

| | | | | | | | |
|----------------|---------|-----|-----|--|---------|------|------|
| 血管輪 | Q25. 4C | 3 | 0.0 | 下大静脈左房交通症 | Q26. 8B | 1 | 0.0 |
| 大動脈瘤 | Q25. 4E | 3 | 0.0 | アベソムケル症候群 | Q21. 8 | 2 | 0.0 |
| 重複大動脈弓 | Q25. 4F | 1 | 0.0 | 完全大血管転位症 | Q20. 3 | 243 | 2.1 |
| ウァルサルヴァ洞動脈瘤 | Q25. 4H | 1 | 0.0 | 修正大血管転位症 | Q20. 5 | 49 | 0.4 |
| 肺静脈還流異常 | Q26. 4 | 14 | 0.1 | 両大血管右室起始症 | Q20. 1 | 204 | 1.7 |
| 部分的肺静脈還流異常症 | Q26. 3 | 12 | 0.1 | タウソック・ヒソグ症候群 | Q20. 1A | 1 | 0.0 |
| シタ-症候群 | Q26. 8C | 6 | 0.0 | 両大血管左室起始症 | Q20. 2 | 1 | 0.0 |
| 総肺静脈還流異常症 | Q26. 2 | 113 | 1.0 | その他 | | | |
| 三心房心 | Q24. 2 | 15 | 0.1 | 無脾症 | Q89. 0 | 37 | 0.3 |
| 三尖弁閉鎖症 | Q22. 4 | 110 | 0.9 | 多脾症候群 | Q89. 0A | 3 | 0.0 |
| 三尖弁狭窄症 | Q22. 4B | 4 | 0.0 | 小児原発性肺高血圧症 | I27. 0 | 52 | 0.4 |
| エブスタイン奇形 | Q22. 5 | 59 | 0.5 | 慢性肺性心 | I27. 9 | 87 | 0.7 |
| 右心室低形成症 | Q22. 6 | 2 | 0.0 | (体)動静脈ろう | Q27. 3 | 7 | 0.1 |
| 三尖弁閉鎖不全 | I07. 1 | 29 | 0.2 | 心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫) | | | |
| 三尖弁異常 | Q22. 9 | 2 | 0.0 | (以下、再掲) | D48. 7等 | 27 | 0.2 |
| 肺動脈弁閉鎖症 | Q22. 0 | 51 | 0.4 | 心臓横紋筋腫 | D15. 1A | 4 | 0.0 |
| 肺動脈弁閉鎖不全症 | Q22. 2 | 10 | 0.1 | 心臓粘液腫 | D15. 1C | 1 | 0.0 |
| 肺動脈閉鎖症 | Q25. 5 | 143 | 1.2 | 慢性緊縮性心膜炎 | I31. 8 | 2 | 0.0 |
| 肺動脈狭窄症 | Q25. 6等 | 493 | 4.2 | 慢性心膜炎 | I31. 9 | 10 | 0.1 |
| (以下、再掲) | | | | 慢性心内膜炎 | I38 | 5 | 0.0 |
| 肺動脈弁下狭窄症 | Q24. 3 | 3 | 0.0 | 慢性心筋炎 | I51. 4 | 207 | 1.8 |
| 肺動脈弁狭窄症 | I37. 0 | 297 | 2.5 | 先天性心膜欠損症 | Q24. 8E | 29 | 0.2 |
| 肺動脈弁異形成 | Q22. 3 | 4 | 0.0 | 慢性心不全 | I50. 9 | 5 | 0.0 |
| 先天性肺動脈弁欠損症(再掲) | Q22. 3A | 1 | 0.0 | 心筋炎後の心肥大 | I51. 7 | 24 | 0.2 |
| 肺動脈形成不全 | Q25. 7 | 6 | 0.1 | 川崎病 | M30. 3 | 1986 | 16.9 |
| Fallot四徴症 | Q21. 3 | 734 | 6.3 | 冠動脈瘤 | I25. 4 | 644 | 5.5 |
| 右室二腔症 | Q21. 0B | 6 | 0.1 | 冠動脈拡張症 | Q24. 5F | 357 | 3.0 |
| 右胸心 | Q24. 0 | 29 | 0.2 | 冠動脈狭窄症 | Q24. 5G | 3 | 0.0 |
| 総動脈幹遺残症 | Q20. 0 | 21 | 0.2 | 狭心症 | I20. 9 | 9 | 0.1 |
| 僧帽弁閉鎖症 | Q23. 2 | 12 | 0.1 | 心筋梗塞 | I21. 9 | 6 | 0.6 |
| 僧帽弁狭窄症 | I05. 0 | 21 | 0.2 | 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 4 | 0.0 |
| 僧帽弁閉鎖不全症 | I34. 0 | 154 | 1.3 | | | | |
| 僧帽弁逸脱症候群 | I34. 1 | 8 | 0.1 | ②心室中隔欠損症悪化症例の縦断的解析 | | | |
| 大動脈狭窄症 | Q23. 0 | 188 | 1.6 | 平成10年度から12年度まで3年間連続してコンピュータ解析可能であった心室中隔欠損症は、延べ1,363例であった。そのうち、延べ12例(0.9%)は、経過中に悪化したとの記載が認められた。対象となった悪化症例は9例であり、その3年間の医療意見書を縦断的に解析した。 | | | |
| (以下、再掲) | | | | 対象とした9例中4例は、広島県の県単独事業対象例であり、通院症例のためか、医療意見書の記載に特記すべき内容は含まれていなかった。それら以外の5例に関して、表4-2に示 | | | |
| 大動脈弁狭窄症 | Q23. 0A | 106 | 0.9 | | | | |
| 大動脈弁下狭窄症 | Q23. 0B | 3 | 0.0 | | | | |
| 大動脈弁上狭窄症 | Q23. 0C | 21 | 0.2 | | | | |
| 大動脈弁閉鎖不全症 | Q23. 1 | 55 | 0.5 | | | | |
| 左心低形成症候群 | Q23. 4 | 27 | 0.2 | | | | |
| 大動脈弁閉鎖症 | Q23. 4A | 6 | 0.1 | | | | |
| 大動脈縮窄症 | Q25. 1 | 148 | 1.3 | | | | |
| 大動脈弓閉鎖 | Q25. 3 | 36 | 0.3 | | | | |

す。表中③以外の症例は、原則として1か月以上の入院を前提とした国の小慢事業の対象例である。

①は出生直後より様々な症状が認められ、乳児期に心臓カテーテル検査を実施し、術後1歳

時に改善が認められた症例である。②～④は心室中隔欠損症のみでは見られないチアノーゼがあり、肺動脈閉鎖症等、何らかの合併症を伴っている症例である。⑤は術後、不整脈等の合併症により悪化した症例と考えられる。

表4-2、心室中隔欠損症と診断され、経過中に悪化した症例の縦断的解析

| 番号 | 性 | 平成12年度の年齢 | 悪化時の年度 | 発現した症状 ^{注)} | 合併症の有無 | 心電図の所見 | 不整脈の有無 | 心胸郭比 | 心臓カテーテル(記載年度) |
|----|---|-----------|--------|----------------------|--------|--|--------|------|---------------|
| ① | 男 | 1歳 | H11 | 喘、呼、体、感、疲 | 無 | 両室両房肥大 | 有 | 65% | 実施 (H11継続) |
| | | | | | | (肺動脈圧45/15、右室圧56/7、左室圧67/7、Q _p /Q _s 5.0) | | | |
| ② | 男 | 6歳 | H10 | チ、喘、呼、体、疲 | 有 | 右室肥大 | 無 | 59% | 未実施 (H10継続) |
| ③ | 男 | 6歳 | H10 | チ、喘、呼、体、感、疲 | 有 | 左室肥大 | 無 | 60% | — (H10継続) |
| ④ | 男 | 7歳 | H10 | チ、呼、体、感、疲 | 有 | — | — | — | 実施 (H10継続) |
| ⑤ | 女 | 10歳 | H11 | 無 | 有 | — | 有 | 53% | 未実施 (H10継続) |

注) チ:チアノーゼ、喘:哺乳力低下、呼:多呼吸、体:体重増加不良、感:易感染性、疲:易疲労性
「—」は「不明」である。

5) 内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する統計を表5-1～表5-2に示す。

①平成11年度登録数

「内分泌疾患」の平成11年度の全登録者29,178人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表5-1に示す。10年度¹⁾の24,129人に比べて増加していた。

新規・継続、男女が無記入の場合、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)の場合は、10→11年と、各々722→260人、285→202人、また24→9人と減少した。

頻度の高い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症42.7%、甲状腺機能低下症16.7%、甲状腺機能亢進症10.7%、思春期早発症7.4%、先天性副腎過形成3.5%、慢性甲状腺炎3.3%、ターナー症候群2.9%、下垂体性尿崩症1.2%、Prader-Willi症候群1.1%であった。

表5-1、内分泌疾患(H11年度全症例)
Endocrine Diseases

(合計29,178人)、(新規診断5,195人、継続23,471人、転入252人、無記入260人)(男子13,504人、女子15,472人、無記入202人)(国の小慢事業29,111人、県単独事業67人)

北海道1009人、青森県325人、岩手県376人、宮城県401人、秋田県142人、山形県315人、福島県346人、茨城県481人、栃木県121人、群馬県248人、埼玉県1404人、千葉県739人、東京都1784人、神奈川県642人、新潟県527人、富山県37人、石川県151人、福井県189人、山梨県214人、長野県47人、岐阜県154人、静岡県175人、愛知県1321人、三重県195人、滋賀県490人、京都府384人、大阪府1760人、兵庫県1047人、奈良県470人、和歌山県211人、鳥取県129人、島根県231人、岡山県329人、広島県525人、山口県406人、徳島県145人、香川県254人、愛媛県401人、高知県141人、福岡県624人、佐賀県232人、長崎県322人、熊本県324人、大分県195人、宮崎県277人、鹿児島県138人、沖縄県563人、札幌市224人、仙台市338人、千葉市271人、横浜市688人、川崎市179人、名古屋市657人、

京都市410人、大阪市631人、神戸市445人、
 広島市430人、北九州市236人、福岡市341人、
 秋田市113人、郡山市87人、宇都宮市19人、
 新潟市108人、富山市105人、金沢市94人、
 岐阜市48人、静岡市187人、浜松市281人、
 豊田市84人、堺市267人、姫路市89人、
 和歌山市121人、岡山市242人、福山市273人、
 高知市118人、長崎市159人、熊本市232人、
 大分市109人、宮崎市120人、鹿児島市183人、
 いわき市53人、長野市51人、豊橋市131人、
 高松市113人、84都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|--|--------|-------|------|
| 膵島細胞腫 | D13.7 | 6 | 0.0 |
| 甲状腺腺腫 | D34 | 149 | 0.5 |
| 単純甲状腺腫 | E04.0 | 197 | 0.7 |
| 副甲状腺腺腫 | D35.1 | 4 | 0.0 |
| 副腎腫瘍(以下、再掲) | | 31 | 0.1 |
| 副腎腺腫 | D35.0A | 4 | 0.0 |
| 男性化副腎腫瘍 | D35.0B | 4 | 0.0 |
| 褐色細胞腫 | D35.0D | 23 | 0.1 |
| 多発性内分泌腺腫症 | D44.8 | 7 | 0.0 |
| 下垂体腺腫 | D35.2 | 11 | 0.0 |
| 卵巣腫瘍 | D39.1 | 58 | 0.2 |
| 辜丸腫瘍 | D40.1 | 32 | 0.1 |
| 甲状腺機能低下症 | E03.9等 | 4873 | 16.7 |
| (新生児スクリーニングで発見：3406人、 他で発見：267人、不明：1200人) | | | |
| (以下、再掲) | | | |
| クレチン症 | E03.1A | 3486 | 11.9 |
| 先天性甲状腺ホルモン不応症 | E03.1B | 4 | 0.0 |
| 甲状腺機能亢進症 | E05.0 | 3112 | 10.7 |
| 甲状腺中毒性バチラー腺腫様甲状腺腫 | E05.9 | 10 | 0.0 |
| 地方性甲状腺腫 | E04.8 | 58 | 0.2 |
| 地方性甲状腺腫 | E01.2 | 1 | 0.0 |
| 急性甲状腺炎 | E06.0 | 3 | 0.0 |
| 亜急性甲状腺炎 | E06.1 | 6 | 0.0 |
| 慢性甲状腺炎 | E06.3 | 968 | 3.3 |
| 甲状腺炎 | E06.9 | 44 | 0.2 |
| 甲状腺ホルモン結合蛋白異常症 | E07.8 | 6 | 0.0 |
| 高インスリン血症 | E16.1 | 33 | 0.1 |
| 特発性低血糖症 | E16.2 | 91 | 0.3 |
| グルカゴン分泌異常 | E16.3 | 1 | 0.0 |

| | | | |
|--|--------|-------|------|
| 高カテコリン血症 | E16.8 | 3 | 0.0 |
| インスリン分泌異常 | E16.9 | 39 | 0.1 |
| 特発性副甲状腺機能低下症 | E20.0 | 191 | 0.7 |
| 仮性副甲状腺機能低下症 | E20.1 | 110 | 0.4 |
| 先天性副甲状腺欠損症 | E20.9 | 11 | 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 | 21 | 0.1 |
| 下垂体性巨人症 | E22.0 | 30 | 0.1 |
| 抗利尿ホルモン分泌異常症候群 | E22.2 | 30 | 0.1 |
| 思春期早発症 | E22.8 | 2158 | 7.4 |
| 下垂体機能低下症 | E23.0A | 263 | 0.9 |
| ゴナドトロピン欠乏症 | E23.0B | 48 | 0.2 |
| 副腎皮質刺激ホルモン欠乏症 | E23.0C | 19 | 0.1 |
| 甲状腺刺激ホルモン欠乏症 | E23.0D | 31 | 0.1 |
| 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | E23.0E | 12469 | 42.7 |
| (成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1995人、継続申請：9508人) | | | |
| プロラクチン欠乏症 | E23.0F | 22 | 0.1 |
| 詳細不明の下垂体機能低下 | E23.0 | 58 | 0.2 |
| 下垂体性尿崩症 | E23.2 | 338 | 1.2 |
| フレリット症候群 | E23.6 | 12 | 0.0 |
| クッシング病 | E24.0 | 8 | 0.0 |
| クッシング症候群 | E24.9A | 19 | 0.1 |
| 周期性ACTH症候群 | E24.9B | 156 | 0.5 |
| 21水酸化酵素欠損症 | E25.0A | 50 | 0.2 |
| (新生児スクリーニングで発見：19人、 他で発見：22人、不明：9人) | | | |
| 先天性副腎臓過形成 | E25.0B | 30 | 0.1 |
| 3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 | E25.0C | 1 | 0.0 |
| 18水酸化酵素欠損症 | E25.0G | 2 | 0.0 |
| 病型不明の先天性副腎過形成 | E25.0 | 926 | 3.2 |
| (新生児スクリーニングで発見：397人、 他で発見：320人、不明：209人) | | | |
| 副腎性器症候群 | E25.9 | 139 | 0.5 |

| | | | |
|---|--------|-----|-----|
| 特発性アルドステロン症 | E26.0 | 3 | 0.0 |
| 二次性アルドステロン症 | E26.1 | 1 | 0.0 |
| バスター症候群 | E26.8 | 78 | 0.3 |
| 高アルドステロン症 | E26.9 | 10 | 0.0 |
| アジソン病 | E27.1 | 44 | 0.2 |
| 副腎クリーゼ | E27.2 | 1 | 0.0 |
| 急性副腎皮質不全 | E27.4A | 10 | 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 | 18 | 0.1 |
| 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 | 92 | 0.3 |
| 性腺機能亢進症(女) | E28.8 | 2 | 0.0 |
| 性腺機能亢進症(男) | E29.0 | 1 | 0.0 |
| 原発性性腺機能低下症(男) | E29.1 | 168 | 0.6 |
| (特発性)思春期遅発症 | E30.0 | 70 | 0.2 |
| 仮性思春期早発症 | E30.1A | 34 | 0.1 |
| 異所性プロラクチン産生腫瘍 | E34.2D | 1 | 0.0 |
| ラノン型小人症 | E34.3A | 16 | 0.1 |
| アンドロゲン不応症 | E34.5 | 23 | 0.1 |
| レノン分泌異常 | E34.8B | 3 | 0.0 |
| 全身性ホ르몬ステロイド | E88.1 | 12 | 0.0 |
| 神経性食欲不振症 | F50.0 | 2 | 0.0 |
| 腎血管性高血圧 | I15.0 | 63 | 0.2 |
| 腎性尿崩症 | N25.1 | 118 | 0.4 |
| 卵巣形成不全 | Q50.3 | 10 | 0.0 |
| 睾丸欠損症 | Q55.0 | 10 | 0.0 |
| 睾丸形成不全 | Q55.1 | 36 | 0.1 |
| 半陰陽 | Q56.0 | 40 | 0.1 |
| 男性仮性半陰陽 | Q56.1 | 30 | 0.1 |
| 女性仮性半陰陽 | Q56.2 | 10 | 0.0 |
| 仮性半陰陽 | Q56.3 | 10 | 0.0 |
| プラーダー・ウィリアムズ症候群またはヌーナン症候群 (以下、再掲) | Q87.1等 | 380 | 1.3 |
| プラーダー・ウィリアムズ症候群 | Q87.1A | 324 | 1.1 |
| ヌーナン症候群 | Q87.1B | 54 | 0.1 |
| ローレンス・ムーア・ヒートル症候群 | Q87.8A | 14 | 0.0 |
| 副腎形成不全 | Q89.1 | 36 | 0.1 |
| ターナー症候群 | Q96 | 855 | 2.9 |
| (成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 137人、継続申請: 401人) | | | |
| XXX | Q97.0 | 1 | 0.0 |
| XY女性 | Q97.3 | 10 | 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 | 37 | 0.1 |
| XX純粋型性腺形成不全症 | Q99.1A | 1 | 0.0 |
| 2型糖尿病 | E11.9 | 1 | 0.0 |
| (本来は糖尿病に分類) | | | |
| 副腎白質ジストロフィー | E71.3A | 1 | 0.0 |
| 乳糖不耐症 | E73.9 | 1 | 0.0 |
| 家族性高コレステロール血症 | E78.0A | 1 | 0.0 |
| ビタミンD抵抗性くる病 | E83.3D | 1 | 0.0 |
| 分類不明の代謝異常 | E88.9 | 1 | 0.0 |
| 軟骨異栄養症 | Q77.4 | 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) | | 9 | 0.0 |

②Prader-Willi症候群の低身長児の割合

低身長を示すPrader-Willi症候群の成長ホルモン治療が平成14年1月17日に健康保険適応となり、小慢事業の対象になった。そこで、低身長のPrader-Willi症候群児が何人小慢事業で登録されているか、またその割合を分析した。

平成11年度に登録されたPrader-Willi症候群児324例の、男女別、年月齢別身長に関して、標準身長の-2.5SD未満、-2.5SD以上-2.0SD未満、-2.0SD以上値³⁾に分類した場合の患児数を、年齢別に表5-2に示す。小慢事業での身長は、小数点以下を切り捨てた値がコンピュータ登録されているので、それを考慮した人数である。

不明を除き、-2.5SD未満の身長の割合は、男児 35.1%、女児 37.5%、-2.0SD未満は、男児 46.6%、女児 56.3%であった。Prader-Willi症候群と登録されている患児の約半数は、年齢による差はあるものの、今後、成長ホルモン治療を受けると予想される。

6) 膠原病

「膠原病」に関する統計を表6-1～表6-4に示す。

①平成11年度登録数

「膠原病」の平成11年度の全登録者3,626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。10年度¹⁾の6,125人に比べて減少していた。これは、「慢性心疾患」と同様、

表5-2、Prader-Willi症候群の男女別、年齢別身長のSD分布

| 年齢 (歳) | 男児の身長 (180人) | | | | 女児の身長 (140人) | | | | 性別 不明 | 合計 |
|-----------|------------------|----------------------|------------------|-----|------------------|----------------------|------------------|-----|----------|------|
| | -2.5 SD 未満 | -2.5≤ <-2.0 SD | -2.0 SD 以上 | 不明 | -2.5 SD 未満 | -2.5≤ <-2.0 SD | -2.0 SD 以上 | 不明 | | |
| 0 | 1 | 3 | 5 | 3人 | 2 | 0 | 5 | 0人 | | 19人 |
| 1 | 2 | 1 | 2 | 0人 | 2 | 2 | 2 | 2人 | | 13人 |
| 2 | 4 | 1 | 5 | 2人 | 3 | 4 | 6 | 4人 | 1人 | 30人 |
| 3 | 5 | 2 | 3 | 0人 | 4 | 1 | 1 | 1人 | | 17人 |
| 4 | 1 | 3 | 2 | 2人 | 3 | 3 | 2 | 1人 | 1人 | 18人 |
| 5 | 3 | 2 | 5 | 3人 | 2 | 2 | 3 | 1人 | 1人 | 22人 |
| 6 | 2 | 0 | 7 | 1人 | 1 | 3 | 7 | 0人 | | 21人 |
| 7 | 3 | 2 | 6 | 1人 | 1 | 0 | 3 | 1人 | | 17人 |
| 8 | 1 | 0 | 4 | 4人 | 1 | 0 | 2 | 0人 | 1人 | 13人 |
| 9 | 6 | 0 | 3 | 2人 | 1 | 0 | 2 | 1人 | | 15人 |
| 10 | 0 | 0 | 7 | 1人 | 0 | 0 | 4 | 0人 | | 12人 |
| 11 | 1 | 0 | 9 | 1人 | 2 | 0 | 4 | 2人 | | 19人 |
| 12 | 1 | 0 | 8 | 0人 | 3 | 2 | 1 | 0人 | | 15人 |
| 13 | 2 | 0 | 5 | 0人 | 3 | 1 | 0 | 0人 | | 11人 |
| 14 | 2 | 2 | 2 | 2人 | 2 | 2 | 0 | 0人 | | 12人 |
| 15 | 5 | 1 | 2 | 0人 | 4 | 0 | 3 | 1人 | | 16人 |
| 16 | 6 | 0 | 3 | 0人 | 1 | 1 | 1 | 0人 | | 12人 |
| 17 | 7 | 0 | 1 | 1人 | 7 | 0 | 3 | 0人 | | 19人 |
| 不明 | | | | 9人 | | | | 14人 | | 23人 |
| 合計 | 52 (35.1%) | 17 (11.5%) | 79 (53.4%) | 32人 | 42 (37.5%) | 21 (18.8%) | 49 (43.7%) | 28人 | 4人 | 324人 |

県単での登録が3,932人から29人（東京都が4,099人から838人、川崎病が4,348人から1,428人）に減少したためであり、国の小慢事業での登録は、逆に2,193人から3,597人に増加していた。

新規・継続、また、男女が無記入の場合は、10→11年と、各々1,992→32人、536→32人と1割以下に著減した。

表6-1、膠原病（H11年度全症例）
Collagen Diseases

（合計3,626人）、（新規診断1,490人、継続2,081人、転入23人、無記入32人）

（男子1,623人、女子1,971人、無記入32人）
（国の小慢事業3,597人、県単独事業29人）

北海道78人、青森県78人、岩手県39人、宮城県27人、秋田県33人、山形県30人、福島県22人、茨城県47人、栃木県66人、群馬県43人、埼玉県147人、千葉県65人、東京都838人、神奈川県83人、新潟県46人、富山県1人、石川県20人、福井県19人、山梨県17人、長野県34人、岐阜県34人、静岡県32人、愛知県76人、三重県14人、滋賀県33人、京都府26人、大阪府111人、兵庫県65人、奈良県27人、和歌山県12人、鳥取県15人、島根県25人、岡山県26人、

広島県31人、山口県26人、徳島県21人、香川県16人、愛媛県31人、高知県13人、福岡県51人、佐賀県22人、長崎県25人、熊本県11人、大分県15人、宮崎県27人、鹿児島県26人、沖縄県63人、札幌市13人、仙台市16人、千葉市17人、横浜市69人、川崎市453人、名古屋市28人、京都市18人、大阪市35人、神戸市16人、広島市0人、北九州市18人、福岡市21人、秋田市4人、郡山市3人、宇都宮市40人、新潟市12人、富山市8人、金沢市8人、岐阜市15人、静岡市34人、浜松市11人、豊田市7人、堺市27人、姫路市7人、和歌山市12人、岡山市14人、福山市14人、高知市20人、長崎市7人、熊本市15人、大分市9人、宮崎市5人、鹿児島市17人、いわき市9人、長野市7人、豊橋市7人、高松市3人、84都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|----------------------|-------|-------|------|
| リウマチ熱 | I00 | 70 | 1.9 |
| リウマチ性心疾患 | I09.9 | 4 | 0.1 |
| スチーブンス・ジョンソン症候群 | L51.1 | 19 | 0.5 |
| 慢性関節リウマチ | M06.9 | 10 | 0.3 |
| 若年性関節リウマチ | M08.2 | 2051 | 56.6 |
| 川崎病 | M30.3 | 1428 | 39.4 |
| シェーグレン症候群 | M35.0 | 30 | 0.8 |
| 混合性結合組織病 (特定疾患対象) | M35.1 | 8 | 0.2 |
| 播種性好酸球形膠原病 | M35.8 | 3 | 0.1 |
| 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 3 | 0.1 |

②若年性関節リウマチ再燃・悪化症例の縦断的解析

平成11年度、12年度に連続して登録された若年性関節リウマチに関して解析した。12年度に経過が再燃した28例と悪化した1例、合計29例(以下、再燃群)について、前年度となる11年度の医療意見書の記載をまとめた。そして、12年度の経過が再燃・悪化・死亡以外の396例(以下、対照群)の11年度医療意見書記載内容と比較した。

男女比は、再燃群が男児16人、女児13人であり、対照群の各々138人、255人と比較して、男児が有意に多かった($p < 0.05$)。しかし、発

病時の年齢、診断時の年齢、前年度の合併症の有無や経過には、ほとんど差が認められなかった。

再燃群と対照群別に、11年度(前年度)に見られた症状の割合(不明を除く)を表6-2に示す。再燃群に比較的多かった症状は4症状あったものの、有意に多かった症状は眼症状のみであった。

再燃群と対照群別に、前年度の血沈1時間値、及びCRPを各々表6-3、表6-4に示す。前年度に血沈20mm以上であった割合は、再燃群 $21/25=84\%$ 、対照群 $165/318=51.9\%$ であり、前者に有意に多かった($p < 0.01$)。また、前年度にCRP 6mg/dl以上であった割合は、再

表6-2、若年性関節リウマチの前年度の症状

| | 12年度 再燃群 | 対照群 |
|---------------------------------|--------------|----------------|
| 11年度、各症状を示した割合 有/有+無(不明を除く%) | | |
| 関節症状 | 22/29(75.9%) | 238/383(62.1%) |
| 皮膚症状 | 3/25(12.0) | 55/373(14.7) |
| 発熱 | 9/26(34.6) | 103/357(28.9) |
| レイノ-症状 | 0/27(0) | 13/364(3.6) |
| 眼症状** | 6/27(22.2) | 24/365(6.6) |
| 口腔内症状 | 1/28(3.6) | 8/367(2.2) |

** : $p < 0.01$

表6-3、若年性関節リウマチの前年度血沈

| | 12年度 再燃群 | 対照群 |
|---------|----------|------------|
| 11年度 | | |
| 血沈1時間値 | 人数(%) | 人数(%) |
| 10mm未満 | 3人(12%) | 97人(30.5%) |
| 10~19mm | 1(4) | 56(17.6) |
| 20~39mm | 7(28) | 59(18.6) |
| 40~59mm | 5(20) | 37(11.6) |
| 60~79mm | 5(20) | 38(11.9) |
| 80mm以上 | 4(16) | 31(9.7) |
| 不明 | 4人 | 78人 |
| 合計 | 29人 | 396人 |

表6-4、若年性関節リウマチの前年度CRP

| 12年度 再燃群 | | 対照群 |
|----------|-----------|-------------|
| 11年度 | | |
| CRP | 人数(%) | 人数(%) |
| 0mg/dl | 9人(33.3%) | 180人(52.6%) |
| 1~2mg/dl | 4 (14.8) | 53 (15.5) |
| 3~5mg/dl | 2 (7.4) | 43 (12.6) |
| 6~8mg/dl | 6 (22.2) | 20 (5.8) |
| 9mg/dl以上 | 6 (22.2) | 46 (13.5) |
| 不明 | 2人 | 54人 |
| 合計 | 29人 | 396人 |

燃群12/27=44.4%、対照群66/342=19.3%と、前者に有意に多かった(p<0.01)。

しかし、その他の検査結果、すなわち白血球数、血清総蛋白、γグロブリン値、抗核抗体、抗DNA抗体、抗RNP抗体、RAには、ほとんど差が認められなかった。RA(+)の割合は、再燃群3/19=15.8%、対照群64/271=23.6%であった。

前述の結果からは、男児に眼症状が見られたり、血沈1時間値20mm以上、またCRP 6mg/dl以上の場合、その後、再燃する可能性が高いことがわかる。それらの場合、治療法にも配慮することが望まれる。

7) 糖尿病

「糖尿病」に関する統計を表7-1~表7-2に示す。

①平成11年度登録数

「糖尿病」の平成11年度の全登録者4,929人の統計を、実施主体別の登録者数も含めて表7-1に示す。10年度¹⁾の3,983人に比べて増加していた。

新規・継続、男女が無記入の場合、また、疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)の場合は、10→11年と、各々206→72人、62→46人、また、5→0人と減少した。新規診断は900→1,042人と著変はなかったが、継続診断は2,835→3,777人と増加した。10年度以降、明確な診断に基づく症例が継続して登録されてい

るためと考えられる。

表7-1、糖尿病(H11年度全症例)
Diabetes Mellitus

(合計4,929人)、(新規診断1,042人、継続3,777人、転入38人、無記入72人)(男子2,140人、女子2,743人、無記入46人)(国の小慢事業4,905人、県単独事業24人)

北海道230人、青森県91人、岩手県58人、宮城県77人、秋田県42人、山形県59人、福島県82人、茨城県136人、栃木県23人、群馬県76人、埼玉県292人、千葉県170人、東京都212人、神奈川県152人、新潟県84人、富山県6人、石川県28人、福井県26人、山梨県31人、長野県29人、岐阜県59人、静岡県25人、愛知県172人、三重県55人、滋賀県47人、京都府37人、大阪府202人、兵庫県154人、奈良県55人、和歌山県30人、鳥取県23人、島根県25人、岡山県49人、広島県76人、山口県65人、徳島県52人、香川県42人、愛媛県75人、高知県20人、福岡県136人、佐賀県39人、長崎県70人、熊本県55人、大分県49人、宮崎県51人、鹿児島県41人、沖縄県65人、札幌市35人、仙台市47人、千葉市48人、横浜市183人、川崎市53人、名古屋市74人、京都市55人、大阪市73人、神戸市51人、広島市47人、北九州市37人、福岡市77人、秋田市15人、郡山市16人、宇都宮市7人、新潟市30人、富山市12人、金沢市24人、岐阜市10人、静岡市13人、浜松市24人、豊田市10人、堺市35人、姫路市22人、和歌山市16人、岡山市19人、福山市17人、高知市12人、長崎市19人、熊本市30人、大分市29人、宮崎市13人、鹿児島市41人、いわき市14人、長野市11人、豊橋市22人、高松市15人、84都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|--------------|-------|-------|------|
| 1型糖尿病 | E10.9 | 3603 | 73.1 |
| 2型糖尿病 | E11.9 | 875 | 17.8 |
| 糖尿病性昏睡 | E14.0 | 1 | 0.0 |
| 糖尿病性ケトアシドーシス | E14.1 | 5 | 0.1 |

| | | | | | | |
|------------|--------|-----|-----|----------------------|-------|-------|
| 糖尿病性腎症 | E14.2 | 1 | 0.0 | | | |
| 糖尿病性網膜症 | E14.3B | 10 | 0.2 | 若年性関節リウマチ | M08.2 | 5 0.1 |
| 糖尿病性神経症 | E14.4 | 1 | 0.0 | (本来は膠原病に分類) | | |
| 全身型糖尿病 | E14.7 | 1 | 0.0 | | | |
| 糖尿病 | E14.9 | 426 | 8.6 | ②糖尿病の糖尿病性合併症発現との関連因子 | | |
| Alstrom症候群 | Q87.8C | 1 | 0.0 | 1型糖尿病に関して、平成10年度から12 | | |

表7-2、1型糖尿病の糖尿病性合併症発現に関する縦断的解析

| 番号 | 発病時の年齢 | 平成10年度の年齢 | 合併症発現年 | 体重(kg) | | 肥満度(%) | | HbA1c(%) | | 血糖値(mg/dl、*:空腹時) | |
|----|--------|-----------|--------|-----------------|-----------------|----------------------------|---------------------|-----------------------------|-----------|------------------|--|
| | | | | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | | |
| ①女 | 0歳 | 16歳 | H12 | 51→54→53 | 11→17→15 | 10.8→9.7→9.3 | 94*→143*→350 | (無→無→無、H12昏睡有) | | | |
| ②女 | 1歳 | 14歳 | H12 | 55→59→55 | 17→20→12 | 7.2→ → | →108*→353 | (無→無→無、H10意識障害有) | | | |
| ③女 | 1歳 | 5歳 | H11 | 17→19→20 | 6→0→11 | → →10.6 | <u>762→510 →560</u> | (有→有→有、H11総コレステロール326mg/dl) | | | |
| ④女 | 1歳 | 9歳 | H12 | 29→28→35 | 12→ →9 | 9.3→ → | →57 →341 | (無→有→有) | | | |
| ⑤女 | 5歳 | 14歳 | H11 | 44→50→54 | -10→-2→2 | 9.5→7.4→7.6 | 129*→254 →168 | (無→無→無、H10意識障害有) | | | |
| ⑥女 | 6歳 | 16歳 | H11 | <u>54→69→67</u> | <u>12→44→46</u> | <u>13.7→</u> →12.5 | 200*→230 →199 | (無→無→無) | | | |
| ⑦女 | 7歳 | 15歳 | H12 | →59→63 | → <u>7→17</u> | →6.2→6.8 | →44 →160 | (無→無→無) | | | |
| ⑧女 | 9歳 | 9歳 | H11 | 23→27→31 | 0→4→3 | →4.9→4.9 | <u>410→</u> →94 | (無→無→無) | | | |
| ⑨男 | 9歳 | 9歳 | H12 | 59→57→56 | <u>64→58→40</u> | <u>14.7→</u> →10.6 | <u>423→</u> →160 | (無→無→有) | | | |
| ⑩女 | 10歳 | 11歳 | H12 | 53→58→59 | <u>26→26→23</u> | 7.5→7.5→8.4 | 270→ → | (無→無→無) | | | |
| ⑪男 | 12歳 | 15歳 | H12 | <u>43→ →67</u> | -12→ → | 6.3→ → <u>12.3</u> | 270→ →240 | (無→無→無) | | | |
| ⑫女 | 12歳 | 14歳 | H11 | 47→ → | -2→ → | <u>13.5→</u> → <u>16.0</u> | 352→ →352 | (無→無→無) | | | |
| ⑬女 | 13歳 | 15歳 | H11 | 56→55→ | 8→6→ | 10.3→12.5→ <u>14.0</u> | →362 → | (無→有→有) | | | |
| ⑭男 | | 13歳 | H12 | 54→62→61 | 17→24→13 | 10.6→8.0→10.6 | 378*→186*→67 | (無→無→有) | | | |
| ⑮男 | | 15歳 | H12 | 58→60→60 | 5→5→2 | 5.6→5.6→6.7 | 110*→172 →117 | (無→無→有) | | | |

注) 糖尿病性合併症発現と関連する可能性のある因子の経過に下線を引く。空欄は「不明」である。

年度まで3年間連続してコンピュータ解析可能であった（記載内容がほとんど不明であった症例を除く）637例のうち、21例（3.3%）は12年度に糖尿病性合併症が認められた。このうち6例は3年間連続して合併症「有」であったが、15例は平成10年度の「無」から12年度に「有」になっていた。後者の経過を表7-2に示す。

体重が急増しHbA1c12%以上（⑥⑪）、肥満度が常に20~40%以上（⑨⑩）、HbA1c14%以上（⑫⑬）、血糖値400mg/dl以上（③⑧）、意識障害（②⑤）または昏睡（①）を経験した症例の他、その他の合併症が無から有になった症例（④⑭⑮）に糖尿病性合併症が発現した。これらのコントロールが糖尿病患児の治療の際、特に大切と考えられる。これらの因子がないにもかかわらず合併症が発現していた症例は⑦のみであった。

表中、発病時の年齢が1歳である割合は、 $3/15=20\%$ であり、対照群⁴⁾ $70/1624=4.3\%$ と比較して有意に多かった（ $p<0.01$ ）。

2型糖尿病は、3年間解析可能であった125例中3例に、12年度に糖尿病性合併症を認めた。これらは全例合併症が3年連続して「有」であった。

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8-2に示す。

①平成11年度登録数

「先天性代謝異常」の平成11年度の全登録者6,373人の統計を、実施主体別登録者数も含めて表8-1に示す。10年度¹⁾の5,037人に比べて増加していた。10→11年と、新規診断は916→1,125人、継続診断は3,780→5,142人と増加した。

新規・継続、男女が無記入の場合、また疾患名が不明（コンピュータ入力ミス等）の場合は、各々296→72人、94→52人、また27→12人と約半数に減少した。

「マススクリーニングで発見：不明」は、フェニルケトン尿症が116：58人→175：44人、ガラクトース血症が76：45人→138：30人であり、マススクリーニングで発見された記載割合が増

加していた。しかし、ホモシスチン尿症と楓糖尿症は、その割合がほとんど変わらなかった。

疾患別の登録者は、先天性胆道閉鎖症26.3%、総胆管拡張症10.2%、軟骨異栄養症10.1%、骨形成不全症4.4%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、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3.8%、ウィルソン病3.6%、フェニルケトン尿症3.4%、ガラクトース血症2.6%、ムコ多糖症2.2%、家族性低磷酸血症1.9%、ビタミンD抵抗性くる病1.6%、腎尿細管性アシドーシス1.5%、シスチン尿症1.3%、色素性乾皮症1.1%、乳糖不耐症0.9%、家族性高リポ蛋白血症0.7%、副腎白質ジストロフィー0.6%、ホモシスチン尿症0.6%、また、高アンモニア血症やオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症等を含む尿素サイクル代謝異常2.1%、Gaucher病等を含むスフィンゴリピドーシス1.3%、メチルマロン酸血症等の側鎖アミノ酸代謝異常1.3%であった。

表8-1、先天性代謝異常（H11年度全症例）
Inborn Errors of Metabolism

（合計6,373人）、（新規診断1,125人、継続5,142人、転入34人、無記入72人）
（男子3,042人、女子3,279人、無記入52人）
（国の小慢事業6,359人、県単独事業14人）

北海道201人、青森県73人、岩手県131人、宮城県110人、秋田県63人、山形県59人、福島県77人、茨城県131人、栃木県18人、群馬県70人、埼玉県370人、千葉県237人、東京都266人、神奈川県160人、新潟県111人、富山県6人、石川県44人、福井県49人、山梨県54人、長野県22人、岐阜県86人、静岡県26人、愛知県224人、三重県45人、滋賀県71人、京都府76人、大阪府404人、兵庫県196人、奈良県100人、和歌山県53人、鳥取県32人、島根県47人、岡山県55人、広島県132人、山口県75人、徳島県51人、香川県43人、愛媛県73人、高知県23人、福岡県161人、佐賀県56人、長崎県87人、

熊本県62人、大分県47人、宮崎県63人、
 鹿児島県55人、沖縄県80人、
 札幌市40人、仙台市69人、千葉市42人、
 横浜市138人、川崎市35人、名古屋市102人、
 京都市107人、大阪市151人、神戸市77人、
 広島市79人、北九州市63人、福岡市106人、
 秋田市28人、郡山市23人、宇都宮市6人、
 新潟市32人、富山市9人、金沢市14人、
 岐阜市19人、静岡市24人、浜松市29人、
 豊田市20人、堺市68人、姫路市17人、
 和歌山市50人、岡山市51人、福山市47人、
 高知市15人、長崎市24人、熊本市47人、
 大分市20人、宮崎市19人、鹿児島市40人、
 いわき市30人、長野市18人、豊橋市26人、
 高松市13人、84都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|---|--------|-------|-----|
| 総胆管嚢腫 | D13.5 | 31 | 0.5 |
| purine nucleoside phosphorylase 欠損症 | D81.5 | 1 | 0.0 |
| ビタミンD依存性くる病 | E55.0A | 6 | 0.1 |
| フェニルケトン尿症 (マスキリーニングで発見:175人、不明:44人) | E70.0 | 219 | 3.4 |
| 高フェニルアラニン血症 (マスキリーニングで発見:24人、不明:7人) | E70.0B | 31 | 0.5 |
| 悪性高フェニルアラニン血症 (マスキリーニングで発見:2人、不明:3人) | E70.1A | 5 | 0.1 |
| チロシン代謝異常(以下、再掲) | | 24 | 0.4 |
| アルカプトン尿症 | E70.2A | 5 | 0.1 |
| 高チロシン血症 | E70.2B | 19 | 0.3 |
| 白皮症 | E70.3B | 23 | 0.4 |
| ヒスチジン血症 | E70.8A | 2 | 0.0 |
| キサンチン酸尿症 | E70.8C | 1 | 0.0 |
| ヒドロキシキヌリン尿症 | E70.8F | 1 | 0.0 |
| 楓糖尿症 (マスキリーニングで発見:18人、不明:10人) | E71.0 | 28 | 0.4 |
| 側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲) | | 80 | 1.3 |
| イソ吉草酸血症 | E71.1A | 6 | 0.1 |
| 高イソロイシン血症 | E71.1B | 3 | 0.0 |
| 高ロイシン血症 | E71.1D | 1 | 0.0 |
| プロピオン酸血症 | E71.1F | 22 | 0.3 |
| メチルマロン酸血症 | E71.1H | 48 | 0.8 |
| 副腎白質ジストロフィー | E71.3A | 39 | 0.6 |
| 先天性リパーゼ欠損症 | E71.3B | 2 | 0.0 |
| カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症 | | | |

| | | | |
|--------------------------------------|---------|-----|-----|
| E71.3C | 8 | 0.1 | |
| アミノ酸転送異常(以下、再掲) | 163 | 2.6 | |
| 家族性ミナグリシン尿症 | E72.0A | 1 | 0.0 |
| シスチン症 | E72.0C | 8 | 0.1 |
| 眼脳腎症候群 | E72.0D | 43 | 0.7 |
| シスチン尿症 | E72.0E | 84 | 1.3 |
| ファンコニ症候群 | E72.0F | 22 | 0.3 |
| ハルトナップ病 | E72.0G | 4 | 0.1 |
| リニヤック症候群 | E72.0J | 1 | 0.0 |
| 亜硫酸酸化酵素欠損症 | E72.1A | 1 | 0.0 |
| シスチオニン尿症 | E72.1B | 2 | 0.0 |
| ホモシスチン尿症 (マスキリーニングで発見:23人、不明:15人) | E72.1C | 38 | 0.6 |
| チオニオアデニルシトランスフェラーゼ欠損症 | E72.1D | 15 | 0.2 |
| 尿素サイクル代謝異常 (以下、再掲) | E72.2等 | 134 | 2.1 |
| 高アルギニン血症 | E72.2A | 1 | 0.0 |
| アルギニノコハク酸尿症 | E72.2B | 9 | 0.1 |
| 高アンモニア血症 | E72.2C | 60 | 0.9 |
| シトルリン血症 | E72.2D | 8 | 0.1 |
| オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | E72.2E | 46 | 0.7 |
| カルバミルリン酸合成酵素欠損症 | E72.2H | 7 | 0.1 |
| ゲルタル酸血症 | E72.3A | 10 | 0.2 |
| 高リジン血症 | E72.3B | 1 | 0.0 |
| 3-メチルゲルタルコハク酸尿症 | E72.3C | 5 | 0.1 |
| 先天性リジン尿症 | E72.3E | 3 | 0.0 |
| 高オルニチン血症 | E72.4 | 10 | 0.2 |
| 高グリシン血症 | E72.5A | 14 | 0.2 |
| 高プロリン血症 | E72.5C | 2 | 0.0 |
| 5-オキサプロリン血症 | E72.8A | 1 | 0.0 |
| 腎性アミノ酸尿症 | E72.9 | 11 | 0.2 |
| 乳糖分解酵素欠損症 | E73.0 | 23 | 0.4 |
| 乳糖不耐症 | E73.9 | 60 | 0.9 |
| 糖原病(以下、再掲) | E74.0L等 | 239 | 3.8 |
| 糖原病I型 | E74.0A | 39 | 0.6 |
| 糖原病II型 | E74.0B | 8 | 0.1 |
| 糖原病III型 | E74.0C | 22 | 0.3 |
| 糖原病IV型 | E74.0D | 5 | 0.1 |
| 糖原病V型 | E74.0E | 1 | 0.0 |
| 糖原病VI型 | E74.0F | 5 | 0.1 |
| 糖原病IX型 | E74.0H | 4 | 0.1 |
| 糖原病VIII、X型 | E74.0I | 24 | 0.4 |

| | | | | | | | |
|--------------------------------|----------|-----|-----|--------------------------------------|----------|-----|-----|
| 肝型糖原病 | E74. 0J | 2 | 0.0 | Hunter症候群 | E76. 1A | 56 | 0.9 |
| 筋糖原病 | E74. 0K | 1 | 0.0 | ムコ多糖症Ⅲ型 | E76. 2A | 4 | 0.1 |
| フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症 | E74. 1D | 10 | 0.2 | ムコ多糖症Ⅳ型 | E76. 2B | 3 | 0.0 |
| ガラクトース代謝異常 | E74. 2等 | 175 | 2.7 | ムコ多糖症Ⅵ型 | E76. 2C | 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 | 168 | 2.6 | β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症 | E76. 3C | 4 | 0.1 |
| (マススクリーニングで発見:138人、不明:30人) | | | | ムコリトドース | E77. 9等 | 13 | 0.2 |
| ガラクトキナーゼ欠損症 | E74. 2B | 4 | 0.1 | (以下、再掲) | | | |
| グルコース・ガラクトース吸収不全症 | E74. 3 | 13 | 0.2 | ムコリトドースⅡ型 | E77. 0A | 5 | 0.1 |
| ピルビン酸代謝異常(以下、再掲) | | 27 | 0.4 | ムコリトドースⅢ型 | E77. 0B | 3 | 0.0 |
| ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | E74. 4A | 20 | 0.3 | ムコリトドースⅠ型 | E77. 1A | 1 | 0.0 |
| ピルビン酸キナーゼ欠損症 | E74. 4B | 7 | 0.1 | 高コレステロール血症 | E78. 0等 | 372 | 5.8 |
| アミラーゼ欠損症 | E74. 8A | 2 | 0.0 | (マススクリーニングで発見:15人、不明:357人) | | | |
| 腎性糖尿 | E74. 8B | 22 | 0.3 | (以下、再掲) | | | |
| シュウ酸尿症 | E74. 8C | 4 | 0.1 | 家族性高コレステロール血症 | E78. 0A | 350 | 5.5 |
| グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症 | E74. 8D | 1 | 0.0 | 高リボ蛋白血症Ⅱ型 | E78. 0B | 20 | 0.3 |
| ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症 | E74. 8F | 1 | 0.0 | 高リボ蛋白血症Ⅳ型 | E78. 1 | 25 | 0.4 |
| ガングリオシトドース | E75. 1C等 | 15 | 0.2 | 家族性高カロミクロン血症 | E78. 3A | 3 | 0.0 |
| (以下、再掲) | | | | 高リボ蛋白血症Ⅰ型 | E78. 3B | 4 | 0.1 |
| Tay-Sachs病 | E75. 0B | 6 | 0.1 | 先天性高脂質血症 | E78. 5 | 36 | 0.6 |
| GM1-ガングリオシトドース | E75. 1A | 4 | 0.1 | アルファリボ蛋白欠乏症 | E78. 6A | 5 | 0.1 |
| スフィンコリトドース(以下、再掲) | | 86 | 1.3 | 家族性低β-リボ蛋白血症 | E78. 6B | 10 | 0.2 |
| Alexander病 | E75. 2A | 1 | 0.0 | | | | |
| Gaucher病 | E75. 2D | 30 | 0.5 | 家族性リボ蛋白欠損症 | E78. 6C | 2 | 0.0 |
| Fabry病 | E75. 2E | 9 | 0.1 | 高比重リボ蛋白欠乏症 | E78. 6D | 1 | 0.0 |
| 異染性ヨイコジストロフィー | E75. 2F | 12 | 0.2 | 家族性高リボ蛋白血症 | E78. 8 | 42 | 0.7 |
| Krabbe病 | E75. 2G | 3 | 0.0 | hypoxanthineguanine phosphoribosyl- | | | |
| Farber病 | E75. 2H | 3 | 0.0 | transferase欠損症 | E79. 1A | 1 | 0.0 |
| 多種スルファターゼ欠損症 | E75. 2I | 9 | 0.1 | Lesch-Nyhan症候群 | E79. 1B | 12 | 0.2 |
| Niemann-Pick病 | E75. 2J | 7 | 0.1 | adenine phosphoribosyltransferase欠損症 | E79. 8A | 12 | 0.2 |
| Pelizaeus-Merzbacher病 | E75. 2K | 12 | 0.2 | ホット酸尿症 | E79. 8B | 1 | 0.0 |
| neuronal ceroid lipofuscinosis | E75. 4 | 6 | 0.1 | ポルフィリン症 | E80. 2G等 | 13 | 0.2 |
| コレステロールエステル蓄積症 | E75. 5A | 3 | 0.0 | (以下、再掲) | | | |
| その他のリド蓄積症 | E75. 5 | 2 | 0.0 | 骨髄性プロトポルフィリン症 | E80. 2B | 6 | 0.1 |
| ムコ多糖症 | E76. 3A等 | 139 | 2.2 | 急性間欠性ポルフィリン症 | E80. 2D | 2 | 0.0 |
| (以下、再掲) | | | | 先天性ポルフィリン症 | E80. 2F | 4 | 0.1 |
| Hurler症候群 | E76. 0A | 9 | 0.1 | ピルビン酸代謝異常(以下、再掲) | | 32 | 0.5 |
| Hurler-Scheie症候群 | E76. 0B | 2 | 0.0 | ジルバール症候群 | E80. 4 | 8 | 0.1 |
| Scheie症候群 | E76. 0C | 1 | 0.0 | Crigler-Najjar症候群 | E80. 5 | 5 | 0.1 |
| | | | | デュビン-ジョンソン症候群 | E80. 6A | 11 | 0.2 |
| | | | | コッター症候群 | E80. 6B | 8 | 0.1 |
| | | | | 銅代謝異常 | E83. 0等 | 246 | 3.9 |
| | | | | (以下、再掲) | | | |

| | | | |
|--|--------|------|------|
| ウルク病 | E83.0A | 231 | 3.6 |
| (マススクリーニングで発見: 3人、不明: 228人) | | | |
| kinky hair病 | E83.0B | 13 | 0.2 |
| リン代謝異常(以下、再掲) | | 220 | 3.5 |
| 家族性低燐酸血症 | E83.3A | 121 | 1.9 |
| ビタミンD抵抗性くる病 | E83.3D | 99 | 1.6 |
| cystic fibrosis | E84.9 | 26 | 0.4 |
| 先天性高尿酸血症 | E87.2 | 15 | 0.2 |
| 遺伝性若年性痛風 | M10.9 | 5 | 0.1 |
| 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 | 1 | 0.0 |
| 無ハプトグロビン症 | E88.0D | 3 | 0.0 |
| アデニル酸キナーゼ欠損症 | E88.8C | 1 | 0.0 |
| アポ蛋白C-II欠損症 | E88.8D | 2 | 0.0 |
| エンテロキナーゼ欠損症 | E88.8F | 1 | 0.0 |
| ヘキソキナーゼ欠損症 | E88.8M | 1 | 0.0 |
| 先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症 | E88.8N | 2 | 0.0 |
| 複合カルボキシル欠損症 | E88.8P | 8 | 0.1 |
| 6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症 | E88.8S | 3 | 0.0 |
| 分類不明の神経系変性疾患 | G31.8 | 1 | 0.0 |
| 分類不明の代謝異常 | E88.9 | 14 | 0.2 |
| 分類不明の代謝異常 | E90 | 2 | 0.0 |
| レフスマ病 | G60.1 | 2 | 0.0 |
| 腎尿細管性アシトシス | N25.8 | 97 | 1.5 |
| 先天性胆道閉鎖症 | Q44.2 | 1674 | 26.3 |
| 総胆管拡張症 | Q44.4 | 649 | 10.2 |
| 軟骨異栄養症 | Q77.4 | 642 | 10.1 |
| (成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 70人、継続申請: 225人) | | | |
| 骨形成不全症 | Q78.0 | 278 | 4.4 |
| 大理石病 | Q78.2 | 9 | 0.1 |
| エーラー-ス・ダノス症候群 | Q79.6 | 32 | 0.5 |
| 遺伝性脈管浮腫 | Q82.0 | 1 | 0.0 |
| 色素性乾皮症 | Q82.1 | 71 | 1.1 |
| 脳・肝・腎症候群 | Q87.8D | 2 | 0.0 |
| カルカゲネシ症候群 | Q89.3 | 9 | 0.1 |
| 線毛機能不全症候群 | Q89.8 | 5 | 0.1 |
| 腎嚢胞 | Q61.0 | 1 | 0.0 |
| (本来は慢性腎疾患に分類) | | | |
| 先天性副腎過形成 | E25.0 | 1 | 0.0 |

| | | | |
|-----------------------|-------|----|-----|
| (本来は内分泌疾患に分類) | | | |
| 選択的ビタミンB12吸収不全 | D51.1 | 4 | 0.1 |
| グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血 | D55.0 | 1 | 0.0 |
| 家族性赤血球増加症 | D75.0 | 1 | 0.0 |
| (本来は血友病等血液疾患に分類) | | | |
| ミトコンドリア脳筋症 | G71.3 | 1 | 0.0 |
| (本来は神経・筋疾患に分類) | | | |
| 無歯症 | K00 | 4 | 0.1 |
| 蛋白エネルギー栄養失調症 | E44.4 | 1 | 0.0 |
| マルファン症候群 | Q87.4 | 1 | 0.0 |
| (本来は小慢対象外) | | | |
| 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 12 | 0.2 |

②平成10～12年度全登録数

平成10～12年度の3年間に小慢事業で登録された全ての「先天性代謝異常」疾患名を表8-2に示す。10年度の新規・継続症例、及び11、12年度の新規症例を合計した6,904人の統計である。

2～3年継続して登録されている重複症例を避けるための合計である。しかし、10年度は未登録にもかかわらず、11年度は継続登録とされた一部の症例が見られた。その場合、疾患名のみ記載し、登録人数は0人とした。

表8-2、先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism (H10年度全症例+H11・12年度新規診断例)

(合計6,904人、平成10年度全症例 5,037人、平成11年度新規症例1,125人、平成12年度新規症例 742人)

(男子3,197人、女子3,589人、無記入118人)
(国の小慢事業6,896人、県単独事業8人)

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|-------------------------------------|--------|-------|-----|
| 総胆管嚢腫 | D13.5 | 32 | 0.5 |
| アデニンデアミナーゼ欠損症 | D81.3 | 1 | 0.0 |
| purine nucleoside phosphorylase 欠損症 | D81.5 | 0 | 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 | 10 | 0.1 |
| フェニルケトン尿症 | E70.0 | 208 | 3.0 |
| 高フェニルアラニン血症 | E70.0B | 37 | 0.5 |

| | | | | | | | | |
|------------------------|---------|-----|------|--|-------------------------|----------|------|------|
| 悪性高フェニルアラニン血症 | E70. 1A | 5 | 0. 1 | | E72. 2E | 42 | 0. 6 | |
| チン代謝異常 | E70. 2等 | 24 | 0. 3 | | N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 | | | |
| (以下、再掲) | | | | | E72. 2F | 1 | 0. 0 | |
| アルカプトン尿症 | E70. 2A | 6 | 0. 1 | | カルバミリン酸合成酵素欠損症 | | | |
| 高チロシン血症 | E70. 2B | 17 | 0. 2 | | E72. 2H | 5 | 0. 1 | |
| 白皮症 | E70. 3B | 30 | 0. 4 | | グルタル酸血症 | E72. 3A | 15 | 0. 2 |
| ヒスチジン血症 | E70. 8A | 2 | 0. 0 | | 高チロシン血症 | E72. 3B | 0 | 0. 0 |
| キサンthren酸尿症 | E70. 8C | 2 | 0. 0 | | 3-メチルグルタコン酸尿症 | E72. 3C | 3 | 0. 0 |
| 高イミダゾピプチド尿症 | E70. 8D | 1 | 0. 0 | | 先天性チロシン尿症 | E72. 3E | 2 | 0. 0 |
| ヒドロキシキヌレン酸尿症 | E70. 8F | 2 | 0. 0 | | 高オキシチン血症 | E72. 4 | 11 | 0. 2 |
| ホムイミトランスフェラーゼ欠損症 | E70. 8G | 1 | 0. 0 | | 高グリシン血症 | E72. 5A | 18 | 0. 3 |
| 楓糖尿症 | E71. 0 | 28 | 0. 4 | | 高プロリン血症 | E72. 5C | 1 | 0. 0 |
| 側鎖アミノ酸代謝異常 | E71. 1等 | 80 | 1. 2 | | 5-オキソプロリン血症 | E72. 8A | 0 | 0. 0 |
| (以下、再掲) | | | | | 腎性アミノ酸尿症 | E72. 9 | 6 | 0. 1 |
| イソ吉草酸血症 | E71. 1A | 6 | 0. 1 | | 乳糖分解酵素欠損症 | E73. 0 | 20 | 0. 3 |
| 高イソイシン血症 | E71. 1B | 1 | 0. 0 | | 乳糖不耐症 | E73. 9 | 75 | 1. 1 |
| 高ロイシン血症 | E71. 1D | 3 | 0. 0 | | 糖原病(以下、再掲) | E74. 0L等 | 247 | 3. 6 |
| プロピオン酸血症 | E71. 1F | 21 | 0. 3 | | 糖原病Ⅰ型 | E74. 0A | 42 | 0. 6 |
| メチルマロン酸血症 | E71. 1H | 48 | 0. 6 | | 糖原病Ⅱ型 | E74. 0B | 6 | 0. 1 |
| 副腎白質ジストロフィー | E71. 3A | 52 | 0. 8 | | 糖原病Ⅲ型 | E74. 0C | 20 | 0. 3 |
| 先天性リパーゼ欠損症 | E71. 3B | 2 | 0. 0 | | 糖原病Ⅳ型 | E74. 0D | 5 | 0. 1 |
| カルニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症 | E71. 3C | 6 | 0. 1 | | 糖原病Ⅴ型 | E74. 0E | 0 | 0. 0 |
| アミノ酸転送異常 | E72. 0等 | 176 | 2. 5 | | 糖原病Ⅵ型 | E74. 0F | 8 | 0. 1 |
| (以下、再掲) | | | | | 糖原病Ⅶ型 | E74. 0G | 3 | 0. 1 |
| 家族性イミダゾリン尿症 | E72. 0A | 3 | 0. 0 | | 糖原病Ⅸ型 | E74. 0H | 3 | 0. 1 |
| シスチン症 | E72. 0C | 9 | 0. 1 | | 糖原病Ⅷ、Ⅹ型 | E74. 0I | 25 | 0. 4 |
| 眼脳腎症候群 | E72. 0D | 39 | 0. 6 | | 肝型糖原病 | E74. 0J | 5 | 0. 1 |
| シスチン尿症 | E72. 0E | 87 | 1. 3 | | 筋糖原病 | E74. 0K | 3 | 0. 0 |
| ファンconi症候群 | E72. 0F | 34 | 0. 5 | | フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症 | | | |
| ハルトナッブ病 | E72. 0G | 3 | 0. 0 | | | E74. 1D | 12 | 0. 2 |
| リニヤク症候群 | E72. 0J | 0 | 0. 0 | | ガラクトース代謝異常 | E74. 2等 | 177 | 2. 6 |
| 亜硫酸酸化酵素欠損症 | E72. 1A | 1 | 0. 0 | | (以下、再掲) | | | |
| シスタチオン尿症 | E72. 1B | 1 | 0. 0 | | ガラクトース血症 | E74. 2A | 162 | 2. 3 |
| ホモシチン尿症 | E72. 1C | 42 | 0. 6 | | ガラクトキナーゼ欠損症 | E74. 2B | 1 | 0. 0 |
| メチオニアデニルトランスフェラーゼ欠損症 | E72. 1D | 17 | 0. 2 | | グルコース・ガラクトース吸収不全症 | | | |
| 尿素サイクル代謝異常 | E72. 2等 | 145 | 2. 1 | | | E74. 3 | 21 | 0. 3 |
| (以下、再掲) | | | | | ピルビン酸代謝異常 | E74. 4等 | 27 | 0. 4 |
| 高アルギニン血症 | E72. 2A | 4 | 0. 1 | | (以下、再掲) | | | |
| アルギニノコハク酸尿症 | E72. 2B | 6 | 0. 1 | | ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | E74. 4A | 18 | 0. 3 |
| 高アンモニア血症 | E72. 2C | 64 | 0. 9 | | ピルビン酸キナーゼ欠損症 | E74. 4B | 8 | 0. 1 |
| シトルリン血症 | E72. 2D | 20 | 0. 3 | | アミラーゼ欠損症 | E74. 8A | 6 | 0. 1 |
| オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | | | | | 腎性糖尿 | E74. 8B | 25 | 0. 4 |
| | | | | | シュウ酸尿症 | E74. 8C | 5 | 0. 1 |
| | | | | | グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症 | | | |

| | | | | | | | |
|--|----------|-----|-----|--|----------|-----|-----|
| | E74. 8D | 2 | 0.0 | 高リボ [°] 蛋白血症Ⅱ型 | E78. 0B | 20 | 0.3 |
| ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症 | E74. 8F | 0 | 0.0 | 高リボ [°] 蛋白血症Ⅳ型 | E78. 1 | 32 | 0.5 |
| ガングリオシト [°] ーシス | E75. 1C等 | 19 | 0.3 | 家族性高カ [°] ロミク [°] ン血症 | E78. 3A | 0 | 0.0 |
| (以下、再掲) | | | | 高リボ [°] 蛋白血症Ⅰ型 | E78. 3B | 3 | 0.0 |
| Tay-Sachs病 | E75. 0B | 11 | 0.2 | 先天性高脂質血症 | E78. 5 | 34 | 0.5 |
| GM1-ガングリオシト [°] ーシス | E75. 1A | 3 | 0.0 | アルファリボ [°] 蛋白欠乏症 | E78. 6A | 6 | 0.1 |
| GM2-ガングリオシト [°] ーシス | E75. 0C | 1 | 0.0 | 家族性低β-リボ [°] 蛋白血症 | | | |
| スフィンゴリビト [°] ーシス | E75. 2等 | 109 | 1.6 | | E78. 6B | 11 | 0.2 |
| (以下、再掲) | | | | 家族性リボ [°] 蛋白欠損症 | E78. 6C | 3 | 0.0 |
| Alexander病 | E75. 2A | 1 | 0.0 | 高比重リボ [°] 蛋白欠乏症 | E78. 6D | 0 | 0.0 |
| Gaucher病 | E75. 2D | 41 | 0.6 | 家族性高リボ [°] 蛋白血症 | E78. 8 | 45 | 0.7 |
| Fabry病 | E75. 2E | 10 | 0.1 | hypoxanthine-guanine phosphoribosyl- | | | |
| 異染性ロイコシト [°] ロフィー | E75. 2F | 16 | 0.2 | transferase欠損症 | E79. 1A | 0 | 0.0 |
| Krabbe病 | E75. 2G | 6 | 0.1 | Lesch-Nyhan症候群 | E79. 1B | 14 | 0.2 |
| Farber病 | E75. 2H | 2 | 0.0 | adenine phosphoribosyltransferase欠損症 | | | |
| 多種スルファターゼ [°] 欠損症 | E75. 2I | 5 | 0.1 | | E79. 8A | 11 | 0.2 |
| Niemann-Pick病 | E75. 2J | 8 | 0.1 | オット酸尿症 | E79. 8B | 0 | 0.0 |
| Pelizaeus-Merzbacher病 | | | | ピ [°] リジ [°] ンヌ [°] ク [°] チ [°] ダ [°] ーゼ [°] 欠損症 | | | |
| | E75. 2K | 14 | 0.2 | | E79. 8E | 1 | 0.0 |
| ロイコシト [°] ロフィー | E75. 2L | 5 | 0.1 | ボ [°] ル [°] フィ [°] ン症 | E80. 2G等 | 10 | 0.1 |
| neuronal ceroid lipofuscinosis | | | | (以下、再掲) | | | |
| | E75. 4 | 10 | 0.1 | 骨髄性ボ [°] ト [°] ボ [°] ル [°] フィ [°] ン症 | E80. 2B | 4 | 0.1 |
| コレステロールエステル蓄積症 | E75. 5A | 5 | 0.1 | 急性間欠性ボ [°] ル [°] フィ [°] ン症 | E80. 2D | 2 | 0.0 |
| その他のリ [°] ト [°] 蓄積症 | E75. 5 | 2 | 0.0 | 先天性ボ [°] ル [°] フィ [°] ン症 | E80. 2F | 3 | 0.0 |
| ムコ多糖症 | E76. 3A等 | 142 | 2.1 | ピ [°] リ [°] ル [°] ビ [°] ン代謝異常 | E80. 6等 | 31 | 0.4 |
| (以下、再掲) | | | | (以下、再掲) | | | |
| Hurler症候群 | E76. 0A | 9 | 0.1 | ジ [°] ル [°] ベ [°] ー [°] ル症候群 | E80. 4 | 11 | 0.2 |
| Hurler-Scheie症候群 | E76. 0B | 1 | 0.0 | Crigler-Najjar症候群 | E80. 5 | 1 | 0.0 |
| Scheie症候群 | E76. 0C | 1 | 0.0 | デ [°] ュ [°] ビ [°] ン [°] シ [°] ョ [°] ン [°] ツ [°] ン症候群 | E80. 6A | 10 | 0.1 |
| Hunter症候群 | E76. 1A | 54 | 0.8 | ローター症候群 | E80. 6B | 8 | 0.1 |
| ムコ多糖症Ⅲ型 | E76. 2A | 4 | 0.1 | 銅代謝異常 | E83. 0等 | 247 | 3.6 |
| ムコ多糖症Ⅳ型 | E76. 2B | 3 | 0.0 | (以下、再掲) | | | |
| ムコ多糖症Ⅵ型 | E76. 2C | 0 | 0.0 | ウ [°] ル [°] ツ [°] ン病 | E83. 0A | 220 | 3.2 |
| ムコ多糖症Ⅷ型 | E76. 2D | 1 | 0.0 | kinky hair病 | E83. 0B | 20 | 0.3 |
| β-ガラクトシダ [°] ーゼ [°] -ノイ [°] ミ [°] ダ [°] ーゼ [°] 欠損症 | | | | リン代謝異常 | E83. 3等 | 218 | 3.2 |
| | E76. 3C | 5 | 0.1 | (以下、再掲) | | | |
| ムコリ [°] ト [°] ーシス | E77. 9等 | 20 | 0.3 | 家族性低 [°] リン酸血症 | E83. 3A | 115 | 1.7 |
| (以下、再掲) | | | | ピ [°] タ [°] ミ [°] ンD抵抗性くる病 | E83. 3D | 97 | 1.4 |
| ムコリ [°] ト [°] ーシスⅡ型 | E77. 0A | 11 | 0.2 | cystic fibrosis | E84. 9 | 26 | 0.4 |
| ムコリ [°] ト [°] ーシスⅢ型 | E77. 0B | 4 | 0.1 | 先天性高尿酸血症 | E87. 2 | 23 | 0.3 |
| ムコリ [°] ト [°] ーシスⅠ型 | E77. 1A | 1 | 0.0 | 遺伝性若年性痛風 | M10. 9 | 2 | 0.0 |
| α-マンノシダ [°] ーゼ [°] 欠損症 | E77. 1B | 1 | 0.0 | α [°] 1-トリ [°] プ [°] シ [°] ン抑制物質欠損症 | | | |
| 高コレステロール血症 | E78. 0等 | 441 | 6.4 | | E88. 0A | 1 | 0.0 |
| (以下、再掲) | | | | 無アル [°] ブ [°] シ [°] ン血症 | E88. 0B | 2 | 0.0 |
| 家族性高コレステロール血症 | E78. 0A | 420 | 6.1 | 無 [°] ハ [°] プ [°] ト [°] グ [°] ロ [°] ビ [°] ン症 | E88. 0D | 2 | 0.0 |

| | | | |
|-----------------------|--------|------|------|
| アデノシグアニン欠損症 | E88.8A | 1 | 0.0 |
| 5α-レダクターゼ欠損症 | E88.8B | 3 | 0.0 |
| アデニル酸キナーゼ欠損症 | E88.8C | 0 | 0.0 |
| アポ蛋白C-II欠損症 | E88.8D | 2 | 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 |
| ヘキソキナーゼ欠損症 | E88.8M | 1 | 0.0 |
| 先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症 | E88.8N | 2 | 0.0 |
| 複合カルボキシル欠損症 | E88.8P | 9 | 0.1 |
| 6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症 | E88.8S | 4 | 0.0 |
| 分類不明の代謝異常 | E88.9 | 8 | 0.1 |
| 分類不明の代謝異常 | E90 | 2 | 0.0 |
| レフシム病 | G60.1 | 1 | 0.0 |
| 腎尿細管性アシドーシス | N25.8 | 93 | 1.3 |
| 先天性胆道閉鎖症 | Q44.2 | 1726 | 25.0 |
| 総胆管拡張症 | Q44.4 | 762 | 11.0 |
| 軟骨異栄養症 | Q77.4 | 714 | 10.3 |
| 骨形成不全症 | Q78.0 | 336 | 4.9 |
| 大理石病 | Q78.2 | 7 | 0.1 |
| エーラス・ダンロス症候群 | Q79.6 | 36 | 0.5 |
| 遺伝性脈管浮腫 | Q82.0 | 5 | 0.1 |
| 色素性乾皮症 | Q82.1 | 65 | 0.9 |
| 脳・肝・腎症候群 | Q87.8D | 2 | 0.0 |
| カルタゲル症候群 | Q89.3 | 11 | 0.2 |
| 線毛機能不全症候群 | Q89.8 | 6 | 0.1 |
| 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 |
| パーカー症候群 | E26.8 | 1 | 0.0 |
| (本来は内分泌疾患に分類) | | | |
| トランスフェリン欠乏症 | D50.8 | 1 | 0.0 |
| グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血 | D55.0 | 1 | 0.0 |
| 無顆粒球症 | D70A | 1 | 0.0 |
| 免疫グロブリン欠損症 | D80.8 | 2 | 0.0 |
| (本来は血友病等血液疾患に分類) | | | |
| 無菌症 | K00 | 7 | 0.1 |
| マルファン症候群 | Q87.4 | 1 | 0.0 |
| (本来は小慢対象外) | | | |
| 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 42 | 0.6 |

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9-2に示す。

①平成11年度登録数

「血友病等血液疾患」の平成11年度の全登録者9,035人の統計を、実施主体別登録者数も含めて表9-1に示す。10年度¹⁾の8,036人に比べて増加していた。

新規・継続、男女が無記入の場合、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)の場合は、10→11年と、各々736→92人、141→65人、また26→3人と著減した。新規診断は1,985→2,067人と著変はなかったが、継続診断は5,620→6,806人と増加した。10年度以降、明確な診断に基づく症例が継続して登録されているためと考えられる。

頻度の高い順に、血管性紫斑病33.7%、血友病A14.1%、遺伝性球状赤血球症8.3%、histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)4.8%、無顆粒球症4.3%、伝染性単核症4.2%、溶血性尿毒症症候群3.6%、von Willebrand病2.8%、免疫学的血小板減少症2.7%、血友病B2.6%、血小板減少性紫斑病1.4%、血小板機能異常症1.3%、赤芽球癆1.2%、自己免疫性溶血性貧血1.1%、遺伝性非球状性溶血性貧血1.1%、Kasabach-Merritt症候群1.0%であった。

表9-1、血友病等血液疾患(H11年度全症例)

Blood Diseases Including Haemophiliae
(合計9,035人)、(新規診断2,067人、
継続6,806人、転入70人、無記入92人)
(男子5,291人、女子3,679人、無記入65人)
(国の小慢事業9,033人、県単独事業2人)

北海道304人、青森県173人、岩手県111人、
宮城県79人、秋田県68人、山形県101人、
福島県172人、茨城県120人、栃木県29人、
群馬県123人、埼玉県431人、千葉県180人、
東京都483人、神奈川県260人、新潟県193人、
富山県12人、石川県54人、福井県45人、
山梨県60人、長野県33人、岐阜県56人、
静岡県64人、愛知県323人、三重県58人、
滋賀県173人、京都府116人、大阪府583人、
兵庫県281人、奈良県184人、和歌山県43人、

鳥取県34人、島根県58人、岡山県95人、
 広島県165人、山口県101人、徳島県52人、
 香川県50人、愛媛県134人、高知県50人、
 福岡県350人、佐賀県114人、長崎県106人、
 熊本県68人、大分県55人、宮崎県110人、
 鹿児島県94人、沖縄県100人、
 札幌市84人、仙台市70人、千葉市41人、
 横浜市228人、川崎市82人、名古屋市162人、
 京都市85人、大阪市197人、神戸市91人、
 広島市169人、北九州市69人、福岡市197人、
 秋田市35人、郡山市30人、宇都宮市9人、
 新潟市21人、富山市12人、金沢市17人、
 岐阜市17人、静岡市59人、浜松市43人、
 豊田市19人、堺市108人、姫路市35人、
 和歌山市37人、岡山市55人、福山市38人、
 高知市16人、長崎市26人、熊本市59人、
 大分市37人、宮崎市30人、鹿児島市107人、
 いわき市15人、長野市21人、豊橋市35人、
 高松市31人、84都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|-----------------------|--------|-------|-----|
| AIDS | B24 | 1 | 0.0 |
| 伝染性単核症 | B27.9 | 375 | 4.2 |
| レツレツ・ジエー病 | C96.0 | 136 | 1.5 |
| Kasabach-Merritt症候群 | D18.0 | 93 | 1.0 |
| 真性多血症 | D45 | 3 | 0.0 |
| 骨髄増殖性疾患 | D47.1 | 8 | 0.1 |
| 良性単クローン性免疫グロブリン異常症 | D47.2B | 1 | 0.0 |
| 血小板血病 | D47.3 | 20 | 0.2 |
| 悪性貧血 | D51.0 | 7 | 0.1 |
| 葉酸欠乏性貧血 | D52.9 | 4 | 0.0 |
| 巨赤芽球性貧血 | D53.1 | 17 | 0.2 |
| グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血 | D55.0 | 23 | 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 |
| アルドラーゼ欠乏性貧血 | D55.2D | 1 | 0.0 |
| ホスホグリセ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 | 7 | 0.1 |
| サラセミア | D56.9等 | 55 | 0.6 |
| (以下、再掲) | | | |

| | | | |
|---|--------|------|------|
| αサラセミア | D56.0 | 1 | 0.0 |
| βサラセミア | D56.1 | 14 | 0.2 |
| 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 | 5 | 0.1 |
| 遺伝性球状赤血球症 | D58.0 | 753 | 8.3 |
| 遺伝性楕円赤血球症 | D58.1 | 19 | 0.2 |
| 異常ヘモグロビン症 | D58.2 | 12 | 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 | 98 | 1.1 |
| 自己免疫性溶血性貧血 | D59.1 | 99 | 1.1 |
| 溶血性尿毒症症候群 | D59.3 | 329 | 3.6 |
| 微小血管障害性溶血性貧血 | D59.4 | 3 | 0.0 |
| 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | D59.5 | 4 | 0.0 |
| 発作性寒冷ヘモグロビン尿症 | D59.6 | 2 | 0.0 |
| 脾機能亢進性溶血性貧血 | D59.8 | 11 | 0.1 |
| 赤芽球癆 | D60.9 | 110 | 1.2 |
| 先天性低形成性貧血 | D61.0 | 10 | 0.1 |
| 原発性鉄芽球性貧血 | D64.0 | 4 | 0.0 |
| 鉄芽球性貧血 | D64.3 | 6 | 0.1 |
| 先天性赤血球産生異常性貧血 | D64.4 | 20 | 0.2 |
| 血管内凝固症候群 | D65 | 8 | 0.1 |
| 血友病A | D66 | 1276 | 14.1 |
| (第Ⅷ因子、1%未満:52人、1~4.9%:601人、 5~9.9%:135人、10%~:150人、不明:338人) | | | |
| 血友病B | D67 | 235 | 2.6 |
| (第Ⅸ因子、1%未満:12人、1~4.9%:101人、 5~9.9%:24人、10%~:21人、不明:77人) | | | |
| フォン・ウィルブラント病 | D68.0 | 254 | 2.8 |
| 第XⅠ因子欠乏症 | D68.1 | 10 | 0.1 |
| その他の遺伝性凝固因子欠乏症 | D68.2等 | 93 | 1.0 |
| (以下、再掲) | | | |
| 第Ⅰ因子欠乏症 | D68.2A | 14 | 0.2 |
| 第Ⅱ因子欠乏症 | D68.2B | 4 | 0.0 |
| 第Ⅴ因子欠乏症 | D68.2C | 3 | 0.0 |
| 第Ⅶ因子欠乏症 | D68.2D | 21 | 0.2 |
| 第Ⅹ因子欠乏症 | D68.2E | 4 | 0.0 |
| 第ⅩⅡ因子欠乏症 | D68.2F | 6 | 0.1 |
| 第ⅩⅢ因子欠乏症 | D68.2G | 31 | 0.3 |
| 本態性アトロンビニア | D68.2H | 2 | 0.0 |

| | | | | | | | |
|----------------------------|--------|------|------|--|--------|----|-----|
| アンチロビンⅢ欠乏症 | D68.2I | 5 | 0.1 | 原発性免疫不全症 | D84.8A | 24 | 0.3 |
| 先天性α2-plasmin inhibitor欠乏症 | | | | 続発性免疫不全症 | D84.8B | 3 | 0.0 |
| | D68.2J | 1 | 0.0 | 高γグロブリン血症性紫斑病 | | | |
| 凝固因子異常症 | D68.9 | 21 | 0.2 | | D89.0A | 1 | 0.0 |
| 血管性紫斑病 | D69.0A | 3045 | 33.7 | 本態性高γグロブリン血症 | | | |
| 血小板機能異常症 | D69.1 | 113 | 1.3 | | D89.0B | 3 | 0.0 |
| 血小板減少性紫斑病 | D69.3 | 126 | 1.4 | 異γグロブリン血症 | D89.2A | 1 | 0.0 |
| 血小板減少症 | D69.4 | 2 | 0.0 | Chediak-東症候群 | E70.3A | 1 | 0.0 |
| 先天性無巨核球性血小板減少症 | | | | ヘモジテロシス | E83.1 | 29 | 0.3 |
| | D69.4A | 12 | 0.1 | C蛋白欠乏症 | E88.8I | 8 | 0.1 |
| 免疫学的血小板減少症 | D69.4B | 247 | 2.7 | ホスホリセリン酸キナーゼ欠損症 | | | |
| 脾機能亢進性血小板減少症 | | | | | E88.8Q | 1 | 0.0 |
| | D69.5 | 54 | 0.6 | ataxia telangiectasia | | | |
| 周期性血小板減少症 | D69.6 | 8 | 0.1 | | G11.3 | 8 | 0.1 |
| 自己免疫性血管性紫斑病 | D69.8 | 2 | 0.0 | 遺伝性出血性末梢血管拡張症 | | | |
| 無顆粒球症 | D70A | 392 | 4.3 | | I78.0 | 5 | 0.0 |
| 周期性好中球減少症 | D70B | 53 | 0.6 | Banti症候群 | K76.6 | 34 | 0.4 |
| 自己免疫性好中球減少症 | | | | 血栓性血小板減少性紫斑病 | | | |
| | D70C | 3 | 0.0 | | M31.1 | 30 | 0.3 |
| Kostmann病 | D70D | 2 | 0.0 | 新生児溶血性貧血 | P55.0 | 3 | 0.0 |
| 白血球機能異常症 | D71 | 18 | 0.2 | Bloom症候群 | Q82.8 | 2 | 0.0 |
| 慢性肉芽腫症 | D71B | 33 | 0.4 | 胸腺形成不全 | Q89.2A | 1 | 0.0 |
| 白血球の遺伝性異常 | D72.0 | 10 | 0.1 | 急性リンパ性白血病 | C91.0 | 1 | 0.0 |
| 好酸球増加症 | D72.1 | 46 | 0.5 | 悪性組織球症 | C96.1 | 3 | 0.0 |
| 脾機能亢進症 | D73.1 | 13 | 0.1 | その他の悪性腫瘍 | C80 C | 2 | 0.0 |
| ヘモグロビンM症 | D74.0 | 3 | 0.0 | その他の肉腫 | C80 F | 1 | 0.0 |
| 骨髄線維症 | D75.8 | 6 | 0.1 | (本来は悪性新生物に分類) | | | |
| ヒストサイトシスX | D76.0 | 300 | 3.3 | 紫斑病性腎炎 | D69.0B | 2 | 0.0 |
| 先天性無γグロブリン血症 | | | | (本来は慢性腎疾患に分類) | | | |
| | D80.0 | 11 | 0.1 | アテノシテアミナーゼ欠損症 | D81.3 | 1 | 0.0 |
| 低γグロブリン血症 | D80.1 | 75 | 0.8 | レフスム病 | G60.1 | 1 | 0.0 |
| IgA(単独)欠損症 | D80.2 | 37 | 0.4 | (本来は先天性代謝異常に分類) | | | |
| IgG単独欠損症 | D80.3 | 5 | 0.1 | 鉄欠乏性貧血 | D50 | 2 | 0.0 |
| IgM欠損症 | D80.4 | 2 | 0.0 | 新生児の低体温 | P80.1 | 1 | 0.0 |
| 免疫グロブリン欠損症 | D80.8 | 32 | 0.4 | (本来は小慢対象外) | | | |
| 細網異形成症 | D81.0 | 2 | 0.0 | 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 3 | 0.0 |
| スイス型無γグロブリン血症 | | | | | | | |
| | D81.2 | 1 | 0.0 | | | | |
| 重症複合免疫不全症 | D81.9 | 16 | 0.2 | ②ヘモグロビン6g/dl未満症例の縦断的解析 | | | |
| ウイスコット・アルトリッチ症候群 | D82.0 | 10 | 0.1 | 血友病等血液疾患に関して、平成10年度から12年度まで3年間連続してコンピュータ解析可能であった1737例のうち、Hb(ヘモグロビン)3.0~3.9g/dlと記載された症例は7例、3.0~4.9g/dlは17例、3.0~5.9g/dlは32例であった。これらは、意味不明な症例を除外するた | | | |
| DiGeorge症候群 | D82.1 | 13 | 0.2 | | | | |
| 高IgE症候群 | D82.4 | 11 | 0.1 | | | | |
| 細胞性免疫不全(症) | D83.1 | 4 | 0.0 | | | | |
| 分類不能型免疫不全症 | D83.9 | 15 | 0.2 | | | | |
| 原発性補体異常症 | D84.1 | 4 | 0.0 | | | | |

め、RBC400以上を除いた（Hb 3未満はすべて除かれた）。

この32例の内訳は、赤芽球癆9例、遺伝性球状赤血球症9例、自己免疫性溶血性貧血5例、先天性低形成性貧血2例、Kasabach-Merritt症候群1例、遺伝性非球状性溶血性貧血1例、巨赤芽球性貧血1例、溶血性尿毒症症候群1例、ヒスチオサイトーシスX 1例、血栓性血小板減

少性紫斑病1例、ヘモジデローシス1例であった。比較的頻度の高い血管性紫斑病と血友病は含まれていなかった。

上記の症例のうち、Hb 5g/dl未満と記載され、医療意見書の内容がほぼ毎年書き改められていた10例を縦断的に解析した（表9-2）。適切な治療により、持続的に高度の貧血を呈する症例はほとんど見られなかった。

表9-2、ヘモグロビン5g/dl未満を経験した血液疾患に関する縦断的解析

| 番号 | 疾患名 | 性 | 発病時年齢 | H12年齢 | Hb(g/dl) | | RBC(万/mm ³) | | 他の検査結果(年) (特記事項) |
|---------------------------|---------------------|---|-------|-------|-----------|-------------|-------------------------|-----------------|---------------------|
| | | | | | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | H10→11→12 | |
| ① | 赤芽球癆 | 男 | 0歳 | 5歳 | →4→9 | →138→297 | | Ret:12%(H12) | |
| ② | 赤芽球癆 | 女 | 1歳 | 2歳 | 3→12→12 | 104→454→437 | | Ret: 8%(H11) | |
| ③ | 赤芽球癆 | 女 | 5歳 | 7歳 | 3→12→12 | 136→486→486 | | Ret: 2%(H12) | |
| ④ | 遺伝性球状赤血球症 | 女 | 0歳 | 6歳 | 10→11→3 | 335→358→114 | | BiI: 7.9(H11) | |
| ⑤ | 遺伝性球状赤血球症 | 女 | 0歳 | 8歳 | →4→14 | →183→486 | | BiI: 3.7(H11) | |
| ⑥ | 遺伝性球状赤血球症 | 女 | 0歳 | 13歳 | 4→15→15 | 132→484→495 | | BiI: 0.2(H11) | |
| (H10新規診断時の疾患名は自己免疫性溶血性貧血) | | | | | | | | | |
| ⑦ | 自己免疫性溶血性貧血 | 女 | 0歳 | 2歳 | 6→3→ | 221→89→ | | 直接Cooms(+)(H10) | |
| ⑧ | 先天性低形成性貧血 | 女 | 0歳 | 3歳 | 4→8→8 | 141→307→304 | | Ret: 0%(H12) | |
| ⑨ | Kasabach-Merritt症候群 | 男 | 0歳 | 5歳 | 4→→3 | 213→→107 | | Plt: 7万(H12) | |
| ⑩ | 遺伝性非球状性溶血性貧血 | 男 | 0歳 | 5歳 | 4→4→14 | 161→133→514 | | Plt: 66万(H12) | |

注) 空欄は「不明」である。

10) 神経・筋疾患

「神経・筋疾患」に関する統計を表10-1～表10-2に示す。

①平成11年度登録数

「神経・筋疾患」の平成11年度の全登録者1,062人の統計を、実施主体別登録者数も含めて表10-1に示す。10年度¹⁾の1,062人と同数であった。

新規・継続、男女が無記入の場合、また疾患名が不明（コンピュータ入力ミス等）の場合は、10→11年と、各々113→28人、33→6人、また3→1人と著減した。新規診断は416→420人と著変はなかったが、継続診断は523→600人とやや増加した。

点頭てんかん67.6%、先天性遺伝性筋ジストロフィー9.3%、結節性硬化症9.0%、ミトコン

ドリア脳筋症7.2%の順であった。

表10-1、神経・筋疾患（H11年度全症例）
Neuromuscular Diseases

（合計1,062人）、（新規診断420人、継続600人、転入14人、無記入28人）
（男子611人、女子445人、無記入6人）
（国の小慢事業937人、県単独事業125人）

北海道22人、青森県14人、岩手県5人、宮城県8人、秋田県1人、山形県8人、福島県6人、茨城県15人、栃木県3人、群馬県19人、埼玉県66人、千葉県13人、東京都43人、神奈川県4人、新潟県70人、富山県0人、石川県6人、福井県3人、山梨県5人、長野県7人、岐阜県3人、

静岡県6人、愛知県19人、三重県10人、滋賀県56人、京都府25人、大阪府48人、兵庫県22人、奈良県51人、和歌山県3人、鳥取県0人、島根県3人、岡山県8人、広島県53人、山口県8人、徳島県12人、香川県5人、愛媛県5人、高知県2人、福岡県10人、佐賀県8人、長崎県3人、熊本県0人、大分県1人、宮崎県19人、鹿児島県6人、沖縄県16人、札幌市14人、仙台市2人、千葉市6人、横浜市5人、川崎市26人、名古屋市4人、京都市17人、大阪市68人、神戸市5人、広島市7人、北九州市0人、福岡市0人、秋田市5人、郡山市1人、宇都宮市3人、新潟市30人、富山市0人、金沢市3人、岐阜市0人、静岡市2人、浜松市1人、豊田市0人、堺市50人、姫路市5人、和歌山市2人、岡山市10人、福山市35人、高知市0人、長崎市3人、熊本市7人、大分市7人、宮崎市6人、鹿児島市8人、いわき市1人、長野市6人、豊橋市2人、高松市1人、84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 | 30 | 2.8 |
| レット症候群 | F84.2 | 9 | 0.8 |
| 点頭てんかん | G40.4 | 718 | 67.6 |
| 無痛無汗症 | G60.8 | 10 | 0.9 |
| 先天性筋疾患 (以下、再掲) | G71.2等 | 120 | 11.3 |
| 筋細管性ミオパチー | G71.2A | 2 | 0.2 |
| 先天性筋線維型不均等症 | G71.2B | 2 | 0.2 |
| ネリンミオパチー | G71.2C | 8 | 0.8 |
| 福山型先天性筋ジストロフィー | G71.2F | 8 | 0.8 |
| 先天性遺伝性筋ジストロフィー | G71.2G | 99 | 9.3 |
| ミトコンドリア脳筋症 | G71.3 | 76 | 7.2 |
| 分類不明の筋疾患 | G71.9 | 2 | 0.2 |
| 結節性硬化症 | Q85.1 | 96 | 9.0 |
| 不明(コンピュータ入力ミス等) | | 1 | 0.1 |

②知的障害(一)の点頭てんかんの縦断的解析
神経・筋疾患に関して、平成10年度から

12年度まで3年間連続してコンピュータ解析可能であった(記載内容がほとんど不明であった症例を除く)302例のうち、点頭てんかんは211例であった。このうち16例は、「精神遅滞：無」、かつ「発達・知能指数：75以上」を示した時期が認められた。その経過、及び12年度の症状の有無を表10-2に示す。

多くの症例には、何らかのけいれん発作が認められ、2例に軽度の精神遅滞が経過中認められたが、運動障害はほとんど見られなかった。発病時の年月齢、また自閉傾向、意識障害発作、行動異常の有無は、対照群¹⁾と比較してほとんど差が認められなかった。発病時の年齢が2歳以上の症例が5例あり、この多くはLennox症候群であると考えられる。

「小頭症：有」、「皮膚所見：有」、または「呼吸障害：有」との記載は、1例も認められなかった。ただし、対照群¹⁾と比較して有意差は認められなかった。

1.1) 成長ホルモン治療用意見書

「成長ホルモン治療」に関する統計を表11-1～表11-3に示す。

①平成11年度登録数

平成11年度「成長ホルモン治療用意見書」を提出した初回申請者2,309人の統計を表11-1に、継続申請者10,328人を表11-2に、実施主体別の登録者数も含めて示す。実施主体の取消~~七線~~は、事業報告が厚生労働省に届いていなかった県と市を示している。

成長ホルモン治療用意見書は、他の10疾患群の意見書と異なり、記入項目、そしてコンピュータ入力項目が多い。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。そのためか、コンピュータソフトによる事業報告を「初回」5か所、「継続」8か所の実施主体がまだ提出していなかった。

継続申請者の割合は、成長ホルモン分泌不全性低身長症に比較的多く、軟骨異栄養症や慢性腎疾患に少なかった。

表11-1、成長ホルモン治療用意見書
(H11年度初回申請全症例)

(合計2,309人)、

表10-2、知的障害(-)となった點頭てんかんの縦断的解析

| 番号 | 性 | 発病時の 年月齢 | 平成12 年度の 年齢 | 発達・知能 指数(検査 年齢) | 平成12年度の症状 | | | | | |
|----|---|-------------|-------------------|-----------------------|----------------|----------|----------------|----------|----------|----------|
| | | | | | けい れん 発作 | 自閉 傾向 | 意識 障害 発作 | 行動 異常 | 精神 遅滞 | 運動 障害 |
| ① | 女 | 2か月 | 2歳 | 110 (0歳) | 有 | 無 | 有 | 無 | 無 | 無 |
| ② | 女 | 2か月 | 3歳 | 100 (3歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ③ | 女 | 2か月 | 7歳 | 83 (5歳) | 有 | - | 無 | - | 無 | 無 |
| ④ | 女 | 4か月 | 1歳 | 108 (0歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑤ | 男 | 4か月 | 5歳 | 80 (3歳) | 有 | - | - | - | 軽度 | - |
| ⑥ | 男 | 5か月 | 2歳 | 100 (1歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 軽度 | 無 |
| ⑦ | 男 | 6か月 | 6歳 | 98 (2歳) | 有 | 無 | 有 | 無 | 無 | 無 |
| ⑧ | 男 | 7か月 | 2歳 | 104 (2歳) | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑨ | 男 | 8か月 | 9歳 | 75 (5歳) | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑩ | 女 | 11か月 | 3歳 | 90 (3歳) | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑪ | 女 | 1歳3か月 | 10歳 | 83 (8歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑫ | 男 | 2歳0か月 | 9歳 | 85 (8歳) | 有 | 有 | 無 | 有 | - | 無 |
| ⑬ | 女 | 2歳7か月 | 4歳 | 97 (4歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑭ | 男 | 3歳7か月 | 8歳 | 91 (6歳) | 有 | 有 | 有 | 有 | 無 | 無 |
| ⑮ | 男 | 3歳9か月 | 6歳 | 102 (4歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |
| ⑯ | 男 | 4歳4か月 | 5歳 | 104 (4歳) | 有 | 無 | 無 | 無 | 無 | 無 |

注) 「-」は「不明」である。

(男子1,323人、女子972人、無記入14人)

北海道190人、青森県13人、岩手県25人、
宮城県27人、秋田県6人、山形県29人、
福島県、茨城県36人、栃木県36人、
群馬県20人、埼玉県92人、千葉県42人、
東京都98人、神奈川県44人、新潟県29人、
富山県45人、香川県、福井県12人、
山梨県21人、長野県32人、岐阜県47人、
静岡県79人、愛知県133人、三重県49人、
滋賀県22人、京都府31人、大阪府202人、
兵庫県、奈良県24人、和歌山県19人、
鳥取県6人、島根県7人、岡山県37人、
広島県29人、山口県41人、徳島県2人、
香川県14人、愛媛県27人、高知県7人、
福岡県38人、佐賀県12人、長崎県15人、
熊本県1人、大分県11人、宮崎県1人、
鹿児島県16人、沖縄県85人、
札幌市32人、仙台市31人、千葉市34人、

横浜市、川崎市3人、名古屋市56人、
京都市29人、大阪市56人、神戸市4人、
広島市29人、北九州市14人、福岡市16人、
秋田市4人、郡山市14人、宇都宮市5人、
新潟市4人、富山市5人、金沢市3人、
岐阜市5人、静岡市21人、浜松市47人、
豊田市8人、堺市27人、姫路市4人、
和歌山市2人、岡山市34人、福山市、
高知市7人、長崎市9人、熊本市15人、
大分市3人、宮崎市0人、鹿児島市8人、
いわき市3人、長野市7人、豊橋市10人、
高松市8人、79都道府県市の集計結果

| 疾患名 | ICD10 | 人数(人) | % |
|-----------------|--------|-------|------|
| 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | E23.0E | 1995 | 86.4 |
| ターナー症候群 | Q96 | 137 | 5.9 |
| 軟骨異栄養症 | Q77.4 | 70 | 3.0 |
| 慢性腎不全 | N18.9 | 20 | 0.9 |