

# 小児慢性疾患・特に先天性代謝異常 及び先天性免疫不全症の疫学的研究 昭和53年度全国医療給付に関する実態調査

東京医科歯科大学小児科

矢田 純一

野間 剛

## I はじめに

全国都道府県並びに9政令都市（以下都道府県別と略す。）の56衛生部から送付された昭和53年度小児慢性特定疾患医療支給台帳に基づき、先天代謝異常及び先天性免疫不全症について疫学的検討を行ない集計結果を得たのでその成績を報告する。

## II 結果並びに考按

### 1. 各疾患グループ別の疾患総数について

先天性代謝異常及び先天性免疫不全症の総数は、昭和33年4月から昭和54年3月までの出生者のうち2128例で、本調査の3.97%を占めた。昭和47年厚生省小児慢性疾患実態調査結果報告<sup>1)</sup>では919例（2.29%）の報告があるが、今回の調査の登録症例数は増加を示している。

疾患を以下の5グループに分け、それぞれの疾患数を検討したところ、アミノ酸代謝異常426例（20.0%）、先天性免疫不全症282例（13.3%）、糖代謝異常279例（13.1%）、脂質代謝異常159例（7.5%）、核酸代謝異常10例（0.47%）の順であった。〔表1〕

疾患別順位では、第1位が低ガンマグロブリン血症165例（7.8%）で、以下順に、フェニルケトン尿症141例（6.6%）、ウイルソン病135例（6.3%）、糖尿病131例（6.2%）、ヒスチジン血症120例（5.6%）であった。（100例以上）〔表2〕

### 2. 都道府県別の疾患数

各疾患グループ別にみた各都道府県別の疾患数については、総数についてみると、第1位が東京都348例（16.4%）で、以下大阪府（含大阪市）207例（9.7%）、静岡県128例（6.8%）、北海道（含札幌市）124例（5.8%）、神奈川県（含横浜市・川崎市）124例（5.8%）、愛知県（含名古屋市）、埼玉県103例（4.8%）の順であった。〔表3〕

各疾患グループ別に、その地域の出生数に対する比を求めると（表4）の通りとなる。<sup>2)</sup>特に下線を引いたものは、全国平均の出生数に対する比の2倍以上を表わしたものであるが、症例数が少ない核酸代謝異常を除いたものについて検討を加えたところ、糖代謝異常及びアミノ酸代謝異常については、東京都以西に於て患者/出生数比が高い地域が散在する傾向が認められた。

### 3. 各疾患別男女比

本調査にて症例数50例以上にて特に性差が認められたものは、糖原病男：女=68.7：31.3、ムコ多糖症男：女=66.7：33.3、低ガンマグロブリン血症男：女=82.4：17.6であり、症例数は少

ないが、これまでの報告と一致して性差の認められる症例は、先天性白皮症（20例）男：女＝75：25，先天性高尿酸血症（3例）男：女＝66.7：33.3であった。〔表5〕

#### 4. 疾患別年齢群別分布

月令，年齢別の実数（表6）及び5年毎における出生数に対する比（10万人当たり）（表7）について，比較的症例のそろっている疾患を検討した。一般に年齢が大きくなるにつれて症例数及び出生数に対する比が減少する傾向が認められた。ヒスチジン血症は，1才未満の出生数に対する比は3.69人にて，最初の5年間のうちの52.5%（5年間の平均は1.30人）を占めた。又6才以降の症例数は認められなかった。同様にガラクトース血症も1才未満は最初の5年間のうちの33.3%を占め，7才以降の症例数は認められなかった。ジルバート病についても12才以降の症例数は認められなかった。一方ウイルソン病では11才～15才に症例数のピークをみたが（出生数に対する比0.81人）1才未満特に1カ月以内に2例の症例（出生数に対する比0.12人）があった。発症が小児から青年期にかけて多いという従来の成績と一致するが，1カ月以内の発症については稀である。これは兄弟例にて疑いもたれ精査の結果発見がはやかった症例であることが予想された。症例が年を追って減少する理由として転帰の問題が関係するが，軽症例，治療不可能例などでは患児が放置され，follow up が充分なされていないことも上げられると思われた。

#### 5. 症例数上位5例についての検討

##### 1) 先天性低ガンマグロブリン血症

先天性低ガンマグロブリン血症は，本調査では165例の登録があり，先天代謝異常及び先天性免疫不全のうち7.8%を占め第1位であった。性差（表5）は男子に多い疾患が多いことを反映して男：女＝82.4：17.6であった。特に年齢別分布（表6）及び5年毎の出生数に対する比からみた地域別分布に（表7）著しい特徴は認められないが，出生数に対する比の地域別分布では，0～4才にて山形県の4.55人（全国平均0.71人），10～14才にて北九州市の4.30人（全国平均0.43人）が特に多かった。診療日数（表14）は，1日～6.0日が平均的に多く，あとは少しずつ減少している。大学及び小児病院の占める割合は（表15）は24%で他の疾患と大差なかった。転帰（表16）は死亡0.6%の少数以外は，ほとんど継続であった。（339%）

次に免疫不全症に関して本調査が適当であったかをみるために，先天性免疫不全症の患者把握率についての検討を行なった。本調査では282例の先天性免疫不全症の患者を集計したが，厚生省難治性疾患調査研究班の行なった大病院医師に対するアンケート調査による別の集計では466例の患者を集計し，今回の本調査の把握率は60.5%であった。更に，本調査で個人の設定しえたものは69例あったが，そのうち上記アンケート調査にも含まれたものは23例（33.3%）であった。アンケート調査にももれはあるが，本調査ではかなりの抜けがあることが予想された。又，個人を同定する際，同一人物が重複して本調査に集計されていることも判明した。以上から先天性免疫不全症の実態調査としては，更に別のアプローチあるいは更に改善された調査が必要とされると思われた。

##### 2) フェニルケトン尿症

フェニルケトン尿症は，本調査では141例の登録があり，全体の6.6%を占め，第2位であ

った。性差は認めなかったが、年齢別及び5年毎の出生数に対する比別にみると、10才まではほぼ平均して症例数があり、10才以降症例数は減少している。5年毎の出生数に対する比(10万人当たり)からみた地域分布は(表9)に示す通りであるが、やゝ東京以西に頻度が高い地域が散在している傾向が認められた。診察日数は(表14)1日~60日までが多く、以降減少しているが、これは早期発見により予後良好であることと相関していると思われた。大学及び小児病院の占める割合(表15)も26%であり、他の疾患と大差がなく、転帰(表16)も継続の占める割合が36.2%と多いが、他の疾患と大差がなかった。

### 3) ウイルソン病

ウイルソン病は、本調査では135例の登録があり、全体の6.3%を占め、第3位であった。性差は認められず、年齢別・5年毎の出生数に対する比については、前述の通りである。5年毎の出生数に対する比について地域別にみると、全国的に平均しているが、福井県、栃木県、静岡県などで高い傾向が見られた他は特に著しい特徴は認められなかった。(表10)診察日数では(表14)1日~30日までが比較的多いが、以降減少している。大学及び小児病院の占める割合(表15)は20%で他の疾患と大差なかった。死亡の占める割合は3%と比較的高く、又、継続例も40%と多かった。(表16)

### 4) 糖原病

糖原病は本調査にて131例の登録があり、全体の6.2%を占め第4位であった。性差(表3)は男:女=6.87:3.13と少し男に多い傾向が認められたが、特に男が多いという報告はこれまで<sup>3)</sup>ない。年齢別及び5年毎の出生数に対する比について地域別にみると比較的東京都以西に多い傾向が認められた。(表11)診察日数(表14)は1日~60日までが多いが、あとは減少している。大学及び小児病院の占める割合(表15)も24%と他の疾患とほとんど変らなかった。転帰(表16)についても特に他の疾患と比較して変らなかった。

### 5) ヒスチチン血症

ヒスチチン血症は、本調査では120例の登録があり、先天性代謝異常及び先天性免疫不全症のうちの5.6%を占め、第5位であった。年齢別にみると、0才が63例、1才が48例、2才が4例、3才が1例、4才が2例、5才が2例と年齢が高くなるにつれ症例数は減少を示し、6才以上の登録は全くみられなかった。性差は認められなかった(男44.2%、女55.8%)。

各都道府県別の5年間の出生数に対する比は(10万人当たり)平均1.30人の発症で、特に高い地域は熊本県の9.52人、香川県の6.67人、奈良県の5.68人、石川県の4.44人、岡山県の3.52人、滋賀県の3.45人、長野県の3.21人、川崎市の3.19人などであった。比較的全国に散在していると思われたが、東京都以西で高い傾向が認められた。(表12)診察日数(表14)は、31~60日の40%をピークにし、以後減少を示し330日以上のは認められなかった。指定医療機関別にみると、総医療機関に対する大学及び小児病院の占める割合は47%と他の疾患(29.6%)に比べて高く、専門医による診療が必要とされる疾患であることが示唆された。(表15)転帰(表16)は6才以上の登録がないにもかかわらず、死亡は0%で継続は36.7%を占め治癒の少ない(0.8%)慢性疾患であることをうかがわせた。

ヒスチチン血症は、1961年にGhadimiらにより初めて報告され1970年頃より新しいタイプのヒスチチン代謝異常の存在が指摘されるようになって来たが、これまで本症の follow up study はほとんど行なわれておらず、転帰については不明なことが多いとされている。<sup>3)5)</sup> 予後に関しては、成人例がほとんど発見されておらず、臨床症状は本症が短命であることを示唆する根拠に弱く、またヒスチチンは乳幼児期のみ必須アミノ酸であることを考えれば、ヒスチチン代謝の特殊な性質と相関があることが示唆されているが、我々の調査でも死亡率0にもかかわらず、6才以上の登録がなかったことは上記の見解を示唆している可能性があると思われた。今後の課題としては、病態解明という点からみてヒスチチン血症の follow up study を徹底させその実態をつかむ必要があると思われた。

6. 入退院別分布については、給付対象が入院のみに限られている地域があり、入院のみが増えていることなどをから詳しい検討は行なわなかった。(表13)
7. 診療日数について  
上位5疾患までについては既に検討したが、(表14)に示す。
8. 疾患群別の医療機関別分布  
上位5疾患までについては既に検討したが、(表15)に示す。
9. 転 帰  
上位5疾患までについては既に検討したが、(表16)に示す。

### III 結 語

昭53年度の全国都道府県及び政令指定都市の小児慢性特定疾患の治療給付台帳に基づき小児慢性疾患の医学的研究を行ない、特に先天性代謝異常及び先天性免疫不全症についての検討を行なった。

疾患総数は0才から20才までで2128例であり、本調査全疾患の3.97%を占めた。昭和47年の調査の919例(2.29%)に比較して登録数は増加を示した。

疾患グループ別順位はアミノ酸代謝異常、先天性免疫不全症、糖代謝異常、脂質代謝異常、核酸代謝異常の順であった。

疾患別順位は低ガンマグロブリン血症、フェニルケトン尿症、ウイルソン病、糖原病、ヒスチチン血症(100例以上)であった。

地域別頻度としては、ほぼ全国に散在している傾向が認められるが、糖代謝異常、アミノ酸代謝異常のうちで東京都以西に頻度が高い疾患が認められた。

ヒスチチン血症、ガラクトース血症は、最近5年間の登録が少なく、疾患の特異性を思わせた。

先天性免疫不全症の患者把握率は、大病院医師に対するアンケート調査の別集計の60.5%であった。

## 文 献

1. 厚生省児童家庭局：小児慢性疾患実態調査結果報告（昭和47年）日本児童福祉協会刊，昭和49年
2. 国民衛生の動向 厚生総計協会 昭和34～昭和55年
3. 先天性代謝病ハンドブック，中山書店，昭和46年
4. Ghadimi, H., et al : New Engl. J. Med., 265 : 221 (1961)
5. 松田一郎 他 : 小児科診療 41(1) : 68-74 (昭53)

表1 疾患グループ別順位

	症 例 数
1. アミノ酸代謝異常	426
2. 先天性免疫不全症	282
3. 糖代謝異常	279
4. 脂質代謝異常	159
5. 核酸代謝異常	10
その他の代謝異常	267
無 答	705
<u>総 数</u>	<u>2128</u>

表2 疾患別順位 上位5位(100例以上)

	症 例 数
1. 低ガンマグロブリン血症	165
2. フェニルケトン尿症	141
3. ウイルソン病	135
4. 糖原病	131
5. ヒステチン血症	120

表3 都道府県別疾患数別順位 50例以上  
(先天代謝異常及び先天性免疫不全症)

	症 例 数
1. 東京都	348
2. 大阪府(含大阪市)	207
3. 静岡県	128
4. 北海道(含札幌市)	124
5. 神奈川県(含横浜市・川崎市)	124
6. 愛知県(含名古屋市)	109
7. 埼玉県	103
8. 兵庫県(含神戸市)	75
9. 福岡県(含北九州市・福岡市)	70
10. 岐阜県	69
11. 千葉県	50
<u>総 数</u>	<u>2128</u>

表4 疾患グループ別都道府県別分布（出生数10万人当たり）

	糖異 代謝 謝常	ア酸異 ミ代謝 ノ謝常	脂謝 質異 代常	核謝 酸異 代常	その異 の代 他謝常	先免全 天疫 性不症	総 計	無 答	
1	北海道 札幌市	0.99	1.81	0.55	0.06	0.99	0.88	6.8	0.93
	青森県	0.19	0.19	2.41	0	0	2.46	2.65	1.13
	岩手県	0.63	1.06	0	0	0	1.23	4.01	1.05
	宮城県	0.81	0.81	0	0	0.32	0.97	2.92	0
	秋田県			0	0			1.04	1.04
	山形県	0.27	1.59	0	0	0.27	0	4.76	2.63
	福島県	0.45	0	0.15	0	0.30	0.30	1.50	0.30
	茨城県	0.40	1.35	0.27	0	1.08	1.08	4.85	0.62
	栃木県	0.73	1.10	0.73	0.37	2.38	0.73	6.23	0.18
1 1	群馬県	0.18	1.05	0.88	0	0.88	1.05	4.39	0.35
	埼玉県	1.42	1.56	0.61	0	1.42	1.36	6.98	0.61
	千葉県	0.33	1.31	0.57	0	0.52	0.52	4.10	0.74
	東京都							8.95	8.85
	神奈川県 横浜市	0.91	1.82	0.51	0	0.76	1.27	6.28	0.70
	川崎市								0.5
	新潟県	0.13	0.64	0.90	0	0.77	0.90	3.86	0.51
	富山県							4.79	4.79
	石川県	0.58	2.31	0	0.29	0.58	0	3.76	0
2 1	福井県	1.62	2.02	0.40	0	3.24	0	7.29	0
	山梨県	0.4	0	0	0	0	0.82	1.22	0
	長野県	0.64	1.19	0.79	0	1.43	1.43	7.15	0.95
	岐阜県	0	0.16	0	0	0.32	0	11.20	1.069
	静岡県	1.74	1.65	1.46	0.09	2.93	1.74	11.71	2.11
	愛知県	0.70	1.25	0.40	0	0.30	0.45	3.61	0.50
	名古屋市	1.23	0.41	0.69	0.14	0.41	1.78	5.08	0.41
	三重県	0.98	0.59	0.39	0.20	0.59	0.59	3.33	0
	滋賀県	1.97	2.30	0.33	0	0.33	0	5.25	0.33
	京都府	0	0.14	0.27	0	0.14	0.14	1.08	0.41
3 1	京都市	1.31	1.09	1.31	0	0.65	0.87	4.36	0.22
	大阪府	1.34	1.08	0.51	0	0.90	1.19	5.46	0.43
	大阪市	0.96	1.54	0.58	0	0.77	0.96	5.38	0.58
	兵庫県	0.75	0.44	0.44	0	0.44	0.75	3.69	0.31
	神戸市							3.72	3.72
	奈良県	0.98	3.59	1.63	0	0	0.65	7.19	0.32
	和歌山県							3.87	3.87
	鳥取県	1.14	0.57	0	0	1.14	0.57	5.14	1.70
	島根県	1.30	3.04	0.43	0.43	1.74	0.43	1.00	2.59
4 1	岡山県	0.55	2.39	0.18	0	0.92	0.18	4.41	0.18
	広島県	0.97	0.97	0.61	0	0.97	1.09	5.69	1.33
	山口県	0.63	0.63	0	0	0.21	0.21	3.13	0
	徳島県	0.82	1.23	0	0.41	0	0	2.88	0
	香川県	0.35	2.82	0	0	0	1.41	5.28	0.69
	愛媛県	0.21	0.86	1.07	0	0	0	3.00	0.85
	高知県							2.13	2.13
	福岡県								
	北九州市	0.66	1.68	0.15	0	0.59	0.73	4.39	0.46
	福岡市								
5 1	佐賀県	0.35	2.11	0	0	1.40	0.35	5.26	1.05
	長崎県	1.22	1.04	1.04	0	1.57	1.57	6.78	0.35
	熊本県	2.53	3.62	0.36	0	0.90	0.72	8.50	0.36
	大分県	0.27	0.54	0	0	0.54	1.08	2.96	0.54
	宮崎県							4.04	4.04
	鹿児島県	0.88	1.41	0.88	0	0.52	0	3.70	0
	沖縄県	(4例)	(2例)	(14例)	0	(2例)	(4例)	(15例)	(2例)
	計	0.78	1.19	0.44	0.03	0.75	0.79	5.94	1.97

表5 疾患別男女別分布

	男	女	総数
1. 糖代謝異常	64.5 (%)	35.5 (%)	279
2 糖原病	68.7 >	31.3	131
3 ムコ多糖症	66.7 >	33.3	78
4. ガラクトーゼ血症	54.2	45.8	24
5. 果糖代謝異常	50.0	50.0	4
6. 五炭糖尿症	0	100	4
7. 小腸消化酵素欠損症	60.0	40.0	25
8. アミノ酸代謝異常	51.1	48.9	425
9. フェニルケトン尿症	53.2	46.8	141
10. 先天性白皮症	75.0 >	25.0	20
11. 分枝アミノ酸代異	46.7	53.3	15
12. 含硫アミノ酸代異	55.6	44.4	63
13. ヒスチジン血症	44.2	55.8	120
14. 高アンモニア血症	37.0	63.0	27
15. リジン不耐容症	20.0	80.0	10
16. アミノ酸代異	80.0	20.0	5
17. 脂質代謝異常	53.2	46.8	158
18. 家族性リポ蛋白血症	50.0	50.0	2
19. 高リポ蛋白血症	50.0	50.0	34
20. リビドーシス	46.5	53.5	71
21. 異染性脳白質ジストロフィー	60.9	39.1	23
22. ガングリオンドーシス	50.0	50.0	94
23. レフスム病	0	100	1
24. 核酸代謝異常	80.0	20.0	10
25. 先天性高尿酸血症	66.7 >	33.3	3
26. キサンチン尿症	85.7	14.3	7
27. オロット酸尿	-	-	0
28. その他の代謝異常	51.0	49.0	261
29. ポルフィリン症	33.3	66.7	3
30. ジルバート病	52.6	47.4	38
31. ウイルソン病	53.0	47.0	134
32. 無カタラーゼ血症	62.5	37.5	8
33. 無アルブミン血症	42.9	57.1	7
34. ビタミンD抵抗性くる病	41.7	58.3	12
35. 原発性低リン血症性くる病	42.9	57.1	28
36. 骨代謝異常	51.6	48.4	31
37. 先天性免疫不全	79.3 >	20.7	281
(1) 低γgI血症	82.4 >	17.6	165
(2) 慢性肉芽腫症	89.7 >	10.3	39
(3) ルイ・バー			
ウイスコット・オールドリッチ	67.5 >	32.5	77
チェディアーク・東血			
その他			



表6. 疾患群別年齢別分布

	011										1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11										20										
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10											
1. 糖代謝異常	5	1			4	1	1	3			31	26	25	27	30	21	21	13	12	54	14	7	3	1	1	4		2	279		
2. 糖原病	1							1			7	11	16	19	11	8	9	10	6	6	9	3	3	1	4	3		1	131		
3. ムコ多糖症					1						3	5	5	4	12	7	11	6	5	8	2	3		2	2	1		1	73		
4. ガラクトース血症	1	1			2	1		2			6	4	1	1	2	3													24		
5. 果糖代謝異常													1	1			1												4		
6. 五炭糖尿症											2	1	1																4		
7. 小腸消化酵素欠損症	2				1						8	4	1	1	1	1		1	1		2	1							25		
8. アミノ酸代謝異常	16	4	5	3	8	13	8	15	9	11	73	25	38	29	37	22	17	21	10	12	13	6	10	4	1	3	5	1	1	426	
9. フェニルケトン尿症	2	1	1	1	1		1		2		9	9	21	14	14	13	9	14	6	7	3	1	4	3		2	1		141		
10. 先天性白皮症					1						2	1	5		4	2			1			2	1	1					20		
11. 分枝アミノ酸代謝異常					1		1	2	2		2	1	1	3		1					1								15		
12. 含硫アミノ酸代謝異常	2		1					2	1		4	4		2	10	3	5	3	1	4	6	3	3	2	2	3	2		63		
13. ヒスチジン血症	8	3	3	2	5	12	6	10	5	9	48	4	1	2	2														120		
14. 高アンモニア血症	2											2	3	4	3	1	2	4	2	1	1						2		27		
15. リジン不耐容症	1			1							1	2	3	1			1												10		
16. アミノ酸代謝異常	1										2				1						1								5		
17. 脂質代謝異常	1						1	3	2		16	25	12	16	13	12	6	2	8	9	4	6	7	4	4		3		159		
18. 家族性リポ蛋白血症											1		1																2		
19. 高リポ蛋白血症							1	2	2		2	2	1	1	3	3		1	4		1	3	4	1	1		2		34		
20. リビドーシス											7	17	5	10	5	6	3	2	2	5	2	2	1	2	1		1		71		
21. 異染性脳白質シストロフィー	1										2	3	3	2	3	1	1	1		1		1	1	1	1				24		
22. ガングリオシドーシス	1										10	21	8	12	8	7	4	3	2	6	2	3	2	3	2		1		95		
23. レフスム病												1																	1		
24. 核酸代謝異常											1	2	2	1			1	1				1				1		1	10		
25. 先天性高尿酸血症												1										1						1	3		
26. ケサンチン尿症											1	1	2	1			1	1											7		
27. オロット酸尿																													0		
28. その他の代謝異常	2	1	1	3	3	2	2	1	1		25	15	16	13	13	7	6	10	12	11	15	20	17	14	15	24	10	6	2	212	
29. ボルフィリン症		1	1	3	2	1	2	1	1					1			1				1								3		
30. ジルバート病		1	1	3	2	1	2	1	1		12	2	6	3	1	2		1		3	1								43		
31. ウイルソン病	2										3			1	2	1	2	5	7	7	9	19	16	11	13	18	9	6	2	135	
32. 無タカラゼ血症													2	1	1			1	3										8		
33. 無アルブミン血症											2							2				1			2				7		
34. ビタミンD抵抗性くる病					1	1							3	1	2	1		2				1							12		
35. 原発性低リン血症くる病											1	3	2	2	5	3		1	2	1	3	1			2	1	1		28		
36. 骨代謝異常											7	7	5	3	3	1	1					1			3				31		
37. 先天性免疫不全	1	1			1	1	1	2	3		27	31	27	27	20	26	13	14	14	8	13	13	7	1	8	9	6	5	282		
(1) 低γgl血症		1					1	1			11	13	14	16	9	15	9	10	6	6	10	12	4	6	6	8	2	5	165		
(2) 慢性肉芽腫症	1					1			1		2	5	4	5	5	4	3	2	2	1	1		2			1			40		
(3) ルイ、バー ウイスコット・オールドリッチ チェディアーク・東 その他					1			1	2		14	13	9	6	6	7	1	2	6	1	2	1	1	1	1	2		1	77		
計	25	7	6	6	15	17	12	21	15	16	273	122	120	114	114	88	64	70	56	54	59	53	49	33	39	40	23	11	3	0	1423
無 答	1	1	1	1	6	9	6	3	4	3	82	67	70	57	48	59	51	56	42	46	46	40	37	26	31	31	20	9	3	0	415

表7 疾患別年齢群(5年毎)別分布

	(出生数 10万人当り)				
	1才未満	0~5才	6~10才	11~15才	16~20才
1. 糖代謝異常	0.88	1.67	0.86	0.39	0.07
2. 糖原病	0.11	0.74	0.39	0.23	0.05
3. ムコ多糖症	0.06	0.33	0.37	0.10	0.02
4. ガラクトース血症	0.41	0.23	0.03	0	0
5. 果糖代謝異常	0.06	0.03	0.01	0	0
6. 五炭糖尿症	0	0.04	0	0	0
7. 小腸消化酵素欠損症	0.23	0.21	0.03	0.03	0
8. アミノ酸代謝異常	5.39	3.20	0.83	0.45	0.14
9. フェニールケトン尿症	0.59	0.84	0.50	0.13	0.04
10. 先天性白皮症	0.06	0.14	0.03	0.05	0
11. 分枝アミノ酸代謝異常	0.35	0.14	0.01	0.01	0
12. 含硫アミノ酸代謝異常	0.35	0.28	0.16	0.18	0.06
13. ヒスチジン血症	3.69	1.30	0	0	0
14. 高アンモニア血症	0.12	0.15	0.10	0.01	0.02
15. リジン不耐容症	0.12	0.10	0.01	0	0
16. アミノ酸代謝異常	0.06	0.04	0	0.01	0
17. 脂質代謝異常	0.41	0.97	0.42	0.29	0.04
18. 家族性リポ蛋白血症	0	0.02	0	0	0
19. 高リポ蛋白血症	0.29	0.15	0.08	0.12	0.02
20. リピドシス	0	0.48	0.18	0.09	0.01
21. 異染性脳白質ジストロフィー	0.59	0.17	0.04	0.05	0
22. ガスグリオリドーシス	0.59	0.65	0.22	0.14	0
23. レフスム病	0	0.01	0	0	0.01
24. 核酸代謝異常	0	0.02	0.02	0.01	0.01
25. 先天性高尿酸血症	0	0.01	0	0.01	0.01
26. キサンチン尿症	0	0.05	0.02	0	0
27. オロット酸尿症	0	0	0	0	0
28. その他の代謝異常	0.94	1.07	0.46	0.93	0.52
29. ポルフィリン症	0	0.01	0.01	0.01	0
30. ジルバード病	0.70	0.39	0.06	0.01	0
31. ウイルソン病	0.12	0.09	0.22	0.81	0.43
32. 無タカラゼ血症	0	0.04	0.04	0	0
33. 無アルブミン血症	0	0.02	0.02	0.01	0.03
34. ビタミンD抵抗性くる病	0.12	0.10	0.02	0.01	0
35. 原発性低リン血症性くる病	0	0.14	0.07	0.07	0.03
36. 骨代謝異常	0	0.27	0.02	0.01	0.04
37. 先天性免疫不全	0.58	1.54	0.76	0.55	0.21
(1) 低γglobulin血症	0.18	0.72	0.46	0.44	0.18
(2) 慢性肉芽腫症	0.18	0.26	0.12	0.05	0.01
(3) ルイ, バー	0.23	0.57	0.17	0.08	0.01
{ ウイスロット・オールドリッチ					
{ チェディアーク・東					
{ その他					
計	8.20	8.42	3.36	2.63	0.96
無答	2.05	3.90	2.52	2.07	0.78
総数	10.24	12.33	5.92	4.70	1.74

表8 先天性低 $\gamma$ グロブリン血症

	0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計
	53.4	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36	35	34	33	
	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	
	54.3	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36	35	34	
	症例数	出生数	10万人当り				症例数	10万人当り				症例数	10万人当り				症例数	10万人当り				
1. 北海道	0						2	0.6	4			1	0.2	2			1	0.2	2			4
札幌市	1		0.8	7			1					0					0					2
青森県	1		0.8	5			1	1.7	8			0					1	0.6	8			3
岩手県	0						2	1.8	0			0					0	0.6	5			2
宮城県	0						2	1.2	8			2	1.3	9			1					5
秋田県																						
山形県	4		4.5	5			0					0					0					4
福島県	0						1	0.6	5			1	0.6	2			0					2
茨城県	1		0.5	0			3	1.6	0			1	0.5	7			1	0.5	6			6
栃木県	1		0.6	9			1	0.6	9			1	0.8	0			0					3
11. 群馬県	1		0.6	8			2	1.3	1								0					3
埼玉県	5		1.0	8			1	0.2	1			2	0.6	3			0					8
千葉県	3		0.7	9			1	0.2	0			0					1	0.4	9			5
東京都																						
神奈川県	3		1.1	1			2	0.8	0			1	1.1	0			0					6
横浜市	1		0.4	8			3	1.1	5			5	2.7	6			0					9
川崎市	1		1.0	6			1					2					0					4
新潟県	2		1.0	8			2	1.0	5			0					0					4
富山県																						
石川県	0						0					0					0					0
21. 福井県	0						0					0					0					0
山梨県	0						1	1.6	1			0					1	1.5	4			2
長野県	1		0.6	4			2	1.2	5			0					0					3
岐阜県	0						0					0					0					0
静岡県	7		2.5	0			5	1.6	7			3	1.1	4			1	0.4	0			16
愛知県	1		0.2	2			2	0.5	1			3	1.6	7			1	0.4	4			7
名古屋市	5		2.9	4			0					0					3	1.9	2			8
三重県	0						1	0.7	4			1	0.7	9			0					2
滋賀県	0						0					0					0					0
京都府	1		1.1	6			0					0					0					1
31. 京都市	1		0.9	3			1	0.7	9			0					0					2
大阪府	10		1.8	9			5	0.8	3			0					3	1.4	2			18
大阪市	1		0.5	4			0					1	0.3	3			0					2
兵庫県	2		1.8	9			1	0.2	7			1	0.3	6			0					4
神戸市			1.1	4																		
奈良県	1						0					1	1.4	5			0					2
和歌山県																						
鳥取県	0						0					0					1	2.0	8			1
島根県	0						1	1.8	5			0					0					1
岡山県	0						1	0.6	7			0					0					1
41. 広島県	4		1.7	9			0					2	1.0	4			0					6
山口県	0						0					0					0					0
徳島県	0						0					0					0					0
香川県	1		1.3	3			0					0					0					1
愛媛県	0						0					0					0					0
高知県																						
福岡県	0						0					1	0.8	5			0					1
北九州市	0						1	1.0	1			4	4.3	0			0					5
福岡市	1		1.1	0			0					1					0					2
佐賀県	1		1.5	4			0					0					0					1
51. 長崎県	1		0.8	1			1	0.7	4			0					0					2
熊本県	1		0.7	9			0					1	0.7	2			0					2
大分県	0						0					0					0					1
宮崎県																						
鹿児島県	0						0					0					0					0
沖縄県	2		1.8	3			0					2					0					4
計	65		0.7	1			47	0.4	8			37	0.4	3			15	0.1	9			164

表9 フェニールケトン尿症

		0才 53.4 ?	1 52	2 51	3 50	4 49	5 48	6 47	7 46	8 45	9 44	10 43	11 42	12 41	13 40	14 39	15 38	16 37	17 36	18 35	19 34	20 33	計	
		54.3	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36	35	34	33	
		症例数	出生数	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	10万人	
1.	北海道	4		1.2	5			0					0					0					4	
	札幌市	1		0.8	7			0					0					0					1	
	青森県	2		1.6	9			0					0					0					2	
	岩手県	1		0.9	3			0					0					0					1	
	宮城県	1		0.6	1			0					0					0					1	
	秋田県																							
	山形県	0						3		<u>3.4</u>	5		1	1.0	8			0					4	
	福島県	0						0					0					0					0	
	茨城県	1		0.5	0			0					0					0					1	
	栃木県	1		0.6	9			0					0					0					1	
11.	群馬県	0						1		0.6	5		0					0					1	
	埼玉県	4		0.8	7			4		0.8	3		0					0					8	
	千葉県	2		0.5	3			4		<u>1.0</u>	6		3	1.1	5			0					9	
	東京都																							
	神奈川県	2		0.7	4			2		0.5	3		1	0.3	7			0					5	
	横浜市	7		0.3	7			3		<u>1.1</u>	5		0					0					10	
	川崎市	0						0					0					0					0	
	新潟県	2		1.0	8			1		0.5	3		0					0					3	
	富山県																							
21.	石川県	1		1.1	1			2		<u>2.1</u>	3		1	1.2	2			0					4	
	福井県	3		<u>5.0</u>	0			1		<u>1.5</u>	9		0					0					4	
	山梨県	0						0					0					0					0	
	長野県	1		0.6	4			0					0					0					1	
	岐阜県	0						0					0					0					0	
	静岡県	4		1.4	2			2		0.6	7		2	0.7	6			1		0.4	0		9	
	愛知県	2		0.5	5			4		<u>1.0</u>	2		3	1.0	7			0					9	
	名古屋市	1		0.5	9			0					0					0					1	
	三重県	1		0.8	1			0					0					0					1	
	滋賀県	1		1.1	5			0					0					0					1	
	京都府	0						0					0					0					0	
31.	京都市	1		0.9	3			2		<u>1.5</u>	7		0					0					3	
	大阪府	4		0.7	6			4		0.6	7		1	0.2	6			0					9	
	大阪市	3		1.6	3			2		0.7	8		0					0					5	
	兵庫県	3		0.9	7			5		<u>1.4</u>	5		0					1		0.4	3		9	
	神戸市																							
	奈良県	4		<u>4.5</u>	5			1		<u>1.1</u>	1		0					0					5	
	和歌山県																							
	鳥取県	0						1		<u>2.3</u>	8		0					0					1	
	島根県	1		<u>1.8</u>	9			5		<u>9.2</u>	6		0					0					6	
	岡山県	1		0.7	0			0					0					0					1	
41.	広島県	3		1.3	4			0					0					0					3	
	山口県	0						0					0					0					0	
	徳島県	0						0					0					0					0	
	香川県	0						0					0					0					0	
	愛媛県	0						0					0					0					0	
	高知県																							
	福岡県	5		<u>2.8</u>	7			1		0.3	8		1	0.4	3								7	
	北九州市	2		<u>2.3</u>	5			0					0					0					2	
	福岡市	0						0					0					0					0	
51.	佐賀県	2		<u>3.0</u>	8			1		<u>1.5</u>	2		1	1.5	1			1		1.1	9		5	
	長崎県	1		0.8	1			0					0					0					1	
	熊本県	3		<u>2.3</u>	8			0					1	0.7	8			0					4	
	大分県	1		1.1	1			0					0					0					1	
	宮崎県																							
	鹿児島県	2		1.6	3			0					0					0					2	
	沖縄県	0						0					0					0					0	
	計	78		0.8	5			49		0.5	0		15	0.1	7			3		0.0	4		145	

表10 糖 原 病

	0才 1 2 3 4 5					6 7 8 9 10					11 12 13 14 15				16 17 18 19 20				計		
	53.4	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36		35	34
	症例数 出生数10万人当り					症例数 出生数10万人当り					症例数 出生数10万人当り				症例数 出生数10万人当り						
1. 北海道	3			0.9 4		1		0.6 4			0						0				6
札幌市	0					2					0						0				0
青森県	0					1		0.7 6			0						0				1
岩手県	0					1		<u>0.9 0</u>			0						1		0.7 3		2
宮城県	2			1.2 3		2		<u>1.2 8</u>			0						0				4
秋田県	0					0					0						0				0
山形県	0					0					0						0				0
福島県	0					0					0						0				0
茨城県	0					0					0						0				0
栃木県	0					0					0						0				0
11. 群馬県	0					0					0						0				0
埼玉県	8			<u>1.7 3</u>		0					1		0.3 2				0				9
千葉県	0					0					0						0				0
東京都	0					0					0						0				0
神奈川県	0					2		<u>0.8 0</u>			0						0				3
横浜市	1			0.4 8		0					3		1.6 6				0				4
川崎市	1			1.0 6		1					0						0				1
新潟県	0					0					0						0				0
富山県	0					0					0						0				0
石川県	1			1.1 1		1		<u>1.0 6</u>			0						0				2
21. 福井県	0					1		<u>1.5 9</u>			2		<u>3.3 3</u>				0				3
山梨県	0					0					0						0				0
長野県	1			<u>1.7 5</u>		0					0						0				1
岐阜県	0					0					0						0				0
静岡県	10			3.5 7		1		0.3 3			0						0				11
愛知県	5			1.3 7		2		0.5 1			4		1.4 3				0				11
名古屋市	1			0.5 9		4		<u>1.9 4</u>			1		0.5 1				1		0.6 4		7
三重県	3			<u>2.4 2</u>		2		<u>1.4 8</u>			0						0				5
滋賀県	3			<u>3.4 5</u>		1		<u>1.2 2</u>			0						0				4
京都府	0					0					0						0				0
31. 京都市	2			<u>1.8 7</u>		2		<u>1.5 7</u>			0						0				4
大阪府	8			<u>1.5 2</u>		4		<u>0.6 7</u>			2		0.5 2				0				14
大阪市	3			<u>1.6 3</u>		0					1		0.3 3				1		0.3 4		5
兵庫県	3			0.9 7		2		0.5 8			3		1.0 8				0				8
神戸市	0					0					0						0				0
奈良県	1			1.1 4		0					0						0				1
和歌山県	0					0					0						0				0
鳥取県	1			<u>2.3 3</u>		0					0						0				1
島根県	1			<u>1.5 9</u>		0					0						0				1
岡山県	1			0.7 0		0					0						0				1
41. 広島県	1			0.4 5		0					0						0				1
山口県	0					1		<u>0.7 9</u>			0						0				1
徳島県	1			<u>1.7 5</u>		1		<u>1.6 9</u>			0						0				2
香川県	0					1		<u>1.3 3</u>			0						0				1
愛媛県	0					1		<u>0.8 5</u>			0						0				1
高知県	0					0					0						0				0
福岡県	0					1		0.3 8			1		0.4 3				0				2
北九州市	0					0					0						0				0
福岡市	0					0					0						0				0
佐賀県	0					0					0						1		1.1 9		1
51. 長崎県	2			<u>1.5 1</u>		0					0						0				2
熊本県	1			0.7 9		4		<u>3.1 3</u>			0						0				5
大分県	1			1.1 1		0					0						0				1
宮崎県	0					0					0						0				0
鹿児島県	2			<u>1.6 3</u>		0					2		1.4 1				0				4
沖縄県	2			0.9 2		0					0						0				1
計	68			0.7 4		39		0.3 9			20		0.2 3				4		0.0 5		131

表11 銅代謝障害(ウイルソン病)

		0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計	
		53.4	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36	35	34	33		
		54.3	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36	35	34		
		症例数	出生数10万人当り					症例数10万人当り					症例数10万人当り											
1.	北海道	1		0.3	1			1		0.2	1		4		0.8	8		1		1.2	2		7	
	札幌市	0						0					0					0					0	
	青森県	0						0					0					0					0	
	岩手県	0						0					0					0					0	
	宮城県	0						0					0					0					0	
	秋田県																							
	山形県	0						0					0					0					0	
	福島県	0						0					1		0.6	2		1		0.5	2		2	
	茨城県	0						0					3		1.7	1		1		0.5	6		4	
	栃木県	0						2		1.3	8		4		3.2	0		1		0.7	6		7	
11.	群馬県	0						1		0.6	5		3		2.1	7		0					4	
	埼玉県	1		0.2	2			0					2		0.6	3		0					3	
	千葉県	0						3		0.7	9		4		1.5	4		0					7	
	東京都																							
	神奈川県	1		0.3	7			0										1		0.5	5		2	
	横浜市	1		0.4	8			0					4		2.2	1		2		1.6	5		7	
	川崎市	0						0					0					0					0	
	新潟県	1		1.5	4			1		0.5	3		1		1.5	1		2		0.9	7		5	
	富山県																							
	石川県	0						0					0					0					0	
21.	福井県	0						0					3		5.0	0		3		4.6	9		6	
	山梨県	0						0					0					0						
	長野県	0						0					2		1.2	9		0					2	
	岐阜県	0						0					0					0					0	
	静岡県	0						0					8		3.0	4		1		0.4	0		9	
	愛知県	0						0					1		0.3	6		1		0.4	4		2	
	名古屋市	0						0					1		0.5	1		0					1	
	三重県	0						0					1		0.7	9		0					1	
	滋賀県	1		1.1	5			0										0					1	
	京都府	0						0										0						
31.	京都市	0						0					0					2		0.9	5		0	
	大阪府	1		0.1	9			6		1.0	0		9		2.3	6		2		0.6	8		18	
	大阪市	0						2		0.7	8		0					2		0.8	6		4	
	兵庫県	0						1		0.2	9		1		0.3	6							4	
	神戸市																							
	奈良県	0						0					0											
	和歌山県																							
	鳥取県	0						0					0					0					0	
	島根県	0						0					0					1		1.4	9		1	
41.	岡山県	0						1		0.6	7		3		2.3	8		1		0.7	9		5	
	広島県	0						0					2		1.0	4		0					2	
	山口県	0						1		0.7	9		2		1.7	2		2		1.6	4		5	
	徳島県	0						0					0					1		1.4	9		1	
	香川県	0						0					0					0					0	
	愛媛県	0						0					0					0					0	
	高知県	0																						
	福岡県	0						1		0.3	8		1		1.4	3		0					2	
	北九州市	0						0					0					0					0	
	福岡市	0						0					0					0					0	
	佐賀県	0						1		1.5	2		2		2.8	5		0					3	
51.	長崎県	1		0.8	1			0					3		2.0	8		0					4	
	熊本県	0						0					4		2.8	8		1		0.6	3		5	
	大分県	0						0					0					1		0.9	9		1	
	宮崎県																							
	鹿児島県	0						0					1		0.7	0		0					1	
	沖縄県	0						0					0					1		1.8	3		2	
	計	8		0.0	9			21		0.2	1		70		0.8	1		29		0.3	6		128	

表 1 2 ヒステチデン血症

		0才	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計									
		53.4	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42		41	40	39	38	37	36	35	34	33
		54.3	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43		42	41	40	39	38	37	36	35	34
		症例数出生数10万人当り																					
1.	北海道	9	<u>2.8 2</u>																				
	札幌市	0																					
	青森県	0																					
	岩手県	0																					
	宮城県	2	1.2 3																				
	秋田県	0																					
	山形県	0																					
	福島県	0																					
	茨城県	2	1.0 1																				
	栃木県	3	2.0 7																				
11.	群馬県	4	2.7 4																				
	埼玉県	6	1.3 0																				
	千葉県	4	1.0 6																				
	東京都																						
	神奈川県	5	1.8 5																				
	横浜市	3	1.4 4																				
	川崎市	3	3.1 9																				
	新潟県	1	0.5 4																				
	富山県																						
	石川県	4	4.4 4																				
21.	福井県	0																					
	山梨県	0																					
	長野県	5	3.2 1																				
	岐阜県	0																					
	静岡県	6	2.1 4																				
	愛知県	1	0.2 7																				
	名古屋市	0																					
	三重県	0																					
	滋賀県	3	3.4 5																				
	京都府																						
31.	京都市	0																					
	大阪府	5	0.9 5																				
	大阪市	4	2.1 7																				
	兵庫県	2	0.6 5																				
	神戸市																						
	奈良県	5	5.6 8																				
	和歌山県																						
	鳥取県	0																					
	島根県	0																					
	岡山県	5	3.5 2																				
41.	広島県	3	1.3 4																				
	山口県	3	2.6 1																				
	徳島県	1	1.7 5																				
	香川県	5	6.6 7																				
	愛媛県	2	1.7 7																				
	高知県																						
	福岡県	4	2.3 0																				
	北九州市	1	1.1 8																				
	福岡市	2	2.2 0																				
	佐賀県	0																					
51.	長崎県	1	0.8 1																				
	熊本県	12	9.5 2																				
	大分県	1	1.1 1																				
	宮崎県																						
	鹿児島県	3	2.4 4																				
	沖縄県	0																					
	計	120	1.3 0																				

表13 疾患群別入院別分布

	1 入 院 の み	2 通 院 の み	3 入 通 院 +	計	無 答
1. 糖代謝異常	48	112	68	233	46
2. 糖原病	21	60	38	119	12
3. ムコ多糖症	14	37	9	60	18
4. ガラクトース血症	6	9	4	19	5
5. 果糖代謝異常			3	3	1
6. 五炭糖尿症	1	1		2	2
7. 小腸消化酵素欠損症	2	9	9	20	5
8. アミノ酸代謝異常	68	164	113	345	81
9. フェニルケトン尿症	13	77	33	123	18
10. 先天性白皮症	5	7	3	15	5
11. 分枝アミノ酸代謝異常	5	3	4	12	3
12. 含硫アミノ酸代謝異常	9	24	9	45	18
13. ヒスチジン血症	24	26	45	95	25
14. 高アンモニア血症	3	8	9	20	7
15. リジン不耐容症	3	1	6	10	0
16. アミノ酸代謝異常	0	1	3	4	1
17. 脂質代謝異常	38	49	46	133	26
18. 家族性リポ蛋白血症	1	0	1	2	0
19. 高リポ蛋白血症	6	12	12	30	4
20. リビドーシス	18	25	17	60	11
21. 異染性脳白質シストロフィー	5	4	8	17	7
22. ガングリオシドシス	23	29	25	77	18
23. レフスム病	0	1	0	1	0
24. 核酸代謝異常	2	3	2	7	3
25. 先天性高尿酸血症	0	1	1	2	1
26. キサンチン尿症	2	2	1	5	2
27. オロト酸尿症	0	0	0	0	0
28. その他の代謝異常	53	100	61	214	53
29. ボルフィリン症	0	2	0	2	1
30. ジルバート病	13	8	11	32	11
31. ウイルソン病	22	60	30	112	23
32. 無タカラゼ血症	1	3	2	6	2
33. 無アルブミン血症	1	2	1	4	3
34. ビタミンD抵抗性くる病	2	6	3	11	1
35. 原発性低リン血症くる病	7	8	4	19	9
36. 骨代謝異常	7	11	10	28	3
37. 先天性免疫不全					
(1) 低 $\gamma$ globulin血症	20	71	49	140	25
(2) 慢性肉芽腫症	—	—	—	—	—
(3) ルイ、バー ウイスコット・オールドリッチ チェディアーク・東 その他	26	21	19	66	11



表14 疾患群別診察日数分布

	1日	11	21	31	61	91	181	331	計	無 答
	10日	20	30	60	80	180	330	365		
1. 糖代謝異常	53	55	44	33	16	15	5	4	225	54
2. 糖原病	21	24	32	19	10	4	1	4	115	16
3. ムコ多糖症	21	18	7	7	1	3	1	0	58	20
4. ガラクトース血症	7	6	1	2			1		17	7
5. 果糖代謝異常				1		2			3	1
6. 五炭糖尿症	1		1						2	2
7. 小腸消化酵素欠損症	2	5	3	1	4	4	1		20	5
8. アミノ酸代謝異常	78	66	52	81	25	21	4	6	333	93
9. フェニールケトン尿症	37	27	20	21	6	9		1	121	20
10. 先天性白皮症	5	2	2	1	2	1		2	15	5
11. 分枝アミノ酸代謝異常		1	3	5		2	1		12	3
12. 含硫アミノ酸代謝異常	10	12	9	8	1	2		1	43	20
13. ヒスチジン血症	15	13	12	36	9	3	1		89	31
14. 高アンモニア血症	2	3	2	7	1	2	0	1	18	9
15. リジン不耐容症	1	1	1	1	3	1	1	1	10	0
16. アミノ酸代謝異常	0	1	0	0	2	1	0	0	4	1
17. 脂質代謝異常	23	26	17	30	8	14	10	2	130	29
18. 家族性リポ蛋白血症	0	0	0	2	0	0	0	0	2	0
19. 高リポ蛋白血症	7	11	7	1	0	3	0	0	29	5
20. リビドーシス	9	8	5	16	5	7	6	2	58	13
21. 異染性脳白質ジストロフィー	4	0	3	4	1	2	3	0	17	7
22. ガングリオシドーシス	13	8	8	20	6	9	9	2	75	20
23. レフスマ病	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
24. 核酸代謝異常	1	3	1	1	0	0	0	0	6	4
25. 先天性高尿酸血症	1	0	0	0	0	0	0	0	1	2
26. キサンチン尿症	0	3	1	1	0	0	0	0	5	2
27. オロト酸尿	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
28. その他の代謝異常	57	38	39	26	12	29	7	5	203	64
29. ポルフィリン病	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1
30. ジルバート症	7	6	7	6	2	3	0	0	31	12
31. ウイルソン病	30	25	16	10	4	9	6	4	104	31
32. 無タカラゼ血症	2	1	2	1	0	0	0	0	6	2
33. 無アルブミン血症	0	0	1	1	1	1	0	0	4	3
34. ビタミンD抵抗性くる病	4	1	2	2	1	0	0	1	11	1
35. 原発性低リン血症くる病	3	3	8	0	2	2	0	0	18	10
36. 骨代謝異常	9	2	3	6	2	4	1	0	27	4
37. 先天性免疫不全										
(1) 低γ-globulin血症	25	28	32	28	7	12	2	3	137	28
(2) 慢性肉芽腫症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
(3) { 単イ、パー ウイスコット・オールドリッチ チェディアー・東 その他	7	11	8	17	9	3	5	1	61	16

表 1 5 疾患群別指定医療機関別分布

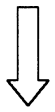
	1. 大学病院	2. 小児病院	3. その他 の病院	4. 診療所	5. その他	6. 病院(単 に病院)	計	無 答	大学+小 児病院 総医 療機関
1. 糖代謝異常	68	14	42	2		151	277	2	0.29
2. 糖原病	28	3	22			78	131	0	0.24
3. ムコ多糖症	25	5	9	2		35	76	2	0.38
4. ガラクトース血症	4	4	5			11	24	0	0.33
5. 果糖代謝異常			1			3	4	0	0
6. 五炭糖代謝異常		1	1			2	4	0	0.25
7. 小腸消化酵素欠損症	10	1	3			11	25		0.44
8. アミノ酸代謝異常	108	29	71	2		207	417	9	0.32
9. フェニールケトン尿症	25	11	24	1		77	138	3	0.26
10. 先天性白皮症	3		7			10	20	0	0.1
11. 分枝アミノ酸代異	3	1	3			8	15	0	0.27
12. 含硫アミノ酸代異	14	4	14	1		29	62	1	0.29
13. ヒスチジン血症	45	11	13			47	116	4	0.47
14. 高アンモニア血症	10		3			14	27		
15. リジン不耐容症	4					6	10		0.40
16. アミノ酸代異	2	1				1	4	1	0.60
17. 脂質代謝異常	29	12	37	1		79	158	1	0.26
18. 家族性リポ蛋白血症						2	2		0
19. 高リポ蛋白血症	8	7	8	1		10	34		0.44
20. リビドーシス	11	4	18			38	21		0.21
21. 異染性脳白質 ジストロフィー	4	1	6			13	24		0.21
22. ガングリオシドーシス	15	5	24			51	95		0.21
23. レフスム病						1	1		0
24. 核酸代謝異常	3	1				6	10		0.40
25. 先天性高尿酸血症	2	1					3		1.0
26. キサンチン尿症	1					6	7		0.14
27. オロット酸尿									
28. その他の代謝異常	44	23	60		1	134	262	5	0.25
29. ポルフィリン症	2					1	3		0.66
30. ジルバート病	5	19	5			14	43		0.56
31. ウイルソン病	25	2	36		1	69	133	2	0.2
32. 無タカラゼ血症	3	1				4	8		0.5
33. 無アルブミン血症	2		1			3	6	1	0.28
34. ビタミンD抵抗性くる病						12	12		0
35. 原発性低リン血症性くる病	4	1	11			10	26	2	0.18
36. 骨代謝異常	3		7			21	31		0.09
37. 先天性免疫不全									
(1) 低γglobulin血症	33	6	30	2		93	114	1	0.24
(2) 慢性肉芽腫症	—	—	—	—		—	—		
(3) { ルイ、バー ウイスコット・オールドリッチ チェディアーク・東 その他	10	5	14	1		48	77	0	0.19

表16 疾患群別転帰別頻度

	1 治 癒	2 繼 続	3 死 亡	4 中 止 又 は 中 断	5 そ の 他	計	無 答	繼 続 の 占 める %	治 癒 の 占 める %	死 亡 の 占 める %	そ の 他 の 占 める %
1. 糖代謝異常	7	85	2	13	5	112	167	30.4	2.5	0.7	
2. 糖原病	4	46		8	1	59	72	35.1	3.1	0	
3. ムコ多糖症	1	20		3	2	26	52	25.6	1.3	0	
4. ガラクトース血症	1	8	1	1		11	13	33.3	4.2	4.1	
5. 果糖代謝異常		1				1	3	25.0	0	0	
6. 五炭糖尿症			1	1		2	2	0	0	25.0	
7. 小腸消化酵素欠損症	1	1			1	3	22	4.0	4.0	0	
8. アミノ酸代謝異常	2	148	1	11	1	163	263	34.7	0.5	0.2	
9. フェニールケトン尿症		51	1	4		56	85	36.2	0	0.7	
10. 先天性白皮症		3		1		4	16	15.0	0	0	
11. 分枝アミノ酸代謝異常	1	5		1		7	8	33.3	6.7	0	
12. 含硫アミノ酸代謝異常		18		1		19	44	28.6	0	0	
13. ヒスチチン血症	1	44		1	1	47	73	36.7	0.8	0	
14. 高アンモニア血症		13				13	14	40.1	0	0	
15. リジン不耐容症		5		1		6	4	50.0	0	0	
16. アミノ酸代謝異常		3				3	2	50.0	0	0	
17. 脂質代謝異常		59	6		1	78	81	37.1	0	3.8	
18. 家族性リポ蛋白血症				1		1	1	0	0	0	
19. 高リポ蛋白血症		14		1		15	19	41.2	0	0	
20. リビドーシス		27	3	7	1	38	33	38.0	0	4.2	
21. 異染性脳白質 ジストロフィー		11	1			12	12	45.8	0	4.2	
22. ガングリオシドーシス		38	4	7	1	50	45	40.0	0	4.2	
23. レフスム病				1		1		0	0	0	
24. 核酸代謝異常		5	1			6	4	50.0	0	10.0	
25. 先天性高尿酸血症				1		1	2	0	0	0	
26. キサンチン尿症		5				5	2	71.4	0	0	
27. オロット酸尿							0				
28. その他の代謝異常	1	113	7	7		128	139	42.3	2.6	2.6	
29. ボルフィリン症		2				2	1	66.6	0	0	
30. ジルバート病		23	1			24	19	53.5	0	2.3	
31. ウイルソン病		54	4	3		61	74	40.0	0	3.0	
32. 無タカラゼ血症		3		1		4	4	37.5	0	0	
33. 無アルブミン血症		3				3	4	42.9	0	0	
34. ビタミンD抵抗性くる病	1	7	1	1		10	2	58.3	8.3	8.3	
35. 原発性低リン血症性くる病		9		2		11	17	32.1	0	0	
36. 骨代謝異常		12	1			13	18	38.7	0	3.2	
37. 先天性免疫不全											
(1) 低γgl血症	2	56	1	12	1	72	93	33.9	1.2	0.6	
(2) 慢性肉芽腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
(3) ルイ、バー ウイスコット・オールドリッチ チェディアーク・東 その他		12	4	2		18	59	15.6	0	5.2	



**検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



1 はじめに

全国都道府県並びに9政令都市(以下都道府県別と略す。)の56衛生部から送付された昭和53年度小児慢性特定疾患医療支給台帳に基づき、先天代謝異常及び先天性免疫不全症について疫学的検討を行ない集計結果を得たのでその成績を報告する。