

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況(現況値) - 平成 27～30 年度の疾病登録状況 -

国立成育医療研究センター 研究所 小児慢性特定疾病情報室

研究要旨

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策では、対象疾病ごとに個別の医療意見書に改正され、より詳細な臨床情報を小児慢性特定疾病児童等登録データベースとして記録している。全国の実施主体は、国立成育医療研究センター内に設置されている医療意見書登録センターへ医療意見書の写しを送付し、登録センターにて登録データベースへのデータ登録が行われている。本研究では、令和 2 年 3 月末日までの登録状況について集計分析を行った。

中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、平成 27 年度は 112 実施主体、平成 28～29 年度は 115 実施主体、平成 30 年度は 121 実施主体であり、集計時点で 8～9 割の実施主体からの医療意見書が登録されていた。登録状況は、平成 27(2015)年度医療意見書の登録合計 84,744 件、平成 28(2016)年度医療意見書の登録合計 87,213 件、平成 29(2017)年度医療意見書の登録合計 81,494 件であり、一部対象者の多い実施主体からの未送付分等の影響で、登録件数は推定された全国登録件数のおよそ 7～8 割程度であると思われた。

登録件数が多かった対象疾病は、内分泌疾患：成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)、糖尿病：1 型糖尿病、内分泌疾患：先天性甲状腺機能低下症、悪性新生物：急性リンパ性白血病、内分泌疾患：バセドウ病、神経・筋疾患：点頭てんかん(ウエスト症候群)、慢性腎疾患：微小変化型ネフローゼ症候群、慢性心疾患：ファロー四徴症、膠原病：若年性特発性関節炎、慢性消化器疾患：胆道閉鎖症、であった。

平成 27 年以降に新規追加された対象疾病以外では、平成 26 年以前の旧制度と比較して概ね同様の登録状況であり、全実施主体における登録状況とはなっていないが、平成 27 年以降の登録状況の概要について把握が可能であると思われた。

研究実施者

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 室長)

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)

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 研究員)

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策(以下、小慢対策)は、小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、旧小慢事業)から改正され平成 27 年より実施されて

いる、慢性疾病を抱えた子どもたちに対する国の医療費等支援施策である。旧小慢事業は、平成 10 年度以降、全国的に統一された医療意見書（以下、意見書）と呼ばれる医師の診断書を申請の際に提出し、それをデータベース化してきた。平成 27 年 1 月 1 日より新たに施行された小慢対策では、それまで疾患群毎に共通であった意見書を対象疾病毎に個別化した意見書に変更するとともに、診断の確からしさ及び現在の状況を客観的に評価できるよう、記載項目が変更され、小児慢性特定疾病児童等データベース（以下、小慢 DB）として、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究は、平成 27 年 1 月 1 日以降に小慢 DB に登録された疾病について、その登録状況を集計することを目的として実施した。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

平成 27 年以降の小慢対策では、旧小慢事業とは異なり、各実施主体（小慢対策を実施している都道府県、指定都市、中核市等）は申請時に提出された意見書のうち研究同意が得られたものについて写しを国立成育医療研究センター内に設置された登録センターへ郵送する。郵送された意見書の写しは、登録センター内で記載事項の確認が行われ、必要に応じて実施主体に疑義照会を行った後、専用登録システムにてクラウド型登録データベースに電子データとして登録される。意見書の発送時期は各実施主体に委ねられており、実施主体ごとに受給者証の更新時期が異なること等から、全国一律ではない。このためデータベースへの登録状況は、実施主体ごとに異なっている。意見書受領後も疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計された件数と実施主体が発送した件数とは異なっている。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、令和元年 3 月末時点においてデータベースに登録さ

れていたデータを元にし、登録年度は意見書の記載年月日を基準とした。年度によって、対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病の属する疾患群の移動などがあることから、令和元年度における対象疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。従って、集計年度に対象外であった疾病は登録無しの欠損値（.）として示した。また疾病によっては、集計結果が示されている疾患群と実際に申請が行われたときに疾患群が異なっている場合がある。

実施主体数

小児慢性特定疾病対策の実施主体は、毎年の中核市等が増加していることから、年度によってその数は異なっている。平成 27 年度は 112 実施主体、平成 28～29 年度は 115 実施主体、平成 30 年度は 121 実施主体であった。

（倫理面の配慮）

本研究は国立成育医療研究センター倫理審査（2083）の承認を受けて実施された。

C. 研究結果

医療意見書の提出状況（表 1-1、表 1-2～1-4）

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小慢対策における医療意見書の令和 2 年 3 月末時点における登録状況は、以下の通りである。

全国の全ての実施主体から医療意見書の提出があったが、その提出状況は実施主体によって異なっており、その結果登録状況にも差異が生じていた（表 1-1）。衛生行政報告例等の情報をもとに予想された提出数の半数以上が提出済の実施主体は、平成 27 年度は全 112 実施主体中 95 実施主体（84%）、平成 28 年度は全 115 実施主体中 100 実施主体（87%）、平成 29 年度は全 115 実施主体中 93 実施主体（81%）であった。実施主体ごとの年齢分布は表 1-2～1-4 に示す。

令和 2 年 3 月末日時点の登録状況は、平成 27（2015）年度医療意見書の登録合計 84,744 件、成長ホルモン治療用意見書の登録合計 4,613 件、

平成 28 (2016) 年度医療意見書の登録合計 87,213 件、成長ホルモン治療用意見書の登録合計 4,773 件、平成 29 (2017) 年度医療意見書の登録合計 81,494 件、成長ホルモン治療用意見書の登録合計 4,544 件であった。

小慢登録全体での登録件数が多い順に、内分泌疾患：成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)、

糖尿病：1 型糖尿病、内分泌疾患：先天性甲状腺機能低下症、悪性新生物：急性リンパ性白血病、内分泌疾患：バセドウ病、神経・筋疾患：点頭てんかん (ウエスト症候群)、慢性腎疾患：微小変化型ネフローゼ症候群、慢性心疾患：ファロー四徴症、膠原病：若年性特発性関節炎、慢性消化器疾患：胆道閉鎖症、であった。疾患群ごとの登録状況は、以下の通りであった。

悪性新生物 (表 2-1)

登録されていた疾病は多い順に、急性リンパ性白血病 (前駆 B 細胞急性リンパ性白血病、T 細胞急性リンパ性白血病など)、急性骨髄性白血病 (成熟を伴う急性骨髄性白血病、急性巨核芽球性白血病、成熟を伴わない急性骨髄性白血病など)、悪性リンパ腫 (成熟 B 細胞リンパ腫、T リンパ芽球性リンパ腫、ホジキンリンパ腫など)、神経芽腫、ランゲルハンス細胞組織球症、網膜芽細胞腫、毛様細胞性星細胞腫、頭蓋内胚細胞腫瘍、髄芽腫、骨肉腫、であった。

慢性腎疾患 (表 2-2)

登録されていた疾病は多い順に、微小変化型ネフローゼ症候群、IgA 腎症、その他のネフローゼ症候群、紫斑病性腎炎、巣状分節性糸球体硬化症、低形成腎、メサングウム増殖性糸球体腎炎、膜性増殖性糸球体腎炎、慢性糸球体腎炎 (アルポート症候群によるものに限る。)、閉塞性尿路疾患、であった。

慢性呼吸器疾患 (表 2-3)

登録されていた疾病は多い順に、気道狭窄、

慢性肺疾患、気管支喘息、先天性中枢性低換気症候群、先天性横隔膜ヘルニア、特発性肺ヘモジデロシス、線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)、気管支拡張症、特発性間質性肺炎、であった。

慢性心疾患 (表 2-4)

登録されていた疾病は多い順に、ファロー四徴症、心室中隔欠損症、単心室症、両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング奇形を除く。)、川崎病性冠動脈瘤、完全大血管転位症、完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)、フォンタン術後症候群、心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、QT 延長症候群、であった。

内分泌疾患 (表 2-5)

登録されていた疾病は多い順に、成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)、先天性甲状腺機能低下症、バセドウ病、ゴナドトロピン依存性思春期早発症、ターナー症候群、橋本病、21-水酸化酵素欠損症、であった。

膠原病 (表 2-6)

登録されていた疾病は多い順に、若年性特発性関節炎、全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎 / 多発性筋炎、シェーグレン症候群、抗リン脂質抗体症候群、ベーチェット病、であった。

糖尿病 (表 2-7)

登録されていた疾病は多い順に、1 型糖尿病、2 型糖尿病、若年発症成人型糖尿病 (MODY)、であった。

先天性代謝異常 (表 2-8)

登録されていた疾病は多い順に、アミノ酸代謝異常症 (高チロシン血症 (1~3 型)、フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)、高プロリン血症、プロリダーゼ欠損症、メーブルシロップ尿症など)、有機酸代謝異常症 (メ

チルマロン酸血症、プロピオン酸血症など)、
脂肪酸代謝異常症(全身カルニチン欠損症、
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ
欠損症、カルニチンパルミトイルトランス
フェラーゼ欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素
酵素欠損症など)、ミトコンドリア病(ピル
ビン酸脱水素酵素複合体欠損症、ピルビン酸カ
ルボキシラーゼ欠損症、ミトコンドリア呼吸鎖
複合体欠損症など)、糖質代謝異常症(糖原
病、ホスホエノールピルビン酸カルボキシキ
ナーゼ欠損症など)、ライソゾーム病(ムコ
多糖症など)、であった。

血液疾患(表 2-9)

登録されていた疾病は多い順に、血友病 A、
免疫性血小板減少性紫斑病、血友病 B、
フォンウィルブランド病、再生不良性貧血、
遺伝性球状赤血球症、その他の血小板減少
性紫斑病、先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・
ブラックファン貧血)、であった。

免疫疾患(表 2-10)

登録されていた疾病は多い順に、X 連鎖重
症複合免疫不全症、細網異形成症、アデノ
シンデアミナーゼ(ADA)欠損症、オーメン症
候群、プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠
損症、CD8 欠損症、ZAP-70 欠損症、MHC ク
ラス欠損症、MHC クラス欠損症、その
他の複合免疫不全症、であった。

神経・筋疾患(表 2-11)

登録されていた疾病は多い順に、點頭てん
かん(ウエスト症候群)、レノックス・ガス
トー症候群、結節性硬化症、もやもや病、
脊髄髄膜瘤、乳児重症ミオクロニーてんか
ん、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、先
天性水頭症、福山型先天性筋ジストロフィー、
レット症候群、であった。

慢性消化器疾患(表 2-12)

登録されていた疾病は多い順に、胆道閉鎖
症、潰瘍性大腸炎、クローン病、先天性

胆道拡張症、ヒルシュスプルング病、総排
泄腔遺残、アラジール症候群、門脈圧亢進
症(バンチ症候群を含む。)、自己免疫性肝
炎、短腸症、であった。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群(表 2-13)

登録されていた疾病は多い順に、ダウン症
候群、18 トリソミー症候群、その他の常染
色体異常、マルファン症候群、アンジェル
マン症候群、CHARGE 症候群、13 トリソミー
症候群、ソトス症候群、コルネリア・デラ
ンゲ症候群、4 p—症候群、であった。

皮膚疾患(表 2-14)

登録されていた疾病は多い順に、レックリ
ングハウゼン病(神経線維腫症 型)、色素
性乾皮症、眼皮膚白皮症(先天性白皮症)、
先天性魚鱗癬(常染色体劣性遺伝性魚鱗癬
(道化師様魚鱗癬を除く。))、その他の先天性
魚鱗癬、ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗
癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗
癬を含む。))など、表皮水疱症、スティー
ヴンス・ジョンソン症候群、であった。

骨系統疾患(表 2-15)

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群
であるため、対象では無かった疾患が多く含ま
れている。

登録されていた疾病は多い順に、軟骨無形
成症、骨形成不全症、軟骨低形成症、多
発性軟骨性外骨腫症、点状軟骨異形成症(ペ
ルオキシゾーム病を除く。))、であった。

脈管系疾患(表 2-16)

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群
であるため、対象では無かった疾患が多く含ま
れている。

登録されていた疾病は多い順に、リンパ管
腫/リンパ管腫症、カサバハ・メリット症
候群、遺伝性出血性末梢血管拡張症(オス
ラー病)、であった。

成長ホルモン治療（表 2-17）

成長ホルモン製剤を用いた治療に対する医療費助成については、原病の他に成長ホルモン治療用意見書の提出が行われている。成長ホルモン治療に対する登録がされていた疾病は多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）、ターナー症候群、成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、プラダー・ウィリ症候群、軟骨無形成症、であった。

D．考察

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録データの集計を行った。旧小慢事業によるデータ登録と異なり、対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意され、より詳細な臨床情報が登録されるようになった。

旧制度と比較し、登録された疾病の頻度については大きな変化は認められなかったが、発症頻度の比較的多い疾病が新たに追加された、膠原病、神経・筋疾患、慢性消化器疾患については、旧制度の集計結果と比較して、登録された疾病の頻度順位が入れ替わっていた。骨系統疾患および脈管系疾患については、平成 30 年度に新たに対象疾病の拡大とともに追加された疾患群であり、それぞれの疾患群に属する多くの疾病は、今回の集計では登録されておらず集計の対象外であった。集計の対象となっている疾病については、申請時は別の疾患群に属していた既対象疾病である。

本集計に当たっては、平成 29 年度より厚生労働省衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病の受給者証所持者数の概算が報告されるようになったことから、この数値を一つの目安としている。ただし小児慢性特定疾病児童等データベースの登録件数と衛生行政報告例における受給者証所持者数は、意味合いが異なっているので数値が同一になることは無いことに注意が必要である。

今回の集計では、衛生行政報告例や旧制度小

慢登録件数から推定された全国小慢登録件数のおおよそ 7～8 割程度の登録状況であると思われる。多くの実施主体が、医療意見書を登録センターへ提出済であるが、一部対象者が多い実施主体の意見書提出が未実施であることから、完全な全国登録とはならなかった。しかし、登録されている疾病の状況やその件数は、おおよそ推定通りであることから、小児慢性特定疾病の登録状況の概要を把握することは可能であると思われる。

E．結論

平成 27 から 29 年度の小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書の登録に関する集計を行った。現在登録センターへの医療意見書の未送付等があることから、全実施主体における登録状況とはならなかったが、平成 27 年以降の登録状況の概要については把握できると思われる。

謝辞

多忙な中、小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録に御協力を頂いている各実施主体の皆様には感謝申し上げます。

F．研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許情報
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

表 1-1. 医療意見書登録率(衛生行政報告数対比)

No	実施主体名	DB登録率			
		H27年度	H28年度	H29年度	H30年度
1	北海道	75%	75%	75%	<25%
2	札幌市	75%	75%	<25%	<25%
3	旭川市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
4	函館市	75%	75%	75%	75%
5	青森県	75%	75%	75%	<25%
6	青森市	75%	75%	75%	75%
7	八戸市	75%	75%	75%	75%
8	岩手県	75%	75%	75%	75%
9	盛岡市	75%	75%	75%	75%
10	宮城県	<25%	<25%	75%	<25%
11	仙台市	50 ~ <75%	75%	<25%	<25%
12	秋田県	75%	75%	<25%	<25%
13	秋田市	75%	75%	75%	<25%
14	山形県	75%	75%	75%	75%
15	山形市	N/A	N/A	N/A	N/A
16	福島県	<25%	75%	<25%	<25%
17	郡山市	75%	75%	75%	<25%
18	いわき市	75%	75%	75%	<25%
19	福島市	N/A	N/A	N/A	<25%
20	茨城県	75%	75%	75%	50 ~ <75%
21	栃木県	75%	75%	<25%	<25%
22	宇都宮市	<25%	<25%	25 ~ <50%	<25%
23	群馬県	75%	75%	75%	<25%
24	前橋市	75%	75%	75%	50 ~ <75%
25	高崎市	75%	75%	75%	<25%
26	埼玉県	<25%	<25%	<25%	75%
27	さいたま市	75%	75%	75%	<25%
28	川越市	75%	75%	75%	75%
29	越谷市	75%	75%	75%	75%
30	川口市	N/A	N/A	N/A	<25%
31	千葉県	75%	75%	75%	<25%
32	千葉市	75%	75%	75%	<25%
33	船橋市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
34	柏市	75%	75%	75%	<25%
35	東京都	<25%	<25%	50 ~ <75%	<25%
36	八王子市	75%	75%	75%	25 ~ <50%

表 1-1. 医療意見書登録率(衛生行政報告数対比)(つづき)

No	実施主体名	DB登録率			
		H27年度	H28年度	H29年度	H30年度
37	神奈川県	75%	75%	75%	<25%
38	横浜市	<25%	<25%	<25%	<25%
39	川崎市	75%	<25%	<25%	<25%
40	相模原市	75%	75%	<25%	<25%
41	横須賀市	75%	75%	75%	75%
42	新潟県	75%	75%	75%	75%
43	新潟市	75%	75%	75%	75%
44	富山県	75%	75%	75%	<25%
45	富山市	75%	75%	75%	75%
46	石川県	<25%	<25%	<25%	75%
47	金沢市	75%	75%	75%	50 ~ <75%
48	福井県	75%	75%	75%	<25%
49	福井市	N/A	N/A	N/A	N/A
50	山梨県	75%	75%	<25%	<25%
51	甲府市	N/A	N/A	N/A	N/A
52	長野県	75%	75%	75%	<25%
53	長野市	75%	75%	75%	<25%
54	岐阜県	<25%	75%	75%	75%
55	岐阜市	75%	75%	75%	<25%
56	静岡県	75%	75%	75%	<25%
57	静岡市	75%	75%	75%	50 ~ <75%
58	浜松市	75%	75%	75%	75%
59	愛知県	75%	75%	75%	<25%
60	名古屋市	50 ~ <75%	50 ~ <75%	50 ~ <75%	<25%
61	豊橋市	75%	75%	<25%	<25%
62	豊田市	75%	75%	75%	<25%
63	岡崎市	75%	75%	75%	<25%
64	三重県	75%	75%	75%	<25%
65	滋賀県	<25%	75%	75%	<25%
66	大津市	75%	75%	75%	<25%
67	京都府	75%	75%	75%	<25%
68	京都市	75%	75%	<25%	<25%

表 1-1. 医療意見書登録率(衛生行政報告数対比)(つづき)

No	実施主体名	DB登録率			
		H27年度	H28年度	H29年度	H30年度
69	大阪府	75%	<25%	<25%	<25%
70	大阪市	75%	75%	75%	<25%
71	堺市	75%	75%	75%	<25%
72	高槻市	75%	75%	75%	75%
73	東大阪市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
74	豊中市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
75	枚方市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
76	八尾市	N/A	N/A	N/A	<25%
77	寝屋川市	N/A	N/A	N/A	N/A
78	兵庫県	<25%	<25%	75%	75%
79	神戸市	75%	75%	75%	25 ~ <50%
80	姫路市	75%	75%	75%	<25%
81	西宮市	75%	75%	75%	<25%
82	尼崎市	75%	75%	75%	<25%
83	明石市	N/A	N/A	N/A	75%
84	奈良県	<25%	<25%	<25%	<25%
85	奈良市	75%	75%	75%	<25%
86	和歌山県	25 ~ <50%	25 ~ <50%	75%	25 ~ <50%
87	和歌山市	75%	75%	50 ~ <75%	<25%
88	鳥取県	75%	75%	75%	<25%
89	鳥取市	N/A	N/A	N/A	75%
90	島根県	75%	75%	75%	<25%
91	松江市	N/A	N/A	N/A	<25%
92	岡山県	75%	75%	75%	<25%
93	岡山市	75%	75%	75%	<25%
94	倉敷市	75%	75%	75%	<25%
95	広島県	75%	75%	75%	<25%
96	広島市	75%	75%	<25%	<25%
97	福山市	75%	75%	75%	<25%
98	呉市	N/A	75%	75%	75%
99	山口県	<25%	75%	75%	<25%
100	下関市	75%	75%	<25%	<25%

表 1-1. 医療意見書登録率(衛生行政報告数対比)(つづき)

No	実施主体名	DB登録率			
		H27年度	H28年度	H29年度	H30年度
101	徳島県	75%	75%	75%	75%
102	香川県	75%	75%	75%	75%
103	高松市	75%	75%	75%	75%
104	愛媛県	<25%	<25%	75%	<25%
105	松山市	75%	75%	75%	75%
106	高知県	75%	75%	75%	<25%
107	高知市	75%	75%	75%	75%
108	福岡県	75%	<25%	<25%	<25%
109	北九州市	<25%	<25%	<25%	<25%
110	福岡市	<25%	<25%	<25%	<25%
111	久留米市	75%	75%	75%	<25%
112	佐賀県	75%	75%	75%	50 ~ <75%
113	長崎県	75%	75%	75%	75%
114	長崎市	75%	75%	75%	75%
115	佐世保市	N/A	75%	75%	<25%
116	熊本県	75%	75%	75%	<25%
117	熊本市	75%	75%	75%	75%
118	大分県	75%	75%	75%	<25%
119	大分市	75%	75%	75%	75%
120	宮崎県	50 ~ <75%	50 ~ <75%	75%	<25%
121	宮崎市	75%	75%	<25%	<25%
122	鹿児島県	75%	75%	75%	75%
123	鹿児島市	75%	75%	75%	75%
124	沖縄県	25 ~ <50%	75%	75%	<25%
125	那覇市	25 ~ <50%	75%	75%	75%

小児慢性特定疾病に関する衛生行政報告例が H29 年度以降の為、H27 ~ H29 年度の医療意見書数は H29 年度の衛生行政報告例と比較している。

H28 年度より実施主体となった、呉市、佐世保市については、H27 年度を N/A としている。

H29 年 1 月より実施主体となった、八戸市については、H27 年度の意見書も届いている為、対比している。

H30 年度より実施主体となった、福島市、川口市、八尾市、明石市、鳥取市、松江市については、H30 年度以降を衛生行政報告例との比較を行っている。H29 年度以前は N/A としている。

H31 年度より実施主体となった、山形市、福井市、甲府市、寝屋川市については、比較対象の衛生行政報告例が無い為、N/A としている。

表 1-2. 実施主体毎の年齢別分布(平成 27 年度)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
1	北海道	364	631	792	568	2,355	1	2,356
2	青森県	227	251	247	203	928	0	928
3	岩手県	289	320	408	293	1,310	0	1,310
4	宮城県	0	1	0	0	1	0	1
5	秋田県	104	149	229	217	699	1	700
6	山形県	152	238	390	235	1,015	0	1,015
7	福島県	2	4	4	0	10	0	10
8	茨城県	442	640	815	560	2,457	1	2,458
9	栃木県	303	373	489	471	1,636	10	1,646
10	群馬県	206	216	318	257	997	1	998
11	埼玉県	0	0	0	0	0	0	0
12	千葉県	577	819	1,235	919	3,550	2	3,552
13	東京都	1	0	0	0	1	0	1
14	神奈川県	261	502	687	572	2,022	8	2,030
15	新潟県	170	280	374	344	1,168	2	1,170
16	富山県	95	169	263	129	656	0	656
17	石川県	0	0	0	0	0	0	0
18	福井県	168	232	342	206	948	1	949
19	山梨県	137	167	218	178	700	0	700
20	長野県	500	538	599	387	2,024	3	2,027
21	岐阜県	1	0	0	0	1	0	1
22	静岡県	385	542	698	501	2,126	1	2,127
23	愛知県	704	901	1,035	739	3,379	1	3,380
24	三重県	407	539	572	366	1,884	2	1,886
25	滋賀県	14	9	7	5	35	0	35
26	京都府	255	354	604	353	1,566	0	1,566
27	大阪府	601	868	1,078	805	3,352	2	3,354
28	兵庫県	0	0	0	0	0	0	0
29	奈良県	121	66	64	21	272	0	272
30	和歌山県	44	35	48	43	170	0	170
31	鳥取県	108	142	144	125	519	0	519
32	島根県	103	193	230	179	705	0	705
33	岡山県	110	159	225	166	660	1	661
34	広島県	304	394	479	297	1,474	4	1,478
35	山口県	11	12	2	2	27	0	27
36	徳島県	74	99	212	170	555	2	557
37	香川県	63	115	139	141	458	0	458
38	愛媛県	49	51	49	13	162	1	163
39	高知県	39	91	89	95	314	0	314
40	福岡県	326	608	701	480	2,115	2	2,117
41	佐賀県	132	239	349	214	934	0	934
42	長崎県	184	333	377	280	1,174	0	1,174
43	熊本県	137	194	259	234	824	0	824
44	大分県	76	150	199	186	611	1	612
45	宮崎県	71	187	209	119	586	0	586
46	鹿児島県	383	378	509	349	1,619	0	1,619
47	沖縄県	370	218	180	82	850	1	851

表 1-2. 実施主体毎の年齢別分布(平成 27 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
48	札幌市	282	531	574	456	1,843	1	1,844
49	仙台市	199	217	296	220	932	1	933
50	さいたま市	287	265	331	261	1,144	0	1,144
51	千葉市	128	189	339	254	910	1	911
52	横浜市	0	0	0	0	0	0	0
53	川崎市	250	315	348	240	1,153	1	1,154
54	相模原市	78	115	143	139	475	1	476
55	新潟市	127	134	192	206	659	0	659
56	静岡市	93	150	173	122	538	0	538
57	浜松市	141	195	234	155	725	0	725
58	名古屋市	150	237	262	332	981	0	981
59	京都市	179	251	334	257	1,021	2	1,023
60	大阪市	507	643	708	555	2,413	2	2,415
61	堺市	210	246	303	189	948	0	948
62	神戸市	157	220	302	321	1,000	0	1,000
63	岡山市	149	278	331	144	902	0	902
64	広島市	323	437	439	298	1,497	1	1,498
65	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
66	福岡市	10	13	9	4	36	0	36
67	熊本市	199	217	245	197	858	0	858
68	旭川市	54	67	88	102	311	1	312
69	函館市	23	43	42	57	165	1	166
70	青森市	68	84	86	52	290	0	290
71	八戸市	53	71	71	67	262	1	263
72	盛岡市	102	87	90	78	357	0	357
73	秋田市	46	64	94	102	306	0	306
74	郡山市	42	67	93	75	277	0	277
75	いわき市	54	105	114	65	338	0	338
76	福島市	0	0	0	0	0	0	0
77	宇都宮市	34	32	44	16	126	0	126
78	前橋市	39	74	66	77	256	0	256
79	高崎市	62	69	77	92	300	0	300
80	川越市	80	80	82	61	303	1	304
81	越谷市	55	66	72	21	214	0	214
82	川口市	0	0	0	0	0	0	0
83	船橋市	98	138	152	145	533	0	533
84	柏市	77	93	114	84	368	0	368
85	八王子市	71	103	151	129	454	0	454
86	横須賀市	37	45	115	72	269	0	269
87	富山市	29	74	111	64	278	1	279
88	金沢市	132	112	132	116	492	2	494
89	長野市	111	89	148	67	415	0	415

表 1-2. 実施主体毎の年齢別分布(平成 27 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
90	岐阜市	64	77	104	73	318	0	318
91	豊橋市	52	58	68	82	260	0	260
92	豊田市	58	90	109	84	341	2	343
93	岡崎市	83	70	87	71	311	0	311
94	大津市	91	110	116	88	405	1	406
95	高槻市	57	98	174	110	439	1	440
96	東大阪市	74	120	162	113	469	1	470
97	豊中市	72	106	111	84	373	1	374
98	枚方市	101	129	173	125	528	1	529
99	八尾市	0	0	0	0	0	0	0
100	姫路市	70	87	101	97	355	0	355
101	西宮市	93	132	156	110	491	0	491
102	尼崎市	86	125	119	77	407	1	408
103	明石市	0	0	0	0	0	0	0
104	奈良市	87	144	193	117	541	0	541
105	和歌山市	63	89	135	69	356	1	357
106	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0
107	松江市	0	0	0	0	0	0	0
108	倉敷市	109	120	175	123	527	0	527
109	福山市	174	231	179	137	721	0	721
110	呉市	1	0	0	0	1	0	1
111	下関市	33	56	94	62	245	0	245
112	高松市	51	86	153	98	388	2	390
113	松山市	100	150	198	118	566	1	567
114	高知市	70	124	129	75	398	0	398
115	久留米市	46	79	93	74	292	0	292
116	長崎市	79	149	143	95	466	0	466
117	佐世保市	0	1	0	1	2	0	2
118	大分市	74	125	135	83	417	0	417
119	宮崎市	98	179	214	163	654	0	654
120	鹿児島市	243	251	307	185	986	0	986
121	那覇市	106	51	42	12	211	1	212

八戸市、呉市、佐世保市はまだ中核市に移行していないが、収集開始時点で、中核市で有った為、意見書の移管が行われていたものと思われる。

表 1-3. 実施主体毎の年齢別分布(平成 28 年度)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
1	北海道	322	636	795	596	2,349	1	2,350
2	青森県	218	215	232	211	876	0	876
3	岩手県	283	334	362	331	1,310	0	1,310
4	宮城県	10	8	11	5	34	0	34
5	秋田県	98	160	222	210	690	0	690
6	山形県	146	215	356	257	974	0	974
7	福島県	81	277	441	220	1,019	0	1,019
8	茨城県	402	632	769	604	2,407	0	2,407
9	栃木県	273	362	481	484	1,600	2	1,602
10	群馬県	197	221	290	256	964	0	964
11	埼玉県	0	0	0	0	0	1	1
12	千葉県	596	803	1,101	882	3,382	1	3,383
13	東京都	173	259	327	280	1,039	0	1,039
14	神奈川県	299	455	698	538	1,990	9	1,999
15	新潟県	223	278	382	354	1,237	0	1,237
16	富山県	96	161	243	146	646	0	646
17	石川県	0	0	0	0	0	0	0
18	福井県	159	177	309	185	830	0	830
19	山梨県	140	138	210	191	679	0	679
20	長野県	473	554	575	406	2,008	2	2,010
21	岐阜県	249	229	283	282	1,043	0	1,043
22	静岡県	375	514	686	498	2,073	0	2,073
23	愛知県	693	840	1,025	809	3,367	1	3,368
24	三重県	409	506	603	386	1,904	3	1,907
25	滋賀県	234	404	456	309	1,403	5	1,408
26	京都府	254	335	543	367	1,499	1	1,500
27	大阪府	2	0	0	2	4	0	4
28	兵庫県	11	5	7	11	34	0	34
29	奈良県	119	44	57	23	243	0	243
30	和歌山県	68	50	64	49	231	0	231
31	鳥取県	121	142	155	127	545	0	545
32	島根県	108	189	238	186	721	1	722
33	岡山県	100	152	236	184	672	0	672
34	広島県	220	334	375	246	1,175	3	1,178
35	山口県	258	484	455	282	1,479	0	1,479
36	徳島県	78	100	192	169	539	0	539
37	香川県	65	110	160	136	471	0	471
38	愛媛県	56	47	39	12	154	0	154
39	高知県	39	74	93	92	298	0	298
40	福岡県	147	71	101	45	364	0	364
41	佐賀県	157	287	348	283	1,075	0	1,075
42	長崎県	139	208	261	234	842	0	842
43	熊本県	142	202	263	232	839	1	840
44	大分県	98	148	192	193	631	0	631
45	宮崎県	58	143	183	94	478	0	478
46	鹿児島県	356	413	484	375	1,628	0	1,628
47	沖縄県	649	633	659	422	2,363	1	2,364

表 1-3. 実施主体毎の年齢別分布(平成 28 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
48	札幌市	256	545	573	465	1,839	0	1,839
49	仙台市	242	309	341	273	1,165	0	1,165
50	さいたま市	284	273	313	290	1,160	0	1,160
51	千葉市	132	179	325	324	960	12	972
52	横浜市	0	0	0	0	0	0	0
53	川崎市	19	6	4	3	32	0	32
54	相模原市	86	121	122	145	474	0	474
55	新潟市	135	134	179	210	658	1	659
56	静岡市	104	165	203	157	629	0	629
57	浜松市	156	206	224	173	759	0	759
58	名古屋市	224	269	280	370	1,143	0	1,143
59	京都市	295	329	361	291	1,276	1	1,277
60	大阪市	449	617	616	513	2,195	4	2,199
61	堺市	178	230	302	213	923	4	927
62	神戸市	161	237	289	333	1,020	1	1,021
63	岡山市	133	267	358	170	928	0	928
64	広島市	381	447	476	335	1,639	1	1,640
65	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
66	福岡市	79	72	55	36	242	0	242
67	熊本市	211	212	264	207	894	0	894
68	旭川市	56	70	91	95	312	0	312
69	函館市	19	46	46	55	166	0	166
70	青森市	68	86	81	64	299	0	299
71	八戸市	60	69	73	65	267	0	267
72	盛岡市	93	95	86	82	356	0	356
73	秋田市	63	73	115	102	353	0	353
74	郡山市	39	71	93	82	285	0	285
75	いわき市	58	106	115	60	339	0	339
76	福島市	0	0	0	0	0	0	0
77	宇都宮市	31	17	28	11	87	0	87
78	前橋市	52	66	78	75	271	0	271
79	高崎市	69	73	99	97	338	0	338
80	川越市	96	95	103	59	353	0	353
81	越谷市	54	75	76	41	246	0	246
82	川口市	0	0	0	0	0	0	0
83	船橋市	106	137	160	156	559	1	560
84	柏市	77	91	112	86	366	1	367
85	八王子市	67	93	117	123	400	0	400
86	横須賀市	42	47	91	86	266	1	267
87	富山市	41	92	133	77	343	0	343
88	金沢市	125	117	133	119	494	0	494
89	長野市	104	93	114	97	408	0	408

表 1-3. 実施主体毎の年齢別分布(平成 28 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
90	岐阜市	77	82	76	94	329	0	329
91	豊橋市	71	70	83	86	310	0	310
92	豊田市	79	88	116	93	376	1	377
93	岡崎市	67	81	105	80	333	0	333
94	大津市	77	110	110	90	387	0	387
95	高槻市	68	94	154	114	430	1	431
96	東大阪市	68	125	152	126	471	1	472
97	豊中市	63	106	119	90	378	0	378
98	枚方市	97	133	143	132	505	0	505
99	八尾市	0	0	0	0	0	0	0
100	姫路市	78	89	107	104	378	0	378
101	西宮市	82	125	138	125	470	1	471
102	尼崎市	83	138	131	83	435	0	435
103	明石市	0	0	0	0	0	0	0
104	奈良市	102	148	178	116	544	0	544
105	和歌山市	64	91	122	83	360	0	360
106	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0
107	松江市	0	0	0	0	0	0	0
108	倉敷市	96	131	143	128	498	0	498
109	福山市	145	230	225	142	742	0	742
110	呉市	29	60	69	42	200	0	200
111	下関市	40	71	92	74	277	0	277
112	高松市	66	85	158	98	407	1	408
113	松山市	93	170	193	121	577	0	577
114	高知市	65	103	139	77	384	0	384
115	久留米市	35	80	86	88	289	1	290
116	長崎市	90	150	150	96	486	0	486
117	佐世保市	51	102	106	72	331	0	331
118	大分市	64	136	140	110	450	0	450
119	宮崎市	104	187	210	158	659	0	659
120	鹿児島市	259	244	290	196	989	0	989
121	那覇市	137	184	168	109	598	2	600

八戸市はまだ中核市に移行していないが、収集開始時点で、中核市で有った為、意見書の移管が行われていたものと思われる。

表 1-4. 実施主体毎の年齢別分布(平成 29 年度)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
1	北海道	260	505	651	513	1,929	1	1,930
2	青森県	206	208	217	221	852	0	852
3	岩手県	266	317	382	337	1,302	1	1,303
4	宮城県	229	329	386	338	1,282	2	1,284
5	秋田県	0	0	0	0	0	0	0
6	山形県	142	192	349	257	940	0	940
7	福島県	5	9	5	1	20	0	20
8	茨城県	432	606	718	619	2,375	2	2,377
9	栃木県	79	41	47	42	209	0	209
10	群馬県	168	209	301	273	951	0	951
11	埼玉県	34	12	13	11	70	0	70
12	千葉県	526	768	1,045	892	3,231	0	3,231
13	東京都	643	1,055	1,255	1,008	3,961	1	3,962
14	神奈川県	291	457	657	552	1,957	5	1,962
15	新潟県	200	247	334	343	1,124	1	1,125
16	富山県	84	154	248	142	628	0	628
17	石川県	1	1	5	17	24	0	24
18	福井県	145	221	335	208	909	0	909
19	山梨県	14	9	13	11	47	0	47
20	長野県	466	560	593	424	2,043	0	2,043
21	岐阜県	250	296	334	294	1,174	1	1,175
22	静岡県	300	503	681	494	1,978	0	1,978
23	愛知県	664	776	892	871	3,203	7	3,210
24	三重県	376	507	569	398	1,850	1	1,851
25	滋賀県	191	338	416	294	1,239	0	1,239
26	京都府	229	275	498	378	1,380	1	1,381
27	大阪府	0	0	0	1	1	0	1
28	兵庫県	256	469	533	530	1,788	2	1,790
29	奈良県	92	59	75	22	248	0	248
30	和歌山県	67	91	105	110	373	0	373
31	鳥取県	107	138	157	125	527	0	527
32	島根県	113	184	241	203	741	0	741
33	岡山県	104	156	195	171	626	1	627
34	広島県	225	361	371	250	1,207	0	1,207
35	山口県	229	472	483	250	1,434	0	1,434
36	徳島県	51	78	95	109	333	0	333
37	香川県	63	107	160	132	462	0	462
38	愛媛県	106	253	280	167	806	0	806
39	高知県	47	67	116	85	315	0	315
40	福岡県	91	58	98	43	290	0	290
41	佐賀県	199	274	350	289	1,112	2	1,114
42	長崎県	120	203	243	208	774	0	774
43	熊本県	164	212	236	267	879	0	879
44	大分県	87	131	198	185	601	0	601
45	宮崎県	129	252	341	217	939	0	939
46	鹿児島県	339	422	491	358	1,610	1	1,611
47	沖縄県	456	556	609	404	2,025	0	2,025

表 1-4. 実施主体毎の年齢別分布(平成 29 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
48	札幌市	53	86	100	74	313	0	313
49	仙台市	0	0	0	0	0	0	0
50	さいたま市	291	270	318	303	1,182	0	1,182
51	千葉市	96	184	311	281	872	2	874
52	横浜市	45	74	108	86	313	0	313
53	川崎市	0	0	0	0	0	0	0
54	相模原市	3	3	0	1	7	0	7
55	新潟市	116	151	171	200	638	0	638
56	静岡市	84	143	163	157	547	1	548
57	浜松市	186	185	250	190	811	0	811
58	名古屋市	190	206	253	342	991	0	991
59	京都市	0	0	0	0	0	0	0
60	大阪市	491	609	614	555	2,269	1	2,270
61	堺市	169	235	251	212	867	0	867
62	神戸市	172	214	303	360	1,049	2	1,051
63	岡山市	121	280	322	188	911	1	912
64	広島市	0	0	1	2	3	0	3
65	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
66	福岡市	44	27	25	11	107	0	107
67	熊本市	218	239	253	215	925	0	925
68	旭川市	52	71	99	97	319	0	319
69	函館市	17	44	58	56	175	1	176
70	青森市	76	75	90	73	314	0	314
71	八戸市	50	64	77	65	256	0	256
72	盛岡市	92	94	118	91	395	0	395
73	秋田市	46	99	101	107	353	0	353
74	郡山市	37	72	81	86	276	0	276
75	いわき市	58	110	108	62	338	0	338
76	福島市	0	0	0	0	0	0	0
77	宇都宮市	57	17	29	26	129	0	129
78	前橋市	43	56	85	72	256	0	256
79	高崎市	64	79	100	108	351	0	351
80	川越市	82	78	115	72	347	1	348
81	越谷市	70	74	91	56	291	0	291
82	川口市	0	0	0	0	0	0	0
83	船橋市	130	135	185	150	600	0	600
84	柏市	90	93	118	93	394	0	394
85	八王子市	69	91	124	122	406	1	407
86	横須賀市	37	57	75	90	259	0	259
87	富山市	29	66	100	73	268	0	268
88	金沢市	119	104	116	123	462	0	462
89	長野市	94	103	100	110	407	0	407

表 1-4. 実施主体毎の年齢別分布(平成 29 年度)(つづき)

No.	実施主体名	登録時年齢					不明	合計
		0 4才	5 9才	10 14才	15 19才	合計		
90	岐阜市	68	83	76	97	324	0	324
91	豊橋市	13	5	9	7	34	0	34
92	豊田市	84	76	99	86	345	1	346
93	岡崎市	80	79	123	96	378	0	378
94	大津市	100	90	114	98	402	0	402
95	高槻市	68	98	129	127	422	0	422
96	東大阪市	83	117	158	124	482	1	483
97	豊中市	69	114	113	82	378	2	380
98	枚方市	96	133	142	147	518	0	518
99	八尾市	0	0	0	0	0	0	0
100	姫路市	69	81	91	93	334	1	335
101	西宮市	67	122	129	125	443	1	444
102	尼崎市	86	127	146	81	440	0	440
103	明石市	0	0	1	1	2	0	2
104	奈良市	107	131	149	119	506	0	506
105	和歌山市	40	66	98	50	254	0	254
106	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0
107	松江市	2	1	0	0	3	0	3
108	倉敷市	87	122	157	152	518	0	518
109	福山市	159	213	251	156	779	1	780
110	呉市	28	48	58	55	189	0	189
111	下関市	0	5	2	1	8	0	8
112	高松市	52	91	137	95	375	0	375
113	松山市	87	169	191	114	561	0	561
114	高知市	53	97	134	91	375	1	376
115	久留米市	28	74	84	80	266	0	266
116	長崎市	86	118	169	101	474	0	474
117	佐世保市	50	82	100	86	318	1	319
118	大分市	81	130	136	121	468	0	468
119	宮崎市	34	19	20	13	86	0	86
120	鹿児島市	235	246	278	221	980	1	981
121	那覇市	137	187	178	108	610	3	613

明石市、松江市はまだ中核市に移行していないが、収集開始時点で、中核市で有った為、意見書の移管が行われていたものと思われる。

表 2-1. 悪性新生物

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	1,702	1,670	1,395
継続	8,223	8,605	8,387
転入	21	14	19
未記入	281	154	86

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	5,687	5,799	5,504
女	4,525	4,636	4,376
性別未決定	0	0	0
未記入	15	8	7

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名					H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類					
1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病		2,453	2,598	2,482
1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病		54	55	47
1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病		287	321	323
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化		90	81	83
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病		103	98	79
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病		184	197	182
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病		51	51	50
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病		91	86	91
1	白血病	9	急性単球性白血病		84	90	79
1	白血病	10	急性赤白血病		10	13	13
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病		145	167	158
1	白血病	12	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病		6	4	2
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病		137	143	126
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病		3	0	2
1	白血病	15	若天性骨髄単球性白血病		51	65	64
1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病		57	72	74
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群		198	195	193
3	リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫		204	215	206
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫		95	96	90
3	リンパ腫	20	Bリンパ芽球性リンパ腫		86	79	71
3	リンパ腫	21	Tリンパ芽球性リンパ腫		114	138	125
3	リンパ腫	22	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫		118	132	114
3	リンパ腫	23	18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫		78	78	79
4	組織球症	24	ランゲルハンス(Langerhans)細胞組織球症		357	360	339
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症		137	126	110
4	組織球症	26	24及び25に掲げるもののほか、組織球症		10	11	9

表 2-1. 悪性新生物(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名					
大分類		細分類	H27年度	H28年度	H29年度
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	27 神経芽腫	537	566	504
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	28 神経節芽腫	27	32	24
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	29 網膜芽細胞腫	352	347	310
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	30 ウィルムス(Wilms)腫瘍/腎芽腫	199	207	211
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	31 腎明細胞肉腫	14	14	11
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	32 腎細胞癌	10	9	6
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	33 肝芽腫	218	209	223
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	34 肝細胞癌	5	3	7
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	35 骨肉腫	278	287	266
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	36 骨軟骨腫症	10	9	12
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	37 軟骨肉腫	7	4	4
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	38 軟骨芽細胞腫	6	4	6
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	39 悪性骨巨細胞腫	0	0	0
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	40 ユーイング(Ewing)肉腫	142	155	156
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	41 未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のものに限る。)	5	10	6
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	42 横紋筋肉腫	233	250	244
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	43 悪性ラブライド腫瘍	12	16	15
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	44 未分化肉腫	26	23	24
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	45 線維形成性小円形細胞腫瘍	4	3	4
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	46 線維肉腫	26	26	28
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	47 滑膜肉腫	31	28	29
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	48 明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く。)	2	2	2
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	49 胞巣状軟部肉腫	10	10	8
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	50 平滑筋肉腫	5	2	1
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	51 脂肪肉腫	6	6	2
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	52 未分化胚細胞腫	58	59	52
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	53 胎児性癌	12	10	10
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	54 多胎芽腫	0	0	0
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	55 卵黄嚢腫(卵黄嚢腫瘍)	80	88	86
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	56 絨毛癌	2	4	3
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	57 混合性胚細胞腫瘍	46	49	51
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	58 性索間質性腫瘍	7	5	5
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	59 副腎皮質癌	16	16	13
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	60 甲状腺癌	90	71	96
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	61 上咽頭癌	17	16	17
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	62 唾液腺癌	5	5	8
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	63 悪性黒色腫	14	11	15
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	64 褐色細胞腫	15	19	16
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	65 悪性胸腺腫	0	0	1
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	66 胸膜肺芽腫	11	14	11
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	67 気管支腫瘍	4	4	6
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	68 脾芽腫	3	6	2
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	69 27から68までに掲げるもののほか、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	132	148	136

表 2-1. 悪性新生物(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名						
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	368	341	304
6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	119	92	76
6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	40	39	32
6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	74	68	70
6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	166	158	148
6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫(乏突起膠腫)	42	30	25
6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	315	322	316
6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	267	251	207
6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	65	64	58
6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	43	40	38
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	29	20	19
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	22	17	19
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	46	42	37
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫(神経節細胞腫)	9	13	14
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	10	11
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限る。)(中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍)	46	41	42
6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍(非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍)	24	30	43
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫(悪性末梢神経鞘腫瘍)	10	7	8
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	17	12	16
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	41	33	29
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	313	331	330
6	中枢神経系腫瘍	91	70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	279	264	223
合計				10,227	10,443	9,887

表 2-2. 慢性腎疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	1,058	978	813
継続	5,574	5,469	5,007
転入	16	14	17
未記入	121	98	56

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	4,052	3,962	3,566
女	2,708	2,592	2,321
性別未決定	0	0	0
未記入	9	5	6

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名					
大分類		細分類	H27年度	H28年度	H29年度
1	ネフローゼ症候群	1 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	32	26	23
1	ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症	24	22	22
1	ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群	1,729	1,715	1,585
1	ネフローゼ症候群	4 巣状分節性糸球体硬化症	416	376	329
1	ネフローゼ症候群	5 膜性腎症	64	67	63
1	ネフローゼ症候群	6 1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	634	690	632
2	慢性糸球体腎炎	7 IgA腎症	1,410	1,264	1,109
2	慢性糸球体腎炎	8 メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA腎症を除く。)	317	261	187
2	慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎	184	181	145
2	慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎	424	419	356
2	慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	3	3	3
2	慢性糸球体腎炎	12 慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	156	156	137
2	慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4
2	慢性糸球体腎炎	14 ルーブス腎炎	22	33	29
2	慢性糸球体腎炎	15 急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	31	26	27
2	慢性糸球体腎炎	16 急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	1	2	0
2	慢性糸球体腎炎	17 非典型性溶血性尿毒症症候群	23	18	27
2	慢性糸球体腎炎	18 ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	3	4	1
2	慢性糸球体腎炎	19 フィブロネクチン腎症	.	.	.
2	慢性糸球体腎炎	20 リボタンバク糸球体症	.	.	.
2	慢性糸球体腎炎	21 7から20までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	96	90	91
3	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	22 慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	28	23	15
4	慢性腎盂腎炎	23 慢性腎盂腎炎	13	10	5
5	アミロイド腎	24 アミロイド腎	0	0	0
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	25 家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	4
7	ネフロン癆	26 ネフロン癆	45	40	39
8	腎血管性高血圧	27 腎血管性高血圧	50	53	51
9	腎静脈血栓症	28 腎静脈血栓症	2	2	2
10	腎動静脈瘻	29 腎動静脈瘻	0	0	0
11	尿細管性アシドーシス	30 尿細管性アシドーシス	46	53	42
12	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	31 ギッテルマン (Gitelman) 症候群	33	34	38
13	バーター (Bartter) 症候群	32 バーター (Bartter) 症候群	41	36	33
14	腎尿管結石	33 腎尿管結石	9	6	6
15	慢性腎不全	34 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	14	12	11
15	慢性腎不全	35 慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	89	84	77

表 2-2. 慢性腎疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名								
大分類		細分類			H27年度	H28年度	H29年度	
16	腎奇形	36	多発性嚢胞腎		70	75	68	
16	腎奇形	37	低形成腎		320	342	309	
16	腎奇形	38	腎無形成		9	11	8	
16	腎奇形	39	ポッター (Potter) 症候群		2	4	4	
16	腎奇形	40	多嚢胞性異形成腎		26	32	29	
16	腎奇形	41	寡巨大糸球体症		6	6	7	
16	腎奇形	42	36から41までに掲げるもののほか、腎奇形		33	39	43	
17	尿路奇形	43	閉塞性尿路疾患		136	123	122	
17	尿路奇形	44	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)		126	116	114	
17	尿路奇形	45	43及び44に掲げるもののほか、尿路奇形		26	30	40	
18	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	46	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)		25	17	18	
19	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	47	ファンコーニ (Fanconi) 症候群		20	22	19	
20	ロウ (Lowe) 症候群	48	ロウ (Lowe) 症候群		21	24	19	
合計					6,769	6,559	5,893	

表 2-3. 慢性呼吸器疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	625	611	492
継続	1,845	2,140	2,056
転入	8	8	6
未記入	63	32	29

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	1,340	1,493	1,384
女	1,195	1,298	1,196
性別未決定	0	0	0
未記入	6	0	3

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	気道狭窄	1	気道狭窄	997	1,116	1,134
2	気管支喘息	2	気管支喘息	232	312	243
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	170	162	148
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	18	19	11
4	間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症(遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)	6	6	7
4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	0	0	0
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。)	30	36	35
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	12	9	13
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	36	33	20
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	41	48	39
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	947	986	850
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	9	13	17
11	先天性横隔膜ヘルニア	13	先天性横隔膜ヘルニア	43	51	58
12	先天性嚢胞性肺疾患	14	先天性嚢胞性肺疾患	.	.	8
合計				2,541	2,791	2,583

表 2-4. 慢性心疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	1,960	1,940	1,694
継続	10,811	11,739	11,143
転入	40	29	27
未記入	446	191	132

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	7,249	7,605	7,154
女	5,991	6,291	5,838
性別未決定	0	0	0
未記入	17	3	4

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名						
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	44	41	35
2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	6	4	4
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	147	145	150
4	脚ブロック	4	脚ブロック	2	1	2
5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	7	5	1
6	上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	71	64	63
6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍	17	23	12
6	上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	83	82	62
7	心室頻拍	9	ペラバミル感受性心室頻拍	10	12	10
7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	29	26	30
7	心室頻拍	11	9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	46	45	30
8	心房粗動	12	心房粗動	8	4	4
9	心房細動	13	心房細動	2	2	0
10	心室細動	14	心室細動	16	17	19
11	QT延長症候群	15	QT延長症候群	396	380	373
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	179	206	188
13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	3	5	5
14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	43	40	50
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	237	284	280
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	32	31	35
17	心室瘤	21	心室瘤	10	10	11
18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	2	3	2
19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	21	28	26
20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	17	22	17
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	1	0	0
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	0	0	0
23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	3	1	0
24	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	.	.	.
25	冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	43	57	50
25	冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	2
25	冠動脈起始異常	31	29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	9	8	15
26	川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	679	692	553
27	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	33	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	9	7	7
28	虚血性心疾患	34	狭心症	6	4	4
28	虚血性心疾患	35	心筋梗塞	4	5	7
29	左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	362	426	400
30	単心室症	37	単心室症	812	806	734
31	三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	326	308	285
32	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	410	433	433
32	肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	372	400	384

表 2-4. 慢性心疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
33	ファロー (Fallot) 四徴症	41	ファロー (Fallot) 四徴症	1,647	1,722	1,590
34	両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	97	93	98
34	両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	773	826	772
35	両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	23	29	28
36	完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	644	674	644
37	先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	203	239	222
38	エブスタイン (Ebstein) 病	47	エブスタイン (Ebstein) 病	140	133	143
39	総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	136	174	155
40	大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	15	15	14
41	三心房心	50	三心房心	6	4	5
42	動脈管開存症	51	動脈管開存症	85	78	62
43	心房中隔欠損症	52	単心房症	18	14	10
43	心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	134	159	137
43	心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	9	13	10
43	心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	109	109	95
44	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	633	673	639
45	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,239	1,208	1,067
46	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	179	195	196
46	肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	20	20	17
47	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	20	12	12
48	左室右房交通症	61	左室右房交通症	1	0	0
49	右室二腔症	62	右室二腔症	8	10	7
50	肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	9	12	3
51	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	30	36	30
52	肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	27	35	21
52	肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	30	30	30
53	肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	20	26	27
54	肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	9	11	13
55	一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	8	10	5
56	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	235	214	218
56	大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	130	117	130
56	大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	33	29	31
56	大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	26	28	29
56	大動脈狭窄症	74	70から73までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	21	24	23
57	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	178	186	183
57	大動脈弓閉塞症	76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	3	6	6
58	血管輪	77	重複大動脈弓症	3	4	3
58	血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	5	5	5
58	血管輪	79	77及び78に掲げるもののほか、血管輪	2	4	4
59	大動脈瘤	80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	20	13
59	大動脈瘤	81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	4	5	6
60	動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	11	8	7
60	動静脈瘻	83	冠動脈瘻	37	36	35
60	動静脈瘻	84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	2	4	4
61	肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	190	211	213
62	慢性肺性心	86	慢性肺性心	17	16	13
63	心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	15	19	14
63	心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	36	38	39
63	心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	48	64	52
63	心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	294	305	276
63	心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	124	132	129
63	心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	11	16	10
63	心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	227	243	230
63	心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	115	115	100
64	僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	1	1	1
65	内臓錯位症候群	96	無脾症候群	181	195	192
65	内臓錯位症候群	97	多脾症候群	67	71	78
66	フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	482	594	617
合計				13,257	13,899	12,996

表 2-5. 内分泌疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	3,203	3,217	2,488
継続	18,782	18,346	16,522
転入	76	67	50
未記入	374	243	188

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	10,317	10,083	8,900
女	12,094	11,767	10,335
性別未決定	0	0	0
未記入	24	23	13

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	198	209	188
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	317	322	293
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	6	3	4
3	先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る。)	502	441	444
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)	8,807	8,567	7,665
5	成長ホルモン不応症候群	7	インスリン様成長因子1(IGF - 1)不応症	0	0	0
5	成長ホルモン不応症候群	8	成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1(IGF - 1)不応症を除く。)	2	2	3
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	8	11
7	抗利尿ホルモン(ADH)不適切分泌症候群	10	抗利尿ホルモン(ADH)不適切分泌症候群	8	6	4
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	233	224	195
8	尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)	1	1	4
8	尿崩症	13	腎性尿崩症	100	91	82
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ(Basedow)病	2,402	2,278	2,058
10	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く。)	101	75	58
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	236	211	168
11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	95	84	65
11	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。)	222	195	144
11	甲状腺機能低下症	20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	3,319	3,296	2,748
11	甲状腺機能低下症	21	橋本病	830	798	629
11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	53	54	45
11	甲状腺機能低下症	23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	260	261	224
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	6	3	4
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	2	1
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	2
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	3	3	2
15	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)	114	112	98
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	1	1	1
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	0	2	1
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	14	15	12
17	偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)	118	114	108
18	クッシング(Cushing)症候群	33	クッシング(Cushing)病	6	8	7
18	クッシング(Cushing)症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群	0	0	0
18	クッシング(Cushing)症候群	35	副腎腺腫	4	3	4
18	クッシング(Cushing)症候群	36	副腎皮質結節性過形成	3	2	1
18	クッシング(Cushing)症候群	37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング(Cushing)症候群	2	2	1

表 2-5. 内分泌疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症	9	6	7
19	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症	12	11	9
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	61	58	49
19	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	0	0	0
19	慢性副腎皮質機能低下症	42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)	18	17	15
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	0	0	0
22	リドル (Liddle) 症候群	45	リドル (Liddle) 症候群	0	0	0
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	0	0	0
23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	2	2	2
23	低アルドステロン症	48	46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症	1	1	1
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	7	10	9
25	先天性副腎過形成症	50	リボイド副腎過形成症	28	26	25
25	先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	2	2	1
25	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	5	2	1
25	先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	4	3	3
25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	649	645	527
25	先天性副腎過形成症	55	P450酸化還元酵素欠損症	9	10	11
25	先天性副腎過形成症	56	50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	25	23	22
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,468	1,456	1,219
26	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	39	38	27
27	エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	59	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	1	1	1
28	アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	60	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	0	0	0
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン (Kallmann) 症候群	33	32	26
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン (Kallmann) 症候群を除く。)	69	65	56
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巢形成不全	39	32	21
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	22	21	22
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	66	69	49
31	性分化疾患	66	卵精巢性性分化疾患	3	4	3
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	8	9	6
31	性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症	0	1	0
31	性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	0	0	0
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	7	9	5
31	性分化疾患	71	68から70までに掲げるもののほか、46.XY性分化疾患	10	12	9
31	性分化疾患	72	46.XX性分化疾患	1	1	1
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP産生腫瘍	0	0	0
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	0	0	0
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	0	0	0
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	0	0	0
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	1	2	0
34	高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	74	82	76
34	高インスリン血性低血糖症	79	77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	24	22	21
35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	22	16	16
36	ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	5	5	5
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	131	137	132
38	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	83	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	4	6	6

表 2-5. 内分泌疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
39	多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群)	0	0	0
39	多発性内分泌腫瘍	85	多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)	4	4	3
39	多発性内分泌腫瘍	86	84及び85に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	1	0	0
40	多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	3	2	0
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー(Turner)症候群	1,067	1,079	1,047
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	475	508	492
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	20	22	18
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン(Noonan)症候群	17	18	23
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群	0	0	0
合計				22,435	21,873	19,248

表 2-6. 膠原病

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	573	574	479
継続	1,742	2,050	2,063
転入	5	4	5
未記入	44	30	22

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	708	754	731
女	1,653	1,902	1,835
性別未決定	0	0	0
未記入	3	2	3

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	1,565	1,547	1,421
1	膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	319	461	485
1	膠原病疾患	3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	112	147	151
1	膠原病疾患	4	シェーグレン(Sjögren)症候群	108	120	115
1	膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	5	4	7
1	膠原病疾患	6	ベーチェット(Behçet)病	64	86	90
2	血管炎症候群	7	高安動脈炎(大動脈炎症候群)	32	53	59
2	血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	5	7	9
2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎)	8	15	13
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	9	15	8
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	5
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	6	9	9
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	15	20	22
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	42	53	59
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	26	48	46
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	10	13	18
5	自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連周期性症候群	4	8	5
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ(Blau)症候群 / 若年発症サルコイドーシス	10	11	8
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	1	1	1
5	自己炎症性疾患	20	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)	4	5	7
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	1	0
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	7	22	23
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン 受容体拮抗分子欠損症	0	0	0
5	自己炎症性疾患	24	15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	9	9	8
合計				2,364	2,658	2,569

表 2-7. 糖尿病

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	648	682	623
継続	4,353	4,434	4,068
転入	19	38	30
未記入	97	87	48

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	2,219	2,260	2,075
女	2,891	2,969	2,694
性別未決定	0	0	0
未記入	7	12	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	糖尿病	1	1型糖尿病	4,220	4,329	4,015
1	糖尿病	2	2型糖尿病	760	772	621
1	糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	38	47	41
1	糖尿病	4	新生児糖尿病	26	22	20
1	糖尿病	5	インスリン受容体異常症	13	13	10
1	糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	0	0	1
1	糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	60	58	61
合計				5,117	5,241	4,769

表 2-8. 先天性代謝異常

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	230	232	203
継続	1,768	1,842	1,767
転入	13	6	9
未記入	37	40	17

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	1,162	1,157	1,088
女	886	960	908
性別未決定	0	0	0
未記入	0	3	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名					
大分類		細分類	H27年度	H28年度	H29年度
1	アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)	178	186	164
1	アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症1型	11	10	9
1	アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症2型	1	3	2
1	アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症3型	1	1	0
1	アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	1	1	1
1	アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	0	0	1
1	アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	20	13	15
1	アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	12	15	13
1	アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	3	4	2
1	アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	8	7	7
1	アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	0	0	0
1	アミノ酸代謝異常症	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症	16	17	16
1	アミノ酸代謝異常症	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	63	67	65
1	アミノ酸代謝異常症	14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)	20	21	27
1	アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症	5	7	5
1	アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	3	2	2
1	アミノ酸代謝異常症	17 シトルリン欠損症	86	88	86
1	アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	0	3	2
1	アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ(Hartnup)病	1	1	1
1	アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	12	10	11
1	アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	42	41	37
1	アミノ酸代謝異常症	22 1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	9	11	8
2	有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	52	58	57
2	有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症	34	37	38
2	有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症	1	1	2
2	有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	4	6	6
2	有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	6	6	3
2	有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症	0	1	1
2	有機酸代謝異常症	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2	2	1
2	有機酸代謝異常症	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	1	0	1
2	有機酸代謝異常症	31 スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症	0	0	0
2	有機酸代謝異常症	32 複合カルボキシラーゼ欠損症	9	8	6
2	有機酸代謝異常症	33 グルタル酸血症1型	15	16	19
2	有機酸代謝異常症	34 グルタル酸血症2型	9	7	6
2	有機酸代謝異常症	35 原発性高シュウ酸尿症	3	3	3
2	有機酸代謝異常症	36 アルカプトン尿症	1	1	0
2	有機酸代謝異常症	37 グリセロール尿症	3	1	1
2	有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症	0	0	1
2	有機酸代謝異常症	39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	4	2	3

表 2-8. 先天性代謝異常(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名						
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	11
3	脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症	3	1	1
3	脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症	13	14	17
3	脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	1	2	2
3	脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	25	28	24
3	脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	17	15	17
3	脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	0	0	0
3	脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	0	1	1
3	脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	1	1	0
3	脂肪酸代謝異常症	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	0	0	1
4	ミトコンドリア病	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	33	34	37
4	ミトコンドリア病	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	1	1	1
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	0	0
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	0	1	1
4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	36	45	46
4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	0	0	0
4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	175	181	175
4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)	11	14	11
4	ミトコンドリア病	58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	53	65	63
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0
5	糖質代謝異常症	60	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	4	5	3
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	13	10	8
5	糖質代謝異常症	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピマーゼ欠損症	6	3	1
5	糖質代謝異常症	63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	3	4	3
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	1	1	0
5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)	0	0	0
5	糖質代謝異常症	66	糖原病 型	72	66	56
5	糖質代謝異常症	67	糖原病 型	9	15	14
5	糖質代謝異常症	68	糖原病 型	0	1	1
5	糖質代謝異常症	69	糖原病 型	1	2	1
5	糖質代謝異常症	70	糖原病 型	5	2	3
5	糖質代謝異常症	71	糖原病 型	1	2	1
5	糖質代謝異常症	72	糖原病 型	28	23	23
5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症	27	32	29
5	糖質代謝異常症	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	18	17	14
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 型	20	22	16
6	ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 型	83	73	72
6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 型	3	12	10
6	ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 型	1	5	5
6	ライソゾーム病	79	ムコ多糖症 型	4	5	3
6	ライソゾーム病	80	ムコ多糖症 型	0	0	1
6	ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0
6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	0	0
6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	0	1	1
6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1
6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	1	3	4
6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	1	2	6
6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	15	18	20
6	ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	13	13	16
6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病	9	9	7
6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ(Gaucher)病	28	34	27
6	ライソゾーム病	91	ファブリー(Fabry)病	44	53	51
6	ライソゾーム病	92	クラッペ(Krabbe)病	13	15	12
6	ライソゾーム病	93	ファーバー(Farber)病	1	1	1
6	ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	0	2	2
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシス 型(I-cell病)	12	9	8
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシス 型	3	2	4
6	ライソゾーム病	97	ポンペ(Pompe)病	24	19	16
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	2
6	ライソゾーム病	99	シスチン症	2	1	1
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5
6	ライソゾーム病	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	5	5	4

表 2-8. 先天性代謝異常(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名					
大分類		細分類	H27年度	H28年度	H29年度
7	ペルオキシソーム病	103 ペルオキシソーム形成異常症	2	1	0
7	ペルオキシソーム病	104 副腎白質ジストロフィー	65	62	55
7	ペルオキシソーム病	105 レフサム (Refsum) 病	0	0	0
7	ペルオキシソーム病	106 103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	0	0	4
8	金属代謝異常症	107 ウィルソン (Wilson) 病	200	194	185
8	金属代謝異常症	108 メンケス (Menkes) 病	10	15	12
8	金属代謝異常症	109 オクシビタル・ホーン症候群	1	0	0
8	金属代謝異常症	110 無セルロプラスミン血症	0	0	0
8	金属代謝異常症	111 亜硫酸酸化酵素欠損症	0	0	3
8	金属代謝異常症	112 先天性腸性肢端皮膚炎	0	0	0
8	金属代謝異常症	113 107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	0	0	0
9	プリンピリミジン代謝異常症	114 ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	14	13	14
9	プリンピリミジン代謝異常症	115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	8	6	7
9	プリンピリミジン代謝異常症	116 キサンチン尿症	0	0	0
9	プリンピリミジン代謝異常症	117 尿酸トランスポート異常症	0	0	1
9	プリンピリミジン代謝異常症	118 オロト酸尿症	0	0	0
9	プリンピリミジン代謝異常症	119 114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	1	1	1
10	ビタミン代謝異常症	120 先天性葉酸吸収不全症	3	2	2
10	ビタミン代謝異常症	121 120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	4	6	2
11	神経伝達物質異常症	122 ビオプテリン代謝異常症	7	9	10
11	神経伝達物質異常症	123 チロシン水酸化酵素欠損症	0	0	0
11	神経伝達物質異常症	124 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	2	5	3
11	神経伝達物質異常症	125 ドーバミンβ-水酸化酵素欠損症	0	0	0
11	神経伝達物質異常症	126 GABAアミノ基転移酵素欠損症	0	0	0
11	神経伝達物質異常症	127 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	3	3	2
11	神経伝達物質異常症	128 122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	1	1	1
12	脂質代謝異常症	129 原発性高カイロミクロン血症	11	10	10
12	脂質代謝異常症	130 家族性高コレステロール血症	135	133	123
12	脂質代謝異常症	131 家族性複合型高脂血症	1	1	1
12	脂質代謝異常症	132 無β-リポタンパク血症	1	1	0
12	脂質代謝異常症	133 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	1	0	0
12	脂質代謝異常症	134 129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	17	14	8
13	結合組織異常症	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	55	58	57
13	結合組織異常症	136 リポイドタンパク症	0	0	0
13	結合組織異常症	137 135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	5	8	5
14	先天性ボルフィリン症	138 先天性ボルフィリン症	10	12	8
15	α1-アンチトリプシン欠損症	139 α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0
合計			2,048	2,120	1,996

表 2-9. 血液疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	399	410	298
継続	1,958	2,007	1,967
転入	4	3	11
未記入	39	26	6

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	1,763	1,823	1,707
女	637	622	575
性別未決定	0	0	0
未記入	0	1	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名						
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	7	8	3
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	3	4	2
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)	61	65	63
3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	4	3	2
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	2	2	2
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	0	0	0
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	2	1	3
6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	0	0	0
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)	31	29	33
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	4	3	2
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	113	121	105
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	2	4	1
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	1	2	1
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	1	1	0
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	5	7	5
8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	7	11	6
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	4	4
8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	4	4	5
9	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	19	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	5	6	5
10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	1	2	2
11	真性多血症	21	真性多血症	1	1	0
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	1	1	1
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	395	400	324
13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	71	69	52
14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	18	19	15
15	血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	26	血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	5	3	4
16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	2	2	2
16	先天性骨髓不全症候群	28	ファンconi(Fanconi)貧血	5	9	13
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	0	0	1
18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症	30	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症	2	3	2
19	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	11	12	12
20	血小板機能異常症	32	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	3	3	3
20	血小板機能異常症	33	血小板無力症	29	22	20
20	血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	1	0	0
20	血小板機能異常症	35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	7	5	3

表 2-9. 血液疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
21	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	7	8	13
21	先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンビン欠乏症	2	2	2
21	先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅰ因子欠乏症	4	4	4
21	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅱ因子欠乏症	21	22	20
21	先天性血液凝固因子異常	40	血友病A	962	976	965
21	先天性血液凝固因子異常	41	血友病B	211	209	196
21	先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅲ因子欠乏症	4	3	2
21	先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅳ因子欠乏症	12	6	8
21	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅴ因子欠乏症	2	1	1
21	先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅷ因子欠乏症	10	9	8
21	先天性血液凝固因子異常	46	フォンウィルブランド(von Willebrand)病	187	196	181
21	先天性血液凝固因子異常	47	36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	2	1	0
22	先天性プロテインC欠乏症	48	先天性プロテインC欠乏症	7	5	7
23	先天性プロテインS欠乏症	49	先天性プロテインS欠乏症	15	10	5
34	先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	9	12	17
25	骨髄線維症	51	骨髄線維症	0	1	1
26	再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	138	155	156
合計				2,400	2,446	2,282

表 2-10. 免疫疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	85	118	86
継続	483	510	519
転入	2	1	1
未記入	21	8	1

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	397	428	394
女	191	209	213
性別未決定	0	0	0
未記入	3	0	0

大分類		小児慢性特定疾病情報センター 疾病名		H27年度	H28年度	H29年度
		細分類				
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	29	29	22
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	1	1	1
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症	2	4	1
1	複合免疫不全症	4	オーメン(Omenn)症候群	1	1	0
1	複合免疫不全症	5	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症	0	0	0
1	複合免疫不全症	6	CD8欠損症	0	0	0
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70欠損症	0	0	0
1	複合免疫不全症	8	MHCクラス 欠損症	0	0	0
1	複合免疫不全症	9	MHCクラス 欠損症	0	2	0
1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	23	17	16
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	27	27	22
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	8	7	6
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン(Nijmegen)染色体不安定症候群	0	0	1
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム(Bloom)症候群	0	0	0
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF症候群	0	0	2
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2異常症	0	0	0
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE症候群	0	0	0
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ(Schimke)症候群	0	0	0
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成(ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群/22q11.2欠失症候群)	14	20	18
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高IgE症候群	26	30	30
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	0	0	0
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	1	0	1
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	69	72	66
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	61	61	63
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高IgM症候群	8	12	12
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgGサブクラス欠損症	19	20	13
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的IgA欠損	4	4	4
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	2	1	1
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0	2	3
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	6	9	16
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東(Chédiak-Higashi)症候群	3	3	5
4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群	6	9	7
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)	4	6	4
4	免疫調節障害	34	31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	3	3	3
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	28	28	32
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	14	18	14
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35及び36に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症	46	56	56
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	0	2	1
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群	3	4	3
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	48	52	48
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	0	0
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	2	2	2
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	1	1	1

表 2-10. 免疫疾患(つづき)

		小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	6	5	8
6	自然免疫異常	45	IRAK4欠損症	1	4	2
6	自然免疫異常	46	MyD88欠損症	0	0	0
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	5	5	4
6	自然免疫異常	48	44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	3	1	2
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	3	2	3
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)	7	8	7
7	先天性補体欠損症	51	49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	0	0	0
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	10	10	16
9	慢性活動性EBウイルス感染症	53	慢性活動性EBウイルス感染症	40	42	45
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群 (HIV感染によるものに限る。)	8	7	6
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	0	2	0
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	49	48	40
合計				591	637	607

表 2-11. 神経・筋疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	1,327	1,069	1,035
継続	4,410	5,305	5,405
転入	13	13	19
未記入	236	143	65

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	3,216	3,506	3,485
女	2,760	3,014	3,031
性別未決定	0	0	0
未記入	10	10	8

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類	細分類					
1 脊髄髄膜瘤	1 髄膜脳瘤			12	20	21
1 脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤			278	367	397
1 脊髄髄膜瘤	3 脊髄脂肪腫			.	2	78
2 仙尾部奇形腫	4 仙尾部奇形腫			7	8	17
3 脳形成障害	5 滑脳症			96	120	105
3 脳形成障害	6 裂脳症			27	44	53
3 脳形成障害	7 全前脳胞症			39	69	61
3 脳形成障害	8 中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群)			9	13	16
3 脳形成障害	9 ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群			38	52	56
3 脳形成障害	10 先天性水頭症			140	166	175
3 脳形成障害	11 巨脳症・毛細血管奇形症候群			0	0	0
4 ジュベール(Joubert)症候群関連疾患	12 ジュベール(Joubert)症候群関連疾患			25	31	36
5 レット(Rett)症候群	13 レット(Rett)症候群			153	146	132
6 神経皮膚症候群	14 結節性硬化症			426	458	415
6 神経皮膚症候群	15 神経皮膚黒色症			12	12	19
6 神経皮膚症候群	16 ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)			11	14	12
6 神経皮膚症候群	17 フォンヒッペル・リンドウ(von Hippel-Lindau)病			5	4	4
6 神経皮膚症候群	18 スタージ・ウェーバー症候群			.	.	.
7 早老症	19 ウェルナー(Werner)症候群			2	3	1
7 早老症	20 コゲイン(Cockayne)症候群			11	13	9
7 早老症	21 ハッチンソン・ギルフォード(Hutchinson-Gilford)症候群			.	.	2
8 遺伝子異常による白質脳症	22 カナバン(Canavan)病			0	0	0
8 遺伝子異常による白質脳症	23 アレキサンダー(Alexander)病			11	9	10
8 遺伝子異常による白質脳症	24 先天性大脳白質形成不全症			41	33	30
8 遺伝子異常による白質脳症	25 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症			3	5	1
8 遺伝子異常による白質脳症	26 白質消失病			1	2	2
9 ATR-X症候群	27 ATR-X症候群			.	.	.
10 脆弱X症候群	28 脆弱X症候群			.	.	.
11 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	29 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症			.	.	.
12 脳クレアチン欠乏症候群	30 脳クレアチン欠乏症候群			.	.	.
13 頭蓋骨縫合早期癒合症	31 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症			49	45	42
13 頭蓋骨縫合早期癒合症	32 アペール(Apert)症候群			31	41	42
13 頭蓋骨縫合早期癒合症	33 クルーゾン(Crouzon)病			33	25	33
13 頭蓋骨縫合早期癒合症	34 31から33までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症			40	48	46
14 もやもや病	35 もやもや病			349	437	519
15 脳動静脈奇形	36 脳動静脈奇形			0	0	0
16 海綿状血管腫(脳脊髄)	37 海綿状血管腫(脳脊髄)			0	0	0
17 脊髄性筋萎縮症	38 脊髄性筋萎縮症			102	132	159
18 先天性ニューロパチー	39 先天性無痛無汗症			31	26	29
18 先天性ニューロパチー	40 遺伝性運動感覚ニューロパチー			16	28	30
19 筋ジストロフィー	41 デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー			183	210	217
19 筋ジストロフィー	42 エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー			2	2	6
19 筋ジストロフィー	43 肢帯型筋ジストロフィー			3	9	14
19 筋ジストロフィー	44 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー			7	6	9
19 筋ジストロフィー	45 福山型先天性筋ジストロフィー			162	156	156
19 筋ジストロフィー	46 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー			4	5	5
19 筋ジストロフィー	47 ウルリヒ(Ullrich)型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)			24	21	29
19 筋ジストロフィー	48 41から47に掲げるもののほか、筋ジストロフィー			.	.	.

表 2-11. 神経・筋疾患(つづき)

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
20	先天性ミオパチー	49	ミオチューブラーミオパチー	26	32	26
20	先天性ミオパチー	50	先天性筋線維不均等症	16	14	18
20	先天性ミオパチー	51	ネマリンミオパチー	37	31	31
20	先天性ミオパチー	52	セントラルコア病	7	13	8
20	先天性ミオパチー	53	マルチコア病	0	1	0
20	先天性ミオパチー	54	ミニコア病	0	0	0
20	先天性ミオパチー	55	49から54までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	42	51	42
21	シュワルツ・ヤンベル(Schwartz-Jampel)症候群	56	シュワルツ・ヤンベル(Schwartz-Jampel)症候群	0	0	0
22	難治てんかん脳症	57	乳児重症ミオクロニーてんかん	247	248	239
22	難治てんかん脳症	58	点頭てんかん(ウエスト(West)症候群)	2,449	2,504	2,341
22	難治てんかん脳症	59	レノックス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群	467	482	381
23	進行性ミオクローヌステんかん	60	ウンフェリヒト・ルントボルグ(Unverricht-Lundborg)病	0	0	2
23	進行性ミオクローヌステんかん	61	ラフォラ(Lafora)病	3	1	1
24	脊髄小脳変性症	62	脊髄小脳変性症	34	45	48
25	小児交互性片麻痺	63	小児交互性片麻痺	12	12	8
26	変形性筋ジストニー	64	変形性筋ジストニー	6	8	10
26	変形性筋ジストニー	65	瀬川病	.	.	2
27	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	66	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4
27	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	67	乳児神経軸索ジストロフィー	6	6	6
28	乳児両側線条体壊死	68	乳児両側線条体壊死	5	5	7
29	先天性感染症	69	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1
29	先天性感染症	70	先天性風疹症候群	4	3	2
29	先天性感染症	71	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	54
29	先天性感染症	72	先天性トキソプラズマ感染症	.	.	1
30	エカルディ・グティエール(Aicardi-Goutieres)症候群	73	エカルディ・グティエール(Aicardi-Goutieres)症候群	0	1	1
31	亜急性硬化性全脳炎	74	亜急性硬化性全脳炎	10	8	6
32	ラスムッセン(Rasmussen)脳炎	75	ラスムッセン(Rasmussen)脳炎	14	17	16
33	痙攣重積型急性脳症	76	痙攣重積型(二相性)急性脳症	.	.	.
34	自己免疫介在性脳炎・脳症	77	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.
35	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	31	39	42
36	多発性硬化症	79	多発性硬化症	60	65	80
37	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	13	24	27
38	重症筋無力症	81	重症筋無力症	108	132	132
合計				5,986	6,530	6,524

表 2-12. 慢性消化器疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	942	924	869
継続	2,597	3,250	3,618
転入	10	7	9
未記入	101	87	50

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	1,668	2,119	2,283
女	1,978	2,149	2,260
性別未決定	0	0	0
未記入	4	0	3

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	29	17	12
1	先天性吸収不全症	2	ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症	3	2	2
1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	2	1	1
1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	0	0	0
1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0
1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1
1	先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	2	2	2
1	先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	15	17	11
2	ポリボース	9	家族性腺腫性ポリボース	16	18	21
2	ポリボース	10	若年性ポリボース	.	.	.
2	ポリボース	11	ボイツ・ジェガース症候群	.	.	.
2	ポリボース	12	カウデン症候群	.	.	.
3	周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	35	44	49
4	炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	710	999	1,165
4	炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	15	クローン(Crohn)病	435	629	787
4	炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	16	早期発症型炎症性腸疾患	2	3	3
4	炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	17	自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)	5	4	6
5	非特異性多発性小腸潰瘍症	18	非特異性多発性小腸潰瘍症	0	0	0
6	急性肝不全(昏睡型)	19	急性肝不全(昏睡型)	12	13	22
7	免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	5	5	5
7	免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	47	48	41
7	免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	26	33	26
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,521	1,541	1,504
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール(Alagille)症候群	71	81	72
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	7	5
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	30	35	35
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)	6	8	9
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	252	238	214
9	肝硬変症	29	先天性肝線維症	13	15	16
9	肝硬変症	30	肝硬変症	29	33	34
10	肝血行異常症	31	門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む。)	52	47	42
10	肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	18	25	27
10	肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘤	0	0	0
11	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	34	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	1	1	1
12	難治性肝炎	35	遺伝性肝炎	11	15	26
12	難治性肝炎	36	自己免疫性肝炎	.	.	.
13	短腸症	37	短腸症	41	64	53
14	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病	116	151	159
14	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病及び類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	19	24	29
14	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病及び類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	3	6
14	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞減少症	17	30	27
15	肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	5	3	6
16	総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	73	84	88
16	総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	20	26	39
合計				3,650	4,268	4,546

表 2-13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	589	465	390
継続	487	869	1,046
転入	2	2	2
未記入	35	21	12

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	554	667	707
女	557	690	743
性別未決定	0	0	0
未記入	2	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類	細分類					
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群		1	2	3
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス (Sotos) 症候群		27	35	34
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群		5	8	9
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群		7	15	12
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群		18	16	23
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー (Weaver) 症候群		0	0	0
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群		23	31	47
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群		8	9	13
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン (Angelman) 症候群		69	73	68
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群		13	19	25
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群		22	27	30
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群		185	227	232
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群		58	66	78
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン (Down) 症候群		368	459	460
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)		148	176	205
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群		12	18	15
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (Marfan) 症候群		83	97	93
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群		.	.	5
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群		.	.	0
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	コステロ (Costello) 症候群		8	8	11
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	チャージ (CHARGE) 症候群		58	71	81
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	ハーラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群		.	.	0
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	色素失調症		.	.	6
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24	アントレー・ピクスラー症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25	ファイファー症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26	コフィン・シリス症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28	スミス・レムリ・オピッツ症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	メビウス症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	モワット・ウィルソン症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	ヤング・シンプソン症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER症候群		.	.	.
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2重複症候群		0	0	0
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群		0	0	0
合計				1,113	1,357	1,450

表 2-14.皮膚疾患群

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	110	91	67
継続	202	261	261
転入	0	0	1
未記入	13	9	2

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	177	196	177
女	147	165	153
性別未決定	0	0	0
未記入	1	0	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名						
大分類		細分類		H27年度	H28年度	H29年度
1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	49	58	46
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	11	9	7
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)	13	14	14
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	11	9	11
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン(Netherton)症候群	8	5	4
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン(Sjögren-Larsson)症候群	1	1	2
2	先天性魚鱗癬	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	16	11	13
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	32	40	33
4	膿疱性乾癬(汎発型)	9	膿疱性乾癬(汎発型)	9	15	13
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	61	61	47
6	レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫症 型)	11	レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫症 型)	93	118	128
7	肥厚性皮膚骨膜炎	12	肥厚性皮膚骨膜炎	.	.	.
8	外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	.	.	.
9	スティーヴンス・ジョンソン 症候群	14	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群(中毒性表皮壊死症を含む。)	21	20	13
合計				325	361	331

表 2-15. 骨系統疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	148	117	141
継続	1,007	962	961
転入	2	5	7
未記入	24	25	15

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	624	594	609
女	555	512	512
性別未決定	0	0	0
未記入	2	3	3

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				H27年度	H28年度	H29年度
大分類		細分類				
1	胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	.	.	.
2	骨系統疾患	2	軟骨無形成症	504	453	449
2	骨系統疾患	3	軟骨低形成症	265	250	219
2	骨系統疾患	4	骨形成不全症	384	366	357
2	骨系統疾患	5	低ホスファターゼ症	24	34	34
2	骨系統疾患	6	大理石骨病	4	5	7
2	骨系統疾患	7	多発性軟骨性外骨腫症	.	.	18
2	骨系統疾患	8	内軟骨腫症	.	.	6
2	骨系統疾患	9	2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	7
2	骨系統疾患	10	点状軟骨異形成症(ペルオキシゾーム病を除く。)	.	1	12
2	骨系統疾患	11	偽性軟骨無形成症	.	.	8
2	骨系統疾患	12	ラーセン症候群	.	.	6
2	骨系統疾患	13	進行性骨化性線維異形成症	.	.	.
2	骨系統疾患	14	TRPV4異常症	.	.	1
2	骨系統疾患	15	骨硬化性疾患	.	.	.
2	骨系統疾患	16	ピールズ症候群	.	.	0
合計				1,181	1,109	1,124

表 2-16. 脈管系疾患

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	52	39	39
継続	74	106	102
転入	0	1	0
未記入	1	2	4

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	62	80	77
女	65	68	68
性別未決定	0	0	0
未記入	0	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名							
大分類		細分類			H27年度	H28年度	H29年度
1	脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群		.	.	.
1	脈管奇形	2	巨大静脈奇形		.	.	.
1	脈管奇形	3	巨大動静脈奇形		.	.	.
1	脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		.	.	.
1	脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫		.	.	.
1	脈管奇形	6	リンパ管腫		0	0	0
1	脈管奇形	7	リンパ管腫症		0	0	0
2	遺伝性出血性末梢血管拡張症	8	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)		9	7	9
3	カサバツハ・メリット症候群	9	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群		39	46	38
			リンパ管腫 / リンパ管腫症		79	95	98
合計					127	148	145

H30/04に慢性呼吸器疾患の中に有った「リンパ管腫 / リンパ管腫症」から、移動しているが、
H30年度以降も意見書が使われている実情有有、別途カウントしている。

H30/04 に慢性呼吸器疾患の中に有った「リンパ管腫 / リンパ管腫症」から、移動しているが、
H30 年度以降も意見書が使われている実情有有、別途カウントしている。

表 2-17. 成長ホルモン治療

登録種別	H27年度	H28年度	H29年度
新規登録	206	153	108
継続	1,585	1,592	2,058
転入	0	0	0
未記入	2,822	3,028	2,378

性別	H27年度	H28年度	H29年度
男	2,732	2,805	2,681
女	1,881	1,968	1,863
性別未決定	0	0	0
未記入	0	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名					
登録種別			H27年度	H28年度	H29年度
新規	悪性新生物＜共通＞		4	6	5
新規	慢性腎疾患＜共通＞		25	25	23
新規	内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症		43	54	54
新規	内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症		38	39	35
新規	内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）		228	201	205
新規	内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）		3,529	3,656	3,415
新規	内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群		354	373	355
新規	内分泌疾患：ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群		159	183	204
新規	内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群		.	.	1
新規	骨系統疾患：軟骨無形成症		134	141	160
新規	骨系統疾患：軟骨低形成症		97	91	84
継続	＜共通＞		2	4	3
合計			4,613	4,773	4,544