

	(C71.7、以下、再掲)	46	0.8	毛様細胞性星細胞腫	9421	14
癌	8010	5		多形性黄色星細胞腫	9424	2
胚腫	9064	1		膠芽腫	9440	7
血管芽腫	9161	1		乏神経突起膠腫	9450	2
神経外胚葉腫瘍	9364	1		退形成性希突起膠腫	9451	1
神経膠腫	9380	21		髓芽腫	9470	76
上衣腫	9391	4		髓芽腫	C71.9G	7
退形成性上衣腫	9392	1		線維形成性結節性髓芽腫	9471	1
星細胞腫	9400	2		神経節細胞腫	9492	1
退形成性星細胞腫	9401	1		神経芽腫	9500	2
髓芽腫	9470	3		神経上皮腫	9503	2
神経節膠腫	9505	2		神経節膠腫	9505	17
病型不明		4		中枢神経細胞腫	9506	1
脳 (C71.9、以下、再掲)		629	10.7	髓膜腫	9530	16
癌	8010	20		悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	2
転移性癌	8010	1		骨髓腫	9732	2
多形細胞癌	8022	1		悪性組織球症	9750	3
基底細胞癌	8090	1		ランゲルハンス細胞組織球症	9751	4
嚢胞内癌	8504	2		悪性奇形腫	9080N	2
悪性黒色腫	8720	1		奇形腫	9080C	16
悪性線維組織球腫	8830	1		神経節(神経)芽腫	9490B	1
ラブドイド腫瘍	8963	2		神経節神経腫	9490C	1
肝芽腫	8970	1		神経鞘腫	9560C	1
癌肉腫	8980	1		悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1
未分化胚細胞腫	9060	4		悪性リンパ腫	C85.9B	1
胚腫	9064	38		脳腫瘍	D43.2E	42
絨毛癌	9100	1		頭蓋内腫瘍	D48.9	1
胚細胞腫瘍	9101	37		病型不明		47
血管肉腫	9120	2		脊髄 (C72.0、以下、再掲)		59
悪性上皮様血管内皮腫	9133	1		癌	8010	2
血管芽腫	9161	1		未分化肉腫	8805	1
悪性巨細胞腫瘍	9250	1		脂肪肉腫	8850	4
神経外胚葉腫瘍	9364	5		胚細胞腫瘍	9101	1
脊索腫	9370	3		神経外胚葉腫瘍	9364	1
神経膠腫	9380	115		脊索腫	9370	1
神経膠腫	C71.9A	5		神経膠腫	9380	4
視神経膠腫	C72.3	4		上衣腫	9391	3
脈絡叢乳頭腫	9390	14		上衣腫	C71.5	1
脈絡叢乳頭腫	D33.0	1		星細胞腫	9400	4
上衣腫	9391	27		原形質性星細胞腫	9410	1
退形成性上衣腫	9392	6		毛様細胞性星細胞腫	9421	1
星細胞腫	9400	54		神経節細胞腫	9492	1
神経星細胞腫	C71.9D	3		神経芽腫	9500	1
退形成性星細胞腫	9401	1		神経節膠腫	9505	1
原形質性星細胞腫	9410	1		異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	9508	1
グニスサイト性星細胞腫	9411	1		髓膜腫	9530	1
						1.0

骨髄腫	9732	1	67人、脳腫瘍の2人を含めると69人
リンパ管細胞組織球症	9751	1	(リンパ節8人、腹部5人、扁桃、回腸が各4人、
好酸球性肉芽腫	9752	1	リンパ管、頸部が各3人、咽頭、上顎洞、縦隔、
奇形腫	9080C	1	皮膚、腸管膜が各2人、舌、耳下腺、胃、直腸、
神経節(神経)芽腫	9490B	1	鼻腔、卵巣、精巣、膀胱、胸部、骨盤、肩が各
神経鞘腫	9560C	3	1人、原発不明が19人)
悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1	悪性リンパ腫、T細胞性 9590C 36
悪性リンパ腫	9590N	2	(縦隔8人、胸腺、頭頸部が各3人、リンパ節2
脊髄腫瘍	D43.4	4	人、歯肉、肝臓、前縦隔、腸管膜が各1人、原
病型不明		15	発不明が16人)
馬尾 (C72.1、以下、再掲)		1 0.0	悪性リンパ腫 9590N
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1	181人、脳腫瘍の3人を含めると184人
視神経 (C72.3、以下、再掲)		17 0.3	悪性リンパ腫 C85.9B
神経膠腫	9380	9	25人、脳腫瘍の1人を含めると26人
星細胞腫	9400	2	(リンパ節24人、縦隔15人、頭頸部12人、骨髄
毛様細胞性星細胞腫	9421	3	8人、胸腺7人、腸管膜、リンパ管が各6人、皮
乏神経突起膠腫	9450	1	膚、腹部、扁桃が各5人、胸部4人、鼻腔3人、
奇形腫	9080C	1	咽頭、回腸、上顎洞、前縦隔、骨盤が各2人、
脳腫瘍	D43.2E	1	舌扁桃、耳下腺、胃、肺、骨、神経、精巣、腕、
脳神経 (C72.5、以下、再掲)		2 0.0	大腿が各1人、原発不明が87人)
上衣腫	9391	1	ホジキンリンパ腫(ホジキン病) 9650 53
悪性奇形腫	9080N	1	ホジキン病 C81.9 2
神経系 (C72.9、以下、再掲)		3 0.1	(リンパ節15人、縦隔、頸部が各6人、前縦隔、
神経膠腫	9380	2	リンパ管が各2人、口蓋、後縦隔、後腹膜、腹
神経芽腫	C74.9	1	部が各1人、原発不明が20人)
神経芽腫	9500		ホジキンリンパ腫、高リンパ球型 9651 1
507人、脳腫瘍の5人を含めると512人			ホジキンリンパ腫、混合細胞型 9652 3
神経芽腫	C74.9		ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型
49人、脳腫瘍の1人を含めると50人			9659 1
小計556人 9.5%、脳腫瘍を含むと562人 9.6%			びまん性大細胞型Bリンパ腫 9680 2
(副腎208人、後腹膜56人、縦隔28人、腹膜27			バ-キットリンパ腫 9687
人、後縦隔24人、交換神経節、神経節が各15人、			20人、脳腫瘍の1人を含めると21人
腹部13人、腎臓8人、骨盤、胸部が各6人、頸部			(小腸6人、リンパ節3人、扁桃、胃、大腸、脾
4人、椎骨2人、前縦隔、骨髄、腹部、下肢、甲			臓、鼻腔、腹膜、頸部、腹部が各1人、原発不
状腺が各1人、原発不明が139人)			明が3人)
(全体的には、マスキニングで発見：206人、			末梢T細胞リンパ腫 9702 2
その他で発見：192人、この内マスキニング			未分化大細胞型リンパ腫 9714 5
受検有：102人、受検無：58人、不明：114人)			悪性細網症 9719 35
(新規申請者56人は、マスキニングで発見：6人、			(骨髄5人、腹部2人、歯肉、上顎洞、骨、皮膚、
その他で発見：36人、この内マスキニング			頭部が各1人、原発不明が23人)
受検有：13人、受検無：16人、不明：14人)			前駆T細胞性リンパ芽球性リンパ腫 9729 4
悪性リンパ腫 (以下、再掲) 439人 7.5%			リンパ肉腫 C85.0 1
脳腫瘍の7人を含めると446人 7.6%			非ホジキンリンパ腫 C85.9A 1
悪性リンパ腫、B細胞性 9590B			網膜芽細胞腫 9512
			223人、脳腫瘍の1人を含めると224人

網膜芽細胞腫 C69.2A 15
小計238人 4.1%

その他目、及び付属器の悪性新生物
(以下、再掲) 12人 0.2%

結膜 (C69.0、以下、再掲) 1
その他の悪性腫瘍 C80 C 1
網膜 (C69.2、以下、再掲) 3
癌 8010 1
精細胞腫 9061 2
眼窩 (C69.6、以下、再掲) 2
髓上皮腫 9501 1
病型不明 1
眼 (C69.9、以下、再掲) 6
癌 8010 1
軟骨肉腫 9220 1
神経膠腫 9380 2
毛様細胞性星細胞腫 9421 1
髓芽腫 9470 1

組織球症 (以下、再掲) 228人 3.9%
脳腫瘍の10人を含めると238人 4.1%

悪性組織球症 9750
38人、脳腫瘍の3人を含めると41人
悪性組織球症 C96.1 1
(皮膚、リンパ節が各2人、肝臓、中耳、上顎洞、骨髄、皮下組織、眼窩、腹部が各1人、原発不明が28人)
血球貪食リガ^o組織球症 9750B 41
(骨髄13人、肝臓2人、リンパ管1人、原発不明が25人)

家族性赤血球貪食性細網症 9750C 10
ランゲルハンス細胞組織球症 9751
106人、脳腫瘍の5人を含めると111人
(頭部16人、骨13人、皮膚10人、リンパ節4人、歯肉、中耳、胸腺、下肢が各2人、口蓋、顎下腺、前頭洞、喉頭、縦隔、血液、脾臓、軟部組織、網膜、眼窩、胸部、臀部、背部が各1人、原発不明が42人)

好酸球性肉芽腫 9752
24人、脊髄腫瘍の1人を含めると25人
(骨6人、頭部3人、乳突洞、眼窩、腕、大腿が各1人、原発不明が11人)

(下垂体腫瘍のハンツシュェー・クリスチャン病 1人)
レットラー・ジーク^o病 9753 8

骨肉腫 9180 154
骨肉腫 C41.9A 12
小計166人 2.8%

(下肢78人、骨36人、上肢8人、胸部2人、口唇、腹部、骨盤が各1人、原発不明が39人)

ユーイング肉腫 9220 57
ユーイング肉腫 C41.9B 2
小計59人 1.0%

(骨12人、下肢7人、胸部6人、骨盤4人、上顎洞、脊髄、腕が各2人、咽頭、神経、後腹膜、乳房、膀胱、顔面、胸壁が各1人、原発不明が17人)

その他骨、関節の悪性新生物 (C41)
(以下、再掲) 12人 0.2%

肉腫 8800 1
紡錘形肉腫 8801 1
未分化肉腫 8805 1
線維肉腫 8810 2
筋線維性線維腫症 8824 1
筋肉腫 8895 1
滑膜肉腫 9040 2
悪性奇形腫 9080N 1
神経鞘腫 9560C 1
病型不明 1

ウィルムス腫瘍 8960N 102
ウィルムス腫瘍 C64 A 9
小計111人 1.9%

その他腎、尿路系の悪性新生物
(以下、再掲) 14人 0.2%

腎臓 (C64、以下、再掲) 13
腎悪性腫瘍 C64 D 1
腎細胞癌 8312 4
腎細胞癌、顆粒細胞型 8320 1
腹腔内線維腫症 8822 1
平滑筋肉腫 8890 1
腎明細胞肉腫 8964 5
尿管 (C66、以下、再掲) 1
上衣腫 9391 1

横紋筋肉腫 (以下、再掲) 117人 2.0%
脳腫瘍の2名を含めると119人 2.0%
横紋筋肉腫 8900 91

横紋筋肉腫 C49.9A 12
 (膀胱9人、後腹膜、上肢が各5人、膣、腹部、
 臀部、鼻腔、精巣が各4人、筋・軟部組織、眼窩
 が各3人、口腔、咽頭、副鼻腔、眼瞼、外陰、
 胸部、下肢、前立腺が各2人、口唇、肛門、胆
 管、乳突洞、縦隔、脊椎、腹膜、子宮、顔面、
 頭部、骨盤が各1人、原発不明が31人)

横紋筋肉腫、胎芽型 8910 8

(後腹膜、尿管が各1人、原発不明が6人)

横紋筋肉腫、胞巣型 8920 6

(鼻腔、上肢が各2人、腹部、下肢が各2人)

その他軟部組織、筋、血管等の悪性新生物

(C49、以下、再掲) 8人 0.1%

線維肉腫 8810 1
 線維粘液肉腫 8811 1
 滑膜肉腫 9040 3
 血管肉腫 9120 1
 血管内皮腫 9130 1
 血管芽腫 9161 1

口腔、消化器の悪性新生物

(以下、再掲) 155人 2.6%

口唇 (C00、以下、再掲) 1
 卵黄囊癌 C76.3A 1
 舌 (C02、以下、再掲) 2
 癌 8010 1
 血管肉腫 9120 1
 口腔 (C06、以下、再掲) 3
 口蓋癌 8010 2
 腺嚢胞癌 8200 1
 耳下腺 (C08、以下、再掲) 5
 癌 8010 1
 粘液類上皮癌 8430 1
 腺房癌 8510 2
 その他の悪性腫瘍 C80 C 1
 顎下腺 (C08、以下、再掲) 2
 粘液癌 8480 1
 紡錘形肉腫 8801 1
 咽頭 (C10、以下、再掲) 6
 癌 8010 2
 未分化癌 8021 2
 扁平上皮癌 8070 1
 リンパ上皮癌 8082 1
 上咽頭悪性腫瘍 C11.9 1
 食道 (C15、以下、再掲) 1

平滑筋肉腫 8890 1
 喉頭 (C32、以下、再掲) 1
 扁平上皮癌 8070 1
 胃 (C16、以下、再掲) 5
 腺癌 8140 1
 胃腸間質肉腫 8936 2
 奇形腫 9080C 1
 病型不明 1

小腸 (C17.1、以下、再掲) 1

髓芽腫 9470 1

結腸 (C18、以下、再掲) 10

癌 8010 3

腺癌 8140 3

家族性大腸ポリープ - シ 8220 2

粘液癌 8480 1

胃腸間質肉腫 8936 1

直腸 (C20、以下、再掲) 3

癌 8010 1

腺癌 8140 1

卵黄囊腫 9071 1

肝臓 (C22、以下、再掲) 107

肝芽腫 8970

(84人、脳腫瘍の1人を含めると85人)

肝芽腫 C22.2 11

肝細胞癌 8170 4

肝悪性腫瘍(肝癌) C22.9 1

未分化肉腫 8805 3

線維肉腫 8810 1

肝肉腫 C22.4 1

卵黄囊腫 9071 1

病型不明 1

胆管 (C24、以下、再掲) 2

癌 8160 1

充実性偽乳頭状癌 8452 1

膵臓 (C25、以下、再掲) 6

充実性偽乳頭状癌 8452 3

膵芽腫 8971 2

病型不明 1

呼吸器、縦隔の悪性新生物

(以下、再掲) 30人 0.5%

鼻腔 (C30.0、以下、再掲) 1

腺嚢胞癌 8200 1

副鼻腔、上顎洞 (C31、以下、再掲) 2

神経外胚葉腫瘍 9364 1

神経上皮腫 9501 1

喉頭癌 (C32)	8010	1	悪性奇形腫	9080N	5		
気管支、肺 (C34、以下、再掲)		8	神経節(神経)芽腫	9490B	1		
癌	8010	1	悪性神経鞘腫	9560B	4		
肺癌	C34.9	1	腹膜 (C48.1、以下、再掲)		8		
平滑筋肉腫	8890	1	悪性中皮腫	9050	1		
肺芽腫	8972	5	卵黄囊腫	9071	1		
胸腺 (C37、以下、再掲)		1	神経膠腫	9380	1		
胚細胞腫瘍	9101	1	乳児性線維肉腫		1		
前縦隔 (C38.1、以下、再掲)		3	奇形腫	9080C	1		
未分化胚細胞腫	9060	1	神経節(神経)芽腫	9490B	1		
悪性奇形腫	9080N	2	神経鞘腫	9560C	1		
後縦隔 (C38.2、以下、再掲)		5	病型不明		1		
胚細胞腫瘍	9101	1	乳房 (C50、以下、再掲)		1		
神経節(神経)芽腫	9490B	3	若年性乳癌	8502	1		
病型不明		1					
縦隔 (C38.3、以下、再掲)		9	生殖器の悪性新生物				
癌	8010	2	(以下、再掲)		105人	1.8%	
肺芽腫	8972	1	臈 (C52、以下、再掲)		2		
精細胞腫	9061	1	卵黄囊腫	9071	2		
卵黄囊腫	9071	1	卵巣 (C56、以下、再掲)		71		
胚細胞腫瘍	9101	1	卵巣悪性腫瘍	C56 C	4		
神経節細胞腫	9492	1	癌	8010	4		
悪性奇形腫	9080N	1	乳頭状腺癌	8260	2		
神経節(神経)芽腫	9490B	1	漿液性嚢胞腺癌	8440	1		
			粘液嚢胞腺癌	8470	2		
悪性黒色腫	8720		粘液癌	8480	1		
(6人、脳腫瘍の1人を含めると7人)			嚢胞内癌	8504	1		
悪性黒色腫	C43.9	1	悪性顆粒膜細胞腫	8620	1		
小計7人 0.1%			悪性アンドロblast-マ	8630	1		
(皮膚2人、頭部、結膜、骨髄が各1人、原発不明2人)			未分化胚細胞腫	9060	18		
その他皮膚、末梢神経、乳腺等の悪性新生物			卵黄囊腫	9071	15		
(以下、再掲) 31人 0.5%			奇形腫の悪性転化	9084	1		
皮膚 (C44、以下、再掲)		1	混合型胚細胞腫瘍	9085	2		
神経鞘腫	9560C	1	胚細胞腫瘍	9101	2		
末梢神経 (C47、以下、再掲)		8	悪性巨細胞腫瘍	9250	1		
軟骨肉腫	9220	1	神経外胚葉腫瘍	9364	1		
神経膠腫	9380	2	悪性奇形腫	9080N	6		
悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1	奇形腫	9080C	5		
悪性神経鞘腫	9560B	2	病型不明		3		
神経鞘腫	9560C	2	卵管及び付属器 (C57.0、以下再掲)		1		
後腹膜 (C48.0、以下、再掲)		13	未分化胚細胞腫	9060	1		
筋肉腫	8895	1	女性生殖器 (C57.9、以下再掲)		3		
胎児性癌	9070	1	卵黄囊腫	9071	1		
神経節細胞腫	9492	1	奇形腫	9080C	2		
			精巣 (C62、以下、再掲)		28		
			癌	8010	1		

未分化胚細胞腫	9060	1
精細胞腫	9061	2
胎児性癌	9070	4
卵黄囊腫	9071	10
胚細胞腫瘍	9101	1
悪性奇形腫	9080N	4
奇形腫	9080C	3
その他の悪性腫瘍	C80 C	1
病型不明		1
その他内分泌系の悪性新生物		
(以下、再掲) 64人 1.1%		
甲状腺 (C73、以下、再掲) 43		
癌	8010	17
甲状腺癌	C73	2
甲状舌骨癌	8010	2
乳頭状癌	8050	13
乳頭状腺癌	8260	5
濾胞状腺癌	8330	4
副腎 (C74、以下、再掲) 18		
副腎皮質癌	8370	4
悪性ラブドイド腫瘍	8963	1
神経節細胞腫	9492	1
褐色細胞腫	8700N	9
(副腎3人、後腹膜1人、原発不明5人)		
神経節(神経)芽腫	9490B	2
神経節神経腫	9490C	1
交換神経節 (C75.5、以下、再掲) 3		
神経節細胞腫	9492	2
病型不明		1
その他の部位の悪性新生物		
(以下、再掲) 79人 1.3%		
頭頸部 (C76.0、以下、再掲) 9		
頸部癌	8010	1
頭部悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
胚腫	9064	1
血管内皮腫	9130	1
脊索腫	9370	1
悪性奇形腫	9080N	1
神経鞘腫	9560C	1
未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)(男)		
	C62.9A	1
その他の芽腫	C80 D	1
胸部、胸郭 (C76.1、以下、再掲) 5		
線維肉腫	8810	1

皮膚線維肉腫	8832	2
リンパ管腫症	9174	1
胞巣状軟部肉腫	9581	1
腹部、腹壁 (C76.2、以下、再掲) 10		
腹壁肉腫	8800	1
腹壁類上皮肉腫	8804	1
線維肉腫	8810	1
悪性線維組織球腫	8830	1
未分化胚細胞腫	9060	1
脊索腫	9370	1
神経鞘腫	9560C	1
病型不明		3
臀部、骨盤、会陰、仙尾骨部		
(C76.3、以下、再掲) 21		
仙尾骨部癌	8010	1
臀部肉腫	8800	1
仙尾骨部類上皮肉腫	8804	1
そけい部滑膜肉腫	9040	1
卵黄囊腫	9071	4
仙尾骨部胚細胞腫瘍	9101	1
仙尾骨部軟骨肉腫	9220	1
仙尾骨部悪性巨細胞腫瘍	9250	1
胞巣状軟部肉腫	9581	1
悪性奇形腫	9080N	4
仙尾骨部奇形腫	9080C	4
病型不明		1
上肢、手、指 (C76.4、以下、再掲) 13		
グロメリオン・オサコマ	8710	1
手肉腫	8800	1
前腕類上皮肉腫	8804	2
線維肉腫	C49.9G	1
滑膜肉腫	9040	5
明細胞肉腫	9044	2
悪性神経鞘腫	9560B	1
下肢、大腿 (C76.5、以下、再掲) 19		
肉腫	8800	1
線維肉腫	8810	3
滑膜肉腫	9040	6
滑膜肉腫	C49.9F	1
胚腫	9064	1
血管肉腫	9120	1
軟骨肉腫	9220	1
悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	1
胞巣状軟部肉腫	9581	1
悪性神経鞘腫	9560B	1
病型不明		2

背部 (C76.7、以下、再掲)	2	
平滑筋肉腫	8890	1
神経上皮腫	9503	1
原発臓器不明の悪性新生物 (以下、再掲)	159人	2.7%
癌	8010	6
上皮性腫瘍、悪性	8011	2
乳頭状癌	8050	1
腺癌	8140	1
乳頭状腺癌	8260	1
嚢胞内癌	8504	1
髄様癌	8510	1
腺扁平上皮癌	8560	1
悪性顆粒膜細胞腫	8620	1
悪性セルトリ細胞腫	8640	1
肉腫	8800	5
未分化肉腫	8805	1
線維形成性小円型腫瘍	8806	1
線維肉腫	8810	5
線維肉腫	C49.9G	1
悪性線維組織球腫	8830	2
皮膚線維肉腫	8832	1
脂肪肉腫	8850	10
脂肪肉腫	C49.9C	1
脂肪芽細胞症	8881	1
筋肉腫	8895	1
胃腸間質肉腫	8936	1
滑膜肉腫	9040	1
悪性中皮腫	9050	1
未分化胚細胞腫	9060	7
胚腫	9064	15
胎児性癌	9070	1
卵黄嚢腫	9071	11
卵黄嚢癌	C76.3A	2
奇形腫の悪性転化	9084	1
絨毛癌	9100	1
胚細胞腫瘍	9101	16
血管肉腫	9120	3
血管内皮腫	9130	2
悪性血管外皮腫	9133	1
血管芽腫	9161	2
悪性リンパ管腫	9170	2
軟骨芽骨肉腫	9181	1
軟骨肉腫	9220	5
悪性軟部巨細胞腫瘍	9251	1

悪性歯原性腫瘍	9270	1
神経外胚葉腫瘍	9364	8
脊索腫	9370	1
神経節細胞腫	9492	5
神経上皮腫	9503	1
胞巣状軟部肉腫	9581	2
悪性奇形腫	9080N	6
奇形腫	9080C	4
神経鞘腫	9560C	9
神経鞘腫	D36.1A	1
その他の芽腫	C80 D	2
不明		8 0.1%
重複症例		36 ---

2、慢性腎疾患

「慢性腎疾患」に関する集計結果を平成16年度は表2-1に、17年度は表2-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は8,670人であり、10年度9,796人、11年度10,243人、12年度10,265人、13年度10,294人、14年度9,600人、15年度10,826人の9割弱であったが²⁾、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

登録人数順に、ネフローゼ症候群33.0%、慢性糸球体腎炎20.2%、水腎症11.6%、慢性間質性腎炎8.4%、紫斑病性腎炎8.2%、IgA腎症6.1%であった。15年度と比較して、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

表2-1、慢性腎疾患 (H16年度症例)

Chronic Renal Diseases			
(合計8,670人)、(新規診断2,298人、継続6,224人、転入43人、無記入105人)			
(男子4,913人、女子3,686人、無記入71人)			
(国の小慢事業7,576人、県単独事業1,094人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
Goodpasture症候群	M31.0	2	0.0
急速進行性糸球体腎炎	N01.9	13	0.1
慢性腎炎症候群(以下、再掲)		1831	21.1
慢性糸球体腎炎	N03.9	1751	20.2
慢性増殖性糸球体腎炎	N03.8	33	0.4
遷延性糸球体腎炎	N05.8	47	0.5
ネフローゼ症候群	N04等	2864	33.0
(以下、再掲)			

微小変化型	N04.0	176	2.0
先天性	N04.9B	9	0.1
二次性初回ゼ症候群	N04.9C	11	0.1
遺伝性腎炎	N07.9等	60	0.7
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	18	0.2
二次性腎炎		1263	14.6
IgA腎症(再掲)	N02.8A	525	6.1
(腎生検実施：462人、未実施：27人、不明：36人)			
IgM腎症(再掲)	N02.8B	30	0.3
(腎生検実施：27人、未実施：2人、不明：1人)			
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	708	8.2
メサンギウム増殖性腎炎	N05.3	9	0.1
びまん性(再掲)	N05.3A	7	0.1
巣状(再掲)	N05.3B	2	0.0
巣状分節性糸球体硬化症	N05.1A	36	0.4
巣状糸球体腎炎	N05.1B	2	0.0
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	48	0.6
膜性腎症	N05.2	62	0.7
先天性腎奇形(以下、再掲)		430	5.0
多発性嚢胞腎	Q61.3	78	0.9
腎嚢胞	Q61.0	40	0.5
異形成腎	Q61.4	29	0.3
腎低形成	Q60.5A	153	1.8
腎無形成	Q60.2	18	0.2
家族性若年性初回ろう	N25.8D	8	0.1
腎杯または腎盂の憩室	Q63.8	2	0.0
尿路の奇形等	Q62.8	76	0.9
腎の奇形等	Q63.9	26	0.3
慢性間質性腎炎	N11.9	726	8.4
間質性腎炎	N12	11	0.1
腎周囲膿瘍	N15.1	3	0.0
閉塞性腎症(以下、再掲)		1059	12.2
水腎症	N13.3	1005	11.6
水尿管症	N13.4	17	0.2
巨大水尿管症	Q62.2	23	0.3
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	13	0.1
閉塞性腎障害	N13.8	1	0.0
腎尿路結石症	N20.9等	30	0.3
腎結石(再掲)	N20.0	16	0.2
腎血管障害(以下、再掲)		9	0.1
腎動脈血栓(塞栓)	N28.0	1	0.0
腎動脈狭窄	I70.1	8	0.1

慢性腎不全	N18.9	175	1.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：10人、継続申請：8人)			
萎縮腎	N26	25	0.3
腎性くる病	N25.0	2	0.0
高尿酸血性腎症	E79.0	1	0.0
腎尿細管性アシト-シ	N25.8	5	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)		4	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は3,544人であり、新規、継続とも16年度の半数弱であった。17年度は入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、全国レベルでの対象者数は、若干減少したと考えられる。

県単独事業での登録は16年度の1,094人から37人へと激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。また、再開は135人であり、他の疾患群に比較して多かった。

16年度と比較して17年度の登録割合は、病理診断名のIgA腎症が6.1%→19.7%、膜性腎症が0.7%→6.2%、巣状糸球体硬化症が0.4%→3.4%、膜性増殖性糸球体腎炎が0.6%→3.3%、メサンギウム増殖性腎炎が0.1%→1.9%と増加し、その分慢性糸球体腎炎は20.2%→0.2%と著減した。そして、IgA腎症の腎生検実施割合は、88.0%から93.4%に増加した。

従来病態が不明確であった慢性間質性腎炎が8.4%→0.3%と著減し、2.3%は慢性腎盂腎炎での登録となった。ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群での登録は2.0%であった。以上の結果より、登録内容が以前より正確になったと期待される。

表2-2、慢性腎疾患(H17年度症例)

Chronic Renal Diseases

(合計3,544人)

(新規診断843人、継続2,443人、

転入32人、再開135人、無記入91人)

(男子1,947人、女子1,386人、無記入211人)

(国の小慢事業3,507人、県単独事業37人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
-----	-------	-------	---

急速進行性糸球体腎炎	N01.9	17	0.5
慢性糸球体腎炎	N03.9	8	0.2
硬化性糸球体腎炎	N05.9	2	0.1
ネフローゼ症候群	N04等	1071	30.2
(以下、再掲)			
微小変化型	N04.0	59	1.7
先天性	N04.9B	13	0.4
ステロイド抵抗性	N04.0B	72	2.0
遺伝性腎炎	N07.9等	67	1.9
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	32	0.9
二次性腎炎		1035	29.2
IgA腎症(再掲)	N02.8A	698	19.7
(腎生検実施：652人、未実施：25人、不明：21人)			
IgM腎症(再掲)	N02.8B	2	0.1
(腎生検実施：1人、未実施：1人)			
紫斑病性腎炎(再掲)	D69.0B	335	9.5
メサングウム増殖性腎炎			
	N05.3	68	1.9
びまん性(再掲)	N05.3A	8	0.2
巣状(再掲)	N05.3B	2	0.1
巣状糸球体硬化症	N05.1A	121	3.4
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	117	3.3
膜性腎症	N05.2	221	6.2
先天性腎奇形(以下、再掲)		206	5.8
多発性嚢胞腎	Q61.3	27	0.8
腎嚢胞	Q61.0	4	0.1
異形成腎	Q61.4	26	0.7
腎低形成	Q60.5A	80	2.3
腎無形成	Q60.2	7	0.2
家族性若年性ネフローゼ	N25.8D	5	0.1
Gitelman症候群	N25.8F	3	0.1
尿路の奇形等	Q62.8	42	1.2
腎の奇形等	Q63.9	10	0.3
Oligomeganephronia	Q60.5B	1	0.0
Nail-Patella症候群	Q87.2B	1	0.0
慢性間質性腎炎	N11.9	11	0.3
慢性腎盂腎炎	N11.9B	80	2.3
閉塞性腎症(以下、再掲)		266	7.5
水腎症	N13.3	249	7.0
水尿管症	N13.4	11	0.3
巨大水尿管症	Q62.2	2	0.1
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	4	0.1
腎尿路結石症	N20.9等	3	0.1
腎結石(再掲)	N20.0	1	0.0
腎血管性高血圧	I15.0	39	1.1

Bartter症候群	E26.8	25	0.7
慢性腎不全	N18.9	135	3.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：3人、継続申請：8人)			
萎縮腎	N26	22	0.6
腎尿細管性アシトシス	N25.8	24	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.1

3、ぜんそく、慢性呼吸器疾患

平成16年度の「ぜんそく」に関する集計結果を表3-1に、17年度は「慢性呼吸器疾患」に関して表3-2に示す。

1) 平成16年度「ぜんそく」

「ぜんそく」の登録人数は、16年度5,257人であった。県単の増加に伴って、10年度8,396人、11年度8,924人、12年度11,934人と増加したが、その後、新しいガイドラインの普及等により、13年度9,902人、14年度5,817人、15年度5,326人と減少に転じた²⁾。最近の治療の向上に伴う登録数の減少と考えられる。

表3-1、ぜんそく(H16年度症例)

Asthma			
(合計5,257人)、(新規診断1,814人、継続3,252人、転入24人、無記入167人)			
(男子3,227人、女子1,961人、無記入69人)			
(国の小慢事業4,411人、県単独事業846人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.0	23	0.4
気管支喘息	J45.1	3	0.1
気管支喘息	J45.9	5196	98.8
気管支拡張症	J47	35	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

2) 平成17年度「慢性呼吸器疾患」

17年度の登録人数は563人であった。気管支喘息の対象基準が厳しくなったため、全国レベルでの登録は16年度までの約2割に減少した。18年度以降は「概ね1か月以上の長期入院療法を行う場合」も対象になり、今後は対象者数の回復が見込まれる⁶⁾。

県単独事業での登録は16年度の846人から8人へ激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

慢性肺疾患、気管狭窄、中枢性低換気症候群

等の17年度新規対象疾患の登録症例が認められた。

表3-2、慢性呼吸器疾患（H17年度症例）
Chronic Respiratory Diseases
（合計563人）、（新規診断316人、
継続201人、転入9人、再開5人、無記入32人）
（男子290人、女子242人、無記入31人）
（国の小慢事業555人、県単独事業8人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.9	271	48.1
気管支拡張症	J47	18	3.2
気管狭窄	J98.0	89	15.8
肺へモジデローシス	E83.1B	14	2.5
慢性肺疾患	P27.9	119	21.1
中枢性低換気症候群	G47.3B等	37	6.6
先天性中枢性低換気症候群（再掲）	G47.3A	33	5.9
Cystic Fibrosis	E84.9	6	1.1
Kartagener症候群	Q89.3	5	0.9
線毛機能不全症候群	Q89.8	4	0.7
不明(コンピュータ入力ミ等)		0	0.0

4、慢性心疾患

「慢性心疾患」に関する集計結果を平成16年度は表4-1に、17年度は表4-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は10,669人であり、10年度15,333人、11年度11,717人、12年度12,096人、13年度8,617人、14年度12,049人、15年度16,558人であり、年度による変動が比較的大きかった。

登録割合が多い順に、心室中隔欠損症20.0%、心房中隔欠損症7.5%、Fallot四徴症5.7%、肺動脈狭窄症4.1%、動脈管開存症2.9%であり、従来とほぼ同様であった。

表4-1、慢性心疾患（H16年度症例）

Chronic Heart Diseases
（合計10,669人）、（新規診断3,796人、
継続6,669人、転入31人、無記入173人）
（男子5,701人、女子4,852人、無記入116人）
（国の小慢事業8,846人、県単独事業1,823人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
-----	-------	-------	---

心筋症

心筋症(以下、再掲)	I42.9等	142	1.3
特発性拡張型心筋症	I42.0	6	0.1
(特定疾患対象)			
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	67	0.6
心内膜線維弾性症	I42.4	4	0.0
特発性拘束型心筋症	I42.5	3	0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3	0.0

調律異常

房室ブロック	I44.3等	75	0.7
(以下、再掲)			
第Ⅰ度房室ブロック	I44.0	2	0.0
第Ⅱ度房室ブロック	I44.1	4	0.0
完全房室ブロック	I44.2	38	0.4
高度房室ブロック	I44.2A	1	0.0
脚ブロック	I45.4等	8	0.1
右脚ブロック(再掲)	I45.1	3	0.0
早期興奮症候群	I45.6	112	1.0
WPW症候群(再掲)	I45.6A	111	1.0
完全心ブロック(以下、再掲)		93	0.9
ワトソン・ワット症候群	I45.9B	0	0.0
QT延長症候群	I45.9D	93	0.9
期外収縮等(以下、再掲)		248	2.3
心房性期外収縮	I49.1	7	0.1
心室性期外収縮	I49.3	214	2.0
上室性期外収縮	I49.4	27	0.3
上室性頻拍	I47.1等	100	0.9
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	65	0.6
非発作性上室性頻拍	I47.1B	3	0.0
多源性心房性頻拍	I47.1C	2	0.0
心室性頻拍	I47.2等	60	0.6
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	6	0.1
詳細不明な頻拍	I47.9等	30	0.3
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	25	0.2
非発作性頻拍	I47.9B	5	0.0
心房細動	I48	9	0.1
心室粗・細動	I49.0	1	0.0
洞不全症候群	I49.5	18	0.2
房室解離	I45.8	2	0.0

先天性心疾患等

心房中隔欠損症	Q21.1	797	7.5
---------	-------	-----	-----

心内膜床欠損 (以下、再掲)	Q21.2等	245	2.3	右室二腔症	Q21.0B	7	0.1
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	9	0.1	右胸心	Q24.0	24	0.2
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	88	0.8	総動脈幹遺残症	Q20.0	29	0.3
単心房	Q20.8	21	0.2	僧帽弁閉鎖症	Q23.2	16	0.1
心室中隔欠損症	Q21.0	2135	20.0	僧帽弁狭窄症	I05.0	28	0.3
単心室	Q20.4	163	1.5	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	183	1.7
左室右房交通症	Q21.0A	1	0.0	僧帽弁逸脱症候群	I34.1	14	0.1
動脈管開存症	Q25.0	310	2.9	大動脈狭窄症	Q23.0	192	1.8
大動脈肺動脈中隔欠損症	Q21.4	3	0.0	(以下、再掲)			
冠動脈異常	Q24.5等	199	1.9	大動脈弁狭窄症	Q23.0A	114	1.1
(以下、再掲)				大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	7	0.1
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	8	0.1	大動脈弁下部狭窄症	Q24.4	1	0.0
両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5C	1	0.0	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	18	0.2
冠動脈瘻	Q24.5D	10	0.1	大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1+I35.1	69	0.6
冠動脈瘻	Q24.5E	9	0.1	大動脈二尖弁	Q23.1B	2	0.0
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	9	0.1	左心低形成症候群	Q23.4	45	0.4
血管輪	Q25.4C	3	0.0	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	5	0.0
大動脈瘤	Q25.4E	3	0.0	大動脈縮窄症	Q25.1	155	1.5
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0	大動脈弓閉鎖	Q25.3	44	0.4
Valsalva洞動脈瘤	Q25.4H	1	0.0	アゼンメンゲル症候群	Q21.8	2	0.0
肺静脈還流異常	Q26.4	8	0.1	完全大血管転位症	Q20.3	269	2.5
部分的肺静脈還流異常症	Q26.3	8	0.1	修正大血管転位症	Q20.5	53	0.5
下大静脈欠損	Q26.8A	1	0.0	両大血管右室起始症	Q20.1	250	2.3
総肺静脈還流異常症	Q26.2	108	1.0	クワシク・ヒング症候群(再掲)	Q20.1A	1	0.0
三心房心	Q24.2	9	0.1	両大血管左室起始症	Q20.2	2	0.0
三尖弁閉鎖症	Q22.4	87	0.8				
三尖弁狭窄症	Q22.4B	3	0.0	その他			
エプスタイン奇形	Q22.5	51	0.5	無脾症	Q89.0	22	0.2
右心室低形成症	Q22.6	6	0.1	多脾症候群	Q89.0A	9	0.1
三尖弁閉鎖不全	I07.1	49	0.5	小児原発性肺高血圧症	I27.0	35	0.3
三尖弁異常	Q22.9	2	0.0	慢性肺性心	I27.9	116	1.1
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	54	0.5	(体)動静脈ろう	Q27.3	2	0.0
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	3	0.0	体静脈異常還流症	Q27.8A	3	0.0
肺動脈閉鎖症	Q25.5	143	1.3	心臓横紋筋腫	D15.1A	1	0.0
肺動脈狭窄症	Q25.6等	441	4.1	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	D48.7	20	0.2
(以下、再掲)				慢性心膜炎	I31.9	8	0.1
肺動脈弁狭窄症	I37.0	262	2.5	慢性心筋炎	I51.4	155	1.5
肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	1	0.0	先天性心膜欠損症	Q24.8E	22	0.2
肺動脈弁異形成	Q22.3	1	0.0	左室憩室	Q24.8B	1	0.0
先天性肺動脈弁欠損症	Q22.3A	1	0.0	心臓逸脱症	Q24.8C	1	0.0
肺動脈形成不全	Q25.7	11	0.1	慢性心不全	I50.9	6	0.1
Fallot四徴症	Q21.3	610	5.7	心筋炎後の心肥大	I51.7	9	0.1
Fallot三徴症	Q21.9	3	0.0	川崎病	M30.3	1653	15.5
				冠動脈瘤	I25.4	597	5.6
				冠動脈拡張症	Q24.5F	233	2.2

冠動脈狭窄症	Q24.5G	4	0.0
狭心症	I20.9	2	0.0
心筋梗塞	I21.9	1	0.0
不明(コンピュータ入力等)		1	0.0

心内膜線維弾性症	I42.4	9	0.2
特発性拘束型心筋症	I42.5	8	0.1
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	3	0.1
心型Fabry病	I42.9D	1	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は、16年度の10,669人(新規3,796人、継続6,669人)から5,890人(新規1,659人、継続3,936人)に半減した。しかし、17年度は入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、重症患児が増加し、全国レベルでは継続症例が若干増加したと推測される。

県単独事業での登録は16年度の1,823人から19人へと激減し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

16年度と比較して17年度の登録割合は、比較的重症なチアノーゼ性疾患が増加し、比較的軽症な疾患が減少した。頻度の高い順にFallot四徴症が5.7%→14.5%、完全大血管転位症2.5%→6.3%、両大血管右室起始症2.3%→5.3%、単心室1.5%→4.4%、肺動脈閉鎖症が1.3%→4.2%に、また、慢性心不全が0.1%→0.6%に増加した。逆に心房中隔欠損症は7.5%→2.8%、動脈管開存症2.9%→1.5%、期外収縮2.3%→0.7%に減少した。小慢事業の主旨に沿った登録患児の増減と考えられる。

川崎病は膠原病のみの登録となり、冠動脈瘤は5.6%→0.4%、冠動脈拡張症は2.2%→0.1%に激減した。

表4-2、慢性心疾患(H17年度症例)

Chronic Heart Diseases

(合計5,890人)

(新規診断1,659人、継続3,936人、
転入30人、再開72人、無記入193人)
(男子3,105人、女子2,472人、無記入313人)
(国の小慢事業5,871人、県単独事業19人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	154	2.6
特発性拡張型心筋症	I42.0	19	0.3
(特定疾患対象)			
肥大型閉塞性心筋症		3	0.1
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	73	1.2

調律異常

房室ブロック(以下、再掲)		85	1.4
Mobitz II型ブロック	I44.1B	10	0.2
完全房室ブロック	I44.2	71	1.2
高度房室ブロック	I44.2A	4	0.1
WPW症候群	I45.6A	46	0.8
完全心ブロック(以下、再掲)		96	1.6
ワトソン・リットル症候群	I45.9B	4	0.1
Adams-Stokes発作	I45.9C	2	0.0
QT延長症候群	I45.9D	90	1.5
心室性期外収縮	I49.3	41	0.7
上室性頻拍	I47.1等	64	1.1
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	48	0.8
非発作性上室性頻拍	I47.1B	2	0.0
心室性頻拍	I47.2等	36	0.6
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	13	0.2
詳細不明な頻拍	I47.9等	10	0.2
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	8	0.1
非発作性頻拍	I47.9B	2	0.0
心房細動	I48	4	0.1
心房粗動	I48.0B	3	0.1
心室粗・細動	I49.0	4	0.1
洞不全症候群	I49.5	26	0.4
房室解離	I45.8	2	0.0

先天性心疾患等

心房中隔欠損症	Q21.1	162	2.8
心内膜床欠損	Q21.2等	343	5.8
(以下、再掲)			
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	14	0.2
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	131	2.2
単心房	Q20.8	26	0.4
心室中隔欠損症	Q21.0	887	15.1
単心室	Q20.4	262	4.4
動脈管開存症	Q25.0	91	1.5
大動脈肺動脈中隔欠損症			
	Q21.4	3	0.1
冠動脈異常	Q24.5等	43	0.7

(以下、再掲)				大動脈縮窄症	Q25.1	152	2.6
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	16	0.3	大動脈弓閉鎖	Q25.3	55	0.9
右冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	2	0.0	アゼンメナル症候群	Q21.8	6	0.1
冠動静脈瘻	Q24.5D	8	0.1	完全大血管転位症	Q20.3	374	6.3
冠動脈瘻	Q24.5E	5	0.1	修正大血管転位症	Q20.5	79	1.3
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	15	0.3	両大血管右室起始症	Q20.1	312	5.3
血管輪	Q25.4C	3	0.1	クシカ・ヒンカ症候群(再掲)	Q20.1A	5	0.1
大動脈瘤	Q25.4E	6	0.1	両大血管左室起始症	Q20.2	6	0.1
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0				
Valsalva洞動脈瘤	Q25.4H	4	0.1	その他			
部分的肺静脈還流異常症				無脾症	Q89.0	50	0.8
	Q26.3	13	0.2	多脾症候群	Q89.0A	21	0.4
シミター症候群	Q26.8C	2	0.0	小児原発性肺高血圧症	I27.0	45	0.8
総肺静脈還流異常症	Q26.2	86	1.5	慢性肺性心	I27.9	55	0.9
三心房心	Q24.2	5	0.1	(体)動静脈ろう	Q27.3	2	0.0
三尖弁閉鎖症	Q22.4	131	2.2	体静脈異常還流症	Q27.8A	1	0.0
三尖弁狭窄症	Q22.4B	10	0.2	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)			
エフスタイン奇形	Q22.5	61	1.0	(以下、再掲)	D48.7等	9	0.2
右心室低形成症	Q22.6	9	0.2	心臓横紋筋腫	D15.1A	2	0.0
三尖弁閉鎖不全	I07.1	20	0.3	心臓粘液腫	D15.1C	1	0.0
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	43	0.7	慢性心膜炎	I31.9	4	0.1
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	3	0.1	慢性心内膜炎	I38	1	0.0
肺動脈閉鎖症	Q25.5	246	4.2	収縮性心外膜炎	I31.1	1	0.0
肺動脈狭窄症	Q25.6等	188	3.2	慢性心筋炎	I51.4	16	0.3
(以下、再掲)				慢性心不全	I50.9	34	0.6
肺動脈弁狭窄症	I37.0	100	1.7	心筋炎後の心肥大	I51.7	11	0.2
肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	1	0.0	冠動脈瘤	I25.4	26	0.4
肺動脈弁異形成	Q22.3	2	0.0	冠動脈拡張症	Q24.5F	4	0.1
肺動脈形成不全	Q25.7	13	0.2	冠動脈狭窄症	Q24.5G	3	0.1
Fallot四徴症	Q21.3	856	14.5	狭心症	I20.9	1	0.0
右室二腔症	Q21.0B	4	0.1	心筋梗塞	I21.9	5	0.1
右胸心	Q24.0	14	0.2	不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0
総動脈幹遺残症	Q20.0	37	0.6				
僧帽弁閉鎖症	Q23.2	19	0.3	5、内分泌疾患			
僧帽弁狭窄症	I05.0	14	0.2	「内分泌疾患」に関する集計結果を平成16年度は表5-1に、17年度は表5-2に示す。			
僧帽弁上狭窄症	I05.0A	3	0.1	1) 平成16年度			
僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	102	1.7	16年度の登録人数は27,801人であり、11年度29,178人、12年度30,690人、13年度31,640、14年度30,583人、15年度29,987人の約9割であり ²⁾ 、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。			
僧帽弁逸脱症候群	I34.1	5	0.1	登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症39.2%、甲状腺機能低下症21.3%、甲状腺機能亢進症10.4%、思春期早発症6.8%、慢性甲状腺炎3.6%、ターナー症候群3.4%、先			
大動脈狭窄症	Q23.0	218	3.7				
(以下、再掲)							
大動脈弁狭窄症	Q23.0A	116	2.0				
大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	9	0.2				
大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	20	0.3				
大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	41	0.7				
左心低形成症候群	Q23.4	61	1.0				
大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	5	0.1				

天性副腎過形成3.2%であり、これらの7疾患で内分泌疾患の87.9%を占めていた。

表5、内分泌疾患（H16年度症例）

Endocrine Diseases

（合計27,801人）、（新規診断5,763人、継続21,653人、転入220人、無記入165人）
（男子12,742人、女子14,892人、無記入167人）
（国の小慢事業27,746人、県単独事業55人）

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	296	1.1
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	29	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	23	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	12	0.0
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	10907	39.2
（成長ホルモン治療用意見書 初回申請：2091人、継続申請：5717人）			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	25	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	1	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	296	1.1
腎性尿崩症	N25.1	124	0.4
下垂体腺腫	D35.2	5	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	23	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	3	0.0
異所性プロラクチン産生腫瘍	E34.2D	2	0.0
クッシング病	E24.0	9	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	12	0.1
甲状腺疾患			
甲状腺機能低下症	E03.9等	5913	21.3
（E03.9B[後天性甲状腺機能低下症]の44名、及び、E03.9C[甲状腺機能低下症]の963名含） （以下、再掲）			
クレチン症	E03.1A	4148	14.9
（新生児スクリーニングで発見：3248人、 他で発見：191人、不明：709人）			
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	11	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	1002	3.6
甲状腺炎	E06.9	21	0.1

甲状腺機能亢進症	E05.0	3105	10.3
甲状腺中毒性ミカチ	E05.9	56	0.2
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	3	0.0
甲状腺腺腫	D34	103	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	147	0.5
腺腫様甲状腺腫	E04.8	44	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	3	0.0

副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	173	0.6
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	13	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	123	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	5	0.0
続発性副甲状腺機能亢進症	E21.1	4	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	5	0.0
処置後副甲状腺機能低下症	E89.2	1	0.0

副腎疾患

アジソン病	E27.1	33	0.1
副腎形成不全	Q89.1	46	0.2
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	63	0.2
（新生児スクリーニングで発見：39人、 他で発見：16人、不明：8人）			
先天性副腎ホルモント過形成	E25.0B	25	0.1
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0C	1	0.0
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	2	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	4	0.0
病型不明の先天性副腎過形成	E25.0G	1	0.0
	E25.0	799	2.9
（新生児スクリーニングで発見：438人、 他で発見：185人、不明：176人）			
副腎性器症候群	E25.9	52	0.2
アルドステロン分泌不全	E27.4B	7	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	14	0.1

副腎腫瘍(以下、再掲)		19	0.1
男性化副腎腫瘍	D35.0B	2	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	17	0.1
クッシング症候群	E24.9A	19	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	169	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	1	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	7	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	4	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	13	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		145	0.5
アンドロゲン不応症	E34.5	24	0.1
睪丸欠損症	Q55.0	4	0.0
睪丸形成不全	Q55.1	24	0.1
X Y性腺形成不全症	Q99.1B	1	0.0
クラインフェルター症候群	Q98.4	43	0.2
XXX Y	Q98.1	1	0.0
睪丸腫瘍	D40.1	35	0.1
原発性性腺機能低下症(女)			
E28.3		77	0.3
卵巣形成不全	Q50.3	8	0.0
ターナー症候群	Q96	938	3.4
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：103人、継続申請：407人)			
卵巣腫瘍	D39.1	52	0.2
半陰陽	Q56.0	34	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	33	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	10	0.1
仮性半陰陽	Q56.3	2	0.0
XXX	Q97.0	2	0.0
X Y女性	Q97.3	8	0.0
X X男性	Q98.3	7	0.0
思春期早発症	E22.8	1899	6.8
仮性思春期早発症	E30.1A	11	0.0
部分的思春期早発症	E30.8	1	0.0
性腺機能亢進症(男)	E29.0	2	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	5	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	9	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	34	0.2

隣疾患

全身性リポジストロフィー	E88.1	7	0.0
高インスリン血症	E16.1	40	0.1
特発性低血糖症	E16.2	61	0.2
グルカゴン分泌異常	E16.3	2	0.0
高カトリン血症	E16.8	1	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	44	0.2
膵島細胞腫	D13.7	10	0.0

その他

フレリーリッヒ症候群	E23.6	1	0.0
ラウ型小人症	E34.3A	12	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44.8	8	0.0
プラダ-ウイリ-症候群	Q87.1A	452	1.6

(成長ホルモン治療用意見書

初回申請：38人、継続申請：75人)

ヌーナン症候群	Q87.1B	53	0.2
ローレンス-ムン-ヒートル症候群	Q87.8A	13	0.0
早老症	E34.8A	5	0.0
ハ-ター-症候群	E26.8	62	0.2
腎血管性高血圧	I15.0	59	0.2
カロチノイド症候群	E34.0	1	0.0
消化管カルチノイド	C26.9	1	0.0

下垂体膠腫 C75.1 | 1 | 0.0 |

(本来は悪性新生物に分類)

軟骨無形成症 Q77.4 | 1 | 0.0 |

(本来は先天性代謝異常に分類)

不明(コンピュータ入力等) | 43 | 0.2 |

2) 平成17年度

17年度の登録人数は12,334人であり、16年度の半数弱であった。しかし、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、新規申請者は5,763人から1/3以下の1,842人に減少した。

16年度と比較した17年度の登録割合に大きな変化は見られなかったが、不明確な疾患名が整理され、細分類された疾患名での登録が多くなった。例えば、詳細不明の甲状腺機能低下症は1754/27801=6.3%→29/12334=0.2%に、詳細不明の先天性副腎過形成症は、799/27801=2.9%→37/12334=0.3%に著減した。登録内容が以前より正確になったと期待される。

表5、内分泌疾患（H17年度症例）

Endocrine Diseases			
(合計12,334人)			
(新規診断1,842人、継続10,080人、 転入151人、再開65人、無記入196人)			
(男子5,482人、女子6,420人、無記入432人)			
(国の小慢事業12,314人、県単独事業20人)			
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	234	1.9
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	17	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	1	0.0
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	18	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	4968	40.3
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：788人、継続申請：4323人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	1	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	146	1.2
腎性尿崩症	N25.1	64	0.5
下垂体性巨人症	E22.0	4	0.0
クッシング病	E24.0	5	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	2	0.0
異所性甲状腺刺激ホルモン産生腫瘍	E34.2B	1	0.0
甲状腺疾患			
甲状腺機能低下症	E03.9等	2628	21.3
(E03.9C[甲状腺機能低下症]の12名含)			
(以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	2576	20.9
(新生児スクリーニングで発見：1831人、 他で発見：191人、不明：554人)			
先天性甲状腺機能不全症	E03.1B	3	0.0
処置後甲状腺機能低下症	E03.2	20	0.2
慢性甲状腺炎	E06.3	412	3.3
甲状腺機能亢進症	E05.0	1470	11.9
甲状腺腺腫	D34	12	0.1
腺腫様甲状腺腫	E04.8	12	0.1
副甲状腺疾患			
特発性副甲状腺機能低下症			

E20.0	77	0.6	
先天性副甲状腺欠損症E20.9	5	0.0	
仮性副甲状腺機能低下症			
E20.1	62	0.5	
原発性副甲状腺機能亢進症			
E21.0	1	0.0	
特発性副甲状腺機能亢進症			
E21.3	13	0.1	
処置後副甲状腺機能低下症			
E89.2	2	0.0	
副腎疾患			
アジソン病	E27.1	15	0.1
副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	18	0.1
副腎形成不全	Q89.1	37	0.3
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	251	2.0
(新生児スクリーニングで発見：145人、 他で発見：46人、不明：60人)			
先天性副腎過形成			
E25.0B	116	0.9	
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
E25.0C	4	0.0	
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	4	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	1	0.0
18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
E25.0F	3	0.0	
病型不明の先天性副腎過形成			
E25.0	37	0.3	
副腎性器症候群	E25.9	1	0.0
アルドステロン分泌不全	E27.4B	1	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	5	0.0
副腎腺腫	D35.0A	1	0.0
クッシング症候群	E24.9A	4	0.0
周期性ACTH症候群	E24.9B	67	0.5
慢性副腎不全	E27.1A	2	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
高アルドステロン症	E26.9	1	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	44	0.4	
アンドロゲン不応症	E34.5	7	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	5	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	6	0.0
クラインフェルター-症候群	Q98.4	10	0.1
睾丸腫瘍	D40.1	1	0.0

原発性性腺機能低下症(女)	E28.3	36	0.3
卵巣形成不全	Q50.3	4	0.0
ターナー症候群	Q96	464	3.8
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：45人、継続申請：335人)			
卵巣腫瘍	D39.1	2	0.0
半陰陽	Q56.0	5	0.0
男性仮性半陰陽	Q56.1	7	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	4	0.0
X Y女性	Q97.3	3	0.0
X X男性	Q98.3	1	0.0
思春期早発症	E22.8	696	5.6
中枢性思春期早発症	E22.8A	273	2.2
仮性思春期早発症	E30.1A	18	0.1
マクユン・ホルライト症候群	Q78.1	5	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	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	14	0.1
X Y Y male(症候群)	Q98.5	2	0.0

糖尿病

全身性糖尿病	E88.1	5	0.0
高インスリン血症	E16.1	20	0.2
特発性低血糖症	E16.2	34	0.3
高インスリン血症	E16.8	1	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	3	0.0

その他

短小 stature 症	E34.3A	7	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	3	0.0
プロラクチン血症候群	Q87.1A	175	1.4

(成長ホルモン治療用意見書

初回申請：21人、継続申請：103人)

ヌーナン症候群	Q87.1B	6	0.0
ロレンス・ムーア・ヒートル症候群	Q87.8A	5	0.0
カロチノイド症候群	E34.0	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		8	0.1

6、膠原病

「膠原病」に関する集計結果を平成16年度は表6-1に、17年度は表6-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は3,290人であり、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3,194人、15年度5,229

人と²⁾、年度による変動が大きかった。この理由は、通院も対象とした東京都単独事業の登録に関する厚生労働省への報告の有無によっている。

16年度の各疾患の登録人数は、若年性関節リウマチ56.4%、川崎病40.4%の順であり、従来と、各疾患ごとの登録割合に大きな差はみられなかった。

表6-1、膠原病(H16年度症例)

Collagen Diseases

(合計3,290人)、(新規診断1,410人、

継続1,835人、転入17人、無記入28人)

(男子1,501人、女子1,762人、無記入27人)

(国の小慢事業3,257人、県単独事業33人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	32	1.0
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	17	0.5
慢性関節リウマチ	M06.9	4	0.1
若年性関節リウマチ	M08.2	1857	56.4
川崎病	M30.3	1330	40.4
シェーグレン症候群	M35.0	45	1.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,664人であり、16年度の約半数であった。川崎病は、17年度膠原病のみでの登録になったが、対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、登録数は減少した。

新規対象疾患として、若年性特発性関節炎、自己免疫性肝炎、自己免疫性腸炎の登録が見られた。

表6-2、膠原病(H17年度症例)

Collagen Diseases

(合計1,664人)

(新規診断519人、継続1,051人、

転入18人、再開10人、無記入66人)

(男子815人、女子778人、無記入71人)

(国の小慢事業1,582人、県単独事業82人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ性心疾患	I09.9	4	0.2

ｽｰﾌﾟﾝｽﾞｼﾞｮﾝ症候群	L51.1	15	0.9
慢性関節リウマチ	M06.9	7	0.4
若年性関節リウマチ	M08.2	713	42.8
若年性特発性関節炎	M08.2B	41	2.5
川崎病	M30.3	403	24.2
冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	316	19.0
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	122	7.3
冠動脈狭窄症(川崎病性)	I25.4C	7	0.4
ｼﾞｰｸﾞﾝ症候群	M35.0	23	1.4
自己免疫性肝炎		8	0.5
自己免疫性腸炎		5	0.3
不明(ｺﾝﾋﾟｭｰﾀ入力ﾏｽ等)		0	0.0

7、糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を平成16年度は表7-1に、17年度は表7-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は4,704人であり、11年度4,929人、12年度5,260人、13年度5,346人、14年度5,386人、15年度5,099人のほぼ9割であった²⁾。登録割合は、1型糖尿病70.3%、2型糖尿病19.6%であり、従来と同様であった。

表7-1、糖尿病(H16年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計4,704人)、(新規診断957人、
継続3,664人、転入57人、無記入26人)
(男子2,019人、女子2,636人、無記入49人)
(国の小慢事業4,678人、県単独事業26人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3305	70.3
2型糖尿病	E11.9	923	19.6
糖尿病性ｸﾞﾗﾌﾞｰｼﾞ E14.1	E14.1	5	0.1
糖尿病性網膜症	E14.3B	18	0.4
詳細不明の糖尿病	E14.9	450	9.6
ﾌﾟﾗｸﾞｰｰｳﾘｰ症候群 Q87.1A	Q87.1A	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
不明(ｺﾝﾋﾟｭｰﾀ入力ﾏｽ等)		2	0.0

2) 平成17年度

17年度の登録人数は2,411人であり、16年度の約半数であった。対象疾患の割合に大きな変化は認められなかったが、詳細不明の糖尿病が9.6%→0.2%と激減した。

新規対象疾患名として、膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病のMODY1(HNF-1α遺伝子異常)、MODY2(Glucokinase遺伝子異常)、MODY3(HNF-4α遺伝子異常)、MODY5(HNF-1β遺伝子異常)等の登録が見られた。

表7-2、糖尿病(H17年度症例)

Diabetes Mellitus

(合計2,411人)

(新規診断362人、継続1,903人、
転入41人、再開32人、無記入73人)

(男子1,033人、女子1,292人、無記入86人)

(国の小慢事業2,409人、県単独事業2人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	1901	78.8
2型糖尿病	E11.9	462	19.2
詳細不明の糖尿病	E14.9	4	0.2
ｲﾝｽﾘﾝ抵抗性糖尿病			
(以下、再掲)	E11.9A等	20	0.8
ｲﾝｽﾘﾝ受容体異常症			
	E11.9B	1	0.0
分類不能のｲﾝｽﾘﾝ抵抗性糖尿病			
	E11.9F	13	0.5
膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病			
(以下、再掲)	E11.9G等	19	0.8
MODY1(HNF-1α遺伝子異常)			
	E11.9H	12	0.5
MODY2(Glucokinase遺伝子異常)			
	E11.9I	5	0.2
MODY3(HNF-4α遺伝子異常)			
	E11.9J	1	0.0
MODY5(HNF-1β遺伝子異常)			
	E11.9L	1	0.0
他の疾患伴う糖尿病	E11.9P等	5	0.2
膵摘後糖尿病	E11.9Q	1	0.0
不明(ｺﾝﾋﾟｭｰﾀ入力ﾏｽ等)		0	0.0

8、先天性代謝異常

「先天性代謝異常」に関する集計結果を平成16年度は表8-1に、17年度は表8-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は6,581人であり、11年度の6,373人、12年度7,113人、13年度7,293人、14年度7,496人、15年度7,217人の約9割であつ

た²⁾。各疾患ごとの登録割合も大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、胆道閉鎖症26.9%、総胆管拡張症13.4%、軟骨無形成症10.2%、家族性高コレステロール血症5.9%、骨形成不全症5.6%、糖原病3.3%、フェニルケトン尿症3.2%、ウィルソン病3.2%であった。

表8-1、先天性代謝異常（H16年度症例）

Inborn Errors of Metabolism

（合計6,581人）、（新規診断912人、継続5,565人、転入50人、無記入54人）
（男子3,040人、女子3,477人、無記入64人）
（国の小慢事業6,552人、県単独事業29人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
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	E70.0	209	3.2
（マスキリングで発見：181人、不明：28人）			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	52	0.8
（マスキリングで発見：40人、不明：12人）			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	5	0.1
（マスキリングで発見：5人、不明：0人）			
チロシン代謝異常（以下、再掲）		22	0.3
アルカプトン尿症	E70.2A	2	0.0
高チロシン血症	E70.2B	20	0.3
（マスキリングで発見：3人、不明：17人）			
白皮症	E70.3B	29	0.4
ハ-マンスキ-パドラ症候群	E70.3C	1	0.0
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0.0
ホムイミノトランスフェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	25	0.4
（マスキリングで発見：21人、不明：4人）			
側鎖アミノ酸代謝異常（以下、再掲）		79	1.2
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	0.0
プロピオン酸血症	E71.1F	19	0.3
（マスキリングで発見：6人、不明：13人）			
β-ヒドキシイソ吉草酸血症	E71.1G	1	0.0
メチルロン酸尿症	E71.1H	56	0.9
（マスキリングで発見：1人、不明：55人）			
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	35	0.5
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0
かにチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症	E71.3C	14	0.2
アミノ酸転送異常	E72.0等	117	1.8
（以下、再掲）			

家族性ミノグリニン尿症	E72.0A	1	0.0
シスチン症	E72.0C	4	0.1
眼脳腎症候群	E72.0D	29	0.4
シスチン尿症	E72.0E	56	0.9
ファンゴ症候群	E72.0F	21	0.3
ハルトアップ病	E72.0G	5	0.1
リニャック症候群	E72.0J	1	0.0
ホモシスチン尿症	E72.1C	27	0.4
（マスキリングで発見：18人、不明：9人）			
メチオニンデヒドロトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	8	0.1
（マスキリングで発見：7人、不明：1人）			
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	186	2.8
（以下、再掲）			
高アルギニン血症	E72.2A	3	0.0
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	10	0.2
（マスキリングで発見：2人、不明：8人）			
高アンモニア血症	E72.2C	53	0.8
シトルリン血症	E72.2D	54	0.8
（マスキリングで発見：14人、不明：40人）			
オキシチルトランスカルバミラゼ欠損症	E72.2E	51	0.8
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72.2F	3	0.0
ホモシトルリン尿症	E72.2G	2	0.0
カルバミル酸合成酵素欠損症	E72.2H	10	0.2
グルタル酸血症	E72.3A	23	0.3
（マスキリングで発見：3人、不明：20人）			
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	5	0.1
高オキシチン血症	E72.4	4	0.1
高グリシン血症	E72.5A	4	0.1
高プロリン血症	E72.5C	1	0.0
腎性アミノ酸尿症	E72.9	3	0.0
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	27	0.4
乳糖不耐症	E73.9	48	0.7
糖原病（以下、再掲）	E74.0L等	218	3.3
糖原病Ⅰ型	E74.0A	47	0.7
糖原病Ⅱ型	E74.0B	11	0.2
糖原病Ⅲ型	E74.0C	10	0.2
糖原病Ⅳ型	E74.0D	2	0.0
糖原病Ⅴ型	E74.0E	2	0.0
糖原病Ⅵ型	E74.0F	1	0.0
糖原病Ⅶ型	E74.0G	2	0.0
糖原病Ⅸ型	E74.0H	1	0.0
糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74.0I	23	0.3

肝型糖原病	E74.0J	2	0.0	コレステロール蓄積症	E75.5A	2	0.0
果糖不耐症	E74.1B	2	0.0	シアル酸尿症	E75.5C	1	0.0
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症	E74.1D	6	0.1	ムコ多糖症	E76.3A等	112	1.7
ガラクトース代謝異常	E74.2等	139	2.1	(以下、再掲)			
(以下、再掲)				Hurler症候群	E76.0A	13	0.2
ガラクトース血症	E74.2A	135	2.1	Hunter症候群	E76.1A	47	0.7
(マスカリニクで発見:118人、不明:17人)				ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	9	0.1
ガラクトキナーゼ欠損症	E74.2B	3	0.0	ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	4	0.1
(マスカリニクで発見:3人、不明:0人)				β-ガラクトシダーゼノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	3	0.0
uridine diphosphate galactose-4-epimerase欠損症	E74.2C	1	0.0	ムコビトシ	E77.9等	16	0.2
グルコースガラクトース吸収不全症	E74.3	10	0.2	(以下、再掲)			
(マスカリニクで発見:3人、不明:7人)				ムコビトシⅡ型	E77.0A	12	0.2
ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		28	0.4	ムコビトシⅢ型	E77.0B	2	0.0
ピルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症	E74.4A	23	0.3	ムコビトシⅠ型	E77.1A	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	5	0.1	高コレステロール血症	E78.0等	385	5.9
アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	0.0	(マスカリニクで発見:20人、不明:365人)			
腎性糖尿	E74.8B	12	0.2	(以下、再掲)			
シュウ酸尿症	E74.8C	1	0.0	家族性高コレステロール血症	E78.0A	377	5.7
グリセアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症	E74.8D	4	0.1	高リポ蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	8	0.1
グルコース再吸収障害症	E74.8E	2	0.0	高リポ蛋白血症Ⅳ型	E78.1	33	0.5
ガングリオイドシ	E75.1C等	24	0.4	高リポ蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	7	0.1
(以下、再掲)				先天性高脂質血症	E78.5	18	0.3
Tay-Sachs病	E75.0B	15	0.2	アルファリポ蛋白欠乏症	E78.6A	2	0.0
GM2-ガングリオイドシ	E75.0C	5	0.1	家族性低β-リポ蛋白血症	E78.6B	4	0.1
GM1-ガングリオイドシ	E75.1A	3	0.0	家族性リポ蛋白欠損症	E78.6C	1	0.0
スフィンゴリビトシ	E75.2等	111	1.7	家族性高リポ蛋白血症	E78.8	13	0.2
(以下、再掲)				hypoxanthine phosphoribosyltransferase欠損症	E79.1A	1	0.0
Alexander病	E75.2A	5	0.1	Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	16	0.2
Gaucher病	E75.2D	26	0.4	他のプリン、ピリミジン代謝異常			
Fabry病	E75.2E	22	0.3	(以下、再掲)		14	0.2
異染性ロイコシトロフィー	E75.2F	12	0.2	adenine phosphoribosyltransferase欠損症	E79.8A	10	0.2
Krabbe病	E75.2G	11	0.2	ホルフィリン症(以下、再掲)		14	0.2
Farber病	E75.2H	1	0.0	プロトホルフィリン症	E80.0	4	0.1
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	0.0	遺伝性コプロホルフィリン症	E80.2A	1	0.0
Niemann-Pick病	E75.2J	7	0.1	骨髄性プロトホルフィリン症	E80.2B	5	0.1
Pelizaeus-Merzbacher病	E75.2K	17	0.3	先天性ホルフィリン症	E80.2F	3	0.0
ロイコシトロフィー	E75.2L	7	0.1	ピリビリン代謝異常(以下、再掲)		24	0.4
neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	0.1	ジルベ-ル症候群	E80.4	3	0.0
他のビト蓄積症	E75.5等	3	0.0	Crigler-Najjar症候群	E80.5	3	0.0
				テュビンジョンソン症候群	E80.6A	13	0.2
				ローター症候群	E80.6B	5	0.1
				銅代謝異常	E83.0等	230	3.5