

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）

－医療意見書の受領状況とデータ登録状況－

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。全国の実施主体より医療意見書の写しが、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送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2024（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015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実施主体となっていた。2024年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2022年度分までの医療意見書は、およそその実施主体から受領済であることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計113,159件（うち成長ホルモン治療用意見書13,814件）、2016年度計107,952（うち成長ホルモン治療用意見書12,858）件、2017年度計120,585（うち成長ホルモン治療用意見書13,021）件、2018年度計118,277（うち成長ホルモン治療用意見書13,021）件、2019年度計39,775（うち成長ホルモン治療用意見書4,153）件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「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）」、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「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、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。

衛生行政報告例による疾患分布と比較し同様の登録状況であり、2015から2018年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により2020から2021年度分の医療意見書の電子化が遅延していた。2022年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

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）

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 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 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。1998（平成 10）年度以降、旧小慢事業において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 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、診断の確からしさ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拡充され、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 年度から 2022 年度分までの意見書の受領状況の確認と 2015 年度から 2019 年度分までの登録データを集計した。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

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、その写しを国立成育医療研究センター内に設置された医療意見書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、また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く実施主体ごとに任意のタイミングで送付される。また最新の意見書から発送されるとも限らない。このためデータベースへの登録状況も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領から最低でも数か月以上の時間が必要となる。医療意見書の原本には保存期間が設定されている。登録センターでは各年度の医療意見書の送付状況を記録し、未提出分があると推定される実施主体に対し、古い医療意見書から優先して督促を行っており、古い年度から電子化が完了していく傾向にある。

意見書の受領状況の推計

実施主体により受給者証の更新月が違い、年度区切りが異なっている。このため小児慢性特定疾病児童等データは、全ての意見書について記載年月日をもとに 4 月から翌年 3 月までを年度区と定義し直している。

登録センターは、実施主体からの意見書の受領時に意見書の該当年度や審査月等に関する情報も合わせて受領するが、申告内容に誤りがある場合がある。また同一年度の意見書が一度に送付されるとは限らず、順番に送付されるとは限らない。従って年度ごとの全登録件数は、すべての意見書が完了しないと分からないことになる。以上から、本研究における意見書の年度単位の受領状況を推定するにあたり、厚生労働省から毎年発表され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推定年間申請件数とみなし、2024 年 3 月末時点での実施主体ごとの受領済意見書の積算件数を推定年間申請件数と受領済期間で除すことで、受領割合を計算した。なお、登録対象とな

る意見書は、研究利用に同意されたものに限られるため実際の申請数よりも少なくなると予想される。また転居等により実施主体が変わった場合は新たな申請が生じることがあるため、登録件数は延べ人数に近い数値となる。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2024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。実施主体となる自治体は毎年増加しており、また対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病が属する疾患群の移動などがあることから、2024年3月末における疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。集計年度に対象外であった疾病は、欠損値（.）として示した。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時点での疾患群が異なっている場合があることに留意する必要がある。

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年度は112、2016年度は114、2017年度は115、2018年度は121、2019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

医療意見書の2024年3月末時点における受領状況および登録状況は以下の通りであった。

医療意見書の受領状況と登録状況（表1-1から表1-3）

実施主体ごとに年度区切りの時期がことなること、送付されてきた意見書がどの年度に該当するものかの判断を受領時に行う事が難しいこと、などから受領状況の推計は、2024年3

月末までに受領した意見書総数を2015年以降に実施主体となっていた年数で均等割した数を推定年間受領数とみなしている。これと厚生労働省から報告され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推定年間申請件数とみなして推定年間受領数と比較した。その結果、2021年度分まではおおそ全ての実施主体からの受領が完了しており、2022年度分は約9割、2023年度分は7割程度まで受領していると考えられた（表1-1）。

電子化されているデータについて、推定年間申請件数に対するデータ登録済件数の割合を実施主体ごとに示したものを表1-2に示した。電子化については2015年から2018年度分までは、概ね登録済と思われた。実施主体ごとの登録データの年齢分布を表1-3に示した。

2024年3月末日時点の医療意見書の登録件数は、2015年度計113,159件（うち成長ホルモン治療用意見書13,814件）、2016年度計107,952件（うち成長ホルモン治療用意見書12,858件）、2017年度計120,585件（うち成長ホルモン治療用意見書13,789件）、2018年度計118,277件（うち成長ホルモン治療用意見書13,021件）、2019年度計39,775件（うち成長ホルモン治療用意見書4,153件）であった。

対象疾病別に登録件数の年平均値で比較したところ、登録全体で件数が多い対象疾病は、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「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）」、⑤神経・筋疾患「点頭てんかん（ウェスト症候群）」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、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に示した。

悪性新生物（表 2-1-1～表 2-1-3）

登録が多い順に、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頭蓋内胚細胞腫瘍、⑦網膜芽細胞腫、⑧毛様細胞性星細胞腫、⑨髄芽腫、⑩骨肉腫であった。

慢性腎疾患（表 2-2-1～表 2-2-3）

登録が多い順に、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（IgA 腎症を除く。）、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）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）

登録が多い順に、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特発性肺へモジデローシス、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特発性間質性肺炎、⑩閉塞性細気管支炎であった。

慢性心疾患（表 2-4-1～表 2-4-3）

登録が多い順に、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・ビング奇形を除く。）、④単心室症、⑤完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）、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）

登録が多い順に、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。）、⑨プラダー・ウィリ症候群、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）

登録が多い順に、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）

登録が多い順に、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）

登録が多い順に、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ポーター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)

登録が多い順に、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)

登録が多い順に、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慢性肉芽腫症、④その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、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ウィスコット・オルドリッチ症候群、⑨高 IgE 症候群、⑩X 連鎖重症複合免疫不全症であった。

神経・筋疾患 (表 2-11-1～表 2-11-3)

登録が多い順に、①點頭てんかん (ウエスト症候群)、②もやもや病、③結節性硬化症、④レノックス・ガストー症候群、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)

登録が多い順に、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周期性嘔吐症候群、⑩自己免疫性肝炎であった。

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)

登録が多い順に、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アンジェルマン症候群、⑦チャージ症候群、⑧コ

ルネリア・デランゲ症候群、⑨4 p ー症候群、⑩ソトス症候群であった。

皮膚疾患 (表 2-14-1～表 2-14-3)

登録が多い順に、①レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)、②眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)、③先天性魚鱗癬、④色素性乾皮症、⑤表皮水疱症、⑥スティーヴンス・ジョンソン症候群、⑦膿疱性乾癬 (汎発型)、⑧先天性ボルフイリン症であった。

骨系統疾患 (表 2-15-1～表 2-15-3)

本疾患群は 2018 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではなかった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、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 (ペルオキシソーム病を除く。)、⑦大理石骨病、⑧2 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 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではなかった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、①リンパ管腫／リンパ管腫症、②カサバツハ・メリット症候群、③クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、④リンパ管腫、⑤巨大静脈奇形であった。

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。

登録が多い順に、①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。)、②内分泌疾患：ターナー症候群、③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。)、

④内分泌疾患：プラダー・ウィリ症候群、⑤骨系統疾患：軟骨無形成症、⑥骨系統疾患：軟骨低形成症、⑦内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症、⑧内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩内分泌疾患：ヌーナン症候群であった。

D. 考察

2015 年度から 2022 年度分までの意見書の提出状況の確認と 2015 年度から 2019 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 年の制度改正以降、対象疾病ごとに専用の意見書様式が用意され、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いる。本集計に当たっては、2017 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用いた。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おり、受給者証所持者数を全申請件数とみなした便宜的な結果であることに注意する必要がある。

2015 年度から 2018 年度までの 4 年間分については、おおよそ登録件数が安定しており、ほぼ電子化が終了し全国データとみなせる状態になっていると考えられた。

コロナ禍の影響や毎年発生する大規模自然災害の影響などで、実施主体からの意見書の回収が進まない状況であったが、2023 年度は翌年登録システムの更新が生じ、古い意見書の登録が難しくなることが想定されたことから、意見書の回収と古い意見書の電子化作業が集中的に行われた。これにより 2018 年度以前の意見書については電子データ化がほぼ完了したと考えられた。2020 年から 2022 年まではコロナ

禍において医療意見書の更新時期の延期など、特例処置が執られ実施主体によって対応が大きく異なっていたことが分かっている¹⁾。このためこの時期は恐らくデータ登録が不安定になることが予想され、今後の検討が必要になると思われた。

E. 結論

2015 から 2022 年度分までの医療意見書の受領状況と 2015 から 2019 年度分までの登録データの集計を行った。2018 年度まではほぼデータ登録が完了していると判断され、今後の疾病研究への利活用が期待される。

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。

参考文献

1. 盛一享徳. 医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討. 令和4年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患政策研究事業)「小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究」分担研究報告書.

研究発表

なし

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 医療意見書受領状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)	2022 年度 (令和 4)	2022 年度 (令和 4)
1	北海道	A	A	A	A	A	A	A	A	A
2	札幌市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
3	旭川市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
4	函館市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
5	青森県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
6	青森市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
7	八戸市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	岩手県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
9	盛岡市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
10	宮城県	A	A	A	A	A	B	A	A	D
11	仙台市	A	A	A	A	A	A	A	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	秋田市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
14	山形県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
15	山形市					A	A	A	A	C
16	福島県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
17	郡山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
18	いわき市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
19	福島市				A	A	A	A	A	A
20	茨城県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
21	水戸市						B	A	A	A
22	栃木県	A	A	A	A	A	A	A	D	D
23	宇都宮市	A	A	A	B	B	B	B	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	A	B	A	A	A
25	前橋市	A	A	A	A	A	B	A	A	A
26	高崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
27	埼玉県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
28	さいたま市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
29	川越市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
30	越谷市	A	A	A	A	A	A	A	B	D
31	川口市				A	A	A	A	A	B
32	千葉県	A	A	A	A	A	A	A	D	D
33	千葉市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
34	船橋市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
35	柏市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
36	東京都	B	B	B	A	B	B	B	B	C

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)	2022 年度 (令和 4)	2022 年度 (令和 4)
37	八王子市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
38	江戸川区									
39	世田谷区									
40	荒川区									
41	港区									
42	中野区									
43	板橋区									
44	豊島区									
45	葛飾区									
46	神奈川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
47	横浜市	B	B	B	B	A	B	B	B	B
48	川崎市	B	B	B	B	B	B	B	B	D
49	相模原市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
50	横須賀市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
51	新潟県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
52	新潟市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
53	富山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
54	富山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
55	石川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
56	金沢市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
57	福井県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
58	福井市					B	B	A	A	A
59	山梨県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
60	甲府市					A	A	A	D	D
61	長野県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
62	長野市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
63	松本市							D	D	D
64	岐阜県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
65	岐阜市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
66	静岡県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
67	静岡市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
68	浜松市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
69	愛知県	A	A	A	A	A	A	A	C	D
70	名古屋市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
71	豊田市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
72	豊橋市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
73	岡崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	A

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)	2022 年度 (令和 4)	2022 年度 (令和 4)
74	一宮市							B	B	B
75	三重県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
76	滋賀県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
77	大津市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
78	京都府	A	A	A	A	A	A	A	A	A
79	京都市	A	A	A	A	A	A	A	D	D
80	大阪府	A	A	A	A	A	A	A	A	D
81	大阪市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
82	堺市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
83	高槻市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
84	東大阪市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
85	豊中市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
86	枚方市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
87	八尾市				A	A	A	A	A	A
88	寝屋川市					A	A	A	A	A
89	吹田市						B	B	B	B
90	兵庫県	B	B	B	A	B	B	A	A	D
91	神戸市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
92	姫路市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
93	西宮市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
94	尼崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
95	明石市				A	A	A	A	A	A
96	奈良県	C	C	C	C	C	C	C	C	C
97	奈良市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
98	和歌山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
99	和歌山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
100	鳥取県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
101	鳥取市				A	A	A	A	A	A
102	島根県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
103	松江市				A	A	A	A	A	A
104	岡山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
105	岡山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
106	倉敷市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
107	広島県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
108	広島市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
109	福山市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
110	呉市		A	A	A	A	A	A	A	D

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)	2022 年度 (令和 4)	2022 年度 (令和 4)
111	山口県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
112	下関市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
113	徳島県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
114	香川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
115	高松市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
116	愛媛県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
117	松山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
118	高知県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
119	高知市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
120	福岡県	B	B	B	B	B	B	B	B	D
121	北九州市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
122	福岡市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
123	久留米市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
124	佐賀県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
125	長崎県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
126	長崎市	A	A	A	A	A	C	D	D	D
127	佐世保市		A	A	A	A	A	A	D	D
128	熊本県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
129	熊本市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
130	大分県	A	A	A	A	A	A	A	D	B
131	大分市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
132	宮崎県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
133	宮崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
134	鹿児島県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
135	鹿児島市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
136	沖縄県	A	A	A	A	A	A	A	B	D
137	那覇市	A	A	A	A	A	A	A	A	B

- ※ 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。資料破棄等によるデータ欠損は NA で示した。
- ※ 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、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比較した。
- ※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市、児童相談所設置市は、斜線で示した（八戸市を除く）。

表 1-2. 医療意見書登録状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)
1	北海道	A	A	A	A	D	D	D
2	札幌市	A	A	A	A	D	D	D
3	旭川市	A	A	A	A	C	D	D
4	函館市	A	A	A	A	D	D	D
5	青森県	A	A	A	A	D	D	D
6	青森市	A	A	A	A	D	D	D
7	八戸市			A	A	C	D	D
8	岩手県	A	A	A	A	D	D	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A	D	D
10	宮城県	D	D	A	A	C	D	D
11	仙台市	A	A	A	A	C	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	D	D	D
13	秋田市	A	A	A	A	D	D	D
14	山形県	A	A	A	A	C	D	D
15	山形市					A	D	D
16	福島県	D	A	C	A	D	D	D
17	郡山市	A	A	A	A	C	D	D
18	いわき市	A	A	A	A	D	D	D
19	福島市				A	D	D	D
20	茨城県	A	A	A	A	C	D	D
21	水戸市						D	D
22	栃木県	A	A	D	A	D	D	D
23	宇都宮市	D	D	C	A	D	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D	D	D
25	前橋市	A	A	A	A	D	D	D
26	高崎市	A	A	A	A	D	D	D
27	埼玉県	A	A	A	A	B	D	D
28	さいたま市	A	A	A	A	B	D	D
29	川越市	A	A	A	A	A	D	D
30	越谷市	B	A	A	A	A	D	D
31	川口市				B	C	D	D
32	千葉県	A	A	A	A	D	D	D
33	千葉市	A	A	A	A	D	D	D
34	船橋市	A	A	A	A	D	D	D
35	柏市	A	A	A	A	C	D	D

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)
36	東京都	B	D	A	A	C	D	D
37	八王子市	A	A	A	A	B	D	D
38	江戸川区						D	D
39	世田谷区						D	D
40	荒川区						D	D
41	港区							D
42	中野区							D
43	板橋区							
44	豊島区							
45	葛飾区							
46	神奈川県	A	A	A	A	D	D	D
47	横浜市	C	C	A	B	D	D	D
48	川崎市	A	D	A	A	D	D	D
49	相模原市	A	A	A	A	C	D	D
50	横須賀市	A	A	A	A	B	D	D
51	新潟県	A	A	A	A	A	D	D
52	新潟市	A	A	A	A	A	D	D
53	富山県	A	A	A	A	A	D	D
54	富山市	A	A	A	A	D	D	D
55	石川県	A	A	A	A	C	D	D
56	金沢市	A	A	A	A	A	D	D
57	福井県	A	A	A	A	C	D	D
58	福井市					A	D	D
59	山梨県	A	A	A	A	D	D	D
60	甲府市					A	D	D
61	長野県	A	A	A	A	D	D	D
62	長野市	A	A	A	A	D	D	D
63	松本市							D
64	岐阜県	A	A	A	A	C	D	D
65	岐阜市	A	A	A	A	A	D	D
66	静岡県	A	A	A	A	D	D	D
67	静岡市	A	A	A	B	D	D	D
68	浜松市	A	A	A	A	C	D	D
69	愛知県	A	A	A	A	D	D	D
70	名古屋市	A	A	A	A	D	D	D
71	豊田市	A	A	A	A	D	D	D

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)
72	豊橋市	A	A	A	A	D	D	D
73	岡崎市	A	A	A	A	D	D	D
74	一宮市							D
75	三重県	A	A	A	A	D	D	D
76	滋賀県	A	A	A	A	C	D	D
77	大津市	A	A	A	A	A	D	D
78	京都府	A	A	A	A	D	D	D
79	京都市	A	A	A	A	D	D	D
80	大阪府	A	A	A	A	D	D	D
81	大阪市	A	A	A	A	D	D	D
82	堺市	A	A	A	A	D	D	D
83	高槻市	A	A	A	A	D	D	D
84	東大阪市	A	A	A	A	C	D	D
85	豊中市	A	A	A	A	B	D	D
86	枚方市	A	A	A	A	C	D	D
87	八尾市				A	C	D	D
88	寝屋川市					B	D	D
89	吹田市						D	D
90	兵庫県	D	D	A	A	C	D	D
91	神戸市	A	A	A	A	C	D	D
92	姫路市	A	A	A	A	C	D	D
93	西宮市	A	A	A	A	C	D	D
94	尼崎市	A	A	A	A	A	D	D
95	明石市				A	A	D	D
96	奈良県	D	D	D	D	D	D	D
97	奈良市	A	A	A	A	D	D	D
98	和歌山県	C	C	B	A	C	D	D
99	和歌山市	A	A	A	A	B	D	D
100	鳥取県	A	A	A	A	B	D	D
101	鳥取市				A	C	D	D
102	島根県	A	A	A	A	D	D	D
103	松江市				A	A	D	D
104	岡山県	A	A	A	A	D	D	D
105	岡山市	A	A	A	A	A	D	D
106	倉敷市	A	A	A	A	D	D	D
107	広島県	A	A	A	A	C	D	D

実施主体		2015 年度 (平成 27)	2016 年度 (平成 28)	2017 年度 (平成 29)	2018 年度 (平成 30)	2019 年度 (令和元)	2020 年度 (令和 2)	2021 年度 (令和 3)
108	広島市	A	A	A	A	D	D	D
109	福山市	A	A	A	A	D	D	D
110	呉市		A	A	A	A	D	D
111	山口県	D	A	A	A	A	D	D
112	下関市	A	A	A	A	D	D	D
113	徳島県	A	A	B	A	A	D	D
114	香川県	A	A	A	A	A	D	D
115	高松市	A	A	A	A	D	D	D
116	愛媛県	D	D	A	A	D	D	D
117	松山市	A	A	A	A	A	D	D
118	高知県	A	A	A	A	D	D	D
119	高知市	A	A	A	A	A	D	D
120	福岡県	A	D	D	D	D	D	D
121	北九州市	A	A	A	A	C	D	D
122	福岡市	A	D	A	D	D	D	D
123	久留米市	A	A	A	A	D	D	D
124	佐賀県	A	A	A	A	D	D	D
125	長崎県	A	A	A	A	B	D	D
126	長崎市	A	A	A	A	D	D	D
127	佐世保市		A	A	A	D	D	D
128	熊本県	A	A	A	A	D	D	D
129	熊本市	A	A	A	A	A	D	D
130	大分県	A	A	A	A	D	D	D
131	大分市	A	A	A	A	A	D	D
132	宮崎県	A	A	A	A	A	D	D
133	宮崎市	A	A	D	A	A	D	D
134	鹿児島県	A	A	A	A	B	D	D
135	鹿児島市	A	A	A	A	B	D	D
136	沖縄県	C	A	A	B	C	D	D
137	那覇市	C	A	A	A	A	D	D

※ 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、データベースに登録済の件数が 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 年については、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比較した。

※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市、児童相談所設置市は、斜線で示した。

表 1-3. 実施主体ごとの年齢別登録件数

実施主体		2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計
		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳	
1	北海道	383	653	836	607	2,479	330	651	811	630	2,422	335	609	842	658	2,444	265	598	726	626	2,215	26	60	93	101	280
2	札幌市	299	626	673	477	2,075	276	642	673	478	2,069	264	614	697	502	2,077	304	573	701	526	2,104	43	89	128	88	348
3	旭川市	54	75	100	103	332	56	72	107	97	332	54	78	111	98	341	47	75	92	92	306	14	35	30	42	121
4	函館市	24	47	50	57	178	19	52	51	56	178	17	46	64	58	185	17	33	56	48	154	0	0	3	5	8
5	青森県	229	256	251	204	940	218	216	238	213	885	207	212	227	223	869	164	212	239	219	834	23	47	59	55	184
6	青森市	69	98	91	55	313	70	100	91	67	328	77	85	102	74	338	77	63	103	74	317	4	3	6	15	28
7	八戸市	54	80	84	67	285	60	79	85	68	292	51	74	85	67	277	44	74	81	61	260	21	34	33	24	112
8	岩手県	300	334	427	294	1,355	290	346	374	335	1,345	282	327	399	340	1,348	256	336	393	321	1,306	32	58	52	75	217
9	盛岡市	114	119	112	83	428	107	130	114	90	441	96	114	145	92	447	94	118	151	99	462	69	112	141	101	423
10	宮城県	80	48	67	34	229	22	19	17	14	72	328	400	481	399	1,608	215	383	426	386	1,410	102	90	142	93	427
11	仙台市	322	426	495	307	1,550	295	421	467	320	1,503	330	430	478	358	1,596	302	430	461	375	1,568	128	161	180	130	599
12	秋田県	106	152	238	218	714	103	164	231	217	715	102	166	232	256	756	100	128	234	212	674	5	1	2	5	13
13	秋田市	47	81	110	107	345	67	86	133	105	391	48	113	123	107	391	49	112	121	107	389	0	0	0	1	1
14	山形県	152	248	401	239	1,040	149	218	360	261	988	148	206	357	275	986	141	217	324	291	973	62	74	90	92	318
15	山形市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	3	43	64	67	65	239
16	福島県	2	5	4	0	11	81	281	446	223	1,031	33	95	120	92	340	81	169	306	159	715	15	14	30	21	80
17	郡山市	43	81	120	76	320	39	85	114	85	323	37	88	101	88	314	39	75	89	104	307	12	16	27	28	83
18	いわき市	62	144	165	74	445	65	143	163	65	436	64	150	148	66	428	56	159	149	66	430	7	9	8	5	29
19	福島市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	33	65	112	59	269	7	8	12	17	44
20	茨城県	455	667	862	565	2,549	415	663	801	609	2,488	453	648	758	624	2,483	477	598	775	647	2,497	135	144	205	177	661
21	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	11	8	24
22	栃木県	317	388	536	483	1,724	281	365	500	490	1,636	96	56	61	53	266	229	334	468	490	1,521	16	12	17	25	70
23	宇都宮市	35	32	45	18	130	31	17	28	11	87	62	19	29	27	137	90	118	161	161	530	24	17	20	30	91
24	群馬県	208	220	320	257	1,005	198	227	294	256	975	170	209	302	277	958	165	221	274	294	954	29	20	27	46	122
25	前橋市	40	84	74	78	276	53	73	89	77	292	45	60	97	73	275	45	62	93	84	284	2	2	6	7	17
26	高崎市	62	74	82	92	310	70	80	106	99	355	65	84	111	110	370	71	70	114	116	371	3	6	5	10	24
27	埼玉県	1,027	1,135	1,424	956	4,542	1,047	1,120	1,306	938	4,411	1,085	1,169	1,530	1,117	4,901	992	1,039	1,333	1,031	4,395	528	490	585	467	2,070
28	さいたま市	298	308	385	269	1,260	294	310	364	301	1,269	311	315	363	314	1,303	273	308	342	273	1,196	141	170	199	152	662
29	川越市	83	88	98	64	333	97	106	119	61	383	84	89	132	75	380	83	105	138	88	414	85	124	122	86	417
30	越谷市	56	70	74	24	224	55	77	78	43	253	72	75	95	57	299	81	76	101	75	333	69	83	91	86	329

実施主体		2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計
		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳	
31	川口市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	107	114	112	59	392	39	33	39	36	147
32	千葉県	601	848	1,278	930	3,657	598	816	1,124	887	3,425	563	805	1,087	945	3,400	572	840	1,011	964	3,387	65	131	154	159	509
33	千葉市	136	207	379	269	991	136	193	346	329	1,004	102	187	327	292	908	98	198	257	286	839	11	5	27	40	83
34	船橋市	100	161	182	147	590	109	159	184	163	615	132	155	211	153	651	129	152	209	156	646	18	20	20	27	85
35	柏市	79	112	127	86	404	80	107	128	90	405	96	110	136	97	439	90	109	127	104	430	24	27	33	36	120
36	東京都	1,200	1,647	1,903	1,562	6,312	274	294	360	359	1,287	1,643	1,919	2,189	1,980	7,731	1,544	1,909	2,143	1,992	7,588	488	740	834	767	2,829
37	八王子市	74	123	185	130	512	68	110	149	126	453	71	110	150	126	457	78	106	139	139	462	54	58	81	84	277
38	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	3	2	2	7
39	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	3	1	7
40	荒川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
41	港区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
42	中野区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
43	板橋区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
44	豊島区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
45	葛飾区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
46	神奈川県	274	540	731	579	2,124	308	484	741	540	2,073	298	484	689	560	2,031	341	486	653	573	2,053	63	68	128	140	399
47	横浜市	133	305	328	202	968	215	368	430	277	1,290	364	629	877	540	2,410	397	508	669	446	2,020	42	66	83	81	272
48	川崎市	270	383	443	252	1,348	20	6	5	3	34	274	395	414	261	1,344	248	427	438	279	1,392	10	11	7	10	38
49	相模原市	82	133	161	141	517	92	143	149	150	534	95	131	152	150	528	108	163	201	146	618	22	53	83	61	219
50	横須賀市	39	53	133	76	301	44	54	106	88	292	39	65	82	92	278	38	68	68	90	264	39	44	50	69	202
51	新潟県	171	283	376	346	1,176	223	281	383	355	1,242	209	276	382	357	1,224	255	254	384	361	1,254	241	221	357	325	1,144
52	新潟市	141	149	217	208	715	142	148	201	213	704	123	163	183	209	678	138	163	179	212	692	96	135	122	146	499
53	富山県	95	173	266	130	664	100	160	246	146	652	84	155	248	142	629	93	152	248	141	634	89	132	212	154	587
54	富山市	52	116	178	80	426	45	121	189	82	437	31	98	143	79	351	24	91	118	83	316	2	3	10	3	18
55	石川県	225	203	288	178	894	206	191	255	182	834	179	188	244	162	773	165	195	207	147	714	74	85	78	56	293
56	金沢市	140	133	152	127	552	129	138	148	122	537	124	121	133	129	507	97	108	118	112	435	105	96	117	121	439
57	福井県	170	242	354	206	972	162	192	328	190	872	157	238	358	216	969	143	214	330	207	894	30	55	98	80	263
58	福井市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	55	93	57	243
59	山梨県	138	167	218	179	702	142	138	211	192	683	115	169	249	199	732	86	131	189	148	554	5	2	8	0	15
60	甲府市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4	23	26	43	48	140
61	長野県	507	550	608	392	2,057	478	566	587	408	2,039	475	573	603	428	2,079	455	527	602	459	2,043	86	44	85	51	266

実施主体		2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計
		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳	
62	長野市	116	102	177	72	467	109	104	137	100	450	97	115	112	115	439	97	105	102	107	411	5	9	4	13	31
63	松本市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
64	岐阜県	257	294	357	272	1,180	265	282	369	313	1,229	255	309	344	317	1,225	254	323	355	342	1,274	100	90	79	87	356
65	岐阜市	64	90	140	77	371	78	98	99	100	375	71	98	99	103	371	84	90	111	92	377	69	83	85	75	312
66	静岡県	393	552	722	501	2,168	378	537	717	503	2,135	323	542	729	514	2,108	279	473	631	494	1,877	4	6	6	4	20
67	静岡市	108	169	203	126	606	112	177	209	161	659	97	162	193	161	613	76	128	149	117	470	7	4	7	4	22
68	浜松市	146	245	305	159	855	161	249	293	178	881	195	213	309	198	915	184	225	293	207	909	43	46	87	52	228
69	愛知県	730	958	1,119	753	3,560	710	897	1,107	823	3,537	700	917	1,087	904	3,608	703	946	1,086	957	3,692	92	66	69	41	268
70	名古屋市	325	492	491	421	1,729	387	497	486	451	1,821	399	448	537	463	1,847	383	411	452	379	1,625	36	12	22	19	89
71	豊田市	55	62	82	84	283	75	75	93	94	337	61	76	84	82	303	67	76	82	89	314	15	14	15	14	58
72	豊橋市	65	110	130	86	391	86	106	140	93	425	101	104	131	96	432	65	119	110	118	412	9	11	5	3	28
73	岡崎市	85	82	102	77	346	70	92	126	81	369	82	90	138	97	407	84	85	124	103	396	12	10	10	5	37
74	一宮市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
75	三重県	432	667	752	386	2,237	423	621	763	401	2,208	407	605	718	427	2,157	409	577	726	430	2,142	91	117	105	93	406
76	滋賀県	228	418	478	307	1,431	246	409	466	319	1,440	205	354	432	304	1,295	220	288	366	286	1,160	81	126	147	134	488
77	大津市	92	128	147	90	457	78	131	137	93	439	112	104	145	104	465	93	100	148	112	453	66	88	118	95	367
78	京都府	256	360	626	355	1,597	261	343	556	372	1,532	236	288	531	387	1,442	214	276	462	314	1,266	45	31	35	15	126
79	京都市	308	358	487	332	1,485	348	417	469	323	1,557	305	405	492	336	1,538	274	436	460	356	1,526	3	8	12	5	28
80	大阪府	781	1,244	1,560	1,051	4,636	671	998	1,402	1,028	4,099	783	1,202	1,478	1,031	4,494	617	939	1,017	765	3,338	73	126	129	129	457
81	大阪市	534	694	752	565	2,545	462	656	651	521	2,290	509	650	661	560	2,380	466	571	605	431	2,073	133	140	163	107	543
82	堺市	240	273	348	223	1,084	206	266	349	247	1,068	205	302	309	272	1,088	182	262	273	237	954	20	37	34	42	133
83	高槻市	61	126	240	113	540	73	119	212	117	521	68	126	172	132	498	72	115	151	129	467	15	20	20	19	74
84	東大阪市	76	142	192	117	527	73	148	184	131	536	88	137	196	127	548	103	120	178	138	539	25	37	52	40	154
85	豊中市	75	137	138	90	440	68	134	157	103	462	71	127	121	86	405	85	135	156	88	464	64	91	101	59	315
86	枚方市	111	148	213	128	600	104	158	174	135	571	100	162	168	153	583	80	150	141	164	535	24	44	41	54	163
87	八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	13	15	11	50	68	80	91	67	306	25	44	29	31	129
88	寝屋川市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	12	24	7	48	29	29	45	36	139
89	吹田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	2	1	9
90	兵庫県	0	0	0	0	0	18	12	7	18	55	309	492	572	586	1,959	236	457	520	539	1,752	84	200	183	202	669
91	神戸市	171	269	360	337	1,137	175	281	347	337	1,140	190	250	363	372	1,175	188	260	354	393	1,195	77	97	111	135	420
92	姫路市	75	100	126	101	402	82	103	129	107	421	85	97	115	105	402	86	105	129	110	430	33	51	55	57	196

実施主体		2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計
		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳	
93	西宮市	96	160	202	111	569	91	152	173	132	548	85	170	172	143	570	90	176	177	157	600	22	73	87	77	259
94	尼崎市	90	165	177	77	509	89	182	178	88	537	95	184	201	86	566	85	185	218	99	587	68	180	218	89	555
95	明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	70	47	42	56	215	47	45	35	60	187
96	奈良県	124	73	68	23	288	123	46	59	27	255	93	61	75	26	255	118	54	86	34	292	18	20	17	6	61
97	奈良市	91	153	198	118	560	105	158	186	118	567	113	140	160	122	535	123	143	167	121	554	2	2	7	0	11
98	和歌山県	44	40	56	43	183	71	56	74	49	250	69	102	126	114	411	102	137	160	171	570	48	65	75	57	245
99	和歌山市	76	112	186	73	447	77	115	171	91	454	73	114	173	76	436	88	126	165	98	477	52	80	107	52	291
100	鳥取県	120	164	157	137	578	136	161	174	148	619	130	160	178	138	606	96	97	125	81	399	52	49	56	50	207
101	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	63	57	80	45	245	24	22	19	15	80
102	島根県	106	210	259	185	760	110	204	261	189	764	117	201	268	204	790	69	119	192	133	513	10	13	30	34	87
103	松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	4	51	71	98	78	298	41	79	105	85	310
104	岡山県	120	205	289	177	791	110	190	304	194	798	114	203	258	190	765	121	195	256	197	769	4	5	1	4	14
105	岡山市	162	370	439	152	1,123	156	351	480	175	1,162	144	364	433	207	1,148	141	341	468	209	1,159	105	286	420	204	1,015
106	倉敷市	124	151	219	129	623	103	166	175	133	577	89	154	188	158	589	102	170	201	150	623	7	2	3	2	14
107	広島県	310	417	497	305	1,529	232	358	400	247	1,237	235	378	394	253	1,260	233	363	410	250	1,256	47	84	105	74	310
108	広島市	343	506	532	315	1,696	417	534	584	358	1,893	450	520	632	368	1,970	420	606	640	366	2,032	38	38	45	37	158
109	福山市	188	281	219	143	831	155	286	271	145	857	179	281	307	161	928	159	237	292	164	852	53	46	48	31	178
110	呉市	0	0	0	0	0	32	77	95	48	252	30	68	77	60	235	39	62	72	62	235	42	58	68	64	232
111	山口県	11	12	3	2	28	264	514	476	287	1,541	240	520	512	256	1,528	204	499	505	261	1,469	171	452	564	271	1,458
112	下関市	36	65	113	63	277	43	83	110	74	310	37	99	104	89	329	40	86	90	79	295	4	11	12	9	36
113	徳島県	78	111	237	175	601	80	112	203	174	569	53	84	103	112	352	66	109	126	187	488	55	96	128	147	426
114	香川県	70	149	176	149	544	71	137	208	138	554	66	134	206	134	540	64	133	176	140	513	45	123	174	131	473
115	高松市	53	118	214	104	489	70	119	212	101	502	60	121	180	96	457	68	133	157	106	464	3	8	9	14	34
116	愛媛県	51	51	50	13	165	57	48	40	12	157	123	333	368	173	997	133	295	387	182	997	3	27	25	12	67
117	松山市	105	177	231	125	638	99	197	229	124	649	95	196	237	114	642	94	194	239	119	646	68	173	226	144	611
118	高知県	40	120	117	97	374	42	95	126	93	356	52	80	154	85	371	50	79	161	73	363	4	12	7	14	37
119	高知市	80	161	165	77	483	70	135	177	79	461	58	128	174	95	455	83	122	178	110	493	73	93	166	96	428
120	福岡県	341	653	735	507	2,236	155	81	108	50	394	109	76	109	44	338	131	85	137	68	421	43	59	87	62	251
121	北九州市	138	308	338	210	994	132	296	315	189	932	104	243	288	156	791	121	239	301	183	844	64	92	142	99	397
122	福岡市	335	500	420	272	1,527	83	79	60	36	258	320	516	458	339	1,633	85	74	51	35	245	31	11	17	9	68
123	久留米市	50	97	113	77	337	39	99	105	90	333	44	100	108	89	341	53	93	99	83	328	2	1	1	5	9

実施主体		2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計
		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳	
124	佐賀県	143	268	371	217	999	164	302	371	293	1,130	205	280	363	292	1,140	201	303	361	319	1,184	44	57	67	62	230
125	長崎県	192	396	453	296	1,337	149	253	323	243	968	159	269	321	229	978	162	241	314	228	945	81	167	204	138	590
126	長崎市	79	183	183	102	547	93	179	191	100	563	93	141	206	111	551	79	119	214	116	528	8	20	42	9	79
127	佐世保市	0	1	0	1	2	51	125	132	76	384	57	107	133	89	386	53	85	132	76	346	4	5	12	10	31
128	熊本県	145	238	318	241	942	149	241	318	240	948	177	252	272	283	984	208	284	313	307	1,112	30	39	53	32	154
129	熊本市	209	259	289	205	962	222	251	305	215	993	235	286	293	219	1,033	233	315	297	244	1,089	143	267	263	219	892
130	大分県	80	165	228	198	671	109	173	241	206	729	114	173	256	205	748	103	189	258	203	753	24	63	60	30	177
131	大分市	81	133	154	85	453	69	149	155	113	486	85	140	153	125	503	90	176	176	149	591	81	173	168	149	571
132	宮崎県	152	272	315	182	921	195	305	397	224	1,121	200	295	400	261	1,156	198	321	409	274	1,202	152	240	303	202	897
133	宮崎市	110	243	285	177	815	118	244	283	172	817	59	39	40	23	161	112	229	315	190	846	78	196	273	151	698
134	鹿児島県	403	429	575	355	1,762	368	473	555	381	1,777	349	481	556	367	1,753	326	469	554	362	1,711	168	234	275	202	879
135	鹿児島市	250	272	330	186	1,038	266	266	312	198	1,042	242	269	300	227	1,038	251	277	291	250	1,069	160	196	256	190	802
136	沖縄県	388	250	204	84	926	673	744	795	435	2,647	635	758	809	429	2,631	381	524	508	296	1,709	299	339	329	209	1,176
137	那覇市	117	58	48	12	235	138	214	207	110	669	139	215	218	109	681	145	209	223	127	704	125	178	216	133	652

※ 本集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数を含む。

※ 医療意見書の送付元の実施主体ごとの集計のため、実際に申請された実施主体とは異なっている場合がある。

※ 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や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、入力が保留されている場合は、集計に含まれていない。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	2,212	1,967	2,208	2,137	685
継続	10,514	9,912	11,284	11,420	3,829
転入	28	17	40	24	6
未記入	8	4	3	0	0

表 2-1-2 性別ごとの登録件数（悪性新生物）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	7,064	6,564	7,520	7,552	2,501
女	5,695	5,334	6,014	6,029	2,017
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	2	1	0	2

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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
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	3,036	2,923	3,333	3,467	1,191
白血病	2 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	74	66	71	81	22
白血病	3 T 細胞急性リンパ性白血病	356	362	429	417	132
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	130	93	110	110	27
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	119	103	100	101	22
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	230	228	264	260	90
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	69	64	76	80	30
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	109	99	129	118	40
白血病	9 急性単球性白血病	100	106	106	111	46
白血病	10 急性赤白血病	13	17	17	14	2
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	190	190	223	214	71
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	7	5	2	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	174	159	173	180	43
白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	2	1
白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	63	73	93	98	26
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	84	88	101	88	26

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	237	228	261	248	101
リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	251	242	290	286	81
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	121	111	120	123	41
リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	102	87	97	98	31
リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	150	164	169	173	54
リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	143	147	158	138	44
リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	109	92	101	97	26
組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	445	411	462	483	156
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	167	142	147	143	50
組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	13	13	14	18	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	663	625	714	724	234
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	31	34	30	30	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	430	395	437	428	139
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	258	241	292	284	81
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	17	16	15	21	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	12	10	8	7	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	282	253	326	313	109
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	7	4	8	7	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	374	341	381	370	133
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	11	10	16	11	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	9	5	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	9	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	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	177	173	194	210	76
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	12	10	8	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	308	277	315	307	97
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	17	17	23	22	6

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	33	26	34	33	13
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	8	7	8	7	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	32	32	38	41	14
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	40	33	40	40	16
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	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	11	13	11	12	4
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	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	70	63	79	72	23
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	12	13	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	卵黄囊腫（卵黄囊腫瘍）	111	105	122	131	38
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	3	5	6	5	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	56	54	63	71	23
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	9	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	18	17	17	14	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	115	93	115	107	22
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	17	23	25	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	6	5	10	8	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	17	12	21	16	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	16	21	20	20	9
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	14	15	15	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	3	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	臍芽腫	7	9	5	3	3
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。）	152	160	175	196	60

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	447	401	433	411	127
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	143	114	120	115	39
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	54	41	42	37	12
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	92	73	90	105	35
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	207	183	194	203	81
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	54	32	33	32	10
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	398	370	446	446	140
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	332	284	292	283	110
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	72	66	68	60	21
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	51	44	54	50	18
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	35	27	24	30	11
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	28	20	27	27	8
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	59	49	46	38	18
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	11	16	19	17	10
中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	11	15	11	5
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）	51	44	58	43	11
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）	37	36	62	69	20
中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	12	8	12	13	4
中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	18	15	21	15	5
中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	53	42	52	53	17
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	392	371	458	466	177
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	335	308	304	297	105
合計			12,762	11,900	13,535	13,581	4,520

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	1,330	1,160	1,223	1,145	342
継続	6,660	6,253	6,688	6,357	2,213
転入	22	15	19	31	7
未記入	2	2	1	0	0

表 2-2-2 性別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	4,807	4,487	4,797	4,534	1,514
女	3,207	2,940	3,134	2,999	1,048
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	3	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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
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	43	36	40	37	13
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	27	24	26	27	12
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	2,029	1,915	2,078	2,026	681
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	480	430	449	437	136
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	78	80	85	74	31
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	756	767	848	862	329
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,643	1,442	1,465	1,299	425
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。)	348	281	245	209	72
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	208	206	189	203	64
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	497	471	502	472	160
慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパステヤー (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	2	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。)	197	172	198	190	69
慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	2	0
慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	24	38	39	35	17

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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。）	42	32	38	38	15
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	27	21	33	29	8
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）	4	4	2	3	1
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	リポタンパク糸球体症	.	.	.	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	112	94	113	98	34
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。）	33	25	20	23	8
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	19	13	8	7	2
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	7	7	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	57	51	54	65	15
腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	65	59	68	72	23
腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	3	2	3	3	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	56	48	48	20
ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群	38	35	48	40	7
バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	50	44	47	44	11
腎尿管結石	35	腎尿管結石	9	7	10	9	1
慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	17	13	15	12	7
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。）	115	96	117	98	36
腎奇形	38	多発性嚢胞腎	95	83	98	92	33

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
腎奇形	39	低形成腎	390	386	418	406	122
腎奇形	40	腎無形成	12	14	12	13	6
腎奇形	41	ポッター（Potter）症候群	2	5	5	4	1
腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	36	37	41	45	14
腎奇形	43	寡巨大糸球体症	7	8	14	13	2
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	45	51	46	18
尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	172	151	183	156	53
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。）	154	156	170	154	59
尿路奇形	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	42	35	53	61	28
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。）	29	27	26	26	9
ファンコーニ（Fanconi）症候群	50	ファンコーニ（Fanconi）症候群	23	23	26	19	7
ロウ（Lowe）症候群	51	ロウ（Lowe）症候群	28	29	31	26	8
合計			8,014	7,430	7,931	7,533	2,562

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	773	737	827	718	274
継続	2,345	2,510	2,839	2,854	1,015
転入	8	10	9	12	5
未記入	2	0	0	0	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	1,644	1,749	1,953	1,901	691
女	1,484	1,508	1,721	1,683	603
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
気道狭窄	1	気道狭窄	1,227	1,284	1,590	1,620	587
気管支喘息	2	気管支喘息	274	346	329	307	117
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	210	182	196	177	58
間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	22	24	19	19	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	9	13	5
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。）	41	45	55	55	22
嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	12	9	19	18	8
気管支拡張症	9	気管支拡張症	47	46	33	26	7
特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	52	55	53	59	18
慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	1,176	1,179	1,246	1,153	412
閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	9	16	24	23	13
先天性横隔膜ヘルニア	13	先天性横隔膜ヘルニア	52	64	87	101	39
先天性嚢胞性肺疾患	14	先天性嚢胞性肺疾患	.	1	15	12	4
合計			3,128	3,257	3,675	3,584	1,294

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	2,626	2,421	2,673	2,650	851
継続	14,684	13,903	15,726	15,564	5,277
転入	48	40	44	43	18
未記入	0	0	0	0	1

表 2-4-2 性別ごとの登録件数（慢性心疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	9,535	8,939	10,122	10,052	3,363
女	7,817	7,425	8,318	8,205	2,784
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	6	0	3	0	0

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性心疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
洞不全症候群	1	洞不全症候群	58	47	48	43	14
モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	7	5	6	5	1
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	181	173	203	195	73
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	5	6	1
上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	86	77	88	93	35
上室頻拍	7	多源性心房頻拍	21	25	24	20	5
上室頻拍	8	6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	99	95	82	68	32
心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	11	15	16	12	3
心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	30	37	46	12
心室頻拍	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	51	49	51	48	17
心房粗動	12	心房粗動	8	4	6	6	3
心房細動	13	心房細動	2	3	0	0	0
心室細動	14	心室細動	17	17	20	16	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
QT 延長症候群	15	QT 延長症候群	468	410	445	432	208
肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	251	238	248	250	84
不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	5	5	7	8	4
心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	57	49	77	80	26
拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	313	341	388	403	167
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	43	40	51	52	28
心室瘤	21	心室瘤	14	12	15	14	2
心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	4	6	4	5	2
心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	26	33	30	28	12
慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	23	23	25	25	6
慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	4	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
冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	55	62	62	67	25
冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	3	1
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	10	18	16	6
川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	864	794	790	711	205
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	5	7	1
虚血性心疾患	35	心筋梗塞	6	5	9	5	2
左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	477	490	560	579	182
単心室症	37	単心室症	1, 017	944	1, 011	942	312

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	421	364	429	428	121
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	567	527	651	655	217
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	500	463	520	525	172
ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	2, 141	2, 031	2, 256	2, 274	746
両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	124	118	141	143	42
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。）	1, 029	960	1, 121	1, 143	390
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	36	40	40	33	20
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	882	820	933	927	320
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	282	281	315	326	91
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	176	164	217	228	80
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	169	188	202	202	82
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	22	17	23	21	9
三心房心	50	三心房心	7	5	6	10	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	115	100	99	99	38
心房中隔欠損症	52	単心房症	27	18	17	15	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	192	192	216	203	74
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	11	14	11	10	3
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）	127	128	136	129	47
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）	855	822	943	962	319
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1, 652	1, 451	1, 578	1, 502	480
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	239	231	283	280	99
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	26	22	23	24	9
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	24	15	17	17	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	11	15	1
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	10	12	8	10	3
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	37	39	38	39	15
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	35	40	33	23	7
肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	38	33	34	35	12
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	26	27	33	41	7
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	18	15	23	24	8
一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	10	11	10	12	7
大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	305	262	296	292	105
大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	180	154	186	170	51
大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	40	36	42	41	11
大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	34	36	55	58	10
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	31	30	31	34	12
大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	219	213	246	250	80
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	7	3
血管輪	77	重複大動脈弓症	3	6	3	7	3
血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	7	7	9	8	5
血管輪	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	5	3	2
大動脈瘤	80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	22	17	15	3
大動脈瘤	81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	5	5	8	7	3
動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	13	8	8	12	2
動静脈瘻	83	冠動脈瘻	46	42	47	44	12

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
動静脈瘻	84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	5	6	5	5	3
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	250	254	302	299	94
慢性肺性心	86	慢性肺性心	20	16	17	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	21	20	18	18	6
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	49	45	59	53	10
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	65	75	71	78	26
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	394	356	398	365	114
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	170	166	190	187	74
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	22	21	20	23	7
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	292	275	320	329	106
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	147	142	145	138	49
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	225	222	263	261	91
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	89	83	112	114	33
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	642	666	849	873	321
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			17, 358	16, 364	18, 443	18, 257	6, 147

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	4,026	3,838	3,937	3,795	901
継続	23,121	21,364	22,692	21,017	7,046
転入	97	87	72	66	27
未記入	9	4	5	0	0

表 2-5-2 性別ごとの登録件数（内分泌疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	12,612	11,723	12,313	11,486	3,667
女	14,639	13,566	14,392	13,391	4,306
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	4	1	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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	260	243	259	239	93
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	425	372	411	386	119
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	8	4	6	5	2
先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3	3	1
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。）	639	571	672	720	276
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。）	10,754	10,013	10,442	9,587	3,052
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	3	1
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	9	14	13	5
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	11	8	4	3	1
尿崩症	11	中枢性尿崩症	289	269	275	249	108
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）	2	1	5	6	2
尿崩症	13	腎性尿崩症	119	110	117	112	32

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	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1	1
甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	2,851	2,613	2,857	2,646	804
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。）	120	85	68	58	17
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	277	238	237	193	58
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	114	96	95	85	25
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。）	254	219	206	190	46
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	3,992	3,708	3,893	3,345	1,120
甲状腺機能低下症	21	橋本病	986	923	883	805	247
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	71	66	66	66	16
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	304	285	294	267	62
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	1
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	3	4	5	0
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	5	4	2	1
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	4	3	3	3	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。）	137	128	128	114	43
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	2	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	16	15	9	4
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。）	142	132	146	143	43
クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	8	8	9	11	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	4	3	5	3
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	9	7	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	18	12	11	8	4
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	74	63	69	64	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	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。）	31	19	22	14	15
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	4	2
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	2	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	13	10	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	32	26	28	23	10
先天性副腎過形成症	51	3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	3	3	2	2	0
先天性副腎過形成症	52	11 β -水酸化酵素欠損症	7	7	3	0	0
先天性副腎過形成症	53	17 α -水酸化酵素欠損症	5	4	4	3	0
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	772	725	728	719	230
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	12	15	19	12
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	32	26	30	25	3
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,687	1,662	1,759	1,675	546
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	50	41	34	22	9
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	40	37	35	37	10

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	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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。）	82	74	77	78	19
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	45	34	28	29	11
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	32	23	26	25	7
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	82	79	83	76	26
性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	5	5	5	4	1
性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	9	9	7	6	0
性分化疾患	68	5 α -還元酵素欠損症	2	2	3	2	1
性分化疾患	69	17 β -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	9	9	9	4	3
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	13	13	6
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	1	1	1	1
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	1	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	96	90	103	112	39
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	32	26	29	32	9
ビタミン D 依存性くる病	80	ビタミン D 依存性くる病	27	17	19	20	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	166	161	183	185	51
脂肪異常栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪異常栄養症（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

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	7	1
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	4	2
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	1,354	1,280	1,430	1,400	448
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	620	592	705	679	199
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	23	25	23	24	7
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	21	36	232	74
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			27,253	25,293	26,706	24,878	7,974

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	742	690	771	657	231
継続	2,160	2,344	2,815	2,941	1,086
転入	8	6	9	14	1
未記入	1	1	0	0	0

表 2-6-2 性別ごとの登録件数（膠原病）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	873	878	1,041	1,050	386
女	2,037	2,163	2,554	2,562	932
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	0	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			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	1,922	1,779	1,964	1,892	640
膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	384	516	667	725	291
膠原病疾患	3	皮膚筋炎／多発性筋炎	136	169	230	246	110
膠原病疾患	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	130	131	158	140	47
膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	9	5	7	9	1
膠原病疾患	6	ベーチェット（Behçet）病	77	99	123	123	51
血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	41	61	92	101	52
血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	8	8	14	22	3
血管炎症候群	9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	12	18	17	16	5
血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	12	15	12	18	7
血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	8	15	4
再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	6	9	10	8	2
皮膚・結合組織疾患	13	全身性強皮症	20	23	34	30	17
皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	49	61	83	88	32
自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	36	64	75	78	19
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	17	14	26	23	7
自己炎症性疾患	17	TNF 受容体関連周期性症候群	8	9	8	8	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	13	10	9	3
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（メパロン酸キナーゼ欠損症）	4	5	7	8	1
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	15	27	35	43	19
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	14	10	4
合計			2,911	3,041	3,595	3,612	1,318

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	827	790	921	893	258
継続	5,337	5,095	5,523	5,383	1,810
転入	29	43	37	29	6
未記入	0	0	1	0	0

表 2-7-2 性別ごとの登録件数（糖尿病）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	2,686	2,562	2,817	2,790	927
女	3,506	3,363	3,665	3,515	1,147
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2,686	2,562	2,817	2,790	927

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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
糖尿病	1	1 型糖尿病	5,115	4,902	5,438	5,382	1,751
糖尿病	2	2 型糖尿病	887	849	844	742	274
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	61	60	66	59	14
糖尿病	4	新生児糖尿病	33	28	35	34	12
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	15	15	13	13	4
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	80	74	85	75	19
合計			6,193	5,928	6,482	6,305	2,074

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	311	278	321	302	89
継続	2,237	2,124	2,352	2,344	877
転入	16	9	14	7	4
未記入	1	1	0	0	0

表 2-8-2 性別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	1,453	1,337	1,503	1,465	543
女	1,112	1,075	1,184	1,188	426
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	1

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			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
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）	224	207	216	202	65
アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症 1 型	12	13	11	10	1
アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症 2 型	1	3	2	3	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	1	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	メープルシロップ尿症	27	17	22	17	8
アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	16	16	19	17	3
アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	3	4	2	2	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	10	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	20	19	20	24	11
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	85	76	95	94	46
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）	27	25	35	33	11
アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	7	8	7	6	4
アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	3	2	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	108	99	121	117	41

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	2	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	14	12	13	10	5
アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	50	44	48	48	21
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	11	12	11	11	4
有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	66	65	73	70	19
有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	48	44	56	64	23
有機酸代謝異常症	25	β -ケトチオラーゼ欠損症	3	3	4	4	3
有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	6	6	7	5	3
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	9	11	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
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-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	2	0	4	4	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	10	9	8	8	2
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	19	18	20	20	15
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	11	7	8	10	5
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	6	5	6	4	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	3	3	3	1
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	16	17	6
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	3	3	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	19	16	21	23	11
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

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	29	32	31	33	9
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	25	17	26	27	15
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	2	1	3	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	1	0	1	1	1
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	44	40	47	40	20
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	45	55	56	62	25
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。）	217	198	234	226	75
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。）	12	15	18	18	5
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	72	80	81	73	32
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	15	11	9	12	6
糖質代謝異常症	62	ウリジル二リン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	7	4	3	3	2
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	4	4	4	4	1
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）	1	0	1	0	0
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	78	73	70	70	21
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	11	17	16	20	8
糖質代謝異常症	68	糖原病 IV 型	0	1	1	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	6	4
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Ⅸ型	41	29	36	32	10
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	31	40	42	44	17
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	18	16	17	3
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型	24	24	20	26	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症Ⅱ型	99	87	101	87	33
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	5	13	12	9	2
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症Ⅳ型	5	5	8	8	1
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症Ⅵ型	4	5	4	4	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	1
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	2	3	4	2	1
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	2	3	11	8	5
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	20	19	29	27	8
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	19	24	5
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	12	9	10	15	4
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	36	40	39	39	17
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	55	62	78	75	36
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	15	15	14	16	8
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	2	2
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	16	10	12	9	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	31	24	24	24	9
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	3	3	1
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	2	1	1
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	6	4	2
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	2	1	5	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	92	76	79	74	25
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	3
金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	229	208	224	215	87
金属代謝異常症	108	メンケス（Menkes）病	13	19	20	17	7
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	2
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	1
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（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）	16	14	17	18	6
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	9	10	12	5
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	2	2	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	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	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	4	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	10	5
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	3	6	4	6	2
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	2	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	2
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	160	155	169	189	58
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	2	1	1	2	0
脂質代謝異常症	132	無 β -リポタンパク血症	1	1	1	1	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	22	18	16	19	8
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	67	68	79	73	24
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	6	9	6	3	2
α 1-アンチトリプシン欠損症	138	α 1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0	0
合計			2, 552	2, 399	2, 675	2, 641	969

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	506	498	478	445	142
継続	2,512	2,287	2,680	2,593	832
転入	6	1	14	5	2
未記入	0	1	1	0	0

表 2-9-2 性別ごとの登録件数（血液疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	2,226	2,062	2,334	2,245	748
女	798	724	839	798	228
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	1	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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	11	11	5	5	4
赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	6	4	4	8	1
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）	78	75	83	76	16
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	5	3	6	4	1
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	2	2	2	3	2
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	3
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	1	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。）	36	36	52	43	11
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	6	4	2
遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	132	133	141	132	40
遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	3	4	2	4	1
遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	2	2	2	2	1
遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	2	2	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	7	7	9	8	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	5
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	4	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	9	6	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	5	1
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	4	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	1
血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	515	469	517	480	149
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	90	75	67	55	15
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	20	18	17	8
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	5	2	1
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	3	4	5	1
先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi（Fanconi）貧血	7	11	20	25	10
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・ヘグリッ（May-Hegglin）異常症	30	メイ・ヘグリッ（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	14	14	17	15	4
血小板機能異常症	32	ベルナール・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	4	3	3	3	1
血小板機能異常症	33	血小板無力症	32	23	23	25	3
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	4	5	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	9	8	18	18	3
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	1
先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症	5	4	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	23	25	27	17	4
先天性血液凝固因子異常	40	血友病 A	1, 213	1, 109	1, 258	1, 201	422
先天性血液凝固因子異常	41	血友病 B	272	238	269	269	72
先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	4	1
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ⅩⅢ因子欠乏症	13	11	11	9	2
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	240	213	259	249	80
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	11	13	20	21	8
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	16	5	14	7	9
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	16	17	16	12	2
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	168	185	228	265	81
合計			3, 024	2, 787	3, 173	3, 043	976

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	121	155	146	127	45
継続	652	607	727	753	253
転入	2	1	2	3	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数（免疫疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	536	522	574	573	196
女	238	241	301	310	102
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	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			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
複合免疫不全症	1	X 連鎖重症複合免疫不全症	33	35	29	30	10
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	3	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	1	0
複合免疫不全症	10	1 から 9 までの掲げるもののほか、複合免疫不全症	30	21	23	27	8
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	41	29	42	42	15
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	11	10	10	11	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	1
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

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群	1	0	3	3	1
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	1	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	26	27	30	8
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群	32	34	41	40	14
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	6	6	5
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	98	86	102	94	38
液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	77	71	81	82	31
液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群	14	19	20	24	7
液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症	20	22	16	21	8
液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損	4	7	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	2	1	1	0
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	9	11	20	22	6

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	6	4	1
免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	12	12	17	16	6
免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	7	7	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	5	5	3	2
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	41	37	42	43	20
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	20	17	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	57	66	78	66	18
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	6	12	6
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	63	67	67	68	22
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	0
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	2	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	2	1	4	2	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	10	3
自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	4	5	6	4	4
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	5	9	4
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	7	3	2	5	2
先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	4	2	4	7	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)	8	9	16	18	4
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

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
好酸球増加症	52	好酸球増加症	12	13	25	33	16
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	53	46	55	57	14
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。）	11	10	10	5	4
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	1	1	0
慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	52	53	50	47	5
合計			775	763	875	883	298

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	1,709	1,334	1,616	1,520	513
継続	5,633	6,152	7,346	8,002	2,869
転入	17	15	27	11	6
未記入	1	4	0	0	0

表 2-11-2 性別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	3,933	3,997	4,725	5,072	1,774
女	3,426	3,507	4,263	4,461	1,613
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	1	0	1

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			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	18	24	32	31	17
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	343	437	567	641	270
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	0	1	107	130	57
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	8	8	13	18	4
脳形成障害	5	滑脳症	128	143	164	207	81
脳形成障害	6	裂脳症	34	48	67	57	15
脳形成障害	7	全前脳胞症	52	76	89	89	27
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	20	19	9
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	50	57	80	84	28
脳形成障害	10	先天性水頭症	168	187	249	258	99
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	.	.	.	.	2
脳形成障害	12	C A S K 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	33	37	50	44	9
レット（Rett）症候群	15	レット（Rett）症候群	189	170	185	194	75
神経皮膚症候群	16	結節性硬化症	553	517	562	602	200

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
神経皮膚症候群	17	神経皮膚黒色症	14	12	22	24	9
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)	14	15	23	24	10
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	7	3
神経皮膚症候群	20	スタージ・ウェーバー (Sturge-Weber) 症候群	.	.	.	27	11
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	18	13	15	15	12
早老症	23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	0	0	3	1	0
遺伝子異常による白質脳症	24	カナバン (Canavan) 病	0	0	0	0	0
遺伝子異常による白質脳症	25	アレキサンダー (Alexander) 病	14	13	16	16	5
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)	48	39	42	41	17
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	5	0
遺伝子異常による白質脳症	28	白質消失症	1	2	4	3	2
ATR-X 症候群	29	ATR-X 症候群	.	.	.	10	3
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	7	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	60	63	70	65	18
頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	42	50	70	69	29
頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーズン (Crouzon) 病	40	35	49	53	13
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	49	62	78	70	21
もやもや病	39	もやもや病	416	513	701	738	246
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

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	129	147	218	265	102
先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	38	30	36	32	10
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	32	34	45	61	20
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	218	237	289	294	111
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	5	1
筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	6	12	18	25	7
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	12	5
筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	212	183	207	202	87
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	6	8	7	5
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。）	30	25	37	35	9
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	38	10
先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	30	34	36	40	9
先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	18	15	23	20	14
先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	42	34	42	49	12
先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	8	13	11	13	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	60	62	64	73	23
シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	60	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	0	0	4	2	0
難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	287	282	332	339	107
難治てんかん脳症	62	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	2,966	2,862	3,122	3,162	1,090
難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	569	533	541	544	171
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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
難治てんかん脳症	67	G R I N2B 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	P C D H19 関連症候群	.	.	.	.	.
難治てんかん脳症	72	P U R A 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	1
脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	41	50	60	58	28
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	18	14	13	15	4
変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	6	8	10	14	5
変形性筋ジストニー	83	瀬川病	0	0	2	2	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	8	7	8	12	6
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	W D R 45 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	6	5	11	16	4
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	1
先天性感染症	89	先天性風疹症候群	8	3	4	5	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	91	80	33
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	3	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	2	3	3	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	16	9	8	3	1
ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	94	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	17	17	22	23	6
痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型（二相性）急性脳症	.	.	1	62	29
自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	12	8
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	35	40	54	66	24
多発性硬化症	98	多発性硬化症	71	81	112	112	37
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	19	34	45	44	17
重症筋無力症	100	重症筋無力症	132	163	196	223	85
合計			7,360	7,505	8,989	9,533	3,388

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	1,226	1,111	1,307	1,212	477
継続	3,391	3,830	5,022	5,457	1,948
転入	11	9	14	28	9
未記入	0	1	1	0	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	2,125	2,473	3,191	3,398	1,258
女	2,501	2,478	3,153	3,299	1,174
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	3

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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	33	26	23	20	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	3	2	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	1	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	3	2	1	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	3	2	3	2	0
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	22	23	22	19	8
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	27	27	11
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	ポイツ・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	50	54	74	65	26
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	871	1,153	1,628	1,862	717
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15	クローン（Crohn）病	528	738	1,089	1,191	503
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	7	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。）	9	4	6	9	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	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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）	13	15	27	35	10
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	6	8	4	1
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	58	57	65	65	22
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	37	36	44	45	13
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,984	1,781	2,070	2,028	651
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール（Alagille）症候群	93	96	103	111	37
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	8	7	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	42	42	47	39	17
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）	10	9	11	7	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	298	272	304	292	83
肝硬変症	29	先天性肝線維症	21	21	23	24	10
肝硬変症	30	肝硬変症	40	39	46	41	14
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	56	50	51	51	20
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	27	27	34	36	19
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	16	15	30	30	14
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	59	72	85	106	25
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	146	177	229	276	106
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	22	28	40	33	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	3	5	8	7	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	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
ヒルシュスプリング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	24	34	36	43	13
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	5	10	12	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	86	97	126	131	46
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	28	32	56	51	30
合計			4,628	4,951	6,344	6,697	2,435

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	778	578	634	648	222
継続	616	1,021	1,461	1,693	683
転入	2	2	2	9	1
未記入	1	0	0	0	1

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	691	777	1,012	1,139	428
女	706	824	1,085	1,210	479
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	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			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
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	5	5	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	37	43	48	22
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	10	6
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	11	17	18	20	9
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	20	19	32	37	15
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	1	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	36	43	73	74	31
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	11	10	18	18	7
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	81	92	107	112	53
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p ー症候群	17	25	36	37	21
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p ー症候群	27	40	48	65	26
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	238	254	328	359	128
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	79	77	133	147	64
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	464	543	642	724	252
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。）	170	211	291	335	134

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		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	24	31	14
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	102	112	136	126	34
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	.	.	10	10	7
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	.	.	2	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	9	16	17	6
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	73	82	116	111	51
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	.	.	9	11	2
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24	アントレー・ビクスラー (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	.	.	.	6	3
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	2
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	.	.	.	35	8
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・生活衛生局長の定めるものに限る。)	.	.	.	.	.
合計			1, 397	1, 601	2, 097	2, 350	907

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	135	106	110	107	31
継続	240	302	352	386	167
転入	1	0	1	1	0
未記入	1	0	0	0	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数（皮膚疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	206	219	245	267	95
女	171	189	218	227	103
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
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）	63	68	69	74	25
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	10	10	10	8
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	15	8
先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	12	11	14	18	5
先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	9	6	7	8	3
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	17	13	16	18	7
表皮水疱症	8	表皮水疱症	38	42	50	62	27
膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	11	17	17	22	9
色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	64	65	57	51	22
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）	106	136	185	196	76
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	5	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。）	26	25	21	14	3
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	13	12	12	1
合計			390	421	475	506	199

「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	185	133	245	224	49
継続	1,256	1,147	1,345	1,331	427
転入	3	4	8	6	0
未記入	0	1	0	1	0

表 2-15-2 性別ごとの登録件数（骨系統疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	777	699	874	860	269
女	667	585	724	702	207
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	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 大分類名 細分類名			H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	.	.	.	8	4
骨系統疾患	2	軟骨無形成症	633	539	636	607	204
骨系統疾患	3	軟骨低形成症	314	282	297	308	79
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	461	418	498	451	133
骨系統疾患	6	低ホスファターゼ症	30	39	54	65	20
骨系統疾患	7	大理石骨病	6	6	10	14	5
骨系統疾患	8	多発性軟骨性外骨腫症	.	.	29	33	11
骨系統疾患	9	内軟骨腫症	.	.	10	8	2
骨系統疾患	10	2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	13	12	5
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	24	29	6
骨系統疾患	12	偽性軟骨無形成症	.	.	13	8	1
骨系統疾患	13	ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	7	4
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	.	.	7	5	1
骨系統疾患	16	骨硬化性疾患	.	.	.	5	0
骨系統疾患	17	ビールズ（Beals）症候群	.	.	0	1	0
合計			1,444	1,285	1,598	1,562	476

「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	61	48	54	125	23
継続	95	120	149	165	61
転入	0	1	0	1	1
未記入	0	0	0	0	0

表 2-16-2 性別ごとの登録件数（脈管系疾患）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	77	88	108	137	40
女	79	81	95	154	45
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-16-3 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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
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	.	.	.	17	5
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	.	.	.	3	2
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	39	13
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	.	.	.	11	1
脈管奇形	6	リンパ管腫	.	.	.	30	13
	7	リンパ管腫症	.	.	.	5	3
		リンパ管腫／リンパ管腫症※	96	109	143	122	30
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）	11	11	12	11	2
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	49	49	48	49	15
合計			156	169	203	291	85

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

※ 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	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
新規登録	2,084	1,896	1,913	1,891	447
継続	11,729	10,961	11,875	11,127	3,705
転入	1	1	1	3	1
未記入	0	0	0	0	0

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

性別	H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
男	8,214	7,674	8,126	7,587	2,387
女	5,600	5,184	5,663	5,434	1,760
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	6

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 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 年度)
大分類名	細分類名						
新規申請	A	悪性新生物＜共通＞	18	16	28	25	9
新規申請	B	慢性腎疾患＜共通＞	101	95	106	117	50
新規申請	C1	内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	131	133	157	146	58
新規申請	C2	内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	131	110	106	96	28
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。）	620	558	639	693	267
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。）	10,557	9,870	10,341	9,428	2,987
新規申請	C5	内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	995	923	1,044	1,020	326
新規申請	C6	内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	508	470	601	588	162
新規申請	C7	内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	5	162	49
新規申請	D1	骨系統疾患：軟骨無形成症	451	401	478	448	137
新規申請	D2	骨系統疾患：軟骨低形成症	277	261	272	283	78
継続申請		＜共通＞	25	21	12	15	2
合計			13,814	12,858	13,789	13,021	4,153

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

