

10. Sakai H, Abe K, Kobayashi Y *et al.* Clinical guidelines of IgA nephropathy. *Jpn J Nephrol* 1995; 37: 417–421
11. Kaplan EL, Meier P. Nonparametric estimation from incomplete observations. *J Am Stat Assoc* 1958; 53: 457–481
12. Cox DR. Regression models and life-tables (with discussions). *J R Stat Soc B* 1972; 34: 187–220
13. Bruemmer B, White E, Vaughan TL, Cheney CL. Nutrient intake in relation to bladder cancer among middle-aged men and women. *Am J Epidemiol* 1996; 144: 485–495
14. Khaw KT, Bingham S, Welch A *et al.* Relation between plasma ascorbic acid and mortality in men and women in EPIC-Norfolk prospective study: a prospective population study. European Prospective Investigation into Cancer and Nutrition. *Lancet* 2001; 357: 657–663
15. Alamartine E, Sabatier JC, Guerin C, Berliet JM, Berthoux F. Prognostic factors in mesangial IgA glomerulonephritis: an extensive study with univariate and multivariate analyses. *Am J Kidney Dis* 1991; 18: 12–19
16. The PHREG procedure. In: *SAS/STAT User's Guide, Version 8*. SAS Institute Inc., Cary, NC: 1999; 2569–2658
17. Hanley JA, McNeil BJ. The meaning and use of the area under a receiver operating characteristic (ROC) curve. *Radiology* 1982; 143: 29–36
18. Blute ML, Bergstralh EJ, Iocca A, Scherer B, Zincke H. Use of gleason score, prostate specific antigen, seminal vesicle and margin status to predict biochemical failure after radical prostatectomy. *J Urol* 2001; 165: 119–125
19. Nolin L, Courteau M. Management of IgA nephropathy: evidence-based recommendations. *Kidney Int* 1999; 55 [Suppl 70]: S56–S62
20. Julian BA. Treatment of IgA nephropathy. *Semin Nephrol* 2000; 20: 277–285
21. Cockcroft DW, Gault MH. Prediction of creatinine clearance from serum creatinine. *Nephron* 1976; 16: 31–41
22. Radford MG Jr, Donadio JV Jr, Bergstralh EJ, Grande JP. Predicting renal outcome in IgA nephropathy. *J Am Soc Nephrol* 1997; 8: 199–207
23. D'Amico G, Colasanti G, Barbiano di Belgioioso G *et al.* Long-term follow-up of IgA mesangial nephropathy: clinico-histological study in 374 patients. *Semin Nephrol* 1987; 7: 355–358
24. Frimat L, Briancon S, Hestin D *et al.* IgA nephropathy: prognostic classification of end-stage renal failure. *Nephrol Dial Transplant* 1997; 12: 2569–2575
25. Bartosik LP, Lajoie G, Sugar L, Cattran DC. Predicting progression in IgA nephropathy. *Am J Kidney Dis* 2001; 38: 728–735
26. Ibels LS, Gyory AZ, Caterson RJ *et al.* Primary IgA nephropathy: natural history and factors of importance in the progression of renal impairment. *Kidney Int* 1997; 52 [Suppl 61]: S67–S70
27. Levey AS, Bosch JP, Lewis JB, Greene T, Rogers N, Roth D. A more accurate method to estimate glomerular filtration rate from serum creatinine: a new prediction equation. Modification of Diet in Renal Disease Study Group. *Ann Intern Med* 1999; 130: 461–470

Received for publication: 3.11.05

Accepted in revised form: 17.5.06

特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応

ドイユリコ* ヨコヤマ テツジ^{2*}
土井由利子* 横山 徹爾^{2*}
カワミナミ マサヒコ イシカワ マサヒコ^{4*}
川南 勝彦^{3*} 石川 雅彦^{4*}

目的 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく人口動態死因基本分類表の死因コードとの対応を検討することである。

方法 「難病の診断と治療指針」を用い、特定疾患治療研究対象疾患 (45疾患) について、定義・認定基準と死因コード・傷病名を照合・検討した。

結果 死因コードを確認できたのは次の疾患であった：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 (ICD-10, 9, 8)；ベーチェット病，劇症肝炎，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, 9)；筋萎縮性側索硬化症 (ICD-10, 8)；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 (ICD-10)；脊髄小脳変性症 (ICD-9)。再生不良性貧血と強皮症を除きコード間の整合性も保たれていた。

結論 ほとんどの疾患 (40疾患) で死因コードによる特定が可能であった。残りの疾患は，現状では死因コードによる特定ができず，今後の検討を要する。

Key words：難病，特定疾患，特定疾患治療研究対象疾患，国際疾病分類，ICD

I 緒 言

人口動態死亡統計で用いられる死因は国際疾病分類 (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の改訂が行われ，それぞれ，ICD-8¹⁾，ICD-9²⁾，ICD-10³⁾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^{4~6)}。日本の人口動態統計における死因基本分類コードは，このWHOの勧告による国際疾病分類を基本とし，これに日本で独自に使用する細分類項目を加えた分類 (日本分類) に人口動態統計用としての細分類項目を加えたものである (前者はICD 4桁コードのあとに5桁目にアルファベットの小文字，後者は大文字で表示される)^{7~9)}。

この死因基本分類コードが厚生 (労働) 省大臣官房統計情報部による公式な見解であるが，難病 (特定疾患) という括りでの細分類を含めた死因コードの一覧表が公表されていないため，その検討・整理を行うことが本研究の目的である。本研究では，1972-2004年の難病の死亡頻度調査を行

* 国立保健医療科学院疫学部

^{2*} 国立保健医療科学院技術評価部

^{3*} 国立保健医療科学院公衆衛生政策部

^{4*} 国立保健医療科学院政策科学部

連絡先：〒351-0197 埼玉県和光市南 2-3-6

国立保健医療科学院疫学部社会疫学室

土井由利子

うために、難病の各疾患と死因基本分類コードに基づく死因コード（以下、死因コードと呼ぶ）との対応について検討した。検討したプロセスと、それをもとに整理した各疾患と死因コードの対応表を公表することは、死亡統計の解析をする側にとってだけでなく結果を解釈・活用する側にとっても、大いに意義のあることと考える。

II 研究方法

1. 検討した対象疾患

難病のうち、特定疾患治療研究対象疾患は、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とされる¹⁰⁾。この特定疾患治療研究対象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疾患に分かれているので52疾患となり、さらに、原発性免疫不全症候群には32疾患、ファブリ病を含むライソゾーム病には30疾患が含まれているため、細かくみると特定疾患治療研究対象疾患は112疾患にのぼる。そして、特定疾患対策研究事業対象疾患には、この治療研究対象疾患のほか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について細かくみると、その数はさらに増える。本研究では特定疾患治療研究対象（以下、難病と呼ぶ）を検討する対象の疾患とした。

2. 検討方法

難病の各疾患と対応する死因コード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¹⁰⁾。この指針に従って、本研究の対象とした難病の死因コード・傷病名をリストアップした。そして、疾患ごとにその定義および認定基準¹⁰⁾と死因コード・傷病名^{1~9)}を照らし合わせ、両者がうまく対応しているかどうかの検討を行った。なお、各疾患の詳細については、日本の標準的な医学書¹¹⁾も参考にした。

くわえて、この約30年間、概念そのものが変遷した疾患もあるため、難病ごとに各死因コードの整合性についても検討した。とくに、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）¹²⁾も参考資料として用いた。

難病の疫学研究班の報告書^{13~15)}や人口動態死因統計分類基本分類表（死因基本分類表）^{7~9)}の死因コードから、該当するコードと傷病名を拾い上げる作業を行った。該当するコードがないため特定ができない難病については、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。

III 研究結果

1. 死因コードで特定可能な疾患

1) ICD-10, ICD-9 および ICD-8 に基づく死因コード

特定可能であったのは次の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（高安病）、バージャー病（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（表1）。なお、パーキンソン病は振戦麻痺、ハンチントン病は、ハンチントン舞踏病あるいは遺伝性舞踏病と称されている。

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¹⁰⁾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、全身性進行性強皮症（ICD-10のM34.0）、全身性硬化症（ICD-9の710.1）および進行性汎発性硬化症（ICD-8の734.0）をもって、強皮症に該当する死因コードとした。ただし、全身性硬化症（ICD-9）は、全身性進行性強皮症（ICD-10）や進行性汎発性硬化症（ICD-8）に比べ、より広い範疇のコードとなっている^{7~9)}。

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療が困難となるため、診断基準では¹⁰⁾、一次性・二次性の区別なく難病にして指定している。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

表1 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8	備考
1	ベーチェット病	Behcet's disease	M352	—	—	*2
		Behcet's syndrome	—	136.1	—	*2
2	多発性硬化症	Multiple sclerosis	G35	340	340.0	*1
3	重症筋無力症	Myasthenia gravis	G70.0	358.0	733.0	*1
4	全身性エリテマトーデス	Systemic lupus erythematosus	M320	710.0	734.1	*1
5	スモン	Drug-induced polyneuropathy: <SMON>	G62.0A	—	—	*4
6	再生不良性貧血	Other aplastic anemia	D61	—	—	*1'
		Aplastic anemia	—	284	284	*1'
7	サルコイドーシス	Sarcoidosis	D86	135	135.0	*1
8	筋萎縮性側索硬化症	<Amyotrophic lateral sclerosis>	G12.2A	—	348.0	*3
9	強皮症	Systemic sclerosis	M34	710.1	734.0	*1"
10	特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic thrombocytopenic purpura	D69.3	287.3	287.1	*1
11	結節性動脈周囲炎	Polyarteritis nodosa	M30.0	446.0	446.0	*1
12	潰瘍性大腸炎	Ulcerative colitis	K51	556	563.1	*1
13	大動脈炎症候群 (高安病)	Aortic arch syndrome [Takayasu]	M31.4	446.7	446.9	*1
14	バーシャー病 (ビュルガー病)	Thromboangitis obliterans [Buerger]	I73.1	443.1	443.1	*1
15	天疱瘡	Pemphigus	L10	694.4	694	*1
16	脊髄小脳変性症	<Spinocerebellar degeneration>	—	—	—	—
		Spinocerebellar disease	—	334	—	*5
17	クローン病 (限局性腸炎)	Crohn's disease [regional enteritis]	K50	555	563.0	*1
18	劇症肝炎	<Fulminant hepatitis>	—	—	—	—
		Hepatitis A with hepatic coma	B15.0	070.0	—	*2'
		Acute hepatitis B with delta-agent with hepatic coma	B16.0	—	—	*2'
		Acute hepatitis B without delta-agent with hepatic coma	B16.2	—	—	*2'
		Hepatitis B with hepatic coma	—	070.2	—	*2'
		Unspecified viral hepatitis with hepatic coma	B19.0	070.6	—	*2'
		Other specified viral hepatitis with hepatic coma	—	070.4	—	*2'
		Acute and subacute hepatic failure	K72.0	—	—	*2"
		Acute and subacute necrosis of liver	—	570	570	*2"
		19	悪性関節リウマチ	<Malignant rheumatoid arthritis>	—	—
	Rheumatoid lung disease/Rheumatoid lung	M05.1	517.0	—	*4'	
	Rheumatoid pneumonia	—	517.1	—	*4'	
	Rheumatoid vasculitis	M05.2	—	—	*4'	
	Rheumatoid arthritis with involvement of other organs and systems	M05.3	714.2	—	*4'	
	Other specified inflammatory polyarthropathies	—	714.8	—	*4'	
	Other rheumatoid arthritis	—	—	712.3	*4'	
20	パーキンソン病関連疾患	—	—	—	—	
20(1)	進行性核上性麻痺	Progressive supranuclear ophthalmoplegia	G23.1	—	—	*4
20(2)	大脳皮質基底核変性症	<Corticobasal degeneration>	—	—	—	—
		Degenerative disease of basal ganglia, unspecified	G23.9	—	—	*4
20(3)	パーキンソン病	Parkinson's disease	G20	—	—	*1
		Parkinson's disease: Paralysis agitans	—	332.0	—	*1
		Paralysis agitans	—	—	342.0	*1
21	アミロイドーシス	Amyloidosis	E85	277.3	276	*1
22	後縦靭帯骨化症	<Ossification of the posterior longitudinal ligament>	M48.8A	—	—	*4
23	ハンチントン病	Huntington's disease	G10	—	—	*1
		Huntington's chorea	—	333.4	—	*1
		Hereditary chorea	—	—	331.0	*1

表1 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応 (つづき)

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8	備考
24	モヤモヤ病 (ウィリス動脈輪閉塞症)	Moyamoya disease	I67.5	—	—	*2
		Moyamoya disease: within one year of onset	—	437.5A	—	*2
		Moyamoya disease: over one year of onset	—	437.5B	—	*2
25	ウエゲナー肉芽腫症	Wegener's granulomatosis	M31.3	446.4	446.2	*1
26	特発性拡張型 (うっ血型) 心筋症	Dilated cardiomyopathy	I42.0	—	—	*4
27	多系統萎縮症	<Multiple system atrophy (MSA)>				
27(1)	線条体黒質変性症	Striatonigral degeneration (SND)	G23.2	—	—	*4
27(2)	オリブ橋小脳萎縮症	<Olivopontocerebellar atrophy (OPCA)>	—	—	—	*7
27(3)	シャイ・ドレーガー症候群	<Shy-Drager syndrome (SDS)>	—	—	—	*7
28	表皮水疱症	<Epidermolysis bullosa hereditaria dystrophia>				
		Epidermolysis bullosa	Q81	—	—	*4
29	膿疱性乾癬	Generalised pustular psoriasis	L40.1	—	—	*4
30	広範脊柱管狭窄症	<Extended spinal stenosis>	M48.0	—	—	*6
31	原発性胆汁性肝硬変	Primary biliary cirrhosis	K74.3	—	—	*4
32	重症急性膵炎	Acute pancreatitis: <Severe acute pancreatitis>	K85.0	—	—	*4
33	特発性大腿骨頭壊死症	<Idiopathic aseptic necrosis of the head of femur>	M87.0A	—	—	*4
34	混合性結合組織病	<Mixed connective tissue disease: MCTD>	M35.1A	—	—	*4
35	原発性免疫不全症候群	<Primary immunodeficiency syndrome>	(注3)			
36	特発性間質性肺炎	<Idiopathic interstitial pneumonia>				
		Other interstitial pulmonary diseases with fibrosis	J84.1	—	—	*6
		acute	J84.1A	—	—	*6
		chronic	J84.1B	—	—	*6
		others	J84.IC	—	—	*6
		Idiopathic fibrosing alveolitis	—	516.3	—	*6
37	網膜色素変性症	<Retinitis pigmentosa>				
		Hereditary retinal dystrophy	H35.5	362.7	—	*6
		<Prion diseases>				
38	プリオン病	<Prion diseases>				
38(1)	クロイツフェルト・ヤコブ病	Creutzfeldt-Jakob disease	A81.0	046.1	—	*2
38(2)	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	<Gerstmann-Straussler-Scheinker disease>	—	—	—	*7
38(3)	致死性家族性不眠症	<Fatal familial insomnia>	—	—	—	*7
39	原発性肺高血圧症	Primary pulmonary hypertension	I27.0	416.0	—	*2
40	神経線維腫症	Neurofibromatosis	Q85.0	237.7	—	*2
41	亜急性硬化性全脳炎	Subacute sclerosing panencephalitis	A81.1	046.2	—	*2
42	バッド・キアリ症候群	Budd-Chiari syndrome	I82.0	453.0	—	*2
43	特発性慢性肺血栓塞栓症	<Chronic pulmonary thromboembolism>				
		Pulmonary embolism without mention of acute cor pulmonale	I26.9	—	—	*6
		Pulmonary embolism and infarction	—	415.1	450.0	*6
44	ライソゾーム病	<Lysozomal disease>	(注4)			
45	副腎白質シストロフィー	<Adrenoleukodystrophy>	—	—	—	*7

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である。

注2) < >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である。

注3) 表2に記載。注4) 表3に記載。注5) —は該当する死因コードがないことを意味する。

注6) *1は ICD-10, 9, 8 で特定可能である。*1'は ICD-8 が ICD-10, 9 より広い範疇である。*1''は ICD-9 が ICD-10, 8 より広い範疇である。

*2は ICD-10, 9 で特定可能である。*2'は成因・症状, *2''は病理組織学的所見に注目したものである。

*3は ICD-10, 8 で特定可能である。*4は ICD-10 で特定可能である。*4'は ICD-9, 8 は ICD-10 より広い範疇である。

*5は ICD-9 で特定可能である。*6は各疾患の診断基準より広い範疇のコードである。*7は該当する死因コードがない。

物誘発性 (D61.1) や外的因子 (D61.2) による二次性のもの、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3桁コード (D61) をもって、難病の再生不良性貧血の死因コードとした。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3桁コード (284) を死因コードとした。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3桁コード (284) をもって難病の再生不良性貧血の死因コードとした。しかし、この中には原発性不応性貧血なども含まれており⁴⁾、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。各ICDの傷病名が aplastic anemia と同じではあっても内容が異なる可能性があるので注意を要すると思われた。

2) ICD-10およびICD-9に基づく死因コード

特定可能であったのは次の8疾患であった：ベーチェット病、劇症肝炎、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、パッド・キアリ症候群 (表1)。

劇症肝炎については、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¹⁰⁾。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)^{10,11)}。欧米では、劇症肝炎は成因がウィ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のも含まれている^{10,11)}。

したがって、劇症肝炎の診断基準を満たすためには、ウィルス性肝炎 (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) を組み合わせることとした。なお、ICD-10であらたに加わったC型およびE型の急性ウィルス性肝炎については、昏睡を伴う

がそうでないかを区別するコードがないので、特定することができなかった。ICD-8についても^{4,7)}、同様に、特定することができなかった。

中毒、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、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のK70.4) や肝臓壊死を伴う中毒性肝疾患 (ICD-10のK71.1) は劇症肝炎には含まれない。ただし、日本では、薬剤性のものは劇症肝炎に含まれるので、肝臓壊死を伴う中毒性肝疾患 (ICD-10のK71.1) がこれに相当すると思われた。この中には慢性の経過を辿るものも含まれるので、難病の劇症肝炎の診断基準より広い範疇のものとなり、厳密には、薬物性の劇症肝炎を特定することはできなかった。

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¹⁰⁾。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) がこれに相当する死因コードとして挙げられる^{12,15)}。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¹⁵⁾。

したがって、肝性昏睡を伴う急性ウィルス性肝炎と急性・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)、難病に指定される劇症肝炎とした。

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、難病ではI型とII型に分類されているが、死因コードでは両者を区別して特定できなかった。

3) ICD-10およびICD-8に基づいた死因コード

筋萎縮性側索硬化症については、ICD-8では死因コードで特定できるが、ICD-9では該当する死因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) により再び特定が可能となった (表1)。

4) ICD-10に基づく死因コード

特定可能であったのは次の13疾患であった：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，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（ICD-10の基本分類コード）；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（ICD-10の細分類コード）（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^{8,15)}，厳密には両者は一致しない可能性があると思われた。

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¹⁵⁾。したがって，ICU-10では4桁コードのうち，リウマチ性肺炎（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，悪性関節リウマチの死因コードとした。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）になるかと思われる。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る可能性があるので注意を要すると思われた。

5) ICD-9に基づく死因コード

脊髄小脳変性症については，ICD-9では3桁コード（334）の死因コードで特定が可能であったが，ICD-10とICD-8では該当するコードがないため特定できなかった。

2. 死因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，死因コードによる難病の特定が極めて困難なものが9疾患あった：広範脊柱管狭窄症，網膜色素変性症，特発性間質性肺炎，慢性肺血栓塞栓症，多系統萎縮症のオリブ橋小脳萎縮症とシャイ・ド

レーガー症候群，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，および副腎白質ジストロフィー。

広範脊柱管狭窄症と網膜色素変性症については，厳密には死因コードで特定はできないが，前者では部分的狭窄も含む脊柱管狭窄症（ICD-10のM48.0），後者では色素性網膜炎以外の硝子体網膜性ジストロフィーなどを含む遺伝性網膜ジストロフィー（ICD-10のH35.5とICD-9の362.7）など，難病の定義よりかなり広い範疇の疾患も含む死因コードを当てることは可能かと思われた。

特発性間質性肺炎（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でき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（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¹⁰⁾。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¹⁰⁾，ICD-10ではJ84.1がほぼこれに相当するものと思われた^{6,15)}。ICD-9では特発性線維化肺肺炎（516.3）^{12,15)}，ICD-8ではその他の慢性間質性肺炎（517.0）¹³⁾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た。

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か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¹⁰⁾，1998年より難病に指定されている。この疾患を死因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。同様に，ICD-9では肺塞栓症（415.1），ICD-8では肺塞栓症および梗塞症（450）がそれぞれ相当するものと思われた。

オリブ橋小脳萎縮症，シャイ・ドレーガー症候群，ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病，致死性家族性不眠症，副腎白質ジストロフィーについては，特定疾患の認定基準¹⁰⁾の中に記載してある情報から，ICD基本分類コードあるいは細分類コードを基に死因コードをコーディ

表2 原発性免疫不全症候群（疾患番号35）に指定された32疾患と国際疾病分類（ICD-10）に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	IOD10	備考
	①複合免疫不全症		
35(1)	重症複合免疫不全症		
	・細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症 [SCID]	D81.0	*1
	・重症複合免疫不全症：T細胞及びB細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症 [SCID]	D81.1	*1
	・重症複合免疫不全症：B細胞数が減少又は正常な重症複合免疫不全症 [SCID]	D81.2	*1
	・重症複合免疫不全症：アデノシン・デアミナーゼ〈脱アミノ酵素〉[ADA]欠乏症（* Omen症候群を含む）	D81.3	*1
35(2)	免疫グロブリンM [IgM] 増加を伴う免疫不全症：X連鎖	D80.5	*2
35(3)	プリンスクレオシドホスホリラーゼ〈リン酸化酵素〉[PNP]欠乏症 Bear lymphocyte syndrome	D81.5	*1
35(4)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスI欠乏症	D81.6	*2
35(5)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠乏症	D81.7	*2
35(6)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスIおよびII欠乏症	D81.6, D81.7	*2
35(7)	ZAP-70欠損症	—	
	②抗体産生不全症		
35(8)	伴性無ガンマグロブリン血症（ブルトン型）	D80.0	*2
35(9)	常染色体劣性無ガンマグロブリン血症（スイス型）	D80.0	*2
35(10)	選択的免疫グロブリンG [IgG] サブクラス欠乏症	D80.3	*1
35(11)	選択的免疫グロブリンA [IgA] 欠乏症	D80.2	*1
35(12)	主として抗体欠乏を伴う免疫不全症，詳細不明	D80.9	*1
35(13)	免疫グロブリンM [IgM] 増加を伴う免疫不全症：非X連鎖	D80.5	*2
35(14)	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D80.7	*1
	③明確に定義された免疫不全症		
35(15)	ウィスコット・アルドリッチ〈Wiskott-Aldrich〉症候群	D82.0	*1
35(16)	毛細血管拡張性小脳失調症	—	
35(17)	Nijmegen症候群	—	
35(18)	ディジョージ〈Di George〉症候群	D82.1	*1
35(19)	色素欠乏を伴う免疫不全症：チェディアック（・スタインブリンク）・東〈Chediak（—Steinbrinck）—Higashi〉症候群	E70.3	*3
35(20)	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	D82.3	*1
	④補体不全症（下記補体成分のいずれかの欠損）		
35(21)	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）	D84.1	*1
	⑤食細胞機能不全症		
35(22)	重症先天性好中球減少症	—	
35(23)	周期性好中球減少症	—	
35(24)	白血球接着不全症	—	
35(25)	二次顆粒欠損症	—	
35(26)	慢性（小児期）肉芽腫症	D71	*3
35(27)	好中球G6PD欠損症	—	
35(28)	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	—	
35(29)	白血球マイコバクテリウム殺菌能障害	—	
	⑥先天性または遺伝性疾患に伴う免疫不全症など		
35(30)	高IgE症候群	—	
35(31)	慢性粘膜皮膚カンジダ症	—	
35(32)	その他	—	

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である。

注2) ()内の数字は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に指定された32疾患に付された通し番号である。

注3) 一は該当する死因コードがないことを意味する。

注4) *1は特定疾患治療研究対象疾患としての原発性免疫不全症候群の中の傷病名と死因コードが対応する。

注5) *2は特定疾患番号35(2)と35(12), 35(4)と35(5)と35(6), 35(7)と35(8)の区別ができない。

注6) *3は特定疾患番号35(19)と免疫不全を伴わない他の白皮症（いずれもE70.3), 35(26)は多核好中球機能障害, 細胞膜レセプター複合体[CR3]欠損症, 先天性貧食能異常症および進行性肺血症性肉芽腫症（いずれもD71)と区別ができない。

表3 ライソゾーム病（疾患番号44）に指定された30疾患と国際疾病分類（ICD-10）に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD10	備考
44(1)	Gaucher 病	E75.2	*2
44(2)	Niemann-Pick 病 A, B 型	E75.2	*2
44(3)	Niemann-Pick 病 C 型	E75.2	*2
44(4)	GM ₁ gangliosidosis	E75.1	*3
44(5)	GM ₂ gangliosidosis: Tay-Sachs/Sandhoff	E75.0	*1
44(6)	Krabbe 病	E75.2	*2
44(7)	異染色性白質ジストロフィー〈脳白質萎縮症〉	E75.2	*2
44(8)	マルチプルサルファターゼ欠損症	E75.2	*2
44(9)	Farber 病	E75.2	*2
44(10)	ムコ多糖症 I 型: Hurler/Scheie 症候群	E76.0	*1
44(11)	ムコ多糖症 II 型: Hunter 症候群	E76.1	*1
44(12)	ムコ多糖症 III 型: Sanfilippo 症候群	E76.2	*2 *3
44(13)	ムコ多糖 IV 型: Morquio 症候群	E76.2	*2 *3
44(14)	ムコ多糖 VI 型: Maroteaux-Lamy 症候群	E76.2	*2 *3
44(15)	ムコ多糖 VII 型: Sly 病	E76.2	*2 *3
44(16)	ムコ多糖 IX 型: ヒアルロニダーゼ欠損症	E76.8	*2
44(17)	シアリドーシス	E76.8	*2
44(18)	ガラクトシアリドーシス	E76.8	*2
44(19)	ムコリピドーシス II [アイセル〈I-cell〉病]	E77.0	*3
44(20)	α-マンノシドーシス	E77.1	*2 *3
44(21)	β-マンノシドーシス	E77.1	*2 *3
44(22)	フコシドーシス	E77.1	*2 *3
44(23)	アスパルチルグルコサミン尿症	E77.1	*2 *3
44(24)	Schindler 病/神崎病	E77.1	*2 *3
44(25)	Pompe 病	E74.0	*3
44(26)	Wolman 病	E75.5	*3
44(27)	Danon 病	E77.1	*2 *3
44(28)	遊離シアル酸蓄積症	E77.1	*2 *3
44(29)	セロイドリポフスチノーシス	E77.1	*2 *3
44(30)	Fabry 病	E75.2	*2

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である。

注 2) () 内の数字は特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定された30疾患に付された通し番号である。

注 3) *1 は特定疾患治療研究対象疾患としてのライソゾーム病の中の傷病名と死因コードが対応する。

注 4) *2 は44(1) (2) (3) (6) (7) (8) (9) および (30), 44(12) (13) (14) および (15), 44(16) (17) および (18), 44(20) (21) (22) (23) (24) (27) (28) および (29) の区別ができない。

注 5) *3 は44(25) と特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定されないその他の糖原病との区別ができない。

同様に, 44(4) とムコリピドーシス IV, 44(26) と脳髄コレステリン沈着症, 44(19) とムコリピドーシス III, 44(12) (13) (14) および (15) とベータグルクロニダーゼ欠損症, 44(20) (21) (22) (23) (24) (27) (28) および (29) とシアリドーシスなど特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定されないその他の疾患との区別ができない。

ングすることは不可能であった。仮に, たとえば, 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はプリオン病なので同じプリオン病であるクロイツフェルト・ヤコブ病 (A81 中枢神経系のスローウィルス感染症

A81.0) と同じコードを振ると, この3つの難病の区別がつかなくなり, クロイツフェルト・ヤコブ病の死亡統計が不正確なものになってしまう。では, これらの疾患を A81.9 (中枢神経系のスローウィルス感染症, 詳細不明) とすると, 両疾

患はプリオン病であって中枢神経系のスローウィルス感染症ではないので妥当ではない。現行のICD-10には、プリオン病というカテゴリーがないので、死因コードによる特定はできなかった。

神経系の難病であ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も、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、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おり、これらを特定できる死因コードはなかった。同様に、副腎白質ジストロフィーについても特定できる死因コードはなかった。

3. ICD-10に基づく死因コード（一部）

1) 原発性免疫不全症候群

特定可能であったのは次の13疾患であった：細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症、T細胞およびB細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症、B細胞数が減少または正常な重症複合免疫不全症、アデノシン・デアミナーゼ（脱アミノ酵素）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）欠乏症、IgGサブクラス欠乏症、IgA欠乏症、主として抗体欠乏を伴う免疫不全症、乳児一過性低ガンマグロブリン血症、ウィスコット・アルドリッチ症候群、ディジョージ症候群、伴性リンパ組織増殖性疾患、補体系の欠乏症（表2）。なお、チェディアック・スタインブリンク・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¹⁰⁾、白皮症（芳香族アミノ酸代謝障害）の中に含まれている⁴⁾。

2) ライソゾーム病（ファブリー病を含む）

特定可能であったのは次の3疾患のみであった：GM₂ガングリオシドーシス、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型（表3）。

IV 考 察

難病の各疾患と対応する死因コードについて検討を行った。その結果、対応する死因コードを確認できたものは、次の26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、バーシャー病、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（ICD-10～ICD-8）；ベーチェット病、劇症肝炎、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-9）；筋萎縮性側索硬化症（ICD-10とICD-8）。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難病として指定された疾患で、ICDの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。なお、再生不良性貧血と強皮症を除き、コード間の整合性も保たれていた。

ICD-10になって、死因コードによる特定が可能になったものが13疾患あった：特発性拡張型心筋症、表皮水泡症、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（基本分類コード）、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（細分類コード）、悪性関節リウマチ（基本分類コードの組み合わせ）。一方で、脊髄小脳変性症のように、ICD-9では死因コードによる特定が可能であったものが、ICD-10では特定ができなくなってしまったものもあった。

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、難病として定められた劇症肝炎の定義や診断基準に合わないものが出てきた。現状では、肝性昏睡を伴う急性ウィルス性肝炎（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、難病として指定される劇症肝炎の死因コードを特定するのが適切と思われるが、薬剤性やC型・E型などウィルス性の劇症肝炎を分類するためには、あらたに細分類をする必要があると思われた。

難病の中でも、神経系の疾患（脊髄小脳変性症、オリブ橋小脳萎縮症、シャイ・ドレーガー症候群）、比較的最近指定されたプリオン病（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）やライソゾーム病、かなり以前に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などは、そのほとんどが、対応する死因コードのない

ことが確認できた。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、特発性慢性肺血栓塞栓症、副腎白質ジストロフィーについても、これらの疾患を厳密に特定できる死因コードのないことがわかった。

このように、現行の死因コードでは特定不能あるいは困難な疾患については、難病の認定基準を満たすあらたな細分類を行なうなどして、死因コードの整理を行う必要があると思われ、疾病対策課や統計情報部などの関係者とともに検討を重ねて行く必要があると思われた。また、死亡数が極めて少ない疾患については（例 ZAP-70欠損症など）、そのすべてに死因コードを振ることが果して意味のあることかを含め、あわせて検討する必要があると思われた。

以上、難病の各疾患と対応する死因コードについて検討を行ない、選択理由や限界などを明らかにした。この検討したプロセスと、それをもとに整理した死因コードの対応表を公表することは、死亡統計の解析をする側にとってだけでなく結果を解釈・活用する側にとっても有用であると思われた。

本研究は、平成17年度厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業「特定疾患の疫学に関する研究」（主任研究者 永井正規）の分担研究として行った。

（受付 2006. 1.13）
（採用 2006. 9.25）

文 献

- 1) World Health Organization. International classification of diseases. 1965 revision, vol. 1. Geneva: WHO, 1967.
- 2) World Health Organization. International classifica-

tion of diseases. 1975 revision, vol. 1. Geneva: WHO, 1977.

- 3) World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems 10th revision (ICD-10), vol. 1. Geneva: WHO 1992.
- 4) 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.
- 5) 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.
- 6) 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.
- 7) 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.
- 8) 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.
- 9) 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.
- 10) 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.
- 11) 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.
- 12) 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.
- 13) 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.
- 14) 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. 1997.
- 15) 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.

臨床調査個人票から得られる難病の発病年齢

オオタ アキコ ナガイ マサキ ニシナ モトコ
 太田 晶子* 永井 正規* 仁科 基子*
 シバザキ サトミ イシジマ ヒデキ イズミダ ミチコ
 柴崎 智美* 石島 英樹* 泉田美知子*

目的 特定疾患治療研究事業対象疾患について、その発病年齢分布を明らかにする。

方法 電子入力された2003年度臨床調査個人票を用いた。臨床調査個人票に記載された発病年と生年から発病年齢を算出し、疾患別、性別に発病年齢の5歳階級別受給者数、パーセントイル値、好発年齢を求めた。

結果 特定疾患では、中高齢に好発する疾患が比較的多かった。しかし、原発性免疫不全症候群、亜急性硬化性全脳炎、ライソゾーム病、表皮水疱症、神経線維腫症Ⅰ型、神経線維腫症Ⅱ型では好発年齢が20歳未満であった。好発年齢が20～40歳代にある疾患は、大動脈炎症候群、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病、副腎白質ジストロフィー、多発性硬化症、潰瘍性大腸炎、クローン病であった。発病年齢分布が2峰性を示す疾患は、再生不良性貧血、特発性血小板減少性紫斑病、重症筋無力症、モヤモヤ病、サルコイドーシスであった。その他の疾患の多くでは好発年齢は40歳以上であった。

結論 電子入力された2003年度臨床調査個人票を利用することにより、特定疾患治療研究事業対象疾患の好発年齢、発病年齢分布を系統的に明らかにすることができた。本研究結果は、各難病の自然史に関し貴重な情報を与えるものである。

Key words : 難病, 発病年齢, 臨床調査個人票, 特定疾患医療受給者

I 緒 言

難病の患者数を経時的に観察することは、難病対策上、最も基本的できわめて重要な事項である。難病患者数を把握するために現在まで用いられてきた方法は、主に①厚生労働省が実施している患者調査を利用したもの^{1,2)}、②難病の全国疫学調査³⁾、③特定疾患治療研究医療受給者調査(以下、受給者全国調査と略す)^{4~8)}、④地域保健・老人保健事業報告を利用したもの⁹⁾、の4つであった。いずれも特色があり、患者数、性・年齢分布などの基本的疫学像を把握する上でそれぞれ有用である。しかし、特定疾患治療研究事業対象疾患の発病年齢については、②全国疫学調査によって一部の疾患^{10~22)}に限って把握されているに過ぎない。これまで、一般的に教科書等と言わ

れている各疾患の好発年齢は、必ずしも発病年齢ではなく有病者の現在の年齢分布に基づく知見であったり、その根拠が明確でないものも多い。

2001年度から、特定疾患治療研究事業において特定疾患医療受給者証の交付申請時に提出される臨床調査個人票が都道府県において電子化され、データが厚生労働省に集められている。臨床調査個人票には患者の発病年月が記載され、臨床調査個人票から得られる発病年齢は、難病それぞれの疾患特性を示す貴重な情報である。本研究では、電子入力された臨床調査個人票を利用することにより、特定疾患治療研究事業対象疾患の発病年齢を系統的に明らかにすることができたので報告する。

II 研究方法

2004年12月7日までに電子入力された2003年度臨床調査個人票234,789件を用いた。2002年度地域保健・老人保健事業報告に基づく受給者数は527,047であり、解析に用いた臨床調査個人票の

* 埼玉医科大学医学部公衆衛生学教室
 連絡先：〒350-0495 埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38
 埼玉医科大学医学部公衆衛生学教室 太田晶子

件数は受給者全体の半数弱であると考えられる。これは一部の都道府県で電子入力が行われていないためであり、疾患別、性別、年齢別には入力状況に大きな差異はみられない²³⁾。よって、2003年度臨床調査個人票から得られる疾患別、性別、年齢別の情報は、特定疾患医療受給者全体の特性を示すものと考えられる。

臨床調査個人票に記載された発病年と生年との差を発病年齢とした。疾患別、性別に発病年齢の、5歳階級別受給者数、パーセンタイル値、平均値を集計した。さらに発病年齢分布が1峰性を示す場合は、発病年齢5歳階級別受給者数の最頻の年齢階級を中心にして近傍の頻度の高い年齢階級の順に受給者数を合計し、これが全体の50%を超える最も狭い範囲の年齢5歳階級幅を求め、これを好発年齢とした。なお、年齢分布が2峰性あるいは3峰性、峰が不明瞭で一様分布に近い場合などはその限りではなく、2峰性、3峰性など峰が複数ある場合には峰のピーク各々を好発年齢とし、その峰の幅が1階級におさまらないときには、複数の階級の年齢階級幅を好発年齢とした。また峰が不明瞭な場合は、特定の好発年齢は認められないものとした。特定疾患治療研究事業対象疾患のうち、「難治性の肝炎のうち劇症肝炎」と「重症急性膵炎」は、発病年の記載のある者の割合が10~20%と少なかったことから、この2疾患については発病年齢の解析対象から除いた。スモンについては受給更新手続きにおける個人票の提出が不要であるため解析できなかった。本研究は、特定疾患治療研究事業における臨床調査個人票の研究目的利用に関する要綱に則り実施した。

Ⅲ 研究結果

2003年度臨床調査個人票が電子入力された2003年度受給者数（スモンを除く）は234,789であった。このうち発病年齢が不明の者は、18,629人（7.9%）であった。「難治性の肝炎のうち劇症肝炎」と「重症急性膵炎」の2疾患を除いた本研究の発病年齢の解析対象者は、216,160人であった。

疾患別の受給者数、現在の年齢分布を表1に示した。受給者の現在の年齢分布はこれまでの受給者全国調査で報告されている年齢分布の特徴と大きな違いはなかった。

発病年齢の10、25、50、75、90パーセンタイル

値、平均値、好発年齢を疾患系・疾患別に表2に示し、発病年齢の累積相対度数曲線を疾患系・疾患別に図1に示した。

1. 各疾患の好発年齢（表2）

好発年齢が0~20歳にある疾患は、原発性免疫不全症候群、亜急性硬化性全脳炎、ライソゾーム病（ファブリー病含む）、表皮水疱症、神経線維腫症Ⅰ型、神経線維腫症Ⅱ型である。好発年齢が20~40歳代にある疾患は、大動脈炎症候群、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病、副腎白質ジストロフィー、多発性硬化症、潰瘍性大腸炎、クローン病である。発病年齢が2峰性の分布を示した疾患は、再生不良性貧血、特発性血小板減少性紫斑病（男は2峰性、女は3峰性の分布を示した）、重症筋無力症、モヤモヤ病、サルコイドーシスである。モヤモヤ病では若年のピークの方が高く、再生不良性貧血、重症筋無力症では高齢のピークの方が高い。特発性血小板減少性紫斑病とサルコイドーシスは、男では若年のピークの方が高く、女は高齢のピークの方が高い。その他の疾患の多くは好発年齢は40歳以上であった。特に神経・筋疾患の運動失調症、神経変性疾患の多くは40歳以上に好発するが、これらを好発年齢が若い順に示す。ハンチントン病は30~60歳と比較的若年から発病する者が多い。脊髄小脳変性症と多系統萎縮症は40歳代~60歳代、筋萎縮性側索硬化症は50歳代~60歳代、進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症とパーキンソン病は、60~74歳の高齢で発病する者が多い。

2. 発病年齢の累積相対度数曲線（図1）

1) 血液系疾患（図1-A）

原発性免疫不全症候群の発病年齢の累積相対度数は0歳で男42%、女26%であり、10歳では男84%、女64%である。男では女に比べ若年で発病する者が多い。再生不良性貧血でも、60歳以下では、男では女に比べ若年で発病する者が多い。特発性血小板減少症では、累積相対度数は10歳で男18%、女8%であり、男では女に比べ10歳までに発病する者が多い。曲線は30歳を境にして交差しているが、これは30歳未満で発病する者の割合は女より男に多いが、30歳以降で発病する者は男より女に多いことを示している。

2) 免疫系疾患（図1-B、図1-C）

大動脈炎症候群と全身性エリテマトーデスの2

表1 2003年度受給者数, 受給者数性比, 現在の年齢分布: 疾患別, 性別

疾患系	疾患	受給者数		性・年齢の特徴			
		総数	性比 (男/女)	受給者の現在の年齢のピーク			
血液系疾患	特発性造血障害	再生不良性貧血	4,634	0.70	男: 65~74歳 女: 60~74歳	} 20歳以後高い。	
	血液凝固異常症	特発性血小板減少性紫斑病	12,406	0.45	男: 5~9歳と65~69歳 女: 30~39歳と55~69歳		} 高齢者のピークの方が高い。
	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	447	1.78	男: 10~24歳 女: 25~29歳		
免疫系疾患	難治性血管炎	結節性動脈周囲炎	1,869	0.77	男: } 女: } 70~74歳		
		大動脈炎症候群	2,252	0.09	男: 20~69歳までほぼ横ばい 女: 50~64歳, 30歳以後高い。		
		ビュルガー病	3,722	8.01	男: } 女: } 60~64歳		
		悪性関節リウマチ	2,233	0.40	男: 60~74歳 女: 60~69歳		
		ウェゲナー肉芽腫症	399	0.83	男: 50~59歳 女: 50~69歳		
	自己免疫系疾患	全身性エリテマトーデス	23,469	0.11	男: 20~79歳までほぼ横ばい 女: 50~54歳, 30歳以後高い。		
		皮膚筋炎および多発性筋炎	6,257	0.38	男: } 女: } 60~64歳		
	ベーチェット病	ベーチェット病	7,181	0.80	男: 50~54歳 女: 50~69歳		
	代謝系疾患	アミロイドーシス	アミロイドーシス	509	0.85	男: 65~69歳 女: 60~64歳	
	神経・筋疾患	遅延型ウイルス疾患	プリオン病	124	0.80	男: } 女: } 60~69歳	
亜急性硬化性全脳炎			43	1.05	男: } 女: } 15~19歳		
運動失調症		脊髄小脳変性症	7,547	0.99	男: 65~69歳 女: 65~74歳		
		多系統萎縮症	3,259	1.16	男: 60~64歳 女: 65~69歳		
		副腎白質シストロフィー	50	24.0	男: 15~59歳まで幅広い。 女: 55~59歳に2人認められるのみ		
神経変性疾患		筋萎縮性側索硬化症	3,158	1.51	男: } 女: } 70~74歳		
		進行性核上性麻痺	680	1.58	男: } 女: } 70~79歳		
		大脳皮質基底核変性症	249	0.86	男: 70~79歳 女: 70~74歳		
		パーキンソン病	29,991	0.69	男: 70~74歳 女: 70~79歳		
		ハンチントン病	285	0.80	男: 50~69歳 女: 60~69歳		
ライソゾーム病		ライソゾーム病	141	1.94	男: 20~39歳 女: 20~54歳		
免疫性神経疾患		多発性硬化症	4,458	0.45	男: } 女: } 30~34歳と50~54歳		
		重症筋無力症	6,167	0.50	男: } 女: } 50~74歳		
モヤモヤ病		モヤモヤ病 (ウィリス動脈輪閉塞症)	4,598	0.52	男: 10~14歳と50~54歳 女: 50~54歳, 10歳以後高い。		

表1 2003年度受給者数, 受給者数性比, 現在の年齢分布: 疾患別, 性別 (つづき)

疾患系	疾患	受給者数		性・年齢の特徴		
		総数	性比 (男/女)	受給者の現在の年齢のピーク		
視覚系疾患	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	9,649	0.77	男: } 女: }	60~69歳	
循環器系疾患	特発性拡張型心筋症	7,080	2.82	男: } 女: }	65~69歳 65~74歳	
呼吸器系疾患	びまん性肺疾患	サルコイドーシス	8,572	0.40	男: } 女: }	30~34歳と60~69歳, 30~34歳のピークの方が高い。 65~69歳
		特発性間質性肺炎	1,569	1.70	男: } 女: }	65~69歳
	呼吸不全	原発性肺高血圧症	321	0.43	男: } 女: }	15~70歳まで幅広い。
		特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型)	226	0.50	男: } 女: }	60~69歳 65~69歳
消化器系疾患	難治性炎症性腸管障害	潰瘍性大腸炎	34,486	1.13	男: } 女: }	30~34歳
		クローン病	9,755	2.26	男: } 女: }	30~34歳 25~34歳
	難治性の肝疾患	原発性胆汁性肝硬変	5,657	0.14	男: } 女: }	65~69歳 60~64歳
	門脈血行異常症	バッド・キアリ (Budd-Chiari) 症候群	107	0.91	男: } 女: }	30~79歳まで幅広い。
皮膚・結合組織疾患	稀少難治性皮膚疾患	天疱瘡	1,552	0.64	男: } 女: }	55~79歳 50~74歳
		表皮水疱症 (接合部型および栄養障害型)	140	0.63	男: } 女: }	5~9歳
		膿疱性乾癬	563	0.94	男: } 女: }	50~69歳 50~54歳
	強皮症	強皮症	9,069	0.14	男: } 女: }	60~69歳 60~64歳
	混合性結合組織病	混合性結合組織病	3,088	0.09	男: } 女: }	20~79歳まではほぼ横ばい 55~59歳, 25歳以後高い。
	神経皮膚症候群	神経線維腫症 I 型	694	0.90	男: } 女: }	5~69歳まで幅広い。
神経線維腫症 II 型		157	0.74	男: } 女: }	20~44歳	
骨・関節疾患	脊柱靱帯骨化症	後縦靱帯骨化症	9,698	1.98	男: } 女: }	65~74歳 60~74歳
		広範脊柱管狭窄症	962	2.13	男: } 女: }	70~74歳
	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症	4,639	1.53	男: } 女: }	50~54歳 60~74歳, 20歳以後高い。

疾患の曲線は互いに似た形をしている。両疾患ともに10歳代から発病する者が増え、50パーセントイル値は大動脈炎症候群が男32歳、女31歳、全身性エリテマトーデスは男35歳、女32歳であり、90パーセントイル値は両疾患とも女で53歳である。両疾患ともに30歳以降に性差がみられ、男は女に

比べ発病年齢が高い者が多い。悪性関節リウマチは、男は女に比べ発病年齢が高い者が多い。

3) 代謝系疾患, 視覚系疾患, 循環器系疾患 (図1-D)

網膜色素変性症は0歳から発病があり、10パーセントイル値は男11歳、女12歳、50パーセントイ

表2 2003年度受給者の発病年齢のパーセンタイル値, 平均値, 好発年齢: 性別, 疾患別

疾患系	疾患	性	n	パーセンタイル値 (歳)					平均値	標準偏差	好発年齢†			
				10%	25%	50%	75%	90%						
血液系疾患	特発性造血障害	再生不良性貧血 男	1,807	9	19	44	64	72	41.9	±24.1	男: 2 峰性: 5~24歳<55~74歳 女: 2 峰性: 10~34歳<55~69歳			
		再生不良性貧血 女	2,586	12	26	50	64	74	45.9	±22.6				
	血液凝固異常症	特発性血小板減少性紫斑病 男	3,608	4	23	49	63	72	43.2	±24.7	男: 2 峰性: 0~9歳>55~69歳 女: 3 峰性: 0~4歳<20~29歳<45~59歳			
		特発性血小板減少性紫斑病 女	8,072	15	28	45	58	68	42.7	±19.9				
免疫系疾患	難治性血管炎	原発性免疫不全不全症候群 男	270	0	0	1	5	24	5.9	±11.7	男: } 女: } 0~4歳			
		原発性免疫不全不全症候群 女	137	0	0	4	20	40	12.9	±17.7				
免疫系疾患	難治性血管炎	結節性動脈周囲炎 男	784	31	46	59	68	74	55.9	±16.3	男: 55~74歳 女: 50~74歳 男: 15~39歳 女: 15~34歳 男: } 女: } 35~54歳 男: 45~64歳 女: 40~59歳 男: 45~69歳 女: 40~64歳			
		結節性動脈周囲炎 女	1,003	28	43	57	68	75	54.4	±17.3				
		大動脈炎症候群 男	162	17	22	32	49	59	35.2	±16.8				
		大動脈炎症候群 女	1,829	17	22	31	42	53	33.0	±13.7				
		ビュルガー病 男	3,103	28	36	43	51	58	43.3	±11.2				
		ビュルガー病 女	377	31	38	46	53	61	45.5	±11.5				
		悪性関節リウマチ 男	596	33	44	53	61	69	51.6	±14.3				
		悪性関節リウマチ 女	1,490	26	36	46	55	63	45.2	±14.1				
		ウェゲナー肉芽腫症 男	168	28	37	50	60	70	48.9	±16.0				
		ウェゲナー肉芽腫症 女	209	21	35	49	59	67	46.3	±16.9				
		自己免疫系疾患	難治性血管炎	全身性エリテマトーデス 男	2,191	15	22	35	52	66		37.7	±18.7	男: 15~44歳 女: 20~39歳 男: 45~64歳 女: 40~59歳
				全身性エリテマトーデス 女	20,017	16	23	32	43	53		33.6	±14.1	
				皮膚筋炎および多発性筋炎 男	1,665	25	40	52	61	68		48.9	±17.1	
				皮膚筋炎および多発性筋炎 女	4,340	26	39	49	58	66		47.3	±15.4	
ベーチェット病	難治性血管炎	ベーチェット病 男	2,976	23	28	36	45	52	36.7	±11.8	男: } 女: } 25~44歳			
		ベーチェット病 女	3,748	23	30	37	46	54	38.0	±12.1				
代謝系疾患	アミロイドーシス	アミロイドーシス 男	209	35	49	60	66	73	56.9	±13.7	男: 55~69歳 女: 45~69歳			
		アミロイドーシス 女	244	34	46	56	64	72	54.9	±13.7				
神経・筋疾患	遅延型ウイルス疾患	プリオン病 男	55	53	58	65	71	75	64.0	±9.3	男: 55~69歳 女: 65~79歳 男: 10~14歳 女: 5~14歳			
		プリオン病 女	67	55	60	67	74	77	66.0	±10.1				
		亜急性硬化性全脳炎 男	22	3	7	11	13	15	11.3	±6.5				
		亜急性硬化性全脳炎 女	21	7	8	11	13	16	10.7	±4.6				
運動失調症	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症 男	3,602	24	40	52	62	69	49.3	±16.9	男: } 女: } 45~69歳 男: 45~69歳 女: 40~64歳 男: 峰が不明瞭 女: —			
		脊髄小脳変性症 女	3,628	24	40	53	63	69	49.9	±17.2				
		多系統萎縮症 男	1,692	44	51	58	65	71	57.5	±11.4				
		多系統萎縮症 女	1,444	45	52	59	66	71	58.4	±11.3				
		副腎白質ジストロフィー 男	45	9	20	29	36	50	29.4	±14.3				
		副腎白質ジストロフィー 女	1	56	56	56	56	56	—	—				
神経変性疾患	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症 男	1,845	42	51	60	67	73	58.6	±12.3	男: 50~69歳 女: 55~74歳 男: 65~74歳 女: 60~74歳 男: } 女: } 60~74歳 男: 55~69歳 女: 60~74歳 男: 30~49歳 女: 40~59歳			
		筋萎縮性側索硬化症 女	1,223	43	52	62	70	75	60.1	±13.3				
		進行性核上性麻痺 男	403	58	62	68	73	76	67.5	±7.3				
		進行性核上性麻痺 女	258	58	62	67	72	77	67.0	±7.9				
		大脳皮質基底核変性症 男	110	54	60	68	73	76	65.0	±10.8				
		大脳皮質基底核変性症 女	129	55	61	67	72	76	66.4	±8.3				
		パーキンソン病 男	11,793	47	55	62	69	75	61.3	±11.5				
		パーキンソン病 女	16,858	49	57	64	71	76	63.1	±11.0				
		ハンチントン病 男	120	30	37	45	58	62	46.0	±13.5				
		ハンチントン病 女	150	30	39	47	57	62	46.4	±13.2				
ライソゾーム病	ライソゾーム病 (ファブリー病を含む)	ライソゾーム病 男	83	3	5	11	28	44	18.3	±16.8	男: } 女: } 0~14歳			
		ライソゾーム病 女	47	0	3	12	26	44	17.8	±16.4				
免疫性神経疾患	多発性硬化症	多発性硬化症 男	1,347	18	25	33	45	55	35.2	±14.5	男: } 女: } 20~39歳 男: 2 峰性: 0~4歳<45~69歳 女: 2 峰性: 0~4歳<25~59歳			
		多発性硬化症 女	3,009	19	25	35	47	57	36.3	±14.7				
		重症筋無力症 男	2,021	16	33	49	60	68	45.5	±19.3				
		重症筋無力症 女	4,013	16	28	43	58	69	42.6	±20.0				
モヤモヤ病	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	モヤモヤ病 男	1,511	4	7	29	46	55	27.9	±20.4	男: } 女: } 2 峰性: 0~9歳>35~54歳			
		モヤモヤ病 女	2,892	4	9	32	48	57	30.5	±20.4				

表2 2003年度受給者の発病年齢のパーセンタイル値, 平均値, 好発年齢: 性別, 疾患別 (つづき)

疾患系	疾患	性別	n	パーセンタイル値 (歳)					平均値	標準偏差	好発年齢 [†]	
				10%	25%	50%	75%	90%				
視覚系疾患	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	網膜色素変性症 男	2,430	11	25	42	54	63	39.7	±19.1	男: 35~64歳	
		網膜色素変性症 女	3,173	12	27	42	54	62	39.9	±18.5	女: 35~59歳	
循環器系疾患	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型(うっ血型)心筋症 男	4,415	35	44	53	61	67	51.9	±13.2	男: 45~69歳	
		特発性拡張型(うっ血型)心筋症 女	1,585	35	48	56	64	70	54.1	±15.3	女: 50~69歳	
呼吸器系疾患	びまん性肺疾患	サルコイドーシス 男	2,214	24	28	39	55	63	41.4	±15.5	男: 2 峰性: 20~34歳 > 50~64歳	
		サルコイドーシス 女	5,540	30	43	54	61	67	51.3	±13.6	女: 2 峰性: 20~34歳 < 50~64歳	
		特発性間質性肺炎 男	843	51	57	64	71	77	62.8	±12.2	男: 55~69歳	
		特発性間質性肺炎 女	514	46	53	63	71	76	61.3	±13.4	女: 55~74歳	
	呼吸不全	原発性肺高血圧症	原発性肺高血圧症 男	86	7	13	27	47	58	31.4	±20.8	男: } 峰が不明瞭
			原発性肺高血圧症 女	203	8	18	33	50	64	34.6	±20.2	女: }
		特発性慢性肺血栓栓症(肺高血圧型)	特発性慢性肺血栓栓症(肺高血圧型) 男	67	28	44	55	63	68	51.8	±15.5	男: } 45~69歳
			特発性慢性肺血栓栓症(肺高血圧型) 女	142	44	49	59	66	71	57.9	±11.4	女: }
消化器系疾患	難治性炎症性腸管障害	潰瘍性大腸炎 男	17,302	18	24	34	48	60	36.7	±15.6	男: } 15~39歳	
		潰瘍性大腸炎 女	15,459	18	25	34	48	59	36.5	±15.3	女: }	
		クローン病 男	6,379	16	20	24	31	42	26.9	±11.1	男: 20~34歳	
	難治性の肝疾患	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変 男	540	39	48	57	64	70	55.1	±13.1	男: 50~69歳
			原発性胆汁性肝硬変 女	4,005	39	46	53	61	67	53.0	±11.3	女: 45~59歳
		門脈血行異常症	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群 男	42	26	31	49	59	69	46.0	±17.3	男: } 峰が不明瞭
皮膚・結合組織疾患	稀少難治性皮膚疾患	天疱瘡 男	573	33	45	54	65	73	53.9	±14.5	男: 45~69歳	
		天疱瘡 女	920	34	43	51	61	70	51.7	±13.8	女: 40~59歳	
		表皮水疱症(接合部型および栄養障害型) 男	53	0	0	0	0	10	3.5	±11.3	男: } 0~4歳	
		表皮水疱症(接合部型および栄養障害型) 女	82	0	0	0	0	4	2.5	±9.8	女: }	
	強皮症	強皮症 男	強皮症 男	253	16	25	41	58	67	41.3	±19.7	男: } 峰が不明瞭
			強皮症 女	268	12	22	36	56	67	38.5	±20.3	女: }
		強皮症 女	強皮症 女	1,026	34	44	54	62	69	52.2	±13.8	男: 45~64歳
			強皮症 女	7,419	31	40	50	57	65	48.4	±13.2	女: 40~59歳
混合性結合組織病	混合性結合組織病	混合性結合組織病 男	237	19	30	44	58	65	43.2	±16.8	男: 35~64歳	
		混合性結合組織病 女	2,702	20	28	41	52	60	40.4	±15.0	女: 30~54歳	
神経皮膚症候群	神経線維腫症I型	神経線維腫症I型 男	273	0	0	5	20	34	12.0	±15.4	男: } 0~4歳	
		神経線維腫症I型 女	300	0	0	3	16	27	9.4	±12.6	女: }	
	神経線維腫症II型	神経線維腫症II型 男	63	10	14	18	29	48	23.4	±13.7	男: 5~19歳	
		神経線維腫症II型 女	85	7	13	20	28	43	21.9	±13.5	女: 10~24歳	
骨・関節疾患	脊柱靱帯骨化症	後縦靱帯骨化症 男	5,880	45	51	59	65	71	58.1	±10.7	男: 50~64歳	
		後縦靱帯骨化症 女	2,974	44	49	56	64	71	56.5	±10.6	女: 45~59歳	
		広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症 男	601	42	50	58	65	71	57.2	±11.7	男: } 50~69歳
			広範脊柱管狭窄症 女	273	42	50	59	68	74	58.5	±12.9	女: }
	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症 男	2,616	29	36	45	54	62	45.2	±12.8	男: 35~54歳	
		特発性大腿骨頭壊死症 女	1,689	25	35	51	63	71	49.3	±17.1	女: 2 峰性: 25~34歳 < 55~69歳	

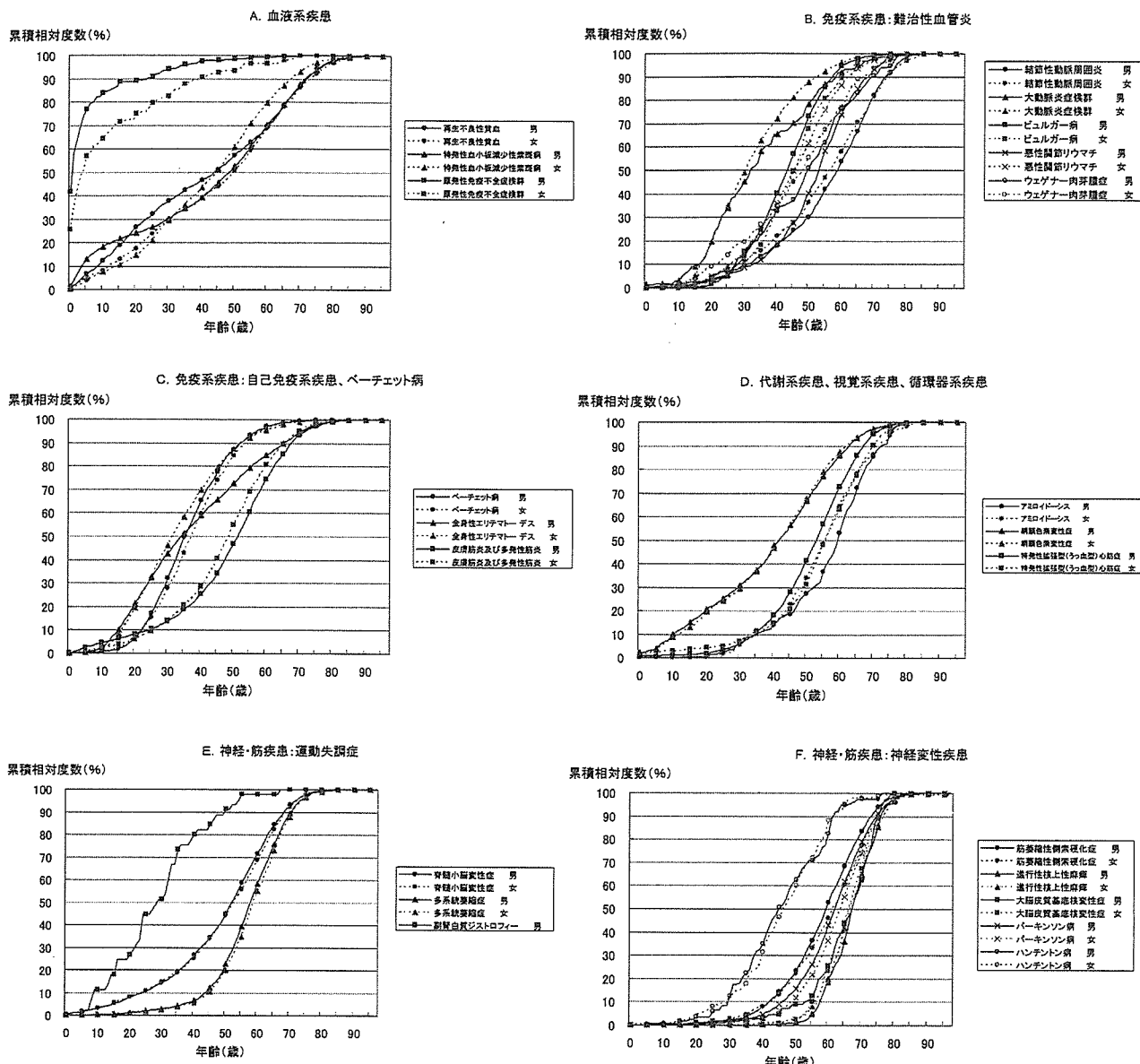
[†] 発病年齢分布が1峰性の場合、発病年齢5歳階級別受給者数の最頻の年齢階級を中心にして近傍の頻度の高い年齢階級の順に受給者数を合計し、これが全体の50%を超える最も狭い範囲の年齢5歳階級幅。2峰性、3峰性など峰が複数ある場合には、峰のピーク各々の5歳階級幅。ただし、その峰の幅が広いときには、複数の階級の年齢階級幅。なお、不等号はピークの高さを示す。峰が不明瞭な場合は、その旨明示。

ル値は男女とも42歳と比較的若年で発病する者が多く、性差はみられない。

4) 神経・筋疾患 (図1-E, 図1-F, 図1-G)
運動失調症の3疾患のうち、脊髄小脳変性症

は、好発年齢が45~69歳であるが、男女とも10歳代、20歳代の比較的若年で発病する者も多い。脊髄小脳変性症と多系統萎縮症とはともに曲線に性差はみられない (図1-E)。神経変性疾患のうち、

図1 発病年齢の累積相対度数曲線：疾患系・疾患別、性別



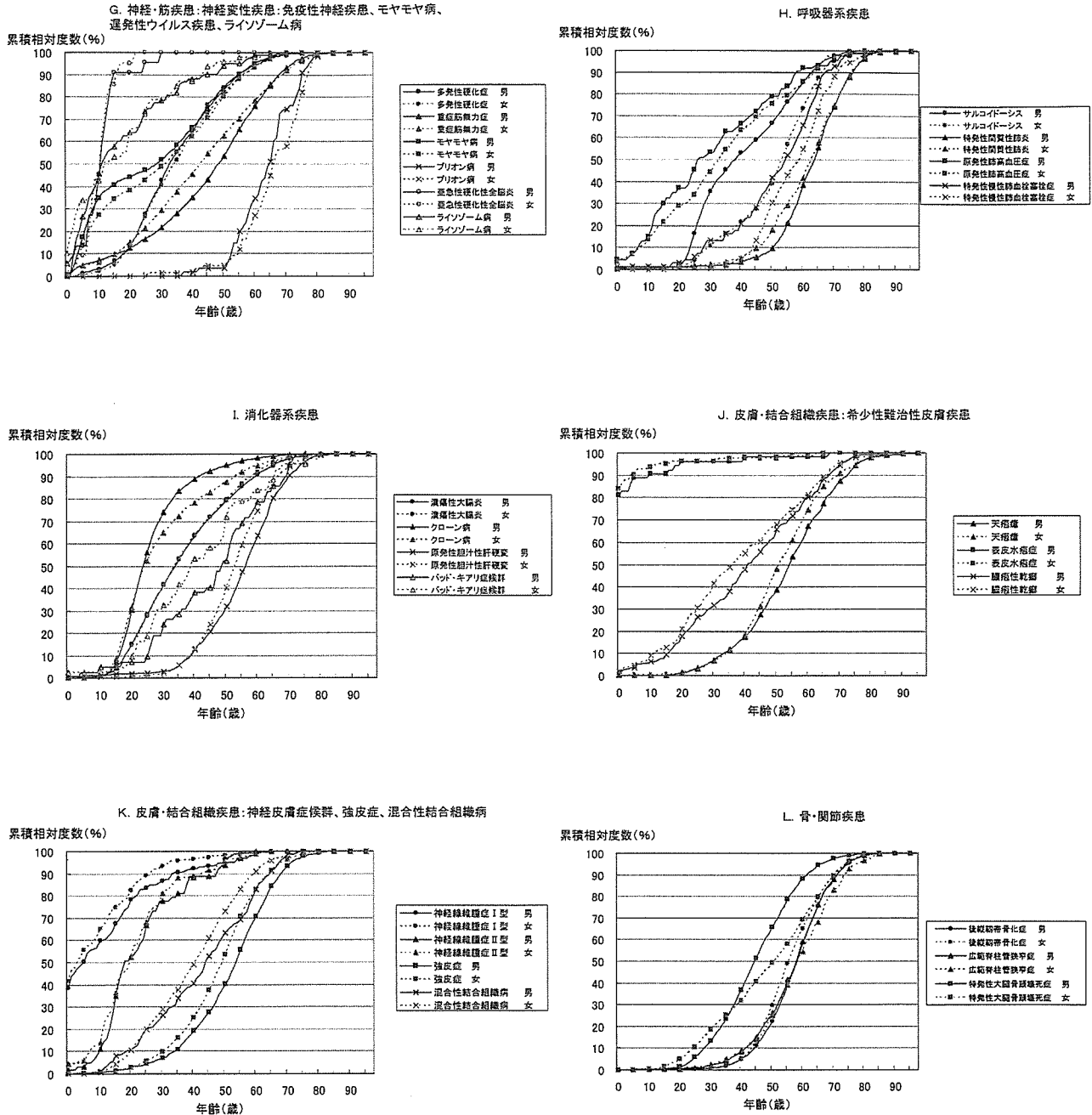
ハンチントン病は、他の4疾患に比べ比較的若年で発病する者が多い。残り4疾患は、筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病、進行性核上性麻痺・大脳皮質基底核変性症の順で50パーセント値が低い。進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、パーキンソン病の3疾患はパーキンソン病関連疾患と称されているが、進行性核上性麻痺と大脳皮質基底核変性症は、50パーセント値がパーキンソン病に比べ男6歳、女3歳ほど高い。筋萎縮性側索硬化症は、50歳以降女では男より発病年齢が高い者が多い。パーキンソン病も女では男より発病年齢が高い者が多い(図1-F)。その他の神経・筋疾患では、亜急性硬化性全脳炎は、男の46%、女の43%が10歳までに発病しており、

15歳までに男の91%、女の86%が発病している。ライソゾーム病は、男女とも64%が20歳までに発病している。モヤモヤ病は、好発年齢が2つ(10歳未満と35~54歳)あるが、10歳までに発病する者の割合が男35%、女27%と比較的多い。男では女に比べ若年で発病する者が多い。重症筋無力症は、女では男に比べ若年で発病する者が多い。プリオン病は50歳以降に約95%が発病している。多発性硬化症は曲線に性差がみられない(図1-G)。

5) 呼吸器系疾患(図1-H)

原発性肺高血圧症の発病年齢は0歳から74歳にかけて幅広く分布しているが、男の37%、女の29%が20歳までに発病しており、比較的若年から発病する者が多い。サルコイドーシスは、20歳以

図1 発病年齢の累積相対度数曲線：疾患系・疾患別、性別（つづき）



下で発病する者は男1.8%，女1.2%と少なく性差がないが，30歳以下で発病する者は男36%，女11%，50歳以下で発病する者は男67%，女39%と大きな性差がみられ，男では女に比べ20～30歳に発病する者が多く，女では50歳以降で発病する者が多い。

6) 消化器系疾患 (図1-I)

クローン病と潰瘍性大腸炎の2疾患はともに，20～30歳代に発病する者が多いが，潰瘍性大腸炎に比べクローン病の方がより若年で発病する者が多い。クローン病は，50パーセント値が男24

歳，女25歳であるが，25歳以降では曲線に性差がみられ90パーセント値は男42歳，女53歳であり，女は男に比べて発病年齢が高い者が多い。潰瘍性大腸炎は，50パーセント値が男女とも34歳，90パーセント値は男60歳，女59歳とクローン病より高く，曲線に性差はみられない。

7) 皮膚・結合組織疾患 (図1-J, 図1-K)

表皮水疱症の発病年齢の累積相対度数は0歳で男女とも約80%であり，5歳では約90%である(図1-J)。神経線維腫症I型と神経線維腫症II型では，I型の方がII型に比べ若年で発病する者が

多い。神経線維腫症Ⅰ型では、累積相対度数は0歳で男38%、女42%であり、5歳では男50%、女56%である。神経線維腫症Ⅱ型の累積相対度数は、10歳で男11%、女14%であり、25歳では約70%である。混合性結合組織病と強皮症とともに、男は女に比べ発病年齢が高い者が多い(図1-K)。

8) 骨・関節疾患(図1-L)

骨・関節疾患3疾患のうち、特発性大腿骨頭壊死は他の2疾患(後縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症)に比べ、若年に発病する者が多い。特発性大腿骨頭壊死症は、35歳を過ぎたあたりで男女の曲線が交差しており、35歳以降で発病する者の割合が女より男に多い。

Ⅳ 考 察

特定疾患治療研究事業対象疾患の発病年齢分布を明らかにした。これまで、特定疾患治療研究事業対象疾患の発病年齢分布は、難病の全国疫学調査によって一部の疾患についてのみ報告されてきたが^{10~22)}、本研究では、電子入力された2003年度臨床調査個人票を解析することにより、系統的に特定疾患治療研究事業対象疾患の全てについて、その発病年齢分布を明らかにすることができた。今回得られた各疾患の好発年齢、発病年齢のパーセンタイル値、性差などは、これまで得られていた知見に比べ、より詳細に発病年齢の特徴を明らかにしたものと言うことができる。

本研究で用いた臨床調査個人票は、2004年12月7日までに電子入力された2003年度臨床調査個人票であるが、これは全受給者の半数弱にあたる。全受給者が電子入力されていないのは一部の都道府県で電子入力が行われていないためである。2002年度地域保健・老人保健事業報告による報告件数に対して2003年度臨床調査個人票の入力件数が7割以上である都道府県数は21であった。とくにこの割合が低いのは、人口の大きい都道府県であった。しかし、このような患者の地域的偏りはあっても、性、年齢、発病年齢等の患者特性に偏りがあるとは考えにくい。結果には示さなかったが、入力件数の割合が7割以上と7割未満の都道府県の間で、平均発病年齢に大きな違いはみられないことが確認できている。

臨床調査個人票から得られる発病年齢は、全発病者の発病年齢でなく現受給者(有病者)の発病

年齢であり、受給を中止した患者が含まれていないという欠点がある。また初めから受給を受けない患者も含まれていない。この点は今回明らかにした発病年齢の不十分な点である。受給中止の理由としては、死亡、あるいは軽快・治癒などが考えられるが、受給中止までの期間すなわち受給期間(有病期間)が発病年齢により異なるならば、本研究から明らかになった発病年齢分布は全発病者の発病年齢分布とは異なったものになると考えられる。しかし、発病年齢により有病期間が明らかに異なっているという報告はみられない。今回得られた、現受給者の発病年齢分布は、これまで明らかにされていない貴重な情報を与えると考えられる。

対象疾患の中には、解析患者数が少ない疾患がある。亜急性硬化性全脳炎、副腎白質ジストロフィー、ライソゾーム病、バッド・キアリ症候群などの性別患者数は50に満たない。患者数が少ないと好発年齢が観察しにくくなりやすい。しかし、例えば亜急性硬化性全脳炎では患者数41(男22、女21)と少ないが、このうち90%の患者は16歳未満で発病している。ライソゾーム病も患者数130(男83、女47)であるが、このうち50%の患者は10代前半までに発病しているなど、患者数が少なくてもこれら2疾患の好発年齢の指摘は十分可能と考えられる。バッド・キアリ症候群と副腎白質ジストロフィーの発病年齢は、それぞれ10歳から70歳代、5歳から60歳代まで幅広く分布しており、峰が明瞭でなく、特定の好発年齢は認められないが、これは患者数が少ないためであるかもしれない。この他性別患者数が50を超えている疾患の一部には特定の好発年齢が不明確のものもあるが、これは数が少ないためでなく、明瞭な好発年齢がないという疾患それぞれの特徴が捉えられていると考えられる。

発病年齢を発病年と生年との差として求めているため、発病年にその年の誕生日を迎えていない者は1歳大きく発病年齢が算出されている。発病年齢の累積相対度数をみると、10歳、20歳などの大まかな年齢までの累積相対度数をみるのは問題が少ないが、0歳の累積相対度数をみようとする場合(原発性免疫不全症候群、表皮水疱症や神経線維腫症Ⅰ型など)、実際には0歳の者の一部が1歳として扱われているため、ここに示した0歳