

小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの 精度向上に関する研究

—平成 25 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況〔確定値〕—

国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室

研究要旨

平成 25 年度小児慢性特定疾患治療研究事業について、厚生労働省に平成 29 年 3 月までに電子データによる事業報告があった医療意見書を元に作成した平成 25 年度小慢事業速報値データからスクリーニングにより不完全なデータを抽出し、再度各実施主体へ問合せを行い全国 109 か所の全実施主体のデータを確定した。

平成 25 年度の登録総数は 106,937 件(成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 123,435 件)であり、本研究ではその内容の集計・解析を行った。

登録数が多い疾患は、成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,891 件(13.0%)、クレチン症 6,015 件(5.6%)、1 型糖尿病(若年型糖尿病)5,621 件(5.3%)、甲状腺機能亢進症(バセドウ病)3,798 件(3.6%)、急性リンパ性白血病 3,753 件(3.5%)、ウェスト症候群(點頭てんかん)3,149 件(2.9%)、ネフローゼ症候群 3,003 件(2.8%)、ファロー四徴症 2,600 件(2.4%)、心室中隔欠損症 2,386 件(2.2%)、胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)および若年性関節リウマチ 各 2,285 件(2.1%)の順であった。

研究実施者:

掛江 直子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長)
盛一 享徳 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究員)
柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究フェロー)
森本 康子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究フェロー)
森 淳之介 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室データマネージャ)
白井 夕映 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究補助員)

河村 淳子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究補助員)
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
研究所政策科学研究部長)

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 10 年度以降、小慢事業の申請の際に医療意見書を提出し、診断基準を明確にして小児慢性特定疾患(以下、小慢疾患)対象者を認定する制度に統一され運営されてきた。平成 17 年度以降は児童福祉法に基づき法制化された公的制度となっている。

小慢事業の全国的な登録状況については、昨年度に平成 25 年度の速報値の集計・解析を行ったが、本年度は平成 25 年度における全 109 実施主体の登録状況を確定値としてまとめた。

本研究では、小慢対象疾患の疫学的解析を行い、国や地方自治体、そして小慢疾患を診療、研究する医療関係者、さらに患児およびその家族に、その情報を提供すること、そして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

本研究のデータは、小慢事業の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へ平成 29 年 3 月までに所定の小慢データ登録管理ソフト(ver.5.0 および 5.1)を用いた電子データによる事業報告がなされた医療意見書登録データを元に作成した平成 25 年度小慢事業速報値データセットから、不完全なデータを抽出し、再度各実施主体へ問合せ確定値とした。

問合せは、実施主体へ書面でデータの不備がある旨を伝え、その後担当者へ不備一覧表をパスワードにより保護されたファイルを電子メールにて送付し回答を得る形で行われた。実施主体からの修正データを全国集計データセットに反映し、全国 109 か所の全ての実施主体からの事業報告が揃った段階で、集計・解析を行った。

(倫理面の配慮)

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報を削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特別な倫理的配慮は必要ないものと

判断した。

なお、登録データを基に二次調査を実施する場合においては、国立成育医療研究センター倫理審査委員会の審査・承認もしくは分担研究者の所属施設の倫理委員会の審査・承認を受けて実施している。

C. 研究結果と考察

平成 25 年度については、全 109 実施主体からの医療意見書の電子データの提出があり、計 106,937 件(成長ホルモン治療用意見書提出症例 16,498 件を含むと、のべ 123,435 件)のデータを集計した。なお、本集計は一部各実施主体の単独事業分の登録も含めた結果となっている。

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で、当該報告書に加え、小児慢性特定疾病情報センター(ポータルサイト <http://www.shouman.jp>)に公開する予定である。

1. 悪性新生物

「悪性新生物」疾患群に関する集計結果を表 1 に示す。

平成 25 年度は、悪性新生物疾患として登録されたのは 14,151 件、うち新規症例は 2,216 件、継続症例は 11,694 件、転入症例が 83 件、再開症例が 44 件、無記入が 114 件であった。性別は、男児 7,747 件、女児 6,404 件であった。

登録件数は多い順に、1) 急性リンパ性白血病 3,753 件(26.5%)、2) 急性骨髄性白血病 1,131 件(8.0%)、3) 神経芽腫(神経芽細胞腫) 756 件(5.3%)、4) 悪性リンパ腫 751 件(5.3%)、5) 神経膠腫(グリオーマ) 540 件(3.8%)、6) 網膜芽腫(網膜芽細胞腫) 495 件(3.5%)、7) ランゲルハンス細胞組織球症 464 件(3.3%)、8) 骨肉腫 457 件(3.2%)、9) 髄芽腫 387 件(2.7%)、10) 頭蓋咽頭腫 349 件(2.5%)であった。

2. 慢性腎疾患

「慢性腎疾患」疾患群に関する集計結果を表 2 に示す。

平成 25 年度は、慢性腎疾患として登録されたのは 9,073 件、うち新規症例は 1,291 件、継続症例は 7,601 件、転入症例が 48 件、再開症例が 61 件、無記入が 72 件であった。性別は、男児 5,361 件、女児 3,712 件であった。

登録件数が多い順に、1) ネフローゼ症候群 3,003 件(33.1%)、2) IgA 腎症 1,936 件(21.3%)、3) 腎の無発生、低形成、無形成又は異形成 768 件(8.5%)、4) 慢性糸球体腎炎 548 件(6.0%)、5) 巣状糸球体硬化症 502 件(5.5%)、6) 紫斑病性腎炎 394 件(4.3%)、7) 慢性膜性増殖性糸球体腎炎 316 件(3.5%)、8) 慢性膜性糸球体腎炎 278 件(3.1%)、9) 水腎症 254 件(2.8%)、10) 遺伝性腎炎 222 件(2.4%)であった。

3. 慢性呼吸器疾患

「慢性呼吸器疾患」疾患群に関する集計結果を表 3 に示す。

平成 25 年度は、慢性呼吸器疾患として登録されたのは 3,378 件、うち新規症例は 691 件、継続症例は 2,616 件、転入症例が 21 件、再開症例が 15 件、無記入が 35 件であった。性別は、男児 1,848 件、女児 1,530 件であった。

登録件数が多い順に、1) 慢性肺疾患 1,372 件(40.6%)、2) 気管狭窄 1,019 件(30.2%)、3) 気管支喘息 577 件(17.1%)、4) 先天性中枢性低換気症候群 233 件(6.9%)、5) 気管支拡張症 72 件(2.1%)であった。

4. 慢性心疾患

「慢性心疾患」疾患群に関する集計結果を表 4 に示す。

平成 25 年度は、慢性心疾患として登録されたのは 18,955 件、うち新規症例は 2,707 件、継続症例は 15,874 件、転入症例が 100 件、再開症例が

135 件、無記入が 139 件であった。性別は、男児 10,283 件、女児 8,672 件であった。

登録件数が多い順に、1) ファロー四徴症 2,600 件(13.7%)、2) 心室中隔欠損症 2,386 件(12.6%)、3) 両大血管右室起始症 1,313 件(6.9%)、4) 単心室症 1,138 件(6.0%)、5) 完全大血管転位症 1,057 件(5.6%)、6) 心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症) 1,012 件(5.3%)、7) 肺動脈閉鎖症 1,006 件(5.3%)、8) 特発性肥大型心筋症 590 件(3.1%)、9) 大動脈縮窄症 528 件(2.8%)、10) 三尖弁閉鎖症 522 件(2.8%)であった。

5. 内分泌疾患

「内分泌疾患」疾患群に関する集計結果を表 5 に示す。

平成 25 年度は、内分泌疾患として登録されたのは 32,983 件、うち新規症例は 4,471 件、継続症例は 27,954 件、転入症例が 151 件、再開症例が 106 件、無記入が 301 件であった。性別は、男児 15,344 件、女児 17,638 件、無記入 1 件であった。

登録件数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,891 件(42.1%)、2) クレチン症 6,015 件(18.2%)、3) 甲状腺機能亢進症(バセドウ病) 3,798 件(11.5%)、4) 性早熟症 1,771 件(5.4%)、5) ターナー症候群 1,533 件(4.6%)であった。

6. 膠原病

「膠原病」疾患群に関する集計結果を表 6 に示す。

平成 25 年度は、膠原病として登録されたのは 3,701 件、うち新規症例は 600 件、継続症例は 3,039 件、転入症例が 16 件、再開症例が 21 件、無記入が 25 件であった。性別は、男児 1,665 件、女児 2,036 件であった。

登録件数が多い順に、1) 若年性関節リウマチ 2,285 件(61.7%)、2) 冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄

症) 1,141 件(30.8%)、3) シェーグレン症候群 144 件(3.9%)であった。

7. 糖尿病

「糖尿病」疾患群に関する集計結果を表 7 に示す。

平成 25 年度は、糖尿病として登録されたのは 6,819 件、うち新規症例は 949 件、継続症例は 5,763 件、転入症例が 38 件、再開症例が 28 件、無記入が 41 件であった。性別は、男児 2,979 件、女児 3,840 件であった。

登録件数が多い順に、1) 1 型糖尿病(若年型糖尿病)5,621 件(82.4%)、2) 2 型糖尿病(成人型糖尿病)1,077 件(15.8%)、3) その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)121 件(1.8%)であった。

8. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」疾患群に関する集計結果を表 8 に示す。

平成 25 年度は、先天性代謝異常として登録されたのは 4,863 件、うち新規症例は 463 件、継続症例は 4,326 件、転入症例が 26 件、再開症例が 28 件、無記入が 20 件であった。性別は、男児 2,728 件、女児 2,134 件、無記入 1 件であった。

登録件数が多い順に、1) 軟骨無形成症(軟骨異栄養症)1,057 件(21.7%)、2) アミノ酸代謝異常症 650 件(13.4%)、3) 骨形成不全症 629 件(12.9%)、4) ライソゾーム病 389 件(8.0%)、5) ウイルソン病(セルロプラスミン欠乏症) 284 件(5.8%)、6) 糖質代謝異常症 248 件(5.1%)、7) 家族性高コレステロール血症 236 件(4.9%)、8) 遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低リン酸血症) 206 件(4.2%)、9) 有機酸代謝異常症 95 件(2.0%)、10) ペルオキシソーム病 85 件(1.7%)であった。

9. 血友病等血液・免疫疾患

「血友病等血液・免疫疾患」疾患群に関する集計結果を表 9 に示す。

平成 25 年度は、血友病等血液・免疫疾患とし

て登録されたのは 4,270 件、うち新規症例は 545 件、継続症例は 3,656 件、転入症例が 21 件、再開症例が 24 件、無記入が 24 件であった。性別は、男児 3,110 件、女児 1,160 件であった。

登録件数が多い順に、1) 第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)1,406 件(32.9%)、2) 免疫学的血小板減少症 642 件(15.0%)、3) 第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)297 件(7.0%)、4) フォン・ヴィレブランド病 279 件(6.5%)、5) 遺伝性球状赤血球症 187 件(4.4%)、6) 低ガンマグロブリン血症 161 件(3.8%)、7) 遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)127 件(3.0%)、8) 巨大血管腫(カサバハ・メリット症候群)83 件(1.9%)、9) 慢性肉芽腫症 75 件(1.8%)、10)慢性 GVHD (Great Versus Host Disease) 66 件(1.5%)であった。

10. 神経・筋疾患

疾患群としての「神経・筋疾患」疾患群に関する集計結果を表 10 に示す。

平成 25 年度は、神経・筋疾患として登録されたのは 5,694 件、うち新規症例は 642 件、継続症例は 4,973 件、転入症例が 23 件、再開症例が 14 件、無記入が 42 件であった。性別は、男児 3,038 件、女児 2,656 件であった。

登録件数が多い順に、1) ウェスト症候群(点頭てんかん) 3,149 件(55.3%)、2) レノックス・ガストウ症候群 623 件(10.9%)、3) 結節性硬化症 514 件(9.0%)、4) 福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)353 件(6.2%)、5) 重症乳児ミオクロニーてんかん 277 件(4.9%)、6) ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)258 件(4.5%)、7) レット症候群 187 件(3.3%)、8) 先天性ミオパチー166 件(2.9%)、9) リー脳症 100 件(1.8%)、10) 無痛無汗症 46 件(0.8%)であった。

11. 慢性消化器疾患

「慢性消化器疾患」疾患群に関する集計結果を表 11 に示す。

平成 25 年度は、慢性消化器疾患として登録さ

れたのは3,050件、うち新規症例は235件、継続症例は2,759件、転入症例が19件、再開症例が18件、無記入が19件であった。性別は、男児1,119件、女児1,931件であった。

登録件数が多い順に、1)胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)2,285件(74.9%)、2)先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)403件(13.2%)、3)アラジール症候群(動脈肝異形成)93件(3.0%)、4)門脈圧亢進症66件(2.2%)、5)肝硬変53件(1.7%)であった。

12. 成長ホルモン治療

成長ホルモン治療に関する集計結果を、初回申請症例については表12-1に、継続申請症例については表12-2に示す。

平成25年度は、成長ホルモン治療として登録されたのは、初回・継続合わせて16,498件であり、うち初回申請症例は2,380件で、性別は、男児1,406件、女児974件であった。継続申請症例は14,118件であり、性別は男児8,587件、女児5,531件であった。

登録件数が多い順に、初回申請症例では、1)成長ホルモン分泌不全性低身長2,029件(85.3%)、2)ターナー症候群144件(6.1%)、3)軟骨無形成症形成72件(3.0%)であった。

また、継続申請症例では、登録件数が多い順に、1)成長ホルモン分泌不全性低身長11,711件(83.0%)、2)ターナー症候群987件(7.0%)、3)軟骨無形成症592件(4.2%)であった。

D. 結論

平成25年度小慢事業全体での登録件数は、多い順に、1)成長ホルモン分泌不全性低身長症13,891件(13.0%)、2)クレチン症6,015件(5.6%)、3)1型糖尿病(若年型糖尿病)5,621件(5.3%)、4)甲状腺機能亢進症(バセドウ病)3,798件(3.6%)、5)急性リンパ性白血病3,753件

(3.5%)、6)ウェスト症候群(點頭てんかん)3,149件(2.9%)、7)ネフローゼ症候群3,003件(2.8%)、8)ファロー四徴症2,600件(2.4%)、9)心室中隔欠損症2,386件(2.2%)、10)胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)および若年性関節リウマチ各2,285件(2.1%)であった。

E. 参考文献

小児慢性特定疾患登録管理事務局、「平成25年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔速報値〕」平成26年度厚生労働科学研究「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」報告書. 11-54, 2015.

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

〔謝辞〕

多忙な中、データクリーニングに対する問い合わせに御回答頂いた各実施主体の担当者の皆様に心から感謝申し上げます

表 1. 平成 25 年度 悪性新生物 (Malignant Neoplasms)

(合計 14,151 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	2,216
	転入	83
	継続	11,694
	再開	44
	無記入	114
性別	男	7,747
	女	6,404
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性カルチノイド	5	悪性カルチノイド	5
2	悪性黒色腫	25	悪性黒色腫	25
3	悪性骨巨細胞腫	2	悪性骨巨細胞腫	2
4	悪性細網症	14	悪性細網症	14
5	悪性マクログロブリン血症	0	悪性マクログロブリン血症	0
6	悪性リンパ腫	751	びまん性大細胞性 B 細胞リンパ腫	438
			ろ溶性リンパ腫	1
			悪性リンパ腫、B 細胞性	99
			悪性リンパ腫、T 細胞性	86
			末梢性 T 細胞リンパ腫	10
			未分化大細胞リンパ腫	59
			前駆 T 細胞性リンパ芽球性リンパ腫(悪性リンパ腫、リンパ芽球性)	51
悪性リンパ腫 (詳細不明)	7			
7	アスキン腫瘍	0	アスキン腫瘍	0
8	ウィルムス腫瘍	249	ウィルムス腫瘍 (腎芽腫)	249
9	下垂体腺腫	47	下垂体腺腫	47
10	家族性赤血球貪食性細網症	0	家族性赤血球貪食性細網症	0
11	褐色細胞腫	16	褐色細胞腫 (悪性を含む)	16
12	癌性腹膜炎	2	癌性腹膜炎	2
13	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	101	奇形腫	101
14	菌状息肉腫	0	菌状息肉腫	0
15	形質細胞腫	0	形質細胞腫	0
16	血球貪食リンパ組織球症	187	血球貪食リンパ組織球症	187
17	好酸球性肉芽腫	1	好酸球性肉芽腫	1
18	骨髓腫	13	多発性骨髓腫	13
19	松果体腫	103	松果体腫	90
			松果体芽腫	13

20	絨毛上皮腫	256	絨毛上皮腫（絨毛癌）	256
21	神経膠腫	540	神経膠腫（グリオーマ）	540
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	35	神経鞘腫	25
			悪性神経鞘腫	10
23	神経上皮腫	15	神経上皮腫	15
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	54	神経星細胞腫（神経節膠腫）	54
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	13	神経節細胞腫	13
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	21	腎明細胞肉腫	21
27	臍芽腫	20	臍芽腫	20
28	髄上皮腫	3	髄上皮腫	3
29	髄膜腫	47	髄膜腫（悪性を含む）	47
30	精上皮腫	8	精上皮腫（セミノーマ）	8
31	脊索腫	15	脊索腫	15
32	セザリ-（Sezary）症候群	0	セザリ-症候群	0
33	赤血病	0	赤血病	0
34	赤白血病	1	赤白血病（M6）	1
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	9	先天性腎間葉芽腫	9
36	頭蓋咽頭腫	349	頭蓋咽頭腫	349
37	脳室上衣腫	212	上衣腫	212
38	肺芽腫	23	肺芽腫	23
39	白血病	3,753	急性リンパ芽球性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	123
			急性リンパ芽球性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	20
			フィラデルフィア染色体（Ph1）陽性急性リンパ芽球性白血病	21
			急性リンパ芽球性白血病（詳細不明）	56
			急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	1,040
			急性リンパ性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	195
			成熟B細胞リンパ芽球性白血病	4
			バーキット細胞性白血病（B細胞性、FAB分類：L3）	16
			乳児白血病	6
			急性リンパ性白血病（詳細不明）	2,272
			1,131	急性骨髄性白血病、微小分化型（M0）
	急性骨髄性白血病、未成熟型（M1）	5		

			急性骨髄性白血病、成熟型 (M2)	25
			急性前骨髄球性白血病 (M3)	40
			急性骨髄単球性白血病 (M4)	22
			急性単球性白血病 (M5)	15
			急性骨髄性白血病 (M6)	5
			急性巨核芽球性白血病 (M7)	71
			治療関連急性骨髄性白血病 (二次性白血病を含む)	0
			若年性骨髄単球性白血病	84
			急性骨髄性白血病 (詳細不明)	862
		67	急性白血病 (詳細不明)	67
		175	慢性骨髄性白血病	175
		1	白血病 (詳細不明)	1
40	白血病性細網内皮症 (Hairy-Cell Leukemia)	0	白血病性細網内皮症	0
41	バーキットリンパ (Burkitt) 腫	11	バーキットリンパ腫	11
42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schuller-Christian) 病	0	ハンド・シューラー・クリスチャン病	0
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	15	非白血病性細網内皮症	15
44	非ホジキン (non-Hodgkin) リンパ腫	39	非ホジキンリンパ腫	39
45	ホジキン (Hodgkin) 病	120	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	105
			ホジキンリンパ腫、高リンパ球型	1
			ホジキンリンパ腫、混合細胞型	3
			ホジキンリンパ腫、リンパ球減少型	1
			ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型	10
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	54	末梢性神経外胚葉腫瘍	54
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮種)	141	未分化胚腫	141
48	脈絡叢乳頭腫	65	脈絡叢乳頭腫	65
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	181	ユーイング肉腫	181
50	ラブドイド腫瘍 (肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	21	悪性ラブドイド腫瘍	21
51	ランゲルハンス (細胞) 組織球症 (HistiocytosisX)	464	ランゲルハンス細胞組織球症	464
			組織球症 (詳細不明)	0
52	緑色腫	0	緑色腫	0
53	レッテラー・ジーベ (Letterer-Siwe) 病	0	レッテラー・ジーベ病	0
54	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0

55	1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫（肉芽腫を除く。）又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖（癌腫又は肉腫）を本態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあつては組織型を問わない。	243	骨髄異形成症候群（骨髄異形成又は骨髄増殖性疾患を含む）	243
		2	移植後リンパ増殖性疾患	2
		756	神経芽腫（神経芽細胞腫）	756
		0	嗅神経芽腫	0
		495	網膜芽腫（網膜芽細胞腫）	495
		15	腎細胞癌	15
		296	肝芽腫	296
		10	肝細胞癌	10
		457	骨肉腫	457
		17	軟骨肉腫	17
		9	横紋筋肉腫、胎芽型	9
		19	横紋筋肉腫、胞巣型	19
		0	横紋筋肉腫、混合型	0
		1	横紋筋肉腫、多形型	1
		277	横紋筋肉腫（詳細不明）	277
		22	未分化肉腫	22
		0	紡錘形細胞肉腫	0
		10	類上皮肉腫	10
		5	線維形成性小円形細胞腫瘍	5
		24	線維肉腫	24
		3	線維粘液肉腫	3
		0	筋膜線維肉腫	0
		0	線維腫症	0
		5	筋線維腫症	5
		0	悪性線維性組織球腫	0
		6	皮膚線維肉腫（隆起性を含む）	6
		2	粘液肉腫	2
		35	滑膜肉腫	35
		7	明細胞肉腫（腎以外の腱靱帯由来）	7
		8	胞巣状軟部肉腫	8
		7	平滑筋肉腫	7
		4	筋肉腫	4
		20	脂肪肉腫	20
		0	脂肪芽腫症	0
		83	胚腫	83
		44	悪性奇形腫	44
		12	胎児性癌	12
		0	卵黄のう腫	0
		36	混合型胚細胞腫瘍	36
		5	頭蓋内胚細胞腫瘍	5

0	胚細胞腫瘍（詳細不明）	0
16	副腎皮質癌	16
0	多発性内分泌腫瘍	0
2	神経内分泌癌	2
0	悪性胸腺腫	0
3	悪性リンパ管腫	3
24	リンパ管腫症	24
223	星細胞腫（アストロサイトーマ）	223
0	多形性黄色星細胞腫	0
41	膠芽腫	41
0	上衣下腫	0
0	乏突起膠腫	0
387	髓芽腫	387
6	中枢性神経細胞腫	6
1	乳頭状髄膜腫	1
0	小脳腫瘍	0
3	視床下部腫瘍	3
75	脳腫瘍（詳細不明）	75
0	脊髄腫瘍	0
0	クモ膜嚢胞	0
62	乳頭状癌	62
7	扁平上皮癌	7
2	基底細胞癌	2
14	腺癌（上皮内腺癌を含む）	14
0	臍ラ氏島癌	0
6	乳頭状腺癌	6
9	粘液類上皮癌	9
14	充実性偽乳頭臍腫瘍	14
0	粘液のう胞腺癌	0
0	粘液性癌（コロイド癌）	0
1	乳管内癌	1
0	面胞癌（コメド癌）	0
0	のう胞内癌	0
12	髄様癌	12
0	腺房細胞癌	0
1	悪性顆粒膜細胞腫瘍	1
0	悪性アンドロblastoma	0
1	悪性セルトリ細胞腫瘍	1
1	悪性傍神経節腫	1
21	巨大色素性母斑	21
2	外胚葉性間葉腫	2

0	胃腸間質腫瘍 (GIST)	0
0	中胚葉性混合腫瘍	0
0	悪性のう胞腎腫	0
10	胸膜肺芽腫	10
1	悪性中皮腫	1
6	血管肉腫	6
10	血管内皮腫 (悪性を含む)	10
2	悪性血管外皮腫	2
15	血管芽腫	15
0	悪性軟部巨細胞腫瘍	0
2	長管骨アダマンチノーマ	2
2	悪性エナメル上皮腫	2
0	黒色細胞性神経外胚葉腫瘍	0
6	海綿芽腫	6
2	髄筋芽腫	2
0	原始神経外胚葉腫瘍 (PNET)	0
41	神経節 (神経) 芽腫	41
29	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	29
9	悪性末梢神経鞘性腫瘍	9
0	悪性顆粒細胞腫	0
3	腹腔内線維腫症	3
4	アグレッシブ線維腫症	4
4	腺嚢胞癌	4
10	退形成性星細胞腫	10
63	退形成性上衣腫	63
8	退形成性乏突起神経膠腫	8
3	胎児肉腫	3
0	類基底細胞癌	0
148	毛様細胞性星細胞腫	148
4	家族性腺腫性ポリポーシス	4
3	悪性顆粒膜細胞腫	3
9	悪性線維組織球腫	9
2	悪性混合腫瘍 (唾液腺由来)	2
0	悪性ライディッヒ細胞腫瘍	0
2	線維形成性結節性髄芽腫	2
5	線維形成性小円型腫瘍	5
1	原線維性星細胞腫	1
1	胃腸間質肉腫	1
1	色素性神経外胚葉腫瘍	1
1	粘液嚢胞腺癌	1
1	多形細胞癌	1

2	肺胞癌	2
3	リンパ上皮癌	3
0	移行上皮癌	0
0	基底細胞腺癌	0
1	巨細胞癌	1
0	後縦隔腫瘍	0
8	甲状腺癌	8
0	硬膜外腫瘍	0
4	脂肪芽細胞症	4
0	視神経膠腫	0
0	上衣下膠腫	0
3	上咽頭癌	3
2	上皮内癌	2
3	神経節神経腫	3
10	神経線維肉腫	10
0	線維芽細胞骨肉腫	0
4	腺房癌	4
1	組織球性腫瘍	1
1	多形黄色星細胞腫	1
4	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）	4
1	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの）	1
1	軟骨芽骨肉腫	1
11	乳児性線維肉腫	11
1	粘液癌	1
3	粘液脂肪肉腫	3
2	粘液腫性軟骨肉腫	2
5	嚢胞内癌	5
0	肺癌	0
1	皮膚付属器癌	1
15	乏神経突起膠腫	15
9	紡錘形肉腫	9
5	未分化癌	5
0	面皰細胞癌(コメド癌)	0
128	卵黄嚢腫	128
0	嗅覚神経芽腫	0
0	漿液性嚢胞腺癌	0
7	濾胞状腺癌	7
4	組織球肉腫	4
4	転移性腫瘍	4

		34	その他の肉腫（詳細不明）	34
		222	その他の癌/腫瘍（詳細不明）	222
	不明	0	不明	0
合計				14,151

表 2. 平成 25 年度 慢性腎疾患 (Chronic Renal Diseases)

(合計 9,073 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	1,291
	転入	48
	継続	7,601
	再開	61
	無記入	72
性別	男	5,361
	女	3,712
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	遺伝性腎炎	222	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	222
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	79	急速進行性糸球体腎炎	79
3	紫斑病性腎炎	394	紫斑病性腎炎	394
4	巣状糸球体硬化症	502	巣状糸球体硬化症	491
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	11
5	ネフローゼ症候群	3,003	特発性ネフローゼ症候群	64
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	547
			先天性ネフローゼ症候群	67
			ネフローゼ症候群 (詳細不明)	2,325
6	微小変化型ネフローゼ症候群	124	微小変化型ネフローゼ症候群	124
7	慢性糸球体腎炎	548	IgM 腎症	17
			慢性糸球体腎炎	0
			メサンギウム増殖性腎炎	529
			硬化性糸球体腎炎	2
8	慢性増殖性糸球体腎炎	0	慢性増殖性糸球体腎炎	0
9	慢性膜性糸球体腎炎	278	膜性腎症	278
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	316	膜性増殖性糸球体腎炎 (MPGN)	316
11	IgA 腎症	1,936	IgA 腎症 (ベルジエ病)	1,936
12	アミロイド腎	0	アミロイド腎 (症)	0
13	萎縮腎	53	萎縮腎	53
14	家族性若年性ネフロン癆	38	家族性若年性ネフロン癆	38
15	ギテルマン (Gitelman) 症候群	28	ギテルマン症候群	28
16	巨大水尿管症	7	巨大水尿管症	7
17	グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群	0	グッドパスチャー症候群	0

18	腎血管性高血圧	86	腎血管性高血圧	86
19	腎静脈血栓症	2	腎静脈血栓（症）	2
20	腎動静脈瘻	0	腎動静脈瘻	0
21	腎動脈狭窄症	3	腎動脈狭窄（症）	3
22	腎尿細管性アシドーシス	76	尿細管性アシドーシス	76
23	腎嚢胞	7	腎嚢胞	7
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	26	寡巨大糸球体症（オリゴメガネフロニア）	3
			腎の奇形による腎機能障害	18
			腎の腫瘍による腎機能障害	2
			爪膝蓋骨形成不全症候群（Nail-Patella 症候群）	3
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	768	移植腎	7
			慢性腎不全	410
			多嚢胞性異形成腎	13
			腎低形成・無形成	262
			腎異形成	76
26	腎又は腎周囲膿瘍	0	腎周囲膿瘍	0
27	腎又は尿路結石	4	腎結石（症）	4
28	水腎症	254	水腎症	254
29	多発性嚢胞腎	85	多発性嚢胞腎	85
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	46	尿路奇形による腎機能障害	45
			尿路腫瘍による腎機能障害	1
31	尿路閉塞性腎機能障害	40	水尿管症	13
			閉塞性尿路疾患	1
			閉塞性腎障害	26
32	バーター(Bartter)症候群	63	バーター症候群	63
33	慢性間質性腎炎	43	慢性間質性腎炎	43
34	慢性腎盂腎炎	42	慢性腎盂腎炎	42
合計				9,073

表 3. 平成 25 年度 慢性呼吸器疾患 (Chronic Respiratory Diseases)

(合計 3,378 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	691
	転入	21
	継続	2,616
	再開	15
	無記入	35
性別	男	1,848
	女	1,530
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アレルギー性気管支炎※			
2	アレルギー性細気管支炎※			
3	気管狭窄	1,019	気管狭窄	1,019
4	気管支拡張症	72	気管支拡張症	72
5	気管支喘息	577	気管支喘息	577
6	先天性中枢性低換気症候群	233	先天性中枢性低換気症候群	233
7	先天性肺胞蛋白症	3	先天性肺胞蛋白症	3
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	34	カータジェナー症候群/カルタゲナ症候群	7
			線毛機能不全症候群	27
9	嚢胞性線維症	7	嚢胞性線維症	7
10	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	60	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	60
11	慢性肺疾患	1,372	慢性肺疾患	1,372
	不明	1	不明	1
合計				3,378

※ 告示 1「アレルギー性気管支炎」ならびに告示 2「アレルギー性細気管支炎」は、告示 5「気管支喘息」にて集計

表 4. 平成 25 年度 慢性心疾患 (Chronic Heart Diseases)

(合計 18,955 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	2,707
	転入	100
	継続	15,874
	再開	135
	無記入	139
性別	男	10,283
	女	8,672
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	冠動静脈瘻	44	冠動静脈瘻	18
			冠動脈瘻	26
2	冠動脈異常起始症	25	冠動脈異常起始症	18
			冠動脈病変 (異常)	5
			右冠動脈肺動脈起始(症)	0
			両冠動脈肺動脈起始症	2
3	冠動脈拡張症	2	冠動脈拡張症	2
4	冠動脈狭窄症	6	冠動脈狭窄症	6
5	冠動脈瘤	48	冠動脈瘤	48
6	左冠動脈肺動脈起始症 (ブランド・ホワイト・ガーランド (Bland-White-Garland)症候 群)	48	左冠動脈肺動脈起始症	48
7	狭心症	7	狭心症	7
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	55	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	55
			早期興奮症候群	0
9	期外収縮	28	期外収縮	0
			心室性期外収縮	28
10	脚ブロック	2	左脚ブロック	2
11	心房又は心室の細動	32	アダムス・ストークス発作	2

			心房細動	13
			心室粗・細動	17
12	心房又は心室の粗動	1	心房粗動	1
13	洞不全症候群	51	洞不全症候群	51
14	洞房ブロック	0	洞房ブロック	0
15	非発作性頻拍（心室、上室性）	18	非発作性頻拍（心室、上室性）	4
			非発作性心室性頻拍	4
			非発作性上室性頻拍	10
16	房室解離	2	房室解離	2
17	房室ブロック	209	完全房室ブロック	194
			高度房室ブロック	10
			モビッツⅡ型ブロック	5
18	発作性頻拍(心室、上室性)	303	発作性頻拍(心室、上室性)	15
			発作性上室性頻拍	91
			上室性頻拍	62
			多源性心房性頻拍	11
			房室結節性異所性頻拍	2
			発作性心室性頻拍	9
			心室性頻拍	113
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	1	ロマノ・ワルド症候群	1
20	QT 延長症候群	452	QT 延長症候群	449
			完全心ブロック	3
21	心筋梗塞	5	心筋梗塞	5
22	総動脈幹遺残症	167	総動脈幹遺残症	167
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	18	大動脈肺動脈中隔欠損症	18
24	心筋炎後心肥大	20	心筋炎後の心肥大	20
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	35	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	35
26	慢性緊縮性心膜炎	0	慢性緊縮性心膜炎	0
27	慢性心筋炎	25	慢性心筋炎	25
28	慢性心内膜炎	1	慢性心内膜炎	1
29	慢性心膜炎	3	慢性心膜炎	3
			収縮性心外膜炎	0
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	20	アイゼンメンゲル症候群	20

31	右室低形成症	46	右(心)室低形成症	46
32	右室二腔症	9	右室二腔症	9
33	左室右房交通症	1	左室右房交通症	1
34	左心形成不全(低形成)症候群	508	左心形成不全(低形成)症候群	508
			左室憩室(瘤)	0
35	三心房心	11	三心房心	11
36	心室中隔欠損症	2,386	心室中隔欠損症	2,386
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	1,012	房室中隔欠損症(心内膜床欠損症)	521
			不完全型房室中隔欠損症(不完全型心内膜床欠損症)	1
			完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	490
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	13	体動静脈瘻	2
			動静脈瘻	11
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	420	心房中隔欠損症	420
40	総肺静脈還流異常症	325	総肺静脈還流異常症	299
			部分的肺静脈還流異常症	26
41	体静脈異常還流症	0	体静脈異常還流症	0
42	単心室症	1,138	単心室症	1,138
43	単心房症	68	単心房症	68
44	動脈管開存症	192	動脈管開存症	192
45	ファロー(Fallot)四徴症	2,600	ファロー四徴症	2,600
46	部分的肺静脈還流異常症	3	シミター症候群	3
47	心内膜心筋線維症	2	心内膜心筋線維症	2
48	心内膜線維弾性症	13	心内膜線維弾性症	13
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	18	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	18
50	特発性肥大型心筋症	590	肥大型心筋症	329
			拡張型心筋症	127
			不整脈源性右室心筋症	5
			心筋症(詳細不明)	129
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤又はその破裂	21	ヴァルサルヴァ洞動脈瘤又はその破裂	21
52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	217	エプスタイン奇形	217
53	完全大血管転位症	1,057	完全大血管転位症	831
			大血管転位症(詳細不明)	226

54	血管輪症	5	血管輪症	3
			左肺動脈右肺動脈起始	2
55	三尖弁狭窄症	26	三尖弁狭窄症	26
56	三尖弁閉鎖症	522	三尖弁閉鎖症	522
57	三尖弁閉鎖不全症	54	三尖弁閉鎖不全症	54
58	修正大血管転位症	339	修正大血管転位症	339
59	重複大動脈弓症	2	重複大動脈弓症	2
60	僧帽弁狭窄症	88	僧帽弁狭窄症	87
			僧帽弁上狭窄症	1
61	僧帽弁閉鎖症	75	僧帽弁閉鎖症	75
62	僧帽弁閉鎖不全症	447	僧帽弁閉鎖不全症	431
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	16
63	大動脈狭窄症	358	大動脈狭窄症	116
			大動脈弓閉鎖	10
			大動脈弓離断	232
64	大動脈縮窄症	528	大動脈縮窄症	528
65	大動脈弁狭窄症	451	大動脈弁狭窄症	383
			大動脈弁下狭窄症	22
			大動脈弁上狭窄症	46
66	大動脈弁閉鎖症	16	大動脈弁閉鎖症	16
67	大動脈弁閉鎖不全症	165	大動脈弁閉鎖不全症	164
			大動脈弁逸脱	1
68	大動脈瘤	8	大動脈瘤	5
			大動脈憩室	3
69	タウシヒ・ピング(Taussig-Bing)症候群	5	タウシヒ・ピング症候群	5
70	特発性肺動脈拡張症	1	特発性肺動脈拡張症	1
71	肺動脈狭窄症	165	肺動脈狭窄症	157
			肺動脈弁異形成	8
72	肺動脈閉鎖症	1,006	肺動脈閉鎖症	978
			右肺動脈上行大動脈起始	11
			先天性肺動静脈瘻	2
			肺動脈起始異常	6
			肺動脈形成不全	9
73	肺動脈弁狭窄症	208	肺動脈弁狭窄症	203

			肺動脈弁下狭窄症	5
74	肺動脈弁閉鎖症	166	肺動脈弁閉鎖症	166
75	肺動脈弁閉鎖不全症	17	肺動脈弁閉鎖不全症	11
			先天性肺動脈弁欠損症	6
76	右鎖骨下動脈異常起始症	0	右鎖骨下動脈異常起始症	0
77	両大血管右室起始症	1,313	両大血管右室起始症	1,305
			両大血管左室起始症	8
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	140	慢性心不全	105
			慢性肺性心	35
79	右胸心	26	右胸心	26
80	左心症	0	左心症	0
81	小児原発性肺高血圧症	190	小児原発性肺高血圧症	190
82	心臓脱出症	1	心臓脱出症	1
83	先天性心膜欠損症	0	先天性心膜欠損症	0
84	多脾症候群	93	多脾症候群	93
85	無脾症候群	262	無脾症候群	173
			無脾症	89
	不明	0	不明	0
合計				18,955

表 5. 平成 25 年度 内分泌疾患 (Endocrine Diseases)

(合計 32,983 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	4,471
	転入	151
	継続	27,954
	再開	106
	無記入	301
性別	男	15,344
	女	17,638
	無記入	1

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	5	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	5
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	0	異所性コルチゾール産生腫瘍	0
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	6	高プロラクチン血症	6
			異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	0
7	下垂体機能低下症	640	下垂体機能低下(不全)症	412
			汎下垂体機能低下症	228
			シモンズ病※1	0
8	下垂体性巨人症	8	下垂体性巨人症	8
			末端肥大症※2	0
9	クッシング(Cushing)病	7	クッシング病	7
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	40	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	40
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	3	抗利尿ホルモン分泌異常症	3

12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	76	ゴナドトロピン分泌低下(欠乏、欠損)症	76
			低ゴナドトロピン性類宦官症※3	0
			カールマン症候群※4	0
13	シモンズ(Simmonds)病※1			
14	真性思春期早発症	444	真性思春期早発症	94
			中枢性思春期早発症	350
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	139	腎性尿崩症	139
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症※5			
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13,891	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13,891
			成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症※5	0
18	中枢性思春期遅発症※18			
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	374	中枢性尿崩症	326
			下垂体性尿崩症	42
			真性尿崩症	6
20	低ゴナドトロピン性類宦官症※3			
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	16	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	16
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	2	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	2
23	末端肥大症※2			
24	ラロン(Laron)型小人症	6	ラロン(Laron)型小人症	6
25	異所性甲状腺※6			
26	クレチン症	6,015	クレチン症	1,972
			先天性甲状腺機能低下症	4,043
			異所性甲状腺※6	0
			甲状腺形成不全※7	0
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	3,798	甲状腺機能亢進症	1,391
			バセドウ病	2,407
			グレーブス病	0
28	甲状腺機能低下症	81	甲状腺機能低下症	47

			処置後（放射線照射後、術後）甲状腺機能低下症	34
			粘液水腫※8	0
29	甲状腺形成不全※7			
30	甲状腺腺腫	13	甲状腺腺腫	13
31	腺腫様甲状腺腫	13	腺腫様甲状腺腫	13
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	12	先天性甲状腺ホルモン不応症	12
33	粘液水腫※8			
34	橋本病※9			
35	慢性甲状腺炎	1,189	慢性甲状腺炎	575
			橋本病※9	614
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群※10			
37	ガストリン分泌異常	0	ガストリン分泌異常	0
			ヴァーナー・モリソン症候群※10	0
			ゾリンジャー・エリソン症候群※11	0
			血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常※12	0
38	グルカゴン分泌異常	0	グルカゴン分泌異常	0
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群※11			
41	特発性低血糖症	146	特発性低血糖症	73
			高インスリン血症	72
			インスリノーマ	1
			ロイシン過敏性低血糖症※13	0
42	ロイシン過敏性低血糖症※13			
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常※12			
44	カールマン(Kallmann)症候群※4			
45	仮性思春期早発症	5	仮性思春期早発症	5

46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	16	クラインフェルター症候群	16
47	高エストロゲン症	0	高エストロゲン症	0
48	睾丸機能亢進症	2	睾丸機能亢進症	2
			テストキシコーシス/家族性 男性思春期早発症※14	0
			男性化副腎腫瘍※15	0
49	睾丸機能低下症	83	睾丸機能低下症	13
			アンドロゲン不応症	13
			原発性性腺機能低下症 (男)	57
			性腺性思春期遅発症(男)	0
			睾丸性女性化症※16	0
			高ゴナドトロピン性類宦官症 ※17	0
50	睾丸形成不全	12	睾丸形成不全	12
			XY 純粋型性腺形成不全症	0
51	睾丸欠損症	5	睾丸欠損症	5
52	睾丸腫瘍	1	睾丸腫瘍	1
53	睾丸性女性化症※16			
54	高ゴナドトロピン性類宦官症※17			
55	女性仮性半陰陽	1	女性仮性半陰陽	1
56	真性半陰陽	8	真性半陰陽	8
57	性腺性思春期遅発症	45	(特発性)思春期遅発症	45
			中枢性思春期遅発症※18	0
58	性早熟症	1,771	思春期早発症	1,751
			性早熟症	20
59	ターナー(Turner)症候群	1,533	ターナー症候群	1,533
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール (Stein-Leventhal)症候群)	8	多嚢胞性卵巣症候群	8
61	男性仮性半陰陽	7	男性仮性半陰陽	7
62	テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、 male-limited precocious puberty)※14			
63	ヌーナン(Noonan)症候群	8	ヌーナン症候群	8

64	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	679	プラダー・ウィリ症候群	679
65	フレリッヒ症候群(脂肪性器異栄養症)	0	フレリッヒ症候群	0
66	卵巣機能亢進症	1	性腺機能亢進症(女)	1
			女性化副腎腫瘍※19	0
67	卵巣機能低下症	119	卵巣機能低下症	30
			原発性性腺機能低下症(女)	86
			性腺性思春期遅発症(女)	3
68	卵巣形成不全	2	卵巣形成不全	2
69	卵巣腫瘍	2	卵巣腫瘍	2
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	0	ローレンス・ムーン・ビードル症候群	0
71	XX 男性	0	XX 男性	0
72	XY 女性	5	XY 女性	2
			5α還元酵素欠損症	3
73	ウェルマー(Wermer)症候群※20			
74	シップル(Sipple)症候群※21			
75	シュミット(Schmidt)症候群	0	シュミット症候群	0
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)	4	多発性内分泌腺腫症	3
			ウェルマー症候群※20	1
			シップル症候群※21	0
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	7	偽性偽性副甲状腺機能低下症	7
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症※22			
79	偽性副甲状腺機能低下症	169	偽性副甲状腺機能低下症	65
			仮性副甲状腺機能低下症	104
			偽性特発性副甲状腺機能低下症※22	0
80	テタニー(副甲状腺性)※23			
81	特発性副甲状腺機能低下症	197	特発性副甲状腺機能低下症	132
			副甲状腺機能低下症	65
82	副甲状腺機能亢進症	10	副甲状腺機能亢進症	7
			特発性副甲状腺機能亢進	3

			症	
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア (hypoparathyroidism-Addison-Monilia))症候群※24			
84	副甲状腺機能低下症	3	副甲状腺機能低下症	3
85	副甲状腺形成不全	8	副甲状腺形成不全	4
			先天性副甲状腺欠損症	4
			テタニー(副甲状腺性)※23	0
			副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア症候群※24	0
86	アジソン(Addison)病	49	アジソン病	46
			早老症	3
87	アルドステロン欠損症	5	アルドステロン欠損症	5
88	クッシング(Cushing)症候群	12	クッシング症候群	12
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症※25			
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群) ※26			
91	高アルドステロン症	3	高アルドステロン症	2
			グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドステロン症※25	1
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、ブラダー(Prader)症候群)	256	先天性副腎リポイド過形成	229
			先天性リポイド過形成	20
			コレステロール側鎖切断酵素欠損症	1
			ブラダー症候群	6
93	周期性 ACTH 症候群	70	周期性 ACTH 症候群	70
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	29	先天性副腎皮質過形成	29
96	男性化副腎腫瘍※15			
97	特発性アルドステロン症	2	特発性アルドステロン症	2
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)※26	0
98	副腎形成不全	103	副腎形成不全(低形成)	103
99	副腎性器症候群	0	副腎性器症候群	0
100	副腎腺腫	1	副腎腺腫	1

101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	38	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	38
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	4	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	4
103	11β水酸化酵素欠損症	8	11β水酸化酵素欠損症	8
104	17α水酸化酵素欠損症	1	17α水酸化酵素欠損症	1
105	18水酸化酵素欠損症	4	18水酸化酵素欠損症	4
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	0	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	0
107	21水酸化酵素欠損症	702	21水酸化酵素欠損症	702
108	偽性低アルドステロン症	14	偽性低アルドステロン症	14
109	リドル(Liddle)症候群	0	リドル症候群	0
110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リポジストロフィー)	7	先天性全身性リポジストロフィー	7
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	40	マッキューン・オルブライト症候群	40
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
	不明	0	不明	0
合計				32,983

- ※1. 告示 13「シモンズ病」は、告示 7「下垂体機能低下症」にて集計
- ※2. 告示 23「末端肥大症」は、告示 8「下垂体性巨人症」にて集計
- ※3. 告示 20「低ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※4. 告示 44「カールマン症候群」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※5. 告示 16「成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症」は、告示 17「成長ホルモン分泌不全性低身長症」にて集計
- ※6. 告示 25「異所性甲状腺」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※7. 告示 29「甲状腺形成不全」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※8. 告示 33「粘液水腫」は、告示 28「甲状腺機能低下症」にて集計
- ※9. 告示 34「橋本病」は、告示 35「慢性甲状腺炎」にて集計
- ※10. 告示 36「ヴァーナー・モリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※11. 告示 40「ゾリンジャー・エリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※12. 告示 43「血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※13. 告示 42「ロイシン過敏性低血糖症」は、告示 41「特発性低血糖症」にて集計
- ※14. 告示 62「テストトキシコーシス/家族性男性思春期早発症」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※15. 告示 96「男性化副腎腫瘍」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※16. 告示 53「睾丸性女性化症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※17. 告示 54「高ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※18. 告示 18「中枢性思春期遅発症」は、告示 57「性腺性思春期遅発症」にて集計

- ※19. 告示 94「女性化副腎腫瘍」は、告示 66「卵巢機能亢進症」にて集計
- ※20. 告示 73「ウェルマー症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※21. 告示 74「シッブル症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※22. 告示 78「偽性特発性副甲状腺機能低下症」は、告示 79「偽性副甲状腺機能低下症」にて集計
- ※23. 告示 80「テタニー(副甲状腺性)」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※24. 告示 83「副甲状腺機能低下・アジソン・モニア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 89「グルココルチコイド反応性（奏功性）アルドステロン症」は、告示 91「高アルドステロン症」にて集計
- ※26. 告示 90「原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)」は、告示 97「特発性アルドステロン症」にて集計

表 6. 平成 25 年度 膠原病 (Collagen Diseases)

(合計 3,701 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	600
	転入	16
	継続	3,039
	再開	21
	無記入	25
性別	男	1,665
	女	2,036
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アレルギー性亜敗血症 (ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群) ※			
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	1,141	川崎病性冠動脈病変	334
			冠動脈瘤(川崎病性)	776
			冠動脈拡張症(川崎病性)	23
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	8
			川崎病/急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群	0
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	144	シェーグレン症候群	144
4	自己免疫性肝炎	78	自己免疫性肝炎	78
5	自己免疫性腸炎	13	自己免疫性腸炎	13
6	若年性関節リウマチ	2,285	若年性特発性関節炎(JIA)	2,283
			若年性関節リウマチ(JRA)	0
			慢性関節リウマチ	2
7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	22	スチーブンス・ジョンソン症候群	22
8	スチル(Still)病	0	スチル病	0
9	リウマチ性心疾患	18	リウマチ性心疾患	18
合計				3,701

※ 告示 1「アレルギー性亜敗血症/ウイスラー・ファンconi症候群」は、告示 6「若年性関節リウマチ」にて集計

表 7. 平成 25 年度 糖尿病 (Diabetes Mellitus)

(合計 6,819 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	949
	転入	38
	継続	5,763
	再開	28
	無記入・他	41
性別	男	2,979
	女	3,840
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,621	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,621
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,077	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,077
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	121	インスリン受容体異常症(インスリン抵抗性糖尿病、妖精病を含む)	9
			MODY1(HNF-4α遺伝子異常による糖尿病)	3
			MODY2(Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病)	1
			MODY3(HNF-1α遺伝子異常による糖尿病)	10
			MODY4(IPF-1 遺伝子異常による糖尿病)	0
			MODY5(HNF-1β遺伝子異常による糖尿病)	4
			膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	1
			ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	2
			インスリン遺伝子異常による糖尿病	6
			アミリン遺伝子異常による糖尿病	1
			膵摘後糖尿病	5
			二次性糖尿病	4

		他の疾患伴う糖尿病	22
		糖尿病(詳細不明)	53
合計			6,819

表 8. 平成 25 年度 先天性代謝異常
(Inborn Errors of Metabolism)

(合計 4,863 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	463
	転入	26
	継続	4,326
	再開	28
	無記入	20
性別	男	2,728
	女	2,134
	無記入	1

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	イミノ酸異常症	0	イミノ酸異常症	0
2	家族性イミノグリシン尿症	0	家族性イミノグリシン尿症	0
3	高オルニチン血症 – 高アンモニア血症 – ホモシトルリン尿症症候群	3	高オルニチン血症 – 高アンモニア血症 – ホモ シトルリン尿症症候群	3
4	白皮症	61	白皮症	61
5	ヘルマンスキー・ブドラック (Hermansky-Pudlak)症候群	6	ヘルマンスキー・ブドラック症候群	6
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos) 症候群	74	エーラーズ・ダンロス症候群	74
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	629	骨形成不全症	629
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	1,057	軟骨無形成症	562
			軟骨異栄養症	495
9	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	0	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	0
10	トランスコバラミン II 欠損症	0	トランスコバラミン II 欠損症	0
11	無アルブミン血症	0	無アルブミン血症	0
12	無トランスフェリン症	0	無トランスフェリン症	0
13	無ハプトグロビン症	0	無ハプトグロビン症	0
14	アポ蛋白 C- II 欠損症	4	アポ蛋白 C- II 欠損症	4
15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ	3	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白	2

	蛋白(HDL)欠乏症、タンジエール(Tangier)病		(HDL)欠乏症	
			レシチン-コレステロール-アシルトランスフェラーゼ欠損症	1
16	ウォルマン(Wolman)病	3	ウォルマン病	1
			コレステロールエステル蓄積症	2
17	家族性高コレステロール血症	236	家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)	18
			家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合型、型不明も含む)	218
18	家族性高リポ蛋白血症	0	家族性高リポ蛋白血症	0
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	0	高超低比重リポ蛋白血症 / VLDL 血症	0
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	5	高低比重リポ蛋白血症 / LDL 血症	5
21	高トリグリセライド血症	22	高トリグリセライド血症	22
22	高プレータリポ蛋白血症	0	高プレータリポ蛋白血症	0
23	高ベータリポ蛋白血症	0	高ベータリポ蛋白血症	0
24	先天性高脂質血症	0	先天性高脂質血症	0
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	8	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	8
26	レフスム(Refsum)病	0	レフスム病(症候群)	0
27	遺伝性若年性痛風	2	遺伝性若年性痛風	2
28	色素性乾皮症	75	色素性乾皮症	75
29	先天性高尿酸血症	22	レッシュ・ナイハン症候群	22
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	3	シスチン蓄積症	3
31	シスチン尿症	66	シスチン尿症	66
32	腎性アミノ酸尿症	3	腎性アミノ酸尿症	3
33	ハルトナップ(Hartnup)病	2	ハルトナップ病	2
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	23	ファンコーニ症候群	23
35	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3
36	先天性高乳酸血症	28	先天性高乳酸血症	28
37	乳糖吸収不全症	69	乳糖吸収不全症	69
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	12	グルコース・ガラクトース吸収不全症	12
39	先天性ポルフィリン症	16	先天性ポルフィリン症	16

40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低リン酸血症)	206	原発性低リン血症性くる病	77	
			家族性低リン酸血症	41	
			ビタミン D 抵抗性くる病	88	
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	284	ウイルソン病	284	
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair 症候群)	18	メンケス病(キンキー・ヘア病)	18	
43	グルタル酸尿症(Ⅰ型、Ⅱ型)	38	グルタル酸尿症Ⅰ型	22	
			グルタル酸尿症Ⅱ型	16	
44	先天性葉酸吸収不全症	0	先天性葉酸吸収不全症	0	
45	メチルマロン酸血症	75	メチルマロン酸血症	75	
46	遺伝性脈管浮腫	2	遺伝性脈管浮腫	2	
47	先天性魚鱗癬(水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン症候群)	76	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	16	
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	27	
			道化師様魚鱗癬	6	
			シェーグレン・ラーソン症候群	1	
			先天性魚鱗癬(詳細不明)	26	
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	3	ヘルリッツ型表皮水疱症	3	
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	30	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	30	
50	1 から 109 までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1,694			
	アミノ酸代謝異常症		650	高アンモニア血症	48
				高リジン血症	0
				フェニルケトン尿症	235
				高フェニルアラニン血症	29
				高チロジン血症Ⅰ型	9
				高チロジン血症Ⅱ型	3
				高チロジン血症Ⅲ型	1
				高プロリン血症	1
				プロリダーゼ欠損症	0
				メープルシロップ尿症 / 楓糖尿症	25
				ホモシチン尿症	18
				高グリシン血症(非ケトーシス型)	6

		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	17
		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	91
		シトルリン血症	139
		シトリン欠損症	4
		アルギニノコハク酸尿症	10
		高アルギニン血症	6
		リジン尿性蛋白不耐症	8
		尿素サイクル代謝異常	0
		ヒドロキシキヌレニン尿症	0
有機酸代謝異常症	95	プロピオン酸血症	43
		イソ吉草酸血症	5
		β-ケトチオラーゼ欠損症	3
		β-メチルクロトニルグリシン尿症	1
		3-メチルグルタコン酸尿症	4
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	6
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	4
		複合カルボキシラーゼ欠損症	14
		原発性高シュウ酸尿症	7
		アルカプトン尿症	2
		グリセロールキナーゼ欠損症	5
		有機酸代謝異常症（その他）	1
脂肪酸代謝異常症	75	カルニチン／アシルカルニチン転移素酵素欠損症	4
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	1
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	23
		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	25
		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	17
		短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	0
		長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	3
		脂肪酸β酸化異常症	0
		脂肪酸代謝異常症（その他）	2
脂質代謝異常症	7	高リポ蛋白血症 I 型	3

		先天性リパーゼ欠損症	4
ミトコンドリア病	40	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	35
		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	4
		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	1
糖質代謝異常症	248	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	7
		糖原病Ⅰ型	91
		糖原病Ⅲ型	15
		糖原病Ⅳ型	0
		糖原病Ⅴ型	0
		糖原病Ⅵ型	5
		糖原病Ⅶ型	0
		糖原病Ⅸ型	4
		糖原病Ⅷ,Ⅹ型	32
		糖原病Ⅺ型	1
		肝型糖原病	1
		糖原病(詳細不明)	46
		ガラクトース血症Ⅰ型(ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症)	13
		ガラクトース血症Ⅱ型(ガラクトキナーゼ欠損症)	17
		ガラクトース血症Ⅲ型(ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症)	8
		グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症	6
糖質代謝異常症(その他)	2		
ライソゾーム病	389	△コ多糖症Ⅰ型(ハーラー症候群)	8
		△コ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	117
		△コ多糖症Ⅲ型(サンフィリッポ病)	15
		△コ多糖症Ⅳ型(モルキオ病)	9
		△コ多糖症Ⅵ型(マロト・ラミー症候群)	3
		△コ多糖症Ⅶ型(スライ病)	0
		△コ多糖症(詳細不明)	24
		シアリドーシス	1
		GM1-ガングリオシドーシス	4
		GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	16

			異染性白質ジストロフィー	17
			ニーマン・ピック病	7
			ゴーシェ病	38
			ファブリー病	57
			クラッペ病	11
			ファーバー病	1
			ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	16
			ムコリピドーシスⅢ型	4
			ムコリピドーシス(詳細不明)	0
			ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	30
			酸性リパーゼ欠損症	0
			神経セロイドリボフスチン症	4
			マルチブルスルファターゼ欠損症	1
			β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	4
			スフィンゴリピドーシス	2
	ペルオキシソーム病	85	ペルオキシソーム形成異常症	1
			副腎白質ジストロフィー	84
	ビタミン代謝異常症	18	ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症	0
			ビタミンD依存性くる病	18
	プリンピリミジン代謝異常症	17	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	11
			キサンチン尿症	1
			ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン症候群)	1
			尿酸トランスポーター異常症	4
	ビリルビン代謝異常症	0	クリグラー・ナジャー症候群	0
	神経伝達物質異常症	12	ビオプテリン代謝異常症(ビオプテリン欠乏症)	12
	その他	58	Alexander病	15
			Crigler-Najjar症候群	1
			Pelizaeus-Merzbacher病	42
	不明	2	不明	2
合計				4,863

表 9. 平成 25 年度 血友病等血液・免疫疾患

(Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae)

(合計 4,270 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	545
	転入	21
	継続	3,656
	再開	24
	無記入	24
性別	男	3,110
	女	1,160
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性貧血	1	悪性貧血	1
2	イマースlund・グレスバック症候群	0	イマースlund・グレスバック症候群	0
3	巨赤芽球性貧血	11	巨赤芽球性貧血	11
4	葉酸欠乏性貧血	1	葉酸欠乏性貧血	1
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	16	アンチトロンビンⅢ欠乏症	16
6	高分子キニノゲン欠乏症	0	高分子キニノゲン欠乏症	0
7	先天性血液凝固異常症	0	先天性血液凝固異常症	0
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	12	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	12
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	8	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	8
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,406	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,406
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	297	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	297
14	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	1	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー因子)欠 乏症	1
15	第Ⅺ因子欠乏症	9	第Ⅺ因子欠乏症	9
16	第Ⅻ因子(ハイグマン(Hageman) 因子)欠乏症	1	第Ⅻ因子(ハイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子) 欠乏症	15	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	15

18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	279	フォン・ヴィレブランド病	279
19	プレカリクレイン欠乏症	0	プレカリクレイン欠乏症	0
20	C 蛋白(protein C)欠乏症	18	C 蛋白(protein C)欠乏症	18
21	S 蛋白(protein S)欠乏症	4	S 蛋白(protein S)欠乏症	4
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt)症候群)	83	巨大血管腫	8
			カサバツハ・メリット症候群	75
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	55	血小板機能異常症(血小板異常症)	10
			ベルナル・スリエ症候群※1	5
			血小板無力症※2	40
			血小板無力症症候群※3	0
24	血小板血症	14	血小板血症	14
25	血小板無力症※2			
26	血小板無力症症候群※3			
27	血栓性血小板減少性紫斑病	36	血栓性血小板減少性紫斑病	36
28	周期性血小板減少症	4	周期性血小板減少症	4
29	先天性無巨核球性血小板減少症 (トロンボエチン欠損症)	4	先天性無巨核球性血小板減少症	4
30	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0
31	脾機能亢進性血小板減少症	12	脾機能亢進性血小板減少症	11
			バンチ症候群	1
32	脾形成不全性血小板増加症	0	脾形成不全性血小板増加症	0
33	ベルナル・スリエ (Bernard-Soulier)症候群※1			
34	放出機構異常症 ('Aspirin-like' defect)	0	放出機構異常症	0
35	本態性アトロンピア (トロンピン欠乏症)	0	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0
36	免疫学的血小板減少症	642	特発性血小板減少性紫斑病	410
			血小板減少性紫斑病	111
			免疫学的血小板減少症	121
37	寒冷凝集素症※4			
38	自己免疫性溶血性貧血	60	自己免疫性溶血性貧血※4,5	60
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	2	新生児溶血性貧血	2
40	脾機能亢進性溶血性貧血	3	脾機能亢進性溶血性貧血	3

41	微小血管障害性溶血性貧血	5	微小血管障害性溶血性貧血	5
42	発作性寒冷血色素尿症	0	発作性寒冷血色素(ヘモグロビン)尿症	0
43	発作性夜間血色素尿症	3	発作性夜間血色素(ヘモグロビン)尿症	3
44	慢性寒冷赤血球凝集素症※5			
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	1	アルドラーゼ欠乏性貧血	1
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	64	異常ヘモグロビン(血色素)症	1
			カルボキシヘモグロビン血症※6	0
			スルフヘモグロビン血症※7	0
			先天性ハイツ小体性貧血※8	0
			不安定ヘモグロビン症※10	5
			ヘモグロビン C 症※11	0
			ヘモグロビン D 症※12	0
			ヘモグロビン E 症※13	0
先天性赤芽球癆 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	58			
48	遺伝性球状赤血球症	187	遺伝性球状赤血球症	187
49	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0
50	遺伝性橢円赤血球症	4	遺伝性橢円赤血球症	4
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	7	遺伝性(先天性)溶血性貧血	7
			赤血球酵素異常症	0
54	家族性赤血球増加症	0	家族性赤血球増加症	0
55	鎌状赤血球貧血	1	鎌状赤血球貧血	1
56	カルボキシヘモグロビン血症※6			
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	14	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	14
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0

62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	0
63	サラセミア(地中海貧血)	9	サラセミア	5
			αサラセミア	0
			βサラセミア	4
64	サラセミア様症候群	0	サラセミア様症候群	0
65	スルフヘモグロビン血症※7			
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0
67	先天性ハイツ小体性貧血※8			
68	先天性メトヘモグロビン血症	2	ヘモグロビン M 症	0
			先天性メトヘモグロビン血症	2
			先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9	0
69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9			
70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0
71	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	4	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3
			ビルビン酸キナーゼ欠損症	1
72	不安定ヘモグロビン症※10			
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0
74	ヘモグロビン C 症※11			
75	ヘモグロビン D 症※12			
76	ヘモグロビン E 症※13			
77	ヘモグロビン S 症	0	ヘモグロビン S 症	0
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	0	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	0
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0
81	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0
82	エリスロポエチン分泌異常	0	エリスロポエチン分泌異常	0
83	原発性鉄芽球性貧血	4	原発性鉄芽球性貧血	2
			鉄芽球性貧血	2

			ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14	0
			ピリドキシン反応性貧血※15	0
84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14			
85	ピリドキシン反応性貧血※15			
86	アルダー(Alder)異常 (症候群)	0	アルダー異常 (症候群)	0
87	遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症)	127	遺伝性好中球減少症	48
			家族性慢性好中球減少症	1
			コストマン病	4
			慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク症候群) ※16	2
			慢性本態性好中球減少症※17	65
			無顆粒球症	7
88	好酸球増加症	31	好酸球増加症	31
89	周期性好中球減少症	27	周期性好中球減少症	27
90	怠惰白血球症候群	31	怠惰白血球症候群(白血球機能異常症)	3
			高 IgE 症候群	28
91	不能白血球症	0	不能白血球症	0
			原発性補体異常症	0
92	ペルゲル・フェット (Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ペルゲル・フェット異常 (症候群)	0
93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク (Spat-Damashek)症候群) ※16			
94	慢性本態性好中球減少症※17	29	自己免疫性好中球減少症	25
			慢性の経過をたどる好中球減少症 (その他)	4
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常 (症候群)	3	メイ・ヘグリン異常 (症候群)	3
97	異ガンマグロブリン血症	0	異ガンマグロブリン血症	0
98	ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich)症候群	45	ウィスコット・アルドリッチ症候群	45
99	胸腺形成不全	0	胸腺形成不全	0
100	グッド(Good)症候群	0	グッド症候群	0

101	高グロブリン血症性紫斑病	0	高グロブリン血症性紫斑病	0
102	後天性免疫不全症候群 (AIDS、HIV 感染症)	18	HIV 感染症	18
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi) 異常(症候群)	3	シェディアク・東(異常)症候群	3
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少 性無ガンマグロブリン血症)	64	重症複合免疫不全症	57
			複合型免疫不全症	4
			スイス型無ガンマグロブリン血症※18	0
			アデノシンデアミナーゼ欠損症	1
			X連鎖リンパ増殖症候群	2
105	スイス型無ガンマグロブリン血症※18			
106	選択的免疫グロブリン欠損症※19			
107	先天性細胞性免疫不全症	13	先天性細胞性免疫不全症	7
			細胞性免疫不全(症)	6
108	低ガンマグロブリン血症	161	低ガンマグロブリン血症	25
			乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0
			無ガンマグロブリン血症	77
			先天性無ガンマグロブリン血症	6
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症※20	53
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	12	ディジョージ症候群	12
110	特定抗体産生不全症※21			
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群※22			
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー (variable immunodeficiency)	43	バリアブル・イムノデフィシエンシー(CVIDを含む)	41
			続発性免疫不全症候群	2
113	複合型免疫不全症	12	高IgM症候群	12
			ネゼロフ症候群※22	0
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン 血症※20			
115	本態性高ガンマグロブリン血症	1	本態性高ガンマグロブリン血症	1
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調 症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	16	毛細血管拡張性運動失調症	15
			ルイ・バー症候群	1
117	慢性活動性 EB ウイルス感染症	65	慢性活動性 EB ウイルス感染症	65
118	慢性肉芽腫症	75	慢性肉芽腫症	75

119	慢性 GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	66	慢性 GVHD(移植片対宿主病)	66
120	無ガンマグロブリン血症	27	免疫グロブリン欠損症	6
			選択的免疫グロブリン欠損症※19	8
			特定抗体産生不全症※21	2
			IgG 単独欠損症	11
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0
122	IgA 欠損症	3	IgA 欠損症	3
123	IgM 欠損症	0	IgM 欠損症	0
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	10	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	10
125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	1	骨髄線維症	1
			骨髄硬化症	0
126	真性多血症	1	真性多血症	1
127	赤芽球癆	43	赤芽球癆	43
128	先天性赤血球産生異常性貧血	10	先天性赤血球産生異常性貧血	10
	不明	4	不明	4
合計				4,270

- ※1. 告示 33「ヘルナール・スリエ症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※2. 告示 25「血小板無力症」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※3. 告示 26「血小板無力症症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※4. 告示 37「寒冷凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※5. 告示 44「慢性寒冷赤血球凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※6. 告示 56「カルボキシヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※7. 告示 65「スルフヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※8. 告示 67「先天性ハイツ小体性貧血」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※9. 告示 69「先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症」は、告示 68「先天性メトヘモグロビン血症」にて集計
- ※10. 告示 72「不安定ヘモグロビン症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※11. 告示 74「ヘモグロビン C 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※12. 告示 75「ヘモグロビン D 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※13. 告示 76「ヘモグロビン E 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※14. 告示 84「ビタミン B6 反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」

にて集計

- ※15. 告示 85「ピリドキシン反応性貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※16. 告示 93「慢性再生不良性好中球減少症（シュペート・ダマシク(Spat-Damashek)症候群）」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※17. 告示 94「慢性本態性好中球減少症」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※18. 告示 105「スイス型無ガンマグロブリン血症」は、告示 104「重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)」にて集計
- ※19. 告示 106「選択的免疫グロブリン欠損症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※20. 告示 114「ブルトン型無ガンマグロブリン血症」は、告示 108「低ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※21. 告示 110「特定抗体産生不全症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※22. 告示 111「ネゼロフ(Nezelof)症候群」は、告示 113「複合型免疫不全症」にて集計

表 10. 平成 25 年度 神経・筋疾患 (Neuromuscular Diseases)

(合計 5,694 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	642
	転入	23
	継続	4,973
	再開	14
	無記入	42
性別	男	3,038
	女	2,656
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	3,149	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	3,149
2	結節性硬化症	514	結節性硬化症	514
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	277	重症乳児ミオクロニーてんかん	277
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	21	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	21
5	先天性ミオパチー	166	先天性ミオパチー	136
			筋細管性ミオパチー	0
			先天性筋線維型不均等症	3
			ネマリンミオパチー	21
			セントラルコア病	6
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	353	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	353
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	258	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	258
8	ミニコア病	0	ミニコア病	0
9	無痛無汗症	46	無痛無汗症	46
10	リー(Leigh)脳症	100	リー(Leigh)脳症	100
11	レット(Rett)症候群	187	レット(Rett)症候群	187
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	623	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	623
合計				5,694

表 11. 平成 25 年度 慢性消化器疾患 (Digestive Diseases)

(合計 3,050 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	235
	転入	19
	継続	2,759
	再開	18
	無記入	19
性別	男	1,119
	女	1,931
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	93	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	93
2	肝硬変	53	肝硬変	53
3	肝内胆管異形成症候群	2	肝内胆管異形成症候群	2
4	肝内胆管拡張症	6	肝内胆管拡張症	6
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	9	肝内胆管低形成(形成不全)症	9
6	肝内胆管閉鎖症	4	肝内胆管閉鎖症	4
7	原発性硬化性胆管炎	43	原発性硬化性胆管炎	43
8	ジルベール(Gilbert)症候群	0	ジルベール(Gilbert)症候群	0
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	34	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	34
10	先天性肝線維症	20	先天性肝線維症	20
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	403	先天性胆道拡張症	328
			先天性総胆管拡張症	25
			先天性胆管拡張症	50
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,285	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,285
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	0	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	0
14	門脈圧亢進症	66	門脈圧亢進症	66
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0

16	先天性微絨毛萎縮症	7	先天性微絨毛萎縮症	7
17	腸リンパ管拡張症	25	腸リンパ管拡張症	25
合計				3,050

表 12-1. 平成 25 年度 成長ホルモン（初回申請症例）

(合計 2,380 人)

内訳		人数
性別	男	1,406
	女	974
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	2,029	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	2,029
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0		0
	下垂体機能低下症	40	下垂体機能低下(不全)症	31
			汎下垂体機能低下症	9
	ターナー症候群	144	ターナー症候群	144
	プラダー・ウィリー症候群	66	プラダー・ウィリー症候群	66
	軟骨無形成症	72	軟骨無形成症	72
	慢性腎不全	26	慢性腎不全	13
			ネフローゼ症候群	4
			巣状糸球体硬化症	1
			腎結石(症)	0
			水腎症	1
			家族性若年性ネフロン癆	1
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	2
			多発性嚢胞腎	0
			多嚢胞性異形成腎	1
	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	2		
	不明	3	不明	3
合計				2,380

表 12-2. 平成 25 年度 成長ホルモン（継続申請症例）

(合計 14,118 人)

内訳		人数
性別	男	8,587
	女	5,531
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	11,711	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	11,711
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0	成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症	0
	下垂体機能低下症	229	下垂体機能低下(不全)症	164
			汎下垂体機能低下症	65
	ターナー症候群	987	ターナー症候群	987
	ブラダー・ウィリー症候群	510	ブラダー・ウィリー症候群	510
	軟骨無形成症	592	軟骨無形成症	592
	慢性腎不全	76	慢性腎不全	37
			IgA 腎症	0
			ネフローゼ症候群	4
			巣状糸球体硬化症	5
			腎結石(症)	0
			慢性膜性糸球体腎炎	0
			慢性膜性増殖性糸球体腎炎	1
			慢性間質性腎炎	1
			腎尿細管性アシドーシス	0
			家族性若年性ネフロン癆	3
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	17
			多発性嚢胞腎	1
			尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	4
	腎の奇形による腎機能障害	1		
	遺伝性腎炎	0		
	急速進行性糸球体腎炎	1		
	不明	13	不明	13
合計				14,118