

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業

分担研究報告書

NDB を利用したわが国におけるミトコンドリア病患者の疫学調査

研究分担者：藤野善久 産業医科大学 産業生態科学研究所 環境疫学教授

研究要旨

これまで、わが国ではミトコンドリア病を含む希少疾患の疫学調査の多くがアンケート方式によって行われてきた。しかし、アンケート用紙を使用する調査方法は、人的・時間的・費用的に負担の大きいものである。近年、既存レセプトデータの利用が促進され、希少疾患の疫学調査にも用いられるようになった。本研究の目的は、厚生労働省が管理するレセプト情報である、特定健診等情報データベース(NDB, National Database)を用いて、ミトコンドリア病患者の有病者数および有病者割合の推定をはじめとした疫学調査を行うことである。

2024年1月に厚生労働省にミトコンドリア病に関するNDBデータの提供について申し出を行った。4月に審査の結果、無条件承諾であることが通知された。今後、完成した集計表を厚生労働省から受領し、ミトコンドリア病患者の有病者数について記述的な統計解析を  
行なう。

A. 研究目的

従来では、わが国のミトコンドリア病を含む希少疾患の疫学調査の多くはアンケート方式によって行われてきた。しかし、この調査方法は研究者および実地臨床家にとって人的、時間的、および費用的に負担の大きいものであった。しかし、近年わが国では研究目的をはじめとした既存レセプトデータの利用環境が整備されてきており、希少疾患の疫学研究に利用されるケースも出てきている。本研究では厚生労働省が管理するレセプト情報・特定健診等情報データベース(NDB, National Database)を用いて、ミトコンドリア病患者の有病者数および有病者割合の推定をはじめとした疫学調査

を行う。

B. 研究方法

レセプト情報・特定健診等情報データベース(NDB)は、平成20年4月から施行されている「高齢者の医療の確保に関する法律」に基づき、医療費適正化計画の作成、実施及び評価のための調査や分析などに用いるデータベースとして、レセプト情報及び特定健診・特定保健指導情報を格納・構築しているものである。本研究では、厚生労働省がNDBに格納している約225億の医療レセプトデータを利用する。ミトコンドリア病に関連する傷病名コードを専門医と議論した上で決定し、さらに、表1のように9つ

のサブグループを定義した。その後、厚生労働省に対して、表2のような形式で、ミトコンドリア病の傷病名コードに紐づく外来データの抽出と、ミトコンドリア病に対する性別、年齢階級別、都道府県別等のデータの集計表の作成を依頼した。完成した集計表はCSV形式でDVDに格納され、厚生労働省から受領する。

厚生労働省から受領した集計表を用いて、抽出されたミトコンドリア病患者に対する、性別、年齢階級別、都道府県別等のデータを記述的に確認する。各都道府県別のデータについては、有病者数と標準化有病者割合比(SPR, Standardized Prevalence Ratio)を求める。

本研究では情報の取り扱いが厚生労働省が行い、申請者らは集計結果のみを受領するため、個人情報の加工は必要なく、倫理面への配慮は特に要さない。

#### C. 研究結果

2024年1月に厚生労働省にミトコンドリア病に関するNDBデータの提供に

ついでに申出を行った。4月に審査の結果、無条件承諾であることが通知された。今後、完成した集計表を厚生労働省から受領し、ミトコンドリア病患者の有病者数について記述的な統計解析を行う予定である。

#### D. 考察

集計表を受領し、統計解析を実施後に考察する。

#### E. 結論

集計表を受領後に、統計解析を行う予定である。

#### F. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

表 1.

ミトコンドリア病のサブグループ	請求番号	病名	患者数
いずれかのミトコンドリア病			***
①Leigh脳症			
G318	8840933	リー症候群	***
②ミトコンドリア肝症			
E888	8846972	ミトコンドリア肝症	***
G318	8842457	アルパース病	***
③ミトコンドリア心筋症			
E888	8846224	ミトコンドリア心筋症	***
④MELAS			
E888	8846079	M E L A S 症候群	***
⑤MERRF			
E888	8846080	M E R R F 症候群	***
⑥CPEO/KSS			
H494	8846059	慢性進行性外眼筋麻痺症候群	***
H498	8831018	カーズ・セイアー症候群	***
⑦Leber遺伝性視神経症			
H472	8848684	レーベル遺伝性視神経症	***
⑧ミトコンドリア糖尿病			
E888	8849469	ミトコンドリア糖尿病	***
E888	8849470	ミトコンドリア糖尿病・眼合併症あり	***
E888	8849471	ミトコンドリア糖尿病・ケトアシドーシス合併あり	***
E888	8849472	ミトコンドリア糖尿病・昏睡合併あり	***
E888	8849473	ミトコンドリア糖尿病・神経学的合併症あり	***
E888	8849474	ミトコンドリア糖尿病・腎合併症あり	***
E888	8849475	ミトコンドリア糖尿病・多発糖尿病性合併症あり	***
E888	8849476	ミトコンドリア糖尿病・糖尿病性合併症なし	***
E888	8849477	ミトコンドリア糖尿病・糖尿病性合併症あり	***
E888	8849478	ミトコンドリア糖尿病・末梢循環合併症あり	***
⑨その他・非特異的概念			
E888	8845613	ミトコンドリア病	***
G713	8841409	ミトコンドリアミオパチー	***
G713	8841410	ミトコンドリア脳筋症	***
E888	8849678	フマラーゼ欠損症	***
D640	8846217	ピアソン症候群	***
E888	8846084	M N G I E	***
E888	8849839	ミトコンドリアDNA 枯渇症候群	***
E888	8849840	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	***
E744	8848412	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	***
E744	8849677	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	***
E888	8849783	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	***

表 2.

年齢階級・性別	合計	Leftright症	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病疑	MELAS	サブグループ				Ldbrn遺伝性精神症	ミトコンドリア病診断	その他・非特異的疾患
						MERRF	CPRO/KSS					
0-4歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
5-9歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
10-14歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
15-19歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
20-29歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
30-39歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
40-49歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
50-59歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
60-69歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
70-79歳	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
80歳以上	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
遺伝的変異別												
北海道	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
青森県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
岩手県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
宮城県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
秋田県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
山形県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
福島県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
茨城県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
栃木県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
群馬県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
埼玉県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
千葉県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
東京都	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
神奈川県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
新潟県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
富山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
石川県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
福井県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
山梨県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
長野県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
岐阜県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
静岡県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
愛知県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
三重県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
滋賀県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
京都府	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
大阪府	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
兵庫県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
奈良県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
和歌山県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
徳島県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
香川県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
愛媛県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
高知県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
福岡県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
佐賀県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
長崎県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
熊本県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
大分県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
宮崎県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
鹿児島県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
沖縄県	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0