

書式 1. 調査個票 (情報収集書式 (疾患別))

5.5. 重症筋無力症 (例)

記載年月日 平成 年 月 日

患者	生年月日	1. 昭和 年 月 2. 平成 年 月	性別	1. 男 2. 女	医療機関内 整理番号	
	初診時 年月	1. 昭和 年 月 2. 平成 年 月	推定発 病年月	1. 昭和 年 月 2. 平成 年 月	受診状況	1. 入院 2. 外来 (回/月) 3. その他
初診時 診療情報	ADL	日常生活				
		1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全介助				
		2~4の場合には現在の心身の状況 12項目にチェックして下さい。 (書式 3. 参照)				
		現在の心身の状況				
		1 歩 行 a b c 2 移 乗 a b c d 3 食事摂取 a b c d 4 嚥 下 a b c 5 排便始末 a b c d 6 便 意 a b c 7 浴室出入 a b c d 8 スポン着脱 a b c d 9 洗 顔 a b c 10 意思疎通 a b c d 11 生年月日 a b 12 徘徊 a b c				
主な治療 法 (注) 疾患 毎に異なる	1. 全身薬物療法 (a ステロイドパルス b ステロイド経口 c 抗コリンエステラーゼ薬 d 免疫抑制剤 e その他) 2. 局所薬物療法 3. 手術治療 4. 血液浄化療法 5. 放射線治療 6. その他対症療法 7. 治療なし・経過観察のみ					
最近 診療情報	最近 診療時 年月	平成 年 月	受診状況	1. 入院 2. 外来 (回/月) 3. その他		
	身体障害者 手帳	1. あり (等級 級) 2. なし				
最近 診療情報	ADL	日常生活				
		1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全介助				
		2~4の場合には現在の心身の状況 12項目にチェックして下さい。 (書式 3. 参照)				
		現在の心身の状況				
		1 歩 行 a b c 2 移 乗 a b c d 3 食事摂取 a b c d 4 嚥 下 a b c 5 排便始末 a b c d 6 便 意 a b c 7 浴室出入 a b c d 8 スポン着脱 a b c d 9 洗 顔 a b c 10 意思疎通 a b c d 11 生年月日 a b 12 徘徊 a b c				
最近診療後の予定・経過※						
最近診療時の予定		1. 継続診療 2. 他の医療機関へ紹介 3. 軽快治癒 4. 死亡 (年 月)				
最近診療後の経過		1. 生存 2. 死亡 (年 月)				

注： ADL*：日常生活が正常以外(2~4)の場合には、ADL12項目について、別紙3に従い、a,b,c,dで記載する。
 最近診療後の予定、経過*：最近診療時における今後の診療の予定を記入し、継続診療予定であったが最近診療時から1か月を超えて受診のない患者に対しては、その後の経過(生存・死亡)を確認して記載する。

書式 2. 患者情報総括票

患者情報総括票

医療機関名

診療科名

担当者氏名

担当者連絡先

(電話番号

)

No

連番号	疾患名	最近診療日	性別 (1. 男 2. 女)	調査個票の記入の有無	医療機関内整理番号
1		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
2		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
3		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
4		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
5		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
6		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
7		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
8		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
9		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
10		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
11		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
12		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
13		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
14		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
15		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
16		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
17		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
18		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
19		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
20		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	

7. 行政資料による特定疾患の 頻度調査

行政資料を用いた難病の頻度調査

— 特定疾患の国際疾病分類（ICD-10, 9, 8）に関する内容妥当性の検討 —

研究分担者 土井由利子（国立保健医療科学院疫学部）
研究協力者 横山徹爾（国立保健医療科学院技術評価部）
川南勝彦（国立保健医療科学院公衆衛生政策部）
石川雅彦（国立保健医療科学院政策科学部）

本研究は、1972-2004年にわたる特定疾患の死亡頻度調査を行うために、各疾患の国際疾病分類（ICD-10, 9, 8）に関するコーディングの内容妥当性について検討することを目的とした。特定疾患治療研究対象 52 疾患について、ICD 傷病名・コードをリストアップし、各疾患の定義と認定基準をゴールドスタンダードとして内容妥当性の検討を行った。その結果、17 疾患（多発性硬化症、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、再生不良性貧血、サルコイドーシス、強皮症、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰瘍性大腸炎、大動脈炎症候群、バージャー病、天疱瘡、クローン病、パーキンソン病、アミロイドーシス、ハンチントン病、ウェグナー肉芽腫）は ICD-10、ICD-9 と ICD-8 で、8 疾患（ベーチェット病、モヤモヤ病、クロイツフェルト・ヤコブ病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、バッド・キアリ症候群、劇症肝炎）は ICD-10 と ICD-9 で、1 疾患（筋萎縮性側索硬化症）は ICD-10 と ICD-8 で、13 疾患（特発性拡張型心筋症、表皮水疱症、膿疱性乾癬、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎、スモン、後縦靭帯骨化症、特発性大腿骨頭壊死症、混合性結合組織病、悪性関節リウマチ、進行性核上麻痺、大脳皮質基底核変性症、線条体黒質変性症）は ICD-10 で、1 疾患（脊髄小脳変性症）は ICD-9 で、ICD 基本分類コードまたは細分類コードによる特定が可能であり内容的にも妥当であった。詳細については、特定疾患と ICD コードの対応表として、別添に示した。

A. 研究目的

1972年より、国は、原因不明で治療方法が未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくなく、経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護などに著しく人手を要するため家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病を、いわゆる難病として指定（特定疾患）し、その対策を進めてきた。当初の（1）調査研究の推進、（2）医療施設の整備、（3）医療費の自己負担の解消に、1998年より、（4）地域における保健医療福祉の充実・連携と（5）QOLの向上を目指した福祉施設の推進が加わり、より一層の対策の充実が図られてきているところである¹⁾。

難病は、その名の通り難治性であり、致命率の高いものも多い。したがって、これらの難病による死亡者の頻度・分布を知ることは、病因

の追求のみならず、難病の対策全般を考える上にも重要である²⁾。特定疾患の疫学に関する研究班では、人口動態統計の死亡票をもとに、これまでに、疾患ごとの死亡統計を定期的に行なってきた。特に、特定疾患による死亡者の頻度・分布の推移をみるために、1968-1978年の11年間、1979-1994年の16年間、1995-1999年の5年間というふうに、ある程度まとまった期間における死亡統計についても報告してきた²⁻⁴⁾。しかし、難病対策事業が始まってから現在までの約30年を過して、その推移についてみた報告はない。この約30年間、医学全般をみると、診断技術や治療方法などその進歩はめざましい。そして、難病の中にも、一定の基準に基づいた治療法や対処療法が開発されているものもある⁵⁾。この流れの中で、難病ご

とにその死亡者の頻度・分布の推移を確認することは、これまでの難病対策事業の成果を把握するとともに、今後のあらたな対策を展開して行く上で、有用な疫学情報を提供することになると考える。

人口動態死亡統計で用いられる死因は World Health Organization (WHO) による国際疾病分類 (International Classification of Disease あるいは International Statistical Classification of Disease and Related Health Problems、以下 ICD) をもとに分類されている。1965 年、1975 年、1989 年に ICD の改訂が行なわれ、それぞれ、ICD-8⁶⁾、ICD-9⁷⁾、ICD-10⁸⁾ と称され、日本では、昭和 43 年版、昭和 54 年版、ICD-10 準拠として日本語の内容が表示された⁹⁻¹¹⁾。前述した難病の死亡統計に関する報告書は、それぞれ、ICD-8、ICD-9、ICD-10 に基づく死因分類による死亡統計である。したがって、人口動態統計の死亡票をもとに、過去約 30 年にわたって難病の死亡統計の推移をみるためには、まず、難病による死因に付された各 ICD コードの内容妥当性について確認しておく必要がある。さらに、ICD-9 を大幅に改訂して ICD-10 ができた背景があるので、この 3 つのコード間の整合性についても検討しておかなければならない。また、難病の中には、ICD コードに該当しない疾患も含まれているため、ICD 基本分類コードにアルファベットなどを追記した細分類を行い、指定された難病の疾患名をコードで特定できるようにしているものもある。したがって、この細分類コードに関して内容妥当性と整合性について検討しておく必要がある。

そして、検討したプロセスと、それをもとに作成した ICD の対応表を公表することは、人口動態統計の死亡票を用い死亡統計の解析をする側にとってだけでなく、死亡統計の結果を解釈・活用する側にとっても、大いに意義のあることと考える。また、ICD-10 は、2003 年に WHO による改訂が行なわれ、2006 年 1 月から日本でもその改訂が適用されることになるので¹²⁾、

細分類も含め難病に関する疾病コードの整理をしておくのは意味のあることと思われる。

B. 研究方法

1. 検討した対象疾患

難病として指定されている特定疾患には、治療研究対象疾患と調査研究対象疾患があり、前者は、診断基準が一応確立しているが難治度や重症度が高く、患者数が比較的少ないため、公費負担の方法をとらないと原因の究明や治療方法の開発などに困難をきたすおそれのある疾患、後者はそれ以外の特定疾患とされる^{1, 13)}。治療研究対象の 45 疾患のうち、プリオン病、パーキンソン関連疾患、多系統萎縮症、ライソゾーム病は、それぞれ、さらに 3 疾患、3 疾患、3 疾患、2 疾患に小分類されるので延べ 52 疾患となり、さらに、原発性免疫不全症候群には 30 疾患、ファブリ病を含むライソゾーム病には 32 疾患が含まれているため、治療研究対象疾患だけで延べ 112 疾患となる。そして、後者の調査研究対象には 69 疾患が指定されており、このうちペルオキシソーム病やミトコンドリア病などを細かくみれば、延べ疾患数はさらに増える。そこで、本研究では、治療研究対象疾患として現在指定されている延べ 112 疾患を、内容妥当性・整合性を検討する対象疾患とした。

2. 内容妥当性の検討方法

内容妥当性の検討を行う際にゴールドスタンダードとなるのは、疾病対策研究会によって編集された「難病の診断と治療指針」の中に示されている各疾患の定義と認定基準である¹³⁾。これまでに、この定義と認定基準をもとに、難病ごとに相当する ICD コードが振り当てられ、その対応表が公表された²⁻⁴⁾。そこで、まず、この対応表をもとに、本研究の対象とした治療研究対象 52 疾患 (延べ 112 疾患) の傷病名と対応する ICD コード・傷病名をリストアップした。

難病と指定された特定疾患の中には、ICD 基本分類コードに該当しない疾患も含まれてい

るため、アルファベットなどを追記して細分類を行い、指定された難病を特定できるようにしている疾患がいくつかある。ただし、細分類のコード一覧表が公表されていないため、次のステップとして、難病の疫学研究班の報告書²⁻⁴⁾や人口動態統計の疾病、傷害及び死因の統計分類¹⁴⁻¹⁶⁾に掲載されている死因と基本分類コードから、細分類のコードと傷病名を拾い上げる作業を行った。その結果、細分類をしなければ特定のできない難病のすべてに細分類が行なわれているわけではないことがわかったので、どの疾患で細分類が行なわれ、どの疾患で細分類が行なわれていないのかを明らかにした。

そして、疾患ごとにその定義および認定基準¹³⁾と ICD コード・傷病名⁶⁻¹¹⁾を照らし合わせ、適合するコードが振り当てられているかどうかをチェックした。なお、各疾患の詳細については、日本の標準的な医学書¹⁷⁾も参考にした。

加えて、この約 30 年間、ICD コードだけでなく概念そのものが変遷した疾患もあるため、難病ごとに各 ICD コードの整合性についても検討した。特に、ICD-9 を大幅に改訂して ICD-10 ができた背景があるので、ICD-10 と ICD-9 の整合性については、上述した資料に加え、ICD-10・ICD-9 対応表 (トランスレーター)¹⁸⁾も参考資料として用いた。

なお、該当する ICD 基本分類コードや細分類コードがないため特定ができない特定疾患については、いくつかの ICD 基本分類コードを組み合わせるなどして、可能な限り特定ができるよう試みた。

C. 研究結果

1. ICD 基本分類コードで特定可能な疾患

1) ICD-10、ICD-9 および ICD-8 で特定可能
52 疾患のうち次の 17 疾患については、ICD-10、ICD-9 および ICD-8 の基本分類コードで特定が可能である (表 1): 多発性硬化症、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、再生不良性貧血、サルコイドーシス、強皮症、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰

瘍性大腸炎、大動脈炎症候群 (高安病)、パーキンソン病 (ビュルガー病)、天疱瘡、クローン病、パーキンソン病、アミロイドーシス、ハンチントン病、ウェゲナー肉芽腫。

このうち、強皮症については、全身の諸臓器に繊維化をきたす全身性の結合組織疾患で、皮膚硬化を主症状とし、多臓器にも繊維化を伴う原因不明の難治性疾患と定義¹³⁾されるので、モルフィア (斑状強皮症) のような限局性強皮症 (L94.0 や L94.1 や L94.9) は除外し、全身性強皮症 (ICD-10 と ICD-9) および進行性全身性硬化症 (ICD-8) の基本分類 3 桁コードをもって、特定疾患として指定される強皮症に該当する ICD コードとするのが適切と思われる。なお、進行性全身性硬化症という用語は、悲観的イメージを与えるので改めるべきであるとの専門家のコンセンサスにより、ICD-9 からは、全身性強皮症という用語が使われている¹³⁾。

パーキンソン病 (ICD-10) とハンチントン病 (ICD-10) については、それぞれ、振戦麻痺 (ICD-9 および ICD-8)、ハンチントン舞踏病 (ICD-9) あるいは遺伝性舞踏病 (ICD-8) と称されている。

再生不良性貧血については、一旦この疾患に罹患するとその治癒が困難であるため、特定疾患の診断基準では、一次性・二次性の区別なく特定疾患の再生不良性貧血として指定している¹³⁾。したがって、ICD-10 では、先天性 (D61.0) や特発性 (D61.3) の一次性のもの、薬物誘発性 (D61.1) や外的因子 (D61.2) による二次性のもので、その他の明示されたもの (D61.8) および詳細不明 (D61.9) の各 4 桁コードをすべて合わせた基本分類 3 桁コード (D61) をもって、特定疾患の再生不良性貧血とするのが適切であると思われる。ICD-9 では、ICD-10 のように一次性・二次性の区別がないので、先天性 (284.0)、その他の明示されたもの (284.8) および詳細不明 (284.9) の 4 桁コードを合わせた基本分類 3 桁コード (284) がこれに該当するものと思われる。ICD-8 については、ICD-10 や ICD-9 のような 4 桁コードが元々ないため基

本分類 3 桁コード (284) をもって特定疾患の再生不良性貧血とするのが適切であると思われるが、この中には原発性不応性貧血なども含まれており⁹⁾、ICD-10 や ICD-9 に比べると、より広い範疇の分類となっている。このように、再生不良性貧血については、各 ICD の傷病名が aplastic anemia と同じではあっても必ずしもその内容が同じではない可能性があるので注意を要する。

2) ICD-10 および ICD-9 で特定可能

52 疾患のうち次の 7 疾患については、ICD-10 および ICD-9 で特定が可能である (表 1) : ベーチェット病、モヤモヤ病、クロイツフェルト・ヤコブ病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、バッド・キアリ症候群。

モヤモヤ病については、ICD-9 でのみ発症後の期間を 1 年以内と 1 年以降に分けて、それぞれ 437.5A と 437.5B として細分類が行われている。神経線維腫症については、特定疾患では I 型 (レックリングハウゼン病) と II 型に分類されているが、ICD 基本分類コード上での細分類が行われていないため両者を区別して特定できない。なお、クロイツフェルト・ヤコブ病については、ICD-10 および ICD-9 の基本分類 3 桁コード (Creutzfeldt-Jakob disease : ICD-10 A81.0、ICD-9 046.1) で特定が可能であるが、疾患概念そのものが変遷しているので注意を要する (ICD-10 と ICD-9 では神経系のウィルス感染に分類されているがプリオン病)。

3) ICD-10 および ICD-8 で特定可能

筋萎縮性側索硬化症については、ICD-8 では基本分類コードで特定できるが、ICD-9 では該当する基本分類コードがなくなったため特定ができなくなった。ICD-10 では、細分類コード (G12.2A) が行われ、再び特定が可能となった (表 1)。

4) ICD-10 のみで特定可能

52 疾患のうち次の 9 疾患は ICD-10 の基本分類コード (5 疾患) と細分類コード (4 疾患) で特定が可能である。前者は、特発性拡張型心筋症、表皮水疱症、膿疱性乾癬、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎、後者は、スモン、後縦靭帯骨化症、特発性大腿骨頭壊死症、混合性結合組織病である (表 1)。

心筋症については、ICD-9 から ICD-10 に改訂されたときに 4 桁コードの分類が大きく変わり ICD-10 の基本分類 4 桁コードで拡張型心筋症を特定することができるようになった (I42.0)。ICD-9 では、これに相当するものとして、他の特発性心筋症 (425.4) を対応させているが^{3,15)}、厳密には両者は一致しない可能性がある。

薬剤性多発神経症 (ICD-10 G62.0)、胆汁性肝硬変 (ICD-10 K74.3-K74.5)、急性膵炎 (K85) などは特定疾患という意味では厳密ではないが、それぞれ SMON、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎といった特定疾患を含む広い範疇の疾患として、ICD-9 の 357.6 (SMON とその他)、ICD-9 の 571.6 (一次性・二次性・詳細不明の胆汁性肝硬変)、ICD-9 および ICD-8 の 577.0 (重症・その他の急性膵炎) との対応が可能であると思われる。

2. ICD 基本分類コードの組み合わせにより特定可能な疾患

特定疾患に対応する ICD 基本分類コードがなく、かつ、細分類コードもないため、単一の ICD コードでは特定できないが、ICD 基本分類コードを組み合わせることにより、特定疾患の特定が可能と思われるものが 2 疾患ある (表 2)。

1) 劇症肝炎

劇症肝炎は、ウィルス性肝炎、自己免疫、アレルギーなどが原因で短期間に肝不全となり組織学的に肝炎像があることと定義されている¹³⁾。劇症肝炎の診断基準は「肝炎のうち症状発現後 8 週間以内に高度の肝機能障害に基づいて肝性昏睡 II 度以上の脳症をきたし、プロトロンビン時間 40% 以下を示すものとされ、発

病後 10 日以内に脳症が発現する急性型と、それ以後に発現する亜急性型がある」とされる (1981 年 犬山シンポジウム)^{13, 17)}。欧米では、劇症肝炎は成因がウイルス性のものに限られているが、日本では、数は少ないものの薬剤性のもものも含まれている^{13, 17)}。

したがって、ウイルス性肝炎 (ICD-10 : A 型、B 型、詳細不明、ICD-9 : A 型、B 型、その他、詳細不明) で昏睡を伴うと記載されたコード (ICD-10 : B15.0 と B16.0 と B16.2 と B19.0、ICD-9 : 70.0 と 70.2 と 70.6 と 70.4) を組み合わせれば、劇症肝炎の診断基準を満たすコーディングが可能になると考えられる。なお、ICD-10 コードで昏睡を伴うかそうでないかの区別のない急性ウイルス性肝炎 (C 型、E 型、その他) については、昏睡の有無を追記した細分類コードが必要かと思われる。ICD-8 については²⁾、劇症肝炎に相当する基本分類コードも細分類コードもないため、特定することができない。

中毒 (茸など)、循環不全、代謝異常などによるものは、日本でも欧米と同様に、劇症肝炎とは区別され、いわゆる急性肝不全の中に含まれている。したがって、アルコール性肝不全 (ICD-10 K70.4) や肝臓壊死を伴う中毒性肝疾患 (ICD-10 K71.1) は劇症肝炎には含まれない。ただし、日本では、薬剤性のももの劇症肝炎に含まれるので、これに相当する細分類コードの追記が必要かと思われる。

劇症肝炎の病理学組織的特徴として、広汎ないしは亜広汎性の肝臓壊死がある¹³⁾。ICD-10 の急性・亜急性肝不全 (K72.0) と ICD-9 および ICD-8 の急性・亜急性肝臓壊死 (570) がこれに相当する基本分類コードとして挙げられる^{3, 18)}。実際、過去には、ICD-9 の急性・亜急性肝臓壊死を劇症肝炎とした死亡統計の報告が行われている³⁾。

したがって、肝性昏睡を伴う急性ウイルス性肝炎と急性・亜急性肝臓壊死・肝不全を区別して (前者は成因や臨床症状、後者は病理組織学的所見に注目した分類と考えられる)、特定疾

患として指定される劇症肝炎のコーディングを行うのが適切かと思われる

3) 悪性関節リウマチ

悪性関節リウマチは、血管炎をはじめとする関節外症状を認め、難治性で重篤な臨床像を伴うと定義され、間質性肺炎を伴うと予後は不良となる¹³⁾。したがって、ICD-10 では基本分類 4 桁コードのうち、リウマチ性肺疾患 (M05.0)、リウマチ性血管炎 (M05.2) およびその他の臓器および器官系の併発症を伴う慢性関節リウマチ (M05.3) を合わせて、悪性関節リウマチとするのが適切であると思われる。ICD-9 では、リウマトイド肺 (517.0)、リウマチ性肺炎 (517.1) およびその他の慢性関節リウマチ、内臓または全身性病変を伴うもの (714.2) およびその他 (714.8) を合わせたものがこれに相当すると思われる。ICD-8 では ICD-10 や ICD-9 のように対応するコードはないが、敢えて ICD-8 の基本分類コードの中から選ぶとするなら、その他の慢性関節リウマチ (712.3) になろうかと思われる。しかし、この中には悪性関節リウマチの定義よりかなり広い範疇の疾患も含まれてしまう可能性があるので注意を要する。

3. ICD 基本分類コードでは特定が困難な疾患

指定された難病に該当する基本分類コードがなく、かつ、細分類も行われていないため特定疾患の特定が極めて困難なものが 7 疾患ある：広範脊柱管狭窄症、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、プリオン病のゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病と致死性家族性不眠症、慢性肺血栓塞栓症および副腎白質ジストロフィー (表 4)。

広範脊柱管狭窄症、網膜色素変性症、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病および致死性家族性不眠症については、厳密には ICD コードで特定することはできないが、それぞれ、脊柱管狭窄症、遺伝性網膜ジストロフィー、中枢神経系のその他のスロー・ウィルス感

染症など、各特定疾患の定義よりかなり広い範疇の疾患も含む ICD コードを振り当てることは可能かと思われる。

特発性間質性肺炎 Idiopathic Interstitial Pneumonias (IIPs) については、職業性・薬剤性・膠原病随伴性を除く原因を特定しえない間質性肺炎とされ、2002 年の IIPs 新国際分類では、その中心的疾患として慢性型定型例である特発性肺線維症 Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) とそれ以外の IIPs (急性型と慢性型非定型例) に分類されている¹³⁾。IIPs を ICD 基本分類コードで厳密に特定することは困難であるが、その多くが従来 IPF に分類されていることから¹³⁾、ICD-10 では J84.1 がほぼこれに相当するものと思われる^{4, 11)}。J84.1 は、さらに、急性 (J84.1A)、慢性 (J84.1B)、その他 (J84.1C) に細分類されている。ICD-9 では特発性線維化肺肺炎 (516.3)^{3, 18)}、ICD-8 ではその他の慢性間質性肺炎 (517.0)²⁾ が、厳密ではないものの、ほぼこれに相当するものと思われる。

慢性肺血栓塞栓症については、器質化した血栓により肺動脈が慢性的に閉塞を起こした疾患とされ、6 ヶ月以上にわたって肺血流分布ならびに肺循環動態が大きく変化しないことが明らかな症例と定義される。このうち、閉塞の範囲が広く肺高血圧症を合併したものが慢性肺血栓塞栓症 (肺高血圧型) であり¹³⁾、1998 年より特定疾患に指定されている。この疾患を ICD 基本分類コードで特定することは困難であるが、これを含むより広い範疇の基本分類コードとして、ICD-10 では急性肺性心の記載のない肺塞栓症 (I26.9) が挙げられる。

肺塞栓症は、特定疾患という意味では厳密ではないが、特定疾患である慢性肺血栓塞栓症 (肺高血圧型) を含む広い範疇の疾患として、ICD-10 の I26、ICD-9 の 415.1、ICD-8 の 450 にそれぞれ相当するものと思われる。

4. その他の疾患

1) 神経系の特定疾患治療研究対象疾患

神経系の特定疾患には、パーキンソン病、ハンチントン病、筋萎縮性側索硬化症などの他に、脊髄小脳変性症、パーキンソン病関連疾患 (進行性核上性麻痺と大脳皮質基底核変性症)、多系統萎縮症 (線条体黒質変性症、オリブ橋小脳萎縮症、シャイ・ドレーガー症候群) がある (表 4)。

脊髄小脳変性症については、ICD-9 では基本分類 3 桁コード (334) で特定が可能であるが、ICD-10 と ICD-8 では脊髄小脳変性症に該当するコードがないため特定することができない。ただし、脊髄小脳変性症の多くが遺伝性運動失調 (ICD-10 の G11 と ICD-8 の 332) の中に含まれる。

進行性核上性麻痺と線条体黒質変性症については、現在はパーキンソン病関連疾患に分類されており、それぞれ、ICD-10 の G23.1 と G23.9 で特定することができる。オリブ橋小脳萎縮症とシャイ・ドレーガー症候群については、以前は、それぞれ小脳変性症と大脳皮質基底核変性症に含まれていたが、疾患概念の変遷により、現在は、線条体黒質変性症 (ICD-10 の G23.2) とともに多系統萎縮症に分類されているが、これらを特定できる ICD-10 コードはない。なお、ICD-9 と ICD-8 では、上述した 5 疾患を特定できる基本分類コード・細分類コードはない。

2) 原発性免疫不全症候群

特定疾患の認定基準によれば¹³⁾、原発性免疫不全症候群では 32、ライソゾーム病 (ファブリー病を含む) では 30 の疾患が含まれている。これらの疾患は、基本分類コードで対応できるものは少なく、したがって、対応できないものは細分類を行い該当する疾患をコードで特定する必要があるが、両疾患は特定疾患の中でも極めて稀で、そのほとんどは細分類が行われていないのが現状である。したがって、この 2 つの疾患については、ICD-10 のみにおいて、延べ 62 疾患に該当する基本分類コードがあるのかどうかのチェックを行うにとどめた。

原発性免疫不全症候群の 32 疾患のうち、

ICD-10 基本分類コードで対応できるものは、以下のとおりである (表 5) : 選択的免疫グロブリン A [IgA] 欠乏症、選択的免疫グロブリン G [IGG] サブクラス欠乏症、選択的免疫グロブリン M [IgM] 欠乏症、乳児一過性低ガンマグロブリン血症、主として抗体欠乏を伴う免疫不全症のうち詳細不明、細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症 [SCID]、T 細胞及び B 細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症 [SCID]、B 細胞数が減少又は正常な重症複合免疫不全症 [SCID]、アデノシン・デアミナーゼ (脱アミノ酵素) [ADA] 欠乏症、プリンヌクレオシドホスホリラーゼ (リン酸化酵素) [PNP] 欠乏症、ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群、ディ ジョージ (Di George) 症候群、補体系の欠乏症。なお、チェディアック・スタインプリンク・東症候群は、常染色体の劣性遺伝で、原発性食細胞機能不全に部分的白子症を伴う免疫不全症候群であるが¹³⁾、白皮症 (芳香族アミノ酸代謝障害) の中に含まれている⁴⁾。

3) ライソゾーム病 (ファブリー病を含む)

ライソゾーム病の 30 疾患のうち、ICD-10 基本分類コードで対応できるものは、以下の 3 疾患のみであった : GM2 ガングリオシドーシス (Tay-Sachs/Sandhoff)、ムコ多糖症 I 型 (Hurler/Scheie 症候群)、ムコ多糖症 I 型 (Hunter 症候群) (表 6)。

D. 考察

治療研究対象疾患の 52 疾患について、その定義や診断基準と照らし合わせ、ICD 基本分類コードと細分類コードの内容妥当性・整合性を検討した。このうち、ICD-10、ICD-9 および ICD-8 において、コーディングの内容が妥当かつ整合性のあったものは次の 17 疾患であった (多発性硬化症、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、再生不良性貧血、サルコイドーシス、強皮症、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰瘍性大腸炎、大動脈炎症候群、バージャー病、天疱瘡、クローン病、パーキン

ソン病、アミロイドーシス、ハンチントン病、ウェゲナー肉芽腫)。同様に、ICD-10 と ICD-9 では 7 疾患 (ベーチェット病、モヤモヤ病、クロイツフェルト・ヤコブ病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、バッド・キアリ症候群)、ICD-10 と ICD-8 では 1 疾患 (筋萎縮性側索硬化症) であった (以上は表 1)。これらは、難病対策事業が開始された比較的早い時期から特定疾患として指定された疾患で、ICD 基本分類コードまたは細分類コードと 1 対 1 で対応しており、その多くは、疾患概念や疾病分類があまり変わらなかったものである。

ICD-10 になって、基本分類コードで特定が可能になった特定疾患が 8 疾患 (特発性拡張型心筋症、表皮水疱症、膿疱性乾癬、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎、進行性核上麻痺、大脳皮質基底核変性症、線条体黒質変性症)、細分類コードで特定が可能になった特定疾患が 4 疾患 (スモン、後縦靭帯骨化症、特発性大腿骨頭壊死症、混合性結合組織病) (以上は表 1 と表 4)、基本分類コードの組み合わせで特定が可能になるとされる特定疾患が 1 疾患 (悪性関節リウマチ) あった (表 2)。ICD-9 の基本分類コードで特定が可能な疾患が 1 疾患 (脊髄小脳変性症) あった (表 4)。

劇症肝炎に関しては、元々その定義が日本と欧米で異なるので、欧米で作成された ICD をもとに分類しようとする、特定疾患として定められた定義や診断基準に合わないものが出てきた (薬剤性や C 型・E 型などウイルス性の劇症肝炎には細分類が必要と思われる)。そこで、現状では、肝性昏睡を伴う急性ウイルス性肝炎 (A 型・B 型・特定されない型) と急性・亜急性肝臓壊死・肝不全をもって、特定疾患として指定される劇症肝炎とするのが適切かと思われる (前者は成因や臨床症状、後者は病理組織学的所見に注目した分類) (表 2)。

特定疾患の中でも比較的最近指定されたプリオン病 (ルストマン・ストロイスラー・シャインカー病および致死性家族性不眠症) (以上は表 3) やライソゾーム病 (表 6)、疾患とし

てはかなり以前に特定疾患として指定されているがあまりにも多くの稀な疾患を含んでいる原発性免疫不全症候群（表5）などは、そのほとんどが、各疾患の定義や認定基準を妥当に反映していると思われる ICD 基本分類コードや細分類コードがない。また、広範脊柱管狭窄症、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、特発性慢性肺血栓栓症（肺高血圧型）、副腎白質ジストロフィー（以上は表3）、脊髄小脳変性症、オリブ橋小脳萎縮症やシャイ・ドレーガー症候群（以上は表4）についても、これらの疾患を特定できる ICD 基本分類コードや細分類コードはない。

E. 結論

難病として指定されている特定疾患のうち治療研究対象52疾患（延べ112疾患）について、国際疾病分類（ICD-10、ICD-9、ICD-8）をもとにコーディングの内容妥当性と整合性の検討を行った。52疾患のうち40疾患については、ICD-10、ICD-9およびICD-8のいずれかの基本分類コードまたは細分類コードで特定疾患の特定が可能であり、内容的に妥当で、各コード間の整合性もあると思われた（表1、2および4）。ただし、再生不良性貧血については、各ICDの傷病名がaplastic anemiaと同じではあっても必ずしもその内容が同じではない可能性があるため注意を要すると思われる。

残りの12疾患については、該当するICD基本分類コードや細分類コードがなく、現状では死因コードによる特定ができなかった（表3-6の太字以外）。これらの疾患にあらたに細分類コードを付し、死因コードによる特定疾患の特定が可能になるよう、疾病対策課や統計情報部などの関係者ととも、検討を重ねて行く必要があると思われる。特に、神経系難病の脊髄小脳変性症や多系統萎縮症、原発性免疫不全症候群、ライソゾーム病などの整理が必要である。

以上、ICD基本分類コードの選択理由や限界など、特定疾患とICDコードの対応表の作成過程を明らかにすることは、人口動態調査死亡票

による死亡統計の解析をする側だけでなく結果の解釈・活用をする側にとっても有用であると思われる。

【参考文献】

1. 大野良之, 田中平三, 中谷比呂樹, 黒川清, 齋藤英彦. 難病の最新情報—疫学から臨床・ケアまで. 東京: 南山堂, 2000.
2. 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班: 難病死亡統計 性・年齢階級別都道府県分布. 1984.
3. 厚生省特定疾患調査研究事業 特定疾患に関する疫学研究班: 難病の記述疫学—既存資料による比較を中心に—. 1997.
4. 厚生科学研究特定疾患対策研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班: 平成13年度研究業績集. 2002.
5. 厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班: 難病30年の研究成果—難病の研究成果に関する調査報告書. 2004.
6. World Health Organization. International classification of diseases. 1965 revision, volume 1. Geneva: World Health Organization, 1967.
7. World Health Organization. International classification of diseases. 1975 revision, volume 1. Geneva: World Health Organization, 1977.
8. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems 10th revision (ICD-10), volume 1. Geneva: World Health Organization, 1992.
9. 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害および死因統計分類提要 昭和43年版第2巻. 東京: 厚生統計協会, 昭和49年(1974年).
10. 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害お

- よび死因統計分類提要 昭和 54 年版第 1 巻.
東京: 厚生統計協会, 昭和 56 年 (1981 年).
11. 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害お
よび死因統計分類提要 ICD-10 準拠 第 2 巻.
東京: 厚生統計協会, 平成 5 年 (1993 年).
 12. ICD-10 03 年版適用の統計分類表の改正告
示. 週刊保健衛生ニュース 2005; 1328:
39.
 13. 疾病対策研究会. 難病の診断と治療指針第
3 版 第 1 巻. 東京: 東京六法出版, 2005.
 14. 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類
表. 昭和 48 年人口動態統計下巻. 東京: 厚
生省大臣官房統計情報部, 昭和 51 年 (1976
年).
 15. 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類
表. 昭和 54 年人口動態統計下巻. 東京: 厚
生省大臣官房統計情報部, 昭和 56 年 (1981
年).
 16. 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類
表. 平成 14 年人口動態統計下巻. 東京: 厚
生省大臣官房統計情報部, 平成 16 年 (2003
年).
 17. 杉本恒明, 小俣政男, 水野美邦. 内科学 第
8 版. 東京: 朝倉書店, 2003.
 18. 厚生省大臣官房統計情報部. ICD-10・ICD-9
分類項目対応表 (トランスレーター). 東
京: 厚生統計協会, 2000.

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 定疾患の国際疾病分類 (ICD10, 9, 8) に関
する内容妥当性の検討. 土井由利子, 横山徹
爾, 川南勝彦, 石川雅彦, 箕輪眞澄. 第 16 回
日本疫学会学術総会, 名古屋. 2006. 1. 23.
(抄録集 pp. 98).

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表1 国際疾病分類基本分類コードまたは細分類コードで特定可能な特定疾患治療研究対象疾患

通し番号	疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8
1	2	多発性硬化症	Multiple sclerosis	G35	340	340.0
2	3	重症筋無力症	Myasthenia gravis	G70.0	358.0	733.0
3	4	全身性エリテマトーデス	Systemic lupus erythematoses	M32.0	710	734.1
4	6	再生不良性貧血	Other aplastic anemia	D61		
			Aplastic anemia		284	284
5	7	サルコイドーシス	Sarcoidosis	D86	135	135
6	9	強皮症	Systemic sclerosis	M34	710.1	
			Progressive systemic sclerosis			734.0
7	10	特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic thrombocytopenic purpura	D69.3	287.3	287.1
8	11	結節性動脈周囲炎	Polyarteritis nodosa	M30.0	446.0	446.0
9	12	潰瘍性大腸炎	Ulcerative colitis	K51	556.0	563.1
10	13	大動脈炎症候群(高安病)	Aortic arch syndrome [Takayasu]	M31.4	446.7	446.9
11	14	パージャール病(ビュルガー病)	Thromboangitis obliterans [Buerger]	I73.1	443.1	443.1
12	15	天疱瘡	Pemphigus	L10	694.4	694
13	17	クローン病(限局性腸炎)	Crohn's disease [regional enteritis]	K50	555	563.0
	20	パーキンソン病関連疾患	<Parkinson's disease related disorders>			
14	20(3)	パーキンソン病	Parkinson's disease	G20		
			Parkinson's disease: Paralysis agitans		332.0	
			Paralysis agitans			342
15	21	アミロイドーシス	Amyloidosis	E85	277.3	276
16	23	ハンチントン病	Huntington's disease	G10		
			Huntington's chorea		333.4	
			Hereditary chorea			331.0
17	25	ウェゲナー肉芽腫症	Wegener's granulomatosis	M31.3	446.4	446.2
18	1	ベーチェット病	Behçet's disease	M35.2		
			Behçet's syndrome		136.1	
19	24	モヤマヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	Moyamoya disease	I67.5	437.5	
	38	プリオン病				
20	38(1)	クロイツフェルト・ヤコブ病	Creutzfeldt-Jakob disease	A81.0	046.1	
21	39	原発性肺高血圧症	Primary pulmonary hypertension	I27.0	416.0	
22	40	神経線維腫症I型(レックリングハウゼン病)	Neurofibromatosis (nonmalignant)	Q85.0	237.7	
		神経線維腫症II型	Neurofibromatosis (nonmalignant)	Q85.0	237.7	
23	41	亜急性性硬化性全脳炎	Subacute sclerosing panencephalitis	A81.1	046.2	
24	42	バット・キアリ(Budd-Chiari)症候群	Budd-Chiari syndrome	I82.0	453.0	
25	8	筋萎縮性側索硬化症	<Amyotrophic lateral sclerosis>	G12.2A		348.0
26	5	スモン	Drug-induced polyneuropathy: <SMON>	G62.0A		
			Drug-induced polyneuropathy: others	G62.0B		
			Drug-induced polyneuropathy		357.6	
			Other unknown and unspecified causes			796.9
27	22	後縦靭帯骨化症	<Ossification of the posterior longitudinal ligament>	M48.8A		
28	26	特発性拡張型心筋症	Dilated cardiomyopathy	I42.0		
			Other primary cardiomyopathies		425.4	
29	28	表皮水疱症	<Epidermolysis bullosa hereditaria dystrophia>			
			Epidermolysis bullosa	Q81		
			Other specified anomalies of skin		757.3	757.2
30	29	膿疱性乾癬	Generalised pustular psoriasis	L40.1		
			Psoriasis and similar disorders: other psoriasis		696.1	696.1
31	31	原発性胆汁性肝硬変	Primary biliary cirrhosis	K74.3		
			Secondary biliary cirrhosis	K74.4		
			Biliary cirrhosis		571.6	
32	32	重症急性膵炎	Acute pancreatitis: <Severe acute pancreatitis>	K85.0		
			Acute pancreatitis: others	K85.1		
			Acute pancreatitis		577.0	577.0
33	33	特発性大腿骨頭壊死症	<Idiopathic aseptic necrosis of the head of femur>	M87.0A		
34	34	混合性結合組織病	<Mixed connective tissue disease: MCTD>	M35.1A		
			Other overlap syndromes: others	M35.1B		
			Other specified diffuse diseases of connective tissue		710.8	
			Diffuse diseases of connective tissue			734.9

注1) 疾患番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号

<>内は特定疾患に該当する英語傷病名(ICD傷病名にはない) []内はICDに併記された傷病名

注2) 太字は特定疾患治療研究対象疾患に対応する国際疾病分類基本分類コードまた細分類コード

表2 国際疾病分類基本分類コードの組み合わせにより特定可能な特定疾患治療研究対象疾患

通し番号	疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8
1	18	劇症肝炎	<Fluminant hepatitis>			
			Infectious hepatitis			070.0
			Hepatitis A with hepatic coma	B15.0	70.0	
			Acute hepatitis B with delta-agent (coinfection) with hepatic coma	B16.0	70.2	
			Acute hepatitis B without delta-agent with hepatic coma	B16.2	70.2	
			Unspecified viral hepatitis with hepatic coma	B19.0	70.6	
			Other specified viral hepatitis with hepatic coma		70.4	
			Other specified viral hepatitis without mention of hepatic coma		70.5	
			Acute hepatitis C	B17.1		
			Acute hepatitis E	B17.2		
			Other specified acute viral hepatitis	B17.8		
			Toxic liver disease with hepatic necrosis	K71.1		
			Acute and subacute hepatic failure	K72.0		
			Acute and subacute necrosis of liver		570	570.0
2	19	悪性関節リウマチ	<Malignant rheumatoid arthritis>			
			Rheumatoid lung disease	M05.1	517.0	
			Rheumatoid vasculitis	M05.2		
			Rheumatoid arthritis with involvement of other organs and systems	M05.3		
			Rheumatic pneumonia		517.1	
			Other rheumatoid arthritis with visceral or systemic involvement		714.2	
			Other specified inflammatory polyarthropathies		714.8	
			Other rheumatoid arthritis			712.3

注1) 疾患番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号

<>内は特定疾患に該当する英語傷病名(ICD傷病名にはない)

注2) 太字は特定疾患治療研究対象疾患に対応する国際疾病分類基本分類コード

表3 国際疾病分類基本分類コードでは特定が困難な特定疾患治療研究対象疾患

通し番号	疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8
1	30	広範脊柱管狭窄症	<Extended spinal stenosis> Spinal stenosis Spinal stenosis of cervical region Spinal stenosis, other than cervical	M48.0	723.0 724.0	
2	36	特発性間質性肺炎	<Idiopathic interstitial pneumonia> Other interstitial pulmonary diseases with fibrosis Idiopathic fibrosing alveolitis Other chronic interstitial pneumonia	J84.1 J84.1A J84.1B J84.1C	516.3	517.0
3	37	網膜色素変性症	<Retinitis pigmentosa> Hereditary retinal dystrophy	H35.5	362.7	
4	38(2)	プリオン病 ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病	<Prion disease> <Gerstmann-Straussler-Scheinker disease>			
5	38(3)	致死性家族性不眠症	Other atypical virus infections of central nervous system <Fatal familial insomnia> Other atypical virus infections of central nervous system	A81.8	046.8	
6	43	特発性慢性肺血栓塞栓症 (肺高血圧型)	<Chronic pulmonary thromboembolism> Pulmonary embolism without mention of acute cor pulmonale	I26.9		
7	45	副腎白質ジストロフィー	Pulmonary embolism and infarction <Adrenoleukodystrophy> Corticoadrenal insufficiency Other disturbances of straight-chain amino-acid metabolism Other specified disorders of metabolism Disorders of fatty-acid metabolism		415.1 255.4 270.7 277.8 330.0	450

注1) 疾病番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号

<>内は特定疾患に該当する英語傷病名(ICD傷病名にはない)

注2) 特定疾患治療研究対象疾患に対応する国際疾病分類基本分類コードはないので、厳密には特定はできないが、特定疾患を含む広い範疇に該当する基本分類コード

表4 神経系の特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類基本分類コード

通し番号	疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8
1	16	脊髄小脳変性症	<Spinocerebellar degeneration>			
			Hereditary ataxia	G11		332
			Spinocerebellar disease		334	
			Early-onset cerebellar ataxia	G11.1		
			Friedreich's ataxia	G11.1A	334.0	
			Other early-onset cerebellar ataxia	G11.1B		
			Late-onset cerebellar ataxia	G11.2		
			Cerebellar ataxia with defective DNA repair	G11.3		
			Hereditary spastic paraplegia	G11.4	334.1	
			Other hereditary ataxias	G11.8		
			Hereditary ataxia, unspecified	G11.9		
			Primary cerebellar degeneration		334.2	
			Other cerebellar ataxia		334.3	
			Other spinocerebellar diseases		334.8	
			Spinocerebellar disease, unspecified		334.9	
			Hereditary spinal ataxia			332.0
			Hereditary cerebellar ataxia			332.1
Hereditary ataxia: other and unspecified			332.9			
2	20 20(1)	パーキンソン病関連疾患 進行性核上性麻痺	<Parkinson's disease related disorders>			
			Progressive supranuclear ophthalmoplegia	G23.1		
3	20(2)	大脳皮質基底核変性症	Other degenerative diseases of the basal ganglia		333.0	
			<Corticobasal degeneration>			
			Degenerative disease of basal ganglia, unspecified	G23.9		
4	27 27(1)	多系統萎縮症 線条体黒質変性症	Other degenerative diseases of the basal ganglia		333.0	
			<Multiple system atrophy (MSA)>			
5	27(2)	オリブ橋小脳萎縮症	Striatonigral degeneration (SND)	G23.2		
			Other degenerative diseases of the basal ganglia		333.0	
6	27(3)	シャイ・ドレーガー症候群	<Olivopontocerebellar atrophy (OPCA)>			
			<Shy-Drager syndrome (SDS)>			

注1) 疾病番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号

<>内は特定疾患に該当する英語傷病名(ICD傷病名にはない)

注2) 太字は特定疾患治療研究対象疾患に対応する国際疾病分類基本分類コード

注3) パーキンソン病、ハンチントン病、筋萎縮性側索硬化症などを除く神経系の特定疾患治療研究対象疾患

表5 特定疾患治療研究対象疾患として原発性免疫不全症候群(疾患番号35)に指定された32疾患

ICD10	ICD10 傷病名
D71	多(形)核好中球機能障害 細胞膜レセプター複合体[CR3]欠損症 先天性貪食能異常症 慢性(小児期)肉芽腫症(26) 進行性肺血症性肉芽腫症
D72	白血球のその他の障害
D72.0	白血球の遺伝性異常 ・異常症(顆粒形成)(顆粒球)または症候群 (アルダー、メイ・ヘグリン、ベルゲル・ヒュー) ・遺伝性 (白血球(過分節、寡少分節)、白血球メラニン症)
D72.1	好酸球増加症 ・アレルギー性 ・遺伝性
D72.8	その他の明示された白血球の障害 ・類白血病(性)反応(リンパ球性、単球性、骨髄性) ・白血球増加症 ・リンパ球増加症(症候性) ・リンパ球減少症 ・単球増加症(症候性) ・形質細胞増加症
D72.9	白血球の障害, 詳細不明
D80	主として抗体欠乏を伴う免疫不全症
D80.0	遺伝性低ガンマグロブリン血症 ・常染色体劣性無ガンマグロブリン血症(スイス型)(8) ・伴性無ガンマグロブリン血症(ブルトン型)(7)
D80.1	非家族性低ガンマグロブリン血症 ・表面免疫グロブリン陽性Bリンパ球を伴う無ガンマグロブリン血症 ・分類不能型無ガンマグロブリン血症[CVA gamma] ・低ガンマグロブリン血症NOS
D80.2	選択的免疫グロブリンA[Ig A]欠乏症(10)
D80.3	選択的免疫グロブリンG[Ig G]サブクラス欠乏症(9)
D80.4	選択的免疫グロブリンM[Ig M]欠乏症
D80.5	免疫グロブリンM[Ig M]増加を伴う免疫不全症: 非X連鎖(12)、X連鎖(2)
D80.6	正常又は高免疫グロブリン血症を伴う抗体欠乏症
D80.7	乳児一過性低ガンマグロブリン血症(13)
D80.8	主として抗体欠乏を伴うその他の免疫不全症 ・カッパ鎖欠乏症
D80.9	主として抗体欠乏を伴う免疫不全症, 詳細不明(11)
D81	複合免疫不全症
D81.0	細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症[SCID](1)
D81.1	T細胞及びB細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症[SCID](1)
D81.2	B細胞数が減少又は正常な重症複合免疫不全症[SCID](1)
D81.3	アデニン・デアミナーゼ<脱アミノ酵素>[ADA]欠乏症(1)(* Omen症候群(1)を含む)
D81.4	ネゼロフ<Nezelof>症候群
D81.5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ<リン酸化酵素>[PNP]欠乏症(3)
D81.6	主要組織適合遺伝子複合体クラス I 欠乏症(4)(6) ・裸リンパ球症候群(Bear Lymphocyte Syndrome)
D81.7	主要組織適合遺伝子複合体クラス II 欠乏症(5)(6)
D81.8	その他の複合免疫不全症 ・ピオチン依存性カルボキシラーゼ欠乏症
D81.9	複合免疫不全症, 詳細不明 ・重症複合免疫不全症[SCID]NOS
D82	その他の大きな欠陥に関連する免疫不全症
D82.0	ウィスコット・アルドリッチ<Wiskott-Aldrich>症候群(15) ・血小板減少症および湿疹を伴う免疫不全症

D82.1	ディ ジョージ<Di George>症候群 (18) ・咽頭のうく囊>症候群 ・胸腺(性)(リンパ球無形成症、免疫不全を伴う無形成または低形成<形成不全>)
D82.2	短肢性低身長を伴う免疫不全症
D82.3	EB<Epstein-Barr>ウイルスに対する遺伝的反応異常に続発する免疫不全症 ・伴性リンパ組織増殖性疾患 (20)
D82.4	高免疫グロブリンE[Ig E]症候群
D82.8	その他の明示された大きな欠陥に関連する免疫不全症
D82.9	大きな欠陥に関連する免疫不全症, 詳細不明
D83	分類不能型免疫不全症
D83.0	B細胞の数及び機能の顕著な異常を伴う分類不能型免疫不全症
D83.1	顕著な免疫調節性T細胞障害を伴う分類不能型免疫不全症
D83.2	B細胞又はT細胞に対する自己抗体を伴う分類不能型免疫不全症
D83.8	その他の分類不能型免疫不全症
D83.9	分類不能型免疫不全症, 詳細不明
D84	その他の免疫不全症
D84.0	リンパ球機能抗原-1[LFA-1]欠乏症
D84.1	補体系の欠乏症(C1q, C1r, C1s, C2, C3, C5, C6, C7, C8 α , C8 β , C9, C1inhibitor, Factor I, Factor H, Factor D, Properdin) (21)
D84.8	その他の明示された免疫不全症
D84.9	免疫不全症, 詳細不明
D89	その他の免疫機構の障害、他に分類されないもの
D89.0	多クローン性高ガンマグロブリン血症
D89.1	クリオグロブリン血症 ・クリオグロブリン血症(本態性、特発性、混合性、原発性、続発性) ・クリオグロブリン血症性(紫斑病、血管炎)
D89.2	高ガンマグロブリン血症, 詳細不明
D89.8	その他の明示された免疫機構の障害、他に分類されないもの
D89.9	免疫機構の障害, 詳細不明 ・免疫疾患NOS
E70	芳香族アミノ酸代謝障害
E70.3	白皮症 ・白皮症(眼、眼皮膚) ・チェディアック(・スタインブリンク)・東<Chediak(-Steinbrinck)-Higashi>症候群 (19) ・クロス<Cross>症候群 ・ヘルマンスキー・ハドラク<Hermansky-Pudlak>症候群 ICD10コード不明 ZAP-70欠損症 (7) Nijmegen症候群(17) 毛細血管拡張性小脳失調症 (18) 重症先天性好中球減少症 (22) 周期性好中球減少症 (23) 白血球接着不全症 (24) 二次顆粒欠損症 (25) 好中球G6PD欠損症 (27) ミエロペルオキシダーゼ欠損症 (28) 白血球マイコバクテリウム殺菌能障害 (29) 高IgE症候群 (30) 慢性粘膜皮膚カンジダ症 (31) その他 (32)

注1) 疾患番号とは特定疾患治療対象研究疾患に付された場号

注2) 括弧内の数字は原発性免疫不全症候群と指定された32疾患に付された番号(それ以外は特定疾患ではない)

注3) 太字で示した9疾患のみがICD基本分類コードで特定疾患の原発性免疫不全症候群として特定可能

表6 特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病(疾患番号44)に指定された30疾患

ICD10	ICD10 傷病名
E74.0	糖原病 <ul style="list-style-type: none"> ・Pompe病 (25) ・心糖原病 ・Cori病 ・Forbes病 ・Hers病 ・肝ホスホリラーゼ欠損症 ・McArdle病 ・Tarui病 ・von Gierke病
E75.0	GM2 gangliosidosis: Tay-Sachs/Sandhoff (5)
E75.1	<ul style="list-style-type: none"> ・GM₁ gangliosidosis (4) ・ムコリピドーシスIV
E75.2	Other sphingolipidosis <ul style="list-style-type: none"> ・Gaucher's Disease (1) ・Niemann-Pick's Disease A, B (2) ・Niemann-Pick's Disease C (3) ・Krabbe (6) ・Farber (9) ・スルファターゼ欠損症 (8) ・Fabry (30) ・異染色性白質ジストロフィー<脳白質萎縮症> (7)
E75.5	その他の脂質蓄積障害 <ul style="list-style-type: none"> ・Wolman病 (26) ・脳髄コレステリン沈着症
E76.0	ムコ多糖症 I 型: Hurler/Scheie症候群 (10)
E76.1	ムコ多糖症 I 型: Hunter症候群 (11)
E76.2	その他のムコ多糖(蓄積)症 <ul style="list-style-type: none"> ・ムコ多糖症 III 型: Sanfilippo症候群 (12) ・ムコ多糖IV型: Morquio症候群 (13) ・ムコ多糖VI型: Maroteaux-Lamy症候群 (14) ・ムコ多糖VII型: Sly病 (15) ・ペータグルクロニダーゼ欠損症
E76.8	その他のグリコサミドグリカン代謝障害 <ul style="list-style-type: none"> ・ムコ多糖IX型: ヒアルロニダーゼ欠損症 (16) ・シアリドーシス (17) ・ガラクトシアリドーシス (18)
E77.0	リソゾーム酵素の翻訳後修飾における欠陥 <ul style="list-style-type: none"> ・ムコリピドーシス II [アイセル<I-cell>病] (19) ・ムコリピドーシス III [偽ハーラー<Huler>多発ジストロフィー]
E77.1	糖蛋白分解における代謝障害 <ul style="list-style-type: none"> ・α-マンノシドーシス (20) ・β-マンノシドーシス (21) ・フコシドーシス (22) ・アスパルチルグルクサミン尿症 (23) ・シアリドーシス[ムコリピドーシス] ・Schindler/神崎病 (24) ・Danon病 (27) ・遊離シアル酸蓄積症 (28) ・セロイドリポフスチノーシス (29)

注1) 疾患番号とは特定疾患治療研究疾患に付された場号

注2) 括弧内の数字はライソゾーム病と指定された30疾患に付された番号(それ以外は特定疾患ではない)

注3) 太字で示した3疾患のみがICD基本分類コードで特定疾患のライソゾーム病として特定可能

行政資料を用いた難病の頻度調査

－人口動態調査死亡票を用いた特定疾患の頻度調査について－

研究分担者 土井由利子（国立保健医療科学院疫学部）
研究協力者 横山徹爾（国立保健医療科学院技術評価部）
川南勝彦（国立保健医療科学院公衆衛生政策部）
石川雅彦（国立保健医療科学院政策科学部）

本研究は、特定疾患の死亡頻度調査（1972-2004年）を行い、その推移をみることを目的とした。特定疾患治療研究対象52疾患のうちICD基本分類コードまたは細分類コードで特定が可能で内容的にも妥当性・整合性のあると思われる24疾患について死亡指標（死亡数、死亡率、年齢調整死亡率および標準化死亡比）を算出した。その結果、大部分の疾患で死亡指標の減少傾向が見られた。増加傾向の見られた疾患は、結節性動脈周囲炎、アミロイドーシス、サルコイドーシス、原発性肺高血圧症、クロイツフェルト・ヤコブ病であった。パーキンソン病は、死亡数・死亡率ともに激増しているが、年齢調整をすると、毎年人口100万人対し10人前後でほぼ一定していた。劇症肝炎については、肝性昏睡を伴う急性B型肝炎による死亡が1995年から急増し、他方、急性・亜急性肝臓壊死・肝不全による死亡が激減したが、両者ともここ約10年間はほぼ横ばい状態であった。以上、難病と指定された特定疾患ごとにその死亡頻度の推移を確認することができ、今後の難病対策を展開して行く上で、有用と思われる疫学情報を提供することができた。人口動態調査死亡票を用いたデータのモニタリングは、その妥当性に限界はあるものの、死亡発生の動向を効率的に把握することのできる強力なツールであり、これからも、このような資料を用いた頻度調査を継続して行くことは難病対策事業にとって重要であると思われる。

A. 研究目的

1972年より、国は、原因不明で治療方法が未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくなく、経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護などに著しく人手を要するため家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病を、いわゆる難病として指定（特定疾患）し、その対策を進めてきた¹⁾。

難病は、その名の通り難治性であり、致命率の高いものも多い。したがって、これらの難病による死亡者の頻度・分布を知ることは、病因の追求のみならず、難病の対策全般を考える上にも重要である²⁾。特定疾患の疫学に関する研究班では、人口動態統計の死亡票をもとに、これまでに、疾患ごとの死亡統計を定期的に行なってきた。特に、特定疾患による死亡者の頻

度・分布の推移をみるために、1968-1978年の11年間、1979-1994年の16年間、1995-1999年の5年間というふうに、ある程度まとまった期間における死亡統計についても報告してきた²⁻⁴⁾。しかし、難病対策事業が始まってから現在までの約30年を過して、その推移についてみた報告はない。

難病の中にも、一定の基準に基づいた治療法や対処療法が開発されているものもあり⁵⁾、この流れの中で、難病ごとにその死亡者の頻度・分布の推移を確認することは、これまでの難病対策事業の成果を把握するとともに、今後のあらたな対策を展開して行く上で、有用な疫学情報を提供することになると考える。

本研究の目的は、1972年に難病対策事業が開始されてから2004年までの約30年間におい