

慢性心疾患	14,029	13,525	15,026	14,815人
内分泌疾患	30,524	28,924	28,969	27,876人
膠原病	4,091	3,563	3,571	3,243人
糖尿病	5,970	6,016	6,200	5,878人
先天性代謝異常	4,497	4,376	4,470	4,162人
血液・免疫疾患	4,402	3,957	3,986	3,766人
神経・筋疾患	2,880	3,167	3,934	3,995人
慢性消化器疾患	2,782	2,683	2,742	2,631人
全疾患群	94,643	89,680	93,012	88,983人

以下、20年度の各疾患群別の集計結果を示す。登録人数は、原則として、実施主体から厚生労働省に送付された電子データのうち、誰が見ても明らかに不明の内容（正しい内容がほとんど入力されていない内容等）を除いた人数であり、重複症例は含めた。電子データのみからでは、本当に重複症例であるのか、複産児等のための何らかのミスによるのか最終的には判断できないためである。ただし、「不明（コンピュータ入力ミス）」には重複症例を含めても意味がないため含めなかった。従って、各疾患の人数を集計した場合、必ずしも合計人数とは一致していない。

なお、下記に示す19年度の登録人数は、昨年度の研究報告書作成後に厚生労働省に届いた電子データも含むので、昨年度の報告書に載せた人数より若干増えている<sup>2)</sup>。

### 3. 悪性新生物

疾患群としての「悪性新生物」に関する集計結果を表3に示す。

11年度の登録人数18,169人、12年度19,253人、13年度20,046人、14年度20,026人、15年度19,124人、16年度18,656人に比べて17年度15,095人、18年度13,736人、19年度13,768人、20年度12,802人と減少した。治療終了後5年経過すると対象外になる対象基準が設定されたためと考えられる。

悪性新生物の対象基準は、脳(脊髄)腫瘍は

部位診断のみで対象となり、それ以外は原則として病理診断に基づく登録による。そこで、以下の登録人数は、脳(脊髄)腫瘍は、部位ごとの登録人数を、また、他の悪性新生物は原則として（ICD10での登録を除き）病理診断名での登録人数を示す。

登録人数が多い順に、白血病36.1%、脳(脊髄)腫瘍22.0%、悪性リンパ腫7.2%、神経芽腫6.3%、組織球症4.2%、網膜芽腫3.9%、骨肉腫3.1%、胚細胞腫瘍2.9%、横紋筋肉腫2.2%、Wilms腫瘍1.9%、肝芽腫1.7%、その他の神経膠腫1.2%、ユーイング肉腫1.2%、絨毛性腫瘍1.1%、骨髄異形成症候群0.9%であり、19年度の登録順とほぼ同様であった<sup>2)</sup>。これらの15疾患で悪性新生物の95.9%を占めていた。

ただし、神経芽腫は、マスキングの15年度以降の休止に伴い、15年度から20年度にかけて、14.4%→13.9%→9.5%→9.5%→7.3%→6.3%に減少した。また、胚細胞腫瘍と絨毛性腫瘍は、今回の報告では病理診断名としてまとめて集計したので、19年度より増加した。

法制化前の16年度までの分類ICD-10での登録は一部に見られたが、ほとんどICD-0での登録となった。登録内容の精度が向上したと考えられる。

表3、悪性新生物

Malignant Neoplasms			
(合計 12,802 人)		急性白血病	9801 69
(新規診断 2,133 人 継続 10,310 人)		慢性骨髄性白血病	9875 144
転入 73 人 再開 45 人 無記入 241 人		慢性骨髄性白血病	C92.1 2
(男子 6,929 人、女子 5,591 人 無記入 282 人)		緑色腫	9930 1
(国の小慢事業 12,783 人、県単独事業 19 人)		白血病性細網内皮症	9940 2
疾患名または	ICD-0 人数(人) %	白血病	C95.9A 9
部位 (ICD-0)	ICD10	血液系の腫瘍	C42.0 1
		骨髄系の腫瘍	C42.1 5
白血病 (以下、再掲)	4626 人 36.1%	骨髄異形成症候群	9989 117 人 0.9%
急性リンパ性白血病 (以下、再掲)	3407 人 26.6%	多発性骨髄腫	9732 7 人 0.1%
バークett白血病 (B細胞性、FAB分類: L3)	9826 5	脳(脊髄)腫瘍 (以下、再掲)	2819 人 22.0%
急性リンパ性白血病 (B細胞性、FAB分類:		(以下、白血病、神経芽腫、組織球症、骨髄	
L1 又は L2)	9835 938	腫等との記載は、他の項目での記載と重複し	
乳児白血病	9835B 4	ていない人数)	
急性リンパ性白血病、Ph1 陽性	9835C 10	髄膜 (C70、以下、再掲)	11 人 0.1%
急性リンパ性白血病	9835N 2251	嚢胞内癌	8504 1
急性リンパ性白血病	C91.0 53	横紋筋肉腫、胞巣型	8920 1
急性リンパ性白血病 (T細胞性、FAB分類:		頭蓋咽頭腫	9350 1
L1 又は L2)	9837 146	脈絡叢癌	9390 1
急性骨髄性白血病 (以下、再掲)	986 人 7.7%	悪性リンパ腫	9590N 1
急性骨髄性白血病(M6)	9840 3	急性リンパ性白血病	9835N 2
急性骨髄性白血病	9861 748	急性骨髄性白血病	9861 1
急性骨髄性白血病	C92.0 14	慢性骨髄性白血病	9875 1
急性前骨髄球性白血病(M3)	9866 48	骨髄異形成症候群	9989 1
急性前骨髄球性白血病(M3)	C92.4 1	病型不明	1
急性骨髄単球性白血病(M4)	9867 17	大脳 (C71.0、以下、再掲)	95 人 0.6%
急性骨髄性白血病、微小分化型 (M0)		癌	8010 3
	9872 3	悪性グロイド腫瘍	8963 1
急性骨髄性白血病、未成熟型 (M1)		胚腫	9064 6
	9873 5	奇形腫	9080C 3
急性骨髄性白血病、成熟型 (M2)		絨毛上皮癌を伴う混合型	9101 6
	9874 18	神経外胚葉腫瘍	9364 4
急性単球性白血病(M5)	9891 15	神経膠腫	9380 20
急性巨核芽球性白血病(M7)	9910 57	脈絡叢癌	9390 3
治療関連急性骨髄性白血病	9920 1	上衣腫	9391 9
若年性骨髄単球性白血病	9946 56	退形成性上衣腫	9392 4
その他、白血病 (以下、再掲)	233 人 1.8%	星細胞腫	9400 8

退形成性星細胞腫	9401	2	胚腫	9064	1
毛様細胞性星細胞腫	9421	2	リンパ管腫症	9170	1
膠芽腫	9440	4	神経膠腫	9380	3
神経上皮腫	9503	3	脈絡叢乳頭腫	9390	9
神経星細胞腫	9505	2	脈絡叢乳頭腫	D33.0	2
髄膜腫	9530	1	上衣腫	9391	10
悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	3	上衣細胞腫	C71.5	6
悪性リンパ腫	9590N	3	退形成性上衣腫	9392	1
ランゲルハンス細胞組織球症	9751	1	星細胞腫	9400	1
病型不明		4	毛様細胞性星細胞腫	9421	2
大脳腫瘍	C71.0	3	髄芽腫	9470	3
前頭葉 (C71.1、以下、再掲)		13人0.1%	神経星細胞腫	9505	1
癌	8010	1	髄膜腫	9530	1
神経膠腫	9380	7	膠芽腫	9440	1
星細胞腫	9400	2	急性リンパ性白血病	9835N	1
毛様細胞性星細胞腫	9421	1	病型不明		5
髄上皮腫	9501	1	頭蓋咽頭腫	9350	317
悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	1	頭蓋咽頭腫	D44.4	9
側頭葉 (C71.2、以下、再掲)		17人0.1%	小計		326人2.5%
癌	8010	1	その他下垂体 (C75.1、以下再掲)		45人0.4%
神経膠腫	9380	6	下垂体腺腫	8272	44
上衣腫	9391	1	病型不明		1
退形成性星細胞腫	9401	1	松果体腫	9360	65
毛様細胞性星細胞腫	9421	1	松果体腫	D44.5	3
乏神経突起膠腫	9450	1	松果体細胞腫	9361	23
神経節膠腫	9505	1	松果体芽腫	9362	9
ランゲルハンス細胞組織球症	9751	1	小計		100人0.8%
病型不明		2	小脳 (C71.6、以下、再掲)		356人2.8%
側頭葉腫瘍	C71.2	2	癌	8010	5
頭頂葉 (C71.3、以下、再掲)		6人0.0%	筋肉腫	8895	1
奇形腫	9080C	1	横紋筋肉腫	8900	1
神経外胚葉腫瘍	9364	1	腭芽腫	8971	1
神経膠腫	9380	1	胚腫	9064	1
星細胞腫	9400	1	胎児性癌	9070	1
髄芽腫	9470	1	胚細胞腫瘍	9101	1
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1	血管芽腫	9161	2
脳室 (C71.5、以下、再掲)		51人0.4%	ユーイング肉腫	9260	1
癌	8010	1	神経外胚葉腫瘍	9364	1
悪性グルカゴノーマ	8152	1	神経膠腫	9380	27
嚢胞内癌	8504	1	上衣腫	9391	18

退形成性上衣腫	9392	9	病型不明		11
星細胞腫	9400	25	脳 (C71.9、以下、再掲)	1022 人	8.0%
小脳星細胞腫	C71.6	11	癌	8010	52
原線維性星細胞腫	9420	1	多形細胞癌	8022	1
毛様細胞性星細胞腫	9421	18	乳頭状癌	8050	3
膠芽腫	9440	2	肺胞癌	8251	1
髓芽腫	9470	178	下垂体腺腫	8272	6
神経節細胞腫	9492	3	肉腫	8800	1
神経芽腫	9500	1	類上皮腫	8804	1
神経節膠腫	9505	10	線維肉腫	8810	1
非定型奇形腫瘍・ラブドイド腫瘍			腹腔内線維腫症	8822	1
	9508	4	平滑筋肉腫	8890	1
悪性リンパ腫	9590N	1	横紋筋肉腫	8900	2
バーキットリンパ腫	9687	1	外胚葉性間葉腫	8921	1
ランゲルハンス細胞組織球症	9751	2	ラブドイド腫瘍	8963	1
悪性奇形種	9080B	2	癌肉腫	8980	1
奇形種	9080C	3	未分化胚細胞腫	9060	6
神経節神経腫	9490C	1	胚腫	9064	65
神経鞘腫	9560C	2	胎児性癌	9070	10
形質細胞性骨髓腫	9732	1	奇形腫の悪性転化	9084	1
小脳腫瘍	D43.1B	4	混合性胚細胞腫瘍	9085	4
病型不明		17	絨毛癌	9100	2
脳幹、延髄、第4脳室、中脳			絨毛上皮癌を伴う混合型	9101	72
(C71.7、以下、再掲)		109 人	0.9%		
癌	8010	9	血管肉腫	9120	2
肉腫	8800	1	血管内皮腫	9130	1
abdominal fibromatosis	8822	1	血管芽腫	9161	2
精上皮腫	9061	1	骨肉腫	9180	1
絨毛上皮癌を伴う混合型	9101	1	ユーイング肉腫	9260	1
血管芽腫	9161	1	神経外胚葉腫瘍	9364	8
ユーイング肉腫	9260	1	脊索腫	9370	11
神経膠腫	9380	43	神経膠腫	9380	161
上衣腫	9391	12	神経膠腫	C71.9A	11
退形成性上衣腫	9392	2	上衣下膠腫	9383	1
星細胞腫	9400	7	脈絡叢乳頭腫	9390	21
毛様細胞性星細胞腫	9421	4	上衣腫	9391	69
膠芽腫	9440	1	退形成性上衣腫	9392	11
髓芽腫	9470	4	星細胞腫	9400	67
神経芽腫	9500	1	神経星細胞腫	C71.9D	5
脳幹部腫瘍	C71.7	9	退形成性星細胞腫	9401	8
			毛様細胞性星細胞腫	9421	23

多形性黄色星細胞腫	9424	1	類上皮肉腫	8804	1
膠芽腫	9440	8	脂肪肉腫	8850	13
乏神経突起膠腫	9450	6	横紋筋肉腫	8900	1
退形成性希突起膠腫	9451	1	rhabdoid tumor	8963	2
髓芽腫	9470	60	胎児性癌	9070	1
髓芽腫	C71. 9G	8	血管芽腫	9161	2
髓筋芽腫	9472	1	骨肉腫	9180	1
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1	軟骨腫症	9220	1
神経節細胞腫	9492	7	ユーイング肉腫	9260	4
神経芽腫	9500	4	神経外胚葉腫瘍	9364	2
神経上皮腫	9503	6	脊索腫	9370	2
神経節膠腫	9505	27	神経膠腫	9380	4
中枢神経細胞腫	9506	5	上衣腫	9391	5
異型奇形腫瘍/ラフトト腫瘍	9508	5	星細胞腫	9400	7
髓膜腫	9530	13	毛様細胞性星細胞腫	9421	1
神経線維肉腫	9540	2	髓芽腫	9470	1
悪性シュワン腫	9560	1	線維形成性結節性髓芽腫	9471	1
diffuse large B-cell lymphoma			神経節細胞腫	9492	2
	9680	1	神経芽腫	9500	1
悪性細網症	9719	1	髓膜腫	9530	2
前駆T細胞性リンパ芽球性リンパ腫			悪性シュワン腫	9560	1
	9729	1	未分化大細胞型リンパ腫	9714	1
形質細胞腫	9731	1	骨髓腫	9732	1
骨髓腫	9732	2	急性リンパ性白血病 (B細胞性、FAB分類: L1又はL2)	9835	1
組織球性髓様細網症	9750	3	急性前骨髓球性白血病(M3)	9866	1
リンゲルノス細胞組織球症	9751	10	悪性奇形腫	9080B	1
好酸球性肉芽腫	9752	1	奇形腫	9080C	4
悪性奇形腫	9080B	6	Ganglioneuroblastoma	9490B	1
奇形腫	9080C	40	神経鞘腫	9560C	2
奇形腫	D36. 9	2	脊髄腫瘍	C72. 0	6
神経鞘腫	9560C	1	脊髄腫瘍	D43. 4	3
悪性リンパ腫	9590N	2	病型不明		8
急性リンパ性白血病	9835N	1	視神経 (C72. 3、以下、再掲)		49人0.4%
脳腫瘍	C71. 9	55	神経膠腫	9380	28
脳腫瘍	D43. 2	2	上衣腫	9391	2
脳腫瘍	D43. 2E	21	星細胞腫	9400	4
脳膿瘍	G06. 0	1	毛様細胞性星細胞腫	9421	5
病型不明		72	神経芽腫	9500	1
脊髄 (C72. 0、以下、再掲)		92人0.6%	神経星細胞腫	9505	1
癌	8010	8			

網膜芽腫	9510	1	非定型奇形腫瘍・ラブドイド腫瘍	9508	7
視神経腫瘍	C72.3	6	中枢性神経細胞腫	9506	3
病型不明		1	神経節膠腫	9505	35
聴神経 (C72.4、以下、再掲)		5人 0.0%	嗅覚神経芽腫	9522	2
ウィルムス腫瘍	8960A	1	神経芽腫	9500	793
神経節細胞腫	9492	1	神経芽腫	C74.9	28
神経鞘腫	9560C	1	小計	812人 6.3%	
急性リンパ性白血病	9835N	2	(脳腫瘍の9人を含めると)	821人 6.4%	
脳神経 (C72.5、以下、再掲)		4人 0.0%	網膜芽細胞腫	9510	489
脊索腫	9370	1	網膜芽細胞腫	C69.2A	14
神経膠腫	9380	2	小計	503人 3.9%	
毛様細胞性星細胞腫	9421	1	悪性リンパ腫 (以下、再掲)	923人 7.2%	
神経系 (C72.9、以下、再掲)		8人 0.1%	(脳腫瘍の14人を含めると)	937人 7.3%	
悪性ラブドイド腫瘍	8963	1	悪性リンパ腫、B細胞性	9590B	121人、脳腫瘍の4人を含めると
神経膠腫	9380	1	悪性リンパ腫、T細胞性	9590C	72
pilocytic astrocytoma	9421	1	悪性リンパ腫	9590N	427人、脳腫瘍の7人を含めると
神経芽腫	9500	1	悪性リンパ腫	C85.9B	15
急性リンパ性白血病	9835N	1	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	9650	108
神経系腫瘍	C72.9	1	ホジキンリンパ腫、高リンパ球	9651	2
病型不明		2	ホジキンリンパ腫、混合細胞型	9652	6
神経芽腫と網膜芽腫を除く神経膠腫 (前記を除く)		510人 4.0%	ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型	9659	5
グリオーマ	9380	159	びまん性大細胞型Bリンパ腫	9680	24
脈絡叢癌	9390	19	パーキッリンパ腫	9687	53人、脳腫瘍の1人を含めると
上衣腫	9391	39	ろ胞性リンパ腫	9690	1
退形成性上衣腫	9392	5	菌状息肉症	9700	1
星細胞腫	9400	59	末梢T細胞リンパ腫	9702	5
退形成性星細胞腫	9401	5	未分化大細胞型リンパ腫	9714	29人、脳腫瘍の1人を含めると
原形質性星細胞腫	9410	1	悪性細網症	9719	34人、脳腫瘍の1人を含めると
毛様細胞性星細胞腫	9421	16	前駆T細胞性リンパ芽球性リンパ腫	9729	19
海綿芽腫	9423	1	非ホジキンリンパ腫	C85.9A	1
膠芽腫	9440	9			
乏神経突起膠腫	9450	5			
髄芽腫	9470	96			
線維形成性結節性髄芽腫	9471	1			
中枢性原始神経外胚葉腫瘍	9473	1			
神経節 (神経) 芽腫	9490	21			
神経節細胞腫	9492	21			
髄上皮腫	9501	2			
神経上皮腫	9503	3			

<b>組織球症 (以下、再掲)</b>	<b>534 人 4.2%</b>	ウィルムス腫瘍	8960A	238	
悪性組織球症	9750	41	ウィルムス腫瘍	C64 A	4
悪性組織球症	C96.1	1		小計 242 人 1.9%	
血球貪食リンパ組織球症	9750B	139	肝芽腫	8970	212
家族性赤血球貪食性細網症	9750C	6	肝芽腫	C22.2	6
ランゲルハンス細胞組織球症	9751	305		小計 218 人 1.7%	
好酸球性肉芽腫	9752	29	肝肉腫	C22.4	1
ハト・シューター・クリスチャン病	9753	4	胃腸間質肉腫	8936	4
レットナー・ジーン・ヘック病	9754	8	中胚葉性混合腫瘍	8951	1
組織球肉腫	9755	1	先天性腎間葉芽腫	8960B	3
			悪性ラブドイド腫瘍	8963	8
			腎明細胞肉腫	8964	16
			膝芽腫	8971	11
			肺芽腫	8972	17
			胸膜肺芽腫	8973	2
			癌肉腫	8980	1
			胎児肉腫	8991	2
			充実性偽乳頭腺腫瘍	8452	8
<b>*以下、既出(前記)の悪性新生物は含まない</b>			<b>胚細胞腫瘍</b>	<b>374 人 2.9%</b>	
<b>骨・軟骨腫瘍</b>	<b>601 人 4.7%</b>		奇形種	9080C	67
骨肉腫	9180	381	悪性奇形種	9080B	57
骨肉腫	C41.9A	10		小計 124 人 1.0%	
	小計 391 人 3.1%		卵黄嚢腫	9071	114
血管拡張性骨肉腫	9183	4	卵巣の悪性腫瘍	C56 C	5
骨膜性骨肉腫	9193	3	未分化胚細胞腫	9060	46
軟骨腫症	9220	15	未分化胚細胞腫	C62 A	3
悪性軟骨芽腫	9230	1	精細胞腫	9061	4
間様性軟骨肉腫	9240	3	精巣の悪性腫瘍	C62	2
ユーイング肉腫	9260	150	精巣上体の悪性腫瘍	C63	1
ユーイング肉腫	C41.9B	3	胚腫	9064	52
	小計 153 人 1.1%		胎児性癌	9070	9
神経外胚葉腫瘍	9364	26	混合型胎児性癌	9081	13
アスキン腫瘍	9365	1	奇形腫の悪性転化	9084	1
骨の悪性新生物	C41	4			
<b>筋肉腫瘍</b>	<b>289 人 2.3%</b>		<b>絨毛性腫瘍</b>	<b>136 人 1.1%</b>	
横紋筋肉腫	8900	254	(脳腫瘍の 79 人を含めると 215 人 1.7%)		
横紋筋肉腫	C49.9A	5	絨毛癌	9100	3
横紋筋肉腫、胎芽型	8910	13	絨毛上皮癌を伴う混合型	9101	133
横紋筋肉腫、胞巣型	8920	9			
	小計 281 人 2.2%				
平滑筋肉腫	8890	5			
血管平滑筋肉腫	8894	1			
筋肉腫	8895	2			
<b>混合腫瘍、間質系腫瘍</b>	<b>534 人 4.2%</b>				

<b>上皮性腫瘍</b>	<b>123 人 1.0%</b>		線維肉腫	C49.9G	1
癌	8010	100	線維粘液肉腫	8811	2
上皮性腫瘍、悪性	8011	5	骨膜性線維肉腫	8812	1
未分化癌	8020	14	筋膜性線維肉腫	8813	1
巨細胞癌	8031	1	乳児性線維肉腫	8814	5
偽肉腫性癌	8033	1	アグレッシブ線維腫症	8821	1
小細胞癌	8045	2	腹腔内線維腫症	8822	1
			筋線維性線維腫症	8824	6
<b>腺癌</b>	<b>76 人 0.6%</b>		悪性線維組織球腫	8830	3
上皮内腺癌	8140	13	皮膚線維肉腫	8832	6
胆管癌	8160	1			
肝細胞癌	8170	7	<b>滑膜腫瘍</b>	<b>45 人 0.4%</b>	
混合性肝細胞癌胆管癌	8180	1	滑膜肉腫	9040	40
腺嚢胞癌	8200	2	滑膜肉腫	C49.9F	1
腺腫内腺癌	8210	1	滑膜肉腫、紡錘形	9041	1
家族性大腸ポリープ	8220	2	明細胞肉腫	9044	3
神経内分泌癌	8246	2			
気管支肺胞癌	8250	1	<b>末梢神経性腫瘍</b>	<b>26 人 0.2%</b>	
乳頭状腺癌	8260	13	悪性末梢神経鞘性腫瘍	9540	7
腎細胞癌	8312	12	悪性シュワン腫	9560B	3
濾胞状腺癌	8330	10	神経鞘腫	9560C	13
副腎皮質癌	8370	10	横紋筋芽細胞分化を伴う悪性末梢神経鞘		
内膜様癌	8380	1	腫	9561	2
			悪性神経周膜腫	9571	1
<b>扁平上皮腫瘍</b>	<b>65 人 0.5%</b>		<b>傍神経節腫およびグロームス腫瘍</b>	<b>25 人 0.2%</b>	
乳頭状癌	8050	49	悪性パラガングリオーマ	8680	2
扁平上皮癌	8070	13	褐色細胞腫	8700N	19
リンパ上皮癌	8082	3	悪性褐色細胞腫	8700	4
<b>軟部腫瘍、肉腫</b>	<b>50 人 0.4%</b>		<b>血管腫瘍</b>	<b>19 人 0.1%</b>	
肉腫	8800	21	血管肉腫	9120	4
紡錘形肉腫	8801	5	悪性血管内皮腫	9130	7
巨細胞肉腫	8802	1	カボジ肉腫	9140	1
小細胞肉腫	8803	2	悪性血管外皮腫	9150	1
類上皮肉腫	8804	5	血管芽腫	9161	6
未分化肉腫	8805	14			
線維形成性小円形腫瘍	8806	2	<b>脂肪腫瘍</b>	<b>16 人 0.1%</b>	
<b>線維性腫瘍</b>	<b>50 人 0.4%</b>		脂肪肉腫	8850	13
線維肉腫	8810	23	脂肪肉腫、円形細胞型	8853	1



脂肪芽細胞症	8881	2	悪性歯原性腫瘍	9270	2
			エナメル上皮線維肉腫	9330	1
<b>顆粒細胞性腫瘍および胞巣状軟部肉腫</b>					
		16人0.1%	皮膚および付属器腫瘍		2人0.0%
悪性顆粒細胞腫	9580	1	皮膚付属器癌	8390	1
胞巣状軟部肉腫	9581	15	アポクリン腺癌	8401	1
<b>リンパ管腫</b>					
		12人0.1%	基底細胞癌	8090	2人0.0%
悪性リンパ管腫	9170	3	粘液類上皮癌	8430	2人0.0%
リンパ管腫症	9174	9			
<b>髄膜腫瘍、髄膜腫</b>					
	9530	12人0.1%	腺房癌	8550	2人0.0%
<b>黒色腫、母斑細胞腫</b>					
		11人0.1%	その他 ICD-0 による登録		4人0.0%
悪性黒色腫	8720	6	転移性腫瘍	8000	1
無色素性黒色腫	8730	1	粘液肉腫	8840	1
巨大色素性母斑	8761	4	悪性葉状腫瘍	9020	1
			悪性軟部巨細胞腫瘍	9251	1
<b>乳管、小葉、髄様腫瘍</b>					
		9人0.1%	その他 ICD-10 による登録		22人0.2%
面ほう細胞癌(コメド癌)	8501	1	目の悪性新生物	C69.9	3
嚢胞内癌	8504	2	上咽頭の悪性新生物	C11.9	1
髄様癌	8510	4	膵臓の悪性新生物	C25	3
小葉癌	8520	1	縦隔の悪性新生物	C38.3	1
パジェット病、乳房	8540	1	甲状腺の悪性新生物	C73	2
<b>嚢胞性、粘液性、漿液性腫瘍</b>					
		6人0.0%	頭頸部の悪性新生物	C76.0	1
粘液嚢胞腺癌	8470	3	腹部、腹壁の悪性新生物	C76.2	3
粘液癌	8480	1	上肢、手、指の悪性新生物	C76.4	1
印環細胞癌	8490	2	下肢、大腿の悪性新生物	C76.5	3
<b>性索、間質系腫瘍</b>					
		4人0.0%	リンパ節の悪性新生物	C77	3
悪性顆粒膜細胞腫	8620	2	歯ぐきの悪性新生物	C03	1
悪性セルトリ細胞腫	8640	1	不明(コンピュータ入力等)		38人0.3%
悪性ライディット細胞腫瘍	8650	1			
<b>移行上皮癌</b>					
		3人0.0%	<b>4. 慢性腎疾患</b>		
移行上皮癌	8120	1	「慢性腎疾患」に関する集計結果を表4に示す。		
類基底細胞癌	8123	2	10年度の登録人数は9,796人、11年度は10,243人、12年度は10,265人、13年度は10,294人、14年度9,600人、15年度10,826		
<b>歯原性腫瘍</b>					
		3人0.0%			

人、16年度8,978人、17年度8,685人、18年度7,855人、19年度8,242人、20年度7,734人であり、17年度の法制化後はほぼ一定の登録人数となった。入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、全国レベルでの対象者数は、法制化後、若干減少している。

県単での登録は16年度の1,094人、17年度548人、18年度359人、19年度264人、20年度241人と減少し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

登録人数順に、ネフローゼ症候群29.0%、IgA腎症23.0%、紫斑病性腎炎5.6%、メサングウム増殖性腎炎5.2%、巣状糸球体硬化症5.0%、膜性腎症4.9%、水腎症4.1%、慢性腎不全4.1%、膜性増殖性糸球体腎炎3.2%、腎低形成2.5%であり、これら10疾患で慢性腎疾患の86.6%を占めていた。

16年度と比較して17年度に登録割合が増加した病理診断名のIgA腎症は19.3%（17年度）→20.6%（18年度）→22.4%（19年度）→23.0%（20年度）、巣状糸球体硬化症は2.9%→4.1%→4.4%→5.0%、膜性増殖性糸球体腎炎2.9%→3.4%→3.6%→3.2%、メサングウム増殖性腎炎は2.6%→3.6%→4.1%→5.2%とさらに増加傾向を示し、逆に慢性糸球体腎炎は1.1%→0.3%→0.2%→0.1%、慢性間質性腎炎0.7%→0.5%→0.4%→0.5%と減少傾向を示した。ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群での登録は、1.7%→2.4%→2.4%→2.6%とさらに増加した。以上の結果より、登録内容が以前より正確になったと期待される。

表4、慢性腎疾患

Chronic Renal Diseases	
(合計7,734人)	
(新規診断1,197人、継続6,338人、	
転入27人、再開49人、無記入123人)	
(男子4,446人、女子3,116人、無記入172人)	

(国の小慢事業7,493人、県単独事業241人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
急速進行性糸球体腎炎	N01.9	66	0.9
慢性腎炎症候群(以下、再掲)		8	0.1
慢性糸球体腎炎	N03.9	7	0.1
慢性増殖性糸球体腎炎		1	0.0
硬化性糸球体腎炎	N05.9	3	0.0
ネフローゼ症候群	N04等	2240	29.0
(以下、再掲)			
微小変化型	N04.0	124	1.6
先天性	N04.9B	46	0.6
ステロイド抵抗性	N04.0B	201	2.6
遺伝性腎炎	N07.9等	190	2.5
Alport症候群(再掲)	Q87.8B	80	1.0
二次性腎炎(以下、再掲)		2217	28.7
IgA腎症	N02.8A	1777	23.0
IgM腎症	N02.8B	10	0.1
紫斑病性腎炎	D69.0B	430	5.6
メサングウム増殖性腎炎			
	N05.3	403	5.2
びまん性(再掲)	N05.3A	72	0.9
巣状(再掲)	N05.3B	12	0.2
巣状糸球体硬化症	N05.1A	389	5.0
巣状糸球体腎炎	N05.1B	9	0.1
膜性増殖性糸球体腎炎	N05.5	246	3.2
膜性腎症	N05.2	378	4.9
先天性腎奇形(以下、再掲)		465	6.0
多発性嚢胞腎	Q61.3	74	1.0
腎嚢胞	Q61.0	8	0.1
異形成腎	Q61.4	39	0.5
両側性多房性嚢胞異形成腎	Q61.4B3	3	0.0
腎低形成	Q60.5A	197	2.5
腎無形成	Q60.2	16	0.2
家族性若年性初発ろう	N25.8D	26	0.3
Gitelman症候群	N25.8F	17	0.2
Potter症候群	Q60.6	1	0.0
尿路の奇形等	Q62.8	63	0.8
腎の奇形等	Q63.9	20	0.3
慢性間質性腎炎	N11.9	36	0.5

慢性腎盂腎炎	N11.9B	81	1.0
閉塞性腎症(以下、再掲)		389	5.0
水腎症	N13.3	320	4.1
水尿管症	N13.4	29	0.4
巨大水尿管症	Q62.2	4	0.1
尿路閉塞性腎機能障害	N11.1	35	0.5
閉塞性腎障害	N13.8	1	0.0
腎尿路結石症	N20.9等	4	0.1
腎結石(再掲)	N20.0	3	0.0
腎動脈狭窄	I70.1	2	0.0
腎血管性高血圧	I15.0	68	0.9
Bartter 症候群	E26.8	64	0.8
慢性腎不全	N18.9	315	4.1
萎縮腎	N26	60	0.8
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	75	1.0
移植腎	N18.0	5	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		19	0.2

## 5、慢性呼吸器疾患

「慢性呼吸器疾患」に関する集計結果を表5に示す。

法制化前の「ぜんそく」の登録人数は、県単の増加に伴って、10年度は8,396人、11年度8,924人、12年度11,934人と増加したが、その後、新しいガイドラインの普及等により、13年度は9,902人、14年度5,817人、15年度5,326人、16年度5,276人と減少に転じた。近年の治療の向上に伴う登録数の減少と考えられる。

法制化後の17、18、19、20年度の「慢性呼吸器疾患」の登録人数は、各々1,688人、1,878人、2,040人、2081人、そして、気管支喘息は各々912人、778人、728人、596人であった。気管支喘息の対象基準が厳しくなったため、全国レベルでの登録は16年度までの1割近くまで激減した。18年度以降は「概ね1か月以上の長期入院療法を行う場合」も対象になり、その後は対象者数の回復が見込まれていたが<sup>3)</sup>、さらに減少した。ステロイド吸入薬等、治療法の改善によると考

えられる。

県単独事業での登録は16年度の847人から17年度32人、18年度21人、19年度13人、20年度10人へ減少し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

17年度新規対象疾患は、17年度→18年度→19年度→20年度にかけて慢性肺疾患306人→485人→562人→685人、気管狭窄230人→358人→453人→501人、中枢性低換気症候群80人→101人→121人→133人等と増加した。法制化後の小慢事業の主旨に沿った登録児の増加と考えられる。

## 表5、慢性呼吸器疾患

Chronic Respiratory Diseases	
(合計2,081人)	
(新規診断532人、継続1,479人、	
転入9人、再開15人、無記入46人)	
(男子1,096人、女子910人、無記入75人)	
(国の小慢事業2,071人、県単独事業10人)	

疾患名	ICD10	人数(人)	%
気管支喘息	J45.9	596	28.6
気管支拡張症	J47	82	3.9
先天性気管支拡張症	Q33.4	4	0.2
気管狭窄	J98.0	501	24.1
肺へモジデローシス	E83.1B	43	2.1
慢性肺疾患	P27.9	685	32.9
中枢性低換気症候群	G47.3B等	133	6.4
先天性中枢性低換気症候群(再掲)	G47.3A	114	5.5
Cystic Fibrosis	E84.9	5	0.2
Kartagener 症候群	Q89.3	6	0.3
線毛機能不全症候群	Q89.8	21	1.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.1

## 6、慢性心疾患

「慢性心疾患」に関する集計結果を表6に示す。

10年度の登録人数は15,333人、11年度

11,717人、12年度12,096人、13年度8,617人、14年度12,049人、15年度16,558人、16年度11,575人、17年度14,029人、18年度13,525人、19年度15,026人、20年度14,815人であった。

県単独事業での登録は16年度の1,823人から17年度898人、18年度706人、19年度564人、20年度528人へと減少し、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

登録割合が多い順に、Fallot 四徴症14.5%、心室中隔欠損症13.8%、両大血管右室起始症6.2%、完全大血管転位症6.0%、心内膜症欠損5.6%、単心室5.5%、肺動脈閉鎖症4.6%、心筋症3.1%、大動脈狭窄症3.0%、大動脈縮窄症2.9%、肺動脈狭窄症2.5%、心房中隔欠損症2.2%であり、昨年度の報告数と大きな違いはなかった。

ただし、法制化後の17→19年度と比較的重症なチアノーゼ性疾患が増加し、比較的軽症な疾患が減少していたが、20年度はさらにその傾向が強くなった。17年度以降は入通院とも対象になり、疾患ごとに対象基準を決めて、対象患児の重点化を図ったため、重症患児が増加したと推測される。小慢事業の主旨に沿った登録患児の増減と考えられる。

川崎病は膠原病のみの登録となり、16年度→17年度→18年度→19年度にかけて、冠動脈瘤5.6%→1.0%→0.5%→0.4%、冠動脈拡張症2.2%→0.2%→0.1%→0.0%と激減したが、19年度と20年度の登録数は、ほぼ同数であった。

表6、慢性心疾患

Chronic Heart Diseases
(合計14,815人)
(新規診断2,789人、継続11,532人、 転入55人、再開118人、無記入321人)
(男子7,830人、女子6,474人、無記入511人)
(国の小慢事業14,287人、県単独事業528人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
<b>心筋症(462人)</b>			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	462	3.1
特発性拡張型心筋症	I42.0	64	0.4
(特定疾患対象)			
肥大型閉塞性心筋症		12	0.1
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	241	1.6
心内膜心筋線維症	I42.3	6	0.0
心内膜線維弾性症	I42.4	13	0.1
特発性拘束型心筋症	I42.5	18	0.1
不整脈原性右室心筋症	I42.9A	3	0.0
ミトコンドリア心筋症	I42.9C	1	0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	28	0.2
<b>調律異常(985人)</b>			
房室ブロック(以下、再掲)		187	1.3
Mobitz II型ブロック	I44.1B	3	0.0
完全房室ブロック	I44.2	170	1.1
高度房室ブロック	I44.2A	14	0.1
洞房ブロック	I45.5	1	0.0
WPW症候群	I45.6A	76	0.5
房室解離	I45.8	5	0.0
完全心ブロック(以下、再掲)		241	1.6
ワトソン・ワット症候群	I45.9B	9	0.1
QT延長症候群	I45.9D	231	1.6
心室性期外収縮	I49.3	62	0.4
上室性頻拍	I47.1等	184	1.2
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	128	0.9
非発作性上室性頻拍	I47.1B	9	0.1
多源性心房性頻拍	I47.1C	4	0.0
房室結節性異所性頻拍	I47.1D	1	0.0
心室性頻拍	I47.2等	99	0.7
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	22	0.1
非発作性心室性頻拍	I47.2B	1	0.0
詳細不明な頻拍	I47.9等	30	0.2
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	25	0.2

非発作性頻拍	I47.9B	5	0.0	右心室低形成症	Q22.6	25	0.2
心房細動	I48	5	0.0	三尖弁閉鎖不全	I07.1	48	0.3
心房粗動	I48.0B	13	0.1	肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	111	0.7
心室粗・細動	I49.0	7	0.0	肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	7	0.0
洞不全症候群	I49.5	52	0.4	肺動脈閉鎖症	Q25.5	686	4.6
				肺動脈狭窄症	Q25.6等	369	2.5
先天性心疾患等(12,696人)				(以下、再掲)			
心房中隔欠損症	Q21.1	320	2.2	肺動脈弁狭窄症	I37.0	206	1.4
心内膜床欠損	Q21.2等	836	5.6	肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	4	0.0
(以下、再掲)				肺動脈弁異形成	Q22.3	3	0.0
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	43	0.3	先天性肺動脈弁欠損	Q22.3A	3	0.0
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	349	2.4	肺動脈形成不全	Q25.7	18	0.1
単心房	Q20.8	67	0.5	Fallot 四徴症	Q21.3	2142	14.5
心室中隔欠損症	Q21.0	2042	13.8	右室二腔症	Q21.0B	10	0.1
単心室	Q20.4	810	5.5	右胸心	Q24.0	36	0.2
Double inlet right ventricle				総動脈幹遺残症	Q20.0	125	0.8
	Q20.4A	1	0.0	僧帽弁閉鎖症	Q23.2	48	0.3
動脈管開存症	Q25.0	171	1.2	僧帽弁狭窄症	I05.0	64	0.4
大動脈肺動脈中隔欠損症				僧帽弁上狭窄症	I05.0A	3	0.0
	Q21.4	12	0.1	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	330	2.2
冠動脈異常	Q24.5等	93	0.6	僧帽弁逸脱症候群	I34.1	9	0.1
(以下、再掲)				大動脈狭窄症	Q23.0	446	3.0
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	39	0.3	(以下、再掲)			
右冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	2	0.0	大動脈弁狭窄症	Q23.0A	307	2.1
冠動静脈瘻	Q24.5D	21	0.1	大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	16	0.1
冠動脈瘻	Q24.5E	18	0.1	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	31	0.2
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	34	0.2	大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	129	0.9
血管輪	Q25.4C	5	0.0	左心低形成症候群	Q23.4	275	1.9
大動脈瘤	Q25.4E	9	0.1	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	9	0.1
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0	大動脈縮窄症	Q25.1	423	2.9
Valsalva 洞動脈瘤	Q25.4H	15	0.1	大動脈弓閉鎖	Q25.3	141	1.0
左肺動脈右肺動脈起始	Q25.4J	3	0.0	アゼンメンゲル症候群	Q21.8	14	0.1
部分的肺静脈還流異常症				完全大血管転位症	Q20.3	884	6.0
	Q26.3	17	0.1	修正大血管転位症	Q20.5	234	1.6
シミター症候群	Q26.8C	2	0.0	両大血管右室起始症	Q20.1	914	6.2
総肺静脈還流異常症	Q26.2	230	1.6	タリック・ビンガ 症候群(再掲)	Q20.1A	5	0.0
三心房心	Q24.2	11	0.1	両大血管左室起始症	Q20.2	6	0.0
三尖弁閉鎖症	Q22.4	373	2.5	その他(654人)			
三尖弁狭窄症	Q22.4B	29	0.2	無脾症	Q89.0	172	1.2
エプスタイン奇形	Q22.5	137	0.9				

多脾症候群	Q89.0A	57	0.4
小児原発性肺高血圧症	I27.0	139	0.9
慢性肺性心	I27.9	60	0.4
(体)動静脈ろう	Q27.3	7	0.0
体静脈異常還流症	Q27.8A	1	0.0
心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)			
(以下、再掲)	D48.7等	23	0.2
心臓横紋筋腫	D15.1A	4	0.0
慢性心膜炎	I31.9	3	0.0
収縮性心外膜炎	I31.1	1	0.0
慢性心筋炎	I51.4	29	0.2
先天性心膜欠損症	Q24.8E	2	0.0
慢性心不全	I50.9	66	0.4
心筋炎後の心肥大	I51.7	22	0.1
川崎病	M30.3	1	0.0
冠動脈瘤	I25.4	53	0.4
冠動脈拡張症	Q24.5F	4	0.0
冠動脈狭窄症	Q24.5G	9	0.0
狭心症	I20.9	4	0.0
心筋梗塞	I21.9	4	0.0
不明(コンピュータ入力等)		11	0.1

## 7. 内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する集計結果を表7に示す。

20年度の登録人数は27,876人であり、11年度29,178人、12年度30,690人、13年度31,640人、14年度30,583人、15年度29,987人、16年度28,540人、17年度30,524人、18年度28,924人、19年度の登録人数は28,969人であり、報告された実施主体数を考慮すれば、年度ごとの差、また疾患ごとの登録割合の差は少なかった。

登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症38.5%、先天性甲状腺機能低下症19.7%、甲状腺機能亢進症11.8%、ターナー症候群4.3%、慢性甲状腺炎3.6%、中枢性思春期早発症4.0%、先天性副腎過形成3.3%、思春期早発症2.5%であり、これらの8疾患で内分泌疾患の87.7%を占めていた。

16年度から20年度まで登録割合に大きな変化は見られなかったが、不明確な疾患名が整理され、細分類された疾患名での登録が多くなった。例えば、16年度→17年度→18年度→19年度→20年度に、詳細不明の甲状腺機能低下症は6.3%→0.6%→0.2%→0.1%→0.0%に、詳細不明の先天性副腎過形成症は、2.9%→0.4%→0.3%→0.1%→0.1%に著減した。登録内容が以前より正確になったと期待される。

表7. 内分泌疾患 Endocrine Diseases

内分泌疾患 (合計 27,876 人)			
(新規診断 4,088 人、継続 23,130 人、転入 153 人、再開 85 人、無記入 420 人)			
(男 12,614 人、女 14,726 人、無記入 536 人)			
(国の小慢事業 27,833 人、県単独事業 43 人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患(12265人)			
下垂体機能低下症	E23.0A	541	1.9
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	44	0.2
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	17	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	51	0.2
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11123	38.5
下垂体性尿崩症	E23.2	340	1.2
腎性尿崩症	N25.1	126	0.4
下垂体性巨人症	E22.0	8	0.0
高プロラクチン血症	E22.1	2	0.0
クッシング病	E24.0	8	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	4	0.0
異所性甲状腺刺激ホルモン産生腫瘍	E34.2B	1	0.0
甲状腺疾患(9900人)			
甲状腺機能低下症	E03.9等	5514	19.8
(E03.9Bの1人、E03.9Cの8人含)			

(以下、再掲)				E25.0F	3	0.0	
クレチン症	E03.1A	5486	19.7	アルドステロン分泌不全	E27.4B	4	0.0
先天性甲状腺ホルモン不応症				偽性低アルドステロン症	E27.4C	14	0.1
	E03.1B	4	0.0	副腎腺腫	D35.0A	2	0.0
処置後甲状腺機能低下症	E03.2	56	0.2	男性化副腎腫瘍	D35.0B	2	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	994	3.6	クッシング症候群	E24.9A	11	0.0
甲状腺機能亢進症	E05.0	3299	11.8	周期性ACTH症候群	E24.9B	117	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	21	0.1	特発性アルドステロン症	E26.0	4	0.0
腺腫様甲状腺腫	E04.8	15	0.1	高アルドステロン症	E26.9	2	0.0

Kocher-Debre-Semelaigne 症候群

E03.8 1 0.0

副甲状腺疾患(416人)

特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	218	0.8
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	6	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	164	0.6
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	2	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	19	0.1
処置後副甲状腺機能低下症	E89.2	6	0.0
副甲状腺形成不全	Q89.2B	1	0.0

副腎疾患(1254人)

アジソン病	E27.1	30	0.1
副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	50	0.2
副腎形成不全	Q89.1	98	0.4
先天性副腎過形成		920	3.3

(E25.0の41人を含む。以下、再掲)

21水酸化酵素欠損症	E25.0A	613	2.2
先天性副腎リポイド過形成	E25.0B	247	0.9
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0C	5	0.0
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	6	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	5	0.0
18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			

性ホルモンに関わる疾患(3382人)

原発性性腺機能低下症(男)

	E29.1	81	0.3
アンドロゲン不応症	E34.5	13	0.0
辜丸欠損症	Q55.0	5	0.0
辜丸形成不全	Q55.1	9	0.0
クラインフェルター症候群	Q98.4	21	0.1
XY純粋型性腺形成不全症	Q99.1B	1	0.0
辜丸腫瘍	D40.1	1	0.0

原発性性腺機能低下症(女)

	E28.3	111	0.4
卵巣形成不全	Q50.3	12	0.0
ターナー症候群	Q96	1205	4.3
卵巣腫瘍	D39.1	2	0.0
半陰陽	Q56.0	10	0.0
男性仮性半陰陽	Q56.1	9	0.0
女性仮性半陰陽	Q56.2	3	0.0
XY女性	Q97.3	2	0.0
XX男性	Q98.3	2	0.0
思春期早発症	E22.8	695	2.5
中枢性思春期早発症	E22.8A	1102	4.0
仮性思春期早発症	E30.1A	22	0.1
マッキーン・オルブライト症候群	Q78.1	25	0.1
性腺機能亢進症(女)	E28.8	2	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	12	0.0
性腺機能亢進症(男)	E29.0	4	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	33	0.1

膾疾患(148人)

全身性ポジストワイアー	E88.1	5	0.0
-------------	-------	---	-----

高インスリン血症	E16.1	65	0.2
特発性低血糖症	E16.2	77	0.3
高ガストリン血症	E16.8	1	0.0

#### その他

ラロン型小人症	E34.3A	4	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44.8	5	0.0
プラダー・ウィーラー症候群	Q87.1A	444	1.6
ヌーナン症候群	Q87.1B	6	0.0
ローレンス・ムーン・ビートル症候群	Q87.8A	2	0.0
早老症	E34.8A	5	0.0
バーター症候群	E26.8	1	0.0
異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群	E34.2G	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		28	0.1

## 8、膠原病

「膠原病」に関する集計結果を表8に示す。

10年度の登録人数は6,125人、11年度は3,626人、12年度3,269人、13年度3,189人、14年度3,194人、15年度5,229人、16年度3,437人、17年度4,091人、18年度3,563人、19年度3,571人、20年度3,243人であった。16年度以前の登録人数は、年度による変動が大きかったが、その後は比較的落ち着いていた。

20年度の各疾患の登録割合は、若年性関節リウマチ40.9%、川崎病性冠動脈病変40.7%、若年性特発性関節炎12.0%の順であり、従来とほぼ同様の割合であった。ただし、若年性特発性関節炎は、17年度から20年度にかけて、131人(3.2%)→188人(5.3%)→286人(8.2%)→392人(12.0%)と増加した。

表8、膠原病 Collagen Diseases

(合計3,243人)  
(新規診断661人、継続2,483人、  
転入16人、再開19人、無記入64人)  
(男子1,548人、女子1,602人、無記入93人)  
(国の小慢事業3,199人、県単独事業44人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ性心疾患	I09.9	17	0.5
スーブンス・ジョン症候群	L51.1	25	0.7
慢性関節リウマチ	M06.9	10	0.3
若年性関節リウマチ	M08.2	1328	40.9
若年性特発性関節炎	M08.2B	392	12.0
川崎病性冠動脈病変		1321	40.7
(M30.3の579人を含む。以下、再掲)			
冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	664	20.5
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	68	2.1
冠動脈狭窄症(川崎病性)	I25.4C	10	0.3
シェーグレン症候群	M35.0	90	2.8
自己免疫性肝炎	K73.8	47	1.4
自己免疫性腸炎	K90.8B	12	0.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.0

## 9、糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を表9に示す。

11年度の登録人数は4,929人、12年度は5,260人、13年度5,346人、14年度5,386人、15年度5,099人、16年度5,063人、17年度5,970人、18年度6,016人、19年度6,200人、20年度5,878人であり、年度ごとの差は少なかったが、実施主体からの報告割合を考慮すれば、若干の増加傾向は認められた。

登録割合は、1型糖尿病80.6%、2型糖尿病17.8%であり、従来と同様であったが、詳細不明の糖尿病は16年度の9.6%から、17年度0.5%、18年度0.1%、19年度と20年度は0.0%と激減した。登録内容が以前より正確になったと期待される。

表9、糖尿病 Diabetes Mellitus

(合計5,878人)  
(新規診断754人、継続4,975人、  
転入22人、再開16人、無記入111人)  
(男子2,521人、女子3,205人、無記入152人)  
(国の小慢事業5,872人、県単独事業6人)



疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	4736	80.6
2型糖尿病	E11.9	1044	17.8
インスリン抵抗性糖尿病 (以下、再掲)	E11.9A等	57	1.0
インスリン受容体異常症	E11.9B	4	0.1
レプレコニズム	E11.9C	1	0.0
分類不能のインスリン抵抗性糖尿病	E11.9F	39	0.7
膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病 (以下、再掲)	E11.9G等	18	0.3
MODY 1 (HNF-1α遺伝子異常)	E11.9H	1	0.0
MODY 3 (HNF-4α遺伝子異常)	E11.9J	6	0.1
MODY 5 (HNF-1β遺伝子異常)	E11.9L	1	0.0
ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	E11.9M	3	0.1
インスリン遺伝子異常による糖尿病	E11.9N	6	0.1
他の疾患伴う糖尿病 (以下、再掲)	E11.9P等	21	0.4
二次性糖尿病	E11.9R	7	0.1
詳細不明の糖尿病	E14.9	2	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

## 10. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」に関する集計結果を表10に示す。

11年度の登録人数は6,373人、12年度は7,113人、13年度7,293人、14年度7,496人、15年度7,217人、16年度7,016人であった。しかし、17年度は、新設された慢性消化器疾患群に胆道閉鎖症等が登録されたため、登録人数は4,497人に減少し、18年度4,376人、19年度4,470人、20年度4,162人であり、その後の増減はほとんど見られなかった。

登録人数が多い順に、軟骨無形成症 19.6%、骨形成不全症 12.0%、家族性高コレステロール血症 7.0%、ウィルソン病 5.7%、フェニルケトン尿症 5.6%、糖原病 5.2%、ビタミンD抵抗性くる病 4.0%、ムコ多糖症 3.9%、スフィンゴリピドーシス 3.3%、シトルリン血症 2.3%、色素性乾皮症 1.7%であり、19年度とほぼ同様であった。

ただし、ガラクトース血症は、17年度から20年度にかけて、108人(2.4%)→84人(1.9%)→75人(1.7%)→56人(1.3%)と減少した。以前は、新生児マススクリーニングで発見された肝胆道系疾患が、慢性消化器群で登録されるようになった結果と推測される。

新規対象疾患として脂肪酸酸化異常症の中鎖アル CoA 脱水素酵素欠損症、極長鎖アル CoA 脱水素酵素欠損症、グルタル酸尿症Ⅱ型等、タンデム質量分析計による「新しい新生児マススクリーニング」対象疾患の解析からは、スクリーニングされた患児は、スクリーニング以外で発見された患児に比べて、症状が少ない傾向が認められた<sup>4)</sup>。今後も小慢事業を継続することにより、その有用性を判定する資料を提供できることが期待される。

表10、先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism		(合計 4,162 人)	
		(新規診断 415 人、継続 3,640 人、	
		転入 14 人、再開 14 人、無記入 79 人)	
		(男子 2,219 人、女子 1,812 人、無記入 131 人)	
		(国の小慢事業 4,162 人、県単独事業 0 人)	

疾患名	ICD10	人数(人)	%
トランスコバラミンⅡ欠損症	D51.2	6	0.1
先天性葉酸吸収不全症	E53.8	3	0.1
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	7	0.2
フェニルアラニン代謝異常 (以下、再掲)		268	6.4
フェニルケトン尿症	E70.0	231	5.6

高フェニルアラニン血症	E70.0B	30	0.7		E72.0L	6	0.1
ビオチン欠乏症	E70.0C	7	0.2	ホモシチン尿症	E72.1C	13	0.3
チロシン代謝異常(以下、再掲)		19	0.5	チオニオデノシルトランスフェラーゼ欠損症			
アルカプトン尿症	E70.2A	2	0.0		E72.1D	1	0.0
チロジン血症Ⅰ型	E70.2E	12	0.3	尿素サイクル代謝異常	E72.2等	247	5.9
チロジン血症Ⅱ型	E70.2C	2	0.0	(以下、再掲)			
チロジン血症Ⅲ型	E70.2D	3	0.1	高アルギニン血症	E72.2A	3	0.1
楓糖尿症	E71.0	25	0.6	アルギニノコハク酸尿症	E72.2B	4	0.1
有機酸代謝異常症(以下、再掲)		140	3.4	高アンモニア血症	E72.2C	57	1.4
メチルプロピオン酸尿症	E71.1H	64	1.5	シトルリン血症	E72.2D	95	2.3
プロピオン酸血症	E71.1F	31	0.7	オキシチロシンスクハミラーゼ欠損症			
イソ吉草酸血症	E71.1A	4	0.1		E72.2E	68	1.6
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症				カルバミリン酸合成酵素欠損症			
	E71.1J	11	0.3		E72.2H	11	0.3
β-ケトチラセ欠損症	E71.1K	4	0.1	3-メチルグルタル酸尿症	E72.3C	5	0.1
複合カルバミラーゼ欠損症	E88.8P	6	0.1	高グリシン血症	E72.5	5	0.1
グルタル酸尿症Ⅰ型	E72.3A	20	0.5	高ヒドロキシプロリン血症	E72.5D	1	0.0
脂肪酸代謝異常症(以下、再掲)		57	1.4	腎性アミノ酸尿症	E72.9	6	0.1
脂肪酸β酸化異常症	E71.4	1	0.0	乳糖分解酵素欠損症	E73.0	15	0.4
中鎖シロCoA脱水素酵素欠損症				乳糖不耐症	E73.9	43	1.0
	E71.4A	10	0.2	糖原病(以下、再掲)	E74.0L等	215	5.2
極長鎖シロCoA脱水素酵素欠損症				糖原病Ⅰ型	E74.0A	59	1.4
	E71.4C	14	0.3	糖原病Ⅱ型	E74.0B	20	0.5
三頭酵素欠損症	E71.4D	2	0.0	糖原病Ⅲ型	E74.0C	16	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				糖原病Ⅳ型	E74.0D	3	0.1
	E71.3C	14	0.3	糖原病Ⅵ型	E74.0F	8	0.2
カルニチンシロカルニチン転移素酵素欠損症				糖原病Ⅶ型	E74.0G	1	0.0
	E71.4E	3	0.1	糖原病Ⅸ型	E74.0H	1	0.0
グルタル酸尿症Ⅱ型	E72.3F	13	0.3	糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74.0I	30	0.7
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	62	1.5	肝型糖原病	E74.0J	3	0.1
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0	糖原病	E74.0L	74	1.8
アミノ酸転送異常	E72.0等	135	3.2	フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症			
(以下、再掲)					E74.1D	7	0.2
シスチン症	E72.0C	7	0.2	ガラクトース血症(以下、再掲)		56	1.3
眼脳腎症候群	E72.0D	37	0.9	ガラクトース血症Ⅰ型	E74.2A	20	0.5
シスチン尿症	E72.0E	56	1.3	ガラクトース血症Ⅱ型(ガラクトキナーゼ欠損症)			
ファンconi症候群	E72.0F	23	0.6		E74.2B	22	0.5
ハルトナップ病	E72.0G	2	0.0	ガラクトース血症Ⅲ型(uridine diphosphate galactose-4-epimerase欠損症)			
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	4	0.1		E74.2C	14	0.3
高カルニチン血症高アンモニア血症ホモシトルリン尿症							

グルコース・ガラクトース吸収不全症			ムコ多糖症VI型	E76. 2C	2	0.0	
	E74. 3	8	0.2	$\beta$ -グルクロンダーゼ欠損症	E76. 3B	3	0.1
ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		30	0.7	$\beta$ -ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症			
ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症				E76. 3C	2	0.0	
	E74. 4A	4	0.1	ムコ多糖症	E76. 3A	32	0.8
ピルビン酸脱水素酵素欠損症				ムコビドーシス	E77. 9等	16	0.4
	E74. 4C	26	0.6	(以下、再掲)			
アミラーゼ欠損症	E74. 8A	2	0.0	ムコビドーシスII型	E77. 0A	10	0.2
シュウ酸尿症	E74. 8C	3	0.1	ムコビドーシスIII型	E77. 0B	5	0.1
グリセアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症				フコシドーシス	E77. 1D	1	0.0
	E74. 8D	1	0.0	高コレステロール血症(以下、再掲)		301	7.2
ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症	E74. 8F	1	0.0	家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合型、型不明含)	E78. 0A	278	6.7
ガングリオシドーシス	E75. 1C等	22	0.5	家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)			
(以下、再掲)				E78. 0C	13	0.3	
Sandhoff病	E75. 0A	1	0.0	高リボ蛋白血症II型	E78. 0B	10	0.2
Tay-Sachs病	E75. 0B	14	0.3	高リボ蛋白血症IV型	E78. 1	21	0.5
GM2-ガングリオシドーシス	E75. 0C	3	0.1	高リボ蛋白血症I型	E78. 3B	3	0.1
GM1-ガングリオシドーシス	E75. 1A	4	0.1	家族性高脂血症(以下、再掲)		2	0.0
スフィンゴリビドーシス	E75. 2等	137	3.3	家族性高カロリコン血症	E78. 3A	1	0.0
(以下、再掲)				高リボ蛋白血症V型	E78. 3C	1	0.0
Alexander病	E75. 2A	13	0.3	家族性低 $\beta$ -リボ蛋白血症			
Gaucher病	E75. 2D	43	1.0	E78. 6B	2	0.0	
Fabry病	E75. 2E	21	0.5	hypoxanthine phosphoribosyl-			
異染性コキシストロフィー	E75. 2F	12	0.3	transferase欠損症	E79. 1A	1	0.0
Krabbe病	E75. 2G	8	0.2	Lesch-Nyhan症候群	E79. 1B	23	0.6
多種スルファターゼ欠損症	E75. 2I	1	0.0	遺伝性若年性痛風	M10. 9	6	0.1
Niemann-Pick病	E75. 2J	10	0.2	adenine phosphoribosyltransferase欠損症			
Pelizaeus-Merzbacher病	E75. 2K	23	0.6	E79. 8A	14	0.3	
neuronal ceroid lipofuscinosis				オロット酸尿症	E79. 8B	1	0.0
	E75. 4	3	0.1	ホリフィン症(以下、再掲)		20	0.5
コレステロールエステル蓄積症	E75. 5A	3	0.1	プロトホリフィン症	E80. 0	2	0.0
シアル酸尿症	E75. 5C	3	0.1	遺伝性コプロホリフィン症	E80. 2A	1	0.0
ムコ多糖症	E76. 3A等	164	3.9	骨髄性プロホリフィン症	E80. 2B	8	0.2
(以下、再掲)				先天性ホリフィン症	E80. 2F	6	0.1
Hurler症候群	E76. 0A	9	0.2	ホリフィン症	E80. 2G	3	0.1
Hurler-Scheie症候群	E76. 0B	1	0.0	Crigler-Najjar症候群	E80. 5	2	0.0
Hunter症候群	E76. 1A	94	2.3	銅代謝異常	E83. 0等	260	6.2
ムコ多糖症III型	E76. 2A	12	0.3	(以下、再掲)			
ムコ多糖症IV型	E76. 2B	9	0.2	ウィルソン病	E83. 0A	237	5.7

メンケス病	E83.0B	23	0.6
リン代謝異常	E83.3等	201	4.8
(以下、再掲)			
家族性低リン酸血症	E83.3A	35	0.8
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	166	4.0
α1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.8A	1	0.0
アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	2	0.0
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症	E88.8N	1	0.0
グリセロールキナーゼ欠損症	E88.8T	1	0.0
先天性高乳酸血症	G31.8B	27	0.6
脳・肝・腎症候群	Q87.8D	3	0.1
骨疾患 (以下、再掲)		1315	31.6
軟骨無形成症	Q77.4	817	19.6
骨形成不全症	Q78.0	498	12.0
エーラス・ダノス症候群	Q79.6	58	1.4
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	1	0.0
皮膚疾患 (以下、再掲)		155	3.7
色素性乾皮症	Q82.1	72	1.7
白皮症	E70.3B	37	0.9
ハーマンスキー・パドワック症候群	E70.3C	2	0.0
致死性表皮水疱症	L13.9	2	0.0
先天性魚鱗癬		42	1.0
(Q80.9Aの15人を含む。以下、再掲)			
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80.9B	13	0.3
シェーグレン・ラーソン症候群	Q80.9D	4	0.1
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80.3	9	0.2
道化師様魚鱗癬	Q80.9C	1	0.0
(以下、本来は他の疾患群に分類される)			
カクゲ初症候群	Q89.3	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		12	0.3

### 1 1, 血友病等血液・免疫疾患

「血友病等血液・免疫疾患」に関する集計結果を表1 1に示す。

11年度の登録人数9,035人、12年度の9,313人、13年度9,148人、14年度8,774人、15年度8,261人、16年度7,683人に比べ、

17年度は4,402人に半減し、18年度3,957人、19年度3,986人、20年度3,766人であった。16年度まで比較的登録人数が多かった血管性紫斑病、溶血性尿毒症症候群、伝染性単核症等が対象外となり、また、組織球症が悪性新生物での区分となり、さらに対象基準が設定された貧血での登録人数が減少したためである。

登録割合は、多い順に血友病A31.6%、原発性免疫不全症10.3%、血小板減少性紫斑病9.8%、血友病B7.0%、von Willebrand病6.6%、遺伝性球状赤血球症6.5%、免疫学的血小板減少症4.0%、無顆粒球症3.9%であり、19年度とほぼ同様であった。

表1 1、血友病等血液・免疫疾患

Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae (合計3,766人)

(新規診断563人、継続3,089人、転入17人、再開24人、無記入73人)  
(男子2,601人、女子1,061人、無記入104人)  
(国の小慢事業3,758人、県単独事業8人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	20	0.5
慢性活動性EBウイルス感染症	B27.9A	48	1.3
Kasabach-Merritt症候群	D18.0	67	1.8
真性多血症	D45	2	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	1	0.0
血小板血症	D47.3	8	0.2
悪性貧血	D51.0	3	0.1
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	11	0.3
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	19	0.5
ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2F	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血			