

表1. 治療開始時のプロフィール

	Alport 症候群	家族性若年性 ネフロン癆	Bartter 症候群	Gitelman 症候群
年齢(歳)	10.5±3.7(男) 10.3±4.6(女)	13.4±2.8(男) 9.7±5.3(女)	7.4±5.7(男) 9.1±4.9(女)	15.5±1.2(男) 12.3±2.2(女)
身長(cm)	133.1±21.2(男) 131.7±23.7(女)	147.6±15.1(男) 120.0±29.2(女)	111.6±33.6(男) 116.6±29.4(女)	162.3±7.4(男) 141.3±17.3(女)
体重(kg)	31.9±15.4(男) 31.4±12.7(女)	35.2±9.0(男) 25.6±14.4(女)	21.0±12.8(男) 22.6±12.0(女)	59.5±5.0(男) 41.1±20.7(女)
身長SD	-0.9±0.9(男) -0.3±0.8(女)	-1.2±1.5(男) -2.0±2.2(女)※	-1.2±1.8(男) -2.0±1.6(女)※	-0.9±0.6(男) -1.1±1.5(女)
肥満度	-1.9±14.8(男) -0.8±16.3(女)	-11.4±15.4(男) -0.4±27.1(女)	-7.8±7.8(男) -7.3±17.8(女)	13.8±7.6(男) 7.7±22.8(女)

※ p<0.05 vs Alport 症候群

(2012年4月23日時点での小慢データ)

表2. 成長障害の割合

		Alport 症候群	家族性若年性 ネフロン癆	Bartter 症候群	Gitelman 症候群
成長障害 (-2SD未満)	男	10%(3/30)	25%(2/8)	33.3%(3/9)	0%(0/2)
	女	0%(0/11)	55.6%(5/9)	60%(9/15)	33.3%(2/6)

(2012年4月23日時点での小慢データ)

**表3. 治療法の内訳**

	Alport 症候群	家族性若年性 ネフロン癆	Bartter 症候群	Gitelman 症候群
ステロイド	4.9% (2/41)	5.9% (1/17)	12.5% (3/24)	0% (0/8)
免疫抑制薬	0% (0/41)	5.9% (1/17)	12.5% (3/24)	0% (0/8)
抗凝固薬	0% (0/41)	0% (0/17)	4.2% (1/24)	0% (0/8)
抗血小板薬	26.8% (11/41)	5.9% (1/17)	4.2% (1/24)	0% (0/8)
アルブミン製剤	0% (0/41)	5.9% (1/17)	4.2% (1/24)	0% (0/8)
降圧薬	92.7% (38/41)	64.7% (11/17)	8.3% (2/24)	0% (0/8)
その他の薬物	7.3% (3/41)	58.8% (10/17)	91.7% (22/24)	100% (8/8)
泌尿器科的手術	0% (0/41)	5.9% (1/17)	8.3% (2/24)	0% (0/8)
透析	9.8% (4/41)	23.5% (4/17)	0% (0/24)	0% (0/8)
腎移植	0% (0/41)	11.8% (2/17)	0% (0/24)	0% (0/8)

(2012年4月23日時点での小慢データ)

平成 24 年度 厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）  
「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」分担研究報告書

## 非継続症例に関する転帰調査 ～平成 21 年度慢性呼吸器疾患群調査～

研究分担者 荒川 浩一（群馬大学大学院小児科学分野 教授）

掛江 直子（国立成育医療研究センター研究所 成育保健政策科学研究室長）

### 研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢）は、本邦での小児慢性疾患の疫学動態を解明する上で極めて有用である。小慢の継続を希望する場合、年度毎に申請書の提出が求められているが、継続しなかった理由等を把握する仕組みがなく、そうした患者の経過や予後は把握されていない。本研究では、平成 20 年度と平成 21 年度の小慢 DB に登録された症例を結合し、継続していない症例（非継続症例）を抽出して医療機関に質問票を送付し、二次調査を行った。

気管支喘息（79 名）では、間欠型 12 名、軽症 11 名、中等症 19 名、重症以上 29 名で、定期治療を受けている者が多かったが、非継続となった理由として重症度要件を満たさなくなった症例が多くあった。慢性肺疾患や気管狭窄では死亡例が見られ、それらは基礎疾患を有し、知的運動障害による日常生活の介助を必要とするなど重症な症例が多く存在した。

小慢 DB に非継続症例に関する調査結果を加えることは、小慢 DB をより有効に活用するために欠かせず、さらに、喘息以外の慢性呼吸器疾患については、疾患に対応した新規登録票が必要と思われた。

### 研究協力者:

竹原 健二（国立成育医療研究センター研究所）

滝沢 琢己（群馬大学大学院小児科学分野）

萩原 里実（群馬大学大学院小児科学分野）

小山 晴美（群馬大学大学院小児科学分野）

八木 久子（群馬大学大学院小児科学分野）

佐藤幸一郎（群馬大学大学院小児科学分野）

業の対象から外れてしまった者など、翌年度に小慢 DB に登録されない者（以下、非継続症例）がみられる。

小慢事業では非継続症例になった理由等の把握する仕組みがなく、そうした患者の経過や予後は不明である。そのため、小慢 DB に登録された者の転帰を把握するために、非継続症例を対象とした二次調査の実施が必要である。

本研究では、次の 2 つの目的で収集したデータを小慢 DB（慢性呼吸器疾患）と結合し、小慢 DB をより有効に活用することを目指している。

- ① 非継続症例の転帰と、死亡した場合はその経過を把握すること（共通質問票）
- ② いくつかの特定の疾患において、その疾患の状態を示す特徴的な症状の有無や検査

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢）は、その継続を希望する場合、年度毎に申請書の提出が求められている。しかし、小慢 DB に登録された者の中には、軽快や死亡など様々な理由により、翌年度に申請書を提出しない者や申請書を提出しても承認されなかった者、20 歳になり年齢要件により小慢事

値を把握すること（個別質問票）

## B. 研究方法

### 1) 非継続症例の登録疾患内訳

慢性呼吸器疾患の平成 20 年度と平成 21 年度の登録状況は、気管支喘息ではそれぞれ 611 名、464 名。慢性肺疾患では 670 名、703 名。気管狭窄では 503 名、457 名であった。

（図）

平成 20 年度に登録され平成 21 年度に登録されなかった非継続症例の登録疾患内訳としては、表に示すように気管支喘息では 237 名（慢性呼吸器疾患全体での割合: 45.5%）、慢性肺疾患は 166 名（31.9%）、気管狭窄は 78 名（15.0%）などであった。

平成 21 年度に非継続症例となった慢性呼吸器疾患群の患者は平成 23 年 9 月 26 日時点で 521 人であり、そのうち質問票の送付先が不明の者 18 人を除き、さらに重複症例を除外した 503 例が今回の非継続症例の調査対象者となった。

平成 24 年 3 月 31 日時点での調査返送数は、「共通質問票」と「個別質問票」は 189 件（38.0%）、「共通質問票」のみは 58 件（11.7%）であった。

### 2) 質問票

共通質問票は、すべての疾患で非継続となった理由を確認し、個別質問票は、疾患に特徴的な症状や診断、治療法、生活状況などを把握するために新たに質問票を作成して行った。

#### (1) 気管支喘息

診断時期・診断方法、既往歴・合併症・家族歴・喫煙者の有無、平成 21 年時の治療管理状況（治療ステップを考慮した重症度（真の重症度）、薬物治療の状況）、平成 21 年時の患児の就学状況を加えた。

#### (2) 慢性肺疾患

出生前後の状況ならびに合併症等、現在の

治療管理状況（生活場所、酸素投与、気管挿管、気管切開、NIPPV、中心静脈栄養、薬物療法）、平成 21 年時の患児の生活能力（知的障害、在籍学級、運動機能）を入れた。

#### (3) 気管狭窄

診断等（症状発現時期、診断時期、診断契機となった症状、診断方法、分類（確定している場合）、基礎疾患）、平成 21 年時の治療管理状況（生活場所、気管挿管、気管切開、NIPPV、酸素投与、中心静脈栄養、薬物療法）、本症に対する外科的治療の実施状況、平成 21 年時の患児の生活能力（知的障害、在籍学級、運動機能）である。

## C. 研究結果

### 1) 非継続症例の経過（共通質問票）

気管支喘息（n=62 名）の経過では死亡例はなく、軽快 40 名（64.5%）、寛解および不変が 8 名（12.9%）、悪化 1 名、判定不能と不明が 5 名であった。慢性肺疾患（n=55）では、死亡例が 12 名（21.8%）、治癒 5 名、寛解 4 名、軽快 23 名（41.8%）、不変 7 名であった。気管狭窄（n=24 名）では、死亡例が 12 名（50%）、不変 3 名、治癒 2 名、軽快 7 名（29.2%）であった。その他の慢性呼吸器疾患は、症例が極少数のため解析しなかった。

### 2) 個別質問票の結果

#### (1) 気管支喘息

返送された個別質問票 79 名（35.3%）で検討した。既往歴としては気管支炎や肺炎など下気道感染症が多く、また、アレルギー性鼻炎 42 名（53.2%）やアトピー性皮膚炎 20 名（25.3%）の合併が高頻度に見られた。重症度でみると間欠型 12 名、軽症 11 名、中等症 19 名、重症以上 29 名であり、また定期治療を受けているものは 62 名、長期入院施設療が 10 名で、養護学校が 3 名あった。

非継続となった理由は、重症度要件が 44 例（55.7%）で、具体的には喘息の認定基準

を満たさなかったため継続できなかった。その他、転院・転居 6 名、年齢要件 1 名、不明 28 名であった。

重症以上の症例で解析すると、定期治療が 28 名 (96.6%) で、重症度要件を満たさなかったのが 22 名 (75.9%)、転院・転居と不明がそれぞれ 3 名、4 名であった。重症度要件のために非継続になった者のうち 50%が重症以上の症例で占めていた。

## (2) 慢性肺疾患 (n=59)

在胎 36 週未満が 42 名 (71.1%)、出生体重は 325g~3150g で、出生後に人工呼吸器による治療を受けたものが 46 名 (77.9%)、現在でも酸素投与あるいは在宅酸素療法を受けている例は 5 名であった。合併症として中枢神経症状、染色体異常、心血管系が、それぞれ 20 名 (33.9%)、6 名 (10.1%)、18 名 (30.5%) あり、生活状況としては在宅が 47 名 (79.7%)、治療として酸素投与が 22 名 (37.3%)、気管切開が 12 名 (20.3%) であった。薬物療法は 16 名受けており、抗喘息薬や抗痙攣薬、甲状腺剤、利尿剤など種々であった。生活能力としては知的障害が 31 名 (52.5%)、そのうち重度が 10 名である。運動機能低下が 24 名 (40.7%) で、寝たきりから筋力低下など種々見られた。日常生活の介助は 22 例で必要とし、全介助を要する者も多かった。

非継続になった理由は死亡 11 名 (18.6%) で、致死性骨異形成症、肺低形成、両側横隔膜弛緩症、気管軟化症、中枢神経系障害、染色体異常などの合併例が多く、治療として気管切開 36.3%、酸素投与 81.8%と高率に必要としていた。また、運動機能低下も 63.6%に見られた。

## (3) 気管狭窄 (n=32 名)

症状発現時期として先天性、後天性がそれぞれ 75%、25%であった。診断発見の契機としては、喘鳴、挿管困難、呼吸困難があり、確定診断には胸部 CT 所見、気管支鏡、MRI

でなされていた。気管狭窄の分類としては、限局型と記載のあった例が 19 名、全長型 1 名、漏斗型が 1 名であった。基礎疾患として、染色体異常が 3 名、奇形症候群が 6 名 (頸部から前縦隔に嚢胞状病変、キアリ奇形、食道閉鎖、腹壁破裂、先天性多発関節拘縮症など) を認めた。また、後天性では超出生体重児、低酸素性脳虚血性脳症などが見られた。生活状況は在宅が 26 名 (81.3%)、外科的治療は 8 名 (25%)、気管切開は 20 名 (62.5%) が受けていた。知的障害が 16 名 (50%)、そのうち 10 名は重度、運動機能障害が 15 名 (46.9%) であった。

非継続になった理由は死亡 11 名、転院・転居 4 名であった。死亡した症例では、基礎疾患として奇形症候群が多く、ほぼ全例気管切開を受け、知的障害や運動機能低下症例も大半を占めた。

## D. 考察

平成 20 年度と平成 21 年度の小慢 DB 登録状況から、気管支喘息および気管狭窄が減少し、一方、慢性肺疾患の増加が見られた。非継続症例の頻度は、気管支喘息 45.5%、気管狭窄 15.0%、慢性肺疾患 31.9%と疾患ごとに異なっていた。すなわち、気管支喘息や気管狭窄は、非継続症例数に比して新規登録者数の減少により登録数が減少したことを示している。

非継続症例となった理由として、死亡、軽快や寛解などによる治療の中断や中止、対象基準を満たさなくなったこと、乳幼児医療費助成制度等への切り替えが挙げられる。

気管支喘息では、軽快、寛解により重症度要件を満たさなくなった症例が多く認められた。しかしながら、重症度要件のために非継続になった症例のうち 50%が重症以上の症例で占めていた。現在、小児気管支喘息治療・管理ガイドラインが普及し、治療薬の進歩により症状のコントロールは可能となってきて



いる。そのために、年度を越えて小慢の重症度要件を満たす症状を呈する症例は少なくなっている。ただ、重症以上の症例は定期治療をほぼ全例受けており、通院および薬剤費で家族の経済的負担は多い。また、治療の中断で喘息発作により救急外来受診や入院が増加すれば医療経済的には大きな負担となると思われる。小慢の要件緩和が望まれる。

慢性肺疾患や気管狭窄では死亡例も多く認められた。両疾患とも死亡例では、基礎疾患として奇形症候群や染色体異常を持ち、気管切開や酸素療法を受けている症例が多かった。また、知的障害や運動機能低下により日常生活に障害のある児が多かった。これら両疾患は、未熟児・新生児医療および小児外科領域での治療の進歩により救命できる症例が増加したが、非常に重症例も含まれることが示唆される。

本研究は、非継続症例のデータより医療機関に基本質問票と個別質問票を送付して調査を行ったが、回答率がやや低く統計解析をする上では限界があることも否めない。また、質問票を2つにしたため回答数や回答内容で一致しない点が見られた。しかしながら、疾患の特徴がつかめるなど、有意義な調査検討であったと思われる。

## E. 結論

非継続症例の転帰や経過に関するデータが蓄積されることにより、希少疾患などに関する貴重なデータベースになり得ると考えられる。

小慢 DB に非継続症例に関する調査結果を加えることは、小慢 DB をより有効に活用するために欠かせないと考えられた。今後、慢性呼吸器疾患については、疾患に対応した新規登録票が必要と思われる。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 荒川浩一. 小児慢性呼吸器疾患. 小児保健研究 71: 471-477, 2012.
- 2) 村松一洋、村松礼子、澤浦法子、緒方朋実、八木久子、中嶋直樹、萩原里実、小山晴美、荒川浩一. 先天性中枢性肺胞低換気症候群の小児慢性特定疾患登録データによる疫学的動態の検討. 日本小児呼吸器疾患学会雑誌, 23: 8-14, 2012.
- 3) 荒川浩一. 乳幼児期の喘鳴の鑑別診断と治療. 日本医事新報, 4592: 71-75. 2012.
- 4) 荒川浩一. 特集: 子どもへの負担を少なくするための画像検査の進め方 呼吸困難、嘔声、喘鳴. 小児科 53: 845-852, 2012.
- 5) Nakajima N, Mochizuki H, Muramatsu R, Hagiwara S, Mizuno T, Arakawa H. Relationship between exhaled nitric oxide and small airway lung function in normal and asthmatic children. Allergol Int. 60: 53-59, 2011.

### 2. 学会発表

- 1) 佐藤幸一郎、八木久子、西田豊、萩原里実、小山晴美、滝沢琢己、荒川浩一. 小児慢性特定疾患データおよび非継続症例にみる慢性肺疾患の疫学動態. 日本小児呼吸器疾患学会 2012年9月28日、旭川
- 2) 萩原里実、佐藤幸一郎、小山晴美、滝沢琢己、荒川浩一. 小児慢性特定疾患治療研究事業登録非継続症例に対する調査—気管狭窄. 日本小児呼吸器疾患学会 2012年9月28日、旭川

## G. 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

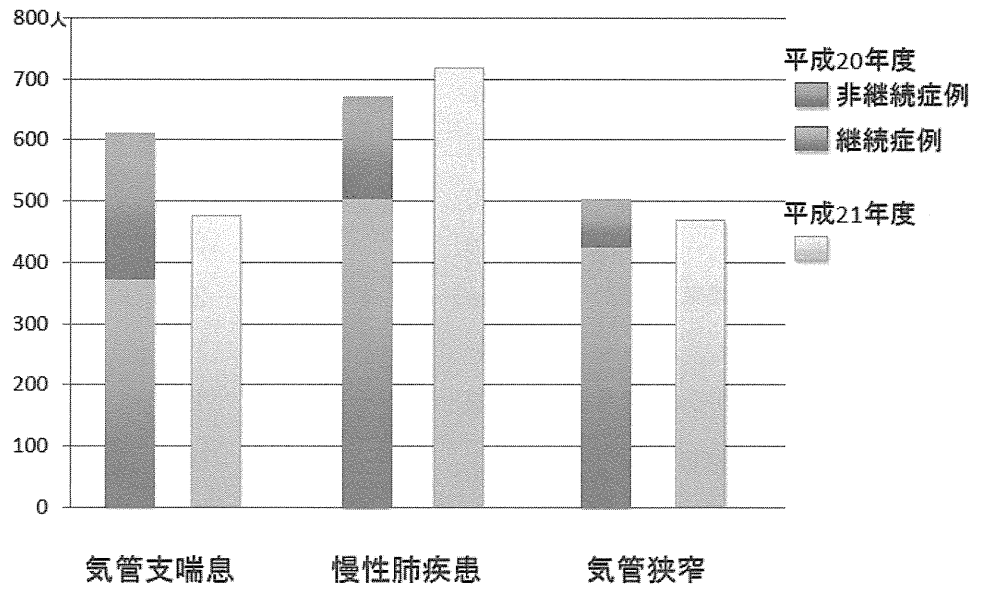


図. 平成20年度と平成21年度の疾患別登録状況

表. 慢性呼吸器疾患における非継続症例の登録疾患内訳

疾患名	ICD-10	登録件数	割合(%)	送付先 不明件数	発送予定件数
気管支喘息	(J45.9)	237	45.5%	13	224
慢性肺疾患	(P27.9)	166	31.9%	3	163
気管狭窄	(J98.0)	78	15.0%	1	77
先天性中枢性低換気症候群	(G47.3A)	13	2.5%	0	13
気管支拡張症	(J47)	10	1.9%	0	10
特発性肺ヘモジデロシス	(E83.1B)	7	1.3%	1	6
カータジェナー症候群	(Q89.3)	3	0.6%	0	3
線毛機能不全症候群	(Q89.8)	2	0.4%	0	2
中枢性低換気症候群	(G47.3B)	2	0.4%	0	2
嚢胞性線維症	(E84.9)	1	0.2%	0	1
疾患名, ICDともに記載なし		2	0.4%	0	2
合計		521		18	503

※ 平成20年度と平成21年度登録DB使用

## 小児慢性特定疾患事業における循環器疾患診断名の記載の正確性に関する研究

研究分担者 賀藤 均（国立成育医療研究センター病院 器官病態系内科部長）

### 研究要旨

小児慢性特定疾患事業（以下、小慢事業）で医療費補助のための申請書（医療意見書）において、疾患名は、主病名を記載し、他に合併症が存在する場合は、2 つまで記載可能と欄外下に明記している。診断名には、正確性が求められるが、先天性心疾患には複数の心臓構造異常を伴うことも多く、どれを主病名にするかは記載医師の判断に委ねるしかない。本研究の目的は、小慢申請書の診断名の正確性を把握することである。2010 年に全国で登録された小慢申請書の診断名を主病名、2 番目に記載された診断名を 2、3 番目に記載された診断名を 3 としてピックアップした。今回は、2010 年の 1 年間に全国で登録された申請書から、心室中隔欠損、ファロー四徴、両大血管右室起始、肺動脈弁閉鎖、単心室、修正大血管転位の 6 つで検討した。

その結果、以下のことが明らかになった。1) 第 1 病名を主病名とするなら、合併心疾患の記載は多くの場合でなされていない可能性が高い。2) 肺動脈閉鎖と肺動脈弁閉鎖が混乱して使用されている。3) ファロー四徴＋肺動脈閉鎖か、肺動脈閉鎖＋心室中隔欠損の区別が混乱している。4) 大血管転位、両大血管右室起始の定義が徹底していない可能性がある。5) 心内膜床欠損、完全型心内膜床欠損の併存、大血管転位、完全大血管転位の併存があり、これらの区別を明確にしなくてはならない。6) 心内膜床欠損という病名は、房室中隔欠損に変更しなければならない。7) 小慢申請書の診断名を記載する際に、3 つまで記載可能であることの徹底と、その記載基準をどうするかを検討しなくてはならない。8) 合併症候群（無脾症候群、多脾症候群など）の存在は不明である。

### 研究協力者:

掛江直子（国立成育医療研究センター研究所）

#### A. 研究目的

小児慢性特定疾患事業（以下、小慢事業）で医療費補助のための申請書（医療意見書）において、疾患名は、主病名を記載し、他に合併症が存在する場合は、重要な順に 2 つまで記載可能と欄外下に明記している。しかし、申請書を記載する医師に対して、「申請書記載方法」の教育はなく、先輩医師に記載方法を聞きながら、または「自己流」で記載しているのが現状である。他方、診断名には、正

確性が求められるが、先天性心疾患には複数の心臓構造異常を伴うことも多く、どれを主病名にするかは記載医師の判断に委ねるしかない。しかし、小慢申請書の記載を、日本小児循環器学会専門医（小児循環器専門医）のみで行っていることは考えにくく、小児循環器専門医以外の医師も記載しているのが現状であろう。

本研究の目的は、小慢申請書の診断名の正確性を把握することである。

#### B. 研究方法

2010 年に全国で登録された小慢申請書の

診断名（新規、継続双方で）を主病名、2番目に記載された診断名を2,3番目に記載された診断名を3としてピックアップした。先天性心疾患の種類は多いため、今回は、2010年の1年間に全国で登録された申請書から、主な非チアノーゼ性、チアノーゼ性の2つの代表として、それぞれ、心室中隔欠損、ファロー四徴と、合併症の頻度が比較的多い両大血管右室起始、肺動脈弁閉鎖、単心室、修正大血管転位を選んで検討した。

（倫理面への配慮）

データ集積上、氏名、生年月日、住所など個人を特定できる情報は、一切、取り扱っていないので倫理的に問題ない。

## C. 研究結果

### 1. ファロー四徴

#### 1) 第1病名としての記載（図1）

第1病名としてファロー四徴が登録されたのは2351件であった。

ファロー四徴を第1病名として、第2病名の記載（合併心疾患）があったのは116件（4.9%）であった。その内訳の疾患名を図1に示す。合併心疾患としては、肺動脈閉鎖60件（60/116）と約半数を占める。他には、肺動脈狭窄20件、肺動脈弁閉鎖9件、肺動脈弁閉鎖不全4件、心内膜床欠損4件が目立つ。

#### 2) 第2病名としてのファロー四徴（図2）

合併疾患として第2病名としてファロー四徴が記載されたのが13件で、合併疾患名としては、肺動脈閉鎖5件、完全型心内膜床欠損、肺動脈狭窄がそれぞれ2件あった。ただ、肺動脈弁閉鎖、心内膜床欠損がそれぞれ1件あった。

### 2. 両大血管右室起始

#### 1) 第1病名としての記載（図3）

第1病名として両大血管右室起始が記載されたのは1090件であった。第2病名の記載があったのは130件（11.9%）であった。

合併心疾患として多いのは、肺動脈狭窄(31

件)、肺動脈閉鎖、大動脈縮窄が双方とも18件、心室中隔欠損10件、肺動脈弁狭窄6件、僧帽弁狭窄5件で、他の診断名は3件以下で、種々の合併心疾患があるものの、心内膜床欠損3件、大血管転位3件、肺動脈弁閉鎖2件があったことは注目すべきである。

#### 2) 第2病名としての両大血管右室起始（図4）

第2病名として両大血管右室起始の記載は31件あった。

第1病名として記載された疾患名で多かったのは、単心室7件、僧帽弁閉鎖5件、肺動脈閉鎖4件、大動脈縮窄3件で、無脾症候群2件、肺動脈狭窄2件、他は1件ずつであった。その中で、大血管転位、心内膜床欠損1件、完全型心内膜床欠損1件があった。

### 3. 単心室

#### 1) 第1病名としての単心室（図5）

第1病名に単心室と記載されたのは938件だった。このうち、第2病名の記載があったのは136件（13.9%）であった。

第2病名として最も多かったのは肺動脈閉鎖38件であった。次に、肺動脈狭窄15件、大動脈縮窄10件、総肺静脈還流異常8件、両大血管右室起始7件、単心房6件、肺動脈狭窄、肺動脈弁狭窄、無脾症候群がともに5件だった。また、無脾症4件は注目すべきである。僧帽弁閉鎖4件、大血管転位4件、完全大血管転位3件もあった。

#### 2) 第2病名としての単心室（図6）

単心室を第1病名として登録したのは50件であった。

最も多かったのは、無脾症候群13件で、無脾症10件、単心房7件、肺動脈閉鎖6件がこれに次ぐ。心内膜床欠損1件もあった。

### 4. 肺動脈弁閉鎖

#### 1) 第1病名としての記載（図7）

第1病名として肺動脈弁閉鎖が記載されたのは177件だった。第2病名の記載は18件で（10.2%）であった。

第2病名としては、心室中隔欠損7件で、エブスタイン病、右室低形成、三尖弁狭窄がそれぞれ2件となっている。

## 2) 第2病名としての肺動脈弁閉鎖 (図8)

合併心疾患の第2病名として登録されたのは153件だった。最も多いのは、ファロー四徴の60件で、次いで、単心室38件、両大血管右室起始18件、心室中隔欠損12件、修正大血管転位7件であった。心内膜床欠損2件、完全型心内膜床欠損3件の記載があった。

## 5. 心室中隔欠損

### 1) 第1病名としての心室中隔欠損 (図9)

第1病名として心室中隔欠損が登録されたのは2196件であった。そのうち、第2病名の記載があったのは139件(6.3%)だった。

第2病名として最も多かったのは、2つで、心房中隔欠損、僧帽弁閉鎖不全の17例であった。次いで、肺動脈狭窄16件、肺動脈閉鎖12件、動脈管開存11件、大動脈縮窄10件、肺動脈弁狭窄8件、大動脈弁閉鎖不全6件、右室二腔症4件の順であった。ただ、大動脈弁逆流の名称が3件あった。

### 2) 第2病名としての心室中隔欠損 (図10)

第2病名として登録されたのは175件であった。

心室中隔欠損を第2病名とした第1病名で最も多かったのは、肺動脈閉鎖47件だった。次いで、大動脈縮窄29件、大動脈弓離断18件、修正大血管転位13件、両大血管右室起始11件、肺動脈弁閉鎖7件、完全大血管転位7件、大血管転位6件であった。

## 6. 修正大血管転位

### 1) 第1病名としての修正大血管転位 (図11)

第1病名として修正大血管転位を登録されたのは295名で、第2病名の記載があるのは42名(14.2%)だった。

第2病名で多いのは、心室中隔欠損13例、肺動脈閉鎖7例、肺動脈狭窄3例の順であった。肺動脈弁狭窄、大動脈縮窄、心房中隔欠

損、三尖弁閉鎖不全、完全房室ブロックは全て2例ずつであった。

### 2) 第2病名としての修正大血管転位

第2病名として修正大血管転位を記載したのは9件のみであった。無脾症候群1件、肺動脈閉鎖2件、単心室1件、大動脈縮窄1件。大動脈弓離断1件、僧帽弁閉鎖不全1件、修正大血管転位の重複1件、高度房室ブロック1件であった。

## D. 考察

### 1. ファロー四徴

ファロー四徴を第1病名として、第2病名の記載(合併心疾患)があったのは116件(4.9%)であった。左上大静脈遺残など静脈系の軽症の異常を除けば、ファロー四徴に対する先天性心疾患の合併率は約30%である<sup>1)</sup>。その合併心疾患として多いのは、心房中隔欠損、動脈管開存、肺動脈弁欠損、単一冠動脈との記載がある。ただ、この統計では、肺動脈閉鎖を合併するファロー四徴(いわゆる極型ファロー四徴)は含まれていない。小慢では、記載された合併心疾患の内、肺動脈閉鎖60件(60/116)と約半数を占めており、記載されない合併心疾患の実態とはほど遠い記載内容と言わざるを得ない。特に、ファロー四徴の合併症として有名な、単一冠動脈、動脈管開存の記載はほとんど皆無であることは留意すべきである。

合併心疾患として肺動脈狭窄20件がある。ファロー四徴の定義は、右室流出路狭窄、心室中隔欠損、大動脈騎乗、右室肥大である。右室流出路狭窄とは、漏斗部の狭窄で、肺動脈弁二尖弁、弁狭窄を含むとされる<sup>2)</sup>。ファロー四徴の肺動脈は概して細く、低形成であることはよく知られている。肺動脈末梢、特に左右の肺動脈分岐部、動脈管の接続部の限局狭窄を合併することも多い。この意味で肺動脈狭窄と記載することはファロー四徴の「合併疾患」として許されるかもしれない。

ファロー四徴が合併心疾患として記載され

たのは13件であった。その主病名として記載されたのは、肺動脈閉鎖5件、完全型心内膜床欠損、肺動脈狭窄がそれぞれ2件、肺動脈弁閉鎖、心内膜床欠損がそれぞれ1件あった。ファロー四徴と肺動脈狭窄を比べれば、肺動脈狭窄は主病名とはならず合併症として記載されるべきである。肺動脈閉鎖、肺動脈弁閉鎖を主病名とするかどうかは議論がある。すなわち、肺動脈閉鎖+ファロー四徴は、極型ファロー四徴と昔からいわれていた。その意味では、主病名はファロー四徴であろう。肺動脈閉鎖と肺動脈弁閉鎖はほぼ同意義で使用されているものと想像する。

## 2. 両大血管右室起始

第1病名として両大血管右室起始が記載されたのは1090件であった。第2病名の記載があったのは130件(11.9%)であった。教科書的には、両大血管右室起始において、他の心疾患合併率は5割から6割とされる<sup>2)</sup>。実態の合併心疾患記載数は非常に少ないと言える。今回の調査でも、合併心疾患として多いのは、肺動脈狭窄(31件)、肺動脈閉鎖、大動脈縮窄が双方とも18件、心室中隔欠損10件、肺動脈弁狭窄6件、僧帽弁狭窄5件で、他は3件以下で、心内膜床欠損3件、大血管転位3件、肺動脈弁閉鎖2件だった。Kirklin, Levらが提唱した「50%ルール」に従い、大動脈と肺動脈の両大血管の一つと半分以上が解剖学的な右室から起始しているものを両大血管右室起始と定義していることが多い。この定義には、心室中隔欠損は含まれていないが、實際上、心室中隔欠損がないということはない。現場では、心室中隔欠損を合併症として考えている医師もいるということとなる。両大血管右室起始の合併症として、心室中隔欠損を合併症として考えるかどうか、混乱していると想像される。教科書では、心室中隔欠損と大血管との位置関係での分類が一般的となっているため、心室中隔欠損は両大血管右室起始の一部として考え、「合併症」と考

えないことが簡易であり、混乱しないと考えられる。

他に肺動脈狭窄または肺動脈弁狭窄の合併は計37件で、3.4%(37/1090)となるが、これは経験上、この数字は低すぎるといわざるを得ない。かつ、肺動脈狭窄と肺動脈弁狭窄の明確な区別がされていない可能性もある。大血管転位3件の記載がある。大血管転位と両大血管右室起始は、定義上、同時に存在しえない。診断が混乱していると考えられる。

第2病名として両大血管右室起始の記載は31件であった。この31件の第1病名として記載された疾患名で最も多かったのは単心室7件で、次いで、僧帽弁閉鎖5件、肺動脈閉鎖4件、大動脈縮窄3件で、無脾症候群2件、肺動脈狭窄2件で、他は1件ずつであった。第1病名を主病名とするなら、大動脈縮窄の第1病名は不適當となる。他に、大血管転位1件、心内膜床欠損1件、完全型心内膜床欠損1件があった。大血管転位と両大血管右室起始とは併存しないことは既述した。

## 3. 単心室

第1病名に単心室と記載されたのは938件だった。このうち、第2病名の記載があったのは136件(13.9%)であった。第2病名として最も多かったのは肺動脈閉鎖38件で、肺動脈狭窄15件、大動脈縮窄10件、総肺静脈還流異常8件、両大血管右室起始7件、単心房6件、肺動脈狭窄、肺動脈弁狭窄、無脾症候群がともに5件だった。

教科書では、左室型単心室の85%に肺動脈閉鎖・狭窄を合併するとされ、13.9%の合併記載は過少評価といわざるを得ない。また、単心室には総肺静脈還流異常の合併も多いが、これも反映されていないようである。大血管転位4件、完全大血管転位3件の記載もあるが、大血管転位と完全大血管転位の鑑別を明確にする必要がある。

単心室を第2病名として登録したのは50件であった。第1病名として最も多かったの

は、無脾症候群 13 件で、無脾症 10 件、単心房 7 件、肺動脈閉鎖 6 件がこれに次ぐ。心内膜床欠損 1 件もあった。無脾症、無脾症候群は同一と考える。かつ、記載数は過少であろう。無脾症候群を主病名にするかいなかは議論が必要となる。単心房、肺動脈閉鎖は、逆に単心室の合併症とすべきである。

#### 4. 肺動脈弁閉鎖

临床上、診断名としての肺動脈弁閉鎖はない。英語名では [pulmonary atresia] であり、その定義は二心室を有しかつ右室肺動脈間の閉鎖であり、三尖弁の異形成はあるが開存する異常を指す。日本語では「肺動脈閉鎖」とされ、特にこれを純型肺動脈閉鎖といている。心室中隔欠損を合併する肺動脈閉鎖があり、これは発生学的にファロー四徴の肺動脈狭窄が最も高度で閉鎖した型とされている<sup>2)</sup>。すなわち、肺動脈閉鎖か肺動脈弁閉鎖を明確に区別するか、肺動脈弁閉鎖という記載を認めないことも考慮しなくてはならない。また、心室中隔欠損を合併とするかどうかは、発生学的に異なるので、明瞭に区別しなくてはならない。心室中隔欠損の合併の有無は重要である。

第 1 病名として肺動脈弁閉鎖が記載されたのは 177 件だった。この数字を小さいのかわかしくは不明である。第 2 病名の記載は 18 件で (10.2%) であった。

合併心疾患の第 2 病名として登録されたのは 153 件だった。第 1 病名の記載数に近い数字である。最も多いのは、ファロー四徴の 60 件で、ありうべき混乱といえる。ファロー四徴+肺動脈(弁)閉鎖とすべきか、肺動脈(弁)閉鎖+心室中隔欠損とすべきか、混乱している。最近は後者が優勢である。その意味では、心室中隔欠損の記載 12 件は、その混乱を示唆している。心内膜床欠損 2 件、完全型心内膜床欠損 3 件の記載は、他と同様に完全型の付記について指示が必要であろう。

#### 5. 心室中隔欠損

第 1 病名として心室中隔欠損が登録されたのは 2196 件であった。そのうち、第 2 病名の記載があったのは 139 件 (6.3%) だった。第 2 病名として最も多かったのは、2 つで、心房中隔欠損、僧帽弁閉鎖不全の 17 例であった。次いで、肺動脈狭窄 16 件、肺動脈閉鎖 12 件、動脈管開存 11 件、大動脈縮窄 10 件、肺動脈弁狭窄 8 件、大動脈弁閉鎖不全 6 件、右室二腔症 4 件の順であった。日本人先天性心疾患形態診断集 (日本小児循環器学会心奇形形態登録委員会編、1984) によれば、卵円孔開存が最も多く、心房中隔欠損と動脈管開存が合併症として多い。次いで、僧帽弁閉鎖不全が多い。卵円孔開存は実際、記載されていないか、心房中隔欠損と考えられている可能性もある。大動脈弁逆流の名称が 3 件あったが、大動脈弁逆流は ICD-10 にはなく、病名としては不正確である。

第 2 病名として登録されたのは 175 件であった。心室中隔欠損を第 2 病名とした第 1 病名で最も多かったのは、肺動脈閉鎖 47 件だった。次いで、大動脈縮窄 29 件、大動脈弓離断 18 件、修正大血管転位 13 件、両大血管右室起始 11 件、肺動脈弁閉鎖 7 件、完全大血管転位 7 件、大血管転位 6 件であった。両大血管右室起始に合併症として心室中隔欠損を記載することが正解かどうかは議論が必要である。大血管転位、完全大血管転位、修正大血管転位の記載の正確さを徹底しなくてはならない。

#### 6. 修正大血管転位

第 1 病名として修正大血管転位を登録されたのは 295 名で、第 2 病名の記載があるのは 42 名 (14.2%) だった。修正大血管転位の大部分に、心室中隔欠損や肺動脈狭窄を合併する。なんの合併症のない修正大血管転位はまれとされる<sup>2)</sup>。

第 2 病名で多いのは、心室中隔欠損 13 例、肺動脈閉鎖 7 例、肺動脈狭窄 3 例の順であった。肺動脈弁狭窄、大動脈縮窄、心房中隔欠



損、三尖弁閉鎖不全、完全房室ブロックは全て2例ずつであった。ただ、エプスタイン病、三尖弁閉鎖不全の合併は有名であり、多いとされ、この疾患名がなかったのは奇妙でもある。

#### E. 結論

本研究により、以下の点が明らかになった。

- 1) 第1病名を主病名とするなら、合併心疾患の記載は多くの場合で、されていない可能性が高い。
- 2) 肺動脈閉鎖と肺動脈弁閉鎖が混乱して使用されている。
- 3) ファロー四徴+肺動脈閉鎖か肺動脈閉鎖+心室中隔欠損の区別が混乱している。
- 4) 大血管転位、兩大血管右室起始の定義が徹底していない可能性がある。
- 5) 同様に、心内膜床欠損、完全型心内膜床欠損の併存、大血管転位、完全大血管転位の併存があり、これらの区別を明確にしなくてはならない。
- 6) 心内膜床欠損という病名は、房室中隔欠損に変更しなければならない。
- 7) 小慢申請書の診断名を記載する際に、3つまで記載可能であることの徹底と、その記載基準をどうするかを検討しなくてはならない。
- 8) 合併症候群(無脾症候群、多脾症候群など)の存在は不明である。以上のことが判明した。

今後のさらなる検討が必要と考える。

#### 引用文献・出典

- 1) 日本小児循環器学会心奇形形態登録委員会編; 日本人先天性心疾患形態診断集, 261-360, 1984.
- 2) 中澤 誠; 疫学. 中澤 誠, 編著『先天性心疾患』メディカルビュー社. 2005.

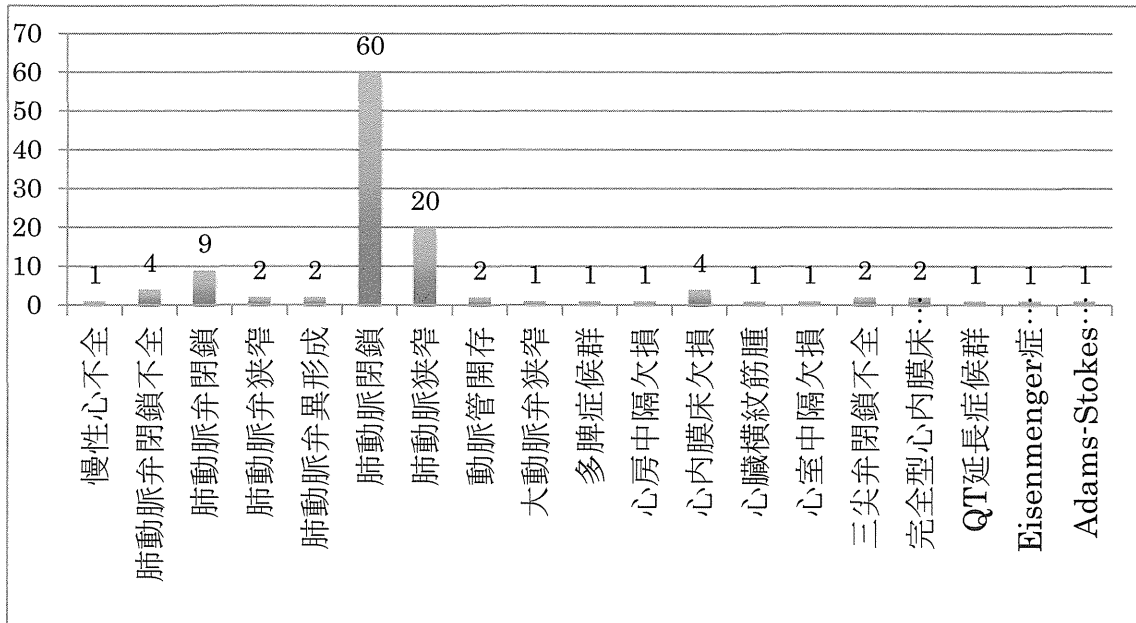
#### F. 研究発表

なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

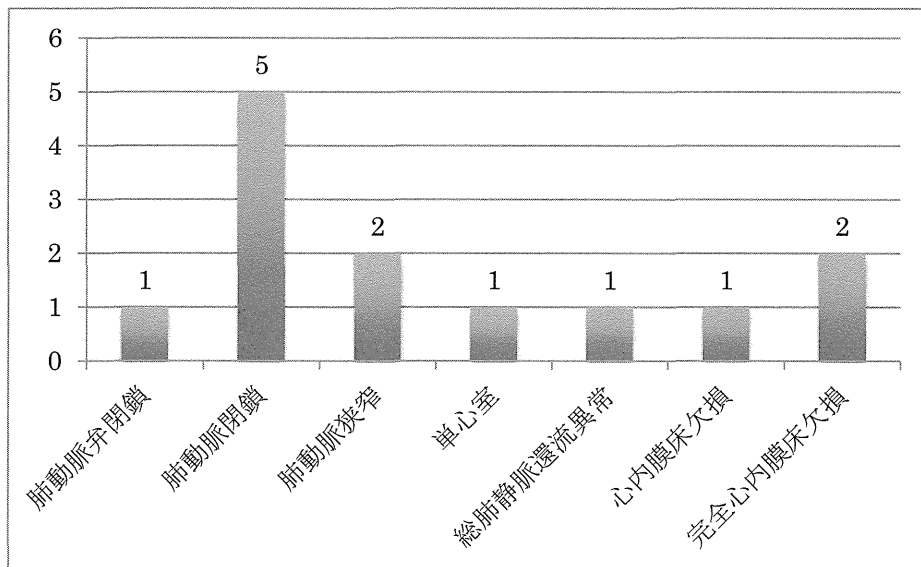
1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

図1. 第1病名としてのファロー四徴



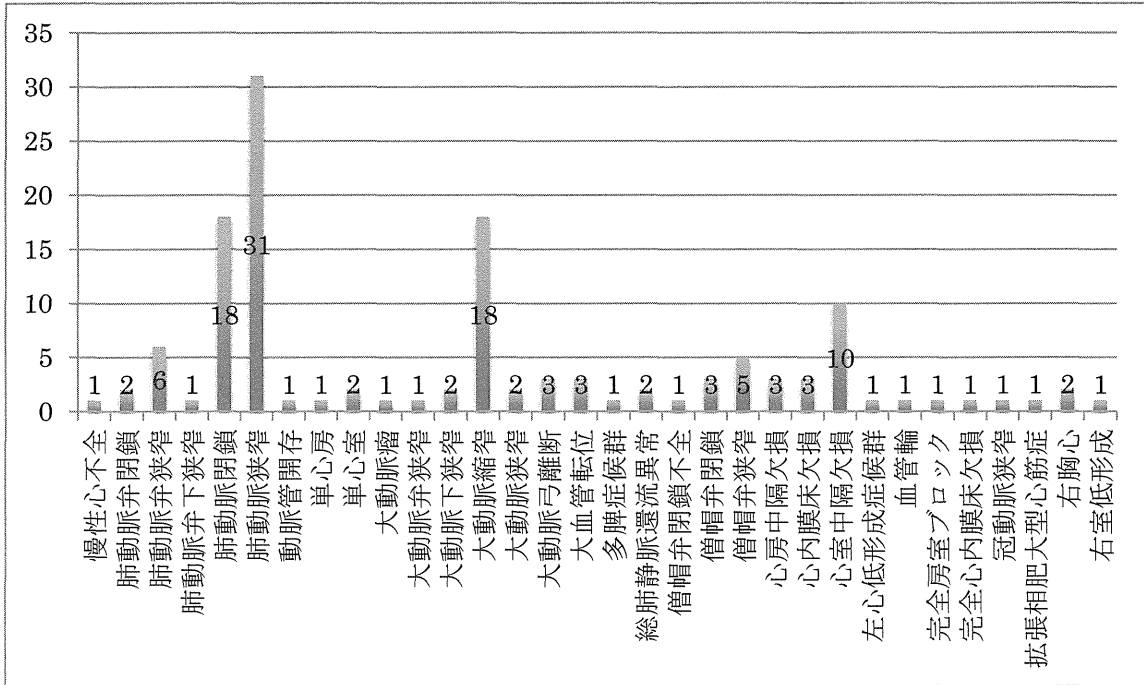
※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用

図2. 第2病名としてのファロー四徴



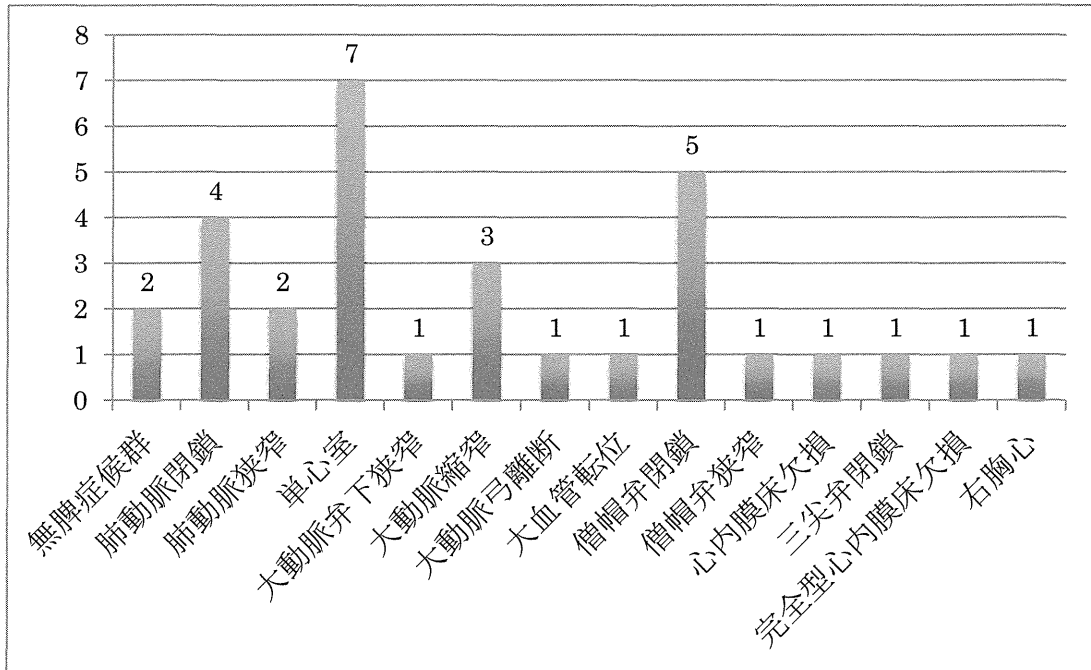
※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用

図3. 第1病名としての両第血管右室起始



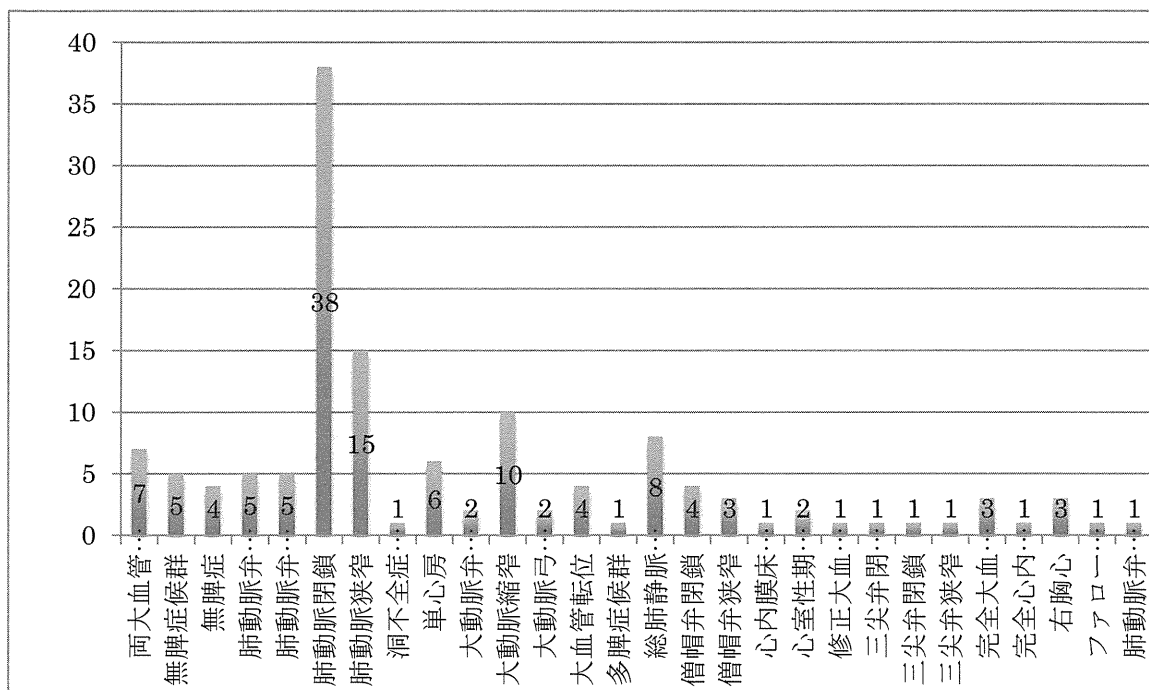
※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用

図4. 第2病名としての両大血管右室起始



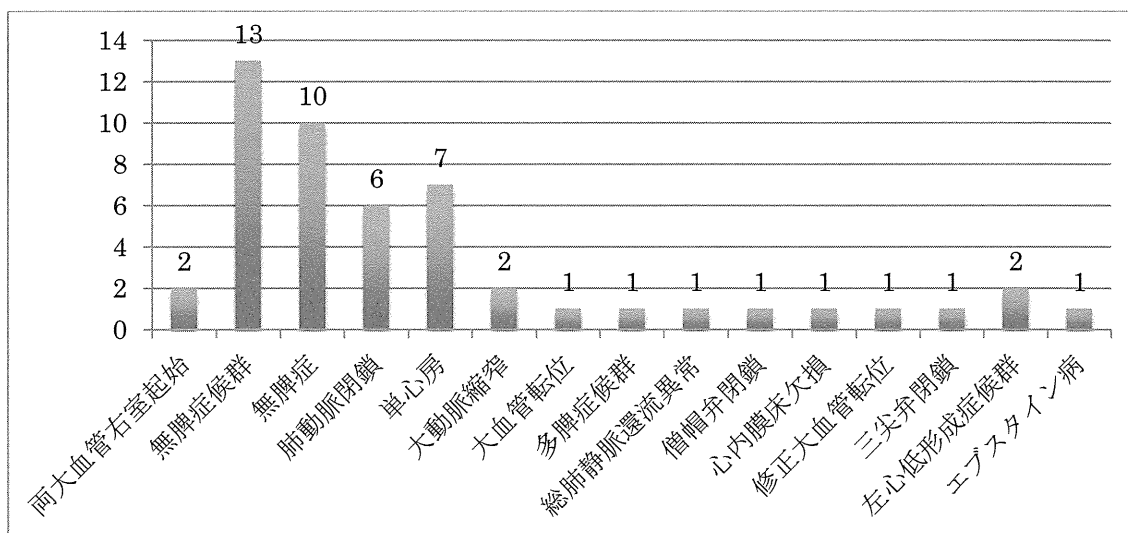
※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用

図5. 第1病名としての単心室



※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用

図6. 第2病名としての単心室



※2012年11月時点のDBデータより、2010年度の慢性心疾患登録データを使用