

新生児マススクリーニング検査実施状況

受検者数	昭和52年(1977年)10月～令和5年(2023年)3月	465,523人
	平成26年(2014年)3月～令和5年(2023年)3月	68,035人
	昭和55年(1980年)4月～令和5年(2023年)3月	437,073人
	平成元年(1989年)4月～令和5年(2023年)3月	321,638人

	疾患名	マススクリーニング開始時期	発見患者数	発見率 (富山県)	発見率 (全国)*
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	昭和52年(1977年)10月	5	1/ 93,100	1/ 66,000
	メープルシロップ尿症	昭和52年(1977年)10月	1	1/465,500	1/ 538,400
	ホモシスチン尿症	昭和52年(1977年)10月	0	—	1/ 235,500
	シトルリン血症1型	平成26年(2014年)3月	1	1/ 68,000	1/ 233,100
	アルギニノコハク酸尿症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 1,036,000
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 111,000
	プロピオン酸血症	平成26年(2014年)3月	2	1/ 34,000	1/ 50,100
	イソ吉草酸血症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 932,400
	メチルクロトニルグリシン尿症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 179,300
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	平成26年(2014年)3月	0	—	—
	複合カルボキシラーゼ欠損症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 777,000
	グルタル酸血症1型	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 548,400
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 115,100
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	平成26年(2014年)3月	3	1/ 22,700	1/ 78,300
	三頭酵素欠損症/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 2,330,900
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 777,000
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症	平成26年(2014年)3月	0	—	1/ 444,000

	疾患名	マススクリーニング開始時期	発見患者数	発見率 (富山県)	発見率 (全国)*
糖代謝異常症	ガラクトース血症	昭和52年(1977年)10月	3	1/ 155,200	1/ 37,300
内分泌異常症	先天性甲状腺機能低下症	昭和55年(1980年)4月	230	1/ 1,900	1/ 2,500
	先天性副腎過形成症	平成元年(1989年)4月	20	1/ 16,000	1/ 16,400

*全国受検者数: 昭和52年(1977年)4月～令和4年(2022年)3月 52,761,923人
 平成23年(2011年)4月～令和4年(2022年)3月 9,323,574人
 昭和54年(1979年)4月～令和4年(2022年)3月 49,418,982人
 昭和63年(1988年)4月～令和4年(2022年)3月 36,677,382人