

## 先天性代謝異常等検査実施状況（令和6年度）

こども家庭庁成育局母子保健課

（令和7年8月時点）

## 1 検査実施件数（昭和52年度～令和6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30年度	先天性副腎過形成症	34,698,315	34,093,964	98.3	
昭和54～平成30年度	クレチン症	48,032,699	46,835,564	97.5	
平成23～30年度	代謝異常(タンデム)	7,919,874	6,740,156	85.1	23,741
昭和52～平成30年度	代謝異常(タンデム以外も含む)	51,476,299	50,178,505	97.5	
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		715,728	741,558	103.6	733
令和6年度		674,906	708,307	104.9	737
	先天性副腎過形成症	39,344,410	38,914,177	98.9	
	クレチン症	52,678,794	51,655,777	98.1	
	代謝異常(タンデム)	12,565,969	11,560,369	92.0	28,797
	代謝異常(タンデム以外も含む)	56,122,394	54,998,718	98.0	
合計					

（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6年度出生数のうち、令和7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6年度）

病名	昭和52～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		令和6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
クレチン症 <sup>(*)1</sup>	17,569	1/2,700	648	1/1,400	631	1/1,300	619	1/1,400	559	1/1,400	507	1/1,500	545	1/1,300	21,078	1/2,500
先天性副腎過形成症 <sup>(*)2</sup>	2,078	1/16,400	55	1/16,200	43	1/19,800	55	1/15,300	57	1/13,800	67	1/11,100	59	1/12,000	2,414	1/16,100
カルクトース血症	1,325	1/37,900	34	1/26,300	24	1/35,500	33	1/25,400	16	1/49,200	30	1/24,700	12	1/59,000	1,474	1/37,300
フェニールケトン尿症	722	1/69,500	20	1/44,600	31	1/27,500	27	1/31,100	15	1/52,500	29	1/25,600	22	1/32,200	866	1/63,500
楓糖尿症	96	1/522,700	1	1/892,700	1	1/851,200	0	-	0	-	0	-	1	1/708,300	99	1/555,500
キモシスチソ尿症	213	1/235,600	5	1/178,500	4	1/212,800	2	1/419,700	3	1/262,300	3	1/247,200	3	1/236,100	233	1/236,000
ショルリソ血症Ⅰ型 <sup>(*)3</sup>	26	1/259,200	5	1/178,500	1	1/851,200	8	1/104,900	3	1/262,300	4	1/185,400	3	1/236,100	50	1/231,200
アルキニコハク酸尿症 <sup>(*)3</sup>	4	1/1,685,000	0	-	3	1/283,700	2	1/419,700	4	1/196,700	1	1/741,600	0	-	14	1/825,700
メチルマロニ酸血症 <sup>(*)3</sup>	57	1/118,200	8	1/111,600	7	1/121,600	12	1/70,000	7	1/112,400	4	1/185,400	1	1/708,300	96	1/120,400
フロビオニ酸血症 <sup>(*)3</sup>	128	1/52,700	19	1/47,000	27	1/31,500	12	1/70,000	16	1/49,200	13	1/57,000	13	1/54,500	228	1/50,700
イソ吉草酸血症 <sup>(*)3</sup>	6	1/1,123,400	1	1/892,700	3	1/283,700	0	-	0	-	0	-	0	-	10	1/1,156,000
メチルクロトニクリシン尿症 <sup>(*)3</sup>	31	1/217,400	4	1/223,200	10	1/85,100	7	1/119,900	9	1/87,400	5	1/148,300	4	1/177,100	70	1/165,100
ヒトロキシメチルグリタル酸血症 <sup>(*)3</sup>	0	-	0	-	2	1/425,600	0	-	0	-	0	-	0	-	2	1/5,780,200
複合カルボキシラーゼ欠損症 <sup>(*)3</sup>	6	1/1,123,400	1	1/892,700	2	1/425,600	3	1/279,800	2	1/393,500	0	-	2	1/354,200	16	1/722,500
カルタル酸血症Ⅰ型 <sup>(*)3</sup>	13	1/518,500	1	1/892,700	2	1/425,600	1	1/839,500	1	1/786,900	3	1/247,200	1	1/708,300	22	1/525,500
M CAD欠損症 <sup>(*)3</sup>	53	1/127,200	9	1/99,200	13	1/65,500	6	1/139,900	10	1/78,700	7	1/105,900	7	1/101,200	105	1/110,100
VLCAD欠損症 <sup>(*)3</sup>	78	1/86,400	17	1/52,500	7	1/121,600	17	1/49,400	13	1/60,500	7	1/105,900	5	1/141,700	144	1/80,300
三頭酵素欠損症 <sup>(*)3</sup>	4	1/1,685,000	0	-	0	-	0	-	1	1/786,900	0	-	0	-	5	1/2,312,100
CPT-1欠損症 <sup>(*)3</sup>	8	1/842,500	2	1/446,400	2	1/425,600	0	-	2	1/393,500	2	1/370,800	1	1/708,300	17	1/680,000
CPT-2欠損症 <sup>(*)4</sup>	7	1/269,900	8	1/111,600	3	1/283,700	3	1/279,800	4	1/196,700	2	1/370,800	1	1/708,300	28	1/239,600
その他	1,317	-	103	-	117	-	134	-	49	-	49	-	57	-	1,826	-
小計	4,094	-	238	-	259	-	267	-	155	-	159	-	133	-	5,305	-
合計	23,741	-	941	-	933	-	941	-	771	-	733	-	737	-	28,797	-

(\*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～）

(\*4) タンデムマス法による代謝異常検査への対象疾患追加（平成29年度～）

## 先天性代謝異常等検査実施状況（令和6年度）

(令和7年8月時点)

	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	ガラクトー ス血症	クレチン 症	先天性副腎 過形成症	その他	計
1 北海道	12,438	12,020	人 1	人 1	人 0	人 0	人 2	人 4
2 青森県	6,042	5,728	0	0	5	0	0	5
3 岩手県	5,474	5,168	1	0	3	0	0	4
4 宮城県	5,038	4,898	0	0	0	0	0	0
5 秋田県	4,227	3,622	0	0	0	0	0	0
6 山形県	5,681	5,250	0	0	3	0	3	6
7 福島県	9,197	8,724	1	1	3	12	0	17
8 茨城県	15,369	14,642	1	0	11	1	0	13
9 栃木県	10,610	10,047	0	0	0	0	2	2
10 群馬県	11,876	10,458	0	0	11	0	0	11
11 埼玉県	36,732	34,315	5	0	12	1	1	19
12 千葉県	29,882	28,317	1	0	21	0	2	24
13 東京都	87,356	81,871	3	0	41	4	9	57
14 神奈川県	16,564	16,441	1	0	9	0	2	12
15 新潟県	6,684	6,279	1	0	4	0	0	5
16 富山県	5,994	5,611	1	0	7	0	0	8
17 石川県	6,899	6,507	0	0	8	0	4	12
18 福井県	4,969	4,763	1	0	7	0	1	9
19 山梨県	4,601	4,307	0	0	1	0	0	1
20 長野県	11,690	11,104	2	1	6	0	0	9
21 岐阜県	11,719	11,050	0	1	14	0	5	20
22 静岡県	10,344	9,754	1	0	2	0	0	3
23 愛知県	32,179	30,526	2	0	11	0	2	15
24 三重県	10,963	9,697	2	0	6	2	0	10
25 滋賀県	9,607	9,196	4	0	14	0	0	18
26 京都府	4,848	4,628	0	0	8	0	0	8
27 大阪府	32,614	31,314	2	0	17	4	2	25
28 兵庫県	22,572	22,159	1	0	13	1	0	15
29 奈良県	8,187	7,347	0	0	3	2	0	5
30 和歌山县	5,263	5,129	1	0	4	1	0	6
31 鳥取県	3,813	3,569	1	0	7	0	0	8
32 島根県	3,913	3,743	0	0	1	0	0	1
33 岡山県	6,649	6,293	0	0	8	0	0	8
34 広島県	10,083	9,467	2	0	15	0	0	17
35 山口県	7,750	7,432	2	1	6	0	0	9
36 徳島県	4,031	3,880	2	1	6	1	0	10
37 香川県	5,725	5,323	0	0	5	0	0	5
38 愛媛県	7,500	7,208	0	0	8	0	0	8
39 高知県	3,344	3,219	0	0	5	0	1	6
40 福岡県	15,557	14,484	0	0	36	8	1	45
41 佐賀県	5,095	4,933	0	1	16	1	1	19
42 長崎県	8,162	7,738	2	1	6	1	1	11
43 熊本県	3,915	3,695	0	0	5	1	0	6
44 大分県	6,744	6,432	0	1	18	3	0	22
45 宮崎県	7,117	6,710	2	0	7	0	6	15
46 鹿児島県	10,508	9,473	0	0	10	1	3	14
47 沖縄県	13,545	11,693	1	0	12	0	0	13
48 札幌市	11,568	11,082	2	0	22	2	0	26
49 仙台市	7,139	6,476	1	0	1	0	0	2
50 さいたま市	6,684	6,124	0	0	7	0	0	7
51 千葉市	6,155	5,783	0	0	1	2	0	3
52 横浜市	21,381	21,185	0	0	15	0	0	15
53 川崎市	8,212	8,132	0	0	2	1	0	3
54 相模原市	4,260	4,228	0	0	0	0	0	0
55 新潟市	4,705	4,380	0	0	4	0	1	5
56 静岡市	4,104	3,746	0	0	3	1	0	4
57 浜松市	5,462	5,050	0	0	4	1	2	7
58 名古屋市	17,177	16,475	2	0	2	0	1	5
59 京都府	9,179	8,833	4	0	7	0	0	11
60 大阪市	19,518	18,811	7	1	24	2	0	34
61 堺市	4,822	4,696	1	0	2	0	1	4
62 神戸市	10,330	9,243	0	0	10	0	1	11
63 岡山市	5,252	4,901	1	0	3	1	1	6
64 広島市	7,389	6,972	2	1	7	0	1	11
65 北九州市	6,569	6,400	0	1	4	4	0	9
66 福岡市	12,786	11,995	0	0	7	1	0	8
67 熊本市	8,195	7,631	0	0	5	0	1	6
計	749,957	708,307	64	12	545	59	57	737