

修正大血管転位症	Q20.5	61	0.5
両大血管右室起始症	Q20.1	210	1.8
両大血管左室起始症	Q20.2	4	0.0

その他

無脾症	Q89.0	37	0.3
多脾症候群	Q89.0A	8	0.1
小児原発性肺高血圧症	I27.0	49	0.4
慢性肺性心	I27.9	99	0.8
(体)動静脈ろう	Q27.3	3	0.0
体静脈異常還流症	Q27.8A	3	0.0
心臓横紋筋腫	D15.1A	1	0.0
心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	D48.7	18	0.2
収縮性心外膜炎	I31.1	1	0.0
慢性緊縮性心膜炎	I31.8	1	0.0
慢性心膜炎	I31.9	5	0.0
慢性心内膜炎	I38	1	0.0
慢性心筋炎	I51.4	171	1.4
先天性心膜欠損症	Q24.8E	15	0.1
他の先天性心奇形	Q24.8	2	0.0
慢性心不全	I50.9	4	0.0
心筋炎後の心肥大	I51.7	14	0.1
川崎病	M30.3	1503	12.5
冠動脈瘤	I25.4	972	8.1
冠動脈拡張症	Q24.5F	491	4.1
冠動脈狭窄症	Q24.5G	2	0.0
狭心症	I20.9	1	0.0
心筋梗塞	I21.9	3	0.0
水晶体脱臼	Q12.1	1	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

5) 内分泌疾患

平成14年度の「内分泌疾患」に関する集計結果を表5に示す。登録人数は30,215人であり、11年度の29,178人、12年度の30,690人、13年度の31,640人とほぼ同様であった⁵⁾。各疾患ごとの登録人数も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症39.1%、甲状腺機能低下症19.8%、甲状腺機能亢進症10.3%、思春期早発症7.1%、慢性甲状腺炎3.6%、ターナー症候群3.6%、先天性副腎過形成3.3%であり、これらの7疾患で内分泌疾患の86.8%を占めていた。

表5、内分泌疾患(H14年度症例)

Endocrine Diseases

(合計30,215人)、(新規診断5,265人、継続23,590人、転入162人、無記入1198人)(男子13,835人、女子16,139人、無記入241人)(国の小慢事業30,107人、県単独事業108人)

北海道894人、青森県312人、岩手県388人、宮城県438人、秋田県188人、山形県319人、福島県385人、茨城県286人、栃木県293人、群馬県275人、埼玉県1331人、千葉県896人、東京都1553人、神奈川県148人、新潟県542人、富山県280人、石川県112人、福井県187人、山梨県255人、長野県224人、岐阜県361人、静岡県448人、愛知県1234人、三重県546人、滋賀県514人、京都府148人、大阪府1762人、兵庫県1071人、奈良県357人、和歌山県205人、鳥取県160人、島根県180人、岡山県253人、広島県874人、山口県477人、徳島県、香川県237人、愛媛県、高知県144人、福岡県609人、佐賀県244人、長崎県328人、熊本県332人、大分県194人、宮崎県233人、鹿児島県381人、沖縄県662人、札幌市632人、仙台市368人、千葉市124人、横浜市980人、川崎市264人、名古屋市486人、京都市、大阪市620人、神戸市508人、広島市309人、北九州市193人、福岡市309人、秋田市111人、郡山市59人、宇都宮市94人、新潟市117人、富山市95人、金沢市92人、岐阜市99人、静岡市153人、浜松市295人、豊田市92人、堺市248人、姫路市83人、和歌山市128人、岡山市322人、福山市235人、高知市110人、長崎市151人、熊本市228人、大分市118人、宮崎市117人、鹿児島市222人、いわき市79人、長野市、豊橋市142人、高松市124人、旭川市92人、横須賀市95人、松山市147人、奈良市132人、倉敷市182人 計85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	299	1.0
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	18	0.1

甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	16	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11804	39.1
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1816人、継続申請：6759人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	45	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	208	0.7
下垂体性尿崩症	E23.2	362	1.2
腎性尿崩症	N25.1	125	0.4
下垂体腺腫	D35.2	5	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	7	0.0
クッシング病	E24.0	7	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	20	0.1

甲状腺疾患

甲状腺機能低下症	E03.9等	5979	19.8
(E00.1の59名、E03.9B[後天性甲状腺機能低下症]の3名、及び、E03.9C[甲状腺機能低下症]の334名含) (新生児スクリーニングで発見：4000人、 他で発見：362人、不明：1617人) (以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	4303	14.2
(新生児スクリーニングで発見：3438人、 他で発見：163人、不明：702人)			
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	5	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	1102	3.6
(E06.5の13名含)			
甲状腺炎	E06.9	25	0.1
甲状腺機能亢進症	E05.0	3105	10.3
甲状腺中毒性バチ	E05.9	56	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	5	0.0
甲状腺腺腫	D34	123	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	204	0.7
腺腫様甲状腺腫	E04.8	54	0.2
地方性甲状腺腫	E01.2	1	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	4	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	6	0.0

副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症

E20.0	186	0.6	
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	9	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	131	0.4
副甲状腺腺腫	D35.1	2	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	7	0.0
続発性副甲状腺機能亢進症	E21.1	2	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	17	0.1

副腎疾患

アジソン病	E27.1	46	0.2
副腎形成不全	Q89.1	46	0.2
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	62	0.2
(新生児スクリーニングで発見：29人、 他で発見：20人、不明：13人)			
先天性副腎過形成	E25.0B	18	0.1
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	1	0.0
18水酸化酵素欠損症	E25.0F	1	0.0
病型不明の先天性副腎過形成 (E25.0Gの1名含)	E25.0	920	3.0
(新生児スクリーニングで発見：482人、 他で発見：232人、不明：206人)			
副腎性器症候群	E25.9	87	0.3
アルドステロン分泌不全	E27.4B	6	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	20	0.1
副腎腫瘍(以下、再掲)		33	0.1
副腎腺腫	D35.0A	5	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	3	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	25	0.1
クッシング症候群または周期性ACTH症候群			
(以下、再掲)			
クッシング症候群	E24.9等	213	0.7
周期性ACTH症候群	E24.9A	29	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	177	0.6
異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群	E24.3	2	0.0
副腎皮質機能亢進症	E27.0	2	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
二次性アルドステロン症	E26.1	1	0.0
高アルドステロン症	E26.9	6	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	4	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	10	0.0

性ホルモンに関わる疾患

原発性性腺機能低下症(男)			
E29.1	156	0.5	
アンドロゲン不応症	E34.5	26	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	7	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	30	0.1
クラインフェルター症候群	Q98.4	37	0.1
XXX Y	Q98.1	1	0.0
睾丸腫瘍	D40.1	36	0.1
原発性性腺機能低下症(女)			
E28.3	73	0.2	
卵巣形成不全	Q50.3	10	0.0
ターナー症候群	Q96	1093	3.6
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：119人、継続申請：549人)			
卵巣腫瘍	D39.1	56	0.2
半陰陽	Q56.0	38	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	34	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	16	0.1
仮性半陰陽	Q56.3	9	0.0
XXX	Q97.0	1	0.0
XY女性	Q97.3	7	0.0
XX男性	Q98.3	9	0.0
XYymale	Q98.5	2	0.0
思春期早発症	E22.8+E30.1	2145	7.1
仮性思春期早発症	E30.1A	12	0.0
ゴナドトロピン非分泌性性早熟症			
E30.1B	1	0.0	
性腺機能亢進症(男)	E29.0	1	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	4	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	6	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	55	0.2

膝疾患

全身性リポシステロフィー	E88.1	9	0.0
高インスリン血症	E16.1	38	0.1
特発性低血糖症	E16.2	72	0.2
グルカゴン分泌異常	E16.3	2	0.0
高ガストリン血症	E16.8	3	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	36	0.1
脾島細胞腫	D13.7	7	0.0

その他

ラオン型小人症	E34.3A	16	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	9	0.0

プラダー・ウィリー症候群またはヌーナン症候群

(以下、再掲)	Q87.1等	519	1.7
プラダー・ウィリー症候群	Q87.1A	445	1.5
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：37人、継続申請：35人)			
ヌーナン症候群	Q87.1B	60	0.2
ローレンス・ムーンス・ヒートル症候群	Q87.8A	13	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	2	0.0
早老症	E34.8A	1	0.0
パーター症候群	E26.8	70	0.2
腎血管性高血圧	I15.0	60	0.2
他の腎性高血圧	I15.1	1	0.0
2型糖尿病	E11.9	1	0.0
(本来は糖尿病に分類)			
結節性硬化症	Q85.1	2	0.0
(本来は神経・筋に分類)			
多指症	Q69	1	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

6) 膠原病

平成14年度の「膠原病」に関する集計結果を表6に示す。登録人数は、10年度の6,125人、11年度3,626人、12年度3,269人、13年度3,189人、14年度3,141人と減少傾向がみられた⁵⁾。県単での登録が減少したためと考えられる。

14年度の各疾患の登録人数は、若年性関節リウマチ66.3%、川崎病30.5%の順であり、従来とほぼ同様であった。

表6、膠原病 (H14年度症例)

Collagen Diseases

(合計3,141人)、(新規診断1,109人、

継続1,919人、転入17人、無記入96人)

(男子1,359人、女子1,757人、無記入25人)

(国の小慢事業3,055人、県単独事業86人)

北海道74人、青森県74人、岩手県59人、宮城県34人、秋田県26人、山形県21人、福島県26人、茨城県42人、栃木県86人、群馬県31人、埼玉県148人、千葉県74人、東京都762人、神奈川県12人、新潟県40人、富山県12人、石川県16人、福井県19人、山梨県8人、長野県68人、岐阜県41人、静岡県16人、愛知県95人、三重県81人、

滋賀県41人、京都府9人、大阪府85人、
 兵庫県59人、奈良県27人、和歌山県15人、
 鳥取県14人、島根県17人、岡山県20人、
 広島県28人、山口県28人、徳島県19人、
 香川県9人、愛媛県、高知県13人、
 福岡県52人、佐賀県19人、長崎県29人、
 熊本県13人、大分県16人、宮崎県15人、
 鹿児島県53人、沖縄県58人、
 札幌市48人、仙台市、千葉市24人、
 横浜市74人、川崎市7人、名古屋市34人、
 京都市、大阪市31人、神戸市26人、
 広島市32人、北九州市16人、福岡市24人、
 秋田市3人、郡山市0人、宇都宮市54人、
 新潟市13人、富山市6人、金沢市7人、
 岐阜市14人、静岡市、浜松市16人、
 豊田市5人、堺市27人、姫路市8人、
 和歌山市7人、岡山市15人、福山市11人、
 高知市8人、長崎市7人、熊本市11人、
 大分市9人、宮崎市3人、鹿児島市30人、
 いわき市11人、長野市、豊橋市10人、
 高松市2人、旭川市6人、横須賀市1人、
 松山市10人、奈良市14人、倉敷市13人
 計84都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	42	1.3
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	18	0.6
慢性関節リウマチ	M06.9	3	0.1
若年性関節リウマチ	M08.2	2081	66.3
川崎病	M30.3	958	30.5
シェーグレン症候群	M35.0	33	1.1
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	2	0.1
播種性好酸球性膠原病	M35.8	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

7) 糖尿病

平成14年度の「糖尿病」に関する集計結果を表7に示す。登録人数は5,246人であり、11年度4,929人、12年度5,260人、13年度5,346人とほぼ同様であった⁵⁾。登録割合は、1型糖尿病70.7%、2型糖尿病19.9%であった。

表7、糖尿病(H14年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計5,246人)、(新規診断914人、
 継続3,984人、転入35人、無記入313人)
 (男子2,308人、女子2,893人、無記入45人)
 (国の小慢事業5,202人、県単独事業44人)

北海道194人、青森県88人、岩手県76人、
 宮城県78人、秋田県42人、山形県74人、
 福島県84人、茨城県99人、栃木県64人、
 群馬県76人、埼玉県265人、千葉県196人、
 東京都246人、神奈川県42人、新潟県111人、
 富山県40人、石川県33人、福井県23人、
 山梨県37人、長野県80人、岐阜県74人、
 静岡県54人、愛知県196人、三重県82人、
 滋賀県58人、京都府23人、大阪府178人、
 兵庫県138人、奈良県48人、和歌山県39人、
 鳥取県25人、島根県29人、岡山県45人、
 広島県93人、山口県50人、徳島県51人、
 香川県41人、愛媛県、高知県20人、
 福岡県107人、佐賀県56人、長崎県72人、
 熊本県75人、大分県58人、宮崎県43人、
 鹿児島県93人、沖縄県95人、
 札幌市112人、仙台市、千葉市35人、
 横浜市253人、川崎市49人、名古屋市60人、
 京都市、大阪市95人、神戸市83人、
 広島市60人、北九州市39人、福岡市75人、
 秋田市18人、郡山市12人、宇都宮市18人、
 新潟市36人、富山市17人、金沢市15人、
 岐阜市11人、静岡市、浜松市21人、
 豊田市12人、堺市48人、姫路市17人、
 和歌山市、岡山市28人、福山市27人、
 高知市15人、長崎市31人、熊本市34人、
 大分市37人、宮崎市11人、鹿児島市34人、
 いわき市15人、長野市、豊橋市19人、
 高松市12人、旭川市22人、横須賀市30人、
 松山市16人、奈良市21人、倉敷市17人
 計83都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3708	70.7
2型糖尿病	E11.9	1042	19.9
糖尿病性外アクトーシス	E14.1	7	0.1
糖尿病性腎症	E14.2	1	0.0
糖尿病性網膜症	E14.3B	16	0.3
糖尿病	E14.9	471	9.0

プラダー・ウィリアム症候群 Q87.1A (本来は内分泌疾患に分類)	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)	0	0.0

8) 先天性代謝異常

平成14年度の「先天性代謝異常」に関する集計結果を表8に示す。登録人数は7,310人であり、11年度の6,373人、12年度7,113人、13年度7,293人とほぼ同様であった⁵⁾。各疾患ごとの登録人数も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、先天性胆道閉鎖症27.6%、総胆管拡張症11.6%、軟骨無形成症10.2%、家族性高コレステロール血症5.6%、骨形成不全症4.9%、ウィルソン病3.5%、フェニルケトン尿症3.2%、糖原病3.6%であった。

現行の新生児マススクリーニング対象疾患に関しては、マススクリーニング実施の項目を無記入として入力・登録しようとした場合、「マススクリーニングの○の有無を確認して、○のついていない場合は、医療機関に問い合わせてください」の警告が表示される仕様にした³⁾。そのため「マススクリーニングあり」との人数は全体的にやや増加した。また、タンデムマス等新技術によって発見される疾患も、その一部はスクリーニングにより発見されていた。

表8、先天性代謝異常 (H14年度症例)

Inborn Errors of Metabolism

(合計7,310人)、(新規診断934人、
継続6,002人、転入49人、無記入325人)
(男子3,349人、女子3,880人、無記入81人)
(国の小慢事業7,271人、県単独事業39人)

北海道200人、青森県79人、岩手県129人、
宮城県115人、秋田県76人、山形県80人、
福島県83人、茨城県142人、栃木県78人、
群馬県75人、埼玉県329人、千葉県265人、
東京都448人、神奈川県44人、新潟県140人、
富山県42人、石川県43人、福井県55人、
山梨県63人、長野県127人、岐阜県114人、
静岡県87人、愛知県274人、三重県111人、
滋賀県83人、京都府44人、大阪府397人、
兵庫県190人、奈良県72人、和歌山県61人、
鳥取県39人、島根県41人、岡山県42人、
広島県165人、山口県73人、徳島県45人、
香川県49人、愛媛県、高知県26人、

福岡県156人、佐賀県65人、長崎県90人、
熊本県72人、大分県41人、宮崎県55人、
鹿児島県130人、沖縄県91人、
札幌市120人、仙台市80人、千葉市57人、
横浜市243人、川崎市54人、名古屋市103人、
京都市、大阪市167人、神戸市108人、
広島市77人、北九州市59人、福岡市107人、
秋田市43人、郡山市25人、宇都宮市28人、
新潟市43人、富山市6人、金沢市22人、
岐阜市23人、静岡市22人、浜松市27人、
豊田市21人、堺市65人、姫路市23人、
和歌山市36人、岡山市58人、福山市56人、
高知市18人、長崎市30人、熊本市59人、
大分市33人、宮崎市22人、鹿児島市44人、
いわき市22人、長野市、豊橋市31人、
高松市21人、旭川市26人、横須賀市22人、
松山市34人、奈良市32人、倉敷市17人
計86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	4	0.1
フェニルケトン尿症 (マススクリーニングで発見:203人、不明:32人)	E70.0	235	3.2
高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見:47人、不明:10人)	E70.0B	57	0.8
悪性高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見:8人、不明:2人)	E70.1A	10	0.1
チロシン代謝異常(以下、再掲)		29	0.4
アルカプトン尿症	E70.2A	5	0.1
高チロシン血症 (マススクリーニングで発見:4人、不明:20人)	E70.2B	24	0.3
白皮症	E70.3B(E70.3の1名含)	32	0.4
キヌツレン酸尿症	E70.8C	1	0.0
ヒドロキシメチル尿素症	E70.8F	1	0.0
楓糖尿症 (マススクリーニングで発見:20人、不明:6人)	E71.0	26	0.4
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		99	1.4
イソ吉草酸血症	E71.1A	6	0.1
プロピオン酸血症 (マススクリーニングで発見:4人、不明:23人)	E71.1F	27	0.4
メチルマロン酸血症 (マススクリーニングで発見:2人、不明:64人)	E71.1H	66	0.9
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	46	0.6
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	1	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	14	0. 2	糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74. 0I	31	0. 4
アミノ酸転送異常	E72. 0等	148	2. 0	肝型糖原病	E74. 0J	4	0. 1
(以下、再掲)				筋糖原病	E74. 0K	3	0. 0
シスチン症	E72. 0C	4	0. 1	果糖不耐症	E74. 1B	1	0. 0
眼脳腎症候群	E72. 0D	41	0. 6	フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症			
シスチン尿症	E72. 0E	73	1. 0		E74. 1D	9	0. 1
ファンconi症候群	E72. 0F	24	0. 3	ガラクトース代謝異常	E74. 2等	187	2. 6
ハルトナッポ病	E72. 0G	4	0. 1	(以下、再掲)			
リニヤック症候群	E72. 0J	1	0. 0	ガラクトース血症	E74. 2A	170	2. 3
ホモシチン尿症	E72. 1C	29	0. 4	(マススクリーニングで発見:145人、不明:25人)			
(マススクリーニングで発見:23人、不明:6人)				ガラクトキナーゼ欠損症	E74. 2B	4	0. 1
メチオニオアデノシルトランスフェラーゼ欠損症				(マススクリーニングで発見:4人、不明:0人)			
	E72. 1D	12	0. 2	uridine diphosphate galactose-4-			
(マススクリーニングで発見:10人、不明:2人)				epimerase 欠損症	E74. 2C	2	0. 0
尿素サイクル代謝異常	E72. 2等	166	2. 3	グルコース・ガラクトース吸収不全症			
(以下、再掲)					E74. 3	15	0. 2
高アルギニン血症	E72. 2A	2	0. 0	(マススクリーニングで発見:8人、不明:7人)			
アルギニノコハク酸尿症	E72. 2B	9	0. 1	ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		22	0. 3
(マススクリーニングで発見:2人、不明:7人)				ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症			
高アンモニア血症	E72. 2C	52	0. 7		E74. 4A	19	0. 3
シトルリン血症	E72. 2D	40	0. 5	ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74. 4B	3	0. 0
(マススクリーニングで発見:7人、不明:33人)				アミラーゼ欠損症	E74. 8A	5	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	13	0. 2
	E72. 2E	55	0. 8	シュウ酸尿症	E74. 8C	2	0. 0
カルバミルリン酸合成酵素欠損症				グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症			
	E72. 2H	7	0. 1		E74. 8D	3	0. 0
グルタル酸血症	E72. 3A	19	0. 3	本態性果糖尿症	E74. 8D	1	0. 0
(マススクリーニングで発見:1人、不明:18人)				ガングリオシトーシス	E75. 1C等	22	0. 3
高リジン血症	E72. 3B	1	0. 0	(以下、再掲)			
3-メチルグルタル酸尿症	E72. 3C	4	0. 1	Tay-Sachs病	E75. 0B	13	0. 2
先天性リジン尿症	E72. 3E	3	0. 0	GM2-ガングリオシトーシス	E75. 0C	1	0. 0
高オルニチン血症	E72. 4	11	0. 2	GM1-ガングリオシトーシス	E75. 1A	7	0. 1
高グリシン血症	E72. 5A	11	0. 2	スフィンゴリポトーシス	E75. 2等	102	1. 4
5-オキソプロリン血症	E72. 8A	1	0. 0	(以下、再掲)			
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	8	0. 1	Alexander病	E75. 2A	4	0. 1
乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	32	0. 4	Gaucher病	E75. 2D	33	0. 5
乳糖不耐症	E73. 9	71	1. 0	Fabry病	E75. 2E	11	0. 2
糖原病(以下、再掲)	E74. 0L等	257	3. 6	異染性ロイコシトローフィー	E75. 2F	14	0. 2
糖原病Ⅰ型	E74. 0A	39	0. 5	Krabbe病	E75. 2G	3	0. 0
糖原病Ⅱ型	E74. 0B	15	0. 2	Farber病	E75. 2H	2	0. 0
糖原病Ⅲ型	E74. 0C	19	0. 3	多種スルファターゼ欠損症	E75. 2I	5	0. 1
糖原病Ⅳ型	E74. 0D	4	0. 1	Niemann-Pick病	E75. 2J	5	0. 1
糖原病Ⅴ型	E74. 0E	2	0. 0	Pelizaeus-Merzbacher病			
糖原病Ⅵ型	E74. 0F	4	0. 1		E75. 2K	21	0. 3
糖原病Ⅶ型	E74. 0G	1	0. 0	ロイコシトローフィー	E75. 2L	3	0. 0
糖原病Ⅸ型	E74. 0H	3	0. 0	neuronal ceroid lipofuscinosis			

	E75. 4	7	0. 1	ヒールビン代謝異常(以下、再掲)	32	0. 4
他のリト蓄積症	E75. 5等	5	0. 1	ジルベール症候群 E80. 4	9	0. 1
コレステロールエステル蓄積症	E75. 5A	3	0. 0	Crigler-Najjar症候群E80. 5	4	0. 1
シアル酸尿症	E75. 5C	1	0. 0	デュビン-ジョソン症候群E80. 6A	13	0. 2
ムコ多糖症	E76. 3A等	135	1. 9	ローター症候群 E80. 6B	6	0. 1
(以下、再掲)				銅代謝異常 E83. 0等	280	3. 9
Hurler症候群	E76. 0A	13	0. 2	(以下、再掲)		
Hurler-Scheie症候群E76. 0B		2	0. 0	ウィルソン病 E83. 0A	256	3. 5
Scheie症候群 E76. 0C		2	0. 0	(マスキリーニングで発見: 3人、不明:253人)		
Hunter症候群 E76. 1A		57	0. 8	kinky hair病 E83. 0B	18	0. 2
ムコ多糖症Ⅲ型 E76. 2A		5	0. 1	リン代謝異常 E83. 3等	237	3. 3
ムコ多糖症Ⅳ型 E76. 2B		4	0. 1	(以下、再掲)		
ムコ多糖症Ⅷ型 E76. 2D		1	0. 0	家族性低磷酸血症 E83. 3A	112	1. 5
β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症				ビタミンD抵抗性くる病E83. 3D	124	1. 7
E76. 3C		4	0. 1	cystic fibrosis E84. 9	17	0. 2
ムコリト-シス E77. 9等		15	0. 2	先天性高尿酸血症 E87. 2	8	0. 1
(以下、再掲)				遺伝性若年性痛風 M10. 9	4	0. 1
ムコリト-シスⅡ型 E77. 0A		8	0. 1	α1-トリプシン抑制物質欠損症 E88. 0A	2	0. 0
ムコリト-シスⅢ型 E77. 0B		6	0. 1	無アルブミン血症 E88. 0B	1	0. 0
高コレステロール血症 E78. 0等		436	6. 0	無ハプトグロビン症 E88. 0D	2	0. 0
(マスキリーニングで発見:21人、不明:415人)				アポ蛋白C-II欠損症 E88. 8D	2	0. 0
(以下、再掲)				エンテロキナーゼ欠損症 E88. 8F	1	0. 0
家族性高コレステロール血症E78. 0A		411	5. 6	トハラゼ欠損症 E88. 8K	1	0. 0
高リポ蛋白血症Ⅱ型 E78. 0B		19	0. 3	先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症		
高リポ蛋白血症Ⅳ型 E78. 1		28	0. 4	E88. 8N	2	0. 0
家族性高カイロミコン血症E78. 3A		3	0. 0	20-22desmolase欠損 E88. 8O	1	0. 0
高リポ蛋白血症Ⅰ型 E78. 3B		4	0. 1	複合カルボキシルゼ欠損症E88. 8P	8	0. 1
高リポ蛋白血症Ⅴ型 E78. 3C		1	0. 0	分類不明の代謝異常 E88. 9	4	0. 1
先天性高脂質血症 E78. 5		22	0. 3	Leigh脳症 G31. 8A	2	0. 0
アルファリポ蛋白欠乏症 E78. 6A		3	0. 0	腎尿細管性アシト-シス N25. 8	87	1. 2
家族性低β-リポ蛋白血症				先天性胆道閉鎖症 Q44. 2	2019	27. 6
E78. 6B		5	0. 1	総胆管拡張症 Q44. 4	847	11. 6
家族性リポ蛋白欠損症E78. 6C		1	0. 0	総胆管嚢腫 D13. 5	26	0. 4
家族性高リポ蛋白血症E78. 8		32	0. 4	軟骨無形成症 Q77. 4	743	10. 2
Lesch-Nyhan症候群 E79. 1B		11	0. 2	(成長ホルモン治療用意見書		
他のプリン、ピリミジン代謝異常				初回申請: 54人、継続申請: 273人)		
(以下、再掲)				骨形成不全症 Q78. 0	357	4. 9
adenine phosphoribosyltransferase欠損症				大理石病 Q78. 2	12	0. 2
E79. 8A		12	0. 2	エーラス・ダノス症候群 Q79. 6	42	0. 6
オット酸尿症 E79. 8B		1	0. 0	色素性乾皮症 Q82. 1	69	0. 9
ホルフィリン症(以下、再掲)				カルダゲル症候群 Q89. 3	5	0. 1
プロトホルフィリン症 E80. 0		4	0. 1	線毛機能不全症候群 Q89. 8	10	0. 1
遺伝性コプロホルフィリン症E80. 2A		1	0. 0	遺伝性血管神経性浮腫T78. 3	2	0. 0
骨髄性プロトホルフィリン症E80. 2B		9	0. 1			
急性間欠性ホルフィリン症E80. 2D		1	0. 0	高インソリン血症 E16. 1	1	0. 0
先天性ホルフィリン症 E80. 2F		2	0. 0	(本来は内分泌疾患に分類)		

ミコンドリア脳筋症	G71.3	1	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		37	0.5

9) 血友病等血液疾患

平成14年度の「血友病等血液疾患」に関する集計結果を表9に示す。登録人数は、11年度の9,035人、12年度9,313人、13年度9,148人に比較して⁵⁾、14年度は8,514人であり、血管性紫斑病の減少傾向に伴い、若干減少傾向がみられた。

登録人数が多い順に、血管性紫斑病26.5%、血友病A14.8%、遺伝性球状赤血球症9.5%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)5.7%、無顆粒球症4.7%、免疫学的血小板減少症4.1%、溶血性尿毒症症候群4.0%であった。

表9、血友病等血液疾患 (H14年度症例)

Blood Diseases Including Haemophiliae
(合計8,514人)、(新規診断1,532人、
継続6,545人、転入61人、無記入376人)
(男子5,059人、女子3,381人、無記入74人)
(国の小慢事業8,508人、県単独事業6人)

北海道276人、青森県141人、岩手県111人、
宮城県94人、秋田県75人、山形県102人、
福島県159人、茨城県91人、栃木県80人、
群馬県79人、埼玉県371人、千葉県233人、
東京都396人、神奈川県81人、新潟県125人、
富山県54人、石川県36人、福井県36人、
山梨県71人、長野県142人、岐阜県65人、
静岡県77人、愛知県273人、三重県120人、
滋賀県173人、京都府48人、大阪府471人、
兵庫県278人、奈良県186人、和歌山県49人、
鳥取県37人、島根県52人、岡山県53人、
広島県195人、山口県96人、徳島県43人、
香川県49人、愛媛県、高知県42人、
福岡県260人、佐賀県112人、長崎県64人、
熊本県77人、大分県60人、宮崎県45人、
鹿児島県224人、沖縄県126人、
札幌市159人、仙台市、千葉市45人、
横浜市290人、川崎市96人、名古屋市146人、
京都市、大阪市155人、神戸市113人、
広島市157人、北九州市80人、福岡市227人、
秋田市41人、郡山市23人、宇都宮市16人、
新潟市27人、富山市19人、金沢市15人、

岐阜市14人、静岡市、浜松市25人、
豊田市24人、堺市87人、姫路市31人、
和歌山市30人、岡山市65人、福山市49人、
高知市32人、長崎市32人、熊本市57人、
大分市36人、宮崎市22人、鹿児島市114人、
いわき市12人、長野市、豊橋市23人、
高松市28人、旭川市16人、横須賀市46人、
松山市64人、奈良市32人、倉敷市38人
計84都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	6	0.1
伝染性単核症	B27.9	242	2.8
レットル・ジーン病	C96.0	156	1.8
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	109	1.3
真性多血症	D45	5	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	12	0.1
IgA単クローン免疫グロブリン血症	D47.2A	1	0.0
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	5	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	18	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	31	0.4
ホスホクトキナーゼ欠乏性貧血	D55.2C	1	0.0
アルドラーゼ欠乏性貧血	D55.2D	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	6	0.1
赤血球酵素欠乏性溶血性貧血	D55.9	1	0.0
サラセミア	D56.9等	37	0.4
(以下、再掲)			
αサラセミア	D56.1	2	0.0
βサラセミア	D56.1	7	0.1
遺伝性高ヘモグロビンF症	D56.4	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	1	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	808	9.5
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	12	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	4	0.0
遺伝性非球状性溶血性貧血			

D58.9	80	0.9	無顆粒球症	D70 A(D70の16名含)	396	4.7	
自己免疫性溶血性貧血D59.1	111	1.3	周期性好中球減少症	D70 B	48	0.6	
溶血性尿毒症症候群 D59.3	337	4.0	自己免疫性好中球減少症	D70 C	14	0.2	
微小血管障害性溶血性貧血				D70 D	1	0.0	
D59.4	2	0.0	Kostmann病	D70 D	1	0.0	
発作性夜間ヘモグロビン尿症			白血球機能異常症	D71	30	0.4	
D59.5	5	0.1	慢性肉芽腫症	D71 B	56	0.7	
発作性寒冷ヘモグロビン尿症			白血球の遺伝性異常	D72.0	11	0.1	
D59.6	1	0.0	好酸球増加症	D72.1	47	0.6	
脾機能亢進性溶血性貧血			脾機能亢進症	D73.1	12	0.1	
D59.8	11	0.1	ヘモグロビンM症	D74.0	4	0.0	
赤芽球癆	D60.9	125	1.5	骨髄線維症	D75.8	9	0.1
先天性低形成性貧血	D61.0	13	0.2	ヒスチオサイトーシスX	D76.0	333	3.9
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	2	0.0	先天性無γグロブリン血症	D80.0	17	0.2
鉄芽球性貧血	D64.3	4	0.0		D80.1	96	1.1
先天性赤血球産生異常性貧血					D80.2	32	0.4
D64.4	14	0.2	低ガンマグロブリン血症	D80.2	32	0.4	
血管内凝固症候群	D65	12	0.1	IgA(単独)欠損症	D80.3	8	0.1
血友病A	D66	1256	14.8	IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1
血友病B	D67	246	2.9	IgM欠損症	D80.4	1	0.0
フォン・ウィルブラント病	D68.0	268	3.1	免疫グロブリン欠損症	D80.8	52	0.6
第X I 因子欠乏症	D68.1	4	0.0	重症複合免疫不全症	D81.9	21	0.2
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				ウイスコット・アルト・リッチ症候群	D82.0	18	0.2
(以下、再掲)	D68.2等	90	1.1	DiGeorge症候群	D82.1	18	0.2
第I因子欠乏症	D68.2A	15	0.2	高IgE症候群	D82.4	19	0.2
第II因子欠乏症	D68.2B	4	0.0	細胞性免疫不全(症)	D83.1	8	0.1
第V因子欠乏症	D68.2C	4	0.0	分類不能型免疫不全症			
第VII因子欠乏症	D68.2D	17	0.2		D83.9+D84.9	21	0.2
第X因子欠乏症	D68.2E	3	0.0	原発性補体異常症	D84.1	2	0.0
第XII因子欠乏症	D68.2F	9	0.1	原発性免疫不全症	D84.8A	27	0.3
第XIII因子欠乏症	D68.2G	30	0.4	続発性免疫不全症	D84.8B	2	0.0
本態性アトロンビア	D68.2H	1	0.0	高グロブリン血症性紫斑病			
アトロンビンIII欠乏症	D68.2I	7	0.1		D89.0A	1	0.0
凝固因子異常症	D68.9	14	0.2	本態性高ガンマグロブリン血症			
血管性紫斑病	D69.0A(D69.0の35名含)	2259	26.5		D89.0B	2	0.0
				ヘモジテロシス	E83.1	36	0.4
血小板機能異常症	D69.1	114	1.3	C蛋白欠乏症	E88.8I	9	0.1
血小板減少性紫斑病	D69.3	188	2.2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠損症			
先天性無巨核球性血小板減少症					E88.8Q	1	0.0
D69.4A	8	0.1	ataxia telangiectasia				
免疫学的血小板減少症	D69.4B	350	4.1		G11.3	9	0.1
他の原発性血小板減少症	D69.4	18	0.2	遺伝性出血性末梢血管拡張症			
脾機能亢進性血小板減少症					I78.0	5	0.1
D69.5	46	0.5	Banti症候群	K76.6	35	0.4	
周期性血小板減少症	D69.6	12	0.1	血栓性血小板減少性紫斑病			
自己免疫性血管性紫斑病	D69.8	1	0.0		M31.1	29	0.3

新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	1	0.0
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
紫斑病腎炎 (本来は慢性腎疾患に分類)	D69.0B	1	0.0
卵巣の良性腫瘍 (本来は内分泌疾患に分類)	D27.9	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

10) 神経・筋疾患

平成14年度の「神経・筋疾患」に関する集計結果を表10に示す。登録人数は14年度1043人であり、10年度と11年度の1,062人、12年度の1,047人、13年度978人とほぼ同様であった⁵⁾。

表10、神経・筋疾患(H14年度症例)

Neuromuscular Diseases

(合計1,043人)、(新規診断319人、
継続691人、転入8人、無記入25人)
(男子594人、女子437人、無記入12人)
(国の小慢事業872人、県単独事業171人)

北海道21人、青森県13人、岩手県10人、
宮城県5人、秋田県5人、山形県4人、
福島県4人、茨城県21人、栃木県5人、
群馬県23人、埼玉県43人、千葉県20人、
東京都65人、神奈川県2人、新潟県78人、
富山県5人、石川県8人、福井県2人、
山梨県4人、長野県4人、岐阜県0人、
静岡県5人、愛知県28人、三重県9人、
滋賀県75人、京都府5人、大阪府45人、
兵庫県17人、奈良県11人、和歌山県0人、
鳥取県4人、島根県2人、岡山県3人、
広島県65人、山口県10人、徳島県8人、
香川県3人、愛媛県、高知県1人、
福岡県7人、佐賀県4人、長崎県5人、
熊本県5人、大分県2人、宮崎県10人、
鹿児島県3人、沖縄県19人、
札幌市19人、仙台市、千葉市9人、
横浜市6人、川崎市2人、名古屋市10人、
京都市、大阪市5人、神戸市3人、
広島市72人、北九州市2人、福岡市1人、
秋田市3人、郡山市2人、宇都宮市24人、
新潟市38人、富山市0人、金沢市2人、
岐阜市0人、静岡市0人、浜松市0人、

豊田市0人、堺市59人、姫路市0人、
和歌山市0人、岡山市6人、福山市40人、
高知市0人、長崎市0人、熊本市2人、
大分市4人、宮崎市0人、鹿児島市6人、
いわき市0人、長野市、豊橋市1人、
高松市4人、旭川市7人、横須賀市2人、
松山市6人、奈良市11人、倉敷市9人
計85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	21	2.0
レット症候群	F84.2	10	1.0
點頭てんかん	G40.4	703	67.4
無痛無汗症	G60.8	7	0.7
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.9等	146	14.0
筋細管性ミオパチー	G71.2A	5	0.5
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	4	0.4
ネリンミオパチー	G71.2C	13	1.2
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	20	1.9
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	91	8.7
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	76	7.3
結節性硬化症	Q85.1	80	7.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

11) 成長ホルモン治療用意見書

平成14年度の「成長ホルモン治療」に関する集計結果を表11-1、表11-2に示す。

成長ホルモン治療用意見書は、他の10疾患群の意見書とその仕様が異なり、記入項目が多く、コンピュータ上自動計算する箇所が多い等、複雑に作成されている。そのためか、電子データによる報告を「初回」11カ所、「継続」18カ所の実施主体が提出していなかった。ただし、未提出の実施主体は、昨年度よりは減少した。

平成14年1月より成長ホルモン治療が小慢事業の対象となったPrader-Willi症候群は、初回申請37例、継続申請35例であった。13年度の各々2例、4例に比べて著増していた⁵⁾。

表11-1、成長ホルモン治療用意見書
(H14年度初回申請症例)

(合計2,080人)、
(男子1,207人、女子842人、無記入31人)

北海道44人、青森県17人、岩手県36人、
宮城県44人、秋田県11人、山形県30人、
福島県25人、茨城県46人、栃木県、
群馬県、埼玉県75人、千葉県71人、
東京都152人、神奈川県、新潟県38人、
富山県20人、石川県6人、福井県2人、
山梨県23人、長野県24人、岐阜県36人、
静岡県、愛知県91人、三重県72人、
滋賀県2人、京都府7人、大阪府185人、
兵庫県115人、奈良県32人、和歌山県18人、
鳥取県15人、島根県0人、岡山県23人、
広島県、山口県62人、徳島県3人、
香川県16人、愛媛県、高知県6人、
福岡県36人、佐賀県14人、長崎県22人、
熊本県23人、大分県14人、宮崎県19人、
鹿児島県12人、沖縄県、
札幌市45人、仙台市8人、千葉市11人、
横浜市43人、川崎市18人、名古屋市58人、
京都市、大阪市49人、神戸市40人、
広島市49人、北九州市16人、福岡市8人、
秋田市9人、郡山市6人、宇都宮市12人、
新潟市6人、富山市8人、金沢市0人、
岐阜市6人、静岡市、浜松市16人、
豊田市1人、堺市12人、姫路市1人、
和歌山市16人、岡山市、福山市20人、
高知市4人、長崎市11人、熊本市16人、
大分市9人、宮崎市6人、鹿児島市2人、
いわき市10人、長野市、豊橋市16人、
高松市9人、旭川市0人、横須賀市8人、
松山市9人、奈良市14人、倉敷市21人
計78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	1816	87.3
ターナー症候群	Q96	119	5.7
下垂体機能低下症	E23.0A	3	0.1
プラターウィル症候群	Q87.1A	37	1.8
軟骨無形成症	Q77.4	54	2.6
慢性腎不全	N18.9	13	0.6
その他の慢性腎疾患		12	0.6
その他		26	1.3
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

表11-2、成長ホルモン治療用意見書
(H14年度継続申請症例)
(合計7,749人)、
(男子4,811人、女子2,868人、無記入70人)

北海道、青森県105人、岩手県144人、
宮城県182人、秋田県67人、山形県116人、
福島県106人、茨城県217人、栃木県、
群馬県135人、埼玉県316人、千葉県265人、
東京都528人、神奈川県、新潟県168人、
富山県1人、石川県40人、福井県72人、
山梨県、長野県116人、岐阜県184人、
静岡県119人、愛知県、三重県267人、
滋賀県187人、京都府51人、大阪府717人、
兵庫県29人、奈良県132人、和歌山県70人、
鳥取県34人、島根県33人、岡山県112人、
広島県、山口県240人、徳島県38人、
香川県101人、愛媛県、高知県51人、
福岡県、佐賀県51人、長崎県108人、
熊本県118人、大分県67人、宮崎県、
鹿児島県56人、沖縄県、
札幌市、仙台市、千葉市100人、
横浜市222人、川崎市92人、名古屋市、
京都市、大阪市239人、神戸市171人、
広島市143人、北九州市78人、福岡市50人、
秋田市47人、郡山市42人、宇都宮市0人、
新潟市30人、富山市69人、金沢市33人、
岐阜市54人、静岡市、浜松市166人、
豊田市2人、堺市91人、姫路市3人、
和歌山市44人、岡山市、福山市131人、
高知市21人、長崎市47人、熊本市70人、
大分市25人、宮崎市47人、鹿児島市41人、
いわき市27人、長野市、豊橋市80人、
高松市、旭川市20人、横須賀市19人、
松山市54人、奈良市43人、倉敷市105人
計71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	6759	87.2
ターナー症候群	Q96	549	7.1
下垂体機能低下症	E23.0A	43	0.6
プラターウィル症候群	Q87.1A	35	0.5
軟骨無形成症	Q77.4	273	3.5
慢性腎不全	N18.9	18	0.2

その他の慢性腎疾患	14	0.2
その他	56	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)	2	0.0

資料

1) 加藤忠明、柳澤正義他：小児慢性特定疾患登録管理の試行（Ⅱ）．平成9年度厚生省心身障害研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の評価に関する研究」報告書：pp8～24、1998

2) 加藤忠明：厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」平成13年度～15年度総合研究報告書、2004

3) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂．平成13年度厚生科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書：pp233～234、2002

4) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂版．平成12年度厚生科学研究「母子保健事業の登録・評価に関する研究」報告書：pp171～172、2001

5) 平成15年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書（主任研究者：加藤忠明）、2004

今後の小児慢性特定疾患医療意見書

主任研究者：加藤 忠明、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長
分担研究者：柳澤 正義、 国立成育医療センター総長
別所 文雄、 杏林大学医学部小児科教授
内山 聖、 新潟大学医学部小児科教授
森川 昭廣、 群馬大学医学部小児科教授
石澤 瞭、 国立成育医療センター第一専門診療部長
藤枝 憲二、伊藤 善也、旭川医科大学小児科教授、助教授
武井 修治、 鹿児島大学医学部保健学科教授
杉原 茂孝、 東京女子医科大学小児科教授
伊藤 道徳、 香川小児病院統括診療部長
上條 岳彦、 信州大学医学部小児科講師
飯沼 一字、 東北大学医学部小児科教授
原田 正平、 国立成育医療センター研究所成育医療政策科学研究室長
斉藤 進、 日本子ども家庭総合研究所主任研究員
掛江 直子、 国立成育医療センター研究所成育保健政策科学研究室長
研究協力者：伊藤 龍子、 国立成育医療センター研究所流動研究員

見出し語：小児慢性特定疾患、小児の難病、医療意見書、全国の登録管理、コンピュータ解析

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）は、法制化に伴って平成17年度より医療意見書が改訂される。その内容は昨年度に報告した医療意見書案とほぼ同じであるが¹⁾、その後、厚生労働省の担当者も含めた各種の議論により若干修正されたので、次頁以降に改めて載せる。修正箇所は以下の通りである。

- 1) 膠原病：「JIA」、そして病型として「乾燥型、腱付着部炎関連」が追加された。
- 2) 「血友病等血液・免疫疾患」に名称変更された。
- 3) 成長ホルモン治療用意見書（初回）：「リコンビナントGHを標準品としているキット」、そして「注2）GHキットの種類を確認し、リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は、GH頂値6ng/ml以下等を確認する。」が追加され、「成長速度」に表記変更された。

資料

- 1) 加藤忠明、柳澤正義他：小児慢性特定疾患医療意見書の改正案（Ⅱ）。平成15年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書：pp6～21、2004

小児慢性特定疾患（悪性新生物）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^{注1)} ）、継続、再開					
患者	ふりがな氏名	男女	生年月日	昭和 平成	年	月	日 (満 歳)
発病	昭・平 年 月 頃		初診日	昭・平	年	月	日
疾患区分	01 悪性新生物	病理診断名 ^{注2)} ： 原発臓器名： FAB分類：L(), M() 腫瘍診断コード ^{注3)} () 病期、Stage：1、2、3、4、4s、5 部位コード ^{注3)} ()					
現在の症状： 転移（無、有）							
診断の根拠となつた主要な検査等の結果等は現在の状況（ ）に記載して下さい。 該当するものに○をつけて、必要な場合（ ）に記載して下さい。 生検（部位、材料：腫瘍細胞 %） 骨髄スメア（陽性抗原： 細胞化学（陽性抗原： 表面マーカー（ 腫瘍マーカー（ VMA（正常、境界、異常）、HVA（正常、境界、異常）、 NSE（正常、境界、異常）、AFP（正常、境界、異常）、 CEA（正常、境界、異常）、HCG（正常、境界、異常）、 ferritin（正常、境界、異常）、他（ C T：未実施、実施（所見 ^{注3)} ：無、有） M R I：未実施、実施（所見：無、有） アンギオ：未実施、実施（所見：無、有） 染色体検査：未実施、実施（所見：無、有） DNA診断：未実施、実施（所見：無、有） N-myc増幅：未実施、実施（所見：無、有） その他の検査（							
その他の現在の主な所見等：合併症（無、有）							
経過（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果） 神経芽細胞腫の場合どれかに○印： マスクリーニングで発見、その他で発見（マスクリーニング受検 有・無） 1つに○印：治療未開始、治療中、治療終了（平成 年 月） 1つに○印：治癒、寛解、改善、不変、再発、悪化、死亡、判定不能							
今後の治療方針							
治療見込期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日（月 回）					
上記の通り診断する 平成 年 月 日 医療機関所在地 名称 科 医師氏名 印							

注1) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。
 注2) ALL及びリンパ腫は、T cellかB cellを記載して下さい。固形腫瘍の新規申請時は、生検後、または術後に正確な病理診断名を（別途）報告して下さい。
 注3) 「所見」とは、「特記すべき所見」を意味する。

小児慢性特定疾患（慢性腎疾患）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^{注1）} ）、継続、再開					
患者	ふりがな 氏名	男女	生年 月日	昭和 平成	年	月	日 （満 歳）
発症	昭・平 年 月頃		初診日	昭・平	年	月	日
疾患 区分	02 慢性腎疾患	疾患名	ICD（ ）				
現在の症状：							
平成 年 月 日 ²⁾ の身長 cm、体重 kg、血圧 /							
<p>診断の根拠となった主な検査等の結果 （数値等を用いて具体的に記載、継続の場合は現在の状況） 該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載して下さい。</p> <p>血尿：無・有（肉眼的血尿、 / 視野）、蛋白尿：無・有（ mg/dl）^{注3)} 血清：総蛋白（ g/dl）（アルブミン g/dl）^{注3)}、クレアチニン（ mg/dl） BUN（ mg/dl）、総コレステロール（ mg/dl） IgA（ mg/dl）、C3（ mg/dl） 腎エコー：未実施、実施（特記すべき所見：無、有 腎生検：未実施、実施（所見</p>							
その他の現在の主な所見等：合併症（無、有							
<p>経過（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果） 該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載して下さい。</p> <p>薬物療法：未実施、実施（ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、 抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬、その他） 腹膜・血液透析：未実施、実施 泌尿器科的手術：不要、必要 腎移植：未実施、実施 1つに○印：治癒、寛解、改善、不変、再発（ 回）^{注4)}、悪化、死亡、判定不能</p>							
今後の治療方針							
学校生活管理指導表の指導区分：A、B、C、D、E （幼児も同様の基準に準じる）							
治療見込 期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日（月 回）					
上記の通り診断する		医療機関所在地 名称			科		
平成 年 月 日		医師氏名			印		

- 注1) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。
 注2) 新規は初診時または診断時についての記入でよい。ただし継続は直近の計測値を記入する。
 注3) ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合は、4週間のステロイド終了時の結果を記入して下さい。
 注4) 頻回に再発するネフローゼ症候群の場合は、半年間に再発した回数を記入して下さい。
 注5) 低身長を伴う慢性腎不全で成長ホルモン治療を要する場合は「成長ホルモン治療用意見書（初回、継続）」を添付して下さい。

小児慢性特定疾患（慢性呼吸器疾患）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^{注1)} ）、継続、再開					
患者	ふりがな 氏名	男女	生年 月日	昭和 平成	年	月	日 (満 歳)
発病	昭・平 年 月頃	初診日 昭・平 年 月 日					
疾患 区分	03 慢性呼吸器疾患	疾患名	ICD()				
<p>症状：該当するものに○をつけ、特記すべき事項を記載して下さい。 大発作：無、有（頻度：年数回以内、半年に3回以上、 3か月に3回以上、月に3回以上） 発作型（間欠型、軽症持続型、中等症持続型、重症持続型1、重症持続型2）</p>							
<p>診断の根拠となった主な検査等の結果 （数値等を用いて具体的に記載、継続の場合は現在の状況） 該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載して下さい。 該血液検査：IgE (U/ml)、RAST陽性抗原 () 末梢血好酸球 (/mm³)、喀痰または鼻汁の好酸球(-、+、++、+++) 呼吸機能検査：FEV_{1.0}(ml)、%FEV_{1.0}(%)、%PEF (%) 吸入によるFEV_{1.0}の改善率 (%)^{注2)} 気道過敏性：未実施、実施（過敏性：無、有) その他検査 ()</p>							
その他の現在の主な所見等：合併症（無、有)							
経過（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果）							
<p>該当するものに○をつけ、必要な場合（ ）に記載して下さい。 ステップ1、2、3、4（または4-1、4-2） (1)長期入院例、(2)ステロイド依存例（吸入性ステロイドを除く） (3)1年以内に意識障害を伴う大発作あり、(4)気管支炎や肺炎を繰り返す 1か月間の治療点数 () (1つに○印：治癒、寛解、軽快、不変、再発、悪化、死亡、判定不能)</p>							
今後の治療方針							
<p>該当する治療法に○印： 薬物療法、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理、挿管、中心静脈栄養</p>							
治療見 期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日 (月 回)					
上記の通り診断する		医療機関所在地					
平成 年 月 日		名称 科					
		医師氏名 印					

注1) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。
 注2) (ベータ刺激剤吸入後のFEV_{1.0}-吸入前のFEV_{1.0}) / (吸入前のFEV_{1.0}) × 100%

小児慢性特定疾患（慢性心疾患）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^{注1)} ）、継続、再開					
患者	ふりがな 氏名	男女	生年 月日	昭和 平成	年	月	日 (満 歳)
発症	昭・平	年	月	日	初診日	昭・平	年 月 日
疾患 区分	04 慢性心疾患	疾患名 ^{注2)}	ICD(、 、)				
該当する項目に○をつけ、()に記入して下さい。							
現在の症状 体重増加不良：有、無 体重(kg) 多呼吸：有、無 チアノーゼ：有、無 哺乳力低下(食欲不振)：有、無 易感染性：有、無 易疲労性(運動制限)：有、無 (小学生以上 NYHA：I、II、III、IV)							
現在の治療：強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、 末梢血管拡張薬、βブロッカー、人工呼吸管理、酸素療法、その他()							
診断の根拠とないた主な検査結果 (数値等を用いて具体的に記載、継続の場合は現在の状況) 心電図：正常、右室肥大、左室肥大、両室肥大、右房肥大、左房肥大 胸部X線：無、有(診断名)、肺血流：正常、増加、減少 心エコー：未実施、実施(主な所見) 心臓カテーテル検査：未実施、実施(動脈血酸素飽和度 %) 肺動脈圧 / (平均圧 mmHg)、右室圧 / 、左室圧 / 大動脈圧 / (平均圧 mmHg)、Qp/Qs= 、Rp/Rs=							
術後の残遺症、合併症または続発症 無、有： a. 肺動脈狭窄(右室-肺動脈圧較差20mmHg以上) b. 大動脈狭窄(左室-大動脈圧較差20mmHg以上) c. 大動脈再狭窄(圧差20mmHg以上) d. 房室弁逆流(2度以上) e. 半月弁逆流(2度以上：肺動脈弁、大動脈弁) f. 肺高血圧症(収縮期血圧40mmHg以上) g. 心筋障害 左室/体心室駆出率0.6以下() h. 不整脈(心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動、 高度房室ブロック) その他の特記すべき所見							
経過(これまでに行われた治療、その他の検査結果) 手術：未実施；不要、経過により必要、予定あり 実施；短絡手術、その他の姑息術() 2心室修復術、フォンタン手術 根治術不能 カテーテル治療：無、有(術式) 治療、改善、不変、悪化、死亡、判定不能							
今後の治療方針 学校生活管理指導表の指導区分：A、B、C、D、E (幼児も同様の基準に準じる)							
治療見込 期間	入院	平成	年	月	日から平成	年	月 日
	通院	平成	年	月	日から平成	年	月 日(月 回)
上記の通り診断する 平成 年 月 日				医療機関所在地 名称 医師氏名 印 科			

注1) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。
注2) 疾患名は3つまでの登録可能です。ただし、主となる疾患名を最も左側に
記入して下さい。この疾患名で対象の可否が判定されます。
注3) 心室性期外収縮の場合は、多源性の有無を記入して下さい。

小児慢性特定疾患（内分泌疾患）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^{注1)} ）、継続、再開					
患者	ふりがな 氏名	男女 ²⁾	生年 月日	昭和 平成	年	月	日 （満 歳）
発病	昭・平 年 月頃		初診日	昭・平	年	月	日
疾患 区分	05 内分泌疾患	疾患名	ICD()				
現在：平成 年 月 日 ³⁾ の身長 cm、体重 kg 二次性徴 ⁴⁾ Tanner B/G、PH、骨年齢 歳 ヶ月（撮影 年 月） 思春期開始年齢 歳（乳房腫脹、陰毛発生のみは除く） 先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成の場合、どちらかに○印： 新生児スクリーニングで発見、他で発見							
所見：新規は、診断の根拠（症状、身体所見、検査成績を数値で具体的に） 継続は、前回申請後現在までの状況（同様の項目）							
甲状腺機能：T4(μg/dl)、fT4(ng/dl)、T3(ng/ml)、TSH(μU/ml)							
その他の合併症（無、有 ）							
経過（これまでに行われた主な治療）							
（1つに○印：治癒、寛解、改善、不変、再燃、悪化、死亡、判定不能）							
今後の治療方針							
該当する治療法に○印：補充療法、機能抑制療法、他の薬物療法 運動制限あり、手術予定あり、術後 成長ホルモン分泌不全性低身長症、ターナー症候群、または、プラダー・ ウィリ症候群の場合：成長ホルモン治療（要、不要） 添付する成長ホルモン治療用意見書は（初回、継続）							
治療見込 期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日（月 回）					
上記の通り診断する		医療機関所在地			科		
平成 年 月 日		名称			印		
		医師氏名					

- 注1) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。
 注2) 性腺疾患で性の決定を保留している場合は、記入しなくてもよい。
 注3) 新規は初診時または診断時についての記入でよい。ただし継続は直近の計測値を記入する。
 注4) B/G: breast/genitalia stages、PH: pubic hair stages
 注5) 睪丸形成不全・欠損症、卵巣形成不全は、両側性のことを明記して下さい。

小児慢性特定疾患（膠原病）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^注 ）、継続、再開					
患者	ふりがな氏名	男女	生年月日	昭和 平成	年	月	日 (満歳)
発病	昭・平 年 月頃		初診日	昭・平 年 月 日			
疾患区分	06 膠原病	疾患名	ICD()				
該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載する。*JRA/JIAのみ記入							
現在の症状：関節症状：無、有() 皮膚症状：無、有()、発熱：無、有、レイノ-症状：無、有 眼症状：無、有()、口腔内症状：無、有() その他：							
現在の治療：無、有(非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤、その他)							
診断の根拠となった主な検査等の結果(継続の場合は現在の状況) 赤沈(mm/h)、CRP(mg/dl)、AST(増、正)、ALT(増、正) 末梢血：白血球(増、正、減)、貧血(有、無)、血小板(増、正、減) 抗核抗体(倍)、抗DNA抗体(IU/ml)、リウマトイド*因子(未検査、陰性、陽性) 抗SS-A/Ro抗体(未検査、陰性、陽性)、抗SS-B/La抗体(未検査、陰性、陽性) 抗RNP抗体(未検査、陰性、陽性)、抗平滑筋抗体(未検査、陰性、陽性) 冠動脈所見：無、有(拡張、瘤形成、巨大瘤、狭窄)、不明 生検：未実施、実施(部位)病理所見() その他：							
その他の現在の主な所見等：合併症(無、有)							
経過(これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果)							
1つに○印：治癒、寛解、軽快、不変、再発、再燃、悪化、死亡、判定不能							
今後の治療方針							
治療見込期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日					
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日(月回)					
上記の通り診断する		平成 年 月 日			医療機関所在地 名称 科		
					医師氏名 印		

注) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。

小児慢性特定疾患（糖尿病）医療意見書（平成 年度）

受給者番号（ ）		新規（新規診断、転入 ^注 ）、継続、再開					
患者	ふりがな 氏名	男女	生年 月 日	昭和 平成	年	月	日 (満 歳)
発病	昭・平	年	月頃	初診日	昭・平	年	月 日
疾患 区分	07 糖尿病	疾患名	ICD()				
<p>現在の症状：平成 年 月の身長 cm、体重 kg 以下、該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載して下さい。 多尿・多飲(年 月頃より)、体重減少(年 月頃より) 全身倦怠(年 月頃より)、意識障害・昏睡(年 月頃より) 学校検尿で発見(有、無)、その他()</p> <p>現在の治療：(1)インスリン、(2)経口血糖降下薬、(3)IGF-1、 (4)食事・運動療法のみ</p>							
<p>診断の根拠となった主な検査等の結果 (診断時の場合は数値等を用いて具体的に記載、継続の場合は現在の状況) 該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載して下さい。</p> <p>病型：1型糖尿病、2型糖尿病、分類不能、随時・空腹時血糖値(mg/dl) Insulin(μU/ml)、HbA1c %、随時尿糖値・早朝尿糖値(g/dl) ケトン尿(-、+、++、+++)、蛋白尿(-、+、++)、血清GAD抗体(U/ml) 血清：Na(mEq/L)、K(mEq/L)、Cl(mEq/L) 中性脂肪(mg/dl)、BUN(mg/dl)、クレアチニン(mg/dl) GOT(mIU/ml)、GPT(mIU/ml)、総コレステロール(mg/dl) O-GTT(2型糖尿病のみ)(g負荷)：前(mg/dl)、 1時間(mg/dl)、2時間(mg/dl)</p>							
<p>その他の現在の主な所見等： 糖尿病性合併症(無、有)</p> <p>その他の合併症(無、有)</p>							
<p>経過(これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果)</p> <p>(1つに○印：治癒、寛解、改善、不変、再燃、悪化、死亡、判定不能)</p>							
<p>今後の治療方針</p>							
治療見込 期間	入院	平成	年	月	日から平成	年	月 日
	通院	平成	年	月	日から平成	年	月 日(月 回)
上記の通り診断する		医療機関所在地		科			
平成 年 月 日		医師氏名		印			

注) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。