

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（国立病院機構香川小児病院副院長）

研究要旨

小児慢性特定疾患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自治体で入力され、中央集計された平成10年度から平成16年度の登録症例のデータを平成16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数から疾患頻度の算出を試みた。平成15年度の登録データはこれまでに全ての自治体から得ることができたが、平成16年度に関して得られたのは92自治体中79自治体（82.3%）からであった。登録データ入力時の誤りは、平成15年度は3件、平成16年度では5件であり、平成14年度までの件数（32～112件）と比較して改善していた。先天性代謝異常症登録患者数には大きな変化はなかったが、平成16年度では57.6%が本来の先天性代謝異常症以外の消化器疾患、骨疾患、皮膚疾患であった。平成16年度の新生児マスキリーニング対象疾患の新規登録患者52例中43例がマスキリーニングで発見されていた。9例がマスキリーニングでの発見の有無が不明であり、平成15年度の4例よりも増加していた。これらの症例では記載忘れの可能性があり、見逃し例と確定はできないと考えられる。平成10年度から16年度までの新規登録患者数から算出したマスキリーニング対象疾患の疾患頻度は高い傾向が、早期に重症化する可能性の高い有機酸代謝異常症では低い傾向が認められた。

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年度から小児慢性特定疾患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。患者の状況を正確に把握するためには、医療意見書が正確に記載され、その情報が登録されなければならない。

本年度は、昨年度に引き続いて登録システムにおける問題点を明らかにするために、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平成16年度のデータを中心に平成10年度から蓄積されている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10年度から平成16年度の登録データを用いて疾患別患者数を算出し、疾患毎の患者数、新規登録患者数、転入患者数、その他患者数マスキリーニング発見患者数、新規マスキリーニング発見患者数のデータベースを作成（図1）するとともに、平成11年度から平成16年度の新規

患者数から疾患頻度を算出した。

研究結果

1) 平成15・16年度登録患者数（表1・表2）

平成15年度ではじめて1桁3件となった疾患名の入力ミスは平成16年度でも5件と入力ミスの減少は維持されていた。患者基本情報のうち性別が未入力なのは、平成15年度で78件、平成16年度で63件と平成10～14年度の69件～94件と比較して差は認められなかった。また、平成15年度および平成16年度の新規・継続・転入が未入力なのは57件と63件であったが、平成13年度の189件、平成14年度の325件に比べて改善が認められた。

平成15年度に先天性代謝異常症として登録されていた患者数は、7,217名であり、これは平成11年度の6,373名、平成12年度の7,113名、平成13年度の7,293名、平成14年度の7,495名と比べても差はないと考えられる。平成16年度の登録患者数は6,277名であったがこれは現在までにデータを入手できた自治体数が82.3%であるためであり、これまでの患者数と比べて差はないと考えられる。平成17年度から消化器疾患に分類されるようになっ

た、先天性胆道閉鎖症、総胆管拡張症、総胆管嚢腫の患者数は、平成15年度で2,906名40.3%、平成16年度では2,534名40.5%と平成13年度の38.4%、平成14年度の39.6%とほぼ同じ割合であった。また、骨疾患に分離される軟骨無形成症と骨形成不全症では、平成15年度で1,137名15.8%、平成16年度で992名15.8%、皮膚疾患に分類される白皮症と色素性乾皮症は、平成15年度で92例1.3%、平成16年度で83名1.3%であった。本来神経疾患や血液免疫疾患など他の疾患群に分類されるべき疾患がまだ数例誤って先天性代謝異常として登録されていた。

高アンモニア血症や高ガラクトース血症など疾患名というよりは病態・症状名と考えられる登録病名で登録してある患者数は、高アンモニア血症が平成15年度で48名、16年度で52例、高ガラクトース血症では平成15年度0であったが平成16年度1名認められた。ガラクトース血症、チロジン血症、糖原病、ムコ多糖症など病因欠損酵素により病型分類されている疾患においても登録データにおいて病型分類がなされていない登録患者が、平成16年度でもガラクトース血症で96.7%、チロジン血症で100%、糖原病で51.3%、ムコ多糖症で33.3%認められた。

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、高フェニルアラニン血症、悪性高フェニルアラニン血症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症での新規登録患者では、平成15年度では39名中フェニルケトン尿症の1例を除いて新生児マススクリーニングで発見されたとして登録されていたが、平成16年度では33名中27名がマススクリーニングで発見されたとして登録されていた(表3)。ガラクトース血症の新規登録患者では、平成15年度で25例中23名が、平成16年度で19例中16名が新生児マススクリーニングの発見として登録されていた。その他、高コレステロール血症、ウィルソン病、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症やグルタル酸血症等では試験的に行われているスクリーニング検査で発見された小数が新規に登録されていた。

2) 疾患頻度の検討(表4)

平成11年度から平成16年度までの新規登録患者数から、疾患頻度の概算を行った。対象とした疾患は、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、プロピオン酸血症である。また、出生数は厚生労働省の人口統計によった。フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症の頻度は

それぞれ、1/52,100、1/494,800、1/384,800であった。メチルマロン酸血症とプロピオン酸血症の頻度は1/133,200と1/346,400であった。

考察

小児慢性特定疾患研究事業における先天性代謝異常での登録では、まだデータ入力時の問題が見られるが、誤りの内容を各自治体での入力担当者へフィードバックすることにより年々改善されてきている。新規・継続・転入における未記入が平成15年度から減少した要因としては、平成13・14年度においては1自治体でこの項目の入力が行われていなかったが、平成15年度から入力されているのが大きいと思われる。しかしながら、性別が未入力のものに関しては改善は認められていない。また、新生児マススクリーニング対象疾患の登録患者においてマススクリーニングでの発見の有無が明らかでない症例があり、今後これらの項目の意見書における記入もれに対する対応の必要性や入力ミスに対して自治体の入力担当者へフィードバックしていく必要がある。

原因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により治療法や予後が大きく異なっている場合が多い。また、高アンモニア血症などの症状名での登録では疾患としての集計・解析に問題が生じる。平成16年度でもこれらの疾患名での入力が多く認められている。平成17年度からの対象疾患見直しにおいて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、登録される疾患名に関して基準の作成も考慮する必要があるのではと思われる。

平成15年度から、簡便な形での疾患頻度の算出を試みてきた。対象各疾患の発生頻度は平成15年度での検討と大きな差は認められなかった。新生児マススクリーニング対象疾患では、従来マススクリーニング結果から算出された頻度の約2倍と高い傾向が認められた。これは一部確定診断がなされない時点で登録されているために、また二重に登録されている可能性があり、登録患者数が多くなっているためではないかと考えられた。また、有機酸代謝異常症の2疾患では考えられているより頻度は低かった。これはこれらの疾患では登録前に重症化し、死亡するなどの影響によるものではと考えられる。これらの疾患は、現在パイロットスタディが行われているタンデム質量分析計を用いたスクリーニングの対象疾患であり、このスクリーニング法が導入され、早期診断・早期治療が可能となることでより正確な疾患頻度が算出できるようになるものと思われる。

表1：平成15年度および平成16年度先天性代謝異常症等登録患者数

疾患名	ICD10	平成15年度 登録数	平成16年度 登録数	疾患名	ICD10	平成15年度 登録数	平成16年度 登録数
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	3	6	高アンモニア血症	E72.2C	48	52
フェニルケトン尿症	E70.0	278	203	シトルリン血症	E72.2D	49	53
マスキリングで発見		232	175	マスキリングで発見		18	13
不明		46	28	不明		31	40
高フェニルアラニン血症	E70.0B	48	52	OTC欠損症	E72.2E	58	55
マスキリングで発見		38	40	N-アセチルグルタミン	E72.2F	1	3
不明		10	12	合成酵素欠損症			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	10	5	ホモシトルリン尿症	E72.2G	0	2
マスキリングで発見		9	5	カルバミルリン酸	E72.2H	10	10
不明		1	0	合成酵素欠損症			
アルカプトン尿症	E70.2A	2	2	グルタル酸血症	E72.3A	23	22
高チロジン血症	E70.2B	26	18	マスキリングで発見		2	3
マスキリングで発見		3	3	不明		21	19
不明		23	15	3-メチルグルタコン酸	E72.3C	3	5
白皮症	E70.3B	21	32	尿症			
Hermansky-Pudlak症候群	E70.3C	0	1	高オルニチン血症	E72.4	2	2
ヒスチジン代謝異常症	E70.8	2	0	高グリシン血症	E72.5A	10	4
ヒスチジン血症	E70.8A	1	3	高プロリン血症	E72.5C	0	1
トリプトファン尿症	E70.8E	0	1	高ヒドロキシプロリン	E72.5D	1	0
ホルムイミノトランス	E70.8G	0	1	血症			
フェラーゼ欠損症				腎性アミノ酸尿症	E72.9	7	2
楓糖尿症	E71.0	25	25	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	32	26
スクリーニングで発見		21	21	乳糖不耐症	E73.9	51	48
不明		4	6	糖原病I型	E74.0A	45	44
イソ吉草酸血症	E71.1A	6	6	糖原病II型	E74.0B	11	11
プロピオン酸血症	E71.1F	23	17	糖原病III型	E74.0C	18	9
マスキリングで発見		4	4	糖原病IV型	E74.0D	3	2
不明		19	13	糖原病V型	E74.0E	2	1
メチルマロン酸血症	E71.1H	65	54	糖原病VI型	E74.0F	5	1
マスキリングで発見		2	1	糖原病VII型	E74.0G	1	2
不明		63	53	糖原病IX型	E74.0H	2	1
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	42	32	糖原病VIII, X型	E74.0I	33	23
先天性リパーゼ欠損症	E71.3A	3	2	肝型糖原病	E74.0J	6	2
CPT欠損症	E71.3C	13	14	筋型糖原病	E74.0K	2	0
VLCAD欠損症	E71.4C	0	1	糖原病	E74.0L	126	115
家族性イミノグリシン	E72.0A	0	1	果糖不耐症	E74.1B	1	0
尿症				フルクトース-1,6-ジホ	E74.1D	7	6
シスチン症	E72.0C	7	4	スファターゼ欠損症			
眼脳腎症候群	E72.0D	34	27	高ガラクトース血症	E74.2	0	1
シスチン尿症	E72.0E	75	54	ガラクトース血症	E74.2A	166	119
ファンコニー症候群	E72.0F	33	20	マスキリングで発見		139	102
ハルトナップ病	E72.0G	3	5	不明		27	17
リニヤック症候群	E72.0J	0	1	ガラクトキナーゼ	E74.2B	3	3
ホモシスチン尿症	E72.1C	28	26	欠損症			
マスキリングで発見		22	17	マスキリングで発見		2	3
不明		6	9	不明		1	0
メチオニンアデノシルト	E72.1D	14	8	エピメラゼ欠損症	E74.2C	2	1
ランスフェラーゼ欠損症				マスキリングで発見		1	0
マスキリングで発見		12	7	不明		1	1
不明		2	1	グルコース・ガラクトー	E74.3	18	10
高アルギニン血症	E72.2A	4	2	ス吸収不全症			
アルギニコハク酸	E72.2B	11	10	マスキリングで発見		9	3
尿症				不明		9	7

疾患名	ICD10	平成 15 年度 登録数	平成 16 年度 登録数	疾患名	ICD10	平成 15 年度 登録数	平成 16 年度 登録数
ビルビン酸カルボ キシラーゼ欠損症	E74.4A	20	23	高リボ蛋白血症 IV 型	E78.1	30	33
ビルビン酸キナーゼ 欠損症	E74.4B	3	5	高リボ蛋白血症 I 型	E78.3B	4	7
アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	3	先天性高脂血症	E78.5	25	18
腎性糖尿	E74.8B	16	12	αリボ蛋白欠乏症	E78.6A	4	2
シュウ酸尿症	E74.8C	2	1	家族性低β-リボ蛋白血症	E78.6B	6	4
グリセルアルデヒド-3-リ ン酸脱水素酵素欠損症	E74.8D	2	4	家族性リボ蛋白欠損症	E78.6C	0	1
糖代謝障害	E74.9	1	0	高比重リボ蛋白血症	E78.6D	1	0
Tay-Sachs 病	E75.0B	15	15	家族性高リボ蛋白血症	E78.8	18	12
GM2-ガングリオシ	E75.0C	3	3	Hypoxanthine	E79.1A	1	1
ドーシス				phosphoribosyl transferase 欠損症			
GM1-ガングリオシ	E75.1A	2	5	Lesh-Nyhan 症候群	E79.1B	17	16
ドーシス				プリン・ピリミジン 代謝異常症	E79.8	2	4
ガングリオシドーシス	E75.1C	1	1	Adenine phospho- ribosyltransferase 欠損症	E79.8A	8	10
Alexander 病	E75.2A	6	4	プロトボルフィリン症	E80.0	2	4
Gaucher 病	E75.2D	39	25	ボルフィリン代謝異常症	E80.2	2	0
Fabry 病	E75.2E	11	21	遺伝性コプロ ボルフィリン症	E80.2A	0	1
異染性ロイコジスト ロフィー	E75.2F	12	12	骨髄性プロト ボルフィリン症	E80.2B	4	5
Krabbe 病	E75.2G	9	11	先天性ボルフィリン症	E80.2F	1	3
Farber 病	E75.2H	1	1	ボルフィリン症	E80.2G	0	1
多種スルファターゼ 欠損症	E75.2I	3	3	ジルベール症候群	E80.4	3	3
Niemann-Pick 病	E75.2J	6	7	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	4	3
Pelizaeus- Merzbacher 病	E75.2K	20	15	デュピン・ジョン ソン症候群	E80.6A	16	13
ロイコジストロフィー	E75.2L	6	7	ローター症候群	E80.6B	5	5
Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	8	7	ウィルソン病	E83.0A	236	200
ウォールマン病	E75.5	0	3	マスキリーニングで発見		6	5
コレステロール エステル蓄積症	E75.5A	3	2	不明		230	195
シアリドーシス	E75.5C	1	1	メンケス病	E83.0B	23	22
Hurter 症候群	E76.0A	13	11	家族性低磷血症	E83.3A	118	87
Hurter-Scheie 症候群	E76.0B	2	0	ビタミン D 抵抗性 くる病	E83.3D	118	100
Scheie 症候群	E76.0C	1	0	Cystic fibrosis	E84.9	14	20
Hunter 症候群	E76.1A	63	46	遺伝性高尿酸血症	E87.2	6	7
ムコ多糖 III 型	E76.2A	3	9	α1-トリプシン抑制 物質欠損症	E88.0A	1	1
ムコ多糖 IV 型	E76.2B	3	4	無アルブミン血症	E88.0B	2	1
ムコ多糖 VI 型	E76.2C	1	0	無ハプトグロビン血症	E88.0D	4	3
ムコ多糖 VII 型	E76.2D	1	0	ADA 過剰産生症	E88.8A	0	1
ムコ多糖症	E76.3A	39	35	5 α-リクターゼ欠損症	E88.8B	2	2
β-ガラクトシダーゼ- ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	5	3	アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	3	1
ムコリビドーシス II 型	E77.0A	7	11	エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	0	1
ムコリビドーシス III 型	E77.0B	6	2	トレハラゼ欠損症	E88.8K	1	1
ムコリビドーシス I 型	E77.1A	0	1	先天性アセチルコリン エステラーゼ欠損症	E88.N	1	1
ムコリビドーシス	E77.9	4	1	20-22desmolase 欠損	E88.8O	0	1
家族性高コレステ ロール血症	E78.0A	414	361	複合カルボキシラーゼ 欠損症	E88.8P	9	6
マスキリーニングで発見		23	17	ホスホグリセリン酸 ムターゼ欠損症	E88.8R	1	0
不明		391	344				
高リボ蛋白血症 II 型	E78.0B	11	8				

疾患名	ICD10	平成 15 年度 登録数	平成 16 年度 登録数	疾患名	ICD10	平成 15 年度 登録数	平成 16 年度 登録数
6-ホスホグルコン酸 脱水素酵素欠損症	E88.8S	1	3	高インスリン血症 (本来は内分泌疾患に分類)	E16.1	0	1
分類不明の代謝異常	E88.9	2	1	Leigh 脳症	G31.8A	2	0
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	85	87	ミトコンドリア脳筋症 (本来は神経・筋疾患に分類)	G71.3	2	1
遺伝性若年性痛風	M10.9	2	4	有棘赤血球症	D58.8B	1	0
先天性胆道閉鎖症	Q44.2	1,950	1,699	家族性赤血球増加症	D75.0	1	0
総胆管拡張症	Q44.4	933	820	免疫グロブリン欠損症	D80.8	1	0
総胆管嚢腫	D13.5	23	24	Purine nucleotide phosphorylase 欠損症 (本来は血友病等血液疾患に分類)	D81.5	1	0
Alagile 症候群	Q44.7	2	0	不明 (コンピュータ入力ミス等)		3	5
軟骨無形成症	Q77.4	752	638	合計		7,217	6,277
骨形成不全症	Q78.0	385	354	新規診断		974	860
大理石病	Q78.2	7	10	継続		6,118	5,325
エーラーズ・ダンロス 症候群	Q79.6	50	42	転入		67	49
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	3	1	無記入		57	43
色素性乾皮症	Q82.1	66	54	男子		3,303	2,893
マルファン症候群	Q87.4	1	0	女子		3,836	3,321
脳・肝・腎症候群	Q87.8D	2	0	無記入		78	63
カルタゲネル症候群	Q89.3	7	5				
線毛機能不全症候群	Q89.8	7	9				
遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	2	1				

図 1：疾患別登録患者数データベース

The screenshot shows a web-based database interface for patient registration. It features a search bar at the top, a table of data for various diseases, and a sidebar with navigation icons. The table displays data for Heisei 10 through Heisei 16, with columns for '登録数' (Registration Count), '新規' (New), '転入' (Transfer In), '転出' (Transfer Out), and '不明' (Unknown). The data is organized into two main sections, likely representing different disease categories or ICD10 codes.

表2：平成16年度先天性代謝異常症登録患者数

疾患名	ICD10	平成16年度症例数				疾患名	ICD10	平成16年度症例数			
		登録数	新規	転入	未記入			登録数	新規	転入	未記入
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	2	0	1	マスキリングで発見		2	0	0	0
フェニルケトン尿症	E70.0	203	20	0	0	不明		8	0	0	0
マスキリングで発見		175	18	0	0	高アンモニア血症	E72.2C	52	12	2	0
不明		28	2	0	0	シトルリン血症	E72.2D	53	13	0	0
高フェニルアラニン血症	E70.0B	52	6	0	1	マスキリングで発見		13	2	0	0
マスキリングで発見		40	4	0	1	不明		40	11	0	0
不明		12	2	0	0	OTC欠損症	E72.2E	50	3	0	0
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	5	0	0	0	マスキリングで発見		0	0	0	0
マスキリングで発見		5	0	0	0	不明		50	3	0	0
不明		0	0	0	0	N-アセチルグルタミン合成酵素欠損症	E72.2F	3	0	0	0
アルカプトン尿症	E70.2A	2	0	0	0	ホモシトルリン尿症	E72.2G	2	0	0	0
高チロジン血症	E70.2B	15	4	0	0	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72.2H	10	0	0	0
マスキリングで発見		3	1	0	0	グルタル酸血症	E72.3A	22	3	0	0
不明		12	3	0	0	マスキリングで発見		3	1	0	0
白皮症	E70.3B	29	4	1	4	不明		19	2	0	0
Hermansky-Pudlak症候群	E70.3C	1	1	0	0	3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	5	2	0	0
ヒスチジン血症	E70.8A	3	0	0	0	高オルニチン血症	E72.4	2	0	0	0
トリプトファン尿症	E70.8E	1	1	0	0	高グリシン血症	E72.5A	4	0	0	0
ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0	0	0	高プロリン血症	E72.5C	1	1	0	0
楓糖尿症	E71.0	25	4	0	0	腎性アミノ酸尿症	E72.9	2	0	0	0
スクリーニングで発見		21	3	0	0	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	26	2	0	0
不明		4	1	0	0	乳糖不耐症	E73.9	48	7	0	0
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	0	0	0	糖尿病I型	E74.0A	44	5	1	1
プロピオン酸血症	E71.1F	17	0	0	0	糖尿病II型	E74.0B	11	1	0	0
マスキリングで発見		4	0	0	0	糖尿病III型	E74.0C	9	0	0	0
不明		19	1	0	0	糖尿病IV型	E74.0D	2	0	0	0
メチルマロン酸血症	E71.1H	54	5	1	2	糖尿病V型	E74.0E	1	0	0	0
マスキリングで発見		1	0	0	0	糖尿病VI型	E74.0F	1	0	0	0
不明		53	5	1	2	糖尿病VII型	E74.0G	2	0	0	0
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	32	5	0	0	糖尿病IX型	E74.0H	1	0	0	0
先天性リパーゼ欠損症	E71.3A	2	0	0	0	糖尿病VIII, X型	E74.0I	23	3	0	0
CPT欠損症	E71.3C	14	2	0	1	肝型糖尿病	E74.0J	2	1	0	0
VLCAD欠損症	E71.4C	1	0	0	0	糖尿病	E74.0L	115	21	0	0
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	1	0	0	0	フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症	E74.1D	6	1	0	0
シスチン症	E72.0C	4	0	0	0	高ガラクトース血症	E74.2	1	0	0	0
眼脳腎症候群	E72.0D	27	2	0	0	ガラクトース血症	E74.2A	119	19	2	1
シスチン尿症	E72.0E	54	5	0	0	マスキリングで発見		102	16	0	1
ファンコニー症候群	E72.0F	20	1	0	1	不明		17	3	2	0
ハルトナップ病	E72.0G	5	1	0	0	ガラクトキナーゼ欠損症	E74.2B	3	0	0	0
リニヤック症候群	E72.0J	1	0	0	0	マスキリングで発見		3	0	0	0
ホモシスチン尿症	E72.1C	26	3	1	0	不明		3	0	0	0
マスキリングで発見		17	2	1	0	エピメラゼ欠損症	E74.2C	1	0	0	0
不明		9	1	0	0	マスキリングで発見		0	0	0	0
メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	8	0	0	0	不明		1	0	0	0
マスキリングで発見		7	0	0	0	グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74.3	10	1	0	0
不明		1	0	0	0	マスキリングで発見		3	0	0	0
高アルギニン血症	E72.2A	2	0	0	0	不明		7	0	0	0
アルギニンコハク酸尿症	E72.2B	10	0	0	0						

疾患名	ICD10	平成16年度症例数				疾患名	ICD10	平成16年度症例数			
		登録数	新規	転入	未記入			登録数	新規	転入	未記入
ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E74.4A	23	4	0	1	家族性高リボ蛋白血症	E78.8	12	1	0	0
ビルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	5	1	0	0	Hypoxanthinguanine phosphoribosyl transferase 欠損症	E79.1A	1	0	0	0
アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	0	0	0	Lesh-Nyhan 症候群	E79.1B	16	2	0	0
腎性糖尿	E74.8B	12	3	0	0	プリン・ピリミジン代謝異常症	E79.8	4	1	0	0
シュウ酸尿症	E74.8C	1	0	0	0	Adenine phosphoribosyltransferase 欠損症	E79.8A	10	2	0	0
グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠損症	E74.8D	4	0	0	0	プロトポルフィリン症	E80.0	4	1	0	0
Tay-Sachs 病	E75.0B	15	2	1	0	遺伝性コプロポルフィリン症	E80.2A	1	0	0	0
GM2-ガングリオンドーシス	E75.0C	3	1	0	0	骨髄性プロトポルフィリン症	E80.2B	5	0	0	0
GM1-ガングリオンドーシス	E75.1A	5	2	0	0	先天性ポルフィリン症	E80.2F	3	2	0	0
ガングリオシドーシス	E75.1C	1	1	0	0	ポルフィリン症	E80.2G	1	1	0	0
Alexander 病	E75.2A	4	3	0	0	ジルベール症候群	E80.4	3	1	0	0
Gaucher 病	E75.2D	25	2	0	0	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	3	1	0	0
Fabry 病	E75.2E	21	12	0	0	デュピン・ジョンソン症候群	E80.6A	13	3	0	0
呉染性ロイコジストロフィー	E75.2F	12	1	0	0	ローター症候群	E80.6B	5	0	0	0
Krabbe 病	E75.2G	11	3	0	0	ウィルソン病	E83.0A	200	37	2	0
Farber 病	E75.2H	1	0	0	0	マスキリーニングで発見		5	3	0	0
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	0	0	0	不明		195	34	2	0
Niemann-Pick 病	E75.2J	7	0	0	0	メンケス病	E83.0B	22	7	0	0
Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	15	1	0	0	家族性低磷血症	E83.3A	87	11	2	0
ロイコジストロフィー	E75.2L	7	1	0	0	ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	100	12	3	0
Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	0	0	0	Cystic fibrosis	E84.9	20	5	0	0
ウォールマン病	E75.5	3	0	0	0	遺伝性高尿酸血症	E87.2	7	4	0	0
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2	0	0	0	α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0	0	0
シアリドーシス	E75.5C	1	0	0	0	無アルブミン血症	E88.0B	1	0	0	0
Hurler 症候群	E76.0A	11	3	0	0	無ハプトグロビン血症	E88.0D	3	1	0	0
Hunter 症候群	E76.1A	46	4	0	0	ADA 過剰産生症	E88.8A	1	0	0	0
ムコ多糖症 III 型	E76.2A	9	2	0	0	5α-リクターゼ欠損症	E88.8B	2	0	0	0
ムコ多糖症 IV 型	E76.2B	4	0	0	0	アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	1	0	0	0
ムコ多糖症	E76.3A	35	2	0	0	エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	2	0	0	0
β-ガラクトシダーゼノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	3	2	0	0	トレハラゼ欠損症	E88.8K	1	0	0	0
ムコリビドーシス II 型	E77.0A	11	2	0	0	先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症	E88.N	1	0	0	0
ムコリビドーシス III 型	E77.0B	2	0	0	0	20-22desmolase 欠損	E88.8O	1	0	0	0
ムコリビドーシス I 型	E77.1A	1	0	0	0	複合カルボキシラーゼ欠損症	E88.8P	8	1	0	0
ムコリビドーシス	E77.9	1	0	0	0	6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠損症	E88.8S	3	2	0	0
家族性高コレステロール血症	E78.0A	361	54	1	3	分類不明の代謝異常	E88.9	1	0	0	0
マスキリーニングで発見		17	1	0	0	腎尿管管性アシドーシス	N25.8	56	6	0	0
不明		344	53	1	3	遺伝性若年性痛風	M10.9	4	1	1	0
高リボ蛋白血症 II 型	E78.0B	8	1	0	0	総胆管嚢腫	D13.5	24	4	0	1
高リボ蛋白血症 IV 型	E78.1	33	12	0	1	先天性胆道閉鎖症	Q44.2	1,699	169	14	12
高リボ蛋白血症 I 型	E78.3B	7	0	0	0	総胆管拡張症	Q44.4	820	139	5	6
先天性高脂血症	E78.5	18	3	0	0	軟骨無形成症	Q77.4	638	86	2	5
αリボ蛋白欠乏症	E78.6A	2	0	0	0	骨形成不全症	Q78.0	354	58	9	2
家族性低β-リボ蛋白血症	E78.6B	4	1	1	0						
家族性リボ蛋白欠損症	E78.6C	1	0	0	0						

疾患名	ICD10	平成16年度症例数				疾患名	ICD10	平成16年度症例数			
		登録数	新規	転入	未記入			登録数	新規	転入	未記入
大理石病	Q78.2	10	2	0	1	線毛機能不全症候群	Q89.8	9	1	0	0
エーラース・ダンロス 症候群	Q79.6	42	5	0	0	遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	0	0	0
色素性乾皮症	Q82.1	54	7	1	3	ミトコンドリア脳筋症 (本来は神経・筋疾患に分類)	G71.3	1	0	0	0
脳・肝・腎症候群	Q87.8D	0	0	0	0	高インスリン血症	E16.1	1	0	0	0
カルタゲネル症候群	Q89.3	7	4	0	0	不明(コンピュータ入力ミス等)		5			
合計								6,277	860	49	43

表3：新生児マススクリーニング対象疾患新規登録患者でのマススクリーニングでの発見数

	平成15年度		平成16年度	
	新規登録患者数	マススクリーニング発見数	新規登録患者数	マススクリーニング発見数
フェニルケトン尿症	28	27	20	18
高フェニルアラニン血症	7	7	6	4
悪性高フェニルアラニン血症	1	1	0	0
楓糖尿症	1	1	4	3
ホモシスチン尿症	2	2	3	2
ガラクトース血症	25	22	19	16

表4：新規登録患者数からみた疾患頻度

	平成11年度	平成12年度	平成13年度	平成14年度	平成15年度	平成16年度	合計	頻度
フェニルケトン尿症	22	22	21	20	28	20	133	1/52,100
楓糖尿症	0	1	4	4	1	4	14	1/494,800
ホモシスチン尿症	5	1	4	3	2	3	18	1/384,800
メチルマロン酸血症	14	3	12	11	7	5	52	1/133,200
プロピオン酸血症	4	6	3	5	2	0	20	1/346,400
出生数	1,177,669	1,190,547	1,170,662	1,153,855	1,123,610	1,110,835	6,927,178	