

| | | | |
|--|----|-----|---|
| ガラクトース血症Ⅰ型 | 28 | 0.6 | ガラクトース血症Ⅰ型の詳細 |
| ガラクトキナーゼ欠損症(ガラクトース血症Ⅱ型) | 28 | 0.6 | ガラクトキナーゼ欠損症(ガラクトース血症Ⅱ型)の詳細 |
| uridine diphosphate galactose-4-epimerase欠損症(ガラクトース血症Ⅲ型) | 19 | 0.4 | uridine diphosphate galactose-4-epimerase欠損症(ガラクトース血症Ⅲ型)の詳細 |
| エーラス・ダンロス症候群 | 57 | 1.3 | エーラス・ダンロス症候群の詳細 |
| 脂肪酸代謝異常症(以下、再掲) | 54 | 1.2 | 脂肪酸代謝異常症(以下、再掲)の詳細 |
| カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症 | 17 | 0.4 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症の詳細 |
| グルタル酸尿症Ⅱ型 | 13 | 0.3 | グルタル酸尿症Ⅱ型の詳細 |
| 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | 12 | 0.3 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症の詳細 |
| 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | 6 | 0.1 | |
| カルニチン/アシルカルニチン転移素酵素欠損症 | 3 | 0.1 | |
| 三頭酵素欠損症 | 2 | 0.0 | |
| 脂肪酸 β 酸化異常症 | 1 | 0.0 | |
| 副腎白質ジストロフィー | 53 | 1.2 | 副腎白質ジストロフィーの詳細 |
| 乳糖不耐症 | 43 | 1.0 | 乳糖不耐症の詳細 |
| 高リポ蛋白血症Ⅳ型 | 31 | 0.7 | 高リポ蛋白血症Ⅳ型の詳細 |
| 楓糖尿症 | 29 | 0.7 | 楓糖尿症の詳細 |
| ピルビン酸代謝異常(以下、再掲) | 28 | 0.6 | ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)の詳細 |
| ピルビン酸脱水素酵素欠損症 | 22 | 0.5 | ピルビン酸脱水素酵素欠損症の詳細 |
| ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | 6 | 0.1 | |
| 先天性高乳酸血症 | 26 | 0.6 | 先天性高乳酸血症の詳細 |
| Lesch-Nyhan症候群 | 24 | 0.6 | Lesch-Nyhan症候群の詳細 |
| ガングリオシドーシス(以下、再掲) | 22 | 0.5 | ガングリオシドーシス(以下、再掲)の詳細 |
| Tay-Sachs病 | 15 | 0.3 | Tay-Sachs病の詳細 |
| GM1-ガングリオシドーシス | 4 | 0.1 | |
| GM2-ガングリオシドーシス | 2 | 0.0 | |
| ガングリオシドーシス | 1 | 0.0 | |
| チロシン代謝異常(以下、再掲) | 22 | 0.5 | チロシン代謝異常(以下、再掲)の詳細 |
| チロジン血症Ⅰ型 | 12 | 0.3 | チロジン血症Ⅰ型の詳細 |
| アルカプトン尿症 | 4 | 0.1 | |
| チロジン血症Ⅱ型 | 3 | 0.1 | |
| チロジン血症Ⅲ型 | 3 | 0.1 | |
| ホモシスチン尿症 | 18 | 0.4 | ホモシスチン尿症の詳細 |
| ポルフィリン症(以下、再掲) | 18 | 0.4 | ポルフィリン症(以下、再掲)の詳細 |
| 骨髄性プロトポルフィリン症 | 7 | 0.2 | |
| プロトポルフィリン症 | 4 | 0.1 | |
| 先天性ポルフィリン症 | 4 | 0.1 | |
| ポルフィリン症 | 2 | 0.0 | |
| 遺伝性コプロポルフィリン症 | 1 | 0.0 | |
| ムコリビドーシス(以下、再掲) | 18 | 0.4 | ムコリビドーシス(以下、再掲)の詳細 |
| ムコリビドーシスⅡ型 | 12 | 0.3 | ムコリビドーシスⅡ型の詳細 |
| ムコリビドーシスⅢ型 | 4 | 0.1 | |
| ムコリビドーシス E77.9 | 2 | 0.0 | |
| 乳糖分解酵素欠損症 | 14 | 0.3 | 乳糖分解酵素欠損症の詳細 |
| ビタミンD依存性くる病 | 11 | 0.3 | ビタミンD依存性くる病の詳細 |
| グルコース・ガラクトース吸収不全症 | 11 | 0.3 | グルコース・ガラクトース吸収不全症の詳細 |
| adenine phosphoribosyltransferase欠損症 | 11 | 0.3 | adenine phosphoribosyltransferase欠損症の詳細 |
| 家族性低 β -リポ蛋白血症 | 8 | 0.2 | |

| | | |
|---|---|-----|
| フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症 | 7 | 0.2 |
| 遺伝性若年性痛風 | 7 | 0.2 |
| 高グリシン血症 | 6 | 0.1 |
| 他のリビド蓄積症 | 6 | 0.1 |
| コレステロールエステル蓄積症 | 3 | 0.1 |
| シアル酸尿症 | 3 | 0.1 |
| 3-メチルグルタコン酸尿症 | 5 | 0.1 |
| 腎性アミノ酸尿症 | 5 | 0.1 |
| シュウ酸尿症 | 5 | 0.1 |
| アポ蛋白C-II欠損症 | 5 | 0.1 |
| 先天性葉酸吸収不全症 | 3 | 0.1 |
| 先天性リパーゼ欠損症 | 3 | 0.1 |
| neuronal ceroid lipofuscinosis | 3 | 0.1 |
| 高リポ蛋白血症 I 型 | 3 | 0.1 |
| 脳・肝・腎症候群(Zellweger syndrome) | 3 | 0.1 |
| ビリルビン代謝異常(以下、再掲) | 3 | 0.1 |
| Crigler-Najjar症候群 | 3 | 0.1 |
| 家族性高脂血症 | 3 | 0.1 |
| 高リポ蛋白血症 V 型 | 2 | 0.0 |
| 家族性高カイロミクロン血症 | 1 | 0.0 |
| トランスコバラミン II 欠損症 | 2 | 0.0 |
| hypoxanthine phosphoribosyltransferase欠損症 | 2 | 0.0 |
| グリセロールキナーゼ欠損症 | 2 | 0.0 |
| ヒドロキシキヌレニン尿症 | 1 | 0.0 |
| 中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症 | 1 | 0.0 |
| 高プロリン血症 | 1 | 0.0 |
| アミラーゼ欠損症 | 1 | 0.0 |
| グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症 | 1 | 0.0 |
| ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症 | 1 | 0.0 |
| フコシドーシス | 1 | 0.0 |
| レシチン-コレステロール-アシルトランスフェラーゼ欠損症 | 1 | 0.0 |
| 他のプリン、ピリミジン代謝異常 E79.8 | 1 | 0.0 |
| エンテロキナーゼ欠損症 | 1 | 0.0 |
| 先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症 | 1 | 0.0 |
| 胆道閉鎖症 | 1 | 0.0 |
| カルタゲネル(Kartagener)症候群 | 1 | 0.0 |
| リジン代謝異常 | 1 | 0.0 |
| 高リジン血症 | 1 | 0.0 |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 先天性代謝異常の詳細

[このページのトップへ](#)

9. 血友病等血液・免疫疾患の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|--------|----------|--------|-----|------|----|-----|-----|------|
| 合計 | 3,852人 | (内)重複:2人 | | | | | | | |
| 新規 | 619人 | 継続 | 3,054人 | 転入 | 17人 | 再開 | 19人 | 無記入 | 143人 |
| 男 | 2,627人 | 女 | 1,084人 | 無記入 | 141人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 3,846人 | 県単独事業 | 6人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|--|-------|------|---|
| 血友病A | 1,176 | 30.5 | 血友病Aの詳細 |
| 血小板減少性紫斑病 | 382 | 9.9 | 血小板減少性紫斑病の詳細 |
| 原発性免疫不全(症候群)(以下、再掲) | 350 | 9.1 | 原発性免疫不全(症候群)(以下、再掲)の詳細 |
| 先天性無γグロブリン血症 | 93 | 2.4 | 先天性無γグロブリン血症の詳細 |
| 分類不能型免疫不全症(CVID) (common variable immunodeficiency) | 35 | 0.9 | 分類不能型免疫不全症(CVID)(common variable immunodeficiency)の詳細 |
| 重症複合免疫不全症 | 34 | 0.9 | 重症複合免疫不全症の詳細 |
| 免疫グロブリン欠損症 | 31 | 0.8 | 免疫グロブリン欠損症の詳細 |
| 低ガンマグロブリン血症 | 26 | 0.7 | 低ガンマグロブリン血症の詳細 |
| ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群 | 25 | 0.6 | ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群の詳細 |
| 慢性肉芽腫症 | 23 | 0.6 | 慢性肉芽腫症の詳細 |
| 高IgE症候群 | 22 | 0.6 | 高IgE症候群の詳細 |
| 細胞性免疫不全(症) | 15 | 0.4 | 細胞性免疫不全(症)の詳細 |
| DiGeorge症候群 | 13 | 0.3 | DiGeorge症候群の詳細 |
| IgA(単独)欠損症 | 10 | 0.3 | IgA(単独)欠損症の詳細 |
| 高IgM症候群 | 7 | 0.2 | |
| ataxia telangiectasia | 7 | 0.2 | |
| Chediak-東症候群 | 3 | 0.1 | |
| IgG単独欠損症 | 2 | 0.1 | |
| スイス型無ガンマグロブリン血症 | 1 | 0.0 | |
| アデノシンデアミナーゼ欠損症 | 1 | 0.0 | |
| 原発性補体異常症 | 1 | 0.0 | |
| 異ガンマグロブリン血症 | 1 | 0.0 | |
| 遺伝性球状赤血球症 | 278 | 7.2 | 遺伝性球状赤血球症の詳細 |
| 血友病B | 265 | 6.9 | 血友病Bの詳細 |
| フォン・ウィルレブランド(von Willebrand)病(症候群) | 242 | 6.3 | フォン・ウィルレブランド(von Willebrand)病(症候群)の詳細 |
| 免疫学的血小板減少症 | 146 | 3.8 | 免疫学的血小板減少症の詳細 |
| 好中球減少症(以下、再掲) | 82 | 2.1 | 好中球減少症(以下、再掲)の詳細 |
| 無顆粒球症 | 65 | 1.7 | 無顆粒球症の詳細 |
| 周期性好中球減少症 | 12 | 0.3 | 周期性好中球減少症の詳細 |
| 自己免疫性好中球減少症 | 5 | 0.1 | |
| Kasabach-Merritt症候群 | 72 | 1.9 | Kasabach-Merritt症候群の詳細 |
| その他の遺伝性凝固因子欠乏症(以下、再掲) | 69 | 1.8 | その他の遺伝性凝固因子欠乏症(以下、再掲)の詳細 |
| 第XIII因子欠乏症 | 23 | 0.6 | 第XIII因子欠乏症の詳細 |
| 第I因子欠乏症 | 14 | 0.4 | 第I因子欠乏症の詳細 |
| 第VII因子欠乏症 | 11 | 0.3 | 第VII因子欠乏症の詳細 |
| アンチトロンピンIII欠乏症 | 7 | 0.2 | |

| | | | |
|-----------------------|----|-----|--------------------------|
| 第X I 因子欠乏症 | 5 | 0.1 | |
| 第V 因子欠乏症 | 4 | 0.1 | |
| 第II 因子欠乏症 | 2 | 0.1 | |
| 第X II 因子欠乏症 | 2 | 0.1 | |
| 第X 因子欠乏症 | 1 | 0.0 | |
| 慢性移植片対宿主病 | 57 | 1.5 | 慢性移植片対宿主病の詳細 |
| 自己免疫性溶血性貧血(AIHA) | 56 | 1.5 | 自己免疫性溶血性貧血(AIHA)の詳細 |
| 血小板機能異常症 | 56 | 1.5 | 血小板機能異常症の詳細 |
| 赤芽球ろう | 53 | 1.4 | 赤芽球ろうの詳細 |
| 慢性活動性EBウイルス感染(症) | 45 | 1.2 | 慢性活動性EBウイルス感染(症)の詳細 |
| 先天性低形成性貧血 | 35 | 0.9 | 先天性低形成性貧血の詳細 |
| 好酸球増加症 | 29 | 0.8 | 好酸球増加症の詳細 |
| 血栓性血小板減少性紫斑病 | 26 | 0.7 | 血栓性血小板減少性紫斑病の詳細 |
| 脾機能亢進性血小板減少症 | 19 | 0.5 | 脾機能亢進性血小板減少症の詳細 |
| グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血 | 17 | 0.4 | グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血の詳細 |
| AIDS | 16 | 0.4 | AIDSの詳細 |
| 巨赤芽球性貧血 | 14 | 0.4 | 巨赤芽球性貧血の詳細 |
| 血小板血症 | 11 | 0.3 | 血小板血症の詳細 |
| 遺伝性非球状性溶血性貧血 | 11 | 0.3 | 遺伝性非球状性溶血性貧血の詳細 |
| サラセミア(以下、再掲) | 11 | 0.3 | サラセミア(以下、再掲)の詳細 |
| サラセミア(地中海貧血) | 8 | 0.2 | |
| αサラセミア | 2 | 0.1 | |
| βサラセミア | 1 | 0.0 | |
| 先天性赤血球産生異常性貧血 | 8 | 0.2 | |
| C蛋白欠乏症 | 8 | 0.2 | |
| 遺伝性出血性末梢血管拡張症 | 8 | 0.2 | |
| 大理石(骨)病 | 8 | 0.2 | |
| Banti症候群 | 6 | 0.2 | |
| 異常ヘモグロビン(血色素)症 | 5 | 0.1 | |
| 白血球機能異常症 | 5 | 0.1 | |
| S蛋白欠乏症 | 5 | 0.1 | |
| ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血 | 4 | 0.1 | |
| 微小血管障害性溶血性貧血 | 4 | 0.1 | |
| 脾機能亢進性溶血性貧血 | 4 | 0.1 | |
| 骨髄線維症 | 4 | 0.1 | |
| 骨髄増殖性疾患 | 3 | 0.1 | |
| 悪性貧血 | 3 | 0.1 | |
| 鉄芽球性貧血 | 3 | 0.1 | |
| Evans症候群 | 3 | 0.1 | |
| ヘモグロビンM症 | 3 | 0.1 | |
| 真性多血症 | 2 | 0.1 | |
| 葉酸欠乏性貧血 | 2 | 0.1 | |
| 先天性無巨核球性血小板減少症 | 2 | 0.1 | |
| 白血球の遺伝性異常 | 2 | 0.1 | |
| ピルビン酸キナーゼ欠損症 | 2 | 0.1 | |
| グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血 | 1 | 0.0 | |
| ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血 | 1 | 0.0 | |
| 鎌状赤血球貧血(鎌形赤血球病) | 1 | 0.0 | |
| 遺伝性橢円赤血球症 | 1 | 0.0 | |

| | | | |
|--------------------|---|-----|--|
| 発作性夜間ヘモグロビン(血色素)尿症 | 1 | 0.0 | |
| 発作性寒冷ヘモグロビン(血色素)尿症 | 1 | 0.0 | |
| 凝固因子異常症 | 1 | 0.0 | |
| 周期性血小板減少症 | 1 | 0.0 | |
| 続発性免疫不全症候群 | 1 | 0.0 | |
| 本態性高ガンマグロブリン血症 | 1 | 0.0 | |
| Bloom症候群 | 1 | 0.0 | |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 血友病等血液・免疫疾患の詳細

[↑ このページのトップへ](#)

 国立成育医療センター研究所
成育政策科学研究部 Department of Health Policy

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 神経・筋疾患の詳細

10. 神経・筋疾患の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|---------|-----------|---------|-----|-------|----|------|-----|-------|
| 合計 | 3,866 人 | (内)重複:8 人 | | | | | | | |
| 新規 | 676 人 | 継続 | 2,995 人 | 転入 | 15 人 | 再開 | 10 人 | 無記入 | 170 人 |
| 男 | 2,019 人 | 女 | 1,686 人 | 無記入 | 161 人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 3,768 人 | 県単独事業 | 98 人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|-----------------|-------|------|--------------------|
| 點頭てんかん(West症候群) | 2,013 | 52.1 | 點頭てんかん(West症候群)の詳細 |
| 先天性ミオパチー(以下、再掲) | 486 | 12.6 | 先天性ミオパチー(以下、再掲)の詳細 |
| 福山型先天性筋ジストロフィー | 337 | 8.7 | 福山型先天性筋ジストロフィーの詳細 |
| 先天性ミオパチー G71.2 | 122 | 3.2 | 先天性ミオパチー G71.2の詳細 |
| ネマリンミオパチー | 15 | 0.4 | ネマリンミオパチーの詳細 |
| 先天性筋線維型不均等症 | 5 | 0.1 | |
| セントラルコア病 | 4 | 0.1 | |
| 筋細管性ミオパチー | 2 | 0.1 | |
| 遅発型ネマリンミオパチー | 1 | 0.0 | |
| レノックス・ガストウ症候群 | 395 | 10.2 | レノックス・ガストウ症候群の詳細 |
| 結節性硬化症 | 372 | 9.6 | 結節性硬化症の詳細 |
| ミトコンドリア脳筋症 | 204 | 5.3 | ミトコンドリア脳筋症の詳細 |
| 重症乳児ミオクロニーてんかん | 144 | 3.7 | 重症乳児ミオクロニーてんかんの詳細 |
| レット症候群 | 117 | 3.0 | レット症候群の詳細 |
| Leigh脳症 | 66 | 1.7 | Leigh脳症の詳細 |
| 無痛無汗症 | 34 | 0.9 | 無痛無汗症の詳細 |
| 亜急性硬化性全脳炎(SSPE) | 21 | 0.5 | 亜急性硬化性全脳炎(SSPE)の詳細 |
| 中心核ミオパチー | 1 | 0.0 | |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 神経・筋疾患の詳細

[↑ このページのトップへ](#)

11. 慢性消化器疾患の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|---------|-----------|---------|-----|------|----|------|-----|-------|
| 合計 | 2,659 人 | (内)重複:3 人 | | | | | | | |
| 新規 | 263 人 | 継続 | 2,261 人 | 転入 | 9 人 | 再開 | 10 人 | 無記入 | 116 人 |
| 男 | 941 人 | 女 | 1,636 人 | 無記入 | 82 人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 2,652 人 | 県単独事業 | 7 人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|----------------|-------|------|-------------------|
| 肝胆道系疾患(以下、再掲) | 2,623 | 98.6 | 肝胆道系疾患(以下、再掲)の詳細 |
| 胆道閉鎖症 | 2,027 | 76.2 | 胆道閉鎖症の詳細 |
| 先天性胆道拡張症 | 376 | 14.1 | 先天性胆道拡張症の詳細 |
| アラジール症候群 | 58 | 2.2 | アラジール症候群の詳細 |
| 門脈圧亢進症 | 44 | 1.7 | 門脈圧亢進症の詳細 |
| 肝硬変 | 38 | 1.4 | 肝硬変の詳細 |
| 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 24 | 0.9 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症の詳細 |
| 原発性硬化性胆管炎 | 19 | 0.7 | 原発性硬化性胆管炎の詳細 |
| 先天性肝線維症 | 16 | 0.6 | 先天性肝線維症の詳細 |
| 肝内胆管拡張症 | 7 | 0.3 | |
| 肝内胆管低形成(形成不全)症 | 5 | 0.2 | |
| 肝内胆管異形成症候群 | 5 | 0.2 | |
| 肝内胆管閉鎖(症) | 3 | 0.1 | |
| デュビン・ジョンソン症候群 | 1 | 0.0 | |
| 慢性腸疾患(以下、再掲) | 25 | 0.9 | 慢性腸疾患(以下、再掲)の詳細 |
| 腸リンパ管拡張症 | 21 | 0.8 | 腸リンパ管拡張症の詳細 |
| 先天性微絨毛萎縮症 | 4 | 0.2 | |

12. 成長ホルモン(下垂体性小人症・ターナー症候群)の詳細

| | | | | | | | |
|--------|---------|-----------|-------|-----|------|-----|-----|
| 合計 | 2,094 人 | (内)重複:0 人 | | | | | |
| 新規 | 0 人 | 継続 | 0 人 | 転入 | 0 人 | 再開 | 0 人 |
| 男 | 1,192 人 | 女 | 829 人 | 無記入 | 73 人 | 無記入 | 0 人 |
| 国の小慢事業 | 2,087 人 | 県単独事業 | 7 人 | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|---------------------------|-------|------|------------------------------|
| 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 1,843 | 88.0 | 成長ホルモン分泌不全性低身長症の詳細 |
| その他 | 161 | 7.7 | その他の詳細 |
| ターナー(Turner)症候群 | 147 | 7.0 | ターナー(Turner)症候群の詳細 |
| 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない) | 3 | 0.1 | |
| 甲状腺機能亢進症 | 3 | 0.1 | |
| 慢性甲状腺炎 | 3 | 0.1 | |
| 思春期早発症 | 2 | 0.1 | |
| 下垂体性(真性)尿崩症 | 1 | 0.0 | |
| 原発性性腺機能低下症(女) | 1 | 0.0 | |
| 副腎形成不全 | 1 | 0.0 | |
| プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群 | 48 | 2.3 | プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群の詳細 |
| 下垂体機能低下(不全)症 | 40 | 1.9 | 下垂体機能低下(不全)症の詳細 |
| 思春期早発症 | 1 | 0.0 | |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 成長ホルモン(軟骨異栄養症)の詳細

13. 成長ホルモン(軟骨異栄養症)の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|-----|----------|-----|-----|----|----|----|-----|----|
| 合計 | 59人 | (内)重複:0人 | | | | | | | |
| 新規 | 0人 | 継続 | 0人 | 転入 | 0人 | 再開 | 0人 | 無記入 | 0人 |
| 男 | 34人 | 女 | 23人 | 無記入 | 2人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 59人 | 県単独事業 | 0人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|--------|-------|------|-----------|
| 軟骨無形成症 | 58 | 98.3 | 軟骨無形成症の詳細 |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 成長ホルモン(軟骨異栄養症)の詳細

[このページのトップへ](#)

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 成長ホルモン(慢性腎不全)の詳細

14. 成長ホルモン(慢性腎不全)の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|-----|----------|----|-----|----|----|----|-----|----|
| 合計 | 16人 | (内)重複:0人 | | | | | | | |
| 新規 | 0人 | 継続 | 0人 | 転入 | 0人 | 再開 | 0人 | 無記入 | 0人 |
| 男 | 10人 | 女 | 5人 | 無記入 | 1人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 16人 | 県単独事業 | 0人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|------------|-------|------|----------|
| 慢性腎不全 | 10 | 62.5 | 慢性腎不全の詳細 |
| その他 | 6 | 37.5 | |
| ネフローゼ(症候群) | 2 | 12.5 | |
| 膜性腎症 | 1 | 6.3 | |
| 水腎(症) | 1 | 6.3 | |
| 腎無形成 | 1 | 6.3 | |
| 多発性嚢胞腎 | 1 | 6.3 | |

情報提供 > 平成19年度の登録人数 > 成長ホルモン(慢性腎不全)の詳細

[このページのトップへ](#)



15. 成長ホルモン(継続申請)の詳細

| | | | | | | | | | |
|--------|----------|-----------|---------|-----|-------|----|-----|-----|-----|
| 合計 | 10,902 人 | (内)重複:0 人 | | | | | | | |
| 新規 | 0 人 | 継続 | 0 人 | 転入 | 0 人 | 再開 | 0 人 | 無記入 | 0 人 |
| 男 | 6,513 人 | 女 | 4,213 人 | 無記入 | 176 人 | | | | |
| 国の小慢事業 | 10,889 人 | 県単独事業 | 13 人 | | | | | | |

| 疾患名 | 人数(人) | % | 詳細 |
|---------------------------|-------|------|------------------------------|
| 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 9,135 | 83.8 | 成長ホルモン分泌不全性低身長症の詳細 |
| その他 | 852 | 7.8 | その他の詳細 |
| ターナー(Turner)症候群 | 769 | 7.1 | ターナー(Turner)症候群の詳細 |
| 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない) | 21 | 0.2 | 先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない)の詳細 |
| 甲状腺機能亢進症 | 10 | 0.1 | 甲状腺機能亢進症の詳細 |
| 慢性甲状腺炎 | 7 | 0.1 | |
| 腎低形成 | 7 | 0.1 | |
| 多発性嚢胞腎 | 6 | 0.1 | |
| 巣状分節性糸球体硬化症 | 4 | 0.0 | |
| 萎縮腎 | 3 | 0.0 | |
| 尿路の奇形、位置異常または腫瘍による腎機能障害 | 3 | 0.0 | |
| ヌーナン(Noonan)症候群 | 3 | 0.0 | |
| 下垂体性(真性)尿崩症 | 2 | 0.0 | |
| ラロン型小人症 | 2 | 0.0 | |
| 慢性間質性腎炎 | 2 | 0.0 | |
| 特発性副甲状腺機能低下症 | 1 | 0.0 | |
| 仮性副甲状腺機能低下症 | 1 | 0.0 | |
| 思春期早発症 | 1 | 0.0 | |
| バーター(Bartter)症候群 | 1 | 0.0 | |
| メンケス病 | 1 | 0.0 | |
| 急速進行性糸球体腎炎 | 1 | 0.0 | |
| IgA腎症(Berger病) | 1 | 0.0 | |
| ネフローゼ(症候群) | 1 | 0.0 | |
| 先天性ネフローゼ症候群 | 1 | 0.0 | |
| 膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN) | 1 | 0.0 | |
| 水腎(症) | 1 | 0.0 | |
| 腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症) | 1 | 0.0 | |
| 骨形成不全症 | 1 | 0.0 | |
| 軟骨無形成症 | 438 | 4.0 | 軟骨無形成症の詳細 |
| プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群 | 287 | 2.6 | プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群の詳細 |
| 下垂体機能低下(不全)症 | 133 | 1.2 | 下垂体機能低下(不全)症の詳細 |
| 慢性腎不全 | 28 | 0.3 | 慢性腎不全の詳細 |
| 慢性腎盂腎炎 | 1 | 0.0 | |

厚生労働科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

分担研究課題 悪性新生物に関する研究

分担研究者 別所 文雄 杏林大学医学部小児科 客員教授

研究要旨

【目的】 (1)白血病診療施設の現況および(2)長期生存患者の現況を明らかにする。

【方法】 (1)2005年度の意見書提出施設における診療患者数を施設毎の意見書数から推計、(2)2005年度に白血病症例について小児慢性特定疾患の意見書の提出が2例以下提出の施設108施設にアンケート用紙を送付、(3)悪性新生物診療施設における長期生存患者のフォローの在り方を知るためにアンケート調査を実施すると共に、長期生存者あるいはその家族に対して調査用紙を送付、あるいは電話などによる聞き取り調査の実施。

【結果】 (1)白血病については、全体で、81.3%の施設が年間5例以下の白血病の申請をしているに過ぎず、大学附属病院においても年間10名以上の白血病を申請しているのは5.2%に過ぎなかった。神経芽腫については、全体で1例のみの施設が約60%で、5例以上の申請をしている施設は6.5%に過ぎず、大学病院でもその82.5%は2名以下の申請数であった。(2)約85%の施設が10名以下の医員で診療をしていた。それぞれ22.4%、51.1%の施設では、日本小児血液学会(児血)あるいは日本小児がん学会(児がん)の会員および日本血液学会(日血)の専門医の存在無しで、何らかの形で白血病の患者を扱っていた。専門医療に関係していないとした施設の61.5%が児血あるいは児がんの会員がいるにもかかわらず、また34.6%の施設が日血の専門医がいるにもかかわらず、専門医療には関係していなかった。(3)長期後の再発、臓器障害、2次性腫瘍の発生などが確認された。

【結論】 (1)医療資源の有効利用、診療の質の維持と向上のために、病院小児科の集約化と共に、特殊な疾患の診療のためには、医療資源を集約して専門施設化を目指すことが必要である。

(2)小児がんの長期生存者は5年を経ても治癒したとは言い難く、長期のフォローが必要である。そのために、少なくとも治療が終了したかどうかにかかわらず、20歳まで小慢の適用年齢を引き上げる必要がある。

A. 研究目的

我が国の医療の特徴は、小規模な施設が多数存在し、1施設が扱う患者数も少数であることである。悪性腫瘍のような極めて専門性の高い疾患については、多数の専門医がいる施設で多数の患者を診療することが、医療資源の有効利用と診療の質の維持向上のために必須である。小児慢性特定疾患の意見書の提出状況から実態を明らかにし、今後の医療行政に資することを目的に研究を行った。

また、小児悪性新生物の予後が著しく改善し、

長期生存者が増加しているが、これらの「元患者」の予後が真に「治癒」と言えるものであるかどうかを明らかにし、フォローアップ態勢の維持における小慢の意義を明らかにし今後の在り方を検討することに資することを目的に調査研究を行った。

B. 研究方法

診断コードが組織コードに統一されて以降で最も申請数が多かった2005年度の意見書のデータを用了。

意見書提出施設毎の申請数を調査し、白血病症例の意見書の提出数が 2 例以下の施設 108 施設を対象にアンケート用紙を送付した。

悪性新生物診療施設における長期生存患者のフォローの在り方を知るためにアンケート調査を実施すると共に、長期生存者あるいはその家族に対して調査用紙を送付、あるいは電話などによる聞き取り調査を実施した。

C. 研究結果

1. 施設における患者数

白血病については、全体で、81.3%の施設が年間 5 例以下の白血病の申請をしているに過ぎず、大学附属病院においても年間 10 名以上の白血病を申請しているのは 5.2%に過ぎなかった。神経芽腫については、全体で 1 例のみの施設が約 60%で、5 例以上の申請をしている施設は 6.5%に過ぎず、大学病院でもその 82.5%は 2 名以下の申請数であった。

2. 施設における医員数とその「専門」性

医員数が 5 名以下の施設は約 40%、6 名から 10 名の施設は 45%であり、全体の約 85%の施設が 10 名以下の医員で診療を行っていた。

また、児血あるいは児がんの会員および日血の専門医がいる施設かどうかでみると、それぞれ 11/49 (22.4%)、28/49 (51.1%)の施設では、これらの「専門医」の存在無しで、何らかの形で白血病の患者を扱っていた。

専門医療に関係していないとした施設の会員の専門性についてみると、61.5%の施設が児血あるいは児がんの会員がいるにもかかわらず、また 34.6%の施設が日血の専門医がいるにもかかわらず専門医療には関係していなかった。

3. 長期生存者の長期予後

長期生存者の内、133 人が成人に達しており、その内の 17 例に重篤な障害がみられ、6 名がその障害のために死亡していた。

D. 考察

1施設当たりの患者数の少なさとともに、それら

の施設の診療要員の少なさが明らかとなった。少ない診療要員で少数の患者を診療すると言うことは理にかなったように見えるが、専門医としての質の維持が容易でなく、医療資源という観点からは無駄が大きいということである。

小児がんの治療成績の向上に伴って、長期生存者が増えているが、無視できない数のもと患者が様々な健康上の問題を抱えており、長期フォローが必要である。自身での責任が問われる年齢である 20 歳までは小慢の適用がなされることが望まれる。

E. 結論

医療資源の有効利用、診療の質の維持と向上のために、病院小児科の集約化と共に、特殊な疾患の診療のためには、医療資源を集約して専門施設化を目指す必要がある。

小児がんの長期生存者は 5 年を経ても治療したとは言い難く、長期のフォローが必要である。そのために、少なくとも治療が終了したかどうかにかかわらず、20 歳まで小慢の適用年齢を引き上げる必要がある。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

①別所文雄：小児がん治療の進歩と課題
—長期生存患者の健康問題を中心に—
小児保健研究 68:607-613, 2009.

②吉野浩, 別所文雄：晩期再発？白血病の 2次がんとしての白血病. 小児科臨床 63: 41-46, 2010.

2. 学会発表

Bessho F, Kobayashi M: Long-term outcome of pediatric cancer survivors. 13th Asian Pacific Congress of Pediatrics. Shanghai, October 14-18, 2009.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

総合研究報告書：慢性腎疾患の登録・評価・情報提供に関する研究

分担研究者： 内山 聖 新潟大学大学院医歯学総合研究所小児科学分野教授

研究協力者： 樋浦 誠 木戸病院小児科科長

腎疾患患者の肥満に関する研究（平成 19 年度）

平成 17 年に新基準に基づき登録されたネフローゼ症候群、IgA 腎症、巣状糸球体硬化症患者において肥満に関連した疫学的解析を行なった。肥満度+20%以上の肥満小児の割合はネフローゼ症候群男子 29.1%、女子 26.1%、IgA 腎症男子 18.4%、女子 17.7%、巣状糸球体硬化症男子 29.3%、女子 26.1%であった。治療内容と肥満度との検討では、治療薬としてステロイドを使用している群はステロイド非使用群に比べ、肥満度は高い傾向にあった。学校生活管理指導区分と肥満度との検討では、運動制限の厳しい群で肥満度は有意に高値であった。また、合併症ありと記載のあった症例で肥満度が高い傾向にあった。各疾患で肥満小児の割合は一般小児に比べて高く、肥満とステロイド治療および運動制限との関連が推測された。

ネフローゼ症候群患者の肥満に対する医療者の意識調査（平成 20 年度）

平成 17 年度に新基準に基づき登録された頻回再発型ネフローゼ症候群およびステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の診療を行っている総合病院、大学病院（合計 175 施設）の腎疾患担当医師に、肥満に関するアンケートを送付し調査を行った。回答数は 94 件（回答率 54%）であった。ネフローゼ症候群患者の肥満を経験したことがある医師は 92%であった。肥満の原因としてステロイド薬および運動制限を重視している回答が 80%を占めた。防止策では食事指導による過度のカロリー摂取の抑制および寛解期の運動奨励を重視する医師が 90%以上を占めた。栄養指導、運動制限に対する自己評価では、運動制限に厳しく臨む医師は少なく、栄養指導に関してはある程度の制限は普通であると考えている医師が多かった。診療で苦慮することとして、ステロイド治療中の過食への対応、運動制限、美容上の問題（中心性肥満、皮膚線条）が患者の悩みとして多くあげられ、外観変化による不登校、いじめ、治療放棄といった二次的な問題にも直面していた。また、ステロイド薬による骨粗しょう症が原因とみられる骨折を経験している医師が 59%と高率にのぼることが明らかとなった。本調査はネフローゼ症候群治療中の肥満への対応に苦慮している現状を浮き彫りにした。肥満が患者の QOL に深刻な影響を及ぼしていると推測され、肥満防止のためには、成長に合わせたきめ細やかなガイドライン作成を行い、ネフローゼ症候群小児の健やかな成長を支える医療を構築することが急務である。

慢性腎疾患の腎機能・管理状況・経過に関する研究（平成 21 年度）

平成 17 年度に新基準に基づき登録された巣状糸球体硬化症、IgA 腎症、メサングウム増殖性腎炎、膜性増殖性腎炎、膜性腎症患者において腎機能に関連した解析を行なった。疾患ごとの推定糸球体濾過量（以下 eGFR）を算出した。各疾患の平均 eGFR (ml/分/1.73m²)は巣状糸球体硬化症 107.2±48.9、IgA 腎症 125.6±25.7、メサングウム増殖性腎炎 123.1±31.2、膜性増殖性腎炎 126.3±36.0、膜性腎症 126.0±31.1 であった。巣状糸球体硬化症が有意に低い結果であった。また平成 19 年度までの eGFR に基づく病期ステージの推移では、巣状糸球体硬化症で病期ステージ進行例が増加していた。

平成 19 年度までの経過の欄に再発または悪化との記載があった割合は、巣状糸球体硬化症 15.5%、IgA 腎症 2.1%、メサングウム増殖性腎炎 2.7%、膜性増殖性腎炎 2.0%、膜性腎症 2.5%であった。経過中、学校生活管理指導区分での制限が進行した割合は巣状糸球体硬化症 7.1%、IgA 腎症 4.0%、メサングウム増殖性腎炎 3.6%、膜性増殖性腎炎 4.0%、膜性腎症 4.0%であった。巣状糸球体硬化症で経過中の悪化例や制限厳格化例が他の疾患に比べ多く、透析や移植の導入にいたる割合が年々上昇していた。登録データから腎機能の算出が可能で、腎機能の経時的推移と経過や運動制限との比較評価から、各疾患の重症化傾向が推定できた。

平成 19～21 年度厚生労働省研究費補助金（子ども家庭総合研究推進事業）
「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・評価・情報提供に関する研究」

小児喘息の横断・縦断的解析における小慢データの有用性に関する研究

研究分担者 群馬大学大学院医学系研究科小児科学分野 荒川浩一

研究要旨：小児慢性特定疾患治療研究（小慢）事業は、平成 17 年度に対象疾患の見直しや医療意見書の充実が図られ新たな基準で開始された。特に、呼吸器疾患においては喘息の基準が改定され、一方、新たに慢性呼吸器疾患が追加された。平成 19 年度から 3 年間の研究事業では、新たな基準による小慢登録状況への影響を検討する目的で、初年度においては平成 16 年までの登録と平成 17 年度における慢性呼吸器疾患の登録状況の変化を検討した。平成 20 年度においては、新規に追加された慢性呼吸器疾患の疾患別状況を検討し、平成 21 年度では、平成 17 年度以降、少なくとも 3 年間継続して登録された症例の解析を行った。その結果、平成 16 年度以前と比較し、平成 17 年度以降では、全登録者数は約 1/3 に減少し、特に、喘息の登録者数は 15% 前後にまで著減した。新たに追加された疾患により、平成 17 年度は新規登録者の割合は増え低年齢化と男女比の割合が変化した。疾患別の状況として、気管支喘息では長期入院症例が増加した。気管狭窄症では気管切開の症例が多く、中枢性無呼吸症候群では人工呼吸管理を受け、半数以上で気管切開をされていた。肺ヘモジデロージスは、薬物療法が主体でステロイド依存例が 10～40%に見られた。3 年間の継続症例の解析では、継続途中で治療内容の変更があった症例の動向ならびに疾患による予後の相違などが明らかとなった。慢性呼吸器疾患では、これまでに全国的に統一された調査データがなく、これら疾患群の治療動向、予後を調査検討するうえで、小慢事業の有用性が明らかとなった。

見出し語：小児慢性特定疾患、ぜんそく、都道府県、頻度調査、重症度

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢）は、平成 10 年度から医療機関より提出された対象疾患の医療意見書に基づいて各自治体で入力され、中央で集計・解析をおこなっている。小児慢性特定疾患の登録データは、全国的に同一の基準で行われているため、本邦での小児慢性疾患の疫学動態を解明する上で、非常に有用であると考えられる。一方、平成 17 年度からは、対象疾患の見直しや医療意見書の充実が図られ、新たな基準で開始された。

（1）見直しの基本的考え方

- 1) 現行の小慢の対象疾患を基本として、今日の医学的知見に基づき、必要最小限の見直しを行う。
- 2) 対象疾患については、事業の趣旨に鑑みて、慢性疾患であることを前提として、症状の重さ、治療にかかる費用並びに他の公費負担の適応状況などを考慮し、予算の範囲内で対象疾患の見直しを行う。
- 3) 対象疾患ごとに認定基準を厚生労働大臣告示で示す。

（2）対象者の認定基準の策定

対象者の認定基準の策定に当たっては、重篤な慢性疾患の患者を基本として、支援の必要性を考慮し、疾患の特性に合わせて、症状、検査値、治療内容などによる簡便な認定基準を策定した。呼吸器関係に関しては、表のように改定された。

| | 旧制度 | 現行制度 |
|------|-----------------------|-------------------|
| 根拠法令 | 厚生労働省事務次官通知 | 児童福祉法 |
| 制度開始 | 昭和49年4月 | 平成17年4月 |
| 疾患群名 | ぜんそく | 慢性呼吸器疾患(ぜんそくを含む) |
| 入院 | 30日以上入院 | 1日以上入院 |
| 通院 | 対象外 | 対象 |
| 疾患基準 | 当該疾患であると診断があれば状態は問わない | 告示により個々の疾患の状態を定める |
| 一部負担 | 無し | 所得に応じて負担あり |

慢性呼吸器疾患の対象疾患としては、旧制度において喘息と気管支拡張症であったが、現行制度においては、アレルギー性気管支炎、アレルギー性細気管支炎、気管狭窄、先天性中枢性低換気症候群、先天性肺胞蛋白症、線

毛機能不全症候群、嚢胞性線維症、本態性肺ヘモジデロシス、慢性肺疾患が追加された。

慢性呼吸器疾患の対象疾患と状態の程度

| 番号 | 疾患名 | 疾患の状態の程度 |
|----|--------------|--|
| 1 | 気管支拡張症 | 気管支炎や肺炎を繰り返す場合 |
| 2 | 気管支喘息 | 次のいずれかに該当する場合 1. 3ヶ月に3回以上の大発作がある場合 2. 1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合 3. 治療で、人工呼吸管理又は挿管を行う場合 |
| 3 | 先天性中枢性無呼吸症候群 | 治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち1つ以上を行う場合 |
| 4 | 慢性肺疾患 | 同上 |
| 5 | 先天性肺胎蛋白症 | 疾患による症状がある場合 |
| 6 | 繊毛機能不全症候群 | 同上 |
| 7 | 嚢胞性線維症 | 同上 |
| 8 | 肺ヘモジデロシス | 同上 |

平成17年4月1日

一方、喘息に関しては、平成17年4月より下記の基準で開始された。

- 1) 3ヵ月3回以上の大発作がある場合
- 2) 1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合
- 3) 治療で、人工呼吸管理または挿管を行う場合

さらに、平成18年4月より、概ね1ヵ月以上長期入院療法を行う場合が追加された。

今回、小児慢性特定疾患のうち慢性呼吸器疾患に関して、平成16年度までの旧基準と、平成17年度以降の新基準による登録症例を集計・解析して、その頻度ならびに疾患の変化を比較検討することを目的とした。

B. 研究方法

- 1) 平成10年度からの登録者の縦断的解析と新制度に変更した平成17年度以降との比較。
- 2) 平成17年度で新たに追加された疾患群の登録状況

検討項目

- 1) 登録者、新規登録者数
- 2) 性別
- 3) 平成16年度以前と平成17年度以降の年齢別登録頻度
- 4) 平成17年度以降の疾患別登録頻度
- 5) 疾患別調査
- 6) 3年間以上継続登録された症例の解析

C. 研究結果

1) 登録者の年次推移

登録患者数は、平成10年度より毎年約8,000から12,000人、また、平成14年度から3年間は約5,500人強と安定していた。平成17年

度以降では、約3分の1に著減した。

2) 新規登録者の割合

平成15年度、平成16年度において新規登録が35%前後であったものが、平成17年度においては60%となり、継続が30%と逆転した。また、それまでは男女比が3対2であったものが、平成17年度では1対1となっていた。登録者の年齢では、平成16年度では5歳をピークに分布していたが、平成17年度では低年齢層に頻度が増加していた。

3) 疾患別調査結果

(1) 気管支喘息

平成16年度の5225名であったが、平成19年度では700名に減少した。特殊治療では、平成18年度以降に長期入院者の割合が23%から43%と倍増し、これは制度の変更によると考えられた。経過に関しては、平成16年度では約半数が改善とあったのに対し、平成17年度以降は不変(30%から40%)あるいは悪化(5%から12%)の割合が増加し、登録基準の変更による重症患者の割合の増加が推測された。

(2) 気管狭窄症

登録者数は平成17年、18年、19年で、それぞれ220名、286名、189名であった。治療では、8割以上の患者で気管切開が行われ、人工呼吸管理や長期入院管理も20%程度みられた。経過では不変が最多を占めていたが、改善も10%程度に見られた。平成17年より3年間以上継続して登録した症例は126名で、それらの症例の特徴としては、在宅医療が多く気管切開は72%でなされた。経過としては、19.0%が寛解や改善を示したが、その他は不変であった。

(3) 中枢性無呼吸症候群

登録者数は平成17年、18年、19年で、それぞれ79名、89名、65名であり、平成17年度に新規登録患者が多かった。治療では、人工呼吸器が約70%と最多を占め、酸素療法や気管切開も半数の患者で施行されていた。平成17年より3年間以上継続して登録した症例は43名であった。在宅医療が72.1%であった。人工呼吸器は65.1%で経過中に開始された症例は2名であった。気管切開は37.2%であり、経過中に気管切開となった症例は16.3%であった。経過では7%が寛解や改善、残りは不変であった。

(3) 慢性肺疾患

登録者数は208名で0～2歳にピークがあり、酸素療法は160名、人工換気や気管切開を受けている症例が60～70名いた。平成17年より3年間以上経過継続して登録した症例は143名であった。在宅医療が69%、長期入院から在宅医療になった症例は21名であった。人工呼吸器は22%で、経過中に開始された症例は15名、離脱が可能となった症例は14名であった。酸素は72%で投与されていて、経過では25%が寛解や改善であったが、14%では再燃・悪化を認めた。

(4) 肺ヘモジデロージス

登録者数は平成17年度以降、48名、44名、18名であった。平成17年度以前は他の疾患区分に分類されていたため平成17年度以降も継続者の割合が多数を占めた。治療としては、薬物療法が主体であり、ステロイド依存例は年度により10%～40%と幅広かった。経過としては、寛解、改善が比較的多く、それぞれ10%、30%を占めていた。

D. 考察

平成17年度に小児慢性疾患の見直しがなされ、慢性呼吸器疾患においては対象疾患ならびに適応基準の大幅な改定がなされた。その結果、平成16年度以前と比較し、平成17年度では登録患者数が3分の1に減少し、特に喘息の登録患者数が著減していた。さらに、追加疾患により新規登録患者の割合が増加し、また女兒の割合が多くなっていた。登録年齢層も乳幼児の割合が増加したことなど大きく様変わりした。

登録のうち喘息の割合は平成16年度では99%であったが、平成17年度においては49%と減少し、追加疾患としては気管狭窄症や慢性肺疾患が増加した。気管支狭窄や中枢性低換気症候群では、適応基準に人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合とあり重症者が登録されるようになってきている。これら両疾患では人工呼吸管理や気管切開の占める割合が多く、経過も不変が大半を占めた。

疾患別で3年以上継続登録された症例での解析では、気管狭窄症においては、在宅にて気管切開や酸素投与を継続している症例が多く認められた。約1/5の症例では改善傾向を示した。中枢性無呼吸症候群では、人工呼吸管理が多く、気管切開症例が半数をしめ、また、経過中に気管切開になる症例も見られた。ほ

とんどの症例は不変であるが、約1割は悪化しないしは再燃している。慢性肺疾患では、気管切開および途中から気管切開となる症例があり、ほぼ一致して人工呼吸器が使われている。在宅でHOT治療されている症例が多く認められた。経過に関しては、約1/4の症例で改善が見られ他の疾患群に比較して多いが、約1/8の症例に悪化が見られた。

以上のように、疾患により特異性が明らかになった。また、継続症例を検討することで、途中で治療の変更が必要になる症例の動向がつかめ、予後調査をするうえで小慢データは非常に有用と思われた。

今回、小慢データを検討する上での問題点としては、登録に際して、種々の疾患名が用いられている点がある。例えば、先天性中枢性低換気症候群、中枢性低換気症候群、Ondineで登録されている。また、呼吸器疾患の登録書式が気管支喘息を基本にして作成されているため、新規に追加された疾患群には不要な項目がある点（鼻汁好酸球数、気道過敏性など）である。さらには、非継続症例においては死亡例が存在するが、それが拾い上げられていない点である。今後、これらの改善を図っていけば、さらに充実したデータにしていけると思われた。

小児慢性呼吸器疾患において、今回追加された疾患は重症でかつ慢性・難治性疾患であり、本研究事業のような同一基準での全国調査は少なく、貴重なデータとなりうると考えられ、今後とも継続していく意義があると考えられた。一方、喘息については、基準が大幅に変更されたために平成16年度までのデータとそれ以降のデータと単純に比較できるかどうかは、詳細な検討が必要と思われる。

E. 結論

平成17年の認定基準改定により喘息の登録数が著減したが、平成18年に追加された基準により喘息登録数の推移を見守る必要がある。一方、新規に追加された小児慢性呼吸器疾患は重症化しやすい疾患であるが、全国的な疫学調査は限定されたものであり、本事業は、実態を把握するうえで非常に重要と考えられる。今後も、種々の角度から小慢データの解析を加えることで、小児慢性呼吸器疾患の実態を把握でき、それらの疾患を診療している医師ならびに患者にとっても有益となると考えられた。

F. 研究発表 論文発表

- 1) Tadaki H, Arakawa H, Sugiyama M, Ozawa K, Mizuno T, Mochizuki H, Morikawa A. Association of cord blood cytokine levels with wheezy infants in the first year of life. *Pediatr Allergy Immunol.* 20:227-233. 2009
 - 2) Tadaki H, Mochizuki H, Muramastu R, Hagiwara S, Takami S, Mizuno T, Arakawa H. Effect of bronchoconstriction on exhaled nitric oxide levels in healthy and asthmatic children. *Ann Allergy Asthma Immunol.* 102(6):469-74. 2009
 - 3) Mochizuki H, Muramatsu R, Hagiwara S, Takami S, Mizuno T, Arakawa H. Relationship between bronchial hyperreactivity and asthma remission during adolescence. *Ann Allergy Asthma Immunol.* 103(3):201-5. 2009
 - 4) 高見暁, 荒川浩一. アスリートの喘息にかかわる諸問題 小児アスリートと喘息. *臨床スポーツ医学* 26 (1) : 65-73. 2009
 - 5) 萩原里実, 望月博之, 村松礼子, 只木弘美, 水野隆久, 荒川浩一, 森川昭廣. 小学校就学予定児の喘鳴性疾患と肺機能の検討. *日本小児呼吸器疾患学会雑誌* 19 (2) : 105-111. 2009
 - 6) 荒川浩一. 小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2008解説「ガイドラインをどう読むか」第6章 小児気管支喘息の危険因子とその予防. *日本小児アレルギー学会誌* 23 (3) : 315-320. 2009
 - 7) 荒川浩一. アレルギー相談室 Q&A 小児で咳が長引く場合の治療. *アレルギーの臨床* 29 (9) 65. 2009
- G. 知的財産権の出願・登録状況
- 1、特許取得
特になし
 - 2、実用新案登録
特になし

登録者の年次推移

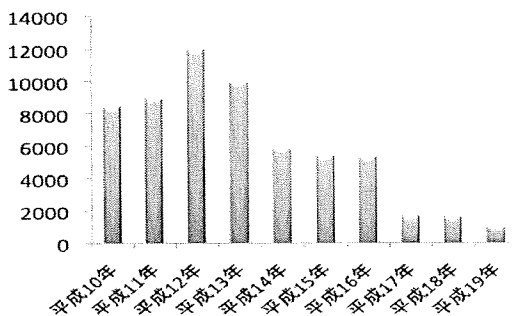


図 1

登録者の年齢 分布(年度別 の比較)

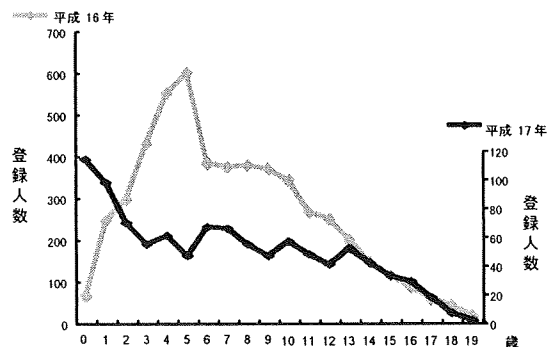


図 2

登録者の疾患別年次推移 (割合)

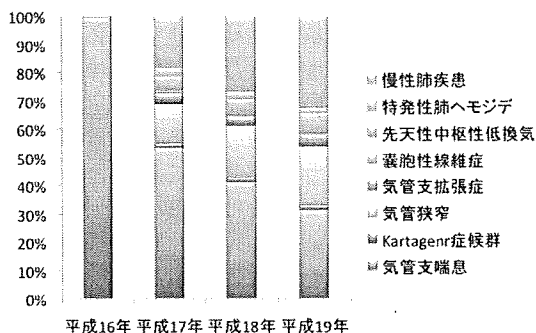


図 3

年度別疾患頻度

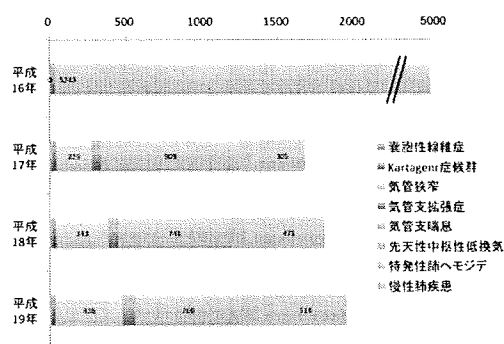


図 4

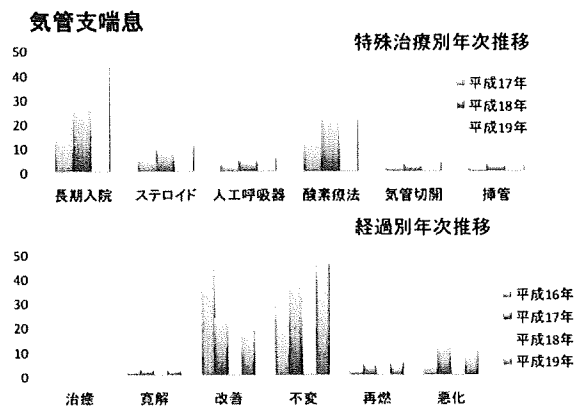


図 5

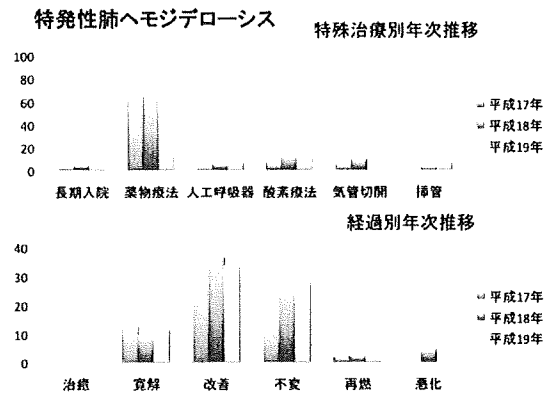


図 6

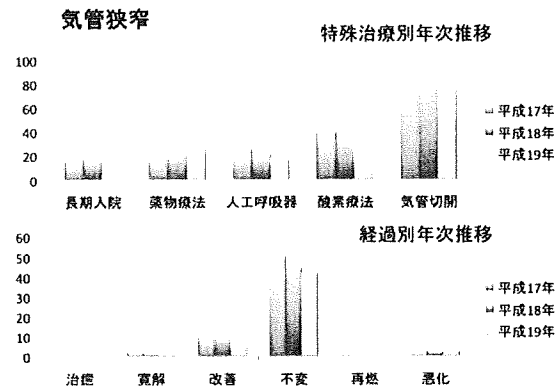


図 7

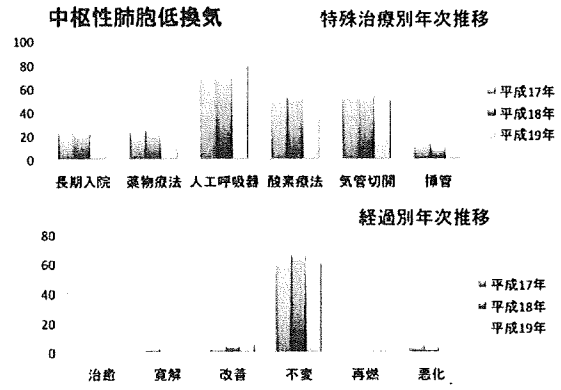


図 8

気管狭窄症

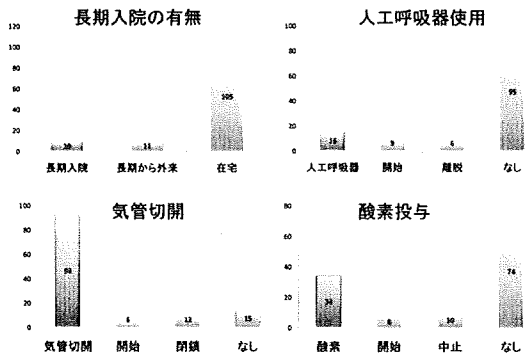


図 9

中枢性無呼吸症候群

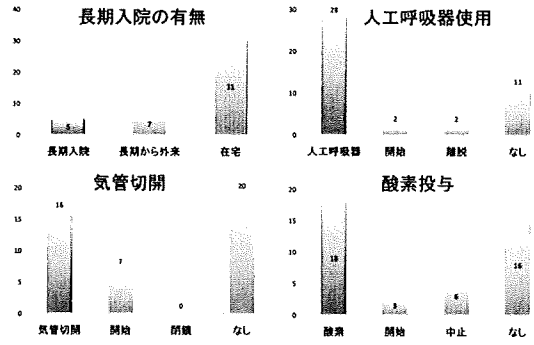


図 10

慢性肺疾患

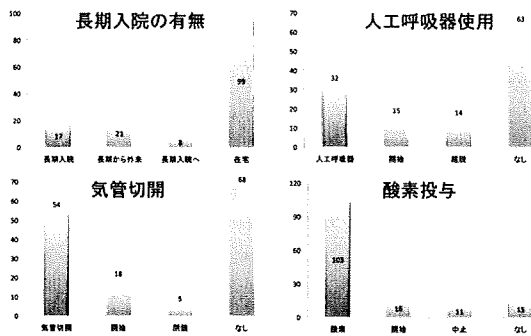


図 11

分担研究課題

法制化後の小児慢性特定疾患研究治療事業の「登録・管理・評価に関する研究」の
分担研究 心疾患分野における研究

分担研究者氏名 柳川幸重（帝京大学医学部教授）

研究要旨

法制化後の新システムの登録事業が慢性心疾患の患者および家族の QOL 向上にどのように寄与しているかの知見を得るための研究として、平成 19 年に開始された本研究の最後の年度となり、今年度のまとめとともに、この 3 年間をまとめる。開始年度は法制化後 3 年であり、法制化後の変化は 1 年間分のみ検討出来た。平成 17 年度の小児慢性特定疾患の登録数、疾患名を検討した。平成 16 年以前に比し、総数の約 6 分の 1 を占めていた川崎病登録数の激減が見られたが、総登録数の減少は見られなかった。この総登録数は今年度まで減少は見られていない。法制化後の平成 17 年からは 6 分の 5 が先天性心疾患で占められ、同じ傾向が平成 19 年度まで続いている。先天性心疾患登録数の増加は、相対的な増加であるとともに、絶対的な増加でもあった。登録された先天性心疾患の内容を検討すると、法制化以前の先天性心疾患の疾患名として比較的大きな部分を占めていた心房中隔欠損症の登録数は相対的にも絶対的にも減少していた。心房中隔欠損症は、根治術後ほとんど後遺症なく治癒する疾患であるためと思われた。これに対して、Fallot 四徴症、心内膜症欠損症、完全大血管転位症、両大血管右室起始症などの術後後遺症を残しやすい先天性心疾患の登録数が相対的にも絶対数としても増加していた。この増加の大きな原因は、法制化以後は入院期間による制限が無くなり、術後の状態で登録できるようになったためであると考えられる、平成 21 年度は、このような傾向が継続しているかどうかを、平成 10 年～20 年で検討した。先天性心疾患を未就学児、小学校、中学校と年齢別に分け、それをこの 10 年間の前半と後半に分けて検討した。心房中隔欠損と心室中隔欠損では各年齢層において平成 16 年以降の登録数が激減していた。Fallot 四徴症、三尖弁閉鎖症と肺動脈弁閉鎖症では、平成 16 年以降の登録数が増加し、とくに三尖弁閉鎖症と肺動脈弁閉鎖症では、小学生、中学生での登録数が大きな割合で増加していた。近年の先天性心疾患に対する手術成績の向上が生存者数を増やし、結果的に登録数を増やしていることも理由の一つではあるが、小学生以上の年齢における登録数の増加は、法制化以降の新システムによりあらたに登録できるようになった患児たちであると思われる。新システムの登録事業は、法制化以前には登録されなかった重篤な支援の必要な先天性心疾患児の登録数を増やしていると言することができる。本システムは慢性心疾患の患者および家族の QOL を改善方向に導いていると思われる。

研究協力者
報告者のみ

A. 研究背景

平成 17 年に小児慢性特定疾患治療事業が法制化された。法制化前後の小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データから得られる内容のうち、心疾患関係のものを評価し、法制化が心疾患患者および家族の QOL 向上にどのように寄与しているかの知見を得ることを目標とした。新システムにおける登録事業の有用性を明らかにするために、新基準で登録された心疾患の総数と内訳疾患名を法制化以前のものと比較した。法制化後のデータとして、ほぼ全例が登録されていると考えられる年度までを用いる必要があり、平成 21 年度には主として平成 19 年度までの登録データを使用した。

B. 研究方法

1. 各疾患群の定義

平成 10 年から平成 21 年度までに登録された慢性心疾患を疾患群に分類した。

先天性心疾患、川崎病（冠動脈瘤を含む）、炎発性肺高血圧、心筋疾患、不整脈に疾患群を分けた。ICD コードで疾患分類されている心疾患のうち、三尖弁閉鎖不全症、僧帽弁閉鎖不全症、および僧帽弁閉鎖不全症は先天性心疾患に含めなかった。これらの疾患は心エコー・ドプラによる診断であり、極軽度のものまで含まれておる可能性が高いことと、先天性か後天性かの診断に疑問が残るために含めるべきではないと判断した。

川崎病は冠動脈の有無にかかわらず登録されてきていたと思われ、かつ、一時的な冠動脈瘤の存在も含まれているはずであるので、冠動脈瘤の有無では分けなかった。

心筋炎と心筋症は臨床的に明確に分けることが困難なことが多いので心筋疾患としてひとくくりでまとめた。不整脈は明確な診断名のあるものを対象とした。

2. 登録総数と疾患群の年度別の推移

平成 10 年度から 20 年度までのデータがあったが、平成 20 年度は未登録と多いと考えられたので、平成 19 年度までのデータを主に用いた。各年度の登録総数の年度ごとの推移と登録された疾患群の推移を調べた。

3. 平成 17 年以降の登録疾患名の変化

平成 17 年以降の登録内容を検討し、どのような疾患が増加しているかに注意した。

4. 平成 10～20 年前半と後半の比較；疾患名と患児の年齢による違い

平成 21 年度の研究として、根治術後に合併症を起こさない確率の高い疾患として心室中隔欠損症と心房中隔欠損症を、根治術後に合併症を残す確率の高い疾患として Fallot 四徴症を、段階的に外科的治療を行っていく疾患として三尖弁閉鎖症と肺動脈弁閉鎖症をそれぞれ選び、未就学児、学童（小学生）、中学生の年代にわけて、平成 10 年から 20 年の前半・後半に分けて比較検討した。

5. 法制化と心疾患を持つ子どもと親の QOL

法制化が心疾患を持つ子どもとその親の QOL に与えた影響について検討した。

C. 研究結果

1. 総登録数の推移

平成 10 年度の総登録数は約 1 万 5 千 3 百人であり、平成 11 年は 1 万 1 千 7 百人、12 年は 1 万 2 千人、平成 13 年度は 8 千 5 百人と少し減少したが、平成 14 年には 1 万 2 千人、平成 15 年 1 万 6 千 5 百人、平成 16 年には 1 万 6 百人であり、法制化後の平成 17 年には 1 万 3 千 7 百人、平成 18 年には 1 万 1 千人であり、平成 19 年度には 1 万 4 千 4 百 54 人であり、総登録数は法制化以降も減少していない。（図 1）

2. 総登録数と疾患群の年度別推移

1) 川崎病登録数の減少：法制化以前には、総登録数の 22～38% を占めていた川崎病の登録数は、約 1% へと激減している。（図 2、図 3、図 4）