

事 務 連 絡  
令 和 4 年 2 月 3 日

各 

都道府県
指定都市

 母子保健主管部（局） 御中

厚生労働省子ども家庭局母子保健課

令和2年度先天性代謝異常等検査の実施状況について（情報提供）

日頃より、母子保健行政の推進につきましては、格段の御配慮を賜り深く感謝申し上げます。

さて、令和3年6月25日付け事務連絡に基づく先天性代謝異常等検査の実施状況調査にご協力をいただきありがとうございました。

今般、別添のとおり、調査結果を取りまとめましたので情報提供いたします。

当該検査の実施等に当たっては、平成30年3月30日付け子母発0330第2号「先天性代謝異常等検査の実施について」を踏まえ、精密検査の受診勧奨及び診断結果の把握等について適切に実施していただくようお願いいたします。

また、都道府県におかれましては、貴管内市区町村（指定都市を除く）に対して、ご周知いただきますようお願いいたします。

記

- 別添 「先天性代謝異常等検査実施状況（令和2年度）」
- 参考 「平成30年3月30日付け子母発0330第2号『先天性代謝異常等検査の実施について』」

先天性代謝異常等検査実施状況（令和2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2年度）

実施年度	区分	出生数(人)	受検者数(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)	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)		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		831,984	851,221	102.3	933
合計	先天性副腎過形成症	36,392,666	35,837,886	98.5	25,615
	クレチン症	49,727,050	48,579,486	97.7	
	代謝異常(タンDEM)	9,614,225	8,484,078	88.2	
	代謝異常(タンDEM以外)	53,170,650	51,922,427	97.7	

(注)2,000g以下の低体重児の再採血者等が、受検者数(検査実施実人員)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2年度出生数のうち、令和3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2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		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
クレチン症(*1)	13,713	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	18,848	1/2,600
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	2,176	1/16,500
カラクトース血症	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	1,383	1/37,500
フェニルケトン尿症	610	1/1,400	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	773	1/67,200
楓糖尿症	87	1/9,700	3	1/348,000	0	—	1	1/1,031,600	5	1/198,300	0	—	0	—	1	1/892,700	1	1/851,200	98	1/529,800
ホモシスチン尿症	202	1/4,200	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	222	1/233,900
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	32	1/265,100
アルギニンコハク酸血症(*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	7	1/1,212,000
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	72	1/117,800
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	174	1/48,800
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	10	1/848,400
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	45	1/188,500
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	2	1/425,600	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	9	1/942,700
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	16	1/530,300
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	75	1/113,100
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	102	1/83,200
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	—	4	1/2,121,000
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	12	1/707,000
C P T - 2 欠損症(*3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	7	1/132,300	8	1/111,600	3	1/283,700	18	1/471,300
その他	795		37		99		86		74		117		109		103		117		1,537	
小計	2,913		150		205		192		192		221		221		238		259		4,591	
合計	18,344		853		986		926		865		865		902		941		933		25,615	

(\*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2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	16,762	16,223	2	0	0	1	1	4
2 青森県	7,982	7,685	0	0	0	2	0	2
3 岩手県	7,529	7,277	1	0	1	1	1	4
4 宮城県	7,201	7,006	0	0	5	0	0	5
5 秋田県	5,313	5,123	0	0	3	0	0	3
6 山形県	7,238	6,943	0	2	6	0	0	8
7 福島県	12,503	12,479	2	0	7	0	0	9
8 茨城県	18,744	17,904	1	0	7	0	0	8
9 栃木県	13,414	12,795	0	0	2	0	2	4
10 群馬県	12,994	12,639	3	0	11	1	1	16
11 埼玉県	41,820	40,179	11	2	18	3	1	35
12 千葉県	35,689	34,075	2	2	27	0	2	33
13 東京都	90,227	89,202	9	2	54	3	1	69
14 神奈川県	19,748	19,490	5	0	14	0	1	20
15 新潟県	8,979	8,683	2	0	2	1	1	6
16 富山県	7,152	6,763	3	0	13	0	0	16
17 石川県	8,374	8,018	2	0	8	0	0	10
18 福井県	5,842	5,676	1	0	2	0	0	3
19 山梨県	5,833	5,509	0	0	5	0	0	5
20 長野県	14,812	14,005	2	2	13	0	0	17
21 岐阜県	13,713	13,401	4	0	12	0	0	16
22 静岡県	13,304	12,755	1	0	9	0	0	10
23 愛知県	38,405	36,734	11	0	21	2	54	88
24 三重県	12,790	12,017	2	0	8	0	0	10
25 滋賀県	11,212	10,777	0	1	9	1	8	19
26 京都府	6,118	5,933	0	0	15	1	0	16
27 大阪府	37,026	35,629	3	0	31	2	7	43
28 兵庫県	26,129	25,658	4	0	9	3	0	16
29 奈良県	8,931	8,563	1	0	0	1	0	2
30 和歌山県	6,676	6,518	2	0	5	0	0	7
31 鳥取県	4,718	4,473	0	0	3	2	1	6
32 島根県	4,988	4,752	0	0	5	1	1	7
33 岡山県	8,436	8,017	0	0	8	0	0	8
34 広島県	12,240	11,575	2	0	13	0	0	15
35 山口県	9,713	9,206	2	0	16	1	0	19
36 徳島県	5,175	5,054	1	0	4	0	1	6
37 香川県	6,820	6,593	0	0	5	1	0	6
38 愛媛県	9,245	8,937	5	0	3	0	0	8
39 高知県	4,484	4,284	0	0	1	0	0	1
40 福岡県	19,680	18,470	1	2	44	3	0	50
41 佐賀県	6,934	6,441	2	0	7	0	3	12
42 長崎県	10,249	9,938	1	0	10	0	0	11
43 熊本県	7,916	7,586	0	0	0	0	0	0
44 大分県	8,511	8,190	3	0	7	0	0	10
45 宮崎県	9,149	8,672	1	0	5	0	2	8
46 鹿児島県	13,390	12,330	0	0	6	0	0	6
47 沖縄県	15,533	15,090	1	1	17	1	4	24
48 札幌市	14,386	13,910	3	3	9	0	1	16
49 仙台市	8,052	8,011	5	2	4	1	0	12
50 さいたま市	6,539	6,065	0	0	2	0	1	3
51 千葉市	6,771	6,410	0	0	3	0	1	4
52 横浜市	23,396	23,090	1	2	20	2	0	25
53 川崎市	9,943	9,829	2	0	12	1	0	15
54 相模原市	4,852	4,768	1	0	5	0	0	6
55 新潟市	5,981	5,736	0	0	5	1	1	7
56 静岡市	4,942	4,593	0	0	1	0	1	2
57 浜松市	6,775	6,362	0	0	7	0	1	8
58 名古屋市	19,097	18,346	4	0	22	0	0	26
59 京都市	11,284	10,912	0	0	5	0	0	5
60 大阪市	20,798	20,176	7	1	10	1	9	28
61 堺市	5,564	5,404	0	0	2	0	1	3
62 神戸市	11,777	10,746	1	0	6	0	0	7
63 岡山市	6,229	5,918	1	0	10	2	1	14
64 広島市	8,928	8,258	0	0	12	0	0	12
65 北九州市	7,984	7,810	0	1	11	3	0	15
66 福岡市	13,493	12,725	0	0	7	0	0	7
67 熊本市	7,017	6,885	0	1	7	1	8	17
計	883,449	851,221	118	24	631	43	117	933