

内分泌疾患群の登録・評価に関する研究

分担研究者 藤枝憲二 旭川医科大学小児科教授

研究要旨

稀少な疾患は疫学的なデータに乏しいことに加え、診断基準が定まっておらず、治療方法が確立されていないものが多い。そこで小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）内分泌疾患群として中央登録されたデータに基づいて、稀少疾患（カルマン症候群、下垂体性巨人症、偽性低アルドステロン症）を対象に診断と治療などに関する二次調査を行った。二次調査には日本小児内分泌学会評議員を対象にしたものを加えて、3 疾患 37 例の患者情報が集まった。カルマン症候群（24 例）では思春期前後に診断される例が多く、家族例は遺伝子解析により思春期前に診断されている傾向があった。下垂体性巨人症（6 例）では平均発症年齢が 10 歳で、最年少は 3 歳発症であった。現在の身長は+4.0SDS で、半数は薬物治療を継続していた。偽性低アルドステロン症（7 例）は乳幼児期早期に非特異的な症状・所見で診断されることが多く、現在でも低身長傾向を認めた。また全例で病因遺伝子検索が行われていなかった。

次に経年的な登録状況を分析した。登録患者数は平成 11 年度以降ほぼ同数で推移している。また内分泌疾患として登録されている疾患数をみると登録された上位 10 疾患で全体の約 90%、20 疾患で全体の約 95% を占めており、平成 10 年度以降大きな変化はない。登録疾患数をみると平成 16 年度はまだ中央報告数が少ないので評価できないが、平成 14 年度は 117、平成 15 年度は 115 となっており、ほぼ一定となったと推定される。

A.はじめに

稀少疾患は症例数が少ないために診断基準が確立されていないことが多い。また治療は主治医の経験に頼って未だに標準化されていない。このような点を改善するために医師が所属する学会などがガイドラインを提案することが一般化しつつある。

一方小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）においては統一されたフォーマットによる登録体制が平成 10 年度から開始された。さらに昨年度の中央への報告から意見書を発行した病院名を把握することが可能となった。このような中央登録されたデータを基にして、各種疾患の診断と治療の現状を随時に公表すること、診断・治療のレベルを向上させるためにネットワークを構成して情報を提供することや意見交換ができれば、診断や治療の標準化へとつながり患者の QOL を大きく改善するであろう。

そこで本研究においては平成 14 年度以降の登録状

況についてまとめることに加えて、内分泌疾患群のなかで比較的稀少な疾患を対象に診断と治療に関する二次調査を行って、情報提供について考察を加えた。

B.稀少な疾患の診断と治療に関する二次調査

1) 対象疾患群と調査対象

対象とした疾患はカルマン症候群（E23.0B）、偽性低アルドステロン症（E27.4C）と下垂体性巨人症（E22.0）である。

平成 15 年度小慢事業中央登録症例のうち病院名が入力されているものを調査対象とした。ネットあるいは日本小児科学会研修施設リストで病院名と住所を検索した。また登録症例のみでは対象数が少なかったため、日本小児内分泌学会評議員を対象に症例数調査を行い、症例があつて調査に同意したものに対して症例調査を行った。

小慢事業登録症例からの二次調査では登録病院に

おける患者同定が問題となる。今回は各病院の事務担当者あるいは主治医に性別と平成15年度登録時の年齢のみから患者を同定してもらった。小慢事業を管轄する事務担当者に依頼文を郵送し、主治医に転送してもらった。

2) 調査内容

カルマン症候群に関するアンケート文面を図1に示す。他の疾患群を含めて質問内容は以下の通りである。個々の疾患への質問に加えて、平成17年度小児

慢性特定疾患治療研究事業登録の有無、二次調査への回答可否、治療・診断研究ネットワーク構築の必要性、記載者を質問した。また個人情報保護の観点から回答できない場合を確認する欄を設けた。

ア) カルマン症候群：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、家族性発症の有無、病因遺伝子検索の有無、有りの場合にはその結果、治療の有無とその内容

イ) 偽性低アルドステロン症：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、診断契機となった症状、型分類（I型（常染色体優性、常染色体劣性）とII型）、家族性発症の有無、病因遺伝子検索の有無とその結果、治療の有無とその内容

ウ) 下垂体性巨人症：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、病因遺伝子検索の有無とその結果、治療の有無とその内容

3) 回収率

各疾患の対象者数、病院情報の有無、回収率や有効回答数などを示す（表1）。なお平成15年度中央登録された29,310例のなかで医療機関が入力されているものは18,866例（64.4%）であった。病院住所が判明している43例にアンケートを発送し、27例が返送された（回収率62.8%）。しかしながら、そのうち10例で該当症例なしとされた。また4例で個人情報保護の観点からデータ提供不能との返答であった。最終的にアンケートを送付した43例のうち、有効回答は12例（回収率27.9%）であった。

図1 内分泌疾患群 カルマン症候群 (E23.0B)

病院名：***小児科
 登録者
 疾患名 (ICD10コード)： コールマン症候群 (カルマン症候群) (E23.0B)
 年齢 18歳、性別 男
 ※年齢：平成15年度意見書提出時の年齢

該当者が不明の場合には右欄に○をつけて返送してください。 (該当なし)

現在の年齢 ____歳 ____か月 身長 ____cm 体重 ____kg
 診断時年齢 ____歳
 家族性発症：なし、あり
 病因遺伝子検索：なし、あり→結果 ()
 治療：なし、あり→ ()
 平成17年度小児慢性特定疾患治療研究事業への登録： あり、なし
 二次調査への回答： 可、否

治療・診断研究ネットワーク構築の必要性：なし、あり
 (診断研究ネットワーク：メーリングリストやWeb上の掲示板を想定しております。)

記載者：

ご協力ありがとうございました。同封しました返信用封筒に入れ1月13日までご返送いただければ幸いです。なお個人情報保護の観点から患者情報を外部に出せないとお考えになる主治医の先生は下記に○をつけてご返送ください。

() 個人情報保護の観点から症例調査票の送付はできません。

表1 疾患別対象数、回収率と有効回答数

| 疾患名 | 対象数 | 病院情報あり | 病院住所不明 | 回収数 | 回収率 (%) | 該当なし | 個人情報：回答不能 | 有効回答数 |
|-------------|-----|--------|--------|-----|---------|------|-----------|-------|
| カルマン症候群 | 46 | 22 | 3 | 13 | 68.4 | 8 | 0 | 5 |
| 下垂体性巨人症 | 23 | 15 | 0 | 6 | 40.0 | 2 | 1 | 3 |
| 偽性低アルドステロン症 | 19 | 9 | 0 | 7 | 77.8 | 0 | 3 | 4 |

表2 日本小児内分泌学会評議員への患者調査

| 疾患群 | 回答評議員数 | 患者あり | 患者数 | 二次調査回答数 | 回収率 (%) | 個人情報：回答不能 | 有効回答数 |
|-------------|--------|------|-----|---------|---------|-----------|-------|
| カルマン症候群 | 50 | 21 | 58 | 20 | 34.5 | 1 | 19 |
| 下垂体性巨人症 | 50 | 8 | 9 | 3 | 33.3 | 0 | 3 |
| 偽性低アルドステロン症 | 50 | 8 | 11 | 3 | 27.3 | 0 | 3 |

次に日本小児内分泌学会評議員（78名）を対象にカルマン症候群、下垂体性巨人症と偽性低アルドステロン症の患者数調査を行い、50人から回答が得られた（回収率64.1%）（表2）。この段階でカルマン症候群58例、下垂体性巨人症9例、偽性低アルドステロン症11例の報告があり、のべ37人の評議員に調査票を送った。アンケートを送付した78例のうち、有効回答を返送したのは32.1%であった。

これらをまとめると二次調査症例数はカルマン症候群24例、下垂体性巨人症6例、偽性低アルドステロン症7例となった。

4) カルマン症候群

表3 カルマン症候群の臨床的特徴

| | |
|----------|-----------------------------|
| 年齢 | 20.4±8.7(2.6~37.5)歳 |
| 男:女 | 24:0 |
| 身長SDS | -0.71±1.99(-6.6~+1.8) |
| 肥満度 | 7.8±14.2(-20.6~31.3)% |
| 診断時年齢 | 13±7(0~25)歳 |
| 家族性発症 | 4/24例 |
| 病因遺伝子検索 | 12/24例 |
| 治療あり | 20/24例 |
| 小慢事業登録あり | 5/24例 (20歳以上13名を除くと5/11) |

報告されたカルマン症候群24例の特徴をまとめた（表3）。現在の年齢は平均20.4歳で、身長はほぼ平均的であった。診断は思春期前後が多く、家族性発症の例に早期診断例が多かった。病因遺伝子検索が行われているものは半数に過ぎなかった。今年度の小慢事業に登録しているものは5例である。

5) 下垂体性巨人症

表4 下垂体性巨人症の臨床的特徴

| | |
|---------|------------------------|
| 年齢 | 14.0±5.2(7.9~21.7)歳 |
| 男:女 | 2:4 |
| 身長SDS | +4.01±3.05(+0.80~+8.4) |
| 肥満度 | 11.7±23.1(-3.6~51.1)% |
| 診断時年齢 | 10±4(3~14)歳 |
| 病因遺伝子検索 | 0/6例 |
| 薬物治療あり | 3/6例 |
| 小慢事業登録 | 2/6例 |

報告された下垂体性巨人症6例の特徴をまとめた（表4）。現在の身長は+4.0SDSと高身長で、半数が薬物治療を継続している。腫瘍組織について遺伝子検索を行った例はなかった。

6) 偽性低アルドステロン症

報告された偽性低アルドステロン症7例をまとめた（表5）。患児は現在、低身長傾向にあるが痩身ではなかった。ほぼ乳幼児期前半に診断され、その診断時の主訴は活気低下、電解質異常や意識障害など非特異的である。病因遺伝子検索は全例で施行されていなかった。

表5 偽性低アルドステロン症報告例の臨床的特徴

| | |
|---------|---|
| 年齢 | 14.3±9.9(2.7~27.6)歳 |
| 男:女 | 4:3 |
| 身長SDS | -1.54±1.03(-2.6~-0.3) |
| 肥満度 | +0.3±14.2(-9.7~28.9)% |
| 診断時年齢 | 1±2歳(0~5歳)、 |
| 診断時主訴 | 活気低下、非ステロイド反応性低Na血症、高K血症、著明な脱水、高K血症、代謝性アシドーシス、意識障害、体重増加不良、高血圧 |
| 型分類 | I型(常染色体優性)2例、II型2例 記載なし3例 |
| 家族性発症 | 1/7例 |
| 病因遺伝子検索 | 0/7例 |
| 治療(現在) | 4/7例 |
| 小慢事業登録 | 0/7例 |

9) 診断・治療に関するネットワーク構築の必要性

表6 ネットワークの必要性

| | カルマン症候群 | 下垂体性巨人症 | 偽性低アルドステロン血症 |
|-----|---------|---------|--------------|
| 回答数 | 16 | 6 | 5 |
| 必要 | 11 | 3 | 4 |

各疾患群で主治医間のネットワーク構築を希望する頻度は高かった（表6）。

C. 登録状況

1) 都道府県別登録患者数の年次推移 (表7)

都道府県別にまとめた登録患者数を示す (表7)。小慢事業の実施主体は都道府県、政令指定都市および中核市である。中核市となれば所属する都道府県の集計からはずれるので、患者数を都道府県ごとにまとめた。またそれ故に患者数増減の大きいものがある。これは登録時の技術的トラブルに加えて、登録数を未だ報告していない自治体 (都道府県、政令指定都市や中核市) が含まれるためと考えられる。

2) 登録患者数の多い疾患 (表8)

平成14年度から平成16年度について、登録が多い上位20疾患を表8に示した。これらの20疾患は平成10年度 (平成14年度報告書に資料を収載) から大きな変動はない。特に上位5疾患は順位がほぼ同じであり、11位までは順位の変動はあるが疾患構成は同じであった。この上位20位で内分泌疾患群患者のほぼ95%を占めている。

D. 考察

稀少な疾患においては診断のみならず、治療や患者ケアが主治医を中心にして個々の外来で行われており、それぞれが手探りの状態であると推測される。本研究においては内分泌疾患のなかでも比較的稀少なカルマン症候群、下垂体性巨人症と偽性低アルドステロン症を取り上げて、主治医に対して診断と治療に関する情報を提供してもらい、診断・治療ネットワークに関する意見を求めた。

小慢事業については昨年度から登録病院名が中央報告されるようになり、平成15年度の登録でみると内分泌疾患群登録患者の64.4%で病院名が報告された。そこでこの情報をもとに主治医宛に二次調査を実施した。中央登録された患者情報からは3疾患で88例が抽出された。そのなかで病院情報のないもの、病院住所が諸種の検索でも同定ができなかったもの、さらに該当症例がないとされたものと個人情報保護の観点から回答が拒否された症例を除くと、有効回答数は12例にしか過ぎなかった (12/88例; 13.6%)。そこで今回は日本小児内分泌学会評議員に3疾患につ

いて症例数調査を行い、同意が得られた評議員を対象に同様の患者調査を行った。これによって合計37例の患者情報が得られた。

稀少疾患においては個々の症例が何らかの形で症例報告されなければ、患者から得られる疾患の情報を医療の枠組みのなかで共有することができない。そのような意味において小慢事業で得られるデータベースをもとに患者調査を行い、その結果を公表することは意義深いことである。

しかしながら、今回の調査でも明らかになったように、患者同定が困難である例や個人情報保護を理由に情報提供を拒否される例が多い。今回の調査内容は主治医が記載する小慢事業意見書を逸脱する内容ではないと考えるので、今後の調査ではそのような点を積極的に明示して調査を行う必要があると考えられた。

遺伝学の進歩によって稀少疾患の多くで病因遺伝子が同定され、診断に応用されている。早期の臨床診断が困難な場合でも遺伝子情報で確定診断できるので有用である。しかしながら、病因遺伝子検索はどの病院・施設でも実施可能なわけではない。実際に調査で明らかになったようにすでに遺伝子診断が確立しているものでも実施された症例は多くはなかった。遺伝子解析がどのような施設で行われるのかを疾患毎に公開するような方法で各主治医の診断を援助できる体制を構築することが必要と思われる。

また専門家であるとみなされる日本小児内分泌学会評議員を含んだ主治医の多くが診断・治療ネットワークの必要性を訴えていた。したがって今後は本研究班が中心となって、診断や治療に関する情報を共有する場を提供していく必要がある。

E. 研究発表

論文発表、学会発表

なし

F. 知的所有権の取得状況

特許取得、実用新案登録、その他

なし

G. ホームページ

<http://www.pediatric-world.com/asahikawa/>の下層に作成した。

表7 都道府県別登録患者数の推移

| | H10年 | H11年 | H12年 | H13年 | H14年 | H15年 | H16年 |
|------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|
| 北海道 | 1,334 | 1,233 | 1,599 | 1,587 | 1,618 | 1,567 | 522 |
| 青森県 | 334 | 325 | 319 | 315 | 312 | 53 | |
| 岩手県 | 353 | 376 | 378 | 387 | 388 | 391 | |
| 宮城県 | 857 | 739 | 883 | 1,217 | 806 | 861 | |
| 秋田県 | 203 | 255 | 279 | 223 | 299 | 237 | |
| 山形県 | 265 | 315 | 307 | 325 | 319 | 307 | |
| 福島県 | 484 | 486 | 527 | 541 | 523 | 547 | 111 |
| 茨城県 | 542 | 481 | 554 | 371 | 286 | 268 | |
| 栃木県 | 344 | 140 | 289 | 380 | 387 | 385 | 67 |
| 群馬県 | 38 | 248 | 300 | 332 | 275 | 72 | |
| 埼玉県 | 293 | 1,404 | 1,429 | 1,371 | 1,331 | 1,219 | 232 |
| 千葉県 | 691 | 1,010 | 1,060 | 596 | 1,020 | 765 | 0 |
| 東京都 | 1,883 | 1,784 | 1,780 | 1,796 | 1,553 | 1,854 | 1,764 |
| 神奈川県 | 772 | 1,509 | 2,152 | 2,099 | 1,487 | 1,495 | |
| 新潟県 | 382 | 635 | 644 | 671 | 659 | 687 | |
| 富山県 | 367 | 142 | 401 | 443 | 375 | 353 | |
| 石川県 | 119 | 245 | 190 | 139 | 204 | 212 | 230 |
| 福井県 | 190 | 189 | 180 | 183 | 187 | 212 | |
| 山梨県 | 208 | 214 | 216 | 219 | 255 | 256 | |
| 長野県 | 391 | 98 | 223 | 284 | 263 | 322 | |
| 岐阜県 | 281 | 202 | 352 | 452 | 460 | 432 | |
| 静岡県 | 1,188 | 643 | 1,212 | 1,193 | 896 | 1,272 | 307 |
| 愛知県 | 889 | 2,193 | 2,067 | 2,109 | 1,954 | 2,039 | |
| 三重県 | 376 | 195 | 501 | 477 | 546 | 532 | |
| 滋賀県 | 477 | 490 | 474 | 481 | 514 | 524 | |
| 京都府 | 764 | 794 | 669 | 645 | 157 | | |
| 大阪府 | 2,366 | 2,658 | 2,589 | 2,605 | 2,630 | 2,862 | |
| 兵庫県 | 325 | 1,581 | 748 | 1,633 | 1,662 | 272 | |
| 奈良県 | 416 | 470 | 411 | 454 | 489 | 516 | |
| 和歌山県 | 356 | 332 | 324 | 305 | 333 | 319 | |
| 鳥取県 | 112 | 129 | 133 | 158 | 160 | 150 | |
| 島根県 | 221 | 231 | 256 | 82 | 180 | 311 | |
| 岡山県 | 527 | 571 | 624 | 676 | 757 | 767 | |
| 広島県 | 926 | 1,228 | 1,247 | 1,245 | 1,418 | 1,164 | |
| 山口県 | 370 | 406 | 364 | 445 | 477 | 524 | |
| 徳島県 | 149 | 145 | 158 | 166 | 0 | 169 | |
| 香川県 | 393 | 367 | 396 | 400 | 361 | 364 | |
| 愛媛県 | 368 | 401 | 387 | 440 | 467 | 471 | 160 |
| 高知県 | 202 | 259 | 275 | 275 | 254 | 254 | 127 |
| 福岡県 | 855 | 1,201 | 932 | 1,129 | 1,111 | 1,108 | 656 |
| 佐賀県 | 26 | 232 | 36 | 227 | 244 | 265 | |
| 長崎県 | 470 | 481 | 490 | 439 | 479 | 503 | 164 |
| 熊本県 | 533 | 556 | 612 | 553 | 560 | 523 | |
| 大分県 | 294 | 304 | 339 | 320 | 312 | 181 | 152 |
| 宮崎県 | 410 | 397 | 339 | 379 | 350 | 366 | |
| 鹿児島県 | 247 | 321 | 453 | 271 | 603 | 636 | |
| 沖縄県 | 538 | 563 | 592 | 602 | 662 | 723 | |
| 合計 | 24,129 | 29,178 | 30,690 | 31,640 | 30,583 | 29,310 | 4,492 |

表8 上位20疾患の患者数、男女比、年齢、新規・継続数（平成14年度～16年度）

平成14年度

| ICD | 疾患名 | 総患者数 | 男 | 女 | 性比 | 年齢 | 新規 | 転入 | 継続 | その他 | % |
|-----------|-----------------------------|--------|--------|--------|-------|----------|-------|-----|--------|-----|------|
| 1 E23.0E | 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 11,952 | 7,966 | 3,892 | 2.05 | 10.9±3.3 | 2,005 | 65 | 9,464 | 70 | 39.8 |
| 2 E03.1A | 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない) | 4,336 | 1,875 | 2,422 | 0.77 | 6.7±5.2 | 619 | 32 | 3,481 | 43 | 14.5 |
| 3 E05.0 | 甲状腺機能亢進症 | 3,152 | 488 | 2,637 | 0.19 | 14.3±3.0 | 708 | 17 | 2,294 | 32 | 10.5 |
| 4 E22.8 | 思春期早発症 | 2,211 | 310 | 1,791 | 0.17 | 10.2±3.2 | 451 | 8 | 1,570 | 16 | 7.1 |
| 5 E03.9 | 甲状腺機能低下症 | 1,645 | 633 | 997 | 0.63 | 8.9±5.4 | 304 | 10 | 1,291 | 16 | 5.5 |
| 6 E06.3 | 慢性甲状腺炎 | 1,104 | 97 | 1,000 | 0.10 | 13.8±2.9 | 236 | 6 | 825 | 4 | 3.7 |
| 7 Q96 | ターナー(Turner)症候群 | 1,093 | 9 | 1,075 | 0.01 | 11.7±4.2 | 149 | 11 | 872 | 8 | 3.6 |
| 8 E25.0 | 先天性副腎(皮質)過形成 | 935 | 452 | 478 | 0.95 | 7.9±5.7 | 83 | 2 | 805 | 4 | 3.1 |
| 9 E23.0A | 下垂体機能低下(不全)症 | 510 | 290 | 218 | 1.33 | 11.8±5.2 | 94 | 1 | 395 | 4 | 1.7 |
| 10 Q87.1A | ブラーダー・ウィルリ(Prader-Willi)症候群 | 457 | 246 | 205 | 1.20 | 8.1±5.2 | 113 | 1 | 319 | 5 | 1.5 |
| 11 E23.2 | 下垂体性(真性)尿崩症 | 366 | 191 | 170 | 1.12 | 10.8±4.9 | 45 | 2 | 295 | 3 | 1.2 |
| 12 E04.0 | 単純甲状腺腫 | 206 | 37 | 168 | 0.22 | 13.1±3.5 | 53 | 0 | 148 | 0 | 0.7 |
| 13 E20.0 | 特発性副甲状腺機能低下症 | 188 | 96 | 91 | 1.05 | 9.6±5.7 | 20 | 0 | 156 | 1 | 0.6 |
| 14 E24.9B | 周期性ACTH症候群 | 179 | 77 | 101 | 0.76 | 10.4±3.9 | 23 | 0 | 149 | 2 | 0.6 |
| 15 E29.1 | 原発性性腺機能低下症(男) | 157 | 153 | 3 | 51.00 | 10.8±5.3 | 25 | 0 | 125 | 0 | 0.5 |
| 16 E20.1 | 仮性副甲状腺機能低下症 | 132 | 74 | 58 | 1.28 | 11.0±4.9 | 22 | 0 | 106 | 1 | 0.4 |
| 17 N25.1 | 腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症) | 126 | 110 | 15 | 7.33 | 8.5±5.1 | 13 | 2 | 102 | 0 | 0.4 |
| 18 D34 | 甲状腺腺腫 | 123 | 21 | 101 | 0.21 | 13.7±3.5 | 41 | 0 | 81 | 0 | 0.4 |
| 19 E25.9 | 副腎性器症候群(AGS) | 89 | 33 | 56 | 0.59 | 12.8±4.2 | 2 | 0 | 87 | 0 | 0.3 |
| 20 E28.3 | 原発性性腺機能低下症(女) | 74 | 3 | 70 | 0.04 | 12.9±4.7 | 16 | 0 | 54 | 0 | 0.2 |
| 20位までの小計 | | 28,945 | 13,161 | 15,548 | 0.85 | 10.5±4.6 | 5,022 | 157 | 22,619 | 209 | 96.5 |
| 総計 | | 30,583 | 13,990 | 16,347 | 0.86 | 10.5±4.6 | 5,328 | 162 | 23,894 | 219 | 100 |

登録疾患数:112

平成15年度

| ICD | 疾患名 | 総患者数 | 男 | 女 | 性比 | 年齢 | 新規 | 転入 | 継続 | その他 | % |
|-----------|-----------------------------|--------|--------|--------|-------|----------|-------|-----|--------|-----|------|
| 1 E23.0E | 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 11,314 | 7,473 | 3,765 | 1.98 | 10.9±3.4 | 2,231 | 75 | 8,930 | 72 | 38.6 |
| 2 E03.1A | 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない) | 4,128 | 1,788 | 2,299 | 0.78 | 6.7±5.2 | 576 | 62 | 3,456 | 34 | 14.1 |
| 3 E05.0 | 甲状腺機能亢進症 | 3,080 | 467 | 2,593 | 0.18 | 14.3±3.0 | 754 | 14 | 2,273 | 39 | 10.5 |
| 4 E22.8 | 思春期早発症 | 2,149 | 339 | 1,789 | 0.19 | 10.2±3.1 | 507 | 12 | 1,602 | 26 | 7.3 |
| 5 E03.9 | 甲状腺機能低下症 | 1,864 | 739 | 1,099 | 0.67 | 8.4±5.3 | 373 | 17 | 1,457 | 17 | 6.4 |
| 6 E06.3 | 慢性甲状腺炎 | 1,066 | 87 | 975 | 0.09 | 13.7±3.0 | 243 | 2 | 810 | 11 | 3.6 |
| 7 Q96 | ターナー(Turner)症候群 | 1,018 | 12 | 998 | 0.01 | 11.7±4.3 | 146 | 5 | 858 | 7 | 3.5 |
| 8 E25.0 | 先天性副腎(皮質)過形成 | 881 | 427 | 450 | 0.95 | 8.4±5.4 | 78 | 9 | 790 | 4 | 3.0 |
| 9 Q87.1A | ブラーダー・ウィルリ(Prader-Willi)症候群 | 471 | 265 | 205 | 1.29 | 8.2±5.0 | 90 | 3 | 368 | 10 | 1.6 |
| 10 E23.0A | 下垂体機能低下(不全)症 | 336 | 177 | 158 | 1.12 | 11.8±5.1 | 75 | 1 | 259 | 1 | 1.1 |
| 11 E23.2 | 下垂体性(真性)尿崩症 | 332 | 180 | 147 | 1.22 | 11.0±4.9 | 41 | 6 | 284 | 1 | 1.1 |
| 12 E24.9B | 周期性ACTH症候群 | 187 | 81 | 102 | 0.79 | 10.7±3.9 | 41 | 0 | 142 | 4 | 0.6 |
| 13 E20.0 | 特発性副甲状腺機能低下症 | 181 | 103 | 76 | 1.36 | 10.0±5.1 | 37 | 1 | 142 | 1 | 0.6 |
| 14 E04.0 | 単純甲状腺腫 | 176 | 30 | 144 | 0 | 13.4±3.6 | 48 | 0 | 127 | 1 | 0.6 |
| 15 E29.1 | 原発性性腺機能低下症(男) | 157 | 154 | 2 | 77.00 | 11.3±5.2 | 32 | 0 | 119 | 6 | 0.5 |
| 16 E20.1 | 仮性副甲状腺機能低下症 | 137 | 77 | 60 | 1.28 | 10.9±4.7 | 28 | 0 | 109 | 0 | 0.5 |
| 17 N25.1 | 腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症) | 131 | 113 | 18 | 6.28 | 8.5±4.9 | 15 | 2 | 114 | 0 | 0.4 |
| 18 D34 | 甲状腺腺腫 | 84 | 11 | 72 | 0.15 | 12.8±3.6 | 23 | 1 | 59 | 1 | 0.3 |
| 19 E16.2 | 特発性低血糖症 | 74 | 38 | 36 | 1.06 | 7.7±4.7 | 11 | 1 | 62 | 0 | 0.3 |
| 20 E25.9 | 副腎性器症候群(AGS) | 74 | 25 | 47 | 0.53 | 13.1±4.4 | 1 | 0 | 73 | 0 | 0.3 |
| 20位までの小計 | | 27,840 | 12,586 | 15,035 | 0.84 | 10.5±4.6 | 5,350 | 211 | 22,034 | 235 | 95.0 |
| 総計 | | 29,310 | 13,301 | 15,773 | 0.84 | 10.5±4.6 | 5,648 | 216 | 23,195 | 241 | 100 |

登録疾患数:112

平成16年度

| ICD | 疾患名 | 総患者数 | 男 | 女 | 性比 | 年齢 | 新規 | 転入 | 継続 | その他 | % |
|-----------|-----------------------------|-------|-------|-------|----------|----------|-----|----|-------|-----|------|
| 1 E23.0E | 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 1,608 | 1,102 | 502 | 2.20 | 10.9±3.4 | 334 | 7 | 1,260 | 7 | 35.8 |
| 2 E03.1A | 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない) | 623 | 294 | 327 | 0.90 | 7.5±4.8 | 74 | 10 | 534 | 5 | 13.9 |
| 3 E05.0 | 甲状腺機能亢進症 | 478 | 76 | 400 | 0.19 | 14.3±2.8 | 119 | 2 | 353 | 4 | 10.6 |
| 4 E03.9 | 甲状腺機能低下症 | 328 | 130 | 196 | 0.66 | 8.3±4.9 | 40 | 3 | 282 | 3 | 7.3 |
| 5 E22.8 | 思春期早発症 | 319 | 45 | 274 | 0.16 | 10.1±2.9 | 68 | 1 | 250 | 0 | 7.1 |
| 6 Q96 | ターナー(Turner)症候群 | 188 | 3 | 185 | 0.02 | 11.8±3.6 | 21 | 1 | 166 | 0 | 4.2 |
| 7 E06.3 | 慢性甲状腺炎 | 171 | 9 | 160 | 0.06 | 14.1±2.3 | 43 | 2 | 124 | 2 | 3.8 |
| 8 E25.0 | 先天性副腎(皮質)過形成 | 158 | 81 | 77 | 1.05 | 9.6±5.0 | 8 | 1 | 149 | 0 | 3.5 |
| 9 Q87.1A | ブラーダー・ウィルリ(Prader-Willi)症候群 | 83 | 41 | 42 | 0.98 | 9.0±4.9 | 15 | 2 | 66 | 0 | 1.8 |
| 10 E23.0A | 下垂体機能低下(不全)症 | 75 | 36 | 39 | 0.92 | 12.1±4.7 | 12 | 0 | 63 | 0 | 1.7 |
| 11 E23.2 | 下垂体性(真性)尿崩症 | 57 | 28 | 29 | 0.97 | 10.9±4.7 | 15 | 0 | 42 | 0 | 1.3 |
| 12 E29.1 | 原発性性腺機能低下症(男) | 35 | 35 | 0 | 11.0±4.5 | 3 | 0 | 32 | 0 | 0.8 | |
| 13 E04.0 | 単純甲状腺腫 | 29 | 5 | 24 | 0.21 | 14.5±2.4 | 8 | 0 | 21 | 0 | 0.6 |
| 14 E20.0 | 特発性副甲状腺機能低下症 | 27 | 17 | 9 | 1.89 | 11.2±5.0 | 5 | 1 | 21 | 0 | 0.6 |
| 15 N25.1 | 腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症) | 27 | 23 | 4 | 5.75 | 10.2±4.3 | 1 | 0 | 26 | 0 | 0.6 |
| 16 E24.9B | 周期性ACTH症候群 | 24 | 10 | 13 | 0.77 | 9.8±4.0 | 8 | 0 | 16 | 0 | 0.5 |
| 17 E20.1 | 仮性副甲状腺機能低下症 | 18 | 11 | 7 | 1.57 | 11.3±4.3 | 1 | 0 | 17 | 0 | 0.4 |
| 18 I15.0 | 腎血管性高血圧 | 18 | 10 | 8 | 1.25 | 9.8±6.2 | 3 | 0 | 15 | 0 | 0.4 |
| 19 E16.2 | 特発性低血糖症 | 14 | 9 | 5 | 1.80 | 8.8±6.0 | 2 | 0 | 12 | 0 | 0.3 |
| 20 E28.3 | 原発性性腺機能低下症(女) | 14 | 5 | 9 | 0.56 | 13.5±2.9 | 3 | 0 | 10 | 1 | 0.3 |
| 20位までの小計 | | 4,294 | 1,970 | 2,310 | 0.85 | 10.6±4.4 | 783 | 30 | 3,459 | 22 | 95.6 |
| 総計 | | 4,492 | 2,084 | 2,393 | 0.87 | 10.7±4.4 | 815 | 32 | 3,623 | 22 | 100 |

登録疾患数:77