

小児慢性特定疾患治療研究事業の電子データの精度

研究協力者：榊村智美（国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員）
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：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）
研究協力者：重松陽介（福井大学医学部看護学科教授）
研究協力者：山口清次（島根大学医学部小児科教授）

【研究要旨】

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）の電子データによる事業報告の精度を高める方法を検討するため、登録された患児について統計解析を行った。平成 10～15 年度小慢事業に新規登録された横紋筋肉腫患児 401 人のうち、発症後 1 年未満に登録されたものは 312 人（81.9%）、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児は 5 人（1.2%）であった。また、平成 14 または 15 年度小慢事業のいずれかに登録された先天性代謝異常 9 疾患の患児 259 人のうち、医療機関名の判明した 164 人へ二次調査を行い、有効回答は 59 人であった。回収率は各疾患で 18～50% 程度であり、入力ミスは少なく、登録時と診断名の異なる患児は 2 人（3.4%）であった。

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）では、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、コンピュータソフト（電子データ）により、毎年度事業報告が行われ、当研究班等が集計解析を行っている。この際、電子データは書類データと比較して①入力や集計解析を行う際の負担が軽い、②途中でデータの変質等がなくデータの精度が高い、といった利点がある。一方で、①非同意者が含まれていない、②乳幼児医療費助成制度等の他の医療費助成制度利用者が含まれていない、③疾患名が変更された後も登録名を変更していない場合がある、④転居者を追跡できない、⑤死亡者が分からない、⑥入力上の不手際、といった問題がある。これらをふまえ、電子データによる事業報告の精度を高める方法を検討した。

B. 研究方法

1) 横紋筋肉腫

平成 10～15 年度小慢事業に、平成 17 年 6 月中旬までに登録された延べ 690,811 人の中で、

全国の横紋筋肉腫患児延べ 2,368 人のうち新規登録例 401 人について、発症後 1 年未満、及び 1 年以上経過してから登録された人数、またその後の継続登録時に疾患名が変更された症例を集計・解析した。

2) 先天性代謝異常

平成 14、15 年度小慢事業に、平成 17 年 6 月中旬までに延べ 230,791 人分の事業報告があった。このうち、タンデム質量分析計による「新しい新生児マススクリーニング対象疾患の手引き」¹⁾ で対象となっていて、かつ小慢事業で対象となっている先天性代謝異常 9 疾患（アミノ酸代謝異常：高チロジン血症、シトルリン血症、アルギニノコハク酸尿症、高アルギニン血症、有機酸代謝異常：メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、グルタル酸尿症、β酸化異常症：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症）患児の医療意見書を基に、質問紙調査を行い、医療意見書の内容を確認した。平成 14 または 15 年度小慢事業のいずれかに、前記 9 疾患として登録された患児は 259 人であった。そのうち、医療意見書を提出した医療機関名が電子データとして厚生労働省に報告

された患児 164 人へ、調査票を発送した。

C. 結果

1) 、横紋筋肉腫

疾患登録時年月齢または発症時年月齢が不明であった 20 人を除く 381 人について、新規登録時年齢と発症年齢の関係を調べた。発症後 1 年未満、及び 1 年以上経過してから登録された人数は、全体ではそれぞれ 312 人 (81.9%)、66 人 (17.3%)、不明 3 人 (0.8%) であった<図 1>。またこれらの横紋筋肉腫患児のうち、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児の割合は 1.2% であった。変更後の疾患名は、悪性リンパ腫 2 人 (新規登録 8 ヶ月後、11 ヶ月後)、Ewing 肉腫 2 人 (同 1 ヶ月後、8 ヶ月後)、悪性骨腫瘍 1 人 (同 9 ヶ月後) であった<表 1>。

2) 、先天性代謝異常

62 例 (回収率 37.8%) から返送され、このうち有効回答は 59 例であり、5 例が死亡していた。おのおのの発症年齢、経過等を<表 2>に示す。

小慢事業で、アルギニノコハク酸尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、及びカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症として登録された症例に関しては、二次調査によって疾患名の変更はなかった。しかし、高チロジン血症、シトルリン血症、及びグルタル酸尿症として登録された症例は、別の疾患名に変更された症例が存在した。具体的には、高チロジン血症と誤って登録されたシトルリン血症Ⅱ型 1 例と、シトルリン血症と誤って登録されたアルギニノコハク酸尿症 1 例と、診断名が不明のまま死亡したグルタル酸尿症 2 例であった。その他、マスキングの有無に 15 例、検査の有無に 18 例、記入ミス、無記入、または記入内容の不一致が認められた<表 3>。<表 4>は、各疾患ごとの、平成 14 年、15 年に登録されていた症例数、発送数、回収率を示している。

1, 高チロジン血症：登録者は 31 例、そのうち医療機関名の判明した 23 例に発送し、有

効回答は 4 例のみ (回収率 18.2%)、進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変 (17 年度以降は小慢対象疾患) による二次性高チロジン血症、シトルリン血症Ⅱ型、高チロジン血症Ⅱ型、及び分類不能型高チロジン血症であった。高チロジン血症Ⅰ型の報告はなかった。

2, シトルリン血症：登録者は 55 例、そのうち 38 例へ発送し、有効回答は 14 例であった (回収率 46.7%)。5 例がシトルリン血症Ⅰ型 (アルギニノコハク酸合成酵素欠損症)、8 例がシトルリン欠損症で、シトルリン血症として登録されていた。1 人がアルギニノコハク酸尿症であり、シトルリン血症と誤って登録されていたが、0 歳時の初回のみの登録であった。

3, アルギニノコハク酸尿症：登録者は 11 例、そのうち 4 例へ発送し、有効回答は大阪府と宮城県の 2 例であった (回収率 50.0%)。

4, 高アルギニン血症：登録者は 4 例、そのうち 2 例へ発送し、有効回答は 0 例であった。

5, メチルマロン酸血症：登録者は 80 例、そのうち 48 例へ発送し、回収されたのは 22 通 (回収率 45.8%)、有効回答は 20 例であった。2 例は同一患児でありながら受給者番号が異なる医療意見書を 2 通ずつ提出していた。全例メチルマロン酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

6, プロピオン酸血症：登録者は 31 例、そのうち 17 例へ発送し、回収されたのは 9 通 (回収率 52.9%)、有効回答は 8 例であった。1 例は同一患児でありながら受給者番号が異なる医療意見書を 2 通提出していた。全例プロピオン酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

7, イソ吉草酸血症：登録者は 8 例、そのうち 5 例へ発送し、有効回答は大阪市の 2 例であった (回収率 40.0%)。2 例ともイソ吉草酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

8, グルタル酸尿症：登録者は 23 例、そのうち 15 例へ発送し、有効回答は 6 例であった (回収率 40.0%)。グルタル酸尿症Ⅰ型が 1 例 (広島市)、グルタル酸尿症Ⅱ型が 3 例 (福岡県、愛知県、宮城県それぞれ 1 人)、死亡が 2

例（長崎県2人）であった。1例は、短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（17年度以降は小慢対象疾患）の疑いのまま死亡、他の1例は、急性呼吸不全・肺炎により搬送先の病院で死亡していた。

9、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症：登録者は16例、そのうち12例へ発送し、有効回答は3例で（回収率25.0%）、3例ともにⅡ型であった。

D. 考察

現在、小慢事業では、都道府県、指定都市、中核市が実施主体となっており、毎年度、それらの実施主体から厚生労働省に電子データが送付され、当研究班等が集計解析を行っている。その際、以下のような問題点があげられる。

①非同意者

小慢事業では、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）から得た資料のみ解析している。非同意者は疾患群ごとに人数のみが登録されている。同意者と非同意者とで各疾患群ごとに患児の割合が同じであるとすれば、罹患患児数は推計できる。平成14、15年度の非同意率は、それぞれ全体で3.1%、6.4%であった。

②他の医療費助成制度利用者

小慢事業には、乳幼児医療費助成制度等の他の医療費助成制度利用者が含まれていない。平成10～15年度の横紋筋肉腫新規登録例401人のうち、発症後1年以上経過してから登録された人数は、全体で66人（17.3%）であった。医療費が高額であることを考えると、66人は小慢事業以外の医療費助成制度を利用していた患児と考えられる。

③疾患名変更者

平成10～15年度の横紋筋肉腫新規登録例401人のうち、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児は5人（1.2%）であった。先天性代謝異常9疾患では、有効回答59人のうち2人（3.4%）が他の疾患名に変更されていた。これらは医療費の助成を得るために診断が確定しないうちに申請したものと考えられるので、診断の信頼性を確認する何らかのシステムを検討

する必要がある。

④転居者、⑤死亡者

小慢事業では現在、保健所ごとに受給者番号がつけられており、転居した場合、受給者番号が変わり、経年的に追跡できない。また、死亡した場合に届け出られないことが多い。そこで、継続申請されていない症例が、治癒したのか、転居や死亡した症例なのか、経過を確認するシステムが必要である。

⑥入力上の不手際

電子データに入力する際、一部に入力漏れ、入力ミス、といった不手際がみられる。また、ソフトの問題として、使用コンピュータ環境の多様化によるトラブルの発生、操作が分かりにくい、といった問題が挙げられ、小慢ソフトの詳細なマニュアル作成と研修の実施、小慢ソフト専用のパソコンの設置、Windows以外のLinux等のシステムを利用したソフトの開発、セキュリティシステムの強化等を検討する必要がある²⁾。

電子データの精度を確認し高めるためには、質問紙による二次調査が必要である。現在の電子データには、氏名や生年月日、住所等の個人情報登録されていないが、医療意見書の内容を基に医療機関宛に質問紙を郵送すれば、疾患名、受給者番号から個人が特定でき、主治医へ二次調査を行うことができる。そこで今回、先天性代謝異常症9疾患について、発見時の様子、確定診断方法、症状、経過などについて質問紙調査を行い、医療意見書の内容と比較した。

医療機関名が記入されている割合は、アルギニノコハク酸尿症の36.4%を除いて、50～75%であった。さらに、各疾患の回収率は18～50%程度と低かった。平成17年4月から個人情報保護法が施行され、この影響の可能性を否定できない。厚生労働省の研究班では、小慢事業の資料を研究に使用することに対する同意を患児から得ている。しかし、各医療機関から研究班に患児の情報を提供して良いかどうかは、各医療機関の裁量によるため、医療機関記入例や回収率が低かった可能性が考えられる。また、特に高チロジン血症の回収率が低かった理由と

して、診断名が変更されていたことも考えられる。

確定診断名と登録疾患名とが異なっている症例が存在した。特に高チロジン血症は平成17年度以降は、Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型を区別して登録しており、今後は正しい疾患名で登録されることが期待される。また、シトルリン血症Ⅱ型は、本来、思春期以降に精神神経症状、高シトルリン血症、高アンモニア血症で発症したものを指す。しかし、小慢事業ではシトルリン欠損症が対象外となっており、シトルリン血症として登録されている症例の中で、シトルリン欠損症をシトルリン血症（Ⅱ型）として登録されている者が多数いる可能性が高く、今後、Ⅰ型とⅡ型を区別する必要がある。

メチルマロン酸血症およびプロピオン酸血症では、同時に2つの医療機関に通院し、両者とも登録されていた症例が計3例あった。1人で複数の医療機関にかかっている場合、重複して登録されていないか確認するシステムが必要である。

調査結果と医療意見書の内容とはほとんど同じであったが、二次調査を行うことで詳しい実態を把握することができた。また、疾患名変更例や死亡例が発見されたり、一部、発症年齢や検査内容の食い違うものがあり、二次調査を行うことによって、データの精度が高まると考えられる。

現在、これらをふまえて新しいソフトを開発中で、来年度より実施する予定である³⁾。現在の登録システムでは、保健所ごとに受給者番号がつけられており、経年的追跡調査を行う場合、転居例を追跡できない、また死亡したかどうかわからない、という問題がある。新ソフトでは、全国的に統一された症例番号を付けることになり、情報のデータベース化をめざしている。また新ソフトでは、基本情報の登録後、継続申請されていない患児の医療機関に調査票を送り、経過を確認することになっているので、転居や死亡症例を把握することが可能となる。転入例は、前年度の実施主体、生年月日、性別から追跡可能となる予定である。全国的に統一された

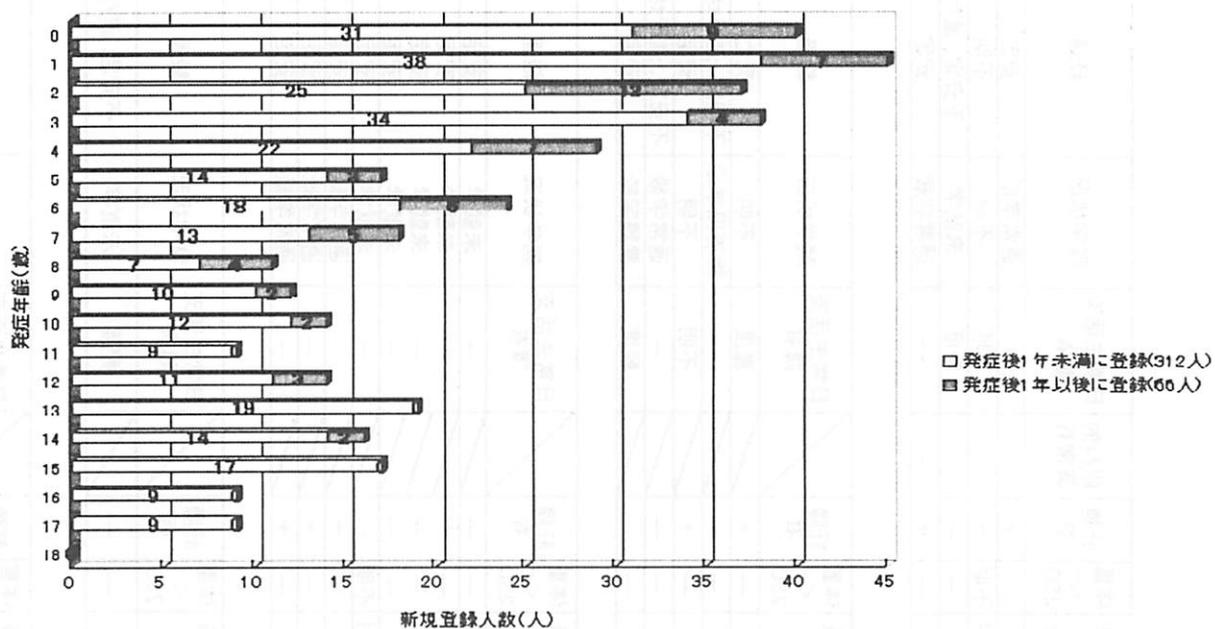
症例番号を付け、経過を確認するシステムを作ることによって、データの精度がさらに高まり、経年的解析や追跡調査がより正確なものになると期待される。また新ソフトの詳細なマニュアルを作成したり、小慢事業の研修会の開催を検討しており、トラブルや入力ミスも少なくなると期待される。

《文献》

1) 重松陽介：「新しい新生児マススクリーニング対象疾患の手引き」。平成16年度厚生労働科学研究「わが国の21世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」報告書（主任研究者：山口清次）：付録151、2005

2) 斉藤進、加藤忠明他：「小児慢性特定疾患登録・管理ソフト開発方針と利用実態」。平成16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・情報提供に関する研究」報告書：pp134-148、2005

3) 原田正平（主任研究者）：平成17年度厚生労働科学研究「子どもの病気に関する包括的データベース（難治性疾患に関する疫学研究データベース等を含む）の構築とその利用に関する研究」報告書。2006



〈図1〉 H10～15新規登録例について、発症年齢ごとの発症後1年未満・以後の新規登録人数

〈表1〉 横紋筋肉腫新規登録者のうち疾患名に変更があったもの

発症年月齢	記入年月齢		変更時年月齢	新・疾患名
3歳0ヶ月	3歳1ヶ月	→	4歳0ヶ月(11カ月後～)	悪性リンパ腫
16歳0ヶ月	16歳1ヶ月	→	16歳9ヶ月(8ヶ月後～)	悪性リンパ腫
2歳9ヶ月	3歳2ヶ月	→	3歳3ヶ月(1カ月後～)	Ewing肉腫
3歳7ヶ月	3歳8ヶ月	→	4歳4ヶ月(8ヶ月後～)	Ewing肉腫
9歳7ヶ月	9歳11ヶ月	→	10歳10ヶ月(11カ月後～)	悪性骨腫瘍

<表2> 先天性代謝異常症患児の経過

①高チロジン血症

新MSIにて発見	診断年齢	血中チロジン濃度 >180nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	肝腫有	眼科的異常有	日常生活支障有 ¹⁾	就学状況	経過
されなかつた4人	0m	不明	—	—	—	熊本市	5歳	0カ月	男	—	—	—	+	—	—	通常学級	安定
	1m	不明	—	—	+	福山市	12歳	1カ月	男	不明	不明	不明	+	—	不明	不明	不明
	1y7m	↑	—	—	—	大阪府	2歳	3カ月	女	軽度	—	—	—	+	軽度	未就学	不安定、進行
	4m	→(高シトルリン血症II型)	+	—	+	大阪府	7カ月	2カ月	女	—	—	—	+	—	—	通常学級	安定

②シトルリン血症I型

新MSIにて発見	診断年齢	血中シトルリン濃度 >100nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	肝腫有	眼科的異常有	日常生活支障有	就学状況	経過
された3人	0m	↑	—	—	+	奈良市	11カ月	0カ月	男	重度	—	—	+	—	重度	不明	死亡
	1y	↑	—	—	—	奈良市	9歳	12カ月	男	軽度	+	—	—	—	—	障害児学級	不安定、進行せず
	3y5m	不明	—	—	+	東京都	4歳	1カ月	女	—	—	—	+	—	不明	不明	安定
されなかつた2人	0m	↑	—	—	—	熊本県	12歳	0カ月	女	—	+	—	—	—	—	通常学級	不安定、進行せず
	3y4m	↑	—	+	+	栃木県	9歳	2歳	女	軽度	+	—	—	—	軽度	養護学校	安定

シトルリン欠損症

新MSIにて発見	診断年齢	血中シトルリン濃度 >100nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	肝腫有	眼科的異常有	日常生活支障有	就学状況	経過
された4人	0m	→	—	—	+	宮城県	12カ月	0カ月	女	—	—	—	—	—	—	未就学	安定
	1m	→	—	—	+	大阪府	20カ月	0カ月	男	—	—	—	+	—	—	未就学	安定
	1m	→	—	—	+	大阪府	27カ月	0カ月	男	—	+	—	—	—	—	未就学	安定
	1m	→	—	—	+	大阪府	14カ月	0カ月	女	—	—	—	—	—	—	未就学	安定
されなかつた4人	2y	→	—	—	+	島根県	3歳	4カ月	女	軽度	不明	不明	—	—	—	未就学	安定
	3y4m	不明	—	—	+	宮城県	6歳	2カ月	男	—	—	—	+	—	—	通常学級	安定
	3y10m	→	—	—	+	宮城県	6歳	1カ月	男	—	—	—	+	—	—	通常学級	安定
	12y	不明	—	—	+	宮城県	14歳	1カ月	女	—	—	—	+	—	—	通常学級	安定

その他

新MSIにて発見	診断年齢	血中シトルリン濃度 >100nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	肝腫有	眼科的異常有	日常生活支障有	就学状況	経過
されなかつた1人	0m	↑(アルギニノコハク酸尿症)	—	—	—	広島県	0歳	0カ月	女	軽度	+	—	—	—	軽度	未就学	不安定、進行

③アルギニノコハク酸尿症

新MSIにて発見	診断年齢	血中アルギニノコハク酸濃度 >10nmol/ml	血中シトルリン濃度 >100nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	肝腫有	眼科的異常有	日常生活支障有	就学状況	経過
されなかつた2人	1m	不明	不明	—	+	—	大阪府	16歳	0カ月	女	—	—	—	—	—	—	通常学級	安定
	1m	不明	不明	—	+	+	宮城県	14歳	0カ月	男	重度	+	+	+	—	重度	養護学校	不安定、進行せず

⑤メチルマロン酸血症

新MSIにて発見	診断年齢	C3/C2:>0.25		尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有		日常生活支障有	就学状況	経過
された4人	0m	不明		+	+	+	宮城県	21カ月	0カ月	女	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	0m	不明		不明	不明	不明	大分県	8歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	0m	不明		+	-	-	鹿児島県	9歳	0カ月	男	軽度	-	-	-		重度	-	死亡
	2y8m	不明		+	-	-	鹿児島県	13歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	安定
されなかつた16人	0m	不明		+	-	-	和歌山県	8歳	0カ月	女	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	0m	↑		+	+	+	札幌市	14歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	未就学	安定
	0m	不明		+	-	-	福岡県	19カ月	0カ月	男	軽度	+	-	-		軽度	未就学	安定
	0m	不明		+	+	-	大阪府	4カ月	0カ月	男	軽度	-	-	-		-	未就学	安定
	0m	不明		+	+	+	岐阜県	5歳	0カ月	女	軽度	-	-	+		-	通常学級	安定
	1m	不明		+	-	+	倉敷市	9歳	1カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	不安定、進行せず
	1m	不明		+	+	+	神戸市	15歳	1カ月	女	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	2m	不明		+	+	-	栃木県	14カ月	1カ月	男	軽度	不明	+	-		軽度	未就学	不安定、進行せず
	6m	不明		+	+	+	広島市	11歳	0カ月	女	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	6m	不明		+	+	+	山口県	4歳	3カ月	男	軽度	-	-	+		-	通常学級	安定
	7m	不明		不明	不明	不明	鹿児島県	10歳	0カ月	男	軽度	-	-	-		-	通常学級	安定
	9m	不明		+	-	-	福山市	9歳	6カ月	女	軽度	-	-	-		-	障害児学級	安定、進行
	9m	不明		+	+	-	大阪市	10カ月	9カ月	男	軽度	-	-	-		軽度	未就学	不安定、進行
	11m	不明		+	-	-	宮城県	3歳	2カ月	男	重度	不明	-	-		重度	未就学	不安定、進行
2y4m	不明		+	+	+	広島県	18歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	安定	
3y7m	不明		+	+	+	広島県	18歳	0カ月	女	-	-	-	-		-	就職	安定	

⑥プロピオン酸血症

新MSIにて発見	診断年齢	C3/C2:>0.25		尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有		日常生活支障有	就学状況	経過
された4人	0m	不明		不明	不明	不明	福山市	6カ月	0カ月	女	-	-	-	-		-	未就学	安定
	1m	↑		+	+	+	福山市	3歳	0カ月	女	軽度	-	-	-		軽度	未就学	安定
	1m	↑		+	+	+	広島市	20カ月	0カ月	女	-	-	-	-		-	未就学	安定
	1m	↑		+	+	+	大阪府	33カ月	0カ月	女	-	-	-	-		-	未就学	安定
されなかつた4人	0m	不明		不明	不明	不明	山口県	8歳	0カ月	男	軽度	不明	+	-		軽度	障害児学級	安定
	1m	不明		不明	不明	不明	山口県	1カ月	0カ月	男	不明	不明	不明	不明		不明	-	死亡
	3m	不明		+	+	-	福岡市	9歳	3カ月	女	軽度	+	-	-		-	障害児学級	安定
2y	不明		+	+	-	鹿児島市	11歳	9カ月	女	-	-	-	-		-	通常学級	安定	

⑦イン吉草酸血症

新MSIにて発見	診断年齢	イソバレリカルニチン>2.0nmol/ml		尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有		日常生活支障有	就学状況	経過
されなかつた2人	0m	不明		+	+	-	大阪市	17歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	安定
	0m	↑		+	+	-	大阪市	13歳	0カ月	男	-	-	-	-		-	通常学級	安定

⑧グルタル酸尿症Ⅰ型

新MSIにて発見	診断年齢	I型:グルタルカルニチン>0.25nmol/ml	II型:C10-アシルカルニチン>0.4nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有	日常生活支障有	就学状況	経過
されなかった1人	6y3m	不明	不明	+	+	-	広島市	7歳	23カ月	女	-	-	-	-	-	通常学級	安定

グルタル酸尿症Ⅱ型

新MSIにて発見	診断年齢	I型:グルタルカルニチン>0.25nmol/ml	II型:C10-アシルカルニチン>0.4nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有	日常生活支障有	就学状況	経過
されなかった3人	1m	不明	↑	+	+	+	福岡県	1カ月	0カ月	女	重度	-	+	+	重度	未就学	不安定、進行せず
	2m	不明	不明	+	-	+	愛知県	4カ月	1カ月	男	-	-	-	-	-	未就学	安定
	1y	不明	不明	+	-	+	宮城県	15歳	12カ月	男	-	-	-	+	-	通常学級	安定

不明

新MSIにて発見	診断年齢	I型:グルタルカルニチン>0.25nmol/ml	II型:C10-アシルカルニチン>0.4nmol/ml	尿中有機酸分析実施	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有	日常生活支障有	就学状況	経過
されなかった2人	0m	不明	不明	-	-	-	長崎県	9カ月	0カ月	男	不明	不明	不明	+	不明	-	死亡
	6m	不明	不明	-	+	-	長崎県	31カ月	6カ月	女	不明	不明	不明	+	不明	-	死亡

⑨CPA欠損症Ⅱ型

新MSIにて発見	診断年齢	[遊離カルニチン/長鎖アシルカルニチン]比:>100	濾紙血中C16-アシルカルニチン:>8nmol/ml	C10-アシルカルニチン:>3nmol/ml	酵素活性測定実施	遺伝子解析実施	住所	最終登録年度の年齢	発症年齢	性別	知的障害有	身長<-2SD	体重<-2SD	痙攣有	日常生活支障有	就学状況	経過
された1人	8m	不明	不明	不明	+	-	福岡県	16歳	8カ月	男	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
されなかった2人	5y3m	→	不明	不明	+	-	千葉市	6歳	4歳	女	-	-	-	-	-	通常学級	安定
	15y7m	→	不明	不明	+	-	佐賀県	18歳	11歳	女	-	-	-	-	-	通っていない	安定

- 1) 日常生活支障
 ・重度:身の回りのこと(食事・着替え・排泄など)、移動ともに介助が必要
 ・軽度:重度以外

<表3>一部、記入ミス、無記入または不一致があった例数

登録疾患名	疾患名	MSの有無	検査の有無	経過
①高チロジン血症(4人)	1人	1人	1人	0人
②シトルリン血症(14人)	1人	6人	5人	0人
③アルギニノコハク酸尿症(2人)	0人	1人	1人	0人
⑤メチルマロン酸血症(20人)	0人	5人	7人	0人
⑥プロピオン酸血症(7人)	0人	0人	3人	0人
⑦イソ吉酸血症(2人)	0人	0人	0人	0人
⑧グルタル酸尿症(6人)	不明2人	1人	0人	0人
⑨CPA 欠損症Ⅱ型(3人)	0人	1人	1人	0人
計	4人	15人	18人	0人

<表4>各疾患ごとの、平成14年15年に登録されていた症例数、発送数、回収率

	症例数	発送数	回収率
アミノ酸代謝異常：			
高チロジン血症	31人	23人	4人 (18.2%)
シトルリン血症	55人	38人	14人 (46.7%)
アルギニノコハク酸尿症	11人	4人	2人 (50.0%)
高アルギニン血症	4人	2人	0人 (0%)
有機酸代謝異常：			
メチルマロン酸血症	80人	48人	22人 ¹⁾ (45.8%)
プロピオン酸血症	31人	17人	9人 ²⁾ (52.9%)
イソ吉草酸血症	8人	5人	2人 (40.0%)
グルタル酸尿症	23人	15人	6人 (40.0%)
β酸化異常症：			
CPT 欠損症	16人	12人	3人 (25.0%)
合計	259人	164人	62人 (37.8%)

<注> 1) 2人、同一人物を含む

2) 1人、同一人物を含む