

表 5. 平成 13-18 年の新規登録 2 型糖尿病の発病年齢の分布

2 型	13 年	14 年	15 年	16 年	17 年	18 年	13-18 年合計
1 歳未満	0	0	0	1	4	1	6
1 歳	0	1	1	0	0	0	2
2 歳	3	0	1	0	0	0	4
3 歳	0	0	1	1	0	0	2
4 歳	2	1	1	1	2	2	9
5 歳	1	1	0	2	0	0	4
6 歳	2	2	2	0	1	3	10
7 歳	4	4	1	1	4	2	16
8 歳	11	9	5	8	3	6	42
9 歳	19	8	10	13	6	7	63
10 歳	25	15	32	17	14	14	117
11 歳	36	26	26	38	15	22	163
12 歳	41	33	38	32	31	26	201
13 歳	41	44	34	33	31	32	215
14 歳	42	33	38	47	36	25	221
15 歳	29	17	18	25	20	19	128
16 歳	12	9	10	8	7	8	54
17 歳	6	6	5	1	7	5	30
無記入	43	29	42	33	48	31	226
合計	319	238	266	261	229	203	1516

表 6. 平成 13-18 年の継続登録1型糖尿病の HbA1c の分布

1型	13年継続		14年継続		15年継続		16年継続		17年継続		18年継続	
	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)
～5.9	142	6.2	143	6.2	134	5.8	160	7.0	143	4.8	175	5.6
6.0～6.9	328	14.3	305	13.3	350	15.1	316	13.9	444	15.0	487	15.5
7.0～7.9	529	23.1	542	23.6	548	23.7	526	23.1	747	25.2	857	27.2
8.0～8.9	430	18.8	485	21.2	480	20.7	441	19.4	640	21.6	713	22.6
9.0～11.9	607	26.5	610	26.6	591	25.5	611	26.9	747	25.2	708	22.5
12.0～	252	11.0	207	9.0	212	9.2	220	9.7	238	8.0	208	6.6
合計	2288	100.0	2292	100.0	2315	100.0	2274	100.0	2959	100.0	3148	100.0
無記入	727		753		629		573		800		553	

表 7. 平成 13-18 年の継続登録2型糖尿病の HbA1c の分布

2型	13年継続		14年継続		15年継続		16年継続		17年継続		18年継続	
	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)	件数	率(%)
～5.9	182	34.8	206	36.8	233	40.5	206	37.0	100	16.8	113	18.4
6.0～6.9	90	17.2	99	17.7	92	16.0	100	18.0	98	16.4	122	19.9
7.0～7.9	60	11.5	59	10.5	54	9.4	55	9.9	89	14.9	85	13.9
8.0～8.9	55	10.5	49	8.8	49	8.5	62	11.1	81	13.6	68	11.1
9.0～11.9	107	20.5	110	19.6	105	18.3	102	18.3	162	27.2	148	24.1
12.0～	29	5.5	37	6.6	42	7.3	32	5.7	66	11.1	77	12.6
合計	523	100.0	560	100.0	575	100.0	557	100.0	596	100.0	613	100.0
無記入	205		174		178		163		179		140	

表 8. 平成 15～17 年新規登録の 1 型糖尿病患者 (5～17 歳) の肥満度の分布

肥満度 (%)	15 年		16 年		17 年	
	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)
～-20	50	11.6	53	13.4	65	14.9
-20～0	231	53.7	210	52.9	226	51.8
0～20	90	20.9	88	22.2	117	26.8
20～30	20	4.7	13	3.3	11	2.5
30～50	30	7.0	27	6.8	13	3.0
50～	9	2.1	6	1.5	4	0.9
合計 (n)	430	100.0	397	100.0	436	100.0

標準体重は、2000 年度版の性別・年齢別・身長別標準体重を用いた。

参考文献：村田光範，肥満判定の実際，小児科臨床，56:2315-2326，2003

表 9. 平成 13～18 年継続登録の 1 型糖尿病患者 (5～17 歳) の肥満度の分布

肥満度 (%)	13 年継続		14 年継続		15 年継続		16 年継続		17 年継続		18 年継続	
	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)
～-20	35	1.5	37	1.5	30	1.3	33	1.5	37	1.4	37	1.5
-20～0	888	37.3	866	36.1	847	36.5	845	37.2	935	36.5	933	37.2
0～20	1151	48.4	1164	48.5	1113	48.0	1092	48.1	1265	49.3	1244	49.5
20～30	189	7.9	198	8.2	171	7.4	143	6.3	179	7.0	180	7.2
30～50	82	3.4	105	4.4	126	5.4	120	5.3	122	4.8	86	3.4
50～	35	1.5	31	1.3	34	1.5	37	1.6	27	1.1	31	1.2
合計 (n)	2380	100.0	2401	100.0	2321	100.0	2270	100.0	2565	100.0	2511	100.0

標準体重は、2000 年度版の性別・年齢別・身長別標準体重を用いた。

参考文献：村田光範，肥満判定の実際，小児科臨床，56:2315-2326，2003

表 10. 平成 15～17 年継続登録の 1 型糖尿病患者における年齢別肥満の頻度

年齢	1 型男子 (%)			1 型女子 (%)		
	15 年	16 年	17 年	15 年	16 年	17 年
5 歳	8.0	8.0	0.0	9.7	3.6	4.9
6 歳	12.8	11.1	8.3	7.9	0.0	3.6
7 歳	5.4	9.3	6.5	7.7	7.8	8.5
8 歳	14.9	5.4	5.4	17.9	7.5	1.5
9 歳	5.7	11.1	13.0	3.6	12.3	8.9
10 歳	5.6	7.7	11.3	18.0	6.6	6.3
11 歳	10.3	3.3	8.1	12.3	15.3	11.0
12 歳	7.4	16.8	7.1	8.6	9.0	9.9
13 歳	11.1	10.8	12.2	15.8	13.7	12.9
14 歳	12.5	13.8	12.5	22.0	17.9	16.4
15 歳	16.7	11.5	14.8	21.1	19.7	18.4
16 歳	14.8	15.1	9.0	22.4	18.6	19.6
17 歳	6.8	10.1	20.0	23.9	22.0	24.9
全体	10.8	11.4	11.3	16.8	14.5	13.8

表 11. 平成 13～18 年継続登録の 2 型糖尿病患者 (5～17 歳) の肥満度の分布

肥満度 (%)	13 年継続		14 年継続		15 年継続		16 年継続		17 年継続		18 年継続	
	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)	件数	率 (%)
～-20	4	0.7	6	1.0	3	0.5	4	0.7	4	0.8	4	0.9
-20～0	75	12.3	61	9.9	56	8.8	63	10.3	45	8.9	51	11.8
0～20	158	25.9	141	22.9	151	23.7	141	23.2	110	21.8	95	22.0
20～30	73	11.9	88	14.3	89	14.0	96	15.8	79	15.7	63	14.6
30～50	162	26.5	169	27.4	184	28.9	140	23.0	145	28.8	125	29.0
50～	139	22.7	152	24.6	153	24.1	165	27.1	121	24.0	93	21.6
合計 (n)	611	100.0	617	100.0	636	100.0	609	100.0	504	100.0	431	100.0

表12 登録母体別の1型、2型糖尿病患者数とその比率

都道府県 番号	都道府県 名	H17年1型糖尿病患者			H17年2型糖尿病患者			比率 2型/1型	番号	市名	H17年1型糖尿病患者			H17年2型糖尿病患者			2型/1型
		新規	総数	合計	新規	総数	合計				新規	総数	合計	新規	総数	合計	
1	北海道	12	124	136	8	40	48	0.35	48	札幌市	16	65	81	11	21	32	0.40
2	青森県	10	45	55	9	21	30	0.55	49	仙台市	9	25	35	4	11	15	0.43
3	岩手県	5	52	57	4	11	15	0.25	50	千葉市	4	41	45	2	5	7	0.15
4	宮城県	13	58	71	5	12	17	0.24	51	盛岡市	19	128	147	3	27	30	0.20
5	秋田県	1	23	24	0	8	8	0.33	52	川崎市	2	35	38	1	5	6	0.15
6	山形県	2	45	47	3	17	20	0.43	53	名古屋市	10	23	33	1	2	3	0.09
7	福島県	13	65	78	5	22	27	0.35	54	京都市	3	45	48	0	14	14	0.33
8	茨城県	11	77	88	2	15	17	0.19	55	大阪市	7	65	73	2	8	10	0.14
9	栃木県	15	45	61	2	9	11	0.18	56	神戸市	5	51	57	1	3	4	0.07
10	群馬県	10	32	42	7	22	29	0.32	57	広島市	3	42	45	3	9	12	0.27
11	埼玉県	25	190	215	7	35	42	0.19	58	北九州市	5	1	6	5	0	5	0.83
12	千葉県	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND	59	福岡市	7	45	52	3	3	6	0.12
13	東京都	29	323	352	14	59	73	0.21	60	豊田市	1	15	16	0	1	1	0.05
14	埼玉県	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND	61	岡山市	4	10	14	4	3	7	0.60
15	新潟県	2	39	41	2	20	22	0.54	62	宇都宮市	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
16	山梨県	1	22	23	1	7	8	0.35	63	新潟市	3	15	18	2	13	15	0.83
17	石川県	3	26	29	1	8	9	0.31	64	富山県	21	0	21	2	0	2	0.10
18	岐阜県	2	22	24	3	14	17	0.71	65	金沢市	15	0	15	1	0	1	0.07
19	静岡県	4	28	32	5	11	16	0.50	66	岐阜市	0	7	7	0	2	2	0.29
20	愛知県	8	62	70	5	11	16	0.23	67	静岡市	2	15	18	1	3	4	0.22
21	岐阜県	5	55	62	5	22	27	0.44	68	浜松市	5	25	32	3	5	8	0.25
22	長野県	11	53	74	5	0	5	0.07	69	名古屋市	4	13	17	0	0	0	0.00
23	東京都	18	106	124	4	20	24	0.19	70	堺市	4	25	29	4	7	11	0.38
24	三重県	9	43	57	4	9	13	0.23	71	姫路市	7	11	18	2	0	2	0.11
25	滋賀県	5	45	51	5	7	12	0.24	72	津島市	4	13	17	0	1	1	0.05
26	京都府	4	42	45	0	10	10	0.22	73	藤山町	1	24	25	1	1	2	0.08
27	大阪府	22	127	149	7	20	27	0.18	74	福山市	2	19	21	1	3	4	0.19
28	兵庫県	25	111	135	7	10	17	0.13	75	高知市	1	11	12	2	2	4	0.33
29	奈良県	5	40	45	3	3	6	0.13	76	高崎市	4	21	25	0	2	2	0.08
30	和歌山県	1	33	34	0	8	8	0.24	77	高松市	4	25	29	3	5	8	0.31
31	鳥取県	2	19	21	0	7	7	0.33	78	大分市	1	22	23	2	3	5	0.22
32	島根県	2	24	26	1	4	5	0.19	79	宮崎市	0	0	0	0	0	0	0.00
33	岡山県	3	38	41	1	7	8	0.20	80	鹿児島市	28	37	63	0	2	2	0.03
34	広島県	2	51	53	3	9	12	0.19	81	いわき市	0	10	10	0	3	3	0.30
35	山口県	9	60	69	4	8	12	0.17	82	長野市	1	17	18	0	1	1	0.05
36	徳島県	9	42	51	0	10	10	0.20	83	豊前市	5	11	17	0	0	0	0.00
37	香川県	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND	84	志保市	1	12	13	1	2	3	0.23
38	愛媛県	5	32	38	4	13	17	0.45	85	旭川市	5	15	21	0	5	5	0.24
39	高知県	2	14	16	1	5	6	0.38	86	保志町	0	17	17	1	2	3	0.18
40	福岡県	15	82	97	3	9	12	0.12	87	伊予市	3	13	16	0	3	3	0.19
41	佐賀県	5	41	45	1	4	5	0.11	88	安曇市	2	12	14	1	0	1	0.07
42	長崎県	12	4	16	2	11	13	0.81	89	倉敷市	7	14	21	0	0	0	0.00
43	熊本県	9	49	58	3	7	10	0.17	90	さいたま市	5	32	37	3	7	10	0.27
44	大分県	5	7	12	1	2	3	0.25	91	川崎市	1	10	11	0	2	2	0.18
45	宮崎県	8	35	43	3	5	8	0.19	92	船橋市	5	19	25	0	3	3	0.12
46	鹿児島県	8	69	77	4	4	8	0.10	93	船橋市	1	14	15	1	6	7	0.47
47	沖縄県	15	49	64	3	15	19	0.30	94	松江市	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
									95	岡崎市	1	21	22	1	2	3	0.14
									96	志保市	2	7	9	0	1	1	0.11
									97	東大塚市	2	11	13	0	2	2	0.15
									98	高松市	1	11	12	0	0	0	0.00
									99	下関市	1	7	8	0	0	0	0.00
									100	東京都	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
									合計		632	3759	4391	229	775	1004	0.23

図1. 平成13～18年の新規登録1型糖尿病患者の発症年齢の分布

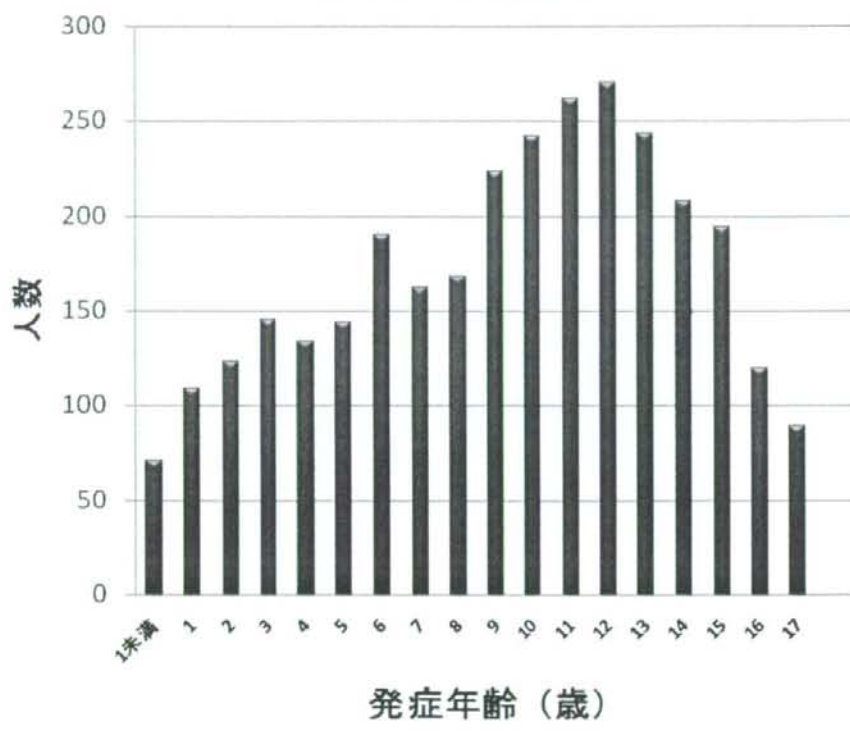


図2. 平成13～18年の新規登録2型糖尿病の
発症年齢の分布

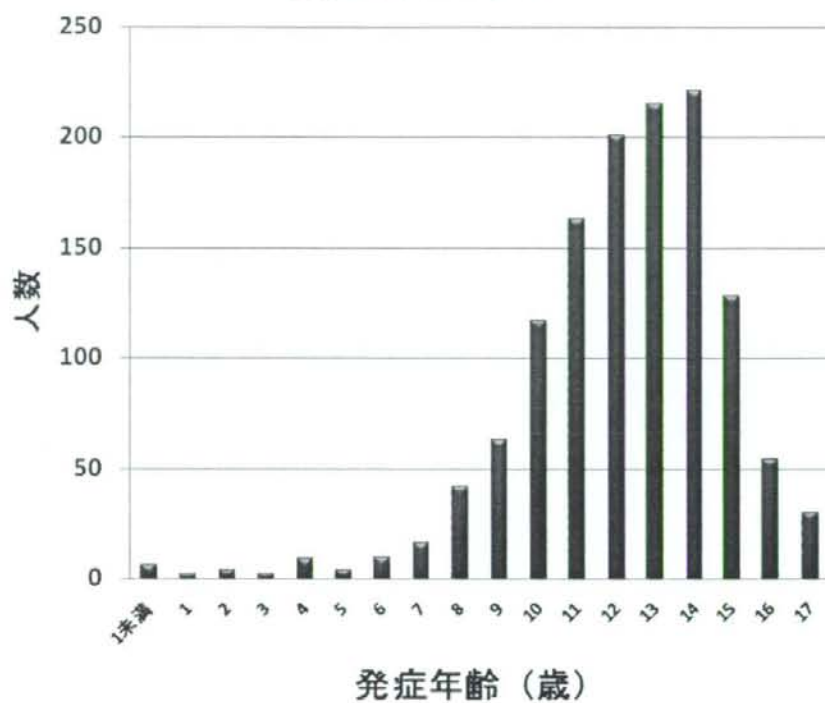


図3. 平成13～18年継続登録1型糖尿病症例のHbA1c値の分布

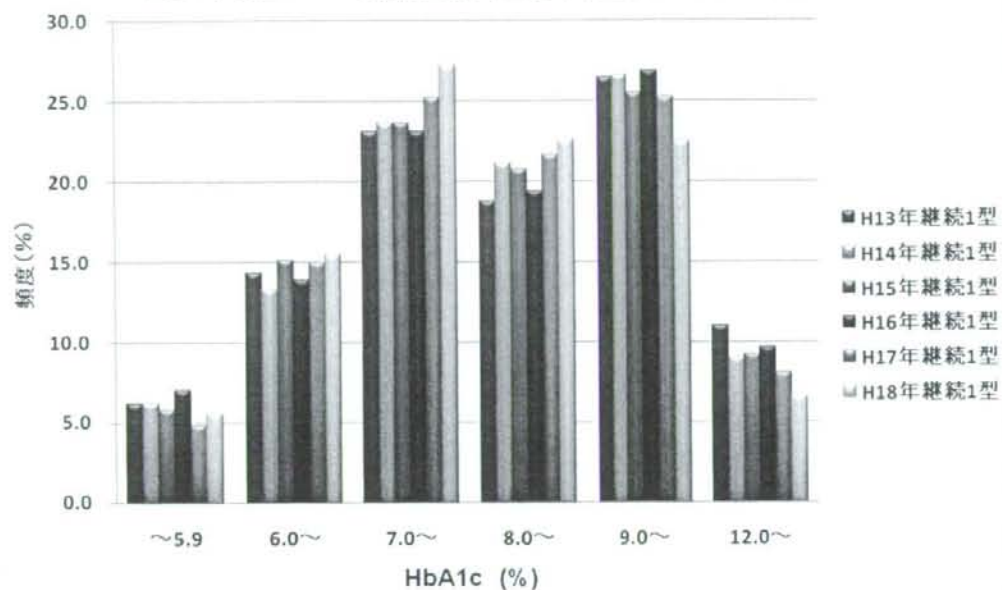


図4. 平成13～18年継続登録2型糖尿病症例のHbA1c値の分布

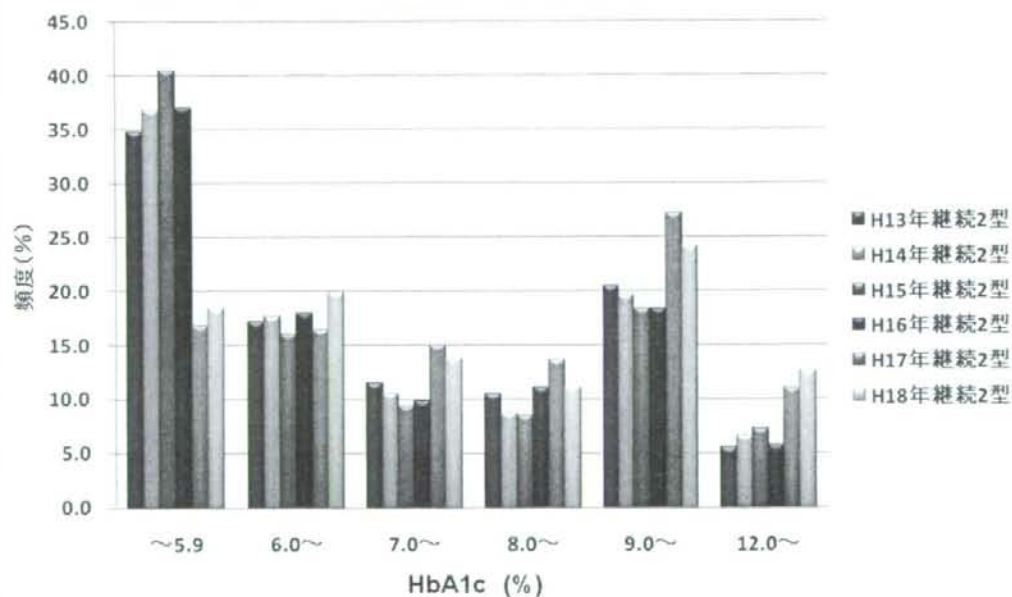


図5. 平成15~17年新規登録の1型糖尿病患者の肥満度の分布

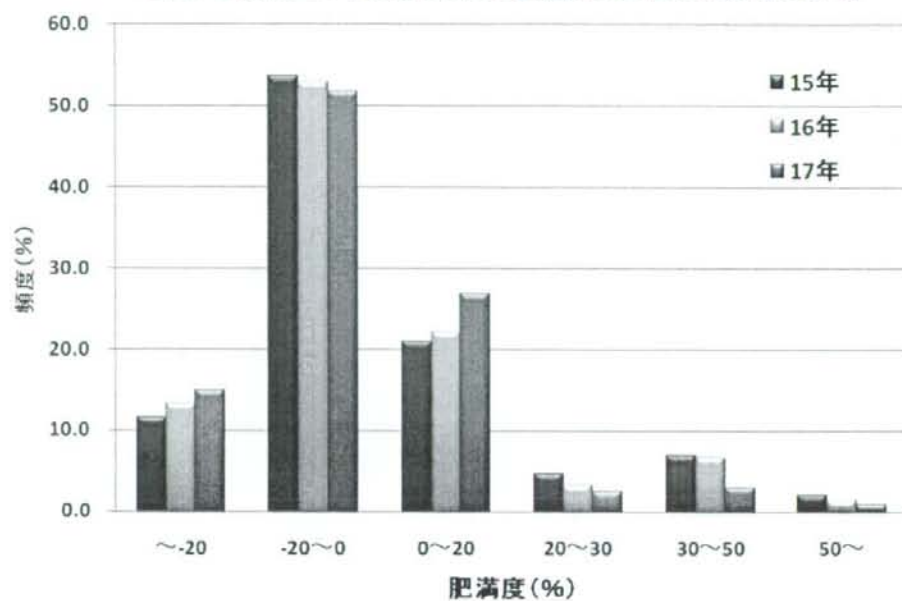


図6. 小児慢性特定疾患事業への平成15～17年継続登録の1型糖尿病患者における年齢別肥満症例の頻度

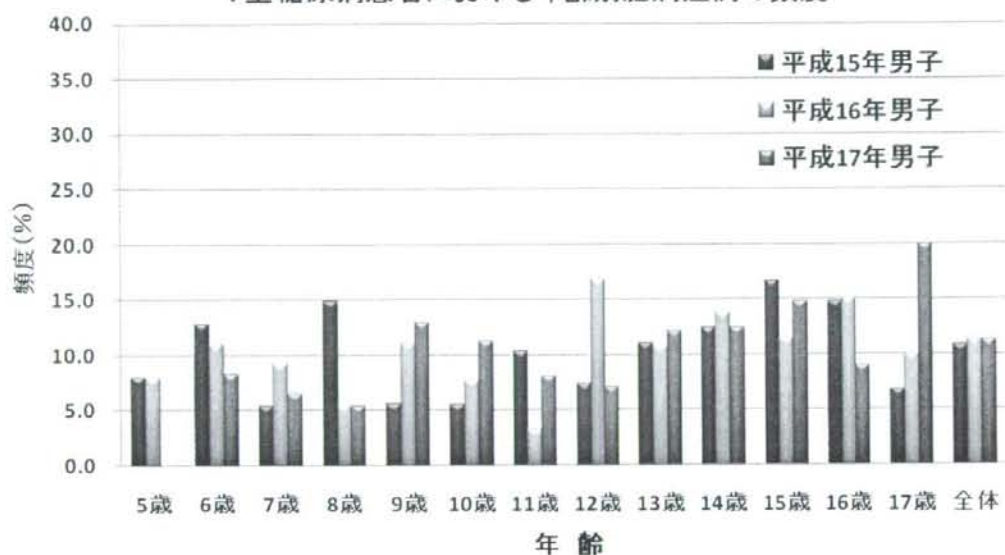


図7. 小児慢性特定疾患事業への平成15～17年継続登録の1型糖尿病患者における年齢別肥満症例の頻度

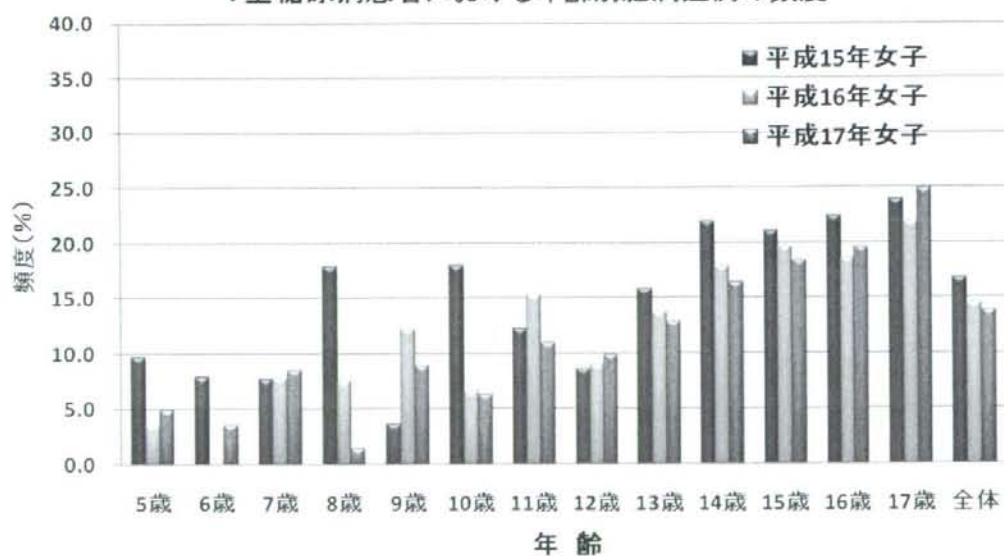


図8. 思春期女子(13~17歳)における肥満度とHbA1cの関係

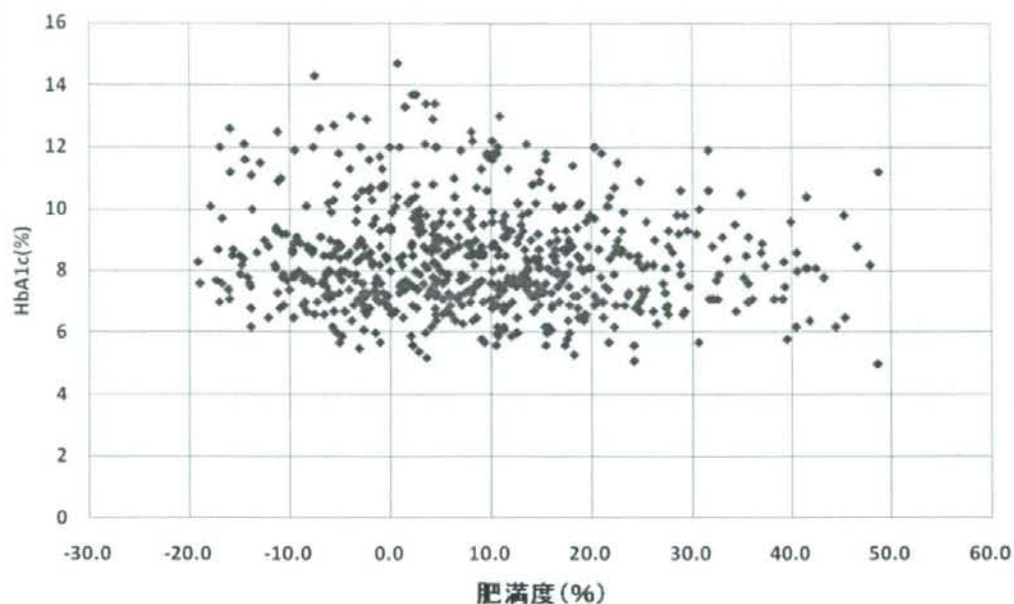
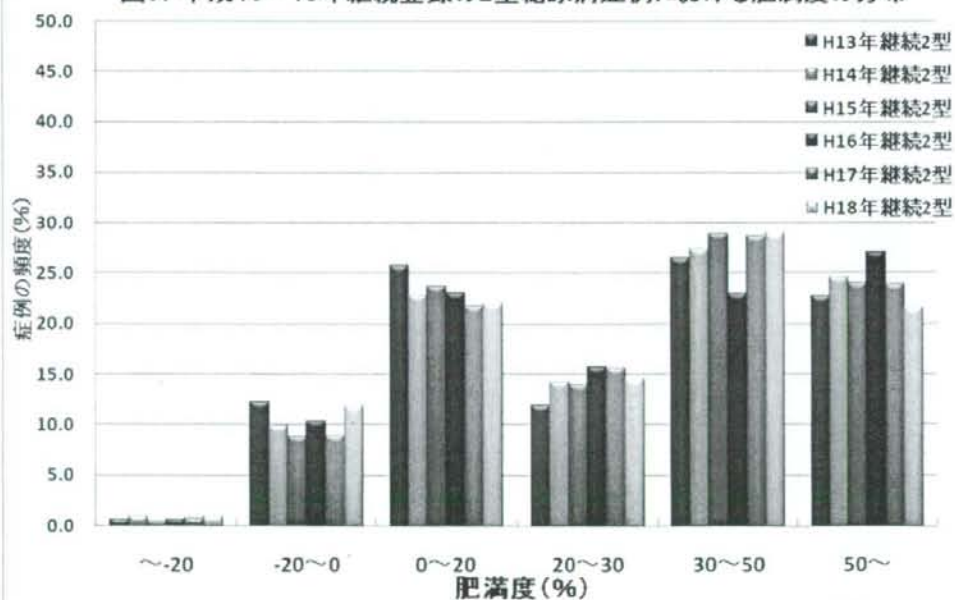


図9. 平成13~18年継続登録の2型糖尿病症例における肥満度の分布



先天性代謝異常症の登録患者の解析と問題点

分担研究者：伊藤 道徳 独立行政法人国立病院機構香川小児病院副院長

研究要旨

小児慢性疾患治療研究事業における先天性代謝異常症の医療意見書に基づいて各実施主体で入力され、中央集計された平成 10 年度から平成 18 年度の登録症例のデータを、法制化前の平成 16 年度と法制化後の平成 17・18 年度を中心にして集計・解析を行った。また、5 疾患において新規登録患者の登録時年齢と新規登録患者数から疾患頻度の算出を試みた。解析時点までに登録データが得られたのは、平成 16 年度で 95 実施主体中 93 実施主体 (97.9%)、平成 17 年度で 98 実施主体中 94 実施主体 (95.9%)、平成 18 年度で 99 実施主体中 87 実施主体 (87.9%) からであった。法制化に伴って行われた疾患区分の見直しにより他の疾患群に分類された疾患を除いた登録患者数は、平成 16 年度で 3,985 名平成 17 年度で 4,413 名、平成 18 年度で 3,804 名であった。全登録患者中平成 17 年度で 14 名、平成 18 年度で 5 名が他の疾患群に分類されている疾患であるにもかかわらず、先天性代謝異常症等として登録されていた。また、疾患区分見直しとともに対象疾患の見直しも行われたが、少数ながら対象外疾患あるいは不適切病名とられている疾患名での登録がみられていた。これらに対しては今後さらに周知し、申請時点で修正を求めるなどの対応を行っていく必要がある。また、病因欠損酵素により病型分類されている糖原病とムコ多糖症において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者が糖原病で約 50%、ムコ多糖症で約 30%あり、今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録するように指導するとともに病型を含まない疾患名での登録は病型が不明な場合に限定するよう指導していく必要がある。さらに、これら病型を含まない患者に関しては、病型に関するアンケート調査により病型を明らかにしていくことが重要である。昨年度の解析と同様、平成 18 年度に登録された新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症において約半数が 1 歳以降に新規登録されていた。これは、まだ乳幼児医療費補助事業などによる公的医療費の補助が受けられる年齢をすぎずにはじめて本事業に登録されている例が存在しているためと考えられる。本事業の登録データを疫学的研究等に有効利用するためには、診断後できるだけ早期に本事業の説明を行い、保護者の同意が得られない場合を除いてすみやかに本事業への登録を行うように今後も指導していくことが必要である。平成 11 年度から平成 18 年度において平成 11 年度以降に出生した新規登録患者数から疾患頻度を算出した。フェニルケトン尿症では新生児マススクリーニングで発見された患者数からの疾患頻度とほぼ一致していたが、楓糖尿症とホモシスチン尿症ではまだ高い傾向が見られた。これは、これらの疾患ではマススクリーニングで発見されない病型が存在するためではないかと考えられた。

見出し語：小児慢性特定疾患，先天性代謝異常，医療意見書，疾患頻度

研究目的

平成 7 年度から小児慢性疾患治療研究事業による医療費補助のための申請は、保健所を窓口にして患者本人（保護者）により行われている。また、対象疾患患者の状況を把握し、研究事業に反映させるために、プライバシーに十分配慮した登録・管理システムが構築されている。平成 17 年度からは小児慢性特定疾患研究事業が法制化され対象疾患の見直しや意見書の充実が図られた。このため、患者の登録状

況に変化が認められる可能性がある。そこで本年度も昨年度に引き続き、法制化前後の平成 16 年度と法制化後の 17 年度と 18 年度に意見書に基づいて各自治体で入力され中央集計された先天性代謝異常症のデータを中心に登録データの解析を行った。

研究対象および方法

各自治体で医療意見書に基づいて入力され、中央で集計された平成 16～18 年度の登録データから疾患別患者数を算出し、法制化前後の登録状況の変化

について検討した。また、平成11年度から平成18年度の新規登録患者の登録時年齢を新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症とプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症について検討するとともに平成11～18年度の新規患者のうち平成11年以降に出生したと考えられる患者数から疾患頻度の算出を試みた。

研究結果

1) 平成16～18年度登録患者数(表1)

平成16年度では95実施主体のうち93実施主体、17年度では98実施主体中94実施主体、18年度では99実施主体中87実施主体からのデータが得られ、このデータに基づいて解析を行った。コンピュータ入力ミス等により疾患名不明なものが平成16年度で17例、平成17年度で7例、平成18年度で9名あり以前よりはかなり減少しているもののまだ残っていた。

先天性代謝異常症等の疾患群に登録されていた患者数は、平成16年度で6,957名、平成17年度で4,427名、平成18年度3,809名であった。平成17年度の法制化とともに疾患区分が見直され先天性胆道閉鎖症、総胆管拡張症、総胆管嚢腫などが他の疾患区分に分類されるようになっていたが、平成17年度で14名、平成18年度で5名が先天性代謝異常症等の疾患群で登録されていた。これら他の疾患群に分類されている疾患を除いた登録患者数は、平成16年度で3,985名、平成17年度で4,413名、平成18年度で3,804名であり、登録患者数は若干増加傾向に合った。また、法制化後の対象疾患の見直しにより対象外疾患あるいは不適切病名となったものでは、平成17年度で高チロジン血症2名メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症1名、高ガラクトース血症が12例、先天性高脂血症2名、銅代謝異常症11名、遺伝性高尿酸血症1名の計29名が、平成18年度ではメチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症1名、高ガラクトース血症4名の計5名が登録されていた。

ガラクトース血症とチロジン血症は平成17年度からは病型分類された病名で登録することがすすめられた結果、チロジン血症での登録は平成16年度の20名から平成17年度は2名に、平成18年度では0名になった。ガラクトース血症では、平成16年度でのガラクトース血症と平成17年度以降のガラクトース血症1型のICD-10がおなじではあるが、各病型を含めたガラクトース血症登録患者数は平成16年度で146名、平成17年度で94名、平成

18年度で75名になっていた。また、病因欠損酵素に基づいて病型分類されている糖原病とムコ多糖症において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者数は、糖原病が平成16年度で129名と糖原病登録患者の56.3%、平成17年度で118名の43.7%、平成18年度で92名の42.6%であった。ムコ多糖症では平成16年度で38名とムコ多糖症の登録患者の33.3%、平成17年度で43名の30.1%、平成18年度で37名の28.0%であった。

2) 新規登録患者の登録時年齢(表2)

昨年度に引き続き新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症と新生児期から乳児期に発症することの多いプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症の新規登録患者の登録時年齢を平成11年度から18年度について検討した。平成18年度において1歳までに登録されている患者はフェニルケトン尿症で18名中10名、楓糖尿症で2名中1名、ホモシスチン尿症で2名中1名であった。また、プロピオン酸血症では3名中2名が、メチルマロン酸血症では3名中2名が1歳未満で登録されていた。

3) 疾患頻度の検討(表3)

新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症とメチルマロン酸血症、プロピオン酸血症について、平成11年度から平成18年度までの新規登録患者のうち平成11年度以降に出生した患者数に基づいて疾患頻度の概算を行った。平成11年度から18年度の出生数は厚生労働省の人口統計によった。概算による疾患頻度はフェニルケトン尿症1/82,566、楓糖尿症1/4432,489、ホモシスチン尿症1/605,485、メチルマロン酸血症1/221,519、プロピオン酸血症1/412,830であった。

考察

平成17年度からの法制化とともに疾患区分と対象疾患の見直しが行われたが、平成17～18年度の登録状況を見ると、減少はしているものの平成18年度においてもまだ見直し以前の疾患区分である先天性代謝異常症等で登録されている例が認められた。また、対象疾患の見直しにより対象外疾患あるいは不適切病名とされた疾患名での登録も例数は少なくはなっているもののまだ認められている。今後これらの登録については、実施主体での受け付け時において、主治医に対してその旨を伝えて修正等を求めていくことをまた指導していくことが必要であろう。平成17年度の見直しで不適切病名であり病型を含んだ疾患名で登録することがすすめられたチ

ロジン血症の病名で登録された患者は平成 18 年度ではなくなっており、これらに関しては十分に周知されていると考えられた。また、ガラクトース代謝異常症での登録患者数の合計は、平成 16 年度の 146 名から平成 17 年度で 94 名、平成 18 年度で 75 名に著減していたが、これはこれまでガラクトース血症として登録されていた患者の中に、本事業の対象疾患であるガラクトース代謝関連酵素の欠損に基づくガラクトース血症以外の二次性のガラクトース代謝異常の患者がかなり登録されていたが、平成 17 年度以降においてこれらの対象外患者の登録が減少したことによるものと考えられる。しかしながら、平成 17 年度と 18 年度において高ガラクトース血症の疾患名で登録されている患者数が平成 16 年度の 1 例から平成 17 年度で 12 例、平成 18 年度で 4 例に増加していた。これらの症例が対象疾患以外の二次性高ガラクトース血症である可能性も高く、今後高ガラクトース血症での登録に対しては対象疾患である病型を含むガラクトース血症の疾患名での登録を指導していく必要がある。

病因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている場合が多い。これらの疾患において病型分類を含まない疾患名で登録されている患者の割合には大きな変化が見られていないが、今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録するように指導するとともに病型を含まない疾患名での登録は病型が不明な場合に限定するよう指導していく必要がある。また、これらの登録データを有効活用するために、病型を含まない疾患名で登録されている患者に関して、本年度アンケート調査を実施した。この結果については別に報告する。

昨年度に引き続き、新規登録患者の登録時年齢について新生児期から乳児期早期に診断される可能性の高い新生児マススクリーニング対象疾患であるフェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症について検討したが、平成 18 年度においても、新生児マススクリーニングで発見されているにもかかわらず約半数の患者で 1 歳以降に新規登録されていた。これらの患者においては、医療費が公費負担される乳幼児医療費支給事業による医療費の補助を優先し、この事業の対象外の年齢になった時点で小児慢性特定疾患研究事業への登録が行われてためではないかと思われる。本事業による登録データを疫学的研究に有効活用するためには、今後も診断確定後できるだけ早期に本事業についての説明を行い、保護者が本事業への登録を希望しない場合を除いてすみやかに登録を行うように指導していかなければならない。

平成 15 年度から、フェニルケトン尿症、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症について平成 11 年度からの新規登録患者数に基づいた簡便な形で疾患頻度の算出を試みてきた。昨年度の結果から、平成 11 年度以降に出生した新規登録患者数に基づいた疾患頻度を算出した。対象とした疾患の頻度は昨年度と大きな差はなかった。フェニルケトン尿症の疾患頻度は、新生児マススクリーニングの結果から算出された疾患頻度とほぼ一致していたが、楓糖尿症とホモシスチン尿症ではまだ高い傾向が見られた。この原因としては、これらの疾患では、マススクリーニングで発見されない病型があるためではないかと考えられる。今後、マススクリーニングでの発見等についてのデータを加えて検討することが必要であろう。

表1：平成16年度、平成17年度および平成18年度先天性代謝異常症等登録患者数

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
トランスコバラミンⅡ 欠損症	D51.2	0	2	1	高アンモニア血症	E72.2C	54	63	49
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	6	11	15	シトルリン血症	E72.2D	57	74	69
フェニルケトン尿症	E70.0	218	243	229	OTC欠損症	E72.2E	54	69	67
高フェニルアラニン血症	E70.0B	53	48	38	N-アセチルグルタミン 合成酵素欠損症	E72.2F	3	1	0
ピオプテリン欠乏症	E70.0C	0	3	3	カルバミルリン酸 合成酵素欠損症	E72.2H	10	7	9
アルカプトン尿症	E70.2A	2	3	4	グルタル酸血症 ²⁾	E72.3A	23	-	-
チロジン血症Ⅱ型	E70.2C	0	4	2	グルタル酸尿症Ⅰ型	E72.3A	-	11	9
チロジン血症Ⅰ型	E70.2E	0	11	7	3-メチルグルタコン酸 尿症	E72.3C	5	6	6
白皮症	E70.3B	30	35	30	グルタル酸血尿Ⅱ型	E72.3F	-	13	12
Hermansky-Pudlak症候群	E70.3C	1	4	4	高グリシン血症	E72.5A	4	6	5
プロリダーゼ欠損症	E70.8D	0	1	0	高プロリン血症	E72.5C	1	1	1
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0	0	腎性アミノ酸尿症	E72.9	4	8	5
ヒドロキシキヌレニン尿症	E70.8F	0	0	2	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	27	22	17
ホルムイミノトランス フェラーゼ欠損症	E70.8G	1	0	0	乳糖不耐症	E73.9	49	49	27
楓糖尿症	E71.0	25	29	23	糖原病	E74.0	0	1	0
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	5	6	糖原病Ⅰ型	E74.0A	47	64	54
プロピオン酸血症	E71.1F	19	33	28	糖原病Ⅱ型	E74.0B	11	17	14
β-ヒドロキシ吉草酸血症	E71.1G	1	0	0	糖原病Ⅲ型	E74.0C	11	21	13
メチルマロン酸血症	E71.1H	61	69	64	糖原病Ⅳ型	E74.0D	2	3	3
HMG尿症	E71.1J	0	11	8	糖原病Ⅴ型	E74.0E	2	1	2
β-ケトチオラーゼ欠損症	E71.1K	0	1	0	糖原病Ⅵ型	E74.0F	1	3	5
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	35	35	43	糖原病Ⅶ型	E74.0G	2	1	0
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	4	2	糖原病Ⅸ型	E74.0H	1	4	1
CPT欠損症	E71.3C	14	11	14	糖原病Ⅷ, X型	E74.0I	23	38	32
脂肪酸β酸化異常症	E71.4	0	2	1	肝型糖原病	E74.0J	3	5	4
MCAD欠損症	E71.4A	0	6	4	筋型糖原病	E74.0K	1	1	0
VLCAD欠損症	E71.4C	1	10	6	糖原病	E74.0L	125	111	88
長鎖3-ヒドロキシアシル CoA脱水素酵素欠損症	E71.4D	0	2	1	果糖不耐症	E74.1B	2	1	1
カルニチン/アシルカルニ チン転移酵素欠損症	E71.4E	0	2	0	フルクトース-1,6-ジ ホスファターゼ欠損症	E74.1D	6	6	6
イミノ酸異常症	E72.0	0	1	0	ガラクトース血症 ³⁾	E74.2A	142	-	-
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	1	1	0	ガラクトース血症Ⅰ型	E74.2A	-	41	26
シスチン(蓄積)症	E72.0C	4	9	10	ガラクトース血症Ⅱ型	E74.2B	3	33	30
リニャック症候群 ²⁾	E72.0J	1	-	-	ガラクトース血症Ⅲ型	E74.2C	1	20	19
(E72.0Cへ)					グルコース・ガラク トース吸収不全症	E74.3	11	8	6
Lowe症候群 (眼脳腎症候群)	E72.0D	29	34	32	ビルビン酸カルボ キシラーゼ欠損症	E74.4A	24	10	7
シスチン尿症	E72.0E	61	77	71	ビルビン酸脱水素酵素 欠損症	E74.4C	0	19	15
ファンコニー症候群	E72.0F	24	30	22	アマラーゼ欠損症	E74.8A	3	0	0
ハルトナップ病	E72.0G	5	6	3	シュウ酸尿症	E74.8C	1	4	4
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	0	3	3	グリセルアルデヒド-3- リン酸脱水素酵素欠損症	E74.8D	4	2	1
HHH症候群	E72.0L	2	8	5	ショ糖・イソ麦芽糖 吸収障害	E74.8F	0	2	2
ホモシトルリン尿症 ²⁾	E72.2G	2	-	-	Tay-Sachs病	E75.0B	15	15	9
(E72.0Lへ)					GM2-ガングリオシ ド-シス	E75.0C	3	3	2
高オルニチン血症 ²⁾	E72.4	4	1	1	GM1-ガングリオシ ド-シス	E75.1A	5	4	5
(E72.0Lへ)									
亜硫酸酸化酵素欠損症	E72.1A	1	0	0					
ホモシスチン尿症	E72.1C	29	26	21					
尿素サイクル異常症	E72.2	0	4	3					
高アルギニン血症	E72.2A	3	4	2					
アルギニノコハク酸	E72.2B	10	9	8					

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
ガングリオシドーシス	E75.1C	1	0	0	プロトボルフィリン症	E80.0	4	3	0
スフィンゴリピドーシス	E75.2	0	1	2	遺伝性コプロ ボルフィリン症	E80.2A	1	2	1
Alexander 病	E75.2A	5	7	6	骨髄性プロト ボルフィリン症	E80.2B	5	7	7
Gaucher 病	E75.2D	29	39	37	先天性ボルフィリン症	E80.2F	3	7	4
Fabry 病	E75.2E	24	20	20	ボルフィリン症	E80.2G	1	3	3
異常性白質ジストロフィ	E75.2F	14	17	114	Crigler-Najjar 症候群	E80.5	3	5	4
Krabbe 病	E75.2G	13	8	10	ウィルソン病	E83.0A	218	263	240
Farber 病	E75.2H	1	2	2	メンケス病	E83.0B	22	29	24
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	1	1	家族性低磷血症	E83.3A	103	43	45
Niemann-Pick 病	E75.2J	7	5	6	骨軟化症	E83.3B	0	2	1
Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	17	16	17	ビタミン D 抵抗性くる病	E83.3D	114	188	160
Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	7	4	2	α1-トリプシン抑制 物質欠損症	E88.0A	1	1	1
コレステロール エステル蓄積症	E75.5A	2	3	3	無アルブミン血症	E88.0B	1	0	0
シアリドーシス	E75.5C	1	2	2	無ハプトグロビン血症	E88.0D	3	1	0
Hurler 症候群	E76.0A	13	8	7	アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	1	7	6
Hurler-Scheie 症候群	E76.0B	0	2	2	エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	2	1	1
Hunter 症候群	E76.1A	49	72	64	先天性アセチルコリン 複合カルボキシラーゼ 欠損症	E88.8N	1	1	1
ムコ多糖症 III 型	E76.2A	9	9	12	グリセロールキナーゼ 欠損症	E88.8T	0	5	4
ムコ多糖症 IV 型	E76.2B	5	7	8	先天性高乳酸血症	G31.8G	-	21	21
ムコ多糖症 VI 型	E76.2C	0	2	1	フィタン酸蓄積症	G60.1	0	1	0
ムコ多糖症 VIII 型	E76.2D	0	0	1	致死性表皮水疱症	L13.9	0	1	2
ムコ多糖症	E76.3	0	2	0	遺伝性若年性痛風	M10.9	4	4	6
ムコ多糖症	E76.3A	38	41	37	軟骨無形成症	Q77.4	722	802	687
Sly 病	E76.3B	0	1	1	骨形成不全症	Q78.0	389	446	390
β-ガラクトシダーゼ- ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	3	5	2	大理石病	Q78.2	10	2	0
ムコリピドーシス II 型	E77.0A	12	9	9	エーラーズ・ダンロス 症候群	Q79.6	48	57	54
ムコリピドーシス III 型	E77.0B	2	5	4	水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.3	-	5	5
ムコリピドーシス I 型	E77.1A	1	3	2	先天性魚鱗癬	Q80.9A	-	13	14
フコシドーシス	E77.1D	0	0	1	非水疱型先天性魚鱗癬様 紅皮症	Q80.9B	-	2	2
ムコリピドーシス	E77.9	2	5	6	道化師様魚鱗癬	Q80.9C	-	2	2
家族性高コレステ ロール血症	E78.0A	399	349	282	シェーグレン・ラーソン 症候群	Q80.9D	-	3	3
(ヘテロ接合体・型不明他)	E78.0	0	10	0	遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	1	2
高リポ蛋白血症 II 型	E78.0B	8	11	10	色素性乾皮症	Q82.1	60	80	79
家族性高コレステ ロール血症 (ホモ接合体)	E78.0C	0	19	13	Zellweger 症候群 (脳・肝・腎症候群)	Q87.8D	0	6	4
高リポ蛋白血症 IV 型	E78.1	33	30	31	遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	1	1	0
高リポ蛋白血症 III 型	E78.2	0	1	0	不明 (コンピュータ入力ミス等)		17	7	9
家族性高カイロミクロン 血症	E78.3A	1	3	1	法制化後に対象外または不適切病名となったもの				
高リポ蛋白血症 I 型	E78.3B	7	5	5	悪性高フェニルアラニン 血症 ¹⁾	E70.1A	5	0	0
高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C	0	2	2	高チロジン血症 ¹⁾	E70.2B	21	2	0
高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C	0	2	2	ヒスチジン血症 ¹⁾	E70.8A	3	0	0
α リポ蛋白欠乏症	E78.6A	3	1	0	メチオニンアデノシルト ランスフェラーゼ欠損症 ¹⁾	E72.1D	8	1	1
低(無)β-リポ蛋白血症	E78.6B	4	16	10	高ガラクトース血症 ¹⁾	E74.2	1	12	4
家族性リポ蛋白欠損症 ²⁾ (E78.6B へ)	E78.6C	1	-	-	腎性糖尿 ¹⁾	E74.8B	12	0	0
Hypoxanthinuanine phosphoribosyl transferase 欠損症	E79.1A	1	2	2					
Lesh-Nyhan 症候群	E79.1B	16	22	20					
Adenine phospho- ribosyltransferase 欠損症	E79.8A	10	9	8					

疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数	疾患名	ICD10	H16 登録数	H17 登録数	H18 登録数
グルコース再吸収障害 ¹⁾	E74.8E	2	0	0	6-ホスホグルコン酸 脱水素酵素欠損症 ⁴⁾	E88.8S	3	0	0
ロイコジストロフィー ¹⁾	E75.2L	7	0	0	腎尿管性 アシドーシス ⁴⁾	N25.8	61	3	1
先天性高脂血症 ¹⁾	E78.5	21	2	0	先天性胆道閉鎖症 ⁴⁾	Q44.2	1886	7	2
家族性高リポ蛋白血症 ¹⁾	E78.8	15	0	0	総胆管拡張症 ⁴⁾	Q44.4	930	0	0
プリン・ピリミジン 代謝異常症 ¹⁾	E79.8	4	0	0	総胆管囊腫 ^{1),4)}	D13.5	26	1	1
副代謝異常症 ¹⁾	E83.0	0	11	0	カルタゲネル症候群 ⁴⁾	Q89.3	8	2	1
遺伝性高尿酸血症 ¹⁾	E87.2	8	1	0	線毛機能不全症候群 ⁴⁾	Q89.8	9	0	0
トレハラゼ欠損症 ¹⁾	E88.8K	1	0	0	本来は内分泌疾患に分類				
分類不明の代謝異常 ¹⁾	E88.9	1	0	0	高インスリン血症	E16.1	1	-	-
法制化後に他疾患群に分類されたもの					本来は神経・筋疾患に分類				
ビルビン酸キナーゼ 欠損症 ⁴⁾	E74.4B	5	0	0	ミトコンドリア脳筋症	G71.3	1	-	-
ジルベール症候群 ⁴⁾	E80.4	3	0	0	合計		6,957	4,427	3,809
デュビン・ジョン ソン症候群 ⁴⁾	E80.6A	13	0	0	新規		943	521	386
ローター症候群 ⁴⁾	E80.6B	5	0	0	継続		5,836	3,746	3,327
Cystic fibrosis ⁴⁾	E84.9	20	1	0	転入		52	39	32
ADA 過剰産生症 ⁴⁾	E88.8A	1	0	0	再開		-	33	30
5 α -リクターゼ 欠損症 ⁴⁾	E88.8B	2	0	0	無記入		126	88	34
20-22desmolase 欠損 ⁴⁾	E88.8O	1	0	0	男子		3,180	2,372	2,015
					女子		3,711	1,921	1,669
					無記入		66	134	125

1) 平成 17 年度の法制化後に対象外疾患または不適切病名となったもの

2) 平成 17 年度の法制化後に他の病名とひとつにまとめられたもの

3) 平成 17 年度の法制化後に病型にもとづいて再分類されたもの

4) 平成 17 年度の法制化後に他の疾患区分に分類されたもの

表 3：平成 11 年度から平成 18 年度における新規登録患者数からみた疾患頻度

平成 11～18 年度における出生数：9,082,268 人

	平成 11～18 年度における		平成 11～17 年度における
	平成 11 年度以降出生		平成 11 年度以降出生数
	新規登録患者数	疾患頻度	新規登録患者からの疾患頻度
フェニルケトン尿症	110	1/82,566	1/84,102
楓糖尿病	21	1/432,489	1/443,873
ホモシスチン尿症	15	1/605,485	1/576,693
メチルマロン酸血症	41	1/221,519	1/210,255
プロピオン酸血症	22	1/412,830	1/443,873

表2：新規登録患者の登録時年齢分布

年齢	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳以上	不明	合計*
フェニルケトン尿症 (E70.0)										
平成11年度	7	3	1	1	0	0	0	6	4	22 (21)
平成12年度	12	2	5	0	0	0	0	3	0	22 (19)
平成13年度	11	3	1	1	1	0	0	2	2	21 (19)
平成14年度	11	3	0	1	0	0	0	0	0	15 (15)
平成15年度	17	0	0	1	0	0	2	1	0	21 (20)
平成16年度	6	1	4	1	2	1	3	3	0	20 (18)
平成17年度	10	0	1	0	0	0	4	0	0	16 (14)
平成18年度	10	1	1	1	0	1	0	4	0	18 (16)
楓糖尿病 (E71.0)										
平成11年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0 (0)
平成12年度	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1 (0)
平成13年度	3	0	0	0	0	0	0	1	0	4 (3)
平成14年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成15年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成16年度	2	0	0	0	1	0	0	1	0	4 (3)
平成17年度	4	1	0	0	1	0	0	0	0	6 (2)
平成18年度	1	0	0	0	0	0	0	1	0	2 (1)
ホモシスチン尿症 (E72.1C)										
平成11年度	3	0	0	0	0	0	0	2	0	5 (4)
平成12年度	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1 (0)
平成13年度	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4 (3)
平成14年度	2	0	0	0	0	0	0	1	0	3 (2)
平成15年度	2	0	0	0	0	0	0	0	0	2 (2)
平成16年度	2	1	0	0	0	0	0	0	0	3 (2)
平成17年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0 (0)
平成18年度	1	0	0	0	0	0	0	1	0	2 (2)
プロピオン酸血症 (E71.1F)										
平成11年度	2	0	2	0	0	0	0	0	0	4
平成12年度	5	0	0	0	0	0	1	0	0	6
平成13年度	0	1	1	0	0	0	1	0	0	3
平成14年度	3	1	1	0	0	0	0	0	0	5
平成15年度	0	0	1	0	0	0	0	1	0	2
平成16年度	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
平成17年度	2	1	0	0	0	0	0	0	0	3
平成18年度	2	0	0	0	1	0	0	0	0	3
メチルマロン酸血症 (E71.1H)										
平成11年度	5	2	0	0	2	1	0	4	0	14
平成12年度	1	0	2	0	0	0	0	0	0	3
平成13年度	8	1	1	0	2	0	0	0	0	12
平成14年度	8	2	0	0	0	0	0	0	1	11
平成15年度	3	2	0	0	0	2	0	0	0	7
平成16年度	2	0	1	1	0	0	1	1	0	6
平成17年度	3	0	0	1	0	0	1	0	0	5
平成18年度	2	1	0	0	0	0	0	1	0	4

* () 内は入力データにおいて新生児マススクリーニングで発見されたとされている人数

ムコ多糖症および糖原病の病型に関するアンケート調査

分担研究者：伊藤 道德 独立行政法人国立病院機構香川小児病院副院長

研究要旨

小児慢性特定疾患研究事業における先天性代謝異常症の医療意見書に基づいて各実施主体で入力され、中央集計された登録症例のデータは、これらの疾患の疫学的調査・研究において非常に有用なものであるが、その利用に際してはデータ、特に病名の正確性が要求される。対象疾患のうちその病因欠損酵素に基づいて病型分類されている疾患では、その病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。このため、病型を含む病名で登録されるべきではあるが、病型分類されている疾患であるムコ多糖症と糖原病において、ムコ多糖症で約 30%、糖原病で約 50%が病型分類を含まない疾患名で登録されている。そこで今年度、登録病名で病型が含まれていないムコ多糖症と糖原病患者において、病型が意見書に記載されていない原因を明らかにするためにアンケート調査を行った。ムコ多糖症では回答のえられたうちの 82.1%で病型診断がなされ、このうちの 95.6%で意見書に病型を記載しているとの回答であった。糖原病では回答のうちの 79.6%で病型診断がなされており、このうちの 57.4%で意見書に病名を記載しているとの回答であった。病型を含まない病名で登録されている原因は、意見書に病型が記載されていないことよりも、意見書からデータ登録する時に、病型を含まない病名で登録されていること例が多いことが明らかとなった。今後、病型診断がなされている例については、意見書に病型を含む病名を記載するように指導するとともに、登録する時にも病型が記載されている場合には必ず病型を含む病名で登録するように指導していかなければならない。また今後、病型診断がなされている症例については、必ず病型を含む形で登録するしなければならない登録システムの構築も検討する必要がある。

見出し語：小児慢性特定疾患，先天性代謝異常，病型診断，ムコ多糖症，糖原病

研究目的

平成 7 年度から小児慢性疾患治療研究事業による医療費補助のための申請は、保健所を窓口にして患者本人（保護者）により行われ、対象疾患患者の状況を把握し、研究事業に反映させるために、プライバシーに十分配慮した登録・管理システムが構築されている。このシステムの登録データはわが国における小児慢性疾患のデータベースとしては最大のものであり、疫学的調査・研究において非常に有用なものであるが、このデータを用いた疫学的調査・研究を行っていくためには、そのデータ、特に登録病名の正確性が要求される。小児慢性疾患治療研究事業における対象疾患群のうち先天代謝異常症等の対象疾患で、その病因欠損酵素に基づいて病型分類されている疾患では、その病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。これらの病型分類されている疾患のうちムコ多糖症と糖原病は頻度の高い疾患であり、また、病型により現在治療法の確立されたものや、まだ有効な治療法が確立されてい

ないものなどがある。これらの疾患の疫学的調査・研究のためには、病型分類を含めた病名の登録が必要不可欠である。そこで今回、登録病名で病型が含まれていないムコ多糖症と糖原病患者において、病型が意見書に記載されていない原因を明らかにするためにアンケート調査を行った。

研究対象および方法

各自治体で医療意見書に基づいて入力され、中央で集計された平成 17～19 年度のムコ多糖症および糖原病として登録された患者のうち病型が病名に登録されていない患者の登録データ（表 1, 2）を分析し、病型不明なムコ多糖症患者 48 名について 38 医療機関に、糖原病患者 111 名について 70 医療機関に、病型および意見書への病型の記載の有無についてアンケート調査を行った。対象患者については、生年月日、性別、受給者番号をアンケート用紙に記載し、各医療機関で該当患者を同定したうえで調査用紙に必要事項を記載して返送してもらった。

研究結果

1) ムコ多糖症

ムコ多糖症患者の病型についてのアンケート調査を行った34医療機関、48名について、22医療機関(回答率64.7%)から28名(回答率58.3%)の回答をえた(表3)。回答された28例中23例で病型(HI型5例、IH/S型1例、II型9例、III型5例、IV型2例、VI型1例)が記載されていた。残りの5例中3例が他疾患の最終診断であり、1例が疑い例との回答であった。残りの1例は、調査を行った医療機関では該当患者が不明との回答であった。病型診断されている23名の患者のうち22名(95.6%)が意見書に病型を記載しているとの回答であった(表4)。

2) 糖原病

糖原病患者の病型についてのアンケート調査を行った70医療機関、111名について、44医療機関(回答率62.9%)から63名(回答率56.8%)の回答をえた(表3)。回答された63例中47例(I型11例、III型2例、VI型4例、IX型3例、VIII・X型27例)で病型診断がなされていた。残りの16例中9例で病型診断が確定しておらず、1例で糖原病が否定されていた。また、2例が調査を行った医療機関で該当患者が不明であり、3例が他医療機関での診断で病型は不明との回答であった。病型診断がなされていた47例中意見書に病型を記載しているとの回答であったのは27例(57.4%)であった(表5)。また、9例では意見書での病型記載の有無が不明との回答であった。

考察

病因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。これらの疾患において今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録されていることが必要不可欠である。また、これらの疾患における診断の確実

性を検討する上でも、病型の記載が必要である。そこで、今年度はムコ多糖症と糖原病として登録されている患者のうち、病型を含まない病名で登録されている患児の病型と意見書への病型の記載の有無についてのアンケート調査を行った。ムコ多糖症患者での回答率は58.3%であったが、このうち82.1%で病型診断がなされていた。また、病型診断がなされていた患者のうち95.6%で意見書に病型を記載しているとの回答であった。このことから、意見書を基にデータを登録する時点で、病型が記載されているにもかかわらず病型を含まない病名で登録されている症例がほとんどであり、今後登録時の病名は意見書の通り病型を含む病名で登録するように指導していく必要がある。また、最終診断が他疾患であった症例や疑いのまま経過している症例があるが、これらは確定診断がなされる前に申請されていると考えられ、できるだけ確定診断後に申請するように指導していくことも必要であろう。また、診断病名が変更になった症例での、登録病名に関して過去にさかのぼって登録病名を修正する必要性についても検討していかなければならない。

糖原病においては、病型診断がなされていたのは79.6%、意見書に病型が記載されていたのは57.4%であった。ムコ多糖症に比較して意見書に病型を記載している割合が少なく、今後意見書の病名に病型を記載するように指導していくことも必要である。

今回のアンケート調査で、ムコ多糖症・糖原病ともに意見書の病名に病型が記載されているにもかかわらず、登録データに病型が登録されていない症例がかなりあることが明らかになり、意見書記載時の問題だけではなく、データベースへの登録時にも問題があることが明らかとなったが、今後の登録システム等の構築においてこの点を考慮したシステムの構築も考えていく必要がある。