

小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの 精度向上に関する研究

－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〔確定値〕－

国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室

研究要旨

平成 24 年度小児慢性特定疾患治療研究事業について、厚生労働省に平成 27 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を元に作成した平成 24 年度小慢事業速報値データからスクリーニングにより不完全なデータを抽出し、再度各実施主体へ問合せを行い全国 108 か所の全実施主体のデータを確定した。

平成 24 年度の登録総数は 106,029 件（成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 122,331 件分）であり、本研究ではその内容の集計・解析を行った。

登録数が多い疾患は、成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,544 件（12.8%）、クレチン症 5,931 件（5.6%）、1 型糖尿病（若年型糖尿病）5,556 件（5.2%）、急性リンパ性白血病 3,823 件（3.6%）、甲状腺機能亢進症（バセドウ病）3,816 件（3.6%）、ウェスト症候群（点頭てんかん）3,016 件（2.8%）、ネフローゼ症候群 2,904 件（2.7%）、ファロー四徴症 2,578 件（2.4%）、心室中隔欠損症 2,430 件（2.3%）、胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,308 件（2.2%）の順であった。

研究実施者：

- 掛江直子（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室 室長）
盛一 享徳（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室 研究員）
茂木仁美（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室）
白井 夕映（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室）
森 淳之介（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室）
小畑 由美（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室）
森 臨太郎（国立成育医療研究センター
臨床疫学部 部長）

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、小慢事業の申請の際に医療意見書を提出し、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。

小慢事業の全国的な登録状況については、昨年度に平成 24 年度の速報値の集計・解析を行ったが、本年度は平成 24 年度における全 108 実施主体の登録状況を確定値としてまとめた。

本研究では、小慢対象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た。

B. 研究方法

本研究のデータは、小慢事業の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へ平成 27 年 2 月までに所定の小慢データ登録管理ソフト（ver.5.0 および 5.1）を用いた電子データによる事業報告がなされた医療意見書登録データを元に作成した平成 24 年度小慢事業速報値データセットから、不完全なデータを抽出し、再度各実施主体へ問合せ確定値とした。

問合せは、実施主体へ書面でデータの不備がある旨を伝え、その後担当者へ不備一覧表をパスワードにより保護されたファイルを電子メールにて送付し回答を得る形で行われた。実施主体からの修正データを全国集計データセットに反映し、全国 108 か所の全ての実施主体からの事業報告が揃った段階で、集計・解析を行った。

C. 研究結果と考察

平成 24 年度については、全 108 実施主体からの医療意見書の電子データの提出があり、計 106,029 件（成長ホルモン治療用意見書提出症例 16,302 件を含むと、のべ 122,331 件）のデータを集計した。なお、本集計は一部各実施主体の単独事業分の登録も含めた結果となっている。

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、小児慢性特定疾病情報センター（ポータルサイト <http://www.shouman.jp>）に公開する予定である。

1. 悪性新生物

「悪性新生物」疾患群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 14,291 件、うち新規症例は 2,415 件、継続症例は 11,629 件、転入症例が 77 件、再開症例が 55 件、無記入が 115 件であった。性別は、男児 7,816 件、女児 6,475 件、無記入 0 件であった。

登録件数は多い順に、1) 急性リンパ性白血病 3,823 件 (26.8%)、2) 急性骨髄性白血病 1,113 件 (7.8%)、3) 神経芽腫（神経芽細胞腫）797 件 (5.6%)、4) 悪性リンパ腫 757 件 (5.3%)、5) 網膜芽腫（網膜芽細胞腫）525 件 (3.7%)、6) 神経膠腫（グリオーマ）500 件 (3.5%)、7) ランゲルハンス細胞組織球症 450 件 (3.2%)、8) 骨肉腫 443 件 (3.1%)、9) 髄芽腫 391 件 (2.7%)、10) 頭蓋咽頭腫 351 件 (2.5%) であった。

2. 慢性腎疾患

「慢性腎疾患」疾患群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 9,008 件、うち新規症例は 1,320 件、継続症例は 7,528 件、転入症例が 37 件、再開症例が 48 件、無記入が 0 件であった。性別は、男児 5,279 件、女児 3,729 件、無記入 0 件であった。

登録件数は多い順に、1) ネフローゼ症候群 2,906 件 (32.3%)、2) IgA 腎症 1,934 件 (21.5%)、3) 腎の無発生、低形成、無形成又は異形成 716 件 (8.0%)、4) 慢性糸球体腎炎 557 件 (6.2%)、5) 巣状糸球体硬化症 507 件 (5.6%)、6) 紫斑病性腎炎 397 件 (4.4%)、7) 慢性膜性増殖性糸球体腎炎 318 件 (3.5%)、8) 慢性膜性糸球体腎炎 312 件 (3.5%)、9) 水腎症 227 件 (3.3%)、10) 遺伝性腎炎 194 件 (2.2%) であった。

3. 慢性呼吸器疾患

「慢性呼吸器疾患」疾患群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3,265件、うち新規症例は737件、継続症例は2,474件、転入症例が11件、再開症例が5件、無記入が38件であった。性別は、男児1,768件、女児1,497件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 慢性肺疾患1,290件(39.5%)、2) 気管狭窄897件(27.5%)、3) 気管支喘息667件(20.4%)、4) 先天性中枢性低換気症候群220件(6.7%)、5) 気管支拡張症85件(2.6%)であった。

4. 慢性心疾患

「慢性心疾患」疾患群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18,589件、うち新規症例は2,934件、継続症例は15,291件、転入症例が99件、再開症例が118件、無記入が146件であった。性別は、男児10,084件、女児8,505件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) ファロー四徴症2,578件(13.9%)、2) 心室中隔欠損症2,430件(13.1%)、3) 両大血管右室起始症1,197件(6.4%)、4) 単心室症1,086件(5.8%)、5) 完全大血管転位症1,058件(5.7%)、6) 心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)997件(5.4%)、7) 肺動脈閉鎖症969件(5.2%)、8) 特発性肥大型心筋症570件(3.1%)、9) 大動脈縮窄症506件(2.7%)ならびに三尖弁閉鎖症502件(2.7%)であった。

5. 内分泌疾患

「内分泌疾患」疾患群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32,592件、うち新規症例は4,601件、継続症例は27,478件、転入症例が153件、再開症例が92件、無記入が268件であった。性別は、男児15,021件、女児17,571件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症13,544件(41.6%)、2) クレチン症5,931件(18.2%)、3) 甲状腺機能亢進症(バセドウ病)3,816件(11.7%)、4) 性早熟症1,633件(5.0%)、5) ターナー症候群1,508件(4.6%)であった。

6. 膠原病

「膠原病」疾患群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3,751件、うち新規症例は662件、継続症例は3,015件、転入症例が24件、再開症例が17件、無記入が33件であった。性別は、男児1,704件、女児2,047件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 若年性関節リウマチ2,260件(60.3%)、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)1,228件(32.7%)、3) シェーグレン症候群130件(3.5%)であった。

7. 糖尿病

「糖尿病」疾患群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6,756件、うち新規症例は858件、継続症例は5,782件、転入症例が30件、再開症例が26件、無記入が60件であった。性別は、男児2,925件、女児3,831件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 1型糖尿病(若年型糖尿病)5,556件(82.2%)、2) 2型糖尿病(成人型糖尿病)1,080件(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）120件（1.8%）であった。

8. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」疾患群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4,842件、うち新規症例は454件、継続症例は4,297件、転入症例が27件、再開症例が29件、無記入が35件であった。性別は、男児2,708件、女児2,134件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 軟骨無形成症（軟骨異栄養症）1,050件（21.7%）、2) 骨形成不全症588件（12.1%）、3) ウィルソン病（セルロプラスミン欠乏症）299件（6.2%）、4) 家族性高コレステロール血症（ヘテロ複合型、型不明も含む）240件（5.0%）5) フェニルケトン尿症238件（4.9%）6) シトルリン血症126件（2.7%）、7) ビタミンD抵抗性くる病124件、8) ムコ多糖症Ⅱ型（ハンター症候群）119件（2.5%）9) 色素性乾皮症84件（1.7%）、10) オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症81件（1.7%）であった。

9. 血友病等血液・免疫疾患

「血友病等血液・免疫疾患」疾患群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4,365件、うち新規症例は559件、継続症例は3,726件、転入症例が24件、再開症例が27件、無記入が29件であった。性別は、男児3,132件、女児1,233件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 第Ⅷ因子欠乏症（血友病A）1,421件（32.6%）、2) 免疫学的血小板減少症650件（14.9%）、3) 第Ⅸ因子欠乏症（血友病B）301件（6.9%）、4) フォン・ヴィ

レブランド病287件（6.6%）、5) 遺伝性球状赤血球症219件（5.0%）、6) 低ガンマグロブリン血症164件（3.8%）、7) 遺伝性好中球減少症（家族性慢性好中球減少症）158件（3.6%）、8) 慢性肉芽腫症81件（1.9%）、9) 巨大血管腫（カサバツハ・メリット症候群）79件（1.8%）、10) 慢性GVHD（Great Versus Host Disease）68件（1.6%）であった。

10. 神経・筋疾患

疾患群としての「神経・筋疾患」疾患群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5,479件、うち新規症例は660件、継続症例は4,727件、転入症例が26件、再開症例が23件、無記入が43件であった。性別は、男児2,941件、女児2,538件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) ウェスト症候群（点頭てんかん）3,016件（55.1%）、2) レノックス・ガストウ症候群594件（10.8%）、3) 結節性硬化症496件（9.1%）、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）354件（6.5%）、5) 重症乳児ミオクロニーてんかん260件（4.8%）、6) ミトコンドリア脳筋症（ミトコンドリア・ミオパチー）252件（4.6%）、7) レット症候群173件（3.2%）、8) 先天性ミオパチー165件（3.0%）であった。

11. 慢性消化器疾患

「慢性消化器疾患」疾患群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3,091件、うち新規症例は277件、継続症例は2,758件、転入症例が13件、再開症例が17件、無記入が26件であった。性別は、男児1,163件、女児1,928件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,308 件（74.7%）、2) 先天性胆道拡張症（先天性総胆管拡張症）416 件（13.0%）、3) アラジール症候群（動脈肝異形成）99 件（3.2%）、4) 門脈圧亢進症 63 件（2.0%）、5) 肝硬変 56 件（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 16,302 件であり、うち初回申請症例は 2,462 件で、性別は、男児 1,477 件、女児 985 件、無記入 0 件であった。継続申請症例は 13,840 件であり、性別は男児 8,411 件、女児 5,429 件、無記入 0 件であった。

登録件数が多い順に、初回申請症例では、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 2,106 件（85.5%）、2) ターナー症候群 143 件（5.8%）、3) 軟骨無形成症 73 件（3.0%）であった。

また、継続申請症例では、登録件数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 11,449 件（82.7%）、2) ターナー症候群 991 件（7.2%）、3) 軟骨無形成症 593 件（4.3%）であった。

D. 結論

平成 24 年度小慢事業全体での登録件数は、多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,544 件（12.8%）、2) クレチン症 5,931 件（5.6%）、3) 1 型糖尿病（若年型糖尿病）5,556

件（5.2%）、4) 急性リンパ性白血病 3,823 件（3.6%）、5) 甲状腺機能亢進症（バセドウ病）3,816 件（3.6%）、6) ウェスト症候群（點頭てんかん）3,016 件（2.8%）、7) ネフローゼ症候群 2,904 件（2.7%）、8) ファロー四徴症 2,578 件（2.4%）、9) 心室中隔欠損症 2,430 件（2.3%）、10) 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,308 件（2.2%）であった。

E. 参考文献

- 1) 小児慢性特定疾患登録管理事務局. 「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〕」平成 25 年度厚生労働科学研究「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」報告書. 7-48, 2014.

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3. その他
いずれも無し

〔謝辞〕

多忙な中、データクリーニングに対する問い合わせに御回答頂いた各実施主体の担当者の皆様に心から感謝申し上げます。

表 1. 平成 24 年度「悪性新生物」(合計 14,291 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	2,415
	転入	77
	継続	11,629
	再開	55
	無記入・他	115
性別	男	7,816
	女	6,475

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	28	悪性黒色腫	28
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	757	びまん性大細胞性 B 細胞リンパ腫	451
			ろ胞性リンパ腫	1
			悪性リンパ腫、B 細胞性	111
			悪性リンパ腫、T 細胞性	93
			末梢性 T 細胞リンパ腫	5
			未分化大細胞リンパ腫	57
			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
7	アスキン腫瘍	0	アスキン腫瘍	0
8	ウィルムス腫瘍	251	ウィルムス腫瘍 (腎芽腫)	251
9	下垂体腺腫	47	下垂体腺腫	47
10	家族性赤血球貪食性細網症	13	家族性赤血球貪食性細網症	13
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)	112	奇形腫	112
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	176	血球貪食リンパ組織球症	176
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	98	松果体腫	82
			松果体芽腫	16

20	絨毛上皮腫	291	絨毛上皮腫（絨毛癌）	291
21	神経膠腫	500	神経膠腫（グリオーマ）	500
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	36	神経鞘腫	22
			悪性神経鞘腫	14
23	神経上皮腫	15	神経上皮腫	15
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	61	神経星細胞腫（神経節膠腫）	61
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	20	神経節細胞腫	20
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	26	腎明細胞肉腫	26
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	17	脊索腫	17
32	セザリ- (Sezary) 症候群	0	セザリ- 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	351	頭蓋咽頭腫	351
37	脳室上衣腫	214	上衣腫	214
38	肺芽腫	25	肺芽腫	25
39	白血病	3,823	急性リンパ芽球性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	114
			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
			急性リンパ芽球性白血病（詳細不明）	69
			急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	1,088
			急性リンパ性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	184
			成熟B細胞リンパ芽球性白血病	1
			バーキット細胞性白血病（B細胞性、FAB分類：L3）	8
			乳児白血病	5
急性リンパ性白血病（詳細不明）	2,315			

		1,113	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)	48
			急性骨髄単球性白血病 (M4)	23
			急性単球性白血病 (M5)	14
			急性骨髄性白血病 (M6)	5
			急性巨核芽球性白血病 (M7)	67
			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
			急性骨髄性白血病 (詳細不明)	846
		68	急性白血病 (詳細不明)	68
		173	慢性骨髄性白血病	173
		5	白血病 (詳細不明)	5
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	72	バーキットリンパ腫	72
42	ハンド・シュラー・クリスチャン (Hand-Schuller-Christian) 病	0	ハンド・シュラー・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)	20	非白血病性細網内皮症	20
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	129	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	114
			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	5
			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	54	末梢性神経外胚葉腫瘍	54
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮種)	124	未分化胚腫	124
48	脈絡叢乳頭腫	66	脈絡叢乳頭腫	66
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	171	ユーイング肉腫	171
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	450
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つては組織型を問わない。	4,830	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)	207
			移植後リンパ増殖性疾患	1
			神経芽腫 (神経芽細胞腫)	797
			網膜芽腫 (網膜芽細胞腫)	525
			腎細胞癌	12
			肝芽腫	298
			肝細胞癌	11
			骨肉腫	443
			軟骨肉腫	15
			横紋筋肉腫、胎芽型	13
			横紋筋肉腫、胞巣型	25
			横紋筋肉腫、混合型	1
			横紋筋肉腫、多形型	1
			横紋筋肉腫 (詳細不明)	293
			未分化肉腫	12
			類上皮肉腫	11
			線維形成性小円形細胞腫瘍	3
			線維肉腫	25
			線維粘液肉腫	1
			筋膜線維肉腫	1
			筋線維腫症	4
			皮膚線維肉腫 (隆起性を含む)	6
			粘液肉腫	3
			滑膜肉腫	47
			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	2			
脂肪肉腫	19			
胚腫	88			
悪性奇形腫	42			
胎児性癌	12			
混合型胚細胞腫瘍	32			

		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	5
		リンパ管腫症	19
		星細胞腫（アストロサイトーマ）	226
		膠芽腫	37
		髄芽腫	391
		中枢性神経細胞腫	3
		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）	68
		脊髄腫瘍	3
		クモ膜嚢胞	1
		乳頭状癌	64
		扁平上皮癌	10
		基底細胞癌	2
		腺癌（上皮内腺癌を含む）	11
		睪丸癌	1
		乳頭状腺癌	11
		粘液類上皮癌	8
		充実性偽乳頭睪腫瘍	13
		乳管内癌	1
		髄様癌	13
		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
		中胚葉性混合腫瘍	1
		胸膜肺芽腫	12
		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
		海綿芽腫	4
		髄筋芽腫	4
		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	7
		悪性顆粒細胞腫	1
		腹腔内線維腫症	8
		アグレッシブ線維腫症	5
		腺嚢胞癌	5
		退形成性星細胞腫	16
		退形成性上衣腫	56
		退形成性乏突起神経膠腫	8
		胎児肉腫	3
		類基底細胞癌	1
		毛様細胞性星細胞腫	152
		家族性腺腫性ポリポージス	5
		悪性顆粒膜細胞腫	3
		悪性線維組織球腫	10
		悪性混合腫瘍（唾液腺由来）	1
		悪性ライディッヒ細胞腫瘍	1
		線維形成性結節性髄芽腫	2
		線維形成性小円型腫瘍	4
		原線維性星細胞腫	1
		胃腸間質肉腫	1
		色素性神経外胚葉腫瘍	1
		粘液嚢胞腺癌	3
		リンパ上皮癌	3
		移行上皮癌	1
		基底細胞腺癌	1
		巨細胞癌	1
		後縦隔腫瘍	1
		甲状腺癌	4
		硬膜外腫瘍	1
		脂肪芽細胞症	3
		視神経膠腫	3

		上衣下膠腫	1
		上咽頭癌	1
		上皮内癌	4
		神経節神経腫	1
		神経線維肉腫	8
		線維芽細胞骨肉腫	1
		腺房癌	6
		組織球性腫瘍	2
		多形黄色星細胞腫	4
		未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）	6
		軟骨芽骨肉腫	2
		乳児性線維肉腫	8
		粘液癌	2
		粘液脂肪肉腫	2
		粘液腫性軟骨肉腫	1
		嚢胞内癌	3
		肺癌	1
		皮膚付属器癌	1
		乏神経突起膠腫	14
		紡錘形肉腫	10
		未分化癌	5
		面皰細胞癌(コメド癌)	1
		卵黄囊腫	115
		嗅覚神経芽腫	1
		漿液性嚢胞腺癌	1
		濾胞状腺癌	7
		組織球肉腫	1
		転移性腫瘍	8
		その他の肉腫（詳細不明）	35
		その他の癌/腫瘍（詳細不明）	233
		合計	14,291

表 2. 平成 24 年度「慢性腎疾患」(合計 9,008 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	1,320
	転入	37
	継続	7,528
	再開	48
	無記入・他	75
性別	男	5,279
	女	3,729

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	遺伝性腎炎	194	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	194
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	85	急速進行性糸球体腎炎	85
3	紫斑病性腎炎	395	紫斑病性腎炎	395
4	巣状糸球体硬化症	507	巣状糸球体硬化症	490
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	17
5	ネフローゼ症候群	2,906	特発性ネフローゼ症候群	88
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	484
			先天性ネフローゼ症候群	56
			ネフローゼ症候群 (詳細不明)	2,278
6	微小変化型ネフローゼ症候群	129	微小変化型ネフローゼ症候群	129
7	慢性糸球体腎炎	557	IgM 腎症	15
			慢性糸球体腎炎	6
			メサンギウム増殖性腎炎	532
			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	312	膜性腎症	312
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	318	膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)	318
11	IgA 腎症	1,939	IgA 腎症 (ベルジエ病)	1,939
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	86	腎血管性高血圧	86
19	腎静脈血栓症	2	腎静脈血栓(症)	2
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	716	移植腎	5
			慢性腎不全	377
			多嚢胞性異形成腎	12
			腎低形成・無形成	251
			腎異形成	71
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	297	水腎症	297
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
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	69	バーター症候群	69
33	慢性間質性腎炎	38	慢性間質性腎炎	38
34	慢性腎盂腎炎	52	慢性腎盂腎炎	52
合計				9,008

表 3. 平成 24 年度「慢性呼吸器疾患」(合計 3,265 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	737
	転入	11
	継続	2,474
	再開	5
	無記入・他	38
性別	男	1,768
	女	1,497

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	897	気管狭窄	897
4	気管支拡張症	85	気管支拡張症	85
5	気管支喘息	667	気管支喘息※	667
6	先天性中枢性低換気症候群	220	先天性中枢性低換気症候群	220
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)	58	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	58
11	慢性肺疾患	1,290	慢性肺疾患	1,290
合計				3,265

※ 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」(合計 18,589 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	2,935
	転入	99
	継続	15,291
	再開	118
	無記入・他	146
性別	男	10,084
	女	8,505

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	27	冠動脈異常起始症	16
			冠動脈病変 (異常)	4
			両冠動脈肺動脈起始症	7
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	43	冠動脈瘤	43
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	62	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	61
			早期興奮症候群	1
9	期外収縮	30	期外収縮	2
			心室性期外収縮	28
10	脚ブロック	1	左脚ブロック	1
11	心房又は心室の細動	24	アダムス・ストークス発作	4
			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	58	洞不全症候群	58
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)	14	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	11

16	房室解離	2	房室解離	2
17	房室ブロック	208	完全房室ブロック	194
			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)	310	発作性頻拍(心室、上室性)	17
			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	113
19	ロマン・ワルド(Romano-Ward)症候群	5	ロマン・ワルド症候群	5
20	QT 延長症候群	429	QT 延長症候群	426
			完全心ブロック	3
21	心筋梗塞	8	心筋梗塞	8
22	総動脈幹遺残症	170	総動脈幹遺残症	170
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	37	右(心)室低形成症	37
32	右室二腔症	10	右室二腔症	10
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	473	左心形成不全(低形成)症候群	473
35	三心房心	4	三心房心	4
36	心室中隔欠損症	2,430	心室中隔欠損症	2,430
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	997	房室中隔欠損症(心内膜床欠損症)	525
			完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	472
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	1,086	単心室症	1,086
43	単心房症	65	単心房症	65
44	動脈管開存症	206	動脈管開存症	206
45	ファロー(Fallot)四徴症	2,578	ファロー四徴症	2,578
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	17	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	17
50	特発性肥大型心筋症	570	肥大型心筋症	322
			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)	136
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)	204	エプスタイン奇形	204
53	完全大血管転位症	1,058	完全大血管転位症	820
			大血管転位症(詳細不明)	238
54	血管輪症	12	血管輪症	8
			左肺動脈右肺動脈起始	4
55	三尖弁狭窄症	25	三尖弁狭窄症	25
56	三尖弁閉鎖症	502	三尖弁閉鎖症	502
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	322	修正大血管転位症	322
59	重複大動脈弓症	3	重複大動脈弓症	3
60	僧帽弁狭窄症	86	僧帽弁狭窄症	85
			僧帽弁上狭窄症	1
61	僧帽弁閉鎖症	68	僧帽弁閉鎖症	68
62	僧帽弁閉鎖不全症	431	僧帽弁閉鎖不全症	414
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	17
63	大動脈狭窄症	370	大動脈狭窄症	138
			大動脈弓閉鎖	12
			大動脈弓離断	220
64	大動脈縮窄症	506	大動脈縮窄症	506

65	大動脈弁狭窄症	443	大動脈弁狭窄症	375
			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	170	大動脈弁閉鎖不全症	170
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	162	肺動脈狭窄症	155
			肺動脈弁異形成	7
72	肺動脈閉鎖症	969	肺動脈閉鎖症	938
			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	8
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	170	肺動脈弁閉鎖症	170
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	両大血管右室起始症	1,197	両大血管右室起始症	1,185
			両大血管左室起始症	12
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	137	慢性心不全	100
			慢性肺性心	37
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	173	小児原発性肺高血圧症	173
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	243	無脾症候群	164
			無脾症	79
合計				18,589

表 5. 平成 24 年度「内分泌疾患」(合計 32,592 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	4601
	転入	153
	継続	27,478
	再開	92
	無記入・他	268
性別	男	15,021
	女	17,571

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	3	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	3
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	2
7	下垂体機能低下症	637	下垂体機能低下(不全)症	520
			汎下垂体機能低下症	117
			シモンズ病 ^{※1}	0
8	下垂体性巨件症	10	下垂体性巨件症	10
			末端肥大症 ^{※2}	0
9	クッシング(Cushing)病	9	クッシング病	9
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	68
			低ゴナドトロピン性類宦官症 ^{※3}	0
			カールマン症候群 ^{※4}	0
13	シモンズ(Simmonds)病 ^{※1}			
14	真性思春期早発症	623	真性思春期早発症	168
			中枢性思春期早発症	455
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	143	腎性尿崩症	143
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	13,544	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13,544
			成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症 ^{※5}	0
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)	365	中枢性尿崩症	314
			下垂体性尿崩症	45
			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	14	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	14
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)型小件症	6	ラロン(Laron)型小件症	6
25	異所性甲状腺 ^{※6}			
26	クレチン症	5,931	クレチン症	2,003
			先天性甲状腺機能低下症	3,928
			異所性甲状腺 ^{※6}	0
			甲状腺形成不全 ^{※7}	0
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	3,816	甲状腺機能亢進症	1,546
			バセドウ病	2,270
28	甲状腺機能低下症	113	甲状腺機能低下症	74
			処置後(放射線照射後、術後)甲状腺機能低下症	39
			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	17	腺腫様甲状腺腫	17
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	1,188	慢性甲状腺炎	594
			橋本病 ^{※9}	594
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	155	特発性低血糖症	79
			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}	0
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	4
			テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症 ^{※14}	0
			男性化副腎腫瘍 ^{※15}	0
49	睾丸機能低下症	80	睾丸機能低下症	17
			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}	0
			高ゴナドトロピン性類宦官症 ^{※17}	0
50	睾丸形成不全	10	睾丸形成不全	10
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	54
			中枢性思春期遅発症 ^{※18}	0
58	性早熟症	1,633	思春期早発症	1,594
			性早熟症	39
59	ターナー(Turner)症候群	1,508	ターナー症候群	1,508

60	多嚢胞性卵巣症候群(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	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	625	プラダー・ウィリ症候群	625
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	104	卵巣機能低下症	34
			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	4	卵巣形成不全	4
69	卵巣腫瘍	2	卵巣腫瘍	2
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	6	XY 女性	3
			5α還元酵素欠損症	3
73	ウエルマー(Wermer)症候群 ^{※20}			
74	シップル(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
			シップル症候群 ^{※21}	0
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	6	偽性偽性副甲状腺機能低下症	6
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症 ^{※22}			
79	偽性副甲状腺機能低下症	175	偽性副甲状腺機能低下症	77
			仮性副甲状腺機能低下症	98
			偽性特発性副甲状腺機能低下症 ^{※22}	0
80	テタニー(副甲状腺性) ^{※23}			
81	特発性副甲状腺機能低下症	203	特発性副甲状腺機能低下症	121
			副甲状腺機能低下症	82
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・モニア (hypoparathyroidism-Addison- Monilia)症候群※24			
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	3
			先天性副甲状腺欠損症	5
			テタニー(副甲状腺性)※23	0
			副甲状腺機能低下・アジソン・モニア症候 群※24	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※25			
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn) 症候群)※26			
91	高アルドステロン症	2	高アルドステロン症	2
			グルココルチコイド反応性(奏功性)アルド ステロン症※25	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)	277	先天性副腎リポイド過形成	238
			先天性リポイド過形成	28
			コレステロール側鎖切断酵素欠損症	1
			プラダー症候群	10
93	周期性 ACTH 症候群	85	周期性 ACTH 症候群	85
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	33	先天性副腎皮質過形成	33
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	5
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候 群)※26	0
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	5	18水酸化酵素欠損症	5
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	709	21水酸化酵素欠損症	709
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(リボジストロフィー)	6	先天性全身性リボジストロフィー	6
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	37	マッキューン・オルブライト症候群	37
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
合計				32,592

- ※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「下垂体性巨件症」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 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

- ※23. 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
- ※24. 告示 83「副甲状腺機能低下・アジソン・モリリア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 89「グル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
- ※26. 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」にて集計告示

表 6. 平成 24 年度 「膠原病」 (合計 3,751 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	662
	転入	24
	継続	3,015
	再開	17
	無記入・他	33
性別	男	1,704
	女	2,047

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	アレルギー性亜敗血症 (ウイスラー・ファン コニ(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)	1,228	川崎病性冠動脈病変	361
			冠動脈瘤(川崎病性)	822
			冠動脈拡張症(川崎病性)	33
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	12
3	シエーグレン(Sjögren)症候群	130	シエーグレン症候群	130
4	自己免疫性肝炎	78	自己免疫性肝炎	78
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	2,260	若年性特発性関節炎(JIA) ※	2,257
			慢性関節リウマチ	3
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	18	リウマチ性心疾患	18
合計				3,751

※ 告示 1「アレルギー性亜敗血症/ウイスラー・ファンコニ症候群」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」 (合計 6,756 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	858
	転入	30
	継続	5,782
	再開	26
	無記入・他	60
性別	男	2,925
	女	3,831

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,556	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,556
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,080	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,080
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	120	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)	5
			MODY1(HNF-4 α 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-1 α 遺伝子異常による糖尿病)	8
			MODY5(HNF-1 β 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)	54			
			合計	6,756

表 8. 平成 24 年度 「先天性代謝異常」 (合計 4,842 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	454
	転入	27
	継続	4,297
	再開	29
	無記入・他	35
性別	男	2,708
	女	2,134

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	ヘルマンズキー・ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群	5	ヘルマンズキー・ブドラック症候群	5
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	70	エーラーズ・ダンロス症候群	70
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	588	骨形成不全症	588
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	1,050	軟骨無形成症	554
			軟骨異栄養症	496
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、タンジエール(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	2	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	255	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)	240
18	家族性高リポ蛋白血症	0	家族性高リポ蛋白血症	0
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)	8	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)	8
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	84	色素性乾皮症	84
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	69	乳糖吸収不全症	69
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	19	先天性ポルフィリン症	19
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	226	原発性低リン血症性くる病	55
			家族性低磷酸血症	47
			ビタミン D 抵抗性くる病	124
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	299	ウイルソン病	299
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair 症候群)	18	メンケス病(キンキー・ヘア病)	18
43	グルタル酸尿症 (I 型、II 型)	36	グルタル酸尿症 I 型	22

			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	78	メチルマロン酸血症	78
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、シェーグレン・ラーソン症候群)	48	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	17
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	26
			道化師様魚鱗癬	4
			シェーグレン・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	1,645		
	アミノ酸代謝異常症		631	
			高アンモニア血症	53
			高リジン血症	1
			フェニルケトン尿症	238
			高フェニルアラニン血症	27
			高チロシン血症Ⅰ型	8
			高チロシン血症Ⅱ型	3
			高チロシン血症Ⅲ型	1
			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	22
			ホモスチン尿症	19
			高グリシン血症(非ケトーシス型)	8
			カルバミ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	81
			シトルリン血症	126
			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		
	ヒドロキシキヌレニン尿症	1		

有機酸代謝異常症	90	プロピオン酸血症	40
		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	6
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	4
		複合カルボキシラーゼ欠損症	10
		原発性高シュウ酸尿症	7
		アルカプトン尿症	3
		グリセロールキナーゼ欠損症	8
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 II 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	42	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	33
		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	253	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	74
		糖原病 III 型	14
		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	34

		肝型糖原病	6
		糖原病(詳細不明)	73
		ガラクトース血症Ⅰ型(ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症)	15
		ガラクトース血症Ⅱ型(ガラクトキナーゼ欠損症)	16
		ガラクトース血症Ⅲ型(ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症)	9
ライソゾーム病	382	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-・ラミー-症候群)	4
		ムコ多糖症(詳細不明)	28
		シアリドーシス	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
		ゴーシエ病	40
		ファブリー病	50
		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)	12
		ムコリピドーシスⅢ型	5
		ムコリピドーシス(詳細不明)	1
		ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	29
		酸性リパーゼ欠損症	1
		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
		スフィンゴリピドーシス	1
ペルオキシソーム病	78	ペルオキシソーム形成異常症	2
		副腎白質ジストロフィー	76
ビタミン代謝異常症	16	ホルムイミントランスフェラーゼ欠損症	2

			ビタミンD依存性くる病	14
	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ニ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
			神経伝達物質異常症	12
	その他	52	Alexander 病	13
			Crigler-Najjar 症候群	1
			Pelizaeus-Merzbacher 病	38
	不明	2	不明	2
合計				4,842

表 9. 平成 24 年度 「血友病等血液・免疫疾患」(合計 4,365 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	559
	転入	24
	継続	3,726
	再開	27
	無記入・他	29
性別	男	3,132
	女	1,233

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	悪性貧血	2	悪性貧血	2
2	イマースlund・グレスベック症候群	0	イマースlund・グレスベック症候群	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	16	アンチトロンビンⅢ欠乏症	16
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	8	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	8
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,421	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,421
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	301	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	301
14	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	1	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー因子)欠乏症	1
15	第Ⅺ因子欠乏症	7	第Ⅺ因子欠乏症	7
16	第Ⅻ因子(ハイグマン(Hageman)因子)欠乏症	1	第Ⅻ因子(ハイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18	第ⅫⅢ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	287	フォン・ヴィレブランド病	287
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	16	C 蛋白(protein C)欠乏症	16
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)	79	巨大血管腫	12
			カサバツハ・メリット症候群	67
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	57	血小板機能異常症(血小板異常症)	11
			ヘルナール・スリエ症候群 ^{※1}	5
			血小板無力症 ^{※2}	41
			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
			バンチ症候群	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	650	特発性血小板減少性紫斑病	427
			血小板減少性紫斑病	107
			免疫学的血小板減少症	116
37	寒冷凝集素症 ^{※4}	0		
38	自己免疫性溶血性貧血	61	自己免疫性溶血性貧血 ^{※4,5}	61
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	61	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 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	56
48	遺伝性球状赤血球症	219	遺伝性球状赤血球症	219
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	遺伝性楕円赤血球症	6	遺伝性楕円赤血球症	6
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	0	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	0
63	サラセミア(地中海貧血)	10	サラセミア	5
			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	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	4	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
			ビ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	0	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	0
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	2
			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}	0
			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)	158	遺伝性好中球減少症	46
			家族性慢性好中球減少症	2
			コストマン病	7

			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	83
			無顆粒球症	15
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	1	原発性補体異常症	1
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ペルゲル・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	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異 常(症候群)	4	シェディアク・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)	67	重症複合免疫不全症	50
			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
			X連鎖リンパ増殖症候群	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※19			

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	164	低ガンマグロブリン血症	29
			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	76
			先天性無ガンマグロブリン血症	5
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症※20	53
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※21			
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群※22			
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(CVIDを含む)	35
			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※22	0
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症※20			
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)	11	毛細血管拡張性運動失調症	9
			ルイ・バー症候群	2
117	慢性活動性EBウイルス感染症	66	慢性活動性EBウイルス感染症	66
118	慢性肉芽腫症	81	慢性肉芽腫症	81
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	68	慢性GVHD(移植片対宿主病)	68
120	無ガンマグロブリン血症	25	免疫グロブリン欠損症	4
			選択的免疫グロブリン欠損症※19	12
			特定抗体産生不全症※21	2
			IgG単独欠損症	7
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(オスラー病)	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	6	不明	6
			合計	4,365

- ※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「先天性ハインツ小体性貧血」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 74「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 75「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 76「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(シュバート・ダマシエク(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 106「選択的免疫グロブリン欠損症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※20. 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
- ※21. 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
- ※22. 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」 (合計 5,479 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	660
	転入	26
	継続	4,727
	再開	23
	無記入・他	43
性別	男	2,941
	女	2,538

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	3,016	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	3,016
2	結節性硬化症	496	結節性硬化症	496
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	260	重症乳児ミオクロニーてんかん	260
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	21	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	21
5	先天性ミオパチー	165	先天性ミオパチー	138
			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	18
			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)	354	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)	354
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	252	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	252
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	94	リー(Leigh)脳症	94
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	594	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	594
合計				5,479

表 11. 平成 24 年度 「慢性消化器疾患」(合計 3,091 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	277
	転入	13
	継続	2,758
	再開	17
	無記入・他	26
性別	男	1,163
	女	1,928

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	99	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	99
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	39	原発性硬化性胆管炎	39
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)	416	先天性胆道拡張症	336
			先天性総胆管拡張症	29
			先天性胆管拡張症	51
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,308	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,308
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	26	腸リンパ管拡張症	26
合計				3,091

表 12-1. 平成 24 年度 成長ホルモン治療申請（初回）（合計 2,462 件）

内訳		件数
性別	男	1,477
	女	985

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	2,106	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。)	2,106
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0
	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	143	ターナー症候群	143
	プラダー・ウィリー症候群	58	プラダー・ウィリー症候群	58
	軟骨無形成症	73	軟骨無形成症	73
	慢性腎不全	29	慢性腎不全	11
			ネフローゼ症候群	1
			巣状糸球体硬化症	4
			腎結石(症)	1
			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		不明	16
合計				2,462

表 12-2. 平成 24 年度 成長ホルモン治療申請（継続）（合計 13,840 件）

内訳		件数
性別	男	8,411
	女	5,429

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	11,449	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。)	11,449
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0	成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症	0
	下垂体機能低下症	193	下垂体機能低下(不全)症	164
			汎下垂体機能低下症	29
	ターナー症候群	991	ターナー症候群	991
	ブラダー・ウィリー症候群	469	ブラダー・ウィリー症候群	469
	軟骨無形成症	593	軟骨無形成症	593
	慢性腎不全	145	慢性腎不全	34
			IgA 腎症	1
			ネフローゼ症候群	6
			巣状糸球体硬化症	5
			腎結石(症)	1
			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	14
			多発性嚢胞腎	3
			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		
	遺伝性腎炎	1		
	不明	70	不明	70
合計				13,840