

# 小児期発生心疾患実態調査2019

## 集計結果報告書

日本小児循環器学会 理事長 坂本 喜三郎  
副理事長 山岸 敬幸  
疫学遺伝子形態データベース委員会 委員長 犬塚 亮  
データベース担当 副委員長 関 満 (文責)  
心血管疾患の遺伝子疫学委員会 事務局長 古谷 喜幸

小児心臓病医療・社会・保険制度の一層の充実のため、国内の先天性心疾患の発生動向の把握は必須ですが、全国的にまとめられたデータはありませんでした。そこで日本小児循環器学会では数年間にわたる議論を経て、「新規発生先天性心疾患サーベイランス」(2015年～)と「希少疾患サーベイランス」(2005年～)を同時に実施しています。そして2017年(平成29年)から、疾患分類をより詳細に細分化し、新たなwebシステムでの調査が開始されました。集計結果を報告させていただきます。

先天性心血管異常	発症数	弁膜症	発症数	不整脈	発症数
ASD	2467	valvular AS	155	WPW	458
PDA	1037	supra AS	36	PSVT (WPW以外)	254
VSD	4109	infra AS	3	Af/AF	79
CoA	302	AR	132	LQT	314
IAA	62	MS	24	Burgada	25
Complete AVSD	263	MR	279	CPVT	13
Incomplete AVSD	66	valvular PS	595	ペラバミル感受性心室頻拍	15
TOF	441	supra PS	50	VT	121
PAVSD	116	peripheral PS	413	Sick sinus syndrome	37
PAIVS	93	TR	99	Complete AVB	57
TGA	206	TS	9		1373
cTGA	70		1795		
DORV-VSD type	119				
DORV-Tetralogy type	102	肺高血圧・心筋疾患・その他	発症数	遺伝子・染色体異常	発症数
DORV-TGA type	50	IPAHA	27	Down syndrome	763
DORV-Other type	50	Eisenmenger	14	18 trisomy	152
Truncus arteriosus	42	門脈PAHA	15	13 trisomy	49
TAPVC	162	HCM	93	Asplenia	141
SV	163	DCM	95	Polysplenia	66
HLHS	145	RCM	14	22q.11.2欠失症候群	81
TA	74	LVNC	64	Williams	34
Ebstein	93	ARVC	7	Marfan	72
Origin of PA from Ao	11	EFE	2	Noonan	49
Absent PV	8	急性心筋炎	113	Turner	33
Vascular Ring	65	乳児僧帽弁腱索断裂	9	CHARGE syndrome	11
AP Window	13	心臓腫瘍	61	VATER Association	25
Cor triatriatum	23	先天性心臓欠損症	1		1476
BWG syndrome	17	収縮性心膜炎	2		
Coronary AVF	62	川崎病後心筋梗塞	5		
Other Coronary Anomalies	25	心臓震盪	6		
Pulmonary AVF	13	心原性院外心停止	25		
	10469		553		

Total CHD + Valve (42疾患) 12264  
出生数 865,234  
CHD発症率 1.42

### 調査対象期間

平成31年1月1日～令和元年12月31日

### 調査対象症例

上記対象期間中に、新規に発症または診断した症例全例。すでに他院で診断され、対象期間中に初めて修練施設・修練施設群内修練施設に紹介・受診された症例を含む。ただし、症例登録の重複を避けるため、他の修練施設・修練施設群内修練施設からの紹介症例は含まない。

### 調査方法

1年間の以下の疾患(名)の症例数を調査対象とする。

1. 「先天性心血管異常」として31疾患名
2. 「弁膜症」として11疾患名
3. 「不整脈」として10疾患名
4. 「肺高血圧・心筋疾患・その他」として17疾患名
5. 「遺伝子・染色体異常」として12疾患名

### 調査結果

修練施設・修練施設群内修練施設全141施設よりご回答いただき、回答率は100%でした。先天性心血管異常と弁膜症を合わせた新規発生先天性心疾患の総計は12,264症例で、2019年の我が国における出生数865,234に対して単純に発生率を算出すると約1.4%となり、2015年から2018年調査(1.3-1.4%)と同等でした。実際には調査対象施設に受診しなかった症例もあると考えられ、また、すべてが新生児症例ではないので参考値となりますが、従来報告されている先天性心疾患発生率と同等で、かつ5年間安定した数値が得られています。

先天性心血管異常内訳では、従来の報告通り心室中隔欠損症、心房中隔欠損症、動脈管開存症が上位3位を占め、フォロー四徴症が続きました。弁膜症内訳でも昨年同様、肺動脈(弁)狭窄、末梢性肺動脈狭窄が多く報告されました。2017年調査から系統的に調査されることになった各種希少疾患を含む「不整脈」、「肺高血圧・心筋疾患・その他」、「遺伝子・染色体異常」の内訳では、過去2年間の各疾患の発生数を比較すると、2019年は肥大型心筋症、拡張型心筋症、急性心筋炎および無脾症の発生数の増加が見られました。この調査を継続することにより、日本における各疾患の年間発生概数やその発生状況の変動がわかるようになると思われます。「遺伝子・染色体異常」については、実際には心疾患を合併しない症例もあるため、この調査で全数把握することはできませんが、各疾患の心疾患合併頻度から逆算すれば全数概算の参考になります。

本調査は、我が国における先天性心疾患疾病構造・人口動態を把握するための学会主導の調査として、将来につながる大変有用な結果を得ることに貢献しています。また、今後は世界統計報告との比較、疾患重症度の層別化したうえでの発生数の検討、胎児診断率と疾患発生数の検討など本データベースを活用し、更に有益な情報を提供することを考えております。お忙しい中、ご回答いただいております修練施設・修練施設群内修練施設の皆様のご協力の賜です。皆様のご協力に心より感謝申し上げます。今後も継続的に本調査にご協力をお願い致します。