

(以下、再掲)			
ウルソ病	E83.0A	208	3.2
(マスクリーニングで発見: 5人、不明:203人)			
メンケス病	E83.0B	22	0.3
リン代謝異常	E83.3等	197	3.0
(以下、再掲)			
家族性低燐酸血症	E83.3A	90	1.4
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	107	1.6
cystic fibrosis	E84.9	20	0.3
先天性高尿酸血症	E87.2	7	0.1
遺伝性若年性痛風	M10.9	4	0.1
α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.0
無アルブミン血症	E88.0B	1	0.0
無ハプトグロビン症	E88.0D	3	0.0
アデニンデアミンセ過剰産生症	E88.8A	1	0.0
5-αレダクタセ欠損症	E88.8B	2	0.0
7α蛋白C-II欠損症	E88.8D	1	0.0
エンテロキセ欠損症	E88.8F	2	0.0
トハラセ欠損症	E88.8K	1	0.0
先天性アセチルコリンエステラセ欠損症	E88.8N	1	0.0
20-22desmolase欠損	E88.8O	1	0.0
複合加ボキシラセ欠損症	E88.8P	6	0.1
6-ホスホリルン酸脱水素酵素欠乏症	E88.8S	3	0.0
分類不明の代謝異常	E88.9	1	0.0
腎尿細管性アシトシス	N25.8	57	0.9
胆道閉鎖症	Q44.2	1770	26.9
総胆管拡張症	Q44.4	883	13.4
総胆管嚢腫	D13.5	25	0.4
軟骨無形成症	Q77.4	674	10.2
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請: 52人、継続申請: 188人)			
骨形成不全症	Q78.0	370	5.6
大理石病	Q78.2	10	0.2
エラスターノス症候群	Q79.6	45	0.7
色素性乾皮症	Q82.1	58	0.9
カクテリ症候群	Q89.3	8	0.1
線毛機能不全症候群	Q89.8	9	0.1
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	0.0
高インリン血症	E16.1	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	1	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			

ヒスチジン血症	E70.8A	3	0.0
(本来は対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		15	0.2

2) 平成17年度

17年度は慢性消化器疾患群が創設されたため、登録人数は1,853人に減少した。

新規対象疾患名として、脂肪酸酸化異常症の中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、三頭酵素欠損症、カニチンアシルルチン転移素酵素欠損症、グルタル酸尿症Ⅱ型、また、先天性魚鱗癬の非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、シェーグレン・ラッソ症候群、水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬の登録が見られた。

表8-2、先天性代謝異常 (H17年度症例)

Inborn Errors of Metabolism

(合計1,853人)

(新規診断206人、継続1,576人、

転入31人、再開10人、無記入30人)

(男子997人、女子787人、無記入69人)

(国の小慢事業1,853人、県単独事業0人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
トランスコバラミンⅡ欠損症	D51.2	1	0.1
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	0.3
フェニルケトン尿症	E70.0	98	5.3
(マスクリーニングで発見:有85人、無4人、不明9人)			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	24	1.3
(マスクリーニングで発見:有21人、無1人、不明2人)			
ビオプテリン欠乏症	E70.0C	2	0.1
(マスクリーニングで発見:有2人、無0人、不明0人)			
フロシン代謝異常(以下、再掲)		6	0.3
アルカプトン尿症	E70.2A	1	0.1
フロジン血症Ⅰ型	E70.2E	5	0.3
(マスクリーニングで発見:有0人、無4人、不明1人)			
高インドジペプチド尿症	E70.8D	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	6	0.3
(マスクリーニングで発見:有3人、無1人、不明2人)			
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		46	2.3
イソ吉草酸血症	E71.1A	1	0.1
プロピオン酸血症	E71.1F	13	0.7
(マスクリーニングで発見:有4人、無4人、不明5人)			
メチルマロン酸尿症	E71.1H	29	1.6
(マスクリーニングで発見:有0人、無21人、不明8人)			
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症			

E71.1J	3	0.2	E72.2H	4	0.2		
(マスクリニグ [®] で発見:有1人、無0人、不明2人)			ガラクトース血症 I 型	E72.3A	4	0.2	
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	23	(マスクリニグ [®] で発見:有1人、無2人、不明1人)				
脂肪酸酸化異常症 (以下、再掲)	20	1.1	3-メチルガラクトン酸尿症	E72.3C	3	0.2	
カニチンパルミチルトランスフェラーゼ欠損症			高グリシン血症	E72.5A	3	0.2	
E71.3C	8	0.4	腎性アミノ酸尿症	E72.9	5	0.3	
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無6人、不明2人)			乳糖分解酵素欠損症	E73.0	5	0.3	
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			乳糖不耐症	E73.9	23	1.2	
E71.4A	5	0.3	糖原病 (以下、再掲)	E74.0L等	103	5.6	
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無2人、不明3人)			糖原病 I 型	E74.0A	22	1.2	
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			糖原病 II 型	E74.0B	4	0.2	
E71.4C	2	0.1	糖原病 III 型	E74.0C	13	0.7	
(マスクリニグ [®] で発見:有1人、無0人、不明1人)			糖原病 IV 型	E74.0D	1	0.1	
三頭酵素欠損症	E71.4D	1	0.1	糖原病 VI 型	E74.0F	1	0.1
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無1人、不明0人)			糖原病 IX 型	E74.0H	1	0.1	
カニチンアシルカニチン転移素酵素欠損症			糖原病 VIII、X 型	E74.0I	15	0.8	
E71.4E	1	0.1	肝型糖原病	E74.0J	2	0.1	
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無0人、不明1人)			筋糖原病	E74.0K	1	0.1	
ガラクトース血症 II 型	E72.3C	3	0.2	果糖不耐症	E74.1B	1	0.1
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無2人、不明1人)			フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症				
アミノ酸転送異常	E72.0等	73	3.9	E74.1D	1	0.1	
(以下、再掲)			ガラクトース血症 (以下、再掲)		42	2.3	
シスチン症	E72.0C	6	0.3	ガラクトース血症 I 型	E74.2A	13	0.7
眼脳腎症候群	E72.0D	17	0.9	(マスクリニグ [®] で発見:有12人、無0人、不明1人)			
シスチン尿症	E72.0E	33	1.8	ガラクトース血症 II 型 (ガラクトキナーゼ欠損症)			
ファンconi症候群	E72.0F	10	0.5	E74.2B	18	1.0	
ハルトナッポ病	E72.0G	1	0.1	(マスクリニグ [®] で発見:有13人、無5人、不明0人)			
リジニン尿性蛋白付耐症	E72.0K	1	0.1	ガラクトース血症 III 型 (uridine diphosphate galactose-4-epimerase 欠損症)			
高カニチン血症高アンモニア血症糸状体尿症				E74.2C	11	0.6	
E72.0L	5	0.3	(マスクリニグ [®] で発見:有11人、無0人、不明0人)				
糸状体尿症	E72.1C	11	0.6	ガラクトース・ガラクトース吸収不全症			
(マスクリニグ [®] で発見:有9人、無0人、不明2人)			E74.3	1	0.1		
メチルアデノシルトランスフェラーゼ欠損症			ピルビン酸代謝異常 (以下、再掲)		11	0.6	
E72.1D	1	0.1	ピルビン酸カルボキシルゼ欠損症				
(マスクリニグ [®] で発見:有1人、無0人、不明0人)			E74.4A	2	0.1		
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	89	4.8	ピルビン酸脱水素酵素欠損症			
(以下、再掲)			E74.4C	9	0.5		
高アルギニン血症	E72.2A	1	0.1	シュウ酸尿症	E74.8C	1	0.1
アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	6	0.3	ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症	E74.8F	1	0.1
(マスクリニグ [®] で発見:有0人、無3人、不明3人)			ガングリオシトシス	E75.1C等	7	0.4	
高アンモニア血症	E72.2C	22	1.2	(以下、再掲)			
シトリン血症	E72.2D	31	1.7	Tay-Sachs病	E75.0B	6	0.3
(マスクリニグ [®] で発見:有9人、無15人、不明7人)			GM2-ガングリオシトシス	E75.0C	1	0.1	
カニチントランスカルバミラーゼ欠損症			スフィンゴリピトシス	E75.2等	54	2.9	
E72.2E	24	1.3	(以下、再掲)				
カハミリン酸合成酵素欠損症							

Alexander病	E75.2A	2	0.1	adenine phosphoribosyltransferase欠損症			
Gaucher病	E75.2D	16	0.9		E79.8A	2	0.1
Fabry病	E75.2E	10	0.5	ホ ^レ ルフィン症(以下、再掲)		12	0.6
異染色性ロイコシ ^ト ストロフィー	E75.2F	9	0.5	プロ ^ト ホ ^レ ルフィン症	E80.0	2	0.1
Krabbe病	E75.2G	3	0.2	遺伝性コ ^ロ ホ ^レ ルフィン症	E80.2A	1	0.1
Farber病	E75.2H	2	0.1	骨髄性プロ ^ト ホ ^レ ルフィン症	E80.2B	5	0.3
多種スルファターゼ ^セ 欠損症	E75.2I	1	0.1	先天性ホ ^レ ルフィン症	E80.2F	3	0.2
Niemann-Pick病	E75.2J	2	0.1	Crigler-Najjar症候群	E80.5	1	0.1
Pelizaues-Merzbacher病				銅代謝異常	E83.0等	132	7.1
	E75.2K	9	0.5	(以下、再掲)			
neuronal ceroid lipofuscinosis				ウ ^リ ルン病	E83.0A	117	6.3
	E75.4	3	0.2	(マスキ ^リ -ニ ^ン グ ^ク で発見:有4人、無67人、不明46人)			
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	2	0.1	メンケス病	E83.0B	15	0.8
ムコ多糖症	E76.3A等	60	3.2	リン代謝異常	E83.3等	97	5.2
(以下、再掲)				(以下、再掲)			
Hurler症候群	E76.0A	3	0.2	家族性低燐酸血症	E83.3A	17	0.9
Hurler-Scheie症候群	E76.0B	1	0.1	骨軟化症	E83.3B	1	0.1
Hunter症候群	E76.1A	30	1.6	ヒ ^ト タミ ^ン D抵抗性くる病	E83.3D	80	4.3
ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	2	0.1	遺伝性若年性痛風	M10.9	2	0.1
ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	4	0.2	α1-トリ ^プ シ ^ン 抑制物質欠損症	E88.0A	1	0.1
ムコ多糖症Ⅵ型	E76.2C	1	0.1	無 ^ハ プト ^ロ ロ ^ビ ン症	E88.0D	1	0.1
β-ガラクトシ ^ア ゼ ^セ -ノイ ^ミ ダ ^シ ゼ ^セ 欠損症				ア ^デ ノシ ^ン ア ^ミ ナ ^ゼ 過剰産生症	E88.8A	1	0.0
	E76.3C	3	0.2	ア ^ホ 蛋白C-II欠損症	E88.8D	4	0.2
ムコ ^リ ト ^ロ -シ ^ス	E77.9等	11	0.6	先天性アセチルコリンエステラーゼ ^セ 欠損症			
(以下、再掲)					E88.8N	1	0.0
ムコ ^リ ト ^ロ -シ ^ス Ⅱ型	E77.0A	2	0.1	複合 ^カ ホ ^レ キ ^シ ラ ^ゼ 欠損症	E88.8P	3	0.2
ムコ ^リ ト ^ロ -シ ^ス Ⅲ型	E77.0B	5	0.3	グ ^レ リ ^ト ロ ^ル キ ^ナ ゼ ^セ 欠損症	E88.8T	1	0.1
ムコ ^リ ト ^ロ -シ ^ス Ⅰ型	E77.1A	2	0.1	先天性高乳酸血症	G31.8B	10	0.5
高コレステロール血症	E78.0等	168	8.5	脳・肝・腎症候群	Q87.8D	1	0.1
(マスキ ^リ -ニ ^ン グ ^ク で発見:有6人、無100人、不明62人)				骨疾患(以下、再掲)		569	30.7
(以下、再掲)				軟骨無形成症	Q77.4	343	18.5
家族性高コレステロール血症(ヘ ^テ ロ接合型、型不明含)				(成長ホルモン治療用意見書			
	E78.0A	153	8.3	初回申請:33人、継続申請:180人)			
家族性高コレステロール血症(ホ ^モ 接合型)				骨形成不全症	Q78.0	200	10.8
	E78.0C	11	0.6	エ ^ラ ス ^タ ン ^ノ ス症候群	Q79.6	26	1.4
高 ^ホ 蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	4	0.2	皮膚疾患(以下、再掲)		58	3.1
高 ^ホ 蛋白血症Ⅳ型	E78.1	12	0.6	色素性乾皮症	Q82.1	33	1.8
高 ^ホ 蛋白血症Ⅲ型	E78.2	1	0.1	白皮症	E70.3B	12	0.6
高 ^ホ 蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	2	0.1	ハ ^ー マン ^ス キ ^ー ・ハ ^ト ラ ^ク 症候群	E70.3C	1	0.0
先天性高脂質血症	E78.5	1	0.1	先天性魚鱗癬		12	0.6
アルファ ^リ ホ ^ス 蛋白欠乏症	E78.6A	1	0.1	(以下、再掲、Q80.9Aの4人含)			
家族性低β ^リ ホ ^ス 蛋白血症				非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
	E78.6B	6	0.1		Q80.9B	4	0.2
hypoxanthine phosphoribosyl-				シェ ^ー グ ^レ ン ^ラ ッ ^ン 症候群	Q80.9D	2	0.1
transferase欠損症	E79.1A	1	0.0	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	13	0.7		Q80.3	1	0.1

道化師様魚鱗癬	Q80.9C	1	0.1
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
加齢 ^レ 初症候群 (本来は慢性呼吸器疾患に分類)	Q89.3	1	0.1
不明(コンピュータ入力等)		2	0.1

9、血友病等血液・免疫疾患

平成16年度の「血友病等血液疾患」に関する集計結果を表9-1に、17年度は「血友病等血液・免疫疾患」に関して表9-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は7,249人であり、11年度の9,035人、12年度9,313人、13年度9,148人、14年度8,774人、15年度8,261の9割弱であった²⁾。

登録人数が多い順に、血管性紫斑病22.0%、血友病A14.5%、遺伝性球状赤血球症10.6%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)6.2%、免疫学的血小板減少症5.2%、原発性免疫不全症4.6%、無顆粒球症4.5%、溶血性尿毒症症候群4.3%であった。

表9-1、血友病等血液疾患 (H16年度症例)

Blood Diseases Including Haemophiliae

(合計7,249人)、(新規診断1,500人、継続5,587人、転入94人、無記入68人)

(男子4,284人、女子2,881人、無記入84人)

(国の小慢事業7,233人、県単独事業16人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	4	0.1
伝染性単核症	B27.9	216	3.0
レットル・ジ ^グ - ^ベ 病	C96.0	134	1.8
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	110	1.5
真性多血症	D45	4	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	13	0.2
良性単ク ^ン 性免疫グ ^ロ ブ ^{リン} 異常症	D47.2B	1	0.0
血小板血病	D47.3	15	0.2
悪性貧血	D51.0	3	0.0
グルコース-6-リン酸 ^イ メラ ^セ 欠乏性貧血	D55.2	1	0.0
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.0
巨赤芽球性貧血	D53.1	17	0.2

グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	25	0.3
ホスホフルクトキ ^ナ - ^ゼ 欠乏性貧血	D55.2C	1	0.0
アルド ^ラ - ^ゼ 欠乏性貧血	D55.2D	1	0.0
ピ ^ル ピ ^ン 酸 ^キ - ^ゼ 欠乏性貧血	D55.2G	6	0.1
サラセミア	D56.9等	42	0.6
(以下、再掲)			
αサラセミア	D56.0	2	0.0
βサラセミア	D56.1	9	0.1
鎌状赤血球貧血	D57.8	2	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	769	10.6
遺伝性橢円赤血球症	D58.1	8	0.1
異常ヘ ^モ グ ^ロ ビ ^ン 症	D58.2	9	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	5	0.1
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	75	1.0
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	102	1.4
溶血性尿毒症症候群	D59.3	309	4.3
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	1	0.0
発作性夜間ヘ ^モ グ ^ロ ビ ^ン 尿症	D59.5	2	0.0
発作性寒冷ヘ ^モ グ ^ロ ビ ^ン 尿症	D59.6	4	0.1
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	6	0.1
赤芽球癆	D60.9	116	1.6
先天性低形成性貧血	D61.0	10	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	7	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	15	0.2
血管内凝固症候群	D65	7	0.1
血友病A	D66	1049	14.5
血友病B	D67	216	3.0
フォン・ウィルブ ^{ランド} 病	D68.0	247	3.4
その他の遺伝性凝固因子欠乏症	D68.2等	84	1.2
(以下、再掲)			
第I因子欠乏症	D68.2A	16	0.2
第II因子欠乏症	D68.2B	4	0.1
第V因子欠乏症	D68.2C	4	0.1
第VII因子欠乏症	D68.2D	12	0.2
第X因子欠乏症	D68.2E	1	0.0
第XI因子欠乏症	D68.1	5	0.1

第Ⅷ因子欠乏症	D68.2F	5	0.1
第Ⅸ因子欠乏症	D68.2G	27	0.4
本態性フィブリノーゲン欠乏症	D68.2H	1	0.0
フィブリノーゲンⅢ欠乏症	D68.2I	9	0.1
凝固因子異常症	D68.9	18	0.2
血管性紫斑病	D69.0A	1598	22.0
血小板機能異常症	D69.1	83	1.1
血小板減少性紫斑病	D69.3	164	2.3
先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	9	0.1
免疫学的血小板減少症	D69.4B	377	5.2
脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	43	0.6
周期性血小板減少症	D69.6	6	0.1
好中球減少症 (D70の4人含)		396	5.5
(以下、再掲)			
無顆粒球症	D70 A	327	4.5
周期性好中球減少症	D70 B	48	0.7
自己免疫性好中球減少症	D70 C	14	0.2
Kostmann病	D70 D	3	0.0
白血球機能異常症	D71	19	0.3
慢性肉芽腫症	D71 B	48	0.7
白血球の遺伝性異常	D72.0	8	0.1
好酸球増加症	D72.1	39	0.5
脾機能亢進症	D73.1	9	0.1
ヘモグロビンM症	D74.0	2	0.0
骨髓線維症	D75.8	13	0.2
ヒスチオサイトーシスX	D76.0	315	4.3
原発性免疫不全症 (D84.8Aの24人含)			
(以下、再掲)		332	4.6
先天性無γグロブリン血症	D80.0	18	0.2
低γグロブリン血症	D80.1	78	1.1
IgA (単独)欠損症	D80.2	24	0.3
IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1
IgM欠損症	D80.4	1	0.0
免疫グロブリン欠損症	D80.8	39	0.5
アジリシミアチン欠損症	D81.3	1	0.0
重症複合免疫不全症	D81.9	25	0.3
ウィスコット・アリスティック症候群	D82.0	33	0.5
DiGeorge症候群	D82.1	18	0.2
高IgE症候群	D82.4	22	0.3
細胞性免疫不全(症)	D83.1	8	0.1
分類不能型免疫不全症	D83.9	19	0.3
原発性補体異常症	D84.1	2	0.0

本態性高γグロブリン血症	D89.0B	1	0.0
異γグロブリン血症	D89.2A	1	0.0
Chediak-東症候群	E70.3A	1	0.0
ataxia telangiectasia	G11.3	8	0.1
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
ヘンデルーシ	E83.1	39	0.5
C蛋白欠乏症	E88.8I	9	0.1
遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	11	0.2
Banti症候群	K76.6	28	0.4
血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	30	0.4
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	1	0.0
紫斑病腎炎	D69.0B	1	0.0
(本来は慢性腎疾患に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		10	0.1

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,663人であり、16年度の7,249人から激減した。比較的人数が多かった血管性紫斑病、溶血性尿毒症症候群、伝染性単核症等が対象外となり、また、組織球症が悪性新生物での区分となり、さらに対象基準が設定された貧血での登録が減少したためである。

新規対象疾患として、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性移植片対宿主病、S蛋白欠乏症等の登録が見られた。

表9-2、血友病等血液疾患 (H17年度症例)

Blood Diseases Including Haemophiliac

(合計1,663人)

(新規診断304人、継続1,282人、

転入24人、再開16人、無記入37人)

(男子1,103人、女子466人、無記入94人)

(国の小慢事業1,651人、県単独事業12人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	5	0.3
慢性活動性EBウイルス感染症	B27.9A	15	0.9
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	32	1.4

真性多血症	D45	1	0.1	D69.4A	3	0.2	
骨髓増殖性疾患	D47.1	3	0.2	免疫学的血小板減少症	D69.4B	74	4.4
血小板血病	D47.3	4	0.2	脾機能亢進性血小板減少症			
悪性貧血	D51.0	1	0.1		D69.5	8	0.5
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.1	好中球減少症 (D70の1人含)		137	8.2
巨赤芽球性貧血	D53.1	8	0.5	(以下、再掲)			
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血				無顆粒球症	D70 A	120	7.2
	D55.0	3	0.2	周期性好中球減少症	D70 B	9	0.5
ピルリノ酸ホセ欠乏性貧血				自己免疫性好中球減少症			
	D55.2G	1	0.1		D70 C	5	0.3
サラセミア	D56.9等	8	0.5	Kostmann病	D70 D	2	0.1
(以下、再掲)				白血球機能異常症	D71	3	0.2
αサラセミア	D56.0	2	0.1	慢性肉芽腫症	D71 B	10	0.6
遺伝性球状赤血球症	D58.0	131	7.9	好酸球増加症	D72.1	15	0.9
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	1	0.1	ヘモグロビンM症	D74.0	1	0.1
異常ヘモグロビン症	D58.2	2	0.1	骨髓線維症	D75.8	5	0.3
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.1	原発性免疫不全症(以下、再掲)		110	6.6
遺伝性非球状性溶血性貧血				先天性無γグロブリン血症			
	D58.9	15	0.9		D80.0	27	1.6
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	34	2.0	低ガンマグロブリン血症	D80.1	11	0.7
微小血管障害性溶血性貧血				IgA(単独)欠損症	D80.2	3	0.2
	D59.4	3	0.2	IgG単独欠損症	D80.3	1	0.1
脾機能亢進性溶血性貧血				免疫グロブリン欠損症	D80.8	10	0.6
	D59.8	4	0.2	細網異形成症	D81.0	4	0.2
赤芽球癆	D60.9	24	1.4	アデニンデアミン欠損症	D81.3	1	0.1
先天性低形成性貧血	D61.0	19	1.1	重症複合免疫不全症	D81.9	10	0.6
鉄芽球性貧血	D64.3	1	0.1	ウイスコット・アルトリッチ症候群	D82.0	7	0.4
先天性赤血球産生異常性貧血				DiGeorge症候群	D82.1	5	0.3
	D64.4	7	0.4	高IgE症候群	D82.4	10	0.6
血友病A	D66	522	31.4	細胞性免疫不全(症)	D83.1	6	0.4
血友病B	D67	129	7.8	分類不能型免疫不全症	D83.9	10	0.6
フォン・ウィルブランド病	D68.0	123	7.4	原発性補体異常症	D84.1	1	0.1
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				ataxia telangiectasia			
(以下、再掲)	D68.2等	34	2.0		G11.3	4	0.2
第I因子欠乏症	D68.2A	6	0.4	慢性移植片対宿主病	D89.9	4	0.2
第V因子欠乏症	D68.2C	2	0.1	ピルリノ酸ホセ欠損症	E74.4B	1	0.1
第VII因子欠乏症	D68.2D	7	0.4	グルタチオンペルオキシダーゼ欠損症			
第X因子欠乏症	D68.2E	2	0.1		E88.8J	1	0.1
第XI因子欠乏症	D68.1	1	0.1	C蛋白欠乏症	E88.8I	2	0.1
第XII因子欠乏症	D68.2F	1	0.1	S蛋白欠乏症	E88.8T	3	0.2
第XIII因子欠乏症	D68.2G	10	0.6	遺伝性出血性末梢血管拡張症			
アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	5	0.3		I78.0	2	0.1
血小板機能異常症	D69.1	22	1.3	Banti症候群	K76.6	1	0.1
血小板減少性紫斑病	D69.3	114	6.9	血栓性血小板減少性紫斑病			
Evans症候群	D69.3	1	0.1		M31.1	9	0.5
先天性無巨核球性血小板減少症				大理石病	Q78.2	2	0.1

ヒシオサイト-シX	D76.0	1	0.1
(本来は悪性新生物に分類)			
不明(コンピュータ入力等)		1	0.1

10、神経・筋疾患

「神経・筋疾患」に関する集計結果を平成16年度は表10-1に、17年度は表10-2に示す。

1) 平成16年度

16年度の登録人数は1,049人、不明を除くと967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、14年度1,050人、15年度1,186人の約9割であった²⁾。

表10-1、神経・筋疾患(H16年度症例)

Neuromuscular Diseases			
(合計1,049人)、(新規診断354人、継続674人、転入5人、無記入16人)			
(男子592人、女子444人、無記入13人)			
(国の小慢事業897人、県単独事業152人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	15	1.4
レット症候群	F84.2	17	1.6
點頭てんかん	G40.4	670	63.9
無痛無汗症	G60.8	11	1.0
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.9等	95	9.1
筋細管性ミハチ-	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	1	0.1
ネリンミハチ-	G71.2C	12	1.1
セントラルコア病	G71.2E	1	0.1
福山型先天性筋ジストロフィー-	G71.2F	12	1.1
先天性遺伝性筋ジストロフィー-	G71.2G	68	6.5
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	65	6.2
結節性硬化症	Q85.1	94	9.0
不明(コンピュータ入力等)		82	7.8
(同一の実施主体、保健所のデータ)			

2) 平成17年度

17年度の登録人数は1,408人であり、16年度の1,049人より増加した。入通院とも対象になったことと、新規対象疾患として、ワックス・ガス

トウ症候群、重症乳児ミカロ-てんかん等の登録が見られたためである。

県単独事業での登録は16年度の152人から8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。

表10-2、神経・筋疾患(H17年度症例)

Neuromuscular Diseases			
(合計1,408人)			
(新規診断376人、継続945人、転入22人、再開28人、無記入37人)			
(男子741人、女子625人、無記入42人)			
(国の小慢事業1,400人、県単独事業8人)			

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	7	0.5
レット症候群	F84.2	52	3.7
Leigh脳症	G31.8A	16	1.1
點頭てんかん	G40.4	687	48.8
ワックス・ガス症候群	G40.4A	143	10.2
重症乳児ミカロ-てんかん	G40.4B	39	2.8
無痛無汗症	G60.8	9	0.6
先天性ミハチ- (G71.2の49人含) (以下、再掲)		221	15.7
筋細管性ミハチ-	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	1	0.1
ネリンミハチ-	G71.2C	8	0.6
セントラルコア病	G71.2E	1	0.1
福山型先天性筋ジストロフィー-	G71.2F	160	11.4
先天性遺伝性筋ジストロフィー-	G71.2G	1	0.1
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	74	5.3
Kearns-Sayre症候群	G71.3B	1	0.1
結節性硬化症	Q85.1	159	11.3
不明(コンピュータ入力等)		0	0.0

11、慢性消化器疾患

17年度新規疾患群であり、17年度の集計結果(登録人数1,069人)を表11に示す。新規対象疾患として、Alagille症候群、肝硬変、門脈圧亢進症、腸リンパ管拡張症等の登録が見られた。また、16年度まで総胆管嚢腫での登録は、先天性胆道拡張症となり、登録数は883人から182人に減少した。

表1 1、慢性消化器疾患（H17年度症例）

Digestive Diseases

（合計1,069人）

（新規診断251人、継続761人、

転入5人、再開9人、無記入43人）

（男子368人、女子647人、無記入54人）

（国の小慢事業1,069人、県単独事業0人）

疾患名	ICD10	人数(人)	%
ジルバ-ル症候群	E80.4	1	0.1
デュボン-ジョンソン症候群	E80.6A	1	0.1
腸リンパ管拡張症	K63.9	10	0.9
肝硬変	K76.1	12	1.1
進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	K76.1A	10	0.9
門脈圧亢進症	K76.6B	11	1.0
肝内胆管拡張症	K83.8	3	0.3
先天性微絨毛萎縮症	K90.9C	1	0.1
胆道閉鎖症	Q44.2	803	75.1
肝内胆管閉鎖症	Q44.2B	2	0.2
先天性胆道拡張症	Q44.5	182	17.0
肝内胆管低形成症	Q44.5B	3	0.3
肝内胆管異形成症候群	Q44.5C	3	0.3
Alagille症候群	Q44.7	26	2.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.1

1 2、成長ホルモン治療用意見書

「成長ホルモン治療」に関する集計結果を平成16年度は表1 2-1、表1 2-2に、平成17年度は表1 2-3、表1 2-4に示す。

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症候群の継続申請例が増加していた。

17年度より開始基準としてIGF-I値が追加されたので、全国レベルに換算すると初回申請症例は減少傾向がみられたが、継続申請症例は増加傾向があった。

表1 2-1、成長ホルモン治療用意見書

(H16年度初回申請症例)

(合計2,388人)

(男子1,398人、女子977人、無記入13人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			

	E23.0E	2091	87.6
ターナー症候群	Q96	103	4.3
下垂体機能低下症	E23.0A	15	0.6
プラダ-ウィリ-症候群	Q87.1A	38	1.6
軟骨無形成症	Q77.4	52	2.2
慢性腎不全	N18.9	10	0.4
その他の慢性腎疾患		46	1.9
その他		33	1.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

表1 2-2、成長ホルモン治療用意見書

(H16年度継続申請症例)

(合計6,560人)

(男子4,093人、女子2,434人、無記入33人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			
	E23.0E	5717	87.1
ターナー症候群	Q96	407	6.2
下垂体機能低下症	E23.0A	34	0.5
プラダ-ウィリ-症候群	Q87.1A	75	1.1
軟骨無形成症	Q77.4	188	2.9
慢性腎不全	N18.9	8	0.1
その他の慢性腎疾患		42	0.6
その他		88	0.7
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

表1 2-3、成長ホルモン治療用意見書

(H17年度初回申請症例)

(合計908人)

(男子525人、女子368人、無記入15人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症			
	E23.0E	788	86.8
ターナー症候群	Q96	45	5.2
下垂体機能低下症	E23.0A	11	1.3
プラダ-ウィリ-症候群	Q87.1A	21	2.3
軟骨無形成症	Q77.4	33	3.6
慢性腎不全	N18.9	3	0.3
その他の慢性腎疾患		4	0.4
その他		3	0.3
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

表1 2-4、成長ホルモン治療用意見書

(H17年度継続申請症例)

(合計5030人)

(男子2960人、女子1890人、無記入180人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	4323	85.9
ターナー症候群	Q96	335	6.7
下垂体機能低下症	E23.0A	49	1.0
プロラクチン-ウイリ-症候群	Q87.1A	103	2.0
軟骨無形成症	Q77.4	180	3.6
慢性腎不全	N18.9	8	0.2
その他の慢性腎疾患		12	0.2
その他		19	0.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

資料

1) 加藤忠明、柳澤正義、神谷齊、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；8～24、1998

2) 加藤忠明、柘村智美、顧艶紅、他：平成15年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況。平成17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・情報提供に関する研究」報告書；8～26、2006

3) 齊藤進、加藤忠明、藤田正則、他：小児慢性特定疾患登録・管理ソフトの開発。平成17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・情報提供に関する研究」報告書；142～182、2006

4) 掛江直子、坂本なほ子：研究への同意のあり方に関する調査研究。平成17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・情報提供に関する研究」報告書；102～125、2006

5) 原田正平：症例情報データベースシステム基本仕様書。平成17年度厚生労働科学研究「子どもの病気に関する包括的データベースの構築とその利用に関する研究」報告書；13～51、2006

6) 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長：「児童福祉法第21条の9の2の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」の改正等について。平成18年3月30日

小児慢性特定疾患治療研究事業の講習会のあり方（2）

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：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
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
研究協力者：岩戸 純子、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部共同研究員
分担研究者：斉藤 進、 日本子ども家庭総合研究所母子保健研究部主任研究員

研究要旨： 小児慢性特定疾患治療研究事業の実施主体の担当者を対象にした2回目の講習会を平成18年9月に実施し、64か所の実施主体から受講者の参加が得られた。法制化に伴って全国に「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver4.0」を配布した後初めての講習会で、今後のソフトの改善につなげられる意見もみられ、また講習会そのものの評判は良かった。今後も何らかの形式で同様の講習会を開催したい。

見出し語： 小児慢性特定疾患治療研究事業、小児難病、情報提供、講習会、実施主体

研究目的：

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）の法制化に伴って改正された医療意見書の内容を入出力する「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver4.0」（以下、新ソフト）を平成18年8月に全国に配布した。その説明も兼ねて昨年度に引き続き¹⁾、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課と協議して講習会を開催し、今後のあり方を検討した。

研究方法：

「平成18年度小児慢性特定疾患治療研究事業の講習会」を、日本子ども家庭総合研究所にて平成18年9月22日に開催した。全国98か所の実施主体中、64か所の小慢事業担当者が受講した。資料を配付後、パワーポイントを使用して説明した。プログラムは次の通りである。

13:30-14:15	加藤 忠明（小児科医） 小児慢性特定疾患治療研究事業の経緯と効果
14:15-14:30	原田正平（小児科医） データベース研究班からのお願い
14:30-15:20	掛江 直子（生命倫理学） 小児慢性特定疾患治療研究事業における倫理面での配慮
15:20-16:20	斉藤 進（健康社会学） 小児慢性特定疾患治療研究事業のコンピュータ登録と管理
16:20-16:30	皆川玲子（厚生労働省） 閉会の挨拶
16:30-17:30	斉藤 進（健康社会学） ソフトのインストール及びデータ入力等の体験 (希望者のみ)

厚生労働省からは3人の参加が得られた。

受講者の「講習会の感想」は、受講終了後に回収して、その自由記載内容等をまとめた（複数回答）。

結果：

回収数54通（回収率84.4%）であった。新ソフト配布後、初めての講習会であり、今後のソフトの改善につなげられる意見もみられ、また講習会そのものは評判が良かった。

「データの解析ソフトの配布」に関しては、その希望有52人、希望無1人であった。その他個々の意見の概略と、その意見を記載した人数は以下の通りである。

1. 小慢事業全般に関して

* 重要な事業であると認識した。3人

* 保健所から県庁にデータを送る際に、対策協議会の審査の予断を排するため、医療機関名や医師名等は空白にしている。二次調査が必要であれば受給者番号と保健所名を知らせてもらえれば医療機関を調べられる。1人

2. 研究面に関して

* 治療研究事業の面が理解できた。5人

* 倫理面での配慮など参考になった。2人

* 研究事業の結果を発表して欲しい。1人

* 研究内容の冊子を出しては？ 1人

→研究報告書を毎年作成し、実施主体や保健所に配布しているのだが。

3. 医療意見書の情報が研究に利活用されることへの同意に関して

* 背景をよく理解できた。1人

* 同意書のリーフレットと同意書は別にして欲しい（切り取りが大変）。1人

* リーフレットの完成を待っている。1人

* 同意書（案）の書式は住民も読むのでA4で1枚程度が良い。1人

4. 医療意見書の内容を入出力するソフトに関して

* 新ソフトの改善希望内容あり。8人

→N I Dの新ソフト作成者に伝え改善を依頼した。

* 新ソフトの不具合が解消できない時は今後問い合わせます。2人

* 新ソフトの不具合で入力できない。1人

→新ソフトをインストールしたパソコンを3か所の実施主体に配布することとした。

* 承認システムも統一的なソフトを開発して欲しい。1人

5. 講習会に関して

* 有意義で勉強になった。9人

* 今後も講習会を開催して欲しい。4人

* 保健所や申請窓口担当者など参加者数を増やして欲しい。2人

* 紙ベースの資料が欲しかった。1人

* 休憩時間があっても良かった。1人

* 加藤の講義時間を増やして欲しい。1人

* 原田の前半内容は事務担当者に不要。1人

考察：

受講者の感想としては、小慢事業が治療研究事業であることを理解できた等、講習会の開催そのものは好評であり、今後も開催を希望する方が多かった。2回目の開催であり、初回ほど多くはなかったが、開催時期やその運営方法等ではいくつかご意見をいただいた。今後も厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課と協議しながら、何らかの形式で小慢事業の講習会を開催したい。

文献：

1) 加藤忠明、掛江直子、原田正平他：小児慢性特定疾患治療研究事業の講習会のあり方、平成17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・情報提供に関する研究」：36-37、2006

20 歳を超えた旧小児慢性特定疾患治療研究事業対象患者の 医療・社会的実態に関する研究 —鹿児島県・宮崎県における全例調査—

分担研究者 武井 修治 鹿児島大学医学部保健学科 教授

研究要旨

20 歳を超えて小慢疾患を成人期にキャリアオーバーした旧小慢患者の医療や社会的状況について、鹿児島県と宮崎県で全例調査を行った（回収率 34.0%）。最終的に 351 例（平均年齢 26.7 歳、罹病期間平均 17.5 年）を解析対象としたが、疾患群別の患者頻度は、小慢データからの全国集計患者比率とはほぼ同等であり、偏りのない患者集団から回答が寄せられているものと思われた。

患者の 32.7% に合併症や後遺症を認め、11.1% に日常生活に強い支障があり、18.9% が病気が進行していると回答した。一方、患者の 75.9% が定期受診を平均 2.4 医療施設で続けており、月 1 回以上受診しているものが 49.8% であった。年収 240 万円未満のものが 74.4% おり、79.8% が独身で、31.4% は非就労であった。就労していたものもフリーター（22.3%）など不安定な雇用が多く、就労者の 49.5%、非就労者の 59.3% は過去に転職を経験していた。

医療費の自己負担は平均月額で 8,849 円であり、交通費（3,219 円）や通院による収入減（7,696 円）を加えると、19,764 円の自己負担が発生していた。

これらの状況を昨年在全国調査と比較すると、後遺症や日常生活への支障などの身体的状況は昨年より軽度であったが、医療機関への受診頻度や診療内容、低収入患者の比率、低い婚姻率、非就労患者の比率や不安定な雇用状況、医療にかかる自己負担額、将来に対する不安などは、昨年の調査と同等あるいはそれ以上であった。したがって、旧小慢患者が抱えている医療・社会的状況は、昨年の調査と本質的な違いはないと思われた。ただ、今回の調査では非就労率が高く低収入の患者が多い反面、医療費の自己負担額や交通費はむしろ高額であった。前者では地域の経済状況が、交通費では小慢対象疾患を診療する医療機関が地方で少ないことが要因と考えられ、地方の旧小慢患者では経済的負担が大きいことが伺えた。

将来の不安として、身体状況だけでなく経済的不安を持つものが昨年の調査と同様に多かった。多くの患者が生命保険等を必要と考えていたが、加入できない患者が 37.5% にみられ、加入した患者でもその 36.2% は不利な条件で加入していた。

また、旧小慢患者の医療・社会的状況は、患者の疾患や状況によりさまざまであった。例えば、I 型糖尿病では医療費の自己負担が高額だが、低収入層が多かった。しかし、まだ平均 26 歳と若く認定基準を満たす障害がないため、障害者認定や医療福祉制度を受けられる患者は少なかった。

以上から、旧小慢患者に対し、患者の状況や慢性疾患の特性、それに地域性を考慮した医療や社会福祉的支援制度の拡充が必要である。

Key Word：小児慢性特定疾患治療研究事業、キャリアオーバー、医療費助成、患者支援

研究協力者

加藤忠明（国立成育医療センター成育政策科学研究部 部長）

佐藤ゆき（国立成育医療センター成育政策科学研究部 流動研究員）

白水美保（鹿児島大学医学部保健学科 助手）

野中由希子（鹿児島大学歯学総合研究科発達成育学）

和田安代（鹿児島県保健福祉部子ども課）

折田勝郎（鹿児島市保健所）

瀧口俊一（宮崎県福祉保健部健康増進課）

矢括孝一（宮崎市福祉部子ども課）

A. 背景と目的

小児の慢性疾患のうち、難治性病態を有し経過とともに生体機能や生命予後を脅かす疾患に対し、昭和 48 年以来小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）が運用され、疫学や病態の解明や治療の進歩を支えてきた。同時に小慢事業は、長期化する治療や医療に伴う家族への過重な負担を軽減してきた側面も有している。

小慢事業は平成 16 年に法制化され、対象疾患を増やすとともに制度の安定化が図られた。しかし、その対象患者の年齢の上限を 20 歳までとする制度は残されたために、20 歳を越えて疾患を成人期にキャリアオーバーした患者（旧小慢患

者)は対象外となる。一方、小慢事業の対象疾患の多くが慢性難治性疾患であり、継続的治療が必要である。したがって、旧小慢患者では加齢とともに合併症の増加、長期治療による副作用の累積、治療の後遺症としての晩期障害の出現、患者家族の経済的負担の増加などの問題が顕在化することが予想された。

そこで平成 17 年度に旧小慢患者の医療や社会的状況について、医療機関及び NPO 難病のこども支援全国ネットワークを通じて調査を行い、得られた 739 例(平均 27.9 歳、平均罹病期間 23.4 年)の患者の医療及び社会的状況について、基礎的な報告を行った。

しかしながら昨年度の調査では、医療機関からの調査票の回収率は 7.6%と低く、しかも患者支援団体を通じた調査では、回答を寄せた患者に偏りがある可能性を除外できなかった。そこで本年度の調査では、鹿児島県及び宮崎県の全域で、旧小慢患者が 20 歳を超えて疾患を成人期へキャリアオーバーした患者を対象に、全例調査を試みた。

表 1：調査方法

	鹿児島県*	宮崎県*	総数
郵送数	1501	498	1,999
住所不明	235	53	288
実質配達数	1,266	445	1,711
回答数	447	134	581
回収率(%)	35.3	30.1	34.0

*鹿児島市、宮崎市を含む

B. 対象及び方法

鹿児島県及び宮崎県に居住し、昭和 60 年から平成 16 年の間に小慢事業への申請のあった患者のなかから、平成 18 年の時点で 20 歳を超えている患者を調査対象とした。

調査では、小慢申請記録台帳から対象患者を抽出し、申請時の居住先に調査票を郵送した。具体的には、宮崎県及び宮崎市では、本研究の目的を記載した文書を調査票に先立って対象患者へ郵送し、調査への同意が得られた患者にのみ、改めて調査票を郵送した。一方、鹿児島県及び鹿児島市での調査では、調査目的と調査への協力を依頼する文書を調査票とともに郵送し、同意が得られた場合にのみ、調査票に記入して調査者へ返送するよう依頼した。

また、小慢申請記録台帳に記載された住所は患者の実家であることが想定される。そこで、調査対象患者が就業等で実家を出て生活している場合は、患者の現在の居住地へ調査票を転送するよう依頼した。

調査票は無記名とし、個人を特定できる項目は除外した。また、返送用の封筒等にも氏名や住所を記載しないよう注意を喚起した。

実際の郵送数は、鹿児島・宮崎の両地域を合わせて 1,999 通であった。うち 288 通が住所不明で返送され、実質的には 1,711 通が配達されたもの

と思われた。最終的には 581 例から回答が寄せられたため、実質的な回収率は 34.0%となった(表 1)。

解析に当たっては、調査票への記載が不十分な 35 例と、本調査の目的から不適当と思われる成長ホルモン分泌不全性低身長症の 15 例、計 50 例を除外した。一方、小慢事業の上限年齢である 18 歳または 20 歳に達する前に小慢事業の継続を中止していた例が 88 例あったが、そのうち症状軽快を理由に継続中止していた例(53 例)でも、調査時には機能障害が 10 例(19.6%)に、日常生活での支障が 8 例(16.0%)にあるため、解析に加えた。したがって、最終的には 531 例を対象に解析を進めた。

表 2：キャリアオーバー患者のプロフィール

総数	531		小慢登録*
	男 220	女 306	
疾患群	(n)	(%)	(%)
悪性新生物	107	20.2	18.8
慢性腎疾患	46	8.7	9.7
呼吸器疾患	5	0.9	9.3
慢性心疾患	25	4.7	8.1
内分泌疾患	154	29.0	29.7
膠原病	28	5.3	3.0
糖尿病	83	15.6	5.0
先天性代謝異常	27	5.1	6.9
血友病等血液疾患	18	3.4	8.6
神経筋疾患	7	1.3	0.9
消化器疾患	7	1.3	
無記入・不明	32	6.0	
調査時年齢 (n=528)		(%)	
20-29 y	380	72.0	
30-39y	146	27.7	
40y-	2	0.4	
平均(y)	26.7±4.9	(20-51)	
診断時の年齢 (n=488)	9.2±5.7	(0-17)	
罹病期間 (n=486)	17.5±7.4	(3-39)	
小慢中止時期 (n=510)	(n)	(%)	
規定年齢(18/20 歳)	340	66.7	
18 歳以前	88	17.3	
不明	82	16.1	

*平成 13 年 106,453 人(成長ホルモン治療を除く)

C. 結果

I. 旧小慢患者の実態

1 患者のプロフィール

解析対象となった 531 例のプロフィールを表 2 に示す。

解析した 531 例の患者の疾患群別比率は、平成 13 年の全国登録における患者比率とほぼ同等であった。したがって、本報告で解析対象とした患者は、特定の疾患群に偏らない小慢事業全体を反映している患者集団であることが伺われた。ただ糖尿病では、全国調査での患者比率(5.0%)と比べ、本調査に占めた患者の比率は 15.6%と高かった。今年度の調査では旧小慢事業対象者全員を対象とした全例調査であることから、偶発的に特

定の疾患群の患者に優先的に郵送された可能性はないことから、糖尿病患者の本調査に対する関心が特に高いことが伺われた。

調査時の年齢は、それぞれ平均 26.7 歳であり、昨年の調査の 27.9 歳とほぼ同等であった。しかしながら平均罹病期間は 17.5 年であり、昨年の調査(平均 23.4 年)より罹病期間が短い患者が多かった。

表 3：障害度と病態の進行

合併症・後遺症による障害	(n=514)	(%)
有	168	32.7
無	346	67.3
日常生活の状況	(n=521)	(%)
支障なし	323	62.0
軽度支障あり	140	26.9
かなり支障あり	33	6.3
要介護	25	4.8
病状と進行状況	(n=445)	(%)
安定し進行なし	280	62.9
不安定だが進行なし	81	18.2
安定しているが進行	53	11.9
不安定で進行	31	7.0
VAS*で評価した現在の病状や障害(発症時：0)		
進行なしと回答		
罹病 10y 未満 (n=54)	-29.2±22.5	
10~20y 未満 (n=111)	-25.7±33.5	
20~30y 未満 (n=89)	-15.3±33.4	
30y 以上 (n=9)	-19.8±36.6	
平均 (n=280)	-23.0±31.6	
進行と回答		
罹病 10y 未満 (n=10)	9.8±33.4	
10~20y 未満 (n=25)	26.1±32.7	
20~30y 未満 (n=24)	53.0±26.4	
30y 以上 (n=7)	77.9±21.2	
平均 (n=67)	38.5±35.9	

*Visual analogue scale(-値:改善、+値:悪化)

2. 医療面から見た実態

1) 患者の障害度と病態の進行(表 3)

合併症や後遺症による障害があると回答した患者は 32.7%を占め、日常生活に何らかの支障があると回答した患者の比率もほぼ同じ 38.0%であった。昨年の調査では、過半数の患者に合併症や後遺症があり(53.6%)、日常生活に支障をきたしており(59.9%)、しかも罹病期間も今年度の調査より約 6 年長い集団であった。難病こども支援全国ネットワークを通じての症例が多かった昨年の調査では、より重症な患者に偏っていた可能性がある。したがって、本年度の調査では旧小慢患者の実態をより反

映しているものと思われるが、それでも、日常生活にかなり支障がある(6.3%)、介護が必要(4.8%)とする例をあわせると 11.1%が問題を抱えている。

小慢事業の対象疾患の殆どは慢性難治性病態をもち、病状の変化や病態の進行が最も懸念される。そこで病状の変化と病態の進行を調査すると、

病状が不安定な例が 25.2%、病態が進行している例が 18.9%みられた。一方、病状は安定し進行もしないと回答した例は 62.9%であり、昨年の調査の 49.4%より多かったが、対極の病状は不安定で病態は進行している例は 7.0%であり、昨年の 10.8%と大きな差はみられていない。したがって、一定の比率で医学的に問題を抱えている症例が存在することが示唆される。

表 4：患者の医療機関受診状況

現在でも医療機関を定期受診している患者	(n=522)	(%)
定期受診医療施設数	(n=57)	
	2.4±0.6	(2-4)
主要な通院医療施設	(n=396)	(%)
小児科	74	18.7
内科系	240	60.6
外科系	51	12.9
他	35	8.8
その通院頻度	(n=378)	(%)
月数回	46	12.2
毎月	142	37.6
2-3 か月毎	90	23.8
4-6 か月毎	32	8.5
年 1-2 回	69	18.3
診療内容*	(n=388)	(%)
診察	335	86.3
検査	316	81.4
投薬	220	56.7
リハ	20	5.2
注射	36	9.3
生活指導	47	12.1
他	18	4.6
他にも定期受診する医療施設がある患者	(n=473)	(%)
診療科*	(n=153)	(%)
内科系	19	12.4
整形外科	20	13.1
眼科	76	49.7
リハ科	9	5.9
外科系	7	4.6
リウマチ科	1	0.7
皮膚科	21	13.7
耳鼻科	19	12.4
小児科	11	7.2
歯科	10	6.5
(産) 婦人科	13	8.5
精神科	5	3.3
泌尿器科	2	1.3
心療内科	1	0.7

*複数回答

そこで患者の訴える病気の進行が客観的なものか、visual analogue scale (VAS)を用いて評価した。VAS は病気に関連した痛みや体調、日常生活での支障度などの主観的な評価を 10cm の線上に記入し、記入位置を数値で表現することで、患者の主観的訴えを客観的に評価しようとするものである。そこで現在の病状や障害を VAS で評

値し（発症時の0からの距離mmで表現、数値が多いほど障害あり）、VAS値が罹病期間との関係がどう変化するかを検討した。

その結果、病気が進行していると回答した例のVAS値は直線的に増加したが、進行なしとした例では増加することなく、発症時より低値で推移した。したがって、患者の回答した障害の進行には客観性があるものと思われた。

2) 受診状況(表4)

現在でも定期的に医療機関を受診している患者の比率は75.9%であった。主な診療科としては内科(60.6%)が多く、小児科での診療を継続している例は18.7%と少なかった。通院頻度は月数回12.2%と月1回37.6%を合わせて、少なくとも月に1回以上受診する例が49.8%おり、2~3か月ごとに受診する例も含めると73.6%であった。また、診療内容としても診療86.3%だけでなく、多くの患者で検査(81.4%)や投薬(56.7%)が継続されていた。

また患者の33.4%が2施設以上を定期受診しており、その医療施設数は平均で2.4施設であった。主要診療科と並立して定期受診する診療科は、眼科(49.7%)が最も多く、次いで皮膚科(13.7%)、整形外科(12.4%)、耳鼻科(12.4%)などが多かったが、精神科3.3%、心療内科0.7%などを定期受診している患者もみられた。患者の罹病期間で定期受診施設数を検討すると、20年未満の例では平均2.3施設であったものが20年を超えると平均2.7施設へと増加していた。これは経過とともに病状が多様化し、総合病院が少ない地方では、受診施設数が増加していることが伺えた。

3 社会生活

1) 学校や就労時の状況(表5)

養護学校に1年以上在籍した経験のあるものは15.4%あり、平均在籍期間は6.2年であった。中学時代を過すものが多かったが、小中または中高を養護学校で過したものが3.9%、小中高のすべてを養護学校で過したものが4.1%いた。病気が進行していると回答した例の33.3%(23/69)は養護学校の経験者であり、進行していないと回答した例16.3%(59/362)より有意に多かった。

最終学歴は高卒(定時制・通信制を含む)が34.5%、大卒(短大、大学院を含む)が34.2%であった。一方、養護学校の在籍経験のある例で最終学歴が大卒である例は19.2%に過ぎなかった。

平成16年度の鹿児島県での大学等進学率は全国(45.3%)と比べて36.6%と低いが(鹿児島県統計課)、養護学校を経験した小慢患者の大学への進学率はその半分と思われた。本調査の平均的な対象者が大学受験を迎えた平成8年の全国の大学進学率(短大も含む)は46.2%と平成16年の進学率と大差がないことから(平成17年度文

表5：学校や就労時の問題点

養護学校	(n=507)	(%)
1年以上在籍経験あり	78	15.4
小学校時代	38	7.5
中学校時代	53	10.5
高校時代	44	8.7
(小+中または中+高)	20	3.9
(小+中+高)	21	4.1
経験者の平均在籍年数	6.2±3.9	(1-12)
最終学歴	(n=526)	(%)
中学校	15	2.9
高校	166	31.6
定時/通信制高校	15	2.9
専門学校	126	24.0
短大	67	12.7
大学・大学院	113	21.5
他(盲聾肢体養護学校)	17	3.2
学校生活での問題*	(n=397)	(%)
学力	103	25.9
出席日数	142	35.8
進級・卒業	54	13.6
体育授業	245	61.7
学校行事	112	28.2
校内作業	42	10.6
登下校	83	20.9
クラブ活動	98	24.7
友人関係	75	18.9
異性関係	29	7.3
先生との関係	27	6.8
親との関係	22	5.5
他	16	4.0
就職の際に病気が影響した	(n=480)	(%)
	176	36.7
その内容*	(n=170)	(%)
1 職種を限定した	73	42.9
2 就職場所を限定	43	25.3
3 希望を変えた	27	15.9
4 就職をあきらめた	50	29.4
5 他	35	20.6

*複数回答

部科学省学校基本調査参考資料)、小慢疾患患者で養護教育が必要な患者の多くは、低学歴で社会人となっている現状が伺える。

学校生活で経験した問題点として、全体では体育の授業(61.7%)と出席日数(35.8%)を挙げるものが多く、次いで学校行事(28.2%)、学力(25.9%)、クラブ活動(24.7%)、登下校(20.9%)、友人関係(18.9%)などが多かった。一方、養護学校経験者では、体育の授業(62.5%)はほぼ同等であったが、出席日数(43.8%)、学力(42.2%)学校行事(42.2%)、登下校(32.8%)、友人関係(28.1%)が問題であるとした患者が多かった。

卒業後、病気が就労に影響したと回答したものは36.7%にのぼり、その内容は職種(42.9%)や就労場所(25.3%)を限定したり希望職種を変更(15.9%)するものであった。また就労をあきらめたとする例が29.4%にみられ、昨年度の調査

(26.7%)とほぼ同等であった。

表6：経済・社会生活

主要な生活基盤#	(n=462)	(%)
自分の収入	262	56.7
妻・夫の収入	61	13.2
親の援助	104	22.5
福祉手当	33	7.1
患者自身の年収#	(n=312)	(%)
120万未満	97	31.1
～240万	135	43.3
～360万	55	17.6
～480万	16	5.1
～600万	5	1.6
～720万	1	0.3
それ以上	3	1.0
経済的には#	(n=448)	(%)
問題ない	198	44.2
多少苦しい	163	36.4
大変苦しい	61	13.6
やっていけない	26	5.8
生活形態は	(n=504)	(%)
独身	401	79.6
結婚	97	19.2
他(離婚)	6	1.2
子どもの数	1.9±1.0	(n=98)
居住形態は	(n=509)	(%)
親と同居	264	51.9
親とは別居	245	48.1
別居の状況	(n=233)	(%)
一人暮らし	132	56.7
家族(妻・夫)	83	35.6
施設	6	2.6
他	12	5.2
同居理由*	(n=246)	(%)
経済的理由	138	56.1
身体的理由	55	22.4
病気への不安	67	27.2
理由なし	76	30.9
他	23	9.3

*複数回答、#学生は除く

2) 経済状況(表6)

旧小慢患者の主要な生活基盤が自分の収入であると回答した例は56.7%と過半数を超え、親の援助は22.5%であり、平均26.7歳であっても1/5以上の患者が親の援助を必要としていた。

年収で見ると、120万未満が31.1%、240万円未満が43.3%と低所得者の比率が昨年の調査(それぞれ26.5%、34.0%)より高く、年収240万円未満の患者が3/4をしめた。25～29歳の平均賃金は全国(男396万円、女333万円)と比べ、鹿児島県(男333万円、女308万円)や宮崎県(男338万円、女280万円)では低いが(平成16年賃金構造基本統計調査)、旧小慢患者では更に低収入であることが伺えた。

この収入に対し、生活は大変苦しい(13.6%)、やっていけない(5.8%)と回答したものが1/5を占めた。昨年の調査(31.2%)よりは低率であった

が、これは地方では物価等の面から低収入でも生活しやすい状況があるためと考えられる。しかしそれでも約20%の旧小慢患者は、生活苦を訴え親へ経済的に依存している現状がある。

3) 生活状況(表6)

鹿児島・宮崎の旧小慢患者の婚姻していた患者の比率は19.2%であり、平均年齢がほぼ同じ昨年の調査の16.2%とほぼ同等であった。この数値を全国の25～29歳の婚姻率(男31.7%、女46.0%;総務省人口の動向平成12年)と比較すると、旧小慢患者の婚姻率は約1/2に過ぎない。

一方、親との同居率は51.9%であり、全国の25～29歳の同居率46.6%(平成7年国勢調査)より高かった。同居する理由としては、経済的理由(56.1%)が最も多く、病気への不安(27.2%)や身体的理由(22.4%)が続いた。

したがって、厳しい経済状況と低い婚姻率が、親との同居率を高めている背景と考えられた。

表7：就労状況#

現在の就労状況	(n=481)	(%)
非就労	151	31.4
就労している	330	68.6
就労者の就労内容	(n=323)	(%)
フリーター・パート	72	22.3
会社員	172	53.3
公務員	22	6.8
自営業	17	5.3
作業所	10	3.1
他	30	9.3
過去の転職経験	(n=309)	(%)
無	156	50.5
有	153	49.5
非就労患者	(n=144)	(%)
何もしていない	53	36.8
家事手伝い	32	22.2
主夫・主婦	36	25.0
その他	23	16.0
過去の就労歴	(n=150)	(%)
無	61	40.7
有	89	59.3
就労しない理由*	(n=59)	(%)
就労は無理	37	62.7
就職先がない	13	22.0
働く意思がない	5	8.5
その他	9	15.3

#学生は除く、*複数回答

4) 就労状況(表7)

本調査での就労率(就業者数/回答者)は68.6%であり、昨年の調査時の就労率66.2%とほぼ同等であった。これらの数値を概念に近い就業者率(就業者数/15歳以上人口)と比較すると、全国の25～29歳の就業率78.0%(総務省「労働力調査年報H13」)より低率である。就業率の地域格差は全国58.2%に対し鹿児島県55.1%宮崎県57.7%であり、それほど地域差はない。したがって、鹿児島・宮崎の旧小慢患者においても、低い

就労状況にあると考えられる。

就労者では、職種においてもフリーターやパート(22.3%)、作業所(3.1%)など不安定なものが1/4を占め、半数(49.5%)に既に転職の経験があった。その一方、現在就労していないものの59.3%は過去に就労歴があり、就労歴がないものの62.7%は就労が無理であると回答していた。

したがって、旧小慢患者の一部は身体的理由で就労できず、就労できても不安定な雇用状況があると思われる。

表8：患者支援の現状と、患者の負担感

障害者認定を受けている患者	(n=523)	(%)
	111	21.2
障害者認定の種類*	(n=111)	(%)
身体障害者手帳	85	76.6
療養手帳	42	37.8
精神障害者福祉手帳	3	2.7
それぞれの等級		
身体障害者手帳1級2級	50	58.8
療養手帳A	20	47.6
手帳を持たない理由	(n=336)	
申請の必要がない	269	80.1
申請したが受給できず	24	7.1
申請方法がわからない	22	6.5
福祉・医療施策を受けている患者	(n=518)	(%)
	93	18.0
福祉施策の種類*	(n=78)	(%)
障害基礎年金	67	85.9
特別障害者手当	9	11.5
経過的福祉手当	0	1.8
医療施策の種類*	(n=51)	(%)
重心障害者医療費助成	36	70.6
更生医療	1	2.0
特定疾患治療研究事業	11	21.6
病気にかかわる自己負担金(月額平均)		
医療費(¥)	8,849	(n=264)
交通費(¥)	3,219	(n=195)
収入減(¥)	7,696	(n=89)
医療費+交通費+収入減(¥)	19,764	
その負担感	(n=304)	(%)
医療費：殆どない	76	25.0
少し負担	105	34.5
かなり負担	57	18.8
非常に負担	66	21.7
交通費：	(n=235)	(%)
殆どない	105	44.7
少し負担	71	30.2
かなり負担	36	15.3
非常に負担	23	9.8
通院による収入減	(n=144)	(%)
殆どない	60	41.7
少し負担	41	28.5
かなり負担	20	13.9
非常に負担	23	16.0

*複数回答

5) 社会支援の状況と患者の負担感(表8)

何らかの障害者認定を受けていた患者は21.2%、何らかの福祉医療施策を受けていた患者

は18.0%であった。障害者認定の種類では身体障害者手帳が76.6%と最も多く、その58.8%が1級又は2級であった。

通院における患者の自己負担額を検討すると、医療費が月額8,849円、交通費が月額3,219円の自己負担が生じていた。また、通院による収入減7,696円を加えると月額約2万円に達していた。また、自己負担額を受診頻度にかけて検討すると、月1回以上受診するものの医療費平均月額が11,597円(n=134)、交通費平均月額が3,540円(n=106)にのぼっており、2~3か月毎に受診するもの(それぞれ6,154円(n=70)、2,652円(n=49))の約2倍であった。当然ではあるが、頻回に受診せざるを得ない患者ほどその自己負担は大きかった。

これら自己負担に対する負担感は、非常にあるいはかなり負担と感じる患者は医療費で40.5%、交通費で25.1%であった。これらの結果を昨年の全国調査と比較すると、医療費および負担感はほぼ同等(全国調査8169円、41.2%)であったが、交通費の(全国調査2696円、21.4%)の負担が大きかった。地方では小慢対象疾患などの難治性疾患を診る医療施設は限られており、より遠隔地への受診を余儀なくされている現状を反映しているものと思われる。

25~29歳の一人当たりの一般診療医療費の自己負担額は1,658円と推定されている(平均月額5,525円の3割、厚生労働省H16国民医療費の概況について)。鹿児島、宮崎の年齢別医療費についてはデータがなく比較できないが、旧小慢患者では全国平均値と比較しても5倍の医療費負担が生じており、月1回以上受診する患者ではその負担は7倍に及ぶ。

6) 将来への不安と備え(表9)

将来に対して、非常に強い、あるいは強い不安をもつ患者は41.4%に達した。その内容として、病状の進行(63.6%)や身体機能の低下(40.0%)などの身体的不安に加え、医療費の負担増43.9%、将来の収入減(42.1%)、就労(33.9%)などに対する社会的不安も多かった。

そこで将来の不安に対する対策として、生命保険等の加入状況を調査したところ、37.5%の患者が保険に未加入であった。未加入である理由として、77.2%が加入したくても加入出来ないと答え、13.9%は保険金支払いが困難なためと回答しており、必要がないと回答したものは8.9%に過ぎなかった。一方、保険に加入していた患者でも、36.2%が加入時の条件が不利であったと回答していた。

7) 要望・希望(表10)

調査票の最後に医療に対する意見や要望を書く自由記載欄を設けたが、38.7%の患者が記載していた。その内容としては医療費の負担減に関する要望が32.3%を占めた。特に医療費補助制度の導入や現行制度の基準緩和を求める意見(15.2%)

がもっとも多く、次いで、過大な自己負担を訴える記載(9.8%)、小慢事業の上限年齢の延長希望(6.2%)が多かった。

表9：将来に対する不安

将来に対する不安	(n=505)	(%)
非常に強い	122	24.2
強い	87	17.2
多少	234	46.3
不安はない	62	12.3
不安の内容*	(n=437)	(%)
症状の進行	278	63.6
医療費の負担増	192	43.9
身体機能の低下	175	40.0
収入	184	42.1
就労	148	33.9
福祉政策の後退	90	20.6
家族の将来	103	23.6
生命保険等の加入状況	(n=496)	(%)
加入している	310	62.5
未加入	186	37.5
加入時の条件	(n=296)	
通常通り	189	63.9
やや不利	60	20.3
かなり不利	47	15.9
未加入である理由	(n=180)	(%)
不要	16	8.9
必要だが加入出来ない	139	77.2
必要だが支払い困難	25	13.9

*複数回答

II. 疾患群別および疾患別検討(表11、表12)

調査対象患者が受給していた当時の小慢事業対象疾患10疾患群のうち、15例以上の回答があった7疾患群と5疾患において、疾患(群)毎の違いを検討した。

1 身体的状況

合併症や後遺症による障害が最も多かったのは、疾患群別には血友病等血液疾患(55.6%)、悪性疾患(52.4%)、先天性代謝異常(48.1%)、膠原病(46.2%)、などである。疾患別にはそれぞれの代表疾患である脳腫瘍(85.2%)、白血病(80.0%)、若年性関節リウマチ(52.6%)でその頻度が高かった。その結果、日常生活で高度な支障がある患者の頻度が高いものは脳腫瘍(37.0%)、慢性心疾患(20.8%)であった。

病気が進行していると回答した患者が多かったのは、疾患群では、膠原病(33.3%)、糖尿病(34.3%)、血液疾患(30.8%)であり、疾患ではI型糖尿病(31.4%)であった。

2 医療状況

頻回に受診(月1回以上の受診)している患者が多いのは、疾患群では糖尿病(91.3%)、血液疾患(71.4%)、膠原病(66.6%)であり、疾患別にはI型糖尿病(92.7%)、若年性関節リウマチ(66.6%)であった。また定期受診する医療施設数が多かったのは、先天性代謝異常症(平均3.4施設)、血液疾患(3.0施設)であった。

3 学校生活

養護学校に1年以上在籍経験がある患者は、慢性心疾患(36.0%)、先天性代謝異常症(37.0%)が多かった。また最終学歴が中学校や養護学校であった患者は、先天性代謝異常(14.8%)、血液疾患(23.6%)、脳腫瘍(18.5%)が多かった。

就労時に病気が影響したと回答した患者は、慢性心疾患(50.0%)、糖尿病(57.7%)、先天性代謝異常(65.2%)、血液疾患(50.0%)などの疾患群で多く、就労をあきらめたものもそれぞれの疾患で多かった。

4 社会生活や支援制度

非就労率が高いのは、疾患群では慢性心疾患(52.2%)であり、疾患では脳腫瘍(79.2%)であった。また就労していても、フリーターやパートなどの不安定な雇用が膠原病(38.1%)や血液疾患(33.3%)で多くみられ、転職経験がある患者も膠原病(61.1%)、悪性疾患(59.6%)、疾患では若年性関節リウマチ(64.3%)が多かった。作業所への就労比率が高いのは血液疾患(22.2%)や先天性代謝異常(18.8%)であった。

社会支援として、何らかの障害者認定を受けていたのは、慢性心疾患(65.2%)や先天性代謝異常(44.4%)に多く、内分泌疾患(5.9%)や糖尿病(14.3%)では少なかった。また医療福祉支援を受けていたのは、同様に先天性心疾患(43.5%)、先天性代謝異常(34.6%)、血液疾患(43.8%)で多く、慢性腎疾患(9.3%)、内分泌疾患(3.9%)では少なかった。

5 経済生活と自己負担

年収240万未満の低収入の患者は、先天性代謝異常(83.3%)、血液疾患(81.9%)、糖尿病(77.2%)の疾患群に多く、疾患別には脳腫瘍(100%)、I型糖尿病(85.1%)が多かった。

一方、医療費の平均自己負担額(月額)が高額であったのは、糖尿病(14,139円)と先天性代謝異常(10,754円)で、血液疾患(3,500円)や甲状腺機能亢進症(4,789円)とは数倍の格差を認めた。また、身近な医療機関で治療を受けにくい悪性新生物(5,445円)、脳腫瘍(4,800円)、白血病(6,786円)などでは交通費も高額であった。更に医療費と交通費に加えて、通院で失う収入を加えた総負担額が高額であったものは、疾患群では糖尿病(25,954円)、先天性代謝異常(27,254円)、疾患別には脳腫瘍(27,523円)、I型糖尿病(26,499円)であった。

6 将来への不安と備え

将来に非常に強い不安をもつものは、血液疾患(42.9%)、慢性心疾患(41.7%)、糖尿病(37.8%)、先天性代謝疾患(34.6%)、悪性新生物(31.4%)で多く、疾患別では脳腫瘍患者(73.1%)で最も多かった。一方、将来に備えるため生命保険等の保険に加入できない患者が全体で37.5%おり、その頻度は糖尿病(63.3%)、血液疾患(58.8%)、先天性代謝異常症(52.0%)で高かった。

7 胆道閉鎖症

回答を寄せた6例(平均年齢23.2歳)では、合併症後遺症による障害は1例のみであり、日常生活への支障はない(3例)または軽度(3例)にとどまった。5例は定期的に医療機関を毎月(3例)、2~3か月毎(1例)、年1~2回(1例)に受診しており、1例は受診していないと回答した。投薬を受けていたのは3例で残りは診察と検査のみであった。

D. 考案

小慢事業対象疾患を20歳を超えて成人期にキャリアオーバーした旧小慢患者の医療の状況や社会的状況について、昨年度は医療機関及びNPO難病のこども支援全国ネットワークを通じて得られた回答から、基礎的な報告を行った。しかしながらこの調査では、医療機関からの調査票の回収率は7.6%と低く、しかも患者支援団体を通じた調査結果も含まれるため、回答を寄せた患者に偏りがある可能性を除外できなかった。

そこで本年度の調査では、調査地域を鹿児島県及び宮崎県に限定し、この地域で過去に小慢事業申請が行われ、現在は20歳以上に達している旧小慢患者の全例調査を試みた。その結果、回収率は鹿児島県で35.3%、宮崎県で30.1%となり、いずれも昨年の回収率を上回った。更に回答を寄せた患者の疾患群別比率は、全国で小慢事業に登録された疾患比率とほぼ同等であった。このことから、今年度の調査では、偏りの少ない調査対象からより多数の情報が得られたものと考えられた。

患者の現在の身体状況を昨年度の調査と比較すると、合併症や後遺症のある患者、日常生活に支障の強い患者、養護学校の在籍経験、障害者認定患者や福祉医療補助を受けている患者の比率は低く、今年度の調査に回答を寄せた患者は障害がより軽い患者集団であることが伺えた。これは、今回の調査が全例調査であり患者集団に偏りがないこと、直接的には調査時の患者の罹病期間が昨年度の調査より約6年短いこと、などがその要因であると思われる。しかしながら、患者の医療機関への受診頻度や診療内容、低収入患者の比率、低い婚姻率、非就労患者の比率や不安定な雇用状況、医療にかかる自己負担額、将来に対する不安などは同等あるいはそれ以上であった。したがって、今回の調査対象となった地方の旧小慢患者であっても、本質的には昨年の調査と同様な医療・社会的状況の中で生活していることが伺われた。

特に地方では、経済的な負担が大きかった。今回の調査では、年収240万円未満の低所得者の比率(74.4%)は昨年の調査(60.5%)より高く、非就労率は昨年の全国調査とほぼ同等であった。これらは地域の経済状況を一部反映した結果と思われるが、このような状況であっても医療費の自己負担額(月額平均8849円)は昨年の全国調査(月

額平均8169円)より高額であり、更に地方であるために専門医療機関が身近にない地方では、交通費(月額平均3219円)は全国調査(月額平均2696円)より高額であった。したがって、特に医療費の自己負担が大きいI型糖尿病患者などでは、その負担減を図る何らかの支援が必要と思われる。

旧小慢患者の41.4%が将来へ強い不安を持っており、病状の進行(63.6%)や身体機能の低下(40.0%)に加えて、医療費の負担増(43.9%)、収入の減少(42.1%)、就労(33.9%)への不安を訴えていた。また自由記載でも、医療費の軽減に関する要望が最も多かったことから、将来にむけた経済的不安も大きいことが伺える。

そこで将来の経済不安に備えるため、多くの患者は生命保険等の民間保険への加入を希望しているが、実際の加入率は62.5%に留まっていた。また、加入できた患者でもその1/3は不利な条件で加入したと回答していた。一方、保険未加入の患者は37.5%を占め、その77.2%は保険が必要だが加入できなかったと回答している。またその13.9%は支払いが困難なために加入できないと回答したが、保険加入時に提示される不利な条件に、低収入の患者自身の低い年収がその要因と思われる。したがって、希望しても保険加入が出来ない患者向けの医療保険の策定や、民間の保険制度を利用した経済支援なども、有効な患者支援の方法の一つと思われる。

旧小慢患者の医療や社会の状況は、疾患によって大きな違いがあることは本年度の調査でも同様であった。例えばI型糖尿病では、発症から平均16.1年たった現在でも、全員が通院を余儀なくされ、92.7%が月1回以上受診していた。その結果、医療費の自己負担額は月額平均14,640円と最も高額であるが、一方で年収240万円未満のものが85.1%を占めている。その結果67.7%が医療費に対する負担感が強く、86.8%が未婚である。しかしながら平均26.0歳の調査時点(罹病期間平均16.1年)では後遺症などの障害を持つものは30.0%と少なく、障害者認定や福祉医療施策を受けている患者はそれぞれ11.4%、12.9%と他の疾患と比べて低率である。したがって、I型糖尿病のような病態を持つ疾患では、障害が進むまで補助が受けられない現状の制度では十分にサポートされておらず、結果的に、多くの患者が何らかの補助制度の導入や基準緩和を希望していた(表10)。

E. 結論

1. 鹿児島県と宮崎県で、20歳を超えて小慢疾患を成人期にキャリアオーバーした旧小慢患者の医療や社会的状況について、全例調査を行った。
2. 回収率は平均34.0%であり、昨年度の全国調査より高かった。最終的に351例の旧小慢患者で解析を行ったが、疾患群別の患者頻度

表10：自由記載からみた患者の要望・希望

	悪性	腎臓	喘息	心臓	内分	膠原	糖尿	代謝	血液	神経	消化	不明	計	(%)
医療費の負担減に関する意見														
過大な自己負担	2	3	2	2	5	1	14	1	1	1	2	1	1	35
小慢事業の延長	1				10		6	2	3					22
何らかの補助導入/基準緩和	6	4		3	13	1	15	2	5	1	1	3	1	54
通院費用の負担					1	1			1					4
小計	9	7	2	5	29	3	35	6	9	3	4	3		115
(%)	20.5	35.0	25.0	25.0	38.2	25.0	42.7	23.1	25.0	50.0	40.0	18.8		32.3
医療・療育に関する環境の向上														
支援事業の情報が欲しい	1	1					2	1	1					6
専門医療のレベル向上				1	3									4
遠隔地通院の問題														
支援事業の永続化・安定化	6	1	1	4	2	2	1	1	2	1	1	1	1	21
家族への支援	2				1				2			2		7
晚期障害・合併症対策	1													1
災害時の医療システム														0.3
小計	10	2	1	5	6	2	2	2	2	5	1	3		39
(%)	22.7	10.0	12.5	25.0	7.9	16.7	2.4	7.7	13.9	0.0	10.0	18.8		11.0
保健所・福祉施設に関する意見														
担当者の理解や対応の改善	1				1				1			1		4
制度の地域格差による不公平		1												1
社会の理解が不十分					1		2	1	2					6
作業所・入所施設の充実			1					2	2			1		4
小計	1	1	1		2	2	2	3	3			2		15
(%)	2.3	5.0	12.5	0.0	2.6	0.0	2.4	11.5	8.3	0.0	0.0	12.5		4.2
就労に関する意見														
就労支援の窓口拡充							1							1
就労困難な状況	1				1	1		2	1					6
不安定な雇用状況	1					1								2
小計	2				1	1	2	2	1					9
(%)	4.5	0.0	0.0	0.0	1.3	8.3	2.4	7.7	2.8	0.0	0.0	0.0		2.5
合計	44	20	8	20	76	12	82	26	36	6	10	16		356
(%)	12.4	5.6	2.2	5.6	21.3	3.4	23.0	7.3	10.1	1.7	2.8	4.5		100.0