

## 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 道德 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 17 年度の登録症例のデータを、法制化前後の平成 16 年度と平成 17 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。平成 16 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 95 実施主体中 87 実施主体（91.6%）から、平成 17 年度では 98 実施主体中 78 実施主体（79.6%）からであった。先天性代謝異常症等の疾患区分における登録患者数は、平成 17 年度においては平成 16 年度の 6,581 名から 3,375 名へ著明に減少していたが、これは法制化に伴って行われた疾患区分の見直しにより、これまで本疾患区分の約 40%をしめていた先天性胆道閉鎖症などの消化器疾患が先天性代謝異常症等の疾患区分から新たな疾患区分になったためと考えられる。しかしながら、疾患区分を誤って登録されている例が認められていた。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する必要があると考えられる。また、今回の見直しにおいて、病型分類を含む疾患名での登録が推奨されたチロジン血症とガラクトース血症での登録患者はみられず、特にガラクトース代謝異常症としての登録患者数は平成 16 年度の 139 例から平成 17 年度の 88 例と著明に減少していた。これは、これまで小児慢性特定疾患研究事業の対象疾患であるガラクトース代謝関連酵素欠損によるガラクトース血症以外の二次性ガラクトース血症がガラクトース血症として登録されていたものが、病型を含む疾患名で登録されるため、対象外となったためではないかと思われる。新生児期から乳児期において診断される可能性が非常に高い 5 疾患について新規登録患者の登録時年齢を検討したところ、1 歳以降に新規登録されている例が多く、7 歳以降になって新規登録されている例もかなり認められた。これは、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かなりの割合で存在するためではないかと考えられた。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指導することが必要であろう。平成 11 年度から平成 17 年度において新規登録された患者数から疾患頻度を算出したが、平成 11 年度以降に出生した患者数に限定しても、新生児マススクリーニング対象の 3 疾患では、従来報告されている疾患頻度より高い傾向が、有機酸代謝異常症の 2 疾患では低い傾向がみられた。

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。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。そこで本年度は、法制化前後の平成 16 年度と 17 年度に意見書に基づいて各自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 年度と平成 17 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17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のうちフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症およびプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症について検討するとともに平成11年度から平成17年度の新規患者数から疾患頻度の算出を試みた。

## 研究結果

### 1) 平成16・17年度登録患者数(表1)

平成16年度では95実施主体のうち87実施主体から、17年度では98実施主体中78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のが平成16年度で17例、平成17年度で5例あり以前よりはかなり減少しているもののまだ残っている。

平成16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、6,581名、平成17年度の登録患者数は3,375名であった。平成17年度において登録患者数が著明に減少しているが、これは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、総胆管嚢腫が新しい疾患区分である消化器疾患に分類されるようになったためと考えられる。また、平成17年度において他の疾患区分とされているにもかかわらず、先天性代謝異常症等として登録されている患者が腎尿細管性アシドーシスが2例、先天性胆道閉鎖症が7例、総胆管嚢腫が24例カルタゲネル症候群が2例認められていた。平成17年度から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、メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症が1例、高ガラクトース血症が12例、遺伝性若年性痛風が4例、総胆管嚢腫が4例登録されていた。

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16年度で53例、17年度で40例、高ガラクトース血症では平成16年度で1例であったが、平成17年度では前述したように不適正病名とされているにもかかわらず12例と著明に増加していた。ガラクトース血症とチロジン血症は平成17年度からはそれぞれの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例から平成17年度は0に、ガラクトース血症も134例が0となっていた。また、糖原病、ムコ多糖症など病因欠損酵素に基づいて病型分類されている疾患において病型分類がなされていない患者数は、糖原病が平成16年度で117例と糖原病登

録患者の53.9%、平成17年度で87例と43.3%、ムコ多糖症が平成16年度で36例とムコ多糖症の登録患者の33.0%、平成17年度で31例と29.5%に認められてた。

### 2) 新規登録患者の登録時年齢(表2)

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17年度について検討した。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138例中74例(53.6%)、楓糖尿症で21例中15例(71.4%)、ホモシスチン尿症で18例中12例(66.7%)であった。また、プロピオン酸血症やメチルマロン酸血症でも3歳以降になって登録されている患者も多く、これらの患者においても発症年齢が0歳となっている患者が多い。

### 2) 疾患頻度の検討(表3)

平成11年度から平成17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。また、新規登録患者の登録時年齢が0歳から18歳までと幅広いため、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た疾患頻度も算出した。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。出生数は厚生労働省の人口統計によった。単純に新規登録患者数から算出した疾患頻度はフェニルケトン尿症1/58,319、楓糖尿症1/380,462、ホモシスチン尿症1/443,873、メチルマロン酸血症1/140,170、プロピオン酸血症1/347,379であり、平成11年度以降出生患者数から算出した頻度は、フェニルケトン尿症1/84,102、楓糖尿症1/443,873、ホモシスチン尿症1/576,693、メチルマロン酸血症1/210,255、プロピオン酸血症1/443,873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年度の登録状況を見ると、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認められている。特に総胆管嚢腫は、疾患区分が消化器疾患に変更されているだけでなく不適切病名とされているにもかかわらず、今回の見直し前後において登録患者数がほぼ同じであった。今後これらの登録について

は、実施主体の担当者および主治医に対してさらなる注意を喚起する必要がある。また、今回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、ガラクトース血症の病名で登録された患者は無く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139例から平成17年度の88例に著減していたが、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ためではないかと考えられる。しかしながら、平成17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12例に著増していた。この疾患名で登録されている患者の意見書は特定の医療機関からのものであり、これら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、今後病型を含む疾患名での登録を指導していく必要があると考えられる。また、今回の対象疾患の見直しによりこれまで登録されていなかった脂肪酸代謝異常症などが登録されるようになっていた。これは、これらの疾患が対象疾患として明示されるとともに、これらの疾患が、これらの疾患のスクリーニングに有効と考えられるタンデム型質量分析計を用いた新生児マススクリーニングのパイロットスタディがより多くの地域で行われるようになり、またこれらの疾患に対する認識が高まったためではないかと考えられる。

病因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により治療法や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数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、できるだけ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ついては、来年度以降にアンケート調査を行い、可能な範囲で病型を明らかにしていく予定である。

新規登録患者の登録時年齢について新生児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、ホモシスチン尿症と新生児期から乳児期に発症する可能

性の高いプロピオン酸血症とメチルマロン酸血症について検討したところかなりの患者で1歳以降に新規登録されていた。これは、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る患者がかなりいる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、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くことが必要であろう。

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。対象各疾患の発生頻度は平成17年度の新規登録患者数を加えても平成15年度、平成16年度ま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、これらの疾患の新規登録が診断後早期に登録されず、遅い例で18歳になって新規登録されているため患者数が多くなっているためではないかと考え、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。これによりフェニルケトン尿症の疾患頻度は、前述した疾患頻度に近いものになったが、楓糖尿症とホモシスチン尿症は、まだ高い傾向が見られた。この原因としては、一部確定診断がなされない時点で登録されているため、また二重に登録されているために登録患者数が多くなっていることが考えられる。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、これらの疾患では新生児期早期に発症し、診断される前に重症化して死亡するなどのために本事業に登録されない患者がかなりいたことによるものではないかと考えられる。近年これらの疾患に対する検査法も広まり、疾患に対する認識も高まり治療法も進歩してきているため、今後のデータの蓄積によりより正確な疾患頻度が算出できるようになるのではないかと考えられる。また、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もより正確な疾患頻度が算出できるようになるものと考えられる。

表1：平成16年度および平成17年度先天性代謝異常症等登録患者数

疾患名	ICD10	平成16年度 登録数	平成17年度 登録数	疾患名	ICD10	平成16年度 登録数	平成17年度 登録数
トランスコバラミンII 欠損症	D51.2	0	1	OTC欠損症	E72.2E	51	53
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	9	N-アセチルグルタミン 合成酵素欠損症	E72.2F	3	0
フェニルケトン尿症	E70.0	209	176	ホモシトルリン尿症 <sup>2)</sup>	E72.2G (E72.0L)	2	-
高フェニルアラニン血症	E70.0B	52	43	カルバミルリン酸 合成酵素欠損症	E72.2H	10	6
ピオプテリン欠乏症	E70.0C	0	3	グルタル酸血症 <sup>3)</sup>	E72.3A	23	-
悪性高フェニルアラニン 血症 <sup>1)</sup>	E70.1A	5	-	グルタル酸尿症I型	E72.3A	-	8
アルカプトン尿症	E70.2A	2	2	3-メチルグルタコン酸 尿症	E72.3C	5	6
高チロジン血症 <sup>1)</sup>	E70.2B	20	-	グルタル酸血尿II型	E72.3F	-	7
チロジン血症II型	E70.2C	-	2	高オルニチン血症 <sup>2)</sup>	E72.4 (E72.0L)	4	1
チロジン血症I型	E70.2E	-	7	高グリシン血症	E72.5A	5	4
白皮症	E70.3B	29	23	高プロリン血症	E72.5C	1	1
Hermansky-Pudlak 症候群	E70.3C	1	3	腎性アミノ酸尿症	E72.9	3	5
ヒスチジン血症 <sup>1)</sup>	E70.8A	3	-	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	27	17
プロリダーゼ欠損症	E70.8D	0	1	乳糖不耐症	E73.9	48	31
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0	糖原病I型	E74.0A	47	47
ホルムイミノトランス フェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0	糖原病II型	E74.0B	11	8
楓糖尿症	E71.0	25	19	糖原病III型	E74.0C	10	20
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	4	糖原病IV型	E74.0D	2	2
プロピオン酸血症	E71.1F	19	23	糖原病V型	E74.0E	1	0
β-ヒドロキシ吉草酸血症	E71.1G	1	0	糖原病VI型	E74.0F	1	3
メチルマロン酸血症	E71.1H	56	57	糖原病VII型	E74.0G	2	1
HMG尿症	E71.1J	0	9	糖原病IX型	E74.0H	1	4
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	32	30	糖原病VIII, X型	E74.0I	23	24
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	1	肝型糖原病	E74.0J	2	4
CPT欠損症	E71.3C	14	10	筋型糖原病	E74.0K	0	1
脂肪酸代謝異常症	E71.4	0	2	糖原病	E74.0L	117	87
MCAD欠損症	E71.4A	0	5	果糖不耐症	E74.1B	1	1
長鎖3-ヒドロキシアシル CoA脱水素酵素欠損症	E71.4D	0	1	フルクトース-1,6-ジホ スファターゼ欠損症	E74.1D	6	6
カルニチン/アシルカルニ チン転移酵素欠損症	E71.4E	0	1	高ガラクトース血症 <sup>1)</sup>	E74.2	1	12
VLCAD欠損症	E71.4C	1	7	ガラクトース血症 <sup>3)</sup>	E74.2A	134	-
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	1	1	ガラクトース血症I型	E74.2A	-	29
シスチン(蓄積)症	E72.0C	7	4	ガラクトース血症II型	E74.2B	3	30
Lowe症候群 (眼脳腎症候群)	E72.0D	29	30	ガラクトース血症III型	E74.2C	1	17
シスチン尿症	E72.0E	56	57	グルコース・ガラク トース吸収不全症	E74.3	10	5
ファンコニー症候群	E72.0F	21	18	ビルビン酸カルボ キシラーゼ欠損症	E74.4A	23	8
ハルトナップ病	E72.0G	5	5	ビルビン酸キナーゼ 欠損症 <sup>4)</sup>	E74.4B	5	-
リニヤック症候群 <sup>2)</sup>	E72.0J (E72.0C)	1	-	ビルビン酸脱水素酵素 欠損症	E74.4C	0	19
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	0	2	アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	3
HHH症候群	E72.0L	0	8	腎性糖尿 <sup>1)</sup>	E74.8B	12	-
ホモシスチン尿症	E72.1C	27	19	シュウ酸尿症	E74.8C	1	1
メチオニンアデノシルト ランスフェラーゼ欠損症 <sup>1)</sup>	E72.1D	8	1	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
尿素サイクル異常症	E72.2	0	4	グルコース再吸収障害 <sup>1)</sup>	E74.8E	2	-
高アルギニン血症	E72.2A	3	2				
アルギニンコハク酸	E72.2B	10	8				
高アンモニア血症	E72.2C	53	40				
シトルリン血症	E72.2D	54	53				

疾患名	ICD10	平成 16 年度 登録数	平成 17 年度 登録数	疾患名	ICD10	平成 16 年度 登録数	平成 17 年度 登録数
ショ糖・イソ麦芽糖 吸収障害	E74.8F	0	2	家族性高リポ蛋白血症 <sup>1)</sup>	E78.8	13	-
Tay-Sachs 病	E75.0B	15	11	Hypoxanthinguanine phosphoribosyl transferase 欠損症	E79.1A	1	2
GM2- ガングリオシ ド-シス	E75.0C	3	2	Lesh-Nyhan 症候群	E79.1B	16	18
GM1- ガングリオシ ド-シス	E75.1A	5	1	プリン・ピリミジン 代謝異常症 <sup>1)</sup>	E79.8	4	-
ガングリオシド-シス	E75.1C	1	0	Adenine phospho- ribosyltransferase 欠損症	E79.8A	10	7
スフィンゴリビド-シス	E75.2	0	1	プロトボルフィリン症	E80.0	4	3
Alexander 病	E75.2A	5	3	遺伝性コプロ ボルフィリン症	E80.2A	1	2
Gaucher 病	E75.2D	26	29	骨髄性プロト ボルフィリン症	E80.2B	5	6
Fabry 病	E75.2E	22	14	先天性ボルフィリン症	E80.2F	3	4
異染性ロイコジスト	E75.2F	12	12	ボルフィリン症	E80.2G	1	2
Krabbe 病	E75.2G	11	6	ジルベール症候群 <sup>4)</sup>	E80.4	3	-
Farber 病	E75.2H	1	2	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	3	4
多種スルファターゼ 欠損症	E75.2I	3	1	デュビン・ジョン <sup>4)</sup> ソン症候群	E80.6A	13	-
Niemann-Pick 病	E75.2J	7	3	ローター症候群 <sup>4)</sup>	E80.6B	5	-
Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	17	13	ウィルソン病	E83.0A	208	214
ロイコジストロフィー <sup>1)</sup>	E75.2L	7	-	メンケス病	E83.0B	22	23
Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	3	家族性低磷血症	E83.3A	90	37
コレステロール エステル蓄積症	E75.5A	2	3	竹炭化症	E83.3B	0	2
シアリド-シス	E75.5C	1	0	ビタミン D 抵抗性くる病	E83.3D	107	144
Hurler 症候群	E76.0A	13	6	Cystic fibrosis <sup>4)</sup>	E84.9	20	-
Hurler-Scheie 症候群	E76.0B	0	2	遺伝性高尿酸血症 <sup>1)</sup>	E87.2	7	-
Hunter 症候群	E76.1A	47	55	$\alpha$ 1-トリプシン抑制 物質欠損症	E88.0A	1	1
ムコ多糖症 III 型	E76.2A	9	9	無アルブミン血症	E88.0B	1	0
ムコ多糖症 IV 型	E76.2B	4	6	無ハプトグロビン血症	E88.0D	3	1
ムコ多糖症 VI 型	E76.2C	0	2	ADA 過剰産生症 <sup>4)</sup>	E88.8A	1	-
ムコ多糖症	E76.3A	36	31	5 $\alpha$ -リラクターゼ 欠損症 <sup>4)</sup>	E88.8B	2	-
Sly 病	E76.3B	0	1	アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	1	5
$\beta$ -ガラクトシダーゼ- ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	3	4	エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	2	1
ムコリビド-シス II 型	E77.0A	12	5	トレハラ-ゼ欠損症 <sup>1)</sup>	E88.8K	1	-
ムコリビド-シス III 型	E77.0B	2	5	先天性アセチルコリン エステラーゼ欠損症	E88.8N	1	1
ムコリビド-シス I 型	E77.1A	1	2	20-22desmolase 欠損 <sup>4)</sup>	E88.8O	1	-
ムコリビド-シス	E77.9	1	4	複合カルボキシラーゼ 欠損症	E88.8P	6	6
家族性高コレステ ロール血症 (ヘテロ接合体・型不明他)	E78.0A	377	257	6-ホスホグルコン酸 脱水素酵素欠損症 <sup>4)</sup>	E88.8S	3	-
高リポ蛋白血症 II 型	E78.0B	8	10	グリセロールキナーゼ 欠損症	E88.8T	0	4
家族性高コレステ ロール血症 (ホモ接合体)	E78.0C	0	14	分類不明の代謝異常 <sup>1)</sup>	E88.9	1	-
高リポ蛋白血症 IV 型	E78.1	33	20	先天性高乳酸血症	G31.8G	-	16
高リポ蛋白血症 III 型	E78.2	0	1	遺伝性若年性痛風 <sup>1)</sup>	M10.9	4	4
家族性高カイロミクロン 血症	E78.3A	0	2	腎尿細管性 アシドーシス <sup>4)</sup>	N25.8	57	2
高リポ蛋白血症 I 型	E78.3B	7	3	先天性胆道閉鎖症 <sup>4)</sup>	Q44.2	1770	7
高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C	0	2				
先天性高脂血症 <sup>1)</sup>	E78.5	18	2				
$\alpha$ リポ蛋白欠乏症	E78.6A	2	1				
低(無) $\beta$ -リポ蛋白血症	E78.6B	4	11				
家族性リポ蛋白欠損症 <sup>2)</sup>	E78.6C	1	-				

疾患名	ICD10	平成 16 年度 登録数	平成 17 年度 登録数	疾患名	ICD10	平成 16 年度 登録数	平成 17 年度 登録数
総胆管拡張症 <sup>1)</sup>	Q44.4	883	0	Zellweger 症候群 (脳・肝・腎症候群)	Q87.8D	0	6
総胆管囊腫 <sup>1),2)</sup>	D13.5	23	24	カルタゲネル症候群 <sup>3)</sup>	Q89.3	8	2
軟骨無形成症	Q77.4	674	598	線毛機能不全症候群 <sup>4)</sup>	Q89.8	9	-
骨形成不全症	Q78.0	370	348	遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	1
大理石病	Q78.2	10	1	(本来は内分泌疾患に分類)			
エーラーズ・ダンロス 症候群	Q79.6	45	45	高インスリン血症	E16.1	1	-
水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.3	-	5	(本来は神経・筋疾患に分類)			
先天性魚鱗癬	Q80.9A	-	8	ミトコンドリア脳筋症	G71.3	1	-
非水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.9B	-	7	不明 (コンピュータ入力ミス等)		17	5
道化師様魚鱗癬	Q80.9C	-	2	合計		6,581	3,375
シェーグレン・ラーソン 症候群	Q80.9D	-	3	新規診断		912	402
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	1	継続		5,565	2,846
色素性乾皮症	Q82.1	58	67	転入		50	34
				無記入		54	43
				男子		3,040	1,800
				女子		3,477	1,457
				無記入		64	118

- 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 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	1	1	3	3	0	20 (18)
平成 17 年度	10	0	1	0	0	0	4	0	0	16 (14)
膵臓尿病 (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	0	0	0	0	0	0	0	0	4 (1)
ホモシスチン尿症										
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)
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
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	2	0	0	1	0	0	1	0	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

表 3：平成 11 年度から平成 17 年度における新規登録患者数からみた疾患頻度

平成 11～17 年度における出生数：7,989,708 人

	平成 11～17 年度における			
	新規登録患者数疾	患頻度	平成 11 年度以降出生 新規登録患者数	疾患頻度
フェニルケトン尿症	137	1/58,319	95	1/84,102
膵臓尿病	21	1/380,462	18	1/443,873
ホモシスチン尿症	18	1/443,873	14	1/576,693
メチルマロン酸血症	57	1/140,170	38	1/210,255
プロピオン酸血症	23	1/347,379	18	1/443,873