

平成 18 年度厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
「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」
分担研究「内分泌疾患の登録・評価・情報提供に関する研究」

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

小児慢性特定疾患治療研究事業では統一されたフォーマットによる登録体制が平成 10 年度から開始されている。本研究では、都道府県別の登録患者数の年次推移、上位 20 疾患の平成 14 年度からの年次推移および頻度の多い甲状腺疾患、副腎疾患、思春期早発症、ターナー症候群、プラーダー・ヴィルリ症候群に関しては平成 10 年度からの登録患者の年齢分布および新規登録患者の年齢、発症年齢も加え年次推移を集計した。都道府県別および上位 20 疾患の年次推移では全体として変わりはなかった。登録数の増加した疾患は、先天性甲状腺機能低下症、甲状腺機能低下症、ターナー症候群およびプラーダー・ヴィルリ症候群であった。登録数の減少した疾患は副腎性器症候群であった。先天性甲状腺機能低下症は、6 歳までに 90% 以上が新規登録されるが、年齢とともに漸減し 6 歳前後で 0 歳時の約半数となっていた。甲状腺機能亢進症は、0 歳に小さなピークがあり、その後 6 歳頃から徐々に増加し、13 歳頃から一定となっていた。新規登録患者の年齢分布は発症年齢とほぼ一致していた。甲状腺機能低下症は、男子は 11 歳以降に減少女子は患者数が増加していた。新規登録患者の発症年齢、登録年齢は 0 歳が最も多く、先天性甲状腺機能低下症の一部も登録されていると思われた。慢性甲状腺炎は、9 歳前後で増加し始め 14~15 歳でピークとなり 18 歳まで大きな変化はなかった。新規登録患者のピークは 10~15 歳で、年齢分布および発症年齢はほぼ同様の分布であった。先天性副腎（皮質）過形成、21 水酸化酵素欠損症、副腎性器症候群は同義ととらえられる可能性があるが、先天性副腎（皮質）過形成が最も登録患者数が多く、その年齢分布は 0 歳が他の年齢の約 2 倍である以外は、ほぼ均等であった。思春期早発症の登録患者分布は女子ではピークが 10 歳のほぼ正規分布を示し、男子ではピークが 13 歳にあった。新規登録患者の年齢と発症時年齢には約 2 歳の差があった。ターナー症候群では、0~12 歳まで漸増し以後はほぼ一定であった。新規登録患者は 3~4 歳で一つのピークがあり、7 歳頃から再び漸増し 12 歳前後でピークが存在した。プラーダー・ヴィルリ症候群では、登録患者の年齢分布はほぼ均等であった。新規登録患者は、0 歳で約 25% と最も多く、6 歳までに約 70% が占めていた。

A.はじめに

小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）では統一されたフォーマットによる登録体制が平成 10 年度から開始されている。これにより、統一された選定基準に基づいたデータによる全国的な集計から、小慢疾患の疫学的解析、および縦断的解析が可能である。しがたがって、本研究では、小児慢性内分泌疾患について、都道府県別・疾患別の登録状況の解析を実施した。

B.研究方法

1) 都道府県別登録患者数の年次推移

平成 10 年度からの登録患者数を集計した。政令指定都市、中核都市の患者数は所属する都道府県にまとめて集計した。

2) 疾患毎の年次推移

I) 平成 14 年度～16 年度に関し、登録が多い上位 20 疾患について、男女比、年齢、新規・継続数を集計した。

II) 上位 20 疾患の中で、成長ホルモン分泌不全性低身長症を除いた、頻度の多い疾患である、甲状腺疾患（先天性甲状腺機能低下症（E03.1A）、甲状腺機

能亢進症（E05.0）、甲状腺機能低下症（E03.9）、慢性甲状腺炎（E06.3）、単純甲状腺腫（E04.0）、甲状腺腺腫（D34）、副腎疾患（先天性副腎（皮質）過形成（E25.0）、副腎性器症候群（AGS）（E25.9）、21 水酸化酵素欠損症（E25.0A））、思春期早発症（E22.8）、ターナー症候群（Q96）およびプラーダー・ヴィルリ症候群（Q87.1A）について、平成 10 年度からの男女比、年齢、新規・継続数を集計し、また、年齢別に登録患者を集計した。さらに、新規登録患者については、発症時年齢分布も集計した。

C.結果と考察

1) 都道府県別登録患者数の年次推移（表 1）

平成 16 年度は、未提出自治体自治体が 10 以上あるため、登録合計人数が少なくなっている。また、平成 10 年度も、登録患者数が少なく、これは登録開始が始まった年であり、スムーズな登録が行われなかつた可能性が要因として考えられる。平成 11 年～15 年度にかけては、登録合計人数は 30,000 人前後でほぼ一定しているが、自治体によっては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) 疾患毎の年次推移

I) 登録が多い上位 20 疾患（表 2）

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 2 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 8 疾患は順位が同じであり、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。また、12 位以下の疾患の内分泌疾患に占める割合は、それぞれ 1%未満であった。上位 20 位で内分泌疾患群患者のほぼ 95% を占めている。

II-1) 先天性甲状腺機能低下症（E03.1A）

平成 10 年から 14 年にかけ患者数および内分泌疾患に占める割合が増加した（表 3-1）。登録患者数の推移を年齢別にみると、特に増加の多い年齢はなく、全体的に増加していた（表 3-2）。従って登録患者の平均年齢の変化はなかった。また、性比にも大きな変化はなかった（表 3-1、表 3-2）。登録患者の年齢分

布のピーク 0 歳にありは、男女ともに年齢が上昇するとともに、登録患者数は減少し、6 歳前後で 0 歳時の約半数となっていた（表 3-1、図 1-1）。このことは、病型診断により、登録時先天性甲状腺機能低下症と診断されたものが、一過性甲状腺機能低下症等に確定診断され、治療が不要となるため、登録継続がなされなくなることによるのかもしれない。次に、新規登録患者の年齢分布を見ると、6 歳までに 9 割以上の患者が新規登録されている（表 3-3、図 1-2）。先天性甲状腺機能低下症は、新生児マスククリーニング（MS）対象疾患であり、その多くが新生児期に診断されているはずであるが、0 歳での登録は 6 割にとどまった。この要因として、医療費の負担について、自治体によっては乳幼児医療による補助があることが関係しているかもしれないが詳細は不明である。したがって、各自治体毎に登録患者数の年齢分布が異なる可能性があり、今後の検討課題である。その他、考えられる要因としては、継続申請者の他自治体への移動時に新規登録患者として登録されてしまう可能性や単純に発症当時は登録されなかつた可能性がある。これについては、個人名で登録することできるようになれば、解消できる可能性がある。また、新規登録患者の発症時年齢は、約 9 割が 0 歳であった（表 3-4、図 1-2）。これに関しては、「先天性」疾患ではあるが、治療開始された年齢を登録された可能性、登録時の技術的なトラブルの可能性があるかもしれないが詳細は不明である。

II-2) 甲状腺機能亢進症（E05.0）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 4-1、表 4-2、図 2-1）。新規登録患者は 0 歳に小さなピークがあり、6 歳頃から徐々に登録患者が増加し、13～14 歳に最も多く、その後はほぼ一定である（表 4-3、図 2-2）。新規登録患者の年齢分布および発症年齢はほぼ同様の分布を示し、初診後まもなく登録されていることが推測された。

II-3) 甲状腺機能低下症（E03.9）

平成 10 年から 14 年にかけ患者数および内分泌疾患に占める割合が増加した（表 5-1）。登録患者数の

推移を年齢別にみると、特に増加の多い年齢はなく、全体的に増加していた（表 5-2）。従って登録患者の平均年齢の変化はなかった。また、性比にも大きな変化はなかった（表 5-1、表 5-2）。登録患者の年齢分布は、0～18 歳までほぼ均等に分布しているが、男女別に見ると男子は 11 歳以降に患者数が減少し、女子は患者数が増加している（表 5-2、図 3-1）。一方、新規登録患者のおよそ 25% は 0 歳であり、また、発症年齢は約半数で 0 歳となっていた（表 5-3、表 5-4、図 3-2）。よって、甲状腺機能低下症（E03.9）に登録されている患者は、先天性甲状腺機能低下症および後天性甲状腺機能低下症の両者が含まれていると推測された。

II-4) 慢性甲状腺炎（E06.3）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 6-1、表 6-2、図 4-1）。登録患者は、9 歳前後で増加し始め 14～15 歳でピークとなり 18 歳まで大きな変化はなかった。新規登録患者のピークは 10～15 歳であった。新規登録患者の年齢分布および発症年齢はほぼ同様の分布を示し（表 6-3、表 6-4、図 4-2）、初診後まもなく登録されていることが推測された。

II-5) 単純甲状腺腫（E04.0）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 7-1、表 7-2、図 5-1）。新規登録患者の年齢分布および発症年齢はほぼ同様の分布を示したが、発症年齢の記載されていない割合が多かった（表 7-3、表 7-4、図 5-2）。

II-6) 甲状腺腺腫（D34）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 8-1、表 8-2、図 6-1）。新規登録患者の年齢分布および発症年齢はほぼ同様の分布を示したが、発症年齢の記載されていない割合が多かった（表 8-3、表 8-4、図 6-2）。

II-7) 先天性副腎（皮質）過形成（E25.0）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 9-1、表 9-2、図 7-1）。登録患者の年齢分布は、0 歳が他の年齢の約 2 倍である以外は、ほぼ均等であった。これは、同

じ新生児マスククリーニング対象疾患である先天性甲状腺機能低下症が 6 歳以降に登録患者数が減少していることとは対照的である。次に、新規登録患者の年齢分布を見ると、約 6 割が 0 歳であった（表 9-3、図 7-2）。これは、先天性甲状腺機能低下症と同様の傾向であった。また、新規登録患者の発症年齢は、ほぼ 100% が 0 歳とされており（表 9-4、図 7-2）、同じく先天性疾患の先天性甲状腺機能低下症では、約 90% であったこととは対照的であった。

II-8) 副腎性器症候群（AGS）（E25.9）

新規および継続患者数、内分泌疾患に占める割合も減少してきている（表 10-1）。これは、この病名が使用されなくなってきており、先天性副腎（皮質）過形成や 21 水酸化酵素欠損症の病名で登録されるようになっている可能性が考えられる。

II-9) 21 水酸化酵素欠損症（E25.0A）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 11-1、表 11-2、図 9-1）。先天性副腎（皮質）過形成の 90% 以上は、21 水酸化酵素欠損症であるが、小慢事業では先天副腎（皮質）過形成として登録されていると考えられる。

II-10) 思春期早発症（E22.8）

平成 11 年から、患者数、男女比、内分泌疾患に占める割合に大きな違いはなかった（表 12-1、表 12-2、図 10-1）。登録患者分布は女子ではピークが 10 歳のほぼ正規分布を示し、男児ではピークが 13 歳にあった（表 12-2、図 10-1）。新規登録患者の発症時年齢と登録年齢には約 2 歳の差があった（表 12-3、表 12-4、図 10-2）。これは、先に述べた後天性の甲状腺疾患とは対照的であるが、疾患の性質上、身体所見が明らかとなってくるまでにある程度の期間があるためと考えられる。

II-11) ターナー症候群（Q96）

平成 11 年から 13 年にかけ、登録患者が増加したがそれ以降は一定となっている（表 13-1）。登録患者年齢分布は、0～12 歳まで年齢毎に漸増し、以後はほぼ一定数となっている（表 13-2、図 11-1）。新規登録患者は、3～4 歳で一つのピークがあり、7 歳頃から再び患者数が増え、12 歳前後に再びピークが存

在する（表 13-3、図 11-2）。これは、疾患の特徴である低身長および性腺機能低下が明らかとなる年齢と一致するものと考えられた。新規登録患者の発症年齢は、この疾患が染色体異常によるものであるため、0歳としたものが70%弱であったが、その他は登録時すなわち徵候が明らかとなった年齢を発症としているものと推測された（表 13-4、図 11-2）。

II-1-2) プラーダー・ヴィルリ症候群 (Q87.1A)

男女比に変化はないが、患者数および内分泌疾患に占める割が増加してきている（表 14-1）。特に平成14年は新規登録患者が増加していた。これは、この年にこの疾患に対し成長ホルモン治療が認可されたことの影響があるのかもしれない。登録患者の年齢分布はほぼ均等であった（表 14-2、図 12-1）。新規登録患者の年齢分布は、0歳で約25%と最も多く、6歳までに約70%が占めている（表 14-3、図 12-1）。発症年齢は、ほぼ100%が0歳と登録されており（表 14-4、図 12-1）、おなじく先天異常のターナー症候群とは対照的であった。

D.まとめ

小慢事業である内分泌疾患について、都道府県別の登録患者数の年次推移、上位20疾患の年次別推移および頻度の多い甲状腺疾患、副腎疾患、思春期早発症、ターナー症候群、プラーダー・ヴィルリ症候群の年次別推移を集計した。平成10年度以降、都道府県別および上位20疾患の年次推移では全体として変わりはない。また、上記に挙げた疾患群においても、大きな変化は認められなかった。小慢事業は、全国を対象とした、統一されたフォーマットによる登録システムであり、疾患の情報を医療の枠組みで共有するためのデータベースとして極めて重要である。しかしながら、今後、データ解析を行っていくにあたり、いくつかの

改善の余地が明らかとなった。

一つは、新生児マスククリーニング疾患である先天性甲状腺機能低下症および先天性副腎（皮質）過形成の両者において、多くは0歳で診断されると推定されるが、0歳での登録は6割にとどまっていたり、各年度の登録者数を発症数等の推定に用いるにあたっては注意が必要である。これに対しては、発症時年号、医療機関の初診時年号を解析する必要がある。また、患者名で登録することができれば、他自治体への移動に伴う時に発生しうる技術的な登録トラブルは解消されると思われる。二つ目は、同一の病名に複数の疾患が含まれる可能性があることである。今回、甲状腺機能低下症（E03.9）として一部の先天性甲状腺機能低下症患者が含まれている可能性が示唆された。また、甲状腺機能低下症と登録されたものには、慢性甲状腺炎による甲状腺機能低下も含まれている可能性は否定できない。これを避けるためには、各病名にエントリー基準を予め設けるのも有用ではないかと思われた。三つ目は、副腎疾患においては、先天性副腎（皮質）過形成、21水酸化酵素欠損症、副腎性器症候群は同義ととらえられる場合があり、21水酸化酵素欠損症、副腎性器症候群の登録者数は少ないため、病名を統一した方が、データ解析には有用であろうと思われた。

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

表1 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	1,317
青森県	334	325	319	315	312	53	68
岩手県	353	376	378	387	388	391	354
宮城県	857	739	883	1,217	806	861	808
秋田県	203	255	279	223	299	237	260
山形県	265	315	307	325	319	307	328
福島県	484	486	527	541	523	547	482
茨城県	542	481	554	371	286	268	74
栃木県	344	140	289	380	387	385	304
群馬県	38	248	300	332	275	72	387
埼玉県	293	1,404	1,429	1,371	1,331	1,219	1,404
千葉県	691	1,010	1,060	596*	1,020	765	699*
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	519*
新潟県	382	635	644	671	659	687	595
富山県	367	142	401	443	375	353	348
石川県	119	245	190	139	204	212	230
福井県	190	189	180	183	187	212	238
山梨県	208	214	216	219	255	256	271
長野県	391	98	223	284	263	322	291*
岐阜県	281	202	352	452	460	432	311*
静岡県	1,188	643	1,212	1,193	896	1,272	523*
愛知県	889	2,193	2,067	2,109	1,954	2,039	1,990
三重県	376	195	501	477	546	532	38
滋賀県	477	490	474	481	514	524	*
京都府	764	794	669	645	157	677	879
大阪府	2,366	2,658	2,589	2,605	2,630	2,862	3,039
兵庫県	325	1,581	748	1,633	1,662	272	1,296
奈良県	416	470	411	454	489	516	379*
和歌山県	356	332	324	305	333	319	*
鳥取県	112	129	133	158	160	150	153
島根県	221	231	256	82	180	311	276
岡山県	527	571	624	676	757	767	386*
広島県	926	1,228	1,247	1,245	1,418	1,164	660*
山口県	370	406	364	445	477	524	423
徳島県	149	145	158	166	0*	169	159
香川県	393	367	396	400	361	364	366
愛媛県	368	401	387*	440	467	471	467
高知県	202	259	275	275	254	254	226
福岡県	855	1,201	932*	1,129	1,111	1,108	990*
佐賀県	26	232	36	227	244	265	259
長崎県	470	481	490	439	479	503	164
熊本県	533	556	612	553	560	523	85*
大分県	294	304	339	320	312	181	152*
宮崎県	410	397	339	379	350	366	363
鹿児島県	247	321	453	271	603	636	673
沖縄県	538	563	592	602	662	723	795
合計	24,129	29,178	27,772	31,044	30,583	29,987	25,793

政令指定都市、中核市と都道府県からの報告を都道府県別に集計した。
*:未提出自治体を含む

II-7) 先天性副腎(皮質)過形成(E25.0)

表9-1 総登録患者

患者数	男	女	性比	新規	転入	継続	その他	%	
平成10年	716	343	361	0.95	100	12	569	35	3.0
平成11年	926	434	486	0.89	93	12	805	16	3.2
平成12年	1001	475	521	0.91	101	5	873	12	3.3
平成13年	985	481	499	0.96	99	11	851	20	3.1
平成14年	935	452	478	0.95	83	2	805	4	3.1
平成15年	908	437	467	0.94	82	9	813	4	3.0
平成16年	751	375	376	1.00	69	6	669	7	2.9

表9-2 総登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	8.3±5.4	64	38	35	40	37	33	41	41	32	34	28	31	36	32	37	34	19	4	5	
平成11年	8.2±5.4	93	45	47	46	51	44	48	51	39	57	47	42	32	37	41	47	44	26	12	0
平成12年	8.4±5.4	90	55	52	55	52	60	44	52	55	45	70	54	40	43	45	39	57	39	7	5
平成13年	8.3±5.4	103	56	56	56	48	46	52	49	52	61	51	51	58	42	45	42	37	46	5	5
平成14年	7.9±5.7	113	45	65	54	53	55	41	44	47	46	41	40	52	51	38	39	40	29	3	4
平成15年	8.4±5.4	88	42	49	60	60	51	55	42	37	53	43	43	47	51	49	44	44	38	3	2
平成16年	8.3±5.2	72	40	31	42	51	49	53	34	44	43	41	32	35	45	36	40	30	25	5	1

表9-3 新規登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	2.8±4.3	46	7	9	6	2	1	2	1	5	0	2	1	1	1	0	0	2	1	0	0
平成11年	2.6±4.4	54	4	7	4	3	1	2	2	2	1	2	0	0	3	0	1	0	1	1	0
平成12年	2.8±4.4	56	6	8	4	2	1	5	3	2	0	1	0	3	0	1	2	2	0	0	0
平成13年	1.7±3.2	69	6	7	3	2	1	2	2	1	2	1	1	0	1	1	0	0	0	0	0
平成14年	1.7±0.0	64	1	4	2	3	0	0	1	1	0	0	0	0	1	2	1	0	0	0	0
平成15年	2.4±3.9	50	4	6	2	2	3	3	0	4	0	2	1	1	2	0	1	0	0	0	0
平成16年	2.8±4.1	39	4	2	5	3	2	1	3	2	2	1	0	1	1	0	1	0	0	0	0

表9-4 新規登録患者の発症時年齢

発症時年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	0.0±0.3	80	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成11年	0.0±0.3	85	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成12年	0.0±0.3	93	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成13年	0.1±0.3	85	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成14年	0.0±0.0	79	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成15年	0.2±1.0	70	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成16年	0.3±2.0	57	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0

図7-1

平成15年度

□男 ■女

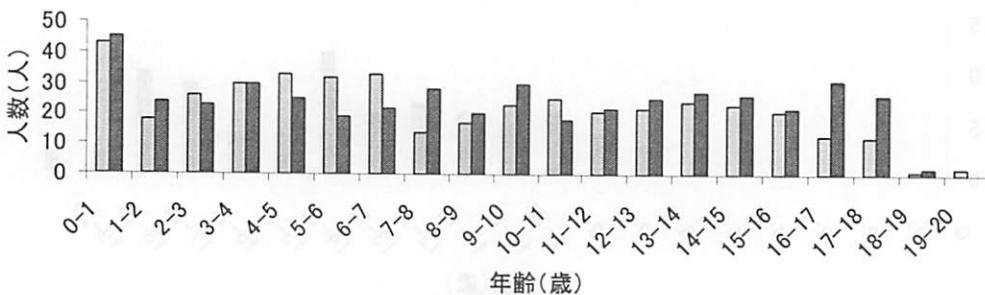
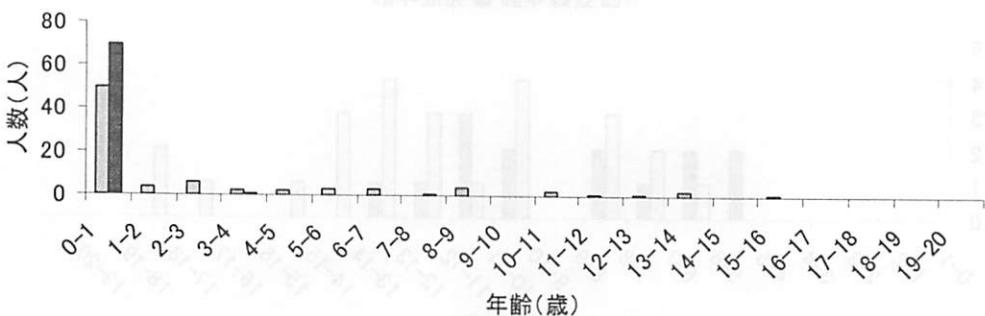


図7-2

平成15年度新規登録患者

□登録年齢 ■発症年齢



II-8) 副腎性器症候群(AGS) (E25.9)

表10-1 総登録患者

	患者数	男	女	性比	新規	転入	継続	その他	%
平成10年	107	34	73	0.47	9	1	94	3	0.4
平成11年	139	50	88	0.57	9	0	130	0	0.5
平成12年	116	39	77	0.51	3	2	111	0	0.4
平成13年	116	39	77	0.51	8	2	105	1	0.4
平成14年	89	33	56	0.59	2	0	87	0	0.3
平成15年	74	25	47	0.53	1	0	73	0	0.2
平成16年	51	18	33	0.55	0	0	49	2	0.2

表10-2 総登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	11.2±4.9	3	1	5	1	2	6	2	4	7	3	7	7	9	8	7	5	8	3	1	
平成11年	11.6±4.7	4	0	3	5	3	4	5	2	8	5	8	10	14	10	12	7	11	11	3	
平成12年	12.3±4.6	2	2	2	2	4	2	6	3	3	2	10	8	13	12	12	13	9	2	1	
平成13年	11.7±4.6	1	2	2	4	5	5	2	5	6	3	5	4	8	11	14	8	16	5	0	1
平成14年	12.8±4.2	0	0	2	2	1	3	2	2	4	5	3	3	6	7	9	14	7	11	2	0
平成15年	13.2±4.4	1	0	1	1	1	3	1	3	2	6	1	4	1	4	11	10	12	6	2	2
平成16年	12.6±4.8	0	0	0	0	2	1	0	3	2	2	4	5	2	3	4	9	6	5	2	1

表10-3 新規登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	10.1±6.6	1	0	0	0	0	2	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	0	0
平成11年	4.8±7.3	4	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0
平成12年	10.3±7.1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0
平成13年	5.8±5.7	1	0	1	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0
平成14年	0.0±0.0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
平成15年	0.0±0.0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成16年	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

表10-4 新規登録患者の発症時年齢分布

発症時年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	2.1±3.8	6	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
平成11年	0.0±0.0	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成12年	0.0±0.0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成13年	0.0±0.0	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成14年	0.0±0.0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成15年	0.0±0.0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成16年	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

図8-1

平成15年度

□男 ■女

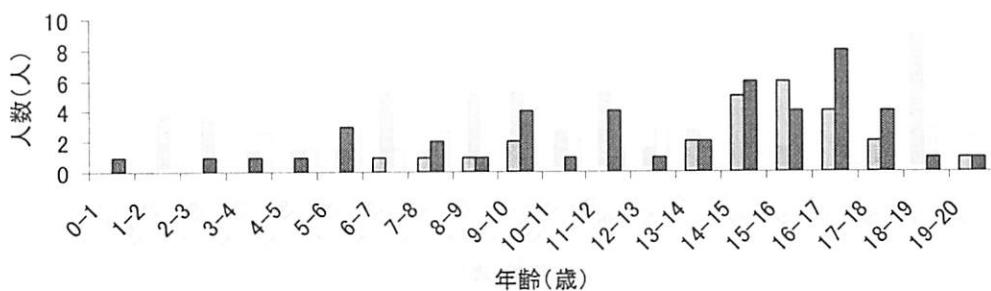
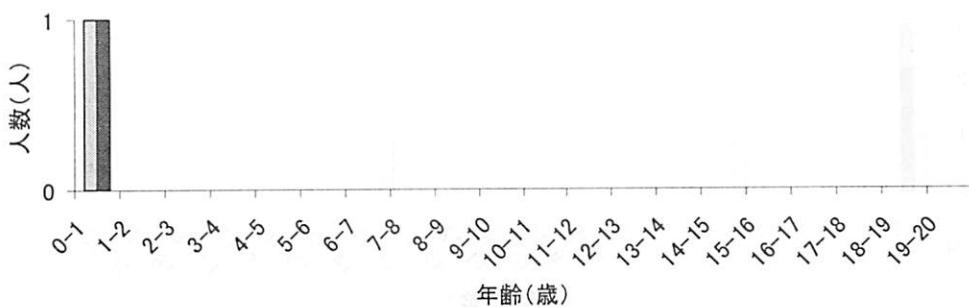


図8-2

平成15年度新規登録患者

□登録年齢 ■発症年齢



II-9) 21 水酸化酵素欠損症 (E25.0A)

表11-1 総登録患者

患者数	男	女	性比	新規	転入	継続	その他	%	
平成10年	38	16	22	0.73	4	1	33	0	0.2
平成11年	50	18	31	0.58	12	0	38	0	0.2
平成12年	50	24	26	0.92	7	0	42	1	0.2
平成13年	60	25	35	0.71	7	1	51	1	0.2
平成14年	63	24	39	0.62	4	0	58	1	0.2
平成15年	69	25	44	0.57	3	0	66	0	0.2
平成16年	60	23	36	0.64	6	4	50	0	0.2

表11-2 総登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	7.5±5.1	6	3	1	0	4	2	1	2	3	3	1	3	3	1	1	3	1	0	0
平成11年	8.3±5.1	3	1	4	3	2	6	4	1	2	4	2	3	2	3	0	2	3	0	2
平成12年	8.1±5.3	4	2	6	2	2	3	4	3	2	2	4	1	2	2	6	0	1	2	1
平成13年	8.2±4.8	4	1	4	6	3	3	4	7	2	3	6	4	3	1	2	4	1	0	1
平成14年	8.6±4.8	5	1	3	5	4	2	3	2	7	4	5	3	6	1	4	3	3	1	0
平成15年	8.3±5.1	9	2	1	2	8	3	3	5	4	5	4	3	5	4	2	3	3	3	0
平成16年	8.2±4.5	2	4	4	2	3	9	3	2	4	2	7	4	3	4	4	1	1	1	0

表11-3 新規登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	1.8±2.2	2	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成11年	7.2±5.4	3	0	0	0	1	1	0	0	0	1	1	1	2	0	0	0	0	0	0
平成12年	4.0±6.0	4	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0
平成13年	2.2±2.4	3	0	2	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成14年	7.3±0.0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0
平成15年	5.7±6.6	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
平成16年	6.1±6.0	2	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0

表11-4 新規登録患者の発症時年齢

発症時年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	0.1±0.1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成11年	0.0±0.0	12	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成12年	0.0±0.0	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成13年	0.0±0.1	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成14年	0.0±0.0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成15年	0.0±0.0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成16年	0.0±0.0	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

図9-1

平成15年度

□男 ■女

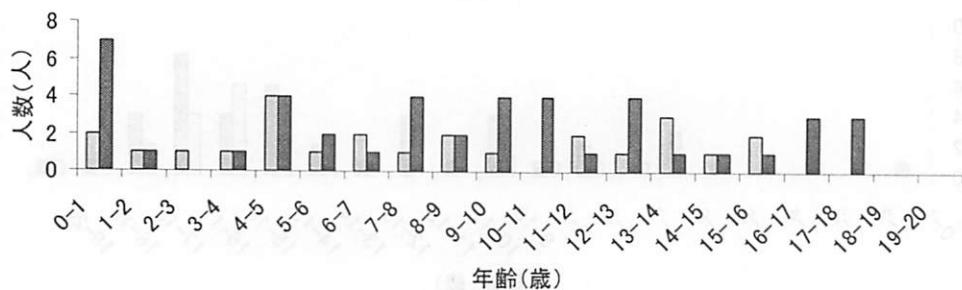
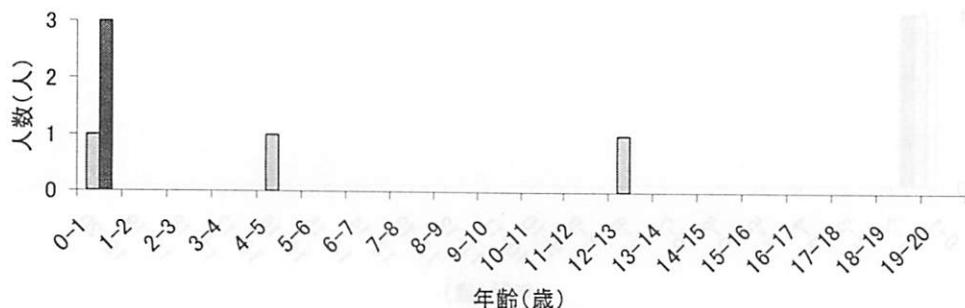


図9-2

平成15年度新規登録患者

□登録年齢 ■発症年齢



II-11) ターナー症候群 (Q96)

表13-1 総登録患者

	患者数	男	女	性比	新規	転入	継続	その他	%
平成10年	615	5	597	0.01	122	6	469	18	2.5
平成11年	854	5	843	0.01	173	7	658	16	2.9
平成12年	1029	10	1013	0.01	242	9	764	13	3.4
平成13年	1115	9	1096	0.01	180	9	909	6	3.6
平成14年	1093	9	1075	0.01	149	11	872	8	3.6
平成15年	1041	12	1021	0.01	148	5	879	7	3.5
平成16年	888	9	873	0.01	145	9	731	3	3.4

表13-2 総登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	12.1±4.0	6	4	4	10	7	15	15	33	31	35	32	57	40	49	75	50	50	33	10	6
平成11年	12.1±4.0	3	11	9	10	17	18	23	35	41	51	49	66	79	67	81	90	68	52	11	4
平成12年	12.0±4.1	1	3	17	18	27	33	41	47	50	71	60	70	92	110	73	91	88	76	21	5
平成13年	11.7±4.2	12	8	12	27	36	34	40	41	58	66	93	97	80	106	76	105	73	14	10	
平成14年	11.7±4.2	9	6	11	18	37	49	42	41	63	61	83	102	73	96	93	114	77	77	15	5
平成15年	11.7±4.3	4	4	11	23	31	42	50	36	63	65	78	95	92	78	89	81	101	65	12	7
平成16年	11.6±4.1	7	3	9	17	26	26	56	46	51	54	68	73	83	89	62	75	70	57	6	7

表13-3 新規登録患者の年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳	
平成10年	9.3±4.6	5	4	3	4	4	5	3	10	10	4	6	9	8	6	7	4	3	1	2	0
平成11年	10.3±4.3	1	6	5	4	6	6	10	10	9	10	12	16	17	14	14	9	9	4	0	0
平成12年	9.6±3.9	1	1	6	8	17	15	19	19	20	25	14	18	25	15	10	8	8	6	2	0
平成13年	8.7±4.4	6	6	5	12	16	9	17	7	11	12	12	18	12	10	8	6	6	4	0	0
平成14年	8.9±2.9	2	2	3	9	15	10	11	6	16	11	14	15	6	8	9	3	2	4	0	0
平成15年	9.4±4.0	1	1	6	12	7	7	7	8	12	10	18	16	15	9	3	6	5	0	0	1
平成16年	9.0±4.5	4	3	4	9	12	8	13	7	13	11	17	8	8	7	2	4	6	5	1	2

表13-4 新規登録患者の発症時年齢

発症時年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	1.1±3.1	69	2	0	0	3	1	3	0	0	0	0	1	1	1	1	0	0	0	0
平成11年	1.4±3.5	118	1	0	3	1	1	2	1	2	4	3	0	3	1	0	0	0	0	0
平成12年	0.9±2.8	167	4	0	7	1	4	1	0	1	2	1	1	2	2	0	1	0	0	0
平成13年	1.0±3.0	126	0	0	4	1	0	1	2	1	1	2	0	1	0	2	0	1	0	0
平成14年	1.0±2.9	97	0	3	1	1	2	1	1	2	1	2	1	0	0	0	0	1	0	0
平成15年	0.8±2.6	99	1	2	2	1	1	0	0	1	0	2	1	0	0	1	0	0	0	0
平成16年	0.9±2.8	102	1	0	1	2	0	3	0	1	2	1	1	1	0	1	0	0	0	0

図11-1

平成15年度

■男 □女

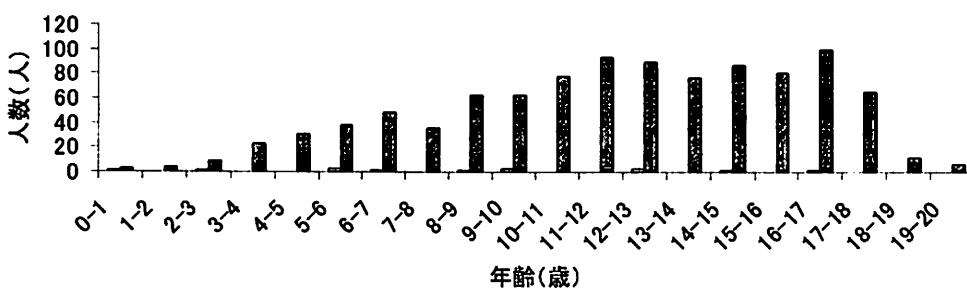
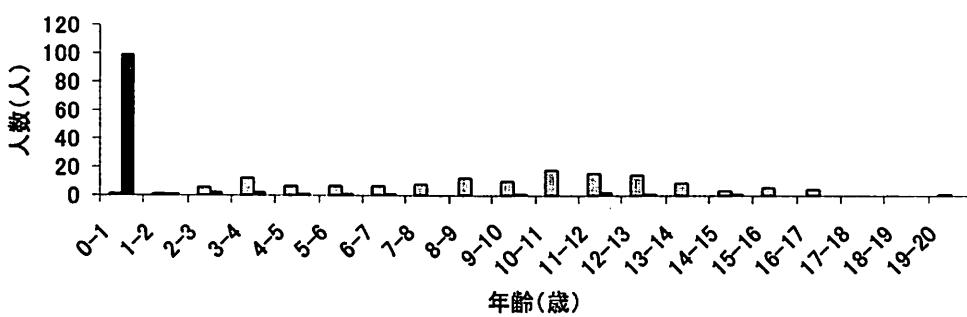


図11-2

平成15年度新規登録患者

□登録年齢 ■発症年齢



II-12) プラーダー・ヴィルリ症候群 (Q87.1A)

表14-1 総登録患者

	患者数	男	女	性比	新規	転入	継続	その他	%
平成10年	264	157	105	1.50	49	3	196	16	1.1
平成11年	324	180	140	1.29	51	6	262	5	1.1
平成12年	368	209	151	1.38	75	2	285	6	1.2
平成13年	401	221	174	1.27	80	1	309	8	1.3
平成14年	457	246	205	1.20	113	1	319	5	1.5
平成15年	481	267	213	1.25	93	3	375	10	1.6
平成16年	422	220	198	1.11	87	5	326	4	1.6

表14-2 総登録患者の年齢分布

	年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	8.6±5.4	12	18	14	24	19	16	16	10	5	12	13	10	11	11	23	13	19	7	0	2
平成11年	8.4±5.3	19	13	30	17	18	22	21	17	13	15	12	19	15	11	12	16	12	19	1	2
平成12年	8.5±5.0	16	14	24	32	23	29	23	22	20	14	18	17	25	17	18	16	20	10	1	2
平成13年	8.0±5.1	25	23	28	23	38	24	33	16	26	23	13	20	18	25	14	12	17	14	3	1
平成14年	8.1±5.2	35	30	21	26	29	39	30	33	16	25	25	16	17	18	30	18	13	18	2	3
平成15年	8.2±5.1	31	23	35	24	35	32	36	33	26	24	25	23	24	19	17	33	16	16	2	1
平成16年	8.3±5.0	23	21	17	41	29	28	27	32	30	22	16	16	22	20	17	21	18	16	3	1

表14-3 新規登録患者の年齢分布

	年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	6.4±5.6	9	5	1	8	1	1	1	3	1	1	2	0	4	2	2	2	0	0	0	0
平成11年	6.1±5.0	10	3	4	7	3	1	3	0	1	5	1	3	4	1	1	2	1	0	0	0
平成12年	6.3±5.0	11	6	9	7	6	7	1	3	0	1	3	4	5	4	3	3	1	0	0	0
平成13年	5.0±5.3	22	11	11	3	5	3	2	0	4	2	1	5	2	3	0	1	3	1	1	0
平成14年	6.1±2.0	17	9	8	7	10	9	10	9	2	2	5	3	4	2	4	2	3	2	0	0
平成15年	4.9±5.0	24	9	11	6	10	5	1	3	1	1	3	4	5	1	3	2	1	1	0	0
平成16年	5.2±4.6	14	10	8	16	7	3	4	2	5	1	4	1	5	2	2	1	1	1	0	0

表14-4 新規登録患者の発症時年齢

	発症時年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
平成10年	1.0±3.5	37	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0
平成11年	0.1±0.9	47	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成12年	0.2±1.6	66	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
平成13年	0.2±0.8	66	1	1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成14年	0.3±2.0	98	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
平成15年	0.0±0.2	83	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成16年	0.0±0.0	76	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

図 12-1

平成15年度

□男 ■女

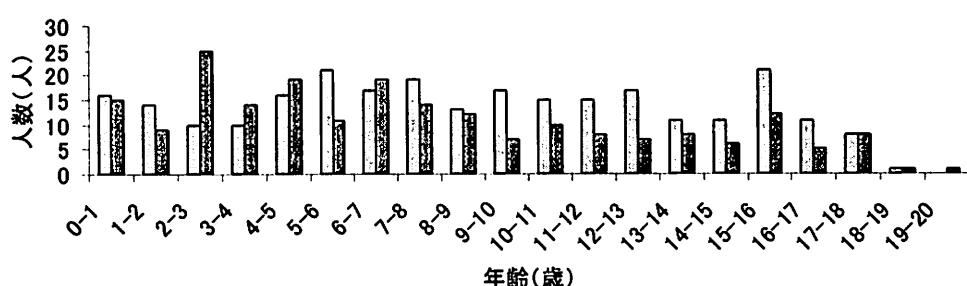


図 12-2

平成15年度新規登録患者

□登録年齢 ■発症年齢

