

平成16、17年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況

主任研究者：加藤 忠明、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長
分担研究者：柳澤 正義、 日本子ども家庭総合研究所長
別所 文雄、 杏林大学医学部小児科教授
内山 聖、 新潟大学医学部小児科教授
森川 昭廣、 群馬大学医学部小児科教授
石澤 瞭、 国立成育医療センター第一専門診療部長
藤枝 憲二、 旭川医科大学小児科教授
伊藤 善也、 日本赤十字北海道看護大学基礎科学講座教授
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
飯沼 一字、 石巻赤十字病院長
松井 陽、 筑波大学医学部小児科教授
佐々木りか子、 国立成育医療センター皮膚科医長
原田 正平、 国立成育医療センター研究所成育医療政策科学研究室長
西牧 謙吾、 国立特殊教育総合研究所教育支援研究部上席総括研究員
及川 郁子、 聖路加看護大学看護学部教授
斉藤 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
掛江 直子、 国立成育医療センター研究所成育保健政策科学研究室長
研究協力者：顧 艶紅、佐藤 ゆき、 国立成育医療センター研究所流動研究員

研究要旨：平成16、17年度小児慢性特定疾患治療研究事業に関して、厚生労働省に、平成19年1月未までに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。16年度は全国95カ所の実施主体のうち87カ所から、また、17度は全国98カ所のうち47カ所から事業報告があった。日本全国で1,000人以上登録された疾患は都道府県単独事業も含めて多い順に、16年度は、成長ホルモン分泌不全性低身長症10,907人、白血病6,073人、甲状腺機能低下症5,913人、気管支喘息*5,222人、1型糖尿病3,305人、脳（脊髄）腫瘍3,321人、川崎病*2,983人（冠動脈瘤・拡張症・狭窄症を含めると3,814人）、甲状腺機能亢進症2,897人、ネフローゼ症候群*2,864人、神経芽腫2,455人、心室中隔欠損症*2,135人、血管性紫斑病1,598人、思春期早発症1,899人、若年性関節リウマチ1,857人、胆道閉鎖症1,770人、慢性糸球体腎炎*1,751人、悪性リンパ腫1,202人、血友病A1,049人、水腎症*1,005人、慢性甲状腺炎1,002人であった（*を記した疾患は、1か月以上の入院が対象であるため、登録人数は実人数より少ない）。

17年度は、成長ホルモン分泌不全性低身長症4,968人、甲状腺機能低下症2,628人（この内、クレチン症は2,576人）、白血病1,989人、1型糖尿病1,901人、甲状腺機能亢進症1,470人、脳（脊髄）腫瘍1,209人、ネフローゼ症候群1,035人の順であった。悪性新生物は病理診断名また部位診断名での

登録となり、16年度まで「詳細不明の悪性新生物」等で登録されていた多くの症例の詳細が判明した。また、慢性腎疾患も病理診断名での登録が原則となり、慢性糸球体腎炎、慢性間質性腎炎での登録が著減し、登録内容が以前より正確になった。慢性呼吸器疾患では、慢性肺疾患、気管狭窄、中枢性低換気症候群等の新規対象疾患の登録が認められた。慢性心疾患では、比較的重症なチアノーゼ性疾患の登録が増加した。内分泌疾患では、詳細不明の甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症が著減し、細分類された登録となった。膠原病、糖尿病、先天性代謝異常、血友病等血液・免疫疾患では、新規対象疾患として、若年性特発性関節炎、自己免疫性肝炎、自己免疫性腸炎、膝β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病、脂肪酸酸化異常症、先天性魚鱗癬、慢性活動性EBウィルス感染症、慢性移植片対宿主病、S蛋白欠乏症等の登録が見られた。神経・筋疾患は、入通院とも対象になり、新規対象疾患として、レノックス・ガストウ症候群、重症乳児ミオクロニーてんかん等の登録が見られ、対象患児が増加した。17年度新規疾患群の慢性消化器疾患群では、Alagille症候群、肝硬変、門脈圧亢進症、腸リンパ管拡張症等の登録が認められた。

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

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¹⁾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。小慢事業の全国的な登録状況に関して、昨年度までは10～15年度の集計・解析を行った²⁾。今年度は、主として16、17年度の登録状況をまとめた。

小慢疾患の登録・管理を行うコンピュータソフト「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver4.0」（以下、新ソフト）は、法制化後改正された医療意見書の内容を入出力できるように開発され、18年8月に厚生労働省から全国の実施主体に配布された³⁾。

新ソフトによる登録状況を解析しながら、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19年1月末までにコンピュータソフト（電子データ）による事業報告があった医療意見書の内容を集計・解析した。

解析の際は以下の3点に配慮した。①治療研究事業として研究の資料にすることへの同意を患児（保護者）から得た。②集計内容には、自動計算された患児の発病年月齢や診断時（意見書記載時）の年月齢は含まれているが、プライバシー保護のため、患児の氏名や住所等は自動的に削除されている電子データを使用・解析した。③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ィ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。

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、全国延べ各々106,790人、115,893人、120,652人、116,685人、113,871人、119,544人分であった。

16年度は、全国95カ所の実施主体のうち87カ所（神奈川県、和歌山県、横浜市、北九州市、和歌山市、長野市、奈良市、船橋市を除く実施主体）から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ101,817人（成長ホルモン治療用意見書提出例8,948人は重複して算出）分であった。

17年度は、全国98カ所（17年度は東大阪市、函館市、下関市が追加）の実施主体のうち47カ所（青森県、岩手県、山形県、福島県、茨城県、群馬県、栃木県、群馬県、埼玉県、千葉県、神奈川県、石川県、福井県、長野県、岐阜県、静岡県、愛知県、滋賀県、大阪府、兵庫県、奈良県、和歌山県、鳥取県、島根県、広島県、香川県、福岡県、佐賀県、長崎県、熊本県、大分県、

沖縄県、横浜市、川崎市、名古屋市、京都市、北九州市、福岡市、秋田市、岐阜市、浜松市、豊田市、姫路市、岡山市、高知市、熊本市、大分市、鹿児島市、高松市、奈良市、倉敷市を除く実施主体)から事業報告があった。新規・継続合わせて、延べ44,226人(成長ホルモン治療用意見書提出例5,938人は重複して算出)分であった。

上記の合計は、延べ839,478人分であった。このうち、主として16、17年度の全般的な登録状況、各疾患の頻度を明らかにした。

C. 結果と考察

各実施主体の多様なパソコン環境すべてに対応したソフトの作成が困難であったため、平成16年度の電子データは、87/95の実施主体からの報告であった。したがって、16年度は全体的に10～15年度の約9割の登録人数であった。

また、17年度のデータ入出力用の新ソフトは、開発が予定より遅れて18年8月に全国に配布したため、17年度は、約半数の実施主体からのデータとなった。

新ソフトのインストール不能、またはアプリケーション起動時にバンドルエラー(Bundle Error:.Net Framework と Data Base との確立に失敗した状態)となるパソコンを使用している実施主体には、新ソフトをインストールしたパソコンを配布しての入出力を検討したい。

非同意者の統計情報は⁴⁾、集計ソフトの完成が遅れたため、全国集計ができなかった。したがって、以下の結果は同意を得られた患児のみの集計結果である。

同一症例が年度内に複数回申請した重複症例を除外しての集計は、現段階では、個々の症例データを詳細に検討する必要性があった。したがって、重複症例の除外は17年度の悪性新生物のみ行った。今後は、重複症例を容易に除外できるソフトを作成したい。

16年度10疾患群、17年度11疾患群ごとの医療意見書と成長ホルモン治療用意見書に関する集計解析結果を、表1～表12に示す。都道府県単独事業(以下、県単)での登録者数も含めた結果である。

17年度の登録は、より正確な疾患名となり、また県単独事業での登録が減少した。したがって今後は、比較的重症な小慢疾患の全国レベル

での登録状況に関して、統一した条件のもとで把握できると考えられる。

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、国立成育医療センター研究所や日本子ども家庭総合研究所のホームページ等に公開する予定である。

1、悪性新生物

「悪性新生物」に関する集計結果を平成16年度は表1-1に、17年度は表1-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は17,599人であり、11年度18,169人、12年度19,253人、13年度20,046人、14年度20,026人、15年度19,124人の約9割であったが²⁾、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、白血病34.5%、脳(脊髄)腫瘍18.9%、神経芽腫13.9%、悪性リンパ腫6.8%、網膜芽細胞腫5.1%、Wilms腫瘍2.9%、骨肉腫2.4%、横紋筋肉腫2.2%、肝芽腫2.0%であり、これらの9疾患で悪性新生物の88.7%を占めていた。

表1-1、悪性新生物(H16年度症例)

Malignant Neoplasms

(合計17,599人)、(新規診断2,736人、継続14,578人、転入139人、無記入146人)
(男子9,537人、女子7,903人、無記入159人)
(国の小慢事業17,579人、県単独事業20人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
舌癌	C02.9	3	0.0
上咽頭悪性腫瘍	C11.9	22	0.1
胃肉腫	C16.9	10	0.1
結腸癌	C18.9	10	0.1
直腸癌	C20	5	0.0
肝臓の悪性腫瘍	C22.9等(D37.6の1人含)		
(以下、再掲)		382	2.2
肝細胞癌	C22.0	7	0.0
肝芽(細胞)腫	C22.2	354	2.0
肝肉腫	C22.4	10	0.1
胆管癌	C24.0	1	0.0
膵臓の悪性腫瘍	C25.9等	7	0.0
膵島細胞癌(再掲)	C25.4	1	0.0
膵癌(再掲)	C25.9	6	0.0
肺癌	C34.9	4	0.0

悪性胸腺腫	C37	1	0.0	(全体的には、マスカリ-ニングで発見：1077人、
縦隔悪性腫瘍	C38.3	10	0.1	その他で発見：593人、この内マスカリ-ニング
悪性骨腫瘍	C41.9F等	603	3.4	受検有：314人、受検無：203人、
(以下、再掲)				不明：785人)
骨肉腫	C41.9A	419	2.4	(新規申請者246人に関しては、
Ewing腫瘍	C41.9B	141	0.8	マスカリ-ニングで発見：74人、
軟骨肉腫	C41.9C	23	0.1	その他で発見：110人、この内マスカリ-ニング
脊索腫	C41.9E	4	0.0	受検有：52人、受検無：45人、
悪性骨巨細胞腫	C41.9D	1	0.0	不明：62人)
悪性黒色腫	C43.9	17	0.1	卵黄嚢癌
基底細胞癌	C44.9B	1	0.0	C76.3A
悪性神経鞘腫	C47.9	23	0.1	仙尾部悪性奇形腫
癌性腹膜炎	C48	1	0.0	C76.3B
結合組織・軟部組織の悪性腫瘍				骨盤内悪性腫瘍
(以下、再掲)	C49.9等	529	3.0	C76.3C
横紋筋肉腫	C49.9A	383	2.2	悪性リンパ腫
細網(細胞)肉腫	C49.9B	13	0.1	C85.9B等
脂肪肉腫	C49.9C	9	0.1	(以下、再掲)
悪性血管内皮腫	C49.9D	8	0.0	ホジキン病
悪性線維性組織球腫	C49.9E	5	0.0	C81.9
滑膜肉腫	C49.9F	34	0.2	非ホジキンリンパ腫
線維肉腫	C49.9G	60	0.3	C85.9A
平滑筋肉腫	C49.9H	12	0.1	パーキットリンパ腫
腺筋肉腫	C49.9I	1	0.0	C83.7
悪性間葉腫	C49.9J	4	0.0	組織球型細網肉腫
若年性Paget病	C50.9	1	0.0	C83.3B
卵巣の悪性腫瘍	C56 C等	173	1.0	リンパ肉腫
(以下、再掲)				C85.0
未分化胚細胞腫	C56 A	59	0.3	T細胞リンパ腫
男女性胚細胞腫	C56 B	4	0.0	C84.5
絨毛上皮腫	C58	4	0.0	骨細網肉腫
陰茎(囊)悪性腫瘍	C60.9	3	0.0	C83.3A
睪丸の悪性腫瘍	C62.9C等	71	0.4	菌状息肉腫
(以下、再掲)				C84.0
未分化胚細胞腫	C62.9A	21	0.1	セザリー肉芽腫
男女性胚細胞腫	C62.9B	4	0.0	C84.1
腎臓の悪性腫瘍	C64 D等	550	3.1	多発性骨髄腫
Wilms腫瘍(再掲)	C64 A	511	2.9	C90.0
腎細胞癌(再掲)	C64 B	19	0.1	形質細胞腫
腎腺癌(再掲)	C64 C	1	0.0	C90.2
膀胱肉腫	C67.9	2	0.0	白血病(以下、再掲)
網膜芽細胞腫	C69.2A(C69.2の18名含)	895	5.1	C95.9A等
甲状腺癌	C73	115	0.7	6073
Grawitz腫瘍	C74	1	0.0	34.5
神経芽細胞腫	C74.9	2455	13.9	(C95.9の5人、該当疾患のないD95.0の4人含)
				急性リンパ性白血病
				C91.0
				4121
				23.4
				(FAB分類, L1:2142人, L2:449人,
				L3:45人, 無記入:1485人)
				慢性リンパ性白血病
				C91.1
				1
				0.0
				白血病性細網内皮症
				C91.4
				127
				0.7
				急性骨髄性白血病
				C92.0
				996
				5.7
				(FAB分類, M0:23人, M1:83人, M2:242人,
				M3:48人, M4:83人, M5:82人, M6:8人,
				M7:99人, 無記入:328人)
				慢性骨髄性白血病
				C92.1
				175
				1.0
				急性前骨髄球性白血病
				C92.4
				39
				0.2
				(FAB分類, M3:25人, 無記入他:14人)
				急性骨髄単球性白血病
				C92.5
				20
				0.1
				(FAB分類, M4:10人, 無記入他:10人)
				骨髄性白血病
				C92.9
				30
				0.2
				(FAB分類, M1:1人, M2:3人, M3:3人,
				M4:1人, M5:1人, M7:1人, 無記入:20人)
				急性単球性白血病
				C93.0
				45
				0.3
				(FAB分類, M5:29人, 無記入他:16人)

赤白血病	C94.0	2	0.0	松果体腫	D44.5	136	0.8
急性非リンパ性白血病C95.0A	26	0.1	(FAB分類, M0: 1人, M1: 1人, M2: 1人, M4: 1人, M7: 3人, 無記入: 19人)	頭蓋内腫瘍	D48.9	30	0.2
急性巨核芽球性白血病C95.0B	36	0.2	(FAB分類, M7: 20人, 無記入: 16人)	クモ膜嚢腫	D32.0	56	0.3
急性白血病	C95.0C	264	1.5	クモ膜嚢胞	G93.0	78	0.4
(FAB分類, L1: 69人, L2: 14人, L3: 4人, M0: 2人, M1: 4人, M2: 12人, M3: 8人, M4: 2人, M5: 7人, M7: 18人, 無記入: 124人)				神経鞘腫	D36.1A	32	0.2
先天性白血病	C95.9C	4	0.0	神経節細胞腫	D36.1B	23	0.1
中枢神経白血病	C95.9B	1	0.0	転移性腫瘍	C80 A	1	0.0
骨髄異形成症候群(前白血病状態)	D46.9	45	0.3	悪性カルチノイド	C80 B	1	0.0
悪性組織球症	C96.1	124	0.7	組織型不明の悪性腫瘍C80 C	344	2.0	
リンパ°網内系(悪性)腫瘍C96.9	2	0.0		組織型不明の芽腫	C80 D	79	0.4
脳(脊髄)腫瘍				組織型不明の癌	C80 E	83	0.5
(以下、再掲)	D43.2E等	3321	18.9	組織型不明の肉腫	C80 F	80	0.5
		(D43.9の1人含)		慢性糸球体腎炎	N03.9	1	0.0
脳室上衣腫	C71.5	61	0.3	(本来は慢性腎疾患に分類)			
小脳星細胞腫	C71.6	19	0.1	卵巣腫瘍	D39.1	1	0.0
神経膠腫	C71.9A	184	1.0	睪丸腫瘍	D40.1	1	0.0
神経膠芽細胞腫	C71.9B	18	0.1	(本来は内分泌疾患に分類)			
神経星細胞腫	C71.9D	86	0.5	不明(コンピュータ入力ミ等)		24	0.1
髄上皮腫	C71.9E	5	0.0				
神経上皮腫	C71.9F	9	0.1				
髄芽(細胞)腫	C71.9G	177	1.0				
視神経膠腫	C72.3	53	0.3				
下垂体膠腫	C75.1	3	0.0				
髄膜腫	D32.9A	10	0.1				
トルコ鞍部髄膜腫	D32.9B	5	0.0				
脈絡叢乳頭腫	D33.0	25	0.1				
小脳血管芽(細胞)腫D33.1	5	0.0					
下垂体腺腫	D35.2	19	0.1				
奇形腫	D36.9	61	0.3				
テント上腫瘍	D43.0	16	0.1				
小脳腫瘍	D43.1B	158	0.9				
第4脳室腫瘍	D43.1C	8	0.0				
脳幹部腫瘍	D43.1E	51	0.3				
視床腫瘍	D43.2A	5	0.0				
視交叉部腫瘍	D43.2B	1	0.0				
視床下部腫瘍	D43.2C	18	0.1				
硬膜外腫瘍	D43.2D	2	0.0				
聴神経腫瘍	D43.3	4	0.0				
脊髄腫瘍	D43.4	153	0.9				
頭蓋咽頭腫	D44.4	231	1.3				

2) 平成17年度

17年度の登録人数は、16年度の17,599人から5,889人に減少し(新規は再開も含めて2,736人→1,051人、38.1%、継続は14,578人→4,641人、31.8%)、継続登録者の減少が比較的多かった。この減少理由は、報告のあった実施主体の減少の他に、治癒後5年以降が対象外になった影響による減少と考えられる。17年度以降、医療意見書に新たに追加された「再開」での申請は24人であった。

国立成育医療センターの症例情報データベースシステム⁵⁾に入力時、同一の実施主体番号、同一の保健所番号、同一の受給者番号の患児が46人いた。生年月日、及び疾患名より、そのうち5人は別の患児であったが、明らかな重複症例(同一症例が年度内に複数回申請した症例)が36人いた。この36人に関して疾患による偏りは認められなかった。残りの5人は重複症例かどうか判定不能であったので、以下、疾患ごとの集計人数に加えた。

その36人以外、病理診断または部位診断されなかった患児は8人のみであった。16年度と比較した17年度の疾患ごとの登録割合に関しては、部位診断名が脳脊髄と記載された症例をすべて脳脊髄腫瘍に含めると脳脊髄腫瘍は18.9%から20.7%に上昇し、神経芽腫はスクリーニングが

休止されているので13.9%から9.5%に減少していた。また、16年度までは「詳細不明の悪性新生物」等と登録されていた多くの症例の詳細が判明し、登録内容の精度が向上したと考えられる。

今年度の報告は、全国の半数程度の実施主体からであり、また、十数%が以前のICD-10による分類であったため、表1-2が見つらくなっている。しかし、今後は全国の小児の悪性新生物がICD-0に基づいて解析されることが期待される。

表1-2、悪性新生物（H17年度症例）

Malignant Neoplasms

(合計5,889人)

(新規診断1,027人、継続4,641人、

転入75人、再開24人、無記入122人)

(男子3,157人、女子2,507人、無記入225人)

(国の小慢事業5,829人、県単独事業60人)

疾患名または 部位 (ICD-0)	ICD-0 人数(人)	%
	ICD10	
白血病 (以下、再掲)	1989人	34.0%
急性リンパ性白血病 (以下再掲)	1464	25.0
B-キット白血病 (B細胞性、FAB分類: L3)	9826	1
急性リンパ性白血病 (B細胞性、FAB分類: L1又はL2)	9835	415
乳児白血病	9835B	5
急性リンパ性白血病、Ph1陽性	9835C	3
急性リンパ性白血病	9835N	845
急性リンパ性白血病	C91.0	136
(FAB分類, L1:623人, L2:126人, L3:12人, 無記入:220人)		
急性リンパ性白血病 (T細胞性、FAB分類: L1又はL2)	9837	59
急性骨髄性白血病 (以下、再掲)	421	7.2
急性骨髄性白血病(M6)	9840	2
急性骨髄性白血病	9861	291
急性骨髄性白血病	C92.0	38
(FAB分類, M0:11人, M1:32人, M2:107人, M3:15人, M4:28人, M5:42人, M6:5人, M7:31人, 無記入:58人)		
急性前骨髄球性白血病(M3)	9866	14
急性前骨髄球性白血病(M3)	C92.4	3

急性骨髄単球性白血病(M4)	9867	3	
急性骨髄単球性白血病(M4)	C92.5	1	
急性骨髄性白血病、未成熟型 (M1)	9873	2	
急性骨髄性白血病、成熟型 (M2)	9874	12	
急性単球性白血病(M5)	9891	13	
急性単球性白血病	C93.0	1	
急性巨核芽球性白血病(M7)	9910	21	
治療関連急性骨髄性白血病	9920	2	
若年性骨髄単球性白血病	9946	17	
骨髄性白血病	C92.9	1	
その他、白血病 (以下、再掲)	104	1.8	
急性白血病	9801	28	
急性白血病	C93.0	3	
慢性骨髄性白血病	9875	61	
慢性骨髄性白血病	C92.1	5	
緑色腫	9930	1	
白血病性細網内皮症	9940	5	
白血病性細網内皮症	C91.4	1	
骨髄異形成症候群	9989	40人	小計
骨髄異形成症候群	D46.9	2人	0.7%
その他骨髄 (C42.1、以下再掲)	13人	0.2%	
脊索腫	9370	1	
脊索腫	C41.9E	1	
骨髄腫	9732		
(8人、脳腫瘍の3人を含めると11人)			
病型不明		3	
脾臓の悪性新生物 (C42.2)	1人	0.0%	
脳(脊髄)腫瘍 (以下、再掲)	1209人	20.7%	
髄膜 (C70、以下、再掲)	4	0.1	
脈絡叢乳頭腫	9390	1	
髄芽腫	9470	1	
神経芽腫	9500	1	
病型不明		1	
大脳 (C71.0、以下、再掲)	23	0.4	
癌	8010	1	
乳頭状癌	8050	1	
胚腫	9064	5	
神経外胚葉腫瘍	9364	1	
神経膠腫	9380	4	
神経膠腫	C71.9A	1	

脈絡叢乳頭腫	9390	1		胚細胞腫瘍	9101	7	
上衣腫	9391	3		ハント・シュラー・クリスチャン病	9753	1	
星細胞腫	9400	1		脳腫瘍	D43.2E	1	
膠芽腫	9440	1		病型不明		2	
中枢神経細胞腫	9506	1		松果体腫	9360	37	小計
悪性リンパ腫	9590N	1		松果体腫	D44.5	2	0.7
テント上腫瘍	D43.0	1		松果体細胞腫	9361	9	0.2
視床腫瘍	D43.2A	1		松果体芽腫	9362	3	0.1
前頭葉 (C71.1、以下、再掲)		11	0.2	その他松果体 (C75.3、以下、再掲)		30	0.5
神経膠腫	9380	4		癌	8010	1	
退形成性上衣腫	9392	1		肺芽腫	8972	2	
星細胞腫	9400	4		未分化胚細胞腫	9060	1	
膠芽腫	9440	2		胚腫	9064	5	
側頭葉 (C71.2、以下、再掲)		10	0.2	卵黄嚢腫	9071	2	
横紋筋肉腫	8900	1		混合型胚細胞腫瘍	9085	1	
神経膠腫	9380	4		胚細胞腫瘍	9101	8	
上衣腫	9391	2		星細胞腫	9400	1	
神経節膠腫	9505	2		神経芽腫	9500	1	
脳腫瘍	D43.2E	1		網膜芽細胞腫	9510	1	
頭頂葉 (C71.3、以下、再掲)		1	0.0	奇形腫	9080C	4	
星細胞腫	9400	1		脳腫瘍	D43.2E	2	
後頭葉 (C71.4、以下、再掲)		2	0.0	病型不明		1	
神経膠腫	9380	1		小脳 (C71.6、以下、再掲)		131	2.2
病型不明		1		癌	8010	3	
脳室 (C71.5、以下、再掲)		25	0.4	線維肉腫	8810	1	
乳頭状癌	8050	1		横紋筋肉腫	8900	1	
胚細胞腫瘍	9101	1		胚腫	9064	1	
神経膠腫	9380	2		卵黄嚢腫	9071	1	
上衣下膠腫	9383	1		血管芽腫	9161	1	
脈絡叢乳頭腫	9390	5		神経膠腫	9380	12	
上衣腫	9391	5		上衣腫	9391	5	
脳室上衣腫	C71.5	2		退形成性上衣腫	9392	1	
退形成性上衣腫	9392	1		星細胞腫	9400	15	
星細胞腫	9400	1		小脳星細胞腫	C71.6	1	
退形成性星細胞腫	9401	1		原線維性星細胞腫	9420	1	
毛様細胞性星細胞腫	9421	1		毛様細胞性星細胞腫	9421	8	
髄芽腫	9470	1		髄芽腫	9470	55	
髄芽腫	C71.9G	1		髄芽腫	C71.9G	4	
中枢神経細胞腫	9506	1		神経節細胞腫	9492	3	
病型不明		1		神経節膠腫	9505	2	
頭蓋咽頭腫	9350	119	小計	ハ・キットリンパ腫	9687	1	
頭蓋咽頭腫	D44.4	11	2.2	神経節(神経)芽腫	9490B	1	
その他下垂体 (C75.1、以下、再掲)		34	0.6	小脳腫瘍	D43.1B	6	
下垂体腺腫	8272	20		脳腫瘍	D43.2E	1	
胚腫	9064	2		病型不明		7	
混合型胚細胞腫瘍	9085	1		脳幹、延髄、第4脳室、中脳			

(C71.7、以下、再掲)	46	0.8	毛様細胞性星細胞腫	9421	14
癌	8010	5	多形性黄色星細胞腫	9424	2
胚腫	9064	1	膠芽腫	9440	7
血管芽腫	9161	1	乏神経突起膠腫	9450	2
神経外胚葉腫瘍	9364	1	退形成性希突起膠腫	9451	1
神経膠腫	9380	21	髓芽腫	9470	76
上衣腫	9391	4	髓芽腫	C71.9G	7
退形成性上衣腫	9392	1	線維形成性結節性髓芽腫	9471	1
星細胞腫	9400	2	神経節細胞腫	9492	1
退形成性星細胞腫	9401	1	神経芽腫	9500	2
髓芽腫	9470	3	神経上皮腫	9503	2
神経節膠腫	9505	2	神経節膠腫	9505	17
病型不明		4	中枢神経細胞腫	9506	1
脳 (C71.9、以下、再掲)	629	10.7	髄膜腫	9530	16
癌	8010	20	悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	2
転移性癌	8010	1	骨髓腫	9732	2
多形細胞癌	8022	1	悪性組織球症	9750	3
基底細胞癌	8090	1	ランゲルハンス細胞組織球症	9751	4
嚢胞内癌	8504	2	悪性奇形腫	9080N	2
悪性黒色腫	8720	1	奇形腫	9080C	16
悪性線維組織球腫	8830	1	神経節(神経)芽腫	9490B	1
ラブドイド腫瘍	8963	2	神経節神経腫	9490C	1
肝芽腫	8970	1	神経鞘腫	9560C	1
癌肉腫	8980	1	悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1
未分化胚細胞腫	9060	4	悪性リンパ腫	C85.9B	1
胚腫	9064	38	脳腫瘍	D43.2E	42
絨毛癌	9100	1	頭蓋内腫瘍	D48.9	1
胚細胞腫瘍	9101	37	病型不明		47
血管肉腫	9120	2	脊髄 (C72.0、以下、再掲)		59
悪性上皮様血管内皮腫	9133	1	癌	8010	2
血管芽腫	9161	1	未分化肉腫	8805	1
悪性巨細胞腫瘍	9250	1	脂肪肉腫	8850	4
神経外胚葉腫瘍	9364	5	胚細胞腫瘍	9101	1
脊索腫	9370	3	神経外胚葉腫瘍	9364	1
神経膠腫	9380	115	脊索腫	9370	1
神経膠腫	C71.9A	5	神経膠腫	9380	4
視神経膠腫	C72.3	4	上衣腫	9391	3
脈絡叢乳頭腫	9390	14	上衣腫	C71.5	1
脈絡叢乳頭腫	D33.0	1	星細胞腫	9400	4
上衣腫	9391	27	原形質性星細胞腫	9410	1
退形成性上衣腫	9392	6	毛様細胞性星細胞腫	9421	1
星細胞腫	9400	54	神経節細胞腫	9492	1
神経星細胞腫	C71.9D	3	神経芽腫	9500	1
退形成性星細胞腫	9401	1	神経節膠腫	9505	1
原形質性星細胞腫	9410	1	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	9508	1
ケミストサイト性星細胞腫	9411	1	髄膜腫	9530	1
					1.0

骨髄腫	9732	1	67人、脳腫瘍の2人を含めると69人
リンパ管細胞組織球症	9751	1	(リンパ節8人、腹部5人、扁桃、回腸が各4人、
好酸球性肉芽腫	9752	1	リンパ管、頸部が各3人、咽頭、上顎洞、縦隔、
奇形腫	9080C	1	皮膚、腸管膜が各2人、舌、耳下腺、胃、直腸、
神経節(神経)芽腫	9490B	1	鼻腔、卵巣、精巣、膀胱、胸部、骨盤、肩が各
神経鞘腫	9560C	3	1人、原発不明が19人)
悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1	悪性リンパ腫、T細胞性 9590C 36
悪性リンパ腫	9590N	2	(縦隔8人、胸腺、頭頸部が各3人、リンパ節2
脊髄腫瘍	D43.4	4	人、歯肉、肝臓、前縦隔、腸管膜が各1人、原
病型不明		15	発不明が16人)
馬尾 (C72.1、以下、再掲)		1 0.0	悪性リンパ腫 9590N
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1	181人、脳腫瘍の3人を含めると184人
視神経 (C72.3、以下、再掲)		17 0.3	悪性リンパ腫 C85.9B
神経膠腫	9380	9	25人、脳腫瘍の1人を含めると26人
星細胞腫	9400	2	(リンパ節24人、縦隔15人、頭頸部12人、骨髄
毛様細胞性星細胞腫	9421	3	8人、胸腺7人、腸管膜、リンパ管が各6人、皮
乏神経突起膠腫	9450	1	膚、腹部、扁桃が各5人、胸部4人、鼻腔3人、
奇形腫	9080C	1	咽頭、回腸、上顎洞、前縦隔、骨盤が各2人、
脳腫瘍	D43.2E	1	舌扁桃、耳下腺、胃、肺、骨、神経、精巣、腕、
脳神経 (C72.5、以下、再掲)		2 0.0	大腿が各1人、原発不明が87人)
上衣腫	9391	1	ホジキンリンパ腫(ホジキン病) 9650 53
悪性奇形腫	9080N	1	ホジキン病 C81.9 2
神経系 (C72.9、以下、再掲)		3 0.1	(リンパ節15人、縦隔、頸部が各6人、前縦隔、
神経膠腫	9380	2	リンパ管が各2人、口蓋、後縦隔、後腹膜、腹
神経芽腫	C74.9	1	部が各1人、原発不明が20人)
神経芽腫	9500		ホジキンリンパ腫、高リンパ球型 9651 1
507人、脳腫瘍の5人を含めると512人			ホジキンリンパ腫、混合細胞型 9652 3
神経芽腫	C74.9		ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型
49人、脳腫瘍の1人を含めると50人			9659 1
小計556人 9.5%、脳腫瘍を含むと562人 9.6%			びまん性大細胞型リンパ腫 9680 2
(副腎208人、後腹膜56人、縦隔28人、腹膜27			ハ-キリンパ腫 9687
人、後縦隔24人、交換神経節、神経節が各15人、			20人、脳腫瘍の1人を含めると21人
腹部13人、腎臓8人、骨盤、胸部が各6人、頸部			(小腸6人、リンパ節3人、扁桃、胃、大腸、脾
4人、椎骨2人、前縦隔、骨髄、腹部、下肢、甲			臓、鼻腔、腹膜、頸部、腹部が各1人、原発不
状腺が各1人、原発不明が139人)			明が3人)
(全体的には、マスキニングで発見：206人、			末梢T細胞リンパ腫 9702 2
その他で発見：192人、この内マスキニング			未分化大細胞型リンパ腫 9714 5
受検有：102人、受検無：58人、不明：114人)			悪性細網症 9719 35
(新規申請者56人は、マスキニングで発見：6人、			(骨髄5人、腹部2人、歯肉、上顎洞、骨、皮膚、
その他で発見：36人、この内マスキニング			頭部が各1人、原発不明が23人)
受検有：13人、受検無：16人、不明：14人)			前駆T細胞性リンパ芽球性リンパ腫 9729 4
悪性リンパ腫 (以下、再掲) 439人 7.5%			リンパ肉腫 C85.0 1
脳腫瘍の7人を含めると446人 7.6%			非ホジキンリンパ腫 C85.9A 1
悪性リンパ腫、B細胞性 9590B			網膜芽細胞腫 9512
			223人、脳腫瘍の1人を含めると224人

網膜芽細胞腫 C69.2A 15
小計238人 4.1%

その他目、及び付属器の悪性新生物
(以下、再掲) 12人 0.2%

結膜 (C69.0、以下、再掲) 1
その他の悪性腫瘍 C80 C 1
網膜 (C69.2、以下、再掲) 3
癌 8010 1
精細胞腫 9061 2
眼窩 (C69.6、以下、再掲) 2
髄上皮腫 9501 1
病型不明 1
眼 (C69.9、以下、再掲) 6
癌 8010 1
軟骨肉腫 9220 1
神経膠腫 9380 2
毛様細胞性星細胞腫 9421 1
髄芽腫 9470 1

組織球症 (以下、再掲) 228人 3.9%
脳腫瘍の10人を含めると238人 4.1%

悪性組織球症 9750
38人、脳腫瘍の3人を含めると41人
悪性組織球症 C96.1 1
(皮膚、リンパ節が各2人、肝臓、中耳、上顎洞、骨髄、皮下組織、眼窩、腹部が各1人、原発不明が28人)
血球貪食リンパ組織球症 9750B 41
(骨髄13人、肝臓2人、リンパ管1人、原発不明が25人)

家族性赤血球貪食性細網症 9750C 10
ランゲルハンス細胞組織球症 9751
106人、脳腫瘍の5人を含めると111人
(頭部16人、骨13人、皮膚10人、リンパ節4人、歯肉、中耳、胸腺、下肢が各2人、口蓋、顎下腺、前頭洞、喉頭、縦隔、血液、脾臓、軟部組織、網膜、眼窩、胸部、臀部、背部が各1人、原発不明が42人)

好酸球性肉芽腫 9752
24人、脊髄腫瘍の1人を含めると25人
(骨6人、頭部3人、乳突洞、眼窩、腕、大腿が各1人、原発不明が11人)

(下垂体腫瘍のハンツシュェー・クリスチャン病 1人)
レットラー・ジ・ハベ病 9753 8

骨肉腫 9180 154
骨肉腫 C41.9A 12
小計166人 2.8%

(下肢78人、骨36人、上肢8人、胸部2人、口唇、腹部、骨盤が各1人、原発不明が39人)

ユーイング肉腫 9220 57
ユーイング肉腫 C41.9B 2
小計59人 1.0%

(骨12人、下肢7人、胸部6人、骨盤4人、上顎洞、脊髄、腕が各2人、咽頭、神経、後腹膜、乳房、膀胱、顔面、胸壁が各1人、原発不明が17人)

その他骨、関節の悪性新生物 (C41)
(以下、再掲) 12人 0.2%

肉腫 8800 1
紡錘形肉腫 8801 1
未分化肉腫 8805 1
線維肉腫 8810 2
筋線維性線維腫症 8824 1
筋肉腫 8895 1
滑膜肉腫 9040 2
悪性奇形腫 9080N 1
神経鞘腫 9560C 1
病型不明 1

ウィルムス腫瘍 8960N 102
ウィルムス腫瘍 C64 A 9
小計111人 1.9%

その他腎、尿路系の悪性新生物
(以下、再掲) 14人 0.2%

腎臓 (C64、以下、再掲) 13
腎悪性腫瘍 C64 D 1
腎細胞癌 8312 4
腎細胞癌、顆粒細胞型 8320 1
腹腔内線維腫症 8822 1
平滑筋肉腫 8890 1
腎明細胞肉腫 8964 5
尿管 (C66、以下、再掲) 1
上衣腫 9391 1

横紋筋肉腫 (以下、再掲) 117人 2.0%
脳腫瘍の2名を含めると119人 2.0%
横紋筋肉腫 8900 91

横紋筋肉腫 C49.9A 12
 (膀胱9人、後腹膜、上肢が各5人、膣、腹部、
 臀部、鼻腔、精巣が各4人、筋・軟部組織、眼窩
 が各3人、口腔、咽頭、副鼻腔、眼瞼、外陰、
 胸部、下肢、前立腺が各2人、口唇、肛門、胆
 管、乳突洞、縦隔、脊椎、腹膜、子宮、顔面、
 頭部、骨盤が各1人、原発不明が31人)

横紋筋肉腫、胎芽型 8910 8

(後腹膜、尿管が各1人、原発不明が6人)

横紋筋肉腫、胞巣型 8920 6

(鼻腔、上肢が各2人、腹部、下肢が各2人)

その他軟部組織、筋、血管等の悪性新生物

(C49、以下、再掲) 8人 0.1%

線維肉腫 8810 1

線維粘液肉腫 8811 1

滑膜肉腫 9040 3

血管肉腫 9120 1

血管内皮腫 9130 1

血管芽腫 9161 1

口腔、消化器の悪性新生物

(以下、再掲) 155人 2.6%

口唇 (C00、以下、再掲) 1

卵黄嚢癌 C76.3A 1

舌 (C02、以下、再掲) 2

癌 8010 1

血管肉腫 9120 1

口腔 (C06、以下、再掲) 3

口蓋癌 8010 2

腺嚢胞癌 8200 1

耳下腺 (C08、以下、再掲) 5

癌 8010 1

粘液類上皮癌 8430 1

腺房癌 8510 2

その他の悪性腫瘍 C80 C 1

顎下腺 (C08、以下、再掲) 2

粘液癌 8480 1

紡錘形肉腫 8801 1

咽頭 (C10、以下、再掲) 6

癌 8010 2

未分化癌 8021 2

扁平上皮癌 8070 1

リンパ上皮癌 8082 1

上咽頭悪性腫瘍 C11.9 1

食道 (C15、以下、再掲) 1

平滑筋肉腫 8890 1

喉頭 (C32、以下、再掲) 1

扁平上皮癌 8070 1

胃 (C16、以下、再掲) 5

腺癌 8140 1

胃腸間質肉腫 8936 2

奇形腫 9080C 1

病型不明 1

小腸 (C17.1、以下、再掲) 1

嚢芽腫 9470 1

結腸 (C18、以下、再掲) 10

癌 8010 3

腺癌 8140 3

家族性大腸ポリープ-シ 8220 2

粘液癌 8480 1

胃腸間質肉腫 8936 1

直腸 (C20、以下、再掲) 3

癌 8010 1

腺癌 8140 1

卵黄嚢腫 9071 1

肝臓 (C22、以下、再掲) 107

肝芽腫 8970

(84人、脳腫瘍の1人を含めると85人)

肝芽腫 C22.2 11

肝細胞癌 8170 4

肝悪性腫瘍(肝癌) C22.9 1

未分化肉腫 8805 3

線維肉腫 8810 1

肝肉腫 C22.4 1

卵黄嚢腫 9071 1

病型不明 1

胆管 (C24、以下、再掲) 2

癌 8160 1

充実性偽乳頭状癌 8452 1

膵臓 (C25、以下、再掲) 6

充実性偽乳頭状癌 8452 3

膵芽腫 8971 2

病型不明 1

呼吸器、縦隔の悪性新生物

(以下、再掲) 30人 0.5%

鼻腔 (C30.0、以下、再掲) 1

腺嚢胞癌 8200 1

副鼻腔、上顎洞 (C31、以下、再掲) 2

神経外胚葉腫瘍 9364 1

神経上皮腫 9501 1

喉頭癌 (C32)	8010	1	悪性奇形腫	9080N	5
気管支、肺 (C34、以下、再掲)		8	神経節(神経)芽腫	9490B	1
癌	8010	1	悪性神経鞘腫	9560B	4
肺癌	C34.9	1	腹膜 (C48.1、以下、再掲)		8
平滑筋肉腫	8890	1	悪性中皮腫	9050	1
肺芽腫	8972	5	卵黄嚢腫	9071	1
胸腺 (C37、以下、再掲)		1	神経膠腫	9380	1
胚細胞腫瘍	9101	1	乳児性線維肉腫		1
前縦隔 (C38.1、以下、再掲)		3	奇形腫	9080C	1
未分化胚細胞腫	9060	1	神経節(神経)芽腫	9490B	1
悪性奇形腫	9080N	2	神経鞘腫	9560C	1
後縦隔 (C38.2、以下、再掲)		5	病型不明		1
胚細胞腫瘍	9101	1	乳房 (C50、以下、再掲)		1
神経節(神経)芽腫	9490B	3	若年性乳癌	8502	1
病型不明		1			
縦隔 (C38.3、以下、再掲)		9	生殖器の悪性新生物		
癌	8010	2	(以下、再掲)	105人	1.8%
肺芽腫	8972	1	腫 (C52、以下、再掲)		2
精細胞腫	9061	1	卵黄嚢腫	9071	2
卵黄嚢腫	9071	1	卵巣 (C56、以下、再掲)		71
胚細胞腫瘍	9101	1	卵巣悪性腫瘍	C56 C	4
神経節細胞腫	9492	1	癌	8010	4
悪性奇形腫	9080N	1	乳頭状腺癌	8260	2
神経節(神経)芽腫	9490B	1	漿液性嚢胞腺癌	8440	1
			粘液嚢胞腺癌	8470	2
悪性黒色腫	8720		粘液癌	8480	1
(6人、脳腫瘍の1人を含めると7人)			嚢胞内癌	8504	1
悪性黒色腫	C43.9	1	悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
小計7人 0.1%			悪性アンドロblast-マ	8630	1
(皮膚2人、頭部、結膜、骨髄が各1人、原発不明2人)			未分化胚細胞腫	9060	18
			卵黄嚢腫	9071	15
その他皮膚、末梢神経、乳腺等の悪性新生物			奇形腫の悪性転化	9084	1
(以下、再掲)	31人	0.5%	混合型胚細胞腫瘍	9085	2
皮膚 (C44、以下、再掲)		1	胚細胞腫瘍	9101	2
神経鞘腫	9560C	1	悪性巨細胞腫瘍	9250	1
末梢神経 (C47、以下、再掲)		8	神経外胚葉腫瘍	9364	1
軟骨肉腫	9220	1	悪性奇形腫	9080N	6
神経膠腫	9380	2	奇形腫	9080C	5
悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1	病型不明		3
悪性神経鞘腫	9560B	2	卵管及び付属器 (C57.0、以下再掲)		1
神経鞘腫	9560C	2	未分化胚細胞腫	9060	1
後腹膜 (C48.0、以下、再掲)		13	女性生殖器 (C57.9、以下再掲)		3
筋肉腫	8895	1	卵黄嚢腫	9071	1
胎児性癌	9070	1	奇形腫	9080C	2
神経節細胞腫	9492	1	精巣 (C62、以下、再掲)		28
			癌	8010	1

未分化胚細胞腫	9060	1		皮膚線維肉腫	8832	2
精細胞腫	9061	2		リンパ管腫症	9174	1
胎児性癌	9070	4		胞巣状軟部肉腫	9581	1
卵黄嚢腫	9071	10		腹部、腹壁 (C76.2、以下、再掲)	10	
胚細胞腫瘍	9101	1		腹壁肉腫	8800	1
悪性奇形腫	9080N	4		腹壁類上皮肉腫	8804	1
奇形腫	9080C	3		線維肉腫	8810	1
その他の悪性腫瘍	C80 C	1		悪性線維組織球腫	8830	1
病型不明		1		未分化胚細胞腫	9060	1
				脊索腫	9370	1
その他内分泌系の悪性新生物				神経鞘腫	9560C	1
(以下、再掲)	64人	1.1%		病型不明		3
甲状腺 (C73、以下、再掲)	43			臀部、骨盤、会陰、仙尾骨部		
癌	8010	17		(C76.3、以下、再掲)	21	
甲状腺癌	C73	2		仙尾骨部癌	8010	1
甲状舌骨癌	8010	2		臀部肉腫	8800	1
乳頭状癌	8050	13		仙尾骨部類上皮肉腫	8804	1
乳頭状腺癌	8260	5		そけい部滑膜肉腫	9040	1
濾胞状腺癌	8330	4		卵黄嚢腫	9071	4
副腎 (C74、以下、再掲)	18			仙尾骨部胚細胞腫瘍	9101	1
副腎皮質癌	8370	4		仙尾骨部軟骨肉腫	9220	1
悪性ラブドイド腫瘍	8963	1		仙尾骨部悪性巨細胞腫瘍	9250	1
神経節細胞腫	9492	1		胞巣状軟部肉腫	9581	1
褐色細胞腫	8700N	9		悪性奇形腫	9080N	4
(副腎3人、後腹膜1人、原発不明5人)				仙尾骨部奇形腫	9080C	4
神経節(神経)芽腫	9490B	2		病型不明		1
神経節神経腫	9490C	1		上肢、手、指 (C76.4、以下、再掲)	13	
交換神経節 (C75.5、以下、再掲)	3			グロリアンギオリコマ	8710	1
神経節細胞腫	9492	2		手肉腫	8800	1
病型不明		1		前腕類上皮肉腫	8804	2
				線維肉腫	C49.9G	1
その他の部位の悪性新生物				滑膜肉腫	9040	5
(以下、再掲)	79人	1.3%		明細胞肉腫	9044	2
頭頸部 (C76.0、以下、再掲)	9			悪性神経鞘腫	9560B	1
頸部癌	8010	1		下肢、大腿 (C76.5、以下、再掲)	19	
頭部悪性顆粒膜細胞腫	8620	1		肉腫	8800	1
胚腫	9064	1		線維肉腫	8810	3
血管内皮腫	9130	1		滑膜肉腫	9040	6
脊索腫	9370	1		滑膜肉腫	C49.9F	1
悪性奇形腫	9080N	1		胚腫	9064	1
神経鞘腫	9560C	1		血管肉腫	9120	1
未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)(男)				軟骨肉腫	9220	1
	C62.9A	1		悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1
その他の芽腫	C80 D	1		胞巣状軟部肉腫	9581	1
胸部、胸郭 (C76.1、以下、再掲)	5			悪性神経鞘腫	9560B	1
線維肉腫	8810	1		病型不明		2

背部 (C76.7、以下、再掲)		2	
平滑筋肉腫	8890	1	
神経上皮腫	9503	1	
原発臓器不明の悪性新生物 (以下、再掲)		159人	2.7%
癌	8010	6	
上皮性腫瘍、悪性	8011	2	
乳頭状癌	8050	1	
腺癌	8140	1	
乳頭状腺癌	8260	1	
嚢胞内癌	8504	1	
髄様癌	8510	1	
腺扁平上皮癌	8560	1	
悪性顆粒膜細胞腫	8620	1	
悪性セルトリ細胞腫	8640	1	
肉腫	8800	5	
未分化肉腫	8805	1	
線維形成性小円型腫瘍	8806	1	
線維肉腫	8810	5	
線維肉腫	C49.9G	1	
悪性線維組織球腫	8830	2	
皮膚線維肉腫	8832	1	
脂肪肉腫	8850	10	
脂肪肉腫	C49.9C	1	
脂肪芽細胞症	8881	1	
筋肉腫	8895	1	
胃腸間質肉腫	8936	1	
滑膜肉腫	9040	1	
悪性中皮腫	9050	1	
未分化胚細胞腫	9060	7	
胚腫	9064	15	
胎児性癌	9070	1	
卵黄嚢腫	9071	11	
卵黄嚢癌	C76.3A	2	
奇形腫の悪性転化	9084	1	
絨毛癌	9100	1	
胚細胞腫瘍	9101	16	
血管肉腫	9120	3	
血管内皮腫	9130	2	
悪性血管外皮腫	9133	1	
血管芽腫	9161	2	
悪性リンパ管腫	9170	2	
軟骨芽骨肉腫	9181	1	
軟骨肉腫	9220	5	
悪性軟部巨細胞腫瘍	9251	1	

悪性歯原性腫瘍	9270	1	
神経外胚葉腫瘍	9364	8	
脊索腫	9370	1	
神経節細胞腫	9492	5	
神経上皮腫	9503	1	
胞巣状軟部肉腫	9581	2	
悪性奇形腫	9080N	6	
奇形腫	9080C	4	
神経鞘腫	9560C	9	
神経鞘腫	D36.1A	1	
その他の芽腫	C80 D	2	
不明		8	0.1%
重複症例		36	---

2、慢性腎疾患

「慢性腎疾患」に関する集計結果を平成16年度は表2-1に、17年度は表2-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は8,670人であり、10年度9,796人、11年度10,243人、12年度10,265人、13年度10,294人、14年度9,600人、15年度10,826人の9割弱であったが²⁾、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

登録人数順に、ネフローゼ症候群33.0%、慢性糸球体腎炎20.2%、水腎症11.6%、慢性間質性腎炎8.4%、紫斑病性腎炎8.2%、IgA腎症6.1%であった。15年度と比較して、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

表2-1、慢性腎疾患 (H16年度症例)

Chronic Renal Diseases			
(合計8,670人)、(新規診断2,298人、継続6,224人、転入43人、無記入105人)			
(男子4,913人、女子3,686人、無記入71人)			
(国の小慢事業7,576人、県単独事業1,094人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
Goodpasture症候群	M31.0	2	0.0
急速進行性糸球体腎炎	N01.9	13	0.1
慢性腎炎症候群(以下、再掲)		1831	21.1
慢性糸球体腎炎	N03.9	1751	20.2
慢性増殖性糸球体腎炎	N03.8	33	0.4
遷延性糸球体腎炎	N05.8	47	0.5
ネフローゼ症候群	N04等	2864	33.0
(以下、再掲)			

微小変化型	N04.0	176	2.0
先天性	N04.9B	9	0.1
二次性初回セ'症候群	N04.9C	11	0.1
遺伝性腎炎	N07.9等	60	0.7
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	18	0.2
二次性腎炎		1263	14.6
IgA腎症(再掲)	N02.8A	525	6.1
(腎生検実施：462人、未実施：27人、不明：36人)			
IgM腎症(再掲)	N02.8B	30	0.3
(腎生検実施：27人、未実施：2人、不明：1人)			
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	708	8.2
メサンギウム増殖性腎炎			
	N05.3	9	0.1
びまん性(再掲)	N05.3A	7	0.1
巣状(再掲)	N05.3B	2	0.0
巣状分節性糸球体硬化症			
	N05.1A	36	0.4
巣状糸球体腎炎	N05.1B	2	0.0
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	48	0.6
膜性腎症	N05.2	62	0.7
先天性腎奇形(以下、再掲)		430	5.0
多発性嚢胞腎	Q61.3	78	0.9
腎嚢胞	Q61.0	40	0.5
異形成腎	Q61.4	29	0.3
腎低形成	Q60.5A	153	1.8
腎無形成	Q60.2	18	0.2
家族性若年性初回ろう	N25.8D	8	0.1
腎杯または腎盂の憩室	Q63.8	2	0.0
尿路の奇形等	Q62.8	76	0.9
腎の奇形等	Q63.9	26	0.3
慢性間質性腎炎	N11.9	726	8.4
間質性腎炎	N12	11	0.1
腎周囲膿瘍	N15.1	3	0.0
閉塞性腎症(以下、再掲)		1059	12.2
水腎症	N13.3	1005	11.6
水尿管症	N13.4	17	0.2
巨大水尿管症	Q62.2	23	0.3
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	13	0.1
閉塞性腎障害	N13.8	1	0.0
腎尿路結石症	N20.9等	30	0.3
腎結石(再掲)	N20.0	16	0.2
腎血管障害(以下、再掲)		9	0.1
腎動脈血栓(塞栓)	N28.0	1	0.0
腎動脈狭窄	I70.1	8	0.1

慢性腎不全	N18.9	175	1.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：10人、継続申請：8人)			
萎縮腎	N26	25	0.3
腎性くる病	N25.0	2	0.0
高尿酸血性腎症	E79.0	1	0.0
腎尿細管性アシト-シ	N25.8	5	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
不明(コンピュータ入力等)		4	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は3,544人であり、新規、継続とも16年度の半数弱であった。17年度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、全国レベルでの対象者数は、若干減少したと考えられる。

県単独事業での登録は16年度の1,094人から37人へと激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。また、再開は135人であり、他の疾患群に比較して多かった。

16年度と比較して17年度の登録割合は、病理診断名のIgA腎症が6.1%→19.7%、膜性腎症が0.7%→6.2%、巣状糸球体硬化症が0.4%→3.4%、膜性増殖性糸球体腎炎が0.6%→3.3%、メサンギウム増殖性腎炎が0.1%→1.9%と増加し、その分慢性糸球体腎炎は20.2%→0.2%と著減した。そして、IgA腎症の腎生検実施割合は、88.0%から93.4%に増加した。

従来病態が不明確であった慢性間質性腎炎が8.4%→0.3%と著減し、2.3%は慢性腎盂腎炎での登録となった。ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群での登録は2.0%であった。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2-2、慢性腎疾患(H17年度症例)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
Chronic Renal Diseases			
(合計3,544人)			
(新規診断843人、継続2,443人、 転入32人、再開135人、無記入91人)			
(男子1,947人、女子1,386人、無記入211人)			
(国の小慢事業3,507人、県単独事業37人)			

急速進行性糸球体腎炎	N01.9	17	0.5
慢性糸球体腎炎	N03.9	8	0.2
硬化性糸球体腎炎	N05.9	2	0.1
ネフローゼ症候群	N04等	1071	30.2
(以下、再掲)			
微小変化型	N04.0	59	1.7
先天性	N04.9B	13	0.4
ステロイド抵抗性	N04.0B	72	2.0
遺伝性腎炎	N07.9等	67	1.9
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	32	0.9
二次性腎炎		1035	29.2
IgA腎症(再掲)	N02.8A	698	19.7
(腎生検実施：652人、未実施：25人、不明：21人)			
IgM腎症(再掲)	N02.8B	2	0.1
(腎生検実施：1人、未実施：1人)			
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	335	9.5
メサンギウム増殖性腎炎			
	N05.3	68	1.9
びまん性(再掲)	N05.3A	8	0.2
巣状(再掲)	N05.3B	2	0.1
巣状糸球体硬化症	N05.1A	121	3.4
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	117	3.3
膜性腎症	N05.2	221	6.2
先天性腎奇形(以下、再掲)		206	5.8
多発性嚢胞腎	Q61.3	27	0.8
腎嚢胞	Q61.0	4	0.1
異形成腎	Q61.4	26	0.7
腎低形成	Q60.5A	80	2.3
腎無形成	Q60.2	7	0.2
家族性若年性初動ろう	N25.8D	5	0.1
Gitelman症候群	N25.8F	3	0.1
尿路の奇形等	Q62.8	42	1.2
腎の奇形等	Q63.9	10	0.3
Oligomeganephronia	Q60.5B	1	0.0
Nail-Patella症候群	Q87.2B	1	0.0
慢性間質性腎炎	N11.9	11	0.3
慢性腎盂腎炎	N11.9B	80	2.3
閉塞性腎症(以下、再掲)		266	7.5
水腎症	N13.3	249	7.0
水尿管症	N13.4	11	0.3
巨大水尿管症	Q62.2	2	0.1
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	4	0.1
腎尿路結石症	N20.9等	3	0.1
腎結石(再掲)	N20.0	1	0.0
腎血管性高血圧	I15.0	39	1.1

Bartter症候群	E26.8	25	0.7
慢性腎不全	N18.9	135	3.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：3人、継続申請：8人)			
萎縮腎	N26	22	0.6
腎尿細管性アシトシス	N25.8	24	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.1

3、ぜんそく、慢性呼吸器疾患

平成16年度の「ぜんそく」に関する集計結果を表3-1に、17年度は「慢性呼吸器疾患」に関して表3-2に示す。

1) 平成16年度「ぜんそく」

「ぜんそく」の登録人数は、16年度5,257人であった。県単の増加に伴って、10年度8,396人、11年度8,924人、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、13年度9,902人、14年度5,817人、15年度5,326人と減少に転じた²⁾。最近の治療の向上に伴う登録数の減少と考えられる。

表3-1、ぜんそく(H16年度症例)

Asthma			
(合計5,257人)、(新規診断1,814人、継続3,252人、転入24人、無記入167人)			
(男子3,227人、女子1,961人、無記入69人)			
(国の小慢事業4,411人、県単独事業846人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.0	23	0.4
気管支喘息	J45.1	3	0.1
気管支喘息	J45.9	5196	98.8
気管支拡張症	J47	35	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

2) 平成17年度「慢性呼吸器疾患」

17年度の登録人数は563人であった。気管支喘息の対象基準が厳しくなったため、全国レベルでの登録は16年度までの約2割に減少した。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、今後は対象者数の回復が見込まれる⁶⁾。

県単独事業での登録は16年度の846人から8人へ激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

慢性肺疾患、気管狭窄、中枢性低換気症候群

等の17年度新規対象疾患の登録症例が認められた。

表3-2、慢性呼吸器疾患（H17年度症例）
Chronic Respiratory Diseases
（合計563人）、（新規診断316人、
継続201人、転入9人、再開5人、無記入32人）
（男子290人、女子242人、無記入31人）
（国の小慢事業555人、県単独事業8人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.9	271	48.1
気管支拡張症	J47	18	3.2
気管狭窄	J98.0	89	15.8
肺ヘモジデロシス	E83.1B	14	2.5
慢性肺疾患	P27.9	119	21.1
中枢性低換気症候群	G47.3B等	37	6.6
先天性中枢性低換気症候群（再掲）	G47.3A	33	5.9
Cystic Fibrosis	E84.9	6	1.1
Kartagener症候群	Q89.3	5	0.9
線毛機能不全症候群	Q89.8	4	0.7
不明(コンピュータ入力ミ等)		0	0.0

4、慢性心疾患

「慢性心疾患」に関する集計結果を平成16年度は表4-1に、17年度は表4-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は10,669人であり、10年度15,333人、11年度11,717人、12年度12,096人、13年度8,617人、14年度12,049人、15年度16,558人であり、年度による変動が比較的大きかった。

登録割合が多い順に、心室中隔欠損症20.0%、心房中隔欠損症7.5%、Fallot四徴症5.7%、肺動脈狭窄症4.1%、動脈管開存症2.9%であり、従来とほぼ同様であった。

表4-1、慢性心疾患（H16年度症例）
Chronic Heart Diseases
（合計10,669人）、（新規診断3,796人、
継続6,669人、転入31人、無記入173人）
（男子5,701人、女子4,852人、無記入116人）
（国の小慢事業8,846人、県単独事業1,823人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
-----	-------	-------	---

心筋症		
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	142 1.3
特発性拡張型心筋症	I42.0	6 0.1
(特定疾患対象)		
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	67 0.6
心内膜線維弾性症	I42.4	4 0.0
特発性拘束型心筋症	I42.5	3 0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3 0.0

調律異常		
房室ブロック	I44.3等	75 0.7
(以下、再掲)		
第Ⅰ度房室ブロック	I44.0	2 0.0
第Ⅱ度房室ブロック	I44.1	4 0.0
完全房室ブロック	I44.2	38 0.4
高度房室ブロック	I44.2A	1 0.0
脚ブロック	I45.4等	8 0.1
右脚ブロック(再掲)	I45.1	3 0.0
早期興奮症候群	I45.6	112 1.0
WPW症候群(再掲)	I45.6A	111 1.0
完全心ブロック(以下、再掲)		93 0.9
ロノ・ワルト症候群	I45.9B	0 0.0
QT延長症候群	I45.9D	93 0.9
期外収縮等(以下、再掲)		248 2.3
心房性期外収縮	I49.1	7 0.1
心室性期外収縮	I49.3	214 2.0
上室性期外収縮	I49.4	27 0.3
上室性頻拍	I47.1等	100 0.9
(以下、再掲)		
発作性上室性頻拍	I47.1A	65 0.6
非発作性上室性頻拍	I47.1B	3 0.0
多源性心房性頻拍	I47.1C	2 0.0
心室性頻拍	I47.2等	60 0.6
(以下、再掲)		
発作性心室性頻拍	I47.2A	6 0.1
詳細不明な頻拍	I47.9等	30 0.3
(以下、再掲)		
発作性頻拍	I47.9A	25 0.2
非発作性頻拍	I47.9B	5 0.0
心房細動	I48	9 0.1
心室粗・細動	I49.0	1 0.0
洞不全症候群	I49.5	18 0.2
房室解離	I45.8	2 0.0

先天性心疾患等		
心房中隔欠損症	Q21.1	797 7.5

心内膜床欠損	Q21.2等	245	2.3	右室二腔症	Q21.0B	7	0.1
(以下、再掲)				右胸心	Q24.0	24	0.2
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	9	0.1	総動脈幹遺残症	Q20.0	29	0.3
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	88	0.8	僧帽弁閉鎖症	Q23.2	16	0.1
単心房	Q20.8	21	0.2	僧帽弁狭窄症	I05.0	28	0.3
心室中隔欠損症	Q21.0	2135	20.0	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	183	1.7
単心室	Q20.4	163	1.5	僧帽弁逸脱症候群	I34.1	14	0.1
左室右房交通症	Q21.0A	1	0.0	大動脈狭窄症	Q23.0	192	1.8
動脈管開存症	Q25.0	310	2.9	(以下、再掲)			
大動脈肺動脈中隔欠損症	Q21.4	3	0.0	大動脈弁狭窄症	Q23.0A	114	1.1
冠動脈異常	Q24.5等	199	1.9	大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	7	0.1
(以下、再掲)				大動脈弁下部狭窄症	Q24.4	1	0.0
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	8	0.1	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	18	0.2
両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5C	1	0.0	大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1+I35.1	69	0.6
冠動静脈瘻	Q24.5D	10	0.1	大動脈二尖弁	Q23.1B	2	0.0
冠動脈瘻	Q24.5E	9	0.1	左心低形成症候群	Q23.4	45	0.4
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	9	0.1	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	5	0.0
血管輪	Q25.4C	3	0.0	大動脈縮窄症	Q25.1	155	1.5
大動脈瘤	Q25.4E	3	0.0	大動脈弓閉鎖	Q25.3	44	0.4
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0	アゼノマンゲル症候群	Q21.8	2	0.0
Valsalva洞動脈瘤	Q25.4H	1	0.0	完全大血管転位症	Q20.3	269	2.5
肺静脈還流異常	Q26.4	8	0.1	修正大血管転位症	Q20.5	53	0.5
部分的肺静脈還流異常症	Q26.3	8	0.1	両大血管右室起始症	Q20.1	250	2.3
下大静脈欠損	Q26.8A	1	0.0	ワジック・ヒンガ症候群(再掲)	Q20.1A	1	0.0
総肺静脈還流異常症	Q26.2	108	1.0	両大血管左室起始症	Q20.2	2	0.0
三心房心	Q24.2	9	0.1				
三尖弁閉鎖症	Q22.4	87	0.8	その他			
三尖弁狭窄症	Q22.4B	3	0.0	無脾症	Q89.0	22	0.2
エプスタイン奇形	Q22.5	51	0.5	多脾症候群	Q89.0A	9	0.1
右心室低形成症	Q22.6	6	0.1	小児原発性肺高血圧症	I27.0	35	0.3
三尖弁閉鎖不全	I07.1	49	0.5	慢性肺性心	I27.9	116	1.1
三尖弁異常	Q22.9	2	0.0	(体)動静脈ろう	Q27.3	2	0.0
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	54	0.5	体静脈異常還流症	Q27.8A	3	0.0
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	3	0.0	心臓横紋筋腫	D15.1A	1	0.0
肺動脈閉鎖症	Q25.5	143	1.3	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	D48.7	20	0.2
肺動脈狭窄症	Q25.6等	441	4.1	慢性心膜炎	I31.9	8	0.1
(以下、再掲)				慢性心筋炎	I51.4	155	1.5
肺動脈弁狭窄症	I37.0	262	2.5	先天性心膜欠損症	Q24.8E	22	0.2
肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	1	0.0	左室憩室	Q24.8B	1	0.0
肺動脈弁異形成	Q22.3	1	0.0	心臓逸脱症	Q24.8C	1	0.0
先天性肺動脈弁欠損症	Q22.3A	1	0.0	慢性心不全	I50.9	6	0.1
肺動脈形成不全	Q25.7	11	0.1	心筋炎後の心肥大	I51.7	9	0.1
Fallot四徴症	Q21.3	610	5.7	川崎病	M30.3	1653	15.5
Fallot三徴症	Q21.9	3	0.0	冠動脈瘤	I25.4	597	5.6
				冠動脈拡張症	Q24.5F	233	2.2

冠動脈狭窄症	Q24.5G	4	0.0	心内膜線維弾性症	I42.4	9	0.2
狭心症	I20.9	2	0.0	特発性拘束型心筋症	I42.5	8	0.1
心筋梗塞	I21.9	1	0.0	拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0	心型Fabry病	I42.9D	1	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は、16年度の10,669人(新規3,796人、継続6,669人)から5,890人(新規1,659人、継続3,936人)に半減した。しかし、17年度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、全国レベルでは継続症例が若干増加したと推測される。

県単独事業での登録は16年度の1,823人から19人へと激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

16年度と比較して17年度の登録割合は、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た。頻度の高い順にFallot四徴症が5.7%→14.5%、完全大血管転位症2.5%→6.3%、両大血管右室起始症2.3%→5.3%、単心室1.5%→4.4%、肺動脈閉鎖症が1.3%→4.2%に、また、慢性心不全が0.1%→0.6%に増加した。逆に心房中隔欠損症は7.5%→2.8%、動脈管開存症2.9%→1.5%、期外収縮2.3%→0.7%に減少した。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、冠動脈瘤は5.6%→0.4%、冠動脈拡張症は2.2%→0.1%に激減した。

表4-2、慢性心疾患(H17年度症例)

Chronic Heart Diseases

(合計5,890人)

(新規診断1,659人、継続3,936人、
転入30人、再開72人、無記入193人)

(男子3,105人、女子2,472人、無記入313人)

(国の小慢事業5,871人、県単独事業19人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	154	2.6
特発性拡張型心筋症	I42.0	19	0.3
(特定疾患対象)			
肥大型閉塞性心筋症		3	0.1
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	73	1.2

調律異常

房室ブロック(以下、再掲)		85	1.4
Mobitz II型ブロック	I44.1B	10	0.2
完全房室ブロック	I44.2	71	1.2
高度房室ブロック	I44.2A	4	0.1
WPW症候群	I45.6A	46	0.8
完全心ブロック(以下、再掲)		96	1.6
ワトソン症候群	I45.9B	4	0.1
Adams-Stokes発作	I45.9C	2	0.0
QT延長症候群	I45.9D	90	1.5
心室性期外収縮	I49.3	41	0.7
上室性頻拍	I47.1等	64	1.1
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	48	0.8
非発作性上室性頻拍	I47.1B	2	0.0
心室性頻拍	I47.2等	36	0.6
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	13	0.2
詳細不明な頻拍	I47.9等	10	0.2
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	8	0.1
非発作性頻拍	I47.9B	2	0.0
心房細動	I48	4	0.1
心房粗動	I48.0B	3	0.1
心室粗・細動	I49.0	4	0.1
洞不全症候群	I49.5	26	0.4
房室解離	I45.8	2	0.0

先天性心疾患等

心房中隔欠損症	Q21.1	162	2.8
心内膜床欠損	Q21.2等	343	5.8
(以下、再掲)			
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	14	0.2
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	131	2.2
単心房	Q20.8	26	0.4
心室中隔欠損症	Q21.0	887	15.1
単心室	Q20.4	262	4.4
動脈管開存症	Q25.0	91	1.5
大動脈肺動脈中隔欠損症	Q21.4	3	0.1
冠動脈異常	Q24.5等	43	0.7

(以下、再掲)			
左冠動脈肺動脈起始症Q24.5A	16	0.3	
右冠動脈肺動脈起始症Q24.5B	2	0.0	
冠動脈瘻 Q24.5D	8	0.1	
冠動脈瘻 Q24.5E	5	0.1	
大動脈奇形(以下、再掲)Q25.4等	15	0.3	
血管輪 Q25.4C	3	0.1	
大動脈瘤 Q25.4E	6	0.1	
重複大動脈弓 Q25.4F	2	0.0	
Valsalva洞動脈瘤 Q25.4H	4	0.1	
部分的肺静脈還流異常症			
Q26.3	13	0.2	
シミター症候群 Q26.8C	2	0.0	
総肺静脈還流異常症 Q26.2	86	1.5	
三心房心 Q24.2	5	0.1	
三尖弁閉鎖症 Q22.4	131	2.2	
三尖弁狭窄症 Q22.4B	10	0.2	
エプスタイン奇形 Q22.5	61	1.0	
右心室低形成症 Q22.6	9	0.2	
三尖弁閉鎖不全 I07.1	20	0.3	
肺動脈弁閉鎖症 Q22.0	43	0.7	
肺動脈弁閉鎖不全症 Q22.2	3	0.1	
肺動脈閉鎖症 Q25.5	246	4.2	
肺動脈狭窄症 Q25.6等	188	3.2	
(以下、再掲)			
肺動脈弁狭窄症 I37.0	100	1.7	
肺動脈弁下狭窄症 Q24.3	1	0.0	
肺動脈弁異形成 Q22.3	2	0.0	
肺動脈形成不全 Q25.7	13	0.2	
Fallot四徴症 Q21.3	856	14.5	
右室二腔症 Q21.0B	4	0.1	
右胸心 Q24.0	14	0.2	
総動脈幹遺残症 Q20.0	37	0.6	
僧帽弁閉鎖症 Q23.2	19	0.3	
僧帽弁狭窄症 I05.0	14	0.2	
僧帽弁上狭窄症 I05.0A	3	0.1	
僧帽弁閉鎖不全症 I34.0	102	1.7	
僧帽弁逸脱症候群 I34.1	5	0.1	
大動脈狭窄症 Q23.0	218	3.7	
(以下、再掲)			
大動脈弁狭窄症 Q23.0A	116	2.0	
大動脈弁下狭窄症 Q23.0B	9	0.2	
大動脈弁上狭窄症 Q23.0C	20	0.3	
大動脈弁閉鎖不全症 Q23.1	41	0.7	
左心低形成症候群 Q23.4	61	1.0	
大動脈弁閉鎖症 Q23.4A	5	0.1	

大動脈縮窄症 Q25.1	152	2.6	
大動脈弓閉鎖 Q25.3	55	0.9	
アイト・マンカール症候群 Q21.8	6	0.1	
完全大血管転位症 Q20.3	374	6.3	
修正大血管転位症 Q20.5	79	1.3	
両大血管右室起始症 Q20.1	312	5.3	
クワシク・ヒンカール症候群(再掲)Q20.1A	5	0.1	
両大血管左室起始症 Q20.2	6	0.1	

その他

無脾症 Q89.0	50	0.8	
多脾症候群 Q89.0A	21	0.4	
小児原発性肺高血圧症I27.0	45	0.8	
慢性肺性心 I27.9	55	0.9	
(体)動静脈ろう Q27.3	2	0.0	
体静脈異常還流症 Q27.8A	1	0.0	
心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)			
(以下、再掲) D48.7等	9	0.2	
心臓横紋筋腫 D15.1A	2	0.0	
心臓粘液腫 D15.1C	1	0.0	
慢性心膜炎 I31.9	4	0.1	
慢性心内膜炎 I38	1	0.0	
収縮性心外膜炎 I31.1	1	0.0	
慢性心筋炎 I51.4	16	0.3	
慢性心不全 I50.9	34	0.6	
心筋炎後の心肥大 I51.7	11	0.2	
冠動脈瘤 I25.4	26	0.4	
冠動脈拡張症 Q24.5F	4	0.1	
冠動脈狭窄症 Q24.5G	3	0.1	
狭心症 I20.9	1	0.0	
心筋梗塞 I21.9	5	0.1	
不明(コヒュータ入力ミ等)	1	0.0	

5、内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する集計結果を平成16年度は表5-1に、17年度は表5-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は27,801人であり、11年度29,178人、12年度30,690人、13年度31,640、14年度30,583人、15年度29,987人の約9割であり²⁾、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症39.2%、甲状腺機能低下症21.3%、甲状腺機能亢進症10.4%、思春期早発症6.8%、慢性甲状腺炎3.6%、ターナー症候群3.4%、先

天性副腎過形成3.2%であり、これらの7疾患で内分泌疾患の87.9%を占めていた。

表5、内分泌疾患（H16年度症例）

Endocrine Diseases

（合計27,801人）、（新規診断5,763人、
継続21,653人、転入220人、無記入165人）
（男子12,742人、女子14,892人、無記入167人）
（国の小慢事業27,746人、県単独事業55人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	296	1.1
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	29	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	23	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	12	0.0
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	10907	39.2
（成長ホルモン治療用意見書 初回申請：2091人、継続申請：5717人）			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	25	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	1	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	296	1.1
腎性尿崩症	N25.1	124	0.4
下垂体腺腫	D35.2	5	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	23	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	3	0.0
異所性プロラクチン産生腫瘍	E34.2D	2	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	12	0.1
甲状腺疾患			
甲状腺機能低下症	E03.9等	5913	21.3
（E03.9B[後天性甲状腺機能低下症]の44名、 及び、E03.9C[甲状腺機能低下症]の963名含） （以下、再掲）			
クレチン症	E03.1A	4148	14.9
（新生児スクリーニングで発見：3248人、 他で発見：191人、不明：709人）			
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	11	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	1002	3.6
甲状腺炎	E06.9	21	0.1

甲状腺機能亢進症	E05.0	3105	10.3
甲状腺中毒性バグワチ	E05.9	56	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	3	0.0
甲状腺腺腫	D34	103	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	147	0.5
腺腫様甲状腺腫	E04.8	44	0.2
地方性甲状腺腫	E01.2	1	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	4	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	3	0.0

副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症			
	E20.0	173	0.6
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	13	0.0
仮性副甲状腺機能低下症			
	E20.1	123	0.4
副甲状腺腺腫	D35.1	2	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.0	5	0.0
続発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.1	4	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.3	5	0.0
処置後副甲状腺機能低下症			
	E89.2	1	0.0

副腎疾患

アジソン病	E27.1	33	0.1
副腎形成不全	Q89.1	46	0.2
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	63	0.2
（新生児スクリーニングで発見：39人、 他で発見：16人、不明：8人）			
先天性副腎ホルモント過形成			
	E25.0B	25	0.1
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
	E25.0C	1	0.0
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	2	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	4	0.0
病型不明の先天性副腎過形成（E25.0Gの1名含）			
	E25.0	799	2.9
（新生児スクリーニングで発見：438人、 他で発見：185人、不明：176人）			
副腎性器症候群	E25.9	52	0.2
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	14	0.1

副腎腫瘍(以下、再掲)		19	0.1
男性化副腎腫瘍	D35.0B	2	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	17	0.1
クッシング症候群	E24.9A	19	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	169	0.6
異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群			
E24.3		2	0.0
副腎皮質機能亢進症	E27.0	1	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
二次性アルドステロン症	E26.1	1	0.0
高アルドステロン症	E26.9	7	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	4	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	13	0.0

性ホルモンに関わる疾患

原発性性腺機能低下症(男)			
E29.1		145	0.5
アンドロゲン不応症	E34.5	24	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	4	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	24	0.1
X Y性腺形成不全症	Q99.1B	1	0.0
クラインフェルター症候群	Q98.4	43	0.2
X X X Y	Q98.1	1	0.0
睾丸腫瘍	D40.1	35	0.1
原発性性腺機能低下症(女)			
E28.3		77	0.3
卵巣形成不全	Q50.3	8	0.0
ターナー症候群	Q96	938	3.4
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：103人、継続申請：407人)			
卵巣腫瘍	D39.1	52	0.2
半陰陽	Q56.0	34	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	33	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	10	0.1
仮性半陰陽	Q56.3	2	0.0
X X X	Q97.0	2	0.0
X Y女性	Q97.3	8	0.0
X X男性	Q98.3	7	0.0
思春期早発症	E22.8	1899	6.8
仮性思春期早発症	E30.1A	11	0.0
部分的思春期早発症	E30.8	1	0.0
性腺機能亢進症(男)	E29.0	2	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	5	0.0
高エストロゲン症	E28.0	1	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	9	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	34	0.2

糖尿病

全身性糖尿病(シロフィ)	E88.1	7	0.0
高インスリン血症	E16.1	40	0.1
特発性低血糖症	E16.2	61	0.2
グルカゴン分泌異常	E16.3	2	0.0
高グルコース血症	E16.8	1	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	44	0.2
膵島細胞腫	D13.7	10	0.0

その他

フレリッヒ症候群	E23.6	1	0.0
アノ型小人症	E34.3A	12	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44.8	8	0.0
プラダ-ウイリ-症候群	Q87.1A	452	1.6

(成長ホルモン治療用意見書
初回申請：38人、継続申請：75人)

ヌーナン症候群	Q87.1B	53	0.2
ロレンス・ムーニ-ヒートル症候群	Q87.8A	13	0.0
早老症	E34.8A	5	0.0
ハ-タ-症候群	E26.8	62	0.2
腎血管性高血圧	I15.0	59	0.2
カロチノイド症候群	E34.0	1	0.0
消化管カルチノイド	C26.9	1	0.0

下垂体膠腫	C75.1	1	0.0
(本来は悪性新生物に分類)			
軟骨無形成症	Q77.4	1	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		43	0.2

2) 平成17年度

17年度の登録人数は12,334人であり、16年度の半数弱であった。しかし、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、新規申請者は5,763人から1/3以下の1,842人に減少した。

16年度と比較した17年度の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、詳細不明の甲状腺機能低下症は1754/27801=6.3%→29/12334=0.2%に、詳細不明の先天性副腎過形成症は、799/27801=2.9%→37/12334=0.3%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、内分泌疾患（H17年度症例）

Endocrine Diseases
 (合計12,334人)
 (新規診断1,842人、継続10,080人、
 転入151人、再開65人、無記入196人)
 (男子5,482人、女子6,420人、無記入432人)
 (国の小慢事業12,314人、県単独事業20人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	234	1.9
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	17	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	1	0.0
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	18	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	4968	40.3
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：788人、継続申請：4323人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	1	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	146	1.2
腎性尿崩症	N25.1	64	0.5
下垂体性巨人症	E22.0	4	0.0
クッシング病	E24.0	5	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	2	0.0
異所性甲状腺刺激ホルモン産生腫瘍	E34.2B	1	0.0
甲状腺疾患			
甲状腺機能低下症	E03.9等	2628	21.3
(E03.9C[甲状腺機能低下症]の12名含) (以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	2576	20.9
(新生児スクリーニングで発見：1831人、 他で発見：191人、不明：554人)			
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	3	0.0
処置後甲状腺機能低下症	E03.2	20	0.2
慢性甲状腺炎	E06.3	412	3.3
甲状腺機能亢進症	E05.0	1470	11.9
甲状腺腺腫	D34	12	0.1
腺腫様甲状腺腫	E04.8	12	0.1
副甲状腺疾患			
特発性副甲状腺機能低下症			

E20.0	77	0.6
先天性副甲状腺欠損症E20.9	5	0.0
仮性副甲状腺機能低下症		
E20.1	62	0.5
原発性副甲状腺機能亢進症		
E21.0	1	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症		
E21.3	13	0.1
処置後副甲状腺機能低下症		
E89.2	2	0.0

副腎疾患

アドソン病	E27.1	15	0.1
副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	18	0.1
副腎形成不全	Q89.1	37	0.3
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	251	2.0
(新生児スクリーニングで発見：145人、 他で発見：46人、不明：60人)			
先天性副腎球状過形成	E25.0B	116	0.9
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0C	4	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	1	0.0
18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0F	3	0.0
病型不明の先天性副腎過形成	E25.0	37	0.3
副腎性器症候群	E25.9	1	0.0
アルドステロン分泌不全	E27.4B	1	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	5	0.0
副腎腺腫	D35.0A	1	0.0
クッシング症候群	E24.9A	4	0.0
周期性ACTH症候群	E24.9B	67	0.5
慢性副腎不全	E27.1A	2	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
高アルドステロン症	E26.9	1	0.0
性ホルモンに関わる疾患			
原発性性腺機能低下症(男)	E29.1	44	0.4
アンドロゲン不応症	E34.5	7	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	5	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	6	0.0
クラインフェルター-症候群	Q98.4	10	0.1
睾丸腫瘍	D40.1	1	0.0

原発性性腺機能低下症(女)	E28.3	36	0.3
卵巣形成不全	Q50.3	4	0.0
ターナー症候群	Q96	464	3.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：45人、継続申請：335人)			
卵巣腫瘍	D39.1	2	0.0
半陰陽	Q56.0	5	0.0
男性仮性半陰陽	Q56.1	7	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	4	0.0
XY女性	Q97.3	3	0.0
XX男性	Q98.3	1	0.0
思春期早発症	E22.8	696	5.6
中枢性思春期早発症	E22.8A	273	2.2
仮性思春期早発症	E30.1A	18	0.1
マクニオン・オブ・ライト症候群	Q78.1	5	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	1	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	6	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	14	0.1
XY Ymale(症候群)	Q98.5	2	0.0

隣疾患

全身性リポグロブリン血症	E88.1	5	0.0
高インスリン血症	E16.1	20	0.2
特発性低血糖症	E16.2	34	0.3
高カステリン血症	E16.8	1	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	3	0.0

その他

アノ型小人症	E34.3A	7	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	3	0.0
プラダ-ウィリアムズ症候群	Q87.1A	175	1.4
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：21人、継続申請：103人)			
ヌーナン症候群	Q87.1B	6	0.0
ロ-レンス・ムンヒェンベルグ症候群	Q87.8A	5	0.0
カロチノイド症候群	E34.0	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		8	0.1

6、膠原病

「膠原病」に関する集計結果を平成16年度は表6-1に、17年度は表6-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は3,290人であり、10年度の6,125人、11年度3,626人、12年度3,269人、13年度3,189人、14年度3,194人、15年度5,229

人と²⁾、年度による変動が大きかった。この理由は、通院も対象とした東京都単独事業の登録に関する厚生労働省への報告の有無によっている。

16年度の各疾患の登録人数は、若年性関節リウマチ56.4%、川崎病40.4%の順であり、従来と、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

表6-1、膠原病(H16年度症例)

Collagen Diseases

(合計3,290人)、(新規診断1,410人、継続1,835人、転入17人、無記入28人)
(男子1,501人、女子1,762人、無記入27人)
(国の小慢事業3,257人、県単独事業33人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	32	1.0
リウマチ性心疾患	I09.9	2	0.1
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	17	0.5
慢性関節リウマチ	M06.9	4	0.1
若年性関節リウマチ	M08.2	1857	56.4
川崎病	M30.3	1330	40.4
シェーグレン症候群	M35.0	45	1.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,664人であり、16年度の約半数であった。川崎病は、17年度膠原病のみでの登録になったが、対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、登録数は減少した。

新規対象疾患として、若年性特発性関節炎、自己免疫性肝炎、自己免疫性腸炎の登録が見られた。

表6-2、膠原病(H17年度症例)

Collagen Diseases

(合計1,664人)

(新規診断519人、継続1,051人、転入18人、再開10人、無記入66人)
(男子815人、女子778人、無記入71人)
(国の小慢事業1,582人、県単独事業82人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ性心疾患	I09.9	4	0.2

ｽｰﾌﾟﾝｽﾞｼﾞｮﾝ症候群	L51.1	15	0.9
慢性関節リウマチ	M06.9	7	0.4
若年性関節リウマチ	M08.2	713	42.8
若年性特発性関節炎	M08.2B	41	2.5
川崎病	M30.3	403	24.2
冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	316	19.0
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	122	7.3
冠動脈狭窄症(川崎病性)	I25.4C	7	0.4
ｼﾞｰｸﾞﾝ症候群	M35.0	23	1.4
自己免疫性肝炎		8	0.5
自己免疫性腸炎		5	0.3
不明(ｺﾝﾋﾞｭｰﾀ入力ﾐｽ等)		0	0.0

7、糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を平成16年度は表7-1に、17年度は表7-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は4,704人であり、11年度4,929人、12年度5,260人、13年度5,346人、14年度5,386人、15年度5,099人のほぼ9割であった²⁾。登録割合は、1型糖尿病70.3%、2型糖尿病19.6%であり、従来と同様であった。

表7-1、糖尿病(H16年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計4,704人)、(新規診断957人、継続3,664人、転入57人、無記入26人)
(男子2,019人、女子2,636人、無記入49人)
(国の小慢事業4,678人、県単独事業26人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3305	70.3
2型糖尿病	E11.9	923	19.6
糖尿病性ｸﾞﾗﾌﾞｰｽﾞ	E14.1	5	0.1
糖尿病性網膜症	E14.3B	18	0.4
詳細不明の糖尿病	E14.9	450	9.6
ﾌﾟﾗｸﾞ-ｳｲﾘ-症候群	Q87.1A	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
不明(ｺﾝﾋﾞｭｰﾀ入力ﾐｽ等)		2	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は2,411人であり、16年度の約半数であった。対象疾患の割合に大きな変化は認められなかったが、詳細不明の糖尿病が9.6%→0.2%と激減した。

新規対象疾患名として、膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病のMODY 1 (HNF-1α遺伝子異常)、MODY 2 (Glucokinase遺伝子異常)、MODY 3 (HNF-4α遺伝子異常)、MODY 5 (HNF-1β遺伝子異常)等の登録が見られた。

表7-2、糖尿病(H17年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計2,411人)
(新規診断362人、継続1,903人、転入41人、再開32人、無記入73人)
(男子1,033人、女子1,292人、無記入86人)
(国の小慢事業2,409人、県単独事業2人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	1901	78.8
2型糖尿病	E11.9	462	19.2
詳細不明の糖尿病	E14.9	4	0.2
インスリン抵抗性糖尿病			
(以下、再掲)	E11.9A等	20	0.8
インスリン受容体異常症	E11.9B	1	0.0
分類不能のインスリン抵抗性糖尿病			
	E11.9F	13	0.5
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	19	0.8
MODY 1 (HNF-1α遺伝子異常)	E11.9H	12	0.5
MODY 2 (Glucokinase遺伝子異常)	E11.9I	5	0.2
MODY 3 (HNF-4α遺伝子異常)	E11.9J	1	0.0
MODY 5 (HNF-1β遺伝子異常)	E11.9L	1	0.0
他の疾患伴う糖尿病	E11.9P等	5	0.2
膵摘後糖尿病	E11.9Q	1	0.0
不明(ｺﾝﾋﾞｭｰﾀ入力ﾐｽ等)		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平成16年度は表8-1に、17年度は表8-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は6,581人であり、11年度の6,373人、12年度7,113人、13年度7,293人、14年度7,496人、15年度7,217人の約9割であっ

た²⁾。各疾患ごとの登録割合も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、胆道閉鎖症26.9%、総胆管拡張症13.4%、軟骨無形成症10.2%、家族性高コレステロール血症5.9%、骨形成不全症5.6%、糖原病3.3%、フェニルケトン尿症3.2%、ウィルソン病3.2%であった。

表8-1、先天性代謝異常（H16年度症例）

Inborn Errors of Metabolism
（合計6,581人）、（新規診断912人、
継続5,565人、転入50人、無記入54人）
（男子3,040人、女子3,477人、無記入64人）
（国の小慢事業6,552人、県単独事業29人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	0.1
フェニルケトン尿症	E70.0	209	3.2
（マスキリングで発見：181人、不明：28人）			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	52	0.8
（マスキリングで発見：40人、不明：12人）			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	5	0.1
（マスキリングで発見：5人、不明：0人）			
チロシン代謝異常（以下、再掲）		22	0.3
アルカプトン尿症	E70.2A	2	0.0
高チロシン血症	E70.2B	20	0.3
（マスキリングで発見：3人、不明：17人）			
白皮症	E70.3B	29	0.4
ハ-マンスキ-パド病候群	E70.3C	1	0.0
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0.0
ホムイミトランスフェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	25	0.4
（マスキリングで発見：21人、不明：4人）			
側鎖アミノ酸代謝異常（以下、再掲）		79	1.2
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	0.0
プロピオン酸血症	E71.1F	19	0.3
（マスキリングで発見：6人、不明：13人）			
β-ヒドロキシイソ吉草酸血症	E71.1G	1	0.0
メチルマロン酸尿症	E71.1H	56	0.9
（マスキリングで発見：1人、不明：55人）			
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	35	0.5
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0
カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症	E71.3C	14	0.2
アミノ酸転送異常	E72.0等	117	1.8
（以下、再掲）			

家族性ミカドリン尿症	E72.0A	1	0.0
シスチン症	E72.0C	4	0.1
眼脳腎症候群	E72.0D	29	0.4
シスチン尿症	E72.0E	56	0.9
ファンコ症候群	E72.0F	21	0.3
ハルトナップ病	E72.0G	5	0.1
リニャック症候群	E72.0J	1	0.0
ホムスチン尿症	E72.1C	27	0.4
（マスキリングで発見：18人、不明：9人）			
メチオニチンシトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	8	0.1
（マスキリングで発見：7人、不明：1人）			
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	186	2.8
（以下、再掲）			
高アルギニン血症	E72.2A	3	0.0
アルギニンコハク酸尿症	E72.2B	10	0.2
（マスキリングで発見：2人、不明：8人）			
高アンモニア血症	E72.2C	53	0.8
シリン血症	E72.2D	54	0.8
（マスキリングで発見：14人、不明：40人）			
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E	51	0.8
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72.2F	3	0.0
ホムシリン尿症	E72.2G	2	0.0
カルバミド酸合成酵素欠損症	E72.2H	10	0.2
グルタル酸血症	E72.3A	23	0.3
（マスキリングで発見：3人、不明：20人）			
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	5	0.1
高ホリチン血症	E72.4	4	0.1
高グリシン血症	E72.5A	4	0.1
高プロリン血症	E72.5C	1	0.0
腎性アミノ酸尿症	E72.9	3	0.0
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	27	0.4
乳糖不耐症	E73.9	48	0.7
糖原病（以下、再掲）	E74.0L等	218	3.3
糖原病Ⅰ型	E74.0A	47	0.7
糖原病Ⅱ型	E74.0B	11	0.2
糖原病Ⅲ型	E74.0C	10	0.2
糖原病Ⅳ型	E74.0D	2	0.0
糖原病Ⅴ型	E74.0E	2	0.0
糖原病Ⅵ型	E74.0F	1	0.0
糖原病Ⅶ型	E74.0G	2	0.0
糖原病Ⅸ型	E74.0H	1	0.0
糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74.0I	23	0.3

肝型糖原病	E74.0J	2	0.0	コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2	0.0
果糖不耐症	E74.1B	2	0.0	シアル酸尿症	E75.5C	1	0.0
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症	E74.1D	6	0.1	ムコ多糖症	E76.3A等	112	1.7
ガラクトース代謝異常	E74.2等	139	2.1	(以下、再掲)			
(以下、再掲)				Hurler症候群	E76.0A	13	0.2
ガラクトース血症	E74.2A	135	2.1	Hunter症候群	E76.1A	47	0.7
(マスキリングで発見:118人、不明:17人)				ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	9	0.1
ガラクトキナーゼ欠損症	E74.2B	3	0.0	ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	4	0.1
(マスキリングで発見:3人、不明:0人)				β-ガラクトシダーゼノイミダゼ欠損症	E76.3C	3	0.0
uridine diphosphate galactose-4-epimerase 欠損症	E74.2C	1	0.0	ムコリド-シ	E77.9等	16	0.2
グルコースガラクトース吸収不全症	E74.3	10	0.2	(以下、再掲)			
(マスキリングで発見:3人、不明:7人)				ムコリド-シⅡ型	E77.0A	12	0.2
ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		28	0.4	ムコリド-シⅢ型	E77.0B	2	0.0
ピルビン酸カルボキシルーゼ欠損症	E74.4A	23	0.3	ムコリド-シⅠ型	E77.1A	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	5	0.1	高コレステロール血症	E78.0等	385	5.9
アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	0.0	(マスキリングで発見:20人、不明:365人)			
腎性糖尿	E74.8B	12	0.2	(以下、再掲)			
シュウ酸尿症	E74.8C	1	0.0	家族性高コレステロール血症	E78.0A	377	5.7
グリセラルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症	E74.8D	4	0.1	高ホド蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	8	0.1
グルコース再吸収障害症	E74.8E	2	0.0	高ホド蛋白血症Ⅳ型	E78.1	33	0.5
ガングリオシド-シ	E75.1C等	24	0.4	高ホド蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	7	0.1
(以下、再掲)				先天性高脂質血症	E78.5	18	0.3
Tay-Sachs病	E75.0B	15	0.2	アルファホド蛋白欠乏症	E78.6A	2	0.0
GM2-ガングリオシド-シ	E75.0C	5	0.1	家族性低β-ホド蛋白血症	E78.6B	4	0.1
GM1-ガングリオシド-シ	E75.1A	3	0.0	家族性ホド蛋白欠損症	E78.6C	1	0.0
スフィンゴリド-シ	E75.2等	111	1.7	家族性高ホド蛋白血症	E78.8	13	0.2
(以下、再掲)				hypoxanthine phosphoribosyl-transferase欠損症	E79.1A	1	0.0
Alexander病	E75.2A	5	0.1	Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	16	0.2
Gaucher病	E75.2D	26	0.4	他のプリン、ピリミジン代謝異常			
Fabry病	E75.2E	22	0.3	(以下、再掲)		14	0.2
異染性ロイコシトシトフィ	E75.2F	12	0.2	adenine phosphoribosyltransferase欠損症	E79.8A	10	0.2
Krabbe病	E75.2G	11	0.2	ホドリン症(以下、再掲)		14	0.2
Farber病	E75.2H	1	0.0	プロトホドリン症	E80.0	4	0.1
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	0.0	遺伝性コホドリン症	E80.2A	1	0.0
Niemann-Pick病	E75.2J	7	0.1	骨髄性プロトホドリン症	E80.2B	5	0.1
Pelizaeus-Merzbacher病	E75.2K	17	0.3	先天性ホドリン症	E80.2F	3	0.0
ロイコシトシトフィ	E75.2L	7	0.1	ピリルン代謝異常(以下、再掲)		24	0.4
neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	0.1	ジルハ-ル症候群	E80.4	3	0.0
他のリド蓄積症	E75.5等	3	0.0	Crigler-Najjar症候群	E80.5	3	0.0
				デュビン-ジョンソン症候群	E80.6A	13	0.2
				ロター症候群	E80.6B	5	0.1
				銅代謝異常	E83.0等	230	3.5

(以下、再掲)			
ウィルソン病	E83.0A	208	3.2
(マスキリ-ニングで発見: 5人、不明: 203人)			
メンケス病	E83.0B	22	0.3
リン代謝異常	E83.3等	197	3.0
(以下、再掲)			
家族性低リン酸血症	E83.3A	90	1.4
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	107	1.6
cystic fibrosis	E84.9	20	0.3
先天性高尿酸血症	E87.2	7	0.1
遺伝性若年性痛風	M10.9	4	0.1
α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.0
無アルブミン血症	E88.0B	1	0.0
無ハプトグロビン症	E88.0D	3	0.0
アデノシンデアミナーゼ過剰産生症	E88.8A	1	0.0
5-αレダクターゼ欠損症	E88.8B	2	0.0
アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	1	0.0
エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	2	0.0
トリアセリン欠損症	E88.8K	1	0.0
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症	E88.8N	1	0.0
20-22desmolase欠損	E88.8O	1	0.0
複合カルボキシル欠損症	E88.8P	6	0.1
6-ホスホフルコン酸脱水素酵素欠乏症	E88.8S	3	0.0
分類不明の代謝異常	E88.9	1	0.0
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	57	0.9
胆道閉鎖症	Q44.2	1770	26.9
総胆管拡張症	Q44.4	883	13.4
総胆管嚢腫	D13.5	25	0.4
軟骨無形成症	Q77.4	674	10.2
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 52人、継続申請: 188人)			
骨形成不全症	Q78.0	370	5.6
大理石病	Q78.2	10	0.2
エラスターゲノス症候群	Q79.6	45	0.7
色素性乾皮症	Q82.1	58	0.9
カウゲル症候群	Q89.3	8	0.1
線毛機能不全症候群	Q89.8	9	0.1
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	0.0
高インスリン血症	E16.1	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	1	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			

ヒスチジン血症	E70.8A	3	0.0
(本来は対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		15	0.2

2) 平成17年度

17年度は慢性消化器疾患群が創設されたため、登録人数は1,853人に減少した。

新規対象疾患名として、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、三頭酵素欠損症、カルニチンシカリニチン転移素酵素欠損症、グルタル酸尿症Ⅱ型、また、先天性魚鱗癬の非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、シェーグレン-ラッソ症候群、水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬の登録が見られた。

表8-2、先天性代謝異常 (H17年度症例)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
トランスコバラミンⅡ欠損症	D51.2	1	0.1
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	0.3
フェニルケトン尿症	E70.0	98	5.3
(マスキリ-ニングで発見: 有85人、無4人、不明9人)			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	24	1.3
(マスキリ-ニングで発見: 有21人、無1人、不明2人)			
ヒポパラテリン欠乏症	E70.0C	2	0.1
(マスキリ-ニングで発見: 有2人、無0人、不明0人)			
リン代謝異常(以下、再掲)		6	0.3
アルカプトン尿症	E70.2A	1	0.1
ホジン血症Ⅰ型	E70.2E	5	0.3
(マスキリ-ニングで発見: 有0人、無4人、不明1人)			
高イントシペプト尿症	E70.8D	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	6	0.3
(マスキリ-ニングで発見: 有3人、無1人、不明2人)			
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		46	2.3
イソ吉草酸血症	E71.1A	1	0.1
プロピオン酸血症	E71.1F	13	0.7
(マスキリ-ニングで発見: 有4人、無4人、不明5人)			
メチルプロピオン酸尿症	E71.1H	29	1.6
(マスキリ-ニングで発見: 有0人、無21人、不明8人)			
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症			

E71.1J	3	0.2	E72.2H	4	0.2		
(マスクリ-ニング'で発見:有1人、無0人、不明2人)			グルタル酸尿症 I 型	E72.3A	4	0.2	
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	23	(マスクリ-ニング'で発見:有1人、無2人、不明1人)				
脂肪酸酸化異常症 (以下、再掲)	20	1.1	3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	3	0.2	
カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ'欠損症			高グリシン血症	E72.5A	3	0.2	
E71.3C	8	0.4	腎性アミノ酸尿症	E72.9	5	0.3	
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無6人、不明2人)			乳糖分解酵素欠損症	E73.0	5	0.3	
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			乳糖不耐症	E73.9	23	1.2	
E71.4A	5	0.3	糖原病 (以下、再掲)	E74.0L等	103	5.6	
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無2人、不明3人)			糖原病 I 型	E74.0A	22	1.2	
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			糖原病 II 型	E74.0B	4	0.2	
E71.4C	2	0.1	糖原病 III 型	E74.0C	13	0.7	
(マスクリ-ニング'で発見:有1人、無0人、不明1人)			糖原病 IV 型	E74.0D	1	0.1	
三頭酵素欠損症	E71.4D	1	0.1	糖原病 VI 型	E74.0F	1	0.1
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無1人、不明0人)			糖原病 IX 型	E74.0H	1	0.1	
カルニチンアシルカルニチン転移素酵素欠損症			糖原病 VIII、X 型	E74.0I	15	0.8	
E71.4E	1	0.1	肝型糖原病	E74.0J	2	0.1	
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無0人、不明1人)			筋糖原病	E74.0K	1	0.1	
グルタル酸尿症 II 型	E72.3C	3	0.2	果糖不耐症	E74.1B	1	0.1
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無2人、不明1人)			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	E72.0等	73	3.9	E74.1D	1	0.1	
(以下、再掲)			ガラクトース血症 (以下、再掲)		42	2.3	
シスチン症	E72.0C	6	0.3	ガラクトース血症 I 型	E74.2A	13	0.7
眼脳腎症候群	E72.0D	17	0.9	(マスクリ-ニング'で発見:有12人、無0人、不明1人)			
シスチン尿症	E72.0E	33	1.8	ガラクトース血症 II 型 (ガラクトキナーゼ'欠損症)			
ファンconi症候群	E72.0F	10	0.5	E74.2B	18	1.0	
ハルトナッフ病	E72.0G	1	0.1	(マスクリ-ニング'で発見:有13人、無5人、不明0人)			
リジン尿性蛋白付耐症	E72.0K	1	0.1	ガラクトース血症 III 型 (uridine diphosphate galactose-4-epimerase 欠損症)			
高カルニチン血症高アンモニア血症ホシトリン尿症				E74.2C	11	0.6	
E72.0L	5	0.3	(マスクリ-ニング'で発見:有11人、無0人、不明0人)				
ホシチン尿症	E72.1C	11	0.6	グルコース・ガラクトース吸収不全症			
(マスクリ-ニング'で発見:有9人、無0人、不明2人)			E74.3	1	0.1		
メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ'欠損症			ピルビン酸代謝異常 (以下、再掲)		11	0.6	
E72.1D	1	0.1	ピルビン酸カルボキシルラーゼ'欠損症				
(マスクリ-ニング'で発見:有1人、無0人、不明0人)			E74.4A	2	0.1		
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	89	4.8	ピルビン酸脱水素酵素欠損症			
(以下、再掲)			E74.4C	9	0.5		
高アルギニン血症	E72.2A	1	0.1	シュウ酸尿症	E74.8C	1	0.1
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	6	0.3	ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症	E74.8F	1	0.1
(マスクリ-ニング'で発見:有0人、無3人、不明3人)			ガングリオシド'-シ	E75.1C等	7	0.4	
高アンモニア血症	E72.2C	22	1.2	(以下、再掲)			
シトリン血症	E72.2D	31	1.7	Tay-Sachs病	E75.0B	6	0.3
(マスクリ-ニング'で発見:有9人、無15人、不明7人)			GM2-ガングリオシド'-シ	E75.0C	1	0.1	
カルニチントランスカルバミラーゼ'欠損症			スフィンゴリピド'-シ	E75.2等	54	2.9	
E72.2E	24	1.3	(以下、再掲)				
カルバミルリン酸合成酵素欠損症							

Alexander病	E75.2A	2	0.1	adenine phosphoribosyltransferase欠損症			
Gaucher病	E75.2D	16	0.9		E79.8A	2	0.1
Fabry病	E75.2E	10	0.5	ホ ^ル フィリン症(以下、再掲)		12	0.6
異染性ロイコシトロフィー	E75.2F	9	0.5	プロトホ ^ル フィリン症	E80.0	2	0.1
Krabbe病	E75.2G	3	0.2	遺伝性コプロホ ^ル フィリン症	E80.2A	1	0.1
Farber病	E75.2H	2	0.1	骨髄性プロトホ ^ル フィリン症	E80.2B	5	0.3
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	1	0.1	先天性ホ ^ル フィリン症	E80.2F	3	0.2
Niemann-Pick病	E75.2J	2	0.1	Crigler-Najjar症候群	E80.5	1	0.1
Pelizaeus-Merzbacher病				銅代謝異常	E83.0等	132	7.1
	E75.2K	9	0.5	(以下、再掲)			
neuronal ceroid lipofuscinosis				ウルク病	E83.0A	117	6.3
	E75.4	3	0.2	(マスカリニク ^ス で発見:有4人、無67人、不明46人)			
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2	0.1	メンケス病	E83.0B	15	0.8
ムコ多糖症	E76.3A等	60	3.2	リン代謝異常	E83.3等	97	5.2
(以下、再掲)				(以下、再掲)			
Hurler症候群	E76.0A	3	0.2	家族性低磷酸血症	E83.3A	17	0.9
Hurler-Scheie症候群	E76.0B	1	0.1	骨軟化症	E83.3B	1	0.1
Hunter症候群	E76.1A	30	1.6	ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	80	4.3
ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	2	0.1	遺伝性若年性痛風	M10.9	2	0.1
ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	4	0.2	α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.1
ムコ多糖症Ⅵ型	E76.2C	1	0.1	無プロト ^ホ ル ^{フィ} リン症	E88.0D	1	0.1
β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症				アデニン ^ア ミナーゼ過剰産生症	E88.8A	1	0.0
	E76.3C	3	0.2	アポ ^ロ 蛋白C-II欠損症	E88.8D	4	0.2
ムコ ^リ ド ^シ	E77.9等	11	0.6	先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症			
(以下、再掲)					E88.8N	1	0.0
ムコ ^リ ド ^シ Ⅱ型	E77.0A	2	0.1	複合カルボキシル ^ゼ 欠損症	E88.8P	3	0.2
ムコ ^リ ド ^シ Ⅲ型	E77.0B	5	0.3	グリセロール ^キ ナーゼ欠損症	E88.8T	1	0.1
ムコ ^リ ド ^シ Ⅰ型	E77.1A	2	0.1	先天性高乳酸血症	G31.8B	10	0.5
高コレステロール血症	E78.0等	168	8.5	脳・肝・腎症候群	Q87.8D	1	0.1
(マスカリニク ^ス で発見:有6人、無100人、不明62人)				骨疾患(以下、再掲)		569	30.7
(以下、再掲)				軟骨無形成症	Q77.4	343	18.5
家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合型、型不明含)				(成長ホルモン治療用意見書			
	E78.0A	153	8.3	初回申請: 33人、継続申請: 180人)			
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	200	10.8
	E78.0C	11	0.6	エーラス ^タ ン ^ロ 症候群	Q79.6	26	1.4
高 ^ホ 蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	4	0.2	皮膚疾患(以下、再掲)		58	3.1
高 ^ホ 蛋白血症Ⅳ型	E78.1	12	0.6	色素性乾皮症	Q82.1	33	1.8
高 ^ホ 蛋白血症Ⅲ型	E78.2	1	0.1	白皮症	E70.3B	12	0.6
高 ^ホ 蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	2	0.1	ハーマンスキ ^ー ハ ^ド ラ症候群	E70.3C	1	0.0
先天性高脂質血症	E78.5	1	0.1	先天性魚鱗癬		12	0.6
アルファ ^ホ 蛋白欠乏症	E78.6A	1	0.1	(以下、再掲、Q80.9Aの4人含)			
家族性低β ^ホ 蛋白血症				非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
	E78.6B	6	0.1		Q80.9B	4	0.2
hypoxanthine phosphoribosyl-				シェ ^ー グ ^レ ン ^ラ ン症候群	Q80.9D	2	0.1
transferase欠損症	E79.1A	1	0.0	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	13	0.7		Q80.3	1	0.1

道化師様魚鱗癬	Q80.9C	1	0.1
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
加齢 [*] 初症候群 (本来は慢性呼吸器疾患に分類)	Q89.3	1	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.1

9、血友病等血液・免疫疾患

平成16年度の「血友病等血液疾患」に関する集計結果を表9-1に、17年度は「血友病等血液・免疫疾患」に関して表9-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は7,249人であり、11年度の9,035人、12年度9,313人、13年度9,148人、14年度8,774人、15年度8,261の9割弱であった²⁾。

登録人数が多い順に、血管性紫斑病22.0%、血友病A14.5%、遺伝性球状赤血球症10.6%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)6.2%、免疫学的血小板減少症5.2%、原発性免疫不全症4.6%、無顆粒球症4.5%、溶血性尿毒症症候群4.3%であった。

表9-1、血友病等血液疾患 (H16年度症例)

Blood Diseases Including Haemophiliae
(合計7,249人)、(新規診断1,500人、
継続5,587人、転入94人、無記入68人)
(男子4,284人、女子2,881人、無記入84人)
(国の小慢事業7,233人、県単独事業16人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	4	0.1
伝染性単核症	B27.9	216	3.0
レトリン [*] 病	C96.0	134	1.8
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	110	1.5
真性多血症	D45	4	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	13	0.2
良性単クローン性免疫グロブリン異常症	D47.2B	1	0.0
血小板血病	D47.3	15	0.2
悪性貧血	D51.0	3	0.0
グルコース-6-リン酸イメラーゼ [*] 欠乏性貧血	D55.2	1	0.0
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.0
巨赤芽球性貧血	D53.1	17	0.2

グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	25	0.3
ホスホフルクトキナーゼ [*] 欠乏性貧血	D55.2C	1	0.0
アルドラーゼ [*] 欠乏性貧血	D55.2D	1	0.0
ピル [*] リン酸キナーゼ [*] 欠乏性貧血	D55.2G	6	0.1
サラセミア	D56.9等	42	0.6
(以下、再掲)			
αサラセミア	D56.0	2	0.0
βサラセミア	D56.1	9	0.1
鎌状赤血球貧血	D57.8	2	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	769	10.6
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	8	0.1
異常ヘモグロビン [*] 症	D58.2	9	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	5	0.1
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	75	1.0
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	102	1.4
溶血性尿毒症症候群	D59.3	309	4.3
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	1	0.0
発作性夜間ヘモグロビン [*] 尿症	D59.5	2	0.0
発作性寒冷ヘモグロビン [*] 尿症	D59.6	4	0.1
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	6	0.1
赤芽球癆	D60.9	116	1.6
先天性低形成性貧血	D61.0	10	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	7	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	15	0.2
血管内凝固症候群	D65	7	0.1
血友病A	D66	1049	14.5
血友病B	D67	216	3.0
フォン・ウィルブラント [*] 病	D68.0	247	3.4
その他の遺伝性凝固因子欠乏症	D68.2等	84	1.2
(以下、再掲)			
第I因子欠乏症	D68.2A	16	0.2
第II因子欠乏症	D68.2B	4	0.1
第V因子欠乏症	D68.2C	4	0.1
第VII因子欠乏症	D68.2D	12	0.2
第X因子欠乏症	D68.2E	1	0.0
第XI因子欠乏症	D68.1	5	0.1

第ⅩⅡ因子欠乏症	D68.2F	5	0.1
第ⅩⅢ因子欠乏症	D68.2G	27	0.4
本態性アトピー	D68.2H	1	0.0
アンチロビンⅢ欠乏症	D68.2I	9	0.1
凝固因子異常症	D68.9	18	0.2
血管性紫斑病	D69.0A	1598	22.0
血小板機能異常症	D69.1	83	1.1
血小板減少性紫斑病	D69.3	164	2.3
先天性無巨核球性血小板減少症			
	D69.4A	9	0.1
免疫学的血小板減少症	D69.4B	377	5.2
脾機能亢進性血小板減少症			
	D69.5	43	0.6
周期性血小板減少症	D69.6	6	0.1
好中球減少症 (D70の4人含)		396	5.5
(以下、再掲)			
無顆粒球症	D70 A	327	4.5
周期性好中球減少症	D70 B	48	0.7
自己免疫性好中球減少症			
	D70 C	14	0.2
Kostmann病	D70 D	3	0.0
白血球機能異常症	D71	19	0.3
慢性肉芽腫症	D71 B	48	0.7
白血球の遺伝性異常	D72.0	8	0.1
好酸球増加症	D72.1	39	0.5
脾機能亢進症	D73.1	9	0.1
ヘムフィシトシス	D74.0	2	0.0
骨髓線維症	D75.8	13	0.2
ヒストサイトシスX	D76.0	315	4.3
原発性免疫不全症 (D84.8Aの24人含)			
(以下、再掲)		332	4.6
先天性無γグロブリン血症			
	D80.0	18	0.2
低γグロブリン血症	D80.1	78	1.1
IgA(単独)欠損症	D80.2	24	0.3
IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1
IgM欠損症	D80.4	1	0.0
免疫グロブリン欠損症	D80.8	39	0.5
アデニンデアミンゼ欠損症	D81.3	1	0.0
重症複合免疫不全症	D81.9	25	0.3
ウィスコット・アルトリッチ症候群	D82.0	33	0.5
DiGeorge症候群	D82.1	18	0.2
高IgE症候群	D82.4	22	0.3
細胞性免疫不全(症)	D83.1	8	0.1
分類不能型免疫不全症	D83.9	19	0.3
原発性補体異常症	D84.1	2	0.0

本態性高γグロブリン血症			
	D89.0B	1	0.0
異γグロブリン血症	D89.2A	1	0.0
Chediak-東症候群	E70.3A	1	0.0
ataxia telangiectasia			
	G11.3	8	0.1
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
ヘンジ・ロシス	E83.1	39	0.5
C蛋白欠乏症	E88.8I	9	0.1
遺伝性出血性末梢血管拡張症			
	I78.0	11	0.2
Banti症候群	K76.6	28	0.4
血栓性血小板減少性紫斑病			
	M31.1	30	0.4
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	1	0.0
紫斑病腎炎	D69.0B	1	0.0
(本来は慢性腎疾患に分類)			
不明(コルヒチン等)		10	0.1

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,663人であり、16年度の7,249人から激減した。比較的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が減少したためである。

新規対象疾患として、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性移植片対宿主病、S蛋白欠乏症等の登録が見られた。

表9-2、血友病等血液疾患 (H17年度症例)

Blood Diseases Including Haemophilias

(合計1,663人)

(新規診断304人、継続1,282人、

転入24人、再開16人、無記入37人)

(男子1,103人、女子466人、無記入94人)

(国の小慢事業1,651人、県単独事業12人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	5	0.3
慢性活動性EBウイルス感染症	B27.9A	15	0.9
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	32	1.4

真性多血症	D45	1	0.1	D69.4A	3	0.2	
骨髓増殖性疾患	D47.1	3	0.2	免疫学的血小板減少症	D69.4B	74	4.4
血小板血病	D47.3	4	0.2	脾機能亢進性血小板減少症			
悪性貧血	D51.0	1	0.1	D69.5	8	0.5	
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.1	好中球減少症 (D70の1人含)	137	8.2	
巨赤芽球性貧血	D53.1	8	0.5	(以下、再掲)			
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血				無顆粒球症	D70 A	120	7.2
D55.0	3	0.2	周期性好中球減少症	D70 B	9	0.5	
ピルリノ酸キナーゼ欠乏性貧血				自己免疫性好中球減少症			
D55.2G	1	0.1	D70 C	5	0.3		
サラセミア	D56.9等	8	0.5	Kostmann病	D70 D	2	0.1
(以下、再掲)				白血球機能異常症	D71	3	0.2
αサラセミア	D56.0	2	0.1	慢性肉芽腫症	D71 B	10	0.6
遺伝性球状赤血球症	D58.0	131	7.9	好酸球増加症	D72.1	15	0.9
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	1	0.1	ヘモグロビン症	D74.0	1	0.1
異常ヘモグロビン症	D58.2	2	0.1	骨髓線維症	D75.8	5	0.3
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.1	原発性免疫不全症(以下、再掲)	110	6.6	
遺伝性非球状性溶血性貧血				先天性無γグロブリン血症			
D58.9	15	0.9	D80.0	27	1.6		
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	34	2.0	低γグロブリン血症	D80.1	11	0.7
微小血管障害性溶血性貧血				IgA(単独)欠損症	D80.2	3	0.2
D59.4	3	0.2	IgG単独欠損症	D80.3	1	0.1	
脾機能亢進性溶血性貧血				免疫グロブリン欠損症	D80.8	10	0.6
D59.8	4	0.2	細網異形成症	D81.0	4	0.2	
赤芽球癆	D60.9	24	1.4	アデノシデアミナーゼ欠損症	D81.3	1	0.1
先天性低形成性貧血	D61.0	19	1.1	重症複合免疫不全症	D81.9	10	0.6
鉄芽球性貧血	D64.3	1	0.1	ウイスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	7	0.4
先天性赤血球産生異常性貧血				DiGeorge症候群	D82.1	5	0.3
D64.4	7	0.4	高IgE症候群	D82.4	10	0.6	
血友病A	D66	522	31.4	細胞性免疫不全(症)	D83.1	6	0.4
血友病B	D67	129	7.8	分類不能型免疫不全症	D83.9	10	0.6
フォン・ウィルブラント病	D68.0	123	7.4	原発性補体異常症	D84.1	1	0.1
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				ataxia telangiectasia			
(以下、再掲)	D68.2等	34	2.0	G11.3	4	0.2	
第I因子欠乏症	D68.2A	6	0.4	慢性移植片対宿主病	D89.9	4	0.2
第V因子欠乏症	D68.2C	2	0.1	ピルリノ酸キナーゼ欠損症	E74.4B	1	0.1
第VII因子欠乏症	D68.2D	7	0.4	グルタチオンペルオキシダーゼ欠損症			
第X因子欠乏症	D68.2E	2	0.1	E88.8J	1	0.1	
第XI因子欠乏症	D68.1	1	0.1	C蛋白欠乏症	E88.8I	2	0.1
第XII因子欠乏症	D68.2F	1	0.1	S蛋白欠乏症	E88.8T	3	0.2
第XIII因子欠乏症	D68.2G	10	0.6	遺伝性出血性末梢血管拡張症			
アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	5	0.3	I78.0	2	0.1	
血小板機能異常症	D69.1	22	1.3	Banti症候群	K76.6	1	0.1
血小板減少性紫斑病	D69.3	114	6.9	血栓性血小板減少性紫斑病			
Evans症候群	D69.3	1	0.1	M31.1	9	0.5	
先天性無巨核球性血小板減少症				大理石病	Q78.2	2	0.1

ヒストリカル・システム	D76.0	1	0.1
(本来は悪性新生物に分類)			
不明(コンピュータ入力等)		1	0.1

10、神経・筋疾患

「神経・筋疾患」に関する集計結果を平成16年度は表10-1に、17年度は表10-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は1,049人、不明を除くと967人であり、10年度と11年度の1,062人、12年度の1,047人、13年度978人、14年度1,050人、15年度1,186人の約9割であった²⁾。

表10-1、神経・筋疾患(H16年度症例)

Neuromuscular Diseases

(合計1,049人)、(新規診断354人、
継続674人、転入5人、無記入16人)
(男子592人、女子444人、無記入13人)
(国の小慢事業897人、県単独事業152人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	15	1.4
レット症候群	F84.2	17	1.6
點頭てんかん	G40.4	670	63.9
無痛無汗症	G60.8	11	1.0
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.9等	95	9.1
筋細管性ミオチン	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	1	0.1
ネリンミオチン	G71.2C	12	1.1
セントラルコア病	G71.2E	1	0.1
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	12	1.1
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	68	6.5
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	65	6.2
結節性硬化症	Q85.1	94	9.0
不明(コンピュータ入力等)		82	7.8
(同一の実施主体、保健所のデータ)			

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,408人であり、16年度の1,049人より増加した。入通院とも対象になったことと、新規対象疾患として、リックス・ガス

トウ症候群、重症乳児ミオクロン-てんかん等の登録が見られたためである。

県単独事業での登録は16年度の152人から8人へと激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

表10-2、神経・筋疾患(H17年度症例)

Neuromuscular Diseases

(合計1,408人)

(新規診断376人、継続945人、
転入22人、再開28人、無記入37人)
(男子741人、女子625人、無記入42人)
(国の小慢事業1,400人、県単独事業8人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	7	0.5
レット症候群	F84.2	52	3.7
Leigh脳症	G31.8A	16	1.1
點頭てんかん	G40.4	687	48.8
リックス・ガス トウ症候群	G40.4A	143	10.2
重症乳児ミオクロン-てんかん	G40.4B	39	2.8
無痛無汗症	G60.8	9	0.6
先天性ミオチン (G71.2の49人含) (以下、再掲)		221	15.7
筋細管性ミオチン	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	1	0.1
ネリンミオチン	G71.2C	8	0.6
セントラルコア病	G71.2E	1	0.1
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	160	11.4
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	1	0.1
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	74	5.3
Kearns-Sayre症候群	G71.3B	1	0.1
結節性硬化症	Q85.1	159	11.3
不明(コンピュータ入力等)		0	0.0

11、慢性消化器疾患

17年度新規疾患群であり、17年度の集計結果(登録人数1,069人)を表11に示す。新規対象疾患として、Alagille症候群、肝硬変、門脈圧亢進症、腸リンパ管拡張症等の登録が見られた。また、16年度まで総胆管嚢腫での登録は、先天性胆道拡張症となり、登録数は883人から182人に減少した。

表 1 1、慢性消化器疾患（H17年度症例）

Digestive Diseases

（合計1,069人）

（新規診断251人、継続761人、

転入5人、再開9人、無記入43人）

（男子368人、女子647人、無記入54人）

（国の小慢事業1,069人、県単独事業0人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
ジルバ-ル症候群	E80.4	1	0.1
デュピ-ン・ジョンソン症候群	E80.6A	1	0.1
腸リンパ管拡張症	K63.9	10	0.9
肝硬変	K76.1	12	1.1
進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	K76.1A	10	0.9
門脈圧亢進症	K76.6B	11	1.0
肝内胆管拡張症	K83.8	3	0.3
先天性微絨毛萎縮症	K90.9C	1	0.1
胆道閉鎖症	Q44.2	803	75.1
肝内胆管閉鎖症	Q44.2B	2	0.2
先天性胆道拡張症	Q44.5	182	17.0
肝内胆管低形成症	Q44.5B	3	0.3
肝内胆管異形成症候群	Q44.5C	3	0.3
Alagille症候群	Q44.7	26	2.4
不明(コンピュータ入力等)		1	0.1

1 2、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平成16年度は表 1 2-1、表 1 2-2 に、平成17年度は表 1 2-3、表 1 2-4 に示す。

平成14年1月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増加していた。

17年度より開始基準としてIGF-I値が追加されたので、全国レベルに換算すると初回申請症例は減少傾向がみられたが、継続申請症例は増加傾向があった。

表 1 2-1、成長ホルモン治療用意見書

（H16年度初回申請症例）

（合計2,388人）

（男子1,398人、女子977人、無記入13人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			

E23.0E	2091	87.6
ターナー症候群 Q96	103	4.3
下垂体機能低下症 E23.0A	15	0.6
プラー-ウリ-症候群 Q87.1A	38	1.6
軟骨無形成症 Q77.4	52	2.2
慢性腎不全 N18.9	10	0.4
その他の慢性腎疾患	46	1.9
その他	33	1.4
不明(コンピュータ入力等)	0	0.0

表 1 2-2、成長ホルモン治療用意見書

（H16年度継続申請症例）

（合計6,560人）

（男子4,093人、女子2,434人、無記入33人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			
E23.0E	5717	87.1	
ターナー症候群 Q96	407	6.2	
下垂体機能低下症 E23.0A	34	0.5	
プラー-ウリ-症候群 Q87.1A	75	1.1	
軟骨無形成症 Q77.4	188	2.9	
慢性腎不全 N18.9	8	0.1	
その他の慢性腎疾患	42	0.6	
その他	88	0.7	
不明(コンピュータ入力等)	1	0.0	

表 1 2-3、成長ホルモン治療用意見書

（H17年度初回申請症例）

（合計908人）

（男子525人、女子368人、無記入15人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			
E23.0E	788	86.8	
ターナー症候群 Q96	45	5.2	
下垂体機能低下症 E23.0A	11	1.3	
プラー-ウリ-症候群 Q87.1A	21	2.3	
軟骨無形成症 Q77.4	33	3.6	
慢性腎不全 N18.9	3	0.3	
その他の慢性腎疾患	4	0.4	
その他	3	0.3	
不明(コンピュータ入力等)	1	0.0	

表 1 2-4、成長ホルモン治療用意見書

（H17年度継続申請症例）

（合計5030人）

（男子2960人、女子1890人、無記入180人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	4323	85.9
ターナー症候群	Q96	335	6.7
下垂体機能低下症	E23.0A	49	1.0
プラダ-ウィリ-症候群	Q87.1A	103	2.0
軟骨無形成症	Q77.4	180	3.6
慢性腎不全	N18.9	8	0.2
その他の慢性腎疾患		12	0.2
その他		19	0.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

資料

1) 加藤忠明、柳澤正義、神谷斉、他：小児慢性特定疾患登録管理の試行(Ⅱ)。平成9年度厚生省心身障害研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の評価に関する研究」報告書；8～24、1998

2) 加藤忠明、柘村智美、顧艶紅、他：平成15年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況。平成17年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」報告書；8～26、2006

3) 斉藤進、加藤忠明、藤田正則、他：小児慢性特定疾患登録・管理ソフトの開発。平成17年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」報告書；142～182、2006

4) 掛江直子、坂本なほ子：研究への同意のあり方に関する調査研究。平成17年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」報告書；102～125、2006

5) 原田正平：症例情報データベースシステム基本仕様書。平成17年度厚生労働科学研究「子どもの病気に関する包括的データベースの構築とその利用に関する研究」報告書；13～51、2006

6) 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長：「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