

先天性代謝異常等検査実施状況（令和3年度）

厚生労働省子ども家庭局母子保健課

1 検査実施件数（昭和52年度～令和3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24年度	先天性副腎過形成症	28,856,637	28,104,503	97.4	18,344
昭和54～平成24年度	クレチン症	42,191,021	40,850,844	96.8	
平成23～24年度	代謝異常(タンDEM)	2,078,196	844,001	40.6	
昭和52～平成24年度	代謝異常(タンDEM以外も含む)	45,634,621	44,189,044	96.8	
平成25年度	先天性副腎過形成症	1,020,709	1,043,949	102.3	853
	クレチン症		1,039,208	101.8	
	代謝異常(タンDEM)		950,643	93.1	
	代謝異常(タンDEM以外も含む)		1,043,949	102.3	
平成26年度		1,009,477	1,033,316	102.4	986
平成27年度		1,003,312	1,031,622	102.8	926
平成28年度		966,344	991,609	102.6	865
平成29年度		939,413	963,075	102.5	865
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		808,121	839,496	103.9	941
合計	先天性副腎過形成症	37,190,509	36,677,382	98.6	26,556
	クレチン症	50,524,893	49,418,982	97.8	
	代謝異常(タンDEM)	10,412,068	9,323,574	89.5	
	代謝異常(タンDEM以外も含む)	53,968,493	52,761,923	97.8	

(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%を超えることがある。  
 (注)令和3年度出生数のうち、令和4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3年度）

病名	昭和52～平成24年度		平成25年度		平成26年度		平成27年度		平成28年度		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		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	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(※1)	1,718	1/3,000	634	1/1,600	730	1/1,400	675	1/1,500	611	1/1,600	594	1/1,600	612	1/1,500	648	1/1,400	631	1/1,300	619	1/1,400	19,467	1/2,500
先天性副腎過形成症(※2)	1,718	1/16,400	69	1/15,100	51	1/20,300	59	1/17,500	62	1/16,000	50	1/19,300	69	1/13,400	55	1/16,200	43	1/19,800	55	1/15,300	2,231	1/16,400
ガラクトース血症	1,185	1/37,300	35	1/29,800	29	1/35,600	13	1/79,400	9	1/110,200	27	1/35,700	27	1/34,300	34	1/26,300	24	1/35,500	33	1/25,400	1,416	1/37,300
フェニルケトン尿症	610	1/72,400	25	1/41,800	12	1/86,100	17	1/60,700	23	1/43,100	20	1/48,200	15	1/61,700	20	1/44,600	31	1/27,500	27	1/31,100	800	1/66,000
楓糖尿症	87	1/507,900	3	1/348,000	0	—	1	1/403,600	5	1/198,300	0	—	0	—	1	1/892,700	1	1/851,200	0	—	98	1/538,400
ホモシチン尿症	202	1/218,800	4	1/261,000	1	1/1,033,300	2	1/515,800	2	1/495,800	2	1/481,500	0	—	5	1/178,500	4	1/212,800	2	1/419,700	224	1/235,500
シトルリン血症1型(※3)	3	1/281,300	2	1/475,300	5	1/206,700	3	1/343,900	5	1/198,300	1	1/963,100	7	1/132,300	5	1/178,500	1	1/851,200	8	1/104,900	40	1/233,100
アルギニンノコハク酸血症(※3)	1	1/844,000	1	1/950,600	1	1/1,033,300	0	—	0	—	0	—	1	1/925,900	0	—	3	1/283,700	2	1/419,700	9	1/1,036,000
メチルマロン酸血症(※3)	4	1/211,000	6	1/158,400	8	1/129,200	14	1/73,700	13	1/76,300	7	1/137,600	5	1/185,200	8	1/111,600	7	1/121,600	12	1/70,000	84	1/111,000
プロピオン酸血症(※3)	11	1/76,700	15	1/63,400	17	1/60,800	23	1/44,900	29	1/34,200	13	1/74,100	20	1/46,300	19	1/47,000	27	1/31,500	12	1/70,000	186	1/50,100
イソ吉草酸血症(※3)	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700	1	1/1,031,600	0	—	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	3	1/283,700	0	—	10	1/932,400
メチルクロトニルグリシン尿症(※3)	3	1/281,300	3	1/316,900	5	1/206,700	6	1/171,900	0	—	4	1/240,800	10	1/92,600	4	1/223,200	10	1/85,100	7	1/119,900	52	1/179,300
ヒドロキメチルグルタル酸血症(※3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	2	1/425,600	0	—	2	—
複合カルボキシル欠損症(※3)	1	1/844,000	0	—	0	—	2	1/515,800	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	3	1/279,800	12	1/777,000
グルタル酸血症1型(※3)	1	1/844,000	3	1/316,900	2	1/516,700	4	1/257,900	2	1/495,800	0	—	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	1	1/839,500	17	1/548,400
M C A D 欠損症(※3)	8	1/105,500	4	1/237,700	6	1/172,200	9	1/114,600	10	1/99,200	9	1/107,000	7	1/132,300	9	1/99,200	13	1/65,500	6	1/139,900	81	1/115,100
V L C A D 欠損症(※3)	1	1/844,000	9	1/105,600	12	1/86,100	11	1/93,800	18	1/55,100	18	1/53,500	9	1/102,900	17	1/52,500	7	1/121,600	17	1/49,400	119	1/78,300
三頭酵素欠損症(※3)	1	1/844,000	1	1/950,600	2	1/516,700	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	4	1/2,330,900
C P T - 1 欠損症(※3)	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300	0	—	1	1/991,600	1	1/963,100	1	1/925,900	2	1/446,400	2	1/425,600	0	—	12	1/777,000
C P T - 2 欠損症(※3)													7	1/132,300	8	1/111,600	3	1/283,700	3	1/279,800	21	1/444,000
その他	795		37		99		86		74		117		109		103		117		134		1,671	
小計	2,913		150		205		192		192		221		221		238		259		267		4,858	
合計	18,344		853		986		926		865		865		902		941		933		941		26,556	

(※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DEMマスタ法による代謝異常検査(平成23年度～)

(注)「昭和52～平成24年度」の「フェニルケトン尿症」「楓糖尿症」「ホモシチン尿症」の発見率について、代謝異常(タンDEM)の検査実施実人員数を用いて算出されていたことから、代謝異常(タンDEM以外も含む)を用いて算出し修正した。

先天性代謝異常等検査実施状況（令和3年度）

	先天性代謝異常等検査							
	検査実施 延 件 数	検査実施 実 人員数	タンデム マス法	カ 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	17,004	15,554	1	0	14	0	0	15
2 青森県	7,597	7,330	0	1	6	0	0	7
3 岩手県	6,999	6,771	0	0	2	0	0	2
4 宮城県	6,773	6,533	1	2	3	1	0	7
5 秋田県	5,058	4,881	1	0	2	0	0	3
6 山形県	7,084	6,781	1	0	2	0	5	8
7 福島県	11,719	11,245	3	0	6	0	0	9
8 茨城県	18,102	17,318	1	1	4	2	1	9
9 栃木県	12,985	12,425	2	0	2	1	0	5
10 群馬県	13,177	12,480	2	0	10	2	1	15
11 埼玉県	41,274	39,815	8	0	29	2	0	39
12 千葉県	35,137	33,761	3	1	22	1	0	27
13 東京都	92,607	91,651	16	2	30	2	0	50
14 神奈川県	19,704	19,500	1	1	3	1	0	6
15 新潟県	8,418	8,122	1	0	5	0	1	7
16 富山県	7,071	6,683	3	1	9	0	0	13
17 石川県	8,234	7,833	3	0	6	0	0	9
18 福井県	5,779	5,639	0	0	4	0	1	5
19 山梨県	5,670	5,670	2	0	5	0	0	7
20 長野県	14,562	13,710	3	4	24	1	1	33
21 岐阜県	13,380	13,010	1	1	15	0	0	17
22 静岡県	12,693	12,184	0	0	6	0	0	6
23 愛知県	38,217	36,573	5	5	18	1	67	96
24 三重県	13,341	11,955	4	0	8	1	0	13
25 滋賀県	10,981	10,519	0	0	0	0	0	0
26 京都府	23,152	5,742	1	0	3	0	0	4
27 大阪府	36,985	35,747	2	0	20	1	7	30
28 兵庫県	25,583	25,207	2	0	15	3	0	20
29 奈良県	35,322	8,596	6	1	12	0	2	21
30 和歌山県	6,473	6,315	1	1	6	1	0	9
31 鳥取県	4,510	4,287	0	2	13	3	0	18
32 島根県	4,939	4,685	0	0	7	1	1	9
33 岡山県	8,268	7,876	1	0	5	1	0	7
34 広島県	11,811	11,114	0	0	11	2	0	13
35 山口県	9,240	8,895	0	0	3	1	1	5
36 徳島県	4,949	4,810	0	0	0	0	0	0
37 香川県	7,213	6,680	1	0	0	0	0	1
38 愛媛県	9,210	8,873	1	0	17	0	0	18
39 高知県	4,413	4,225	0	0	6	1	0	7
40 福岡県	19,636	18,297	1	1	52	7	0	61
41 佐賀県	6,540	6,317	0	0	10	4	13	27
42 長崎県	9,762	9,489	1	0	8	1	0	10
43 熊本県	7,626	7,298	0	0	8	0	0	8
44 大分県	8,249	7,905	1	2	9	1	0	13
45 宮崎県	8,890	8,444	1	0	11	0	3	15
46 鹿児島県	13,012	12,377	1	1	14	1	0	17
47 沖縄県	15,130	14,660	1	1	13	0	0	15
48 札幌市	14,215	13,731	2	1	3	0	0	6
49 仙台市	8,109	7,406	0	2	6	0	2	10
50 さいたま市	6,728	6,204	0	0	3	1	1	5
51 千葉市	6,843	6,431	0	0	5	1	0	6
52 横浜市	23,743	23,477	2	0	12	0	0	14
53 川崎市	9,856	9,752	1	0	1	1	0	3
54 相模原市	4,760	4,696	0	0	3	0	0	3
55 新潟市	5,674	5,426	0	0	2	0	2	4
56 静岡市	4,898	4,554	1	0	1	0	0	2
57 浜松市	6,636	6,148	1	2	6	2	0	11
58 名古屋市	19,057	18,318	1	0	22	1	0	24
59 京都市	10,988	10,576	0	0	2	1	2	5
60 大阪市	42,636	19,944	3	0	7	1	23	34
61 堺市	5,552	5,389	0	0	3	0	0	3
62 神戸市	11,858	10,798	1	0	17	0	0	18
63 岡山市	5,884	5,647	3	0	5	0	0	8
64 広島市	8,692	8,045	0	0	9	1	0	10
65 北九州市	7,814	7,627	2	0	15	3	0	20
66 福岡市	13,491	12,620	0	0	13	0	0	13
67 熊本市	7,086	6,925	0	0	6	0	0	6
計	907,722	839,496	100	33	619	55	134	941