

59	ターナー(Turner)症候群	1,312	ターナー症候群	1,312
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	7	男性仮性半陰陽	7
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	586	プラダー・ウィリ症候群	586
65	フレリーツヒ症候群(脂肪性器異栄養症)	0	フレリーツヒ症候群	0
66	卵巣機能亢進症	1	性腺機能亢進症(女)	1
			女性化副腎腫瘍※19	0
67	卵巣機能低下症	108	卵巣機能低下症	29
			原発性性腺機能低下症(女)	76
			性腺性思春期遅発症(女)	3
68	卵巣形成不全	1	卵巣形成不全	1
69	卵巣腫瘍	2	卵巣腫瘍	2
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	4	XY 女性	2
			5a 還元酵素欠損症	2
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)	4	多発性内分泌腺腫症	3
			ウェルマー症候群※20	1
			シップル症候群※21	0
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	4		4
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症※22			
79	偽性副甲状腺機能低下症	155	偽性副甲状腺機能低下症	59
			仮性副甲状腺機能低下症	96
			偽性特発性副甲状腺機能低下症※22	0
80	テタニー(副甲状腺性)※23			
81	特発性副甲状腺機能低下症	169	特発性副甲状腺機能低下症	111
			副甲状腺機能低下症※25	58

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・モロリア (hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群※24			
84	副甲状腺機能低下症※25	3	処置後副甲状腺機能低下症	3
85	副甲状腺形成不全	7	副甲状腺形成不全	0
			先天性副甲状腺欠損症	4
			テタニー(副甲状腺性)※23	1
			副甲状腺機能低下・アジソン・モロリア症候群※24	2
86	アジソン(Addison)病	47	アジソン病	42
			慢性副腎不全	2
			早老症	3
87	アルドステロン欠損症	5	アルドステロン欠損症	5
88	クッシング(Cushing)症候群	11	クッシング症候群	11
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)	243	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	19
			先天性副腎リポイド過形成	217
			プラダー症候群	6
93	周期性 ACTH 症候群	62	周期性 ACTH 症候群	62
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	24	先天性副腎皮質過形成	24
96	男性化副腎腫瘍※15			
97	特発性アルドステロン症	2	特発性アルドステロン症	0
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候 群)※27	2
98	副腎形成不全	84	副腎形成不全(低形成)	84
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	37	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	37

102	3β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	4	3β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	4
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	0	17α 水酸化酵素欠損症	0
105	18 水酸化酵素欠損症	2	18 水酸化酵素欠損症	2
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	626	21 水酸化酵素欠損症	626
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)	7	先天性全身性リポジストロフィー	7
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	33	マッキューン・オルブライト症候群	33
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
	不明	1	不明	1
<b>合計</b>				<b>29,185</b>

- ※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 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
- ※23. 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
- ※24. 告示 83「副甲状腺機能低下・アジソン・モリリア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 84「副甲状腺機能低下症」は、「甲状腺切除後のテタニー」(本年度、登録 0 件)、「処置後副甲状腺機能低下症」のみを集計し、「副甲状腺機能低下症」は告示 81「特発性副甲状腺機能低下症」内にて集計
- ※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 25 年度 膠原病 (Collagen Diseases)

(合計 3,280 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	533
	転入	15
	継続	2,696
	再開	20
	無記入・他	16
性別	男	1,469
	女	1,791
	無記入	20

告示 NO	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アレルギー性亜敗血症 (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)	1,016	川崎病性冠動脈病変	303
			冠動脈瘤(川崎病性)	558
			冠動脈拡張症(川崎病性)	21
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	8
			川崎病/急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群	126
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	132	シェーグレン症候群	132
4	自己免疫性肝炎	64	自己免疫性肝炎	64
5	自己免疫性腸炎	12	自己免疫性腸炎	12
6	若年性関節リウマチ	2,019	若年性関節リウマチ(JRA)	895
			若年性特発性関節炎(JIA)	1,114
			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	20	スチーブンス・ジョンソン症候群	20
8	スチル(Still)病	0	スチル病	0
9	リウマチ性心疾患	16	リウマチ性心疾患	16
	不明	1	不明	1
<b>合計</b>				<b>3,280</b>

※ 告示 1「アレルギー性亜敗血症/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 25 年度 糖尿病 (Diabetes Mellitus)

(合計 6,122 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	866
	転入	32
	継続	5,169
	再開	22
	無記入・他	33
性別	男	2,642
	女	3,431
	無記入	49

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)	5,037	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,037
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	979	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	979
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	106	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)	50
			MODY1(HNF-4α 遺伝子異常による糖尿病)	3
			MODY2(Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病)	1
			MODY3(HNF-1α 遺伝子異常による糖尿病)	9
			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	0
			インスリン遺伝子異常による糖尿病	6
			アミン遺伝子異常による糖尿病	1
			膵摘後糖尿病	5
			二次性糖尿病	4
			他の疾患伴う糖尿病	22
糖尿病(詳細不明)	1			
<b>合計</b>				<b>6,122</b>

表 8. 平成 25 年度 先天性代謝異常  
(Inborn Errors of Metabolism)

(合計 4,377 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	425
	転入	21
	継続	3,895
	再開	23
	無記入・他	13
性別	男	2,451
	女	1,896
	無記入	30

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	2	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	2
4	白皮症	55	白皮症	55
5	ヘルマンスキー・ブドラック (Hermansky-Pudlak)症候群	5	ヘルマンスキー・ブドラック症候群	5
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	63	エーラーズ・ダンロス症候群	63
7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	568	骨形成不全症	568
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	927	軟骨無形成症	491
			軟骨異栄養症	436
9	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	0	アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	0
10	トランスコバラミン II 欠損症	0	トランスコバラミン II 欠損症	0
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	3	アポ蛋白 C- II 欠損症	3
15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジエール(Tangier))	3	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症)	2

	病)		レシチン-コレステロール-アシルトランスフェラーゼ 欠損症	1
16	ウォールマン(Wolman)病	2	ウォールマン病	0
			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	214	家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)	17
			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)	197
18	家族性高リポ蛋白血症	8	家族性高リポ蛋白血症	8
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	0	高超低比重リポ蛋白血症 / VLDL 血症	0
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	5	高低比重リポ蛋白血症 / LDL 血症	5
21	高トリグリセライド血症	21	高トリグリセライド血症	21
22	高プレータリポ蛋白血症	0	高プレータリポ蛋白血症	0
23	高ベータリポ蛋白血症	0	高ベータリポ蛋白血症	0
24	先天性高脂質血症	0	先天性高脂質血症	0
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バスセン・コーン ツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候 群、有棘赤血球症)	0	無(低)ベータリポ蛋白血症(バスセン・コーンツヴァ イク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血 球症)	0
26	レフスム(Refsum)病	0	レフスム病(症候群)	0
27	遺伝性若年性痛風	2	遺伝性若年性痛風	2
28	色素性乾皮症	68	色素性乾皮症	68
29	先天性高尿酸血症	22	レッシュ・ナイハン症候群	22
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候 群)	3	シスチン蓄積症	3
31	シスチン尿症	61	シスチン尿症	61
32	腎性アミノ酸尿症	3	腎性アミノ酸尿症	3
33	ハルトナップ(Hartnup)病	2	ハルトナップ病	2
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	23	ファンコーニ症候群	23
35	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3
36	先天性高乳酸血症	28	先天性高乳酸血症	28
37	乳糖吸収不全症	61	乳糖吸収不全症	61
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	18	グルコース・ガラクトース吸収不全症	18
39	先天性ポルフィリン症	15	先天性ポルフィリン症	15
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低 磷酸血症)	192	家族性低磷酸血症	38
			ビタミンD抵抗性くる病	154
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠	257	ウイルソン病	257



	乏症)				
42	メンケス (Menkes) 病 (kinky-(steely)hair 症候群)	16	メンケス病(キンキー・ヘア病)	16	
43	グルタル酸尿症(Ⅰ型、Ⅱ型)	33	グルタル酸尿症Ⅰ型	19	
			グルタル酸尿症Ⅱ型	14	
44	先天性葉酸吸収不全症	0	先天性葉酸吸収不全症	0	
45	メチルマロン酸血症	61	メチルマロン酸血症	61	
46	遺伝性脈管浮腫	2	遺伝性脈管浮腫	2	
47	先天性魚鱗癬(水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シエーグレン・ラーソン症候群)	69	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	13	
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	23	
			道化師様魚鱗癬	6	
			シエーグレン・ラーソン症候群	1	
			先天性魚鱗癬(詳細不明)	26	
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	2	ヘルリッツ型表皮水疱症	2	
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	27	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	27	
50	1から109までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1,470			
	アミノ酸代謝異常症		600	高アンモニア血症	46
				高リジン血症	1
				フェニルケトン尿症	223
				高フェニルアラニン血症	25
				高チロジン血症Ⅰ型	9
				高チロジン血症Ⅱ型	1
				高チロジン血症Ⅲ型	2
				高プロリン血症	1
				メーブルシロップ尿症 / 楓糖尿症	25
				ホモシスチン尿症	15
				高グリシン血症(非ケトーシス型)	5
				カルバミルリン酸合成酵素欠損症	14
				オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	79
				シトルリン血症	127
アルギニコハク酸尿症	8				
高アルギニン血症	6				

		リジン尿性蛋白不耐症	7
		尿素サイクル代謝異常	6
有機酸代謝異常症	84	プロピオン酸血症	39
		イソ吉草酸血症	4
		β-ケトチオラーゼ欠損症	3
		β-メチルクロトニルグリシン尿症	1
		3-メチルグルタコン酸尿症	4
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	7
		複合カルボキシラーゼ欠損症	13
		高シュウ酸尿症	7
		アルカプトン尿症	2
		グリセロールキナーゼ欠損症	4
脂肪酸代謝異常症	71	カルニチン/アシルカルニチン転移素酵素欠損症	5
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	20
		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	23
		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	17
		長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	3
		脂肪酸β酸化異常症	3
脂質代謝異常症	9	家族性高カイロミクロン血症	1
		高リポ蛋白血症 I 型	3
		高リポ蛋白血症 V 型	1
		先天性リパーゼ欠損症	4
ミトコンドリア病	31	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	27
		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	4
糖質代謝異常症	221	グルコーストランスポーター1 欠損症	3
		フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	7
		糖原病 I 型	63
		糖原病 III 型	12
		糖原病 VI 型	4
		糖原病 VIII, X 型	31
		肝型糖原病	5
		糖原病(詳細不明)	60
		ガラクトース血症 I 型	13
		ガラクトース血症 II 型	15

		ガラクトース血症Ⅲ型	8
ライソゾーム病	340	ムコ多糖症Ⅰ型(ハーラー症候群)	6
		ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	99
		ムコ多糖症Ⅲ型(サンフィリップ病)	15
		ムコ多糖症Ⅳ型(モルキオ病)	6
		ムコ多糖症Ⅵ型(マロト・ラミー症候群)	3
		ムコ多糖症(詳細不明)	19
		スフィンゴリピドーシス	2
		GM1-ガングリオシドーシス	2
		GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	17
		ガングリオシドーシス(詳細不明)	2
		異染性白質ジストロフィー	13
		ニーマン・ピック病	6
		ゴーシェ病	36
		ファブリ病	52
		クラッペ病	11
		ファーバー病	1
		ムコリピドーシスⅠ型	1
		ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	13
		ムコリピドーシスⅢ型	4
		ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	25
神経セロイドリポフスチン症	3		
マルチプルスルファターゼ欠損症	1		
ガラクトシアリドーシス	3		
ペルオキシソーム病	78	副腎白質ジストロフィー	78
ビタミン代謝異常症	15	ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症	1
		ビタミンD依存性くる病	14
プリンピリミジン代謝異常症	12	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	11
		キサンチン尿症	1
ビリルビン代謝異常症	1	クリグラー・ナジャー症候群	1
神経伝達物質異常症	8	ビオプテリン欠乏症	8
不明	63	不明	63
<b>合計</b>			<b>4,377</b>

**表 9. 平成 25 年度 血友病等血液・免疫疾患**  
**(Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae)**  
(合計 3,794 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	484
	転入	18
	継続	3,254
	再開	25
	無記入・他	13
性別	男	2,756
	女	1,017
	無記入	21

告示 NO	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性貧血	1	悪性貧血	1
2	イマーズルンド・グレスベック症候群	0	イマーズルンド・グレスベック症候群	0
3	巨赤芽球性貧血	11	巨赤芽球性貧血	11
4	葉酸欠乏性貧血	1	葉酸欠乏性貧血	1
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	10	アンチトロンビンⅢ欠乏症	10
6	高分子キニノゲン欠乏症	0	高分子キニノゲン欠乏症	0
7	先天性血液凝固異常症	0	先天性血液凝固異常症	0
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	12	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	12
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	6	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	6
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	7	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	7
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	14	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	14
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,243	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,243
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	260	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	260
14	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	0	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー因子)欠乏症	0
15	第Ⅺ因子欠乏症	9	第Ⅺ因子欠乏症	9
16	第ⅩⅡ因子(ハイグマン(Hageman)因 子)欠乏症	1	第ⅩⅡ因子(ハイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏 症	15	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	15
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand) 病	255	フォン・ヴィレブランド病	255

19	プレカリクレイン欠乏症	0	プレカリクレイン欠乏症	0
20	C蛋白(protein C)欠乏症	14	C蛋白(protein C)欠乏症	14
21	S蛋白(protein S)欠乏症	4	S蛋白(protein S)欠乏症	4
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt)症候群)	78	巨大血管腫	7
			カサバツハ・メリット症候群	71
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	54	血小板機能異常症(血小板異常症)	7
			ベルナル・スリエ症候群※1	5
			血小板無力症※2	42
			血小板無力症症候群※3	0
24	血小板血症	13	血小板血症	13
25	血小板無力症※2			
26	血小板無力症症候群※3			
27	血栓性血小板減少性紫斑病	34	血栓性血小板減少性紫斑病	34
28	周期性血小板減少症	3	周期性血小板減少症	3
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	4	先天性無巨核球性血小板減少症	4
30	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0
31	脾機能亢進性血小板減少症	11	脾機能亢進性血小板減少症	10
			バンティ症候群	1
32	脾形成不全性血小板増加症	0	脾形成不全性血小板増加症	0
33	ベルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群※1			
34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)	0	放出機構異常症	0
35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0
36	免疫学的血小板減少症	566	特発性血小板減少性紫斑病	360
			血小板減少性紫斑病	100
			免疫学的血小板減少症	106
37	寒冷凝集素症※4			
38	自己免疫性溶血性貧血	51	自己免疫性溶血性貧血※4,5	51
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	1	新生児溶血性貧血	1
40	脾機能亢進性溶血性貧血	2	脾機能亢進性溶血性貧血	2
41	微小血管障害性溶血性貧血	3	微小血管障害性溶血性貧血	3
42	発作性寒冷血色素尿症	0	発作性寒冷血色素(ヘモグロビン)尿症	0
43	発作性夜間血色素尿症	3	発作性夜間血色素(ヘモグロビン)尿症	3

44	慢性寒冷赤血球凝集素症※5			
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	1	アルドラーゼ欠乏性貧血	1
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	54	異常ヘモグロビン(血色素)症	1
			カルボキシヘモグロビン血症※6	0
			スルフヘモグロビン血症※7	0
			先天性ハイツ小体性貧血※8	0
			不安定ヘモグロビン症※10	1
			ヘモグロビン C 症※11	0
			ヘモグロビン D 症※12	0
			ヘモグロビン E 症※13	0
	先天性赤芽球癆	52		
48	遺伝性球状赤血球症	165	遺伝性球状赤血球症	165
49	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0
50	遺伝性橢円赤血球症	2	遺伝性橢円赤血球症	2
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	5	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	5
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	5	遺伝性(先天性)溶血性貧血	5
54	家族性赤血球増加症	0	家族性赤血球増加症	0
55	鎌状赤血球貧血	1	鎌状赤血球貧血	1
56	カルボキシヘモグロビン血症※6			
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0
58	グルコースリン酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1	グルコースリン酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1
59	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	11	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	11
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血		グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	
63	サラセミア(地中海貧血)	7	サラセミア	3
			βサラセミア	4
64	サラセミア様症候群	0	サラセミア様症候群	0
65	スルフヘモグロビン血症※7			
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0
67	先天性ハイツ小体性貧血※8			

68	先天性メトヘモグロビン血症	2	ヘモグロビン M 症	2
			先天性メトヘモグロビン血症	0
			先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9	0
69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9			
70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0
71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
			ピルビン酸キナーゼ欠損症	1
72	不安定ヘモグロビン症※10			
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0
74	ヘモグロビン C 症※11			
75	ヘモグロビン D 症※12			
76	ヘモグロビン E 症※13			
77	ヘモグロビン S 症	0	ヘモグロビン S 症	0
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血		ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0
81	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0	2, 4-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	0
82	エリスロポエチン分泌異常	0	エリスロポエチン分泌異常	0
83	原発性鉄芽球性貧血	4	原発性鉄芽球性貧血	1
			鉄芽球性貧血	2
			ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14	1
			ピリドキシン反応性貧血※15	0
84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14			
85	ピリドキシン反応性貧血※15			
86	アルダー (Alder) 異常 (症候群)	0	アルダー異常 (症候群)	0
87	遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症)	127	遺伝性好中球減少症	44
			家族性慢性好中球減少症	3
			慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク症候群) ※16	3

			慢性本態性好中球減少症※17	67
			無顆粒球症	8
			コストマン病	2
88	好酸球増加症	29	好酸球増加症	29
89	周期性好中球減少症	23	周期性好中球減少症	23
90	怠惰白血球症候群	30	怠惰白血球症候群(白血球機能異常症)	3
			高IgE症候群	27
91	不能白血球症	0	不能白血球症	0
92	ベルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ベルゲル・フェット異常(症候群)	0
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュ ペート・ダマシエク(Spat-Damashek)症 候群) ※16			
94	慢性本態性好中球減少症※17	18	自己免疫性好中球減少症	18
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常(症 候群)	3	メイ・ヘグリン異常(症候群)	3
97	異ガンマグロブリン血症	0	異ガンマグロブリン血症	0
98	ウイスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich)症候群	39	ウイスコット・アルドリッチ症候群	39
99	胸腺形成不全	0	胸腺形成不全	0
100	グッド(Good)症候群	0	グッド症候群	0
101	高グロブリン血症性紫斑病	0	高グロブリン血症性紫斑病	0
102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV 感染症)	18	HIV感染症	18
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異 常(症候群)	3	シェディアク・東(異常)症候群	3
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性 無ガンマグロブリン血症)	52	重症複合免疫不全症	35
			複合型免疫不全症	16
			スイス型無ガンマグロブリン血症※18	0
			アデノシンデアミナーゼ欠損症	1
105	スイス型無ガンマグロブリン血症※18			
106	選択的免疫グロブリン欠損症※19			
107	先天性細胞性免疫不全症	10	先天性細胞性免疫不全症	6
			細胞性免疫不全(症)	4



108	低ガンマグロブリン血症	146	低ガンマグロブリン血症	23
			乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0
			無ガンマグロブリン血症	69
			先天性無ガンマグロブリン血症	5
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症※20	49
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	11	ディジョージ症候群	11
110	特定抗体産生不全症※21			
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群※22			
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー (variable immunodeficiency)	38	バリアブル・イムノデフィシエンシー(CVIDを含む)	36
			続発性免疫不全症候群	2
113	複合型免疫不全症	12	高IgM症候群	12
			ネゼロフ症候群※22	0
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症※20			
115	本態性高ガンマグロブリン血症	1	本態性高ガンマグロブリン血症	1
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	14	毛細血管拡張性運動失調症	10
			ルイ・バー症候群	4
117	慢性活動性EBウイルス感染症	63	慢性活動性EBウイルス感染症	63
118	慢性肉芽腫症	66	慢性肉芽腫症	66
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	54	慢性GVHD(移植片対宿主病)	54
120	無ガンマグロブリン血症	21	免疫グロブリン欠損症	4
			選択的免疫グロブリン欠損症	8
			特定抗体産生不全症※21	2
			IgG単独欠損症	7
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0
122	IgA欠損症	3	IgA欠損症	3
123	IgM欠損症	0	IgM欠損症	0
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	9	遺伝性出血性末梢血管拡張症	9
125	骨髓線維症(骨髓硬化症、本態性骨髓様化生)	1	骨髓線維症	1
126	真性多血症	1	真性多血症	1

127	赤芽球癆	40	赤芽球癆	40
128	先天性赤血球産生異常性貧血	10	先天性赤血球産生異常性貧血	10
	不明	3	不明	3
<b>合計</b>				<b>3,794</b>

- ※1. 告示 33「ヘルナール・スリエ症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※2. 告示 25「血小板無力症」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※3. 告示 26「血小板無力症症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※4. 告示 37「寒冷凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※5. 告示 44「慢性寒冷赤血球凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※6. 告示 56「カルボキシヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※7. 告示 65「スルフヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※8. 告示 67「先天性ハイツ小体性貧血」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※9. 告示 69「先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症」は、告示 68「先天性メトヘモグロビン血症」にて集計
- ※10. 告示 72「不安定ヘモグロビン症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※11. 告示 74「ヘモグロビン C 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※12. 告示 75「ヘモグロビン D 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※13. 告示 76「ヘモグロビン E 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※14. 告示 84「ビタミン B6 反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※15. 告示 85「ピリドキシン反応性貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※16. 告示 93「慢性再生不良性好中球減少症(シュベート・ダマシエク(Spat-Damashek)症候群)」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※17. 告示 94「慢性本態性好中球減少症」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※18. 告示 105「スイス型無ガンマグロブリン血症」は、告示 104「重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)」にて集計
- ※19. 告示 106「選択的免疫グロブリン欠損症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※20. 告示 114「ブルトン型無ガンマグロブリン血症」は、告示 108「低ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※21. 告示 110「特定抗体産生不全症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※22. 告示 111「ネゼロフ(Nezelof)症候群」は、告示 113「複合型免疫不全症」にて集計

表 10. 平成 25 年度 神経・筋疾患 (Neuromuscular Diseases)

(合計 5,271 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	604
	転入	21
	継続	4,598
	再開	14
	無記入・他	34
性別	男	2,775
	女	2,459
	無記入	37

告示 NO	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	ウェスト(West)症候群(點頭てんかん)	2,929	ウェスト(West)症候群(點頭てんかん)	2,929
2	結節性硬化症	463	結節性硬化症	463
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	250	重症乳児ミオクロニーてんかん	250
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	18	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	18
5	先天性ミオパチー	150	先天性ミオパチー	122
			筋細管性ミオパチー	0
			先天性筋線維型不均等症	3
			ネマリンミオパチー	19
			セントラルコア病	6
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	332	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	332
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	237	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	237
8	ミニコア病	0	ミニコア病	0
9	無痛無汗症	46	無痛無汗症	46
10	リー(Leigh)脳症	92	リー(Leigh)脳症	92
11	レット(Rett)症候群	178	レット(Rett)症候群	178
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	575	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	575
	不明	1	不明	1
<b>合計</b>				<b>5,271</b>

表 11. 平成 25 年度 慢性消化器疾患 (Digestive Diseases)

(合計 2,742 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	213
	転入	18
	継続	2,478
	再開	17
	無記入・他	16
性別	男	1,003
	女	1,723
	無記入	16

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	87	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	87
2	肝硬変	49	肝硬変	49
3	肝内胆管異形成症候群	1	肝内胆管異形成症候群	1
4	肝内胆管拡張症	7	肝内胆管拡張症	7
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	9	肝内胆管低形成(形成不全)症	9
6	肝内胆管閉鎖症	4	肝内胆管閉鎖症	4
7	原発性硬化性胆管炎	37	原発性硬化性胆管炎	37
8	ジルベール(Gilbert)症候群	0	ジルベール(Gilbert)症候群	0
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	32	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	32
10	先天性肝線維症	17	先天性肝線維症	17
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	380	先天性胆道拡張症	308
			先天性総胆管拡張症	25
			先天性胆管拡張症	47
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,030	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2,030
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	0	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	0
14	門脈圧亢進症	60	門脈圧亢進症	60
15	ローター (Rotor) 症候群 (ローター (Rotor)型過ビリルビン血症)	0	ローター (Rotor)症候群(ローター (Rotor)型過ビリルビン血症)	0
16	先天性微絨毛萎縮症	7	先天性微絨毛萎縮症	7
17	腸リンパ管拡張症	22	腸リンパ管拡張症	22
<b>合計</b>				<b>2,742</b>