

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、21年度13,841人、22年度14,853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、21年度334人、22年度482人へと減少傾向が続き、今後は全国的に統一された基準での登録が期待される。

22年度の登録割合は多い順に、Fallot四徴症13.8%、心室中隔欠損症13.3%、両大血管右室起始症6.4%、単心室6.0%、完全大血管転位症5.6%、心内膜症欠損5.3%、肺動脈閉鎖症4.8%、心筋症3.3%、大動脈狭窄症3.0%、大動脈縮窄症2.8%、心房中隔欠損症2.5%、肺動脈狭窄症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→20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、22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→20年度→21年度→22年度にかけて、冠動脈瘤5.6%→1.0%→0.5%→0.4%→0.4%→0.4%→0.3%、冠動脈拡張症2.2%→0.2%→0.1%→0.0%→0.0%→0%→0%と激減した。

表4-1. 21年度 慢性心疾患

Chronic Heart Diseases

(合計13,841人)

(新規診断2,570人、継続10,901人、

転入86人、再開120人、無記入164人)

(男子7,225人、女子6,157人、無記入459人)

(国の小慢事業13,507人、県単独事業334人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症(462人)			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	433	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	I42.1	14	0.1
(特発性)肥大型心筋症	I42.2	201	1.5
心内膜心筋線維症	I42.3	3	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	12	0.1
不整脈原性右室心筋症	I42.9A	3	0.0
心尖部肥大型心筋症	I42.9B	1	0.0
ミトコンドリア心筋症	I42.9C	2	0.0
拡張相肥大型心筋症	I42.9F	25	0.2
調律異常(894人)			
房室ブロック(以下、再掲)		162	1.2
Mobitz II型ブロック	I44.1B	2	0.0
完全房室ブロック	I44.2	146	1.1
高度房室ブロック	I44.2A	14	0.1
WPW症候群	I45.6A	60	0.4
早期興奮症候群	I45.6	1	0.0
房室解離	I45.8	3	0.0
完全心ブロック(以下、再掲)		246	1.8
ワトソン症候群	I45.9B	9	0.1
Adams-Stokes発作	I45.9C	2	0.0
QT延長症候群	I45.9D	239	1.7
心室性期外収縮	I49.3	43	0.3
上室性頻拍	I47.1等	166	1.2
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	114	0.8
非発作性上室性頻拍	I47.1B	7	0.1
多源性心房性頻拍	I47.1C	3	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	116	0.8
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	15	0.1
非発作性心室性頻拍	I47.2B	2	0.0
詳細不明な頻拍	I47.9等	16	0.1

(以下、再掲)				三尖弁閉鎖症	Q22.4	361	2.6
発作性頻拍	I47.9A	15	0.1	三尖弁狭窄症	Q22.4B	26	0.2
非発作性頻拍	I47.9B	1	0.0	エブ`スタ`ン奇形	Q22.5	148	1.1
心房細動	I48	4	0.0	右心室低形成症	Q22.6	30	0.2
心房粗動	I48.0B	15	0.1	三尖弁閉鎖不全	I07.1	42	0.3
心室粗・細動	I49.0	12	0.1	肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	135	1.0
洞不全症候群	I49.5	50	0.4	肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	6	0.0
				肺動脈閉鎖症	Q25.5	630	4.6
				肺動脈狭窄症	Q25.6等	310	2.2
先天性心疾患等(11,870人)				(以下、再掲)			
心房中隔欠損症	Q21.1	356	2.6	肺動脈弁狭窄症	I37.0	179	1.3
心内膜床欠損	Q21.2等	742	5.4	肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	3	0.0
(以下、再掲)				肺動脈弁異形成	Q22.3	2	0.0
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	44	0.3	先天性肺動脈弁欠損	Q22.3A	7	0.0
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	335	2.4	肺動脈形成不全	Q25.7	22	0.2
単心房	Q20.8	55	0.4	Fallot 四徴症	Q21.3	1869	13.5
心室中隔欠損症	Q21.0	1895	13.7	右室二腔症	Q21.0B	7	0.1
左室右房交通症	Q21.0A	1	0.0	右胸心	Q24.0	28	0.2
単心室	Q20.4	776	5.6	総動脈幹遺残症	Q20.0	125	0.9
動脈管開存症	Q25.0	148	1.1	僧帽弁閉鎖症	Q23.2	42	0.3
大動脈肺動脈中隔欠損症				僧帽弁狭窄症	I05.0	59	0.4
	Q21.4	11	0.1	僧帽弁上狭窄症	I05.0A	1	0.0
冠動脈異常	Q24.5等	97	0.7	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	333	2.4
(以下、再掲)				僧帽弁逸脱症候群	I34.1	11	0.1
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	35	0.3	大動脈狭窄症	Q23.0	408	2.9
右冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	3	0.0	(以下、再掲)			
両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	2	0.0	大動脈弁狭窄症	Q23.0A	291	2.1
冠動静脈瘻	Q24.5D	15	0.1	大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	17	0.1
冠動脈瘻	Q24.5E	25	0.1	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	24	0.2
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	33	0.2	大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	133	1.0
血管輪	Q25.4C	1	0.0	左心低形成症候群	Q23.4	288	2.1
大動脈憩室	Q25.4D	1	0.0	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	8	0.1
大動脈瘤	Q25.4E	9	0.1	大動脈縮窄症	Q25.1	382	2.8
重複大動脈弓	Q25.4F	2	0.0	大動脈弓閉鎖	Q25.3	139	1.0
Valsalva 洞動脈瘤	Q25.4H	15	0.1	ア`イ`ソ`ン`ゲ`ル`症候群	Q21.8	13	0.1
左肺動脈右肺動脈起始	Q25.4J	5	0.0	完全大血管転位症	Q20.3	814	5.9
部分的肺静脈還流異常症				修正大血管転位症	Q20.5	236	1.7
	Q26.3	18	0.1	両大血管右室起始症	Q20.1	895	6.5
シミター一症候群	Q26.8C	4	0.0	ク`シ`ク`・`ヒ`ソ`ク`症候群(再掲)	Q20.1A	8	0.1
総肺静脈還流異常症	Q26.2	204	1.5	両大血管左室起始症	Q20.2	12	0.1
三心房心	Q24.2	8	0.1				

その他(623人)			
無脾症	Q89.0	175	1.3
多脾症候群	Q89.0A	47	0.3
小児原発性肺高血圧症	I27.0	133	1.0
慢性肺性心	I27.9	55	0.4
(体)動静脈ろう	Q27.3	7	0.1
体静脈異常還流症	Q27.8A	2	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	5	0.0
慢性心膜炎	I31.9	4	0.0
慢性心内膜炎	I38	2	0.0
慢性心筋炎	I51.4	21	0.2
ペースメーカー調律	I49.9	1	0.0
先天性心膜欠損症	Q24.8E	1	0.0
左心症	Q24.1	1	0.0
慢性心不全	I50.9	64	0.5
心筋炎後の心肥大	I51.7	19	0.1
冠動脈瘤	I25.4	49	0.4
冠動脈狭窄症	Q24.5G	11	0.1
狭心症	I20.9	2	0.0
心筋梗塞	I21.9	6	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		13	0.1

表 4-2. 22 年度 慢性心疾患

Chronic Heart Diseases (合計 14,853 人)			
(新規診断 2,543 人、継続 11,958 人、 転入 89 人、再開 135 人、無記入 128 人) (男子 7,867 人、女子 6,533 人、無記入 453 人) (国の小慢事業 14,371 人、県単独事業 482 人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
心筋症(485人)			
心筋症(以下、再掲)	I42.9等	485	3.3
特発性拡張型心筋症 (特定疾患対象)	I42.0	71	0.5
肥大型閉塞性心筋症 (特発性)肥大型心筋症	I42.1 I42.2	20 217	0.1 1.5

心内膜心筋線維症	I42.3	5	0.0
心内膜線維弾性症	I42.4	11	0.1
特発性拘束型心筋症	I42.5	16	0.1
不整脈原性右室心筋症	I42.9A	4	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	35	0.2

調律異常(930人)

房室ブロック(以下、再掲)		161	1.1
Mobitz II型ブロック	I44.1B	4	0.0
完全房室ブロック	I44.2	145	1.0
高度房室ブロック	I44.2A	11	0.1
左脚ブロック	I44.7	2	0.0
WPW症候群	I45.6A	57	0.4
房室解離	I45.8	3	0.0
完全心ブロック(以下、再掲)		280	1.9
Jervell-Lange-Nielsen 症候群			
	I45.9A	1	0.0
ロモノ・ワルト 症候群	I45.9B	3	0.0
QT延長症候群	I45.9D	275	1.9
心室性期外収縮	I49.3	41	0.3
上室性頻拍	I47.1等	171	1.2
(以下、再掲)			
発作性上室性頻拍	I47.1A	119	0.8
非発作性上室性頻拍	I47.1B	7	0.0
多源性心房性頻拍	I47.1C	8	0.1
房室結節性異所性頻拍	I47.1D	2	0.0
心室性頻拍	I47.2等	116	0.8
(以下、再掲)			
発作性心室性頻拍	I47.2A	16	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	18	0.1
(以下、再掲)			
発作性頻拍	I47.9A	17	0.1
非発作性頻拍	I47.9B	1	0.0
心房細動	I48	7	0.0
心房粗動	I48.0B	11	0.1
心室粗・細動	I49.0	18	0.1
洞不全症候群	I49.5	45	0.3

先天性心疾患等(12,761人)							
心房中隔欠損症	Q21.1	367	2.5	肺動脈弁狭窄症	I37.0	190	1.3
心内膜床欠損	Q21.2等	792	5.3	肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	9	0.1
(以下、再掲)				肺動脈弁異形成	Q22.3	4	0.0
不完全型心内膜床欠損	Q21.2A	50	0.3	先天性肺動脈弁欠損	Q22.3A	4	0.0
完全型心内膜床欠損	Q21.2B	366	2.5	肺動脈形成不全	Q25.7	21	0.1
単心房	Q20.8	54	0.4	Fallot 四徴症	Q21.3	2046	13.8
心室中隔欠損症	Q21.0	1976	13.3	右室二腔症	Q21.0B	8	0.1
単心室	Q20.4	887	6.0	右胸心	Q24.0	26	0.2
動脈管開存症	Q25.0	164	1.1	総動脈幹遺残症	Q20.0	141	0.9
大動脈肺動脈中隔欠損症				僧帽弁閉鎖症	Q23.2	43	0.3
	Q21.4	10	0.1	僧帽弁狭窄症	I05.0	65	0.4
冠動脈異常	Q24.5等	87	0.6	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	365	2.5
(以下、再掲)				僧帽弁逸脱症候群	I34.1	15	0.1
左冠動脈肺動脈起始症	Q24.5A	37	0.2	大動脈狭窄症	Q23.0	443	3.0
右冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	1	0.0	(以下、再掲)			
両冠動脈肺動脈起始症	Q24.5B	1	0.0	大動脈弁狭窄症	Q23.0A	310	2.1
冠動静脈瘻	Q24.5D	15	0.1	大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	20	0.1
冠動脈瘻	Q24.5E	20	0.1	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	30	0.2
大動脈奇形(以下、再掲)	Q25.4等	32	0.2	大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	138	0.9
血管輪	Q25.4C	2	0.0	左心低形成症候群	Q23.4	329	2.2
大動脈瘤	Q25.4E	8	0.1	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	9	0.1
重複大動脈弓	Q25.4F	3	0.0	大動脈縮窄症	Q25.1	413	2.8
Valsalva 洞動脈瘤	Q25.4H	15	0.1	大動脈弓閉鎖	Q25.3	171	1.2
左肺動脈右肺動脈起始	Q25.4J	4	0.0	大動脈憩室	Q25.4D	1	0.0
部分的肺静脈還流異常症				アゼンマンゲル症候群	Q21.8	16	0.1
	Q26.3	19	0.1	完全大血管転位症	Q20.3	836	5.6
シミター症候群	Q26.8C	4	0.0	修正大血管転位症	Q20.5	251	1.7
総肺静脈還流異常症	Q26.2	215	1.4	両大血管右室起始症	Q20.1	950	6.4
三心房心	Q24.2	9	0.1	クシク・ヒソグ [®] 症候群(再掲)	Q20.1A	3	0.0
三尖弁閉鎖症	Q22.4	397	2.7	両大血管左室起始症	Q20.2	8	0.1
三尖弁狭窄症	Q22.4B	25	0.2				
エブスタイン奇形	Q22.5	149	1.0	その他(670人)			
右心室低形成症	Q22.6	33	0.2	無脾症	Q89.0	181	1.2
三尖弁閉鎖不全	I07.1	41	0.3	多脾症候群	Q89.0A	53	0.4
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	144	1.0	小児原発性肺高血圧症	I27.0	149	1.0
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	8	0.1	慢性肺性心	I27.9	46	0.3
肺動脈閉鎖症	Q25.5	715	4.8	(体)動静脈ろう	Q27.3	8	0.1
肺動脈狭窄症	Q25.6等	330	2.2	体静脈異常還流症	Q27.8A	1	0.0
(以下、再掲)				心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)			
				(以下、再掲)	D48.7等	25	0.2

心臓横紋筋腫	D15. 1A	3	0.0
心臓粘液腫	D15. 1C	1	0.0
慢性心膜炎	I31. 9	4	0.0
慢性心筋炎	I51. 4	20	0.2
左室憩室	Q24. 8B	1	0.0
先天性心膜欠損症	Q24. 8E	3	0.0
左心症	Q24. 1	1	0.0
慢性心不全	I50. 9	79	0.5
心筋炎後の心肥大	I51. 7	28	0.2
冠動脈瘤	I25. 4	45	0.3
冠動脈狭窄症	Q24. 5G	15	0.1
狭心症	I20. 9	3	0.0
心筋梗塞	I21. 9	6	0.0
冠動脈拡張症	Q24. 5F	2	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		4	0.0

5. 内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する集計結果を表 5-1 (21 年度)、表 5-2 (22 年度) に示す。

22 年度の登録人数は 28,842 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 28,969 人、20 年度 27,876 人、21 年度の登録人数は 27,208 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。

22 年度は登録人数が多い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症 40.9%、先天性甲状腺機能低下症 19.0%、甲状腺機能亢進症 12.0%、ターナー症候群 4.3%、中枢性思春期早発症 4.3%、慢性甲状腺炎 3.8%、先天性副腎過形成 3.1%、思春期早発症 2.4%であり、これらの 8 疾患で内分泌疾患の 89.8%を占めていた。

16 年度から 22 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→21 年度→22 年度にかけて、詳細不明の甲状腺機能低下症は 6.3%→0.6%→0.2%→0.1%→0.0%→0.0%→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%→0.2%→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 5-1. 21 年度 内分泌疾患

Endocrine Diseases

(合計 27,208 人)

(新規診断 3,953 人、継続 22,827 人、

転入 146 人、再開 92 人、無記入 190 人)

(男 12,227 人、女 14,421 人、無記入 560 人)

(国の小慢事業 27,164 人、県単独事業 44 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
-----	-------	-------	---

視床下部・下垂体疾患(11841 人)

下垂体機能低下症	E23. 0A	472	1.7
----------	---------	-----	-----

ゴナドトロピン欠乏症	E23. 0B	54	0.2
------------	---------	----	-----

副腎皮質刺激ホルモン欠乏症			
---------------	--	--	--

	E23. 0C	8	0.0
--	---------	---	-----

甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23. 0D	45	0.2
--------------	---------	----	-----

成長ホルモン分泌不全性低身長症			
-----------------	--	--	--

	E23. 0E	10808	39.7
--	---------	-------	------

下垂体性尿崩症	E23. 2	322	1.2
---------	--------	-----	-----

腎性尿崩症	N25. 1	117	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	1	0.0
-----------	--------	---	-----

クッシング病	E24. 0	4	0.0
--------	--------	---	-----

抗利尿ホルモン分泌異常症候群			
----------------	--	--	--

	E22. 2	2	0.0
--	--------	---	-----

甲状腺疾患(9800 人)

甲状腺機能低下症	E03. 9 等	5409	19.8
----------	----------	------	------

(E03. 9B の 1 人、E03. 9C の 9 人含)

(以下、再掲)

クレチン症	E03. 1A	5391	19.8
-------	---------	------	------

先天性甲状腺ホルモン不応症			
---------------	--	--	--

	E03. 1B	8	0.0
--	---------	---	-----

処置後甲状腺機能低下症	E03.2	56	0.2	偽性低アルドステロン症	E27.4C	13	0.1
慢性甲状腺炎	E06.3	1011	3.7	男性化副腎腫瘍	D35.0B	2	0.0
甲状腺機能亢進症	E05.0	3284	12.1	クッシング症候群	E24.9A	10	0.0
甲状腺中毒性バグチー	E05.9	5	0.0	周期性 ACTH 症候群	E24.9B	107	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	18	0.1	特発性アルドステロン症	E26.0	3	0.0
腺腫様甲状腺腫	E04.8	14	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				

性ホルモンに関わる疾患(3261人)

原発性性腺機能低下症(男)

副甲状腺疾患(378人)				E29.1	69	0.3	
特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	184	0.7	アンドロゲン不応症	E34.5	16	0.0
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	8	0.0	睾丸欠損症	Q55.0	2	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	162	0.6	睾丸形成不全	Q55.1	3	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	1	0.0	クラインフェルター症候群	Q98.4	14	0.1
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	19	0.1	XY 純粋型性腺形成不全症	Q99.1B	1	0.0
処置後副甲状腺機能低下症	E89.2	4	0.0	睾丸腫瘍	D40.1	1	0.0
副甲状腺形成不全	Q89.2B	1	0.0	原発性性腺機能低下症(女)	E28.3	94	0.3

副腎疾患(1237人)

アジソン病	E27.1	30	0.1	卵巣形成不全	Q50.3	8	0.0
慢性副腎不全	E27.1A	3	0.0	ターナー症候群	Q96	1109	4.1
副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	57	0.2	卵巣腫瘍	D39.1	2	0.0
副腎形成不全	Q89.1	83	0.3	半陰陽	Q56.0	10	0.0
先天性副腎過形成	E25.0	922	3.4	男性仮性半陰陽	Q56.1	13	0.0
(E25.0の41人を含む。以下、再掲)				XXX (症候群)	Q97.0	1	0.0
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	597	2.2	XY女性	Q97.3	2	0.0
先天性副腎リポイド過形成	E25.0B	274	0.9	XX男性	Q98.3	1	0.0
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0C	8	0.0	思春期早発症	E22.8	644	2.4
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	7	0.0	中枢性思春期早発症	E22.8A	1177	4.3
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	3	0.0	仮性思春期早発症	E30.1A	11	0.0
18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0F	5	0.0	部分的思春期早発症	E30.8	1	0.0
アルドステロン分泌不全	E27.4B	5	0.0	マッケーン・オルブライト症候群	Q78.1	27	0.1
				性腺機能亢進症(女)	E28.8	3	0.0
				多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	9	0.0
				性腺機能亢進症(男)	E29.0	3	0.0
				(特発性)思春期遅発症	E30.0	40	0.1

膵疾患(146人)

全身性リポグリストローフィー	E88.1	6	0.0
高インスリン血症	E16.1	67	0.2
特発性低血糖症	E16.2	71	0.3

高ガストリン血症	E16.8	2	0.0	甲状腺機能低下症	E03.9等	5525	19.2
				(E03.9Cの1人含)	(以下、再掲)		
その他				クレチン症	E03.1A	5493	19.0
ラロン型小人症	E34.3A	3	0.0	先天性甲状腺ホルモン不応症			
多発性内分泌腺腫症	D44.8	4	0.0		E03.1B	5	0.0
プラダー・ウィリー症候群	Q87.1A	439	1.6	処置後甲状腺機能低下症	E03.2	65	0.2
ヌーナン症候群	Q87.1B	9	0.0	慢性甲状腺炎	E06.3	1093	3.8
ローレンス・ムーンス・ヒートル症候群	Q87.8A	2	0.0	甲状腺機能亢進症	E05.0	3477	12.0
早老症	E34.8A	5	0.0	甲状腺中毒性バグチ	E05.9	5	0.0
バーター症候群	E26.8	1	0.0	単純甲状腺腫	E04.0	18	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		51	0.2	腺腫様甲状腺腫	E04.8	13	0.0

表5-2. 22年度 内分泌疾患

Endocrine Diseases			
(合計28,842人)			
(新規診断4,402人、継続23,965人、 転入200人、再開127人、無記入148人)			
(男13,011人、女15,214人、無記入617人)			
(国の小慢事業28,779人、県単独事業63人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患(12877人)			
下垂体機能低下症	E23.0A	519	1.8
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	47	0.2
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	10	0.0
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	45	0.2
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	11783	40.9
下垂体性尿崩症	E23.2	341	1.2
腎性尿崩症	N25.1	115	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	3	0.0
クッシング病	E24.0	4	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	1	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(10191人)			

副甲状腺疾患(396人)

特発性副甲状腺機能低下症			
	E20.0	203	0.7
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	7	0.0
仮性副甲状腺機能低下症			
	E20.1	158	0.5
原発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.0	3	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症			
	E21.3	23	0.1
処置後副甲状腺機能低下症			
	E89.2	2	0.0

副腎疾患(1227人)

アジソン病	E27.1	32	0.1
慢性副腎不全	E27.1A	3	0.0
副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	54	0.2
副腎形成不全	Q89.1	92	0.3
先天性副腎過形成		907	3.1
(E25.0の34人を含む。以下、再掲)			
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	583	2.0
先天性副腎リポイド過形成			
	E25.0B	262	0.9
3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
	E25.0C	12	0.0
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	10	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	2	0.0
18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			

	E25. 0F	4	0.0
アルドステロン分泌不全	E27. 4B	5	0.0
偽性低アルドステロン症	E27. 4C	10	0.1
副腎腺腫	D35. 0A	3	0.0
男性化副腎腫瘍	D35. 0B	1	0.0
クッシング症候群	E24. 9A	8	0.0
周期性 ACTH 症候群	E24. 9B	105	0.4
特発性アルドステロン症	E26. 0	4	0.0
高アルドステロン症	E26. 9	2	0.0
二次性アルドステロン症	E26. 1	1	0.0

性ホルモンに関わる疾患(3494 人)

原発性性腺機能低下症(男)	E29. 1	58	0.2
アンドロゲン不応症	E34. 5	15	0.1
睾丸欠損症	Q55. 0	2	0.0
睾丸形成不全	Q55. 1	7	0.0
クライフェルター症候群	Q98. 4	16	0.1
XY 純粋型性腺形成不全症	Q99. 1B	1	0.0
睾丸腫瘍	D40. 1	1	0.0
原発性性腺機能低下症(女)	E28. 3	108	0.4
卵巣形成不全	Q50. 3	10	0.0
ターナー症候群	Q96	1228	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	12	0.0
女性仮性半陰陽	Q56. 2	1	0.0
XY 女性	Q97. 3	1	0.0
XX 男性	Q98. 3	1	0.0
思春期早発症	E22. 8	680	2.4
中枢性思春期早発症	E22. 8A	1233	4.3
仮性思春期早発症	E30. 1A	8	0.0
マッキューン・オルブライト症候群	Q78. 1	31	0.1
高エストロゲン症	E28. 0	1	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28. 8	2	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28. 2	9	0.0
性腺機能亢進症(男)	E29. 0	3	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30. 0	54	0.2

隣疾患(126 人)

全身性リポジストロフィー	E88. 1	5	0.0
高インスリン血症	E16. 1	62	0.2
特発性低血糖症	E16. 2	58	0.2
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	2	0.0
多発性内分泌腺腫症	D44. 8	4	0.0
プラダー・ウィリアー症候群	Q87. 1A	482	1.7
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	1	0.0
早老症	E34. 8A	4	0.0
5 α レダクターゼ欠損症	E88. 8B	3	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		26	0.1

6. 膠原病

「膠原病」に関する集計結果を表 6-1 (21 年度)、表 6-2 (22 年度) 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、21 年度 3,239 人、22 年度 3,329 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。

22 年度の各疾患の登録割合は、川崎病性冠動脈病変 36.0%、若年性関節リウマチ 34.6%、若年性特発性関節炎 22.9%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での登録は、17 年度から 22 年度にかけて、131 人 (3.2%) →188 人 (5.3%) →286 人 (8.2%) →392 人 (12.0%) →611 人 (18.9%) →761 人 (22.9%) と増加した。

表 6-1. 21 年度 膠原病

Collagen Diseases

(合計 3, 239 人)

(新規診断 651 人、継続 2, 494 人、
転入 24 人、再開 32 人、無記入 38 人)
(男子 1, 471 人、女子 1, 668 人 無記入 100 人)
(国の小慢事業 3, 208 人、県単独事業 31 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ性心疾患	I09.9	14	0.4
リウマチ熱	I00	3	0.0
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	25	0.8
慢性関節リウマチ	M06.9	7	0.2
若年性関節リウマチ	M08.2	1229	37.9
若年性特発性関節炎	M08.2B	611	18.9
川崎病性冠動脈病変		1181	36.5
(M30.3 の 532 人を含む。以下、再掲)			
冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	570	17.6
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	69	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	98	3.0
自己免疫性肝炎	K73.8	55	1.7
自己免疫性腸炎	K90.8B	14	0.4
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.0

表 6-2. 22 年度 膠原病

Collagen Diseases

(合計 3, 329 人)

(新規診断 612 人、継続 2, 659 人、
転入 16 人、再開 21 人、無記入 21 人)
(男子 1, 507 人、女子 1, 728 人、無記入 94 人)
(国の小慢事業 3, 287 人、県単独事業 42 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ性心疾患	I09.9	13	0.4
スチーブンス・ジョンソン症候群	L51.1	19	0.6
慢性関節リウマチ	M06.9	12	0.4
若年性関節リウマチ	M08.2	1153	34.6
若年性特発性関節炎	M08.2B	761	22.9
川崎病性冠動脈病変		1198	36.0

(M30.3 の 529 人を含む。以下、再掲)

冠動脈瘤(川崎病性)	I25.4D	607	18.2
冠動脈拡張症(川崎病性)	I25.4B	55	1.7
冠動脈狭窄症(川崎病性)	I25.4C	7	0.2
シェーグレン症候群	M35.0	103	3.1
自己免疫性肝炎	K73.8	55	1.7
自己免疫性腸炎	K90.8B	15	0.5
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

7. 糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を表 7-1 (21 年度)、表 7-2 (22 年度) 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、21 年度 5,814 人、22 年度 5,879 人であり、年度ごとの差は少なかった。17 年度以降は 6,000 人前後と、それ以前に比べて、若干の増加傾向は認められた。

登録割合は、1 型糖尿病 80.1%、2 型糖尿病 18.1%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%、また、19 年度以降はほぼ 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 7-1. 21 年度 糖尿病

Diabetes Mellitus

(合計 5, 814 人)

(新規診断 752 人、継続 4, 948 人、
転入 38 人、再開 14 人、無記入 62 人)
(男子 2, 504 人、女子 3, 164 人、無記入 146 人)
(国の小慢事業 5, 807 人、県単独事業 7 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1 型糖尿病	E10.9	4650	79.9
2 型糖尿病	E11.9	1051	18.1
インスリン抵抗性糖尿病			

(以下、再掲)	E11.9A 等	63	1.1	E11.9B	6	0.1
インスリン受容体異常症				レプレコニズム	E11.9C	2 0.0
	E11.9B	5	0.1	脂肪萎縮性糖尿病	E11.9E	2 0.0
脂肪萎縮性糖尿病	E11.9E	2	0.0	分類不能のインスリン抵抗性糖尿病		
分類不能のインスリン抵抗性糖尿病				E11.9F	51	0.9
	E11.9F	44	0.8	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	26 0.4
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)		
MODY 1 (HNF-1α 遺伝子異常)				E11.9H	2	0.0
	E11.9H	1	0.0	MODY 2	E11.9I	5 0.1
MODY 2	E11.9I	1	0.0	MODY 3 (HNF-4α 遺伝子異常)		
MODY 3 (HNF-4α 遺伝子異常)				E11.9J	7	0.1
	E11.9J	6	0.1	MODY 5 (HNF-1β 遺伝子異常)		
MODY 5 (HNF-1β 遺伝子異常)				E11.9L	4	0.1
	E11.9L	4	0.1	ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病		
ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病				E11.9M	2	0.0
	E11.9M	1	0.0	インスリン遺伝子異常による糖尿病		
インスリン遺伝子異常による糖尿病				E11.9N	5	0.1
	E11.9N	5	0.1	他の疾患伴う糖尿病 (以下、再掲)		
他の疾患伴う糖尿病 (以下、再掲)				E11.9P 等	29	0.5
	E11.9P 等	24	0.4	二次性糖尿病	E11.9R	4 0.1
二次性糖尿病	E11.9R	4	0.1	膵摘後糖尿病	E11.9Q	2 0.0
膵摘後糖尿病	E11.9Q	3	0.1	詳細不明の糖尿病	E14.9	5 0.1
詳細不明の糖尿病	E14.9	4	0.1	不明(コンピュータ入力ミス等)		1 0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		4	0.1			

表 7-2. 22 年度 糖尿病

Diabetes Mellitus

(合計 5,879 人)

(新規診断 729 人、継続 5,045 人、

転入 40 人、再開 23 人、無記入 42 人)

(男子 2,564 人、女子 3,190 人、無記入 125 人)

(国の小慢事業 5,861 人、県単独事業 18 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1 型糖尿病	E10.9	4712	80.1
2 型糖尿病	E11.9	1034	18.1
インスリン抵抗性糖尿病			
(以下、再掲)	E11.9A 等	72	1.2
インスリン受容体異常症			

8. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」に関する集計結果を表 8-1 (21 年度)、表 8-2 (22 年度) 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、21 年度 4,123 人、22 年度 4,221 人であり、その後の増減はほとんど見られなかった。

22 年度は登録人数が多い順に、軟骨無形成症 20.3%、骨形成不全症 11.7%、家族性高コ

レステロール血症 6.8%、ウィルソン病 5.6%、フェニルケトン尿症 5.4%、糖原病 5.4%、ビタミンD抵抗性くる病 3.9%、ムコ多糖症3.6%、スフィンゴリピドーシス3.2%、シトルリン血症2.4%、色素性乾皮症1.8%であり、以前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22年度にかけて、108人(2.4%)→84人(1.9%)→75人(1.7%)→56人(1.3%)→49人(1.2%)→48人(1.1%)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シル CoA 脱水素酵素欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症、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⁴⁾。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 8-1. 21 年度 先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism			
(合計 4, 123 人)			
(新規診断 370 人、継続 3, 657 人、転入 34 人、再開 22 人、無記入 40 人)			
(男子 2, 216 人、女子 1, 778 人、無記入 129 人)			
(国の小慢事業 4, 123 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	5	0.1
先天性葉酸吸収不全症	E53.8	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	10	0.2
フェニルアラニン代謝異常 (以下、再掲)		255	6.2
フェニルケトン尿症	E70.0	223	5.4
高フェニルアラニン血症	E70.0B	26	0.6
ヒオパテリソ欠乏症	E70.0C	6	0.1

チロシン代謝異常(以下、再掲)		21	0.5
アルカプトン尿症	E70.2A	4	0.1
チロジン血症I型	E70.2E	12	0.3
チロジン血症II型	E70.2C	2	0.0
チロジン血症III型	E70.2D	3	0.1
楓糖尿症	E71.0	16	0.4
有機酸代謝異常症 (以下、再掲)		146	3.5
メチルマロン酸尿症	E71.1H	67	1.6
プロピオン酸血症	E71.1F	35	0.8
イソ吉草酸血症	E71.1A	3	0.1
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症			
	E71.1J	9	0.2
β-ケトチラゼ欠損症	E71.1K	3	0.1
複合カルボキシルゼ欠損症	E88.8P	11	0.3
グルタル酸尿症I型	E72.3A	18	0.4
脂肪酸代謝異常症 (以下、再掲)		53	1.3
脂肪酸β酸化異常症	E71.4	3	0.1
中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症			
	E71.4A	7	0.2
極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症			
	E71.4C	12	0.3
三頭酵素欠損症	E71.4D	3	0.1
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症			
	E71.3C	13	0.3
カルニチンアシルカルニチン転移素酵素欠損症			
	E71.4E	4	0.1
グルタル酸尿症II型	E72.3F	11	0.3
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	61	1.5
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	3	0.1
アミノ酸転送異常 (以下、再掲)	E72.0等	138	3.3
シスチン症	E72.0C	8	0.2
眼脳腎症候群	E72.0D	31	0.8
シスチン尿症	E72.0E	60	1.5
ファンconi症候群	E72.0F	25	0.6
ハルトナップ病	E72.0G	2	0.0
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	5	0.1
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			
	E72.0L	7	0.2
ホモシチン尿症	E72.1C	13	0.3

尿素サイクル代謝異常 (以下、再掲)	E72. 2 等	235	5. 7		E74. 4A	6	0. 1
高アルギニン血症	E72. 2A	4	0. 1		ヒ°ルビ°ン酸脱水素酵素欠損症 E74. 4C	27	0. 7
アルギニノコハク酸尿症	E72. 2B	7	0. 2		アミラーゼ欠損症 E74. 8A	1	0. 0
高アンモニア血症	E72. 2C	53	1. 3		シュウ酸尿症 E74. 8C	6	0. 1
シトルリン血症	E72. 2D	92	2. 2		グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症 E74. 8D	2	0. 0
オレチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72. 2E	58	1. 4		ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症 E74. 8F	1	0. 0
カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72. 2H	12	0. 3		ガングリオト°ーシス E75. 1C 等	18	0. 4
3-メチルグルタコン酸尿症	E72. 3C	6	0. 1		(以下、再掲)		
高リジン血症	E72. 3B	1	0. 0		Tay-Sachs 病 E75. 0B	11	0. 3
高グリシン血症	E72. 5	5	0. 1		GM2-ガングリオト°ーシス E75. 0C	3	0. 1
ザルコシン血症	E72. 5E	1	0. 0		GM1-ガングリオト°ーシス E75. 1A	4	0. 1
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	4	0. 1		スフィンゴリピト°ーシス E75. 2 等	132	3. 2
乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	21	0. 5		(以下、再掲)		
乳糖不耐症	E73. 9	44	1. 1		Alexander 病 E75. 2A	13	0. 3
糖原病(以下、再掲)	E74. 0L 等	211	5. 1		高プロリン血症 E75. 2C	1	0. 0
糖原病 I 型	E74. 0A	57	1. 4		Gaucher 病 E75. 2D	35	0. 8
糖原病 II 型	E74. 0B	21	0. 5		Fabry 病 E75. 2E	22	0. 5
糖原病 III 型	E74. 0C	14	0. 3		異染色性ロイコジストロフィー E75. 2F	11	0. 3
糖原病 IV 型	E74. 0D	2	0. 0		Krabbe 病 E75. 2G	7	0. 2
糖原病 V 型	E74. 0E	1	0. 0		Farber 病 E75. 2H	1	0. 0
糖原病 VI 型	E74. 0F	5	0. 1		多種スルファターゼ欠損症 E75. 2I	1	0. 0
糖原病 IX 型	E74. 0H	1	0. 0		Niemann-Pick 病 E75. 2J	10	0. 2
糖原病 VIII、X 型	E74. 0I	27	0. 7		Pelizaeus-Merzbacher 病 E75. 2K	22	0. 5
糖原病	E74. 0L	83	2. 0		neuronal ceroid lipofuscinosis E75. 4	4	0. 1
フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症	E74. 1D	6	0. 1		コレステロールエステル蓄積症 E75. 5A	3	0. 1
ガラクトース血症(以下、再掲)		49	1. 2		シアル酸尿症 E75. 5C	2	0. 0
ガラクトース血症 I 型	E74. 2A	17	0. 4		ムコ多糖症 E76. 3A 等	154	3. 7
ガラクトース血症 II 型 (ガラクトキナーゼ欠損症)	E74. 2B	22	0. 5		(以下、再掲)		
ガラクトース血症 III 型 (uridine diphosphate galactose-4-epimerase 欠損症)	E74. 2C	15	0. 4		Hurler 症候群 E76. 0A	7	0. 2
グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74. 3	10	0. 2		Hurler-Scheie 症候群 E76. 0B	1	0. 0
ヒ°ルビ°ン酸代謝異常(以下、再掲)		33	0. 8		Hunter 症候群 E76. 1A	99	2. 4
ヒ°ルビ°ン酸カルホキシラーゼ欠損症					ムコ多糖症 III 型 E76. 2A	11	0. 3
					ムコ多糖症 IV 型 E76. 2B	5	0. 1
					ムコ多糖症 VI 型 E76. 2C	3	0. 1
					β-グルクロンダーゼ欠損症 E76. 3B	2	0. 0
					β-ガラクトシダーゼノイミダーゼ欠損症		

	E76. 3C	2	0.0
ムコ多糖症	E76. 3A	24	0.6
ムコリトドース	E77. 9 等	16	0.4
(以下、再掲)			
ムコリトドースII型	E77. 0A	12	0.3
ムコリトドースIII型	E77. 0B	3	0.1
高コレステロール血症(以下、再掲)		295	7.2
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	275	6.7
家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)	E78. 0C	11	0.3
高リポ蛋白質血症II型	E78. 0B	8	0.2
高リポ蛋白質血症IV型	E78. 1	22	0.5
高リポ蛋白質血症I型	E78. 3B	3	0.1
高リポ蛋白質血症V型	E78. 3C	1	0.0
家族性低β-リポ蛋白質血症	E78. 6B	7	0.2
Lesch-Nyhan 症候群	E79. 1B	18	0.4
遺伝性若年性痛風	M10. 9	8	0.2
adenine phosphoribosyltransferase 欠損症	E79. 8A	8	0.2
キサントシン尿症	E79. 8C	1	0.0
ホムフィリン症(以下、再掲)		16	0.4
プロトホムフィリン症	E80. 0	3	0.1
遺伝性プロトホムフィリン症	E80. 2A	1	0.0
骨髄性プロトホムフィリン症	E80. 2B	5	0.1
先天性ホムフィリン症	E80. 2F	5	0.1
ホムフィリン症	E80. 2G	2	0.0
Crigler-Najjar 症候群	E80. 5	2	0.0
銅代謝異常	E83. 0 等	281	6.8
(以下、再掲)			
ウィルソン病	E83. 0A	259	6.3
メンケス病	E83. 0B	22	0.5
リン代謝異常	E83. 3 等	195	4.7
(以下、再掲)			
家族性低リン酸血症	E83. 3A	39	0.9
骨軟化症	E83. 3B	1	0.0
ビタミンD抵抗性くる病	E83. 3D	155	3.8
アポ蛋白C-II欠損症	E88. 8D	1	0.0
グリセロールキナーゼ欠損症	E88. 8T	3	0.1

先天性高乳酸血症	G31. 8B	28	0.7
脳・肝・腎症候群	Q87. 8D	1	0.0
骨疾患(以下、再掲)		1279	31.0
軟骨無形成症	Q77. 4	804	19.5
骨形成不全症	Q78. 0	475	11.5
エーラーズ・ダングロス症候群	Q79. 6	61	1.5
遺伝性脈管浮腫	Q82. 0	1	0.0
皮膚疾患(以下、再掲)		197	4.8
色素性乾皮症	Q82. 1	83	2.0
白皮症	E70. 3B	48	1.2
ハーマンスキー・パトック症候群	E70. 3C	5	0.1
致死性表皮水疱症	L13. 9	2	0.0
先天性魚鱗癬		59	1.4
(Q80. 9A の24人を含む。以下、再掲)			
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80. 9B	19	0.5
シェーグレン・レーン症候群	Q80. 9D	1	0.0
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80. 3	10	0.2
道化師様魚鱗癬	Q80. 9C	5	0.1
(以下、本来は他の疾患群に分類される)			
カクタゲ 禰症候群	Q89. 3	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		12	0.3

表8-2. 22年度 先天性代謝異常

Inborn Errors of Metabolism			
(合計4,221人)			
(新規診断435人、継続3,693人、 転入30人、再開29人、無記入34人)			
(男子2,281人、女子1,815人、無記入125人)			
(国の小慢事業4,210人、県単独事業11人)			
疾患名	ICD10	人数(人)	%
トランスコバラミンII欠損症	D51. 2	7	0.2
ビタミンD依存性くる病	E55. 0A	9	0.2
フェニルアラニン代謝異常(以下、再掲)		263	6.2
フェニルケトン尿症	E70. 0	230	5.4
高フェニルアラニン血症	E70. 0B	26	0.6
ヒオプテリン欠乏症	E70. 0C	7	0.2
チロシン代謝異常(以下、再掲)		19	0.5

アルカプトン尿症	E70. 2A	3	0.1		E72. 0L	7	0.2
チロシン血症Ⅰ型	E70. 2E	11	0.3	ホモシチン尿症	E72. 1C	13	0.3
チロシン血症Ⅱ型	E70. 2C	2	0.0	チロニンアドノシルトランスフェラーゼ欠損症			
チロシン血症Ⅲ型	E70. 2D	3	0.1		E72. 1D	1	0.0
ホムイミトランスフェラーゼ欠損症	E70. 8G	1	0.0	尿素サイクル代謝異常	E72. 2等	243	5.6
楓糖尿症	E71. 0	18	0.4	(以下、再掲)			
有機酸代謝異常症(以下、再掲)		147	3.5	高アルギニン血症	E72. 2A	4	0.1
メチルプロピオン酸尿症	E71. 1H	70	1.7	アルギニニコハク酸尿症	E72. 2B	6	0.1
プロピオン酸血症	E71. 1F	33	0.8	高アンモニア血症	E72. 2C	48	1.1
イソ吉草酸血症	E71. 1A	4	0.1	シトルリン血症	E72. 2D	101	2.4
β-メチルクロニルグリシン尿症	E71. 1I	1	0.0	カルニチントランスカルバミラーゼ欠損症			
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症					E72. 2E	59	1.4
	E71. 1J	10	0.2	カルバミリン酸合成酵素欠損症			
β-ケトチオラーゼ欠損症	E71. 1K	1	0.1		E72. 2H	15	0.4
複合カルボキシルラーゼ欠損症	E88. 8P	8	0.2	3-メチルグルタコン酸尿症	E72. 3C	6	0.1
グルタル酸尿症Ⅰ型	E72. 3A	20	0.5	先天性リジン尿症	E72. 3E	1	0.0
脂肪酸代謝異常症(以下、再掲)		65	1.5	高グリシン血症	E72. 5	6	0.1
脂肪酸β酸化異常症	E71. 4	4	0.1	高プロリン血症	E72. 5C	1	0.0
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				腎性アミノ酸尿症	E72. 9	5	0.1
	E71. 4A	9	0.2	乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	17	0.4
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				乳糖不耐症	E73. 9	44	1.0
	E71. 4C	14	0.3	糖原病(以下、再掲)	E74. 0L等	228	5.4
三頭酵素欠損症	E71. 4D	3	0.1	糖原病Ⅰ型	E74. 0A	57	1.4
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Ⅱ型	E74. 0B	27	0.6
	E71. 3C	15	0.4	糖原病Ⅲ型	E74. 0C	17	0.4
カルニチンアシルカルニチン転移素酵素欠損症				糖原病Ⅳ型	E74. 0D	4	0.1
	E71. 4E	7	0.2	糖原病Ⅴ型	E74. 0E	1	0.0
グルタル酸尿症Ⅱ型	E72. 3F	13	0.3	糖原病Ⅵ型	E74. 0F	9	0.2
副腎白質ジストロフィー	E71. 3A	66	1.6	糖原病Ⅷ、Ⅹ型	E74. 0I	30	0.7
先天性パーラーゼ欠損症	E71. 3B	4	0.1	肝型糖原病	E74. 0J	1	0.0
アミノ酸転送異常	E72. 0等	131	3.1	糖原病	E74. 0L	82	1.9
(以下、再掲)				フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症			
イミノ酸異常症	E72. 0A	1	0.0		E74. 1D	5	0.1
シスチン症	E72. 0C	5	0.1	ガラクトース血症(以下、再掲)		48	1.1
眼脳腎症候群	E72. 0D	32	0.8	ガラクトース血症Ⅰ型	E74. 2A	16	0.4
シスチン尿症	E72. 0E	55	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	0.5		E74. 2B	20	0.5
ハルトナッブ病	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	6	0.1		E74. 2C	12	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				β -ガラクトシダーゼノイミダゼ欠損症			
	E74.3	14	0.3		E76.3C	2	0.0
ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		36	0.9	ムコ多糖症	E76.3A	29	0.7
ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症				ムコリクトーシス	E77.9等	17	0.4
	E74.4A	7	0.2	(以下、再掲)			
ピルビン酸脱水素酵素欠損症				ムコリクトーシスII型	E77.0A	14	0.3
	E74.4C	29	0.7	ムコリクトーシスIII型	E77.0B	3	0.1
アミラーゼ欠損症	E74.8A	1	0.0	高コレステロール血症(以下、再掲)		287	6.8
シュウ酸尿症	E74.8C	5	0.1	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	269	6.3
グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症				家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)			
	E74.8D	1	0.0		E78.0C	10	0.2
ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症	E74.8F	1	0.0	高リポ蛋白血症II型	E78.0B	8	0.2
ガングリオシトーシス	E75.1C等	20	0.5	高リポ蛋白血症IV型	E78.1	21	0.5
(以下、再掲)				高リポ蛋白血症I型	E78.3B	5	0.1
Tay-Sachs病	E75.0B	13	0.3	高リポ蛋白血症V型	E78.3C	1	0.0
GM2-ガングリオシトーシス	E75.0C	2	0.0	家族性低 β -リポ蛋白血症			
GM1-ガングリオシトーシス	E75.1A	4	0.1		E78.6B	5	0.1
スフィンゴリクトーシス	E75.2等	128	3.2	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症			
(以下、再掲)					E78.6E	1	0.0
Alexander病	E75.2A	13	0.3	Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	21	0.5
Gaucher病	E75.2D	30	0.7	遺伝性若年性痛風	M10.9	7	0.2
Fabry病	E75.2E	29	0.7	adenine phosphoribosyltransferase欠損症			
異染性ロイコシトローフィー	E75.2F	12	0.3		E79.8A	9	0.2
Krabbe病	E75.2G	8	0.2	キサントシン尿症	E79.8C	2	0.0
Farber病	E75.2H	3	0.1	ポロフィリン症(以下、再掲)		25	0.6
Niemann-Pick病	E75.2J	7	0.2	プロトポロフィリン症	E80.0	4	0.1
Pelizaeus-Merzbacher病				遺伝性コプロポロフィリン症	E80.2A	5	0.1
	E75.2K	24	0.6	骨髄性プロトポロフィリン症	E80.2B	6	0.1
neuronal ceroid lipofuscinosis				骨髄性ポロフィリン症	E80.2E	1	0.0
	E75.4	5	0.1	先天性ポロフィリン症	E80.2F	7	0.1
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	4	0.1	ポロフィリン症	E80.2G	2	0.0
シアル酸尿症	E75.5C	1	0.0	Crigler-Najjar症候群	E80.5	3	0.0
ムコ多糖症	E76.3A等	154	3.6	銅代謝異常	E83.0等	260	6.2
(以下、再掲)				(以下、再掲)			
Hurler症候群	E76.0A	4	0.1	ウイルソン病	E83.0A	238	5.6
Hunter症候群	E76.1A	94	2.2	メンケス病	E83.0B	22	0.5
ムコ多糖症III型	E76.2A	13	0.3	リン代謝異常	E83.3等	198	4.7
ムコ多糖症IV型	E76.2B	5	0.1	(以下、再掲)			
ムコ多糖症VI型	E76.2C	4	0.1	家族性低リン酸血症	E83.3A	33	0.8
β -グルコシダーゼ欠損症	E76.3B	3	0.1				

骨軟化症	E83. 3B	2	0.0
ビタミンD抵抗性くる病	E83. 3D	163	3.9
アポ蛋白C-II欠損症	E88. 8D	2	0.0
グリセロールキナーゼ欠損症	E88. 8T	3	0.1
先天性高乳酸血症	G31. 8B	25	0.6
脳・肝・腎症候群	Q87. 8D	1	0.0
骨疾患 (以下、再掲)		1352	32.0
軟骨無形成症	Q77. 4	857	20.3
骨形成不全症	Q78. 0	495	11.7
エーラス・ダノス症候群	Q79. 6	63	1.5
遺伝性脈管浮腫	Q82. 0	1	0.0
皮膚疾患 (以下、再掲)		193	4.6
色素性乾皮症	Q82. 1	75	1.8
白皮症	E70. 3B	54	1.3
ハーマンスキー・パトラー症候群	E70. 3C	5	0.1
致死性表皮水疱症	L13. 9	2	0.0
先天性魚鱗癬		57	1.4
(Q80. 9A の 24 人を含む。以下、再掲)			
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
	Q80. 9B	14	0.3
シェーグレン・ラーソン症候群	Q80. 9D	2	0.0
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症			
	Q80. 3	12	0.3
道化師様魚鱗癬	Q80. 9C	5	0.1
(以下、本来は他の疾患群に分類される)			
カウゲネル症候群	Q89. 3	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		5	0.1

9. 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 9-1 (21 年度)、表 9-2 (22 年度) 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、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、21 年度 3,689 人、22 年度 3,788 人であった。16 年度まで比較的登録人数の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。

22 年度の登録割合は、多い順に血友病 A 30.9%、原発性免疫不全症 10.7%、血小板減少性紫斑病 11.6%、血友病 B 6.8%、von Willebrand 病 6.6%、遺伝性球状赤血球症 6.8%、免疫学的血小板減少症 3.5%、無顆粒球症 3.5%であり、最近数年はほぼ同様であった。

表 9-1. 21 年度 血友病等血液・免疫疾患
Blood Diseases and Immunodeficiencies
Including Haemophiliae (合計 3,689 人)
(新規診断 556 人、継続 3,053 人、
転入 32 人、再開 14 人、無記入 34 人)
(男子 2,536 人、女子 1,037 人、無記入 116 人)
(国の小慢事業 3,682 人、県単独事業 7 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	14	0.4
慢性活動性EBウイルス感染症	B27. 9A	52	1.4
Kasabach-Merritt 症候群	D18. 0	66	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	9	0.2
悪性貧血	D51. 0	2	0.1
葉酸欠乏性貧血	D52. 9	2	0.1
巨赤芽球性貧血	D53. 1	8	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55. 0	25	0.7
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	D55. 2G	4	0.1
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74. 4B	2	0.1
サラセミア	D56. 9 等	10	0.3

(以下、再掲)				脾機能亢進性血小板減少症			
βサラセミア	D56.1	2	0.1		D69.5	18	0.5
鎌状赤血球貧血	D57.8	1	0.0	周期性血小板減少症	D69.6	1	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	246	6.7	好中球減少症 (以下、再掲)		197	5.3
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	3	0.1	無顆粒球症	D70 A	135	3.7
異常ヘモグロビン症	D58.2	7	0.2	周期性好中球減少症	D70 B	34	0.9
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.0	自己免疫性好中球減少症			
ヘモグロビンM症	D74.0	3	0.1		D70 C	21	0.6
遺伝性非球状性溶血性貧血				Kostmann 病	D70 D	7	0.1
	D58.9	8	0.2	白血球機能異常症	D71	5	0.1
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	56	1.5	白血球の遺伝性異常	D72.0	3	0.1
微小血管障害性溶血性貧血				好酸球増加症	D72.1	25	0.7
	D59.4	3	0.1	骨髓線維症	D75.8	1	0.0
発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	1	0.0	原発性免疫不全症(以下、再掲)		377	10.2
脾機能亢進性溶血性貧血				慢性肉芽腫症	D71 B	66	1.8
	D59.8	3	0.1	先天性無γグロブリン血症			
赤芽球癆	D60.9	39	1.1		D80.0	91	2.5
先天性低形成性貧血	D61.0	47	1.2	低ガンマグロブリン血症	D80.1	22	0.6
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	2	0.1	IgA (単独) 欠損症	D80.2	4	0.1
鉄芽球性貧血	D64.3	3	0.1	IgG 単独欠損症	D80.3	8	0.2
先天性赤血球産生異常性貧血				高 IgM 症候群	D80.5	9	0.2
	D64.4	10	0.3	免疫グロブリン欠損症	D80.8	16	0.4
血友病A	D66	1160	31.4	スライス型無ガンマグロブリン血症	D81.2	1	0.0
血友病B	D67	247	6.7	重症複合免疫不全症	D81.9	43	1.2
フォン・ウィルブラント病	D68.0	231	6.3	ウイスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	26	0.7
その他の遺伝性凝固因子欠乏症				DiGeorge 症候群	D82.1	12	0.3
(以下、再掲)	D68.2 等	64	1.7	高 IgE 症候群	D82.4	25	0.7
第 I 因子欠乏症	D68.2A	7	0.2	細胞性免疫不全(症)	D83.1	15	0.4
第 II 因子欠乏症	D68.2B	4	0.1	分類不能型免疫不全症	D83.9	28	0.8
第 V 因子欠乏症	D68.2C	4	0.1	原発性補体異常症	D84.1	1	0.0
第 VII 因子欠乏症	D68.2D	13	0.4	異ガンマグロブリン血症	D89.2A	1	0.0
第 X I 因子欠乏症	D68.1	7	0.2	Chediak-東症候群	E70.3A	3	0.1
第 X II 因子欠乏症	D68.2F	2	0.1	ataxia telangiectasia			
第 X III 因子欠乏症	D68.2G	20	0.5		G11.3	6	0.2
アンチロビン III 欠乏症	D68.2I	4	0.1	乳児一過性低ガンマグロブリン血症			
血小板機能異常症	D69.1	56	1.5		D80.7	1	0.0
血小板減少性紫斑病	D69.3	402	10.9	慢性移植片対宿主病	D89.9	67	1.8
先天性無巨核球性血小板減少症				ヘモジデロシス	E83.1	1	0.0
	D69.4A	6	0.2	C 蛋白欠乏症	E88.8I	13	0.4
免疫学的血小板減少症	D69.4B	128	3.5	S 蛋白欠乏症	E88.8T	4	0.1

遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	10	0.3	鎌状赤血球貧血	D57.8	1	0.0
Banti 症候群	K76.6	5	0.1	遺伝性球状赤血球症	D58.0	256	6.8
血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	29	0.8	遺伝性橢円赤血球症	D58.1	2	0.1
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0	異常ヘモグロビン症	D58.2	9	0.2
大理石病	Q78.2	1	0.0	遺伝性有口赤血球症	D58.8A	1	0.0
Bloom 症候群	Q82.8	1	0.0	ヘモグロビンM症	D74.0	3	0.1
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.1	遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	6	0.2
				自己免疫性溶血性貧血	D59.1	55	1.5
				微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	3	0.1

表 9-2. 22 年度 血友病等血液・免疫疾患

Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae (合計3,778人) (新規診断520人、継続3,186人、 転入28人、再開19人、無記入25人) (男子2,591人、女子1,082人、無記入105人) (国の小慢事業3,771人、県単独事業7人)							
疾患名	ICD10	人数(人)	%				
AIDS	B24	17	0.4	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	2	0.1
慢性活動性EBウイルス感染症	B27.9A	52	1.4	脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	3	0.1
Kasabach-Merritt 症候群	D18.0	75	2.0	赤芽球瘍	D60.9	42	1.1
真性多血症	D45	1	0.0	先天性低形成性貧血	D61.0	47	1.2
骨髄増殖性疾患	D47.1	4	0.1	原発性鉄芽球性貧血	D64.0	1	0.0
血小板血症	D47.3	11	0.3	鉄芽球性貧血	D64.3	2	0.1
悪性貧血	D51.0	2	0.1	先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	8	0.2
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.1	血友病A	D66	1160	30.9
巨赤芽球性貧血	D53.1	9	0.2	血友病B	D67	256	6.8
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	25	0.7	フォン・ウィルブラント病	D68.0	234	6.2
ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2F	1	0.0	その他の遺伝性凝固因子欠乏症 (以下、再掲)	D68.2等	60	1.6
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	2	0.1	第I因子欠乏症	D68.2A	10	0.3
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	2	0.1	第II因子欠乏症	D68.2B	5	0.1
サラセミア	D56.9等	7	0.2	第V因子欠乏症	D68.2C	4	0.1
(以下、再掲)				第VII因子欠乏症	D68.2D	13	0.3
βサラセミア	D56.1	2	0.1	第X I 因子欠乏症	D68.1	6	0.2
				第X II 因子欠乏症	D68.2F	2	0.1
				第X III 因子欠乏症	D68.2G	16	0.5
				アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	4	0.1
				血小板機能異常症	D69.1	56	1.5
				血小板減少性紫斑病	D69.3	440	11.6
				先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	5	0.1
				免疫学的血小板減少症	D69.4B	131	3.5
				脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	19	0.5

周期性血小板減少症	D69.6	1	0.0
好中球減少症 (以下、再掲)		191	5.1
無顆粒球症	D70 A	133	3.5
周期性好中球減少症	D70 B	30	0.8
自己免疫性好中球減少症			
D70 C		21	0.6
Kostmann 病	D70 D	7	0.2
白血球機能異常症	D71	4	0.1
白血球の遺伝性異常	D72.0	4	0.1
好酸球増加症	D72.1	20	0.7
骨髄線維症	D75.8	3	0.1
原発性免疫不全症(以下、再掲)		405	10.7
慢性肉芽腫症	D71 B	73	1.9
先天性無γグロブリン血症			
D80.0		99	2.6
低γグロブリン血症	D80.1	24	0.6
IgA(単独)欠損症	D80.2	6	0.2
IgG単独欠損症	D80.3	9	0.2
IgM欠損症	D80.4	1	0.0
高IgM症候群	D80.5	7	0.2
免疫グロブリン欠損症	D80.8	12	0.3
スミス型無γグロブリン血症	D81.2	1	0.0
アデノシンデアミン欠損症	D81.3	1	0.0
重症複合免疫不全症	D81.9	40	1.1
ウイスコット・アルトリッチ症候群	D82.0	27	0.7
DiGeorge 症候群	D82.1	12	0.3
高IgE症候群	D82.4	27	0.7
細胞性免疫不全(症)	D83.1	18	0.5
分類不能型免疫不全症	D83.9	34	0.9
原発性補体異常症	D84.1	4	0.1
Chediak-東症候群	E70.3A	3	0.1
ataxia telangiectasia			
G11.3		7	0.2
慢性移植片対宿主病	D89.9	68	1.8
ヘモジデロシス	E83.1	1	0.0
C蛋白欠乏症	E88.8I	13	0.3
S蛋白欠乏症	E88.8T	4	0.1
遺伝性出血性末梢血管拡張症			
I78.0		11	0.3
Banti 症候群	K76.6	2	0.1

血栓性血小板減少性紫斑病			
M31.1		24	0.6
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
大理石病	Q78.2	3	0.1
Bloom 症候群	Q82.8	1	0.0
不明(コンピュータ入力等)		3	0.1

10. 神経・筋疾患

「神経・筋疾患」に関する集計結果を、表 10-1 (21 年度)、表 10-2 (22 年度) に示す。

10、及び 11 年度の登録人数 1,062 人、12 年度の 1,047 人、13 年度 978 人、14 年度 1,050 人、15 年度 1,186 人、16 年度 1,105 人に比べ、17 年度 2,880 人、18 年度 3,167 人、19 年度 3,934 人、20 年度 3,995 人、21 年度 3,833 人、22 年度 4,272 人と増加した。入通院とも対象になったことと、新規対象疾患として、レノックス・ガストウ症候群、重症乳児ミオクロニーてんかん等の登録が見られたためである。

表 10-1. 21 年度 神経・筋疾患
Neuromuscular Diseases
(合計 3,833 人)
(新規診断 510 人、継続 3,243 人、
転入 20 人、再開 18 人、無記入 42 人)
(男子 1,990 人、女子 1,716 人、無記入 127 人)
(国の小慢事業 3,764 人、県単独事業 69 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	26	0.7
レット症候群	F84.2	98	2.6
Leigh 脳症	G31.8A	69	1.8
點頭てんかん	G40.4	2196	57.3
レノックス・ガストウ症候群	G40.4A	398	10.4
重症乳児ミオクロニーてんかん	G40.4B	155	4.0
無痛無汗症	G60.8	39	1.0
先天性シパチ (G71.2 の 91 人を含む)			

(以下、再掲)	317	8.3
先天性筋線維型不均等症 G71.2B	5	0.1
ネリソミアチー G71.2C	14	0.4
遅発型ネリソミアチー G71.2D	2	0.1
セントラルコア病 G71.2E	1	0.0
福山型先天性筋ジストロフィー		
G71.2F	202	5.3
中心核シハチー G71.2J	2	0.1
先天性遺伝性筋ジストロフィー G71.2G	1	0.0
ミトコンドリア脳筋症 G71.3	172	4.5
結節性硬化症 Q85.1	363	9.5
不明(コンピュータ入力ミス等)	0	0.0

表 10-2. 22 年度 神経・筋疾患

Neuromuscular Diseases

(合計 4,272 人)

(新規診断 538 人、継続 3,654 人、

転入 21 人、再開 29 人、無記入 30 人)

(男子 2,212 人、女子 1,950 人、無記入 110 人)

(国の小慢事業 4,162 人、県単独事業 110 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	23	0.5
レット症候群	F84.2	134	3.1
Leigh 脳症	G31.8A	76	1.8
點頭てんかん	G40.4	2447	57.3
ロックス・ガストリ症候群	G40.4A	440	10.3
重症乳児ミクロてんかん	G40.4B	178	4.2
無痛無汗症	G60.8	39	0.9
先天性シハチー (以下、再掲)		348	8.1
(G71.2 の 99 人、G71.9 の 3 人を含む)			
筋細管性シハチー	G71.2A	1	0.0
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	2	0.0
ネリソミアチー	G71.2C	14	0.3
セントラルコア病	G71.2E	3	0.1
福山型先天性筋ジストロフィー			
G71.2F	226	5.3	
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	183	4.3
結節性硬化症	Q85.1	403	9.4

不明(コンピュータ入力ミス等) 0 0.0

11. 慢性消化器疾患

17 年度新規疾患群であり、集計結果を表 11-1 (21 年度)、表 11-2 (22 年度) に示す。登録人数は 17 年度 2,782 人、18 年度 2,683 人、19 年度 2,742 人、20 年度 2,631 人、21 年度 2,654 人、22 年度 2,726 人とほぼ同様であった。疾患ごとの登録割合も 22 年度は、胆道閉鎖症 74.3%、先天性胆道拡張症 14.7%、Alagille 症候群 3.1% であり、従来とほぼ同様であった。

表 11-1. 21 年度 慢性消化器疾患

Digestive Diseases (合計 2,654 人)

(新規診断 269 人、継続 2,339 人、

転入 19 人、再開 9 人、無記入 18 人)

(男子 964 人、女子 1,625 人、無記入 65 人)

(国の小慢事業 2,648 人、県単独事業 6 人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
肝胆道系疾患		2628	99.0
デュベロン・ジヨンソン症候群	E80.6A	1	0.0
肝硬変	K76.1	53	2.0
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
K76.1A	25	0.9	
門脈圧亢進症	K76.6B	35	1.3
原発性硬化性胆管炎	K83.0	34	1.3
肝内胆管拡張症	K83.8	4	0.2
胆道閉鎖症	Q44.2	1971	74.3
肝内胆管閉鎖症	Q44.2B	4	0.2
先天性胆道拡張症	Q44.5	389	14.7
先天性肝線維症	Q44.5A	16	0.6
肝内胆管低形成症	Q44.5B	10	0.4
肝内胆管異形成症候群	Q44.5C	3	0.1
Alagille 症候群	Q44.7	83	3.1
慢性腸疾患		26	1.0
腸リンパ管拡張症	K63.9	23	0.9
先天性微絨毛萎縮症	K90.9C	3	0.1