

## 小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値） －平成27～30年度の疾病登録状況－

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

### 研究要旨

平成27年1月1日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策では、対象疾病ごとに個別の医療意見書様式が用意され、旧制度と比較し、より詳細な臨床情報を小児慢性特定疾病児童等登録データとして記録している。全国の実施主体は、国立成育医療研究センター内に設置されている医療意見書登録センターへ医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が行われている。

本研究では、平成27～平成30年度分の医療意見書について、令和3年3月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、平成27年度は112、平成28年度は114、平成29年度は115、平成30年度は121実施主体となっており、令和3年度末の集計時点で、平成27～29年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されていたが、一部医療意見書が未送付となっているものもあった。医療意見書の登録合計件数は、平成27(2015)年度93,588件、平成28(2016)年度93,331件、平成29(2017)年度93,310件、平成30(2018)年度57,767件であり、一部対象者の多い実施主体からの未送付分等の影響で、登録件数は推定された全国登録件数のおよそ8～9割程度であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、内分泌疾患「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。）」、糖尿病「1型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆B細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん(ウエスト症候群)」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」、であり、平成27年以降に新規追加された対象疾病以外では、平成26年以前の旧制度と比較し、概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、平成27年以降の登録状況の概要について把握可能であると思われた。

### 研究実施者

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 室長)	伊藤 晶子 (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 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)	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)
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)	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)

## A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策（以下、小慢対策）は、小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、旧小慢事業）から改正され平成 27 年より実施されている、慢性疾病を抱えた子どもたちに対する国の医療費等支援施策である。旧小慢事業は、平成 10 年度以降、全国的に統一された医療意見書（以下、意見書）と呼ばれる医師の診断書を申請の際に提出し、それをデータベース化してきた。平成 27 年 1 月 1 日より新たに施行された小慢対策では、それまで疾患群ごとに共通であった意見書を対象疾病ごとに個別化した意見書に変更するとともに、診断の確からしさ及び現在の状況をより客観的に評価できるよう記載項目が変更され、小児慢性特定疾病児童等データ（以下、小慢 DB）として、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究は、平成 27 年 1 月 1 日以降に小慢 DB に登録された疾病について、その登録状況を集計・分析することを目的とした。

## B. 研究方法

### 医療意見書の登録方法

平成 27 年以降の小慢対策では、旧小慢事業とは異なり、各実施主体（小慢対策を実施している都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市）は申請時に提出された意見書のうち研究同意が得られたものについて写しを国立成育医療研究センター内に設置された登録センターへ発送する。発送された意見書の写しは、登録センター内で記載事項の確認が行われ、必要に応じて実施主体に疑義照会を行った後、専用登録システムにてクラウド型登録データベースシステムに電子データとして登録される。意見書の発送時期は各実施主体に委ねられており、実施主体ごとに受給者証の更新時期が異なること等から全国一律ではない。このためデータベースへの登録状況は、実施主体ごとに異なっている。意見書受領後も疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計された件数と実施主体が発送した件数とは異なっ

ている。

### 登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、令和 3 年 3 月末時点においてデータベースに登録されていたデータを元にし、登録年度は意見書の記載年月日を基準とした。年度によって、対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病の属する疾患群の移動などがあることから、令和 2 年度末における対象疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。従って、集計年度に対象外であった疾病は登録無しの欠損値（.）として示した。疾病によっては、集計結果が示されている疾患群と実際に申請が行われたときに疾患群が異なっている場合がある。

### 実施主体数

小児慢性特定疾病対策の実施主体は、毎年の中核市等が増加していることから、年度によってその数は異なっている。平成 27 年度は 112、平成 28 年度は 114、平成 29 年度は 115、平成 30 年度は 121 実施主体であった。

（倫理面の配慮）

本研究は国立成育医療研究センター倫理審査（2083）の承認をうけて実施された。

## C. 研究結果

### 1. 医療意見書の提出状況（表 1-1～1-5）

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小慢対策における医療意見書の令和 3 年 3 月末時点における登録状況は、以下の通りであった。

全国の全ての実施主体から医療意見書の提出があったが、その提出状況は実施主体によって異なっており、その結果登録状況にも差異が生じていた（表 1-1）。国から報告されている衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数を参考にした予想される提出数の半数以上が提出済の実施主体は、平成 27 年度は全 112 実施主体中 96 実施主体（86%）、平成 28 年度は全 114 実施主体中 99 実施主体（87%）、

平成 29 年度は全 115 実施主体中 97 実施主体 (84%)、平成 30 年度は全 121 実施主体中 64 実施主体 (53%) であった。実施主体ごとの年齢分布を 表 1-2~1-5 に示した。

令和 3 年 3 月末日時点の医療意見書の登録合計件数は、平成 27 (2015) 年度 93,588 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,862 件)、平成 28 (2016) 年度 93,331 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,810 件)、平成 29 (2017) 年度 93,310 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,890 件)、平成 30 (2018) 年度 57,767 件 (成長ホルモン治療用意見書 5,626 件) であった。

登録件数の平均値を比較したところ、小慢登録全体で登録件数が多い対象疾病は順に、①内分泌疾患「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。）」、②糖尿病「1 型糖尿病」、③内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、④悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、⑤神経・筋疾患「点頭てんかん (ウエスト症候群)」、⑥内分泌疾患「バセドウ病」、⑦慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、⑧慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑨慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、⑩膠原病「若年性特発性関節炎」であった。疾患群ごとの登録状況を 表 2-1~2-17 で示す。

#### 悪性新生物 (表 2-1-1~表 2-1-3)

登録されていた疾病は多い順に、①急性リンパ性白血病 (前駆 B 細胞急性リンパ性白血病、T 細胞急性リンパ性白血病など)、②急性骨髄性白血病 (成熟を伴う急性骨髄性白血病、急性巨核芽球性白血病、成熟を伴わない急性骨髄性白血病など)、③悪性リンパ腫 (成熟 B 細胞リンパ腫、T リンパ芽球性リンパ腫、ホジキンリンパ腫など)、④神経芽腫、⑤組織球症 (ランゲルハンス細胞組織球症、血球貪食性リンパ組織球症など)、⑥網膜芽細胞腫、⑦毛様細胞性星細胞腫、⑧頭蓋内胚細胞腫瘍、⑨髄芽腫、⑩骨肉腫であった。

#### 慢性腎疾患 (表 2-2-1~表 2-1-3)

登録されていた疾病は多い順に、①微小変化

型ネフローゼ症候群、②IgA 腎症、③その他のネフローゼ症候群、④紫斑病性腎炎、⑤巣状分節性糸球体硬化症、⑥低形成腎、⑦尿路奇形 (閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など)、⑧メサンギウム増殖性糸球体腎炎、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎 (アルポート症候群によるものに限る。) であった。

#### 慢性呼吸器疾患 (表 2-3-1~表 2-3-3)

登録されていた疾病は多い順に、①気道狭窄、②慢性肺疾患、③気管支喘息、④先天性中枢性低換気症候群、⑤先天性横隔膜ヘルニア、⑥特発性肺ヘモジデロシス、⑦線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)、⑧気管支拡張症、⑨特発性間質性肺炎、⑩閉塞性細気管支炎であった。

#### 慢性心疾患 (表 2-4-1~表 2-4-3)

登録されていた疾病は多い順に、①ファロー四徴症、②心室中隔欠損症、③両大血管右室起始症 (タウジツヒ・ビング奇形を除く。)、④単心室症、⑤完全大血管転位症、⑥完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)、⑦川崎病性冠動脈瘤、⑧フォンタン術後症候群、⑨心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、⑩左心低形成症候群、⑪心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症であった。

#### 内分泌疾患 (表 2-5-1~表 2-5-3)

登録されていた疾病は多い順に、①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。)、②先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症、異所性甲状腺など)、③先天性甲状腺機能亢進症 (バセドウ病など)、④ゴナドトロピン依存性思春期早発症、⑤ターナー症候群、⑥後天性甲状腺機能低下症 (橋本病、萎縮性甲状腺炎など)、⑦21-水酸化酵素欠損症、⑧プラダー・ウィリ症候群、⑨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。)、⑩後天性下垂体機能低下症であった。

### 膠原病（表 2-6-1～表 2-6-3）

登録されていた疾病は多い順に、①若年性特発性関節炎、②全身性エリテマトーデス、③皮膚筋炎／多発性筋炎、④シェーグレン症候群、⑤ベーチェット病、⑥混合性結合組織病、⑦高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑧家族性地中海熱、⑨強皮症、⑩慢性再発性多発性骨髄炎であった。

### 糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録されていた疾病は多い順に、①1 型糖尿病、②2 型糖尿病、③その他の糖尿病、④若年発症成人型糖尿病（MODY）、⑤新生児糖尿病、⑥インスリン受容体異常症であった。

### 先天性代謝異常（表 2-8-1～表 2-8-3）

登録されていた疾病は多い順に、①アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）、シトリン欠損症など）、②ミトコンドリア病（その他のミトコンドリア病、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。）など）、③ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病など）、④金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑤糖質代謝異常症（糖原病Ⅰ型、グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症など）、⑥脂質代謝異常症（家族性高コレステロール血症など）であった。

### 血液疾患（表 2-9-1～表 2-9-3）

登録されていた疾病は多い順に、①血友病A、②免疫性血小板減少性紫斑病、③血友病B、④フォンウィルブランド病、⑤再生不良性貧血、⑥遺伝性球状赤血球症、⑦その他の血小板減少性紫斑病、⑧先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑨その他の自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）、⑩血小板無力症であった。

### 免疫疾患（表 2-10-1～表 2-10-3）

登録されていた疾病は多い順に、①X 連鎖無ガンマグロブリン血症、②分類不能型免疫不全

症、③その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、④慢性肉芽腫症、⑤慢性移植片対宿主病、⑥慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨X 連鎖重症複合免疫不全症、⑩ウイスコット・オルドリッチ症候群であった。

### 神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録されていた疾病は多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②レノックス・ガストー症候群、③もやもや病、④結節性硬化症、⑤脊髄髄膜瘤、⑥乳児重症ミオクロニーてんかん、⑦デュシェンヌ型筋ジストロフィー、⑧先天性水頭症、⑨福山型先天性筋ジストロフィー、⑩レット症候群であった。

### 慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録されていた疾病は多い順に、①胆道閉鎖症、②潰瘍性大腸炎、③クローン病、④先天性胆道拡張症、⑤ヒルシュスプルング病、⑥総排泄腔遺残、⑦アラジール症候群、⑧短腸症、⑨門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）、⑩自己免疫性肝炎であった。

### 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 2-13-1～表 2-13-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ダウン症候群、②18 トリソミー症候群、③その他の常染色体異常、④マルファン症候群、⑤CHARGE 症候群、⑥アンジェルマン症候群、⑦13 トリソミー症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨ソトス症候群、⑩4 p - 症候群であった。

### 皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録されていた疾病は多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）、②色素性乾皮症、③眼皮膚白皮症（先天性白皮症）、④表皮水疱症、⑤スティーヴンス・ジョンソン症候群、⑥先天性魚鱗癬（常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）、⑦その他の先天性魚鱗癬、⑧膿疱性乾癬（汎発型）、⑨道化師様魚鱗癬、⑩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。）であった。

#### 骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群であるため、平成 27～平成 29 年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①軟骨無形成症、②骨形成不全症、③軟骨低形成症、④低ホスファターゼ症、⑤多発性軟骨性外骨腫症、⑥点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）、⑦ 2 型コラーゲン異常症関連疾患、⑧大理石病、⑨偽性軟骨無形成症、ラーセン症候群であった。

#### 脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群であるため、平成 27～平成 29 年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①リンパ管腫／リンパ管腫症、②カサバツハ・メリット症候群、③遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、④巨大静脈奇形、原発性リンパ浮腫であった。

#### 成長ホルモン治療（表 2-17-1～表 2-17-3）

成長ホルモン製剤を用いた治療に対する医療費助成については、原病の他に成長ホルモン治療用意見書の提出が行われている。成長ホルモン治療に対する登録がされていた疾病は多い順に、①成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）、②ターナー症候群、③成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、④プラダー・ウィリ症候群、⑤軟骨無形成症、⑥軟骨低形成、⑦先天性下垂体機能低下症、⑧後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩悪性新生物であった。

#### D. 考察

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録データの集計を行った。対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意され、より詳細な臨床情報が登録されるようになった。本集計に当たっては、平成 29 年度より厚生労働省衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病の受給者証所持者数が報告されるようになったことから、この数値を参考値としている。ただし小児慢性特定疾病児童等データベースの登録件数と衛生行政報告例における受給者証所持者数は、意味合いが異なっているので数値が同一になることは無いことに注意が必要である。

今回の集計では、衛生行政報告例や旧制度小慢登録件数から推定された全国小慢登録件数のおおよそ 8～9 割程度の登録状況であると思われる。多くの実施主体が、医療意見書を登録センターへ提出済であるが、一部対象者が多い実施主体の意見書提出が未完了であることから、完全な全国登録とはならなかった。しかし、登録されている疾病の状況やその件数は、おおよそ推定通りであることから、小児慢性特定疾病の登録状況の概要を把握することは可能であると思われる。

#### E. 結論

平成 27 から 30 年度の小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書の登録に関する集計を行った。現在登録センターへの医療意見書の未送付等があることから、全実施主体における登録状況とはならなかったが、平成 27 年以降の登録状況の概要については把握できると思われる。

#### 謝辞

多忙な中、小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録に御協力を頂いている各実施主体の皆様に感謝申し上げます。

#### 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. 特許情報  
なし
  - 2. 実用新案登録  
なし
  - 3. その他なし

表 1-1. 医療意見書提出状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度	
1	北海道	A	A	A	D	
2	札幌市	A	A	D	D	
3		旭川市	A	A	A	C
4		函館市	A	A	A	A
5	青森県	A	A	A	D	
6	青森市	A	A	A	A	
7		八戸市			A	A
8	岩手県	A	A	A	A	
9	盛岡市	A	A	A	A	
10	宮城県	D	D	A	D	
11	仙台市	A	A	D	D	
12	秋田県	A	A	A	D	
13	秋田市	A	A	A	D	
14	山形県	A	A	A	A	
15	福島県	D	A	D	A	
16	郡山市	A	A	A	D	
17		いわき市	A	A	A	D
18		福島市				A
19	茨城県	A	A	A	A	
20	栃木県	A	A	D	D	
21	宇都宮市	D	D	D	D	
22	群馬県	A	A	A	D	
23	前橋市	A	A	A	B	
24		高崎市	A	A	A	D
25	埼玉県	D	D	D	A	
26	さいたま市	A	A	A	A	
27		川越市	A	A	A	A
28		越谷市	B	A	A	A
29		川口市				B
30	千葉県	A	A	A	A	
31	千葉市	A	A	A	D	
32		船橋市	A	A	A	A
33		柏市	A	A	A	A
34	東京都	D	D	C	D	
35	八王子市	A	A	A	C	
36	神奈川県	A	A	A	A	
37	横浜市	D	D	D	C	
38	川崎市	A	D	A	A	
39	相模原市	A	A	A	D	
40	横須賀市	A	A	A	A	
41	新潟県	A	A	A	A	
42	新潟市	A	A	A	A	
43	富山県	A	A	A	B	
44	富山市	A	A	A	A	
45	石川県	D	D	D	A	
46	金沢市	A	A	A	B	
47	福井県	A	A	A	A	
48	山梨県	A	A	D	D	
49	長野県	A	A	A	A	
50	長野市	A	A	A	D	
51	岐阜県	A	A	A	A	
52	岐阜市	A	A	A	A	
53	静岡県	A	A	A	A	

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度	
54	静岡市	A	A	A	B	
55	浜松市	A	A	A	A	
56	愛知県 名古屋市	A	A	A	D	
57		B	B	B	D	
58		豊田市	A	A	A	D
59		豊橋市	A	A	D	D
60		岡崎市	A	A	A	D
61	三重県	A	A	A	D	
62	滋賀県 大津市	A	A	A	D	
63		A	A	A	D	
64	京都府	A	A	A	C	
65	京都市	A	A	D	D	
66	大阪府 大阪市 堺市 高槻市 東大阪市 豊中市 枚方市 八尾市	A	D	D	D	
67		A	A	A	D	
68		A	A	A	D	
69		A	A	A	A	
70		A	A	A	C	
71		A	A	A	A	
72		A	A	A	A	
73					B	
74		兵庫県 神戸市 姫路市 西宮市 尼崎市 明石市	D	D	A	A
75	A		A	A	A	
76	A		A	A	D	
77	A		A	A	D	
78	A		A	A	A	
79					A	
80	奈良県 奈良市	D	D	D	D	
81		A	A	A	D	
82	和歌山県 和歌山市	C	C	B	C	
83		A	A	A	A	
84	鳥取県 鳥取市	A	A	A	D	
85					A	
86	島根県 松江市	A	A	A	A	
87					D	
88	岡山県 岡山市 倉敷市	A	A	A	D	
89		A	A	A	D	
90		A	A	A	D	
91	広島県 広島市 福山市 呉市	A	A	A	A	
92		A	A	A	A	
93		A	A	A	D	
94			A	A	A	
95	山口県 下関市	D	A	A	A	
96		A	A	D	D	
97	徳島県	A	A	B	A	
98	香川県 高松市	A	A	A	A	
99		A	A	A	A	
100		D	D	A	D	
101	松山市	A	A	A	A	
102	高知県 高知市	A	A	A	A	
103		A	A	A	A	
104		福岡県	A	D	D	D
105	北九州市 福岡市 久留米市	D	D	D	D	
106		D	D	A	D	
107		A	A	A	D	



実施主体名		提出状況			
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
108	佐賀県	A	A	A	A
109	長崎県	A	A	A	A
110	長崎市 佐世保市	A	A	A	A
111			A	A	D
112	熊本県	A	A	A	D
113	熊本市	A	A	A	A
114	大分県	A	A	A	D
115	大分市	A	A	A	A
116	宮崎県	A	A	A	D
117	宮崎市	A	A	D	D
118	鹿児島県	A	A	A	A
119	鹿児島市	A	A	A	A
120	沖縄県	C	A	A	B
121	那覇市	C	A	A	A

衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較で、実施主体からの医療意見書の提出件数が75%以上をA、50～75%をB、25～50%をC、25%未満である場合をDと示した。

- ※ 衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病受給者証所持者数が報告されるようになったのは、平成29年度以降であるため、平成27、28年は便宜上、平成29年度の衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較としている
- ※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市は、斜線で示した

表 1-2. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 27 年度）

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	383	653	835	606	2477	1	2478
2	札幌市	293	614	666	468	2041	1	2042
3	旭川市	54	73	100	103	330	1	331
4	函館市	24	47	50	57	178	0	178
5	青森県	281	331	331	270	1213	1	1214
6	青森市	69	98	91	55	313	0	313
7	岩手県	299	329	417	292	1337	0	1337
8	盛岡市	110	116	111	82	419	0	419
9	宮城県	0	0	0	0	0	0	0
10	仙台市	321	419	495	307	1542	3	1545
11	秋田県	104	149	229	217	699	1	700
12	秋田市	47	76	104	106	333	0	333
13	山形県	152	241	394	235	1022	0	1022
14	福島県	2	4	4	0	10	0	10
15	郡山市	43	82	116	76	317	0	317
16	いわき市	62	141	162	72	437	0	437
17	茨城県	451	653	835	560	2499	1	2500
18	栃木県	303	373	490	471	1637	10	1647
19	宇都宮市	34	32	44	18	128	0	128
20	群馬県	206	217	318	256	997	1	998
21	前橋市	40	83	73	78	274	0	274
22	高崎市	62	74	82	92	310	0	310
23	埼玉県	0	0	0	0	0	0	0
24	さいたま市	291	299	375	267	1232	0	1232
25	川越市	82	87	96	64	329	1	330
26	越谷市	56	70	74	24	224	0	224
27	千葉県	579	822	1240	919	3560	2	3562
28	千葉市	127	189	340	254	910	1	911
29	船橋市	100	159	179	147	585	0	585
30	柏市	79	110	127	86	402	0	402
31	東京都	15	19	36	46	116	2	118
32	八王子市	73	122	180	130	505	0	505
33	神奈川県	270	518	710	575	2073	2	2075
34	横浜市	0	0	0	0	0	0	0
35	川崎市	261	369	426	248	1304	1	1305
36	相模原市	80	130	158	141	509	0	509
37	横須賀市	39	52	132	76	299	0	299
38	新潟県	170	281	373	344	1168	2	1170
39	新潟市	130	139	205	205	679	0	679
40	富山県	95	170	265	129	659	0	659
41	富山市	31	89	132	65	317	1	318
42	石川県	0	0	0	0	0	0	0
43	金沢市	135	122	139	120	516	1	517

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	福井県	168	233	343	206	950	0	950
45	山梨県	137	167	218	178	700	0	700
46	長野県	501	542	601	391	2035	0	2035
47	長野市	114	101	176	71	462	0	462
48	岐阜県	252	288	356	269	1165	2	1167
49	岐阜市	64	90	139	76	369	0	369
50	静岡県	386	545	702	501	2134	1	2135
51	静岡市	94	157	185	122	558	0	558
52	浜松市	143	239	291	157	830	0	830
53	愛知県	719	951	1109	744	3523	1	3524
54	名古屋市	150	237	262	332	981	0	981
55	豊田市	62	107	124	85	378	2	380
56	豊橋市	53	58	77	83	271	0	271
57	岡崎市	85	79	101	77	342	0	342
58	三重県	432	667	748	383	2230	1	2231
59	滋賀県	197	322	370	239	1128	0	1128
60	大津市	92	128	145	90	455	1	456
61	京都府	255	353	606	355	1569	0	1569
62	京都市	301	321	416	318	1356	2	1358
63	大阪府	621	981	1234	822	3658	3	3661
64	大阪市	520	669	735	558	2482	1	2483
65	堺市	240	273	348	223	1084	0	1084
66	高槻市	60	121	228	113	522	1	523
67	東大阪市	77	140	190	117	524	1	525
68	豊中市	73	135	135	88	431	1	432
69	枚方市	109	147	206	127	589	1	590
70	兵庫県	0	0	0	0	0	0	0
71	神戸市	162	253	343	327	1085	0	1085
72	姫路市	73	100	121	100	394	0	394
73	西宮市	99	159	193	111	562	0	562
74	尼崎市	89	159	173	77	498	2	500
75	奈良県	124	71	67	23	285	0	285
76	奈良市	89	148	195	118	550	0	550
77	和歌山県	44	39	52	43	178	0	178
78	和歌山市	74	111	183	73	441	1	442
79	鳥取県	108	154	150	126	538	0	538
80	島根県	103	193	230	179	705	0	705
81	岡山県	114	183	257	172	726	1	727
82	岡山市	162	366	435	152	1115	0	1115
83	倉敷市	119	146	215	129	609	0	609
84	広島県	306	407	487	300	1500	4	1504
85	広島市	332	497	519	314	1662	1	1663
86	福山市	185	276	217	143	821	0	821
87	山口県	11	12	2	2	27	0	27

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	下関市	35	66	112	63	276	0	276
89	徳島県	75	108	220	173	576	2	578
90	香川県	67	146	172	149	534	0	534
91	高松市	53	116	210	102	481	0	481
92	愛媛県	49	51	49	13	162	1	163
93	松山市	106	172	229	125	632	1	633
94	高知県	40	112	108	97	357	0	357
95	高知市	79	159	165	77	480	0	480
96	福岡県	326	612	701	480	2119	2	2121
97	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
98	福岡市	11	13	9	4	37	0	37
99	久留米市	50	93	110	76	329	0	329
100	佐賀県	133	256	367	216	972	0	972
101	長崎県	191	392	443	294	1320	0	1320
102	長崎市	79	179	173	100	531	0	531
103	熊本県	145	235	316	241	937	0	937
104	熊本市	205	258	289	205	957	0	957
105	大分県	80	155	202	197	634	1	635
106	大分市	78	127	143	84	432	0	432
107	宮崎県	147	262	305	171	885	0	885
108	宮崎市	100	183	216	166	665	0	665
109	鹿児島県	401	421	567	355	1744	0	1744
110	鹿児島市	250	271	330	185	1036	0	1036
111	沖縄県	376	224	190	83	873	0	873
112	那覇市	116	56	46	12	230	0	230

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八戸市、呉市、佐世保市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ青森県、広島県、長崎県に合算した

表 1-3. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 28 年度）

実施主体名		登録時年齢						合計
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	
1	北海道	5	329	649	807	630	2415	1
2	札幌市	52	266	632	657	472	2027	0
3	旭川市	72	56	72	107	97	332	0
4	函館市	73	20	51	51	56	178	0
5	青森県	81	278	294	315	280	1167	0
6	青森市	74	70	99	89	66	324	0
7	岩手県	7	290	343	363	332	1328	0
8	盛岡市	76	106	127	108	89	430	0
9	宮城県	8	11	9	11	7	38	0
10	仙台市	53	288	419	465	318	1490	1
11	秋田県	9	103	164	225	215	707	0
12	秋田市	77	66	83	133	103	385	0
13	山形県	10	146	216	357	257	976	0
14	福島県	11	81	277	441	222	1021	0
15	郡山市	78	39	84	109	85	317	0
16	いわき市	79	63	143	160	65	431	0
17	茨城県	12	411	656	789	604	2460	0
18	栃木県	13	273	363	480	484	1600	2
19	宇都宮市	80	31	17	28	11	87	0
20	群馬県	14	196	222	290	256	964	0
21	前橋市	81	53	73	88	77	291	0
22	高崎市	82	70	80	106	99	355	0
23	埼玉県	15	0	0	0	0	0	0
24	さいたま市	54	293	304	358	297	1252	0
25	川越市	83	98	102	115	61	376	0
26	越谷市	84	55	77	78	43	253	0
27	千葉県	16	597	804	1106	883	3390	0
28	千葉市	55	132	178	326	323	959	12
29	船橋市	85	108	157	184	159	608	1
30	柏市	86	79	105	127	88	399	1
31	東京都	17	173	259	327	280	1039	0
32	八王子市	87	68	109	148	125	450	0
33	神奈川県	18	305	467	714	538	2024	0
34	横浜市	56	0	0	0	0	0	0
35	川崎市	57	20	7	5	3	35	0
36	相模原市	58	90	141	143	150	524	0
37	横須賀市	88	44	53	101	88	286	1
38	新潟県	19	223	279	381	354	1237	0
39	新潟市	59	138	138	192	210	678	0
40	富山県	20	98	161	243	146	648	0
41	富山市	89	43	120	180	80	423	0
42	石川県	21	0	0	0	0	0	0
43	金沢市	90	128	124	141	121	514	0

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	福井県	22	160	183	312	189	844	0
45	山梨県	23	140	138	210	192	680	0
46	長野県	24	473	558	577	406	2014	0
47	長野市	91	109	103	136	100	448	0
48	岐阜県	25	263	275	358	299	1195	0
49	岐阜市	92	78	97	100	100	375	0
50	静岡県	26	376	515	691	498	2080	0
51	静岡市	60	104	165	204	158	631	0
52	浜松市	61	158	248	285	178	869	0
53	愛知県	27	704	886	1090	811	3491	1
54	名古屋市	62	224	269	280	370	1143	0
55	豊田市	94	84	105	135	93	417	1
56	豊橋市	93	72	71	93	87	323	0
57	岡崎市	95	68	92	124	81	365	0
58	三重県	28	423	606	754	400	2183	0
59	滋賀県	29	245	410	463	318	1436	5
60	大津市	96	78	127	132	93	430	0
61	京都府	30	256	337	546	371	1510	0
62	京都市	63	306	368	428	298	1400	1
63	大阪府	31	2	0	0	2	4	0
64	大阪市	64	455	638	634	517	2244	2
65	堺市	65	206	262	347	251	1066	2
66	高槻市	97	72	111	201	116	500	1
67	東大阪市	98	71	147	178	131	527	1
68	豊中市	99	64	130	150	98	442	0
69	枚方市	100	104	157	172	135	568	0
70	兵庫県	32	18	10	7	18	53	0
71	神戸市	66	167	276	333	335	1111	0
72	姫路市	101	80	102	129	107	418	0
73	西宮市	102	87	152	169	131	539	1
74	尼崎市	103	89	177	175	88	529	1
75	奈良県	33	123	46	59	27	255	0
76	奈良市	104	105	155	185	116	561	0
77	和歌山県	34	70	54	73	49	246	0
78	和歌山市	105	78	113	168	90	449	0
79	鳥取県	35	121	147	163	130	561	0
80	島根県	36	108	189	238	186	721	1
81	岡山県	37	104	171	272	190	737	0
82	岡山市	67	154	347	476	176	1153	0
83	倉敷市	106	101	161	173	133	568	0
84	広島県	38	224	343	388	246	1201	3
85	広島市	68	409	527	570	356	1862	1
86	福山市	107	154	280	268	144	846	0
87	呉市	108	29	60	69	42	200	0

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
88	山口県	39	259	509	473	286	1527	0
89	下関市	109	42	82	110	74	308	0
90	徳島県	40	79	112	200	174	565	0
91	香川県	41	69	136	199	137	541	0
92	高松市	110	70	119	208	101	498	1
93	愛媛県	42	56	47	39	12	154	0
94	松山市	111	97	196	226	124	643	0
95	高知県	43	39	91	120	93	343	0
96	高知市	112	68	126	167	79	440	0
97	福岡県	44	150	75	105	45	375	0
98	北九州市	69	0	0	0	0	0	0
99	福岡市	70	79	73	57	36	245	0
100	久留米市	113	39	98	104	89	330	1
101	佐賀県	45	157	288	349	283	1077	0
102	長崎県	46	144	252	315	242	953	0
103	長崎市	114	93	174	190	100	557	0
104	佐世保市	115	51	124	130	74	379	0
105	熊本県	47	147	239	317	239	942	0
106	熊本市	71	219	248	298	215	980	0
107	大分県	48	109	173	241	206	729	0
108	大分市	116	64	141	147	112	464	0
109	宮崎県	49	130	258	352	188	928	0
110	宮崎市	117	107	187	215	161	670	1
111	鹿児島県	50	366	469	548	381	1764	0
112	鹿児島市	118	265	265	312	198	1040	0
113	沖縄県	51	663	708	755	432	2558	1
114	那覇市	119	138	213	203	110	664	0

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八戸市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、青森県に合算した

表 1-4. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 29 年度）

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	265	522	675	541	2003	1	2004
2	札幌市	58	108	129	90	385	0	385
3	旭川市	54	77	111	98	340	0	340
4	函館市	17	45	60	57	179	1	180
5	青森県	206	208	219	222	855	0	855
6	青森市	77	84	100	74	335	0	335
7	八戸市	50	73	85	67	275	0	275
8	岩手県	278	325	392	338	1333	1	1334
9	盛岡市	96	114	142	92	444	0	444
10	宮城県	251	364	439	374	1428	2	1430
11	仙台市	0	0	0	0	0	0	0
12	秋田県	100	163	227	245	735	0	735
13	秋田市	48	112	122	108	390	0	390
14	山形県	145	204	354	267	970	0	970
15	福島県	9	9	8	5	31	0	31
16	郡山市	37	84	95	87	303	0	303
17	いわき市	63	149	148	67	427	0	427
18	茨城県	449	640	750	622	2461	2	2463
19	栃木県	79	41	47	42	209	0	209
20	宇都宮市	57	17	29	26	129	0	129
21	群馬県	168	209	301	273	951	0	951
22	前橋市	44	60	97	73	274	0	274
23	高崎市	65	84	111	110	370	0	370
24	埼玉県	34	12	13	11	70	0	70
25	さいたま市	302	307	353	313	1275	0	1275
26	川越市	84	85	131	74	374	1	375
27	越谷市	72	75	95	57	299	0	299
28	千葉県	557	794	1071	940	3362	0	3362
29	千葉市	96	183	313	281	873	4	877
30	船橋市	132	152	210	151	645	0	645
31	柏市	96	108	133	96	433	0	433
32	東京都	643	1055	1255	1010	3963	0	3963
33	八王子市	71	108	149	125	453	1	454
34	神奈川県	295	475	675	554	1999	2	2001
35	横浜市	49	83	134	87	353	0	353
36	川崎市	222	371	376	240	1209	0	1209
37	相模原市	89	120	145	141	495	0	495
38	横須賀市	38	64	82	92	276	0	276
39	新潟県	207	269	379	345	1200	0	1200
40	新潟市	116	151	171	200	638	0	638
41	富山県	84	154	248	142	628	0	628
42	富山市	29	77	118	74	298	0	298
43	石川県	1	1	5	17	24	0	24



実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	金沢市	121	109	120	123	473	0	473
45	福井県	150	224	341	211	926	0	926
46	山梨県	14	9	13	11	47	0	47
47	長野県	466	566	593	424	2049	0	2049
48	長野市	97	114	110	115	436	0	436
49	岐阜県	254	309	345	315	1223	0	1223
50	岐阜市	71	98	96	103	368	0	368
51	静岡県	321	532	711	508	2072	0	2072
52	静岡市	92	152	183	161	588	1	589
53	浜松市	194	212	310	196	912	0	912
54	愛知県	692	910	1078	890	3570	5	3575
55	名古屋市	189	206	253	342	990	0	990
56	豊田市	90	91	114	87	382	1	383
57	豊橋市	13	5	9	7	34	0	34
58	岡崎市	81	90	136	97	404	0	404
59	三重県	392	593	702	417	2104	1	2105
60	滋賀県	196	347	421	298	1262	0	1262
61	大津市	102	105	138	101	446	0	446
62	京都府	234	281	520	386	1421	0	1421
63	京都市	0	0	0	0	0	0	0
64	大阪府	11	13	15	12	51	0	51
65	大阪市	501	636	647	557	2341	0	2341
66	堺市	180	251	267	234	932	0	932
67	高槻市	68	123	163	133	487	1	488
68	東大阪市	86	134	192	125	537	1	538
69	豊中市	71	125	119	85	400	2	402
70	枚方市	100	160	167	152	579	0	579
71	兵庫県	302	488	564	579	1933	2	1935
72	神戸市	184	240	347	364	1135	1	1136
73	姫路市	73	93	110	96	372	1	373
74	西宮市	72	157	160	129	518	1	519
75	尼崎市	95	185	201	86	567	0	567
76	奈良県	92	60	75	25	252	0	252
77	奈良市	111	133	153	119	516	0	516
78	和歌山県	68	100	119	111	398	0	398
79	和歌山市	73	113	171	76	433	0	433
80	鳥取県	108	145	164	128	545	0	545
81	島根県	116	187	241	203	747	0	747
82	岡山県	107	182	231	182	702	1	703
83	岡山市	140	354	420	203	1117	1	1118
84	倉敷市	89	150	182	158	579	0	579
85	広島県	228	370	380	252	1230	0	1230
86	広島市	450	518	630	366	1964	0	1964
87	福山市	168	271	290	159	888	0	888

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	呉市	28	48	58	55	189	0	189
89	山口県	236	508	502	253	1499	0	1499
90	下関市	0	5	2	1	8	0	8
91	徳島県	52	84	101	111	348	0	348
92	香川県	65	132	196	134	527	0	527
93	高松市	59	118	178	96	451	1	452
94	愛媛県	116	323	361	171	971	1	972
95	松山市	95	195	235	115	640	0	640
96	高知県	51	80	155	85	371	0	371
97	高知市	56	124	166	95	441	1	442
98	福岡県	102	66	103	43	314	0	314
99	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
100	福岡市	248	412	329	274	1263	0	1263
101	久留米市	32	93	100	85	310	0	310
102	佐賀県	204	277	352	290	1123	2	1125
103	長崎県	151	249	307	225	932	0	932
104	長崎市	91	138	201	110	540	0	540
105	佐世保市	52	101	123	89	365	1	366
106	熊本県	176	250	272	283	981	0	981
107	熊本市	231	283	288	219	1021	0	1021
108	大分県	100	154	243	195	692	0	692
109	大分市	83	136	150	125	494	0	494
110	宮崎県	167	276	373	231	1047	0	1047
111	宮崎市	34	19	20	13	86	0	86
112	鹿児島県	346	474	553	366	1739	1	1740
113	鹿児島市	241	269	300	227	1037	0	1037
114	沖縄県	630	744	789	429	2592	0	2592
115	那覇市	137	206	210	109	662	2	664

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八尾市、明石市、松江市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ大阪府、兵庫県、島根県に合算した

表 1-5. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 30 年度）

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	8	14	23	24	69	0	69
2	札幌市	43	77	85	78	283	0	283
3	旭川市	14	27	32	32	105	0	105
4	函館市	15	31	47	48	141	0	141
5	青森県	8	1	9	2	20	0	20
6	青森市	62	60	98	71	291	0	291
7	八戸市	44	64	76	60	244	0	244
8	岩手県	224	308	369	304	1205	0	1205
9	盛岡市	85	95	122	95	397	0	397
10	宮城県	0	0	0	0	0	0	0
11	仙台市	0	0	0	0	0	0	0
12	秋田県	0	0	0	0	0	0	0
13	秋田市	3	2	5	0	10	0	10
14	山形県	130	212	318	277	937	0	937
15	福島県	78	165	304	156	703	2	705
16	郡山市	0	0	0	0	0	0	0
17	いわき市	4	3	5	1	13	0	13
18	福島市	33	65	112	59	269	0	269
19	茨城県	352	466	608	499	1925	2	1927
20	栃木県	10	19	20	24	73	0	73
21	宇都宮市	3	3	2	4	12	0	12
22	群馬県	12	9	3	7	31	0	31
23	前橋市	24	38	57	60	179	0	179
24	高崎市	3	2	0	3	8	0	8
25	埼玉県	938	1010	1276	984	4208	0	4208
26	さいたま市	209	291	329	250	1079	2	1081
27	川越市	68	85	103	84	340	0	340
28	越谷市	79	75	97	73	324	0	324
29	川口市	101	110	108	59	378	1	379
30	千葉県	473	751	917	857	2998	0	2998
31	千葉市	15	23	29	31	98	0	98
32	船橋市	115	134	190	151	590	0	590
33	柏市	90	106	127	101	424	0	424
34	東京都	0	0	0	0	0	0	0
35	八王子市	31	42	46	58	177	0	177
36	神奈川県	334	473	643	567	2017	1	2018
37	横浜市	262	327	452	300	1341	0	1341
38	川崎市	232	411	426	274	1343	0	1343
39	相模原市	3	1	0	1	5	0	5
40	横須賀市	34	55	61	86	236	0	236
41	新潟県	214	246	353	335	1148	0	1148
42	新潟市	125	147	168	193	633	0	633
43	富山県	37	90	151	88	366	0	366

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	富山市	24	67	90	77	258	0	258
45	石川県	158	189	201	146	694	0	694
46	金沢市	57	77	84	60	278	0	278
47	福井県	131	211	317	202	861	4	865
48	山梨県	0	0	2	2	4	0	4
49	長野県	436	498	570	438	1942	3	1945
50	長野市	3	3	4	1	11	0	11
51	岐阜県	250	319	353	339	1261	5	1266
52	岐阜市	84	90	111	92	377	0	377
53	静岡県	271	459	606	482	1818	0	1818
54	静岡市	75	127	143	118	463	0	463
55	浜松市	177	220	286	196	879	0	879
56	愛知県	135	78	80	66	359	0	359
57	名古屋市	25	16	9	10	60	0	60
58	豊田市	0	0	0	0	0	0	0
59	豊橋市	0	0	0	0	0	0	0
60	岡崎市	10	2	5	3	20	0	20
61	三重県	24	11	9	7	51	0	51
62	滋賀県	0	0	0	0	0	0	0
63	大津市	4	0	2	1	7	0	7
64	京都府	116	103	137	117	473	0	473
65	京都市	0	0	0	0	0	0	0
66	大阪府	2	7	12	2	23	0	23
67	大阪市	69	100	81	60	310	0	310
68	堺市	0	0	0	0	0	0	0
69	高槻市	58	82	102	113	355	0	355
70	東大阪市	21	38	37	38	134	1	135
71	豊中市	84	113	130	76	403	0	403
72	枚方市	68	115	103	132	418	0	418
73	八尾市	50	66	59	50	225	0	225
74	兵庫県	218	439	512	514	1683	0	1683
75	神戸市	167	241	326	370	1104	2	1106
76	姫路市	0	0	0	0	0	0	0
77	西宮市	0	2	2	0	4	0	4
78	尼崎市	84	184	218	98	584	0	584
79	明石市	68	41	33	53	195	0	195
80	奈良県	111	49	81	28	269	0	269
81	奈良市	16	4	15	10	45	0	45
82	和歌山県	29	27	45	43	144	0	144
83	和歌山市	84	121	163	96	464	0	464
84	鳥取県	0	0	0	0	0	0	0
85	鳥取市	43	51	63	41	198	0	198
86	島根県	68	117	187	131	503	0	503
87	松江市	6	2	4	0	12	0	12

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	岡山県	0	0	0	0	0	0	0
89	岡山市	23	22	21	6	72	0	72
90	倉敷市	20	11	11	10	52	0	52
91	広島県	172	307	317	193	989	0	989
92	広島市	384	544	590	347	1865	0	1865
93	福山市	18	5	9	1	33	0	33
94	呉市	30	61	71	61	223	0	223
95	山口県	185	473	485	239	1382	2	1384
96	下関市	0	0	0	0	0	0	0
97	徳島県	55	96	113	172	436	1	437
98	香川県	54	123	166	134	477	0	477
99	高松市	48	92	109	96	345	0	345
100	愛媛県	0	5	6	6	17	0	17
101	松山市	86	171	215	107	579	0	579
102	高知県	47	78	158	72	355	2	357
103	高知市	79	96	139	104	418	0	418
104	福岡県	118	79	125	55	377	0	377
105	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
106	福岡市	2	7	3	2	14	0	14
107	久留米市	0	0	0	0	0	0	0
108	佐賀県	194	299	352	314	1159	0	1159
109	長崎県	144	185	252	208	789	0	789
110	長崎市	54	108	191	99	452	0	452
111	佐世保市	0	0	0	0	0	0	0
112	熊本県	3	0	1	2	6	0	6
113	熊本市	171	221	205	208	805	0	805
114	大分県	0	0	0	0	0	0	0
115	大分市	85	163	166	141	555	0	555
116	宮崎県	0	0	0	0	0	0	0
117	宮崎市	0	0	0	0	0	0	0
118	鹿児島県	315	460	536	353	1664	0	1664
119	鹿児島市	204	253	274	232	963	0	963
120	沖縄県	348	496	491	291	1626	2	1628
121	那覇市	115	170	168	122	575	0	575

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった山形市、甲府市、寝屋川市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ山形県、山梨県、大阪府に合算した

## 2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,780	1,696	1,563	1,067
継続	8,601	8,695	9,092	5,752
転入	23	14	21	9
未記入	267	145	83	2

表 2-1-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	5,932	5,860	6,003	3,827
女	4,728	4,687	4,750	3,002
性別未決定	0	0	0	0
未記入	11	3	6	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
白血病	1 前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	2,546	2,617	2,687	1,736
白血病	2 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	56	55	53	47
白血病	3 T 細胞急性リンパ性白血病	299	323	344	221
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	101	83	90	49
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	104	98	82	54
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	191	198	204	136
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	51	51	56	39
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	93	87	96	58
白血病	9 急性単球性白血病	87	91	92	61
白血病	10 急性赤白血病	10	13	13	7
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	157	170	169	92
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	148	145	139	100
白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	0
白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	52	66	69	46
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	63	73	78	37
骨髄異形成症候群	17 骨髄異形成症候群	206	198	203	130
リンパ腫	18 成熟 B 細胞リンパ腫	206	218	226	132
リンパ腫	19 未分化大細胞リンパ腫	100	97	93	63
リンパ腫	20 B リンパ芽球性リンパ腫	87	79	75	51
リンパ腫	21 T リンパ芽球性リンパ腫	122	141	133	87
リンパ腫	22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	123	133	125	66
リンパ腫	23 18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	87	78	82	51
組織球症	24 ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	369	363	376	250
組織球症	25 血球貪食性リンパ組織球症	146	130	126	72
組織球症	26 24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	11	11	13	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27 神経芽腫	556	571	558	360
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28 神経節芽腫	27	32	26	11

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名		細分類名				
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	368	355	346	213
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	207	209	233	139
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	14	14	11	10
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	10	9	8	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	231	212	244	150
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	5	3	7	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	299	291	291	196
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	11	9	15	8
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	7	4	4	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	6	4	6	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	150	156	165	111
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。）	5	10	6	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	244	251	260	154
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	12	16	19	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	28	23	27	17
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	4	3	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	28	26	31	19
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	35	29	31	27
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。）	2	2	2	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	10	10	9	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	5	2	1	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	58	59	54	36
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	12	10	10	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	87	88	91	64
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	2	4	4	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	48	49	55	34
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	7	5	6	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	16	16	14	9
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	97	72	100	58
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	16	19	16
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	5	5	8	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	14	11	17	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	15	19	17	12
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	13	13	11	9
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	腭芽腫	4	6	2	3
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。）	139	151	144	108
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	380	343	331	209
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	120	92	94	53
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	43	39	34	18
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	80	69	80	51
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	177	160	157	104
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	44	31	25	7
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	329	326	347	236
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	277	254	232	153
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	66	64	60	31
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	44	40	43	28
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	30	23	21	13
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	25	18	19	9
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	48	43	39	18
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	10	13	15	12
中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	10	12	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）	46	41	46	24
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）	24	31	44	22
中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	10	7	11	8
中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	17	12	19	9
中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	42	34	34	30
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	326	336	362	227
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	289	267	237	128
<b>合計</b>			<b>10,671</b>	<b>10,550</b>	<b>10,759</b>	<b>6,830</b>



## 2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,104	997	893	561
継続	5,763	5,573	5,413	3,209
転入	17	14	18	15
未記入	114	58	52	1

表 2-2-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	4,191	4,017	3,866	2,284
女	2,799	2,621	2,504	1,502
性別未決定	0	0	0	0
未記入	8	4	6	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
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	34	27	25	13
ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症	23	23	24	13
ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群	1,796	1,734	1,695	959
ネフローゼ症候群	4 巣状分節性糸球体硬化症	425	381	358	195
ネフローゼ症候群	5 膜性腎症	66	69	67	41
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	653	695	693	495
慢性糸球体腎炎	7 IgA 腎症	1,444	1,277	1,194	685
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。)	325	265	209	115
慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎	189	182	151	105
慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎	440	429	387	247
慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスター (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	1
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。)	168	157	153	99
慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	1
慢性糸球体腎炎	14 ループス腎炎	22	33	30	20
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。)	31	26	30	23
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。)	1	2	0	0
慢性糸球体腎炎	17 非典型溶血性尿毒症症候群	23	18	29	11
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)	3	4	1	2
慢性糸球体腎炎	19 フィブロンекチン腎症	.	.	.	0
慢性糸球体腎炎	20 リポタンパク糸球体症	.	.	.	0
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	100	90	97	48
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。)	28	23	16	12
慢性腎盂腎炎	23 慢性腎盂腎炎	13	10	5	3
アミロイド腎	24 アミロイド腎	0	0	0	0
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	3	3	4	3
ネフロン癆	26 ネフロン癆	49	42	41	33
腎血管性高血圧	27 腎血管性高血圧	56	55	53	37
腎静脈血栓症	28 腎静脈血栓症	2	2	3	0
腎動静脈瘻	29 腎動静脈瘻	0	0	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
尿細管性アシドーシス	30 尿細管性アシドーシス	49	53	42	31
ギッテルマン (Gitelman) 症候群	31 ギッテルマン (Gitelman) 症候群	34	34	41	14
バーター (Bartter) 症候群	32 バーター (Bartter) 症候群	42	36	34	24
腎尿管結石	33 腎尿管結石	9	6	7	4
慢性腎不全	34 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	14	12	11	7
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。)	95	84	91	45
腎奇形	36 多発性嚢胞腎	73	75	78	45
腎奇形	37 低形成腎	331	347	335	186
腎奇形	38 腎無形成	10	12	8	5
腎奇形	39 ポッター (Potter) 症候群	2	5	4	3
腎奇形	40 多嚢胞性異形成腎	27	33	33	19
腎奇形	41 寡巨大糸球体症	6	6	7	6
腎奇形	42 36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形	34	40	45	33
尿路奇形	43 閉塞性尿路疾患	142	124	137	71
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。)	130	121	128	75
尿路奇形	45 43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形	27	30	42	26
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。)	25	18	18	9
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	47 ファンコーニ (Fanconi) 症候群	20	22	20	10
ロウ (Lowe) 症候群	48 ロウ (Lowe) 症候群	22	25	23	12
	合計	6,998	6,642	6,376	3,786

## 2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	643	626	586	357
継続	1,897	2,159	2,230	1,429
転入	8	9	7	3
未記入	62	26	28	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,381	1,504	1,514	938
女	1,223	1,316	1,334	851
性別未決定	0	0	0	0
未記入	6	0	3	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
気道狭窄	1 気道狭窄	1,022	1,124	1,250	857
気管支喘息	2 気管支喘息	238	316	275	132
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	173	165	158	85
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	18	20	13	7
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。）	6	6	8	3
間質性肺疾患	6 肺胞微石症	0	0	0	1
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。）	32	37	39	28
嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	12	9	16	7
気管支拡張症	9 気管支拡張症	36	33	25	14
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	42	48	43	34
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	979	997	927	555
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	9	13	20	11
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	43	51	66	52
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	.	11	3
合計		2,610	2,819	2,851	1,789

## 2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	2,093	1,994	1,919	1,323
継続	11,576	11,883	12,080	7,903
転入	41	32	30	16
未記入	400	152	124	5

表 2-4-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	7,718	7,699	7,793	5,172
女	6,376	6,360	6,356	4,074
性別未決定	0	0	0	0
未記入	16	2	4	1

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	大分類名		細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
		1	洞不全症候群	46	41	38	25
		2	モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	6	4	4	3
		3	完全房室ブロック	151	145	161	107
		4	脚ブロック	2	1	2	1
		5	多源性心室期外収縮	7	5	1	2
		6	上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	75	65	67	49
		7	多源性心房頻拍	17	23	14	12
		8	6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	86	83	65	43
		9	ベラパミル感受性心室頻拍	11	12	12	5
		10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	34	26	31	20
		11	9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	48	46	32	23
		12	心房粗動	8	4	5	2
		13	心房細動	2	2	0	0
		14	心室細動	17	17	19	7
		15	QT 延長症候群	426	383	390	300
		16	肥大型心筋症	184	208	197	119
		17	不整脈源性右室心筋症	4	5	5	6
		18	心筋緻密化障害	45	39	57	36
		19	拡張型心筋症	249	287	301	202
		20	拘束型心筋症	36	31	38	24
		21	心室瘤	10	10	12	3
		22	心内膜線維弾性症	2	3	3	2
		23	心臓腫瘍	23	28	28	17
		24	慢性心筋炎	19	22	19	12
		25	慢性心膜炎	1	0	0	0
		26	収縮性心膜炎	0	0	0	0
		27	先天性心膜欠損症	4	1	0	0
		28	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	.	.	.	0
		29	左冠動脈肺動脈起始症	44	56	52	33

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	2
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	9	8	16	5
川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	737	696	606	359
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。)	9	9	8	3
虚血性心疾患	34	狭心症	6	4	4	2
虚血性心疾患	35	心筋梗塞	4	5	7	3
左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	386	431	429	294
単心室症	37	単心室症	862	826	788	459
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	341	311	308	204
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	458	439	488	301
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	412	404	413	262
ファロー (Fallot) 四徴症	41	ファロー (Fallot) 四徴症	1,727	1,740	1,721	1,114
両大血管右室起始症	42	タウジツヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	100	94	111	63
両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング(Taussig-Bing)奇形を除く。)	835	840	826	560
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	26	30	33	15
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	686	685	707	479
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	219	240	236	159
エプスタイン (Ebstein) 病	47	エプスタイン (Ebstein) 病	147	136	155	113
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	143	174	168	85
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	16	15	16	8
三心房心	50	三心房心	6	4	5	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	89	79	73	52
心房中隔欠損症	52	単心房症	18	14	11	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	141	161	153	90
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	9	13	11	3
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)	111	111	107	67
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)	678	685	706	456
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,320	1,225	1,191	774
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	194	196	212	133
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	20	20	20	10
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	20	12	14	7
左室右房交通症	61	左室右房交通症	1	0	0	0
右室二腔症	62	右室二腔症	10	10	8	7
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	9	12	5	6
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	34	36	30	17
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	29	35	25	15
肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	32	30	31	19
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	21	26	28	14
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	11	11	15	15

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
一側肺動脈欠損	69 一側肺動脈欠損	8	10	6	6
大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄症	248	218	235	146
大動脈狭窄症	71 大動脈縮窄複合	138	120	147	83
大動脈狭窄症	72 大動脈弁上狭窄症	34	30	35	19
大動脈狭窄症	73 ウィリアムズ (Williams) 症候群	29	31	32	22
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	23	24	25	24
大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓離断複合	188	187	195	134
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。)	3	6	6	6
血管輪	77 重複大動脈弓症	3	4	3	3
血管輪	78 左肺動脈右肺動脈起始症	5	5	6	5
血管輪	79 77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	4	0
大動脈瘤	80 バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	20	13	9
大動脈瘤	81 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	4	5	6	3
動静脈瘻	82 肺動静脈瘻	12	8	7	3
動静脈瘻	83 冠動脈瘻	43	36	38	22
動静脈瘻	84 82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	3	4	4	4
肺動脈性肺高血圧症	85 肺動脈性肺高血圧症	198	214	230	153
慢性肺性心	86 慢性肺性心	17	16	13	4
心臓弁膜症	87 三尖弁狭窄症	16	19	14	11
心臓弁膜症	88 三尖弁閉鎖不全症	37	39	44	25
心臓弁膜症	89 僧帽弁狭窄症	52	64	57	45
心臓弁膜症	90 僧帽弁閉鎖不全症	316	306	300	185
心臓弁膜症	91 肺動脈弁狭窄症	135	132	147	120
心臓弁膜症	92 肺動脈弁閉鎖不全症	12	16	12	11
心臓弁膜症	93 大動脈弁狭窄症	239	244	241	172
心臓弁膜症	94 大動脈弁閉鎖不全症	127	120	106	62
僧帽弁弁上輪	95 僧帽弁弁上輪	1	1	1	0
内臓錯位症候群	96 無脾症候群	187	197	202	153
内臓錯位症候群	97 多脾症候群	68	71	81	51
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98 フォンタン (Fontan) 術後症候群	506	594	702	529
<b>合計</b>		<b>14, 110</b>	<b>14, 061</b>	<b>14, 153</b>	<b>9, 247</b>

## 2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	3,392	3,297	2,875	1,801
継続	19,465	18,650	17,756	10,728
転入	80	75	59	26
未記入	344	219	177	6

表 2-5-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	10,727	10,255	9,633	5,862
女	12,532	11,966	11,222	6,697
性別未決定	0	0	0	0
未記入	22	20	12	2

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	大分類名	細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
		1 先天性下垂体機能低下症	207	214	197	114
		2 後天性下垂体機能低下症	329	326	320	185
		3 下垂体性巨人症	5	3	3	1
		4 先端巨大症	2	2	3	1
		5 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る。)	523	449	491	347
		6 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)	9,171	8,739	8,280	4,899
		7 インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症	0	0	0	0
		8 成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症を除く。)	2	2	3	2
		9 高プロラクチン血症	11	8	11	7
		10 抗利尿ホルモン (ADH) 不適切分泌症候群	9	7	4	1
		11 中枢性尿崩症	246	229	208	115
		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)	1	1	4	3
		13 腎性尿崩症	102	92	88	53
		14 中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1
		15 バセドウ (Basedow) 病	2,485	2,307	2,233	1,305
		16 甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。)	112	77	62	30
		17 異所性甲状腺	238	211	179	102
		18 無甲状腺症	97	86	72	47
		19 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)	223	195	160	111
		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	3,432	3,345	2,997	1,704
		21 橋本病	859	817	678	396
		22 萎縮性甲状腺炎	55	54	46	38
		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	273	265	241	137
		24 甲状腺ホルモン不応症	7	3	5	3
		25 腺腫様甲状腺腫	6	2	2	2
		26 副甲状腺機能亢進症	1	4	2	1
		27 副甲状腺欠損症	3	3	2	2
		28 副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)	120	114	104	63
		29 自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	1	1	1	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
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	0	2	1	1
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	15	15	14	2
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。）	120	114	113	72
クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	6	8	7	6
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	0	0	0	0
クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	0
クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	0
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	2	2	2	3
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	9	6	8	1
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	12	11	9	6
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	65	59	52	30
慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	0	0	0	0
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。）	21	17	17	7
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	2
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）	0	0	0	0
リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	0	0	0	0
低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	0	0	0	0
低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	2	2	2	0
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	1	1	1	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	7	10	11	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	28	26	25	10
先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	2	2	1	2
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	5	2	1	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	4	3	3	1
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	665	648	572	377
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	9	10	11	12
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	27	23	23	6
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,502	1,477	1,382	870
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	44	38	28	10
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。）	1	1	1	5
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。）	0	0	0	0
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	34	32	27	13
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。）	70	68	58	38
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	44	33	25	11
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	25	22	23	12
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	71	71	56	36
性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	4	4	4	2
性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	9	9	6	1
性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症	0	1	0	1



小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	0	0	0	0
性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	7	9	7	2
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	10	12	9	10
性分化疾患	72	46, XX 性分化疾患	1	1	1	1
消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	0	0	0	0
消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	0	0	0	0
グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	0	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	1	2	0	0
高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	77	83	81	57
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	26	22	23	16
ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	26	17	18	13
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	5	5	5	3
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	141	140	138	100
脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	4	6	6	5
多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	0	0	0	0
多発性内分泌腫瘍	85	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	4	4	3	3
多発性内分泌腫瘍	86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	1	0	0	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	4	3	0	0
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	1,105	1,095	1,110	704
内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	493	518	532	335
内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	20	23	19	10
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	18	18	26	90
内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	0	0	0	0
<b>合計</b>			<b>23,281</b>	<b>22,241</b>	<b>20,867</b>	<b>12,561</b>

## 2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	610	589	543	298
継続	1,819	2,075	2,215	1,430
転入	6	5	6	4
未記入	43	27	22	1

表 2-6-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	737	767	789	499
女	1,739	1,928	1,994	1,234
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	1	3	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	1,639	1,569	1,524	931
膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	333	464	529	348
膠原病疾患	3 皮膚筋炎／多発性筋炎	114	149	171	106
膠原病疾患	4 シェーグレン (Sjögren) 症候群	115	122	124	68
膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群	6	4	7	2
膠原病疾患	6 ベーチェット (Behçet) 病	67	89	96	59
血管炎症候群	7 高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	34	54	67	51
血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症	5	7	10	8
血管炎症候群	9 結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	9	15	14	9
血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎	10	15	10	5
血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	5	6
再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	6	9	10	3
皮膚・結合組織疾患	13 強皮症	15	20	24	14
皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病	42	53	65	44
自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱	28	51	51	33
自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期熱症候群	13	13	20	12
自己炎症性疾患	17 TNF 受容体関連周期性症候群	6	8	7	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	11	11	9	5
自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群	1	1	1	0
自己炎症性疾患	20 高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	4	5	7	2
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	1	1	0	0
自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎	7	23	25	16
自己炎症性疾患	23 インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	0	0	0	0
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	10	10	10	6
<b>合計</b>		<b>2,478</b>	<b>2,696</b>	<b>2,786</b>	<b>1,733</b>

## 2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	683	690	674	410
継続	4,496	4,481	4,378	2,708
転入	20	40	32	12
未記入	84	76	41	4

表 2-7-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	2,291	2,280	2,217	1,385
女	2,987	2,995	2,908	1,749
性別未決定	0	0	0	0
未記入	5	12	0	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
糖尿病	1	1 型糖尿病	4,352	4,363	4,310	2,689
糖尿病	2	2 型糖尿病	789	781	665	365
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	39	48	47	21
糖尿病	4	新生児糖尿病	26	22	22	16
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	13	13	11	8
糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	0	0	1	0
糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	64	60	69	35
<b>合計</b>			<b>5,283</b>	<b>5,287</b>	<b>5,125</b>	<b>3,134</b>

## 2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	240	234	227	130
継続	1,836	1,865	1,894	1,153
転入	14	7	9	4
未記入	37	39	16	1

表 2-8-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,201	1,172	1,182	691
女	926	971	964	597
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
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）	182	187	179	102
アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症 1 型	12	10	9	1
アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症 2 型	1	3	2	2
アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症 3 型	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	0	0	1	2
アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	20	13	17	10
アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	13	15	17	4
アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	3	4	2	0
アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	8	7	7	4
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	0	0	0	0
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	16	17	17	16
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	65	66	72	54
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）	21	22	28	16
アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症	5	8	5	3
アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	3	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	17 シトリン欠損症	89	88	91	51
アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	1	3	3	1
アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ（Hartnup）病	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	12	10	11	9
アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	44	41	39	19
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	10	11	9	6
有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	54	58	63	38
有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症	37	37	39	26
有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症	1	1	2	3
有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	5	6	6	3
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	6	6	3	4
有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0
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	2	2	1	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	1	0	2	0
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	0	0	0	0
有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	9	8	6	4
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	15	16	19	13
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	9	7	6	6
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	3	3	3	1
有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	1	1	0	0
有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	3	1	1	0
有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	0	0	1	0
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	4	2	3	0
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	12	7
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 I 欠損症	3	1	2	1
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 II 欠損症	14	14	18	10
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	1	2	2	1
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	27	28	26	18
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	17	15	17	12
脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	0	0	0	0
脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	0	1	1	1
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	1	1	0	0
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	0	0	1	1
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	34	35	39	16
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	1	3	1	1
ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	0	0	0
ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	0	1	1	1
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	39	49	48	26
ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	0	0	0	1
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。)	188	181	185	111
ミトコンドリア病	57	ミトコンドリア DNA 欠失(カーズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)	11	14	11	6
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	59	68	66	32
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0	0
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	4	5	3	1
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	13	10	9	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	6	3	1	1
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	3	4	3	2
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	1	1	0	0
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)	0	0	0	0
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	72	69	61	29
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	9	15	15	14
糖質代謝異常症	68	糖原病 IV 型	0	1	1	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
糖質代謝異常症	69	糖原病Ⅴ型	1	2	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病Ⅵ型	5	2	4	4
糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	1	2	1	1
糖質代謝異常症	72	糖原病Ⅷ型	30	23	27	16
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	28	32	32	22
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	18	17	15	12
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型	20	22	17	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症Ⅱ型	87	74	78	48
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	3	12	11	8
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症Ⅳ型	3	5	7	4
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症Ⅵ型	4	5	3	1
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症Ⅶ型	0	0	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	0	0	0
ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	0	1	1	1
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	1	3	4	0
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	1	2	7	4
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	15	18	22	14
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	13	14	16	9
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	9	9	7	7
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	28	34	27	15
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	47	53	58	36
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	14	15	13	9
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	1	1	1
ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	0	2	2	0
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	12	9	9	5
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	3	2	4	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	24	19	17	11
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	2	1
ライソゾーム病	99	システン症	2	1	1	1
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	2
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	6	5	4	2
ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	2	1	0	2
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	68	62	59	41
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	0	0	0
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	0	0	5	3
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	202	195	197	96

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	11	17	13	9
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	0	0
金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	0	0	0	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	0	0	3	2
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	0	0	0
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	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチン Guanidino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)	14	13	15	12
プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	9	7	7	6
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	0	0	0	0
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	0	0	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	0	0	0	0
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	1	1	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	2	2
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	4	6	2	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	7	9	11	3
神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	0	0	0	0
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	2	5	3	5
神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	3	3	3	0
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	1	1	1	1
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	11	10	10	3
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	141	136	138	103
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	1	1	1	0
脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	1	1	0	0
脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	1	0	0	0
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	17	15	10	5
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	57	58	60	38
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	0	0	0
結合組織異常症	137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	5	8	5	2
先天性ポルフィリン症	138	先天性ポルフィリン症	12	12	9	8
α1-アンチトリプシン欠損症	139	α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0
<b>合計</b>			<b>2,127</b>	<b>2,145</b>	<b>2,146</b>	<b>1,288</b>

## 2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	418	416	339	215
継続	2,068	2,032	2,143	1,271
転入	4	2	13	3
未記入	34	25	5	2

表 2-9-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,860	1,842	1,852	1,120
女	664	633	648	371
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血	7	8	3	3
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	3	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)	63	66	69	38
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	4	3	2	2
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	1
無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症	0	0	0	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	3
自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症	0	0	0	2
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。)	32	30	35	25
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	4	3	2	2
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	120	123	120	65
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	2	4	1	2
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	1	2	1	2
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	1	1	1	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	6	7	6	6
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	8	11	7	6
遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	4	4	2
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	4	4	7	1
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。)	5	6	5	3
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	1	2	2	2
真性多血症	21 真性多血症	1	1	1	0
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	0
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	421	406	371	234
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	77	69	54	31
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	18	19	15	7
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。)	5	3	4	0
先天性骨髄不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症	2	2	2	3
先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi(Fanconi)貧血	5	9	14	10
周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症	0	0	1	0



小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
メイ・ヘグリ (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリ (May-Hegglin) 異常症	2	3	2	3
本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	11	12	13	3
血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	4	3	3	0
血小板機能異常症	33	血小板無力症	30	22	21	14
血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	1	0	0	0
血小板機能異常症	35	32 から 34 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	7	5	3	3
先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	7	8	15	6
先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンビン欠乏症	2	2	2	1
先天性血液凝固因子異常	38	第 V 因子欠乏症	4	4	4	0
先天性血液凝固因子異常	39	第 VII 因子欠乏症	21	22	22	5
先天性血液凝固因子異常	40	血友病 A	1,006	988	1,029	622
先天性血液凝固因子異常	41	血友病 B	228	211	210	113
先天性血液凝固因子異常	42	第 X 因子欠乏症	4	3	2	1
先天性血液凝固因子異常	43	第 XI 因子欠乏症	12	6	9	3
先天性血液凝固因子異常	44	第 XII 因子欠乏症	2	1	1	2
先天性血液凝固因子異常	45	第 XIII 因子欠乏症	11	9	10	4
先天性血液凝固因子異常	46	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	196	198	210	121
先天性血液凝固因子異常	47	36 から 46 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	2	1	0	0
先天性プロテイン C 欠乏症	48	先天性プロテイン C 欠乏症	9	5	7	1
先天性プロテイン S 欠乏症	49	先天性プロテイン S 欠乏症	15	10	10	7
先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	9	12	17	12
骨髄線維症	51	骨髄線維症	0	1	1	2
再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	142	158	173	116
<b>合計</b>			<b>2,524</b>	<b>2,475</b>	<b>2,500</b>	<b>1,491</b>

## 2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	91	121	95	73
継続	513	516	563	357
転入	2	1	2	0
未記入	18	7	1	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	423	432	426	280
女	199	213	235	150
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	29	30	23	16
複合免疫不全症	2 細網異形成症	1	1	1	0
複合免疫不全症	3 アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	2	4	1	2
複合免疫不全症	4 オーメン (Omenn) 症候群	1	1	0	0
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	0	0	0	0
複合免疫不全症	6 CD8 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	7 ZAP-70 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	8 MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	9 MHC クラス II 欠損症	0	2	0	0
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	25	17	19	11
免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	28	27	26	13
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	9	8	6	6
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	0	0	1	1
免疫不全を伴う特徴的な症候群	14 ブルーム (Bloom) 症候群	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF 症候群	0	0	2	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2 異常症	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	17 RIDDLE 症候群	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18 シムケ (Schimke) 症候群	0	0	0	0
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)	15	20	23	9
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20 高 IgE 症候群	27	30	32	21
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	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	22 先天性角化異常症	1	0	1	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	75	73	70	46
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	65	63	65	48
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	8	12	12	12
液性免疫不全を主とする疾患	26 IgG サブクラス欠損症	19	20	13	11
液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的 IgA 欠損	4	4	4	1
液性免疫不全を主とする疾患	28 特異抗体産生不全症	2	1	1	1
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	0	2	3	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
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	6	9	16	12
免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	5	3
免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	7	9	8	6
免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	5	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	3	3	4	2
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	29	28	34	28
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	16	18	16	10
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	50	57	63	26
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	0	2	1	1
原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	4	5	4	4
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	49	52	52	35
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	0	0	0	0
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	2	2	3	1
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	1	1	1	1
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	6	5	8	5
自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	3	4	3	2
自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	0	0	0	0
自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	5	5	4	2
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	3	1	2	5
先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	3	2	3	3
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)	7	8	11	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	0	0	0	0
好酸球増加症	52	好酸球増加症	11	10	18	19
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	42	42	48	28
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。)	8	7	7	2
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	2	2	0	0
慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	49	49	42	21
<b>合計</b>			<b>624</b>	<b>645</b>	<b>661</b>	<b>430</b>

## 2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,394	1,088	1,161	700
継続	4,674	5,386	5,774	3,779
転入	13	13	20	6
未記入	230	137	60	1

表 2-11-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	3,390	3,559	3,741	2,417
女	2,912	3,056	3,266	2,069
性別未決定	0	0	0	0
未記入	9	9	8	0

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	13	21	24	11
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	299	384	441	301
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	.	2	87	44
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	7	8	12	9
脳形成障害	5	滑脳症	104	122	113	91
脳形成障害	6	裂脳症	27	44	54	28
脳形成障害	7	全前脳胞症	40	69	64	37
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）	9	13	16	7
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	41	54	62	42
脳形成障害	10	先天性水頭症	147	169	183	115
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	.	.	.	.
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	12	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	25	32	35	17
レット（Rett）症候群	13	レット（Rett）症候群	162	147	137	86
神経皮膚症候群	14	結節性硬化症	451	462	448	290
神経皮膚症候群	15	神経皮膚黒色症	12	12	16	12
神経皮膚症候群	16	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	11	14	16	12
神経皮膚症候群	17	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	5	4	4	5
神経皮膚症候群	18	スタージ・ウェーバー症候群	.	.	.	9
早老症	19	ウェルナー（Werner）症候群	2	3	1	0
早老症	20	コケイン（Cockayne）症候群	11	13	10	5
早老症	21	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	.	.	3	1
遺伝子異常による白質脳症	22	カナバン（Canavan）病	0	0	0	0
遺伝子異常による白質脳症	23	アレキサンダー（Alexander）病	11	9	11	8
遺伝子異常による白質脳症	24	先天性大脳白質形成不全症	44	33	33	28
遺伝子異常による白質脳症	25	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	4	5	1	1
遺伝子異常による白質脳症	26	白質消失病	1	2	4	3
ATR-X 症候群	27	ATR-X 症候群	.	.	.	3
脆弱 X 症候群	28	脆弱 X 症候群	.	.	.	0
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	29	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	.	.	.	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脳クレアチン欠乏症候群	30	脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	31	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	52	47	46	25
頭蓋骨縫合早期癒合症	32	アペール (Apert) 症候群	33	42	48	26
頭蓋骨縫合早期癒合症	33	クルーゾン (Crouzon) 病	33	25	34	28
頭蓋骨縫合早期癒合症	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	41	49	49	36
もやもや病	35	もやもや病	358	440	574	346
脳動静脈奇形	36	脳動静脈奇形	.	.	.	.
海綿状血管腫 (脳脊髄)	37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	.	.	.	.
脊髄性筋萎縮症	38	脊髄性筋萎縮症	106	134	166	133
先天性ニューロパチー	39	先天性無痛無汗症	33	26	29	10
先天性ニューロパチー	40	遺伝性運動感覚ニューロパチー	24	28	34	26
筋ジストロフィー	41	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	188	214	229	147
筋ジストロフィー	42	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	2	2	6	1
筋ジストロフィー	43	肢帯型筋ジストロフィー	3	9	16	12
筋ジストロフィー	44	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	7	6	10	7
筋ジストロフィー	45	福山型先天性筋ジストロフィー	169	156	164	98
筋ジストロフィー	46	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	5	6	2
筋ジストロフィー	47	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	24	21	29	16
筋ジストロフィー	48	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	.	.	.	16
先天性ミオパチー	49	ミオチュブラーミオパチー	27	32	27	11
先天性ミオパチー	50	先天性筋線維不均等症	16	14	18	11
先天性ミオパチー	51	ネマリニンミオパチー	37	31	31	22
先天性ミオパチー	52	セントラルコア病	7	13	10	6
先天性ミオパチー	53	マルチコア病	0	1	0	0
先天性ミオパチー	54	ミニコア病	0	0	0	0
先天性ミオパチー	55	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	45	51	48	30
シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	56	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	0	0
難治てんかん脳症	57	乳児重症ミオクロニーてんかん	259	251	251	178
難治てんかん脳症	58	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,614	2,541	2,497	1,479
難治てんかん脳症	59	レノックス・ガスター (Lennox-Gastaut) 症候群	478	487	433	270
進行性ミオクローヌステんかん	60	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	1	1
進行性ミオクローヌステんかん	61	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	1	0
脊髄小脳変性症	62	脊髄小脳変性症	37	45	50	36
小児交互性片麻痺	63	小児交互性片麻痺	14	12	11	7
変形性筋ジストニー	64	変形性筋ジストニー	6	8	10	6
変形性筋ジストニー	65	瀬川病	.	.	2	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	66	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	2
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	67	乳児神経軸索ジストロフィー	6	6	6	8
乳児両側線条体壊死	68	乳児両側線条体壊死	5	5	8	9

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名		細分類名				
先天性感染症	69	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	0
先天性感染症	70	先天性風疹症候群	4	3	2	2
先天性感染症	71	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	62	43
先天性感染症	72	先天性トキソプラズマ感染症	.	.	1	1
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	73	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	1	2
亜急性硬化性全脳炎	74	亜急性硬化性全脳炎	11	8	7	1
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	75	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	14	17	17	9
痙攣重積型急性脳症	76	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	.	17
自己免疫介在性脳炎・脳症	77	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	8
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	33	39	44	38
多発性硬化症	79	多発性硬化症	63	68	83	56
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	12	25	28	24
重症筋無力症	81	重症筋無力症	110	133	144	112
<b>合計</b>			<b>6,310</b>	<b>6,624</b>	<b>7,013</b>	<b>4,486</b>

## 2-12 免疫疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	988	933	941	583
継続	2,734	3,297	3,895	2,568
転入	11	8	9	12
未記入	92	80	46	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,745	2,145	2,457	1,590
女	2,076	2,173	2,431	1,574
性別未決定	0	0	0	0
未記入	4	0	3	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	細分類名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	29	16	11	7
先天性吸収不全症	2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	3	2	2	0
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	2	1	1	1
先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	0	0	0	0
先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	2	2	3	2
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	16	17	13	12
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	17	18	22	6
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	.	.	.	0
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース症候群	.	.	.	6
ポリポーシス	12	カウデン症候群	.	.	.	1
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	37	44	54	32
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	727	1,009	1,236	887
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	15	クローン (Crohn) 病	446	638	849	546
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	16	早期発症型炎症性腸疾患	2	3	4	2
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	5	3	6	7
非特異性多発性小腸潰瘍症	18	非特異性多発性小腸潰瘍症	.	.	.	.
急性肝不全 (昏睡型)	19	急性肝不全 (昏睡型)	12	13	24	18
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	5	5	1
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	50	48	45	31
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	29	34	33	21
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,616	1,559	1,610	975
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール (Alagille) 症候群	74	83	77	54
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	7	6	3
肝内胆汁うっ滞性疾患	26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	32	35	37	20
肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	7	8	10	2
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	260	240	237	114
肝硬変症	29	先天性肝線維症	13	16	16	12

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
肝硬変症	30	肝硬変症	32	34	35	25
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	54	47	44	23
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	20	25	28	15
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	0	0	0	0
クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	1	1	1	0
難治性肝炎	35	遺伝性肝炎	12	15	26	13
難治性肝炎	36	自己免疫性肝炎	.	.	.	0
短腸症	37	短腸症	47	65	62	40
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	121	153	178	141
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	20	25	31	17
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	3	6	5
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	18	30	29	24
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	5	3	7	8
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	77	86	99	70
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	22	28	43	22
<b>合計</b>			<b>3,825</b>	<b>4,318</b>	<b>4,891</b>	<b>3,164</b>



## 2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	635	477	430	340
継続	515	876	1,115	814
転入	2	2	2	2
未記入	33	20	10	2

表 2-12-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	595	674	761	531
女	588	701	796	627
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
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	1	2	3	2
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	27	35	34	21
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	5	8	10	7
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	10	16	12	4
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	18	16	23	15
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	0	0	0	0
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	24	32	53	29
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	8	9	13	8
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	72	75	72	54
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	14	19	26	18
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	22	28	32	30
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	204	227	248	193
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	61	67	89	73
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	390	468	493	391
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。)	155	178	219	161
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	17	19	15	10
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	88	97	102	61
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	.	.	6	5
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	.	.	1	0
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	8	8	11	9
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	61	71	89	47
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	.	.	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	.	.	6	6
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	.	.	.	0
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	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリス症候群	.	.	.	0
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	.	.	.	0
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	.	.	.	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
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	.	.	.	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	.	.	.	0
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	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER 症候群	.	.	.	13
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群	.	.	.	.
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群	.	.	.	.
<b>合計</b>			<b>1,185</b>	<b>1,375</b>	<b>1,557</b>	<b>1,158</b>

## 2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	117	92	78	52
継続	211	267	283	186
転入	0	0	1	0
未記入	13	9	2	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	186	200	190	129
女	154	168	173	109
性別未決定	0	0	0	0
未記入	1	0	1	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
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）	51	58	51	32
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。）	11	9	9	6
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。）	16	14	15	7
先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	11	9	12	4
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	7	5	4	5
先天性魚鱗癬	6 シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	1	1	2	1
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	16	12	13	7
表皮水疱症	8 表皮水疱症	33	40	38	30
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	10	15	14	10
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	62	62	50	30
レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 I 型）	11 レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 I 型）	99	122	140	96
肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	.	.	.	0
外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	.	.	.	3
スティーヴンス・ジョンソン 症候群	14 スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	24	21	16	7
<b>合計</b>		<b>341</b>	<b>368</b>	<b>364</b>	<b>238</b>

## 2-15 皮膚疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	157	118	165	99
継続	1,041	978	1,024	583
転入	2	5	7	3
未記入	22	24	14	1

表 2-15-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	644	601	659	375
女	576	521	551	311
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	3	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	.	.	.	1
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	520	460	484	272
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	272	251	227	120
骨系統疾患	4 骨形成不全症	401	371	383	213
骨系統疾患	5 低ホスファターゼ症	25	36	37	30
骨系統疾患	6 大理石骨病	4	6	8	5
骨系統疾患	7 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	25	12
骨系統疾患	8 内軟骨腫症	.	.	6	1
骨系統疾患	9 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	8	6
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。）	.	1	14	14
骨系統疾患	11 偽性軟骨無形成症	.	.	10	1
骨系統疾患	12 ラーセン症候群	.	.	7	4
骨系統疾患	13 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	0
骨系統疾患	14 TRPV4異常症	.	.	1	4
骨系統疾患	15 骨硬化性疾患	.	.	.	2
骨系統疾患	16 ビールズ症候群	.	.	0	1
<b>合計</b>		<b>1,222</b>	<b>1,125</b>	<b>1,210</b>	<b>686</b>

## 2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	54	39	44	49
継続	82	107	112	71
転入	0	1	0	0
未記入	0	2	3	0

表 2-17-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	64	80	84	47
女	72	69	75	73
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	.	.	.	1
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	.	.	.	3
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	.	.	.	1
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	10
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	.	.	.	3
脈管奇形	6	リンパ管腫	0	0	0	10
脈管奇形	7	リンパ管腫症	0	0	0	1
		リンパ管腫／リンパ管腫症※	85	95	108	59
遺伝性出血性末梢血管拡張症	8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	9	7	10	4
カサバツハ・メリット症候群	9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	42	47	41	28
<b>合計</b>			<b>136</b>	<b>149</b>	<b>159</b>	<b>120</b>

※ 慢性呼吸器疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」は、平成 30 年 4 月に脈管系疾患に疾患群移動し、リンパ管腫とリンパ管腫症は別々の疾患扱いとなったが、平成 30 年度以降も「リンパ管腫／リンパ管腫症」の医療意見書が使用されている症例があるため、それぞれを集計した

## 2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	5,880	5,833	5,843	3,309
女	3,982	3,977	4,047	2,317
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-17-2 対象疾病ごとの登録件数

大分類名	細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
新規申請	A 悪性新生物<共通>	8	9	11	6
新規申請	B 慢性腎疾患<共通>	54	52	59	33
新規申請	C1 内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	93	108	118	52
新規申請	C2 内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	74	77	71	40
新規申請	C3 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	412	379	409	293
新規申請	C4 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	7,672	7,610	7,533	4,146
新規申請	C5 内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	694	697	741	457
新規申請	C6 内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	346	366	419	264
新規申請	C7 内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	3	60
新規申請	D1 骨系統疾患：軟骨無形成症	297	306	340	172
新規申請	D2 骨系統疾患：軟骨低形成症	206	198	182	96
継続申請	<共通>	6	8	4	7
<b>合計</b>		<b>9,862</b>	<b>9,810</b>	<b>9,890</b>	<b>5,626</b>