

## 先天性代謝異常等検査実施状況（平成20年度）

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課

### 1. 代謝異常検査（昭和52年度～平成20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14年度	34,862,172	33,313,090	95.6	4,221
平成15年度	1,124,755	1,183,571	105.2	70
平成16年度	1,099,477	1,161,382	105.6	71
平成17年度	1,064,003	1,118,428	105.1	126
平成18年度	1,091,323	1,150,337	105.4	92
平成19年度	1,092,319	1,166,739	106.8	101
平成20年度	1,081,383	1,163,190	107.6	125
合計	41,415,432	40,256,737	97.2	4,806

(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。

#### (2)患者発見率

病名	昭和52～平成14年度		平成15年度		平成16年度		平成17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
フェニールケトン尿症	424	1/78,600	21	1/56,400	18	1/64,500	18	1/62,100
楓糖尿症	66	1/504,700	1	1/1,183,600	3	1/387,100	6	1/186,400
ヒスチジン血症	2,200	1/9,600	-	-	-	-	-	-
ホモシスチン尿症	173	1/192,600	4	1/295,900	3	1/387,100	4	1/279,600
ガラクトース血症	934	1/35,700	17	1/69,600	32	1/36,300	32	1/35,000
小計	3,797	1/8,800	43	1/27,500	56	1/20,700	60	1/18,600
その他	424		27		15		66	
合計	4,221		70		71		126	

病名	平成18年度		平成19年度		平成20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
フェニールケトン尿症	17	1/67,700	19	1/61,400	24	1/48,500	541	1/74,400
楓糖尿症	0	0/0	2	1/583,400	2	1/581,600	80	1/503,200
ヒスチジン血症	-	-	-	-	-	-	2,200	1/9,600
ホモシスチン尿症	4	1/287,600	5	1/233,300	1	1/1,163,200	194	1/207,500
ガラクトース血症	28	1/41,100	32	1/36,500	27	1/43,100	1,102	1/36,500
小計	49	1/23,500	58	1/20,100	54	1/21,500	4,117	1/9,800
その他	43		43		71		689	
合計	92		101		125		4,806	

2. 先天性副腎過形成症検査（昭和63年度～平成20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14年度	18,084,188	17,317,113	95.8	1,098	1/15,800
平成15年度	1,124,755	1,183,571	105.2	57	1/20,800
平成16年度	1,099,477	1,161,382	105.6	51	1/22,800
平成17年度	1,064,003	1,118,428	105.1	64	1/17,500
平成18年度	1,091,323	1,150,337	105.4	58	1/19,800
平成19年度	1,092,319	1,166,739	106.8	76	1/15,400
平成20年度	1,081,383	1,163,190	107.6	49	1/23,700
合計	24,637,448	24,260,760	98.5	1,453	1/16,700

3. クレチン症検査（昭和54年度～平成20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14年度	31,418,572	29,985,830	95.4	7,869	1/3,800
平成15年度	1,124,755	1,183,584	105.2	465	1/2,500
平成16年度	1,099,477	1,157,350	105.3	590	1/2,000
平成17年度	1,064,003	1,115,572	104.8	568	1/2,000
平成18年度	1,091,323	1,151,470	105.5	577	1/2,000
平成19年度	1,092,319	1,157,382	106.0	580	1/2,000
平成20年度	1,081,383	1,154,185	106.7	606	1/1,900
合計	37,971,832	36,905,373	97.2	11,255	1/3,300

4. 先天性代謝異常等検査実施状況（平成20年度）

（単位：人）

	先天性代謝異常等検査									クレチン症検査			
	検査実施 延 件 数	検査実施 実人員数	フェニル ケトン尿症	楓 尿	糖 尿症	ホモシス チン尿症	カク ラクト ース血症	先天性副腎 過形成症	その他	計	検査実施 延 件 数	検査実施 実人員数	発 見 患 者 数
1 北海道	26,920	25,523						1		1	26,920	25,523	3
2 青森県	11,514	11,506								0	11,656	11,506	6
3 岩手県	11,745	11,354					2			2	11,745	11,354	3
4 宮城県	10,761	10,718	2				2			4	10,831	10,718	16
5 秋田県	8,633	8,188				1	1			2	8,633	8,188	5
6 山形県	10,220	10,092								0	10,319	10,092	9
7 福島県	19,038	18,537						1	2	3	19,063	18,537	4
8 茨城県	26,321	25,794							2	2	26,058	25,794	3
9 栃木県	19,110	18,397						4		4	18,973	18,397	5
10 群馬県	18,587	18,031								0	18,594	18,031	5
11 埼玉県	52,007	49,910					1			1	52,007	49,910	17
12 千葉県	43,233	42,930	1					1		2	43,438	42,930	27
13 東京都	102,672	98,964	1				2	3		6	102,560	98,964	36
14 神奈川県	32,011	31,206					1	4		5	31,936	31,229	20
15 新潟県	13,189	13,123	2					2		4	13,241	13,112	5
16 富山県	9,926	9,466	1							1	9,926	9,466	0
17 石川県	11,193	11,020	2							2	11,136	11,020	7
18 福井県	7,999	7,862							4	4	8,065	7,851	1
19 山梨県	7,294	7,024	1							1	7,294	7,024	2
20 長野県	20,180	19,294					1			1	20,180	19,294	12
21 岐阜県	19,924	19,399						1		1	20,212	19,399	6
22 静岡県	19,795	19,364	1				1			2	19,653	19,364	9
23 愛知県	51,616	48,951	5	1			2	3	7	18	50,687	48,951	53
24 三重県	17,572	17,023							8	8	17,393	17,023	7
25 滋賀県	13,801	13,399					2			9	14,035	13,399	9
26 京都府	8,278	8,256								0	8,315	8,256	0
27 大阪府	64,772	48,374					1	1	29	31	58,570	48,374	24
28 兵庫県	34,628	34,290								0	34,290	34,290	26
29 奈良県	11,380	11,180								0	11,325	11,180	0
30 和歌山県	9,105	9,056					1			1	9,113	9,056	4
31 鳥取県	6,033	5,779							5	5	6,033	5,779	5
32 島根県	6,161	5,998								0	6,207	5,998	4
33 岡山県	18,225	17,354						1	1	2	18,225	17,354	15
34 広島県	16,859	16,349					1	1		2	16,871	16,349	4
35 山口県	13,523	13,261						1		1	13,601	13,261	7
36 徳島県	6,545	6,462								0	6,565	6,462	0
37 香川県	9,339	8,966								0	9,390	8,966	12
38 愛媛県	13,561	12,701					2	2		4	13,561	12,701	17
39 高知県	6,499	6,085	1							1	6,499	6,085	4
40 福岡県	24,649	24,309						2		2	24,845	24,309	15
41 佐賀県	8,678	8,407						1		1	8,769	8,407	7
42 長崎県	13,780	13,571	1					1		2	13,891	13,613	5
43 熊本県	18,465	17,579						1		1	18,465	17,579	8
44 大分県	11,720	11,277					1		1	2	11,825	11,277	12
45 宮崎県	12,396	11,730	2					2	1	5	12,396	11,730	11
46 鹿児島県	17,291	16,500								0	17,533	16,500	23
47 沖縄県	17,652	17,601					2	1		3	17,866	17,601	8
48 札幌市	17,507	16,831						3		3	17,507	16,831	13
49 仙台市	9,467	9,435	3							3	9,490	9,438	10
50 さいたま市	8,070	7,614						2		2	8,070	7,614	0
51 千葉市	7,196	7,144					1			1	7,283	7,144	4
52 横浜市	29,461	28,588								0	29,437	28,606	14
53 川崎市	11,016	10,863						1		1	11,056	10,865	3
54 新潟市	7,598	7,560						2		2	7,651	7,560	5
55 静岡市	6,583	6,388								0	6,450	6,388	5
56 浜松市	9,313	9,066						1		1	9,208	9,066	11
57 名古屋市	22,893	21,149			1			1		2	22,123	21,149	14
58 京都市	14,779	14,026								0	14,779	14,026	5
59 大阪市	27,438	23,854						1		1	25,231	23,854	7
60 堺市	6,643	6,354						2		2	6,643	6,354	3
61 神戸市	14,746	13,734								0	14,746	13,734	0
62 広島市	10,656	10,643					2		2	4	10,677	10,635	11
63 北九州市	11,044	10,878	1					1		2	11,049	10,878	8
64 福岡市	13,980	13,375					1	1		2	14,075	13,375	12
計	1,163,190	1,109,662	24	2	1	27	49	71	174	1,154,185	1,109,720	606	

平成20年度母子保健課所管国庫補助事業等に係る実施状況調べ