

2024年2月29日

メディカル・データ・ビジョン株式会社（東証プライム市場3902）

## 2月29日は「世界希少・難治性疾患の日」 医療ビッグデータで再生不良性貧血などを上位と類推

国内最大規模の診療データベース（DB）を保有し、データに基づく医療を推進するメディカル・データ・ビジョン株式会社（東京都千代田区、代表取締役社長：岩崎博之、以下 MDV）は、4年に一度訪れるうるう年の今年は2月29日が「世界希少・難治性疾患の日」ということで診療DBを活用して、希少・難治性疾患の患者数を算出しました。

厚生労働省の「指定希少疾病用医薬品一覧表（2020年9月現在）」の中の承認済みの疾患とその効能・効果から希少疾患を抽出し、MDVの診療DB（440施設）を基に、2022年1～12月のそれぞれの疾患の患者数を類推したところ、データ提供施設の中で上位には全身の筋力が低下などする「全身型重症筋無力症」や抹消神経の障害で力が入らなくなる「ギラン・バレー症候群」などが並び、その中でも「再生不良性貧血」は7000人超でした。

■ 社会医療法人財団董仙会  
 恵寿総合病院（石川県七尾市）  
 山崎雅英副院長兼血液内科長

再生不良性貧血は、年代では10代から20代と50代から60代以上に罹患の山が来る。同疾患は骨髄中の造血幹細胞が何らかの原因で傷害され、働かなくなることで血球（赤血球、白血球、血小板）が減少する病気だ。遺伝はほとんどないと言われる。原因は多くの場合、不明だとされ、原因が特定されるケースでは抗がん剤や放射線被ばくなどの影響が指摘される。

健診でも疑い患者が見つかることはある。例えば、白血球が正常値3500～8000/μLくらいのところが、2000/μL台であったり、赤血球（ヘモグロビン濃度）が男性14.0g/dL、女性12.0g/dLくらいのところが、それぞれ10や8g/dLに下がっていたり、血小板だと通常15～30万/μLのところ、5～10万/μL程度に減少しているだけになる。患者さんの訴えとしては、体がだるいなどの倦怠感や、白血球が減ってくることで、感染症により発熱を理由に受診してくる方もいる。血小板の場合は出血傾向なので、歯磨きをして血が出る。手や足に青あざが出てくるといったことで来院することもある。

希少疾患ごとの実患者数と施設数(2022年1月～12月)

傷病名コード	疾患名	実患者数	施設数
8836702	早老症	12	12
8830484	異染色性白質ジストロフィー	13	12
8838010	糖尿病2型	14	12
8834971	進行性骨化性線維異形成症	17	16
8838707	脳髄黄色腫症	19	15
7098033	栄養障害型表皮水疱症	24	20
8848559	自己免疫性肺胞蛋白症	37	20
8850988	サイトメガロウイルス角膜炎	38	16
8849527	限局性皮質異形成	39	28
8847704	重症熱性血小板減少症候群	56	41
8830321	アラジール症候群	62	36
8848092	トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー	65	40
8846226	ムコ多糖症Ⅰ型	73	34
8841315	イトトン・ランバート症候群	93	63
8839619	フェニルケトン尿症	109	58
8849546	ドラヘ症候群	133	74
8847892	軟骨無形成症	304	115
8849762	自己免疫介在性脳炎・脳症	324	125
8849106	抗体関連型拒絶反応	331	26
3591004	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	364	114
8836215	先天性サイトメガロウイルス感染症	383	114
8830377	アルゴート症候群	433	147
8841672	特発性好酸球増多症候群	508	225
4466002	血栓性血小板減少性紫斑病	529	189
8841171	レノックス・ガストー症候群	549	142
2773013	全身性アミロイドーシス	773	249
8840095	発作性夜間ヘモグロビン尿症	790	182
8846222	慢性特発性血小板減少性紫斑病	1,083	239
8846179	全身型重症筋無力症	1,204	203
8849927	気腫合併肺線維症	2,200	353
3570001	ギラン・バレー症候群	2,547	389
3352007	筋萎縮性側索硬化症	2,683	353
8838829	肺サルコイドーシス	3,846	390
8844716	甲状腺眼症	4,102	338
8848113	I g G 4 関連疾患	7,063	420
2849003	再生不良性貧血	7,127	416

※実患者数10名以下の希少疾患は除外 出典：MDV 国内診療データ 図の作成：メディカル・データ・ビジョン

＜本件に関するお問合せ先＞  
 メディカル・データ・ビジョン株式会社  
 広報室：君塚・赤羽・汲田  
 TEL：03-5283-6911（代表）  
 MAIL：pr@mdv.co.jp



【山崎副院長】