

平成12年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）  
「母子保健情報の登録・評価に関する研究」

### 糖尿病疫学に関する研究

-医療意見書の解析による新規登録者の解析-

(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)

研究協力者：松浦信夫1)

共同研究者：風張幸司2)、横田行史1)、大津成之1)

要約：小児慢性特定疾患のコンピュータソフトによる事業報告が軌道に乗りその解析データがCD-ROMにより研究班員に配布された。小児糖尿病の医療意見書の解析を担当し、平成11年から3年間にわたりその内容を解析し問題点を検討した。特に今年度は平成10年、11年度の全国集計が出たのでその新規発症例についてその変化を検討した。平成10年度の登録はすべての実施主体から報告があったが、平成11年度は84カ所の内74カ所の解析報告である。全糖尿病患者の登録は平成10年、11年で各々3,972、3,832例であった。新規登録症例数は平成10年、11年で各々1型糖尿病は542例、511例、2型糖尿病は228例、251例、その他の糖尿病は128例、97例であった。各々の人口10万に当たりの発症率は平成10年、11年で各々1型糖尿病は2.30人、2.17人、2型糖尿病は0.97人、1.07人、その他の糖尿病（分類の記載のないもの）は0.543人、0.411人であった。また、18歳未満の有病率は平成10年、11年で各々、全糖尿病1.69、1.63 1型糖尿病は1.24、1.19 2型糖尿病は0.27、0.31/1万人であった。解析に必要なデータについての問題点をあげ、更に正確な情報を得るためについて、また従来との報告と今回の結果について考案した。

【研究目的】糖尿病症例の登録・症例把握は今後の医療行政、予防対策、健康教育を推進する上に重要な課題である。平成11年から3年間にわたりその内容を解析し問題点を検討した。特に今年度は平成10年、11年度の全国集計が出たのでその新規発症例についてその変化を検討した。一方、日本人を含めた東洋系人種においては若年発症NIDDM（以下2型糖尿病）の頻度が高く、近年更に増加傾向並びに若年化してきているといわれている。IDDM（以下1型糖

---

1)北里大学医学部小児科、2)母子愛育会リサーチレジデント

尿病)の頻度は緩やかな増加が報告されているが、その中で1型糖尿病と2型糖尿病の鑑別が難しい症例の報告が行われている。この様な背景の中で我が国で初めての登録システムが完成された。今回このCD-ROMを解析する機会が得られたので、この分析を行い、従来の疫学調査との比較を行うと共にその内容を正確にするために必要な問題点を整理し報告する。

【研究方法と対象】平成10年度、11年度の集計についてCD-ROMによるデータを入手し、この内、各年度に登録された症例、その年度に新規登録された症例を各々1型糖尿病、2型糖尿病、分類のない糖尿病に分けて検討した。平成10年度は全国全ての実施主体から報告があり、全症例の登録が行なわれた。平成11年度については、全国84実施主体の内、福島県、茨城県、神奈川県、兵庫県、和歌山県、香川県、川崎市、京都市、郡山市、宮崎市の10実施主体からの報告を除いた全国74の実施主体からの報告である。この実施主体の人口は考慮せずに平成11年度の発症率、有病率について計算した。

## 【研究結果】

### 1. 登録症例数

平成10年、11年の18歳未満、総糖尿病患者は各々3,972、3,832人であった。男女別に見ると、平成10年は男性1,721人、女性2,190人、無記入61人、平成11年度は男性1,656人、女性2,148人、無記入28人でいずれも女性が多かった。男女比は平成10年、11年度で各々1:1.27、1:1.30で何れも女性が多かった。病型別では1型糖尿病、2型糖尿病、その他分類記載不明の割合は平成10年で各々2,916人、642人、404人、平成11年度は各々2,806人、741人、273人で2型糖尿病の割合が増加していることが伺える。平成11年度は分類記載無しの症例が少なくなくなっていた。平成10年、11年度における1型糖尿病、2型糖尿病の全登録症例の発症年齢別、性別症例者数は図1,2に示した新規登録症例のそれにほぼ一致している。1型糖尿病では3-4歳に小さな、10-13歳頃に大きなピークが認められた。これに対して、2型糖尿病では13歳頃に大きな一相性のピークが認められた。

### 2. 新規発症例(図1, 2)

CD-ROMより新規症例を選びだし、発症年齢別に解析した。1型糖尿病、2型糖尿病の平成10年度、11年度の発症年齢別の症例数を図3,4に示した。新規発症例についても全登録症例と同じ様な発症年齢の分布が認められた。1型糖尿病では乳幼児期早期には男性が多く、4-11歳にかけて女性の発症数が男性より多くなっており、この結果が女性の発症数が男性より多い結果となっていることが明らかにされた。

一方、2型糖尿病の発症のピークは全登録症例とほぼ同じではあるが、平成10年と11年を比較すると明らかに平成11年において低年齢の発症が多くなっている。すなわち、平成10年では7歳以下の発症は殆ど認められないのに対し、11年度では4歳頃まで発症が認められている。発症数も平成11年が多く、発症率の増加、若年化が進んでいることを示唆している。

### 3. 発症率（表1）

平成10年の総務庁「人口統計年報」をもとに1型糖尿病，2型糖尿病の発症率を表1に示した。平成10年、11年共に発病年齢の記載されていない1型糖尿病が10-20%存在する。これを加えない対象人口10万人当たりの発症数を表1に示した。

### 4. 有病率

各18歳未満対象人口1万人当たりの糖尿病患者数、すなわち有病率は全糖尿病で平成10年、11年各々男性1.43，1.37、女性1.91，1.87、男女1.69，1.63であった。1型糖尿病では平成10年、11年各々男性1.03，0.98、女性1.41，1.40、男女1.24，1.19であった。2型糖尿病では平成10年、11年各々男性0.24，0.29、女性0.30，0.33、男女0.27，0.31であった。2型糖尿病において、平成10年より平成11年の方が高いことが明らかになった。

表1. 平成10年、11年度に新規登録された症例から計算した年間発症率  
対象年齢の児10万人当たりの発症数を表す（人/10万人/年）。

1型糖尿病	0-4歳	5-9歳	10-14歳	0-14歳	0-18歳
平成10年					
男	1.518	1.643	2.366	1.869	1.989
女	1.596	2.876	2.779	2.440	2.638
男女	1.556	2.245	2.567	2.147	1.556
平成11年					
男	1.353	1.418	2.337	1.734	1.028
女	1.792	2.359	5.548	3.351	0.914
男女	1.454	1.782	2.928	2.100	0.972
2型糖尿病					
平成10年					
男	0.099	0.419	1.887	0.857	1.765
女	0.104	0.169	1.981	0.813	3.645
男女	0.101	0.297	1.933	0.836	2.144
平成11年					
男	0.231	0.193	1.999	0.867	1.102
女	0.035	0.44	2.513	1.074	1.210
男女	0.135	0.314	2.250	0.968	1.155

#### 【考案】

今回の検討では平成10年度が日本全国の小児慢性疾患実施主体から事業報告がなされ、全

国の趨勢が明らかになった。この報告から漏れているものとしては、乳児医療、母子家庭、生活保護などの対象患者で小児慢性疾患を使用していない症例である。その割合は明かではないが、発症数はこれよりやや多いものになると考えられる。平成11年度については11の県、政令都市からの事業報告が出ていないので、今回の数値よりやや増加するものと考えられる。平成10年、11年の新規登録者より発症率を計算すると、15歳未満1型糖尿病では平成10年、11年で各々2.15、2.10人/10万/年であり、ほぼ我々が北海道での検討で報告した結果に一致している。18歳未満にすると、その数値は1.56、0.97人/10万/年となり、15歳以降発症率が低下していることを示している。女性の発症率は両年共に男性より高かった。しかし、平成10年、11年の発症率には大きな変化はないものと考えられる。

2型糖尿病で見ると平成10年、11年の発症率は15歳未満で男性0.86、0.87、女性は0.81、1.07、男女で0.84、0.97人/10万/年であり、1型糖尿病の約半数であった。しかし、平成11年の発症率は平成10年より高く、事業報告未提出の県があることを考えると、2型糖尿病は増加していることが明かである。又、18歳未満の発症率は明らかに15歳未満より高く、中学以降の発症数も増加していることを示唆している。

1型糖尿病男女の有病率を見ると18歳未満人口1万人当たり、平成10年、11年で各々1.24、1.19人であり、ほぼ従来の報告に一致している。同様に2型糖尿病の有病率は平成10年、11年で各々0.30、0.33人/1万人であり、平成11年に有病率が上昇していることを示唆している。又、1型糖尿病に比較して性差は余り大きくなく、女性がやや多いのに止まっている。18歳未満の全糖尿病の有病率は平成10年、11年で男性1.43、1.37、女性は1.91、1.87、男女で1.69、1.63人/1万人であった。

今回の検討で我が国の1型糖尿病、2型糖尿病の全貌がほぼ把握されたものと考えられる。しかし、未だ10-20%の登録は年齢、性別、病型の記載が不十分なものであり、個々の主治医が本事業を十分に理解して、正確に意見書を記載することが必要である。合わせて、各事業実施主体における正確な入力が必要である。CD-ROMからの登録内容を見ると一部に明らかな入力ミスによると思われるデータが認められた。また、新規登録のデータの中に発症年齢、診断時年齢の合わないものもあり、本当の新規登録と書類上の遅れによる再申請による新規登録症例が有ることをうかがせる。

#### 【まとめ】

平成10年度において全国の小児慢性疾患実施本体から事業報告がなされ、その解析により我が国における糖尿病実態が明らかになった。新規登録の解析から15歳未満1型糖尿病の発症率は2-2.5人/10万/年で従来の報告に一致していた。2型糖尿病は1型糖尿病の約半数であったが、1型糖尿病の発症数が余り変化がないのに反し2型糖尿病は平成11年では10年に比較して発症率の増加、低年齢化が明らかにされた。本研究の継続により我が国における1型糖尿病、2型糖尿病の趨勢が解明され、その予防などの施策の重要な資料を提供することが出来るものと考えられる。

図1. 平成10年(上段), 11年(下段)における1型糖尿病の年齢別、性別発症数

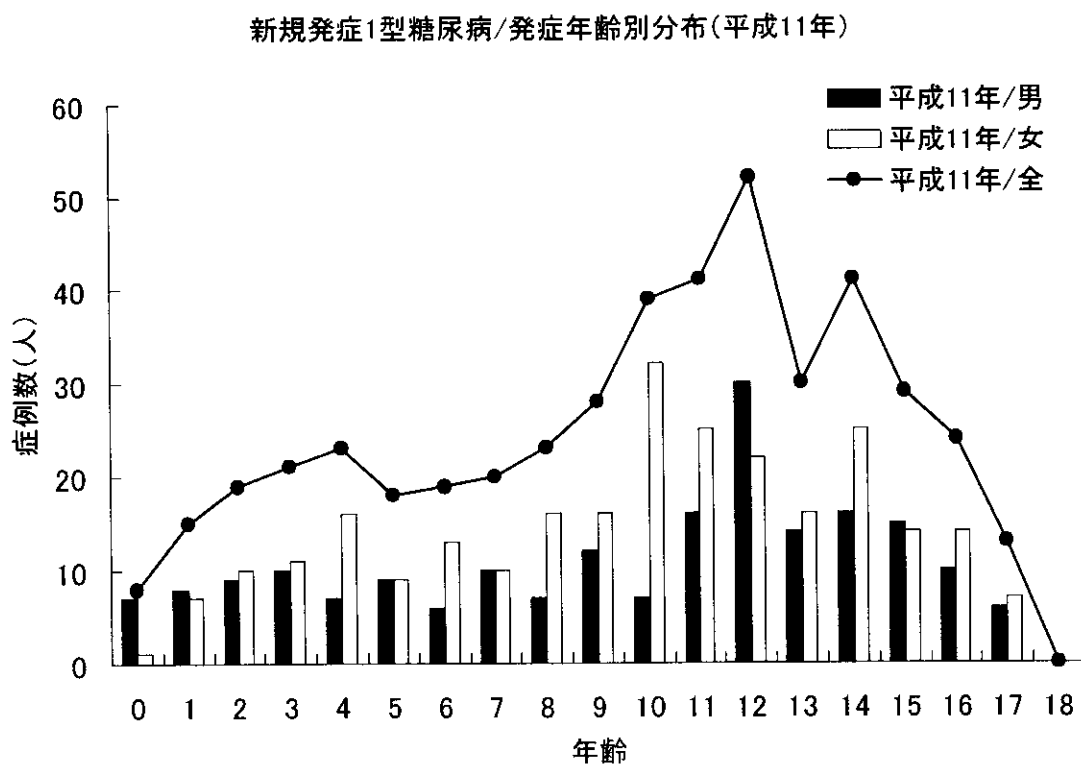
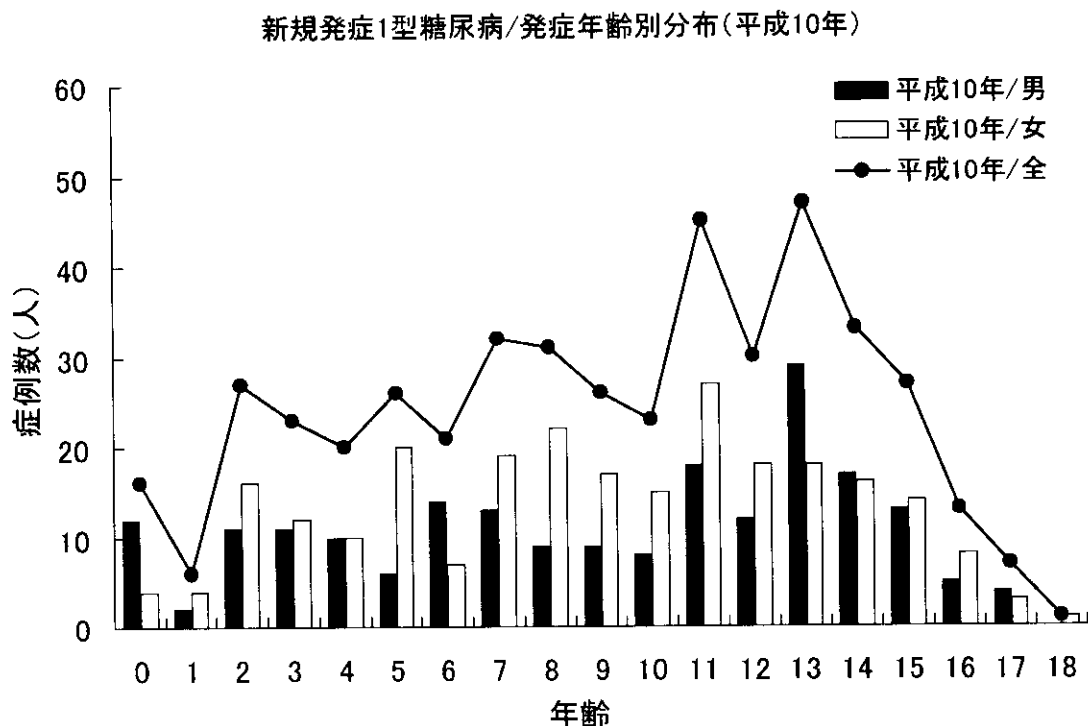
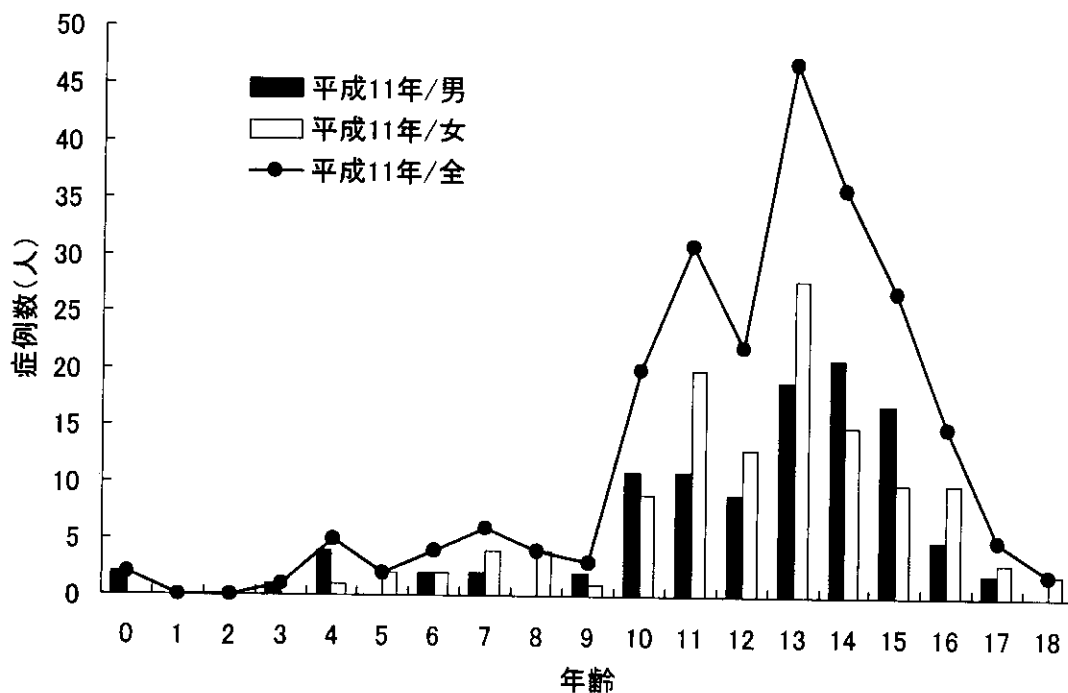
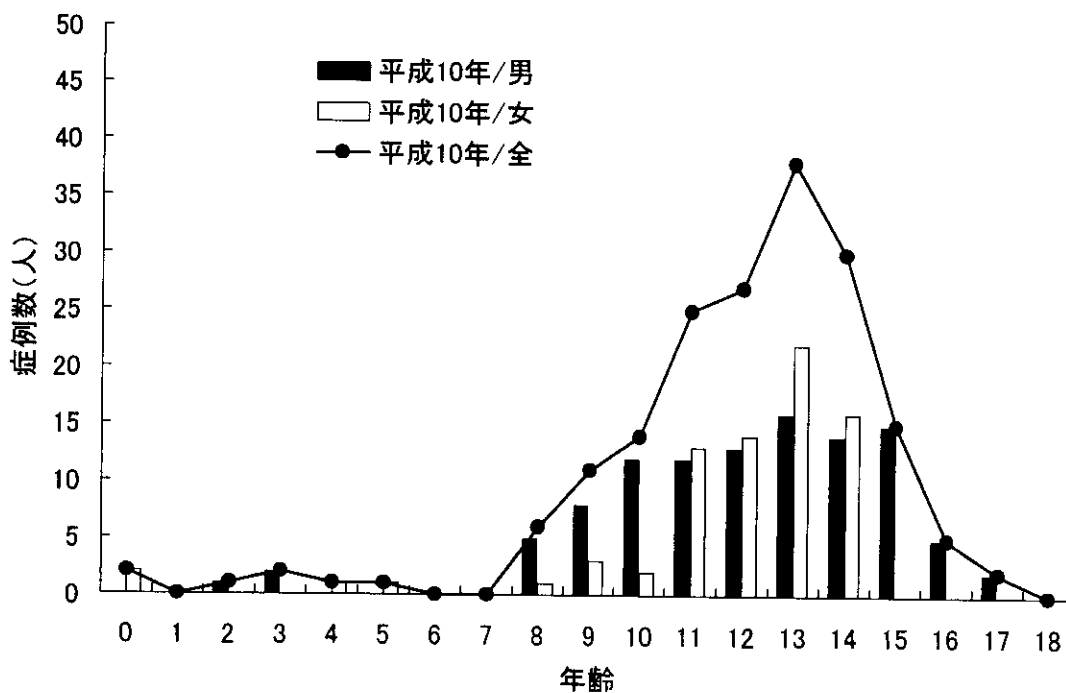


図2. 平成10年（上段）、11年（下段）における2型糖尿病の年齢別、性別発症数

新規発症2型糖尿病/発症年齢別分布(平成11年)



新規発症2型糖尿病/発症年齢別分布(平成10年)



## 平成12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」

### 先天性代謝異常患者の実態調査

（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）

研究協力者：黒田泰弘

共同研究者：内藤悦雄

#### 〈要旨〉

各自治体で小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書に基づいて入力され、日本子ども家庭総合研究所で集計された平成10年度「先天性代謝異常」の全登録者5,037人のデータ・ベースと新生児マススクリーニング検査対象先天性代謝異常患者の医療意見書を用いて疾患別患者数、新生児マススクリーニング対象疾患患者の知的障害、知的障害以外の合併症および就学状況について分析した。ほぼ全国規模の疾患別患者数が把握できた。新生児マススクリーニング検査対象疾患の中ではメープルシロップ尿症の治療効果が不良であった。ガラクトース血症患者の50%以上において病因は不明であったが、血管異常の合併が多くみられた。ガラクトース血症の診断のためのガイドライン作成が望まれる。本研究班で作成した医療意見書およびその閲覧は、わが国における先天性代謝異常患者の実態の把握に有用である。治療不良例等の主治医への問い合わせが許可されれば治療成績のさらなる向上につながるであろう。

#### 〈見出し語〉

小児慢性特定疾患，先天性代謝異常，医療意見書，知的障害，合併症，就学状況

#### 〈研究目的〉

小児慢性特定疾患の医療費助成のための申請は、平成7年度から保健所を窓口として患者本人（保護者）から受けることとなった。厚生省ではこの機会に同疾患患者の状況を把握するために情報の中央集計（プライバシーに十分配慮しながらの登録管理）を計画した。

保健所への申請に当たっては申請書に医療機関の医療意見書を添えなければならない。したがって患者の状況を正確に把握するためには患者に関する情報が得られる医療意見書が正しく使用され、その記載が正確でなければならない。このような観点から小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書が新しく作成された。

本年度は、この新しく作成された医療意見書に基づいて各自治体で入力され、中央集計されたデータと新生児マススクリーニング検査対象の先天性代謝異常患者の医療意見書とを用いて、疾患別患者数、さらに、新生児マススクリーニング検査対象先天性代謝異常については知的障害、知的障害以外の合併症及び就学状況について分析し、わが国における先天性代謝異常患者の実態を把握した。

## 〈研究対象及び方法〉

全疾患については、各自治体で小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書に基づいて入力され、日本子ども家庭総合研究所で集計された平成10年度「先天性代謝異常」の全登録者5,037人のデータ・ベースを用いて疾患別患者数を算出した。新生児マススクリーニング検査対象疾患については医療意見書を用いて知的障害、知的障害以外の合併症及び就学状況について分析した。

## 〈研究結果〉

### 1) 疾患別患者数（表1,2）

先天性胆道閉鎖症1,326名、軟骨異栄養症509名、総胆管拡張症498名、骨形成不全症225名が多く、本来の先天性代謝異常は、種類は多かったが、各疾患の頻度は高くなかった。

通常、先天性代謝異常と分類される疾患としては、患者数の多い順に、家族性高コレステロール血症278名、糖原病185名、フェニルケトン尿症(PKU)174名、ウイルソン病157名、ガラクトース血症(GAL)121名、尿素サイクル代謝異常108名、ムコ多糖症98名、家族性低リン酸血症88名、ビタミンD抵抗性くる病80名、シスチン尿症73名、スフィンゴリピドーシス73名、腎尿細管性アシドーシス72名、側鎖アミノ酸代謝異常57名、乳糖不耐症55名等であった。

PKU、メープルシロップ尿症(MSUD)、ホモシスチン尿症(HCU)、GALのほとんどは、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イ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名のうち約41%が、成長ホルモン治療用意見書を提出していた。

### 2) ガラクトース血症の病因分類

GAL74名を病因別に分類すると門脈-肝静脈シャントなど血管異常が10名、エピメラゼ欠損が9名、キナーゼ欠損が10名、トランスフェラーゼ欠損が2名、トランスフェラーゼ欠損ヘテロ保因者が1名、病因不明（医療意見書に病因に関する情報がなかった例）が42名であった。

### 3) 新生児マススクリーニング対象疾患患者の知的障害、知的障害以外の合併症および就学状況（表3）

知的障害は、PKU、MSUD、HCU、GALでは、それぞれ、88名中4名、16名中4名、13名中1名、74名中4名でみられ、知的障害以外の合併症は、88名中1名、16名中3名、13名中4名、74名中16名でみられた。とくに、GALでは白内障以外に肝内シャント、静脈管開存、肝血管腫、門脈-肝静脈シャントなど血管異常が多くみられた。

就学状況では、PKU、MSUD、HCU、GALで、それぞれ、57名中1名、13名中4名、9名中0名、32名中2名が障害児学級あるいは養護学校で教育を受けていた。



### 〈考察〉

わが国における新生児マススクリーニング検査結果に基づく PKU の発見頻度は、約 10 万人に 1 人である。わが国の出生数を年間 120 万人とすると毎年約 12 人が発見されるので 1～18 歳の人口の中には約 216 人の PKU 患者がいることになる。しかし、本研究では、174 名しか登録されていない。この原因として例えば PKU 患者が小児慢性特定疾患の医療費助成でなく乳児医療費助成に申請していることも考えられる。小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録で全患者を漏れなく把握することは困難であろう。しかし、本全国登録は、ほぼ全国規模のデータを把握するためにはきわめて有用であり、今後ともその継続・推進が望まれる。一方、各自治体においては、より木目細かい調査により全患者を把握する努力がなされるべきであろう。

本研究班で作成した全国統一の小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書の閲覧は、登録例を分析する際に患者に関する必要な情報が確実に得られるのできわめて有用であった。しかし、昨年度、報告したように医療意見書の問題点も見出されているので医療意見書は、早い時期に改訂される必要がある。また、小児慢性特定疾患治療研究事業の最初のステップである申請書の審査の段階で必要事項の無記入など不備があれば主治医に意見書の再提出を依頼することを今後も徹底すべきである。医療意見書の改訂と新生児マススクリーニング検査対象疾患については申請時の追跡調査用紙（特殊ミルク事務局使用）の添付および申請時の厳正な書類審査とによりわが国における先天性代謝異常患者の実態が一層明らかになる。

また、同一患者の医療意見書が、複数の医療施設から提出されていることがあるので重複してカウントされないためにも全ての個人情報消すことなしに生年月日を残すなどの工夫が必要であろう。新生児マススクリーニング検査の対象疾患としてシスチン尿症の医療意見書を提出した自治体があったが関係者への指導が必要であろう。

新生児マススクリーニング対象疾患の中では、MSUD の治療効果が、とくに不十分であった。新生児マススクリーニング検査で発見された患児が不十分な治療のために知的障害を合併すると国にも自治体にも莫大な損失を与えることになる。MSUD の治療法の改善については研究が進められているが、現時点では治療の限界も感じられる。しかし、新生児マススクリーニング検査で発見されながら知的障害をきたした症例について考えられる原因を主治医に再調査することは治療成績を向上させるために不可欠である。

GAL として登録された 74 名中 42 名、実に 56.8% で病因が不明か、病因に関する情報が得られなかった。また、病因が明らかにされた 32 名中 10 名、31.3% で酵素欠損でなく、門脈-肝静脈シャントなどの血管異常が見出された。病因不明あるいは病因に関する情報がない症例には、血管異常や一過性の高ガラクトース血症が含まれていることも考えられる。GAL については正しい診断がなされるために診断のためのガイドラインが作成されるべきであろう。

表 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)	%
総胆管囊腫	D13.5	21	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
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

フェニルケトン尿症	E70.0	174	3.5
(マスキリング*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
(マスキリング*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
(マスキリング*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
キソソリン酸尿症	E70.8C	2	0.1
高イソバチン酸尿症	E70.8D	1	0.0
ヒドロキシメチル尿素症	E70.8F	1	0.0
ホルミントランスフェラーゼ	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	24	0.5
(マスキリング*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
高イソイソ血症	E71.1B	1	0.0
高ロイソ血症	E71.1D	3	0.1
プロピオン酸血症	E71.1F	14	0.3
チロニン酸血症	E71.1H	32	0.6
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	40	0.8
カルニチン/チロニン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血症	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
ファンコニ症候群	E72.0F	28	0.6
ハルトナック病	E72.0G	3	0.0
ヒモシチン尿症	E72.1C	36	0.7
(マスキリング*で発見:25人、不明:11人)			
チロニン/チロニン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
アルギニンコハク酸尿症	E72.2B	6	0.1
高アンモニア血症	E72.2C	48	1.0
シトルリン血症	E72.2D	10	0.2

オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72. 2E	33	0.7	Tay-Sachs病	E75. 0B	6	0.1
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72. 2F	1	0.0	GM2-カンダリオントシス	E75. 0C	1	0.0
カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72. 2H	3	0.1	GM1-カンダリオントシス	E75. 1A	1	0.0
グルタル酸血症	E72. 3A	9	0.2	スフィンコリビトシス	E75. 2等	73	1.4
3-メチルグルタコン酸尿症	E72. 3C	3	0.1	(以下、再掲)			
先天性リジン尿症	E72. 3E	1	0.0	Gaucher病	E75. 2D	33	0.7
高オルニチン血症	E72. 4	10	0.2	Fabry病	E75. 2E	5	0.1
高グリシン血症	E72. 5A	16	0.3	異染性ロイコシトローフィー	E75. 2F	12	0.2
高プロリン血症	E72. 5C	1	0.0	Krabbe病	E75. 2G	3	0.1
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	4	0.1	Farber病	E75. 2H	2	0.0
乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	14	0.3	多種スルファターゼ欠損症	E75. 2I	2	0.0
乳糖不耐症	E73. 9	55	1.1	Niemann-Pick病	E75. 2J	6	0.1
糖原病(以下、再掲)	E74. 0L等	185	3.7	Pelizaeus-Merzbacher病	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	E75. 4	6	0.1
糖原病III型	E74. 0C	12	0.2	コレステロールエステル蓄積症	E75. 5A	5	0.1
糖原病IV型	E74. 0D	4	0.1	その他のリト蓄積症	E75. 5	2	0.1
糖原病VI型	E74. 0F	6	0.1	ムコ多糖症	E76. 3A等	98	1.9
糖原病VII型	E74. 0G	2	0.0	(以下、再掲)			
糖原病IX型	E74. 0H	3	0.1	Hurler症候群	E76. 0A	5	0.1
糖原病VIII、X型	E74. 0I	16	0.3	Hurler-Scheie症候群	E76. 0B	1	0.0
肝型糖原病	E74. 0J	2	0.0	Hunter症候群	E76. 1A	34	0.7
筋糖原病	E74. 0K	3	0.1	ムコ多糖症III型	E76. 2A	2	0.0
フルクトース-1, 6-シホスファターゼ欠損症	E74. 1D	8	0.2	ムコ多糖症IV型	E76. 2B	2	0.0
ガラクトース代謝異常	E74. 2等	136	2.7	ムコ多糖症VIII型	E76. 2D	1	0.0
(以下、再掲)				β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	E76. 3C	3	0.1
ガラクトース血症	E74. 2A	121	2.4	ムコリトシス	E77. 9等	11	0.2
(マススクリーニングで発見:76人、不明:45人)				(以下、再掲)			
ガラクトキナーゼ欠損症	E74. 2B	1	0.0	ムコリトシスII型	E77. 0A	6	0.1
グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74. 3	10	0.2	ムコリトシスIII型	E77. 0B	1	0.0
ピルビン酸代謝異常	E74. 2等	18	0.4	ムコリトシスI型	E77. 1A	1	0.0
(以下、再掲)				α-マンノシダーゼ欠損症	E77. 1B	1	0.0
ピルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症	E74. 4A	13	0.3	高コレステロール血症	E78. 0等	295	5.9
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74. 4B	4	0.1	(マススクリーニングで発見:13人、不明:282人)			
アミラーゼ欠損症	E74. 8A	6	0.1	(以下、再掲)			
腎性糖尿	E74. 8B	15	0.3	家族性高コレステロール血症	E78. 0A	278	5.5
シュウ酸尿症	E74. 8C	3	0.1	高リボ蛋白血症II型	E78. 0B	16	0.3
カンダリオントシス	E75. 1C等	12	0.2	高リボ蛋白血症IV型	E78. 1	17	0.3
(以下、再掲)				高リボ蛋白血症I型	E78. 3B	2	0.1
				先天性高脂質血症	E78. 5	27	0.5
				アルファリボ蛋白欠乏症	E78. 6A	4	0.1
				家族性低β-リボ蛋白血症			

E78. 6B	6	0.1
家族性リボ蛋白欠損症E78. 6C	1	0.0
家族性高リボ蛋白血症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
ヒリミジノスクロオチダーゼ欠損症		
E79. 8E	1	0.0
ホムフィリン症 E80. 2G等	2	0.0
(以下、再掲)		
骨髄性プロトホムフィリン症E80. 2B	1	0.0
急性間欠性ホムフィリン症E80. 2D	1	0.0
シムハール症候群 E80. 4	8	0.2
Crigler-Najjar症候群E80. 5	1	0.0
ヒリミジン代謝異常 E80. 6等	13	0.3
(以下、再掲)		
テュビソニョソソ症候群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	178	3.5
(以下、再掲)		
ウィルソン病 E83. 0A	157	3.1
(マスキリーングで発見: 4人、不明:153人)		
kinky hair病 E83. 0B	15	0.3
リン代謝異常 E83. 3等	174	3.5
(以下、再掲)		
家族性低磷酸血症 E83. 3A	88	1.7
ヒタシND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
アデノシンデアミナーゼ過剰産生症		
E88. 8A	1	0.0
5α-レダクターゼ欠損症 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
グルタチオンペルオキシダーゼ欠損症		
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
ノスマ病 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・タノス症候群 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
カカゲル症候群 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	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)		
パーター症候群 E26. 8	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	0.1
(本来は小慢対象外)		
不明(コンピュータ入力ミス等)	27	0.5

表2 先天性代謝異常症（患者数）（平成10年度）

順位	疾患名	患者数
1	先天性胆道閉鎖症	1326
2	軟骨異栄養症	509
3	総胆管拡張症	498
4	家族性高コレステロール血症	278
5	骨形成不全症	225
6	糖原病	185
7	フェニルケトン尿症	174
8	ウイルソン病	157
9	ガラクトース血症	121
10	尿素サイクル代謝異常	108
11	ムコ多糖症	98
12	家族性低リン酸血症	88
13	ビタミンD抵抗性くる病	80
14	シスチン尿症	73
15	スフィンゴリピドシス	73
16	腎尿細管性アシドーシス	72
17	側鎖アミノ酸代謝異常	57
18	乳糖不耐症	55
19	色素性乾皮症	52
20	副腎白質ジストロフィー	40
21	ホモシスチン尿症	36
22	家族性高リポ蛋白欠損症	36
23	Hunter 症候群	34
24	Gaucher 病	33
25	メープルシロップ尿症	24

表3 新生児マススクリーニング検査で発見された先天性代謝異常児の予後 (平成10年度)

(PKU:フェニルケトン尿症, MSUD:メープルシロップ尿症, HCU:ホモシスチン尿症, GAL:ガラクトース血症)

年齢	知的障害				合併症 (知的障害以外)				就学状況			
	PKU	MSUD	HCU	GAL	PKU	MSUD	HCU	GAL	PKU	MSUD	HCU	GAL
0~11か月	なし	1	1	7	なし	15	1	1	5			
	あり	0	0	0	あり	1 <sup>a</sup>	0	0	0			
	不明	0	0	0	不明	1	0	0	2			
	小計	17	1	1	7	17	1	1	7			
1~5歳	なし	13	2	3	なし	13	2	3	23			
	あり	0	0	0	あり	0	0	0	9 <sup>d</sup>			
	不明	1	0	0	不明	1	0	0	3			
	小計	14	2	3	35	14	2	3	35			
6~12歳	なし	26	5	6	なし	29	5	3	15		5	6
	あり	4	1	0	あり	0	1 <sup>b</sup>	3 <sup>c</sup>	7 <sup>d</sup>	通常学級	0	0
	不明	2	0	0	不明	3	0	0	1	障害児学級	0	0
	小計	32	6	6	32	32	6	6	23	不明	2	0
13~15歳	なし	17	2	0	なし	17	3	0	6	小計	32	6
	あり	0	2	1	あり	0	1 <sup>b</sup>	1 <sup>c</sup>	0	通常学級	16	1
	不明	0	1	0	不明	0	1	0	0	障害児学級	0	0
	小計	17	5	1	6	17	5	1	6	養護学校	0	0
16~18歳	なし	8	1	2	なし	8	1	2	3	不明	1	2
	あり	0	1	0	あり	0	1 <sup>b</sup>	0	0	小計	17	5
	不明	0	0	0	不明	0	0	0	0	通常学級	8	1
	小計	8	2	2	3	8	2	2	3	障害児学級	0	0
合計	88	16	13	74	88	88	16	13	74	養護学校	0	1
										不明	0	0
										小計	8	2
										合計	57	13
											9	32

a 眼振

b てんかん/成長障害, けいれん, 眼科的異常, 特異顔貌

c てんかん/水晶体脱臼/過成長傾向/てんかん, 脳血管障害, 僧帽弁閉鎖不全, 思春期早発症

d 静脈管瘤存症, 肝内シャント/白内障/静脈管開存症/門脈シャント/脾腎シャント/肝血管腫/単心房単心室, 内臓逆位, 無脾症/肝血管腫, 門脈-肝静脈シャント/鼻咽喉閉鎖不全/門脈-下大静脈短絡症, 門脈欠損/VSD, 門脈-下大静脈シャント/心疾患, 門脈-下大静脈シャント/もやもや病, 門脈大循環シャント/大動脈縮窄複合

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

平成 12 年度厚生科学研究

（子供家庭総合研究事業）

分担研究：小児慢性特定疾患等の疫学に関する研究（血友病など血液疾患）

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

## はじめに

原発性免疫不全症候群に対する登録機構として、現在 1.厚生科学研究（子供家庭総合研究事業）による小児慢性特定疾患と 2.厚生省特定疾患の 2 つが存在している。このため本疾患群の患者数の把握がそれぞれの登録機構単独では行えず、疫学研究上の問題点となっていた。今回の解析で、それぞれの登録機構における病名の比較、及び登録者数を検討し、わが国における現在の原発性免疫不全症候群患者数のより正確な把握を試みた。

## 結果

1) 特定疾患の登録票による原発性免疫不全症候群登録者数（平成 11 年度）

全国 47 都道府県から更新及び新規の登録票の集計による。

1	重症複合免疫不全症	17	16	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0
2	アデノシンデアミナーゼ欠損症	4	17	その他の抗体不全症	5
3	Purine nucleoside phosphorylase(PNP) 欠損症	0	18	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	19
4	MHC classII 欠損症	0	19	Ataxia Teleangiectasia	9
5	細網異形成症候群	0	20	DiGeorge 症候群	14
6	CD8 欠損症	1	21	その他の胸腺低形成症	0
7	伴性劣性無ガンマグロブリン血症	71	22	短肢性こびと(じゅ儒)症を伴う免疫不全症	0
8	成長ホルモン欠損を伴う伴性型無ガンマグロブリン血症	0	23	高 IgE 症候群	33
9	IgM 増加を伴う免疫不全症	25	24	慢性皮膚粘膜カンジダ症候群	11
10	免疫グロブリン重鎖遺伝子欠損症	0	25	胸腺腫を伴う免疫不全症	9
11	カッパ鎖欠損症	0	26	慢性肉芽腫症	87
12	IgA(単独)欠損症	52	27	Chediak - Higashi 症候群	7
13	IgG 単独欠損症	94	28	その他の食細胞機能異常症	5
14	IgM 欠損症	3	29	原発性補体異常症	11
15	分類不能型免疫不全症(CVID)(common variable immunodeficiency)	245	30	好中球減少症	9
			31	その他	33
				計	764

これらの集計の結果以下に列挙される事項が課題として考えられた。

- ①重症複合型免疫不全症に C $\gamma$ 鎖、JAK3、RAG などの検査結果の記載がない。
- ②分類不能型免疫不全症(CVID)と判定した症例には T 細胞機能、T 細胞表面マーカーの記載のないものがある。CVID と判定した症例のうち、Btk の解析を行っていない例がある。
- ③IgG 単独欠損症には IgG サブクラス異常症をふくめたが、これは県によってかなり登録数に差が見られる。
- ④‘その他’に分類した症例には分類不能の細胞性免疫不全症が多く見られ、詳細は不明である。
- ⑤東京都の登録数は9例でこれは大阪府が91例であることから考えると不適當に少ないと思われる。

## 2) 小児慢性特定疾患における原発性免疫不全症候群の登録状況

小児慢性特定疾患における原発性免疫不全症患者数は平成 10 年度で304例と特定疾患登録症例の約4割に達しており、決して少なくない。全体として小児慢性特定疾患と特定疾患の間に病名の整合性があまり見られず、原発性免疫不全症の疫学的調査に対してマイナスになっており、今後の改善が望ましい。我が国における原発性免疫不全症の疫学的解析には小児慢性特定疾患と特定疾患の登録の統合が必須と思われる。

複合型免疫不全症の小児慢性特定疾患における登録状況はアデノシンデアミナーゼ欠損症 (ICD:D81.3):1、重症複合免疫不全症 (ICD:D81.9):16 であった。purine nucleoside phosphorylase(PNP)欠損症、MHC classII 欠損症、細網異形成症候群、CD8 欠損症は小児慢性特定疾患には病名がなかった。

抗体産生不全症の小児慢性特定疾患における登録状況は、先天性無ガンマグロブリン血症 (ICD:D80.0):10、低ガンマグロブリン血症 (ICD:D80.1):76、免疫グロブリン欠損症 (ICD:D80.8):33、スイス型無ガンマグロブリン血症 (ICD:D81.2):1、分類不能型免疫不全症 (ICD:D83.9):11、IgA(単独)欠損症 (ICD:D80.2):27 および IgG 単独欠損症 (ICD:D80.3):5 短肢性こびと(じゅ儒)症を伴う免疫不全症 (ICD:D82.8):1 であった。伴性劣性無ガンマグロブリン血症、成長ホルモン欠損を伴う伴性型無ガンマグロブリン血症、免疫グロブリン重鎖遺伝子欠損症、カッパ鎖欠損症、乳児一過性低ガンマグロブリン血症、IgM 増加を伴う免疫不全症、IgM 欠損症などの疾患は小児慢性特定疾患には病名はなかった。

細胞性免疫不全症の小児慢性特定疾患における登録状況は、ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich)症候群 (ICD:D82.0):7、Di George 症候群 (ICD:D82.1):13、Ataxia Teleangiectasia (ICD:G11.3):7、その他の胸腺低形成症 (ICD:Q89.2A):2、が小児慢性特定疾患と特定疾患の両方に存在する疾患として登録されている。特定疾患のみに存在する病名として症候群胸腺腫を伴う免疫不全症 (Good 症候群)が存在し、小児慢性特定疾患のみに存在する病名として細胞性免疫不全症 (ICD:D83.1):6がある。

食細胞性免疫不全症の小児慢性特定疾患における登録状況は、高 IgE 症候群 (ICD:D82.4):11、慢性肉芽腫症 (ICD:D71B):26、白血球機能異常症 (ICD:D71):22、白血球の遺伝性異常 (ICD:D71):9などが登録されている。慢性皮膚粘膜カンジダ症候群、Chediak-Higashi 症候群、そ



の他の食細胞機能異常症は特定疾患のみに認められる病名である。

補体異常による免疫不全症としては原発性補体異常症(ICD84. 1):4が登録されている。

原発性免疫不全症(D84.8A)として16人の登録が行われている。

#### 考案

今回の調査によってはじめて小児慢性疾患と特定疾患における原発性免疫不全症候群の登録状況が同時に解析され、我が国における原発性免疫不全症候群の患者数がほぼ把握された。特定疾患において764人の登録があり、小児慢性疾患として304人が登録していることが明らかになった。2つの登録機構間において疾患名の相違点が存在し、厳密な各疾患患者数の把握に難点が認められた。疫学的な把握、患者への効率的な支援などの点を考慮すると、原発性免疫不全症候群の登録について疾患名の統一化、または登録機構の一本化が望ましいと思われた。

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）  
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る。神経・筋疾患について、これからの集計結果をもとに、本疾患の現状を調査し、病院の特徴を明らかにすると共に今後の種々の疾患調査に資するかどうかを検討するため本研究を行った。

【研究対象】 平成 10 年度および 11 年度に全国で集計された 6 種の神経・筋疾患は 696 人であり、このうち 11 年度の新規診断は 327 人であった。今回は 10 年度と 11 年度の新規診断患者について年齢、性、臨床症候などについて検討した。疾患内訳は次の通りである。（A/B）内は A が平成 10 年度、B が 11 年度の患者数である。點頭てんかん（286/261）、結節性硬化症（27/30）、ミトコンドリア脳筋症（30/27）、亜急性硬化症全脳炎（10/7）、レット症候群（8/1）、無痛性無汗症（8/5）。

【結果】 表に示すように、いずれの疾患も、平成 10 年度と 11 年度で大きな違いはなく、ここで示された全国統計では疾患の概念をつかむ上で妥当なものであらうと思われた。それぞれの疾患の発生頻度も大きな差はなかった。しかし、個別的にみると、點頭てんかんで痙攣発作が 10 年度 80%、11 年度 89%と 10%以上に痙攣発作を示さない例があり、疾患概念としてはそぐわない面もあるようである。レット症候群は平成 10 年度新規登録 8 例、11 年度 1 例と 11 年度で新規登録が極端に減少している。新たに小児慢性特定疾患対象になった無痛無汗症は平成 10 年度 8 例、11 年度 5 例の新規登録である。

【考察】 全国規模での統計により我が国の疾病の発生状況を概察することは、疾病構造の動向を推測する上できわめて有用である。そのためにはそれらのデータベースが正確であることが重要な条件となる。この観点からすると、たとえば點頭てんかんで、男女の性別の記載のないものが、10 年度 3 名、11 年度 4 名あり、記録の性格さ、信憑性を落とすことになり、残念なことである。少なくとも性別の記載は意見書に必須として、未記入のものは提出の際にチェックし、紹介元医療機関に差し戻すくらいのことがあってしかるべきであらう。

また IQ についても 10~20%でしか記載がなく、統計を取る際には支障がある。レット症候群は平成 11 年度で新規登録が 1 名と極端に減少しているが、これが発生状況を反映しているのか、意見書記載上のことだけなのかは、今後もこの調査と統計考察を続けていくことで答が出るものと思われる。

いずれにせよ、このような全国集計は類をみないものであり、今後年を重ねるごとに症例が集積されれば、疾病構造や疾病の概念を把握する上で極めて重要な資料となり得ることは疑い得ない。

小児慢性特定疾患（神経・筋疾患）

調査項目	点頭てかん		結節性硬化症		ミトコンドリア脳筋症	
	平成10年度	平成11年度	平成10年度	平成11年度	平成10年度	平成11年度
男：女	286	261	27	30	30	27
平均発病年齢	173:110:3	141:116:4	16:11	14:16	19:11	17:10
平均診断年齢	10.5 m	9.1 m	1 y 3 m	1 y 3 m	3 y 0 m	6 y 6 m
小頭症 (%)	2 y 2 m	1 y 1 m	5 y 3 m	4 y 8 m	6 y 9 m	7 y 2 m
痙攣発作 (%)	34 (11.9)	36 (13.8)	20 (74.1)	23 (76.7)	13 (43.3)	8 (29.6)
意識消失発作 (%)	229 (80.1)	232 (88.9)	10 (37.0)	12 (40.0)	11 (36.7)	9 (33.3)
自閉傾向 (%)	79 (27.6)	87 (33.3)	2 (7.4)	5 (16.7)		
行動異常 (%)	15 (5.2)	8 (5.2)	4 (14.8)	6 (20.0)	3 (10.0)	3 (11.1)
精神発達遅滞 (%)	24 (8.4)	19 (7.3)	12 (44.4)	19 (63.3)	18 (60.0)	12 (44.4)
運動障害 (%)	204 (71.0)	182 (70.0)	7 (25.9)	7 (23.3)	19 (63.3)	18 (66.7)
平均IQ	146 (51.6)	134 (51.3)	74.3 (n=3)	60.1 (n=8)	50.4 (n=9)	(n=4)
皮膚所見 (%)	48.7 (n=58)	58.4 (n=28)	18 (66.7)	21 (70.0)	16 (53.3)	12 (44.4)
筋緊張低下 (%)			1 (3.7)	3 (10.0)		
平均CK値					265.6 (n=16)	283.9 (n=21)
平均乳酸値					35.2 (n=17)	29.4 (n=22)
垂急性硬化性全脳炎						
男：女	10	7	8	1	8	5
平均発病年齢	7:3	4:3	0:8	0:1	4:4	3:2
平均診断年齢	10 y 2 m	9 y 11 m	0 y 10 m	1 y 6 m	0 y 3 m	0 y 1 m
小頭症 (%)	10 y 7 m	7 y 5 m	8 y 6 m	11 y 10 m	8 y 8 m	4 y 6 m
痙攣発作 (%)	0	1 (14.3)	3 (37.5)	0	0	0
意識消失発作 (%)	6 (60.0)	5 (71.4)	5 (62.5)	1 (100)	4 (50.0)	1 (20.0)
自閉傾向 (%)	5 (50.0)	1 (14.3)	4 (50.0)	0	1 (12.5)	1 (20.0)
行動異常 (%)	3 (30.0)	2 (28.6)	3 (37.5)	1 (100)	0	0
精神発達遅滞 (%)	4 (40.0)	3 (42.9)	2 (25.0)	1 (100)	3 (37.5)	3 (60.0)
運動障害 (%)	5 (50.0)	4 (57.1)	7 (87.5)	1 (100)	5 (62.5)	5 (100)
麻痺検査 (%)	9 (90.0)	6 (85.7)	7 (87.5)	1 (100)	5 (62.5)	3 (60.0)
平均IQ		7 (100.0)				
皮膚所見 (%)			22 (n=2)	50 (2歳時)	63 (n=3)	75 (n=2)
呼吸障害 (%)			6 (75.0)	1 (100)	4 (50.0)	1 (20.0)
無痛無汗症						
男：女						

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

平成12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」

## 成長ホルモン治療の登録・評価

研究協力者 伊藤善也、藤枝憲二 旭川医科大学小児科  
田中敏章 国立小児病院病院小児医療研究センター内分泌代謝研究部  
奥野晃正 日本赤十字北海道看護大学

### 背景と目的

小児慢性特定疾患のなかで内分泌疾患群の頻度が最も高い。そのなかでも成長ホルモン分泌不全性低身長症(GHD)は約半数を占めている。小児人口の減少に比して給付対象者が増加していること、本来発症率に地域差を認めないと予想される疾患でありながら、登録率の都道府県格差が大きいことなどから、平成10年度から給付に条件が加えられた。すなわち給付に際して開始基準、継続基準、および終了基準が定められた。

今年度は平成10年度および11年度の登録情報を分析し、新規登録時と継続申請時における成長学上の指標を求め、治療を受けている集団の特性を明らかにした。合わせて登録システムの問題点を考察した。

### A. 成長ホルモン治療の登録状況

#### 1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症(E23.0E) (GHD)

平成10年度においては1.98%(38/1920例)、および平成11年度においては2.57%(49/1906例)が適応疾患以外の病名で登録されていた。疾患名を誤って登録した可能性やGHDを含む二つ以上の病名で登録しているが、GHDの診断名が登録システム上に現れていない可能性が考えられる。これに対しては既登録例に新たな病態が加わって病名を追加するときに登録システムではどのように対応するのかを明らかにすること、登録受付段階でのチェックと受給判定体制そのものを強化すること、さらに登録・管理ソフトには入力段階で適応疾患以外は除外するシステムとすることなどが必要と思われる。

##### (1) 新規登録時

###### a) 患者数と地域差(表1および表2)

患者数をみると平成10年度は1937人、平成11年度は1857人と減少しているが、中央登録が完了していない自治体があることから、最終的な結論を下すには尚早である。しかしながら0-14歳でまとめた対象人口10万人当たりの登録数をみると現段階で平成10年度が10.9であるのに対して、平成11年度は11.4と若干上昇している。給付基準の導入後に減少した登録数は微増傾向にあるかもしれない。

また登録率の地域差をみると最低で1.5人、最大で46.4人である。46.4人を示す自治体は継続登録が新規登録されている可能性があるため、これを除外しても最大登録率を示す自治体では10万人当たり30.2人である(図1)。新規登録に関してはいまだに大きな自治