

<情報>

## 先天性代謝異常等検査実施状況 (平成30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30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		898,787	925,890	103.0	902
合 計	先天性副腎過形成症	34,694,679	34,093,964	98.3	23,741
	クレチン症		46,835,564	97.5	
	代謝異常 (タンデム)		6,740,156	85.1	
	代謝異常 (タンデム以外)		50,178,505	97.5	

(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%を超えることがある。

(注) 出生数については人口動態調査より。平成30年度の出生数については、平成30年4月～12月は確定数、平成31年1月～3月は概数。

(注) 平成16・18・21～29年の都道府県からの報告漏れ (平成31年3月29日公表) 等による出生数の修正を反映。

2. 患者発見率 (昭和52年度～平成30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	
	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
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
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
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
楓 糖 尿 症	87	1/9,700	3	1/348,000	0	—	1	1/1,031,600
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
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
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	—
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
プ ロ ビ オ ン 酸 血 症 (*3)	11	1/76,700	15	1/63,400	17	1/60,800	23	1/44,900
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700	1	1/1,031,600
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
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	1/844,000	0	—	0	—	2	1/515,800
グ 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
M C A D 欠 損 症 (*3)	8	1/105,500	4	1/237,700	6	1/172,200	9	1/114,600
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
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	2	1/516,700	0	—
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300	0	—
C P T - 2 欠 損 症 (*3)								
そ の 他	795		37		99		86	
小 計	2,913		150		205		192	
合 計	18,344		853		986		926	

(\*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28年度		平成29年度		平成30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)	611	1/1,600	594	1/1,600	612	1/1,500	17,569	1/2,700
先 天 性 副 腎 過 形 成 症 (*2)	62	1/16,000	50	1/19,300	69	1/13,400	2,078	1/16,400
ガ ラ ク ト ー ス 血 症	9	1/110,200	27	1/35,700	27	1/34,300	1,325	1/37,900
フ ェ ニ ー ル ケ ト ン 尿 症	23	1/43,100	20	1/48,200	15	1/61,700	722	1/69,500
楓 糖 尿 症	5	1/198,300	0	—	0	—	96	1/522,700
ホ モ シ ス チ ン 尿 症	2	1/495,800	2	1/481,500	0	—	213	1/235,600
シ ト ル リ ン 血 症 1 型 (*3)	5	1/198,300	1	1/963,100	7	1/132,300	26	1/259,200
ア ル ギ ニ ノ コ ハ ク 酸 尿 症 (*3)	0	—	0	—	1	1/925,900	4	1/1,685,000
メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症 (*3)	13	1/76,300	7	1/137,600	5	1/185,200	57	1/118,200
プ ロ ビ オ ン 酸 血 症 (*3)	29	1/34,200	13	1/74,100	20	1/46,300	128	1/52,700
イ ソ 吉 草 酸 血 症 (*3)	0	—	1	1/963,100	1	1/925,900	6	1/1,123,400
メ チ ル ク ロ ト ニ ル グ リ シ ン 尿 症 (*3)	0	—	4	1/240,800	10	1/92,600	31	1/217,400
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)	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	6	1/1,123,400
グ ル タ ル 酸 血 症 1 型 (*3)	2	1/495,800	0	—	1	1/925,900	13	1/518,500
M C A D 欠 損 症 (*3)	10	1/99,200	9	1/107,000	7	1/132,300	53	1/127,200
V L C A D 欠 損 症 (*3)	18	1/55,100	18	1/53,500	9	1/102,900	78	1/86,400
三 頭 酵 素 欠 損 症 (*3)	0	—	0	—	0	—	4	1/1,685,000
C P T - 1 欠 損 症 (*3)	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	8	1/842,500
C P T - 2 欠 損 症 (*3)			0	—	7	1/132,300	7	1/962,900
そ の 他	74		117		109		1,317	
小 計	192		221		221		4,094	
合 計	865		865		902		23,741	

(\*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									
		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 血 症	クレチン 症	先 天 性 副 腎 過 形 成 症	そ の 他	計		
1	北海道	18,890	18,393	1	0	15	0	0	16	人	
2	青森県	9,268	8,985	1	0	5	0	0	6	人	
3	岩手県	8,522	8,242	0	0	7	0	0	7	人	
4	宮城県	8,157	7,990	0	0	7	0	0	7	人	
5	秋田県	6,052	5,868	0	0	3	1	0	4	人	
6	山形県	8,376	8,010	1	1	6	0	16	24	人	
7	福島県	14,339	13,801	3	0	3	1	0	7	人	
8	茨城県	20,919	20,042	0	1	3	1	1	6	人	
9	栃木県	15,076	14,517	0	0	2	1	1	4	人	
10	群馬県	14,378	14,058	4	0	15	0	1	20	人	
11	埼玉県	44,260	42,573	3	0	24	2	0	29	人	
12	千葉県	37,087	35,457	3	0	20	3	3	29	人	
13	東京都	96,732	95,832	8	1	46	6	1	62	人	
14	神奈川県	21,289	20,807	4	1	16	3	0	24	人	
15	新潟県	10,120	9,809	0	1	5	2	1	9	人	
16	富山県	7,939	7,533	0	0	2	1	0	3	人	
17	石川県	9,153	8,733	0	1	8	0	2	11	人	
18	福井県	6,392	6,252	0	0	9	3	0	12	人	
19	山梨県	6,102	5,772	1	0	2	0	0	3	人	
20	長野県	16,199	15,369	1	1	14	2	2	20	人	
21	岐阜県	15,972	15,227	1	1	11	2	13	28	人	
22	静岡県	14,924	14,411	3	0	6	2	2	13	人	
23	愛知県	41,072	39,891	5	1	16	0	36	58	人	
24	三重県	13,863	13,313	3	1	5	4	0	13	人	
25	滋賀県	12,272	11,802	2	0	12	0	0	14	人	
26	京都府	6,776	6,671	0	0	8	0	0	8	人	
27	大阪府	39,774	38,336	1	0	18	2	4	25	人	
28	兵庫県	28,724	28,274	1	0	22	3	0	26	人	
29	奈良県	9,859	9,585	-	-	-	-	-	-	人	
30	和歌山県	7,204	7,136	1	1	13	0	0	15	人	
31	鳥取県	5,117	4,896	0	0	2	1	0	3	人	
32	島根県	5,432	5,131	0	0	3	0	0	3	人	
33	岡山県	8,983	8,489	1	0	8	2	2	13	人	
34	広島県	14,116	12,881	0	0	15	0	1	16	人	
35	山口県	10,493	10,164	0	2	8	1	2	13	人	
36	徳島県	5,590	5,454	0	0	0	0	2	2	人	
37	香川県	7,645	7,270	2	0	3	1	0	6	人	
38	愛媛県	10,440	10,185	0	0	5	0	1	6	人	
39	高知県	5,187	4,891	0	0	5	0	1	6	人	
40	福岡県	21,338	20,236	3	3	38	0	0	44	人	
41	佐賀県	7,601	7,162	0	0	7	2	0	9	人	
42	長崎県	11,454	11,072	0	0	4	1	0	5	人	
43	熊本県	8,834	8,521	0	3	16	4	0	23	人	
44	大分県	9,226	8,794	1	0	5	0	1	7	人	
45	宮崎県	9,935	9,457	3	0	7	2	0	12	人	
46	鹿児島県	15,085	13,684	0	0	10	0	0	10	人	
47	沖縄県	16,341	15,661	5	0	11	4	0	20	人	
48	札幌市	15,520	15,038	4	0	5	0	0	9	人	
49	仙台市	8,603	8,577	0	1	8	1	1	11	人	
50	さいたま市	7,308	6,785	0	0	11	1	0	12	人	
51	千葉市	7,283	6,901	2	0	6	0	2	10	人	
52	横浜市	25,490	25,103	2	2	14	4	0	22	人	
53	川崎市	10,458	10,333	2	0	7	1	0	10	人	
54	相模原市	5,245	5,146	0	0	2	0	0	2	人	
55	新潟市	6,285	6,055	0	0	3	2	2	7	人	
56	静岡市	5,290	4,978	1	0	1	0	0	2	人	
57	浜松市	7,588	7,061	0	0	3	0	0	3	人	
58	名古屋市	20,421	19,493	4	0	17	1	0	22	人	
59	京都市	11,928	11,598	0	0	5	0	0	5	人	
60	大阪市	23,498	20,794	2	0	18	1	6	27	人	
61	堺市	5,760	5,583	1	1	2	0	0	4	人	
62	神戸市	12,366	11,372	2	0	1	0	0	3	人	
63	岡山市	6,579	6,212	0	0	4	0	0	4	人	
64	広島市	9,409	8,781	0	0	10	0	0	10	人	
65	北九州市	8,871	8,517	0	2	13	1	1	17	人	
66	福岡市	14,271	13,524	2	1	5	0	0	8	人	
67	熊本市	7,510	7,402	1	1	7	0	4	13	人	
	計	962,190	925,890	85	27	612	69	109	902	人	

平成30年度母子保健事業に係る実施状況調べ