

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） －2015～2019年度の疾病登録状況等－

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

2015（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。全国の実施主体より医療意見書の写しが、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送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2023（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015年度は112、2016（平成28）年度は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125、2020（令和2）年度は127実施主体となっていた。2022年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2020年度分までの医療意見書は、おおよその実施主体から受領済であることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597（うち成長ホルモン治療用意見書12,080）件、2017年度計114,821（うち成長ホルモン治療用意見書13,006）件、2018年度計111,516（うち成長ホルモン治療用意見書11,849）件、2019年度計37,146（うち成長ホルモン治療用意見書3,944）件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「T細胞急性リンパ性白血病」、⑤神経・筋疾患「點頭てんかん（ウエスト症候群）」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、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。

衛生行政報告例による疾患分布と比較し同様の登録状況であり、2015から2018年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により2020から2021年度分の医療意見書の受領と電子化が遅延していた。2022年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

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）

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）

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 研究補助員）

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）

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）

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）が2015年に改正され実施されている、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、1998（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。2015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、診断の確からしき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拡充され、小児慢性特定疾病児童等データとして、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究では、2015年から2022年度分までの意見書の受領状況の確認と、2015年から2019年度分までの登録データを集計した。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

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、その写しを国立成育医療研究センター内に設置された医療意見書登

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も実施主体ごとに大きく異なっている。意見書受領後に疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計対象となる電子データの登録が完了するまでには、実施主体からの意見書の受領から最低でも数か月以上の時間が必要となる。

意見書の受領状況の推計

実施主体により受給者証の更新月が違い、年度区切りが異なっている。このため、小児慢性特定疾病児童等データにおける年度区分は、意見書の記載年月日をもとに4月から翌年3月までを年度区切りとしている。

登録センターでは、意見書の受領時に実施主体から意見書の該当年度や審査月等に関する申告も合わせて受領するが、申告に誤りがある場合がある。また該当する年度の意見書が一度に送付されるとは限らず、送付される順番も古い順とは限らない。このため意見書の該当年度はデータ登録完了時にしか分からないことになる。以上から、本研究における意見書の年度単位の受領状況の推定は、厚生労働省から発表され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推定年間申請件数とみなし、2023年3月末時点での実施主体ごとの受領済意見書の積算件数を推定年間申請件数と受領済期間で除すことで、受領割合を計算した。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2023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。実施主体となる自治体は毎年増加しており、また対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病が属する疾患群の移動などがあることから、2023年3月末における疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。集計年度に対象外であった疾病は、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時点での疾患群が異なっている場合があることに留意する必要がある。

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。2015年度は112、2016年度は114、2017年度は115、2018年度は121、2019年度は125実施主体、2020年度は127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

医療意見書の2023年3月末時点における受領状況および登録状況は以下の通りであった。

医療意見書の受領状況と登録状況（表1-1から表1-3）

厚生労働省から報告され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推定年間申請件数とみなし、これに対する受領済意見書の割合をみたところ、2020年度分まではおおそ受領が完了しており、2021年度分は9割弱、2022年度分は6割程度まで受領していると推定された（表1-1）。

次に電子化されているデータについて、推定年間申請件数に対するデータ登録済件数の割合を実施主体ごとに示したものを表1-2に示した。電子化については2015年から2018年度分までは、概ね登録済と思われた。一方、2019年

以降はデータ化が未だ進んでいなかった。実施主体ごとの年齢分布を表1-3に示した。

2023年3月末日時点の医療意見書の登録件数は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597件（うち成長ホルモン治療用意見書12,080件）、2017年度計114,821件（うち成長ホルモン治療用意見書13,006件）、2018年度計111,516件（うち成長ホルモン治療用意見書11,849件）、2019年度計37,146件（うち成長ホルモン治療用意見書3,944件）であった。

対象疾病別に登録件数の年平均値で比較したところ、登録全体で件数が多い対象疾病は、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「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「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、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に示した。

悪性新生物（表2-1-1～表2-1-3）

登録が多い順に、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頭蓋内胚細胞腫瘍、⑦網膜芽細胞腫、⑧毛様細胞性星細胞腫、⑨髓芽腫、⑩骨肉腫であった。

慢性腎疾患（表 2-2-1～表 2-2-3）

登録が多い順に、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腎奇形（低形成腎、多発性嚢胞腎、腎無形成など）、⑤紫斑病性腎炎、⑥巣状分節性糸球体硬化症、⑦尿路奇形（閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など）、⑧メサングウム増殖性糸球体腎炎（IgA 腎症を除く。）、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）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）

登録が多い順に、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）

登録が多い順に、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（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）、④単心室症、⑤完全大血管転位症、及び、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）

登録が多い順に、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。）、⑨プラダー・ウィリ症候群、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）

登録が多い順に、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高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑦混合性結合組織病、⑧家族性地中海熱、⑨慢性再発性多発性骨髄炎、⑩全身性強皮症であった。

糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録が多い順に、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）

登録が多い順に、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有機酸代謝異常症（メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症など）、⑤金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑥糖質代謝異常症（糖尿病Ⅰ型、グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症など）、⑦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）

登録が多い順に、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先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑧その他の血小板減少性紫斑病、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）

登録が多い順に、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慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑥慢性移植片対宿主病、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨ウィスコット・オルドリッチ症候群、⑩X 連鎖重症複合免疫不全症であった。

神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録が多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②もやもや病、③結節性硬化症、④レノックス・ガストー症候群結節性硬化症、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脊髄性筋萎縮症であった。

慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録が多い順に、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自己免疫性肝炎、⑩周期性嘔吐症候群であった。

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）

登録が多い順に、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、⑤13 トリソミー症候群、⑥アンジェルマン症候群、⑦チャージ症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨4 p-症候群、⑩ソトス症候群であった。

皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録が多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症 I 型）、②眼皮皮膚白皮症（先天性白皮症）、③先天性魚鱗癬、④色素性乾皮症、⑤表皮水疱症、⑥スティーヴンス・ジョンソン症候群、⑦膿疱性乾癬（汎発型）、⑧先天性ポルフィリン症であった。

骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は 2018 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではな

かった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、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大理石病、⑧2 型コラーゲン異常症関連疾患、⑨胸郭不全症候群、⑩内軟骨腫症であった。

脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は 2018 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではなかった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、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クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、④遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、⑤巨大静脈奇形であった。

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。

登録が多い順に、①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。）、②内分泌疾患：ターナー症候群、③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。）、④内分泌疾患：プラダー・ウィリ症候群、⑤骨系統疾患：軟骨無形成症、⑥骨系統疾患：軟骨低形成、⑦内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症、⑧内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩内分泌疾患：ヌーナン症候群であった。

D. 考察

2015 から 2022 年度分までの意見書の提出状況の確認と 2015 から 2019 年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。2015 年の制度改正以降、対象疾病ごとに専用の意見書様式が用意され、それ以前よりも詳細な臨床情

報が登録されるようになっている。本集計に当たっては、2017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用いた。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、集計している対象が異なっており、受給者証所持者数を全申請件数とみなしていることに注意が必要である。

2015から2018年度までの4年間分については、おおよそ登録件数が安定しており、ほぼ電子化が終了し全国データとみなせる状態になっていると考えられた。2022年度は、コロナ禍の影響で先延ばしになっていた古い意見書の発送を、各実施主体に要請するとともに、データ入力についても古い意見書を中心に実施された。このため新しい意見書の電子化率が低いままとなっていた。

全国データとみなせる2015から2018年度までの4年分の登録件数の推移を見たところ、慢性糸球体腎炎や川崎病性冠動脈瘤といった疾患の減少傾向が認められた。これらは疾患の発生率そのものが低下している可能性もあり、更なる検討が必要であると思われた。気道狭窄、重症先天性心疾患やフォンタン術後症候群、脊髄髄膜瘤、滑脳症、ダンディー・ウォーカー症候群、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、乳児重症ミオクロニーてんかん、ヒルシュスプルング病、慢性特発性偽性腸閉塞症、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症、腸管神経節細胞減少症、総排泄腔遺残、総排泄腔外反症などは、登録件数が増加傾向にあった。2015年以降に対象疾病となった疾患であり、予後の改善により症例が蓄積してきているためである可能性があった。全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎／多発性筋炎、バーチエット病、高安動脈炎（大動脈炎症

候群）、混合性結合組織病、家族性地中海熱、慢性再発性多発性骨髄炎、もやもや病、多発性硬化症、重症筋無力症、潰瘍性大腸炎、クローン病も登録件数が増加傾向にあった。これらは指定難病でもあり、発症率や有病率が変化しているのではなく、2015年以前は小慢対象ではなかった疾患であるため、指定難病から経済的負担の有利な小慢に申請が移ってきている可能性があると思われた。

疾患ごとの登録状況の変化については、さらに個別の詳細な検討が必要であろう。

E. 結論

2015から2022年度分までの医療意見書の受領状況と2015から2019年度分までの登録データの集計を行った。2018年度までのデータは登録件数が落ちてきていることから、全国データに達したと考えられ、今後の疾病研究への利活用が期待される。

F. 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いただいている各実施主体の関係各位に感謝申し上げます。

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

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

表 1-1 医療意見書受領状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
1	北海道	A	A	A	A	A	A	A	A
2	札幌市	A	A	A	A	A	A	A	D
3	旭川市	A	A	A	A	A	A	A	D
4	函館市	A	A	A	A	A	A	A	A
5	青森県	A	A	A	A	A	A	D	D
6	青森市	A	A	A	A	A	A	A	A
7	八戸市	A	A	A	A	A	A	A	B
8	岩手県	A	A	A	A	A	A	A	A
9	盛岡市	A	A	A	A	A	A	A	B
10	宮城県	A	NA	A	A	A	B	D	D
11	仙台市	A	A	A	A	A	A	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	A	A	A	A
13	秋田市	A	A	A	A	A	A	A	D
14	山形県	A	A	A	A	A	A	D	D
15	山形市					A	A	A	A
16	福島県	NA	A	A	A	A	A	A	D
17	郡山市	A	A	A	A	A	A	A	C
18	いわき市	A	A	A	A	A	A	A	A
19	福島市				A	A	A	A	A
20	茨城県	A	A	A	A	A	A	A	B
21	水戸市						A	A	A
22	栃木県	A	A	A	A	A	A	A	D
23	宇都宮市	B	B	B	B	B	B	B	D
24	群馬県	A	A	A	A	A	A	A	A
25	前橋市	A	A	A	A	A	A	A	A
26	高崎市	A	A	A	A	A	A	A	B
27	埼玉県	A	A	A	A	A	A	A	D
28	さいたま市	A	A	A	A	A	A	A	C
29	川越市	A	A	A	A	A	A	A	B
30	越谷市	A	A	A	A	A	A	A	B
31	川口市				A	A	A	A	A
32	千葉県	A	A	A	A	A	A	A	D
33	千葉市	A	A	A	A	A	A	A	A
34	船橋市	A	A	A	A	A	A	A	A
35	柏市	A	A	A	A	A	A	A	D
36	東京都	B	B	B	B	B	B	B	B

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
37	八王子市	A	A	A	A	A	A	A	A
38	江戸川区								
39	世田谷区								
40	荒川区								
41	港区								
42	中野区								
43	板橋区								
44	豊島区								
45	神奈川県	A	A	A	A	A	A	A	A
46	横浜市	B	B	B	B	A	B	B	B
47	川崎市	A	NA	B	A	B	B	B	D
48	相模原市	A	A	A	A	A	A	A	D
49	横須賀市	A	A	A	A	A	A	A	B
50	新潟県	A	A	A	A	A	A	A	A
51	新潟市	A	A	A	A	A	A	A	C
52	富山県	A	A	A	A	A	A	A	B
53	富山市	A	A	A	A	A	A	A	A
54	石川県	A	A	A	A	A	A	A	B
55	金沢市	A	A	A	A	A	A	A	A
56	福井県	A	A	A	A	A	A	A	A
57	福井市					A	A	A	C
58	山梨県	A	A	A	A	A	A	A	A
59	甲府市					A	A	A	D
60	長野県	A	A	A	A	A	A	A	A
61	長野市	A	A	A	A	A	A	A	D
62	松本市							D	D
63	岐阜県	A	A	A	A	A	A	A	A
64	岐阜市	A	A	A	A	A	A	A	A
65	静岡県	A	A	A	A	A	A	A	A
66	静岡市	A	A	A	A	A	A	A	B
67	浜松市	A	A	A	A	A	A	A	B
68	愛知県	A	A	A	A	A	A	A	C
69	名古屋市	A	A	A	A	A	A	A	A
70	豊田市	A	A	A	A	A	A	B	D
71	豊橋市	A	A	A	A	A	A	A	B
72	岡崎市	A	A	A	A	A	A	A	A
73	一宮市							A	B

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
74	三重県	A	A	A	A	A	A	A	A
75	滋賀県	A	A	A	A	A	A	D	D
76	大津市	A	A	A	A	A	A	A	A
77	京都府	A	A	A	A	A	A	A	A
78	京都市	A	A	A	A	A	A	D	D
79	大阪府	A	A	A	A	A	A	A	D
80	大阪市	A	A	A	A	A	A	A	B
81	堺市	B	B	B	B	A	B	A	A
82	高槻市	A	A	A	A	A	A	A	A
83	東大阪市	A	A	A	A	A	A	C	D
84	豊中市	A	A	A	A	A	A	A	A
85	枚方市	A	A	A	A	A	A	A	A
86	八尾市				B	B	B	A	A
87	寝屋川市					A	A	A	A
88	吹田市						B	B	B
89	兵庫県	NA	NA	A	A	A	A	A	D
90	神戸市	A	A	A	A	A	A	A	D
91	姫路市	A	A	A	A	A	A	A	B
92	西宮市	A	A	A	A	A	A	B	D
93	尼崎市	A	A	A	A	A	A	A	A
94	明石市				B	B	B	B	B
95	奈良県	D	D	D	D	D	D	D	D
96	奈良市	A	A	A	A	A	A	A	A
97	和歌山県	A	A	A	A	A	B	A	C
98	和歌山市	A	A	A	A	A	A	A	A
99	鳥取県	A	A	A	A	A	A	A	A
100	鳥取市				A	A	A	A	A
101	島根県	A	A	A	A	A	A	A	A
102	松江市				A	A	A	A	A
103	岡山県	A	A	A	A	A	A	A	A
104	岡山市	A	A	A	A	A	A	A	D
105	倉敷市	A	A	A	A	A	A	A	A
106	広島県	A	A	A	A	A	A	A	D
107	広島市	A	A	A	A	A	A	A	A
108	福山市	A	A	A	A	A	A	A	A
109	呉市		A	A	A	A	A	A	A
110	山口県	NA	A	A	A	A	D	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
111	下関市	A	A	A	A	A	A	A	D
112	徳島県	A	A	A	A	A	A	D	D
113	香川県	A	A	A	A	A	A	A	C
114	高松市	A	A	A	A	A	A	D	D
115	愛媛県	B	B	B	B	A	B	A	B
116	松山市	A	A	A	A	A	A	A	A
117	高知県	A	A	A	A	A	A	A	D
118	高知市	A	A	A	A	A	A	A	A
119	福岡県	B	B	B	B	B	B	B	B
120	北九州市	A	A	A	A	A	A	A	B
121	福岡市	A	A	A	A	A	A	A	D
122	久留米市	A	A	A	A	A	A	A	D
123	佐賀県	A	A	A	A	A	A	A	C
124	長崎県	A	A	A	A	A	A	A	A
125	長崎市	A	A	A	A	A	C	D	D
126	佐世保市		A	A	A	A	A	A	D
127	熊本県	A	A	A	A	A	A	A	A
128	熊本市	A	A	A	A	A	A	A	A
129	大分県	A	A	A	A	A	A	A	D
130	大分市	A	A	A	A	A	A	A	A
131	宮崎県	A	A	A	A	A	D	D	D
132	宮崎市	A	A	A	A	A	A	A	B
133	鹿児島県	A	A	A	A	A	A	B	B
134	鹿児島市	A	A	A	A	A	A	A	B
135	沖縄県	B	B	B	B	B	B	B	B
136	那覇市	A	A	A	A	A	A	A	B

- ※ 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。資料破棄等によるデータ欠損はNAで示した。
- ※ 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、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比較した。
- ※ 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(八戸市を除く)。

表 1-2. 医療意見書登録状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
1	北海道	A	A	A	A	D	D
2	札幌市	A	A	A	A	D	D
3	旭川市	A	A	A	A	C	D
4	函館市	A	A	A	A	D	D
5	青森県	A	A	A	A	D	D
6	青森市	A	A	A	A	D	D
7	八戸市			A	A	C	D
8	岩手県	A	A	A	A	D	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A	D
10	宮城県	D	D	A	A	C	D
11	仙台市	A	A	D	D	C	D
12	秋田県	A	A	A	A	D	D
13	秋田市	A	A	A	A	D	D
14	山形県	A	A	A	A	C	D
15	山形市					A	D
16	福島県	D	A	D	A	D	D
17	郡山市	A	A	A	A	C	D
18	いわき市	A	A	A	A	D	D
19	福島市				A	D	D
20	茨城県	A	A	A	A	C	D
21	水戸市						D
22	栃木県	A	A	D	A	D	D
23	宇都宮市	D	D	C	A	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D	D
25	前橋市	A	A	A	A	D	D
26	高崎市	A	A	A	A	D	D
27	埼玉県	B	C	B	A	C	D
28	さいたま市	A	A	A	A	B	D
29	川越市	A	A	A	A	A	D
30	越谷市	B	A	A	A	A	D
31	川口市				B	C	D
32	千葉県	A	A	A	A	D	D
33	千葉市	A	A	A	A	D	D
34	船橋市	A	A	A	A	D	D
35	柏市	A	A	A	A	C	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
36	東京都	B	D	A	A	C	D
37	八王子市	A	A	A	A	B	D
38	江戸川区						D
39	世田谷区						D
40	荒川区						D
41	港区						
42	中野区						
43	板橋区						
44	豊島区						
45	神奈川県	A	A	A	A	D	D
46	横浜市	C	C	A	B	D	D
47	川崎市	A	D	A	A	D	D
48	相模原市	A	A	A	A	C	D
49	横須賀市	A	A	A	A	B	D
50	新潟県	A	A	A	A	A	D
51	新潟市	A	A	A	A	B	D
52	富山県	A	A	A	A	A	D
53	富山市	A	A	A	A	D	D
54	石川県	A	A	A	A	D	D
55	金沢市	A	A	A	A	A	D
56	福井県	A	A	A	A	D	D
57	福井市					A	D
58	山梨県	A	A	A	A	D	D
59	甲府市					A	D
60	長野県	A	A	A	A	D	D
61	長野市	A	A	A	A	D	D
62	松本市						
63	岐阜県	A	A	A	A	C	D
64	岐阜市	A	A	A	A	A	D
65	静岡県	A	A	A	A	D	D
66	静岡市	A	A	A	B	D	D
67	浜松市	A	A	A	A	C	D
68	愛知県	A	A	A	A	D	D
69	名古屋市	A	A	A	A	D	D
70	豊田市	A	A	A	A	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
71	豊橋市	A	A	A	A	D	D
72	岡崎市	A	A	A	A	D	D
73	一宮市						
74	三重県	A	A	A	A	D	D
75	滋賀県	A	A	A	A	C	D
76	大津市	A	A	A	A	A	D
77	京都府	A	A	A	A	D	D
78	京都市	A	A	A	A	D	D
79	大阪府	A	A	A	D	D	D
80	大阪市	A	A	A	A	D	D
81	堺市	A	A	A	A	D	D
82	高槻市	A	A	A	A	D	D
83	東大阪市	A	A	A	A	C	D
84	豊中市	A	A	A	A	B	D
85	枚方市	A	A	A	A	C	D
86	八尾市				A	C	D
87	寝屋川市					B	D
88	吹田市						D
89	兵庫県	D	D	A	A	C	D
90	神戸市	A	A	A	A	C	D
91	姫路市	A	A	A	A	C	D
92	西宮市	A	A	A	A	C	D
93	尼崎市	A	A	A	A	A	D
94	明石市				A	A	D
95	奈良県	D	D	D	D	D	D
96	奈良市	A	A	A	A	D	D
97	和歌山県	C	C	B	A	C	D
98	和歌山市	A	A	A	A	B	D
99	鳥取県	A	A	A	D	D	D
100	鳥取市				A	C	D
101	島根県	A	A	A	A	D	D
102	松江市				A	A	D
103	岡山県	A	A	A	A	D	D
104	岡山市	A	A	A	A	A	D
105	倉敷市	A	A	A	A	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
106	広島県	A	A	A	A	C	D
107	広島市	A	A	A	A	D	D
108	福山市	A	A	A	A	D	D
109	呉市		A	A	A	A	D
110	山口県	D	A	A	A	A	D
111	下関市	A	A	A	A	D	D
112	徳島県	A	A	B	A	A	D
113	香川県	A	A	A	A	A	D
114	高松市	A	A	A	A	D	D
115	愛媛県	D	D	A	A	D	D
116	松山市	A	A	A	A	A	D
117	高知県	A	A	A	A	D	D
118	高知市	A	A	A	A	A	D
119	福岡県	A	D	D	D	D	D
120	北九州市	A	A	A	A	C	D
121	福岡市	A	D	A	D	D	D
122	久留米市	A	A	A	A	D	D
123	佐賀県	A	A	A	A	D	D
124	長崎県	A	A	A	A	B	D
125	長崎市	A	A	A	A	D	D
126	佐世保市		A	A	A	D	D
127	熊本県	A	A	A	A	D	D
128	熊本市	A	A	A	A	A	D
129	大分県	A	A	A	A	D	D
130	大分市	A	A	A	A	A	D
131	宮崎県	A	A	A	A	B	D
132	宮崎市	A	A	D	A	A	D
133	鹿児島県	A	A	A	A	B	D
134	鹿児島市	A	A	A	A	B	D
135	沖縄県	C	A	A	B	C	D
136	那覇市	C	A	A	A	A	D

※ 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、データベースに登録済の件数が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年については、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比較した。

※ 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 1-3. 実施主体ごとの年齢別登録件数

実施主体	2015 (平成 27) 年度					2016 (平成 28) 年度					2017 (平成 29) 年度					2018 (平成 30) 年度					2019 (令和元) 年度					
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	
1	北海道	383	653	835	607	2,478	330	651	809	630	2,420	335	609	842	658	2,444	264	597	727	626	2,214	26	60	93	101	280
2	札幌市	297	619	671	470	2,057	274	641	667	473	2,055	262	611	695	502	2,070	302	573	702	526	2,103	43	89	128	88	348
3	旭川市	54	74	100	103	331	56	72	107	97	332	54	78	111	98	341	46	74	91	93	304	14	35	30	42	121
4	函館市	24	47	50	57	178	19	52	51	56	178	17	46	64	58	185	16	31	50	48	145	0	0	3	4	7
5	青森県	228	253	248	203	932	219	216	236	213	884	207	210	224	223	864	164	212	236	218	830	23	47	59	54	183
6	青森市	69	98	91	55	313	70	99	91	67	327	77	85	100	74	336	77	63	100	74	314	4	3	6	15	28
7	八戸市	54	80	82	67	283	60	79	83	68	290	50	73	85	67	275	44	74	80	61	259	21	34	33	24	112
8	岩手県	299	331	420	293	1,343	290	344	369	333	1,336	282	327	398	339	1,346	255	332	390	321	1,298	32	58	52	75	217
9	盛岡市	111	117	111	82	421	106	128	110	89	433	96	114	143	92	445	90	101	126	97	414	69	112	141	101	423
10	宮城県	79	47	66	34	226	22	19	17	14	72	328	400	481	398	1,607	215	383	426	386	1,410	102	90	142	93	427
11	仙台市	322	424	495	308	1,549	288	418	466	317	1,489	0	1	0	0	1	8	6	4	3	21	123	154	171	127	575
12	秋田県	105	150	236	218	709	103	164	228	216	711	102	166	232	256	756	99	126	231	211	667	5	1	2	5	13
13	秋田市	47	80	110	107	344	66	84	133	105	388	48	113	123	107	391	49	110	117	101	377	0	0	0	1	1
14	山形県	152	248	401	239	1,040	149	218	360	261	988	148	206	357	275	986	141	217	324	290	972	62	74	90	92	318
15	山形市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	3	43	64	67	65	239
16	福島県	2	5	4	0	11	81	277	445	223	1,026	9	8	8	5	30	80	169	304	158	711	15	14	30	21	80
17	郡山市	43	81	116	76	316	39	85	109	85	318	37	87	98	87	309	39	75	89	104	307	12	16	26	28	82
18	いわき市	62	144	165	74	445	64	143	161	65	433	64	149	148	66	427	55	158	149	66	428	7	9	8	5	29
19	福島市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	33	65	112	59	269	7	8	12	17	44
20	茨城県	453	661	848	564	2,526	415	658	793	609	2,475	451	644	756	623	2,474	476	595	767	647	2,485	134	143	205	176	658
21	水戸市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	11	8	24
22	栃木県	316	388	536	483	1,723	281	365	500	490	1,636	96	56	60	53	265	229	334	466	490	1,519	16	12	18	25	71
23	宇都宮市	35	32	45	18	130	31	17	28	11	87	61	19	29	27	136	90	117	158	160	525	24	17	20	29	90
24	群馬県	206	220	319	257	1,002	198	226	292	256	972	170	209	301	275	955	164	221	274	292	951	28	20	26	43	117
25	前橋市	40	83	73	78	274	53	73	88	77	291	44	60	97	73	274	44	56	86	81	267	2	2	6	7	17
26	高崎市	62	74	82	92	310	70	80	106	99	355	65	84	111	110	370	71	70	114	116	371	3	6	5	10	24
27	埼玉県	579	622	755	508	2,464	508	489	543	435	1,975	592	596	737	587	2,512	991	1,038	1,332	1,030	4,391	410	336	373	271	1,390
28	さいたま市	297	307	382	268	1,254	293	310	361	299	1,263	307	310	360	314	1,291	272	307	341	272	1,192	141	170	199	152	662
29	川越市	83	87	96	64	330	97	105	116	61	379	84	89	132	74	379	83	105	138	88	414	83	123	122	86	414
30	越谷市	56	70	74	24	224	55	77	78	43	253	72	75	95	57	299	81	76	101	74	332	69	83	91	86	329

実施主体	2015 (平成 27) 年度					2016 (平成 28) 年度					2017 (平成 29) 年度					2018 (平成 30) 年度					2019 (令和元) 年度					
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	
31	川口市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	106	112	111	59	388	39	33	39	36	147	
32	千葉県	592	841	1,274	928	3,635	597	808	1,117	886	3,408	560	802	1,082	943	3,387	546	819	996	936	3,297	64	124	154	154	496
33	千葉市	132	204	364	261	961	134	192	343	328	997	99	186	322	291	898	97	192	249	285	823	11	5	27	40	83
34	船橋市	100	161	181	147	589	109	159	184	162	614	132	155	210	153	650	129	151	209	156	645	18	20	20	27	85
35	柏市	79	110	127	86	402	79	105	127	90	401	96	109	135	97	437	90	109	127	104	430	24	27	34	35	120
36	東京都	1,196	1,645	1,895	1,553	6,289	273	293	360	357	1,283	1,635	1,914	2,185	1,963	7,697	1,527	1,889	2,120	1,958	7,494	470	720	820	741	2,751
37	八王子市	73	123	180	130	506	68	108	148	126	450	71	108	150	125	454	59	78	89	105	331	53	51	73	70	247
38	江戸川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	2	7
39	世田谷区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	3	1	7
40	荒川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
41	港区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
42	中野区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
43	板橋区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
44	豊島区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
45	神奈川県	274	534	723	576	2,107	308	477	729	537	2,051	297	477	681	557	2,012	336	476	644	568	2,024	47	56	99	101	303
46	横浜市	133	305	328	202	968	215	365	425	273	1,278	362	627	869	536	2,394	396	507	667	443	2,013	41	65	82	78	266
47	川崎市	266	380	440	251	1,337	20	6	5	3	34	272	396	414	259	1,341	239	420	435	277	1,371	9	11	7	10	37
48	相模原市	80	131	159	141	511	90	142	143	150	525	94	130	152	150	526	107	163	200	146	616	22	53	83	61	219
49	横須賀市	39	52	132	76	299	44	53	102	88	287	39	65	82	92	278	37	68	68	90	263	39	44	50	69	202
50	新潟県	171	283	376	346	1,176	223	281	383	355	1,242	209	276	382	357	1,224	254	254	384	361	1,253	241	220	356	320	1,137
51	新潟市	140	147	216	208	711	140	148	197	213	698	123	163	183	209	678	139	165	182	210	696	88	114	99	100	401
52	富山県	95	172	265	129	661	99	160	244	146	649	84	155	248	142	629	93	152	248	140	633	89	132	212	154	587
53	富山市	52	116	177	79	424	45	122	189	82	438	31	98	143	79	351	24	90	118	83	315	1	1	0	0	2
54	石川県	222	198	276	173	869	198	184	253	177	812	177	187	244	160	768	165	195	207	147	714	49	43	43	29	164
55	金沢市	140	133	152	127	552	129	138	148	122	537	124	121	133	129	507	96	108	118	111	433	105	96	117	121	439
56	福井県	169	239	349	206	963	162	189	327	190	868	152	228	347	215	942	133	214	329	205	881	7	27	56	47	137
57	福井市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	55	93	57	243
58	山梨県	138	167	218	179	702	142	138	211	192	683	111	162	243	196	712	84	126	172	144	526	6	2	8	0	16
59	甲府市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4	23	26	43	48	140
60	長野県	506	549	608	392	2,055	477	565	585	407	2,034	472	571	602	428	2,073	452	525	596	459	2,032	86	43	85	51	265
61	長野市	114	102	177	72	465	109	104	136	100	449	97	115	112	115	439	97	105	102	107	411	5	9	4	13	31

実施主体	2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度					
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	
62	松本市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
63	岐阜県	254	288	356	270	1,168	265	281	368	312	1,226	255	309	345	317	1,226	253	322	354	341	1,270	97	89	79	87	352
64	岐阜市	64	90	140	77	371	78	98	99	100	375	71	98	99	103	371	84	90	111	92	377	69	83	85	75	312
65	静岡県	392	553	722	502	2,169	377	535	717	503	2,132	323	539	728	514	2,104	275	460	615	488	1,838	0	0	0	0	0
66	静岡市	105	168	202	124	599	111	175	209	161	656	97	160	191	161	609	75	128	148	118	469	7	4	7	4	22
67	浜松市	146	245	304	158	853	160	249	290	178	877	194	213	310	197	914	184	225	292	206	907	41	44	82	52	219
68	愛知県	729	958	1,119	753	3,559	710	896	1,105	823	3,534	700	917	1,086	903	3,606	703	946	1,085	957	3,691	92	66	69	41	268
69	名古屋市	323	468	469	414	1,674	384	476	460	449	1,769	398	441	533	463	1,835	383	411	450	379	1,623	36	12	22	19	89
70	豊田市	64	107	125	86	382	84	105	136	93	418	101	104	131	96	432	65	119	110	117	411	9	11	5	3	28
71	豊橋市	55	63	81	84	283	75	75	93	93	336	61	76	84	82	303	65	76	81	88	310	15	14	15	13	57
72	岡崎市	85	80	101	77	343	68	92	124	81	365	81	90	137	97	405	84	85	123	103	395	12	10	10	6	38
73	一宮市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
74	三重県	432	667	752	386	2,237	423	613	758	401	2,195	408	604	715	427	2,154	408	576	724	430	2,138	91	117	105	93	406
75	滋賀県	229	416	476	305	1,426	245	410	465	318	1,438	205	354	430	305	1,294	203	269	353	277	1,102	74	121	135	128	458
76	大津市	92	127	146	90	455	77	129	132	93	431	111	104	142	104	461	93	100	148	110	451	66	86	118	93	363
77	京都府	256	361	618	355	1,590	259	342	556	372	1,529	236	288	531	387	1,442	212	274	457	313	1,256	45	31	34	15	125
78	京都市	308	357	486	333	1,484	347	414	468	322	1,551	305	405	492	336	1,538	275	435	460	356	1,526	3	7	12	2	24
79	大阪府	765	1,226	1,547	1,044	4,582	553	914	1,294	950	3,711	580	941	1,191	786	3,498	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
80	大阪市	522	672	736	558	2,488	456	640	636	518	2,250	507	638	655	558	2,358	464	568	605	431	2,068	132	139	162	106	539
81	堺市	240	273	348	223	1,084	206	266	348	247	1,067	204	301	309	272	1,086	175	251	261	224	911	20	36	33	42	131
82	高槻市	61	126	239	113	539	72	119	212	117	520	69	126	172	132	499	68	100	121	127	416	13	20	18	17	68
83	東大阪市	76	141	191	117	525	72	148	181	131	532	87	136	194	126	543	100	111	167	137	515	23	35	49	36	143
84	豊中市	74	137	137	90	438	68	133	153	103	457	71	127	121	86	405	85	125	148	88	446	64	91	101	59	315
85	枚方市	109	147	206	126	588	104	157	172	135	568	100	162	167	152	581	78	136	133	160	507	24	43	39	53	159
86	八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	13	15	11	50	68	80	91	67	306	22	42	28	30	122
87	寝屋川市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	12	24	7	48	29	29	45	36	139
88	吹田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	2	1	9
89	兵庫県	0	0	0	0	0	18	12	7	18	55	304	490	570	579	1,943	231	457	519	536	1,743	84	200	183	202	669
90	神戸市	166	262	353	336	1,117	171	278	344	337	1,130	190	248	356	372	1,166	188	259	353	393	1,193	76	94	111	134	415
91	姫路市	74	100	121	100	395	81	102	129	107	419	84	95	115	105	399	86	105	129	108	428	33	51	55	57	196
92	西宮市	98	159	196	111	564	87	151	171	132	541	85	165	169	143	562	90	176	176	156	598	13	39	44	41	137

実施主体		2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
93	尼崎市	89	160	176	76	501	89	178	176	88	531	94	184	201	86	565	85	184	218	99	586	67	180	218	89	554
94	明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	69	42	34	56	201	47	45	35	60	187
95	奈良県	124	71	67	23	285	123	46	59	27	255	93	61	75	26	255	118	54	84	34	290	18	20	17	6	61
96	奈良市	90	150	196	118	554	105	156	186	117	564	112	139	159	122	532	121	142	164	121	548	2	2	7	0	11
97	和歌山県	44	39	52	43	178	70	55	73	49	247	69	102	126	114	411	101	135	151	171	558	48	65	75	57	245
98	和歌山市	74	111	184	73	442	78	113	168	90	449	73	114	172	76	435	87	124	165	98	474	52	80	107	52	291
99	鳥取県	118	164	157	136	575	136	158	171	147	612	115	153	172	138	578	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
100	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	61	56	73	44	234	24	22	19	15	80
101	島根県	106	209	258	184	757	110	203	260	189	762	116	201	267	204	788	69	119	192	133	513	10	13	30	35	88
102	松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	3	51	71	97	78	297	41	79	105	84	309
103	岡山県	120	205	289	177	791	110	190	304	194	798	114	203	258	190	765	121	192	254	196	763	4	5	1	4	14
104	岡山市	162	370	438	152	1,122	156	351	479	175	1,161	144	364	433	207	1,148	133	336	459	208	1,136	105	286	420	204	1,015
105	倉敷市	122	151	219	129	621	102	166	175	133	576	89	153	188	158	588	99	168	197	150	614	6	2	3	2	13
106	広島県	308	417	494	304	1,523	230	350	395	247	1,222	232	375	393	253	1,253	228	362	408	250	1,248	47	84	103	74	308
107	広島市	336	501	523	314	1,674	415	533	584	358	1,890	450	520	631	368	1,969	419	606	640	366	2,031	38	38	45	37	158
108	福山市	185	278	219	143	825	154	282	270	144	850	174	279	305	160	918	157	236	292	164	849	53	46	48	29	176
109	呉市	0	0	0	0	0	32	77	94	48	251	30	68	77	60	235	39	62	72	62	235	42	56	68	64	230
110	山口県	11	12	3	2	28	262	511	476	287	1,536	236	515	509	256	1,516	202	497	502	261	1,462	161	443	557	266	1,427
111	下関市	35	65	112	63	275	43	83	110	74	310	36	98	102	89	325	40	84	88	79	291	1	2	0	1	4
112	徳島県	78	111	234	175	598	80	112	203	174	569	52	84	101	112	349	66	109	126	187	488	55	96	128	147	426
113	香川県	69	146	172	149	536	69	137	207	138	551	66	134	203	134	537	64	133	176	140	513	45	123	174	131	473
114	高松市	53	117	211	102	483	70	119	208	101	498	59	119	178	96	452	67	133	156	107	463	3	8	9	14	34
115	愛媛県	50	51	50	13	164	56	48	39	12	155	123	331	367	173	994	133	293	387	181	994	3	27	25	12	67
116	松山市	105	173	229	125	632	98	197	227	124	646	95	195	237	114	641	93	193	237	119	642	68	173	226	144	611
117	高知県	40	120	115	97	372	39	93	120	93	345	51	80	154	85	370	49	78	161	73	361	4	11	7	14	36
118	高知市	80	161	165	77	483	69	134	174	79	456	56	127	170	95	448	83	122	178	110	493	73	92	166	96	427
119	福岡県	340	651	736	507	2,234	155	81	108	50	394	108	74	108	44	334	131	85	137	68	421	39	58	85	62	244
120	北九州市	140	306	338	210	994	132	296	315	189	932	104	243	288	156	791	121	238	301	183	843	63	91	142	99	395
121	福岡市	327	489	414	259	1,489	82	78	60	36	256	319	514	458	337	1,628	85	74	51	34	244	31	11	17	9	68
122	久留米市	50	93	110	76	329	39	98	104	89	330	44	96	107	89	336	53	88	96	77	314	2	1	1	4	8
123	佐賀県	141	268	370	217	996	163	298	367	293	1,121	204	279	358	292	1,133	201	303	361	319	1,184	44	56	67	60	227

実施主体	2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
124 長崎県	192	394	449	295	1,330	148	253	323	243	967	159	265	320	230	974	158	202	264	220	844	81	167	204	138	590
125 長崎市	79	183	183	102	547	93	178	191	100	562	93	141	205	110	549	79	119	214	116	528	6	18	42	9	75
126 佐世保市	0	1	0	1	2	51	124	130	75	380	52	103	128	89	372	51	84	130	75	340	4	5	12	9	30
127 熊本県	145	238	318	241	942	148	241	317	240	946	176	251	271	283	981	200	280	312	300	1,092	0	0	0	0	0
128 熊本市	208	258	289	205	960	221	251	302	215	989	234	285	289	219	1,027	232	311	297	244	1,084	141	266	263	218	888
129 大分県	80	155	203	197	635	109	173	241	206	729	113	173	256	205	747	102	189	258	199	748	24	60	58	28	170
130 大分市	81	132	154	85	452	69	148	155	113	485	84	140	152	125	501	89	169	173	143	574	81	173	168	148	570
131 宮崎県	152	272	314	182	920	195	306	397	222	1,120	191	293	398	261	1,143	137	263	357	243	1,000	97	199	274	183	753
132 宮崎市	110	243	283	177	813	118	244	283	170	815	57	38	39	22	156	109	224	307	186	826	78	191	269	148	686
133 鹿児島県	403	427	574	355	1,759	366	472	554	381	1,773	349	480	555	367	1,751	326	467	554	362	1,709	168	234	275	202	879
134 鹿児島市	250	271	330	185	1,036	265	265	312	198	1,040	242	269	300	227	1,038	249	276	288	250	1,063	160	196	256	189	801
135 沖縄県	386	248	203	84	921	670	743	790	435	2,638	635	757	808	429	2,629	381	524	507	297	1,709	299	339	329	209	1,176
136 那覇市	117	58	48	12	235	138	214	207	110	669	138	214	216	109	677	141	188	193	126	648	125	178	215	133	651

※ 本集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数は含まれない。

※ 医療意見書の送付元の実施主体ごとの集計のため、実際に申請された実施主体とは異なっている場合がある。

※ 集計結果が「0」である箇所は、その当時実施主体では無かったため送付実績がない場合や集計時点で医療意見書が未発送である場合も含む。

※ 疑義照会中等、入力が保留されている場合は、集計に含まれていない。

2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数（悪性新生物）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	2,145	1,895	2,098	2,028	648
継続	10,192	9,626	10,728	10,931	3,543
転入	28	16	31	22	6
未記入	100	57	21	1	0

表 2-1-2 性別ごとの登録件数（悪性新生物）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	6,897	6,391	7,163	7,238	2,327
女	5,565	5,202	5,713	5,744	1,869
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	1	2	0	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数（悪性新生物）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	2,975	2,846	3,183	3,328	1,112
白血病	2 成熟B細胞急性リンパ性白血病	69	61	67	82	19
白血病	3 T細胞急性リンパ性白血病	347	353	409	396	128
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	128	91	106	108	26
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	117	103	96	96	16
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	219	221	252	253	87
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	68	62	74	76	28
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	107	97	117	109	38
白血病	9 急性単球性白血病	97	101	101	107	40
白血病	10 急性赤白血病	13	16	17	13	2
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	183	183	211	203	65
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	172	157	168	172	40
白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	2	1
白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	63	72	88	94	21
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	84	87	96	84	26

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	233	224	251	234	96
リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	246	235	273	276	75
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	119	107	111	118	38
リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	99	82	91	97	26
リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	146	159	159	162	49
リンパ腫	22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	140	145	151	132	44
リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	108	91	97	88	25
組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	431	395	435	461	144
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	161	140	139	134	48
組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	12	12	14	18	2
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	27	神経芽腫	651	616	686	699	216
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	28	神経節芽腫	31	34	29	28	9
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	29	網膜芽細胞腫	422	388	416	405	127
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	251	238	284	270	73
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	31	腎明細胞肉腫	16	15	13	19	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	32	腎細胞癌	12	10	8	7	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	33	肝芽腫	274	246	306	298	104
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	34	肝細胞癌	6	3	7	7	0
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	35	骨肉腫	363	330	358	358	125
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	36	骨軟骨腫症	11	9	16	10	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	37	軟骨肉腫	9	4	4	6	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	38	軟骨芽細胞腫	6	4	7	9	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	1	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	176	171	190	203	73
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。)	6	12	9	8	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	42	横紋筋肉腫	302	272	302	294	91
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	43	悪性ラブドイド腫瘍	16	16	22	20	5

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	32	23	30	32	13
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	8	7	8	6	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	32	31	37	38	14
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	40	33	36	37	15
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。）	3	2	2	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	11	13	11	10	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	6	2	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	5	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	69	62	70	67	21
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	11	11	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	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）	105	98	112	130	32
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	3	4	5	5	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	53	53	62	70	22
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	8	5	6	9	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	18	17	17	13	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	111	91	114	102	18
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	17	22	23	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	6	5	10	8	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	17	12	19	16	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	16	21	20	20	8
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	14	14	15	14	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	3	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	臍芽腫	7	9	5	4	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。）	151	160	165	187	58

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	R元年度
大分類名	細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
中枢神経系腫瘍	70 毛様細胞性星細胞腫	433	386	407	391	112
中枢神経系腫瘍	71 びまん性星細胞腫	135	106	112	112	32
中枢神経系腫瘍	72 退形成性星細胞腫	52	40	39	36	12
中枢神経系腫瘍	73 膠芽腫	90	72	87	101	34
中枢神経系腫瘍	74 上衣腫	204	180	185	191	75
中枢神経系腫瘍	75 乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	52	32	32	31	10
中枢神経系腫瘍	76 髄芽腫	384	355	418	429	133
中枢神経系腫瘍	77 頭蓋咽頭腫	328	279	276	275	103
中枢神経系腫瘍	78 松果体腫	71	65	67	60	19
中枢神経系腫瘍	79 脈絡叢乳頭腫	51	44	51	47	16
中枢神経系腫瘍	80 髄膜腫	34	26	23	30	10
中枢神経系腫瘍	81 下垂体腺腫	28	20	26	25	8
中枢神経系腫瘍	82 神経節膠腫	58	48	44	37	18
中枢神経系腫瘍	83 神経節腫（神経節細胞腫）	10	15	19	17	9
中枢神経系腫瘍	84 脊索腫	12	11	15	11	5
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）	50	43	54	39	10
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）	36	36	56	61	18
中枢神経系腫瘍	87 悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	12	8	13	12	4
中枢神経系腫瘍	88 神経鞘腫	18	15	21	15	5
中枢神経系腫瘍	89 奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	50	39	46	47	15
中枢神経系腫瘍	90 頭蓋内胚細胞腫瘍	380	361	436	443	164
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	329	301	291	270	95
合計		12,465	11,593	12,878	12,982	4,196

2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1,302	1,113	1,160	1,082	312
継続	6,524	6,118	6,393	6,022	2,096
転入	22	15	19	30	7
未記入	36	13	6	1	0

表 2-2-2 性別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	4,727	4,385	4,582	4,304	1,422
女	3,156	2,873	2,996	2,831	993
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性腎疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	42	34	38	35	12
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	27	24	26	27	12
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	2,005	1,877	2,002	1,945	649
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	476	425	427	403	129
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	75	78	78	73	30
ネフローゼ症候群	6	ギャロウエイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群
ネフローゼ症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	733	739	789	816	308
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,613	1,409	1,410	1,231	401
慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	346	277	230	197	71
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	205	202	184	193	60
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	490	462	478	452	145
慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	2	2
慢性糸球体腎炎	13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	194	169	182	175	67
慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	2	0
慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	23	35	37	34	16

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
慢性糸球体腎炎	16	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。）	41	31	36	37	14
慢性糸球体腎炎	17	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	1	1	0
慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	26	19	32	28	8
慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	4	4	1	3	1
慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	21	リポタンパク糸球体症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	22	7 から 21 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	110	93	108	97	30
慢性尿細管間質性（腎炎尿路奇形が原因のものを除く。）	23	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	33	25	20	20	8
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	19	12	8	6	2
アミロイド腎	25	アミロイド腎	0	0	0	0	0
家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	6	5	0
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患
ネフロン癆	28	ネフロン癆	55	49	50	58	14
腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	64	58	65	67	23
腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	3	2	3	3	3
腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	0	0	0	0	0
尿細管性アシドーシス	32	尿細管性アシドーシス	49	56	46	44	19
ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群	38	35	48	36	7
バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	50	44	47	41	9
腎尿管結石	35	腎尿管結石	9	7	10	9	1
慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	17	12	14	12	6
慢性腎不全	37	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。）	112	93	112	91	35
腎奇形	38	多発性嚢胞腎	92	81	96	90	31

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
腎奇形	39	低形成腎	383	377	399	390	115
腎奇形	40	腎無形成	12	14	11	10	5
腎奇形	41	ポッター (Potter) 症候群	2	5	5	4	1
腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	35	37	40	42	14
腎奇形	43	寡巨大糸球体症	7	8	14	12	2
腎奇形	44	鰓耳腎症候群
腎奇形	45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	38	43	49	46	17
尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	170	148	177	142	48
尿路奇形	47	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。)	153	149	163	136	55
尿路奇形	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	42	35	51	56	25
萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	49	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	29	27	24	21	7
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	21	22	25	17	6
ロウ (Lowe) 症候群	51	ロウ (Lowe) 症候群	25	25	29	26	7
合計			7,884	7,259	7,578	7,135	2,415

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	755	699	774	654	261
継続	2,243	2,415	2,700	2,686	938
転入	8	9	8	8	5
未記入	28	15	4	0	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	1,596	1,680	1,851	1,767	650
女	1,438	1,458	1,634	1,581	554
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	1	0	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
気道狭窄	1 気道狭窄	1,190	1,235	1,513	1,527	544
気管支喘息	2 気管支喘息	270	342	321	297	116
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	205	177	189	167	55
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	21	23	18	15	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。）	6	6	9	11	4
間質性肺疾患	6 肺胞微石症	0	0	0	1	0
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。）	40	45	53	50	21
嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	12	9	19	18	8
気管支拡張症	9 気管支拡張症	46	46	31	25	4
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	50	54	52	58	18
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	1,134	1,125	1,159	1,054	379
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	10	15	23	21	11
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	50	60	85	93	37
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	1	14	11	3
合計		3,034	3,138	3,486	3,348	1,204

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数（慢性心疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	2,515	2,312	2,527	2,485	801
継続	14,177	13,436	14,904	14,696	4,921
転入	49	38	41	38	17
未記入	135	48	44	0	1

表 2-4-2 性別ごとの登録件数（慢性心疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	9,256	8,654	9,609	9,505	3,145
女	7,614	7,180	7,904	7,713	2,595
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	6	0	3	1	0

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性心疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
洞不全症候群	1 洞不全症候群	53	44	45	41	14
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	7	5	5	5	1
完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	179	170	198	188	68
脚ブロック	4 脚ブロック	2	1	2	2	0
多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	8	5	5	6	1
上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	84	76	81	92	34
上室頻拍	7 多源性心房頻拍	21	25	22	20	5
上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	96	88	75	66	30
心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	11	14	15	12	3
心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	28	34	45	11
心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	51	49	49	46	18
心房粗動	12 心房粗動	8	4	6	6	2
心房細動	13 心房細動	2	3	0	0	0
心室細動	14 心室細動	17	17	20	16	4

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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
QT 延長症候群	15 QT 延長症候群	466	406	435	424	200
肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	245	234	240	238	80
不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	5	5	6	7	3
心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	56	47	73	71	22
拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	307	332	369	379	144
拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	43	40	50	48	24
心室瘤	21 心室瘤	14	12	14	12	1
心内膜線維弾性症	22 心内膜線維弾性症	2	3	3	5	2
心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	26	33	29	27	12
慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	23	22	23	24	6
慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	4	1	1	1	0
収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	0	0	0	0	0
先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	4	1	0	0	0
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	.	.	.	3	0
冠動脈起始異常	29 左冠動脈肺動脈起始症	54	61	59	63	22
冠動脈起始異常	30 右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	3	1
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	11	10	18	15	6
川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	833	766	745	679	195
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	10	8	4
虚血性心疾患	34 狭心症	6	5	4	6	1
虚血性心疾患	35 心筋梗塞	6	5	8	5	1
左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	468	481	543	553	173
単心室症	37 単心室症	999	914	960	892	291

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	411	354	412	408	111
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	553	509	617	607	199
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	492	452	494	495	162
ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	2,074	1,953	2,138	2,144	701
両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	121	114	137	140	38
両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	1,003	935	1,057	1,067	358
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	35	39	37	32	18
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	856	792	882	877	301
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	270	267	298	310	82
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	175	159	200	207	73
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	166	186	193	192	77
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	22	17	23	18	9
三心房心	50	三心房心	6	4	6	10	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	106	91	90	94	35
心房中隔欠損症	52	単心房症	27	17	16	13	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	186	186	197	182	69
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	11	13	11	10	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）	126	124	132	123	45
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）	827	793	893	897	295
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,578	1,398	1,491	1,400	451
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	234	223	265	260	95
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	24	21	22	22	8
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	23	14	16	16	5

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
左室右房交通症	61 左室右房交通症	1	0	0	0	0
右室二腔症	62 右室二腔症	12	11	10	15	1
肺動脈弁下狭窄症	63 肺動脈弁下狭窄症	10	12	7	9	3
大動脈弁下狭窄症	64 大動脈弁下狭窄症	37	38	35	38	15
肺動脈狭窄症	65 肺動脈弁上狭窄症	35	39	32	22	7
肺動脈狭窄症	66 末梢性肺動脈狭窄症	38	32	33	35	11
肺動脈弁欠損	67 肺動脈弁欠損	26	27	32	39	6
肺動脈上行大動脈起始症	68 肺動脈上行大動脈起始症	17	14	22	23	7
一側肺動脈欠損	69 一側肺動脈欠損	10	11	9	11	7
大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄症	299	249	279	265	96
大動脈狭窄症	71 大動脈縮窄複合	176	148	174	156	47
大動脈狭窄症	72 大動脈弁上狭窄症	40	36	42	37	10
大動脈狭窄症	73 ウィリアムズ (Williams) 症候群	31	35	52	56	8
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	27	26	25	33	12
大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓離断複合	212	205	238	241	76
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。)	4	6	6	7	3
血管輪	77 重複大動脈弓症	3	6	3	7	3
血管輪	78 左肺動脈右肺動脈起始症	7	7	9	8	4
血管輪	79 77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	5	3	2
大動脈瘤	80 バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	21	16	15	3
大動脈瘤	81 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	5	5	8	7	3
動静脈瘻	82 肺動静脈瘻	13	8	8	11	2
動静脈瘻	83 冠動脈瘻	46	42	47	41	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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
動静脈瘻	84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	4	4	4	5	3
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	243	246	292	283	91
慢性肺性心	86	慢性肺性心	20	16	16	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	19	20	17	16	6
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	49	44	56	50	10
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	63	71	65	74	24
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	385	348	381	344	109
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	168	162	180	175	69
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	19	18	17	20	6
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	287	268	298	303	101
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	145	137	135	128	47
僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	1	1	1	0	0
内臓錯位症候群	96	無脾症候群	224	220	258	245	86
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	86	78	107	106	32
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	608	640	819	847	293
ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群
合計			16,876	15,834	17,515	17,219	5,740

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数（内分泌疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	3,939	3,670	3,753	3,543	834
継続	22,683	20,828	21,659	19,923	6,643
転入	96	86	69	57	22
未記入	128	78	58	1	0

表 2-5-2 性別ごとの登録件数（内分泌疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	12,434	11,455	11,827	10,889	3,458
女	14,405	13,202	13,708	12,634	4,040
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	7	5	4	1	1

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数（内分泌疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	248	231	248	230	86
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	417	363	397	370	110
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	8	4	6	5	2
先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3	3	1
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。）	633	552	641	664	251
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。）	10,596	9,767	10,080	9,142	2,927
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	0	0	0	0	0
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。）	2	2	3	3	1
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	9	14	13	5
抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	11	8	4	3	1
尿崩症	11	中枢性尿崩症	285	259	261	230	96
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）	2	1	5	6	2
尿崩症	13	腎性尿崩症	115	107	110	107	30

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1	1
甲状腺機能亢進症	15	バセドウ (Basedow) 病	2,810	2,541	2,714	2,511	754
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。)	117	82	67	58	17
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	273	232	223	180	49
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	112	92	90	81	21
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。)	253	215	201	182	43
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	3,950	3,640	3,664	3,080	1,037
甲状腺機能低下症	21	橋本病	969	906	845	755	230
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	66	61	57	63	13
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	302	282	282	242	60
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	11	5	6	6	1
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	3	4	4	0
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	3	2	0
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	4	3	3	3	2
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。)	136	125	119	107	38
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	1	1	1	1	0
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	2	2	0
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	17	15	15	9	4
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。)	136	128	137	138	39
クッシング (Cushing) 症候群	33	クッシング (Cushing) 病	8	8	8	9	3
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	0
クッシング (Cushing) 症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	2	0
クッシング (Cushing) 症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	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	4	3	5	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	9	7	5

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	16	12	11	8	3
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	74	62	67	62	17
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	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。)	28	18	21	13	14
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	4	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	0
リドル (Liddle) 症候群	45	リドル (Liddle) 症候群	0	0	0	2	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	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	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	2	1	2	2	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	8	10	11	9	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	32	26	28	22	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	3	3	2	2	0
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	7	6	1	0	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	5	4	4	3	0
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	759	714	705	679	216
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	12	15	19	11
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	32	26	27	25	3
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,664	1,613	1,672	1,556	507
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	49	40	32	21	9
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	4	0
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	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	40	37	34	33	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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。)		81	71	74	74	15
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全		45	34	26	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		32	22	25	24	7
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		82	76	78	72	21
性分化疾患	66 卵精巣性性分化疾患		5	5	5	4	1
性分化疾患	67 混合性性腺異形成症		9	9	7	6	0
性分化疾患	68 5 α -還元酵素欠損症		2	2	0	1	1
性分化疾患	69 17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		0	0	0	0	0
性分化疾患	70 アンドロゲン不応症		9	9	9	4	3
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		11	12	12	13	5
性分化疾患	72 46, XX 性分化疾患		1	1	1	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	73 VIP 産生腫瘍		0	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	74 ガストリノーマ		0	1	1	1	0
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	0
グルカゴノーマ	76 グルカゴノーマ		0	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	1	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		96	88	100	107	38
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		32	25	28	32	9
ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病		27	17	19	20	3
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		7	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		161	154	174	176	45
脂肪異常栄養症(脂肪萎縮症)	83 脂肪異常栄養症(脂肪萎縮症)		4	6	6	8	4
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	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	7	1
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	1	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	5	4	3	4	2
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー (Turner) 症候群	1,323	1,237	1,360	1,356	426
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	607	576	674	653	189
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	23	25	23	23	6
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン (Noonan) 症候群	19	20	36	214	70
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	1	0
合計			26,846	24,662	25,539	23,524	7,499

2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数（膠原病）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	721	668	727	603	210
継続	2,100	2,290	2,712	2,785	964
転入	8	6	8	13	1
未記入	18	6	2	1	0

表 2-6-2 性別ごとの登録件数（膠原病）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	851	850	992	986	346
女	1,995	2,120	2,457	2,415	829
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	1	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数（膠原病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	1,873	1,729	1,883	1,776	576
膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	376	510	641	691	253
膠原病疾患	3	皮膚筋炎／多発性筋炎	137	167	220	235	95
膠原病疾患	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	128	128	153	132	44
膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	9	5	7	9	1
膠原病疾患	6	ベーチェット（Behçet）病	77	97	117	113	46
血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	40	60	87	98	50
血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	8	8	14	17	3
血管炎症候群	9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	12	18	17	15	3
血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	12	15	12	16	6
血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	8	15	4
再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	6	9	10	8	2
皮膚・結合組織疾患	13	全身性強皮症	19	22	32	29	14
皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	48	59	80	83	29
自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	36	62	75	74	17
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	16	13	23	21	7
自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連周期性症候群	8	9	8	7	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	13	9	8	1
自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	1	1	1	0	1
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	8	1
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	0
自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	13	26	31	37	17
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	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	14	10	3
合計			2,847	2,970	3,449	3,402	1,175

2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数（糖尿病）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	809	765	871	844	240
継続	5,193	4,949	5,254	5,148	1,654
転入	26	42	36	28	5
未記入	20	18	14	1	0

表 2-7-2 性別ごとの登録件数（糖尿病）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,624	2,499	2,676	2,658	847
女	3,422	3,272	3,499	3,363	1,052
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	3	0	0	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数（糖尿病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
糖尿病	1	1型糖尿病	4,998	4,770	5,182	5,140	1,600
糖尿病	2	2型糖尿病	866	833	801	711	256
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	59	59	62	55	12
糖尿病	4	新生児糖尿病	32	27	33	31	9
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	14	15	13	12	4
糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	2	0	1	0	0
糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	77	70	83	72	18
合計			6,048	5,774	6,175	6,021	1,899

2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	305	267	309	283	85
継続	2,190	2,076	2,265	2,217	810
転入	15	8	13	7	4
未記入	11	10	4	1	0

表 2-8-2 性別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	1,425	1,304	1,443	1,375	507
女	1,096	1,055	1,148	1,133	391
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0	1

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数（先天性代謝異常）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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）	221	204	209	193	62
アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症1型	12	12	11	8	1
アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症2型	1	3	2	3	0
アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症3型	1	1	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症	1	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症	0	0	1	3	0
アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	26	15	22	17	8
アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	16	16	19	14	3
アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	3	4	2	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	9	7	7	10	0
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	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	18	18	19	24	9
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	81	73	90	91	41
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）	27	24	31	31	9
アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	8	8	7	6	4
アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	3	2	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	108	99	116	109	39

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	2	3	3	2	0
アミノ酸代謝異常症	19	ハートナップ (Hartnup) 病	1	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	14	12	13	10	5
アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	49	41	46	47	20
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	11	11	4
有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	66	65	73	69	19
有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	47	43	54	59	21
有機酸代謝異常症	25	β -ケトチオラーゼ欠損症	3	3	4	4	3
有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	6	6	7	5	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	7	6	7	8	1
有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0	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	0
有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	2	0	4	4	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	0
有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	10	9	8	8	2
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	19	18	20	20	15
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	11	7	8	10	5
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	6	5	6	4	0
有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	1	1	0	0	0
有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	3	1	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	1	1
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	5	3	3	3	1
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	16	17	6
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	5	3	3	2	0
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	19	16	21	21	11
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	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	28	31	29	28	6
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	25	17	26	24	13
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	0
脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	2	1	3	2	0
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	1	1	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	1	0	1	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	43	39	44	38	17
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	1
ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	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	0
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	44	55	54	58	16
ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	3	0	0	3	0
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。)	215	196	225	210	73
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。)	11	14	17	16	5
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	72	80	79	68	30
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	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	3	1
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	14	10	9	11	6
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	7	4	3	3	2
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	4	4	4	4	1
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	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)	1	0	1	0	1
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	77	72	69	70	19
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	11	16	16	20	8
糖質代謝異常症	68	糖原病 IV 型	0	1	1	2	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
糖質代謝異常症	69	糖原病V型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病VI型	5	2	5	6	4
糖質代謝異常症	71	糖原病VII型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	72	糖原病IX型	38	26	34	29	10
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	31	37	40	37	17
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	23	18	16	17	2
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 I 型	22	23	20	25	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 II 型	99	86	98	78	32
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 III 型	4	13	12	9	2
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 IV 型	5	5	8	8	0
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症 VI 型	4	5	4	4	0
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症 VII 型	0	0	1	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	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	0
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1	1
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	2	3	4	2	1
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	2	3	11	8	5
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	19	18	27	27	8
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	18	24	4
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	12	9	10	15	4
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	34	39	36	35	16
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	55	58	76	72	35
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	14	15	14	16	7
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	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	2	2
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシス II 型 (I-cell 病)	15	10	12	9	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	6	2	5	6	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	31	24	21	20	8
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	3	3	1
ライソゾーム病	99	シスチン症	3	1	1	1	0
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1	0
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	3	1
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	7	5	4	6	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	2	1	4	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	89	73	73	70	21
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	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	1	0	5	4	3
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	225	206	221	209	82
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	12	18	17	17	7
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	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	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	1	0	3	2	2
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	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	1
プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチング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 (Lesch-Nyhan) 症候群)	15	13	17	18	6
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	9	8	9	9	5
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサントシン尿症	0	0	0	1	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	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	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	2	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	4	3	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	4	5	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	9	9	11	10	5
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	1
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	3	6	4	6	2
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	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	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	2	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	0
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	13	12	13	10	2
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	159	153	165	181	51
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	2	1	1	2	0
脂質代謝異常症	132	無 β-リポタンパク血症	1	1	0	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	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	22	18	14	16	8
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	65	66	73	66	21
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	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	6	3	0
α1-アンチトリプシン欠損症	138	α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0	0
合計			2,508	2,348	2,580	2,496	898

2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数（血液疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	498	476	468	429	133
継続	2,451	2,242	2,573	2,496	779
転入	6	1	14	5	2
未記入	11	6	1	0	0

表 2-9-2 性別ごとの登録件数（血液疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,184	2,021	2,249	2,163	693
女	782	703	807	767	221
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	1	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数（血液疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	11	11	5	5	4
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	4	8	1
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）	77	72	81	74	13
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	5	3	5	3	1
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	3	2
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	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	4	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	1	0	2	0
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。）	36	34	48	42	10
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	5	3	5	3	2
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	132	132	136	127	37
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	3	4	2	4	1
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	2	2	2	2	1
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	2	1	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	7	7	7	8	5

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	R元年度
大分類名	細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
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	9	11	9	8	5
遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	6	6	4	0
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	5	4	9	6	0
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	5	1
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	2	3	3	3	1
真性多血症	21 真性多血症	1	1	2	1	1
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	1	1
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	502	455	498	467	142
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	88	75	66	54	13
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	20	18	16	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	2	1
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	3	2	3	4	1
先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi (Fanconi) 貧血	7	11	19	23	10
周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症	1	0	1	0	0
メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30 メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	2	2	2	4	0
本態性血小板血症	31 本態性血小板血症	14	14	17	15	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	3	1
血小板機能異常症	33 血小板無力症	32	23	23	25	3
血小板機能異常症	34 血小板放出機構異常症	1	0	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	4	5	1
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	9	8	18	18	3
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	1
先天性血液凝固因子異常	38 第Ⅴ因子欠乏症	5	4	4	2	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	R元年度
大分類名	細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
先天性血液凝固因子異常	39 第Ⅶ因子欠乏症	23	24	27	16	4
先天性血液凝固因子異常	40 血友病A	1,190	1,088	1,210	1,154	388
先天性血液凝固因子異常	41 血友病B	265	231	257	259	70
先天性血液凝固因子異常	42 第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	4	1
先天性血液凝固因子異常	43 第Ⅺ因子欠乏症	12	6	9	3	1
先天性血液凝固因子異常	44 第Ⅻ因子欠乏症	2	1	1	2	1
先天性血液凝固因子異常	45 第ⅩⅢ因子欠乏症	13	11	11	9	2
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	235	210	251	237	78
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	1	1	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	11	12	19	21	7
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	16	5	13	7	9
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	16	17	15	11	2
骨髄線維症	51 骨髄線維症	0	1	1	3	0
再生不良性貧血	52 再生不良性貧血	163	179	220	251	76
合計		2,966	2,725	3,056	2,930	914

2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数（免疫疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	118	147	134	124	39
継続	624	577	686	714	235
転入	2	1	2	3	0
未記入	7	3	1	0	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数（免疫疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	520	494	540	543	183
女	229	234	283	298	91
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数（免疫疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	33	33	27	29	9
複合免疫不全症	2	細網異形成症	1	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	3	0
複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	1	1	0	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	0
複合免疫不全症	6	CD8 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	8	MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	9	MHC クラス II 欠損症	0	2	0	1	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	29	20	22	26	7
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	38	27	35	35	12
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	11	10	8	9	4
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	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	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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF 症候群	1	0	3	3	1
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2 異常症	0	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	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18 シムケ (Schimke) 症候群	0	1	1	1	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)	17	26	27	30	8
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20 高 IgE 症候群	32	34	40	37	14
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	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	6	6	5
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	97	83	96	91	36
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	75	68	73	81	29
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	14	17	20	24	7
液性免疫不全を主とする疾患	26 IgG サブクラス欠損症	19	22	16	20	7
液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的 IgA 欠損	4	7	4	1	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	2	1	1	0
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	5	5	1
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	8	10	17	22	6

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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	6	4	1
免疫調節障害	32 X連鎖リンパ増殖症候群	12	12	16	14	6
免疫調節障害	33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	7	7	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	5	5	3	1
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	37	31	41	43	15
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	19	16	4
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	57	66	77	64	17
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	0
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	5	5	5	11	3
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	57	56	59	64	19
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	1
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	3	2	3	2	0
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	2	1	1	2	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	11	7	11	10	3
自然免疫異常	45 IRAK4 欠損症	3	4	3	2	4
自然免疫異常	46 MyD88 欠損症	0	0	0	0	0
自然免疫異常	47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	8	5	4	8	4
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	2
先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	4	2	4	7	0
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)	8	9	14	16	4
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	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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
好酸球増加症	52 好酸球増加症	12	12	25	31	15
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	53	46	55	55	13
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。)	11	10	10	5	4
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	1	1	0
慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	52	53	50	43	5
合計		751	728	823	841	274

2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1648	1261	1525	1433	480
継続	5449	5973	6938	7498	2714
転入	19	15	26	10	6
未記入	88	51	16	0	0

表 2-11-2 性別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	3863	3896	4487	4767	1677
女	3339	3404	4015	4174	1522
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	3	0	1

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数（神経・筋疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	16	23	32	30	16
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	342	425	522	586	254
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	0	1	100	116	55
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	8	8	15	18	4
脳形成障害	5	滑脳症	123	135	147	191	77
脳形成障害	6	裂脳症	32	48	65	55	15
脳形成障害	7	全前脳胞症	48	74	82	83	26
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）	10	13	20	17	8
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	45	54	72	79	27
脳形成障害	10	先天性水頭症	168	186	238	235	93
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	2
脳形成障害	12	C A S K異常症
脳形成障害	13	片側巨脳症
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	31	36	46	43	10
レット（Rett）症候群	15	レット（Rett）症候群	183	164	174	174	69
神経皮膚症候群	16	結節性硬化症	537	498	524	578	187

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	R元年度
大分類名		細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
神経皮膚症候群	17	神経皮膚黒色症	14	12	21	23	9
神経皮膚症候群	18	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	13	14	21	22	8
神経皮膚症候群	19	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	5	4	4	7	3
神経皮膚症候群	20	スタージ・ウェーバー (Sturge-Weber) 症候群	.	.	.	27	11
早老症	21	ウェルナー (Werner) 症候群	2	3	1	1	1
早老症	22	コケイン (Cockayne) 症候群	18	13	10	10	10
早老症	23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	0	0	3	2	1
遺伝子異常による白質脳症	24	カナバン (Canavan) 病	0	0	0	0	0
遺伝子異常による白質脳症	25	アレキサンダー (Alexander) 病	14	13	15	15	4
遺伝子異常による白質脳症	26	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病)	47	38	39	40	17
遺伝子異常による白質脳症	27	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	4	5	2	5	0
遺伝子異常による白質脳症	28	白質消失症	1	2	4	3	2
ATR-X 症候群	29	ATR-X 症候群	.	.	.	10	3
脆弱 X 症候群	30	脆弱 X 症候群	.	.	.	0	0
DDX3X 関連神経発達異常症	31	DDX3X 関連神経発達異常症
糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症
糖蛋白代謝障害	33	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	7	0
脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	4	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	59	61	65	57	16
頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	41	49	64	66	28
頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーズン (Crouzon) 病	40	35	47	53	12
頭蓋骨縫合早期癒合症	38	35 から 37 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	49	57	71	65	20
もやもや病	39	もやもや病	406	495	665	699	232
脳動静脈奇形	40	脳動静脈奇形	6
海綿状血管腫 (脳脊髄)	41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	121	143	207	250	101
先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	38	30	36	30	9
先天性ニューロパチー	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	30	32	40	55	19
筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	217	228	277	274	103
筋ジストロフィー	46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	3	2	6	4	1
筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	6	12	17	25	9
筋ジストロフィー	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	8	6	12	13	5
筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	207	175	195	191	85
筋ジストロフィー	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	6	8	6	4
筋ジストロフィー	51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	29	25	35	32	7
筋ジストロフィー	52	45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	0	0	2	37	9
先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	30	34	33	38	9
先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	18	15	21	17	13
先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	42	33	38	47	12
先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	8	13	12	13	3
先天性ミオパチー	57	マルチコア病	1	1	1	1	0
先天性ミオパチー	58	ミニコア病	0	0	0	0	1
先天性ミオパチー	59	53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	56	57	60	70	21
シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	5	2	0
難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	282	274	312	323	101
難治てんかん脳症	62	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,913	2,799	2,981	2,943	1,018
難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	560	526	518	523	164
難治てんかん脳症	64	アイカルディ (Aicardi) 症候群
難治てんかん脳症	65	大田原症候群
難治てんかん脳症	66	環状 20 番染色体症候群

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
難治てんかん脳症	67	G R I N2B 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群
難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
難治てんかん脳症	70	早期ミオクロニー脳症
難治てんかん脳症	71	P C D H19 関連症候群
難治てんかん脳症	72	P U R A 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	73	ミオクロニー欠神てんかん
難治てんかん脳症	74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
難治てんかん脳症	75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ビタミンB6依存性てんかん	76	ビタミンB6依存性てんかん
早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症
進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	3	1	2
進行性ミオクローヌステんかん	79	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	0	0	1
脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	39	48	55	55	27
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	17	14	13	14	4
変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	6	8	10	14	5
変形性筋ジストニー	83	瀬川病	0	0	2	2	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	6	0
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	7	7	8	12	6
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	W D R 45 関連神経変性症
乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	6	5	10	13	4
先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	1	1
先天性感染症	89	先天性風疹症候群	8	3	4	5	3
先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	90	74	29
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	4	0
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	2	2	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	15	8	7	3	1
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	17	17	21	22	6
痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	1	62	29
自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	12	8
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	34	39	51	65	23
多発性硬化症	98	多発性硬化症	69	77	108	103	34
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	19	33	42	43	17
重症筋無力症	100	重症筋無力症	129	156	184	213	79
合計			7,204	7,300	8,505	8,941	3,200

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-12 慢性消化器疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1,199	1,064	1,257	1,149	449
継続	3,280	3,715	4,781	5,206	1,776
転入	11	9	12	26	7
未記入	18	19	14	1	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,067	2,403	3,055	3,252	1,148
女	2,438	2,404	3,009	3,130	1,083
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	0	0	0	2

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	33	26	39	16	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	3	2	3	1	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	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	0
先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0	1	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	3	2	3	2	0
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	20	21	17	17	8
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	26	27	9
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	0	0	0	1	1
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	0	0	0	12	6
ポリポーシス	12	カウデン (Cowden) 症候群	0	0	0	2	2
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	50	54	71	59	24
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	844	1,117	1,550	1,794	665
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15	クローン (Crohn) 病	516	720	1,044	1,132	472
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	7	6	3
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。)	9	4	6	9	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	0
急性肝不全（昏睡型）	19	急性肝不全（昏睡型）	13	14	27	35	9
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	6	8	4	1
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	56	56	63	65	19
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	35	36	40	41	11
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,933	1,725	1,970	1,924	589
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール（Alagille）症候群	90	93	95	107	30
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	8	7	4	1
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	39	40	45	39	16
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）	10	9	11	7	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	292	265	292	279	74
肝硬変症	29	先天性肝線維症	19	19	20	24	9
肝硬変症	30	肝硬変症	39	38	44	41	12
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	56	50	50	46	19
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	25	26	32	31	18
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	1	0	1	1	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	1	0
難治性膵炎	35	遺伝性膵炎	16	15	30	29	12
難治性膵炎	36	自己免疫性膵炎	0	0	0	2	0
短腸症	37	短腸症	59	71	78	95	22
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	143	169	219	265	97
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	22	28	40	32	12
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	4	7	6	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	24	33	34	41	12
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	5	10	11	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	86	96	121	123	43
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	26	29	51	48	26
合計			4,508	4,806	6,064	6,382	2,233

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-13-1 登録種別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	742	554	600	625	207
継続	596	982	1,380	1,582	633
転入	2	2	2	9	1
未記入	14	9	5	0	1

表 2-13-2 性別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	668	758	963	1,071	401
女	686	789	1,024	1,144	441
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	1	0

表 2-13-3 対象疾病ごとの登録件数（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 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	1	2	5	4	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	30	37	42	42	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	6	8	10	10	6
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	11	17	17	18	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	20	19	31	34	14
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	1	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	33	39	69	69	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	11	10	18	18	7
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	80	90	99	103	46
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p-症候群	17	24	35	36	19
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p-症候群	25	40	46	60	22
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	232	249	316	339	124
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	77	72	117	138	62
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	443	521	608	690	232
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) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	167	201	279	312	121

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 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	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	20	20	21	28	12
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	102	111	132	125	32
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	.	.	9	10	6
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	.	.	2	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	10	9	15	14	6
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	68	78	109	106	49
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-Streif) 症候群	.	.	0	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	.	.	7	8	2
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群	.	.	.	0	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 (Pfeiffer) 症候群	.	.	.	1	3
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 (Coffin-Siris) 症候群	.	.	.	6	2
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・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群	.	.	.	0	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 (Smith-Lemli-Opitz) 症候群	.	.	.	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29 メビウス (Moebius) 症候群	.	.	.	5	3
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 (Mowat-Wilson) 症候群	.	.	.	2	2
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 (Young-Simpson) 症候群	.	.	.	2	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32 VATER 症候群	.	.	.	34	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33 MECP2 重複症候群	4
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	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)
合計		1,354	1,547	1,987	2,216	842

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数（皮膚疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	134	103	108	103	29
継続	233	292	339	364	156
転入	1	0	1	1	0
未記入	5	3	0	0	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数（皮膚疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	203	214	238	253	89
女	170	184	210	215	96
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数（皮膚疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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）	62	67	65	68	22
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。）	12	10	10	9	8
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。）	18	14	15	15	8
先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	12	11	14	17	5
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	8	5	6	8	2
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	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	17	13	15	17	7
表皮水疱症	8 表皮水疱症	37	41	50	61	23
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	11	17	17	22	9
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	64	63	56	50	21
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）	105	132	177	182	72
肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	0	0	0	0	0
外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	0	0	0	5	4
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。）	26	24	21	13	3
限局性強皮症	15 限局性強皮症
先天性ポルフィリン症	16 先天性ポルフィリン症	13	13	11	12	1
合計		386	411	459	480	186

「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-15 骨系統疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数（骨系統疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	182	129	233	211	45
継続	1,230	1,118	1,283	1,252	401
転入	3	4	7	6	0
未記入	8	10	6	1	0

表 2-15-2 性別ごとの登録件数（骨系統疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	767	686	841	810	256
女	655	574	688	660	190
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数（骨系統疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	.	.	.	8	4
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	625	529	612	579	188
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	309	275	286	294	76
骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症
骨系統疾患	5 骨形成不全症	453	412	479	414	125
骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	30	38	49	59	20
骨系統疾患	7 大理石骨病	6	6	10	14	5
骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	26	30	9
骨系統疾患	9 内軟骨腫症	.	.	10	7	2
骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	12	12	4
骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	.	1	22	29	6
骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	.	.	13	7	1
骨系統疾患	13 ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	6	4
骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	1	1
骨系統疾患	15 TRPV4異常症	.	.	3	4	1
骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	.	.	.	5	0
骨系統疾患	17 ビールズ（Beals）症候群	.	.	0	1	0
合計		1,423	1,261	1,529	1,470	446

「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数（脈管系疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	59	42	51	120	21
継続	91	117	140	157	58
転入	0	1	0	1	1
未記入	0	1	1	2	1

表 2-16-2 性別ごとの登録件数（脈管系疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	75	85	104	134	39
女	75	76	88	146	42
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-16-3 対象疾病ごとの登録件数（脈管系疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	.	.	.	4	1
脈管奇形	2 巨大静脈奇形	.	.	.	17	5
脈管奇形	3 巨大動静脈奇形	.	.	.	3	2
脈管奇形	4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	39	13
脈管奇形	5 原発性リンパ浮腫	.	.	.	11	1
脈管奇形	6 リンパ管腫	.	.	.	28	13
	7 リンパ管腫症	.	.	.	5	3
	リンパ管腫／リンパ管腫症※	93	105	134	115	28
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）	11	8	11	11	2
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	46	48	47	47	13
合計		150	161	192	280	81

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

※ 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集計した。

2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 登録種別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	294	265	345	512	226
継続	1,131	1,336	2,188	2,987	1,823
転入	2	2	1	7	3
未記入	11,674	10,477	10,472	8,343	1,892

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	7,802	7,229	7,691	6,884	2,263
女	5,299	4,851	5,315	4,965	1,674
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	7

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
新規申請	A	悪性新生物<共通>	15	14	23	24	8
新規申請	B	慢性腎疾患<共通>	80	74	89	94	46
新規申請	C1	内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	125	123	148	136	54
新規申請	C2	内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	120	100	104	88	28
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。）	586	522	594	609	240
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。）	10,062	9,315	9,800	8,594	2,853
新規申請	C5	内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	937	847	967	946	309
新規申請	C6	内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	483	438	565	551	155
新規申請	C7	内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	4	139	48
新規申請	D1	骨系統疾患：軟骨無形成症	421	388	450	400	127
新規申請	D2	骨系統疾患：軟骨低形成症	260	244	255	255	73
継続申請		<共通>	12	15	7	13	3
合計			13,101	12,080	13,006	11,849	3,944

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

