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 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年度の登録患者のデータを、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％を占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など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おり、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疾患とさ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、定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例に著明に減少していた。これにより、平成16年度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異常症のガラクトース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。新生児期から乳幼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歳以下で新規登録されている例が多く、7歳以下で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満たさないために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利用するためには、診断後できるだけ早期に本事業の登録を行い、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対応した新生児マスクフィーニング対象の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、保険組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見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を比較した。
況の変化について検討した。また、平成11年度から平成17年度の新規登録者の登録時年齢を新生児マスタクリーニング対象疾患のうちフェニルケトン尿症、楡糖尿症、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、これのデータに基づいて解析を行った。コンピュータに入力した各疾患の分類が不明なものが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、これは制限化とともに疾患区分が見直され先天性脳閉鎖症、総管管腔腫瘍、総管管腫瘍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して登録されている患者が腎細胞腫瘤症で、2例、先天性腹腔閉鎖症が7例、総管管腫瘍が24例カルテル症候群が2例認められていた。平成17年度から対象疾患の見直しにより対象外疾患あるいは不適切名目となったものの、メチオニンデノソルトフェニーレ化症が1例、高ガラクトース血症が12例、遺伝性性年齢性高血圧症が4例、総管管腫瘍が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名で登録している患者数は、高アミノ酸症血症が平成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切名目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シン血症は平成17年度からそれぞれの病名分類された名目で登録することが可能となった結果、チロシン血症の登録は平成16年度の20例から平成17年度に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%に認められた。

2) 新規登録患者の登録時年齢（表2）
新生児マスタクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楡糖尿症、ホモシスチン尿症と新生児から乳児期に登録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年度までに検討した。1歳までに登録されている者はフェニルケトン尿症で138例中74例（53.6%）、楡糖尿症で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3歳までに登録されている患者も多いため、これらの患者においても発症年齢が1歳になって登録されている患者が多い。

3) 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年度以降に新生児登録数に基づいた疾患頻度も算出した。対象とした疾患は、新生児マスタクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楡糖尿症、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。出生数は厚生省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、楡糖尿症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、楡糖尿症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名目となった疾患名で登録されている例もあるが、今回の見直し前後において登録患者数が著しく減少した。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が必要である。また、今回見直しで不適切病名であり病名を含んだ疾患名で登録することが示唆されたチロジン血症、ガラクトース血症の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していた患者の中に、本事業の対象疾患であるガラクトース代謝異常症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症の患者が含まれて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。これらの疾患名で登録されている患者の意見書はあるものの、治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、病名を含む疾患名での登録に指導していく必要がありますと考えられる。また、今回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バ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、これらの疾患に対する認識が高まったの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に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大きな変化が見られないが、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不明の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は、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、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オラ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る。これが、医療費が公費負担されてい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殊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の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...

...
<table>
<thead>
<tr>
<th>疾患名</th>
<th>ICD10</th>
<th>平成16年度登録数</th>
<th>平成17年度登録数</th>
<th>疾患名</th>
<th>ICD10</th>
<th>平成16年度登録数</th>
<th>平成17年度登録数</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>トランスコパラミン II</td>
<td>D51.2</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>OTC欠損症</td>
<td>E72.2E</td>
<td>51</td>
<td>53</td>
</tr>
<tr>
<td>スブル症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>N-アセチルグルタミン</td>
<td>E72.2F</td>
<td>3</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>ビタミンD欠乏性性病性病</td>
<td>E55.0A</td>
<td>6</td>
<td>9</td>
<td>合成酵素欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>フェオボキシド尿症</td>
<td>E70.0</td>
<td>209</td>
<td>176</td>
<td>ホモシトリン尿症 (2)</td>
<td>E72.2G</td>
<td>2</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>高フィルタール酸血症</td>
<td>E70.0B</td>
<td>52</td>
<td>43</td>
<td>(E72.0L)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ピオパテリン欠乏症</td>
<td>E70.0C</td>
<td>0</td>
<td>3</td>
<td>カルバミル酸血症</td>
<td>E72.2H</td>
<td>10</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>悪性高フィルタール酸</td>
<td>E70.1A</td>
<td>5</td>
<td>-</td>
<td>合成酵素欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>グルック酸血症 (2)</td>
<td>E72.3A</td>
<td>23</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>アルカプトール症</td>
<td>E70.2A</td>
<td>2</td>
<td>2</td>
<td>グルック酸尿症</td>
<td>E72.3A</td>
<td>8</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>高アルギニン血症 (1)</td>
<td>E70.2B</td>
<td>20</td>
<td>-</td>
<td>3-メチルグルタコン酸</td>
<td>E72.3C</td>
<td>5</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>チロシン血症 II型</td>
<td>E70.2C</td>
<td>-</td>
<td>2</td>
<td>糖尿症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>チロシン血症 I型</td>
<td>E70.2E</td>
<td>-</td>
<td>7</td>
<td>グルック酸尿症 (2)</td>
<td>E72.3F</td>
<td>-</td>
<td>7</td>
</tr>
<tr>
<td>白血症</td>
<td>E70.3B</td>
<td>29</td>
<td>23</td>
<td>高アルギニン血症 (2)</td>
<td>E72.4</td>
<td>4</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>Hermansky-Pudlak症候群</td>
<td>E70.3C</td>
<td>1</td>
<td>3</td>
<td>糖尿病 I型</td>
<td>E74.0A</td>
<td>47</td>
<td>47</td>
</tr>
<tr>
<td>ヒステチ血症 (2)</td>
<td>E70.8A</td>
<td>3</td>
<td>-</td>
<td>糖尿病 II型</td>
<td>E74.0B</td>
<td>11</td>
<td>8</td>
</tr>
<tr>
<td>プロリダーゼ欠損症</td>
<td>E70.8D</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>糖尿病 III型</td>
<td>E74.0C</td>
<td>10</td>
<td>20</td>
</tr>
<tr>
<td>トリプトファン尿症</td>
<td>E70.8E</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>糖尿病 IV型</td>
<td>E74.0D</td>
<td>2</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>ホルモンイントランス</td>
<td>E70.8G</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>糖尿病 V型</td>
<td>E74.0E</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>フェラーゼ欠損症 (1)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>糖尿病 VI型</td>
<td>E74.0F</td>
<td>1</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>肝癌症</td>
<td>E71.0</td>
<td>25</td>
<td>19</td>
<td>糖尿病 VII型</td>
<td>E74.0G</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>イソアラミン症</td>
<td>E71.1A</td>
<td>3</td>
<td>4</td>
<td>糖尿病 IX型</td>
<td>E74.0H</td>
<td>1</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>プロミノビン症</td>
<td>E71.1F</td>
<td>19</td>
<td>23</td>
<td>糖尿病 VIII型</td>
<td>E74.0I</td>
<td>23</td>
<td>24</td>
</tr>
<tr>
<td>β-ヒドロキシジツグア酸血症</td>
<td>E71.1G</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>肝癌症</td>
<td>E74.0J</td>
<td>2</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>メチオニン尿症</td>
<td>E71.1H</td>
<td>56</td>
<td>57</td>
<td>糖尿病 I型</td>
<td>E74.0K</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>HMG尿症</td>
<td>E71.1J</td>
<td>0</td>
<td>9</td>
<td>糖尿病 II型</td>
<td>E74.0L</td>
<td>117</td>
<td>87</td>
</tr>
<tr>
<td>脂肪酸代謝異常症</td>
<td>E71.3A</td>
<td>32</td>
<td>30</td>
<td>果糖不耐症</td>
<td>E74.1B</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>MCAD欠損症</td>
<td>E71.4A</td>
<td>0</td>
<td>5</td>
<td>フルクトース-1,6-ジホルム</td>
<td>E74.1D</td>
<td>6</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>長鎖脂肪酸不代謝症 (1)</td>
<td>E71.4D</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>サファー-ゼ-欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>CoA脱水素酵素欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>高ガラクトース血症 (2)</td>
<td>E74.2</td>
<td>1</td>
<td>12</td>
</tr>
<tr>
<td>カルニチン/アシンチルニ</td>
<td>E71.4E</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>ガラクトース血症 (2)</td>
<td>E74.2A</td>
<td>134</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>トニチ血症欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>ガラクトース血症 II型</td>
<td>E74.2A</td>
<td>29</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>VLCAD欠損症</td>
<td>E71.4C</td>
<td>1</td>
<td>7</td>
<td>ガラクトース血症 III型</td>
<td>E74.2B</td>
<td>3</td>
<td>30</td>
</tr>
<tr>
<td>家族性ミオジツグア酸尿症</td>
<td>E72.0A</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>新型ガラクトース症 (2)</td>
<td>E74.2C</td>
<td>1</td>
<td>17</td>
</tr>
<tr>
<td>シスチン (硫尿)症</td>
<td>E72.0C</td>
<td>7</td>
<td>4</td>
<td>グルコース・ガラクトース</td>
<td>E74.3</td>
<td>10</td>
<td>5</td>
</tr>
<tr>
<td>リソニン症候群 (2)</td>
<td>E72.0D</td>
<td>29</td>
<td>30</td>
<td>トース吸収不全症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>(酸化性障害症)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>ピビル酸カルボン酸</td>
<td>E74.4A</td>
<td>23</td>
<td>8</td>
</tr>
<tr>
<td>シスチン症候群</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>キシラーゼ欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ファンコニ症候群</td>
<td>E72.0F</td>
<td>56</td>
<td>57</td>
<td>ピビル酸カルボン酸</td>
<td>E74.4B</td>
<td>5</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ハルトナップ病</td>
<td>E72.0G</td>
<td>5</td>
<td>5</td>
<td>ピビル酸脱水素酵素 (2)</td>
<td>E74.4C</td>
<td>0</td>
<td>19</td>
</tr>
<tr>
<td>リソニン症候群 (2)</td>
<td>E72.0J</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
<td>糖尿病</td>
<td>E74.8A</td>
<td>3</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>(酸化性障害症)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>糖尿病 (2)</td>
<td>E74.8B</td>
<td>12</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>リソニン尿症蛋白不耐症</td>
<td>E72.0K</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>シュウ酸尿症</td>
<td>E74.8C</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>HHH症候群</td>
<td>E72.0L</td>
<td>0</td>
<td>8</td>
<td>グリセロール症 (2)</td>
<td>E74.8D</td>
<td>4</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>ホモシトリン尿症</td>
<td>E72.1C</td>
<td>27</td>
<td>19</td>
<td>ガラクトース血症</td>
<td>E74.8E</td>
<td>2</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>メチオニンアデニルト</td>
<td>E72.1D</td>
<td>8</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>フラスファーゼ欠損症 (2)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>尿素サイクリウム症</td>
<td>E72.2</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>高アルギニン血症</td>
<td>E72.2A</td>
<td>3</td>
<td>2</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>アルギニンコハク酸</td>
<td>E72.2B</td>
<td>10</td>
<td>8</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>高アルギニン症</td>
<td>E72.2C</td>
<td>53</td>
<td>40</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>シトルリン血症</td>
<td>E72.2D</td>
<td>54</td>
<td>53</td>
<td>-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
</tr>
<tr>
<td>-----------------------</td>
<td>-------</td>
<td>------------------</td>
<td>------------------</td>
<td>-----------------------</td>
<td>-------</td>
<td>------------------</td>
<td>------------------</td>
</tr>
<tr>
<td>ショ糖・アコシ症候群</td>
<td>E74.8F</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>家族性高リポ蛋白血症V</td>
<td>E78.3B</td>
<td>7</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>診断名称</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Tay-Sachs病</td>
<td>E75.0B</td>
<td>15</td>
<td>11</td>
<td>Hypoxanthinurine</td>
<td>E79.1A</td>
<td>1</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>GM2- ガングリオシ</td>
<td>E75.0C</td>
<td>3</td>
<td>2</td>
<td>phosphoribosyl</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>トーシス</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>transferase 欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>GM1- ガングリオシ</td>
<td>E75.1A</td>
<td>5</td>
<td>1</td>
<td>Lesh-Nyhan 症候群</td>
<td>E79.1B</td>
<td>16</td>
<td>18</td>
</tr>
<tr>
<td>トーシス</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>プリン・ピリミジン</td>
<td>E79.8</td>
<td>4</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ガングリオシドーシス</td>
<td>E75.1C</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>Adenine phosphoribosyl</td>
<td>E79.8A</td>
<td>10</td>
<td>7</td>
</tr>
<tr>
<td>スフィンゴリボドーシス</td>
<td>E75.2</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>transferase 欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Alexander病</td>
<td>E75.2A</td>
<td>5</td>
<td>3</td>
<td>プロトポリフィリン症</td>
<td>E80.0</td>
<td>4</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>Gaucher病</td>
<td>E75.2D</td>
<td>26</td>
<td>29</td>
<td>遺伝性コプロミシン</td>
<td>E80.2A</td>
<td>1</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>Fabry病</td>
<td>E75.2E</td>
<td>12</td>
<td>14</td>
<td>ポルフィリン症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>異常性イオコジスト病</td>
<td>E75.2F</td>
<td>12</td>
<td>12</td>
<td>のりスルファダゼ</td>
<td>E80.2B</td>
<td>5</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>Krabbe病</td>
<td>E75.2G</td>
<td>1</td>
<td>6</td>
<td>先天性ポルフィリン症</td>
<td>E80.2F</td>
<td>3</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>Fabre病</td>
<td>E75.2H</td>
<td>1</td>
<td>2</td>
<td>ポルフィリン症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>疾患名</td>
<td>E75.2I</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>ポルフィリン症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Niemann-Pick病</td>
<td>E75.2J</td>
<td>7</td>
<td>3</td>
<td>ルーター症候群</td>
<td>E80.6B</td>
<td>5</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>Pelizaeus-Merzbacher病</td>
<td>E75.2K</td>
<td>17</td>
<td>13</td>
<td>ルーター症候群</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
</tr>
<tr>
<td>Neuronal ceroid</td>
<td>E75.4</td>
<td>7</td>
<td>3</td>
<td>lipofuscinosis</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>lipofuscinosis</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>ルーター症候群</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ロール症候群</td>
<td>E75.5</td>
<td>2</td>
<td>3</td>
<td>ウィルソン病</td>
<td>E83.0A</td>
<td>208</td>
<td>214</td>
</tr>
<tr>
<td>コレステロール症候群</td>
<td>E75.5C</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>メソネフ病</td>
<td>E83.0B</td>
<td>22</td>
<td>23</td>
</tr>
<tr>
<td>アリドーシス</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>家族性低血糖症</td>
<td>E83.3A</td>
<td>90</td>
<td>37</td>
</tr>
<tr>
<td>Hunter症候群</td>
<td>E76.0A</td>
<td>13</td>
<td>6</td>
<td>家族性低血糖症</td>
<td>E83.3B</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>Hunter-Scheie症候群</td>
<td>E76.0B</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>ピタミンD抵抗性くす病</td>
<td>E83.3D</td>
<td>107</td>
<td>144</td>
</tr>
<tr>
<td>Hunter症候群</td>
<td>E76.1A</td>
<td>47</td>
<td>55</td>
<td>Cystic fibrosis</td>
<td>E84.9</td>
<td>20</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ムコ多糖症Ⅲ型</td>
<td>E76.2A</td>
<td>9</td>
<td>9</td>
<td>遺伝性高尿酸血症ⅤⅢ</td>
<td>E87.2</td>
<td>7</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ムコ多糖症Ⅳ型</td>
<td>E76.2B</td>
<td>4</td>
<td>6</td>
<td>α1-トリプシン抑制</td>
<td>E88.0A</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>ムコ多糖症Ⅵ型</td>
<td>E76.2C</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>物質欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>スリ病</td>
<td>E76.3A</td>
<td>36</td>
<td>31</td>
<td>無アルブミン症</td>
<td>E88.0B</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>β-ガラクトシダーゼ-</td>
<td>E76.3C</td>
<td>3</td>
<td>4</td>
<td>無ヘプトプロリン血症</td>
<td>E88.0D</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>α-ガラクトシダーゼ-</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>ADA過剰産生症Ⅵ</td>
<td>E88.8A</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>トリアセラーゼ</td>
<td>E76.3B</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>5α-リコダーゼ</td>
<td>E88.8B</td>
<td>2</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ノイアミダーゼ欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>トリアセラーゼ欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ゴミリビシドⅡ型</td>
<td>E77.0A</td>
<td>12</td>
<td>5</td>
<td>アロ蛋白C-II欠損症</td>
<td>E88.8D</td>
<td>1</td>
<td>5</td>
</tr>
<tr>
<td>ゴミリビシドⅢ型</td>
<td>E77.0B</td>
<td>2</td>
<td>5</td>
<td>エンテロキナーゼ欠損症</td>
<td>E88.8F</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>ゴミリビシドⅣ型</td>
<td>E77.1A</td>
<td>1</td>
<td>2</td>
<td>トレハラーゼ欠損症</td>
<td>E88.8K</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>ゴミリビシドⅤ型</td>
<td>E77.9</td>
<td>1</td>
<td>4</td>
<td>先天性アセチルコリン</td>
<td>E88.8N</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
</tr>
<tr>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
<td>疾患名</td>
<td>ICD10</td>
<td>平成 16年度登録数</td>
<td>平成 17年度登録数</td>
</tr>
<tr>
<td>多糖症候群</td>
<td>E78.0A</td>
<td>377</td>
<td>257</td>
<td>エステラーゼ欠損症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ロール症候群</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>20-22desmolase欠損症</td>
<td>E88.8O</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>(ヘテロ接合体-型不明他)</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>複合カルボキシリーゼ</td>
<td>E88.8P</td>
<td>6</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>高リボ蛋白血症Ⅱ型</td>
<td>E78.0B</td>
<td>8</td>
<td>10</td>
<td>家族性高コレステ</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>家族性高コレステ</td>
<td>E78.0C</td>
<td>0</td>
<td>14</td>
<td>遺伝性高尿酸血症ⅤⅢ</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>ロール症候群</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>高リボ蛋白血症Ⅴ型</td>
<td>E78.1</td>
<td>33</td>
<td>20</td>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>高リボ蛋白血症Ⅲ型</td>
<td>E78.2</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td>E78.3A</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>高リボ蛋白血症Ⅴ型</td>
<td>E78.3B</td>
<td>7</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>高リボ蛋白血症Ⅰ型</td>
<td>E78.3C</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>分類不明の代謝異常Ⅵ</td>
<td>E88.9</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>头高リボ蛋白血症Ⅴ型</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>先天性高尿酸血症</td>
<td>E31.8G</td>
<td>16</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>头高リボ蛋白血症Ⅲ型</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td>遺伝性高尿酸血症Ⅴ</td>
<td>M10.9</td>
<td>4</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td>E78.6A</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>腎尿細管食物Grace</td>
<td>N25.8</td>
<td>57</td>
<td>2</td>
</tr>
<tr>
<td>高リボ蛋白血症Ⅳ型</td>
<td>E78.6B</td>
<td>4</td>
<td>11</td>
<td>アシドーシスⅥ</td>
<td>Q44.2</td>
<td>1770</td>
<td>7</td>
</tr>
<tr>
<td>家族性高ウロキナーゼ</td>
<td>E78.6C</td>
<td>1</td>
<td>-</td>
<td>先天性胆道閉鎖症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

- 134 -
| 疾患名 | ICD10 | 平成16年度 | 平成17年度 | | 疾患名 | ICD10 | 平成16年度 | 平成17年度 |
|-------|-------|-------------|-------------| |       |-------|-------------|-------------|
| 総合管状狭帯症⑧ | Q44.4 | 883 | 0 | Zellweger症候群 | Q87.8D | 0 | 6 |
| 総合管状狭帯⑧ | D13.5 | 23 | 24 | (鼻・肝・胃症候群) | | | |
| 削骨無形形成症 | Q77.4 | 674 | 598 | カルタケネル症候群⑥ | Q89.3 | 8 | 2 |
| 骨形成不全症 | Q78.0 | 370 | 348 | 緊密機能不全症候群④ | Q89.8 | 9 | - |
| 大腺石病 | Q78.2 | 10 | 1 | 造伝性血管神経性浮腫 | T78.3 | 1 | 1 |
| エーラース・ダンロース症候群 | Q79.6 | 45 | 45 | (本来は内分泌疾患に分類) | | | |
| 水頭型先天性魚鱗様 | Q80.3 | - | 5 | 高インスリン血症 | E16.1 | 1 | - |
| 紅皮症 | | | | (本来は神経・筋疾患に分類) | | | |
| 先天性魚鱗様 | Q80.9A | - | 8 | ミトコンドリア酸脳症 | G71.3 | 1 | - |
| 真水頭型先天性魚鱗様 | Q80.9B | - | 7 | 不明 (コンピュータ入力ミス等) | 17 | 5 |
| 紅皮症 | | | | | | | |
| 水頭型魚鱗様 | Q80.9C | - | 2 | 合計 | | 6,581 | 3,375 |
| シェーグレン・ラーソン | Q80.9D | - | 3 | | | | |
| 症候群 | | | | | | | |
| 遺伝性脊管浮腫 | Q82.0 | 1 | 1 | 新規診断 | | 912 | 402 |
| 色素性乾皮症 | Q82.1 | 58 | 67 | 脳症 | | 5,565 | 2,846 |
| | | | | 離人 | | 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年度の法制度後に対象外疾患または不適切症名となったもの
2) 平成17年度の法制度後に他の病名とひとにまとめられたもの
3) 平成17年度の法制度後に病名にもとづいて再分類されたもの
4) 平成17年度の法制度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

<table>
<thead>
<tr>
<th>年齢</th>
<th>0歳</th>
<th>1歳</th>
<th>2歳</th>
<th>3歳</th>
<th>4歳</th>
<th>5歳</th>
<th>6歳</th>
<th>7歳以上</th>
<th>不明</th>
<th>合計*</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>フェニルケットオン尿症（E70.0）</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>平成11年度</td>
<td>7</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>6</td>
<td>4</td>
<td>22（21）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成12年度</td>
<td>12</td>
<td>2</td>
<td>5</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>22（19）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成13年度</td>
<td>11</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>2</td>
<td>15</td>
<td>21（19）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成14年度</td>
<td>11</td>
<td>3</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>15（15）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成15年度</td>
<td>17</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>21（20）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成16年度</td>
<td>6</td>
<td>1</td>
<td>4</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>3</td>
<td>3</td>
<td>0</td>
<td>20（18）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成17年度</td>
<td>10</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>16（14）</td>
</tr>
<tr>
<td>糖尿病（E71.0）</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>平成11年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0（0）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成12年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0（0）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成13年度</td>
<td>3</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成14年度</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>3</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成15年度</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>3</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成16年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成17年度</td>
<td>4</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>1（1）</td>
</tr>
<tr>
<td>ホモシスチン尿症</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>平成11年度</td>
<td>3</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>5</td>
<td>4（4）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成12年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>1（0）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成13年度</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成14年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>3</td>
<td>2（2）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成15年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>2</td>
<td>2（2）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成16年度</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>3</td>
<td>2</td>
<td>3（2）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成17年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0（0）</td>
</tr>
<tr>
<td>プロビオン酸血症（E71.1F）</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>平成11年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4（4）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成12年度</td>
<td>5</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>6（6）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成13年度</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成14年度</td>
<td>3</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>5（5）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成15年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>2（2）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成16年度</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0（0）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成17年度</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>3</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>メチルマルタン酸血症（E71.1H）</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>平成11年度</td>
<td>5</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>0</td>
<td>14（14）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成12年度</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>3（3）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成13年度</td>
<td>8</td>
<td>1</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>12（12）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成14年度</td>
<td>8</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>11（11）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成15年度</td>
<td>3</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>7（7）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成16年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>6（6）</td>
</tr>
<tr>
<td>平成17年度</td>
<td>2</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>1</td>
<td>0</td>
<td>0</td>
<td>4</td>
<td>4（4）</td>
</tr>
</tbody>
</table>

*（）内は入力データにおいて新生児マスク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：7,989,708人

<table>
<thead>
<tr>
<th>疾患</th>
<th>新規登録患者数</th>
<th>新規登録患者数</th>
<th>新規登録患者数</th>
<th>新規登録患者数</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>フェニルケトン尿症</td>
<td>137</td>
<td>1/58,319</td>
<td>1/95</td>
<td>1/84,102</td>
</tr>
<tr>
<td>糖尿病</td>
<td>21</td>
<td>1/380,462</td>
<td>1/18</td>
<td>1/443,873</td>
</tr>
<tr>
<td>ホモシスチン尿症</td>
<td>18</td>
<td>1/443,873</td>
<td>1/14</td>
<td>1/576,693</td>
</tr>
<tr>
<td>メチルマルタン酸血症</td>
<td>57</td>
<td>1/140,170</td>
<td>1/38</td>
<td>1/210,255</td>
</tr>
<tr>
<td>プロビオン酸血症</td>
<td>23</td>
<td>1/347,379</td>
<td>1/18</td>
<td>1/443,873</td>
</tr>
</tbody>
</table>

- 136 -