

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	155	特発性低血糖症	79
			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}	0
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	4
			テストキシコーシス/家族性男性思春期早発症 ^{※14}	0
			男性化副腎腫瘍 ^{※15}	0
49	睾丸機能低下症	80	睾丸機能低下症	17
			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}	0
			高ゴナドトロピン性類宦官症 ^{※17}	0
50	睾丸形成不全	10	睾丸形成不全	10
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	54
			中枢性思春期遅発症 ^{※18}	0
58	性早熟症	1,633	思春期早発症	1,594
			性早熟症	39
59	ターナー(Turner)症候群	1,508	ターナー症候群	1,508

60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール(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	625	プラダー・ウィリ症候群	625
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	104	卵巣機能低下症	34
			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	4	卵巣形成不全	4
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	6	XY 女性	3
			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	6	偽性偽性副甲状腺機能低下症	6
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	175	偽性副甲状腺機能低下症	77
			仮性副甲状腺機能低下症	98
			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	203	特発性副甲状腺機能低下症	121
			副甲状腺機能低下症	82
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※24			
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	3
			先天性副甲状腺欠損症	5
			テタニー(副甲状腺性)※23	0
			副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア症候群※24	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※25			
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)※26			
91	高アルドステロン症	2	高アルドステロン症	2
			グルココルチコイド反応性(奏功性)アルドステロン症※25	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)	277	先天性副腎リポイド過形成	238
			先天性リポイド過形成	28
			コレステロール側鎖切断酵素欠損症	1
			プラダー症候群	10
93	周期性 ACTH 症候群	85	周期性 ACTH 症候群	85
94	女性化副腎腫瘍※19			
95	先天性副腎皮質過形成	33	先天性副腎皮質過形成	33
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	5
			原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)※26	0
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(ボンジョバンニ(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	5	18水酸化酵素欠損症	5
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	709	21水酸化酵素欠損症	709
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	37	マッキューン・オルブライト症候群	37
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
合計				32,592

- ※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「下垂体性巨件症」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「ソリンジャー・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・モロリア症候群」は、告示 85「副甲状腺形成不全」にて集計
- ※25. 告示 89「グル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
- ※26. 告示 90「原発性アルドステロン症(Conn)症候群」は、告示 97「特発性アルドステロン症」にて集計告示

表 6. 平成 24 年度 「膠原病」 (合計 3,751 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	662
	転入	24
	継続	3,015
	再開	17
	無記入・他	33
性別	男	1,704
	女	2,047

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	アレルギー性垂敗血症 (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)	1,228	川崎病性冠動脈病変	361
			冠動脈瘤(川崎病性)	822
			冠動脈拡張症(川崎病性)	33
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	12
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	130	シェーグレン症候群	130
4	自己免疫性肝炎	78	自己免疫性肝炎	78
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	2,260	若年性特発性関節炎(JIA) ※	2,257
			慢性関節リウマチ	3
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	18	リウマチ性心疾患	18
合計				3,751

※ 告示 1「アレルギー性垂敗血症/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」 (合計 6,756 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	858
	転入	30
	継続	5,782
	再開	26
	無記入・他	60
性別	男	2,925
	女	3,831

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,556	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	5,556
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,080	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	1,080
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	120	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)	5
			MODY1(HNF-4 α 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-1 α 遺伝子異常による糖尿病)	8
			MODY5(HNF-1 β 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)	54			
合計				6,756

表 8. 平成 24 年度 「先天性代謝異常」(合計 4,842 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	454
	転入	27
	継続	4,297
	再開	29
	無記入・他	35
性別	男	2,708
	女	2,134

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
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・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	70	エーラーズ・ダンロス症候群	70
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	588	骨形成不全症	588
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	1,050	軟骨無形成症	554
			軟骨異栄養症	496
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	2	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	255	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)	240
18	家族性高リポ蛋白血症	0	家族性高リポ蛋白血症	0
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(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	8	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	8
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	4	遺伝性若年性痛風	4
28	色素性乾皮症	84	色素性乾皮症	84
29	先天性高尿酸血症	23	レッシュ・ナイハン症候群	23
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	5	シスチン蓄積症	5
31	シスチン尿症	70	シスチン尿症	70
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	69	乳糖吸収不全症	69
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	19	先天性ポルフィリン症	19
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	226	原発性低リン血症性くる病	55
			家族性低磷酸血症	47
			ビタミン D 抵抗性くる病	124
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	299	ウイルソン病	299
42	メンクス(Menkes)病(kinky-(steely)hair 症候群)	18	メンクス病(キンキー・ヘア病)	18
43	グルタル酸尿症(I 型、II 型)	36	グルタル酸尿症 I 型	22

			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	78	メチルマロン酸血症	78	
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)	48	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	17	
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	26	
			道化師様魚鱗癬	4	
			シエーグレン・ラーソン症候群	1	
			先天性魚鱗癬(詳細不明)	27	
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	3	ヘルリッツ型表皮水疱症	3	
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	35	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	35	
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	1,645			
	アミノ酸代謝異常症		631		
				高アンモニア血症	53
				高リジン血症	1
				フェニルケトン尿症	238
				高フェニルアラニン血症	27
				高チロジン血症Ⅰ型	8
				高チロジン血症Ⅱ型	3
				高チロジン血症Ⅲ型	1
				高プロリン血症	1
				プロリダーゼ欠損症	1
				メープルシロップ尿症 / 楓糖尿症	22
				ホモシスチン尿症	19
				高グリシン血症(非ケトーシス型)	8
				カルバミルリン酸合成酵素欠損症	15
				オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	81
				シトルリン血症	126
				アルギニコハク酸尿症	8
				高アルギニン血症	8
				リジン尿性蛋白不耐症	6
		尿素サイクル代謝異常	4		
		ヒドロキシキヌレニン尿症	1		

有機酸代謝異常症	90	プロピオン酸血症	40
		イソ吉草酸血症	5
		β-ケトチオラーゼ欠損症	1
		β-メチルクロトニルグリシン尿症	2
		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	6
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル CoA 合成酵素欠損症	4
		複合カルボキシラーゼ欠損症	10
		原発性高シュウ酸尿症	7
		アルカプトン尿症	3
		グリセロールキナーゼ欠損症	8
脂肪酸代謝異常症	68	カルニチン／アシルカルニチン転移素酵素欠損症	4
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	22
		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	21
		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	14
		短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	2
		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	2
脂質代謝異常症	8	高リポ蛋白血症 I 型	5
		先天性リパーゼ欠損症	3
ミトコンドリア病	42	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	33
		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8
		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	1
糖質代謝異常症	253	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	5
		糖原病 I 型	74
		糖原病 III 型	14
		糖原病 V 型	1
		糖原病 VI 型	4
		糖原病 VII 型	1
		糖原病 IX 型	1
		糖原病 VIII, X 型	34

		肝型糖原病	6
		糖原病(詳細不明)	73
		ガラクトース血症Ⅰ型(ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症)	15
		ガラクトース血症Ⅱ型(ガラクトキナーゼ欠損症)	16
		ガラクトース血症Ⅲ型(ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症)	9
ライソゾーム病	382	ムコ多糖症Ⅰ型(ハーラー症候群)	5
		ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	119
		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)	9
		ムコ多糖症Ⅵ型(マロト・ラミー症候群)	4
		ムコ多糖症(詳細不明)	28
		シアリドーシス	1
		GM1-ガングリオシドーシス	3
		GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	17
		異染性白質ジストロフィー	16
		ニーマン・ピック病	10
		ゴーシェ病	40
		ファブリー病	50
		クラッペ病	10
		ファーバー病	1
		ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	12
		ムコリピドーシスⅢ型	5
		ムコリピドーシス(詳細不明)	1
		ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	29
		酸性リパーゼ欠損症	1
		神経セロイドリポフスチン症	2
		マルチプルスルファターゼ欠損症	2
		β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	1
		スフィンゴリピドーシス	1
ペルオキシソーム病	78	ペルオキシソーム形成異常症	2
		副腎白質ジストロフィー	76
ビタミン代謝異常症	16	ホルムイミトランスフェラーゼ欠損症	2

			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	13	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
			ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン症候群)	1
	神経伝達物質異常症	12	ビオプテリン代謝異常症 (ビオプテリン欠乏症)	12
	その他	52	Alexander 病	13
			Crigler-Najjar 症候群	1
			Pelizaeus-Merzbacher 病	38
	不明	2	不明	2
合計				4,842

表 9. 平成 24 年度 「血友病等血液・免疫疾患」(合計 4,365 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	559
	転入	24
	継続	3,726
	再開	27
	無記入・他	29
性別	男	3,132
	女	1,233

告示 NO	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	悪性貧血	2	悪性貧血	2
2	イマースlund・グレスベック症候群	0	イマースlund・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	16	アンチトロンビンⅢ欠乏症	16
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	1	先天性血液凝固異常症	1
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	8	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	8
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	16
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,421	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1,421
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	301	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	301
14	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	1	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー因子)欠乏症	1
15	第Ⅺ因子欠乏症	7	第Ⅺ因子欠乏症	7
16	第ⅩⅡ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	1	第ⅩⅡ因子(ヘイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	287	フォン・ヴィレブランド病	287
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	16	C 蛋白(protein C)欠乏症	16
21	S 蛋白(protein S)欠乏症	6	S 蛋白(protein S)欠乏症	6

22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt)症候群)	79	巨大血管腫	12
			カサバツハ・メリット症候群	67
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	57	血小板機能異常症(血小板異常症)	11
			ベルナル・スリエ症候群 ^{※1}	5
			血小板無力症 ^{※2}	41
			血小板無力症症候群 ^{※3}	0
24	血小板血症	11	血小板血症	11
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	28	血栓性血小板減少性紫斑病	28
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(トロンボエチン欠損症)	7	先天性無巨核球性血小板減少症	7
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	14	脾機能亢進性血小板減少症	13
			バンチ症候群	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	650	特発性血小板減少性紫斑病	427
			血小板減少性紫斑病	107
			免疫学的血小板減少症	116
37	寒冷凝集素症 ^{※4}	0		
38	自己免疫性溶血性貧血	61	自己免疫性溶血性貧血 ^{※4,5}	61
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	2	新生児溶血性貧血	2
40	脾機能亢進性溶血性貧血	4	脾機能亢進性溶血性貧血	4
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	1	発作性寒冷血色素(ヘモグロビン)尿症	1
43	発作性夜間血色素尿症	2	発作性夜間血色素(ヘモグロビン)尿症	2
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	0	アルドラーゼ欠乏性貧血	0

47	異常ヘモグロビン(血色素)症	61	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}	4
			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 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	56
48	遺伝性球状赤血球症	219	遺伝性球状赤血球症	219
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	6	遺伝性橢円赤血球症	6
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	4	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	5	遺伝性(先天性)溶血性貧血	4
			赤血球酵素異常症	1
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	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19
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	0	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	0
63	サラセミア(地中海貧血)	10	サラセミア	5
			αサラセミア	1
			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	3	ヘモグロビン M 症	2
			先天性メトヘモグロビン血症	1
			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	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	4	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
			ビルビン酸キナーゼ欠損症	2
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	0	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	0
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	3	原発性鉄芽球性貧血	2
			鉄芽球性貧血	1
			ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血 ^{※14}	0
			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)	158	遺伝性好中球減少症	46
			家族性慢性好中球減少症	2
			コストマン病	7

			慢性再生不良性好中球減少症（シュペート・ ダマシク症候群）※16	5
			慢性本態性好中球減少症※17	83
			無顆粒球症	15
88	好酸球増加症	27	好酸球増加症	27
89	周期性好中球減少症	26	周期性好中球減少症	26
90	怠惰白血球症候群	34	怠惰白血球症候群(白血球機能異常症)	3
			高IgE症候群	31
91	不能白血球症	1	原発性補体異常症	1
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ペルゲル・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・ダマシク(Spat-Damashek)症 候群）※16			
94	慢性本態性好中球減少症※17	27	自己免疫性好中球減少症	27
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	32	ウイスコット・アルドリッチ症候群	32
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)	20	HIV感染症	20
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異 常(症候群)	4	シェディアク・東(異常)症候群	4
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)	67	重症複合免疫不全症	50
			複合型免疫不全症	15
			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
			X連鎖リンパ増殖症候群	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	16	先天性細胞性免疫不全症	9
			細胞性免疫不全(症)	7
108	低ガンマグロブリン血症	164	低ガンマグロブリン血症	29
			乳児一過性低ガンマグロブリン血症	1
			無ガンマグロブリン血症	76
			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}	53
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)	36	バリアブル・イムノデフィシエンシー(CVIDを含む)	35
			続発性免疫不全症候群	1
113	複合型免疫不全症	13	高IgM症候群	13
			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)	11	毛細血管拡張性運動失調症	9
			ルイ・バー症候群	2
117	慢性活動性EBウイルス感染症	66	慢性活動性EBウイルス感染症	66
118	慢性肉芽腫症	81	慢性肉芽腫症	81
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	68	慢性GVHD(移植片対宿主病)	68
120	無ガンマグロブリン血症	25	免疫グロブリン欠損症	4
			選択的免疫グロブリン欠損症 ^{※19}	12
			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	5	IgA欠損症	5
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)	10	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	10

125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	2	骨髄線維症	1
			骨髄硬化症	1
126	真性多血症	1	真性多血症	1
127	赤芽球癆	45	赤芽球癆	45
128	先天性赤血球産生異常性貧血	11	先天性赤血球産生異常性貧血	11
	不明	6	不明	6
			合計	4,365

- ※1. 告示 33「ベルナル・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(シュペート・ダマシク(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