

厚生労働行政推進調査事業費補助金  
難治性疾患等政策研究事業  
(難治性疾患政策研究事業)

# 小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する 実践的基盤提供にむけた研究

平成 29 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 賀藤 均

平成 30 (2018) 年 3 月



## はじめに

本年度は、厚生労働行政推進調査事業費(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」の3年計画の2年目となりました。

本研究班では、日本小児科学会小児慢性疾病委員会や日本小児科学会分科会、小児期疾病に関わる関連学会等と連携し、慢性の経過をたどる小児期疾病の診断および治療に携わる多くの専門家の協力を得て、小児慢性特定疾病対策に係る追加候補疾病の検討、対象疾病における対象基準等の見直しや診断の手引きおよび疾患概要の作成、登録申請のさいに必要な医師の診断書となる医療意見書の再検討、登録システムの検討等当該事業に係る様々な課題について取り組んで参りました。また小児慢性特定疾病を抱える子どもたちの成人移行を見据え、難病対策との連携にも力を入れ、指定難病の追加検討の際に、多くの検討のための資料提供をして参りました。さらに当該事業において実施主体から厚生労働省に報告されます医療意見書の登録データの集計と登録データを用いた疾患等の疫学的研究、及び登録データの精度向上のための検討も進めて参りました。

本研究班は引き続き、小児慢性特定疾病対策事業の公平・公正な制度の運用に資する検討を進めるとともに、難病対策とのより一層の連携強化をすすめ、わが国の難治性疾患等政策へ貢献して参りたいと考えております。

平成 30 年 3 月

厚生労働行政推進調査事業費(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))

「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」

研究代表者 賀藤 均



## 平成 29 年度 研究班構成

研究代表者	賀藤 均	国立成育医療研究センター病院 病院長
研究分担者	横谷 進	福島県立医科大学ふくしま国際医療科学センター 特命教授
	大竹 明	埼玉医科大学小児科 教授
	七野 浩之	国立国際医療研究センター小児科 医長
	平野 大志	東京慈恵会医科大学小児科学講座 講師
	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学 教授
	肥沼 悟郎	慶應義塾大学医学部小児科学教室 助教
	堀米 仁志	筑波大学臨床医学系小児科 教授
	緒方 勤	浜松医科大学小児科学講座 教授
	杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科学 教授
	岡本 奈美	大阪医科大学大学院医学研究科 泌尿生殖・発達医学講座小児科 助教
	奥山 虎之	国立成育医療研究センター病院臨床検査部 部長
	小原 明	東邦大学医学部医学科小児科学講座 教授
	森尾 友宏	東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 教授
	小牧 宏文	国立精神神経医療研究センター病院臨床研究推進部 部長
	窪田 満	国立成育医療研究センター病院総合診療部 部長
	小崎 健次郎	慶應義塾大学医学部小児科学・臨床遺伝学 教授
	新関 寛徳	国立成育医療研究センター病院感覚器・形態外科部皮膚科 医長
	神崎 晋	鳥取大学医学部周産期・小児医学 教授
	黒田 達夫	慶應義塾大学医学部小児外科 教授
	守本 倫子	国立成育医療研究センター病院感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科 医長
	与田 仁志	東邦大学医学部新生児学講座 新生児学 教授
	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科 整形外科学・准教授
	森 臨太郎	国立成育医療研究センター研究所 政策科学研究部 部長
	掛江 直子	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 室長
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 上級研究員
研究協力者	伊藤 秀一	横浜市立大学大学院医学研究科発生成育小児医療学教室 教授
	滝沢 琢己	群馬大学大学院小児科 准教授
	村上 卓	筑波大学附属病院小児科 病院講師
	室谷 浩二	神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科
	恩田 美湖	東京慈恵会医科大学 糖尿病・代謝・内分泌内科学講座
	謝花 幸祐	大阪医科大学小児科 助教
	杉田 侑子	大阪医科大学小児科 非常勤医師

Seo Joo-Hyun	国立成育医療研究センター 研究員
粟屋 智就	京都大学大学院医学研究科形態形成機構学 特定助教
岡崎 哲也	鳥取大学脳神経小児科 助教
今井耕輔	東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 茨城県小児・周産期地域医療学講座・准教授
鈴木民夫	山形大学 皮膚科
須賀康	順天堂大学浦安病院 皮膚科
石河晃	東邦大学 皮膚科
岩月啓氏	岡山大学 皮膚科
錦織千佳子	神戸大学 皮膚科
武井修治	鹿児島大学 保健学科
今福信一	福岡大学 皮膚科
石川治	群馬大学 皮膚科
照井正	日本大学 皮膚科
吉田和恵	国立成育医療研究センター 皮膚科
宮原 直樹	鳥取大学エコチル調査鳥取ユニットセンター 助教
田口 智章	九州大学 小児外科
二藤 隆春	東京大学耳鼻咽喉科 講師
中尾 厚	日本赤十字社医療センター 新生児科
日根 幸太郎	東邦大学 新生児科
緒方 公平	東邦大学 新生児科
美間 由紀	国立成育医療研究センター DPC データ管理室 室長
小野 博	国立成育医療研究センター 循環器内科部長
松谷 弘子	国立成育医療研究センター 看護部長
渡邊 佐恵美	国立成育医療研究センター外来看護部 看護師長
江崎 陽子	国立成育医療研究センター 外来看護部 副看護師長
長谷川 行洋	東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科部長
安河内 聡	長野県立こども病院 循環器センター長・エコーセンター長
位田 忍	大阪母子医療センター 副院長
石川 司朗	福岡市立こども病院 副院長・循環器センター長
森本 康子	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員
柏崎 ゆたか	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員
桑原 絵里加	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員
国府田 みなみ	国立成育医療研究センター生命倫理研究室 研究員
佐々木 八十子	国立成育医療研究センターエコチル調査メディカルサポートセンター 研究員
森 淳之介	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 データマネージャ
白井 夕映	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
河村 淳子	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究補助員

## 目 次

### 総括研究報告

小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究 研究代表者 賀藤 均 .....	1
---	---

### 分担研究報告

小児慢性特定疾病対策研究事業における登録データの精度向上に関する研究 平成 26 年度の小児慢性特定疾病対策研究事業の疾病登録状況(中間報告) - 小児慢性特定疾病情報室 .....	21
---	----

小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査 研究分担者 横谷 進 .....	75
---	----

日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾病対策の検討 研究分担者 大竹 明 .....	89
--	----

晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究 研究分担者 七野 浩之 .....	113
--	-----

慢性腎疾患群についての検討 研究分担者 平野 大志 .....	117
------------------------------------	-----

気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究 研究分担者 荒川 浩一 .....	127
---	-----

呼吸器疾患における小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究 研究分担者 肥沼 悟郎 .....	133
---	-----

チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対するフォンタン手術の現況に関する研究 研究分担者 堀米 仁志 .....	137
--	-----

内分泌疾患群に関する検討 研究分担者 緒方 勤 .....	143
----------------------------------	-----

糖尿病疾患群に関する検討 研究分担者 杉原 茂孝 .....	147
-----------------------------------	-----

小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究 研究分担者 岡本 奈美 .....	163
---	-----

先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究 研究分担者 奥山 虎之 .....	171
---	-----

指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討 研究分担者 小原 明 .....	173
---	-----

原発性免疫不全症に関する研究	
研究分担者 森尾 友宏 .....	179
神経・筋疾患群についての検討	
研究分担者 小牧 宏文 .....	189
小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究	
研究分担者 窪田 満 .....	193
先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究	
研究分担者 小崎 健次郎 .....	197
皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究	
研究分担者 新関 寛徳 .....	201
成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究	
研究分担者 神崎 晋 .....	205
小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況	
研究分担者 黒田 達夫 .....	213
小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究	
研究分担者 守本 倫子 .....	219
極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究	
研究分担者 与田 仁志 .....	223
整形外科疾患に関する研究	
研究分担者 鬼頭 浩史 .....	225
データの利活用に関する研究	
研究分担者 森 臨太郎 .....	229
小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設 において移行期支援を必要とする患者数の調査	
研究分担者 掛江 直子 .....	233
慢性疾病を有する子どもの QOL および社会支援等に関する実態調査	
研究分担者 掛江 直子 .....	247
小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム (e-learning) の改訂に関する検討	
研究分担者 掛江 直子 .....	263
小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討	
研究分担者 盛一 享徳 .....	275
小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討	
研究分担者 盛一 享徳 .....	299
小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究	
研究分担者 盛一 享徳 .....	303

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と 情報発信のあり方に関する検討 研究分担者 盛一 享徳 .....	307
小児慢性特定疾病対策研究事業システムに関する研究	
平成 26 年度小児慢性特定疾病対策研究事業の疾患群別、実施主体別、 登録時年齢階級別、登録者数(中間報告) - 小児慢性特定疾病情報室.....	315
研究成果の刊行に関する一覧表 .....	367

目次項目が見つかりません。

目 次 .....i

## ・ 総括研究報告



## 小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

研究代表者 賀藤 均(国立成育医療研究センター病院 病院長)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)では、医療費助成受給者約10~12万件分の医療意見書データが電子化・匿名化され、毎年厚生労働省へ事業報告されている。

本研究班は、この匿名化データを収集しデータベース化するとともに、データの集計・解析等を行ってきた。本年度は平成26年度データのデータベース化を行い、全国110か所の実施主体から88,402件(成長ホルモン治療用医療意見書分を含む述べ101,341件)をデータベース化し、これらを平成26年度全国登録状況(中間報告)としてまとめた(平成26年度は平成27年1月1日から制度改正が生じたため集計が1年分ではない)。

慢性疾患を抱える子どもたちに対する国の医療費等の支援施策である小児慢性特定疾病対策は、類似する他の子どもへの医療費支援施策(乳幼児・子ども医療費助成等)が存在することから、その普及状況の実態について不明な点が多かった。このため本年度は、全国に在住する日本小児科学会代議員に対し、小児慢性特定疾病対策の利用状況に関する実態調査を行った。その結果課題として、医療意見書の作成に係る医師や患者の労力や金銭的負担、手続きの煩雑さ等があげられ、医師や患者・家族への普及・啓発の不足と更なる推進が必要であることがわかり、小児慢性特定疾病対策の目的と利点の明確化と登録結果の申請医や患者への還元が重要であると考えられた。

全国1741市区町村における乳幼児・医療費助成制度の実態を調査し、医療費助成制度の違いが患者アウトカムへ与える影響について検証を行った。市区町村ごとの年齢階層別死亡数と医療費助成制度の差異に相関があるか検討したが、重大な健康アウトカムの一つである死亡数にまで影響を与えると考えられる因子は見いだせなかった。

小慢事業への申請に地域差が存在するかを検証するために、対象疾患群ごとに登録数の多い代表的な疾病について、格差指標であるTheil indexを用いて登録状況の地域間格差の検証を行った。その結果内科系疾患については比較的登録格差が少ない傾向であり、外科系疾患については内科系疾患と比べ、やや指標値が高くなる傾向にあったが、全体としては概ね地域間格差は少ないことが分かった。

小児慢性特定疾病は多くの稀少疾患を含むこともあり、病名がコード化されていないことが多いため、対象疾病に対しICD-10コードの附番を試みた。DPC傷病名コーディングに精通した情報管理技能者の協力の下、ICD-10コードの割当を行った。割当に際しては医学的な知見による判断が必要とされるケースが散見され、単純作業によるコーディングは困難であることが分かった。現在は小児慢性特定疾病の一部はコード化がされていないため各医療施設で独自にコード化されている可能性が高く、医療情報の利活用の障害となっていることから、

今回の成果を元に全国的なコード統一に向けての足がかりができたと考えられた。

国民への幅広い情報提供を目的として平成 27 年 1 月 1 日の制度改正時よりポータルウェブサイトサイトを運用している。ポータルウェブサイトの本格運用開始から 4 年目となるが、アクセス数の増加傾向は続いており、全アクセス数に対し 6 割以上がスマートデバイスによるアクセスであることから、現在は半数以上が一般国民による閲覧であることが推測され、ポータルウェブサイトが広く利活用されてきている状況が明らかとなった。

本年度も小児慢性特定疾病対策および指定難病の追加検討に際し、本研究班と日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会を中心とした小児期疾病の関連学会と協力し、厚生労働省へ情報提供を行った。その結果小児慢性特定疾病への疾病追加と指定難病の対象枠拡大が認められ、平成 30 年 4 月 1 日より施行されることとなった。

小児期に疾病を罹患している者の相当数が成人期にも医療介入が必要と考えられているが、患者数の実態が把握されていないことから、本年度は成人患者および移行期支援対象患者の把握を行った。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している医療機関のうち、小児期の診療を主に行っている 5 施設について調査を行った。その結果医療機関を受診した全患者のうち、20 歳以上は約 5%、15～19 歳は約 8%と推計され、合わせて全体の 1 割以上が移行期支援を必要とする可能性があることが分かった。

昨今は医療技術の進歩等により慢性疾病を抱えながら長期生存する児が増加しているが、本研究班ではわが国で初めて全国の 94 実施主体の協力を得て、小児慢性特定疾病を抱える子どもとその保護者に対して QOL および社会支援等に関する調査を行った。調査は平成 30 年 2 月から 3 月にかけて行われ、約 9,000 件の回答が得られた。

各分担研究においては、悪性新生物では長期フォローアップ患者の診療状況を観察すべく晩期合併症と長期フォローアップに焦点をあてて医療意見書の新様式がさだめられた。慢性腎疾患では腎疾患に関する登録データの地域格差について検討を行い、慢性的に長期の経過を示す腎疾患では登録格差が少ないことが分かった。また医療費助成制度の充実度と小慢の登録状況を分析したところ、外来診療に係る自己負担額が増加するほど小慢登録が増えている可能性が示唆された。慢性呼吸器疾患では、線毛機能不全症候群や気管支拡張症などの臨床象が不明な点が多い疾病について解析を行い、人工呼吸管理や気管切開を必要とする症例が多く存在し、また発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。慢性心疾患群では、フォンタン手術の施行例の臨床象について検証され、心不全症状が提言される一方で 3 割弱にチアノーゼの残存や投薬が必要な症例が多く存在するなど、術後の長期経過についての知見が得られた。2 型糖尿病についてデータの解析を行ったところ、2005～2013 年の 9 年間で登録件数の大きな変化は認められなかった。年少児とはことなり中隔性以上の症例においては、学校検尿を基にしたデータとの比較において、小慢登録率が低いことが示唆された。小児リウマチ性疾患は稀少疾病であることや小児リウマチ専門施設が少なく、また地域偏在が認められることから、患者の受診状況に大きな差があることが推測されている。若年性特発性関節炎の登録データを用いて医療機関との地理的關係性や専門施設への受診状況を検討したところ、専門施設と非専門施設では対象としている病型が異なること、年齢層や治療薬の投与状況が異なることが明らかとなり、診療における地域格差の存在が示唆された。先天性代謝異

常では、登録データと日本先天代謝異常学会患者登録委員会が運用する『先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn)』における疾患別患者登録数を比較し、いずれの登録においても、特定の疾患に大きな偏りが無いことが示された。血液疾患では遺伝性溶血性貧血について検討を行い、ヘモグロビン値が明らかに低く、輸血回数も多く認められ、長期にわたる医療介入が必要である実態が明らかとなった。先天性ミオパチーの疫学情報を解析し、乳児重症型がより多く登録されていること、予後不良とされている乳児重症型の長期生存例が本邦では多いことを示唆する結果から、長期予後の分析ならびに移行期医療についての検討が必要であることが分かった。慢性消化器疾患の登録件数は疾病毎の検討で都道府県毎に大きな格差があり、小児科専門医が多いほど登録件数が多い傾向が認められたが、単独の要因である可能性は低く、正しい診断が行われていない可能性も示唆されることから診療ガイドラインの整備等の必要性も考えられた。胆道閉鎖症の解析において、小慢登録件数は学会レジストリの登録数よりも少なかった。治療施設の3/4が手術症例数の少ない施設であり、症例の集約化は遅れていることが明らかとなった。また登録されている検査データから、特徴的な臨床像と相関するパターンをとることが明らかとなったことから、小慢登録データによる長期経過の把握が可能であることが示唆された。成長ホルモン治療に関する検討では、成長ホルモン分泌不全性低身長において約1/4が重症、3/4が中等症であった。

以上の研究成果を踏まえ、引き続き小慢登録データの分析等により疾病研究の推進と政策への貢献、社会への情報提供に努めたい。

#### 研究協力者：

横谷 進	(福島県立医科大学ふくしま国際医療科学センター 特命教授)	緒方 勤	(浜松医科大学 小児科学講座 教授)
大竹 明	(埼玉医科大学小児科学教室 教授)	杉原 茂孝	(東京女子医科大学東医療センター小児科学 教授)
七野 浩之	(国立国際医療研究センター小児科 医長)	岡本 奈美	(大阪医科大学大学院医学研究科 泌尿生殖・発達医学講座小児科 助教)
平野 大志	(東京慈恵会医科大学小児科学講座 講師)	奥山 虎之	(国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長)
荒川 浩一	(群馬大学大学院医学系研究科 小児科学 教授)	小原 明	(東邦大学医学部 医学科小児科学講座 教授)
肥沼 悟郎	(慶應義塾大学医学部 小児科学教室 助教)	森尾 友宏	(東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 教授)
堀米 仁志	(筑波大学臨床医学系小児科 教授)	小牧 宏文	(国立精神神経医療研究センター)

病院臨床研究推進部 部長)

窪田 満 (国立成育医療研究センター病院  
総合診療部 部長)

小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 小児科  
学・臨床遺伝学 教授)

新関 寛徳 (国立成育医療研究センター病院  
感覚器・形態外科部皮膚科 医  
長)

神崎 晋 (鳥取大学医学部 周産期・小児  
医学 教授)

黒田 達夫 (慶應義塾大学医学部小児外科  
教授)

守本 倫子 (国立成育医療研究センター病院  
感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科 医  
長)

与田 仁志 (東邦大学医学部新生児学講座  
新生児学 教授)

鬼頭 浩史 (名古屋大学大学院医学系研究科  
整形外科学・准教授)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター研究  
所 政策科学研究部 部長)

掛江 直子 (国立成育医療研究センター小児  
慢性特定疾病情報室 室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児  
慢性特定疾病情報室 上級研究  
員)

他、国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室

## A . 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)は、平成10年度以降、毎年厚生労働省に10~12万件分の医療意見書の電子化されたデータによる事業報告が行われている。当研究班では、報告された医療意見書電子データを基に小児慢性特定疾患データベース(以下、小慢データベース)を構築し、データの管理および研究への利活用を行っている。

本年度は主として平成26年度までの医療意見書データの途中経過を用いて状況をまとめた。(平成26年度は平成27年1月1日から制度改正が生じたため集計が1年分ではない)その上で、全国から提出された医療意見書の電子データを基に、慢性疾患を有する小児の症状や検査結果、また、それらに基づく治療により、どのような予後・経過をたどっているかについて、継続的に研究を行い、小慢事業における疾病研究の課題について検討をすることを目的とした。

## B . 研究方法

本研究班では、各分担研究者が中心となり、以下のような研究を実施した。

- 1) 小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの精度向上に関する研究 - 平成26年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況(中間報告) -
- 2) 小児慢性特定疾患の利用状況に関する調査
- 3) 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討
- 4) 晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究
- 5) 慢性腎疾患群についての検討
- 6) 気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究
- 7) 呼吸器疾患における小児慢性特定疾患対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

- 8) チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対するフォンタン手術の現況に関する研究
- 9) 内分泌疾患群に関する検討
- 10) 糖尿病疾患群に関する検討
- 11) 小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究
- 12) 先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究
- 13) 指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討
- 14) 原発性免疫不全症に関する研究
- 15) 神経・筋疾患群についての検討
- 16) 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究
- 17) 先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究
- 18) 皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究
- 19) 成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究
- 20) 小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況
- 21) 小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究
- 22) 極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究
- 23) 整形外科疾患に関する研究
- 24) データの利活用に関する研究
- 25) 小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設において移行期支援を必要とする患者数の調査
- 26) 慢性疾患を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査
- 27) 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の改訂に関する検討
- 28) 小児慢性特定疾病に対するICD-10コード附番に関する検討
- 29) 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討
- 30) 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究
- 31) 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と情報発信のあり方に関する検討
- 32) 小児慢性特定疾病対策研究事業システムに関する研究 平成26年度小児慢性特定疾病対策研究事業の疾患群別、実施主体別、登録時年齢階級別、登録者数（中間報告） -

#### （倫理面への配慮）

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

なお、登録データを基に二次調査を実施する場合においては、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

#### C . 研究結果

各分担研究の成果については、以下の通りである。

### 分担研究 1

「小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの精度向上に関する研究 - 平成 26 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況(中間報告) -」(小児慢性特定疾病情報室)

平成 27 年 1 月 1 日に行われた制度改正に際し、医療意見書が全面改定された。平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)については、改定前後の両方の医療意見書が申請に際し提出されている。平成 26 年度分として厚生労働省に電子データによる事業報告があったもののうち、従来の医療意見書(以下、旧医療意見書)を用いて申請されたものは 88,402 件分(成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 101,341 件分)であり、本研究ではその内容の集計を行った。

全国 110 か所の全ての実施主体から事業報告があった。

### 分担研究 2

「小児慢性特定疾患の利用状況に関する調査」(横谷進)

小児慢性特定疾患対策は、慢性疾患を抱える子どもたちに対する医療費助成等を行う国の施策であるが、小児期には類似の医療費助成施策が複数存在しており、小児慢性特定疾患対策の申請・登録に影響を及ぼしていると考えられる。本研究では全国から選出される日本小児科学会代議員を対象とし、小児慢性特定疾患対策の利用状況についてアンケート調査を行うことにより、利用の実態を明らかにすることを目的とした。平成 29 年 8 月に調査票を全国の代議員に向けて郵送し、郵送により回答を回収した。本研究班と関わりのある 2 名の代議員を除いた 569 名に対し調査票を発送し、全ての都道府県から 325 名の回答を得た(回答率 56.9%)。現在の小児慢性特定

疾患の申請における課題としては、医療意見書の作成に係る医師の労力、患者の文書作成料負担、手続きの煩雑さ等があげられた。回答から一部の医師については、小児慢性特定疾患の対象疾患に関する情報が行き届いていないことが判明し、医師への普及・啓発を更に進める必要があることがわかった。また小児慢性特定疾患の利用を促すためには、医師への啓発だけでは不十分であり、患者・家族への一層の普及・啓発が望まれることが示唆され、医師だけでなく患者にとっても、小児慢性特定疾患を含めた制度の利用が小児慢性特定疾患を利用しない場合よりも有利である点が見いだしづらい、と感じている状況が明らかとなったことから、今後は小児慢性特定疾患対策の目的と利点をより明確にし、登録申請の結果が、申請医や患者に還元されることをより鮮明に示す必要があると思われた。

### 分担研究 3

「日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討」(大竹明)

平成 27 年 1 月から新しくなった小児慢性特定疾患対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾患委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度である小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し(児童福祉法の改正)から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾患について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し、情報提供を行っている。

本年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、33疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち5疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で38疾病を追加・修正要望するに至った。最終的に、小児慢性特定疾病として35疾病が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に2つの疾患群が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾病の状態の程度(対象基準)の見直しが行われた。

#### 分担研究4

##### 「晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究」(七野浩之)

小児慢性特定疾患治療研究がより一層実際の診療の場面で有効に活用され、また政策にも反映されるように、意見書を改訂することが必要である。そのために積極的治療終了5年以後の小児悪性新生物関連の意見書にある長期フォローアップ情報に着目して課題を抽出し、それを活用した新規意見書書式のモデルを検討し、意見書を改訂し、それを関係医師に提案してこれに対するパブリックコメントを求めることを目的とした。新規申請意見書モデル、更新意見書モデルでは、診療状況の情報はチェックボックスを多用し、集計可能な書式とした。自由記載は制限した。継続意見書の項目立ては晩期合併症に関する項目を選定し、長期フォローアップの診療内容を充実させる診療ポイントを項目で示した。意見書モデルを提案しパブリックコメントをもとめた。今後意見書を実用化することにより診療実態

の把握に有効な情報の集計が可能になることが期待される。

#### 分担研究5

##### 「慢性腎疾患群についての検討」(平野大志)

我が国における子どもに対する医療費助成制度には、地方自治体が法律に基づき、または国の予算措置による事業として国の負担を伴って実施する事業(小児慢性特定疾病対策(小慢))と、地方自治体の条例・規則などに基づき独自に実施する事業(乳幼児等医療費助成)がある。本来は、小慢による医療費助成を第一公費とし、第二公費として乳幼児等医療費助成を利用することが望ましいが、種々の理由から、小慢に登録せずに医療費を乳幼児等医療費助成制度から支払っている症例が散見される。そこで、我々は昨年度、乳幼児等医療費助成の地域による違いが慢性腎疾患の代表的2疾患(IgA腎症、ネフローゼ症候群)の小慢登録率にどの程度の影響を及ぼしているのかを調査した。具体的には、小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差および医療費助成制度と小慢登録率の比較を行った。

今年度は昨年度からさらに調査地域数を増やし、解析を行った。

#### 分担研究6

##### 「気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究」(荒川浩一)

平成26年度登録クリーニングデータベースを利活用し、次年度から新制度に移行する最終年度として気管支喘息(以下喘息)の登録患者数の年次推移および小児医療支援等に関する地域格差に関して包括的に検討した。また、本事業の啓蒙について確認した。喘息の登録患者数は2012年が最も多く、659名であった。新規登録患者は、年々減少し、2014年度が67名と最も少なかった。また、新規登録患者のう

ち、過半数は単年のみの受給者であり、継続している人数は少なかった。小児人口に対する県別比較では、概ね0.5～2名であったが、極端に多い県や、受給者のいない県もあり、差を認めた。2017年11月に小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2017が発刊されたが、難治性喘息の項目に、本事業による登録・助成ならびに喘息の基準も掲載した。

### 分担研究7

#### 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」(肥沼悟郎)

小児慢性特定疾病の慢性呼吸器疾患群に含まれる、線毛機能不全症候群(Kartagener症候群を含む)、気管支拡張症の本邦における臨床像については不明な点が少なくない。そこで、これら2疾患の臨床像を明らかにするために平成25年度の小児慢性特定疾患登録患者(旧制度)のdataを分析した。

いずれの疾患においても、人工呼吸管理や気管切開を必要とする重症例の存在が確認され、気管支拡張症では発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。今後、小児慢性特定疾病対策のもとで経時的にdataを解析することで疾患の臨床像が明らかになることが期待される一方で、発症年齢の定義に関する議論が必要であると考えられた。

### 分担研究8

#### 「チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対するフォンタン手術の現況に関する研究」(堀米仁志)

小児慢性特定疾病の医療意見書登録に基づいて本研究班で作成されたデータベースを用いて、機能的単心室に対するフォンタン手術の施行状況、手術前後の臨床経過について調査した。機能的単心室患者4,240例をフォン

タン手術施行患者2,006例(47%)と未施行患者2,234例(53%)に分けて、症状の推移、治療内容、手術前後の改善度について検討した。フォンタン手術施行群では未施行群に比べてチアノーゼや、多呼吸、体重増加不良などの心不全症状の頻度が減少していたが、27.2%の症例ではチアノーゼが残存し、平均動脈血酸素飽和度は90.8%であった。また、フォンタン手術施行群では末梢血管拡張剤やブロッカーの使用頻度が高く、強心剤や利尿剤は手術未施行群の使用頻度が高かった。フォンタン手術施行患者の0.4%に人工呼吸管理が、13.0%に酸素療法が行われていた。フォンタン術後患者でも低酸素血症が残存することは多いが、未施行患者と比較するとチアノーゼ、心不全症状、人工呼吸管理や酸素療法の頻度は低かった。手術によって「状態が改善した」と判断されたのは59.0%であった。小児慢性特定疾病登録データは得られる情報に限りがあるとともに、生命予後の調査が困難であるという限界もあるが、全国規模の疫学調査として有用である。

### 分担研究9

#### 「内分泌疾患に関する検討」(緒方勤)

小児慢性(小慢)特定疾患治療研究事業(小慢事業)では、統一されたフォーマットによるデータベースが構築されており、稀少な慢性疾患の疫学的解析に有用である。今回、平成26年度のデータベースを用いて、ICD統合コードで総患者数の多い順に10疾患について、男女比を検討した。

さらに、成長ホルモン分泌不全性低身長症を除く総患者数が最も多い3疾患、クレチン症、性早熟症、甲状腺機能亢進症を対象として、都道府県と市の総患者数の分布等について解析を行った。

## 分担研究 10

### 「糖尿病疾患群に関する研究」(杉原茂孝)

わが国では、小児期発症 1 型糖尿病の発症頻度は、欧米白人の 20~30 分の 1 ときわめて低い。2 型糖尿病も小児期発症例は成人に比べると発症頻度はきわめて低く、希少疾患と考えられる。小児期発症の糖尿病については、近年治療法の進展がみられるものの、その患者数、病態、治療の実態、合併症予後、など明らかとなっていない問題が多い。全国レベルでの情報を得ることを目的として、小児慢性特定疾患に登録されたデータを用いて主に疫学的な解析を行った。

糖尿病登録症例は、2005~2013 年は新規 800~1,000 例、継続 5,000~6,000 例、転入・再開など含め合計 5,000~7,000 例であった。2005 年の法制化後登録数は増加した。さらに 2012 年、2013 年と登録数が増加している。性別では男子(約 43%)よりやや女子(約 55%)の方が多い。2012~2013 年を見ると小児糖尿病患者は約 6,800 人で 1 型糖尿病が 82%(5,600 人)、2 型糖尿病が 16%(1,100 人)、その他の糖尿病が約 2%弱(120 人)であった。

1 型糖尿病と異なり、白人以外の人種であることは小児期に 2 型糖尿病を発症するハイリスク因子である。本邦においては、1992 年に全国の小中学校で学校検尿が開始されて以降、都道府県あるいは市区町村レベルでの就学年齢における 2 型糖尿病の発症率および有病者数は報告されてきたが、未就学児を含めた全国規模での詳細な疫学データは整っていない。今回 2005-2013 年度の小慢事業に基づいて、コンピュータに登録された 2 型糖尿病のデータを詳細に解析した。

小慢事業では、糖尿病は 1 型糖尿病、2 型糖尿病、その他の糖尿病の 3 つに分類されてい

る。小慢事業のデータから真の 2 型糖尿病患者を抽出する条件として、1) 主治医により 2 型(E11.9)として登録されている、かつ 2) GAD 抗体陰性(もしくは未記入)とした。

15 歳以下の 2 型糖尿病有病者数は 362(95%CI:350-375)人、有病率は、2005-2013 年度の 9 年間の平均では、2.0/10 万人と推計された。有病者数および有病率は一定の増加減少傾向を認めなかった。発症後 3 年以内に登録した患者に限定すると、2005-2011 年度における年間発症率(0-15 歳)は、0.81/10 万人(95%CI:0.78 - 0.84)/10 万人[小学生(7-12 歳);0.90/10 万人、中学生(13-15 歳;2.31/10 万人(95%CI:2.14-2.49)]と推計された。発症率についても一定の増加減少傾向を認めなかった。ただし、東京都の学校検尿での結果と比較し、中学生以上の症例において小慢事業への登録率が低いことが示唆された。

小慢事業データについては、1 型糖尿病と比べて、発症から登録までのタイムラグが大きく、新規症例(中学生以上)の登録率および再登録率の低さという課題が明らかになった。

## 分担研究 11

### 「小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究」(岡本奈美)

小児リウマチ性疾患は希少疾患であること、小児リウマチの専門施設の数が少なく地域偏在が見られることから、近隣に専門施設がなく非専門施設で診療を受けている場合や、専門施設で診療を受けるために長距離通院を余儀なくされている場合がある。本邦における小児リウマチ性疾患の診療実態を調査するため、若年性特発性関節炎(JIA)の意見書を用いて、居住地と通院施設の地理的関連、専門施設への通院・診療状況を検討した。結果、非専門施設ではリウマトイド因子(RF)未測定が多関節炎が多い事、専門施設の患者群は年齢が

低い傾向にある事、専門施設と非専門施設では免疫抑制剤や生物学的製剤の使用率など治療においても差がある事がわかった。また、専門施設では他都道府県通院が多いものの概算の通院距離は少ない事、非専門施設では他都道府県通院は少ないものの概算の通院距離は長い事などが判明した。専門施設においては他都道府県受診者割合や通院距離が10年前より減少し、通院に対する負担が軽減していたが、非専門施設では大きな変化はなく、種々の側面において小児リウマチ診療の地域較差が確認できた。

#### 分担研究 12

##### 「先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究」(奥山虎之)

小児慢性特定疾患患者データベースおよび先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、ライソゾーム病の年齢分布を検討した。先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者数は、199人で、小児慢性特定疾患患者データベース(H25年度)は389人であった。疾患別の患者数の割合は、両者に差がなかった。疾患別の年齢分布では、20歳以上の患者割合が、ムコ多糖症38%、ムコリポドーシス36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病97%と、成人期の患者割合が35%を超える疾患がほとんどであった。先天代謝異常症は小児特有の疾患というイメージが強いが、実際には、小児から成人まで幅広く分布する疾患であることが示された。小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

#### 分担研究 13

##### 「指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討」(小原明)

小児慢性特定疾患助成対象である血友病など血液・免疫疾患(カテゴリー9)の中で、指

定難病に認定されていない遺伝性溶血性貧血3疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の臨床状態を検討すべく、平成23年から4年間の小慢意見書データを検索した。4年間で延べ96件の申請がG6PD25例、PKD5例、不安定ヘモグロビン症7例から行われていた。継続申請をする際の患者状況を検討した。G6PDはのべ60件の継続申請を行っており、その際の臨床状況では貧血、黄疸ともに高頻度。輸血も19件で実施されていた。PKDは14件の継続申請がなされ、G6PDよりも貧血が高度(Hb中央値7g/dl)で、黄疸も高頻度に認められており、輸血ありが11件と多い。不安定ヘモグロビン症は11件の継続申請がなされ、Hb値はPKDと同等であった。小慢の継続申請限度年齢に近い17歳以上で継続申請している患者状態を検討した。G6PDで5患者9件の継続申請、PKDで1患者2件、不安定ヘモグロビン症で2患者3件であった。G6PDと不安定ヘモグロビン血症の患者Hb値はいずれも正常であったが、PKD患者ではHb7g/dlと明らかに貧血状態であった。長期に診療が必要であることが強く想像された。

#### 分担研究 14

##### 「原発性免疫不全症に関する研究」(森尾友宏)

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を継続して実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。今年度新たに日本免疫不全・自己炎症学会を設立し、PIDの相談・診断・疾患登録システムであるPIDJプロジェクトも学会活動として移行した。原発性免疫不全症に対する遺伝子検査が保険適用となったが、その算定要件として、遺伝カウンセリング体制が必要である。遺伝子検査は、検査結果の解釈のためには、十分な臨床情報、検査所見などと、当該疾患に関する知識が必要であり、専

門家のコメントが必須である。このため、遺伝子検査施設と学会が協力し、検査提出についても一定の要件を満たす施設に限定し、診療体制を構築するように準備している。また、患者会である NPO 法人 PID つばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムである Pier を用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

### 分担研究 15

#### 「神経・筋疾患群についての検討」(小牧宏文)

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用い、疫学情報を解析することを目的に結節性硬化症、福山型先天性筋ジストロフィー、先天性ミオパチーの解析を行い、各疾患における課題が明らかになった。これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考えた。

### 分担研究 16

#### 「小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究」(窪田満)

小児慢性特定疾病に指定されている慢性消化器病はすべて稀少疾患であり、専門医が各地域で充足しているとは言えない状況である。専門医不足が登録に影響を与えているとすれば、医療費助成の平等性の観点からも、悉皆性のあるデータベースの構築という観点からも問題である。これは、移行期を超えて成人医療にシームレスに移行する際の障害にも繋がる。

平成 26 年度に「慢性消化器疾患」として小児慢性特定疾病に登録されている患者数を疾患別、都道府県別に調査し、総務省統計局のデータ(社会生活統計指標および各種基礎データ)と比較した。

慢性消化器疾患登録患者数と 15 歳未満の年少人口は概ね正の相関があった。しかし、年少人口 10 万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数をみると、4.8 人から 38.0 人まで、約 8 倍の差があった。年少人口あたりの一般病院数と慢性消化器疾患登録患者数は関係性を認めなかった。年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数、特に小児科専門医数と登録数は緩やかに関係しており、小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向にあった。

### 分担研究 17

#### 「先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」(小崎健次郎)

平成 30 年 4 月 1 日から追加される 35 疾病のうち 9 疾病が、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群として新たに認定された。9 疾病の先天異常症候群は、アントレー・ピクスラー症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、VATER 症候群である。成人期ヘトランジション、確定診断のための遺伝子診断の保険化が今後の課題である。

### 分担研究 18

#### 「皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」(新関寛徳)

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は平成 25 年度には 4 疾患が登録されていた。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、将来的には新制度での登録データと比較することである。

平成 26 年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患(先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症)の疾患別登

録件数、新規患者数、性別(女性%)、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4疾患(先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は175名(平成26年4-12月)、新規登録患者は7名であった。

1年ごとの集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会(日本皮膚科学会)、厚生省研究班(難治性皮膚疾患研究班)との連携に有用と思われた。

### 分担研究 19

#### 「成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究」(神崎晋)

平成16年度から26年度までの小慢事業の登録データを用いて、GH治療を受けている疾患について、各都道府県間における登録頻度の差、成長ホルモン分泌不全(GHD)性低身長症の重症度の頻度を検討し、わが国のGH治療の現状を明らかにした。

1. GHD性低身長症(約1400例)、ターナー症候群(約130例)、Prader-Willi症候群(約50例)、軟骨無形成症(約70例)程度が毎年新規に登録されている

2. 都道府県によって、GHD性低身長症あるいはターナー症候群の、小児人口に対する新規登録数には大きな開きがある。

3. GHD性低身長症の重症度は重症が23%、中等症72%、軽症が3%程度をしめる。

4. 血中IGF-1値は、GH治療開始基準の[IGF-1(ノマトジンC)値が200ng/mL未満(5歳未満の場合は150ng/mL未満)]であった。また、重症では中等症に比較してやや低い傾向があるが重複が多い。

### 分担研究 20

#### 「小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況」(黒田達夫)

今年度は小児慢性特定疾病の登録データの中で胆道閉鎖症の登録データに着目して解析を行った。2014年の新規発症数は日本胆道閉鎖症研究会の登録では115例とされるが小児慢性疾病登録では85例と登録数には乖離がみられた。治療施設の四分之三は年間葛西手術数が2例以下であり、施設の集約化は極めて遅れていることが明らかにされた。都市と地方を比較すると、東京以外の大都市圏への症例集中は明らかでなかった。さらに地域別では関東、近畿、九州、東海の症例数が多く、小児慢性特定疾患のデータより胆道閉鎖症の地域的な治療実態が推測出来るものと思われた。さらに登録例で年齢毎に直接ビリルビン値の平均値を計算すると、初期・晩期の肝線維化増悪期や学童年齢の安定期に相当する推移のパターンが明らかになり、継続的な登録のある小児慢性特定疾患のデータより、胆道閉鎖症の長期経過の把握が可能であるように思われた。今後も経年的な解析により、小児慢性疾病登録データの活用法を探る意義は大きいと思われる。

### 分担研究 21

#### 「小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究」(守本倫子)

小児慢性特定疾患治療研究事業に気管狭窄として登録されている症例について、平成25年度および26年度の小慢事業登録データを用いて検討を行った。気管狭窄として登録されている疾患の70%近くは咽頭や喉頭などの上気道の狭窄に伴う病態であった可能性が考えられた。頭蓋顔面奇形などは治療と共に気道のトラブルが少なくなってくる可能性もあり、年次ごとに経過を追っていくこ

とで病態や治療、予後が明らかになり、将来的には社会福祉政策に反映させることができると考えられる。

#### 分担研究 22

##### 「極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究」(与田仁志)

日本で出生した極低出生体重児(VLBW)の長期予後を含めた出生前からのデータを集積しているNRN:neonatal research networkデータを用いて、極低出生体重児の合併症とその長期予後を追跡調査する。今回は、先天性心疾患を対象にその頻度および予後について調査した。先天性心疾患を合併した児は423例(0.9%)であった。在胎期間・出生体重の中央値はそれぞれ31週、1,127gであった。心疾患の内訳としては心室中隔欠損16%、ファロー四徴15%、大動脈縮窄・離断11%、肺動脈狭窄・閉鎖11%、両大血管右室起始10%、左心低形成6%、完全大血管転位5%、房室中隔欠損5%、総肺静脈還流異常3%であった。他臓器の先天異常合併が11%に認められた。また入院中の合併疾患として、脳室内出血が12%、脳室周囲白質軟化(嚢胞性)が2%、NEC・FIPが7%に認められた。38%の児がNICU入院中に何らかの手術を受けた。NICU入院中の死亡退院が98例(23%)に認められ、その約1/3が早期新生児死亡であった。在宅酸素での退院は10%に認められた。

#### 分担研究 23

##### 「整形外科疾患に関する研究」(鬼頭浩史)

小児慢性疾病である偽性軟骨無形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群につき、日本整形外科学会および日本小児整形外科学会と連携して本邦における情報を収集し、それら疾患の疾患概要、診断の手引き、申請用の

医療意見書を作成した。また、胸郭不全症候群、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症に関して小児慢性特定疾病調査票、疾患概要などを作成して新たに小児慢性疾病へ申請し、承認を受けた。さらに、新たに「骨系統疾患」という分類をもうけ、軟骨無形成症、軟骨低形成症、骨形成不全症、低ホスファターゼ症、大理石骨病、偽性軟骨無形成症、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群の15疾患を組み入れた。併せて、e-learning用の骨系統疾患に関する概説や試験問題を作成した。軟骨無形成症および骨形成不全症に関しては、成人期におけるQOL調査を実施した。

#### 分担研究 24

##### 「データの利活用に関する研究」(森臨太郎)

小児医療が、急性期から慢性期の疾患と優先順位が変わる中、各年齢層別の病態に適切に対応する小児の医療および保健の体制整備が求められている。小児医療提供体制へ資するデータの利活用として、小児慢性特定疾病データから、年齢別疾病別罹患率の推移を算出することを目的として、平成25年度の小児慢性特定疾病のデータを記述疫学的に、大分類ごとに、年齢別の新規・継続登録数を算出した。同時に、登録数のピークを迎える年齢ごとに再度分類を試みた。また腎疾患を例にとり、2006年から2013年にかけて、増加・減少などの検証を行った。年齢別疾病別罹患率の推移を算出することで、日本における積極的予防を念頭に置いた小児期の健診制度や、発症の詳細な疫学を基礎とするシステムに資するデータとすることが発見できた。また、さらに詳細な年次数位を観察することで、制度変更により年次推移によって検証できない疾病や、近年増加あるいは減少傾向にある疾患が

観察された。これらの情報は、小児の医療・保健提供体制の整備に資するだけでなく、疾病の病理を明らかにする端緒となる可能性も示唆された。

#### 分担研究 25

##### 「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設において移行期支援を必要とする患者数の調査」(掛江直子)

現在小児診療を専門とする施設に、相当数の成人患者が通院していると予想されるが、患者数の実態は把握されていない。成人患者および移行期支援の対象患者の数の把握を行うことにより、今後の移行期支援の進め方を検討する基礎資料を作成することを目的として調査を実施した。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している機関のうち、小児を主な対象として診療を行っている5施設を対象とした。現在20歳以上で継続受診している患者は約5%、移行期支援の対象者数(15-19歳)は約9%と推計された。各病院とも内科系診療科のほうが、外科系診療科よりも15歳以上の患者割合が多かった。2施設において20歳以上の患者について成人診療科に移行できない理由について調査し、医師の指示または自立前という理由が最多であった。今回の調査により相当数の成人患者が現在も小児科専門施設に通院していることが明らかとなり、今後、移行支援外来を含む診療上の取り組みが継続されることが必要と思われる。

#### 分担研究 26

##### 「慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査」(掛江直子)

医療技術の向上により慢性疾病を有する子どもの長期生存が可能となり、1990年頃より

患児の心理・社会的問題が着目されるようになった。2015年厚労省は、小児慢性特定疾病対策において児への支援のあり方として医療費助成のほか、地域における自立支援の充実を目標に定めた。さらに児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援の提供を目的として、患児の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援など疾病児童などの健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努めるとしている。この基本方針を受け、本邦初の小児慢性特定疾病児童とその保護者を対象とし、全国の94実施主体の協力を得て2018年2月から3月にかけて慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査を行った。得られたデータから児童や保護者の生活を把握し、受けている社会支援の内容と、患児およびその保護者のQOLの関連について、関連する因子および交絡と考えられる因子を注意深く調整しながら解析することで、今後の政策につながる支援内容が明らかとなると考える。

#### 分担研究 27

##### 「小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム(e-learning)の改訂に関する検討」(掛江直子)

小児慢性特定疾病対策における小児慢性特定疾病指定医(以下、「小慢指定医」という。)の研修については、小慢対策の実施主体の長、すなわち都道府県知事、指定都市市長および中核市市長が行うこととなっている。平成30年4月1日からは121実施主体となるが、研修受講対象となる医師が実施主体毎では少ないこと、また年々、対象となる疾病が増加し研修内容を常に更新していかななくてはならないことなどから、自治体の規模によっては、研修の開催自体が難しくなる状況が想定される。今回改訂したe-learningプログラムを利用し

ている実施主体は平成 30 年 3 月 31 日時点で 61 実施主体、全体の 50.8%となり、既存の研修が施行されているにも拘らず、実施主体の半数強で採用されている。e-learning プログラムの活用により実施主体による研修開催の省力化と、効率化が促進され、同時に常に最新の情報で学習し質の均一化・効果的な実施が期待されていると考える。現在は小慢指定医の資格取得を目的とした医師を対象としているが、小慢指定医の有資格者や、小児慢性特定疾病対策の関係者に向けて、当該制度をより深く理解し、また様々な対象疾病を理解するための学習教材としての活用も期待できる。今後は、そのような観点も踏まえ、広く活用できるように、更なるコンテンツの改良、利用方法の検討を続けていきたい。

#### 分担研究 28

##### 「小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討」(盛一享徳)

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当しており、適切な病名コードの附番に混乱が生じている可能性がある。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理するうえで重要な問題となっている。

国立成育医療研究センター医療情報管理部と全国の医療機関の担当者による協議の上、医療情報分野の側面から、小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年 4 月 1 日現在における全疾病 14 疾患群 704 疾病)に対し、ICD-10 コードの附番を行い、附番されたコードに対して、医師が最終確認を行ったところ、14 疾患群のうち、12 疾患群において施設間の附番の相違が認められた。附番されたコードを医学的視点から再確認を行った際に、附番を再検討する必要がある疾病も散見された。

施設間で相違のあるコードに対しては、医学的な判断および他のデータセットで使用されている ICD-10 コードと比較の上、いずれのコードがより適切であるかの判断が必要である。また、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病については、今後指定難病の附番と比較検討が必要である。

#### 分担研究 29

##### 「小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 市区町村における医療費助成制度の実体把握 -」(盛一享徳)

わが国における子どもに対する医療費助成制度は、類似する複数の施策が並列して存在している。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成は、近年各地で対象者が拡大されてきており、しばしば小児慢性特定疾病の対象者が、小児慢性特定疾病を利用せず、乳幼児・子ども医療費助成のみを利用することが散見されており、小児慢性特定疾病登録の悉皆性に影響を与える一つの要因となっている。乳幼児・子ども医療費助成制度は、市区町村事業であることから自治体毎の施策の内容に大きな違いがあることが指摘されているが、その実体の詳細について過去に報告されたことはなく、乳幼児・子ども医療費助成制度の違いの影響が、子どもたちのアウトカムにどのような影響を与えているかの検討は少ない。

今回我々は、全国 1741 市区町村における、乳幼児・子ども医療費助成制度について対象年齢や自己負担額、入院診療と外来診療との差異についての調査結果について、まとめるとともに、各市区町村単位の年齢ごとの死亡数と比較して、医療費助成制度の違いが重大アウトカムである死亡数に影響を及ぼすかどうかの検討を行った。

結果としては、死亡という重大アウトカム

に影響を与えるだけの因子とは言えなかった。  
今後は、受療行動等の間接的な影響について検討を行いたい。

### 分担研究 30

#### 「小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究」（盛一享徳）

わが国における子どもに対する医療費助成制度は複数の施策が並列している複雑な構造となっている。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成等は、しばしば小児慢性特定疾病と対象者が重複することから、小児慢性特定疾病登録の悉皆性についてしばしば議論となっていた。

今回我々は経済分野で用いられている相対的格差に関する指標である Theil index を用いて、実施主体間における登録状況の格差について検討を行ったところ、重症や疾患や病状が長い疾患については、実施主体間において登録の格差が大きくないことが分かった。従って小児慢性特定疾病登録は、ある特定の地域に登録が偏ったデータではなく、全国から同様に登録が行われていることが予想されるため、小児慢性特定疾病登録データはわが国を代表するデータであると見なせると考えられた。

### 分担研究 31

#### 「「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と情報発信のあり方に関する検討」（盛一享徳）

厚生労働省による「小児慢性特定疾病登録管理データ運用事業」の補助事業により平成 27 年 1 月から運用を開始したポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」は 4 年目を迎えた。掲載情報を随時更新しながら、小児慢性特定疾病患者、家族および小児慢性特定疾病対策の関係者に向けて、治療・療養生

活の改善に関する各種情報（疾病概要や診断の手引き、医療費助成事業関連情報、各種相談窓口・支援機関に関する情報等）の提供、ならびにサイト内の問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

アクセス数は年々増加傾向にあり、平成 29 年度は約 202 万件で、1 日当たりの平均アクセス数は 5,522 件であった。また、端末別アクセス数についてはモバイル端末とタブレットを合わせたアクセス数が 6 割を超えていることが明らかになった。医療従事者、行政事務従事者、患者やその家族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、本ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われる。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

### 分担研究 32

#### 「小児慢性特定疾病対策研究事業システムに関する研究 平成 26 年度小児慢性特定疾病対策研究事業の疾患群別、実施主体別、登録時年齢階級別、登録者数（中間報告） -」（小児慢性特定疾病情報室）

当該研究班では、小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書の電子データを用いてデータベースを構築してきた。このデータは、各実施主体が毎年厚生労働省に匿名化したうえで報告している電子データである。

本研究では、「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver5」および「Ver.5.1」を使用して、厚生労働省に事業報告があった 11 疾患群の疾患登録者数を、実施主体別、男女別、登録時年齢階級別に集計した。平成 26 年度は全国 110 ヶ所の実施主体全てを集計した。

## D. 考察

本年度は、全国 110 か所の全実施主体からの平成 26 年度データをデータベース化し、平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔中間報告〕として報告した。88,402 件分の意見書（成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 101,341 件分）のデータをデータベース化し、これらを平成 26 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況（中間報告）としてまとめた。

経済指標の一つである Theil index を用いて登録の地域格差について検討を行い、その可能性を示した。また国民への幅広い情報提供を目的とし、平成 27 年 1 月 1 日の制度改正時より運用しているポータルサイトについて、その利用状況の分析を行った。学会独自のデータベースを保有している分野では、事業登録である小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データの限界を明らかにし、新制度における登録精度の課題を示した。臨床症状が未だ明らかとなっていない稀少疾患について、わが国における状況を示すとともに、難治性疾患における合併症等の現状も新たに見いだした。

各分担班による研究成果から、小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データベースは、わが国における様々な小児慢性疾患を解析する上で、重要な基礎データとなる可能性が示された。

## E. 結論

当該研究班は、小児慢性特定疾患を罹患する患児数やその診断・治療等の状況を把握し、専門的な観点からそれらを分析し、結果を難治性疾患等政策に資する資料及び当該事業の適性化のための基礎データとして、実施主体及び厚生労働省に対して提供するという役割

を担っている。

今後も、日本小児科学会をはじめとする各小児慢性疾患関連学会等と密接に連携し、当該事業の適正運用に資する情報の提供および疾患研究の更なる推進に努めていきたい。



## ・ 分担研究報告



小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの  
精度向上に関する研究  
- 平成 26 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況  
( 中間報告 ) -

国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室

**研究要旨**

平成 27 年 1 月 1 日に行われた制度改正に際し、医療意見書が全面改定された。平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)については、改定前後の両方の医療意見書が申請に際し提出されている。平成 26 年度分として厚生労働省に電子データによる事業報告があったもののうち、従来の医療意見書(以下、旧医療意見書)を用いて申請されたものは 88,402 件分(成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 101,341 件分)であり、本研究ではその内容の集計を行った。

全国 110 か所の全ての実施主体から事業報告があった。

平成 26 年度小慢事業での登録数は、多い順に、1) 成長ホルモン分泌不全性低身長症 11,229 件(12.7%)、2) クレチン症 4,945 件(5.6%)、3) 1 型糖尿病(若年型糖尿病) 4,757 件(5.4%)、4) 急性リンパ性白血病 3,164 件(3.6%)、5) 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病) 3,016 件(3.4%)、6) ウェスト(West)症候群(點頭てんかん) 2,710 件(3.1%)、7) ネフローゼ症候群 2,449 件(2.8%)、8) ファロー四徴症 2,153 件(2.4%)、9) 胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症) 1,950 件(2.2%)、10) 若年性関節リウマチ 1,873 件(2.1%)であった。

**研究実施者:**

掛江 直子 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 室長)  
盛一 享徳 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 上級研  
究員)  
柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 研究員)  
森本 康子 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 研究員)  
森 淳之介 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 データマ

ネージャ)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 研究補  
助員)  
河村 淳子 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室研究補  
助員)  
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター 政  
策科学研究部 部長)

**A. 研究目的**

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢

事業)は、平成 10 年度以降、小慢事業の申請の際に医療意見書を提出させ、診断基準を明確にして小児慢性特定疾患(以下、小慢疾患)対象者を認定する制度に統一され、運営されてきた。平成 17 年度以降は児童福祉法に基づき法制化された公的制度となっている。

小慢事業の全国的な登録状況については、昨年度に平成 26 年度の速報値として集計・解析を行った。本年度は平成 26 年度の登録状況を更新して報告する。

本研究では、小慢疾患の疫学的解析を行い、国や地方自治体、そして小慢疾患を診療、研究する医療関係者、さらに患児およびその家族に、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

小慢事業に関して、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に、所定の小慢データ登録管理ソフト(ver.5.0 および 5.1)により事業報告があった医療意見書の内容を集計した。

集計方法は次の通りである。本集計に用いるデータは、疾患名、性別、新規継続別の全国的な統計値のみとし、個人が同定されることのないよう、全体の集計として示した。治療研究事業として研究資料として利用することへの同意を患児の保護者から得ている場合は、受給者番号ならびに生年月日情報が付いていることから、これらを用いて重複データ等のクリーニング作業を行った。個人情報管理の観点から、当該データは成育医療研究センター研究所内から持ち出さずに集計・管理した。(なお、患児の氏名ならびに住所は、実施主体から厚生労働省に報告される段階で予め登録プログラムによって自動削除されている。)

小児慢性特定疾病対策は、平成 27 年 1 月 1 日に行われた制度改正に際し、医療意見書が全面改定された。本研究では、平成 26 年 12 月までの

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、旧小慢事業)において、平成 26 年度分として事業報告されたもののうち、従来の医療意見書(以下、旧医療意見書)を用いて申請されたものを集計した。全般的な登録状況、すなわち疾患群別に、告示疾患ごとの登録者数やその内訳等を示し、平成 29 年 7 月末日時点の登録状況として報告した。

## C. 研究結果と考察

平成 27 年 1 月 1 日に行われた制度改正に際し、制度改正後の医療意見書の扱いに関して、実施主体によって異なる対応がなされたことが、先の我々の調査において明らかとなっている。約 75% の実施主体では平成 27 年 1 月 1 日以降は新しい医療意見書のみを受け付けるという運用がなされたが、新制度移行後も旧医療意見書を引き続き運用した実施主体もあった。本研究では、平成 26 年度分として事業報告されたもののうち、旧医療意見書を用いて申請されたものを集計した。

平成 29 年 7 月末日までに、110 の全実施主体から、医療意見書の電子データの提出があり、88,402 件(成長ホルモン治療用意見書提出症例 12,939 件を含むと延べ 101,341 件)のデータを集計した。なお、本集計は県単独事業での登録も含めた結果である。

旧医療意見書のみを集計の為、例年と比べて全国的に登録件数は少なくなっている。平成 26 年度に関しては、平成 27 年 1 月 1 日以降の制度改正後医療意見書を含めて最終的な検討が必要である。

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; <https://www.shouman.jp>)に公開する予定である。

### 1. 悪性新生物

疾患群としての「悪性新生物」に関する集計結

果を表1に示す。

平成26年度は、悪性新生物疾患として登録されたのは11,764件、うち新規症例は1,590件、継続症例は9,888件、転入症例が57件、再開症例が30件、無記入が199件であった。性別は、男児6,447件、女児5,317件であった。

登録件数は多い順に、1) 急性リンパ性白血病3,164件(26.9%)、2) 急性骨髄性白血病956件(8.1%)、3) 神経芽腫(神経芽細胞腫)611件(5.2%)、4) 悪性リンパ腫595件(5.1%)、5) 網膜芽腫(網膜芽細胞腫)416件(3.5%)、6) 神経膠腫(グリオーマ)411件(3.5%)、7) ランゲルハンス細胞組織球症379件(3.2%)、8) 骨肉腫359件(3.1%)、9) 髄芽腫333件(2.8%)、10) 頭蓋咽頭腫296件(2.5%)であった。

## 2. 慢性腎疾患

疾患群としての「慢性腎疾患」に関する集計結果を表2に示す。

平成26年度は、慢性腎疾患として登録されたのは7,447件、うち新規症例は988件、継続症例は6,260件、転入症例が32件、再開症例が35件、無記入が132件であった。性別は、男児4,428件、女児3,019件であった。

登録件数は多い順に、1) ネフローゼ症候群2,449件(32.9%)、2) IgA腎症1,582件(21.2%)、3) 腎の無発生、低形成、無形成又は異形成643件(8.6%)、4) 慢性糸球体腎炎468件(6.3%)、5) 巣状糸球体硬化症420件(5.6%)、6) 紫斑病性腎炎331件(4.4%)、7) 慢性膜性増殖性糸球体腎炎239件(3.2%)、8) 水腎症195件(2.6%)、9) 遺伝性腎炎190件(2.6%)、10) 慢性膜性糸球体腎炎175件(2.3%)であった。

## 3. 慢性呼吸器疾患

疾患群としての「慢性呼吸器疾患」に関する集計結果を表3に示す。

平成26年度は、慢性呼吸器疾患として登録されたのは3,008件、うち新規症例は564件、継続症例は2,359件、転入症例が15件、再開症例が

4件、無記入が66件であった。性別は、男児1,641件、女児1,367件であった。

登録件数は多い順に、1) 慢性肺疾患1,223件(40.7%)、2) 気管狭窄984件(32.7%)、3) 気管支喘息460件(15.3%)、4) 先天性中枢性低換気症候群189件(6.3%)、5) 気管支拡張症、ならびに本態性肺ヘモジデロシス各53件(1.9%)であった。

## 4. 慢性心疾患

疾患群としての「慢性心疾患」に関する集計結果を表4に示す。

平成26年度は、慢性心疾患として登録されたのは15,818件、うち新規症例は2,011件、継続症例は13,371件、転入症例が70件、再開症例が93件、無記入が273件であった。性別は、男児8,654件、女児7,163件、無記入1件であった。

登録件数が多い順に、1) ファロー四徴症2,153件(13.6%)、2) 心室中隔欠損症1,899件(12.0%)、3) 両大血管右室起始症1,094件(6.9%)、4) 単心室症983件(6.2%)、5) 肺動脈閉鎖症909件(5.7%)、6) 完全大血管転位症878件(5.6%)、7) 心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)827件(5.2%)、8) 特発性肥大型心筋症489件(3.1%)、9) 三尖弁閉鎖症468件(3.0%)、10) 大動脈縮窄症448件(2.8%)であった。

## 5. 内分泌疾患

疾患群としての「内分泌疾患」に関する集計結果を表5に示す。

平成26年度は、内分泌疾患として登録されたのは26,744件、うち新規症例は3,319件、継続症例は22,905件、転入症例が160件、再開症例が64件、無記入が296件であった。性別は、男児12,451件、女児14,292件、無記入1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11,229件(42.0%)、2) クレチン症4,945件(18.5%)、3) 甲状腺機能亢進症(バセドウ病)3,016件(11.3%)、4) ターナー症候群1,281件(4.8%)、5) 性早熟症1,170件(4.4%)であった。

## 6. 膠原病

疾患群としての「膠原病」に関する集計結果を表6に示す。

平成26年度は、膠原病として登録されたのは2,950件、うち新規症例は437件、継続症例は2,437件、転入症例が15件、再開症例が11件、無記入が50件であった。性別は、男児1,292件、女児1,658件であった。

登録件数が多い順に、1) 若年性関節リウマチ1,873件(63.5%)、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)858件(29.1%)、3) シェーグレン症候群128件(4.3%)であった。

## 7. 糖尿病

疾患群としての「糖尿病」に関する集計結果を表7に示す。

平成26年度は、糖尿病として登録されたのは5,725件、うち新規症例は684件、継続症例は4,890件、転入症例が30件、再開症例が14件、無記入が107件であった。性別は、男児2,510件、女児3,215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)4,757件(83.1%)、2) 2型糖尿病(成人型糖尿病)849件(14.8%)、3) その他の糖尿病(腎性糖尿を除く)119件(2.1%)であった。

## 8. 先天性代謝異常

疾患群としての「先天性代謝異常」に関する集計結果を表8に示す。

平成26年度は、先天性代謝異常として登録されたのは4,017件、うち新規症例は329件、継続症例は3,605件、転入症例が17件、再開症例が13件、無記入が53件であった。性別は、男児2,235件、女児1,782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)913件(22.7%)、2) アミノ酸代謝異常症(告示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4件、告示31: シスチ

ン尿症51件、告示32: 腎性アミノ酸尿症3件、告示33: ハルトナップ病1件、告示50で登録されたアミノ酸代謝異常症548件の合計)607件(15.1%)、3) 骨形成不全症484件(12.0%)、4) ライソゾーム病(告示16: ウォールマン病3件、告示30: シスチン蓄積症(リグナック症候群)6件、告示50で登録されたライソゾーム病328件の合計)337件(8.4%)、5) 糖質代謝異常症(告示35: ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症3件、告示37: 乳糖吸収不全症47件、告示38: ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症6件、告示50で登録された糖質代謝異常症212件の合計)268件(6.7%)、6) 銅代謝異常症(告示41: ウィルソン病(セルロプラスミン欠乏症)232件、告示42: メンケス病(kinky-hair症候群)16件の合計)248件(6.2%)、7) 脂質代謝異常症(告示14: アポ蛋白C-1欠損症4件、告示17: 家族性高コレステロール血症163件、告示20: 高低比重リポ蛋白(LDL)血症4件、告示21: 高トリグリセライド血症20件、告示50で登録された脂質代謝異常症5件の合計)196件(4.9%)、8) 有機酸代謝異常症(告示43: グルタル酸尿症(Ⅰ型、Ⅱ型)30件、告示45: メチルマロン酸血症66件、告示50で登録された有機酸代謝異常症85件の合計)181件(4.5%)、9) 遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低リン血症)168件(4.2%)、10) ペルオキシソーム病72件(1.8%)であった。

## 9. 血友病等血液・免疫疾患

疾患群としての「血友病等血液・免疫疾患」に関する集計結果を表9に示す。

平成26年度は、血友病等血液・免疫疾患として登録されたのは3,481件、うち新規症例は406件、継続症例は2,995件、転入症例が23件、再開症例が8件、無記入が49件であった。性別は、男児2,575件、女児906件であった。

登録件数が多い順に、1) 第Ⅰ因子欠乏症(血友病A)1,200件(34.5%)、2) 免疫学的血小板減少症509件(14.6%)、3) 第Ⅲ因子欠乏症(血友病B)259件(7.4%)、4) フォン・ヴィレブランド病239件(6.9%)、5) 低ガンマグロブリン血症136件

(3.9%)、6) 遺伝性球状赤血球症 125 件(3.6%)、7) 遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)90 件(2.6%)、8) 慢性肉芽腫症 63 件(1.8%)、9) 異常ヘモグロビン(血色素)症 62 件(1.8%)、10) 巨大血管腫(カサバツハ・メリット症候群)59 件(1.7%)であった。

## 10. 神経・筋疾患

疾患群としての「神経・筋疾患」に関する集計結果を表 10 に示す。

平成 26 年度は、神経・筋疾患として登録されたのは 4,853 件、うち新規症例は 474 件、継続症例は 4,241 件、転入症例が 33 件、再開症例が 19 件、無記入が 86 件であった。性別は、男児 2,589 件、女児 2,264 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) 2,710 件(55.8%)、2) レノックス・ガストウ症候群 504 件(10.4%)、3) 結節性硬化症 459 件(9.5%)、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)279 件(5.7%)、5) 重症乳児ミオクロニーてんかん 255 件(5.3%)、6) ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)211 件(4.3%)、7) レット症候群 154 件(3.2%)、8) 先天性ミオパチー139 件(2.9%)であった。

## 11. 慢性消化器疾患

疾患群としての「慢性消化器疾患」に関する集計結果を表 11 に示す。

平成 26 年度は、慢性消化器疾患として登録されたのは 2,595 件、うち新規症例は 203 件、継続症例は 2,343 件、転入症例が 12 件、再開症例が 10 件、無記入が 27 件であった。性別は、男児 988 件、女児 1,607 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)1,950 件(75.1%)、2) 先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)328 件(12.6%)、3) アラジール症候群(動脈肝異形成)79 件(3.0%)、4) 門脈圧亢進症 52 件(2.0%)、5) 肝硬変 45 件(1.7%)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 26 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 12,474 件であり、うち初回申請症例は 1,708 件で、性別は、男児 966 件、女児 742 件であった。継続申請症例は 11,231 件であり、性別は男児 6,798 件、女児 4,433 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 1,405 件(82.3%)、2) ターナー症候群 127 件(7.4%)、3) 軟骨無形成症形成 73 件(4.3%)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 9,346 件(83.2%)、2) ターナー症候群 735 件(6.5%)、3) 軟骨無形成症 460 件(4.1%)であった。

## D. 結論

平成 26 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 11,229 件(12.7%)、2) クレチン症 4,945 件(5.6%)、3) 1 型糖尿病(若年型糖尿病)4,757 件(5.4%)、4) 急性リンパ性白血病 3,164 件(3.6%)、5) 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)3,016 件(3.4%)、6) ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)2,710 件(3.1%)、7) ネフローゼ症候群 2,449 件(2.8%)、8) ファロー四徴症 2,153 件(2.4%)、9) 胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)1,950 件(2.2%)、10) 若年性関節リウマチ 1,873 件(2.1%)であった。

本研究は、速報値としての集計に留まるが、今後は詳細なデータの解析を進めていく予定である。

## E. 参考文献

小児慢性特定疾病情報室：小児慢性特定疾病

対策研究事業における登録データの精度向上に関する研究 - 平成 26 年度の小児慢性特定疾病対策研究事業の疾病登録状況(速報値) - , 平成 28 年度 厚生労働行政推進調査事業「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」報告書; 69 ~ 120, 2017

小児慢性特定疾病情報室: 小児慢性特定疾病対策研究の事業見直しに係る実施主体調査 . 平成 27 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; 151 ~ 156, 2016

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

##### 1. 特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

#### (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 26 年度 悪性新生物 ( Malignant Neoplasms )

( 合計 11,764 件 )

	内訳	件数
登録状況	新規診断	1,590
	転入	57
	継続	9,888
	再開	30
	無記入	199
性別	男	6,447
	女	5,317
	無記入	0

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	21	悪性黒色腫	21
3	悪性骨巨細胞腫	1	悪性骨巨細胞腫	1
4	悪性細網症	6	悪性細網症	6
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	595	びまん性大細胞性 B 細胞リンパ腫	325
			る胞性リンパ腫	4
			悪性リンパ腫、B 細胞性	85
			悪性リンパ腫、T 細胞性	76
			末梢性 T 細胞リンパ腫	9
			未分化大細胞リンパ腫	50
			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)	35
			悪性リンパ腫 (詳細不明)	11
7	アスキン腫瘍	0	アスキン腫瘍	0
8	ウィルムス腫瘍	205	ウィルムス腫瘍 (腎芽腫)	205
9	下垂体腺腫	37	下垂体腺腫	37
10	家族性赤血球貪食性細網症	2	家族性赤血球貪食性細網症	2
11	褐色細胞腫	15	褐色細胞腫 (悪性を含む)	15
12	癌性腹膜炎	1	癌性腹膜炎	1
13	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	79	奇形腫	79
14	菌状息肉腫	0	菌状息肉腫	0
15	形質細胞腫	0	形質細胞腫	0
16	血球貪食リンパ組織球症	152	血球貪食リンパ組織球症	152
17	好酸球性肉芽腫	1	好酸球性肉芽腫	1
18	骨髄腫	6	多発性骨髄腫	6

19	松果体腫	75	松果体腫	66
			松果体芽腫	9
20	絨毛上皮腫	208	絨毛上皮腫（絨毛癌）	208
21	神経膠腫	411	神経膠腫（グリオーマ）	411
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	25	神経鞘腫	20
			悪性神経鞘腫	5
23	神経上皮腫	14	神経上皮腫	14
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	49	神経星細胞腫（神経節膠腫）	49
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）	12	神経節細胞腫	12
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	23	腎明細胞肉腫	23
27	臍芽腫	12	臍芽腫	12
28	髓上皮腫	2	髓上皮腫	2
29	髄膜腫	30	髄膜腫（悪性を含む）	30
30	精上皮腫	4	精上皮腫（セミノーマ）	4
31	脊索腫	13	脊索腫	13
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	0	赤白血病（M6）	0
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	8	先天性腎間葉芽腫	8
36	頭蓋咽頭腫	296	頭蓋咽頭腫	296
37	脳室上衣腫	183	上衣腫	183
38	肺芽腫	15	肺芽腫	15
39	白血病	3,164	急性リンパ芽球性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	151
			急性リンパ芽球性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	22
			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	23
			急性リンパ芽球性白血病（詳細不明）	54
			急性リンパ性白血病（B細胞性、FAB分類：L1又はL2）	921
			急性リンパ性白血病（T細胞性、FAB分類：L1又はL2）	188
			成熟B細胞リンパ芽球性白血病	6
			パーキット細胞性白血病（B細胞性、FAB分類：L3）	18
			乳児白血病	4
			急性リンパ性白血病（詳細不明）	1,777

		956	急性骨髄性白血病、微小分化型(M0)	11
			急性骨髄性白血病、未成熟型(M1)	6
			急性骨髄性白血病、成熟型(M2)	30
			急性前骨髄球性白血病(M3)	36
			急性骨髄単球性白血病(M4)	16
			急性単球性白血病(M5)	12
			急性骨髄性白血病(M6)	3
			急性巨核芽球性白血病(M7)	61
			治療関連急性骨髄性白血病(二次性白血病を含む)	0
			若年性骨髄単球性白血病	67
			急性骨髄性白血病(詳細不明)	714
		52	急性白血病(詳細不明)	52
		155	慢性骨髄性白血病	155
		1	慢性骨髄単球性白血病	1
		7	白血病(詳細不明)	7
40	白血病性細網内皮症(Hairy-Cell Leukemia)	0	白血病性細網内皮症	0
41	パーキットリンパ(Burkitt)腫	20	パーキットリンパ腫	20
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)	10	非白血病性細網内皮症	10
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	29	非ホジキンリンパ腫	29
45	ホジキン(Hodgkin)病	112	ホジキンリンパ腫(ホジキン病)	99
			ホジキンリンパ腫、高リンパ球型	0
			ホジキンリンパ腫、混合細胞型	3
			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	10
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	38	末梢性神経外胚葉腫瘍	38
47	未分化胚細胞腫(卵巣精上皮種)	107	未分化胚腫	107
48	脈絡叢乳頭腫	47	脈絡叢乳頭腫	47
49	ユーイング(Ewing)肉腫	165	ユーイング肉腫	165
50	ラブドイド腫瘍(肉腫)(悪性ラブドイド腫瘍)	22	悪性ラブドイド腫瘍	22
51	ランゲルハンス(細胞)組織球症(HistiocytosisX)	379	ランゲルハンス細胞組織球症	377
			組織球症(詳細不明)	2
52	緑色腫	0	緑色腫	0

53	レッター・ジーベ ( Letterer-Siwe ) 病	0	レッター・ジーベ病	0
54	H 鎖病 ( 鎖病、鎖病、鎖病、μ鎖病 )	0	H 鎖病 ( 鎖病、鎖病、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。	190	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 )	190
		1	移植後リンパ増殖性疾患	1
		611	神経芽腫 ( 神経芽細胞腫 )	611
		1	嗅神経芽腫	1
		416	網膜芽腫 ( 網膜芽細胞腫 )	416
		9	腎細胞癌	9
		262	肝芽腫	262
		11	肝細胞癌	11
		359	骨肉腫	359
		15	軟骨肉腫	15
		10	横紋筋肉腫、胎芽型	10
		19	横紋筋肉腫、胞巢型	19
		0	横紋筋肉腫、混合型	0
		1	横紋筋肉腫、多形型	1
		229	横紋筋肉腫 ( 詳細不明 )	229
		20	未分化肉腫	20
		0	紡錘形細胞肉腫	0
		10	類上皮肉腫	10
		3	線維形成性小円形細胞腫瘍	3
		23	線維肉腫	23
		1	線維粘液肉腫	1
		0	筋膜線維肉腫	0
		0	線維腫症	0
		4	筋線維腫症	4
		0	悪性線維性組織球腫	0
		2	皮膚線維肉腫 ( 隆起性を含む )	2
		2	粘液肉腫	2
		30	滑膜肉腫	30
		4	明細胞肉腫 ( 腎以外の腱靱帯由来 )	4
		8	胞巢状軟部肉腫	8
4	平滑筋肉腫	4		
3	筋肉腫	3		
13	脂肪肉腫	13		
0	脂肪芽腫症	0		
60	胚腫	60		
30	悪性奇形腫	30		

8	胎児性癌	8
0	卵黄のう腫	0
28	混合型胚細胞腫瘍	28
34	頭蓋内胚細胞腫瘍	34
0	胚細胞腫瘍（詳細不明）	0
17	副腎皮質癌	17
2	多発性内分泌腫瘍	2
2	神経内分泌癌	2
0	悪性胸腺腫	0
1	悪性リンパ管腫	1
24	リンパ管腫症	24
160	星細胞腫（アストロサイトーマ）	160
0	多形性黄色星細胞腫	0
38	膠芽腫	38
0	上衣下腫	0
0	乏突起膠腫	0
333	髄芽腫	333
3	中枢性神経細胞腫	3
1	乳頭状髄膜腫	1
0	小脳腫瘍	0
7	視床下部腫瘍	7
149	脳腫瘍（詳細不明）	149
0	脊髄腫瘍	0
0	クモ膜嚢胞	0
50	乳頭状癌	50
7	扁平上皮癌	7
3	基底細胞癌	3
8	腺癌（上皮内腺癌を含む）	8
0	鱗状細胞癌	0
4	乳頭状腺癌	4
7	粘液類上皮癌	7
11	充実性偽乳頭腺腫瘍	11
0	粘液のう胞腺癌	0
0	粘液性癌（コロイド癌）	0
0	乳管内癌	0
0	面胞癌（コメド癌）	0
0	のう胞内癌	0
9	髄様癌	9
0	腺房細胞癌	0
0	悪性顆粒膜細胞腫瘍	0
0	悪性アンドロblastoma	0

1	悪性セルトリ細胞腫瘍	1
1	悪性傍神経節腫	1
23	巨大色素性母斑	23
2	外胚葉性間葉腫	2
0	胃腸間質腫瘍 (GIST)	0
1	中胚葉性混合腫瘍	1
0	悪性のう胞腎腫	0
9	胸膜肺芽腫	9
1	悪性中皮腫	1
6	血管肉腫	6
7	血管内皮腫 (悪性を含む)	7
1	悪性血管外皮腫	1
12	血管芽腫	12
1	悪性軟部巨細胞腫瘍	1
2	長管骨アダマンチノーマ	2
1	悪性エナメル上皮腫	1
0	黒色細胞性神経外胚葉腫瘍	0
3	海綿芽腫	3
2	髄筋芽腫	2
0	原始神経外胚葉腫瘍 (PNET)	0
31	神経節 (神経) 芽腫	31
24	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	24
7	悪性末梢神経鞘性腫瘍	7
0	悪性顆粒細胞腫	0
2	腹腔内線維腫症	2
6	アグレッシブ線維腫症	6
5	腺嚢胞癌	5
7	退形成性星細胞腫	7
57	退形成性上衣腫	57
5	退形成性乏突起神経膠腫	5
4	胎児肉腫	4
0	類基底細胞癌	0
132	毛様細胞性星細胞腫	132
2	家族性腺腫性ポリポーシス	2
2	悪性顆粒膜細胞腫	2
1	悪性線維組織球腫	1
0	悪性混合腫瘍 (唾液腺由来)	0
0	悪性ライディッヒ細胞腫瘍	0
1	線維形成性結節性髄芽腫	1
1	線維形成性小円型腫瘍	1
1	原線維性星細胞腫	1

1	胃腸間質肉腫	1
4	色素性神経外胚葉腫瘍	4
0	粘液嚢胞腺癌	0
0	多形細胞癌	0
2	肺癌	2
0	リンパ上皮癌	0
0	移行上皮癌	0
0	基底細胞腺癌	0
0	巨細胞癌	0
0	後縦隔腫瘍	0
26	甲状腺癌	26
0	硬膜外腫瘍	0
2	脂肪芽細胞症	2
0	視神経膠腫	0
0	上衣下膠腫	0
3	上咽頭癌	3
5	上皮内癌	5
2	神経節神経腫	2
9	神経線維肉腫	9
0	線維芽細胞骨肉腫	0
2	腺房癌	2
1	組織球性腫瘍	1
2	多形黄色星細胞腫	2
9	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）	9
0	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの）	0
1	軟骨芽骨肉腫	1
8	乳児性線維肉腫	8
0	粘液癌	0
1	粘液脂肪肉腫	1
2	粘液腫性軟骨肉腫	2
5	嚢胞内癌	5
0	肺癌	0
0	皮膚付属器癌	0
15	乏神経突起膠腫	15
4	紡錘形肉腫	4
3	未分化癌	3
0	面皰細胞癌(コメド癌)	0
92	卵黄嚢腫	92
0	嗅覚神経芽腫	0

		0	漿液性嚢胞腺癌	0
		6	濾胞状腺癌	6
		3	組織球肉腫	3
		1	転移性腫瘍	1
		1	性索間質性腫瘍	1
		2	胆管癌	2
		25	その他の肉腫（詳細不明）	25
		141	その他の癌/腫瘍（詳細不明）	141
	不明	0	不明	0
<b>合計</b>				<b>11,764</b>

表 2. 平成 26 年度 慢性腎疾患 (Chronic Renal Diseases)

(合計 7,447 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	988
	転入	32
	継続	6,260
	再開	35
	無記入	132
性別	男	4,428
	女	3,019
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	遺伝性腎炎	190	遺伝性腎炎 (アルポート症候群を含む)	190
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	66	急速進行性糸球体腎炎	66
3	紫斑病性腎炎	331	紫斑病性腎炎	331
4	巣状糸球体硬化症	420	巣状糸球体硬化症	413
			巣状メサンギウム増殖性腎炎	7
5	ネフローゼ症候群	2,449	特発性ネフローゼ症候群	36
			ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	482
			先天性ネフローゼ症候群	54
			びまん性メサンギウム硬化症	1
			ネフローゼ症候群 (詳細不明)	1,876
6	微小変化型ネフローゼ症候群	170	微小変化型ネフローゼ症候群	170
7	慢性糸球体腎炎	468	IgM 腎症	9
			慢性糸球体腎炎	0
			メサンギウム増殖性腎炎	459
			硬化性糸球体腎炎	0
8	慢性増殖性糸球体腎炎	0	慢性増殖性糸球体腎炎	0
9	慢性膜性糸球体腎炎	175	膜性腎症	175
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	239	膜性増殖性糸球体腎炎 (MPGN)	239
11	IgA 腎症	1,582	IgA 腎症 (ベルジェ病)	1,582
12	アミロイド腎	0	アミロイド腎 (症)	0

13	萎縮腎	41	萎縮腎	41
14	家族性若年性ネフロン癆	35	家族性若年性ネフロン癆	35
15	ギテルマン(Gitelman)症候群	28	ギテルマン症候群	28
16	巨大水尿管症	6	巨大水尿管症	6
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	62	腎血管性高血圧	62
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	2	腎動脈狭窄(症)	2
22	腎尿細管性アシドーシス	59	尿細管性アシドーシス	59
23	腎嚢胞	4	腎嚢胞	4
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	25	寡巨大糸球体症(オリゴメガネフロニア)	4
			腎の奇形による腎機能障害	16
			腎の腫瘍による腎機能障害	4
			爪膝蓋骨形成不全症候群(Nail-Patella 症候群)	1
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	643	移植腎	11
			慢性腎不全	356
			多嚢胞性異形成腎	10
			腎低形成・無形成	207
			腎異形成	59
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	195	水腎症	195
29	多発性嚢胞腎	72	多発性嚢胞腎	72
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	32	尿路奇形による腎機能障害	32
			尿路腫瘍による腎機能障害	0
31	尿路閉塞性腎機能障害	31	水尿管症	8
			閉塞性尿路疾患	1
			閉塞性腎障害	22
32	バーター(Bartter)症候群	52	バーター症候群	52

33	慢性間質性腎炎	31	慢性間質性腎炎	31
34	慢性腎盂腎炎	32	慢性腎盂腎炎	32
<b>合計</b>				<b>7,447</b>

表 3. 平成 26 年度 慢性呼吸器疾患 (Chronic Respiratory Diseases)

( 合計 3,008 件 )

	内訳	件数
登録状況	新規診断	564
	転入	15
	継続	2,359
	再開	4
	無記入	66
性別	男	1,641
	女	1,367
	無記入	0

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	984	気管狭窄	984
4	気管支拡張症	57	気管支拡張症	57
5	気管支喘息	460	気管支喘息	460
6	先天性中枢性低換気症候群	189	先天性中枢性低換気症候群	189
7	先天性肺胞蛋白症	6	先天性肺胞蛋白症	6
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	25	カータジェナー症候群/カルタゲナ症候群	4
			線毛機能不全症候群	21
9	嚢胞性線維症	7	嚢胞性線維症	7
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	1,223	慢性肺疾患	1,223
	不明	0	不明	0
<b>合計</b>				<b>3,008</b>

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 26 年度 慢性心疾患 (Chronic Heart Diseases)  
(合計 15,818 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	2,011
	転入	70
	継続	13,371
	再開	93
	無記入	273
性別	男	8,654
	女	7,163
	無記入	1

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	冠動静脈瘤	38	冠動静脈瘤	18
			冠動脈瘤	20
2	冠動脈異常起始症	24	冠動脈異常起始症	14
			冠動脈病変 (異常)	5
			右冠動脈肺動脈起始 (症)	0
			両冠動脈肺動脈起始症	5
3	冠動脈拡張症	1	冠動脈拡張症	1
4	冠動脈狭窄症	5	冠動脈狭窄症	5
5	冠動脈瘤	32	冠動脈瘤	32
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)	39	左冠動脈肺動脈起始症	39
7	狭心症	6	狭心症	6
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolff-Parkinson-White, WPW) 症候群	42	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト症候群 (WPW 症候群)	42
			早期興奮症候群	0
9	期外収縮	17	期外収縮	0
			心室性期外収縮	17
10	脚ブロック	2	左脚ブロック	2
11	心房又は心室の細動	21	アダムス・ストークス発作	1
			心房細動	6
			心室粗・細動	14

12	心房又は心室の粗動	2	心房粗動	2
13	洞不全症候群	41	洞不全症候群	41
14	洞房ブロック	1	洞房ブロック	1
15	非発作性頻拍(心室、上室性)	9	非発作性頻拍(心室、上室性)	3
			非発作性心室性頻拍	1
			非発作性上室性頻拍	5
16	房室解離	1	房室解離	1
17	房室ブロック	176	完全房室ブロック	163
			高度房室ブロック	9
			モビッツ 型ブロック	4
18	発作性頻拍(心室、上室性)	234	発作性頻拍(心室、上室性)	6
			発作性上室性頻拍	71
			上室性頻拍	49
			多源性心房性頻拍	9
			房室結節性異所性頻拍	2
			発作性心室性頻拍	13
			心室性頻拍	84
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	3	ロマノ・ワルド症候群	3
20	QT 延長症候群	396	QT 延長症候群	394
			完全心ブロック	2
21	心筋梗塞	5	心筋梗塞	5
22	総動脈幹遺残症	142	総動脈幹遺残症	142
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	18	大動脈肺動脈中隔欠損症	18
24	心筋炎後心肥大	16	心筋炎後の心肥大	16
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	25
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	20	慢性心筋炎	20
28	慢性心内膜炎	0	慢性心内膜炎	0
29	慢性心膜炎	4	慢性心膜炎	4
			収縮性心外膜炎	0
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症	13	アイゼンメンゲル症候群	13

	候群			
31	右室低形成症	48	右(心)室低形成症	48
32	右室二腔症	8	右室二腔症	8
33	左室右房交通症	3	左室右房交通症	3
34	左心形成不全(低形成)症候群	411	左心形成不全(低形成)症候群	409
			左室憩室(瘤)	2
35	三心房心	9	三心房心	9
36	心室中隔欠損症	1,899	心室中隔欠損症	1,899
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、 共通房室弁口症)	827	房室中隔欠損症(心内膜床欠損症)	389
			不完全型房室中隔欠損症(不完全型心 内膜床欠損症)	9
			完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜 床欠損症)	429
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈 瘻)	7	体動静脈瘻	0
			動静脈瘻	7
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、 静脈洞欠損症)	317	心房中隔欠損症	317
40	総肺静脈還流異常症	261	総肺静脈還流異常症	238
			部分的肺静脈還流異常症	23
41	体静脈異常還流症	0	体静脈異常還流症	0
42	単心室症	983	単心室症	983
43	単心房症	54	単心房症	54
44	動脈管開存症	141	動脈管開存症	141
45	ファロー(Fallot)四徴症	2,153	ファロー四徴症	2,153
46	部分的肺静脈還流異常症	5	シッター症候群	5
47	心内膜心筋線維症	2	心内膜心筋線維症	2
48	心内膜線維弾性症	17	心内膜線維弾性症	17
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	18	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	18
50	特発性肥大型心筋症	489	肥大型心筋症	260
			拡張型心筋症	127
			不整脈源性右室心筋症	4
			心筋症(詳細不明)	98
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤 又はその破裂	19	ヴァルサルヴァ洞動脈瘤又はその破裂	19

52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	179	エプスタイン奇形	179
53	完全大血管転位症	878	完全大血管転位症	712
			大血管転位症(詳細不明)	166
54	血管輪症	8	血管輪症	4
			左肺動脈右肺動脈起始	4
55	三尖弁狭窄症	22	三尖弁狭窄症	22
56	三尖弁閉鎖症	468	三尖弁閉鎖症	468
57	三尖弁閉鎖不全症	49	三尖弁閉鎖不全症	49
58	修正大血管転位症	303	修正大血管転位症	303
59	重複大動脈弓症	1	重複大動脈弓症	1
60	僧帽弁狭窄症	72	僧帽弁狭窄症	70
			僧帽弁上狭窄症	2
61	僧帽弁閉鎖症	131	僧帽弁閉鎖症	131
62	僧帽弁閉鎖不全症	369	僧帽弁閉鎖不全症	357
			僧帽弁逸脱症候群(MVP)	12
63	大動脈狭窄症	322	大動脈狭窄症	96
			大動脈弓閉鎖	13
			大動脈弓離断	213
64	大動脈縮窄症	448	大動脈縮窄症	448
65	大動脈弁狭窄症	366	大動脈弁狭窄症	316
			大動脈弁下狭窄症	15
			大動脈弁上狭窄症	35
66	大動脈弁閉鎖症	16	大動脈弁閉鎖症	16
67	大動脈弁閉鎖不全症	137	大動脈弁閉鎖不全症	135
			大動脈弁逸脱	2
68	大動脈瘤	4	大動脈瘤	3
			大動脈憩室	1
69	タウシツヒ・ピング(Taussig-Bing)症候群	5	タウシツヒ・ピング症候群	5
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	140	肺動脈狭窄症	133
			肺動脈弁異形成	5

			肺動脈弁上狭窄症	2
72	肺動脈閉鎖症	909	肺動脈閉鎖症	882
			右肺動脈上行大動脈起始	10
			先天性肺動静脈瘻	3
			肺動脈起始異常	8
			肺動脈形成不全	6
73	肺動脈弁狭窄症	162	肺動脈弁狭窄症	158
			肺動脈弁下狭窄症	4
74	肺動脈弁閉鎖症	136	肺動脈弁閉鎖症	136
75	肺動脈弁閉鎖不全症	13	肺動脈弁閉鎖不全症	7
			先天性肺動脈弁欠損症	6
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	1,094	兩大血管右室起始症	1,080
			兩大血管左室起始症	14
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	115	慢性心不全	92
			慢性肺性心	23
79	右胸心	25	右胸心	25
80	左心症	0	左心症	0
81	小児原発性肺高血圧症	157	小児原発性肺高血圧症	157
82	心臓脱出症	0	心臓脱出症	0
83	先天性心膜欠損症	1	先天性心膜欠損症	1
84	多脾症候群	74	多脾症候群	74
85	無脾症候群	209	無脾症候群	139
			無脾症	70
	不明	0	不明	0
<b>合計</b>				<b>15,818</b>

表 5. 平成 26 年度 内分泌疾患 (Endocrine Diseases)

(合計 26,744 件)

内訳		件数
登録状況	新規診断	3,319
	転入	160
	継続	22,905
	再開	64
	無記入	296
性別	男	12,451
	女	14,292
	無記入	1

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	36	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	36
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	5	高プロラクチン血症	5
			異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	0
7	下垂体機能低下症	568	下垂体機能低下(不全)症	370
			汎下垂体機能低下症	198
			シモンズ病 1	0
8	下垂体性巨人症	5	下垂体性巨人症	5
			末端肥大症 2	0
9	クッシング(Cushing)病	8	クッシング病	8
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	38	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	38
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	3	抗利尿ホルモン分泌異常症	3
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	63	ゴナドトロピン分泌低下(欠乏、欠損)症	63
			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	467	真性思春期早発症	71
			中枢性思春期早発症	396
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	107	腎性尿崩症	107
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	11,229	成長ホルモン分泌不全性低身長症	11,229
			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)	298	中枢性尿崩症	262
			下垂体性尿崩症	29
			真性尿崩症	7
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	20	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	20
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	2	ラロン(Laron)型小人症	2
25	異所性甲状腺 6			
26	クレチン症	4,945	クレチン症	1,697
			先天性甲状腺機能低下症	3,248
			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(バセドウ病(Basedow)病)	3,016	甲状腺機能亢進症	949
			バセドウ病	2,067
			グレーブス病	0
28	甲状腺機能低下症	106	甲状腺機能低下症	73
			処置後(放射線照射後、術後)甲状腺機能低下症	33
			粘液水腫 8	0
29	甲状腺形成不全 7	0		
30	甲状腺腺腫	7	甲状腺腺腫	7

31	腺腫様甲状腺腫	15	腺腫様甲状腺腫	15
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	15	先天性甲状腺ホルモン不応症	15
33	粘液水腫 8			
34	橋本病 9			
35	慢性甲状腺炎	959	慢性甲状腺炎	445
			橋本病 9	514
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	119	特発性低血糖症	48
			高インスリン血症	70
			インスリノーマ	1
			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	6	仮性思春期早発症	6
46	クラインフェルター (Klinefelter)症候群	13	クラインフェルター症候群	13
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	1	睾丸機能亢進症	1
			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	62	睾丸機能低下症	9

			アンドロゲン不応症	7
			原発性性腺機能低下症(男)	43
			性腺性思春期遅発症(男)	3
			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	7	睾丸形成不全	7
			XY 純粋型性腺形成不全症	0
51	睾丸欠損症	5	睾丸欠損症	5
52	睾丸腫瘍	1	睾丸腫瘍	1
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	5	真性半陰陽	5
57	性腺性思春期遅発症	40	(特発性)思春期遅発症	40
			中枢性思春期遅発症 18	0
58	性早熟症	1,170	思春期早発症	1,156
			性早熟症	14
59	ターナー(Turner)症候群	1,281	ターナー症候群	1,281
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)	4	多嚢胞性卵巣症候群	4
61	男性仮性半陰陽	4	男性仮性半陰陽	4
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	4	ヌーナン症候群	4
64	ブラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	569	ブラダー・ウィリ症候群	569
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	0	性腺機能亢進症(女)	0
			女性化副腎腫瘍 19	0
67	卵巣機能低下症	93	卵巣機能低下症	19
			原発性性腺機能低下症(女)	72
			性腺性思春期遅発症(女)	2

68	卵巣形成不全	2	卵巣形成不全	2
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
			5 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)	2	多発性内分泌腺腫症	1
			ウェルマー症候群 20	0
			シップル症候群 21	1
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	9	偽性偽性副甲状腺機能低下症	9
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	131	偽性副甲状腺機能低下症	60
			仮性副甲状腺機能低下症	71
			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	156	特発性副甲状腺機能低下症	97
			副甲状腺機能低下症	59
82	副甲状腺機能亢進症	9	副甲状腺機能亢進症	8
			特発性副甲状腺機能亢進症	1
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	7	副甲状腺機能低下症	7
85	副甲状腺形成不全	5	副甲状腺形成不全	4
			先天性副甲状腺欠損症	1
			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	36	アジソン病	33

			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	7	クッシング症候群	7
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、ブラダー(Prader)症候群)	169	先天性副腎リポイド過形成	148
			先天性リポイド過形成	12
			コレステロール側鎖切断酵素欠損症	2
			ブラダー症候群	7
93	周期性 ACTH 症候群	42	周期性 ACTH 症候群	42
94	女性化副腎腫瘍 19			
95	先天性副腎皮質過形成	83	先天性副腎皮質過形成	83
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	2
			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	89	副腎形成不全(低形成)	89
99	副腎性器症候群	0	副腎性器症候群	0
100	副腎腺腫	2	副腎腺腫	2
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	27	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	27
102	3 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)	2	3 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	2
103	11 水酸化酵素欠損症	7	11 水酸化酵素欠損症	7
104	17 水酸化酵素欠損症	3	17 水酸化酵素欠損症	3
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	582	21 水酸化酵素欠損症	582

108	偽性低アルドステロン症	15	偽性低アルドステロン症	15
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(リボジストロフィー)	8	先天性全身性リボジストロフィー	8
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	31	マッキューン・オルブライト症候群	31
112	レニン分泌異常	0	レニン分泌異常	0
	不明	0	不明	0
<b>合計</b>				26,744

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・モニア症候群」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(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 26 年度 膠原病 (Collagen Diseases)

(合計 2,950 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	437
	転入	15
	継続	2,437
	再開	11
	無記入	50
性別	男	1,292
	女	1,658
	無記入	0

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)	858	川崎病性冠動脈病変	234
			冠動脈瘤(川崎病性)	609
			冠動脈拡張症(川崎病性)	12
			冠動脈狭窄症(川崎病性)	3
			川崎病/急性熱性皮膚粘膜リンパ節症候群	0
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	53	自己免疫性肝炎	53
5	自己免疫性腸炎	7	自己免疫性腸炎	7
6	若年性関節リウマチ	1,873	若年性特発性関節炎(JIA)	1,869
			若年性関節リウマチ(JRA)	0
			慢性関節リウマチ	4
7	スチーブンス・ジョンソン (Stevens- Johnson)症候群	17	スチーブンス・ジョンソン症候群	17
8	スチル(Still)病	0	スチル病	0
9	リウマチ性心疾患	14	リウマチ性心疾患	14
<b>合計</b>				<b>2,950</b>

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 26 年度 糖尿病 (Diabetes Mellitus)

(合計 5,725 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	684
	転入	30
	継続	4,890
	再開	14
	無記入・他	107
性別	男	2,510
	女	3,215
	無記入	0

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)	4,757	1 型糖尿病(若年型糖尿病)	4,757
2	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	849	2 型糖尿病(成人型糖尿病)	849
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	119	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)	8
			MODY1(HNF-4 遺伝子異常による糖尿病)	2
			MODY2(Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病)	2
			MODY3(HNF-1 遺伝子異常による糖尿病)	2
			MODY4(IPF-1 遺伝子異常による糖尿病)	0
			MODY5(HNF-1 遺伝子異常による糖尿病)	3
			膵 細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	2
			ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	3
			インスリン遺伝子異常による糖尿病	3
			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	2
			若年発症成人型糖尿病 (MODY)	2
			新生児糖尿病	2
			他の疾患伴う糖尿病	19

		糖尿病(詳細不明)	62
<b>合計</b>			<b>5,725</b>

表 8. 平成 26 年度 先天性代謝異常 (Inborn Errors of Metabolism)

(合計 4,017 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	329
	転入	17
	継続	3,605
	再開	13
	無記入・他	53
性別	男	2,235
	女	1,782
	無記入	0

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	4	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	4
4	白皮症	41	白皮症	41
5	ヘルマンスキー・ブドラック(Hermansky- Pudlak)症候群	4	ヘルマンスキー・ブドラック症候群	4
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)	484	骨形成不全症	484
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	913	軟骨無形成症	478
			軟骨異栄養症	435
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 欠損症	0	トランスコバラミン 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- 欠損症	4	アポ蛋白 C- 欠損症	4

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)	2	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症)	1
			レンチン-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	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	163	家族性高コレステロール血症(ホモ接合型)	13
			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)	150
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	4	高低比重リポ蛋白血症 / LDL 血症	4
21	高トリグリセライド血症	20	高トリグリセライド血症	20
22	高プレベータリポ蛋白血症	0	高プレベータリポ蛋白血症	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(パッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	6	無(低)ベータリポ蛋白血症(パッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	6
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	63	色素性乾皮症	63
29	先天性高尿酸血症	17	レッシュ・ナイハン症候群	17
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	6	シスチン蓄積症	6
31	シスチン尿症	51	シスチン尿症	51
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	1	ハルトナップ病	1
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	20	ファンコーニ症候群	20
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	26	先天性高乳酸血症	26
37	乳糖吸収不全症	47	乳糖吸収不全症	47
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	6	グルコース・ガラクトース吸収不全症	6
39	先天性ポルフィリン症	13	先天性ポルフィリン症	13
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低リン酸血症)	168	原発性低リン血症性くる病	56
			家族性低リン酸血症	33
			ビタミン D 抵抗性くる病	79
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	232	ウイルソン病	232
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( 型、 型)	30	グルタル酸尿症 型	18
			グルタル酸尿症 型	12
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	66	メチルマロン酸血症	66
46	遺伝性脈管浮腫	1	遺伝性脈管浮腫	1
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、シェーグレン・ラーソン症候群)	65	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	14
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	16
			道化師様魚鱗癬	7
			シェーグレン・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)	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)	30	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	30
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	1,429		
	アミノ酸代謝異常症	548	高アンモニア血症	31
			高リジン血症	0

		フェニルケトン尿症	203
		高フェニルアラニン血症	16
		高チロジン血症 型	9
		高チロジン血症 型	1
		高チロジン血症 型	2
		高プロリン血症	2
		プロリダーゼ欠損症	0
		メープルシロップ尿症 / 楓糖尿症	18
		ホモシスチン尿症	16
		高グリシン血症(非ケトーシス型)	7
		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	16
		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	74
		シトルリン血症	121
		シトルリン欠損症	9
		アルギニノコハク酸尿症	7
		高アルギニン血症	6
		リジン尿性蛋白不耐症	8
		尿素サイクル代謝異常	0
		ヒドロキシキヌレニン尿症	0
		アミノ酸代謝異常症(その他)	2
有機酸代謝異常症	85	プロピオン酸血症	41
		イソ吉草酸血症	4
		-ケトチオラーゼ欠損症	3
		-メチルクロトニルグリシン尿症	0
		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	8
		3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	3
		複合カルボキシラーゼ欠損症	10
		原発性高シュウ酸尿症	6

		アルカプトン尿症	2
		グリセロールキナーゼ欠損症	3
		有機酸代謝異常症（その他）	1
脂肪酸代謝異常症	64	カルニチン / アシルカルニチン転移素酵素欠損症	2
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	2
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	21
		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	16
		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	17
		短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	0
		長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	1
		脂肪酸 酸化異常症	0
		三頭酵素欠損症	1
		脂肪酸代謝異常症（その他）	4
脂質代謝異常症	5	高リポ蛋白血症 型	3
		先天性リパーゼ欠損症	0
		脂質代謝異常症（その他）	2
ミトコンドリア病	37	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	34
		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	2
		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	1
糖質代謝異常症	212	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	5
		グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）	1
		糖原病 型	77
		糖原病 型	8
		糖原病 型	2
		糖原病 型	1
		糖原病 型	6
		糖原病 型	2

		糖原病 型	3
		糖原病 , 型	21
		糖原病 XI 型	3
		肝型糖原病	0
		糖原病(詳細不明)	31
		ガラクトース血症 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)	13
		ガラクトース血症 型 (ガラクトキナーゼ欠損症)	12
		ガラクトース血症 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)	7
		グルコーストランスポーター-1 ( GLUT1 ) 欠損症	16
		糖質代謝異常症 ( その他 )	4
ライソゾーム病	328	ムコ多糖症 型(ハーラー-症候群)	9
		ムコ多糖症 型(ハンター-症候群)	99
		ムコ多糖症 型(サンフィリップ病)	13
		ムコ多糖症 型(モルキオ病)	8
		ムコ多糖症 型(マロト-ラミー-症候群)	4
		ムコ多糖症 型(スライ病)	0
		ムコ多糖症(詳細不明)	23
		シアリドーシス	1
		GM1-ガングリオシドーシス	5
		GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	14
		異染性白質ジストロフィー	14
		ニーマン・ピック病	5
		ゴーシェ病	28
		ファブリー病	46
		クラッペ病	9
		ファーバー病	3
		ムコリピドーシス 型(I-セル病)	13

		ムコリビドーシス 型	3
		ムコリビドーシス(詳細不明)	0
		ポンペ病(糖原病 型)	22
		酸性リパーゼ欠損症	0
		神経セロイドリボフスチン症	3
		マルチプルスルファターゼ欠損症	1
		-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	3
		スフィンゴリビドーシス	1
		ライソゾーム病(その他)	1
ペルオキシソーム病	72	ペルオキシソーム形成異常症	0
		副腎白質ジストロフィー	72
ビタミン代謝異常症	18	ホルムイミトランスフェラーゼ欠損症	0
		ビタミンD依存性くる病	16
		ビタミン代謝異常症(その他)	2
プリンピリミジン代謝異常症	9	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	6
		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)	0
		尿酸トランスポーター異常症	2
ビリルビン代謝異常症	0	クリグラー・ナジャー症候群	0
神経伝達物質異常症	11	ビオプテリン代謝異常症(ビオプテリン欠乏症)	11
その他	40	Alexander 病	13
		Crigler-Najjar 症候群	0
		Pelizaeus-Merzbacher 病	27
不明	2	不明	2
<b>合計</b>			<b>4,017</b>

表 9. 平成 26 年度 血友病等血液・免疫疾患

( Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae )

( 合計 3,481 件 )

	内訳	件数
登録状況	新規診断	406
	転入	23
	継続	2,995
	再開	8
	無記入	49
性別	男	2,575
	女	906
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	悪性貧血	1	悪性貧血	1
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	8	巨赤芽球性貧血	8
4	葉酸欠乏性貧血	1	葉酸欠乏性貧血	1
5	アンチトロンピン 欠乏症	15	アンチトロンピン 欠乏症	15
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 因子(フィブリノゲン)欠乏症	11	第 因子(フィブリノゲン)欠乏症	11
9	第 因子(プロトロンピン)欠乏症	4	第 因子(プロトロンピン)欠乏症	4
10	第 因子(不安定因子)欠乏症	9	第 因子(不安定因子)欠乏症	9
11	第 因子(安定因子)欠乏症	18	第 因子(安定因子)欠乏症	18
12	第 因子欠乏症(血友病 A)	1,200	第 因子欠乏症(血友病 A)	1,200
13	第 因子欠乏症(血友病 B)	259	第 因子欠乏症(血友病 B)	259
14	第 因子(スチュアート・プラウアー (Stuart-Prower)因子)欠乏症	2	第 因子(スチュアート・プラウアー因子)欠乏症	2
15	第 XI 因子欠乏症	7	第 XI 因子欠乏症	7
16	第 X 因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	1	第 X 因子(ヘイグマン因子)欠乏症	1

17	第 X 因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	11	第 X 因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	11
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	239	フォン・ヴィレブランド病	239
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	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)	59	巨大血管腫	11
			カサバツハ・メリット症候群	48
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	40	血小板機能異常症(血小板異常症)	9
			ベルナル・スリエ症候群 1	2
			血小板無力症 2	29
			血小板無力症症候群 3	0
24	血小板血症	8	血小板血症	8
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	29	血栓性血小板減少性紫斑病	29
28	周期性血小板減少症	2	周期性血小板減少症	2
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)	5	先天性無巨核球性血小板減少症	5
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	6	脾機能亢進性血小板減少症	5
			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	509	特発性血小板減少性紫斑病	325

			血小板減少性紫斑病	91
			免疫学的血小板減少症	93
37	寒冷凝集素症 4			
38	自己免疫性溶血性貧血	45	自己免疫性溶血性貧血 4,5	45
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	0	新生児溶血性貧血	0
40	脾機能亢進性溶血性貧血	1	脾機能亢進性溶血性貧血	1
41	微小血管障害性溶血性貧血	5	微小血管障害性溶血性貧血	5
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	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	62	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	2
			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)	59
48	遺伝性球状赤血球症	125	遺伝性球状赤血球症	125
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	遺伝性楕円赤血球症	4	遺伝性楕円赤血球症	4
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	5
			赤血球酵素異常症	0
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	2	鎌状赤血球貧血	2
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	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)	7	サラセミア	3
			サラセミア	0
			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	先天性ハインツ小体性貧血 8			
68	先天性メトヘモグロビン血症	2	ヘモグロビン M 症	0
			先天性メトヘモグロビン血症	2
			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	3	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	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	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	0	原発性鉄芽球性貧血	0
			鉄芽球性貧血	0
			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)	90	遺伝性好中球減少症	38
			家族性慢性好中球減少症	1
			コストマン病	3
			慢性再生不良性好中球減少症 (シュバート・ダマシエク症候群) 16	4
			慢性本態性好中球減少症 17	37
			無顆粒球症	7
88	好酸球増加症	23	好酸球増加症	23
89	周期性好中球減少症	10	周期性好中球減少症	10
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)	1
			高 IgE 症候群	26
			白血球接着不全症	1
			慢性皮膚粘膜カンジダ症候群	2
91	不能白血球症	0	不能白血球症	0

			原発性補体異常症	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 バート・ダマシエク(Spat-Damashek)症 候群) 16			
94	慢性本態性好中球減少症 17	16	自己免疫性好中球減少症	16
			慢性の経過をたどる好中球減少症(その他)	0
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)	2	メイ・ヘグリン異常(症候群)	2
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	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott- Aldrich)症候群	33	ウィスコット・アルドリッチ症候群	33
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)	12	HIV感染症	12
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)	58	重症複合免疫不全症	52
			複合型免疫不全症	4
			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	11	先天性細胞性免疫不全症	7
			細胞性免疫不全(症)	4
108	低ガンマグロブリン血症	136	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	2

			無ガンマグロブリン血症	65
			先天性無ガンマグロブリン血症	2
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症 20	38
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	8	ディジョージ症候群	8
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)	42	バリアブル・イムノデフィシエンシー(CVIDを含む)	40
			続発性免疫不全症候群	2
113	複合型免疫不全症	11	高IgM症候群	11
			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	0	本態性高ガンマグロブリン血症	0
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	13	毛細血管拡張性運動失調症	12
			ルイ・バー症候群	1
117	慢性活動性EBウイルス感染症	55	慢性活動性EBウイルス感染症	55
118	慢性肉芽腫症	63	慢性肉芽腫症	63
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	52	慢性GVHD(移植片対宿主病)	52
120	無ガンマグロブリン血症	23	免疫グロブリン欠損症	10
			選択的免疫グロブリン欠損症 19	5
			特定抗体産生不全症 21	2
			IgG 単独欠損症	5
			液性免疫不全を主とする疾患(その他)	1
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	2	IgA 欠損症	2
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(オスラー病)	9

125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	1	骨髄線維症	1
			骨髄硬化症	0
126	真性多血症	1	真性多血症	1
127	赤芽球癆	22	赤芽球癆	22
128	先天性赤血球産生異常性貧血	5	先天性赤血球産生異常性貧血	5
	不明	4	不明	4
<b>合計</b>				<b>3,481</b>

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「先天性ハインツ小体性貧血」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 26 年度 神経・筋疾患 (Neuromuscular Diseases)

(合計 4,853 件)

	内訳	件数
登録状況	新規診断	474
	転入	33
	継続	4,241
	再開	19
	無記入	86
性別	男	2,589
	女	2,264
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	2,710	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	2,710
2	結節性硬化症	459	結節性硬化症	459
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	255	重症乳児ミオクロニーてんかん	255
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	14	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	14
5	先天性ミオパチー	139	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	2
			ネマリソミオパチー	11
			セントラルコア病	4
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)	279	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)	279
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	211	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	211
8	ミニコア病	0	ミニコア病	0
9	無痛無汗症	50	無痛無汗症	50
10	リー(Leigh)脳症	78	リー(Leigh)脳症	78
11	レット(Rett)症候群	154	レット(Rett)症候群	154
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	504	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	504
<b>合計</b>				<b>4,853</b>

表 11. 平成 26 年度 慢性消化器疾患 ( Digestive Diseases )

( 合計 2,595 件 )

	内訳	件数
登録状況	新規診断	203
	転入	12
	継続	2,343
	再開	10
	無記入	27
性別	男	988
	女	1,607
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	79	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	79
2	肝硬変	45	肝硬変	45
3	肝内胆管異形成症候群	4	肝内胆管異形成症候群	4
4	肝内胆管拡張症	8	肝内胆管拡張症	8
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	2	肝内胆管閉鎖症	2
7	原発性硬化性胆管炎	32	原発性硬化性胆管炎	32
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	33	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	33
10	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	25
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	328	先天性胆道拡張症	272
			先天性総胆管拡張症	22
			先天性胆管拡張症	34
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	1,950	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	1,950
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1
14	門脈圧亢進症	52	門脈圧亢進症	52
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	20	腸リンパ管拡張症	20
<b>合計</b>				<b>2,595</b>

表 12-1. 平成 26 年度 成長ホルモン（初回申請症例）

（合計 1,708 件）

内訳		件数
性別	男	966
	女	742
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	1,405	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	1,405
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0		0
	下垂体機能低下症	28	下垂体機能低下(不全)症	18
			汎下垂体機能低下症	10
	ターナー-症候群	127	ターナー-症候群	127
	プラダー・ウィリー-症候群	50	プラダー・ウィリー-症候群	50
	軟骨無形成症	73	軟骨無形成症	73
	慢性腎不全	24	慢性腎不全	14
			ネフローゼ症候群	3
			巣状糸球体硬化症	2
			腎結石(症)	0
			水腎症	0
			家族性若年性ネフロン癆	0
			萎縮腎	0
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	2
			腎静脈血栓(症)	1
			多発性嚢胞腎	2
			多嚢胞性異形成腎	0
			慢性膜性増殖性糸球体腎炎	0
	不明	1	不明	1
<b>合計</b>				<b>1,708</b>

表 12-2. 平成 26 年度 成長ホルモン（継続申請症例）

（合計 11,231 件）

内訳		件数
性別	男	6,798
	女	4,433
	無記入	0

告示 No	告示疾患名	件数	登録病名	件数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	9,346	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	9,346
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	0	成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症	0
	下垂体機能低下症	202	下垂体機能低下(不全)症	147
			汎下垂体機能低下症	55
	ターナー症候群	735	ターナー症候群	735
	プラダー・ウィリー症候群	410	プラダー・ウィリー症候群	410
	軟骨無形成症	460	軟骨無形成症	460
	慢性腎不全	73	慢性腎不全	34
			IgA 腎症	1
			ネフローゼ症候群	7
			巣状糸球体硬化症	7
			腎結石(症)	1
			水腎症	1
			慢性膜性糸球体腎炎	0
			メサンギウム増殖性腎炎	1
			慢性膜性増殖性糸球体腎炎	1
			慢性間質性腎炎	0
			腎尿細管性アシドーシス	1
			家族性若年性ネフロン癆	1
			萎縮腎	0
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	12
			多発性嚢胞腎	0
	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	3		
	腎の奇形による腎機能障害	1		
	遺伝性腎炎	1		

			急速進行性糸球体腎炎	1
	不明	5	不明	5
<b>合計</b>				11,231



## 小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査

研究分担者 横谷 進(福島県立医科大学 ふくしま国際医療科学センター 特命教授)

### 研究要旨

小児慢性特定疾病対策は、慢性疾病を抱える子どもたちに対する医療費助成等を行う国の施策であるが、小児期には類似の医療費助成施策が複数存在しており、小児慢性特定疾病対策の申請・登録に影響を及ぼしていると考えられる。本研究では全国から選出される日本小児科学会代議員を対象とし、小児慢性特定疾病対策の利用状況についてアンケート調査を行うことにより、利用の実態を明らかにすることを目的とした。平成 29 年 8 月に調査票を全国の代議員に向けて郵送し、郵送により回答を回収した。本研究班と関わりのある 2 名の代議員を除いた 569 名に対し調査票を発送し、全ての都道府県から 325 名の回答を得た(回答率 56.9%)。現在の小児慢性特定疾病の申請における課題としては、医療意見書の作成に係る医師の労力、患者の文書作成料負担、手続きの煩雑さ等があげられた。回答から一部の医師については、小児慢性特定疾病の対象疾病に関する情報が行き届いていないことが判明し、医師への普及・啓発を更に進める必要があることがわかった。また小児慢性特定疾病の利用を促すためには、医師への啓発だけでは不十分であり、患者・家族への一層の普及・啓発が望まれることが示唆され、医師だけでなく患者にとっても、小児慢性特定疾病を含めた制度の利用が小児慢性特定疾病を利用しない場合よりも有利である点が見いだしづらい、と感じている状況が明らかとなったことから、今後は小児慢性特定疾病対策の目的と利点をより明確にし、登録申請の結果が、申請医や患者に還元されることをより鮮明に示す必要があると思われた。

### 研究協力者:

盛一 享徳(国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

調査対象とするために日本小児科学会代議員に対しアンケート調査を行うことで、小児慢性特定疾病対策の利用状況を明らかにした。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は、慢性疾病を抱える子どもたちに対する医療費助成等を支援する重要な施策であるが、小児には類似の医療費助成施策が複数存在し、とくに市町村事業である乳幼児医療費助成や子ども医療費助成等と呼ばれる施策は、昨今その対象範囲が拡大される傾向にある。このような背景のもと、実際の臨床現場では小児慢性特定疾病対策は、どの程度周知されており、またどの様に利用されているかを把握する必要がある。本研究の目的は、様々な医療施設で勤務する全国の小児科医を

### B. 研究方法

公益社団法人日本小児科学会の協力の下、平成 29 年 8 月に在籍している日本小児科学会代議員に対し、小児慢性特定疾病対策の利用状況に関するアンケート調査を行った。調査票は郵送で行い回答表は無記名とし、回答表の返送を持って本調査への協力同意と見なす旨を説明文に記載して実施した。本調査は国立成育医療研究センター倫理審査委員会(受付番号:1538)の承認を得て行われた。

## C. 研究結果

全国計 571 名の代議員のうち、本研究班の研究代表ならびに本研究分担者の 2 名を除く 569 名に対して郵送により質問票を送付した。その結果 325 名から回答を得た（回答率 56.9%）。

回答者の主な勤務地は、47 都道府県全体に広がっており、最も回答率が高い県は全代議員が回答していた山形県、高知県であり、最も回答率が低い件は回答率が 33.3% であった三重県、和歌山県であった。回答者の 91.7% が小児慢性特定疾病指定医であり、そのうちこれまでに小児慢性特定疾病を申請したことのものは 89.2% であった。

申請の際の問題点としては、意見書の作成が大変であるが 31.0% で最も多く、次いで患者手続きの煩雑さ 24.8% や申請から認定までに時間がかかる 20.2% などがあった一方で、少数ではあるが以前に比べ対象疾病がわかりにくかった点が改善したという回答もあった。

同封した対象疾病一覧に対して、よく知っているまたは概ね知っているという回答した者は 85% 強であり、情報の入手源としては、小児慢性特定疾病情報センター（ポータルウェブサイト）が最も多く 35.7% であり、次いで国や自治体のウェブサイト等、学会誌や商業誌、関連書籍という回答であった。

小児慢性特定疾病の対象である患者に対して、当該施策を勧めるか、という問いに対しては、70.8% が勧めると答えたのに対し、25.2% が場合による、勧めないは 4.0% であった。場合による、もしくは勧めないと回答した理由としては、市町村による乳幼児医療費助成等の別施策で対応できるため、という回答が最も多く 24.3% であり、その他の類似施策の利用という回答も 1.5-4.9% あった。手続きが煩雑であるためという回答は 4.6%、医療意見書作成のための文書料がかかるため、は 4.3% であった。医療意見書の文書料は全額自己負担が 62.8% である一方で、11.7% で病院が全額負担しているという回答があった。また自治体が一部負担しているという回答も認められた。

全額自己負担の場合は 1 通当たり 3,000-4,000 円である場合が最も多く、次いで 2,000-3,000 円、5,000-6,000 円という順であった。自治体が負担しているという場合には概ね 2,000-3,000 円を自治体が負担し、自己負担額をゼロもしくは 500-750 円程度まで圧縮していた。

医療意見書作成時に、同時に保健所宛ての療

育指導連絡票を作成すると、診療情報提供料（ ）を月 1 回まで算定できることを知っているか、という問いに対しては 82.5% が知らない、という回答であった。

小児慢性特定疾病や関連する制度についての教育制度については、不明も含め行っていないとの回答が大学等の教育機関では 96.6%、医療機関では 90.5% であり、小児慢性特定疾病の普及・啓発が十分であると考える者は 89.8% であった。

小児慢性特定疾病対策は、他の施策よりも優先すべきとの回答は 77.5%、優先すべきではないとの回答は 16.3% であり、利用を促進するための方策としては、小児科専門医の研修項目とするという回答が 58.2% で最も多く、次いで卒業後臨床研究の項目とするが 36.6%、指定研修の受講を必須とするが 25.5% であった。また小児慢性特定疾病の普及・啓発のためには、患者相談窓口で小児慢性特定疾病の利用を進める、との回答が 63.7% と最も多く、次いでパンフレットやリーフレット、ポスター等の配布 39.1%、医療意見書作成料の公費負担が 35.7% であった。

## D. 考察

今回、全国の日本小児科学会代議員に対して小児慢性特定疾病対策の利用状況に関する調査を行い、56.9% という高い回答率にて全ての都道府県で勤務している小児科医から回答を得ることができた。

調査前の予測通り、医療意見書作成の負担や申請方法の煩雑さ、文書作成料の負担等が制度利用の際の問題点として指摘された。一部の自治体では文書作成料について公費負担があるとの回答が認められたため、今後これらの自治体がどのような対応をしているかを精査し、全国展開が可能かどうかを検討すべきであると考えられた。

それぞれの医師はインターネットを通じた情報収集が主体であることが分かった一方で、1 割強の者がよく分からないと回答しており、また現状では、医学生に対してはほとんど当該施策に対する指導は行われておらず、各医療機関において能動的に指導が行われているとの回答も 1 割に満たなかったことから、医師に対する普及・啓発を一層務める必要があると考えられた。

さらに医師に対する指導だけでは不十分で

あり、患者側への普及・啓発を一層進めるべきである、という回答が多かったことから、患者を含めた一般国民への直接の、あるいは、医療機関や行政を通じた、より一層の情報提供も重要であると思われた。

小児慢性特定疾病の利用については、当該施策の利用を積極的に勧めると答えた医師は、8割弱に留まっており、当該施策の利用を優先すべきではないと考える理由としては、他の類似施策と比較して手続きが煩雑であるなどの運用上の問題等が挙げられた。そうした点も含めて他の施策と比較した場合の利点が見えづらいことが原因にあると考えられた。

## E. 結論

今回の調査から、更なる普及への課題としては、医師だけでなく患者にとっても、小児慢性特定疾病が他の施策よりも有利である点が見いだしづらい、と感じている状況が明らかとなった。今後は小児慢性特定疾病対策の目的と利点をより明確にし、登録申請の結果が、申請医や患者に還元されることをより鮮明に示す必要があると思われた。

## 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(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

## 回答結果

問1. 主たる勤務地はどこですか

No.	都道府県名	件数	No.	都道府県名	件数	No.	都道府県名	件数
1	北海道	8	17	石川県	3	33	岡山県	5
2	青森県	3	18	福井県	1	34	広島県	6
3	岩手県	2	19	山梨県	3	35	山口県	3
4	宮城県	6	20	長野県	6	36	徳島県	2
5	秋田県	3	21	岐阜県	6	37	香川県	5
6	山形県	4	22	静岡県	6	38	愛媛県	2
7	福島県	5	23	愛知県	18	39	高知県	2
8	茨城県	4	24	三重県	2	40	福岡県	15
9	栃木県	7	25	滋賀県	4	41	佐賀県	2
10	群馬県	3	26	京都府	4	42	長崎県	3
11	埼玉県	15	27	大阪府	31	43	熊本県	5
12	千葉県	13	28	兵庫県	14	44	大分県	3
13	東京都	50	29	奈良県	4	45	宮崎県	2
14	神奈川県	18	30	和歌山県	1	46	鹿児島県	5
15	新潟県	4	31	鳥取県	3	47	沖縄県	3
16	富山県	3	32	島根県	3		未記入	5
							合計	325

問2. あなたは小児慢性特定疾病指定医ですか（難病指定医ではありません）

回答	回答件数	割合
指定医である	298	91.7%
指定医でない	27	8.3%

問2-1. 小児慢性特定疾病指定医である方にお聞きします。これまでに小児慢性特定疾病を申請したことがありますか

回答	回答件数	割合
ある	290	89.2%
ない	8	2.5%

問2-2. 小児慢性特定疾病を申請したことがある方にお聞きます。申請にあたっての問題点はありましたか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
文書料が高額である	43	11.6%
医療意見書の記載項目が多い	115	31.0%
患者にとって手続きが面倒	92	24.8%
申請から認定までに時間がかかる	75	20.2%
その他	46	12.4%

問3. 別紙の小児慢性特定疾病についてどの程度ご存じですか

回答	回答件数	割合
よく知っている	52	16.0%
おおむね知っている	225	69.2%
あまり知らない	41	12.6%
ほとんど知らない	2	0.6%
未記入	5	1.5%

問4. どのようにして小児慢性特定疾病について知りましたか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
厚生労働省のウェブサイトや資料	120	22.8%
都道府県等のウェブサイトや資料	82	15.6%
小児慢性特定疾病情報センター( <a href="http://www.shouman.jp">http://www.shouman.jp</a> ) のウェブサイトや資料	188	35.7%
学会等のウェブサイトや学術誌	78	14.8%
商業誌や関連書籍	26	4.9%
その他	33	6.3%

問5. 小児慢性特定疾病の対象疾病である患者に対して、あなたは小児慢性特定疾病を申請するように勧めていますか

回答	回答件数	割合
はい	230	70.8%
いいえ	13	4.0%
場合による	82	25.2%

問5-1. 問5で「ア）はい」を選択した方にお聞きます。それはなぜですか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
医療費助成以外の日常生活用具給付等、付帯する福祉支援を利用するため	147	45.2%
乳幼児医療費助成等、他の施策の年齢制限に備えるため	147	45.2%
成人期移行を見据えて指定難病に連続して認定されるようにするため	105	32.3%
疾病登録としてデータが利活用できるようにするため	95	29.2%
国の制度を利用して地方自治体の財政負担を減らすため	56	17.2%
その他	4	1.2%

問5-2. 問5で「イ）いいえ」または「ウ）場合による」を選択した方にお聞きます。それはなぜですか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
市区町村の乳幼児医療費助成・こども医療費助成でカバーできるため	79	24.3%
育成医療（自立支援医療、法別番号16）でカバーできるため	6	1.8%
養育医療（未熟児、法別番号23）でカバーできるため	5	1.5%
市区町村の身体障害者（児）医療費助成でカバーできるため	16	4.9%
市区町村のひとり親家庭等医療費助成でカバーできるため	11	3.4%
既に指定難病（法別番号54）に申請しているため	9	2.8%
既に他科や他の医療機関で小児慢性特定疾病（法別番号52）を申請されているため	10	3.1%
自己負担金額が限度額を超えず、小児慢性特定疾病を取得するメリットがないため	28	8.6%
まだ確定診断に至っていなかったため	7	2.2%
受診頻度が少なく申請が間に合わなかったため	6	1.8%
申請手続きが煩雑であるため	15	4.6%
医療意見書作成料（文書料）がかかる、あるいは、高額なため	14	4.3%
対象疾患であるかどうか分からなかったため	5	1.5%
申請の方法が分からなかったため	4	1.2%
指定医の申請を行っていないため	8	2.5%
その他	12	3.7%

問6. あなたが勤務する主たる医療機関では、医療意見書作成に係る文書料はどのようになっていますか

回答	回答件数	割合
全額を自己負担として患者請求している	204	62.8%
全額を病院が負担している	38	11.7%
全額または一部を自治体が負担している	20	6.2%
その他	42	12.9%
未記入	21	6.5%

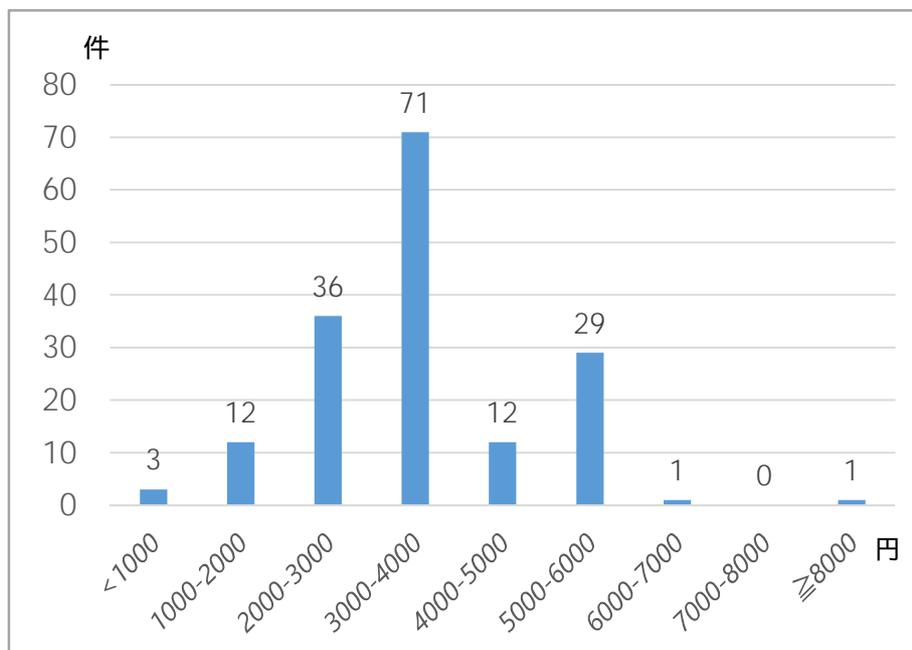


表. 全額自己負担の場合の文書料 (問6)

問7. あなたは小児慢性特定疾病申請のための医療意見書作成時に、同時に保健所宛ての療育指導連絡票を作成すると、診療情報提供料( ) 250点を月1回まで算定できることをご存じですか

回答	回答件数	割合
知っている	54	16.6%
知らなかった	268	82.5%
未記入	3	0.9%

問8. あなたの所属する(していた)大学等の教育機関において、小児慢性特定疾病や関連する制度についての卒前教育はありますか。分かる範囲で最近の状況についてお答え下さい。

回答	回答件数	割合
ある	9	2.8%
ない	234	72.0%
不明	80	24.6%
未記入	2	0.6%

問9. 現在あなたの所属する医療機関・教育機関において、小児慢性特定疾病や関連する制度についての卒後教育はありますか

回答	回答件数	割合
ある	31	9.5%
ない	286	88.0%
未記入	8	2.5%

問10. 小児慢性特定疾病について普及・啓発が十分であると考えますか

回答	回答件数	割合
十分である	28	8.6%
十分でない	292	89.8%
未記入	5	1.5%

問11. 小児慢性特定疾病対策制度は他の施策よりも優先して使用するべきとお考えですか。  
なお小児慢性特定疾病と他の施策(乳幼児医療費助成や身体障害者助成等)とは併用が可能で、その場合にも窓口での患者自己負担分の増加は原則ありません

回答	回答件数	割合
優先すべき	252	77.5%
優先すべきではない	53	16.3%
未記入	19	5.8%
わからない	1	0.3%

問11-1. 優先して利用すべきとお考えの方にお聞きします。小児慢性特定疾病の利用を促進するために、具体的にどのような事をすべきと考えますか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
学生のうちから医療施策に関する教育を行う	61	18.8%
卒後臨床研修における項目として教育を行う	119	36.6%
小児科専門医の研修項目とする	189	58.2%
小児慢性特定疾病指定医研修の受講を必須とする	83	25.5%
その他	23	7.1%

問12. 今後さらに小児慢性特定疾病の普及・啓発をすすめていくために、どのような事をすべきと考えますか(複数回答可)

回答	回答件数	割合
患者相談窓口で小児慢性特定疾病の利用を勧める	207	63.7%
日本小児科学会等の学会ウェブサイトを利用を勧める	85	26.2%
小児慢性特定疾病情報センター等のポータルサイトを改善する	76	23.4%
都道府県等の行政のウェブサイトを改善する	89	27.4%
小児慢性特定疾病に関するパンフレットやリーフレット、ポスター等を配布する	127	39.1%
学会や研究会等でシンポジウムを開催する	59	18.2%
一般国民や患者向けの講演会を開催する	72	22.2%
医療意見書作成料(文書料)を国や自治体が全額負担するようにする	116	35.7%
その他	33	10.2%

## 小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査

設問が 12 問あります。15 分程の時間がかかるかと存じますが、よろしくお願ひ致します。

なお本質問票につきましては、平成 29 年 8 月 31 日(木)までに、  
国立成育医療研究センター 臨床疫学部(盛一宛)へ添付の封筒にて御返送をお願い致します。

問1. 主たる勤務地はどこですか(下記より一つ都道府県を選択)

1	北海道	15	新潟県	31	鳥取県
2	青森県	16	富山県	32	島根県
3	岩手県	17	石川県	33	岡山県
4	宮城県	18	福井県	34	広島県
5	秋田県	19	山梨県	35	山口県
6	山形県	20	長野県	36	徳島県
7	福島県	21	岐阜県	37	香川県
8	茨城県	22	静岡県	38	愛媛県
9	栃木県	23	愛知県	39	高知県
10	群馬県	24	三重県	40	福岡県
11	埼玉県	25	滋賀県	41	佐賀県
12	千葉県	26	京都府	42	長崎県
13	東京都	27	大阪府	43	熊本県
14	神奈川県	28	兵庫県	44	大分県
		29	奈良県	45	宮崎県
		30	和歌山県	46	鹿児島県
				47	沖縄県

問2. あなたは小児慢性特定疾病指定医ですか(難病指定医ではありません)

- ア) 指定医である 問 2-1. へ  
イ) 指定医でない 問 3. へ

問2-1. 小児慢性特定疾病指定医である方にお聞きします。これまでに小児慢性特定疾病を申請したことがありますか

- ア) ある 問 2-2. へ  
イ) ない 問 3. へ



問5-1. 問5で「ア) はい」を選択した方にお聞きます。それはなぜですか(複数回答可)

- ア) 医療費助成以外の日常生活用具給付等、付帯する福祉支援を利用するため
- イ) 乳幼児医療費助成等、他の施策の年齢制限に備えるため
- ウ) 成人期移行を見据えて指定難病に連続して認定されるようにするため
- エ) 疾病登録としてデータが利活用できるようにするため
- オ) 国の制度を利用して地方自治体の財政負担を減らすため
- カ) その他(具体的に記載して下さい)

問5-2. 問5で「イ) いいえ」または「ウ) 場合による」を選択した方にお聞きます。それはなぜですか(複数回答可)

- ア) 市区町村の乳幼児医療費助成・こども医療費助成でカバーできるため
- イ) 育成医療(自立支援医療、法別番号 16)でカバーできるため
- ウ) 養育医療(未熟児、法別番号 23)でカバーできるため
- エ) 市区町村の身体障害者(児)医療費助成でカバーできるため
- オ) 市区町村のひとり親家庭等医療費助成でカバーできるため
  
- カ) 既に指定難病(法別番号 54)に申請しているため
- キ) 既に他科や他の医療機関で小児慢性特定疾病(法別番号 52)を申請されているため
- ク) 自己負担金額が限度額を超えず、小児慢性特定疾病を取得するメリットがないため
- ケ) まだ確定診断に至っていなかったため
- コ) 受診頻度が少なく申請が間に合わなかったため
  
- サ) 申請手続きが煩雑であるため
- シ) 医療意見書作成料(文書料)がかかる、あるいは、高額なため
- ス) 対象疾患であるかどうか分からなかったため
- セ) 申請の方法が分からなかったため
- ソ) 指定医の申請を行っていないため
  
- タ) その他(具体的に記載してください)

問6. あなたが勤務する主たる医療機関では、医療意見書作成に係る文書料はどのようになっていますか

ア) 全額を自己負担として患者請求している ( \_\_\_\_\_円/通)

イ) 全額を病院が負担している

ウ) 全額または一部を自治体が負担している  
(自治体負担 \_\_\_\_\_円/通 患者負担 \_\_\_\_\_円/通)

エ) その他(具体的に記載してください)

--

問7. あなたは小児慢性特定疾病申請のための医療意見書作成時に、同時に保健所宛での療育指導連絡票を作成すると、診療情報提供料( ) 250点を月1回まで算定できることをご存じですか

ア) 知っている

イ) 知らなかった

問8. あなたの所属する(していた)大学等の教育機関において、小児慢性特定疾病や関連する制度についての卒前教育はありますか。分かる範囲で最近の状況についてお答え下さい。

ア) ある

イ) ない

ウ) 不明

問9. 現在あなたの所属する医療機関・教育機関において、小児慢性特定疾病や関連する制度についての卒後教育はありますか

ア) ある

イ) ない

問10. 小児慢性特定疾病について普及・啓発が十分であると考えますか

ア) 十分である

イ) 十分でない

問11. 小児慢性特定疾病対策制度は他の施策よりも優先して使用するべきとお考えですか。  
なお小児慢性特定疾病と他の施策(乳幼児医療費助成や身体障害者助成等)とは併用が可能で、その場合にも窓口での患者自己負担分の増加は原則ありません

ア) 優先すべきである 問 11-1. へ

イ) 優先すべきではない

問11-1. 優先して利用すべきとお考えの方にお聞きします。小児慢性特定疾病の利用を促進するために、具体的にどのような事をすべきとお考えますか(複数回答可)

ア) 学生のうちから医療施策に関する教育を行う

イ) 卒後臨床研修における項目として教育を行う

ウ) 小児科専門医の研修項目とする

エ) 小児慢性特定疾病指定医研修の受講を必須とする

オ) その他(具体的に記載してください)

--

問12. 今後さらに小児慢性特定疾病の普及・啓発をすすめていくために、どのような事をすべきとお考えますか(複数回答可)

ア) 患者相談窓口で小児慢性特定疾病の利用を勧める

イ) 日本小児科学会等の学会ウェブサイトを利用を勧める

ウ) 小児慢性特定疾病情報センター等のポータルサイトを改善する

エ) 都道府県等の行政のウェブサイトを改善する

オ) 小児慢性特定疾病に関するパンフレットやリーフレット、ポスター等を配布する

カ) 学会や研究会等でシンポジウムを開催する

キ) 一般国民や患者向けの講演会を開催する

ク) 医療意見書作成料(文書料)を国や自治体が全額負担するようにする

ケ) その他(具体的に記載してください)

--

質問は以上です。御協力ありがとうございました。

## 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討

研究分担者 大竹 明 (埼玉医科大学小児科学教室 教授)

### 研究要旨

平成 27 年 1 月から新しくなった小児慢性特定疾病対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾患委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度である小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し(児童福祉法の改正)から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾患について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し、情報提供を行っている。

本年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、33 疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾患に含まれていた疾病のうち 5 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾病を追加・修正要望するに至った。最終的に、小児慢性特定疾病として 35 疾病が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に 2 つの疾患群が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾病の状態の程度(対象基準)の見直しが行われた。

### 研究協力者:

横谷 進	(福島県立医科大学 ふくしま国際医療科学センター 特命教授)	緒方 勤	(浜松医科大学 小児科学講座教授)
七野 浩之	(国立国際医療研究センター 医長)	杉原 茂孝	(東京女子医科大学東医療センター 小児科教授)
平野 大志	(東京慈恵会医科大学小児科学講座 講師)	岡本 奈美	(大阪医科大学 小児科 助教)
荒川 浩一	(群馬大学大学院医学系研究科 小児科学教授)	奥山 虎之	(国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長)
肥沼 悟郎	(慶應義塾大学医学部 小児科学教室 助教)	小原 明	(東邦大学医学部 医学科小児科学講座小児血液学 教授)
賀藤 均	(国立成育医療研究センター病院 病院長)	森尾 友宏	(東京医科歯科大学 小児科学講座 教授)

小牧 宏文	(国立精神神経医療研究センター病院臨床研究推進部 部長)	感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科医 長)
窪田 満	(国立成育医療研究センター病院 総合診療部 部長)	與田 仁志 (東邦大学医学部 新生児学講座 教授)
小崎 健次郎	(慶應義塾大学医学部 小児科学・ 臨床遺伝学 教授)	森 臨太郎 (国立成育医療研究センター研究所 政策科学研究部 部長)
新関 寛徳	(国立成育医療研究センター病院 感覚器・形態外科部皮膚科医長)	掛江 直子 (国立成育医療研究センター小児慢 性特定疾病情報室 室長)
神崎 晋	(鳥取大学医学部 周産期・小児医 学教授)	盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児慢 性特定疾病情報室 上級研究員)
黒田 達夫	(慶應義塾大学医学部小児外科 教 授)	柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター小児慢 性特定疾病情報室研究員)
守本 倫子	(国立成育医療研究センター病院	

## A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の改正に際して、対象疾患・診断基準の再検討、意見書の見直し、審査認定システムの構築などについて議論する必要がある。そこで日本小児科学会が中心となり、日本小児科学会分科会のみならず、子どもを診療する可能性がある関係専門学会の代表を集めた日本小児科学会小児慢性特定疾患委員会(以下「小慢委員会」と略す)が組織されている。

本分担研究では、小児慢性特定疾患対策の対象疾患の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾患対策の対象となっていない疾患について、追加候補疾患に該当すると考えられるかどうかの検討について、小慢委員会との連携の状況と併せて報告する。

## B. 研究方法

平成 30 年度から新たに追加される疾患に関しては、33 疾患を新規追加候補疾患として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共

に、既対象疾患に含まれていた疾患のうち 5 疾患について、疾患の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾患を追加・修正要望するに至った。厚生労働省児童部会「小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」による検討の結果、最終的に 35 疾患が新規追加となった(表 1)。この決定を受けて新規追加疾患について、疾患の状態の程度(対象基準)、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案が作成された。また新規疾患の追加の状況等を踏まえ、新たに 2 つの疾患群を追加した全 16 疾患群として、既対象疾患も含めた整理が行われた。

(倫理面への配慮)

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じないと考える。

## C. 研究結果

### 1. 新規追加候補疾患の選定について

新規追加候補疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、38 疾病が選定された（表 1）。

## 2. 疾患群の新規追加および疾患の分類案について

厚生労働省児童部会「小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」による検討の結果、最終的に 35 疾病が新たに追加され、これらについて、いずれの疾患群に属するべきかの検討が行われた。一部の疾患については、新たな疾患群を新設すべきとして、骨系統疾患および脈管系疾患の 2 疾患群が新設され、計 16 疾患群となった。これに伴い、既対象疾患の一部についても新しく追加された疾患群に属するべきかの検討がなされた（表 2～9）。

### 2-1. 慢性腎疾患（表 2）

「フィブロネクチン腎症」、「リポタンパク系球体症」を当該疾患群に分類した。

### 2-2. 慢性心疾患（表 3）

「乳児特発性僧帽弁腱索断裂」を慢性心疾患に分類し、同名の区分を設けた。

### 2-3. 神経・筋疾患（表 4）

新規追加疾患として、「ATR-X 症候群」、「痙攣重積型（二相性）急性脳症」、「自己免疫介在性脳炎・脳症」、「脆弱 X 症候群」、「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」、「脳クレアチン欠乏症候群」を追加し、それぞれ新しく区分を設けた。既対象疾病「ペリツェウス・メルツパッヘル病」の疾病概念を拡大する形で、「先天性大脳白質形成不全症」として新たに対象疾病となった。その他、「スタージ・ウェーバー症候群」、「その他筋ジストロフィー」を追加した。

### 2-4. 慢性消化器疾患（表 5）

新規に「若年性ポリポーシス」、「ポイツ・ジェガース症候群」、「カウデン症候群」を追加し、既対象疾患と統合した区分「ポリ

ポーシス」に分類した。「自己免疫性膵炎」は、既対象疾患と統合した区分「難治性膵炎」に分類した。

### 2-5. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 6）

「VATER 症候群」、「アントレ・ピクスラー症候群」、「コフィン・シリス症候群」、「シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群」、「スミス・レムリ・オピッツ症候群」、「ファイファー症候群」、「メビウス症候群」、「モワット・ウィルソン症候群」、「ヤング・シンプソン症候群」については、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群に属するものとした。

### 2-6. 皮膚疾患（表 7）

「肥厚性皮膚骨膜炎」、「無汗性外胚葉形成不全」は皮膚疾患群に属するものとし、それぞれ新しく同名の区分を設けた。

### 2-7. 骨系統疾患（表 8）

新規追加疾患「胸郭不全症候群」、「骨硬化性疾患」、「進行性骨化性線維異形成症」を骨系統疾患に分類した。また、既対象疾患の整理を行った。先天性代謝異常から「大理石骨病」と「低ホスファターゼ症」を、内分泌疾患から「骨形成不全症」、「軟骨低形成症」および「軟骨無形成症」を、神経・筋疾患から「偽性軟骨無形成症」、「多発性軟骨性外骨腫症」、「TRPV4 異常症」、「点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）」、「内軟骨腫症」、「2 型コラーゲン異常症関連疾患」、「ピールズ症候群」、「ラーセン症候群」を当該疾患群へと移動した。

### 2-8. 脈管系疾患（表 9）

新規追加疾患である「青色ゴムまり様母斑症候群」、「巨大静脈奇形」、「巨大動静脈奇形」、「クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群」、「原発性リンパ浮腫」を脈管系疾患に分類した。また既対象疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」を慢性呼吸器疾患から当該疾患群へ移動するにあたり、「リンパ管

腫」と「リンパ管腫症」に細分化した。

### 3. 「疾病の状態の程度」案の作成

新規追加疾病について、他の対象疾病とのバランスを考慮しつつ、各々の疾病に適合する「疾病の状態の程度」案を作成した（表2～9）。一部の既対象疾患についても新規疾患群に移行することに伴い「疾病の状態の程度」の修正を行った。

### 4. 診断基準（診断の手引き）案の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」を作成した。

### 5. 医療意見書の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。

### 6. 疾患概要の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を分かりやすく情報提供できるように疾患概要を作成した。

## D. 考察

本年度は、本研究班ならびに小慢委員会と連携し、新たに追加された疾病について、対象基準、診断の手引き、疾患概要、医療意見書の各々の案を作成した。また、新規疾患群が追加され、既存の対象疾患も含めた整理が行われた。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾病対策等における研究・診療や施策に資する提案を続けていきたいと考える。

## E. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

## F. 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

表1 追加・修正が要望された疾病一覧

小慢委員会から追加・修正が要望された疾病	平成30年度追加疾患	
先天性グリコシルホスファチシルイノシトール (GPI) 欠損症	新規追加	先天性グリコシルホスファチシルイノシトール (GPI) 欠損症
骨硬化性疾患	新規追加	骨硬化性疾患
Peutz-Jeghers症候群	新規追加	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群
若年性ポリポーシス	新規追加	若年性ポリポーシス
カウデン症候群 (Cowden症候群)	新規追加	カウデン (Cowden) 症候群
自己免疫性膵炎	新規追加	自己免疫性膵炎
巨大静脈奇形	新規追加	巨大静脈奇形
巨大動静脈奇形	新規追加	巨大動静脈奇形
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	新規追加	クリッペル・トレノネー・ウェーバー (Klippel-Trenanay-Weber) 症候群
スタージ・ウェーバー症候群	新規追加	スタージ・ウェーバー (Sturge-Weber) 症候群
胸郭不全症候群	新規追加	胸郭不全症候群
原発性リンパ浮腫	新規追加	原発性リンパ浮腫
青色ゴムまり様母斑症候群	新規追加	青色ゴムまり様母斑症候群
フィブロネクチン腎症	新規追加	フィブロネクチン腎症
リポタンパク系球体症	新規追加	リポタンパク系球体症
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	新規追加	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
肥厚性皮膚骨膜炎	新規追加	肥厚性皮膚骨膜炎
無汗性外胚葉形成不全	新規追加	無汗性外胚葉形成不全
アントレー・ビクスラー症候群	新規追加	アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群
VATER症候群	新規追加	VATER症候群
コフィン・シリス症候群	新規追加	コフィン・シリス (Coffin-Siris) 症候群
スミス・レムリ・オピッツ症候群	新規追加	スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群
ファイファー症候群	新規追加	ファイファー (Pfeiffer) 症候群
モビウス症候群	新規追加	モビウス (Moebius) 症候群
モワット・ウィルソン症候群	新規追加	モワット・ウィルソン (Mowat-Wilson) 症候群
ヤング・シンプソン症候群	新規追加	ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群
脆弱X症候群	新規追加	脆弱X症候群
シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	新規追加	シンプソン・ゴラビ・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群
抗NMDAR脳炎	新規追加	自己免疫介在性脳炎・脳症
ベッカー型筋ジストロフィー	新規追加	その他筋ジストロフィー
筋強直性ジストロフィー		
四肢形成不全		
超低出生体重児		
リンパ管腫*	既存疾患	リンパ管腫
リンパ管腫症 (ゴーム病を含む) *	の細分化	リンパ管腫症
A20プロ不全症*		
ADA2欠損症*		
NLRC4異常症*		
(*は既対象疾患の修正要望等)	既存疾患 と統合	先天性大脳白質形成不全症
	新規追加	ATR-X症候群
	新規追加	脳クレアチン欠乏症候群
	新規追加	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症
	新規追加	進行性骨化性線維異形成症

表2 慢性腎疾患

改定案		
大分類	細分類	対象基準
1	ネフローゼ症候群	1 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群 次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症 次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群 次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	4 巣状分節性糸球体硬化症 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	5 膜性腎症 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	6 1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群 次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	7 IgA腎症 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	8 メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。） 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群） 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	12 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。） 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン（Epstein）症候群 治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	14 ループス腎炎 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合

表2 慢性腎疾患（つづき）

改定案					
大分類	細分類	対象基準			
2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合	
2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合	
2	慢性糸球体腎炎	17	非典型溶血性尿毒症症候群	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	
2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	
新規追加	2	慢性糸球体腎炎	19	フィブロンクチン腎症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
新規追加	2	慢性糸球体腎炎	20	リボタンパク系球体症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	21	7から20までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	
3	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	22	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
4	慢性腎盂腎炎	23	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
5	アミロイド腎	24	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	25	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
7	ネフロン癆	26	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
8	腎血管性高血圧	27	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
9	腎静脈血栓症	28	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
10	腎動静脈瘻	29	腎動静脈瘻	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
11	尿細管性アシドーシス	30	尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	31	ギッテルマン（Gitelman）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
13	バーター（Bartter）症候群	32	バーター（Bartter）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
14	腎尿管結石	33	腎尿管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	
15	慢性腎不全	34	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
15	慢性腎不全	35	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	36	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	37	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	38	腎無形成	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	39	ポッター（Potter）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	40	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	41	寡巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
16	腎奇形	42	36から41までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	
17	尿路奇形	43	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	
17	尿路奇形	44	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	
17	尿路奇形	45	43及び44に掲げるもののほか、尿路奇形	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	

表2 慢性腎疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	46	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	47	ファンコーニ（Fanconi）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
20	ロウ（Lowe）症候群	48	ロウ（Lowe）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

表3 慢性心疾患

改定案		
大分類	細分類	対象基準
1 洞不全症候群	1 洞不全症候群	左欄の疾病名に該当する場合
2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
3 完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
4 脚ブロック	4 脚ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
5 多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
6 上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	第1基準を満たす場合
6 上室頻拍	7 多源性心房頻拍	第1基準を満たす場合
6 上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	第1基準を満たす場合
7 心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	第1基準を満たす場合
7 心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第1基準を満たす場合
7 心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	第1基準を満たす場合
8 心房粗動	12 心房粗動	第1基準を満たす場合
9 心房細動	13 心房細動	第1基準を満たす場合
10 心室細動	14 心室細動	左欄の疾病名に該当する場合
11 QT延長症候群	15 QT延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合
12 肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
13 不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
14 心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
15 拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
16 拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
17 心室瘤	21 心室瘤	第1基準を満たす場合
18 心内膜線維硬性症	22 心内膜線維硬性症	左欄の疾病名に該当する場合
19 心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
20 慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	第1基準を満たす場合
21 慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	第1基準を満たす場合
22 収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
23 先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
新規追加 24 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
25 冠動脈起始異常	29 左冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
25 冠動脈起始異常	30 右冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
25 冠動脈起始異常	31 29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	第1基準又は第2基準を満たす場合
26 川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見 (拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄) を確認し、継続的な治療が行われている場合
27 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
28 虚血性心疾患	34 狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
28 虚血性心疾患	35 心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
29 左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
30 単心室症	37 単心室症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
31 三尖弁閉鎖症	38 三尖弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
32 肺動脈閉鎖症	39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
32 肺動脈閉鎖症	40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
33 ファロー (Fallot) 四徴症	41 ファロー (Fallot) 四徴症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
34 両大血管右室起始症	42 タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
34 両大血管右室起始症	43 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

表3 慢性心疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
35	両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
36	完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
37	先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
38	エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
39	総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
40	大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
41	三心房心	50	三心房心	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
42	動脈管開存症	51	動脈管開存症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	52	単心房症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
44	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
45	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
47	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
48	左室右房交通症	61	左室右房交通症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
49	右室二腔症	62	右室二腔症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
50	肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
51	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
53	肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
54	肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
55	一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ（Williams）症候群	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	74	70から73までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	76	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	77	重複大動脈弓症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	79	77及び78に掲げるもののほか、血管輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
59	大動脈瘤	80	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	破裂の場合又は破裂が予想される場合
59	大動脈瘤	81	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	破裂の場合又は破裂が予想される場合
60	動静脈瘻	82	肺動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
60	動静脈瘻	83	冠動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
60	動静脈瘻	84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
61	肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	左欄の疾病名に該当する場合
62	慢性肺性心	86	慢性肺性心	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

表3 慢性心疾患（つづき）

改定案			
大分類	細分類	対象基準	
63	心臓弁膜症	88 三尖弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	89 僧帽弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	90 僧帽弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	91 肺動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	92 肺動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	93 大動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	94 大動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
64	僧帽弁弁上輪	95 僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
65	内臓錯位症候群	96 無脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
65	内臓錯位症候群	97 多脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
66	フォンタン（Fontan）術後症候群	98 フォンタン（Fontan）術後症候群	フォンタン型手術を行った場合

備考

本表中「第1基準」、「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第1基準	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
第2基準	次の から までのいずれかが認められていること。 肺高血圧症（収縮期血40mmHg以上）、 肺動脈狭窄症（右室 肺動脈圧較差20mmHg以上）、 2度以上の房室弁逆流、 2度以上の半月弁逆流、 圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック、 左室駆出率0.6以下、 心胸郭比60%以上、 圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄
第3基準	最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

表4 神経・筋疾患

改定案				
大分類		細分類		対象基準
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	5	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	6	裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	7	全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	10	先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	11	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
5	レット（Rett）症候群	12	レット（Rett）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	13	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	14	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表4 神経・筋疾患（つづき）

改定案				
	大分類		細分類	対象基準
	6	神経皮膚症候群	15 ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	6	神経皮膚症候群	16 フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	6	神経皮膚症候群	17 スタージ・ウェーバー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	7	早老症	18 ウェルナー（Werner）症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	7	早老症	19 コケイン（Cockayne）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	7	早老症	20 ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	8	遺伝子異常による白質脳症	21 カナバン（Canavan）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	8	遺伝子異常による白質脳症	22 アレキサンダー（Alexander）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加（「ベリツェウス・メルツパッヘル病」との統合）	8	遺伝子異常による白質脳症	23 先天性大脳白質形成不全症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	8	遺伝子異常による白質脳症	24 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	8	遺伝子異常による白質脳症	25 白質消失病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	9	ATR-X症候群	26 ATR-X症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	10	脆弱X症候群	27 脆弱X症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	11	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	28 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	12	脳クレアチン欠乏症候群	29 脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表4 神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類	細分類	対象基準		
13	頭蓋骨縫合早期癒合症	30	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	アペール（Apert）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	頭蓋骨縫合早期癒合症	32	クルーゾン（Crouzon）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	頭蓋骨縫合早期癒合症	33	30から32までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	もやもや病	34	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
15	脊髄性筋萎縮症	35	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
16	先天性ニューロパチー	36	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	先天性ニューロパチー	37	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	筋ジストロフィー	38	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
17	筋ジストロフィー	39	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
17	筋ジストロフィー	40	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
17	筋ジストロフィー	41	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
17	筋ジストロフィー	42	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表4 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類	細分類	対象基準			
17	筋ジストロフィー	43	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
	筋ジストロフィー	44	ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
新規追加	17	筋ジストロフィー	45	38から44に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合
18	先天性ミオパチー	46	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	47	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	48	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	49	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	50	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	51	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
	先天性ミオパチー	52	46から51までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	
19	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	53	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
20	難治てんかん脳症	54	乳児重症ミオクロニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	

表4 神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類	細分類	対象基準		
20	難治てんかん脳症	55	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	難治てんかん脳症	56	レノックス・ガスター（Lennox-Gastaut）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	進行性ミオクローヌステんかん	57	ウンフェルリヒト・ルトボルク（Unverricht-Lundborg）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	進行性ミオクローヌステんかん	58	ラフォラ（Lafora）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
22	脊髄小脳変性症	59	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	小児交互性片麻痺	60	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	変形性筋ジストニー	62	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	63	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	64	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	乳児両側線条体壊死	65	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	先天性感染症	66	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	先天性感染症	67	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	先天性感染症	68	先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表4 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
	27	先天性感染症	69	先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	28	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	70	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	29	亜急性硬化性全脳炎	71	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	30	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	72	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	31	痙攣重積型急性脳症	73	痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	32	自己免疫介在性脳炎・脳症	74	自己免疫介在性脳炎・脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	33	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	75	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	34	多発性硬化症	76	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	35	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	77	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	36	重症筋無力症	78	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表5 慢性消化器疾患

改定案				
大分類		細分類		対象基準
	1 先天性吸収不全症	1 乳糖不耐症		発症時期が乳児期の場合
	1 先天性吸収不全症	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1 先天性吸収不全症	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1 先天性吸収不全症	4 エンテロキナーゼ欠損症		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1 先天性吸収不全症	5 アミラーゼ欠損症		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1 先天性吸収不全症	6 リパーゼ欠損症		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	2 微絨毛封入体病	7 微絨毛封入体病		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
	3 腸リンパ管拡張症	8 腸リンパ管拡張症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
	4 ポリボース	9 家族性腺腫性ポリボース		左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4 ポリボース	10 若年性ポリボース		左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4 ポリボース	11 ボイツ・ジェガス症候群		左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4 ポリボース	12 カウデン症候群		左欄の疾病名に該当する場合
	5 周期性嘔吐症候群	13 周期性嘔吐症候群		次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合
	6 炎症性腸疾患	14 潰瘍性大腸炎		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	6 炎症性腸疾患	15 クローン（Crohn）病		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	6 炎症性腸疾患	16 早期発症型炎症性腸疾患		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	7 自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	17 自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）		疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	8 急性肝不全（昏睡型）	18 急性肝不全（昏睡型）		血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
	9 新生児ヘモクロマトーシス	19 新生児ヘモクロマトーシス		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	10 自己免疫性肝炎	20 自己免疫性肝炎		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	11 原発性硬化性胆管炎	21 原発性硬化性胆管炎		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	22 胆道閉鎖症		左欄の疾病名に該当する場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	23 アラジール（Alagille）症候群		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	24 肝内胆管減少症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	25 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	26 先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	12 肝内胆汁うっ滞性疾患	27 先天性胆道拡張症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	13 先天性肝線維症	28 先天性肝線維症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	14 肝硬変症	29 肝硬変症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	15 門脈圧亢進症	30 門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	16 先天性門脈欠損症	31 先天性門脈欠損症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	17 門脈・肝動脈瘻	32 門脈・肝動脈瘻		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	18 クリグラール・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	33 クリグラール・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	19 難治性膵炎	34 遺伝性膵炎		体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
新規追加	19 難治性膵炎	35 自己免疫性膵炎		体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
	20 短腸症	36 短腸症		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
	21 ヒルシュスプリング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	37 ヒルシュスプリング（Hirschsprung）病		疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合

表5 慢性消化器疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	38	慢性特発性偽性腸閉塞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	39	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	40	腸管神経節細胞僅少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
22	肝巨大血管腫	41	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
23	総排泄腔遺残	42	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合
24	総排泄腔外反症	43	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

表6 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

改定案			
大分類	細分類	対象基準	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	基準(ア)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2 ソトス (Sotos) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーバー (Weaver) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p 症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p 症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 18トリソミー症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13 13トリソミー症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14 ダウン (Down) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20 コステロ (Costello) 症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ (CHARGE) 症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーランマン・ストライフ (Hallermann-Streif) 症候群	基準(ウ)を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	基準(ア)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ピクスラー症候群	基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリシ症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27 シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29 メビウス症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30 モワット・ウィルソン症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31 ヤング・シンプソン症候群	基準(ア)又は基準(イ)を満たす場合
新規追加	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32 VATER症候群	基準(ア)、基準(イ)若しくは基準(ウ)を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。)、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

表7 皮膚疾患

改定案			
大分類	細分類	対象基準	
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
2	先天性魚鱗癬	2 ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
2	先天性魚鱗癬	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6 シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水疱症	8 表皮水疱症	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合を対象としない。
5	色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	11 レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある場合
新規追加	7 肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
新規追加	8 外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	全身の75%以上が無汗（低汗）である場合

表8 骨系統疾患

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
新規追加	1	胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	2	軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	3	軟骨低形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	4	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合
先天性代謝異常から移動	2	骨系統疾患	5	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性代謝異常から移動	2	骨系統疾患	6	大理石骨病	左欄の疾病名に該当する場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	7	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	8	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

「外科的治療を行う場合」を追加

「外科的治療を行う場合」を追加

表8 骨系統疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	9	2型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	10	点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	11	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	2	骨系統疾患	12	ラーセン症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	13	進行性骨化性線維異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	14	TRPV4異常症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	2	骨系統疾患	15	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	16	ピールズ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

表9 脈管系疾患

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
新規追加	1	脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	2	巨大静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
「リンパ管腫/リンパ管腫症」を細分化して呼吸器疾患から移動	1	脈管奇形	6	リンパ管腫	治療が必要な場合
	1	脈管奇形	7	リンパ管腫症	治療が必要な場合

## 晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究

研究分担者:七野浩之(国立国際医療研究センター小児科)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究がより一層実際の診療の場面で有効に活用され、また政策にも反映されるように、意見書を改訂することが必要である。そのために積極的治療終了5年以後の小児悪性新生物関連の意見書にある長期フォローアップ情報に着目して課題を抽出し、それを活用した新規意見書書式のモデルを検討し、意見書を改訂し、それを関係医師に提案してこれに対するパブリックコメントを求めることを目的とした。新規申請意見書モデル、更新意見書モデルでは、診療状況の情報はチェックボックスを多用し、集計可能な書式とした。自由記載は制限した。継続意見書の項目立ては晩期合併症に関する項目を選定し、長期フォローアップの診療内容を充実させる診療ポイントを項目で示した。意見書モデルを提案しパブリックコメントをもとめた。今後意見書を実用化することにより診療実態の把握に有効な情報の集計が可能になることが期待される。

### 研究協力者:

小原 明(東邦大学医学部医学科小児科学講座  
教授)

(倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究をより一層実際の診療の場面で有効に活用され、また政策にも反映されるようにするために、意見書をよりよく改定するための問題点を抽出し、それを解消するように新規の意見書のモデルを作成することが目的である。

### B. 研究方法

積極的治療終了5年以後の小児悪性新生物関連の意見書にある長期フォローアップ情報に着目して課題を抽出し、それを活用した新規意見書書式のモデルを検討し、意見書を改訂し、それを関係医師に提案してこれに対するパブリックコメントを求めた。

### C. 研究結果

助成対象疾患「悪性新生物」の固形腫瘍群に対する意見書で収集する情報の共通項目を選定した。また治療終了後の晩期合併症診療情報を収集することを企図した調査項目を可能な限り固形腫瘍と血液腫瘍で共通項目となるように選定した。これを基に、新規申請意見書モデル、更新意見書モデルを作成した。診療状況、治療状況の情報はチェックボックスを多用し、集計可能な書式とした。自由記載は制限した。継続意見書の項目立ては晩期合併症に関する項目を選定し、長期フォローアップの診療内容

を充実させる診療ポイントを項目で示した。

#### D. 考察

平成 29 年度は意見書モデルを提案しパブリックコメントをもとめたが、意見の収集が乏しかった。今後意見書を実用化することにより患者診療の充実がなされ、また診療実態の把握に有効な情報の集計が可能になることが求められるが、十分な周知ができていないため、より一層のパブリックコメント収集を行い、改訂する必要がある。これが行えれば、より正確な実態把握、診療支援充実への情報整備が可能になると思われる。

#### E. 結論

悪性新生物の申請意見書改訂を提案しパブリックコメントを収取した。意見書の項目立ては長期フォローアップの診療内容を充実させる診療ポイントを項目で示した。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Kimikazu Matsumoto, Hiroyuki Shichino, Hiroshi Kawamoto, Yoshiyuki Kosaka, Motoaki Chin, Koji Kato, Hideo Mugishima: Phase I study of perifosine monotherapy in patients with recurrent or refractory neuroblastoma. *Pediatr Blood Cancer*. 2017;e26623
- 2) Okuma H, Noto N, Tanikawa S, Kanazawa K, Hirai M, Shimosawa K, Yagasaki H, Hiroyuki Shichino, Takahashi S. Impact of persistent left ventricular regional wall motion abnormalities in childhood cancer survivors after anthracycline therapy: Assessment of global left ventricular myocardial performance by 3D speckle-tracking echocardiography. *J Cardiol*. 2017 Feb 23

- 3) Okuma Y, Suda K, Nakaoka H, Katsube Y, Mitani Y, Yoshikane Y, Ichida F, Matsushita T, Hiroyuki Shichino, Shiraishi I, Abe J, Hiroe M, Yoshida T, Imanaka-Yoshida K. Serum Tenascin-C as a Novel Predictor for Risk of Coronary Artery Lesion and Resistance to Intravenous Immunoglobulin in Kawasaki Disease- A Multicenter Retrospective Study. *Circ J*. 2016 Oct 15 Vol. 80 (2016), No. 11 pp. 2376-2381.
- 4) Ishida Y, Qiu D, Miho Maeda, Fujimoto J, Kigasawa H, Kobayashi R, Sato M, Okamura J, Yoshinaga S, Rikiishi T, Hiroyuki Shichino, Kiyotani C, Kudo K, Asami K, Hiroki Hori, Kawaguchi H, Inada H, Adachi S, Atsushi Manabe, Kuroda T. Secondary cancers after a childhood cancer diagnosis: a nationwide hospital-based retrospective cohort study in Japan. *Int J Clin Oncol*. 2015 Nov 30 June 2016, Volume 21, Issue 3, pp 506–516
- 5) Matsui M, Yamanaka J, Hiroyuki Shichino, Sato N, Kubota K, Matsushita T. FDG-PET/CT for Detection of Extramedullary Disease in 2 Pediatric Patients With AML. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2015 Nov 3 July 2016 - Volume 38 - Issue 5 - p 398–401
- 6) Matsui M, Okuma Y, Yamanaka J, Uryu H, Sato N, Shichino H, Matsushita T. Kawasaki disease refractory to standard treatments that responds to a combination of pulsed methylprednisolone and plasma exchange: Cytokine profiling and literature review. *Cytokine*. 2015 Aug;74(2):339-42.
- 7) Yagasaki H, Shichino H, Shimizu N, Ohye T, Kurahashi H, Yoshikawa T, Takahashi S. Nine-year follow-up in a child with chromosomal integration of human

herpesvirus 6 transmitted from an unrelated donor through the Japan Marrow Donor Program. Transpl Infect Dis. 2015 Feb;17(1):160-1

- 8) 松井基浩,七野浩之:ベトナムの小児医療の現状.映像情報メディカル 49(3),66-70,2017March
- 9) 七野浩之,山中純子,瓜生英子,田中瑞恵,吉本優里,松井基浩,文野誠久,菱木知郎,土井崇,谷ヶ崎博,副島俊典,浅妻伴,大野孝,野澤久美子,宮寄治,堤義之,米田光宏,松本公一,佐藤典子:ベトナムの小児がん医療に対する国際医療支援の経緯と概要.映像情報メディカル 49(3),56-61,2017March
- 10) 袖野 美穂,大熊 喜彰,新井 勝大,柳 忠宏,瓜生 英子,奥野 安由,佐藤 典子,松下竹次,七野 浩之: MCT ミルクが有効であった蛋白漏出性胃腸症の乳児例.金沢大学十全医学会雑誌 (0022-7226)125 巻 2 号 Page50-54(2016.06)
- 11) 本田 真梨,田中 瑞恵,細川 真一,木内英,赤平 百絵,七野 浩之,佐藤 典子,松下竹次:HIV 感染母体から出生した児に対する12 時間毎 Zidovudine 予防投与の試み.日本小児科学会雑誌 (0001-6543)120 巻 4 号 Page777-780(2016.04)
- 12) 家原知子,七野浩之,檜山英三,松本公一,米田光宏: 第 6 章 神経芽腫.199-250,小児がん診療ガイドライン 2016 年版 一般社団法人日本小児血液・がん学会,金原出版,東京,2016
- 13) 七野浩之:第 I 部総論 第 2 章 小児がん D 小児がんにおける治療法〔抗がん化学療法〕 2 抗がん薬各論 e. プラチナ製剤.小児血液・腫瘍学 134-136,特定非営利活動法人 日本小児血液・がん学会,診断と治療社,東京,2015
- 14) 佐藤典子,七野浩之:第 II 部 各論(疾患)第 1 章 血液・造血器疾患 C 免疫異常 2 続発性免疫不全症.小児血液・腫瘍学 429-433,特定非営利活動法人 日本小児血液・がん学会,診断と治療社,東京,2015

## 2. 学会発表

- 1) Shichino H.Pediatric Oncology and Blood Transfusion for these patients in Japan. Education Symposium on Blood transfusion Service in Myanmar, Yangon,Myanmar January 2017.
- 2) 七野浩之、山中純子、瓜生英子、田中瑞恵、吉本優里、松井基浩、文野誠久、菱木知郎、土井崇、谷ヶ崎博、長谷川大一郎、副島俊典、浅妻伴、大野孝、野澤久美子、宮寄治、堤義之、米田光宏、松本公一、佐藤典子:クラウド型遠隔画像診断システムと小児がんの国際医療支援.第 59 回日本小児血液・がん学会学術集会、愛媛、2017 年 11 月

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし



## 慢性腎疾患群についての検討

小児期における医療費助成制度の違いが小児慢性特定疾病登録率に与える影響 第二報

研究分担者:平野 大志(東京慈恵会医科大学 小児科学講座 講師)

### 研究要旨

我が国における子どもに対する医療費助成制度には、地方自治体が法律に基づき、または国の予算措置による事業として国の負担を伴って実施する事業(小児慢性特定疾病対策(小慢))と、地方自治体の条例・規則などに基づき独自に実施する事業(乳幼児等医療費助成)がある。本来は、小慢による医療費助成を第一公費とし、第二公費として乳幼児等医療費助成を利用することが望ましいが、種々の理由から、小慢に登録せずに医療費を乳幼児等医療費助成制度から支払っている症例が散見される。そこで、我々は昨年度、乳幼児等医療費助成の地域による違いが慢性腎疾患の代表的 2 疾患(IgA 腎症、ネフローゼ症候群)の小慢登録率にどの程度の影響を及ぼしているのかを調査した。具体的には、小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差および医療費助成制度と小慢登録率の比較を行った。

今年度は昨年度からさらに調査地域数を増やし、解析を行った。

### 研究協力者:

伊藤 秀一 (横浜市立大学大学院医学研究科  
発生成育小児医療学教室 教授)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

タの利活用が期待されている。しかしながら、小慢は基本的には行政事業であることから、純粋な疾病登録データベースとは異なる様々な制約が存在している。特に他の医療費助成制度(乳幼児等医療費助成制度)等との関係が深く関与するため、登録数の悉皆性の問題が根強く存在する。

乳幼児等医療費助成制度は、地方自治体の条例・規則などに基づいて独自に実施する事業の一つであり、乳幼児や児童などの入院・通院に要する医療費の自己負担分について助成する制度である。一方、小慢による医療費助成は、地方自治体が法律に基づき国の予算措置による事業として国の負担を伴って実施する事業である。本来は、小慢による医療費助成を第一公費とし、そのうち自己負担すべきとされる残りの医療費については第二公費として乳幼児等医療費助成を利用することが望ましいが、手続きの煩雑さの問題、また小慢

### A. 研究目的

2014 年 5 月 23 日に第 186 回通常国会において、児童福祉法の一部を改正する法律、難病の患者に対する法律(いわゆる難病法)が成立し法制化され、2015 年 1 月 1 日より小児慢性特定疾病対策事業(以下、小慢)が新たに施行された。今回の改正では特に疾病研究の積極推進が法的に謳われ、疾病研究を念頭に置いた登録データベースの再設計が行われた。これにより、今後の集積デー

登録の際の医療意見書文書料発生の問題から、小慢に登録せずに医療費を乳幼児等医療費助成制度から支払っている症例が散見される。すなわち、本来小慢に登録すべき疾患が他の医療費助成が存在するために登録されていない可能性がある。

以上より昨年度から下記の二つを目的として検討を行ってきた。すなわち、小慢の実施主体ごとの登録格差を調査する事、医療費助成制度と小慢登録率の比較である。今年度はさらに調査範囲を広げて再解析を行った。

## B. 研究方法

### 1) 対象

国立成育医療研究センター研究所社会・臨床研究センターから提供された2011-2013年の小慢事業登録データ(慢性腎疾患)の出力資料を用いた。

### 2) 方法( 詳細は総括班の報告書を参照)

#### 2)-1 小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差

2011-2013年の小慢登録データを利用して、登録格差についてタイル指数(Theil index)を求めた。今年度は、主に2013年度の欠損していた実施主体のデータを含めた解析を行った。また、他の年度のデータについても一部修正があった可能性があるため、再解析を行った。タイル指数は、元々は経済学分野で用いられている指標で、地域毎の経済格差を数値として計算できるものである。格差が全くない場合は0となり格差が広がると値が高くなるものである。医療格差の指標としてもWHOなどの統計で用いられており、今回も格差の指標として用い、腎2疾患(IgA腎症およびネフローゼ症候群)について計算を行った。また、タイル指数の比較対象は1型糖尿病とした。1型糖尿病は他の手法(CR法)により、16歳未満の糖尿病患者の発症数を推定しており、小慢登録状況は、推定された発症数と比べて良い登録率であることが報告

されている(H26厚労科研 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策政策研究事業「1型糖尿病の疫学と生活実態に関する調査研究 H26 循環器等(政策)一般-003」(研究代表 田嶋 尚子))<sup>[1]</sup>。従って、1型糖尿病のタイル指数を基準値として腎2疾患のタイル指数とを比較し、登録格差を判断した。

#### 2)-2 医療費助成制度と小慢登録率の比較

平成27(2015)年における医療費助成の実施状況と2013年度の小慢データとの比較検討を行った。下記に示した指標について小慢の実施主体単位にまとめるため、指定市・中核市以外の「市区町村ごとに20歳未満人口で重みづけを行い、都道府県、指定市、中核市単位のデータに再構成した。

自己負担額(入院)・・・1日当たり1施設当たりの入院の際の自己負担金額を対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の金額

自己負担額(外来)・・・1日当たり1施設当たりの外来受診の際の自己負担金額を対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の金額

償還払いの有無(入院)・・・入院の際の償還払いの有無について対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の状況を数値化  
償還払いの状況(外来)・・・外来受診の際の償還払いの有無について対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の状況を数値化

所得制限の状況(入院)・・・入院の際の所得制限の有無について対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の状況を数値化  
所得制限の状況(外来)・・・外来受診の際の所得制限の有無について対象年齢ごとに重み付けした実施主体単位の状況を数値化

また、小慢登録件数は以下の4群に分けた。

- a. 0-4歳
- b. 5-9歳

- c. 10-14 歳
- d. 15-19 歳

上記の 6 つの医療費助成に関する項目について、小慢の年齢群ごとに回帰分析を行った。さらに単回帰分析で有意な項目は、重回帰分析を行った。

#### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

## C. 研究結果

### 1. 小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差(表 1-3)

#### 1 型糖尿病(表 1)

まず、1 型糖尿について 2011-2013 年登録データを利用して登録格差についてタイル指数を計算した。その結果、2011 年が 0.359、2012 年が 0.342、2013 年が 0.311 と判明した。これを踏まえ、指数が 0.35 前後であれば登録状況は悪くない、という目安とした。

#### IgA 腎症(表 2)

3 年間のタイル指数は、2011 年:0.344、2012 年:0.316、2013 年:0.290 といずれの年においても 1 型糖尿病と遜色なく、地域格差が少ないと思われた。

#### ネフローゼ症候群(表 3)

3 年間のタイル指数は、2011 年:0.384、2012 年:0.336、2013 年:0.324 と 0.35 を超える年が見られ、登録数に多少ながら地域格差が存在すると思われた。

### 2. 医療費助成制度と小慢登録率の比較

今年度は医療費助成制度の情報収集が全 47 都道府県に対して終了し得た。

#### IgA 腎症(図 1)

単回帰分析で有意であった項目。

0-4y: 有意な相関なし

5-9y: 医療費助成(外来)

$R^2 = 0.043, P = 0.030$

10-14y: 医療費助成(外来)

$R^2 = 0.069, P = 0.006$

15-19y: 有意な相関なし

重回帰では有意な説明変数の組み合わせはなかった。

#### ネフローゼ症候群(図 2)

単回帰分析で有意であった項目。

0-4y: 有意な相関なし

5-9y: 有意な相関なし

10-14y: 医療費助成(外来)

$R^2 = 0.052, P = 0.017$

15-19y: 有意な相関なし

重回帰では有意な説明変数の組み合わせはなかった。

## D. 考察

今回我々は、昨年度よりさらに調査地域を増やし、小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差の検討、および医療費助成制度と小慢登録率の比較を行った。その結果、実施主体ごとの相対的な登録格差については、昨年と同様に地域格差が少ないと考えられた。

次に、医療費助成と小慢登録率の関係であるが、ネフローゼ症候群、IgA 腎症ともに、特に高年齢層において医療費助成(外来)の影響が大きくなる可能性があり、助成制度が良くない方が小慢登録率が上昇する可能性が示唆される結果となった。

乳幼児等医療費助成制度は、地方自治体の条例・規則などに基づいて独自に実施する事業の一つであり、乳幼児や児童などの入院・通院に要する医療費の自己負担分について助成する制度である。したがって、国から明確な予算はついておらず、都道府県ごとに助成内容を決め、その上で財政に余裕のある市区町村などが上乘せの助成を行うといった形になっている。以上のような事情から、助成内容は自治体の財政事情や政策などによって違いが出ている。事実、厚労省が調査した「平成27年度「乳幼児等に係る医療費の援助についての調査」」によると対象年齢、所得制限など地域格差があることが分かる<sup>[2]</sup>。

一方小慢は、児童福祉法を根拠とし、対象となる疾患の研究推進および患者家族の医療費の軽減につながるよう医療費の自己負担分を補助する制度である。根拠法令である児童福祉法の児童の定地が18歳未満であることから、小慢の対象者は原則18歳未満が対象である。しかし、小慢は1年ごとに更新が必要であり、かつ小慢指定医による医療意見書の作成が必要(文書料は自費)。さらに先に述べた乳幼児等医療費助成制度がカバーされている年齢であれば、自己負担額は小慢の方が高額になってしまう。したがって臨床現場では小慢対象疾患であっても家族の希望、あるいは主治医の判断により乳幼児等医療費助成の対象年齢の間は小慢に登録しないケースも少なくない。事実、今回の解析においては医療費助成制度がほぼすべての自治体で充実している就学前年齢においては小慢登録率の地域差は認められなかったが、高年齢層においては助成制度が良くない方が小慢の登録率が上昇しており、前述した推論を裏付ける結果となった。

小慢登録データは決して悉皆性が高いとは言えない。しかし、地域ごとに集計が可能であり、今回のように、各地域の相対的な差異を検討するにはすぐれていることも明らかとなった。また、データベースの設計変更により、他の外部データベースとの連結が可能である。したがって、他の極めて悉皆性の高いデータと結合することにより、情報量を飛躍的に向上させられる可能性を秘めており、今

後更なる検討を重ねていきたい

## E. 結論

- (1)腎2疾患(IgA腎症、ネフローゼ症候群)について小慢実施主体ごとの相対的な登録格差、および医療費助成との関係について解析した。
- (2)医療費助成と小慢登録率の関係では、特に高年齢層において、医療費助成(外来)の影響が大きくなる可能性があり、2疾患共に、助成制度が良くない方が小慢登録率が上昇する可能性が示唆された。

## F. 参考文献

- 1) 田嶋尚子. 1型糖尿病の疫学と生活実態に関する調査研究 H26 循環器等(政策)一般-003、H26 厚労科研 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策政策研究事業
- 2) 厚生労働省 平成27年度「乳幼児等に係る医療費の援助についての調査」

## G. 健康危険情報

なし

## H. 研究発表

なし

## I. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

なし



図 1: 小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差(1 型糖尿病)

Year	Theil index
2011	0.359(全107実施主体)
2012	0.342(全108実施主体)
2013	0.311(全109実施主体)

図 2: 小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差(IgA 腎症)

Year	Theil index
2011	0.344(全107実施主体)
2012	0.316(全108実施主体)
2013	0.290(全109実施主体)

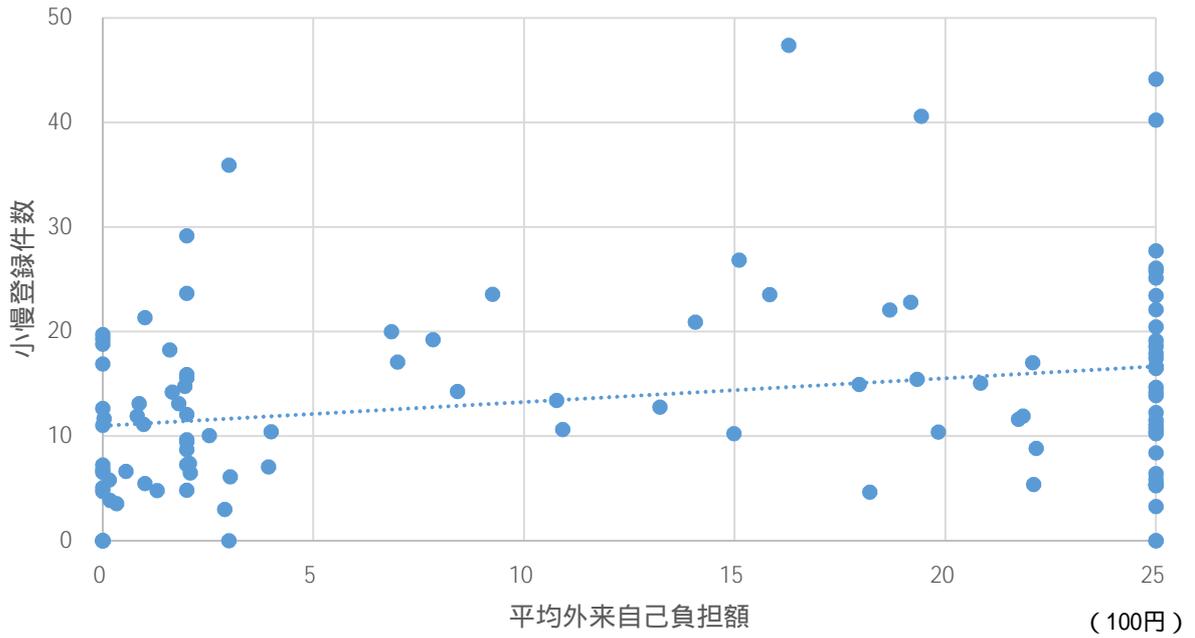
図 3: 小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差(ネフローゼ症候群)

Year	Theil index
2011	0.384(全107実施主体)
2012	0.336(全108実施主体)
2013	0.324(全109実施主体)



(10万人あたり)

### IgA腎症 (外来自己負担額, 10~14歳)



(10万人あたり)

### IgA腎症 (外来自己負担額, 15~19歳)

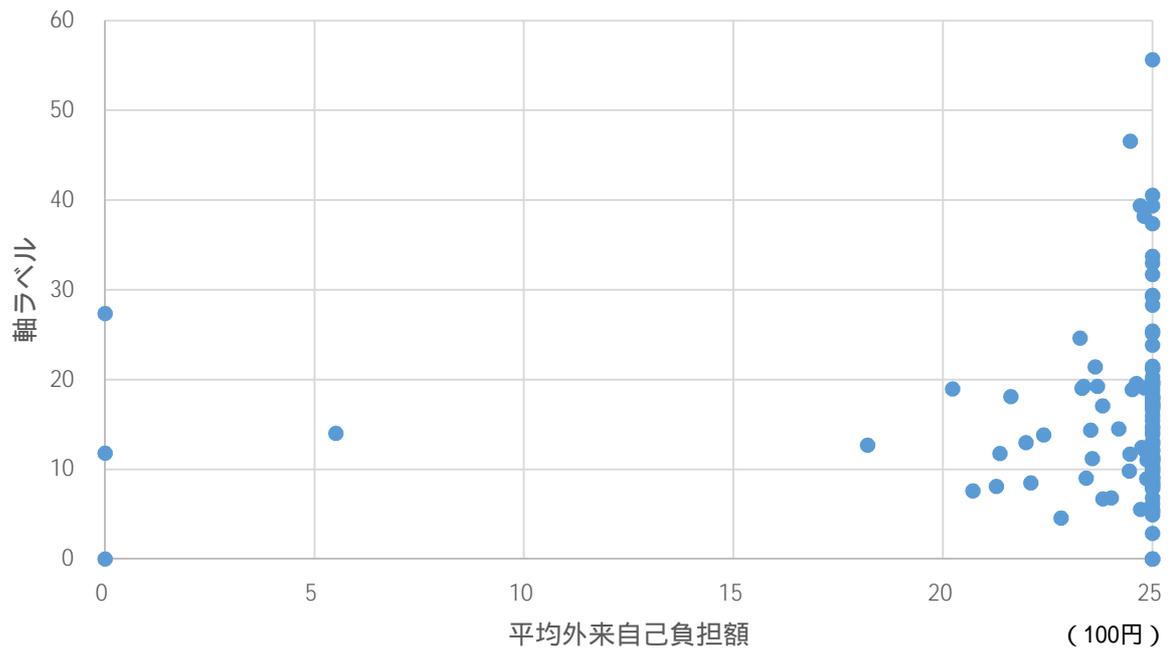
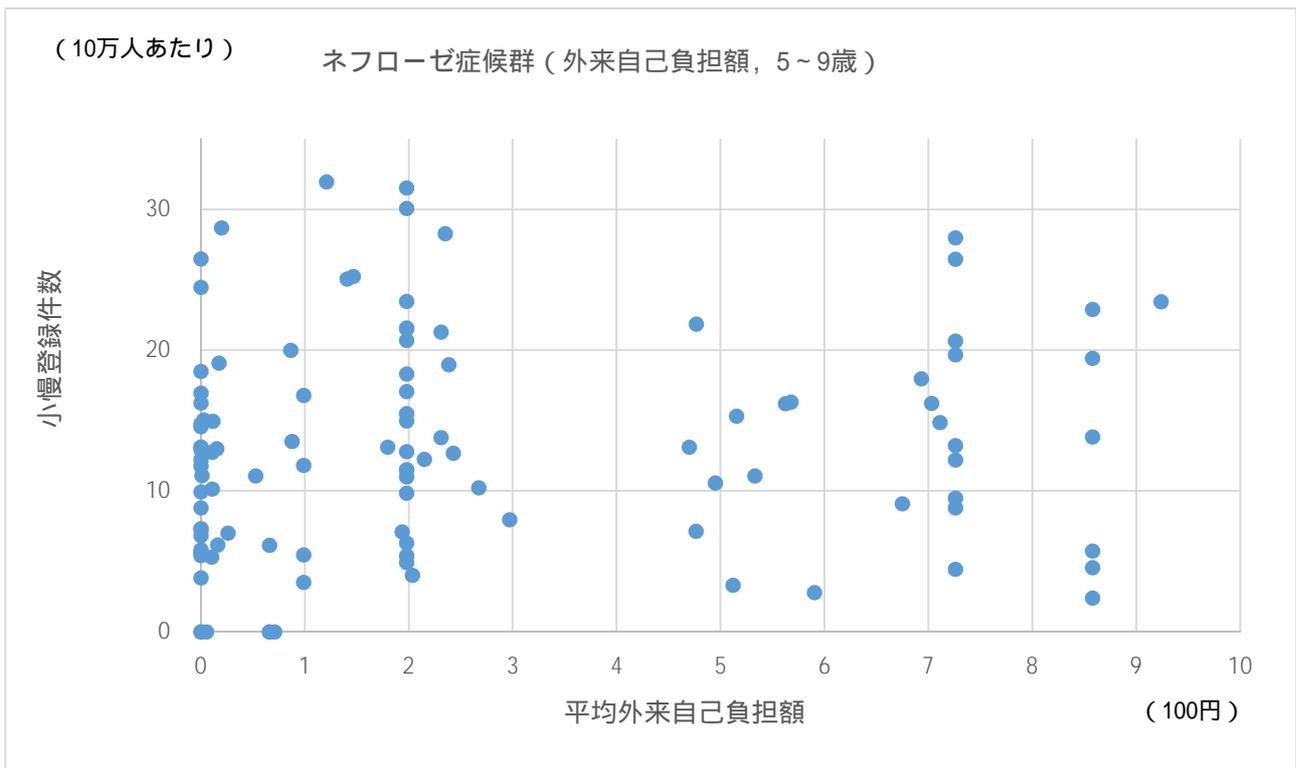
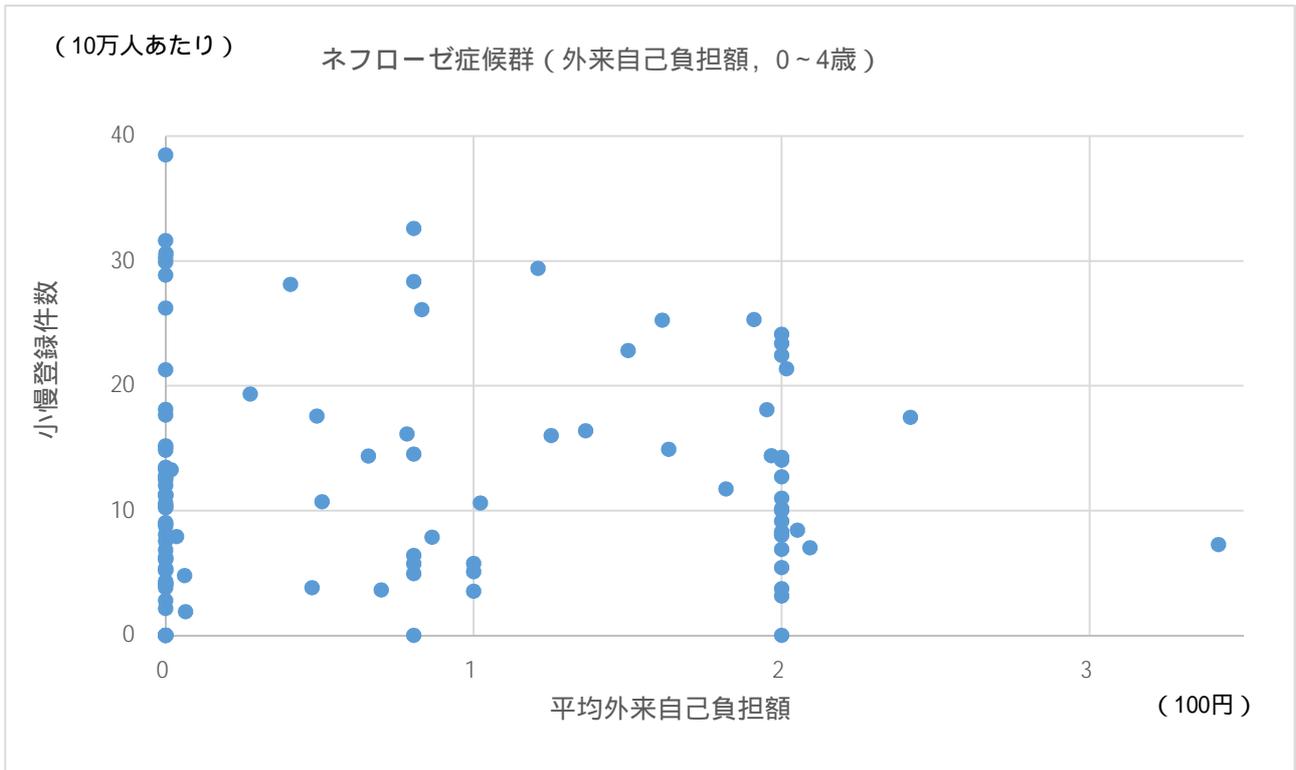
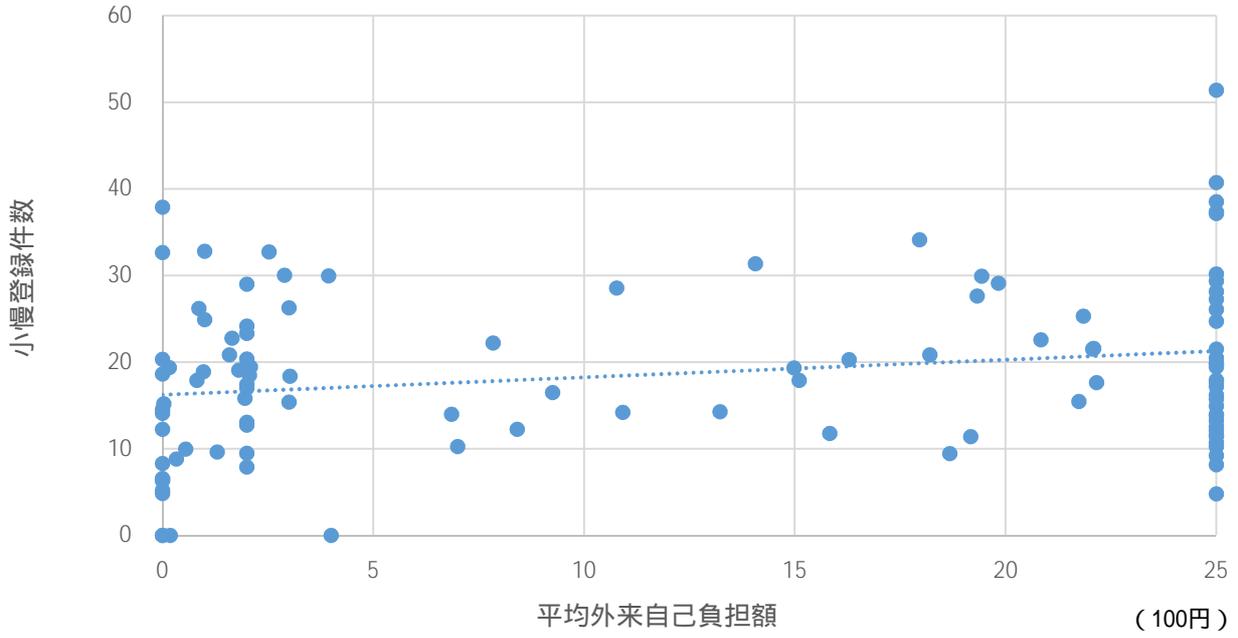


図 2: NS についての検討



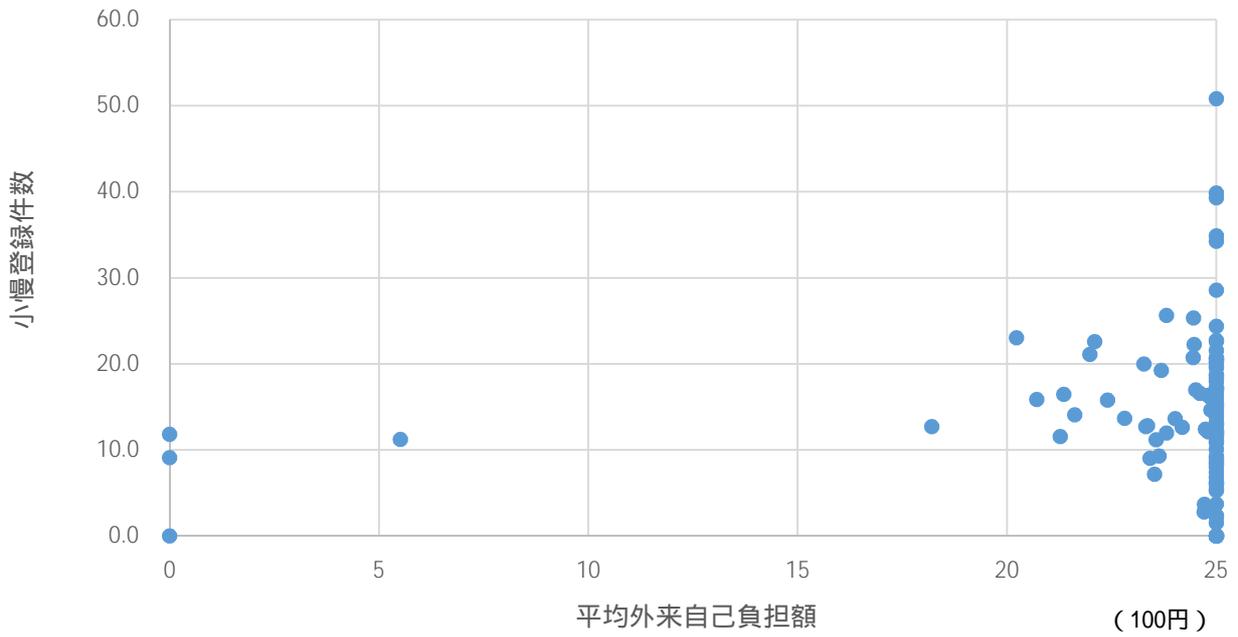
(10万人あたり)

ネフローゼ症候群 (外来自己負担額, 10~14歳)



(10万人あたり)

ネフローゼ症候群 (外来自己負担額, 15~19歳)



## 気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究

研究分担者 荒川 浩一(群馬大学大学院医学系研究科小児科)

### 研究要旨

平成 26 年度登録クリーニングデータベースを利活用し、次年度から新制度に移行する最終年度として気管支喘息(以下喘息)の登録患者数の年次推移および小児医療支援等に関する地域格差に関して包括的に検討した。また、本事業の啓蒙について確認した。喘息の登録患者数は 2012 年が最も多く、659 名であった。新規登録患者は、年々減少し、2014 年度が 67 名と最も少なかった。また、新規登録患者のうち、過半数は単年のみの受給者であり、継続している人数は少なかった。小児人口に対する県別比較では、概ね 0.5~2 名であったが、極端に多い県や、受給者のいない県もあり、差を認めた。2017 年 11 月に小児気管支喘息治療・管理ガイドライン 2017 が発刊されたが、難治性喘息の項目に、本事業による登録・助成ならびに喘息の基準も掲載した。

### 研究協力者:

滝沢 琢己(群馬大学大学院小児科 准教授)

#### A. 研究目的

平成 27 年制度見直し前の小慢疾患事業の状況を解析し、より良い小慢疾患事業の今後のあり方を検討することを目的とした。本年度は、見直し前の最終年度にあたり、小児慢性呼吸器疾患、特に小児気管支喘息(以下喘息)の小児医療支援等に関する年次推移ならびに、地域格差に関して包括的に検討した。また、日本小児アレルギー学会における小児気管支喘息ガイドライン委員会と協力して、本事業である難治喘息の登録および助成に関して周知するために、ガイドラインへの記載に向けて働きかけることである。

#### B. 研究方法

平成 26 年度に登録されたクリーニングデータを利活用し、喘息およびその他の慢性呼吸器疾患

に関して、年度別推移および県別の地域格差を検討した。また、日本小児アレルギー学会の小児気管支喘息ガイドライン委員会において、本事業の趣旨を説明し、ガイドラインへの記載に関して助言を行った。

#### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

#### C. 研究結果

1. 慢性呼吸器疾患における喘息の割合の年次推移を示す(図1)。慢性呼吸器疾患の登録数は、2011 年~2014 年までで、2824 名、3265 名、3378 名、3008 名と 2013 年までは上昇した。内訳として、慢性肺疾患の受給者が 2012 年、2013 年に多かった。喘息の受給者については、2011 年~

2014年までで、472名、659名、569名、459名であり、2012年が最も多く、慢性呼吸器疾患における割合(20.1%)も高かった。

2. 喘息における新規登録者数は、2011年から2014年では、107名、103名、92名、67名で、年々新規登録患者数は減少していた(図2)。2012年の継続登録者数が2011年全体より多く、データの検討が必要である可能性が示唆された。
3. 喘息の新規登録者数で、単年か複数年登録しているかどうかを検討した(図3)。新規登録者のうち、過半数が単年度の登録であった。特に、2011年と2013年の登録者は、継続している人数が少なかった。一方、2012年のみ、他の年と異なり、2年、3年の登録者の割合が44.1%と多かった。
4. 2011年～2014年の延べ県別登録者数につき、小児人口(平成28年、15歳未満)の1万人に対する県別比較を行った(図4)。概ね0.5～2人/10,000であったが、京都府と沖縄県のように極端に多い県が見られた。一方、鳥取県や高知県のように登録者がいない県も見られ、都道府県による登録者の差を認めた。
5. 小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2017は、平成29年11月の第54回日本小児アレルギー学会学術大会に併せて発刊された。その中で、第7章に下記のように複数の記述がなされた。

p122に、オマリズマブを含む生物学的製剤の使用は、「小児慢性特定疾病医療費助成」の対象となっている。

p131に、抗IgE抗体、長期入院療法などが必要な患者は喘息の「小児慢性特定疾病医療費助成」の対象となる。

p132に、表7-11「小児慢性特定疾病医療費助成」における喘息の対象基準

p133に、なお、重症の小児喘息は小児慢性特定疾病の対象疾患となっている。「小児慢性特定疾病医療費助成」に該当する喘息の対象基準を表7-11に示す。

P134に、オマリズマブ同様、メボリズマブ使用の場合には、「小児慢性特定疾病医療費助成」の適応となっている。

## D. 考察

平成26年度のクリーニングデータを基に、小児慢性呼吸器疾患の2011年からの年次推移、および県別比較を行った。慢性呼吸器疾患は、年々増加傾向にあったが、2014年では減少傾向にあった。これは、喘息の登録者数が2013年と比較して200名減少したことが、大きな要因である可能性が示唆される。また、慢性肺疾患が2012年、2013年に多かったが、それが減少したことも要因かもしれない。ただ、2014年は全てのデータが集計できているかどうかは、確認の余地がある。

喘息の新規登録者の年次推移では、2011年から徐々に減少し、継続症例も2012年からは減少している。これに関しては、吸入ステロイド薬やロイコトリエン受容体拮抗薬の抗炎症治療が普及したこと、ガイドラインの周知で、喘息の重症化が防げた結果を示している可能性がある。

新規登録患者数も、2012年以外は、ほとんどが単年度の登録であり、2012年のみ2年間および3年間の登録者が多かった。単年度が多い理由は、前述のように、当初は重症であった患者が、治療・管理が進むにつれて軽症化するために、複数年度の登録が必要でなくなった可能性も考えられる。一方、2012年の複数年登録が多かった理由は不明であり、今後の検討が必要であろう。

県別登録者数で小児人口1万あたりの比較で、概ね0.5～2名であったことは、喘息治療の全国均霑化が図られていることを示しているのかもしれない。

また、登録者がいない、もしくは非常に少ない県も散見される。

子どもの医療費に関する支援として乳幼児医療費助成制度があるが、県や市町村により、入院、通院でそれぞれ対象年齢が異なっている。そのために、小児慢性特定疾患に登録せずに、乳幼児医療費助成を受給している可能性も示唆される。ただし、昨年度の単年度の県別比較で、通院の乳幼児医療費助成対象年齢と小児慢性特定疾患の気管支喘息登録者数の関係をみたが、両者には明らかな関係は認めなかった。一方、今年度においても沖縄県や京都府では、登録患者数が極端に多かった。これに関しては、喘息を広義にとらえ

ていた結果であるのか、継続症例が多かったのか理由は不明であるが、平成 27 年に開始された新基準による登録者がどのように推移するのを見ることが必要になるであろう。

小児気管支喘息治療・管理ガイドライン 2017 では、複数の箇所において、本事業に関する記述が加わり、特に基準が表として採用されたことは、重症・難治喘息の登録がさらに確立され、その実態が明らかになり、我が国における非常に貴重なデータとなる可能性がある。

## E. 結論

小慢登録事業は、わが国における慢性呼吸器疾患患児を解析する上で、重要な基礎データとなる可能性が示唆された。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1) 小児気管支喘息治療管理ガイドライン 2017:  
荒川浩一/足立雄一/海老澤元宏/藤澤隆夫  
監修、協和企画、東京、2017

### 2. 学会発表

1) 萩原里美、井上貴晴、佐藤幸一郎、西田豊、  
八木久子、滝沢琢己、重田誠、荒川浩一. 小  
児慢性特定疾患治療研究事業における気管  
支喘息の地域別動向. 日本小児アレルギー  
学会 2017 年 11 月 18 日.宇都宮

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

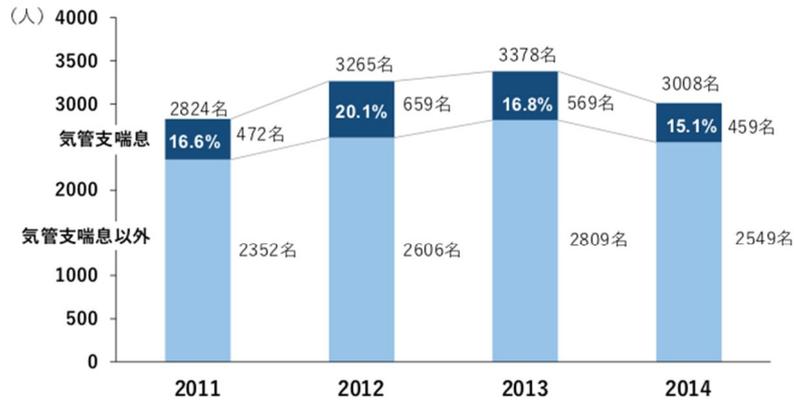


図1. 慢性呼吸器疾患における気管支喘息登録者の割合（年次推移）

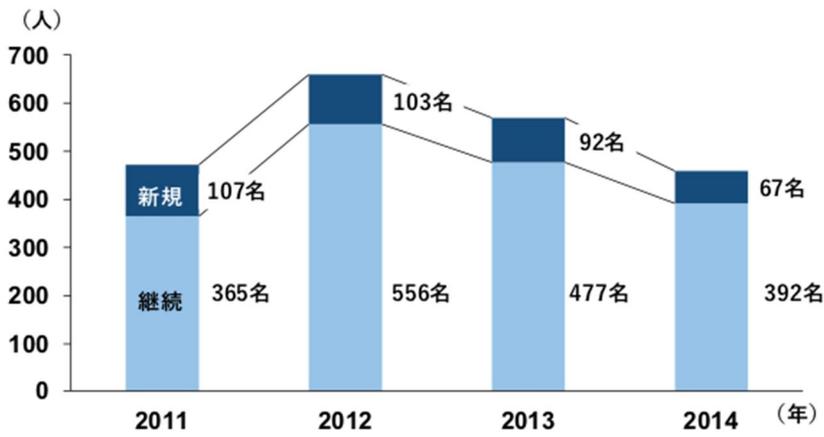


図2. 気管支喘息登録者数（年次推移）

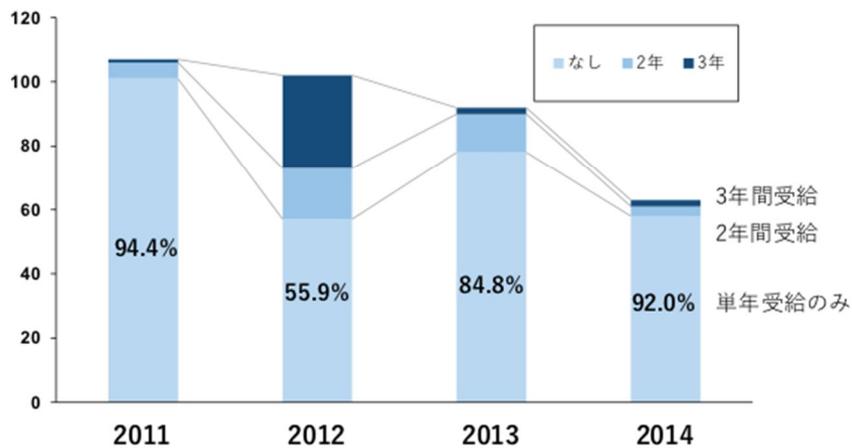


図3. 気管支喘息新規受給者数の内訳（複数年受給者数）

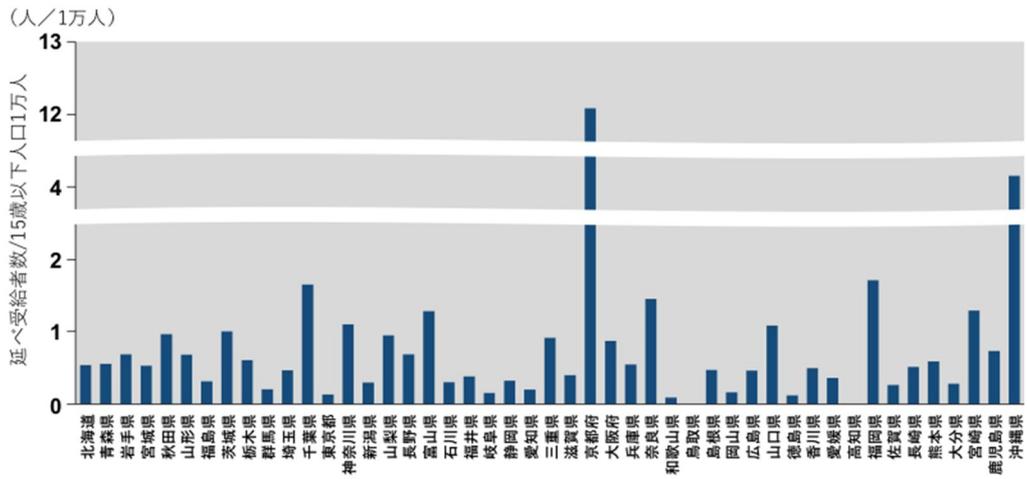


図4. 2011-2014年の延べ県別受給者数（小児人口比）



## 呼吸器疾患における小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供 にむけた研究

研究分担者 肥沼 悟郎（慶応義塾大学医学部 小児科学教室 助教）

### 研究要旨

小児慢性特定疾病の慢性呼吸器疾患群に含まれる、線毛機能不全症候群（Kartagener 症候群を含む）、気管支拡張症の本邦における臨床像については不明な点が少なくない。そこで、これら 2 疾患の臨床像を明らかにするために平成 25 年度の小児慢性特定疾患登録患者（旧制度）の data を分析した。

いずれの疾患においても、人工呼吸管理や気管切開を必要とする重症例の存在が確認され、気管支拡張症では発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。今後、小児慢性特定疾病対策のもとで経時的に data を解析することで疾患の臨床像が明らかになることが期待される一方で、発症年齢の定義に関する議論が必要であると考えられた。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の慢性呼吸器疾患群では、9 疾患が対象とされていた。その対象疾患の中で、線毛機能不全症候群（Kartagener 症候群を含む）、気管支拡張症の 2 疾患については、登録者数が少なく、臨床像については不明な点が少なくなかった。

そこで本分担研究では、これら 2 疾患の平成 25 年度の医療意見書の data を用いて、臨床像を明らかにすることを目的とした。

### B. 研究方法

対象 2 疾患（線毛機能不全症候群（Kartagener 症候群を含む）、気管支拡張症）の平成 25 年度の医療意見書の data（クリーニング済）を用いて、その登録患者数（そのうちの新規患者数）、性別、発症年齢、治療内容、経過などについて解析を行った。

（倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾患登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

### C. 研究結果

1. 線毛機能不全症候群（Kartagener 症候群を含む）

1) 登録患者数

平成 25 年度の登録患者数は 34 名、そのうち新規登録患者が 4 名であった。

2) 患者背景

・性別

登録患者 34 名の性別は男性 19 名、女性 15 名、新規登録患者 4 名では男性 2 名、女性 2 名であった。

・申請時年齢、発症年齢

登録患者全体では、申請時年齢は1歳0か月から18歳6か月、発症年齢は0か月から5歳1か月（未記入6例）であった。

発症年齢の記載があった28名では、生後3か月以内での発症例が22名と多かった。

3) 治療内容

4名で酸素療法がおこなわれ、そのうち2名では人工呼吸管理、気管切開管理も行われていた。発症年齢が6か月未満の22名とそれ以降の6名の2群で治療内容の比較をおこなったが、明らかな差は認めなかった（ただし、酸素投与、人工呼吸管理、気管切開を必要としていた症例の発症年齢はすべて6か月以内であった）（表1）。

4) 症状および経過

17例が気管支炎・肺炎の反復、2名が長期入院、1例がステロイド依存を認めた。

経過は、寛解2、軽快4、不変22、悪化1名、判定不能5名だった。

2. 気管支拡張症

1) 登録患者数

平成25年度の登録患者数は72名、そのうち新規登録患者が10名であった。

2) 患者背景

（登録患者72名のうち、1名で性別・申請時年齢以外の情報が得られなかった）

・性別

登録患者72名の性別は男性34名、女性38名、新規登録患者6名では男性3名、女性3名であった。

・申請時年齢、発症年齢

登録患者全体では、申請時年齢は0か月から19歳9か月、発症年齢は0か月から14歳11か月（中央値1歳10か月、未記入15例）であった。

発症年齢の記載があった57名では、1歳未満での発症例が19名と多かった。

3) 治療内容

人工呼吸管理が7名、酸素療法が15名、気管

切開管理が10名、挿管が3名で行われていた。中心静脈栄養は0名であった。発症年齢が2歳未満の29名とそれ以降の28名を比較したところ、2歳未満の早期発症群で呼吸管理（人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理）を行っている患者が多い傾向が認められた（表2）。

4) 症状および経過

45名で気管支炎・肺炎の反復を認めた。長期入院が6名、ステロイド依存例が1名であった。長期入院を必要とした6名のうち5名で発症年齢の記載があり、0か月2名、7か月1名、1歳0か月1名、1歳9か月1名で早期発症例が多く認められた。

経過は、寛解2、軽快8、不変43、再発1名、悪化3名、判定不能14名だった。

D. 考察

本研究では、平成25年度の医療意見書のdataを利用して、慢性呼吸器疾患群のうち臨床像の基礎的なdataが不足している2疾患について解析を行った。今回の解析には、単年度のdata解析であること、診断の妥当性が確保されていないこと、患者全員が登録されているわけではないと推測されること（医療費のかかる症例のみが登録されている可能性があること）、未記入の欄が存在すること、などの問題点がある。しかしながら、この規模の患者数の報告は本邦にはなく、有意義なものであると考えている。

2疾患いずれにおいても薬物療法を要する症例が2/3以上認められた。また、呼吸管理を必要としている症例があり、酸素投与のみならず、人工呼吸管理や気管切開まで必要としている重症例もあることが分かった。また、2疾患のいずれにおいても長期入院を余儀なくされている症例があった。経過では、2疾患全てで不変が最多であった。これらの結果から、治療に難渋している症例が少なくないことが示唆された。これらの結果は平成24年度の解析結果と同様であった。

治療内容の検討から、気管支拡張症では発症

年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。一方で、線毛機能不全症候群では、発症年齢と治療内容に明らかな相関を認めなかった。これらの結果は平成 24 年度の解析結果と同様であった。

今回の解析によって、発症年齢を定義することが困難であることが推測された。具体的には、線毛機能不全症候群では 34 例中 6 例で発症年齢の記載がなく、(平成 24 年度は 35 例中 5 例)、気管支拡張症では 72 例中 15 例(平成 24 年度は 85 例中 18 例)で記載がなかった。線毛機能不全症候群では記載があるものの大半で発症年齢が「0 歳 0 か月」となっていた。この原因として先天性の疾患であるため、そのように記載されている可能性も考えられた。気管支拡張症では感染の反復が始まった時期を定義すること自体が困難であるため、未記載例が多くなったのかもしれないと考えられた。

#### E. 結論

患者数が比較的少なく、臨床像に不明な点が多かった 2 疾患について検討した。そのいずれも、治療に難渋している重症例が少ないことが示唆された。平成 27 年 1 月に始まった小児慢性特定疾病事業ではこれらの疾患の診断基準が整備され、臨床像がさらに明らかになることが期待されるが、発症年齢をどのように定義するかについての議論が必要であると考えられた。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

準備中

##### 2. 学会発表

- 1) 小林久人, 肥沼悟郎, 高瀬真人. 線毛機

能不全症候群, 気管支拡張症の本邦における臨床像について. 第 50 回日本小児呼吸器学会 2017 年(東京)

#### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

なし

表 1 線毛機能不全症候群 (Kartagener 症候群を含む) の  
発症時期による治療法の比較

	6 か月未満発症 (22 名)	6 か月以降発症 (6 名)
薬物療法	20	5
人工呼吸管理	1	0
酸素療法	2	0
気管切開管理	1	0
挿管	0	0
中心静脈栄養	0	0

表 2 気管支拡張症の発症時期による治療法の比較

	2 歳未満発症 (29 名)	2 歳以降発症 (28 名)
薬物療法	19	19
人工呼吸管理	6	1
酸素療法	11	4
気管切開管理	8	2
挿管	2	1
中心静脈栄養	0	0

## チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対する フォンタン手術の現況に関する研究

研究分担者 堀米 仁志(筑波大学医学医療系・小児科学・教授、  
筑波大学附属病院・茨城県小児地域医療教育ステーション部長)

### 研究要旨

小児慢性特定疾病の医療意見書登録に基づいて本研究班で作成されたデータベースを用いて、機能的単心室に対するフォンタン手術の施行状況、手術前後の臨床経過について調査した。機能的単心室患者 4,240 例をフォンタン手術施行患者 2,006 例(47%)と未施行患者 2,234 例(53%)に分けて、症状の推移、治療内容、手術前後の改善度について検討した。フォンタン手術施行群では未施行群に比べてチアノーゼや、多呼吸、体重増加不良などの心不全症状の頻度が減少していたが、27.2%の症例ではチアノーゼが残存し、平均動脈血酸素飽和度は 90.8%であった。また、フォンタン手術施行群では末梢血管拡張剤や ブロッカーの使用頻度が高く、強心剤や利尿剤は手術未施行群の使用頻度が高かった。フォンタン手術施行患者の 0.4%に人工呼吸管理が、13.0%に酸素療法が行われていた。フォンタン術後患者でも低酸素血症が残存することは多いが、未施行患者と比較するとチアノーゼ、心不全症状、人工呼吸管理や酸素療法の頻度は低かった。手術によって「状態が改善した」と判断されたのは 59.0%であった。小児慢性特定疾病登録データは得られる情報に限りがあると同時に、生命予後の調査が困難であるという限界もあるが、全国規模の疫学調査として有用である。

### 研究協力者：

村上 卓(筑波大学附属病院・小児科・病院講師)

選択される。

### A. 研究目的

1) チアノーゼ性先天性心疾患は非チアノーゼ性先天性心疾患と比較し、複雑心奇形が多く、段階的な手術を必要とする。そのなかでも、2心室修復術(“根治手術”)の適応外疾患(単心室症、左心低形成症候群、純型肺動脈閉鎖症、三尖弁閉鎖症など)では、チアノーゼ消失を目的に、最終手術としてフォンタン手術が

- 2) フォンタン手術の適応基準を満たさない症例では低酸素血症が残存し、在宅酸素療法を必要とすることも多く、QOL は低下する。また、フォンタン手術後でもチアノーゼが消失しない、または再出現することがある。
- 3) しかし、チアノーゼ性先天性心疾患のなかでフォンタン手術の適応となる疾患における手術到達頻度、手術前後の臨床経過などについて全国規模の大規模な研究データはない。
- 4) そこで、本研究では小児慢性特定疾病の医療意見書登録に基づいて作成されたデータベースを用いて、機能的単心室に対するフォンタン

手術の施行状況、手術前後の臨床経過について調査した。

記入 8.5%:改善 45.2%、不変 35.8%、悪化 2.6%、無記入 16.5%、 $< 0.001$ )

## B. 研究方法

本研究班によりデータベース化された小児慢性特定疾病の医療意見書登録データを用いて、平成 23～26 年度に登録された心疾患患者 25,920 人のうち機能的単心室の 4,240 例を対象とした。横断的研究として、機能的単心室患者をフォンタン手術施行群 (F 群) 2,006 例 (47%)、未施行群 (non-F 群) 2,234 例 (53%) に分類し、症状 (チアノーゼ、心不全症状、動脈血酸素飽和度)、治療内容 (内服薬、人工呼吸管理、酸素療法)、予後 (改善、不変、悪化) について 2 群間の比較を行った。

(倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について被験者またはその親権者・保護者の同意が得られている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会により承認されている (受付番号:1637)。

## C. 研究結果

両群の比較結果を (F 群:non-F 群,  $p$  value) で示す。

- 1) 患者背景: 年齢 (平均  $\pm$  SD) ( $9.0 \pm 4.6$  歳:  $3.0 \pm 4.5$  歳,  $< 0.001$ )、女児の割合 (42%:45%, 0.386)
- 2) 症状: チアノーゼ (27.2%:79.0%,  $< 0.001$ )、多呼吸 (16.8%:51.9%,  $< 0.001$ )、体重増加不良 (30.0%:65.0%,  $< 0.001$ ) (表 1)、動脈血酸素飽和度 (平均  $\pm$  SD) ( $90.8 \pm 8.3\%$ :  $81.0 \pm 10.1\%$ ,  $< 0.001$ ) (図 1)
- 3) 治療状況: 強心薬 (11.7%:20.5%,  $< 0.001$ )、利尿薬 (41.6%:67.2%,  $< 0.001$ )、末梢血管拡張薬 (54.4%:40.9%,  $< 0.001$ )、ブロッカー (11.2%:10.5%,  $< 0.001$ )、人工呼吸管理 (0.4%:8.6%,  $< 0.001$ )、酸素療法 (13.0%:30.8%,  $< 0.001$ ) (表 1)
- 4) 予後: (改善 59.0%、不変 31.4%、悪化 1.2%、無

表 1 フォンタン手術施行群と未施行群の比較

	フォンタン手術施行群	フォンタン手術未施行群	$p$ value
チアノーゼ	27.2%	79.0%	$< 0.001$
多呼吸	16.8%	51.9%	$< 0.001$
体重増加不良	30.0%	65.0%	$< 0.001$
強心剤	11.7%	20.5%	$< 0.001$
利尿剤	41.6%	67.2%	$< 0.001$
末梢血管拡張薬	54.4%	40.9%	$< 0.001$
ブロッカー	11.2%	10.5%	$< 0.001$
人工呼吸器管理	0.4%	8.6%	$< 0.001$
酸素療法	13.0%	30.8%	$< 0.001$

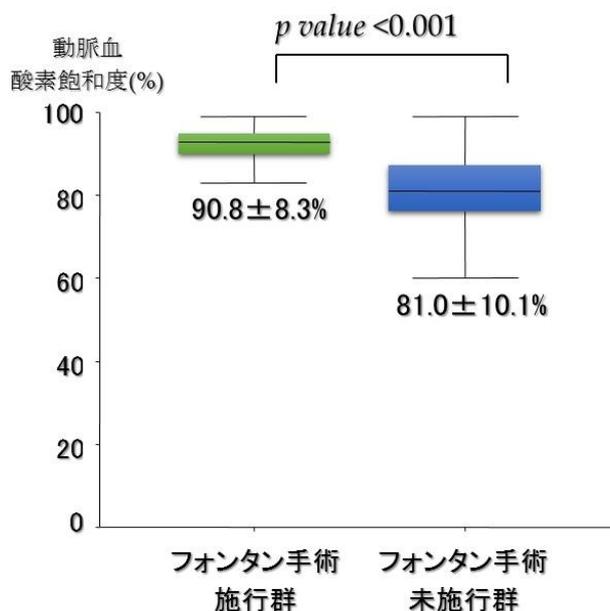


図 1 フォンタン手術施行群と未施行群の動脈血酸素飽和度

## D. 考察

フォンタン手術施行患者では未施行患者よりチアノーゼや、多呼吸、体重増加不良などの心不全症状の頻度が減少していた。しかし、27.2%の症例で動脈血酸素飽和度が 90%程度の低酸素血症が残存していた。

フォンタン手術施行患者では末梢血管拡張剤やブロッカーの使用頻度が高く、フォンタン手術未施行患者では強心剤や利尿剤、人工呼吸器管理や酸素療法の頻度が高い。また、59.0%のフォンタン手術施行患者で状態が改善したと判断された。

## E. 結論

フォンタン術後患者にも低酸素血症の残存を認めるが、術前患者と比較しチアノーゼ、心不全症状、人工呼吸管理や酸素療法の頻度が低い。全例調査ではない、生命予後の調査が困難である等の限界はあるが、小児慢性特定疾病登録データは全国規模の疫学調査として有用である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Yoshinaga M, Iwamoto M, **Horigome H**, Sumitomo N, Ushinohama H, Izumida N, Tauchi N, Yoneyama T, Abe K, Nagashima M: Standard values and characteristics of electrocardiographic findings in children and adolescents. *Circ Journal*. 82(3); 831-839, 2018
- 2) Ishizu T, Seo Y, Atsumi A, Tanaka YO, Yamamoto M, Machino-Ohtsuka T, **Horigome H**, Aonuma K, Kawakami Y: Global and regional right ventricular function assessed by novel three-dimensional speckle-tracking echocardiography. *Journal of the American Society of Echocardiography*. 30(12); 1203-1213, 2017
- 3) Kaneshiro T, Nogami A, Kato Y, Kuroki K, Komatsu Y, Tada H, Sekiguchi Y, **Horigome H**, Aonuma K: Effects of catheter ablation targeting the trigger beats in inherited catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *JACC: Clinical Electrophysiology*. 3(9); 1062-1063, 2017
- 4) Miyoshi T, Maeno Y, Sago H, Inamura N, Yasukochi S, Kawataki M, **Horigome H**, Yoda H, Taketazu M, Shozu M, Nii M, Hagiwara A, Kato H, Shimizu W, Shiraishi I, Sakaguchi H, Ueda K, Katsuragi S, Ikeda T, Yamamoto H, Hamasaki T; Japan Fetal Arrhythmia Group: Antenatal antiarrhythmic treatment for fetal tachyarrhythmias: a study protocol for a prospective multicentre trial. *BMJ Open*. 7(8) e016597 (7 pages), 2017
- 5) Ueda K, Maeno Y, Miyoshi T, Inamura N, Kawataki M, Taketazu M, Nii M, Hagiwara A, **Horigome H**, Shozu M, Shimizu W, Yasukochi S, Yoda H, Shiraishi I, Sakaguchi H, Katsuragi S, Sago H, Ikeda T; on behalf of Japan Fetal Arrhythmia Group: The impact of intrauterine treatment on fetal tachycardia: a nationwide survey in Japan. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2017 Jul 19:1-6. [Epub ahead of print]
- 6) **堀米仁志**: 手掌多汗症と先天性 QT 延長症候群の合併患者に対する交感神経遮断術の意義(Meaning of sympathectomy for patients with palmar hyperhidrosis and congenital long QT syndrome). *日本小児循環器学会雑誌*. 33(4); 332-334, 2017
- 7) Lin L, Takahashi-Igari M, Kato Y, Nozaki Y, Obata M, Hamada H, **Horigome H**: Prenatal diagnosis of atrioventricular block and QT interval prolongation by fetal magnetocardiography in a fetus with trisomy 18 and SCN5A R1193Q variant. *Case Reports in Pediatrics*. 2017; 6570465 (3 pages), 2017
- 8) Masuda K, Ishizu T, Niwa K, Takechi F, Tateno S, **Horigome H**, Aonuma K: Increased risk of thromboembolic events in adult congenital heart disease patients with atrial tachyarrhythmias. *International Journal of Cardiology*. 234; 69-75, 2017
- 9) Ishikawa T, Ohno S, **Murakami T**, Yoshida K, Mishima H, Fukuoka T, Kimoto H, Sakamoto R, Ohkusa T, Aiba T, Nogami A, Sumitomo N, Shimizu W, Yoshiura KI, **Horigome H**, Horie M, Makita N: Sick sinus syndrome with HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular noncompaction. *Heart Rhythm*. 14(5); 717-724, 2017
- 10) Sumitomo N, **Horigome H**, Miura M, Ono H, Ueda H, Takigiku K, Yoshimoto J, Ohashi N, Suzuki T, Sagawa K, Ushinohama H, Takahashi K, Miyazaki A, Sakaguchi H, Iwamoto M, Takamuro M, Tokunaga C,

Nagano T; Heartful Investigators: Study design for control of HEART rate in inFant and child tachyarrhythmia with heart failure Using Landiolol (HEARTFUL): A prospective, multicenter, uncontrolled clinical trial. Journal of Cardiology. 70(3); 232-237, 2017

## 著書・総説

- 1) **堀米仁志**, 吉永正夫: 乳児期発症先天性QT延長症候群(LQTS)と乳児突然死症候群にみられるLQTS関連遺伝子変異の比較. 循環器専門医. 26; 64-9, 2018
- 2) 加藤愛章, **堀米仁志**: 新生児医療 最新トピックNEXT(no.11) 胎児心磁図. Neonatal Care. 31(2); 152, 2018
- 3) 野崎良寛, **堀米仁志**: [心磁図による胎児不整脈の出生前診断] 心磁図による胎児不整脈診断の実例. Fetal & Neonatal Medicine. 9(2); 68-72, 2017
- 4) 林立申, **堀米仁志**: [胎児診断・治療の最前線] 胎児診断 胎児心磁図 胎児不整脈の診断を中心に. 周産期医学. 47(4); 495-500, 2017

## 2. 学会発表

本報告書の内容は第 30 回日本小児循環器学会学術集会にて発表予定

- 1) Murakoshi N, Isaka Y, Lin L, Xu D, Yamasaki H, Yamamoto M, Kuroki K, Machino T, Yui Y, Sekiguchi Y, Ishizu T, Seo Y, **Horigome H**, Aonuma K, Nogami A: Targeted genetic analysis for patients with left ventricular dysfunction complicated with arrhythmias using next-generation sequencing. 第 82 回日本循環器学会学術集会、大阪、2018 年 3 月 25 日
- 2) Yoshinaga M, Ogata H, Ito Y, Aoki M, Hamajima T, Miyazaki A, Tokuda M, Lin L, **Horigome H**, Nagashima M: Treating childhood obesity by walking: A randomized controlled trial. 第 82 回日本循環器学会学術集会、大阪、2018 年 3 月 25 日
- 3) Kato Y, Takahashi-Igari M, Nozaki Y, Lin L, **Horigome H**: Heart rate variability using fetal magnetocardiography in fetuses exposed to maternal anti-SSA antibodies. 第 82 回日本循環器学会学術集会、大阪、2018 年 3 月 23 日
- 4) Yoshinaga M, Takahashi H, Ito Y, Aoki M, Miyazaki A, **Horigome H**, Tokuda M, Lin L,

Nagashima M: Trajectory of developing obesity and its confounders in childhood. 第 82 回日本循環器学会学術集会、大阪、2018 年 3 月 23 日

- 5) 川松直人, 石津智子, 山田 優, 中澤直美, 野崎良寛, 山本昌良, 町野智子, 瀬尾由広, 小池 朗, **堀米仁志**, 青沼和隆: 右室機能と運動耐容能について ACHD 症例での検討. 第 20 回日本成人先天性心疾患学会総会・学術集会、東京、2018 年 1 月 28 日
- 6) 川松直人, 石津智子, 山田典弘, 川原有貴, 後藤淳一, 前村健治, 樋口基明, 石橋真由, 千葉義郎, 大平晃司, 村田 実, **堀米仁志**: 大動脈弁位生体弁からの血栓塞栓により急性心筋梗塞を発症した妊婦の一例. 第 20 回日本成人先天性心疾患学会総会・学術集会. 東京、2018 年 1 月 27 日
- 7) 野崎良寛, 加藤愛章, 林立申, 高橋実穂, 緒方邦臣, 神鳥明彦, **堀米仁志**: 心磁計の胎児不整脈への応用. つくば医工連携フォーラム 2018, つくば, 2018 年 1 月 26 日
- 8) 稲葉 武, 中澤陽子, 吉田健太郎, 加藤愛章, 神鳥明彦, 緒方邦臣, 服部 愛, 木村泰三, 星 智也, 石津智子, 瀬尾由広, 佐藤明, 関口幸夫, 野上昭彦, 渡邊重行, **堀米仁志**, 川上 康, 青沼和隆: 筑波大学病院における心臓磁気計測(心磁図)の臨床応用. つくば医工連携フォーラム 2018, つくば, 2018 年 1 月 26 日
- 9) **堀米仁志**: QT 延長症例における QT 時間自動計測のピットフォール. 第 22 回日本小児心電学会学術集会、徳島、2017 年 11 月 25 日
- 10) Kato Y, Izumida N, Iwamoto M, **Horigome H**, Ushinohama H, Sumitomo N, Tauchi N, Abe K, Yoshinaga M, Nagashima M: Age dependent changes of T wave polarity in japanese school children. 第 64 回日本不整脈心電学会学術大会 / The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session. 横浜、2017 年 9 月 16 日
- 11) Iwamoto M, Yoshinaga M, **Horigome H**, Sumitomo N, Ushinohama H, Izumida N, Tauchi N, Yoneyama T, Abe K, Nagashima M: Characteristics and reference values of electrocardiographic findings in children and adolescents. 第 64 回日本不整脈心電学会学術大会 / The 10th Asia Pacific Heart Rhythm Society Scientific Session. 横浜、2017 年 9 月 15 日
- 12) **村上 卓**, 塩野淳子, 林立申, 阿部正一, 坂

- 有希子、野村卓哉、堀米仁志：先天性心疾患における在宅非侵襲的陽圧換気療法の効果。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 13) 野崎良寛、加藤愛章、石川伸行、林立申、高橋実穂、松原宗明、野間美緒、平松祐司、堀米仁志：補助換気下でのDiaphragm Thickness Fractionによる超音波横隔神経麻痺診断。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 14) 森田篤志、野崎良寛、石津智子、石川伸行、林立申、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志：小児循環器診療におけるマシテンタンの使用経験。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 15) 加藤愛章、堀米仁志、吉永正夫、住友直方、泉田直己、岩本眞理、牛ノ濱大也、田内宣生、檜垣高史、阿部勝巳、長嶋正實：学校心臓検診において心電図波高は過小評価されている可能性がある。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 16) 塩野淳子、林立申、村上卓、堀米仁志：新生児・乳児期に発症する基礎疾患のない心房粗動の予後。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 17) 林立申、村上卓、塩野淳子、村越伸行、堀米仁志：Timothy症候群の表現型を呈さないCACNA1C遺伝子の新規変異(R860Q)を認めたQT延長症候群の1家系。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月9日
- 18) 野崎良寛、石津智子、林立申、石川伸行、中村昭宏、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志：大動脈縮窄・離断症術後患者における血管内皮機能の検討。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月8日
- 19) 吉永正夫、泉田直己、岩本眞理、牛ノ濱大也、住友直方、田内宣生、堀米仁志、阿部勝巳、長嶋正實：小児心電図基準値作成に関する研究。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月7日
- 20) 平松祐司、松原宗明、野間美緒、徳永千穂、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志：TAPVC修復を経てTCPCを目指した無脾症候群の中期遠隔成績。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月7日
- 21) 野間美緒、松原宗明、徳永千穂、平松祐司、石川伸行、野崎良寛、加藤愛章、高橋実穂、堀米仁志：Down症候群を伴う先天性心疾患に対する25年間の外科治療経験。第53回日本小児循環器学会総会・学術集会、浜松、2017年7月7日
- 22) 中山霞、野崎良寛、飯田典子、中島英樹、上牧隆、南木融、石津智子、堀米仁志、川上康：大動脈縮窄術後患者における血管不全の特徴。第42回日本超音波検査学会学術集会、福岡、2017年6月18日
- 23) 塚田祐伍、林立申、村上卓、塩野淳子、坂由希子、阿部正一、堀米仁志：胎児診断に基づき、出生後迅速に外科治療につなげられた重症肺静脈狭窄を伴う総肺静脈還流異常症の1例。第115回茨城小児科学会、つくば、2017年6月18日
- 24) Iwamoto M, Yoshinaga M, Izumida N, Nagashima M, Tauchi N, Sumitomo N, Ushinohama H, Horigome H, Abe K: Marked early repolarization with age in boys. Heart rythm 2017, Chicago, USA, 2017/5/12
- 25) Ishikawa T, Ohno S, Murakami T, Yoshida K, Fukuoka T, Mishima H, Kimoto H, Aiba T, Nogami A, Sumitomo N, Shimizu W, Horigome H, Yoshiura K, Horie M, Makita N: Sick sinus syndrome caused by HCN4 mutations shows early onset and frequent association with atrial fibrillation and left ventricular non-compaction. Heart rythm 2017, Chicago, USA, 2017/5/11
- 26) Horigome H, Nagashima M, Yoshinaga M, Sumitomo N, Tauchi N, Izumida N, Iwamoto M, Ushinohama H, Kato Y, Abe K: Screening japanese school children for cardiovascular disease: Establishing reference values of p/QRS waves on electrocardiograms for 48,000 children. Heart rythm 2017, Chicago, USA, 2017/5/11
- 27) Okuwaki K, Kato Y, Lin L, Nozaki Y, Ishikawa N, Takahashi-Igari M, Horigome H: Mexiletine infusion challenge test for neonatal long QT syndrome with 2:1 atrioventricular block. Heart rythm 2017, Chicago, USA, 2017/5/10
- 28) 林立申、村上卓、塩野淳子、中村伸彦、泉維昌、堀米仁志：SCN5A多型を合併し、QT延長を呈したGitelman症候群の1例。第120回日本小児科学会学術集会、東京、2017年4月15日
- 29) 塩野淳子、日向彩子、石川伸行、村上卓、

堀米仁志:基礎心疾患のある小中学生の院  
外心肺停止例.第120回日本小児科学会学  
術集会、東京、2017年4月15日

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報/実用新案登録/その他 なし

## 内分泌疾患に関する検討

研究分担者 緒方 勤(浜松医科大学小児科)

### 研究要旨

小児慢性(小慢)特定疾患治療研究事業(小慢事業)では、統一されたフォーマットによるデータベースが構築されており、稀少な慢性疾患の疫学的解析に有用である。今回、平成 26 年度のデータベースを用いて、ICD 統合コードで総患者数の多い順に 10 疾患について、男女比を検討した。

さらに、成長ホルモン分泌不全性低身長症を除く総患者数が最も多い 3 疾患、クレチン症、性早熟症、甲状腺機能亢進症を対象として、都道府県と市の総患者数の分布等について解析を行った。

### 研究協力者:

室谷浩二(神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科)

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患(小慢)治療研究事業(小慢事業)では、統一されたフォーマットによるデータベースが構築されており、稀少な慢性疾患の疫学的解析に利用することが可能である。本分担研究では、平成 26 年度の登録状況の動向を解析するとともに、これら稀少疾患患の実態を臨床医にフィードバックできるように臨床像の解析を行った。臨床像の解析として、平成 26 年度に登録されたデータを用いて、ICD 統合コードによりソートをかけた ICD 統合コードで総患者数の多い順に 10 疾患について、男女比を検討した。さらに、最も多い 3 疾患、クレチン症、甲状腺機能亢進症、性早熟症について、都道府県と市の総患者数の分布について詳細に検討した。

### B. 研究方法

#### 臨床像の解析

##### ) 総患者数の解析

平成 26 年度の各登録患者を用いて、ICD 統合コードによりソートをかけて検討を行った。

##### ) クレチン症患者の解析

平成 26 年度におけるクレチン症の登録患者を用いて、都道府県と市の総患者数の分布について検討を行った。

##### ) 甲状腺機能亢進症の解析

平成 26 年度における甲状腺機能亢進症の登録患者を用いて、都道府県と市の総患者数の分布について検討を行った。

##### ) 性早熟症の解析

平成 26 年度における性早熟症の登録患者を用いて、都道府県と市の総患者数の分布と発病時年齢について検討を行った。

#### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われ

ており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)において承認済である。

## C. 研究結果

)総患者数の解析

解析結果を表 1 に示した。ICD 統合コードによりソートをかけて検討を行った。最も総患者数の多い疾患は、成長ホルモン分泌不全性低身長症、クレチン症、甲状腺機能亢進症、性早熟症、ターナー症候群であった。

)クレチン症患者の解析

解析結果を図 1 に示した。

)甲状腺機能亢進症の解析

解析結果を図 2 に示した。

)思春期早発症の解析

解析結果を図 3 に示した。

## D. 考察

それぞれの疾患について、都道府県と市の総患者数の分布について検討したところ地域性が認められた。小慢事業では患者の登録されている都道府県名と政令指定都市名のデータが集積されており、疾患による地域性を検出することが可能であった。

## E. 結論

小児慢性(小慢)特定疾患治療研究事業(小慢事業)における統一されたフォーマットによるデータベースは、稀少な慢性疾患の疫学的解析に有用である。

## F. 研究発表

1. 論文発表

特になし

2. 学会発表

特になし

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報/実用新案登録/その他

特になし

表1 総患者数について

	ICD統合コード	ICD疾患名	総患者数	男	女	不明
1	E23.0E	成長ホルモン分泌不全性低身長症	10802	7077	3725	0
2	E03.1A	クレチン症	4736	2221	2515	0
3	E05.0	甲状腺機能亢進症	3016	502	2513	0
4	E22.8	性早熟症	1200	208	992	0
5	Q96	ターナー症候群	1151	5	1146	0
6	E06.3	橋本病	955	117	838	0
7	E25.0A	21水酸化酵素欠損症	582	289	293	0
8	Q87.1A	ブラダー・ウィリ症候群	569	277	292	0
9	E23.0A	下垂体機能低下症	559	309	250	0
10	E22.8A	思春期早発症	434	72	362	0

図1.クレチン症(E03.1A)における都道府県および市の登録患者数の分布

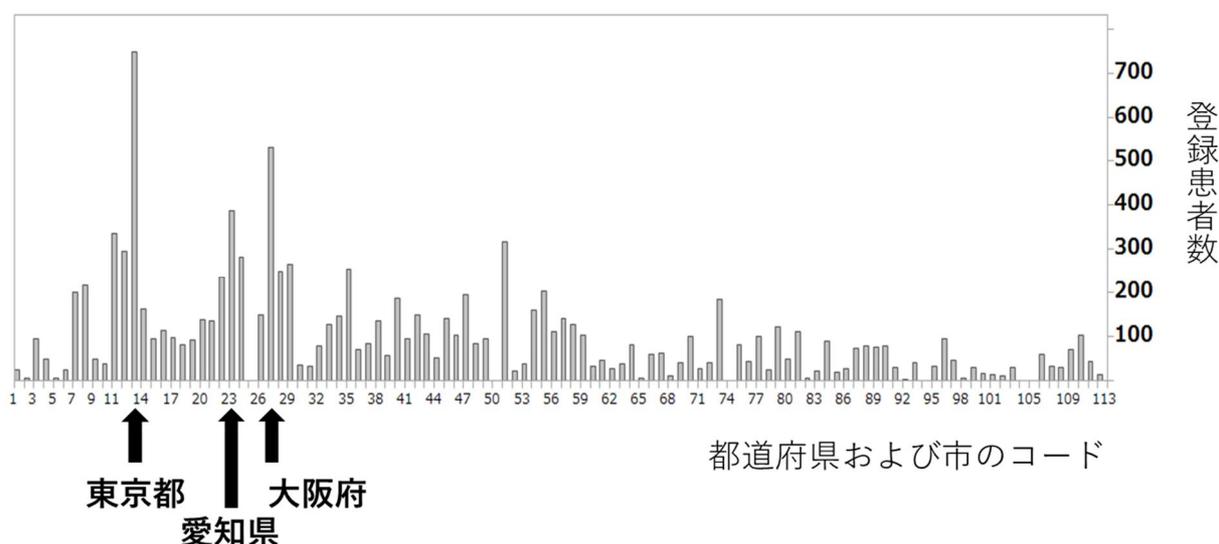


図2.甲状腺機能亢進症(E05.0)における都道府県および市の登録患者数の分布

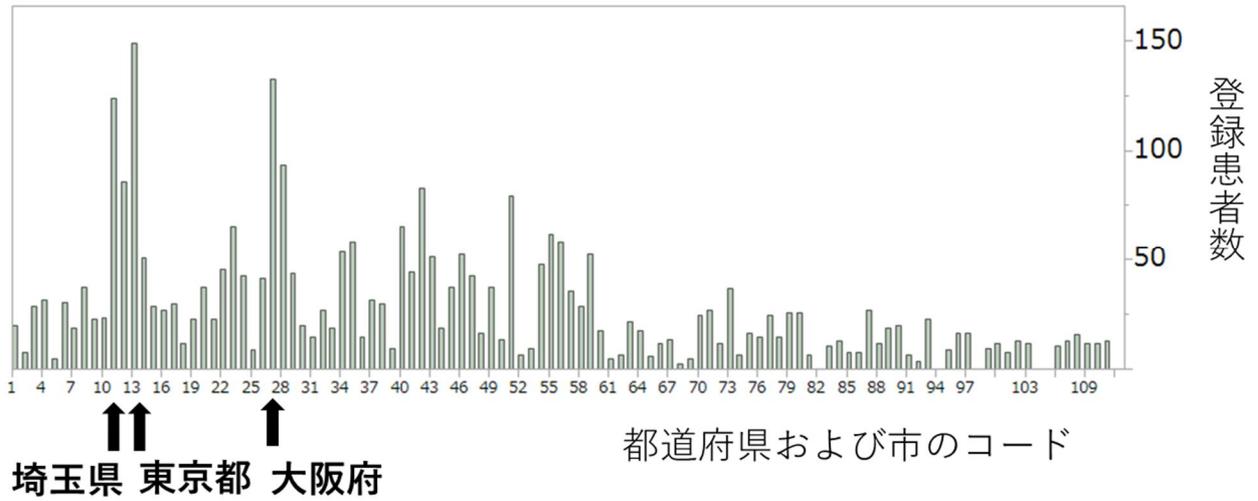
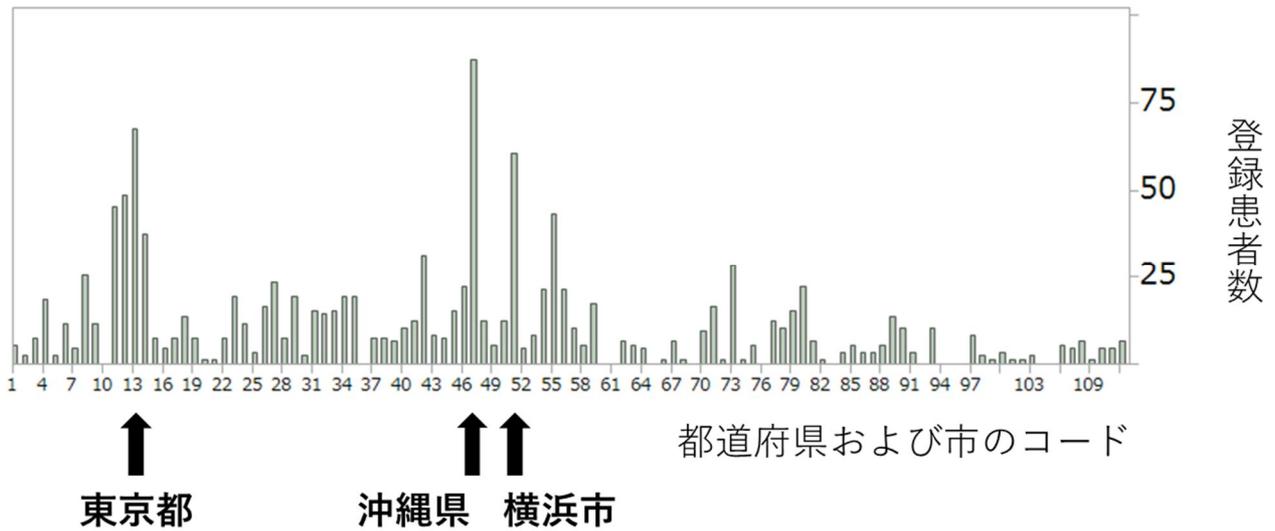


図3.性早熟症(E22.8)における都道府県および市の登録患者数分布



## 糖尿病疾患群に関する研究

研究分担者 杉原 茂孝(東京女子医科大学東医療センター 小児科)

### 研究要旨

わが国では、小児期発症 1 型糖尿病の発症頻度は、欧米白人の 20~30 分の 1 ときわめて低い。2 型糖尿病も小児期発症例は成人に比べると発症頻度はきわめて低く、希少疾患と考えられる。小児期発症の糖尿病については、近年治療法の進展がみられるものの、その患者数、病態、治療の実態、合併症予後、など明らかとなっていない問題が多い。全国レベルでの情報を得ることを目的として、小児慢性特定疾患に登録されたデータを用いて主に疫学的な解析を行った。

糖尿病登録症例は、2005~2013 年は新規 800~1,000 例、継続 5,000~6,000 例、転入・再開など含め合計 5,000~7,000 例であった。2005 年の法制化後登録数は増加した。さらに 2012 年、2013 年と登録数が増加している。性別では男子(約 43%)よりやや女子(約 55%)の方が多。2012~2013 年を見ると小児糖尿病患者は約 6,800 人で 1 型糖尿病が 82%(5,600 人)、2 型糖尿病が 16%(1,100 人)、その他の糖尿病が約 2%弱(120 人)であった。

1 型糖尿病と異なり、白人以外の人種であることは小児期に 2 型糖尿病を発症するハイリスク因子である。本邦においては、1992 年に全国の小中学校で学校検尿が開始されて以降、都道府県あるいは市区町村レベルでの就学年齢における 2 型糖尿病の発症率および有病者数は報告されてきたが、未就学児を含めた全国規模での詳細な疫学データは整っていない。今回 2005-2013 年度の小慢事業に基づいて、コンピュータに登録された 2 型糖尿病のデータを詳細に解析した。

小慢事業では、糖尿病は 1 型糖尿病、2 型糖尿病、その他の糖尿病の 3 つに分類されている。小慢事業のデータから真の 2 型糖尿病患者を抽出する条件として、1) 主治医により 2 型(E11.9)として登録されている、かつ 2) GAD 抗体陰性(もしくは未記入)とした。

15 歳以下の 2 型糖尿病有病者数は 362 (95%CI : 350-375) 人、有病率は、2005-2013 年度の 9 年間の平均では、2.0/10 万人と推計された。有病者数および有病率は一定の増加減少傾向を認めなかった。発症後 3 年以内に登録した患者に限定すると、2005-2011 年度における年間発症率(0-15 歳)は、0.81/10 万人(95%CI : 0.78 - 0.84) /10 万人[小学生(7-12 歳) ; 0.90/10 万人、中学生(13-15 歳 ; 2.31/10 万人(95%CI : 2.14-2.49) ]と推計された。発症率についても一定の増加減少傾向を認めなかった。ただし、東京都の学校検尿での結果と比較し、中学生以上の症例において小慢事業への登録率が低いことが示唆された。

小慢事業データについては、1 型糖尿病と比して、発症から登録までのタイムラグが大きく、新規症例(中学生以上)の登録率および再登録率の低さという課題が明らかになった。

## 研究協力者：

恩田 美湖（東京慈恵会医科大学 糖尿病・代謝・内分泌内科学講座）

### A. 研究目的

わが国では、小児期発症 1 型糖尿病の発症頻度は、欧米白人の 20～30 分の 1 ときわめて低い。2 型糖尿病も、小児期発症例は成人に比べると発症頻度はきわめて低く、希少疾患と考えられる。また、その他の糖尿病もある。小児期発症の糖尿病については、近年治療法の進展がみられるものの、その患者数、病態、治療の実態、合併症予後、など明らかとなっていない問題が多い。小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）に登録されたデータは、全国レベルの情報を得るために非常に貴重である。

日本を含めアジア系人種においては、欧米白人と比較して、小児期発症糖尿病に占める 2 型糖尿病の割合が高いことが報告されている。わが国では学校検尿の普及によって、就学年齢における 1 型糖尿病の一部および 2 型糖尿病患者が毎年発見されているが、正確な患者数やそのフォロー状況は一部の地域を除き十分に把握されておらず、全国規模での詳細な疫学データは整っていない。

小慢事業は全国レベルの情報を得るために非常に貴重であると考えられる一方で、地域自治体による乳幼児・学童への医療費補助制度の拡充により、近年、地域によっては登録の遅れや登録率の低下などの問題が指摘されている。しかしながら、その実態は明らかではない。小慢事業の疫学データとしての精度の検証が必要とも考えられている。

今回は、2005～2014 年の小慢事業のデータを中心に糖尿病の登録症例数と男女比、等を調べ解析した。さらに、2005～2013 年の小慢事業最終データを用いて 15 歳以下発症 2 型糖尿病について詳細な疫学的解析を行った。2005～2011 年の 2 型糖尿病の年間発症率、有病者数の推計を行った。

### B. 研究方法

2001～2014 年に小慢事業に基づいて、コンピュータに登録された糖尿病の全症例を対象とした。データ（個人情報削除済）を Microsoft Excel を用いて解析した。

今回すべての図表について、2017 年 10 月 24 日時点の最新の登録データを使用した。

2 型糖尿病の解析は、2005-2013 年度の小慢事業に登録された糖尿病症例のうち 15 歳以下発症を対象とした。小慢事業の小児科 内科間での認知度の差を考慮して、本来小児科通院対象年齢である 15 歳以下（中学卒業まで）に限定した。個人情報削除後のデータを SAS 9.4（SAS institute Inc. NC, USA）を用いて解析した。本研究においては、小慢事業のデータから真の 2 型糖尿病を抽出する条件として、1) 主治医により 2 型糖尿病（E11.9）として登録されていること、かつ 2) GAD 抗体陰性（もしくは未記入）とした。

有病率および発症率の算出の際には総務省統計局発表の人口推計データ（年度別、年齢別、性別）を用いた。発症率については、発症から登録までのタイムラグを考慮し、発症後 3 年以内に登録された症例を補正して、2005-2011 年度の発症率を算出した。2005 年度の発症率を例に計算方法を具体的に提示すると、2005 年度の発症者数は、2005 年度に発症から 1 年以内に登録された症例と 2006 年度に発症から 1 年以上 2 年未満経過して登録された症例と 2007 年度に発症から 2 年以上 3 年未満経過して登録された症例の総和とした。本研究において発症から登録までのブランクの補正期間を 3 年以内と定めたのは、今後、既報の小慢事業登録データを用いて算出された 1 型糖尿病の発症率と比較するためである<sup>1)</sup>。

今回すべての図表について、2017 年 3 月 24 日時点の最新の登録データを使用した。

（倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾患登録データを用いて行

われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

## C. 研究結果

### 1. 登録症例数と男女比

糖尿病登録症例は、2005～2014年は新規700-1,000例、継続5,000～6,000例、転入、再開など含め合計5,000～7,000例であった（表1）。

2005年の法制化後に登録数の増加がみられた。さらに2012年、2013年と登録症例が増加したが、2014年は減少した（表1）。

性別では、男子（約43%）よりやや女子（約55%）の方が多く、1998～2014年にかけて、糖尿病登録症例の男女比は変わっていない（表2）。

### 2. 入力疾患名および件数

表3に入力疾患名および各件数を示す。2005年の法制化後、糖尿病の1型、2型などの病型記載がしっかり行われるようになった。

2012～2014年を見ると、わが国の小慢事業に登録された小児糖尿病患者は約6,000人で1型糖尿病が82%（5,000人）、2型糖尿病が16%（1,000人）、その他の糖尿病が約2%弱（110人）であった。

ただし、薬物治療のない児は登録されない。そのため、食事運動療法のための2型糖尿病患者は登録されておらず、2型では登録漏れが多いのではないかと考えられる。

2005年から登録病名が細分化され、インスリン受容体異常症、MODY1～5、など遺伝子異常による糖尿病が登録されている（表4）。インスリン受容体異常症の登録は数例あるが、分類不能のインスリン抵抗性糖尿病の登録が多い。2007年以降、インスリン遺伝子異常による糖尿病の増加があり、2012～2013年には5～6例の登録があった。その他、MODY3が増加し、MODY2の登録の減少がみられる。

### 3. 登録時年齢の分布

登録時年齢は、1型2型とも17歳が最も多い

（表5）。18-19歳では継続的に登録がされれば、登録者数が増加するはずのところ、逆に減少しており、しかもその減少が著しい。進学や就職で転居などにより、登録が中断された症例があると推測される。2014年は全体で約1,000例の登録者数の減少がみられたが、特に1型の13歳以降での年齢層での継続登録の中断が目立つ。その原因は不明である。

### 4. 2001～2014年の新規登録された1型、2型糖尿病症例数の年次推移（表6）

1型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2011年に増加は見られない。2012-2013年には、やや増加傾向がみられたが、2014年は減少した。2型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2014年に増加は見られない。

### 5. 2型糖尿病の15歳以下有病率、年間発症率の解析

#### 1) 小慢事業のデータから2型糖尿病を抽出する条件の検討

本研究における2型糖尿病症例の定義を1) 主治医により2型（E11.9）として登録されていること、かつ2) GAD抗体陰性（もしくは未記入）とした場合の2005-2013年度の小慢事業への2型糖尿病症例の登録状況を表7に示す。

2型（E11.9）として新規登録された症例のうち45.1%がGAD抗体を測定しており、3.6%が陽性であった。2型（E11.9）として登録されながら、インスリン治療あり、かつGAD抗体陽性、すなわち1型糖尿病が示唆される症例は全体の1.2%であった。

#### 2) 15歳以下の2型糖尿病有病者数および有病率の推計

2005-2013年度に小慢事業に登録された症例のうち、本研究の2型糖尿病の診断基準を満たす症例数を表8に示す。年齢別の登録者数についても表9に示す。9年間の15歳以下の2型糖尿病登録者数は平均362人でそのうち女児が55%を占めた。

小慢事業は全国調査であり、全症例の登録が定められているため、本来ならば表8および表

9は本邦における0-15歳の2型糖尿病有病者数と同義であるはずである。すなわち、15歳以下の2型糖尿病有病者数は362(95%CI:350-375)人、有病率は2.0/10万人(男児:1.7人/10万人 女児:2.2人/10万人)と推計される。

2005-2013年度の9年間における有病者数および有病率の年次推移を見ると、一定の増加減少傾向を認めず横ばいであった。

なお、毎年の年齢別発症人数が一定と仮定した場合、2005-2011年度の発症人数(3年補正)を用いて算出した有病者数は523(95%CI:482-563)人であった。(2011年度について表10に示す。)

### 3) 15歳以下2型糖尿病患者の年間発症率の推計

2005~2013年度に新規に登録された15歳以下発症2型糖尿病患者の発症から登録までの期間を調べると、表11に示すように1年以内に登録されたのは全体の47.1%、1年以上2年以内の登録が25.0%、2年以上3年以内の登録が11.2%であった。83.1%が発症から3年以内に登録されていた一方で、16.7%が発症後4年以上経過した後に新規登録されていた。

発症から3年以内に登録された患者に限定した2005-2011年度に新規発症2型糖尿病患者の男女別の発症年齢分布および年齢別発症率を図1に示す。

2005-2011年度の0-15歳における2型糖尿病の年間発症率は、発症後3年以内に登録された患者に限定して計算すると0.81/10万人(95%CI:0.78-0.84)、男女別には男児0.85/10万人(95%CI:0.79-0.90)、女児0.75/10万人(95%CI:0.68-0.82)であった。

また発症年齢別に見ると、0-15歳における発症率のピークは14歳時の2.71/10万人(95%CI:2.55-2.88)、男女別では男児:14歳時の3.16/10万人(95%CI:2.81-3.51)、女児:13歳時の2.18/10万人(95%CI:1.50-2.86)であった。

また、小学生(7-12歳)の発症率は、0.90/10万人(95%CI:0.81-0.99)、男女別には男児0.78/10万人(95%CI:0.68-0.89)女児0.99/10

万人(95%CI:0.83-1.15)であった。中学生(13-15歳)の発症率は、2.31/10万人(95%CI:2.14-2.49)、男女別には男児2.74/10万人(95%CI:2.45-3.02)、女児1.80/10万人(95%CI:1.51-2.09)であった。乳・幼児期の発症はほとんど認めず、8~9歳頃から徐々に増加、14歳にピークを認めた。

2005-2011年度の7年間における発症率の年次推移を見ると、一定の増加減少傾向を認めず横ばいであった。発症率は小学校高学年までは女子に高く、以降は男子の発症率が高かった。

就学年齢児(小学生/中学生)については月ごとの発症人数(%)についても算出した(図2-1、図2-2)。小学生、中学生いずれにおいても発症時期には季節変動を認め、4月次いで5月の発症が多かった。

表12に就学年齢児(7-15歳)の都道府県別発症人数(2005-13年度)と学校検尿で発見された割合を示す。発症総数は、1,292人であり、そのうち学校検尿で発見されたのは、713人(55.2%)であった。

## D. 考察

近年、地域自治体からの乳幼児・学童への医療費補助制度の拡充のため、発症から小慢事業への登録までタイムラグのある患者の存在が懸念される。今回の検討では、発症後1年以内、3年以内に登録された患者はそれぞれ47%、83%であった。これに対し、1型糖尿病の場合は発症後1年以内、3年以内に登録された患者がそれぞれ84%、91%を占め1)、2型糖尿病と比較して発症後速やかに登録されていた。

2型糖尿病患者において登録までの期間が長い理由として、1型糖尿病と比較して発症が緩徐で発症時期が同定しづらいこと、2型糖尿病ではインスリンや薬物療法に至らず食事運動療法のみで経過を見る症例も多いことから、小慢事業へ登録するメリットが少ないこと等が考えられた。また、2005年度以降、発症後1年以内に登録される症例数は増加していない。2005年に小慢事業登録が法制化されたことは、

少なくとも2型糖尿病においては、登録率の向上に貢献していない可能性が示唆された。

15歳以下2型糖尿病の有病者数は、362(95%CI:350-375)人と推計された。仮に発症率および人口を一定と仮定した場合の15歳以下の平均有病者数は523(95%CI:482-563)人であり、再登録率の低さが明らかになった。再登録率の低さは治療中断症例が多いことを示唆し、このような患者のフォローが今後の課題となる。

発症後3年以内に登録した患者に限定すると、2型糖尿病年間発症率は、0.75人/10万人と推計された。小児における2型糖尿病の全国的な発症率の報告はないが、学校検尿開始以来、東京都における小中学生の2型糖尿病発症率が報告されている。これによると1974-2010年における2型糖尿病発症率は小学生0.85/10万人、中学生6.47/10万人であった<sup>2)</sup>。本研究の結果は、小学生0.90/10万人(95%CI:0.81-0.99)、中学生(13-15歳)2.31/10万人(95%CI:2.14-2.49)であったが、この結果と比較すると中学生における発症率が大きく異なる。この差は、中学生以上の症例における小慢事業への登録率の低さの他、学校検尿で尿糖陽性となった場合の対応方法の影響も考えられる。全国的に学校検尿が行われているが、尿糖陽性後の対応については各地方自治体に委ねられている。尿糖陽性者に対する精密検査がきちんと実施されている自治体は15%に過ぎないという報告もある<sup>3)</sup>。学校検尿と小慢事業それぞれから算出された発症率の差は、尿糖陽性者のフォローシステムが確立している地方自治体と全国平均の差と読み取れる可能性もある。

発症年齢のピークは男児14歳、女児13歳に認めた。これは1型糖尿病における発症年齢のピーク(男児13歳、女児10歳)<sup>1)</sup>よりも遅かった。女児が早く発症年齢のピークを迎える点は1型糖尿病と同様であった。発症時期には季節変動があり、4月に発症率のピークを認めた。これは学校検尿制度が大きく影響していると考えられる。実際、就学年齢児においては、54.3%が学校検尿を機に診断されていた。24.6%

は学校検尿以外で診断、21.6%は学校検尿に関する項目は未記入であった。なお、学校検尿以外で診断された児童については発症時期に一定の傾向を認めなかった。

## E. 結論

2005~2014年の小慢事業のデータを中心に糖尿病の登録症例を解析した。また、今回2005~2013年の小慢事業最終データを用いて15歳以下発症2型糖尿病の2005~2011年の年間発症率、有病者数の推計を行った。小学生0.90/10万人(95%CI:0.81-0.99)、中学生(13-15歳)2.31/10万人(95%CI:2.14-2.49)であった。東京都の学校検尿での結果と比較し、中学生以上の症例において小慢事業への登録率が低いことが示唆された。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

恩田美湖、杉原茂孝、他、我が国における15歳以下発症2型糖尿病の発症率および有病率、第61回日本糖尿病学会年次学術集会、東京、2018年5月予定

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

## H. 引用文献・出典

1) Onda Y, Sugihara S, Ogata T, Yokoya S,

Yokoyama T, Tajima N, for the Type 1 Diabetes (T1D) Study Group. Incidence and Prevalence of Childhood-onset Type 1 Diabetes in Japan: The T1D Study. Diabet Med. 2016 Dec 7. doi: 10.1111/dme.13295.

2) Urakami T, Suzuki J, Mugishima H, et al. Screening and treatment of childhood type 1 and type 2 diabetes mellitus in Japan. Pediatr Endocrinol Rev 10 Supple 1:51-61, 2012.

3) 松浦信夫. 学童糖尿病検診全国調査報

告. 第3回学童糖尿病検診研究会抄録集、2000.

**表1. 2001年～2014年の登録症例の新規、継続の別**

年度	新規診断	転入	継続	無記入、再開	合計
2001年	1,091	62	4,117	76	5,346
2002年	937	37	4,099	313	5,386
2003年	1,014	52	3,981	52	5,099
2004年	993	62	3,892	54	5,001
2005年	918	73	4,715	264	5,970
2006年	788	74	5,046	108	6,016
2007年	883	42	5,249	192	6,366
2008年	787	26	5,708	135	6,056
2009年	819	38	5,362	78	6,297
2010年	767	41	5,555	68	6,431
2011年	817	45	5,330	66	6,258
2012年	858	30	5,782	86	6,756
2013年	949	38	5,763	69	6,819
2014年	684	30	4,891	121	5,726
<b>合計</b>	<b>12,305</b>	<b>650</b>	<b>69,490</b>	<b>1,682</b>	<b>83,527</b>

糖尿病登録症例は、2005～2014年は新規700-1,000例、継続5000-6000例、転入、再開など含め合計5,000-7,000例であった。  
2005年の法制化後増加した。さらに2012年、2013年と登録症例が増加したが、2014年は減少した。

**表2 . 1998 ~ 2014年の糖尿病登録症例の男女比**

年度	男		女		無記入 件数	合計 件数
	件数	率 (%)	件数	率 (%)		
1998年	1,725	43.3	2,196	55.1	62	3,983
1999年	2,140	43.4	2,743	55.7	46	4,929
2000年	2,267	43.1	2,945	56.0	48	5,260
2001年	2,308	43.2	2,963	55.4	75	5,346
2002年	2,360	43.8	2,980	55.3	46	5,386
2003年	2,218	43.5	2,814	55.2	67	5,099
2004年	2,146	42.9	2,806	56.1	49	5,001
2005年	2,534	42.4	3,250	54.4	186	5,970
2006年	2,564	42.6	3,306	55.0	146	6,016
2007年	2,688	42.2	3,471	54.5	207	6,366
2008年	2,594	42.8	3,307	54.6	155	6,056
2009年	2,708	43.0	3,438	54.6	151	6,297
2010年	2,791	44.0	3,505	55.3	135	6,341
2011年	2,668	42.6	3,454	55.2	136	6,258
2012年	2,925	43.3	3,831	56.7	0	6,756
2013年	2,979	43.7	3,840	56.3	0	6,819
2014年	2,510	43.8	3,216	56.2	0	5,726
<b>合計</b>	<b>42,125</b>	<b>43.2</b>	<b>54,065</b>	<b>55.4</b>	<b>1,509</b>	<b>97,609</b>

1998 ~ 2013年にかけて、糖尿病登録症例の男女比は、男子約43%、女子約56%で変わらない。

表3. 2001-2014年の小慢事業登録症例の入力疾患名および各件数

入力疾患名	ICD		2001年	2002年	2003年	2004年	2005年	2006年	2007年	2008年	2009年	2010年	2011年	2012年	2013年	2014年
1型糖尿病	E10.9	件数	3700	3708	3617	3519	4707	4790	5096	4871	5051	5169	5088	5556	5621	4757
		%	69.2	70.7	70.9	70.4	78.8	79.6	80.1	80.4	80.2	80.4	81.3	82.2	82.4	83.1
2型糖尿病	E11.9	件数	1066	1042	1042	991	1114	1110	1159	1083	1121	1119	1049	1077	1074	846
		%	19.9	19.9	20.4	19.8	18.7	18.5	18.2	17.9	17.8	17.4	16.8	15.9	15.8	14.8
糖尿病	E14.9	件数	505	471	397	464	28	6	2	2	4	5	5	1	7	32
		%	9.4	9.0	7.8	9.3	0.5	0.1	0.0	0.0	0.1	0.1	0.1	0.0	0.1	0.6
その他		件数	75	25	43	27	121	110	109	100	121	138	116	122	117	91
		%	1.5	0.4	0.8	0.6	2.0	1.8	1.7	1.7	1.9	2.1	1.9	1.8	1.7	1.6
合計			5346	5246	5099	5001	5970	6016	6366	6056	6297	6431	6258	6756	6819	5726

2012-2014年を見ると、わが国の小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）に登録された小児糖尿病患者は、約6,000人であり、1型糖尿病が82%（5,000人）、2型糖尿病が16%（1,000人）、その他の糖尿病が約2%弱（110人）であった。薬物治療のない児は登録されない。そのため、食事運動療法のみで2型糖尿病患者は登録されておらず、2型では登録漏れが多いのではないかと考えられる。

表4. 登録症例のその他の入力疾患名および各件数

*2005～2014年 その他の内訳		2005年		2006年		2007年		2008年		2009年		2010年		2011年		2012年		2013年		2014年	
ICDコード	疾患名	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%	人	%
E11.9A	インスリン抵抗性糖尿病	20	0.34	19	0.32	16	0.25	13	0.21	12	0.19	11	0.17	6	0.10	3	0.04	3	0.04	3	0.05
E11.9B	インスリン受容体異常症	7	0.12	10	0.17	7	0.11	4	0.07	5	0.08	6	0.09	3	0.05	4	0.06	8	0.12	8	0.14
E11.9C	Leprechaunism	0	0.00	1	0.02	1	0.02	1	0.02	0	0.00	2	0.03	2	0.03	1	0.01	1	0.01	0	0.00
E11.9E	脂肪萎縮性糖尿病	2	0.03	2	0.03	2	0.03	2	0.03	2	0.03	2	0.03	0	0.00	0	0.00	0	0.00	0	0.00
E11.9F	分類不能のインスリン抵抗性糖尿病	41	0.69	42	0.70	42	0.66	40	0.66	45	0.71	52	0.81	39	0.62	53	0.78	46	0.67	30	0.52
E11.9G	膵 細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	0	0.00	2	0.03	1	0.02	1	0.02	0	0.00	1	0.02	1	0.02	1	0.01	1	0.01	2	0.03
E11.9H	MODY 1による糖尿病	16	0.27	11	0.18	2	0.03	1	0.02	1	0.02	2	0.03	6	0.10	5	0.07	3	0.04	1	0.02
E11.9I	MODY 2による糖尿病	6	0.10	4	0.07	4	0.06	0	0.00	1	0.02	5	0.08	5	0.08	3	0.04	1	0.01	2	0.03
E11.9J	MODY 3による糖尿病	2	0.03	1	0.02	1	0.02	6	0.10	6	0.10	7	0.11	6	0.10	7	0.10	10	0.15	2	0.03
E11.9L	MODY 5による糖尿病	2	0.03	1	0.02	1	0.02	1	0.02	4	0.06	4	0.06	3	0.05	3	0.04	4	0.06	3	0.05
E11.9M	ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	2	0.03	2	0.03	2	0.03	4	0.07	1	0.02	2	0.03	4	0.06	2	0.03	2	0.03	3	0.05
E11.9N	インスリン遺伝子異常による糖尿病	1	0.02	1	0.02	5	0.08	6	0.10	5	0.08	5	0.08	5	0.08	5	0.07	6	0.09	3	0.05
E11.9P	他の疾患に伴う糖尿病	13	0.22	9	0.15	15	0.24	14	0.23	24	0.38	29	0.45	21	0.34	18	0.27	22	0.32	19	0.33
E11.9Q	膵摘後糖尿病	2	0.03	1	0.02	1	0.02	0	0.00	3	0.05	2	0.03	4	0.06	7	0.10	5	0.07	6	0.10
E11.9R	二次性糖尿病	4	0.07	2	0.03	2	0.03	7	0.12	8	0.13	7	0.11	10	0.16	10	0.15	4	0.06	2	0.03
	その他																			6	0.10

2005年から登録病名が細分化され、インスリン受容体異常症、MODY、など遺伝子異常による糖尿病が登録されている。インスリン受容体異常症の登録は数例あるが、分類不能のインスリン抵抗性糖尿病の登録が多い。2007年以降、インスリン遺伝子異常による糖尿病の増加があり、2012-2013年には5-6例の登録があった。その他、MODY3が増加し、MODY2の登録の減少がみられる。

表5. 2012 - 2014年登録糖尿病の登録時年齢の分布

年齢	1型				年齢	2型			
	2012年	2013年	2014年	平均		2012年	2013年	2014年	平均
1歳未満	12	6	7	8	1歳未満	0	0	0	0
1歳	34	27	22	28	1歳	1	0	0	0
2歳	52	55	43	50	2歳	2	0	0	1
3歳	77	77	63	72	3歳	1	1	0	1
4歳	112	111	91	105	4歳	0	0	0	0
5歳	122	128	117	122	5歳	2	0	0	1
6歳	165	161	131	152	6歳	1	3	0	1
7歳	165	183	153	167	7歳	2	1	3	2
8歳	214	203	176	198	8歳	2	7	3	4
9歳	247	252	212	237	9歳	4	7	7	6
10歳	289	299	239	276	10歳	22	15	13	17
11歳	347	343	289	326	11歳	35	39	26	33
12歳	392	408	331	377	12歳	49	59	48	52
13歳	439	449	354	414	13歳	89	70	68	76
14歳	467	477	407	450	14歳	123	115	66	101
15歳	481	521	419	474	15歳	157	158	119	145
16歳	508	496	465	490	16歳	148	162	135	148
17歳	532	550	455	512	17歳	185	166	156	169
18歳	519	520	463	501	18歳	137	168	119	141
19歳	380	355	319	351	19歳	116	103	83	101
合計	5554	5621	4757	5311	合計	1076	1074	846	999

登録時年齢は、1型2型とも17歳が最も多い。18-19歳では登録者数が増加するはずのところ、逆に減少しており、その減少が著しい。進学や就職で転居などにより、登録が中断された症例があると推測される。2014年は1型の13歳以降の年齢層での登録中断が目立つ。

表6. 2001～2014年の新規登録された1型、2型糖尿病症例数の年次推移

	2001年	2002年	2003年	2004年	2005年	2006年	2007年	2008年	2009年	2010年	2011年	2012年	2013年	2014年	平均
新規1型	582	537	598	575	648	539	625	531	589	541	570	651	694	504	585
新規2型	319	245	269	261	242	228	233	235	207	198	223	192	239	156	232

1型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2011年に増加は見られない。2012-2013年には、やや増加傾向がみられたが、2014年は減少した。2型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2014年に増加は見られない。

表7. 15歳以下発症2型糖尿病(E11.9)(新規発症症例)の小慢事業への登録状況

年度	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	平均
登録条件	人	人	人	人	人	人	人	人	人	人
	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)
1)2型(E11.9)	183	194	182	186	180	162	194	160	192	181
	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)	(100)
2)GAD抗体										
陽性( 1.5)	3	11	5	5	4	7	7	8	8	6.4
	(1.6)	(5.7)	(2.7)	(2.7)	(2.2)	(4.3)	(3.6)	(5.0)	(4.2)	(3.6)
陰性(<1.5)	78	69	57	78	77	73	81	74	91	76
	(42.6)	(35.6)	(31.3)	(41.9)	(42.8)	(45.1)	(41.8)	(46.3)	(47.4)	(41.5)
未記入	102	114	120	103	99	82	106	78	93	100
	(55.7)	(58.8)	(65.9)	(55.4)	(55.0)	(50.6)	(54.6)	(48.8)	(48.4)	(54.9)
インスリン治療+ GAD陽性	1	1	3	1	2	2	2	3	4	2
	(0.5)	(0.5)	(1.6)	(0.5)	(1.1)	(1.2)	(1.0)	(1.9)	(2.1)	(1.2)

表8. 2型糖尿病有病者数および有病率(0~15歳)

	年度	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	平均
総数	有病者数(人)	364	380	382	352	392	353	362	338	339	362
	有病率(/10万人)	1.9	2.0	2.1	1.9	2.2	2.0	2.0	1.9	1.9	2.0
男児	有病者数(人)	154	154	172	152	184	167	159	147	149	160
	有病率(/10万人)	1.6	1.6	1.8	1.6	2.0	1.8	1.7	1.7	1.7	1.7
女兒	有病者数(人)	203	215	204	193	204	176	203	191	190	198
	有病率(/10万人)	2.2	2.4	2.3	2.2	2.3	2.0	2.4	2.2	2.2	2.2

表9. 年齢別2型糖尿病有病者数

年度	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	総数
2005	0	0	0	0	1	0	1	1	2	4	12	19	38	73	102	111	364
2006	0	0	0	0	0	2	1	2	2	10	10	16	41	59	111	126	380
2007	0	0	1	0	0	0	1	0	2	3	18	18	38	58	96	147	382
2008	0	0	0	0	0	0	1	1	5	3	9	22	46	55	89	121	352
2009	0	0	0	0	1	0	1	1	3	12	9	25	38	84	90	128	392
2010	0	0	0	0	0	1	0	3	1	6	14	15	41	57	94	121	353
2011	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	8	28	36	61	94	130	362
2012	0	0	1	0	0	0	2	0	2	5	7	26	39	47	87	122	338
2013	0	0	0	1	0	0	0	4	1	4	8	21	46	55	75	124	339
平均	0	0	0.2	0.1	0.2	0.3	0.8	1.4	2.2	5.4	11	21	40	61	93	126	362

表 10 . 年齢別発症人数が一定と仮定した場合の 15 歳以下の 2 型糖尿病患者数  
 -2011 年度の発症率 (3 年補正) および人口を使用

年齢																年齢別2型糖尿病患者数	
0歳	0																0
1歳	0	0															0
2歳	0	0	0														0
3歳	0	0	0	0													0
4歳	0	0	0	0	0												0
5歳	0	0	0	0	0	0											0
6歳	0	0	0	0	0	0	0										0
7歳	0	0	0	0	0	0	0	0									0
8歳	2	0	0	0	0	0	0	0	0								2
9歳	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0							7
10歳	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0						18
11歳	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0					34
12歳	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0				61
13歳	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0			95
14歳	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0		126
15歳	18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0	144
0-15歳		18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	0	487
			18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	0	
				18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	0	
					18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	0	
						18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	0	
							18	31	34	27	16	11	5	2	0	0	
								18	31	34	27	16	11	5	2	0	
									18	31	34	27	16	11	5	2	
										18	31	34	27	16	11	5	
											18	31	34	27	16	11	
												18	31	34	27	16	
													18	31	34	27	
														18	31	34	
															18	31	
																18	

表 11. 2 型糖尿病患者の発症から新規登録までの期間（0～15 歳）

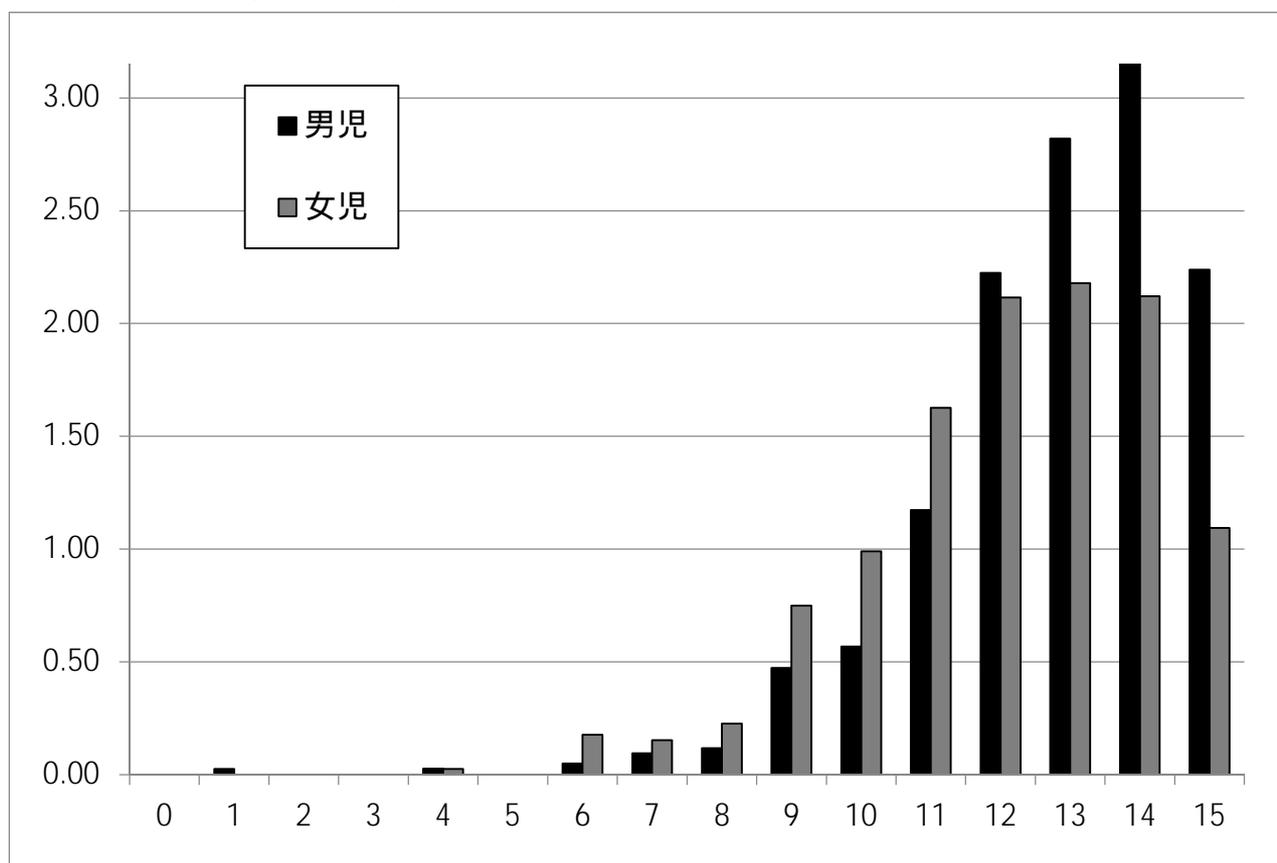
登録年度	2005		2006		2007		2008		2009		2010		2011		2012年		2013		平均	
発症から登録 までの期間	(人)	(%)	(人)	(%)	(人)	(%)	(人)	(%)												
1年以下	97	53.9	85	46.4	83	46.9	81	44.8	78	44.3	67	43.2	93	49.7	70	46.1	90	48.9	83	47.1
2年以下	33	18.3	50	27.3	51	28.8	44	24.3	44	25.0	40	25.8	51	27.3	37	24.3	43	23.4	44	25.0
3年以下	21	11.7	14	7.7	17	9.6	22	12.2	26	14.8	23	14.8	17	9.1	21	13.8	14	7.6	19	11.2
4年以下	11	6.1	15	8.2	12	6.8	13	7.2	10	5.7	7	4.5	10	5.3	6	3.9	14	7.6	11	6.2
5年以下	4	2.2	6	3.3	5	2.8	8	4.4	9	5.1	5	3.2	6	3.2	7	4.6	9	4.9	7	3.8
6年以下	6	3.3	7	3.8	5	2.8	4	2.2	5	2.8	4	2.6	4	2.1	3	2.0	6	3.3	5	2.8
7年以上	8	4.4	6	3.3	4	2.3	9	5.0	4	2.3	9	5.8	6	3.2	8	5.3	8	4.3	7	4.0
合計	180	100	183	100	177	100	181	100	176	100	155	100	187	100	152	100	184	100	175	100

**表12. 就学年齢児(7-15歳)の都道府県別発症人数(2005-13年度)と学校検尿で発見された割合;発症後3年以内登録症例限定(発症人数順)**

都道府県	発症人数 総数(人)	診断の契機			学校検尿で発見された割合(%)
		学校検尿(人)	学校検尿以外(人)	契機不明(人)	
北海道	101	58	30	13	57.4
大阪	81	44	12	25	54.3
東京	68	43	12	13	63.2
群馬	60	39	12	9	65.0
千葉	59	38	16	5	64.4
愛知	56	40	11	5	71.4
神奈川	55	31	14	10	56.4
埼玉	50	27	17	6	54.0
静岡	45	26	8	11	57.8
福岡	39	24	9	6	61.5
岡山	38	22	8	8	57.9
新潟	35	15	11	9	42.9
宮城	33	18	9	6	54.5
茨城	33	13	13	7	39.4
兵庫	33	18	7	8	54.5
福島	31	11	11	9	35.5
三重	31	16	11	4	51.6
鹿児島	31	21	9	1	67.7
沖縄	29	15	7	7	51.7
青森	26	16	7	3	61.5
宮崎	26	12	10	4	46.2
大分	24	16	5	3	66.7
岩手	23	9	9	5	39.1
長野	23	10	9	4	43.5
山形	18	8	5	5	44.4
熊本	18	11	6	1	61.1
香川	17	11	4	2	64.7
栃木	16	5	4	7	31.3
山梨	16	7	8	1	43.8
広島	16	9	3	4	56.3
滋賀	15	9	2	4	60.0
愛媛	15	10	4	1	66.7
石川	14	6	5	3	42.9
岐阜	14	7	7	0	50.0
長崎	13	6	5	2	46.2
山口	12	4	5	3	33.3
富山	11	7	2	2	63.6
京都	11	6	2	3	54.5
鳥取	11	6	3	2	54.5
奈良	8	4	1	3	50.0
秋田	7	2	3	2	28.6
徳島	7	2	3	2	28.6
島根	6	3	1	2	50.0
佐賀	6	0	3	3	0.0
福井	5	3	0	2	60.0
和歌山	5	4	1	0	80.0
高知	1	1	0	0	100.0
合計	1292	713	344	235	平均 55.2

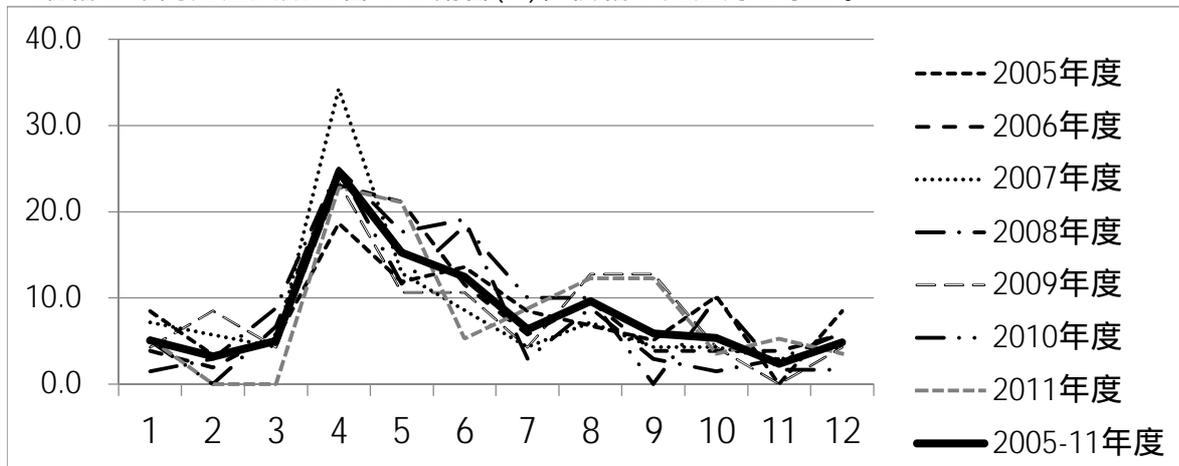
図1. 小児2型糖尿病の男女別発症年齢分布 (2005-2013年度平均)

\*縦軸：発症率 (/10万人)、横軸：発症時年齢を示す。



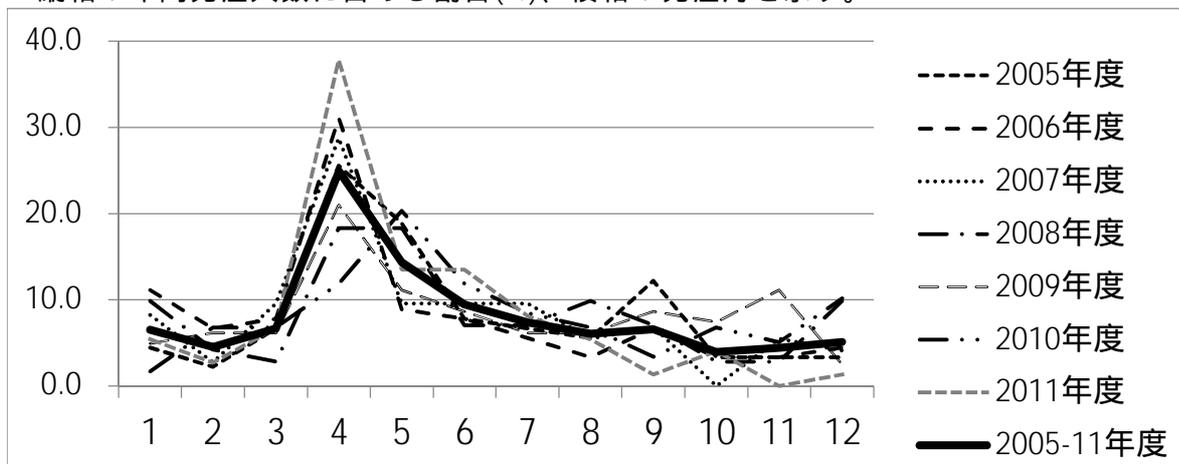
**図 2-1 . 2005-2011 年度小学生（7-12 歳）における 2 型糖尿病の月別発症率**

\* 縦軸：年間発症人数に占める割合(%)、横軸：発症月を示す。



**図 2-2 . 2005-2011 年度中学生（13-15 歳）における 2 型糖尿病の月別発症率**

\* 縦軸：年間発症人数に占める割合(%)、横軸：発症月を示す。



## 小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究

研究分担者 岡本奈美(大阪医科大学 小児科)

### 研究要旨

小児リウマチ性疾患は希少疾患であること、小児リウマチの専門施設の数が少なく地域偏在が見られることから、近隣に専門施設がなく非専門施設で診療を受けている場合や、専門施設で診療を受けるために長距離通院を余儀なくされている場合がある。本邦における小児リウマチ性疾患の診療実態を調査するため、若年性特発性関節炎(JIA)の意見書を用いて、居住地と通院施設の地理的関連、専門施設への通院・診療状況を検討した。結果、非専門施設ではリウマトイド因子(RF)未測定が多関節炎が多い事、専門施設の患者群は年齢が低い傾向にある事、専門施設と非専門施設では免疫抑制剤や生物学的製剤の使用率など治療においても差がある事がわかった。また、専門施設では他都道府県通院が多いものの概算の通院距離は少ない事、非専門施設では他都道府県通院は少ないものの概算の通院距離は長い事などが判明した。専門施設においては他都道府県受診者割合や通院距離が 10 年前より減少し、通院に対する負担が軽減していたが、非専門施設では大きな変化はなく、種々の側面において小児リウマチ診療の地域較差が確認できた。

### 研究協力者:

謝花幸祐(大阪医科大学小児科 助教)  
杉田侑子(大阪医科大学小児科 非常勤医師)

### A. 研究目的

小児リウマチ性疾患は希少疾患であるため、近隣に専門施設がなく非専門施設で診療を受けている場合や、専門施設で診療を受けるために長距離通院されている場合がある。本邦における小児リウマチ性疾患の診療実態を調査するため、最多疾患である若年性特発性関節炎(JIA)の意見書情報から、居住地と通院施設の地理的関連および、専門施設への通院・診療状況を検討した。これらの結果から、本邦における小児リウマチ性疾患の診療地域較差を調査する。

### B. 研究方法

#### 1) 専門施設 / 非専門施設の定義

過去に、厚生労働科学研究費補助金「若年性特発性関節炎を主とした小児リウマチ性疾患の診断基準・重症度分類の標準化とエビデンスに基づいたガイドラインの策定に関する研究(H27-28)」(班長 東京医科歯科大学 森雅亮)において、小児リウマチ性疾患の疫学調査が行われた。日本小児科学会認定教育施設 519 施設中 473 施設(91.3%)から診療患者数について回答を得たが、そのうち JIA を 10 名以上あるいは小児全身性エリテマトーデスを 10 名以上診療している 55 施設から同意を得て、小児リウマチ中核施設診療マップが策定され、日本小児リウマチ学会ホームページ内で公開されている([https://drive.google.com/open?id=1YGIC\\_TedxRZnQaog9BTg3hI2SRM&usp=sharing](https://drive.google.com/open?id=1YGIC_TedxRZnQaog9BTg3hI2SRM&usp=sharing))。この中核施設を「専門施設」、それ以外の施設を「非専門施設」と定義して以下の検討を行った。

2) 専門施設 / 非専門施設別診療内容の比較  
意見書を記入した施設(通院先施設)が上記専

門施設か非専門施設かを調べ、専門施設 / 非専門施設ごとに病型割合、年齢（平均値、中央値）、治療薬について調査した。有意差がある場合、 $p$  値は Wilcoxon 検定により算出した。

3) 他府県受診と通院距離、専門 / 非専門施設の関連性

まず、意見書が提出された各自治体の窓口（保健所や保健センター）のある都道府県（患者居住地）が、意見書を記載した施設のある都道府県（通院先）と異同があるかどうか調べた。上記が異なる場合（他都道府県受診）、居住地都道府県庁と通院先都道府県庁の直線距離を google map より算出し、概算の通院距離と定義した。

上記他都道府県受診者割合および概算の通院距離について、県別・病型別・専門 / 非専門施設別の状況について、年度ごとに評価を行った

統計は、他都道府県別割合については Fisher の正確検定（両側検定）を、概算の通院距離については Wilcoxon 検定を用いた。

#### （倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

### C. 研究結果

#### 1) 2011-2014 年度意見書情報の概要

2011-2013 年は 2000 件を超える若年性特発性関節炎の登録があった。2014 年度は年度途中で制度の変更があったため全体の申請件数は少なくなったが、新規申請者割合・病型割合・各治療薬の割合などは前年度までと大きく変化なく（図1・2、表1）、それ以前と同様の背景をもつ患者群と判断し、今回の検討に含めた。

#### 2) 専門施設 / 非専門施設における患者群の比較

非専門施設では多関節炎でリウマトイド因子 (RF) 不明の症例が多かったが (2011-2013)、それ以外の病型割合に差はなかった (図3)。専門施設の患者群は非専門施設の患者群に比べ、全ての年で低年齢であった (表2)。専門施設では免疫調整役と生物学的製剤の使用率が高く、非専門施設では免疫抑制

剤の使用率が高かった (図4)。

3) 他都道府県受診率と、他都道府県の専門施設 / 非専門施設への通院状況

居住地都道府県と通院先都道府県が異なる患者、すなわち他都道府県受診者割合の中央値 (%) はそれぞれ、2011 年 14.3%、2012 年 10%、2013 年 10%、2014 年 11.1% であった。割合が高い都道府県を年度別に見ると、2011 年：茨城県 (47.2%) 三重県 (43.5%) 奈良県 (38.5%) 徳島県 (38.5%) 東京都 (38.2%)、2012 年：茨城県 (50%) 三重県 (48%) 徳島県 (36.4%) 東京都 (33.7%) 福島県 (32.1%)、2013 年：茨城県 (41.9%)、福島県 (38.5%)、東京都 (35.9%) 奈良県 (35.7%) 徳島県 (33.3%)、2014 年：滋賀県 (50%) 福島県 (44%) 東京都 (36%) 岐阜県 (37%) 徳島県 (33.3%) 山梨県 (33.3%) であった (図5)。

他都道府県受診者において、居住地都道府県庁と通院先都道府県庁の距離 (km) を見たところ、平均距離  $\pm$  SD が 2011 年  $93.1 \pm 126.4$ 、2012 年  $94.4 \pm 134.4$ 、2013 年  $93.1 \pm 140.1$ 、2014 年  $83.7 \pm 116$  で、中央値 (25-75%) が 2011 年 47.0 (28.8-117.5)、2012 年 47.0 (27.2-104.2)、2013 年 45.0 (27.2-99.3)、2014 年 43.0 (27.2-93.9) で、年々短縮する傾向にあることと、100km 未満が多い一方で 300km を超える患者も少なからずいることが判明した (図6)。なお、他都道府県受診率および都道府県庁間距離 (km) は、各病型間での差は認めなかった。

専門 / 非専門施設別の他都道府県受診率は、専門施設では 20~25%、非専門施設では 7~8% と明らかな差を認めた ( $p < 0.0001$ )。都道府県庁間距離 (km) は、多くの年度において非専門施設通院者で有意に長かった (表3)。なお、2005 年度、2008 年度のデータを参照したところ、他都道府県受診者割合は専門 / 非専門施設ともに大きな違いはなかったが、都道府県庁間距離の中央値は専門施設で著しく短縮していた。

### D. 考察

#### 1) 全体

2014 年度内に制度変更による影響があったものの、患者背景は前年度までと変わりなく、それ以前の症

例と同様の背景をもつ患者群と判断し、2014 年度も今回の検討に含めた。

#### 2) 専門 / 非専門施設別の患者背景

RF 不明の症例が非専門施設で多かったことから、専門施設と非専門施設では行われる検査項目に差がある可能性が示唆された。専門施設の患者群と非専門施設の患者群を比較したところ、病型割合に差は認めなかったが、専門施設の患者群では有意に平均年齢および年齢中央値が低かった。よって低年齢の症例は病型に関わらず専門施設に紹介されている可能性がある。治療においても専門施設 / 非専門施設間で差があったが、これには 専門施設には生物学的製剤が必要な重症の症例が多い 専門施設ではより積極的に生物学的製剤へのステップアップ治療を行っている、の二通りの可能性がある。しかし、であれば免疫抑制剤も専門施設で多くなることが予想されるが、実際は逆であった。これは、である専門施設では生物学的製剤へのステップアップにより免疫抑制剤の使用が減らせている可能性と、ではなく が真の理由である可能性を考える。免疫調整薬はオプション的要素があるため、専門施設での使用が多いと推測される。いずれにしても、専門施設 / 非専門施設間では治療についても差異があると考える。

#### 3) 他都道府県受診率と、他都道府県の専門施設 / 非専門施設への通院状況

小児リウマチ性疾患は専門医・専門施設の数少なく、地域的偏在がある。専門治療のために遠方の専門施設に通院を余儀なくされている患者は多いと推測される。今回の検討では、他都道府県であっても比較的近距离にある専門施設に受診している患者群と、都道府県を超えても専門施設が近隣になく非専門施設に長距離通院している患者群に二分化されている現況が明らかとなった。首都圏・大都市圏では公共交通網が発達しており、専門施設の密度も高いことから前者の患者群が多いと考える。それ以外では福島県の患者で年々県外通院者が増えており、詳細な確認はできていないが、県内受診者の意見書記載施設が 2011 年 10 施設 → 2014 年 8 施設とやや減少が見られ、震災後の小児医療体制変化が影響した可能性も考慮される。

意見書の予後データから治癒 / 寛解 / 軽快患者率を専門施設 / 非専門施設で検討したが、各年度において有意差は認めなかった。全体的には以前より専門施設の数も増え、通院距離の負担は軽減している傾向にあるが、一部変化のない地域においては専門医によるサテライト外来の開設など、地域を超えた枠組みが必要であり、基幹病院・学会等の連携が望ましい。

## E. 結論

小慢意見書の調査により、小児リウマチ診療には公共交通網の発達や専門施設の偏在による地域較差の存在するものの、10 年前に比べ改善傾向にあることが判明した。学会が主導する形で、専門施設の拡充や非専門施設 / 専門施設間の連携を行うことにより、患者の通院負担が軽減することが望まれる。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

今後、本研究結果をまとめて執筆予定。

### 2. 学会発表

今後、日本小児リウマチ学会で発表予定。

## G. 知的財産権の出願・登録状況 ( 予定を含む。 )

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

図1 小慢制度 新規申請と継続申請患者数の変遷

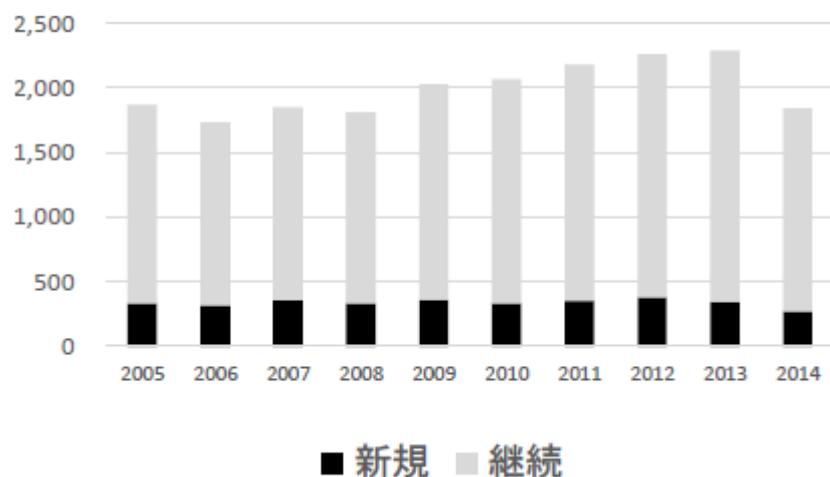


図2 小慢制度 継続申請者の治療薬変遷

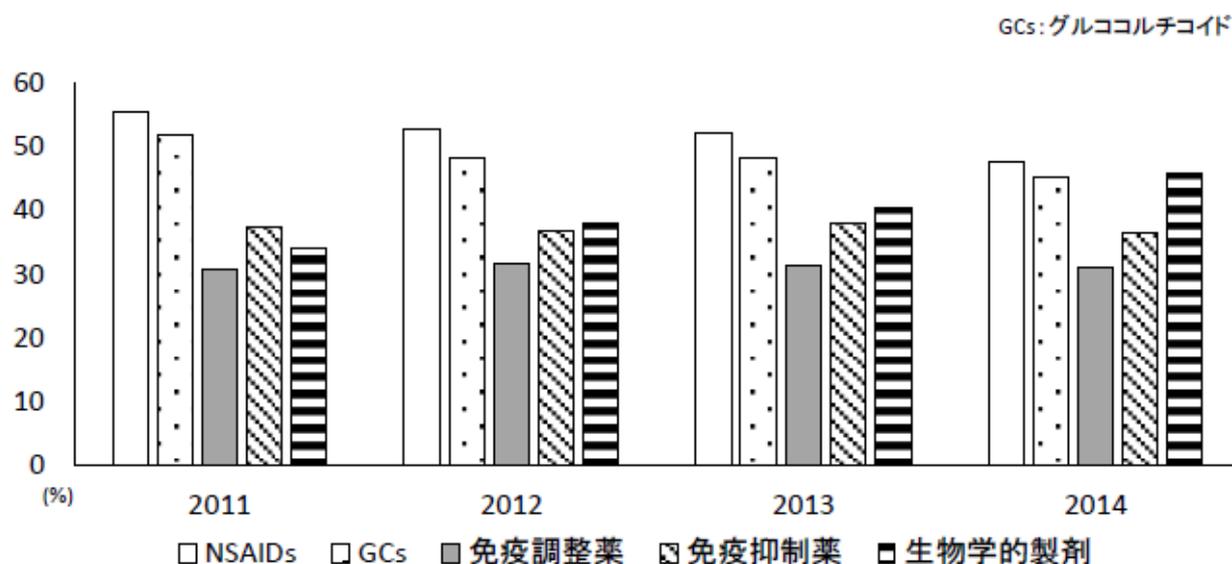


表1 小慢制度 継続申請者病型の変遷(%)

年度_西暦	全身型	少関節炎	RF陰性多関節炎	RF陽性多関節炎	多関節炎(RF不明)	乾癬性関節炎	付着部炎関連関節炎
2011	35.3	23.0	18.3	16.2	6.0	0.4	0.9
2012	33.8	23.2	16.7	17.6	7.1	0.4	1.2
2013	31.9	24.7	16.8	17.5	7.1	0.5	1.5
2014	30.1	24.3	17.6	17.6	7.7	0.6	2.2

RF:リウマトイド因子

図3 継続申請者の専門/非専門施設別病型

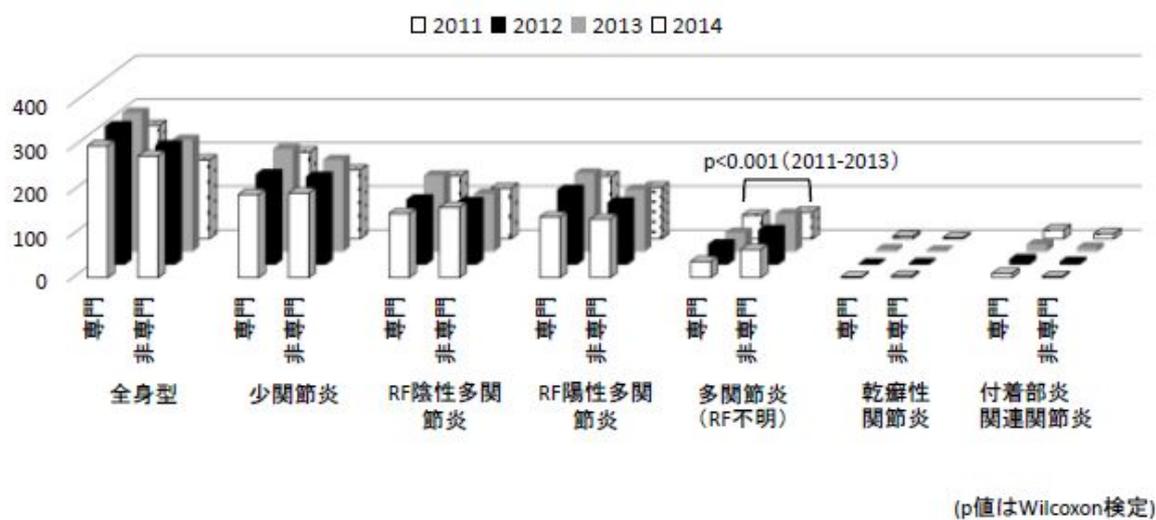


表2 継続申請時の専門/非専門施設別  
年齢の平均値・中央値

	専門		非専門		
	平均±SD	中央値(25%-75%)	平均±SD	中央値(25%-75%)	
2011	12.5±4.5	13.1(9.0-16.3)	13.1±4.5	13.8(9.6-16.8)	p<0.01
2012	12.6±4.5	13.3(8.9-16.4)	13.5±4.3	14.3(10.3-17.2)	p<0.01
2013	12.7±4.4	13.3(9.3-16.4)	13.7±4.3	14.5(10.6-17.3)	p<0.01
2014	12.8±4.4	13.4(9.3-16.5)	13.8±4.3	14.8(10.7-17.4)	p<0.01

多変量解析(ロジスティック回帰分析)で病型を補正し解析しても  
全ての年度で専門施設の症例が有意に低年齢(p<0.05)

(p値はWilcoxon検定)

図4 継続申請者の専門/非専門施設別  
治療薬使用率

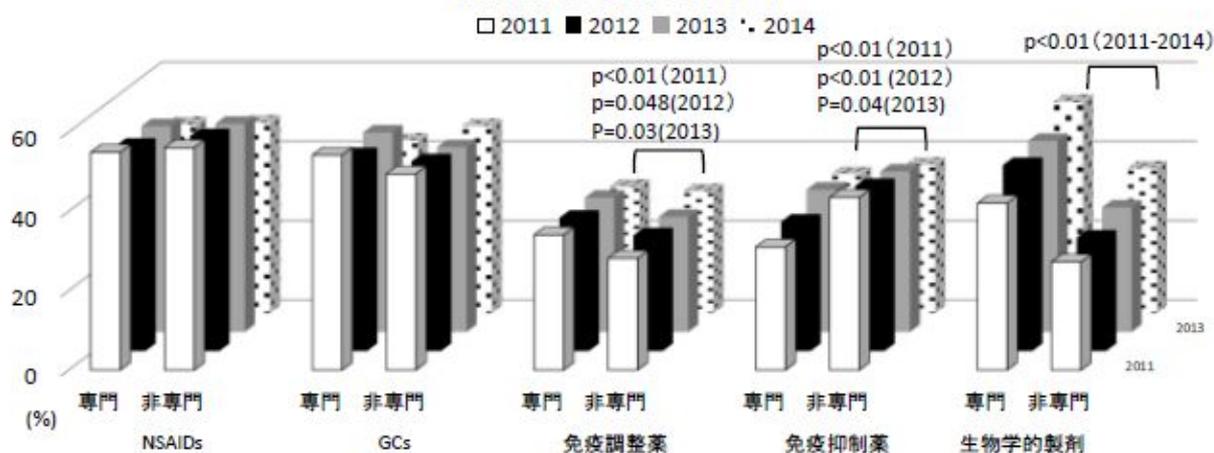


図5 2011-2014年継続申請時の通院先  
都道府県が居住地都道府県と異なる患者

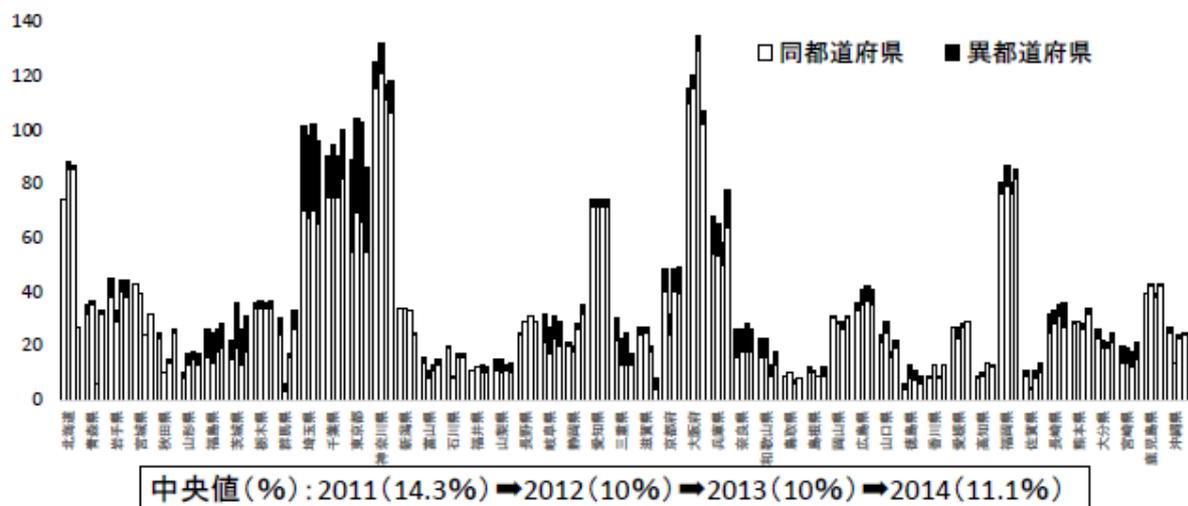


図6 2014年他都道府県受診者(継続例)における  
居住地都道府県庁と通院先都道府県庁の距離(km)、  
都道府県別

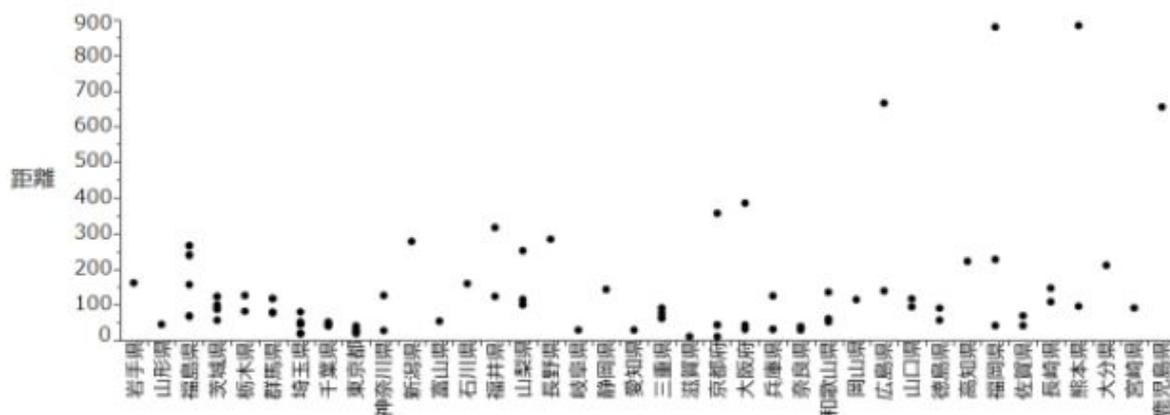


表3 専門/非専門施設別、他都道府県受診率および居住地都道府県庁と通院先都道府県庁間の距離(km)

申請年度	専門施設			非専門施設				
	他都道府県受診者割合 (%)	距離平均 (±SD)	距離中央値 (25-75%)	他都道府県受診者割合 (%)		距離平均 (±SD)	距離中央値 (25-75%)	
2005	20.3	139.5 ± 138.6	93.9 (30.9-227.3)	7.8	p<0.0001	89.4 ± 99.5	60.5 (35.6-108.5)	P=0.02
2008	28.7	125.1 ± 129.7	90.8 (28.7-187.5)	7.9	p<0.0001	80.0 ± 70.8	60.5 (30.9-118.4)	P=0.03
2011	23.1	91.5 ± 114.3	47.0(28.7-121.4)	8.4	p<0.0001	97.4 ± 155.0	56.5(28.7-116.7)	p=0.73
2012	20.0	85.3 ± 114.5	45.4(27.2-99.3)	7.3	p<0.0001	120.4 ± 178.4	60.5(30.9-123.7)	p=0.09
2013	19.2	79.8 ± 113.0	43.0(27.2-90.8)	7.9	p<0.0001	129.9 ± 192.8	60.5(30.9-124.1)	p=0.01
2014	20.2	81.7 ± 118.8	43.0(27.2-90.8)	7.7	p<0.0001	90.2 ± 107.0	43.0(30.9-124.4)	p=0.19

p値は専門 vs. 非専門  
割合: Fisherの正確検定(両側検定)  
距離: Wilcoxon検定

## 先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究

研究分担者 奥山虎之(国立成育医療研究センター臨床検査部)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患患者データベースおよび先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、ライソゾーム病の年齢分布を検討した。先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者数は、199人で、小児慢性特定疾患患者データベース(H25年度)は389人であった。疾患別の患者数の割合は、両者に差がなかった。疾患別の年齢分布では、20歳以上の患者割合が、ムコ多糖症38%、ムコリピドーシス36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病97%と、成人期の患者割合が35%を超える疾患がほとんどであった。先天代謝異常症は小児特有の疾患というイメージが強いが、実際には、小児から成人まで幅広く分布する疾患であることが示された。小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

### 研究協力者:

Seo Joo-Hyun(国立成育医療研究センター研究員)

おけるライソゾーム病患者の年齢分布を疾患ごとに明らかにして、患者の年齢分布を把握する。特に、20歳未満の患者数と21歳以上の患者数を比較する。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定した疾病構成を比較する。さらに、先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、わが国におけるライソゾーム病患者の年齢分布を疾患ごとに明らかにして、患者の年齢分布を把握する。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### B. 研究方法

- 1) 小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定した患者数を疾患別に算出し、疾患構成を比較する。
- 2) 先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、わが国に

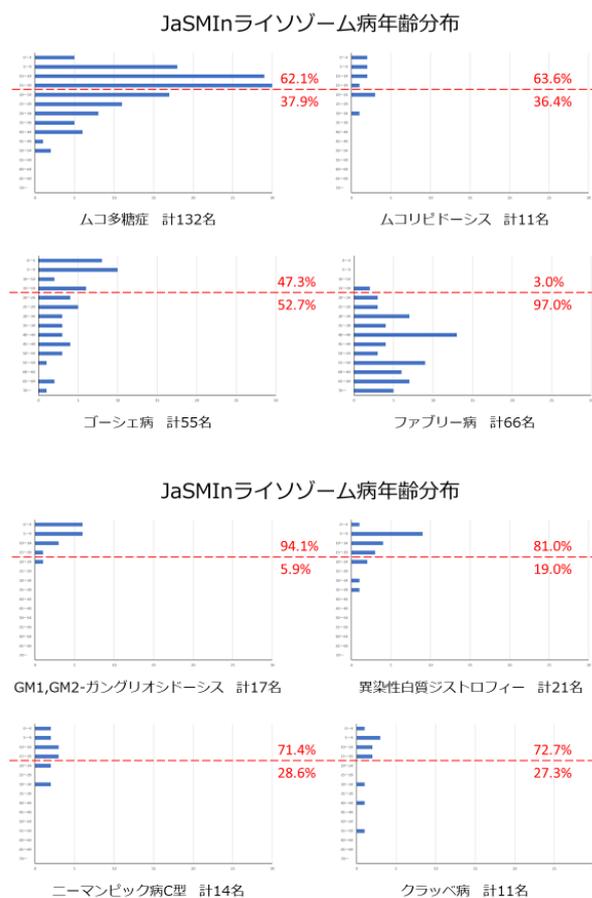
### C. 研究結果

1. 小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾病構成比較:平成25年度の小児慢性特定疾患患者データベースにおけるライソゾーム病の患者数は、389名で先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定したライソゾーム病の患者数は199名であった。疾病構成に大きな乖離はなかった。

小慢とJaSMInにおけるライソゾーム病登録患者数の比較

	小慢 (H25年度)	JaSMIn(20歳未満)	JaSMIn(全体)
ムコ多糖症Ⅰ型(ハラー症候群)	8	8	9
ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	117	67	88
ムコ多糖症Ⅲ型(サンフィリップ病)	15	12	19
ムコ多糖症Ⅳ型(モルキオ病)	9	4	9
ムコ多糖症Ⅴ型(マロー・ラミー症候群)	3	3	5
ムコ多糖症Ⅵ型(スライ病)	0	0	0
ムコ多糖症(詳細不明)	24	1	2
シアリドーシス	1	0	3
GM1-ガングリオシドーシス	4	3	3
GM2-ガングリオシドーシス(テイサク病)	16	11	14
異性性白質ジストロフィー	17	18	21
ニーマン・ピック病	7	11	14
ゴーシェ病	38	24	55
ファブリー病	57	5	66
クラッパ病	11	8	11
ファーバー病	1	0	0
ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	16	6	6
ムコリピドーシスⅢ型	4	2	4
ムコリピドーシス(詳細不明)	0	0	1
ボンベ病(糖原病Ⅱ型)	30	13	31
線粒体パーゼ欠損症	0	0	0
増経セロイドリポフスチン症	4	3	3
マルチプルスルファターゼ欠損症	1	0	0
B-ガラクトシダーゼ/ノイラミダーゼ欠損症	4	0	0
スフィンゴリピドーシス	2	0	0
計	389	199	361

2. ライソゾーム病患者の年齢分布: ライソゾーム病登録患者の20歳以上の割合は、ムコ多糖症 38%、ムコリピドーシス 36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病 97%と、多くの疾患で成人期の患者割合が35%を超えていた。



## D. 考察

小児慢性特定疾患患者データベースと20歳以下の患者に限定した先天代謝異常症患者登録システム (JaSMIn) で、ライソゾーム病の疾病構成の比

較を試みたが、特に大きな乖離は見られなかった。二つのデータベースは、ともに悉皆性を担保しているものではないが、大きな乖離がなかったことはどちらのデータベースもある程度わが国の実情を反映していることを示唆している。

ライソゾーム病の20歳以上の割合が多くて35%を超えていた。治療の進歩で生存期間が長期化したことを反映しているとともに、酵素補充療法の出現でファブリー病のような成人期発症のライソゾーム病診断率が飛躍的に向上したことが一因と考えられる。

## E. 結論

本研究により、成人期のライソゾーム病患者が40%近くになっていることが明らかとなった。ライソゾーム病は小児特有の疾患ではなく、小児から成人まで幅広く存在する疾患群として把握する必要がある。患者支援、医療費助成、難病研究の観点から、小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

櫻井謙, 患者登録制度から判明したFabry病の診断と治療の現状と課題, 小児科臨床 20(2), 225-231, 2017-02

### 2. 学会発表

徐朱玟, 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の現状: 登録から研究への活用、患者家族への還元に向けた体制の構築, 第59回日本先天代謝異常学会総会, 2017

## G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

## 指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討

研究分担者 小原 明(東邦大学小児科)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患助成対象である血友病など血液・免疫疾患(カテゴリー9)の中で、指定難病に認定されていない遺伝性溶血性貧血3疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の臨床状態を検討すべく、平成23年から4年間の小慢意見書データを検索した。4年間で延べ96件の申請がG6PD25例、PKD5例、不安定ヘモグロビン症7例から行われていた。継続申請をする際の患者状況を検討した。G6PDはのべ60件の継続申請を行っており、その際の臨床状況では貧血、黄疸ともに高頻度。輸血も19件で実施されていた。PKDは14件の継続申請がなされ、G6PDよりも貧血が高度(Hb中央値7g/dl)で、黄疸も高頻度に認められており、輸血ありが11件と多い。不安定ヘモグロビン症は11件の継続申請がなされ、Hb値はPKDと同等であった。小慢の継続申請限度年齢に近い17歳以上で継続申請している患者状態を検討した。G6PDで5患者9件の継続申請、PKDで1患者2件、不安定ヘモグロビン症で2患者3件であった。G6PDと不安定ヘモグロビン血症の患者Hb値はいずれも正常であったが、PKD患者ではHb7g/dlと明らかに貧血状態であった。長期に診療が必要であることが強く想像された。

### A. 研究目的

指定難病に認定されていないG6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の3疾患の診療状況を明らかにする事。

### B. 研究方法

小慢事務局から平成29年10月に提供された平成23年から26年まで4年間の、クリーニングが終了し匿名化され電子化意見書データ114項目を利用した。4年間に同一患者から複数回申請される意見書の患者突合は生年月日、発病年を用いた。臨床状況の評価には、意見書データの臨床症状(貧血、黄疸)、検査値(Hb、間接ビリルビン値)、補充療法(輸血)の有無、臨床経過判定(1.治癒、2.寛解、3.改善、4.不

変、5.再燃、6.悪化、7.死亡、8.判定不能、9.無記入)で評価した。

(倫理面の配慮)

本研究は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### C. 研究結果

1. 「血友病など血液・免疫疾患(小児慢性カテゴリー9)」の4年間の申請件数は延べ16,505件。この中に対象3疾患の申請件数は4年間延べ96件(0.58%)であった。

2. 3 疾患の発症年を表 1a に示した。4 年間で 27 例の G6PD, 5 例の PKD, 7 例の不安定ヘモグロビン症が申請している。
3. 3 疾患の年度毎申請件数を表 1b に示した。G6PD は年度毎に漸減し、平成 26 年は 23 年の半数になっていた。PKD, 不安定ヘモグロビン血症の申請数はほぼ一定である。
4. 継続申請をする際の患者状況を表 2 に示した
  - 4-1. G6PD 患者は 60 件の継続申請を行っており、その際の臨床状況では貧血、黄疸ともに高頻度。輸血も 19 件で実施されていた。臨床経過判定は不変が 48 件(80%)である。
  - 4-2. PKD は 14 件の継続申請がなされ、G6PD よりも貧血が高度(Hb 中央値 7g/dl)で、黄疸も高頻度に認められており、輸血ありが 11 件と多い。
  - 4-3. 不安定ヘモグロビン症は 11 件の継続申請がなされ、Hb 値は PKD と同等であった。
5. 平成 26 現在、小慢申請をしている患者の状態を平成 26 年の継続申請時の患者状態を元に検討し表 3 に示した。
  - 5-1. G6PD は継続申請者が年毎に半減したが、Hb 値 10g/dl 未満の患者が多い。依然 3 例が輸血ありであった。
  - 5-2. PKD は 3 例の継続申請であり、最高年齢は申請限度の 19 歳であった。
  - 5-3. 不安定ヘモグロビン症は 2 例の継続申請であり、いずれも 15 歳で可視黄疸のある臨床状態である。
6. 小慢の継続申請限度年齢に近い 17 歳以上で継続申請している患者状態を表 4 に示した。G6PD で 5 患者 9 件の継続申請、PKD で 1 患者 2 件、不安定ヘモグロビン症で 2 患者 3 件であった。G6PD と不安定ヘモグロビン血症の患者 Hb 値はいずれも正常であったが、PKD 患者では Hb7g/dl と明らかに貧血状態であった。

## D. 考察

小児慢性特定疾患助成対象でありながら、指定難病に認定されていない遺伝性溶血性貧血 3 疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の臨床状態を検討すべく、4 年間の小慢意見書データを検索した。この 3 疾患は新生児黄疸の遷延、重症化で気付かれ、小児科医が診断する事が多い。新生児期を過ぎても G6PD, 不安定ヘモグロビン症は急激な溶血発作に対する注意必要状態が続く。一方、新生児期に発症した PKD はその後も貧血が高度で、二次性ヘモジデロシスのリスクがある。いずれの疾患も患者毎に症状の軽重の差があることが予想されるが、成人期にどれほどの臨床重症度、医療必要度が生じているのか日本の患者実態は不明である。

今回の 4 年間の小慢医療意見書の検討では、この 3 疾患の頻度は非腫瘍性血液・免疫疾患の意見書(申請書)全体の 0.58%と、予想通り極めて低頻度であった。G6PD の申請件数は平成 23 年から年毎に漸減し平成 26 年は 11 例となったが、この漸減の原因は不明である。新生児期に G6PD と診断して意見書を発行した後に、溶血発作がなければ継続申請がなされなくなる事が予想される。しかし継続申請時の臨床情報(表 2,3)では依然医療を必要としている患者がおり、それらの年齢は 10 歳以上が多い。すなわち長期にわたり医療が必要と認識されている事に注意したい。PKD は今回の 3 疾患の中では最も低頻度であるが、貧血や黄疸の程度は 3 疾患の中では高度であった。不安定ヘモグロビン血症で平成 26 年に継続申請している 2 例はいずれも 15 歳であり、貧血はないが可視黄疸がある。これらの患者では鉄過剰状態が予想されるが、今回の意見書データではフェリチン値に欠損データが多く検討できなかった。

小児期に発症したこれらの疾患の成人移行期における医療必要性を探るべく、17 歳以上で継続申請した患者のデータを抽出した(表 4)。対象患者数が少なく所見を明確にできないが、PKD 患者では Hb7g/dl と明らかに貧血状態であり、成人期になっても医療が必要であった。指

定難病に認定されるべき疾患と考えられた。

検討した意見書には残念ながら検査データと整合性のない臨床状況(貧血・黄疸)の記載、すなわち過大評価が疑われる意見書が相当数あった。また「補充療法」を正確に「輸血」と解釈して記載しているか疑問になる意見書もあり、これらは今回の医療費助成と結びついた意見書を元にした検討の限界であった。意見書の書式内容が変更されれば、より正確な診療必要状況の情報や、移行期医療の必要性が明らかになるであろう。

## E. 結論

遺伝性溶血性貧血3疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症は稀少であるが、長期に診療が必要であることが強く想像された。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Ohara A, Furui T, Shimizu C, Ozono S, Yamamoto K, Kawai A, Tatara R, Higuchi A, Horibe K. Epidemiology and management of cancer among adolescents and young adults in Japan. (投稿中)
2. Seki M, Kimura S, Isobe T, Yoshida K, Ueno H, Nakajima-Takagi Y, Wang C, Lin L, Kon A, Suzuki H, Shiozawa Y, Kataoka K, Fujii Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Shimamura T, Masuda K, Kawamoto H, Ohki K, Kato M, Arakawa Y, Koh K, Hanada R, Moritake H, Akiyama M, Kobayashi R, Deguchi T, Hashii Y, Imamura T, Sato A, Kiyokawa N, Oka A, Hayashi Y, Takagi M, Manabe A, Ohara A, Horibe K, Sanada M, Iwama A, Mano H, Miyano S, Ogawa S, Takita J. Recurrent SPI1 (PU.1) fusions in high-risk pediatric T cell acute lymphoblastic leukemia. Nat Genet. 2017; 49:1274-1281

3. Ogawa C, Taguchi F, Goto H, Koh K, Tomizawa D, Ohara A, Manabe A. Plasma asparaginase activity, asparagine concentration, and toxicity after administration of Erwiniaasparaginase in children and young adults with acute lymphoblastic leukemia: Phase I/II clinical trial in Japan. Pediatr Blood Cancer. 2017;64: e26475-8

### 2. 学会発表

1. 小原 明. AYA がんの医療環境-2016 年全国がん医療機関調査結果を元に. シンポジウム 思春期・若年成人期発症のがん医療環境を考える:第 22 回公益財団法人がんの子どもを守る会三団体合同公開シンポジウム. 愛媛 2017.11
2. 小原 明. 思春期・若年成人(AYA)世代とがん. 医療者向けシンポジウム.東京 2018.2
3. 小原 明. 思春期・若年成人(AYA)世代とがん. 医療者向けシンポジウム.福岡 2018.3
4. 小原 明. 思春期・若年成人(AYA)世代とがん. 医療者向けシンポジウム.大阪 2018.3

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報/実用新案登録/その他  
なし/なし/なし

表 1a: 疾患の発症年

発病年 (平成)	G6PD	PKD	不安定ヘモ グロビン症
4年	1		
5年			
6年	2		1
7年	1	1	
8年			1
9年	3		
10年	2		
11年	1	1	2
12年		1	2
13年	2		
14年	1		
15年		1	
16年	2		1
17年	1		
18年	2		
19年	3	1	
20年	1		
21年	2		
22年	1		
症例数計	25	5	7

表 1b: 年度ごと申請件数

(平成)	G6PD			PKD			不安定ヘモグロビン症		
	新規	継続	転入	新規	継続	転入	新規	継続	転入
23年		22			4			5	
24年	2	15	2		4		2	2	
25年	1	13		1	3		2	2	
26年	1	10			3			2	
小計	4	60	2	1	14	0	4	11	0
合計		66			15			15	

表 2: 継続申請の際の患者状況

		G6PD	PKD	不安定ヘモグロビン症
継続申請のべ症例数		60	14	11
貧血あり (例)		56	12	7
Hb g/dl		9.5 ( 6-13 )	7 ( 5-11.2 )	10 ( 5-13 )
黄疸あり (例)		44	8	8
間接Bil mg/dl		3 ( 1.2-7.8 )	5.15 ( 1.5-6.8 )	3.4 ( 1.6-5.9 )
			可視黄疸 ( >2mg/dl ) 5	
補充療法	輸血あり	19	11	6
	輸血なし	41	3	5
経過	2. 寛解	1		4
	3. 改善	8	2	1
	4. 不変	48	10	6
	6. 悪化		1	
	8. 判定不能	1	1	
9. 無記入		2		

表 3: 平成 26 年現在の小慢申請中患者の状態 (継続申請時の患者状態に基づく)

		G6PD	PKD	不安定 ヘモグロビン症
申請のべ件数		11	3	2
継続		10	3	2
新規		1	0	0
年齢		13(5-19)	13(3-19)	15, 15
貧血あり(例)		11	3	2
Hb g/dl		10 ( 8-2.7 ) 10.0 未 満 5 例	11.2, 7.0, 7.0	13.0, 10.0
黄疸	あり	8	2	2
	なし	3		
間接Bil mg/dl		2.95 ( 1.2-3.5 ) 欠 損 7	6.8 欠 損 2	5, 5.9 欠 損 0
可視黄疸 ( >2mg/dl)		3	1	2
補充療法	輸血あり	3	2	1
	輸血なし	8	1	1
経過	2. 寛解			
	3. 改善	1		1
	4. 不変	9	3	1
	8. 判定不能	1		

表 4:17 歳から 19 歳で継続申請している患者の状態

		G6PD	PKD	不安定 ヘモグロビン症
申請のべ件数		9	2	3
患者数		5	1	2
年齢別申請件数	17歳	4	2	1
	18歳	3		
	19歳	2		2
貧血あり (例)		9	2	
Hb g/dl		11 ( 11-13 )	7.0, 7.0	13.0, 12.0, 12.0
黄疸あり (例)		7		
間接Bil mg/dl		4.85 ( 3.6-5.4 )		3.0, 1.6
		欠損 3	欠損 2	欠損 1
補充療法	輸血あり			
	輸血なし			3
	記入なし	9	2	
経過	2. 寛解	1		3
	3. 改善	5		
	4. 不変	3	2	

## 原発性免疫不全症に関する研究

研究分担者 森尾友宏(東京医科歯科大学 発生発達病態学分野)

### 研究要旨

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を継続して実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。今年度新たに日本免疫不全・自己炎症学会を設立し、PID の相談・診断・疾患登録システムであるPIDJプロジェクトも学会活動として移行した。原発性免疫不全症に対する遺伝子検査が保険適用となったが、その算定要件として、遺伝カウンセリング体制が必要である。遺伝子検査は、検査結果の解釈のためには、十分な臨床情報、検査所見などと、当該疾患に関する知識が必要であり、専門家のコメントが必須である。このため、遺伝子検査施設と学会が協力し、検査提出についても一定の要件を満たす施設に限定し、診療体制を構築するように準備している。また、患者会である NPO 法人 PID つばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムである Pier を用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

### 研究協力者:

今井耕輔(東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 茨城県小児・周産期地域医療学講座・准教授)

### A. 研究目的

原発性免疫不全症(PID)の診断、診療に資する課題を抽出し、課題解決に向けた方策を検討し、実施することを目的とする。

### B. 研究方法

厚生労働省難治性疾患政策研究事業「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究」と連動して、診断・診療支援に資する資料を作成し、広報誌、相談業務を行う。また既存のデータベース(PIDJ)の新規システム移行及び、新しい学会の設立に向けて準備するため、会議を開催する。また患者会の

支援を行い、厚生労働行政に沿った難病医療推進を推し進める。

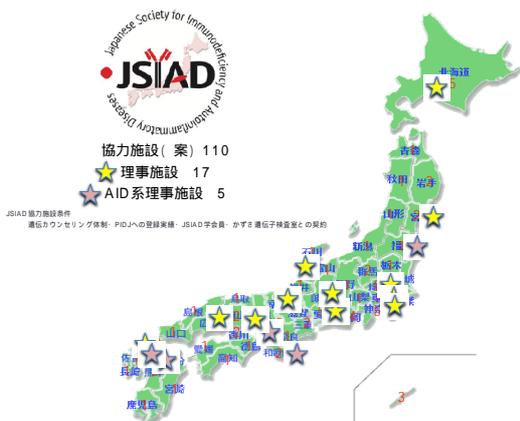
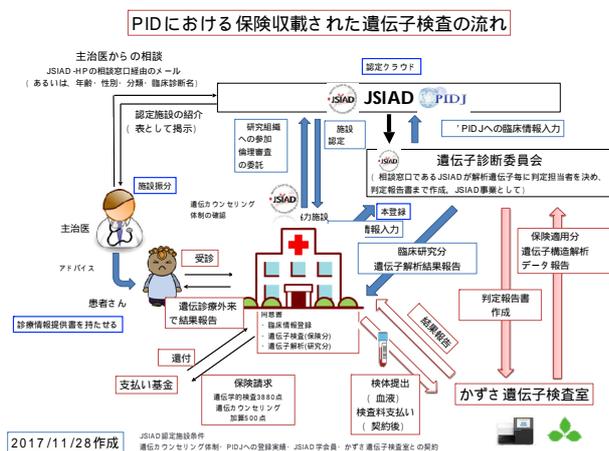
### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### C. 研究結果

原発性免疫不全症の移行期医療についての諸問題について検討した。今年度、一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会を設立したため、これまで、理化学研究所・かずさ DNA 研究所との共同研究として行ってきた PID の相談・診断・疾患登録システムである PIDJ(Primary Immunodeficiency Database in Japan)は、学会事業へと移行した。データベースについては、いったんクローズし、移転については、難病プラットフォームの活用も含め検討中である。9 年

間の登録患者数は 4481 例、遺伝子解析例は 2869 例(64%)、確定診断例は 804 例(28%)であり、登録医師は 1381 名、1115 施設に上った。小児例は 3092 例(61%)だったが、成人例が 40%を占めており、内科も巻き込んだ診療体制の構築が必須であると考えられた。PIDJ は診断前、診断時のデータを集積することができたが、追跡調査への協力をよびかけるのが困難であり、今後学会活動とすることで、追跡調査を可能とすることと、難病プラットフォームや、難病・小慢の臨床調査個人票と連動することで、疫学データとしての精度を高め、問題点をあきらかにし、QOL の向上に資する必要があると考えられた。



また、患者会である NPO 法人 PID つばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムである Pier を用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

#### D. 考察

本年度の研究成果により診断・診療の支援体制が充実した。今後は、新体制のもと、これまでの活動を

継続し、対応疾患の移行期医療について、個別に、生涯難病免疫学講座を通じて、また広報を用いて、啓発し体制を整えていく。新規免疫不全症や、分類の変更に対しても、適宜対応をしていこう、研究者・診療者連携をより強固なものにして、研究を発展させる予定である。国際的な連携についても分担研究者である森尾が IUIS(国際免疫学会連合)の委員として、参画しており、研究協力者の今井もアジア太平洋免疫不全症学会の理事として、造血幹細胞移植のアジア太平洋地域における標準化、移植成績の向上に取り組んでいる。また、新生児マスキリーニング導入による重症 PID に対する予後の向上に向けても活動を行っている。

#### E. 結論

本年度の研究により、PID の診断や診療に資する資料の提供や、具体的な相談・支援業務が実施された。これらを支える枠組みである学会も設立され、新規データベースへの移行についても、具体的に準備が行われた。

#### F. 研究発表

##### 論文発表

1. Nakagawa R, Takasawa K, Yeh TW, Imai K, Kashimada K, Morio T. Type 1 diabetes mellitus associated with activated phosphatidylinositol 3-kinase delta syndrome, type 2. J Diabetes. 2018 May;10(5):421-422. doi: 10.1111/1753-0407.12638.
2. Tanaka-Kubota M, Shinozaki K, Miyamoto S, Yanagimachi M, Okano T, Mitsuiki N, Ueki M, Yamada M, Imai K, Takagi M, Agematsu K, Kanegane H, Morio T. Hematopoietic stem cell transplantation for pulmonary alveolar proteinosis associated with primary immunodeficiency disease. Int J Hematol. 2018 May;107(5):610-614. doi: 10.1007/s12185-017-2375-1.
3. Asano T, Okada S, Tsumura M, Yeh TW, Mitsui-Sekinaka K, Tsujita Y, Ichinose Y,

- Shimada A, Hashimoto K, Wada T, Imai K, Ohara O, Morio T, Nonoyama S, Kobayashi M. Enhanced AKT Phosphorylation of Circulating B Cells in Patients With Activated PI3K $\delta$  Syndrome. *Front Immunol*. 2018 Apr 5;9:568. doi: 10.3389/fimmu.2018.00568.
4. Okano T, Tsujita Y, Kanegane H, Mitsui-Sekinaka K, Tanita K, Miyamoto S, Yeh TW, Yamashita M, Terada N, Ogura Y, Takagi M, Imai K, Nonoyama S, Morio T. Droplet Digital PCR-Based Chimerism Analysis for Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Immunol*. 2018 Apr 18. doi: 10.1007/s10875-018-0497-8. [Epub ahead of print]
  5. Egawa M, Kanegane H, Imai K, Morio T, Miyasaka N. Intravenous immunoglobulin (IVIg) efficiency in women with common variable immunodeficiency (CVID) decreases significantly during pregnancy. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2018 Apr 3:1-5. doi: 10.1080/14767058.2018.1455824. [Epub ahead of print]
  6. Kadowaki T, Ohnishi H, Kawamoto N, Hori T, Nishimura K, Kobayashi C, Shigemura T, Ogata S, Inoue Y, Kawai T, Hiejima E, Takagi M, Imai K, Nishikomori R, Ito S, Heike T, Ohara O, Morio T, Fukao T, Kanegane H. Haploinsufficiency of A20 causes autoinflammatory and autoimmune disorders. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 Apr;141(4):1485-1488.e11. doi: 10.1016/j.jaci.2017.10.039.
  7. Sugawara Y, Imai K, Kashimada A, Moriyama K, Baba S, Nishikomori R, Motegi M, Takeuchi Y, Morio T. Autoinflammatory phenotypes in Aicardi-Goutières syndrome with interferon upregulation and serological autoimmune features. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 Mar;141(3):1135-1138. doi: 10.1016/j.jaci.2017.10.019.
  8. Oshima K, Saiki N, Tanaka M, Imamura H, Niwa A, Tanimura A, Nagahashi A, Hirayama A, Okita K, Hotta A, Kitayama S, Osawa M, Kaneko S, Watanabe A, Asaka I, Fujibuchi W, Imai K, Yabe H, Kamachi Y, Hara J, Kojima S, Tomita M, Soga T, Noma T, Nonoyama S, Nakahata T, Saito MK. Human AK2 links intracellular bioenergetic redistribution to the fate of hematopoietic progenitors. *Biochem Biophys Res Commun*. 2018 Mar 4;497(2):719-725. doi: 10.1016/j.bbrc.2018.02.139.
  9. Horikoshi Y, Umeda K, Imai K, Yabe H, Sasahara Y, Watanabe K, Ozawa Y, Hashii Y, Kurosawa H, Nonoyama S, Morio T. Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Leukocyte Adhesion Deficiency. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2018 Mar;40(2):137-140. doi: 10.1097/MPH.0000000000001028.
  10. Takagi M, Hoshino A, Yoshida K, Ueno H, Imai K, Piao J, Kanegane H, Yamashita M, Okano T, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Hayashi Y, Kojima S, Morio T. Genetic heterogeneity of uncharacterized childhood autoimmune diseases with lymphoproliferation. *Pediatr Blood Cancer*. 2018 Feb;65(2). doi: 10.1002/pbc.26831.
  11. Leiding JW, Okada S, Hagin D, Abinun M, Shcherbina A, Balashov DN, Kim VHD, Ovidia A, Guthery SL, Pulsipher M, Lilic D, Devlin LA, Christie S, Depner M, Fuchs S, van Royen-Kerkhof A, Lindemans C, Petrovic A, Sullivan KE, Bunin N, Kilic SS, Arpacı F, Calle-Martin O, Martinez-Martinez L, Aldave JC, Kobayashi M, Ohkawa T, Imai K, Iguchi A, Roifman CM, Gennery AR, Slatter M, Ochs HD, Morio T, Torgerson TR; Inborn Errors Working Party of EBMT and the PIDTC. Hematopoietic stem cell transplantation in patients with Gain of Function STAT1 Mutation. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 Feb;141(2):704-717.e5.
  12. Tsujita Y, Imai K, Honma K, Kamae C, Horiuchi T, Nonoyama S. A Severe Anaphylactic Reaction Associated with IgM-Class Anti-Human IgG Antibodies in a Hyper-IgM Syndrome Type 2 Patient. *J Clin Immunol*. 2018 Jan;38(1):144-148. doi: 10.1007/s10875-017-0466-7.

13. Kanegane H, Hoshino A, Okano T, Yasumi T, Wada T, Takada H, Okada S, Yamashita M, Yeh TW, Nishikomori R, Takagi M, Imai K, Ochs HD, Morio T. Flow cytometry-based diagnosis of primary immunodeficiency diseases. *Allergol Int.* 2018 Jan;67(1):43-54. doi: 10.1016/j.alit.2017.06.003
14. Kaneko R, Yamamoto S, Okamoto N, Akiyama K, Matsuno R, Toyama D, Hoshino A, Imai K, Isoyama K. Wiskott-Aldrich syndrome that was initially diagnosed as immune thrombocytopenic purpura secondary to a cytomegalovirus infection. *SAGE Open Med Case Rep.* 2018 Jan 9;6:2050313X17753788. doi: 10.1177/2050313X17753788.
15. Ishiwata Y, Nagata M, Tsuge K, Takahashi H, Suzuki S, Imai K, Takagi M, Kanegane H, Morio T, Yasuhara M. Population Pharmacokinetics of Intravenous Busulfan in Japanese Pediatric Patients With Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Pharmacol.* 2017 Oct 27. doi: 10.1002/jcph.1027. [Epub ahead of print]
16. Okano T, Nishikawa T, Watanabe E, Watanabe T, Takashima T, Yeh TW, Yamashita M, Tanaka-Kubota M, Miyamoto S, Mitsui N, Takagi M, Kawano Y, Mochizuki Y, Imai K, Kanegane H, Morio T. Maternal T and B cell engraftment in two cases of X-linked severe combined immunodeficiency with IgG1 gammopathy. *Clin Immunol.* 2017 Oct;183:112-120. doi: 10.1016/j.clim.2017.08.003.
17. Nagasawa M, Mitsui N, Aoki Y, Ono T, Isoda T, Imai K, Takagi M, Kajiwara M, Kanegane H, Morio T. Effect of reduced-intensity conditioning and the risk of late-onset non-infectious pulmonary complications in pediatric patients. *Eur J Haematol.* 2017 Dec;99(6):525-531. doi: 10.1111/ejh.12967
18. Miot C, Imai K, Imai C, Mancini AJ, Kucuk ZY, Kawai T, Nishikomori R, Ito E, Pellier I, Dupuis Girod S, Rosain J, Sasaki S, Chandrakasan S, Pachlopnik Schmid J, Okano T, Colin E, Olaya-Vargas A, Yamazaki-Nakashimada M, Qasim W, Espinosa Padilla S, Jones A, Krol A, Cole N, Jolles S, Bleesing J, Vraetz T, Gennery AR, **Abinun M**, **Güngör T**, Costa-Carvalho B, Condino-Neto A, Veys P, Holland SM, Uzel G, Moshous D, Neven B, Blanche S, Ehl A Severe Anaphylactic Reaction Associated with IgM-Class Anti-Human IgG Antibodies in a Hyper-IgM Syndrome Type 2 Patient. **S, Döffinger R, Patel SY, Puel A, Bustamante J, Gelfand EW, Casanova JL, Orange JS, Picard C.** Hematopoietic stem cell transplantation in 29 patients hemizygous for hypomorphic IKBKG/NEMO mutations. *Blood.* 2017 Sep 21;130(12):1456-1467.
19. Wada T, Miyamoto S, Okamoto H, Matsuda Y, Toma T, Imai K, Takagi M, Morio T, Yachie A. Prolonged neutropenia due to antihuman neutrophil antigen 2 (CD177) antibody after bone marrow transplantation. *Pediatr Blood Cancer.* 2017 Jul;64(7). e26388
20. Nagasawa M, Ohkawa T, Takagi M, Imai K, Morio T. A Stable Mixed Chimera After SCT with RIC in an Infant with IκBα Hypermorphic Mutation. *J Clin Immunol.* 2017 Jul;37(5):413-414. doi:10.1007/s10875-017-0375-9
21. Hoshino A, Okada S, Yoshida K, Nishida N, Okuno Y, Ueno H, Yamashita M, Okano T, Tsumura M, Nishimura S, Sakata S, Kobayashi M, Nakamura H, Kamizono J, Mitsui-Sekinaka K, Ichimura T, Ohga S, Nakazawa Y, Takagi M, Imai K, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Ogawa S, Kojima S, Nonoyama S, Morio T, Kanegane H. Abnormal hematopoiesis and autoimmunity in human subjects with germline IKZF1 mutations. *J Allergy Clin Immunol.* 2017 Jul;140(1):223-231.

22. Sekinaka Y, Mitsuiki N, Imai K, Yabe M, Yabe H, Mitsui-Sekinaka K, Honma K, Takagi M, Arai A, Yoshida K, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Miyano S, Muramatsu H, Kojima S, Hira A, Takata M, Ohara O, Ogawa S, Morio T, Nonoyama S. Common Variable Immunodeficiency Caused by FANCD1 Mutations. *J Clin Immunol*. 2017 Jul;37(5):434-444.
23. Takashima T, Okamura M, Yeh TW, Okano T, Yamashita M, Tanaka K, Hoshino A, Mitsuiki N, Takagi M, Ishii E, Imai K, Kanegane H, Morio T. Multicolor Flow Cytometry for the Diagnosis of Primary Immunodeficiency Diseases. *J Clin Immunol*. 2017 Jul;37(5):486-495.
24. Takagi M, Ogata S, Ueno H, Yoshida K, Yeh T, Hoshino A, Piao J, Yamashita M, Nanya M, Okano T, Kajiwara M, Kanegane H, Muramatsu H, Okuno Y, Shiraishi Y, Chiba K, Tanaka H, Bando Y, Kato M, Hayashi Y, Miyano S, Imai K, Ogawa S, Kojima S, Morio T. Haploinsufficiency of TNFAIP3 (A20) by germline mutation is involved in autoimmune lymphoproliferative syndrome. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Jun;139(6):1914-1922.
25. Hoening M, Lagresle-Peyrou C, Pannicke U, Notarangelo LD, Porta F, Gennery AR, Slatter M, Cowan MJ, Stepensky P, Al-Mousa H, Al-Zahrani D, Pai SY, Herz W, Gaspar HB, Veys P, Oshima K, Imai K, Yabe H, Noroski LM, Wulffraat NM, Sykora KW, Soler-Palacin P, Muramatsu H, Al Hilali M, Moshous D, Debatin KM, Schuetz C, Jacobsen EM, Schulz AS, Schwarz K, Fischer A, Friedrich W, Cavazzana M; European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) Inborn Errors Working Party. Reticular dysgenesis: international survey on clinical presentation, transplantation, and outcome. *Blood*. 2017 May 25;129(21):2928-2938.
26. Takagi M, Ishiwata Y, Aoki Y, Miyamoto S, Hoshino A, Matsumoto K, Nishimura A, Tanaka M, Yanagimachi M, Mitsuiki N, Imai K, Kanegane H, Kajiwara M, Takikawa K, Mae T, Tomita O, Fujimura J, Yasuhara M, Tomizawa D, Mizutani S, Morio T. HLA haploidentical hematopoietic cell transplantation using clofarabine and busulfan for refractory pediatric hematological malignancy. *Int J Hematol*. 2017 May;105(5):686-691.
27. Goto F, Uchiyama T, Nakazawa Y, Imai K, Kawai T, Onodera M. Persistent Impairment of T-Cell Regeneration in a Patient with Activated PI3K  $\delta$  Syndrome. *J Clin Immunol*. 2017 May;37(4):347-350.
28. Egawa M, Imai K, Mori M, Miyasaka N, Kubota T. Placental Transfer of Canakinumab in a Patient with Muckle-Wells Syndrome. *J Clin Immunol*. 2017 May;37(4):339-341.
29. Slack J, Albert MH, Balashov D, Belohradsky BH, Bertaina A, Bleesing J, Booth C, Büchner J, Buckley RH, Ouachée-Chardin M, Deripapa E, Drabko K, Eapen M, Feuchtinger T, Finocchi A, Gaspar HB, Ghosh S, Gillio A, Gonzalez-Granado LI, Grunebaum E, **Güngör T, Heilmann C, Helminen M**, Higuchi K, Imai K, Kalwak K, Kanazawa N, Karasu G, Kucuk ZY, Laberko A, Lange A, Mahlaoui N, Meisel R, Moshous D, Muramatsu H, Parikh S, Pasic S, Schmid I, Schuetz C, Schulz A, Schultz KR, Shaw PJ, Slatter MA, Sykora KW, Tamura S, Taskinen M, Wawer A, Wolska-Kus Nierz B, Cowan MJ, Fischer A, Gennery AR; Inborn Errors Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation; European Society for Immunodeficiencies, Stem Cell Transplant for Immunodeficiencies in Europe (SCETIDE), the Center for International Blood and Marrow Transplant Research; Primary Immunodeficiency Treatment Consortium. Outcome of Hematopoietic Cell Transplantation for DNA-Double Strand Breakage Repair Disorders. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Apr 7. pii: S0091-6749(17)30567-5. doi:

10.1016/j.jaci.2017.02.036. [Epub ahead of print]

30. Rawat A, Vignesh P, Sharma A, Shandilya JK, Sharma M, Suri D, Gupta A, Gautam V, Ray P, Rudramurthy SM, Chakrabarti A, Imai K, Nonoyama S, Ohara O, Lau YL, Singh S. Infection Profile in Chronic Granulomatous Disease: a 23-Year Experience from a Tertiary Care Center in North India. J Clin Immunol. 2017 Apr;37(3):319-328.

## 学会発表

- 岡田賢, Jennifre Leiding, Troy Torgerson, 今井耕輔, 井口晶裕, 有賀正, 森尾友宏, 小林正夫. STAT1 機能獲得型変異による原発性免疫不全症患者に対する造血細胞移植の有効性と問題点の検討(口頭)第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 新妻秀剛, 笹原洋二, 森健, 早川晶, 金兼弘和, 森尾友宏. 本邦における IPEX 症候群に対する造血細胞移植(ポスター) 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.03 北海道
- 廣木遥, 岡野翼, 今井耕輔, 井上真依子, 宮本智史, 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 活性化 PI3K 症候群 1 型に対する HLA 一致非血縁者間骨髓移植(ポスター) 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- 柳町昌克, 田中真理, 今井耕輔, 前田佳真, 西村聡, 星野顕宏, 満生紀子, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 長澤正之, 岡本健太郎, 陳豊史, 伊達洋至, 森尾友宏. 造血細胞移植後の閉塞性細気管支炎に対して生体片肺移植を施行した Wiskott-Aldrich 症候群の 1 例(口頭)第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- 金兼弘和, 岡野翼, 辻田由喜, 関中佳奈子, 谷田けい, 宮本智史, Tzu-Wen Yeh, 山下基, 寺田尚美, 小倉友美, 高木正稔, 今井耕輔, 野々山恵章, 森尾友宏. Droplet digital PCR を用いた造血細胞移植後キメリズム解析の有用性(口頭)第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- 西村聡, 青木由貴, 石渡泰芳, 松本和明, 廣木遥, 小野真太郎, 岡野翼, 宮本智史, 足洗美穂, 星野顕宏, 田中真理, 宮脇零士, 小林千佳, 手束真理, 大川哲平, 満生紀子, 遠藤明史, 小野敏明, 磯田健志, 宮澤大輔, 長澤正之, 水谷修紀, 安原真人, 梶原道子, 柳町昌克, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 原発性免疫不全症に対する FluBU と FluMel による前処置法に比較検討(口頭)第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- Tamura A, Uemura S, Yamamoto N, Nakamura S, Fujiwara T, Tahara T, Saito A, Kozaki A, Kishimoto K, Ishida T, Hasegawa D, Hiroki H, Okano T, Imai K, Morio T, Kosaka Y, Kanegane H. Reduced-intensity conditioning transplantation for X-linked lymphoroliferative syndrome type 1(ポスター) 第 40 回日本造血細胞移植学会総会 2017.02.02 北海道
- 蒸野寿紀, 田村志宣, 山下友佑, 三嶋博之, 南弘一, 月野隆一, 鈴木啓之, 吉浦孝一郎, 今井耕輔, 森尾友宏, 園木孝志, Evans. 症候群および低ガンマグロブリン血症を発症した歌舞伎症候群の一例(口頭) 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会学術集会 2017.01.20 東京
- 田村志宣, 春谷勇平, 小畑裕史, 山下友佑, 蒸野寿紀, 細井裕樹, 村田祥吾, 西川彰則, 吉浦孝一郎, 今井耕輔, 森尾友宏, 園木孝志, Successful cord blood transplantation in a patient with adult-onset common variable immunodeficiency (口頭) 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会学術集会 2017.01.20 東京
- 山下基, 満生紀子, 岡田賢, 井上裕三朗, 中世古知昭, Aditya K. Padhi, Kam Y Zhang, 小原收, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 谷内一郎, 森尾友宏. IKZF3 ヘテロ結合型ミスセンス変異による B 細胞欠損症(口頭)第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.20 東京
- 高木正稔, 小川淳, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏. 生殖細胞 PAX5 変異による家族性急性リンパ性白血病発症患者における免疫機能の評価(口頭)第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.20 東京
- 林琳, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏, 高木正稔, RAS 関連 ALPS 様疾患 (RALD) モデルマウスを用いたリンパ球分化の解析(口頭) 第 1 回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会 2017.01.21 東京
- 座波清誉, 加藤環, 今井耕輔, 森尾友宏, 上田耕一郎, 谷内昇一郎, 川原勇太, 森本哲, 樋渡光輝, 片岡伸介, 村松秀城, 大杉夕子, 野々山恵章, WHIM 症候群 8 例の臨床的特徴、免疫学的解析について(口頭) 第 1 回日本免疫不全・

- 自己炎症学会総会学術集会 2017.01.21 東京
14. 宮本智史, 高木正稔, 西村聡, 田中真理, 小野真太郎, 足洗美穂, 満生紀子, 星野顕宏, 柳町昌克, 青木由貴, 宮澤大輔, 今井耕輔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 頻回再発に対する複数回造血細胞移植により寛解を維持している乳児白血病の7歳女児例(口頭)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.11 愛媛
  15. 吉本優里, 山中純子, 末永祐太, 田中瑞恵, 瓜生英子, 平井理央, 佐藤典子, 星野顕宏, 今井耕輔, 金兼弘和, 七野浩之. リンパ節腫大を契機に見つかったCTLA4パブロ不全症(ポスター)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.11 愛媛
  16. 今井耕輔. SCID重症複合免疫不全症、その新生児マススクリーニングと治療(口頭)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.10 愛媛
  17. 田中真理, 西村聡, 山下基, 岡野翼, 宮本智史, 星野顕宏, 満生紀子, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏. ネララピンを含む多剤併用化学療法中に歩行不可能となったT細胞性リンパ腫白血病の1例(ポスター)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.10 愛媛
  18. 井上麻衣子, 星野顕宏, 松本和明, 西村聡, 柳町昌克, 高木正稔, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 播種性フザリウム感染症を合併した重症先天性好中球減少症の一例(ポスター) 第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛
  19. 今井耕輔. 原発性免疫不全症・自己炎症疾患において考慮すべき遺伝医療の特性と課題(口頭)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛
  20. 廣木遥, 今井耕輔, 宮本智史, 井上麻衣子, 田中真理, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏. 移植後中心静脈栄養依存となったのち、右心房内fibrin血栓症を発症したNEMO異常症の一例(ポスター)第59回日本小児血液・がん学会学術集会 2017.11.09 愛媛
  21. 小野真太郎, 金兼弘和, 星野顕宏, 岡野翼, 今井耕輔, 中山学, 小原収, 森尾友宏. EBウイルス関連リンパ増殖症に対する網羅的診断方法の有用性(口頭)第49回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川
  22. 加納友環, 森口直彦, 葉姿汶, 岡野翼, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏. 反復する単純ヘルペスウイルス感染、爪白癩癬、脱毛を特徴とするNF- $\kappa$ B欠損症(CVID10)の1例(ポスター)第49回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川
  23. 井上健斗, 星野顕宏, 三浦浩樹, 朴明子, 今井耕輔, 吉川哲史, 金兼弘和, 森尾友宏. X連鎖リンパ増殖症候群2型におけるHHV-6 DNA高コピー数は再活性化か?(ポスター)第49回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川
  24. 佐藤健, 安達恵利子, 滝島茂, 菅原祐之, 長谷川毅, 土屋史郎, 今井耕輔, 森尾友宏. Very late relapseを起こしたヘルペス脳炎の1例(ポスター)第49回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川
  25. 谷田けい, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 呉宗憲, 川島尚志, 西村豊樹, 布井博幸, 金兼弘和, 森尾友宏. 菌性肺炎を発症したX連鎖慢性肉芽腫症保因者(ポスター) 第49回日本小児感染症学会学術集会 2017.10.21 石川
  26. Matsumoto K, Takagi M, Ishiwata Y, Aoki Y, Miyamoto S, Hoshino A, Nishimura A, Tanaka M, Yanagimachi M, Mitsuiki N, Imai K, Kanegnane H, Kajiwara M, Takikawa K, Mae T, Tomiota O, Fujimura J, Yasuhara M, Tomizawa D, Mizutani S, Morio T. HLA haploidentical HCT using clofarabine and busulfan for refractory pediatric leukemia. (ポスター) JSH 2017 2017.10.20 東京
  27. Imai.k Newborn Screening of PID in japan(口頭) APSID 2017 Autumn School 2017.10.10 Hong Kong
  28. 谷田けい, 星野顕宏, 今井耕輔, 岡田賢, 大西秀典, 鈴木孝二, 南部隆亮, 森雅亮, 金兼弘和, 森尾友宏. 多彩な自己免疫疾患を合併するSTAT3機能獲得変異(口頭)第27回日本小児リウマチ学会総会・学術集会 2017.10.07. 京都
  29. 大西秀典, 門脇朋範, 川本典生, 堀友博, 西村謙一, 小林千恵, 重村倫成, 緒方昌平, 井上祐三朗, 河合朋樹, 日衛嶋栄太郎, 高木正稔, 今井耕輔, 西小森隆太, 伊藤秀一, 平家俊男, 小原収, 森尾友宏, 深尾敏幸, 金兼弘和. 多施設共同研究によるA20パブロ不全症の国内症例の病態解析(ポスター) 第45回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京(京王プラザホテル)
  30. 小野真太郎, 金兼弘和, 柳町昌克, 岡野翼, 星野顕宏, 高木正稔, 今井耕輔, 森尾友宏. 造血幹細

- 胞移植による XIAP 欠損症関連炎症性腸疾患の 治療 (ポスター) 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京 (京王プラザホテル)
31. 今井耕輔, 寺田尚美, 森尾友宏. スペクトル型セルアナライザーを用いた ヒト免疫細胞分化状態診断法の検討 (ポスター) 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.28 東京 (京王プラザホテル)
  32. 今井耕輔. 機能獲得型変異による慢性炎症と免疫不全症 (口頭) 第 45 回日本臨床免疫学会 2017.09.29 東京 (京王プラザホテル)
  33. 川原勇太, 森本哲, 熊谷秀規, 多賀直行, 岡野翼, 今井耕輔, MHC class 欠損症 (CITA 遺伝子変異) に対する臍帯血移植の経験 (口頭) 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京
  34. 今井耕輔, Kabuki 症候群における免疫不全症 (口頭) 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京
  35. 井上健斗, 星野顕宏, 金田朋也, 井上真依子, 廣木遙, 外山大輔, 山本将平, 磯山恵一, 柳町昌克, 高木正稔, 今井耕輔, 梶原道子, 金兼弘和, 森尾友宏, 骨髄異形成症候群で発症し、骨髄移植を行った遅発型 IPEX 症候群の 1 例 (口頭) 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京
  36. 長堀正和, 根木真理子, 井上祐三朗, 有馬孝恭, 金兼弘和, 今井耕輔, 森尾友宏, 難治性消化器合併症を呈した成人 X 連鎖無ガンマグロブリン血症に対する内科・小児科での連携診療の経験 (口頭) 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京
  37. 谷田けい, 岡野翼, 葉姿汶, 星野顕宏, 柳町昌克, 高木正稔, 今井耕輔, 白石暁, 石村匡崇, 高田英俊, 大賀正一, 大島孝一, Christoph Klein, 金兼弘和, 森尾友宏, 全エクソーム解析で同定された非典型的 X 連鎖重症複合免疫不全症の成人例 (口頭) 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 第 8 回関東甲越免疫不全症研究会 2017.9.23 ステーションコンファレンス東京
  38. Kodawaki T, Ohnishi H, Kanegane H, Kawamoto N, Hori T, Nishimura K, Kobayashi C, Shigemura T, Ogata S, Inoue Y, Kawai T, Hiejima E, Takagi M, Imai K, Nishikomori R, Ito S, Heiki T, Ohara O, Morio T, Fukao T. A Nation-wide Survey of Haploinsufficiency of A20 Reveals the Frequent Coincidence of Autoimmunity in Japan. ESID 2017.2017.09.13 Edinburgh, UK
  39. Ono S, Yanagimachi M, Okano T, Hoshino A, Takagi M, Imai K, Morio T, Kanegane H. Inflammatory Bowel Disease Associated with XIAP Deficiency can be cured by Hematopoietic Stem Cell Transplantation. ESID 2017 2017.09.12. Edinburgh, UK
  40. Okano T, Imai K, Mitui-Sekinaka K, Yeh T.W, Takashima T, Kanegane H, Nonoyama S, Morio T. Combined Immunodeficiency and Progressive Lymphoproliferative Diseases of Activated P13Kγ Syndrome Rescued by Hematopoietic. ESID 2017 2017.09.12. Edinburgh, UK
  41. Okamoto K, Okano T, Kumaki E, Tanaka E, Ono S, Wada T, Ohnishi H, Kato Z, Nunoi N, Imai K, Kanegane H, Mori M, Morio T. A Case of Non-Pulmonary Sarcoidosis Due to Novel Hypomorphic Missense Mutation of NCF2. ESID 2017 2017.09.11. Edinburgh, UK
  42. 宮本智史, 井上真依子, 廣木遙, 井上健斗, 星野顕宏, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 梶原道子, 森尾友宏, 初発より 10 年後に再発が認められた髄芽腫の一例 (口頭) 2017.9.9 第 47 回小児血液腫瘍症例検討会 東京 (日本大学医学部)
  43. 今井耕輔, 免疫不全症に対する新生児マススクリーニング (口頭) 第 44 回日本マススクリーニング学会 2017.8.18 秋田
  44. Imai K. HSCT for PID:over 30years of experience in japan. Asia Pacific Society for Immunodeficiencies 2017 summer school.2017.5.31. 重慶 (招待講演)
  45. 松本和明, 西村聡, 星野顕宏, 田中真理, 満生紀子, 柳町昌克, 今井耕輔, 高木正稔, 金兼弘和, 森尾友宏. 風疹ワクチン持続感染を伴った LIG4 症候群に対する最減弱前処置による骨髄移植 (ポスター) 第 120 回日本小児科学会学術集会 2017.04.14 東京
  46. 澤田淳, 岡野翼, 葉姿汶, 今留謙一, 今井耕輔, 金兼弘和, 森尾友宏. EB ウイルス関連血球貧食性リンパ組織球症における T 細胞受容体レパトア解析 (口頭) 第 120 回日本小児科学会学術集会 2017.04.14 東京
  47. 若月良介, 今井耕輔, 加藤環, 山西慎吾, 真

弓暢子、田中真百合、山下基、金兼弘和、野々山恵章、森尾友宏. IL2RG 遺伝子の synonymous 変異によりスプライス異常をきたした非典型  $\gamma_c$  欠損症 (口頭) 第 120 回日本小児科学会学術集会、2017.4.14. 東京

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし



## 神経・筋疾患群についての検討

研究分担者 小牧宏文 (国立精神・神経医療研究センター病院臨床研究推進部 部長)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用い、疫学情報を解析することを目的に結節性硬化症、福山型先天性筋ジストロフィー、先天性ミオパチーの解析を行い、各疾患における課題が明らかになった。これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考えた。

### 研究協力者:

粟屋智就 (京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学 特定助教)

岡崎哲也 (鳥取大学 脳神経小児科 助教)

### テーマ 1

結節性硬化症データを用いた小児慢性特定疾病対策登録データの有用性の検討(岡崎研究協力者による解析)

#### A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策(小慢)の概要には、「研究の推進ならびに登録データの研究への活用、そして研究成果の患児・国民への還元」が明記されており、ホームページ上でも公開されている。結節性硬化症(TSC)のデータ解析を行い、小慢データの利用可能性を検討する。

#### B. 研究方法

平成 18 年度から平成 25 年度までの 8 年分の TSC のデータを用いた。エクセル形式のデータを手動で解析し、「データ登録数の年次推移」、「新

規登録時の年齢」、「年齢層による皮膚病変の有無」、「年齢層による発達指数/知能指数」、「年齢層によるけいれん発作の有無」を検討した。

#### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

#### C. 研究結果

「データ登録数の年次推移」は毎年平均 49 名(39～61 名)の新規登録者があり、8 年間で全登録者は増加傾向だった。「新規登録時の年齢」は全ての年度で 3 歳以下の新規登録者が最も多かった。平成 25 年度のデータを用いた「年齢層による皮膚病変の有無」、「年齢層による発達指数/知能指数」、「年齢層によるけいれん発作の有無」の解析では、年齢層による明らかな違いは見られなかった。

#### D. 考察

TSC は症例により合併する症状、症状の程度などが大きく異なることが知られている。今回の解析で、

小慢に登録している TSC 症例は症状が早期に出現している例が多く、TSC 症例全体の症状、状態を反映している訳ではないことに注意を要すると考えられた。一方で、早期から医療の介入を要する患者が登録されており、今後 TSC の症状に対する効果的な治療が開発された場合には、今回検討した年齢毎の症状の有無や程度が変化すると考えられた。

## E. 結論

小慢データの経時的な検討は、TSC に対する医療の評価に有用な可能性がある。

## F. 研究発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

なし

## テーマ2

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用いた稀少疾患の疫学研究の試み  
福山型先天性筋ジストロフィーの例(栗屋研究協力者による解析)

## A. 研究目的

小児神経科医が日常的に携わる希少疾病の診療では、患者への情報提供の基盤となる疾患情報はかなり限られている。小児慢性特定疾患登録管理データ運用事業(以下、小慢)は、目的に「3. 研究の推進」として「登録データの研究への活用、研究成果の患児・国民への還元」と明記されており、国家プロジェクトによる大規模疫学調査として活用が期待される。

## B. 研究方法

日本小児神経学会「小慢・指定難病に関する委

員会」の委員会活動の一環として、平成 18～24 年度の旧小慢事業より、10. 神経・筋疾患領域(12 疾患)の粗データの提供を受け、福山型先天性筋ジストロフィーを対照として解析を行い、家族会や患者登録事業における疫学データとの比較を試みた。

## (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾患登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

## C. 研究結果

平成 18～24 年度の全 1907 件の登録情報を入手した。初年度と最終年度はデータが著しく少なかったため、解析から除外した。平成 19～23 年度の 5 年間には 322～354 件/年とほぼ一定数のデータ入力があり、総数 1691 件、506 名の情報が得られた。運動機能、知的障害の合併等について検討した。

## D. 考察

旧小慢事業においては入力項目が疾患毎に定められておらず、データクリーニングもなされていないため、疫学調査として有効利用出来るデータに限界があった。特に個人識別情報や重要データにおける欠損値は解析を困難にした。一方、患者家族会(193 家族、200 名、2016 年 12 月 15 日)や患者登録事業(214 名、2016 年 10 月 31 日)と比して 1.5 倍程度の登録数があり、よりバイアスの少ない情報が期待できる。

## E. 結論

現在、登録情報の個別化や情報入力・管理システムの改善が計画されており、より有効なデータ登録・利用を行うためのシステム構築が課題である。

## F. 研究発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

なし

### テーマ3

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用いた稀少疾患の疫学研究の試み  
先天性ミオパチーの例

## A. 研究目的

先天性ミオパチーは生直後あるいは乳児期早期より、顔面を含む全身の筋緊張低下を主症状とする遺伝性筋疾患で、多くは非進行性である。しばしば高口蓋、呼吸障害、哺乳障害を認める。骨格筋の病理組織学的特徴から、ネマリンミオパチー、セントラルコア病、マルチミニコア病、ミオチューブラーミオパチー、中心核ミオパチー、先天性筋線維タイプ不均等症、先天性全タイプ1線維ミオパチー、タイプ1線維優位を示す先天性ミオパチー、還元小体ミオパチーなどに分類される。顔面筋を含む全身の筋緊張低下(フロッピーインファント)、高口蓋、呼吸障害、哺乳・嚥下障害、発育・発達の遅れ、関節拘縮、脊柱異常などを示す。

新生児期より強い呼吸障害、哺乳障害を認め、乳児期早期に死亡する乳児重症型、乳児期より筋緊張低下、発育・発達の遅れなどを示すが、歩行を獲得し、非進行性もしくは緩序進行性の経過を示す良性先天型、ならびに成人発症型に分類できる。

先天性ミオパチーは稀少疾病であること、病型毎に経過、合併症が異なることなどより長期予後などの疫学情報が非常に少ない。今回小児慢性特定疾患治療研究事業登録データから先天性ミオパチーの疫学情報を得ることを本研究の目的とした。

## B. 研究方法

日本小児神経学会「小慢・指定難病に関する委員会」の委員会活動の一環として、平成25年度の先天性ミオパチーのデータについて解析を行った。データの中で、けいれん発作、自閉傾向、精神遅滞、運動障害、呼吸異常、筋緊張低下、経管栄養、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理に注目し、解析を行った。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾患登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

## C. 研究結果

平成25年度の全登録例162例の解析を行った。年齢は7.7±5.4歳であった(表1)。

- 1) 中枢神経系登録項目：けいれん発作や自閉傾向は一般の頻度と大きな違いはないと思われたが、精神遅滞の合併が多かった。
- 2) 運動機能系登録項目：運動障害や筋緊張低下は本疾患の特徴でもあり、「あり」が多かったが、一方で運動障害を認めないという例が少数ではあるものの6例認められた。
- 3) 呼吸機能系登録項目：人工呼吸管理を実施している症例が162例中105例と多く、そのうち気管切開を実施している症例が89例と非常に多かった。
- 4) 栄養系登録項目：経管栄養を実施している症例が多かった。

## D. 考察

先天性ミオパチーの病型の中で、セントラルコア病6例、ネマリンミオパチー20例、先天性筋線維不均等症3例が登録されていたが、残りの例では病型の記載がないために、病型における特徴を明らかにすることはできなかった。今後登録事業において改善が必要なところと考えた。

中枢神経系登録項目で精神遅滞の合併が多かったことは、後述するように登録患者は乳児重症型

がより多く登録されていることが想定され、乳児重症型では精神遅滞の合併が多いことを示唆する結果と考えた。

運動機能系登録項目で運動障害を認めないという例が少数ではあるものの6例認められた。これは小児型では筋緊張低下や筋力低下を認めるものの、運動機能に大きな問題を示さない例が存在することを示唆する結果と考えた。

呼吸機能系登録項目で、人工呼吸管理実施例、気管切開例が非常に多く、本疾患では非侵襲的換気療法(NPPV)よりも気管切開管理を行っている症例が多いことを示唆する結果であるが、高率に気管切開管理を実施している症例が多いことは、本疾患のうち乳児重症型がより多く登録されていること、乳児重症型の予後は呼吸管理を実施しない場合には2歳未満であることを考慮すると、長期生存例が本邦では多いことを示唆する結果と考えた。本疾患の呼吸不全は呼吸筋力低下による拘束性換気障害が病態であり酸素療法の実施例が多いことは意外な結果であった。これについての分析が今後必要と考えた。

栄養系登録項目で経管栄養を実施している症例が多かったが、これは呼吸機能系登録項目のところでも述べたように、乳児重症型がより多く登録されていることが示唆された。

## E. 結論

乳児重症型が多く長期に生存していることが示唆されており、これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考える。

## F. 研究発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

なし

表 1

	けいれん発作	自閉傾向	精神遅滞	運動障害	筋緊張低下	呼吸異常	人工呼吸管理	酸素療法	気管切開管理	経管栄養
なし	90	93	48	6	1	15				
あり	10	2	53	99	141	83	105	88	89	100
自由記載	1	1			7	5				
無記入	61	61	61	57	13	59	57	74	73	62

## 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究

研究分担者 窪田 満(国立成育医療研究センター 総合診療部長)

### 研究要旨

小児慢性特定疾病に指定されている慢性消化器病はすべて稀少疾患であり、専門医が各地域で充足しているとは言えない状況である。専門医不足が登録に影響を与えているとすれば、医療費助成の平等性の観点からも、悉皆性のあるデータベースの構築という観点からも問題である。これは、移行期を超えて成人医療にシームレスに移行する際の障害にも繋がる。

平成 26 年度に「慢性消化器疾患」として小児慢性特定疾病に登録されている患者数を疾患別、都道府県別に調査し、総務省統計局のデータ(社会生活統計指標および各種基礎データ)と比較した。

慢性消化器疾患登録患者数と 15 歳未満の年少人口は概ね正の相関があった。しかし、年少人口 10 万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数をみると、4.8 人から 38.0 人まで、約 8 倍の差があった。年少人口あたりの一般病院数と慢性消化器疾患登録患者数は関係性を認めなかった。年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数、特に小児科専門医数と登録数は緩やかに関係しており、小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向にあった。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾病に指定されている慢性消化器病はすべて稀少疾患であり、専門医が各地域で充足しているとは言えない状況である。専門医不足が登録に影響を与えているとすれば、医療費助成の平等性の観点からも、悉皆性のあるデータベースの構築という観点からも問題である。

昨年度の本研究にて、平成 25 年の小児慢性特定疾患登録データにおける、年間登録数 10 名以下の非常に稀な小児慢性消化器病は、真の病名と異なる病名で登録されることが多かったことが判明した。この診断の不確かさが登録数の多い疾病にも存在している可能性があり、その場合、人口当たりの登録数で地域差が出るのではないかと考え、この研究を計画した。

### B. 研究方法

平成 26 年度に「慢性消化器疾患」として小児慢性特定疾病に登録されている患者数を疾患別、都道府県別に調査し、総務省統計局のデータ(社会生活統計指標および各種基礎データ)と比較した。

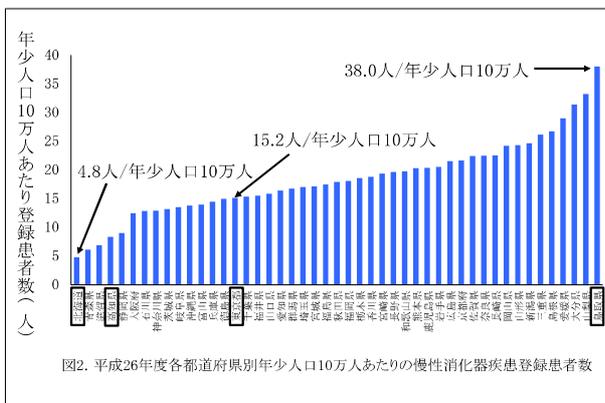
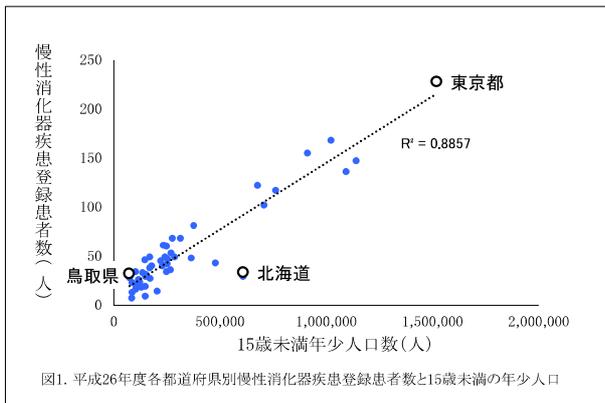
比較に用いた数値は都道府県別の慢性消化器疾患登録患者数と、15 歳未満の年少人口、一般病院数、医師数である。

#### (倫理面の配慮)

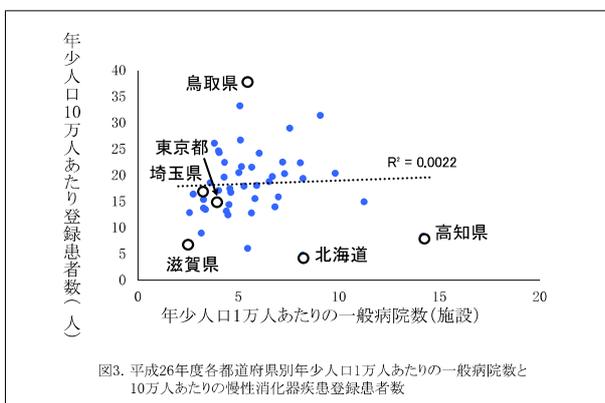
本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

## C. 研究結果

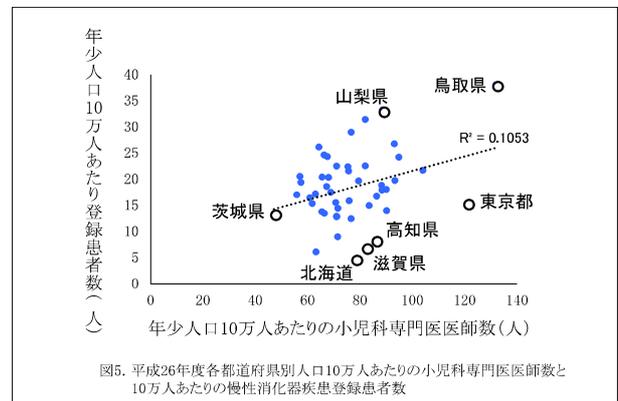
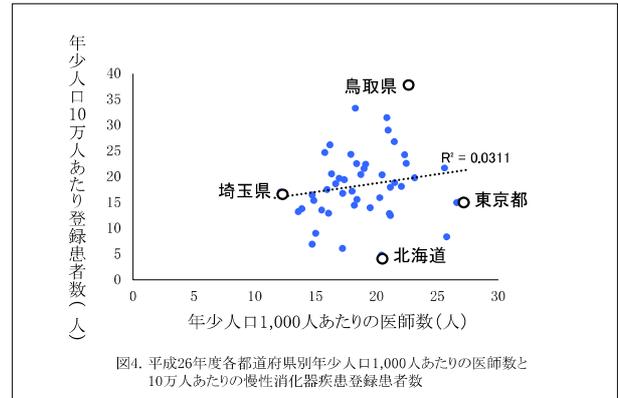
慢性消化器疾患登録患者数と15歳未満の年少人口は、年少人口の少ない鳥取県から年少人口の多い東京都まで、概ね正の相関があった(図1)。しかし、年少人口10万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数をみると、北海道の4.8人から鳥取県の38.0人まで、約8倍の差があった(図2)。



年少人口あたりの一般病院数と慢性消化器疾患登録患者数は関係性を認めなかった(図3)。



年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数(図4)、小児科専門医数と慢性消化器疾患登録数(図5)は緩やかに関係していた。特に小児科専門医が多いほど、慢性消化器疾患登録数が多い傾向にあった。



## D. 考察

年少人口10万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数は、都道府県によって約8倍の差があり、慢性消化器疾患に本邦における地域特性が報告されていないことを考えると、登録数が少ない地域は見逃しが、登録数の多い地域は過剰診断がなされている可能性がある。

その地域による登録数の差が何に由来するのかを検討するために、年少人口あたりの一般病院数と比較してみたが、関係性を認めなかった。

次に、年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数を検討したところ、僅かに正の相関があり、年少人口あたりの小児科専門医数と慢性消化器疾患登録数を比較したところ、さらに正の相関を認め、

小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向にあった。しかし、高知県と山梨県は同じくらいの年少人口あたりの小児科専門医数であるが、慢性消化器疾患登録患者数は4倍ほどの開きがあり、単純に小児科専門医数のみでこのバラツキは説明できないと考えられた。

小児科専門医であっても正確な診断ができておらず、過小診断や過剰診断になっている可能性があり、適切に診断し、小児慢性特定疾病の申請が行えるように、診療ガイドラインの充実などが必要であると考えられた。

## E. 結論

年少人口10万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数には都道府県によって約8倍の差があり、その理由として小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向が認められた。しかし、単純に小児科専門医数のみでこのバラツキは説明できないとも考えられ、小児科専門医であっても正確な診断ができていない可能性があり、小児慢性特定疾病の診療ガイドラインの充実などが必要である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 窪田 満: 尿素サイクル異常症. 小児科診断・治療指針改訂第2版. 東京: 中山書店, p299-303, 2017.4
- 2) 窪田 満: ケトン体, 小児臨床検査ガイド第2版, 文光堂, p231-235, 2017.4
- 3) 窪田 満: 保育所入所による頻回発熱への対応. 小児内科, 49(6): 855-858, 2017
- 4) 山口慶子, 涌水理恵, 江守陽子, 窪田 満: 先天代謝異常症児と家族の生活の医療社会面および健康関連QOLの実態—質問紙調査より—. 厚生労働省 健康指標 64(7): 33-44, 2017【責任著者】
- 5) 窪田 満: ライ様症候群, 私の治療 2017-2018 年度版, 日本医事新報社, p1623-1624, 2017.7
- 6) 窪田 満: 家族と意見がずれているときどうするか. 小児内科, 49(9): 1242-1244, 2017
- 7) 窪田 満: 摂取不良、嘔吐、体重増加不良などを認

める児の授乳・離乳. 小児内科, 50(1): 114-117, 2018

- 8) Yamaguchi K, Wakimizu R, Kubota M: Quality of Life and Associated Factors in Japanese Children With Inborn Errors of Metabolism and Their Families. Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening, 6: 1-9, 2018 [corresponding author]

### 2. 学会発表

- 1) 窪田 満、田中恭子、横谷 進: トランジション外来担当医師の役割. 第120回日本小児科学会学術集会(東京)2017.4.14
- 2) 窪田 満: これだけは押さえておきたい小児代謝救急のツボ. 第120回日本小児科学会学術集会(東京)教育セミナー30 2017.4.16
- 3) 窪田 満: トランジション医療の現状とトランジション外来の試み. 第64回日本小児保健協会学術集会(大阪)2017.7.1
- 4) 窪田 満: 「今」を支える、「未来」を支える. 第21回日本ムコ多糖症研究会(大阪)2017.8.5
- 5) 窪田 満、田中雄一郎、前川貴伸: トランジション. 第44回日本小児栄養消化器肝臓学会(福岡)シンポジウムC 2017.10.22
- 6) 窪田 満: 代謝救急 -はじめの一步-. 日本小児科学会青森地方会(青森)特別講演 2017.10.28
- 7) 窪田 満: 小児における代謝救急と神経救急. 第68回日本小児神経学会関東地方会(東京)特別講演 2018.3.24

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし



## 先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究

研究分担者 小崎 健次郎 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター・教授

### 研究要旨

平成 30 年 4 月 1 日から追加される 35 疾病のうち 9 疾病が、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群として新たに認定された。9 疾病の先天異常症候群は、アントレー・ピクスラー症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、VATER 症候群である。成人期ヘトランジション、確定診断のための遺伝子診断の保険化が今後の課題である。

#### A. 研究目的

先天異常の患者は、単一特定の臓器のみに異常を認める小児と、複数臓器に異常を認める小児に大別される。後者は従来多発奇形症候群(multiple malformation syndrome)ないし先天異常症候群(congenital malformation syndrome)と呼ばれていた疾患群である。多発奇形症候群/先天異常症候群については正しく病名診断を行うことによって合併症の発症を予見し、発症の回避ないし症状の軽減が期待できる。一方で、生命の維持に関わる合併症を伴うことも少なくないことから、今般、小児慢性特定疾病リストにおいて新しく大分類病名として加えられることとなった。多発奇形症候群・先天異常症候群の多くで染色体異常や遺伝子変異が原因となっていることから、「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」という疾患群と呼称することとなった。新規制度下での運用上の問題を洗い出すとともに、成人期の合併症について検討を行った。

#### B. 研究方法

日本小児遺伝学会を中心に診断基準、重症度分類について検討を行った。診断基準については臨

床診断を中心としつつ、従来から原因遺伝子として知られているものがある場合には遺伝学的検査についても記載に含んだ。実際の運用に際して診療上、問題となった点を抽出した。

#### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

#### C. 研究結果

「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」として下記の 9 疾患が認められた。

アントレー・ピクスラー症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、VATER 症候群

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群において、特に起こりやすい合併症として下記の 5 つの状態もしくは治療状態が考えられる。5 基準のいずれ

かに該当する場合に小児慢性特定疾患の申請対象となる。

(第 1 基準)症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

(第 2 基準)現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、ブロッカーのいずれかが投与されている場合

(第 3 基準)治療で、呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

(第 4 基準)腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする

(第 5 基準)大動脈瘤破裂の場合、または破裂が予想される場合

#### D. 考察

今回、新たに 9 疾患が小児慢性特定疾患に認定されたが、他に多くの、発症頻度が低い先天異常症候群が存在する。これらの疾患に対してどのように行政的なアプローチを行うかが今後の課題である。先天異常症候群については、顔貌等が診断基準に入っており、必ずしも診断されていない患者もいると考えられる。客観的な診断法として遺伝子診断が挙げられるが、公費による遺伝子診断は一般化しておらず、今後の課題である。

さらに、これまでに知られていない先天異常症候群も存在する。たとえば、国内外の未診断疾患プロジェクト等を通じて、新しい先天異常症候群が続々と同定されている。これらの疾患に対して、小児慢性特定疾患の対象となりがたいのが現状である。

#### E. 結論

先天異常症候群として 9 疾患が新たに小児慢性

特定疾患として承認された。成人期ヘトランジション、確定診断のための遺伝子診断の保険化が今後の課題である。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Takenouchi T, Kuchikata T, Yoshihashi H, Fujiwara M, Uehara T, Miyama S, Yamada S, Kosaki K. Diagnostic use of Computational Retrotransposon Detection: Successful Definition of Pathogenetic Mechanism in Ciliopathy Phenotype. *Am J Med Genet A*. 2017;173(5):1353-1357.
2. Okamoto N, Miya F, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K. Novel MCA/ID syndrome with ASH1L mutation. *Am J Med Genet A*. 2017;173(6):1644-1648.
3. Takenouchi T, Miwa T, Sakamoto Y, Sakaguchi Y, Uehara T, Takahashi T, Kosaki K. Further evidence that a blepharophimosis syndrome phenotype is associated with a specific class of mutation in the ADNP gene. *Am J Med Genet A*. 2017;173(6):1631-1634.
4. Baynam G, Broley S, Bauskis A, Pachter N, McKenzie F, Townshend S, Slee J, Kiraly-Borri C, Vasudevan A, Hawkins A, Schofield L, Helmholz P, Palmer R, Kung S, Walker CE, Molster C, Lewis B, Mina K, Beilby J, Pathak G, Poulton C, Groza T, Zankl A, Roscioli T, Dinger ME, Mattick JS, Gahl W, Groft S, Tiffit C, Taruscio D, Lasko P, Kosaki K, Wilhelm H, Melegh B, Carapetis J, Jana S, Chaney G, Johns A, Owen PW, Daly F, Weeramanthri T, Dawkins H, Goldblatt J. Initiating an undiagnosed diseases program in the Western Australian public health system. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):83.
5. Gabriele M, Vulto-van Silfhout AT, Germain PL, Vitriolo A, Kumar R, Douglas E, Haan E, Kosaki K, Takenouchi T, Rauch A, Steindl K, Frengen E, Misceo D, Pedurupillay CRJ, Stromme P, Rosenfeld JA, Shao Y, Craigen WJ, Schaaf CP, Rodriguez-Buritica D, Farach L,

- Friedman J, Thulin P, McLean SD, Nugent KM, Morton J, Nicholl J, Andrieux J, Stray-Pedersen A, Chambon P, Patrier S, Lynch SA, Kjaergaard S, Tørring PM, Brasch-Andersen C, Ronan A, van Haeringen A, Anderson PJ, Powis Z, Brunner HG, Pfundt R, Schuurs-Hoeijmakers JHM, van Bon BWM, Lelieveld S, Gilissen C, Nillesen WM, Vissers LELM, Gecz J, Koolen DA, Testa G, de Vries BBA. YY1 Haploinsufficiency Causes an Intellectual Disability Syndrome Featuring Transcriptional and Chromatin Dysfunction. *Am J Hum Genet.* 2017;100(6):907-925.
6. Minatogawa M, Takenouchi T, Tsuyusaki Y, Iwasaki F, Uenara T, Kurosawa K, Kosaki K, Curry CJ. Expansion of the phenotype of Kosaki overgrowth syndrome. *Am J Med Genet A.* 2017;173(9):2422-2427.
  7. Sakaguchi Y, Takenouchi T, Uehara T, Kishi K, Takahashi T, Kosaki K. Co-occurrence of Sturge-Weber syndrome and Klippel-Trenaunay-Weber syndrome phenotype: Consideration of the historical aspect. *Am J Med Genet A.* 2017;173(10):2831-2833.
  8. Enokizono T, Ohto T, Tanaka R, Tanaka M, Suzuki H, Sakai A, Imagawa K, Fukushima H, Iwabuti A, Fukushima T, Sumazaki R, Uehara T, Takenouchi T, Kosaki K. Preaxial polydactyly in an individual with Wiedemann-Steiner Syndrome caused by a novel nonsense mutation in *KMT2A*. *Am J Med Genet.* 2017;173(10):2821-2825.
  9. Sakaguchi Y, Uehara T, Suzuki H, Kosaki K, Takenouchi T. Truncating mutation in *CSNK2B* and myoclonic epilepsy. *Human Mutation.* 2017 ; 38(11):1611-12.
  10. Ohto T, Enokizono T, Tanaka R, Tanaka M, Suzuki H, Sakai A, Imagawa K, Fukushima H, Fukushima T, Sumazaki R, Uehara T, Takenouchi T, Kosaki K. A novel *BBS10* mutation identified in a patient with Bardet-Biedl syndrome with a violent emotional outbreak. *Hum Genome Var.* 2017;4:17033.
  11. Kimura M, Kohno T, Aizawa Y, Inohara T, Shiraishi Y, Katsumata Y, Egashira T, Fukushima H, Kosaki K, Fukuda K. A Novel *SCN5A* Mutation Found in a Familial Case of Long QT Syndrome Complicated by Severe Left Ventricular Dysfunction. *Can J Cardiol.* 2017; 33(4):554
  12. Kato K, Miya F, Hori I, Ieda D, Ohashi K, Negishi Y, Hattori A, Okamoto N, Kato M, Tsunoda T, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Saitoh S. A novel missense mutation in the HECT domain of *NEDD4L* identified in a girl with periventricular nodular heterotopia, polymicrogyria and cleft palate. *J Hum Genet.* 2017; 62:861-863.
  13. Hori I, Otomo T, Nakashima M, Miya F, Negishi Y, Shiraishi H, Nonoda Y, Magara S, Tohyama J, Okamoto N, Kumagai T, Shimoda K, Yukitake Y, Kajikawa D, Morio T, Hattori A, Nakagawa M, Ando N, Nishino I, Kato M, Tsunoda T, Saitoh S, Kanemura Y, Yamasaki M, Kosaki K, Matsumoto N, Yoshimori T, Saitoh S. Defects in autophagosome-lysosome fusion underlie Vici syndrome, a neurodevelopmental disorder with multisystem involvement. *Sci Rep.* 2017, 7(1):3552
  14. Okamoto N, Miya F, Hatsukawa Y, Suzuki Y, Kawato K, Yamamoto Y, Tsunoda T, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K. Siblings with optic neuropathy and *RTN4IP1* mutation. *J Hum Genet.* 2017, 62(10): 927-929
  15. Okamoto N, Tsuchiya Y, Miya F, Tsunoda T, Yamashita K, Boroevich KA, Kato M, Saitoh S, Yamasaki M, Kanemura Y, Kosaki K, Kitagawa D. A novel genetic syndrome with *STARD9* mutation and abnormal spindle morphology. *Am J Med Genet A.* 2017 (in press)
  16. Kosaki R, Horikawa R, Fujii E, Kosaki K. Biallelic mutations in *LARS2* can cause Perrault syndrome type 2 with neurologic symptoms. *Am J Med Genet.* 2018;176(2):404-408.
  17. Ehara Y, Yamamoto O, Kosaki K, Yoshida Y. Clinical severity in Japanese patients with neurofibromatosis 1 based on DNB classification. *J Dermatol.* 2017;44(11):1262-1267
  18. Ehara Y, Yamamoto O, Kosaki K,

Yoshida Y. Natural course and characteristics of cutaneous neurofibromas in neurofibromatosis 1. J Dermatol. 2018;45(1):53-57.

2. 学会発表  
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)  
なし

## 皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究

研究分担者 新関寛徳（国立成育医療研究センター皮膚科）

### 研究要旨

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は平成25年度には4疾患が登録されていた。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、将来的には新制度での登録データと比較することである。

平成26年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別(女性%)、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は175名（平成26年4 - 12月）、新規登録患者は7名であった。

1年ごとの集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会（日本皮膚科学会）、厚労省研究班（難治性皮膚疾患研究班）との連携に有用と思われた。

### 研究協力者：

掛江直子（国立成育医療研究センター  
研究所）  
鈴木民夫（山形大学皮膚科）  
須賀康（順天堂大学浦安病院皮膚科）  
石河晃（東邦大学皮膚科）  
岩月啓氏（岡山大学皮膚科）  
錦織千佳子（神戸大学皮膚科）  
荒川浩一（群馬大学小児科）  
武井修治（鹿児島大学保健学科）  
今福信一（福岡大学皮膚科）  
石川治（群馬大学皮膚科）  
照井正（日本大学皮膚科）  
吉田和恵（国立成育医療研究センター皮膚  
科）

### B. 研究方法

平成 26 年度(平成 27 年 1 月から新制度施行のため、4 月から 12 月まで)のクリーニングデータを分析した。平成 26 年度登録の皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の  
疾患別登録件数  
新規患者数  
性別(女性%)  
平均年齢  
平均発病年齢  
眼科の異常（あり件数）  
遺伝子診断（実施 + 所見に記載あり件数）  
合併症  
について検討した。

（倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は現行の6疾患のなかでは、平成25年度には4疾患が登録されていた。先天性代謝疾患群に属したため意見書は同疾患群と同一である。平成27年1月より第14疾患群として皮膚疾患群がスタートした。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、新制度への集計が可能になった時点で比較していくための基礎資料とすることである。

### C. 研究結果

表1に登録病名別件数を示す。先天性白皮症45例中 Hermansky-Pudlak 症候群は4例であった。先天性魚鱗癬65例中、Sjögren-Larsson 症候群は1例のみであった。その他の病名は3種類が記載されており、それ以外の27例は「先天性魚鱗癬」のみ記入されていた。  
4疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚

鱗癬、表皮水疱症の合計は 175 名、新規登録患者は 7 名であり、平成 24-25 年度の合計患者数、新規患者数には大きな変化はなかった。表 2 に 4 疾患ごとの集計結果を示す。平均年齢、発症年齢、眼科合併症など、大きな変化はなかった。

## D. 考察

いよいよ旧制度の最終年度の集計となった。昨年と大きな変化はなかった。次年度から大きく変化する調査項目は 2 つ予想される。1) 先天性白皮症は次年度から非症候性(眼皮)白皮症となる。助成となる状態の程度が眼症状必須となるため、眼科症状の頻度が全例となりうる。2) 表皮水疱症の助成対象が、致死型に限らず全病型になるので登録者数の増加が見込まれる。平均年齢も上昇することが予想される(致死型以外は平均寿命が長いため)例年の集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会(日本皮膚科学会)、厚生省研究班(難治性皮膚疾患研究班)との連携に有用と思われた。

## E. 結論

新制度開始までの 3 年間の皮膚疾患登録患者を集計できた。今後新制度登録患者との比較が可能となった。小児皮膚科患者の療養状況の把握と移行期支援に有用なデータをえた。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

Tamesada Y, Nakano E, Tsujimoto M, Masaki T, Yoshida K, Niizeki H, Nishigori C: Japanese case of xeroderma pigmentosum complementation group C with a novel mutation. *J Dermatol*. 2018 Jan 21. doi: 10.1111/1346-8138.14098. [Epub ahead of print]

宗次太吉、中里良彦、室田浩之、佐藤貴浩、朝比奈正人、下村 裕、新関寛徳、藤本智子、横関博雄. 無汗(低汗)性外胚葉形成不全症の診療手引き. *日本皮膚科学会雑誌* 128(2), 163-167, 2017

Shakya P, Pokhrel KN, Mlunde LB, Tan S, Ota E, Niizeki H: Effectiveness of Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs among

patients with Primary Hypertrophic Osteoarthropathy: a systematic review. *J Dermatol Sci*, in press (2017)

新関寛徳: 【非特異性多発性小腸潰瘍症/CEAS-遺伝子異常と類縁疾患】非特異性多発性小腸潰瘍症/CEAS の消化管外病変 肥厚性皮膚骨膜炎(解説/特集). *胃と腸* 52(11):1445-1452(2017.10)

新関寛徳: 【押さえておきたい新しい指定難病】肥厚性皮膚骨膜炎(疾病番号 165). *Derma*. 257:63-72(2017.05)

Niizeki H, Hayashi R, Naiki Y, Yoshida K, Tanaka R, Shimizu A, Terashima H, Isogawa N, Abe R, Shimomura Y: Delayed-onset heat intolerance in a Japanese patient with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia associated with a large deletion involving four genes. *J Dermatol*. 2018;45(3):376-378.

Tanese K, Niizeki H, Seki A, Nakabayashi K, Nakazawa S, Tokura Y, Kawashima Y, Kubo A, Ishiko A: Infiltration of mast cells in pachydermia of pachydermoperiostosis. *J Dermatol*, 2017 Nov;44(11):1320-1321.

Nakazawa S, Mori T, Niizeki H, Nakabayashi K, Tokura Y: Complete type of pachydermoperiostosis with a novel mutation c.510G>A of the SLC02A1 gene. *J Dermatol*. 2017 Dec;44(12):1411-1412.

### 2. 学会発表

畠中 美帆、関 敦仁、新井勝大、和田 芳雅、種瀬 啓士、新関 寛徳、吉田 和恵: 中学生で診断し得た肥厚性皮膚骨膜炎の 2 例. 第 877 回東京地方会; 東京, 2018.1.20

G. 知的財産権の出願・登録状況( 予定を含む。 )

1. 特許情報

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

表 1  
平成 26 年度登録件数  
先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患

大分類	登録病名	件数
先天性白皮症		45
	( 眼皮膚白皮症、先天性白皮症、白皮症 )	41
	Hermansky-Pudlak 症候群	4
色素性乾皮症		63
先天性魚鱗癬		65
	Sjogren-Larsson 症候群	1
	水疱型	14
	非水疱型	16
	道化師様魚鱗癬	7
	( 先天性魚鱗癬 )	27
表皮水疱症	( ヘルリッツ型、致死型 )	2
合計		175

表 2  
平成 26 年度登録患者  
先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患

大分類	件数	新規患者 n	性別；女性 n(%)	平均年齢 yr	発症 年齢 (月)	眼科の 異常 n	遺伝子 診断 n\$	合併症
先天性白皮症	45	1	23(51)	8.2	6*	40#	15	16
色素性乾皮症	63	3	29(46)	10.7	2.3**	12	46	30
先天性魚鱗癬	65	3	27(36)	8.8	0.26***	13	31	37
表皮水疱症	2	0	1(50)	11.5	0	0	0	1

yr:year, \*n=39, \*\*n=58, \*\*\*n=58

#n=43

\$実施 + 所見に記載あり

## 成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究

研究分担者 神崎 晋(鳥取大学周産期・小児医学 教授)

### 研究要旨

平成 16 年度から 26 年度までの小慢事業の登録データを用いて、GH 治療を受けている疾患について、各都道府県間における登録頻度の差、成長ホルモン分泌不全(GHD)性低身長症の重症度の頻度を検討し、わが国の GH 治療の現状を明らかにした。

1. GHD 性低身長症(約 1400 例)、ターナー症候群(約 130 例)、Prader-Willi 症候群(約 50 例)、軟骨無形成症(約 70 例)程度が毎年新規に登録されている
2. 都道府県によって、GHD 性低身長症あるいはターナー症候群の、小児人口に対する新規登録数には大きな開きがある。
3. GHD 性低身長症の重症度は重症が 23%、中等症 72%、軽症が 3%程度をしめる。
4. 血中 IGF-1 値は、GH 治療開始基準の [IGF-1 (リトゾ<sup>®</sup>ンC) 値が 200ng/mL 未満 (5 歳未満の場合は 150ng/mL 未満)] であった。また、重症では中等症に比較してやや低い傾向があるが重複が多い。

### 研究協力者:

宮原直樹(鳥取大学エコチル調査鳥取ユニットセンター 助教)

都道府県、政令指定都市と中核市より厚生労働省に提出された登録データを用いて GH 治療を受けている疾患について解析し、わが国の GH 治療の現状を明らかにすることを目的とした。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業(小慢事業)は平成 17 年度の法制化がなされ、現在は小児慢性疾患として登録・医療費助成・研究が行われている。

以前より小児人口あたりの成長ホルモン(GH)治療対象者数が、都道府県によって異なることが指摘されており、各都道府県においてその登録内容が均一でない可能性も否定できない。

また、成長ホルモン分泌不全(GHD)性低身長症は GH 分泌刺激試験の結果により、軽症、中等症、重症に分類される。しかし、小慢事業に登録されている患児の重症度の頻度は明らかでない。

本年度の研究では小慢事業の実施主体である各

### B. 研究方法

GH 治療を行っている GH 分泌不全性低身長症、ターナー症候群、Prader-Willi 症候群、軟骨無形成症を対象とした。下垂体機能低下症にも GH 分泌不全が含まれるが、GH 治療を行う場合、GHD 性低身長症として別に登録される。従って下垂体機能低下症として小慢事業に登録された症例で GH 治療を行っている事は極めて希と考えられるため、今回の検討からは除外した。

各分担研究者に配布された小児慢性特定疾患登録票に記載されたデータを用いた。今回は登録

患者数の年次的な変動の検討を目的としたため、平成 16 年度から 26 年度の登録データを解析対象とした。政令都市あるいは中核都市として独立して報告されている場合には、それぞれの属している都道府県にまとめて評価した。

15 歳以下の人口あたりの GHD 性不全性低身長およびターナー症候群の新規登録は、総務省から発表された 25 年 10 月 1 日時点の都道府県別子供の数に対する GH 分泌不全性低身長症およびターナー症候群の都道府県別新規登録数（平成 25 年度）との比で検討した。

GHD 性低身長症の重症度分類は厚生労働省間脳下垂体研究班平成 24 年度報告書によった。すなわち：

#### 重症 GHD 性低身長症

2 種以上の分泌刺激試験における GH 頂値がすべて 3 ng/ml 以下（GHRP-2 負荷試験では 10 ng/ml 以下）のもの。

#### 中等症 GHD 性低身長症

「重症 GHD 性低身長症」を除く GHD 性低身長症のうち、全ての GH 頂値が 6 ng/ml 以下（GHRP-2 負荷試験では 16 ng/ml 以下）のもの。

#### 軽症 GHD 性低身長症

GHD 性低身長症のうち、「重症 GHD 性低身長症」と「中等症 GHD 性低身長症」を除いたもの。

GHD 性低身長症の重症度分類と治療開始時の血中 IGF-I 値の関連を比較した。

### （倫理面の配慮）

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

## C. 研究結果

1. 小慢事業に登録された GH 治療患者数（図 1, 2）

毎年、GH 分泌不全性低身長症（約 1400 例）、ターナー症候群（約 130 例）、Prader-Willi 症候群（約 50 例）、軟骨無形成症（約 70 例）程度が毎年新

規に登録されている

2. 15 歳以下の人口あたりの GHD 性低身長症とターナー症候群（図 3, 4）

平成 24 年度から 26 年度に登録された GHD 性低身長症は 15 歳以下の人口（10,000 人）は平均 1.15 名であった。しかし、県別でみると 0.19 名から 2.81 名と登録数に大きな差が見られた（図 3）。15 歳以下の人口（100,000 人）あたりの GH 治療を行ったターナー症候群新規登録数は、平成 24 年度から 26 年度の平均で 0.84 名であった。しかし、県別でみると 0.26 名から 2.48 名と GHD 性低身長症と同様に登録数に大きな差が見られた（図 4）。

### 3. GHD 性低身長症の重症度

平成 26 年度に登録された GHD 性低身長症を重症度に応じて分類すると、重症が 23%、中等症 72%、軽症 2.6%、GHD ではない症例が 0.1%（2 例）であった。（図 5）

GH 分泌能を反映すると考えられている血中 IGF-I 値は、中等症 GHD 性低身長症に比較して重症でやや低い傾向があるが、重なりが大きい。また症例が少ないためか、軽症 GHD 性低身長症の IGF-I 値は重症あるいは中等症と有意な差はみとめられなかった。（図 6, 7）

## D. 考察

今回の検討では、平成 16 年度以降、どの GH 治療該当疾患においても 1 年間の新規登録数は多少の年度毎の変動は見られるものの、年度毎の差はそれほど大きいものではなかった。

一方、GH 分泌不全性低身長症およびターナー症候群の平成 24 年度から 26 年度までを平均した各県別新規登録率（15 歳以下の人口に対する登録数）は、都道府県の間で大きな差が認められる。特に GHD 性低身長症は、平均 1 万人あたり 1.15 人であるが、多い県と少ない県では約 15 倍の差がある。GHD 性低身長症は、統一した GH 分泌刺激試験の基準が用いられており、診断の誤りは少ないものと思われるが、現実には都道府県の間で極めて大きな差が見られる。新規登録率の低い自治体では、未治療の患者が多く存在する可能性があり、一方多い県では over diagnosis になっているのではないかと憂慮される。

ターナー症候群は、3年間で平均検討したが、10万人に0.84名程度の登録である。しかし多い県では2.48人となっている。ターナー症候群は染色体検査で診断されるため、診断の誤りは少ない。年間発症率が少ないために3年間で平均してもこのような各県間の差が出たものと思われる。

登録されたGHD性低身長症患者について、GH分泌刺激試験の結果から重症度分類を行った。その結果、重症が全体の約4分の1を占め、中等症がおよそ4分の3を占めた。一方、28名で新規登録1433名の2.6%を占めた。現在の小児慢性特定疾病の基準では、すべての2種類以上のGH分泌刺激試験ですべてのGH測定値が低値を示すことと規定されている。従って、軽症GHD性低身長症は小慢の対象とならないことに注意すべきである。

現在、小慢のGHD性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)のGH治療開始基準では、IGF-1(ソマトジンC)値が200ng/mL未満(5歳未満の場合は150ng/mL未満)であることと規定されている。図6,7に示したように、平成26年度GHD性低身長症新規登録では、その基準に沿った症例が登録されている。重症GHDは中等症に比較してややIGF-1値が低い傾向があるが、重複が多く、IGF-1値で重症と中等症を区別するのは困難な印象を受けた。また軽症GHDのIGF-1値も重症や中等症と重なっていた。

## E. 結論

1. GH分泌不全性低身長症(約1400例)、Turner症候群(約130例)、Prader-Willi症候群(約50例)、軟骨無形成症(約70例)程度が毎年新規に登録されている
2. 都道府県によって、GH分泌不全性低身長症あるいはターナー症候群の、小児人口に対する新規登録数には大きな開きがある。
3. GH分泌不全性低身長症の重症度は重症が23%、中等症72%、軽症が3%程度をしめる。
4. 血中IGF-1値は、GH治療開始基準の[IGF-1(ソマトジンC)値が200ng/mL未満(5歳未満の場合は150ng/mL未満)]であった。しかし、血中IGF-1値は、重症では中等症に比較してやや低い傾向があるが重複が多い。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1) Increased IRS2 mRNA Expression in SGA Neonates: PCR Analysis of Insulin/IGF Signaling in Cord Blood.

Fujimoto M, Sonoyama YK, Fukushima K, Imamoto A, Miyahara F, Miyahara N, Nishimura R, Yamada Y, Miura M, Adachi K, Nanba E, Hanaki K, Kanzaki S.

J Endocr Soc. 1(12):1408-1416, 2017.

2) Incidence of diabetes mellitus and neoplasia in Japanese short-statured children treated with growth hormone in the Genetics and Neuroendocrinology of Short Stature International Study (GeNeSIS).

Yokoya S, Hasegawa T, Ozono K, Tanaka H, Kanzaki S, Tanaka T, Chihara K, Jia N, Child CJ, Ihara K, Funai J, Iwamoto N, Seino Y.

Clin Pediatr Endocrinol. 26(4):229-241, 2017.

3) A novel frameshift mutation in NR3C2 leads to decreased expression of mineralocorticoid receptor: a family with renal pseudohypoadosteronism type 1.

Kawashima Sonoyama Y, Tajima T, Fujimoto M, Hasegawa A, Miyahara N, Nishimura R, Hashida Y, Hayashi A, Hanaki K, Kanzaki S.

Endocr J. 64(1):83-90, 2017.

### 2. 学会発表

1) Insulin and IGF1 receptor signaling.

Susumu Kanzaki

10th International Meeting of Pediatric Endocrinology. 14-17, Sept 2017, Washington DC, USA

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし



図 1 . 成長ホルモン治療対象疾患の小児慢性特定疾病登録(GHD およびターナー症候群)

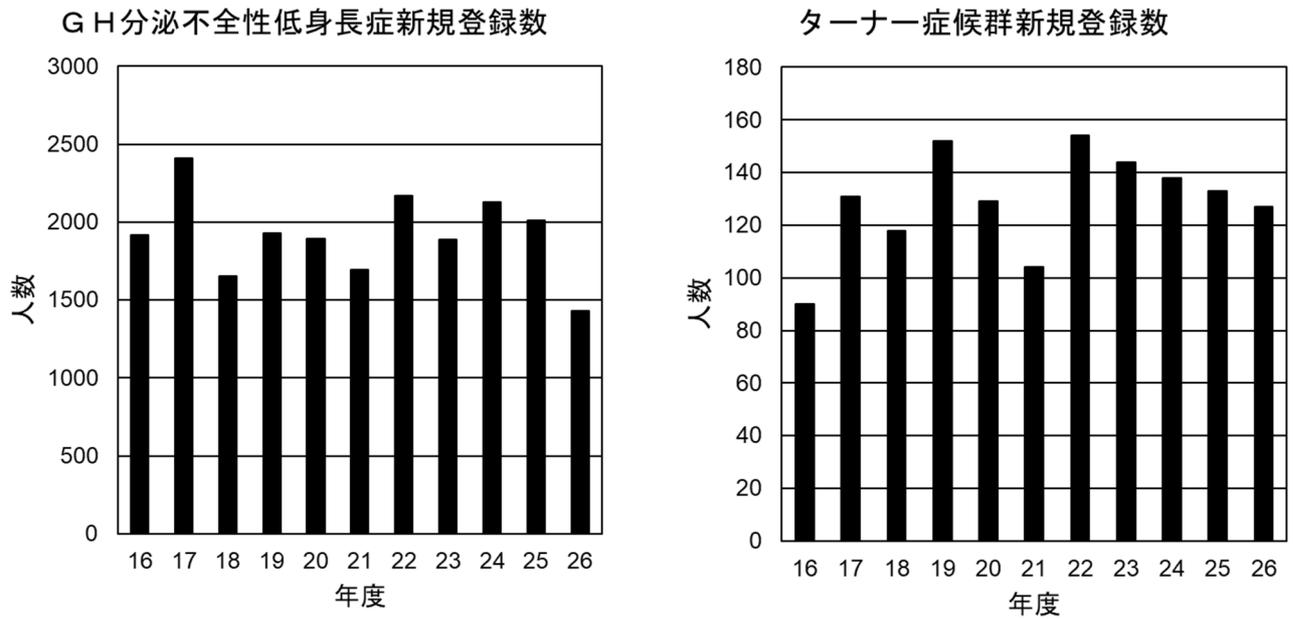


図 2 . 成長ホルモン治療対象疾患の小児慢性特定疾病登録(Prader Willi 症候群および軟骨無形成症)

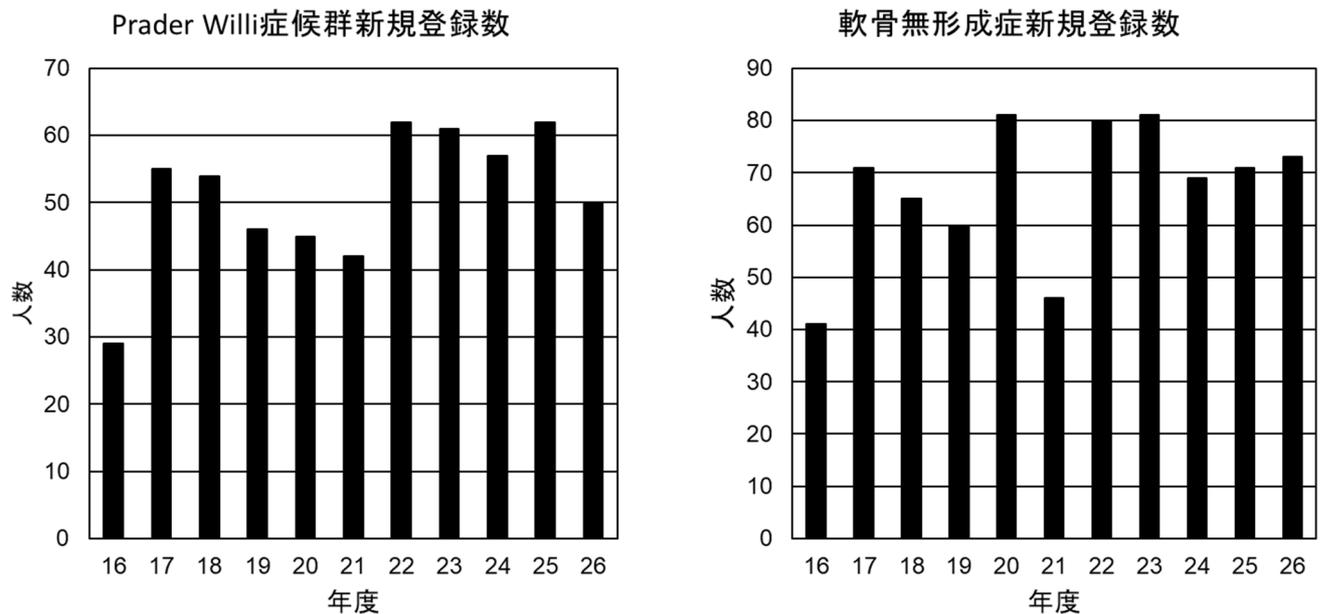


図 3. 平成 24～26 年度 GHD 新規登録数(平成 25 年度 15 歳以下の人口 10,000 人あたり)

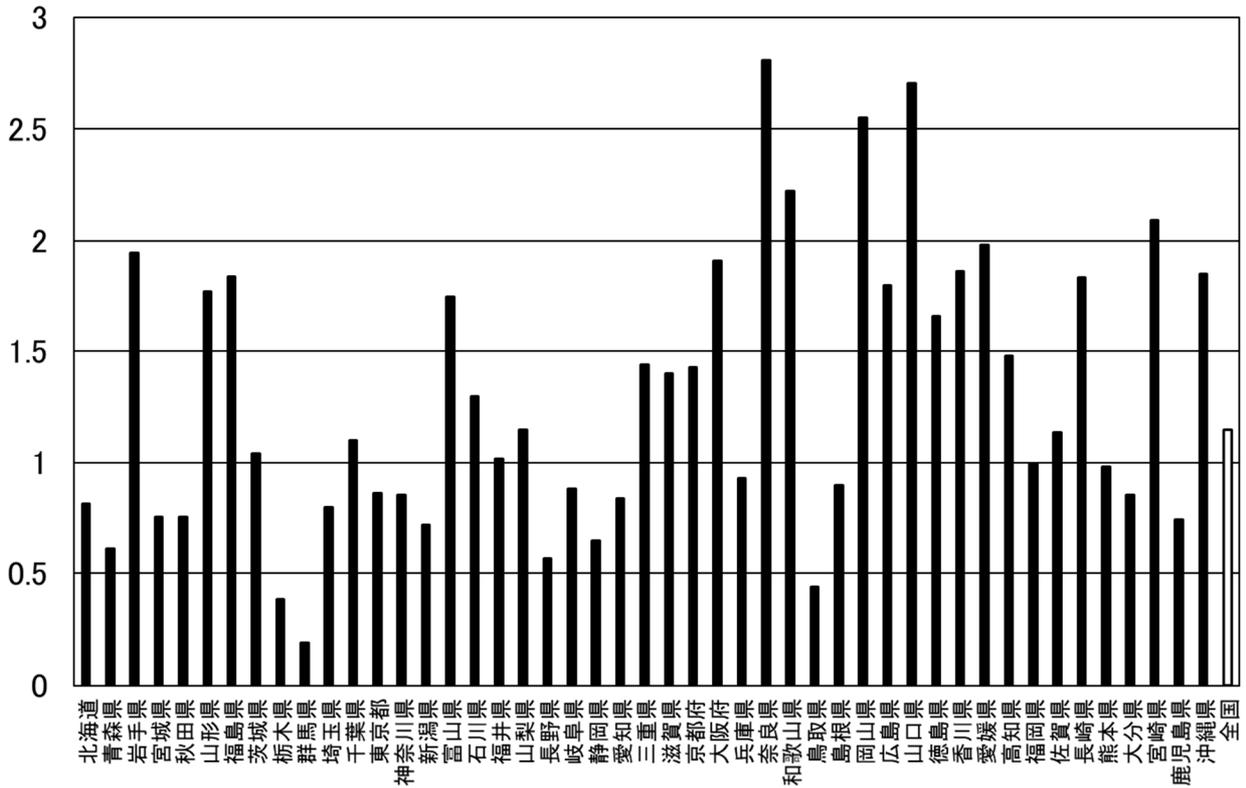


図 4. 平成 24～26 年度ターナー症候群新規登録数(平成 25 年度 15 歳以下の人口 100,000 人あたり)

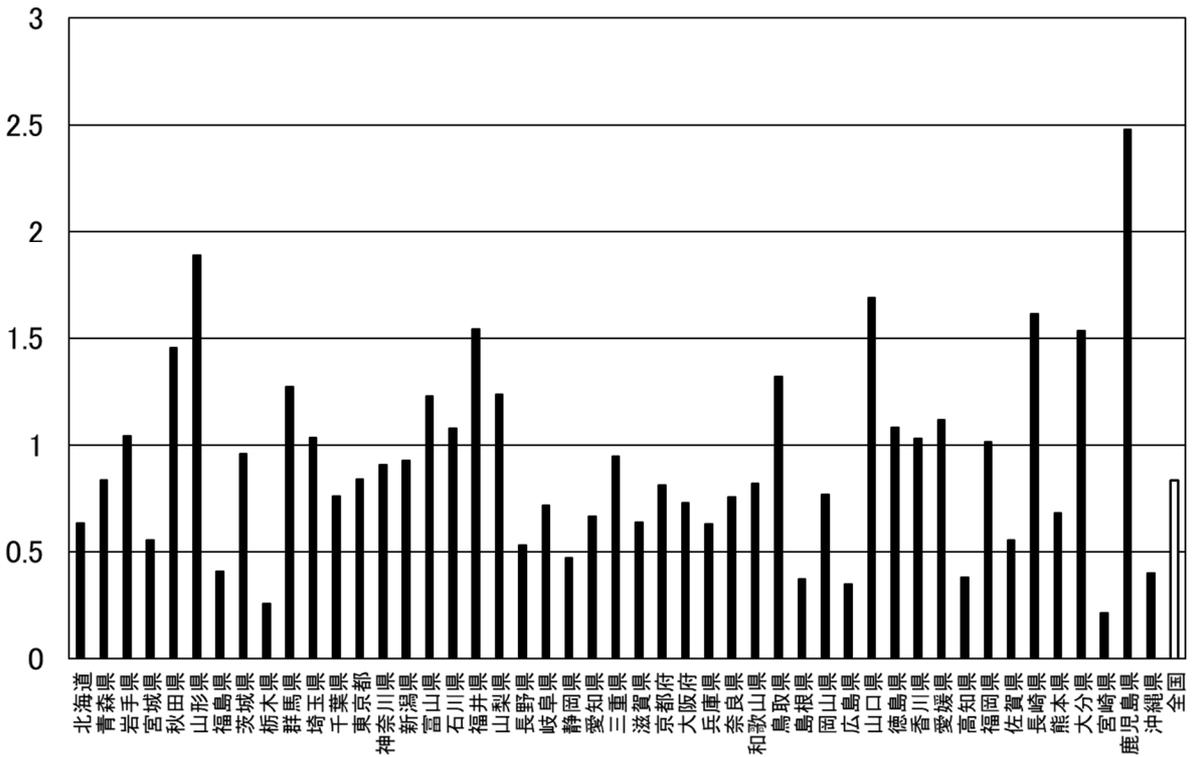


図 5. 平成 26 年度 新規登録 GHD の重症度

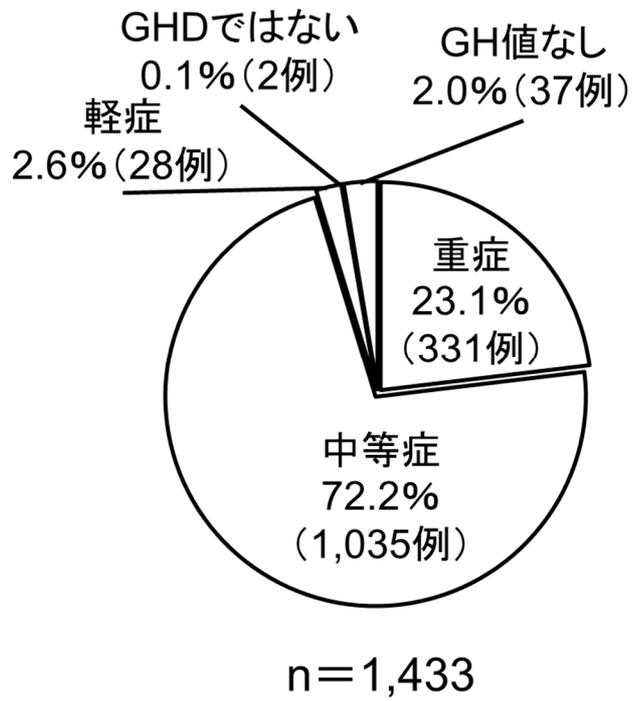


図 6. 平成 26 年度 新規登録 GHD 重症度と IGF-1(男児)

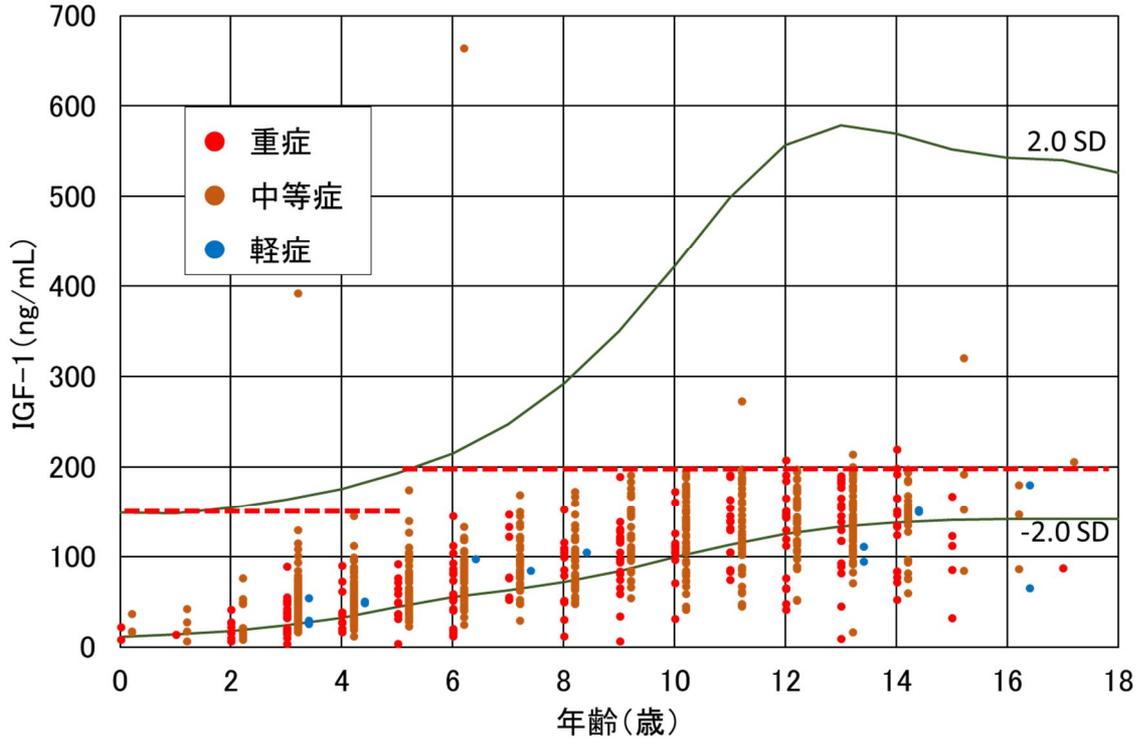
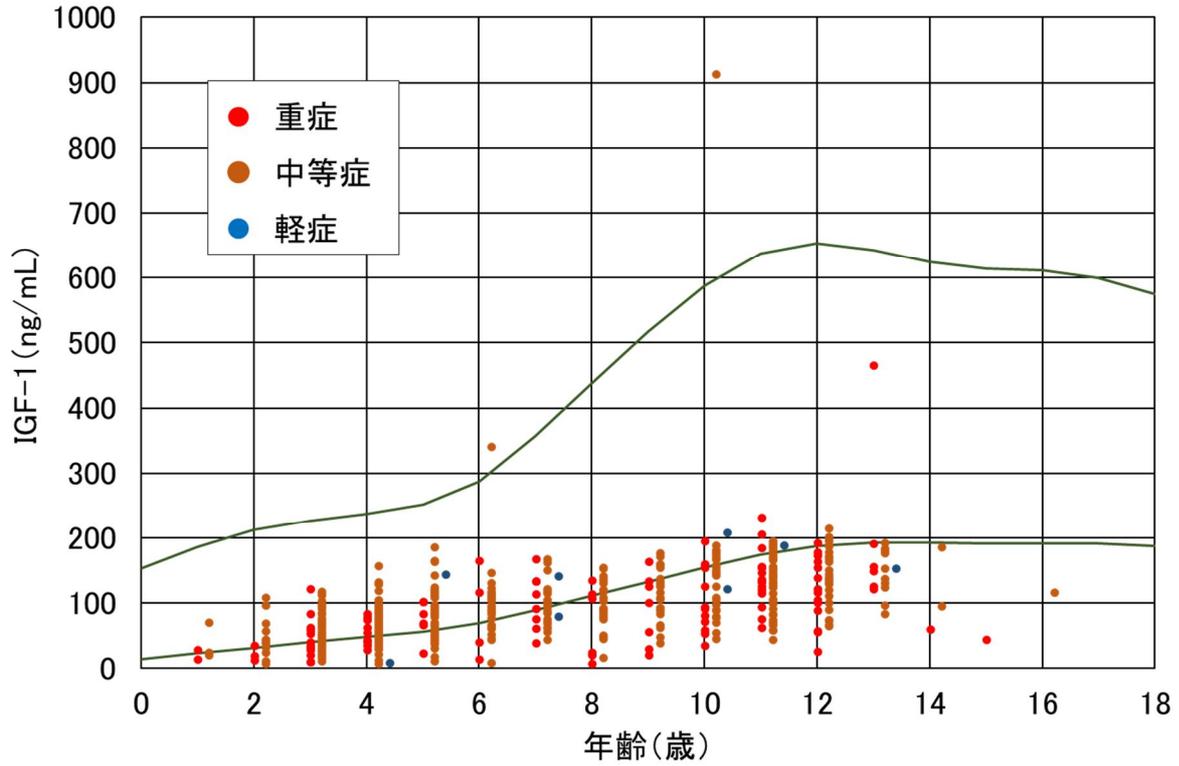


図 7. 平成 26 年度 新規登録 GHD 重症度と IGF-1(女児)



## 小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況

分担研究者 黒田 達夫(慶應義塾大学 小児外科学 教授)

### 研究要旨:

今年度は小児慢性特定疾病の登録データの中で胆道閉鎖症の登録データに着目して解析を行った。2014 年の新規発症数は日本胆道閉鎖症研究会の登録では 115 例とされるが小児慢性特定疾病登録では 85 例と登録数には乖離がみられた。治療施設の四分之三は年間葛西手術数が 2 例以下であり、施設の集約化は極めて遅れていることが明らかにされた。都市と地方を比較すると、東京以外の大都市圏への症例集中は明らかでなかった。さらに地域別では関東、近畿、九州、東海の症例数が多く、小児慢性特定疾患のデータより胆道閉鎖症の地域的な治療実態が推測出来るものと思われた。さらに登録例で年齢毎に直接ビリルビン値の平均値を計算すると、初期・晩期の肝線維化増悪期や学童年齢の安定期に相当する推移のパターンが明らかになり、継続的な登録のある小児慢性特定疾患のデータより、胆道閉鎖症の長期経過の把握が可能であるように思われた。今後も経年的な解析により、小児慢性特定疾病登録データの活用法を探る意義は大きいと思われる。

### 研究協力者

田口 智章(九州大学 小児外科)

#### A. 研究目的

近年、小児外科領域でも、手術後成人期に至るまで原疾患に起因する問題を抱えた症例に対するいわゆる移行期医療の問題が注目されている。このような背景から、小児外科領域では、日本小児外科学会、日本小児栄養消化器肝臓病学会、日本小児呼吸器学会、日本胆道閉鎖症研究会や関連の研究班が連携して、慢性期へ移行する疾患について検討し、情報をまとめて提供して来た。その結果、これまでの制度見直しにより新規疾患を含めて 21 疾患あまりを小児慢性特定疾病として承認を頂いている。新たな対象疾患の元での登録データはまだ集積中で、今年度の解析には供せないが、慢性消化器疾患、とりわけ胆道閉鎖症は従来から小児慢性特定疾病としての登録がなされており、研究会など学術団体による登録データも公表されている。ことより、昨年の解析に引き続いて本年は、小児外科領域の中でも胆道閉鎖症に焦点をあてて検討を行った。これまでの登録制度では、登録症例の病理組織学的な裏付けがない。このため、小児慢性特定疾病データが何を表しているかを解釈することは難しかった。しかしながら胆道閉鎖症では臨床診断の意味づけが比較的強く、その後、乳児期早期までの手術が必須な、得意

な臨床像をもつ疾患である。小児慢性特定疾病の登録例中に一部の胆道閉鎖症以外の新生児・乳児の黄疸症例が紛れ込んでいる可能性はゼロではないものの、その他の登録情報から新規発症の胆道閉鎖症症例はほぼ完全に掌握可能であると考えられる。そこで本年の研究では、小児慢性特定疾病の登録情報から胆道閉鎖症の診療実態がどこまで明らかに出来るかを検討することを目的とした。

#### B. 研究方法

2014 年の小児慢性特定疾病 2595 例のなかから胆道閉鎖症を選出した。これらの登録症例を対象として、以下のような検討を行った。

##### 1) 地域、治療施設分布の検討

発症年齢から新規発症例を選別した。これら新規発症例について、登録地域、治療施設の分布を調べて検討を行った。

##### 2) 長期経過に関する検討

発症年齢から登録症例の年齢を判別し、閉塞性黄疸の指標である直接ビリルビン値について各年齢の登録症例全体の平均値を調べ、グラフ化した。

以上の解析データを、日本胆道閉鎖症研究会が日本小児外科学会雑誌上に公表している胆道閉鎖症の登録データと突き合わせて、この疾患の治療動向や長期経過の傾向を考察した。

## (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

## C. 研究結果

### 1) 慢性消化器疾患登録例の内訳

2014年の慢性消化器疾患の総累積登録数は2595例あり、このうち圧倒的多くの1953例が胆道閉鎖症であった。2番目に多かったのは胆道拡張症の328例、以下、アラジール症候群の80例、進行性家族制胆汁鬱滞の53例、門脈圧亢進症の52例が続いた。肝硬変症として51例、肝線維症として25例が登録されていたが、これらの原疾患ははっきりしない(表1)。1953例の胆道閉鎖症登録例中、2014年の新規の登録数は119例で、この中でも派そう年齢からして2014年の新規発症例は85例であった。これは日本胆道閉鎖症研究会の公表している2014年の学会登録数114例を顕著に下回った。

### 2) 地域、治療施設分布の検討

新規発症例を施設別に分けると、58施設で治療を受けていた。このうち年間の胆道閉鎖症の登録が1例の施設が33施設(56.8%)、2例の施設が10施設(17.2%)で、年間登録数2例以下の施設が全体のほぼ四分之三を占めた。登録数が3例の施設は6施設、4例の施設が2施設、5例の施設が3施設、6例の施設が2施設で、最多登録数の施設は11例の登録があった施設が1施設だけ見られた(図1)。

新規発症を大都市圏別に見ると、東京と、上記の11例が登録された施設のある名古屋でわずかに新規発症数が多い傾向が見られたが、都市圏による差はなく、圧倒的多数は大都市圏外に分布していた(図2)。

次に地域別に発症数を見ると、関東が圧倒的に多く、次いで近畿、九州、さらに名古屋を擁する東海に多く分布していた(図3)。

### 3) 長期経過に関する検討

直接ビリルビン値の年齢別の平均値をグラフ化すると、2歳から5歳にかけて平均値が高いピークがあり、その後、13歳頃までは平均値が下がる傾向がみられた。いったん下がった平均値は14歳から15歳にかけて再び上昇し、15歳以降は3-4mg/dlと比較的高い値で推移した(図4)。

## D. 考察

胆道閉鎖症は、小児の慢性消化器疾患の中でも圧倒的に公費助成の申請の多い疾患で有ることは、疾患別の登録数を見ても明らかである。これは乳児期早期の葛西手術が長期生存に必須であること、さらに葛西手術によっても黄疸消失が得られる症例は約60%程度であり、黄疸消失が得られなかった症例はもちろん、黄疸消失例でも経年的に肝線維化が進行し、門脈圧亢進症を始め様々な合併症に対する治療、さらには肝移植を要することから、広い年齢での医療給付が必要であることによるものと思われる。日本胆道閉鎖症研究会の2013年統計によれば、自己肝による累積生存率は25歳で50%程度とされる。国立小児病院における自験例の解析でも、思春期以降の20年でも、自己肝生存率は40%程度下がることを報告している。

このような胆道閉鎖症の特異性から、小児慢性疾患の登録データについて、胆道閉鎖症に関してはほかの疾病に比較して実際の登録数が把握しやすいものと考えられたが、2014年の新規発症例数を見ると、学会登録の発症例数をかなり下回っていた。この原因ははっきりしない。疾患の治療が先行して、小児慢性疾患としての登録が遅れる症例が相当数あるのかもしれない。

今年度の解析では、胆道閉鎖症治療施設の集約化について注目した。名古屋圏では、世界的にも評価が定まっていなかったが葛西手術を腹腔鏡下に行う施設があり、ここが突出した症例を集めているほかは、年間の葛西手術症例数が5例以上有る施設は全体の1割程度であった。我が国の小児外科施設の集約化の遅れがはっきり示されているように思われる。海外の事情を見ると、例えば英国では葛西手術を行う施設を3カ所に限定している。それでもこれまでの報告では、手術後の黄疸消失率は我が国の全体の消失率を上回るものではない。社会背景の異なる我が国で欧米型の集約化が、必ずしも患者サイドのニーズに合っていないこともしばしば経験される。地域的な分布を見ても、大都市圏と地方で、都市圏への集中は見られなかった。地域別では東京や神奈川を擁する関東地域の症例数が多いものの、一極集中の傾向は見られなかった。今回の検討で、集約化に関するこうした非常に重要な医療政策的なデータが、小児慢性疾患の登録例の解析により得られることが明らかにされた。今後データが集積される、新システムでのデータ登録で、さらに新たなデータ活用が出来るものと期待される。

今回のもう一つの解析の柱は、小児慢性疾病データの登録の継続性に着目した長期経過の解析であった。登録症例の年齢別の直接ビリルビン値について、単純に平均値を計算してグラフ化したものであったが、まず生後は4歳時に平均値が6mg/dlになるまで平均値が上昇する。これは、葛西手術をしながら黄疸消失が得られなかった症例ならびに、黄疸消失が得られても初期の肝線維化が急速に進行した症例を反映したものである。この時期に黄疸が進行性に上昇した症例は、おそらく移植を受け、黄疸は消失する。この年齢を超えると臨床的にも小学生時期には順調に経過する症例が多い。5歳～12歳の平均値のなだらかな下降はこの安定期を反映していると思われる。臨床的にはこの後、思春期を境に、一部の症例で肝機能障害が急速に増悪することを報告している。12歳～13歳の平均値の上昇はこの思春期増悪症例を反映したものである。思春期を超えると、多くの症例では緩徐に肝機能障害が進行する。直接ビリルビンの平均値はここに至って、若干高いまま推移する。これは手術後晩期の緩徐な肝線維化の進行を反映したものである。このように、長い年月のフォローにより、小児慢性疾病登録データは、胆道閉鎖症の長期の自然史をかなり正確に反映していることが示唆された(図5)。今後ともさらに形跡を続けて、このデータの活用の可能性を探索する必要がある。

#### E. 結論

今年度は小児慢性特定疾病の登録データの中で胆道閉鎖症の登録データに着目して解析を行い、以下のような結果を得た。

- (1) 胆道閉鎖症新規登録数と研究会登録数には乖離がみられる
- (2) 治療施設の集約化は極めて進んでいない
- (3) 東京以外の大都市圏への症例集中は明らかでない
- (4) 小児慢性特定疾患のデータより胆道閉鎖症の地域的な治療実態が推測出来る
- (5) 小児慢性特定疾患のデータは胆道閉鎖症の長期経過把握に活用が可能であると思われる

今後も経年的な解析により、小児慢性疾病登録データの活用法を探る意義は大きいと思われる。

#### F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

黒田達夫：成育医療の時代における小児外科  
第50回中国四国小児外科地方会 2017.10  
岡山

#### 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

表 1 . 慢性消化器疾患 (2014年)

合計登録数 2595例

• 胆道閉鎖症	1953例	• 先天性肝線維症	25例
• 胆道拡張症	328例	• 腸リンパ管拡張症	21例
• アラジール症候群	80例	• 肝内胆管減少症	12例
• 進行性家族性胆汁うっ滞	53例	• 肝内胆管拡張症	8例
• 門脈圧亢進症	52例	• 先天性微絨毛萎縮症	6例
• 肝硬変	51例	• 動脈肝異形成	1例
• 原発性硬化性胆管炎	32例	• 微絨毛封入体症	1例

図 1 . 施設別新規発症数

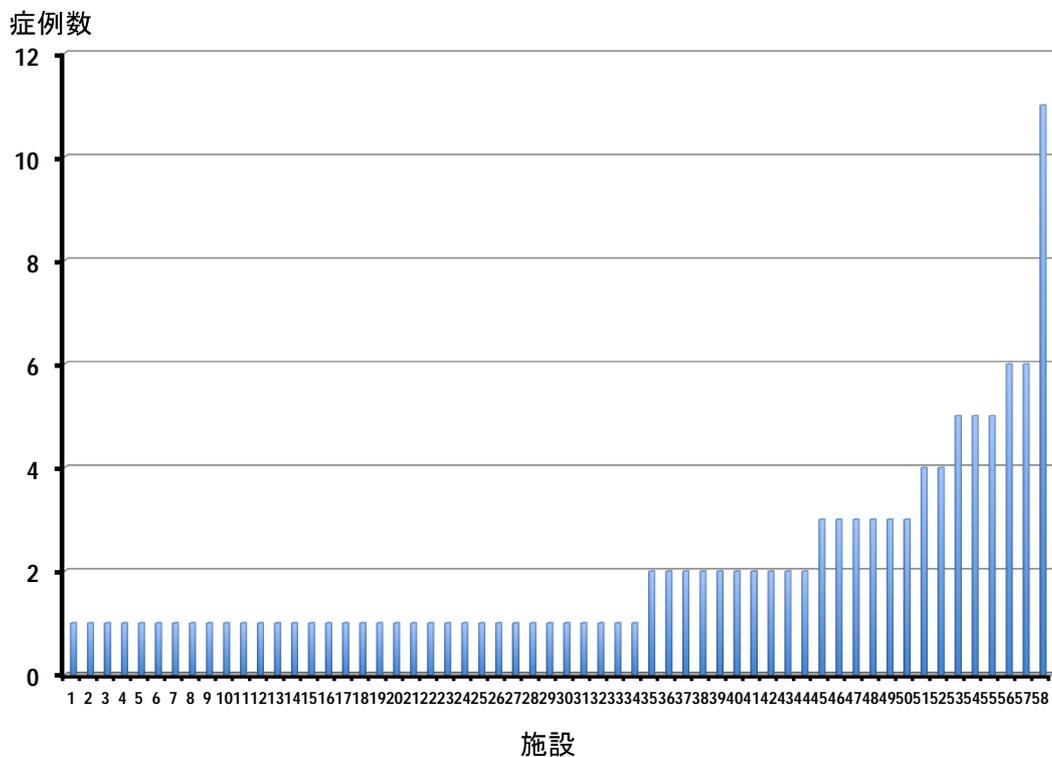


図2 . 大都市と地方の新規発症数

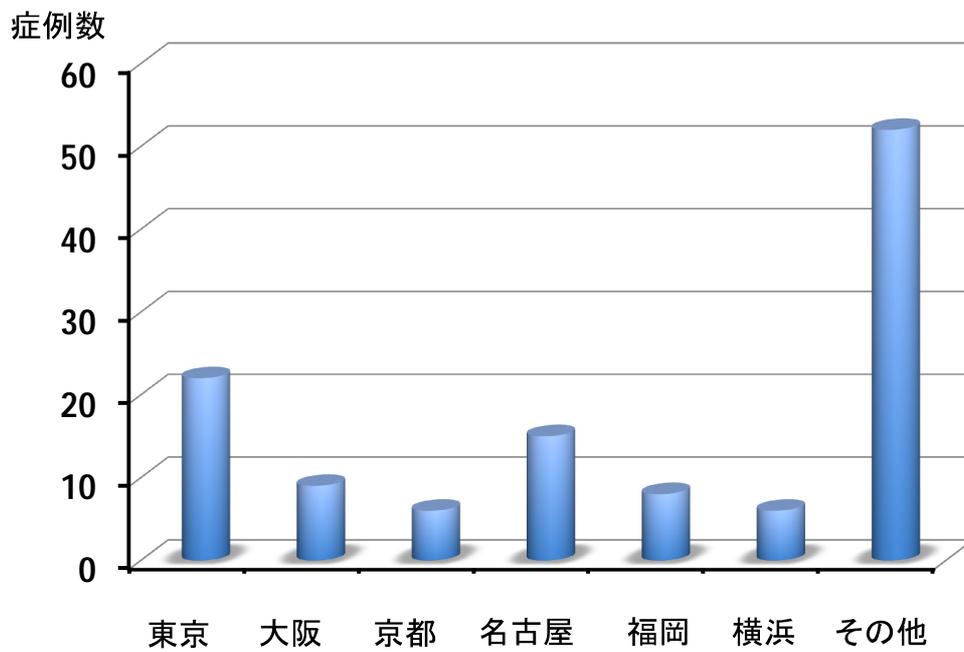


図3 . 地域別新規発症数

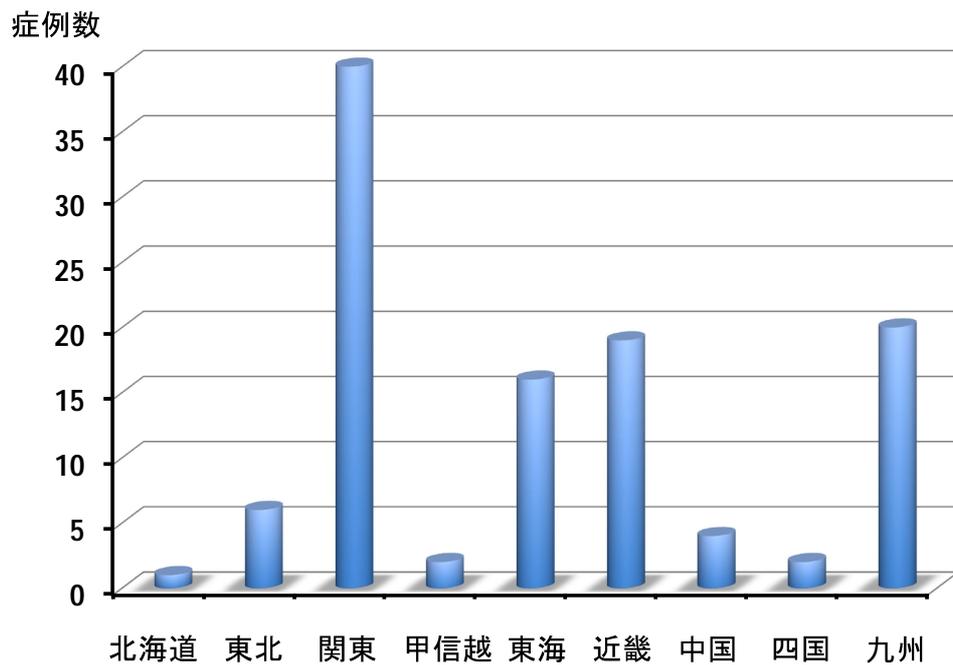


図4 . 年齢別直接ビリルビン平均値

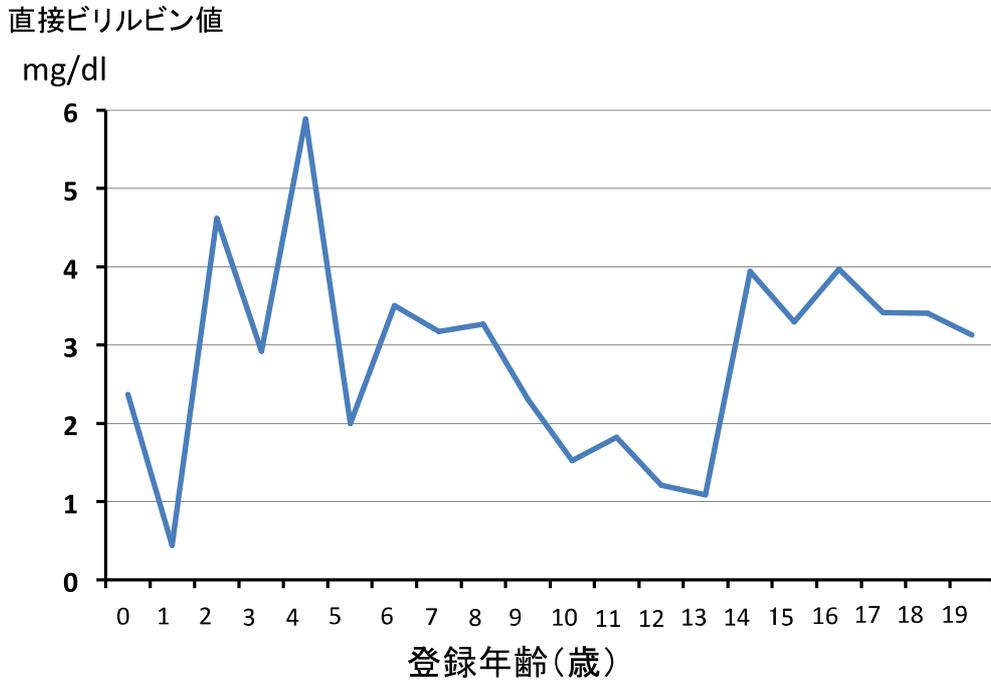
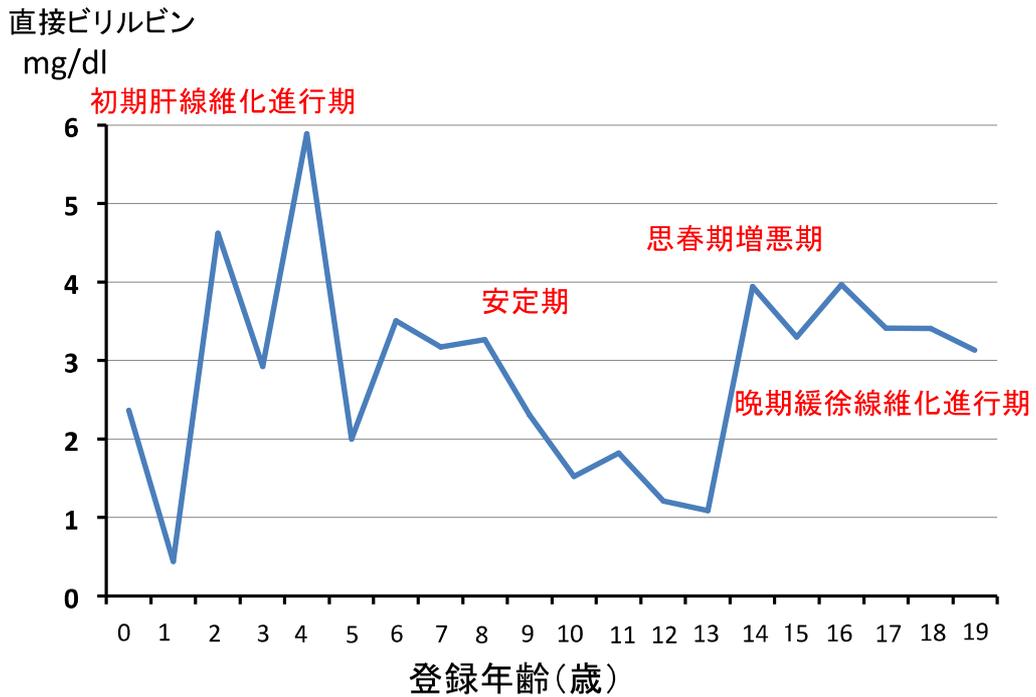


図5 . 胆道閉鎖症自然史との対比



## 小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究

研究分担者 守本倫子(国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業に気管狭窄として登録されている症例について、平成 25 年度および 26 年度の小慢事業登録データを用いて検討を行った。気管狭窄として登録されている疾患の 70%近くは咽頭や喉頭などの上気道の狭窄に伴う病態であった可能性が考えられた。頭蓋顔面奇形などは治療と共に気道のトラブルが少なくなってくる可能性もあり、年次ごとに経過を追っていくことで病態や治療、予後が明らかになり、将来的には社会福祉政策に反映させることができると考えられる。

### 研究協力者:

二藤隆春(東京大学耳鼻咽喉科 講師)

ていた 985 例(32.7%)について、咽頭狭窄や喉頭狭窄などが疑われる症例を検索した。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### A. 研究目的

2015 年より慢性呼吸器疾患に認定されていた「気管狭窄」が、気道狭窄という群となり喉頭狭窄や咽頭狭窄、気管狭窄および気管・気管支軟化症を含むようになった。これらの登録はまだ始まったばかりであり、どの程度の症例数があるのか推測の域をでない。しかし、今までも咽頭・喉頭狭窄が病態でありながら、気管狭窄として登録していた症例も少なくなく、今後は正確な登録により実態の調査が可能になると考えられる。今回は平成 25 年度、26 年度の小慢事業登録データにおける気管狭窄症例を比較検討することを目的とした。

### B. 研究方法

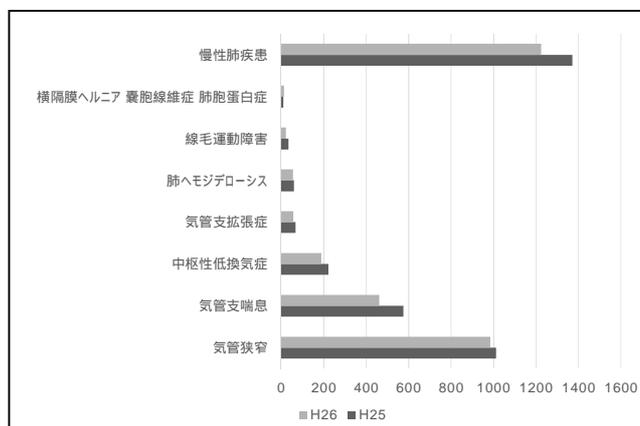
#### 対象と方法

#### 小児慢性特定疾患治療研究事業登録データ解析

平成 26 年度の小慢事業登録データを用い、慢性呼吸器疾患 3,009 例のうち気管狭窄として登録され

### C. 研究結果

慢性呼吸器疾患の平成 25 年度、26 年度の内訳を示す。



平成 25 年度、26 年度それぞれの慢性呼吸器疾患のうち、気管狭窄と診断されていた症例はそれぞれ 3,355 例、3,009 例であった。全体的に登録されている人数が減少している傾向にあった。気管狭窄症例について、喘息症状がないこと、また気管切開などの治療介入が必要であったものの、人工呼吸器の装着や酸素投与が必要ではない症例を抽出した。

図 2a H25 年度慢性呼吸器疾患症例(n=3,355 例)

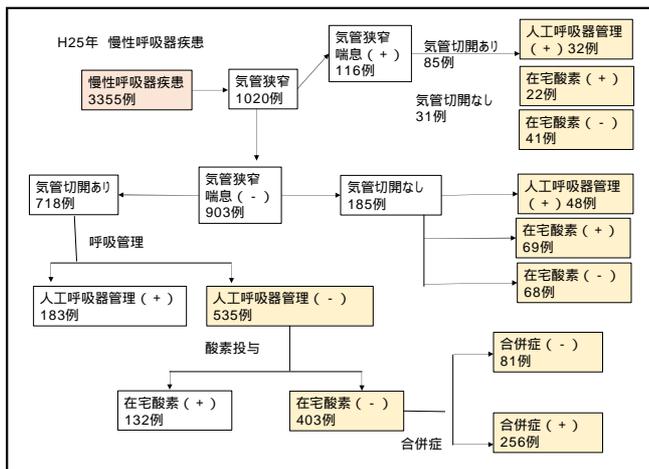
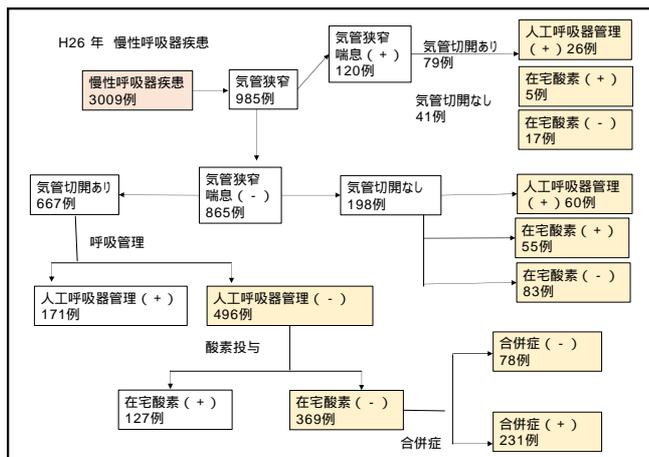
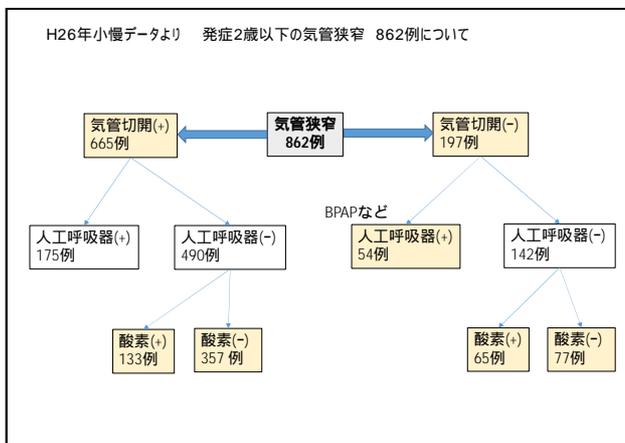


図 2b H26 年度慢性呼吸器疾患症例(n=3,009 例)



平成 25 年、26 年共に気管狭窄は 30%、32.7%と同じ割合であったが、登録数はやや減少傾向にあった。

2 歳以下で診断されていた症例は 862 例であり、気管切開をうけていた例は 665 例(77%)であった。そのうち 490 例は人工呼吸器が必要とせず、357 例は酸素も必要としていなかった。気管切開を行わなかった 197 例のうち bi-PAP などの呼吸器装用が 54 例、在宅酸素のみが 65 例であった。



## D. 考察

2 歳以下の先天性気管狭窄と登録されていた症例において、気管切開を受けたものの、呼吸器装用や酸素治療などの下気道または中枢性疾患の合併も疑われる症例は 308 例であり、357 例は上気道狭窄のみの障害と推測された。また、気管切開をうけず、人工呼吸器や酸素投与が必要ない 77 例もエアウェイなどを使用しているなどの上気道狭窄が原因の可能性は高い。H27 年よりようやく気道狭窄というカテゴリーの中で、咽頭狭窄や喉頭狭窄という概念で別に登録事業が開始されている。周知が不徹底でまだ登録は十分ではない可能性はあるが、これらの症例が年齢とともにどのような治療が行われているか検討していくことで、症例全体としての治療、治療効果、予後などを明らかにすることが可能となるだろう。

## E. 結論

H25,26 年の気管狭窄例を比較検討したが、ほとんど変化なかった。

現在の小児慢性疾患データでは、気道狭窄(咽頭、喉頭)による対象症例がどのくらいいるのか、予測が困難である。

気管切開、CPAP などの呼吸補助装置、酸素の使用がない症例では、経鼻エアウェイなどで加療している可能性は高い。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

- 水野貴基、和田友香、守本倫子：新生児・乳児の上気道狭窄に対する経鼻エアウェイの有効性に関する検討.第 12 回日本小児耳鼻咽喉科学会、平成 29 年 6 月 2 日、宇都宮市
- 水野貴基、和田友香、藤野修平、他：新生児・乳児の上気道狭窄に対する経鼻エアウェイの有効性に関する検討.第 53 回日本周産期・新生児医学会、平成 29 年 7 月 17 日、横浜市

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし



## 極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究

研究分担者 与田仁志(東邦大学新生児科)

### 研究要旨

日本で出生した極低出生体重児(VLBW)の長期予後を含めた出生前からのデータを集積しているNRN:neonatal research network データを用いて、極低出生体重児の合併症とその長期予後を追跡調査する。今回は、先天性心疾患を対象にその頻度および予後について調査した。先天性心疾患を合併した児は423例(0.9%)であった。在胎期間・出生体重の中央値はそれぞれ31週、1,127gであった。心疾患の内訳としては心室中隔欠損16%、ファロー四徴15%、大動脈縮窄・離断11%、肺動脈狭窄・閉鎖11%、両大血管右室起始10%、左心低形成6%、完全大血管転位5%、房室中隔欠損5%、総肺静脈還流異常3%であった。他臓器の先天異常合併が11%に認められた。また入院中の合併疾患として、脳室内出血が12%、脳室周囲白質軟化(嚢胞性)が2%、NEC・FIPが7%に認められた。38%の児がNICU入院中に何らかの手術を受けた。NICU入院中の死亡退院が98例(23%)に認められ、その約1/3が早期新生児死亡であった。在宅酸素での退院は10%に認められた。

### 研究協力者:

中尾厚 (日本赤十字社医療センター新生児科)

日根幸太郎 (東邦大学新生児科)

緒方公平 (東邦大学新生児科)

た症例を対象とした。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### A. 研究目的

新生児医療の進歩とともに極低出生体重児の予後は改善している。しかし先天性心疾患を合併した極低出生体重児については単施設では経験が少ない。今回我々は、Neonatal research network(NRN)のデータベースを使用して、頻度と予後を主として検討した。

### B. 研究方法

NRNデータベースに登録された2003年1月～2014年12月出生の極低出生体重児49614例の中で、「1412先天異常疾患名」に先天性心疾患が記載され

### C. 研究結果

染色体異常を有しない極低出生体重児の中で、先天性心疾患を合併した児は423例(0.9%)であった。在胎期間・出生体重の中央値はそれぞれ31週、1,127gであり、SFDもしくはLFD児が約7割を占めた。心疾患の内訳としては心室中隔欠損16%、ファロー四徴15%、大動脈縮窄・離断11%、肺動脈狭窄・閉鎖11%、両大血管右室起始10%、左心低形成6%、完全大血管転位5%、房室中隔欠損5%、総肺静脈還流異常3%であった。他臓器の先天異常合併が

11%に認められた。また入院中の合併疾患として、脳室内出血が12%、脳室周囲白質軟化(嚢胞性)が2%、NEC・FIPが7%に認められた。38%の児がNICU入院中に何らかの手術を受けた。NICU入院中の死亡退院が98例(23%)に認められ、その約1/3が早期新生児死亡であった。在宅酸素での退院は10%に認められた。

#### D. 考察・結論

極低出生体重児の生存率が90%を越える日本においても、心疾患を合併していた児は約1/4がNICU入院中に死亡していた。週数・体重に比して脳室内出血や壊死性腸炎の発症頻度が高く、全身管理に細心の注意を払うべき対象と考える。

#### E. 研究発表

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

NRNデータベースにみる先天性心疾患合併極低出生体重児の頻度と予後  
第52回日本周産期・新生児医学会 2016.7.16-18  
富山

#### F. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

##### 1. 特許情報

無

##### 2. 実用新案登録

無

##### 3. その他

無

## 整形外科疾患に関する研究

研究分担者 鬼頭浩史(名古屋大学整形外科)

### 研究要旨

小児慢性疾患である偽性軟骨無形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4 異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2 型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群につき、日本整形外科学会および日本小児整形外科学会と連携して本邦における情報を収集し、それら疾患の疾患概要、診断の手引き、申請用の医療意見書を作成した。また、胸郭不全症候群、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症に関して小児慢性特定疾病調査票、疾患概要などを作成して新たに小児慢性疾患へ申請し、承認を受けた。さらに、新たに「骨系統疾患」という分類をもうけ、軟骨無形成症、軟骨低形成症、骨形成不全症、低ホスファターゼ症、大理石骨病、偽性軟骨無形成症、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4 異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2 型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群の 15 疾患を組み入れた。併せて、e-learning 用の骨系統疾患に関する概説や試験問題を作成した。軟骨無形成症および骨形成不全症に関しては、成人期における QOL 調査を実施した。

### A. 研究目的

整形外科領域の先天性難治性疾患について、小児慢性特定疾病対策を社会実現するため、その推進に寄与するデータを構築し、実践的基盤を提供することを目的とする。

### B. 研究方法

平成 28 年度以降、新たに小児慢性疾患に認定された骨疾患(偽性軟骨無形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4 異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2 型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群)について、関連学会(日本整形外科学会、日本小児整形外科学会)や厚労省政策研究班(澤井班、鬼頭班)と連携して、疾患のデータを集積し、診断の手引きや医療意見書を作成する。

小児慢性特定疾病に該当すると思われる先天性骨疾患について情報を収集し、新たに申請する。併せて、内分泌疾患などに分類されていた骨疾患

を見直し、骨系統疾患という新たな分類を設けて該当疾患を検討する。

小慢指定医の研修を目的とした e-learning 用のウェブサイトの開設を目指し、骨系統疾患に関する講習用スライドの作成およびテスト問題の作成を行う。

成人移行期支援のあり方を検討する目的で、各種骨系統疾患の成人期における QOL 調査を実施して、生活実態や社会支援等に関するデータを収集する。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### C. 研究結果

偽性軟骨無形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4 異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2

型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群の疾患概念、診断の手引き、申請用の医療意見書を作成した。

胸郭不全症候群、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症に関して小児慢性特定疾病調査票、疾患概要などを作成して新たに小児慢性特定疾病へ申請し、平成30年度から小慢に認定されることとなった。また、新たに「骨系統疾患」という分類をもうけ、軟骨無形成症、軟骨低形成症、骨形成不全症、低ホスファターゼ症、大理石骨病、偽性軟骨無形成症、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4 異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群の15疾患が平成30年度には「骨系統疾患」に組み込まれることとなった。

小児慢性特定疾病指定医研修サイトに掲載する e-learning 用の「骨系統疾患」に関する概説および試験問題を作成した。

10歳以上の軟骨無形成症患者201名、骨形成不全症50名に対してQOLアンケート調査を実施した。軟骨無形成症では、精神的スコアは健常者と差はないものの、身体的スコアはいずれの年齢層においても健常者より低く、特に加齢とともに低下することが明らかとなった。また、脊柱管狭窄症などを合併するとさらに身体的スコアが低下した。興味深いことに、身長が140cm以上の患者は140cm未満のものに比較して、有意に身体的スコアが高かったことから、小児期の本症の治療戦略としては、身長に関しては140cmを目標とすればよいことが明確となった。

## D. 考察

新たに骨系統疾患という分類が設けられたことにより、疾患概念の理解が深まるとともに、疾病の状態の程度が改訂された。骨系統疾患では小児期よりさまざまな整形外科的治療が必要となり、対象基準に「外科的治療を行う場合」が含まれた意義は大きい。また、四肢変形や脊柱変形に関しても、大腿脛骨角 (femorotibial angle : FTA)、Cobb 角の具体的な角度が明記されたことにより、対象基準が明確化した。

400種類以上にも分類される骨系統疾患において、個々の疾患の発生頻度は低いものの、小児期よりさまざまな医療的管理が必要な疾患に関しては、

関連学会や厚労省研究班と連携して実態や予後把握するとともに、患者レジストリを構築することも今後の課題と思われる。

成人患者のQOL調査により、軟骨無形成症に関しては生活実態をある程度把握することができ、骨形成不全症に関してはデータを解析中である。今後は小慢に認定されているその他の疾患についても、トランジションという観点から疫学調査等の情報収集を行い、成人移行期支援のあり方について検討する必要がある。

## E. 結論

平成30年度からは胸郭不全症候群、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症が小児慢性特定疾病に追加されるとともに、「骨系統疾患」という大分類が設けられ、これまで内分泌疾患群などに含まれていた先天性骨疾患がまとめられることとなった。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Matsushita M, Mishima K, Esaki R, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Maternal administration of meclozine for the treatment of foramen magnum stenosis in transgenic mice with achondroplasia. *J Neurosurg Pediatr* 19(1):91-95, 2017
2. Kohno Y, Nakashima Y, Kitano T, Irie T, Kita A, Nakamura T, Endo H, Fujii Y, Kuroda T, Mitani S, Kitoh H, Matsushita M, Hattori T, Iwata K, Iwamoto Y. Is the timing of surgery associated with avascular necrosis after unstable slipped capital femoral epiphysis? : A multicenter study. *J Orthop Sci* 22(1):112-115, 2017
3. Matsushita M, Mishima K, Iwata K, Hattori T, Ishiguro N, Kitoh H. Percutaneous pinning after prolonged skeletal traction with the hip in a flexed position for unstable slipped capital femoral epiphysis. *Medicine* 96(19):e6662, 2017
4. Okura T, Matsushita M, Mishima K, Esaki R, Seki T, Ishiguro N, Kitoh H. Activated FGFR3 prevents subchondral bone sclerosis during the development of osteoarthritis in transgenic mice with achondroplasia. *J Orthop Res* (in press)
5. Osawa Y, Matsushita M, Hasegawa S, Esaki R, Fujio M, Ohgasawara B, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Activated FGFR3 promotes bone formation via accelerating endochondral

ossification in mouse model of distraction osteogenesis. *Bone* 105:42-49, 2017

6. Matsushita M, Esaki R, Mishima K, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Clinical dosage of meclozine promotes longitudinal bone growth, bone volume, and trabecular bone quality in transgenic mice with achondroplasia. *Sci Rep* 7(1):7371, 2017
7. Mishima K, Kitoh H, Matsushita M, Sugiura H, Hasegawa S, Kitamura A, Nishida Y, Ishiguro N. Early radiographic risk factors for rigid relapse in idiopathic clubfoot treated with the Ponseti method. *Foot Ankle Surg* (in press)
8. Nakahara Y, Kitoh H, Nakashima Y, Toguchida J, Haga N. Longitudinal study of the activities of daily living and quality of life in Japanese patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Disabil Rehabil* (in press)
9. Oda T, Sakai T, Matsushita M, Ono Y, Kitoh H. A novel heterozygous mutation in the T-box protein 4 gene in an adult case of small patella syndrome. *J Orthop Case Rep* 8(1):85-88, 2017
10. Hasegawa S, Kitoh H, Matsushita M, Mishima K, Kadono I, Sugiura H, Kitamura A, Ishiguro N. Chronic lateral epiphyseal separation of the proximal tibia causes late-onset tibia vara. *J Pediatr Orthop B* 27(1):31-34, 2018

## 2. 学会発表

1. Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Sugiura H, Hasegawa S, Kitamura A, Ishiguro N, Ohno K. Clinically feasible dose of meclozine promotes bone growth in mouse model with achondroplasia. Annual meeting of Orthopaedic Research Society 2017.3.19-22 (San Diego)
2. Kitoh H, Mishima K, Matsushita M, Sugiura H, Kitamura K, Ishiguro N. Transplantation of autologous culture-expanded bone marrow cells and platelet rich plasma for bone regeneration. Comprehensive clinical study of the lower limb lengthening. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)
3. Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Sugiura H, Kitamura A, Ishiguro N. Clinical feasibility of meclozine for improvement of short stature in achondroplasia. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)
4. Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Yamashita S, Sugiura H, Kitamura A, Ishiguro N. Long term health-related quality of life in achondroplasia. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)
5. Hiroshi Kaneko, Tadashi Hattori, Koji Iwata, Masaki Matsushita, Hiroki Furuhashi, Hiroshi Kitoh. Disappearance of soft tissue interposition after

gradual reduction using overhead traction in late-presenting DDH. A prospective comparative study on serial MRIs between pre-walking and walking children. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)

6. Hiroshi Kaneko, Hiroshi Kitoh, Masaki Matsushita, Hiroki Furuhashi, Tadashi Hattori. Secondary spherical remodeling from the healed stage to skeletal maturity in Legg-Calvé-Perthes Disease treated with Salter innominate osteotomy. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)
7. Hiroki Furuhashi, Hiroshi Kaneko, Koji Iwata, Tadashi Hattori, Hiroshi Kitoh. Salter innominate osteotomy for DDH in childhood does not predispose to anterior over-coverage and posterior under-coverage in adulthood. EPOS/POSNA combined annual meeting 2017.5.3-6 (Barcelona)
8. 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、石黒直樹. SF-36 を用いた軟骨無形成症患者の QOL に関する調査. 第 90 回日本整形外科学会 2017.5.17-21 (仙台)
9. Kitoh H, Mishima K, Matsushita M, Ishiguro N. Transplantation of autologous culture-expanded bone marrow cells and platelet rich plasma during lower limb lengthening. The 27<sup>th</sup> Korean-Japanese Combined Orthopaedic Symposium. 2017.5.26-26 (Incheon)
10. Matsushita M, Mishima K, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Clinically feasible dose of meclozine improves bone growth, bone volume, and bone quality in mouse model with achondroplasia. The 27<sup>th</sup> Korean-Japanese Combined Orthopaedic Symposium. 2017.5.26-26 (Incheon)
11. Okura T, Matsushita M, Mishima K, Esaki R, Seki T, Ishiguro N, Kitoh H. Activated FGFR3 prevents subchondral bone sclerosis during the development of osteoarthritis in transgenic mice with achondroplasia. The 27<sup>th</sup> Korean-Japanese Combined Orthopaedic Symposium. 2017.5.26-26 (Incheon)
12. Osawa Y, Matsushita M, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Activated FGFR3 promotes bone formation via accelerating endochondral ossification in mouse model of distraction osteogenesis. The 27<sup>th</sup> Korean-Japanese Combined Orthopaedic Symposium. 2017.5.26-26 (Incheon)
13. Kitoh H, Matsushita M, Mishima K, Ishiguro N, Ohno K. Oral administration of meclozine for the treatment of short stature in achondroplasia. 13<sup>th</sup> International Skeletal Dysplasia Meeting 2017.6.21-23 (Bruges)
14. Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Ishiguro N. Treatment of deformities in lower extremity by a multi-axial external fixation system. 61st Korean Orthopaedic Association 2017.10.19-21 (Seoul)
15. 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、北村暁子、長田侃、西田佳弘、石黒直樹、大野欽司. Meclozine 投与による軟骨無形成症モデルマウスにおける骨伸長と骨質の

検討. 第 32 回日本整形外科学会基礎学術集会  
2017.10.26-27(那覇)

なし

16. 鬼頭浩史、石黒直樹. 培養骨髄細胞と多血小板血漿の移植を併用した下肢骨延長術. 第 11 回骨軟骨フロンティア 2017.11.11(東京)
17. 鬼頭浩史. 小児整形外科領域における骨系統疾患. 第 10 回胎児骨系統疾患フォーラム学術講演会 2017.11.25(東京)
18. 鬼頭浩史、三島健一、松下雅樹、石黒直樹. 骨髄間葉系幹細胞と PRP を用いた骨延長術. 第 2 回 JAPSAM 幹細胞研究会. 2017.12.2(名古屋)
19. 金子浩史、鬼頭浩史、三島健一、松下雅樹、服部義. ペルテス病に対するソルター骨盤骨切り術の骨成熟時成績. 第 28 回日本小児整形外科学会 2017.12.7-8(東京)
20. 三島健一、鬼頭浩史、松下雅樹、門野泉、北村暁子、長田侃、西田佳弘、石黒直樹. 脚長差に伴う機能性側弯の特徴. 第 28 回日本小児整形外科学会 2017.12.7-8(東京)
21. 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、長田侃、金子浩史、岩田浩志、服部義、石黒直樹. MAC 創外固定器による下腿変形矯正. 第 28 回日本小児整形外科学会 2017.12.7-8(東京)
22. 三島健一、鬼頭浩史、松下雅樹、門野泉、長田侃、西田佳弘、石黒直樹. エイロプレートによる大転子骨端線抑制術の短期術後成績. 第 33 回東海小児整形外科懇話会 2018.2.10(名古屋)
23. 長田侃、鬼頭浩史、三島健一、松下雅樹、石黒直樹. 先天性下腿偽関節症に対し早期髓内釘固定を施行した 1 例. 第 33 回東海小児整形外科懇話会 2018.2.10(名古屋)
24. 大倉俊昭、松下雅樹、三島健一、関泰輔、石黒直樹、鬼頭浩史. FGFR3 は変形性関節症マウスモデルにおける軟骨下骨の骨硬化を抑制する. 第 31 回日本軟骨代謝学会 2018.3.2-3(名古屋)
25. Osawa Y, Matsushita M, Mishima K, Ishiguro N, Ohno K, Kitoh H. Bone formation was promoted in mouse model of distraction osteogenesis with gain-of-function mutations in Fgfr3. Annual meeting of Orthopaedic Research Society 2017.3.10-13 (New Orleans)

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

## データの利活用に関する研究

研究分担者 森 臨太郎(国立成育医療研究センター)

### 研究要旨

小児医療が、急性期から慢性期の疾患と優先順位が変わる中、各年齢層別の病態に適切に対応する小児の医療および保健の体制整備が求められている。小児医療提供体制へ資するデータの利活用として、小児慢性特定疾病データから、年齢別疾病別罹患率の推移を算出することを目的として、平成 25 年度の小児慢性特定疾病のデータを記述疫学的に、大分類ごとに、年齢別の新規・継続登録数を算出した。同時に、登録数のピークを迎える年齢ごとに再度分類を試みた。また腎疾患を例にとって、2006 年から 2013 年にかけて、増加・減少などの検証を行った。年齢別疾病別罹患率の推移を算出することで、日本における積極的予防を念頭に置いた小児期の健診制度や、発症の詳細な疫学を基礎とするシステムに資するデータとすることが発見できた。また、さらに詳細な年次数値を観察することで、制度変更により年次推移によって検証できない疾病や、近年増加あるいは減少傾向にある疾患が観察された。これらの情報は、小児の医療・保健提供体制の整備に資するだけでなく、疾病の病理を明らかにする端緒となる可能性も示唆された。

### 研究協力者:

盛一享徳(国立成育医療研究センター・小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

### A. 研究目的

小児医療が、急性期から慢性期の疾患と優先順位が変わる中、各年齢層別の病態に適切に対応する小児の医療および保健の体制整備が求められている。小児医療提供体制へ資するデータの利活用として、小児慢性特定疾病データから、年齢別疾病別罹患率の推移を算出することを目的とする。

### B. 研究方法

平成 25 年度の小児慢性特定疾病のデータを記述疫学的に、大分類ごとに、年齢別の新規・継続登録数を算出した。同時に、登録数のピークを迎える年齢ごとに再度分類を試みた。また腎疾患を例にとって、2006 年から 2013 年にかけて、増加し

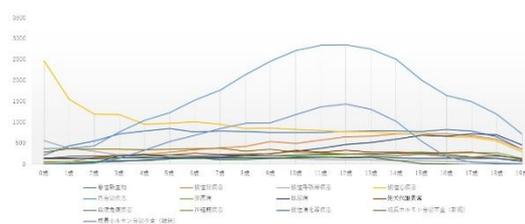
ているか、減少しているかなどの検証を行った。  
(倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### C. 研究結果

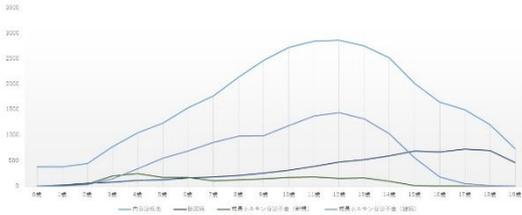
すべての大分類における年齢別疾病別罹患率をしめす。

年齢別疾病別罹患率の推移(平成25年)



内分泌、糖尿病、成長ホルモン分泌不全に関して、抽出した。

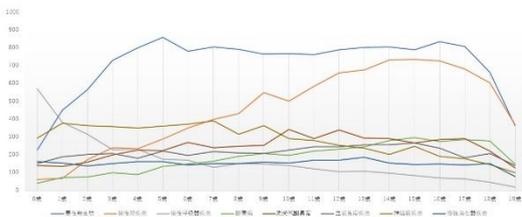
年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
内分泌・糖尿病・成長ホルモン分泌不全



学齢期にピークが来るのが分かった。

次に、心疾患及び、内分泌性疾患などを除外したものを示す。

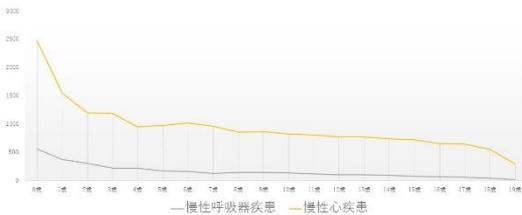
年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
心疾患・内分泌性疾患を除く



大分類ごとの疾病構造がより明らかになった。

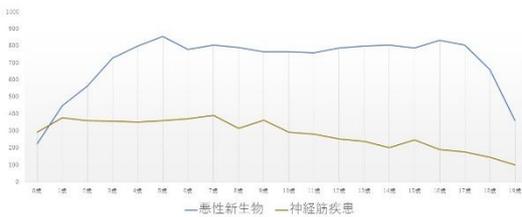
以上により、乳幼児期にピークが来る疾患は、下記の図のように、慢性呼吸器疾患及び慢性心疾患であった。

年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
乳幼児期にピークが来る疾患



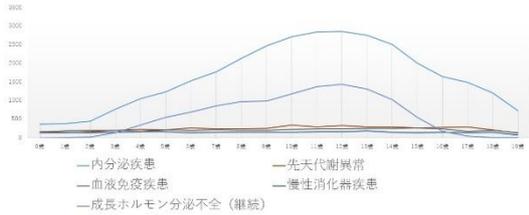
就学前後にピークが来る疾患は、下記の図のように、悪性新生物および神経筋疾患であった。

年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
就学前後にピークが来る疾患群



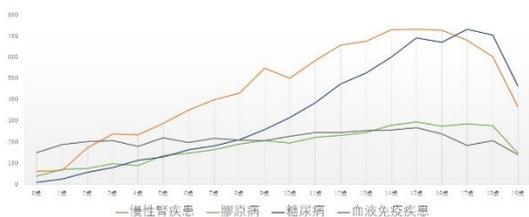
12歳前後にピークが来る疾患は、内分泌疾患、先天代謝異常、血液免疫疾患、慢性消化器疾患、成長ホルモン分泌不全であった。

年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
12歳前後にピークが来る疾患



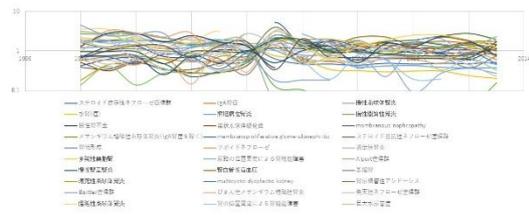
15歳前後にピークが来る疾患は、慢性腎疾患、膠原病、糖尿病、血液免疫疾患であった。

年齢別疾病別罹患率の推移（平成25年）  
15歳前後にピークが来る疾患群



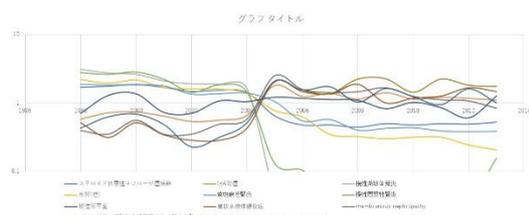
次に、小児慢性特定疾病制度の慢性腎疾患上位40疾病について、1997年から2013年までの年次推移を観察した。

小児慢性特定疾病制度利用小児の推移  
慢性腎疾患・上位40疾患



さらに検討を加えるため、上位10疾病に限定して観察した。

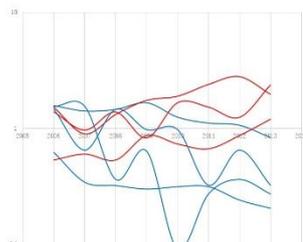
小児慢性特定疾病制度利用小児の推移  
慢性腎疾患・上位10疾患



制度変更により、2004年までのデータと2005年以降のデータでは比較ができないことが分かった。そこで、2006年から2013年に限って、データを抽出し、増減がある疾病を抽出した。

#### 慢性腎疾患・推移 (2006-2013)

- 増えている疾患
- ・ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群
  - ・ アルゴート症候群
  - ・ 多発性嚢胞腎
- 減っている疾患
- ・ 慢性腎症
  - ・ 巨大水原腎症
  - ・ 尿路の閉塞疾患による腎機能障害



近年、発症の頻度(登録数)が増減している疾病が整理できた。

## D. 考察

年齢別疾病別罹患率の推移を算出することで、日本における積極的予防を念頭に置いた小児期の健診制度や、発症の詳細な疫学を基礎とするシステムに資するデータとすることが発見できた。また、さらに詳細な年次数位を観察することで、制度変更により年次推移によって検証できない疾病や、近年増加あるいは減少傾向にある疾患が観察された。これらの情報は、小児の医療・保健提供体制の整備に資するだけでなく、疾病の病理を明らかにする端緒となる可能性も示唆された。

## E. 結論

小児慢性特定疾病データから、年齢別疾病別罹患率の推移や疾病ごとの年次推移を算出することは、医療や健康増進制度の構築や整備、ならびに、新たな疾病の解明につながる可能性が示唆された。

## 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(予定を含む。)

### 1. 特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし



## 小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設 において移行期支援を必要とする患者数の調査

研究分担者: 掛江 直子(国立成育医療研究センター 生命倫理研究室 室長)

### 研究要旨

現在、小児診療を専門とする施設に、相当数の成人患者が通院していると予想されるが、患者数の実態は把握されていない。そこで、成人患者および移行期支援の対象患者の数の把握を行うことにより、今後の移行期支援の進め方を検討する基礎資料を作成することを目的として本調査を実施した。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している機関のうち、小児を主な対象として診療を行なっている 5 施設を対象とした。2016 年の 1 年間に対象施設を受診した通院患者および入院患者の診療録から、患者 ID、年齢、診療科を抽出した。全体の通院患者のうち、2.5～7.2%が 20 歳以上、8.9～14.4%が 14-19 歳であった。入院患者では、全体の 0.9～3.7%が 20 歳以上、5.0～9.3%が 14-19 歳であった。すなわち、本調査対象とした 5 つの小児医療施設において、現在 20 歳以上で継続受診している患者は約 4,800 人(4.8%)、移行期支援の対象者数(15-19 歳)は約 8,500 人(8.5%)と推計された。診療科別の集計では、各病院とも内科系診療科で外科系診療科および専門外科系診療科よりも 15 歳以上の患者割合が多かった。次いで、2 施設(東京都立小児総合医療センターおよび国立成育医療研究センター)においては、20 歳以上の患者について成人診療科に移行できない理由について調査された。東京都立小児総合医療センターでは、「医師の指示または自立前」が 31.6%と最多である一方、国立成育医療研究センターでは、「自立前(移行せず定期観察中)」が 30.1%と最多で、医師の指示(11.8%)を含めると 41.9%であった。今回、相当数の成人患者が現在も小児科専門施設に通院していることが明らかとなった。施設差および診療科による割合の違いは、移行支援への取り組みが始まった時期に違いがある点や、疾患により移行しやすさにも相違がある点、通院する理由に違いがある点など、多くの理由が考えられる。今後、移行支援外来を含む診療上の取り組みが継続されることが必要と思われた。

### 研究協力者:

賀藤 均 (国立成育医療研究センター 院長)  
窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部長)  
小野 博 (国立成育医療研究センター 循環器内科部長)  
桑原 絵里加 (国立成育医療研究センター 研究所 小児慢性特定疾病情報室)

国府田 みなみ (国立成育医療研究センター 生命倫理研究室)  
松谷 弘子 (国立成育医療研究センター 看護部長)  
渡邊 佐恵美 (国立成育医療研究センター 外来看護部 看護師長)  
江崎 陽子 (国立成育医療研究センター 外来看護部 副看護師長)

長谷川 行洋（東京都立小児総合医療センター  
内分泌・代謝科部長）

安河内 聡（長野県立こども病院 循環器セン  
ター長・エコーセンター長）

位田 忍（大阪母子医療センター 副院長）

石川 司朗（福岡市立こども病院 副院長・循環  
器センター長）

## A. 研究目的

近年、医学の進歩とともにこれまで小児科で治療を受けて来た先天性疾患や小児期発症の慢性疾患患者が、成人を迎えることが多くなってきた<sup>1)</sup>。年齢と共に、原疾患や合併症の病態生理が変化すること、動脈硬化性疾患や癌など成人特有の疾患を合併すること、患者の心理社会的側面にも変化が現れることなどから、これらの変化に対応した医療支援の提供が必要と考えられるようになってきた。医療支援の提供方法の一つに、適切な時期に患者が小児科から成人診療科へ移行(転科)することが挙げられる。この移行には、多くは年単位の準備期間を必要とする。しかし、支援に関わる人員の確保など、対応は各病院や小児科医それぞれに依存し、負担が大きいことが課題である。さらに、現在どのくらいの患者に移行支援が必要とされているのか、患者数の把握もされていない。患者数等を把握し、国内での系統だった支援施策をまとめることが喫緊の課題とされる。

そこで、「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業(以下、モデル事業)」では、当該モデル事業に関わる医療機関において移行期医療支援が必要とされる患者の数の把握を主目的として本調査を計画した。

## B. 研究方法

< 研究の種類 > 横断研究

< 調査対象者の設定 >

対象) 各研究協力施設の電子診療録を利用する。

1. 要移行支援患者(以下、支援対象者)

小児診療科受診中の15歳以上とする。さらに、

そのうち20歳以上を積極的支援対象者とする。

## 2. 対象医療機関と診療科

対象医療機関を、モデル事業に関わる以下の小児医療センター5施設とする。

- ・東京都立小児総合医療センター
- ・長野県立こども病院
- ・大阪母子医療センター
- ・福岡市立こども病院
- ・国立成育医療研究センター

調査対象診療科は、産科、不妊診療科など、成人を対象とする科は除き、小児の診療を行っているすべての診療科(小児科、小児内科、小児外科など)とする。ただし、精神科(こころの診療部などを含む)、歯科・口腔外科、移植科、救急診療科など、施設により診療事情の違いが大きい科は、それぞれの実情に合わせて除外するか否かを判断する。

## 3. 調査方法と期間

調査対象期間は2016年1月1日から同年12月31日とする。患者の年齢別の集計には、2016年1月1日時点の年齢を使用する。対象期間中の出生者(2016年1月1日から2016年12月31日)は0歳とする。

データの抽出方法は、以下の2つとする。

1) 通院患者から集計する方法

2) 入院患者から集計する方法

ただし、入院患者の集計は診療録の性質上、退院数からの抽出とする。

### 3-1. 抽出項目

患者ID、年齢、診療科(複数の診療科に受診している場合は、診療科のすべて)、入院患者の場合はMDC(Major Diagnostic Category)及びMDC疾患名称を抽出する。MDCは、1. 神経系疾患、4. 呼吸器系疾患、5. 循環器系疾患、6. 消化器系疾患、7. 筋骨格系疾患、10.

内分泌栄養代謝系疾患、11. 腎尿路系疾患、  
13. 血液造血器免疫系疾患、14. 新生児疾  
患・先天性奇形を用いる。

### 3-2. データ抽出方法(図1)

通院、入院それぞれの場合につき、対象期間  
における対象診療科の患者のうち、2016 年の  
初診患者を除き、確定診断名がある者を全て  
抽出する。さらに、抽出データより、対象医療機  
関職員および移植ドナーとしての受診者或い  
は入院患者を除外する。対象期間に1人の患  
者が複数の診療科に複数回通院(或いは入院)  
している可能性が想定される。このため、通院、  
入院それぞれについて、患者IDを用いて以下  
のように重複データをクリーニングする。

(1) 各科における、述べ患者数。重複データ  
のクリーニングは行わない。

(2-1) 一つの診療科ごとに、複数回通院(或  
いは入院)患者は一人とみなす。

(2-2) 入院に限り、一つのMDC名称ごとに、  
複数回入院患者を一人とみなす。

(3) 複数科に複数回通院している場合は、一  
人とみなす。

(1)では診療科別の年間の「通院(入院)回数」  
を「外来(病棟)での支援の回数」と仮定し、外  
来で移行支援業務を行う回数の目安とする。

(2)では、診療科やMDC名称ごとの、通院中の  
(入院した)要支援者の実人数が、(3)では対象  
診療科全体での通院中の(入院した)要支援者  
の実人数が判明する。(3)は、要支援者のリスト  
作成にもつながると考える。

### 3-3. 参考情報の収集

対応可能な施設においては、20歳以上の患者  
に対し、成人診療科併診の有無と、成人診療  
科を受診しない理由の情報を参考情報として  
収集する。

(1) 通院患者が成人科受診しない一番の理由

1. 複数科受診が必要など、病態が複雑で、移  
行すると通院が煩雑
2. 知的障害、精神遅滞があり、意志疎通困難

3. 病状が不安定で移行のタイミングでないと主  
治医が判断

4. 成人科医師の経験が少ない疾患で、通院  
先確保困難

5. 成人科が物理的に遠く、通院圏に紹介先が  
ない

6. 患者の強い希望(一度受診したが戻った場  
合も含む)

7. 時期を見て移行予定

8. 他( )

(2) 入院患者が20歳以上で成人科に入院しな  
かった一番の理由

1. 病態が複雑または成人科医師の経験が少  
ない疾患で成人科から断られた

2. 知的障害または精神遅滞があり、意志疎通  
困難

3. 成人科が物理的に遠く、入院圏に紹介先が  
ない

4. 患者の強い希望

5. 他( )

通院患者、入院患者についてそれぞれ上記項目  
を基本として移行困難理由を担当医や看護師が  
収集した。現場の意見を参考にしながら施設に  
よって選択肢は多少変更された。

### 3-4. 集計方法

(1) 全対象施設における支援対象者(15歳以上  
20歳未満の患者)ならびに積極的支援対象者  
(20歳以上の患者)の人数と割合の算出

通院、入院それぞれにつき、3-2で抽出された  
(1)から(3)の年齢別人数を、全対象施設で合算  
し、全体の人数に占める支援対象者、積極的  
支援対象者の割合を算出する。これらを、診療  
科別に集計する。

(2) 対象施設や疾患の特性別の分析

通院、入院それぞれにつき、3-2で抽出された  
(1)から(3)の年齢別人数を、対象施設毎に集計  
し、支援対象者、積極的支援対象者の割合を

算出する。入院患者の場合には MDC 別、年齢別にも集計する。対象施設の特性や(単独の小児診療施設で近隣に成人診療施設がある等)、対象疾患別に対象者の分布を比較検討する。

### (3) 移行困難理由の検討

対応可能な施設においては、3-3 で得られた参考情報を用いて、移行困難理由毎の集計を行う。対象施設の特性や、疾患別の比較検討も行う。

### (倫理面の配慮)

本調査は、国立成育医療研究センター倫理審査委員会の承認を得て行った(承認番号 1485)。

各研究施設から得られた集計資料は、国立成育医療研究センター臨床研究開発室のデータ保管用キャビネットに、鍵をかけた上で保管した。廃棄の際は、シュレッダーをかけて廃棄することとした。

## C. 結果

対象となった 5 小児医療施設において 2016 年の診療録をもとに同一の集計を行ったところ、全体の通院患者のうち、2.5~7.2%が 20 歳以上、6.1~11.0%が 15-19 歳であった。入院患者では、全体の 0.9~3.7%が 20 歳以上、3.1~6.9%が 15-19 歳であった(図 2)。

すなわち、本調査対象とした 5 つの小児医療施設において、現在 20 歳以上で継続受診している患者は約 4,800 人(4.8%)、移行期支援の対象者数(15-19 歳)は約 8,500 人(8.5%)と推計された。

診療科別の集計では、各病院とも内科系診療科で外科系診療科および専門外科系診療科よりも 15 歳以上の患者割合が多かった(表 1-6)。

次いで、2 施設(東京都立小児総合医療センターおよび国立成育医療研究センター)においては、20 歳以上の患者が成人診療科に移行できない理由について調査された(図 3-図 6)。東京都立小児総合医療センターでは、対象の 26 診療科中

15 科に加え、臓器移植科も含め 16 科の 894 名を対象とした。調査までに 251 名(28.1%)が移行し、残りの 643 名中、「自立前、医師の指示(病状が不安定など)」が 31.6%と最多で、次いで「成人科医師の経験が少ない疾患」が 31.1%とわずかに少なかった。「知的障害」「病態が複雑」はそれぞれ 14.3%、9.5%であった。一方、国立成育医療研究センターでは、2016 年の診療録から抽出された 20 歳以上患者 1746 名のうち、移行困難理由を調査した時期までに 6 名が死亡、12 名が終診となった。また、64 名が調査対象外と判断された。残りの 1664 名のうち、10.9%は調査までに移行が完了し、4.3%は 1 診療科のみ受診中かつ移行支援中であった。1 診療科のみ受診中、かつ移行できない理由があるとされたのが 65.4%であった。そのうち、移行できない理由の数は、1 つが 58.4%と最多で、2 つが 34.4%、3 つ以上が 7.3%であった。理由が 1 つの患者の内訳では、「自立前(移行せず定期観察中)」が 30.1%と最多であり、次いで「成人開始の経験が少ない疾患」が 21.7%、「タイミングを見て移行予定」が 12.3%であった。「病状が不安定」は 11.8%であり、「自立前/病状が不安定」が 31.6%であった東京都立小児総合医療センターと比較すると、「自立前」「病状が不安定」を合わせると 41.9%と多かった。

## D. 考察

本調査は、各施設の 2016 年の診療録から抽出したデータを集計したため、疾患によって担当診療科が異なり、集計結果には実際以上の施設差が見られた可能性がある。また移行の取り組みが始まった時期が異なる、或いは疾患に偏りがあるために、施設および診療科ごとの要支援患者割合に違いが見られた可能性もある。しかし、それらの限界を勘案した上でも、移行支援を必要とする患者は相当数存在することが明らかとなった。特に、診療科別の集計からは内科系診療科に対象者が多かった。これは、疾患の性質上、現在の医療では完治しない慢性疾患が多く、移行のタイミングを

逸した患者が存在する可能性が否めない。また、医療の歴史的観点から、外科および専門外科系よりも小児、成人を分けて診療してきた経緯が影響していることが考えられる。一方で、病状が安定し、移行が可能と見込まれるにもかかわらず移行していない例も少なからず存在することも示された。今後、移行を進め、より成人の病態に合わせた診療を提供するために、移行の必要性について医療者への周知、病院間の連携強化や積極的な情報提供が必要と考えられる。また、すでに成人を迎えた患者には移行支援外来の活用を促し、より早期からの移行支援の開始により患者やその家族の移行についての不安を取り除き、理解を深めることが重要であろう。言うまでもなく、移行先での医療の質が担保され、患者の心理的・経済的負担が少なくとも増加しないことも、必要な要素である。これには、行政との連携も不可欠となってくる。また、移行支援による短期的および長期的な効果を判定し、エビデンスを構築することが、円滑な成人医療へと繋がると予測される。

## E. 結論

2016年の診療録を用い、小児を中心として診療する5施設に対し移行支援を必要とする患者数調査を行った。病院間の連携、行政との協力および患者への支援など、多岐に渡る対策の推進が必要と考えられた。

## F. 謝辞

本調査を行うにあたり、各施設において対象患者の抽出に関わった診療録管理部門の皆様および都立小児総合医療センター、国立成育医療研究センターにおいて成人患者の移行できない理由の調査に関わった全てのスタッフの皆様に心より感謝申し上げます。

## G. 健康危険情報

なし。

## H. 研究発表

なし。

## I. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許情報 / 実用新案登録 / その他  
なし / なし / なし

## J. 引用文献

1)加藤忠明. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題. 小児保健研究 67: 701-705. 2008

診療録から通院時期	電子診療録から、2016年1月1日から同年12月31日までに 主病名が確定し、再診で通院した患者 2016年の初診患者を除く	非該当	除外
対象診療科の選定	対象機関の全診療科のうち、 小児精神科(こころの診療部等を含む)、産科、婦人科、母性内科、移植科、歯科、口腔外科等の診療科を除く	非該当	除外
職員を除外	対象医療機関の職員ではない	非該当	職員は除外
ドナー除外	移植ドナーとしての受診者ではない	非該当	ドナーは除外
年齢算出	2016年1月1日の時点の年齢算出(2016年1月1日から同年12月31日出生者は0歳とする)		
必要項目の抽出	抽出 抽出項目:患者ID、年齢、診療科 1年間に複数の診療科を受診している場合、すべての診療科を抽出		
集計1	<b>集計1:各診療科別の年齢別のべ人数</b>		
診療科別年齢別のべ人数	目的:診療科別の年間の「のべ通院人数」=「外来での支援の回数」と仮定し、のべ人数と割合を算出。外来で移行支援業務を行う回数の目安とする		
重複データのクリーニング	重複データのクリーニング(集計2用) 1人の患者が一つの科を複数回受診している場合は、1回とカウントする 例1:循環器科を3回受診 循環器科1人とカウント 例2:循環器科を3回、消化器科を1回受診 循環器科1人、消化器科1人とカウント		
集計2	<b>集計2-1:各診療科別年齢別人数</b>		
診療科別年齢別人数分布	目的:診療科別の、外来通院中の支援対象者の実人数と割合を算出。 注:集計2-1のみ。入院患者の集計には2-2もあり。		
重複データのクリーニング	重複データのクリーニング(集計3用) 1人の患者が複数の科を受診していても、1人とカウントする 例:循環器科を3回、消化器科を1回受診 1人とカウント		
集計3	<b>集計3:各施設における対象診療科全体の年齢別人数分布</b>		
対象科全体の人数分布 この人数が潜在的移行対象	目的:いずれかの対象診療科に通院中の支援対象者の実人数と割合の算出。支援対象者のリスト作成にもつながると考える。		
以下、任意での情報ご提供	任意での情報ご提供		
判明する場合、 成人科併診の有無	患者リストの作成、成人科併診の有無		
20歳以上で 移行困難な理由	併診なし! 20歳以上で成人科受診しない一番の理由を選択 1. 複数科受診が必要など病態が複雑で、移行すると通院が煩雑 2. 知的障害、精神遅滞があり、意志疎通困難 3. 病状が不安定で移行のタイミングでないと主治医が判断 4. 成人科医師の経験が少ない疾患で、通院先確保困難 5. 成人科が物理的に遠く、通院圏に紹介先がない 6. 患者の強い希望(一度受診したが戻った場合も含む) 7. 他( )	併診あり! 成人科併診(+ )人数を 集計	

図1 通院患者数と割合の把握

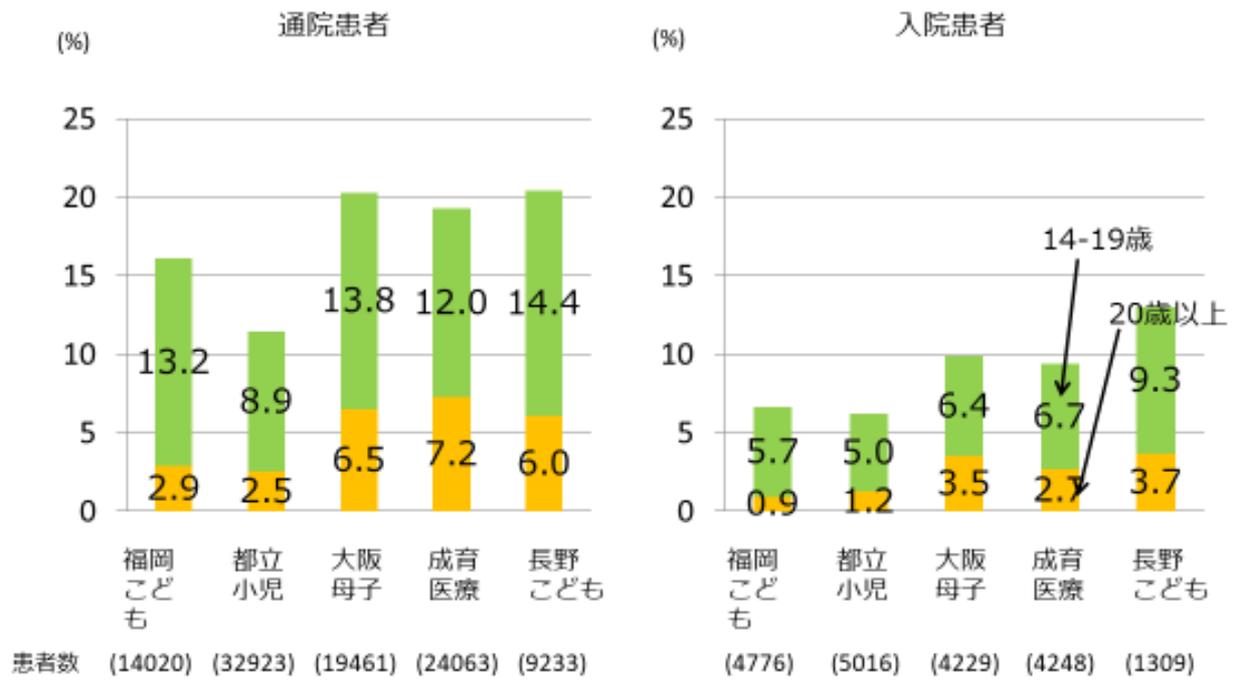


図2 移行支援対象者の全患者に占める割合(2016年)

表1 年代別患者割合(通院、内科系)

病院名		総合診療	消化器	呼吸器	アレルギー	循環器	内分泌代謝	腎	血液免疫	感染症	神経
都立小児	15-19歳	1.8	12.3	10.7	3.4	11.8	12.7	18.1	17.8	2.2	12.7
	20歳-	0.5	2.7	2.6	0.3	5.7	6.7	8.5	15.9	1.6	5.8
福岡こども	15-19歳	2.7		2.4		13.5	7.7	17.4	11.5	1.1	13.5
	20歳-	0.8		0.5		1.7	1.5	6.7	3.8	0.5	9.6
大阪母子	15-19歳	14.3	12.9	6.2		12.1	19.1		19.1		16.5
	20歳-	0.0	8.2	6.0		8.4	11.5		19.2		10.6
成育	15-19歳	6.1	16.6	10.4	5.6	9.6	12.3	16.1	17.9	4.5	14.8
	20歳-	2.5	6.8	5.2	1.7	13.4	12.1	14.8	9.4	3.2	12.5
長野こども	15-19歳	3.2				4.9			9.4		8.0
	20歳-	1.3				27.4			6.3		1.3

表2 年代別患者割合(通院、外科系)

		外科	心血管外科	脳神経
都立小児	15-19歳	4.2	7.4	16.9
	20歳-	2.8	1.5	6.0
福岡こども	15-19歳	6.9	10.0	5.6
	20歳-	3.2	10.0	1.0
大阪母子	15-19歳	9.4	7.4	9.4
	20歳-	8.2	7.9	7.7
成育	15-19歳	6.2	7.1	7.3
	20歳-	6.4	27.7	2.3
長野こども	15-19歳	8.7		3.6
	20歳-	6.4		0.0

表 3 年代別患者割合(通院、専門外科系)

		眼科	形成外科	耳鼻咽喉科	整形外科	泌尿器科	皮膚科
都立小児	15-19歳	3.1	5.9	5.0	12.5	5.0	3.9
	20歳-	1.5	2.2	2.8	5.5	2.9	3.0
福岡こども	15-19歳	2.4	2.6	1.7	6.4	5.0	2.7
	20歳-	0.3	0.3	0.4	0.6	1.9	0.8
大阪母子	15-19歳	5.9	4.2	7.6	8.6	5.4	
	20歳-	3.3	3.1	5.4	2.8	3.0	
成育	15-19歳	9.4	6.7	5.7	5.5	4.7	4.2
	20歳-	6.8	4.1	3.2	2.9	3.1	3.7
長野こども	15-19歳	7.1	5.0	5.3	2.0	2.5	18.8
	20歳-	1.4	4.0	0.9	0.0	0.0	0.0

表 4 年代別患者割合(入院、内科系)

		総合診療	消化器	呼吸器	循環器	内代	腎臓	血液腫瘍	感染症	神経
都立小児	15-19歳	1.0	14.4	4.1	4.1	5.6	14.0	9.1	0.0	4.8
	20歳-	1.1	5.7	0.0	1.7	1.4	7.9	1.8	8.3	2.8
福岡こども	15-19歳	0.9		1.0	8.9	4.5	20.8		0.6	8.4
	20歳-	0.4		0.0	0.6	0.0	1.4		0.3	6.7
大阪母子	15-19歳		7.5	4.2	5.9	12.0		7.5		7.8
	20歳-		6.4	3.1	6.5	12.0		6.8		8.1
成育	15-19歳	3.0	23.2	15.2	4.3	8.7	10.1	8.6		4.0
	20歳-	0.8	4.2	9.1	8.7	11.9	10.9	0.0		7.2
長野こども	15-19歳	3.4			10.1			7.3		5.7
	20歳-	1.4			7.6			0.0		5.7

表5 年代別患者割合(入院、外科系)

		外科	心血管外科	脳神経外科
都立小児	15-19歳	3.0	4.0	1.7
	20歳-	0.6	4.0	0.0
福岡こども	15-19歳	1.3	0.0	14.7
	20歳-	1.0	0.0	8.8
大阪母子	15-19歳	3.1	3.2	3.8
	20歳-	3.6	4.8	2.8
成育	15-19歳	4.0	10.5	0.9
	20歳-	1.9	10.5	0.0
長野こども	15-19歳	6.0		3.8
	20歳-	4.4		1.9

表6 年代別患者割合(入院、専門外科系)

		眼科	泌尿器科	耳鼻咽喉科	整形外科	形成外科	皮膚科
都立小児	15-19歳	1.0	1.9	0.3	2.6	1.7	
	20歳-	0.0	0.8	0.0	0.0	0.0	
福岡こども	15-19歳	2.1	3.2	0.9	12.3	0.9	0.0
	20歳-	0.5	2.1	1.3	2.0	0.4	0.0
大阪母子	15-19歳	3.0	2.8	3.8	6.2	3.5	
	20歳-	1.7	3.0	1.3	1.6	1.9	
成育	15-19歳	7.4	3.6	2.5	3.5	3.2	0.0
	20歳-	5.8	5.2	0.3	0.3	1.3	0.0
長野こども	15-19歳	8.2	2.1		5.4	6.2	
	20歳-	2.0	0.0		0.0	0.7	

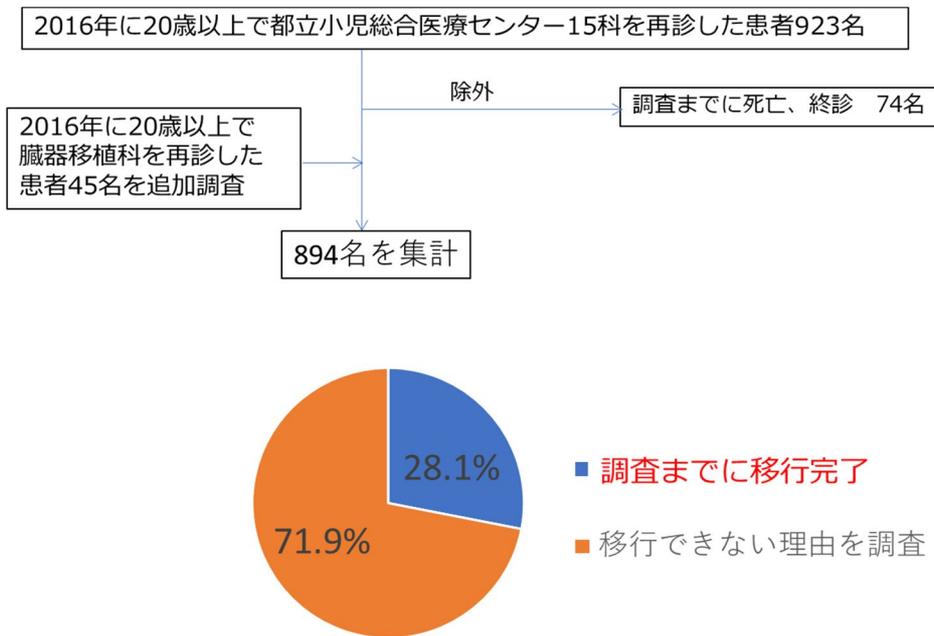


図3 20歳以上患者の移行状況(都立小児総合医療センター、2017年5月現在)

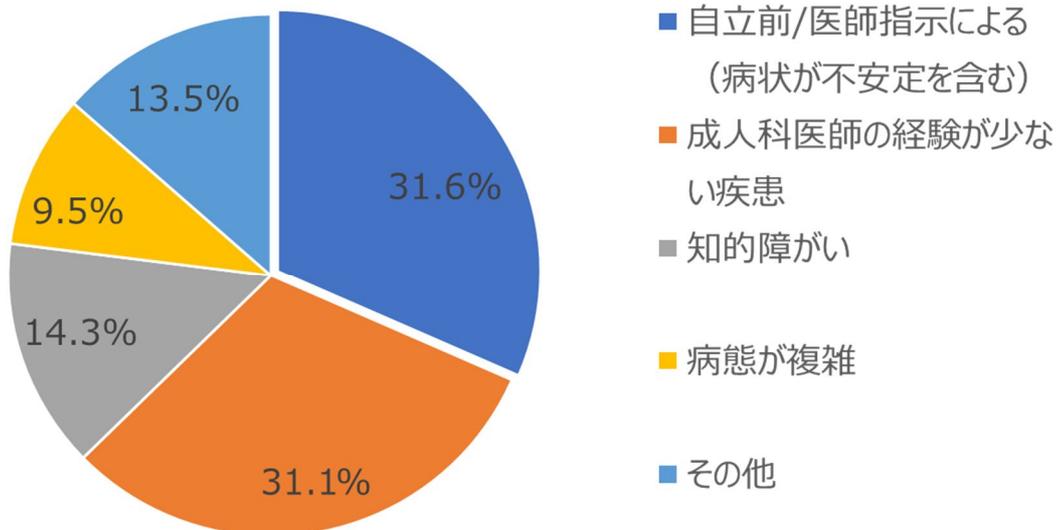


図4 20歳以上患者の移行困難理由(都立小児総合医療センター、2017年5月現在)

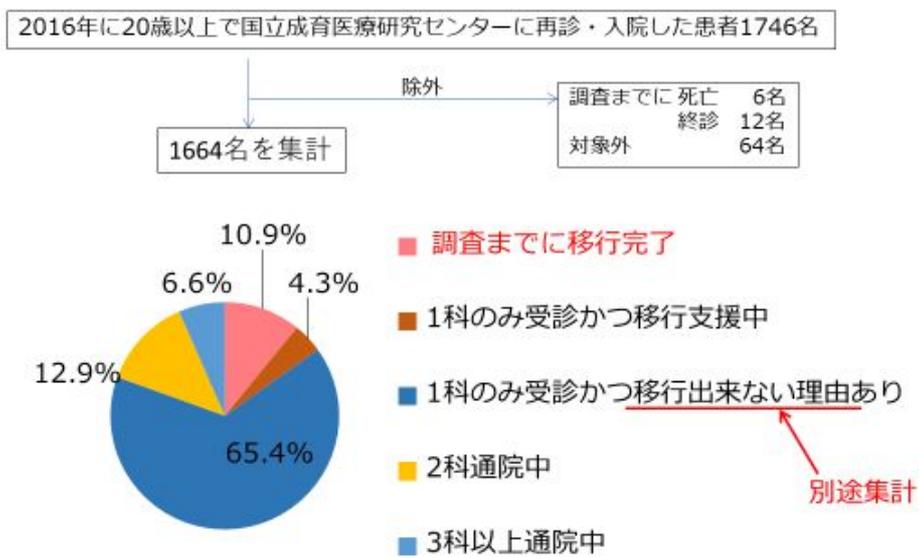


図5 20歳以上患者の移行状況(国立成育医療研究センター、2017年6月現在)

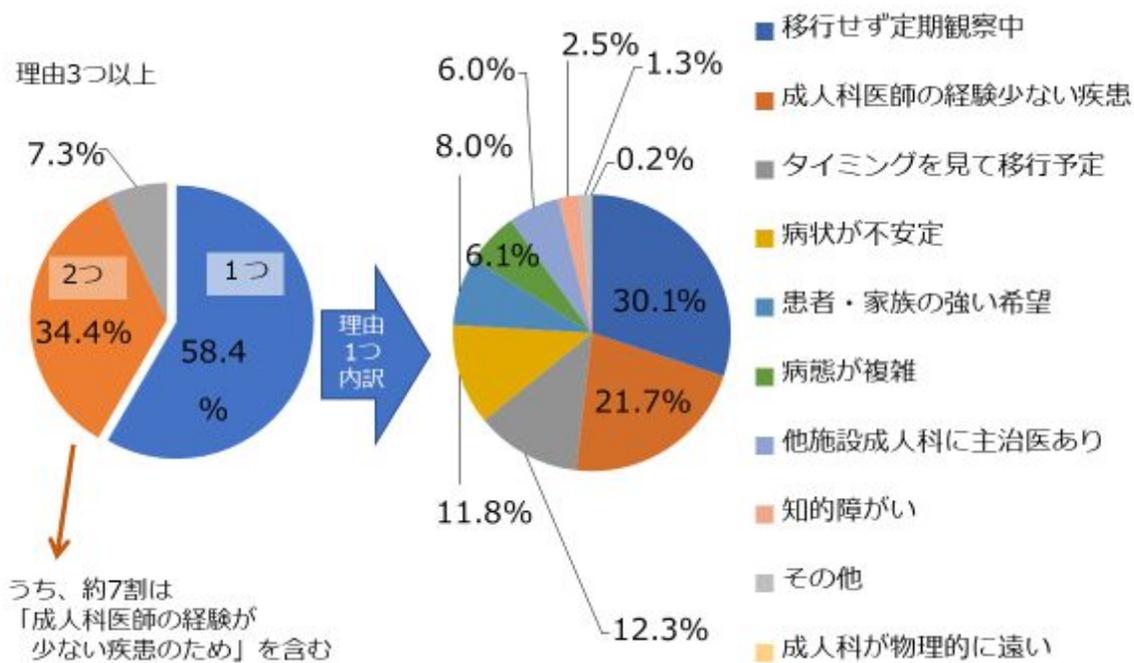


図6 1科通院中の成人患者が移行出来ない理由の数と内訳  
(国立成育医療研究センター、2017年6月現在)

## 慢性疾病を有する子どもの QOL および社会支援等に関する実態調査

研究分担者：掛江 直子（国立成育医療研究センター 生命倫理研究室 室長）

### 研究要旨

医療技術の向上により慢性疾病を有する子どもの長期生存が可能となり、1990 年頃より患児の心理・社会的問題が着目されるようになった。2015 年、厚生労働省は、小児慢性特定疾病対策において児への支援のあり方として医療費助成のほか、地域における自立支援の充実を目標に定めた。さらに、児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援の提供を目的として、患児の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援等、疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努めるとしている。この基本方針を受け、小児慢性特定疾病児童とその保護者を対象とし、全国の 94 実施主体の協力を得て、2018 年 2 月から 3 月にかけて「慢性疾病を有する子どもの QOL および社会支援等に関する実態調査」として調査を行った。

本調査で得られた結果は、小児慢性特定疾病児童やその保護者の生活実態を明らかにし、必要な支援を検討するための資料とする。さらに、現在受けている社会支援の内容と、患児およびその保護者の QOL の関連について、関連する因子および交絡と考えられる因子を注意深く調整しながら解析することで、今後の政策につながる支援内容が明らかとなると考える。

### 研究協力者：

桑原 絵里加（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室研究員）  
国府田みなみ（国立成育医療研究センター  
生命倫理研究室研究員）  
佐々木八十子（国立成育医療研究センター エ  
コチル調査メディカルサポート  
センター研究員）  
森 淳之介（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室データ  
マネージャー）  
河村 淳子（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室研究補  
助員）

### A. 研究目的

近年、医療技術の向上により慢性疾病を有する子どもの長期生存が可能となり、1990 年頃より患児の心理・社会的問題が着目されるようになった。欧米における先行研究の多くは児の疾病別に生活の質(QOL)の状態を検討したものであり、児の QOL と病状や治療内容には関連が認められるとの報告が散見される<sup>1-3)</sup>。また、少数ながら、社会的支援と児の QOL に関連があるとの報告も見られる<sup>4)</sup>。わが国でも、少子化の中、2009 年度以降の小児慢性特定疾病の登録者数は約 10 万人で推移するなど、多くの児とその家族が支援を必要としていることが予測される<sup>5)</sup>。また、厚生労働省は、2015 年に、

小児慢性特定疾病対策において児への支援のあり方として医療費助成のほか、医療の質の向上、児の健全育成・社会参加の促進、地域における自立支援の充実を目標に定めた<sup>6)</sup>。さらに、小児慢性特定疾病児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援の提供を目的として、国が患児の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援等、疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努めるとしている（平成 27 年度厚生労働省告示第 431 号）。本調査は、この基本方針を受け、厚生労働省健康局難病対策課の協力を得て実施するものである。

本調査に先行して、2014 年に北海道地区にて 8 歳から 22 歳の慢性疾病を有する者と保護者を対象とした大規模横断的調査、および保護者への半構造化面接法を用いた質的調査（国立成育医療研究センター倫理委員会 承認番号 817）を実施した。実際に受けている支援や医療サービス・社会支援と身体的心理社会的問題を検討したところ、保護者には精神的ストレスや経済的負荷がかかっていること、就学支援や個別支援を求めていることが明らかとなった<sup>7,8)</sup>。これらの結果を踏まえ、児と保護者の状況の実態調査の対象地域を広げ、より具体的で適切な支援のあり方を明らかにする必要があると考え、当該生活実態調査を計画した。

なお、本分担研究では、全国における小児慢性特定疾病児童とその保護者の 1) 身体的・心理社会的状態の特徴を明らかにし、2) 属性、医療的状況、受けている社会資源との関連の検討から、3) 児と家族の QOL 促進に向けた支援を考察することを目的とした。

## B. 研究方法

### 1. 研究デザイン

アウトカムを小児慢性特定疾病児とその家族の QOL 尺度とし、説明変数を児とその家族が受けている社会的支援と設定した横断的調査とした。

横断調査であることから、無記名調査とするが、回答中に一時保存し回答を再開するため、ならびに病名等の医学的情報を、小児慢性特定疾病データベースに登録されている医療意見書データから参照するために、本調査では受給者番号、患者の生年月日を Identifier として登録し、識別を行う。なお、本調査においては、別途付した研究 ID によってデータの管理等を行う。

### 2. 調査対象者

平成 29 年 1 月 1 日から 12 月 31 日までの 1 年間に、小児慢性特定疾病の医療費給付を受けた患児およびその保護者（主として児の世話をしている者 1 名）

<対象患児>

- ・ 調査実施時に 0 歳以上 20 歳未満の者（8 歳未満の者については保護者のみ回答）
  - ・ 患児が Web 調査票に回答する場合は、本人より調査協力に対するアセントが得られる者
- 除外基準：知的・発達障がい等により本人用調査票に回答ができない者は、本人用調査の対象から除外する

<保護者>

- ・ 本調査では、日常のケアに当たっている家族（できれば親権者）を保護者として対象とする。1 児童に対して 1 人を想定する。

### 3. 研究協力実施主体の選定方法

全国の小児慢性特定疾病対策における実施主体（平成 29 年 10 月 1 日時点で 115 実施主体）に対し、当分担研究者及び厚生労働省健康局難病対策課より、当該生活実態調査についての説明ならびに協力依頼を行った。これに対し、協力が得られた 94 実施主体において、本調査を実施した。

### 4. 調査手順

- 1) 各実施主体において、本調査の対象者の抽出

を行った。この際、原則として死亡例の除外ならびに DV 等による避難状態にある等、本調査を依頼することが適切ではないと判断される家庭は除外した。

- 2) 厚生労働省健康局難病対策課を通じて、改めて協力実施主体へ協力依頼文書を送付した。
- 3) 患者ならびに保護者に向けた本調査の協力依頼文書（Web 上でアンケート回答するための URL/QR コードが記載された説明文書で、患者および保護者用とお子様用の 2 種類）を、実施主体から研究対象者宛に送付した。
- 4) 研究対象者（患児ならびにその保護者）が自ら文書を読み、研究への協力を検討する。研究へ協力することに同意した対象者は、説明書に記載されている URL/QR コードにパソコンもしくはスマートフォン等でアクセスし、Web 調査サイトの冒頭で、同意ボタンをクリックすることにより、同意の意思を示し、次の画面に進む仕様とした。
- 5) Web 調査サイトにおいて、ID とパスワードおよび患児の生年月日を入力する。ID は、患者の小児慢性特定疾病医療費助成受給者証に記載された受給者証番号とする。パスワードは対象者が自由に設定可能とする。患児の生年月日は、パスワードを忘れた場合のパスワード再発行のための認証のために予め登録しておく。これらの ID、パスワード、患児の生年月日を入力すると、質問画面に進む。この ID およびパスワードを用いて、途中で回答内容を保存し、再開することも可能である。なお、調査への協力の意思があるものの、インターネット環境が整わない等の理由で Web 調査に参加できない対象者については、紙媒体による調査票による対応を行った。
- 6) 児と保護者の特徴を把握するために、コントロール群を設定する。コントロール群は、厚生労働省により実施されている国民生活基礎調査のうち、日常生活において何らかの介助を要さない児とその保護者による回答を

抜粋して用いる。

- 7) 患者が 19 歳の場合は、成人後の QOL や就労状況等の生活実態の把握を行う必要性を念頭に入れ、本調査終了後に別研究として成人患者コホート研究が計画された場合に協力の案内をお送りしてよいかについて、説明する頁を設けた。案内を送付しても構わないと判断された方には、名前と連絡先を入力して頂き、本調査の回答とは別に情報を補完し、厳重に管理することとした。なお、この成人患者コホート研究については、本研究とは別の研究であるので、別途倫理審査委員会にて審査承認を得て実施する予定である。

## 5. 調査内容

### < 患者 >

患者は、年齢により 4 群（0-7 歳、8-12 歳、13-18 歳、19 歳）に分け、年齢に合わせた調査内容とした。

1) 0-7 歳は保護者のみの回答とする。

2) 8-12 歳

#### 基本情報

身体的・社会的状況、人間関係、医療・社会的支援、社会参加の状態について、一部国民生活基礎調査の質問項目から選定した項目、および小児慢性特定疾病児童と保護者に特有の質問と考えられた項目。

年齢により質問項目数が異なる。対象年齢の小児が答えられる内容に限る。

#### K6<sup>9)</sup>

K6 は、うつや不安症状のスクリーニングを目的とした 6 項目 5 件法の自記式質問用紙である。また、厚生労働省による国民生活基礎調査で使用されている。

得点の範囲は 0～24 点であり、カットオフ値は 5 点とされている。高得点であるほど高リスクであることを示す。本調査では、国民生活基礎調査と同様に 12 歳以上の児へ使用する。

PedsQL 日本語版<sup>10)</sup> ( コアスケール 8-12 歳用 )

PedsQL は、子どもの健康関連 QOL の測定を目的とした 23 項目 5 件法の自記式質問用紙である。4 下位尺度( 身体的機能、感情の機能、社会的機能、学校の機能 ) をもち、ローデータを 0 ~ 100 点に換算し、身体サマリー得点と心理社会サマリー得点、総合得点を算出することができる。高得点であるほど、健康関連 QOL が良い状態であることを示す。

### 3) 13-18 歳

基本情報

K6

移行準備に関する質問

PedsQL 日本語版( コアスケール 13-18 歳用 )

### 4) 19 歳

基本情報

K6

SF-8

移行準備に関する質問

PedsQL 日本語版( コアスケール 19-25 歳用 )

成人患者コホート研究に関する案内

本調査終了後に別研究として成人患者コホート研究が計画された場合に、協力の案内をお送りしてよい方には、名前と連絡先を入力していただく。

#### < 保護者 >

基本情報

身体的・社会的状況、人間関係、医療・社会的支援、社会参加の状態について、一部国民生活基礎調査の質問項目から選定した項目、および小児慢性特定疾病児童と保護者に特有の質問と考えられた項目。

患者の年齢により質問項目数が異なる。

K6

SF-8 スタンダード版<sup>11)</sup>

SF-8 は、健康状態を測定することを目的とし

た 8 項目の自記式質問用紙である。8 項目は、健康の 8 つの次元である身体機能、日常役割機能( 身体 )、体の痛み、全体的健康感、活力、社会生活機能、日常役割機能( 精神 )、心の健康を表す。この他に、身体的・精神的サマリースコアを算出することができ、50 点より高い得点は 2007 年の日本国民一般の平均よりも高いことを意味している。

SF-8 では、主として患者の世話をしている保護者自身の身体的・精神的状態を評価することを目的としている。

PedsQL 日本語版 Proxy 用

患児が 0 歳から 7 歳の場合と、8 歳以上でも障がい等のために自ら回答できない場合は、保護者に PedsQL の Proxy 版に回答いただく。

#### ( 倫理面の配慮 )

平成 27 年 4 月 1 日策定の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に則り、被験者の保護を徹底した。

具体的には、本調査は実施主体名、小児慢性特定疾病医療受給者番号、患児の生年月日、性別の情報を収集するが、これらの個人情報は疾病名など( 一部の疾病では重症度を含む ) を正確に識別する目的のみに使用し、解析用データとは分けて保管する。調査票の集計・解析は、受給者番号とは異なる研究 ID を振り直して実施する。なお、Web 調査は、SSL 証明を取得し暗号化を行なっているため、第三者によるデータの盗用、情報漏洩のリスクはないと考える。

研究用のデータの保管は、原則として国立成育医療研究センター内で所定の電子媒体内に限ることとする。電子媒体を使用する際、コンピューターは原則インターネットには接続しない。

本研究結果の公表には、匿名化・統計学的解析後の数値を使用し、個人が特定されないものとする。

また、対象者には、本研究の意義及び方法を説明文書兼 Web 調査の案内文書( 以下、説明文

書)を用いて説明を行った(図1、2)。本調査への協力の同意意思については、Web調査サイトの冒頭で確認画面を作成し、同意ボタンをクリックすることでその意思を表明する形式とした。また、調査への参加は自由意思であり、いつでも協力を取りやめることが可能であることを説明文書およびWeb調査の同意確認画面に明記した。また、Web調査を送信した後に同意を撤回したくなった場合は、データ削除が可能であり、更に希望によりデータ削除の完了報告を行うことも可能である旨を説明文書に明記した。後者の場合は、連絡先として個人情報情報を保有することから、同意の撤回の申し出があった場合は、速やかにデータを削除し、個人情報情報を廃棄することとした。本調査は、国立成育医療研究センター倫理審査委員会の承認を得て行った(承認番号1604)。

### C. 研究結果

全実施主体115のうち、協力意思の得られた94実施主体より83,621人の対象者に送付された。Web調査への登録数は9,038(登録率10.8%)。そのうちWebの最終頁まで回答された数は6,141であった(表1)。登録後に同意を撤回した患児・保護者はいなかった。対象患児の性別の回答数、年齢別ならびに実施主体別の完答率をそれぞれ表2-4に示す。詳細な解析結果及び国民生活基礎調査との比較などの結果は次年度に報告予定である。

### D. 考察

今回の調査は、全国の小児慢性特定疾病児童に対して行われた初めての大規模調査である。小児慢性特定疾病の認定者数は、制度の変更などを理由に正確な把握に時間がかかっている。現時点で平成28年度のべ113,215人まで把握されている。本調査で協力を依頼した対象者数は協力実施主体が94/115と、一部協力が得られなかったため、全体として単純な比較は困難である。なお、今回協力を得られなかった21実施

主体からも計8名の登録者があり、Webサイトや患者会、知人等からの情報提供により調査に参加した可能性がある。(本調査では、本調査へのアクセス権の小児慢性特定疾病対策による医療費助成を受けているすべての患者ならびにその保護者に保障する観点から、情報公開を行い、自発的な調査協力者については参考情報として回答を受付けた。)

本調査の結果、登録率は高いとは言えない。その理由としてWeb調査という方法に対する認知率が一般的でないこと、あるいは調査への協力依頼におけるインセンティブの不足等が考えられるかもしれない。また、実施主体(地域)によってWeb調査票の登録率は2.5%から17.2%と開きが見られた。この原因として、登録率の低かった熊本県、福島県、郡山市などでは近年の大規模自然災害の影響等が考えられるほか、地域によっては疾患の罹患率および有病率に違いが見られ、それぞれ協力、関心の度合いが異なっている可能性もある。また、実施主体の意向により、依頼情報の送付に自治体の封筒を使用したり、自治体が作成した協力依頼状を併せて同封したりと、細やかな配慮を行った実施主体も複数あることから、今後それらの方法によって登録率に違いが見られるか等も解析し、次年度以降の調査時に参考としたい。

登録率に関連し、QOLと社会支援との間でバイアスとなる点としては、調査の趣旨を理解し、賛同を得られた層による回答であるため、登録者および回答者については必ずしも全ての小児慢性特定疾病児童とその保護者を代表するデータとは言えない点だろう。一部の結果については、地域性などの層化解析が困難かもしれない。

しかしながら、これらの限界を勘案しても、国内の慢性疾病を有する児童と保護者の生活実態について横断的に得られた非常に貴重なデータであることは言うまでもない。今後、慢性疾患を有する患者ならびにその保護者の生活や受けている社会支援の内容と、患児およびその保護者のQOLの関連について、関連する

因子および交絡と考えられる因子を注意深く調整しながら解析することで、必要とされる支援内容が明らかとなると考える。

## E. 結論

全国の小児慢性特定疾病児童とその保護者を対象とし、QOL や社会支援の享受を含めた生活実態調査を行った。今後は、得られた貴重なデータについて詳細に統計解析を行っていくと同時に、より正確、かつ簡便、効率的に、慢性疾病を有する患者ならびにその家族の生活実態を把握する方法論の検討を進めていく必要があると考える。

## F. 謝辞

本調査を行うにあたりご協力くださいました 94 実施主体のご担当の皆様に深謝申し上げます。

また、本調査にご回答くださいました患者さま、ならびにその保護者の皆さまに、心から感謝申し上げます。

## G. 健康危険情報

なし。

## H. 研究発表

なし。

## I. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報 / 実用新案登録 / その他  
なし / なし / なし

## J. 引用文献

1) Gerson AC, Wentz A, Abraham AG,

Mendley SR, Hooper SR, Butler RW, et al.

Health-related quality of life of children with mild to moderate chronic kidney disease.

Pediatrics. 2010 February; 125(2): 349-357.

2) Fidika A, Salewski C, Goldbeck L. Quality of life among parents of children with phenylketonuria(PKU). Health and Quality of Life Outcomes. 2013 March; 11: 54.

3) Apers S, Luyckx K, Rassart J, Goossens E, Budts W, Moons P. Sence of coherence is a predictor of perceived health in adolescents with congenital heart disease: A cross-lagged prospective study. International Journal of Nursing Studies. 2013 June; 50(6): 776-785.

4) Seear M, Kapur A, Wensley D, Morrison K, Behroozi A. The quality of life of home-ventilated children and their primary caregivers plus the associated social and economic burdens: a prospective study. Arch Dis Child. 2016 Jul;101(7):620-627

5) 小児慢性特定疾病情報センター[ホームページ]. 東京: 平成 25 年度 今後の小児慢性特定疾病治療事業のあり方に関する研究総括研究報告.

[https://www.shouman.jp/research/25\\_report](https://www.shouman.jp/research/25_report) [参照 2017 年 7 月 27 日].

6) 小児慢性特定疾病情報センター[ホームページ]. 東京: 小児慢性特定疾病対策の概要 慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方について.

<https://www.shouman.jp/about/#support>. [参照 2017 年 7 月 27 日]

7) 掛江直子. 慢性疾患を有する児の身体的、心理社会的状態等の実態調査 Web 調査の結果. 厚生労働省科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業(健やか次世代成育総合研究事業)慢性疾患に罹患している児の社会生活支援ならびに療育生活支援に関する実態調査およびそれらの施策の充実に関する研究. 平成 27 年度研究報告書 2016: 11-

33.

- 8) 掛江直子. 慢性疾患を有する児の身体的、心理社会的状態等の実態調査 介助を有する慢性疾患患児の保護者が抱える不安や希望する支援等に関する質的調査. 厚生労働省科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代成育総合研究事業) 慢性疾患に罹患している児の社会生活支援ならびに療育生活支援に関する実態調査およびそれらの施策の充実にに関する研究. 平成 27 年度研究報告書 2016: 34-43.
- 9) 川上憲人, 近藤恭子, 柳田公佑, 古川壽亮. 成人期における自殺予防対策のあり方に関する精神保健的研究. 平成 16 年度厚生労働省補助金 (こころの健康科学研究事業) 自殺の実

態に基づく予防対策の推進に関する研究 分担報告書.

- 10) Kobayashi K, Kamibeppu K. Measuring quality of life in Japanese children: Development of the Japanese version of PedsQLTM. *Pediatrics International*. 2010; 52: 80-88.
- 11) 福原俊一, 鈴鴨よしみ. SF-8 日本語版マニュアル. 京都: 特定非営利活動法人健康医療評価研究機構; 2004.

# 慢性疾病をもつおひさまの QOL(生活の質)に関する 全国調査(生活実態調査)に ご協力をお願いします



この調査は、全国の小児慢性特定疾病をもつおひさま(患者さん)とそご家族の生活の質や社会支援の有無など、生活実態を把握するものです。この調査の結果は、小児慢性特定疾病をもつおひさまやご家族への適切な支援や政策を考えるための基礎資料となりますので、ぜひご協力をお願いいたします。

## 対象者

平成29年1月1日～12月31日までの間に、  
小児慢性特定疾病医療受給者証をお持ちのおひさまとその保護者の方

- おひさまご自身の回答は、8歳以上の方が対象です。ご自身での回答が困難なおひさまについては、保護者の方のご協力のみで結構です。

※この説明文は、保護者の方とこの説明文をご理解いただける大きなおひさまに向けて作成しています。別紙のおひさま用は、よりわかりやすくポイントをしばって説明していますので、8歳以上のおひさまにお読みいただくだけでなく、あわせてご覧ください。

## 調査概要

- おひさまと保護者の方に、インターネット上のアンケートにそれぞれご回答をお願いします。
- おひさまの病状の生活への影響を検討するために、厚生労働省から、医療費助成申請の際に提出された医療意見書の内容の提供を受けて、合わせて解析します。
- この生活実態調査は、社会制度の変化、支援の拡充等が、成長していくおひさまやご家族の生活に、どのように影響するのかを把握し、より良い支援を検討していくために、今後も実施することを予定しています。

回答方法・連絡先等は裏面へ

図1. 大きなおひさま・保護者向け説明文書兼 Web 調査の案内文書

## 回答方法



- ① 調査の説明をよむ  
※2週間以内を目安にご回答をお願いします。

URL <https://child-wellbeing.jp>

QRコード



- ② パソコン、スマートフォンでウェブ調査票のサイトにアクセスする

※インターネットで回答ができない場合は、紙のアンケートをお送りしますので、下記調査事務局までご連絡ください。

## ID・パスワード入力

- ③ IDとパスワードを設定する

ID 受給者番号を使用します

パスワード 自由に設定してください

※忘れないようにメモしておいて下さい!

※ID・パスワードは親子共通です。



- ④ 調査票にご回答いただく

※回答に30分程度かかります。途中で保存したり、やめることもできます。

※お子さまがパソコン等の操作が分からない時は、サポートをお願いします。ただし、回答は別々をお願いします。

## 個人情報の取扱い

- お名前やご住所といった個人情報は本研究では扱っていません。このお手紙は、受給者証をお送りしている都道府県等の協力により、宛名シールを貼って頂いて、お送りしています。
- 小児慢性特定疾病の医療費助成の申請書（医療意見書）データと照合させて頂き、病名などの必要な医療情報を合わせて解析する予定です。（医療意見書データは、保護者による研究利用の同意に基づき、国（厚生労働省）によりデータベース化されています。データは、個人情報を含まず、受給者番号で管理されています。）なお、医療意見書の研究利用に同意されていない方はデータベースに登録されていないため、病名等の医療情報による解析の対象からは外れますが、生活実態を把握させて頂くことはとても重要ですので、ぜひご協力ください。
- この研究目的以外のデータ使用はございません。
- 電子化データは研究者以外の閲覧ができないよう管理します。
- インターネットサーバー管理は専門の業者に委託しています。データは暗号化を行い、第三者によるデータ盗用、情報漏洩のリスクはないように配慮しています。
- 解析には数値データのみを使用し、個人が特定されることはありません。
- データは研究期間終了後5年または結果の最終公表日から3年後まで保管し、研究責任者がサーバー内の情報を完全に削除いたします。ダウンロードしたデータは、保管期間経過後、個人の特定につながる情報を削除した上で保管し、成果の公表に使用させていただきます。

## その他のご説明

- 本調査への協力は自由意思によるもので、ご協力いただけない場合も不利益を受けることは一切ありません。
- アンケート送信後に協力への同意を撤回されたい場合は、下記調査事務局までご連絡ください。ご入力頂いた際のIDとパスワードを識別し、データを削除いたします。データ削除のご報告を希望される場合は、E-mail アドレス等の連絡先をお知らせください。
- 本研究は、平成28年度厚生労働行政推進調査事業費補助金「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」による研究費にて実施しています。
- 研究計画書は、小児慢性特定疾病情報センターポータルサイト (<https://www.shouman.jp>) にて閲覧することができます。また、ご質問等がございましたら、下記調査事務局までお問い合わせください。
- 研究結果は、厚生労働省の研究報告書や専門の学術雑誌等に報告し、今後の政策検討等に活用させていただきます。

## 調査事務局

国立研究開発法人国立成育医療研究センター 臨床研究開発センター 小児慢性特定疾病情報室・生命倫理研究室  
研究責任者：掛江 直子（かけえ なおこ）

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

TEL：03-5494-7120（内線7396）※電話対応可能時間：平日10:00～16:00

FAX：03-3417-2694 E-mail：wellbeing@ncchd.go.jp



図 1. 続き

お子さま用



まんせいしっぺい  
慢性疾病をもつお子さまの

せいかつ しつ かん  
QOL(生活の質)に関する

ぜんこくちょうさ きょうりよく ねが  
全国調査へのご協力のお願い

もくてき  
目的

ぜんこく しょうにまんせいとくていしっぺい こ かぞく せいかつ しゃかい  
全国の小児慢性特定疾病をもつお子さまとご家族がどのような生活をしているか、社会の  
しえん じゅうがん あき  
支援が十分にとどいているかなどを明らかにするためにアンケート調査をします。



ちようさ きょうりよく  
みんなが調査に協力してくれると、みんなやご家族へのより良い  
しえん かんが  
支援を考えることができるので、ぜひ協力してね！

ひと ちょうさ さんが  
どんな人がこの調査に参加するの？

ぜんこく しょうにまんせいとくていしっぺいりりょうじゆきゅうしゃしょう こ ほごしゃ かんが  
全国の小児慢性特定疾病医療受給者証をおもちのお子さまと保護者の方をお願いしています。  
こ さいいじょう じぶん しつもん こた ひと ねが  
お子さまは、8歳以上で、自分で質問に答えられる人をお願いしています。

図 2. お子さま向け説明文書兼 Web 調査の案内文書

## どうやってこの調査に参加するの？

- 1 アンケートにはインターネットをつかいます。
- 2 パソコン、タブレット、スマートフォンなどで下の URL または QR コードにアクセスし、ID とパスワードをつくりま<sup>ほごしや</sup>す（保護者の人といっしょにつくってください）。
- 3 アンケートは 30 分くら<sup>かん</sup>い時間がかかりま<sup>じかん</sup>すが、途中<sup>とちゆう</sup>で内容<sup>ないよう</sup>を保存<sup>ほぞん</sup>したりやめたりできます。もう一度アンケートを始めるには ID とパスワードが<sup>いちど</sup>必要<sup>ほじ</sup>になります。

URL <https://child-wellbeing.jp>



パソコンの操作<sup>そうさ</sup>がわからないときは  
保護者の人<sup>ほごしや</sup>に聞いてね！



ID	医療受給者証 <sup>いりようじゆきゆうしやう</sup> の受給者番号 <sup>じゆきゆうしやうばんごう</sup> を使用 <sup>しよう</sup> します
パスワード	自由 <sup>じゆう</sup> に設定 <sup>せつてい</sup> してください

## Q&A



**Q** 自分の情報<sup>じぶん</sup>が他の人<sup>じようほう</sup>に知られてしま<sup>ほか</sup>うことはな<sup>ひと</sup>いですか？

**A** 研究<sup>けんきゆう</sup>の目的<sup>もくてき</sup>以外<sup>いがい</sup>で情報<sup>じようほう</sup>を使用<sup>しよう</sup>することはありま<sup>せ</sup>せん。  
お<sup>こ</sup>子<sup>じ</sup>さ<sup>ま</sup>の情<sup>じ</sup>報<sup>ほう</sup>は誰<sup>だれ</sup>のものかかわらな<sup>い</sup>ようにして、研究<sup>けんきゆう</sup>者<sup>しや</sup>以外<sup>いがい</sup>見<sup>み</sup>ることができな<sup>い</sup>よう管理<sup>かんり</sup>しま<sup>す</sup>。

**Q** 調査<sup>ちようさ</sup>は必<sup>かな</sup>ず協<sup>きよう</sup>力<sup>りよく</sup>しな<sup>ら</sup>ばな<sup>り</sup>ま<sup>せ</sup>んか？

**A** 協<sup>きよう</sup>力<sup>りよく</sup>は自<sup>じゆう</sup>由<sup>ゆ</sup>な<sup>の</sup>で、協<sup>きよう</sup>力<sup>りよく</sup>しな<sup>く</sup>ても不<sup>ふ</sup>利<sup>り</sup>益<sup>えき</sup>を受<sup>う</sup>けることはありま<sup>せ</sup>ん。  
でも、調<sup>ちよう</sup>査<sup>さ</sup>の結<sup>けつ</sup>果<sup>か</sup>は慢<sup>まん</sup>性<sup>せい</sup>疾<sup>じ</sup>病<sup>びょう</sup>をもつお<sup>こ</sup>子<sup>じ</sup>さ<sup>ま</sup>とご家<sup>か</sup>族<sup>ぞく</sup>へ<sup>の</sup>支<sup>し</sup>援<sup>えん</sup>に役<sup>やく</sup>立<sup>だ</sup>て<sup>ら</sup>れ<sup>ま</sup>すの<sup>で</sup>ぜ<sup>ひ</sup>ご協<sup>きよう</sup>力<sup>りよく</sup>をお願<sup>ねが</sup>い<sup>し</sup>ま<sup>す</sup>。

**Q** アンケートに答<sup>こた</sup>えた<sup>け</sup>れ<sup>ど</sup>、や<sup>や</sup>っ<sup>ぱ</sup>り協<sup>きよう</sup>力<sup>りよく</sup>する<sup>の</sup>を<sup>を</sup>や<sup>や</sup>め<sup>たい</sup>と<sup>き</sup>は<sup>ど</sup>う<sup>す</sup>れ<sup>ば</sup>よ<sup>い</sup>い<sup>で</sup>す<sup>か</sup>？

**A** 問<sup>と</sup>い<sup>あ</sup>わ<sup>せ</sup>先<sup>さき</sup>ま<sup>で</sup>ご連<sup>れん</sup>絡<sup>らく</sup>く<sup>だ</sup>さい。ご入<sup>にゅう</sup>力<sup>りよく</sup>い<sup>た</sup>だ<sup>い</sup>た<sup>こ</sup>内<sup>ない</sup>容<sup>よう</sup>を<sup>を</sup>削<sup>さく</sup>除<sup>じょ</sup>しま<sup>す</sup>。  
削<sup>さく</sup>除<sup>じょ</sup>した<sup>こ</sup>とを<sup>を</sup>報<sup>ほう</sup>告<sup>こく</sup>し<sup>て</sup>ほ<sup>し</sup>い<sup>ば</sup>あ<sup>い</sup>は、E-mail アド<sup>れ</sup>レス<sup>す</sup>な<sup>の</sup>連<sup>れん</sup>絡<sup>らく</sup>先<sup>さき</sup>を<sup>を</sup>お<sup>し</sup>ら<sup>せ</sup>く<sup>だ</sup>さい。

## お問い合わせ先

国立研究開発法人国立成育医療研究センター 臨床研究開発センター 小児慢性特定疾病情報室・生命倫理研究室  
研究責任者：掛江 直子（かけえ なおこ）  
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1  
TEL：03-5494-7120（内線7396）※電話対応可能時間：平日10:00～16:00  
FAX：03-3417-2694 E-mail：wellbeing@ncchd.go.jp



図 2. 続き

表 1. 全送付数と登録数

全送付数	登録数	登録率
83,621	9,038	10.8%

表 2. 対象患児の性別の回答数<sup>1</sup>

性別	登録数	性別の回答数			性別の回答率		
		保護者のみ	保護者+子ども	子どものみ	保護者のみ	保護者+子ども	子どものみ
男	4,501	2,887	1,525	89	64.14%	33.88%	1.98%
女	4,012	2,414	1,481	117	60.17%	36.91%	2.92%
その他	4	2	1	1	50.00%	25.00%	25.00%
無回答	517	270	243	4	52.22%	47.00%	0.77%
性差有り <sup>2</sup>	4	0	4	0	0.00%	100.00%	0.00%
合計	9,038	5,573	3,254	211	61.66%	36.00%	2.33%

1) 回答数には完答されていないものも含める

2) 性差有りとは、保護者と患児の回答に相違があった登録数を集計したものである。

表 3. 対象となる患児の年齢別登録数および完答数

年齢	登録数	完答数			完答率(完答数/登録数)		
		保護者のみ	保護者+子ども	子どものみ	保護者のみ	保護者+子ども	子どものみ
0歳	270	193	-	-	71.48%	-	-
1歳	465	311	-	-	66.88%	-	-
2歳	476	350	-	-	73.53%	-	-
3歳	451	327	-	-	72.51%	-	-
4歳	501	358	-	-	71.46%	-	-
5歳	473	341	-	-	72.09%	-	-
6歳	449	312	-	-	69.49%	-	-
7歳	471	336	-	-	71.34%	-	-
8歳	512	128	219	46	25.00%	42.77%	8.98%
9歳	483	102	226	51	21.12%	46.79%	10.56%
10歳	449	94	218	36	20.94%	48.55%	8.02%
11歳	501	94	233	39	18.76%	46.51%	7.78%
12歳	417	78	212	25	18.71%	50.84%	6.00%
13歳	422	99	171	41	23.46%	40.52%	9.72%
14歳	477	116	209	46	24.32%	43.82%	9.64%
15歳	451	107	201	45	23.73%	44.57%	9.98%
16歳	548	141	228	57	25.73%	41.61%	10.40%
17歳	482	108	219	62	22.41%	45.44%	12.86%
18歳	396	69	172	56	17.42%	43.43%	14.14%
19歳	315	60	95	48	19.05%	30.16%	15.24%
20歳以上	29	15	1	0	51.72%	3.45%	0.00%
合計	9,038	3,739	2,404	552	41.37%	26.60%	6.11%

表 4. 実施主体別の送付数および登録数、完答数

実施主体 番号	実施主体名	参加可否	手紙送付 枚数	登録 ユーザ数	登録率	完答数			
						保護者のみ	保護者 +子ども	子どものみ	合計
1	北海道	参加	1978	210	10.6%	90	66	12	168
2	青森県	参加	723	75	10.4%	22	11	7	40
3	岩手県	参加	1074	108	10.1%	43	32	4	79
4	宮城県	不参加	0	1	-	0	0	0	0
5	秋田県	参加	608	78	12.8%	25	31	4	60
6	山形県	参加	792	90	11.4%	39	27	4	70
7	福島県	参加	751	40	5.3%	16	9	4	29
8	茨城県	参加	1983	224	11.3%	91	62	16	169
9	栃木県	参加	1621	161	9.9%	65	56	8	129
10	群馬県	参加	857	102	11.9%	52	28	3	83
11	埼玉県	参加	4140	560	13.5%	227	147	46	420
12	千葉県	参加	3082	389	12.6%	163	108	27	298
13	東京都	参加	7136	787	11.0%	351	177	55	583
14	神奈川県	参加	1704	214	12.6%	76	78	14	168
15	新潟県	参加	1039	123	11.8%	42	39	5	86
16	富山県	参加	480	47	9.8%	21	8	6	35
17	石川県	参加	646	68	10.5%	32	17	1	50
18	福井県	参加	746	84	11.3%	36	18	4	58
19	山梨県	参加	550	65	11.8%	28	16	5	49
20	長野県	参加	1610	190	11.8%	79	57	7	143
21	岐阜県	参加	894	102	11.4%	46	23	7	76
22	静岡県	参加	1698	170	10.0%	64	45	15	124
23	愛知県	参加	2861	326	11.4%	136	96	25	257
24	三重県	参加	1678	153	9.1%	74	41	7	122
25	滋賀県	参加	1256	131	10.4%	60	34	9	103
26	京都府	不参加	0	0	-	0	0	0	0
27	大阪府	参加	3904	395	10.1%	161	103	26	290
28	兵庫県	不参加	0	0	-	0	0	0	0
29	奈良県	不参加	0	0	-	0	0	0	0
30	和歌山県	参加	483	51	10.6%	20	17	3	40
31	鳥取県	参加	530	46	8.7%	16	9	4	29
32	島根県	不参加	0	0	-	0	0	0	0
33	岡山県	参加	530	61	11.5%	28	17	2	47
34	広島県	参加	953	83	8.7%	38	21	1	60
35	山口県	参加	1153	150	13.0%	71	44	10	125
36	徳島県	参加	414	42	10.1%	15	14	1	30
37	香川県	参加	425	44	10.4%	15	10	3	28
38	愛媛県	不参加	0	0	-	0	0	0	0
39	高知県	参加	264	16	6.1%	7	7	0	14
40	福岡県	不参加	0	1	-	0	0	0	0
41	佐賀県	参加	878	68	7.7%	25	16	6	47
42	長崎県	不参加	0	0	-	0	0	0	0
43	熊本県	参加	1863	63	3.4%	23	19	3	45
44	大分県	参加	649	62	9.6%	22	22	1	45
45	宮崎県	参加	829	73	8.8%	24	17	8	49
46	鹿児島県	参加	1574	90	5.7%	39	19	5	63
47	沖縄県	参加	2095	171	8.2%	77	39	11	127

表 4. 続き

実施主体 番号	実施主体名	参加可否	手紙送付 枚数	登録 ユーザ数	登録率	完答数			
						保護者 のみ	保護者 +子ども	子ども のみ	合計
48	札幌市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
49	仙台市	不参加	0	1	-	1	0	0	1
50	千葉市	参加	752	117	15.6%	46	49	4	99
51	横浜市	不参加	0	1	-	1	0	0	1
52	川崎市	参加	1076	161	15.0%	76	40	9	125
53	名古屋市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
54	京都市	参加	1257	94	7.5%	44	21	5	70
55	大阪市	不参加	0	2	-	0	2	0	2
56	神戸市	参加	944	105	11.1%	48	26	4	78
57	広島市	不参加	0	2	-	0	1	1	2
58	北九州市	参加	688	73	10.6%	26	23	6	55
59	福岡市	参加	1369	134	9.8%	55	33	11	99
60	秋田市	参加	338	37	10.9%	17	12	3	32
61	郡山市	参加	259	18	6.9%	7	3	0	10
62	宇都宮市	参加	458	69	15.1%	28	20	3	51
63	新潟市	参加	633	69	10.9%	30	20	1	51
64	富山市	参加	311	26	8.4%	9	10	2	21
65	金沢市	参加	413	66	16.0%	32	21	1	54
66	岐阜市	参加	296	51	17.2%	25	7	7	39
67	静岡市	不参加	0	1	-	1	0	0	1
68	浜松市	参加	705	107	15.2%	38	32	6	76
69	豊田市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
70	堺市	参加	938	84	9.0%	30	23	7	60
71	姫路市	参加	338	48	14.2%	20	17	3	40
72	和歌山市	参加	345	34	9.9%	21	6	1	28
73	岡山市	参加	872	88	10.1%	32	29	5	66
74	福山市	参加	697	74	10.6%	28	16	7	51
75	高知市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
76	長崎市	参加	429	36	8.4%	14	8	1	23
77	熊本市	参加	790	88	11.1%	31	18	5	54
78	大分市	参加	491	45	9.2%	15	18	0	33
79	宮崎市	参加	625	35	5.6%	17	9	2	28
80	鹿児島市	参加	801	68	8.5%	26	13	5	44
81	いわき市	参加	304	29	9.5%	14	5	0	19
82	長野市	参加	377	43	11.4%	23	8	3	34
83	豊橋市	参加	282	38	13.5%	14	14	0	28
84	高松市	参加	363	44	12.1%	18	13	5	36
85	旭川市	参加	284	38	13.4%	20	8	1	29
86	横須賀市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
87	松山市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
88	奈良市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
89	倉敷市	参加	483	58	12.0%	25	16	1	42

表 4. 続き

実施主体 番号	実施主体名	参加可否	手紙送付 枚数	登録 ユーザ数	登録率	完答数			
						保護者 のみ	保護者 +子ども	子ども のみ	合計
90	さいたま市	参加	1037	136	13.1%	65	34	7	106
91	川越市	参加	303	35	11.6%	16	7	1	24
92	船橋市	参加	541	55	10.2%	25	13	6	44
93	相模原市	参加	531	66	12.4%	24	20	5	49
95	岡崎市	参加	307	46	15.0%	17	10	3	30
96	高槻市	参加	383	40	10.4%	19	12	0	31
97	東大阪市	参加	442	68	15.4%	25	14	4	43
98	函館市	参加	140	12	8.6%	6	2	1	9
99	下関市	参加	253	23	9.1%	9	6	2	17
100	青森市	参加	274	34	12.4%	14	9	1	24
101	前橋市	参加	246	35	14.2%	11	11	6	28
102	高崎市	参加	316	43	13.6%	17	9	3	29
103	柏市	参加	380	52	13.7%	23	16	3	42
104	八王子市	参加	396	34	8.6%	11	11	1	23
106	大津市	参加	337	32	9.2%	16	8	1	25
107	久留米市	参加	252	24	9.5%	8	8	2	18
108	盛岡市	参加	348	50	14.4%	19	15	3	37
109	西宮市	参加	415	42	10.1%	18	4	5	27
110	尼崎市	参加	377	38	10.1%	13	7	1	21
111	豊中市	参加	362	9	2.5%	3	2	0	5
112	那覇市	参加	506	48	9.5%	27	12	2	41
113	枚方市	参加	435	36	8.3%	13	11	2	26
114	越谷市	参加	264	34	12.9%	19	2	0	21
115	佐世保市	不参加	0	0	-	0	0	0	0
116	呉市	参加	182	14	7.7%	6	4	0	10
117	八戸市	参加	225	30	13.3%	14	8	3	25
-	不明 <sup>1</sup>		0	104		10	8	2	20
合計			83,621	9,038		3,739	2,404	552	6,695

1) 対象者が郵便番号を登録した際の入力のエラーなどで、実施主体が特定できなかった数を集計した



## 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム(e-learning)の改訂に関する検討

研究分担者：掛江 直子(国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 室長)

### 研究要旨

小児慢性特定疾病対策における小児慢性特定疾病指定医(以下、「小慢指定医」という。)の研修については、小慢対策の実施主体の長、すなわち都道府県知事、指定都市市長および中核市市長が行うこととなっている。平成 30 年 4 月 1 日から小児慢性特定疾病対策の実施主体は都道府県、政令指定都市、中核市を合わせて 121 自治体となるが、研修受講対象となる医師が実施主体毎では少ないこと、また、制度改正により対象となる疾病が増加し研修内容を常に更新していかなくてはならないこと等から、自治体によっては研修の開催が負担になる状況が予想される。また、受講する医師も、複数の医療機関にて診療を行っている場合等、複数の実施主体で別々に研修を受けなければならない状況も想定され、同じ小慢指定医認定のための研修であるにもかかわらず、利便性、効率性が悪いことも危惧されている。

今回改訂した指定医研修用 e-learning プログラムは、平成 30 年 4 月 1 日より利用開始となるが、平成 30 年 3 月 31 日時点で 61 実施主体(全実施主体の 50.8%)が利用することとなっている。本 e-learning プログラムの活用により実施主体による研修開催の省力化と、効率化が促進され、同時に常に最新の情報で学習し、研修の質の均一化・効果的な実施が期待されている。

なお、現在は小慢指定医の資格取得を目的とした医師を対象としているが、小慢指定医の有資格者に対して制度改正等を含む最新情報の学習教材として、さらに小児慢性特定疾病対策の関係者に当該制度をより深く理解し、また様々な対象疾病を理解するための学習教材としての活用も期待できる。今後は、そのような観点も踏まえ、広く利活用できるよう、更なるコンテンツの改良、利用方法の検討を続けていきたい。

### 研究協力者:

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室上級研究員)  
森本 康子 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
森 淳之介 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 データマネージャ)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究補助員)  
日本小児科学会 小児慢性疾病委員会

### A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策における小児慢性特定疾病指定医(以下、「小慢指定医」という。)の研修については、小慢対策の実施主体の長、すなわち都道府県知事、指定都市市長および中核

市市長が行うこととなっている。平成 30 年 4 月 1 日から小児慢性特定疾病対策の実施主体は都道府県、政令指定都市、中核市を合わせて 121 自治体となるが、研修受講対象となる医師が実施主体毎では少ないこと、また、制度改正により対象となる疾病が増加し研修内容を常に更新していかななくてはならないこと等から、自治体によっては研修の開催が負担になる状況が予想される。また、受講する医師も、複数の医療機関にて診療を行っている場合等、複数の実施主体で別々に研修を受けなければならない状況も想定され、同じ小慢指定医認定のための研修であるにもかかわらず、利便性、効率性が悪いことも危惧されている。

このような背景のもと、小児慢性特定疾病情報室では、ウェブサイトを利用した小児慢性特定疾病指定医向けの e-learning プログラムを開発した。当該 e-learning サイトは、制度の改正に合わせて、適宜コンテンツの改訂が可能であり、また日本小児科学会をはじめとする関係専門学会や厚生労働省難病研究班の協力の元に作成している小児慢性特定疾病の公式ポータルサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」と連動した最新の情報を公開していくことが可能である。当該 e-learning サイトの利用により、実施主体の省力化と、効率化、そして研修内容の均霑化が達成されることが期待できる。

本分担研究では、平成 30 年 4 月 1 日よりさらに疾病追加ならびに疾患群の追加が予定されている小児慢性特定疾病対策の改正に対応したコンテンツの改編の状況、および実施主体の利用状況について報告する。

## B. 研究方法

当該 e-learning サイトは、厚生労働省健康局長通知「平成 28 年度小児慢性特定疾病対策等総合支援事業の実施について」(健発 0610 第 4 号、平成 28 年 6 月 10 日)の 4. 小児慢性特定疾病指定医育成事業の参考資料「小児慢性特

定疾病指定医育成研修におけるカリキュラム及び時間」を踏まえ、検討、作成した。

### (倫理面の配慮)

本研究は、個人が特定できる患者情報等を用いた研究ではないため、倫理的問題は生じない。なお、コンテンツにおける疾病の解説において、特定の患者の顔貌情報等は用いない等、個人情報保護への配慮を行っている。

## C. 研究結果

平成 29 年度は、既存の講習内容に加え、申請の際に留意する点が多いと思われる成長ホルモン治療についての注意点を該当疾患群へ追加した。また、平成 30 年 4 月 1 日から新たに疾病が追加され、また「骨系統疾患」および「脈管系疾患」の 2 疾患群が新設されることを受け、それらを踏まえた講義と試験問題を新たに作成した。

これにより平成 30 年度は、計 16 の疾患群別の個別講習と小児慢性特定疾病対策の概要ならびに成長ホルモン治療に関する独立した講習の合わせて 18 の研修用コンテンツに改訂を行った。

指定医研修用 e-learning サイトは、利用者の受講記録を管理し、所定の講義を受講し、試験に合格すると、登録している実施主体の長による修了証が発行される仕組みとした。

本サイトの利用方法は、利用を希望する実施主体が、小児慢性特定疾病情報室(以下「事務局」という。)へ利用申請書を提出、事務局が申請書を受領し、システム上の設定作業を行うことにより利用可能となる。利用手続きを完了すると、サイトのトップページに利用可能実施主体名が掲載され、受講者が指定医を申請する実施主体を選択するプロフィール画面に実施主体名が掲載される。

受講者である医師は、受講前に、どこの実施主体へ指定医の申請をする予定であるかをプロ

ファイル画面にて登録し、また修了証に記載する  
医籍番号等の必要情報を入力して指定医研修  
サイトへ登録することで研修の受講可能となる。

必修である「小児慢性特定疾病対策の概要と  
医療費助成制度」の他に、1 つ以上の選択講義  
(疾患群別講義)を受講し、それらのテストに合格  
することで修了証を発行することができる仕組み  
とした。

「小児慢性特定疾病対策の概要と医療費助成  
制度」の講義の所要時間は約 18 分で、各「疾患  
群別講義」は、所要時間約 10 分とした。

小児慢性特定疾病対策の対象疾病は、本年  
度 14 疾患群、722 疾病(包括病名を除く)であ  
ったが、平成 30 年 4 月 1 日より、16 疾患群、756  
疾病(包括病名を除く)となることから、新規疾患  
群についてのコンテンツを追加した他、全コンテ  
ンツを見直し、特に原疾患の申請のみならず成  
長ホルモン治療申請も併せて申請する可能性の  
高い疾患群「悪性新生物」、「慢性腎疾患」、「内  
分泌疾患」については、その注意点を追加した。  
また、様々な治療に携わる医師については「成長  
ホルモン治療」の講義を受講し、そのテストも併  
せて受けることを推奨する文言をサイト上に明示  
した。内容については、末尾の参考資料 1 に示  
したのでご覧いただきたい。

今回、改訂した e-learning プログラムを利用す  
る実施主体は、平成 30 年 3 月 31 日時点で 61  
実施主体、全体の 50.8%となった。(平成 30 年 4  
月 1 日より新規中核都市に移行する 6 実施主体  
を含む 121 実施主体を分母とした。)

#### D. 考察

今回、改訂した e-learning プログラムは、実施  
主体の半数強で採用されることから、e-learning  
プログラムの活用により実施主体による研修開催  
の省力化と効率化が促進され、同時に常に最新  
の情報で学習し質の均一化・効果的な実施が期  
待されていると推察できる。今後も採用する実施  
主体は増加していこうと思われる。

現在は小慢指定医の資格取得を目的とした医  
師を対象として行っているが、既に小慢指定医  
資格を有している医師が様々な疾患を理解する  
ための教材として活用したいという意見や、小児  
慢性特定疾病対策に関わる様々な職種、例えば  
自立支援員等の職務にあたる者から、自身の知  
識を深めるために受講したいという要望もある。

コンテンツの改訂や、その妥当性の評価の他、  
実施主体毎の修了証の発行状況や、各小慢指  
定医ごとの修了証の出力状況の把握、更には医  
師から実施主体へ小慢指定医の申請された際に、  
その医師の研修修了を確認する仕組みの作成  
など現場に即した改良を今後も検討していきたい  
と考える。

#### E. 結論

今回、改訂した e-learning プログラムを利用し  
ている実施主体は平成 30 年 3 月 31 日時点で全  
体の約 51%であり、実施主体の半数強で採用さ  
れていることから、実施主体による研修開催の省  
力化と効率化が促進されまた研修内容の均霑化  
が進むことが期待された。

今後は、今回の改訂を踏まえ、広く利活用でき  
るよう、更なるコンテンツの改良、利用方法の検  
討を続けていきたい。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を 含む。)

特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

< 参考資料 1 >

**小児慢性特定疾病対策の概要-医療助成等- 所要時間 17 分/スライド 26 枚**

1. 小児慢性特定疾病対策の概要

---

  - a. 制度について
  - b. 対象疾病と対象者
  - c. 医療費助成
  - d. 日常生活用具給付事業
  - e. 申請医が作成する書類
  - f. 指定医
  - g. 指定医療機関

---
2. 対象疾病

---
3. 医療意見書の書き方

---
- (追加資料) 成長ホルモン治療について

---

**1. 悪性新生物 所要時間 11 分/スライド 18 枚**

1. 疾患群の概要

---
2. 疾病の状態の程度について

---
3. 対象疾病の並びについて

---

  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準

---
4. 代表的な疾病の申請時の注意点

---

  - ・経過観察について
  - ・成長ホルモン治療について
  - ・合併症や後遺症に対する治療について
  - ・病理診断について
  - ・再発例について
  - ・成長ホルモン治療について

---

## 2. 慢性腎疾患 所要時間 10 分/スライド 17 枚

### 1. 疾患群の概要

### 2. 疾病の状態の程度について

### 3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

### 4. 代表的な疾病の申請時の注意点

・腎機能低下の定義について

表 3 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値

・薬物治療について

・成長ホルモン治療について

ネフローゼ症候群

慢性糸球体腎炎

・成長ホルモン治療について

## 3. 慢性呼吸器疾患 所要時間 8 分/スライド 14 枚

### 1. 疾患群の概要

### 2. 疾病の状態の程度について

### 3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

### 4. 代表的な疾病の申請時の注意点

気道狭窄

気管支喘息

間質性肺炎

先天性横隔膜ヘルニア

先天性嚢胞性肺疾患

#### 4. 慢性心疾患 所要時間 9 分/スライド 20 枚

##### 1. 疾患群の概要

##### 2. 疾病の状態の程度について

##### 3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

##### 4. 代表的な疾病の申請時の注意点

- ・術前・術後の取扱い
- ・手術不能例の取扱い
- ・合併する疾病名の取扱い
- ・先天異常症候群に合併する心疾患について
  - 川崎病性冠動脈瘤
  - フォンタン術後症候群

#### 5. 内分泌疾患 所要時間 11 分/スライド 23 枚

##### 1. 疾患群の概要

##### 2. 疾病の状態の程度について

##### 3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

##### 4. 代表的な疾病の申請時の注意点

- ・性別の記入について
- ・成長ホルモン治療について
  - 成長ホルモン分泌不全性低身長症
  - バセドウ病
  - 思春期早発症
  - 多発性内分泌腫瘍
  - 21-水酸化酵素欠損症
  - ブラダー・ウィリ症候群
- ・成長ホルモン治療について

## 6. 膠原病 所要時間 9 分/スライド 17 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点
  - ・疾病名について
  - ・診断基準等について
    - 若年性特発性関節炎 ( JIA )
    - 全身性エリテマトーデス ( SLE )
    - ( 若年性 ) 皮膚炎/多発性筋炎 ( JDM/PDM )
    - シェーングレン ( Sjögren ) 症候群
    - 家族性地中海熱
    - 自己炎症性疾患

## 7. 糖尿病 所要時間 11 分/スライド 18 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点
  - ・対象範囲について
  - ・疾病名について
  - ・糖尿病の診断
  - ・糖尿病の判定区分
  - ・糖尿病の確定診断
  - ・病因・病型診断
  - ・糖尿病合併症

若年発症成人型糖尿病 (MODY)  
新生児糖尿病  
インスリン受容体異常症  
脂肪萎縮症

---

#### 8. 先天性代謝異常 所要時間 5分/スライド 17枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

・診断のための検査

ミトコンドリア脳筋症

---

#### 9. 血液疾患 所要時間 6分/スライド 16枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

・診断

・診断困難例への対応

・臨床経過

・治療必要性について

・血友病又はこれに類する疾病

血小板減少性紫斑病

---

#### 10. 免疫疾患 所要時間 6 分/スライド 15 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点
  - ・診断について
  - ・診断についてのコンサルテーション
  - ・補充療法について自己免疫性好中球減少症

#### 11. 神経・筋疾患 所要時間 7 分/スライド 19 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点
  - ・診断について
  - ・申請について筋ジストロフィー  
裂脳症  
多発性硬化症  
結節性硬化症  
変形筋ジストニー

12. **慢性消化器疾患 疾患所要時間 6 分/スライド 15 枚**

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

周期性嘔吐症候群

早期発症型炎症性腸疾患

胆道閉鎖症・胆道拡張症

肝内胆管減少症

13. **染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 所要時間 9 分/スライド 17 枚**

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

染色体異常による先天異常症候群

- ・G banding ( G 分染 ) 法
- ・FISH 法
- ・マイクロアレイ染色体検査
- ・遺伝子検査
- ・DNA メチル化検査
- ・常染色体異常とは
- ・対象基準について
- ・薬物療法について
- ・腫瘍を合併する場合について
- ・遺伝学的検査の取扱いについて
- ・精神発達遅滞の取扱いについて

#### 14. 皮膚疾患 所要時間 15 分/スライド 30 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

先天性魚鱗癬

ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性/劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）

常染色体劣性遺伝性魚鱗性（道化師様魚鱗癬を除く。）

道化師様魚鱗癬

ネザートン（Netherton）症候群

シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群

細分類 7.2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬

表皮水疱症

⑩膿疱性乾癬（汎発型）

色素性乾皮症

レックリングハウゼン病（神経線維腫症 型）

#### 15. 骨系統疾患 所要時間 6 分/スライド 12 枚

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

・診断について

・申請について

・重度四肢変形とは

・成長ホルモン治療について

**16. 脈管系疾患 所要時間 11 分/スライド 15 枚**

1. 疾患群の概要
2. 疾病の状態の程度について
3. 対象疾病の並びについて

表 1 対象疾病一覧

表 2 疾病の状態の程度と対象基準

4. 代表的な疾病の申請時の注意点
  - 青色ゴムまり様母斑症候群
  - 巨大静脈奇形
  - 巨大動静脈奇形
  - クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
  - 原発性リンパ浮腫
  - リンパ管種（リンパ管奇形）
  - リンパ管腫症（ゴーハム病を含む）

**17. 成長ホルモン治療 所要時間 11 分/スライド 21 枚**

1. 成長ホルモン治療に対する医療費助成
2. 医療費助成の対象疾病と保険適用疾病との違い
3. 認定基準（ 開始基準、 継続基準、 終了基準 ）

別表 1 身長基準表（標準身長の - 2.5 SD 値）

別表 2 身長基準表（標準身長の - 2.0 SD 値）

別表 3 成長速度基準表（標準身長の - 1.5 SD 値）

別表 4 身長基準表（標準身長の - 3.0 SD 値）

別表 5 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値および腎機能低下基準値

4. 申請時の注意
  - ・年間の成長速度について
  - ・終了基準について
  - ・中断症例について

## 小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討

研究分担者: 盛一 享徳(国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

### 研究要旨

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当しており、適切な病名コードの附番に混乱が生じている可能性がある。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理するうえで重要な問題となっている。

国立成育医療研究センター医療情報管理部と全国の医療機関の担当者による協議の上、医療情報分野の側面から、小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年 4 月 1 日現在における全疾病 14 疾患群 704 疾病)に対し、ICD-10 コードの附番を行い、附番されたコードに対して、医師が最終確認を行ったところ、14 疾患群のうち、12 疾患群において施設間の附番の相違が認められた。附番されたコードを医学的視点から再確認を行った際に、附番を再検討する必要がある疾病も散見された。

施設間で相違のあるコードに対しては、医学的な判断および他のデータセットで使用されている ICD-10 コードと比較の上、いずれのコードがより適切であるかの判断が必要である。また、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病については、今後指定難病の附番と比較検討が必要である。

### 研究協力者:

- 美間 由紀 (国立成育医療研究センター  
DPC データ管理室長)
- 森本 康子 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室研究  
研究員)
- 柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室研究  
研究員)
- 森 淳之介 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室データ  
マネージャ)
- 横谷 進 (福島県立医科大学 ふくしま国際  
医療科学センター 特命教授)

### A. 研究目的

疾病名は、診療録やレセプト請求の管理、疾病研究の際の検索等にしばしば用いられ、疾病名の適切な統制は、医療情報分野において非常に重要な課題である。しかしながら、同一疾患概念であっても複数の呼称がある場合が散見され、また略称等もしばしば用いられることから、電子データの管理上、疾病名がコード化されていることが望ましい。

小児慢性特定疾病の対象疾病となる疾病は、平成 30 年 4 月以降は 800 を超えることになるが、その多くは稀少疾病に該当しており、種々の病名管理コードが附番されていない場合がみうけられ、管理上混乱が生じている。現在は各医療施設が

独自番号を附番し対応しているのが実情であり、施設間で異なる番号が附番されている状況となっており、また附番作業は各施設の医療情報部の大きな負荷ともなっている。

共通した病名コードの付与は今後の疾病研究促進の面からの喫緊の課題であり、疾病名コードとしてしばしば ICD-10 コードが参照されることが多くあることから、本研究では、小慢対象疾病に対し、適切な ICD-10 コードの附番を試みた。

## B. 研究方法

小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年度対象分)について、DPC/PDPS 傷病名コーディング技術を有する専門職の助力を得て、全国の医療機関に在住するコーダーと協同して小児慢性特定疾病に対し、ICD-10 コード附番を行った。ICD-10 コードは 2003 年版と一部改正を受けた 2013 年版が存在することから、両者について附番を行った。コーダーが附番したコードを小児科専門医が最終確認を行った。

### (倫理面の配慮)

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

## C. 研究結果

対象疾病に対する ICD-10 コードの一覧を別表に示す。一つの疾病について複数のコードが存在する場合には、“/”にて併記し、一部の疾病については誘因となる疾病の元で対象疾病が存在する(例:腎腫瘍による慢性腎不全)ものについては、両者のコードを“+”で結んで表記した。ICD-10 日本語標準病名マスタに該当する疾病が存在しない場合には、Orphanet により附番された ICD-10 コードを参考にした。ただし疾病概念としてより適切であろうと考えられる ICD-10 コードが存在する場合には、必ずしも Orphanet に準拠はしなかった。

標準病名マスタに適切と考えられる病名が存在しなかった疾病は、膠原病 2、糖尿病 1、先天性代謝異常 25、血液疾患 1、神経・筋疾患 4、慢性消化器疾患 5 の合計 38 疾病であり、各表のコードに“ ”を附した。

## D. 考察

### 1. 施設間での附番の相違

国立成育医療研究センターによる附番と他の医療機関における附番の相違がある場合、附番担当者間の協議の上、ICD-10 コードの提案を行った。14 疾患群のうち、12 疾患群にて附番の相違が認められ、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群および皮膚疾患群においてはすべての附番が一致していた。施設間の附番の相違が最も多かった疾患群は先天代謝異常群だった。

### 2. 小児慢性特定疾病に対する附番の実際

コーダーにより附番されたコードを医師が医学的知見を元に確認を行った際に、再検討が必要な疾病が散見された。概念が確定している疾病については ICD コードが疾病ごとに定義されていることも多く、コーダーの提案と医師の意見は一致することが多かったが、新たに疾患概念が形成されてきたものについては、医師の判断とのずれが認められることがあった。

医師による判断とコーダーの提案との食い違いが生じた理由としては、まず小児期疾病には多くの“先天性”疾患が含まれるが、成人疾病名と同様の疾病名である場合に、先天性疾患が ICD-10 上別コードになっており、附番から漏れていることがあった(例:慢性心疾患「三尖弁狭窄症」「先天性三尖弁閉鎖症(Q224)」、「三尖弁閉鎖症(1070)」)。また小児慢性特定疾病対策の対象疾病の特性から選択肢が限られてしまう疾病については、制度に関する知識が必要となり、附番がずれてしまうことがあった(例:悪性新生物「褐色細胞腫」「悪性褐色細胞腫(C741)」が該当し、良性腫瘍である「良性褐色細胞腫(D350)」は制

度上対象外となる)。標準傷病マスタに類似する疾病名や適切な疾病名が存在しない場合は、疾病自体の医学的知識が必要となることから、医師が適切と判断するコードとコーダーが判断したコードにしばしば差異が生じていた。

### 3. ICD-10 コード化の限界と課題

ICD-10 の階層構造に疾患概念が存在しないものについては、定義が曖昧な疾患概念のコードを附番せざるを得なかった。また新しい疾患概念のものは、一つのコードに多くの疾病が紐付けられることが散見され、電子的な取り扱いを考慮する場合には、望ましくない状況となることがあった。

### 4. 指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病に対する附番について

今回の検討では、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病について、指定難病の附番との比較は行っていないが、成人期にも症状が継続し治療を要する症例において、正しく病名を管理することは重要であるため、今後比較検討が必要であると考えられた。

## E. 結論

小児慢性特定疾病対策の対象疾病について ICD-10 コードの附番を試みた。しばしば医学的な判断が要求される場合があり、機械的な附番は難しく、医学的知識を背景とした医師による最終確認は必須であると考えられた。対象疾病は年々拡大されていることから、最新の対象疾病に対応すべく ICD-10 コードの附番は継続する必要がある。また指定難病と対応のある対象疾病については、指定難病とのコード比較検討も必要であろう。

## F. 研究発表

なし。

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

表1 悪性新生物

疾病一覧（小児慢性特定疾病情報センター並び）				ICD-10 コード（案）	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	白血病	1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	3	T 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最末分化	C920	C920
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	C920	C920
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	C920	C920
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病	C924	C924
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病	C925	C925
1	白血病	9	急性単球性白血病	C930	C930
1	白血病	10	急性赤白血病	C940	C940
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病	C942	C942
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	C947	C947
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病	C921	C921
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病	C927	C931
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病	C927	C933
1	白血病	16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	C959	C959
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	D469	D469
3	リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	C833 / C837	C833 / C837
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	C836	C846
3	リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	C835	C835
3	リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	C835	C835
3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	C819	C819
3	リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	C859	C859
4	組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	D760	C966
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	D761	D761
4	組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	D763	D763
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	C749	C749
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	C729	C729
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	C692	C692
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍 / 腎芽腫	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	C222	C222
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	C220	C220
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	D169	D169
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	D169	D169
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	C719	C719
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	C719	C719
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	C499	C499

疾病一覧（小児慢性特定疾病情報センター並び）			ICD-10 コード（案）		
大分類	細分類		2003 年版	2013 年版	
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	C56 / C629	C56 / C629
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄囊腫（卵黄囊腫瘍）	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	C58	C58
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	C740	C740
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	C73	C73
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	C119	C119
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	C089	C089
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	C439	C439
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	C741	C741
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	C37	C37
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	C349	C349
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	C340 / C349	C340 / C349
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	臍芽腫	C259	C259
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	C80	C809
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	C716	C716
6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	D444	D444
6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	D445	D445
6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	D330	D330
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	D329	D329
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	D352	D352
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	D489	D489
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	D361	D361
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	C80	C809
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	C710	C710
6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	C479	C479
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	D361	D361
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	D489	D489
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	C80	C809

表2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	N049	N049
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	N049	N049
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	N040	N040
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	N051	N051
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	N052	N052
1	ネフローゼ症候群	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049	N049
2	慢性糸球体腎炎	7	IgA腎症	N028	N028
2	慢性糸球体腎炎	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	N053	N053
2	慢性糸球体腎炎	9	膜性増殖性糸球体腎炎	N055	N055
2	慢性糸球体腎炎	10	紫斑病性腎炎	N082 / D690	N082 / D690
2	慢性糸球体腎炎	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	N017 / M310	N017 / M310
2	慢性糸球体腎炎	12	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	N039 + Q878	N039 + Q878
2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン（Epstein）症候群	D696 / H905	D696 / H905
2	慢性糸球体腎炎	14	ループス腎炎	N085 / M321	N085 / M321
2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	N019 + M317	N019 + M317
2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	N019 + M313	N019 + M313
2	慢性糸球体腎炎	17	非典型溶血性尿毒症症候群	D593	D593
2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	Q872	Q872
2	慢性糸球体腎炎	19	7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	N039	N039
3	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	N119	N119
4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎	N119	N119
5	アミロイド腎	22	アミロイド腎	/ E850	N298 / E850
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	23	家族性若年性高尿酸血症性腎症	N189 / E790	N189 / E790
7	ネフロン癆	24	ネフロン癆	Q615	Q615
8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧	I150	I150
9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症	I823	I823
10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻	I770 / Q273	I770 / Q273
11	尿管性アシドーシス	28	尿管性アシドーシス	N258	N258
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	29	ギッテルマン（Gitelman）症候群	E268	E268
13	バーター（Bartter）症候群	30	バーター（Bartter）症候群	E268	E268
14	尿管結石	31	尿管結石	N202	N202
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	N189 + D410	N189 + D410
15	慢性腎不全	33	慢性腎不全（急性尿管壊死または腎虚血によるものに限る。）	N189 + D170 / N189 + N280	N189 + D170 / N189 + N280
16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎	Q613	Q613
16	腎奇形	35	低形成腎	Q605	Q605
16	腎奇形	36	腎無形成	Q602	Q602
16	腎奇形	37	ポッター（Potter）症候群	Q606	Q606
16	腎奇形	38	多嚢胞性異形成腎	Q614	Q614
16	腎奇形	39	寡巨大糸球体症	Q605	Q605
16	腎奇形	40	34から39までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639	Q639
17	尿路奇形	41	閉塞性尿路疾患	N139	N139
17	尿路奇形	42	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	N137 / Q627	N137 / Q627

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
17	尿路奇形	43	41 及び 42 に掲げるもののほか、尿路奇形	Q649	Q649
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	N26	N26
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	45	ファンコーニ（Fanconi）症候群	E720	E720
20	ロウ（Lowe）症候群	46	ロウ（Lowe）症候群	E720	E720

表 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	気道狭窄	1	気道狭窄	N049	N049
2	気管支喘息	2	気管支喘息	N049	N049
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	N040	N040
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	N051	N051
4	間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	N052	N052
4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	N049	N049
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	N028	N028
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	N053	N053
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	N055	N055
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	N082 / D690	N082 / D690
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	N017 / M310	N017 / M310
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	N039 + Q878	N039 + Q878
11	リンパ管腫 / リンパ管腫症	13	リンパ管腫 / リンパ管腫症	D696 / H905	D696 / H905
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	N085 / M321	N085 / M321

表 4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	I495	I495
2	モビッツ（Mobitz）2 型ブロック	2	モビッツ（Mobitz）2 型ブロック	I441	I441
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	I442	I442
4	脚ブロック	4	脚ブロック	I454	I454
5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	I493	I493
6	上室頻拍	6	上室頻拍（WPW 症候群によるものに限る。）	I456	I456
6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍	I471	I471
6	上室頻拍	8	6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	I471	I471
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	I472	I472
7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	I472	I472
7	心室頻拍	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	I472	I472
8	心房粗動	12	心房粗動	I48	I489
9	心房細動	13	心房細動	I48	I489
10	心室細動	14	心室細動	I490	I490
11	QT 延長症候群	15	QT 延長症候群	I490	I458
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	I422	I422
13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	I428	I428
14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	I424	I424
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	I420	I420
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	I425	I425
17	心室瘤	21	心室瘤	I253	I253
18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	I424	I424

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	D487	D487
20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	I514	I514
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	I319	I319
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	I311	I311
23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	Q248	Q248
24	冠動脈起始異常	28	左冠動脈肺動脈起始症	Q245	Q245
24	冠動脈起始異常	29	右冠動脈肺動脈起始症	Q245	Q245
24	冠動脈起始異常	30	28 及び 29 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	Q245	Q245
25	川崎病性冠動脈瘤	31	川崎病性冠動脈瘤	M303	M303
26	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	32	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	I251	I251
27	虚血性心疾患	33	狭心症	I209	I209
27	虚血性心疾患	34	心筋梗塞	I219	I219
28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群	Q234	Q234
29	単心室症	36	単心室症	Q204	Q204
30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症	Q224	Q224
31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213	Q213
31	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255	Q255
32	ファロー（Fallot）四徴症	40	ファロー（Fallot）四徴症	Q213	Q213
33	両大血管右室起始症	41	タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形	Q201	Q201
33	両大血管右室起始症	42	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	Q201	Q201
34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症	Q202	Q202
35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症	Q203	Q203
36	先天性修正大血管転位症	45	先天性修正大血管転位症	Q205	Q205
37	エプスタイン（Ebstein）病	46	エプスタイン（Ebstein）病	Q225	Q225
38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症	Q200	Q200
39	大動脈肺動脈窓	48	大動脈肺動脈窓	Q214	Q214
40	三心房心	49	三心房心	Q242	Q242
41	動脈管開存症	50	動脈管開存症	Q250	Q250
42	心房中隔欠損症	51	単心房症	Q212	Q212
42	心房中隔欠損症	52	二次孔型心房中隔欠損症	Q211	Q211
42	心房中隔欠損症	53	静脈洞型心房中隔欠損症	Q211	Q211
42	心房中隔欠損症	54	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	Q212	Q212
43	完全型房室中隔欠損症	55	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	Q212	Q212
44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症	Q210	Q210
45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症	Q262	Q262
45	肺静脈還流異常症	58	部分肺静脈還流異常症	Q263	Q263
46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症	I288 / Q268	I288 / Q268
47	左室右房交通症	60	左室右房交通症	Q210	Q210
48	右室二腔症	61	右室二腔症	Q248	Q248
49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症	Q243	Q243
50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症	Q244	Q244
51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症	Q256	Q256
51	肺動脈狭窄症	65	末梢性肺動脈狭窄症	Q256	Q256
52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損	Q223	Q223
53	肺動脈上行大動脈起始症	67	肺動脈上行大動脈起始症	Q257	Q257
54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損	Q257	Q257
55	大動脈狭窄症	69	大動脈縮窄症	Q251	Q251
55	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄複合	Q251	Q251

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
55	大動脈狭窄症	71	大動脈弁上狭窄症	Q253	Q253
55	大動脈狭窄症	72	ウィリアムズ (Williams) 症候群	Q253	Q253
55	大動脈狭窄症	73	69 から 72 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	Q253	Q253
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合	Q251	Q251
56	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	Q254	Q254
57	血管輪	76	重複大動脈弓症	Q254	Q254
57	血管輪	77	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257	Q257
57	血管輪	78	76 及び 77 に掲げるもののほか、血管輪	Q254	Q254
58	大動脈瘤	79	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	Q254	Q254
58	大動脈瘤	80	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	Q257 / I719	Q257 / I719
59	動静脈瘻	81	肺動静脈瘻	Q257 / I280	Q257 / I280
59	動静脈瘻	82	冠動脈瘻	Q245	Q245
59	動静脈瘻	83	81 及び 82 に掲げるもののほか、動静脈瘻	Q273 / I770	Q273 / I770
60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症	I270	I270
61	慢性肺性心	85	慢性肺性心	I279	I279
62	心臓弁膜症	86	三尖弁狭窄症	Q224 / I070	Q224 / I070
62	心臓弁膜症	87	三尖弁閉鎖不全症	Q228 / I071	Q228 / I071
62	心臓弁膜症	88	僧帽弁狭窄症	Q232 / I050	Q232 / I050
62	心臓弁膜症	89	僧帽弁閉鎖不全症	Q233 / I340	Q233 / I340
62	心臓弁膜症	90	肺動脈弁狭窄症	Q221 / I370	Q221 / I370
62	心臓弁膜症	91	肺動脈弁閉鎖不全症	Q222 / I371	Q222 / I371
62	心臓弁膜症	92	大動脈弁狭窄症	Q230 / I350	Q230 / I350
62	心臓弁膜症	93	大動脈弁閉鎖不全症	Q231 / I351	Q231 / I351
63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪	Q232	Q232
64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群	Q890	Q890
64	内臓錯位症候群	96	多脾症候群	Q890	Q890
65	フォンタン (Fontan) 術後症候群	97	フォンタン (Fontan) 術後症候群	I971	I971

表 5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	E230	E230
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	E230	E230
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	E220	E220
3	先端巨大症	4	先端巨大症	E220	E220
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)	E230	E230
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)	E230	E230
5	成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子 1 (IGF - 1) 不応症	E343	E343
5	成長ホルモン不応性症候群	8	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子 1 (IGF - 1) 不応症を除く。)	E343	E343
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	E221	E221
7	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	10	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	E222	E222
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	E232	E232
8	尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)	E870	E870

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
8	尿崩症	13	腎性尿崩症	N251	N251
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	E871	E871
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	E050	E050
10	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	E059	E059
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	Q892	Q892
11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	E031	E031
11	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	E230 / E038	E230 / E038
11	甲状腺機能低下症	20	17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	E031	E031
11	甲状腺機能低下症	21	橋本病	E063	E063
11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	E065	E065
11	甲状腺機能低下症	23	21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	E032 / E038	E032 / E038
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	E078	E078
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	E049	E049
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	E213	E213
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	E892	E892
15	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	E209	E209
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	E310	E310
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	E310	E310
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	E201	E201
17	偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	E201	E201
18	クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	E240	E240
18	クッシング（Cushing）症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	E240	E240
18	クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	D350	D350
18	クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	E278	E278
18	クッシング（Cushing）症候群	37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	E249	E249
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	E230	E230
19	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	E274	E274
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	Q891	Q891
19	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	E274	E274
19	慢性副腎皮質機能低下症	42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	E274	E274
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	E260	E260
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	E274	E274
22	リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	I152	I152
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	E274	E274
23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	E278	E278
23	低アルドステロン症	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	E278	E278
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	E878 / E871 / E875 / I151	E878 / E871 / E875 / I151
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	51	3 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	52	11 -水酸化酵素欠損症	E250	E250

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
25	先天性副腎過形成症	53	17 -水酸化酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	E250	E250
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	E228	E228
26	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	E301	E301
27	エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E280	E280
28	アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	60	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E281	E281
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン（Kallmann）症候群	E230	E230
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	E230	E230
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	E291	E291
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	E283	E283
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E291 / E283	E291 / E283
31	性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	Q560	Q560
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	Q560	Q560
31	性分化疾患	68	5 -還元酵素欠損症	E291	E291
31	性分化疾患	69	17 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E291	E291
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	E345	E345
31	性分化疾患	71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	Q561	Q561
31	性分化疾患	72	46,XX 性分化疾患	Q562	Q562
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	C254	C254
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	D377	D377
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	E340	E340
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	D377	D377
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	D377	D377
34	高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	E161	E161
34	高インスリン血性低血糖症	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	E161	E161
35	ビタミン D 依存性くる病	80	ビタミン D 依存性くる病	E550	E550
36	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	81	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	E833	E833
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	E833	E833
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	Q774	Q774
38	軟骨異栄養症	84	軟骨低形成症	Q774	Q774
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	Q780	Q780
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	E881	E881
41	多発性内分泌腫瘍	87	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	D448	D448
41	多発性内分泌腫瘍	88	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	D448	D448
41	多発性内分泌腫瘍	89	87 及び 88 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	D448	D448
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群	E282	E282
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー（Turner）症候群	Q969	Q969

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群	Q871	Q871
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	マッキューン・オルブライト (McCune-Albright) 症候群	Q781	Q781
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	ヌーナン (Noonan) 症候群	Q871	Q871
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	バルデー・ビードル (Bardet-Biedl) 症候群	Q878	Q878

表6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	M089	M089
1	膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	M329	M329
1	膠原病疾患	3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	M339 / M332	M339 / M332
1	膠原病疾患	4	シェーグレン (Sjögren) 症候群	M350	M350
1	膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	D688	D686
1	膠原病疾患	6	ベーチェット (Behçet) 病	M352	M352
2	血管炎症候群	7	高安静脈炎 (大動脈炎症候群)	M314	M314
2	血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	M313	M313
2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	M300	M300
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	M300	M317
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301	M301
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	M9410	M9410
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	M349	M349
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	M351	M351
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	E850	E850
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	17	TNF 受容体関連周期性症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス	D898	D898
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	20	高 IgD 症候群 (メパロン酸キナーゼ欠損症)	D898	D898
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	D898	D898
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン 受容体拮抗分子欠損症	D898	D898
5	自己炎症性疾患	24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	D898 / D899	D898 / D899
6	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	25	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	L511	L511

表7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	糖尿病	1	1 型糖尿病	E10	E10
1	糖尿病	2	2 型糖尿病	E11	E11
1	糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	E13	E13
1	糖尿病	4	新生児糖尿病	P702	P702
1	糖尿病	5	インスリン受容体異常症	E13	E13
1	糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	E881 / E11	E881 / E11
1	糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	E149	E149



表 8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	アミノ酸代謝異常症	1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	E701	E701
1	アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症 1 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症 2 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症 3 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症	E725	E725
1	アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症	E728	E728
1	アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	E710	E710
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	E721	E721
1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	E721	E721
1	アミノ酸代謝異常症	10	非ケトーシス型高グリシン血症	E725	E725
1	アミノ酸代謝異常症	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E724	E724
1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトリン欠損症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	E724	E724
1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナップ（Hartnup）病	E720	E720
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	E723	E723
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	E720	E720
1	アミノ酸代謝異常症	22	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	E729	E729
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	25	-ケトチオラーゼ欠損症	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル CoA 合成酵素欠損症	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818	D818
2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	E723	E723
2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	E748	E748
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	E702	E702
2	有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	E748	E748
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	E888	E888
2	有機酸代謝異常症	39	23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	E888	E888
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	E713	E713

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
3	脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	E713	E713
4	ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744	E744
4	ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744	E744
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	E888	E888
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	E888	E888
4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	E888	E888
4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	E888	E888
4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888 / G713 / G318	E888 / G713 / G318
4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	E888 / H498	E888 / H498
4	ミトコンドリア病	58	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	E888	E888
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	E741	E741
5	糖質代謝異常症	60	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	E742	E742
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	E742	E742
5	糖質代謝異常症	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	E742	E742
5	糖質代謝異常症	63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	E744	E744
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	E744	E744
5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	E740	E740
5	糖質代謝異常症	66	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	67	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	68	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	69	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	70	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	71	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	72	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	E748	E748
5	糖質代謝異常症	74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	E749	E749
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 型	E760	E760
6	ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 型	E761	E761
6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	79	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	80	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	81	フコシドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	E771	E771
6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	E751	E751
6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	E751	E751
6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	E750	E750
6	ライソゾーム病	88	異染色性白質ジストロフィー	E752	E752

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	E752	E752
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシス 型 (I-cell 病)	E770	E770
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシス 型	E770	E770
6	ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	E740	E740
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	E755	E755
6	ライソゾーム病	99	シスチン症	E720	E720
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	E888	E888
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	E754	E754
6	ライソゾーム病	102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	E888	E888
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	E713	E713
7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	E713	E713
7	ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	E713 / G601	E713 / G601
7	ペルオキシソーム病	106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	E713	E713
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	E830	E830
8	金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	E830	E830
8	金属代謝異常症	109	オキシピタル・ホーン症候群	E830	E830
8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	E830	E830
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	E721	E721
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	E832	E832
8	金属代謝異常症	113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	E839	E839
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	E791	E791
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	E799	E799
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	D528	D528
10	ビタミン代謝異常症	121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	E568	E568
11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症	E708	E708
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	E708	E708
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708	E708
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミン - 水酸化酵素欠損症	E708 / G908	E708 / G908
11	神経伝達物質異常症	126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E728	E728
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水酵素欠損症	E728	E728
11	神経伝達物質異常症	128	122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	E728	E728
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	E783	E783
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	E780	E780
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	E784	E784
12	脂質代謝異常症	132	無 - リポタンパク血症	E786	E786
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	E786	E786

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
12	脂質代謝異常症	134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789	E789
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	Q796	Q796
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	E833	E833
13	結合組織異常症	137	大理石骨病	Q782	Q782
13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症	E778	E778
13	結合組織異常症	139	135 から 138 までに掲げるもののほか、結合組織異常症	E889	E889
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	E802	E802
15	1-アンチトリプシン欠損症	141	1-アンチトリプシン欠損症	E880	E880

表9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	D531	D531
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	D609	D609
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆 (ダイヤモンド・ブラックファン (Diamond-Blackfan) 貧血)	D610	D610
3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	D644	D644
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	D643	D643
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	E880	E880
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	D591	D591
6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D596	D596
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7 及び 8 に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHA を含む。)	D591	D591
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595	D595
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	D580	D580
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	D588	D588
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	D571	D571
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	D582	D582
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	D569	D569
8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	D550	D550
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D552	D552
8	遺伝性溶血性貧血	18	11 から 17 までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D588 / D589	D588 / D589
9	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	19	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	D589	D599
10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	D594	D594
11	真性多血症	21	真性多血症	D45	D45
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	D750	D750
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	D693	D693
13	血小板減少性紫斑病	24	23 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	D694	D694
14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	M311	M311
15	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	26	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	D696	D696
16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	D694	D694
16	先天性骨髓不全症候群	28	ファンコニ (Fanconi) 貧血	D610	D610
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	D696	D696
18	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	D720	D720
19	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	31	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	D694	D694

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
20	本態性血小板血症	32	本態性血小板血症	D473	D473
21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	D691	D691
21	血小板機能異常症	34	血小板無力症	D691	D691
21	血小板機能異常症	35	血小板放出機構異常症	D691	D691
21	血小板機能異常症	36	33 から 35 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	D691	D691
22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	38	先天性プロトロンピン欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	39	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	40	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病 A	D66	D66
22	先天性血液凝固因子異常	42	血友病 B	D67	D67
22	先天性血液凝固因子異常	43	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	44	第 XI 因子欠乏症	D681	D681
22	先天性血液凝固因子異常	45	第 XII 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	46	第 XIII 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	D680	D680
22	先天性血液凝固因子異常	48	37 から 47 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	D689	D689
23	先天性プロテイン C 欠乏症	49	先天性プロテイン C 欠乏症	D688	D685
24	先天性プロテイン S 欠乏症	50	先天性プロテイン S 欠乏症	D688	D685
25	先天性アンチトロンピン欠乏症	51	先天性アンチトロンピン欠乏症	D688	D685
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	I780	I780
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	D471	D474
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	D619	D619

表 10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003年版	2013年版
1	複合免疫不全症	1	X 連鎖重症複合免疫不全症	D821	D821
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	D810	D810
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	D813	D813
1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	D818	D818
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815	D815
1	複合免疫不全症	6	CD8 欠損症	D811	D811
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症	D818	D818
1	複合免疫不全症	8	MHC クラス 欠損症	D816	D816
1	複合免疫不全症	9	MHC クラス 欠損症	D817	D817
1	複合免疫不全症	10	1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	D819	D819
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウイスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	D820	D820
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	G113	G113
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群	Q828	Q828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2 異常症	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	D821	D821

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群	D824	D824
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	Q828	Q828
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X 連鎖無ガンマグロブリン血症	D800	D800
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	D839	D839
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群	D805	D805
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症	D803	D803
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損	D802	D802
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	D809	D809
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807	D807
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23 から 29 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	D809	D809
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	E703	E703
4	免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	D823	D823
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	D848	D848
4	免疫調節障害	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	D849	D849
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	D71	D71
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	D71	D71
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803	E803
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848	D848
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	D729	D729
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	D828	D828
6	自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	D848	D848
6	自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	D848	D848
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372	B372
6	自然免疫異常	48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	D848	D848
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	D841	D841
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	D841	D841
7	先天性補体欠損症	51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	D841	D841
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	D721	D721
9	慢性活動性 EB ウイルス感染症	53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	D823	D823
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	B24	B24
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	D848	D848
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	T860	T860

表 11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	Q019	Q019
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	Q059	Q059
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	D481	D481
3	脳形成障害	4	滑脳症	Q043	Q043
3	脳形成障害	5	裂脳症	Q046	Q046
3	脳形成障害	6	全前脳胞症	Q042	Q042
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	Q044	Q044
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	Q031	Q031
3	脳形成障害	9	先天性水頭症	Q039	Q039
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	Q043 / Q615	Q043 / Q615
5	レット（Rett）症候群	11	レット（Rett）症候群	F842	F842
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	Q851	Q851
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	L814	L814
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	Q859	Q859
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	Q858	Q858
7	早老症	16	ウェルナー（Werner）症候群	E348	E348
7	早老症	17	コケイン（Cockayne）症候群	Q871	Q871
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナパン（Canavan）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー（Alexander）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	E752 / G378	E752 / G378
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	G934	G934
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	Q750	Q750
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール（Apert）症候群	Q870	Q870
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病	Q751	Q751
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23 から 25 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	Q750	Q750
10	もやもや病	27	もやもや病	I675	I675
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	G122	G122
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症	G608	G608
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	G600	G600
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	G712	G712
13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	G710	G710
14	先天性ミオパチー	38	ミオチューブラーミオパチー	G712	G712
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症	G712	G712
14	先天性ミオパチー	40	ネマリンミオパチー	G712	G712
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	44	38 から 43 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	G712	G712

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
15	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	G711	G711
16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん	G404	G404
16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	G404	G404
16	難治てんかん脳症	48	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	G404	G404
17	進行性ミオクローヌステんかん	49	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	G403	G403
17	進行性ミオクローヌステんかん	50	ラフォラ (Lafora) 病	G403	G403
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症	G319	G319
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺	G98	G98
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー (類縁疾患を含む。)	G241	G241
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	G230	G230
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー	G318	G318
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死	G232	G232
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症	P352	P352
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群	P350	P350
24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	D898	D898
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	A811	A811
26	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	61	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	G048	G048
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G045	G045
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	G35	G35
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618	G618
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	G700	G700

表 12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	E739	E739
1	先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	E739	E739
1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	E743	E743
1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	E778	E778
1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	R101	R101
1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	K904	K904
2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病	P783	P783
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	I890	I890
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス	D126	D126
5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群	R11	R11
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	K519	K519
6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病	K509	K509
6	炎症性腸疾患	13	早期発症型炎症性腸疾患	K528	K528
7	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	14	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	E310 / D848	E310 / D848
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)	K729	K729
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス	E831	E831
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	K754	K754
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	K830	K830
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症	Q442	Q442
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アラジュール (Alagille) 症候群	Q447	Q447
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21	肝内胆管減少症	K768	K768

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K710	K710
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症（カオリ（Caroli）病）	Q444	Q444
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症	Q444	Q444
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	Q447	Q447
14	肝硬変症	26	肝硬変症	K746	K746
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	K766	K766
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	Q265	Q265
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	Q266	Q266
18	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	30	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	E805	E805
19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎	K861	K861
20	短腸症	32	短腸症	K918	K918
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	33	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	Q431	Q431
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438	Q438
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438 / Q647	Q438 / Q647
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞僅少症	Q438	Q438
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫	D180	D180
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残	Q437	Q437
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症	Q641	Q641

表 13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群	Q898	Q898
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス（Sotos）症候群	Q873	Q873
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	Q938	Q938
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群	Q872	Q872
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	Q870	Q870
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーパー（Weaver）症候群	Q873	Q873
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デラング（Cornelia de Lange）症候群	Q871	Q871
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	Q873	Q873
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン（Angelman）症候群	Q935	Q935
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群	Q934	Q934
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群	Q933	Q933
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18 トリソミー-症候群	Q913	Q913
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13 トリソミー-症候群	Q917	Q917
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン（Down）症候群	Q909	Q909
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9 から 14 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	Q999	Q999
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	Q878	Q878
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン（Marfan）症候群	Q874	Q874
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	コステロ（Costello）症候群	Q871	Q871
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	チャージ（CHARGE）症候群	Q878	Q878

表 14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	E703	E703
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	Q808	Q808
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	Q808	Q808
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	Q804	Q804
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	Q808	Q808
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	Q871	Q871
2	先天性魚鱗癬	7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	Q809	Q809
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	Q819	Q819
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401	L401
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	Q821	Q821
6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	Q850	Q850



## 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 市区町村における医療費助成制度の実体把握 -

研究分担者 盛一 享徳(国立成育医療研究センター 小児慢性疾病情報室 上級研究員)

### 研究要旨

わが国における子どもに対する医療費助成制度は、類似する複数の施策が並列して存在している。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成は、近年各地で対象者が拡大されてきており、しばしば小児慢性特定疾病の対象者が、小児慢性特定疾病を利用せず、乳幼児・子ども医療費助成のみを利用することが散見されており、小児慢性特定疾病登録の悉皆性に影響を与える一つの要因となっている。乳幼児・子ども医療費助成制度は、市区町村事業であることから自治体毎の施策の内容に大きな違いがあることが指摘されているが、その実体の詳細について過去に報告されたことはなく、乳幼児・子ども医療費助成制度の違いの影響が、子どもたちのアウトカムにどのような影響を与えているかの検討は少ない。

今回我々は、全国 1741 市区町村における、乳幼児・子ども医療費助成制度について対象年齢や自己負担額、入院診療と外来診療との差異についての調査結果について、まとめるとともに、各市区町村単位の年齢ごとの死亡数と比較して、医療費助成制度の違いが重大アウトカムである死亡数に影響を及ぼすかどうかの検討を行った。

結果としては、死亡という重大アウトカムに影響を与えるだけの因子とは言えなかった。今後は、受療行動等の間接的な影響について検討を行いたい。

### 研究協力者:

白井 夕映 (国立成育医療研究センター  
小児慢性疾病情報室 研究補助員)  
森本 康子 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
横谷 進 (福島県立医科大学 ふくしま国  
際医療科学センター 特命教授)  
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター  
政策科学研究部長)

医療費助成制度の違いが各市区町村の死亡数  
に影響をあたえるかどうか検討した。

### B. 研究方法

医療費助成制度に関するデータについては、平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業費(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」による分担研究でおこなったデータを用いた。当該データは、平成 27 年 10 月 1 日を基準日とし、その時点での全国 1741 市区町村全てにおける乳幼児・子ども医療費助成の制度について調査を行った。調査方法としては市区町村のウェブサイトを用いて情報収集を行

### A. 研究目的

市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成制度についての調査をまとめるとともに、

うとともに、不足している情報は電話により担当部署に直接問い合わせることで情報を補完したものである。

本研究で用いた医療費助成制度の差異についての項目は、給付対象年齢、自己負担額、給付方法、所得制限の有無とした。

給付対象年齢は、全ての自治体で用いられている区分をまとめ、まず0歳、1歳以上、2歳以上、3歳以上、4歳以上、5歳以上、就学前、小学生、中学生、高校生の中に当てはめた。一部の自治体では、学年途中で条件が変わっている場合が認められたが、その際は他の自治体の類似する要件を参考に丸めを行った。

自己負担額については、入院および外来診療については1医療機関につき1日最大の自己負担額に換算して算出した。一部の自治体では金額ではなく、医療費の1割を助成といった形での給付要件となっていたため、厚生労働省平成27年度医療保険に関する基礎資料による年齢階級別1人当たり医療費による値を利用して概算を算出した。

給付方法については、償還払いの有無について、上述の給付対象年齢区分ごとに評価し、所得制限については所得制限の有無について評価した。

これを市区町村単位の年齢別死亡数と比較検討を行った。市区町村単位死亡数は、平成26年度市区町村別年齢階層別人口を母数として、人口10万人当たりの死亡数を用いた。

単位人口当たりの市区町村ごとの年齢別死亡数と、各市区町村の年齢階級別自己負担額（入院、外来）、償還払いの有無（入院、外来）、所得制限の有無について、相関分析を行った。

## C. 研究結果

全国1,741市区町村において、医療費助成の対象年齢は、入院診療については、全ての自治体において就学前までは何らかの医療費助成が行われていた。小学生から助成対象外となる自治体は57(3.3%)、中学生から助成対象外となる自治

体は213(12.2%)であった。一方高校生(以上)まで何らかの形で助成対象となっている自治体は317(18.2%)あった。

入院診療に対して自己負担がない自治体は、0歳で1,304(74.9%)、1~3歳で1,249(71.7%)、4歳~就学前までは1,247(71.6%)自治体、小学生(学年途中含む)1,120(64.3%)、中学生1,070(61.5%)、高校生213(12.2%)自治体であった。

外来診療に対して自己負担がない自治体は、0歳で1,291(74.2%)、1歳1,280(73.5%)、2歳1,279(73.5%)、3歳1,190(68.4%)、4歳1,189(68.3%)、5歳~就学前1,188(68.2%)、小学生(学年途中含む)962(55.3%)、中学生870(50.0%)、高校生199(11.4%)自治体であった。

多くの自治体では医療費助成は現物給付であったが、全額もしくは条件付で償還払いとなっている自治体は、入院診療費については、0歳~就学前は23%、小学生(学年途中含む)では28%、中学生では30%あり、外来診療については、0歳~就学前は23%、小学生(学年途中含む)では28%、中学生では29%であった。

何らかの形で所得制限をもうけている自治体は318(18.3%)であった。

平成25年度における市区町村ごとの年齢別死亡数について、各市区町村医療費助成の状況(入院及び外来における自己負担額、償還払いの有無、所得制限の有無)について、相関関係を検討したが、統計学的に有意となる項目は認められなかった(表1)。

## D. 考察

本研究では、わが国の小児に対する医療費助成の対象範囲や自己負担額、償還払いの有無、所得制限の有無について詳細に調査を行い、その違いが小児死亡数という重大アウトカムに影響を与える可能性があるかについて検討を行った。

統計学的検討では、医療費助成の内容の差異は、死亡という重大アウトカムを変動させる程の要因であるとは言えなかった。

医療費助成の制度の内容は、規模の小さい自

治体で他の自治体と比べて充実している傾向にある一方、子ども人口が相対的に多いと思われる指定市、中核市等の都市部では、自己負担額がやや大きかったり、所得制限が設けられていたり、対象年齢範囲がやや狭かったりといった、何らかの制限が認められることが多い傾向にあった。

近年、乳幼児・子ども医療費助成制度の拡充が図られる傾向にあるが、制度の拡大が本当に子どもたちのアウトカム改善に寄与しているのか、改めて評価する必要があると考えられた。

## E. 結論

全国 1741 自治体における乳幼児・子ども医療費助成の実態把握を行った。制度の差異が死亡アウトカムに影響を与えるかについて検討を行い、制度の差異は死亡数には寄与しない可能性が高いと思われた。

## F. 参考文献

1. 盛一享徳. 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 小児慢性特定疾病実施主体間の登録格差に関する研究 - . 平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」 分担研究報告書 p279-84.

## G. 研究発表

1. 論文発表  
なし

2. 学会発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

表1 医療助成に関する項目と年齢階層ごとの相関分析の結果

	0歳		1歳		2歳		3歳		4歳	
	決定係数 R <sup>2</sup>	検定								
自己負担額（入院）	0.002	0.675	0.005	0.174	0.001	0.936	0.007	0.175	0.016	0.000
自己負担額（退院）	0.002	0.540	0.008	0.010	0.001	0.824	0.014	0.001	0.005	0.205
償還払い（入院）	0.000	0.922	0.000	0.629	0.000	0.870	0.001	0.176	0.000	0.566
償還払い（外来）	0.000	0.981	0.000	0.671	0.000	0.814	0.000	0.577	0.000	0.520
所得制限	0.001	0.128	0.000	0.596	0.000	1.000	0.000	0.749	0.000	0.877

	5歳		就学前		小学生		中学生		高校生	
	決定係数 R <sup>2</sup>	検定								
自己負担額（入院）	0.002	0.675	0.005	0.174	0.001	0.936	0.007	0.175	0.016	0.000
自己負担額（退院）	0.002	0.540	0.008	0.010	0.001	0.824	0.014	0.001	0.005	0.205
償還払い（入院）	0.000	0.922	0.000	0.629	0.000	0.870	0.001	0.176	0.000	0.566
償還払い（外来）	0.000	0.981	0.000	0.671	0.000	0.814	0.000	0.577	0.000	0.520
所得制限	0.001	0.128	0.000	0.596	0.000	1.000	0.000	0.749	0.000	0.877

## 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究

研究分担者 盛一 享徳(国立成育医療研究センター 小児慢性疾病情報室 上級研究員)

### 研究要旨

わが国における子どもに対する医療費助成制度は複数の施策が並列している複雑な構造となっている。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成等は、しばしば小児慢性特定疾病と対象者が重複することから、小児慢性特定疾病登録の悉皆性についてしばしば議論となっていた。

今回我々は経済分野で用いられている相対的格差に関する指標である Theil index を用いて、実施主体間における登録状況の格差について検討を行ったところ、重症や疾患や病状が長い疾患については、実施主体間において登録の格差が大きくないことが分かった。従って小児慢性特定疾病登録は、ある特定の地域に登録が偏ったデータではなく、全国から同様に登録が行われていることが予想されるため、小児慢性特定疾病登録データはわが国を代表するデータであると見なせると考えられた。

### 研究協力者:

森本 康子 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
横谷 進 (福島県立医科大学 ふくしま国  
際医療科学センター 特命教授)  
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター  
政策科学研究部長)

### A. 研究目的

相対的格差を表す指標である Theil index を用いて小児慢性特定疾病登録データに、実施主体間に登録格差があるかどうかを明らかにすることを目的とした。

### B. 研究方法

2011(平成 23)年度から 2014(平成 26)年

度小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢)登録データを用いて検証を行った。利用したデータセットのうち 2014(平成 26)年度データについては、2015(平成 27)年 1 月より新制度に移行し医療意見書の様式が全面改定されたことから、2014(平成 26)年 12 月までのデータとなっており 1 年分のデータではないため参考として利用した。

既に厚労省研究班により、異なる手法を用いて有病者数が推定されている 1 型糖尿病の登録状況について Theil index を算出し、1 型糖尿病の Theil index を基準として登録状況の妥当性を評価した<sup>1,2</sup>。

本研究では、小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾病である 11 疾患群から、登録数の多い疾患について評価を行った。

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われ

ており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### C. 研究結果

平成 28 年度研究と同様に、1 型糖尿病の Theil index を基準と考え、各疾患群における登録件数の多い代表的な疾患について検討を行った。

2011(平成 23)年から 2014(平成 26)年までの 1 型糖尿病の Theil index は、おおよそ 0.3~0.4 の値を示していた(表 1)。この数値とほぼ同様かそれ以下であった疾患は、急性骨髄性白血病、ネフローゼ症候群、IgA 腎症、成長ホルモン分泌不全性低身長症、甲状腺機能低下症、若年性特発性関節炎、2 型糖尿病、フェニルケトン尿症、免疫性血小板減少性紫斑病、ウエスト症候群、先天性胆道拡張症であった。一方、値が大きかった疾患は、気管支喘息やレノックス・ガスター症候群であった。

### D. 考察

本研究は、2011(平成 23)年から 2014(平成 26)年度小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データを使用して検証を行った。既に別手法にて比較的安定的な登録状況が確認されている、1 型糖尿病を基準とし、対象である 11 疾患群ごとに登録件数の多い疾病について、相対的格差指標である Theil index を算出して比較・検討を行った。

全体的な登録格差は概ね少なく、慢性的に経過し医療介入が必要とされる内科系疾患が、とくに格差が少なく登録されていることが分かった。また外科系疾患については、内科系疾病よりも登録格差がやや大きめであることがわかった。これは、疾病によっては術前の症例は、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象にならなかったことや手術までの間は育成医療等の他の施策が利用されることが多かったことが影響している可能性があると思われる。とくに登録格差が大きかった気管支喘息に

ついては、小児慢性特定疾患の対象基準や院内学級が必要といった施設基準が厳しいことから、申請可能な地域がより限定されていた可能性があると思われる。

平成 28 年度報告では慢性心疾患を中心に検討を行ったが、今回の検討でも同様の傾向が認められ、罹病期間が長く医療的介入が必要である疾病については、登録格差が比較的少ないと考えられた。

本研究で用いた指標は、あくまで相対的な格差をみるためのものであり、指標の良さが悉皆性の高さを直接示すものではない。しかしながら、全般的には偏りの少ない登録データであることが示されたことから、小児慢性特定疾患治療研究事業に係る登録データは、わが国全体を代表するものと考えられることができるだろう。

### E. 結論

小児慢性特定疾患治療研究事業に係る登録データについて、対象 11 疾患群から登録件数の多い代表的な疾患について相対的登録格差の検討を行い、多くの疾患では比較的登録の地域間格差が小さく、従って小児慢性特定疾患登録データは、わが国を代表するものであると捉えてよいと思われる。

### F. 参考文献

1. 嶋尚子. 1 型糖尿病の疫学と生活実態に関する調査研究 H26 循環器等(政策)一般 003、H26 厚労科研 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策政策研究事業
2. 盛一享徳. 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 小児慢性特定疾患実施主体間の登録格差に関する研究 - . 平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))「小児慢性特定疾患対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」 分担研究報告書 p285-8.

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

盛一享徳、森本康子、柏崎ゆたか、横谷進. 小児慢性特定疾病登録の地域差に関する検討. 第52回日本小児科学会学術集会(平成30年4月22日、福岡)

## H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

表 1 代表的な対象疾病に関する Theil index

対象疾病	年齢階層	Theil index			
		2011	2012	2013	2014
急性リンパ性白血病	0-19y	0.462	0.406	0.412	0.486
急性骨髄性白血病	0-19y	0.366	0.382	0.393	0.414
ネフローゼ症候群	0-19y	0.387	0.332	0.330	0.363
IgA 腎症	0-19y	0.343	0.309	0.290	0.298
慢性肺疾患	0-19y	0.531	0.478	0.466	0.492
気管支喘息	0-19y	0.505	0.948	0.837	0.745
ファロー四徴症	0-19y	0.608	0.536	0.546	0.619
単心室症	0-19y	0.438	0.397	0.416	0.459
成長ホルモン分泌不全性低身長症	0-19y	0.387	0.365	0.377	0.417
甲状腺機能低下症	0-19y	0.290	0.269	0.252	0.324
若年性特発性関節炎	0-19y	0.325	0.304	0.308	0.368
1 型糖尿病	0-19y	0.397	0.341	0.335	0.392
2 型糖尿病	0-19y	0.361	0.283	0.283	0.296
フェニルケトン尿症	0-19y	0.372	0.381	0.386	0.397
血友病 A	0-19y	0.406	0.401	0.402	0.413
免疫性血小板減少性紫斑病	0-19y	0.397	0.351	0.421	0.357
ウエスト症候群	0-19y	0.381	0.349	0.353	0.385
レノックス・ガストー症候群	0-19y	0.766	0.685	0.691	0.631
先天性胆道拡張症	0-19y	0.245	0.270	0.269	0.340
胆道閉鎖症	0-19y	0.432	0.434	0.455	0.524

## 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と 情報発信のあり方に関する検討

研究分担者：盛一 享徳（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 上級研究員）

### 研究要旨

厚生労働省による「小児慢性特定疾病登録管理データ運用事業」の補助事業により平成 27 年 1 月から運用を開始したポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」は 4 年目を迎えた。掲載情報を随時更新しながら、小児慢性特定疾病患者、家族および小児慢性特定疾病対策の関係者に向けて、治療・療養生活の改善に関する各種情報（疾病概要や診断の手引き、医療費助成事業関連情報、各種相談窓口・支援機関に関する情報等）の提供、ならびにサイト内の問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

アクセス数は年々増加傾向にあり、平成 29 年度は約 202 万件で、1 日当たりの平均アクセス数は 5,522 件であった。また、端末別アクセス数についてはモバイル端末とタブレットを合わせたアクセス数が 6 割を超えていることが明らかになった。医療従事者、行政事務従事者、患者やその家族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、本ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われる。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

### 研究協力者

白井 夕映（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

森本 康子（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員）

柏崎 ゆたか（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員）

森 淳之介（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 データマネージャ）

掛江 直子（国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 室長）

森 臨太郎（国立成育医療研究センター  
政策科学研究部長）

### A. 研究目的

本分担研究は、小児慢性特定疾病登録管理データ運用事業において運営しているポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」の利用状況からユーザー像を探り、今後の本ウェブサイトにおける情報発信の質の向上、および拡充すべき内容の検討を目的とした。

## B. 研究方法

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp>) に対して Google LCC が提供しているアクセス解析サービス Google Analytics を用いて解析を行った。検証期間は、平成 29 年 4 月 1 日から平成 30 年 3 月 31 日までの 1 年間とした。同様に当該ウェブサイトの間合せフォームにて受付けた問い合わせの件数を集計した。検証期間は同様に平成 29 年 4 月 1 日から平成 30 年 3 月 31 日までの 1 年間とした。

当該ウェブサイトは、平成 30 年 2 月にスマートデバイスによる閲覧が良好に行えるようウェブサイトの構造やレイアウト等を全面改修した。さらに平成 30 年 4 月 1 日から小児慢性特定疾病対策に係る対象疾病や疾患群が増加することに伴い、これらの疾患概要や診断の手引き、医療意見書の提供を行った。

### (倫理面の配慮)

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

## C. 研究結果

### 1) 時間軸におけるアクセス数

平成 29 年度の 1 年間における総アクセス数は 2,015,355 件であった (図 1)。

一日当たりの平均アクセス数は 5,522 件であり、平日は 6,273 件、土日祝日は 4,044 件であった。時間帯別アクセス数では、午前 8 時から午後 6 時までの間のアクセスが最も多く、次いで午後 8 時から午後 11 時までの間にもピークが認められた。

月別のアクセス数は前年度比と同様若しくは 1.1~1.2 倍に増加している月が多かった。平成 29 年 7 月、12 月については、アクセス数が前年比 1.6~2.0 倍となっていたが、これらの月では、特定の日にアクセスが集中していたため

詳細分析を行ったところ、7 月では「ミトコンドリア DNA 枯渇症候群」が、12 月では「全前脳胞症」に関する記事がニュース等で発信されている時期と重なっていたことが分かった。

### 2) 地域別アクセス数

全ての都道府県からアクセスが認められ、アクセス数の多い順に東京都、大阪府、神奈川県であった。20 歳未満人口当たりのアクセス数を比較したところ、東京都、大阪府、神奈川県、愛知県、京都府、北海道、徳島県、福岡県では人口あたりのアクセス数が他県よりも多く、大都市を抱える都道府県でアクセス数が多くなる傾向にあった。逆に 20 歳未満人口当たりのアクセス数が最も少なかった件は、山形県、福島県、鹿児島県、埼玉県、沖縄県、静岡県であった。

海外からのアクセスは 1 年間で、米国 8,101 件、英国 1,110 件、シンガポール 945 件認められ、使用言語はほとんどが日本語であり、英語圏、中国語圏がわずかに認められた。

### 3) 端末 (デバイス) 別アクセス数

平成 29 年度は、デバイス別アクセス数では、モバイル端末が 56.3%、PC 端末が 37.4%、タブレットが 6.3%であり、モバイル端末とタブレットを合わせたスマートデバイスによるアクセス数が全体の 6 割を超えていることが明らかになった (図 2)。

また、昨年度と比較し、すべての端末からアクセス数が増加したが、モバイル端末からのアクセスが特に年々増加しており、平成 27 年度からの比較で 1.7 倍に増加していた (図 3)。

### 4) ページ閲覧の特徴

全アクセス数のうち、トップページ経由でのアクセス数は全体の 7%弱であった。このうちの 40%以上は、次に「対象疾病」のページを閲覧しており、12%が「医療従事者向け」のページへ、9%が「医療助成」、同じく 9%が「患者・家族向け」のページへアクセスしており、「H29

年 4 月 1 日から追加された新規疾患」の専用ページへは 5%がアクセスしていた。

全アクセス数のうち、93.1%はトップページを経由せず、直接サイト内ページへアクセスしており、トップページを経由しないアクセスが増加していた。直接アクセスしているユーザーの 92.7%は、google search や yahoo search といった検索エンジンから直接疾患関係のページへアクセスしていた。

#### 5) メール等による問い合わせ件数との関連

平成 29 年度の 1 年間における問い合わせ件数は 178 件であった。問い合わせ者の種別では、行政機関 41.0%、医療従事者 20.2%、一般（患者・家族・患者団体）21.9%、その他（企業・福祉従事者等）16.9%であった。

問い合わせ内容の種別では、対象基準に関するものが 52 件(28.9%)、次いでリンクの許諾・ホームページ関連の問い合わせが 36 件(20.0%)、小慢関連制度に関するもの 22 件(12.4%)であった。

## D. 考察

### 時間軸におけるアクセス数

月別アクセス数は、例年同様に各実施主体の医療費助成の更新申請時期となる前の 6 月、9 月、2 月に緩やかな増加が認められた。

平成 29 年度では 7 月および 12 月の特定日に突出したアクセス増加の現象が認められたが、特定の疾患に関するセンセーショナルなトピックについての報道等があった影響を受けていると推察された。

平成 30 年 2 月にウェブサイトのレイアウト全面改修を施行したが、観察期間が短く今回はその影響等についての検証は難しかった。

時間帯別アクセス数では、午前 8 時から午後 6 時の業務時間帯近辺でのアクセスが最も多く、この時間帯は PC 端末からのアクセスが 40~50%程度まで上昇していることから、業務目的

での閲覧が多いと推察された。一方、二つめのアクセス数のピークである午後 8 時から午後 11 時の夜間の時間帯では、PC 端末からのアクセスは 20%前後まで減少し、大半がモバイル端末からのアクセスとなっていたことから（図 4、図 5）、この時間帯の主たる閲覧者は一般国民である可能性が高いと思われた。

### 地域別アクセス数

地域別のアクセス数については概ね大きな地域間格差は認められなかった。

地域別のアクセス傾向については、20 歳未満人口当たりの都道府県別アクセス数と総務省実施の平成 28 年度通信利用動向調査(世帯編)からの都道府県ごとのネット端末普及率を比較したところ、東京都、大阪府、神奈川県、愛知県、京都府、北海道、福岡県といった大都市を有する都道府県ではアクセス数が著増する傾向が認められた。例外的に徳島県だけは大都市圏ではないにも関わらず、人口当たりのアクセス数が多かったが、その原因ははっきりしなかった。

東日本ではスマートフォンの普及率の割に人口当たりのアクセス数が低い傾向にあるのに対し、西日本ではスマートフォンの普及率の割に人口当たりのアクセス数が多い傾向にあった。これは他の類似する医療費助成施策である乳幼児・子ども医療費助成制度の条件が、大まかにいって東日本よりも西日本の方が、条件が厳しい傾向にあることに由来している可能性があった<sup>1</sup>（図 6）。普及率ごとの傾向は PC 端末についても同様であった。

### 端末（デバイス）別アクセス数

アクセスに使用する端末については、昨年度の分析により半数がスマートデバイスを利用しており、その主たる利用者が患者・家族を含む一般国民であることが予想されていたが、本年度はスマートデバイスからのアクセスが更に増加し、全体の 6 割を超えていた。本年度に行ったウェブサイト改修の主たる目的は、ス

スマートフォンやタブレット端末への対応であることから、一般国民の一層の利便性の向上が期待できると考えている。

モバイル端末やタブレット端末からのアクセス数の増加は、患者・家族を含む一般国民からのアクセスが多く含まれていると考えられることから、国民への周知が広まってきているといえるだろう。一方、PC 端末からのアクセスは業務目的の者を多く含むと考えられ、そのアクセス数は微増であることから、業務目的のユーザーには、ほぼ周知されていると考えられた。

### **ページ閲覧の特徴**

トップページ経由でのアクセスが 7%に満たないという事実から、ほとんどのユーザーは検索エンジン等で目的をもって直接アクセスする一般ユーザーと、必要なページにブックマーク付与等を行っている者が多いと推察された。

### **メール等による問い合わせ件数との関連**

平成 29 年 4 月から平成 30 年 3 月までのウェブサイト累積ユーザー数が右肩上がりに増加しているのに対し、今年度のメール等による問い合わせ件数は昨年と比べやや減少していた。問合せ内容については、自治体からの問い合わせ件数が昨年度と比べ 26%減少しており、リンク許諾の問い合わせ件数が増えていることから、サイト内の情報の充実化が図られ、問い合わせをせずに必要な情報が得られるような情報提供体制が構築されてきたこと、またリンクの要請が多いことから、本サイトが簡便に知りたい情報を提供しているサイトとして広く認知されてきたと考えられた。

### **E. 結論**

医療従事者、行政事務従事者、患者やその家

族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、本ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われる。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

### **F. 参考文献**

1. 盛一享徳. 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 市区町村における医療費助成制度の実体把握(第1報) - . 平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)) 「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」分担研究報告書 279-284.

### **G. 研究発表**

なし

### **H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)**

1. 特許取得/実用新案登録/その他  
なし/なし/なし

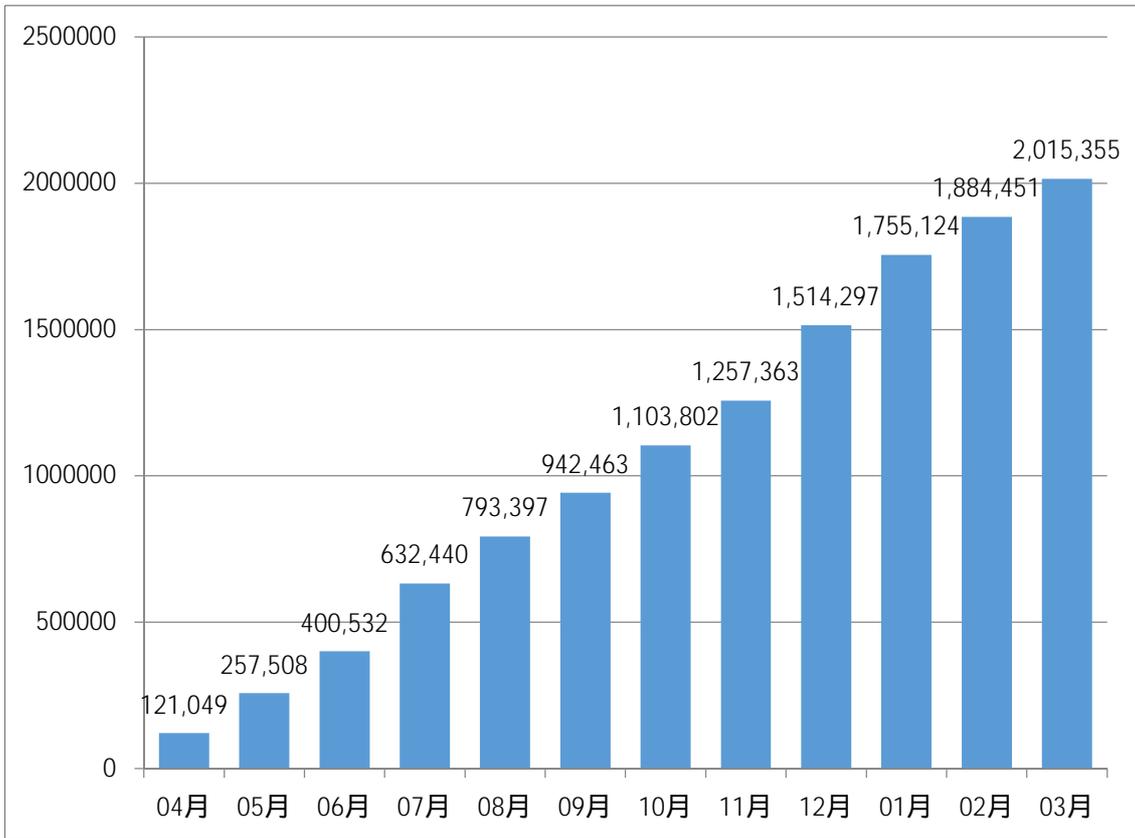


図 1 平成 29 年 4 月から平成 30 年 3 月までの月別アクセス数の累計

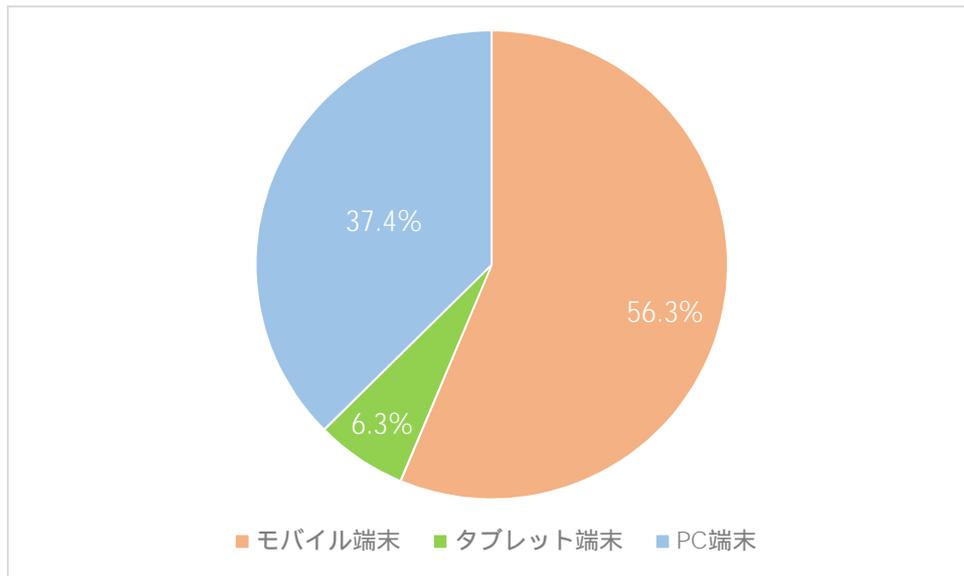


図 2 平成 29 年 4 月から平成 30 年 3 月までの端末別割合

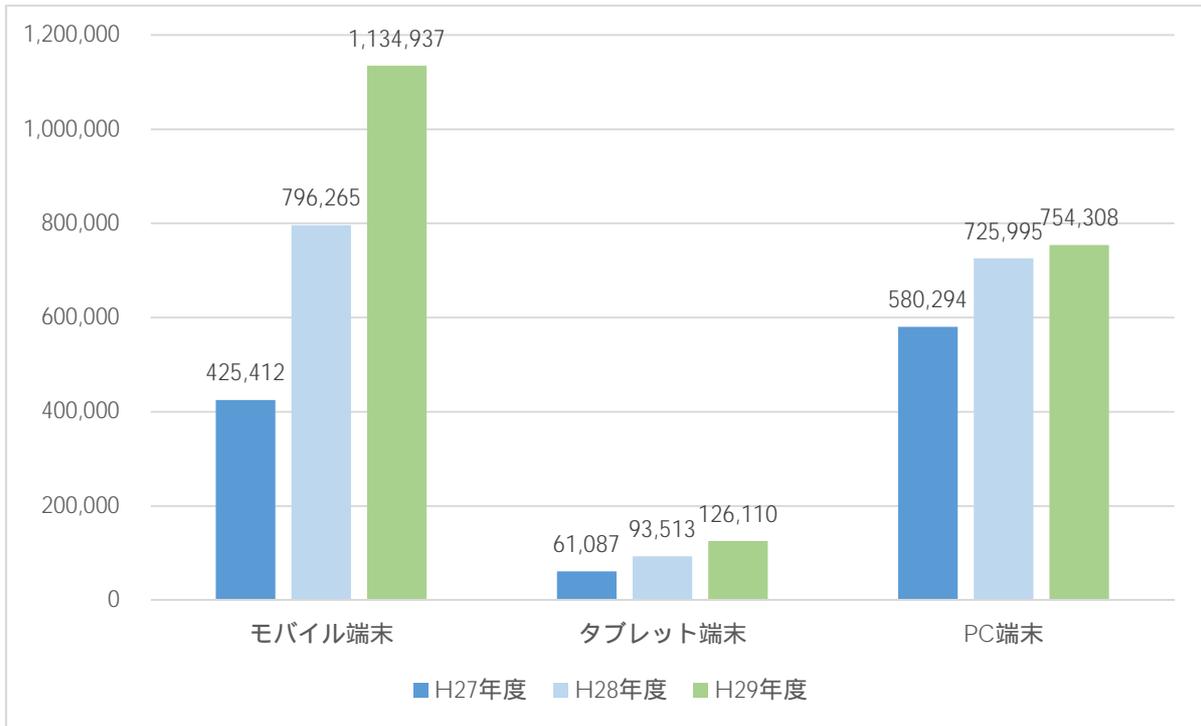


図 3 平成 27 年度から平成 29 年度までの端末別アクセス数の推移

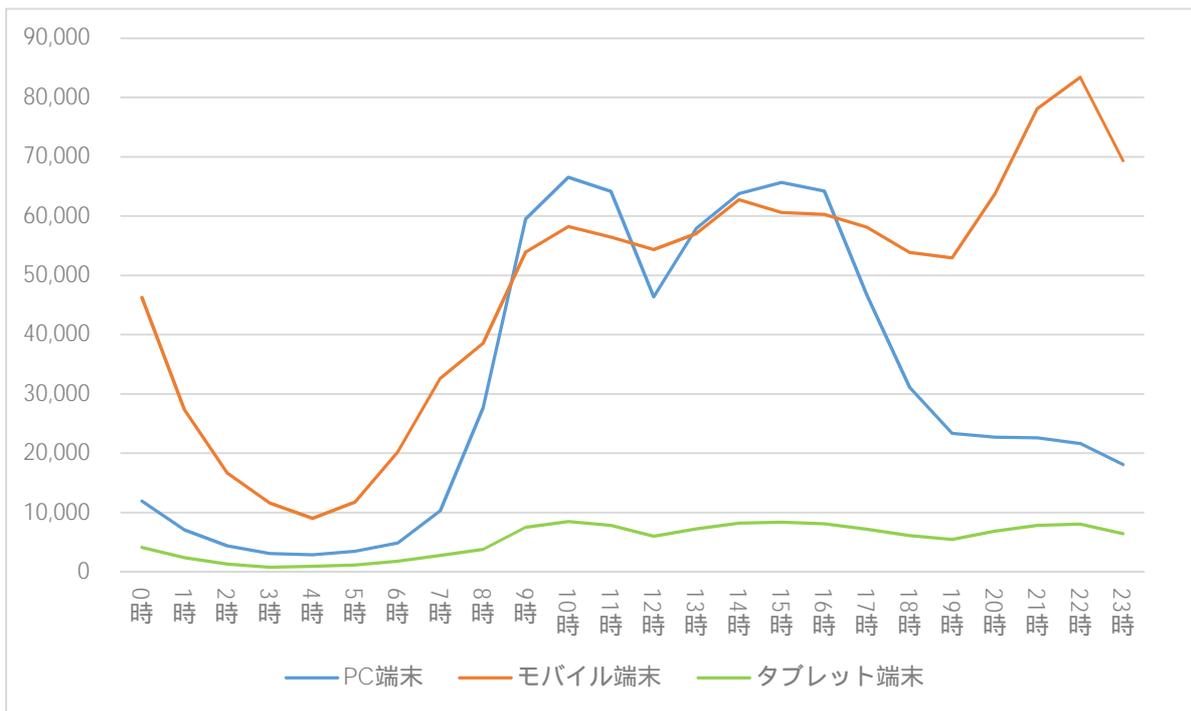


図 4 時間帯ごとの端末別アクセス数の変化

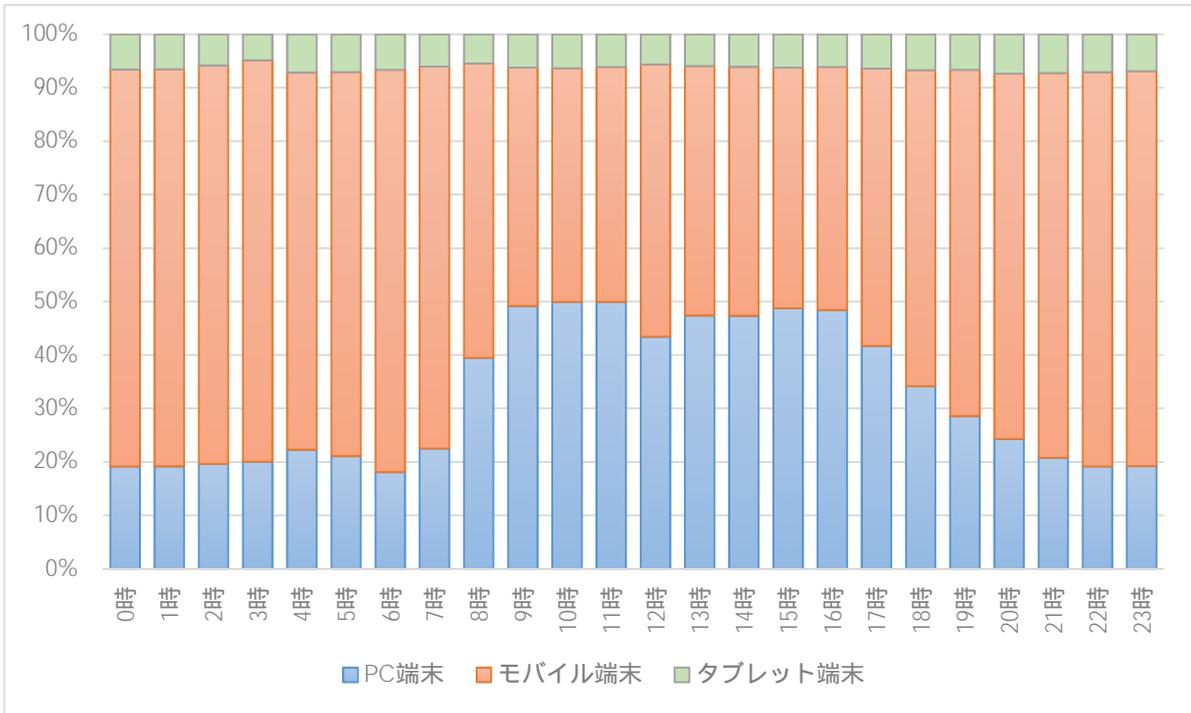


図5 時間帯ごとのアクセス端末の種別割合

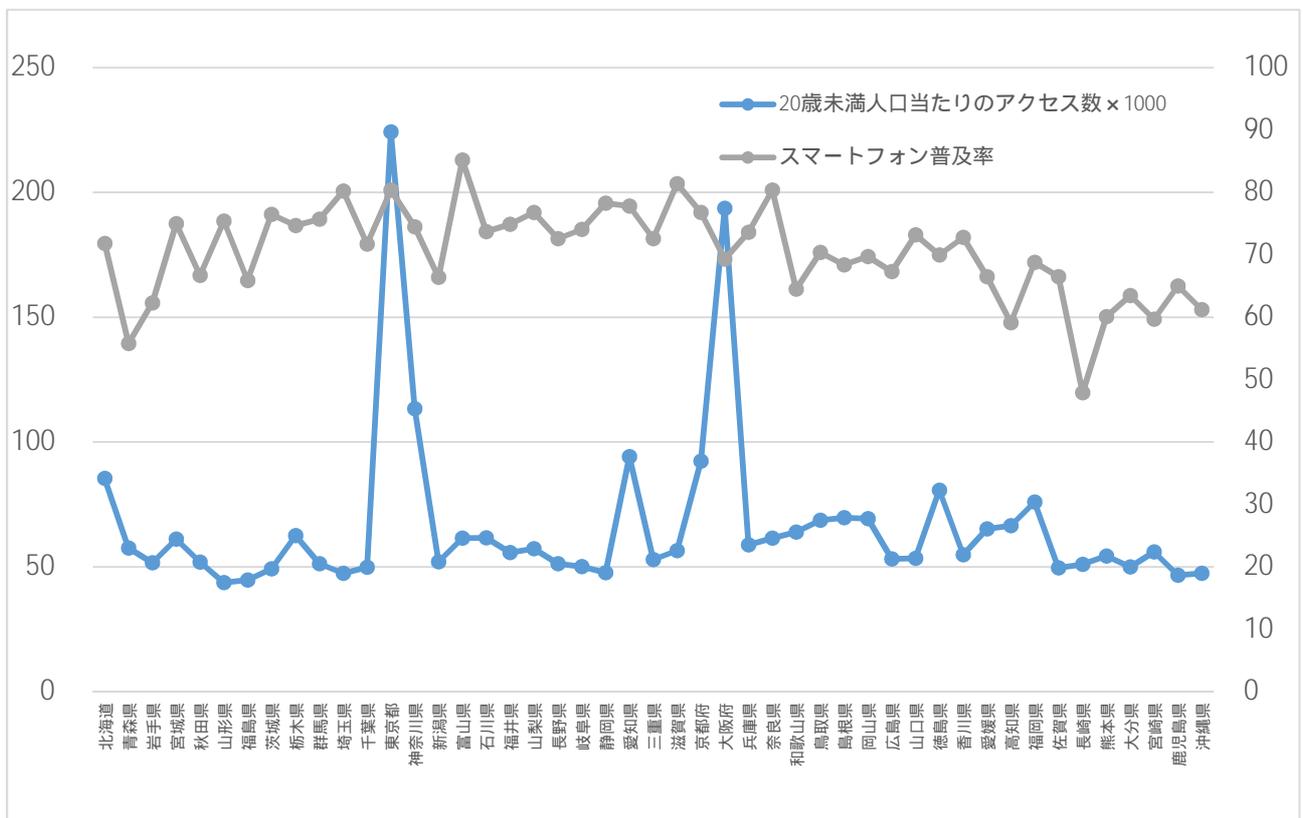


図6 20歳未満人口当たりのアクセス数とスマートフォン普及率との関係  
(平成28年通信利用動向調査(世帯編)によるデータを利用し作成)



## 小児慢性特定疾患治療研究事業システムに関する研究

- 平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の疾患群別、実施主体別、  
登録時年齢階級別、登録者数(中間報告) -

国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室

### 研究要旨

当該研究班では、小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書の電子データを用いてデータベースを構築してきた。このデータは、各実施主体が毎年厚生労働省に匿名化したうえで報告している電子データである。

本研究では、「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver5」および「Ver.5.1」を使用して、厚生労働省に事業報告があった 11 疾患群の疾患登録者数を、実施主体別、男女別、登録時年齢階級別に集計した。平成 26 年度は全国 110 ヶ所の実施主体全てを集計した。

### 研究実施者:

柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
森 淳之介 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性疾病情報室 データマネー  
ジャ)  
盛一 享徳 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 上級研  
究員)  
掛江 直子 (国立成育医療研究センター 小  
児慢性特定疾病情報室 室長)  
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター 政策  
科学研究部 部長)

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢  
事業)の電子データによる事業報告について、平  
成 26 年度に関して、実施主体(都道府県・指定都

市・中核市)別、登録時年齢階級別登録者数を疾  
患群ごとに登録者数を集計し、その状況を明らか  
にすることを目的とした。

### B. 研究方法

平成 26 年 12 月 31 日以前の医療意見書(以下、  
旧医療意見書)に対して「小児慢性特定疾患の登  
録・管理システム Ver5」および「Ver.5.1」を使用し、  
平成 29 年 7 月までに厚生労働省に報告された 11  
疾患群の疾患登録者数を集計した。平成 26 年度  
分は全国 110 ヶ所の全ての実施主体を取りまとめ  
た。集計作業は、実施主体から提出された電子  
データを「小児慢性特定疾患の登録・管理システ  
ム Ver.5.1」中央版に読み込み、CSV 形式データ  
に出力したデータを Excel2016 で集計した。

(倫理面の配慮)

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事

業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報情報を削除し匿名化してデータベース化されていることから、倫理的な問題は生じないと考ええる。

### C. 研究結果と考察

平成 26 年度の各疾患群別の登録者数は別表のとおりであった。実施主体(都道府県・指定都市・中核市)別、登録時年齢階級別登録者数を疾患群ごとに集計した結果を表 2-1-1～表 2-12-2 に示した。なお、表 2-12-1、表 2-12-2 は全疾患群の集計値である。

旧医療意見書のみを集計の為、例年と比べて全国的に登録件数は少なくなっている。平成 26 年度に関しては、平成 27 年 1 月 1 日以降の制度改正後医療意見書を含めて最終的な検討が必要である。

### D. 研究発表

なし。

### E. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

#### 1. 特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

表 1 平成 26 年度 実施主体別の同意件数および非同意件数

実施主体	総数	同意	非同意	非同意%	実施主体	総数	同意	非同意	非同意%
001_北海道	384	384	0	0.0%	061_郡山市	241	240	1	0.4%
002_青森県	111	111	0	0.0%	062_宇都宮市	440	440	0	0.0%
003_岩手県	914	914	0	0.0%	063_新潟市	594	594	0	0.0%
004_宮城県	787	787	0	0.0%	064_富山市	362	362	0	0.0%
005_秋田県	52	52	0	0.0%	065_金沢市	104	104	0	0.0%
006_山形県	759	750	9	1.2%	066_岐阜市	279	278	1	0.4%
007_福島県	810	810	0	0.0%	067_静岡市	611	611	0	0.0%
008_茨城県	1527	1527	0	0.0%	068_浜松市	44	44	0	0.0%
009_栃木県	1047	1047	0	0.0%	069_豊田市	281	281	0	0.0%
010_群馬県	802	788	14	1.7%	070_堺市	733	733	0	0.0%
011_埼玉県	3844	3726	118	3.1%	071_姫路市	391	391	0	0.0%
012_千葉県	2669	2627	42	1.6%	072_和歌山市	268	268	0	0.0%
013_東京都	6346	5934	412	6.5%	073_岡山市	784	782	2	0.3%
014_神奈川県	1750	1746	4	0.2%	074_福山市	64	63	1	1.6%
015_新潟県	1043	1040	3	0.3%	075_高知市	305	305	0	0.0%
016_富山県	533	533	0	0.0%	076_長崎市	468	467	1	0.2%
017_石川県	796	795	1	0.1%	077_熊本市	775	775	0	0.0%
018_福井県	563	563	0	0.0%	078_大分市	505	505	0	0.0%
019_山梨県	637	637	0	0.0%	079_宮崎市	602	602	0	0.0%
020_長野県	1438	1438	0	0.0%	080_鹿児島市	885	885	0	0.0%
021_岐阜県	816	814	2	0.2%	081_いわき市	311	311	0	0.0%
022_静岡県	1754	1754	0	0.0%	082_長野市	59	59	0	0.0%
023_愛知県	2609	2609	0	0.0%	083_豊橋市	226	226	0	0.0%
024_三重県	1628	1628	0	0.0%	084_高松市	370	368	2	0.5%
025_滋賀県	167	166	1	0.6%	085_旭川市	220	220	0	0.0%
026_京都府	1215	1215	0	0.0%	086_横須賀市	226	226	0	0.0%
027_大阪府	3318	3317	1	0.0%	087_松山市	467	467	0	0.0%
028_兵庫県	1613	1613	0	0.0%	088_奈良市	393	393	0	0.0%
029_奈良県	1425	1425	0	0.0%	089_倉敷市	530	512	18	3.4%
030_和歌山県	262	262	0	0.0%	090_さいたま市	937	913	24	2.6%
031_鳥取県	461	460	1	0.2%	091_川越市	241	240	1	0.4%
032_島根県	611	611	0	0.0%	092_船橋市	53	53	0	0.0%
033_岡山県	588	588	0	0.0%	093_相模原市	615	615	0	0.0%
034_広島県	1238	1238	0	0.0%	095_岡崎市	244	244	0	0.0%
035_山口県	984	971	13	1.3%	096_高槻市	354	354	0	0.0%
036_徳島県	437	429	8	1.8%	097_東大阪市	407	407	0	0.0%
037_香川県	444	444	0	0.0%	098_函館市	25	25	0	0.0%
038_愛媛県	716	716	0	0.0%	099_下関市	218	218	0	0.0%
039_高知県	315	315	0	0.0%	100_青森市	251	251	0	0.0%
040_福岡県	1712	1712	0	0.0%	101_前橋市	254	254	0	0.0%
041_佐賀県	756	752	4	0.5%	102_高崎市	264	258	6	2.3%
042_長崎県	1326	1326	0	0.0%	103_柏市	361	361	0	0.0%
043_熊本県	901	901	0	0.0%	106_大津市	350	350	0	0.0%
044_大分県	682	682	0	0.0%	107_久留米市	256	256	0	0.0%
045_宮崎県	811	811	0	0.0%	108_盛岡市	304	304	0	0.0%
046_鹿児島県	1367	1367	0	0.0%	109_西宮市	416	416	0	0.0%
047_沖縄県	1908	1907	1	0.1%	110_尼崎市	368	368	0	0.0%
048_札幌市	580	580	0	0.0%	111_豊中市	276	276	0	0.0%
049_仙台市	1154	1154	0	0.0%	112_那覇市	68	68	0	0.0%
050_千葉市	593	588	5	0.8%	113_枚方市	382	382	0	0.0%
051_横浜市	2611	2467	144	5.5%	合計	88402	87490	912	1.0%
052_川崎市	138	119	19	13.8%	実施主体番号 094,104,105は欠番				
053_名古屋市	423	423	0	0.0%					
054_京都市	1507	1505	2	0.1%					
055_大阪市	1576	1576	0	0.0%					
056_神戸市	1064	1064	0	0.0%					
057_広島市	1280	1229	51	4.0%					
058_北九州市	717	717	0	0.0%					
059_福岡市	1354	1354	0	0.0%					
060_秋田市	347	347	0	0.0%					

表 2-1-1 悪性新生物の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	1	0	0	2	3	2	2	2	2	2	16
002_青森県	1	2	1	1	1	0	2	0	1	0	1	10
003_岩手県	3	2	2	3	8	2	5	7	1	4	3	40
004_宮城県	0	5	5	5	4	7	6	7	4	9	8	60
005_秋田県	0	0	1	0	1	0	0	1	0	0	1	4
006_山形県	2	3	6	2	7	5	7	2	6	7	5	52
007_福島県	1	4	1	4	3	8	12	7	7	9	9	65
008_茨城県	6	9	9	11	11	17	13	14	13	13	15	131
009_栃木県	3	3	3	6	4	6	11	6	9	12	17	80
010_群馬県	1	3	3	5	7	7	9	13	3	10	10	71
011_埼玉県	11	17	28	23	31	26	42	30	33	22	29	292
012_千葉県	3	6	9	16	21	22	19	21	22	16	25	180
013_東京都	14	25	46	53	48	60	45	43	62	37	44	477
014_神奈川県	3	7	10	11	16	23	21	18	15	17	20	161
015_新潟県	3	6	8	5	5	10	10	11	13	16	8	95
016_富山県	1	0	5	5	4	0	3	4	5	6	3	36
017_石川県	1	3	3	5	2	6	3	7	8	4	9	51
018_福井県	0	0	2	7	7	6	6	5	3	6	6	48
019_山梨県	1	4	2	5	11	2	6	3	3	2	3	42
020_長野県	1	3	3	5	14	9	12	16	8	13	15	99
021_岐阜県	2	5	5	15	10	8	10	7	10	9	13	94
022_静岡県	0	3	6	13	21	12	22	9	16	18	14	134
023_愛知県	8	16	23	25	25	19	21	18	23	30	12	220
024_三重県	5	11	15	12	13	15	16	14	13	16	23	153
025_滋賀県	3	2	2	3	1	1	1	2	1	2	1	19
026_京都府	0	3	6	3	6	7	3	7	6	7	8	56
027_大阪府	9	7	12	16	18	19	17	14	20	8	21	161
028_兵庫県	1	8	10	8	17	10	16	6	7	10	6	99
029_奈良県	1	2	7	3	6	9	5	4	7	5	4	53
030_和歌山県	1	1	1	2	1	0	3	3	2	2	3	19
031_鳥取県	2	0	2	3	5	6	4	1	6	9	6	44
032_島根県	0	2	3	2	4	3	4	6	8	3	4	39
033_岡山県	1	1	1	3	3	4	2	6	2	4	4	31
034_広島県	2	3	5	6	6	4	9	13	6	7	8	69
035_山口県	2	5	4	4	1	5	11	5	5	3	6	51
036_徳島県	0	3	0	3	6	3	6	2	3	3	4	33
037_香川県	2	2	1	3	2	9	2	1	6	4	7	39
038_愛媛県	2	1	6	6	5	6	4	1	4	7	4	46
039_高知県	2	2	0	1	1	1	3	2	2	4	3	21
040_福岡県	7	5	7	14	21	16	11	18	21	16	6	142
041_佐賀県	0	0	3	4	5	6	5	2	10	7	4	46
042_長崎県	3	0	4	3	5	6	3	6	5	9	9	53
043_熊本県	1	4	9	3	4	8	8	8	9	8	9	71
044_大分県	0	5	2	5	6	3	3	3	4	3	3	37
045_宮崎県	2	4	5	4	3	3	4	5	5	7	4	46
046_鹿児島県	3	3	5	4	7	8	8	2	11	10	6	67
047_沖縄県	1	3	5	5	7	6	7	10	6	7	6	63
048_札幌市	0	0	1	0	2	1	4	3	5	2	0	18
049_仙台市	1	4	8	6	13	7	12	10	6	10	7	84
050_千葉市	1	2	2	5	1	6	5	2	4	9	5	42
051_横浜市	9	16	12	23	24	33	29	27	23	21	25	242
052_川崎市	1	3	1	1	1	2	0	1	0	2	2	14
053_名古屋市	3	6	8	7	4	8	12	8	3	5	4	68
054_京都市	2	6	11	8	8	7	4	10	11	14	5	86
055_大阪市	4	6	6	12	9	9	11	16	12	5	11	101
056_神戸市	3	3	6	14	8	8	9	11	7	9	8	86
057_広島市	2	11	6	12	8	8	13	10	10	10	4	94
058_北九州市	3	5	2	6	3	2	3	7	8	9	8	56
059_福岡市	1	7	9	18	19	14	16	7	9	9	7	116
060_秋田市	1	1	2	2	0	4	1	3	3	3	1	21
061_郡山市	0	0	1	3	1	2	5	0	0	0	2	14
062_宇都宮市	1	2	0	0	3	5	4	5	6	6	2	34
063_新潟市	4	2	3	5	5	3	5	7	6	3	5	48
064_富山市	1	2	2	2	5	3	4	4	3	2	2	30
065_金沢市	0	1	0	2	2	2	0	0	0	0	1	8

表 2-1-1 悪性新生物の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	1	2	2	3	3	1	3	0	0	1	16
067_静岡市	2	2	2	7	4	5	8	4	4	3	5	46
068_浜松市	0	0	1	0	1	0	0	0	1	0	0	3
069_豊田市	0	2	5	5	3	3	4	2	3	1	4	32
070_堺市	2	3	4	0	4	5	6	3	10	0	6	43
071_姫路市	2	0	1	4	5	3	9	2	3	3	4	36
072_和歌山市	1	2	1	2	2	3	1	4	2	1	0	19
073_岡山市	3	1	1	4	6	5	4	7	5	6	4	46
074_福山市	1	0	1	1	0	0	0	0	0	0	1	4
075_高知市	0	1	0	0	1	3	2	2	3	4	1	17
076_長崎市	1	2	3	2	4	4	2	5	3	3	2	31
077_熊本市	4	4	5	0	11	9	5	1	9	8	7	63
078_大分市	1	3	1	3	2	5	10	4	8	2	1	40
079_宮崎市	0	1	2	0	1	3	4	5	0	4	4	24
080_鹿児島市	0	1	3	2	5	5	6	1	10	3	1	37
081_いわき市	0	0	1	0	1	5	3	3	2	2	4	21
082_長野市	0	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0	7
083_豊橋市	2	2	2	1	6	5	3	4	3	0	1	29
084_高松市	0	1	1	2	0	3	3	1	2	2	3	18
085_旭川市	0	1	2	1	1	1	1	3	1	0	0	11
086_横須賀市	0	0	3	2	2	1	1	2	0	3	0	14
087_松山市	1	1	3	2	1	6	5	2	4	5	3	33
088_奈良市	1	1	1	1	1	2	3	3	2	1	1	17
089_倉敷市	1	4	9	2	3	3	1	3	6	5	5	42
090_さいたま市	0	1	4	4	9	6	9	8	6	7	11	65
091_川越市	0	2	2	0	5	2	5	3	1	3	1	24
092_船橋市	1	0	1	1	1	1	0	0	0	1	0	6
093_相模原市	1	2	7	7	9	3	5	7	3	7	2	53
095_岡崎市	0	0	2	0	2	0	2	3	1	2	3	15
096_高槻市	0	1	2	4	1	4	2	2	2	3	1	22
097_東大阪市	1	1	2	4	4	1	5	3	2	3	4	30
098_函館市	1	0	0	0	0	0	1	0	1	2	0	5
099_下関市	2	2	2	1	0	2	2	3	2	3	2	21
100_青森市	1	2	0	4	4	1	4	1	1	1	1	20
101_前橋市	0	2	1	1	1	4	5	2	4	2	3	25
102_高崎市	1	2	2	1	2	4	5	4	2	3	3	29
103_柏市	1	0	1	0	3	3	2	4	1	4	3	22
106_大津市	0	2	1	3	3	1	6	3	1	1	3	24
107_久留米市	1	3	1	3	1	2	5	2	1	0	0	19
108_盛岡市	0	1	1	4	1	1	0	3	1	0	4	16
109_西宮市	2	2	0	5	4	3	3	2	4	1	2	28
110_尼崎市	1	2	1	4	3	5	2	6	4	3	1	32
111_豊中市	0	2	0	0	5	1	3	2	0	0	2	15
112_那覇市	0	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	3
113_枚方市	0	3	1	0	1	1	2	3	0	0	3	14
合計	187	346	464	565	662	675	736	656	678	654	647	6,270

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-1-2 悪性新生物の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	0	6	3	0	5	4	2	3	2	25	0	41
002_青森県	1	0	0	1	2	2	0	0	0	6	0	16
003_岩手県	6	9	12	7	8	7	11	7	4	71	0	111
004_宮城県	6	6	7	1	6	4	6	11	3	50	0	110
005_秋田県	0	0	1	0	0	1	1	0	0	3	0	7
006_山形県	7	6	9	8	6	5	6	6	3	56	0	108
007_福島県	12	6	11	6	13	5	15	14	5	87	0	152
008_茨城県	15	13	14	12	16	7	10	10	5	102	0	233
009_栃木県	8	9	11	8	8	7	5	9	5	70	0	150
010_群馬県	9	7	7	4	2	6	10	4	6	55	0	126
011_埼玉県	19	32	33	31	30	29	34	25	6	239	0	531
012_千葉県	19	18	24	15	13	22	17	17	7	152	0	332
013_東京都	41	39	52	42	50	51	44	32	22	373	0	850
014_神奈川県	15	10	19	8	23	22	18	11	9	135	0	296
015_新潟県	13	6	11	19	23	8	12	13	5	110	0	205
016_富山県	8	8	7	9	2	4	7	7	4	56	0	92
017_石川県	6	9	6	5	9	4	13	4	2	58	0	109
018_福井県	6	3	5	6	5	6	3	8	0	42	0	90
019_山梨県	3	2	2	2	3	3	7	5	1	28	0	70
020_長野県	12	5	10	6	4	10	8	6	3	64	0	163
021_岐阜県	13	7	11	12	13	8	18	6	9	97	0	191
022_静岡県	11	16	13	16	16	15	20	7	5	119	0	253
023_愛知県	21	17	18	17	30	26	25	17	9	180	0	400
024_三重県	14	11	11	14	14	14	12	12	5	107	0	260
025_滋賀県	3	1	0	1	1	2	1	0	0	9	0	28
026_京都府	5	12	3	14	7	5	6	2	2	56	0	112
027_大阪府	19	15	20	24	17	15	19	15	12	156	0	317
028_兵庫県	14	14	12	12	18	14	17	19	7	127	0	226
029_奈良県	12	10	5	8	8	4	8	7	6	68	0	121
030_和歌山県	5	5	2	3	4	3	1	1	1	25	0	44
031_鳥取県	3	4	6	7	3	6	5	2	4	40	0	84
032_島根県	5	2	2	4	8	2	5	2	4	34	0	73
033_岡山県	4	0	4	3	6	8	6	2	3	36	0	67
034_広島県	6	8	8	5	5	9	9	9	8	67	0	136
035_山口県	4	8	6	9	8	8	8	8	2	61	0	112
036_徳島県	3	2	2	9	6	7	3	7	6	45	0	78
037_香川県	3	1	7	1	2	4	3	2	0	23	0	62
038_愛媛県	2	4	4	4	8	4	8	3	2	39	0	85
039_高知県	5	2	2	1	2	3	5	4	3	27	0	48
040_福岡県	12	19	15	13	18	16	11	23	14	141	0	283
041_佐賀県	11	7	6	8	2	5	5	2	0	46	1	93
042_長崎県	11	4	7	7	4	9	10	12	3	67	0	120
043_熊本県	7	10	7	11	7	12	8	7	6	75	0	146
044_大分県	6	2	5	6	3	13	7	4	3	49	0	86
045_宮崎県	3	4	9	4	5	1	7	0	2	35	0	81
046_鹿児島県	10	5	8	11	7	8	12	9	3	73	0	140
047_沖縄県	10	7	9	13	9	14	3	11	1	77	0	140
048_札幌市	1	1	2	5	3	0	2	4	1	19	0	37
049_仙台市	6	11	8	10	13	2	7	7	1	65	0	149
050_千葉市	4	0	5	8	12	10	6	6	4	55	0	97
051_横浜市	20	17	19	22	24	34	22	20	8	186	0	428
052_川崎市	1	0	1	1	0	0	0	0	0	3	0	17
053_名古屋市	5	6	7	5	6	4	4	3	3	43	0	111
054_京都市	13	4	16	23	8	11	6	6	3	90	0	176
055_大阪市	14	8	9	10	11	12	10	7	5	86	0	187
056_神戸市	5	7	11	6	12	7	12	12	4	76	0	162
057_広島市	10	18	14	11	6	7	6	6	10	88	0	182
058_北九州市	4	5	6	6	9	7	6	8	1	52	0	108
059_福岡市	9	5	15	8	13	7	11	6	7	81	0	197
060_秋田市	3	2	3	2	1	3	7	4	2	27	0	48
061_郡山市	2	2	1	5	1	1	2	3	1	18	0	32
062_宇都宮市	4	2	5	5	1	1	3	4	1	26	0	60
063_新潟市	11	7	3	6	8	11	6	1	3	56	0	104
064_富山市	5	2	3	3	1	1	2	2	1	20	0	50
065_金沢市	1	0	1	0	0	2	1	0	0	5	0	13

表 2-1-2 悪性新生物の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢										合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳				
066_岐阜市	4	2	2	4	1	2	3	0	2	20	0	36	
067_静岡市	3	7	3	2	6	4	2	2	2	31	0	77	
068_浜松市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	4	
069_豊田市	2	3	4	4	4	3	0	1	0	21	0	53	
070_堺市	3	5	6	6	5	2	6	4	1	38	0	81	
071_姫路市	2	8	1	1	4	4	3	4	0	27	0	63	
072_和歌山市	1	0	2	2	3	3	1	3	0	15	0	34	
073_岡山市	4	3	4	1	4	2	6	6	1	31	0	77	
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	
075_高知市	1	2	2	1	1	2	1	0	2	12	0	29	
076_長崎市	4	2	2	3	2	0	6	3	0	22	0	53	
077_熊本市	5	12	11	9	2	4	7	6	6	62	0	125	
078_大分市	1	2	4	3	6	1	0	7	3	27	0	67	
079_宮崎市	4	2	2	4	5	3	3	3	3	29	1	54	
080_鹿児島市	5	5	5	1	6	3	5	4	2	36	0	73	
081_いわき市	0	2	3	3	3	2	2	2	1	18	0	39	
082_長野市	0	0	1	1	1	0	0	0	0	3	0	10	
083_豊橋市	1	3	2	0	2	1	1	2	0	12	0	41	
084_高松市	4	4	1	1	4	5	1	4	0	24	0	42	
085_旭川市	4	3	1	3	2	0	2	0	0	15	0	26	
086_横須賀市	5	3	3	3	0	1	0	1	2	18	0	32	
087_松山市	2	3	2	3	3	3	3	3	4	26	0	59	
088_奈良市	4	4	0	2	3	0	0	1	2	16	0	33	
089_倉敷市	7	2	3	3	7	2	6	5	1	36	0	78	
090_さいたま市	3	8	9	9	7	8	5	5	4	58	0	123	
091_川越市	2	2	1	3	0	2	1	2	0	13	0	37	
092_船橋市	0	0	0	2	1	1	1	0	0	5	0	11	
093_相模原市	3	2	3	5	4	1	4	5	1	28	0	81	
095_岡崎市	0	1	1	0	1	1	0	0	1	5	0	20	
096_高槻市	2	2	2	2	1	1	2	1	1	14	0	36	
097_東大阪市	3	3	7	5	2	3	1	3	2	29	0	59	
098_函館市	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	0	7	
099_下関市	1	2	0	0	2	2	4	0	0	11	0	32	
100_青森市	1	3	1	3	2	0	2	2	1	15	0	35	
101_前橋市	4	0	1	3	1	4	2	2	0	17	0	42	
102_高崎市	1	1	0	4	0	3	5	1	1	16	0	45	
103_柏市	1	1	2	2	3	0	0	2	0	11	0	33	
106_大津市	0	1	0	0	3	1	4	2	1	12	0	36	
107_久留米市	1	2	3	5	3	2	0	5	1	22	0	41	
108_盛岡市	2	1	1	6	3	2	1	0	1	17	0	33	
109_西宮市	4	4	5	2	1	6	3	1	1	27	0	55	
110_尼崎市	1	0	3	4	2	2	4	2	2	20	0	52	
111_豊中市	2	1	1	2	0	2	1	2	0	11	0	26	
112_那覇市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	4	
113_枚方市	0	3	2	1	2	1	2	2	3	16	0	30	
合計	654	616	694	695	716	667	702	600	338	5,547	2	11,764	

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-2-1 慢性腎疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	1	1	1	5	1	2	4	2	0	2	19
002_青森県	0	0	0	1	1	0	1	2	0	0	1	6
003_岩手県	0	0	0	1	5	4	3	5	6	4	8	36
004_宮城県	1	0	1	5	3	2	4	4	0	5	2	27
005_秋田県	0	0	0	1	0	0	0	2	1	1	0	5
006_山形県	0	0	0	1	3	2	3	2	3	4	4	22
007_福島県	0	0	1	0	2	2	0	0	1	4	2	12
008_茨城県	1	0	2	6	5	4	4	9	7	2	3	43
009_栃木県	0	1	1	3	1	4	5	9	7	8	7	46
010_群馬県	0	0	0	0	0	0	2	2	1	3	2	10
011_埼玉県	3	3	3	7	11	11	7	14	15	16	14	104
012_千葉県	0	3	3	5	6	4	9	16	11	10	15	82
013_東京都	1	3	5	11	13	11	11	15	12	13	18	113
014_神奈川県	1	1	2	2	3	2	7	9	7	6	7	47
015_新潟県	0	1	1	4	3	3	10	4	8	5	8	47
016_富山県	2	0	0	0	0	2	1	1	2	6	6	20
017_石川県	0	0	1	1	0	0	0	0	1	1	0	4
018_福井県	0	0	1	0	2	0	3	3	2	4	4	19
019_山梨県	0	3	1	3	1	0	4	1	4	3	5	25
020_長野県	0	1	2	4	3	3	5	6	2	4	10	40
021_岐阜県	1	3	0	1	4	4	4	4	5	6	4	36
022_静岡県	0	2	0	6	4	6	7	6	10	21	11	73
023_愛知県	3	2	8	12	7	4	12	12	18	18	11	107
024_三重県	3	3	1	4	5	4	8	8	8	5	7	56
025_滋賀県	0	0	1	1	1	0	1	1	1	0	0	6
026_京都府	0	1	0	5	5	1	3	12	2	11	9	49
027_大阪府	2	2	3	6	7	11	4	7	12	7	21	82
028_兵庫県	0	0	1	0	3	2	2	1	3	7	1	20
029_奈良県	1	1	0	1	2	7	7	5	2	5	6	37
030_和歌山県	0	0	0	0	3	0	0	0	0	1	0	4
031_鳥取県	0	0	1	2	0	0	2	0	4	1	5	15
032_島根県	0	0	0	0	2	1	1	2	3	1	3	13
033_岡山県	0	2	2	0	2	0	1	2	4	2	1	16
034_広島県	0	0	1	6	4	1	2	1	4	4	7	30
035_山口県	0	0	1	3	2	2	0	6	3	5	11	33
036_徳島県	0	1	1	1	1	1	3	2	2	2	4	18
037_香川県	0	0	0	0	0	1	1	1	4	1	0	8
038_愛媛県	0	0	0	3	1	3	4	5	4	1	4	25
039_高知県	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2
040_福岡県	0	3	1	1	3	5	8	11	9	14	12	67
041_佐賀県	1	0	0	0	1	3	2	4	1	8	8	28
042_長崎県	0	4	0	4	5	6	5	3	8	8	6	49
043_熊本県	0	0	0	5	1	1	7	5	7	5	6	37
044_大分県	0	2	0	0	3	1	2	4	3	11	4	30
045_宮崎県	0	1	0	2	8	3	4	4	2	6	6	36
046_鹿児島県	0	0	2	2	6	2	4	5	8	9	7	45
047_沖縄県	2	2	9	2	2	12	7	8	8	12	10	74
048_札幌市	0	1	0	0	3	1	1	2	2	4	3	17
049_仙台市	2	2	1	4	7	8	2	2	7	8	2	45
050_千葉市	0	0	0	1	0	2	3	2	4	8	3	23
051_横浜市	3	1	3	4	7	9	18	18	8	4	14	89
052_川崎市	0	1	1	0	0	1	2	0	2	1	1	9
053_名古屋市	0	2	3	1	0	1	2	4	3	1	0	17
054_京都市	1	0	1	4	5	2	5	8	5	6	8	45
055_大阪市	0	2	3	3	6	3	3	5	8	2	11	46
056_神戸市	1	0	1	2	0	0	3	3	3	5	7	25
057_広島市	0	1	1	2	7	5	3	7	3	7	3	39
058_北九州市	0	1	1	0	2	2	2	2	0	5	5	20
059_福岡市	0	1	0	2	6	1	5	4	7	3	8	37
060_秋田市	0	1	3	1	1	0	0	3	1	2	2	14
061_郡山市	0	0	0	0	2	0	0	0	0	2	0	4
062_宇都宮市	0	0	2	1	0	3	4	1	2	5	1	19
063_新潟市	1	0	1	1	0	0	2	2	2	4	4	17
064_富山市	1	0	1	1	0	1	2	4	2	1	0	13
065_金沢市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3

表 2-2-1 慢性腎疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	1	0	1	2	2	3	0	2	2	1	14
067_静岡市	0	0	1	7	4	2	3	0	5	6	2	30
068_浜松市	0	0	0	0	1	0	0	0	2	0	0	3
069_豊田市	1	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	11
070_堺市	0	0	0	0	2	1	5	2	4	4	8	26
071_姫路市	0	0	1	1	0	0	1	0	2	1	5	11
072_和歌山市	1	0	0	1	0	0	0	0	2	0	1	5
073_岡山市	1	0	2	0	0	0	0	6	2	3	2	16
074_福山市	0	0	0	3	0	0	0	0	0	1	0	4
075_高知市	0	0	0	0	3	3	0	0	3	0	2	11
076_長崎市	0	0	1	0	2	2	0	4	0	1	1	11
077_熊本市	0	2	2	2	2	3	2	5	2	3	6	29
078_大分市	0	0	0	1	4	0	2	4	5	4	3	23
079_宮崎市	0	3	1	1	1	3	4	3	2	2	4	24
080_鹿児島市	0	0	1	2	0	3	2	2	3	1	9	23
081_いわき市	0	0	1	0	0	1	0	0	0	2	0	4
082_長野市	1	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	3
083_豊橋市	0	0	0	1	1	0	2	1	1	0	2	8
084_高松市	0	0	0	0	1	2	2	2	1	2	6	16
085_旭川市	0	0	0	0	0	2	0	0	2	1	1	6
086_横須賀市	0	0	0	1	0	1	1	2	1	0	0	6
087_松山市	0	1	0	1	0	0	2	2	3	0	0	9
088_奈良市	1	0	0	1	2	3	2	2	0	2	1	14
089_倉敷市	0	1	0	1	4	3	0	0	2	1	1	13
090_さいたま市	0	0	0	1	4	3	2	0	5	4	4	23
091_川越市	0	0	0	0	1	0	1	2	1	0	3	8
092_船橋市	0	0	0	1	1	0	0	1	1	0	0	4
093_相模原市	0	0	1	3	1	0	2	5	3	4	1	20
095_岡崎市	0	0	1	1	2	0	3	1	2	0	1	11
096_高槻市	0	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	3
097_東大阪市	1	0	0	0	0	0	2	2	1	1	1	8
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
099_下関市	0	0	2	1	1	0	3	2	2	6	2	19
100_青森市	0	0	0	0	1	1	3	1	1	0	3	10
101_前橋市	0	0	0	0	1	0	0	1	1	2	0	5
102_高崎市	0	0	0	0	1	0	0	0	2	1	2	6
103_柏市	0	1	1	1	0	0	1	1	1	1	5	12
106_大津市	0	1	0	2	0	3	2	0	4	0	0	12
107_久留米市	0	0	0	0	2	0	0	1	0	1	0	4
108_盛岡市	1	0	1	0	1	3	3	2	1	4	2	18
109_西宮市	0	0	0	1	0	1	0	2	2	1	1	8
110_尼崎市	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	5
111_豊中市	0	0	0	0	0	3	1	1	0	3	0	8
112_那覇市	0	0	1	1	2	1	0	0	0	1	1	7
113_枚方市	1	0	0	0	1	2	1	3	2	2	1	13
合計	39	71	98	190	248	231	302	363	372	419	453	2,786

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-2-2 慢性腎疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	1	4	4	5	5	4	2	5	2	32	0	51
002_青森県	0	1	0	1	0	0	1	0	0	3	0	9
003_岩手県	2	7	9	9	9	7	5	7	1	56	0	92
004_宮城県	3	8	6	5	3	7	2	4	1	39	0	66
005_秋田県	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	6
006_山形県	6	2	5	8	2	5	4	4	1	37	0	59
007_福島県	5	2	5	6	6	10	4	6	5	49	0	61
008_茨城県	1	10	6	9	7	16	9	5	3	66	0	109
009_栃木県	8	6	5	11	7	10	8	2	6	63	0	109
010_群馬県	4	10	5	3	9	4	8	2	4	49	0	59
011_埼玉県	12	18	20	23	20	16	21	28	10	168	0	272
012_千葉県	12	14	17	22	19	20	22	21	10	157	0	239
013_東京都	20	16	18	23	49	60	42	39	17	284	1	398
014_神奈川県	12	15	15	10	17	6	11	22	8	116	0	163
015_新潟県	9	7	6	10	7	6	8	10	8	71	0	118
016_富山県	1	2	1	6	6	2	4	2	0	24	0	44
017_石川県	3	2	3	7	8	8	9	2	0	42	0	46
018_福井県	3	4	3	6	7	5	4	2	3	37	0	56
019_山梨県	3	4	6	6	5	5	4	3	4	40	0	65
020_長野県	9	9	8	15	13	7	4	8	4	77	0	117
021_岐阜県	4	9	3	6	6	5	7	6	3	49	0	85
022_静岡県	14	16	11	13	14	14	14	9	6	111	0	184
023_愛知県	16	23	10	29	25	20	18	19	10	170	0	277
024_三重県	9	6	4	9	8	8	15	8	7	74	0	130
025_滋賀県	1	1	1	1	1	0	1	1	0	7	0	13
026_京都府	6	11	11	6	2	6	10	7	3	62	0	111
027_大阪府	17	17	20	24	25	26	23	17	12	181	0	263
028_兵庫県	6	4	5	7	14	8	7	12	3	66	0	86
029_奈良県	6	7	11	9	6	6	12	5	2	64	0	101
030_和歌山県	1	0	1	1	3	2	3	1	1	13	0	17
031_鳥取県	0	1	2	6	3	1	3	1	1	18	0	33
032_島根県	4	3	3	2	5	6	2	3	1	29	0	42
033_岡山県	4	3	5	2	2	6	2	3	3	30	0	46
034_広島県	7	4	4	7	8	4	3	7	6	50	0	80
035_山口県	2	2	6	8	6	2	4	3	4	37	0	70
036_徳島県	5	5	5	7	7	5	12	8	3	57	0	75
037_香川県	0	3	1	3	2	5	2	2	0	18	0	26
038_愛媛県	3	7	5	1	6	4	4	0	1	31	0	56
039_高知県	1	0	4	1	3	2	5	2	2	20	0	22
040_福岡県	6	18	13	11	17	12	20	5	6	108	0	175
041_佐賀県	2	7	13	2	8	8	3	6	0	49	0	77
042_長崎県	4	10	12	12	14	12	10	9	4	87	0	136
043_熊本県	1	7	5	3	3	10	6	4	3	42	0	79
044_大分県	5	8	9	11	8	8	5	10	5	69	0	99
045_宮崎県	3	6	8	2	6	5	2	7	5	44	0	80
046_鹿児島県	3	6	13	8	8	8	8	10	2	66	0	111
047_沖縄県	12	12	11	15	10	13	14	6	7	100	0	174
048_札幌市	2	2	1	4	2	5	9	3	1	29	0	46
049_仙台市	11	13	4	7	11	4	11	2	2	65	0	110
050_千葉市	5	5	6	6	8	10	8	8	3	59	0	82
051_横浜市	18	12	14	14	24	16	17	10	10	135	0	224
052_川崎市	2	0	0	1	1	0	0	0	0	4	0	13
053_名古屋市	2	1	1	6	2	6	4	3	2	27	0	44
054_京都市	11	4	7	10	13	10	13	6	1	75	0	120
055_大阪市	8	10	12	7	11	13	9	13	3	86	0	132
056_神戸市	5	0	5	5	10	10	6	4	5	50	0	75
057_広島市	6	4	6	5	4	5	6	2	4	42	0	81
058_北九州市	4	1	8	9	3	1	2	5	3	36	0	56
059_福岡市	6	7	7	8	11	10	7	10	5	71	0	108
060_秋田市	1	2	2	2	1	3	2	1	3	17	0	31
061_郡山市	5	0	0	6	2	0	2	1	0	16	0	20
062_宇都宮市	1	3	2	4	0	2	2	2	2	18	0	37
063_新潟市	3	1	5	3	1	11	2	3	0	29	0	46
064_富山市	7	7	1	3	5	4	8	5	2	42	0	55
065_金沢市	0	0	1	0	0	0	4	1	0	6	0	9

表 2-2-2 慢性腎疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	1	2	2	1	2	3	0	1	1	13	0	27
067_静岡市	3	3	6	5	4	7	2	1	2	33	1	64
068_浜松市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	4
069_豊田市	0	1	2	1	1	1	3	1	3	13	0	24
070_堺市	3	5	8	8	8	8	7	3	11	61	0	87
071_姫路市	0	2	2	3	3	6	5	4	3	28	0	39
072_和歌山市	1	0	0	2	3	2	1	1	2	12	0	17
073_岡山市	3	5	3	1	2	2	3	3	0	22	0	38
074_福山市	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	5
075_高知市	2	3	0	2	2	2	1	4	2	18	0	29
076_長崎市	3	1	1	0	2	1	8	3	2	21	0	32
077_熊本市	2	3	5	4	6	5	5	7	1	38	0	67
078_大分市	5	4	3	4	5	5	10	1	2	39	0	62
079_宮崎市	3	3	7	3	6	3	4	4	2	35	0	59
080_鹿児島市	7	5	5	4	2	4	4	6	2	39	0	62
081_いわき市	1	0	0	0	0	1	2	1	1	6	0	10
082_長野市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	4
083_豊橋市	3	4	3	0	1	4	5	3	0	23	0	31
084_高松市	2	4	3	2	4	3	4	2	0	24	0	40
085_旭川市	1	0	2	2	0	4	0	0	0	9	0	15
086_横須賀市	0	2	2	1	1	0	0	2	0	8	0	14
087_松山市	2	1	4	4	1	3	1	0	0	16	0	25
088_奈良市	3	0	3	4	6	4	1	1	2	24	0	38
089_倉敷市	1	6	4	6	4	1	2	1	1	26	0	39
090_さいたま市	7	2	6	6	8	8	6	6	2	51	0	74
091_川越市	1	3	1	1	3	0	3	2	0	14	0	22
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	5
093_相模原市	3	2	6	4	6	7	10	1	4	43	0	63
095_岡崎市	0	2	2	3	2	4	0	0	0	13	0	24
096_高槻市	0	3	2	1	3	2	0	2	2	15	0	18
097_東大阪市	4	1	2	2	4	3	3	5	2	26	0	34
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
099_下関市	2	3	2	1	2	1	0	1	0	12	0	31
100_青森市	1	2	2	3	2	0	0	0	0	10	1	21
101_前橋市	2	1	0	1	4	3	3	3	0	17	0	22
102_高崎市	2	1	1	2	3	1	1	1	2	14	0	20
103_柏市	1	1	1	3	2	2	1	2	0	13	0	25
106_大津市	0	1	0	1	2	2	2	0	1	9	0	21
107_久留米市	1	0	2	1	1	1	2	0	1	9	0	13
108_盛岡市	3	3	2	3	1	1	1	2	1	17	0	35
109_西宮市	1	5	2	7	4	2	0	2	0	23	0	31
110_尼崎市	0	3	2	0	2	2	2	1	1	13	0	18
111_豊中市	2	1	0	3	2	0	1	0	1	10	0	18
112_那覇市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	8
113_枚方市	0	4	3	5	1	3	1	0	4	21	0	34
合計	440	514	536	609	658	642	621	517	311	4,713	3	7,447

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-3-1 慢性呼吸器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	2	0	0	2	0	1	0	2	0	1	0	8
002_青森県	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
003_岩手県	7	2	2	0	2	0	0	4	0	1	2	20
004_宮城県	3	6	3	2	2	0	1	0	3	2	2	24
005_秋田県	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
006_山形県	1	2	0	1	1	0	1	0	1	1	2	10
007_福島県	0	0	0	0	1	0	1	0	1	0	1	4
008_茨城県	2	4	2	0	1	0	2	0	1	2	1	15
009_栃木県	1	3	3	7	0	4	1	1	2	2	0	24
010_群馬県	1	0	1	0	1	1	1	2	1	0	0	8
011_埼玉県	35	23	13	15	11	15	6	7	5	5	1	136
012_千葉県	23	17	10	13	14	6	13	5	3	3	8	115
013_東京都	16	27	12	13	11	15	8	6	3	9	1	121
014_神奈川県	1	1	0	5	4	1	2	2	2	5	3	26
015_新潟県	2	3	0	3	4	0	3	1	1	0	0	17
016_富山県	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	0	3
017_石川県	2	0	1	3	1	1	0	0	0	0	0	8
018_福井県	0	2	1	1	1	0	3	0	2	0	0	10
019_山梨県	15	4	2	1	0	1	2	2	1	3	0	31
020_長野県	6	7	6	2	3	3	2	2	0	1	0	32
021_岐阜県	7	0	1	1	1	1	0	0	0	0	0	11
022_静岡県	8	10	6	2	3	1	1	1	2	2	1	37
023_愛知県	13	9	8	3	2	1	4	3	3	2	0	48
024_三重県	6	10	9	4	7	1	5	2	4	5	2	55
025_滋賀県	3	0	1	0	1	0	0	1	0	1	0	7
026_京都府	8	3	2	4	4	4	11	13	9	18	21	97
027_大阪府	24	11	12	10	5	12	8	5	9	1	6	103
028_兵庫県	3	12	8	7	5	6	3	2	1	1	2	50
029_奈良県	11	12	11	4	3	8	1	4	1	2	1	58
030_和歌山県	2	0	1	1	0	0	0	0	0	1	0	5
031_鳥取県	2	1	3	1	0	0	2	1	1	0	0	11
032_島根県	1	2	0	0	0	0	1	0	0	0	1	5
033_岡山県	3	3	0	0	1	1	0	1	0	0	0	9
034_広島県	4	3	1	2	3	1	1	0	1	1	2	19
035_山口県	0	2	2	0	0	0	0	0	0	1	2	7
036_徳島県	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
037_香川県	1	0	0	1	1	0	1	3	0	0	0	7
038_愛媛県	0	0	1	4	1	0	0	1	1	0	2	10
039_高知県	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	2
040_福岡県	2	6	8	6	2	4	4	1	4	4	3	44
041_佐賀県	1	2	2	1	0	1	3	1	1	0	0	12
042_長崎県	8	1	6	4	4	5	4	4	2	0	1	39
043_熊本県	8	5	6	4	6	2	1	3	1	0	1	37
044_大分県	2	0	1	0	3	0	0	2	0	1	0	9
045_宮崎県	1	1	0	1	2	1	3	3	0	1	2	15
046_鹿児島県	6	5	3	5	2	2	5	1	1	2	3	35
047_沖縄県	35	15	15	16	16	7	5	6	12	2	9	138
048_札幌市	0	0	4	3	1	1	0	0	1	0	1	11
049_仙台市	12	0	3	4	2	5	0	1	5	0	1	33
050_千葉市	4	4	2	1	0	1	2	4	1	0	0	19
051_横浜市	7	5	6	6	6	6	1	5	7	2	0	51
052_川崎市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
053_名古屋市	9	2	0	0	1	0	0	0	0	0	0	12
054_京都市	7	8	7	9	5	7	0	3	2	0	3	51
055_大阪市	22	13	6	7	2	6	1	3	1	3	3	67
056_神戸市	7	7	3	5	2	4	3	2	3	1	1	38
057_広島市	4	1	1	2	2	4	2	3	1	0	0	20
058_北九州市	1	3	3	2	2	0	2	2	1	3	1	20
059_福岡市	7	5	1	3	4	1	1	0	0	1	2	25
060_秋田市	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	5
061_郡山市	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3
062_宇都宮市	4	3	3	2	0	3	1	0	0	1	1	18
063_新潟市	1	2	3	2	1	1	0	0	1	0	0	11
064_富山市	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2
065_金沢市	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3

表 2-3-1 慢性呼吸器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	1	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4
067_静岡市	2	2	3	6	0	1	1	0	0	0	0	15
068_浜松市	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
069_豊田市	4	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	6
070_堺市	1	2	1	1	2	1	0	0	1	0	0	9
071_姫路市	7	1	0	1	5	0	0	0	0	0	1	15
072_和歌山市	0	0	1	1	0	2	0	0	1	0	1	6
073_岡山市	3	0	3	0	2	4	1	0	1	1	1	16
074_福山市	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2
075_高知市	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
076_長崎市	4	6	5	3	3	3	1	2	1	3	2	33
077_熊本市	10	5	6	2	0	1	1	2	1	1	0	29
078_大分市	0	0	1	1	0	0	3	0	0	0	0	5
079_宮崎市	0	1	1	1	0	0	1	1	0	0	0	5
080_鹿児島市	3	3	2	4	0	2	2	0	0	1	1	18
081_いわき市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
082_長野市	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
083_豊橋市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
084_高松市	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2
085_旭川市	2	1	0	1	1	0	1	0	1	2	0	9
086_横須賀市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1
087_松山市	0	0	0	0	0	0	2	0	0	2	0	4
088_奈良市	4	3	2	3	0	2	2	3	1	0	0	20
089_倉敷市	9	7	2	1	3	1	1	1	0	0	0	25
090_さいたま市	5	12	0	6	2	5	3	0	3	0	1	37
091_川越市	4	2	1	1	0	0	1	2	0	0	0	11
092_船橋市	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	2
093_相模原市	1	4	2	1	2	0	3	0	0	7	1	21
095_岡崎市	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
096_高槻市	1	2	1	3	1	0	0	1	0	0	0	9
097_東大阪市	0	1	1	1	3	0	0	0	1	0	0	7
098_函館市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1
099_下関市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
100_青森市	1	0	2	0	0	0	0	0	1	0	0	4
101_前橋市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
102_高崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	2
103_柏市	4	3	2	1	2	0	0	1	1	0	3	17
106_大津市	7	1	0	0	1	2	1	0	0	2	0	14
107_久留米市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
108_盛岡市	0	1	2	2	0	1	2	1	0	1	0	10
109_西宮市	6	2	3	1	3	0	1	3	2	1	0	22
110_尼崎市	3	6	2	1	0	1	2	3	3	0	0	21
111_豊中市	0	2	0	1	0	0	1	0	0	0	1	5
112_那覇市	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10
113_枚方市	3	2	0	0	3	1	2	2	0	2	1	16
合計	479	348	254	244	196	179	159	151	130	123	121	2,384

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-3-2 慢性呼吸器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	0	0	0	0	1	2	0	0	0	3	0	11
002_青森県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
003_岩手県	1	1	2	1	0	0	0	2	0	7	0	27
004_宮城県	2	2	1	1	0	1	0	2	2	11	0	35
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
006_山形県	1	0	2	0	0	0	0	1	1	5	0	15
007_福島県	0	0	0	0	0	2	0	0	0	2	0	6
008_茨城県	1	0	1	0	1	0	0	0	0	3	0	18
009_栃木県	1	2	0	2	0	0	0	0	3	8	0	32
010_群馬県	0	0	1	0	2	2	1	1	0	7	0	15
011_埼玉県	8	7	2	5	3	4	2	4	0	35	0	171
012_千葉県	6	1	7	10	3	5	5	1	2	40	0	155
013_東京都	3	3	1	6	7	7	5	3	1	36	0	157
014_神奈川県	1	0	1	3	1	0	2	0	2	10	0	36
015_新潟県	1	1	0	1	1	1	0	0	0	5	0	22
016_富山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
017_石川県	2	0	1	0	0	0	0	1	0	4	0	12
018_福井県	1	4	2	0	1	0	0	0	0	8	0	18
019_山梨県	2	0	1	0	0	0	0	0	0	3	0	34
020_長野県	0	1	1	0	1	0	1	1	1	6	0	38
021_岐阜県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11
022_静岡県	1	0	0	1	0	1	2	1	0	6	0	43
023_愛知県	1	0	0	0	0	1	1	0	0	3	0	51
024_三重県	1	5	1	1	0	1	1	2	0	12	0	67
025_滋賀県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7
026_京都府	22	18	11	13	9	6	4	5	2	90	0	187
027_大阪府	4	7	9	3	1	5	0	2	1	32	0	135
028_兵庫県	0	1	2	1	1	0	0	1	0	6	0	56
029_奈良県	2	1	1	0	0	1	1	2	0	8	0	66
030_和歌山県	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	6
031_鳥取県	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	12
032_島根県	1	0	0	1	0	0	0	0	0	2	0	7
033_岡山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9
034_広島県	1	0	0	0	0	1	0	0	0	2	0	21
035_山口県	3	1	0	0	0	1	1	0	1	7	0	14
036_徳島県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
037_香川県	0	1	0	2	0	0	0	1	0	4	0	11
038_愛媛県	0	1	1	0	1	1	0	1	0	5	0	15
039_高知県	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	3
040_福岡県	0	4	2	4	1	3	4	0	2	20	0	64
041_佐賀県	1	1	0	2	0	0	0	1	1	6	0	18
042_長崎県	2	1	7	3	0	1	3	1	0	18	0	57
043_熊本県	1	0	2	1	3	1	0	0	0	8	0	45
044_大分県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9
045_宮崎県	0	2	1	1	0	0	1	0	0	5	0	20
046_鹿児島県	0	2	1	1	0	1	0	0	0	5	0	40
047_沖縄県	10	6	1	5	3	9	2	1	1	38	0	176
048_札幌市	1	2	0	0	2	0	0	0	0	5	0	16
049_仙台市	1	4	1	2	3	0	1	1	1	14	0	47
050_千葉市	1	1	3	3	1	1	0	0	0	10	0	29
051_横浜市	1	1	2	1	2	0	0	0	0	7	0	58
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
053_名古屋市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	13
054_京都市	2	0	2	5	2	1	0	0	1	13	0	64
055_大阪市	1	1	1	0	1	1	3	0	0	8	0	75
056_神戸市	2	0	1	2	0	1	2	1	0	9	0	47
057_広島市	0	1	1	0	1	1	0	0	0	4	0	24
058_北九州市	0	1	0	0	0	1	0	0	0	2	0	22
059_福岡市	2	2	2	4	6	3	5	3	1	28	0	53
060_秋田市	0	0	1	0	0	0	1	1	0	3	0	8
061_郡山市	0	2	1	1	0	0	0	0	0	4	0	7
062_宇都宮市	1	1	1	0	1	1	0	1	1	7	0	25
063_新潟市	1	1	0	0	0	0	0	1	0	3	0	14
064_富山市	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	3
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3

表 2-3-2 慢性呼吸器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11～19歳)	不明	総計	
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳				
066_岐阜市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
067_静岡市	1	0	0	0	3	0	0	0	1	5	0	0	20
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
069_豊田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6
070_堺市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	10
071_姫路市	0	0	1	0	1	1	0	0	0	3	0	0	18
072_和歌山市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	7
073_岡山市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	17
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
075_高知市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
076_長崎市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	34
077_熊本市	2	0	2	2	0	0	0	0	0	6	0	0	35
078_大分市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	6
079_宮崎市	1	0	1	2	0	0	0	1	0	5	0	0	10
080_鹿児島市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	19
081_いわき市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
082_長野市	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	6
083_豊橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
084_高松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
085_旭川市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	10
086_横須賀市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2
087_松山市	0	0	0	0	0	2	0	0	0	2	0	0	6
088_奈良市	0	0	0	3	0	1	0	0	0	4	0	0	24
089_倉敷市	0	2	0	0	1	0	1	0	0	4	0	0	29
090_さいたま市	1	1	0	0	1	1	1	0	1	6	0	0	43
091_川越市	0	0	1	1	0	0	0	0	0	2	0	0	13
092_船橋市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	3
093_相模原市	1	1	0	0	1	3	0	0	0	6	0	0	27
095_岡崎市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	4
096_高槻市	3	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	12
097_東大阪市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	8
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
099_下関市	0	1	0	1	0	0	0	0	0	2	0	0	3
100_青森市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	5
101_前橋市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	2
102_高崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
103_柏市	1	1	1	0	0	0	0	0	0	3	0	0	20
106_大津市	1	1	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	17
107_久留米市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2
108_盛岡市	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4	0	0	14
109_西宮市	0	0	2	0	0	1	0	1	0	4	0	0	26
110_尼崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	22
111_豊中市	1	1	0	2	0	0	0	0	0	4	0	0	9
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10
113_枚方市	1	1	1	0	0	1	0	0	0	4	0	0	20
合計	120	113	101	117	86	97	69	64	47	679	0	0	3,008

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-4-1 慢性心疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	5	0	4	2	3	3	3	4	7	8	3	42
002_青森県	15	0	2	0	0	0	0	0	1	0	0	18
003_岩手県	28	21	15	18	16	12	12	15	4	6	2	149
004_宮城県	8	9	4	13	4	6	11	10	12	5	8	90
005_秋田県	6	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	7
006_山形県	9	6	5	5	3	4	6	6	5	3	1	53
007_福島県	1	5	3	4	3	4	6	6	9	4	11	56
008_茨城県	51	22	24	13	8	13	24	12	21	12	15	215
009_栃木県	5	9	10	15	9	9	15	8	4	7	18	109
010_群馬県	8	15	14	11	17	6	7	12	7	11	8	116
011_埼玉県	117	87	70	57	49	39	44	47	41	35	44	630
012_千葉県	35	24	31	29	33	15	24	25	15	20	26	277
013_東京都	158	89	81	50	104	87	70	76	83	79	65	942
014_神奈川県	5	9	10	4	10	16	24	14	18	25	26	161
015_新潟県	12	3	4	3	6	6	7	8	7	6	7	69
016_富山県	2	2	2	5	3	5	6	2	8	5	2	42
017_石川県	31	17	12	12	13	8	9	14	10	9	9	144
018_福井県	1	9	7	14	3	4	3	4	3	6	4	58
019_山梨県	6	5	5	8	3	2	1	4	4	2	3	43
020_長野県	33	31	24	21	20	20	16	25	13	8	15	226
021_岐阜県	12	6	8	7	5	3	1	5	4	3	0	54
022_静岡県	18	28	27	29	25	6	18	19	23	11	11	215
023_愛知県	67	47	35	18	20	17	27	28	13	13	10	295
024_三重県	29	23	22	18	17	27	14	9	11	15	6	191
025_滋賀県	19	2	0	1	0	1	6	0	1	0	1	31
026_京都府	23	22	12	8	7	12	11	15	10	10	7	137
027_大阪府	67	48	53	43	52	33	41	29	23	40	25	454
028_兵庫県	33	23	20	13	18	10	5	10	12	8	10	162
029_奈良県	49	27	22	23	15	21	12	17	14	7	9	216
030_和歌山県	6	2	3	3	2	0	1	0	0	2	3	22
031_鳥取県	10	9	6	2	3	5	7	7	5	5	5	64
032_島根県	6	11	5	4	6	4	7	3	6	5	2	59
033_岡山県	11	0	7	1	4	6	1	2	1	3	0	36
034_広島県	31	22	20	15	16	12	11	9	14	12	16	178
035_山口県	15	13	14	9	10	11	11	7	6	3	5	104
036_徳島県	2	2	2	3	1	0	1	0	1	3	2	17
037_香川県	0	2	2	3	0	2	3	2	0	2	0	16
038_愛媛県	5	4	10	9	3	6	10	8	11	4	2	72
039_高知県	3	3	3	2	5	5	1	3	3	3	1	32
040_福岡県	23	12	12	8	7	9	14	9	11	11	11	127
041_佐賀県	3	7	8	7	8	3	10	4	7	6	5	68
042_長崎県	25	22	13	15	18	15	24	11	10	9	18	180
043_熊本県	11	6	7	7	6	1	4	2	2	4	4	54
044_大分県	7	1	2	3	11	7	9	5	5	8	1	59
045_宮崎県	23	6	13	8	11	8	7	7	6	8	2	99
046_鹿児島県	55	28	17	11	13	9	11	15	10	20	21	210
047_沖縄県	59	41	34	33	21	18	18	19	22	23	12	300
048_札幌市	2	5	3	6	3	2	6	0	4	2	3	36
049_仙台市	24	16	11	12	14	7	13	16	16	13	5	147
050_千葉市	4	2	6	3	5	7	3	4	5	5	11	55
051_横浜市	28	23	21	29	21	30	23	35	34	22	27	293
052_川崎市	23	5	2	1	1	0	0	0	0	0	1	33
053_名古屋市	21	2	5	5	1	1	4	1	3	1	1	45
054_京都市	25	22	30	20	14	13	12	17	8	18	6	185
055_大阪市	32	25	11	18	11	10	6	11	10	13	18	165
056_神戸市	17	16	6	11	8	6	9	8	7	5	5	98
057_広島市	24	26	24	21	19	17	13	13	17	9	11	194
058_北九州市	6	6	5	2	3	3	6	8	3	3	3	48
059_福岡市	30	19	15	14	13	8	11	8	4	9	8	139
060_秋田市	4	0	5	5	2	5	6	3	1	4	2	37
061_郡山市	2	1	3	3	5	1	2	2	4	5	0	28
062_宇都宮市	8	3	10	7	3	2	4	7	6	4	3	57
063_新潟市	3	2	3	2	6	6	2	8	2	2	2	38
064_富山市	3	1	2	5	0	3	4	4	1	4	2	29
065_金沢市	19	3	0	0	2	0	0	0	0	0	0	24

表 2-4-1 慢性心疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	7	0	3	3	3	2	1	1	1	2	1	24
067_静岡市	11	13	8	10	8	6	6	4	2	3	6	77
068_浜松市	3	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	5
069_豊田市	11	3	2	3	1	1	0	0	4	0	1	26
070_堺市	22	11	11	18	7	9	5	8	5	11	5	112
071_姫路市	8	6	2	3	7	4	4	3	5	0	4	46
072_和歌山市	4	3	0	1	2	0	0	1	2	1	5	19
073_岡山市	4	6	6	4	6	7	2	5	5	3	7	55
074_福山市	4	0	0	0	0	0	2	1	0	0	0	7
075_高知市	1	3	3	2	2	4	1	3	3	2	6	30
076_長崎市	7	6	6	9	3	4	2	5	4	4	2	52
077_熊本市	17	6	5	3	7	4	5	5	4	2	2	60
078_大分市	12	10	7	5	5	2	13	7	4	4	6	75
079_宮崎市	12	6	4	7	5	1	4	9	5	2	4	59
080_鹿児島市	42	25	16	4	6	11	13	14	8	11	10	160
081_いわき市	7	1	5	4	7	3	1	2	2	3	2	37
082_長野市	8	1	0	0	1	2	0	0	0	0	0	12
083_豊橋市	3	4	6	0	4	1	0	1	2	0	2	23
084_高松市	3	2	1	1	1	1	1	1	1	2	2	16
085_旭川市	4	1	5	0	1	3	1	2	3	1	0	21
086_横須賀市	0	0	2	1	1	2	0	1	0	4	2	13
087_松山市	6	7	2	5	7	7	4	4	7	5	7	61
088_奈良市	16	9	3	5	5	2	3	2	4	2	2	53
089_倉敷市	10	9	5	7	6	4	5	4	4	3	2	59
090_さいたま市	14	30	14	16	19	10	7	20	9	7	16	162
091_川越市	6	5	4	3	4	5	2	1	1	4	7	42
092_船橋市	12	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	15
093_相模原市	12	11	4	4	6	10	6	11	4	13	11	92
095_岡崎市	8	9	1	4	3	3	2	3	2	3	0	38
096_高槻市	4	0	4	2	4	3	0	5	1	1	2	26
097_東大阪市	6	5	5	4	4	3	6	1	4	1	1	40
098_函館市	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
099_下関市	2	1	0	1	1	1	1	0	3	0	1	11
100_青森市	5	9	4	7	9	8	1	5	4	4	7	63
101_前橋市	3	1	2	4	4	3	4	4	1	5	4	35
102_高崎市	5	6	2	4	4	5	3	3	2	1	4	39
103_柏市	6	4	5	2	9	1	6	4	4	3	2	46
106_大津市	5	3	5	3	6	3	4	1	3	2	1	36
107_久留米市	1	3	3	2	1	2	1	1	0	1	2	17
108_盛岡市	6	6	5	4	1	6	4	4	3	2	3	44
109_西宮市	7	4	4	8	3	3	4	3	4	2	4	46
110_尼崎市	7	6	3	4	0	4	6	4	2	1	5	42
111_豊中市	2	6	3	5	1	4	5	0	0	1	1	28
112_那覇市	8	1	1	0	1	0	0	1	0	1	0	13
113_枚方市	2	4	5	3	5	8	2	1	3	6	1	40
合計	1,767	1,207	1,044	930	926	799	841	844	761	741	724	10,584

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-4-2 慢性心疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	0	0	4	2	4	0	1	2	0	13	0	55
002_青森県	0	1	0	1	0	1	0	0	0	3	0	21
003_岩手県	6	4	3	3	5	4	4	6	2	37	0	186
004_宮城県	8	4	7	8	7	7	3	2	2	48	0	138
005_秋田県	0	3	2	0	0	0	0	0	0	5	0	12
006_山形県	7	7	5	1	5	3	4	4	2	38	0	91
007_福島県	1	10	7	3	1	6	4	2	1	35	0	91
008_茨城県	19	21	15	22	24	22	12	18	7	160	0	375
009_栃木県	9	11	13	8	10	16	12	14	6	99	0	208
010_群馬県	11	7	5	10	8	8	8	4	4	65	0	181
011_埼玉県	30	31	26	25	27	24	22	23	6	214	0	844
012_千葉県	34	25	30	29	31	21	29	18	11	228	0	505
013_東京都	65	56	64	79	66	67	76	69	29	571	0	1,513
014_神奈川県	23	20	12	22	19	27	18	18	6	165	0	326
015_新潟県	3	3	4	6	5	6	5	2	4	38	0	107
016_富山県	3	2	5	1	2	2	1	3	1	20	0	62
017_石川県	7	8	9	5	9	9	22	5	2	76	0	220
018_福井県	7	3	1	2	1	4	2	3	0	23	0	81
019_山梨県	1	2	2	0	0	0	2	0	1	8	0	51
020_長野県	18	8	12	10	11	6	8	5	3	81	0	307
021_岐阜県	1	3	1	6	3	0	2	2	1	19	0	73
022_静岡県	12	16	14	15	13	10	16	9	4	109	0	324
023_愛知県	17	5	8	10	4	4	2	2	4	56	0	351
024_三重県	8	14	10	6	4	5	8	4	2	61	0	252
025_滋賀県	0	3	0	1	0	0	0	0	0	4	0	35
026_京都府	11	9	7	12	13	5	6	4	7	74	0	211
027_大阪府	26	35	27	41	35	30	25	27	25	271	1	726
028_兵庫県	8	6	7	6	4	10	7	7	6	61	0	223
029_奈良県	16	18	11	17	16	16	11	10	7	122	0	338
030_和歌山県	4	4	0	3	4	0	2	3	1	21	0	43
031_鳥取県	1	5	2	2	1	0	1	0	0	12	0	76
032_島根県	2	4	5	1	5	4	5	1	0	27	0	86
033_岡山県	2	2	1	0	1	3	1	0	0	10	0	46
034_広島県	8	17	14	14	10	17	5	10	13	108	0	286
035_山口県	2	3	4	7	1	1	1	1	1	21	0	125
036_徳島県	0	4	3	3	1	2	1	1	0	15	0	32
037_香川県	0	2	3	2	3	0	1	0	0	11	0	27
038_愛媛県	5	4	3	1	3	3	2	1	0	22	0	94
039_高知県	1	4	2	4	2	4	2	2	1	22	0	54
040_福岡県	10	10	6	6	8	6	10	4	2	62	0	189
041_佐賀県	9	9	8	0	6	10	4	4	2	52	0	120
042_長崎県	9	12	12	13	6	8	4	4	2	70	0	250
043_熊本県	1	1	2	1	1	2	1	1	2	12	0	66
044_大分県	7	1	1	2	4	9	2	1	0	27	0	86
045_宮崎県	3	6	4	2	3	6	4	7	1	36	0	135
046_鹿児島県	12	10	18	16	9	11	17	3	4	100	0	310
047_沖縄県	23	20	12	10	17	11	9	4	5	111	0	411
048_札幌市	3	4	1	2	3	3	3	1	4	24	0	60
049_仙台市	4	10	9	14	13	4	3	6	5	68	0	215
050_千葉市	4	17	10	18	3	7	8	6	4	77	0	132
051_横浜市	17	27	27	24	26	20	23	17	13	194	0	487
052_川崎市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	34
053_名古屋市	0	0	1	0	2	0	1	0	0	4	0	49
054_京都市	10	14	11	14	9	9	6	6	2	81	0	266
055_大阪市	18	16	18	18	17	9	11	12	9	128	0	293
056_神戸市	7	6	6	6	9	7	4	4	1	50	0	148
057_広島市	14	16	10	18	10	19	15	9	8	119	0	313
058_北九州市	4	4	1	1	7	2	1	1	3	24	0	72
059_福岡市	9	2	14	5	4	6	3	5	3	51	0	190
060_秋田市	5	2	2	3	2	2	4	1	1	22	0	59
061_郡山市	4	3	2	2	2	0	1	1	0	15	0	43
062_宇都宮市	4	5	6	2	2	5	3	3	4	34	0	91
063_新潟市	2	2	4	5	2	1	0	2	0	18	0	56
064_富山市	3	1	5	1	0	2	1	2	0	15	0	44
065_金沢市	0	0	1	1	1	0	3	2	1	9	0	33

表 2-4-2 慢性心疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	1	0	1	0	2	2	2	1	0	9	0	33
067_静岡市	4	6	7	3	4	4	2	1	0	31	0	108
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5
069_豊田市	1	0	4	1	1	1	1	2	0	11	0	37
070_堺市	6	12	7	7	6	9	8	10	1	66	0	178
071_姫路市	3	1	1	1	1	2	1	2	0	12	0	58
072_和歌山市	3	1	0	2	5	2	2	3	1	19	0	38
073_岡山市	7	4	1	0	1	3	3	1	2	22	0	77
074_福山市	0	1	1	0	0	0	1	0	0	3	0	10
075_高知市	0	3	0	2	1	3	1	1	1	12	0	42
076_長崎市	0	3	3	1	5	5	3	0	2	22	0	74
077_熊本市	1	2	2	3	3	1	3	0	0	15	0	75
078_大分市	4	3	2	3	3	2	2	6	3	28	0	103
079_宮崎市	1	5	4	3	3	3	2	2	2	25	0	84
080_鹿児島市	9	25	16	14	17	7	4	4	4	100	0	260
081_いわき市	4	0	2	1	1	1	1	1	0	11	0	48
082_長野市	1	1	0	0	0	0	2	0	0	4	0	16
083_豊橋市	1	0	1	3	0	0	1	1	0	7	0	30
084_高松市	2	4	5	0	0	0	0	1	0	12	0	28
085_旭川市	2	0	2	0	3	1	1	1	0	10	0	31
086_横須賀市	5	4	2	3	7	1	0	4	1	27	0	40
087_松山市	5	3	6	1	4	0	1	3	0	23	0	84
088_奈良市	3	5	4	3	3	3	4	2	0	27	0	80
089_倉敷市	0	4	3	3	4	0	0	3	1	18	0	77
090_さいたま市	6	8	8	6	9	6	11	8	4	66	0	228
091_川越市	0	0	4	1	1	2	2	1	0	11	0	53
092_船橋市	0	0	1	0	0	1	0	0	0	2	0	17
093_相模原市	5	7	7	10	8	8	5	10	3	63	0	155
095_岡崎市	1	1	1	0	4	2	1	1	1	12	0	50
096_高槻市	1	5	3	5	3	2	2	2	1	24	0	50
097_東大阪市	2	4	0	5	6	2	3	4	2	28	0	68
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
099_下関市	1	1	0	2	1	0	0	0	1	6	0	17
100_青森市	3	3	2	1	1	1	1	2	0	14	0	77
101_前橋市	1	0	1	4	1	3	1	3	1	15	0	50
102_高崎市	2	4	1	1	7	2	2	1	0	20	0	59
103_柏市	3	5	7	2	3	4	5	3	0	32	0	78
106_大津市	3	3	4	1	5	1	3	4	0	24	0	60
107_久留米市	0	2	2	1	1	2	0	1	0	9	0	26
108_盛岡市	2	1	2	1	1	1	2	0	1	11	0	55
109_西宮市	1	3	0	1	0	0	3	2	0	10	0	56
110_尼崎市	1	2	0	1	0	0	2	0	1	7	0	49
111_豊中市	2	1	3	1	4	2	1	2	0	16	0	44
112_那覇市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	14
113_枚方市	2	2	3	7	4	1	5	0	2	26	0	66
合計	669	733	675	690	672	613	583	499	289	5,288	1	15,818

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-5-1 内分泌疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	2	0	1	3	2	7	10	1	10	4	8	48
002_青森県	4	1	0	0	0	2	1	1	3	2	2	16
003_岩手県	2	6	2	7	11	8	4	12	10	17	16	95
004_宮城県	5	4	6	4	3	10	8	14	16	35	21	126
005_秋田県	2	1	0	0	0	0	3	0	1	3	0	10
006_山形県	2	2	3	2	5	8	7	16	27	21	27	120
007_福島県	1	0	0	1	7	10	16	11	19	29	34	128
008_茨城県	2	4	2	11	9	24	20	31	32	33	37	205
009_栃木県	1	4	4	7	7	9	13	8	14	14	20	101
010_群馬県	5	5	3	2	6	4	5	8	2	8	14	62
011_埼玉県	10	12	20	23	29	32	30	42	59	65	65	387
012_千葉県	7	11	8	12	20	29	29	27	33	56	50	282
013_東京都	20	26	19	35	50	71	67	85	90	98	134	695
014_神奈川県	1	6	5	7	9	16	16	11	27	24	33	155
015_新潟県	1	1	7	2	5	8	8	13	13	21	19	98
016_富山県	5	2	1	8	7	8	13	8	13	16	20	101
017_石川県	5	6	11	10	7	13	6	12	19	17	15	121
018_福井県	0	0	3	2	3	6	5	9	11	10	15	64
019_山梨県	1	2	2	5	1	6	10	14	21	14	18	94
020_長野県	7	12	10	19	25	25	18	14	31	23	28	212
021_岐阜県	1	1	1	3	10	14	11	9	15	9	13	87
022_静岡県	5	5	10	9	11	18	16	30	31	26	46	207
023_愛知県	4	9	5	12	17	31	30	47	49	62	61	327
024_三重県	3	8	4	9	22	14	21	28	38	33	40	220
025_滋賀県	1	2	0	2	4	2	6	4	3	2	1	27
026_京都府	2	3	2	8	7	4	13	18	17	26	32	132
027_大阪府	6	14	13	28	35	52	44	55	78	84	91	500
028_兵庫県	2	7	5	13	13	21	30	21	36	32	43	223
029_奈良県	6	9	2	9	8	21	26	27	27	35	46	216
030_和歌山県	1	0	1	3	0	2	3	5	3	6	7	31
031_鳥取県	1	2	5	3	5	3	5	2	15	4	12	57
032_島根県	1	2	3	2	3	7	14	15	13	21	19	100
033_岡山県	0	1	4	8	14	6	10	15	16	21	25	120
034_広島県	6	1	5	9	5	12	20	24	26	32	25	165
035_山口県	4	7	3	12	26	15	25	32	27	20	51	222
036_徳島県	3	0	2	2	2	6	3	6	8	2	8	42
037_香川県	1	1	3	4	7	6	8	14	15	12	24	95
038_愛媛県	2	0	0	5	10	15	20	28	19	26	20	145
039_高知県	0	0	0	0	4	10	4	12	11	17	8	66
040_福岡県	7	5	11	14	20	17	30	28	35	40	30	237
041_佐賀県	2	0	3	5	8	8	9	13	13	16	12	89
042_長崎県	4	3	9	8	9	17	18	23	31	24	41	187
043_熊本県	2	1	4	3	10	8	11	10	19	14	17	99
044_大分県	2	3	2	3	4	2	5	7	10	15	17	70
045_宮崎県	3	1	2	5	8	16	15	20	21	17	31	139
046_鹿児島県	1	17	13	25	18	21	27	29	32	49	31	263
047_沖縄県	11	6	19	19	27	28	27	35	49	72	46	339
048_札幌市	0	1	1	2	7	4	19	15	13	16	18	96
049_仙台市	3	3	11	12	10	13	12	12	23	30	27	156
050_千葉市	0	0	1	0	0	1	1	1	2	4	8	18
051_横浜市	8	8	14	22	18	21	35	49	67	64	60	366
052_川崎市	2	0	1	2	7	1	3	6	4	3	6	35
053_名古屋市	2	2	1	5	3	4	5	4	6	4	7	43
054_京都市	4	5	6	16	22	19	22	19	31	40	38	222
055_大阪市	7	4	12	18	16	24	24	32	29	40	25	231
056_神戸市	0	0	5	7	11	13	14	16	18	19	20	123
057_広島市	4	3	2	4	12	14	9	27	26	30	25	156
058_北九州市	1	0	3	7	13	11	13	12	20	21	25	126
059_福岡市	8	15	10	8	9	24	29	20	31	32	24	210
060_秋田市	3	1	0	1	1	3	4	6	6	7	2	34
061_郡山市	0	0	1	2	2	2	5	4	1	5	2	24
062_宇都宮市	2	1	1	3	4	3	1	5	3	12	5	40
063_新潟市	3	5	3	2	1	5	3	1	3	8	10	44
064_富山市	0	0	0	4	5	5	5	10	10	12	10	61
065_金沢市	2	2	0	2	1	1	0	0	1	2	2	13

表 2-5-1 内分泌疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	0	0	1	2	2	4	5	7	7	5	33
067_静岡市	1	2	4	3	4	6	14	6	16	12	17	85
068_浜松市	0	0	0	0	0	1	2	2	0	2	1	8
069_豊田市	1	1	1	2	0	6	4	5	3	6	8	37
070_堺市	0	3	3	7	7	12	8	12	20	11	15	98
071_姫路市	1	0	2	1	2	0	5	5	9	7	13	45
072_和歌山市	1	1	4	3	2	5	4	5	9	6	12	52
073_岡山市	0	2	2	5	15	16	27	22	29	35	31	184
074_福山市	3	0	0	3	4	4	2	4	2	2	0	24
075_高知市	0	1	1	2	3	7	9	13	11	14	9	70
076_長崎市	0	0	1	2	4	4	12	12	11	15	13	74
077_熊本市	3	2	2	4	9	13	8	18	15	18	21	113
078_大分市	0	1	0	5	0	6	4	3	8	8	2	37
079_宮崎市	0	4	1	1	12	10	16	8	19	20	28	119
080_鹿児島市	7	5	8	15	15	14	15	12	17	26	21	155
081_いわき市	0	1	2	6	9	8	6	9	6	12	15	74
082_長野市	0	0	0	1	1	0	0	1	0	1	1	5
083_豊橋市	2	0	1	0	1	0	1	0	2	3	5	15
084_高松市	1	1	3	3	5	7	11	3	5	15	17	71
085_旭川市	1	1	0	0	2	0	0	3	3	7	1	18
086_横須賀市	2	0	0	1	0	1	3	1	2	2	5	17
087_松山市	0	1	0	2	6	6	6	10	15	13	16	75
088_奈良市	1	1	3	5	4	2	4	5	4	12	11	52
089_倉敷市	1	0	1	4	6	3	4	11	7	22	10	69
090_さいたま市	3	4	8	4	8	5	7	12	16	19	7	93
091_川越市	1	0	1	1	0	3	0	4	2	3	7	22
092_船橋市	1	0	0	0	1	2	0	0	1	1	1	7
093_相模原市	1	4	1	2	3	7	7	7	10	5	11	58
095_岡崎市	1	1	1	0	0	2	1	4	4	3	3	20
096_高槻市	0	0	3	3	4	5	7	4	9	13	14	62
097_東大阪市	1	1	2	2	1	5	4	10	8	14	7	55
098_函館市	0	0	0	0	2	0	1	0	1	1	0	5
099_下関市	1	0	1	0	3	3	5	2	5	8	5	33
100_青森市	0	1	0	1	1	2	4	2	4	3	4	22
101_前橋市	0	1	1	2	3	1	3	3	3	2	2	21
102_高崎市	3	1	6	3	1	0	4	3	3	3	5	32
103_柏市	1	2	1	0	5	2	4	4	7	6	9	41
106_大津市	0	0	0	0	1	2	6	4	10	10	16	49
107_久留米市	1	0	1	0	4	4	4	5	5	11	4	39
108_盛岡市	2	0	1	3	3	2	2	8	5	6	6	38
109_西宮市	0	2	2	4	6	5	9	6	6	12	9	61
110_尼崎市	1	2	1	1	5	10	6	12	9	13	14	74
111_豊中市	2	2	0	1	4	2	12	4	6	8	6	47
112_那覇市	0	1	1	6	3	1	2	2	3	2	0	21
113_枚方市	0	0	2	4	3	4	5	4	5	14	5	46
合計	257	313	384	616	833	1,045	1,212	1,415	1,752	2,018	2,109	11,954

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-5-2 内分泌疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	5	9	10	11	7	5	5	5	3	60	0	108
002_青森県	2	2	2	1	1	0	1	0	0	9	0	25
003_岩手県	18	16	26	18	19	12	7	9	4	129	0	224
004_宮城県	16	16	24	16	12	13	13	11	5	126	0	252
005_秋田県	2	1	0	1	1	0	0	0	0	5	0	15
006_山形県	27	34	27	10	22	9	14	12	4	159	0	279
007_福島県	24	25	29	22	18	10	9	11	5	153	0	281
008_茨城県	39	35	37	21	24	16	19	10	8	209	0	414
009_栃木県	16	19	13	20	16	13	9	12	11	129	0	230
010_群馬県	15	11	11	7	12	15	13	12	9	105	0	167
011_埼玉県	93	105	81	72	81	48	57	48	18	603	0	990
012_千葉県	74	63	60	57	45	42	29	34	13	417	0	699
013_東京都	153	139	127	114	111	109	96	75	27	951	0	1,646
014_神奈川県	30	45	43	39	35	44	27	24	10	297	0	452
015_新潟県	20	30	25	20	18	18	19	8	3	161	0	259
016_富山県	20	19	13	13	11	12	13	4	2	107	0	208
017_石川県	28	24	18	28	10	9	18	9	1	145	0	266
018_福井県	20	19	23	16	12	9	8	5	6	118	0	182
019_山梨県	17	18	20	22	13	15	11	10	2	128	0	222
020_長野県	32	33	34	29	25	21	11	15	11	211	0	423
021_岐阜県	25	16	33	17	21	18	8	10	11	159	0	246
022_静岡県	50	44	56	46	41	29	29	27	8	330	0	537
023_愛知県	72	71	68	44	45	37	35	27	14	413	0	740
024_三重県	54	44	50	28	20	20	17	17	5	255	0	475
025_滋賀県	1	0	6	2	2	2	3	1	0	17	0	44
026_京都府	23	45	31	21	25	16	11	12	7	191	0	323
027_大阪府	82	98	97	79	63	48	48	41	14	570	0	1,070
028_兵庫県	44	43	42	43	44	26	39	27	23	331	0	554
029_奈良県	45	50	42	45	25	14	16	12	6	255	0	471
030_和歌山県	1	7	11	7	11	6	6	3	2	54	0	85
031_鳥取県	2	5	9	12	7	8	13	4	6	66	0	123
032_島根県	19	22	21	16	21	7	15	18	10	149	0	249
033_岡山県	23	19	23	21	13	12	9	7	7	134	0	254
034_広島県	31	35	20	22	26	16	15	18	11	194	0	359
035_山口県	35	40	33	35	24	14	23	19	8	231	0	453
036_徳島県	13	14	13	9	8	8	4	4	4	77	0	119
037_香川県	17	12	13	17	7	13	9	9	1	98	0	193
038_愛媛県	17	22	20	21	15	19	12	10	3	139	0	284
039_高知県	8	5	8	9	8	3	4	4	3	52	0	118
040_福岡県	38	42	46	34	27	27	36	20	15	285	0	522
041_佐賀県	24	17	25	20	15	9	19	9	2	140	0	229
042_長崎県	30	25	26	35	28	24	20	15	15	218	0	405
043_熊本県	24	34	21	35	22	17	25	23	10	211	0	310
044_大分県	16	13	10	14	12	14	10	15	3	107	0	177
045_宮崎県	25	23	29	21	27	12	15	14	8	174	0	313
046_鹿児島県	32	32	31	32	18	26	17	18	8	214	0	477
047_沖縄県	58	34	49	27	30	17	27	12	22	276	0	615
048_札幌市	16	19	18	19	12	11	9	7	10	121	0	217
049_仙台市	26	27	24	28	20	15	12	15	9	176	0	332
050_千葉市	5	5	5	4	9	2	8	4	2	44	0	62
051_横浜市	51	65	73	56	45	36	17	24	14	381	0	747
052_川崎市	3	3	6	1	0	1	0	1	0	15	0	50
053_名古屋市	6	4	4	6	9	2	6	0	2	39	0	82
054_京都市	30	37	43	30	33	22	23	21	25	264	0	486
055_大阪市	30	43	38	38	36	31	21	18	10	265	0	496
056_神戸市	28	22	26	24	24	20	17	23	14	198	0	321
057_広島市	20	30	29	22	23	12	6	20	17	179	0	335
058_北九州市	19	17	21	22	14	14	6	16	4	133	0	259
059_福岡市	33	39	28	17	21	16	16	16	13	199	0	409
060_秋田市	7	4	15	5	13	9	5	2	4	64	0	98
061_郡山市	12	6	6	5	4	3	3	2	2	43	0	67
062_宇都宮市	7	9	8	10	5	2	4	3	4	52	0	92
063_新潟市	10	15	22	13	17	14	6	17	5	119	0	163
064_富山市	13	15	14	9	11	9	5	4	1	81	0	142
065_金沢市	4	2	1	0	2	1	3	2	0	15	0	28

表 2-5-2 内分泌疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢										合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳				
066_岐阜市	14	14	11	5	4	7	3	5	4	67	0	100	
067_静岡市	14	16	22	17	16	9	9	4	2	109	1	195	
068_浜松市	1	2	0	0	2	0	0	0	0	5	0	13	
069_豊田市	7	4	6	7	2	3	1	1	4	35	0	72	
070_堺市	17	17	16	14	12	15	7	5	4	107	0	205	
071_姫路市	5	10	10	9	6	10	6	6	4	66	0	111	
072_和歌山市	7	7	10	9	4	2	3	2	2	46	0	98	
073_岡山市	32	30	26	26	12	10	14	4	4	158	0	342	
074_福山市	0	1	0	3	4	0	0	0	0	8	0	32	
075_高知市	10	12	13	9	3	7	5	4	1	64	0	134	
076_長崎市	15	14	14	18	8	6	3	5	6	89	0	163	
077_熊本市	15	25	25	24	21	24	15	11	7	167	0	280	
078_大分市	14	17	8	6	3	6	10	8	2	74	0	111	
079_宮崎市	19	19	21	26	21	16	13	8	6	149	0	268	
080_鹿児島市	22	20	17	19	19	9	14	8	14	142	0	297	
081_いわき市	12	15	12	12	8	1	2	3	1	66	0	140	
082_長野市	1	3	1	0	0	0	0	0	0	5	0	10	
083_豊橋市	7	4	8	3	4	2	4	4	1	37	0	52	
084_高松市	26	16	14	8	8	4	8	2	2	88	0	159	
085_旭川市	5	4	1	8	3	3	3	3	1	31	0	49	
086_横須賀市	9	8	7	6	5	4	6	1	2	48	0	65	
087_松山市	13	17	12	13	13	11	11	7	2	99	0	174	
088_奈良市	12	15	10	10	8	4	7	3	2	71	0	123	
089_倉敷市	10	18	10	17	10	4	5	10	4	88	0	157	
090_さいたま市	24	25	17	15	14	14	18	13	6	146	0	239	
091_川越市	7	13	3	4	3	5	4	2	1	42	0	64	
092_船橋市	1	1	2	0	0	0	0	1	0	5	0	12	
093_相模原市	16	12	8	13	6	8	11	7	3	84	0	142	
095_岡崎市	5	1	17	3	4	2	5	2	1	40	0	60	
096_高槻市	11	18	14	13	9	4	9	8	5	91	0	153	
097_東大阪市	13	12	12	8	7	2	4	7	1	66	0	121	
098_函館市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	6	
099_下関市	9	9	4	5	7	2	3	4	2	45	0	78	
100_青森市	2	1	4	6	4	1	3	2	2	25	0	47	
101_前橋市	5	3	5	4	5	5	2	7	1	37	0	58	
102_高崎市	2	4	8	4	6	7	4	2	3	40	0	72	
103_柏市	9	9	3	6	4	6	3	3	0	43	0	84	
106_大津市	10	8	12	9	10	3	5	6	1	64	0	113	
107_久留米市	7	7	5	8	3	4	5	2	4	45	0	84	
108_盛岡市	3	8	7	4	2	5	5	5	3	42	0	80	
109_西宮市	8	11	19	7	4	3	5	7	3	67	0	128	
110_尼崎市	11	12	16	12	4	5	5	7	2	74	0	148	
111_豊中市	4	11	6	8	2	3	7	7	1	49	0	96	
112_那覇市	1	1	2	0	0	0	0	0	0	4	0	25	
113_枚方市	9	14	12	11	7	7	3	2	0	65	0	111	
合計	2,236	2,337	2,300	1,981	1,708	1,361	1,298	1,121	637	14,844	1	26,744	

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-6-1 膠原病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	0	1	0	0	0	2	1	2	0	3	9
002_青森県	1	5	3	2	1	0	1	0	1	1	0	15
003_岩手県	1	1	0	1	0	1	2	2	2	2	3	15
004_宮城県	0	0	2	1	0	0	2	0	1	0	2	8
005_秋田県	1	1	0	1	0	0	1	0	0	0	0	4
006_山形県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
007_福島県	0	0	2	0	0	1	0	0	1	3	2	9
008_茨城県	0	0	1	1	0	3	1	2	0	4	6	18
009_栃木県	0	0	1	1	2	0	1	2	3	2	3	15
010_群馬県	0	0	1	1	0	1	3	0	1	3	4	14
011_埼玉県	2	2	1	5	5	5	7	6	4	5	8	50
012_千葉県	0	3	0	1	1	2	2	2	5	5	1	22
013_東京都	0	1	1	2	8	0	12	6	8	9	10	57
014_神奈川県	0	1	2	2	2	2	4	2	1	3	5	24
015_新潟県	1	0	0	2	0	3	1	3	0	2	0	12
016_富山県	0	0	1	2	0	0	0	1	1	0	3	8
017_石川県	1	0	3	1	2	0	3	0	2	3	3	18
018_福井県	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2
019_山梨県	0	0	0	0	0	1	1	1	2	0	1	6
020_長野県	0	1	0	1	1	2	2	1	2	2	0	12
021_岐阜県	0	0	0	0	0	0	3	0	2	2	3	10
022_静岡県	1	2	1	4	0	3	1	1	5	5	1	24
023_愛知県	2	5	0	1	2	3	2	1	3	1	5	25
024_三重県	0	1	3	1	2	4	3	0	0	4	1	19
025_滋賀県	0	0	1	1	0	1	1	1	0	1	0	6
026_京都府	0	1	1	0	2	0	0	1	1	0	3	9
027_大阪府	1	0	0	2	0	2	5	5	3	5	5	28
028_兵庫県	0	0	0	0	1	0	0	0	4	0	3	8
029_奈良県	0	2	0	1	1	1	0	3	2	1	2	13
030_和歌山県	0	0	1	0	1	0	0	1	0	1	1	5
031_鳥取県	0	0	0	0	1	1	2	1	0	0	1	6
032_島根県	0	1	0	0	1	0	1	0	1	1	1	6
033_岡山県	0	0	0	0	0	2	0	0	1	3	2	8
034_広島県	2	1	2	2	0	0	4	0	0	4	3	18
035_山口県	0	2	0	0	0	1	0	1	2	3	1	10
036_徳島県	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	3
037_香川県	0	0	1	0	0	0	2	0	3	0	0	6
038_愛媛県	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	5	7
039_高知県	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
040_福岡県	0	0	0	2	4	2	2	3	3	5	2	23
041_佐賀県	0	0	0	0	2	1	0	0	0	0	3	6
042_長崎県	0	0	0	0	1	3	3	4	3	2	3	19
043_熊本県	0	0	0	0	0	2	1	3	1	1	0	8
044_大分県	0	0	1	0	2	1	2	0	1	1	1	9
045_宮崎県	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	4
046_鹿児島県	0	1	0	0	2	0	7	1	0	2	2	15
047_沖縄県	0	2	2	5	4	1	2	2	5	1	4	28
048_札幌市	0	0	0	2	0	1	3	1	1	0	2	10
049_仙台市	0	0	0	0	1	2	1	1	1	3	3	12
050_千葉市	0	0	0	1	0	1	1	0	0	1	0	4
051_横浜市	0	3	3	1	2	2	3	2	10	8	7	41
052_川崎市	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	2
053_名古屋市	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0	0	2
054_京都市	0	0	2	3	5	2	5	6	3	3	8	37
055_大阪市	0	0	2	1	3	1	3	3	1	3	4	21
056_神戸市	0	2	0	1	1	2	2	1	1	2	1	13
057_広島市	5	5	7	3	6	5	5	4	4	2	1	47
058_北九州市	0	0	0	0	1	1	1	1	2	2	1	9
059_福岡市	0	0	0	1	1	1	2	0	7	2	5	19
060_秋田市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	2
061_郡山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
062_宇都宮市	0	0	2	0	0	0	0	1	2	0	0	5
063_新潟市	0	0	0	0	2	0	0	0	1	3	0	6
064_富山市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
065_金沢市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1

表 2-6-1 膠原病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	2	0	1	1	0	0	2	0	1	1	8
067_静岡市	0	1	1	3	1	1	3	1	3	2	3	19
068_浜松市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1
069_豊田市	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
070_堺市	0	0	0	0	2	0	1	0	0	1	1	5
071_姫路市	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4
072_和歌山市	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	1	5
073_岡山市	0	0	0	0	0	2	0	3	2	0	2	9
074_福山市	0	2	0	0	0	1	0	0	0	0	0	3
075_高知市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2
076_長崎市	0	0	0	1	1	0	1	3	1	1	1	9
077_熊本市	0	0	0	0	1	1	3	3	2	2	1	13
078_大分市	0	0	2	0	0	1	0	0	3	0	2	8
079_宮崎市	0	1	0	1	0	0	0	2	0	0	0	4
080_鹿児島市	1	0	1	1	1	0	2	0	2	2	1	11
081_いわき市	0	0	0	0	1	0	1	1	0	0	1	4
082_長野市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
083_豊橋市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1
084_高松市	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	3
085_旭川市	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	1	4
086_横須賀市	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	4
087_松山市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
088_奈良市	0	0	0	1	0	0	1	1	2	0	0	5
089_倉敷市	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	2
090_さいたま市	0	2	1	0	0	0	2	2	2	3	3	15
091_川越市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	0	0	0	1	0	0	2	1	2	0	2	8
095_岡崎市	0	0	1	1	1	0	0	1	0	0	0	4
096_高槻市	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	1	5
097_東大阪市	0	0	0	1	1	0	0	0	1	0	0	3
098_函館市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
099_下関市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2
100_青森市	0	1	3	0	0	0	0	1	0	0	0	5
101_前橋市	0	0	0	0	0	0	1	0	3	0	0	4
102_高崎市	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3
103_柏市	0	0	2	0	1	0	0	0	2	1	0	6
106_大津市	0	1	0	0	0	0	1	1	0	1	0	4
107_久留米市	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
108_盛岡市	0	0	1	0	0	1	0	2	0	2	0	6
109_西宮市	0	2	0	0	0	0	1	0	0	0	0	3
110_尼崎市	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0	3
111_豊中市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
112_那覇市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
113_枚方市	0	0	0	0	0	1	1	0	0	1	0	3
合計	21	59	67	75	86	88	142	115	152	154	180	1,139

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-6-2 膠原病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	1	1	0	3	0	0	0	1	1	7	0	16
002_青森県	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	16
003_岩手県	2	0	2	5	5	1	4	0	5	24	0	39
004_宮城県	1	1	2	1	2	2	1	1	0	11	0	19
005_秋田県	0	0	0	1	0	2	0	0	0	3	0	7
006_山形県	1	0	3	3	2	3	2	2	0	16	0	16
007_福島県	1	1	1	0	1	3	1	1	4	13	0	22
008_茨城県	1	4	2	7	4	5	7	4	0	34	0	52
009_栃木県	3	3	0	5	4	7	3	3	1	29	0	44
010_群馬県	1	3	2	1	4	3	3	3	1	21	0	35
011_埼玉県	8	10	10	11	9	9	9	10	6	82	0	132
012_千葉県	4	5	4	10	15	10	9	16	4	77	0	99
013_東京都	8	9	13	17	24	24	11	17	10	133	0	190
014_神奈川県	4	2	4	3	10	3	9	7	3	45	0	69
015_新潟県	1	1	3	4	4	0	7	2	2	24	0	36
016_富山県	0	0	0	1	1	1	0	2	1	6	0	14
017_石川県	1	1	6	4	2	1	7	2	0	24	0	42
018_福井県	2	0	1	0	0	0	2	3	3	11	0	13
019_山梨県	3	0	3	2	2	3	0	2	4	19	0	25
020_長野県	2	4	4	1	2	2	5	2	4	26	0	38
021_岐阜県	1	1	0	2	1	4	1	1	2	13	0	23
022_静岡県	3	3	6	3	5	2	3	1	1	27	0	51
023_愛知県	2	9	7	6	11	8	5	4	6	58	0	83
024_三重県	5	8	4	5	2	7	3	1	1	36	0	55
025_滋賀県	0	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	8
026_京都府	4	4	5	5	2	4	3	5	1	33	0	42
027_大阪府	6	9	9	7	11	7	4	9	4	66	0	94
028_兵庫県	2	6	4	3	1	8	6	2	3	35	0	43
029_奈良県	3	6	0	6	5	1	3	1	1	26	0	39
030_和歌山県	0	0	0	1	1	1	2	0	2	7	0	12
031_鳥取県	3	1	1	1	0	1	1	1	0	9	0	15
032_島根県	0	1	0	0	1	2	0	2	1	7	0	13
033_岡山県	1	0	1	0	1	3	2	0	0	8	0	16
034_広島県	2	6	2	1	0	3	4	4	1	23	0	41
035_山口県	4	2	2	3	3	6	4	1	3	28	0	38
036_徳島県	0	1	0	2	3	5	3	0	0	14	0	17
037_香川県	0	1	0	1	0	1	0	0	0	3	0	9
038_愛媛県	1	1	0	4	2	2	3	1	1	15	0	22
039_高知県	0	1	1	1	2	1	1	1	2	10	0	11
040_福岡県	3	5	7	6	9	3	3	3	4	43	0	66
041_佐賀県	3	1	1	4	1	1	3	2	3	19	0	25
042_長崎県	2	0	2	4	2	5	2	4	2	23	0	42
043_熊本県	3	5	0	0	5	1	1	2	0	17	0	25
044_大分県	1	0	0	4	1	3	6	3	3	21	0	30
045_宮崎県	3	1	3	1	3	1	0	1	1	14	0	18
046_鹿児島県	1	1	5	3	4	3	2	4	3	26	0	41
047_沖縄県	6	0	1	7	1	4	2	2	2	25	0	53
048_札幌市	3	1	2	2	1	0	3	0	1	13	0	23
049_仙台市	1	1	2	2	0	2	3	1	3	15	0	27
050_千葉市	1	3	4	1	4	2	0	1	4	20	0	24
051_横浜市	5	4	9	8	10	11	7	5	8	67	0	108
052_川崎市	1	0	1	0	1	0	0	0	0	3	0	5
053_名古屋市	0	0	0	1	2	0	2	0	0	5	0	7
054_京都市	1	4	5	7	7	5	6	4	4	43	0	80
055_大阪市	2	2	4	3	6	0	2	2	2	23	0	44
056_神戸市	2	5	4	3	7	2	1	3	2	29	0	42
057_広島市	4	0	3	0	0	2	2	1	1	13	0	60
058_北九州市	0	1	0	4	2	2	2	0	1	12	0	21
059_福岡市	3	1	5	2	5	1	1	2	1	21	0	40
060_秋田市	0	1	3	4	2	0	2	1	1	14	0	16
061_郡山市	2	0	1	0	0	1	3	0	0	7	0	8
062_宇都宮市	0	2	1	1	0	2	1	2	1	10	0	15
063_新潟市	2	0	1	0	4	0	3	1	1	12	0	18
064_富山市	1	1	3	0	0	1	1	0	1	8	0	10
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	2

表 2-6-2 膠原病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	1	1	0	0	1	0	1	0	1	5	0	13
067_静岡市	1	2	2	1	2	2	1	1	1	13	0	32
068_浜松市	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2	0	3
069_豊田市	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	0	3
070_堺市	1	0	1	1	3	4	5	3	0	18	0	23
071_姫路市	0	0	1	0	1	1	1	2	1	7	0	11
072_和歌山市	2	1	1	0	0	2	2	1	0	9	0	14
073_岡山市	1	2	0	0	2	3	0	2	0	10	0	19
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
075_高知市	2	0	2	0	0	1	0	3	0	8	0	10
076_長崎市	1	1	3	0	1	3	1	0	1	11	0	20
077_熊本市	2	2	2	0	2	1	0	3	4	16	0	29
078_大分市	1	4	0	0	1	0	1	0	1	8	0	16
079_宮崎市	0	1	1	1	0	1	0	0	0	4	0	8
080_鹿児島市	1	0	1	5	0	0	2	1	3	13	0	24
081_いわき市	0	2	1	1	1	0	0	0	1	6	0	10
082_長野市	0	1	0	0	0	1	0	0	0	2	0	2
083_豊橋市	0	0	1	1	1	0	1	0	0	4	0	5
084_高松市	1	1	0	1	1	2	1	1	1	9	0	12
085_旭川市	0	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	6
086_横須賀市	1	0	1	0	0	0	1	1	0	4	0	8
087_松山市	2	2	1	3	0	2	2	1	1	14	0	15
088_奈良市	2	1	2	1	1	0	1	0	0	8	0	13
089_倉敷市	0	3	2	0	1	2	0	2	2	12	0	14
090_さいたま市	2	1	0	1	2	3	1	3	0	13	0	28
091_川越市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	3
092_船橋市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1
093_相模原市	1	1	2	0	2	5	2	3	0	16	0	24
095_岡崎市	1	2	0	1	0	1	0	1	0	6	0	10
096_高槻市	0	1	0	1	2	3	0	0	1	8	0	13
097_東大阪市	0	1	0	1	2	1	0	0	0	5	0	8
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
099_下関市	1	1	1	0	0	0	0	0	1	4	0	6
100_青森市	1	1	0	0	0	0	2	1	0	5	0	10
101_前橋市	1	1	2	0	1	2	1	2	0	10	0	14
102_高崎市	0	1	0	1	4	1	2	1	0	10	0	13
103_柏市	1	0	0	1	4	1	2	6	1	16	0	22
106_大津市	0	2	3	0	1	2	2	2	0	12	0	16
107_久留米市	1	1	0	0	1	2	1	0	0	6	0	9
108_盛岡市	2	0	0	0	1	1	1	0	2	7	0	13
109_西宮市	0	0	0	1	2	0	0	1	0	4	0	7
110_尼崎市	0	0	1	3	0	2	2	2	0	10	0	13
111_豊中市	0	1	0	0	1	0	1	0	0	3	0	4
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
113_枚方市	1	1	3	1	1	3	2	0	0	12	0	15
合計	173	197	219	238	277	265	245	218	169	1,866	0	2,950

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-7-1 糖尿病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	0	1	0	0	1	1	1	1	2	1	8
002_青森県	0	1	1	0	0	0	2	0	0	0	0	4
003_岩手県	0	0	0	0	1	1	2	3	1	3	2	13
004_宮城県	0	0	0	0	1	1	0	0	2	2	1	7
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
006_山形県	0	0	0	0	0	0	3	0	1	2	1	7
007_福島県	0	0	0	0	0	1	2	2	2	3	8	18
008_茨城県	0	0	0	2	1	4	1	3	1	2	3	17
009_栃木県	0	1	0	0	0	2	0	3	2	1	6	15
010_群馬県	0	0	1	0	2	1	0	2	1	2	3	12
011_埼玉県	1	1	4	2	3	6	5	5	9	12	14	62
012_千葉県	0	1	1	3	4	4	6	4	7	9	5	44
013_東京都	1	0	4	5	4	8	12	9	11	13	16	83
014_神奈川県	0	0	2	2	0	4	4	5	2	5	9	33
015_新潟県	0	0	0	0	3	3	1	2	3	0	3	15
016_富山県	0	1	1	0	1	1	1	3	1	2	3	14
017_石川県	0	0	0	1	0	1	2	0	0	1	3	8
018_福井県	0	0	0	0	0	1	0	1	1	0	0	3
019_山梨県	0	0	0	0	1	0	2	0	1	2	2	8
020_長野県	0	0	1	0	1	2	3	2	6	9	1	25
021_岐阜県	0	0	0	1	0	1	1	3	2	1	4	13
022_静岡県	0	0	1	1	0	1	0	1	2	3	4	13
023_愛知県	0	1	1	4	9	6	6	5	7	5	12	56
024_三重県	1	1	1	1	2	1	3	4	4	6	4	28
025_滋賀県	0	0	0	0	0	1	2	1	0	1	0	5
026_京都府	0	1	1	0	2	2	1	1	0	1	1	10
027_大阪府	0	1	1	4	8	4	2	2	6	4	8	40
028_兵庫県	0	0	0	4	1	1	1	0	6	6	4	23
029_奈良県	0	0	1	2	2	2	0	2	5	0	1	15
030_和歌山県	2	0	1	0	1	0	0	0	0	1	1	6
031_鳥取県	0	0	0	0	1	0	0	2	2	0	1	6
032_島根県	1	0	0	0	1	0	0	0	0	3	1	6
033_岡山県	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	2
034_広島県	0	0	0	4	2	2	4	1	2	3	6	24
035_山口県	0	0	1	1	1	3	1	2	5	1	3	18
036_徳島県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2
037_香川県	0	0	1	0	0	0	0	2	1	4	1	9
038_愛媛県	0	0	0	0	0	0	1	0	2	6	0	9
039_高知県	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	1	4
040_福岡県	1	1	0	2	2	1	2	4	5	4	4	26
041_佐賀県	0	0	0	1	0	1	0	1	1	2	5	11
042_長崎県	0	0	1	2	2	1	0	4	1	1	3	15
043_熊本県	0	2	0	0	1	1	2	1	1	4	7	19
044_大分県	0	0	0	0	1	0	3	1	0	3	2	10
045_宮崎県	0	1	1	0	1	0	1	2	3	0	5	14
046_鹿児島県	0	0	0	1	1	2	1	2	4	3	9	23
047_沖縄県	0	0	0	1	0	2	2	0	2	3	1	11
048_札幌市	0	0	0	0	0	1	1	3	0	1	1	7
049_仙台市	0	0	0	1	4	3	2	4	0	5	0	19
050_千葉市	0	0	1	2	2	0	0	1	1	2	1	10
051_横浜市	0	1	1	1	0	2	2	9	8	7	10	41
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	2
053_名古屋市	0	0	1	0	1	0	1	1	0	0	2	6
054_京都市	0	2	1	0	2	2	3	3	2	1	1	17
055_大阪市	0	0	2	3	1	0	2	1	2	2	5	18
056_神戸市	0	0	0	1	0	2	0	2	5	3	7	20
057_広島市	0	0	0	1	1	1	4	2	4	3	2	18
058_北九州市	0	0	1	0	0	2	1	1	0	5	3	13
059_福岡市	0	0	0	0	5	5	2	5	3	3	2	25
060_秋田市	0	0	1	0	0	0	1	0	0	1	2	5
061_郡山市	0	0	0	0	0	1	1	0	2	1	1	6
062_宇都宮市	0	1	0	0	0	0	4	0	4	0	1	10
063_新潟市	0	0	0	2	1	1	0	1	1	0	4	10
064_富山市	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	2	5
065_金沢市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1

表 2-7-1 糖尿病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	1	0	1	0	2	0	0	0	2	1	7
067_静岡市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
068_浜松市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
069_豊田市	0	0	0	2	0	0	1	1	0	3	0	7
070_堺市	0	1	0	0	2	2	1	0	2	0	1	9
071_姫路市	0	0	1	1	0	0	0	0	1	0	0	3
072_和歌山市	0	0	1	0	1	1	0	0	1	1	0	5
073_岡山市	0	0	0	0	0	1	4	2	2	1	4	14
074_福山市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
075_高知市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
076_長崎市	0	1	0	0	0	0	0	1	2	0	3	7
077_熊本市	0	0	1	0	1	3	0	1	1	5	1	13
078_大分市	0	1	1	0	1	1	1	3	4	3	1	16
079_宮崎市	0	0	0	0	1	1	2	3	0	1	1	9
080_鹿児島市	0	1	1	1	2	3	1	1	2	2	1	15
081_いわき市	0	1	0	0	0	1	1	1	0	0	1	5
082_長野市	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	2
083_豊橋市	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	3	8
084_高松市	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4
085_旭川市	0	0	1	0	1	1	0	1	0	2	2	8
086_横須賀市	0	0	0	0	0	1	0	0	3	0	0	4
087_松山市	0	0	0	0	1	0	3	0	1	1	3	9
088_奈良市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	3
089_倉敷市	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2	6
090_さいたま市	0	0	0	0	2	2	3	6	0	5	0	18
091_川越市	1	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	4
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
093_相模原市	0	0	2	0	1	0	2	3	1	0	2	11
095_岡崎市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	4
096_高槻市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2
097_東大阪市	0	0	1	0	0	0	0	2	0	1	3	7
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
099_下関市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
100_青森市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	2
101_前橋市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	3
102_高崎市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2	0	3
103_柏市	0	0	0	1	0	1	0	3	0	2	1	8
106_大津市	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	2
107_久留米市	0	0	0	1	0	0	0	1	0	2	1	5
108_盛岡市	0	0	0	0	1	0	1	1	0	0	0	3
109_西宮市	0	0	0	1	0	0	1	0	1	3	1	7
110_尼崎市	0	0	0	0	0	0	2	0	2	0	1	5
111_豊中市	0	0	0	1	0	0	0	0	2	1	1	5
112_那覇市	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	1	3
113_枚方市	0	0	0	1	1	0	0	0	1	2	1	6
合計	8	24	47	69	97	125	139	165	190	233	267	1,364

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-7-2 糖尿病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	2	1	1	6	7	0	2	4	3	26	0	34
002_青森県	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3	0	7
003_岩手県	3	6	10	1	7	7	5	11	3	53	0	66
004_宮城県	2	5	3	5	9	10	6	4	5	49	0	56
005_秋田県	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	1
006_山形県	1	5	7	7	7	8	3	6	3	47	0	54
007_福島県	2	2	5	3	4	11	6	9	11	53	0	71
008_茨城県	9	9	8	7	11	18	9	8	8	87	1	105
009_栃木県	3	2	8	9	10	7	4	6	8	57	0	72
010_群馬県	4	6	7	6	4	7	9	13	5	61	0	73
011_埼玉県	15	17	19	18	29	32	25	17	16	188	0	250
012_千葉県	11	12	14	24	20	17	28	18	14	158	0	202
013_東京都	17	24	23	34	29	51	38	44	22	282	0	365
014_神奈川県	8	11	5	16	8	12	18	21	10	109	0	142
015_新潟県	3	5	6	5	8	6	11	4	3	51	0	66
016_富山県	4	4	4	0	5	6	2	6	3	34	0	48
017_石川県	1	2	2	4	2	1	5	3	0	20	0	28
018_福井県	3	2	2	2	4	10	6	5	5	39	0	42
019_山梨県	2	4	5	5	9	4	3	6	7	45	0	53
020_長野県	4	5	8	11	12	2	11	8	10	71	0	96
021_岐阜県	2	3	7	7	5	8	6	8	7	53	0	66
022_静岡県	5	7	4	12	17	16	11	13	4	89	0	102
023_愛知県	15	21	16	15	16	17	18	13	13	144	0	200
024_三重県	8	7	2	6	7	11	10	16	1	68	0	96
025_滋賀県	0	1	1	2	0	1	0	0	0	5	0	10
026_京都府	2	8	4	8	4	5	3	8	2	44	0	54
027_大阪府	12	10	15	14	9	21	11	17	12	121	0	161
028_兵庫県	10	9	6	11	12	13	13	11	9	94	0	117
029_奈良県	2	3	3	3	6	7	7	7	1	39	0	54
030_和歌山県	0	1	0	0	3	3	2	2	2	13	0	19
031_鳥取県	1	2	2	5	4	4	6	3	3	30	0	36
032_島根県	3	0	2	3	4	4	0	4	1	21	0	27
033_岡山県	3	5	3	2	6	5	5	4	6	39	0	41
034_広島県	1	1	9	5	2	9	11	9	8	55	0	79
035_山口県	5	2	7	6	6	8	5	6	4	49	0	67
036_徳島県	3	2	7	1	4	4	12	6	5	44	0	46
037_香川県	3	4	1	2	3	2	7	7	0	29	0	38
038_愛媛県	1	2	6	3	1	10	6	5	5	39	0	48
039_高知県	0	0	1	0	2	3	3	2	3	14	0	18
040_福岡県	8	9	7	6	12	11	9	11	5	78	0	104
041_佐賀県	3	3	3	5	5	2	6	5	4	36	0	47
042_長崎県	8	3	14	2	9	10	12	8	5	71	0	86
043_熊本県	2	7	12	1	3	9	8	6	5	53	0	72
044_大分県	2	4	3	5	2	8	11	5	4	44	1	55
045_宮崎県	3	4	2	4	5	4	7	6	5	40	0	54
046_鹿児島県	3	1	6	13	6	5	13	13	6	66	0	89
047_沖縄県	3	3	7	5	5	8	12	9	5	57	0	68
048_札幌市	5	0	2	6	5	3	6	9	5	41	0	48
049_仙台市	5	8	4	5	6	4	7	10	5	54	0	73
050_千葉市	2	4	3	6	5	3	8	7	3	41	0	51
051_横浜市	11	7	13	20	24	18	19	20	13	145	0	186
052_川崎市	0	0	0	1	1	1	1	0	0	4	0	6
053_名古屋市	0	0	0	1	6	0	2	2	1	12	0	18
054_京都市	3	6	6	5	12	10	3	8	8	61	0	78
055_大阪市	3	5	1	7	5	7	6	5	4	43	0	61
056_神戸市	3	11	11	5	8	11	9	8	4	70	0	90
057_広島市	6	3	0	5	4	3	5	4	4	34	0	52
058_北九州市	0	6	4	7	1	9	12	7	4	50	0	63
059_福岡市	2	6	6	9	12	6	7	9	6	63	0	88
060_秋田市	3	3	3	2	0	2	3	1	1	18	0	23
061_郡山市	1	1	2	2	6	4	3	1	0	20	0	26
062_宇都宮市	2	1	2	1	3	3	1	4	2	19	0	29
063_新潟市	3	4	2	6	5	2	6	1	2	31	0	41
064_富山市	3	0	2	1	3	0	2	2	0	13	0	18
065_金沢市	0	0	0	2	1	1	2	2	0	8	0	9

表 2-7-2 糖尿病の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	3	0	0	3	1	3	2	5	1	18	0	25
067_静岡市	1	2	3	4	1	4	6	1	0	22	0	24
068_浜松市	0	1	1	0	1	1	0	0	0	4	0	5
069_豊田市	3	7	2	3	1	2	2	0	2	22	0	29
070_堺市	2	1	3	1	2	4	3	2	4	22	0	31
071_姫路市	4	2	2	3	2	4	1	6	0	24	0	27
072_和歌山市	2	0	1	2	4	0	3	1	2	15	0	20
073_岡山市	3	5	2	4	2	5	6	8	7	42	0	56
074_福山市	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2	0	3
075_高知市	0	3	0	2	4	2	1	0	1	13	0	15
076_長崎市	0	1	3	2	1	1	7	1	1	17	0	24
077_熊本市	1	6	7	5	2	1	7	4	4	37	0	50
078_大分市	0	1	5	4	6	1	1	2	5	25	0	41
079_宮崎市	2	1	0	3	4	4	3	2	0	19	0	28
080_鹿児島市	2	3	3	6	5	3	6	5	6	39	0	54
081_いわき市	4	2	0	1	0	5	4	5	0	21	0	26
082_長野市	0	0	0	1	1	0	1	0	0	3	0	5
083_豊橋市	1	1	1	2	2	6	1	2	1	17	0	25
084_高松市	1	2	1	1	1	3	2	1	3	15	0	19
085_旭川市	0	0	1	0	1	3	5	4	2	16	0	24
086_横須賀市	0	2	1	3	3	4	4	1	3	21	0	25
087_松山市	4	1	6	1	1	4	2	4	1	24	0	33
088_奈良市	0	1	0	2	1	1	3	0	2	10	0	13
089_倉敷市	0	2	2	4	4	8	5	2	1	28	0	34
090_さいたま市	4	3	7	3	4	7	6	4	5	43	0	61
091_川越市	1	0	0	0	2	0	0	2	0	5	0	9
092_船橋市	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	0	3
093_相模原市	1	3	3	3	7	7	4	5	5	38	0	49
095_岡崎市	5	1	1	3	4	2	3	0	3	22	0	26
096_高槻市	1	1	0	3	0	3	2	0	2	12	0	14
097_東大阪市	1	2	6	1	5	2	2	1	4	24	0	31
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
099_下関市	5	2	2	2	2	3	0	1	1	18	0	19
100_青森市	2	0	1	0	4	0	2	2	0	11	0	13
101_前橋市	1	2	0	1	4	0	4	7	1	20	0	23
102_高崎市	2	2	0	2	4	0	2	1	2	15	0	18
103_柏市	0	1	1	0	0	1	4	5	1	13	0	21
106_大津市	1	5	4	2	2	1	3	1	3	22	0	24
107_久留米市	2	0	2	1	2	2	2	1	2	14	0	19
108_盛岡市	1	2	2	2	2	1	3	2	1	16	0	19
109_西宮市	0	2	1	0	1	4	2	2	1	13	0	20
110_尼崎市	3	1	2	1	4	4	0	0	3	18	0	23
111_豊中市	0	1	0	2	1	2	1	5	1	13	0	18
112_那覇市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	4
113_枚方市	1	4	3	0	1	3	2	3	5	22	0	28
合計	330	397	441	497	566	633	644	613	428	4,414	2	5,725

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-8-1 先天性代謝異常の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	1	0	1	0	0	1	1	1	1	1	1	8
002_青森県	1	0	0	2	0	1	0	0	0	0	0	4
003_岩手県	3	1	1	3	2	8	1	3	5	1	3	31
004_宮城県	0	3	1	1	3	0	2	1	2	1	3	17
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
006_山形県	1	0	0	0	1	1	3	1	0	1	2	10
007_福島県	1	0	0	0	1	2	1	1	0	1	3	10
008_茨城県	2	3	1	2	4	1	2	4	2	1	2	24
009_栃木県	1	2	0	1	1	1	3	2	2	4	0	17
010_群馬県	0	0	3	1	2	3	3	3	0	1	3	19
011_埼玉県	9	4	5	12	6	7	6	9	2	8	5	73
012_千葉県	2	1	3	4	4	5	3	5	7	4	3	41
013_東京都	7	13	18	12	14	8	20	14	20	19	13	158
014_神奈川県	2	2	1	2	1	3	1	2	4	0	2	20
015_新潟県	1	2	1	1	0	6	1	4	4	3	1	24
016_富山県	1	0	1	1	1	0	1	2	2	1	0	10
017_石川県	0	1	1	0	3	2	1	0	2	3	1	14
018_福井県	0	3	0	0	1	0	1	0	0	1	3	9
019_山梨県	1	1	1	0	1	2	2	0	1	0	2	11
020_長野県	3	1	3	3	4	3	5	3	1	5	3	34
021_岐阜県	1	1	1	0	1	3	1	0	1	0	0	9
022_静岡県	0	2	0	3	1	3	4	4	6	4	6	33
023_愛知県	5	6	0	6	6	1	6	7	1	7	7	52
024_三重県	2	6	3	4	1	5	3	5	4	2	3	38
025_滋賀県	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	2
026_京都府	2	0	0	6	1	2	2	4	5	5	4	31
027_大阪府	2	8	5	6	3	8	11	8	8	9	9	77
028_兵庫県	3	1	2	5	7	7	4	6	2	3	5	45
029_奈良県	2	3	2	3	1	4	6	3	4	3	2	33
030_和歌山県	1	1	0	2	0	0	0	0	1	1	0	6
031_鳥取県	1	2	2	1	0	1	1	1	1	1	2	13
032_島根県	2	1	0	4	0	1	2	3	1	0	1	15
033_岡山県	0	1	0	0	2	2	1	1	1	3	3	14
034_広島県	2	2	2	1	4	3	1	7	7	2	1	32
035_山口県	0	1	1	1	2	3	1	4	1	2	1	17
036_徳島県	0	0	0	1	2	1	1	0	0	2	0	7
037_香川県	2	0	2	2	1	0	2	1	0	3	1	14
038_愛媛県	0	0	0	1	1	5	1	1	1	1	1	12
039_高知県	0	1	1	1	1	0	0	1	0	1	0	6
040_福岡県	1	2	3	2	4	2	7	3	7	6	8	45
041_佐賀県	1	1	1	1	3	0	1	4	2	1	4	19
042_長崎県	0	4	0	1	3	2	2	5	3	4	7	31
043_熊本県	0	1	2	2	3	2	3	2	5	1	2	23
044_大分県	0	0	0	2	0	3	2	6	4	3	0	20
045_宮崎県	0	2	0	1	0	2	3	5	2	1	4	20
046_鹿児島県	2	0	1	2	1	2	3	2	1	5	4	23
047_沖縄県	1	4	3	6	6	3	5	7	3	2	4	44
048_札幌市	0	0	1	0	2	3	5	5	1	5	2	24
049_仙台市	1	1	2	4	3	5	5	3	3	2	6	35
050_千葉市	0	1	1	1	2	0	1	2	1	1	2	12
051_横浜市	4	3	5	4	2	3	7	7	9	5	9	58
052_川崎市	0	1	0	2	0	0	0	0	0	0	0	3
053_名古屋市	1	0	0	1	1	0	0	0	0	1	0	4
054_京都市	1	6	3	5	3	1	1	1	2	1	3	27
055_大阪市	4	3	5	6	4	7	6	5	6	2	3	51
056_神戸市	2	2	1	0	3	3	1	4	3	3	1	23
057_広島市	0	1	3	2	2	2	3	6	3	1	3	26
058_北九州市	0	0	0	2	6	5	3	3	3	5	1	28
059_福岡市	1	0	0	3	2	3	2	3	3	7	5	29
060_秋田市	0	0	0	0	2	0	0	1	0	0	4	7
061_郡山市	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	2
062_宇都宮市	1	1	1	0	3	0	0	2	3	1	2	14
063_新潟市	0	1	0	3	1	0	1	1	0	2	2	11
064_富山市	1	0	2	0	1	2	0	0	1	0	1	8
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

表 2-8-1 先天性代謝異常の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	1	0	0	1	1	0	1	1	1	0	6
067_静岡市	0	1	1	1	0	1	0	0	0	3	0	7
068_浜松市	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
069_豊田市	0	0	0	1	1	0	3	1	0	2	0	8
070_堺市	0	0	3	1	4	2	3	1	1	1	2	18
071_姫路市	0	0	0	1	0	2	0	2	0	0	0	5
072_和歌山市	0	1	0	0	1	1	1	1	0	1	2	8
073_岡山市	0	1	1	1	1	1	6	4	3	5	0	23
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
075_高知市	0	0	1	1	1	1	0	0	0	3	1	8
076_長崎市	0	0	0	0	0	4	1	1	1	1	1	9
077_熊本市	0	2	1	0	0	0	2	3	2	3	2	15
078_大分市	0	0	1	3	3	0	0	3	2	0	0	12
079_宮崎市	0	2	1	0	1	2	1	1	2	0	2	12
080_鹿児島市	1	1	3	2	2	1	1	3	0	1	1	16
081_いわき市	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	4
082_長野市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
083_豊橋市	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0	2
084_高松市	0	0	2	1	0	0	0	0	3	1	1	8
085_旭川市	0	2	0	0	0	0	0	0	0	2	0	4
086_横須賀市	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	2	3
087_松山市	0	0	0	1	1	3	2	0	1	0	1	9
088_奈良市	2	1	1	1	0	0	0	1	1	1	0	8
089_倉敷市	1	0	4	0	2	0	3	3	3	1	2	19
090_さいたま市	0	0	1	3	3	2	3	1	1	3	2	19
091_川越市	0	1	0	0	2	0	0	0	0	2	0	5
092_船橋市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
093_相模原市	3	0	2	0	0	1	0	1	2	4	1	14
095_岡崎市	0	0	2	0	0	0	2	1	1	1	1	8
096_高槻市	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	3
097_東大阪市	0	0	1	0	0	1	1	4	0	4	1	12
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	0	0	0	1	0	1	0	0	2	2	0	6
100_青森市	0	0	0	0	0	1	1	0	1	2	0	5
101_前橋市	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	0	5
102_高崎市	0	1	0	2	0	0	0	1	0	1	0	5
103_柏市	0	0	0	0	0	1	4	0	1	1	1	8
106_大津市	0	0	0	0	0	2	2	0	0	2	1	7
107_久留米市	0	0	0	3	1	2	1	1	0	1	2	11
108_盛岡市	1	1	2	1	1	2	2	1	0	0	1	12
109_西宮市	0	0	0	0	2	0	2	0	2	2	0	8
110_尼崎市	2	0	3	0	1	1	0	1	1	0	0	9
111_豊中市	0	1	1	1	3	1	3	0	1	1	1	13
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113_枚方市	0	0	0	0	0	3	0	0	1	0	3	7
合計	97	125	129	171	175	197	220	235	206	224	217	1,996

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-8-2 先天性代謝異常の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	1	3	1	1	1	0	0	1	0	8	0	16
002_青森県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
003_岩手県	4	0	3	2	4	4	3	1	1	22	0	53
004_宮城県	3	1	1	4	3	3	6	3	0	24	0	41
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
006_山形県	1	2	5	5	3	0	0	3	3	22	0	32
007_福島県	0	1	0	0	4	1	2	2	1	11	0	21
008_茨城県	7	5	3	2	1	1	1	2	1	23	0	47
009_栃木県	5	2	4	4	3	5	2	2	2	29	0	46
010_群馬県	5	2	2	2	3	1	1	3	1	20	0	39
011_埼玉県	11	7	19	16	9	12	12	11	6	103	0	176
012_千葉県	11	8	9	3	4	7	11	7	5	65	0	106
013_東京都	21	15	16	19	24	25	14	20	5	159	0	317
014_神奈川県	5	5	7	1	0	4	7	7	1	37	0	57
015_新潟県	3	2	1	3	2	1	9	8	1	30	0	54
016_富山県	0	1	1	0	1	1	4	0	0	8	0	18
017_石川県	2	1	1	1	1	1	4	0	0	11	0	25
018_福井県	1	1	0	0	0	2	1	0	0	5	0	14
019_山梨県	2	1	2	0	2	0	1	2	1	11	0	22
020_長野県	3	5	4	5	4	6	5	1	1	34	0	68
021_岐阜県	1	3	3	0	3	1	0	4	4	19	0	28
022_静岡県	2	4	5	7	10	4	4	8	2	46	0	79
023_愛知県	8	4	17	4	9	8	9	8	5	72	0	124
024_三重県	1	4	1	3	9	5	3	5	2	33	0	71
025_滋賀県	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	3
026_京都府	8	4	4	3	3	3	2	0	0	27	0	58
027_大阪府	11	15	11	10	12	3	7	7	3	79	0	156
028_兵庫県	16	6	9	3	6	9	2	4	2	57	0	102
029_奈良県	3	1	5	4	2	2	1	2	2	22	0	55
030_和歌山県	1	1	4	1	0	0	2	2	0	11	0	17
031_鳥取県	1	0	3	0	0	1	0	1	0	6	0	19
032_島根県	1	3	3	1	2	2	2	5	0	19	0	34
033_岡山県	2	1	3	4	2	1	4	0	2	19	0	33
034_広島県	7	6	4	3	4	5	2	4	2	37	0	69
035_山口県	3	0	1	4	4	1	2	0	0	15	0	32
036_徳島県	2	2	1	2	1	1	0	0	2	11	0	18
037_香川県	3	1	0	2	3	2	2	0	0	13	0	27
038_愛媛県	3	2	1	6	1	1	3	0	1	18	0	30
039_高知県	0	0	1	1	2	1	1	0	0	6	0	12
040_福岡県	4	7	10	4	8	9	1	4	1	48	0	93
041_佐賀県	1	6	5	5	1	0	2	3	2	25	0	44
042_長崎県	0	2	2	9	4	5	1	2	0	25	0	56
043_熊本県	5	4	4	3	2	0	1	3	1	23	0	46
044_大分県	4	6	1	6	0	0	1	5	1	24	0	44
045_宮崎県	1	1	4	3	0	1	0	1	1	12	0	32
046_鹿児島県	3	3	1	2	1	3	2	1	3	19	0	42
047_沖縄県	5	8	5	5	6	3	1	3	2	38	0	82
048_札幌市	2	2	2	1	2	2	3	4	1	19	0	43
049_仙台市	6	5	5	1	4	2	3	4	2	32	0	67
050_千葉市	2	1	3	1	1	1	2	3	3	17	0	29
051_横浜市	10	10	9	4	3	6	4	1	2	49	0	107
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
053_名古屋市	0	0	0	0	1	0	0	1	0	2	0	6
054_京都市	9	3	2	5	3	4	1	4	1	32	0	59
055_大阪市	5	6	9	2	2	6	6	4	2	42	0	93
056_神戸市	10	3	3	5	3	0	5	5	1	35	0	58
057_広島市	3	4	2	1	2	2	2	5	0	21	0	47
058_北九州市	1	1	3	5	1	2	0	6	0	19	0	47
059_福岡市	4	5	7	3	9	5	2	10	6	51	0	80
060_秋田市	0	1	2	1	1	0	0	2	0	7	0	14
061_郡山市	0	0	0	1	0	2	0	0	0	3	0	5
062_宇都宮市	1	0	0	1	1	0	0	1	0	4	0	18
063_新潟市	1	2	2	6	3	2	1	3	1	21	0	32
064_富山市	1	2	1	1	1	0	0	1	0	7	0	15
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

表 2-8-2 先天性代謝異常の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	0	2	2	1	1	0	0	1	1	8	0	14
067_静岡市	2	0	2	1	1	1	1	1	1	10	0	17
068_浜松市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	3
069_豊田市	1	2	1	1	0	1	3	2	0	11	0	19
070_堺市	3	1	2	2	3	2	4	0	1	18	0	36
071_姫路市	2	1	2	2	0	1	1	0	0	9	0	14
072_和歌山市	0	0	0	0	0	0	2	1	1	4	0	12
073_岡山市	1	2	1	1	2	1	2	3	0	13	0	36
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
075_高知市	0	0	0	1	0	1	0	0	0	2	0	10
076_長崎市	1	1	1	1	0	1	3	2	0	10	0	19
077_熊本市	2	6	3	1	3	3	2	0	1	21	0	36
078_大分市	1	2	1	1	1	0	5	0	1	12	0	24
079_宮崎市	0	0	2	0	1	2	0	5	0	10	0	22
080_鹿児島市	2	1	2	2	1	0	2	1	0	11	0	27
081_いわき市	0	1	0	0	1	1	2	0	1	6	0	10
082_長野市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
083_豊橋市	1	3	1	4	0	1	0	0	0	10	0	12
084_高松市	4	2	2	1	1	2	2	2	0	16	0	24
085_旭川市	0	0	2	2	1	1	0	1	0	7	0	11
086_横須賀市	0	1	0	1	0	1	2	0	1	6	0	9
087_松山市	1	1	2	1	0	2	0	3	1	11	0	20
088_奈良市	1	1	2	6	1	0	1	2	0	14	0	22
089_倉敷市	1	0	2	0	0	1	0	1	1	6	0	25
090_さいたま市	2	1	1	5	3	0	2	2	0	16	0	35
091_川越市	0	0	0	2	1	1	1	0	0	5	0	10
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
093_相模原市	4	0	2	0	0	1	2	1	0	10	0	24
095_岡崎市	2	0	0	0	3	0	2	0	0	7	0	15
096_高槻市	2	1	0	1	0	1	0	2	0	7	0	10
097_東大阪市	2	0	4	0	0	5	0	1	4	16	0	28
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	0	0	1	1	2	1	0	0	1	6	0	12
100_青森市	0	0	0	2	0	2	1	1	0	6	0	11
101_前橋市	0	1	0	0	1	0	0	0	1	3	0	8
102_高崎市	2	0	2	2	0	0	0	0	1	7	0	12
103_柏市	0	0	1	3	0	0	1	1	0	6	0	14
106_大津市	2	1	0	4	0	0	0	2	0	9	0	16
107_久留米市	2	0	1	0	2	2	1	0	0	8	0	19
108_盛岡市	0	0	0	0	1	0	2	0	2	5	0	17
109_西宮市	3	3	2	2	1	1	2	1	1	16	0	24
110_尼崎市	0	0	1	1	0	0	1	1	1	5	0	14
111_豊中市	2	3	1	1	4	0	1	0	0	12	0	25
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113_枚方市	2	2	0	1	1	0	1	0	0	7	0	14
合計	296	252	296	270	252	232	233	254	126	2,076	0	4,017

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-9-1 血友病等血液・免疫疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
002_青森県	1	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3
003_岩手県	3	6	0	4	4	0	3	3	1	1	2	27
004_宮城県	0	2	1	2	2	0	0	0	0	0	0	7
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
006_山形県	1	3	1	4	2	1	2	2	0	2	3	21
007_福島県	0	0	0	2	1	1	2	4	0	3	3	16
008_茨城県	3	5	2	1	2	3	4	3	4	2	5	34
009_栃木県	0	2	0	4	2	1	4	3	2	2	2	22
010_群馬県	0	2	3	2	0	4	0	2	1	1	4	19
011_埼玉県	6	6	15	6	11	10	10	11	10	6	7	98
012_千葉県	2	3	5	6	8	7	1	1	3	6	8	50
013_東京都	9	6	6	11	14	9	19	12	11	11	14	122
014_神奈川県	0	3	5	3	3	0	6	1	1	1	3	26
015_新潟県	1	1	0	4	1	3	1	1	4	4	3	23
016_富山県	1	0	2	0	1	0	2	1	3	1	1	12
017_石川県	2	0	0	0	2	0	1	2	0	1	0	8
018_福井県	0	0	0	1	1	1	2	0	1	2	1	9
019_山梨県	1	1	0	1	2	0	1	0	1	1	1	9
020_長野県	0	4	4	2	1	5	3	4	2	2	4	31
021_岐阜県	0	0	4	3	1	3	0	1	2	0	3	17
022_静岡県	0	1	4	6	3	1	4	4	3	4	7	37
023_愛知県	4	5	6	12	10	6	9	6	8	4	10	80
024_三重県	0	3	0	3	5	6	6	1	2	3	6	35
025_滋賀県	2	1	0	1	0	0	1	0	0	0	0	5
026_京都府	6	3	2	2	2	1	2	2	2	3	0	25
027_大阪府	1	4	5	1	1	5	1	2	4	4	5	33
028_兵庫県	1	4	3	5	3	6	1	3	3	3	3	35
029_奈良県	1	0	3	5	3	1	3	1	3	3	8	31
030_和歌山県	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0	2
031_鳥取県	0	0	0	3	1	0	1	0	0	1	0	6
032_島根県	2	2	0	1	0	0	0	0	4	1	2	12
033_岡山県	0	0	0	1	0	1	1	0	1	1	2	7
034_広島県	0	3	3	3	0	2	2	2	8	3	3	29
035_山口県	0	0	0	0	2	0	2	1	1	1	1	8
036_徳島県	0	0	0	1	1	0	1	0	0	2	0	5
037_香川県	0	0	0	1	0	0	2	0	0	1	2	6
038_愛媛県	1	0	1	0	0	1	1	1	1	1	1	8
039_高知県	0	0	0	1	2	0	0	1	0	0	2	6
040_福岡県	5	4	5	5	5	5	4	7	8	12	4	64
041_佐賀県	1	3	1	2	1	1	3	1	0	1	1	15
042_長崎県	4	0	2	1	4	1	5	7	6	3	2	35
043_熊本県	0	2	2	1	0	1	0	1	1	2	2	12
044_大分県	4	2	2	1	1	6	2	2	2	3	3	28
045_宮崎県	2	0	0	1	0	0	2	0	1	1	0	7
046_鹿児島県	3	3	5	3	1	1	1	1	2	3	3	26
047_沖縄県	1	3	4	2	4	2	3	1	4	5	1	30
048_札幌市	0	1	0	2	0	2	1	5	0	1	0	12
049_仙台市	3	1	2	2	5	3	2	2	2	2	3	27
050_千葉市	0	1	1	0	1	1	2	2	4	1	0	13
051_横浜市	2	1	2	4	3	5	5	3	10	6	7	48
052_川崎市	1	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	4
053_名古屋市	2	3	2	0	1	2	0	1	0	0	0	11
054_京都市	2	7	6	0	3	1	9	4	0	2	3	37
055_大阪市	3	3	3	3	7	2	2	3	0	4	3	33
056_神戸市	0	0	0	4	0	2	2	3	2	1	3	17
057_広島市	0	4	1	4	1	3	3	4	2	1	0	23
058_北九州市	2	1	1	2	0	1	4	5	2	1	1	20
059_福岡市	0	3	7	3	5	8	13	3	0	11	5	58
060_秋田市	0	0	1	0	2	1	0	3	3	0	3	13
061_郡山市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
062_宇都宮市	3	0	3	3	1	0	2	0	2	1	0	15
063_新潟市	1	1	1	2	3	1	2	0	0	0	1	12
064_富山市	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3
065_金沢市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1

表 2-9-1 血友病等血液・免疫疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
067_静岡市	1	1	1	0	3	2	1	1	3	0	0	13
068_浜松市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
069_豊田市	0	1	0	0	0	0	1	2	1	1	1	7
070_堺市	0	1	0	3	1	0	0	2	0	1	0	8
071_姫路市	0	0	1	1	0	0	0	0	0	4	1	7
072_和歌山市	0	1	1	0	1	0	0	0	0	0	1	4
073_岡山市	0	1	0	1	0	2	1	2	1	0	2	10
074_福山市	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2
075_高知市	0	1	0	2	1	0	1	0	2	0	0	7
076_長崎市	0	1	0	0	1	0	1	1	1	0	0	5
077_熊本市	0	1	3	4	2	2	0	0	0	0	2	14
078_大分市	1	0	1	0	0	3	1	1	1	4	4	16
079_宮崎市	1	2	1	0	0	0	3	2	0	0	0	9
080_鹿児島市	0	1	0	1	0	0	0	2	0	0	0	4
081_いわき市	0	0	0	0	3	1	0	0	2	0	1	7
082_長野市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
083_豊橋市	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	2
084_高松市	1	1	0	1	1	0	1	0	3	0	1	9
085_旭川市	0	1	1	0	1	0	1	2	1	0	1	8
086_横須賀市	0	0	1	0	2	1	0	0	1	0	2	7
087_松山市	0	1	1	2	1	2	0	2	2	0	1	12
088_奈良市	1	1	1	1	1	0	0	1	0	0	1	7
089_倉敷市	0	0	1	0	0	1	0	1	0	0	1	4
090_さいたま市	1	0	1	2	2	0	2	3	1	4	2	18
091_川越市	0	2	1	2	0	1	1	0	0	0	0	7
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	0	2	0	1	0	2	0	2	0	1	0	8
095_岡崎市	0	1	2	0	0	1	0	0	1	1	3	9
096_高槻市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
097_東大阪市	1	0	1	0	0	2	1	1	0	1	0	7
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	3
100_青森市	0	0	1	0	0	1	0	0	0	1	1	4
101_前橋市	0	0	0	1	0	1	3	1	0	0	0	6
102_高崎市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2
103_柏市	1	1	0	0	1	0	0	1	1	1	0	6
106_大津市	0	0	1	1	0	0	0	2	1	1	1	7
107_久留米市	0	1	1	2	1	2	3	2	2	0	1	15
108_盛岡市	0	0	2	2	1	1	1	1	1	0	0	9
109_西宮市	0	0	0	3	0	2	3	1	0	1	2	12
110_尼崎市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
111_豊中市	0	0	0	1	0	0	0	3	0	0	0	4
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113_枚方市	1	0	1	1	0	0	2	0	1	2	1	9
合計	98	140	153	185	169	160	200	180	175	176	202	1,838

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-9-2 血友病等血液・免疫疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	0	0	0	0	0	3	0	1	1	5	0	8
002_青森県	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	4
003_岩手県	4	3	5	2	1	3	2	2	3	25	0	52
004_宮城県	1	0	0	1	2	2	3	1	0	10	0	17
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
006_山形県	1	2	3	2	1	1	4	2	1	17	0	38
007_福島県	9	3	3	2	3	0	1	5	4	30	0	46
008_茨城県	1	3	1	3	1	2	1	5	4	21	0	55
009_栃木県	1	5	2	7	2	2	4	1	0	24	0	46
010_群馬県	3	0	2	3	2	2	0	1	0	13	0	32
011_埼玉県	9	6	8	7	11	10	6	9	5	71	0	169
012_千葉県	4	12	9	3	4	5	7	3	2	49	0	99
013_東京都	9	10	14	10	18	16	12	17	11	117	0	239
014_神奈川県	3	5	4	3	7	8	6	3	4	43	0	69
015_新潟県	3	0	1	3	0	2	1	1	1	12	0	35
016_富山県	0	1	0	2	1	0	0	0	0	4	0	16
017_石川県	2	2	2	1	1	1	1	0	1	11	0	19
018_福井県	2	1	3	2	3	0	0	2	0	13	0	22
019_山梨県	3	1	2	1	2	0	1	0	0	10	0	19
020_長野県	1	8	2	4	1	4	2	3	1	26	0	57
021_岐阜県	4	2	2	1	2	3	1	1	0	16	0	33
022_静岡県	5	5	4	3	2	3	5	3	2	32	0	69
023_愛知県	11	9	10	14	10	17	7	4	0	82	0	162
024_三重県	3	5	2	5	5	6	5	1	4	36	0	71
025_滋賀県	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	6
026_京都府	3	2	0	3	0	1	4	0	1	14	0	39
027_大阪府	9	5	6	9	10	11	5	7	3	65	0	98
028_兵庫県	2	4	1	9	3	5	9	3	2	38	0	73
029_奈良県	3	2	5	2	8	2	1	2	4	29	0	60
030_和歌山県	1	1	1	0	0	0	2	0	0	5	0	7
031_鳥取県	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	0	9
032_島根県	2	2	3	2	1	4	2	1	0	17	0	29
033_岡山県	0	0	3	2	0	1	4	2	1	13	0	20
034_広島県	5	4	5	3	2	2	2	0	0	23	0	52
035_山口県	1	1	3	1	2	0	0	0	0	8	0	16
036_徳島県	2	1	2	0	3	0	1	2	2	13	0	18
037_香川県	1	1	1	3	0	2	0	0	0	8	0	14
038_愛媛県	0	0	2	4	0	4	2	1	4	17	0	25
039_高知県	1	1	1	0	0	0	2	1	1	7	0	13
040_福岡県	2	1	3	10	5	4	5	3	2	35	0	99
041_佐賀県	1	1	3	2	1	3	6	4	0	21	0	36
042_長崎県	3	0	2	1	0	3	1	0	3	13	0	48
043_熊本県	0	1	3	4	1	3	0	1	0	13	0	25
044_大分県	2	3	2	5	0	2	0	2	0	16	0	44
045_宮崎県	2	2	2	1	3	0	2	0	0	12	0	19
046_鹿児島県	3	0	2	1	0	3	3	1	1	14	0	40
047_沖縄県	3	4	3	3	3	3	3	2	2	26	0	56
048_札幌市	2	2	2	1	3	1	4	4	2	21	0	33
049_仙台市	2	1	1	1	3	4	4	2	2	20	0	47
050_千葉市	0	2	1	0	2	0	1	2	0	8	0	21
051_横浜市	4	9	9	6	5	7	4	1	5	50	0	98
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
053_名古屋市	1	3	4	1	4	2	1	1	1	18	0	29
054_京都市	1	7	4	4	3	4	6	1	1	31	0	68
055_大阪市	3	5	4	2	2	3	3	0	1	23	0	56
056_神戸市	3	6	2	3	3	4	7	4	1	33	0	50
057_広島市	1	5	3	1	5	1	1	1	0	18	0	41
058_北九州市	1	1	2	2	5	1	2	1	2	17	0	37
059_福岡市	0	7	4	2	0	0	4	0	2	19	0	77
060_秋田市	1	2	4	1	1	0	0	1	1	11	0	24
061_郡山市	1	3	1	0	1	0	0	1	1	8	0	9
062_宇都宮市	0	1	1	0	0	1	0	0	0	3	0	18
063_新潟市	2	1	4	1	0	2	2	1	0	13	0	25
064_富山市	0	0	0	0	1	1	0	2	0	4	0	7
065_金沢市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2

表 2-9-2 血友病等血液・免疫疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11～19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	1	1	0	0	0	0	1	0	0	3	0	3
067_静岡市	2	0	1	1	0	2	0	1	1	8	0	21
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
069_豊田市	0	1	1	1	0	0	2	0	1	6	0	13
070_堺市	2	0	0	2	0	0	2	0	1	7	0	15
071_姫路市	0	1	2	3	2	1	1	1	0	11	0	18
072_和歌山市	1	2	0	0	1	0	0	2	0	6	0	10
073_岡山市	3	2	4	4	1	3	1	1	3	22	0	32
074_福山市	0	0	0	2	0	0	0	0	0	2	0	4
075_高知市	2	1	3	0	1	0	0	2	1	10	0	17
076_長崎市	1	1	2	1	2	0	0	1	1	9	0	14
077_熊本市	0	1	0	1	2	2	0	0	0	6	0	20
078_大分市	2	4	3	7	1	1	3	0	0	21	0	37
079_宮崎市	0	1	2	2	0	2	3	1	0	11	0	20
080_鹿児島市	1	2	1	0	1	4	1	1	0	11	0	15
081_いわき市	0	0	2	2	0	0	1	1	0	6	0	13
082_長野市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	2
083_豊橋市	0	0	2	2	2	0	1	1	0	8	0	10
084_高松市	0	0	1	1	3	0	1	2	0	8	0	17
085_旭川市	1	1	0	1	0	1	0	0	0	4	0	12
086_横須賀市	0	0	1	1	1	0	2	0	0	5	0	12
087_松山市	3	0	1	0	0	3	0	2	1	10	0	22
088_奈良市	0	0	0	0	0	2	1	1	0	4	0	11
089_倉敷市	2	0	1	0	1	3	1	0	2	10	0	14
090_さいたま市	1	2	1	3	3	1	1	1	1	14	0	32
091_川越市	0	1	1	1	1	0	0	0	0	4	0	11
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	1	1	2	3	3	1	0	0	1	12	0	20
095_岡崎市	0	2	0	0	0	1	2	0	0	5	0	14
096_高槻市	0	1	0	3	0	1	0	0	1	6	0	6
097_東大阪市	0	0	0	2	1	2	1	0	1	7	0	14
098_函館市	0	0	0	2	1	1	0	0	0	4	0	4
099_下関市	0	1	2	1	0	0	0	0	0	4	0	7
100_青森市	1	1	3	0	1	1	0	1	0	8	0	12
101_前橋市	0	3	1	0	0	3	0	0	0	7	0	13
102_高崎市	0	1	0	0	0	0	0	0	1	2	0	4
103_柏市	0	2	1	0	1	1	0	1	0	6	0	12
106_大津市	2	2	0	0	1	0	0	0	0	5	0	12
107_久留米市	1	1	1	0	2	1	2	0	0	8	0	23
108_盛岡市	0	1	1	0	3	1	2	0	1	9	0	18
109_西宮市	1	2	3	0	1	0	2	0	1	10	0	22
110_尼崎市	1	1	1	0	1	0	0	0	0	4	0	5
111_豊中市	0	1	1	1	0	0	0	0	1	4	0	8
112_那覇市	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
113_枚方市	2	1	2	0	2	1	0	3	0	11	0	20
合計	189	230	238	233	213	230	211	162	127	1,698	0	3,481

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-10-1 神経・筋疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	1	0	2	1	1	0	1	0	3	3	0	12
002_青森県	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
003_岩手県	4	5	2	1	1	3	1	2	2	2	2	25
004_宮城県	0	1	1	2	1	5	0	2	5	1	4	22
005_秋田県	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
006_山形県	2	2	1	1	1	1	2	2	2	2	6	22
007_福島県	1	0	1	1	0	1	0	2	4	2	2	14
008_茨城県	7	4	7	3	2	3	8	5	3	4	3	49
009_栃木県	2	2	2	6	1	2	4	3	5	6	8	41
010_群馬県	0	0	4	2	1	2	3	3	3	5	5	28
011_埼玉県	10	14	19	16	12	7	17	18	13	13	11	150
012_千葉県	4	6	4	4	7	5	4	8	7	7	6	62
013_東京都	12	22	24	17	22	23	13	21	24	19	24	221
014_神奈川県	4	0	6	6	4	6	4	5	5	3	12	55
015_新潟県	4	4	7	7	6	10	6	6	6	3	3	62
016_富山県	0	1	2	1	2	1	1	1	2	1	0	12
017_石川県	2	0	4	1	0	0	0	1	0	0	0	8
018_福井県	0	1	1	1	2	2	4	3	3	2	2	21
019_山梨県	1	2	4	2	3	3	1	6	4	2	0	28
020_長野県	3	6	2	3	7	6	4	4	4	3	7	49
021_岐阜県	2	3	2	3	5	2	4	1	1	0	0	23
022_静岡県	2	3	2	5	6	4	7	10	7	7	8	61
023_愛知県	7	13	11	16	4	4	7	12	7	8	1	90
024_三重県	4	12	9	5	1	9	3	5	10	6	2	66
025_滋賀県	2	2	0	0	0	0	1	0	0	1	0	6
026_京都府	3	3	2	2	5	3	4	2	3	2	2	31
027_大阪府	10	21	16	6	10	13	14	16	15	18	13	152
028_兵庫県	1	4	5	9	2	3	6	6	4	2	3	45
029_奈良県	4	7	5	6	5	2	7	6	3	4	7	56
030_和歌山県	1	1	1	0	0	0	1	1	1	1	2	9
031_鳥取県	0	0	2	1	4	1	1	3	1	4	4	21
032_島根県	0	2	1	1	3	3	2	1	0	1	4	18
033_岡山県	2	1	6	3	2	0	2	1	1	5	3	26
034_広島県	6	6	4	4	5	4	4	4	6	4	6	53
035_山口県	0	2	4	2	2	3	3	4	5	1	1	27
036_徳島県	1	1	2	4	0	1	0	2	2	1	0	14
037_香川県	3	0	4	1	2	0	4	3	1	0	1	19
038_愛媛県	0	1	0	1	1	1	2	1	4	5	1	17
039_高知県	0	1	1	2	1	1	1	0	2	0	2	11
040_福岡県	1	6	7	3	1	6	5	7	3	2	4	45
041_佐賀県	0	5	0	1	4	3	2	6	3	1	2	27
042_長崎県	1	3	6	4	13	11	13	4	5	3	10	73
043_熊本県	2	5	3	7	1	4	3	7	4	0	3	39
044_大分県	1	1	0	1	4	0	3	2	4	2	3	21
045_宮崎県	1	1	2	3	2	2	1	6	4	2	4	28
046_鹿児島県	5	6	5	5	3	1	4	4	4	3	5	45
047_沖縄県	6	5	15	9	10	7	5	9	5	8	4	83
048_札幌市	0	3	2	1	2	1	2	5	0	1	1	18
049_仙台市	2	2	6	4	5	6	6	6	1	2	3	43
050_千葉市	1	1	4	4	1	1	4	1	5	3	2	27
051_横浜市	2	3	4	9	5	4	5	6	8	5	6	57
052_川崎市	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2
053_名古屋市	5	1	1	4	2	4	3	2	1	1	2	26
054_京都市	0	12	5	10	5	7	3	3	7	5	4	61
055_大阪市	5	11	6	11	8	3	5	7	5	7	8	76
056_神戸市	2	1	2	7	3	2	2	2	5	3	1	30
057_広島市	1	2	4	3	4	12	5	8	5	9	5	58
058_北九州市	1	3	1	0	0	2	2	1	3	2	2	17
059_福岡市	1	7	8	2	10	14	4	5	1	3	0	55
060_秋田市	2	1	1	2	0	1	0	0	0	1	0	8
061_郡山市	0	1	0	1	3	0	3	0	2	0	0	10
062_宇都宮市	2	3	1	1	3	4	2	2	0	3	2	23
063_新潟市	5	7	1	7	2	2	3	4	2	3	8	44
064_富山市	0	2	0	1	1	3	2	0	0	0	2	11
065_金沢市	3	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	4

表 2-10-1 神経・筋疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	4	1	1	1	1	0	1	0	1	1	0	11
067_静岡市	0	1	3	3	7	3	2	5	5	3	1	33
068_浜松市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
069_豊田市	1	2	1	1	3	0	2	0	1	0	0	11
070_堺市	2	2	4	2	3	2	2	5	1	2	0	25
071_姫路市	0	0	1	3	0	2	0	4	0	2	2	14
072_和歌山市	0	0	0	1	2	2	0	1	0	1	0	7
073_岡山市	5	6	8	4	3	4	3	5	3	5	7	53
074_福山市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
075_高知市	0	1	1	3	1	0	1	0	1	0	0	8
076_長崎市	0	2	2	3	3	1	2	1	1	1	0	16
077_熊本市	3	1	4	5	4	0	1	2	2	5	2	29
078_大分市	2	1	2	1	2	2	1	1	0	1	3	16
079_宮崎市	4	3	3	0	2	0	3	3	6	0	3	27
080_鹿児島市	5	2	6	1	3	4	1	2	0	2	2	28
081_いわき市	0	0	2	1	2	1	0	0	0	0	0	6
082_長野市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
083_豊橋市	2	1	1	2	3	1	1	0	0	0	1	12
084_高松市	1	1	1	1	1	0	1	2	1	2	1	12
085_旭川市	1	1	0	0	1	0	0	3	3	0	1	10
086_横須賀市	0	0	1	0	0	0	0	2	0	0	0	3
087_松山市	1	0	1	3	1	1	1	2	1	1	0	12
088_奈良市	3	3	2	0	3	4	1	1	0	2	3	22
089_倉敷市	3	2	2	1	4	3	5	2	3	1	5	31
090_さいたま市	0	7	3	3	2	2	5	2	3	0	1	28
091_川越市	0	0	1	0	2	1	0	2	2	0	0	8
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	0	0	1	0	0	0	1	0	0	4	2	8
095_岡崎市	0	1	0	2	1	0	1	0	1	0	0	6
096_高槻市	2	4	1	1	4	1	4	4	5	0	4	30
097_東大阪市	0	0	2	1	3	2	3	4	1	3	1	20
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	1	0	1	0	1	1	0	0	0	1	0	5
100_青森市	0	0	1	1	1	1	1	2	3	0	0	10
101_前橋市	1	1	0	2	0	0	1	0	1	0	1	7
102_高崎市	1	1	1	1	0	1	1	0	0	0	0	6
103_柏市	1	3	3	1	2	4	1	1	3	1	3	23
106_大津市	3	1	3	2	3	0	1	1	0	1	0	15
107_久留米市	0	1	1	0	0	0	3	2	1	2	0	10
108_盛岡市	3	1	0	1	1	1	0	2	1	1	0	11
109_西宮市	5	1	4	2	2	4	3	2	2	2	1	28
110_尼崎市	0	1	1	0	1	1	3	4	0	2	0	13
111_豊中市	2	0	0	2	1	0	0	1	1	3	1	11
112_那覇市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
113_枚方市	2	1	1	5	4	3	2	3	1	0	3	25
合計	219	300	326	309	304	291	297	346	308	275	294	3,269

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-10-2 神経・筋疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	2	3	4	2	2	2	0	2	1	18	0	30
002_青森県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
003_岩手県	1	2	2	3	1	3	0	0	1	13	0	38
004_宮城県	3	1	1	4	3	2	1	1	0	16	0	38
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
006_山形県	1	2	2	0	4	0	1	1	1	12	0	34
007_福島県	5	1	3	1	1	3	0	3	0	17	0	31
008_茨城県	2	2	4	3	2	6	2	1	0	22	0	71
009_栃木県	6	3	6	4	2	5	4	1	2	33	0	74
010_群馬県	3	4	1	5	1	1	3	0	0	18	0	46
011_埼玉県	2	10	9	5	4	5	6	1	2	44	0	194
012_千葉県	14	14	11	11	9	7	8	8	6	88	0	150
013_東京都	27	25	30	27	17	36	26	26	6	220	0	441
014_神奈川県	10	3	3	6	5	5	2	4	2	40	0	95
015_新潟県	6	5	3	4	6	3	4	4	2	37	0	99
016_富山県	1	0	0	1	0	0	0	0	0	2	0	14
017_石川県	1	1	0	0	0	1	0	0	0	3	0	11
018_福井県	3	2	0	1	0	2	0	0	0	8	0	29
019_山梨県	3	2	3	2	0	2	1	0	1	14	0	42
020_長野県	7	0	3	6	2	5	3	3	1	30	0	79
021_岐阜県	3	1	2	0	3	1	0	0	1	11	0	34
022_静岡県	5	3	2	3	1	2	2	2	1	21	0	82
023_愛知県	5	4	1	3	0	3	1	0	0	17	0	107
024_三重県	7	7	3	1	3	2	1	0	0	24	0	90
025_滋賀県	0	1	0	0	2	1	0	0	0	4	0	10
026_京都府	1	2	3	0	4	1	0	0	0	11	0	42
027_大阪府	10	13	8	17	7	9	8	4	3	79	1	232
028_兵庫県	2	6	6	4	5	7	5	4	1	40	0	85
029_奈良県	5	3	5	5	6	1	4	2	2	33	0	89
030_和歌山県	0	0	0	0	1	0	0	1	0	2	0	11
031_鳥取県	1	2	2	0	0	0	0	0	0	5	0	26
032_島根県	2	3	2	0	0	2	0	1	0	10	0	28
033_岡山県	1	1	2	1	0	0	1	0	0	6	0	32
034_広島県	4	4	1	4	1	2	2	0	1	19	0	72
035_山口県	1	3	2	0	0	1	2	1	0	10	0	37
036_徳島県	0	3	0	0	0	2	0	0	0	5	0	19
037_香川県	1	1	2	1	1	0	0	0	0	6	0	25
038_愛媛県	1	1	0	0	0	1	1	0	1	5	0	22
039_高知県	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	12
040_福岡県	3	3	1	0	2	3	3	3	1	19	0	64
041_佐賀県	3	2	4	1	0	1	1	1	1	14	0	41
042_長崎県	8	0	2	2	4	1	2	3	1	23	0	96
043_熊本県	1	5	1	4	2	3	2	3	0	21	0	60
044_大分県	0	1	0	0	0	0	0	0	2	3	0	24
045_宮崎県	2	2	1	1	2	0	2	0	0	10	0	38
046_鹿児島県	4	0	1	2	0	1	1	0	0	9	0	54
047_沖縄県	4	1	0	4	3	1	2	1	0	16	0	99
048_札幌市	4	6	3	3	6	5	2	1	0	30	0	48
049_仙台市	1	3	1	0	1	1	1	1	1	10	0	53
050_千葉市	4	2	3	2	4	4	0	2	1	22	0	49
051_横浜市	4	3	6	2	6	4	7	5	0	37	0	94
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
053_名古屋市	1	0	0	1	1	1	0	0	0	4	0	30
054_京都市	6	1	1	1	2	2	1	2	1	17	0	78
055_大阪市	4	2	7	3	2	3	5	4	0	30	0	106
056_神戸市	4	0	2	0	2	3	1	2	0	14	0	44
057_広島市	3	6	4	5	11	8	3	8	1	49	0	107
058_北九州市	2	0	0	1	1	0	0	0	0	4	0	21
059_福岡市	1	1	2	1	0	3	1	0	0	9	0	64
060_秋田市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	9
061_郡山市	1	1	1	2	2	0	1	1	0	9	0	19
062_宇都宮市	0	2	0	2	4	4	1	4	4	21	0	44
063_新潟市	4	2	3	2	3	2	1	5	3	25	0	69
064_富山市	1	1	0	1	0	0	0	0	0	3	0	14
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4

表 2-10-2 神経・筋疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11～19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	1	1	0	0	0	1	0	0	0	3	0	14
067_静岡市	2	2	0	0	0	1	1	1	0	7	0	40
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
069_豊田市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	12
070_堺市	3	3	5	4	4	4	4	1	2	30	0	55
071_姫路市	1	1	2	0	0	2	1	0	0	7	0	21
072_和歌山市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	8
073_岡山市	2	3	2	2	2	0	2	0	3	16	0	69
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
075_高知市	2	0	0	1	4	0	0	0	0	7	0	15
076_長崎市	0	3	0	0	0	3	2	1	0	9	0	25
077_熊本市	0	0	1	3	0	3	0	0	0	7	0	36
078_大分市	1	2	0	0	0	0	1	0	0	4	0	20
079_宮崎市	1	4	1	2	1	3	1	0	1	14	0	41
080_鹿児島市	0	1	0	0	0	1	0	2	0	4	0	32
081_いわき市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	7
082_長野市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2
083_豊橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12
084_高松市	3	0	0	0	0	0	1	0	0	4	0	16
085_旭川市	1	5	1	1	4	3	3	2	0	20	0	30
086_横須賀市	1	1	1	1	2	1	0	0	0	7	0	10
087_松山市	2	0	1	0	0	0	0	0	0	3	0	15
088_奈良市	1	1	1	1	0	0	1	1	1	7	0	29
089_倉敷市	0	5	4	3	1	1	2	0	1	17	0	48
090_さいたま市	5	3	1	0	2	0	0	1	0	12	0	40
091_川越市	1	0	0	1	0	1	1	0	1	5	0	13
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	0	4	0	0	0	1	0	1	0	6	0	14
095_岡崎市	1	0	1	0	0	1	0	0	0	3	0	9
096_高槻市	1	1	0	2	2	0	1	0	0	7	0	37
097_東大阪市	2	1	1	0	1	2	0	3	0	10	0	30
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	6
100_青森市	2	0	0	1	0	0	1	0	0	4	0	14
101_前橋市	0	1	2	2	0	0	0	0	2	7	0	14
102_高崎市	3	2	2	0	1	0	0	0	0	8	0	14
103_柏市	4	1	1	1	0	1	2	2	0	12	0	35
106_大津市	1	0	1	0	2	0	3	0	2	9	0	24
107_久留米市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10
108_盛岡市	0	1	0	1	0	0	0	0	2	4	0	15
109_西宮市	2	2	2	3	0	1	0	0	1	11	0	39
110_尼崎市	1	0	1	0	0	0	0	1	0	3	0	16
111_豊中市	0	1	3	1	1	3	1	0	0	10	0	21
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
113_枚方市	1	2	2	1	0	0	2	2	2	12	0	37
合計	271	245	218	209	194	223	172	152	89	1,638	1	4,853

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-11-1 慢性消化器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	0	0	1	1	1	0	0	1	1	2	0	7
002_青森県	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
003_岩手県	2	3	0	0	3	0	3	1	1	1	1	15
004_宮城県	1	1	2	2	1	0	1	1	0	1	0	10
005_秋田県	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2
006_山形県	2	1	2	1	1	6	2	0	1	3	0	19
007_福島県	2	3	1	0	3	0	4	2	4	0	0	19
008_茨城県	2	1	3	3	1	2	4	1	4	2	0	23
009_栃木県	0	2	3	2	2	3	1	1	1	2	1	18
010_群馬県	0	2	1	2	1	1	2	1	2	2	2	16
011_埼玉県	3	8	5	5	9	6	8	5	7	7	7	70
012_千葉県	6	2	6	6	0	5	3	4	1	3	7	43
013_東京都	24	12	10	12	10	10	8	12	10	10	14	132
014_神奈川県	2	0	5	1	2	1	4	3	3	2	3	26
015_新潟県	1	5	1	1	1	0	2	2	3	4	3	23
016_富山県	0	0	1	2	3	1	1	0	0	1	0	9
017_石川県	0	0	1	0	0	1	1	0	1	1	1	6
018_福井県	0	1	1	0	0	0	0	2	0	2	0	6
019_山梨県	1	1	2	1	1	2	3	0	4	0	2	17
020_長野県	0	3	3	2	2	3	1	2	1	4	2	23
021_岐阜県	4	1	1	3	1	0	2	1	1	1	1	16
022_静岡県	1	0	1	1	0	3	0	1	2	2	1	12
023_愛知県	10	3	11	6	7	5	3	7	6	4	7	69
024_三重県	4	4	3	2	5	1	4	2	1	2	2	30
025_滋賀県	2	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3
026_京都府	4	0	1	2	1	2	3	1	1	2	0	17
027_大阪府	3	3	2	2	2	0	4	5	7	3	1	32
028_兵庫県	0	1	3	2	5	1	4	0	0	5	6	27
029_奈良県	0	1	0	3	4	3	3	3	2	0	3	22
030_和歌山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
031_鳥取県	0	2	3	3	0	1	0	2	3	0	2	16
032_島根県	0	2	1	1	3	2	1	2	1	0	3	16
033_岡山県	1	0	0	1	0	2	2	1	0	2	3	12
034_広島県	3	0	1	3	3	2	4	2	4	1	1	24
035_山口県	1	0	1	2	1	1	0	0	1	1	3	11
036_徳島県	0	1	3	2	0	0	1	0	0	0	0	7
037_香川県	0	1	1	0	1	0	0	0	0	0	1	4
038_愛媛県	1	0	1	3	2	2	4	1	2	5	1	22
039_高知県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
040_福岡県	2	1	1	3	4	1	8	5	0	4	2	31
041_佐賀県	1	2	0	1	0	2	1	4	3	1	1	16
042_長崎県	1	2	0	0	0	2	2	1	2	1	1	12
043_熊本県	5	1	3	0	0	1	1	3	0	1	0	15
044_大分県	1	0	1	1	3	1	0	0	2	1	1	11
045_宮崎県	2	0	1	2	2	1	0	0	2	1	0	11
046_鹿児島県	2	1	0	2	1	2	0	1	1	0	0	10
047_沖縄県	2	0	2	2	0	3	2	2	3	3	0	19
048_札幌市	0	0	0	0	0	0	2	0	1	1	1	5
049_仙台市	0	2	2	1	0	2	1	3	4	1	2	18
050_千葉市	1	0	1	0	0	0	1	1	1	0	2	7
051_横浜市	1	2	3	4	7	5	3	2	6	3	4	40
052_川崎市	1	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3
053_名古屋市	2	1	1	3	2	2	0	0	4	1	4	20
054_京都市	0	0	2	2	1	5	2	2	0	4	2	20
055_大阪市	3	1	0	2	3	5	0	0	0	3	1	18
056_神戸市	2	0	0	4	2	0	2	0	0	2	2	14
057_広島市	1	4	3	3	0	3	0	1	4	2	1	22
058_北九州市	0	0	0	2	0	1	0	1	0	0	0	4
059_福岡市	3	3	1	3	6	2	2	3	1	2	1	27
060_秋田市	0	1	1	2	0	0	1	1	1	1	1	9
061_郡山市	0	0	0	0	1	1	0	0	0	1	0	3
062_宇都宮市	1	0	0	0	1	0	0	0	1	0	1	4
063_新潟市	1	0	2	3	1	0	1	2	2	2	3	17
064_富山市	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	2
065_金沢市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1

表 2-11-1 慢性消化器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	0	1	1	0	0	1	1	1	0	0	1	6
067_静岡市	0	1	1	2	0	2	1	1	0	1	2	11
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
069_豊田市	0	0	1	1	0	0	0	0	1	1	1	5
070_堺市	0	0	0	0	1	1	0	1	2	1	2	8
071_姫路市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	2
072_和歌山市	1	0	0	0	0	0	1	2	0	1	1	6
073_岡山市	1	0	2	1	0	1	1	1	1	0	2	10
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
075_高知市	0	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0	2
076_長崎市	0	1	1	1	1	2	0	0	0	0	1	7
077_熊本市	4	2	1	1	0	4	1	0	0	0	1	14
078_大分市	3	0	2	0	2	0	3	0	0	1	2	13
079_宮崎市	0	0	0	2	1	0	0	0	0	0	2	5
080_鹿児島市	2	1	1	2	2	0	3	0	3	1	0	15
081_いわき市	0	1	0	0	0	2	0	0	0	0	1	4
082_長野市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
083_豊橋市	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1
084_高松市	1	0	2	1	1	1	1	1	0	0	0	8
085_旭川市	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	3
086_横須賀市	0	0	1	1	0	1	0	0	1	1	1	6
087_松山市	1	0	0	1	1	2	1	1	0	1	0	8
088_奈良市	1	0	1	1	0	0	0	1	0	0	0	4
089_倉敷市	0	0	1	1	2	0	1	0	2	1	0	8
090_さいたま市	1	3	1	0	2	2	3	6	0	1	0	19
091_川越市	1	0	0	0	0	1	1	0	0	0	1	4
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	1	1	0	0	0	1	2	3	0	1	0	9
095_岡崎市	1	0	0	1	0	1	0	1	1	0	0	5
096_高槻市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
097_東大阪市	0	0	2	0	0	0	0	0	0	1	0	3
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	1	1	1	0	0	2	1	0	0	0	0	6
100_青森市	1	0	1	0	0	1	0	0	0	0	0	3
101_前橋市	1	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	4
102_高崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
103_柏市	2	2	2	1	2	0	1	0	1	0	0	11
106_大津市	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	1	4
107_久留米市	2	1	0	0	0	1	0	0	1	2	0	7
108_盛岡市	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
109_西宮市	1	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	4
110_尼崎市	1	1	2	0	0	1	0	0	0	0	0	5
111_豊中市	2	0	1	2	1	0	0	0	0	0	0	6
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113_枚方市	0	0	0	0	1	1	1	0	1	0	0	4
合計	146	104	136	141	136	139	143	126	138	137	138	1,484

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-11-2 慢性消化器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	1	0	0	2	1	0	2	1	0	7	0	14
002_青森県	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	0	3
003_岩手県	2	0	1	1	3	2	1	1	0	11	0	26
004_宮城県	1	0	2	0	1	0	1	0	0	5	0	15
005_秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
006_山形県	4	2	1	0	1	2	0	2	2	14	0	33
007_福島県	0	2	1	2	1	1	1	1	0	9	0	28
008_茨城県	0	4	4	9	0	2	4	1	1	25	0	48
009_栃木県	3	3	1	3	2	0	1	2	3	18	0	36
010_群馬県	1	0	1	4	2	1	0	2	2	13	0	29
011_埼玉県	5	0	9	6	2	5	7	7	4	45	0	115
012_千葉県	3	3	4	6	4	5	11	2	2	40	0	83
013_東京都	7	18	13	15	13	10	7	9	6	98	0	230
014_神奈川県	2	3	2	3	3	1	2	3	0	19	0	45
015_新潟県	2	3	3	1	1	1	1	4	3	19	0	42
016_富山県	0	0	0	0	1	3	0	0	1	5	0	14
017_石川県	2	2	1	1	4	1	0	1	0	12	0	18
018_福井県	1	1	0	1	2	3	0	0	2	10	0	16
019_山梨県	3	1	5	3	0	1	1	0	3	17	0	34
020_長野県	5	3	2	5	2	2	3	1	6	29	0	52
021_岐阜県	0	2	1	0	0	2	1	1	3	10	0	26
022_静岡県	2	1	3	2	2	2	3	2	1	18	0	30
023_愛知県	6	10	9	4	3	6	3	3	1	45	0	114
024_三重県	3	3	2	6	4	3	3	4	3	31	0	61
025_滋賀県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
026_京都府	3	3	2	2	1	0	3	5	0	19	0	36
027_大阪府	6	3	2	4	5	2	6	3	3	34	0	66
028_兵庫県	3	4	2	3	1	2	2	4	0	21	0	48
029_奈良県	0	1	2	0	1	1	1	1	2	9	0	31
030_和歌山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
031_鳥取県	2	0	3	3	1	1	2	0	0	12	0	28
032_島根県	0	0	2	2	0	0	2	1	0	7	0	23
033_岡山県	1	1	2	1	2	2	1	1	1	12	0	24
034_広島県	4	2	0	4	2	3	2	2	0	19	0	43
035_山口県	1	1	2	1	0	1	2	1	0	9	0	20
036_徳島県	1	1	0	0	0	1	2	1	0	6	0	13
037_香川県	2	0	0	2	1	0	2	1	0	8	0	12
038_愛媛県	2	0	3	1	0	2	1	2	2	13	0	35
039_高知県	0	1	0	0	0	1	0	1	1	4	0	4
040_福岡県	5	2	1	3	1	2	5	0	3	22	0	53
041_佐賀県	0	1	2	2	0	1	2	1	0	9	1	26
042_長崎県	1	1	4	4	2	3	0	0	3	18	0	30
043_熊本県	0	1	1	2	1	0	1	4	2	12	0	27
044_大分県	0	3	3	1	5	1	0	3	1	17	0	28
045_宮崎県	1	2	2	0	2	1	0	1	1	10	0	21
046_鹿児島県	1	2	4	1	1	1	0	1	2	13	0	23
047_沖縄県	3	2	1	0	0	1	4	3	1	15	0	34
048_札幌市	1	0	0	0	1	1	0	1	0	4	0	9
049_仙台市	1	1	3	3	3	3	2	0	0	16	0	34
050_千葉市	0	1	1	1	0	4	2	0	1	10	0	17
051_横浜市	2	4	4	5	7	2	3	5	2	34	0	74
052_川崎市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
053_名古屋市	0	4	3	1	2	4	0	0	0	14	0	34
054_京都市	0	0	1	1	1	3	3	1	2	12	0	32
055_大阪市	2	1	0	3	1	2	3	3	0	15	0	33
056_神戸市	4	3	0	1	0	3	1	1	0	13	0	27
057_広島市	3	3	3	0	2	2	1	0	2	16	0	38
058_北九州市	2	1	0	2	0	1	0	1	0	7	0	11
059_福岡市	3	4	3	4	3	0	2	1	1	21	0	48
060_秋田市	1	1	0	0	1	2	3	0	0	8	0	17
061_郡山市	0	0	0	0	1	1	0	0	0	2	0	5
062_宇都宮市	2	0	3	0	0	0	0	2	0	7	0	11
063_新潟市	1	0	0	3	0	0	1	3	1	9	0	26
064_富山市	1	0	0	0	1	0	0	0	0	2	0	4
065_金沢市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1

表 2-11-2 慢性消化器疾患の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	3	0	0	0	1	0	0	0	0	4	0	10
067_静岡市	0	0	0	1	0	0	1	0	0	2	0	13
068_浜松市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
069_豊田市	1	2	0	0	2	0	2	1	0	8	0	13
070_堺市	1	1	0	0	1	0	0	0	1	4	0	12
071_姫路市	0	3	1	2	1	0	0	1	1	9	0	11
072_和歌山市	1	2	1	0	0	0	0	0	0	4	0	10
073_岡山市	1	3	0	2	0	2	1	2	0	11	0	21
074_福山市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
075_高知市	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	3
076_長崎市	0	0	0	1	2	0	0	0	0	3	0	10
077_熊本市	1	1	1	1	2	0	1	0	1	8	0	22
078_大分市	0	4	0	0	0	1	0	0	0	5	0	18
079_宮崎市	1	0	0	0	0	1	1	0	0	3	0	8
080_鹿児島市	1	1	1	0	1	2	0	1	0	7	0	22
081_いわき市	0	1	0	1	0	0	1	0	0	3	0	7
082_長野市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
083_豊橋市	1	1	1	0	0	0	3	0	0	6	0	7
084_高松市	0	0	0	0	2	1	0	0	0	3	0	11
085_旭川市	0	0	0	0	1	0	2	0	0	3	0	6
086_横須賀市	2	0	0	0	1	0	0	0	0	3	0	9
087_松山市	0	0	0	1	1	1	2	1	0	6	0	14
088_奈良市	1	0	0	1	0	0	0	0	1	3	0	7
089_倉敷市	0	2	2	2	0	0	1	0	0	7	0	15
090_さいたま市	1	3	2	1	1	2	2	3	0	15	0	34
091_川越市	1	0	0	0	0	0	1	0	0	2	0	6
092_船橋市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
093_相模原市	1	0	2	1	1	0	0	2	0	7	0	16
095_岡崎市	3	0	1	0	1	0	0	1	1	7	0	12
096_高槻市	1	0	0	1	0	1	0	0	1	4	0	5
097_東大阪市	0	1	1	0	1	0	0	0	0	3	0	6
098_函館市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
099_下関市	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	7
100_青森市	0	2	1	0	0	0	0	0	0	3	0	6
101_前橋市	1	2	0	0	1	0	0	0	0	4	0	8
102_高崎市	0	0	1	0	1	1	0	0	1	4	0	5
103_柏市	1	1	1	0	1	1	0	1	0	6	0	17
106_大津市	1	1	1	0	1	0	0	1	2	7	0	11
107_久留米市	0	0	2	0	0	0	1	0	0	3	0	10
108_盛岡市	0	0	1	1	0	0	1	1	0	4	0	5
109_西宮市	1	0	1	0	1	0	1	0	0	4	0	8
110_尼崎市	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	0	8
111_豊中市	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	7
112_那覇市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113_枚方市	1	0	0	1	0	0	0	0	1	3	0	7
合計	149	158	158	167	142	136	150	135	105	1,165	1	2,595

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-12-1 全疾患群の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
001_北海道	11	2	12	10	14	17	22	18	30	24	20	180
002_青森県	29	11	7	6	3	3	7	3	7	3	4	83
003_岩手県	53	47	24	38	53	39	36	57	33	42	44	466
004_宮城県	18	31	26	37	24	31	35	39	45	61	51	398
005_秋田県	11	2	2	2	2	0	5	3	2	4	1	34
006_山形県	20	19	18	17	24	28	36	31	46	46	51	336
007_福島県	7	12	9	12	21	30	44	35	48	58	75	351
008_茨城県	76	52	53	53	44	74	83	84	88	77	90	774
009_栃木県	13	29	27	52	29	41	58	46	51	60	82	488
010_群馬県	15	27	34	26	37	30	35	48	22	46	55	375
011_埼玉県	207	177	183	171	177	164	182	194	198	194	205	2,052
012_千葉県	82	77	80	99	118	104	113	118	114	139	154	1,198
013_東京都	262	224	226	221	298	302	285	299	334	317	353	3,121
014_神奈川県	19	30	48	45	54	74	93	72	85	91	123	734
015_新潟県	26	26	29	32	34	52	50	55	62	64	55	485
016_富山県	12	7	16	24	22	18	29	24	37	40	38	267
017_石川県	44	27	37	34	30	32	26	36	43	40	41	390
018_福井県	1	16	16	26	21	20	27	27	27	33	35	249
019_山梨県	27	23	19	26	24	19	33	31	46	29	37	314
020_長野県	53	69	58	62	81	81	71	79	70	74	85	783
021_岐阜県	30	20	23	37	38	39	37	31	43	31	41	370
022_静岡県	35	56	58	79	74	58	80	86	107	103	110	846
023_愛知県	123	116	108	115	109	97	127	146	138	154	136	1,369
024_三重県	57	82	70	63	80	87	86	78	95	97	96	891
025_滋賀県	33	9	5	10	7	7	19	10	6	8	3	117
026_京都府	48	40	29	40	42	38	53	76	56	85	87	594
027_大阪府	125	119	122	124	141	159	151	148	185	183	205	1,662
028_兵庫県	44	60	57	66	75	67	72	55	78	77	86	737
029_奈良県	75	64	53	60	50	79	70	75	70	65	89	750
030_和歌山県	14	5	9	12	8	2	9	10	7	17	17	110
031_鳥取県	16	16	24	19	20	18	25	20	38	25	38	259
032_島根県	13	25	13	15	23	21	33	32	37	36	41	289
033_岡山県	18	9	20	17	28	25	21	29	27	44	43	281
034_広島県	56	41	44	55	48	43	62	63	78	73	78	641
035_山口県	22	32	31	34	47	44	54	62	56	41	85	508
036_徳島県	8	8	10	17	13	12	16	13	17	17	19	150
037_香川県	9	6	15	15	14	18	25	27	30	27	37	223
038_愛媛県	11	6	19	33	24	39	47	47	49	57	41	373
039_高知県	5	7	6	7	15	18	9	20	20	27	17	151
040_福岡県	49	45	55	60	73	68	95	96	106	118	86	851
041_佐賀県	10	20	18	23	32	29	36	40	41	43	45	337
042_長崎県	46	39	41	42	64	69	79	72	76	64	101	693
043_熊本県	29	27	36	32	32	31	41	45	50	40	51	414
044_大分県	17	14	11	16	38	24	31	32	35	51	35	304
045_宮崎県	34	18	24	27	37	36	40	52	46	46	59	419
046_鹿児島県	77	64	51	60	55	50	71	63	74	106	91	762
047_沖縄県	118	81	108	100	97	89	83	99	119	138	97	1,129
048_札幌市	2	11	12	16	20	17	44	39	28	33	32	254
049_仙台市	48	31	46	50	64	61	56	60	68	76	59	619
050_千葉市	11	11	19	18	12	20	23	20	28	34	34	230
051_横浜市	64	66	74	107	95	120	131	163	190	147	169	1,326
052_川崎市	30	12	6	7	9	6	5	9	7	7	10	108
053_名古屋市	45	19	23	26	16	23	27	21	20	14	20	254
054_京都市	42	68	74	77	73	66	66	76	71	94	81	788
055_大阪市	80	68	56	84	70	70	63	86	74	84	92	827
056_神戸市	34	31	24	56	38	41	47	53	54	52	57	487
057_広島市	41	58	52	57	62	74	60	85	79	74	55	697
058_北九州市	14	19	17	23	30	30	37	43	42	56	50	361
059_福岡市	51	60	51	57	80	81	87	58	66	82	67	740
060_秋田市	12	6	14	14	8	14	13	20	15	20	19	155
061_郡山市	3	3	5	9	14	8	17	6	10	14	7	96
062_宇都宮市	22	14	23	17	18	20	22	23	29	33	18	239
063_新潟市	19	20	17	29	23	19	19	26	20	27	39	258
064_富山市	7	5	7	13	13	17	19	24	21	21	19	166
065_金沢市	27	8	1	5	5	4	0	1	1	2	5	59

表 2-12-1 全疾患群の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢											合計 (0～10歳)
	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	
066_岐阜市	12	10	8	10	13	13	11	13	12	16	11	129
067_静岡市	17	24	25	42	31	29	39	23	38	34	36	338
068_浜松市	8	4	2	0	2	2	2	2	3	3	1	29
069_豊田市	18	10	10	15	8	10	16	12	17	16	19	151
070_堺市	27	23	26	32	35	35	31	34	46	32	40	361
071_姫路市	18	7	10	16	19	11	20	16	21	19	31	188
072_和歌山市	9	8	9	9	11	14	7	14	17	14	24	136
073_岡山市	17	17	25	20	33	43	49	57	54	59	62	436
074_福山市	11	2	1	8	4	5	4	7	2	3	1	48
075_高知市	1	7	6	10	13	18	16	19	23	26	19	158
076_長崎市	12	19	19	21	22	24	22	35	25	29	26	254
077_熊本市	41	25	30	21	37	40	28	40	38	47	45	392
078_大分市	19	16	18	19	19	20	38	26	35	27	24	261
079_宮崎市	17	23	14	13	24	20	38	37	34	29	48	297
080_鹿児島市	61	40	42	35	36	43	46	37	45	50	47	482
081_いわき市	7	4	11	11	24	22	13	17	12	19	27	167
082_長野市	15	2	0	3	2	6	1	2	2	2	1	36
083_豊橋市	10	7	12	6	16	8	9	7	8	5	14	102
084_高松市	7	7	11	10	10	15	21	12	18	25	31	167
085_旭川市	9	9	9	3	9	7	4	14	15	16	7	102
086_横須賀市	2	0	9	6	5	9	5	8	10	10	14	78
087_松山市	9	11	7	18	19	27	24	25	34	26	33	233
088_奈良市	30	19	14	19	16	15	16	20	15	20	21	205
089_倉敷市	25	23	25	17	30	20	22	25	28	35	28	278
090_さいたま市	24	59	33	39	53	37	46	60	46	53	47	497
091_川越市	13	12	10	7	14	13	11	15	8	13	21	137
092_船橋市	15	1	1	4	4	4	0	1	2	3	1	36
093_相模原市	19	24	20	19	22	24	30	40	25	46	33	302
095_岡崎市	11	14	10	9	9	8	11	14	13	11	13	123
096_高槻市	9	7	11	14	14	13	14	19	18	20	24	163
097_東大阪市	10	8	17	13	16	14	22	27	18	29	18	192
098_函館市	2	1	1	1	2	0	2	2	3	4	0	18
099_下関市	7	5	7	5	7	11	12	8	14	20	12	108
100_青森市	8	13	12	13	16	16	14	12	16	11	17	148
101_前橋市	5	5	5	10	9	10	20	14	15	13	10	116
102_高崎市	11	11	11	11	8	12	13	12	11	11	17	128
103_柏市	16	16	17	7	25	12	19	19	22	20	27	200
106_大津市	15	9	10	11	14	14	24	14	19	21	23	174
107_久留米市	5	9	7	12	10	13	17	16	11	21	10	131
108_盛岡市	14	10	15	17	10	18	15	25	12	16	16	168
109_西宮市	21	13	13	25	21	18	27	19	23	26	21	227
110_尼崎市	15	18	13	10	11	25	23	31	22	20	22	210
111_豊中市	8	13	5	14	15	12	25	11	10	17	13	143
112_那覇市	19	4	4	7	7	3	2	3	4	4	2	59
113_枚方市	9	10	10	14	19	24	18	16	15	29	19	183
合計	3,318	3,027	3,082	3,465	3,792	3,879	4,331	4,526	4,782	5,064	5,252	44,518

実施主体番号 094,104,105は欠番

表 2-12-2 全疾患群の実施主体別、登録時年齢別、登録者数

実施主体	登録時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
001_北海道	13	27	27	32	33	20	14	25	13	204	0	384
002_青森県	3	4	2	6	4	4	3	1	1	28	0	111
003_岩手県	49	48	75	52	62	50	42	46	24	448	0	914
004_宮城県	46	44	54	46	48	51	42	40	18	389	0	787
005_秋田県	2	4	4	2	2	3	1	0	0	18	0	52
006_山形県	57	62	69	44	53	36	38	43	21	423	0	759
007_福島県	59	53	65	45	52	52	43	54	36	459	0	810
008_茨城県	95	106	95	95	91	95	74	64	37	752	1	1,527
009_栃木県	63	65	63	81	64	72	52	52	47	559	0	1,047
010_群馬県	56	50	44	45	49	50	56	45	32	427	0	802
011_埼玉県	212	243	236	219	225	194	201	183	79	1,792	0	3,844
012_千葉県	192	175	189	190	167	161	176	145	76	1,471	0	2,669
013_東京都	371	354	371	386	408	456	371	351	156	3,224	1	6,346
014_神奈川県	113	119	115	114	128	132	120	120	55	1,016	0	1,750
015_新潟県	64	63	63	76	75	52	77	56	32	558	0	1,043
016_富山県	37	37	31	33	30	31	31	24	12	266	0	533
017_石川県	55	52	49	56	46	36	79	27	6	406	0	796
018_福井県	49	40	40	36	35	41	26	28	19	314	0	563
019_山梨県	42	35	51	43	36	33	31	28	24	323	0	637
020_長野県	93	81	88	92	77	65	61	53	45	655	0	1,438
021_岐阜県	54	47	63	51	57	50	44	39	41	446	0	816
022_静岡県	110	115	118	121	121	98	109	82	34	908	0	1,754
023_愛知県	174	173	164	146	153	147	124	97	62	1,240	0	2,609
024_三重県	113	114	90	84	76	82	78	70	30	737	0	1,628
025_滋賀県	5	8	9	8	6	7	5	2	0	50	0	167
026_京都府	88	118	81	87	70	52	52	48	25	621	0	1,215
027_大阪府	202	227	224	232	195	177	156	149	92	1,654	2	3,318
028_兵庫県	107	103	96	102	109	102	107	94	56	876	0	1,613
029_奈良県	97	102	90	99	83	55	65	51	33	675	0	1,425
030_和歌山県	13	19	19	16	27	16	20	13	9	152	0	262
031_鳥取県	14	21	30	36	19	23	32	13	14	202	0	461
032_島根県	39	40	43	32	47	33	33	38	17	322	0	611
033_岡山県	41	32	47	36	33	41	35	19	23	307	0	588
034_広島県	76	87	67	68	60	71	55	63	50	597	0	1,238
035_山口県	61	63	66	74	54	43	52	40	23	476	0	984
036_徳島県	29	35	33	33	33	35	38	29	22	287	0	437
037_香川県	30	27	28	36	22	29	26	22	1	221	0	444
038_愛媛県	35	44	45	45	37	51	42	24	20	343	0	716
039_高知県	16	14	20	18	21	19	23	17	16	164	0	315
040_福岡県	91	120	111	97	108	96	107	76	55	861	0	1,712
041_佐賀県	58	55	70	51	39	40	51	38	15	417	2	756
042_長崎県	78	58	90	92	73	81	65	58	38	633	0	1,326
043_熊本県	45	75	58	65	50	58	53	54	29	487	0	901
044_大分県	43	41	34	54	35	58	42	48	22	377	1	682
045_宮崎県	46	53	65	40	56	31	40	37	24	392	0	811
046_鹿児島県	72	62	90	90	54	70	75	60	32	605	0	1,367
047_沖縄県	137	97	99	94	87	84	79	54	48	779	0	1,908
048_札幌市	40	39	33	43	40	31	41	34	25	326	0	580
049_仙台市	64	84	62	73	77	41	54	49	31	535	0	1,154
050_千葉市	28	41	44	50	49	44	43	39	25	363	0	593
051_横浜市	143	159	185	162	176	154	123	108	75	1,285	0	2,611
052_川崎市	7	3	8	4	3	3	1	1	0	30	0	138
053_名古屋市	15	18	20	23	35	19	20	10	9	169	0	423
054_京都市	86	80	98	105	93	81	68	59	49	719	0	1,507
055_大阪市	90	99	103	93	94	87	79	68	36	749	0	1,576
056_神戸市	73	63	71	60	78	68	65	67	32	577	0	1,064
057_広島市	70	90	75	68	68	62	47	56	47	583	0	1,280
058_北九州市	37	38	45	59	43	40	31	45	18	356	0	717
059_福岡市	72	79	93	63	84	57	59	62	45	614	0	1,354
060_秋田市	21	18	35	20	22	21	27	14	14	192	0	347
061_郡山市	28	18	15	24	19	12	15	10	4	145	0	241
062_宇都宮市	22	26	29	26	17	21	15	26	19	201	0	440
063_新潟市	40	35	46	45	43	45	28	38	16	336	0	594
064_富山市	35	29	29	19	23	18	20	18	5	196	0	362
065_金沢市	5	3	4	3	4	4	14	7	1	45	0	104

表 2-12-2 全疾患群の実施主体別、登録時年齢別、登録者数(つづき)

実施主体	発病時年齢									合計 (11-19歳)	不明	総計
	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳			
066_岐阜市	29	23	18	14	13	18	12	13	10	150	0	279
067_静岡市	33	38	46	35	37	34	25	13	10	271	2	611
068_浜松市	1	4	2	1	3	2	1	1	0	15	0	44
069_豊田市	16	20	20	18	12	11	15	8	10	130	0	281
070_堺市	42	45	48	45	44	48	46	28	26	372	0	733
071_姫路市	17	29	25	24	21	32	20	26	9	203	0	391
072_和歌山市	19	13	15	17	20	12	14	14	8	132	0	268
073_岡山市	57	59	43	42	28	31	38	30	20	348	0	784
074_福山市	0	2	2	5	4	0	3	0	0	16	0	64
075_高知市	19	24	20	18	16	18	9	14	9	147	0	305
076_長崎市	25	27	29	27	24	20	33	16	13	214	0	468
077_熊本市	31	58	59	53	43	44	40	31	24	383	0	775
078_大分市	29	43	26	28	27	17	33	24	17	244	0	505
079_宮崎市	32	36	41	46	41	38	30	26	14	304	1	602
080_鹿児島市	50	63	51	51	53	33	38	33	31	403	0	885
081_いわき市	22	23	20	21	14	11	15	13	5	144	0	311
082_長野市	5	7	2	3	2	1	3	0	0	23	0	59
083_豊橋市	15	16	20	15	12	14	17	13	2	124	0	226
084_高松市	43	33	27	15	24	20	20	15	6	203	0	370
085_旭川市	15	14	11	17	15	16	16	11	3	118	0	220
086_横須賀市	23	21	19	19	20	12	15	10	9	148	0	226
087_松山市	34	28	35	27	23	31	22	24	10	234	0	467
088_奈良市	27	28	22	33	23	15	19	11	10	188	0	393
089_倉敷市	21	44	33	38	33	22	23	24	14	252	0	530
090_さいたま市	56	57	52	49	54	50	53	46	23	440	0	937
091_川越市	13	19	11	14	11	11	13	9	3	104	0	241
092_船橋市	1	1	3	3	2	3	2	1	1	17	0	53
093_相模原市	36	33	35	39	38	42	38	35	17	313	0	615
095_岡崎市	18	10	24	11	19	14	13	5	7	121	0	244
096_高槻市	22	33	21	32	20	18	16	15	14	191	0	354
097_東大阪市	27	25	33	24	29	22	14	25	16	215	0	407
098_函館市	1	0	0	2	2	1	1	0	0	7	0	25
099_下関市	19	20	12	14	17	9	7	6	6	110	0	218
100_青森市	13	13	14	17	14	5	12	11	3	102	1	251
101_前橋市	15	14	12	16	18	20	13	24	6	138	0	254
102_高崎市	14	16	15	16	26	15	16	7	11	136	0	264
103_柏市	21	22	19	18	18	17	18	26	2	161	0	361
106_大津市	21	25	25	17	27	10	22	18	11	176	0	350
107_久留米市	15	13	18	16	15	17	14	9	8	125	0	256
108_盛岡市	13	17	16	18	15	13	19	11	14	136	0	304
109_西宮市	21	32	37	23	15	18	18	17	8	189	0	416
110_尼崎市	18	19	27	22	15	15	17	14	11	158	0	368
111_豊中市	13	22	15	21	15	12	14	17	4	133	0	276
112_那覇市	3	3	3	0	0	0	0	0	0	9	0	68
113_枚方市	20	34	31	28	19	20	18	12	17	199	0	382
合計	5,417	5,672	5,746	5,566	5,334	4,939	4,758	4,155	2,476	43,928	11	88,402

実施主体番号 094,104,105は欠番



研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
足立雄一、伊藤靖典、滝沢琢己	長期管理に関する薬物療法	荒川浩、足立雄一、海老澤元宏、藤澤隆夫一	小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2017	協和企画		2017	116-134
岡本奈美	CQ27全身型若年性特発性関節炎において有用な生物学的製剤はあるか	厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業自己免疫疾患に関する調査研究班	成人スチル病診療ガイドライン2017年版	診断と治療社		2017	
岡本奈美	第5章診断2) 腺障害の検査	厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業 若年性特発性関節炎を主とした小児リウマチ性疾患の診断基準・重症度分類の標準化とエビデンスに基づいたガイドラインの策定に関する研究班 シェーグレン症候群分担任	小児期シェーグレン症候群診療の手引き2018年度版	羊土社		2018	
今井耕輔、岡野翼、岡本圭祐、金兼弘和、高木正稔、森尾友宏		日本免疫不全症研究会	原発性免疫不全症候群診療の手引き	診断と治療社		2017	
神崎晋、横谷進	ヌーナン症候群における低身長に対するGH治療上の注意	『ヌーナン症候群のマネジメント』編集委員会	ヌーナン症候群のマネジメント	メディカルレビュー社		2017	59-62
神崎晋	事後処置の実際		成長曲線活用の実際ー成長曲線に基づく児童生徒等の健康管理の手引ー	日本学校保健会		2018	85-89

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nagata C, Moriichi A, Morisaki N, Gai-Tobe R, Ishiguro A, Mori R	Inter-prefecture disparity in under-5 mortality: 115 year trend in Japan	Pediatr Int	2017 Jul;59(7)	816-820	2017
岡本奈美	若年性特発性関節炎(小児膠原病:長期予後の改善と成人への移行を考える)	小児科	58	441-450	2017
櫻井謙	患者登録制度から判明したFabry病の診断と治療の現状と課題	小児科臨床	20(2)	225-231	2017
宗次太吉, 中里良彦, 室田浩之, 佐藤貴浩, 朝比奈正人, 下村裕, 新関寛徳, 藤本智子, 横関博雄	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症の診療手引き	日本皮膚科学会雑誌	128(2)	163-167	2018