

新生児マススクリーニング検査

表1 年度別受付数及び検査数

区分	アミノ酸・糖代謝異常症			甲状腺機能低下症			副腎過形成症			有機酸・脂肪酸代謝異常症等		
	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)	検体受付数	初回検査不能数(%)	検査数(前年比)
2024年度	48 979	6 (0.01)	48 973 (95.74)	48 979	6 (0.01)	48 973 (95.74)	48 979	6 (0.01)	48 973 (95.74)	48 979	6 (0.01)	48 973 (95.74)
2023年度	51 162	8 (0.02)	51 154 (95.88)	51 162	8 (0.02)	51 154 (95.88)	51 162	8 (0.02)	51 154 (95.88)	51 162	8 (0.02)	51 154 (95.88)
2022年度	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)	53 364	12 (0.02)	53 352 (94.78)
累計	3 322 529	7 911 (0.24)	3 314 618	3 103 715	4 622 (0.15)	3 099 093	2 601 026	1 955 (0.08)	2 599 071	809 265	225 (0.03)	809 040

※開始年度 代謝異常症は1976年11月、甲状腺機能低下症は1979年10月、副腎過形成症は1988年4月（1986年7月からのパイロットスタディを含む）、有機酸・脂肪酸代謝異常症等は2011年10月

※（％）は検査受付数に対する％

表2 項目別検査結果

区分		一 次 検 査					再 検 査			要精密 診 査 計	（％）
		検査数	要再検査	要精密 診 査	計	（％）	検査数	要精密 診 査	（％）		
アミノ酸・糖 代謝異常症	フェニルアラニン	48 973	7	－	7	0.01	6	1	－	1	－
	メチオニン	48 973	－	2	2	－	－	－	－	2	－
	ロイシン	48 973	3	－	3	0.01	2	－	－	－	－
	ガラクトース	48 973	17	1	18	0.04	17	3	0.01	4	0.01
	2024年度	48 973	27	3	30	0.06	25	4	0.01	7	0.01
	累計	3 314 618	6 831	134	6 965	0.21	6 627	487	0.01	621	0.02
甲 状 腺 機 能 低 下 症	2024年度	48 973	274	19	293	0.60	255	21	0.04	40	0.08
	累計	3 099 093	24 322	1 745	26 067	0.84	23 416	3 034	0.10	4 779	0.15
副 腎 過 形 成 症	2024年度	48 973	29	11	40	0.08	29	1	－	12	0.02
	累計	2 599 071	6 926	565	7 491	0.29	6 729	730	0.03	1 295	0.05
有機酸・脂肪酸 代謝異常症等	2024年度	48 973	63	5	68	0.14	62	6	0.01	11	0.02
	累計	809 040	2 394	75	2 469	0.31	2 362	140	0.02	215	0.03

※（％）は一次検査検査数に対する％

(2025年6月30日現在)

表3 行政別一次検査数及び結果

区分	検体受付数	初回検査不能数	検査数	要再検査数	（％）	要精密診査数	（％）
横 浜 市	20 694	1	20 693	176	0.85	20	0.10
川 崎 市	7 925	－	7 925	73	0.92	7	0.09
相 模 原 市	4 094	1	4 093	30	0.73	2	0.05
神 奈 川 県（県域）	16 266	4	16 262	114	0.70	9	0.06
計	48 979	6	48 973	393	0.80	38	0.08

※（％）は検査数に対する％

表4 甲状腺機能低下症 検査結果

区分	一次検査									再検査				要精密 診査 計	
	検査数	要再検査				要精密診査				検査数	要精密診査				
		TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計	TSH	FT ₄	TSH FT ₄	計		TSH	FT ₄	TSH FT ₄		計
2024年度	48 973	220	53	1	274	11	-	8	19	255	10	9	2	21	40
累計	3 099 093	17 514	6 734	74	24 322	1 132	198	415	1 745	23 416	1 020	1 908	106	3 034	4 779

※累計にT₄のデータを含む 1990年度からT₄をFT₄に変更 (2025年6月30日現在)
 ※2015年4月よりTSHの単位表示を血清単位から血液単位に変更
 ※TSH：甲状腺刺激ホルモン T₄：サイロキシシン FT₄：遊離型サイロキシシン

表5 精密診査診断症例数（アミノ酸・糖代謝異常症）

区分		2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総数	10	3	1	259	
	フェニルケトン尿症	1	-	-	28	
	高フェニルアラニン血症	7	1	-	42	
	一過性高フェニルアラニン血症	2	1	-	24	28
	一過性高フェニルアラニン血症疑い	-	-	-	1	3 314 618
	シトリン欠損症疑い	-	-	-	1	
	肝障害	-	-	-	3	($\frac{1}{118 379}$)
	正常	-	-	-	133	
	その他（他疾患など）	-	-	-	3	
	死亡	-	1	-	6	
精査中または、診断未定	-	-	1	18		
メチオニン	総数	3	1	2	159	
	ホモシスチン尿症	-	-	-	5	
	高メチオニン血症	2	1	-	25	5
	一過性高メチオニン血症	-	-	-	11	3 314 618
	一過性高メチオニン血症疑い	-	-	1	2	
	正常	-	-	-	89	($\frac{1}{662 924}$)
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
	死亡	-	-	-	2	
精査中または、診断未定	1	-	1	16		
ロイシン	総数	-	-	-	16	5
	メーブルシロップ尿症	-	-	-	5	3 314 618
	一過性高ロイシン血症	-	-	-	2	($\frac{1}{662 924}$)
正常	-	-	-	9		
ガラクトース	総数	3	1	4	187	
	ガラクトース血症	-	-	-	35	
	ガラクトース血症Ⅲ型	1	-	-	5	
	高ガラクトース血症	1	-	-	32	
	一過性高ガラクトース血症	-	1	2	32	40
	ガラクトース血症疑い	-	-	-	1	3 314 618
	一過性高ガラクトース血症疑い	1	-	-	6	
	肝障害	-	-	-	6	($\frac{1}{82 865}$)
	低出生体重児	-	-	-	3	
	正常	-	-	-	35	
	その他（他疾患など）	-	-	-	9	
死亡	-	-	-	2		
精査中または、診断未定	-	-	2	21		

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2025年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	63	68	40	4 779	
先天性甲状腺機能低下症	16	19	11	1 088	
中枢性甲状腺機能低下症	—	1	—	64	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	10	
一過性甲状腺機能低下症	1	3	—	286	
高TSH血症	3	8	—	187	
TBG低下症	—	—	—	838	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重T ₄ 低下	5	5	1	452	1 152
栄養失調に伴うT ₄ 低下	1	—	—	21	3 099 093
ダウン症	3	1	—	24	
先天性甲状腺機能低下症疑い	—	1	—	19	
中枢性甲状腺機能低下症疑い	—	—	—	10	〔 $\frac{1}{2 690}$ 〕
一過性中枢性甲状腺機能低下症疑い	—	—	—	19	
一過性甲状腺機能低下症疑い	1	—	1	18	
高TSH血症疑い	14	16	5	86	
TBG低下症疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	—	—	—	4	
正常	—	—	—	1 196	
その他（他疾患など）	—	—	—	9	
死亡	—	—	—	38	
精査中または、診断未定	19	14	22	408	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）

（2025年6月30日現在）

※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	17	20	12	1 295	
副腎過形成症	3	1	—	125	
副腎過形成症疑い	—	—	—	1	
一過性高17-OHP	—	1	—	96	125
一過性高17-OHP疑い	1	—	—	61	2 599 071
低出生体重児	10	13	2	602	
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	〔 $\frac{1}{20 793}$ 〕
正常	—	—	—	117	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	—	—	—	2	
精査中または、診断未定	3	5	10	281	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（2025年6月30日現在）

※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より

表8 精密診査診断症例数（有機酸・脂肪酸代謝異常症等）

区 分	2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	21	18	11	217	
メチルマロン酸血症	—	—	—	10	
プロピオン酸血症	1	—	—	18	
イソ吉草酸血症	—	—	—	1	
メチルクロトニルグリシン尿症	1	1	—	5	
グルタル酸血症 I 型	—	—	—	1	
MCAD欠損症	—	—	—	6	
VLCAD欠損症	1	—	—	8	
CPT1欠損症	—	—	—	1	
CPT2欠損症	—	—	—	1	
シトルリン血症 I 型	—	—	—	1	
シトリン欠損症	—	—	—	3	
全身性カルニチン欠乏症	—	—	1	5	
一過性高C5血症	1	—	—	11	52
一過性高C5-OH血症	3	5	1	38	809 040
一過性高C5-DC血症	—	—	—	6	
一過性高C3血症	—	—	—	3	
一過性高C8血症	—	—	—	1	
一過性高C0/(C16+C18)血症	—	1	—	2	($\frac{1}{15\ 558}$)
一過性低C0血症	—	—	—	6	
一過性低C0血症疑い	—	—	—	2	
一過性高C14:1血症	—	—	—	1	
一過性高C16-OH血症	1	—	—	2	
VLCAD欠損症疑い	—	—	—	1	
CPT1欠損症疑い	1	—	—	2	
CPT2欠損症疑い	5	1	—	9	
一過性高シトルリン血症	—	—	—	1	
シトルリン血症 I 型疑い	—	—	—	2	
シトリン欠損症疑い	—	—	—	2	
正常	6	6	2	24	
その他	—	1	—	1	
精査中または、診断未定	1	3	7	43	

1) 発生頻度は本疾患のみ（ゴシック字体）

(2025年6月30日現在)

疾患名はパイロットスタディのデータも含む

※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より

表9 その他の検査

区 分	低出生体重児検査			再 検 査			精 密 診 査 他		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数	検体受付数	検査不能数 (%)	検 査 数
2024年度	1 013	(—)	1 013	359	(—)	359	272	(—)	272

※低出生体重児とは出生体重2,000g未満の初回検査

※(%)は検査受付数に対する%

資料A 疾患名・検査項目及び検査方法

疾 患 名	検査項目	検査方法	疾 患 名	検査項目	検査方法
アミノ酸代謝異常症			脂肪酸代謝異常症		
フェニルケトン尿症	Phe	タンデムマス法	MCAD欠損症	C8, C8/C10	タンデムマス法
ホモシスチン尿症	Met		VLCAD欠損症	C14:1, C14:1/C2	
メーブルシロップ尿症	Leu+ Ile		TFP/LCHAD欠損症	C16-OH, C18:1-OH	
シトルリン血症 I 型	Cit		CPT1欠損症	C16/C0+C18/C0	
アルギニノコハク酸尿症	Cit, ASA		CPT2欠損症	(C16+C18:1)/C2, C16, C14/C3	
有機酸代謝異常症			糖代謝異常症		
メチルマロン酸血症	C3, C3/C2	タンデムマス法	ガラクトース血症	Gal	酵素化学的測定法
プロピオン酸血症	C3, C3/C2		甲状腺機能低下症	TSH	免疫化学的測定法
イソ吉草酸血症	C5			FT ₄	
メチルクロトニルグリシン尿症	C5-OH		副腎過形成症	17-OHP	タンデムマス法
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	C5-OH		重症複合免疫不全症	TREC	リアルタイムPCR法
複合カルボキシラーゼ欠損症	C5-OH			KREC	
グルタル酸血症 I 型	C5-DC		脊髄性筋萎縮症	SMN1	リアルタイムPCR法

拡大新生児マススクリーニング

表10 年度別受付数及び検査数

区 分	重症複合免疫不全症			脊髄性筋萎縮症		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数
2024年度	38 291	2 (0.01)	38 289	38 291	2 (0.01)	38 289
2023年度	29 508	2 (0.01)	29 506	29 508	2 (0.01)	29 506
2022年度	23 795	1 (-)	23 794	23 795	1 (-)	23 794
累 計	91 594	5 (0.01)	91 589	91 594	5 (0.01)	91 589

※開始年度 重症複合免疫不全症は2022年4月、脊髄性筋萎縮症は2022年4月
 ※(%)は検査受付数に対する%
 ※2022年4月～2023年9月は有料検査、2023年10月より国の実証事業開始（有料検査を含む）

表11 項目別検査結果

区 分		一 次 検 査					再 検 査			要精密 診 査 計	(%)
		検査数	要再検査	要精密 診 査	計	(%)	検査数	要精密 診 査	(%)		
重症複合免疫 不 全 症	2024年度	38 289	26	17	43	0.11	22	2	-	19	0.05
	累 計	91 589	50	25	75	0.08	44	3	-	28	0.03
脊 髄 性 筋 萎 縮 症	2024年度	38 289	-	2	2	0.01	-	-	-	2	0.01
	累 計	91 589	-	5	5	0.01	-	-	-	5	0.01

※(%)は一次検査検査数に対する% (2025年6月30日現在)

表12 精密診査診断症例数（重症複合免疫不全症）

区 分	2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	3	6	19	28	$\frac{0}{91\,589}$
重症複合免疫不全症	-	-	-	-	
X連鎖無ガンマグロブリン血症	1	-	-	1	
特発性B細胞減少症	1	-	-	1	
精査中または、診断未定	1	6	19	26	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2025年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より

表13 精密診査診断症例数（脊髄性筋萎縮症）

区 分	2022年度	2023年度	2024年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	3	-	2	5	$\frac{5}{91\,589}$
脊髄性筋萎縮症	3	-	2	5	
					$\left[\frac{1}{18\,318} \right]$

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体） (2025年6月30日現在)
 ※神奈川県医師会新生児マススクリーニング委員会治療研究班 資料より