先天性代謝異常等検査実施状況 （令和５年度）

こども家庭庁成育局母子保健課

1　検査実施件数　（昭和52年度～令和５年度）

実施年度	区分	出生数（人）	検査実施 実人員数（人）	受検率（%）	患者数（人）
昭和63～平成29年度	先天性副腎過形成症	33,795,892	33,168,074	98.1	22,839
昭和54～平成29年度	クレチン症	47,130,276	45,909,674	97.4	
平成23～29年度	代謝異常（ﾀﾝﾃﾞﾑ）	7,017,451	5,814,266	82.9	
昭和52～平成29年度	代謝異常(ﾀﾝﾃﾞﾑ以外も含む)	50,573,876	49,252,615	97.4	
平成30年度		902,423	925,890	102.6	902
令和元年度		862,367	892,701	103.5	941
令和2年度		821,706	851,221	103.6	933
令和3年度		810,904	839,496	103.5	941
令和4年度		760,484	786,930	103.5	771
令和5年度		712,600	741,558	104.1	733
合計	先天性副腎過形成症	38,666,376	38,205,870	98.8	28,060
	クレチン症	52,000,760	50,947,470	98.0	
	代謝異常（ﾀﾝﾃﾞﾑ）	11,887,935	10,852,062	91.3	
	代謝異常(ﾀﾝﾃﾞﾑ以外も含む)	55,444,360	54,290,411	97.9	

（注）2,000g以下の低体重児の再採血者等が、検査実施実人員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。

（注）令和５年度出生数のうち、令和６年１月～３月の出生数は速報値を用いて算出している。

2　患者発見率　（昭和52年度～令和５年度）

病名	昭和52～平成29年度		平成30年度		令和元年度		令和２年度		令和３年度		令和４年度		令和５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
	人		人		人		人		人		人		人		人	
クレチン症 (*1)	16,957	1/2,700	612	1/1,500	648	1/1,400	631	1/1,300	619	1/1,400	559	1/1,400	507	1/1,500	20,533	1/2,500
先天性副腎過形成症 (*2)	2,009	1/16,500	69	1/13,400	55	1/16,200	43	1/19,800	55	1/15,300	57	1/13,800	67	1/11,100	2,355	1/16,200
ｶﾞﾗｸﾄｰｽ血症	1,298	1/37,900	27	1/34,300	34	1/26,300	24	1/35,500	33	1/25,400	16	1/49,200	30	1/24,700	1,462	1/37,100
ﾌｪﾆｰﾙｹﾄﾝ尿症	707	1/69,700	15	1/61,700	20	1/44,600	31	1/27,500	27	1/31,100	15	1/52,500	29	1/25,600	844	1/64,300
楓糖尿症	96	1/513,000	0	-	1	1/892,700	1	1/851,200	0	-	0	-	0	-	98	1/554,000
ﾎﾓｼｽﾁﾝ尿症	213	1/231,200	0	-	5	1/178,500	4	1/212,800	2	1/419,700	3	1/262,300	3	1/247,200	230	1/236,000
ｼﾄﾙﾘﾝ血症1型 (*3)	19	1/306,000	7	1/132,300	5	1/178,500	1	1/851,200	8	1/104,900	3	1/262,300	4	1/185,400	47	1/230,900
ｱﾙｷﾞﾆﾉｺﾊｸ酸尿症 (*3)	3	1/1,938,100	1	1/925,900	0	-	3	1/283,700	2	1/419,700	4	1/196,700	1	1/741,600	14	1/775,100
ﾒﾁﾙﾏﾛﾝ酸血症 (*3)	52	1/111,800	5	1/185,200	8	1/111,600	7	1/121,600	12	1/70,000	7	1/112,400	4	1/185,400	95	1/114,200
ﾌﾟﾛﾋﾟｵﾝ酸血症 (*3)	108	1/53,800	20	1/46,300	19	1/47,000	27	1/31,500	12	1/70,000	16	1/49,200	13	1/57,000	215	1/50,500
ｲｿ吉草酸血症 (*3)	5	1/1,162,900	1	1/925,900	1	1/892,700	3	1/283,700	0	-	0	-	0	-	10	1/1,085,200
ﾒﾁﾙｸﾛﾄﾆﾙｸﾞﾘｼﾝ尿症 (*3)	21	1/276,900	10	1/92,600	4	1/223,200	10	1/85,100	7	1/119,900	9	1/87,400	5	1/148,300	66	1/164,400
ﾋﾄﾞﾛｷｼﾒﾁﾙｸﾞﾙﾀﾙ酸血症 (*3)	0	-	0	-	0	-	2	1/425,600	0	-	0	-	0	-	2	-
複合ｶﾙﾎﾞｷｼﾗｰｾﾞ欠損症 (*3)	5	1/1,162,900	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	3	1/279,800	2	1/393,500	0	-	14	1/775,100
ｸﾞﾙﾀﾙ酸血症1型 (*3)	12	1/484,500	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	1	1/839,500	1	1/786,900	3	1/247,200	21	1/516,800
ＭＣＡＤ欠損症 (*3)	46	1/126,400	7	1/132,300	9	1/99,200	13	1/65,500	6	1/139,900	10	1/78,700	7	1/105,900	98	1/110,700
ＶＬＣＡＤ欠損症 (*3)	69	1/84,300	9	1/102,900	17	1/52,500	7	1/121,600	17	1/49,400	13	1/60,500	7	1/105,900	139	1/78,100
三頭酵素欠損症 (*3)	4	1/1,453,600	0	-	0	-	0	-	0	-	1	1/786,900	0	-	5	1/2,170,400
ＣＰＴ－１欠損症 (*3)	7	1/830,600	1	1/925,900	2	1/446,400	2	1/425,600	0	-	2	1/393,500	2	1/370,800	16	1/678,300
ＣＰＴ－２欠損症 (*3)			7	1/132,300	8	1/111,600	3	1/283,700	3	1/279,800	4	1/196,700	2	1/370,800	27	1/401,900
その他	1,208		109		103		117		134		49		49		1,769	
小計	3,873		221		238		259		267		155		159		5,172	
合計	22,839		902		941		933		941		771		733		28,060	

（*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実施状況 （令和5年度）

	先天性代謝異常等検査							
	検査実施総件数	検査実施実人員数	タンデムマス法	ｶﾞﾗｸﾄｰｽ血症	クレチン症	先天性副腎過形成症	その他	計
	件	人	人	人	人	人	人	人
1 北海道	13,318	12,820	1	1	0	1	0	3
2 青森県	6,641	6,350	0	1	1	1	0	3
3 岩手県	5,879	5,603	0	0	1	0	2	3
4 宮城県	5,656	5,396	0	0	4	1	2	7
5 秋田県	4,282	4,016	0	0	4	2	1	7
6 山形県	6,115	5,802	0	0	10	0	0	10
7 福島県	10,143	9,643	1	2	4	0	0	7
8 茨城県	16,206	15,492	0	0	3	0	1	4
9 栃木県	11,190	10,670	0	0	1	1	0	2
10 群馬県	12,361	10,820	3	0	12	0	0	15
11 埼玉県	37,742	36,433	4	0	16	0	0	20
12 千葉県	31,086	29,298	5	2	20	1	2	30
13 東京都	87,466	82,116	4	1	42	3	5	55
14 神奈川県	17,929	17,704	1	0	0	2	0	3
15 新潟県	7,183	6,896	2	0	2	1	2	7
16 富山県	6,213	5,852	2	0	5	0	0	7
17 石川県	7,370	6,941	1	1	7	1	0	10
18 福井県	5,427	5,199	1	0	7	0	0	8
19 山梨県	5,002	4,606	1	0	5	1	0	7
20 長野県	12,413	11,774	0	0	16	1	2	19
21 岐阜県	11,786	11,438	3	0	14	0	0	17
22 静岡県	11,186	10,574	0	3	7	1	0	11
23 愛知県	33,392	31,668	6	2	14	3	0	25
24 三重県	11,526	10,219	1	0	2	0	0	3
25 滋賀県	9,912	9,515	5	1	10	1	0	17
26 京都府	5,136	4,955	0	0	5	1	0	6
27 大阪府	33,522	32,458	3	1	25	7	2	38
28 兵庫県	22,855	22,429	7	0	6	2	0	15
29 奈良県	8,633	7,746	0	0	0	0	0	0
30 和歌山県	5,677	5,550	0	0	4	0	0	4
31 鳥取県	4,059	3,809	0	0	2	0	0	2
32 島根県	4,116	3,934	0	0	5	0	0	5
33 岡山県	7,178	6,849	1	0	8	3	2	14
34 広島県	10,431	9,763	0	2	10	0	0	12
35 山口県	8,200	7,923	3	1	5	2	1	12
36 徳島県	4,338	4,189	1	0	4	0	0	5
37 香川県	6,058	5,603	0	0	0	0	0	0
38 愛媛県	7,769	7,467	2	1	2	0	0	5
39 高知県	3,602	3,449	0	0	5	0	0	5
40 福岡県	16,945	15,794	4	1	27	9	5	46
41 佐賀県	5,510	5,308	1	2	11	2	2	18
42 長崎県	8,282	8,017	2	0	6	0	1	9
43 熊本県	4,439	4,186	0	0	9	5	0	14
44 大分県	7,107	6,738	0	2	23	4	1	30
45 宮崎県	7,653	7,160	0	0	5	1	2	8
46 鹿児島県	11,416	10,372	1	0	16	0	4	21
47 沖縄県	14,479	12,546	0	1	4	0	0	5
48 札幌市	12,364	11,868	1	1	16	1	0	19
49 仙台市	7,811	6,903	0	1	4	0	2	7
50 さいたま	6,514	6,046	2	0	7	0	1	10
51 千葉市	6,452	6,011	1	0	3	1	0	5
52 横浜市	21,748	21,478	0	0	6	1	0	7
53 川崎市	8,797	8,689	0	0	6	0	0	6
54 相模原市	4,341	4,295	0	1	0	0	0	1
55 新潟市	4,951	4,703	1	0	7	0	1	9
56 静岡市	4,309	3,902	0	0	0	0	0	0
57 浜松市	5,992	5,505	0	0	3	0	3	6
58 名古屋市	17,848	16,986	2	1	8	1	0	12
59 京都市	9,815	9,469	0	0	3	0	0	3
60 大阪市	19,703	19,062	5	1	22	0	2	30
61 堺市	4,836	4,695	0	0	1	0	0	1
62 神戸市	11,075	9,792	0	0	3	1	0	4
63 岡山市	5,378	5,136	0	0	4	0	0	4
64 広島市	7,629	7,143	2	0	7	1	0	10
65 北九州市	6,895	6,705	0	0	10	4	0	14
66 福岡市	12,879	12,088	0	0	6	0	0	6
67 熊本市	8,527	7,992	0	0	2	0	3	5
計	782,693	741,558	80	30	507	67	49	733