

## 症状の有無

関節症状、有：711人、無：280人、不明：128人  
（新規のみ、有：168人、無：26人、不明：5人）  
皮膚症状、有：214人、無：690人、不明：215人  
（新規のみ、有：58人、無：127人、不明：14人）  
発熱、有：386人、無：519人、不明：214人  
（新規のみ、有：114人、無：69人、不明：16人）  
リンパ症状、有：35人、無：843人、不明：241人  
（新規のみ、有：7人、無：170人、不明：22人）  
眼症状、有：85人、無：809人、不明：225人  
（新規のみ、有：13人、無：164人、不明：22人）  
口腔内症状有：34人、無：839人、不明：246人  
（新規のみ、有：5人、無：168人、不明：26人）

## 赤沈1時間値

10mm未満：159人、10～19mm：116人、  
20～39mm：148人、40～59mm：110人、  
60～79mm：93人、80mm以上：151人、不明：342人

## CRP

0mg/dl：360人、1～2mg/dl：158人、  
3～5mg/dl：122人、6～8mg/dl：83人、  
9mg/dl以上：157人、不明：239人

白血球数、増加：330人、正常：508人、  
減少：25人、不明：256人

## 血清γグロブリン値

1.0g/dl未満：64人、1.0～1.9g/dl：209人、  
2.0～3.9g/dl：89人、4.0g/dl以上：71人、  
不明：686人

## 抗核抗体

陰性：163人、20倍未満(正常)：58人、  
20～80倍未満：159人、80～320倍未満：128人、  
320～1280倍未満：64人、1280倍以上：16人、  
不明：531人

## RA

－：494人、±：32人、＋：151人、不明：442人

## 合併症

無：644人、有：178人、不明：297人

## 経過

治癒：5人、寛解：313人、改善：321人、  
不変：179人、再燃：37人、悪化：22人、  
判定不能：10人、不明：232人

## 表6-3、川崎病

(合計4217人)、(新規診断521人、  
継続1835人、転入18人、無記入1843人)

(男子2166人、女子1564人、無記入487人)

(国の小慢事業429人、県単独事業3788人)

## 診断時の年齢

0歳170人、1歳304人、2歳335人、3歳337人、  
4歳378人、5歳352人、6歳371人、7歳296人、  
8歳211人、9歳216人、10歳175人、11歳149人、  
12歳122人、13歳177人、14歳151人、15歳127人、  
16歳114人、17歳85人、18歳55人、19歳32人、  
不明60人

## 発病時の年齢

0歳1222人、1歳1075人、2歳635人、3歳448人、  
4歳335人、5歳177人、6歳120人、7歳36人、  
8歳21人、9歳13人、10歳6人、11歳8人、  
12～15歳7人、不明114人

## 症状の有無

関節症状、有：185人、無：3130人、不明：902人  
皮膚症状、有：3655人、無：145人、不明：417人  
発熱、有：3675人、無：90人、不明：452人  
リンパ症状、有：276人、無：3154人、不明：787人  
眼症状、有：3660人、無：144人、不明：413人  
口腔内症状有：3483人、無：230人、不明：504人

## 赤沈1時間値

10mm未満：104人、10～19mm：92人、  
20～39mm：79人、40～59mm：144人、  
60～79mm：198人、80mm以上：283人、  
不明：3317人

## 合併症

無：2879人、有：534人、不明：804人

## 経過

治癒：624人、寛解：1330人、改善：1436人、  
不変：377人、再燃：7人、悪化：23人、  
判定不能：39人、不明：381人

## 7) 糖尿病

「糖尿病」の登録者2726人(56都府県市の資料)に関する統計を表7-1に、「I D D M」2071人の解析を表7-2に、「N I D D M」415人の解析を表7-3に示す。女子の登録者がやや多かった。県単での登録者は少なかった。

I D D Mの発病年齢は、0歳を含む小児期全般にみられたが、0～1歳で診断(登録)される症例は少なかった。発病前後にインスリン療法の不要な期間があるため、また乳幼児医療費

助成制度を利用している場合が多いためである  
うが、正確な診断が望まれる。

I D D Mの登録者は年齢とともに増加していた。多尿多飲や体重減少などの糖尿病の症状や高血糖値は、多くの新規登録児にみられたが、必ずしも全例ではなかった。治療によって肥満度20%以上になる症例もあった。蛋白尿は少なかったが、ケトン尿は1/3以上の症例でみられた。糖尿病性の合併症の頻度は、1980年発病以降、発病年代とともに減少する傾向が見られた。

N I D D Mは、10歳以上での発病が多かった。I D D Mと比較して、HbA1c値は高くなかったが、肥満を伴う症例、また糖尿病性以外の合併症を伴う症例が比較的多かった。

表7-1、糖尿病, Diabetes Mellitus

(合計2726人)、(新規診断555人、  
継続1961人、転入26人、無記入184人)  
(男子1177人、女子1491人、無記入58人)  
(国の小慢事業2682人、県単独事業44人)

岩手県60人、宮城県82人、秋田県25人、  
茨城県127人、群馬県14人、千葉県95人、  
東京都315人、神奈川県122人、新潟県35人、  
富山県33人、石川県2人、福井県26人、  
山梨県27人、岐阜県48人、静岡県102人、  
愛知県42人、三重県60人、京都府37人、  
大阪府187人、奈良県55人、和歌山県29人、  
岡山県47人、広島県83人、山口県54人、  
徳島県61人、香川県55人、愛媛県66人、  
高知県16人、佐賀県4人、熊本県57人、  
大分県48人、宮崎県46人、鹿児島県18人、  
沖縄県57人、札幌市103人、千葉市46人、  
名古屋市63人、神戸市17人、広島市8人、  
北九州市36人、宇都宮市18人、新潟市30人、  
富山市14人、金沢市25人、岐阜市10人、  
浜松市21人、豊田市2人、堺市26人、  
和歌山市17人、岡山市19人、福山市19人、  
高知市11人、長崎市23人、熊本市28人、  
大分市22人、鹿児島市33人の56都府県市の集計  
結果

疾患名 ICD10 人数(人) %

I D D M	E10.9	2071	76.0
(詳細は表7-2参照)			
N I D D M	E11.9	415	15.2
(詳細は表7-3参照)			
糖尿病性ケトアシトシス	E14.1	1	0.0
糖尿病性腎症	E14.2	1	0.0
糖尿病	E14.9	230	8.4
糖尿病	E74.0L	3	0.1
(本来は先天性代謝異常に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		5	0.2

表7-2、I D D M

(合計2071人)、(新規診断358人、  
継続1560人、転入21人、無記入132人)  
(男子885人、女子1141人、無記入45人)

診断時の年齢

0歳6人、1歳7人、2歳26人、3歳37人、  
4歳37人、5歳45人、6歳55人、7歳79人、  
8歳79人、9歳87人、10歳106人、11歳119人、  
12歳144人、13歳191人、14歳188人、15歳212人、  
16歳222人、17歳216人、18歳25人、19歳16人、  
不明174人

発病時の年齢

0歳58人(新規は10人)、1歳73人(同、5人)、  
2歳91人(同、17人)、3歳103人(同、18人)、  
4歳110人、5歳94人、6歳95人、7歳113人、  
8歳125人、9歳129人、10歳110人、11歳153人、  
12歳112人、13歳108人、14歳89人、15歳42人、  
16歳26人、17~18歳8人、不明432人

肥満度(%)

-20以下: 54人、≧20未満: 1304人、  
+20~30未満: 95人、+30~50未満: 41人、  
+50以上: 27人、不明: 550人

症状の有無

多尿多飲有: 820人、無記入: 1169人、不明: 82人  
(新規は、有: 263人、無記入: 93人、不明: 2人)  
体重減少有: 629人、無記入: 1358人、不明: 84人  
(新規は、有: 205人、無記入: 150人、不明: 3人)  
全身倦怠有: 551人、無記入: 1437人、不明: 83人  
(新規は、有: 177人、無記入: 177人、不明: 4人)  
意識障害有: 145人、無記入: 1841人、不明: 85人  
(新規は、有: 35人、無記入: 320人、不明: 3人)  
昏睡有: 97人、無記入: 1887人、不明: 87人

(新規は、有:25人、無記入:329人、不明:4人)  
血糖値 (随時および空腹時を含む、mg/dl)

100未満: 127人、100~199: 356人、  
200以上: 1040人、不明: 548人

(新規は、100未満: 6人、100~199: 44人、  
200以上: 266人、不明: 42人)

HbA1c (%)

5.0未満:19人、5.0~: 73人、6.0~:158人、  
7.0~: 243人、8.0~: 229人、9.0~:188人、  
10.0~:159人、11.0~:108人、12.0~:95人、  
13.0~:80人、14.0以上:126人、不明:593人

ケトン尿

-または±: 960人、+: 99人、  
++:104人、+++以上:335人、不明:573人  
(新規は、-または±: 105人、+: 31人、  
++:41人、+++以上:141人、不明:40人)

蛋白尿

-または±: 1228人、+: 73人、  
++以上: 31人、不明: 739人

糖尿病性の合併症

無: 1642人、有: 68人(3.3%)、不明: 361人

その他の合併症

無: 1508人、有: 138人、不明: 425人

発病年代別、糖尿病性の合併症

1980~84年、

無: 39人、有: 6人(11.8%)、不明: 6人

1985~89年、

無:153人、有: 7人(3.8%)、不明: 26人

1990~94年、

無:471人、有:26人(4.7%)、不明: 56人

1995~99年、

無:794人、有:22人(2.4%)、不明: 84人

経過

治癒: 5人、寛解:95人、改善:835人、  
不変:597人、再燃:7人、悪化:34人、  
判定不能: 20人、不明:478人

### 表7-3、NIDDM

(合計415人)、(新規診断127人、  
継続241人、転入4人、無記入43人)  
(男子189人、女子215人、無記入11人)

発病時の年齢

0歳4人、1~5歳8人、6歳4人、7歳6人、

8歳13人、9歳20人、10歳38人、11歳42人、  
12歳43人、13歳58人、14歳30人、15歳30人、  
16歳7人、17歳3人、不明109人

肥満度 (%)

-20以下: 2人、±20未満: 113人、  
+20~30未満: 41人、+30~50未満: 87人、  
+50以上: 86人、不明: 86人

症状の有無

多尿多飲有:104人、無記入:301人、不明:10人  
体重減少有:59人、無記入:344人、不明:12人  
全身倦怠有:62人、無記入:343人、不明:10人  
意識障害有: 5人、無記入:397人、不明:13人  
昏睡有: 4人、無記入: 399人、不明: 12人

HbA1c (%)

5.0未満:18人、5.0~: 61人、6.0~: 54人、  
7.0~: 34人、8.0~: 28人、9.0~: 41人、  
10.0~: 25人、11.0~:18人、12.0~:18人、  
13.0~: 11人、14.0以上: 6人、不明:101人

ケトン尿

-または±: 282人、+: 12人、++: 6人、  
+++以上: 12人、不明: 103人

蛋白尿

-または±: 271人、+: 21人、  
++以上: 7人、不明: 116人

糖尿病性の合併症

無: 335人、有: 17人、不明: 63人

その他の合併症

無: 250人、有: 83人、不明: 82人

経過

寛解:18人、改善:168人、不変:97人、再燃:3人、  
悪化: 22人、判定不能: 3人、不明: 104人

### 8) 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」の登録者3561人(55都府  
県市の資料)に関する統計を表8-1に示す。  
県単での登録者はほとんどいなかった。先天性  
胆道閉鎖症、総胆管拡張症等の頻度が高く、本  
来の先天性代謝異常症は、種類は多かったが、  
各疾患の頻度は必ずしも高くなかった。

フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチ  
ン尿症、ガラクトース血症の比較的多くは、マ  
スクリーニングで発見されていた。その他、  
研究段階として実施されている家族性高コレス  
テロール血症やウィルソン病なども少数例がス

クリーニングされていた。

「先天性胆道閉鎖症」904人の解析を表8-2に示す。登録者は女子に多く、改善していても合併症をもちながら、少なくとも小中学生まで治療ないし経過観察（登録）されている症例が多かった。

軟骨異栄養症患児の42%が、成長ホルモン治療用意見書を提出していた。

表8-1、先天性代謝異常、  
Inborn Errors of Metabolism

(合計3561人)、(新規診断598人、  
継続2649人、転入30人、無記入284人)  
(男子1644人、女子1824人、無記入93人)  
(国の小慢事業3553人、県単独事業8人)

岩手県119人、宮城県117人、秋田県43人、  
茨城県112人、群馬県4人、千葉県109人、  
東京都405人、神奈川県85人、新潟県52人、  
富山県34人、福井県43人、山梨県45人、  
岐阜県103人、静岡県144人、愛知県36人、  
三重県72人、京都府73人、大阪府339人、  
奈良県89人、和歌山県59人、岡山県41人、  
広島県129人、山口県71人、徳島県58人、  
香川県53人、愛媛県62人、高知県16人、  
佐賀県5人、熊本県51人、大分県51人、  
宮崎県58人、鹿児島県29人、沖縄県73人、  
札幌市95人、千葉市43人、名古屋市101人、  
神戸市8人、広島市12人、北九州市52人、  
宇都宮市30人、新潟市24人、富山市8人、  
金沢市11人、岐阜市13人、浜松市27人、  
豊田市5人、堺市68人、和歌山市45人、  
岡山市38人、福山市47人、高知市15人、  
長崎市24人、熊本市52人、大分市27人、  
鹿児島市36人の55都府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
総胆管嚢腫	D13.5	14	0.4
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
アミノ酸代謝異常	D81.3	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	8	0.2
フェニルケトン尿症	E70.0	126	3.5
(マスキングで発見:91人、不明:35人)			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	19	0.5

(マスキングで発見:15人、不明:4人)			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	3	0.1
(マスキングで発見:2人、不明:1人)			
チロシン代謝異常	E70.2等	9	0.3
(以下、再掲)			
アルカプトン尿症	E70.2A	1	0.0
高チロシン血症	E70.2B	7	0.2
白皮症	E70.3B	16	0.4
キヤンツリン酸尿症	E70.8C	2	0.1
高イミダジペプチド尿症	E70.8D	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	23	0.6
(マスキングで発見:14人、不明:9人)			
側鎖アミノ酸代謝異常	E71.1等	38	1.1
(以下、再掲)			
イソ吉草酸血症	E71.1A	4	0.1
高イソロイシン血症	E71.1B	1	0.0
高ロイシン血症	E71.1D	3	0.1
プロピオン酸血症	E71.1F	10	0.3
メチルマロン酸血症	E71.1H	19	0.5
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	24	0.7
カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症	E71.3C	3	0.1
アミノ酸転送異常	E72.0等	101	2.8
(以下、再掲)			
家族性イソグリシン尿症	E72.0A	1	0.0
シスチン症	E72.0C	5	0.2
眼脳腎症候群	E72.0D	19	0.5
シスチン尿症	E72.0E	56	1.6
ファンコニ症候群	E72.0F	18	0.5
ハルトナッブ病	E72.0G	1	0.0
ホモシスチン尿症	E72.1C	25	0.7
(マスキングで発見:16人、不明:9人)			
メチオニンアデニルトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	10	0.3
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	82	2.3
(以下、再掲)			
高アルギニン血症	E72.2A	4	0.1
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	4	0.1
高アンモニア血症	E72.2C	36	1.0
シトルリン血症	E72.2D	8	0.2
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E	24	0.7
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72.2F	1	0.0
カルバミルリン酸合成酵素欠損症			

	E72. 2H	2	0.1	その他のリト蓄積症E75. 5	2	0.1
グルタル酸血症	E72. 3A	4	0.1	Hurler症候群 E76. 0A	4	0.1
3-メチルグルタコン酸尿症	E72. 3C	3	0.1	Hurler-Scheie症候群E76. 0B	1	0.0
先天性リジン尿症	E72. 3E	1	0.0	Hunter症候群 E76. 1A	26	0.7
高オルニチン血症	E72. 4	8	0.2	ムコ多糖症Ⅲ型 E76. 2A	1	0.0
高グリニン血症	E72. 5A	13	0.4	ムコ多糖症Ⅳ型 E76. 2B	2	0.1
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	3	0.1	ムコ多糖症Ⅷ型 E76. 2D	1	0.0
乳糖分解酵素欠損症E73. 0		8	0.2	ムコ多糖症 E76. 3A	35	1.0
乳糖不耐症 E73. 9		45	1.3	β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症		
糖原病(以下、再掲)E74. 0L等		138	3.9	E76. 3C	3	0.1
糖原病Ⅰ型 E74. 0A		31	0.9	ムコリト-ト-シスⅡ型 E77. 0A	4	0.1
糖原病Ⅱ型 E74. 0B		2	0.1	ムコリト-ト-シスⅠ型 E77. 1A	1	0.0
糖原病Ⅲ型 E74. 0C		11	0.3	ムコリト-ト-シス E77. 9	2	0.1
糖原病Ⅳ型 E74. 0D		3	0.1	家族性高コレステロール血症E78. 0A	191	5.4
糖原病Ⅵ型 E74. 0F		4	0.1	(マススクリーニングで発見: 8人、不明:183人)		
糖原病Ⅶ型 E74. 0G		2	0.1	高リボ蛋白血症Ⅱ型 E78. 0B	12	0.3
糖原病Ⅸ型 E74. 0H		1	0.0	(マススクリーニングで発見: 2人、不明: 10人)		
糖原病Ⅷ、Ⅹ型 E74. 0I		12	0.3	高リボ蛋白血症Ⅳ型 E78. 1	9	0.3
肝型糖原病 E74. 0J		2	0.1	高リボ蛋白血症Ⅰ型 E78. 3B	2	0.1
筋糖原病 E74. 0K		3	0.1	先天性高脂質血症 E78. 5	19	0.5
フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症				アルファリボ蛋白欠乏症 E78. 6A	4	0.1
E74. 1D		7	0.2	家族性低β-リボ蛋白血症E78. 6B	6	0.2
ガラクトース血症 E74. 2A		86	2.4	家族性リボ蛋白欠損症E78. 6C	1	0.0
(マススクリーニングで発見:47人、不明:39人)				家族性高リボ蛋白血症E78. 8	27	0.8
グルコース・ガラクトース吸収不全症E74. 3		7	0.2	Lesch-Nyhan症候群 E79. 1B	4	0.1
ピルビニン酸カルボキシルラーゼ欠損症E74. 4A		8	0.2	adenine phosphoribosyltransferase欠損症		
ピルビニン酸キナーゼ欠損症E74. 4B		2	0.1	E79. 8A	8	0.2
アミラーゼ欠損症 E74. 8A		3	0.1	ピリミジンヌクレオチダーゼ欠損症E79. 8E	1	0.0
腎性糖尿 E74. 8B		14	0.4	骨髄性プロトボルフリン症E80. 2B	1	0.0
シュウ酸尿症 E74. 8C		3	0.1	急性間欠性ボルフリン症E80. 2D	1	0.0
Tay-Sachs病 E75. 0B		5	0.1	ジルベール症候群 E80. 4	7	0.0
GM2-カンガリオシト-シス E75. 0C		1	0.0	Crigler-Najjar症候群E80. 5	1	0.0
カンガリオシト-シス E75. 1C		1	0.0	ヒールビニ代謝異常 E80. 6等	8	0.2
スフィンゴリト-シス E75. 2等		51	1.4	(以下、再掲)		
(以下、再掲)				デュビニ-ジヨソソ症候群E80. 6A	3	0.1
Gaucher病 E75. 2D		28	0.8	ローター症候群 E80. 6B	4	0.1
Fabry病 E75. 2E		5	0.1	銅代謝異常 E83. 0等	124	3.5
異染性ロイコシト-シス E75. 2F		6	0.2	(以下、再掲)		
Krabbe病 E75. 2G		2	0.1	ウィルソン病 E83. 0A	106	3.0
Niemann-Pick病 E75. 2J		3	0.1	(マススクリーニングで発見: 3人、不明:103人)		
Pelizaeus-Merzbacher病E75. 2K		5	0.2	kinky hair病 E83. 0B	12	0.3
ロイコシト-シス E75. 2L		1	0.0	リン代謝異常 E83. 3等	130	3.7
neuronal ceroid lipofuscinosis				(以下、再掲)		
E75. 4		4	0.1	家族性低リン血症 E83. 3A	64	1.8
コレステロールエステル蓄積症 E75. 5A		3	0.1	ビタミンD抵抗性くる病E83. 3D	60	1.7

cystic fibrosis E84.9	13	0.4
先天性高尿酸血症 E87.2	13	0.4
α-1トリプシン抑制物質欠損症E88.0A	1	0.0
無アルブミン血症 E88.0B	1	0.0
無ハプトグロビン症 E88.0D	2	0.1
7p°蛋白C-II欠損症 E88.8D	1	0.0
グルタチオンペルオキシダーゼ欠損症E88.8J	1	0.0
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症E88.8N	1	0.0
複合カルボキシラーゼ欠損症E88.8P	7	0.2
6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症 E88.8S	1	0.0
分類不明の代謝異常E88.9	7	0.2
レフスム病 G60.1	1	0.0
腎尿細管性アシトシス N25.8	50	1.4
先天性胆道閉鎖症 Q44.2	904	25.4
(詳細は表8-2参照)		
総胆管拡張症 Q44.4	352	9.9
軟骨異栄養症 Q77.4	366	10.3
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 46人、継続申請: 108人)		
骨形成不全症 Q78.0	156	4.4
大理石病 Q78.2	6	0.2
エーラス・ダングロス症候群 Q79.6	21	0.6
遺伝性脈管浮腫 Q82.0	4	0.1
色素性乾皮症 Q82.1	44	1.2
カルダゲル症候群 Q89.3	5	0.1
線毛機能不全症候群Q89.8	2	0.1
遺伝性血管神経性浮腫T78.3	2	0.1
21水酸化酵素欠損症E25.0A	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)		
無顆粒球症 D70A	1	0.0
(本来は血友病等血液疾患に分類)		
免疫グロブリン欠損症 D80.8	2	0.1
(本来は血友病等血液疾患に分類)		
無歯症 K00	7	0.2
(本来は小慢対象外)		
不明(コンピュータ入力ミス等)	27	0.8

表8-2、先天性胆道閉鎖症

(合計904人)、(新規診断110人、  
継続703人、転入10人、無記入81人)  
(男子323人、女子564人、無記入17人)

診断時の年齢

0歳62人、1歳55人、2歳67人、3歳72人、  
4歳63人、5歳52人、6歳52人、7歳38人、  
8歳48人、9歳44人、10歳39人、11歳40人、  
12歳35人、13歳40人、14歳36人、15歳38人、  
16歳20人、17歳18人、18~19歳2人、不明83人

症状の有無

肝腫、有:519人、無記入:336人、不明:49人  
成長障害有:127人、無記入:722人、不明:55人  
骨変形、有:16人、無記入:833人、不明:55人  
知的障害有:17人、無記入:832人、不明:55人

就学状況

通常学級:353人、障害児学級:2人、  
養護学校:7人、訪問教育:2人、不明:540人

合併症

無:344人、有:317人、不明:243人

経過

治癒:7人、寛解:170人、改善:348人、  
不変:133人、再燃:6人、悪化:30人、  
判定不能:5人、不明:205人

## 9) 血友病等血液疾患

「血友病等血液疾患」の登録者5028人(54都府県市の資料)に関する統計を表9-1に示す。県単での登録者はほとんどいなかった。「血友病A」642人の解析を表9-2に、「血管性紫斑病」1858人の解析を表9-3に示す。

血友病Aの登録者は小児期全般にわたっていたが、学童期以降に比較的多かった。新規登録者に対して継続登録者は8倍以上と、他の疾患と比べて多かった。症状は関節痛が多く、第Ⅷ因子が1%未満の重症例が38人と比較的小なかつたためか、血尿の頻度は低かった。

血管性紫斑病の登録者は、4~12歳に多く、対象児を平成10年以降、「発病後2か月を経過したものに限る」としたためか、合併症有りの割合が比較的多かった。

遺伝性球状赤血球症、遺伝性非球状性溶血性貧血、自己免疫性溶血性貧血等に関して、Hb 10g/dl未満の貧血患児は半数以下であった。

表9-1、血友病等血液疾患、  
Blood Diseases Including Haemophiliae

(合計5028人)、(新規診断1143人、

継続3503人、転入32人、無記入350人)  
 (男子2923人、女子1986人、無記入119人)  
 (国の小慢事業5026人、県単独事業2人)

岩手県117人、宮城県100人、秋田県55人、  
 茨城県135人、群馬県13人、千葉県115人、  
 東京都521人、神奈川県192人、富山県44人、  
 石川県9人、福井県42人、山梨県59人、  
 岐阜県58人、静岡県237人、三重県68人、  
 京都府126人、大阪府500人、奈良県174人、  
 和歌山県59人、岡山県86人、広島県195人、  
 山口県106人、徳島県55人、香川県97人、  
 愛媛県163人、高知県38人、佐賀県20人、  
 熊本県71人、大分県62人、宮崎県142人、  
 鹿児島県68人、沖縄県94人、札幌市185人、  
 千葉市49人、名古屋市154人、神戸市27人、  
 広島市34人、北九州市72人、宇都宮市26人、  
 新潟市26人、富山市10人、金沢市13人、  
 岐阜市16人、浜松市39人、豊田市5人、  
 堺市89人、和歌山市41人、岡山市47人、  
 福山市51人、高知市44人、長崎市42人、  
 熊本市90人、大分市46人、鹿児島市101人の54  
 都府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	2	0.0
伝染性単核症	B27.9	170	3.4
レツレツ病	C96.0	70	1.4
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	38	0.8
真性多血症	D45	1	0.0
骨髄増殖性疾患	D47.1	2	0.0
良性単クローン性免疫グロブリン異常症	D47.2B	2	0.0
血小板血病	D47.3	12	0.2
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
悪性貧血	D51.0	5	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	11	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	9	0.2
グルコースリン酸イメラーゼ欠損症	D55.2B	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	5	0.1
2,3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	D55.2H	1	0.0
サラセミア	D56.9等	21	0.4
(以下、再掲)			

βサラセミア	D56.1	4	0.1
遺伝性高ヘモグロビンF症	D56.4	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	1	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	378	7.5
(Hb、7g/dl未満:30人、7~9.9g/dl:84人、 10g/dl以上:212人、不明:52人)			
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	10	0.2
異常ヘモグロビン症	D58.2	8	0.2
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.0
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	60	1.2
(Hb、7g/dl未満:11人、7~9.9g/dl:17人、 10g/dl以上:24人、不明:8人)			
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	50	1.0
(Hb、7g/dl未満:14人、7~9.9g/dl:4人、 10g/dl以上:20人、不明:12人)			
溶血性尿毒症症候群	D59.3	181	3.6
(Hb、7g/dl未満:22人、7~9.9g/dl:37人、 10g/dl以上:85人、不明:37人)			
(BUN、20mg/dl未満:60人、20~49mg/dl:34人、 50mg/dl以上:37人、不明:50人)			
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	1	0.0
発作性夜間ヘモグロビンD59.5	D59.5	2	0.0
発作性寒冷ヘモグロビンD59.6	D59.6	2	0.0
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	5	0.1
赤芽球ろう	D60.9	69	1.4
先天性低形成性貧血	D61.0	7	0.1
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	5	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	2	0.0
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	9	0.2
血管内凝固症候群	D65	1	0.0
血友病A	D66	642	12.8
(詳細は表9-2参照)			
血友病B	D67	144	2.9
(第IX因子、1%未満:5人、1~5%未満:70人、 5%以上:27人、不明:42人)			
フォン・ウィルブランド病	D68.0	142	2.8
第XI因子欠乏症	D68.1	2	0.0
その他の遺伝性凝固因子欠乏症	D68.2等	48	1.0
(以下、再掲)			
第I因子欠乏症	D68.2A	10	0.2
第II因子欠乏症	D68.2B	1	0.0
第V因子欠乏症	D68.2C	3	0.1

第Ⅶ因子欠乏症	D68. 2D	5	0. 1
第Ⅹ因子欠乏症	D68. 2E	1	0. 0
第ⅩⅢ因子欠乏症	D68. 2G	16	0. 3
本態性アトロンビニア	D68. 2H	2	0. 0
アンチロンビニンⅢ欠乏症	D68. 2I	2	0. 0
凝固因子異常症	D68. 9	9	0. 2
血管性紫斑病	D69. 0A	1858	37. 0
(詳細は表9-3参照)			
血小板機能異常症	D69. 1	54	1. 1
血小板減少性紫斑病	D69. 3	87	1. 7
血小板減少症	D69. 4	4	0. 1
先天性無巨核球性血小板減少症	D69. 4A	4	0. 1
免疫学的血小板減少症	D69. 4B	156	3. 1
脾機能亢進性血小板減少症	D69. 5	27	0. 5
周期性血小板減少症	D69. 6	10	0. 2
無顆粒球症	D70A	223	4. 4
周期性好中球減少症	D70B	26	0. 5
自己免疫性好中球減少症	D70C	1	0. 0
白血球機能異常症	D71	12	0. 2
慢性肉芽腫症	D71B	19	0. 4
白血球の遺伝性異常	D72. 0	7	0. 1
好酸球増加症	D72. 1	22	0. 4
脾機能亢進症	D73. 1	5	0. 1
ヘモグロビンM症	D74. 0	2	0. 0
骨髓線維症	D75. 8	3	0. 1
ヒストサイトーシスⅩ	D76. 0	145	2. 9
先天性無γグロブリン血症	D80. 0	7	0. 1
低α <sub>2</sub> マクログロブリン血症	D80. 1	39	0. 8
IgA(単独)欠損症	D80. 2	20	0. 4
IgG単独欠損症	D80. 3	2	0. 0
免疫グロブリン欠損症	D80. 8	23	0. 5
スミス型無α <sub>2</sub> マクログロブリン血症	D81. 2	1	0. 0
重症複合免疫不全症	D81. 9	11	0. 2
ウィスコット・アルトリッチ症候群	D82. 0	6	0. 1
DiGeorge症候群	D82. 1	7	0. 1
高IgE症候群	D82. 4	6	0. 1
短肢性こびと症を伴う免疫不全症	D82. 8	1	0. 0
細胞性免疫不全(症)	D83. 1	3	0. 1
分類不能型免疫不全症	D83. 9	7	0. 1
原発性補体異常症	D84. 1	4	0. 1
原発性免疫不全症	D84. 8A	9	0. 2
本態性高α <sub>2</sub> マクログロブリン血症	D89. 0B	1	0. 0

異α <sub>2</sub> マクログロブリン血症	D89. 2A	1	0. 0
ヘモグロシス	E83. 1	17	0. 3
C蛋白欠乏症	E88. 8I	3	0. 1
ataxia telangiectasia	G11. 3	5	0. 1
遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78. 0	3	0. 1
Banti症候群	K76. 6	17	0. 3
血栓性血小板減少性紫斑病	M31. 1	13	0. 3
新生児溶血性貧血	P55. 0	2	0. 0
Bloom症候群	Q82. 8	2	0. 0
急性リンパ性白血病	C91. 0	3	0. 1
(本来は悪性新生物に分類)			
総胆管嚢腫	D13. 5	1	0. 0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
楓糖尿症	E71. 0	1	0. 0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
鉄欠乏性貧血	D50	2	0. 0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		16	0. 3

#### 表9-2、血友病A

(合計642人)、(新規診断60人、  
継続513人、転入6人、無記入63人)  
(男子623人、女子8人、無記入11人)

#### 診断時の年齢

0歳20人、1歳25人、2歳24人、3歳21人、  
4歳30人、5歳30人、6歳29人、7歳34人、  
8歳21人、9歳27人、10歳34人、11歳35人、  
12歳38人、13歳35人、14歳23人、15歳24人、  
16歳38人、17歳35人、18歳38人、19歳32人、  
不明49人

#### 症状の有無

鼻出血、有:121人、無記入:499人、不明:22人  
関節痛、有:298人、無記入:324人、不明:20人  
血尿、有:37人、無記入:583人、不明:22人  
出血斑、有:240人、無記入:381人、不明:21人

#### 第Ⅷ因子

1%未満:38人、1~5%未満:293人、  
5%以上:116人、不明:195人

#### 合併症

無:325人、有:150人、不明:167人

#### 経過

治癒:1人、寛解:20人、改善:66人、



不変：413人、再燃：2人、悪化：2人、  
判定不能：6人、不明：132人

表9-3、血管性紫斑病

(合計1858人)、(新規診断459人、  
継続1118人、転入10人、無記入271人)  
(男子905人、女子910人、無記入43人)

診断時の年齢

0歳 3人、1歳 4人、2歳11人、3歳56人、  
4歳92人、5歳157人、6歳186人、7歳185人、  
8歳178人、9歳158人、10歳126人、11歳103人、  
12歳95人、13歳65人、14歳60人、15歳39人、  
16歳26人、17歳16人、18歳17人、19歳 8人、  
不明273人

症状の有無

鼻出血、有：29人、無記入：1716人、不明：113人  
関節痛、有：380人、無記入：1368人、不明：110人  
血尿、有：553人、無記入：1194人、不明：111人  
出血斑、有：731人、無記入：1017人、不明：110人

合併症

無：761人、有：537人、不明：560人

経過

治癒：14人、寛解：344人、改善：582人、  
不変：235人、再燃：97人、悪化：23人、  
判定不能：6人、不明：557人

10) 神経・筋疾患

「神経・筋疾患」の登録者782人(51都府県市の資料)に関する統計を表10-1に、「點頭てんかん」467人の解析を表10-2に示す。平成10年より追加された無痛無汗症での申請者は7人と少なかった。今後、申請者の増加が望まれる。

點頭てんかんの登録者は乳幼児に多かった。その多くは、けいれん、精神遅滞、運動障害があり、半数以上が合併症を伴っていた。しかし、発達・知能指数が70以上あり、「精神遅滞無し」も1割以上を占めていた。點頭てんかん患者家族に対して希望をもたせることも大切であろう。

表10-1、神経・筋疾患、

Neuromuscular Diseases

(合計782人)、(新規診断263人、  
継続403人、転入8人、無記入108人)  
(男子454人、女子298人、無記入30人)  
(国の小慢事業620人、県単独事業162人)

岩手県4人、宮城県15人、秋田県1人、  
茨城県28人、群馬県3人、千葉県20人、  
東京都165人、神奈川県18人、新潟県45人、  
富山県2人、石川県3人、福井県4人、  
山梨県3人、岐阜県5人、静岡県16人、  
愛知県8人、京都府25人、大阪府44人、  
奈良県42人、和歌山県4人、岡山県16人、  
広島県54人、山口県8人、徳島県9人、  
香川県3人、愛媛県5人、高知県1人、  
佐賀県1人、熊本県1人、大分県3人、  
宮崎県17人、鹿児島県2人、沖縄県16人、  
札幌市15人、千葉市4人、名古屋市5人、  
神戸市8人、広島市11人、宇都宮市16人、  
新潟市26人、富山市1人、浜松市2人、  
堺市42人、和歌山市1人、岡山市5人、  
福山市35人、高知市1人、長崎市3人、  
熊本市7人、大分市5人、鹿児島市4人の51都府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	26	3.3
レット症候群	F84.2	21	2.7
點頭てんかん	G40.4	467	59.7
無痛無汗症	G60.8	7	0.9
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.2等	116	14.8
筋細管性ミオパチー	G71.2A	2	0.3
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	5	0.6
ネリンミオパチー	G71.2C	5	0.6
セントラルコア病	G71.2E	2	0.3
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	9	1.2
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	92	11.8
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	56	7.2
分類不明の筋疾患	G71.9	4	0.5
結節性硬化症	Q85.1	81	10.4
慢性肺性心	I27.9	1	0.1

(本来は慢性心疾患に分類)

表10-2、點頭てんかん

(合計467人)、(新規診断169人、  
継続256人、転入7人、無記入35人)  
(男子278人、女子182人、無記入7人)

## 診断時の年齢

0歳110人、1歳72人、2歳42人、3歳39人、  
4歳27人、5歳18人、6歳15人、7歳22人、  
8歳14人、9歳11人、10歳以上19人、不明78人

## 症状の有無

小頭症、有:54人、無:233人、不明:180人  
けいれん、有:323人、無:60人、不明:84人  
自閉傾向、有:35人、無:291人、不明:141人  
意識障害発作有:129人、無:217人、不明:121人  
行動異常、有:44人、無:271人、不明:152人  
精神遅滞、有:318人、無:49人、不明:100人  
運動障害、有:239人、無:106人、不明:122人  
皮膚所見、有:22人、無:320人、不明:125人  
呼吸異常、有:36人、無:297人、不明:134人

## 発達・知能指数

20未満:26人、20~49:41人、50~69:30人、  
70以上:28人、不明:342人

## CTまたはMRI

実施:328人、未実施:21人、不明:118人

## 合併症

無:141人、有:161人、不明:165人

## 経過

治癒:1人、寛解:30人、改善:101人、  
不変:166人、再燃:9人、悪化:31人、  
判定不能:6人、不明:123人

## 11) 成長ホルモン治療用意見書(初回申請)

「成長ホルモン治療用意見書(初回)」の登録者1331人(46都府県市の資料)に関する統計を表11-1に、その中の「成長ホルモン分泌不全性低身長症」1208人の解析を表11-2に示す。成長ホルモン治療用意見書は記入項目が多く、またコンピュータソフトも自動計算を行う箇所が多い等、複雑に作成されているためか、集計可能な都府県市の資料が比較的限られていた。

成長ホルモン分泌不全性低身長症に関して、意見書に記載された成長率と、自動計算された補正成長率を比較すると、後者は大きい方にばらつきが大きかった。身長SDスコアは、自動計算による場合に比べて、医療意見書に記載された値は、小慢対象基準となる-2.5以下直前が多かった。

負荷試験による成長ホルモン頂値は、補正後の方が低かった。補正前後で値が変わる症例は多く、正確な補正が望まれる。

表11-1、成長ホルモン治療用意見書(初回申請)

(合計1331人)、  
(男子819人、女子501人、無記入11人)

岩手県25人、宮城県43人、茨城県43人、  
群馬県14人、千葉県44人、東京都111人、  
神奈川県19人、新潟県26人、富山県9人、  
岐阜県23人、静岡県75人、愛知県99人、  
三重県34人、京都府30人、大阪府158人、  
奈良県27人、和歌山県6人、岡山県37人、  
山口県60人、香川県25人、愛媛県28人、  
高知県9人、佐賀県12人、熊本県4人、  
大分県23人、宮崎県6人、鹿児島県4人、  
沖縄県52人、千葉市20人、名古屋市55人、  
広島市26人、北九州市21人、宇都宮市7人、  
新潟市4人、富山市8人、岐阜市10人、  
浜松市28人、豊田市6人、堺市25人、  
岡山市25人、福山市2人、高知市7人、  
長崎市15人、熊本市12人、大分市9人、  
鹿児島市5人の46都府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	1208	90.8
(詳細は表5-4、表11-2参照)			
ターナー症候群	Q96	46	3.5
軟骨異常栄養症	Q77.4	46	3.5
慢性腎不全	N18.9	11	0.8
その他の慢性腎疾患		11	0.8
その他		9	0.7

表11-2、成長ホルモン分泌不全性低身長症(初回申請)

約半年前の成長率 (cm/年)

1.0未満: 19人、1.0~1.9: 40人、  
2.0~2.9: 93人、3.0~3.9: 230人、  
4.0~4.9: 305人、5.0~5.9: 200人、  
6.0~6.9: 79人、7.0~7.9: 19人、  
8.0以上: 13人、不明: 210人

約半年前の補正成長率 (cm/年)

1.0未満: 21人、1.0~1.9: 30人、  
2.0~2.9: 67人、3.0~3.9: 123人、  
4.0~4.9: 184人、5.0~5.9: 124人、  
6.0~6.9: 58人、7.0~7.9: 23人、  
8.0以上: 24人、不明: 554人

約1年半前の成長率 (cm/年)

1.0未満: 14人、1.0~1.9: 22人、  
2.0~2.9: 47人、3.0~3.9: 186人、  
4.0~4.9: 291人、5.0~5.9: 236人、  
6.0~6.9: 87人、7.0~7.9: 42人、  
8.0以上: 27人、不明: 256人

約1年半前の補正成長率 (cm/年)

1.0未満: 11人、1.0~1.9: 14人、  
2.0~2.9: 21人、3.0~3.9: 88人、  
4.0~4.9: 157人、5.0~5.9: 125人、  
6.0~6.9: 61人、7.0~7.9: 30人、  
8.0以上: 36人、不明: 665人

身長SDスコア

≤-5.0: 20人、-5.0<~≤-4.0: 49人、  
-4.0<~≤-3.5: 70人、-3.5<~≤-3.0: 200人、  
-3.0<~≤-2.5: 604人、-2.5<~≤-2.0: 41人、  
-2.0<~≤-1.5: 9人、-1.5<: 19人、  
不明: 196人

自動計算による身長SDスコア

≤-5.0: 27人、-5.0<~≤-4.0: 62人、  
-4.0<~≤-3.5: 94人、-3.5<~≤-3.0: 250人、  
-3.0<~≤-2.5: 546人、-2.5<~≤-2.0: 51人、  
-2.0<~≤-1.5: 29人、-1.5<: 43人、  
不明: 106人

骨年齢/暦年齢 (%)

≤60: 182人、60<~≤80: 429人、  
80<: 318人、不明: 279人

負荷試験による成長ホルモン頂値

アルギニン負荷 (補正前)

≤5ng/ml: 205人、5<~≤10ng/ml: 348人、  
10ng/ml<: 173人

アルギニン負荷 (補正後)

≤5ng/ml: 272人、5<~≤10ng/ml: 268人、

10ng/ml<: 85人、補正值不明: 101人

グルカゴン負荷 (補正前)

≤5ng/ml: 53人、5<~≤10ng/ml: 97人、  
10ng/ml<: 39人

グルカゴン負荷 (補正後)

≤5ng/ml: 81人、5<~≤10ng/ml: 70人、  
10ng/ml<: 19人、補正值不明: 19人

L-DOPA負荷 (補正前)

≤5ng/ml: 229人、5<~≤10ng/ml: 214人、  
10ng/ml<: 115人

L-DOPA負荷 (補正後)

≤5ng/ml: 261人、5<~≤10ng/ml: 169人、  
10ng/ml<: 51人、補正值不明: 77人

クロニジン負荷 (補正前)

≤5ng/ml: 119人、5<~≤10ng/ml: 169人、  
10ng/ml<: 61人

クロニジン負荷 (補正後)

≤5ng/ml: 157人、5<~≤10ng/ml: 118人、  
10ng/ml<: 34人、補正值不明: 40人

インスリン負荷 (補正前)

≤5ng/ml: 134人、5<~≤10ng/ml: 228人、  
10ng/ml<: 90人

インスリン負荷 (補正後)

≤5ng/ml: 186人、5<~≤10ng/ml: 156人、  
10ng/ml<: 40人、補正值不明: 70人

グルカゴン・プロプラノロール負荷 (補正前)

≤7.5ng/ml: 14人、7.5<~≤15ng/ml: 26人、  
15ng/ml<: 26人

グルカゴン・プロプラノロール負荷 (補正後)

≤7.5ng/ml: 24人、7.5<~≤15ng/ml: 22人、  
15ng/ml<: 14人、補正值不明: 6人

インスリン・プロプラノロール負荷 (補正前)

≤7.5ng/ml: 6人、7.5<~≤15ng/ml: 1人、  
15ng/ml<: 2人

インスリン・プロプラノロール負荷 (補正後)

≤7.5ng/ml: 4人、7.5<~≤15ng/ml: 3人、  
15ng/ml<: 0人、補正值不明: 2人

GRH負荷 (補正前)

≤7.5ng/ml: 24人、7.5<~≤15ng/ml: 37人、  
15ng/ml<: 74人

GRH負荷 (補正後)

≤7.5ng/ml: 29人、7.5<~≤15ng/ml: 33人、  
15ng/ml<: 49人、補正值不明: 24人

夜間平均血中成長ホルモン濃度 (補正前)

≤4.0ng/ml: 121人、4.0<~≤5.0ng/ml: 38人、

5.0ng/ml<:186人、不明:863人  
 夜間平均血中成長ホルモン濃度(補正後)  
 ≤4.0ng/ml:146人、4.0<~≤5.0ng/ml:33人、  
 5.0ng/ml<:130人、不明:899人

症候性低血糖

有:19人、無:1009人、不明:180人

出生胎位

頭位:876人、骨盤位:47人、帝切:109人、  
 その他:5人、不明:171人

新生児仮死

有:111人、無:917人、不明:180人

新生児黄疸の程度

軽:715人、中:195人、重:50人、不明:248人

新生児黄疸の遷延

有:102人、無:812人、不明:294人

脳の器質的疾患・画像診断の異常

有:78人、無:847人、不明:283人

12) 成長ホルモン治療用意見書(継続申請)

「成長ホルモン治療用意見書(継続)」の登録者6257人(41都府県市の資料)に関する統計を表12-1に、その中の「成長ホルモン分泌不全性低身長症」5894人の解析を表12-2に示す。

後者の登録者数は、「表5-4、成長ホルモン分泌不全性低身長症」の継続者6967人と比較して少なかった。1年間の治療効果無しは6人と極めて少なかったが、年間の補正成長率3.0cm未満は、約1年前からが110人、約半年前からが372人と多かった。

「慢性腎疾患」による継続申請者12人は、新規申請者22人と比べて少なかった。

表12-1、成長ホルモン治療用意見書(継続申請)

(合計6257人)、

(男子4119人、女子2085人、無記入53人)

岩手県142人、宮城県178人、茨城県75人、  
 千葉県198人、東京都784人、神奈川県68人、  
 新潟県95人、富山県138人、岐阜県269人、  
 静岡県380人、愛知県10人、三重県217人、  
 京都府150人、大阪府728人、奈良県160人、  
 和歌山県71人、岡山県135人、山口県194人、

徳島県33人、香川県198人、愛媛県199人、  
 高知県77人、熊本県106人、大分県58人、  
 沖縄県287人、千葉市81人、名古屋市369人、  
 北九州市143人、宇都宮市37人、新潟市55人、  
 富山市69人、岐阜市78人、浜松市96人、  
 豊田市2人、堺市122人、岡山市115人、  
 高知市43人、長崎市1人、熊本市10人、  
 大分市37人、鹿児島市49人の41都府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	5894	94.2
(詳細は表5-4、表12-2参照)			
ターナー症候群	Q96	194	3.1
軟骨異栄養症	Q77.4	108	1.7
慢性腎不全	N18.9	6	0.1
その他の慢性腎疾患		6	0.1
その他		49	0.8

表12-2、成長ホルモン分泌不全性低身長症(継続申請)

1年間の治療効果

有:4999人、有と思う:480人、判定不能:80人、  
 無と思う:5人、無:1人、不明:329人

GH治療と関係ある有害事象

無:5520人、有:52人、不明:322人

GH治療中のその他の有害事象

無:5418人、有:127人、不明:349人

約1年前からの補正成長率(cm/年)

1.0未満:15人、1.0~1.9:29人、  
 2.0~2.9:66人、3.0~3.9:383人、  
 4.0~4.9:630人、5.0~5.9:1000人、  
 6.0~6.9:1112人、7.0~7.9:762人、  
 8.0~8.9:457人、9.0~9.9:216人、  
 10.0~10.9:103人、11.0以上:98人、  
 不明:1023人

約半年前からの補正成長率(cm/年)

1.0未満:56人、1.0~1.9:96人、  
 2.0~2.9:220人、3.0~3.9:358人、  
 4.0~4.9:615人、5.0~5.9:785人、  
 6.0~6.9:820人、7.0~7.9:695人、  
 8.0~8.9:462人、9.0~9.9:272人、  
 10.0~10.9:172人、11.0以上:180人、  
 不明:1163人

## 小児悪性新生物の疫学に関する研究

### 一 小児慢性特定疾患新登録システムの疫学解析における有用性と問題点一

（分担研究：小児慢性特定疾患等の疫学に関する研究-悪性新生物の疫学）

研究協力者：中澤眞平 山梨医科大学小児科教授  
共同研究者：犬飼岳史、雨宮 伸 同 助手、助教授

研究要旨：平成10年度に、1都2府28県22市で新システムによって小児慢性特定疾患にコンピューター登録された小児悪性新生物症例を対象に、各データの疫学的検討における妥当性を検討した。高い登録率に基づき全国レベルでの精度の高い疫学調査が可能となったが、不適切な診断名や項目の未記載／誤記も多く、さらなるシステムの改訂と充実が望まれる。

#### A. 研究目的

平成10年度から小児慢性特定疾患新登録システムの運用が開始され、これまでに多数の症例が登録された。そこで、小児悪性新生物の疫学調査における新登録システムに基づくデータの有用性と問題点を検討する。

継続7048例、転入78例、無記入930例の合計9523例であった。新規診断のうち疾患名が登録された1459例の内訳は、白血病及び類縁疾患が513例33.2%、脳腫瘍が313例21.5%、神経芽細胞腫が167例11.4%、悪性リンパ腫が101例6.9%などであり、その比率は国内外の報告とほぼ同様の傾向であった。

#### B. 研究方法

平成10年度に、事業を行う80自治体のうち1都2府28県22市の計53自治体で新システムによって登録された小児悪性新生物9523件の中で特に新規診断1467件を対象に、新システムによるデータを疫学的検討に利用する妥当性を検討した。

(2) 発症時期と経過。疾患名が登録された新規診断1459例で発症時期が登録された1350例のうち、平成9・10・11年の発症例が各120例・831例・125例の計1076例に対して、平成8年以前の発症例が274例20.3%あった。平成8年以前の発症例で経過の登録があった271例のうち、治癒が14例、寛解が160例、改善が25例、不変が17例、再燃が14例、悪化が5例、判定不能・その他が36例であった。

#### C. 研究結果

(1) 登録症例の概要。新規診断1467例、

### (3) 主な疾患別の検討。

(i) 白血病。急性リンパ性白血病と登録された 319 例のうち 214 例で FAB 分類の登録があり、未登録は 105 例 32.9 %であった。急性リンパ性白血病 5 例以上の登録があった 24 自治体のうち、FAB 分類登録率が 80%以上の自治体が半数であったのに対して、20%未満が 4 自治体あり、うち 2 自治体では全く登録されていなかった。また L1 の 1 例は Pox・Est 染色陽性と登録されており M1 の誤登録と考えられた。一方、急性骨髄性白血病の登録 81 例中 55 例で FAB 分類の登録があり、未登録は 26 例 32.1 %であった。うち、Pox・Est 染色陰性で L1 と記載された 1 例は誤登録と考えられた。急性非リンパ性白血病と登録された 4 例のうち、FAB 分類 L1・L2 が各 1 例ずつあり急性リンパ性白血病の誤登録と考えられた。急性白血病と登録された 24 例のうち、記載された FAB 分類から 10 例が急性リンパ性白血病、2 例が急性骨髄性白血病と考えられた。また白血病と登録された 20 例のうち、記載された FAB 分類から 2 例が急性リンパ性白血病、2 例が急性骨髄性白血病と考えられた。この他、急性前骨髄性白血病と登録されたものが 3 例、急性骨髄単球性白血病が 1 例、急性単球性白血病が 6 例あった。さらに、急性芽球性白血病と登録された 6 例は全例が FAB 分類 M7 と登録されており急性巨核芽球性白血病の誤りと考えられた。以上から、最終的に 332 例が急性リンパ性白血病、111 例が急性骨髄性白血病と考えられ、最終的な病型が不詳の登録例は 29 例 5.7%であった。

(ii) 脳腫瘍。313 例のうち 158 例 50.5%

が単に脳腫瘍あるいは頭蓋内腫瘍と登録され、部位／組織型が不明であった。

(iii) 神経芽細胞腫。167 例の登録のうち、マス・スクリーニングに関して無記入と登録されたものが 43 例、未登録が 4 例あり合計 47 例 28.1%でマス・スクリーニングについて評価不能であった。評価可能 120 例のうち、マス・スクリーニングで発見が 75 例 62.5%、マス・スクリーニング以外で発見された 45 例中、マス・スクリーニング無受験が 21 例 17.5%であった。マス・スクリーニング以外で発見されたマス・スクリーニング受験例は 19 例 15.8%あったが、このうち発症時年齢が登録された 17 例中 8 例が 5-11 ヶ月の乳児期発症であり、6 例が HVA・VMA とともに高値と登録されていることから、マス・スクリーニング発見例が一部誤って登録されている可能性が示唆された。

(iv) 悪性リンパ腫。101 例中 86 例 85.1%が単に悪性リンパ腫と登録され、ホジキン・非ホジキン・バーツキット等の病型が不明であった。

### D. 考察

小児悪性新生物の疫学調査は、予防医学の面からも不可欠である。現行の全国登録では、登録率が 60%程度と推定され人口動態に基づいた検討が不可能であったが、今回用いた小児慢性特定疾患意見書は、登録率はほぼ 100 %と推測され、疫学調査に最適であると期待される。実際、今回の新規診断例の疾患別頻度において、脳腫瘍が 21.5%を占め、1992 年度の小児がん全国登録での 8.9%よりも有意に高値であり、米

国 NIH 集計での 17.6%に近い数字であった。小児がん全国登録は、小児科・小児外科を中心に行われ脳外科を受診することが多い脳腫瘍の発症が過小評価されていると推定され、今回の結果は小児慢性特定疾患意見書に基づく疫学的調査の有用性を示唆するものである。

しかし、罹患率の算出にあたっては各年度毎の新規診断症例が対象となるが、今回の登録例では幾つか問題点があった。まず、9523 件の登録のうち、新規診断・継続・転入の無記入が 930 件 9.8%を占めた点である。この中には単純計算で 160 例近い新規診断例が含まれている可能性があり、今回の新規診断 1459 件に対して無視できない件数である。次に、発症時期が登録された新規診断 1350 例のうち、平成 8 年以前の発症例が 274 例約 20%含まれていた点である。発症から診断あるいは加療までに時間を要する症例も確かに存在すると思われるが、その経過が治癒・寛解と登録された症例が 164 例あり、そのなかには一旦継続登録が打ち切られた後に再度登録された症例が多数含まれると考えられる。また、再燃・悪化が 19 例あり、これらも一旦継続登録が打ち切られた後に新規登録された可能性が考えられる。正確な罹患率の算出にあたり、これら再登録例の影響は無視できない点であり、新規診断と誤って入力されても過去に登録があれば「中断後再登録」として新規診断例から切り離すようなシステムが望まれる。

疫学的検討の基本データとしては正確さが要求されるが、この点に関して登録症例の多い白血病で詳細に検討した。急性リン

パ性白血病診断症例について FAB 分類が登録されていたのは 70%弱であった。未登録の理由として医療機関が意見書に記入しない場合も想定されるが、今回の検討では FAB 分類登録率が 20%未満の自治体が幾つかあり、なかには登録 24 例すべてに FAB 分類がない自治体も存在することから、記入されているにもかかわらずコンピューター入力時に登録されない場合も相当数存在すると考えられた。一方、Pox・Est 染色結果の登録とあわせると FAB 分類が誤登録と考えられる症例も存在したが、ごく少数であった。急性骨髄性白血病として直接登録されたのは 81 例であったが、他に急性前骨髄性白血病・急性骨髄単球性白血病・急性単球性白血病に登録された症例が 12 例あった。また、急性巨核芽球性白血病あるいは急性骨髄性白血病の FAB 分類 M7 と登録されるべきところ、類似する ICD 疾患名である急性芽球性白血病と登録されたものが 6 例あり、この点に関し登録コンピューターソフトの改訂が望まれる。さらに、1991 年に新たに FAB 分類 M0 が加わったが、現在のコンピューター・ソフトには入っていないため早急に追加する必要がある。一方、急性白血病あるいは白血病という曖昧な疾患名で登録された症例が 44 例 8.6%あったが、FAB 分類が 16 例で登録され適切な病型への再分類が可能であった。従って、たとえ登録疾患名が不適切であっても、登録された FAB 分類及び Pox・Est 染色結果との整合性を加味することで、誤登録の発見や再分類が可能であり、FAB 分類及び Pox・Est 染色結果の登録は今後も必須であると考えられる。

さらに、疾患名について分類上曖昧な疾患名が、特に悪性リンパ腫や脳腫瘍で目立った。意見書の提出時までには生検や手術が行なえず病理診断が確定していない例があることは事実であるが、脳腫瘍では少なくとも発症部位の記載を義務付けるほかに、手術により病理診断が確定したら追加登録するようなシステムの確立が望まれる。

一方、神経芽細胞腫においては、マス・スクリーニングの意義について疫学的に検討する必要性が強調されており、意見書に基づく分析の成果が特に期待される。しかし、今回の検討では、マス・スクリーニングに関するデータが登録されていない症例が約 30%存在した。また登録された発症時年齢と HVA・VMA 結果から、マス・スクリーニングで発見されたにもかかわらず、マス・スクリーニング以外で発見されたマス・スクリーニング受験例に誤登録された可能性のある症例も認められた。従って、記入法の注意点を徹底し記入を義務付けるとともに、記入時に誤解を招かないように現在の登録票を改訂する必要もあると思われた。

運用面ではコンピューター登録業務の簡素化を計るためにも、今後の登録項目の整理は必須である。Pox・Est 染色結果や腫瘍マーカーの結果自体は、疫学的検討において重要な意味は持たないものの、登録された疾患名やマス・スクリーニングに関するデータとの整合性を確認するうえでは重要な意味を持ち、引き続き登録することが望ましいと考えられる。一方、染色体分析や DNA 診断の有無については、意見書の提出時までには結果が得られないことも多

く、疫学的見地からは登録する意義は低いと考えられる。また、画像診断の有無の項目も、意見書の認定審議上は欠かせないが、疫学的検討上の意義は低くコンピューター登録を続ける必要性は少ないと考えられる。

#### E. 結論

以上の今回の検討結果から、小児慢性特定疾患意見書が疫学調査に最適であり、今後各疾患の罹患率の地域格差の比較検討などを行うことで予防医学への応用も充分可能な資料であることが明らかになったが、運用上の問題点も明確にされた。これらをふまえて、意見書と登録コンピューター・ソフトの改訂、医療機関と登録業務を行う各自治体への意見書の記入法や登録方法の啓蒙、登録内容の確認や疾患名の追加登録のシステムの確立を計ることなどにより、さらに精度の高い疫学的検討が行なえるものと期待される。



平成 11 年度厚生科学研究「母子保健情報の登録・評価に関する研究」  
分担研究「小児慢性特定疾患の登録・管理・評価に関する研究」  
研究報告書

小児慢性特定疾患登録から見た神経芽（細胞）腫のフォローアップシステムに関する研究  
研究研究者 澤田 淳 京都府立医科大学小児科学教室教授  
共同研究者 家原知子、松本良文、細井 創（京都府立医科大学小児科学教室）

研究要旨

わが国では全ての小児悪性新生物（小児がん）が昭和 46 年に小児がん治療研究事業として、続いて 49 年 5 月からは小児慢性特定疾患として治療研究補助事業の対象として承認され、小児がん患者の診断・治療に関する医療費は全額補助されている。この事業が 29 年を経過し、今日では全ての小児がん患者が府県・政令都市に登録されている。この登録された申請意見書のまとめを国レベルで集計・解析することによってわが国の神経芽腫の発生頻度、診断時年齢・病期、長期予後など、疫学的データを明らかにするためのシステムを検討し、実施可能な実際的事項を示した。基本は正確なデータの収集が必須で、申請意見書の記載もれをなくすこと、初回申請時に不明で記載もれのある例では継続時にもれを埋める作業を審査委員会で行うことが必要である。さらに、予後調査のために毎年の継続申請に生死の確認、そして、死亡時の報告を義務づけることが必須である。そのために一層の地域行政と医療機関の密接な連携が重要である。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患登録票を利用して、日本の神経芽腫の発生数・診断時年齢・病期および予後調査のための実施可能な調査とフォローアップシステムを作成すること。さらに、地区別調査の比較を行う。

－わが国の神経芽腫の年間発生数と年齢別、病期別割合と長期予後を知るために－

B. 研究方法

対象：20 歳未満で入院・外来で医療を必要とするものに対してわが国で行われている治療研究事業として給付を受ける神経芽細胞腫患者。

登録票：小児慢性特定疾患（悪性新生物）医療意見書を用いる。

意見書に記載されている事項のほかに病期、組織診断について追加が必要である。

01 疾患区分 ICD 疾患名

悪性

新生物 FAB 分類：L , M 病期

これだけは神経芽細胞

腫に限らず

固形腫瘍には必須

組織診断 未実施 実施（腫瘍マーカーの下欄）

（すべての固形腫瘍に診断根拠が必要であるため）

医療意見書を作成した医療機関、医師名と連絡のための電話番号などを記載する項目があること。

システム（図 1）：

小慢の申請の順序を図 1 に番号で示した。患者は受診病院の事務で申請手続きの書類をもらい（1）、受診時に担当医師により作成された意見書（2）を担当行政機関（福祉事務所、市役所、区役所など）に提出し、小慢特定疾患の審査委員会（3）で、審査の結果、受理されると医療機関、患者（親）に連絡され（4）、特定疾患と認定さ

れ治療研究が開始されることになる。1年後には継続申請意見書が提出され継続の必要性の有無が評価される。新規と継続（治療・フォローアップ）の意見書は同じであるが、新規と継続の記載項目がある。

新規例では、意見書提出日時、生年月日（診断時年齢）、診断名（診断日）、病期、組織診断（未実施があると思われるが、継続申請の時に確認）。継続例では、新規の記載もれ項目を確認し記載を要求する。同じ検査のフォローは不要である。  
経過：現在の項目に「治療なし 治療中 治療終了」を加える。治療は終了しているが、観察期間として申請している例が多数あると思われるため。経過の項の死亡は必要だが、現実には死亡後には意見書が提出されないで、治癒か、死亡かはわからない。したがって、死亡時には死亡報告－死亡日時（経過期間の算出）、死亡原因（神経芽細胞腫の進行、他の原因によるかを知るため）の提出を義務化する。そのために行政機関と医療担当病院（意見書提出病院）との連携が密でなければならない。

また、地区の審査委員会が新規例の報告内容の評価を行い「もれ」のないことを確認することが最も重要である。不十分な意見書には補足することを要求する。継続例については新規の申請時にもれのある所見については報告を求めること、経過の項目で、治療中か、治療終了したか、観察中かの記載を求めること、さらに、治癒、改善（腫瘍在り、なし）、死亡、判定不能、その他の記載を求める。充実した意見書が必須であるため、診断名の確認に加えて各項目の記載の有無の確認する必要がある。もし、記載不十分な時には電話などで問い合わせることを審査委員会の業務とする。

地区集計は一覧表で作成し提出する事により、厚生省でまとめた全国集計も比較的容易で可能と思われる（5）。以上、意見書を記載する医療担当者をはじめ、いずれの担当部署にも作業量の負担にならず実施可能である。

### C. 考察

わが国では6か月乳児に神経芽腫マスキニングが実施され、年間150-160例（約1/6,000人乳児）が発見され、それらの予後は極めて良好で、5年生存率が98%とほとんどの例が治癒している。その結果、スクリーニング発見例を含むわが国の神経芽腫例の登録数が増加し、年間約250例が全国的な報告システムに登録されている。現在、わが国には神経芽腫例に対して小児悪性新生物全国登録（がんの子供を守る会－国立小児病院）、日本小児外科学会悪性腫瘍登録、神経芽腫マスキニング例登録集計（日本小児がん学会）、厚生省研究班関連（治療関連）：(i) 進行神経芽細胞腫 (ii) 乳児神経芽細胞 (iii) INRG (International Neuroblastoma Registration Group)、PBSCT研究会（治療）など、いろいろな目的での登録が行われているが、いずれも任意で参加することになっているために、どれだけの例が登録されているか分からない。これが外国から日本の小児がんの疫学的な報告の曖昧さを指摘される原因となっている。全例が登録されているか、否か、わからないのが現状である。さらに、治療成績の結果も各医療施設の成績や任意登録による集計結果しかわからず、全国レベルの報告はない。これらの点では、日本の神経芽腫の疫学は世界に取り残されている。現在、小慢制度が実施されてから29年が経過し、小児がん例の登録は習慣化し、overdiagnosisがあっても登録されていない例はないと思われる。overdiagnosisは新規、継続意見書のチェックで防ぐことができる。強制力がなくても現行の小慢登録により医療費の免除という点からもれることはなく最も正確な発生数を知ることができ、その内容の解析は、この研究目的に合致していると思われる。

登録から得られ最小限度の結果として日本全土の実数、年齢別発生数、病期別発生数、長期予後および地区による違いを知ることが出来る。このシステムの充実のためには、多くは事務的に項目の記載もれをなくすことで、審査委員会による指

摘でカバーできると思われる。

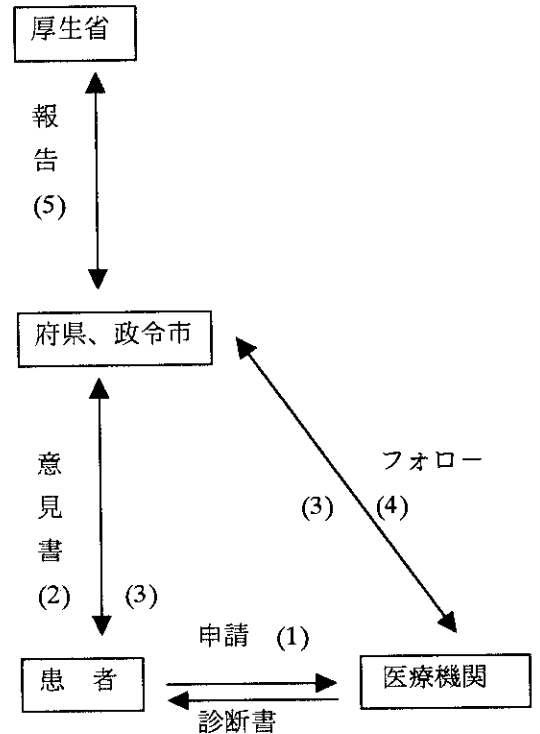
平成 10 年度小慢で神経芽腫が 37 都道府県・指定都市、中核都市から 922 例が登録されているが、261 例(28.3%) に意見書中に記載なし項目がある。新規か継続かでも同数で、男女についても 32 例に記載がない。これでは正確な集計結果は得られない。そのためには審査委員会の役割として、記載もれをなくすこと、と医療機関とのスムーズな連携をとることが重要である。

年間の新規例が 250 例と推定すると、東京を除く県では多くて 10 例、平均 5-6 例で、これらの意見書の記載を確認すれば、それらの継続申請には予後の記載だけで十分ということになる。10 年間観察するとしても、神経芽腫の申請書は 100 枚以下である。しかし、前年の登録例で継続されていない例についてのみ治癒、死亡の確認が必要となるが、大きな数にはならない。中央への報告も一覧表の作成だけで時間のかかる事ではないと思われる。審査委員会—いずれの地区でもある—の機能にも障害をおこすことなく実施が可能と思われる。

#### D. 結語

小児慢性特定疾患申請意見書を利用して神経芽腫の年間発生数（発生頻度）、診断時年齢・病期、予後を調査するためのシステムを示した。このシステムには申請意見書の記載もれをなくすことが最も大切で、そのために審査委員会の役割が重要である。

(図 1)



## 小児慢性腎疾患の登録・評価に関する問題点と有用性の解析

研究協力者 内山 聖 新潟大学医学部教授（小児科）

研究要旨：小児慢性特定疾患の全国規模の登録・管理制度について腎疾患を例に具体的な問題点と有用性を検討した。その結果、一部の疾患頻度に地域差がみられ、主に診療内容が関係している可能性が考えられた。さらにネフローゼ症候群の発症年齢の解析では、2～5歳に多く発症し、ピークは2～3歳で、従来の報告より1～2歳低い年齢分布であった。また、腎炎性ネフローゼ症候群は基礎疾患名での申請が望ましいと考えられた。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患の全国規模の登録・管理制度が始まり、全国的な疫学集計や縦断的解析による新たな成果が期待されている。一方、同一範疇の疾患群に臨床徴候だけで診断される疾患と特殊検査を必要とする疾患が含まれ、申請書の診断が施設の診療内容に委ねられる可能性も想定される。したがって、本研究は小児慢性腎疾患の登録・管理で得られた全国の成績について具体的に問題点や有用性を検討し、本制度のより有効な活用方法を明らかにすることを目的とした。

### B. 研究方法

#### 1. 地域差の妥当性の検討

小児慢性特定疾患事業に基づいて平成11年4月～12月に申請、登録された小児慢性腎疾患について、以下の群で出現率を比較、検討した。

##### 1) 全国群：

県単独事業も含め、すべてを集計した群。

##### 2) 国事業群：国の事業として行っている群（全国群から県単独事業の地域を除外した群）。

##### 3) 新潟県群：国の事業として行っている新潟県で新規に登録された40名の腎疾患児を対象とした群。

なお、新潟県群については、新潟県小児慢性特定疾患対策協議会議長である報告者（内山）が全例において申請書の内容を確認し、診断が適正であることを確認している。またIgA腎症など病理組織診断に基づく腎疾患については、当該施設で腎生検が実施可能かまで把握、確認している。

#### 2. 全国集計から得られた新たな知見の検討

発症年齢が明らかな1,805人のネフローゼ症候

群患者を対象として発症年齢を解析し、従来からの知見と比較した。

### C. 研究結果

#### 1) 主な腎疾患の頻度の比較

IgA腎症は腎生検による腎組織学的な診断名であり、一方、慢性糸球体腎炎（慢性腎炎）は臨床経過に基づく診断名である。

IgA腎症の頻度は全国群<国事業群<新潟県群であり、慢性腎炎の頻度はその逆であった。しかし、「IgA腎症+慢性腎炎」の頻度は三群ともほぼ同じであった。

	全国群	国事業群	新潟県群
IgA腎症	4.1	≐ 5.1	≪ 22.5%
慢性腎炎	26.6	≐ 21.0	≫ 7.1%
合計	30.7	≐ 26.2	≐ 29.6%
紫斑病性腎炎	7.4	≐ 8.7	≐ 7.5%

#### 2) 新潟県群の分析

IgA腎症および慢性腎炎の申請は全てが腎疾患児のための外来診療を行っている施設からのものであった。また、慢性腎炎の全例において腎生検が計画されていた。

慢性腎炎は学校検尿等で尿異常が発見されてから1年、あるいは急性糸球体腎炎発症後1年を経過した時点で診断される。しかし新潟県群においては、単に時間的経過だけで慢性腎炎として申請された症例は皆無であり、全例とも高度の尿異常が認められた。

#### 3) ネフローゼ症候群の疫学

発症年齢のピークは2～4歳であった（2歳256名、3歳232名、4歳190名）。また、5歳