

法制化前後で疾患名を変更した小児慢性特定疾患児の登録状況

研究協力者 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

研究要旨：小児慢性特定疾患治療研究事業の法制化前後で疾患名を変更した小児慢性特定疾患児がどのような状況で登録されたか調査した。法制化前の16年度に「組織型不明の悪性腫瘍、芽腫、癌、肉腫」、また「慢性糸球体腎炎」として登録された患児は、法制化後の17年度に再登録された場合、ほとんどが病理診断名で登録されていた。また「糖尿病」「先天性代謝異常」の疾患群の中で疾患名が変更されて再登録された場合、その多くが型分類等、より詳細な疾患名で登録されていた。小児慢性特定疾患治療研究事業での登録は、法制化後に精度が向上したと考えられる。

見出し語：小児慢性特定疾患、疾患名の変更、法制化、コンピュータ集計解析

分担研究者：
柳澤正義、日本子ども家庭総合研究所長
研究協力者：
顧 艶紅、国立成育医療センター流動研究員

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17年度に法制化された事業となり、対象疾患や対象疾患名の変更、また、多くの対象疾患に対象基準が設定された¹⁾。

そこで、法制化前の16年度と、法制化後の17年度とで疾患名が変更された小児慢性特定疾患児の登録状況を調査した。今後の登録患児の調査研究を行う際の基礎資料として役立つことを目的とした。

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19年12月末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した。16年度と17年度共に小慢事業に登録された患児の中で、疾患名が変更された患児を対象とした。対象とした疾患、または疾患群は次の通りである。

部位別の病理診断名での登録が原則となった「悪性新生物」に関しては、16年度「組織型不明の悪性腫瘍、芽腫、癌、肉腫」として登録された詳細不明の患児が、17年度に登録された場合、病理診断名等どのような疾患名で登録されたか集計した。

また、「慢性腎疾患」の中で、16年度「慢性糸球体腎炎」と「慢性間質性腎炎」とで登録された患児の詳細は不明であったので、17年度にどのような病理診断名等で登録されたか集計した。

そして、比較的新規対象疾患が多かった「糖尿病」と「先天性代謝異常」の疾患群に関しては、16年度から17年度にかけての疾患名の変更状況を全体的に集計し、今後の変更状況を推察した。

C. 結果と考察

1. 悪性新生物

「悪性新生物」は、法制化前の16年度までICD-10での登録、法制化後の17年度はICD-0での登録が原則となったため、ほとんどの患児の登録状況が法制化前後で異なっていた。また、ICD-0での部位別、病理診断名別の登録では分類が多岐にわたるため、疾患名が変更された全患児を単純集計しても意味が少ない。

そこで、16年度に「組織型不明の悪性腫瘍 (C80 C)」として登録された患児347人、「組織型不明の芽腫 (C80 D)」80人、「組織型不明の癌 (C80 E)」85人、「組織型不明の肉腫 (C80 F)」81人が17年度に再登録された場合、どのように登録されたか集計した(表1)。17年度に再登録された人数は、各々157人、38人、36人、40人と半減していた。その中でICD-0で再登録された(疾患名が変更になった)患児、各々154人、35人、35人、40人を表1に示す。

17年度はほとんどの患児が病理診断名で登録され、部位診断名や「癌」「肉腫」のみでの登録はごく少数であったので、登録精度が向上したと考えられる。

表1、16年度に「組織型不明の悪性腫瘍、芽腫、癌、または肉腫」として登録された患児の17年度の登録状況

<p>1) ICD-10で「組織型不明の悪性腫瘍」として登録された154人のICD-0での登録状況 悪性奇形腫：30人、奇形腫：17人、 胚細胞腫瘍：9人、奇形腫の悪性転化：4人、 癌：4人、線維肉腫：3人、卵黄嚢腫：3人、 yolk sac tumor：3人、頭蓋咽頭腫：3人、 胚腫：2人、脾臓腫瘍：2人、 未分化胚細胞腫：2人、皮膚線維肉腫：2人、 gastrointestinal stromal tumor：2人、 Teratoma：2人、腺房癌：2人 胎児性癌：2人、下垂体腺腫：2人、 骨肉腫：2人、上衣腫：2人、脳腫瘍：2人、 以下、各々1人、 anaplastic edendymoma、</p>

<p>atypical teratoid / rhabdoid tumor、 primitive neuroectodermal tumor solid and cystic tumor of pancreas、 meningioma、アグレッシブ線維腫症、 腺嚢胞癌、家族性赤血球貪食性細網症、 肝細胞癌、ユーイング肉腫、 ランゲルハンス細胞組織球症、 悪性血管外皮腫、悪性黒色腫、悪性細網症、 悪性歯原性腫瘍、悪性軟部巨細胞腫瘍、 悪性中皮腫、悪性末梢神経鞘性腫瘍 末梢性神経外胚葉腫瘍、神経外胚葉腫瘍、 神経上皮腫、神経線維肉腫、松果体細胞腫、 神経膠腫、腎芽腫、髄膜腫、星細胞腫、 脊索腫、脊髄腫瘍、脊椎腫瘍、視索腫瘍、 退形成性星細胞腫、神経膠腫、肺芽腫、 急性リンパ性白血病、骨髄異形成症候群、 血球貪食リンパ組織球症、悪性リンパ腫、 境界母斑を伴った黒色腫、胎児性癌、 混合型胚細胞腫瘍、線維形成性小円型腫瘍、 咽頭腫瘍、耳下腺腫瘍、腹腔内腫瘍、 精巣腫瘍、卵巣腫瘍、結膜腫瘍、上皮内癌、 胞巣状軟部肉腫、類上皮肉腫、血管肉腫、 横紋筋肉腫、肉腫、</p>
<p>2) ICD-10で「組織型不明の芽腫」として登録された35人のICD-0での登録状況 神経芽腫：8人、網膜芽腫：4人、 肝芽腫：4人、髄芽腫：3人、肺芽腫：3人、 睥芽腫：3人、胚腫：2人、 以下、各々1人、 gastrointestinal stromal tumor (GIST)、 Langerhans cell histiocytosis、 ウィルムス腫瘍、腸間膜の芽腫、 頭部の芽腫、悪性リンパ腫、悪性奇形腫、 松果体芽腫</p>
<p>3) ICD-10で「組織型不明の癌」として登録された35人のICD-0での登録状況 胎児性癌：5人、胚細胞腫瘍：3人、 副腎皮質癌：3人、卵黄嚢腫：2人、 卵巣癌：2人、胃癌：2人、 ランゲルハンス細胞組織球症：2人、 以下、各々1人、germinoma (トルコ鞍)、 mucoepidermoid carcinoma (顎下腺)、 小細胞癌 (子宮頸部)、粘液癌 (顎下腺)、 上皮内扁平上皮癌 (咽頭)、腺癌 (顎下腺) 骨髄異形成症候群、脈絡叢癌、悪性奇形腫、 卵巣精上皮腫、精巣上体癌、扁平上皮癌、 耳下腺癌、舌癌、癌、横紋筋肉腫、</p>

4) ICD-10で「組織型不明の肉腫」として登録された40人のICD-0での登録状況

ユーイング肉腫：6人、
胞巣状軟部肉腫：5人、未分化肉腫：4人、
明細胞肉腫（腎以外の腱靭帯由来）：2人、
類上皮肉腫：2人、神経外胚葉腫瘍：2人、
血管肉腫：2人、骨肉腫：2人、
以下、各々1人、
chondrosarcoma, spindle cell sarcoma、
リンパ管腫症、悪性シュワン腫、髄芽腫、
悪性リンパ腫、急性骨髄性白血病、
腎明細胞肉腫、ウィルムス腫瘍、滑膜肉腫、
脂肪肉腫、筋肉腫、紡錘形肉腫、腹部肉腫、
膝肉腫

2. 慢性腎疾患

慢性糸球体腎炎は、原則として病理診断名での登録となり、登録割合は16年度の20.2%から17年度は1.1%に激減した。また、慢性間質性腎炎は、対象基準として腎機能低下が設けられ、また、慢性腎盂腎炎を別登録としたため、登録割合が8.4%から0.7%に減少した。

そこで、16年度に慢性糸球体腎炎、または、慢性間質性腎炎として登録された患児が17年度に再登録されて、疾患名が変更になった状況をまとめた（表2）。16年度に登録された患児は、前者1754人、後者726人であり、そのうち17年度に再登録された患児は各々428人、104人であった。そして、疾患名が変更になった各々387人、86人の患児の登録状況をまとめた。

慢性糸球体腎炎の多くは病理診断名で、また、慢性間質性腎炎の多くは慢性腎盂腎炎で登録されており、登録精度の向上が認められた。

表2、16年度に「慢性糸球体腎炎、慢性間質性腎炎」として登録された患児の17年度の登録状況

1) 「慢性糸球体腎炎」387人の登録状況
—病理診断名等—

IgA腎症：158人、膜性腎症：106人、
膜性増殖性糸球体腎炎：30人、
メサングウム増殖性腎炎：27人

（このうち7人はびまん性、1人は巣状）、
遺伝性腎炎：20人（5人はAlport症候群）、
巣状糸球体硬化症：7人、
紫斑病性腎炎：4人、
急速進行性糸球体腎炎：2人、
半月体形成性糸球体腎炎：2人、
以下、各々1人、

IgM腎症、硬化性糸球体腎炎、
巣状糸球体腎炎、慢性増殖性糸球体腎炎、
—その他—

慢性腎不全：6人、ネフローゼ症候群：6人、
慢性間質性腎炎：5人、慢性腎盂腎炎：3人、
腎血管性高血圧：2人、
以下、各々1人、
萎縮腎、腎低形成、水腎症、巨大水尿管症、
尿細管性アシドーシス

2) 「慢性間質性腎炎」86人の登録状況

慢性腎盂腎炎：62人、
尿路の奇形による腎機能障害：7人、
水腎(症)：4人、巨大水尿管症3人、
尿路閉塞性腎機能障害：3人、
慢性膜性糸球体腎炎：3人、
以下、各々1人、
膜性増殖性糸球体腎炎、紫斑病性腎炎、
IgA腎症、ギテルマン症候群

3. 糖尿病

17年度「糖尿病」として登録された5,524人中、16年度の登録疾患名が変更された患児は190人であり、その内訳を表3に示す。

表3の1)の139人は、従来からの対象疾患名の中での変更であり、糖尿病から、1型または2型糖尿病への変更がほとんどであった。このような変更は、今後も続くと予想される。

表3の2)の7人は、法制化前の疾患名が対象外となったため、1型糖尿病で登録された患児であり、今後、このような症例はいなくなる。

表3の3)の44人は、法制化前の対象疾患名から法制化後の新規対象疾患名への変更で

あり、登録疾患名が正確になったと考えられる。

表3、17年度に疾患名が変更された「糖尿病」患児（合計190人）
（16年度登録疾患名 → 17年度登録疾患名）

1) 法制化前の対象疾患名での変更：139人 糖尿病→1型：75人、糖尿病→2型：60人 1型糖尿病→2型：3人、他：1人
2) 法制化前の対象疾患名が対象外：7人 糖尿病性網膜症→1型糖尿病：4人 糖尿病性ケトアシトシス→1型糖尿病：3人
3) 法制化後の新規対象疾患名に変更：44人 ①(1型)糖尿病→インスリン抵抗性糖尿病：28人 (インスリン受容体異常症：4人、 脂肪萎縮性糖尿病：2人、他：22人) ②(1型、2型)糖尿病→膵β細胞機能に 関わる遺伝子異常による糖尿病：10人 (MODY1：6人、MODY2：3人、MODY5：1人) ③(1型、2型)糖尿病→他の疾患に伴う 糖尿病：6人(膵摘後糖尿病：2人、 二次性糖尿病1人、他：3人)

4、先天性代謝異常

17年度に「先天性代謝異常」として登録された4197人中、16年度から疾患名が変更された患児は142人であり、その内訳を表4に示す。

表4の1)の101人は、従来からの対象疾患名の中での変更であり、家族性低リン酸血症からビタミンD抵抗性くる病への変更が最も多かった。その他、糖原病やムコ多糖症が型分類されたり、高アンモニア血症が細分化された疾患名になっており、法制化前より正確な疾患名で登録されていた。

表4の2)の41人は、法制化前の対象疾患名から法制化後は新規対象疾患名または型分類された疾患名への変更であり、登録疾患名が正確になったと期待される。

表4、17年度に疾患名が変更された

「先天性代謝異常」患児（合計142人）
（16年度登録疾患名 → 17年度登録疾患名）

1) 法制化前の対象疾患名での変更：101人 家族性低リン酸血症と ビタミンD抵抗性くる病：20人、 ガラクトース血症と型分類：15人、 糖原病と型分類：14人、 ムコ多糖症と型分類：8人、 シスチン症とシスチン尿症：6人、 高アンモニア血症と細分化された疾患名：6人、 フェニルケトン尿症と 高フェニルアラニン血症：5人、 その他：27人
2) 法制化後の新規対象疾患名に変更：41人 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症等→ ピルビン酸脱水素酵素欠損症：8人、 高アンモニア血症等→先天性高乳酸血症：7人、 家族性高コレステロール血症→ホモ接合型：6人、 高チロジン血症→I型：3人、II型：1人、 グルタル酸尿症→II型：3人、 グリセロールキナーゼ欠損症等→ グリセロールキナーゼ欠損症：3人、 家族性低リン酸血症→ビタミンD依存性くる病：3人 高アンモニア血症高コレステロール血症ホモ接合型症候群：2人、 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症：2人、 以下、各々1人、 三頭酵素欠損症、道化師様魚鱗せん、 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症

資料

- 1) 加藤忠明監修：小児慢性特定疾患早見表
(登録管理用)平成17年度版。母子愛育会。
2006