

## 平成17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学術委員会

市田 蒞子<sup>1)</sup>, 佐地 勉<sup>2)</sup>富山大学医学部小児科<sup>1)</sup>東邦大学医学部第一小児科<sup>2)</sup>

Key words :

稀少疾患, サーベイランス調査

## はじめに

これまで、わが国では小児循環器領域の稀少疾患の実態調査が行われていなかったため、正確な発症状況の把握が不可能であった。このため、日本小児循環器学会学術委員会では、「稀少疾患サーベイランス調査」を毎年継続的に行うこととした。全国の小児循環器学会評議員と理事および大学附属病院小児科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

2005年1月1日～12月31日。2005年の1年間に発症あるいは診断した症例。

## 2 調査期間

2006年1月15日～7月末日

## 3 調査対象

小児循環器学会評議員と理事、および大学附属病院小児科の155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

本学会の疫学委員会や、QT延長、Brugada症候群など不整脈研究委員会の調査と重ならないことを考慮し、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(劇症型を含む)心筋炎、心臓腫瘍(結節性硬化症を含む)、原発性肺高血圧症、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疾患とした。

## 5 調査票

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(表2)。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3)

全配布施設155(評議員・理事在籍施設118, 他施設37)中、回答があったのは143施設(評議員・理事在籍施設113, 他施設30)で、回収率は92%であった。2005年1年間の発症頻度ではなく、これまでの全症例数の報告と思われた施設には、再度確認作業を行った。表3に示すように、1年間で発症10例以下の稀少疾患は、ARVC、EFE、Pompe病、リウマチ熱、心膜欠損、収縮性心膜炎、ダウン症の川崎病の7疾患であった。

今回は、初めてのサーベイランス調査であり、2005年1年間の発症頻度ではなく、これまでの全症例数の報告をした施設があることも考えられ、やや過大評価されている可能性は否定できない。しかし、アンケートの回収率は92%と極めて高く、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。学術委員会では、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。

表1

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	N T T 東日本札幌病院	53	神奈川	北里大学	105	大阪	大阪市立総合医療センター
2	北海道	市立旭川病院	54	神奈川	昭和大学横浜市北部病院	106	大阪	大阪大学
3	北海道	旭川医科大学	55	神奈川	聖マリアンナ医科大学	107	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	56	神奈川	東海大学	108	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	57	山梨	山梨大学	109	大阪	関西医科大学
6	北海道	札幌医科大学	58	長野	長野県立こども病院	110	大阪	近畿大学
7	青森	弘前病院	59	長野	信州大学	111	大阪	大阪医科大学
8	青森	青森県立中央病院	60	新潟	新潟県立新発田病院	112	大阪	大阪市立大学
9	青森	弘前大学	61	新潟	新潟市民病院	113	兵庫	兵庫医科大学
10	岩手	岩手医科大学	62	新潟	新潟大学	114	兵庫	兵庫県立尼崎病院
11	秋田	秋田大学	63	新潟	立川総合病院	115	兵庫	兵庫県立こども病院
12	山形	山形大学	64	富山	富山大学	116	兵庫	神戸市立中央市民病院
13	宮城	東北大学	65	富山	富山県立中央病院	117	兵庫	西神戸医療センター
14	宮城	宮城県立こども病院	66	石川	金沢医科大学	118	兵庫	神戸大学
15	福島	福島県立医科大学	67	石川	金沢大学医学部附属病院	119	鳥取	鳥取大学
16	群馬	群馬県立小児医療センター	68	福井	福井循環器病院	120	岡山	岡山大学
17	群馬	群馬県済生会前橋病院	69	福井	福井大学医学部附属病院	121	岡山	倉敷中央病院
18	群馬	群馬大学	70	福井	福井愛育病院	122	岡山	川崎医科大学
19	栃木	自治医科大学	71	静岡	静岡県立こども病院	123	島根	島根大学
20	栃木	獨協医科大学	72	静岡	聖隷浜松病院	124	広島	広島市民病院
21	茨城	茨城県立こども病院	73	静岡	浜松医科大学	125	広島	広島大学
22	茨城	筑波大学	74	岐阜	大垣市民病院	126	山口	済生会下関総合病院
23	茨城	土浦協同病院	75	岐阜	岐阜県立岐阜病院	127	山口	山口大学
24	埼玉	埼玉医科大学	76	岐阜	岐阜大学	128	徳島	徳島大学
25	埼玉	埼玉県立小児医療センター	77	愛知	愛知医科大学	129	徳島	徳島市民病院
26	埼玉	防衛医科大学校	78	愛知	あいち小児保健医療総合センター	130	高知	高知大学
27	千葉	千葉県こども病院	79	愛知	名古屋市立大学	131	愛媛	愛媛大学
28	千葉	千葉県循環器病センター	80	愛知	名古屋第一赤十字病院	132	愛媛	愛媛県立南宇和病院
29	千葉	千葉大学	81	愛知	名古屋大学	133	香川	香川小児病院
30	東京	東京女子医科大学	82	愛知	名古屋第二赤十字病院	134	香川	香川大学
31	東京	東京大学	83	愛知	豊橋市民病院	135	福岡	福岡市立こども病院
32	東京	東京通信病院	84	愛知	岡崎市民病院	136	福岡	福岡大学
33	東京	東京都立清瀬小児病院	85	愛知	社会保険中央病院	137	福岡	久留米大学
34	東京	東京都立墨東病院	86	愛知	藤田保健衛生大学	138	福岡	九州厚生年金病院
35	東京	東京都立広尾病院	87	三重	三重大学	139	福岡	九州大学
36	東京	東京慈恵会医科大学	88	三重	山田赤十字病院	140	福岡	浜の町病院
37	東京	日本医科大学附属病院・第二病院	89	滋賀	滋賀医科大学	141	福岡	雪の聖母会聖マリア病院
38	東京	日本医科大学多摩永山病院	90	滋賀	長浜赤十字病院	142	福岡	産業医科大学
39	東京	杏林大学	91	滋賀	大津赤十字病院	143	佐賀	佐賀大学
40	東京	国立成育医療センター	92	奈良	天理よろづ相談所病院	144	長崎	長崎医療センター
41	東京	立川病院	93	奈良	近畿大学医学部奈良病院	145	長崎	長崎大学
42	東京	東邦大学	94	奈良	奈良県立医科大学	146	熊本	熊本赤十字病院
43	東京	榊原記念病院	95	和歌山	社会保険紀南総合病院	147	熊本	熊本大学
44	東京	日本大学	96	和歌山	和歌山県立医科大学	148	大分	大分大学
45	東京	帝京大学	97	和歌山	和歌山日赤医療センター	149	宮崎	宮崎大学
46	東京	順天堂大学	98	京都	京都大学	150	宮崎	海老原総合病院
47	東京	東京医科歯科大学	99	京都	京都第二赤十字病院	151	鹿児島	鹿児島生協病院
48	東京	慶應義塾大学	100	京都	京都府立医科大学	152	鹿児島	鹿児島大学
49	東京	東京医科大学	101	京都	京都医療センター	153	鹿児島	九州循環器病センター
50	東京	日本赤十字社医療センター	102	大阪	関西医科大学	154	沖縄	沖縄県立中部病院
51	神奈川	神奈川県立こども医療センター	103	大阪	国立循環器病センター	155	沖縄	琉球大学
52	神奈川	横浜市立大学	104	大阪	大阪厚生年金病院			

表2

調査用紙			
	施設名	記入者名	
DCM		あり ( 例 )	なし
HCM		あり ( 例 )	なし
RCM		あり ( 例 )	なし
ミトコンドリア心筋症		あり ( 例 )	なし
ARVC		あり ( 例 )	なし
LVNC		あり ( 例 )	なし
EFE		あり ( 例 )	なし
Pompe病		あり ( 例 )	なし
急性 ( 劇症を含む ) 心筋炎		あり ( 例 )	なし
心臓腫瘍 ( 結節性硬化症を含む )		あり ( 例 )	なし
原発性肺高血圧症		あり ( 例 )	なし
BWG		あり ( 例 )	なし
リウマチ熱		あり ( 例 )	なし
先天性完全房室ブロック		あり ( 例 )	なし
心膜欠損		あり ( 例 )	なし
収縮性心膜炎		あり ( 例 )	なし
ダウン症の川崎病		あり ( 例 )	なし
<b>【ありの場合】</b>			
疾患名	_____		
年齢	性別	転帰	家族 ( 家系 ) 内発症
1 歳未満	男	生存	なし
1 歳以上 6 歳未満	女	死亡	あり
6 歳以上 13 歳未満			
13 歳以上 18 歳未満			
「特記事項」			
_____			
DCM：拡張型心筋症，HCM：肥大型心筋症，RCM：拘束型心筋症，ARVC：不整脈源性右室心筋症，LVNC：左室心筋緻密化障害，EFE：心内膜線維弾性症，BWG：左冠状動脈肺動脈起始症			

表3 平成17年度 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 2006年9月20日

	総計	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
DCM	56	19	11	10	12	4	35	17	4	41	11	4	5
HCM	53	3	6	22	19	3	31	19	3	48	2	3	17
RCM	11	0	6	3	2	0	9	2	0	11	0	0	2
ミトコンドリア心筋症	11	0	1	6	1	3	3	5	3	7	1	3	0
ARVC	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
LVNC	31	9	9	7	4	2	15	12	4	27	2	2	2
EFE	1	1	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0
Pompe病	3	2	1	0	0	0	1	2	0	2	1	0	0
急性心筋炎	44	12	9	16	6	1	19	23	2	34	9	1	1
心臓腫瘍	62	30	15	7	4	6	28	26	8	55	1	6	4
原発性肺高血圧症	36	7	5	15	9	0	18	18	0	28	8	0	5
BWG	21	12	4	3	1	1	9	11	1	17	3	1	0
リウマチ熱	6	0	3	1	2	0	3	3	0	6	0	0	0
先天性完全房室ブロック	32	13	5	8	5	1	11	20	1	28	3	1	0
心膜欠損	1	1	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0
収縮性心膜炎	4	0	1	2	1	0	3	1	0	4	0	0	0
ダウン症の川崎病	1	0	1	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0

集計結果（2006年9月20日現在）

全配布施設数 155（評議員在籍施設：118，他施設：37）

回収施設数 143（評議員在籍施設：113，他施設：30）

回収率 92%