

## 平成 21 年度 希少疾患サーベイランス調査結果

日本小児循環器学会

希少疾患登録制度委員会 市田 路子, 佐地 勉  
 小児期発症心疾患実態調査委員会 梶野 浩樹  
 学術委員会 小川 俊一  
 理事長 中西 敏雄

## Key words:

希少疾患, サーベイランス調査

平成 17, 18, 19, 20 年に引き続き, 「平成 21 年希少疾患サーベイランス調査」を施行した. 全国の小児循環器学会評議員と理事, 大学附属病院小児科, 専門医修練施設・施設群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: 平成 21 年 1 月 1 日 ~ 12 月 31 日  
平成 21 年の 1 年間に発症あるいは診断した症例
- 2) 調査期間: 平成 22 年 1 月 15 日 ~ 3 月 31 日
- 3) 調査対象: 小児循環器学会評議員と理事, 大学附属病院小児科, 専門医修練施設・施設群 185 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(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(NCLV), 心内膜線維弾性症(EFE), Pompe 病, 急性(インフルエンザを除く)劇症を含む)心筋炎, 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), リウマチ性心炎, 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, 心室憩室, 肺動静脈瘻の 19 疾患に, 新たにインフルエンザ心筋炎を加え, 20 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 185(評議員・理事在籍施設 115, 他施設 70)中, 回答があったのは 142 施設(評議員・理事在籍施設 88, 他施設 53)で, 回収率は 76.8%と昨年よりやや多い結果であった. 表 2 に示すごとく, 1 年間で発症 10 例以下の希少疾患は, RCM, ミトコンドリア心筋症, ARVC, EFE, Pompe 病, BWG, 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, 肺動静脈瘻, インフルエンザ心筋炎の 13 疾患であった. 平成 17 年~21 年の 5 年間を比較すると, 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.

予後に関しては, 過去 5 年間で死亡例が最も多いのは急性心筋炎で年間 9 例から 15 例であった(平均 12 例). 次いで多いのは拡張型心筋症で 6 例から 11 例(平均 7.6 例)であった. 今回新たに希少疾患に加えたインフルエンザ心筋炎は 4 例報告され, うち 1 例は死亡していた.

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, 毎年継続的に希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.

別冊請求先: 〒 930-0194 富山市杉谷 2630

富山大学医学部小児科 市田 路子

表1 平成21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	手稲深仁会病院	63	東京都	日本赤十字社医療センター	125	大阪府	近畿大学医学部附属病院
2	北海道	N.T.I東日本札幌病院	64	神奈川県	横浜市立大学附属病院	126	大阪府	大阪医科大学附属病院
3	北海道	旭川医科大学	65	神奈川県	北里大学病院	127	兵庫県	兵庫県立大学
4	北海道	旭川医科大学	66	神奈川県	昭和大学院	128	兵庫県	兵庫県立医科大学
5	北海道	北海道立子ども総合医療・療育センター	67	神奈川県	聖マリアンナ医科大学附属病院	129	兵庫県	兵庫県立中央市民病院
6	北海道	札幌医科大学医学部附属病院	68	神奈川県	東海大学医学部附属病院	130	兵庫県	神戸市立中央市民病院
7	北海道	札幌医科大学医学部附属病院	69	神奈川県	日本医科大学小児科	131	兵庫県	神戸市立中央市民病院
8	北海道	旭川厚生病院	70	東京都	山梨大学医学部附属病院	132	兵庫県	神戸大学
9	青森県	弘前病院	71	東京都	山梨大学医学部附属病院	133	兵庫県	鳥取大学医学部附属病院
10	青森県	青森県立中央病院	72	東京都	山梨大学医学部附属病院	134	兵庫県	鳥取大学医学部附属病院
11	青森県	弘前大学医学部附属病院	73	東京都	山梨大学医学部附属病院	135	兵庫県	鳥取大学医学部附属病院
12	岩手県	岩手医科大学医学部附属病院	74	東京都	山梨大学医学部附属病院	136	岡山県	岡山大学医学部
13	岩手県	秋田大学医学部附属病院	75	東京都	山梨大学医学部附属病院	137	岡山県	岡山大学医学部
14	秋田県	秋田大学医学部附属病院	76	東京都	山梨大学医学部附属病院	138	岡山県	岡山大学医学部
15	山形県	山形大学	77	東京都	山梨大学医学部附属病院	139	岡山県	岡山大学医学部
16	宮城県	仙台市立病院	78	東京都	山梨大学医学部附属病院	140	岡山県	岡山大学医学部
17	宮城県	東北大学病院	79	東京都	山梨大学医学部附属病院	141	岡山県	岡山大学医学部
18	宮城県	宮城県立中央病院	80	東京都	山梨大学医学部附属病院	142	岡山県	岡山大学医学部
19	福島県	福島県立中央病院	81	東京都	山梨大学医学部附属病院	143	岡山県	岡山大学医学部
20	福島県	福島県立中央病院	82	東京都	山梨大学医学部附属病院	144	岡山県	岡山大学医学部
21	群馬県	群馬県立中央病院	83	東京都	山梨大学医学部附属病院	145	岡山県	岡山大学医学部
22	群馬県	群馬県立中央病院	84	東京都	山梨大学医学部附属病院	146	岡山県	岡山大学医学部
23	群馬県	群馬県立中央病院	85	東京都	山梨大学医学部附属病院	147	岡山県	岡山大学医学部
24	群馬県	群馬県立中央病院	86	東京都	山梨大学医学部附属病院	148	岡山県	岡山大学医学部
25	栃木県	栃木県立中央病院	87	東京都	山梨大学医学部附属病院	149	岡山県	岡山大学医学部
26	栃木県	栃木県立中央病院	88	東京都	山梨大学医学部附属病院	150	岡山県	岡山大学医学部
27	栃木県	栃木県立中央病院	89	東京都	山梨大学医学部附属病院	151	岡山県	岡山大学医学部
28	茨城県	茨城県立中央病院	90	東京都	山梨大学医学部附属病院	152	岡山県	岡山大学医学部
29	茨城県	茨城県立中央病院	91	東京都	山梨大学医学部附属病院	153	岡山県	岡山大学医学部
30	茨城県	茨城県立中央病院	92	東京都	山梨大学医学部附属病院	154	岡山県	岡山大学医学部
31	埼玉県	埼玉県立中央病院	93	東京都	山梨大学医学部附属病院	155	岡山県	岡山大学医学部
32	埼玉県	埼玉県立中央病院	94	東京都	山梨大学医学部附属病院	156	岡山県	岡山大学医学部
33	埼玉県	埼玉県立中央病院	95	東京都	山梨大学医学部附属病院	157	岡山県	岡山大学医学部
34	埼玉県	埼玉県立中央病院	96	東京都	山梨大学医学部附属病院	158	岡山県	岡山大学医学部
35	埼玉県	埼玉県立中央病院	97	東京都	山梨大学医学部附属病院	159	岡山県	岡山大学医学部
36	千葉県	千葉県立中央病院	98	東京都	山梨大学医学部附属病院	160	岡山県	岡山大学医学部
37	千葉県	千葉県立中央病院	99	東京都	山梨大学医学部附属病院	161	岡山県	岡山大学医学部
38	千葉県	千葉県立中央病院	100	東京都	山梨大学医学部附属病院	162	岡山県	岡山大学医学部
39	千葉県	千葉県立中央病院	101	東京都	山梨大学医学部附属病院	163	岡山県	岡山大学医学部
40	千葉県	千葉県立中央病院	102	東京都	山梨大学医学部附属病院	164	岡山県	岡山大学医学部
41	千葉県	千葉県立中央病院	103	東京都	山梨大学医学部附属病院	165	岡山県	岡山大学医学部
42	東京都	東京都立中央病院	104	東京都	山梨大学医学部附属病院	166	岡山県	岡山大学医学部
43	東京都	東京都立中央病院	105	東京都	山梨大学医学部附属病院	167	岡山県	岡山大学医学部
44	東京都	東京都立中央病院	106	東京都	山梨大学医学部附属病院	168	岡山県	岡山大学医学部
45	東京都	東京都立中央病院	107	東京都	山梨大学医学部附属病院	169	岡山県	岡山大学医学部
46	東京都	東京都立中央病院	108	東京都	山梨大学医学部附属病院	170	岡山県	岡山大学医学部
47	東京都	東京都立中央病院	109	東京都	山梨大学医学部附属病院	171	岡山県	岡山大学医学部
48	東京都	東京都立中央病院	110	東京都	山梨大学医学部附属病院	172	岡山県	岡山大学医学部
49	東京都	東京都立中央病院	111	東京都	山梨大学医学部附属病院	173	岡山県	岡山大学医学部
50	東京都	東京都立中央病院	112	東京都	山梨大学医学部附属病院	174	岡山県	岡山大学医学部
51	東京都	東京都立中央病院	113	東京都	山梨大学医学部附属病院	175	岡山県	岡山大学医学部
52	東京都	東京都立中央病院	114	東京都	山梨大学医学部附属病院	176	岡山県	岡山大学医学部
53	東京都	東京都立中央病院	115	東京都	山梨大学医学部附属病院	177	岡山県	岡山大学医学部
54	東京都	東京都立中央病院	116	東京都	山梨大学医学部附属病院	178	岡山県	岡山大学医学部
55	東京都	東京都立中央病院	117	東京都	山梨大学医学部附属病院	179	岡山県	岡山大学医学部
56	東京都	東京都立中央病院	118	東京都	山梨大学医学部附属病院	180	岡山県	岡山大学医学部
57	東京都	東京都立中央病院	119	東京都	山梨大学医学部附属病院	181	岡山県	岡山大学医学部
58	東京都	東京都立中央病院	120	東京都	山梨大学医学部附属病院	182	岡山県	岡山大学医学部
59	東京都	東京都立中央病院	121	東京都	山梨大学医学部附属病院	183	岡山県	岡山大学医学部
60	東京都	東京都立中央病院	122	東京都	山梨大学医学部附属病院	184	岡山県	岡山大学医学部
61	東京都	東京都立中央病院	123	東京都	山梨大学医学部附属病院	185	岡山県	岡山大学医学部
62	東京都	東京都立中央病院	124	東京都	山梨大学医学部附属病院			

表2 平成21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 2010年3月31日

	総計																	
	H21年																	
	H17年	H18年	H19年	H20年	H21年	年齢			性別		予後		家族内発症					
						<1	1~6	6~13	13~18	不明	男	女	不明	生存	死亡	不明	有	不明
DCM	56	56	43	52	38	22	5	7	4	0	20	18	0	30	7	1	3	0
HCM	53	58	41	45	27	9	2	9	6	1	19	8	0	26	1	0	4	0
RCM	11	10	7	7	6	1	2	3	0	0	3	2	1	5	1	0	1	0
ミトコンドリア心筋症	11	7	5	9	5	2	1	1	1	0	2	3	0	5	0	0	0	1
ARVC	0	5	1	0	1	0	0	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0
LVNC	31	37	39	34	21	11	2	8	0	0	10	11	0	19	2	0	4	0
EFE	1	6	7	6	3	3	0	0	0	0	3	0	3	0	3	0	2	0
Pompe病	3	2	1	1	2	1	1	0	0	0	1	1	0	2	0	0	1	0
急性心筋炎	44	58	60	66	45	9	13	15	8	0	25	12	0	33	12	0	0	0
心臓腫瘍	62	51	53	40	33	26	3	3	1	0	18	14	1	31	2	0	2	0
原発性肺高血圧症	36	26	25	26	18	1	5	7	5	0	6	12	0	17	1	0	2	1
BWG	21	16	15	10	9	6	0	3	0	0	3	6	0	9	0	0	1	0
リウマチ熱	6	10	6	4	6	0	1	5	0	0	4	2	0	6	0	0	0	0
先天性完全房室ブロック	32	36	29	19	16	16	0	0	0	0	6	10	0	16	0	0	0	0
心膜欠損	1	4	3	2	2	0	0	2	0	0	1	1	0	2	0	0	0	0
収縮性心膜炎	4	4	0	3	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	2	5	1	4	0	0	0	3	2	0	5	0	0	0	1
心室憩室	-	-	5	7	2	1	0	1	0	0	1	1	0	2	0	0	0	0
肺動静脈瘻	-	-	-	10	2	0	1	1	0	0	1	1	0	2	0	0	1	0
インフルエンザ心筋炎	-	-	-	-	4	0	2	2	0	0	3	1	0	3	1	0	0	0

最終集計結果(2010年3月31日)  
 全配布施設数 185 (評議員在籍施設 115, 他施設 70)  
 回収施設数 142 (評議員在籍施設 88, 他施設 53)  
 回収率 76.8%