

先天性代謝異常等検査実施状況（平成24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24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18年度	39,241,730	37,926,808	96.6	13,777
平成19年度	1,092,319	1,166,739	106.8	757
平成20年度	1,085,384	1,163,190	107.2	780
平成21年度	1,069,690	1,140,782	106.6	772
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	1,026,068	1,095,232	106.7	763
合計	45,630,435	44,745,011	98.1	18,344

(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18年度		平成19年度		平成20年度		平成21年度		平成22年度		平成23年度		平成24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	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)	1,328	1/16,500	76	1/15,400	49	1/23,700	60	1/19,000	73	1/15,600	62	1/18,000	70	1/15,600	1,718	1/16,700
クレチン症(*2)	10,069	1/3,400	580	1/2,000	606	1/1,900	625	1/1,800	623	1/1,800	584	1/1,900	626	1/1,700	13,713	1/3,000
カラクトース血症	1,043	1/36,400	32	1/36,500	27	1/43,100	19	1/60,000	23	1/49,500	23	1/48,400	18	1/60,800	1,185	1/37,800
フェニールケトン尿症	498	1/76,200	19	1/61,400	24	1/48,500	17	1/67,100	12	1/94,900	20	1/55,700	20	1/54,800	610	1/73,400
楓糖尿症	76	1/499,000	2	1/583,400	2	1/581,600	0	0/0	2	1/569,600	2	1/556,500	3	1/365,100	87	1/514,300
ホモシスチン尿症	188	1/201,700	5	1/233,300	1	1/1,163,200	0	0/0	4	1/284,800	3	1/371,000	1	1/1,095,200	202	1/221,500
シトルリン血症1型(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/295,000
アルギニノコハク酸血症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
メチルマロン酸血症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	1	1/583,100	4	1/221,300
プロピオン酸血症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	8	1/72,900	11	1/80,500
イソ吉草酸血症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
メチルクロニルグリシン尿症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/295,000
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
複合カルボキシル欠損症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
グルタル酸血症1型(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
M C A D 欠損症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	5	1/116,600	8	1/110,600
V L C A D 欠損症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
三頭酵素欠損症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	1	-	1	1/885,100
C P T - 1 欠損症(*3)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
その他	575	-	43	-	71	-	51	-	33	-	14	-	8	-	795	-
合計	13,777	-	757	-	780	-	772	-	770	-	725	-	763	-	18,344	-

(*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24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18年度	22,463,746	21,930,831	97.6	1,328	1/16,500
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	1,069,690	1,140,782	106.6	60	1/19,000
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	1,026,068	1,092,705	106.5	70	1/15,600
合計	28,852,451	28,746,507	99.6	1,718	1/16,700

3. クレチン症検査（昭和54年度～平成24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18年度	35,798,130	34,593,806	96.6	10,069	1/3,400
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	1,069,690	1,136,104	106.2	625	1/1,800
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	1,026,068	1,091,724	106.4	626	1/1,700
合計	42,186,835	41,377,597	98.1	13,713	1/3,000

4. 代謝異常検査（昭和52年度～平成24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18年度	39,241,730	37,926,808	96.6	2,380
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	1,069,690	1,140,782	106.6	87
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	1,026,068	(583,089) 1,095,232	106.7	67
合計	45,630,435	44,745,011	98.1	2,913

(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。

(2) 患者発見率

病名	昭和52～平成18年度		平成19年度		平成20年度		平成21年度		平成22年度		平成23年度		平成24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	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
カクラクトース血症	1,043	1/36,400	32	1/36,500	27	1/43,100	19	1/60,000	23	1/49,500	23	1/48,400	18	1/60,700	1,185	1/37,800
フェニールケトン尿症	498	1/76,200	19	1/61,400	24	1/48,500	17	1/67,100	12	1/94,900	20	1/55,700	20	1/54,800	610	1/73,400
楓糖尿症	76	1/499,000	2	1/583,400	2	1/581,600	0	0/0	2	1/569,600	2	1/556,500	3	1/365,100	87	1/514,300
ホモシスチン尿症	188	1/201,700	5	1/233,300	1	1/1,163,200	0	0/0	4	1/284,800	3	1/371,000	1	1/1,095,200	202	1/221,500
シトルリン血症1型(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/295,000
アルギニノコハク酸尿症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
メチルマロン酸血症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	1	1/583,100	4	1/221,300
プロピオン酸血症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	8	1/72,900	11	1/80,500
イソ吉草酸血症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
メチルクロニルグリシン尿症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/295,000
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
グルタル酸血症1型(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
M C A D 欠損症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	1/100,700	5	1/116,600	8	1/110,600
V L C A D 欠損症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1/302,000	0	-	1	1/885,100
三頭酵素欠損症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	1	-	1	1/885,100
C P T - 1 欠損症(*4)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	-	0	-	0	-
小計	1,805	1/21,000	58	1/20,100	54	1/21,500	36	1/31,700	41	1/27,800	65	1/17,100	59	1/18,600	2,118	1/21,100
その他	575		43		71		51		33		14		8		795	
合計	2,380		101		125		87		74		79		67		2,913	

(*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。