

家族に、その情報を提供すること、そして法制化後の小慢事業の状況を解析し、より良い小慢事業の今後のあり方を検討することを目的とした。

B. 研究方法

本研究のデータは、小慢事業の実施主体である都道府県・指定都市・中核市から厚生労働省へ平成27年2月までに所定の小慢データ登録管理ソフト（ver.5.0および5.1）を用いた電子データによる事業報告がなされた医療意見書登録データを元に作成した平成24年度小慢事業速報値データセットから、不完全なデータを抽出し、再度各実施主体へ問合せ確定値とした。

問合せは、実施主体へ書面でデータの不備がある旨を伝え、その後担当者へ不備一覧表をパスワードにより保護されたファイルを電子メールにて送付し回答を得る形で行われた。実施主体からの修正データを全国集計データセットに反映し、全国108か所の全ての実施主体からの事業報告が揃った段階で、集計・解析を行った。

C. 研究結果と考察

平成24年度については、全108実施主体からの医療意見書の電子データの提出があり、計106,029件（成長ホルモン治療用意見書提出症例16,302件を含むと、のべ122,331件）のデータを集計した。なお、本集計は一部各実施主体の単独事業分の登録も含めた結果となっている。

これらの結果は、情報公開の原則に基づき、個人情報保護に十分配慮した上で、当該報告書に加え、小児慢性特定疾病情報センター（ポータルサイト <http://www.shouman.jp>）に公開する予定である。

1. 悪性新生物

「悪性新生物」疾患群に関する集計結果を表1に示す。

平成24年度は、悪性新生物疾患として登録されたのは14,291件、うち新規症例は2,415件、継続症例は11,629件、転入症例が77件、再開症例が55件、無記入が115件であった。性別は、男児7,816件、女児6,475件、無記入0件であった。

登録件数は多い順に、1) 急性リンパ性白血病3,823件(26.8%)、2) 急性骨髄性白血病1,113件(7.8%)、3) 神経芽腫（神経芽細胞腫）797件(5.6%)、4) 悪性リンパ腫757件(5.3%)、5) 網膜芽腫（網膜芽細胞腫）525件(3.7%)、6) 神経膠腫（グリオーマ）500件(3.5%)、7) ランゲルハンス細胞組織球症450件(3.2%)、8) 骨肉腫443件(3.1%)、9) 髄芽腫391件(2.7%)、10) 頭蓋咽頭腫351件(2.5%)であった。

2. 慢性腎疾患

「慢性腎疾患」疾患群に関する集計結果を表2に示す。

平成24年度は、慢性腎疾患として登録されたのは9,008件、うち新規症例は1,320件、継続症例は7,528件、転入症例が37件、再開症例が48件、無記入が0件であった。性別は、男児5,279件、女児3,729件、無記入0件であった。

登録件数は多い順に、1) ネフローゼ症候群2,906件(32.3%)、2) IgA腎症1,934件(21.5%)、3) 腎の無発生、低形成、無形成又は異形成716件(8.0%)、4) 慢性糸球体腎炎557件(6.2%)、5) 巣状糸球体硬化症507件(5.6%)、6) 紫斑病性腎炎397件(4.4%)、7) 慢性膜性増殖性糸球体腎炎318件(3.5%)、8) 慢性膜性糸球体腎炎312件(3.5%)、9) 水腎症227件(3.3%)、10) 遺伝性腎炎194件(2.2%)であった。

3. 慢性呼吸器疾患

「慢性呼吸器疾患」疾患群に関する集計結果を表3に示す。

平成24年度は、慢性呼吸器疾患として登録されたのは3,265件、うち新規症例は737件、継続症例は2,474件、転入症例が11件、再開症例が5件、無記入が38件であった。性別は、男児1,768件、女児1,497件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 慢性肺疾患1,290件 (39.5%)、2) 気管狭窄897件 (27.5%)、3) 気管支喘息667件 (20.4%)、4) 先天性中枢性低換気症候群220件 (6.7%)、5) 気管支拡張症85件 (2.6%)であった。

4. 慢性心疾患

「慢性心疾患」疾患群に関する集計結果を表4に示す。

平成24年度は、慢性心疾患として登録されたのは18,589件、うち新規症例は2,934件、継続症例は15,291件、転入症例が99件、再開症例が118件、無記入が146件であった。性別は、男児10,084件、女児8,505件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) ファロー四徴症2,578件 (13.9%)、2) 心室中隔欠損症2,430件 (13.1%)、3) 両大血管右室起始症1,197件 (6.4%)、4) 単心室症1,086件 (5.8%)、5) 完全大血管転位症1,058件 (5.7%)、6) 心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)997件 (5.4%)、7) 肺動脈閉鎖症969件 (5.2%)、8) 特発性肥大型心筋症570件 (3.1%)、9) 大動脈縮窄症506件 (2.7%)ならびに三尖弁閉鎖症502件 (2.7%)であった。

5. 内分泌疾患

「内分泌疾患」疾患群に関する集計結果を表5に示す。

平成24年度は、内分泌疾患として登録されたのは32,592件、うち新規症例は4,601件、継続症例は27,478件、転入症例が153件、再開症例が92件、無記入が268件であった。性別は、男児15,021件、女児17,571件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症13,544件 (41.6%)、2) クレチン症5,931件 (18.2%)、3) 甲状腺機能亢進症(バセドウ病)3,816件 (11.7%)、4) 性早熟症1,633件 (5.0%)、5) ターナー症候群1,508件 (4.6%)であった。

6. 膠原病

「膠原病」疾患群に関する集計結果を表6に示す。

平成24年度は、膠原病として登録されたのは3,751件、うち新規症例は662件、継続症例は3,015件、転入症例が24件、再開症例が17件、無記入が33件であった。性別は、男児1,704件、女児2,047件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 若年性関節リウマチ2,260件 (60.3%)、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)1,228件 (32.7%)、3) シェーグレン症候群130件 (3.5%)であった。

7. 糖尿病

「糖尿病」疾患群に関する集計結果を表7に示す。

平成24年度は、糖尿病として登録されたのは6,756件、うち新規症例は858件、継続症例は5,782件、転入症例が30件、再開症例が26件、無記入が60件であった。性別は、男児2,925件、女児3,831件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 1型糖尿病(若年型糖尿病)5,556件 (82.2%)、2) 2型糖尿病(成人型糖尿病)1,080件 (16.0%)、3) 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）120件（1.8%）であった。

8. 先天性代謝異常

「先天性代謝異常」疾患群に関する集計結果を表8に示す。

平成24年度は、先天性代謝異常として登録されたのは4,842件、うち新規症例は454件、継続症例は4,297件、転入症例が27件、再開症例が29件、無記入が35件であった。性別は、男児2,708件、女児2,134件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 軟骨無形成症（軟骨異栄養症）1,050件（21.7%）、2) 骨形成不全症588件（12.1%）、3) ウィルソン病（セルロプラスミン欠乏症）299件（6.2%）、4) 家族性高コレステロール血症（ヘテロ複合型、型不明も含む）240件（5.0%）5) フェニルケトン尿症238件（4.9%）6) シトルリン血症126件（2.7%）、7) ビタミンD抵抗性くる病124件、8) ムコ多糖症Ⅱ型（ハンター症候群）119件（2.5%）9) 色素性乾皮症84件（1.7%）、10) オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症81件（1.7%）であった。

9. 血友病等血液・免疫疾患

「血友病等血液・免疫疾患」疾患群に関する集計結果を表9に示す。

平成24年度は、血友病等血液・免疫疾患として登録されたのは4,365件、うち新規症例は559件、継続症例は3,726件、転入症例が24件、再開症例が27件、無記入が29件であった。性別は、男児3,132件、女児1,233件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 第Ⅷ因子欠乏症（血友病A）1,421件（32.6%）、2) 免疫学的血小板減少症650件（14.9%）、3) 第Ⅸ因子欠乏症（血友病B）301件（6.9%）、4) フォン・ヴィ

レブランド病287件（6.6%）、5) 遺伝性球状赤血球症219件（5.0%）、6) 低ガンマグロブリン血症164件（3.8%）、7) 遺伝性好中球減少症（家族性慢性好中球減少症）158件（3.6%）、8) 慢性肉芽腫症81件（1.9%）、9) 巨大血管腫（カサバツハ・メリット症候群）79件（1.8%）、10) 慢性GVHD（Great Versus Host Disease）68件（1.6%）であった。

10. 神経・筋疾患

疾患群としての「神経・筋疾患」疾患群に関する集計結果を表10に示す。

平成24年度は、神経・筋疾患として登録されたのは5,479件、うち新規症例は660件、継続症例は4,727件、転入症例が26件、再開症例が23件、無記入が43件であった。性別は、男児2,941件、女児2,538件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) ウェスト症候群（点頭てんかん）3,016件（55.1%）、2) レノックス・ガストウ症候群594件（10.8%）、3) 結節性硬化症496件（9.1%）、4) 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）354件（6.5%）、5) 重症乳児ミオクロニーてんかん260件（4.8%）、6) ミトコンドリア脳筋症（ミトコンドリア・ミオパチー）252件（4.6%）、7) レット症候群173件（3.2%）、8) 先天性ミオパチー165件（3.0%）であった。

11. 慢性消化器疾患

「慢性消化器疾患」疾患群に関する集計結果を表11に示す。

平成24年度は、慢性消化器疾患として登録されたのは3,091件、うち新規症例は277件、継続症例は2,758件、転入症例が13件、再開症例が17件、無記入が26件であった。性別は、男児1,163件、女児1,928件、無記入0件であった。

登録件数が多い順に、1) 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,308 件（74.7%）、2) 先天性胆道拡張症（先天性総胆管拡張症）416 件（13.0%）、3) アラジール症候群（動脈肝異形成）99 件（3.2%）、4) 門脈圧亢進症 63 件（2.0%）、5) 肝硬変 56 件（1.8%）であった。

12. 成長ホルモン治療

成長ホルモン治療に関する集計結果を、初回申請症例については表 12-1 に、継続申請症例については表 12-2 に示す。

平成 24 年度は、成長ホルモン治療として登録されたのは、初回・継続合わせて 16,302 件であり、うち初回申請症例は 2,462 件で、性別は、男児 1,477 件、女児 985 件、無記入 0 件であった。継続申請症例は 13,840 件であり、性別は男児 8,411 件、女児 5,429 件、無記入 0 件であった。

登録件数が多い順に、初回申請症例では、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 2,106 件（85.5%）、2) ターナー症候群 143 件（5.8%）、3) 軟骨無形成症形成 73 件（3.0%）であった。

また、継続申請症例では、登録件数が多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長 11,449 件（82.7%）、2) ターナー症候群 991 件（7.2%）、3) 軟骨無形成症 593 件（4.3%）であった。

D. 結論

平成 24 年度小慢事業全体での登録件数は、多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 13,544 件（12.8%）、2) クレチン症 5,931 件（5.6%）、3) 1 型糖尿病（若年型糖尿病）5,556

件（5.2%）、4) 急性リンパ性白血病 3,823 件（3.6%）、5) 甲状腺機能亢進症（バセドウ病）3,816 件（3.6%）、6) ウェスト症候群（点頭てんかん）3,016 件（2.8%）、7) ネフローゼ症候群 2,904 件（2.7%）、8) ファロー四徴症 2,578 件（2.4%）、9) 心室中隔欠損症 2,430 件（2.3%）、10) 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）2,308 件（2.2%）であった。

E. 参考文献

- 1) 小児慢性特定疾患登録管理事務局. 「平成 24 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔速報値〕」平成 25 年度厚生労働科学研究「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」報告書. 7-48, 2014.

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3. その他
いずれも無し

〔謝辞〕

多忙な中、データクリーニングに対する問い合わせに御回答頂いた各実施主体の担当者の皆様に心から感謝申し上げます。

表 1. 平成 24 年度「悪性新生物」(合計 14,291 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	2,415
	転入	77
	継続	11,629
	再開	55
	無記入・他	115
性別	男	7,816
	女	6,475

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	悪性カルチノイド	3	悪性カルチノイド	3
2	悪性黒色腫	28	悪性黒色腫	28
3	悪性骨巨細胞腫	1	悪性骨巨細胞腫	1
4	悪性細網症	14	悪性細網症	14
5	悪性マクログロブリン血症	0	悪性マクログロブリン血症	0
6	悪性リンパ腫	757	びまん性大細胞性 B 細胞リンパ腫	451
			ろ胞性リンパ腫	1
			悪性リンパ腫、B 細胞性	111
			悪性リンパ腫、T 細胞性	93
			未梢性 T 細胞リンパ腫	5
			未分化大細胞リンパ腫	57
			前駆 T 細胞性リンパ芽球性リンパ腫(悪性リンパ腫、リンパ芽球性)	39
7	アスキン腫瘍	0	アスキン腫瘍	0
8	ウィルムス腫瘍	251	ウィルムス腫瘍 (腎芽腫)	251
9	下垂体腺腫	47	下垂体腺腫	47
10	家族性赤血球貪食性細網症	13	家族性赤血球貪食性細網症	13
11	褐色細胞腫	17	褐色細胞腫 (悪性を含む)	17
12	癌性腹膜炎	0	癌性腹膜炎	0
13	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	112	奇形腫	112
14	菌状息肉腫	0	菌状息肉腫	0
15	形質細胞腫	1	形質細胞腫	1
16	血球貪食リンパ組織球症	176	血球貪食リンパ組織球症	176
17	好酸球性肉芽腫	9	好酸球性肉芽腫	9
18	骨髄腫	9	多発性骨髄腫	9
19	松果体腫	98	松果体腫	82
			松果体芽腫	16

20	絨毛上皮腫	291	絨毛上皮腫（絨毛癌）	291
21	神経膠腫	500	神経膠腫（グリオーマ）	500
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	36	神経鞘腫	22
			悪性神経鞘腫	14
23	神経上皮腫	15	神経上皮腫	15
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	61	神経星細胞腫（神経節膠腫）	61
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	20	神経節細胞腫	20
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	26	腎明細胞肉腫	26
27	臍芽腫	15	臍芽腫	15
28	髄上皮腫	2	髄上皮腫	2
29	髄膜腫	46	髄膜腫（悪性を含む）	46
30	精上皮腫	5	精上皮腫（セミノーマ）	5
31	脊索腫	17	脊索腫	17
32	セザリー-(Sezary)症候群	0	セザリー-症候群	0
33	赤血病	0	赤血病	0
34	赤白血病	1	赤白血病（M6）	1
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	7	先天性腎間葉芽腫	7
36	頭蓋咽頭腫	351	頭蓋咽頭腫	351
37	脳室上衣腫	214	上衣腫	214
38	肺芽腫	25	肺芽腫	25
39	白血病	3,823	急性リンパ芽球性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	114
			急性リンパ芽球性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	23
			フィラデルフィア染色体（Ph1）陽性急性リンパ芽球性白血病	16
			急性リンパ芽球性白血病（詳細不明）	69
			急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	1,088
			急性リンパ性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	184
			成熟B細胞リンパ芽球性白血病	1
			バーキット細胞性白血病（B細胞性、FAB分類：L3）	8
			乳児白血病	5
急性リンパ性白血病（詳細不明）	2,315			

		1,113	急性骨髄性白血病、微小分化型(M0)	2
			急性骨髄性白血病、未成熟型 (M1)	4
			急性骨髄性白血病、成熟型 (M2)	21
			急性前骨髄球性白血病 (M3)	48
			急性骨髄単球性白血病 (M4)	23
			急性単球性白血病 (M5)	14
			急性骨髄性白血病 (M6)	5
			急性巨核芽球性白血病 (M7)	67
			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
			急性骨髄性白血病 (詳細不明)	846
		68	急性白血病 (詳細不明)	68
		173	慢性骨髄性白血病	173
		5	白血病 (詳細不明)	5
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	72	バーキットリンパ腫	72
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)	20	非白血病性細網内皮症	20
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	129	ホジキンリンパ腫 (ホジキン病)	114
			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	5
			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	54	末梢性神経外胚葉腫瘍	54
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮種)	124	未分化胚腫	124
48	脈絡叢乳頭腫	66	脈絡叢乳頭腫	66
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	171	ユーイング肉腫	171
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	450
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っては組織型を問わない。	4,830	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)	207
			移植後リンパ増殖性疾患	1
			神経芽腫 (神経芽細胞腫)	797
			網膜芽腫 (網膜芽細胞腫)	525
			腎細胞癌	12
			肝芽腫	298
			肝細胞癌	11
			骨肉腫	443
			軟骨肉腫	15
			横紋筋肉腫、胎芽型	13
			横紋筋肉腫、胞巣型	25
			横紋筋肉腫、混合型	1
			横紋筋肉腫、多形型	1
			横紋筋肉腫 (詳細不明)	293
			未分化肉腫	12
			類上皮肉腫	11
			線維形成性小円形細胞腫瘍	3
			線維肉腫	25
			線維粘液肉腫	1
			筋膜線維肉腫	1
			筋線維腫症	4
			皮膚線維肉腫 (隆起性を含む)	6
			粘液肉腫	3
			滑膜肉腫	47
			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	2			
脂肪肉腫	19			
胚腫	88			
悪性奇形腫	42			
胎児性癌	12			
混合型胚細胞腫瘍	32			

		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	5
		リンパ管腫症	19
		星細胞腫（アストロサイトーマ）	226
		膠芽腫	37
		髄芽腫	391
		中枢性神経細胞腫	3
		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）	68
		脊髄腫瘍	3
		クモ膜嚢胞	1
		乳頭状癌	64
		扁平上皮癌	10
		基底細胞癌	2
		腺癌（上皮内腺癌を含む）	11
		臍ラ氏島癌	1
		乳頭状腺癌	11
		粘液類上皮癌	8
		充実性偽乳頭臍腫瘍	13
		乳管内癌	1
		髄様癌	13
		悪性アンドロblastoma	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
		中胚葉性混合腫瘍	1
		胸膜肺芽腫	12
		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
		海綿芽腫	4
		髄筋芽腫	4
		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	7
		悪性顆粒細胞腫	1
		腹腔内線維腫症	8
		アグレッシブ線維腫症	5
		腺嚢胞癌	5
		退形成性星細胞腫	16
		退形成性上衣腫	56
		退形成性乏突起神経膠腫	8
		胎児肉腫	3
		類基底細胞癌	1
		毛様細胞性星細胞腫	152
		家族性腺腫性ポリポージス	5
		悪性顆粒膜細胞腫	3
		悪性線維組織球腫	10
		悪性混合腫瘍（唾液腺由来）	1
		悪性ライディッヒ細胞腫瘍	1
		線維形成性結節性髄芽腫	2
		線維形成性小円型腫瘍	4
		原線維性星細胞腫	1
		胃腸間質肉腫	1
		色素性神経外胚葉腫瘍	1
		粘液嚢胞腺癌	3
		リンパ上皮癌	3
		移行上皮癌	1
		基底細胞腺癌	1
		巨細胞癌	1
		後縦隔腫瘍	1
		甲状腺癌	4
		硬膜外腫瘍	1
		脂肪芽細胞症	3
		視神経膠腫	3

		上衣下膠腫	1
		上咽頭癌	1
		上皮内癌	4
		神経節神経腫	1
		神経線維肉腫	8
		線維芽細胞骨肉腫	1
		腺房癌	6
		組織球性腫瘍	2
		多形黄色星細胞腫	4
		未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）	6
		軟骨芽骨肉腫	2
		乳児性線維肉腫	8
		粘液癌	2
		粘液脂肪肉腫	2
		粘液腫性軟骨肉腫	1
		嚢胞内癌	3
		肺癌	1
		皮膚付属器癌	1
		乏神経突起膠腫	14
		紡錘形肉腫	10
		未分化癌	5
		面皰細胞癌(コメド癌)	1
		卵黄嚢腫	115
		嗅覚神経芽腫	1
		漿液性嚢胞腺癌	1
		濾胞状腺癌	7
		組織球肉腫	1
		転移性腫瘍	8
		その他の肉腫（詳細不明）	35
		その他の癌/腫瘍（詳細不明）	233
		合計	14,291

表 2. 平成 24 年度「慢性腎疾患」(合計 9,008 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	1,320
	転入	37
	継続	7,528
	再開	48
	無記入・他	75
性別	男	5,279
	女	3,729

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	遺伝性腎炎	194	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	194
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	85	急速進行性糸球体腎炎	85
3	紫斑病性腎炎	395	紫斑病性腎炎	395
4	巣状糸球体硬化症	507	巣状糸球体硬化症	490
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	17
5	ネフローゼ症候群	2,906	特発性ネフローゼ症候群	88
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	484
			先天性ネフローゼ症候群	56
			ネフローゼ症候群 (詳細不明)	2,278
6	微小変化型ネフローゼ症候群	129	微小変化型ネフローゼ症候群	129
7	慢性糸球体腎炎	557	IgM 腎症	15
			慢性糸球体腎炎	6
			メサンギウム増殖性腎炎	532
			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	312	膜性腎症	312
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	318	膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)	318
11	IgA 腎症	1,939	IgA 腎症 (ベルジェ病)	1,939
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	86	腎血管性高血圧	86
19	腎静脈血栓症	2	腎静脈血栓（症）	2
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	716	移植腎	5
			慢性腎不全	377
			多嚢胞性異形成腎	12
			腎低形成・無形成	251
			腎異形成	71
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	297	水腎症	297
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
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	69	バーター症候群	69
33	慢性間質性腎炎	38	慢性間質性腎炎	38
34	慢性腎盂腎炎	52	慢性腎盂腎炎	52
合計				9,008

表 3. 平成 24 年度「慢性呼吸器疾患」(合計 3,265 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	737
	転入	11
	継続	2,474
	再開	5
	無記入・他	38
性別	男	1,768
	女	1,497

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	897	気管狭窄	897
4	気管支拡張症	85	気管支拡張症	85
5	気管支喘息	667	気管支喘息※	667
6	先天性中枢性低換気症候群	220	先天性中枢性低換気症候群	220
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(カータジエナー(Kartagener)症候群)	36	カータジエナー症候群/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)	58	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	58
11	慢性肺疾患	1,290	慢性肺疾患	1,290
合計				3,265

※ 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」(合計 18,589 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	2,935
	転入	99
	継続	15,291
	再開	118
	無記入・他	146
性別	男	10,084
	女	8,505

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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	27	冠動脈異常起始症	16
			冠動脈病変 (異常)	4
			両冠動脈肺動脈起始症	7
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	43	冠動脈瘤	43
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	62	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	61
			早期興奮症候群	1
9	期外収縮	30	期外収縮	2
			心室性期外収縮	28
10	脚ブロック	1	左脚ブロック	1
11	心房又は心室の細動	24	アダムス・ストークス発作	4
			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	58	洞不全症候群	58
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)	14	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	11

16	房室解離	2	房室解離	2
17	房室ブロック	208	完全房室ブロック	194
			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)	310	発作性頻拍(心室、上室性)	17
			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	113
19	ロマン・ワルド(Romano-Ward)症候群	5	ロマン・ワルド症候群	5
20	QT 延長症候群	429	QT 延長症候群	426
			完全心ブロック	3
21	心筋梗塞	8	心筋梗塞	8
22	総動脈幹遺残症	170	総動脈幹遺残症	170
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	37	右(心)室低形成症	37
32	右室二腔症	10	右室二腔症	10
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	473	左心形成不全(低形成)症候群	473
35	三心房心	4	三心房心	4
36	心室中隔欠損症	2,430	心室中隔欠損症	2,430
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	997	房室中隔欠損症(心内膜床欠損症)	525
			完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	472
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	1,086	単心室症	1,086
43	単心房症	65	単心房症	65
44	動脈管開存症	206	動脈管開存症	206
45	ファロー(Fallot)四徴症	2,578	ファロー四徴症	2,578
46	部分的肺静脈還流異常症	4	シミター症候群	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	17	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	17
50	特発性肥大型心筋症	570	肥大型心筋症	322
			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)	136
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)	204	エプスタイン奇形	204
53	完全大血管転位症	1,058	完全大血管転位症	820
			大血管転位症(詳細不明)	238
54	血管輪症	12	血管輪症	8
			左肺動脈右肺動脈起始	4
55	三尖弁狭窄症	25	三尖弁狭窄症	25
56	三尖弁閉鎖症	502	三尖弁閉鎖症	502
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	322	修正大血管転位症	322
59	重複大動脈弓症	3	重複大動脈弓症	3
60	僧帽弁狭窄症	86	僧帽弁狭窄症	85
			僧帽弁上狭窄症	1
61	僧帽弁閉鎖症	68	僧帽弁閉鎖症	68
62	僧帽弁閉鎖不全症	431	僧帽弁閉鎖不全症	414
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	17
63	大動脈狭窄症	370	大動脈狭窄症	138
			大動脈弓閉鎖	12
			大動脈弓離断	220
64	大動脈縮窄症	506	大動脈縮窄症	506

65	大動脈弁狭窄症	443	大動脈弁狭窄症	375
			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	170	大動脈弁閉鎖不全症	170
68	大動脈瘤	3	大動脈瘤	3
69	タウシヒ・ピング(Taussig-Bing)症候群	6	タウシヒ・ピング症候群	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	162	肺動脈狭窄症	155
			肺動脈弁異形成	7
72	肺動脈閉鎖症	969	肺動脈閉鎖症	938
			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	8
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	170	肺動脈弁閉鎖症	170
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	両大血管右室起始症	1,197	両大血管右室起始症	1,185
			両大血管左室起始症	12
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	137	慢性心不全	100
			慢性肺性心	37
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	173	小児原発性肺高血圧症	173
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	243	無脾症候群	164
			無脾症	79
合計				18,589

表 5. 平成 24 年度「内分泌疾患」(合計 32,592 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	4601
	転入	153
	継続	27,478
	再開	92
	無記入・他	268
性別	男	15,021
	女	17,571

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	3	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	3
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	2
7	下垂体機能低下症	637	下垂体機能低下(不全)症	520
			汎下垂体機能低下症	117
			シモンズ病 ^{※1}	0
8	下垂体性巨件症	10	下垂体性巨件症	10
			末端肥大症 ^{※2}	0
9	クッシング(Cushing)病	9	クッシング病	9
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	68
			低ゴナドトロピン性類宦官症 ^{※3}	0
			カールマン症候群 ^{※4}	0
13	シモンズ(Simmonds)病 ^{※1}			
14	真性思春期早発症	623	真性思春期早発症	168
			中枢性思春期早発症	455
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	143	腎性尿崩症	143
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	13,544	成長ホルモン分泌不全性低身長症	13,544
			成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症 ^{※5}	0
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)	365	中枢性尿崩症	314
			下垂体性尿崩症	45
			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	14	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	14
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)型小件症	6	ラロン(Laron)型小件症	6
25	異所性甲状腺 ^{※6}			
26	クレチン症	5,931	クレチン症	2,003
			先天性甲状腺機能低下症	3,928
			異所性甲状腺 ^{※6}	0
			甲状腺形成不全 ^{※7}	0
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	3,816	甲状腺機能亢進症	1,546
			バセドウ病	2,270
28	甲状腺機能低下症	113	甲状腺機能低下症	74
			処置後(放射線照射後、術後)甲状腺機能低下症	39
			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	17	腺腫様甲状腺腫	17
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	1,188	慢性甲状腺炎	594
			橋本病 ^{※9}	594
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