	7,147	6,733	1	0	1	0	4	0	3	9
51 千葉市	7,566	7,098	0	0	0	0	5	3	0	8
52 横浜市	26,744	25,625	4	2	0	0	36	1	4	47
53 川崎市	10,867	10,524	0	0	0	0	5	0	2	7
54 相模原市	5,524	5,255	0	0	0	0	7	0	0	7
55 新潟市	6,787	6,480	0	0	0	1	12	0	5	18
56 静岡市	5,849	5,475	0	0	0	0	7	1	3	11
57 浜松市	8,287	7,727	0	0	0	0	6	0	0	6
58 名古屋	21,716	20,559	0	0	0	1	14	1	5	21
59 京都市	13,130	12,588	0	0	0	0	8	0	0	8
60 大阪市	22,972	21,894	0	0	1	0	19	1	14	35
61 堺市	6,450	6,148	0	0	0	0	3	0	0	3
62 神戸市	14,052	12,977	1	0	0	0	6	2	0	9
63 岡山市	6,883	6,527	0	0	0	0	5	1	1	7
64 広島市	10,112	9,355	0	0	0	0	16	0	1	17
65 北九州市	9,542	8,968	0	0	0	0	0	0	0	0
66 福岡市	15,260	14,569	0	0	0	0	3	0	0	3
67 熊本市	7,447	7,367	0	0	0	1	2	1	1	5
計	1,033,967	991,609	23	5	2	9	611	62	153	865

平成28年度母子保健事業に係る実施状況調べ