

平成 23 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況

研究分担者 加藤 忠明（国立成育医療研究センター 成育政策科学研究部 研究員）

研究要旨

平成 23 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業に関して、厚生労働省に 25 年 2 月までに電子データによる事業報告があった医療意見書は延べ 119,370 人分であり、その内容を集計・解析した。全国 107 か所の実施主体のうち 106 か所から事業報告があった。厚生労働省と実施主体の努力のおかげで、昨年度と比べてほとんど全ての実施主体から報告を受けられたので、登録人数が比較的多かった。平成 23 年度登録数は、1,000 人以上登録された疾患は多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症 12,948 人、先天性甲状腺機能低下症 5,865 人、1 型糖尿病 5,363 人、白血病 5,122 人、甲状腺機能亢進症 3,836 人、脳（脊髄）腫瘍 3,079 人、點頭てんかん 2,815 人、ネフローゼ症候群 2,774 人、Fallot 四徴症 2,499 人、心室中隔欠損症 2,357 人、胆道閉鎖症 2,289 人、思春期早発症 2,284 人、若年性関節リウマチと若年性特発性関節炎 2,169 人、IgA 腎症 1,905 人、ターナー症候群 1,449 人、血友病 A 1,377 人、川崎病性冠動脈病変 1,284 人、慢性甲状腺炎 1,189 人、両大血管右室起始症 1,176 人、慢性肺疾患 1,149 人、2 型糖尿病 1,112 人、単心室 1,018 人、軟骨無形成症 1,013 人、先天性副腎皮質過形成 1,012 人、完全大血管転位 1,009 人であった。病理診断名での登録、細分類された疾患名での登録であり、悪性新生物はほとんどが ICD-O で登録されていた。そして、無記入や不明な登録内容が減少したので、登録内容はより正確になっていると期待される。

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

研究協力者:

松井 陽（国立成育医療研究センター病院長）
黒田達夫（慶應義塾大学医学部小児外科教授）
内山 聖（新潟大学医歯学総合病院長）
荒川浩一（群馬大学医学部小児科教授）
賀藤 均（国立成育医療研究センター器官病態系内科部長）
横谷 進（同上 生体防御系内科部長）
神崎 晋（鳥取大学医学部小児科教授）
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（香川小児病院副院長）
小池健一（信州大学医学部小児科教授）
有賀 正（北海道大学医学部小児科教授）
高橋孝雄（慶應義塾大学医学部小児科教授）
須磨崎亮（筑波大学医学部小児科教授）

仁尾正記（東北大学医学部小児外科教授）
中村好一（自治医科大学公衆衛生学教授）
山野邊裕二（国立成育医療研究センター医療情報室長）
森臨太郎（同上 成育政策科学研究部長）
掛江直子（同上 成育保健政策科学研究室長）
原田正平（同上 成育医療政策科学研究室長）
顧 艶紅（同上 成育政策科学研究部上級研究員）
竹原健二（同上 研究員）
茂木仁美（同上 共同研究員）
斎藤 進（日本子ども家庭総合研究所母子保健研究部主任研究員）

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10年度以降、医療意見書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、17年度以降は法制化されている¹⁾。小慢事業の全国的な登録状況に関して、昨年度は主として平成21年度と平成22年度の集計・解析を行った²⁾。今年度は、主として平成23年度の全国的登録状況をまとめた。

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、そして、法制化後の小慢事業の状況を解析し、より良い小慢事業の今後のあり方を検討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25年2月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4点に配慮した。①原則として、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の保護者から得た。②非同意者の場合は、疾患名、性別、新規継続別の全国的な統計値のみ、同意者の集計値の中に含めて示した。③同意者の場合は、診断情報に加え、受給者番号や生年月日が付されているため、プライバシー保護のため、データは部室から持ち出さずに集計・管理した。(なお、患児の氏名や住所等は、実施主体から報告する段階で予め自動的に削除されている。)④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。

平成10~15年度小慢事業の資料は、ほぼすべての実施主体からの事業報告であり、新規・継続合わせ、全国延べ各々106,790人(国立成育医療研究センターのサーバー入力時に

重複症例と判定された登録例を除くと106,650人)、115,893人(同115,626人)、120,652人(同120,305人)、116,685人(同114,743人)、113,871人(同111,928人)、119,544人(同117,976人)分であった。

なお、本報告書で重複登録例とするのは、同一年度の実施主体から事業報告があった電子データの中で、受給者番号、保健所番号と疾患名が同一の場合を指す。

平成16年度は、全国95か所の実施主体のうち93か所(神奈川県、和歌山県を除く実施主体)から事業報告があり、延べ106,529人(同106,050人)分であった。

平成17年度は、全国98か所(平成17年度は東大阪市、函館市、下関市が実施主体に追加)の実施主体のうち97か所(神奈川県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録は除いて延べ108,749人(成長ホルモン治療用意見書提出例14,912人は重複して算出)分であった。

平成18年度は、全国99か所(平成18年度は青森市が実施主体に追加)の実施主体のうち96か所(神奈川県、福井県、高知県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録は除いて延べ103,420人(成長ホルモン治療用意見書提出例14,185人は重複して算出)分であった。

平成19年度は全国99か所の実施主体のうち98か所(神奈川県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録を除いて延べ108,194人(成長ホルモン治療用意見書提出例13,740人は重複して算出)分であった。

平成20年度は、全国103か所(平成20年度は柏市、久留米市、盛岡市、西宮市が実施主体に追加)の実施主体のうち101か所(神奈川県、奈良県、郡山市を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録を除き延べ105,014人(成長ホルモン治療用意見書提出例13,649人は重複して算出)分であった。

平成21年度は、全国106か所(平成21年度は前橋市、大津市、尼崎市が実施主体に追

加)の実施主体のうち105か所(奈良県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録を除き延べ112,246人(成長ホルモン治療用意見書提出例14,919人は重複して算出)分であった。

平成22年度は、全国106か所の実施主体のうち105か所(奈良県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録を除き延べ115,170人(成長ホルモン治療用意見書提出例15,564人は重複して算出)分であった。

平成23年度は、全国107か所(平成23年度は高崎市が実施主体に追加)の実施主体のうち106か所(奈良県を除く実施主体)から事業報告があり、重複登録を除き延べ119,370人(成長ホルモン治療用意見書提出例16,458人は重複して算出)分であった。

重複登録を除く上記の合計は、延べ1,571,987人分であった。このうち、主として平成23年度の全般的な登録状況、すなわち疾患群ごと、各疾患の登録者数やその割合を明らかにした。

C. 研究結果と考察

法制化後の17～23年度の登録内容は、法制化前の平成16年度以前より正確な疾患名となり、また、都道府県等単独事業(以下、県単)での登録が減少していた²⁾。そして、ほとんど全ての実施主体から事業報告があった。比較的重症な小慢疾患の全国レベルでの登録状況が以前より正確になっていると期待される。以下、県単での登録、また非同意者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、個人情報保護に十分配慮した上、国立成育医療研究センター研究所等に公開する予定である。

1. 悪性新生物

疾患群としての「悪性新生物」に関する集計結果を表1に示す。

平成11年度の登録人数18,169人、平成12

年度19,253人、平成13年度20,046人、平成14年度20,026人、平成15年度19,124人、平成16年度18,656人に比べて平成17年度15,095人、平成18年度13,736人、平成19年度13,768人、平成20年度13,362人、平成21年度13,706人、平成22年度13,814人、平成23年度14,131人と減少した。治療終了後5年経過すると対象外になる対象基準が設定されたためと推察される。

悪性新生物の対象基準は、脳(脊髄)腫瘍は部位診断のみで対象となり、それ以外は原則として病理診断に基づく登録による。そこで、以下の登録人数は、脳(脊髄)腫瘍は、部位ごとの登録人数を、また、他の悪性新生物は原則として(ICD10での登録を除き)病理診断名での登録人数を示す。

平成23年度は登録人数が多い順に、白血病36.2%、脳(脊髄)腫瘍21.8%、悪性リンパ腫7.0%、神経芽腫5.6%、組織球症4.6%、網膜芽腫3.6%、骨肉腫2.9%、その他の神経膠腫3.0%、胚細胞腫瘍2.4%、横紋筋肉腫2.0%、肝芽腫2.0%、絨毛性腫瘍1.9%(脳腫瘍を除くと0.7%)、Wilms腫瘍1.8%、ユースティング肉腫1.2%、骨髄異形成症候群1.1%であり、平成20年度の登録順とほぼ同様であった²⁾。これらの15疾患で悪性新生物の95.9%を占めていた。

ただし、神経芽腫は、平成15年度から平成23年度にかけて、14.4%→13.9%→9.5%→9.5%→7.3%→6.3%→6.3%→5.9%→5.6%に減少しており、マスキングの平成15年度以降の休止に伴う変化と推察される。

法制化前の平成16年度までの分類ICD-10での登録は一部に見られたが、ほとんどICD-Oでの登録となった。登録内容の精度が向上したと考えられる。

表1. 平成23年度 悪性新生物
Malignant Neoplasms

(合計14,131人)

登録状況: 新規診断2,374人、継続11,534人、

転入 73 人、再開 42 人、無記入 108 人
 男女割合: 男子 7,599 人、女子 6,232 人、無記
 入 300 人
 国の小慢事業 14,108 人、県単独事業 23 人

疾患名または 部位 (ICD-O)	ICD-0 ICD10	人数(人)	%
白血病 (以下、再掲)		5122 人	36.2%
急性リンパ性		3771 人	26.7%
バーキット白血病 (B 細胞性、FAB 分類: L3)	9826	7 人	
急性リンパ性白血病 (B 細胞性、FAB 分類: L1 又は L2)	9835	1127 人	
※ 脳腫瘍の 8 人を含めると 1135 人			
乳児白血病	9835B	5 人	
急性リンパ性白血病、Ph1 陽性	9835C	19 人	
急性リンパ性白血病	9835N	2380 人	
※ 脳腫瘍の 10 人を含めると 2390 人			
急性リンパ性白血病	C91.0	46 人	
急性リンパ性白血病 (T 細胞性、FAB 分類: L1 又は L2)	9837	187 人	
急性骨髄性白血病 (以下、再掲)		1088 人	7.7%
急性骨髄性白血病 (M6)	9840	6 人	
急性骨髄性白血病	9861	810 人	
※ 脳腫瘍の 1 人を含めると 811 人			
急性骨髄性白血病	C92.0	7 人	
急性前骨髄球性白血病 (M3)	9866	56 人	
急性骨髄単球性白血病 (M4)	9867	23 人	
急性骨髄単球性白血病	C92.5	1 人	
急性骨髄性白血病、微小分化型 (M0)	9872	3 人	
急性骨髄性白血病、未成熟型 (M1)	9873	1 人	
急性骨髄性白血病、成熟型 (M2)	9874	22 人	
急性単球性白血病 (M5)	9891	13 人	
急性巨核芽球性白血病 (M7)			

	9910	64 人
治療関連急性骨髄性白血病	9920	1 人
緑色腫	9930	2 人
白血病性細網内皮症	9940	1 人
若年性骨髄単球性白血病	9946	78 人
その他、白血病 (以下、再掲)		263 人 1.8%
急性白血病	9801	73 人
慢性骨髄性白血病	9875	165 人
※ 脳腫瘍の 1 人を含めると 166 人		
慢性骨髄性白血病	C92.1	2 人
緑色腫	9930	2 人
白血病性細網内皮症	9940	1 人
白血病	C95.9	12 人
骨髄系の腫瘍	C42.1	8 人
骨髄異形成症候群	9989	154 人 1.1%
※ 脳腫瘍の 1 人を含めると 155 人		
多発性骨髄腫	9732	7 人 0.0%
※ 脳腫瘍の 4 人を含めると 11 人		
脳 (脊髄) 腫瘍 (以下、再掲)		3079 人 21.8%
(以下、白血病、神経芽腫、組織球症、骨髄 腫等との記載は、他の項目での記載と重複)		
髄膜 (C70、以下、再掲)		19 人 0.1%
悪性黒色腫	8720	1 人
星細胞腫	9400	1 人
嚢胞内癌	8504	1 人
横紋筋肉腫	8900	1 人
横紋筋肉腫、胞巢型	8920	1 人
primitive neuroectodermal tumor	9364	1 人
脈絡叢癌	9390	1 人
髄膜腫	D32.9A	2 人
髄膜腫	9530	1 人
急性リンパ性白血病 (B 細胞性、FAB 分類: L1 又は L2)	9835	4 人
急性リンパ性白血病	9835N	4 人
慢性骨髄性白血病	9875	1 人
大脳 (C71.0、以下、再掲)		117 人 0.8%

癌	8010	2人	軟骨肉腫	9220	1人
上皮内腺癌	8140	1人	神経膠腫	9380	5人
集合管癌	8319	1人	上衣腫	9391	3人
外胚葉性間葉腫	8921	1人	ependymoblastoma	9392	2人
肝芽腫	8970	1人	毛様細胞性星細胞腫	9421	2人
未分化胚細胞腫	9060	3人	膠芽腫	9440	1人
胚腫	9064	10人	非定型奇形腫瘍	9508	1人
胎児性癌	9070	1人	悪性奇形腫	9080B	1人
卵黄囊腫	9071	1人	側頭葉 (C71.2、以下、再掲)	18人 0.1%	
悪性奇形腫	9080B	1人	癌	8010	1人
奇形腫	9080C	2人	肉腫	8800	1人
絨毛癌	9100	2人	血管芽腫	9161	1人
絨毛上皮癌を伴う混合型	9101	9人	神経膠腫	9380	6人
ユーイング肉腫	9260	1人	脈絡叢乳頭腫	9390	1人
神経外胚葉腫瘍	9364	5人	上衣腫	9391	1人
神経膠腫	9380	16人	星細胞腫	9400	1人
脈絡叢癌	9390	5人	毛様細胞性星細胞腫	9421	2人
上衣腫	9391	11人	海綿芽腫	9423	1人
退形成性上衣腫	9392	7人	髄膜腫	9530	1人
星細胞腫	9400	7人	悪性リンパ腫、T細胞性		
退形成性星細胞腫	9401	1人		9590C	1人
毛様細胞性星細胞腫	9421	3人	病型不明		1人
膠芽腫	9440	4人	頭頂葉 (C71.3、以下、再掲)	8人 0.1%	
乏神経突起膠腫	9450	1人	神経膠腫	9380	2人
髄芽腫	9470	2人	上衣腫	9391	1人
テント上・脊髄原始神経外胚葉腫瘍			星細胞腫	9400	1人
	9473	1人	神経上皮腫	9503	1人
神経上皮腫	9503	2人	ランゲルハンス細胞組織球症		
神経節膠腫	9505	6人		9751	1人
Central neurocytoma	9506	1人	急性リンパ性白血病	9835N	1人
異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍			病型不明		1人
	9508	1人	後頭葉 (C71.4、以下、再掲)	4人 0.0%	
髄膜腫	9530	2人	神経膠腫	9380	1人
悪性リンパ腫、B細胞性			脳室上衣腫	9391	1人
	9590B	1人	星細胞腫	9400	2人
悪性リンパ腫	9590N	1人	脳室 (C71.5、以下、再掲)	52人 0.4%	
病型不明		3人	癌	8010	4人
神経膠腫	C71.9	1人	胚腫	9064	3人
前頭葉 (C71.1、以下、再掲)	22人 0.1%		絨毛上皮癌を伴う混合型		
癌	8010	5人		9101	2人
ラブドイド腫瘍	8963	1人	神経膠腫	9380	2人

脈絡叢乳頭腫	9390	8人	松果体芽腫	9362	16人
上衣腫	9391	13人	胚細胞腫瘍（絨毛癌成分が大部分）		
退形成性上衣腫	9392	1人		9101	34人
毛様細胞性星細胞腫	9421	2人	胚腫（松果体）	9064	18人
髄芽腫	9470	3人	小計		160人 1.1%
中枢性原始神経外胚葉腫瘍			小脳（C71.6、以下、再掲）		395人 2.8%
	9473	1人	癌	8010	10人
central neurocytoma	9506	1人	神経内分泌癌	8246	1人
異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍			ラブドイド腫瘍	8963	2人
	9508	1人	胚腫	9064	1人
ランゲルハンス細胞組織球症			卵黄囊腫	9071	2人
	9751	1人	胚細胞腫瘍	9101	1人
急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類： L1又はL2）	9835	1人	血管芽腫	9161	3人
悪性奇形腫	9080B	1人	神経外胚葉腫瘍	9364	2人
奇形腫	9080C	3人	神経膠腫	9380	29人
病型不明		1人	脈絡叢乳頭腫	9390	1人
脳室腫瘍	C71.5	3人	上衣腫	9391	24人
髄芽（細胞）腫	C71.9G	1人	退形成性上衣腫	9392	6人
頭蓋咽頭腫	9350	343人	星細胞腫	9400	28人
頭蓋咽頭腫	D44.4	10人	fibrillary astrocytoma	9420	1人
小計		353人 2.5%	毛様細胞性星細胞腫	9421	22人
その他下垂体（C75.1、以下再掲）		121人 0.9%	膠芽腫	9440	2人
癌	8010	4人	髄芽腫	9470	218人
下垂体腺腫	8272	53人	髄芽（細胞）腫	G71.9G	2人
未分化胚腫	9060	2人	髄筋芽腫	9472	1人
胚腫	9064	9人	神経節細胞腫	9492	1人
卵黄囊腫	9071	1人	神経芽腫	9500	1人
混合型胚細胞腫瘍	9085	1人	神経節膠腫	9505	7人
胚細胞腫瘍（絨毛癌成分が大部分）			非定型奇形腫瘍・ラブドイド腫瘍		
	9101	40人		9508	5人
神経膠腫	9380	1人	髄膜腫	9530	1人
悪性リンパ腫	9590N	1人	バーキットリンパ腫	9687	1人
悪性リンパ腫、ろ胞性	9690	1人	奇形種	9080C	4人
ランゲルハンス細胞組織球症			神経節神経腫	9490C	1人
	9751	5人	形質細胞性骨髄腫	9732	1人
下垂体膠腫	C75.1	2人	mastocytosis	9741	1人
病型不明		2人	ランゲルハンス細胞組織球症		
松果体腫	9360	70人		9751	1人
松果体腫	D44.5	1人	小脳腫瘍	D43.1B	2人
松果体細胞腫	9361	21人	病型不明		13人
			脳幹、延髄、第4脳室、中脳		

(C71.7、以下、再掲) 108人 0.8%			未分化胚細胞腫	9060	6人
癌	8010	5人	胚腫	9064	72人
Germinoma	9064	1人	胎児性癌	9070	2人
胎児性癌	9070	1人	卵黄囊腫	9071	4人
絨毛上皮癌を伴う混合型			奇形腫の悪性転化	9084	1人
	9101	1人	混合性胚細胞腫癌	9085	12人
Hemangioblastoma, angioblastoma			絨毛癌	9100	3人
	9161	1人	絨毛上皮癌を伴う混合型		
神経膠腫	9380	57人		9101	94人
脈絡叢乳頭腫	9390	1人	血管肉腫	9120	2人
上衣腫	9391	8人	血管内皮腫	9120	1人
退形成性上衣腫	9392	1人	悪性血管外皮腫	9150	1人
星細胞腫	9400	9人	血管芽腫	9161	4人
退形成性星細胞腫	9401	1人	間葉性軟骨肉腫	9240	1人
毛様細胞性星細胞腫	9421	5人	悪性巨細胞腫瘍	9250	2人
膠芽腫	9440	2人	ユーイング肉腫	9260	1人
乏神経突起膠腫	9450	1人	神経外胚葉腫瘍	9364	14人
髄芽腫	9470	6人	脊索腫	9370	7人
神経芽腫	9500	1人	神経膠腫	9380	190人
神経節膠腫	9505	1人	神経膠腫	C71.9A	12人
びまん性大細胞型 B リンパ腫			脈絡叢乳頭腫	9390	26人
	9680	1人	上衣腫	9391	64人
ランゲルハンス細胞組織球症			退形成性上衣腫	9392	21人
	9751	1人	星細胞腫	9400	95人
ウィルムス腫瘍	8960A	1人	神経星細胞腫	C71.9D	2人
奇形種	9080C	1人	退形成性星細胞腫	9401	4人
病型不明		2人	毛様細胞性星細胞腫	9421	55人
脳 (C71.9、以下、再掲) 1066人 7.5%			海綿芽腫	9423	1人
癌	8010	55人	多形黄色星細胞腫	9424	3人
上皮性腫瘍、悪性	8011	2人	膠芽腫	9440	13人
多形細胞癌	8022	1人	乏神経突起膠腫	9450	6人
肝細胞癌、線維層板状	8171	1人	退形成性希突起膠腫	9451	6人
肉腫	8800	2人	髄芽腫	9470	68人
類上皮腫	8804	3人	髄芽腫	C71.9G	2人
abdominal fibromatosis	8822	1人	desmoplastic nodular medulloblastoma		
横紋筋肉腫	8900	2人		9471	1人
外胚葉性間葉腫	8921	1人	髄筋芽腫	9472	1人
ラブドイド腫瘍	8963	2人	中枢性原始神経外胚葉腫瘍		
肝芽腫	8970	1人		9473	2人
脾芽腫	8971	1人	神経節細胞腫	9492	7人
肺芽腫	8972	3人	神経芽腫	9500	7人

髓上皮腫	9501	1人	未分化肉腫	8805	1人
神経上皮腫	9503	5人	脂肪肉腫	8850	10人
神経節膠腫	9505	27人	rhabdoid tumor	8963	1人
中枢神経細胞腫	9506	4人	胎児肉腫	8991	1人
異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍			滑膜肉腫	9040	1人
	9508	5人	血管肉腫	9120	1人
嗅覚神経芽腫	9522	1人	血管芽腫	9161	3人
髄膜腫	9530	9人	骨肉腫	9180	1人
乳頭状髄膜腫	9538	1人	ユーイング肉腫	9260	5人
神経線維肉腫	9540	2人	脊索腫	9370	3人
悪性神経周膜腫	9571	1人	神経膠腫	9380	8人
diffuse large B-cell lymphoma			上衣腫	9391	7人
	9680	1人	星細胞腫	9400	6人
未分化大細胞型リンパ腫			退形成性星細胞腫	9401	1人
	9714	1人	毛様細胞性星細胞腫	9421	1人
悪性細網症	9719	2人	神経節細胞腫	9492	1人
形質細胞性骨髓腫	9732	2人	神経芽腫	9500	4人
組織球性髄様細網症	9750	4人	神経上皮腫	9503	1人
ランゲルハンス細胞組織球症			神経節膠腫	9505	2人
	9751	23人	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍		
急性リンパ性白血病 (B 細胞性、FAB 分類 :				9508	2人
L1 又は L2)	9835	1人	網膜芽細胞腫	9510	1人
悪性奇形腫	9080B	4人	髄膜腫	9530	3人
奇形腫	9080C	32人	神経線維肉腫	9540	1人
奇形腫	D36.9	1人	未分化大細胞型リンパ腫		
悪性神経鞘腫	9560B	2人		9714	1人
神経鞘腫	9560C	7人	骨髓腫	9732	1人
悪性リンパ腫、B 細胞性	9590B	1人	histiocytosis X	9750	1人
悪性リンパ腫、T 細胞性	9590C	1人	ランゲルハンス細胞組織球症		
悪性リンパ腫	9590N	2人		9751	7人
組織球性腫瘍	9755N	1人	急性リンパ性白血病 (B 細胞性、FAB 分類 :		
急性リンパ性白血病	9835N	2人	L1 又は L2)	9835	1人
視神経膠腫	C72.3	2人	急性リンパ性白血病	9835N	2人
視床下部腫瘍	D43.2C	1人	急性骨髄性白血病	9861	1人
硬膜外腫瘍	D43.2D	1人	骨髄異形成症候群	9989	1人
脳腫瘍	D43.2E	21人	奇形腫	9080C	9人
病型不明		40人	Ganglioneuroblastoma	9490B	1人
脊髄 (C72.0、以下、再掲) 124人 0.9%			悪性神経鞘腫	9560B	1人
癌	8010	17人	神経鞘腫	9560C	5人
肉腫	8800	1人	悪性リンパ腫、T 細胞性	9590C	1人
類上皮肉腫	8804	2人	悪性リンパ腫	9590N	1人

脊髄腫瘍	D43.4	4人	退形成性上衣腫	9392	10人
病型不明		2人	星細胞腫	9400	52人
馬尾 (C72.1)		2人 0.0%	退形成性星細胞腫	9401	3人
脳室上衣腫	9391	1人	毛様細胞性星細胞腫	9421	33人
髄膜腫	9530	1人	海綿芽腫	9423	1人
視神経 (C72.3、以下、再掲)		71人 0.5%	膠芽腫	9440	8人
癌	8010	2人	乏神経突起膠腫	9450	2人
神経膠腫	9371	48人	退形成性希突起膠腫	9451	2人
星細胞腫	9400	6人	髄芽腫	9470	83人
毛様細胞性星細胞腫	9421	9人	髄芽腫	C71.9G	2人
神経芽腫	9500	1人	髄筋芽腫	9472	1人
神経星細胞腫	9505	1人	神経節細胞腫	9492	5人
網膜芽腫	9510	1人	神経上皮腫	9503	3人
ランゲルハンス細胞組織球症			神経節膠腫	9505	17人
	9751	1人	中枢性神経細胞腫	9506	2人
視神経膠腫	C72.3	1人	非定型奇形腫瘍・ラブドイド腫瘍		
病型不明		1人		9508	5人
聴神経 (C72.4、以下、再掲)		5人 0.0%			
癌	8010	2人	神経芽腫	9500	776人
神経鞘腫	9560C	2人	神経芽腫	C74.9	11人
急性リンパ性白血病 (B細胞性、FAB分類: L1 又は L2)	9835	1人			小計 787人 5.6%
脳神経 (C72.5、以下、再掲)		8人 0.1%			※ 脳腫瘍の 15人を含めると 802人 5.7%
癌	8010	1人	網膜芽細胞腫	9510	489人
脊索腫	9370	1人	網膜芽細胞腫	C69.2A	8人
神経膠腫	9380	1人	網膜芽細胞腫	C69.9	2人
神経膠腫	C71.9A	1人			※ 脳腫瘍の 5人を含め 504人 3.6%
髄芽腫	9470	1人			
ランゲルハンス細胞組織球症			悪性リンパ腫 (以下、再掲)		989人 7.0%
	9751	1人	※ 脳腫瘍の 17人を含めると 1006人 7.1%		
神経鞘腫	9560C	2人	悪性リンパ腫、B細胞性		
神経系 (C72.9、以下、再掲)		4人 0.0%		9590B	116人
神経膠腫	9380	1人	※ 脳腫瘍の 2人を含めると 118人		
毛様細胞性星細胞腫	9421	1人	悪性リンパ腫、T細胞性		
神経芽腫	9500	1人		9590C	79人
急性リンパ性白血病	9835N	1人	※ 脳腫瘍の 3人を含めると 82人		
神経芽腫と網膜芽腫を除く神経膠腫			T細胞リンパ腫	C84.5	2人
(前記を除く)		422人 3.0%	悪性リンパ腫	9590N	434人
グリオーマ	9380	125人	※ 脳腫瘍の 4人を含めると 438人		
脈絡叢癌	9390	20人	悪性リンパ腫	C85.9B	12人
上衣腫	9391	48人	非ホジキンリンパ腫	C85.9A	2人

ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)		
9650	123 人	
ホジキン病	C81.9	3 人
ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)		
C77	2 人	
ホジキンリンパ腫、高リンパ球		
9651	1 人	
ホジキンリンパ腫、混合細胞型		
9652	4 人	
ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型		
9659	8 人	
びまん性大細胞型 B リンパ腫		
9680	26 人	
※ 脳腫瘍の 2 人を含めると	28 人	
バーキットリンパ腫	9687	75 人
※ 脳腫瘍の 1 人を含めると	76 人	
ろ胞性リンパ腫	9690	2 人
※ 脳腫瘍の 1 人を含めると	3 人	
菌状息肉腫	9700	1 人
末梢 T 細胞リンパ腫	9702	6 人
未分化大細胞型リンパ腫		
9714	40 人	
※ 脳腫瘍の 2 人を含めると	42 人	
悪性細網症	9719	14 人
※ 脳腫瘍の 2 人を含めると	16 人	
前駆 T 細胞性リンパ芽球性リンパ腫		
9729	39 人	
組織球症 (以下、再掲)	646 人 4.6%	
悪性組織球症	9750	22 人
※ 脳腫瘍の 5 人を含めると	27 人	
血球貪食リンパ組織球症		
9750B	166 人	
家族性赤血球貪食性細網症		
9750C	9 人	
ランゲルハンス細胞組織球症		
9751	425 人	
※ 脳腫瘍の 36 人を含めると	461 人	
好酸球性肉芽腫	9752	17 人
レットラー・ジーベ病	9754	4 人
組織球肉腫	9755	3 人

*以下、既出 (前記) の悪性新生物は含まない

骨・軟骨腫瘍	663 人 4.7%	
骨肉腫	9180	428 人
骨肉腫	C41.9A	10 人
小計	438 人	2.9%
線維芽細胞骨肉腫	9182	1 人
血管拡張性骨肉腫	9183	1 人
骨膜性骨肉腫	9193	3 人
軟骨肉腫	9220	19 人
悪性軟骨芽腫	9230	1 人
粘液腫性軟骨肉腫	9231	1 人
間葉性軟骨肉腫	9240	1 人
悪性巨細胞腫瘍	9250	2 人
ユーイング肉腫	9260	171 人
※ 脳腫瘍の 7 人を含めると	178 人	
ユーイング肉腫	C41.9B	2 人
神経外胚葉腫瘍	9364	23 人
筋肉腫瘍	288 人 2.0%	
横紋筋肉腫	8900	283 人
横紋筋肉腫	C49.9A	3 人
横紋筋肉腫、混合型	8902	1 人
横紋筋肉腫、胎芽型	8910	12 人
横紋筋肉腫、胞巣型	8920	19 人
小計	279 人	2.0%
平滑筋肉腫	8890	7 人
筋肉腫	8895	2 人
混合腫瘍、間質系腫瘍	637 人 4.5%	
ウィルムス腫瘍	8960A	250 人
ウィルムス腫瘍	C64 A	5 人
小計	255 人	1.8%
肝芽腫	8970	270 人
肝芽腫	C22.2	6 人
小計	276 人	2.0%
胃腸間質肉腫	8936	3 人
悪性混合腫瘍 (唾液腺由来)		
8940	2 人	
中胚葉性混合腫瘍	8951	1 人

先天性腎間葉芽腫	8960B	6人	胆管癌	8160	1人
悪性ラブドイド腫瘍	8963	13人	肝細胞癌	8170	9人
腎明細胞肉腫	8964	27人	腺嚢胞癌	8200	4人
膝芽腫	8971	14人	家族性大腸ポリポーシス	8220	3人
肺芽腫	8972	19人	悪性カルチノイド	8240	1人
胸膜肺芽腫	8973	9人	神経内分泌癌	8246	1人
胎児肉腫	8991	3人	肺癌	8251	2人
充実性偽乳頭膝腫瘍	8452	9人	乳頭状腺癌	8260	9人
			腎細胞癌、明細胞型	8310	2人
胚細胞腫瘍		344人 2.4%	腎細胞癌	8312	10人
奇形種	9080C	57人	濾胞状腺癌	8330	7人
悪性奇形種	9080B	44人	副腎皮質癌	8370	12人
		小計 101人 0.7%			
卵黄嚢腫	9071	110人	扁平上皮腫瘍		78人 0.6%
卵黄嚢腫	C76.3A	2人	乳頭状癌	8050	63人
卵巣の悪性腫瘍	C56	3人	扁平上皮癌	8070	11人
卵巣の悪性腫瘍	C56 C	2人	リンパ上皮癌	8082	3人
未分化胚細胞腫	9060	50人	基底細胞癌	8090	1人
精細胞腫	9061	2人			
胚腫	9064	59人	軟部腫瘍、肉腫		57人 0.4%
胎児性癌	9070	4人	肉腫	8800	17人
奇形腫の悪性転化	9084	1人	紡錘形肉腫	8801	11人
混合型胚細胞腫瘍	9085	10人	小細胞肉腫	8803	2人
			類上皮肉腫	8804	8人
			未分化肉腫	8805	15人
			線維形成性小円形腫瘍	8806	4人
絨毛性腫瘍		102人 0.7%			
※ 脳腫瘍の164人を含めると266人 1.9%			線維性腫瘍		59人 0.4%
絨毛癌	9100	6人	線維肉腫	8810	23人
絨毛上皮癌を伴う混合型			線維粘液肉腫	8811	2人
	9101	96人	骨膜性線維肉腫	8812	1人
			乳児性線維肉腫	8814	6人
上皮性腫瘍		108人 0.8%	アグレッシブ線維腫症	8821	7人
癌	8010	95人	腹腔内線維腫症	8822	6人
上皮性腫瘍、悪性	8011	2人	筋線維性線維腫症	8824	4人
巨細胞癌	8012	2人	悪性線維組織球腫	8830	5人
低分化癌	8020	3人	皮膚線維肉腫	8832	5人
未分化癌	8021	4人			
多形細胞癌	8022	1人	滑膜腫瘍		48人 0.3%
小細胞癌	8041	1人	滑膜肉腫	9040	39人
			滑膜肉腫、紡錘形	9041	2人
腺癌		68人 0.5%			
上皮内腺癌	8140	7人			

明細胞肉腫	9044	7人	嚢胞性、粘液性、漿液性腫瘍	4人 0.0%
			粘液嚢胞腺癌	8470 4人
末梢神経性腫瘍		21人 0.2%	性索、間質系腫瘍	4人 0.0%
悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	6人	悪性アンドロblastoma	
悪性シュワン腫	9560B	7人		8630 1人
神経鞘腫	9560C	8人	悪性セルトリ細胞腫	8640 1人
			悪性ライディッヒ細胞腫瘍	
傍神経節腫およびグロームス腫瘍		13人 0.1%		8650 1人
悪性パラガングリオーマ	8680	1人	悪性パラガングリオーマ	8680 1人
褐色細胞腫	8700N	11人	移行上皮癌	2人 0.0%
悪性褐色細胞腫	8700	1人	類基底細胞癌	8123 2人
血管腫瘍		18人 0.1%	皮膚および付属器腫瘍	3人 0.0%
血管肉腫	9120	3人	皮膚付属器癌	8390 1人
悪性血管内皮腫	9130	11人	基底細胞癌	C44.9B 1人
血管芽腫	9161	4人	皮膚癌	C44 1人
脂肪腫瘍		12人 0.1%	粘液類上皮癌	8430 8人 0.1%
脂肪肉腫	8850	6人	腺房癌	8550 6人 0.0%
粘液脂肪肉腫	8852	1人	その他 ICD-O による登録	7人 0.0%
脂肪肉腫、混合型	8855	1人	転移性腫瘍	8000 2人
脂肪芽細胞症	8881	4人	脊索腫	9370 5人
顆粒細胞性腫瘍および胞巣状軟部肉腫		13人 0.1%	その他 ICD-10 による登録	30人 0.2%
胞巣状軟部肉腫	9581	13人	膵臓の悪性新生物	C25 6人
			(ランゲルハンス細胞組織球症の記載有)	
リンパ管腫		27人 0.2%	胃腸管の悪性新生物	C26 1人
悪性リンパ管腫	9170	6人	肺がん	C34.9 1人
リンパ管腫症	9174	21人	後縦隔の悪性新生物	C38.2 1人
髄膜腫瘍、髄膜腫	9530	16人 0.1%	骨の悪性新生物	C41 4人
黒色腫、母斑細胞腫		31人 0.2%	神経の悪性新生物	C47 1人
悪性黒色腫	8720	19人	軟部組織の悪性新生物	C49 2人
巨大色素性母斑	8761	12人	眼の悪性新生物	C69.9 2人
乳管、小葉、髄様腫瘍		15人 0.1%	甲状腺の悪性新生物	C73 1人
嚢胞内癌	8504	3人	臀部の悪性新生物	C76.3 1人
髄様癌	8510	12人	(Wilms tumor の記載有)	
			大腿の悪性新生物	C76.5 1人
			リンパ節の悪性新生物	C77 1人

原発不明の悪性新生物	C80 C	3 人
その他の芽腫	C80 D	1 人
血小板機能異常症	D69.1	3 人
クモ膜嚢胞	G93.0	1 人

不明（コンピュータ入力ミス等） 7 人 0.0%

2. 慢性腎疾患

「慢性腎疾患」に関する集計結果を表 2 に示す。

平成 10 年度の登録人数は 9,796 人、平成 11 年度は 10,243 人、平成 12 年度は 10,265 人、平成 13 年度は 10,294 人、平成 14 年度 9,600 人、平成 15 年度 10,826 人、平成 16 年度 8,978 人、平成 17 年度 8,685 人、平成 18 年度 7,855 人、平成 19 年度 8,242 人、平成 20 年度 8,054 人、平成 21 年度 8,405 人、平成 22 年度 8,638 人、平成 23 年度 8,686 人であり、平成 17 年度の法制化後はほぼ一定の登録人数となった。入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、全国レベルでの対象者数は、法制化後、若干減少している。

県単での登録は平成 16 年度の 1,094 人、平成 17 年度 548 人、平成 18 年度 359 人、平成 19 年度 264 人、平成 20 年度 241 人、平成 21 年度 145 人、平成 22 年度 199 人、平成 23 年度 100 人と減少し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

平成 23 年度は登録人数順に、ネフローゼ症候群 31.9%、IgA 腎症 21.9%、メサンギウム増殖性腎炎 5.8%、巣状糸球体硬化症 5.2%、紫斑病性腎炎 4.5%、慢性腎不全 4.3%、膜性腎症 4.0%、水腎症 3.6%、膜性増殖性糸球体腎炎 3.5%、腎低形成 2.7%であり、これら 10 疾患で慢性腎疾患の 87.4%を占めていた。

平成 16 年度と比較して平成 17 年度に登録割合が増加した病理診断名の IgA 腎症は 19.3%（平成 17 年度）→20.6%（平成 18 年度）→22.4%（平成 19 年度）→23.0%（平成 20 年度）→22.9%（平成 21 年度）、→22.3%

（平成 22 年度）→21.9%（平成 23 年度）、巣状糸球体硬化症は 2.9%→4.1%→ 4.4%→ 5.0%→4.9%→5.0%→5.2%、膜性増殖性糸球体腎炎 2.9%→3.4%→3.6%→3.2%→3.5%→ 3.6%→3.5%、メサンギウム増殖性腎炎は 2.6%→ 3.6%→4.1%→5.2%→6.1%→5.8% →5.8%と高止まり傾向を示し、逆に慢性糸球体腎炎は 1.1%→0.3%→0.2%→0.1%→0.0% →0.0%→0.1%、慢性間質性腎炎 0.7%→0.5% →0.4%→0.5%→0.4%→0.5%→0.4%と減少 傾向を示した。ステロイド抵抗性ネフローゼ 症候群での登録は、1.7%→2.4%→2.4%→ 2.6%→3.3%→3.8%→4.5%とさらに増加し た。以上の結果より、登録内容が以前より正 確になったと期待される。

表 2. 平成 23 年度 慢性腎疾患

Chronic Renal Diseases

（合計 8,686 人）

新規診断 1,336 人、継続 7,191 人、転入 39 人、再開 57 人、無記入 63 人
男子 5,001 人、女子 3,507 人、無記入 178 人
国の小慢事業 8,586 人、県単事業 100 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
急速進行性糸球体腎炎	N01.9	77	0.9
Goodpasture 症候群	M31.0	1	0.0
慢性腎炎症候群（以下、再掲）		9	0.1
慢性糸球体腎炎	N03.9	6	0.1
慢性増殖性糸球体腎炎	N03.8	3	0.0
硬化性糸球体腎炎	N05.9	4	0.0
ネフローゼ症候群（以下、再掲）	N04 等	2774	31.9
微小変化型	N04.0	125	1.4
先天性	N04.9B	48	0.6
ステロイド抵抗性	N04.0B	392	4.5
遺伝性腎炎	N07.9 等	193	2.2
Alport 症候群（再掲）	Q87.8B	87	1.0
二次性腎炎（以下、再掲）		2313	26.6
IgA 腎症	N02.8A	1905	21.9
IgM 腎症	N02.8B	13	0.1

紫斑病性腎炎	D69.0B	395	4.5
メサンギウム増殖性腎炎	N05.3	504	5.8
びまん性（再掲）	N05.3A	51	0.6
巣状（再掲）	N05.3B	13	0.1
巣状糸球体硬化症	N05.1A	451	5.2
巣状糸球体腎炎	N05.1B	16	0.2
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	306	3.5
膜性腎症	N05.2	347	4.0
先天性腎奇形（以下、再掲）		543	6.3
多発性嚢胞腎	Q61.3	82	0.9
腎嚢胞	Q61.0	6	0.1
異形成腎	Q61.4	71	0.8
両側性多房性嚢胞異形成腎	Q61.4B	1	0.0
腎低形成	Q60.5A	235	2.7
Oligonephronia	Q60.5B	1	0.0
Potter 症候群	Q60.6	1	0.0
腎無形成	Q60.2	16	0.2
家族性若年性ネフロンろう	N25.8D	42	0.5
Gitelman 症候群	N25.8F	25	0.3
尿路の奇形等	Q62.8	44	0.5
腎の奇形等	Q63.9	19	0.2
慢性間質性腎炎	N11.9	39	0.4
慢性腎盂腎炎	N11.9B	63	0.7
閉塞性腎症（以下、再掲）		366	4.2
水腎症	N13.3	310	3.6
水尿管症	N13.4	26	0.3
巨大水尿管症	Q62.2	3	0.0
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	26	0.3
閉塞性腎障害	N13.8	1	0.0
腎尿路結石症	N20.9 等	4	0.0
腎結石（再掲）	N20.0	4	0.0
腎動脈狭窄	I70.1	4	0.0
腎静脈血栓	I82.3	2	0.0
腎動脈血栓	N28.0	2	0.0
腎血管性高血圧	I15.0	73	0.8
Bartter 症候群	E26.8	72	0.8
慢性腎不全	N18.9	372	4.3
萎縮腎	N26	63	0.7
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	75	0.9

移植腎	N18.0	8	0.1
不明（コンピュータ入力ミス等）		3	0.0

3. 慢性呼吸器疾患

「慢性呼吸器疾患」に関する集計結果を表3に示す。

法制化前の「ぜんそく」の登録人数は、県単の増加に伴って、平成10年度は8,396人、平成11年度8,924人、平成12年度11,934人と増加したが、その後、新しいガイドラインの普及等により、平成13年度は9,902人、平成14年度5,817人、平成15年度5,326人、平成16年度5,276人と減少に転じた。近年の治療の向上に伴う登録数の減少と考えられる。

法制化後の平成17、18、19、20、21、22、23年度の「慢性呼吸器疾患」の登録人数は、各々1,688人、1,878人、2,040人、2,177人、2,451人、2,451人、2,769人であり、新規対象疾患の増加に伴って微増した。しかし、気管支喘息は各々912人、778人、728人、635人、581人、535人、463人であった。気管支喘息は対象基準が厳しくなったため、全国レベルでの登録は平成16年度までの1割近くまで激減した。平成18年度以降は「概ね1か月以上の長期入院療法を行う場合」も対象になり、その後は対象者数の回復が見込まれていたが³⁾、さらに減少した。ステロイド吸入薬等、治療法の改善によると考えられる。

県単独事業での登録は平成16年度の847人から平成17年度32人、平成18年度21人、平成19年度13人、平成20年度10人、平成21年度7人、平成22年度15人、平成23年度4人と減少傾向が続き、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

平成17年度新規対象疾患は、17年度→18年度→19年度→20年度→21年度→22年度→23年度にかけて慢性肺疾患306人→485人→562人→705人→893人→983人→1149人、気管狭窄230人→358人→453人→521人→613人→697人→705人、中枢性低換気症候群80人→101人→121人→138人→165人→178人

→201 人等と増加した。法制化後の小慢事業の主旨に沿った登録児の増加と考えられる。

表 3. 平成 23 年度 慢性呼吸器疾患

Chronic Respiratory Diseases

(合計 2,769 人)

新規診断 674 人、継続 2,032 人、転入 15 人、再開 16 人、無記入 78 人
男子 1,427 人、女子 1,264 人、無記入 78 人
国の小慢事業 2,765 人、県単独事業 4 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.9	463	16.7
気管支拡張症	J47	90	3.3
先天性気管支拡張症	Q33.4	1	0.0
気管狭窄	J98.0	775	28.0
肺へモジデローシス	E83.1B	49	1.8
慢性肺疾患	P27.9	1149	41.5
中枢性低換気症候群	G47.3B 等	201	7.3
先天性中枢性低換気症候群 (再掲)	G47.3A	157	5.7
Cystic Fibrosis	E84.9	11	0.4
Kartagener 症候群	Q89.3	5	0.2
線毛機能不全症候群	Q89.8	20	0.7
先天性肺胞蛋白症	J84.0	1	0.0
不明 (コンピュータ入力ミス等)		3	0.1

4. 慢性心疾患

「慢性心疾患」に関する集計結果を表 4 に示す。

平成 10 年度の登録人数は 15,333 人、平成 11 年度 11,717 人、平成 12 年度 12,096 人、平成 13 年度 8,617 人、平成 14 年度 12,049 人、平成 15 年度 16,558 人、平成 16 年度 11,575 人、平成 17 年度 14,029 人、平成 18 年度 13,525 人、平成 19 年度 15,026 人、平成 20 年度 15,119 人、平成 21 年度 16,238 人、平成 22 年度 16,907 人、平成 23 年度 17,907 人であった。

県単独事業での登録は平成 16 年度の 1,823 人から平成 17 年度 898 人、平成 18 年度 706 人、平成 19 年度 564 人、平成 20 年度 528 人、

平成 21 年度 336 人、平成 22 年度 483 人、平成 23 年度 260 人へと減少傾向が続き、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

平成 23 年度の登録割合は多い順に、Fallot 四徴症 13.9%、心室中隔欠損症 13.2%、両大血管右室起始症 6.6%、単心室 5.7%、完全大血管転位症 5.6%、心内膜症欠損 5.4%、肺動脈閉鎖症 4.9%、心筋症 3.3%、大動脈狭窄症 3.0%、大動脈縮窄症 2.8%、心房中隔欠損症 2.3%、僧帽弁閉鎖不全症 2.3%、肺動脈狭窄症 2.0%であり、昨年度の報告数と大きな違いはなかった。

ただし、法制化後の平成 17→23 年度と比較的重症なチアノーゼ性疾患が増加し、比較的軽症な疾患が減少していたが、平成 23 年度はさらにその傾向が強くなった。平成 17 年度以降は入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、重症患児が増加したと推測される。小慢事業の主旨に沿った登録患児の増減と考えられる。

川崎病は膠原病のみの登録となり、平成 16 年度→17 年度→18 年度→19 年度→20 年度→21 年度→22 年度→23 年度にかけて、冠動脈瘤 5.6%→1.0%→0.5%→0.4%→0.4%→0.4%→0.3%→0.3%、冠動脈拡張症 2.2%→0.2%→0.1%→0.0%→0.0%→0%→0%→0.0%と激減した。

表 4. 平成 23 年度 慢性心疾患

Chronic Heart Diseases

(合計 17,907 人)

新規診断 3,012 人、継続 14,589 人、転入 67 人、再開 110 人、無記入 129 人
男子 9,518 人、女子 7,910 人、無記入 479 人
国の小慢事業 17,647 人、県単独事業 260 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
心筋症 (593 人)			
心筋症 (以下、再掲)	I42.9 等	593	3.3

特発性拡張型心筋症 (特定疾患対象)	I42.0	97	0.5	心房粗動	I48.0B	9	0.1
肥大型閉塞性心筋症 (特発性)肥大型心筋症	I42.1	25	0.1	心室粗・細動	I49.0	14	0.1
心内膜心筋線維症	I42.2	266	1.5	洞不全症候群	I49.5	60	0.3
心内膜線維弾性症	I42.3	3	0.0	先天性心疾患等 (15,428 人)			
特発性拘束型心筋症	I42.4	10	0.1	心房中隔欠損症	Q21.1	412	2.3
不整脈原性右室心筋症	I42.5	12	0.1	心内膜床欠損 (以下、再掲)	Q21.2 等	959	5.4
心尖部肥大型心筋症	I42.9A	3	0.0	不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	52	0.3
ミトコンドリア心筋症	I42.9B	1	0.0	完全型心内膜床欠損	Q21.2B	455	2.5
拡張相肥大型心筋症	I42.9C	1	0.0	単心房	Q20.8	58	0.3
	I42.9F	65	0.4	心室中隔欠損症	Q21.0	2357	13.2
調律異常 (1097 人)				単心室	Q20.4	1018	5.7
房室ブロック (以下、再掲)		183	1.0	動脈管開存症	Q25.0	192	1.1
Mobitz II 型ブロック	I44.1B	2	0.0	大動脈肺動脈中隔欠損症			
完全房室ブロック	I44.2	169	0.9		Q21.4	12	0.1
高度房室ブロック	I44.2A	12	0.1	冠動脈異常 (以下、再掲)	Q24.5 等	123	0.7
左脚ブロック	I44.7	4	0.0	左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	54	0.3
WPW 症候群	I45.6A	66	0.4	右冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	5	0.0
早期興奮症候群	I45.6	1	0.0	両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	1	0.0
房室解離	I45.8	1	0.0	冠動脈瘻	Q24.5D	20	0.1
完全心ブロック (以下、再掲)		397	2.2	冠動脈瘻	Q24.5E	26	0.1
ロマノ・ワルド症候群	I45.9B	4	0.0	大動脈奇形 (以下、再掲)	Q25.4 等	42	0.2
Adams-Stokes 発作	I45.9C	4	0.0	血管輪	Q25.4C	5	0.0
QT 延長症候群	I45.9D	385	2.1	大動脈瘤	Q25.4E	6	0.0
心室性期外収縮	I49.3	31	0.2	重複大動脈弓	Q25.4F	4	0.0
上室性頻拍 (以下、再掲)	I47.1 等	186	1.0	Valsalva 洞動脈瘤	Q25.4H	21	0.1
発作性上室性頻拍	I47.1A	119	0.7	左肺動脈右肺動脈起始	Q25.4J	6	0.0
非発作性上室性頻拍	I47.1B	11	0.1	部分的肺静脈還流異常症			
多源性心房性頻拍	I47.1C	7	0.0		Q26.3	22	0.1
房室結節性異所性頻拍	I47.1D	3	0.0	シミター症候群	Q26.8C	6	0.0
心室性頻拍 (以下、再掲)	I47.2 等	113	0.6	総肺静脈還流異常症	Q26.2	276	1.5
発作性心室性頻拍	I47.2A	15	0.1	三心房心	Q24.2	13	0.1
非発作性心室性頻拍	I47.2B	2	0.0	三尖弁閉鎖症	Q22.4	472	2.6
詳細不明な頻拍 (以下、再掲)	I47.9 等	23	0.1	三尖弁狭窄症	Q22.4B	30	0.2
発作性頻拍	I47.9A	21	0.1	エプスタイン奇形	Q22.5	195	1.1
非発作性頻拍	I47.9B	2	0.0	右心室低形成症	Q22.6	36	0.2
心房細動	I48	9	0.1	三尖弁閉鎖不全	I07.1	52	0.3
				肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	178	1.0
				肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	9	0.1

肺動脈閉鎖症	Q25.5	878	4.9	(以下、再掲)	D48.7 等	29	0.2
肺動脈狭窄症 (以下、再掲)	Q25.6 等	363	2.0	心臓横紋筋腫	D15.1A	3	0.0
肺動脈弁狭窄症	I37.0	209	1.2	心臓粘液腫	D15.1C	1	0.0
肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	7	0.0	慢性心膜炎	I31.9	4	0.0
肺動脈弁異形成	Q22.3	7	0.0	慢性心筋炎	I51.4	21	0.1
先天性肺動脈弁欠損	Q22.3A	7	0.0	左室憩室	Q24.8B	1	0.0
肺動脈形成不全	Q25.7	26	0.1	先天性心膜欠損症	Q24.8E	4	0.0
Fallot 四徴症	Q21.3	2499	13.9	慢性心不全	I50.9	89	0.5
右室二腔症	Q21.0B	9	0.1	心筋炎後の心肥大	I51.7	23	0.1
右胸心	Q24.0	36	0.2	冠動脈瘤	I25.4	52	0.3
総動脈幹遺残症	Q20.0	158	0.9	冠動脈狭窄症	Q24.5G	15	0.1
僧帽弁閉鎖症	Q23.2	57	0.3	狭心症	I20.9	9	0.1
僧帽弁狭窄症	I05.0	82	0.5	心筋梗塞	I21.9	7	0.0
僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	411	2.3	冠動脈拡張症	Q24.5F	1	0.0
僧帽弁逸脱症候群	I34.1	17	0.1	不明 (コンピュータ入力ミス等)		11	0.1
大動脈狭窄症 (以下、再掲)	Q23.0	537	3.0				
大動脈弁狭窄症	Q23.0A	375	2.1				
大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	14	0.1				
大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	38	0.2				
大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	177	1.0				
左心低形成症候群	Q23.4	434	2.4				
大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	9	0.1				
大動脈縮窄症	Q25.1	509	2.8				
大動脈弓閉鎖	Q25.3	223	1.2				
大動脈憩室	Q25.4D	1	0.0				
アイゼンメンゲル症候群	Q21.8	14	0.1				
完全大血管転位症	Q20.3	1009	5.6				
修正大血管転位症	Q20.5	311	1.7				
両大血管右室起始症 タウシク・ビング症候群 (再掲)	Q20.1	1176	6.6				
両大血管左室起始症	Q20.2	11	0.1				
その他 (774 人)							
無脾症	Q89.0	224	1.3				
多脾症候群	Q89.0A	75	0.4				
小児原発性肺高血圧症	I27.0	168	0.9				
慢性肺性心 (体) 動静脈ろう	I27.9	38	0.2				
心臓腫瘍 (粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	Q27.3	11	0.1				

5. 内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する集計結果を表 5 に示す。

平成 23 年度の登録人数は 31,935 人であり、平成 11 年度 29,178 人、平成 12 年度 30,690 人、平成 13 年度 31,640 人、平成 14 年度 30,583 人、平成 15 年度 29,987 人、平成 16 年度 28,540 人、平成 17 年度 30,524 人、平成 18 年度 28,924 人、平成 19 年度 28,969 人、平成 20 年度 28,807 人、平成 21 年度 30,338 人、平成 22 年度の登録人数は 31,229 人であり、報告された実施主体数を考慮すれば、年度ごとの差、また疾患ごとの登録割合の差は少なかった。

平成 23 年度は登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症 40.5%、先天性甲状腺機能低下症 18.4%、甲状腺機能亢進症 12.0%、ターナー症候群 4.5%、中枢性思春期早発症 4.0%、慢性甲状腺炎 3.7%、思春期早発症 3.2%、先天性副腎過形成 3.2%であり、これらの 8 疾患で内分泌疾患の 89.5%を占めていた。

平成 16 年度から平成 23 年度まで登録割合に大きな変化は見られなかったが、不明確な疾患名が整理され、細分類された疾患名での登録が多くなった。例えば、平成 16 年度→17

年度→18年度→19年度→20年度→21年度→22年度→23年度にかけて、詳細不明の甲状腺機能低下症は 6.3%→0.6%→0.2%→0.1%→0.0%→0.0%→0.0%→0.0%に、詳細不明の先天性副腎過形成症は、2.9%→0.4%→0.3%→0.1%→0.1%→0.2%→0.1%→0.1%に著減した。登録内容が以前より正確になったと期待される。

表 5. 平成 23 年度 内分泌疾患
Endocrine Diseases

(合計 31,935 人)
新規診断 4,555 人、継続 26,982 人、転入 131 人、再開 96 人、無記入 171 人
男 14,279 人、女 16,996 人、無記入 660 人
国の小慢事業 31,904 人、県単独事業 31 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患 (14210 人)			
下垂体機能低下症	E23.0A	601	1.9
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	65	0.2
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	15	0.0
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	43	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	12948	40.5
下垂体性尿崩症	E23.2	379	1.2
腎性尿崩症	N25.1	137	0.4
下垂体性巨人症	E22.0	9	0.0
高プロラクチン血症	E22.1	3	0.0
クッシング病	E24.0	9	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	1	0.0
甲状腺疾患 (11064 人)			
甲状腺機能低下症	E03.9 等	5926	18.6
(E03.9C の 43 人含)	(以下、再掲)		
クレチン症	E03.1A	5865	18.4
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	9	0.0
処置後甲状腺機能低下症	E03.2	75	0.2

慢性甲状腺炎	E06.3	1189	3.7
甲状腺機能亢進症	E05.0	3836	12.0
甲状腺中毒性ミオパチー	E05.9	6	0.0
単純甲状腺腫	E04.0	18	0.1
腺腫様甲状腺腫	E04.8	14	0.0

副甲状腺疾患 (418 人)

特発性副甲状腺機能低下症			
	E20.0	202	0.6
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	19	0.1
仮性副甲状腺機能低下症			
	E20.1	181	0.6
原発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.0	4	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.3	19	0.1
処置後副甲状腺機能低下症			
	E89.2	4	0.0

副腎疾患 (1346 人)

アジソン病	E27.1	39	0.1
慢性副腎不全	E27.1A	1	0.0
副腎皮質刺激ホルモン不応症			
	E27.1B	61	0.2
副腎形成不全			
	Q89.1	94	0.3
先天性副腎過形成			
		1012	3.2
(E25.0 の 41 人を含む。以下、再掲)			
21 水酸化酵素欠損症	E25.0A	707	2.2
先天性副腎リポイド過形成			
	E25.0B	251	0.8
3β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
	E25.0C	5	0.0
11β 水酸化酵素欠損症			
	E25.0D	4	0.0
17α 水酸化酵素欠損症			
	E25.0E	3	0.0
18 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
	E25.0F	1	0.0
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	10	0.0
副腎腺腫			
	D35.0A	2	0.0
男性化副腎腫瘍			
	D35.0B	2	0.0
クッシング症候群			
	E24.9A	7	0.0

周期性 ACTH 症候群	E24.9B	103	0.3	プラダー・ウィリー症候群	Q87.1A	584	1.8
特発性アルドステロン症	E26.0	5	0.0	ヌーナン症候群	Q87.1B	8	0.0
高アルドステロン症	E26.9	3	0.0	ローレンス・ムーン・ビードル症候群	Q87.8A	1	0.0
性ホルモンに関わる疾患 (4108 人)				早老症	E34.8A	4	0.0
原発性性腺機能低下症 (男)				5α レダクターゼ欠損症	E88.8B	3	0.0
	E29.1	63	0.2	異所性プロラクチン産生腫瘍	E34.2D	1	0.0
アンドロゲン不応症	E34.5	17	0.1	不明 (コンピュータ入力ミス等)		8	0.0
睾丸欠損症	Q55.0	2	0.0				
睾丸形成不全	Q55.1	9	0.0				
クラインフェルター症候群	Q98.4	18	0.1				
XY 純粋型性腺形成不全症	Q99.1B	2	0.0				
睾丸腫瘍	D40.1	1	0.0				
原発性性腺機能低下症 (女)							
	E28.3	112	0.4				
卵巣形成不全	Q50.3	9	0.0				
ターナー症候群	Q96	1449	4.5				
卵巣腫瘍	D39.1	2	0.0				
半陰陽	Q56.0	10	0.0				
男性仮性半陰陽	Q56.1	11	0.0				
女性仮性半陰陽	Q56.2	1	0.0				
X Y 女性	Q97.3	1	0.0				
思春期早発症	E22.8	1020	3.2				
中枢性思春期早発症	E22.8A	1264	4.0				
仮性思春期早発症	E30.1A	8	0.0				
マッキューン・オルブライト症候群							
	Q78.1	38	0.1				
高エストロゲン症	E28.0	1	0.0				
性腺機能亢進症 (女)	E28.8	3	0.0				
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	6	0.0				
性腺機能亢進症 (男)	E29.0	3	0.0				
(特発性) 思春期遅発症	E30.0	56	0.2				
隣疾患 (160 人)							
全身性リポジストロフィー	E88.1	8	0.0				
高インスリン血症	E16.1	78	0.2				
特発性低血糖症	E16.2	74	0.2				
その他							
ラロン型小人症	E34.3A	3	0.0				
多発性内分泌腺腫症	D44.8	5	0.0				

6. 膠原病

「膠原病」に関する集計結果を表 6 に示す。

平成 10 年度の登録人数は 6,125 人、平成 11 年度は 3,626 人、平成 12 年度 3,269 人、平成 13 年度 3,189 人、平成 14 年度 3,194 人、平成 15 年度 5,229 人、平成 16 年度 3,437 人、平成 17 年度 4,091 人、平成 18 年度 3,563 人、平成 19 年度 3,571 人、平成 20 年度 3,336 人、平成 21 年度 3,651 人、平成 22 年度 3,647 人、平成 23 年度 3,713 人であった。平成 16 年度以前の登録人数は、年度による変動が大きかったが、その後は比較的落ち着いていた。

平成 23 年度の各疾患の登録割合は、川崎病性冠動脈病変 34.6%、若年性関節リウマチ 30.9%、若年性特発性関節炎 27.5% の順であり、従来とほぼ同様の割合であった。ただし、若年性特発性関節炎での登録は、平成 17 年度から平成 23 年度にかけて、131 人 (3.2%) → 188 人 (5.3%) → 286 人 (8.2%) → 392 人 (12.0%) → 611 人 (18.9%) → 761 人 (22.9%) → 1020 人 (27.5%) と増加した。

表 6. 平成 23 年度 膠原病

Collagen Diseases

(合計 3,713 人)

新規診断 652 人、継続 2,977 人、転入 28 人、再開 22 人、無記入 34 人
男子 1,675 人、女子 1,951 人、無記入 87 人
国の小慢事業 3,689 人、県単独事業 24 人

疾患名 ICD-10 人数(人) %

リウマチ性心疾患	I09.9	17	0.5
スチーブンス・ジョソン症候群	L51.1	23	0.6
慢性関節リウマチ	M06.9	10	0.3
若年性関節リウマチ	M08.2	1149	30.9
若年性特発性関節炎	M08.2B	1020	27.5
川崎病性冠動脈病変 (M30.3の539人を含む。以下、再掲)		1284	34.6
冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	683	18.4
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	51	1.4
冠動脈狭窄症(川崎病性)	I25.4C	11	0.3
シェーグレン症候群	M35.0	119	3.2
自己免疫性肝炎	K73.8	69	1.9
自己免疫性腸炎	K90.8B	16	0.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

7. 糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を表7に示す。

11年度の登録人数は4,929人、12年度は5,260人、13年度5,346人、14年度5,386人、15年度5,099人、16年度5,063人、17年度5,970人、18年度6,016人、19年度6,200人、20年度6,056人、21年度6,509人、22年度6,431人、23年度6,605人であり、年度ごとの差は少なかった。17年度以降は6,000人前後と、それ以前に比べて、若干の増加傾向は認められた。

登録割合は、1型糖尿病81.2%、2型糖尿病16.8%であり、従来と同様であったが、詳細不明の糖尿病は16年度の9.6%から、17年度0.5%、18年度0.1%、また、19年度以降はほぼ0.0%と激減した。登録内容が以前より正確になったと期待される。

表7. 平成23年度 糖尿病

Diabetes Mellitus

(合計6,605人)

新規診断859人、継続5,630人、転入47人、再開17人、無記入52人
男子2,823人、女子3,641人、無記入141人
国の小慢事業6,602人、県単独事業3人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	5363	81.2
2型糖尿病	E11.9	1112	16.8
インスリン抵抗性糖尿病 (以下、再掲)	E11.9A等	55	0.8
インスリン受容体異常症	E11.9B	3	0.0
レプレコニズム	E11.9C	2	0.0
分類不能のインスリン抵抗性糖尿病	E11.9F	50	0.8
膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病 (以下、再掲)	E11.9G等	33	0.5
MODY1(HNF-1α遺伝子異常)	E11.9H	6	0.1
MODY2	E11.9I	5	0.1
MODY3(HNF-4α遺伝子異常)	E11.9J	8	0.1
MODY5(HNF-1β遺伝子異常)	E11.9L	3	0.0
ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	E11.9M	4	0.1
インスリン遺伝子異常による糖尿病	E11.9N	5	0.1
アミリン遺伝子異常による糖尿病	E11.9O	1	0.0
他の疾患伴う糖尿病(以下、再掲)	E11.9P等	37	0.6
二次性糖尿病	E11.9R	11	0.2
膵摘後糖尿病	E11.9Q	4	0.1
詳細不明の糖尿病	E14.9	5	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

8. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」に関する集計結果を表8に示す。

平成11年度の登録人数は6,373人、平成12年度は7,113人、平成13年度7,293人、平成14年度7,496人、平成15年度7,217人、平成16年度7,016人であった。しかし、平成17年度は、新設された慢性消化器疾患群に胆

道閉鎖症等が登録されたため、登録人数は4,497人に減少し、平成18年度4,376人、平成19年度4,470人、平成20年度4,362人、平成21年度4,662人、平成22年度4,659人、平成23年度4,778人であり、その後の増減はほとんど見られなかった。

平成23年度は登録人数が多い順に、軟骨無形成症21.2%、骨形成不全症11.6%、家族性高コレステロール血症6.0%、ウィルソン病5.7%、フェニルケトン尿症5.2%、糖原病5.0%、ビタミンD抵抗性くる病3.8%、ムコ多糖症3.7%、スフィンゴリピドーシス3.5%、シトルリン血症2.5%、色素性乾皮症1.8%であり、以前とほぼ同様であった。

ただし、ガラクトース血症は、平成17年度から平成23年度にかけて、108人(2.4%)→84人(1.9%)→75人(1.7%)→56人(1.3%)→49人(1.2%)→48人(1.1%)→45人(0.9%)と減少した。以前は、新生児マススクリーニングで発見された肝胆道系疾患が、慢性消化器群で登録されるようになった結果と推測される。

新規対象疾患として脂肪酸酸化異常症の中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、グルタル酸尿症II型等、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」対象疾患の解析からは、スクリーニングされた患児は、スクリーニング以外で発見された患児に比べて、症状が少ない傾向が認められた⁴⁾。今後も小慢事業を継続することにより、その有用性を判定する資料を提供できることが期待される。

表8. 平成23年度 先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism

(合計4,778人)

新規診断445人、継続4,252人、転入35人、再開23人、無記入23人

男子2,600人、女子2,063人、無記入115人

国の小慢事業4,777人、県単独事業1人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
トランスコバラミンII欠損症	D51.2	4	0.1
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	10	0.2
フェニルアラニン代謝異常(以下、再掲)		286	6.0
フェニルケトン尿症	E70.0	247	5.2
高フェニルアラニン血症	E70.0B	33	0.7
ビオプテリン欠乏症	E70.0C	6	0.1
チロシン代謝異常(以下、再掲)		19	0.4
アルカプトン尿症	E70.2A	3	0.1
チロジン血症I型	E70.2E	11	0.2
チロジン血症II型	E70.2C	2	0.0
チロジン血症III型	E70.2D	3	0.1
ヒドロキシキヌレニン尿症	E70.8F	1	0.0
ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症			
	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	22	0.5
有機酸代謝異常症(以下、再掲)		168	3.5
メチルマロン酸尿症	E71.1H	77	1.6
プロピオン酸血症	E71.1F	41	0.9
イソ吉草酸血症	E71.1A	4	0.1
βメチルクロトニルグリシン尿症			
	E71.1I	2	0.0
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症			
	E71.1J	9	0.2
β-ケトチオラーゼ欠損症			
	E71.1K	3	0.1
複合カルボキシラーゼ欠損症			
	E88.8P	10	0.2
グルタル酸尿症I型	E72.3A	22	0.5
脂肪酸代謝異常症(以下、再掲)		74	1.5
脂肪酸β酸化異常症	E71.4	2	0.0
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			
	E71.4A	16	0.3
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			
	E71.4C	16	0.3
三頭酵素欠損症	E71.4D	3	0.1
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症			
	E71.3C	20	0.4
カルニチンアシルカルニチン転移素酵素欠損症			
	E71.4E	3	0.1
グルタル酸尿症II型	E72.3F	14	0.3

副腎白質ジストロフィー	E71.3A	74	1.5	糖原病	E74.0L	80	1.7
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0	フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症			
アミノ酸転送異常 (以下、再掲)	E72.0 等	140	2.9		E74.1D	4	0.1
イミノ酸異常症	E72.0A	1	0.0	ガラクトース血症 (以下、再掲)		45	0.9
シスチン症	E72.0C	4	0.1	ガラクトース血症 I 型	E74.2A	18	0.4
眼脳腎症候群	E72.0D	36	0.8	ガラクトース血症 II 型 (ガラクトキナーゼ欠損症)			
シスチン尿症	E72.0E	65	1.4		E74.2B	17	0.4
ファンコニ症候群	E72.0F	22	0.5	ガラクトース血症 III 型			
ハルトナップ病	E72.0G	2	0.0	(uridine diphosphate galactose-4-epimerase 欠損症)			
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	7	0.1		E74.2C	10	0.2
高オルニチン血症高アンモニア血症ホモシトルリン尿症				グルコース・ガラクトース吸収不全症			
	E72.0L	3	0.1		E74.3	15	0.3
亜硫酸酸化酵素欠損症	E72.1A	1	0.0	ピルビン酸代謝異常 (以下、再掲)		37	0.8
ホモシスチン尿症	E72.1C	17	0.4	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症			
尿素サイクル代謝異常 (以下、再掲)	E72.2 等	286	5.9		E74.4A	6	0.1
高アルギニン血症	E72.2A	6	0.1	ピルビン酸脱水素酵素欠損症			
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	8	0.2		E74.4C	31	0.8
高アンモニア血症	E72.2C	51	1.1	シュウ酸尿症	E74.8C	4	0.1
シトルリン血症	E72.2D	120	2.5	グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症			
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症					E74.8D	1	0.0
	E72.2E	76	1.6	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症			
カルバミルリン酸合成酵素欠損症					E74.8F	1	0.0
	E72.2H	16	0.3	ガングリオシドーシス	E75.1C 等	25	0.5
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	4	0.1	(以下、再掲)			
高リジン血症	E72.3B	1	0.0	Tay-Sachs 病	E75.0B	13	0.3
高グリシン血症	E72.5	6	0.1	GM2-ガングリオシドーシス	E75.0C	6	0.1
高プロリン血症	E72.5C	1	0.0	GM1-ガングリオシドーシス	E75.1A	4	0.1
腎性アミノ酸尿症	E72.9	5	0.1	ムコリピドーシス IV 型	E75.1D	1	0.0
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	19	0.4	スフィンゴリピドーシス	E75.2 等	168	3.5
乳糖不耐症	E73.9	54	1.1	(以下、再掲)			
糖原病 (以下、再掲)	E74.0L 等	240	5.0	Alexander 病	E75.2A	12	0.2
糖原病 I 型	E74.0A	66	1.4	Gaucher 病	E75.2D	42	0.9
糖原病 II 型	E74.0B	29	0.6	Fabry 病	E75.2E	42	0.9
糖原病 III 型	E74.0C	14	0.3	異染性ロイコジストロフィー	E75.2F	14	0.3
糖原病 IV 型	E74.0D	2	0.0	Krabbe 病	E75.2G	9	0.2
糖原病 V 型	E74.0E	1	0.0	Farber 病	E75.2H	2	0.0
糖原病 VI 型	E74.0F	7	0.1	多種スルファターゼ欠損症			
糖原病 VIII、X 型	E74.0I	36	0.8		E75.2I	1	0.0
肝型糖原病	E74.0J	5	0.1	Niemann-Pick 病	E75.2J	10	0.2
				Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	36	0.8
				neuronal ceroid lipofuscinosis			

	E75.4	4	0.1	先天性ポルフィリン症	E80.2F	8	0.2
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	5	0.1	ポルフィリン症	E80.2G	2	0.0
シアル酸尿症	E75.5C	1	0.0	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	2	0.0
ムコ多糖症	E76.3A 等	179	3.7	銅代謝異常	E83.0 等	294	6.2
(以下、再掲)				(以下、再掲)			
Hurler 症候群	E76.0A	5	0.1	ウィルソン病	E83.0A	274	5.7
Hunter 症候群	E76.1A	119	2.5	メンケス病	E83.0B	20	0.4
ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	13	0.3	リン代謝異常	E83.3 等	236	4.9
ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	7	0.1	(以下、再掲)			
ムコ多糖症Ⅵ型	E76.2C	4	0.1	家族性低リン酸血症	E83.3A	49	1.0
β-グルクロニダーゼ欠損症				骨軟化症	E83.3B	3	0.1
	E76.3B	2	0.0	ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	184	3.8
ムコ多糖症	E76.3A	29	0.7	α1-トリプシン抑制物質欠損症			
ムコリピドーシス	E77.9 等	23	0.5		E88.0A	1	0.0
(以下、再掲)				アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	3	0.1
ムコリピドーシスⅡ型	E77.0A	17	0.4	グリセロールキナーゼ欠損症			
ムコリピドーシスⅢ型	E77.0B	4	0.1		E88.8T	3	0.1
αマンノシダーゼ欠損症	E77.1B	1	0.0	先天性高乳酸血症	G31.8B	28	0.6
高コレステロール血症(以下、再掲)	286	6.0		脳・肝・腎症候群	Q87.8D	2	0.0
家族性高コレステロール血症				骨疾患(以下、再掲)		1568	32.8
(ヘテロ接合型、型不明含)	E78.0A	265	5.5	軟骨無形成症	Q77.4	1013	21.2
家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)				骨形成不全症	Q78.0	555	11.6
	E78.0C	15	0.3	エーラーズ・ダンロス症候群	Q79.6	72	1.5
高リポ蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	6	0.1	遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
高リポ蛋白血症Ⅳ型	E78.1	19	0.4	皮膚疾患(以下、再掲)		219	4.6
高リポ蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	6	0.1	色素性乾皮症	Q82.1	86	1.8
高リポ蛋白血症Ⅴ型	E78.3C	1	0.0	白皮症	E70.3B	57	1.2
αリポ蛋白欠乏症	E78.6A	1	0.0	ハーマンスキー・パドラク症候群			
家族性低β-リポ蛋白血症	E78.6B	8	0.2		E70.3C	6	0.1
レシチン-コレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症				致死性表皮水疱症	L13.9	4	0.1
	E78.6E	1	0.0	先天性魚鱗癬		66	1.4
Lesch-Nyhan 症候群	E79.1B	23	0.5	(Q80.9A の 24 人を含む。以下、再掲)			
遺伝性若年性痛風	M10.9	8	0.2	非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
adenine phosphoribosyltransferase 欠損症					Q80.9B	23	0.5
	E79.8A	12	0.3	シェーグレン・ラーソン症候群			
オロト酸尿症	E79.8B	1	0.0		Q80.9D	1	0.0
キサントシン尿症	E79.8C	2	0.0	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
ポルフィリン症(以下、再掲)		23	0.5		Q80.3	15	0.3
プロトポルフィリン症	E80.0	2	0.0	道化師様魚鱗癬	Q80.9C	3	0.1
遺伝性コプロポルフィリン症	E80.2A	5	0.1	(以下、本来は他の疾患群に分類される)			
骨髄性プロポルフィリン症	E80.2B	6	0.1	カルタゲネル症候群	Q89.3	1	0.0

トレハラーゼ欠損症	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミ等)	10	0.2

9. 血友病等血液・免疫疾患

「血友病等血液・免疫疾患」に関する集計結果を表に示す。

平成 11 年度の登録人数 9,035 人、平成 12 年度の 9,313 人、平成 13 年度 9,148 人、平成 14 年度 8,774 人、平成 15 年度 8,261、平成 16 年度 7,683 人に比べ、平成 17 年度は 4,402 人に半減し、平成 18 年度 3,957 人、平成 19 年度 3,986 人、平成 20 年度 3,906 人、平成 21 年度 4,102 人、平成 22 年度 4,108 人、平成 23 年度 4,326 であった。平成 16 年度まで比較的登録人数の多かった血管性紫斑病、溶血性尿毒症症候群、伝染性単核症等が対象外となり、また、組織球症が悪性新生物での区分となり、さらに対象基準が設定された貧血での登録人数が減少したためである。

平成 23 年度の登録割合は、多い順に血友病 A 31.8%、血小板減少性紫斑病 12.6%、原発性免疫不全症 11.0%、血友病 A 6.8%、von Willebrand 病 6.6%、遺伝性球状赤血球症 5.5%、無顆粒球症 3.4%、免疫学的血小板減少症 3.0%であり、最近数年はほぼ同様であった。

**表 9. 平成 23 年度 血友病等血液・免疫疾患
Blood Diseases and Immunodeficiencies
Including Haemophiliae**

(合計 4,326 人)

新規診断 636 人、継続 3,627 人、転入 17 人、再開 18 人、無記入 28 人

男子 3,027 人、女子 1,209 人、無記入 90 人

国の小慢事業 4,322 人、県単独事業 4 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
AIDS	B24	20	0.5
慢性活動性 EB ウィルス感染症	B27.9A	57	1.3
Kasabach-Merritt 症候群	D18.0	84	1.9

真性多血症	D45	1	0.0
骨髄増殖性疾患	D47.1	6	0.1
血小板血症	D47.3	11	0.3
悪性貧血	D51.0	2	0.0
葉酸欠乏性貧血	D52.9	1	0.0
巨赤芽球性貧血	D53.1	11	0.3
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	22	0.5
グルコースリン酸イソメラーゼ欠損症	D55.2B	1	0.0
ホスホグリセ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	2	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	2	0.0
サラセミア	D56.9 等	12	0.3
(以下、再掲)			
βサラセミア	D56.1	3	0.1
遺伝性球状赤血球症	D58.0	241	5.5
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	1	0.0
異常ヘモグロビン症	D58.2	5	0.1
ヘモグロビンM症	D74.0	3	0.1
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	10	0.2
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	53	1.2
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	3	0.1
発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	2	0.0
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	3	0.1
赤芽球癆	D60.9	49	1.1
先天性低形成性貧血	D61.0	49	1.1
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	1	0.0
鉄芽球性貧血	D64.3	2	0.0
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	10	0.2
血友病 A	D66	1377	31.8
血友病 B	D67	294	6.8
フォン・ウィルブレランド病	D68.0	285	6.6
その他の遺伝性凝固因子欠乏症			
(以下、再掲)			
第 I 因子欠乏症	D68.2A	13	0.3
第 II 因子欠乏症	D68.2B	7	0.2
第 V 因子欠乏症	D68.2C	8	0.2

第Ⅶ因子欠乏症	D68.2D	16	0.4	高IgE症候群	D82.4	27	0.6
第Ⅹ因子欠乏症	D68.2E	1	0.0	細胞性免疫不全(症)	D83.1	14	0.3
第ⅩⅠ因子欠乏症	D68.1	9	0.2	分類不能型免疫不全症	D83.9	37	0.9
第ⅩⅡ因子欠乏症	D68.2F	2	0.0	原発性補体異常症	D84.1	3	0.1
第ⅩⅢ因子欠乏症	D68.2G	21	0.5	異ガンマグロブリン血症	D89.2A	1	0.0
アンチトロンビンⅢ欠乏症	D68.2I	13	0.3	Chediak-東症候群	E70.3A	4	0.1
血小板機能異常症	D69.1	59	1.4	ataxia telangiectasia	G11.3	9	0.2
血小板減少性紫斑病	D69.3	545	12.6	Bloom 症候群	Q82.8	1	0.0
Evans 症候群	D69.3A	3	0.1	続発性免疫不全症候群	D84.8B	1	0.0
先天性無巨核球性血小板減少症				慢性移植片対宿主病	D89.9	64	1.5
	D69.4A	7	0.2	ヘモジデローシス	E83.1	2	0.0
免疫学的血小板減少症	D69.4B	129	3.0	C 蛋白欠乏症	E88.8I	13	0.3
脾機能亢進性血小板減少症				S 蛋白欠乏症	E88.8T	6	0.1
	D69.5	18	0.4	遺伝性出血性末梢血管拡張症			
周期性血小板減少症	D69.6	1	0.0		I78.0	10	0.2
好中球減少症(以下、再掲)		206	4.8	Banti 症候群	K76.6	2	0.0
無顆粒球症	D70 A	147	3.4	血栓性血小板減少性紫斑病			
周期性好中球減少症	D70 B	30	0.7		M31.1	24	0.6
自己免疫性好中球減少症	D70 C	23	0.5	新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Kostmann 病	D70 D	6	0.1	大理石病	Q78.2	3	0.1
白血球機能異常症	D71	7	0.2	不明(コンピュータ入力ミス等)		4	0.1
白血球の遺伝性異常	D72.0	4	0.1				
好酸球増加症	D72.1	26	0.6	10. 神経・筋疾患			
骨髓線維症	D75.8	2	0.0	「神経・筋疾患」に関する集計結果を、表			
原発性免疫不全症(以下、再掲)		480	11.1	10 に示す。			
慢性肉芽腫症	D71 B	80	1.8	平成 10、及び平成 11 年度の登録人数 1,062			
先天性無γグロブリン血症				人、平成 12 年度の 1,047 人、平成 13 年度 978			
	D80.0	127	2.9	人、平成 14 年度 1,050 人、平成 15 年度 1,186			
低ガンマグロブリン血症	D80.1	33	0.8	人、平成 16 年度 1,105 人に比べ、平成 17 年			
IgA(単独)欠損症	D80.2	6	0.1	度 2,880 人、平成 18 年度 3,167 人、平成 19			
IgG 単独欠損症	D80.3	8	0.2	年度 3,934 人、平成 20 年度 4,092 人、平成 21			
高IgM症候群	D80.5	13	0.3	年度 4,587 人、平成 22 年度 4,851 人、平成 23			
免疫グロブリン欠損症	D80.8	16	0.4	年度 5,169 人と増加した。入通院とも対象に			
スイス型無ガンマグロブリン血症				なったことと、新規対象疾患として、レノッ			
	D81.2	1	0.0	クス・ガストウ症候群、重症乳児ミオクロニ			
アデノシンデアミナーゼ欠損症				ーてんかん等の登録が見られたためである。			
	D81.3	1	0.0				
重症複合免疫不全症	D81.9	53	1.2	表 10. 平成 23 年度 神経・筋疾患			
ウイスコット・アルドリッチ症候群				Neuromuscular Diseases			
	D82.0	30	0.6	(合計 5,169 人)			
DiGeorge 症候群	D82.1	13	0.3	新規診断 631 人、継続 4,464 人、転入 16 人、			

再開 21 人、無記入 37 人
 男子 2,713 人、女子 2,346 人、無記入 110 人
 国の小慢事業 5,108 人、県単独事業 61 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	20	0.4
レット症候群	F84.2	169	3.3
Leigh 脳症	G31.8A	94	1.8
點頭てんかん	G40.4	2815	54.5
レノックス・ガストウ症候群	G40.4A	559	10.8
重症乳児ミオクロニーてんかん	G40.4B	235	4.5
無痛無汗症	G60.8	55	1.1
先天性ミオパチー (以下、再掲) (G71.2 の 136 人、G71.9 の 1 人を含む)		506	9.8
筋細管性ミオパチー	G71.2A	1	0.0
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	3	0.1
ネマリンミオパチー	G71.2C	15	0.3
セントラルコア病	G71.2E	2	0.0
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	348	6.7
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	252	4.9
結節性硬化症	Q85.1	464	9.0
不明 (コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

11. 慢性消化器疾患

「慢性消化器疾患」は、平成 17 年度新規疾患群であり、集計結果を表 11 に示す。

登録人数は平成 17 年度 2,782 人、平成 18 年度 2,683 人、平成 19 年度 2,742 人、平成 20 年度 2,737 人、平成 21 年度 2,978 人、平成 22 年度 2,997 人、平成 23 年度 3,042 人とほぼ同様であった。疾患ごとの登録割合も平成 23 年度は、胆道閉鎖症 75.2%、先天性胆道拡張症 13.1%、Alagille 症候群 3.2%であり、従来とほぼ同様であった。

表 11. 平成 23 年度 慢性消化器疾患

Digestive Diseases

(合計 3,042 人)

新規診断 298 人、継続 2,707 人、転入 17 人、再開 9 人、無記入 11 人
 男子 1,109 人、女子 1,875 人、無記入 58 人
 国の小慢事業 3,039 人、県単独事業 3 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
肝胆道系疾患		3010	98.9
デュビン・ジョンソン症候群	E80.6A	1	0.0
肝硬変	K76.1	64	2.1
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K76.1A	30	1.0
門脈圧亢進症	K76.6B	58	1.9
原発性硬化性胆管炎	K83.0	33	1.1
肝内胆管拡張症	K83.8	4	0.1
胆道閉鎖症	Q44.2	2289	75.2
肝内胆管閉鎖症	Q44.2B	6	0.2
先天性胆道拡張症	Q44.5	397	13.1
先天性肝線維症	Q44.5A	20	0.7
肝内胆管低形成症	Q44.5B	7	0.2
肝内胆管異形成症候群	Q44.5C	3	0.1
Alagille 症候群	Q44.7	98	3.2
慢性腸疾患		32	1.1
腸リンパ管拡張症	K63.9	27	0.9
先天性微絨毛萎縮症	K90.9C	5	0.2
不明 (コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

12. 成長ホルモン治療用意見書

「成長ホルモン治療」に関する集計結果を、初回申請症例は表 12-1 に、継続申請症例は表 12-2 に示す。

平成 14 年より成長ホルモン治療が小慢事業の対象となった Prader-Willi 症候群の継続申請例が平成 16 年度の 76 人から平成 17 年度 224 人、平成 18 年度 264 人、平成 19 年度 287 人、平成 20 年度 310 人、平成 21 年度 333 人、平成 22 年度 344 人、平成 23 年度 432 人に増加していた。成長ホルモン分泌不全性低身長症は、平成 17 年度より開始基準として IGF-I 値が追加され、継続申請症例は平成 17 年度 12,084 人、平成 18 年度 12,185 人、平成 19 年度 9,135 人、平成 20 年度 9,244 人、平成 21

年度 9,259 人、平成 22 年度 9,800 人、平成 23 年度 11,003 人であり、やや減少傾向を示した。

表 12-1. 平成 23 年度

成長ホルモン治療用意見書（初回申請症例）

（合計 2,355 人）

男子 1,365 人、女子 926 人、無記入 64 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	1974	83.8
ターナー症候群	Q96	149	6.3
下垂体機能低下症	E23.0A	33	1.4
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	67	2.8
軟骨無形成症	Q77.4	89	3.8
慢性腎不全	N18.9	10	0.4
その他の慢性腎疾患		13	0.4
その他		18	0.8
不明（コンピュータ入力ミス等）		2	0.1

表 12-2. 平成 23 年度

成長ホルモン治療用意見書（継続申請症例）

（合計 14,106 人）

男子 8,231 人、女子 5,602 人、無記入 273 人

疾患名	ICD-10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11003	78.0
ターナー症候群	Q96	961	6.8
下垂体機能低下症	E23.0A	192	1.4
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	432	3.1
軟骨無形成症	Q77.4	567	4.0
慢性腎不全	N18.9	39	0.3
その他の慢性腎疾患		314	2.2
その他		398	2.8
不明（コンピュータ入力ミス等）		200	1.4

引用文献・出典

- 1) 倉辻忠俊監修：医療意見書。小児慢性特定疾患早見表（登録管理用）平成 19 年度版；

190～202, 2008.

- 2) 加藤忠明、松井陽、黒田達夫、他：平成 21 年度、及び平成 22 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況。平成 23 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・解析・情報提供に関する研究」報告書；13～57, 2012.
- 3) 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知。「児童福祉法第 21 条の 9 の 2 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」の改正等について。平成 18 年 3 月 30 日
- 4) 加藤忠明、安藤亜希、顧艶紅、他：小児慢性特定疾患治療研究事業に登録された、新しい新生児マススクリーニングで発見される疾患。平成 20 年度厚生労働科学研究「タンDEMマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究」報告書；119～123, 2009.

