

			急性単球性白血病 (M5)	14
			急性骨髄性白血病 (M6)	6
			急性巨核芽球性白血病 (M7)	66
			治療関連急性骨髄性白血病 (二次性白血病を含む)	1
			若年性骨髄単球性白血病	82
		69	急性白血病 (詳細不明)	69
40	白血病性細網内皮症 (Hairy-Cell Leukemia)	1	白血病性細網内皮症	1
41	バーキットリンパ (Burkitt) 腫	73	バーキットリンパ腫	73
42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schuller-Christian) 病	0	ハンド・シューラー・クリスチャン病	0
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	0	非白血病性細網内皮症	0
44	非ホジキン (non-Hodgkin) リンパ腫	1	非ホジキンリンパ腫	1
45	ホジキン (Hodgkin) 病	126	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	112
			ホジキンリンパ腫、高リンパ球型	1
			ホジキンリンパ腫、混合細胞型	4
			ホジキンリンパ腫、リンパ球減少型	0
			ホジキンリンパ腫、結節性リンパ球優勢型	9
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	53	末梢性神経外胚葉腫瘍	53
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮種)	50	未分化胚腫	50
48	脈絡叢乳頭腫	65	脈絡叢乳頭腫	65
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	169	ユーイング肉腫	169
50	ラブドイド腫瘍 (肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	21	悪性ラブドイド腫瘍	21
51	ランゲルハンス (細胞) 組織球症 (HistiocytosisX)	450	ランゲルハンス細胞組織球症	431
			組織球症 (詳細不明)	19
52	緑色腫	0	緑色腫	0
53	レットラー・ジーベ (Letterer-Siwe) 病	2	レットラー・ジーベ病	2
54	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0	H 鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	0
55	1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫 (肉芽腫を除く。) 又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖 (癌腫又は肉腫) を本態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあつては組織型を問わない。		骨髄異形成症候群 (骨髄異形成又は骨髄増殖性疾患を含む)	205
			移植後リンパ増殖性疾患	1
			神経芽腫 (神経芽細胞腫)	786
			嗅神経芽腫	1
			網膜芽腫 (網膜芽細胞腫)	518
			腎細胞癌	11
			肝芽腫	294
			肝細胞癌	10
			骨肉腫	419
			軟骨肉腫	13
横紋筋肉腫 (詳細不明)	286			

	胎芽性横紋筋肉腫	13
	胞巣状横紋筋肉腫	25
	未分化肉腫	12
	紡錘形細胞肉腫	10
	類上皮肉腫	9
	線維形成性小円形細胞腫瘍	6
	線維肉腫	30
	線維粘液肉腫	1
	筋膜線維肉腫	1
	線維腫症	13
	筋線維腫症	4
	悪性線維性組織球腫	8
	皮膚線維肉腫（隆起性を含む）	7
	粘液肉腫	3
	滑膜肉腫	45
	明細胞肉腫（腎以外の腱靱帯由来）	10
	胞巣状軟部肉腫	9
	平滑筋肉腫	7
	筋肉腫	1
	脂肪肉腫	21
	脂肪芽腫症	3
	胚腫	159
	悪性奇形腫	41
	胎児性癌	12
	卵黄のう腫	113
	混合型胚細胞腫瘍	32
	胚細胞腫瘍（詳細不明）	276
	副腎皮質癌	14
	多発性内分泌腫瘍	2
	神経内分泌癌	4
	悪性胸腺腫	1
	悪性リンパ管腫	4
	リンパ管腫症	19
	星細胞腫（アストロサイトーマ）	373
	多形性黄色星細胞腫	4
	膠芽腫	36
	上衣下腫	1
	乏突起膠腫	20
	髄芽腫	378
	中枢性神経細胞腫	5
	乳頭状髄膜腫	2
	小脳腫瘍	2
	視床下部腫瘍	2

	脳腫瘍（詳細不明）	11
	脊髄腫瘍	3
	クモ膜嚢胞	1
	乳頭状癌	63
	扁平上皮癌	10
	基底細胞癌	4
	腺癌（上皮内腺癌を含む）	16
	臍ラ氏島癌	1
	乳頭状腺癌	11
	粘液類上皮癌	7
	充実性偽乳頭臍腫瘍	13
	粘液のう胞腺癌	3
	粘液性癌（コロイド癌）	2
	乳管内癌	1
	面皰癌（コメド癌）	1
	のう胞内癌	3
	髄様癌	13
	腺房細胞癌	6
	悪性顆粒膜細胞腫瘍	3
	悪性アンドロプラストーマ	1
	悪性セルトリ細胞腫瘍	1
	悪性傍神経節腫	1
	巨大色素性母斑	18
	外胚葉性間葉腫	2
	胃腸間質腫瘍（GIST）	1
	中胚葉性混合腫瘍	1
	悪性のう胞腎腫	0
	胸膜肺芽腫	11
	悪性中皮腫	1
	血管肉腫	8
	血管内皮腫（悪性を含む）	11
	悪性血管外皮腫	1
	血管芽腫	15
	悪性軟部巨細胞腫瘍	1
	長管骨アダマンチノーマ	1
	悪性エナメル上皮腫	1
	黒色細胞性神経外胚葉腫瘍	1
	海綿芽腫	4
	髄筋芽腫	4
	原始神経外胚葉腫瘍（PNET）	6
	神経節（神経）芽腫	36
	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	24
	悪性末梢神経鞘性腫瘍	15

		悪性顆粒細胞腫	1
		組織球肉腫	1
		転移性腫瘍	6
		その他の肉腫（詳細不明）	42
		その他の癌/腫瘍（詳細不明）	240
	不明	不明	92
<b>合計</b>			13984

表 2. 平成 24 年度 慢性腎疾患 (Chronic Renal Diseases)

(合計 8,858 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	1314
	転入	31
	継続	7399
	再開	48
	無記入・他	66
性別	男	5153
	女	3637
	無記入	68

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	遺伝性腎炎	191	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	191
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	84	急速進行性糸球体腎炎	84
3	紫斑病性腎炎	386	紫斑病性腎炎	386
4	巣状糸球体硬化症	499	巣状糸球体硬化症	482
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	17
5	ネフローゼ症候群	2857	特発性ネフローゼ症候群	2322
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	479
			先天性ネフローゼ症候群	56
6	微小変化型ネフローゼ症候群	126	微小変化型ネフローゼ症候群	126
7	慢性糸球体腎炎	550	IgM 腎症	15
			慢性糸球体腎炎	6
			メサンギウム増殖性腎炎	525
			硬化性糸球体腎炎	4
8	慢性増殖性糸球体腎炎	3	慢性増殖性糸球体腎炎	3
9	慢性膜性糸球体腎炎	309	膜性腎症	309
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	315	膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)	315
11	IgA 腎症	1889	IgA 腎症 (ベルジエ病)	1889
12	アミロイド腎	0	アミロイド腎 (症)	0
13	萎縮腎	52	萎縮腎	52
14	家族性若年性ネフロン癆	45	家族性若年性ネフロン癆	45
15	ギテルマン(Gitelman)症候群	26	ギテルマン症候群	26
16	巨大水尿管症	7	巨大水尿管症	7
17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	1	グッドパスチャー症候群	1
18	腎血管性高血圧	83	腎血管性高血圧	83
19	腎静脈血栓症	1	腎静脈血栓 (症)	1
20	腎動静脈瘻	0	腎動静脈瘻	0
21	腎動脈狭窄症	3	腎動脈狭窄 (症)	3

22	腎尿細管性アシドーシス	71	尿細管性アシドーシス	71	
23	腎嚢胞	5	腎嚢胞	5	
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	26	寡巨大糸球体症（オリゴメガネフロニア）	2	
			腎の奇形による腎機能障害	20	
			腎の腫瘍による腎機能障害	2	
			爪膝蓋骨形成不全症候群（Nail-Patella 症候群）	2	
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	709	移植腎	5	
			慢性腎不全	370	
			腎低形成・無形成	251	
			腎異形成	83	
26	腎又は腎周囲膿瘍	0	腎周囲膿瘍	0	
27	腎又は尿路結石	4	腎結石(症)	4	
28	水腎症	296	水腎症	296	
29	多発性嚢胞腎	82	多発性嚢胞腎	82	
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	45	尿路奇形による腎機能障害	45	
			尿路腫瘍による腎機能障害	0	
31	尿路閉塞性腎機能障害	36	水尿管症	12	
			閉塞性腎障害	24	
32	バーター(Bartter)症候群	68	バーター症候群	68	
33	慢性間質性腎炎	37	慢性間質性腎炎	37	
34	慢性腎盂腎炎	52	慢性腎盂腎炎	52	
				合計	8858

表 3. 平成 24 年度 慢性呼吸器疾患 (Chronic Respiratory Diseases)

(合計 3,211 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	726
	転入	10
	継続	2436
	再開	5
	無記入・他	34
性別	男	1723
	女	1465
	無記入	23

告示 No	告示疾患名	登録病名		人数
1	アレルギー性気管支炎※			
2	アレルギー性細気管支炎※			
3	気管狭窄	888	気管狭窄	888
4	気管支拡張症	84	気管支拡張症	84
5	気管支喘息	638	気管支喘息	638
6	先天性中枢性低換気症候群	214	先天性中枢性低換気症候群	214
7	先天性肺胞蛋白症	2	先天性肺胞蛋白症	2
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	36	カータジェナー症候群/カルタゲナ症候群	10
			線毛機能不全症候群	26
9	嚢胞性線維症	10	嚢胞性線維症	10
10	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	57	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	57
11	慢性肺疾患	1281	慢性肺疾患	1281
	不明	1	不明	1
合計				3211

※ 告示 1「アレルギー性気管支炎」ならびに告示 2「アレルギー性細気管支炎」は、告示 5「気管支喘息」にて集計

表 4. 平成 24 年度 慢性心疾患 (Chronic Heart Diseases)

(合計 18,411 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	2913
	転入	97
	継続	15139
	再開	143
	無記入・他	119
性別	男	9933
	女	8384
	無記入	130

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	冠動静脈瘤	47	冠動静脈瘤	21
			冠動脈瘤	26
2	冠動脈異常起始症	26	冠動脈異常起始症	15
			冠動脈病変 (異常)	4
			右冠動脈肺動脈起始(症)	1
			両冠動脈肺動脈起始症	6
3	冠動脈拡張症	2	冠動脈拡張症	2
4	冠動脈狭窄症	6	冠動脈狭窄症	6
5	冠動脈瘤	41	冠動脈瘤	41
6	左冠動脈肺動脈起始症(ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)	51	左冠動脈肺動脈起始症	51
7	狭心症	5	狭心症	5
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	60	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	59
			早期興奮症候群	1
9	期外収縮	29	期外収縮	2
			心室性期外収縮	27
10	脚ブロック	1	左脚ブロック	1
11	心房又は心室の細動	23	アダムス・ストークス発作	3
			心房細動	11
			心室粗・細動	9
12	心房又は心室の粗動	3	心房粗動	3
13	洞不全症候群	57	洞不全症候群	57
14	洞房ブロック	0	洞房ブロック	0
15	非発作性頻拍 (心室、上室性)	13	非発作性頻拍 (心室、上室性)	2
			非発作性心室性頻拍	1
			非発作性上室性頻拍	10
16	房室解離	2	房室解離	2
17	房室ブロック	205	完全房室ブロック	191



			高度房室ブロック	11
			モビッツⅡ型ブロック	3
18	発作性頻拍(心室、上室性)	308	発作性頻拍(心室、上室性)	16
			発作性上室性頻拍	108
			上室性頻拍	53
			多源性心房性頻拍	10
			房室結節性異所性頻拍	1
			発作性心室性頻拍	8
			心室性頻拍	112
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	5	ロマノ・ワルド症候群	5
20	QT延長症候群	424	QT延長症候群	422
			完全心ブロック	2
21	心筋梗塞	8	心筋梗塞	8
22	総動脈幹遺残症	166	総動脈幹遺残症	166
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	17	大動脈肺動脈中隔欠損症	17
24	心筋炎後心肥大	21	心筋炎後の心肥大	21
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	28	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	28
26	慢性緊縮性心膜炎	0	慢性緊縮性心膜炎	0
27	慢性心筋炎	22	慢性心筋炎	22
28	慢性心内膜炎	1	慢性心内膜炎	1
29	慢性心膜炎	5	慢性心膜炎	4
			収縮性心外膜炎	1
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	15	アイゼンメンゲル症候群	15
31	右室低形成症	36	右(心)室低形成症	36
32	右室二腔症	9	右室二腔症	9
33	左室右房交通症	1	左室右房交通症	1
34	左心形成不全(低形成)症候群	467	左心形成不全(低形成)症候群	466
			左室憩室(瘤)	1
35	三心房心	4	三心房心	4
36	心室中隔欠損症	2420	心室中隔欠損症	2420
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	989	心内膜床欠損症	462
			不完全型心内膜床欠損症	58
			完全型心内膜床欠損症	469
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	12	体動静脈瘻	1
			動静脈瘻	11
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	432	心房中隔欠損症	432
40	総肺静脈還流異常症	323	総肺静脈還流異常症	297
			部分的肺静脈還流異常症	26
41	体静脈異常還流症	0	体静脈異常還流症	0

42	単心室症	1073	単心室症	1073
43	単心房症	64	単心房症	64
44	動脈管開存症	206	動脈管開存症	206
45	ファロー(Fallot)四徴症	2553	ファロー四徴症	2553
46	部分的肺静脈還流異常症	4	シタ-症候群	4
47	心内膜心筋線維症	3	心内膜心筋線維症	3
48	心内膜線維弾性症	10	心内膜線維弾性症	10
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	16	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	16
50	特発性肥大型心筋症	557	肥大型心筋症	314
			拡張型心筋症	109
			不整脈源性右室心筋症	3
			心筋症(詳細不明)	131
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤 又はその破裂	21	ヴァルサルヴァ洞動脈瘤又はその破裂	21
52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	202	エプスタイン奇形	202
53	完全大血管転位症	1053	完全大血管転位症	815
			大血管転位症(詳細不明)	238
54	血管輪症	9	血管輪症	7
			左肺動脈右肺動脈起始	2
55	三尖弁狭窄症	25	三尖弁狭窄症	25
56	三尖弁閉鎖症	500	三尖弁閉鎖症	500
57	三尖弁閉鎖不全症	61	三尖弁閉鎖不全症	61
58	修正大血管転位症	319	修正大血管転位症	319
59	重複大動脈弓症	3	重複大動脈弓症	3
60	僧帽弁狭窄症	83	僧帽弁狭窄症	82
			僧帽弁上狭窄症	1
61	僧帽弁閉鎖症	65	僧帽弁閉鎖症	65
62	僧帽弁閉鎖不全症	428	僧帽弁閉鎖不全症	411
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	17
63	大動脈狭窄症	359	大動脈狭窄症	135
			大動脈弓閉鎖	11
			大動脈弓離断	213
64	大動脈縮窄症	503	大動脈縮窄症	503
65	大動脈弁狭窄症	436	大動脈弁狭窄症	368
			大動脈弁下狭窄症	23
			大動脈弁上狭窄症	45
66	大動脈弁閉鎖症	10	大動脈弁閉鎖症	10
67	大動脈弁閉鎖不全症	167	大動脈弁閉鎖不全症	167
68	大動脈瘤	3	大動脈瘤	3
69	タウシヒ・ビング(Taussig-Bing)症 候群	6	タウシヒ・ビング症候群	6
70	特発性肺動脈拡張症	1	特発性肺動脈拡張症	1
71	肺動脈狭窄症	161	肺動脈狭窄症	154

			肺動脈弁異形成	7
72	肺動脈閉鎖症	962	肺動脈閉鎖症	932
			右肺動脈上行大動脈起始	14
			先天性肺動静脈瘻	2
			肺動脈起始異常	7
			肺動脈形成不全	7
73	肺動脈弁狭窄症	229	肺動脈弁狭窄症	224
			肺動脈弁下狭窄症	5
74	肺動脈弁閉鎖症	164	肺動脈弁閉鎖症	164
75	肺動脈弁閉鎖不全症	18	肺動脈弁閉鎖不全症	8
			先天性肺動脈弁欠損症	10
76	右鎖骨下動脈異常起始症	0	右鎖骨下動脈異常起始症	0
77	兩大血管右室起始症	1187	兩大血管右室起始症	1177
			兩大血管左室起始症	10
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	134	慢性心不全	98
			慢性肺性心	36
79	右胸心	31	右胸心	31
80	左心症	0	左心症	0
81	小児原発性肺高血圧症	171	小児原発性肺高血圧症	171
82	心臓脱出症	0	心臓脱出症	0
83	先天性心膜欠損症	2	先天性心膜欠損症	2
84	多脾症候群	84	多脾症候群	84
85	無脾症候群	242	無脾症候群	163
			無脾症	79
	不明	2	不明	2
合計				18411

表 5. 平成 24 年度 内分泌疾患 (Endocrine Diseases)

(合計 32,075 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	4557
	転入	146
	継続	27028
	再開	91
	無記入・他	253
性別	男	14786
	女	17231
	無記入	58

告示 NO	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	0	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	0
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	0
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	0	異所性コルチゾール産生腫瘍	0
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	0
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	0
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	2	高プロラクチン血症	1
			異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	1
7	下垂体機能低下症	632	下垂体機能低下(不全)症	518
			汎下垂体機能低下症	114
			シモンズ病※1	0
8	下垂体性巨人症	10	下垂体性巨人症	9
			末端肥大症※2	1
9	クッシング(Cushing)病	7	クッシング病	7
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	43	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	43
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	4	抗利尿ホルモン分泌異常症	4
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	68	ゴナドトロピン分泌低下(欠乏、欠損)症	18
			低ゴナドトロピン性類宦官症※3	22
			カールマン症候群※4	28
13	シモンズ(Simmonds)病※1			
14	真性思春期早発症	608	真性思春期早発症	167
			中枢性思春期早発症	441
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	142	腎性尿崩症	142
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症※5			
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13381	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13045
			成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症※5	336

18	中枢性思春期遅発症※18			
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	360	中枢性尿崩症	311
			下垂体性尿崩症	43
			真性尿崩症	6
20	低ゴナドトロピン性類宦官症※3			
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	13	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	13
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1
23	末端肥大症※2			
24	ラロン(Laron)型小人症	6	ラロン(Laron)型小人症	6
25	異所性甲状腺※6			
26	クレチン症	5805	クレチン症	1861
			先天性甲状腺機能低下症	3873
			異所性甲状腺※6	48
			甲状腺形成不全※7	23
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	3741	甲状腺機能亢進症	1527
			バセドウ病	2206
			グレーブス病	8
28	甲状腺機能低下症	112	甲状腺機能低下症	36
			処置後(放射線照射後、術後)甲状腺機能低下症	76
			粘液水腫※8	0
29	甲状腺形成不全※7			
30	甲状腺腺腫	18	甲状腺腺腫	18
31	腺腫様甲状腺腫	16	腺腫様甲状腺腫	16
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	12	先天性甲状腺ホルモン不応症	12
33	粘液水腫※8			
34	橋本病※9			
35	慢性甲状腺炎	1161	慢性甲状腺炎	580
			橋本病※9	581
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群※10			
37	ガストリン分泌異常	0	ガストリン分泌異常	0
			ヴァーナー・モリソン症候群※10	0
			ゾリンジャー・エリソン症候群※11	0
			血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常※12	0
38	グルカゴン分泌異常	0	グルカゴン分泌異常	0
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	0
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群※11			
41	特発性低血糖症	154	特発性低血糖症	72
			高インスリン血症	73

			インスリノーマ	3
			ロイシン過敏性低血糖症※13	6
42	ロイシン過敏性低血糖症※13			
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常※12			
44	カールマン(Kallmann)症候群※4			
45	仮性思春期早発症	7	仮性思春期早発症	7
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	16	クラインフェルター-症候群	16
47	高エストロゲン症	0	高エストロゲン症	0
48	睾丸機能亢進症	4	睾丸機能亢進症	0
			テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症※14	3
			男性化副腎腫瘍※15	1
49	睾丸機能低下症	81	睾丸機能低下症	14
			アンドロゲン不応症	13
			原発性性腺機能低下症(男)	49
			性腺性思春期遅発症(男)	1
			睾丸性女性化症※16	3
			高ゴナドトロピン性類宦官症※17	1
50	睾丸形成不全	9	睾丸形成不全	8
			XY 純粋型性腺形成不全症	1
51	睾丸欠損症	3	睾丸欠損症	3
52	睾丸腫瘍	0	睾丸腫瘍	0
53	睾丸性女性化症※16			
54	高ゴナドトロピン性類宦官症※17			
55	女性仮性半陰陽	1	女性仮性半陰陽	1
56	真性半陰陽	9	真性半陰陽	9
57	性腺性思春期遅発症	54	(特発性)思春期遅発症	43
			中枢性思春期遅発症※18	11
58	性早熟症	1613	思春期早発症	1576
			性早熟症	37
59	ターナー(Turner)症候群	1482	ターナー-症候群	1482
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタル(Stein-Leventhal)症候群)	5	多嚢胞性卵巣症候群	5
61	男性仮性半陰陽	10	男性仮性半陰陽	10
62	テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)※14			
63	ヌーナン(Noonan)症候群	8	ヌーナン症候群	8
64	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	614	プラダー・ウィリ症候群	614

65	フレリック症候群(脂肪性器異栄養症)	0	フレリック症候群	0
66	卵巣機能亢進症	2	性腺機能亢進症(女)	2
			女性化副腎腫瘍※19	0
67	卵巣機能低下症	103	卵巣機能低下症	33
			原発性性腺機能低下症(女)	67
			性腺性思春期遅発症(女)	3
68	卵巣形成不全	3	卵巣形成不全	3
69	卵巣腫瘍	1	卵巣腫瘍	1
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	0	ローレンス・ムーン・ビードル症候群	0
71	XX 男性	0	XX 男性	0
72	XY 女性	5	XY 女性	2
			5α還元酵素欠損症	3
73	ウェルマー(Wermer)症候群※20			
74	シップル(Sipple)症候群※21			
75	シュミット(Schmidt)症候群	0	シュミット症候群	0
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)	3	多発性内分泌腺腫症	3
			ウェルマー症候群※20	0
			シップル症候群※21	0
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症※22			
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症※23			
79	偽性副甲状腺機能低下症	179	偽性副甲状腺機能低下症	75
			仮性副甲状腺機能低下症	98
			偽性偽性副甲状腺機能低下症※22	5
			偽性特発性副甲状腺機能低下症※23	1
80	テタニー(副甲状腺性)※24			
81	特発性副甲状腺機能低下症	200	特発性副甲状腺機能低下症	119
			副甲状腺機能低下症	81
82	副甲状腺機能亢進症	9	副甲状腺機能亢進症	6
			特発性副甲状腺機能亢進症	3
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群※25			
84	副甲状腺機能低下症	2	副甲状腺機能低下症	2
85	副甲状腺形成不全	8	副甲状腺形成不全	1
			先天性副甲状腺欠損症	5
			テタニー(副甲状腺性)※24	2
			副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア症候群※25	0
86	アジソン(Addison)病	45	アジソン病	42

			早老症	3
87	アルドステロン欠損症	6	アルドステロン欠損症	6
88	クッシング(Cushing)症候群	6	クッシング症候群	6
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症 ※26			
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn) 症候群)※27			
91	高アルドステロン症	0	高アルドステロン症	0
			グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドス テロン症※26	0
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症 (先天性リポイド過形成、プラダー (Prader)症候群)	273	コレステロール側鎖切断酵素欠損症	1
			先天性リポイド過形成	28
			先天性副腎リポイド過形成	232
			プラダー症候群	12
93	周期性 ACTH 症候群	83	周期性 ACTH 症候群	83
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	32	先天性副腎皮質過形成	32
96	男性化副腎腫瘍※15			
97	特発性アルドステロン症	5	特発性アルドステロン症	2
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候 群)※27	3
98	副腎形成不全	93	副腎形成不全(低形成)	93
99	副腎性器症候群	0	副腎性器症候群	0
100	副腎腺腫	1	副腎腺腫	1
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応 症	36	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	36
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損 症(ボンジョヴァニ(Bongiovanni)症 候群)	5	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	5
103	11β水酸化酵素欠損症	8	11β水酸化酵素欠損症	8
104	17α水酸化酵素欠損症	2	17α水酸化酵素欠損症	2
105	18水酸化酵素欠損症	4	18水酸化酵素欠損症	4
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠 損症	0	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	0
107	21水酸化酵素欠損症	690	21水酸化酵素欠損症	690
108	偽性低アルドステロン症	12	偽性低アルドステロン症	12
109	リドル(Liddle)症候群	0	リドル症候群	0
110	先天性全身性脂肪発育障害症候群 (リポジストロフィー)	6	先天性全身性リポジストロフィー	6
111	マッキューン・オルブライト(McCune- Albright)症候群	36	マッキューン・オルブライト症候群	36
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
	不明	5	不明	5
合計				32075



- ※1. 告示 13「シモンズ病」は、告示 7「下垂体機能低下症」にて集計
- ※2. 告示 23「末端肥大症」は、告示 8「下垂体性巨人症」にて集計
- ※3. 告示 20「低ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※4. 告示 44「カールマン症候群」は、告示 12「ゴナドトロピン欠乏(欠損)症」にて集計
- ※5. 告示 16「成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症」は、告示 17「成長ホルモン分泌不全性低身長症」にて集計
- ※6. 告示 25「異所性甲状腺」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※7. 告示 29「甲状腺形成不全」は、告示 26「クレチン症」にて集計
- ※8. 告示 33「粘液水腫」は、告示 28「甲状腺機能低下症」にて集計
- ※9. 告示 34「橋本病」は、告示 35「慢性甲状腺炎」にて集計
- ※10. 告示 36「ヴァーナー・モリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※11. 告示 40「ゾリンジャー・エリソン症候群」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※12. 告示 43「血管活性腸管ペプチド(VIP)分泌異常」は、告示 37「ガストリン分泌異常」にて集計
- ※13. 告示 42「ロイシン過敏性低血糖症」は、告示 41「特発性低血糖症」にて集計
- ※14. 告示 62「テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※15. 告示 96「男性化副腎腫瘍」は、告示 48「睾丸機能亢進症」にて集計
- ※16. 告示 53「睾丸性女性化症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※17. 告示 54「高ゴナドトロピン性類宦官症」は、告示 49「睾丸機能低下症」にて集計
- ※18. 告示 18「中枢性思春期遅発症」は、告示 57「性腺性思春期遅発症」にて集計
- ※19. 告示 94「女性化副腎腫瘍」は、告示 66「卵巢機能亢進症」にて集計
- ※20. 告示 73「ウェルマー症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※21. 告示 74「シップル症候群」は、告示 76「多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)」にて集計
- ※22. 告示 77「偽性偽性副甲状腺機能低下症」は、告示 79「偽性副甲状腺機能低下症」にて集計
- ※23. 告示 78「偽性特発性副甲状腺機能低下症」は、告示 79「偽性副甲状腺機能低下症」にて集計
- ※24. 告示 80「テタニー(副甲状腺性)」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 83「副甲状腺機能低下・アジソン・モリア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※26. 告示 89「グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドステロン症」は、告示 91「高アルドステロン症」にて集計
- ※27. 告示 90「原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)」は、告示 97「特発性アルドステロン症」にて集計

表 6. 平成 24 年度 膠原病 (Collagen Diseases)

(合計 3,693 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	664
	転入	19
	継続	2962
	再開	17
	無記入・他	31
性別	男	1673
	女	2010
	無記入	10

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アレルギー性重敗血症 (ウイスラー・ファンコニ(Wissler-Fanconi)症候群) ※			
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	1214	川崎病性冠動脈病変	353
			冠動脈瘤(川崎病性)	642
			冠動脈拡張症(川崎病性)	33
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	12
			川崎病/急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群	174
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	128	シェーグレン症候群	128
4	自己免疫性肝炎	77	自己免疫性肝炎	77
5	自己免疫性腸炎	14	自己免疫性腸炎	14
6	若年性関節リウマチ	2220	若年性関節リウマチ(JRA)	1064
			若年性特発性関節炎(JIA)	1146
			慢性関節リウマチ	10
7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	23	スチーブンス・ジョンソン症候群	23
8	スチル(Still)病	0	スチル病	0
9	リウマチ性心疾患	17	リウマチ性心疾患	17
合計				3693

※ 告示 1「アレルギー性重敗血症/ウイスラー・ファンコニ症候群」は、告示 6「若年性関節リウマチ」にて集計

表 7. 平成 24 年度 糖尿病 (Diabetes Mellitus)

(合計 6,642 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	863
	転入	27
	継続	5673
	再開	25
	無記入・他	54
性別	男	2859
	女	3770
	無記入	13

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	1 型糖尿病 (若年型糖尿病)	5457	1 型糖尿病 (若年型糖尿病)	5457
2	2 型糖尿病 (成人型糖尿病)	1063	2 型糖尿病 (成人型糖尿病)	1063
3	その他の糖尿病 (腎性糖尿を除く。)	122	インスリン受容体異常症 (インスリン抵抗性糖尿病、妖精病を含む)	60
			MODY1 (HNF-4α 遺伝子異常による糖尿病)	4
			MODY2 (Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病)	3
			MODY3 (HNF-1α 遺伝子異常による糖尿病)	8
			MODY4 (IPF-1 遺伝子異常による糖尿病)	0
			MODY5 (HNF-1β 遺伝子異常による糖尿病)	3
			膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	1
			ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	2
			インスリン遺伝子異常による糖尿病	5
			アミン遺伝子異常による糖尿病	1
			膵摘後糖尿病	6
			二次性糖尿病	10
他の疾患伴う糖尿病	18			
糖尿病 (詳細不明)	1			
			合計	6642

表 8. 平成 24 年度 先天性代謝異常  
(Inborn Errors of Metabolism)

(合計 4,754 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	456
	転入	25
	継続	4209
	再開	35
	無記入・他	29
性別	男	2661
	女	2084
	無記入	9

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	イミノ酸異常症	0	イミノ酸異常症	0
2	家族性イミノグリシン尿症	0	家族性イミノグリシン尿症	0
3	高オルニチン血症－高アンモニア血症－ホモシトルリン尿症症候群	3	高オルニチン血症－高アンモニア血症－ホモシトルリン尿症症候群	3
4	白皮症	57	白皮症	57
5	ヘルマンスキー・プドラック (Hermansky-Pudlak)症候群	4	ヘルマンスキー・プドラック症候群	4
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	68	エーラーズ・ダンロス症候群	68
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	583	骨形成不全症	583
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	103	軟骨無形成症	489
			軟骨異栄養症	546
9	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	1	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	1
10	トランスコバラミン II 欠損症	1	トランスコバラミン II 欠損症	1
11	無アルブミン血症	0	無アルブミン血症	0
12	無トランスフェリン症	0	無トランスフェリン症	0
13	無ハプトグロビン症	0	無ハプトグロビン症	0
14	アポ蛋白 C- II 欠損症	2	アポ蛋白 C- II 欠損症	2
15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)	4	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症)	2
			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	2
16	ウォールマン(Wolman)病	3	ウォールマン病	1
			コレステロールエステル蓄積症	2
17	家族性高コレステロール血症	252	家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)	15
			家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合型、型不明も含む)	237