

# 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56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 緒言

全国都道府県及び9政令都市の56衛生部から送付された昭和56年度小児慢性疾患医療支給台帳に基づき、先天性代謝異常症及び先天性免疫不全症について疫学的検討を行なったのでその成績を報告する。又昭和53年度調査結果との比較検討も加えた。

## II 結果及び考案

### 1) 疾患グループ別及び疾患別の症例数

先天性代謝異常症及び先天性免疫不全症の総数は昭和36年4月から昭和57年3月までの出生総数3,590万名のうち2,120例で、本調査総数の4.98%を占めた。昭和47年の調査<sup>1)</sup>では919例(2.29%)、昭和53年度の調査<sup>2)</sup>では2,128例(3.97%)であったが、今回の調査は東京都以下11地区のデータ未回収がある為、実際は53年度よりも登録数は増加していると考えられた。

疾患を以下の5グループに分け、それぞれの症例数を検討したところ、アミノ酸代謝異常症675例(31.8%)、先天性免疫不全症395例(18.6%)、糖代謝異常症287例(13.5%)、脂質代謝異常症186例(8.8%)、核酸代謝異常症11例(0.52%)の順であった。53年度調査と比較して順序に変わりがなかったが、アミノ酸代謝異常(53年度426例(20.0%))及び先天性免疫不全症(53年度282例(13.3%))の登録数が増加した。従って5グループの疾患群に分類された疾患の占める割合は53年度の54.3%から、73.3%に増加した(表1)。

疾患別順位は、第1位がヒスチジン血症352例(16.6%)で、以下順に低ガンマグロブリン血症209例(9.9%)、ウィルソン病155例(7.3%)、糖原病147例(6.9%)、フェニルケトン尿症129例(5.1%)であった(100例以上)(表2)。

53年度調査と比較して第5位であったヒスチジン血症120例(5.6%)が大幅に増加した点が目立つ。又第2位であったフェニルケトン尿症141例(6.6%)は第4位になったが、登録数が減少した為ではない。低ガンマグロブリン血症は53年度調査165例(7.8%)と比較して軽度の増加を示したが、ウィルソン病、糖原病についてはほとんど変化は認められなかった(表2)。

### 2) 都道府県別の症例数

先天性代謝異常及び先天性免疫不全症の都道府県別症例数は第1位が大府 263例(12.4%)

で、以下愛知県 165 例 (7.8%)、大阪市 115 例 (5.4%)、千葉県 112 例 (5.3%)、静岡県 102 例 (4.8%)、横浜市 88 例、熊本市 82 例、広島県 76 例、福岡県 70 例、栃木県 55 例 (50 例以上) の順であった (表 3)。但し 53 年度と比較して 56 年度は、前回 10 位以内を占めた東京都以下 5 都道府県及び他の 6 府県が登録数から除かれている。

疾患グループ別に都道府県別の罹患率 (出生 10 万人当り) を求める<sup>3)</sup>と表 4 の通りである。特に下線を引いたものは、全国平均に対する比が 2 倍以上になるものであるが、症例数の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おいて罹患率の高い地域が散在する傾向が認められたが、この結果は 53 年度調査とほぼ同じであった。糖代謝異常では 53 年度に高い罹患率を示した福井県、静岡県、滋賀県、熊本県は 56 年度も高い罹患率を示したが、加えて 56 年度は大阪市、鳥取県、愛媛県、福岡市、沖縄県が特に高い県であった。アミノ酸代謝異常でも、長野県、奈良県、島根県、岡山県、香川県、熊本県が高い罹患率を示したが、56 年度では札幌市、川崎市、富山県、徳島県、香川県、愛媛県、福岡市、佐賀県、熊本県などが高かった。脂質代謝異常及び先天性免疫不全症における高い罹患率と地域集積性は 53 年度と比較して特に認められず、比較的全国に散在している傾向が認められた。

### 3) 疾患別男女比

症例数 50 例以上の疾患において、特に性差の認められたものは、低ガンマグロブリン血症の男子：女子 = 78.9 : 21.1、糖原病の男子：女子 = 63.3 : 36.7、含硫アミノ酸代謝異常男子：女子 = 60.5 : 38.3、ムコ多糖症の男子：女子 = 64.6 : 34.2 であり、含硫アミノ酸代謝異常を除いて 53 年度調査<sup>2)</sup>とほぼ一致していた。50 例以下の疾患では、慢性肉芽腫症 48 例の男子：女子 = 72.9 : 25.0、異染性脳白質ジストロフィー 46 例の男子：女子 = 60.9 : 37.0、ファンコニー症候群 30 例の男子：女子 = 40 : 50、ガングリオシドーシス 23 例の男子：女子 = 34.8 : 65.2 であった (表 5)。

### 4) 疾患群別年齢別分布

月令、年齢別の実数 (表 6) 及び年齢群 (5 年毎) 別の罹患率 (出生数 10 万人当り) (表 7) については、一般に年齢が高くなるにつれて症例数及び罹患率が減少する傾向が認められたが、先天性免疫不全症では 1 才児にピークが認められたが、7 才頃までは、症例数はほぼ同じと考えられた (表 6, 7)。この傾向は 53 年度調査でもほぼ同じであった。アミノ酸代謝異常は、0 才、1 才、2 才に症例数の著しい集積が認められた。この傾向は 53 年度とほぼ同じ傾向であった (表 6, 7)。

上位 6 位までの疾患別にみると、ヒスチジン血症では 53 年度と比較して登録数が著増しているが、年齢分布は 5 才までで、0 才にピークが認められ、1 才、2 才をすぎると著減した。53 年度調査でも同じ傾向が認められた。53 年度 0 才児は 63 例が登録されたが、3 年後の 56 年度調査では該当する年齢 3 才で 25 例に減少していた。死亡の占める割合が 0.3% であることから、ヒスチジン血症はこの調査で実際臨床的に問題となるのは 5 才までがほとんどである疾患であると思われる。

低ガンマグロブリン血症及びフェニルケトン尿症は該当する疾患群に傾向が準ずるが、ウィルソン病では12才から16才にピークが認められた。年小児でも2ヶ月、6ヶ月にもそれぞれ2例、1例の症例が認められたのは、前回の調査と変わらないが、本症の発症が小児期から青年期にかけて多いという従来の成績と一致した。

#### 5) 症例数上位5疾患についての検討

##### ① ヒスチジン血症

ヒスチジン血症は本調査では352例の登録があり、前回120例で第5位であったが、今回は全体の16.6%を占め第1位であった。年齢分布は先に述べた通り0才が141例、1才が100例、2才が70例、3才が25例、4才が2例、5,6才が1例、7才が2例と極めて特徴的年令分布を示す。性差は認めないが、都道府県別に年齢群別(5年毎)の罹患率(出生10万人当り)をみると、特に高い地域の集積性はなく全国に散在していると思われた(表12)。診察日数は、60日までが81.3%を占め、10月までが51.4%であった。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85%と高く、前回の47%と比較して、最近の診療が特に専門医によって行なわれていることを示している。転帰は死亡率0.3%で継続は28.7%であり、治療と報告されたわずか0.3%であったが、6才以上の登録が著減していることから、実際に臨床的に問題になるのは5才までであることを示していると思われた。

##### ② 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209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9.9%を占め、53年度165例と比較して登録数の増加を示したが、前回第1位から第2位となった。性差は男子：女子=78.9：21.1で男子に多い疾患であることを反映していた(表5)。年齢分布は1才にピークをもつが、8才まではほぼ同頻度であった。地域別分布では比較的全国に散在してみられた(表9)。診察日数は60日までが多く、以下減少していた。大学及び小児病院の占める割合は(表19)、58%で前回24%として増加していた。死亡の占める割合は0.5%と前回の0.6%と大差なく、23.4%が継続の転帰であったが、転帰については無答のものが71%あり、正確な分析は不可能であった。

##### ③ ウィルソン病

ウィルソン病は本調査で155例の登録があり、全体の7.3%を占め第3位であった。性差は認められず、年齢分布は前述の如く(表6)小児期から青年期に発症する疾患であることを思わせた。地域別分布では全国に散在し、著しい特徴は認めなかった(表10)。診察日数は60日までは平均しているが以降減少している。大学及び小児病院の占める割合は45%で他の疾患と比較して(上位5位平均65%)低い。しかし前回20%と比較して増加している。死亡の占める割合は0.6%であった。

##### ④ 糖原病

糖原病は本調査にて147例の登録があり、全体の6.9%を占め第4位であった。前回の調査も第4位であり、症例数は131例(6.3%)で大きな変化は認めなかった。性差は男子：女子=63.3：36.7と少し男に多い傾向があったことも前回と変らなかったが、特に男が多いとい

う報告はこれまでにない<sup>4)</sup>。年齢別分布は6才まで比較的多いがあと減少している。5年毎の出生数に対する比について地域別にみると、比較的東京以西に多い傾向が認められたことも前回と大きな変化はなかった(表11)、診察日数は1～60日までが多いがあとは減少している(表18)、大学及び小児病院の占める割合は53%と多く(表19)、前回の24%と比較して専門家による診察がなされるようになったことを示している。転帰では死亡の占める割合は0であった。治癒の占める割合は1.4%であり(表20)、前回の3.1%と比較して大きな差はなかった。

#### ⑤ フェニルケトン尿症

フェニルケトン尿症は、本調査では129例の登録があり、全体の6.1%を占めたが、前回の第2位(141例:6.6%)と比較して疾患別順位は後退した。これはウィルソン病、糖原病と比較して疾患数はほとんど変わらないが、ヒスチジン血症の症例数が増加したことによると思われる。しかし、実際にも前回と比較して疾患数の軽度の減少を認めたが、これはマス・スクリーニングが充分に行なわれ初期治癒が充分になされるようになった為であると考えられた。性差は認めなかった。年齢別分布では12才まではほぼ平均して症例数があるが、以降減少している(表6)。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12に示す通りであるが、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(表12)。診察日数は、1～60日までが多く以降著減している(表18)。大学及び小児病院の占める割合は66%と多く、専門家による診察が行なわれていることを示唆した(表19)(前回26%)。転帰は死亡0であったが、前回121名の死亡があった。継続の占める割合は26.4%で前回の36.2%と大差なかったが無答の占める割合も69.7%と多かった。

入院別分布は表13、表17の通りであるが、給付対象が入院のみに限られている地域があるので詳しい検討は行なわなかった。

### Ⅲ 結語

昭和56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、先天性代謝異常及び先天性免疫不全症についての疫学的調査を行なった。また前回53年度の調査との比較検討を行なった。

疾患総数は0才から20才までで2,120例であり、本調査全体の4.98%を占めた。前回2,128例(3.97%)と比較すると、今回は東京都以下11地区がデータ未回収であったことから、実際の登録総数は増加していると考えられた。

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り前回と変らなかったが、5グループの占める割合は前回54.3%から今回73.3%と増加を示したが、これは主にアミノ酸代謝異常特にヒスチジン血症の増加によるが多かった。先天性免疫不全症の登録数も282例から395例と増加していた。

疾患別順位は前回5位のヒスチジン血症が第1位となり、前回2位のフェニルケトン尿症が第5位であったが、他には変化なく、ヒスチジン血症、ウィルソン病、糖原病、フェニルケトン尿症、高ビリルビン血症(100例以上)の順であった。

地域別頻度はほぼ全国に散在している傾向が認められたが、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。

大学病院、小児病院の占める割合は前回平均 29.3%であったが今回 58.8% と増加し、疾患が専門家の手に委ねられる傾向があることがうかがわれた。

ヒスチジン血症は前回と同様 6 才以上の登録がほとんどで、著減していることから実際に臨床的に問題となるのは、5 才までであると考えられた。

#### 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) 厚生省心身障害研究，小児慢性疾患研究班：小児慢性疾患に関する研究，小児慢性疾患の実態，フォローアップに関する研究，研究報告書（昭和53年度），昭和56年
- 3) 国民衛生の動向 厚生統計協会昭和36～58年
- 4) 先天性代謝病ハンドブック，中山書店，昭和46年

表1 疾患グループ別順位 (S.36.4～S.57.3)

	症例数	前 回 (53年度)
1. アミノ酸代謝異常症	675 (31.8%)	426 (20.0%)
2. 先天性免疫不全症	395 (18.6)	282 (13.3)
3. 糖代謝異常症	287 (13.5)	279 (13.1)
4. 脂質代謝異常症	186 ( 8.8)	159 ( 7.5)
5. 核酸代謝異常症	11 ( 0.52)	10 ( 0.47)
計	1,554 (73.3%)	1,156 (54.3%)
総 数	2,120	2,128 ( 3.97%)

表2 疾患別順位 上位5位 (100例以上)

	症例数	前 回 (53年度)
1. ヒスチジン血症	352 (16.6%)	120 ( 5.6%) ⑤
2. 低ガンマグロブリン血症	209 ( 9.9)	165 ( 7.8) ①
3. ウイルソン病	155 ( 7.3)	135 ( 6.3) 3
4. 糖原病	147 ( 6.9)	131 ( 6.2) 4
5. フェニルケトン尿症	129 ( 6.1)	141 ( 6.6) ②
6. 高ビリルビン血症	109 ( 5.1)	

表3 都道府県別疾患数別順位 50例以上

(先天性代謝異常及び先天性免疫不全症)

症例数		前 回 (53年度)	症例数
1. 大阪府	263 (12.4%)	① 東京都	348 (16.4%)
2. 愛知県	165 ( 7.8)	2. 大阪府 (含大阪市)	207 ( 9.7)
3. 大阪市	115 ( 5.4)	3. 静岡県	128 ( 6.8)
4. 千葉県	112 ( 5.3)	④ 北海道 (含札幌市)	124 ( 5.8)
5. 静岡県	102 ( 4.8)	⑤ 神奈川県 (含横浜、川崎市)	124 ( 5.8)
6. 横浜市	88	6. 愛知県 (含名古屋市)	109 ( 5.1)
7. 熊本県	82	⑦ 埼玉県	103 ( 4.8)
8. 広島県	76	8. 兵庫県 (含神戸市)	75
9. 福岡県	70	9. 福岡県 (含北九州、福岡市)	70
10. 栃木県	55	⑩ 岐阜県	69
11. 兵庫県	(49)	11. 千葉県	50
総 数	2,120		2,128

(北海道、茨城、埼玉、東京都、神奈川県、岐阜、名古屋、滋賀、京都府、奈良、鹿児島を除く)

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 謝常	ア酸異 ミ代 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	6.96	0	0.50	1.99	3.98	16.90	省 略
青森県	0.79	0	0.60	0	0.79	0.79	3.18	
岩手県	0.67	2.22	0.67	0	0.89	0.44	4.89	
宮城県	1.14	2.60	1.14	0	0.49	1.14	6.65	
秋田県	0.55	1.38	0	0	0.55	0.28	2.75	
山形県	0.28	0.28	1.11	0	1.11	1.39	6.66	
福島県	0.63	1.89	0.32	0	2.21	0.63	5.67	
×茨城県								
栃木県	0.92	2.75	1.47	0.18	3.30	1.28	10.09	
11 群馬県	0.71	2.30	0.71	0	0.71	0.71	5.13	
×埼玉県								
千葉県	0.84	3.21	1.07	0.08	1.61	1.61	8.57	
×東京都								
×神奈川県								
横浜市	1.54	3.19	0.35	0	2.48	2.48	10.39	
川崎市	1.22	6.12	0.61	0	1.22	1.22	11.64	
新潟県	0.53	1.20	0.93	0	1.33	1.87	6.14	
富山県	0.61	4.58	0.31	0	1.83	0.92	8.24	
石川県	1.16	3.49	0.58	0.29	0.87	0.87	7.27	
21 福井県	1.66	3.33	0.83	0	3.33	0.83	9.98	
山梨県	1.27	1.27	0.85	0.42	0.42	0.85	5.92	
長野県	0.65	2.60	1.46	0	1.14	1.79	7.64	
×岐阜県								
静岡県	1.01	2.48	1.47	0	2.30	1.75	9.38	
愛知県	0.78	1.76	0.69	0	0.83	2.16	8.09	
×名古屋市								
三重県	1.60	1.20	0.60	0.20	2.80	1.20	7.59	
×滋賀県								
×京都府								
31 京都市	1.54	2.42	1.10	0	0.88	1.32	7.93	
大阪市	1.49	2.52	0.92	0.07	2.48	1.70	9.32	
大阪市	2.39	3.02	0.52	0	3.33	2.71	11.97	
兵庫県	0.53	0.86	0.33	0	0.72	0.72	3.22	
神戸市	0.94	2.11	1.64	0	1.17	1.41	7.26	
×奈良県								
和歌山県	0.31	2.19	0	0	2.64	1.25	6.58	
鳥取県	1.76	3.52	0.59	0.59	2.35	0	8.81	
島根県	1.83	1.37	0.46	0	1.83	0.46	6.85	
岡山県	0.56	2.59	0	0.19	2.22	0.56	6.11	
41 広島県	0.60	2.28	0.24	0	4.35	1.44	9.13	
山口県	0.43	3.66	0.22	0	1.94	0.65	7.32	
徳島県	0.85	6.41	0.43	0	0	1.28	8.97	
香川県	0.36	10.32	0	0	1.78	3.20	15.65	
愛媛県	1.77	1.77	0.44	0	0.67	0.44	5.10	
高知県	0.44	1.76	0	0	0	1.76	3.95	
福岡県	0.81	2.13	0.22	0	1.18	0.73	5.14	
北九州市	0	2.95	0.29	0	0.59	1.47	5.30	
福岡市	4.96	6.20	1.24	0	6.20	6.20	26.05	
佐賀県	0.74	4.84	0	0	2.98	0.74	9.30	
51 長崎県	0.75	2.06	0.37	0	1.87	2.24	7.66	
熊本県	3.41	5.87	1.52	0.19	2.56	1.70	15.53	
大分県	0.28	1.12	0.28	0	1.68	2.24	5.87	
宮崎県	1.40	2.80	0.28	0	1.40	2.24	8.11	
×鹿児島県								
沖縄県	5.19	2.59	3.63	0	3.53	1.56	17.12	
計	0.80	1.88	0.52	0.03	1.41	1.10	5.90	

— は全国平均の2倍以上を示す（核酸代謝異常，その他の代謝異常を省く）

表5 疾患別男女別分布

	男	女	総数	無答
1. ヒスチジン血症	48.9 (%)	50.6 (%)	352	2
2. 低 $\gamma$ グロブリン血症	78.9 >	21.1	209	
3. ウィルソン病	47.1	52.3	155	1
4. 糖原病	63.3 >	36.7	147	
5. フェニルケトン尿症	55.8	42.6	129	2
6. 高ビリルビン血症	50.5	48.6	109	1
7. 含硫アミノ酸代謝異常	60.5 >	38.3	81	1
8. ムコ多糖症 (ガルゴイリズム)	64.6 >	34.2	79	1
9. 腎尿細管性アシドーシス	44.3	55.7	70	
10. 骨代謝異常	50.0	50.0	58	
11. 慢性肉芽腫症	72.9 >	25.0	48	1
12. 高脂血症	54.2	45.8	48	
13. 異染性脳白質ジストロフィー	60.9 >	37.0	46	1
14. 高アンモニア血症	48.7	46.2	39	2
15. ガラクトース血症	57.9	42.1	38	
16. ファンコニー症候群	40.0 <	60.0	30	
17. ガングリオシドーシス	34.8 <	65.2	23	

表7 疾患群別年齢群 (5年毎) 別分布

	(出生数 10万人当り)				
	0才	1~5才	6~10才	11~15才	16~20才
1. 糖代謝異常	2.48	1.53	0.75	0.35	0.67
2. アミノ酸代謝異常	12.23	4.21	0.74	0.42	0.13
3. 脂質代謝異常	1.11	1.04	0.40	0.30	0.18
4. 核酸代謝異常	0	0.09	0.02	0.02	0
5. その他の代謝異常	3.27	1.90	1.03	1.40	0.49
6. 先天性免疫不全	1.83	2.12	1.18	0.62	0.18
総数	21.18	11.25	4.31	3.14	1.19
無答	0.26	0.37	0.18	0.02	0.02



表6 疾患群及び病名別年令別分布

疾患群	0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	無 答									
																							(0)	1	2	3	4	5	6	7	8
1. 糖代謝異常	5	4	4	3	3	7	2	2	1	2	5	38	37	23	19	20	27	16	14	15	17	12	9	10	8	6	1	6	7	1	286
2. アミノ酸代謝異常	60	33	21	12	8	8	5	8	15	9	187	138	106	53	23	26	19	20	11	12	11	5	12	11	5	7	6	3	2	657	
3. 脂質代謝異常	2	4	4	3	3	2	3	2	3	17	27	23	15	12	8	8	5	7	12	7	8	5	6	3	11	3	1	186			
4. 核酸代謝異常										(0)	3	2	2	1							1	1							11		
5. その他の代謝異常	10	4	9	5	2	2	6	4	2	1	5	50	58	36	29	18	15	21	22	21	21	17	24	29	20	36	26	22	15	3	483
6. 先天性免疫不全	3	3	1	3	2	4	1	5	5	1	28	49	33	31	36	25	28	30	26	17	16	14	14	15	13	4	8	6	1	394	
計	78	46	34	25	16	22	23	12	18	26	20	320	312	223	147	109	103	93	94	78	74	69	60	73	59	67	41	53	34	8	2,017
病名	49	19	16	9	8	5	4	4	7	13	7	141	100	70	25	2	1	1	2												(10)
1. ヒステチン症																															
2. 低アグロブリン血症	1	1				1	1	2	1		7	21	18	15	17	15	16	14	18	10	9	9	8	7	10	3	5	6		(1)	
3. ウイルソン病		1				1					3	1	1	4	2	3	3	4	10	7	9	19	9	25	19	22	11	3			
4. 糖原病				2	2	2			1	1	2	10	11	13	11	11	12	12	5	10	6	7	7	4	8	5	1	6	1	(1)	
5. フェニールケトン血症	3	2	1		2	3			1	2	14	16	11	7	9	15	9	9	5	5	6	3	8	3	1	2	2	1	(3)		
6. 高ビリルビン血症	7	2	2	3	1	2	2	3	1	1	2	27	24	6	5	2	3	3	4	3	2	1	2	1	1		2		(22)		

表8 ヒステジン血症

	0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計	無 答	
	56.4	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36			
	↓																							
	57.3	56	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37			
	出生数																							
	症例数 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		症例数	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																								
札幌市	0		6	5.62		0						0					0						7	(1)
青森県	0		0			0						0					0						0	
岩手県	0		0			0						0					0						0	
宮城県	4	13.29	4	2.55		1		0.61				0					0						9	
秋田県	0		0			0						0					0						0	
山形県	0		1	1.18		0						0					0						0	
福島県	7	24.73	4	2.68		0						0					0						11	
茨城県																								
栃木県	7	29.89	2	1.08		0						0					0						9	
群馬県	4	16.46	4	3.05		0						0					0						8	
×埼玉県																								
千葉県	18	26.99	12	3.46		0						0					0						32	(2)
×東京都																								
×神奈川県																								
横浜市	5	13.40	5	2.48		0						0					0						10	
川崎市	2	13.51	3	3.73		0						0					0						5	
新潟県	1	3.17	2	1.18		0						0					0						3	
富山県	4	30.77	3	4.20		0						0					0						7	
石川県	4	27.97	4	5.09		0						0					0						8	
21 福井県	3	0.30	0			0						0					0						3	
山梨県	0		1	1.92		0						0					0						1	
長野県	4	15.81	3	2.15		0						0					0						7	
×岐阜県																								
静岡県	9	19.27	3	1.20		0						0					0						13	(1)
愛知県	0		6	1.31		0						0					0						6	
×名古屋市																								
三重県	2	9.85	0			0						0					0						2	
×滋賀県																								
×京都府																								
31 京都市	1	6.02	3	3.26		0						0					0						4	
大阪府	9	8.46	24	4.06		0						0					0						36	(3)
大阪市	5	17.61	11	7.19		0						0					0						16	
兵庫県	2	3.02	1	0.28		0						0					0						3	
神戸市	1	6.21	3	3.40		0						0					0						4	
×奈良県																								
和歌山県	0		2	2.89		0						0					0						2	
鳥取県	0		4	9.71		0						0					0						4	
島根県	0		1	1.99		1		1.81				0					0						2	
岡山県	1	4.29	3	2.40		1		0.65				0					0						5	
41 広島県	6	16.90	10	5.18		0						0					0						16	
山口県	8	41.88	5	4.89		0						0					0						13	
徳島県	7	67.96	4	7.50		0						0					0						11	
香川県	9	73.77	16	24.10		0						0					0						26	(1)
愛媛県	0		4	3.93		0						0					0						4	
高知県	0		3	5.80		0						0					0						3	
福岡県	4	6.36	6	1.82		0						0					0						11	(1)
北九州市	0		3	4.01		0						0					0						3	
福岡市	4	24.21	3	3.48		0						0					0						7	
佐賀県	1	8.40	2	3.21		0						0					0						3	
51 長崎県	1	4.55	3	2.60		0						0					0						4	
熊本県	5	20.66	17	13.81		0						0					0						23	(1)
大分県	0		0			0						0					0						0	
宮崎県	3	18.07	6	6.93		0						0					0						9	
×鹿児島県																								
沖縄県	0		1	0.98		0						0					0						1	
計	141	9.22	198	2.41		3		0.03				0					0						352	(10)

—は全国平均の2倍以上を示す。

表9 先天性低 $\alpha$ グロブリン症

	0才		1 2 3 4 5			6 7 8 9 10					11 12 13 14 15					16 17 18 19 20				計	無 答		
	56.4	出生数 10万人当り	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39			38	37
1×北海道																							
札幌市	0		0				2		<u>2.12</u>		0		0			0						2	
青森県	0		0				0				0		0			0						0	
岩手県	0		0				2		<u>1.80</u>		0		0			0						2	
宮城県	0		1		0.64		2		<u>1.22</u>		3		<u>1.98</u>		1		0.70				7		
秋田県	0		1		1.21		0				0		0		0						1		
山形県	0		1		1.12		1		<u>1.12</u>		0		0		0						2		
福島県	0		0				0				1		0.65		1		0.58				2		
×茨城県																							
栃木県	1	3.98	0				1		0.66		2		<u>1.47</u>		0						4		
11 群馬県	0		0				1		0.64		3		<u>2.04</u>		0						4		
×埼玉県																							
千葉県	0		7		2.02		7		<u>1.76</u>		4		<u>1.17</u>		0						18		
×東京都																							
×神奈川県																							
横浜市	0		5		<u>2.02</u>		7		<u>2.71</u>		4		<u>1.66</u>		2		1.37				(1)		
川崎市	1	6.76	0				0				0		0		0						1		
新潟県	0		3		1.77		4		<u>2.09</u>		0		0		0						7		
富山県	0		1		1.40		0				1		<u>1.15</u>		0						2		
石川県	1	6.99	2		<u>2.54</u>		0				0		0		0						3		
21 福井県	0		0				0				1		<u>1.62</u>		0						1		
山梨県	0		0				1		<u>1.65</u>		0		0		0						1		
長野県	0		1		0.72		3		<u>1.85</u>		3		<u>1.90</u>		0						7		
×岐阜県																							
静岡県	0		4		1.61		6		1.20		0		0		0						10		
愛知県	0		1		0.22		2		0.34		4		0.70		1		0.24				8		
×名古屋市																							
三重県	0		1		0.91		0				1		0.76		1		0.81				3		
×滋賀県																							
×京都府																							
31 京都市	0		1		1.09		1		0.83		0		0		0						2		
大阪府	1	0.94	18		<u>3.05</u>		5		0.62		0		0		0						24		
大阪市	0		7		<u>4.58</u>		1		0.46		0		0		0						8		
兵庫県	0		4		1.11		4		1.11		0		1		0		0.29				9		
神戸市	0		1		1.13		0						0		0						1		
×奈良県													0										
和歌山県	0		3		<u>4.34</u>		1		1.16		0		0		0						4		
鳥取県	0		0				0				0		0		0						0		
島根県	0		1		0.04		0				0		0		0						1		
岡山県	1	4.29	1		0.80		1		0.65		0		0		0						3		
41 広島県	0		3		1.55		1		0.41		0		0		2		1.12				6		
山口県	0		0				0				0		0		0						0		
徳島県	0		2		<u>3.75</u>		0				1		<u>1.67</u>		0						3		
香川県	1	8.20	1		1.51		0				1		<u>1.40</u>		0						3		
愛媛県	0		1		0.98		0				0		0		0						1		
高知県	0		2		<u>3.87</u>		0				0		0		0						2		
福岡県	0		2		0.61		0						1(市を含む)0.28		1		0.32				4		
北九州市	0		1		1.34		2		<u>2.13</u>		2		<u>2.00</u>		0						5		
福岡市	0		0				3		<u>4.01</u>		0		0		0						4		
佐賀県	0		0				1		<u>1.51</u>		0		0		0						1		
51 長崎県	1	4.55	3		<u>2.60</u>		2		<u>1.53</u>		2		<u>1.42</u>		0						8		
熊本県	0		4		<u>3.25</u>		2		<u>1.55</u>		0		0		1		0.70				7		
大分県	0		1		1.20		1		<u>1.07</u>		0		0		0						2		
宮崎県	0		1		1.15		2		<u>2.20</u>		1		<u>1.14</u>		0						4		
×鹿児島県																							
沖縄県	0		1		0.98		1		1.10		(1)		0		0						3		
計	7	0.46	86		1.05		67		0.68		37		0.39		11		0.13				209 (1)		

—は全国平均の2倍以上を示す。

表10 銅代謝障害（ウィルソン病）

	0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計	無 答
	56.4	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36		
	出生数	症例数					症例数					症例数					症例数						
	10万人当り	10万人当り					10万人当り					10万人当り					10万人当り						
1 ×北海道																							
札幌市	0		0					0					0					0				0	
青森県	0		0					0					0					0				0	
岩手県	0		0					0					0					0		0.81		1	
宮城県	0		0					0				1		0.66			0					1	
秋田県	0		0					0				1		1.09			0					1	
山形県	0		0					1		1.12		1		1.13			0					2	
福島県	0		0				3		1.88			3		1.96			0					6	
×茨城県																							
栃木県	0		1		0.75		1		0.66			2		1.47			1		0.61			5	
11 群馬県	0		0				1		0.64			2		1.36			1		0.76			4	
×埼玉県																							
千葉県	0		0				3		0.75			4		1.17			1		0.45			8	
×東京都																							
×神奈川県																							
横浜市	0		1		0.50		0					4		1.66			1		0.69			6	
川崎市	0		0				0															0	
新潟県	0		0				0		1.10			9		4.66			1		0.51			10	
富山県	0		0				1		1.10			1		1.15			1		1.27			3	
石川県	0		0				0															0	
21 福井県	0		0				0					3		4.87			2		3.31			5	
山梨県	0		0				0															0	
長野県	0		0				0															3	
×岐阜県																							
静岡県	0		1		0.40		2		0.67			4		1.38			2		0.81			9	
愛知県	0		1		0.22		1		0.17			2		0.35			2		0.47			6	
×名古屋市																							
三重県	0		0				0					4		3.02			2		1.62			7	
×滋賀県																							
×京都府																							
31 京都府	0		0				0					0					0					0	
大阪府	1	0.94	1		0.17		3		0.37			8		0.97			3		0.50			16	
大阪市	0		1		0.65		1		0.46			1		0.36			1		0.32			4	
兵庫県	0		0				0					3		0.67			2		0.57			5	
神戸市	0		0				2		1.69			0					0					2	
×奈良県																							
和歌山県	0		0				0					3		3.33			1		1.21			4	
鳥取県	0		0				0					0					0					0	
島根県	0		0				0					0					0					0	
岡山県	0		0				0					5		3.58			2		1.64			7	
41 広島県	0		0				0					1		0.45			0					1	
山口県	0		0				0					4		3.22			0					4	
徳島県	0		0				0					0					0					0	
香川県	0		0				1		1.27			2		2.81			1		1.55			4	
愛媛県	0		0				0					0					0					0	
高知県	0		0				0					0					0					0	
福岡県	0		1		0.30		1		0.28			2		0.57			2		0.64			6	
北九州市	0		0				1		1.06			0					0					1	
福岡市	0		0				0					0					(1)					1	
佐賀県	0		0				0					3		4.42			1		1.39			4	
51 長崎県	0		0				1		0.77			1		0.71			4		2.69			6	
熊本県	0		1		0.81		0					4		3.02			0					5	
大分県	0		0				2		2.15			1		1.11			0					3	
宮崎県	0		0				0					0					0					0	
×鹿児島県																							
沖縄県	2	10.15	0				1		1.10			(1)					(1)					5	
計	3	0.20	8		0.10		27		0.27			81		0.84			36		0.44			155	(0)

— は全国平均の2倍以上を示す。

表11 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	無				
	56.4	出生数	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36						
	57.3	出生数	56	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37		答				
	症例数	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					症例数	10万人当り						
1×北海道																												
札幌市	0		0					0					0					0						0				
青森県	1	4.83	1		0.91			1		0.80			0					1		0.74				4				
岩手県	0		1		1.01			1		0.90			0					0						2				
宮城県	2	6.64	2		1.27			1		0.61			0					0						5				
秋田県																								0				
山形県	0		0					1		<u>1.12</u>			0					0						1				
福島県	0		1		0.67			0					0					0						1				
×茨城県																												
栃木県	1	3.98	0					0					1		<u>0.74</u>			2		1.62				4				
11 群馬県	0		0					0					0					0						0				
×埼玉県																												
千葉県	2	2.30	2		0.58			0					0					0						4				
×東京都																												
×神奈川県																												
横浜市	0		2		0.99			1		0.39			2		0.83			1		0.69				6				
川崎市	0		2		<u>2.49</u>			0					0					0						2				
新潟県	0		3		<u>1.77</u>			0					0					0						3				
富山県	0		1		1.40			0					0					1		1.27				2				
石川県	0		0					1		<u>1.03</u>			1		<u>1.12</u>			2		2.51				4				
21 福井県	0		0					0					3		<u>4.87</u>			0						3				
山梨県	0		0					0					0					0						0				
長野県	0		1		0.72			1		0.62			0					0							2			
×岐阜県																												
静岡県	0		1		0.40			2		0.67			0					0							3			
愛知県	0		4		0.87			2		0.34			2		0.35			3		0.71					11			
×名古屋市																												
三重県	0		3		<u>2.73</u>			2		<u>1.49</u>			1		<u>0.76</u>			0							6			
×滋賀県																												
×京都府																												
31 京都市	0		1		1.09			2		<u>1.67</u>			1		<u>0.80</u>			0							4			
大阪府	0		6		1.02			6		0.74			1		0.12			0							14	(1)		
大阪市	2	7.04	2		1.31			2		<u>0.92</u>			2		<u>0.73</u>			1		0.32					9			
兵庫県	0		2		0.56			2		0.56			2		<u>0.45</u>			0							6			
神戸市	0		2		<u>2.27</u>			0					0					0							2			
×奈良県																												
和歌山県	0		1		<u>1.45</u>			0					0					0							1			
鳥取県	0		0					1		<u>2.26</u>			1		<u>243</u>			0							2			
島根県	0		2		<u>3.98</u>			0					0					0							2			
岡山県	0		0					0					0					0							0			
41 広島県	0		3		<u>1.55</u>			1		0.41			0					0							4			
山口県	0		0					0					0					0							0			
徳島県	0		0					1		<u>1.67</u>			0					0							1			
香川県	0		0					1		<u>1.27</u>			0					0							1			
愛媛県	0		3		<u>2.95</u>			1		<u>0.84</u>			0					0							4			
高知県	0		0					0					0					0							0			
福岡市	0		1		0.30			2		0.55			2		<u>0.57</u>			1		0.32					6			
北九州市	0		0					0					0					0							0			
福岡市	1	1.59	0					3		<u>4.01</u>			0					(1)							5			
佐賀県	0		1		<u>1.60</u>			0					1		<u>1.47</u>			0							2			
51 長崎県	0		1		<u>0.87</u>			0					0					0							1			
熊本県	0		4		<u>3.25</u>			3		<u>2.33</u>			4		<u>3.02</u>			0							11			
大分県	0		1		1.20			0					0					0							1			
宮崎県	0		3		<u>3.46</u>			1		<u>1.14</u>			0					0							4			
×鹿児島県																												
沖縄県	1	5.08	1		0.98			2		<u>2.21</u>			0					0							4			
計	10	0.65	58		0.71			40		0.40			25		0.26			13		0.16				148	(1)			

—は全国平均の2倍以上を示す。

表12 フェニールケトン尿症

	0才	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	計	無
	56.4	55	54	53	52	51	50	49	48	47	46	45	44	43	42	41	40	39	38	37	36		
	出生数	出生数					出生数					出生数											
	症例数	症例数					症例数					症例数											
	10万人当り	10万人当り					10万人当り					10万人当り											
1×北海道																							
札幌市	0		1		0.94		1		1.06			0					0					2	
青森県	0		0				0					0					0					0	
岩手県	0		2		0.02		0					0					0					2	
宮城県	0		0				1		0.61			0					0					1	
秋田県	0		0				0					0					0					0	
山形県	0		0				0					0					0					0	
福島県	0		0				0					0					0					0	
×茨城県																							
栃木県	0		1		0.75		0					0					0					1	
11 群馬県	1	4.12		0			1		0.64			0					0					3	(1)
×埼玉県																							
千葉県	0		1		0.29		0					2		0.59		0					3		
×東京都																							
×神奈川県																							
横浜市	2	5.36		5	2.48		4		1.55			0					0					12	(1)
川崎市	1	6.76		1	1.24		0					0					0					2	
新潟県	0		2		1.18		1		0.52			0					0					3	
富山県	0		1		1.40		0					1		1.15		0					2		
石川県	0		0				1		1.04			1		1.12		0					2		
21 福井県	0		2		3.68		2		3.12			0					0					4	
山梨県	0		1		1.92		0					0					0					1	
長野県	2	7.91		1	0.72		0					0					0					3	
×岐阜県																							
静岡県	1	2.14		3	1.20		2		0.67			2		0.69		1		0.40			9		
愛知県	1	1.18		3	0.65		2		0.34			2		0.35		1		0.24			9		
×名古屋市																							
三重県	1	4.92		1	0.91		0					0					0					2	
×滋賀県																							
×京都府																							
31 京都市	0		0				1		0.83			0					0					1	
大阪府	1	4.93		3	0.51		2		0.25			2		0.24		0					8		
大阪市	0		1		0.65		2		0.92			1		0.36		0					4		
兵庫県	0		2		0.56		2		0.56			0				0					4		
神戸市	0		2		2.27		2		1.69			0				0					5	(1)	
×奈良県																							
和歌山県	0		1		1.45		0					1		1.11		0					2		
鳥取県	0		0				1		2.26			0				0					1		
島根県	0		0				1		1.81			0				0					1		
岡山県	0		2		1.60		0					0				0					2		
41 広島県	1	2.82		2	1.04		0					1				0					3		
山口県	0		0				0					0		0.80		0					1		
徳島県	1	9.71		1	1.88		0					0				0					2		
香川県	1	8.20		0			0					0				0					1		
愛媛県	0		0				1		0.84			0				0					1		
高知県	0		0				0					0				0					0		
福岡県	1	1.59		5	1.51		3		0.83			2		0.57		1		0.32			12		
北九州市	0		5		6.68		0					0				0					5		
福岡市	0		0				0					0				0					0		
佐賀県	0		3		4.81		1		1.51			1		1.47		0					5		
51 長崎県	0		1		0.87		2		1.53			0				0					3		
熊本県	0		1		0.81		1		0.78			1		0.75		0					3		
大分県	0		3		3.60		0					0				0					3		
宮崎県	0		0				0					0				0					0		
×鹿児島県																							
沖縄県	0		1		0.98		0					0				0					1		
計	14	0.92		58	0.71		34		0.34			17		0.18		3		0.04			129	(3)	

— は全国平均の2倍以上を示す。

表13 疾患群別入通院別分布

	1. 入の 院み	2. 通の 院み	3. 入+通 院院	計	無 答
1. 糖代謝異常	31	146	84	287	26
2. アミノ酸代謝異常	35	440	128	675	72
3. 脂質代謝異常	35	69	71	186	11
4. 核酸代謝異常	2	8	1	11	0
5. その他の代謝異常	59	251	156	506	40
6. 先天性免疫不全	54	184	126	395	31

表14 疾患群別診療日数分布

	1日 10日	11 20	21 30	31 60	61 80	91 180	181 330	331 365	計	無 答
1. 糖代謝異常	86	48	37	31	11	8	8	3	287	55
2. アミノ酸代謝異常	276	116	63	71	12	9	3	6	675	119
3. 脂質代謝異常	46	27	13	30	11	16	8	7	186	28
4. 核酸代謝異常	2	2	3	1	0	1	0	0	11	2
5. その他の代謝異常	106	99	78	70	31	31	9	8	506	74
6. 先天性免疫不全	73	75	46	67	31	29	15	6	395	53

表15 疾患群別指定医療機関別分布

	1. 大学 病院	2. 小児 病院	3. そ病 の他 の院	4. 診 療 所	5. そ の 他	6. 病に 病院 (単)	計	無 答	大学+小 児病院 総医療 機関
1. 糖代謝異常	121	40	106	5	0	14	287	1	0.56
2. アミノ酸代謝異常	360	138	158	2	5	11	675	1	0.74
3. 脂質代謝異常	80	21	73	1	2	7	186	2	0.54
4. 核酸代謝異常	5	2	3	0	0	1	11	0	0.64
5. その他の代謝異常	208	77	187	3	7	23	506	1	0.56
6. 先天性免疫不全	155	47	163	3	1	24	395	2	0.51

表16 疾患群別転帰別頻度

	1. 治癒	2. 継続	3. 死亡	4. 中止又は断	5. その他	計	無答	治癒の占%	継続の占%	死めるの占%
1. 糖代謝異常	3	78	1	10	1	287	194	1.0	27.2	0.3
2. アミノ酸代謝異常	4	191	5	21	2	675	452	0.6	28.3	0.7
3. 脂質代謝異常	1	58	5	7	3	186	112	0.5	31.2	2.7
4. 核酸代謝異常	0	4	0	0	0	11	7	0	36.4	0
5. その他の代謝異常	5	170	3	16	6	506	306	1.0	33.6	0.6
6. 先天性免疫不全	4	112	6	17	7	395	249	1.0	28.4	1.5

表17 病名別入通院別分布

	1. 入の院み	2. 通の院み	3. 入+通院	計	無答
1. ヒスチジン血症	12	253	55	352	32
2. 低 $\alpha$ グロブリン血症	17	102	71	209	19
3. ウィルソン病	17	74	49	155	15
4. 糖原病	16	69	49	147	13
5. フェニールケトン尿症	4	86	18	129	21
6. 高ビルビリウム血症	16	36	47	109	10

表18 病名別診察日数分布

	1日 10日	11 20	21 30	31 60	61 80	91 180	181 330	331 365	計	無答
1. ヒスチジン血症	181	60	26	19	1	0	0	3	352	62
2. 低 $\alpha$ グロブリン血症	44	44	22	29	19	9	5	3	209	34
3. ウィルソン病	23	26	24	24	14	7	4	1	155	32
4. 糖原病	32	28	25	17	6	4	2	1	147	32
5. フェニールケトン尿症	36	28	14	16	4	0	1	1	129	29
6. 高ビルビリウム血症	27	18	18	19	5	9	0	0	109	13

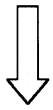


表19 病名別指定医療機関別分布

	1. 大学病院	2. 小児病院	3. その他 の院	4. 診療所	5. その他	6. に病院 (単)	計	無 答	大学+小 児病 院 総機 医 療 関
1. ヒスチジン血症	215	85	51	0	0	1	352	0	0.85
2. 低 $\alpha$ グロブリン血症	94	27	73	2	0	12	209	1	0.58
3. ウィルソン病	66	4	74	0	0	11	155	0	0.45
4. 糖原病	65	13	59	2	0	8	147	0	0.53
5. フェニールケトン尿症	57	28	39	2	2	1	129	0	0.66
6. 高ビルビリリン血症	41	50	16	0	0	2	109	0	0.83

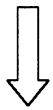
表20 病名別転帰頻度

	1. 治癒	2. 継続	3. 死亡	4. 中止 又は断	5. その他	計	無 答	治癒の 占%	継続の 占%	死亡の 占%
1. ヒスチジン血症	1	101	1	14	0	352	235	0.3	28.7	0.3
2. 低 $\alpha$ グロブリン血症	1	49	1	7	2	209	149	0.5	23.4	0.5
3. ウィルソン病	4	47	1	2	3	155	98	2.6	30.3	0.6
4. 糖原病	2	44	0	6	1	147	94	1.4	29.9	0
5. フェニールケトン尿症	1	34	0	2	2	129	90	0.8	26.4	0
6. 高ビルビリリン	1	17	0	4	1	109	86	0.9	15.6	0



## 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



### 結語

昭和 56 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、先天性代謝異常及び先天性免疫不全症についての疫学的調査を行なった。また前回 53 年度の調査との比較検討を行なった。

疾患総数は0才から20才までで2,120例であり、本調査全体の4.98%を占めた。前回2,128例(3.97%)と比較すると、今回は東京都以下11地区がデータ未回収であったことから、実際の登録総数は増加していると考えられた。

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り前回と変らなかったが、5グループの占める割合は前回54.3%から今回73.3と増加を示したが、これは主にアミノ酸代謝異常特にヒスチジン血症の増加によるところが多かった。先天性免疫不全症の登録数も282例から395例と増加していた。

疾患別順位は前回5位のヒスチジン血症が第1位となり、前回2位のフェニルケトン尿症が第5位であったが、他には変化なく、ヒスチジン血症、ウィルソン病、糖原病、フェニルケトン尿症、高ビリルビン血症(100例以上)の順であった。地域別頻度はほぼ全国に散在している傾向が認められたが、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。

大学病院、小児病院の占める割合は前回平均29.3%であったが今回58.8%と増加し、疾患が専門家の手に委ねられる傾向があることがうかがわれた。

ヒスチジン血症は前回と同様6才以上の登録がほとんどで、著減していることから実際に臨床的に問題となるのは、5才までであると考えられた。