

## 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象基準設定に伴う 対象児数の変化予測（悪性新生物、ネフローゼ症候群）

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、 日本子ども家庭総合研究所副所長  
分担研究者：別所 文雄、 杏林大学医学部小児科教授  
分担研究者：内山 聖、 新潟大学大学院医歯学総合研究科小児科学分野教授  
研究協力者：顧 艶紅、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員  
研究協力者：柵村 智美、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員  
分担研究者：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

**研究要旨：**法制化されて平成17年度以降、新たな事業として運営されている小児慢性特定疾患治療研究事業では、ほとんどの疾患に対象基準が設けられた。そこで、悪性新生物とネフローゼ症候群の対象患児数の変化を推測することを試みた。15年度に悪性新生物として登録された17,669人のうち少なくとも13,542人（76.6%）は、今後も小慢事業の対象になると推測される。また、従来のネフローゼ症候群児のうち頻回再発型のみでなく、腎生検実施症例（23.7%）の多くは病理診断名に基づいて、今後も対象になると推測される。

**見出し語：**小児慢性特定疾患治療研究事業、悪性新生物、ネフローゼ症候群、対象基準、対象者数

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）は、平成17年度以降、法制化された安定的な事業となった。しかし、対象患者の重点化を図るため、新たに対象基準が設けられた。そこで、対象となる悪性新生物とネフローゼ症候群の患児数の変化を推測した。

### B. 研究方法

平成17年6月までに厚生労働省に送付された電子データによる事業報告を基に推測した。

#### 1. 悪性新生物

悪性新生物は、平成15年度小慢事業に登録された18,696人に関して、経過が「再発、悪化、

死亡」と記載された患児（以下、A群）を集計し、また、A群以外は発病年を男女別に集計した。

平成17年度小慢事業において悪性新生物は、治癒後5年を経過するまでが対象である<sup>1)</sup>。その患児数（割合）の推計を従来の医療意見書から試みた。しかし、従来、治癒後5年を経過した患児かどうかの記載欄はなかった。そこで、継続申請例では発病3年後に治癒し、その後5年を経過するまでは対象となると仮定して推計した。

急性リンパ性白血病の治療期間は1～3年であるので<sup>2)</sup>、再発症例や他の難治性疾患を考慮して、発病後3年後に治癒すると仮定した。

表1 平成15年度悪性新生物患児の発病年

発病年	男児 人数	女児 人数	合計人数(%) (含性別不明)
昭和			
58年	4人	3人	7人(0.0%)
59年	31	27	59(0.3)
60年	46	44	90(0.5)
61年	62	73	135(0.8)
62年	110	97	207(1.2)
63年	134	131	269(1.6)
64年	6	4	10(0.1)
平成			
1年	187人	173人	364人(2.1%)
2年	245	188	435(2.5)
3年	298	226	525(3.1)
4年	312	274	587(3.4)
5年	374	285	662(3.9)
6年	433	340	777(4.5)
7年	472	381	860(5.0)
8年	575	478	1059(6.2)
9年	622	481	1108(6.5)
10年	713	547	1270(7.4)
11年	810	612	1431(8.4)
12年	866	664	1545(9.0)
13年	965	741	1719(10.1)
14年	1004	745	1766(10.3)
15年	1088	875	2010(11.8)
16年	96	88	188(1.1)
平成6 年以前	2242人	1865人	4127人(24.2%)
平成7 年以降	7211人	5612人	12956人(75.8%)
合計	9453人	7477人	17083人(100%)

## 2, ネフローゼ症候群

ネフローゼ症候群は、平成11年度に登録された3,163人に関して、腎生検の有無、及び平成

15年度の登録状況を解析した。

平成17年度小慢事業においてネフローゼ症候群は、先天性と頻回再発例を除くと、継続申請者は腎生検により病型が区別される場合のみ対象である<sup>3)</sup>。その患児数(割合)の推計を従来の医療意見書から試みた。しかし、従来それらを明確に記載する欄はなかった。そこで、腎生検実施割合と、病型が区別されて病理診断名が付く割合との関連を推測するため、平成11年度に登録されたネフローゼ症候群の平成15年度の登録状況を調査して推測した。

## C. 結果

### 1, 悪性新生物

平成15年度に登録された悪性新生物患児のうち、A群は586人であった。A群以外は、発病年が無記入の1,027人を除いた17,083人に関する発病年を表1に示す。

### 2, ネフローゼ症候群

平成11年度に登録されたネフローゼ症候群3,168人に関して、腎生検実施は677人、未実施2,175人、不明316人であった。腎生検実施割合は $677 / (677 + 2,175) = 23.7\%$ であった。

平成11年度登録患児のうち、平成15年度にも登録された患児の疾患名、及び腎生検実施の有無を表2に示す。病理診断名で登録された患児は8人と少なかったが、腎生検未実施はいなかった。

病理診断名以外で継続登録された患児の中にも腎生検実施例が比較的多かった。平成15年度ネフローゼ症候群継続症例の実施割合は35.9%であり、平成11年度登録症例に比較して有意に多かった( $p < 0.001$ )。

## D. 考察

### 1, 悪性新生物

平成7年に発病して平成10年に治癒し、平成15年度まで登録された患児は、平成17年度に設定された対象基準に基づく対象者である。したがって、表1の中で平成7年以降に発病した患児は対象者である。また、A群も何らかの治療

表2 平成11年度ネフローゼ症候群登録児の15年度登録疾患名と人数、及び腎生検の有無

疾患名と登録人数	腎生検
ネフローゼ症候群 738人	実施 239人 未実施 427人 不明 72人
IgA腎症 4人 巣状分節性糸球体硬化症 3人 びまん性メサンギウム増殖性腎炎 1人	実施 7人 未実施 0人 不明 1人
慢性糸球体腎炎 5人 慢性腎不全 2人 紫斑病性腎炎 1人 慢性間質性腎炎 1人 水腎症 1人	実施 4人 未実施 6人 不明 0人

を受けていたと推測されるので対象者である。表1によれば前者12,956人、後者586人、合計は13,542人であった。15年度に悪性新生物として登録され、発病年が無記入の1,027人を除いた17,669人中、少なくとも13,542人(76.6%)は、平成17年度に設置された対象基準においても小慢事業の対象になると推測される。

## 2. ネフローゼ症候群

当初ネフローゼ症候群として登録後、病理診断名に変更された症例の腎生検実施は当然であるが、病理診断名以外の疾患名でも継続登録症例には腎生検実施例が比較的多かった。比較的難治性であり、その多くに病理診断名が付けられていると推測される。

小児ネフローゼ症候群でステロイド抵抗性は20～25%であり<sup>4)</sup>、その場合、腎生検により組織診断されると考えられる。そこでネフローゼ症候群の腎生検実施症例(23.7%)の多くは、平成17年度に設置された対象基準においても小

慢事業の対象になると考えられる。

### 資料

1) 尾辻秀久：厚生労働省告示第23号。官報号外第26号：17-33、2005

2) 林泰秀：白血病ならびにその類縁疾患。小児慢性特定疾患治療マニュアル：6-11、診断と治療社、東京、1999

3) 厚生労働省母子保健課：小児慢性特定疾患早見表(電子データ)。2005

<http://www.nch.go.jp/policy/hayamihyou/hayamihyoumokuji.htm>

4) Eddy AA, Symons JM: Nephrotic syndrome in childhood. Lancet 362:629-639, 2003.

## 小児慢性特定疾患(悪性新生物)

### 小児慢性特定疾患研究事業のデータを用いることによる 小児悪性新生物患者発生数把握の可能性の検討

分担研究者： 別所文雄(杏林大学医学部小児科)

#### 要旨

目的： 小児慢性特定疾患研究事業のデータを用いることで、小児悪性新生物患者発生数把握が可能性か否かを、欧米、アジア、日本の地域登録のデータと比較して検討する。

方法： 当研究班に於いて配布された CD ROM にある、平成10年から15年の小児慢性特定疾患研究事業のデータを用い、欧米、アジア、日本の地域登録のデータとしては、International Agency for Cancer Research 出版物<sup>2</sup> 及び Lin 教授から提供されたマレーシアのデータブック<sup>3</sup> を用いて、年齢分布、主要腫瘍9群の相対頻度を比較した。

結果： 小児慢性特定疾患研究事業のデータによる人口当たりの小児悪性新生物の発生率は、米国のその約8割であったが、韓国、日本の地区登録のそれらとほぼ同じであり、主要腫瘍悪性新生物群の相対頻度もアジアに於いて発生率が低いと推定されている Wilms 腫瘍を除いてはほぼ同じであった。

考察と結論： 小児慢性特定疾患研究事業のデータは、小児悪性新生物患者発生数把握のためのデータとして信頼できるものと思われた。2005年度からの改訂によってもこのことが維持できるかどうか監視する必要があるものと思われる。

#### 1. 緒言

疾患発生数の把握は、疾患に対する社会的施策のみならず、疫学研究など、医学研究のためにも重要である。致死性疾患については、死亡統計から発生数の推定が可能であるが、治療成績が刻々と向上しつつある疾患についてはそのような方法による発生数の推定は不可能である。小児悪性新生物はその典型的な疾患群である。

全国各地域で地域癌登録事業が行われているが、ほとんどが小児悪性新生物はその事業から除外されており、これまで小児悪性新生物についての全国規模の登録事業は、「小児期悪性新生物全国登録」(以下全国登録と略す)事業が唯一のものであった。しかしこの事業は、人口ベースのものではなく病院ベースのものであるため、発生率を知るためには適切ではない。

現時点で唯一発生率を知ることの可能性を有する基礎的資料としては、全小児期をカバーしている小児慢性特定疾患研究事業のデータがある。しかしながら、前年度の研究から、医療費が全例でこの事業によってまかなわれているわけではなく、乳幼児

医療費補助事業、生活保護などによっている例もあること、手続き上暫定疾患名で申請していて、後日確定診断がなされてから必要な変更がなされていない例もあることなど、このデータにもいくつかの問題点があることが明らかになっている。<sup>1</sup>

そこで、今年度の研究では、小児慢性特定疾患研究事業のデータを用いて、①発生率、②主要疾患の相対頻度を計算し、わが国の地域癌登録のデータ、米国ならびにアジアの国々のデータと比較し、この事業のデータの疫学研究上の有用性を検討した。

## 2. 資料と方法

平成10年度～平成15年度の6年間の小児慢性特定疾患事業に申請された症例の内、当該年度に初診した症例のみを抜き出し、年齢毎の申請数を計算した。これを元に、年齢調整発生率を計算し、宮城県、神奈川県、大阪府、の国内地域登録の各地とそれらを統合したデータによる年齢調整発生率および米国、マレーシア、韓国のそれらとを比較した。国内のデータ、米国白人および韓国のデータは文献2によった。マレーシアのデータは文献3によった。マレーシアのデータは、半島部と島嶼部とで異なり、後者での把握率が低いことが分かっているので、半島部のものを用いた。

主要腫瘍について、平成10年度および平成11年度のそれぞれの年度での相対頻度を計算し、年度による相違があるか否かを検すると共に、発生率のところでは取り上げたところと同様の地域、国のそれと比較した。また、小児期悪性新生物全国登録のデータとの比較も行ったが、我が国では神経芽腫マスキング開始前後で疾患の相対頻度に違いが生じているので、スキニング開始前のデータは文献4によって、また開始後のデータは小児期悪性新生物全国登録の平成11年度のデータ<sup>5</sup>を用いて比較を行った。

文献2および3では、主要の分類はICD Oによっているが、全国登録は独自の分類(S分類)により、小慢の分類はICD 10によっており、厳密な対応は困難であるため、大枠の分類により9つの主要腫瘍を選んだ。全国登録および小慢の臓器による分類項目には、その臓器の稀な腫瘍も含まれているが、脳腫瘍および脊髄の腫瘍からは、胚細胞腫瘍を除いてある。

## 3. 結果

### (1) 年齢階級による発生数の相対頻度(図1)

年齢階級ごとの発生数の相対頻度は全国登録で、0歳での発生数の割合が大きい以外、小慢、米国、マレーシアのそれらはほぼ同じであった。

### (2) 年齢階級の人口当たりの相対頻度(図2)

年齢による人口数の違いを除外するために、各年齢階級について、人口当たりの発生数で相対頻度を比較した。文献2には、0歳についての人口当たりの発生数のデータがないので、0歳を1-4歳とあわせた3年齢階級での比較を行った。

人口当たりの発生数で見ても全国登録以外のデータとの違いは認められなかった。

### (3) 年齢階級による人口当たりの発生数(表1)

小慢による発生数は、0-4歳、5-9歳、10-14歳の人口100万人あたりの発生数はそれぞれ、164.9、89.8、86.7であり、文献2による発生数のそれらとほぼ同じであったが、米国のそれらの約70~80%であり、年齢階級による違いはなかった。

小児期全体については、年齢調整発生率が地域間の比較に有用であるが、小慢から計算したASRは、文献2のものとはほぼ同じであり、やはり米国より2割強低かった。

### (4) 主要腫瘍の相対頻度(表2)

取り上げた9種の主要腫瘍群は、全腫瘍の84.7~94.5%を占めていた。

小慢のデータについては、平成10年度および平成11年度についてみると、主要腫瘍の相対頻度はほぼ同じであった。また、欧米、アジア、日本の地域癌登録のそれらともほぼ同じであった。全国登録のデータのみで、脳腫瘍、骨腫瘍の頻度が他に比較して著しく低かった。日本のデータでは、神経芽腫の相対頻度が他に比べ高かったが、マスキング開始後には更に高い値を示していた。

## 4. 考察および結論

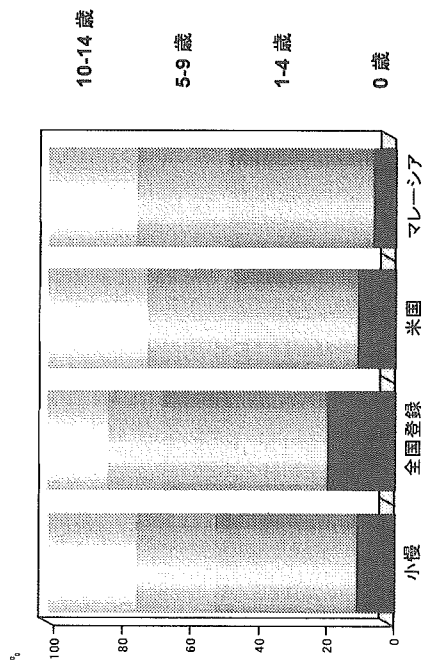
小慢のデータによる小児悪性新生物の発生率および主要腫瘍の相対頻度は、欧米、アジア、日本の地域癌登録のそれらとほぼ同じであった。これは、小児悪性新生物発生状況を見るために用いるときに懸念された、乳幼児医療費補助制度が、小慢による受診を抑制している可能性は、全くないとはいえないまでも、誤った結果を導くほど大きなものではないことを示しているものと思われる。

しかしながら、2005年度から、小慢による公費負担と患者負担のあり方が変更されたことにより、小慢利用に対する患者、医療機関の対応に変化が生じる可能性があり、今後も小慢のデータが、これまで通り小児悪性新生物の疫学研究の基礎データとして利用可能であり続けるか否かは現時点では不明である。

## 文献

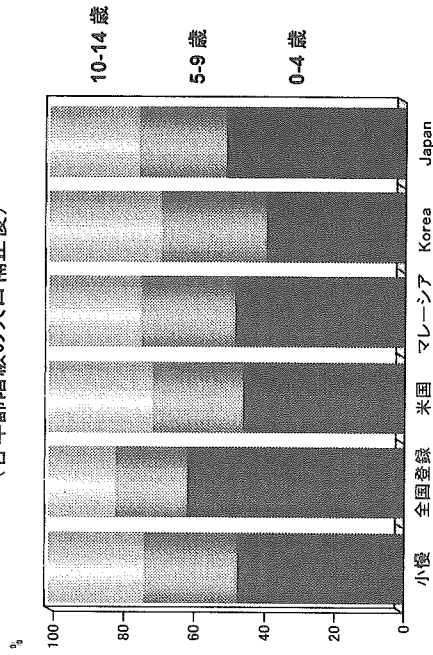
1. 別所文雄：小児慢性特定疾患療養費意見書を疾患統計に利用する際の問題点と適応変更が及ぼす可能性のある診療上の問題点 厚生労働省科学研究費補助金子ども家庭総合研究事業「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」(主任研究者：加藤忠明) 平成16年度 総括・分担研究報告書. 64-67, 2005.
2. International Incidence of Childhood Cancer Vol. II. 1998.
3. Lin H-P: Childhood Cancer Incidence in Malaysia 1993-1995. Published in 1999.
4. (財)がんの子供を守る会：日本における小児悪性新生物全国登録一覧表、第3集(1979-1983)、1987.
5. (財)がんの子供を守る会 小児がん全国登録委員会：平成13年度小児悪性新生物・全国登録委員会報告. 小児がん 39:493-517, 2002.

図1. 年齢分



1

図2. 年齢分布  
(各年齢階級の人口補正後)



2

表1. 人口百万当たりの発生数

年齢階級	小児	SEER	マレーシア	韓国	日本	全国登録
0-4	164.9	204.4	124.1	128.6	172.6	109.1
5-9	89.8	111.3	67.9	94.8	81.8	35.4
10-14	86.7	121.4	62.0	96.6	79.8	31.0
ASR	118.0	150.3	88.3	108.4	116.3	62.6

SEER: Surveillance, epidemiology, end results (米国)  
SEER, 韓国, 日本のデータはInternational Incidence of Childhood Cancer Vol. II, 1988.  
マレーシアのデータはLin H-P: Childhood Cancer Incidence in Malaysia 1983-1995, 1999.  
全国登録のデータは(財)がんの子供を守る会: 日本における小児悪性新生物全国登録一覽表.  
第3巻, 1987. による.

3

表2. 主要腫瘍相対頻度の国際比較

	小児		欧米		アジア		全国登録		
	H.10	H.11	SEER	Man	マレーシア	韓国	日本	MS前 MS後	
白血病	33.6	33.2	30.7	32.2	43.0	34.7	33.0	33.4	46.4
悪性リンパ腫	9.4	8.8	10.8	11.3	7.4	8.8	9.9	6.2	10.6
脳腫瘍	20.6	20.1	21.8	24.0	18.8	16.6	20.9	8.4	9.6
神経芽腫	11.4	12.8	8.2	6.6	6.1	6.5	9.3	18.9	12.0
網膜芽腫	4.8	3.5	3.0	3.0	4.3	3.1	3.6	6.2	8.9
Wilms 腫瘍	2.3	2.5	6.4	5.7	5.0	2.7	3.2	3.8	5.1
肝腫瘍	1.9	1.9	1.5	0.8	1.5	2.2	2.0	3.9	2.6
骨腫瘍	5.3	4.6	4.7	5.0	3.5	5.0	4.2	1.9	1.9
軟部腫瘍	2.9	3.5	6.8	5.2	4.9	5.4	6.0	2.0	2.8
総数(そのほか含む)	92.2	90.9	93.8	93.6	94.5	84.9	92.2	84.7	86.5

数字は%  
Man: Manchester Children's Tumour Registry; MS: マスクリーニング

4

平成 17 年度厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究推進事業）  
「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」

## ネフローゼ症候群における腎生検の位置付けに関する解析

分担研究者 内山 聖

新潟大学大学院医歯学総合研究科内部環境医学講座小児科学分野教授

研究要旨：小児慢性特定疾患治療研究事業は今年度に法制化され、新たな基準で事業が開始された。旧制度では、ネフローゼ症候群の申請のなかに腎生検施行例が少なくなかったが、新たな基準では頻回再発例のみが対象となった。本研究は、今後、基準の修正や疫学的な解析を進めるための一助となることを目的として、ネフローゼ症候群における腎生検の位置付けについて解析した。なお、これまでの研究成果は新潟大学小児科ホームページ (HP) 上で一般に公開しており、今回の成績や小児の腎生検に関する記述も追加した。今後は独立した HP を開設し、本研究事業の紹介および小児腎疾患の啓蒙活動を推進する。

見出し語：小児慢性特定疾患治療研究事業、ネフローゼ症候群、腎生検

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業は平成 17 年度から法制化され、新たな基準で事業が開始された。新たな基準では、臨床経過による慢性腎炎という診断名だけでは該当せず、腎生検による組織学的診断名で申請することになった。また、旧制度ではネフローゼ症候群の申請に腎生検施行例が少なくなかったが、新基準では頻回再発例のみが対象になった。一方、慢性腎炎もネフローゼ症候群も旧基準では 1 か月以上入院した場合のみが適用であったが、新基準では通院もカバーされるようになった。すなわち、新基準ではこれまで以上に腎生検がキーワードの中心に加わった。したがって本研究は、今後、新たな基準の適格性の検討、基準の修正、あるいは疫学的な解析を進めるために、ネフローゼ症候群における腎生検の位置付けを明らかにすることを目的とした。

### B. 研究方法

#### 1. 腎生検を施行されたネフローゼ症候群患者の解析

平成 11 年から 15 年度に小児慢性特定疾患治療研究事業に基づき登録されたネフローゼ症候群患者を対象とした。各年度ごとに新潟県（新潟県および新潟市を含む）およびこれを除いた全国集計数ネフローゼ症候群患者に占める腎生検施行者数を解析した。



## 2. 腎生検施行医師に対する聞き取り調査

新潟県内で腎生検に携わっている小児科医全員（8名）を対象に、ネフローゼ症候群で腎生検を施行する場合の腎生検の適応と、平成11年から15年度にかけて小児慢性特定疾患治療研究事業にネフローゼ症候群患者を申請したときの腎生検との関連について聞き取り調査をした。

## 3. 小児における腎生検の適応と聞き取り調査の結果との整合性

小児の腎生検に関する情報をまとめ、聞き取り調査との関連を検討した。

## 4. 小児における腎生検の合併症に関する調査

さらに、平成9年から平成17年までの9年間に私どもが自動穿刺装置を用い腎生検を行った223例について、腎生検による合併症の有無を後方視的に調査した。

## 5. ホームページにおける公開

以上の成績を本事業におけるこれまでの研究成果を公開している新潟大学小児科ホームページ(HP)に追加する。また、今後は独立したHPを開設し、本事業の対象となる小児腎疾患に関する情報を順次掲載する。

## C. 結果

### 1. 腎生検を施行されたネフローゼ症候群患者の割合

平成11年度から15年度に新規申請された新潟県（新潟県および新潟市を含む）およびこれを除いた全国集計別のネフローゼ症候群患者と腎生検施行の有無を以下の表に示す。

	平成11年		平成12年		平成13年		平成14年		平成15年	
	全国	新潟県	全国	新潟県	全国	新潟県	全国	新潟県	全国	新潟県
未実施	2045	61	2114	54	1993	64	1854	66	2039	58
実施	635(22.2%)	10(12.5%)	665(22.6%)	15(19.7%)	673(24.0%)	17(19.5%)	696(25.9%)	17(18.7%)	838(27.5%)	23(25.3%)
不明	179	9	143	7	143	6	125	8	169	10
計	2859	90	2922	76	2809	87	2675	91	3046	91

腎生検を施行されたネフローゼ症候群患者の割合は、新潟県で12.5～25.3%（平均19.1%）、新潟県を除く全国集計で22.2～27.5%（平均24.4%）であった。新潟県で若干割合が少なかったが、大きな差はなかった。

## 2. 腎生検施行医師対する聞き取り調査

ネフローゼ症候群における腎生検の適応は、新潟県で腎生検を施行している全員が①ステロイドによる治療で尿蛋白が陰性化しなかった場合（ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群）、②ネフローゼ症候群の診断基準に合致するものの慢性腎炎を疑わせる症候がある場合（持続性の血尿、高血圧、腎機能低下、低補体血症など）、③免疫抑制薬であるシクロスポリンによる治療前後、④先天性ネフローゼ症候群、と回答した。これは、後述する日本腎臓学会による腎生検ガイドラインに示された適応と一致する。小児慢性特定疾患治療研究事業への新規申請との関連については、①は臨床症状からネフローゼ症候群と診断してまず申請し、ステロイドによる治療を1か月以上行ったうえで尿蛋白が消失しなかったときに腎生検を考慮するため、診断名がそのまま残る。②は腎生検を予定（あるいは施行）しつつ、組織の結果を待たずに取り急ぎネフローゼ症候群として申請し、慢性腎炎の治療を開始することがある。③は頻回再発例やステロイド抵抗例に対する治療であるが、後者の場合に①に関連して腎生検を行ったネフローゼ症候群に含まれることがある。④は極めて例数が少なく一部の施設で数年に1度経験する程度である、という回答がほぼすべてを占めた。

## 3. 小児における腎生検の適応と聞き取り調査結果との関連

日本腎臓学会は腎生検ガイドラインのなかで小児における腎生検についても触れている（上辻秀和：日腎会誌 47:783-789, 2005）。そのなかで、ネフローゼ症候群に関しては前述の①、②、④があげられ、③は「その他」で腎毒性の評価のための適応としてあげられている。このガイドラインに示された腎生検の適応については、聞き取り調査した全員がガイドライン発表の前から熟知していた。

## 4. 腎生検合併症（自験例）

近年、腎生検は使い捨ての生検針と専用のスプリング式穿刺装置（自動穿刺装置）を用い、超音波ガイド下で行うことが多い。1999年から2007年までの9年間に私どもが自動穿刺装置を用い腎生検を行った223例を後方視的に調査した結果、肉眼的血尿が1例あったのみで、中等度以上の血腫もなく、まして輸血や腎摘出を要する重篤な合併症は皆無であった。

## 5. ホームページにおける公開

小児慢性特定疾患治療研究事業におけるこれまでの研究成果のまとめは、すでに新潟大学小児科ホームページ(HP)上で項目を設け公開している。今回は、腎生検に関する記述を追加した。さらに、来年度は独立したHPを開設し、本事業の対象となる小児腎疾患に関する一般向け情報を順次掲載する。

#### D. 考察

腎生検を施行されたネフローゼ症候群患者の割合は、新潟県で若干割合が少なかったが、大きな差はなかった。腎生検は熟練した小児科医のみが行いうる検査であり、逆に、腎生検を施行した患者に関する申請書の診断はどの地域からのものであっても信頼してよいと考えられる。ネフローゼ症候群における腎生検の適応は、新潟県で腎生検に携わっている小児科医だけを対象に聞き取り調査を行ったが、いずれも文献に裏づけされた妥当な回答であった。新潟県は小児腎臓病を専門とする医師が多い県であり、今回対象とした医師数は少ないものの、小児腎臓病に対するわが国全体の標準的な知識や対応を代表していると考えてよい。

経皮的腎生検で問題となる主な合併症は、肉眼的血尿と中等度以上の腎周囲血腫（軽度の血腫は必発）である。日本小児腎臓病学会の全国調査（平成 8?9 年度）では、2055 例中 120 例(5.8%)に合併症がみられ、なかでも肉眼的血尿が 2.7%と最も多かった(Kamitsuji H, et al: Percutaneous renal biopsy in children: survey of pediatric nephrologist in Japan. *Pediatr Nephrol* 13:693-696,1999)。5.8%という頻度は決して少なくないが、様々な手技を含んだ全国集計の数値であり、しかもほとんどが重篤ではない合併症である。また、熟練した医師がクリニカルパスに則って腎生検を行っている私どもの施設では、223 例中肉眼的血尿を 1 例に認めたのみであった。したがって、慎重に対応すれば腎生検は極めて安全に行いうる検査といえる。

なお、これまでの研究成果は新潟大学小児科ホームページ(HP)上で一般に公開しているが、今回、腎生検に関する情報を掲載した。来年度は独立した HP を開設し、本研究事業の紹介および小児腎疾患の啓蒙活動を推進したい。

#### 関係するホームページの紹介

新潟大学医学部小児科

<http://www.med.niigata-u.ac.jp/ped/welcome.html>

日本腎臓学会 <http://www.jsn.or.jp>

日本小児腎臓病学会 <http://www.jspn.jp>

厚生労働省母子保健課：小児慢性特定疾患早見表

<http://www.nch.go.jp/policy/hayamihyou/hayamihyoumokuji.htm>

## 小児慢性特定疾患（ぜんそく）基準改定について

分担研究者

群馬大学大学院医学系研究科

小児生体防御学 森川 昭廣

見出し語：小児慢性特定疾患、ぜんそく、医療意見書、

### 研究目的

気管支喘息の罹患率は増加の一途をたどっている。しかし、喘息自体が慢性の気道炎症という概念からガイドラインによって継続的抗炎症治療が推奨され、治療を確実に行うことにより死亡例、重症例が著明に減少した。長期入院患者や発作による入院も明らかに減少している。しかし、これは治療を継続した上での現象であり、患児達の病気の本態または本来の重症度が改善したとは理解できない。すなわち、治療によって一見軽症化しているのである。それは治療への協力度の悪い乳児喘息では入院数が減少していないことから明らかである。さらなる根本的治療の進歩が望まれる。そのような状況での基準の改定による申請者の意見をまとめてみた。

### 方法と対象

対象を大多数の申請書を記載すると考えられる日本小児アレルギー学会会員を対象とし、これらの会員が所属する263施設にアンケート方式にて調査を行った。期間は平成17年6月に行った。

なお、基準としては1) 3ヶ月以内に3回以上の大発作、2) 1年以内に意識障害を伴う大発作、3) 治療で人工呼吸管理、挿管を行った場合、とした。

### 結果

- 1) 平成17年4月より6月までに上記基準に当てはまった申請数は455名、申請許可数は155名であった。
- 2) 新しい基準に達せず申請を中止した者は5703名であった。
- 3) 地方自治体の助成基準に変化のあったと回答した者は98名、変化無しと答えた者は81名であった。なお、もともと助成無しと答えた者、無回答、その他の者は各々56名、28名、3名であった。

### 考察

4月から6月の短い期間であったが新基準に当てはまったと考えられた申請数は455名であった。それに対して許可数は155名(34%)であった。また、申請中止者は5703名であった。

従前の基準よりも厳しい基準となり申請中止者が多く、また許可された者は少なかった。ただし、今回の申請の調査については新年度スタート後3ヶ月であり、また発作の比較的多い秋が入っていない時期のものであり、必ずしも年間を通しての調査ではないが問題点も把握

出来た。すなわち、今回の基準は症状のみであり、治療の因子が含まれていない。それゆえ、治療前の症状にあった治療指針を遵守、例えば重症持続型であれば高用量の吸入性ステロイドを吸入しロイコトリエン受容体拮抗薬を服用し、さらには連日の長時間作用性の $\beta$ 刺激薬を吸入したような患者では発作がほとんどコントロールされ対象にならないと考えられる。一方で、服薬を遵守せず発作を起こす者が対象となる。また、中発作以上の発作が頻発したため施設入院療法を取っている者が漏れてしまう。

しかし、今回の調査は、前述のごとく発作好発期を経過しておらず、今後さらに時期を変え調査を続けるべきと考えられた。

また、治療効果等については、患児と家族の努力に依存することが多い。患者教育の成否が喘息の経過を左右すると言える。喘息についての知識を深めることのみならず、治療管理の方法・技術の習得、セルフケア行動の習慣化をさせることが重要であり、そのモチベーションを保つため患児の喘息管理へのアドヒアランスを高めるよう喘息児や家族を支えることもこの事業では重要であろう。

#### 謝辞

本調査については国立病院機構福岡病院 西間三馨先生と同下志津病院西牟田敏之先生、ならびに学会会員の協力に負うところ大である。記して感謝申しあげたい。

#### 文献

- 1) 小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2002 (監修 森川昭廣、西間三馨): 協和企画、東京、2005.
- 2) 佐野靖之、ほか: アレルギー性疾患ガイドラインの最新動向: アレルギーの臨床 330、2005.
- 3) 患者さんとその家族のための喘息ハンドブック2004: 日本小児アレルギー学会 (監修 古庄巻史、西間三馨): 協和企画、東京、2004

平成17年度厚生労働科学研究（子ども家庭総合研究事業）分担研究報告書  
「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」  
分担研究「慢性心疾患の登録・評価・情報提供に関する研究」

### 小児慢性心疾患の登録・評価に関する研究

Carry over 慢性心疾患患者（18才以上）診療の現状

分担研究者 石沢 瞭 国立成育医療センター第一専門診療部長

研究要旨：旧国立小児病院および国立成育医療センターにおける Carry over 慢性心疾患患者（成人先天性心疾患、Adult Congenital Heart Disease, ACHD）の診療の現状を検討した。旧国立小児病院時代より、多くの ACHD 患者が診療を受けていた。国立成育医療センターに移行し、更に患者は増加し、治療・管理を受けていた。小児期より継続した、かつ多くの専門家による専門の枠を越えた包括的な医療（成育医療）の重要性が増している。

#### A. 研究目的

平成16年度に小児慢性特定疾患治療研究事業は法制化され、医療意見書は一定の基準に基づいて診断が行われるよう改定された。一方慢性心疾患患者は診断法および治療法の進歩により本邦においても成人に達する患者が年々増加しつつある。旧国立小児病院および国立成育医療センターにおけるこれら成人に達した慢性心疾患患者（18才以上）（Adult Congenital Heart Disease, ACHD）の診療の現状を明らかにすること。

#### B. 対象および方法

対象は旧国立小児病院（1997.4～2001.9）、および国立成育医療センター（2002.3～2005.6）において成人先天性心疾患（ACHD）に登録された18才以上の患者。

#### C. 結果

旧国立小児病院において、登録患者は376名（男：157、女219）であり、年齢は18才～47才（平均25.5才）、何らかの手術を受けている患者は223名（59.3%）であった。主な基礎心疾患はVSD；145例、TOF；36例、TGA(I,II)；28例、CoA/IAA；15例、PS；15例、ASD；14例、PA/VSD；13例、CTGA；12例等であり、その内チアノーゼ性複雑心疾患は41%であった。入院患者は91名（延べ154回）であった。ACHD患者の外来受診数は年々増加し、2001年には環器科外来総受診数の14%に達した。2002.3に国立成育医療センター開院後、2005.6までの3年4ヶ月の間に、556例（男：219、女：337名）のACHD患者が登録された。年齢は18才～63才（平均26.1才）であった。外来は、循環器科総受診患者の26.5%がACHD患者であった。基礎心疾患は非チアノーゼ性心疾患が373例（67.1%）、チアノーゼ性複雑心疾患が183例（32.9%）であった。チアノーゼ性複雑心疾患の中、根治術を施行された患者は125例、姑息術

のみ、あるいはアイゼンメンジャー症候群で現在チアノーゼ症状がある患者が 58 例であり、全登録患者の約 1 割を占めた。主なチアノーゼ性複雑心疾患の内訳は（括弧内は現在チアノーゼ症状のある患者）、TOF；43（2）、TGA(I,II)；27、PA/VSD；20（11）、CoA/IAA；19、SV；17（9）、TA；14（8）、Eisenmenger；0（14）、Asplenia；8（7）、PA/IVS；7（2）、TAPVC；4、TGA(III)；3（2）などであった。先天性心疾患を合併した症候群は Down 症候群；17、Turner 症候群；11、Asplenia 症候群；8、Noonan 症候群；7、Marfan 症候群；7、Williams 症候群；3、Ruusel-Silver 症候群；1 であった。何らかの薬物治療を受けている患者は 133 例（23.9%）、入院患者は 133 例で、総入院数の 22%であった。女性患者の妊娠・出産に関連した受診は 57 例であった。

#### D. 考案

内科治療、外科治療及び診断法の進歩により、本邦においても、先天性心疾患の中で成人に達する患者が年々増加しつつある。米国では年間 20,000 件の心臓手術が行われ、その 85%が成人に達するといわれている。わが国においては年間約 10,000 例の先天性心疾患患者が出生する。日本胸部外科学会の年次調査によれば年間 7000～8000 件の手術が行われ、その 80%以上が成人に達するといわれている。一方で、術後（特に開心術）に心筋障害、不整脈などの合併症（complication）、肺高血圧、血管狭窄、弁逆流などの残遺症（residua）、心筋障害、不整脈、血管狭窄・弁逆流の進行等の続発症（sequela）を持つ患者も増加しており、これらの患者は引き続き治療・管理が必要である。成人期に達して、チアノーゼ症状が持続する患者では全身的な、さまざまな障害を生じ、かつ重症である。心疾患を合併した女性の妊娠・出産は、疾患の重症度に応じたハイリスク妊娠の管理・治療が必要となる。先天性心疾患の発生には遺伝的素因が関与し、専門家による遺伝相談や胎児の心エコー診断が必要となる。心疾患によっては妊娠・出産は禁忌であり避妊指導が必要となってくる。成人に達すると治療施設の変更を迫られる患者も少なくないが、わが国においては ACHD 患者を専門的に診療できる施設は欧米に比較し、不十分と言わざるを得ない。社会生活においては、進学、就職、結婚、社会的自立等においてさまざまな制限がある。また小児期よりの医療を継続するための医療費は、心疾患患者の社会的自立の困難さも含めて、患者の大きな負担になっている。

#### E. 結語

- ① 先天性心疾患患者で成人に達する患者が増加しており、小児期より継続して治療・管理の必要な患者も増加している。
- ② これら患者の治療・管理のために、新生児科医、小児科医、小児循環器科医、心臓外科医、産婦人科医、内科循環器科医、精神科医等、各科専門医が専門性の枠を越えて、かつ小児期から成人期に至るまで継続的な医療（成育医療）を実践することが求められている。
- ③ ACHD 患者の診療を向上させるために、患者に対する家族・友人・同僚等の周囲の理解の浸透、医療費、雇用制度等の社会環境の改善、学会における研究活動を通じた専門医の協力体

制の促進、治療指針/教育制度の確立が急がれる。

#### 参考文献

- 1) 成人期に達した小児期心疾患の長期管理と治療に関する研究—成育医療実践に向けて（主任研究者：石澤 瞭）。「厚生省小児医療共同研究平成10年度報告書。1999 p.170-173
- 2) 石澤 瞭、百々秀心、於保信一：成人先天性心疾患の診療体制の現況と展望。  
Heart View 1999 ; 3:690-697
- 3) 赤木禎治、丹羽公一郎、石澤 瞭：成人先天性心疾患診療における小児循環器科医の役割。  
日児誌 2001 ; 105 : 0954-63

#### 略語

VSD：心室中隔欠損、TOF：ファロー四徴、TGA(I,II)：完全大血管転位 I 型・II 型、CoA/IAA：大動脈縮窄／離断複合、PS：肺動脈狭窄、ASD：心房中隔欠損、PA/VSD：肺動脈閉鎖／心室中隔欠損、CTGA：修正大血管転位、SV：単心室、TA：三尖弁閉鎖、PA/IVS：純型肺動脈閉鎖、TAPVC：総肺静脈灌注異常



## 内分泌疾患群の登録・評価に関する研究

分担研究者 藤枝憲二 旭川医科大学小児科教授

### 研究要旨

稀少な疾患は疫学的なデータに乏しいことに加え、診断基準が定まっておらず、治療方法が確立されていないものが多い。そこで小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）内分泌疾患群として中央登録されたデータに基づいて、稀少疾患（カルマン症候群、下垂体性巨人症、偽性低アルドステロン症）を対象に診断と治療などに関する二次調査を行った。二次調査には日本小児内分泌学会評議員を対象にしたものを加えて、3 疾患 37 例の患者情報が集まった。カルマン症候群（24 例）では思春期前後に診断される例が多く、家族例は遺伝子解析により思春期前に診断されている傾向があった。下垂体性巨人症（6 例）では平均発症年齢が 10 歳で、最年少は 3 歳発症であった。現在の身長は+4.0SDS で、半数は薬物治療を継続していた。偽性低アルドステロン症（7 例）は乳幼児期早期に非特異的な症状・所見で診断されることが多く、現在でも低身長傾向を認めた。また全例で病因遺伝子検索が行われていなかった。

次に経年的な登録状況を分析した。登録患者数は平成 11 年度以降ほぼ同数で推移している。また内分泌疾患として登録されている疾患数をみると登録された上位 10 疾患で全体の約 90%、20 疾患で全体の約 95% を占めており、平成 10 年度以降大きな変化はない。登録疾患数をみると平成 16 年度はまだ中央報告数が少ないので評価できないが、平成 14 年度は 117、平成 15 年度は 115 となっており、ほぼ一定となったと推定される。

### A.はじめに

稀少疾患は症例数が少ないために診断基準が確立されていないことが多い。また治療は主治医の経験に頼って未だに標準化されていない。このような点を改善するために医師が所属する学会などがガイドラインを提案することが一般化しつつある。

一方小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）においては統一されたフォーマットによる登録体制が平成 10 年度から開始された。さらに昨年度の中央への報告から意見書を発行した病院名を把握することが可能となった。このような中央登録されたデータを基にして、各種疾患の診断と治療の現状を随時に公表すること、診断・治療のレベルを向上させるためにネットワークを構成して情報を提供することや意見交換ができれば、診断や治療の標準化へとつながり患者の QOL を大きく改善するであろう。

そこで本研究においては平成 14 年度以降の登録状

況についてまとめることに加えて、内分泌疾患群のなかで比較的稀少な疾患を対象に診断と治療に関する二次調査を行って、情報提供について考察を加えた。

### B.稀少な疾患の診断と治療に関する二次調査

#### 1) 対象疾患群と調査対象

対象とした疾患はカルマン症候群（E23.0B）、偽性低アルドステロン症（E27.4C）と下垂体性巨人症（E22.0）である。

平成 15 年度小慢事業中央登録症例のうち病院名が入力されているものを調査対象とした。ネットあるいは日本小児科学会研修施設リストで病院名と住所を検索した。また登録症例のみでは対象数が少なかったため、日本小児内分泌学会評議員を対象に症例数調査を行い、症例があつて調査に同意したものに対して症例調査を行った。

小慢事業登録症例からの二次調査では登録病院に

における患者同定が問題となる。今回は各病院の事務担当者あるいは主治医に性別と平成15年度登録時の年齢のみから患者を同定してもらった。小慢事業を管轄する事務担当者に依頼文を郵送し、主治医に転送してもらった。

## 2) 調査内容

カルマン症候群に関するアンケート文面を図1に示す。他の疾患群を含めて質問内容は以下の通りである。個々の疾患への質問に加えて、平成17年度小児

慢性特定疾患治療研究事業登録の有無、二次調査への回答可否、治療・診断研究ネットワーク構築の必要性、記載者を質問した。また個人情報保護の観点から回答できない場合を確認する欄を設けた。

ア) カルマン症候群：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、家族性発症の有無、病因遺伝子検索の有無、有りの場合にはその結果、治療の有無とその内容

イ) 偽性低アルドステロン症：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、診断契機となった症状、型分類（I型（常染色体優性、常染色体劣性）とII型）、家族性発症の有無、病因遺伝子検索の有無とその結果、治療の有無とその内容

ウ) 下垂体性巨人症：現在年齢、身長、体重、診断時年齢、病因遺伝子検索の有無とその結果、治療の有無とその内容

## 3) 回収率

各疾患の対象者数、病院情報の有無、回収率や有効回答数などを示す（表1）。なお平成15年度中央登録された29,310例のなかで医療機関が入力されているものは18,866例（64.4%）であった。病院住所が判明している43例にアンケートを発送し、27例が返送された（回収率62.8%）。しかしながら、そのうち10例で該当症例なしとされた。また4例で個人情報保護の観点からデータ提供不能との返答であった。最終的にアンケートを送付した43例のうち、有効回答は12例（回収率27.9%）であった。

**図1 内分泌疾患群 カルマン症候群 (E23.0B)**

病院名：\*\*\*小児科  
 登録者  
 疾患名 (ICD10コード)： コールマン症候群 (カルマン症候群) (E23.0B)  
 年齢 18 歳、 性別 男  
 ※年齢：平成15年度意見書提出時の年齢

該当者が不明の場合には右欄に○をつけて返送してください。 (該当なし)

現在の年齢 \_\_\_\_歳 \_\_\_\_か月 身長 \_\_\_\_cm 体重 \_\_\_\_kg  
 診断時年齢 \_\_\_\_歳  
 家族性発症：なし、あり  
 病因遺伝子検索：なし、あり→結果 ( ) )  
 治療：なし、あり→ ( ) )  
 平成17年度小児慢性特定疾患治療研究事業への登録： あり、なし  
 二次調査への回答： 可、否

治療・診断研究ネットワーク構築の必要性：なし、あり  
 (診断研究ネットワーク：メーリングリストやWeb上の掲示板を想定しております。)

記載者：

ご協力ありがとうございました。同封しました返信用封筒に入れ1月13日までご返送いただければ幸いです。なお個人情報保護の観点から患者情報を外部に出せないとお考えになる主治医の先生は下記に○をつけてご返送ください。

( ) 個人情報保護の観点から症例調査票の送付はできません。

表1 疾患別対象数、回収率と有効回答数

疾患名	対象数	病院情報あり	病院住所不明	回収数	回収率 (%)	該当なし	個人情報：回答不能	有効回答数
カルマン症候群	46	22	3	13	68.4	8	0	5
下垂体性巨人症	23	15	0	6	40.0	2	1	3
偽性低アルドステロン症	19	9	0	7	77.8	0	3	4

表2 日本小児内分泌学会評議員への患者調査

疾患群	回答評議員数	患者あり	患者数	二次調査回答数	回収率 (%)	個人情報：回答不能	有効回答数
カルマン症候群	50	21	58	20	34.5	1	19
下垂体性巨人症	50	8	9	3	33.3	0	3
偽性低アルドステロン症	50	8	11	3	27.3	0	3

次に日本小児内分泌学会評議員（78名）を対象にカルマン症候群、下垂体性巨人症と偽性低アルドステロン症の患者数調査を行い、50人から回答が得られた（回収率 64.1%）（表2）。この段階でカルマン症候群 58例、下垂体性巨人症 9例、偽性低アルドステロン症 11例の報告があり、のべ 37人の評議員に調査票を送った。アンケートを送付した 78例のうち、有効回答を返送したのは 32.1%であった。

これらをまとめると二次調査症例数はカルマン症候群 24例、下垂体性巨人症 6例、偽性低アルドステロン症 7例となった。

#### 4) カルマン症候群

表3 カルマン症候群の臨床的特徴

年齢	20.4±8.7(2.6~37.5)歳
男:女	24:0
身長SDS	-0.71±1.99(-6.6~+1.8)
肥満度	7.8±14.2(-20.6~31.3)%
診断時年齢	13±7(0~25)歳
家族性発症	4/24例
病因遺伝子検索	12/24例
治療あり	20/24例
小慢事業登録あり	5/24例 (20歳以上13名を除くと5/11)

報告されたカルマン症候群 24例の特徴をまとめた（表3）。現在の年齢は平均 20.4歳で、身長はほぼ平均的であった。診断は思春期前後が多く、家族性発症の例に早期診断例が多かった。病因遺伝子検索が行われているものは半数に過ぎなかった。今年度の小慢事業に登録しているものは 5例である。

#### 5) 下垂体性巨人症

表4 下垂体性巨人症の臨床的特徴

年齢	14.0±5.2(7.9~21.7)歳
男:女	2:4
身長SDS	+4.01±3.05(+0.80~+8.4)
肥満度	11.7±23.1(-3.6~51.1)%
診断時年齢	10±4(3~14)歳
病因遺伝子検索	0/6例
薬物治療あり	3/6例
小慢事業登録	2/6例

報告された下垂体性巨人症 6例の特徴をまとめた（表4）。現在の身長は+4.0SDSと高身長で、半数が薬物治療を継続している。腫瘍組織について遺伝子検索を行った例はなかった。

#### 6) 偽性低アルドステロン症

報告された偽性低アルドステロン症 7例をまとめた（表5）。患児は現在、低身長傾向にあるが痩身ではなかった。ほぼ乳幼児期前半に診断され、その診断時の主訴は活気低下、電解質異常や意識障害など非特異的である。病因遺伝子検索は全例で施行されていなかった。

表5 偽性低アルドステロン症報告例の臨床的特徴

年齢	14.3±9.9(2.7~27.6)歳
男:女	4:3
身長SDS	-1.54±1.03(-2.6~-0.3)
肥満度	+0.3±14.2(-9.7~28.9)%
診断時年齢	1±2歳(0~5歳)、
診断時主訴	活気低下、非ステロイド反応性低Na血症、高K血症、著明な脱水、高K血症、代謝性アシドーシス、意識障害、体重増加不良、高血圧
型分類	I型(常染色体優性)2例、II型2例 記載なし3例
家族性発症	1/7例
病因遺伝子検索	0/7例
治療(現在)	4/7例
小慢事業登録	0/7例

#### 9) 診断・治療に関するネットワーク構築の必要性

表6 ネットワークの必要性

	カルマン症候群	下垂体性巨人症	偽性低アルドステロン血症
回答数	16	6	5
必要	11	3	4

各疾患群で主治医間のネットワーク構築を希望する頻度は高かった（表6）。

## C. 登録状況

### 1) 都道府県別登録患者数の年次推移 (表7)

都道府県別にまとめた登録患者数を示す (表7)。小慢事業の実施主体は都道府県、政令指定都市および中核市である。中核市となれば所属する都道府県の集計からはずれるので、患者数を都道府県ごとにまとめた。またそれ故に患者数増減の大きいものがある。これは登録時の技術的トラブルに加えて、登録数を未だ報告していない自治体 (都道府県、政令指定都市や中核市) が含まれるためと考えられる。

### 2) 登録患者数の多い疾患 (表8)

平成14年度から平成16年度について、登録が多い上位20疾患を表8に示した。これらの20疾患は平成10年度 (平成14年度報告書に資料を収載) から大きな変動はない。特に上位5疾患は順位がほぼ同じであり、11位までは順位の変動はあるが疾患構成は同じであった。この上位20位で内分泌疾患群患者のほぼ95%を占めている。

## D. 考察

稀少な疾患においては診断のみならず、治療や患者ケアが主治医を中心にして個々の外来で行われており、それぞれが手探りの状態であると推測される。本研究においては内分泌疾患のなかでも比較的稀少なカルマン症候群、下垂体性巨人症と偽性低アルドステロン症を取り上げて、主治医に対して診断と治療に関する情報を提供してもらい、診断・治療ネットワークに関する意見を求めた。

小慢事業については昨年度から登録病院名が中央報告されるようになり、平成15年度の登録でみると内分泌疾患群登録患者の64.4%で病院名が報告された。そこでこの情報をもとに主治医宛に二次調査を実施した。中央登録された患者情報からは3疾患で88例が抽出された。そのなかで病院情報のないもの、病院住所が諸種の検索でも同定ができなかったもの、さらに該当症例がないとされたものと個人情報保護の観点から回答が拒否された症例を除くと、有効回答数は12例にしか過ぎなかった (12/88例; 13.6%)。そこで今回は日本小児内分泌学会評議員に3疾患につ

いて症例数調査を行い、同意が得られた評議員を対象に同様の患者調査を行った。これによって合計37例の患者情報が得られた。

稀少疾患においては個々の症例が何らかの形で症例報告されなければ、患者から得られる疾患の情報を医療の枠組みのなかで共有することができない。そのような意味において小慢事業で得られるデータベースをもとに患者調査を行い、その結果を公表することは意義深いことである。

しかしながら、今回の調査でも明らかになったように、患者同定が困難である例や個人情報保護を理由に情報提供を拒否される例が多い。今回の調査内容は主治医が記載する小慢事業意見書を逸脱する内容ではないと考えるので、今後の調査ではそのような点を積極的に明示して調査を行う必要があると考えられた。

遺伝学の進歩によって稀少疾患の多くで病因遺伝子が同定され、診断に応用されている。早期の臨床診断が困難な場合でも遺伝子情報で確定診断できるので有用である。しかしながら、病因遺伝子検索はどの病院・施設でも実施可能なわけではない。実際に調査で明らかになったようにすでに遺伝子診断が確立しているものでも実施された症例は多くはなかった。遺伝子解析がどのような施設で行われるのかを疾患毎に公開するような方法で各主治医の診断を援助できる体制を構築することが必要と思われる。

また専門家であるとみなされる日本小児内分泌学会評議員を含んだ主治医の多くが診断・治療ネットワークの必要性を訴えていた。したがって今後は本研究班が中心となって、診断や治療に関する情報を共有する場を提供していく必要がある。

## E. 研究発表

論文発表、学会発表

なし

## F. 知的所有権の取得状況

特許取得、実用新案登録、その他

なし

## G. ホームページ

<http://www.pediatric-world.com/asahikawa/>  
の下層に作成した。