

平成14、15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総長
別所 文雄、	杏林大学医学部小児科教授
内山 聖、	新潟大学医学部小児科教授
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、助教授
武井 修治、	鹿児島大学医学部保健学科教授
杉原 茂孝、	東京女子医科大学小児科教授
伊藤 道德、	香川小児病院統括診療部長
上條 岳彦、	信州大学医学部小児科講師
飯沼 一字、	東北大学医学部小児科教授
原田 正平、	国立成育医療センター研究所成育医療政策科学研究室長
斉藤 進、	日本子ども家庭総合研究所主任研究員
掛江 直子、	国立成育医療センター研究所成育保健政策科学研究室長
研究協力者：伊藤 龍子、	国立成育医療センター研究所流動研究員

研究要旨：平成14、15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16年8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。14年度は全国89カ所の実施主体のうち86カ所から、また、15年度は全国95カ所のうち44カ所から事業報告があった。14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11,804人、白血病6,684人、甲状腺機能低下症5,979人、気管支喘息*5,608人、1型糖尿病3,708人、脳（脊髄）腫瘍3,633人、ネフローゼ症候群*3,127人、甲状腺機能亢進症3,105人、神経芽腫2,816人、川崎病*2,461人（冠動脈瘤・拡張症・狭窄症を含めると3,924人）、心室中隔欠損症*2,345人、血管性紫斑病2,259人、思春期早発症2,145人、若年性関節リウマチ2,081人、胆道閉鎖症2,019人、慢性糸球体腎炎*1,974人、悪性リンパ腫1,374人、血友病A1,256人、慢性甲状腺炎1,102人、ターナー症候群1,093人、水腎症*1,053人、2型糖尿病1,042人、網膜芽細胞腫1,042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、25カ所の平均が1.1%、8カ所の平均が11.3%、33カ所全体として平均3.2%であった。

見出し語：小児慢性特定疾患、小児難病、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¹⁾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、その後16年10月に法制化された。小慢事業の全国的な登録状況に関して、昨年度まで、主として10～13年度の

集計・解析を行った²⁾。今年度は、主として14、15年度の全般的な登録状況をまとめた。

小慢疾患の登録・管理を行うコンピュータソフト「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver3.0」（以下、新ソフト）は、主として以下の4点の内容を追加して、平成15年6月に厚生労働省から全国の実施主体に配布された。

その内容は、①同意・非同意の入力フィールド

ドの設定、②Prader-Willi症候群の成長ホルモン治療、③IgA腎症の腎生検実施に関する入力画面上の確認、④マスキング疾患のマスキング実施の有無に関する入力画面上の確認、である³⁾。

それらによる登録状況を解析しながら、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、そして、法制化後のソフト作成の資料と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16年8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²⁾。

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86カ所（千葉市を除く実施主体）から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ116,685人（成長ホルモン治療用意見書提出例10,232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86カ所（愛媛県、京都市、長野市を除く実施主体）から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ112,021人（成長ホルモン治療用意見書提出例9,829人は重複して算出）分であった。

15年度は、全国95カ所（15年度はさいたま市、川越市、船橋市、相模原市、岡崎市、高槻市が追加）の実施主体のうち44カ所（北海道、青森県、岩手県、山形県、茨城県、群馬県、千葉県、神奈川県、福井県、山梨県、長野県、岐阜県、静岡県、三重県、京都府、兵庫県、奈良県、島根県、岡山県、広島県、山口県、徳島県、愛媛県、佐賀県、長崎県、熊本県、大分県、宮崎県、沖縄県、札幌市、仙台市、川崎市、京都市、大阪市、神戸市、北九州市、福岡市、郡山市、富山市、姫路市、岡山市、熊本市、宮崎市、鹿児島市、長野市、豊橋市、横須賀市、奈良市、相模原市、静岡市、高槻市を除く実施主体）から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ69,093人（成長ホルモン治療用意見書提出例5,417人は重複して算出）分であった。

上記の合計は、延べ641,134人分であった。このうち、13～15年度の各疾患群ごとの全般的な登録状況、及び14年度の各疾患の頻度を明らかにした。

C. 結果と考察

平成13、14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のおかげで、ほぼ全実施主体から報告が集まった。

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13～15年度の疾患群別登録人数と、疾患名（ICD10）が不明な人数、及び14、15年度の同意・非同意の人数を表0に示す。

①疾患名不明の人数の減少 13年度に比べて14年度、15年度は、コンピュータミスによるICD10不明者が著明に減少した。小慢事業の対象疾患のみ入力可能にしたソフトを12年度に作成したが⁴⁾、これがほぼ全国的に使用されるようになった結果である。小慢事業では、研究班で検討した内容が研究班に還元、解析されるまで、3～4年を要すると考えられる。

②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、14年度の電子データが33/86カ所、15年度は29/95カ所であった。表0によれば、非同意者の割合は、全体的には前者991/30,537=3.2%、後者4,191/39,530=10.6%であった。

表0、平成13、14、15年度の疾患群別登録人数、疾患名（ICD10）不明人数、及び、平成14、15年度の同意・非同意人数と割合

疾患群	平成13年度		平成14年度			
	疾患群別 登録人数	ICD10が 不明な人数	疾患群別 登録人数	ICD10が 不明な人数	同意の有無(注1) 有(注2) : 無(注2)	
悪性新生物	20,046人	250人	19,587人	4人	4,802(945)人 : 145(129)人	
慢性腎疾患	10,294	114	9,518	1	2,366(272) : 78(32)	
ぜんそく	9,902	10	5,639	0	733(57) : 21(14)	
慢性心疾患	8,617	23	11,979	0	4,157(570) : 204(65)	
内分泌疾患	31,640	455	30,215	0	8,161(1,749) : 279(244)	
膠原病	3,189	3	3,141	1	571(117) : 13(13)	
糖尿病	5,346	55	5,246	0	1,350(265) : 39(32)	
先天性代謝異常	7,293	110	7,310	37	1,845(353) : 49(38)	
血友病等血液疾患	9,148	100	8,514	0	2,025(369) : 44(40)	
神経・筋疾患	978	2	1,043	0	295(61) : 15(12)	
成長ホルモン治療	10,232人	3人	9,829人	2人	3,241(870)人 : 104(98)人	
延べ合計	116,685人	1,125人	112,021人	45人	29,546(5,628)人 : 991(717)人 非同意率(注2) : 3.2% (11.3%)	
平成15年度（概算数）						
疾患群	疾患群別 登録人数	ICD10が 不明な人数	同意の有無(注3) 有(注4) : 無(注4)		非同意率(注4)	
悪性新生物	9,875人	0人	5,066(2,636)人 : 394(386)人		7.2% (12.8%)	
慢性腎疾患	7,700	0	3,184(2,274) : 546(546)		14.6 (19.4)	
ぜんそく	4,203	0	717(50) : 17(6)		2.3 (10.7)	
慢性心疾患	12,037	0	6,795(6,134) : 1,424(1,420)		17.3 (18.8)	
内分泌疾患	15,293	0	7,770(3,714) : 629(610)		7.5 (14.1)	
膠原病	3,699	0	3,048(2,757) : 514(511)		14.4 (15.6)	
糖尿病	2,420	1	1,212(534) : 120(117)		9.0 (18.0)	
先天性代謝異常	3,681	0	1,913(969) : 142(139)		6.9 (12.5)	
血友病等血液疾患	4,115	1	2,102(966) : 96(91)		4.4 (8.6)	
神経・筋疾患	787	0	357(295) : 84(84)		19.0 (22.2)	
成長ホルモン治療	5,417人	2人	3,175(1,650)人 : 225(220)人		6.6% (11.8%)	
延べ合計	69,093人	4人	35,339(21,979) : 4,191(4,130)		10.6% (15.8%)	

注1) 同意・非同意の人数は、青森県、茨城県、神奈川県、富山県、岐阜県、和歌山県、鳥取県、島根県、岡山県、広島県、山口県、香川県、高知県、佐賀県、長崎県、熊本県、大分県、宮崎県、仙台市、川崎市、広島市、北九州市、富山市、金沢市、静岡市、浜松市、姫路市、福山市、長崎市、

熊本市、宮崎市、奈良市、倉敷市、計33カ所の実施主体の人数

注2) 括弧内の数値は、岐阜県、宮崎県、川崎市、富山市、浜松市、姫路市、福山市、倉敷市、計8カ所の実施主体の人数

注3) 同意・非同意の人数は、宮城県、秋田県、福島県、栃木県、東京都、富山県、和歌山県、鳥取県、香川県、高知県、福岡県、鹿児島県、千葉市、広島市、秋田市、金沢市、浜松市、豊田市、和歌山市、福山市、高知市、長崎市、大分市、旭川市、松山市、倉敷市、川崎市、船橋市、岡崎市、計29カ所の実施主体の人数

注4) 括弧内の数値は、秋田県、栃木県、東京都、福岡県、秋田市、浜松市、福山市、倉敷市、計8カ所の実施主体の人数

14年度の非同意者は、岐阜県、宮崎県、川崎市、富山市、浜松市、姫路市、福山市、倉敷市の実施主体に比較的多く、これらを合計した割合は、 $717/6,345=11.3\%$ であった。その他、25カ所の実施主体の非同意者は、各疾患群とも多くは0~1人であり、その割合は $274/24,192=1.1\%$ であった。

15年度の非同意者は、秋田県、栃木県、東京都、福岡県、秋田市、浜松市、福山市、倉敷市に比較的多く、これらを集計すると、 $4,130/26,109=15.8\%$ であった。登録人数の多い東京都の非同意率が比較的高いため、全体としての非同意率を高めた。その他、21カ所の実施主体の非同意者の割合は、 $61/13,421=0.5\%$ であった。後者の実施主体では、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。

非同意者の割合は、年度によって報告した実施主体が異なるため、単純な比較はできないが、昨年度の報告では全体として2.6%であったので、増加傾向がみられる。疾患群別の非同意者数の把握は、患児数のより正確な推計を可能にするだけでなく、現場の状況を知る手がかりになると考えられる。

2、平成14年度の疾患別登録人数

平成14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。都道府県単独事業（以下、県単）での登録者数も含めた結果である。

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に公開する予定である。

1) 悪性新生物

平成14年度の「悪性新生物」に関する集計結果を表1に示す。登録人数は19,587人であり、11年度の18,169人、12年度の19,253人、13年度の20,046人とほぼ同様であった⁵⁾。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34.1%、脳(脊髄)腫瘍18.5%、神経芽腫14.4%、悪性リンパ腫7.0%、網膜芽細胞腫5.3%であり、これらの5疾患で悪性新生物の79.4%を占めていた。

表1、悪性新生物（H14年度症例）

Malignant Neoplasms
(合計19,587人)、(新規診断2,747人、
継続15,794人、転入94人、無記入952人)
(男子10,747人、女子8,664人、無記入176人)
(国の小慢事業19,579人、県単独事業8人)

北海道598人、青森県287人、岩手県254人、
宮城県281人、秋田県164人、山形県247人、
福島県282人、茨城県344人、栃木県218人、
群馬県280人、埼玉県990人、千葉県662人、
東京都1376人、神奈川県141人、新潟県387人、
富山県125人、石川県152人、福井県136人、
山梨県150人、長野県351人、岐阜県226人、
静岡県186人、愛知県680人、三重県376人、
滋賀県234人、京都府98人、大阪府901人、
兵庫県581人、奈良県207人、和歌山県97人、
鳥取県96人、島根県95人、岡山県132人、
広島県424人、山口県188人、徳島県118人、
香川県97人、愛媛県、高知県77人、
福岡県506人、佐賀県194人、長崎県221人、
熊本県193人、大分県99人、宮崎県135人、
鹿児島県302人、沖縄県231人、
札幌市409人、仙台市216人、千葉市138人、

横浜市765人、川崎市180人、名古屋市245人、
 京都市、大阪市356人、神戸市284人、
 広島市238人、北九州市149人、福岡市288人、
 秋田市87人、郡山市58人、宇都宮市55人、
 新潟市118人、富山市45人、金沢市53人、
 岐阜市52人、静岡市68人、浜松市92人、
 豊田市55人、堺市151人、姫路市85人、
 和歌山市58人、岡山市145人、福山市95人、
 高知市62人、長崎市68人、熊本市118人、
 大分市72人、宮崎市55人、鹿児島市118人、
 いわき市40人、長野市、豊橋市42人、
 高松市57人、旭川市55人、横須賀市61人、
 松山市92人、奈良市58人、倉敷市85人
 計86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
舌癌	C02.9	4	0.0
上咽頭悪性腫瘍	C11.9	26	0.1
食道癌	C15.9	1	0.0
胃肉腫	C16.9	7	0.0
結腸癌	C18.9	10	0.1
直腸癌	C20	3	0.0
肝臓の悪性腫瘍 (以下、再掲)	C22.9等(D37.6の1名含)	411	2.1
肝細胞癌	C22.0	8	0.0
肝内胆管癌	C22.1	1	0.0
肝芽(細胞)腫	C22.2	376	1.9
肝肉腫	C22.4	12	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	3	0.0
肺癌	C34.9	6	0.0
悪性胸腺腫	C37	4	0.0
縦隔悪性腫瘍	C38.3	17	0.1
悪性骨腫瘍 (以下、再掲)	C41.9F等	656	3.3
骨肉腫	C41.9A	466	2.4
Ewing腫瘍	C41.9B	142	0.7
軟骨肉腫	C41.9C	19	0.1
悪性骨巨細胞腫	C41.9D	2	0.0
脊索腫	C41.9E	7	0.0
悪性黒色腫	C43.9	25	0.1
基底細胞癌	C44.9B	1	0.0
悪性神経鞘腫	C47.9	16	0.1
癌性腹膜炎	C48	2	0.0
結合組織・軟部組織の悪性腫瘍			

(以下、再掲)	C49.9等	596	3.0
横紋筋肉腫	C49.9A	419	2.1
細網(細胞)肉腫	C49.9B	19	0.1
脂肪肉腫	C49.9C	9	0.0
悪性血管内皮腫	C49.9D	8	0.0
悪性線維性組織球腫	C49.9E	4	0.0
滑膜肉腫	C49.9F	39	0.2
線維肉腫	C49.9G	64	0.3
平滑筋肉腫	C49.9H	18	0.1
腺筋肉腫	C49.9I	1	0.0
悪性間葉腫	C49.9J	7	0.0
卵巣の悪性腫瘍 (以下、再掲)	C56 C等	174	0.9
未分化胚細胞腫	C56 A	63	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	1	0.0
前立腺悪性腫瘍	C61	1	0.0
睪丸の悪性腫瘍 (以下、再掲)	C62.9C等	85	0.4
未分化胚細胞腫	C62.9A	25	0.1
男女性胚細胞腫	C62.9B	3	0.0
腎臓の悪性腫瘍	C64 D等	620	3.2
Wilms腫瘍(再掲)	C64 A	565	2.9
腎細胞癌(再掲)	C64 B	29	0.1
腎腺癌(再掲)	C64 C	1	0.0
膀胱肉腫	C67.9	4	0.0
網膜芽細胞腫	C69.2A(C69.2の18名含)	1042	5.3
甲状腺癌	C73	127	0.6
Grawitz腫瘍	C74	1	0.0
悪性褐色細胞腫	C74.1	4	0.0
神経芽細胞腫	C74.9	2816	14.4
(マスキングで発見：1236人、 その他で発見：667人、この内スクリーニング 受検有：380人、受検無：205人、 不明：913人)			
卵黄嚢癌	C76.3A	109	0.6
仙尾部悪性奇形腫	C76.3B	24	0.1
骨盤内悪性腫瘍	C76.3C	8	0.0
悪性リンパ腫 (以下、再掲)	C85.9B等	1374	7.0
非ホジキンリンパ腫	C85.9A	107	0.5
ホジキン病	C81.9	133	0.7
組織球型細網肉腫	C83.3B	3	0.0
バーキットリンパ腫	C83.7	29	0.1

T細胞リンパ腫	C84.5	5	0.0	小脳星細胞腫	C71.6	27	0.1
リンパ肉腫	C85.0	7	0.0	神経膠腫	C71.9A	170	0.9
多発性骨髄腫	C90.0	16	0.1	神経膠芽細胞腫	C71.9B	17	0.1
形質細胞腫	C90.2	2	0.0	多形膠芽腫	C71.9C	1	0.0
白血病(以下、再掲)	C95.9A等	6684	34.1	神経星細胞腫	C71.9D	96	0.5
(C95.9の5名、該当疾患のないD95.0の4名含)				髓上皮腫	C71.9E	5	0.0
急性リンパ性白血病	C91.0	4571	23.3	神経上皮腫	C71.9F	8	0.0
(FAB分類, L1:2551人, L2:532人,				髓芽(細胞)腫	C71.9G	194	1.0
L3:45人, 無記入:1443人)				視神経膠腫	C72.3	61	0.3
慢性リンパ性白血病	C91.1	3	0.0	下垂体膠腫	C75.1	2	0.0
白血病性細網内皮症	C91.4	118	0.6	髄膜腫	D32.9A	18	0.1
急性骨髄性白血病	C92.0	1055	5.4	トルコ鞍部髄膜腫	D32.9B	3	0.0
(FAB分類, M0:23人, M1:106人, M2:274人,				脈絡叢乳頭腫	D33.0	21	0.1
M3:58人, M4:97人, M5:94人, M6:11人,				小脳血管芽(細胞)腫	D33.1	2	0.0
M7:94人, 無記入:298人)				下垂体腺腫	D35.2	14	0.1
慢性骨髄性白血病	C92.1	193	1.0	奇形腫	D36.9	87	0.4
急性前骨髄球性白血病	C92.4	48	0.2	テント上腫瘍	D43.0	24	0.1
(FAB分類, M3:25人, 無記入他:23人)				テント下腫瘍	D43.1	1	0.0
急性骨髄単球性白血病	C92.5	23	0.1	橋腫瘍	D43.1A	3	0.0
(FAB分類, M4:15人, 無記入他:8人)				小脳腫瘍	D43.1B	135	0.7
骨髄性白血病	C92.9	29	0.1	第4脳室腫瘍	D43.1C	8	0.0
(FAB分類, M1:1人, M2:2人, M3:2人,				脳幹部腫瘍	D43.1E	48	0.2
M4:2人, M5:1人, M7:3人, 無記入:18人)				視床腫瘍	D43.2A	5	0.0
急性単球性白血病	C93.0	59	0.3	視交叉部腫瘍	D43.2B	1	0.0
(FAB分類, M5:30人, 無記入他:29人)				視床下部腫瘍	D43.2C	22	0.1
赤白血病	C94.0	1	0.0	硬膜外腫瘍	D43.2D	1	0.0
急性非リンパ性白血病	C95.0A	52	0.3	聴神経腫瘍	D43.3	3	0.0
(FAB分類, M0:1人, M1:2人, M2:2人,				脊髄腫瘍	D43.4	160	0.8
M3:1人, M4:2人, M5:2人, M6:1人,				頭蓋咽頭腫	D44.4	239	1.2
M7:4人, 無記入:37人)				松果体腫	D44.5	169	0.9
急性巨核芽球性白血病	C95.0B	26	0.1	頭蓋内腫瘍	D48.9	34	0.2
(FAB分類, M7:17人, 無記入:9人)				クモ膜囊腫	D32.0	62	0.3
急性白血病	C95.0C	317	1.6	クモ膜嚢胞	G93.0	77	0.4
(FAB分類, L1:90人, L2:15人, L3:3人,				神経鞘腫	D36.1A	30	0.2
M0:3人, M1:6人, M2:16人, M3:8人,				神経節細胞腫	D36.1B	16	0.1
M4:3人, M5:8人, M7:18人, 無記入:147人)				転移性肺腫瘍	C78.0	3	0.0
先天性白血病	C95.9C	4	0.0	悪性カルチノイド	C80.B	2	0.0
骨髄異形成症候群(前白血病状態)				組織型不明の悪性腫瘍	C80.C	408	2.1
	D46.9	36	0.2	(C80の52名含)			
家族性赤血球貪食性細網症	C96.0	3	0.0	組織型不明の芽腫	C80.D	90	0.5
悪性組織球症	C96.1	123	0.6	組織型不明の癌	C80.E	111	0.6
リンパ網内系(悪性)腫瘍	C96.9	1	0.0	組織型不明の肉腫	C80.F	85	0.4
脳(脊髄)腫瘍				慢性糸球体腎炎	N03.9	1	0.0
(以下、再掲)	D43.2E等	3633	18.5	(本来は慢性腎疾患に分類)			
(C71.9の10名、D43.2の45名、G06.0の6名含)				辜丸腫瘍	D40.1	3	0.0
脳室上衣腫	C71.5	64	0.3				

異所性副腎皮質腫瘍D44.1 (本来は内分泌疾患に分類)	1	0.0
悪性貧血 D51.0 (本来は血友病等血液疾患に分類)	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)	4	0.0

2) 慢性腎疾患

平成14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9,518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、13年度の10,294人とほぼ同様であった⁵⁾。

登録人数順に、ネフローゼ症候群32.9%、慢性糸球体腎炎20.7%、水腎症11.1%、慢性間質性腎炎10.0%、紫斑病性腎炎8.3%、IgA腎症5.8%であった。13年度と比較して、各疾患ごとの登録人数に大きな差はみられなかった。

IgA腎症は、腎生検に基づく疾患名であり、腎生検未実施は本来ありえない。そこで、新ソフトでは、その新規申請症例を入力しようとした場合、「IgA腎症であり、かつ腎生検未実施と医療意見書に記載されている場合は、医療機関に問い合わせてください」の警告が表示される仕様にした³⁾。しかし、登録されたIgA腎症551例中44例(8.0%)、新規申請147例では18例(12.2%)が未実施と登録された。他の病理診断名も同様であった。11年度のIgA腎症腎生検未実施率8.8%とほぼ同様であり³⁾、警告表示の効果は乏しかった。腎生検を他の医療機関が実施した場合、腎生検未実施と記載するケースが存在するためと考えられる。

表2、慢性腎疾患(H14年度症例)

Chronic Renal Diseases

(合計9,518人)、(新規診断2,373人、
継続6,934人、転入43人、無記入168人)

(男子5,392人、女子4,051人、無記入75人)

(国の小慢事業8,051人、県単独事業1,467人)

北海道187人、青森県60人、岩手県36人、
宮城県34人、秋田県39人、山形県25人、
福島県41人、茨城県91人、栃木県20人、
群馬県93人、埼玉県1599人、千葉県85人、
東京都308人、神奈川県6人、新潟県161人、
富山県70人、石川県282人、福井県27人、
山梨県21人、長野県45人、岐阜県20人、

静岡県9人、愛知県1218人、三重県102人、
滋賀県275人、京都府52人、大阪府454人、
兵庫県80人、奈良県64人、和歌山県27人、
鳥取県15人、島根県17人、岡山県23人、
広島県1017人、山口県57人、徳島県10人、
香川県18人、愛媛県、高知県88人、
福岡県50人、佐賀県31人、長崎県40人、
熊本県31人、大分県33人、宮崎県38人、
鹿児島県43人、沖縄県64人、
札幌市93人、仙台市30人、千葉市46人、
横浜市9人、川崎市11人、名古屋市547人、
京都市、大阪市66人、神戸市27人、
広島市24人、北九州市16人、福岡市41人、
秋田市24人、郡山市9人、宇都宮市63人、
新潟市26人、富山市15人、金沢市164人、
岐阜市5人、静岡市0人、浜松市11人、
豊田市82人、堺市504人、姫路市10人、
和歌山市4人、岡山市27人、福山市143人、
高知市73人、長崎市17人、熊本市17人、
大分市14人、宮崎市15人、鹿児島市10人、
いわき市9人、長野市、豊橋市92人、
高松市7人、旭川市6人、横須賀市1人、
松山市12人、奈良市118人、倉敷市24人
計86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	9	0.1
慢性腎炎症候群(以下、再掲)		2070	21.7
慢性糸球体腎炎	N03.9	1974	20.7
慢性増殖性糸球体腎炎	N03.8	43	0.5
遷延性糸球体腎炎	N05.8	53	0.6
ネフローゼ症候群	N04等	3127	32.9
(以下、再掲)			
微小変化型	N04.0	179	1.9
先天性	N04.9B	12	0.1
遺伝性腎炎	N07.9等	56	0.6
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	13	0.1
二次性腎炎		1373	14.4
IgA腎症(再掲)	N02.8A	551	5.8
(腎生検実施：456人、未実施：44人、 不明：51人)			
IgM腎症(再掲)	N02.8B	14	0.1
(腎生検実施：12人、未実施：2人)			
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	789	8.3
メサンギウム増殖性腎炎			

	N05. 3	6	0. 1
びまん性(再掲)	N05. 3A	4	0. 0
巣状(再掲)	N05. 3B	2	0. 0
巣状分節性糸球体硬化症			
	N05. 1A	40	0. 4
巣状糸球体腎炎	N05. 1B	2	0. 0
膜性増殖性糸球体腎炎	N05. 5	35	0. 4
膜性腎症	N05. 2	49	0. 5
先天性腎奇形(以下、再掲)		427	4. 5
多発性嚢胞腎	Q61. 3	70	0. 7
腎嚢胞	Q61. 0	48	0. 5
異形成腎	Q61. 4	18	0. 2
腎低形成	Q60. 5A	132	1. 4
腎無形成	Q60. 2	14	0. 1
家族性若年性初発糖尿病	N25. 8D	6	0. 1
腎杯または腎盂の憩室	Q63. 8	1	0. 0
尿路の奇形等	Q62. 8	87	0. 9
腎の奇形等	Q63. 9	34	0. 4
慢性間質性腎炎	N11. 9	954	10. 0
間質性腎炎	N12	1	0. 0
腎周囲膿瘍	N15. 1	3	0. 0
閉塞性腎症(以下、再掲)		1113	11. 7
水腎症	N13. 3	1053	11. 1
水尿管症	N13. 4	18	0. 2
巨大水尿管症	Q62. 2	25	0. 3
尿路閉塞性腎機能障害	N11. 1	15	0. 2
腎尿路結石症	N20. 9等	26	0. 3
腎結石(再掲)	N20. 0	14	0. 1
腎血管障害(以下、再掲)		12	0. 1
腎動脈血栓(塞栓)	N28. 0	2	0. 0
腎動脈狭窄	I70. 1	10	0. 1
慢性腎不全	N18. 9	171	1. 8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：13人、継続申請：18人)			
萎縮腎	N26	30	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	1	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	7	0. 1
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0. 0

3) ぜんそく

平成14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人と増加したが⁵⁾、その後13年度9,902人、14年度5,639人と減少に転じていた。

1か月以上の入院を前提とする国基準での登録人数も、10年度7,130人、11年度6,943人、12年度7,959人以降は、13年度5,438人、14年度4,597人と減少していた。アレルギー疾患患者は増加しているが、気管支喘息は、新しいガイドラインの普及等により、1か月以上の入院を必要とする症例は減少傾向にあることを示している。

表3、ぜんそく (H14年度症例)

Asthma	
(合計5,639人)、(新規診断1,813人、継続3,549人、転入8人、無記入269人)	
(男子3,405人、女子2,210人、無記入24人)	
(国の小慢事業4,597人、県単独事業1,042人)	
北海道13人、青森県9人、岩手県17人、宮城県22人、秋田県15人、山形県11人、福島県30人、茨城県23人、栃木県1人、群馬県137人、埼玉県805人、千葉県12人、東京都9人、神奈川県15人、新潟県135人、富山県49人、石川県1283人、福井県3人、山梨県1人、長野県10人、岐阜県12人、静岡県2人、愛知県163人、三重県24人、滋賀県65人、京都府152人、大阪府624人、兵庫県16人、奈良県4人、和歌山県2人、鳥取県1人、島根県2人、岡山県4人、広島県7人、山口県14人、徳島県0人、香川県4人、愛媛県、高知県0人、福岡県19人、佐賀県21人、長崎県6人、熊本県23人、大分県4人、宮崎県22人、鹿児島県17人、沖縄県41人、札幌市8人、仙台市6人、千葉市45人、横浜市6人、川崎市1人、名古屋市113人、京都市、大阪市19人、神戸市4人、広島市0人、北九州市6人、福岡市19人、秋田市1人、郡山市13人、宇都宮市903人、新潟市28人、富山市4人、金沢市449人、岐阜市3人、静岡市0人、浜松市8人、豊田市30人、堺市36人、姫路市1人、	

和歌山市0人、岡山市4人、福山市1人、高知市2人、長崎市6人、熊本市10人、大分市4人、宮崎市13人、鹿児島市9人、いわき市1人、長野市、豊橋市7人、高松市3人、旭川市2人、横須賀市10人、松山市5人、奈良市2人、倉敷市8人
計86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.0	38	0.7
気管支喘息	J45.1	2	0.0
気管支喘息	J45.9	5568	98.7
気管支拡張症	J47	31	0.5
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

4) 慢性心疾患

平成14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⁵⁾、13年度8,617人、14年度11,979人であり、年度による変動が比較的大きかった。

14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24.8%、心室中隔欠損症19.6%、心房中隔欠損症7.3%、Fallot四徴症5.8%、肺動脈狭窄症4.3%、動脈管開存症3.1%の順であり、従来とほぼ同様であった。

表4、慢性心疾患（H14年度症例）

Chronic Heart Diseases

(合計11,979人)、(新規診断4,015人、継続7,666人、転入13人、無記入285人)

(男子6,411人、女子5,507人、無記入61人)

(国の小慢事業9,766人、県単独事業2,213人)

北海道227人、青森県145人、岩手県37人、宮城県10人、秋田県35人、山形県12人、福島県74人、茨城県152人、栃木県42人、群馬県127人、埼玉県1169人、千葉県86人、東京都693人、神奈川県10人、新潟県148人、富山県43人、石川県652人、福井県27人、山梨県24人、長野県37人、岐阜県10人、静岡県4人、愛知県53人、三重県36人、滋賀県1167人、京都府77人、大阪府1070人、兵庫県79人、奈良県163人、和歌山県13人、鳥取県13人、島根県12人、岡山県10人、広島県2217人、山口県44人、徳島県6人、

香川県8人、愛媛県、高知県2人、福岡県19人、佐賀県11人、長崎県7人、熊本県3人、大分県6人、宮崎県12人、鹿児島県49人、沖縄県87人、札幌市0人、仙台市13人、千葉市33人、横浜市16人、川崎市27人、名古屋市20人、京都市、大阪市66人、神戸市13人、広島市83人、北九州市12人、福岡市3人、秋田市3人、郡山市20人、宇都宮市222人、新潟市30人、富山市15人、金沢市316人、岐阜市1人、静岡市0人、浜松市7人、豊田市10人、堺市1072人、姫路市11人、和歌山市2人、岡山市39人、福山市461人、高知市0人、長崎市0人、熊本市3人、大分市10人、宮崎市12人、鹿児島市19人、いわき市16人、長野市、豊橋市3人、高松市7人、旭川市20人、横須賀市5人、松山市5人、奈良市429人、倉敷市27人
計86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	146	1.2
特発性拡張型心筋症 (特定疾患対象)	I42.0	7	0.1
(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	79	0.7
心内膜心筋線維症	I42.3	1	0.0
心内膜線維弾性症	I42.4	8	0.1
特発性拘束型心筋症	I42.5	5	0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	1	0.0

調律異常

房室ブロック (以下、再掲)	I44.3等	94	0.8
第Ⅰ度房室ブロック	I44.0	3	0.0
第Ⅱ度房室ブロック	I44.1	3	0.0
完全房室ブロック	I44.2	46	0.4
高度房室ブロック	I44.2A	1	0.0
脚ブロック	I45.4等	10	0.1
右脚ブロック(再掲)	I45.1	6	0.0
洞房ブロック	I45.5	1	0.0
早期興奮症候群	I45.6	136	1.1
WPW症候群(再掲)	I45.6A	113	0.9
完全心ブロック(以下、再掲)		84	0.7

修正大血管転位症	Q20.5	61	0.5
両大血管右室起始症	Q20.1	210	1.8
両大血管左室起始症	Q20.2	4	0.0

その他

無脾症	Q89.0	37	0.3
多脾症候群	Q89.0A	8	0.1
小児原発性肺高血圧症	I27.0	49	0.4
慢性肺性心	I27.9	99	0.8
(体)動静脈ろう	Q27.3	3	0.0
体静脈異常還流症	Q27.8A	3	0.0
心臓横紋筋腫	D15.1A	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	1	0.0
慢性緊縮性心膜炎	I31.8	1	0.0
慢性心膜炎	I31.9	5	0.0
慢性心内膜炎	I38	1	0.0
慢性心筋炎	I51.4	171	1.4
先天性心膜欠損症	Q24.8E	15	0.1
他の先天性心奇形	Q24.8	2	0.0
慢性心不全	I50.9	4	0.0
心筋炎後の心肥大	I51.7	14	0.1
川崎病	M30.3	1503	12.5
冠動脈瘤	I25.4	972	8.1
冠動脈拡張症	Q24.5F	491	4.1
冠動脈狭窄症	Q24.5G	2	0.0
狭心症	I20.9	1	0.0
心筋梗塞	I21.9	3	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)		0	0.0

5) 内分泌疾患

平成14年度の「内分泌疾患」に関する集計結果を表5に示す。登録人数は30,215人であり、11年度の29,178人、12年度の30,690人、13年度の31,640人とほぼ同様であった⁵⁾。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39.1%、甲状腺機能低下症19.8%、甲状腺機能亢進症10.3%、思春期早発症7.1%、慢性甲状腺炎3.6%、ターナー症候群3.6%、先天性副腎過形成3.3%であり、これらの7疾患で内分泌疾患の86.8%を占めていた。

表5、内分泌疾患(H14年度症例)

Endocrine Diseases

(合計30,215人)、(新規診断5,265人、継続23,590人、転入162人、無記入1198人)(男子13,835人、女子16,139人、無記入241人)(国の小慢事業30,107人、県単独事業108人)

北海道894人、青森県312人、岩手県388人、宮城県438人、秋田県188人、山形県319人、福島県385人、茨城県286人、栃木県293人、群馬県275人、埼玉県1331人、千葉県896人、東京都1553人、神奈川県148人、新潟県542人、富山県280人、石川県112人、福井県187人、山梨県255人、長野県224人、岐阜県361人、静岡県448人、愛知県1234人、三重県546人、滋賀県514人、京都府148人、大阪府1762人、兵庫県1071人、奈良県357人、和歌山県205人、鳥取県160人、島根県180人、岡山県253人、広島県874人、山口県477人、徳島県、香川県237人、愛媛県、高知県144人、福岡県609人、佐賀県244人、長崎県328人、熊本県332人、大分県194人、宮崎県233人、鹿児島県381人、沖縄県662人、札幌市632人、仙台市368人、千葉市124人、横浜市980人、川崎市264人、名古屋市486人、京都市、大阪市620人、神戸市508人、広島市309人、北九州市193人、福岡市309人、秋田市111人、郡山市59人、宇都宮市94人、新潟市117人、富山市95人、金沢市92人、岐阜市99人、静岡市153人、浜松市295人、豊田市92人、堺市248人、姫路市83人、和歌山市128人、岡山市322人、福山市235人、高知県110人、長崎市151人、熊本市228人、大分市118人、宮崎市117人、鹿児島市222人、いわき市79人、長野市、豊橋市142人、高松市124人、旭川市92人、横須賀市95人、松山市147人、奈良市132人、倉敷市182人計85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	299	1.0
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	48	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	16	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11804	39.1
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1816人、継続申請：6759人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	45	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	208	0.7
下垂体性尿崩症	E23.2	362	1.2
腎性尿崩症	N25.1	125	0.4
下垂体腺腫	D35.2	5	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	25	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	7	0.0
クッシング病	E24.0	7	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	20	0.1

甲状腺疾患

甲状腺機能低下症	E03.9等	5979	19.8
(E00.1の59名、E03.9B[後天性甲状腺機能低下症]の3名、及び、E03.9C[甲状腺機能低下症]の334名含) (新生児スクリーニングで発見：4000人、 他で発見：362人、不明：1617人) (以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	4303	14.2
(新生児スクリーニングで発見：3438人、 他で発見：163人、不明：702人)			
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	5	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	1102	3.6
(E06.5の13名含)			
甲状腺炎	E06.9	25	0.1
甲状腺機能亢進症	E05.0	3105	10.3
甲状腺中毒性ヨバチー	E05.9	56	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	5	0.0
甲状腺腺腫	D34	123	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	204	0.7
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	4	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	6	0.0

副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症

E20.0	186	0.6	
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	9	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	131	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	E21.1	2	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	17	0.1
副腎疾患			
アジソン病	E27.1	46	0.2
副腎形成不全	Q89.1	46	0.2
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	62	0.2
(新生児スクリーニングで発見：29人、 他で発見：20人、不明：13人)			
先天性副腎リポイド過形成	E25.0B	18	0.1
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	E25.0G	1	0.0
E25.0	920	3.0	
(新生児スクリーニングで発見：482人、 他で発見：232人、不明：206人)			
副腎性器症候群	E25.9	87	0.3
アルドステロン分泌不全	E27.4B	6	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	20	0.1
副腎腫瘍(以下、再掲)		33	0.1
副腎腺腫	D35.0A	5	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	3	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	25	0.1
クッシング症候群または周期性ACTH症候群	E24.9等	213	0.7
(以下、再掲)			
クッシング症候群	E24.9A	29	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	177	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	2	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	4	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	10	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	156	0.5	
アンドロゲン不応症	E34.5	26	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	7	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	30	0.1
クラインフェルター症候群	Q98.4	37	0.1
XXXY	Q98.1	1	0.0
睾丸腫瘍	D40.1	36	0.1
原発性性腺機能低下症(女)			
E28.3	73	0.2	
卵巣形成不全	Q50.3	10	0.0
ターナー症候群	Q96	1093	3.6
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：119人、継続申請：549人)			
卵巣腫瘍	D39.1	56	0.2
半陰陽	Q56.0	38	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	34	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	16	0.1
仮性半陰陽	Q56.3	9	0.0
XXX	Q97.0	1	0.0
XY女性	Q97.3	7	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	2145	7.1
仮性思春期早発症	E30.1A	12	0.0
ゴナドトロピン非分泌性性早熟症	E30.1B	1	0.0
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
高エストロゲン症	E28.0	1	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	6	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	55	0.2
腓疾患			
全身性ホジストロフィー	E88.1	9	0.0
高インスリン血症	E16.1	38	0.1
特発性低血糖症	E16.2	72	0.2
グルカゴン分泌異常	E16.3	2	0.0
高カストリン血症	E16.8	3	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	36	0.1
膵島細胞腫	D13.7	7	0.0
その他			
ラオン型小人症	E34.3A	16	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	9	0.0

プラザー・ウイリー症候群またはヌーナン症候群			
(以下、再掲)	Q87.1等	519	1.7
プラザー・ウイリー症候群	Q87.1A	445	1.5
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：37人、継続申請：35人)			
ヌーナン症候群	Q87.1B	60	0.2
ローレンス・ムーン・ビートル症候群	Q87.8A	13	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	2	0.0
早老症	E34.8A	1	0.0
パーター症候群	E26.8	70	0.2
腎血管性高血圧	I15.0	60	0.2
他の腎性高血圧	I15.1	1	0.0
2型糖尿病	E11.9	1	0.0
(本来は糖尿病に分類)			
結節性硬化症	Q85.1	2	0.0
(本来は神経・筋に分類)			
多指症	Q69	1	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

6) 膠原病

平成14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、13年度3,189人、14年度3,141人と減少傾向がみられた⁵⁾。県単での登録が減少したためと考えられる。

14年度の各疾患の登録人数は、若年性関節リウマチ66.3%、川崎病30.5%の順であり、従来とほぼ同様であった。

表6、膠原病 (H14年度症例)

Collagen Diseases	
(合計3,141人)、(新規診断1,109人、継続1,919人、転入17人、無記入96人)	
(男子1,359人、女子1,757人、無記入25人)	
(国の小慢事業3,055人、県単独事業86人)	
北海道74人、青森県74人、岩手県59人、宮城県34人、秋田県26人、山形県21人、福島県26人、茨城県42人、栃木県86人、群馬県31人、埼玉県148人、千葉県74人、東京都762人、神奈川県12人、新潟県40人、富山県12人、石川県16人、福井県19人、山梨県8人、長野県68人、岐阜県41人、静岡県16人、愛知県95人、三重県81人、	

滋賀県41人、京都府9人、大阪府85人、
 兵庫県59人、奈良県27人、和歌山県15人、
 鳥取県14人、島根県17人、岡山県20人、
 広島県28人、山口県28人、徳島県19人、
 香川県9人、愛媛県、高知県13人、
 福岡県52人、佐賀県19人、長崎県29人、
 熊本県13人、大分県16人、宮崎県15人、
 鹿児島県53人、沖縄県58人、
 札幌市48人、仙台市、千葉市24人、
 横浜市74人、川崎市7人、名古屋市34人、
 京都市、大阪市31人、神戸市26人、
 広島市32人、北九州市16人、福岡市24人、
 秋田市3人、郡山市0人、宇都宮市54人、
 新潟市13人、富山市6人、金沢市7人、
 岐阜市14人、静岡市、浜松市16人、
 豊田市5人、堺市27人、姫路市8人、
 和歌山市7人、岡山市15人、福山市11人、
 高知市8人、長崎市7人、熊本市11人、
 大分市9人、宮崎市3人、鹿児島市30人、
 いわき市11人、長野市、豊橋市10人、
 高松市2人、旭川市6人、横須賀市1人、
 松山市10人、奈良市14人、倉敷市13人
 計84都道府県市の集計結果

疾]患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	42	1.3
リウマチ性心疾患	I09.9	2	0.1
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	18	0.6
慢性関節リウマチ	M06.9	3	0.1
若年性関節リウマチ	M08.2	2081	66.3
川崎病	M30.3	958	30.5
シェーグレン症候群	M35.0	33	1.1
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	2	0.1
播種性好酸球性膠原病	M35.8	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

7) 糖尿病

平成14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5,246人であり、11年度4,929人、12年度5,260人、13年度5,346人とほぼ同様であった⁵⁾。登録割合は、1型糖尿病70.7%、2型糖尿病19.9%であった。

表7、糖尿病(H14年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計5,246人)、(新規診断914人、
 継続3,984人、転入35人、無記入313人)
 (男子2,308人、女子2,893人、無記入45人)
 (国の小慢事業5,202人、県単独事業44人)

北海道194人、青森県88人、岩手県76人、
 宮城県78人、秋田県42人、山形県74人、
 福島県84人、茨城県99人、栃木県64人、
 群馬県76人、埼玉県265人、千葉県196人、
 東京都246人、神奈川県42人、新潟県111人、
 富山県40人、石川県33人、福井県23人、
 山梨県37人、長野県80人、岐阜県74人、
 静岡県54人、愛知県196人、三重県82人、
 滋賀県58人、京都府23人、大阪府178人、
 兵庫県138人、奈良県48人、和歌山県39人、
 鳥取県25人、島根県29人、岡山県45人、
 広島県93人、山口県50人、徳島県51人、
 香川県41人、愛媛県、高知県20人、
 福岡県107人、佐賀県56人、長崎県72人、
 熊本県75人、大分県58人、宮崎県43人、
 鹿児島県93人、沖縄県95人、
 札幌市112人、仙台市、千葉市35人、
 横浜市253人、川崎市49人、名古屋市60人、
 京都市、大阪市95人、神戸市83人、
 広島市60人、北九州市39人、福岡市75人、
 秋田市18人、郡山市12人、宇都宮市18人、
 新潟市36人、富山市17人、金沢市15人、
 岐阜市11人、静岡市、浜松市21人、
 豊田市12人、堺市48人、姫路市17人、
 和歌山市、岡山市28人、福山市27人、
 高知市15人、長崎市31人、熊本市34人、
 大分市37人、宮崎市11人、鹿児島市34人、
 いわき市15人、長野市、豊橋市19人、
 高松市12人、旭川市22人、横須賀市30人、
 松山市16人、奈良市21人、倉敷市17人
 計83都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3708	70.7
2型糖尿病	E11.9	1042	19.9
糖尿病性外アジトース	E14.1	7	0.1
糖尿病性腎症	E14.2	1	0.0
糖尿病性網膜症	E14.3B	16	0.3
糖尿病	E14.9	471	9.0

プラダー・ウィリー症候群 Q87.1A (本来は内分泌疾患に分類)	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)	0	0.0

8) 先天性代謝異常

平成14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7,310人であり、11年度の6,373人、12年度7,113人、13年度7,293人とほぼ同様であった⁵⁾。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27.6%、総胆管拡張症11.6%、軟骨無形成症10.2%、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3.2%、糖原病3.6%であった。

現行の新生児マススクリーニング対象疾患に関しては、マススクリーニング実施の項目を無記入として入力・登録しようとした場合、「マススクリーニングの○の有無を確認して、○のついていない場合は、医療機関に問い合わせてください」の警告が表示される仕様にした³⁾。そのため「マススクリーニングあり」との人数は全体的にやや増加した。また、タンデムマス等新技術によって発見される疾患も、その一部はスクリーニングにより発見されていた。

表8、先天性代謝異常 (H14年度症例)

Inborn Errors of Metabolism

(合計7,310人)、(新規診断934人、
継続6,002人、転入49人、無記入325人)
(男子3,349人、女子3,880人、無記入81人)
(国の小慢事業7,271人、県単独事業39人)

北海道200人、青森県79人、岩手県129人、
宮城県115人、秋田県76人、山形県80人、
福島県83人、茨城県142人、栃木県78人、
群馬県75人、埼玉県329人、千葉県265人、
東京都448人、神奈川県44人、新潟県140人、
富山県42人、石川県43人、福井県55人、
山梨県63人、長野県127人、岐阜県114人、
静岡県87人、愛知県274人、三重県111人、
滋賀県83人、京都府44人、大阪府397人、
兵庫県190人、奈良県72人、和歌山県61人、
鳥取県39人、島根県41人、岡山県42人、
広島県165人、山口県73人、徳島県45人、
香川県49人、愛媛県、高知県26人、

福岡県156人、佐賀県65人、長崎県90人、
熊本県72人、大分県41人、宮崎県55人、
鹿児島県130人、沖縄県91人、
札幌市120人、仙台市80人、千葉市57人、
横浜市243人、川崎市54人、名古屋市103人、
京都市、大阪市167人、神戸市108人、
広島市77人、北九州市59人、福岡市107人、
秋田市43人、郡山市25人、宇都宮市28人、
新潟市43人、富山市6人、金沢市22人、
岐阜市23人、静岡市22人、浜松市27人、
豊田市21人、堺市65人、姫路市23人、
和歌山市36人、岡山市58人、福山市56人、
高知市18人、長崎市30人、熊本市59人、
大分市33人、宮崎市22人、鹿児島市44人、
いわき市22人、長野市、豊橋市31人、
高松市21人、旭川市26人、横須賀市22人、
松山市34人、奈良市32人、倉敷市17人
計86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	4	0.1
フェニルケトン尿症 (マススクリーニングで発見:203人、不明:32人)	E70.0	235	3.2
高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見:47人、不明:10人)	E70.0B	57	0.8
悪性高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見:8人、不明:2人)	E70.1A	10	0.1
チロシン代謝異常(以下、再掲)		29	0.4
アルカプトン尿症	E70.2A	5	0.1
高チロシン血症 (マススクリーニングで発見:4人、不明:20人)	E70.2B	24	0.3
白皮症	E70.3B(E70.3の1名含)	32	0.4
キサンチン酸尿症	E70.8C	1	0.0
ヒドロキシメチル尿素症	E70.8F	1	0.0
楓糖尿症 (マススクリーニングで発見:20人、不明:6人)	E71.0	26	0.4
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		99	1.4
イソ吉草酸血症	E71.1A	6	0.1
プロピオン酸血症 (マススクリーニングで発見:4人、不明:23人)	E71.1F	27	0.4
メチルマロン酸血症 (マススクリーニングで発見:2人、不明:64人)	E71.1H	66	0.9
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	46	0.6
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	1	0.0
カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症			

	E71.3C	14	0.2	糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74.0I	31	0.4
アミノ酸転送異常	E72.0等	148	2.0	肝型糖原病	E74.0J	4	0.1
(以下、再掲)				筋糖原病	E74.0K	3	0.0
シスチン症	E72.0C	4	0.1	果糖不耐症	E74.1B	1	0.0
眼脳腎症候群	E72.0D	41	0.6	フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症	E74.1D	9	0.1
シスチン尿症	E72.0E	73	1.0		E74.2等	187	2.6
ファンconi症候群	E72.0F	24	0.3	(以下、再掲)			
ハルトナッフ病	E72.0G	4	0.1	ガラクトース血症	E74.2A	170	2.3
リニャック症候群	E72.0J	1	0.0	(マススクリーニングで発見:145人、不明:25人)			
ホモシチン尿症	E72.1C	29	0.4	ガラクトキナーゼ欠損症	E74.2B	4	0.1
(マススクリーニングで発見:23人、不明:6人)				(マススクリーニングで発見:4人、不明:0人)			
メチオニオデヒドロトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	12	0.2	uridine diphosphate galactose-4-			
(マススクリーニングで発見:10人、不明:2人)				epimerase 欠損症	E74.2C	2	0.0
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	166	2.3	グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74.3	15	0.2
(以下、再掲)				(マススクリーニングで発見:8人、不明:7人)			
高アルギニン血症	E72.2A	2	0.0	ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		22	0.3
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	9	0.1	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E74.4A	19	0.3
(マススクリーニングで発見:2人、不明:7人)					E74.4B	3	0.0
高アンモニア血症	E72.2C	52	0.7	ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	3	0.0
シトルリン血症	E72.2D	40	0.5	アミラーゼ欠損症	E74.8A	5	0.1
(マススクリーニングで発見:7人、不明:33人)				腎性糖尿	E74.8B	13	0.2
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E	55	0.8	シュウ酸尿症	E74.8C	2	0.0
カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72.2H	7	0.1	グリセラルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症	E74.8D	3	0.0
					E74.8D	1	0.0
グルタル酸血症	E72.3A	19	0.3	本態性果糖尿症	E74.8D	1	0.0
(マススクリーニングで発見:1人、不明:18人)				ガングリオシトーシス	E75.1C等	22	0.3
高リジン血症	E72.3B	1	0.0	(以下、再掲)			
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	4	0.1	Tay-Sachs病	E75.0B	13	0.2
先天性リジン尿症	E72.3E	3	0.0	GM2-ガングリオシトーシス	E75.0C	1	0.0
高オルニチン血症	E72.4	11	0.2	GM1-ガングリオシトーシス	E75.1A	7	0.1
高グリシン血症	E72.5A	11	0.2	スフィンゴリピトーシス	E75.2等	102	1.4
5-オキソプロリン血症	E72.8A	1	0.0	(以下、再掲)			
腎性アミノ酸尿症	E72.9	8	0.1	Alexander病	E75.2A	4	0.1
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	32	0.4	Gaucher病	E75.2D	33	0.5
乳糖不耐症	E73.9	71	1.0	Fabry病	E75.2E	11	0.2
糖原病(以下、再掲)	E74.0L等	257	3.6	異染性ロイコシトローフィー	E75.2F	14	0.2
糖原病Ⅰ型	E74.0A	39	0.5	Krabbe病	E75.2G	3	0.0
糖原病Ⅱ型	E74.0B	15	0.2	Farber病	E75.2H	2	0.0
糖原病Ⅲ型	E74.0C	19	0.3	多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	5	0.1
糖原病Ⅳ型	E74.0D	4	0.1	Niemann-Pick病	E75.2J	5	0.1
糖原病Ⅴ型	E74.0E	2	0.0	Pelizaeus-Merzbacher病	E75.2K	21	0.3
糖原病Ⅵ型	E74.0F	4	0.1	ロイコシトローフィー	E75.2L	3	0.0
糖原病Ⅶ型	E74.0G	1	0.0	neuronal ceroid lipofuscinosis			
糖原病Ⅸ型	E74.0H	3	0.0				

	E75. 4	7	0. 1	ヒリルビン代謝異常(以下、再掲)	32	0. 4
他のリプト蓄積症	E75. 5等	5	0. 1	ジルハール症候群 E80. 4	9	0. 1
コレステロールエステル蓄積症	E75. 5A	3	0. 0	Crigler-Najjar症候群E80. 5	4	0. 1
シアル酸尿症	E75. 5C	1	0. 0	デュビノン・ジョンソン症候群E80. 6A	13	0. 2
ムコ多糖症	E76. 3A等	135	1. 9	ローター症候群 E80. 6B	6	0. 1
(以下、再掲)				銅代謝異常 E83. 0等	280	3. 9
Hurler症候群	E76. 0A	13	0. 2	(以下、再掲)		
Hurler-Scheie症候群E76. 0B		2	0. 0	ウィルソン病 E83. 0A	256	3. 5
Scheie症候群 E76. 0C		2	0. 0	(マスキリーニングで発見: 3人、不明:253人)		
Hunter症候群 E76. 1A		57	0. 8	kinky hair病 E83. 0B	18	0. 2
ムコ多糖症Ⅲ型 E76. 2A		5	0. 1	リン代謝異常 E83. 3等	237	3. 3
ムコ多糖症Ⅳ型 E76. 2B		4	0. 1	(以下、再掲)		
ムコ多糖症Ⅷ型 E76. 2D		1	0. 0	家族性低磷酸血症 E83. 3A	112	1. 5
β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症				ビタミンD抵抗性くる病E83. 3D	124	1. 7
E76. 3C		4	0. 1	cystic fibrosis E84. 9	17	0. 2
ムコリプトーシス E77. 9等		15	0. 2	先天性高尿酸血症 E87. 2	8	0. 1
(以下、再掲)				遺伝性若年性痛風 M10. 9	4	0. 1
ムコリプトーシスⅡ型 E77. 0A		8	0. 1	α1-トリプシン抑制物質欠損症 E88. 0A	2	0. 0
ムコリプトーシスⅢ型 E77. 0B		6	0. 1	無アルブミン血症 E88. 0B	1	0. 0
高コレステロール血症 E78. 0等		436	6. 0	無ハプトグロビン症 E88. 0D	2	0. 0
(マスキリーニングで発見:21人、不明:415人)				アポ蛋白C-II欠損症 E88. 8D	2	0. 0
(以下、再掲)				エンテロキナーゼ欠損症 E88. 8F	1	0. 0
家族性高コレステロール血症E78. 0A		411	5. 6	トハラゼ欠損症 E88. 8K	1	0. 0
高リポ蛋白血症Ⅱ型 E78. 0B		19	0. 3	先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症		
高リポ蛋白血症Ⅳ型 E78. 1		28	0. 4	E88. 8N	2	0. 0
家族性高カイロミクソン血症E78. 3A		3	0. 0	20-22desmolase欠損 E88. 8O	1	0. 0
高リポ蛋白血症Ⅰ型 E78. 3B		4	0. 1	複合カルボキシル欠損症E88. 8P	8	0. 1
高リポ蛋白血症Ⅴ型 E78. 3C		1	0. 0	分類不明の代謝異常 E88. 9	4	0. 1
先天性高脂質血症 E78. 5		22	0. 3	Leigh脳症 G31. 8A	2	0. 0
アルファリポ蛋白欠乏症 E78. 6A		3	0. 0	腎尿細管性アシトーシス N25. 8	87	1. 2
家族性低β-リポ蛋白血症				先天性胆道閉鎖症 Q44. 2	2019	27. 6
E78. 6B		5	0. 1	総胆管拡張症 Q44. 4	847	11. 6
家族性リポ蛋白欠損症E78. 6C		1	0. 0	総胆管囊腫 D13. 5	26	0. 4
家族性高リポ蛋白血症E78. 8		32	0. 4	軟骨無形成症 Q77. 4	743	10. 2
Lesch-Nyhan症候群 E79. 1B		11	0. 2	(成長ホルモン治療用意見書		
他のプリン、ピリミジン代謝異常				初回申請: 54人、継続申請: 273人)		
(以下、再掲)		13	0. 2	骨形成不全症 Q78. 0	357	4. 9
adenine phosphoribosyltransferase欠損症				大理石病 Q78. 2	12	0. 2
E79. 8A		12	0. 2	エーラス・ダノス症候群 Q79. 6	42	0. 6
オット酸尿症 E79. 8B		1	0. 0	色素性乾皮症 Q82. 1	69	0. 9
ホリフィン症(以下、再掲)		17	0. 2	カルタゲネル症候群 Q89. 3	5	0. 1
プロトホリフィン症 E80. 0		4	0. 1	線毛機能不全症候群 Q89. 8	10	0. 1
遺伝性コプロホリフィン症E80. 2A		1	0. 0	遺伝性血管神経性浮腫T78. 3	2	0. 0
骨髄性プロトホリフィン症E80. 2B		9	0. 1			
急性間欠性ホリフィン症E80. 2D		1	0. 0	高インスリン血症 E16. 1	1	0. 0
先天性ホリフィン症 E80. 2F		2	0. 0	(本来は内分泌疾患に分類)		

ミコトリア脳筋症	G71.3	1	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		37	0.5

9) 血友病等血液疾患

平成14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、13年度9,148人に比較して⁵⁾、14年度は8,514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26.5%、血友病A14.8%、遺伝性球状赤血球症9.5%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)5.7%、無顆粒球症4.7%、免疫学的血小板減少症4.1%、溶血性尿毒症症候群4.0%であった。

表9、血友病等血液疾患 (H14年度症例)

Blood Diseases Including Haemophiliae
(合計8,514人)、(新規診断1,532人、
継続6,545人、転入61人、無記入376人)
(男子5,059人、女子3,381人、無記入74人)
(国の小慢事業8,508人、県単独事業6人)

北海道276人、青森県141人、岩手県111人、
宮城県94人、秋田県75人、山形県102人、
福島県159人、茨城県91人、栃木県80人、
群馬県79人、埼玉県371人、千葉県233人、
東京都396人、神奈川県81人、新潟県125人、
富山県54人、石川県36人、福井県36人、
山梨県71人、長野県142人、岐阜県65人、
静岡県77人、愛知県273人、三重県120人、
滋賀県173人、京都府48人、大阪府471人、
兵庫県278人、奈良県186人、和歌山県49人、
鳥取県37人、島根県52人、岡山県53人、
広島県195人、山口県96人、徳島県43人、
香川県49人、愛媛県、高知県42人、
福岡県260人、佐賀県112人、長崎県64人、
熊本県77人、大分県60人、宮崎県45人、
鹿児島県224人、沖縄県126人、
札幌市159人、仙台市、千葉市45人、
横浜市290人、川崎市96人、名古屋市146人、
京都市、大阪市155人、神戸市113人、
広島市157人、北九州市80人、福岡市227人、
秋田市41人、郡山市23人、宇都宮市16人、
新潟市27人、富山市19人、金沢市15人、

岐阜市14人、静岡市、浜松市25人、
豊田市24人、堺市87人、姫路市31人、
和歌山市30人、岡山市65人、福山市49人、
高知市32人、長崎市32人、熊本市57人、
大分市36人、宮崎市22人、鹿児島市114人、
いわき市12人、長野市、豊橋市23人、
高松市28人、旭川市16人、横須賀市46人、
松山市64人、奈良市32人、倉敷市38人
計84都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	6	0.1
伝染性単核症	B27.9	242	2.8
レットレル・ジーン病	C96.0	156	1.8
Kasabach-Merritt症候群			
	D18.0	109	1.3
真性多血症	D45	5	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	12	0.1
IgA単クローン免疫グロブリン血症			
	D47.2A	1	0.0
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	20	0.2
悪性貧血	D51.0	5	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	18	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血			
	D55.0	31	0.4
ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血			
	D55.2C	1	0.0
アルドラーゼ欠乏性貧血			
	D55.2D	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血			
	D55.2G	6	0.1
赤血球酵素欠乏性溶血性貧血			
	D55.9	1	0.0
サラセミア	D56.9等	37	0.4
(以下、再掲)			
αサラセミア	D56.1	2	0.0
βサラセミア	D56.1	7	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	1	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	808	9.5
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	11	0.1
異常ヘモグロビン症	D58.2	12	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	4	0.0
遺伝性非球状性溶血性貧血			

D58.9	80	0.9	無顆粒球症	D70 A (D70の16名含)	396	4.7	
自己免疫性溶血性貧血D59.1	111	1.3	周期性好中球減少症	D70 B	48	0.6	
溶血性尿毒症症候群 D59.3	337	4.0	自己免疫性好中球減少症	D70 C	14	0.2	
微小血管障害性溶血性貧血				D70 D	1	0.0	
D59.4	2	0.0	Kostmann病	D70 D	1	0.0	
発作性夜間ヘモグロビン尿症			白血球機能異常症	D71	30	0.4	
D59.5	5	0.1	慢性肉芽腫症	D71 B	56	0.7	
発作性寒冷ヘモグロビン尿症			白血球の遺伝性異常	D72.0	11	0.1	
D59.6	1	0.0	好酸球増加症	D72.1	47	0.6	
脾機能亢進性溶血性貧血			脾機能亢進症	D73.1	12	0.1	
D59.8	11	0.1	ヘモグロビンM症	D74.0	4	0.0	
赤芽球癆	D60.9	125	1.5	骨髄線維症	D75.8	9	0.1
先天性低形成性貧血	D61.0	13	0.2	ヒストサイトーシスX	D76.0	333	3.9
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	2	0.0	先天性無γグロブリン血症			
鉄芽球性貧血	D64.3	4	0.0		D80.0	17	0.2
先天性赤血球産生異常性貧血				低ガンマグロブリン血症	D80.1	96	1.1
D64.4	14	0.2		IgA (単独) 欠損症	D80.2	32	0.4
血管内凝固症候群	D65	12	0.1	IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1
血友病A	D66	1256	14.8	IgM欠損症	D80.4	1	0.0
血友病B	D67	246	2.9	免疫グロブリン欠損症	D80.8	52	0.6
フォン・ウィルブラント病	D68.0	268	3.1	重症複合免疫不全症	D81.9	21	0.2
第X I 因子欠乏症	D68.1	4	0.0	ウイスコット・アルトリッチ症候群	D82.0	18	0.2
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				DiGeorge症候群	D82.1	18	0.2
(以下、再掲)	D68.2等	90	1.1	高IgE症候群	D82.4	19	0.2
第I因子欠乏症	D68.2A	15	0.2	細胞性免疫不全(症)	D83.1	8	0.1
第II因子欠乏症	D68.2B	4	0.0	分類不能型免疫不全症			
第V因子欠乏症	D68.2C	4	0.0		D83.9+D84.9	21	0.2
第VII因子欠乏症	D68.2D	17	0.2	原発性補体異常症	D84.1	2	0.0
第X因子欠乏症	D68.2E	3	0.0	原発性免疫不全症	D84.8A	27	0.3
第XII因子欠乏症	D68.2F	9	0.1	続発性免疫不全症	D84.8B	2	0.0
第XIII因子欠乏症	D68.2G	30	0.4	高グロブリン血症性紫斑病			
本態性アトロンビア	D68.2H	1	0.0		D89.0A	1	0.0
アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	7	0.1	本態性高ガンマグロブリン血症			
凝固因子異常症	D68.9	14	0.2		D89.0B	2	0.0
血管性紫斑病	D69.0A (D69.0の35名含)			ヘモジテロシス	E83.1	36	0.4
		2259	26.5	C蛋白欠乏症	E88.8I	9	0.1
血小板機能異常症	D69.1	114	1.3	ホスホリセリン酸キナーゼ欠損症			
血小板減少性紫斑病	D69.3	188	2.2		E88.8Q	1	0.0
先天性無巨核球性血小板減少症				ataxia telangiectasia			
D69.4A	8	0.1			G11.3	9	0.1
免疫学的血小板減少症	D69.4B	350	4.1	遺伝性出血性末梢血管拡張症			
他の原発性血小板減少症	D69.4	18	0.2		I78.0	5	0.1
脾機能亢進性血小板減少症				Banti症候群	K76.6	35	0.4
D69.5	46	0.5		血栓性血小板減少性紫斑病			
周期性血小板減少症	D69.6	12	0.1		M31.1	29	0.3
自己免疫性血管性紫斑病	D69.8	1	0.0				

新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	1	0.0
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
紫斑病腎炎	D69.0B	1	0.0
(本来は慢性腎疾患に分類)			
卵巣の良性腫瘍	D27.9	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)		0	0.0

10) 神経・筋疾患

平成14年度の「神経・筋疾患」に関する集計結果を表10に示す。登録人数は14年度1043人であり、10年度と11年度の1,062人、12年度の1,047人、13年度978人とほぼ同様であった⁵⁾。

表10、神経・筋疾患 (H14年度症例)

Neuromuscular Diseases

(合計1,043人)、(新規診断319人、
継続691人、転入8人、無記入25人)
(男子594人、女子437人、無記入12人)
(国の小慢事業872人、県単独事業171人)

北海道21人、青森県13人、岩手県10人、
宮城県5人、秋田県5人、山形県4人、
福島県4人、茨城県21人、栃木県5人、
群馬県23人、埼玉県43人、千葉県20人、
東京都65人、神奈川県2人、新潟県78人、
富山県5人、石川県8人、福井県2人、
山梨県4人、長野県4人、岐阜県0人、
静岡県5人、愛知県28人、三重県9人、
滋賀県75人、京都府5人、大阪府45人、
兵庫県17人、奈良県11人、和歌山県0人、
鳥取県4人、島根県2人、岡山県3人、
広島県65人、山口県10人、徳島県8人、
香川県3人、愛媛県、高知県1人、
福岡県7人、佐賀県4人、長崎県5人、
熊本県5人、大分県2人、宮崎県10人、
鹿児島県3人、沖縄県19人、
札幌市19人、仙台市、千葉市9人、
横浜市6人、川崎市2人、名古屋市10人、
京都市、大阪市5人、神戸市3人、
広島市72人、北九州市2人、福岡市1人、
秋田市3人、郡山市2人、宇都宮市24人、
新潟市38人、富山市0人、金沢市2人、
岐阜市0人、静岡市0人、浜松市0人、

豊田市0人、堺市59人、姫路市0人、
和歌山市0人、岡山市6人、福山市40人、
高知市0人、長崎市0人、熊本市2人、
大分市4人、宮崎市0人、鹿児島市6人、
いわき市0人、長野市、豊橋市1人、
高松市4人、旭川市7人、横須賀市2人、
松山市6人、奈良市11人、倉敷市9人
計85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	21	2.0
レット症候群	F84.2	10	1.0
點頭てんかん	G40.4	703	67.4
無痛無汗症	G60.8	7	0.7
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.9等	146	14.0
筋細管性ミオパチー	G71.2A	5	0.5
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	4	0.4
ネリンミオパチー	G71.2C	13	1.2
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	20	1.9
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	91	8.7
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	76	7.3
結節性硬化症	Q85.1	80	7.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

11) 成長ホルモン治療用意見書

平成14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」11カ所、「継続」18カ所の実施主体が提出していなかった。ただし、未提出の実施主体は、昨年度よりは減少した。

平成14年1月より成長ホルモン治療が小慢事業の対象となったPrader-Willi症候群は、初回申請37例、継続申請35例であった。13年度の各々2例、4例に比べて著増していた⁵⁾。

表11-1、成長ホルモン治療用意見書
(H14年度初回申請症例)

(合計2,080人)、
(男子1,207人、女子842人、無記入31人)

北海道44人、青森県17人、岩手県36人、
宮城県44人、秋田県11人、山形県30人、
福島県25人、茨城県46人、栃木県、
群馬県、埼玉県75人、千葉県71人、
東京都152人、神奈川県、新潟県38人、
富山県20人、石川県6人、福井県2人、
山梨県23人、長野県24人、岐阜県36人、
静岡県、愛知県91人、三重県72人、
滋賀県2人、京都府7人、大阪府185人、
兵庫県115人、奈良県32人、和歌山県18人、
鳥取県15人、島根県0人、岡山県23人、
広島県、山口県62人、徳島県3人、
香川県16人、愛媛県、高知県6人、
福岡県36人、佐賀県14人、長崎県22人、
熊本県23人、大分県14人、宮崎県19人、
鹿児島県12人、沖縄県、
札幌市45人、仙台市8人、千葉市11人、
横浜市43人、川崎市18人、名古屋市58人、
京都市、大阪市49人、神戸市40人、
広島市49人、北九州市16人、福岡市8人、
秋田市9人、郡山市6人、宇都宮市12人、
新潟市6人、富山市8人、金沢市0人、
岐阜市6人、静岡市、浜松市16人、
豊田市1人、堺市12人、姫路市1人、
和歌山市16人、岡山市、福山市20人、
高知市4人、長崎市11人、熊本市16人、
大分市9人、宮崎市6人、鹿児島市2人、
いわき市10人、長野市、豊橋市16人、
高松市9人、旭川市0人、横須賀市8人、
松山市9人、奈良市14人、倉敷市21人
計78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	1816	87.3
ターナー症候群	Q96	119	5.7
下垂体機能低下症	E23.0A	3	0.1
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	37	1.8
軟骨無形成症	Q77.4	54	2.6
慢性腎不全	N18.9	13	0.6
その他の慢性腎疾患		12	0.6
その他		26	1.3
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

表11-2、成長ホルモン治療用意見書
(H14年度継続申請症例)

(合計7,749人)、
(男子4,811人、女子2,868人、無記入70人)

北海道、青森県105人、岩手県144人、
宮城県182人、秋田県67人、山形県116人、
福島県106人、茨城県217人、栃木県、
群馬県135人、埼玉県316人、千葉県265人、
東京都528人、神奈川県、新潟県168人、
富山県1人、石川県40人、福井県72人、
山梨県、長野県116人、岐阜県184人、
静岡県119人、愛知県、三重県267人、
滋賀県187人、京都府51人、大阪府717人、
兵庫県29人、奈良県132人、和歌山県70人、
鳥取県34人、島根県33人、岡山県112人、
広島県、山口県240人、徳島県38人、
香川県101人、愛媛県、高知県51人、
福岡県、佐賀県51人、長崎県108人、
熊本県118人、大分県67人、宮崎県、
鹿児島県56人、沖縄県、
札幌市、仙台市、千葉市100人、
横浜市222人、川崎市92人、名古屋市、
京都市、大阪市239人、神戸市171人、
広島市143人、北九州市78人、福岡市50人、
秋田市47人、郡山市42人、宇都宮市0人、
新潟市30人、富山市69人、金沢市33人、
岐阜市54人、静岡市、浜松市166人、
豊田市2人、堺市91人、姫路市3人、
和歌山市44人、岡山市、福山市131人、
高知市21人、長崎市47人、熊本市70人、
大分市25人、宮崎市47人、鹿児島市41人、
いわき市27人、長野市、豊橋市80人、
高松市、旭川市20人、横須賀市19人、
松山市54人、奈良市43人、倉敷市105人
計71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	6759	87.2
ターナー症候群	Q96	549	7.1
下垂体機能低下症	E23.0A	43	0.6
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	35	0.5
軟骨無形成症	Q77.4	273	3.5
慢性腎不全	N18.9	18	0.2

その他の慢性腎疾患	14	0.2
その他	56	0.7
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：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」平成13年度～15年度総合研究報告書、2004

3) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂。平成13年度厚生科学研究「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：pp233～234、2002

4) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂版。平成12年度厚生科学研究「母子保健事業の登録・評価に関する研究」報告書：pp171～172、2001

5) 平成15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(主任研究者：加藤忠明)、2004