

平成 25 年度 厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
分担研究報告書

平成 24 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔速報値〕

小児慢性特定疾患登録管理事務局（国立成育医療研究センター政策科学研究部）

研究要旨 平成 24 年度小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）について、厚生労働省に平成 26 年 3 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 104,370 人分（成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 120,469 人分）であり、本研究ではその内容の集計を行った。

全国 108 か所の実施主体のうち 107 か所から事業報告があった。厚生労働省ならびに各実施主体の尽力により、ほぼ全ての実施主体から報告を受けることができ、登録人数は例年に比べ多くなった。

平成 24 年度小慢事業での登録数は、多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,381 人（12.8%）、2) クレチン症 5,805 人（5.6%）、3) 1 型糖尿病（若年型糖尿病）5,457 人（5.2%）、4) 急性リンパ性白血病 3,764 人（3.6%）、5) 甲状腺機能亢進症（バセドウ (Basedow) 病) 3,741 人（3.6%）、6) ウェスト (West) 症候群（点頭てんかん）2,997 人（2.9%）、7) ネフローゼ症候群 2,857 人（2.7%）、8) ファロー四徴症 2,553 人（2.4%）、9) 心室中隔欠損症 2,420 人（2.3%）、10) 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,263 人（2.2%）であった。

研究実施者:

掛江直子（国立成育医療研究センター保健政策科学研究室長）
盛一享徳（国立成育医療研究センター政策科学研究部 研究員）
茂木仁美（国立成育医療研究センター政策科学研究部 共同研究員）
竹原健二（国立成育医療研究センター政策科学研究部 研究員）
佐々木八十子（国立成育医療研究センター政策科学研究部 研究員）
森臨太郎（国立成育医療研究センター政策科学研究部長）
松井 陽（国立成育医療研究センター病院長）

の申請の際に医療意見書を提出させ、診断基準を明確にして小児慢性特定疾患（以下、小慢疾患）対象者を認定する制度に統一され、運営されてきた。平成 17 年度以降は児童福祉法に基づき法制化された公的制度となっている¹⁾。

小慢事業の全国的な登録状況については、昨年度は主として平成 23 年度の集計・解析を行ったが²⁾、本年度は、平成 24 年度の全国的登録状況〔速報値〕をまとめることとした。

本研究では、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、さらに患児およびその家族に、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ている。

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、小慢事業

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26年3月までに、所定の小慢データ登録管理ソフト（ver.5.0）により事業報告があった医療意見書の内容を集計した。

集計方法は次の通りである。①本集計に用いるデータは、疾患名、性別、新規継続別の全国的な統計値のみとし、故人が同定されることのないよう、全体の集計として示した。②治療研究事業として研究資料として利用することへの同意を患児の保護者から得ている場合は、受給者番号ならびに生年月日情報が付いていることから、これらを用いて重複データ等のクリーニング作業を行った。③個人情報管理の観点から、当該データは成育医療研究センター研究所内から持ち出さずに集計・管理した。（なお、患児の氏名ならびに住所は、実施主体から厚生労働省に報告される段階で予め登録プログラムによって自動削除されている。）

平成24年度は、前年度までの107実施主体に豊中市が加わった全国108か所の実施主体のうち107か所から事業報告があり、104,370人（成長ホルモン治療用意見書提出症例16,099人を含むと120,469件）分のデータを預かった。

本研究では、平成24年度の全般的な登録状況、すなわち疾患群別に、告示疾患ごとの登録者数やその内訳等を示し、平成26年3月末日時点の速報値として報告する。

C. 研究結果と考察

平成24年度については、平成26年3月までに、108実施主体のうち、福岡県を除く107実施主体から、医療意見書の電子データの提出があり、104,370人（成長ホルモン治療用意見書提出症例16,099人を含むと120,469件）のデータを集計した。なお、こ

れらは、県単独事業での登録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で、当該報告書に加え、小児慢性特定疾患治療研究事業のHP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24年度は、悪性新生物疾患として登録されたのは13,984人、うち新規症例は2,375人、継続症例は11,337人、転入症例が72人、再開症例が55人、無記入が105件であった。性別は、男児7,625人、女児6,316人、無記入43件であった。

登録人数は多い順に、1) 急性リンパ性白血病3,764人（26.9%）、2) 急性骨髄性白血病1,259人（9.0%）、3) 神経芽腫（神経芽細胞腫）786人（5.6%）、4) 悪性リンパ腫740人（5.3%）、5) 網膜芽腫（網膜芽細胞腫）518人（3.7%）、6) 神経膠腫（グリオーマ）491人（3.5%）、7) ランゲルハンス細胞組織球症450人（3.2%）、8) 骨肉腫419人（3.0%）、9) 髄芽腫378人（2.7%）、10) 星細胞腫（アストロサイトーマ）373人（2.7%）であった。

2. 慢性腎疾患

疾患群としての「慢性腎疾患」に関する集計結果を表2に示す。

平成24年度は、慢性腎疾患として登録されたのは8,858人、うち新規症例は1,314人、継続症例は7,399人、転入症例が31人、再開症例が48人、無記入が66件であった。性別は、男児5,153人、女児3,637人、無記入68件であった。

登録人数は多い順に、1) ネフローゼ症候群2,857人（32.3%）、2) IgA腎症1,889人（21.3%）、3) 腎の無発生、低形成、無形成又は異形成709人（8.0%）、4) 慢性糸球体

腎炎 550 人 (6.2%) 5) 巣状糸球体硬化症 499 人 (5.6%)、6) 紫斑病性腎炎 386 人 (4.4%)、7) 慢性膜性増殖性糸球体腎炎 315 人 (3.6%)、8) 慢性膜性糸球体腎炎 309 人 (3.5%)、9) 水腎症 296 人 (3.3%)、10) 遺伝性腎炎 191 人 (2.2%) であった。

3. 慢性呼吸器疾患

疾患群としての「慢性呼吸器疾患」に関する集計結果を表 3 に示す。

平成 24 年度は、慢性呼吸器疾患として登録されたのは 3,211 人、うち新規症例は 726 人、継続症例は 2,436 人、転入症例が 10 人、再開症例が 5 人、無記入が 34 件であった。性別は、男児 1,723 人、女児 1,465 人、無記入 23 件であった。

登録人数が多い順に、1) 慢性肺疾患 1,281 人 (39.9%)、2) 気管狭窄 888 人 (27.7%)、3) 気管支喘息 638 人 (19.9%)、4) 先天性中枢性低換気症候群 214 人 (6.7%)、5) 気管支拡張症 84 人 (2.6%) であった。

4. 慢性心疾患

疾患群としての「慢性心疾患」に関する集計結果を表 4 に示す。

平成 24 年度は、慢性心疾患として登録されたのは 18,411 人、うち新規症例は 2,913 人、継続症例は 15,139 人、転入症例が 97 人、再開症例が 119 人、無記入が 143 件であった。性別は、男児 9,933 人、女児 8,384 人、無記入 130 件であった。

登録人数が多い順に、1) ファロー四徴症 2,553 人 (13.9%)、2) 心室中隔欠損症 2,420 人 (13.1%)、3) 両大血管右室起始症 1,187 人 (6.4%)、4) 単心室症 1,073 人 (5.8%)、5) 完全大血管転位症 1,053 人 (5.7%)、6) 心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症) 989 人 (5.4%)、7) 肺動脈閉鎖症 962 人 (5.2%)、8) 特発性肥大型心筋症 557 人 (3.0%)、9) 大動脈縮窄症 503 人 (2.7%)、

10) 三尖弁閉鎖症 500 人 (2.7%) であった。

5. 内分泌疾患

疾患群としての「内分泌疾患」に関する集計結果を表 5 に示す。

平成 24 年度は、内分泌疾患として登録されたのは 32,075 人、うち新規症例は 4,557 人、継続症例は 27,028 人、転入症例が 146 人、再開症例が 91 人、無記入が 253 件であった。性別は、男児 14,786 人、女児 17,231 人、無記入 58 件であった。

登録人数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,381 人 (41.7%)、2) クレチン症 5,805 人 (18.1%)、3) 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病) 3,741 人 (11.7%)、4) 性早熟症 1,613 人 (5.0%)、5) ターナー(Turner)症候群 1,482 人 (4.6%) であった。

6. 膠原病

疾患群としての「膠原病」に関する集計結果を表 6 に示す。

平成 24 年度は、膠原病として登録されたのは 3,693 人、うち新規症例は 664 人、継続症例は 2,962 人、転入症例が 19 人、再開症例が 17 人、無記入が 31 件であった。性別は、男児 1,673 人、女児 2,010 人、無記入 10 件であった。

登録人数が多い順に、1) 若年性関節リウマチ 2,220 人 (60.1%)、2) 冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症) 1,214 人 (32.9%)、3) シェーグレン(Sjögren)症候群 128 人 (3.5%) であった。

7. 糖尿病

疾患群としての「糖尿病」に関する集計結果を表 7 に示す。

平成 24 年度は、糖尿病として登録されたのは 6,642 人、うち新規症例は 863 人、継続症例は 5,673 人、転入症例が 27 人、再開

症例が 25 人、無記入が 54 件であった。性別は、男児 2,859 人、女児 3,770 人、無記入 13 件であった。

登録人数が多い順に、1) 1 型糖尿病(若年型糖尿病)5,457 人 (82.2%)、2) 2 型糖尿病 (成人型糖尿病) 1,063 人 (16.0%)、3) インスリン受容体異常症 (インスリン抵抗性糖尿病、妖精病を含む) 60 人 (0.9%)、であった。

8. 先天性代謝異常

疾患群としての「先天性代謝異常」に関する集計結果を表 8 に示す。

平成 24 年度は、先天性代謝異常として登録されたのは 4,754 人、うち新規症例は 456 人、継続症例は 4,209 人、転入症例が 25 人、再開症例が 35 人、無記入が 29 件であった。性別は、男児 2,661 人、女児 2,084 人、無記入 9 件であった。

登録人数が多い順に、1) 軟骨無形成症 (軟骨異栄養症) 1,035 人 (21.8%)、2) アミノ酸代謝異常症 (告示 3: 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症候群 3 人、告示 31: シスチン尿症 70 人、告示 32: 腎性アミノ酸尿症 3 人、告示 33: ハルトナップ病 2 人、告示 50 で登録されたアミノ酸代謝異常症 615 人の合計) 693 人 (14.6%)、3) 骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta) 583 人 (12.3%)、4) ライソゾーム病 (告示 16: ウォールマン (Wolman) 病 3 人、告示 30: シスチン蓄積症 (リグナック (Lignac) 症候群) 5 人、告示 50 で登録されたライソゾーム病 373 人の合計) 381 人 (8.0%)、5) 糖質代謝異常症 (告示 35: ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症 3 人、告示 37: 乳糖吸収不全症 63 人、告示 38: ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症 18 人、告示 50 で登録された糖質代謝異常症 247 人の合計) 331 人 (7.0%) 6) 銅代謝異常症 (告示 41: ウイルソン (Wilson) 病 (セルロプラスミン欠乏症) 295 人、告示 42: メ

ンケス病 (Menkes) 病 (kinky-hair 症候群) 18 人の合計) 313 人 (6.6%)、7) 脂質代謝異常症 (告示 14: アポ蛋白 C-II 欠損症 2 人、告示 15: アルファリポ蛋白欠乏症 (高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症) 4 人、告示 17: 家族性高コレステロール血症 252 人、告示 18: 家族性高リポ蛋白血症 8 人、告示 20: 高低比重リポ蛋白 (LDL) 血症 5 人、告示 21: 高トリグリセライド血症 21 人、告示 50 で登録された脂質代謝異常症 8 人の合計) 300 人 (6.3%)、8) 遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病 (家族性低磷酸血症) 220 人 (4.6%) 9) 有機酸代謝異常症 (告示 43: グルタル酸尿症 (I 型、II 型) 35 人、告示 45: メチルマロン酸血症 74 人、告示 50 で登録された有機酸代謝異常症 84 人の合計) 193 人 (4.1%)、10) 色素性乾皮症 82 人 (1.7%) であった。

9. 血友病等血液・免疫疾患

疾患群としての「血友病等血液・免疫疾患」に関する集計結果を表 9 に示す。

平成 24 年度は、血友病等血液・免疫疾患として登録されたのは 4,272 人、うち新規症例は 561 人、継続症例は 3,638 人、転入症例が 22 人、再開症例が 27 人、無記入が 24 件であった。性別は、男児 3,062 人、女児 1,203 人、無記入 7 件であった。

登録人数が多い順に、1) 第 VIII 因子欠乏症 (血友病 A) 1,389 人 (32.5%)、2) 免疫学的血小板減少症 635 人 (14.9%)、3) 第 IX 因子欠乏症 (血友病 B) 296 人 (6.9%)、4) フォン・ヴィレブランド病 282 人 (6.6%)、5) 遺伝性球状赤血球症 213 人 (5.0%)、6) 低ガンマグロブリン血症 160 人 (3.7%)、7) 遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症) 155 人 (3.6%)、8) 慢性肉芽腫症 80 人 (1.9%)、9) 巨大血管腫 (カサバハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群) 78 人 (1.8%)、10) 慢性 GVHD (Graft Versus Host disease、移植片対宿主病) 67 人 (1.6%) であった。

10. 神経・筋疾患

疾患群としての「神経・筋疾患」に関する集計結果を表 10 に示す。

平成 24 年度は、神経・筋疾患として登録されたのは 5,435 人、うち新規症例は 657 人、継続症例は 4,688 人、転入症例が 26 人、再開症例が 23 人、無記入が 41 件であった。性別は、男児 2,898 人、女児 2,512 人、無記入 25 件であった。

登録人数が多い順に、1) ウェスト(West)症候群(點頭てんかん) 2,997 人(55.1%)、2) レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群 590 人(10.9%)、3) 結節性硬化症 490 人(9.0%)、4) 福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー) 352 人(6.5%)、5) 重症乳児ミオクロニーてんかん 258 人(4.7%)、6) ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー) 246 人(4.5%)、7) レット(Rett)症候群 173 人(3.2%)、8) 先天性ミオパチー 163 人(3.0%)であった。

11. 慢性消化器疾患

疾患群としての「慢性消化器疾患」に関する集計結果を表 11 に示す。

平成 24 年度は、慢性消化器疾患として登録されたのは 3,035 人、うち新規症例は 272 人、継続症例は 2,709 人、転入症例が 12 人、再開症例が 17 人、無記入が 25 件であった。性別は、男児 1,144 人、女児 1,884 人、無記入 7 件であった。

登録人数が多い順に、1) 胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症) 2,263 人(74.6%)、2) 先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症) 408 人(13.4%)、3) アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia) 98 人(3.2%)、4) 門脈圧亢進症 63 人(2.1%)、5) 肝硬変 56 人(1.8%)であった。

12. 成長ホルモン治療

成長ホルモン治療に関する集計結果を、

初回申請症例については表 12-1 に、継続申請症例については表 12-2 に示す。

平成 24 年度は、成長ホルモン治療として登録されたのは、初回・継続合わせて 16,099 人であり、うち初回申請症例は 2,427 人で、性別は、男児 1,448 人、女児 963 人、無記入 16 人であった。継続申請症例は 13,672 人であり、性別は男児 8,255 人、女児 5,324 人、無記入 93 人であった。

登録人数が多い順に、初回申請症例では、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 2,067 人(85.2%)、2) ターナー症候群 141 人(5.8%)、3) 軟骨無形成症形成 70 人(2.9%)であった。

また、継続申請症例では、登録人数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 11,067 人(80.9%)、2) ターナー症候群 975 人(7.1%)、3) 軟骨無形成症形成 587 人(4.39%)であった。

D. 結論

平成 24 年度小慢事業全体での登録人数は、多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,381 人(12.8%)、2) クレチン症 5,805 人(5.6%)、3) 1 型糖尿病(若年型糖尿病) 5,457 人(5.2%)、4) 急性リンパ性白血病 3,764 人(3.6%)、5) 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病) 3,741 人(3.6%)、6) ウェスト(West)症候群(點頭てんかん) 2,997 人(2.9%)、7) ネフローゼ症候群 2,857 人(2.7%)、8) ファロー四徴症 2,553 人(2.4%)、9) 心室中隔欠損症 2,420 人(2.3%)、10) 胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症) 2,263 人(2.2%)であった。

本研究は、速報値としての集計に留まるが、今後は詳細なデータの解析を進めていく予定である。

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：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．平成 24 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；13～39, 2013.
- 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うる疾患．平成 20 年度厚生労働科学研究「タンデム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.

E. 研究危険情報

特になし

F. 研究発表

特になし

G. 知的財産権の出願・登録状況

特になし

表 1. 平成 24 年度 悪性新生物 (Malignant Neoplasms)

(合計 13,984 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	2375
	転入	72
	継続	11377
	再開	55
	無記入・他	105
性別	男	7625
	女	6316
	無記入	43

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性カルチノイド	3	悪性カルチノイド	3
2	悪性黒色腫	27	悪性黒色腫	27
3	悪性骨巨細胞腫	1	悪性骨巨細胞腫	1
4	悪性細網症	14	悪性細網症	14
5	悪性マクログロブリン血症	0	悪性マクログロブリン血症	0
6	悪性リンパ腫	740	悪性リンパ腫、B細胞性	110
			びまん性大細胞性 B 細胞リンパ腫	32
			ろ胞性リンパ腫	1
			悪性リンパ腫、T細胞性	90
			末梢性 T細胞リンパ腫	5
			未分化大細胞型リンパ腫	55
			前駆 T細胞性リンパ芽球性リンパ腫(悪性リンパ腫、リンパ芽球性)	39
悪性リンパ腫 (詳細不明)	408			
7	アスキン腫瘍	0	アスキン腫瘍	0
8	ウィルムス腫瘍	249	ウィルムス腫瘍	249
9	下垂体腺腫	46	下垂体腺腫	46
10	家族性赤血球貪食性細網症	14	家族性赤血球貪食性細網症	14
11	褐色細胞腫	17	褐色細胞腫 (悪性を含む)	17
12	癌性腹膜炎	0	癌性腹膜炎	0
13	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	109	奇形腫	109
14	菌状息肉腫	0	菌状息肉腫	0
15	形質細胞腫	1	形質細胞腫	1
16	血球貪食リンパ組織球症	175	血球貪食リンパ組織球症	175
17	好酸球性肉芽腫	9	好酸球性肉芽腫	9
18	骨髄腫	9	多発性骨髄腫	9
19	松果体腫	95	松果体腫	79
			松果体芽腫	16
20	絨毛上皮腫	6	絨毛上皮腫 (絨毛癌)	6

21	神経膠腫	491	神経膠腫（グリオーマ）	491
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	33	神経鞘腫	19
			悪性神経鞘腫	14
23	神経上皮腫	14	神経上皮腫	14
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	60	神経星細胞腫（神経節膠腫）	60
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	18	神経節細胞腫	18
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	25	腎明細胞肉腫	25
27	臍芽腫	15	臍芽腫	15
28	髄上皮腫	2	髄上皮腫	2
29	髄膜腫	46	髄膜腫（悪性を含む）	46
30	精上皮腫	5	精上皮腫（セミノーマ）	5
31	脊索腫	16	脊索腫	16
32	セザリー（Sezary）症候群	0	セザリー-症候群	0
33	赤血病	0	赤血病	0
34	赤白血病	1	赤白血病（M6）	1
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	7	先天性腎間葉芽腫	7
36	頭蓋咽頭腫	345	頭蓋咽頭腫	345
37	脳室上衣腫	261	上衣腫	261
38	肺芽腫	25	肺芽腫	25
39	白血病	3764	急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	1104
			急性リンパ性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	182
			急性リンパ芽球性白血病（詳細不明）	64
			急性リンパ芽球性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	110
			バーキット細胞性白血病（B細胞性、FAB分類：L3）	7
			急性リンパ芽球性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	23
			フィラデルフィア染色体（Ph1）陽性急性リンパ芽球性白血病	16
			乳児白血病	5
			急性リンパ性白血病（詳細不明）	2253
		1260	急性骨髄性白血病（詳細不明）	825
			慢性骨髄性白血病	171
			急性骨髄性白血病、微小分化型（M0）	2
			急性骨髄性白血病、未成熟型（M1）	4
			急性骨髄性白血病、成熟型（M2）	21
			急性前骨髄球性白血病（M3）	46
急性骨髄単球性白血病（M4）	22			

			急性単球性白血病 (M5)	14
			急性骨髄性白血病 (M6)	6
			急性巨核芽球性白血病 (M7)	66
			治療関連急性骨髄性白血病 (二次性白血病を含む)	1
			若年性骨髄単球性白血病	82
		69	急性白血病 (詳細不明)	69
40	白血病性細網内皮症 (Hairy-Cell Leukemia)	1	白血病性細網内皮症	1
41	バーキットリンパ (Burkitt) 腫	73	バーキットリンパ腫	73
42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schuller-Christian) 病	0	ハンド・シューラー・クリスチャン病	0
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	0	非白血病性細網内皮症	0
44	非ホジキン (non-Hodgkin) リンパ腫	1	非ホジキンリンパ腫	1
45	ホジキン (Hodgkin) 病	126	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	112
			ホジキンリンパ腫、高リンパ球型	1
			ホジキンリンパ腫、混合細胞型	4
			ホジキンリンパ腫、リンパ球減少型	0
			ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型	9
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	53	末梢性神経外胚葉腫瘍	53
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮種)	50	未分化胚腫	50
48	脈絡叢乳頭腫	65	脈絡叢乳頭腫	65
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	169	ユーイング肉腫	169
50	ラブドイド腫瘍 (肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	21	悪性ラブドイド腫瘍	21
51	ランゲルハンス (細胞) 組織球症 (HistiocytosisX)	450	ランゲルハンス細胞組織球症	431
			組織球症 (詳細不明)	19
52	緑色腫	0	緑色腫	0
53	レットラー・ジーベ (Letterer-Siwe) 病	2	レットラー・ジーベ病	2
54	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0
55	1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫 (肉芽腫を除く。) 又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖 (癌腫又は肉腫) を本態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあっては組織型を問わない。		骨髄異形成症候群 (骨髄異形成又は骨髄増殖性疾患を含む)	205
			移植後リンパ増殖性疾患	1
			神経芽腫 (神経芽細胞腫)	786
			嗅神経芽腫	1
			網膜芽腫 (網膜芽細胞腫)	518
			腎細胞癌	11
			肝芽腫	294
			肝細胞癌	10
			骨肉腫	419
			軟骨肉腫	13
横紋筋肉腫 (詳細不明)	286			

	胎芽性横紋筋肉腫	13
	胞巣状横紋筋肉腫	25
	未分化肉腫	12
	紡錘形細胞肉腫	10
	類上皮肉腫	9
	線維形成性小円形細胞腫瘍	6
	線維肉腫	30
	線維粘液肉腫	1
	筋膜線維肉腫	1
	線維腫症	13
	筋線維腫症	4
	悪性線維性組織球腫	8
	皮膚線維肉腫（隆起性を含む）	7
	粘液肉腫	3
	滑膜肉腫	45
	明細胞肉腫（腎以外の腱靱帯由来）	10
	胞巣状軟部肉腫	9
	平滑筋肉腫	7
	筋肉腫	1
	脂肪肉腫	21
	脂肪芽腫症	3
	胚腫	159
	悪性奇形腫	41
	胎児性癌	12
	卵黄のう腫	113
	混合型胚細胞腫瘍	32
	胚細胞腫瘍（詳細不明）	276
	副腎皮質癌	14
	多発性内分泌腫瘍	2
	神経内分泌癌	4
	悪性胸腺腫	1
	悪性リンパ管腫	4
	リンパ管腫症	19
	星細胞腫（アストロサイトーマ）	373
	多形性黄色星細胞腫	4
	膠芽腫	36
	上衣下腫	1
	乏突起膠腫	20
	髓芽腫	378
	中枢性神経細胞腫	5
	乳頭状髄膜腫	2
	小脳腫瘍	2
	視床下部腫瘍	2

	脳腫瘍（詳細不明）	11
	脊髄腫瘍	3
	クモ膜嚢胞	1
	乳頭状癌	63
	扁平上皮癌	10
	基底細胞癌	4
	腺癌（上皮内腺癌を含む）	16
	腭ラ氏島癌	1
	乳頭状腺癌	11
	粘液類上皮癌	7
	充実性偽乳頭腭腫瘍	13
	粘液のう胞腺癌	3
	粘液性癌（コロイド癌）	2
	乳管内癌	1
	面皰癌（コメド癌）	1
	のう胞内癌	3
	髄様癌	13
	腺房細胞癌	6
	悪性顆粒膜細胞腫瘍	3
	悪性アンドロblastoma	1
	悪性セルトリ細胞腫瘍	1
	悪性傍神経節腫	1
	巨大色素性母斑	18
	外胚葉性間葉腫	2
	胃腸間質腫瘍（GIST）	1
	中胚葉性混合腫瘍	1
	悪性のう胞腎腫	0
	胸膜肺芽腫	11
	悪性中皮腫	1
	血管肉腫	8
	血管内皮腫（悪性を含む）	11
	悪性血管外皮腫	1
	血管芽腫	15
	悪性軟部巨細胞腫瘍	1
	長管骨アダマンチノーマ	1
	悪性エナメル上皮腫	1
	黒色細胞性神経外胚葉腫瘍	1
	海綿芽腫	4
	髄筋芽腫	4
	原始神経外胚葉腫瘍（PNET）	6
	神経節（神経）芽腫	36
	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	24
	悪性末梢神経鞘性腫瘍	15

		悪性顆粒細胞腫	1
		組織球肉腫	1
		転移性腫瘍	6
		その他の肉腫（詳細不明）	42
		その他の癌/腫瘍（詳細不明）	240
	不明	不明	92
合計			13984

表 2. 平成 24 年度 慢性腎疾患 (Chronic Renal Diseases)

(合計 8,858 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	1314
	転入	31
	継続	7399
	再開	48
	無記入・他	66
性別	男	5153
	女	3637
	無記入	68

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	遺伝性腎炎	191	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	191
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	84	急速進行性糸球体腎炎	84
3	紫斑病性腎炎	386	紫斑病性腎炎	386
4	巣状糸球体硬化症	499	巣状糸球体硬化症	482
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	17
5	ネフローゼ症候群	2857	特発性ネフローゼ症候群	2322
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	479
			先天性ネフローゼ症候群	56
6	微小変化型ネフローゼ症候群	126	微小変化型ネフローゼ症候群	126
7	慢性糸球体腎炎	550	IgM 腎症	15
			慢性糸球体腎炎	6
			メサンギウム増殖性腎炎	525
			硬化性糸球体腎炎	4
8	慢性増殖性糸球体腎炎	3	慢性増殖性糸球体腎炎	3
9	慢性膜性糸球体腎炎	309	膜性腎症	309
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	315	膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)	315
11	IgA 腎症	1889	IgA 腎症 (ベルジェ病)	1889
12	アミロイド腎	0	アミロイド腎 (症)	0
13	萎縮腎	52	萎縮腎	52
14	家族性若年性ネフロン癆	45	家族性若年性ネフロン癆	45
15	ギテルマン(Gitelman)症候群	26	ギテルマン症候群	26
16	巨大水尿管症	7	巨大水尿管症	7
17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	1	グッドパスチャー症候群	1
18	腎血管性高血圧	83	腎血管性高血圧	83
19	腎静脈血栓症	1	腎静脈血栓 (症)	1
20	腎動静脈瘻	0	腎動静脈瘻	0
21	腎動脈狭窄症	3	腎動脈狭窄 (症)	3

22	腎尿細管性アシドーシス	71	尿細管性アシドーシス	71	
23	腎嚢胞	5	腎嚢胞	5	
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	26	寡巨大糸球体症（オリゴメガネフロニア）	2	
			腎の奇形による腎機能障害	20	
			腎の腫瘍による腎機能障害	2	
			爪膝蓋骨形成不全症候群（Nail-Patella 症候群）	2	
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	709	移植腎	5	
			慢性腎不全	370	
			腎低形成・無形成	251	
			腎異形成	83	
26	腎又は腎周囲膿瘍	0	腎周囲膿瘍	0	
27	腎又は尿路結石	4	腎結石(症)	4	
28	水腎症	296	水腎症	296	
29	多発性嚢胞腎	82	多発性嚢胞腎	82	
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	45	尿路奇形による腎機能障害	45	
			尿路腫瘍による腎機能障害	0	
31	尿路閉塞性腎機能障害	36	水尿管症	12	
			閉塞性腎障害	24	
32	バーター(Bartter)症候群	68	バーター-症候群	68	
33	慢性間質性腎炎	37	慢性間質性腎炎	37	
34	慢性腎盂腎炎	52	慢性腎盂腎炎	52	
				合計	8858

表 3. 平成 24 年度 慢性呼吸器疾患 (Chronic Respiratory Diseases)
(合計 3,211 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	726
	転入	10
	継続	2436
	再開	5
	無記入・他	34
性別	男	1723
	女	1465
	無記入	23

告示 No	告示疾患名	登録病名		人数
1	アレルギー性気管支炎※			
2	アレルギー性細気管支炎※			
3	気管狭窄	888	気管狭窄	888
4	気管支拡張症	84	気管支拡張症	84
5	気管支喘息	638	気管支喘息	638
6	先天性中枢性低換気症候群	214	先天性中枢性低換気症候群	214
7	先天性肺胞蛋白症	2	先天性肺胞蛋白症	2
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	36	カータジェナー症候群/カルタゲナ症候群	10
			線毛機能不全症候群	26
9	嚢胞性線維症	10	嚢胞性線維症	10
10	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	57	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	57
11	慢性肺疾患	1281	慢性肺疾患	1281
	不明	1	不明	1
合計				3211

※ 告示 1「アレルギー性気管支炎」ならびに告示 2「アレルギー性細気管支炎」は、告示 5「気管支喘息」にて集計

表 4. 平成 24 年度 慢性心疾患 (Chronic Heart Diseases)

(合計 18,411 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	2913
	転入	97
	継続	15139
	再開	143
	無記入・他	119
性別	男	9933
	女	8384
	無記入	130

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	冠動静脈瘻	47	冠動静脈瘻	21
			冠動脈瘻	26
2	冠動脈異常起始症	26	冠動脈異常起始症	15
			冠動脈病変 (異常)	4
			右冠動脈肺動脈起始(症)	1
			両冠動脈肺動脈起始症	6
3	冠動脈拡張症	2	冠動脈拡張症	2
4	冠動脈狭窄症	6	冠動脈狭窄症	6
5	冠動脈瘤	41	冠動脈瘤	41
6	左冠動脈肺動脈起始症(ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)	51	左冠動脈肺動脈起始症	51
7	狭心症	5	狭心症	5
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	60	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	59
			早期興奮症候群	1
9	期外収縮	29	期外収縮	2
			心室性期外収縮	27
10	脚ブロック	1	左脚ブロック	1
11	心房又は心室の細動	23	アダムス・ストークス発作	3
			心房細動	11
			心室粗・細動	9
12	心房又は心室の粗動	3	心房粗動	3
13	洞不全症候群	57	洞不全症候群	57
14	洞房ブロック	0	洞房ブロック	0
15	非発作性頻拍 (心室、上室性)	13	非発作性頻拍 (心室、上室性)	2
			非発作性心室性頻拍	1
			非発作性上室性頻拍	10
16	房室解離	2	房室解離	2
17	房室ブロック	205	完全房室ブロック	191

			高度房室ブロック	11
			モビッツⅡ型ブロック	3
18	発作性頻拍(心室、上室性)	308	発作性頻拍(心室、上室性)	16
			発作性上室性頻拍	108
			上室性頻拍	53
			多源性心房性頻拍	10
			房室結節性異所性頻拍	1
			発作性心室性頻拍	8
			心室性頻拍	112
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	5	ロマノ・ワルド症候群	5
20	QT 延長症候群	424	QT 延長症候群	422
			完全心ブロック	2
21	心筋梗塞	8	心筋梗塞	8
22	総動脈幹遺残症	166	総動脈幹遺残症	166
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	17	大動脈肺動脈中隔欠損症	17
24	心筋炎後心肥大	21	心筋炎後の心肥大	21
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	28	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	28
26	慢性緊縮性心膜炎	0	慢性緊縮性心膜炎	0
27	慢性心筋炎	22	慢性心筋炎	22
28	慢性心内膜炎	1	慢性心内膜炎	1
29	慢性心膜炎	5	慢性心膜炎	4
			収縮性心外膜炎	1
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	15	アイゼンメンゲル症候群	15
31	右室低形成症	36	右(心)室低形成症	36
32	右室二腔症	9	右室二腔症	9
33	左室右房交通症	1	左室右房交通症	1
34	左心形成不全(低形成)症候群	467	左心形成不全(低形成)症候群	466
			左室憩室(瘤)	1
35	三心房心	4	三心房心	4
36	心室中隔欠損症	2420	心室中隔欠損症	2420
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	989	心内膜床欠損症	462
			不完全型心内膜床欠損症	58
			完全型心内膜床欠損症	469
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	12	体動静脈瘻	1
			動静脈瘻	11
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	432	心房中隔欠損症	432
40	総肺静脈還流異常症	323	総肺静脈還流異常症	297
			部分的肺静脈還流異常症	26
41	体静脈異常還流症	0	体静脈異常還流症	0

42	単心室症	1073	単心室症	1073
43	単心房症	64	単心房症	64
44	動脈管開存症	206	動脈管開存症	206
45	ファロー(Fallot)四徴症	2553	ファロー四徴症	2553
46	部分的肺静脈還流異常症	4	シミター症候群	4
47	心内膜心筋線維症	3	心内膜心筋線維症	3
48	心内膜線維弾性症	10	心内膜線維弾性症	10
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	16	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	16
50	特発性肥大型心筋症	557	肥大型心筋症	314
			拡張型心筋症	109
			不整脈源性右室心筋症	3
			心筋症(詳細不明)	131
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤 又はその破裂	21	ヴァルサルヴァ洞動脈瘤又はその破裂	21
52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	202	エプスタイン奇形	202
53	完全大血管転位症	1053	完全大血管転位症	815
			大血管転位症(詳細不明)	238
54	血管輪症	9	血管輪症	7
			左肺動脈右肺動脈起始	2
55	三尖弁狭窄症	25	三尖弁狭窄症	25
56	三尖弁閉鎖症	500	三尖弁閉鎖症	500
57	三尖弁閉鎖不全症	61	三尖弁閉鎖不全症	61
58	修正大血管転位症	319	修正大血管転位症	319
59	重複大動脈弓症	3	重複大動脈弓症	3
60	僧帽弁狭窄症	83	僧帽弁狭窄症	82
			僧帽弁上狭窄症	1
61	僧帽弁閉鎖症	65	僧帽弁閉鎖症	65
62	僧帽弁閉鎖不全症	428	僧帽弁閉鎖不全症	411
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	17
63	大動脈狭窄症	359	大動脈狭窄症	135
			大動脈弓閉鎖	11
			大動脈弓離断	213
64	大動脈縮窄症	503	大動脈縮窄症	503
65	大動脈弁狭窄症	436	大動脈弁狭窄症	368
			大動脈弁下狭窄症	23
			大動脈弁上狭窄症	45
66	大動脈弁閉鎖症	10	大動脈弁閉鎖症	10
67	大動脈弁閉鎖不全症	167	大動脈弁閉鎖不全症	167
68	大動脈瘤	3	大動脈瘤	3
69	タウシヒ・ビング(Taussig-Bing)症 候群	6	タウシヒ・ビング症候群	6
70	特発性肺動脈拡張症	1	特発性肺動脈拡張症	1
71	肺動脈狭窄症	161	肺動脈狭窄症	154

			肺動脈弁異形成	7
72	肺動脈閉鎖症	962	肺動脈閉鎖症	932
			右肺動脈上行大動脈起始	14
			先天性肺動静脈瘻	2
			肺動脈起始異常	7
			肺動脈形成不全	7
73	肺動脈弁狭窄症	229	肺動脈弁狭窄症	224
			肺動脈弁下狭窄症	5
74	肺動脈弁閉鎖症	164	肺動脈弁閉鎖症	164
75	肺動脈弁閉鎖不全症	18	肺動脈弁閉鎖不全症	8
			先天性肺動脈弁欠損症	10
76	右鎖骨下動脈異常起始症	0	右鎖骨下動脈異常起始症	0
77	兩大血管右室起始症	1187	兩大血管右室起始症	1177
			兩大血管左室起始症	10
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	134	慢性心不全	98
			慢性肺性心	36
79	右胸心	31	右胸心	31
80	左心症	0	左心症	0
81	小児原発性肺高血圧症	171	小児原発性肺高血圧症	171
82	心臓脱出症	0	心臓脱出症	0
83	先天性心膜欠損症	2	先天性心膜欠損症	2
84	多脾症候群	84	多脾症候群	84
85	無脾症候群	242	無脾症候群	163
			無脾症	79
	不明	2	不明	2
合計				18411

表 5. 平成 24 年度 内分泌疾患 (Endocrine Diseases)

(合計 32,075 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	4557
	転入	146
	継続	27028
	再開	91
	無記入・他	253
性別	男	14786
	女	17231
	無記入	58

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	0	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	0
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	0	異所性コルチゾール産生腫瘍	0
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	2	高プロラクチン血症	1
			異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	1
7	下垂体機能低下症	632	下垂体機能低下(不全)症	518
			汎下垂体機能低下症	114
			シモンズ病※1	0
8	下垂体性巨人症	10	下垂体性巨人症	9
			末端肥大症※2	1
9	クッシング(Cushing)病	7	クッシング病	7
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	43	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	43
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	4	抗利尿ホルモン分泌異常症	4
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	68	ゴナドトロピン分泌低下(欠乏、欠損)症	18
			低ゴナドトロピン性類宦官症※3	22
			カールマン症候群※4	28
13	シモンズ(Simmonds)病※1			
14	真性思春期早発症	608	真性思春期早発症	167
			中枢性思春期早発症	441
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	142	腎性尿崩症	142
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症※5			
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13381	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13045
			成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症※5	336

18	中枢性思春期遅発症※18			
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	360	中枢性尿崩症	311
			下垂体性尿崩症	43
			真性尿崩症	6
20	低ゴナドトロピン性類宦官症※3			
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	13	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	13
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1
23	末端肥大症※2			
24	ラロン(Laron)型小人症	6	ラロン(Laron)型小人症	6
25	異所性甲状腺※6			
26	クレチン症	5805	クレチン症	1861
			先天性甲状腺機能低下症	3873
			異所性甲状腺※6	48
			甲状腺形成不全※7	23
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	3741	甲状腺機能亢進症	1527
			バセドウ病	2206
			グレーブス病	8
28	甲状腺機能低下症	112	甲状腺機能低下症	36
			処置後(放射線照射後、術後)甲状腺機能低下症	76
			粘液水腫※8	0
29	甲状腺形成不全※7			
30	甲状腺腺腫	18	甲状腺腺腫	18
31	腺腫様甲状腺腫	16	腺腫様甲状腺腫	16
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	12	先天性甲状腺ホルモン不応症	12
33	粘液水腫※8			
34	橋本病※9			
35	慢性甲状腺炎	1161	慢性甲状腺炎	580
			橋本病※9	581
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群※10			
37	ガストリン分泌異常	0	ガストリン分泌異常	0
			ヴァーナー・モリソン症候群※10	0
			ゾリンジャー・エリソン症候群※11	0
			血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常※12	0
38	グルカゴン分泌異常	0	グルカゴン分泌異常	0
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群※11			
41	特発性低血糖症	154	特発性低血糖症	72
			高インスリン血症	73

			インスリノーマ	3
			ロイシン過敏性低血糖症※13	6
42	ロイシン過敏性低血糖症※13			
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常※12			
44	カールマン(Kallmann)症候群※4			
45	仮性思春期早発症	7	仮性思春期早発症	7
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	16	クラインフェルター症候群	16
47	高エストロゲン症	0	高エストロゲン症	0
48	睾丸機能亢進症	4	睾丸機能亢進症	0
			テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症※14	3
			男性化副腎腫瘍※15	1
49	睾丸機能低下症	81	睾丸機能低下症	14
			アンドロゲン不応症	13
			原発性性腺機能低下症(男)	49
			性腺性思春期遅発症(男)	1
			睾丸性女性化症※16	3
			高ゴナドトロピン性類宦官症※17	1
50	睾丸形成不全	9	睾丸形成不全	8
			XY 純粋型性腺形成不全症	1
51	睾丸欠損症	3	睾丸欠損症	3
52	睾丸腫瘍	0	睾丸腫瘍	0
53	睾丸性女性化症※16			
54	高ゴナドトロピン性類宦官症※17			
55	女性仮性半陰陽	1	女性仮性半陰陽	1
56	真性半陰陽	9	真性半陰陽	9
57	性腺性思春期遅発症	54	(特発性)思春期遅発症	43
			中枢性思春期遅発症※18	11
58	性早熟症	1613	思春期早発症	1576
			性早熟症	37
59	ターナー(Turner)症候群	1482	ターナー症候群	1482
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタル(Stein-Leventhal)症候群)	5	多嚢胞性卵巣症候群	5
61	男性仮性半陰陽	10	男性仮性半陰陽	10
62	テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)※14			
63	ヌーナン(Noonan)症候群	8	ヌーナン症候群	8
64	ブラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	614	ブラダー・ウィリ症候群	614

65	フレリーツヒ症候群(脂肪性器異栄養症)	0	フレリーツヒ症候群	0
66	卵巣機能亢進症	2	性腺機能亢進症(女)	2
			女性化副腎腫瘍※19	0
67	卵巣機能低下症	103	卵巣機能低下症	33
			原発性性腺機能低下症(女)	67
			性腺性思春期遅発症(女)	3
68	卵巣形成不全	3	卵巣形成不全	3
69	卵巣腫瘍	1	卵巣腫瘍	1
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	0	ローレンス・ムーン・ビードル症候群	0
71	XX 男性	0	XX 男性	0
72	XY 女性	5	XY 女性	2
			5a 還元酵素欠損症	3
73	ウエルマー(Wermer)症候群※20			
74	シッブル(Sipple)症候群※21			
75	シュミット(Schmidt)症候群	0	シュミット症候群	0
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)	3	多発性内分泌腺腫症	3
			ウエルマー症候群※20	0
			シッブル症候群※21	0
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症※22			
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症※23			
79	偽性副甲状腺機能低下症	179	偽性副甲状腺機能低下症	75
			仮性副甲状腺機能低下症	98
			偽性偽性副甲状腺機能低下症※22	5
			偽性特発性副甲状腺機能低下症※23	1
80	テタニー(副甲状腺性)※24			
81	特発性副甲状腺機能低下症	200	特発性副甲状腺機能低下症	119
			副甲状腺機能低下症	81
82	副甲状腺機能亢進症	9	副甲状腺機能亢進症	6
			特発性副甲状腺機能亢進症	3
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群※25			
84	副甲状腺機能低下症	2	副甲状腺機能低下症	2
85	副甲状腺形成不全	8	副甲状腺形成不全	1
			先天性副甲状腺欠損症	5
			テタニー(副甲状腺性)※24	2
			副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア症候群※25	0
86	アジソン(Addison)病	45	アジソン病	42

			早老症	3
87	アルドステロン欠損症	6	アルドステロン欠損症	6
88	クッシング(Cushing)症候群	6	クッシング症候群	6
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症 ※26			
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn) 症候群)※27			
91	高アルドステロン症	0	高アルドステロン症	0
			グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドス テロン症※26	0
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症 (先天性リポイド過形成、プラダー (Prader)症候群)	273	コレステロール側鎖切断酵素欠損症	1
			先天性リポイド過形成	28
			先天性副腎リポイド過形成	232
			プラダー症候群	12
93	周期性 ACTH 症候群	83	周期性 ACTH 症候群	83
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	32	先天性副腎皮質過形成	32
96	男性化副腎腫瘍※15			
97	特発性アルドステロン症	5	特発性アルドステロン症	2
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候 群)※27	3
98	副腎形成不全	93	副腎形成不全(低形成)	93
99	副腎性器症候群	0	副腎性器症候群	0
100	副腎腺腫	1	副腎腺腫	1
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応 症	36	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	36
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損 症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症 候群)	5	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	5
103	11β水酸化酵素欠損症	8	11β水酸化酵素欠損症	8
104	17α水酸化酵素欠損症	2	17α水酸化酵素欠損症	2
105	18水酸化酵素欠損症	4	18水酸化酵素欠損症	4
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠 損症	0	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	0
107	21水酸化酵素欠損症	690	21水酸化酵素欠損症	690
108	偽性低アルドステロン症	12	偽性低アルドステロン症	12
109	リドル(Liddle)症候群	0	リドル症候群	0
110	先天性全身性脂肪発育障害症候群 (リポジストロフィー)	6	先天性全身性リポジストロフィー	6
111	マッキューン・オルブライト(McCune- Albright)症候群	36	マッキューン・オルブライト症候群	36
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
	不明	5	不明	5
合計				32075

- ※1. 告示 13「シモンズ病」は、告示 7「下垂体機能低下症」にて集計
- ※2. 告示 23「末端肥大症」は、告示 8「下垂体性巨人症」にて集計
- ※3. 告示 20「低ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※4. 告示 44「カールマン症候群」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※5. 告示 16「成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症」は、告示 17「成長ホルモン分泌不全性低身長症」にて集計
- ※6. 告示 25「異所性甲状腺」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※7. 告示 29「甲状腺形成不全」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※8. 告示 33「粘液水腫」は、告示 28「甲状腺機能低下症」にて集計
- ※9. 告示 34「橋本病」は、告示 35「慢性甲状腺炎」にて集計
- ※10. 告示 36「ヴァーナー・モリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※11. 告示 40「ゾリンジャー・エリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※12. 告示 43「血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※13. 告示 42「ロイシン過敏性低血糖症」は、告示 41「特発性低血糖症」にて集計
- ※14. 告示 62「テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※15. 告示 96「男性化副腎腫瘍」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※16. 告示 53「睾丸性女性化症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※17. 告示 54「高ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※18. 告示 18「中枢性思春期遅発症」は、告示 57「性腺性思春期遅発症」にて集計
- ※19. 告示 94「女性化副腎腫瘍」は、告示 66「卵巢機能亢進症」にて集計
- ※20. 告示 73「ウェルマー症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※21. 告示 74「シップル症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※22. 告示 77「偽性偽性副甲状腺機能低下症」は、告示 79「偽性副甲状腺機能低下症」にて集計
- ※23. 告示 78「偽性特発性副甲状腺機能低下症」は、告示 79「偽性副甲状腺機能低下症」にて集計
- ※24. 告示 80「テタニー(副甲状腺性)」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 83「副甲状腺機能低下・アジソン・モニア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※26. 告示 89「グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドステロン症」は、告示 91「高アルドステロン症」にて集計
- ※27. 告示 90「原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)」は、告示 97「特発性アルドステロン症」にて集計

表 6. 平成 24 年度 膠原病 (Collagen Diseases)

(合計 3,693 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	664
	転入	19
	継続	2962
	再開	17
	無記入・他	31
性別	男	1673
	女	2010
	無記入	10

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アレルギー性亜敗血症 (ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群) ※			
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	1214	川崎病性冠動脈病変	353
			冠動脈瘤(川崎病性)	642
			冠動脈拡張症(川崎病性)	33
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	12
			川崎病/急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群	174
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	128	シェーグレン症候群	128
4	自己免疫性肝炎	77	自己免疫性肝炎	77
5	自己免疫性腸炎	14	自己免疫性腸炎	14
6	若年性関節リウマチ	2220	若年性関節リウマチ(JRA)	1064
			若年性特発性関節炎(JIA)	1146
			慢性関節リウマチ	10
7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	23	スチーブンス・ジョンソン症候群	23
8	スチル(Still)病	0	スチル病	0
9	リウマチ性心疾患	17	リウマチ性心疾患	17
合計				3693

※ 告示 1「アレルギー性亜敗血症/ウイスラー・ファンconi症候群」は、告示 6「若年性関節リウマチ」にて集計

表 7. 平成 24 年度 糖尿病 (Diabetes Mellitus)

(合計 6,642 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	863
	転入	27
	継続	5673
	再開	25
	無記入・他	54
性別	男	2859
	女	3770
	無記入	13

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5457	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5457
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1063	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1063
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	122	インスリン受容体異常症(インスリン抵抗性糖尿病、妖精病を含む)	60
			MODY1(HNF-4α 遺伝子異常による糖尿病)	4
			MODY2(Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病)	3
			MODY3(HNF-1α 遺伝子異常による糖尿病)	8
			MODY4(IPF-1 遺伝子異常による糖尿病)	0
			MODY5(HNF-1β 遺伝子異常による糖尿病)	3
			膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	1
			ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	2
			インスリン遺伝子異常による糖尿病	5
			アミン遺伝子異常による糖尿病	1
			膵摘後糖尿病	6
			二次性糖尿病	10
			他の疾患伴う糖尿病	18
糖尿病(詳細不明)	1			
			合計	6642

表 8. 平成 24 年度 先天性代謝異常
(Inborn Errors of Metabolism)

(合計 4,754 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	456
	転入	25
	継続	4209
	再開	35
	無記入・他	29
性別	男	2661
	女	2084
	無記入	9

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	イミノ酸異常症	0	イミノ酸異常症	0
2	家族性イミノグリシン尿症	0	家族性イミノグリシン尿症	0
3	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症候群	3	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症候群	3
4	白皮症	57	白皮症	57
5	ヘルマンスキー・プドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群	4	ヘルマンスキー・プドラック症候群	4
6	エーラーズ・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	68	エーラーズ・ダンロス症候群	68
7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	583	骨形成不全症	583
8	軟骨無形成症 (軟骨異栄養症)	103	軟骨無形成症	489
			軟骨異栄養症	546
9	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	1	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	1
10	トランスコバラミン II 欠損症	1	トランスコバラミン II 欠損症	1
11	無アルブミン血症	0	無アルブミン血症	0
12	無トランスフェリン症	0	無トランスフェリン症	0
13	無ハプトグロビン症	0	無ハプトグロビン症	0
14	アポ蛋白 C-II 欠損症	2	アポ蛋白 C-II 欠損症	2
15	アルファリポ蛋白欠乏症 (高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症、タンジェール (Tangier) 病)	4	アルファリポ蛋白欠乏症 (高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症)	2
			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	2
16	ウォールマン (Wolman) 病	3	ウォールマン病	1
			コレステロールエステル蓄積症	2
17	家族性高コレステロール血症	252	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合型)	15
			家族性高コレステロール血症 (ヘテロ接合型、型不明も含む)	237

18	家族性高リポ蛋白血症	8	家族性高リポ蛋白血症	8
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	0	高超低比重リポ蛋白血症 / VLDL 血症	0
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	5	高低比重リポ蛋白血症 / LDL 血症	5
21	高トリグリセライド血症	21	高トリグリセライド血症	21
22	高プレベータリポ蛋白血症	0	高プレベータリポ蛋白血症	0
23	高ベータリポ蛋白血症	0	高ベータリポ蛋白血症	0
24	先天性高脂質血症	0	先天性高脂質血症	0
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	0	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	0
26	レフスム(Refsum)病	0	レフスム病(症候群)	0
27	遺伝性若年性痛風	4	遺伝性若年性痛風	4
28	色素性乾皮症	82	色素性乾皮症	82
29	先天性高尿酸血症	23	レッシュ・ナイハン症候群	23
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	5	シスチン蓄積症	5
31	シスチン尿症	70	シスチン尿症	70
32	腎性アミノ酸尿症	3	腎性アミノ酸尿症	3
33	ハルトナップ(Hartnup)病	2	ハルトナップ病	2
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	23	ファンコーニ症候群	23
35	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3
36	先天性高乳酸血症	28	先天性高乳酸血症	28
37	乳糖吸収不全症	63	乳糖吸収不全症	63
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	18	グルコース・ガラクトース吸収不全症	18
39	先天性ポルフィリン症	18	先天性ポルフィリン症	18
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	220	家族性低磷酸血症	46
			ビタミン D 抵抗性くる病	174
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	295	ウイルソン病	295
42	メンクス(Menkes)病(kinky-(steely)hair 症候群)	18	メンクス病(キンキー・ヘア病)	18
43	グルタル酸尿症(I 型、II 型)	35	グルタル酸尿症 I 型	21
			グルタル酸尿症 II 型	14
44	先天性葉酸吸収不全症	0	先天性葉酸吸収不全症	0
45	メチルマロン酸血症	74	メチルマロン酸血症	74
46	遺伝性脈管浮腫	2	遺伝性脈管浮腫	2
47	先天性魚鱗癬(水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シエーグレン・ラーソン症候群)	71	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	15
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	24
			道化師様魚鱗癬	4
			シエーグレン・ラーソン症候群	1
			先天性魚鱗癬(詳細不明)	27
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	3	ヘルリッツ型表皮水疱症	3

49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	35	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	35
50	1 から 109 までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1612		
	アミノ酸代謝異常症	615	高アンモニア血症	51
			高リジン血症	1
			フェニルケトン尿症	235
			高フェニルアラニン血症	27
			高チロジン血症 I 型	8
			高チロジン血症 II 型	2
			高チロジン血症 III 型	2
			高プロリン血症	1
			プロリダーゼ欠損症	1
			メープルシロップ尿症 / 楓糖尿症	21
			ホモシスチン尿症	18
			高グリシン血症(非ケト-シス型)	8
			カルバミルリン酸合成酵素欠損症	15
			オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	78
	シトルリン血症	121		
	アルギニコハク酸尿症	8		
	高アルギニン血症	8		
	リジン尿性蛋白不耐症	6		
	尿素サイクル代謝異常	4		
有機酸代謝異常症	84	プロピオン酸血症	36	
		イソ吉草酸血症	5	
		β-ケトチオラーゼ欠損症	1	
		β-メチルクロトニルグリシン尿症	2	
		3-メチルグルタコン酸尿症	4	
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	10	
		複合カルボキシラーゼ欠損症	10	
		高シュウ酸尿症	7	
		アルカプトン尿症	3	
グリセロールキナーゼ欠損症	6			
脂肪酸代謝異常症	68	カルニチン/アシルカルニチン転移素酵素欠損症	4	
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	22	
		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	21	
		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	14	
		短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	2	
		長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	3	
		脂肪酸β酸化異常症	2	
脂質代謝異常症	8	高リポ蛋白血症 I 型	5	

			先天性リパーゼ欠損症	3
	ミトコンドリア病	41	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	32
			ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8
			ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	1
	糖質代謝異常症	247	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	5
			糖原病 I 型	70
			糖原病 III 型	14
			糖原病 IV 型	0
			糖原病 V 型	1
			糖原病 VI 型	4
			糖原病 VII 型	1
			糖原病 IX 型	1
			糖原病 VIII, X 型	33
			糖原病 XI 型	0
			肝型糖原病	6
			糖原病(詳細不明)	73
			ガラクトース血症 I 型	14
			ガラクトース血症 II 型	16
			ガラクトース血症 III 型	9
	ライソゾーム病	373	ムコ多糖症 I 型(ハーラー症候群)	5
			ムコ多糖症 II 型(ハンター症候群)	119
			ムコ多糖症 III 型(サンフィリップ病)	15
			ムコ多糖症 IV 型(モルキオ病)	9
			ムコ多糖症 VI 型(マロトー・ラミー症候群)	4
			ムコ多糖症 VII 型(スライ病)	0
			ムコ多糖症(詳細不明)	27
			スフィンゴリピドーシス	1
			GM1-ガングリオシドーシス	3
			GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	17
			異染性白質ジストロフィー	16
			ニーマン・ピック病	10
			ゴーシェ病	40
			ファブリ病	46
			クラッペ病	10
			ファーバー病	1
			ムコリピドーシス II 型(I-セル病)	11
			ムコリピドーシス III 型	5
			ムコリピドーシス(詳細不明)	2
			ポンペ病(糖原病 II 型)	27
			神経セロイドリポフスチン症	2
			マルチプルスルファターゼ欠損症	2
			β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	1
	ペルオキシソーム病	77	副腎白質ジストロフィー	77

ビタミン代謝異常症	15	ホルムイミトランスフェラーゼ欠損症	2
		ビタミンD依存性くる病	13
プリンピリミジン代謝異常症	13	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	11
		キサンチン尿症	1
		ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	1
ビリルビン代謝異常症	1	クリグラー・ナジャー症候群	1
神経伝達物質異常症	12	ビオプテリン欠乏症	12
不明	58	不明	58
合計			4754

**表 9. 平成 24 年度 血友病等血液・免疫疾患
(Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae)**

(合計 4,272 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	561
	転入	22
	継続	3639
	再開	27
	無記入・他	24
性別	男	3062
	女	1203
	無記入	7

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性貧血	2	悪性貧血	2
2	イマースルンド・グレスバック症候群	0	イマースルンド・グレスバック症候群	0
3	巨赤芽球性貧血	11	巨赤芽球性貧血	11
4	葉酸欠乏性貧血	1	葉酸欠乏性貧血	1
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	15	アンチトロンビンⅢ欠乏症	15
6	高分子キニノゲン欠乏症	0	高分子キニノゲン欠乏症	0
7	先天性血液凝固異常症	1	先天性血液凝固異常症	1
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	6	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	6
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	15	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	15
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1389	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1389
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	296	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	296
14	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	0	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー因子)欠乏症	0
15	第Ⅺ因子欠乏症	7	第Ⅺ因子欠乏症	7
16	第Ⅻ因子(ヘイグマン(Hageman) 因子)欠乏症	1	第Ⅻ因子(ヘイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子) 欠乏症	18	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	282	フォン・ヴィレブランド病	282
19	プレカリクレイン欠乏症	0	プレカリクレイン欠乏症	0
20	C 蛋白(protein C)欠乏症	14	C 蛋白(protein C)欠乏症	14
21	S 蛋白(protein S)欠乏症	6	S 蛋白(protein S)欠乏症	6
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt)症候群)	78	巨大血管腫	12
			カサバツハ・メリット症候群	66
23		65	血小板機能異常症(血小板異常症)	11

	血小板機能異常症(血小板異常症)		ヘルナール・スリエ症候群※1	5
			血小板無力症※2	49
			血小板無力症症候群※3	0
24	血小板血症	11	血小板血症	11
25	血小板無力症※2			
26	血小板無力症症候群※3			
27	血栓性血小板減少性紫斑病	28	血栓性血小板減少性紫斑病	28
28	周期性血小板減少症	3	周期性血小板減少症	3
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	7	先天性無巨核球性血小板減少症	7
30	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0
31	脾機能亢進性血小板減少症	14	脾機能亢進性血小板減少症	13
			バンティ症候群	1
32	脾形成不全性血小板増加症	0	脾形成不全性血小板増加症	0
33	ヘルナール・スリエ(Bernard-Soulier)症候群※1			
34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)	0	放出機構異常症	0
35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0
36	免疫学的血小板減少症	635	特発性血小板減少性紫斑病	413
			血小板減少性紫斑病	107
			免疫学的血小板減少症	115
37	寒冷凝集素症※4			
38	自己免疫性溶血性貧血	57	自己免疫性溶血性貧血※4,5	57
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	2	新生児溶血性貧血	2
40	脾機能亢進性溶血性貧血	4	脾機能亢進性溶血性貧血	4
41	微小血管障害性溶血性貧血	3	微小血管障害性溶血性貧血	3
42	発作性寒冷血色素尿症	1	発作性寒冷血色素(ヘモグロビン)尿症	1
43	発作性夜間血色素尿症	2	発作性夜間血色素(ヘモグロビン)尿症	2
44	慢性寒冷赤血球凝集素症※5			
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	0	アルドラーゼ欠乏性貧血	0
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	60	異常ヘモグロビン(血色素)症	1
			カルボキシヘモグロビン血症※6	0
			スルフヘモグロビン血症※7	0
			先天性ハイツ小体性貧血※8	0
			不安定ヘモグロビン症※10	4
			ヘモグロビン C 症※11	0
			ヘモグロビン D 症※12	0
			ヘモグロビン E 症※13	0
			先天性赤芽球癆	55
48	遺伝性球状赤血球症	213	遺伝性球状赤血球症	213

49	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0
50	遺伝性橢円赤血球症	2	遺伝性橢円赤血球症	2
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	5	遺伝性(先天性)溶血性貧血	4
			赤血球酵素異常症	1
54	家族性赤血球増加症	0	家族性赤血球増加症	0
55	鎌状赤血球貧血	1	鎌状赤血球貧血	1
56	カルボキシヘモグロビン血症※6			
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血		グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	
63	サラセミア(地中海貧血)	9	サラセミア	4
			αサラセミア	1
			βサラセミア	4
64	サラセミア様症候群	0	サラセミア様症候群	0
65	スルフヘモグロビン血症※7			
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0
67	先天性ハイツ小体性貧血※8			
68	先天性メトヘモグロビン血症	3	ヘモグロビン M 症	2
			先天性メトヘモグロビン血症	1
			先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9	0
69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9			
70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0
71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	4	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
			ピルビン酸キナーゼ欠損症	2
72	不安定ヘモグロビン症※10			
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0
74	ヘモグロビン C 症※11			
75	ヘモグロビン D 症※12			
76	ヘモグロビン E 症※13			
77	ヘモグロビン S 症	0	ヘモグロビン S 症	0

78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血		ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0
81	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0
82	エリスロポエチン分泌異常	0	エリスロポエチン分泌異常	0
83	原発性鉄芽球性貧血	3	原発性鉄芽球性貧血	1
			鉄芽球性貧血	1
			ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14	1
			ピリドキシン反応性貧血※15	0
84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14			
85	ピリドキシン反応性貧血※15			
86	アルダー-(Alder)異常 (症候群)	0	アルダー異常 (症候群)	0
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	155	遺伝性好中球減少症	45
			家族性慢性好中球減少症	2
			慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク症候群) ※16	5
			慢性本態性好中球減少症※17	82
			無顆粒球症	14
			コストマン病	7
88	好酸球増加症	27	好酸球増加症	27
89	周期性好中球減少症	26	周期性好中球減少症	26
90	怠惰白血球症候群	34	怠惰白血球症候群(白血球機能異常症)	3
			高 IgE 症候群	31
91	不能白血球症	0	不能白血球症	0
92	ベルグル・フェット(Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ベルグル・フェット異常 (症候群)	0
93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク(Spat-Damashek)症候群) ※16			
94	慢性本態性好中球減少症※17	27	自己免疫性好中球減少症	27
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常 (症候群)	3	メイ・ヘグリン異常 (症候群)	3
97	異ガンマグロブリン血症	0	異ガンマグロブリン血症	0
98	ウイスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	32	ウイスコット・アルドリッチ症候群	32
99	胸腺形成不全	0	胸腺形成不全	0
100	グッド(Good)症候群	0	グッド症候群	0
101	高グロブリン血症性紫斑病	0	高グロブリン血症性紫斑病	0

102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV 感染症)	20	HIV 感染症	20
103	シエディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	4	シエディアク・東(異常)症候群	4
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	64	重症複合免疫不全症	48
			複合型免疫不全症	15
			スイス型無ガンマグロブリン血症※18	0
			アデノシンデアミナーゼ欠損症	1
105	スイス型無ガンマグロブリン血症※18			
106	選択的免疫グロブリン欠損症	0	選択的免疫グロブリン欠損症	0
107	先天性細胞性免疫不全症	16	先天性細胞性免疫不全症	9
			細胞性免疫不全(症)	7
108	低ガンマグロブリン血症	160	低ガンマグロブリン血症	28
			乳児一過性低ガンマグロブリン血症	1
			無ガンマグロブリン血症	75
			先天性無ガンマグロブリン血症	4
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症※19	52
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	11	ディジョージ症候群	11
110	特定抗体産生不全症※20			
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群※21			
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	36	バリアブル・イムノデフィシエンシー	11
			分類不能型免疫不全症(CVID)	24
			続発性免疫不全症候群	1
113	複合型免疫不全症	13	高 IgM 症候群	13
			ネゼロフ症候群※21	0
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症※19			
115	本態性高ガンマグロブリン血症	1	本態性高ガンマグロブリン血症	1
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	10	毛細血管拡張性運動失調症	4
			ルイ・バー症候群	6
117	慢性活動性 EB ウイルス感染症	65	慢性活動性 EB ウイルス感染症	65
118	慢性肉芽腫症	80	慢性肉芽腫症	80
119	慢性 GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	67	慢性 GVHD(移植片対宿主病)	67
120	無ガンマグロブリン血症	24	免疫グロブリン欠損症	4
			選択的免疫グロブリン欠損症	12
			特定抗体産生不全症※20	2
			IgG 単独欠損症	6
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0
122	IgA 欠損症	5	IgA 欠損症	5
123	IgM 欠損症	0	IgM 欠損症	0

124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	10	遺伝性出血性末梢血管拡張症	10
125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	2	骨髄線維症	1
			骨髄硬化症	1
126	真性多血症	1	真性多血症	1
127	赤芽球癆	45	赤芽球癆	45
128	先天性赤血球産生異常性貧血	11	先天性赤血球産生異常性貧血	11
	不明	2	不明	2
合計				4272

- ※1. 告示 33「ヘルナール・スリエ症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※2. 告示 25「血小板無力症」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※3. 告示 26「血小板無力症症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※4. 告示 37「寒冷凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※5. 告示 44「慢性寒冷赤血球凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※6. 告示 56「カルボキシヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※7. 告示 65「スルフヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※8. 告示 67「先天性ハイツ小体性貧血」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※9. 告示 69「先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症」は、告示 68「先天性メトヘモグロビン血症」にて集計
- ※10. 告示 72「不安定ヘモグロビン症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※11. 告示 72「ヘモグロビン C 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※12. 告示 72「ヘモグロビン D 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※13. 告示 72「ヘモグロビン E 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※14. 告示 84「ビタミン B6 反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※15. 告示 85「ピリドキシン反応性貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※16. 告示 93「慢性再生不良性好中球減少症(シュペート・ダマシク(Spat-Damashek)症候群)」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※17. 告示 94「慢性本態性好中球減少症」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※18. 告示 105「スイス型無ガンマグロブリン血症」は、告示 104「重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)」にて集計
- ※19. 告示 114「ブルトン型無ガンマグロブリン血症」は、告示 108「低ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※20. 告示 110「特定抗体産生不全症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※21. 告示 111「ネゼロフ(Nezelof)症候群」は、告示 113「複合型免疫不全症」にて集計

表 10. 平成 24 年度 神経・筋疾患 (Neuromuscular Diseases)

(合計 5,435 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	657
	転入	26
	継続	4688
	再開	23
	無記入・他	41
性別	男	2898
	女	2512
	無記入	25

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	2997	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	2997
2	結節性硬化症	490	結節性硬化症	490
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	258	重症乳児ミオクロニーてんかん	258
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	19	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	19
5	先天性ミオパチー	163	先天性ミオパチー	137
			筋細管性ミオパチー	1
			先天性筋線維型不均等症	3
			ネマリンミオパチー	17
			セントラルコア病	5
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	352	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	352
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	246	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	246
8	ミニコア病	3	ミニコア病	3
9	無痛無汗症	51	無痛無汗症	51
10	リー(Leigh)脳症	93	リー(Leigh)脳症	93
11	レット(Rett)症候群	173	レット(Rett)症候群	173
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	590	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	590
合計				5435

表 11. 平成 24 年度 慢性消化器疾患 (Digestive Diseases)

(合計 3,035 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	272
	転入	12
	継続	2709
	再開	17
	無記入・他	25
性別	男	1144
	女	1884
	無記入	7

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	98	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	98
2	肝硬変	56	肝硬変	56
3	肝内胆管異形成症候群	2	肝内胆管異形成症候群	2
4	肝内胆管拡張症	6	肝内胆管拡張症	6
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	10	肝内胆管低形成(形成不全)症	10
6	肝内胆管閉鎖症	8	肝内胆管閉鎖症	8
7	原発性硬化性胆管炎	38	原発性硬化性胆管炎	38
8	ジルベール(Gilbert)症候群	0	ジルベール(Gilbert)症候群	0
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	31	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	31
10	先天性肝線維症	20	先天性肝線維症	20
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	408	先天性胆道拡張症	330
			先天性総胆管拡張症	28
			先天性胆管拡張症	50
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2263	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2263
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1
14	門脈圧亢進症	63	門脈圧亢進症	63
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0
16	先天性微絨毛萎縮症	6	先天性微絨毛萎縮症	6
17	腸リンパ管拡張症	25	腸リンパ管拡張症	25
合計				3035

表 12-1. 平成 24 年度 成長ホルモン（初回申請症例）

(合計 2,427 人)

内訳		人数
性別	男	1448
	女	963
	無記入	16

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	2067	成長ホルモン分泌不全性低身長(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	2067
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	11	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	11
	下垂体機能低下症	37	下垂体機能低下(不全)症	36
			汎下垂体機能低下症	1
	ターナー症候群	141	ターナー症候群	141
	プラダー・ウィリー症候群	57	プラダー・ウィリー症候群	57
	軟骨無形成症	70	軟骨無形成症	70
	慢性腎不全	28	慢性腎不全	11
			ネフローゼ症候群	1
			巣状糸球体硬化症	4
			水腎症	1
			家族性若年性ネフロン癆	4
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	5
			多発性嚢胞腎	1
	不明	16	不明	16
合計				2427

表 12-2. 平成 24 年度 成長ホルモン（継続申請症例）

(合計 13,672 人)

内訳		人数
性別	男	8255
	女	5324
	無記入	93

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	11067	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	11067
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	247	成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症	247
	下垂体機能低下症	191	下垂体機能低下(不全)症	164
			汎下垂体機能低下症	27
	ターナー症候群	975	ターナー症候群	975
	プラダー・ウィリー症候群	460	プラダー・ウィリー症候群	460
	軟骨無形成症	587	軟骨無形成症	587
	慢性腎不全	73	慢性腎不全	33
			IgA 腎症	1
			ネフローゼ症候群	6
			巣状糸球体硬化症	5
			慢性膜性糸球体腎炎	1
			慢性膜性増殖性糸球体腎炎	1
			慢性間質性腎炎	1
			腎尿細管性アシドーシス	1
			家族性若年性ネフロン癆	2
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	15
			多発性嚢胞腎	2
			尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	2
	腎の奇形による腎機能障害	1		
	アルポート症候群	1		
	不明	72	不明	72
合計				13672