

小児内分泌疾患の登録・評価に関する研究

研究協力者 奥野晃正、伊藤善也 旭川医科大学小児科

研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業における内分泌疾患の登録状況について検討を行った。内分泌疾患の登録数は昨年度と比較して、頭打ちになったと推測される。特に成長ホルモン分泌不全性低身長症は昨年度比約70%であった。個々の登録内容を確認すると疾患分類の混乱と誤入力が多数見られた。これらの問題点を解消するように登録管理システムを再構築することが今後の課題である。

A. はじめに

小児慢性特定疾患のうち内分泌疾患群は種類が多く、疾患概念の分類と階層化に問題があった。平成10年度から各疾患に国際疾病分類（ICD-10）によるコード番号をつけて登録し、疫学調査が簡便になった。初年度の登録状況から疾病分類の不備および登録上の問題点を探り、今後の検討課題としたい。

B. 内分泌疾患患者の登録状況

全国の患者登録はまだ進行中であり、全国の患者動態を把握することはできない。しかし、既に登録された都道府県あるいは政令都市・指定都市について患者動態をみると共通の変化を読み取ることができる。平成6、8、9年度および10年度の内分泌疾患患者の登録状況を表1に示した。患者数は平成9年度まで増加を続けている。平成10年度について既に登録されている地域の患者数を見ると、ほとんど全ての地域で前年度よりも減少している。正確な評価は登録の終了を待って行うべきであるが、内分泌疾患患者の増加は頭打ちになったと考えられる。

C. 高頻度の疾患

疾患別に登録状況の変化を知るために頻度の高い内分泌疾患（10位まで）を平成6年度と平成10年度で比較した（表2）。第5位までに入った疾患は成長ホルモン分泌不全性低身長症（下垂体性小人所症）、先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）、甲状腺機能亢進症、思春期早発症、甲状腺機能低下症であり、両年度で同じであった。わずかに2位と3位、4位と5

位が入れ替わっただけである。疾患分類が整理された結果として、平成6年度の真性思春期早発症と性早熟症は、平成10年度には思春期早発症に集約された。

平成6年度と平成10年度で患者数を比較すると、疾患により登録患者数の動きが大きく異なることに気づく。すなわち、内分泌疾患として登録患者数は平成6年度の36,949人に対し平成10年度は17,412人（47%）である。平成10年度の患者登録はまだ不完全である故に、少ないのは当然である。しかし、疾患別に両年度を比較すると甲状腺機能亢進症、甲状腺機能低下症（先天性を含める）、思春期早発症、先天性副腎過形成はいずれも60~70%であるのに対し、成長ホルモン分泌不全性低身長症（下垂体性小人症）は40.7%を示している。他疾患の登録数が変化しないと仮定すると成長ホルモン分泌不全性低身長症は約30%減少したことになる。これは登録患者数が平成10年度に至り変動したと推定される。登録の終了を待って確認を要する問題である。

D. 登録上の問題点

登録された疾患名あるいはICDコードを見ると、疾患分類の問題、単純なミスおよび版の古い早見表のICDを使用しているための誤りがある（表3）。

a. 疾患分類上の問題点：先天性甲状腺機能低下症（E03.1A）の一部が、単に甲状腺機能低下症として登録されている。新生児マススクリーニングで発見された患者は先天性甲状腺機能低下症（E03.1A）とし、（E03.9）は後天性および詳細不明の甲状腺機能低下症に限定する。先天性副腎過形成は病型不明のものとし、

病型が明らかなものは下位番号を付ける。副腎性器症候群のうち先天性は（E25.0+下位番号）として登録する。小児慢性特定疾患の登録にあたり、疾患名を分類整理することが求められる。

b. 入力ミス：単に数字だけを入力した例がある。疾患名ではなく code 番号を入れる方式をとればこのようなミスは避け得ないであろう。また、旧版の早見表の code 番号を使用したとしか考えられない例（表3で疾患名を括弧内に示した）がある。

E. 成長ホルモン療法の適応疾患

登録された疾患名を見ると成長ホルモン分泌不全性低身長症のグループ（GHD 群）に入力ミスと思われるものがある（表5）。いずれも code 番号で入力したためと推定される。患者数は平成10年度治療開始例が1331例、継続例が6257例である。

F. まとめ

全体として、登録が未完成であるため、患者動態を把握することは困難であるが、内分泌疾患の患者数は頭打ちになったと推定できる。正確な疫学調査のためには、疾患分類を再度検討し、疾患病名の整理と階層化を行う必要がある。

表1. 内分泌疾患患者の登録状況

	H6年度	H8年度	H9年度	H10年度
北海道	785	1,182	1,036	-
青森	414	451	418	-
岩手	238	393	413	353
宮城	254	426	486	522
秋田	234	302	291	95
山形	209	291	338	-
福島	563	677	464	-
茨城	587	554	561	-
栃木	471	504	425	542
群馬	214	335	349	38
埼玉	1223	1,512	1,570	-
千葉	1073	1,417	1,465	452
東京	2922	2,902	2,910	1,883
神奈川	567	802	820	414
新潟	565	518	654	266
富山	334	297	323	251
石川	226	254	162	27
福井	223	249	261	190
山梨	192	234	245	208
長野	306	401	471	-
岐阜	867	699	804	149
静岡	930	715	789	781
愛知	3873	2,228	2,206	214
三重	559	574	622	376
滋賀	458	499	550	-
京都	238	432	430	426
大阪	2216	2,486	2,303	1,558
兵庫	1282	1,204	1,035	-
奈良	434	578	585	416
和歌山	397	400	374	225
鳥取	215	199	211	-
島根	240	255	293	-
岡山	673	823	634	319
広島	559	747	807	550
山口	503	645	627	370
徳島	159	185	174	149
香川	445	442	449	393
愛媛	407	526	645	368
高知	288	327	314	137
福岡	532	641	651	-
佐賀	242	254	245	26
長崎	221	576	491	-
熊本	476	516	317	311
大分	317	369	236	178
宮崎	355	386	413	283
鹿児島	444	588	381	57
沖縄	421	622	731	538

	H6年度	H8年度	H9年度	H10年度
札幌市	435	563	649	628
仙台市	251	349	371	-
千葉市	217	287	298	239
横浜市	698	898	904	-
川崎市	215	285	286	-
名古屋市	3166	1,062	1,039	659
京都市	449	519	476	-
大阪市	599	781	788	-
神戸市	637	608	606	77
広島市	334	397	411	92
北九州市	264	166	296	252
福岡市	333	328	366	-
秋田市		-	102	-
郡山市		-	192	-
宇都宮市		91	129	77
新潟市		106	125	116
富山市		162	182	116
金沢市		116	120	92
岐阜市		236	246	132
静岡市		257	193	-
浜松市		286	304	226
豊田市		-	-	16
堺市		344	365	267
姫路市		96	90	-
和歌山市		-	160	131
岡山市		302	316	208
福山市		-	-	284
高知市		-	-	65
長崎市		-	188	153
熊本市		223	214	222
大分市		-	137	116
鹿児島市		189	205	179
全国総計	36,949	40,268	40,737	17,412

表 2 - a .
頻度の高い内分泌疾患 (1995年度 全国集計)

下垂体性小人症	19,730 人
甲状腺機能亢進症	2,820 人
クレチン症	2,369 人
甲状腺機能低下症	1,647 人
真性思春期早発症	952 人
ターナー症候群	755 人
性早熟症	724 人
先天性副腎過形成	692 人
副腎性器症候群	576 人
慢性甲状腺炎	552 人

表 2 - b .
頻度の高い内分泌疾患 (1998年度 全国集計)

成長ホルモン分泌不全性低身長症	8,044 人
先天性甲状腺機能低下症	1,742 人
甲状腺機能亢進症	1,684 人
思春期早発症	1,283 人
甲状腺機能低下症	796 人
慢性甲状腺炎	551 人
先天性副腎(皮質)過形成	482 人
ターナー(Turner)症候群 (下垂体機能低下症)	399 人 289 人
下垂体性(真性)尿崩症	190 人

表 3 . 疾患名の登録について検討を要するもの

ICD	疾患名	患者数	コメント
.		3	診断不明
051.43		3	診断不明
052.22		1	診断不明
999999999		1	診断不明
999999999		5	診断不明
D34	甲状腺腺腫	74	単純甲状腺腫が混在
D35.0	(副腎、良性腫瘍、内容不明)	2	内容不明、ICDコードで入力
E00.1	(先天性ヨード欠乏症候群)	16	E03.1Aへ、古いICDコード
E03.1	(先天性甲状腺機能低下症)	29	E03.1Aへ、古いICDコード、下位番号が必要
E03.9	甲状腺機能低下症	796	多くはE03.1A、後天性と先天性の区分が必要
E06.5	(その他の慢性甲状腺炎)	4	内容不明、ICDコードで入力
E06.9	甲状腺炎	11	詳細不明 E06.3に下位番号
E23.0	(下垂体機能低下症)	289	23.0に下位番号
E23.0A	下垂体機能低下(不全)症	113	
E23.6	フレーリッヒ症候群	2	この診断名は削除のこと
E24.3	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	1	広義のクッシング病
E24.9	(クッシング症候群、詳細不明)	5	E24.9Aへ、下位番号が必要
E25.0	先天性副腎(皮質)過形成	410	病型不明のもののみとする、他は下位番号
E25.9	副腎性器症候群(AGS)	79	マススクリーニングで発見はE25.0+下位番号
E30.1	(思春期早発症、中枢性副腎過形成を除く)	15	E22.8へ、古いICD
Q87.1	(先天奇形症候群、低身長を伴う)	9	下位番号でPWSとNoonanを区別
Q96.9	(ターナー症候群、詳細不明)	4	Q96へ、古いICD

表4 . 成長ホルモン使用患者の登録疾患名

新規	ICD code	疾患名	件数
GHD群	E23.0A	下垂体機能低下(不全)症	3
	E23.0D	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	3
	E23.0E	成長ホルモン分泌不全性低身長症	1208
	E34.3	(低身長、他に分類されないもの)	1
	Q77.4	軟骨異栄養症	1
	Q87.1A	ブラダー・ヴィリ(Prader-Willi)症候群	1
	Q89.2B	副甲状腺形成不全	1
	Q96	ターナー(Turner)症候群	46
軟骨異栄養症群	Q77.4	軟骨異栄養症	47
腎不全群	N03.9	慢性糸球体腎炎	1
	N04	ネフローゼ(症候群)	2
	N05.2	膜性腎症	1
	N11.9	慢性間質性腎炎	1
	N13.3	水腎(症)	2
	N18.9	慢性腎不全	11
	N25.8D	家族性若年性ネフロンろう	1
	N26	萎縮腎	1
Q60.5A	腎低形成	2	
計			1333
継続	ICD code	疾患名	件数
GHD群	E03.1A	先天性甲状腺機能低下症(甲状腺腫を伴わない)	2
	E03.9	甲状腺機能低下症	1
	E22.8	思春期早発症	2
	E23.0A	下垂体機能低下(不全)症	22
	E23.0C	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	2
	E23.0D	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	11
	E23.0E	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5894
	E24.0	クッシング(Cushing)病	1
	E25.9	副腎性器症候群(AGS)	1
	E74.0A	糖原病 型	1
	Q87.1A	ブラダー・ヴィリ(Prader-Willi)症候群	3
	Q87.1B	ヌーナン(Noonan)症候群	2
	Q96	ターナー(Turner)症候群	194
軟骨異栄養症群	Q77.4	軟骨異栄養症	108
	Q78.0	骨形成不全症	1
腎不全群	N03.9	慢性糸球体腎炎	1
	N04	ネフローゼ(症候群)	1
	N04.0	微小変化型ネフローゼ症候群	1
	N11.9	慢性間質性腎炎	1
	N18.9	慢性腎不全	6
	N26	萎縮腎	1
	Q60.5A	腎低形成	1
計			6257

印：小児慢性特定疾患治療研究事業および保険医療において適応を認められた疾患

表5 .
成長ホルモン使用患者 (初回)

成長ホルモン使用患者 (継続)

GHD and Turner synd			Achondroplasia			慢性腎不全					
都道府県等	件数	%	都道府県等	件数	%	都道府県等	件数	%	都道府県等	件数	%
岩手県	24	1.90	岩手県	1	2.22	宮城県	1	4.55	岩手県	142	2.27
宮城県	42	3.32	茨城県	1	2.22	群馬県	1	4.55	宮城県	178	2.84
茨城県	42	3.32	千葉県	3	6.67	東京都	2	9.09	茨城県	75	1.20
群馬県	13	1.03	東京都	2	4.44	神奈川県	1	4.55	千葉県	198	3.16
千葉県	41	3.24	神奈川県	2	4.44	新潟県	1	4.55	東京都	784	12.53
東京都	107	8.47	静岡県	4	8.89	静岡県	1	4.55	神奈川県	68	1.09
神奈川県	16	1.27	愛知県	2	4.44	愛知県	4	18.18	新潟県	95	1.52
新潟県	25	1.98	大阪府	7	15.56	京都府	5	22.73	富山県	138	2.21
富山県	9	0.71	奈良県	1	2.22	高知県	1	4.55	岐阜県	269	4.30
岐阜県	23	1.82	和歌山県	1	2.22	名古屋市	1	4.55	静岡県	380	6.07
静岡県	70	5.54	岡山県	2	4.44	広島市	1	4.55	愛知県	10	0.16
愛知県	93	7.36	山口県	1	2.22	堺市	2	9.09	三重県	217	3.47
三重県	34	2.69	愛媛県	1	2.22	鹿児島市	1	4.55	京都府	150	2.40
京都府	25	1.98	熊本県	1	2.22				大阪府	728	11.63
大阪府	151	11.95	大分県	1	2.22				奈良県	160	2.56
奈良県	26	2.06	沖縄県	3	6.67				和歌山県	71	1.13
和歌山県	5	0.40	名古屋市	3	6.67				岡山県	135	2.16
岡山県	35	2.77	北九州市	1	2.22				山口県	194	3.10
山口県	59	4.67	富山市	1	2.22				徳島県	33	0.53
香川県	25	1.98	岐阜市	1	2.22				香川県	198	3.16
愛媛県	27	2.14	浜松市	1	2.22				愛媛県	199	3.18
高知県	8	0.63	豊田市	1	2.22				高知県	77	1.23
佐賀県	12	0.95	堺市	1	2.22				熊本県	106	1.69
熊本県	3	0.24	岡山市	2	4.44				大分県	58	0.93
大分県	22	1.74	鹿児島市	1	2.22				沖縄県	287	4.59
宮崎県	6	0.47						千葉市	81	1.29	
鹿児島県	4	0.32						名古屋市	369	5.90	
沖縄県	49	3.88						北九州市	143	2.29	
千葉市	20	1.58						宇都宮市	37	0.59	
名古屋市	51	4.03						新潟市	55	0.88	
広島市	25	1.98						富山市	69	1.10	
北九州市	20	1.58						岐阜市	78	1.25	
宇都宮市	7	0.55						浜松市	96	1.53	
新潟市	4	0.32						豊田市	2	0.03	
富山市	7	0.55						堺市	122	1.95	
岐阜市	9	0.71						岡山市	115	1.84	
浜松市	27	2.14						高知市	43	0.69	
豊田市	5	0.40						長崎市	1	0.02	
堺市	22	1.74						熊本市	10	0.16	
岡山市	23	1.82						大分市	37	0.59	
福山市	2	0.16						鹿児島市	49	0.78	
高知市	7	0.55						合計	6257		
長崎市	15	1.19									
熊本市	12	0.95									
大分市	9	0.71									
鹿児島市	3	0.24									
合計	1264			45			22				
総計	1331										