

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6年(2024年)3月	471,375人
	平成26年(2014年) 3月～令和6年(2024年)3月	73,887人
	昭和55年(1980年) 4月～令和6年(2024年)3月	442,925人
	平成元年(1989年) 4月～令和6年(2024年)3月	327,490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/ 94,300	1/ 65,700
	メープルシロップ尿症	昭和52年(1977年)10月	1	1/471,400	1/ 546,400
	ホモシスチン尿症	昭和52年(1977年)10月	0	—	1/ 235,900
	シトルリン血症1型	平成26年(2014年) 3月	1	1/ 73,900	1/ 235,100
	アルギニノコハク酸尿症	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 777,700
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/ 111,100
	プロピオン酸血症	平成26年(2014年) 3月	3	1/ 24,600	1/ 50,100
	イソ吉草酸血症	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 1,011,100
	メチルクロトニルグリシン尿症	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 165,700
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 4,661,800
	複合カルボキシラーゼ`欠損症	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 722,200
	グルタル酸血症1型	平成26年(2014年) 3月	0	—	1/ 561,700
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/ 111,100
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	平成26年(2014年) 3月	4	1/ 18,500	1/ 76,600
	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/ 2,022,100
	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/ 722,200
	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/ 404,400

	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/ 157,100	1/ 37,400
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	236	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/ 16,400	1/ 16,400

*全国受検者数： 昭和52年(1977年)4月～令和5年(2023年)3月 53,548,853人
平成23年(2011年)4月～令和5年(2023年)3月 10,110,504人
昭和54年(1979年)4月～令和5年(2023年)3月 50,205,912人
昭和63年(1988年)4月～令和5年(2023年)3月 37,464,312人