

先天性代謝異常等検査実施状況（平成21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21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15年度 | 35,986,927 | 34,496,661 | 95.9 | 4,291 |
| 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 | 1,085,384 | 1,163,190 | 107.2 | 125 |
| 平成21年度 | 1,065,905 | 1,140,782 | 107.0 | 87 |
| 合計 | 42,485,338 | 41,397,519 | 97.4 | 4,893 |

(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15年度 | | 平成16年度 | | 平成17年度 | | 平成18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 | 445 | 1/77,500 | 18 | 1/64,500 | 18 | 1/62,100 | 17 | 1/67,700 |
| 楓糖尿症 | 67 | 1/514,900 | 3 | 1/387,100 | 6 | 1/186,400 | 0 | 0/0 |
| ヒスチジン血症 | 2,200 | 1/9,600 | - | - | - | - | - | - |
| ホモシスチン尿症 | 177 | 1/194,900 | 3 | 1/387,100 | 4 | 1/279,600 | 4 | 1/287,600 |
| ガラクトース血症 | 951 | 1/36,300 | 32 | 1/36,300 | 32 | 1/35,000 | 28 | 1/41,100 |
| 小計 | 3,840 | 1/9,000 | 56 | 1/20,700 | 60 | 1/18,600 | 49 | 1/23,500 |
| その他 | 451 | | 15 | | 66 | | 43 | |
| 合計 | 4,291 | | 71 | | 126 | | 92 | |

| 病名 | 平成19年度 | | 平成20年度 | | 平成21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 | 19 | 1/61,400 | 24 | 1/48,500 | 17 | 1/67,100 | 558 | 1/74,200 |
| 楓糖尿症 | 2 | 1/583,400 | 2 | 1/581,600 | 0 | 0/0 | 80 | 1/517,500 |
| ヒスチジン血症 | - | - | - | - | - | - | 2,200 | 1/9,600 |
| ホモシスチン尿症 | 5 | 1/233,300 | 1 | 1/1,163,200 | 0 | 0/0 | 194 | 1/213,400 |
| ガラクトース血症 | 32 | 1/36,500 | 27 | 1/43,100 | 19 | 1/60,000 | 1,121 | 1/37,000 |
| 小計 | 58 | 1/20,100 | 54 | 1/21,500 | 36 | 1/31,700 | 4,153 | 1/10,000 |
| その他 | 43 | | 71 | | 51 | | 740 | |
| 合計 | 101 | | 125 | | 87 | | 4,893 | |

2. 先天性副腎過形成症検査（昭和63年度～平成21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15年度 | 19,208,943 | 18,500,684 | 96.3 | 1,155 | 1/16,000 |
| 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 | 1,085,384 | 1,163,190 | 107.2 | 49 | 1/23,700 |
| 平成21年度 | 1,065,905 | 1,140,782 | 107.0 | 60 | 1/19,000 |
| 合計 | 25,707,354 | 25,401,542 | 98.8 | 1,513 | 1/16,800 |

3. クレチン症検査（昭和54年度～平成21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15年度 | 32,543,327 | 31,169,414 | 95.8 | 8,334 | 1/3,700 |
| 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 | 1,085,384 | 1,154,185 | 106.3 | 606 | 1/1,900 |
| 平成21年度 | 1,065,905 | 1,136,104 | 106.6 | 625 | 1/1,800 |
| 合計 | 39,041,738 | 38,041,477 | 97.4 | 11,880 | 1/3,200 |

4. 先天性代謝異常等検査実施状況（平成21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 | フェニール ケトン尿症 | 楓 尿症 | 糖 ホモシス チン尿症 | ガラクト 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 | 26,138 | 24,841 | | | | | 1 | | 1 | 26,138 | 24,841 | 12 | |
| 2 青森県 | 10,832 | 10,829 | | | | | | | 0 | 10,998 | 10,829 | 4 | |
| 3 岩手県 | 11,381 | 11,042 | | | | | 4 | 1 | 5 | 11,381 | 11,042 | 8 | |
| 4 宮城県 | 10,308 | 10,263 | 1 | | | | 1 | | 2 | 10,415 | 10,263 | 12 | |
| 5 秋田県 | 8,361 | 7,999 | | | | | 1 | 1 | 2 | 8,361 | 7,999 | 4 | |
| 6 山形県 | 9,969 | 9,826 | | | | | 1 | 1 | 2 | 10,064 | 9,826 | 5 | |
| 7 福島県 | 18,432 | 18,011 | 1 | | | | 1 | | 2 | 18,546 | 18,011 | 3 | |
| 8 茨城県 | 25,704 | 25,292 | | | | | | 2 | 2 | 25,640 | 25,292 | 4 | |
| 9 栃木県 | 18,765 | 18,068 | | | | | | 2 | 2 | 18,612 | 18,068 | 6 | |
| 10 群馬県 | 18,132 | 17,594 | | | | | | 1 | 1 | 17,896 | 17,594 | 9 | |
| 11 埼玉県 | 51,615 | 49,517 | | | | | | | 0 | 51,615 | 49,517 | 14 | |
| 12 千葉県 | 42,786 | 42,462 | 1 | | | | | 4 | 5 | 42,976 | 42,462 | 32 | |
| 13 東京都 | 103,557 | 99,929 | 1 | | | | 2 | | 3 | 103,734 | 99,929 | 30 | |
| 14 神奈川県 | 30,990 | 30,218 | | | | | | 2 | 2 | 30,895 | 30,231 | 15 | |
| 15 新潟県 | 12,708 | 12,630 | | | | | | 2 | 2 | 12,765 | 12,630 | 6 | |
| 16 富山県 | 9,845 | 9,275 | 1 | | | | | | 1 | 9,845 | 9,275 | 0 | |
| 17 石川県 | 10,936 | 10,756 | | | | | | 1 | 1 | 10,937 | 10,756 | 8 | |
| 18 福井県 | 7,858 | 7,623 | | | | | | | 3 | 7,929 | 7,623 | 6 | |
| 19 山梨県 | 7,042 | 6,756 | | | | | 1 | | 1 | 7,042 | 6,756 | 2 | |
| 20 長野県 | 19,322 | 18,457 | 1 | | | | | 3 | 4 | 19,322 | 18,457 | 13 | |
| 21 岐阜県 | 19,656 | 19,005 | | | | | | 1 | 1 | 19,876 | 19,005 | 14 | |
| 22 静岡県 | 19,248 | 18,877 | | | | | 1 | | 1 | 19,141 | 18,877 | 19 | |
| 23 愛知県 | 49,148 | 47,885 | 1 | | | | | | 1 | 49,657 | 47,885 | 35 | |
| 24 三重県 | 17,193 | 16,690 | | | | | | | 1 | 17,045 | 16,690 | 10 | |
| 25 滋賀県 | 13,883 | 13,373 | | | | | 1 | 2 | 3 | 14,148 | 13,373 | 5 | |
| 26 京都府 | 7,968 | 7,937 | | | | | 1 | | 1 | 8,000 | 7,937 | 3 | |
| 27 大阪府 | 61,600 | 46,650 | 1 | | | | 1 | 1 | 28 | 57,786 | 46,650 | 20 | |
| 28 兵庫県 | 33,978 | 33,631 | | | | | | 1 | 1 | 33,631 | 33,631 | 16 | |
| 29 奈良県 | 11,205 | 11,164 | | | | | | 1 | 1 | 11,280 | 11,164 | 1 | |
| 30 和歌山県 | 8,814 | 8,779 | | | | | | | 0 | 8,855 | 8,779 | 5 | |
| 31 鳥取県 | 6,151 | 5,947 | | | | | | 1 | 3 | 6,151 | 6,083 | 3 | |
| 32 島根県 | 6,003 | 5,862 | | | | | 1 | | 1 | 6,076 | 5,862 | 2 | |
| 33 岡山県 | 10,573 | 10,038 | 3 | | | | | | 3 | 10,573 | 10,038 | 7 | |
| 34 広島県 | 16,853 | 16,337 | 1 | | | | | | 1 | 16,960 | 16,337 | 7 | |
| 35 山口県 | 13,258 | 12,978 | | | | | 2 | 1 | 3 | 13,307 | 12,978 | 6 | |
| 36 徳島県 | 6,426 | 6,351 | | | | | | | 0 | 6,454 | 6,351 | 0 | |
| 37 香川県 | 9,186 | 8,824 | 1 | | | | | 2 | 3 | 9,235 | 8,824 | 12 | |
| 38 愛媛県 | 13,523 | 12,645 | | | | | | 2 | 2 | 13,523 | 12,645 | 21 | |
| 39 高知県 | 6,061 | 5,689 | | | | | | | 0 | 6,061 | 5,689 | 11 | |
| 40 福岡県 | 24,332 | 24,019 | | | | | 1 | 3 | 4 | 24,698 | 24,019 | 25 | |
| 41 佐賀県 | 8,405 | 8,170 | | | | | 1 | 1 | 2 | 8,506 | 8,170 | 11 | |
| 42 長崎県 | 13,634 | 13,472 | | | | | | 1 | 1 | 13,921 | 13,632 | 4 | |
| 43 熊本県 | 18,194 | 17,578 | 1 | | | | | | 1 | 18,220 | 17,578 | 4 | |
| 44 大分県 | 11,331 | 10,857 | | | | | 1 | | 1 | 11,448 | 10,857 | 10 | |
| 45 宮崎県 | 12,459 | 11,792 | | | | | 1 | 2 | 3 | 12,459 | 11,792 | 7 | |
| 46 鹿児島県 | 16,856 | 16,110 | | | | | | | 0 | 17,188 | 16,110 | 24 | |
| 47 沖縄県 | 17,411 | 17,351 | | | | | | | 0 | 17,657 | 17,351 | 18 | |
| 48 札幌市 | 17,403 | 16,731 | | | | | 1 | 1 | 1 | 17,403 | 16,731 | 12 | |
| 49 仙台市 | 9,457 | 9,508 | | | | | | 1 | 1 | 9,554 | 9,457 | 12 | |
| 50 さいたま市 | 7,814 | 7,397 | | | | | | 1 | 2 | 7,814 | 7,397 | 4 | |
| 51 千葉市 | 7,389 | 7,112 | | | | | | | 0 | 7,465 | 7,112 | 1 | |
| 52 横浜市 | 29,542 | 28,619 | | | | | | 4 | 4 | 29,514 | 28,646 | 13 | |
| 53 川崎市 | 10,881 | 10,719 | | | | | | | 0 | 10,913 | 10,719 | 4 | |
| 54 新潟市 | 7,770 | 7,712 | | | | | | | 0 | 7,834 | 7,712 | 5 | |
| 55 静岡市 | 6,501 | 6,334 | 1 | | | | | | 1 | 6,412 | 6,334 | 10 | |
| 56 浜松市 | 9,058 | 8,822 | | | | | 1 | 2 | 3 | 8,978 | 8,822 | 6 | |
| 57 名古屋市 | 22,211 | 20,573 | | | | | 1 | | 1 | 21,547 | 20,573 | 18 | |
| 58 京都市 | 14,235 | 13,557 | | | | | | | 0 | 14,235 | 13,557 | 8 | |
| 59 大阪市 | 27,794 | 23,011 | | | | | | 3 | 1 | 24,466 | 23,011 | 3 | |
| 60 堺市 | 6,325 | 5,981 | | | | | | | 0 | 6,325 | 5,981 | 3 | |
| 61 神戸市 | 14,702 | 13,679 | | | | | | 1 | 1 | 14,702 | 13,679 | 8 | |
| 62 岡山市 | 6,536 | 6,440 | 1 | | | | 1 | 5 | 2 | 9 | 6,566 | 6,440 | 4 |
| 63 広島市 | 10,643 | 10,277 | | | | | | | 1 | 1 | 10,703 | 10,277 | 7 |
| 64 北九州市 | 10,383 | 10,253 | 1 | | | | | | 1 | 10,447 | 10,253 | 0 | |
| 65 福岡市 | 14,108 | 13,549 | | | | | | | 0 | 14,259 | 13,549 | 14 | |
| 計 | 1,140,782 | 1,089,673 | 17 | 0 | 0 | 19 | 60 | 51 | 147 | 1,136,104 | 1,089,958 | 625 | |