

先天性代謝異常症の登録患者の解析と問題点

分担研究者：伊藤 道徳 独立行政法人国立病院機構香川小児病院副院長

研究要旨

小児慢性疾患治療研究事業における先天性代謝異常症の医療意見書に基づいて各実施主体で入力され、中央集計された平成 10 年度から平成 18 年度の登録症例のデータを、法制化前の平成 16 年度と法制化後の平成 17・18 年度を中心にして集計・解析を行った。また、5 疾患において新規登録患者の登録時年齢と新規登録患者数から疾患頻度の算出を試みた。解析時点までに登録データが得られたのは、平成 16 年度で 95 実施主体中 93 実施主体 (97.9%)、平成 17 年度で 98 実施主体中 94 実施主体 (95.9%)、平成 18 年度で 99 実施主体中 87 実施主体 (87.9%) からであった。法制化に伴って行われた疾患区分の見直しにより他の疾患群に分類された疾患を除いた登録患者数は、平成 16 年度で 3,985 名平成 17 年度で 4,413 名、平成 18 年度で 3,804 名であった。全登録患者中平成 17 年度で 14 名、平成 18 年度で 5 名が他の疾患群に分類されている疾患であるにもかかわらず、先天性代謝異常症等として登録されていた。また、疾患区分見直しとともに対象疾患の見直しも行われたが、少数ながら対象外疾患あるいは不適切病名とられている疾患名での登録がみられていた。これらに対しては今後さらに周知し、申請時点で修正を求めるなどの対応を行っていく必要がある。また、病因欠損酵素により病型分類されている糖原病とムコ多糖症において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者が糖原病で約 50%、ムコ多糖症で約 30%あり、今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録するように指導するとともに病型を含まない疾患名での登録は病型が不明な場合に限定するよう指導していく必要がある。さらに、これら病型を含まない患者に関しては、病型に関するアンケート調査により病型を明らかにしていくことが重要である。昨年度の解析と同様、平成 18 年度に登録された新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症において約半数が 1 歳以降に新規登録されていた。これは、まだ乳幼児医療費補助事業などによる公的医療費の補助が受けられる年齢を過ぎてはじめて本事業に登録されている例が存在しているためと考えられる。本事業の登録データを疫学的研究等に有効利用するためには、診断後できるだけ早期に本事業の説明を行い、保護者の同意が得られない場合を除いてすみやかに本事業への登録を行うように今後も指導していくことが必要である。平成 11 年度から平成 18 年度において平成 11 年度以降に出生した新規登録患者数から疾患頻度を算出した。フェニルケトン尿症では新生児マススクリーニングで発見された患者数からの疾患頻度とほぼ一致していたが、楓糖尿症とホモシスチン尿症ではまだ高い傾向が見られた。これは、これらの疾患ではマススクリーニングで発見されない病型が存在するためではないかと考えられた。

見出し語：小児慢性特定疾患，先天性代謝異常，医療意見書，疾患頻度

研究目的

平成 7 年度から小児慢性疾患治療研究事業による医療費補助のための申請は、保健所を窓口にして患者本人（保護者）により行われている。また、対象疾患患者の状況を把握し、研究事業に反映させるために、プライバシーに十分配慮した登録・管理システムが構築されている。平成 17 年度からは小児慢性特定疾患研究事業が法制化され対象疾患の見直しや意見書の充実が図られた。このため、患者の登録状

況に変化が認められる可能性がある。そこで本年度も昨年度に引き続き、法制化前後の平成 16 年度と法制化後の 17 年度と 18 年度に意見書に基づいて各自治体で入力され中央集計された先天性代謝異常症のデータを中心に登録データの解析を行った。

研究対象および方法

各自治体で医療意見書に基づいて入力され、中央で集計された平成 16～18 年度の登録データから疾患別患者数を算出し、法制化前後の登録状況の変化

について検討した。また、平成 11 年度から平成 18 年度の新規登録患者の登録時年齢を新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症とプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症について検討するとともに平成 11～18 年度の新規患者のうち平成 11 年以降に出生したと考えられる患者数から疾患頻度の算出を試みた。

研究結果

1) 平成 16～18 年度登録患者数 (表 1)

平成 16 年度では 95 実施主体のうち 93 実施主体、17 年度では 98 実施主体中 94 実施主体、18 年度では 99 実施主体中 87 実施主体からのデータが得られ、このデータに基づいて解析を行った。コンピュータ入力ミス等により疾患名不明なものが平成 16 年度で 17 例、平成 17 年度で 7 例、平成 18 年度で 9 名あり以前よりはかなり減少しているもののみが残っていた。

先天性代謝異常症等の疾患群に登録されていた患者数は、平成 16 年度で 6,957 名、平成 17 年度で 4,427 名、平成 18 年度 3,809 名であった。平成 17 年度の法制化とともに疾患区分が見直され先天性胆道閉鎖症、総胆管拡張症、総胆管嚢腫などが他の疾患区分に分類されるようになっていたが、平成 17 年度で 14 名、平成 18 年度で 5 名が先天性代謝異常症等の疾患群で登録されていた。これら他の疾患群に分類されている疾患を除いた登録患者数は、平成 16 年度で 3,985 名、平成 17 年度で 4,413 名、平成 18 年度で 3,804 名であり、登録患者数は若干増加傾向に合った。また、法制化後の対象疾患の見直しにより対象外疾患あるいは不適切病名となったものでは、平成 17 年度で高チロジン血症 2 名メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症 1 名、高ガラクトース血症が 12 例、先天性高脂血症 2 名、銅代謝異常症 11 名、遺伝性高尿酸血症 1 名の計 29 名が、平成 18 年度ではメチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症 1 名、高ガラクトース血症 4 名の計 5 名が登録されていた。

ガラクトース血症とチロジン血症は平成 17 年度からは病型分類された病名で登録することがすすめられた結果、チロジン血症での登録は平成 16 年度の 20 名から平成 17 年度は 2 名に、平成 18 年度では 0 名になった。ガラクトース血症では、平成 16 年度でのガラクトース血症と平成 17 年度以降のガラクトース血症 I 型の ICD-10 がおなじではあるが、各病型を含めたガラクトース血症登録患者数は平成 16 年度で 146 名、平成 17 年度で 94 名、平成

18 年度で 75 名になっていた。また、病因欠損酵素に基づいて病型分類されている糖原病とムコ多糖症において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者数は、糖原病が平成 16 年度で 129 名と糖原病登録患者の 56.3%、平成 17 年度で 118 名の 43.7%、平成 18 年度で 92 名の 42.6%であった。ムコ多糖症では平成 16 年度で 38 名とムコ多糖症の登録患者の 33.3%、平成 17 年度で 43 名の 30.1%、平成 18 年度で 37 名の 28.0%であった。

2) 新規登録患者の登録時年齢 (表 2)

昨年度に引き続き新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症と新生児期から乳児期に発症することの多いプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症の新規登録患者の登録時年齢を平成 11 年度から 18 年度について検討した。平成 18 年度において 1 歳までに登録されている患者はフェニルケトン尿症で 18 名中 10 名、楓糖尿症で 2 名中 1 名、ホモシスチン尿症で 2 名中 1 名であった。また、プロピオン酸血症では 3 名中 2 名が、メチルマロン酸血症では 3 名中 2 名が 1 歳未満で登録されていた。

3) 疾患頻度の検討 (表 3)

新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症とメチルマロン酸血症、プロピオン酸血症について、平成 11 年度から平成 18 年度までの新規登録患者のうち平成 11 年度以降に出生した患者数に基づいて疾患頻度の概算を行った。平成 11 年度から 18 年度の出生数は厚生労働省の人口統計によった。概算による疾患頻度はフェニルケトン尿症 1/82,566、楓糖尿症 1/4432,489、ホモシスチン尿症 1/605,485、メチルマロン酸血症 1/221,519、プロピオン酸血症 1/412,830 であった。

考察

平成 17 年度からの法制化とともに疾患区分と対象疾患の見直しが行われたが、平成 17～18 年度の登録状況を見ると、減少はしているものの平成 18 年度においてもまだ見直し以前の疾患区分である先天性代謝異常症等で登録されている例が認められた。また、対象疾患の見直しにより対象外疾患あるいは不適切病名とされた疾患名での登録も例数は少なくはなっているもののまだ認められている。今後これらの登録については、実施主体での受け付け時において、主治医に対してその旨を伝えて修正等を求めていくことをまた指導していくことが必要であろう。平成 17 年度の見直しで不適切病名であり病型を含んだ疾患名で登録することがすすめられたチ

ロジン血症の病名で登録された患者は平成 18 年度ではなくなっており、これらに関しては十分に周知されていると考えられた。また、ガラクトース代謝異常症での登録患者数の合計は、平成 16 年度の 146 名から平成 17 年度で 94 名、平成 18 年度で 75 名に著減していたが、これはこれまでガラクトース血症として登録されていた患者の中に、本事業の対象疾患であるガラクトース代謝関連酵素の欠損に基づくガラクトース血症以外の二次性のガラクトース代謝異常の患者がかなり登録されていたが、平成 17 年度以降においてこれらの対象外患者の登録が減少したことによるものと考えられる。しかしながら、平成 17 年度と 18 年度において高ガラクトース血症の疾患名で登録されている患者数が平成 16 年度の 1 例から平成 17 年度で 12 例、平成 18 年度で 4 例に増加していた。これらの症例が対象疾患以外の二次性高ガラクトース血症である可能性も高く、今後高ガラクトース血症での登録に対しては対象疾患である病型を含むガラクトース血症の疾患名での登録を指導していく必要がある。

病因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている場合が多い。これらの疾患において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者の割合には大きな変化が見られていないが、今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録するように指導するとともに病型を含まない疾患名での登録は病型が不明な場合に限定するよう指導していく必要がある。また、これらの登録データを有効活用するために、病型を含まない疾患名で登録されている患者に関して、本年度アンケート調査を実施した。この結果については別に報告する。

昨年度に引き続き、新規登録患者の登録時年齢について新生児期から乳児期早期に診断される可能性の高い新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症について検討したが、平成 18 年度においても、新生児マススクリーニングで発見されているにもかかわらず約半数の患者で 1 歳以降に新規登録されていた。これらの患者においては、医療費が公費負担される乳幼児医療費支給事業による医療費の補助を優先し、この事業の対象外の年齢になった時点で小児慢性特定疾患研究事業への登録が行われていたためではないかと思われる。本事業による登録データを疫学的研究に有効活用するためには、今後も診断確定後できるだけ早期に本事業についての説明を行い、保護者が本事業への登録を希望しない場合を除いてすみやかに登録を行うように指導していかなければならない。

平成 15 年度から、フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症について平成 11 年度からの新規登録患者数に基づいた簡便な形での疾患頻度の算出を試みてきた。昨年度の結果から、平成 11 年度以降に出生した新規登録患者数に基づいた疾患頻度を算出した。対象とした疾患の頻度は昨年度と大きな差はなかった。フェニルケトン尿症の疾患頻度は、新生児マススクリーニングの結果から算出された疾患頻度とほぼ一致していたが、楓糖尿症とホモシスチン尿症ではまだ高い傾向が見られた。この原因としては、これらの疾患では、マススクリーニングで発見されない病型があるためではないかと考えられる。今後、マススクリーニングでの発見等についてのデータを加えて検討することが必要であろう。

表1：平成16年度，平成17年度および平成18年度先天性代謝異常症等登録患者数

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
トランスコバラミン II 欠損症	D51.2	0	2	1	高アンモニア血症	E72.2C	54	63	49
ビタミン D 依存性くる病	E55.0A	6	11	15	シトルリン血症	E72.2D	57	74	69
フェニルケトン尿症	E70.0	218	243	229	OTC 欠損症	E72.2E	54	69	67
高フェニルアラニン血症	E70.0B	53	48	38	N-アセチルグルタミン 合成酵素欠損症	E72.2F	3	1	0
ピオプテリン欠乏症	E70.0C	0	3	3	カルバミルリン酸 合成酵素欠損症	E72.2H	10	7	9
アルカプトン尿症	E70.2A	2	3	4	グルタル酸血症 ³⁾	E72.3A	23	-	-
チロジン血症 II 型	E70.2C	0	4	2	グルタル酸尿症 I 型	E72.3A	-	11	9
チロジン血症 I 型	E70.2E	0	11	7	3-メチルグルタコン酸 尿症	E72.3C	5	6	6
白皮症	E70.3B	30	35	30	グルタル酸血尿 II 型	E72.3F	-	13	12
Hermansky-Pudlak 症候群	E70.3C	1	4	4	高グリシン血症	E72.5A	4	6	5
プロリダーゼ欠損症	E70.8D	0	1	0	高プロリン血症	E72.5C	1	1	1
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0	0	腎性アミノ酸尿症	E72.9	4	8	5
ヒドロキシキヌレニン尿症	E70.8F	0	0	2	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	27	22	17
ホルムイミノトランス フェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0	0	乳糖不耐症	E73.9	49	49	27
楓糖尿症	E71.0	25	29	23	糖原病	E74.0	0	1	0
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	5	6	糖原病 I 型	E74.0A	47	64	54
プロピオン酸血症	E71.1F	19	33	28	糖原病 II 型	E74.0B	11	17	14
β-ヒドロキシ吉草酸血症	E71.1G	1	0	0	糖原病 III 型	E74.0C	11	21	13
メチルマロン酸血症	E71.1H	61	69	64	糖原病 IV 型	E74.0D	2	3	3
HMG 尿症	E71.1J	0	11	8	糖原病 V 型	E74.0E	2	1	2
β-ケトチオラーゼ欠損症	E71.1K	0	1	0	糖原病 VI 型	E74.0F	1	3	5
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	35	35	43	糖原病 VII 型	E74.0G	2	1	0
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	4	2	糖原病 IX 型	E74.0H	1	4	1
CPT 欠損症	E71.3C	14	11	14	糖原病 VIII, X 型	E74.0I	23	38	32
脂肪酸 β 酸化異常症	E71.4	0	2	1	肝型糖原病	E74.0J	3	5	4
MCAD 欠損症	E71.4A	0	6	4	筋型糖原病	E74.0K	1	1	0
VLCAD 欠損症	E71.4C	1	10	6	糖原病	E74.0L	125	111	88
長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E71.4D	0	2	1	果糖不耐症	E74.1B	2	1	1
カルニチン/アシルカルニ チン転移酵素欠損症	E71.4E	0	2	0	フルクトース-1,6-ジ ホスファターゼ欠損症	E74.1D	6	6	6
イミノ酸異常症	E72.0	0	1	0	ガラクトース血症 ³⁾	E74.2A	142	-	-
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	1	1	0	ガラクトース血症 I 型	E74.2A	-	41	26
シスチン (蓄積) 症	E72.0C	4	9	10	ガラクトース血症 II 型	E74.2B	3	33	30
リニヤック症候群 ²⁾	E72.0J	1	-	-	ガラクトース血症 III 型	E74.2C	1	20	19
	(E72.0Cへ)				グルコース・ガラク トース吸収不全症	E74.3	11	8	6
Lowe 症候群 (眼脳腎症候群)	E72.0D	29	34	32	ビルビン酸カルボ キシラーゼ欠損症	E74.4A	24	10	7
シスチン尿症	E72.0E	61	77	71	ビルビン酸脱水素酵素 欠損症	E74.4C	0	19	15
ファンコニー症候群	E72.0F	24	30	22	アマラーゼ欠損症	E74.8A	3	0	0
ハルトナップ病	E72.0G	5	6	3	シュウ酸尿症	E74.8C	1	4	4
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	0	3	3	グリセルアルデヒド-3- リン酸脱水素酵素欠損症	E74.8D	4	2	1
HHH 症候群	E72.0L	2	8	5	ショ糖・イソ麦芽糖 吸収障害	E74.8F	0	2	2
ホモシトルリン尿症 ²⁾	E72.2G	2	-	-					
	(E72.0Lへ)				Tay-Sachs 病	E75.0B	15	15	9
高オルニチン血症 ²⁾	E72.4	4	1	1	GM2- ガングリオシ ド-シス	E75.0C	3	3	2
	(E72.0Lへ)				GM1- ガングリオシ ド-シス	E75.1A	5	4	5
亜硫酸酸化酵素欠損症	E72.1A	1	0	0					
ホモシスチン尿症	E72.1C	29	26	21					
尿素サイクル異常症	E72.2	0	4	3					
高アルギニン血症	E72.2A	3	4	2					
アルギニノコハク酸	E72.2B	10	9	8					

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
ガングリオシドーシス	E75.1C	1	0	0	プロトポルフィリン症	E80.0	4	3	0
スフィンゴリピドーシス	E75.2	0	1	2	遺伝性コプロ	E80.2A	1	2	1
Alexander 病	E75.2A	5	7	6	ポルフィリン症				
Gaucher 病	E75.2D	29	39	37	骨髄性プロト	E80.2B	5	7	7
Fabry 病	E75.2E	24	20	20	ポルフィリン症				
異染性白質ジストロフィ	E75.2F	14	17	114	先天性ポルフィリン症	E80.2F	3	7	4
Krabbe 病	E75.2G	13	8	10	ポルフィリン症	E80.2G	1	3	3
Farber 病	E75.2H	1	2	2	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	3	5	4
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	1	1	ウィルソン病	E83.0A	218	263	240
Niemann-Pick 病	E75.2J	7	5	6	メンケス病	E83.0B	22	29	24
Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	17	16	17	家族性低磷血症	E83.3A	103	43	45
Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	4	2	骨軟化症	E83.3B	0	2	1
コレステロール エステル蓄積症	E75.5A	2	3	3	ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	114	188	160
シアリドーシス	E75.5C	1	2	2	α1-トリプシン抑制 物質欠損症	E88.0A	1	1	1
Hurler 症候群	E76.0A	13	8	7	無アルブミン血症	E88.0B	1	0	0
Hurler-Scheie 症候群	E76.0B	0	2	2	無ハプトグロビン血症	E88.0D	3	1	0
Hunter 症候群	E76.1A	49	72	64	アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	1	7	6
ムコ多糖症 III 型	E76.2A	9	9	12	エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	2	1	1
ムコ多糖症 IV 型	E76.2B	5	7	8	先天性アセチルコリン	E88.8N	1	1	1
ムコ多糖症 VI 型	E76.2C	0	2	1	複合カルボキシラーゼ 欠損症	E88.8P	6	7	7
ムコ多糖症 VIII 型	E76.2D	0	0	1	グリセロールキナーゼ 欠損症	E88.8T	0	5	4
ムコ多糖症	E76.3	0	2	0	先天性高乳酸血症	G31.8G	-	21	21
ムコ多糖症	E76.3A	38	41	37	フィタン酸蓄積症	G60.1	0	1	0
Sly 病	E76.3B	0	1	1	致死性表皮水疱症	L13.9	0	1	2
β-ガラクトシダーゼ- ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	3	5	2	遺伝性若年性痛風	M10.9	4	4	6
ムコリピドーシス II 型	E77.0A	12	9	9	軟骨無形成症	Q77.4	722	802	687
ムコリピドーシス III 型	E77.0B	2	5	4	骨形成不全症	Q78.0	389	446	390
ムコリピドーシス I 型	E77.1A	1	3	2	大理石病	Q78.2	10	2	0
フコシドーシス	E77.1D	0	0	1	エーラーズ・ダンロス 症候群	Q79.6	48	57	54
ムコリピドーシス	E77.9	2	5	6	水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.3	-	5	5
家族性高コレステ ロール血症	E78.0A	399	349	282	先天性魚鱗癬	Q80.9A	-	13	14
(ヘテロ接合体・型不明他)	E78.0	0	10	0	非水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.9B	-	2	2
高リポ蛋白血症 II 型	E78.0B	8	11	10	道化師様魚鱗癬	Q80.9C	-	2	2
家族性高コレステ ロール血症 (ホモ接合体)	E78.0C	0	19	13	シェーグレン・ラーソン 症候群	Q80.9D	-	3	3
高リポ蛋白血症 IV 型	E78.1	33	30	31	遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	1	2
高リポ蛋白血症 III 型	E78.2	0	1	0	色素性乾皮症	Q82.1	60	80	79
家族性高カイロミクロン 血症	E78.3A	1	3	1	Zellweger 症候群 (脳・肝・腎症候群)	Q87.8D	0	6	4
高リポ蛋白血症 I 型	E78.3B	7	5	5	遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	1	0
高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C	0	2	2	不明 (コンピュータ入力ミス等)		17	7	9
高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C	0	2	2	法制化後に対象外または不適切病名となったもの				
αリポ蛋白欠乏症	E78.6A	3	1	0	悪性高フェニルアラニン 血症 ¹⁾	E70.1A	5	0	0
低(無)β-リポ蛋白血症	E78.6B	4	16	10	高チロジン血症 ¹⁾	E70.2B	21	2	0
家族性リポ蛋白欠損症 ²⁾ (E78.6Bへ)	E78.6C	1	-	-	ヒスチジン血症 ¹⁾	E70.8A	3	0	0
Hypoxanthinuanine phosphoribosyl transferase 欠損症	E79.1A	1	2	2	メチオニンアデノシルト	E72.1D	8	1	1
Lesh-Nyhan 症候群	E79.1B	16	22	20	ランスフェラーゼ欠損症 ¹⁾				
Adenine phospho- ribosyltransferase 欠損症	E79.8A	10	9	8	高ガラクトース血症 ¹⁾	E74.2	1	12	4
					腎性糖尿 ¹⁾	E74.8B	12	0	0

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
グルコース再吸収障害 ¹⁾	E74.8E	2	0	0	6-ホスホグルコン酸 脱水素酵素欠損症 ⁴⁾	E88.8S	3	0	0
ロイコジストロフィ ¹⁾	E75.2L	7	0	0	腎尿細管性 アシドーシス ⁴⁾	N25.8	61	3	1
先天性高脂血症 ¹⁾	E78.5	21	2	0	先天性胆道閉鎖症 ⁴⁾	Q44.2	1886	7	2
家族性高リポ蛋白血症 ¹⁾	E78.8	15	0	0	総胆管拡張症 ⁴⁾	Q44.4	930	0	0
プリン・ピリミジン 代謝異常症 ¹⁾	E79.8	4	0	0	総胆管嚢腫 ^{1),4)}	D13.5	26	1	1
銅代謝異常症 ¹⁾	E83.0	0	11	0	カルタゲネル症候群 ⁴⁾	Q89.3	8	2	1
遺伝性高尿酸血症 ¹⁾	E87.2	8	1	0	線毛機能不全症候群 ⁴⁾	Q89.8	9	0	0
トレハラゼ欠損症 ¹⁾	E88.8K	1	0	0	本来は内分泌疾患に分類				
分類不明の代謝異常 ¹⁾	E88.9	1	0	0	高インスリン血症	E16.1	1	-	-
法制化後に他疾患群に分類されたもの					本来は神経・筋疾患に分類				
ピルビン酸キナーゼ 欠損症 ⁴⁾	E74.4B	5	0	0	ミトコンドリア脳筋症	G71.3	1	-	-
ジルベール症候群 ⁴⁾	E80.4	3	0	0	合計		6,957	4,427	3,809
デュビン・ジョン ソン症候群 ⁴⁾	E80.6A	13	0	0	新規		943	521	386
ローター症候群 ⁴⁾	E80.6B	5	0	0	継続		5,836	3,746	3,327
Cystic fibrosis ⁴⁾	E84.9	20	1	0	転入		52	39	32
ADA 過剰産生症 ⁴⁾	E88.8A	1	0	0	再開		-	33	30
5α-リラクターゼ 欠損症 ⁴⁾	E88.8B	2	0	0	無記入		126	88	34
20-22desmolase 欠損 ⁴⁾	E88.8O	1	0	0	男子		3,180	2,372	2,015
					女子		3,711	1,921	1,669
					無記入		66	134	125

- 1) 平成 17 年度の法制化後に対象外疾患または不適切病名となったもの
- 2) 平成 17 年度の法制化後に他の病名とひとつにまとめられたもの
- 3) 平成 17 年度の法制化後に病型にもとづいて再分類されたもの
- 4) 平成 17 年度の法制化後に他の疾患区分に分類されたもの

表 3：平成 11 年度から平成 18 年度における新規登録患者数からみた疾患頻度

平成 11～18 年度における出生数：9,082,268 人

	平成 11～18 年度における		平成 11～17 年度における	
	平成 11 年度以降出生		平成 11 年度以降出生数	
	新規登録患者数	疾患頻度	新規登録患者数	疾患頻度
フェニルケトン尿症	110	1/82,566		1/84,102
楓糖尿病	21	1/432,489		1/443,873
ホモシスチン尿症	15	1/605,485		1/576,693
メチルマロン酸血症	41	1/221,519		1/210,255
プロピオン酸血症	22	1/412,830		1/443,873

表2：新規登録患者の登録時年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳以上	不明	合計*
フェニルケトン尿症 (E70.0)										
平成11年度	7	3	1	1	0	0	0	6	4	22 (21)
平成12年度	12	2	5	0	0	0	0	3	0	22 (19)
平成13年度	11	3	1	1	1	0	0	2	2	21 (19)
平成14年度	11	3	0	1	0	0	0	0	0	15 (15)
平成15年度	17	0	0	1	0	0	2	1	0	21 (20)
平成16年度	6	1	4	1	2	1	3	3	0	20 (18)
平成17年度	10	0	1	0	0	0	4	0	0	16 (14)
平成18年度	10	1	1	1	0	1	0	4	0	18 (16)
楓糖尿病 (E71.0)										
平成11年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0 (0)
平成12年度	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1 (0)
平成13年度	3	0	0	0	0	0	0	1	0	4 (3)
平成14年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成15年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成16年度	2	0	0	0	1	0	0	1	0	4 (3)
平成17年度	4	1	0	0	1	0	0	0	0	6 (2)
平成18年度	1	0	0	0	0	0	0	1	0	2 (1)
ホモシスチン尿症 (E72.1C)										
平成11年度	3	0	0	0	0	0	0	2	0	5 (4)
平成12年度	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1 (0)
平成13年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成14年度	2	0	0	0	0	0	0	1	0	3 (2)
平成15年度	2	0	0	0	0	0	0	0	0	2 (2)
平成16年度	2	1	0	0	0	0	0	0	0	3 (2)
平成17年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0 (0)
平成18年度	1	0	0	0	0	0	0	1	0	2 (2)
プロピオン酸血症 (E71.1F)										
平成11年度	2	0	2	0	0	0	0	0	0	4
平成12年度	5	0	0	0	0	0	1	0	0	6
平成13年度	0	1	1	0	0	0	1	0	0	3
平成14年度	3	1	1	0	0	0	0	0	0	5
平成15年度	0	0	1	0	0	0	0	1	0	2
平成16年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成17年度	2	1	0	0	0	0	0	0	0	3
平成18年度	2	0	0	0	1	0	0	0	0	3
メチルマロン酸血症 (E71.1H)										
平成11年度	5	2	0	0	2	1	0	4	0	14
平成12年度	1	0	2	0	0	0	0	0	0	3
平成13年度	8	1	1	0	2	0	0	0	0	12
平成14年度	8	2	0	0	0	0	0	0	1	11
平成15年度	3	2	0	0	0	2	0	0	0	7
平成16年度	2	0	1	1	0	0	1	1	0	6
平成17年度	3	0	0	1	0	0	1	0	0	5
平成18年度	2	1	0	0	0	0	0	1	0	4

* () 内は入力データにおいて新生児マススクリーニングで発見されたとされている人数