

小児慢性特定疾患（神経・筋疾患）の登録・評価に関する研究

研究協力者 飯沼 一宇（東北大学医学部小児科）
富樫 紀子（東北大学医学部小児科）

〔研究目的〕平成10年度から、小児慢性特定疾患のコンピューターによる登録が始まり、全国規模で患者の集計が行われている。神経・筋疾患について、これらの集計結果をもとに本疾患の現状を調査し、疾患の特徴を明らかにするため本研究を行った。

〔研究対象〕平成10年度までに全国で集計された本事業の対象になる6種の神経・筋疾患は782人であり、このうち、新規診断は263人であった。今回は新規診断患者について年齢、性などなどを検討した。疾患の内訳は亜急性硬化性全脳炎9人、レット症候群8人、點頭てんかん167人、無痛無汗症5人、先天性筋線維不均等症3人、ネマリンミオパチー3人、福山型先天性筋ジストロフィー4人、先天性遺伝性筋ジストロフィー22人、ミトコンドリア脳筋症は19人、結筋性硬化症18人、その他3人である。

これらのうち、さらに頻度の高い點頭てんかんについて検討した。

〔結果〕亜急性硬化性全脳炎は男6、女3人で年齢は5歳6か月から14歳11か月であった。レット症候群は全例女児で、年齢は1歳2か月から11歳2か月であった、無痛無汗症は男3、女2人で年齢は4歳6か月から14歳10か月であった。先天性筋疾患は32人のうち、男24人、女6人、不明2人であった。ミトコンドリア脳筋症は男11、女8人、年齢は0歳6か月から17歳6か月であった。結筋性硬化症は男11、女7人で、年齢は0歳0か月から16歳2か月であった。點頭てんかんは男105人、女64人で、年齢は1歳未満が87人、1歳～2歳未満が33人、2歳以上が49人であった。

〔考察〕近年亜急性硬化性全脳炎は麻疹予防接種の普及により発症が減少しているといわれているが、平成10年度で新規登録患者が9人であることは、およその年間発症数を予想する上で参考になる。

無痛無汗症はわが国で65家族、72例が集計されているが¹⁾、今回の登録は新規5人、継続を含めて7人のみであり、まだまだ登録されていないことが窺える。平成10年に本事業の対象になったばかりであり、今後登録数が増える可能性がある。まだ意見書が具体的に本疾患用には作成されていないので、早急に本疾患に見合うよう改める必要がある。著者らは図のように一部最小限の改訂により、無痛無汗症を想定した意見書案を提唱する。

點頭てんかんは新規診断が169人と多く、うち男105(62%)、女64(38%)であった。男女比が約6:4である。やや男児に多いという従来の報告に一致するが、わが国の多数例からの統計は検索した限りでは明確でない。われわれの施設での過去53例の内訳では男:女が43:57で(データ未発表)むしろ男女比が逆転している。今後の集計により、わが国での妥当な統計が出るであろう。點頭てんかん169例中2歳以上の新規診断が49例(29%)であるが、従来の発症年齢から考えると2歳以上と遅い診断が多いように思われる。しかし、小児慢性特定疾患への登録と患者本人の発症年齢とは必ずしも一致していないことも考えられる。

文献

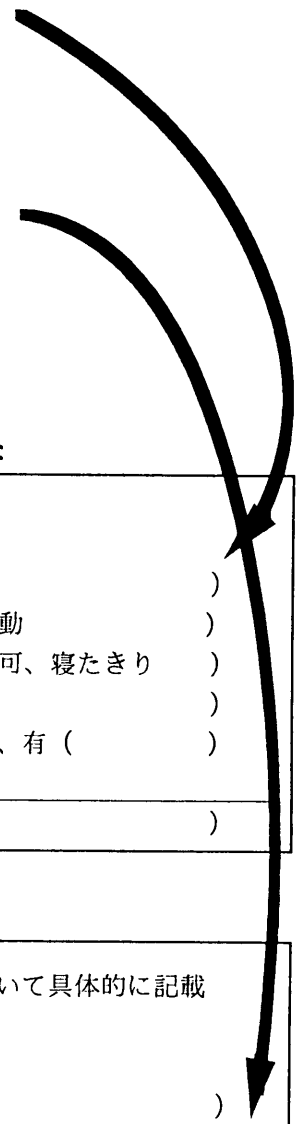
1) 粟屋豊, 他: 無痛無汗症(HSAN-IV型)の臨床遺伝学的研究—本邦72例の集計—. 日児誌, 99:143, 1995.

図 小児慢性特定疾患（神経・筋）医療意見書（改訂案）

第2号様式（第6関係）

（児童家庭課用）

小児慢性特定疾患(神経・筋疾患)医療意見書(平成 年度)					
受給者番号 ()			新規(新規診断、転入)・継続		
患 者	氏名		男・女	生年月日	昭和 年 月 日(満 歳)
	住所	(電話番号) - -			
発 病	昭・平	年	月	頃	初診日 昭・平 年 月 日
疾 患 区 分	10 神経・筋疾患	疾患名	ICD ()		
既往歴及び家族歴					
現在の症状：該当するものに○をつけ、必要な場合は自由記載する。					
「神経疾患」 小頭症：無・有(頭囲 cm)					
けいれん発作：無・有() 自閉傾向：無・有()					
意識障害：無・有() 行動異常：無・有()					
精神遅滞：無・有(軽、中、重) 運動障害：無・有(歩行可、座位可、寝たきり)					
皮膚所見：無・有() 呼吸異常：無・有()					
「筋疾患」 筋緊張低下：無・有(程度)					
診断の根拠となった主な検査等の結果(数値等を用いて具体的に記載)					
該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載してください。					
「神経疾患」 発達・知能指数(歳時、数値)					
脳波(歳時、所見)					
CTまたはMRI：未実施、実施(所見)					
麻疹抗体価：未実施、実施(血清 、髄液) (方法)					
「筋疾患」 発達指数：未実施、実施(数値)					
筋生検：未実施、実施(所見)					
筋電図：未実施、実施(所見)					
血清CK：未実施、実施(IU/l)、血清乳酸：未実施、実施(mg/dl)					
CTまたはMRI：未実施、実施(所見)					
その他の現在の主な所見等：合併症(無・有)					



現在の症状：該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載

「神経疾患」 小頭症：無、有(頭囲 cm)

けいれん発作：無、有() 自閉傾向：無、有()

意識障害：無、有() 異常行動：無、有(自傷行為、多動)

精神遅滞：無、有() 運動障害：無、有(歩行可、座位可、寝たきり)

皮膚所見：無、有(白斑、発汗欠如、) 呼吸異常：無、有()

体温調節異常：無、有() 温痛覚の低下：無、有() 骨折、脱臼：無、有()

「筋疾患」 筋緊張低下：無、有(程度)

診断の根拠となった主な検査等の結果(継続の場合は現在の状況)について、数値等を用いて具体的に記載

該当するものに○をつけ、必要な場合()に記載

「神経疾患」 発達・知能指数(歳時、数値)

脳波(歳時、所見)

CTまたはMRI：未実施、実施(所見)

麻疹抗体価：未実施、実施(血清 、髄液) (方法)

発汗テスト：未実施、実施(方法： 、所見)

「筋疾患」 発達指数：未実施、実施(数値)

筋生検：未実施、実施(所見)

筋電図：未実施、実施(所見)

血清CK：未実施、実施(IU/l)、血清乳酸：未実施、実施(mg/dl)

CTまたはMRI：未実施、実施(所見)