

## 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） －2015～2019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

2015（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様式が用意され、旧制度と比較し、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、登録センターにてデータ登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2019（令和元）年度分の医療意見書について、2022（令和4）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、2015（平成27）は112、2016（平成28）は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125実施主体となっており、2021（令和3）年度末の集計時点で、2015（平成27）から2018（平成30）年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されており、一部の実施主体のみ医療意見書が未送付となっていた。医療意見書の登録合計件数は、2015（平成27）年度103,658件（成長ホルモン治療用意見書を除く91,533件）、2016（平成28）年度97,265（86,235）件、2017（平成29）年度104,587（92,930）件、2018（平成30）年度94,088（83,980）件、2019（令和元）年度22,215（19,682）件であり、一部実施主体からの未送付分等の影響が残り、登録件数は推定された全国登録件数の8割前後であると推定された。

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「前駆B細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん（ウェスト症候群）」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」であった。衛生行政報告例による疾患分布と比較し概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、2015（平成27）年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握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）

桑原 絵里加（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）

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）

性特定疾病情報室 研究補助員）

伊藤 晶子（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）

高木 麻衣（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）

## 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）が2015（平成27）年に改正され実施されている、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、1998（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。2015（平成27）年1月1日より新たに施行された小慢対策では、それまで疾患群ごとに共通であった意見書を対象疾病ごとに個別化した意見書に変更するとともに、診断の確からしき及び現在の状況をより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2015（平成27）から2019（令和元）年度における小児慢性特定疾病児童等データの登録状況を集計・分析することを目的とした。

## B. 研究方法

### 医療意見書の登録方法

2015（平成27）年以降の小慢対策では、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、児童相談所設置市）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発送する。発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システム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、実施主体ごとに大きく異なっている。意見書受領後に疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計対象となる電子データの登録が完了するまでには、実施主体か

らの意見書の受療から数か月以上の時間が必要となる。

### 登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2022（令和4）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、実施主体となる自治体が異なり、また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、2022（令和4）年3月末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。なお疾病によっては、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。2015（平成27）年度は112、2016（平成28）年度は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125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）の承認をうけて実施された。

## C. 研究結果

### 1. 医療意見書の提出状況（表1-1～1-5）

2015（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2022（令和4年）3月末時点における登録状況は、以下の通りであった。

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）。国から報告されている

衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数を参考にした予想される提出数の半数以上が提出済の実施主体は、2015（平成 27）年度は全 112 実施主体中 99 実施主体（88%）、2016（平成 28）年度は全 114 実施主体中 101 実施主体（89%）、2017（平成 29）年度は全 115 実施主体中 103 実施主体（90%）、2018（平成 30）年度は全 121 実施主体中 105 実施主体（87%）、2019（令和元）年度は 125 実施主体中 32 実施主体（26%）であった。実施主体ごとの年齢分布を 表 1-2 に示した。

2022（令和 4）年 3 月末日時点の医療意見書の登録合計件数は、2015（平成 27）年度 103,658 件（成長ホルモン治療用意見書 12,125 件）、2016（平成 28）年度 97,265 件（成長ホルモン治療用意見書 11,030 件）、2017（平成 29）年度 104,587 件（成長ホルモン治療用意見書 11,657 件）、2018（平成 30）年度 94,088 件（成長ホルモン治療用意見書 10,108 件）、2019（令和元）年度 22,215 件（成長ホルモン治療用意見書 2,533 件）であった。

登録件数の年平均値を比較したところ、小慢登録全体で登録件数が多い対象疾病は順に、①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。）」、②糖尿病「1 型糖尿病」、③内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、④悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、⑤神経・筋疾患「点頭てんかん（ウエスト症候群）」、⑥内分泌疾患「バセドウ病」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、⑨慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、⑩膠原病「若年性特発性関節炎」であった。疾患群ごとの登録状況を 表 2-1～2-17 で示した。

### 悪性新生物（表 2-1-1～表 2-1-3）

登録されていた疾病は多い順に、①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）、②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）、③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）、④神経芽腫、⑤組織球症（ランゲルハンス細胞組織球症、血球貪食性リンパ組織球症など）、⑥網膜芽細胞腫、⑦頭蓋内胚細胞腫瘍、⑧髄芽腫、⑨毛様細胞性星細胞腫、⑩骨肉腫であった。

### 慢性腎疾患（表 2-2-1～表 2-1-3）

登録されていた疾病は多い順に、①微小変化型ネフローゼ症候群、②IgA 腎症、③その他のネフローゼ症候群、④腎奇形（低形成腎、多発性嚢胞腎、腎無形成など）、⑤紫斑病性腎炎、⑥巣状分節性糸球体硬化症、⑦尿路奇形（閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など）、⑧メサングウム増殖性糸球体腎炎、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）であった。

### 慢性呼吸器疾患（表 2-3-1～表 2-3-3）

登録されていた疾病は多い順に、①気道狭窄、②慢性肺疾患、③気管支喘息、④先天性中枢性低換気症候群、⑤先天性横隔膜ヘルニア、⑥特発性肺ヘモジデローシス、⑦線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）、⑧気管支拡張症、⑨閉塞性細気管支炎、⑩特発性間質性肺炎であった。

### 慢性心疾患（表 2-4-1～表 2-4-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ファロー四徴症、②心室中隔欠損症、③両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）、④単心室症、⑤完全大血管転位症、⑥完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）、⑦川崎病性冠動脈瘤、⑧フォンタン術後症候群、⑨心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、⑩左心低形成症候群、⑪心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症であった。

### 内分泌疾患（表 2-5-1～表 2-5-3）

登録されていた疾病は多い順に、①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。）、②先天性甲状腺機能

低下症（クレチン症、異所性甲状腺など）、③先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）、④ゴナドトロピン依存性思春期早発症、⑤ターナー症候群、⑥後天性甲状腺機能低下症（橋本病、萎縮性甲状腺炎など）、⑦21-水酸化酵素欠損症、⑧プラダー・ウィリ症候群、⑨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。）、⑩後天性下垂体機能低下症であった。

#### 膠原病（表 2-6-1～表 2-6-3）

登録されていた疾病は多い順に、①若年性特発性関節炎、②全身性エリテマトーデス、③皮膚筋炎／多発性筋炎、④シェーグレン症候群、⑤ベーチェット病、⑥高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑦混合性結合組織病、⑧家族性地中海熱、⑨慢性再発性多発性骨髄炎、⑩全身性強皮症であった。

#### 糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録されていた疾病は多い順に、①1 型糖尿病、②2 型糖尿病、③その他の糖尿病、④若年発症成人型糖尿病（MODY）、⑤新生児糖尿病、⑥インスリン受容体異常症であった。

#### 先天性代謝異常（表 2-8-1～表 2-8-3）

登録されていた疾病は多い順に、①アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）、シトリン欠損症など）、②ミトコンドリア病（その他のミトコンドリア病、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。）など）、③ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病など）、④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）、⑤金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑥糖質代謝異常症（糖原病Ⅰ型、グルコーストランスporter 1（GLUT1）欠損症など）、⑦脂質代謝異常症（家族性高コレステロール血症など）であった。

#### 血液疾患（表 2-9-1～表 2-9-3）

登録されていた疾病は多い順に、①血友病 A、

②免疫性血小板減少性紫斑病、③血友病 B、④フォンウィルブランド病、⑤再生不良性貧血、⑥遺伝性球状赤血球症、⑦先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑧その他の血小板減少性紫斑病、⑨その他の自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）、⑩血小板無力症であった。

#### 免疫疾患（表 2-10-1～表 2-10-3）

登録されていた疾病は多い順に、①X 連鎖無ガンマグロブリン血症、②分類不能型免疫不全症、③その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、④慢性肉芽腫症、⑤慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑥慢性移植片対宿主病、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨X 連鎖重症複合免疫不全症、⑩ウイスコット・オルドリッチ症候群であった。

#### 神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録されていた疾病は多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②もやもや病、③レノックス・ガストー症候群、④結節性硬化症、⑤脊髄髄膜瘤、⑥乳児重症ミオクロニーてんかん、⑦デュシェンヌ型筋ジストロフィー、⑧先天性水頭症、⑨福山型先天性筋ジストロフィー、⑩脊髄性筋萎縮症であった。

#### 慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録されていた疾病は多い順に、①胆道閉鎖症、②潰瘍性大腸炎、③クローン病、④先天性胆道拡張症、⑤ヒルシュスプルング病、⑥総排泄腔遺残、⑦アラジール症候群、⑧短腸症、⑨自己免疫性肝炎、⑩周期性嘔吐症候群であった。

#### 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 2-13-1～表 2-13-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ダウン症候群、②18 トリソミー症候群、③その他の常染色体異常、④マルファン症候群、⑤13 トリソミー症候群、⑥チャージ症候群、⑦アンジェルマン症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨ソトス症候群、⑩4 p-症候群であった。

### 皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録されていた疾病は多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）、②先天性魚鱗癬、③眼皮膚白皮症（先天性白皮症）、④色素性乾皮症、⑤表皮水疱症、⑥ステイヴンス・ジョンソン症候群、⑦膿疱性乾癬（汎発型）、⑧先天性ポルフィリン症であった。

### 骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は 2018（平成 30）年度に新設された疾患群であるため、2015（平成 27）～2017（平成 29）年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①軟骨無形成症、②骨形成不全症、③軟骨低形成症、④低ホスファターゼ症、⑤多発性軟骨性外骨腫症、⑥点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）、⑦大理石病、⑧Ⅱ型コラーゲン異常症関連疾患、⑨胸郭不全症候群、⑩ラーセン症候群であった。

### 脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は 2018（平成 30）年度に新設された疾患群であるため、2015（平成 27）～2017（平成 29）年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、②リンパ管腫／リンパ管腫症、③クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群、④巨大静脈奇形、⑤原発性リンパ浮腫であった。

### 成長ホルモン治療（表 2-17-1～表 2-17-3）

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、①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。）、②ターナー症候群、③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。）、④プラダー・ウィリ症候群、⑤軟骨無形成症、⑥軟骨低形成、⑦先天性下垂体機能低下症、⑧後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩悪性新生物であった。

### D. 考察

2015（平成 27）～2019（令和元）年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。2015（平成 27）年の制度改正以降、対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意され、それ以前よりも詳細な臨床情報が登録されるようになってきている。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が報告されるようになったことから、この数値を参考値としている。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、集計している対象が異なっているので、厳密には比較対象とはできないことに注意が必要である。

今回の集計では、衛生行政報告例から推定された全国小慢登録件数のおよそ 8 割前後の登録状況であると思われた。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完了であることや意見書の記載内容の確認・疑義照会完了から電子データ化までに時間を有することから、完全な全国登録とはなっていない。しかし登録されている疾病の分布状況等は、衛生行政報告例と同等であることから、現時点における小児慢性児童等データにより、小児慢性特定疾病の概要を把握することは可能であると思われた。

### E. 結論

2015（平成 27）から 2019（令和元）年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。一部登録センターへの医療意見書の未送付や電子データ化の未完了等があることから、全実施主体における登録状況とはならなかったが、2015（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た。

## 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いただいている各実施主体の関係各位に感謝申し上げます。

## F. 研究発表

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. 医療意見書提出状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
1	北海道	A	A	A	A	D
2	札幌市 旭川市 函館市	A	A	A	A	D
3		A	A	A	A	D
4		A	A	A	A	D
5	青森県	A	A	A	A	D
6	青森市 八戸市	A	A	A	A	D
7				A	A	D
8	岩手県	A	A	A	A	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A
10	宮城県	D	D	A	A	C
11	仙台市	A	A	D	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	D
13	秋田市	A	A	A	A	D
14	山形県	A	A	A	A	D
15	山形市					A
16	福島県	D	A	D	A	D
17	郡山市 いわき市 福島市	A	A	A	A	D
18		A	A	A	A	D
19					A	D
20	茨城県	A	A	A	A	D
21	水戸市					
22	栃木県	A	A	D	B	D
23	宇都宮市	D	D	D	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D
25	前橋市 高崎市	A	A	A	A	D
26		A	A	A	A	D
27	埼玉県	D	D	D	A	D
28	さいたま市 川越市 越谷市 川口市	A	A	A	A	D
29		A	A	A	A	B
30		B	A	A	A	B
31					B	D
32	千葉県	A	A	A	A	D
33	千葉市 船橋市 柏市	A	A	A	A	D
34		A	A	A	A	D
35		A	A	A	A	C
36		東京都	B	D	A	B
37	八王子市 江戸川区 世田谷区 荒川区 港区 中野区 板橋区	A	A	A	B	B
38						
39						
40						
41						
42						
43						
44	神奈川県	A	A	A	A	D
45	横浜市 川崎市 相模原市 横須賀市	D	D	A	B	D
46		A	D	A	A	D
47		A	A	A	D	D
48		A	A	A	A	B
49	新潟県	A	A	A	A	A
50	新潟市	A	A	A	A	D
51	富山県	A	A	A	B	A
52	富山市	A	A	A	A	D

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
53	石川県	A	A	A	A	D
54	金沢市	A	A	A	A	A
55	福井県	A	A	A	A	D
56	福井市					A
57	山梨県	A	A	D	D	D
58	甲府市					A
59	長野県	A	A	A	A	D
60	長野市	A	A	A	D	D
61	松本市					
62	岐阜県	A	A	A	A	D
63	岐阜市	A	A	A	A	A
64	静岡県	A	A	A	A	D
65	静岡市	A	A	A	B	D
66	浜松市	A	A	A	A	D
67	愛知県	A	A	A	D	D
68	名古屋市	A	A	A	A	D
69	豊田市	A	A	A	A	D
70	豊橋市	A	A	D	A	D
71	岡崎市	A	A	A	B	D
72	一宮市					
73	三重県	A	A	A	A	D
74	滋賀県	A	A	A	A	D
75	大津市	A	A	A	A	A
76	京都府	A	A	A	C	D
77	京都市	A	A	D	D	D
78	大阪府	A	D	D	D	D
79	大阪市	A	A	A	C	D
80	堺市	A	A	A	D	D
81	高槻市	A	A	A	A	D
82	東大阪市	A	A	A	A	D
83	豊中市	A	A	A	A	B
84	枚方市	A	A	A	A	D
85	八尾市				A	C
86	寝屋川市					C
87	吹田市					
88	兵庫県	D	D	A	A	C
89	神戸市	A	A	A	A	D
90	姫路市	A	A	A	A	D
91	西宮市	A	A	A	A	D
92	尼崎市	A	A	A	A	A
93	明石市				A	A
94	奈良県	D	D	D	D	D
95	奈良市	A	A	A	A	D
96	和歌山県	C	C	B	A	C
97	和歌山市	A	A	A	A	B
98	鳥取県	A	A	A	D	D
99	鳥取市				A	C
100	島根県	A	A	A	A	D
101	松江市				A	A
102	岡山県	A	A	A	D	D
103	岡山市	A	A	A	B	A
104	倉敷市	A	A	A	A	D
105	広島県	A	A	A	A	D

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
106	広島市 福山市 呉市	A	A	A	A	D
107		A	A	A	A	D
108			A	A	A	A
109	山口県	D	A	A	A	A
110	下関市	A	A	A	A	D
111	徳島県	A	A	B	A	A
112	香川県	A	A	A	A	A
113	高松市	A	A	A	A	D
114	愛媛県	D	D	A	A	D
115	松山市	A	A	A	A	A
116	高知県	A	A	A	A	D
117	高知市	A	A	A	A	A
118	福岡県	A	D	D	D	D
119	北九州市 福岡市 久留米市	A	A	A	A	D
120		D	D	A	D	D
121		A	A	A	A	D
122	佐賀県	A	A	A	A	D
123	長崎県	A	A	A	A	B
124	長崎市 佐世保市	A	A	A	A	D
125			A	A	A	D
126	熊本県	A	A	A	A	D
127	熊本市	A	A	A	A	A
128	大分県	A	A	A	A	D
129	大分市	A	A	A	A	A
130	宮崎県	A	A	A	A	B
131	宮崎市	A	A	D	A	D
132	鹿児島県	A	A	A	A	B
133	鹿児島市	A	A	A	A	B
134	沖縄県	C	A	A	B	D
135	那覇市	C	A	A	A	A

※ 衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較で、実施主体からの医療意見書の提出件数が75%以上をA、50～75%をB、25～50%をC、25%未満である場合をDと示した。

※ 衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病受給者証所持者数が報告されるようになったのは、平成29年度以降であるため、平成27、28年は便宜上、平成29年度の衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較としている

※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市は、斜線で示した

表 1-2. 実施主体ごとの年齢別登録件数

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
北海道	352	566	732	592	2242	307	561	710	612	2190	309	534	739	647	2229	228	465	597	559	1849	4	2	3	5	14
札幌市	281	521	570	458	1830	250	541	568	466	1825	243	525	591	496	1855	275	487	585	507	1854	0	1	3	2	6
旭川市	54	67	88	102	311	55	67	91	95	308	52	72	99	97	320	45	66	75	85	271	0	0	0	0	0
函館市	23	42	43	57	165	18	46	45	55	164	17	43	57	56	173	15	31	47	48	141	0	0	0	0	0
青森県	226	230	221	199	876	216	192	216	208	832	204	188	202	219	813	152	185	204	212	753	0	0	0	0	0
青森市	69	84	86	52	291	69	88	83	65	305	77	76	90	73	316	76	57	89	74	296	1	0	2	3	6
八戸市	51	71	71	67	260	60	69	74	65	268	49	64	77	65	255	44	64	76	60	244	0	1	0	0	1
岩手県	283	290	349	281	1203	275	297	309	321	1202	264	276	334	326	1200	215	261	310	298	1084	18	23	19	34	94
盛岡市	104	100	94	82	380	100	103	95	87	385	92	94	119	92	397	88	100	124	96	408	61	92	110	90	353
宮城県	77	42	61	33	213	20	19	15	14	68	300	365	420	396	1481	203	343	383	383	1312	100	90	137	91	418
仙台市	311	388	439	297	1435	277	379	421	308	1385	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
秋田県	106	141	216	216	679	102	152	211	211	676	98	152	209	235	694	91	111	204	192	598	0	0	0	0	0
秋田市	46	64	94	103	307	61	72	116	102	351	45	98	101	106	350	46	90	99	100	335	0	0	0	0	0
山形県	141	190	315	233	879	141	176	277	253	847	144	168	279	269	860	131	178	252	282	843	0	1	0	0	1
山形市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	2	36	52	56	64	208
福島県	2	3	3	0	8	75	204	325	212	816	8	5	5	5	23	69	122	220	147	558	0	0	0	0	0
郡山市	41	65	92	75	273	38	71	88	82	279	37	73	81	86	277	35	65	71	96	267	0	0	0	0	0
いわき市	51	103	112	67	333	57	101	112	60	330	56	108	107	62	333	47	114	110	60	331	0	0	0	0	0
福島市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	31	47	79	55	212	1	1	1	0	3
茨城県	427	542	689	547	2205	398	530	650	595	2173	426	526	618	614	2184	335	377	497	492	1701	71	61	85	114	331
水戸市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	10	8	23
栃木県	311	372	497	473	1653	271	346	450	482	1549	92	50	52	51	245	125	171	268	318	882	2	3	2	2	9
宇都宮市	35	28	44	16	123	31	16	25	11	83	57	16	27	26	126	3	3	2	4	12	0	0	0	0	0
群馬県	199	204	287	252	942	190	204	269	250	913	163	193	272	269	897	159	201	248	285	893	17	5	12	18	52
前橋市	39	74	64	77	254	53	66	78	76	273	44	55	85	72	256	45	55	84	81	265	0	0	0	0	0
高崎市	61	67	75	92	295	69	71	98	98	336	64	79	98	107	348	67	66	95	107	335	0	0	0	0	0
埼玉県	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	33	11	11	11	66	915	906	1101	955	3877	15	5	5	11	36
さいたま市	287	264	327	264	1142	283	271	311	292	1157	297	269	318	308	1192	198	256	290	243	987	11	6	10	5	32

実施主体	平成27年度 (2015年度)					平成28年度 (2016年度)					平成29年度 (2017年度)					平成30年度 (2018年度)					令和元年度 (2019年度)					
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	
千葉県	川越市	80	78	81	61	300	93	95	101	59	348	82	79	114	72	347	72	88	106	84	350	48	68	76	63	255
	越谷市	53	59	67	23	202	54	65	68	40	227	68	65	80	53	266	77	64	85	70	296	33	34	39	43	149
	川口市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	102	88	82	57	329	20	19	24	31	94	
	千葉県	554	704	1039	896	3193	563	677	919	861	3020	539	674	913	931	3057	520	692	835	910	2957	65	107	133	154	459
	千葉市	111	158	287	254	810	116	148	269	318	851	91	142	248	285	766	89	146	200	277	712	0	0	0	0	0
	船橋市	98	138	152	144	532	106	136	159	158	559	129	131	182	151	593	126	131	181	152	590	2	5	2	1	10
	柏市	77	93	111	84	365	76	91	112	88	367	93	95	123	96	407	88	98	112	103	401	24	26	30	35	115
東京都	東京都	1023	1304	1483	1415	5225	188	225	272	285	970	1279	1418	1595	1681	5973	808	970	1064	1120	3962	249	394	390	438	1471
	八王子市	70	99	148	129	446	65	90	116	124	395	68	90	119	123	400	34	46	55	75	210	51	41	56	63	211
	江戸川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	6
	世田谷区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	1	6
神奈川県	神奈川県	253	458	613	564	1888	291	411	621	529	1852	286	412	587	545	1830	318	409	557	555	1839	5	1	4	5	15
	横浜市	0	3	0	2	5	52	118	158	129	457	332	522	722	515	2091	331	398	517	382	1628	1	1	0	1	3
	川崎市	254	314	358	245	1171	18	5	5	3	31	200	294	323	230	1047	215	331	358	267	1171	0	0	0	0	0
	相模原市	77	114	142	139	472	83	123	127	150	483	87	108	133	145	473	4	6	5	4	19	0	0	0	0	0
	横須賀市	36	45	113	72	266	41	46	91	87	265	37	57	75	90	259	31	55	63	90	239	34	34	42	67	177
新潟県	新潟県	165	253	316	341	1075	211	251	333	344	1139	201	246	335	346	1128	242	225	332	346	1145	230	198	315	317	1060
	新潟市	130	136	195	206	667	134	137	180	212	663	121	143	164	209	637	134	146	159	207	646	0	1	0	0	1
富山県	富山県	76	138	207	127	548	85	125	193	141	544	74	116	198	137	525	38	71	128	88	325	80	89	157	146	472
	富山市	47	88	134	78	347	43	93	140	80	356	31	74	104	78	287	24	68	88	80	260	0	0	0	0	0
石川県	石川県	209	167	225	164	765	180	153	202	171	706	169	157	198	156	680	152	162	172	143	629	0	0	0	0	0
	金沢市	132	112	133	119	496	125	117	133	119	494	119	104	118	123	464	75	92	99	95	361	103	88	104	120	415
福井県	福井県	162	193	287	190	832	160	164	273	183	780	150	192	286	202	830	128	173	267	197	765	0	0	0	0	0
	福井市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	36	49	74	57	216
山梨県	山梨県	138	167	218	180	703	142	138	211	195	686	14	9	13	11	47	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	甲府市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4	22	22	36	48	128
長野県	長野県	492	479	523	380	1874	457	498	512	395	1862	454	495	528	416	1893	431	450	519	444	1844	74	25	38	25	162
	長野市	113	91	151	69	424	106	95	117	98	416	97	104	100	110	411	5	2	3	2	12	0	0	0	0	0
岐阜県	岐阜県	238	234	280	257	1009	251	228	283	285	1047	242	267	277	312	1098	243	275	287	333	1138	44	36	26	36	142

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
岐阜市	63	75	103	74	315	75	81	76	94	326	71	82	76	98	327	82	78	89	91	340	64	72	72	71	279
静岡県	375	472	583	479	1909	358	458	586	483	1885	312	472	587	494	1865	262	404	510	470	1646	0	0	0	0	0
静岡市	88	146	158	120	512	99	153	173	154	579	85	143	164	156	548	73	122	138	118	451	4	3	1	2	10
浜松市	142	196	229	153	720	152	204	225	174	755	180	182	244	192	798	169	194	228	193	784	0	0	0	0	0
愛知県	686	782	865	728	3061	666	745	876	805	3092	654	765	883	878	3180	183	135	178	177	673	47	41	38	28	154
名古屋市	312	398	403	412	1525	374	420	401	446	1641	381	378	445	456	1660	362	360	377	373	1472	32	12	17	12	73
豊田市	58	87	108	85	338	76	85	115	92	368	93	82	112	95	382	62	97	89	116	364	9	9	4	3	25
豊橋市	52	62	71	84	269	74	73	82	90	319	12	7	10	7	36	56	69	71	86	282	13	9	8	9	39
岡崎市	81	69	84	72	306	67	78	105	80	330	80	79	120	96	375	46	37	44	47	174	7	8	6	5	26
三重県	413	539	575	369	1896	414	512	605	387	1918	394	513	583	411	1901	375	476	571	401	1823	21	10	13	5	49
滋賀県	218	339	396	287	1240	237	359	402	311	1309	197	312	364	296	1169	177	233	298	268	976	0	0	0	0	0
大津市	89	106	115	88	398	74	111	109	90	384	104	89	117	100	410	88	85	120	104	397	63	75	100	90	328
京都府	240	290	483	345	1358	239	271	427	360	1297	218	239	415	373	1245	124	121	193	143	581	28	21	21	12	82
京都市	293	312	401	317	1323	289	325	351	290	1255	0	0	1	0	1	11	19	39	46	115	1	0	2	1	4
大阪府	578	784	992	791	3145	2	0	0	2	4	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
大阪市	489	561	618	547	2215	424	537	546	505	2012	472	531	537	540	2080	139	176	145	129	589	104	94	95	82	375
堺市	227	227	283	220	957	198	224	278	243	943	175	212	215	226	828	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
高槻市	57	96	171	109	433	66	94	153	114	427	67	95	130	127	419	59	88	112	123	382	2	1	2	3	8
東大阪市	72	119	158	114	463	67	123	147	126	463	82	118	158	125	483	96	99	142	134	471	14	20	25	25	84
豊中市	73	107	109	85	374	63	105	120	93	381	69	113	114	84	380	81	105	126	84	396	57	73	77	57	264
枚方市	96	126	171	124	517	93	131	143	132	499	96	132	141	148	517	76	123	121	157	477	17	18	22	34	91
八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	12	13	11	47	57	61	64	59	241	13	27	15	17	72
寝屋川市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	6	9	2	19	23	16	23	23	85
吹田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	2	1	8
兵庫県	0	0	0	0	0	15	9	6	18	48	286	393	453	565	1697	212	378	408	518	1516	37	123	114	154	428
神戸市	159	223	303	328	1013	158	237	293	335	1023	176	216	305	363	1060	163	218	284	370	1035	37	34	41	52	164
姫路市	69	86	102	98	355	75	88	103	105	371	80	82	92	101	355	80	88	104	103	375	0	0	0	0	0
西宮市	91	125	150	110	476	79	120	138	126	463	75	127	134	140	476	78	135	136	149	498	0	0	0	0	0
尼崎市	83	119	115	75	392	83	129	124	83	419	90	129	143	83	445	85	127	157	91	460	63	125	153	84	425

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	67	41	33	54	195	46	43	30	59	178
奈良県	110	54	49	22	235	113	36	44	25	218	86	49	57	26	218	111	48	67	34	260	15	13	12	4	44
奈良市	82	118	153	111	464	98	121	146	112	477	105	106	120	111	442	114	109	132	118	473	2	1	5	0	8
和歌山県	43	35	44	43	165	64	49	63	48	224	69	91	100	112	372	93	121	122	160	496	48	50	50	54	202
和歌山市	63	89	135	69	356	64	91	122	85	362	64	86	123	75	348	74	94	116	93	377	44	63	75	43	225
鳥取県	108	137	138	126	509	121	131	148	129	529	107	130	151	127	515	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	55	51	65	45	216	23	21	17	16	77
島根県	100	175	215	178	668	101	172	219	183	675	109	175	220	201	705	64	106	157	128	455	0	0	0	0	0
松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	3	46	61	81	75	263	38	69	89	84	280
岡山県	103	149	210	166	628	98	144	221	182	645	100	146	188	171	605	11	7	8	7	33	0	0	0	0	0
岡山市	140	273	329	144	886	127	262	352	168	909	113	279	321	191	904	69	135	175	53	432	82	200	300	193	775
倉敷市	110	122	176	123	531	96	131	143	128	498	87	122	159	151	519	88	128	151	133	500	0	0	0	0	0
広島県	286	343	418	283	1330	213	292	324	240	1069	222	307	319	243	1091	205	291	328	233	1057	0	0	0	0	0
広島市	320	431	432	298	1481	384	448	471	338	1641	402	439	508	355	1704	353	485	497	342	1677	0	0	0	0	0
福山市	166	225	178	137	706	140	228	219	142	729	155	210	245	158	768	137	176	234	156	703	0	0	0	0	0
呉市	0	0	0	0	0	31	60	69	42	202	28	48	58	56	190	36	48	61	61	206	39	44	58	62	203
山口県	11	10	2	2	25	235	376	358	271	1240	211	378	386	249	1224	175	357	365	250	1147	142	319	404	258	1123
下関市	33	55	92	62	242	39	65	92	74	270	34	76	91	85	286	37	64	80	79	260	0	0	0	0	0
徳島県	70	85	186	169	510	73	86	159	166	484	50	69	83	108	310	60	91	99	183	433	51	81	98	146	376
香川県	63	114	138	141	456	64	109	158	137	468	63	107	157	132	459	61	103	144	135	443	44	97	142	124	407
高松市	50	87	155	98	390	64	86	158	98	406	54	90	138	95	377	59	99	124	101	383	0	0	0	0	0
愛媛県	42	41	41	13	137	45	40	33	12	130	108	253	282	169	812	116	214	293	167	790	0	0	0	0	0
松山市	99	149	193	118	559	87	165	190	120	562	87	167	192	114	560	86	164	192	118	560	64	148	179	141	532
高知県	39	91	91	95	316	38	75	93	92	298	44	68	113	85	310	40	64	112	69	285	0	0	0	0	0
高知市	69	123	128	75	395	63	103	139	77	382	56	96	133	92	377	74	94	135	103	406	67	73	132	95	367
福岡県	277	502	595	466	1840	127	65	90	46	328	88	59	99	42	288	111	67	116	65	359	33	42	66	59	200
北九州市	112	211	217	176	716	104	223	235	167	729	87	173	223	146	629	94	176	233	169	672	0	0	0	0	0
福岡市	12	12	9	4	37	75	71	52	36	234	298	429	406	323	1456	60	49	42	29	180	11	3	6	3	23
久留米市	44	77	94	74	289	34	80	86	89	289	39	76	88	86	289	44	68	83	75	270	2	1	1	4	8

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
佐賀県	126	228	321	210	885	151	251	322	285	1009	187	228	313	281	1009	173	243	304	314	1034	0	0	0	0	0
長崎県	182	326	370	281	1159	142	208	263	235	848	148	211	261	218	838	149	189	250	215	803	73	117	144	118	452
長崎市	79	152	146	94	471	90	148	151	97	486	92	118	170	101	481	71	100	177	109	457	0	0	0	0	0
佐世保市	0	1	0	1	2	49	102	106	73	330	49	83	103	86	321	47	64	106	72	289	0	0	0	0	0
熊本県	138	193	259	234	824	141	206	264	234	845	166	215	238	270	889	183	239	274	291	987	0	0	0	0	0
熊本市	197	212	244	197	850	202	206	260	207	875	217	234	251	215	917	189	228	215	218	850	127	208	212	215	762
大分県	80	155	202	198	635	102	155	203	204	664	93	140	205	194	632	92	163	221	194	670	0	0	0	0	0
大分市	74	127	135	83	419	64	139	140	110	453	82	131	137	122	472	88	159	159	142	548	78	160	157	148	543
宮崎県	132	201	244	168	745	123	207	285	192	807	177	234	318	245	974	129	215	295	228	867	89	164	219	169	641
宮崎市	101	182	216	165	664	109	188	217	161	675	40	27	27	19	113	89	169	226	170	654	0	0	0	0	0
鹿児島県	383	369	507	349	1608	353	405	486	376	1620	338	419	490	360	1607	316	411	488	359	1574	163	210	244	199	816
鹿児島市	241	248	307	185	981	257	243	291	196	987	235	247	278	222	982	239	251	263	241	994	144	146	188	150	628
沖縄県	368	211	177	82	838	645	631	655	424	2355	610	632	663	421	2326	350	429	407	282	1468	0	0	0	0	0
那覇市	106	52	40	12	210	137	183	170	109	599	134	190	177	108	609	140	183	176	126	625	119	155	176	129	579

※ 集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数は含まれない。

※ 医療意見書が送付されてきた実施主体ごとに集計しているため、各年度において必ずしもその時点で実施主体となっていたとは限らない。

※ 集計結果が「0」である箇所は、その当時実施主体では無かったため送付実績がない場合も含む。また集計時点で医療意見書が未発送である場合も含む。

※ 疑義照会中等のため集計ができなかった症例は除いている。

## 2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数（悪性新生物）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,983	1,743	1,887	1,639	370
継続	9,547	9,011	9,892	9,195	2,246
転入	24	14	29	19	4
未記入	126	74	38	1	0

表 2-1-2 性別ごとの登録件数（悪性新生物）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	6,477	6,006	6,604	6,057	1,451
女	5,199	4,835	5,238	4,796	1,168
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	4	1	4	1	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数（悪性新生物）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	R 元年度 FY2019
大分類名	細分類名						
白血病	1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	2,804	2,680	2,953	2,790	697
白血病	2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	62	56	63	71	12
白血病	3	T 細胞急性リンパ性白血病	324	332	382	328	84
白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化	117	85	97	85	12
白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	113	98	89	82	10
白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	205	205	226	210	58
白血病	7	急性前骨髄球性白血病	63	55	62	67	18
白血病	8	急性骨髄単球性白血病	100	89	106	88	23
白血病	9	急性単球性白血病	91	95	98	93	26
白血病	10	急性赤白血病	10	14	16	10	2
白血病	11	急性巨核芽球性白血病	171	175	190	154	40
白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	2	1
白血病	13	慢性骨髄性白血病	158	147	153	151	25
白血病	14	慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	1	1
白血病	15	若年性骨髄単球性白血病	58	68	79	86	14
白血病	16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	72	78	87	66	13
骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	218	206	226	198	63
リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	232	223	250	221	54
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	110	101	105	96	19
リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	95	80	82	81	12
リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	136	145	146	136	24
リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	130	137	139	111	26
リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	99	82	86	73	14
組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	403	376	411	380	93
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	153	131	132	119	31
組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	11	12	13	16	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	614	584	620	578	142

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	H30年度	R元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	30	32	28	24	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	404	367	381	340	93
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	227	215	254	229	54
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	15	14	11	16	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	11	9	8	6	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	255	219	274	246	64
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	6	3	7	7	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	340	305	326	302	81
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	11	9	15	10	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	8	4	4	6	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	6	4	7	8	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	1	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	162	159	176	171	43
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。）	6	11	7	8	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	278	257	287	237	61
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	14	16	20	17	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	32	23	29	23	9
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	4	7	4	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	30	29	34	30	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	36	29	32	34	10
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。）	3	2	2	3	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	11	11	9	8	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	6	2	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	5	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	67	60	62	52	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	11	8	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	93	89	101	113	21
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	2	4	5	4	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	52	49	59	59	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	8	5	6	7	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	16	16	16	12	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	107	79	105	88	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	16	19	19	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	6	5	9	8	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	15	11	17	15	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	16	20	18	18	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	14	13	12	13	1

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	H30年度	R元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	2	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	隣芽腫	7	8	5	4	1
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。）	146	153	158	167	37
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	407	355	372	332	58
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	129	97	96	82	16
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	50	39	38	29	7
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	87	69	84	83	22
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	190	166	172	153	46
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	49	32	30	20	4
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	363	335	385	371	76
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	298	262	262	224	54
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	69	64	63	52	8
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	47	40	45	40	10
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	31	24	22	24	3
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	25	18	22	21	6
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	55	45	40	32	14
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	10	14	17	15	6
中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	11	13	8	3
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）	48	41	51	36	4
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）	32	32	52	49	12
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	12	10	3
中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	18	12	19	14	5
中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	45	35	38	43	6
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	355	337	399	367	107
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	308	277	262	232	55
合計			11,680	10,842	11,846	10,854	2,620

## 2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,222	1,021	1,056	890	172
継続	6,191	5,737	5,869	5,170	1,241
転入	21	15	18	26	4
未記入	47	16	23	1	0

表 2-2-2 性別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	4,472	4,103	4,200	3,678	845
女	3,007	2,685	2,766	2,409	572
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	1	0	0	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性腎疾患）

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	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
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	40	27	35	28	8
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	25	23	26	24	8
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	1,924	1,767	1,862	1,632	399
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	453	389	387	319	86
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	74	74	75	70	19
ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	.	.	.	.	.
ネフローゼ症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	684	704	738	729	157
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,530	1,316	1,290	1,062	246
慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	334	266	216	175	36
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	197	187	173	165	39
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	465	438	436	385	92
慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスター (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	3	2
慢性糸球体腎炎	13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	182	158	168	159	37
慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	1	0
慢性糸球体腎炎	15	ルーブス腎炎	23	34	34	31	4
慢性糸球体腎炎	16	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。)	37	28	32	33	8
慢性糸球体腎炎	17	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	1	1	0
慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	25	18	29	23	3
慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	3	4	1	3	0
慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	21	リポタンパク系球体症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	22	7 から 21 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	105	90	101	87	15
慢性尿細管間質性 (腎炎尿路奇形が原因のものを除く。)	23	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	31	23	17	15	6
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	16	10	5	5	1
アミロイド腎	25	アミロイド腎	0	0	0	0	0
家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	5	5	0
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	.	.	.	.	.
ネフロン癆	28	ネフロン癆	51	43	44	50	8

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	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
腎血管性高血圧	29 腎血管性高血圧		59	55	60	60	17
腎静脈血栓症	30 腎静脈血栓症		3	2	3	2	3
腎動静脈瘻	31 腎動静脈瘻		0	0	0	0	0
尿細管性アシドーシス	32 尿細管性アシドーシス		49	54	42	40	12
ギッテルマン (Gitelman) 症候群	33 ギッテルマン (Gitelman) 症候群		38	34	42	32	4
バーター (Bartter) 症候群	34 バーター (Bartter) 症候群		49	39	43	31	4
腎尿管結石	35 腎尿管結石		9	6	7	8	0
慢性腎不全	36 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)		16	12	14	11	3
慢性腎不全	37 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。)		104	86	101	79	17
腎奇形	38 多発性嚢胞腎		82	77	87	75	16
腎奇形	39 低形成腎		366	358	373	319	55
腎奇形	40 腎無形成		12	12	9	9	2
腎奇形	41 ポッター (Potter) 症候群		2	5	5	3	1
腎奇形	42 多嚢胞性異形成腎		30	33	35	30	10
腎奇形	43 寡巨大糸球体症		7	7	9	11	1
腎奇形	44 鰓耳腎症候群		.	.	.	.	.
腎奇形	45 38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形		38	41	49	44	11
尿路奇形	46 閉塞性尿路疾患		160	131	154	113	22
尿路奇形	47 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。)		134	124	138	113	37
尿路奇形	48 46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形		38	32	47	46	15
萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	49 萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)		26	18	19	19	5
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	50 ファンコーニ (Fanconi) 症候群		21	22	21	16	3
ロウ (Lowe) 症候群	51 ロウ (Lowe) 症候群		23	25	26	21	5
合計			7,481	6,789	6,966	6,087	1,417

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	696	645	692	547	127
継続	2,078	2,212	2,406	2,287	506
転入	8	9	8	6	3
未記入	36	16	14	0	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,485	1,536	1,656	1,486	342
女	1,331	1,346	1,463	1,354	294
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	1	0	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
気道狭窄	1 気道狭窄	1,119	1,148	1,375	1,306	304
気管支喘息	2 気管支喘息	248	321	302	262	50
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	185	166	168	142	33
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	19	20	13	11	1
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	8	8	3
間質性肺疾患	6 肺胞微石症	0	0	0	1	0
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。）	36	41	46	45	8
嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	12	9	17	17	4
気管支拡張症	9 気管支拡張症	40	39	30	20	1
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	47	50	48	47	7
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	1,051	1,014	1,004	876	193
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	9	13	22	18	4
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	46	54	74	79	25
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	1	13	8	3
合計		2,818	2,882	3,120	2,840	636

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数（慢性心疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	2,364	2,090	2,268	1,975	473
継続	13,309	12,462	13,459	12,374	2,877
転入	46	34	39	31	12
未記入	154	70	66	1	0

表 2-4-2 性別ごとの登録件数（慢性心疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	8,691	8,007	8,675	7,921	1,857
女	7,175	6,649	7,154	6,460	1,505
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	7	0	3	0	0

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性心疾患）

児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度 FY2016	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名						
洞不全症候群	1	洞不全症候群	52	43	41	37	5
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	5	5	1
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	173	154	176	161	40
脚ブロック	4	脚ブロック	2	1	2	2	0
多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	8	5	2	3	1
上室頻拍	6	上室頻拍（WPW 症候群によるものに限る。）	81	69	79	79	25
上室頻拍	7	多源性心房頻拍	20	24	18	17	2
上室頻拍	8	6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	91	85	71	61	15
心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	11	13	13	10	2
心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	26	33	33	7
心室頻拍	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	50	48	36	38	10
心房粗動	12	心房粗動	8	4	6	5	1
心房細動	13	心房細動	2	2	0	0	0
心室細動	14	心室細動	17	17	19	14	3
QT 延長症候群	15	QT 延長症候群	448	393	410	387	158
肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	231	220	223	198	45
不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	4	5	5	6	2
心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	53	42	62	62	12
拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	287	303	333	316	79
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	39	34	42	37	13
心室瘤	21	心室瘤	12	11	13	11	1
心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	2	3	3	5	0
心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	26	29	29	24	5
慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	22	22	21	20	1
慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	3	1	1	1	0
収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	0	0	0	0	0
先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	4	1	0	0	0
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	.	.	.	3	0

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	51	59	56	57	16
冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	3	0
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	11	9	17	10	3
川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	788	718	685	584	124
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	9	10	8	3
虚血性心疾患	34	狭心症	6	5	4	3	0
虚血性心疾患	35	心筋梗塞	5	5	7	5	0
左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	437	460	490	480	110
単心室症	37	単心室症	957	865	888	740	191
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	388	324	368	336	69
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	517	458	550	502	120
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	460	422	457	410	86
ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	1,938	1,801	1,924	1,772	402
両大血管右室起始症	42	タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形	114	103	126	108	24
両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	942	868	935	852	201
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	33	33	35	25	10
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	800	718	786	748	174
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	251	251	271	248	44
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	165	141	176	171	34
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	159	177	180	155	35
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	20	15	20	17	7
三心房心	50	三心房心	6	4	6	8	0
動脈管開存症	51	動脈管開存症	99	82	85	80	15
心房中隔欠損症	52	単心房症	25	17	13	10	4
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	169	170	174	149	38
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	10	13	11	9	2
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）	124	117	123	99	26
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）	775	717	791	721	168
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,479	1,279	1,340	1,171	255
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	220	207	238	218	51
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	23	20	21	19	4
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	22	13	15	13	2
左室右房交通症	61	左室右房交通症	1	0	0	0	0
右室二腔症	62	右室二腔症	12	11	10	14	1
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	9	12	6	8	3
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	37	37	33	24	10
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	35	39	31	20	5
肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	37	31	32	29	7

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	25	26	31	24	4
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	16	12	19	21	5
一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	9	10	7	12	4
大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	283	227	255	234	56
大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	167	130	160	128	22
大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	39	33	38	30	6
大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	31	32	40	44	4
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	24	24	25	28	5
大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	203	191	213	201	44
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。)	4	6	6	6	0
血管輪	77	重複大動脈弓症	3	5	3	5	3
血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	6	6	8	8	4
血管輪	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	5	3	1
大動脈瘤	80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	20	14	12	1
大動脈瘤	81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	5	5	7	6	3
動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	12	8	7	10	0
動静脈瘻	83	冠動脈瘻	43	37	42	35	6
動静脈瘻	84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	4	4	4	5	2
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	222	229	263	238	49
慢性肺性心	86	慢性肺性心	19	16	16	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	18	19	16	14	1
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	44	42	47	37	2
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	58	65	60	65	14
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	362	325	345	294	63
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	154	139	161	150	36
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	15	17	16	19	4
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	272	251	265	262	51
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	139	125	120	108	24
僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	1	1	1	0	0
内臓錯位症候群	96	無脾症候群	211	198	230	203	57
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	83	71	94	85	22
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	555	607	754	721	195
ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	.	.	.	.	.
合計			15,873	14,656	15,832	14,381	3,362

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数（内分泌疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	3,648	3,423	3,378	2,954	522
継続	21,401	19,416	19,833	17,228	4,203
転入	86	79	65	45	11
未記入	177	97	95	2	0

表 2-5-2 性別ごとの登録件数（内分泌疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	11,764	10,627	10,782	9,390	2,205
女	13,540	12,380	12,585	10,838	2,530
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	8	8	4	1	1

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数（内分泌疾患）

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症	236	221	226	187	51
下垂体機能低下症	2 後天性下垂体機能低下症	386	334	352	299	65
下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症	6	4	4	4	1
先端巨大症	4 先端巨大症	2	2	3	2	0
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。）	582	472	551	575	150
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。）	10,037	9,068	9,232	7,923	1,904
成長ホルモン不応性症候群	7 インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症	0	0	0	0	0
成長ホルモン不応性症候群	8 成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症を除く。）	2	2	3	2	1
高プロラクチン血症	9 高プロラクチン血症	11	9	12	11	3
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	10	7	4	1	1
尿崩症	11 中枢性尿崩症	269	239	235	197	52
尿崩症	12 口渴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）	2	1	5	6	2
尿崩症	13 腎性尿崩症	108	96	95	92	17
中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1	0
甲状腺機能亢進症	15 バセドウ（Basedow）病	2,645	2,381	2,498	2,192	481
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。）	116	78	65	52	4
甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺	256	216	204	154	28
甲状腺機能低下症	18 無甲状腺症	107	88	79	65	12
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。）	236	202	186	153	25
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	3,709	3,459	3,361	2,660	614
甲状腺機能低下症	21 橋本病	911	846	756	657	146
甲状腺機能低下症	22 萎縮性甲状腺炎	63	57	53	61	10
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	288	267	259	208	48
甲状腺ホルモン不応症	24 甲状腺ホルモン不応症	10	5	6	6	0
腺腫様甲状腺腫	25 腺腫様甲状腺腫	6	2	3	4	0

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	3	2	0
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	4	3	2	2	2
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。）	126	119	110	92	22
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	1	0
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	2	0
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	17	14	14	8	3
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。）	126	117	122	113	26
クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	7	8	7	8	3
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	0	0
クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	2	0
クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	1	0
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	3	4	0
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	8	4	3
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	15	12	10	8	3
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	71	61	60	48	12
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	0	0
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。）	23	17	20	10	10
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	3	1
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	0	0
リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	0	0	0	2	0
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	0	0
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	1	0
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	2	1	2	2	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	8	10	11	7	1
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	30	26	28	17	7
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	2	0
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	6	2	1	0	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	4	4	4	2	0
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	717	669	647	580	158
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	10	12	15	6
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	29	23	24	17	2
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,577	1,514	1,552	1,347	312
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	47	38	29	18	5
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	4	0
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	0	0
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	36	33	31	27	5

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
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。）	76	68	65	62	5
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	45	33	26	22	7
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	29	22	25	18	3
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	77	71	73	59	11
性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	5	5	5	4	0
性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	9	9	7	3	0
性分化疾患	68	5 $\alpha$ -還元酵素欠損症	0	1	0	1	0
性分化疾患	69	17 $\beta$ -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	0	0	0	0	0
性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	8	9	9	3	2
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	11	12	11	13	3
性分化疾患	72	46, XX 性分化疾患	1	1	1	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	0	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	0	0	0	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	0	0	0	0	0
グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	0	0	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	1	2	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	87	85	92	90	26
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	29	22	26	25	3
ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	26	17	18	18	3
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	7	5	5	5	3
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	150	143	160	149	23
脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	4	6	6	8	4
多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	0	0	0	0	1
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	6	0
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	1	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	5	4	3	2	1
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	1,240	1,142	1,254	1,146	262
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	572	544	619	542	132
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	21	25	23	21	3
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	19	18	32	167	46
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	1	0
合計			25,312	23,015	23,371	20,229	4,736

## 2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数（膠原病）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	676	612	667	497	108
継続	1,984	2,161	2,476	2,322	566
転入	7	6	7	12	1
未記入	21	8	11	1	0

表 2-6-2 性別ごとの登録件数（膠原病）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	806	796	912	803	195
女	1,880	1,991	2,247	2,028	480
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	2	1	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数（膠原病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	1,776	1,618	1,709	1,486	342
膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	357	482	600	576	142
膠原病疾患	3 皮膚筋炎／多発性筋炎	125	155	199	185	59
膠原病疾患	4 シェーグレン（Sjögren）症候群	125	122	140	116	26
膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群	8	5	7	6	1
膠原病疾患	6 ベーチェット（Behçet）病	71	91	111	88	16
血管炎症候群	7 高安動脈炎（大動脈炎症候群）	38	56	81	82	28
血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症	7	7	13	15	2
血管炎症候群	9 結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	11	17	16	12	2
血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎	10	15	11	12	5
血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	6	10	1
再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	6	9	10	5	1
皮膚・結合組織疾患	13 全身性強皮症	15	21	27	23	11
皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病	45	54	73	73	14
自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱	30	58	69	65	9
自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期熱症候群	15	13	21	18	4
自己炎症性疾患	17 TNF 受容体関連周期性症候群	8	9	8	7	1
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	11	11	9	8	1
自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群	1	1	1	0	1
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	6	0
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	0	0
自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎	12	24	31	31	6
自己炎症性疾患	23 インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	0	0	0	0	0
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	10	10	12	8	3
合計		2,688	2,787	3,161	2,832	675

## 2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数（糖尿病）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	676	612	667	497	108
継続	1,984	2,161	2,476	2,322	566
転入	7	6	7	12	1
未記入	21	8	11	1	0

表 2-7-2 性別ごとの登録件数（糖尿病）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	806	796	912	803	195
女	1,880	1,991	2,247	2,028	480
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	2	1	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数（糖尿病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
糖尿病	1 1型糖尿病	4,698	4,494	4,798	4,361	940
糖尿病	2 2型糖尿病	831	799	745	624	157
糖尿病	3 若年発症成人型糖尿病（MODY）	48	50	53	44	2
糖尿病	4 新生児糖尿病	28	23	26	26	3
糖尿病	5 インスリン受容体異常症	14	13	11	9	3
糖尿病	6 脂肪萎縮性糖尿病	2	0	1	0	0
糖尿病	7 1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	72	62	76	62	6
合計		5,693	5,441	5,470	5,126	1,111

## 2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	280	240	269	220	38
継続	2,051	1,939	2,078	1,854	468
転入	15	7	10	7	3
未記入	12	13	6	1	0

表 2-8-2 性別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,331	1,212	1,311	1,135	287
女	1,027	985	1,052	947	222
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0	0

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数（先天性代謝異常）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
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）	205	197	199	164	34
アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症 1 型	12	10	9	5	0
アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症 2 型	1	3	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症 3 型	1	1	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	1	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	0	0	1	3	0
アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	25	14	19	13	3
アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	15	15	18	5	1
アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	3	4	2	0	0
アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	9	7	7	5	0
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	0	0
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	17	18	18	22	3
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	77	70	83	82	25
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）	25	23	28	27	7
アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症	5	8	5	7	3
アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	3	2	2	1	0
アミノ酸代謝異常症	17 シトリン欠損症	101	88	99	91	20
アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	1	3	3	2	0
アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ（Hartnup）病	1	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	12	10	11	10	3
アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	48	41	43	34	7
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	10	11	9	9	3
有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	62	64	72	55	11
有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症	44	38	50	54	14
有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症	1	1	2	4	1
有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	5	6	7	5	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	7	6	6	7	1
有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0	0

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
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	1	0
有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	2	0	3	2	0
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	0	0
有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	9	8	7	6	0
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	18	16	19	19	11
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	9	7	8	10	4
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	4	3	3	2	0
有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	1	1	0	0	0
有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	3	1	1	1	0
有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	0	0	1	1	1
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	5	2	3	2	1
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	16	15	1
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 I 欠損症	5	3	2	2	0
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 II 欠損症	18	14	21	18	7
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	1	2
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	28	28	27	24	4
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	24	15	21	21	9
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	0	0
脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	0	1	2	2	0
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	1	1	0
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	1	0
ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	39	35	43	27	8
ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	1	3	1	1	1
ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
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	1	0
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	41	50	52	46	9
ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	3	0	0	3	0
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。)	203	188	205	177	38
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	14	11	2
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	67	72	73	62	13
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0	0	0
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	3	1
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	14	10	9	7	4
糖質代謝異常症	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	7	3	2	2	0
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	4	0
糖質代謝異常症	64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	1	1	0	0	0
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	0	0
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	75	70	68	54	13
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	10	15	15	20	4

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
糖質代謝異常症	68	糖原病Ⅳ型	0	1	1	1	0
糖質代謝異常症	69	糖原病Ⅴ型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病Ⅵ型	5	2	5	5	3
糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	72	糖原病Ⅷ型	34	23	29	26	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	29	32	35	32	10
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	23	17	16	16	2
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型	22	22	19	20	4
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症Ⅱ型	93	76	83	65	21
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	3	12	11	9	0
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症Ⅳ型	5	5	8	7	0
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症Ⅵ型	4	5	3	2	0
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症Ⅶ型	0	0	1	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	0	0	0	0
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	1	0
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1	0
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	2	3	4	1	1
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	1	3	11	5	4
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	18	18	23	21	6
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	18	22	2
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	10	9	8	10	3
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	33	35	30	29	9
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	50	54	63	59	23
ライソゾーム病	92	クラッペ (Krabbe) 病	14	15	13	13	4
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	1	1	1	1
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	0	1
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	13	9	10	8	2
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	6	2	5	6	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	27	20	18	16	8
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	3	2	0
ライソゾーム病	99	シスチン症	3	1	1	1	0
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1	0
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	2	0
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	7	5	4	6	2
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	2	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	79	63	63	56	13
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	0	0	0	0
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	1	0	5	4	1

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	218	200	214	173	43
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	11	18	16	15	3
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	0	0	0
金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	0	0	0	0	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	1	0	3	2	1
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	0	0	0	0
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	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	114	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 (Lesch-Nyhan) 症候群)	15	13	16	16	3
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	9	7	7	7	1
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	0	0	0	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	0	0	1	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	0	0	0	0	0
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	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	4	3	1
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	3	5	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	9	9	11	9	1
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	0	1
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	6	4	5	0
神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	0	0	0	0	0
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	0	0
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	3	1	0
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	1	0
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	13	12	13	10	1
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	151	142	151	152	31
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	2	1	1	0	0
脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	1	1	0	0	0
脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	1	0	0	0	0
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	21	17	14	13	7
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	61	59	66	56	12
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	0	0	0	0
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	6	3	1
α1-アンチトリプシン欠損症	138	α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0	0
合計			2,358	2,199	2,363	2,082	509

## 2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数（血液疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	472	441	423	349	67
継続	2,271	2,121	2,374	2,067	478
転入	4	1	14	4	1
未記入	17	7	3	1	0

表 2-9-2 性別ごとの登録件数（血液疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	2,045	1,908	2,068	1,789	421
女	719	662	746	632	125
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数（血液疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血	9	10	4	5	2
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	3	7	0
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）	67	69	73	60	9
先天性赤血球形形成異常性貧血	4 先天性赤血球形形成異常性貧血	5	3	4	3	0
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	2	0
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	0	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	4	2
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	2	0
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。）	33	32	47	39	5
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	5	3	3	2	0
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	127	128	131	108	19
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	3	4	2	4	0
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	1	2	1	2	0
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	2	1	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	6	7	7	8	2
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	9	11	9	8	2
遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	6	6	3	0
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	5	4	8	5	0
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	3	0
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	2	3	3	3	1
真性多血症	21 真性多血症	1	1	2	1	1
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	1	0
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	462	426	454	404	77
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	84	71	60	45	7
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	17	14	3
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	2	0

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	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	3	2	3	4	1
先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	7	10	16	18	8
周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	1	0	1	0	0
メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	2	2	2	4	0
本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	13	14	16	14	3
血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	4	3	3	3	0
血小板機能異常症	33	血小板無力症	31	22	22	20	2
血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	1	0	0	0	0
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	4	1
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	8	8	17	10	2
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	1	0
先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症	5	4	4	2	0
先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	23	23	26	12	1
先天性血液凝固因子異常	40	血友病A	1,110	1,016	1,118	951	241
先天性血液凝固因子異常	41	血友病B	251	222	233	203	43
先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	3	0
先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅺ因子欠乏症	12	6	9	3	1
先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅻ因子欠乏症	2	1	1	2	1
先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅼ因子欠乏症	11	9	10	7	1
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	214	204	235	188	54
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	1	1	0
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	8	12	18	15	4
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	10	5	10	4	7
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	17	10	11	11	1
骨髄線維症	51	骨髄線維症	0	1	1	3	0
再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	155	168	199	203	45
合計			2,764	2,570	2,814	2,421	546

## 2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数（免疫疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	109	133	123	107	19
継続	583	540	631	581	129
転入	2	1	2	2	0
未記入	8	4	1	0	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数（免疫疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	484	456	492	444	97
女	216	222	265	246	51
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数（免疫疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	32	33	26	24	4
複合免疫不全症	2 細網異形成症	1	1	1	1	0
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	2	0
複合免疫不全症	4 オーメン（Omenn）症候群	1	1	0	0	0
複合免疫不全症	5 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	6 CD8 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	7 ZAP-70 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	8 MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	9 MHC クラス II 欠損症	0	2	0	0	0
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	27	19	21	19	3
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	32	27	29	23	6
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	9	8	6	8	4
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	1	0
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	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF 症候群	1	0	3	1	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2 異常症	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	17 RIDDLE 症候群	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18 シムケ（Schimke）症候群	0	0	1	1	0
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）	17	22	26	22	6
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20 高 IgE 症候群	31	32	38	32	10
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	0	0
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	4	5	1
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	87	75	85	74	17
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	72	65	71	75	15
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	11	16	18	16	6
液性免疫不全を主とする疾患	26 IgG サブクラス欠損症	19	21	14	18	3
液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的 IgA 欠損	4	5	4	1	1
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	1	0

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	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
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	5	5	1
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	8	10	17	18	3
免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	6	4	0
免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	9	9	11	12	3
免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	6	6	3
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	5	5	3	0
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	35	30	39	37	6
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	16	18	17	15	4
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、慢性の経過をたどる好中球減少症	54	60	73	55	10
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	1	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	5	5	5	9	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	55	54	55	54	6
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	0	1
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	3	2	3	1	0
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	1	1
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	11	7	11	8	1
自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	3	4	3	2	2
自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	0	0	0	0	0
自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	8	5	4	5	2
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	5	1
先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	4	2	4	5	0
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	12	13	2
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	0	0
好酸球増加症	52	好酸球増加症	11	10	24	26	11
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	49	43	51	44	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。)	9	7	8	5	2
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	2	2	0	0	0
慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	50	50	44	32	3
合計			702	678	757	690	148

## 2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,542	1,138	1,405	1,174	278
継続	5,157	5,530	6,283	6,264	1,543
転入	17	14	23	8	3
未記入	97	59	29	0	0

表 2-11-2 性別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	3,662	3,619	4,100	4,004	963
女	3,149	3,122	3,636	3,442	861
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	4	0	0

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数（神経・筋疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	大分類名		細分類名		H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤			16	23	28	21	7
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤			317	390	477	475	147
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫			1	1	95	96	28
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫			8	8	12	14	3
脳形成障害	5	滑脳症			116	125	127	154	35
脳形成障害	6	裂脳症			29	45	59	47	8
脳形成障害	7	全前脳胞症			45	71	77	67	11
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）			10	13	18	16	5
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群			42	54	65	66	14
脳形成障害	10	先天性水頭症			154	170	213	182	60
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群			.	.	.	.	1
脳形成障害	12	CASK異常症			.	.	.	.	.
脳形成障害	13	片側巨脳症			.	.	.	.	.
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患			28	34	39	32	5
レット（Rett）症候群	15	レット（Rett）症候群			179	150	158	151	38
神経皮膚症候群	16	結節性硬化症			505	469	486	492	109
神経皮膚症候群	17	神経皮膚黒色症			13	12	21	21	4
神経皮膚症候群	18	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）			11	14	20	15	2
神経皮膚症候群	19	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病			5	4	4	6	2
神経皮膚症候群	20	スタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群			.	.	.	27	10
早老症	21	ウェルナー（Werner）症候群			2	3	1	1	1
早老症	22	コケイン（Cockayne）症候群			15	13	10	8	4
早老症	23	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群			0	0	3	2	0
遺伝子異常による白質脳症	24	カナパン（Canavan）病			0	0	0	0	1
遺伝子異常による白質脳症	25	アレキサンダー（Alexander）病			12	11	14	12	3
遺伝子異常による白質脳症	26	先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病）			45	33	36	37	12
遺伝子異常による白質脳症	27	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症			4	5	2	3	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
遺伝子異常による白質脳症	28 白質消失症	1	2	4	3	0
ATR-X 症候群	29 ATR-X 症候群	.	.	.	9	1
脆弱 X 症候群	30 脆弱 X 症候群	.	.	.	0	0
DDX3X 関連神経発達異常症	31 DDX3X 関連神経発達異常症	.	.	.	.	.
糖蛋白代謝障害	32 先天性グリコシル化異常症	.	.	.	.	.
糖蛋白代謝障害	33 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	.	.	2	5	0
脳クレアチン欠乏症候群	34 脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	4	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	35 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	53	48	52	46	11
頭蓋骨縫合早期癒合症	36 アペール (Apert) 症候群	37	43	57	56	18
頭蓋骨縫合早期癒合症	37 クルーゾン (Crouzon) 病	39	29	43	49	5
頭蓋骨縫合早期癒合症	38 35 から 37 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	43	49	59	49	12
もやもや病	39 もやもや病	379	454	623	564	135
脳動静脈奇形	40 脳動静脈奇形	.	.	.	.	6
海綿状血管腫 (脳脊髄)	41 海綿状血管腫 (脳脊髄)	.	.	.	.	0
脊髄性筋萎縮症	42 脊髄性筋萎縮症	112	137	192	213	55
先天性ニューロパチー	43 先天性無痛無汗症	38	27	35	23	3
先天性ニューロパチー	44 遺伝性運動感覚ニューロパチー	29	30	38	44	11
筋ジストロフィー	45 デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	209	215	255	233	80
筋ジストロフィー	46 エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	3	2	6	2	0
筋ジストロフィー	47 肢帯型筋ジストロフィー	5	9	17	23	5
筋ジストロフィー	48 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	8	6	12	11	4
筋ジストロフィー	49 福山型先天性筋ジストロフィー	200	160	175	164	50
筋ジストロフィー	50 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	5	6	5	1
筋ジストロフィー	51 ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	26	22	33	28	4
筋ジストロフィー	52 45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	0	0	2	35	6
先天性ミオパチー	53 ミオチューブラーミオパチー	29	33	30	30	6
先天性ミオパチー	54 先天性筋線維不均等症	17	14	20	16	8
先天性ミオパチー	55 ネマリンミオパチー	41	32	36	41	5
先天性ミオパチー	56 セントラルコア病	8	13	12	11	2
先天性ミオパチー	57 マルチコア病	1	1	1	1	0
先天性ミオパチー	58 ミニコア病	0	0	0	0	1
先天性ミオパチー	59 53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	49	54	55	58	10
シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	60 シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	4	0	0
難治てんかん脳症	61 乳児重症ミオクロニーてんかん	271	255	280	284	58
難治てんかん脳症	62 點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,773	2,574	2,691	2,434	555
難治てんかん脳症	63 レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	535	493	484	444	109
難治てんかん脳症	64 アイカルディ (Aicardi) 症候群	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	65 大田原症候群	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	66 環状 20 番染色体症候群	.	.	.	.	.

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	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
難治てんかん脳症	67	GRIN2B関連神経発達異常症	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	70	早期ミオクロニー脳症	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	71	PCDH19関連症候群	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	72	PURA関連神経発達異常症	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	73	ミオクロニー欠神てんかん	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	.	.	.	.	.
ビタミンB6依存性てんかん	76	ビタミンB6依存性てんかん	.	.	.	.	.
早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症	.	.	.	.	.
進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	1	0	0
進行性ミオクローヌステんかん	79	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	0	0	0
脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	38	45	51	51	14
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	14	12	11	11	1
変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	6	8	10	11	1
変形性筋ジストニー	83	瀬川病	0	0	2	1	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	6	0
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	7	6	6	12	4
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	WDR45関連神経変性症	.	.	.	.	.
乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	5	5	9	12	3
先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	1	0
先天性感染症	89	先天性風疹症候群	5	3	2	4	3
先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	78	61	12
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	4	0
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	1	2	0
亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	14	8	7	3	0
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	17	17	20	16	2
痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	1	58	19
自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	10	7
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	34	39	47	52	16
多発性硬化症	98	多発性硬化症	67	68	97	85	22
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	16	28	35	39	9
重症筋無力症	100	重症筋無力症	114	139	166	177	39
合計			6,813	6,741	7,740	7,446	1,824

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-12 慢性消化器疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,113	981	1,145	941	210
継続	3,082	3,501	4,335	4,283	993
転入	11	8	11	20	4
未記入	25	24	23	1	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,948	2,251	2,786	2,667	608
女	2,280	2,263	2,727	2,578	600
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	0	1	0	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
先天性吸収不全症	1 乳糖不耐症	30	17	13	12	0
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	0
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	1
先天性吸収不全症	4 エンテロキナーゼ欠損症	0	0	0	0	0
先天性吸収不全症	5 アミラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
先天性吸収不全症	6 リパーゼ欠損症	2	2	1	1	1
先天性吸収不全症	7 微絨毛封入体病	2	2	3	2	0
先天性吸収不全症	8 腸リンパ管拡張症	19	20	15	13	3
ポリポーシス	9 家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	25	21	3
ポリポーシス	10 若年性ポリポーシス	0	0	0	1	1
ポリポーシス	11 ボイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	0	0	0	12	6
ポリポーシス	12 カウデン (Cowden) 症候群	0	0	0	2	2
周期性嘔吐症候群	13 周期性嘔吐症候群	44	48	62	50	12
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14 潰瘍性大腸炎	785	1,036	1,409	1,476	341
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15 クローン (Crohn) 病	485	666	968	939	265
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	5	4	1
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。)	7	4	6	10	2
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
急性肝不全（昏睡型）	19 急性肝不全（昏睡型）	12	13	25	27	6
免疫性肝疾患	20 新生児ヘモクロマトーシス	6	5	8	2	0
免疫性肝疾患	21 自己免疫性肝炎	54	53	56	55	12
免疫性肝疾患	22 原発性硬化性胆管炎	32	35	38	30	4
肝内胆汁うっ滞性疾患	23 胆道閉鎖症	1,829	1,647	1,811	1,586	331
肝内胆汁うっ滞性疾患	24 アラジール (Alagille) 症候群	84	89	85	84	10
肝内胆汁うっ滞性疾患	25 肝内胆管減少症	7	8	6	4	1
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	35	37	42	37	6
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)	8	8	10	6	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	28 先天性胆道拡張症	280	251	267	223	46

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
肝硬変症	29	先天性肝線維症	17	17	18	20	3
肝硬変症	30	肝硬変症	35	34	38	33	7
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	55	48	45	36	7
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	22	25	28	29	10
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	1	0	1	1	0
クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	1	1	1	1	0
難治性膵炎	35	遺伝性膵炎	15	15	26	21	5
難治性膵炎	36	自己免疫性膵炎	0	0	0	2	0
短腸症	37	短腸症	54	67	70	70	8
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	134	159	192	213	52
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	20	26	37	27	8
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	6	1
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	20	32	32	37	6
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	3	9	9	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	79	91	108	106	28
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	24	28	45	35	17
合計			4,231	4,514	5,514	5,245	1,208

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-13-1 登録種別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	698	498	530	513	108
継続	558	905	1,218	1,330	339
転入	2	2	2	7	1
未記入	16	9	6	1	0

表 2-13-2 性別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	635	694	863	884	209
女	638	720	893	966	239
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	1	0

表 2-13-3 対象疾病ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
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	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	30	36	36	34	13
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	6	8	10	8	3
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	10	17	15	13	4
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	24	27	7
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	0	0
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	32	33	60	56	18
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	9	9	14	15	5
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	76	78	88	91	16
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	17	23	30	30	6
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	24	28	38	47	12
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	219	233	273	275	72
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	67	68	104	119	32
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	414	480	547	584	125
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) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。）	161	181	249	256	56
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	20	20	16	23	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	95	102	120	104	13
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	.	.	7	9	5
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	.	.	1	1	0
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	10	8	12	12	4
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	65	72	103	88	27
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	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	.	.	6	8	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 (Antley-Bixler) 症候群	.	.	.	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー (Pfeiffer) 症候群	.	.	.	1	3
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 (Coffin-Siris) 症候群	.	.	.	5	2

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
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・ペーメル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群	.	.	.	0	0
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 (Smith-Lemli-Opitz) 症候群	.	.	.	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	メビウス (Moebius) 症候群	.	.	.	5	3
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 (Mowat-Wilson) 症候群	.	.	.	2	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 (Young-Simpson) 症候群	.	.	.	2	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER 症候群	.	.	.	32	6
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群	.	.	.	.	4
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
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)	.	.	.	.	.
合計			1,274	1,414	1,756	1,851	448

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数（皮膚疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	129	98	97	85	14
継続	238	288	322	321	80
転入	0	0	1	1	0
未記入	5	3	0	0	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数（皮膚疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	200	209	217	217	45
女	172	180	202	190	49
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	1	0	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数（皮膚疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
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）	56	63	59	58	9
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。）	12	9	10	7	3
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。）	18	14	15	12	2
先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	12	11	12	15	2
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	7	5	4	8	1
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	1	1
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	12	14	15	4
表皮水疱症	8 表皮水疱症	36	41	42	52	8
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	11	16	16	15	6
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	63	62	52	45	12
レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11 レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	102	122	163	154	40
肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	0	0	0	0	0
外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	0	0	0	4	4
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。）	25	21	20	10	1
限局性強皮症	15 限局性強皮症	.	.	.	.	.
先天性ポルフィリン症	16 先天性ポルフィリン症	13	12	11	11	1
合計		372	389	420	407	94

## 2-15 骨系統疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数（骨系統疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	172	121	210	170	27
継続	1,143	1,031	1,158	1,069	263
転入	3	4	7	4	0
未記入	10	11	6	1	0

表 2-15-2 性別ごとの登録件数（骨系統疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	713	630	754	697	170
女	614	536	627	547	120
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数（骨系統疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	.	.	.	7	3
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	575	487	551	488	120
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	294	257	248	238	44
骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症	.	.	.	.	.
骨系統疾患	5 骨形成不全症	426	379	438	364	87
骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	27	37	45	51	15
骨系統疾患	7 大理石骨病	6	6	10	11	3
骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	25	24	8
骨系統疾患	9 内軟骨腫症	.	.	10	5	1
骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	12	10	3
骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	.	1	19	25	2
骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	.	.	13	5	1
骨系統疾患	13 ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	6	2
骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	1	1
骨系統疾患	15 TRPV4異常症	.	.	3	4	0
骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	.	.	.	4	0
骨系統疾患	17 ビールズ（Beals）症候群	.	.	0	1	0
合計		1,328	1,167	1,381	1,244	290

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

## 2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数（脈管系疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	58	39	50	113	12
継続	88	110	127	133	46
転入	0	1	0	0	1
未記入	0	1	2	0	0

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（脈管系疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	71	81	96	113	28
女	75	70	83	133	31
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（脈管系疾患）

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	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	.	.	.	4	1
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	.	.	.	16	5
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	.	.	.	1	1
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	37	13
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	.	.	.	10	0
脈管奇形	6	リンパ管腫	.	.	.	26	13
	7	リンパ管腫症	.	.	.	4	2
		リンパ管腫／リンパ管腫症*	45	48	45	44	10
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）	90	96	123	97	12
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	11	7	11	7	2
合計			146	151	179	246	59

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

※ 慢性呼吸器疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」は、平成 30 年 4 月に脈管系疾患に疾患群移動し、リンパ管腫とリンパ管腫症は別々の疾患扱いとなったが、平成 30 年度以降も「リンパ管腫／リンパ管腫症」の医療意見書が使用されている症例があるため、それぞれを集計した

## 2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 登録種別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,676	1,489	1,453	1,398	266
継続	10,448	9,540	10,203	8,744	2,270
転入	1	1	2	3	1
未記入	1,676	1,489	1,453	1,398	266

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	7,253	6,563	6,879	5,944	1,455
女	4,872	4,467	4,779	4,201	1,082
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

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	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規申請	A 悪性新生物<共通>	13	14	24	19	5
新規申請	B 慢性腎疾患<共通>	73	68	73	84	22
新規申請	C1 内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	120	116	140	112	33
新規申請	C2 内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	106	90	92	67	15
新規申請	C3 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。）	527	441	496	524	149
新規申請	C4 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。）	9,334	8,523	8,818	7,404	1,860
新規申請	C5 内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	866	783	880	798	186
新規申請	C6 内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	447	410	511	455	108
新規申請	C7 内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	4	103	32
新規申請	D1 骨系統疾患：軟骨無形成症	382	353	403	332	78
新規申請	D2 骨系統疾患：軟骨低形成症	247	224	212	201	43
継続申請	<共通>	10	8	4	9	2
合計		12,125	11,030	11,657	10,108	2,533

※ 「。」で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

