

平成17年度小児慢性特定疾患治療研究事業の登録状況

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

研究要旨：平成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月末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。全国98か所の実施主体のうち47か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、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、膵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。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、医療意見書、法制化後の登録管理、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17年度に法制化された。法制化に伴って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た小児慢性特定疾患（以下、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、p141参照）を用いて、小慢事業の登録状況を集計・解析した¹⁾。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。

17年度は、全国98か所（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か所（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。

C. 結果と考察

各実施主体の多様なパソコン環境に対応した新ソフトの開発は、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²⁾、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、重複症例の除外は悪性新生物のみ検討した。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。

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

17年度の登録人数を表1に示す。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%に減、継続は14,578人→4,641人、31.8%に減）、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、治療後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³⁾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。

今回の報告は、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が見づらくなっている。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、悪性新生物（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	
バ-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	中枢神経細胞腫	9506	1	
胚腫	9064	5	病型不明		1	
神経外胚葉腫瘍	9364	1	頭蓋咽頭腫	9350	119	小計
神経膠腫	9380	4	頭蓋咽頭腫	D44.4	11	2.2
神経膠腫	C71.9A	1	その他下垂体（C75.1、以下、再掲）	34	0.6	
脈絡叢乳頭腫	9390	1	下垂体腺腫	8272	20	
上衣腫	9391	3	胚腫	9064	2	
星細胞腫	9400	1	混合型胚細胞腫瘍	9085	1	
膠芽腫	9440	1	胚細胞腫瘍	9101	7	
中枢神経細胞腫	9506	1	ハント・シュラー・クリスチャン病	9753	1	
悪性リンパ腫	9590N	1	脳腫瘍	D43.2E	1	
テント上腫瘍	D43.0	1	病型不明		2	
視床腫瘍	D43.2A	1	松果体腫	9360	37	小計
前頭葉（C71.1、以下、再掲）	11	0.2	松果体腫	D44.5	2	0.7
神経膠腫	9380	4	松果体細胞腫	9361	9	0.2
退形成性上衣腫	9392	1	松果体芽腫	9362	3	0.1
星細胞腫	9400	4	その他松果体（C75.3、以下、再掲）	30	0.5	
膠芽腫	9440	2	癌	8010	1	
側頭葉（C71.2、以下、再掲）	10	0.2	肺芽腫	8972	2	
横紋筋肉腫	8900	1	未分化胚細胞腫	9060	1	
神経膠腫	9380	4	胚腫	9064	5	
上衣腫	9391	2	卵黄嚢腫	9071	2	
神経節膠腫	9505	2	混合型胚細胞腫瘍	9085	1	
脳腫瘍	D43.2E	1	胚細胞腫瘍	9101	8	
頭頂葉（C71.3、以下、再掲）	1	0.0	星細胞腫	9400	1	
星細胞腫	9400	1	神経芽腫	9500	1	
後頭葉（C71.4、以下、再掲）	2	0.0	網膜芽細胞腫	9510	1	
神経膠腫	9380	1	奇形腫	9080C	4	
病型不明		1	脳腫瘍	D43.2E	2	
脳室（C71.5、以下、再掲）	25	0.4	病型不明		1	
乳頭状癌	8050	1	小脳（C71.6、以下、再掲）	131	2.2	
胚細胞腫瘍	9101	1	癌	8010	3	
神経膠腫	9380	2	線維肉腫	8810	1	
上衣下膠腫	9383	1	横紋筋肉腫	8900	1	
脈絡叢乳頭腫	9390	5	胚腫	9064	1	
上衣腫	9391	5	卵黄嚢腫	9071	1	
脳室上衣腫	C71.5	2	血管芽腫	9161	1	
退形成性上衣腫	9392	1	神経膠腫	9380	12	
星細胞腫	9400	1	上衣腫	9391	5	
退形成性星細胞腫	9401	1	退形成性上衣腫	9392	1	
毛様細胞性星細胞腫	9421	1	星細胞腫	9400	15	
髄芽腫	9470	1	小脳星細胞腫	C71.6	1	
髄芽腫	C71.9G	1	原線維性星細胞腫	9420	1	

毛様細胞性星細胞腫	9421	8	神経外胚葉腫瘍	9364	5
髄芽腫	9470	55	脊索腫	9370	3
髄芽腫	C71.9G	4	神経膠腫	9380	115
神経節細胞腫	9492	3	神経膠腫	C71.9A	5
神経節膠腫	9505	2	視神経膠腫	C72.3	4
ハ ⁺ -キットリンハ ⁺ 腫	9687	1	脈絡叢乳頭腫	9390	14
神経節(神経)芽腫	9490B	1	脈絡叢乳頭腫	D33.0	1
小脳腫瘍	D43.1B	6	上衣腫	9391	27
脳腫瘍	D43.2E	1	退形成性上衣腫	9392	6
病型不明		7	星細胞腫	9400	54
脳幹、延髄、第4脳室、中脳			神経星細胞腫	C71.9D	3
(C71.7、以下、再掲)	46	0.8	退形成性星細胞腫	9401	1
癌	8010	5	原形質性星細胞腫	9410	1
胚腫	9064	1	ゲミストサイト性星細胞腫	9411	1
血管芽腫	9161	1	毛様細胞性星細胞腫	9421	14
神経外胚葉腫瘍	9364	1	多形性黄色星細胞腫	9424	2
神経膠腫	9380	21	膠芽腫	9440	7
上衣腫	9391	4	乏神経突起膠腫	9450	2
退形成性上衣腫	9392	1	退形成性希突起膠腫	9451	1
星細胞腫	9400	2	髄芽腫	9470	76
退形成性星細胞腫	9401	1	髄芽腫	C71.9G	7
髄芽腫	9470	3	線維形成性結節性髄芽腫	9471	1
神経節膠腫	9505	2	神経節細胞腫	9492	1
病型不明		4	神経芽腫	9500	2
脳 (C71.9、以下、再掲)			神経上皮腫	9503	2
	629	10.7	神経節膠腫	9505	17
癌	8010	20	中枢神経細胞腫	9506	1
転移性癌	8010	1	髄膜腫	9530	16
多形細胞癌	8022	1	悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	2
基底細胞癌	8090	1	骨髓腫	9732	2
嚢胞内癌	8504	2	悪性組織球症	9750	3
悪性黒色腫	8720	1	ランゲルハンス細胞組織球症	9751	4
悪性線維組織球腫	8830	1	悪性奇形腫	9080N	2
ラブドイド腫瘍	8963	2	奇形腫	9080C	16
肝芽腫	8970	1	神経節(神経)芽腫	9490B	1
癌肉腫	8980	1	神経節神経腫	9490C	1
未分化胚細胞腫	9060	4	神経鞘腫	9560C	1
胚腫	9064	38	悪性リンパ ⁺ 腫、B細胞性	9590B	1
絨毛癌	9100	1	悪性リンパ ⁺ 腫	C85.9B	1
胚細胞腫瘍	9101	37	脳腫瘍	D43.2E	42
血管肉腫	9120	2	頭蓋内腫瘍	D48.9	1
悪性上皮様血管内皮腫	9133	1	病型不明		47
血管芽腫	9161	1	脊髄 (C72.0、以下、再掲)	59	1.0
悪性巨細胞腫瘍	9250	1			

癌	8010	2	神経芽腫	9500
未分化肉腫	8805	1	507人、脳腫瘍の5人を含めると512人	
脂肪肉腫	8850	4	神経芽腫	C74.9
胚細胞腫瘍	9101	1	49人、脳腫瘍の1人を含めると50人	
神経外胚葉腫瘍	9364	1	小計556人 9.5%、脳腫瘍を含むと562人 9.6%	
脊索腫	9370	1	(副腎208人、後腹膜56人、縦隔28人、腹膜27	
神経膠腫	9380	4	人、後縦隔24人、交換神経節、神経節が各15人、	
上衣腫	9391	3	腹部13人、腎臓8人、骨盤、胸部が各6人、頸部	
上衣腫	C71.5	1	4人、椎骨2人、前縦隔、骨髄、腹部、下肢、甲	
星細胞腫	9400	4	状腺が各1人、原発不明が139人)	
原形質性星細胞腫	9410	1	(全体的には、マスキングで発見：206人、	
毛様細胞性星細胞腫	9421	1	その他で発見：192人、この内スクリーニング	
神経節細胞腫	9492	1	受検有：102人、受検無：58人、不明：114人)	
神経芽腫	9500	1	(新規申請者56人は、マスキングで発見：6人、	
神経節膠腫	9505	1	その他で発見：36人、この内スクリーニング	
異型奇形腫瘍/ラフト・イト腫瘍	9508	1	受検有：13人、受検無：16人、不明：14人)	
髄膜腫	9530	1	悪性リンパ腫(以下、再掲)	439人 7.5%
骨髄腫	9732	1	脳腫瘍の7人を含めると446人	7.6%
ラングハンス細胞組織球症	9751	1	悪性リンパ腫、B細胞性	9590B
好酸球性肉芽腫	9752	1	67人、脳腫瘍の2人を含めると69人	
奇形腫	9080C	1	(リンパ節8人、腹部5人、扁桃、回腸が各4人、	
神経節(神経)芽腫	9490B	1	リンパ管、頸部が各3人、咽頭、上顎洞、縦隔、	
神経鞘腫	9560C	3	皮膚、腸管膜が各2人、舌、耳下腺、胃、直腸、	
悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1	鼻腔、卵巣、精巣、膀胱、胸部、骨盤、肩が各	
悪性リンパ腫	9590N	2	1人、原発不明が19人)	
脊髄腫瘍	D43.4	4	悪性リンパ腫、T細胞性	9590C 36
病型不明		15	(縦隔8人、胸腺、頭頸部が各3人、リンパ節2	
馬尾(C72.1、以下、再掲)		1 0.0	人、歯肉、肝臓、前縦隔、腸管膜が各1人、原	
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1	発不明が16人)	
視神経(C72.3、以下、再掲)		17 0.3	悪性リンパ腫	9590N
神経膠腫	9380	9	181人、脳腫瘍の3人を含めると184人	
星細胞腫	9400	2	悪性リンパ腫	C85.9B
毛様細胞性星細胞腫	9421	3	25人、脳腫瘍の1人を含めると26人	
乏神経突起膠腫	9450	1	(リンパ節24人、縦隔15人、頭頸部12人、骨髄	
奇形腫	9080C	1	8人、胸腺7人、腸管膜、リンパ管が各6人、皮	
脳腫瘍	D43.2E	1	膚、腹部、扁桃が各5人、胸部4人、鼻腔3人、	
脳神経(C72.5、以下、再掲)		2 0.0	咽頭、回腸、上顎洞、前縦隔、骨盤が各2人、	
上衣腫	9391	1	舌扁桃、耳下腺、胃、肺、骨、神経、精巣、腕、	
悪性奇形腫	9080N	1	大腿が各1人、原発不明が87人)	
神経系(C72.9、以下、再掲)		3 0.1	ホジキン病	9650 53
神経膠腫	9380	2	ホジキン病	C81.9 2
神経芽腫	C74.9	1	(リンパ節15人、縦隔、頸部が各6人、前縦隔、	

リンパ管が各2人、口蓋、後縦隔、後腹膜、腹部が各1人、原発不明が20人)

ホジキンリンパ腫、高リンパ球型 9651 1

ホジキンリンパ腫、混合細胞型 9652 3

ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型 9659 1

びまん性大細胞型Bリンパ腫 9680 2

ハ-キッリンパ腫 9687

20人、脳腫瘍の1人を含めると21人

(小腸6人、リンパ節3人、扁桃、胃、大腸、脾臓、鼻腔、腹膜、頸部、腹部が各1人、原発不明が3人)

末梢T細胞リンパ腫 9702 2

未分化大細胞型リンパ腫 9714 5

悪性細網症 9719 35

(骨髄5人、腹部2人、歯肉、上顎洞、骨、皮膚、頭部が各1人、原発不明が23人)

前駆T細胞性リンパ芽球性リンパ腫 9729 4

リンパ肉腫 C85.0 1

非ホジキンリンパ腫 C85.9A 1

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ラー-クリスチャン病 1人)

レテラー-ジ-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
髓芽腫	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-シス	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
気管支、肺（C34、以下、再掲）		8
癌	8010	1
肺癌	C34.9	1
平滑筋肉腫	8890	1
肺芽腫	8972	5
胸腺（C37、以下、再掲）		1
胚細胞腫瘍	9101	1

前縦隔（C38.1、以下、再掲）		3
未分化胚細胞腫	9060	1
悪性奇形腫	9080N	2
後縦隔（C38.2、以下、再掲）		5
胚細胞腫瘍	9101	1
神経節（神経）芽腫	9490B	3
病型不明		1
縦隔（C38.3、以下、再掲）		9
癌	8010	2
肺芽腫	8972	1
精細胞腫	9061	1
卵黄嚢腫	9071	1
胚細胞腫瘍	9101	1
神経節細胞腫	9492	1
悪性奇形腫	9080N	1
神経節（神経）芽腫	9490B	1
悪性黒色腫	8720	
（6人、脳腫瘍の1人を含めると7人）		
悪性黒色腫	C43.9	1
小計7人 0.1%		
（皮膚2人、頭部、結膜、骨髄が各1人、原発不明2人）		
その他皮膚、末梢神経、乳腺等の悪性新生物		
（以下、再掲）	31人	0.5%
皮膚（C44、以下、再掲）		1
神経鞘腫	9560C	1
末梢神経（C47、以下、再掲）		8
軟骨肉腫	9220	1
神経膠腫	9380	2
悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1
悪性神経鞘腫	9560B	2
神経鞘腫	9560C	2
後腹膜（C48.0、以下、再掲）		13
筋肉腫	8895	1
胎児性癌	9070	1
神経節細胞腫	9492	1
悪性奇形腫	9080N	5
神経節（神経）芽腫	9490B	1
悪性神経鞘腫	9560B	4
腹膜（C48.1、以下、再掲）		8
悪性中皮腫	9050	1

卵黄嚢腫	9071	1
神経嚢腫	9380	1
乳児性線維肉腫		1
奇形腫	9080C	1
神経節(神経)芽腫	9490B	1
神経鞘腫	9560C	1
病型不明		1
乳房 (C50、以下、再掲)		1
若年性乳癌	8502	1
生殖器の悪性新生物		
(以下、再掲)	105人	1.8%
腫 (C52、以下、再掲)		2
卵黄嚢腫	9071	2
卵巣 (C56、以下、再掲)		71
卵巣悪性腫瘍	C56 C	4
癌	8010	4
乳頭状腺癌	8260	2
漿液性嚢胞腺癌	8440	1
粘液嚢胞腺癌	8470	2
粘液癌	8480	1
嚢胞内癌	8504	1
悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
悪性アンドロblastoma	8630	1
未分化胚細胞腫	9060	18
卵黄嚢腫	9071	15
奇形腫の悪性転化	9084	1
混合型胚細胞腫瘍	9085	2
胚細胞腫瘍	9101	2
悪性巨細胞腫瘍	9250	1
神経外胚葉腫瘍	9364	1
悪性奇形腫	9080N	6
奇形腫	9080C	5
病型不明		3
卵管及び付属器 (C57.0、以下再掲)		1
未分化胚細胞腫	9060	1
女性生殖器 (C57.9、以下再掲)		3
卵黄嚢腫	9071	1
奇形腫	9080C	2
精巣 (C62、以下、再掲)		28
癌	8010	1
未分化胚細胞腫	9060	1
精細胞腫	9061	2

胎児性癌	9070	4
卵黄嚢腫	9071	10
胚細胞腫瘍	9101	1
悪性奇形腫	9080N	4
奇形腫	9080C	3
その他の悪性腫瘍	C80 C	1
病型不明		1

その他内分泌系の悪性新生物
(以下、再掲) 64人 1.1%

甲状腺 (C73、以下、再掲)		43
癌	8010	17
甲状腺癌	C73	2
甲状舌骨癌	8010	2
乳頭状癌	8050	13
乳頭状腺癌	8260	5
濾胞状腺癌	8330	4
副腎 (C74、以下、再掲)		18
副腎皮質癌	8370	4
悪性ラブドイド腫瘍	8963	1
神経節細胞腫	9492	1
褐色細胞腫	8700N	9
(副腎3人、後腹膜1人、原発不明5人)		
神経節(神経)芽腫	9490B	2
神経節神経腫	9490C	1
交換神経節 (C75.5、以下、再掲)		3
神経節細胞腫	9492	2
病型不明		1

その他の部位の悪性新生物
(以下、再掲) 79人 1.3%

頭頸部 (C76.0、以下、再掲)		9
頸部癌	8010	1
頭部悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
胚腫	9064	1
血管内皮腫	9130	1
脊索腫	9370	1
悪性奇形腫	9080N	1
神経鞘腫	9560C	1
未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)(男)	C62.9A	1
その他の芽腫	C80 D	1
胸部、胸郭 (C76.1、以下、再掲)		5

線維肉腫	8810	1	悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1
皮膚線維肉腫	8832	2	胞巣状軟部肉腫	9581	1
リンパ管腫症	9174	1	悪性神経鞘腫	9560B	1
胞巣状軟部肉腫	9581	1	病型不明		2
腹部、腹壁（C76.2、以下、再掲）	10		背部（C76.7、以下、再掲）		2
腹壁肉腫	8800	1	平滑筋肉腫	8890	1
腹壁類上皮肉腫	8804	1	神経上皮腫	9503	1
線維肉腫	8810	1			
悪性線維組織球腫	8830	1	原発臓器不明の悪性新生物		
未分化胚細胞腫	9060	1	（以下、再掲）	159人	2.7%
脊索腫	9370	1	癌	8010	6
神経鞘腫	9560C	1	上皮性腫瘍、悪性	8011	2
病型不明		3	乳頭状癌	8050	1
臀部、骨盤、会陰、仙尾骨部			腺癌	8140	1
（C76.3、以下、再掲）	21		乳頭状腺癌	8260	1
仙尾骨部癌	8010	1	嚢胞内癌	8504	1
臀部肉腫	8800	1	髄様癌	8510	1
仙尾骨部類上皮肉腫	8804	1	腺扁平上皮癌	8560	1
そけい部滑膜肉腫	9040	1	悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
卵黄嚢腫	9071	4	悪性セルトリ細胞腫	8640	1
仙尾骨部胚細胞腫瘍	9101	1	肉腫	8800	5
仙尾骨部軟骨肉腫	9220	1	未分化肉腫	8805	1
仙尾骨部悪性巨細胞腫瘍	9250	1	線維形成性小円型腫瘍	8806	1
胞巣状軟部肉腫	9581	1	線維肉腫	8810	5
悪性奇形腫	9080N	4	線維肉腫	C49.9G	1
仙尾骨部奇形腫	9080C	4	悪性線維組織球腫	8830	2
病型不明		1	皮膚線維肉腫	8832	1
上肢、手、指（C76.4、以下、再掲）	13		脂肪肉腫	8850	10
グロメリウム	8710	1	脂肪肉腫	C49.9C	1
手肉腫	8800	1	脂肪芽細胞症	8881	1
前腕類上皮肉腫	8804	2	筋肉腫	8895	1
線維肉腫	C49.9G	1	胃腸間質肉腫	8936	1
滑膜肉腫	9040	5	滑膜肉腫	9040	1
明細胞肉腫	9044	2	悪性中皮腫	9050	1
悪性神経鞘腫	9560B	1	未分化胚細胞腫	9060	7
下肢、大腿（C76.5、以下、再掲）	19		胚腫	9064	15
肉腫	8800	1	胎児性癌	9070	1
線維肉腫	8810	3	卵黄嚢腫	9071	11
滑膜肉腫	9040	6	卵黄嚢癌	C76.3A	2
滑膜肉腫	C49.9F	1	奇形腫の悪性転化	9084	1
胚腫	9064	1	絨毛癌	9100	1
血管肉腫	9120	1	胚細胞腫瘍	9101	16
軟骨肉腫	9220	1	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

17年度の登録人数を表2に示す。17年度は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、慢性腎疾患（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）

疾患名	ICD10	人数(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
家族性若年性ネフローゼ	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
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	24	0.7
不明(コンピュータ入力ミ等)		2	0.1

3、慢性呼吸器疾患

17年度の登録人数を表3に示す。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⁴⁾。

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、慢性呼吸器疾患(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
肺ヘモジデローシス	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

17年度の登録人数を表4に示す。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、慢性心疾患(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
心内膜線維弾性症	I42.4	9	0.2
特発性拘束型心筋症	I42.5	8	0.1
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3	0.1
心型Fabry病	I42.9D	1	0.0
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・ワット症候群	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
冠動静脈瘻	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
エフ・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
アゼンメル症候群	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
タリック・ヒンク症候群(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(コンピュータ入力ミ等)		1	0.0

5、内分泌疾患

17年度の登録人数を表5に示す。17年度は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 $1754/27801=6.3\% \rightarrow 29/12334=0.2\%$ に、詳細不明の先天性副腎過形成症は、 $799/27801=2.9\% \rightarrow 37/12334=0.3\%$ 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(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

アジソン病	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)			
先天性副腎レイト過形成			
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
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	
卵巢形成不全	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)			
卵巢腫瘍	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
X Y女性	Q97.3	3	0.0
X X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
マクレーン-オルブライト症候群	Q78.1	5	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	1	0.0
多嚢胞性卵巢症候群	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

膝疾患

全身性リポジストロフィー 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
高グルコース血症 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
プロラクチン・ウレリ-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
ローレンス・ムーニ-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

17年度の登録人数を表6に示す。17年度は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、膠原病(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
スチーブンス・ジョンソン症候群	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
シェーグレン症候群	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(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

7、糖尿病

17年度の登録人数を表7に示す。17年度は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、糖尿病(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-4 α 遺伝子異常)			
	E11.9J	1	0.0
MODY 5 (HNF-1 β 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(コンピュータ入力ミ等)		0	0.0

8、先天性代謝異常

17年度の登録人数を表8に示す。慢性消化器疾患群が創設されたため、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 β -HCoA脱水素酵素欠損症、極長鎖 β -HCoA脱水素酵素欠損症、三頭酵素欠損症、カルニチン β -HCoAに転移酵素欠損症、 α - β -HCoA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、先天性代謝異常（合計1,853人）

(新規診断206人、継続1,576人、
転入31人、再開10人、無記入30人)
(男子997人、女子787人、無記入69人)
(国の小慢事業1,853人、県単独事業0人)

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
(マスキリングで発見:有21人、無1人、不明2人)			
ビオチン欠乏症	E70.0C	2	0.1
(マスキリングで発見:有2人、無0人、不明0人)			
チロシン代謝異常(以下、再掲)		6	0.3
アルカロン尿症	E70.2A	1	0.1
チロシン血症Ⅰ型	E70.2E	5	0.3
(マスキリングで発見:有0人、無4人、不明1人)			
高イミダジペプチド尿症	E70.8D	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	6	0.3
(マスキリングで発見: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

	E71.4E	1	0.1
(マスキリングで発見:有0人、無0人、不明1人)			
グルル酸尿症Ⅱ型	E72.3C	3	0.2
(マスキリングで発見:有0人、無2人、不明1人)			
アミノ酸転送異常	E72.0等	73	3.9
(以下、再掲)			
シスチン症	E72.0C	6	0.3
眼脳腎症候群	E72.0D	17	0.9
シスチン尿症	E72.0E	33	1.8
ファンコ症候群	E72.0F	10	0.5
ハルトナッブ病	E72.0G	1	0.1
リゾソ尿酸性蛋白付耐症	E72.0K	1	0.1
高ホニチン血症高アノニア血症ホニトリン尿症	E72.0L	5	0.3
ホニシチン尿症	E72.1C	11	0.6
(マスキリングで発見:有9人、無0人、不明2人)			
ホニオニアデノシリトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	1	0.1
(マスキリングで発見:有1人、無0人、不明0人)			
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	89	4.8
(以下、再掲)			

高アルギニン血症	E72.2A	1	0.1	ヒパルン酸加糖キナーゼ欠損症			
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	6	0.3		E74.4A	2	0.1
(マスクリニグで発見:有0人、無3人、不明3人)				ヒパルン酸脱水素酵素欠損症			
高アンモニア血症	E72.2C	22	1.2		E74.4C	9	0.5
シトルリン血症	E72.2D	31	1.7	シュウ酸尿症	E74.8C	1	0.1
(マスクリニグで発見:有9人、無15人、不明7人)				ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症	E74.8F	1	0.1
オニチントランスカルバミラゼ欠損症				ガングリオシドシ	E75.1C等	7	0.4
	E72.2E	24	1.3	(以下、再掲)			
カルバミリン酸合成酵素欠損症				Tay-Sachs病	E75.0B	6	0.3
	E72.2H	4	0.2	GM2-ガングリオシドシ	E75.0C	1	0.1
ガラクト酸尿症Ⅰ型	E72.3A	4	0.2	スフィンゴリポシ	E75.2等	54	2.9
(マスクリニグで発見:有1人、無2人、不明1人)				(以下、再掲)			
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	3	0.2	Alexander病	E75.2A	2	0.1
高グリシン血症	E72.5A	3	0.2	Gaucher病	E75.2D	16	0.9
腎性アミノ酸尿症	E72.9	5	0.3	Fabry病	E75.2E	10	0.5
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	5	0.3	異染性ロイコシトローフィ-	E75.2F	9	0.5
乳糖不耐症	E73.9	23	1.2	Krabbe病	E75.2G	3	0.2
糖原病(以下、再掲)	E74.0L等	103	5.6	Farber病	E75.2H	2	0.1
糖原病Ⅰ型	E74.0A	22	1.2	多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	1	0.1
糖原病Ⅱ型	E74.0B	4	0.2	Niemann-Pick病	E75.2J	2	0.1
糖原病Ⅲ型	E74.0C	13	0.7	Pelizaesus-Merzbacher病			
糖原病Ⅳ型	E74.0D	1	0.1		E75.2K	9	0.5
糖原病Ⅵ型	E74.0F	1	0.1	neuronal ceroid lipofuscinosis			
糖原病Ⅸ型	E74.0H	1	0.1		E75.4	3	0.2
糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74.0I	15	0.8	コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2	0.1
肝型糖原病	E74.0J	2	0.1	ムコ多糖症	E76.3A等	60	3.2
筋糖原病	E74.0K	1	0.1	(以下、再掲)			
果糖不耐症	E74.1B	1	0.1	Hurler症候群	E76.0A	3	0.2
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症				Hurler-Scheie症候群	E76.0B	1	0.1
	E74.1D	1	0.1	Hunter症候群	E76.1A	30	1.6
ガラクトース血症(以下、再掲)		42	2.3	ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	2	0.1
ガラクトース血症Ⅰ型	E74.2A	13	0.7	ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	4	0.2
(マスクリニグで発見:有12人、無0人、不明1人)				ムコ多糖症Ⅵ型	E76.2C	1	0.1
ガラクトース血症Ⅱ型(ガラクトキナーゼ欠損症)				β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症			
	E74.2B	18	1.0		E76.3C	3	0.2
(マスクリニグで発見:有13人、無5人、不明0人)				ムコリポシ	E77.9等	11	0.6
ガラクトース血症Ⅲ型(uridine diphosphate				(以下、再掲)			
galactose-4-epimerase 欠損症				ムコリポシⅡ型	E77.0A	2	0.1
	E74.2C	11	0.6	ムコリポシⅢ型	E77.0B	5	0.3
(マスクリニグで発見:有11人、無0人、不明0人)				ムコリポシⅠ型	E77.1A	2	0.1
グルコースガラクトース吸収不全症				高コレステロール血症	E78.0等	168	8.5
	E74.3	1	0.1	(マスクリニグで発見:有6人、無100人、不明62人)			
ヒパルン酸代謝異常(以下、再掲)		11	0.6	(以下、再掲)			

家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合型、型不明含)			
E78.0A	153	8.3	
家族性高コレステロール血症(純接合型)			
E78.0C	11	0.6	
高脂 ^β 蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	4	0.2
高脂 ^β 蛋白血症Ⅳ型	E78.1	12	0.6
高脂 ^β 蛋白血症Ⅲ型	E78.2	1	0.1
高脂 ^β 蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	2	0.1
先天性高脂質血症	E78.5	1	0.1
アルファ ^β 蛋白欠乏症	E78.6A	1	0.1
家族性低β ^β 蛋白血症			
E78.6B	6	0.1	
hypoxanthine guanine phosphoribosyl-			
transferase欠損症	E79.1A	1	0.0
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	13	0.7
adenine phosphoribosyltransferase欠損症			
E79.8A	2	0.1	
ホ ^β リリン症(以下、再掲)		12	0.6
プロ ^β ホ ^β リリン症	E80.0	2	0.1
遺伝性コ ^β ホ ^β リリン症	E80.2A	1	0.1
骨髄性プロ ^β ホ ^β リリン症	E80.2B	5	0.3
先天性ホ ^β リリン症	E80.2F	3	0.2
Crigler-Najjar症候群	E80.5	1	0.1
銅代謝異常	E83.0等	132	7.1
(以下、再掲)			
ウィルソン病	E83.0A	117	6.3
(マスカリーニカ ^β で発見:有4人、無67人、不明46人)			
メンケス病	E83.0B	15	0.8
リン代謝異常	E83.3等	97	5.2
(以下、再掲)			
家族性低磷酸血症	E83.3A	17	0.9
骨軟化症	E83.3B	1	0.1
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	80	4.3
遺伝性若年性痛風	M10.9	2	0.1
α1-トリ ^β ン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.1
無ハ ^β ト ^β ロ ^β ン症	E88.0D	1	0.1
ア ^β ノ ^β ン ^β ア ^β ミ ^β ナ ^β セ ^β 過剰産生症	E88.8A	1	0.0
ア ^β 蛋白C-Ⅱ欠損症	E88.8D	4	0.2
先天性アセチルコリンエステ ^β ラ ^β セ ^β 欠損症			
E88.8N	1	0.0	
複合加 ^β キ ^β ラ ^β セ ^β 欠損症	E88.8P	3	0.2
グ ^β リ ^β ロ ^β ル ^β キ ^β ナ ^β セ ^β 欠損症	E88.8T	1	0.1
先天性高乳酸血症	G31.8B	10	0.5

脳・肝・腎症候群	Q87.8D	1	0.1
骨疾患(以下、再掲)		569	30.7
軟骨無形成症	Q77.4	343	18.5
(成長ホルモン治療用意見書			
初回申請:33人、継続申請:180人)			
骨形成不全症	Q78.0	200	10.8
エ ^β ラ ^β ス ^β ダ ^β ノ ^β ス症候群	Q79.6	26	1.4
皮膚疾患(以下、再掲)		58	3.1
色素性乾皮症	Q82.1	33	1.8
白皮症	E70.3B	12	0.6
ハ ^β マン ^β スキ ^β ・ハ ^β ト ^β ヲ ^β 症候群	E70.3C	1	0.0
先天性魚鱗癬		12	0.6
(以下、再掲、Q80.9Aの4人含)			
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
Q80.9B	4	0.2	
シェ ^β グ ^β レン ^β ・ラ ^β ソ ^β ン症候群	Q80.9D	2	0.1
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
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
カ ^β タ ^β セ ^β ル症候群	Q89.3	1	0.1
(本来は慢性呼吸器疾患に分類)			
不明(コ ^β ン ^β ピ ^β ュ ^β タ ^β 入 ^β 力 ^β ミ ^β 等)		2	0.1

9、血友病等血液・免疫疾患

17年度の登録人数を表9に示す。17年度は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。

表9、血友病等血液・免疫疾患

(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	第Ⅶ因子欠乏症	D68.2D	7	0.4
慢性活動性EBウイルス感染症				第Ⅹ因子欠乏症	D68.2E	2	0.1
	B27.9A	15	0.9	第ⅩⅠ因子欠乏症	D68.1	1	0.1
Kasabach-Merritt症候群				第ⅩⅡ因子欠乏症	D68.2F	1	0.1
	D18.0	32	1.4	第ⅩⅢ因子欠乏症	D68.2G	10	0.6
真性多血症	D45	1	0.1	フィブリノーゲンⅢ欠乏症	D68.2I	5	0.3
骨髄増殖性疾患	D47.1	3	0.2	血小板機能異常症	D69.1	22	1.3
血小板血病	D47.3	4	0.2	血小板減少性紫斑病	D69.3	114	6.9
悪性貧血	D51.0	1	0.1	Evans症候群	D69.3	1	0.1
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.1	先天性無巨核球性血小板減少症			
巨赤芽球性貧血	D53.1	8	0.5		D69.4A	3	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血				免疫学的血小板減少症	D69.4B	74	4.4
	D55.0	3	0.2	脾機能亢進性血小板減少症			
ビルリッ酸欠乏性貧血					D69.5	8	0.5
	D55.2G	1	0.1	好中球減少症(D70の1人含)		137	8.2
サラセミア	D56.9等	8	0.5	(以下、再掲)			
(以下、再掲)				無顆粒球症	D70 A	120	7.2
αサラセミア	D56.0	2	0.1	周期性好中球減少症	D70 B	9	0.5
遺伝性球状赤血球症	D58.0	131	7.9	自己免疫性好中球減少症			
遺伝性橢円赤血球症	D58.1	1	0.1		D70 C	5	0.3
異常ヘモグロビン症	D58.2	2	0.1	Kostmann病	D70 D	2	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.1	白血球機能異常症	D71	3	0.2
遺伝性非球状性溶血性貧血				慢性肉芽腫症	D71 B	10	0.6
	D58.9	15	0.9	好酸球増加症	D72.1	15	0.9
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	34	2.0	ヘモグロビンM症	D74.0	1	0.1
微小血管障害性溶血性貧血				骨髄線維症	D75.8	5	0.3
	D59.4	3	0.2	原発性免疫不全症(以下、再掲)		110	6.6
脾機能亢進性溶血性貧血				先天性無γグロブリン血症			
	D59.8	4	0.2		D80.0	27	1.6
赤芽球癆	D60.9	24	1.4	低γグロブリン血症	D80.1	11	0.7
先天性低形成性貧血	D61.0	19	1.1	IgA(単独)欠損症	D80.2	3	0.2
鉄芽球性貧血	D64.3	1	0.1	IgG単独欠損症	D80.3	1	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血				免疫グロブリン欠損症	D80.8	10	0.6
	D64.4	7	0.4	細網異形成症	D81.0	4	0.2
血友病A	D66	522	31.4	フィブリノーゲンⅢ欠損症	D81.3	1	0.1
血友病B	D67	129	7.8	重症複合免疫不全症	D81.9	10	0.6
フォン・ウィルブラント病	D68.0	123	7.4	ウィスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	7	0.4
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				DiGeorge症候群	D82.1	5	0.3
(以下、再掲)	D68.2等	34	2.0	高IgE症候群	D82.4	10	0.6
第Ⅰ因子欠乏症	D68.2A	6	0.4	細胞性免疫不全(症)	D83.1	6	0.4
第Ⅴ因子欠乏症	D68.2C	2	0.1	分類不能型免疫不全症	D83.9	10	0.6
				原発性補体異常症	D84.1	1	0.1
				ataxia telangiectasia			

	G11.3	4	0.2
慢性移植片対宿主病 D89.9		4	0.2
ピルビン酸キラーゼ欠損症 E74.4B		1	0.1
ガラクトサミンペルシタゼ欠損症			
	E88.8J	1	0.1
C蛋白欠乏症	E88.8I	2	0.1
S蛋白欠乏症	E88.8T	3	0.2
遺伝性出血性末梢血管拡張症			
	I78.0	2	0.1
Banti症候群	K76.6	1	0.1
血栓性血小板減少性紫斑病			
	M31.1	9	0.5
大理石病	Q78.2	2	0.1
ヒスチサイトーシス X	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

17年度の登録人数を表10に示す。17年度は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、ロックス・ガストリ症候群、重症乳児ミカド-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、神経・筋疾患(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
ロックス・ガストリ症候群	G40.4A	143	10.2
重症乳児ミカド-てんかん	G40.4B	39	2.8
無痛無汗症	G60.8	9	0.6

先天性ミハチ- (G71.2の49人含)

(以下、再掲) 221 15.7

筋細管性ミハチ- G71.2A 1 0.1

先天性筋線維型不均等症 G71.2B 1 0.1

ネリミハチ- 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11、慢性消化器疾患(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
デュビン-ジョリソン症候群	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

12、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表12-1、表12-2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12-1、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
プラダ-ウィリ-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12-2、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(コンピュータ入力等)		1	0.0

資料

1) 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

2) 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

3) 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

4) 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