

表 1 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」の登録者3861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ないかった。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は、種類は多かつたが、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、マスキ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イソ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つた。

軟骨異常栄養症患児の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、県単独自事業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406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、

疾患名	ICD10	人数(人)	%	予部宮市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都府県市の業計結果	代謝異常	再掲
総胆管囊腫	D13.5	14	0.4		代謝異常	E72.0G
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0		代謝異常	E72.1C
アミノ酸代謝異常	D81.3	1	0.0	(アミノ酸代謝異常で発見:16人、不明:9人)	代謝異常	E72.1D
ヒトシロタン欠乏症	D81.3	8	0.2		代謝異常	E72.2等
フェニルケトン尿症	E70.0	126	3.5		代謝異常	(以下、再掲)
高フェニルケトン尿症	E70.0B	19	0.5	(アミノ酸代謝異常で発見:91人、不明:35人)	代謝異常	E72.2A
悪性高フェニルケトン尿症	E70.1A	3	0.1	(アミノ酸代謝異常で発見:15人、不明:4人)	代謝異常	E72.2B
フェニルピラジノール尿症	E70.2等	9	0.3	(アミノ酸代謝異常で発見:2人、不明:1人)	代謝異常	E72.2C
7α-ヒドロキシコレステロール尿症	E70.2A	1	0.0	(以下、再掲)	代謝異常	E72.2D
高コレステロール血症	E70.2B	7	0.2		代謝異常	E72.2E
白皮症	E70.3B	16	0.4		代謝異常	E72.2F
糖原性脂肪尿症	E70.8C	2	0.1		代謝異常	加糖原性脂肪尿症
高コレステロール血症	E71.0	23	0.6		代謝異常	E72.2H
側鎖短鎖脂肪酸代謝異常	E71.1等	38	1.1		代謝異常	E72.3A
付着草酸血症	E71.1A	4	0.1		代謝異常	E72.3B
高コレステロール血症	E71.1B	1	0.0		代謝異常	E72.3C
高コレステロール血症	E71.1D	3	0.1		代謝異常	E72.3E
アロピラジノール尿症	E71.1F	10	0.3		代謝異常	E72.4
高コレステロール血症	E71.1H	19	0.5		代謝異常	E72.5A
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	24	0.7		代謝異常	E72.9
加糖原性脂肪尿症	E71.3C	3	0.1		代謝異常	E73.0
アミノ酸代謝異常	E72.0等	101	2.8		代謝異常	E73.9
家族性低コレステロール血症	E72.0A	1	0.0		代謝異常	E74.0A
シスチン症	E72.0C	5	0.2		代謝異常	E74.0B
眼瞼腫症候群	E72.0D	19	0.5		代謝異常	E74.0C
シスチン尿症	E72.0E	56	1.6		代謝異常	E74.0D
7α-ヒドロキシコレステロール尿症	E72.0F	18	0.5		代謝異常	E74.0E
糖原病I型	E74.0A	31	0.9		糖原病	E74.0K
糖原病II型	E74.0B	2	0.1		糖原病	7α-ヒドロキシコレステロール尿症
糖原病III型	E74.0C	11	0.3		糖原病	E74.1D
糖原病IV型	E74.0D	3	0.1		糖原病	E74.2A
糖原病V型	E74.0F	4	0.1		糖原病	E74.2B
糖原病VI型	E74.0G	2	0.1		糖原病	E74.2C
糖原病VII型	E74.0H	1	0.0		糖原病	E74.2D
糖原病VIII型	E74.0I	12	0.3		糖原病	ホモシスチン尿症
肝型糖原病	E74.0J	2	0.1		糖原病	アミノ酸代謝異常
糖原病	E74.0K	3	0.1		糖原病	フェニルピラジノール尿症
7α-ヒドロキシコレステロール尿症	E74.1D	7	0.2		糖原病	高コレステロール血症
糖原病	E74.2A	86	2.4		糖原病	高コレステロール血症
糖原病	E74.2B	4	0.1		糖原病	腎性アシドーシス
糖原病	E74.3	7	0.2		糖原病	乳糖不耐症
糖原病	E74.4A	8	0.2		糖原病	乳糖不耐症
糖原病	E74.4B	2	0.1		糖原病	乳糖不耐症
糖原病	E74.8A	3	0.1		糖原病	乳糖不耐症

腎性糖尿 E74.8B 14 0.4  
 シュウ酸尿症 E74.8C 3 0.1  
 Tay-Sachs病 E75.0B 5 0.1  
 GM2-ガンリサト-シズ E75.0C 1 0.0  
 ガンリサト-シズ E75.1C 1 0.0  
 スフィンゴリド-シズ E75.2等 51 1.4  
 (以下、再掲)  
 Gaucher病 E75.2D 28 0.8  
 Fabry病 E75.2E 5 0.1  
 果糖性ポリサト-シズ E75.2F 6 0.2  
 Krabbe病 E75.2G 2 0.1  
 Niemann-Pick病 E75.2J 3 0.1  
 Pelizaeus-Merzbacher病 E75.2K 5 0.2  
 ポリサト-シズ E75.2L 1 0.0  
 neuronal ceroid lipofuscinosis E75.4 4 0.1  
 ニルソロ-キエリサト-シズ蓄積症 E75.5A 3 0.1  
 その他のリト-シズ蓄積症 E75.5 2 0.1  
 Hurler症候群 E76.0A 4 0.1  
 Hunter-Scheie症候群 E76.0B 1 0.0  
 Hunter症候群 E76.1A 26 0.7  
 ムコ多糖症III型 E76.2A 1 0.0  
 ムコ多糖症IV型 E76.2B 2 0.1  
 ムコ多糖症VI型 E76.2D 1 0.0  
 ムコ多糖症 E76.3A 35 1.0  
 β-ガラクトシド-β-リクト-シズ欠損症 E76.3C 3 0.1  
 アリド-シズII型 E77.0A 4 0.1  
 アリド-シズI型 E77.1A 1 0.0  
 アリド-シズ E77.9 2 0.1  
 家族性高コレステロール血症E78.0A 191 5.4  
 (マスカリ-ニクで発見: 8人、不明:183人)  
 高リポ蛋白血症II型 E78.0B 12 0.3  
 (マスカリ-ニクで発見: 2人、不明: 10人)  
 高リポ蛋白血症IV型 E78.1 9 0.3  
 高リポ蛋白血症I型 E78.3B 2 0.1  
 先天性高脂質血症 E78.5 19 0.5  
 マスカリ-ニク蛋白欠乏症 E78.6A 4 0.1  
 家族性低β-リポ蛋白血症E78.6B 6 0.2  
 家族性リポ蛋白欠損症E78.6C 1 0.0  
 家族性高リポ蛋白血症E78.8 27 0.8  
 Lesch-Nyhan症候群 E79.1B 4 0.1  
 adenine phosphoribosyltransferase欠損症 E79.8A 8 0.2  
 E79.8A

ヒリジ-シズ欠損症E79.8E 1 0.0  
 骨髄性プロト-シズ欠損症E80.2B 1 0.0  
 急性間欠性ヒリジ-シズ欠損症E80.2D 1 0.0  
 シ-シズ欠損症候群 E80.4 7 0.0  
 Crigler-Najjar症候群E80.5 1 0.0  
 ヒリジ-シズ代謝異常 E80.6等 8 0.2  
 (以下、再掲)  
 テン-シズ欠損症候群E80.6A 3 0.1  
 ロ-シズ欠損症 E80.6B 4 0.1  
 銅代謝異常 E83.0等 124 3.5  
 (以下、再掲)  
 クルツ病 E83.0A 106 3.0  
 (マスカリ-ニクで発見: 3人、不明:103人)  
 kinky hair病 E83.0B 12 0.3  
 リン代謝異常 E83.3等 130 3.7  
 (以下、再掲)  
 家族性低磷酸血症 E83.3A 64 1.8  
 ヒリジ-シズ抵抗性くる病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-リクト-シズ抑制制物質欠損症E88.0A 1 0.0  
 無マスカリ-シズ血症 E88.0B 1 0.0  
 無マスカリ-シズ症 E88.0D 2 0.1  
 マスカリ-シズ蛋白C-II欠損症 E88.8D 1 0.0  
 マスカリ-シズ欠損症E88.8J 1 0.0  
 先天性マスカリ-シズ欠損症E88.8N 1 0.0  
 複合マスカリ-シズ欠損症E88.8P 7 0.2  
 6-ヒリジ-シズ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  
 リン病 G60.1 1 0.0  
 腎尿細管性リクト-シズ 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  
 軟骨異常症 Q77.4 366 10.3  
 (成長ホルモン治療用意見書  
 初回申請: 45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-シズ欠損症候群 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  
 マスカリ-シズ症候群 Q89.3 5 0.1

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

表2 知的障害の合併（患者数）

	あり	無記入・その他
フェニルケトン尿症	3	123
高フェニルアラニン血症		19
悪性高フェニルアラニン血症		3
メープルシロップ尿症	4	19
ホモシスチン尿症	5	20
ガラクトース血症	2	84
シスチン尿症	2	54
OTC 欠損症	1	23
糖原病 I 型	2	29
Gaucher 病	7	21
家族性高コレステロール血症	2	189
ウイルソン病	1	105
家族性低リン酸血症	1	63
ビタミン D 抵抗性くる病		60
腎尿細管性アシドーシス	7	43
先天性胆道閉鎖症	17	887
総胆管拡張症		352
軟骨異栄養症	14	352
骨形成不全症	7	149

表3 就学状況（患者数）

	通常学級	障害児学級	養護学校	無記入・その他
フェニルケトン尿症	55	1		70
高フェニルアラニン血症	9			10
悪性高フェニルアラニン血症	3			
メープルシロップ尿症	8		4	11
ホモシスチン尿症	11	1	3	10
ガラクトース血症	18	2	1	65
シスチン尿症	23		1	32
OTC 欠損症	14		1	9
糖原病 I 型	18		2	11
Gaucher 病	13		3	12
家族性高コレステロール血症	131			60
ウイルソン病	64		2	40
家族性低リン酸血症	25		1	38
ビタミン D 抵抗性くる病	24	1		35
腎尿細管性アシドーシス	19		1	30
先天性胆道閉鎖症	353	2	7 2 訪問	540
総胆管拡張症	154		1	197
軟骨異栄養症	160	2	12	192
骨形成不全症	42	1	9 1 訪問	103

## 血管性紫斑病（アレルギー性紫斑病）の登録に関する調査研究

研究協力者： 小宮山 淳 信州大学小児科教授  
共同研究者： 上條 岳彦 信州大学小児科助手

研究要旨：血管性紫斑病（アレルギー性紫斑病）は、平成10年2月分から対象基準が改正された。この基準改正に伴う登録状況の変化を調査、解析した。血友病等血液疾患に占める血管性紫斑病の割合は、全国的にはいまだに減少していなかったが、長野県においては基準改正前（平成9年度：35.5%）と比較して改正後には減少していた（平成10年度：21.9%）。血管性紫斑病の新規登録状況と紫斑病性腎炎の新規登録状況を各地域で調査したところ、地域によってはこの二項目の間に正の相関が認められず、これらの疾患の登録においてのなんらかの人為的なバイアスが示唆された。血管性紫斑病と紫斑病性腎炎の登録については対象基準の検討がさらに必要と思われる。

### A. 研究目的

平成9年12月、「小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患について」の一部改正が行われた。血管性紫斑病については対象基準が「発病後2ヶ月を経過したもの」と変更され、平成10年2月申請分から適応されることとなった。以後1年が経過し、今回の改正に伴う登録状況の変化を全国の広範な地域にわたって検討してみた。また紫斑病性腎炎は血管性紫斑病に合併する腎炎であり、紫斑病性腎炎の慢性腎疾患における登録状況と血管性紫斑病の血友病等血液疾患における登録状況の間との相関が予測され、これについて調査を行った。

### B. 研究方法

平成10年度における血管性紫斑病および紫斑病性腎炎の登録状況を地域毎に

調査し比較した。

調査対象地域は東京都、名古屋市、岩手県、宮城県、山梨県、千葉県、京都府、大阪府、広島県、山口県、香川県、鹿児島県、宮崎県、沖縄県、長野県を用いた。

調査期間は全国各地の集計については平成6年度と平成10年度、長野県については平成9年度と平成10年度とした。

血管性紫斑病の血友病等血液疾患の中で占める割合および紫斑病性腎炎の慢性腎疾患の中で占める割合を算出し、血管性紫斑病については基準改正前のデータとの比較検討および平成10年度の各地域間での登録状況の検討、紫斑病性腎炎については平成10年度の各地域間での登録状況の検討を行った。

### C. 研究結果

基準改正前と、改正後の登録状況につ

いては平成6年度：33.2%から平成10年度：37%と全国的には余り変化がみられなかったが、長野県については平成9年度：35.5%から平成10年度：21.9%と改正後には明らかに減少していた（表1）。平成10年度の長野県の登録者比率：21.9%は平成10年度の全国各地の集計結果：37%より明らかに少なかった。

血管性紫斑病の血友病等血液疾患の中で占める割合を各地域で検討してみた（図1-A）。地域間での差が大きく、地域によって対象基準の解釈に差がある可能性が示唆された。

次に血管性紫斑病の新規登録状況（図1-B）と紫斑病性腎炎の新規登録状況（図1-C）を各地域で調査したところ、地域によってはこの二項目の間に明らかな解離が認められた。山梨県、京都府、沖縄県では（血管性紫斑病の血友病等血液疾患の中で占める割合）÷（紫斑病性腎炎の腎疾患の中で占める割合）が7倍以上になっていた。

#### D. 考察

「小児慢性特定疾患治療研究事業」は慢

性疾患を対象とするものであり、今回の対象基準改正は妥当なものと思われる。遺憾ながら、その効果はいまだに十分な結果には至っていない。長野県においては研究協力者が判定委員に加わり対象基準の改正の啓発に留意している点が登録者比率の減少につながったと思われる。今後は血管性紫斑病の対象基準が変更となったことを各自治体の判定委員および主治医にさらに伝達していく必要がある。

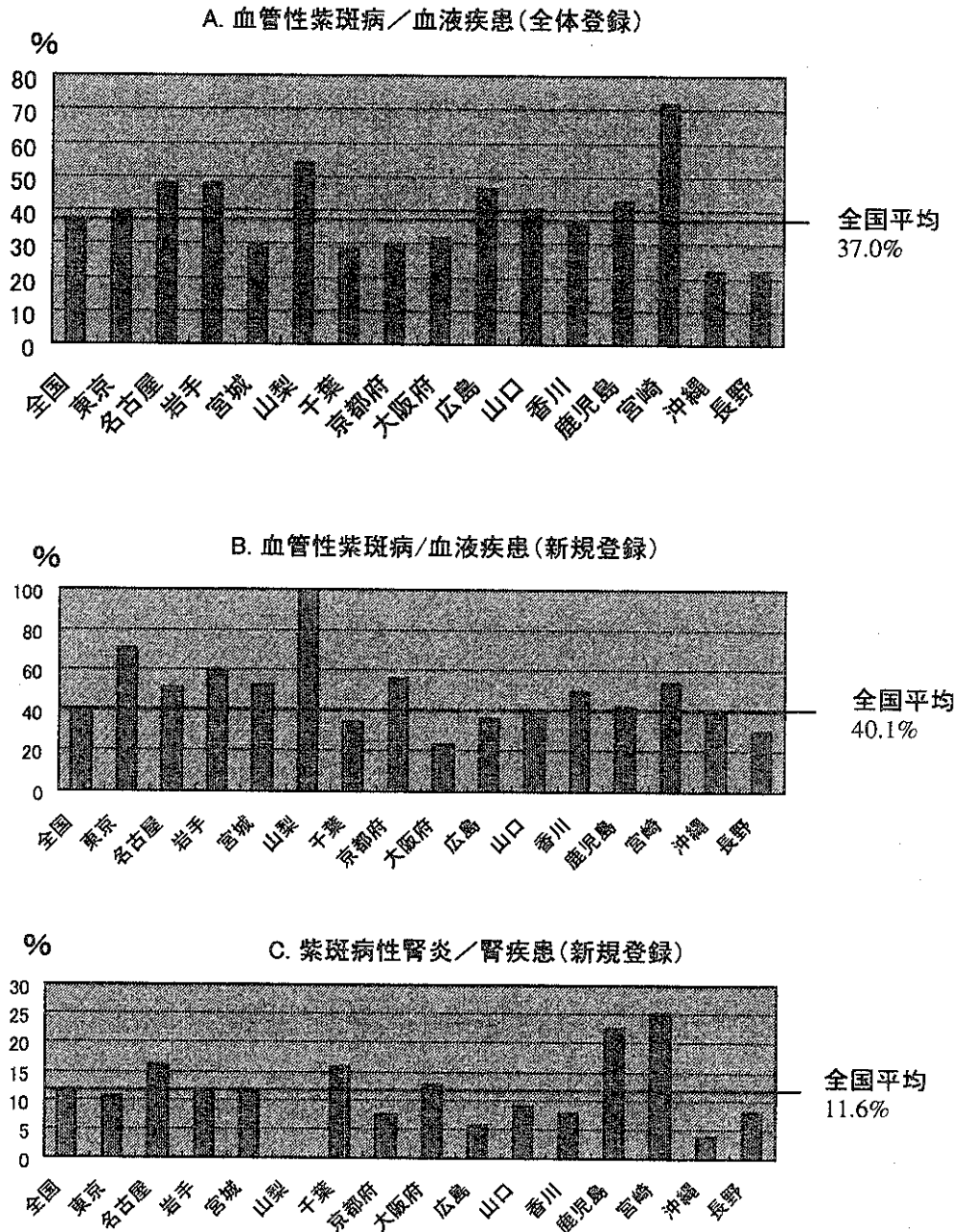
紫斑病性腎炎は血管性紫斑病に合併する腎炎であり、この慢性腎疾患における登録状況と血管性紫斑病の血友病等血液疾患における登録状況の間にはある程度の正の相関が認められるのではないかと推測された。しかしながら地域によってはこれらの登録者比率の間に明らかな解離が認められた。これは自治体によっては外来通院者の小児慢性特定疾患治療研究事業への登録を認めておらず、紫斑病腎炎が主な疾病である患者を血管性紫斑病として登録している可能性が推測された。血管性紫斑病および合併する紫斑病性腎炎の発症状況を正しく把握するためには現在のこれらの対象基準、登録法をさらに検討すべきであると思われた。

表1. 平成6年度と平成10年度の登録状況の変化

地域	期間	血友病等血液疾患 (A)	血管性紫斑病 (B)	B/A (%)
全国	平成6年度	14,482	4,813	33.2
	平成10年度	5,028	1,858	37.0
長野県	平成9年度	259	92	35.5
	平成10年度	187	41	21.9

単位：人数

図1 血管性紫斑病／紫斑病性腎炎の  
平成10年度における地域別登録状況



- A. 血友病等血液疾患平成10年度登録者に占める血管性紫斑病の比率
- B. 血友病等血液疾患平成10年度新規登録者に占める血管性紫斑病の比率
- C. 慢性腎疾患平成10年度新規登録者に占める紫斑病性腎炎の比率

## 小児慢性特定疾患（神経・筋疾患）の登録・評価に関する研究

研究協力者 飯沼 一字（東北大学医学部小児科）  
富樫 紀子（東北大学医学部小児科）

〔研究目的〕 平成10年度から、小児慢性特定疾患のコンピューターによる登録が始まり、全国規模で患者の集計が行われている。神経・筋疾患について、これらの集計結果をもとに本疾患の現状を調査し、疾患の特徴を明らかにするため本研究を行った。

〔研究対象〕 平成10年度までに全国で集計された本事業の対象になる6種の神経・筋疾患は782人であり、このうち、新規診断は263人であった。今回は新規診断患者について年齢、性などなどを検討した。疾患の内訳は亜急性硬化性全脳炎9人、レット症候群8人、点頭てんかん167人、無痛無汗症5人、先天性筋線維不均等症3人、ネマリンミオパチー3人、福山型先天性筋ジストロフィー4人、先天性遺伝性筋ジストロフィー22人、ミトコンドリア脳筋症は19人、結筋性硬化症18人、その他3人である。  
これらのうち、さらに頻度の高い点頭てんかんについて検討した。

〔結果〕 亜急性硬化性全脳炎は男6、女3人で年齢は5歳6か月から14歳11か月であった。レット症候群は全例女児で、年齢は1歳2か月から11歳2か月であった、無痛無汗症は男3、女2人で年齢は4歳6か月から14歳10か月であった。先天性筋疾患は32人のうち、男24人、女6人、不明2人であった。ミトコンドリア脳筋症は男11、女8人、年齢は0歳6か月から17歳6か月であった。結筋性硬化症は男11、女7人で、年齢は0歳0か月から16歳2か月であった。点頭てんかんは男105人、女64人で、年齢は1歳未満が87人、1歳～2歳未満が33人、2歳以上が49人であった。

〔考察〕 近年亜急性硬化性全脳炎は麻疹予防接種の普及により発症が減少しているといわれているが、平成10年度で新規登録患者が9人であることは、およその年間発症数を予想する上で参考になる。

無痛無汗症はわが国で65家族、72例が集計されているが<sup>1)</sup>、今回の登録は新規5人、継続を含めて7人のみであり、まだまだ登録されていないことが窺える。平成10年に本事業の対象になったばかりであり、今後登録数が増える可能性がある。まだ意見書が具体的に本疾患用には作成されていないので、早急に本疾患に見合うよう改める必要がある。著者らは図のように一部最小限の改訂により、無痛無汗症を想定した意見書案を提唱する。

点頭てんかんは新規診断が169人と多く、うち男105（62%）、女64（38%）であった。男女比が約6：4である。やや男児に多いという従来の報告に一致するが、わが国の多数例からの統計は検索した限りでは明確でない。われわれの施設での過去53例の内訳では男：女が43：57で（データ未発表）むしろ男女比が逆転している。今後の集計により、わが国での妥当な統計が出るであろう。点頭てんかん169例中2歳以上の新規診断が49例（29%）であるが、従来の発症年齢から考えると2歳以上と遅い診断が多いように思われる。しかし、小児慢性特定疾患への登録と患者本人の発症年齢とは必ずしも一致していないことも考えられる。

### 文献

1) 粟屋豊, 他: 無痛無汗症 (HSAN-IV型) の臨床遺伝学的研究—本邦72例の集計. 日児誌, 99: 143, 1995.



図 小児慢性特定疾患（神経・筋）医療意見書（改訂案）

第2号様式（第6関係）

（児童家庭課用）

小児慢性特定疾患(神経・筋疾患)医療意見書(平成 年度)						
受給者番号 ( )			新規(新規診断、転入)・継続			
患	氏名		男・女	生年月日	昭和 平成	年 月 日(満 歳)
者	住所	(電話番号) - -				
発病	昭・平	年 月 日頃	初診日	昭・平	年 月 日	
疾患	10 神経・筋疾患	疾患名	ICD ( )			
既往歴及び家族歴						
現在の症状：該当するものに○をつけ、必要な場合は自由記載する。						
「神経疾患」 小頭症：無・有（頭囲 cm）						
けいれん発作：無・有（ ） 自閉傾向：無・有（ ）						
意識障害発作：無・有（ ） 行動異常：無・有（ ）						
精神遅滞：無・有（軽、中、重） 運動障害：無・有（歩行可、座位可、寝たきり）						
皮膚所見：無・有（ ） 呼吸異常：無・有（ ）						
「筋疾患」 筋緊張低下：無・有（程度 ）						
診断の根拠となった主な検査等の結果（数値等を用いて具体的に記載）						
該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載してください。						
「神経疾患」 発達・知能指数（ 歳時、数値 ）						
脳波（ 歳時、所見 ）						
CTまたはMRI：未実施、実施（所見 ）						
麻疹抗体価：未実施、実施（血清 、髄液 ）（方法 ）						
「筋疾患」 発達指数：未実施、実施（数値 ）						
筋生検：未実施、実施（所見 ）						
筋電図：未実施、実施（所見 ）						
血清CK：未実施、実施（ IU/l）、血清乳酸：未実施、実施（ mg/dl）						
CTまたはMRI：未実施、実施（所見 ）						
その他の現在の主な所見等：合併症（無・有 ）						

現在の症状：該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載

「神経疾患」 小頭症：無、有（頭囲 cm）

けいれん発作：無、有（ ） 自閉傾向：無、有（ ）

意識障害：無、有（ ） 異常行動：無、有（自傷行為、多動 ）

精神遅滞：無、有（ ） 運動障害：無、有（歩行可、座位可、寝たきり ）

皮膚所見：無、有（白斑、発汗欠如、 ） 呼吸異常：無、有（ ）

体温調節異常：無、有（ ） 温痛覚の低下：無、有（ ） 骨折、脱臼：無、有（ ）

「筋疾患」 筋緊張低下：無、有（程度 ）

診断の根拠となった主な検査等の結果（継続の場合は現在の状況）について、数値等を用いて具体的に記載

該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載

「神経疾患」 発達・知能指数（ 歳時、数値 ）

脳波（ 歳時、所見 ）

CTまたはMRI：未実施、実施（所見 ）

麻疹抗体価：未実施、実施（血清 、髄液 ）（方法 ）

発汗テスト：未実施、実施（方法： 、所見 ）

「筋疾患」 発達指数：未実施、実施（数値 ）

筋生検：未実施、実施（所見 ）

筋電図：未実施、実施（所見 ）

血清CK：未実施、実施（ IU/l）、血清乳酸：未実施、実施（ mg/dl）

CTまたはMRI：未実施、実施（所見 ）

## 小児慢性特定疾患データベース化に関する基礎的研究

東京都のデータ提供への対応の状況

研究協力者：住友 眞佐美、東京都衛生局健康推進部母子保健課課長

研究要旨：小児慢性特定疾患対象児データのデータベース化について、個人情報保護の観点から検討を行った。実施主体であるそれぞれの自治体では、個人情報の保護には万全を期しており、自治体外へのデータ提供は慎重に行っている。データ提供に際しては、保護者の「同意する」意思確認はもちろんのこと、「同意しない」意志も表示できるようにすべきであると考えます。

見出し語：小児慢性特定疾患、データベース、東京都、個人情報保護、同意書

### A 研究目的

東京都では、小児慢性疾患に罹患している小児に対して、国の「小児慢性特定疾患治療研究事業」にもとづき医療費の助成を行っている。事業の概要は平成10年度の本研究報告書に示したが、今年度は患者データの提供について、個人情報保護の観点から検討を行った。

### B 東京都の認定状況

東京都での小児慢性疾患の平成10年度の疾患群ごとの認定状況は、表1のとおりである。新規、継続合わせた認定者数は20,805人で、前年度の認定状況と大きな差はない。

表1 小児慢性疾患の認定者数(単位:人)

疾患群	新規	継続	計
悪性新生物	248	1,442	1,690
慢性腎疾患	456	2,751	3,207
ぜんそく	4	7	11
慢性心疾患	767	5,636	6,403
内分泌疾患	362	2,059	2,421
膠原病	744	4,447	5,191
糖尿病	72	315	387
先天性代謝異常	59	514	573
慢性血液疾患	157	545	702
神経・筋疾患	119	101	220
	2,988	17,817	20,805

(平成10年度)

C 東京都の個人情報保護について

東京都では、個人情報の開示を求める権利並びに個人の権利利益を保護することを目的に、「東京都個人情報の保護に関する条例」を制定している。この中で、都が保有する個人情報について、「事務の範囲を超えて利用・提供してはならない。」と定めている。この規定にかかわらず目的外利用・提供できるのは、①本人の同意があるとき、②法令等に定めがあるとき、③専ら学術研究、統計作成のために利用するとき、などとされている。

D 小児慢性疾患でのデータ提供について

東京都では、平成10年度から国へのデータ提供を行っている。その際、個人情報保護の観点から、本人（保護者）から同意が得られた者の分についてのみデータを提供している。

データ提供についての同意を得るにあたっては、保護者から「同意書」の提出を受けている。同意書の内容は別紙のとおりで、保護者がデータ提供の条件等について確認したうえで、「同意する」または「同意しない」の意思表示をする形式になっている。「同意しない」とした者や同意書を提出しない者についても、医療費の助成は行っている。

平成11年度までは、印刷の関係から新規申請と継続申請で同意書の書式が異なっている。新規申請では保護者が提出する「申請書」と「同意書」が同じ用紙になっており（別紙1）、全員から同意書の提出を受けている。一方、継続申請では「申請書」と「同意書」が別の用紙になっており（別紙2）、同意書が提出されないために、保護者の意志が確認できず、「非同意」扱いとなっているものも多い。新規申請と継続申請それぞれでの同意の割合を、表2に示す。

表2 データ提供への同意の割合（平成10年6月～11年5月）

	認定数	同意	非同意
総数	20,718	16,672(80.5%)	4,046(19.5%)
新規 *1	2,915	2,475(84.5%)	440(15.1%)
継続 *2	17,803	14,197(79.7%)	3,606(20.3%)

\*1 新規申請（申請書と同意書が同一文書）

\*2 継続申請（申請書と同意書が別文書）

## E 考察

疾病の長期予後や頻度等を正確に把握したり、患児の長期フォローを的確に行うために、小児慢性特定疾患児のデータをデータベース化することは有用である。しかし、行政機関に提出された個人情報、それぞれの自治体の個人情報保護に関する規定で厳格に管理されるべきものであり、実施主体である自治体（都道府県等）から他の機関に提出するには慎重な対応が求められている。

都では、データ提供にあたっては、都民のプライバシー保護の観点から、保護者からの同意が得られた者のデータのみ提供している。その際、「同意する」、「同意しない」の意思表示ができるようにしているが、「データ提供に同意しなければ医療費助成を行わない」という条件をつけて、半強制的に同意を求めたり、同意が得られない者のデータを提供するなど、一例ももらさずデータを提供しようと無理をすると、制度全体に影響を及ぼし、全てのデータが提供できない可能性も否定できない。

自治体としては、できるだけ多くの申請者から得られるよう、十分な説明を行うことは当然であるが、申請書と同意書を同じ用紙にすることで同意を得られる割合を上げることが期待できるものと考えられる。

長期的に安定して調査研究を継続するためには、データ提供に納得している者のデータを、了解が得られた範囲でのみ使用するべきであると考ええる。

52

# 小児慢性疾患医療費助成申請書 兼 同意書

保健所等記入欄(事項を○で囲む)  
 (新規・更新・病変・その他)  
 ↓  
 受給者番号

患 者	フリガナ					男 ・ 女
	氏名	姓	名			
者	生 年 月 日	昭和・平成	年	月	日生	電 話 ( )
	住 所	<input type="text"/>	東京都	区郡 市島	丁目	番 号
保 險 証	種 類	政府・船員・日雇・組合・共済・国保 (退職被 保険者)				本人・家族
	記 号		番号		保 險 者 番 号	
病 名	1		2		3	
医 療 機 関	名 称					
	所在地					
申 請 者	フリガナ					男 ・ 女
	氏名	姓	名			
者	住 所	① 患者氏名と同じ		電 話	( )	
	住 所	<input type="text"/>	東京都	区郡 市島	丁目	番 号
						団地・荘 マンション

- 上記疾病の医療助成を受けたいので、意見書及び患者と申請者の住民票を添えて申請します。
- 私は、本申請書に添付した意見書の検査結果等を厚生省に送付され、治療研究の基礎資料として使用されることについて
  - 同意します
  - 同意しません

同意のお願いを2枚目の裏面に記載しておりますので、趣旨をご理解のうえ、番号を○印で囲んでください。  
 なお、同意の有無が医療費助成の認定・非認定に影響することはありません。

平成 年 月 日 申請者氏名

印

東京都知事 殿

申請受付 年 月 日	平成 年 月 日	経 由 保健所	保健所
---------------	----------	------------	-----

- (注) 1. 添付書類は申請日前3月以内に発行された ①意見書、②住民票(続柄の記載のあるもの)。  
 2. 本様式は2部複写とし、1部は衛生局健康推進部に送付する。

(別紙2)

厚生省への検査結果等のデータ提供についてのお願い

東京都では、児童の健全な育成を目標に掲げ、その一環として小児慢性疾患の医療費の負担軽減のための小児慢性疾患医療費助成制度をすすめています。また、国では全国から小児慢性疾患のデータを収集し、治療・研究の推進を図ることとしています。そのため、とも小児慢性疾患対策の向上のために、会の内容を基礎資料として厚生省へ提出したいと思います。つきましては、保護者の皆様に手指をご理解のうえ同意いただきますようよろしくお願いいたします。

なお厚生省に提出するデータは「疾患名、年齢、性別、発病時期、病状、診断の根拠となった検査等の結果、合併症、経過等」です。

また、意見書の使用に当たっては、プライバシーの保護に十分注意し、研究以外の目的には一切使用することはありません。

東京都衛生局健康推進部母子保健課

私は、小児慢性疾患医療費助成申請に当たり、提出した医療意見書が小児慢性疾患の治療研究のための基礎資料として使用されることに同意します。

東京都知事殿

平成 年 月 日

住 所 \_\_\_\_\_

患者氏名 \_\_\_\_\_

保護者署名 \_\_\_\_\_ 印

## 三重県の平成10、11年度小児慢性特定疾患治療研究事業

研究協力者：竹内義廣、三重県健康福祉部児童家庭課母子医療対策監

研究要旨：三重県の平成10年度小児慢性特定疾患審査では、医療意見書の追加記入を求めたのが、1452件中201件（14.5%）、不承認が18件（1.2%）であった。医療意見書のデータ入力については、診断名を含めて医療審査委員会が全てチェックしていたので、判断に迷うことはほとんどなかった。同意書の表現は、申請者が理解しやすいように修正案を作成した。平成10年度以降の医療費は、通院分・入院分共に確実に減少していた。成長ホルモン分泌不全性低身長症の平成10年度の認定状況は、新規申請・継続申請ともに明らかに件数が減少していた。

### A. 研究目的

平成10年度より小児慢性特定疾患の登録様式が全国的に統一された。そこで、この治療研究事業の今後のあり方の資料にするために、三重県の平成10～11年度の事業を分析した。

### B. 研究方法

三重県小児慢性特定疾患対策協議会の下部組織である「小児慢性特定疾患医療審査委員会」で平成10年4月以降に審査した医療意見書を解析し、データ収集上の問題点と医療費公費負担額との関連について検討した。

### C. 結果と考察

#### 1) 三重県の審査状況

平成10年度の三重県での小児慢性特定疾患審査状況を表1に示す。

審査委員会では医療意見書が治療研究の資料として利用されることを重視して、重要なデータや所見の記入漏れがあれば、全て医療意見書を差し戻して記入・再提出を求めてきた。ただし、この差し戻しは事業対象としての可否とは関係なく、事業対象として承認されたケースでもデータ収集のために追加記入を求めたものも多数あった。

データの記入漏れで追加記入を求めたのが、平成10年4月から平成11年3月までに審査した1452件中201件（14.5%）あった。追加記入の内容は表2に示すとおりであるが、いずれも指摘に基づいて追加記入の上再提出されており、これに対する医療機関からのクレームはこれまでのところなかった。また、不承認は18件（1.2%）あり、その理由については表3のとおりであった。

表 1、小児慢性特定疾患審査件数（1998年4月から1999年3月）

月	審査総件数	追加記入件数	不承認件数
4	29	7	0
5	53	5	3
6	43	1	2
7	47	13	2
8	38	17	0
9	50	10	0
10	27	4	2
11	31	6	0
12	23	2	1
1	42	3	0
2	292	41	1
3	779	92	7
計	1452	201(14.5%)	18(1.2%)

表 2、再提出を求めた追加記入内容

追加記入の必要な内容	件数
治療見込み期間	69件
検査データ	52件
発病日・初診日	14件
病名	12件
病状経過	12件
意見書の日付	11件
1ヶ月の治療点数(ぜんそく)	8件
治療内容	4件
遅延理由	4件
治療方針	2件
現症	2件
医師名	1件
住所・電話番号	1件
その他	9件
合 計	201件



表 3、審査不承認内容

内 容	件 数
・成長ホルモン使用例で基準に該当しないもの	10件
・対象年齢超過(抗利尿ホルモン分泌異常)	1件
・対象疾患以外の申請(先天性無ガンマグロブリン血症)	1件
・アレルギー性紫斑病で急性期のもの	1件
・川崎病で心血管系の合併症がないもの	1件
・入院期間不足(ネフローゼ症候群)	1件
・治療に続発する疾患(放射線治療後の汎下垂体機能低下症)	1件
合 計	16件

(不承認になったものの、再申請後承認されたケースがあるため審査結果と数字が異なる)

### 2) 医療意見書のデータ入力

医療意見書のデータ入力については、県庁担当課職員1名で約1500件の全例の入力作業を行った。入力項目については診断名を含めて医療審査委員会で全てチェックされており、記入漏れ項目も追加記・再提出を求めているので、担当職員が判断に迷ったり困難を感じることはほとんどなかった。追加記入内容は表2に示すように単純ミスによるものが大部分であり、医療内容を審査すべき医療審査委員会のエネルギーをデータ入力項目のチェックに振り向けるのは得策ではないという意見もあった。しかし、医療意見書の診断名を含め、入力データの精度を高めるのも医療審査委員会の役割であるという意見もあり、入力データの精度管理の方法については今後さらに検討が必要であると考えられた。

### 3) 同意書

医療意見書に記載されたデータを登録・管理することに伴い、治療研究利用に対する同意書の添付を求めることになったが、同意を拒否すれ等若干の問題が生じてきた。

三重県小児慢性特定疾患治療研究事業実施要領で、申請には同意書が必要書類として明記されているので、同意書が添付されていなければ保健所で申請を受理しないことになっていた。ところが、継続申請で同意書の提出を拒否される方が平成10年度に2件出てきたため、小児慢性特定疾患対策協議会で対応を協議した。

[同意書がないと事業の対象とすべきでないという意見]

- ① この事業は治療研究事業であるから、治療研究に協力していただけない方には、基本的にエントリーする資格はない。また、治療研究に協力していただけない場合でも、通常の保険診療の範囲内で医療の給付を受けられるのだから、この事業の申請を拒否しても治療の道が閉ざされるわけではないこと。

[同意書がなくても事業の対象とすべきであるという意見]

- ① 厚生省児童家庭局母子保健課では「同意書の提出がなく、治療研究のために医療意見書のデータを利用できない場合でも、国庫補助の対象とする。」という見解を表明していること。
- ② この問題に関して、東京都のように同意書の添付がなくても事業の対象としている地域があること。
- ③ 県の実施要領の（目的）の項で、「研究の推進」以外に「患者家庭の医療費の負担軽減に資すること」という記載があり、福祉施策の一環であることが明記されているので、治療研究に協力していただけなくても直ちに事業の目的に反しているとはいえないこと。
- ④ 2件とも継続申請例であり、初回申請時には同意書の提出を必要とせず、事業の対象として認定されていた。既に事業の対象となっていたケースで、他の要件が条件を満たしているにもかかわらず同意書の提出がないことだけを理由に申請を拒否した場合、申請者側から行政不服審査請求が出されても県としては対抗しきれないと予想されること。

以上の意見を総合的に判断して、三重県としては同意書の提出がなくても事業の対象として承認することになった。

ところが、同意書の提出なしでも事業の対象とすることを前提として、申請者側にデータの研究利用方法について説明を重ねたところ、2件とも最終的には同意書の提出を受けることになった。意見書データ利用の方法や入力方法について、保健所担当者から申請者への説明不足が主な原因である可能性が考えられた。

また、厚生省が示した同意書の説明文では、研究利用の内容が申請者に取って理解しにくいのではないかという意見も協議会で出され、同意書の表現について表4のような修正が提案された。

#### 4) 医療費公費負担額との関連

医療費の変化をみると、平成10年度以降の通院分・入院分共に医療費は確実に減少していた。1ヶ月分の平均で比較することにして、平成9年度を100%とすれば平成10年度の通院分が92.8%、入院分が94.2%、平成11年度の通院分が79.5%、入院分が92.3%となった(表5, 6)。医療審査委員会でデータ管理のために医療意見書の細かなチェックを行っており、不承認件数は少ないものの、追加記入・再提出件数はかなりの割合になっている。このことが主治医側への心理的な抑制になっているのはいかとも推測された。平成11年度の通院医療費公費負担分が大幅に減少しているのは、平成10年度の成長ホルモン分泌不全性低身長症の認定件数が減少したことが影響していると考えられた。

表 4、三重県小児慢性特定疾患対策協議会による同意書(案)

医療意見書の利用についての同意書	
平成    年    月    日	
三重県知事 様	住所 患者氏名 申請者氏名
私は、小児慢性特定疾患医療受診券交付申請にあたり、提出した(今後提出する)医療意見書が小児慢性特定疾患治療研究事業の基礎資料とされることに同意します。	
《同意のお願い》 小児慢性特定疾患治療研究事業は、特定の小児の慢性疾患の治療研究を推進するため、患者さんの治療にかかる医療費の自己負担分を公費で補助する制度です。 本申請に添付された(今後添付する)医療意見書は、この事業の対象となるかどうかの判定に用いられると同時に、記載された内容(疾病名、年齢、性別、検査結果など)が当該疾患の発生率や地域的な分布状況等の情報集計のための基礎資料として使用されます。申請にあたっては、このことに同意いただきますようお願いいたします。 なお、氏名や生年月日など個人が特定される情報は使用されず、プライバシーの保護には十分配慮し、他の目的に使用することは一切ありません。	
(.....) 部が修正箇所	

5) 成長ホルモン分泌不全性低身長症の認定状況

審査委員会での医療意見書審査が成長ホルモン分泌不全性低身長症の不適正な申請をチェックをする役割もあると思われるので、その認定状況を報告する。

平成10年度の不承認は10件だけであるが、表7に示すように新規申請・継続申請ともに明らかに件数が減少しており、合計件数で462件から263件(56.9%)に減少していた。

継続例の更新時期は、年度末にしているので、平成10年度の審査を厳正にしたことの医療費への影響は平成11年度に反映されるものと考えられる。平成11年4月～10月末までの実績をみると、前年度に比較して月平均で77.5%にまで低下していた(表8)。

表5、小児慢性特定疾患医療費(通院医療費公費請求分)

年度 診療月	9		10		11	
	件数	金額	件数	金額	件数	金額
4	911	24,825,958	922	23,416,572	751	18,043,716
5	919	22,634,227	865	22,581,875	761	18,881,463
6	889	23,455,309	883	23,514,191	860	19,893,886
7	981	24,303,200	978	23,784,182	920	20,449,184
8	1047	23,378,073	971	21,561,411	1017	21,123,599
9	907	23,966,467	888	22,291,416	869	20,071,647
10	967	25,301,685	885	22,693,414	886	20,512,697
11	887	27,710,707	868	20,361,669	877	20,236,320
12	1039	27,457,114	959	25,416,959		
1	994	26,129,618	1078	29,596,599		
2	965	25,409,093	937	20,730,745		
3	1032	25,715,200	1054	22,777,525		
合計	11538	300,286,651	11,288	278,726,558		
月平均	962	25,023,888	941	23,227,213	868(90.2%)	19,901,564(79.5%)

( )は平成9年度との比較

表6、小児慢性特定疾患医療費(入院医療費公費請求分)

年度 診療月	9		10		11	
	件数	金額	件数	金額	件数	金額
4	135	8,730,346	151	10,334,596	104	6,788,747
5	121	8,908,185	112	8,014,155	122	8,896,310
6	136	9,588,760	129	9,340,157	138	9,688,643
7	152	9,761,280	194	13,389,749	117	8,184,569
8	161	10,099,726	155	10,039,826	174	11,469,827
9	134	9,411,984	110	7,739,716	134	9,557,620
10	136	9,608,002	142	9,501,441	143	10,055,006
11	168	11,909,646	130	8,941,060	144	10,246,527
12	178	12,816,945	128	9,042,714		
1	178	11,675,302	122	8,786,140		
2	135	9,544,425	135	9,411,295		
3	140	9,597,425	148	10,031,005		
合計	1774	121,652,026	1656	114,571,854		
月平均	148	10,137,669	138	9,547,655	135(91.2%)	9,360,906(92.3%)

( )は平成9年度との比較