

## 平成19年度 稀少疾患サーベイランス調査結果

日本小児循環器学会

市田 露子(小児期発症心疾患実態調査委員会・  
稀少疾患登録制度委員会)佐地 勉(小児期発症心疾患実態調査委員会・  
稀少疾患登録制度委員会)

梶野 浩樹(小児期発症心疾患実態調査委員会)

小川 俊一(学術委員会)

中澤 誠(理事長)

## Key words:

稀少疾患、サーベイランス調査

## はじめに

平成17、18年に引き続き、「平成19年度稀少疾患サーベイランス調査」を施行した。全国の日本小児循環器学会評議員と理事、大学附属病院小児科、および新たに重要と思われる施設にアンケートを郵送し、調査を依頼した。結果が集計されたので報告する。

## 対象および方法

## 1) 調査対象期間

2007年1月1日～12月31日。2007年の1年間に発症あるいは診断した症例。

## 2) 調査期間

2008年1月15日～2008年3月31日

## 3) 調査対象

日本小児循環器学会評議員と理事、大学附属病院小児科、および新たに重要と思われる施設5施設を加えた163施設(表1)にアンケートを郵送し、調査を依頼した。なお、同一施設で患者が重複しないように、代表者がまとめて返送することとした。

## 4) 対象疾患

昨年同様、拡張型心筋症(DCM)、肥大型心筋症(HCM)、拘束型心筋症(RCM)、ミトコンドリア心筋症、不整脈源性右室心筋症(ARVC)、左室心筋緻密化障害(LVNC)、心内膜線維弾性症(EFE)、Pompe病、急性心筋炎(劇症型を含む)、心臓腫瘍(結節性硬化症を含む)、原発性肺高血圧、左冠状動脈肺動脈起始症

(BWG)、リウマチ熱、先天性完全房室ブロック、心膜欠損、収縮性心膜炎、ダウン症の川崎病の17疾患に、新たに心室憩室を加え、18疾患とした。

## 5) 調査票

昨年同様、発症数のサーベイランスが第一義的であり、調査項目は生死、年齢、性別、家族内発症など必要最低限度の内容とした。各疾患において、担当医が臨床上診断が適切と思われる症例を報告することとした。

## 結果(表2)

全配布施設163(評議員・理事在籍施設115、他施設48)中、回答があったのは142施設(評議員・理事在籍施設97、他施設48)で、回収率は87%と昨年よりやや少ない結果であった。表2に示すように、1年間で発症10例以下の稀少疾患は、RCM、ミトコンドリア心筋症、ARVC、EFE、Pompe病、リウマチ熱、心膜欠損、収縮性心膜炎、ダウンの川崎病、心室憩室の10疾患であった。平成17～19年の3年間と比較すると、いずれの疾患も安定した報告数であり、アンケートの回収率も高く、信頼できる調査結果ではないかと思われた。

この調査結果が今後の診療・研究の一助となれば幸いである。今後も、毎年継続的に稀少疾患サーベイランスを行っていく予定であり、調査対象施設に関する情報や、対象疾患や調査内容に関する忌憚のないご意見をいただければ幸いである。

別刷請求先：〒930-0194富山市杉谷2630

富山大学医学部小児科 市田 露子

表1 平成19年 稀少疾患サーベイランス対象施設

No.	都道府県	施設名	No.	都道府県	施設名	No.	都道府県	施設名
1	北海道	NTT東日本札幌病院	56	神奈川	神奈川県立子ども医療センター	111	大阪	大阪市立総合医療センター
2	北海道	市立旭川病院	57	神奈川	横浜市立大学	112	大阪	大阪大学
3	北海道	旭川医科大学	58	神奈川	北里大学	113	大阪	府立母子保健総合医療センター
4	北海道	北海道大学	59	神奈川	昭和大学横浜市北部病院	114	大阪	仙養会北摂総合病院
5	北海道	道立小児総合保健センター	60	神奈川	聖マリアンナ医科大学	115	大阪	近畿大学
6	北海道	札幌医科大学	61	神奈川	東海大学	116	大阪	大阪医科大学
7	北海道*	手稲溪仁会病院	62	山梨	山梨大学	117	大阪	大阪市立大学
8	北海道*	北海道立子ども総合医療センター	63	長野	長野県立こども病院	118	兵庫	兵庫医科大学
9	青森	国立病院機構弘前病院	64	長野	信州大学	119	兵庫	兵庫県立尼崎病院
10	青森	青森県立中央病院	65	新潟	新潟県立新発田病院	120	兵庫	兵庫県立こども病院
11	青森	弘前大学	66	新潟	新潟市民病院	121	兵庫	神戸市立中央市民病院
12	岩手	岩手医科大学附属循環器医療センター	67	新潟	新潟大学	122	兵庫	神戸大学
13	秋田	秋田大学	68	新潟	立川総合病院	123	兵庫	西神戸医療センター
14	山形	山形大学	69	富山	富山大学	124	鳥取	鳥取大学
15	宮城	東北大学	70	富山	富山県立中央病院	125	岡山	岡山大学
16	宮城	宮城県立こども病院	71	石川	金沢医科大学	126	岡山	倉敷中央病院
17	福島	脳神経疾患研究所総合南東北病院	72	石川	金沢大学医学部附属病院	127	岡山	川崎医科大学
18	福島	福島県立医科大学	73	福井	福井循環器病院	128	島根	島根大学
19	群馬	群馬県立小児医療センター	74	福井	福井大学医学部附属病院	129	広島	広島市民広島病院
20	群馬	群馬県済生会前橋病院	75	福井	福井愛育病院	130	広島	広島大学病院
21	群馬	群馬大学	76	静岡	静岡県立こども病院	131	広島*	あかね会土谷総合病院
22	栃木	自治医科大学	77	静岡	聖隷浜松病院	132	山口	済生会下関総合病院
23	栃木	獨協医科大学	78	静岡	浜松医科大学	133	山口	山口大学
24	茨城	茨城県立こども病院	79	岐阜	大垣市民病院	134	徳島	徳島大学
25	茨城	筑波大学	80	岐阜	岐阜県立岐阜病院	135	徳島	徳島市民病院
26	茨城	土浦協同病院	81	岐阜	岐阜大学	136	高知	高知大学
27	埼玉	埼玉医科大学国際医療センター	82	愛知	愛知医科大学	137	高知	国立病院機構高知病院
28	埼玉	埼玉県立小児医療センター	83	愛知	あいち小児保健医療総合センター	138	高知*	高知医療センター
29	埼玉	防衛医科大学校	84	愛知	名古屋市立大学	139	愛媛	愛媛大学
30	千葉	千葉県こども病院	85	愛知	名古屋第一赤十字病院	140	香川	香川小児病院
31	千葉	千葉県循環器病センター	86	愛知	名古屋大学	141	香川	香川大学
32	千葉	千葉大学	87	愛知	名古屋第二赤十字病院	142	福岡	福岡市立こども病院
33	千葉	千葉県松戸市立病院	88	愛知	豊橋市民病院	143	福岡	福岡大学
34	東京	東京女子医科大学八千代医療センター	89	愛知	岡崎市民病院	144	福岡	久留米大学
35	東京	東京女子医科大学	90	愛知	社会保険中京病院	145	福岡	九州厚生年金病院
36	東京	東京大学	91	愛知	藤田保健衛生大学	146	福岡	九州大学
37	東京	東京通信病院	92	三重	三重大学	147	福岡	浜の町病院
38	東京	東京都立清瀬小児病院	93	三重	山田赤十字病院	148	福岡	雪の聖母会聖マリア病院
39	東京	東京都立墨東病院	94	滋賀	滋賀医科大学	149	佐賀	佐賀大学
40	東京	東京都立広尾病院	95	滋賀	長浜赤十字病院	150	長崎	長崎医療センター
41	東京	東京慈恵会医科大学	96	滋賀	大津赤十字病院	151	長崎	長崎大学
42	東京	日本医科大学附属病院・第二病院	97	奈良	天理よろづ相談所病院	152	熊本	熊本赤十字病院
43	東京	日本医科大学多摩永山病院	98	奈良	近畿大学医学部奈良病院	153	熊本	熊本大学
44	東京	杏林大学	99	奈良	奈良県立医科大学	154	熊本	熊本市市民病院
45	東京	国立成育医療センター	100	和歌山	社会保険紀南病院	155	大分	大分大学
46	東京	東邦大学	101	和歌山	和歌山県立医科大学	156	大分	大分県立病院
47	東京	榊原記念病院	102	和歌山	日本赤十字社和歌山医療センター	157	宮崎	宮崎大学
48	東京	日本大学	103	京都	京都大学	158	宮崎	海老原総合病院
49	東京	帝京大学	104	京都	京都第二赤十字病院	159	鹿児島	鹿児島生協病院
50	東京	順天堂大学	105	京都	京都府立医科大学	160	鹿児島	鹿児島大学
51	東京	東京医科歯科大学	106	京都	京都医療センター	161	鹿児島	鹿児島医療センター
52	東京	慶應義塾大学	107	京都	関西医科大学男山病院(滝井)	162	沖縄	沖縄県立中部病院
53	東京	東京医科大学	108	大阪	関西医科大学枚方病院	163	沖縄	琉球大学
54	東京	日本赤十字社医療センター	109	大阪	国立循環器病センター			
55	東京*	東京都立八王子小児病院	110	大阪	大阪厚生年金病院			

\*は平成19年の稀少疾患サーベイランス対象施設に新たに加わった施設

表2 平成19年 稀少疾患サーベイランス結果

日本小児循環器学会学術委員会 2008年3月31日

	総計			平成19年												
	平成17年	平成18年	平成19年	年齢					性別			生存			家族内発症	
				<1	1~6	6~13	13~18	不明	男	女	不明	生存	死亡	不明	家族内有	不明
DCM	56	56	43	21	9	11	2	0	16	27	0	37	6	0	3	0
HCM	53	58	41	12	5	15	9	0	25	16	0	40	1	0	6	0
RCM	11	10	7	1	3	3	0	0	1	6	0	4	3	0	0	0
ミトコンドリア心筋症	11	7	5	3	0	1	1	0	3	2	0	3	2	0	0	0
ARVC	0	5	1	0	0	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0
LVNC	31	37	39	20	5	8	6	0	26	13	0	33	5	1	6	2
EFE	1	6	7	7	0	0	0	0	3	4	0	2	5	0	1	1
Pompe病	3	2	1	1	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0
急性心筋炎	44	58	60	21	19	11	9	0	31	29	0	47	12	1	0	0
心臓腫瘍	62	51	53	43	3	4	1	1	29	21	3	50	1	2	0	2
原発性肺高血圧症	36	26	25	6	5	12	2	0	15	10	0	23	2	0	1	4
BWG	21	16	15	10	4	1	0	0	7	8	0	14	1	0	0	0
リウマチ熱	6	10	6	0	0	6	0	0	3	3	0	6	0	0	0	0
先天性完全房室ブロック	32	36	29	27	0	1	1	0	12	17	0	27	2	0	1	0
心膜欠損	1	4	3	1	0	1	0	1	1	1	1	2	1	0	0	1
収縮性心膜炎	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ダウン症の川崎病	1	4	1	0	1	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0	0
心室憩室	—	—	5	4	1	0	0	0	4	1	0	5	0	1	0	1

最終集計結果 (2008年3月31日)

全配布施設数 163 (評議員・理事在籍施設: 115, 他施設: 48)

回収施設数 142 (評議員・理事在籍施設: 97, 他施設: 48)

回収率 87%