

## 平成13、14年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況

主任研究者：	加藤 忠明、	国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長
分担研究者：	柳澤 正義、	国立成育医療センター病院長
	青木 菊麿、	女子栄養大学小児保健学教授
	内山 聖、	新潟大学医学部小児科教授
	斉藤 進、	日本子ども家庭総合研究所主任研究員
研究協力者：	中澤 眞平、	山梨大学医学部小児科教授
	澤田 淳、	京都第二赤十字病院院長
	森川 昭廣、	群馬大学医学部小児科教授
	石澤 瞭、	国立成育医療センター第一専門診療部長
	藤枝 憲二、	伊藤 善也、旭川医科大学小児科教授、講師
	佐々木 望、	埼玉医科大学小児科教授
	立花 克彦、	神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科科長
	武井 修治、	鹿児島大学医学部小児科講師
	松浦 信夫、	北里大学医学部小児科教授
	黒田 泰弘、	徳島大学医学部小児科教授
	小宮山 淳、	上條 岳彦、信州大学医学部小児科教授、講師
	飯沼 一字、	東北大学医学部小児科教授
	伊藤 龍子、	国立成育医療センター研究所流動研究員
	掛江 直子、	国立成育医療センター研究所成育保健政策室長
	樋浦 誠、	新潟大学医学部小児科リサーチレジデント

研究要旨：平成13、14年度小児慢性特定疾患治療研究事業に関して、厚生労働省に、平成15年11月中旬までに電子データによる事業報告があった医療意見書の内容を集計・解析した。13年度は全国87カ所の実施主体のうち82カ所から、また、14年度は全国89カ所のうち59カ所から事業報告があった。13年度に日本全国で1,000人以上登録された疾患は、都道府県単独事業も含めて多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症11,753人、気管支喘息\*9,448人、白血病6,288人、甲状腺機能低下症5,366人、脳（脊髄）腫瘍3,530人、1型糖尿病3,445人、ネフローゼ症候群\*3,093人、甲状腺機能亢進症2,980人、川崎病\*2,623人（冠動脈瘤・拡張症・狭窄症を含めると3,393人）、神経芽細胞腫2,594人、血管性紫斑病2,419人、慢性糸球体腎炎\*2,147人、思春期早発症 2,051人、若年性関節リウマチ1,934人、先天性胆道閉鎖症1,839人、心室中隔欠損症\*1,559人、悪性リンパ腫1,328人、血友病A1,209人、慢性間質性腎炎\*1,127人、水腎症\*1,049人、ターナー症候群1,046人、2型糖尿病1,009人であった（\*を記した疾患は、1か月以上の入院が対象であるため、登録人数は実人数より少ない）。14年度に報告された非同意者の割合は、14カ所の平均が0.2%、3カ所の平均が11.2%、17カ所全体として平均2.6%であった。

見出し語：小児慢性特定疾患、小児の難病、医療意見書、全国の登録管理、コンピュータ集計解析

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）は、平成10年度以降、医療意見書<sup>1)</sup>を申請書に添付させ、診断基準を明確にして小児慢

性特定疾患（以下、小慢疾患）対象者を選定する方式に、全国的に統一されている。小慢事業の全国的な登録状況に関して、昨年度は、10～13年度の集計・解析を行った<sup>2)</sup>。今年度は、13、

14年度の全般的な状況をまとめた。

小慢疾患の疫学的解析を行い、国や地方自治体、そして小慢疾患を診療、研究する医療関係者、また患児家族に、その情報を提供することを目的とした。

### B. 研究方法

小慢事業に関して、実施主体である都道府県・指定都市・中核市から厚生労働省に、平成15年11月中旬までにコンピュータソフト（電子データ）による事業報告があった医療意見書の内容を集計・解析した。

解析の際は以下の3点に配慮した。①治療研究事業として研究の資料にすることへの同意を患児（保護者）から得た。②集計内容には、自動計算された患児の発病年月齢や診断時（意見書記載時）の年月齢は含まれているが、プライバシー保護のため、患児の氏名や生年月日、また意見書記載年月日等は自動的に削除されている電子データを使用・解析した。③外部への資

料の流出や外部からの改ざんを防止し、またコンピュータウイルスに感染しないように、インターネット等に接続していない専用のコンピュータで解析した。

10年度、11年度、12年度小慢事業の資料は、すべての実施主体からの事業報告であり、全国延べ各々106,790人分、115,893人分、120,652人分であった<sup>2)</sup>。

13年度は、全国87カ所（13年度は横須賀市が追加）の実施主体のうち82カ所（神奈川県、兵庫県、千葉市、京都市、熊本市を除く実施主体）から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ109,610人（成長ホルモン治療用意見書提出例9,350人は重複して算出）分であった。

14年度は、全国89カ所（14年度は奈良市、倉敷市が追加）の実施主体のうち59カ所（岩手県、山形県、茨城県、群馬県、千葉県、神奈川県、山梨県、岐阜県、静岡県、京都府、奈良県、鳥取県、島根県、広島県、徳島県、愛媛県、佐賀県、熊本県、宮崎県、沖縄県、京都市、大阪市、

表0、平成13、14年度の疾患群別登録人数と疾患名不明人数、及び14年度の同意・非同意人数

年度	平成13年度		平成14年度		
疾患群	疾患群別登録人数	疾患名が不明な人数	疾患群別登録人数	疾患名が不明な人数	同意の有無 <sup>注1)</sup> 有(注2)：無(注2)
悪性新生物	18,654人	254人	14,087人	4人	2,301(369)人：62(56)人
慢性腎疾患	10,096	114	7,505	1	825(165)：22(19)
ぜんそく	9,489	10	5,084	0	579(10)：8(1)
慢性心疾患	8,362	23	8,260	0	1,117(495)：51(49)
内分泌疾患	29,425	455	21,698	4	4,256(794)：116(112)
膠原病	3,010	3	2,458	1	291(34)：2(2)
糖尿病	4,981	55	3,675	0	669(97)：15(14)
先天性代謝異常	6,839	110	5,196	37	890(137)：18(17)
血友病等血液疾患	8,461	100	6,122	0	962(170)：24(24)
神経・筋疾患	943	2	718	0	90(42)：5(5)
成長ホルモン治療	9,350	3	7,040	2	1,907(399)：47(44)
延べ合計	109,610人	1,129人	81,843人	49人	13,887(2,712)人：370(343)人

注1) 同意・非同意の人数は、青森県、富山県、和歌山県、岡山県、山口県、香川県、高知県、長崎県、大分県、仙台市、川崎市、北九州市、金沢市、浜松市、福山市、長崎市、熊本市、17カ所の実施主体の人数

注2) 括弧内の数値は、川崎市、浜松市、福山市、3カ所の実施主体の人数

広島市、富山市、長野市、静岡市、姫路市、奈良市、倉敷市、宮崎市を除く実施主体)から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ81,843人(成長ホルモン治療用意見書提出例7,040人は重複して算出)分であった。

上記の合計は、延べ534,788人分であった。このうち、13、14年度の各疾患群ごとの全般的な登録状況、及び13年度の各疾患の頻度を明らかにした。

### C. 結果と考察

#### 1. 疾患群別登録人数と疾患名不明人数、及び同意・非同意人数

平成13、14年度の疾患群別登録人数と、疾患名が不明な人数、及び14年度の同意・非同意の人数を表0に示す。

13年度の電子データは、厚生労働省や各実施主体の担当者の努力にもかかわらず、全実施主体からの報告は集まらず、また、コンピュータミスが増加していた。従来から使用していた小慢疾患の登録用ソフトが、旧式のコンピュータのみ対応していたためと考えられる。

①未報告の実施主体 現在一般に使用されている Windows XP や Windows 2000 等に対応した「小児慢性特定疾患の登録・管理システム」の入出力ソフト(以下、新ソフト)は、15年6月に厚生労働省から実施主体に配布された。配布されるまで待っているうちに担当者が異動になったり、資料の所在が不明になったりしたため、一部の実施主体から報告が集まらなかったと考えられる。

②コンピューターミス 13年度のコンピューターミスは、特定の実施主体に目立って多かった。14年度の報告割合は、 $59/89=66.3\%$ であったが、コンピュータミスは大幅に減少していた。新ソフトの使用が増えれば、今後は、以前より正確なデータが得られると期待される。

③非同意者 新ソフトは、疾患群ごとの非同意者数、及び医療意見書を記載した医療機関名と診療科名を中央に報告する仕様になっている。

新ソフトを使用した実施主体は、平成13年度の資料が2/82カ所、14年度は17/59カ所であった。表0によれば、非同意者の割合は、全体的には $370/14257=2.6\%$ であった。

青森県から平成15年11月中旬までに届いた電子データでは、非同意者の割合が特に高かった。

そこで青森県の担当者に電話で問い合わせたところ、「新規申請時にはほとんど同意書を得ている。しかし、継続申請時には必ずしも同意書を得ていないため、結果として非同意者数が多くなった可能性が高い。今後は継続申請時にも同意を得るようにします。」との説明があった。そして、その後、修正された電子データが厚生労働省に送られてきた。表0は、修正後のデータである。

非同意者は、川崎市、浜松市、福山市に比較的多く、これらの実施主体での割合は、 $343/3055=11.2\%$ であった。その他14カ所の実施主体の非同意者は、各疾患群ともほとんど0~1人であり、その割合は $27/11202=0.2\%$ であった。後者の場合の同意は、申請書と同意書が同一の書類であったり、同意を前提にした小慢事業への申請であった可能性が考えられる。

疾患群別の非同意者数を把握することは、患児数のより正確な把握を可能にするだけでなく、現場の状況を以前より把握できるようになるので、今後の小慢事業の改善につながれると考えられる。

#### 2. 平成13年度の疾患別登録人数

平成13年度10疾患群ごとの医療意見書と成長ホルモン治療用意見書に関する集計解析結果を、表1~表11に示す。これらの結果は、情報公開の原則に基づき、個人情報保護に配慮した上、国立成育医療センター研究所や日本子ども家庭総合研究所のホームページ等で公開する予定である。

##### 1) 悪性新生物

平成13年度の「悪性新生物」に関する集計結果を表1に示す。5カ所の実施主体から報告がなかったにもかかわらず、登録人数は18,654人であり、11年度の18,169人、12年度の19,253人とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。各疾患ごとの登録人数も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、白血病33.8%、脳(脊髄)腫瘍18.9%、神経芽細胞腫13.9%、悪性リンパ腫7.1%、網膜芽細胞腫5.0%であり、これらの5疾患で悪性新生物の78.7%を占めていた。

表1、悪性新生物(H13年度症例)  
Malignant Neoplasms

(合計18,654人)、(新規診断2,932人、  
継続15,347人、転入129人、無記入246人)  
(男子10,219人、女子8,257人、無記入178人)  
(国の小慢事業18,647人、県単独事業7人)

北海道(旭川市を含む)602人、青森県252人、  
岩手県271人、宮城県283人、秋田県169人、  
山形県260人、福島県272人、茨城県115人、  
栃木県238人、群馬県315人、埼玉県1079人、  
千葉県347人、東京都1448人、神奈川県、  
新潟県403人、富山県139人、石川県24人、  
福井県140人、山梨県149人、長野県332人、  
岐阜県200人、静岡県278人、愛知県672人、  
三重県322人、滋賀県234人、京都府256人、  
大阪府902人、兵庫県、奈良県245人、  
和歌山県82人、鳥取県104人、島根県54人、  
岡山県175人、広島県488人、山口県209人、  
徳島県123人、香川県115人、  
愛媛県(松山市を含む)261人、高知県80人、  
福岡県658人、佐賀県188人、長崎県181人、  
熊本県187人、大分県102人、宮崎県156人、  
鹿児島県60人、沖縄県232人、  
札幌市391人、仙台市437人、千葉市、  
横浜市880人、川崎市170人、名古屋市264人、  
京都市、大阪市320人、神戸市282人、  
広島市214人、北九州市164人、福岡市265人、  
秋田市79人、郡山市77人、宇都宮市49人、  
新潟市119人、富山市43人、金沢市78人、  
岐阜市55人、静岡市76人、浜松市76人、  
豊田市56人、堺市143人、姫路市80人、  
和歌山市55人、岡山市140人、福山市106人、  
高知市68人、長崎市73人、熊本市、  
大分市72人、宮崎市59人、鹿児島市108人、  
いわき市35人、長野市59人、豊橋市44人、  
高松市50人、横須賀市65人、  
計82都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
舌癌	C02.9	4	0.0
中咽頭悪性腫瘍	C10.9	1	0.0
上咽頭悪性腫瘍	C11.9	16	0.1
食道癌	C15.9	1	0.0
胃肉腫	C16.9	2	0.0
結腸癌	C18.9	14	0.1
直腸癌	C20	2	0.0

肝臓の悪性腫瘍	C22.9等	347	1.9
肝細胞癌(再掲)	C22.0	9	0.0
肝芽(細胞)腫(再掲)	C22.2	313	1.7
肝肉腫(再掲)	C22.4	10	0.1
胆管癌	C24.0	1	0.0
膵臓の悪性腫瘍	C25.9等	14	0.1
膵島細胞癌(再掲)	C25.4	5	0.0
肺癌	C34.9	8	0.0
悪性胸腺腫	C37	2	0.0
縦隔悪性腫瘍	C38.3	21	0.1
悪性骨腫瘍	C41.9等	610	3.3
(以下、再掲)			
骨肉腫	C41.9A	442	2.4
Ewing腫瘍	C41.9B	124	0.7
軟骨肉腫	C41.9C	27	0.1
悪性骨巨細胞腫	C41.9D	1	0.0
脊索腫	C41.9E	6	0.0
悪性黒色腫	C43.9	19	0.1
基底細胞癌	C44.9B	1	0.0
悪性神経鞘腫	C47.9	18	0.1
癌性腹膜炎	C48	1	0.0
結合組織・軟部組織の悪性腫瘍			
(以下、再掲)	C49.9等	568	3.0
横紋筋肉腫	C49.9A	409	2.2
細網(細胞)肉腫	C49.9B	23	0.1
脂肪肉腫	C49.9C	12	0.1
悪性血管内皮腫	C49.9D	7	0.0
悪性線維性組織球腫	C49.9E	4	0.0
滑膜肉腫	C49.9F	28	0.2
線維肉腫	C49.9G	55	0.3
平滑筋肉腫	C49.9H	16	0.1
腺筋肉腫	C49.9I	2	0.0
悪性間葉腫	C49.9J	3	0.0
卵巣悪性腫瘍	C56 C等	164	0.9
(以下、再掲)			
未分化胚細胞腫	C56 A	60	0.3
男女性胚細胞腫	C56 B	2	0.0
絨毛上皮腫	C58	5	0.0
陰茎(囊)悪性腫瘍	C60.9	2	0.0
前立腺悪性腫瘍	C61	1	0.0
睾丸悪性腫瘍	C62.9C等	85	0.5
(以下、再掲)			
未分化胚細胞腫	C62.9A	21	0.1
男女性胚細胞腫	C62.9B	3	0.0
腎臓の悪性腫瘍	C64 D等	569	3.1
Wilms腫瘍(再掲)	C64 A	508	2.7

腎細胞癌(再掲)	C64 B	25	0.1	(FAB分類, M1: 1人, M2: 2人, M3: 1人, M4: 1人, M7: 3人, 無記入:19人)
膀胱肉腫	C67.9	5	0.0	
網膜芽細胞腫等	C69.2	965	5.2	急性単球性白血病 C93.0 54 0.3
網膜芽細胞腫(再掲)	C69.2A	942	5.0	(FAB分類, M5:31人, 無記入他:23人)
網膜膠腫(再掲)	C69.2B	1	0.0	赤白血病 C94.0 2 0.0
甲状腺癌	C73	95	0.5	急性非リンパ性白血病C95.0A 52 0.3
Grawitz腫瘍	C74	2	0.0	(FAB分類, M1: 2人, M2: 4人, M3: 1人, M4: 4人, M5: 3人, M6: 1人, M7: 2人, 無記入:35人)
悪性褐色細胞腫	C74.1	4	0.0	
神経芽細胞腫	C74.9	2594	13.9	急性巨核芽球性白血病C95.0B 27 0.1
(マスキリーニングで発見:1132人、 その他で発見:633人、この内スクリーニング 受検有:351人、受検無:215人、 不明:829人)				(FAB分類, M7:16人, 無記入:11人)
卵黄嚢癌	C76.3A	112	0.6	急性白血病 C95.0C 311 1.7
仙尾部悪性奇形腫	C76.3B	23	0.1	(FAB分類, L1:95人, L2:11人, L3: 4人, M0: 1人, M1: 3人, M2: 9人, M3: 6人, M4: 3人, M5: 9人, M6: 1人, M7: 5人, 無記入:164人)
骨盤内悪性腫瘍	C76.3C	5	0.0	
悪性リンパ腫	C85.9B等	1328	7.1	中枢神経白血病 C95.9B 1 0.0
(以下、再掲)				先天性白血病 C95.9C 3 0.0
非ホジキンリンパ腫	C85.9A	108	0.6	骨髄異形成症候群(前白血病状態)
ホジキン病	C81.9	135	0.7	D46.9 9 0.0
骨細網肉腫	C83.3A	3	0.0	家族性赤血球貪食性細網症 C96.0 3 0.0
組織球型細網肉腫	C83.3B	4	0.0	悪性組織球症 C96.1 115 0.6
バーキットリンパ腫	C83.7	21	0.1	リンパ網内系(悪性)腫瘍C96.9 2 0.0
セザリー肉芽腫	C84.1	2	0.0	脳(脊髄)腫瘍
T細胞リンパ腫	C84.5	3	0.0	(以下、再掲) D43.2E等 3530 18.9
リンパ肉腫	C85.0	12	0.1	脳室上衣腫 C71.5 68 0.4
多発性骨髄腫	C90.0	12	0.1	小脳星細胞腫 C71.6 29 0.2
形質細胞腫	C90.2	2	0.0	神経膠腫 C71.9A 201 1.1
白血病(以下、再掲) C95.9A等	6288	33.8		神経膠芽細胞腫 C71.9B 21 0.1
急性リンパ性白血病 C91.0	4245	22.8		神経星細胞腫 C71.9D 92 0.5
(FAB分類, L1:2275人, L2:483人, L3:35人, 無記入:1452人)				髄上皮腫 C71.9E 5 0.0
慢性リンパ性白血病 C91.1	1	0.0		神経上皮腫 C71.9F 16 0.1
白血病性細網内皮症 C91.4	126	0.7		髄芽(細胞)腫 C71.9G 175 0.9
急性骨髄性白血病 C92.0	953	5.1		視神経膠腫 C72.3 57 0.3
(FAB分類, M0:20人, M1:87人, M2:253人, M3:54人, M4:94人, M5:71人, M6: 6人, M7:79人, 無記入:289人)				クモ膜嚢腫 D32.0 53 0.3
慢性骨髄性白血病 C92.1	167	0.9		髄膜腫 D32.9A 22 0.1
緑色腫	C92.3	2	0.0	トルコ鞍部髄膜腫 D32.9B 5 0.0
急性前骨髄球性白血病C92.4	41	0.2		脈絡叢乳頭腫 D33.0 22 0.1
(FAB分類, M3:21人, 無記入他:20人)				小脳血管芽(細胞)腫D33.1 6 0.0
急性骨髄単球性白血病C92.5	15	0.1		下垂体腺腫 D35.2 23 0.1
(FAB分類, M4: 8人, 無記入他: 7人)				奇形腫 D36.9 77 0.4
好酸球性白血病 C92.7	1	0.0		テント上腫瘍 D43.0 34 0.2
骨髄性白血病 C92.9	27	0.1		テント下腫瘍 D43.1 2 0.0
				橋腫瘍 D43.1A 3 0.0
				小脳腫瘍 D43.1B 137 0.7
				第4脳室腫瘍 D43.1C 9 0.0

脳幹部腫瘍	D43. 1E	69	0. 4
視床腫瘍	D43. 2A	8	0. 0
視交叉部腫瘍	D43. 2B	1	0. 0
視床下部腫瘍	D43. 2C	20	0. 1
硬膜外腫瘍	D43. 2D	1	0. 0
聴神経腫瘍	D43. 3	3	0. 0
脊髄腫瘍	D43. 4	141	0. 8
頭蓋咽頭腫	D44. 4	216	1. 2
松果体腫	D44. 5	178	1. 0
頭蓋内腫瘍	D48. 9	25	0. 1
クモ膜嚢胞	G93. 0	54	0. 3
神経鞘腫	D36. 1A	36	0. 2
神経節細胞腫	D36. 1B	16	0. 1
悪性カルチノイド	C80 B	1	0. 0
組織型不明の悪性腫瘍	C80 C	431	2. 3
組織型不明の芽腫	C80 D	91	0. 5
組織型不明の癌	C80 E	101	0. 5
組織型不明の肉腫	C80 F	93	0. 5
率丸腫瘍	D40. 1	4	0. 0
(本来は内分泌疾患に分類)			
悪性貧血	D51. 0	1	0. 0
ヒスチオサイトーシスX	D76. 0	1	0. 0
(本来は血友病等血液疾患に分類)			
副腎腫瘍	D44. 1	1	0. 0
レックリングハウゼン病	Q85. 0	1	0. 0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		254	1. 4

## 2) 慢性腎疾患

平成13年度の「慢性腎疾患」に関する集計結果を表2に示す。登録人数は10,096人であり、10年度の9,796人、11年度の10,243人、12年度の10,265人とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。

登録人数順に、ネフローゼ症候群30.6%、慢性糸球体腎炎21.3%、慢性間質性腎炎11.2%、水腎症10.4%、紫斑病性腎炎8.4%、IgA腎症5.8%であった。12年度と比較して、継続症例、都道府県単独事業（以下、県単、1か月以上の入院のみでなく通院も小慢事業の対象とする県単が多い）症例が若干増えたためか、ネフローゼ症候群と慢性糸球体腎炎が若干減少し、慢性間質性腎炎が若干増加していた。しかし、その他各疾患ごとの登録人数に大きな差はみられなかった。

表2、慢性腎疾患（H13年度症例）

### Chronic Renal Diseases

(合計10,096人)、(新規診断2,687人、継続7,226人、転入31人、無記入152人)  
(男子5,702人、女子4,319人、無記入75人)  
(国の小慢事業7,757人、県単独事業2,339人)

北海道(旭川市を含む)207人、青森県78人、岩手県45人、宮城県30人、秋田県52人、山形県26人、福島県46人、茨城県108人、栃木県14人、群馬県123人、埼玉県1714人、千葉県14人、東京都255人、神奈川県、新潟県177人、富山県84人、石川県、福井県32人、山梨県15人、長野県57人、岐阜県22人、静岡県64人、愛知県1238人、三重県96人、滋賀県261人、京都府309人、大阪府536人、兵庫県、奈良県67人、和歌山県17人、鳥取県4人、島根県14人、岡山県45人、広島県1259人、山口県59人、徳島県27人、香川県27人、愛媛県(松山市を含む)42人、高知県100人、福岡県58人、佐賀県26人、長崎県49人、熊本県33人、大分県32人、宮崎県54人、鹿児島県40人、沖縄県62人、札幌市96人、仙台市73人、千葉市、横浜市17人、川崎市15人、名古屋市638人、京都市、大阪市40人、神戸市36人、広島市27人、北九州市23人、福岡市47人、秋田市25人、郡山市8人、宇都宮市62人、新潟市29人、富山市24人、金沢市169人、岐阜市5人、静岡市6人、浜松市10人、豊田市94人、堺市550人、姫路市10人、和歌山市3人、岡山市27人、福山市162人、高知市90人、長崎市20人、熊本市、大分市16人、宮崎市7人、鹿児島市19人、いわき市8人、長野市3人、豊橋市104人、高松市13人、横須賀市2人、計81都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
Goodpasture症候群	M31.0	2	0.0
急速進行性糸球体腎炎	N01.9	7	0.1
慢性腎炎症候群(以下、再掲)		2237	22.2
慢性糸球体腎炎	N03.9	2147	21.3
慢性増殖性糸球体腎炎	N03.8	35	0.3

遷延性糸球体腎炎	N05.8	55	0.5
ネフローゼ症候群	N04等	3093	30.6
(以下、再掲)			
微小変化型	N04.0	119	1.2
先天性	N04.9B	16	0.2
二次性	N04.9C	1	0.0
遺伝性腎炎	N07.9等	67	0.7
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	14	0.1
二次性腎炎		1463	14.5
IgA腎症(再掲)	N02.8A	586	5.8
IgM腎症(再掲)	N02.8B	9	0.1
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	846	8.4
HB腎症	B18.1	1	0.0
メサンギウム増殖性腎炎			
	N05.3	12	0.1
びまん性(再掲)	N05.3A	9	0.1
巣状(再掲)	N05.3B	3	0.0
巣状分節性糸球体硬化症			
	N05.1A	46	0.5
巣状糸球体腎炎	N05.1B	4	0.0
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	55	0.5
膜性腎症	N05.2	61	0.6
先天性腎奇形(以下、再掲)		427	4.2
多発性嚢胞腎	Q61.3	77	0.8
腎嚢胞	Q61.0	55	0.5
異形成腎	Q61.4	18	0.2
腎低形成	Q60.5A	137	1.4
腎無形成	Q60.2	18	0.2
家族性若年性ネフローゼ	N25.8D	4	0.0
尿路の奇形等	Q62.8	78	0.8
腎の奇形等	Q63.9	40	0.4
慢性間質性腎炎	N11.9	1127	11.2
間質性腎炎	N12	7	0.1
腎周囲膿瘍	N15.1	2	0.0
閉塞性腎症(以下、再掲)		1123	11.1
水腎症	N13.3	1049	10.4
水尿管症	N13.4	17	0.2
巨大水尿管症	Q62.2	38	0.4
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	19	0.2
腎尿路結石症	N20.9等	29	0.3
腎結石(再掲)	N20.0	15	0.1
腎血管障害(以下、再掲)		11	0.1
腎動脈血栓(塞栓)	N28.0	2	0.0
腎動脈狭窄	I70.1	9	0.1
慢性腎不全	N18.9	170	1.7
(成長ホルモン治療用意見書			

初回申請：10人、継続申請：19人)			
萎縮腎	N26	32	0.3
腎性くる病	N25.0	1	0.0
高尿酸血性腎症	E79.0	1	0.0
腎性尿崩症	N25.1	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
腎尿細管性アシトシス	N25.8	2	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
膀胱尿管逆流性腎障害	N13.7	2	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		114	1.1

### 3) ぜんそく

平成13年度の「ぜんそく」に関する集計結果を表3に示す。登録人数は、県単の増加に伴って、10年度8,396人、11年度8,924人、12年度11,934人と増加していた<sup>2)</sup>。しかし13年度は、県単の増加にもかかわらず、9,489人と減少に転じていた。

アレルギー疾患患者は増加しているにもかかわらず、気管支喘息は、治療法の改善に伴い、1か月以上の入院を必要とする症例が減少傾向にあることを示していると考えられる。

表3、ぜんそく (H13年度症例)

Asthma	
(合計9,489人)、(新規診断4,056人、継続5,184人、転入31人、無記入218人)	
(男子5,634人、女子3,690人、無記入165人)	
(国の小慢事業5,025人、県単独事業4,464人)	
北海道(旭川市を含む)17人、青森県15人、岩手県19人、宮城県16人、秋田県17人、山形県18人、福島県43人、茨城県3441人、栃木県2人、群馬県191人、埼玉県1048人、千葉県27人、東京都8人、神奈川県、新潟県151人、富山県77人、石川県、福井県3人、山梨県0人、長野県16人、岐阜県5人、静岡県20人、愛知県199人、三重県31人、滋賀県85人、京都府1439人、大阪府865人、兵庫県、奈良県11人、和歌山県3人、鳥取県1人、島根県4人、岡山県12人、広島県11人、山口県16人、徳島県0人、香川県3人、	

愛媛県(松山市を含む)16人、高知県1人、福岡県42人、佐賀県23人、長崎県12人、熊本県27人、大分県20人、宮崎県41人、鹿児島県17人、沖縄県37人、札幌市23人、仙台市13人、千葉市、横浜市17人、川崎市3人、名古屋市144人、京都市、大阪市23人、神戸市2人、広島市2人、北九州市15人、福岡市23人、秋田市0人、郡山市13人、宇都宮市370人、新潟市27人、富山市16人、金沢市554人、岐阜市1人、静岡市2人、浜松市8人、豊田市40人、堺市67人、姫路市3人、和歌山市0人、岡山市5人、福山市2人、高知市0人、長崎市12人、熊本市、大分市9人、宮崎市12人、鹿児島市13人、いわき市2人、長野市0人、豊橋市11人、高松市53人、横須賀市2人、計81都道府県市の集計結果

(男子4,495人、女子3,767人、無記入100人)  
(国の小慢事業6,073人、県単独事業2,289人)

北海道(旭川市を含む)204人、青森県130人、岩手県50人、宮城県10人、秋田県34人、山形県21人、福島県94人、茨城県319人、栃木県23人、群馬県223人、埼玉県1217人、千葉県61人、東京都523人、神奈川県、新潟県198人、富山県87人、石川県、福井県19人、山梨県24人、長野県37人、岐阜県11人、静岡県56人、愛知県70人、三重県36人、滋賀県1066人、京都府、大阪府、兵庫県、奈良県186人、和歌山県14人、鳥取県19人、島根県7人、岡山県54人、広島県1845人、山口県44人、徳島県12人、香川県5人、愛媛県(松山市を含む)13人、高知県4人、福岡県37人、佐賀県7人、長崎県7人、熊本県5人、大分県12人、宮崎県14人、鹿児島県38人、沖縄県88人、札幌市105人、仙台市11人、千葉市、横浜市21人、川崎市18人、名古屋市25人、京都市、大阪市33人、神戸市25人、広島市19人、北九州市25人、福岡市12人、秋田市2人、郡山市18人、宇都宮市174人、新潟市36人、富山市24人、金沢市301人、岐阜市4人、静岡市8人、浜松市3人、豊田市10人、堺市0、姫路市8人、和歌山市6人、岡山市15人、福山市458人、高知市4人、長崎市2人、熊本市、大分市11人、宮崎市8人、鹿児島市27人、いわき市14人、長野市4人、豊橋市3人、高松市3人、横須賀市1人、計79都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.0	43	0.5
気管支喘息	J45.1	5	0.1
気管支喘息	J45.9	9400	99.1
気管支拡張症	J47	29	0.3
先天性気管支拡張症	Q33.4	2	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		10	0.1

#### 4) 慢性心疾患

平成13年度の「慢性心疾患」に関する集計結果を表4に示す。登録人数は、10年度15,333人、11年度11,717人、12年度12,096人から<sup>2)</sup>、13年度は、8,362人と大幅に減少した。12年度と比較して、継続症例が6,835人から4,540人に減少したことが大きな要因であり、必要がなければ1か月以上の入院を避ける傾向が強まったことを示していると考えられる。

13年度の各疾患の登録人数は、川崎病と冠動脈瘤と冠動脈拡張・狭窄症28.9%、心室中隔欠損症18.6%、心房中隔欠損症7.0%、Fallot四徴症5.7%、肺動脈狭窄症4.1%、動脈管開存症3.0%の順であり、12年度とほぼ同様であった。

表4、慢性心疾患(H13年度症例)

Chronic Heart Diseases  
(合計8,362人)、(新規診断3,544人、  
継続4,540人、転入27人、無記入251人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	113	1.4
特発性拡張型心筋症 (特定疾患対象)	I42.0	3	0.0
(特発性)肥大型閉塞性心筋症	I42.1	1	0.0
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	58	0.7
心内膜線維弾性症	I42.4	10	0.1
特発性拘束型心筋症	I42.5	3	0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3	0.0



調律異常			
房室ブロック	I44.3等	46	0.6
(以下、再掲)			
第Ⅱ度房室ブロック	I44.1	1	0.0
完全房室ブロック	I44.2	18	0.2
高度房室ブロック	I44.2A	1	0.0
脚ブロック	I45.4等	3	0.0
左脚ブロック(再掲)	I44.7	1	0.0
右脚ブロック(再掲)	I45.1	1	0.0
早期興奮症候群	I45.6	66	0.8
WPW症候群(再掲)	I45.6A	47	0.6
完全心ブロック(以下、再掲)		31	0.4
ロマノ・ワルト症候群	I45.9B	1	0.0
QT延長症候群	I45.9D	30	0.4
期外収縮等(以下、再掲)		92	1.1
心房性期外収縮	I49.1	1	0.0
心室性期外収縮	I49.3	65	0.8
上室性期外収縮	I49.4	21	0.3
上室性不整脈	I49.8	5	0.1
上室性頻拍	I47.1等	59	0.7
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	49	0.6
非発作性上室性頻拍	I47.1B	1	0.0
心室性頻拍	I47.2等	33	0.4
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	4	0.0
詳細不明な頻拍	I47.9等	20	0.2
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	8	0.1
心房細動	I48	7	0.1
心室粗・細動	I49.0	2	0.0
洞不全症候群	I49.5	15	0.2
房室解離	I45.8	1	0.0

先天性心疾患等			
心房中隔欠損症	Q21.1	588	7.0
心内膜床欠損	Q21.2等	152	1.8
(以下、再掲)			
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	1	0.0
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	45	0.5
単心房	Q20.8	20	0.2
心室中隔欠損症	Q21.0	1559	18.6
単心室	Q20.4	116	1.4
左室右房交通症	Q21.0A	1	0.0
動脈管開存症	Q25.0	253	3.0

### 大動脈肺動脈中隔欠損症

	Q21.4	3	0.0
冠動脈異常	Q24.5等	389	4.7
(以下、再掲)			
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	1	0.0
両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5C	2	0.0
冠動静脈瘻	Q24.5D	6	0.1
冠動脈瘻	Q24.5E	2	0.0
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	15	0.2
血管輪	Q25.4C	8	0.1
大動脈瘤	Q25.4E	3	0.0
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0
大動脈・左室トンネル	Q25.4I	1	0.0
肺静脈還流異常	Q26.4	9	0.1
部分的肺静脈還流異常症			
	Q26.3	7	0.1
シタ-症候群	Q26.8C	1	0.0
総肺静脈還流異常症	Q26.2	85	1.0
三心房心	Q24.2	10	0.1
三尖弁閉鎖症	Q22.4	82	1.0
三尖弁狭窄症	Q22.4B	3	0.0
エフスタイン奇形	Q22.5	33	0.4
右心室低形成症	Q22.6	2	0.0
三尖弁閉鎖不全	I07.1	32	0.4
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	35	0.4
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	3	0.0
肺動脈閉鎖症	Q25.5	91	1.1
肺動脈狭窄症	Q25.6等	347	4.1
(以下、再掲)			
肺動脈弁狭窄症	I37.0	208	2.5
肺動脈弁異形成	Q22.3	4	0.0
先天性肺動脈弁欠損症(再掲)			
	Q22.3A	1	0.0
肺動脈形成不全	Q25.7	5	0.1
Fallot四徴症	Q21.3	477	5.7
右室二腔症	Q21.0B	3	0.0
右胸心	Q24.0	16	0.2
総動脈幹遺残症	Q20.0	21	0.3
僧帽弁閉鎖症	Q23.2	11	0.1
僧帽弁狭窄症	I05.0	16	0.2
僧帽弁上狭窄症	I05.0A	1	0.0
僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	90	1.1
僧帽弁逸脱症候群	I34.1	10	0.1
大動脈狭窄症	Q23.0	114	1.4
(以下、再掲)			
大動脈弁狭窄症	Q23.0A	52	0.6

大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	3	0.0
大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	11	0.1
大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1+I35.1	39	0.5
大動脈二尖弁	Q23.1B	1	0.0
左心低形成症候群	Q23.4	25	0.3
大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	2	0.0
大動脈縮窄症	Q25.1	111	1.3
大動脈弓閉鎖	Q25.3	35	0.4
アイルソンゲル症候群	Q21.8	2	0.0
完全大血管転位症	Q20.3	178	2.1
修正大血管転位症	Q20.5	40	0.5
両大血管右室起始症	Q20.1	162	1.9
タウシク・ビング症候群	Q20.1A	1	0.0
両大血管左室起始症	Q20.2	5	0.1

その他

無脾症	Q89.0	25	0.3
多脾症候群	Q89.0A	6	0.1
小児原発性肺高血圧症	I27.0	36	0.4
慢性肺性心	I27.9	70	0.8
(体)動静脈ろう	Q27.3	3	0.0
体静脈異常還流症	Q27.8A	1	0.0
心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	D48.7	18	0.2
収縮性心外膜炎	I31.1	2	0.0
慢性緊縮性心膜炎	I31.8	2	0.0
慢性心膜炎	I31.9	6	0.1
慢性心内膜炎	I38	1	0.0
慢性心筋炎	I51.4	20	0.2
先天性心膜欠損症	Q24.8E	19	0.2
他の先天性心奇形	Q24.8	1	0.0
慢性心不全	I50.9	7	0.1
心筋炎後の心肥大	I51.7	9	0.1
川崎病	M30.3	1645	19.7
冠動脈瘤	I25.4	590	7.1
冠動脈拡張症	Q24.5F	176	2.1
冠動脈狭窄症	Q24.5G	4	0.0
狭心症	I20.9	2	0.0
心筋梗塞	I21.9	2	0.0
水晶体脱臼	Q12.1	1	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		23	0.3

5) 内分泌疾患

平成13年度の「内分泌疾患」に関する集計結

果を表5に示す。5カ所の実施主体から報告がなかったにもかかわらず、登録人数は29,425人であり、11年度の29,178人、12年度の30,690人とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。各疾患ごとの登録人数も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症39.9%、甲状腺機能低下症18.2%、甲状腺機能亢進症10.1%、思春期早発症7.0%、ターナー症候群3.6%、先天性副腎過形成3.4%、慢性甲状腺炎3.3%であり、これらの7疾患で内分泌疾患の85.5%を占めていた。

表5、内分泌疾患 (H13年度症例)  
Endocrine Diseases

(合計29,425人)、(新規診断5,324人、継続23,478人、転入201人、無記入422人)(男子13,486人、女子15,691人、無記入248人)(国の小慢事業29,322人、県単独事業103人)

北海道(旭川市を含む)987人、青森県315人、岩手県387人、宮城県407人、秋田県114人、山形県325人、福島県382人、茨城県371人、栃木県309人、群馬県332人、埼玉県1371人、千葉県596人、東京都1796人、神奈川県、新潟県542人、富山県325人、石川県41人、福井県183人、山梨県219人、長野県226人、岐阜県343人、静岡県741人、愛知県1266人、三重県477人、滋賀県481人、京都府407人、大阪府1744人、兵庫県、奈良県454人、和歌山県189人、鳥取県158人、島根県82人、岡山県395人、広島県518人、山口県445人、徳島県166人、香川県283人、愛媛県(松山市を含む)440人、高知県147人、福岡県722人、佐賀県227人、長崎県291人、熊本県320人、大分県196人、宮崎県260人、鹿児島県71人、沖縄県602人、札幌市600人、仙台市810人、千葉市、横浜市1044人、川崎市255人、名古屋市620人、京都市、大阪市591人、神戸市499人、広島市465人、北九州市109人、福岡市298人、秋田市109人、郡山市86人、宇都宮市71人、新潟市129人、富山市118人、金沢市98人、岐阜市109人、静岡市173人、浜松市279人、豊田市84人、堺市270人、姫路市87人、和歌山市116人、岡山市281人、福山市262人、

高知市128人、長崎市148人、熊本市、  
大分市124人、宮崎市119人、鹿児島市200人、  
いわき市73人、長野市58人、豊橋市139人、  
高松市117人、横須賀市103人、  
計82都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
<b>視床下部・下垂体疾患</b>			
下垂体機能低下症	E23.0A	266	0.9
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	49	0.2
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	18	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	20	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11753	39.9
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1885人、継続申請：6509人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	40	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	203	0.7
フルーリット症候群	E23.6	4	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	321	1.1
腎性尿崩症	N25.1	122	0.4
下垂体腺腫	D35.2	3	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	23	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	6	0.0
クッシング病	E24.0	11	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	16	0.1
<b>甲状腺疾患</b>			
甲状腺機能低下症	E03.9等	5366	18.2
(新生児スクリーニングで発見：3584人、 他で発見：293人、不明：1489人) (以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	3712	12.6
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	7	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	981	3.3
甲状腺炎	E06.9	30	0.1
甲状腺機能亢進症	E05.0	2980	10.1
甲状腺中毒性ミオパチー	E05.9	57	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	6	0.0
甲状腺腺腫	D34	123	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	190	0.6

腺腫様甲状腺腫	E04.8	54	0.2
地方性甲状腺腫	E01.2	1	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	5	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	7	0.0

#### 副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	185	0.6
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	6	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	113	0.4
副甲状腺腺腫	D35.1	2	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	7	0.0
続発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	1	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	13	0.0

#### 副腎疾患

アソソ病	E27.1	40	0.1
副腎形成不全	Q89.1	45	0.2
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	57	0.2
(新生児スクリーニングで発見：26人、 他で発見：18人、不明：13人)			
先天性副腎リポイド過形成	E25.0B	18	0.1
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	1	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	1	0.0
18水酸化酵素欠損症	E25.0F	1	0.0
病型不明の先天性副腎過形成	E25.0	907	3.1
(新生児スクリーニングで発見：428人、 他で発見：251人、不明：228人)			
副腎性器症候群	E25.9	106	0.4
アルドステロン分泌不全	E27.4B	7	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	16	0.1
副腎腫瘍(以下、再掲)		28	0.1
副腎腺腫	D35.0A	3	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	3	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	22	0.1
異所性副腎皮質腫瘍	D44.1	1	0.0
クッシング症候群または周期性ACTH症候群			
(以下、再掲)			
クッシング症候群	E24.9A	30	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	164	0.6

異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群	E24.3	2	0.0
副腎皮質機能亢進症	E27.0	1	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
二次性アルドステロン症	E26.1	1	0.0
高アルドステロン症	E26.9	6	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	2	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	11	0.0

性ホルモンに関わる疾患

原発性性腺機能低下症(男)	E29.1	176	0.6
アンドロゲン不応症	E34.5	22	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	9	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	32	0.1
クライフェルター症候群	Q98.4	34	0.1
XXXY	Q98.1	1	0.0
睾丸腫瘍	D40.1	32	0.1
原発性性腺機能低下症(女)	E28.3	79	0.3
卵巣形成不全	Q50.3	12	0.0
ターナー症候群	Q96	1046	3.6
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：130人、継続申請：449人)			
卵巣腫瘍	D39.1	54	0.2
半陰陽	Q56.0	31	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	35	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	14	0.0
仮性半陰陽	Q56.3	5	0.0
XXX	Q97.0	1	0.0
XY女性	Q97.3	9	0.0
XX男性	Q98.3	9	0.0
XYmale	Q98.5	2	0.0
思春期早発症	E22.8+E30.1	2051	7.0
仮性思春期早発症	E30.1A	15	0.1
性腺機能亢進症(男)	E29.0	1	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	4	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	3	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	57	0.2

膵疾患

全身性膵ジストロフィー	E88.1	12	0.0
高インスリン血症	E16.1	37	0.1
特発性低血糖症	E16.2	86	0.3
グルカゴン分泌異常	E16.3	2	0.0
高ガストリン血症	E16.8	4	0.0

インスリン分泌異常	E16.9	34	0.1
膵島細胞腫	D13.7	9	0.0

その他

ラン型小人症	E34.3A	9	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44.8	9	0.0
プラザー・ウィリー症候群またはヌーナン症候群	(以下、再掲)	Q87.1等	453 1.5
プラザー・ウィリー症候群	Q87.1A	377	1.3
ヌーナン症候群	Q87.1B	64	0.2
ローレンス・ムーソン・ビートル症候群	Q87.8A	9	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	1	0.0
早老症	E34.8A	1	0.0
パーカー症候群	E26.8	75	0.3
腎血管性高血圧	I15.0	56	0.2
他の腎性高血圧	I15.1	1	0.0
甲状腺癌	C73	1	0.0
(本来は悪性新生物に分類)			
軟骨無形成症	Q77.4	1	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
結節性硬化症	Q85.1	1	0.0
(本来は神経・筋に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		455	1.5

6) 膠原病

平成13年度の「膠原病」に関する集計結果を表6に示す。登録人数は、10年度の6,125人、11年度3,626人、12年度3,269人から<sup>2)</sup>、13年度は、3,010人と減少傾向がみられた。県単での登録が減少したためと考えられる。

13年度の各疾患の登録人数は、若年性関節リウマチ64.3%、川崎病32.5%の順であり、12年度とほぼ同様であった。

表6、膠原病 (H13年度症例)  
Collagen Diseases

(合計3,010人)、(新規診断1,227人、継続1,739人、転入17人、無記入27人)  
(男子1,287人、女子1,695人、無記入28人)  
(国の小慢事業2,935人、県単独事業75人)

北海道(旭川市を含む)64人、青森県75人、岩手県58人、宮城県27人、秋田県27人、山形県20人、福島県24人、茨城県14人、

栃木県54人、群馬県38人、埼玉県143人、千葉県44人、東京都745人、神奈川県、新潟県39人、富山県12人、石川県、福井県18人、山梨県10人、長野県68人、岐阜県30人、静岡県67人、愛知県82人、三重県96人、滋賀県32人、京都府33人、大阪府91人、兵庫県、奈良県28人、和歌山県14人、鳥取県17人、島根県10人、岡山県30人、広島県29人、山口県28人、徳島県21人、香川県12人、愛媛県(松山市を含む)40人、高知県11人、福岡県69人、佐賀県20人、長崎県20人、熊本県8人、大分県14人、宮崎県19人、鹿児島県28人、沖縄県52人、札幌市57人、仙台市18人、千葉市、横浜市81人、川崎市14人、名古屋市33人、京都市、大阪市32人、神戸市24人、広島市27人、北九州市24人、福岡市25人、秋田市3人、郡山市5人、宇都宮市42人、新潟市14人、富山市7人、金沢市9人、岐阜市12人、静岡市26人、浜松市14人、豊田市5人、堺市28人、姫路市11人、和歌山市8人、岡山市12人、福山市11人、高知市11人、長崎市8人、熊本市、大分市6人、宮崎市5人、鹿児島市18人、いわき市9人、長野市8人、豊橋市11人、高松市3人、横須賀市8人、計81都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	33	1.1
リウマチ性心疾患	I09.9	1	0.0
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	22	0.7
慢性関節リウマチ	M06.9	7	0.2
若年性関節リウマチ	M08.2	1934	64.3
川崎病	M30.3	978	32.5
シェーグレン症候群	M35.0	24	0.8
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	5	0.2
播種性好酸球性膠原病	M35.8	2	0.1
血管性紫斑病 (本来は血友病等血液疾患に分類)	D69.0A	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.1

## 7) 糖尿病

平成13年度の「糖尿病」に関する集計結果を表7に示す。登録人数は4,981人であり、11年度の4,929人、12年度の5,260人とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。

しかし、2型糖尿病は、10年度から13年度にかけて、642人、875人、1019人、1009人と増加傾向が認められた。生活習慣病に対するより多くの対策が望まれる。

表7、糖尿病 (H13年度症例)  
Diabetes Mellitus

(合計4,981人)、(新規診断1,009人、継続3,850人、転入60人、無記入62人)  
(男子2,162人、女子2,764人、無記入55人)  
(国の小慢事業4,938人、県単独事業43人)

北海道(旭川市を含む)191人、青森県93人、岩手県75人、宮城県79人、秋田県40人、山形県70人、福島県89人、茨城県30人、栃木県70人、群馬県115人、埼玉県255人、千葉県102人、東京都307人、神奈川県、新潟県102人、富山県46人、石川県、福井県23人、山梨県33人、長野県86人、岐阜県67人、静岡県88人、愛知県197人、三重県85人、滋賀県44人、京都府47人、大阪府194人、兵庫県、奈良県67人、和歌山県30人、鳥取県28人、島根県11人、岡山県55人、広島県86人、山口県52人、徳島県60人、香川県44人、愛媛県(松山市を含む)76人、高知県20人、福岡県165人、佐賀県41人、長崎県60人、熊本県63人、大分県53人、宮崎県59人、鹿児島県18人、沖縄県91人、札幌市116人、仙台市101人、千葉市、横浜市285人、川崎市47人、名古屋市0人、京都市、大阪市73人、神戸市76人、広島市56人、北九州市37人、福岡市81人、秋田市18人、郡山市14人、宇都宮市17人、新潟市31人、富山市15人、金沢市18人、岐阜市16人、静岡市9人、浜松市26人、豊田市10人、堺市46人、姫路市20人、和歌山市23人、岡山市20人、福山市20人、高知市13人、長崎市31人、熊本市、大分市33人、宮崎市10人、鹿児島市28人、

いわき市11人、長野市10人、豊橋市21人、高松市11人、横須賀市31人、計81都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3445	69.2
2型糖尿病	E11.9	1009	20.3
糖尿病性外アクトーシス	E14.1	4	0.1
糖尿病性網膜症	E14.3B	14	0.3
糖尿病	E14.9	452	9.1
Alstrom症候群	Q87.8C	1	0.0
プラター・ウィリー症候群	Q87.1A	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		55	1.1

### 8) 先天性代謝異常

平成13年度の「先天性代謝異常」に関する集計結果を表8に示す。登録人数は6,839人であり、11年度の6,373人、12年度の7,113人とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。各疾患ごとの登録人数も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、先天性胆道閉鎖症26.9%、総胆管拡張症11.0%、軟骨無形成症10.4%、家族性高コレステロール血症5.6%、骨形成不全症4.9%、ウィルソン病3.5%、フェニルケトン尿症3.4%、糖原病3.3%であった。

表8、先天性代謝異常 (H13年度症例)  
Inborn Errors of Metabolism

(合計6,839人)、(新規診断931人、継続5,703人、転入44人、無記入161人)  
(男子3,175人、女子3,600人、無記入64人)  
(国の小慢事業6,815人、県単独事業24人)

北海道(旭川市を含む)196人、青森県70人、岩手県125人、宮城県120人、秋田県76人、山形県67人、福島県100人、茨城県47人、栃木県81人、群馬県86人、埼玉県367人、千葉県167人、東京都509人、神奈川県、新潟県128人、富山県44人、石川県4人、福井県52人、山梨県62人、長野県133人、岐阜県96人、静岡県128人、愛知県255人、三重県113人、滋賀県81人、京都府98人、大阪府436人、兵庫県、奈良県101人、和歌山県48人、鳥取県42人、島根県25人、

岡山県58人、広島県137人、山口県72人、徳島県55人、香川県51人、愛媛県(松山市を含む)77人、高知県27人、福岡県208人、佐賀県56人、長崎県68人、熊本県78人、大分県50人、宮崎県65人、鹿児島県14人、沖縄県82人、札幌市112人、仙台市160人、千葉市、横浜市230人、川崎市56人、名古屋市109人、京都市、大阪市146人、神戸市97人、広島市82人、北九州市56人、福岡市111人、秋田市40人、郡山市33人、宇都宮市20人、新潟市44人、富山市8人、金沢市20人、岐阜市22人、静岡市29人、浜松市6人、豊田市22人、堺市66人、姫路市23人、和歌山市43人、岡山市49人、福山市54人、高知市20人、長崎市28人、熊本市、大分市29人、宮崎市20人、鹿児島市40人、いわき市19人、長野市21人、豊橋市31人、高松市17人、横須賀市21人、計82都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
総胆管嚢腫	D13.5	32	0.5
有棘赤血球症	D58.8B	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	5	0.1
フェニルケトン尿症	E70.0	232	3.4
(マスキリーニングで発見:188人、不明:44人)			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	31	0.5
(マスキリーニングで発見:22人、不明:9人)			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	10	0.1
(マスキリーニングで発見:7人、不明:3人)			
チロシン代謝異常(以下、再掲)		21	0.3
アルカプトン尿症	E70.2A	4	0.1
高チロシン血症	E70.2B	17	0.2
白皮症	E70.3B	21	0.3
ヒスチジン血症	E70.8A	2	0.0
ヒドロキキヌレン尿症	E70.8F	2	0.0
ホルムイミトランスフェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	26	0.4
(マスキリーニングで発見:19人、不明:7人)			
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		81	1.2
イソ吉草酸血症	E71.1A	6	0.1
プロピオン酸血症	E71.1F	22	0.3
メチルマロン酸血症	E71.1H	53	0.8
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	37	0.5
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0

カルニチンパ <sup>ル</sup> ミチルトランスフェラーゼ <sup>欠</sup> 損症	E71.3C	7	0.1	E74.1D	8	0.1
アミノ酸転送異常	E72.0等	141	2.1	ガラクトース代謝異常	E74.2等	160 2.3
(以下、再掲)				(以下、再掲)		
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	1	0.0	ガラクトース血症	E74.2A	144 2.1
シスチン症	E72.0C	6	0.1	(マスキリーニング <sup>で</sup> 発見:122人、不明:22人)		
眼脳腎症候群	E72.0D	35	0.5	ガラクトキナーゼ <sup>欠</sup> 損症	E74.2B	3 0.0
シスチン尿症	E72.0E	68	1.0	uridine diphosphate galactose-4-		
ファンconi症候群	E72.0F	24	0.4	epimerase 欠損症	E74.2C	1 0.0
ハルトナッブ <sup>病</sup>	E72.0G	4	0.1	グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74.3	14 0.2
リニヤック症候群	E72.0J	2	0.0	ピ <sup>ル</sup> ビ <sup>ン</sup> 酸代謝異常(以下、再掲)		28 0.4
シスタチオン尿症	E72.1B	1	0.0	ピ <sup>ル</sup> ビ <sup>ン</sup> 酸カルホ <sup>キ</sup> シラーゼ <sup>欠</sup> 損症	E74.4A	25 0.4
ホモシチン尿症	E72.1C	34	0.5	(マスキリーニング <sup>で</sup> 発見:18人、不明:16人)		
メチオニアデ <sup>ノ</sup> シルトランスフェラーゼ <sup>欠</sup> 損症	E72.1D	14	0.2	ピ <sup>ル</sup> ビ <sup>ン</sup> 酸キナーゼ <sup>欠</sup> 損症	E74.4B	3 0.0
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	160	2.3	アミラーゼ <sup>欠</sup> 損症	E74.8A	3 0.0
(以下、再掲)				腎性糖尿	E74.8B	12 0.2
高アルギ <sup>ニン</sup> 血症	E72.2A	3	0.0	シュウ酸尿症	E74.8C	4 0.0
アルギ <sup>ニ</sup> ノコハク酸尿症	E72.2B	9	0.1	グリセラルデ <sup>ヒド</sup> -3-リン酸脱水素酵素欠乏症	E74.8D	2 0.0
高アンモニア血症	E72.2C	54	0.8	ガン <sup>グ</sup> リオシト <sup>ー</sup> シス	E75.1C等	20 0.3
シトルリン血症	E72.2D	26	0.4	(以下、再掲)		
オルニチントランスカルバ <sup>ミ</sup> ラーゼ <sup>欠</sup> 損症	E72.2E	58	0.8	Tay-Sachs病	E75.0B	12 0.2
カルバ <sup>ミ</sup> ルリン酸合成酵素欠損症	E72.2H	9	0.1	GM2-ガン <sup>グ</sup> リオシト <sup>ー</sup> シス	E75.0C	1 0.0
グルタル酸血症	E72.3A	14	0.2	GM1-ガン <sup>グ</sup> リオシト <sup>ー</sup> シス	E75.1A	6 0.1
3-メチル <sup>グ</sup> ルタコン酸尿症	E72.3C	4	0.1	スフィンゴ <sup>リ</sup> ピト <sup>ー</sup> シス	E75.2等	92 1.3
先天性リジン尿症	E72.3E	4	0.1	(以下、再掲)		
高オルニチン血症	E72.4	9	0.1	Alexander病	E75.2A	5 0.1
高グリシン血症	E72.5A	9	0.1	Gaucher病	E75.2D	32 0.5
腎性アミノ酸尿症	E72.9	10	0.1	Fabry病	E75.2E	10 0.1
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	32	0.5	異染性 <sup>ロ</sup> イコシ <sup>ト</sup> ロフィー	E75.2F	13 0.2
乳糖不耐症	E73.9	65	1.0	Krabbe病	E75.2G	5 0.1
糖原病(以下、再掲)	E74.0L等	226	3.3	Farber病	E75.2H	1 0.0
糖原病I型	E74.0A	44	0.6	多種スルファターゼ <sup>欠</sup> 損症	E75.2I	3 0.0
糖原病II型	E74.0B	10	0.1	Niemann-Pick病	E75.2J	7 0.1
糖原病III型	E74.0C	17	0.2	Pelizaeus-Merzbacher病	E75.2K	10 0.1
糖原病IV型	E74.0D	4	0.0	ロイコシ <sup>ト</sup> ロフィー	E75.2L	5 0.1
糖原病VI型	E74.0F	5	0.1	neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	8 0.1
糖原病VII型	E74.0G	2	0.0	他の <sup>リ</sup> ピト <sup>蓄</sup> 積症	E75.5等	4 0.0
糖原病IX型	E74.0H	1	0.0	コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2 0.0
糖原病VIII、X型	E74.0I	22	0.3	シアル酸尿症	E75.5C	1 0.0
肝型糖原病	E74.0J	3	0.0	ムコ多糖症	E76.3A等	142 2.1
筋糖原病	E74.0K	3	0.0	(以下、再掲)		
フルクトース-1,6-ジ <sup>ホ</sup> スファターゼ <sup>欠</sup> 損症				Hurler症候群	E76.0A	13 0.2
				Hurler-Scheie症候群	E76.0B	1 0.0

Scheie症候群	E76.0C	2	0.0
Hunter症候群	E76.1A	58	0.8
ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	2	0.0
ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	6	0.1
β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	5	0.1
ムコ多糖症	E77.9等	21	0.3
(以下、再掲)			
ムコ多糖症Ⅱ型	E77.0A	10	0.1
ムコ多糖症Ⅲ型	E77.0B	6	0.1
ムコ多糖症Ⅰ型	E77.1A	1	0.0
高コレステロール血症(以下、再掲)		412	6.0
(マスキングで発見:14人、不明:398人)			
家族性高コレステロール血症	E78.0A	384	5.6
高リポ蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	22	0.3
高リポ蛋白血症Ⅳ型	E78.1	30	0.4
家族性高カロミロン血症	E78.3A	3	0.0
高リポ蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	3	0.0
先天性高脂質血症	E78.5	32	0.5
アルファリポ蛋白欠乏症	E78.6A	3	0.0
家族性低β-リポ蛋白血症	E78.6B	9	0.1
家族性リポ蛋白欠損症	E78.6C	2	0.0
家族性高リポ蛋白血症	E78.8	24	0.4
hypoxanthine phosphoribosyl transferase 欠損症	E79.1A	1	0.0
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	13	0.2
他のプリン、ピリミジン代謝異常	E79.8等	11	0.2
(以下、再掲)			
adenine phosphoribosyltransferase欠損症	E79.8A	9	0.1
オット酸尿症	E79.8B	1	0.0
ホムチリン症(以下、再掲)		9	0.1
骨髄性ホムチリン症	E80.2B	6	0.1
先天性ホムチリン症	E80.2F	3	0.0
ピリルビン代謝異常(以下、再掲)		25	0.4
ジルベール症候群	E80.4	9	0.1
Crigler-Najjar症候群	E80.5	3	0.0
デュビン-ジヨンソン症候群	E80.6A	9	0.1
ローター症候群	E80.6B	4	0.0
銅代謝異常(以下、再掲)		262	3.8
ウィルソン病	E83.0A	241	3.5
(マスキングで発見:1人、不明:240人)			
kinky hair病	E83.0B	14	0.2
リン代謝異常(以下、再掲)		205	3.0
家族性低磷酸血症	E83.3A	93	1.4

ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	110	1.6
cystic fibrosis	E84.9	19	0.3
先天性高尿酸血症	E87.2	9	0.1
遺伝性若年性痛風	M10.9	3	0.0
α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.0
無アルブミン血症	E88.0B	1	0.0
無ハプトグロビン症	E88.0D	2	0.0
アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	2	0.0
エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	1	0.0
トハラゼ欠損症	E88.8K	1	0.0
20-22desmolase欠損	E88.8O	1	0.0
複合カルボキシル欠損症	E88.8P	12	0.2
分類不明の代謝異常	E88.9	8	0.1
分類不明の代謝異常	E90	1	0.0
レフスマ病	G60.1	2	0.0
腎尿細管性アシトシス	N25.8	85	1.2
先天性胆道閉鎖症	Q44.2	1839	26.9
総胆管拡張症	Q44.4	749	11.0
軟骨無形成症	Q77.4	712	10.4

(成長ホルモン治療用意見書

初回申請:41人、継続申請:217人)

骨形成不全症	Q78.0	338	4.9
大理石病	Q78.2	9	0.1
エーラス・ダノス症候群	Q79.6	40	0.6
色素性乾皮症	Q82.1	72	1.1
脳・肝・腎症候群	Q87.8D	1	0.0
カルタゲネル症候群	Q89.3	7	0.1
線毛機能不全症候群	Q89.8	10	0.1

高インスリン血症 E16.1 1 0.0  
(本来は内分泌疾患に分類)

家族性赤血球増加症 D75.0 1 0.0  
(本来は血友病等血液疾患に分類)

ミトコリア脳筋症 G71.3 2 0.0  
(本来は神経・筋疾患に分類)

無歯症 K00 3 0.0  
新生児黄疸 P59.9 1 0.0

(本来は小慢対象外)  
不明(コンピュータ入力ミス等) 110 1.6

## 9) 血友病等血液疾患

平成13年度の「血友病等血液疾患」に関する集計結果を表9に示す。登録人数は、11年度の9,035人、12年度9,313人に比較して<sup>2)</sup>、13年度は8,461人であり、血管性紫斑病の減少傾向に伴い、若干減少傾向がみられた。



登録人数が多い順に、血管性紫斑病28.6%、血友病A14.3%、遺伝性球状赤血球症8.8%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)5.2%、無顆粒球症4.5%、溶血性尿毒症症候群4.2%であった。

表9、血友病等血液疾患（H13年度症例）

Blood Diseases Including Haemophiliae  
(合計8,461人)、(新規診断1,744人、  
継続6,418人、転入48人、無記入251人)  
(男子5,060人、女子3,308人、無記入93人)  
(国の小慢事業8,457人、県単独事業4人)

北海道(旭川市を含む)295人、青森県156人、岩手県119人、宮城県85人、秋田県85人、山形県110人、福島県179人、茨城27人、栃木県79人、群馬県96人、埼玉県419人、千葉県132人、東京都443人、神奈川県、新潟県131人、富山県67人、石川県、福井県44人、山梨県66人、長野県136人、岐阜県54人、静岡県159人、愛知県294人、三重県107人、滋賀県162人、京都府114人、大阪府520人、兵庫県、奈良県186人、和歌山県42人、鳥取県35人、島根県29人、岡山県86人、広島県154人、山口県98人、徳島県53人、香川県54人、愛媛県(松山市を含む)167人、高知県44人、福岡県355人、佐賀県122人、長崎県23人、熊本県79人、大分県61人、宮崎県72人、鹿児島県43人、沖縄県113人、札幌市192人、仙台市170人、千葉市、横浜市324人、川崎市84人、名古屋市156人、京都市、大阪市162人、神戸市123人、広島市150人、北九州市77人、福岡市209人、秋田市35人、郡山市45人、宇都宮市11人、新潟市22人、富山市15人、金沢市14人、岐阜市21人、静岡市56人、浜松市32人、豊田市20人、堺市98人、姫路市38人、和歌山市24人、岡山市69人、福山市49人、高知市39人、長崎市30人、熊本市、大分市41人、宮崎市21人、鹿児島市109人、いわき市8人、長野市18人、豊橋市28人、高松市34人、横須賀市42人、計81都道府県市の集計結果

疾患名 ICD10 人数(人) %

AIDS	B24	4	0.0
伝染性単核症	B27.9	261	3.1
レットレル・ジーン病	C96.0	146	1.7
Kasabach-Merritt症候群			
	D18.0	109	1.3
真性多血症	D45	6	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	9	0.1
良性単クローン性免疫グロブリン異常症			
	D47.2B	1	0.0
血小板血病	D47.3	21	0.2
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
悪性貧血	D51.0	4	0.0
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.0
巨赤芽球性貧血	D53.1	12	0.1
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血			
	D55.0	29	0.3
ホホグリン酸キナーゼ欠乏性貧血			
	D55.2F	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血			
	D55.2G	5	0.1
サラセミア	D56.9等	42	0.5
(以下、再掲)			
βサラセミア	D56.1	8	0.1
遺伝性高ヘモグロビンF症	D56.4	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	3	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	741	8.8
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	12	0.1
異常ヘモグロビン症	D58.2	14	0.2
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	3	0.0
遺伝性非球状性溶血性貧血			
	D58.9	82	1.0
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	98	1.2
溶血性尿毒症症候群	D59.3	353	4.2
発作性夜間ヘモグロビン尿症			
	D59.5	4	0.0
発作性寒冷ヘモグロビン尿症			
	D59.6	1	0.0
脾機能亢進性溶血性貧血			
	D59.8	10	0.1
赤芽球癆	D60.9	108	1.3
先天性低形成性貧血	D61.0	11	0.1
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	3	0.0
鉄芽球性貧血	D64.3	5	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血			
	D64.4	18	0.2
血管内凝固症候群	D65	9	0.1

血友病A	D66	1209	14.3	細網異形成症	D81.0	1	0.0
血友病B	D67	236	2.8	重症複合免疫不全症	D81.9	17	0.2
フォン・ウィルブラント病	D68.0	237	2.8	ウイスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	18	0.2
第Ⅰ因子欠乏症	D68.1	7	0.1	DiGeorge症候群	D82.1	19	0.2
その他の遺伝性凝固因子欠乏症 (以下、再掲)	D68.2等	86	1.0	高IgE症候群	D82.4	21	0.2
第Ⅰ因子欠乏症	D68.2A	14	0.2	短肢性こびと症を伴う免疫不全症	D82.8	1	0.0
第Ⅱ因子欠乏症	D68.2B	2	0.0	細胞性免疫不全(症)	D83.1	6	0.1
第Ⅴ因子欠乏症	D68.2C	6	0.1	分類不能型免疫不全症	D83.9+D84.9	22	0.3
第Ⅶ因子欠乏症	D68.2D	19	0.2	原発性補体異常症	D84.1	4	0.0
第Ⅹ因子欠乏症	D68.2E	5	0.1	原発性免疫不全症	D84.8A	22	0.3
第ⅩⅡ因子欠乏症	D68.2F	11	0.1	続発性免疫不全症	D84.8B	7	0.1
第ⅩⅢ因子欠乏症	D68.2G	21	0.2	高γグロブリン血症性紫斑病	D89.0A	1	0.0
アンチロビンⅢ欠乏症	D68.2I	8	0.1	本態性高γグロブリン血症	D89.0B	3	0.0
凝固因子異常症	D68.9	17	0.2	ヘモジデロシス	E83.1	26	0.3
血管性紫斑病	D69.0A	2419	28.6	C蛋白欠乏症	E88.8I	10	0.1
血小板機能異常症	D69.1	104	1.2	ホスホリセリン酸キナーゼ欠損症	E88.8Q	1	0.0
血小板減少性紫斑病	D69.3	175	2.1	ataxia telangiectasia	G11.3	9	0.1
先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	9	0.1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	4	0.0
免疫学的血小板減少症	D69.4B	311	3.7	Banti症候群	K76.6	31	0.4
他の原発性血小板減少症	D69.4	18	0.2	血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	27	0.3
脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	48	0.6	Bloom症候群	Q82.8	2	0.0
周期性血小板減少症	D69.6	10	0.1	脾形成不全性血小板増加症	Q89.0	1	0.0
自己免疫性血管性紫斑病	D69.8	2	0.0	胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
無顆粒球症	D70 A等	381	4.5	卵巣の良性腫瘍 (本来は内分泌疾患に分類)	D27.9	1	0.0
周期性好中球減少症	D70 B	47	0.6	骨髄性プロトポルフィリン症	E80.2B	1	0.0
自己免疫性好中球減少症	D70 C	10	0.1	先天性胆道閉鎖症	Q44.2	1	0.0
Kostmann病	D70 D	4	0.0	(本来は先天性代謝異常に分類)			
白血球機能異常症	D71	27	0.3	不明(コンピュータ入力ミス等)		100	1.2
慢性肉芽腫症	D71 B	45	0.5				
白血球の遺伝性異常	D72.0	11	0.1	10) 神経・筋疾患			
好酸球増加症	D72.1	42	0.5	平成13年度の「神経・筋疾患」に関する集計			
脾機能亢進症	D73.1	7	0.1	結果を表10に示す。登録人数は、10年度、11			
ヘモグロビンM症	D74.0	5	0.1	年度の1,062人、12年度1,047人に比較して <sup>2)</sup> 、			
骨髄線維症	D75.8	10	0.1	13年度は943人であり、若干減少傾向がみられ			
ヒスチアミンX	D76.0	300	3.5	た。			
先天性無γグロブリン血症	D80.0	17	0.2				
低γグロブリン血症	D80.1	92	1.1				
IgA(単独)欠損症	D80.2	31	0.4				
IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1				
IgM欠損症	D80.4	2	0.0				
免疫グロブリン欠損症	D80.8	49	0.6				

表10、神経・筋疾患（H13年度症例）

Neuromuscular Diseases

（合計943人）、（新規診断365人、  
継続567人、転入4人、無記入7人）  
（男子508人、女子426人、無記入9人）  
（国の小慢事業842人、県単独事業101人）

北海道(旭川市を含む)20人、青森県13人、  
岩手県12人、宮城県6人、秋田県5人、  
山形県12人、福島県5人、茨城県21人、  
栃木県4人、群馬県25人、埼玉県46人、  
千葉県7人、東京都50人、神奈川県、  
新潟県78人、富山県6人、石川県、  
福井県2人、山梨県4人、長野県6人、  
岐阜県0人、静岡県11人、愛知県25人、  
三重県12人、滋賀県65人、京都府22人、  
大阪府49人、兵庫県、奈良県13人、  
和歌山県0人、鳥取県3人、島根県1人、  
岡山県8人、広島県62人、山口県11人、  
徳島県7人、香川県4人、  
愛媛県(松山市を含む)8人、高知県1人、  
福岡県7人、佐賀県4人、長崎県1人、  
熊本県1人、大分県2人、宮崎県11人、  
鹿児島県2人、沖縄県17人、  
札幌市21人、仙台市7人、千葉市、  
横浜市6人、川崎市5人、名古屋市12人、  
京都市、大阪市10人、神戸市2人、  
広島市15人、北九州市1人、福岡市2人、  
秋田市4人、郡山市5人、宇都宮市20人、  
新潟市34人、富山市1人、金沢市6人、  
岐阜市0人、静岡市4人、浜松市0人、  
豊田市1人、堺市54人、姫路市1人、  
和歌山市0人、岡山市3人、福山市36人、  
高知市2人、長崎市1人、熊本市、  
大分市4人、宮崎市5人、鹿児島市7人、  
いわき市0人、長野市1人、豊橋市2人、  
高松市2人、横須賀市0人、  
計81都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	18	1.9
レット症候群	F84.2	8	0.8
點頭てんかん	G40.4	639	67.8

無痛無汗症	G60.8	9	1.0
先天性筋疾患	G71.9等	119	12.6

(以下、再掲)

筋細管性ミオパチー	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	3	0.3
ネリンミオパチー	G71.2C	7	0.7
セントラルコア病	G71.2E	2	0.2
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	16	1.7
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	79	8.4
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	67	7.1
結節性硬化症	Q85.1	81	8.6
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.2

11) 成長ホルモン治療用意見書

平成13年度の「成長ホルモン治療」に関する集計結果を表11-1、表11-2に示す。

成長ホルモン治療用意見書は、他の10疾患群の意見書とその仕様が異なり、記入項目が多く、コンピュータ上自動計算する箇所が多い等、複雑に作成されている。そのためか、電子データによる報告を「初回」15カ所、「継続」25カ所の実施主体が提出していなかった。

これらの結果は、12年度の各々9カ所、20カ所と比べて多くなっていたが、提出していない実施主体は必ずしも同一ではなかった。実施主体の担当者の力量や判断によって、電子データ提出の有無が決まる可能性が考えられる。

表11-1、成長ホルモン治療用意見書  
(H13年度初回申請症例)

(合計2,100人)、  
(男子1,234人、女子841人、無記入25人)

北海道(旭川市を含む)56人、青森県19人、  
岩手県、宮城県38人、秋田県5人、  
山形県24人、福島県26人、茨城県31人、  
栃木県24人、群馬県14人、埼玉県77人、  
千葉県58人、東京都137人、神奈川県、  
新潟県40人、富山県、石川県、  
福井県18人、山梨県24人、長野県31人、  
岐阜県25人、静岡県96人、愛知県148人、  
三重県57人、滋賀県43人、京都府41人、  
大阪府、兵庫県、奈良県28人、  
和歌山県8人、鳥取県3人、島根県、

岡山県62人、広島県、山口県68人、徳島県32人、香川県25人、愛媛県(松山市を含む)29人、高知県9人、福岡県15人、佐賀県15人、長崎県19人、熊本県12人、大分県14人、宮崎県23人、鹿児島県8人、沖縄県59人、札幌市47人、仙台市44人、千葉市、横浜市55人、川崎市15人、名古屋市59人、京都市、大阪市54人、神戸市32人、広島市48人、北九州市10人、福岡市1人、秋田市13人、郡山市4人、宇都宮市8人、新潟市7人、富山市、金沢市1人、岐阜市12人、静岡市10人、浜松市35人、豊田市、堺市33人、姫路市、和歌山市9人、岡山市54人、福山市16人、高知市5人、長崎市10人、熊本市、大分市10人、宮崎市、鹿児島市9人、いわき市7人、長野市2人、豊橋市15人、高松市12人、横須賀市2人、計72都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	1885	89.8
ターナー症候群	Q96	130	6.2
下垂体機能低下症	E23.0A	6	0.3
プラターウィー症候群	Q87.1A	2	0.1
軟骨無形成症	Q77.4	41	2.0
慢性腎不全	N18.9	10	0.5
その他の慢性腎疾患		14	0.7
その他		11	0.5
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

表11-2、成長ホルモン治療用意見書  
(H13年度継続申請症例)  
(合計7,250人)、  
(男子4,514人、女子2,644人、無記入92人)

北海道(旭州市を含む)、青森県112人、岩手県、宮城県171人、秋田県66人、山形県129人、福島県101人、茨城県261人、栃木県133人、群馬県、埼玉県309人、千葉県255人、東京都497人、神奈川県、新潟県163人、富山県、石川県、福井県79人、山梨県、長野県129人、岐阜県176人、静岡県、愛知県、

三重県240人、滋賀県162人、京都府122人、大阪府、兵庫県、奈良県174人、和歌山県57人、鳥取県、島根県、岡山県166人、広島県、山口県229人、徳島県51人、香川県104人、愛媛県(松山市を含む)55人、高知県59人、福岡県302人、佐賀県26人、長崎県111人、熊本県93人、大分県69人、宮崎県、鹿児島県1人、沖縄県283人、札幌市、仙台市161人、千葉市、横浜市349人、川崎市76人、名古屋市、京都市、大阪市、神戸市173人、広島市120人、北九州市112人、福岡市89人、秋田市49人、郡山市42人、宇都宮市31人、新潟市32人、富山市、金沢市38人、岐阜市59人、静岡市87人、浜松市137人、豊田市、堺市104人、姫路市、和歌山市40人、岡山市153人、福山市144人、高知市43人、長崎市46人、熊本市、大分市25人、宮崎市、鹿児島市42人、いわき市27人、長野市24人、豊橋市72人、高松市63人、横須賀市27人、計61都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	6509	89.8
ターナー症候群	Q96	449	6.2
下垂体機能低下症	E23.0A	14	0.2
プラターウィー症候群	Q87.1A	4	0.1
軟骨無形成症	Q77.4	217	3.0
慢性腎不全	N18.9	19	0.3
その他の慢性腎疾患		3	0.0
その他		33	0.5
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.0

#### 資料

1) 加藤忠明、柳澤正義他：小児慢性特定疾患登録管理の試行(Ⅱ)。平成9年度厚生省心身障害研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の評価に関する研究」報告書：pp8~24、1998

2) 加藤忠明、柳澤正義他：平成10~13年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況。平成14年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書：pp63~92、2003