

多発性内分泌腺腫症	D44. 8	3	0. 0
下垂体腺腫	D35. 2	11	0. 0
卵巣腫瘍	D39. 1	45	0. 2
睪丸腫瘍	D40. 1	23	0. 1
甲状腺機能低下症	E03. 9等	3666	15. 2
(新生児スクリーニングで発見：2225人、 他で発見：161人、不明：1280人)			
(以下、再掲)			
クレチン症	E03. 1A	2576	10. 7
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03. 1B	8	0. 0
甲状腺機能亢進症	E05. 0	2453	10. 2
甲状腺中毒性ミハチ	E05. 9	34	0. 1
腺腫様甲状腺腫	E04. 8	46	0. 2
地方性甲状腺腫	E01. 2	2	0. 0
急性甲状腺炎	E06. 0	2	0. 0
亜急性甲状腺炎	E06. 1	5	0. 0
慢性甲状腺炎	E06. 3	810	3. 4
甲状腺炎	E06. 9	20	0. 1
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07. 8	3	0. 0
高インスリン血症	E16. 1	22	0. 1
特発性低血糖症	E16. 2	74	0. 3
グルカゴン分泌異常	E16. 3	1	0. 0
高カトリン血症	E16. 8	3	0. 0
インスリン分泌異常	E16. 9	31	0. 1
特発性副甲状腺機能低下症	E20. 0	144	0. 6
仮性副甲状腺機能低下症	E20. 1	82	0. 3
先天性副甲状腺欠損症	E20. 9	6	0. 0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21. 0	6	0. 0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21. 3	12	0. 0
下垂体性巨人症	E22. 0	25	0. 1
高プロラクチン血症	E22. 1	1	0. 0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22. 2	20	0. 1
思春期早発症	E22. 8	1770	7. 3
下垂体機能低下症	E23. 0A	249	1. 0
ゴナドトロピン欠乏症	E23. 0B	35	0. 1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23. 0C	15	0. 1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23. 0D	30	0. 1

成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23. 0E	10825	44. 9
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1937人、継続申請：7498人)			
プロラクチン欠乏症	E23. 0F	13	0. 1
詳細不明の下垂体機能低下	E23. 0	289	1. 2
下垂体性尿崩症	E23. 2	262	1. 1
フレリット症候群	E23. 6	4	0. 0
クッシング病	E24. 0	8	0. 0
異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群	E24. 3	1	0. 0
クッシング症候群	E24. 9A	30	0. 1
周期性ACTH症候群	E24. 9B	122	0. 5
21水酸化酵素欠損症	E25. 0A	38	0. 2
(新生児スクリーニングで発見：9人、 他で発見：9人、不明：20人)			
先天性副腎球状過形成	E25. 0B	14	0. 1
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25. 0C	1	0. 0
11β水酸化酵素欠損症	E25. 0D	2	0. 0
17α水酸化酵素欠損症	E25. 0E	3	0. 0
病型不明の先天性副腎過形成	E25. 0	716	3. 0
(新生児スクリーニングで発見：252人、 他で発見：211人、不明：253人)			
副腎性器症候群	E25. 9	107	0. 4
特発性アルドステロン症	E26. 0	1	0. 0
二次性アルドステロン症	E26. 1	1	0. 0
バーター症候群	E26. 8	54	0. 2
高アルドステロン症	E26. 9	6	0. 0
アジソン病	E27. 1	42	0. 2
副腎クリーゼ	E27. 2	1	0. 0
急性副腎皮質不全	E27. 4A	3	0. 0
アルドステロン分泌不全	E27. 4B	5	0. 0
偽性低アルドステロン症	E27. 4C	13	0. 1
高エストロゲン症	E28. 0	2	0. 0
多嚢胞性卵巣症候群	E28. 2	8	0. 0
原発性性腺機能低下症(女)	E28. 3	48	0. 2
原発性性腺機能低下症(男)	E29. 1	117	0. 5
(特発性) 思春期遅発症	E30. 0	62	0. 3
仮性思春期早発症	E30. 1A	27	0. 1

部分的思春期早発症	E30.8	1	0.0
加齢に伴う症候群	E34.0	1	0.0
異所性プロラクチン産生腫瘍	E34.2D	1	0.0
ラリオン型小人症	E34.3A	9	0.0
アンドロゲン不応症	E34.5	13	0.1
レニン分泌異常	E34.8B	8	0.0
全身性リポジストロフィー	E88.1	6	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	6	0.0
腎血管性高血圧	I15.0	53	0.2
腎性尿崩症	N25.1	91	0.4
卵巣形成不全	Q50.3	8	0.0
睾丸欠損症	Q55.0	5	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	26	0.1
半陰陽	Q56.0	32	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	22	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	5	0.0
仮性半陰陽	Q56.3	5	0.0
プラダー・ウィリアム症候群またはヌーナン症候群 (以下、再掲)	Q87.1	308	1.3
プラダー・ウィリアム症候群	Q87.1A	264	1.1
ヌーナン症候群	Q87.1B	35	0.1
ローレンス・ムーンス・ヒートル症候群	Q87.8A	14	0.1
副腎形成不全	Q89.1	34	0.1
副甲状腺形成不全	Q89.2B	1	0.0
ターナー症候群	Q96	619	2.6
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：73人、継続申請：299人)			
XXX	Q97.0	1	0.0
XY女性	Q97.3	9	0.0
XXX Y	Q98.1	1	0.0
XX男性	Q98.3	7	0.0
クラインフェルター症候群	Q98.4	34	0.1
軟骨異栄養症	Q77.4	1	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
先天性高脂質血症	E78.5	1	0.0
(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)		24	0.1

表5-2、内分泌疾患

Endocrine Diseases

(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

(国の小慢事業、新規診断9134人のみ)

(平成10年度4663人、平成11年度4471人)

(男子3837人、女子5208人、無記入89人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
甲状腺腺腫	D34	65	0.7
単純甲状腺腫	E04.0	81	0.9
副甲状腺腺腫	D35.1	3	0.0
副腎腫瘍	D35.0	16	0.2
(以下、再掲)			
副腎腺腫	D35.0A	2	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	2	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	11	0.1
異所性副腎皮質腫瘍	D44.1	1	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44.8	2	0.0
下垂体腺腫	D35.2	3	0.0
卵巣腫瘍	D39.1	26	0.3
睾丸腫瘍	D40.1	12	0.1
甲状腺機能低下症	E03.9等	1397	15.3
(詳細は表5-3等参照) (新生児スクリーニングで発見：893人、 他で発見：98人、不明：406人)			
(以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	926	10.1
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	1	0.0
甲状腺機能亢進症	E05.0	1328	14.5
甲状腺中毒性ミオパチー	E05.9	4	0.0
腺腫様甲状腺腫	E04.8	26	0.3
地方性甲状腺腫	E01.2	1	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	2	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	4	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	400	4.4
甲状腺炎	E06.9	14	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	1	0.0
高インスリン血症	E16.1	10	0.1
特発性低血糖症	E16.2	35	0.4
高カステリン血症	E16.8	2	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	15	0.2
特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	64	0.7
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	36	0.4
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	2	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	2	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	7	0.1

下垂体性巨人症	E22.0	9	0.1	性腺機能亢進症(女)	E28.8	1	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群				性腺機能亢進症(男)	E29.0	1	0.0
	E22.2	10	0.1	原発性性腺機能低下症(男)			
思春期早発症	E22.8	836	9.2		E29.1	80	0.9
下垂体機能低下症	E23.0A	107	1.2	(特発性)思春期遅発症	E30.0	37	0.4
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	23	0.3	仮性思春期早発症	E30.1A	7	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症				加ナイド症候群	E34.0	1	0.0
	E23.0C	6	0.1	ラロシ型小人症	E34.3A	9	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	11	0.1	アンドロゲン不応症	E34.5	7	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症				レニン分泌異常	E34.8B	2	0.0
	E23.0E	3376	37.0	全身性低カルシウム血症	E88.1	7	0.1
プロラクチン欠乏症	E23.0F	12	0.1	神経性食欲不振症	F50.0	4	0.0
詳細不明の下垂体機能低下				腎血管性高血圧	I15.0	24	0.3
	E23.0	12	0.1	腎性尿崩症	N25.1	27	0.3
下垂体性尿崩症	E23.2	127	1.4	卵巣形成不全	Q50.3	4	0.0
フレリット症候群	E23.6	1	0.0	睾丸欠損症	Q55.0	4	0.0
クッシング病	E24.0	3	0.0	睾丸形成不全	Q55.1	21	0.2
クッシング症候群	E24.9A	10	0.1	半陰陽	Q56.0	17	0.2
周期性ACTH症候群	E24.9B	63	0.7	男性仮性半陰陽	Q56.1	2	0.0
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	16	0.2	女性仮性半陰陽	Q56.2	4	0.0
(新生児スクリーニングで発見：7人、 他で発見：8人、不明：1人)				仮性半陰陽	Q56.3	3	0.0
先天性副腎低形成				プラダー・ウィリアム症候群またはヌーナン症候群 (以下、再掲)	Q87.1	115	1.3
	E25.0B	7	0.1	プラダー・ウィリアム症候群	Q87.1A	90	1.0
(新生児スクリーニングで発見：0人、 他で発見：1人、不明：6人)				ヌーナン症候群	Q87.1B	24	0.3
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	1	0.0	ローレンス・ムーニャー症候群	Q87.8A	5	0.1
病型不明の先天性副腎過形成				副腎形成不全	Q89.1	6	0.1
	E25.0	182	2.0	副甲状腺形成不全	Q89.2B	1	0.0
(詳細は表5-3等参照)				ターナー症候群	Q96	260	2.8
(新生児スクリーニングで発見：91人、 他で発見：48人、不明：43人)				XY女性	Q97.3	3	0.0
副腎性器症候群	E25.9	15	0.2	XX男性	Q98.3	1	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	1	0.0	クラインフェルター症候群	Q98.4	13	0.1
二次性アルドステロン症	E26.1	1	0.0	XX純粋型性腺形成不全症	Q99.1A	1	0.0
バーター症候群	E26.8	10	0.1	(以下の疾患は、本来は 先天性代謝異常に分類)			
アジソン病	E27.1	8	0.1	軟骨異常栄養症	Q77.4	1	0.0
副腎クリーゼ	E27.2	1	0.0	乳糖不耐症	E73.9	1	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	2	0.0	家族性高コレステロール血症	E78.0A	1	0.0
アルドステロン分泌不全	E27.4B	2	0.0	ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	1	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	10	0.1	不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.0
高エストロゲン症	E28.0	1	0.0				
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	2	0.0				
原発性性腺機能低下症(女)							
	E28.3	37	0.4				

②マスキング対象疾患の新規申請時の年齢

医療意見書に「新生児スクリーニングで発見」または「他で発見」と明記されたクレチン症と先天性副腎過形成に関して、新規申請時の年齢分布

を表5-3に示す。対象は表5-2と同じである。

スクリーニングで発見されながら、1歳以降に新規登録された患児は、それまで乳幼児医療費助成制度などを利用していたと考えられる。また先天性副腎過形成に関しては、0歳児の

「他で発見」は、外性器異常あるいは色素沈着があつて発見され、その後スクリーニングの結果で確認できた症例が多く含まれ、また全国的スクリーニングは昭和63年度からの実施であるので、それ以前に出生した症例は、12歳以上で「他で発見」になると考えられる。

表5-3、新生児マススクリーニングで発見の有無別、新規診断時の年齢
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

	年齢	0	1	2	3	4~5	6~11	12~19歳	不明	総数
クレチン症 E03.1A										
スクリーニングで発見 ^{注)}		481	82	78	71	53	66	24	38	893人(94.8%)
他で発見		14	6	11	6	1	7	3	1	49人(5.2%)
先天性副腎過形成 E25.0等										
スクリーニングで発見 ^{注)}		61	7	10	2	5	9	1	6	101人(63.9%)
他で発見		30	2	4	3	3	3	8	4	57人(36.1%)

注) スクリーニングで発見された症例には、クレチン症は、スクリーニングで発見された甲状腺機能低下症157人を、先天性副腎過形成は、スクリーニングで発見された副腎性器症候群3人を含む。

③肥満度

表5-2の中で頻度が高かった疾患順に、その肥満度の分布を表5-4に示す。肥満度50%以上の高度の肥満はPrader-Willi症候群に、肥満度-20%以下のやせ傾向は甲状腺機能亢進症

に比較的多かった。表中に示す多くの内分泌疾患では、肥満度±20%未満のほぼ正常範囲の症例が多いものの、どちらかというとな肥満度20%以上の肥満傾向を示す患児が多かった。

表5-4、主な内分泌疾患の新規診断時の肥満度 (H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)
(身長が70cm以上の場合のみ算出)

疾患名	ICD10	肥満度-20%以下	±20%未満	+20~30%未満	+30~50%未満	+50%以上	不明	総数
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	85	2311	374	257	151	198	3376人
甲状腺機能低下症	E03.9等	41	547	47	19	23	720	1397人
甲状腺機能亢進症	E05.0	80	837	37	24	5	345	1328人
思春期早発症	E22.8	9	605	71	59	23	69	836人
慢性甲状腺炎	E06.3	8	247	21	14	3	107	400人
ターナー症候群	Q96	3	121	33	46	26	31	260人
先天性副腎過形成	E25.0等	2	56	6	7	4	131	206人
下垂体性尿崩症	E23.2	9	60	7	5	5	41	127人
Prader-Willi症候群	Q87.1A	5	16	3	8	27	31	90人

6) 膠原病

「膠原病」に関する統計を表6-1～表6-3に示す。

①疾患別頻度

平成10年度「膠原病」の全登録者6,125人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表6-1に示す。東京都は平成10年度まで、川崎病を県単として小慢事業対象にしていたため、登録者数が極めて多かった。

平成10、11年度の県単を除く「膠原病」新規登録者2,061人の統計を表6-2に示す。通院の「川崎病」が含まれないため、その割合が表6-1と比べて少なく、そのため他の疾患の割合が比較的多かった。

表6-1、膠原病（H10年度全症例）
Collagen Diseases

(合計6,125人)、(新規診断988人、
継続3,115人、転入30人、無記入1,992人)
(男子2,906人、女子2,683人、無記入536人)
(国の小慢事業2,193人、県単独事業3,932人)

北海道67人、青森県56人、岩手県36人、
宮城県24人、秋田県20人、山形県32人、
福島県38人、茨城県48人、栃木県73人、
群馬県4人、埼玉県27人、千葉県40人、
東京都4099人、神奈川県60人、新潟県25人、
富山県16人、石川県0人、福井県18人、
山梨県21人、長野県76人、岐阜県34人、
静岡県54人、愛知県18人、三重県19人、
滋賀県35人、京都府26人、大阪府69人、
兵庫県12人、奈良県21人、和歌山県14人、
鳥取県13人、島根県23人、岡山県19人、
広島県36人、山口県25人、徳島県21人、
香川県15人、愛媛県37人、高知県12人、
福岡県44人、佐賀県4人、長崎県23人、
熊本県18人、大分県12人、宮崎県32人、
鹿児島県12人、沖縄県48人、
札幌市49人、仙台市14人、千葉市11人、
横浜市38人、川崎市0人、名古屋市23人、
京都市24人、大阪市32人、神戸市4人、
広島市6人、北九州市19人、福岡市13人、
秋田市2人、郡山市3人、宇都宮市196人、
新潟市10人、富山市10人、金沢市12人、

岐阜市13人、静岡市19人、浜松市9人、
豊田市0人、堺市22人、姫路市11人、
和歌山市12人、岡山市17人、福山市15人、
高知市0人、長崎市11人、熊本市18人、
大分市10人、宮崎市7人、鹿児島市19人、
80都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	67	1.1
リウマチ性心疾患	I09.9	3	0.0
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	20	0.3
慢性関節リウマチ	M06.9	3	0.0
若年性関節リウマチ	M08.2	1647	26.9
川崎病	M30.3	4348	71.0
シェーグレン症候群	M35.0	22	0.4
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	8	0.1
播種性好酸球性膠原病	M35.8	4	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.0

表6-2、膠原病、Collagen Diseases
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

(国の小慢事業、新規診断2061人のみ)
(平成10年度745人、平成11年度1316人)
(男子983人、女子1034人、無記入44人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	40	1.9
リウマチ性心疾患	I09.9	2	0.1
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	15	0.7
慢性関節リウマチ	M06.9	2	0.1
若年性関節リウマチ	M08.2	665	32.3
川崎病	M30.3	1306	63.4
シェーグレン症候群	M35.0	18	0.9
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	6	0.3
播種性好酸球性膠原病	M35.8	3	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		4	0.2

②新規申請時の症状の出現割合

表6-2の中の主な膠原病に関して、新規申請時の主な症状の出現割合を表6-3に示す。

川崎病は発熱、眼・皮膚症状、若年性関節リウマチとリウマチ熱は関節症状、発熱、シェー

グレン症候群は眼症状等、スチーブンス・ジョンソン症候群は皮膚・口腔内・眼症状、発熱が

みられる症例が多かったが、典型的な症状以外の症状もみられた。

表6-3、主な膠原病の新規診断時の症状（H10・11年度、県単を除く新規診断のみ）

（若年性関節リウマチ以外は、原則として1カ月以上の入院症例）

疾患名	ICD10	各症状を示した割合（有/有+無、不明を除く）					
		関 節 症 状	皮 膚 症 状	発 熱	レ イ ノ 症 状	眼 症 状	口 腔 内 症 状
川崎病	M30.3	47/1054	1186/1260	1215/1238	46/1076	1199/1261	1133/1230
若年性関節リウマチ	M08.2	568/645	210/625	417/622	21/608	46/606	27/603
リウマチ熱	I00	30/38	14/35	29/37	0/36	1/37	4/34
シェーグレン症候群	M35.0	7/16	8/17	8/16	1/17	11/18	8/16
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	1/14	14/15	13/15	0/14	13/15	13/14

7) 糖尿病

「糖尿病」に関する統計を表7-1～表7-4に示す。

①糖尿病の登録者

平成10年度「糖尿病」の全登録者3,983人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表7-1に、平成10、11年度の県単を除く「糖尿病」新規登録者1,765人の統計を表7-2に示す。表7-2は、継続症例を含まないため、表7-1と比べてIDDMの割合が少なく、NIDDMの割合が多かった。

表7-1、糖尿病（H10年度全症例）
Diabetes Mellitus

（合計3,983人）、（新規診断900人、
継続2,835人、転入42人、無記入206人）
（男子1,725人、女子2,196人、無記入62人）
（国の小慢事業3,937人、県単独事業46人）

北海道198人、青森県92人、岩手県60人、
宮城県82人、秋田県25人、山形県49人、
福島県108人、茨城県127人、栃木県71人、
群馬県14人、埼玉県53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、長野県79人、岐阜県48人、
静岡県102人、愛知県42人、三重県60人、
滋賀県42人、京都府37人、大阪府187人、
兵庫県23人、奈良県55人、和歌山県29人、
鳥取県23人、島根県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、
福岡県128人、佐賀県4人、長崎県63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、仙台市43人、千葉市46人、
横浜市3人、~~川崎市~~名古屋市63人、
京都市62人、大阪市79人、神戸市17人、
広島市8人、北九州市36人、福岡市25人、
秋田市14人、郡山市17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、静岡市11人、浜松市21人、
豊田市2人、堺市26人、姫路市24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、宮崎市20人、鹿児島市34人、
79都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
I D D M	E10.9	2916	73.2
N I D D M	E11.9	642	16.1
糖尿病性ケトアシドーシス	E14.1	2	0.0
糖尿病性腎症	E14.2	1	0.0
糖尿病性網膜症	E14.3B	2	0.1
糖尿病	E14.9	404	10.1
糖原病	E74.0L	3	0.1
(本来は先天性代謝異常に分類)			
若年性関節リウマチ	M08.2	8	0.2
(本来は膠原病に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		5	0.1

表7-2、糖尿病、Diabetes Mellitus
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

(国の小慢事業、新規診断1765人のみ)
(平成10年度899人、平成11年度866人)
(男子807人、女子941人、無記入17人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
I D D M	E10.9	1054	59.7
(詳細は表7-3参照)			
N I D D M	E11.9	479	27.1
(詳細は表7-4参照)			
糖尿病性ケトアシドーシス	E14.1	3	0.2
糖尿病性網膜症	E14.3B	2	0.1
全身型糖尿病	E14.7	1	0.1
糖尿病	E14.9	225	12.8
若年性関節リウマチ	M08.2	1	0.1
(本来は膠原病に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

②1型、2型別、糖尿病の症状と検査所見

表7-2の中のI D D M(1型糖尿病)、N I D D M(2型糖尿病)に関する、新規申請時の主な症状と検査所見の結果を、各々表7-3、表7-4に示す。乳幼児医療費助成制度を利用後に、新規登録している症例があるため、結果等が正常である場合もみられた。

1型糖尿病は、多尿多飲、体重減少、全身倦怠などの症状が、多くの症例にみられたが、肥満度はほぼ正常例が多かった。血糖やHbA1cの高値は多かったが、必ずしも全例ではなかった。ケトン尿は1/3以上の症例でみられたが、蛋

白尿や高クレアチニン値は少なかった。GOTや総コレステロールの高値を示す症例がみられた。

2型糖尿病は、多尿多飲や全身倦怠などの症状が比較的少なかったが、70%以上の症例が肥満度20%以上の肥満傾向を示していた。1型糖尿病と比較して、血糖値やHbA1c値は高くなく、ケトン尿も少なかった。しかし、血中インスリン値やGOTは、比較的高値を示す症例が多かった。

表7-3、I D D M
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)
(国の小慢事業、新規診断1054人のみ)
(平成10年度542人、平成11年度512人)
(男子450人、女子592人、無記入12人)

肥満度(%)

-20以下:90人、±20未満:668人、
+20~30未満:37人、+30~50未満:55人、
+50以上:32人、不明:172人

症状の有無

多尿多飲有:745人、無記入:296人、不明:13人
体重減少有:598人、無記入:439人、不明:17人
全身倦怠有:517人、無記入:519人、不明:18人
意識障害有:111人、無記入:924人、不明:19人
昏睡有:76人、無記入:958人、不明:20人

血糖値(随時および空腹時を含む、mg/dl)

100未満:25人、100~199:136人、
200~299:182人、300~399:145人、
400以上:439人、不明:127人

Insulin(μU/ml)

0~4:206人、5~19:117人、20~39:19人、
40以上:8人、不明:704人

HbA1c(%)

5.0未満:6人、5.0~:20人、6.0~:39人、
7.0~:60人、8.0~:80人、9.0~:80人、
10.0~:98人、11.0~:111人、12.0~:93人、
13.0~:94人、14.0以上:138人、不明:235人

ケトン尿

-または±:311人、+:103人、
++:116人、+++以上:401人、不明:123人

たんぱく尿

-または±:709人、+:88人、
++:35人、+++以上:2人、不明:220人

血清クレアチニン (mg/dl)
 1.3未満：807人、1.3～1.9：14人、
 2.0以上：11人、不明：222人
 GOT (IU/l)
 40未満：773人、40～99：55人、
 100以上：10人、不明：216人
 総コレステロール (mg/dl)
 220未満：518人、220～299：172人、
 300以上：54人、不明：310人

表7-4、NIDDM
 (H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)
 (国の小慢事業、新規診断479人のみ)
 (平成10年度227人、平成11年度252人)
 (男子246人、女子230人、無記入3人)

肥満度 (%)
 -20以下：7人、±20未満：114人、
 +20～30未満：53人、+30～50未満：102人、
 +50以上：164人、不明：39人

症状の有無
 多尿多飲有：160人、無記入：316人、不明：3人
 体重減少有：90人、無記入：384人、不明：5人
 全身倦怠有：103人、無記入：372人、不明：4人
 意識障害有：5人、無記入：469人、不明：5人
 昏睡有：4人、無記入：471人、不明：4人

血糖値 (随時および空腹時を含む、mg/dl)
 100未満：44人、100～199：170人
 200～299：147人、300～399：47人、
 400以上：29人、不明：42人

Insulin (μU/ml)
 0～4：26人、5～19：106人、20～39：63人、
 40以上：50人、不明：234人

HbA1c (%)
 5.0未満：24人、5.0～：47人、6.0～：67人、
 7.0～：39人、8.0～：36人、9.0～：43人、
 10.0～：34人、11.0～：38人、12.0～：27人、
 13.0～：24人、14.0以上：16人、不明：84人

ケトン尿
 -または±：356人、+：18人、
 ++：22人、+++以上：28人、不明：55人

たんぱく尿
 -または±：354人、+：40人、
 ++：10人、+++以上：1人、不明：74人

血清クレアチニン (mg/dl)

1.3未満：373人、1.3～1.9：3人、
 2.0以上：2人、不明：101人
 GOT (IU/l)
 40未満：246人、40～99：111人、
 100以上：54人、不明：68人
 総コレステロール (mg/dl)
 220未満：284人、220～299：103人、
 300以上：11人、不明：81人

8) 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」に関する統計を表8-1～表8-3に示す。

①疾患別頻度

平成10年度「先天性代謝異常」の全登録者5,037人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表8-1に示す。

先天性胆道閉鎖症26.4%、軟骨異栄養症10.1%、総胆管拡張症9.9%、骨形成不全症4.5%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。

一般的に先天性代謝異常と分類される疾患としては、頻度の高い順に、家族性高コレステロール血症5.5%、糖原病3.7%、フェニルケトン尿症3.5%、ウィルソン病3.1%、ガラクトース血症2.4%、ムコ多糖症1.9%、家族性低リン酸血症1.7%、ビタミンD抵抗性くる病1.6%、シスチン尿症1.4%、腎尿細管性アシドーシス1.4%、乳糖不耐症1.1%、また、尿素サイクル代謝異常2.1%、スフィンゴリピドーシス1.4%、側鎖アミノ酸代謝異常1.1%等であった。

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。

軟骨異栄養症509人のうち約41%が、成長ホルモン治療用意見書を提出していた。

平成10、11年度の県単を除く「先天性代謝異常」新規登録者1,847人の統計を表8-2に示す。平成11年度新たに申請された頻度の低い疾患(先天性パセ欠損症、亜硫酸酸化酵素欠損症、シチオン尿症、Scheie症候群、先天性ホリリン症など)がいくつか認められた。

表8-1、先天性代謝異常（H10年度全症例）
Inborn Errors of Metabolism

（合計5,037人）、（新規診断916人、
継続3,780人、転入45人、無記入296人）
（男子2,357人、女子2,586人、無記入94人）
（国の小慢事業5,029人、県単独事業8人）

北海道154人、青森県70人、岩手県119人、
宮城県117人、秋田県43人、山形県47人、
福島県113人、茨城県112人、栃木県61人、
群馬県4人、埼玉県62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、石川県2人、福井県43人、
山梨県45人、長野県126人、岐阜県103人、
静岡県144人、愛知県36人、三重県72人、
滋賀県69人、京都府73人、大阪府339人、
兵庫県31人、奈良県89人、和歌山県59人、
鳥取県27人、島根県42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、
福岡県149人、佐賀県5人、長崎県72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、仙台市70人、千葉市43人、
横浜市11人、川崎市57人、名古屋市101人、
京都市42人、大阪市140人、神戸市8人、
広島市12人、北九州市52人、福岡市9人、
秋田市26人、郡山市26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、静岡市36人、浜松市27人、
豊田市5人、堺市68人、姫路市14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、宮崎市16人、鹿児島市40人、
80都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
総胆管嚢腫	D13.5	21	0.4
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
アデニンデアミナーゼ欠損症	D81.3	1	0.0
先天性葉酸吸収不全症	E53.8	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	8	0.2
フェニルチン尿症	E70.0	174	3.5
（マスクリニグで発見:116人、不明:58人）			

高フェニルアラニン血症	E70.0B	29	0.6
（マスクリニグで発見:22人、不明:7人）			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	5	0.1
（マスクリニグで発見:3人、不明:2人）			
チロシン代謝異常	E70.2等	17	0.3
（以下、再掲）			
アルカプトン尿症	E70.2A	3	0.1
高チロシン血症	E70.2B	13	0.3
白皮症	E70.3B	21	0.4
キヌツリン酸尿症	E70.8C	2	0.1
高ヒドキシペプト尿症	E70.8D	1	0.0
ヒドロキシヌリン尿症	E70.8F	1	0.0
ホムイミトランスフェラーゼ	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	24	0.5
（マスクリニグで発見:15人、不明:9人）			
側鎖アミノ酸代謝異常	E71.1等	57	1.1
（以下、再掲）			
イソ吉草酸血症	E71.1A	6	0.1
高イロイシン血症	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	14	0.3
メチルマロン酸血症	E71.1H	32	0.6
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	40	0.8
カニチンハルミ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	143	2.8
（以下、再掲）			
家族性イソグリシノ尿症	E72.0A	2	0.0
シスチン症	E72.0C	7	0.1
眼脳腎症候群	E72.0D	29	0.6
シスチン尿症	E72.0E	73	1.4
ファンゴニ症候群	E72.0F	28	0.6
ハルトナップ病	E72.0G	3	0.0
ホモシチン尿症	E72.1C	36	0.7
（マスクリニグで発見:25人、不明:11人）			
メチルコニアデノシルトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	15	0.3
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	108	2.1
（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	6	0.1
高アンモニア血症	E72.2C	48	1.0
ホトリン血症	E72.2D	10	0.2
ホリチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E	33	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	GM1-ガングリオシド-シス E75. 1A	1	0. 0
カバミリン酸合成酵素欠損症	E72. 2H	3	0. 1	スフィンゴリポド-シス E75. 2等	73	1. 4
グルタル酸血症	E72. 3A	9	0. 2	(以下、再掲)		
3-メチルグルコン酸尿症	E72. 3C	3	0. 1	Gaucher病 E75. 2D	33	0. 7
先天性リジン尿症	E72. 3E	1	0. 0	Fabry病 E75. 2E	5	0. 1
高ホニチン血症	E72. 4	10	0. 2	異染性ロイコシトローフィー E75. 2F	12	0. 2
高グリシン血症	E72. 5A	16	0. 3	Krabbe病 E75. 2G	3	0. 1
高プロリン血症	E72. 5C	1	0. 0	Farber病 E75. 2H	2	0. 0
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	4	0. 1	多種スルファターゼ欠損症 E75. 2I	2	0. 0
乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	14	0. 3	Niemann-Pick病 E75. 2J	6	0. 1
乳糖不耐症	E73. 9	55	1. 1	Pelizaeus-Merzbacher病		
糖原病(以下、再掲)	E74. 0L等	185	3. 7	E75. 2K	8	0. 2
糖原病I型	E74. 0A	36	0. 7	ロイコシトローフィー E75. 2L	1	0. 0
糖原病II型	E74. 0B	3	0. 1	neuronal ceroid lipofuscinosis		
糖原病III型	E74. 0C	12	0. 2	E75. 4	6	0. 1
糖原病IV型	E74. 0D	4	0. 1	コレステロールエステル蓄積症 E75. 5A	5	0. 1
糖原病VI型	E74. 0F	6	0. 1	その他のリポド蓄積症 E75. 5	2	0. 1
糖原病VII型	E74. 0G	2	0. 0	ムコ多糖症 E76. 3A等	98	1. 9
糖原病IX型	E74. 0H	3	0. 1	(以下、再掲)		
糖原病VIII、X型	E74. 0I	16	0. 3	Hurler症候群 E76. 0A	5	0. 1
肝型糖原病	E74. 0J	2	0. 0	Hurler-Scheie症候群 E76. 0B	1	0. 0
筋糖原病	E74. 0K	3	0. 1	Hunter症候群 E76. 1A	34	0. 7
フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症	E74. 1D	8	0. 2	ムコ多糖症III型 E76. 2A	2	0. 0
ガラクトース代謝異常	E74. 2等	136	2. 7	ムコ多糖症IV型 E76. 2B	2	0. 0
(以下、再掲)				ムコ多糖症VIII型 E76. 2D	1	0. 0
ガラクトース血症	E74. 2A	121	2. 4	β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症		
(マスキリーニングで発見:76人、不明:45人)				E76. 3C	3	0. 1
ガラクトナーゼ欠損症	E74. 2B	1	0. 0	Δコリポド-シス E77. 9等	11	0. 2
グルコース-ガラクトース吸収不全症	E74. 3	10	0. 2	(以下、再掲)		
ピルビン酸代謝異常	E74. 2等	18	0. 4	Δコリポド-シスII型 E77. 0A	6	0. 1
(以下、再掲)				Δコリポド-シスIII型 E77. 0B	1	0. 0
ピルビン酸カルボキシルーゼ欠損症	E74. 4A	13	0. 3	Δコリポド-シスI型 E77. 1A	1	0. 0
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74. 4B	4	0. 1	α-マンノシダーゼ欠損症 E77. 1B	1	0. 0
アミラーゼ欠損症	E74. 8A	6	0. 1	高コレステロール血症 E78. 0等	295	5. 9
腎性糖尿	E74. 8B	15	0. 3	(マスキリーニングで発見:13人、不明:282人)		
シュウ酸尿症	E74. 8C	3	0. 1	(以下、再掲)		
ガングリオシド-シス	E75. 1C等	12	0. 2	家族性高コレステロール血症 E78. 0A	278	5. 5
(以下、再掲)				高リポ蛋白血症II型 E78. 0B	16	0. 3
Tay-Sachs病	E75. 0B	6	0. 1	高リポ蛋白血症IV型 E78. 1	17	0. 3
GM2-ガングリオシド-シス	E75. 0C	1	0. 0	高リポ蛋白血症I型 E78. 3B	2	0. 1
				先天性高脂質血症 E78. 5	27	0. 5
				アルファリポ蛋白欠乏症 E78. 6A	4	0. 1
				家族性低β-リポ蛋白血症		
				E78. 6B	6	0. 1
				家族性リポ蛋白欠損症 E78. 6C	1	0. 0

家族性高尿酸血症E78.8	36	0.7
Lesch-Nyhan症候群 E79.1B	6	0.1
adenine phosphoribosyltransferase欠損症 E79.8A	9	0.2
ピリミジンヌクレオチド欠損症 E79.8E	1	0.0
ホロフィリン症 E80.2G等 (以下、再掲)	2	0.0
骨髄性プロトホロフィリン症E80.2B	1	0.0
急性間欠性ホロフィリン症E80.2D	1	0.0
ジルベール症候群 E80.4	8	0.2
Crigler-Najjar症候群E80.5	1	0.0
ヒリルビン代謝異常 E80.6等 (以下、再掲)	13	0.3
デュビン-ジョンソン症候群E80.6A	7	0.1
ローター症候群 E80.6B	5	0.1
銅代謝異常 E83.0等 (以下、再掲)	178	3.5
ウィルソン病 E83.0A (マスキリーニングで発見: 4人、不明:153人)	157	3.1
kinky hair病 E83.0B	15	0.3
リン代謝異常 E83.3等 (以下、再掲)	174	3.5
家族性低磷酸血症 E83.3A	88	1.7
ビタミンD抵抗性くる病E83.3D	80	1.6
cystic fibrosis E84.9	21	0.4
先天性高尿酸血症 E87.2	20	0.4
遺伝性若年性痛風 M10.9	1	0.0
α1-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	2	0.0
無ハプトグロビン症 E88.0D	2	0.0
アデニンシテアミン欠産症 E88.8A	1	0.0
5α-リクター欠損症 E88.8B	3	0.1
アポ蛋白C-II欠損症 E88.8D	1	0.0
エンテロキナーゼ欠損症 E88.8F	1	0.0
ゲルチオンペルキナーゼ欠損症 E88.8J	2	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
複合カルボキシル欠損症E88.8P	7	0.1
6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症 E88.8S	2	0.0
分類不明の代謝異常 E88.9	7	0.2

ワスル病 G60.1	1	0.0
腎尿細管性アシトシス N25.8	72	1.4
先天性胆道閉鎖症 Q44.2	1326	26.4
総胆管拡張症 Q44.4	498	9.9
軟骨異常栄養症 Q77.4	509	10.1
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 70人、継続申請: 143人)		
骨形成不全症 Q78.0	225	4.5
大理石病 Q78.2	6	0.1
エーラス-ダングロス症候群 Q79.6	28	0.6
遺伝性脈管浮腫 Q82.0	5	0.1
色素性乾皮症 Q82.1	52	1.0
脳・肝・腎症候群 Q87.8D	1	0.0
カルカレシ症候群 Q89.3	9	0.2
線毛機能不全症候群 Q89.8	2	0.0
遺伝性血管神経性浮腫T78.3	2	0.0
21水酸化酵素欠損症 E25.0A (本来は内分泌疾患に分類)	1	0.0
パーター症候群 E26.8 (本来は内分泌疾患に分類)	1	0.0
無顆粒球症 D70A (本来は血友病等血液疾患に分類)	1	0.0
免疫グロブリン欠損症 D80.8 (本来は血友病等血液疾患に分類)	2	0.1
無歯症 K00 (本来は小慢対象外)	7	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)	27	0.5

表8-2、先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

(国の小慢事業、新規診断1847人のみ)
(平成10年度915人、平成11年度932人)
(男子872人、女子960人、無記入15人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
総胆管嚢腫	D13.5	9	0.5
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.1
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	2	0.1
フェニルケトン尿症 (マスキリーニングで発見:33人、不明:7人)	E70.0	40	2.2
高フェニルアラニン血症 (マスキリーニングで発見: 9人、不明:2人)	E70.0B	11	0.6

悪性高フェニルアラニン血症 E70. 1A (マスキリングで発見: 1人)	1	0.1	腎性アミノ酸尿症 E72. 9	2	0.1
フリン代謝異常 E70. 2 (以下、再掲)	6	0.3	乳糖分解酵素欠損症 E73. 0	8	0.4
アルカプトン尿症 E70. 2A	3	0.2	乳糖不耐症 E73. 9	25	1.4
高フリン血症 E70. 2B	3	0.2	糖原病(以下、再掲) E74. 0L等	48	2.6
白皮症 E70. 3B	9	0.5	糖原病I型 E74. 0A	7	0.4
ホムイミトランスフェラーゼ E70. 8G	1	0.1	糖原病II型 E74. 0B	1	0.1
楓糖尿症 E71. 0 (マスキリングで発見: 3人、不明: 1人)	4	0.2	糖原病III型 E74. 0C	4	0.2
側鎖アミノ酸代謝異常 E71. 1等 (以下、再掲)	31	1.7	糖原病IV型 E74. 0D	1	0.1
イリ吉草酸血症 E71. 1A	1	0.1	糖原病VI型 E74. 0F	2	0.1
高ロイシン血症 E71. 1D	1	0.1	糖原病VII型 E74. 0G	1	0.1
プロピオン酸血症 E71. 1F	5	0.3	糖原病VIII、X型 E74. 0I	9	0.5
メチルプロピオン酸血症 E71. 1H	23	1.2	肝型糖原病 E74. 0J	2	0.1
副腎白質ジストロフィー E71. 3A	13	0.7	筋糖原病 E74. 0K	1	0.1
先天性リパーゼ欠損症 E71. 3B	1	0.1	フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症 E74. 1D	3	0.2
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	0.2	ガラクトース代謝異常 E74. 2等 (以下、再掲)	46	2.5
アミノ酸転送異常 E72. 0等 (以下、再掲)	43	2.3	ガラクトース血症 E74. 2A (マスキリングで発見: 40人、不明: 5人)	45	2.4
家族性イノリリン尿症 E72. 0A	1	0.1	グルコース・ガラクトース吸収不全症 E74. 3	9	0.5
シスチン症 E72. 0C	1	0.1	ピルビン酸代謝異常 E74. 2等 (以下、再掲)	10	0.5
眼脳腎症候群 E72. 0D	10	0.5	ピルビン酸カルボキシルゼ欠損症 E74. 4A	5	0.3
シスチン尿症 E72. 0E	23	1.2	ピルビン酸キナーゼ欠損症 E74. 4B	5	0.3
ファンコニ症候群 E72. 0F	7	0.4	腎性糖尿 E74. 8B	5	0.3
亜硫酸酸化酵素欠損症 E72. 1A	1	0.1	シュウ酸尿症 E74. 8C	1	0.1
シタチオン尿症 E72. 1B	1	0.1	ガンガラクトース E75. 1C等 (以下、再掲)	4	0.2
ホモシチン尿症 E72. 1C (マスキリングで発見: 7人、不明: 1人)	8	0.4	Tay-Sachs病 E75. 0B	3	0.2
メチルニアデニルトランスフェラーゼ欠損症 E72. 1D	1	0.1	GM1-ガンガラクトース E75. 1A	1	0.1
尿素サイクル代謝異常 E72. 2等 (以下、再掲)	36	2.0	スフィンゴリポトース E75. 2	41	2.2
高アンモニア血症 E72. 2C	23	1.2	(以下、再掲)		
シトルリン血症 E72. 2D	3	0.2	Gaucher病 E75. 2D	16	0.9
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 E72. 2E	9	0.5	Fabry病 E75. 2E	6	0.3
カルバミルリン酸合成酵素欠損症 E72. 2H	1	0.1	異染性ロイコジストロフィー E75. 2F	5	0.3
ゲルル酸血症 E72. 3A	3	0.2	Krabbe病 E75. 2G	2	0.1
先天性リジン尿症 E72. 3E	2	0.1	多種スルファターゼ欠損症 E75. 2I	3	0.2
高ホニチン血症 E72. 4	1	0.1	Niemann-Pick病 E75. 2J	4	0.2
高グリシン血症 E72. 5A	7	0.4	Pelizaeus-Merzbacher病 E75. 2K	5	0.3
			neuronal ceroid lipofuscinosis E75. 4	2	0.1
			コレステロールエステル蓄積症 E75. 5A	2	0.1

ムコ多糖症	E76. 3A等	46	2. 5
(以下、再掲)			
Hurler症候群	E76. 0A	4	0. 2
Hurler-Scheie症候群	E76. 0B	1	0. 1
Scheie症候群	E76. 0C	1	0. 1
Hunter症候群	E76. 1A	17	0. 9
ムコ多糖症Ⅲ型	E76. 2A	4	0. 2
ムコ多糖症Ⅳ型	E76. 2B	1	0. 1
ムコ多糖症Ⅴ型	E77. 9等	7	0. 4
(以下、再掲)			
ムコ多糖症Ⅱ型	E77. 0A	3	0. 2
ムコ多糖症Ⅲ型	E77. 0B	3	0. 2
α-マンノシダーゼ欠損症	E77. 1B	1	0. 1
高コレステロール血症	E78. 0	137	7. 4
(マスキングで発見: 4人、不明: 129人)			
(以下、再掲)			
家族性高コレステロール血症	E78. 0A	133	7. 2
高脂蛋白血症Ⅱ型	E78. 0B	4	0. 2
高脂蛋白血症Ⅳ型	E78. 1	15	0. 8
先天性高脂質血症	E78. 5	7	0. 4
アルファ蛋白欠乏症	E78. 6A	2	0. 1
家族性低β-蛋白血症	E78. 6B	4	0. 2
家族性蛋白欠損症	E78. 6C	1	0. 1
家族性高脂蛋白血症	E78. 8	11	0. 6
Lesch-Nyhan症候群	E79. 1B	7	0. 4
adenine phosphoribosyltransferase欠損症	E79. 8A	1	0. 1
ホルフィン症	E80. 2G等	6	0. 3
(以下、再掲)			
骨髄性プロホルフィン症	E80. 2B	2	0. 1
急性間欠性ホルフィン症	E80. 2D	1	0. 1
先天性ホルフィン症	E80. 2F	2	0. 1
ビリルビン代謝異常	E80. 6等	9	0. 5
(以下、再掲)			
デュビン-ジョンソン症候群	E80. 6A	6	0. 3
ローター症候群	E80. 6B	3	0. 2
銅代謝異常	E83. 0等	61	3. 3
(以下、再掲)			
ウルク病	E83. 0A	56	3. 0
(マスキングで発見: 0人、不明: 56人)			
kinky hair病	E83. 0B	4	0. 2

リン代謝異常	E83. 3等	65	3. 5
(以下、再掲)			
家族性低磷酸血症	E83. 3A	33	1. 8
ビタミンD抵抗性くる病	E83. 3D	32	1. 7
cystic fibrosis	E84. 9	3	0. 2
先天性高尿酸血症	E87. 2	7	0. 4
遺伝性若年性痛風	M10. 9	2	0. 1
アミノ酸代謝異常	E88. 8A	1	0. 1
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症	E88. 8N	2	0. 1
複合カルボキシル欠損症	E88. 8P	2	0. 1
6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症	E88. 8S	2	0. 1
分類不明の代謝異常	E88. 9等	3	0. 2
ワイルド病	G60. 1	1	0. 1
腎尿細管性アシドーシス	N25. 8	22	1. 2
先天性胆道閉鎖症	Q44. 2	371	20. 1
総胆管拡張症	Q44. 4	265	14. 3
軟骨異栄養症	Q77. 4	205	11. 1
骨形成不全症	Q78. 0	94	5. 1
大理石病	Q78. 2	1	0. 1
エーラス・ダunos症候群	Q79. 6	14	0. 8
色素性乾皮症	Q82. 1	18	1. 0
マルファン症候群	Q87. 4	1	0. 1
(本来は小慢対象外)			
脳・肝・腎症候群	Q87. 8D	1	0. 1
加齢性視覚症候群	Q89. 3	4	0. 2
線毛機能不全症候群	Q89. 8	1	0. 1
無歯症	K00	1	0. 1
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		7	0. 4

②新規申請時の症状の出現割合

表8-2の中の主な先天性代謝異常に関して、新規申請時に主な症状を示した人数を表8-3に示す。

フェニルケトン尿症やガラクトース血症は、症状を示す症例はほとんどなかった。マスキングによる治療の効果のおかげである。他の多くの先天性代謝異常に関しては、各々特徴的な症状を示す症例が比較的多かった。

表8-3、主な先天性代謝異常の新規診断時の症状（H10・11年度、県単を除く新規診断のみ）

疾患名	ICD10	総数 (不明を含む)	各症状を示した人数（不明を除く）										
			知的障害	痙攣	成長障害	嘔吐	下痢	肝腫	特異顔貌	眼科異常	骨変形	尿路結石	
フェニルケトン尿症	E70.0	40人	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
シスチン尿症	E72.0E	23人	2	1	4	0	0	0	0	0	0	0	14
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	36人	6	13	6	11	2	5	2	0	2	0	0
糖原病	E74.0L等	48人	4	4	20	0	0	36	5	0	1	0	0
ガラクトース血症	E74.2A	45人	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0
スフィンゴリピドーシ	E75.2	41人	16	9	20	1	0	16	1	6	3	0	0
ムコ多糖症	E76.3A等	46人	23	3	24	0	1	24	37	8	33	0	0
ウルソン病	E83.0A	56人	2	0	0	1	1	18	0	6	0	0	0
家族性低リン酸血症	E83.3A	33人	0	1	12	1	0	1	1	1	24	1	1
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	32人	1	0	13	0	0	0	3	0	21	0	0
腎尿細管性アシドーシ	N25.8	22人	5	1	13	0	0	0	1	1	3	4	4

9) 血友病等血液疾患

「血友病等血液疾患」に関する統計を表9-1～表9-4に示す。

①疾患別頻度

平成10年度「血友病等血液疾患」の全登録者8,036人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表9-1に示す。

頻度の高い順に、血管性紫斑病38.5%、血友病A13.0%、遺伝性球状赤血球症7.4%、無顆粒球症4.3%、histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む) 4.0%、伝染性単核症3.9%、溶血性尿毒症症候群3.3%、von Willebrand病2.7%、血友病B2.6%、免疫学的血小板減少症2.4%、血小板減少性紫斑病1.4%、赤芽球ろう1.2%、遺伝性非球状性溶血性貧血1.1%、自己免疫性溶血性貧血1.0%であった。

組織球症のうち、histiocytosis X等class Iは「血友病等血液疾患」に分類され、class IIIは「悪性新生物」として集計可能であるが、血球貪食リンパ組織球症のclass IIは、治療法が確立されていない難治性疾患であるにもかかわらず、

小慢疾患として解析できない。血球貪食リンパ組織球症も小慢事業に対象疾患として認めるべきである。

血友病に関して、第Ⅷ、Ⅸ因子が1%未満の重症例は、各々46人、8人と比較的少なかった。

平成10、11年度の県単を除く「血友病等血液疾患」新規登録者3,770人の統計を表9-2に示す。平成11年度新たに申請された頻度の低い疾患（IgM欠損症、アデノシデアミン欠損症など）がいくつか認められた。長期的なケアが必要な血友病など凝固因子欠乏症の割合は、少なくなっていた。血管性紫斑病は、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り」としたが、表9-1に比べて割合は減っていなかった。

表9-2の中の主な疾患に関して、新規申請時に主な症状を示した人数を示す。各々の疾患に特徴的な症状を示す症例が比較的多く、また症状の出現頻度の概略がわかる。

表9-1、血友病等血液疾患（H10年度全症例）
Blood Diseases Including Haemophiliae

(合計8,036人)、(新規診断1,985人、
 継続5,620人、転入55人、無記入376人)
 (男子4,648人、女子3,247人、無記入141人)
 (国の小慢事業8,028人、県単独事業8人)

北海道266人、青森県183人、岩手県117人、
 宮城県100人、秋田県55人、山形県102人、
 福島県230人、茨城県135人、栃木県119人、
 群馬県13人、埼玉県118人、千葉県115人、
 東京都521人、神奈川県192人、新潟県104人、
 富山県44人、石川県9人、福井県42人、
 山梨県59人、長野県166人、岐阜県58人、
 静岡県237人、愛知県76人、三重県68人、
 滋賀県176人、京都府126人、大阪府500人、
 兵庫県36人、奈良県174人、和歌山県59人、
 鳥取県30人、島根県71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、
 福岡県342人、佐賀県20人、長崎県165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、仙台市73人、千葉市49人、
 横浜市30人、川崎市158人、名古屋市154人、
 京都市104人、大阪市174人、神戸市27人、
 広島市34人、北九州市72人、福岡市47人、
 秋田市36人、郡山市41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、静岡市76人、浜松市39人、
 豊田市5人、堺市89人、姫路市35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、宮崎市44人、鹿児島市107人、
 80都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	3	0.0
伝染性単核症	B27.9	317	3.9
レトiculum病	C96.0	104	1.3
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	70	0.9
真性多血症	D45	3	0.0
骨髄増殖性疾患	D47.1	4	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	21	0.3

トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
悪性貧血	D51.0	9	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	16	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	13	0.2
グルコースリン酸イメラーゼ欠乏性貧血	D55.2B	1	0.0
アルドラーゼ欠乏性貧血	D55.2D	2	0.0
ホスホリペリン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2F	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	6	0.1
2,3-ジホスホリペリン酸ムターゼ欠乏性貧血	D55.2H	1	0.0
サラセミア	D56.9等	50	0.6
(以下、再掲)			
βサラセミア	D56.1	14	0.2
遺伝性高ヘモグロビン血症	D56.4	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	3	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	594	7.4
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	11	0.1
異常ヘモグロビン症	D58.2	8	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	3	0.0
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	90	1.1
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	80	1.0
溶血性尿毒症症候群	D59.3	266	3.3
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	2	0.0
発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	2	0.0
発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D59.6	4	0.0
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	7	0.1
赤芽球ろう	D60.9	95	1.2
先天性低形成性貧血	D61.0	9	0.1
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	5	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	3	0.0
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	13	0.2
血管内凝固症候群	D65	6	0.1
血友病A	D66	1044	13.0

(第Ⅷ因子、1%未満:46人、1~5%未満:473人、
 5%以上:188人、不明:337人)

血友病B	D67	212	2.6	免疫グロブリン欠損症	D80.8	33	0.4
(第Ⅸ因子、1%未満:8人、1~5%未満:94人、5%以上:36人、不明:74人)				スィス型無ガンマグロブリン血症	D81.2	1	0.0
フォン・ウィルブラント病	D68.0	217	2.7	重症複合免疫不全症	D81.9	16	0.2
第ⅩⅠ因子欠乏症	D68.1	2	0.0	ウイスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	7	0.1
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				DiGeorge症候群	D82.1	13	0.2
(以下、再掲)	D68.2等	83	1.0	高IgE症候群	D82.4	11	0.1
第Ⅰ因子欠乏症	D68.2A	12	0.1	短肢性こびと症を伴う免疫不全症	D82.8	1	0.0
第Ⅱ因子欠乏症	D68.2B	3	0.0	細胞性免疫不全(症)	D83.1	6	0.1
第Ⅴ因子欠乏症	D68.2C	7	0.1	分類不能型免疫不全症	D83.9	11	0.1
第Ⅶ因子欠乏症	D68.2D	16	0.2	原発性補体異常症	D84.1	4	0.0
第Ⅹ因子欠乏症	D68.2E	3	0.0	原発性免疫不全症	D84.8A	16	0.2
第ⅩⅡ因子欠乏症	D68.2F	4	0.0	高ガンマグロブリン血症性紫斑病	D89.0A	1	0.0
第ⅩⅢ因子欠乏症	D68.2G	25	0.3	本態性高ガンマグロブリン血症	D89.0B	2	0.0
本態性アトピー	D68.2H	3	0.0	異ガンマグロブリン血症	D89.2A	1	0.0
アトピーⅢⅢ欠乏症	D68.2I	2	0.0	ヘモジローシス	E83.1	18	0.2
凝固因子異常症	D68.9	12	0.1	C蛋白欠乏症	E88.8I	6	0.1
血管性紫斑病	D69.0A	3094	38.5	ataxia telangiectasia	G11.3	7	0.1
血小板機能異常症	D69.1	72	0.9	遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	4	0.0
血小板減少性紫斑病	D69.3	115	1.4	Banti症候群	K76.6	33	0.4
血小板減少症	D69.4	4	0.0	血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	33	0.4
先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	9	0.1	新生児溶血性貧血	P55.0	4	0.0
免疫学的血小板減少症	D69.4B	193	2.4	Bloom症候群	Q82.8	2	0.0
脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	34	0.4	胸腺形成不全	Q89.2A	2	0.0
周期性血小板減少症	D69.6	10	0.1	急性リンパ性白血病	C91.0	3	0.0
無顆粒球症	D70A	344	4.3	(本来は悪性新生物に分類)			
周期性好中球減少症	D70B	48	0.6	総胆管嚢腫	D13.5	1	0.0
自己免疫性好中球減少症	D70C	4	0.0	(本来は先天性代謝異常に分類)			
Kostmann病	D70D	1	0.0	楓糖尿症	E71.0	1	0.0
白血球機能異常症	D71	22	0.3	(本来は先天性代謝異常に分類)			
慢性肉芽腫症	D71B	26	0.3	鉄欠乏性貧血	D50	2	0.0
白血球の遺伝性異常	D72.0	9	0.1	(本来は小慢対象外)			
好酸球増加症	D72.1	38	0.5	不明(コンピュータ入力ミス等)		26	0.3
脾機能亢進症	D73.1	13	0.2				
ヘクティンM症	D74.0	2	0.0				
骨髓線維症	D75.8	5	0.1				
ヒストサイトシスX	D76.0	215	2.7				
先天性無ガンマグロブリン血症	D80.0	10	0.1				
低ガンマグロブリン血症	D80.1	76	0.9				
IgA(単独)欠損症	D80.2	27	0.3				
IgG単独欠損症	D80.3	5	0.1				

表9-2、血友病等血液疾患

Blood Diseases Including Haemophiliae
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

(国の小慢事業、新規診断3770人のみ)
 (平成10年度1982人、平成11年度1788人)
 (男子1994人、女子1739人、無記入37人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	2	0.1
伝染性単核症	B27.9	332	8.8
(発熱、有：264人、不明：68人)			
(脾腫、有：147人、不明：185人)			
(発疹、有：56人、不明：276人)			
トットル・ジーン病	C96.0	43	1.1
(発熱、有：17人、不明：26人)			
(脾腫、有：9人、不明：34人)			
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	38	1.0
(血管腫、有：35人、不明：3人)			
(出血斑、有：11人、不明：27人)			
(貧血、有：9人、不明：29人)			
骨髄増殖性疾患	D47.1	6	0.2
血小板血病	D47.3	13	0.3
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
悪性貧血	D51.0	2	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	5	0.1
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	10	0.3
グルコースリン酸イメラーゼ欠乏性貧血	D55.2B	1	0.0
ホスホリリン酸キラーゼ欠乏性貧血	D55.2F	2	0.1
ピルビン酸キラーゼ欠乏性貧血	D55.2G	2	0.1
サラセミア	D56.9等	18	0.5
(以下、再掲)			
βサラセミア	D56.1	4	0.1
遺伝性高ヘムoglobin症	D56.4	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	3	0.1
遺伝性球状赤血球症	D58.0	221	5.9
(黄疸、有：150人、不明：71人)			
(脾腫、有：90人、不明：131人)			
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	5	0.1
異常ヘムoglobin症	D58.2	2	0.1
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	18	0.5

自己免疫性溶血性貧血	D59.1	51	1.4
(黄疸、有：31人、不明：20人)			
溶血性尿毒症症候群	D59.3	168	4.5
(貧血、有：127人、不明：41人)			
(血尿、有：125人、不明：43人)			
(黄疸、有：67人、不明：101人)			
(発熱、有：56人、不明：112人)			
(出血斑、有：45人、不明：123人)			
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	5	0.1
赤芽球ろう	D60.9	45	1.2
先天性低形成性貧血	D61.0	3	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	2	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	5	0.1
血管内凝固症候群	D65	11	0.3
血友病A	D66	215	5.7
(出血斑、有：110人、不明：105人)			
(鼻出血、有：33人、不明：182人)			
(貧血、有：30人、不明：185人)			
(血尿、有：10人、不明：205人)			
血友病B	D67	38	1.0
フォン・ウィルブラント病	D68.0	90	2.4
(鼻出血、有：57人、不明：33人)			
(出血斑、有：43人、不明：47人)			
(貧血、有：21人、不明：69人)			
(血尿、有：5人、不明：85人)			
第X I 因子欠乏症	D68.1	3	0.1
その他の遺伝性凝固因子欠乏症	D68.2等	25	0.7
(以下、再掲)			
第I 因子欠乏症	D68.2A	2	0.1
第II 因子欠乏症	D68.2B	2	0.1
第V 因子欠乏症	D68.2C	3	0.1
第VII 因子欠乏症	D68.2D	8	0.2
第X II 因子欠乏症	D68.2F	1	0.0
第X III 因子欠乏症	D68.2G	7	0.2
本態性アトロンbin	D68.2H	1	0.0
アトロンbin III 欠乏症	D68.2I	1	0.0
凝固因子異常症	D68.9	7	0.2
血管性紫斑病	D69.0A	1521	40.3
(出血斑、有：1087人、不明：434人)			
(関節痛、有：602人、不明：919人)			
(血尿、有：470人、不明：1051人)			
血小板機能異常症	D69.1	27	0.7

血小板減少性紫斑病 D69.3	86	2.3	重症複合免疫不全症 D81.9	10	0.3
(出血斑、有：73人、不明：13人)			(易感染性、有：10人、不明：0人)		
(血尿、有：9人、不明：77人)			ウイスコット・アルト・リッチ症候群D82.0	7	0.2
血小板減少症 D69.4	4	0.1	(易感染性、有：6人、不明：1人)		
先天性無巨核球性血小板減少症			(出血斑、有：5人、不明：2人)		
D69.4A	4	0.1	DiGeorge症候群 D82.1	7	0.2
免疫学的血小板減少症D69.4B	172	4.6	高IgE症候群 D82.4	9	0.2
(出血斑、有：144人、不明：28人)			細胞性免疫不全(症) D83.1	2	0.1
(鼻出血、有：58人、不明：114人)			分類不能型免疫不全症 D83.9	8	0.2
脾機能亢進性血小板減少症			(易感染性、有：7人、不明：1人)		
D69.5	6	0.2	原発性補体異常症 D84.1	2	0.1
周期性血小板減少症 D69.6	3	0.1	原発性免疫不全症 D84.8A	10	0.3
自己免疫性血管性紫斑病			(易感染性、有：7人、不明：3人)		
D69.8	1	0.0	続発性免疫不全症 D84.8B	3	0.1
無顆粒球症 D70A	166	4.4	高γグロブリン血症性紫斑病		
(易感染性、有：127人、不明：39人)			D89.0A	1	0.0
(発熱、有：79人、不明：87人)			本態性高γグロブリン血症		
周期性好中球減少症 D70B	23	0.6	D89.0B	2	0.1
(易感染性、有：16人、不明：7人)			ヘジテロシス E83.1	11	0.3
自己免疫性好中球減少症			C蛋白欠乏症 E88.8I	1	0.0
D70C	1	0.0	ataxia telangiectasia G11.3	2	0.1
白血球機能異常症 D71	4	0.1	遺伝性出血性末梢血管拡張症		
慢性肉芽腫症 D71B	14	0.4	I78.0	3	0.1
白血球の遺伝性異常 D72.0	4	0.1	Banti症候群 K76.6	4	0.1
好酸球増加症 D72.1	13	0.3	(脾腫、有：3人、不明：1人)		
脾機能亢進症 D73.1	7	0.2	血栓性血小板減少性紫斑病		
ヘパト脾臓症 D74.0	2	0.1	M31.1	13	0.3
骨髄線維症 D75.8	1	0.0	(出血斑、有：7人、不明：6人)		
ヒストサイトーシスX D76.0	112	3.0	(血尿、有：3人、不明：10人)		
(腫瘍、有：26人、不明：86人)			新生児溶血性貧血 P55.0	2	0.1
(発熱、有：15人、不明：97人)			Bloom症候群 Q82.8	1	0.0
先天性無γグロブリン血症			急性リンパ性白血病 C91.0	1	0.0
D80.0	4	0.1	(本来は悪性新生物に分類)		
低γグロブリン血症 D80.1	38	1.0	総胆管嚢腫 D13.5	1	0.0
(易感染性、有：28人、不明：10人)			(本来は先天性代謝異常に分類)		
(発熱、有：17人、不明：21人)			楓糖尿症 E71.0	1	0.0
IgA(単独)欠損症 D80.2	22	0.6	(本来は先天性代謝異常に分類)		
(易感染性、有：16人、不明：6人)			不明(コンピュータ入力等)	4	0.1
IgG単独欠損症 D80.3	6	0.2			
IgM欠損症 D80.4	1	0.0			
免疫γグロブリン欠損症 D80.8	29	0.8			
(易感染性、有：25人、不明：4人)					
(発熱、有：12人、不明：17人)					
7デヒンデアミナーゼ欠損症D81.3	1	0.0			

②新規申請時のHbとWBC

表9-2の中の主な疾患に関して、新規申請時のHbの分布を表9-3に、WBCを表9-4に示す。各々の疾患に比較的特徴的な所見を示していた。

表9-3、主な血友病等血液疾患の新規診断時のHb (g/dl)
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

疾患名	ICD10	総数	Hb6.0 未満	6.0~ 7.9	8.0~ 9.9	10.0~ 11.9	12.0 以上	無記入他
血管性紫斑病	D69.0A	1521人	2	1	6	148	1129	235人
遺伝性球状赤血球症	D58.0	221人	25	45	40	57	42	12人
血友病A	D66	215人	2	10	16	29	63	95人
免疫学的血小板減少症	D69.4B	172人	2	4	8	38	109	11人
溶血性尿毒症症候群	D59.3	168人	18	48	44	35	15	8人
フォン・ウィルブラント病	D68.0	90人	1	2	2	20	24	41人
血小板減少性紫斑病	D69.3	86人	1	4	3	14	58	6人
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	51人	24	14	7	1	3	2人
赤芽球ろう	D60.9	45人	18	15	3	3	2	4人
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	38人	3	0	7	12	11	5人
血友病B	D67	38人	0	1	2	4	17	14人

表9-4、主な血友病等血液疾患の新規診断時のWBC (/mm³)
(H10・11年度、県単を除く新規診断のみ)

疾患名	ICD10	総数	WBC3000 未満	3000~ 9999	10000~ 19999	20000 以上	無記入
伝染性単核症	B27.9	332人	24	99	137	48	24人
無顆粒球症	D70A	166人	25	104	30	0	7人
ヒストサイトーシスX	D76.0	112人	3	40	25	1	43人
レットル・ジーン病	C96.0	43人	7	12	10	0	14人
低ガンマグロブリン血症	D80.1	38人	2	14	13	1	8人
周期性好中球減少症	D70B	23人	9	13	0	0	1人

10) 神経・筋疾患

「神経・筋疾患」に関する統計を表10-1～表10-3に示す。

①疾患別頻度

平成10年度「神経・筋疾患」の全登録者1,062人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表10-1に示す。

點頭てんかん62.2%、先天性遺伝性筋ジストロフィー11.1%、結節性硬化症8.9%、ミトコンドリア脳筋症7.9%の順であった。しかし、

Lennox症候群等の難治性てんかん、Duchenne型進行性筋ジストロフィーなどの筋ジストロフィーも小慢事業の対象として認めることが望まれる。

平成10、11年度の県単を除く「神経・筋疾患」新規登録者739人の統計を表10-2に示す。表10-1と比べて、無痛無汗症と點頭てんかんの割合が多かった。しかし、平成10年より追加された無痛無汗症での申請者は13人とまだ少なかったため、今後、申請者の増加が望まれる。

表10-1、神経・筋疾患（H10年度全症例）
Neuromuscular Diseases

（合計1,062人）、（新規診断416人、
継続523人、転入10人、無記入113人）
（男子626人、女子403人、無記入33人）
（国の小慢事業881人、県単独事業181人）

北海道23人、青森県27人、岩手県4人、
宮城県15人、秋田県1人、山形県6人、
福島県12人、茨城県28人、栃木県11人、
群馬県3人、埼玉県30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、長野県13人、岐阜県5人、
静岡県16人、愛知県8人、三重県、
滋賀県58人、京都府25人、大阪府44人、
兵庫県8人、奈良県42人、和歌山県4人、
鳥取県0人、島根県3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、
福岡県5人、佐賀県1人、長崎県3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、仙台市4人、千葉市4人、
横浜市19人、川崎市0人、名古屋市5人、
京都市11人、大阪市22人、神戸市8人、
広島市11人、北九州市、福岡市0人、
秋田市3人、郡山市2人、宇都宮市16人、
新潟市26人、富山市1人、金沢市0人、
岐阜市0人、静岡市3人、浜松市2人、
豊田市0人、堺市42人、姫路市6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、宮崎市10人、鹿児島市5人、
78都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 （特定疾患対象）	A81.1	33	3.1
レット症候群	F84.2	23	2.2
點頭てんかん	G40.4	661	62.2
無痛無汗症	G60.8	10	0.9

先天性筋疾患 （以下、再掲）	G71.2等	148	13.9
筋細管性ミハチ	G71.2A	4	0.4
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	5	0.5
ネリンミハチ	G71.2C	6	0.6
セントラルコア病	G71.2E	2	0.2
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	12	1.1
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	118	11.1
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	84	7.9
分類不明の筋疾患	G71.9	4	0.4
結節性硬化症	Q85.1	95	8.9
慢性肺性心 （本来は慢性心疾患に分類）	I27.9	1	0.1
不明（コンピュータ入力ミス等）		3	0.3

表10-2、神経・筋疾患
Neuromuscular Diseases
（H10・11年度、県単を除く新規診断のみ）
（国の小慢事業、新規診断739人のみ）
（平成10年度386人、平成11年度353人）
（男子440人、女子291人、無記入8人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 （特定疾患対象）	A81.1	17	2.3
レット症候群	F84.2	8	1.1
點頭てんかん	G40.4	523	70.8
無痛無汗症	G60.8	13	1.8
先天性筋疾患 （以下、再掲）	G71.2等	71	9.6
筋細管性ミハチ	G71.2A	2	0.3
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	2	0.3
ネリンミハチ	G71.2C	2	0.3
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	5	0.7
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	60	8.1
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	51	6.9
分類不明の筋疾患	G71.9	1	0.1
結節性硬化症	Q85.1	51	6.9
慢性肺性心 （本来は慢性心疾患に分類）	I27.9	1	0.1
不明（コンピュータ入力ミス等）		3	0.4