

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況（平成25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25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19年度	40,334,049	39,093,547	96.9	14,534
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	1,030,249	1,095,232	106.3	763
平成25年度	1,017,086	1,090,713	107.2	853
合計	46,651,702	45,835,724	98.3	19,197

(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19年度		平成20年度		平成21年度		平成22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
先天性副腎過形成症(*1)	1,404	1/16,500	49	1/23,700	60	1/19,000	73	1/15,600
クレチン症(*2)	10,649	1/3,400	606	1/1,900	625	1/1,800	623	1/1,800
ガラクトース血症	1,075	1/36,400	27	1/43,100	19	1/60,000	23	1/49,500
フェニールケトン尿症	517	1/75,600	24	1/48,500	17	1/67,100	12	1/94,900
楓糖尿症	78	1/501,200	2	1/581,600	0	0/0	2	1/569,600
ホモシスチン尿症	193	1/202,600	1	1/1,163,200	0	0/0	4	1/284,800
シトルリン血症1型(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
アルギニノコハク酸尿症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
メチルマロン酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
プロピオン酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
イソ吉草酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
グルタル酸血症I型(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
M C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
V L C A D 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
三頭酵素欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
C P T - 1 欠損症(*3)	—	—	—	—	—	—	—	—
その他の	618	—	71	—	51	—	33	—
合計	14,534	—	780	—	772	—	770	—

(*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～）

病名	平成23年度		平成24年度		平成25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
先天性副腎過形成症(*1)	62	1/18,000	70	1/15,600	69	1/15,800	1,787	1/16,700
クレチン症(*2)	584	1/1,900	626	1/1,700	634	1/1,700	14,347	1/3,000
ガラクトース血症	23	1/48,400	18	1/60,800	35	1/31,200	1,220	1/37,600
フェニールケトン尿症	20	1/55,700	20	1/54,800	25	1/43,600	635	1/72,200
楓糖尿症	2	1/556,500	3	1/365,100	3	1/363,600	90	1/509,300
ホモシスチン尿症	3	1/371,000	1	1/1,095,200	4	1/272,700	206	1/222,500
シトルリン血症1型(*3)	2	1/151,000	1	1/583,100	2	1/493,200	5	1/374,300
アルギニノコハク酸尿症(*3)	1	1/302,000	0	—	1	1/986,400	2	1/935,700
メチルマロン酸血症(*3)	3	1/100,700	1	1/583,100	6	1/164,400	10	1/187,100
プロピオン酸血症(*3)	3	1/100,700	8	1/72,900	15	1/65,800	26	1/72,000
イソ吉草酸血症(*3)	0	—	0	—	1	1/986,400	1	1/1,871,400
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/328,800	6	1/311,900
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	1/302,000	0	—	0	—	1	1/1,871,400
グルタル酸血症I型(*3)	1	1/302,000	0	—	3	1/328,800	4	1/467,900
M C A D 欠損症(*3)	3	1/100,700	5	1/116,600	4	1/246,600	12	1/156,000
V L C A D 欠損症(*3)	1	1/302,000	0	—	9	1/109,600	10	1/187,100
三頭酵素欠損症(*3)	0	—	1	1/583,100	1	1/986,400	2	1/935,700
C P T - 1 欠損症(*3)	0	—	0	—	1	1/986,400	1	1/1,871,400
その他	14	—	8	—	37	—	832	—
合計	725		763		853		19,197	

(*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25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19年度	23,556,065	23,097,570	98.1	1,404	1/16,500
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	1,030,249	1,092,705	106.1	70	1/15,600
平成25年度	1,017,086	1,090,713	107.2	69	1/15,800
合計	29,873,718	29,837,220	99.9	1,787	1/16,700

3. クレチン症検査（昭和54年度～平成25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19年度	36,890,449	35,751,188	96.9	10,649	1/3,400
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	1,030,249	1,091,724	106.0	626	1/1,700
平成25年度	1,017,086	1,084,548	106.6	634	1/1,700
合計	43,208,102	42,462,145	98.3	14,347	1/3,000

4. 代謝異常検査（昭和52年度～平成25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19年度	40,334,049	39,093,547	96.9	2,481
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	1,030,249	(583,089) 1,095,232	106.3	67
平成25年度	1,017,086	(986,366) 1,090,713	107.2	150
合計	46,651,702	45,835,724	98.3	3,063

(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19年度		平成20年度		平成21年度		平成22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
ガラクトース血症	1,075	1/36,400	27	1/43,100	19	1/60,000	23	1/49,500
フェニールケトン尿症	517	1/75,600	24	1/48,500	17	1/67,100	12	1/94,900
楓糖尿症	78	1/501,200	2	1/581,600	0	0/0	2	1/569,600
ホモシスチン尿症	193	1/202,600	1	1/1,163,200	0	0/0	4	1/284,800
シトルリン血症Ⅰ型(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
アルギニノコハク酸尿症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
メチルマロン酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
プロピオン酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
イソ吉草酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
グルタル酸血症Ⅰ型(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
M C A D 欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
V L C A D 欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
三頭酵素欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
C P T - 1 欠損症(*4)	—	—	—	—	—	—	—	—
小計	1,863	1/21,000	54	1/21,500	36	1/31,700	41	1/27,800
その他	618		71		51		33	
合計	2,481		125		87		74	

(*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。

病名	平成23年度		平成24年度		平成25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
ガラクトース血症	23	1/48,400	18	1/60,700	35	1/31,200	1,220	1/37,600
フェニールケトン尿症	20	1/55,700	20	1/54,800	25	1/43,600	635	1/72,200
楓糖尿症	2	1/556,500	3	1/365,100	3	1/363,600	90	1/509,300
ホモシスチン尿症	3	1/371,000	1	1/1,095,200	4	1/272,700	206	1/222,500
シトルリン血症Ⅰ型(*4)	2	1/151,000	1	1/583,100	2	1/493,200	5	1/374,300
アルギニノコハク酸尿症(*4)	1	1/302,000	0	—	1	1/986,400	2	1/935,700
メチルマロン酸血症(*4)	3	1/100,700	1	1/583,100	6	1/164,400	10	1/187,100
プロピオン酸血症(*4)	3	1/100,700	8	1/72,900	15	1/65,800	26	1/72,000
イソ吉草酸血症(*4)	0	—	0	—	1	1/986,400	1	1/1,871,400
メチルクロトニルグリシン尿症(*4)	2	1/151,000	1	1/583,100	3	1/328,800	6	1/311,900
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*4)	0	—	0	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*4)	1	1/302,000	0	—	0	—	1	1/1,871,400
グルタル酸血症Ⅰ型(*4)	1	1/302,000	0	—	3	1/328,800	4	1/467,900
M C A D 欠損症(*4)	3	1/100,700	5	1/116,600	4	1/246,600	12	1/156,000
V L C A D 欠損症(*4)	1	1/302,000	0	—	9	1/109,600	10	1/187,100
三頭酵素欠損症(*4)	0	—	1	1/583,100	1	1/986,400	2	1/935,700
C P T - 1 欠損症(*4)	0	—	0	—	1	1/986,400	1	1/1,871,400
小計	65	1/17,100	59	1/18,600	113	1/9,700	2,231	1/20,500
その他	14		8		37		832	
合計	79		67		150		3,063	

(*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。