

特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応

ドイユリコ ヨコヤマ テツジ
土井由利子* 横山 徹爾^{2*}
カワミナミ マサヒコ イシカワ マサヒコ
川南 勝彦^{3*} 石川 雅彦^{4*}

目的 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく人口動態死因基本分類表の死因コードとの対応を検討することである。

方法 「難病の診断と治療指針」を用い、特定疾患治療研究対象疾患 (45疾患) について、定義・認定基準と死因コード・傷病名を照合・検討した。

結果 死因コードを確認できたのは次の疾患であった：多発性硬化症，重症筋無力症，全身性エリテマトーデス，再生不良性貧血，サルコイドーシス，強皮症，特発性血小板減少性紫斑病，結節性動脈周囲炎，潰瘍性大腸炎，大動脈炎症候群，パージャール病，天疱瘡，クローン病，パーキンソン病，アミロイドーシス，ハンチントン病，ウエグナー肉芽腫 (ICD-10, 9, 8)；ベーチェット病，劇症肝炎，モヤモヤ病，クロイツフェルト・ヤコブ病，原発性肺高血圧症，神経線維腫症，亜急性硬化性全脳炎，バッド・キアリ症候群 (ICD-10, 9)；筋萎縮性側索硬化症 (ICD-10, 8)；特発性拡張型心筋症，表皮水疱症，膿疱性乾癬，原発性胆汁性肝硬変，重症急性膵炎，スモン，後縦靭帯骨化症，特発性大腿骨頭壊死症，混合性結合組織病，悪性関節リウマチ，進行性核上麻痺，大脳皮質基底核変性症，線条体黒質変性症 (ICD-10)；脊髄小脳変性症 (ICD-9)。再生不良性貧血と強皮症を除きコード間の整合性も保たれていた。

結論 ほとんどの疾患 (40疾患) で死因コードによる特定が可能であった。残りの疾患は，現状では死因コードによる特定ができず，今後の検討を要する。

Key words：難病，特定疾患，特定疾患治療研究対象疾患，国際疾病分類，ICD

1 緒 言

人口動態死亡統計で用いられる死因は国際疾病分類 (International Classification of Disease あるいは International Statistical Classification of Disease and Related Health Problems, 以下 ICD) をもとに分類されている。1965年，1975年，1989年に ICD の改訂が行われ，それぞれ，ICD-8¹⁾，ICD-9²⁾，ICD-10³⁾ と称され，日本では，昭和43

年版，昭和54年版，ICD-10準拠として日本語の内容が表示された⁴⁻⁶⁾。日本の人口動態統計における死因基本分類コードは，この WHO の勧告による国際疾病分類を基本とし，これに日本で独自に使用する細分類項目を加えた分類 (日本分類) に人口動態統計用としての細分類項目を加えたものである (前者は ICD 4桁コードのあとに5桁目にアルファベットの小文字，後者は大文字で表示される)⁷⁻⁹⁾。

この死因基本分類コードが厚生 (労働) 省大臣官房統計情報部による公式な見解であるが，難病 (特定疾患) という括りでの細分類を含めた死因コードの一覧表が公表されていないため，その検討・整理を行うことが本研究の目的である。本研究では，1972-2004年の難病の死亡頻度調査を行

* 国立保健医療科学院疫学部

^{2*} 国立保健医療科学院技術評価部

^{3*} 国立保健医療科学院公衆衛生政策部

^{4*} 国立保健医療科学院政策科学部

連絡先：〒351-0197 埼玉県和光市南 2-3-6

国立保健医療科学院疫学部社会疫学室

土井由利子

うために、難病の各疾患と死因基本分類コードに基づく死因コード（以下、死因コードと呼ぶ）との対応について検討した。検討したプロセスと、それをもとに整理した各疾患と死因コードの対応表を公表することは、死亡統計の解析をする側にとってだけでなく結果を解釈・活用する側にとっても、大いに意義のあることと考える。

II 研究方法

1. 検討した対象疾患

難病のうち、特定疾患治療研究対象疾患は、診断基準が一応確立しているが難治度や重症度が高く、患者数が比較的少ないため、公費負担の方法をとらないと原因の究明や治療方法の開発などに困難をきたすおそれのある疾患とされる¹⁰⁾。この特定疾患治療研究対象45疾患のうち、プリオン病、パーキンソン関連疾患、多系統萎縮症、ライソゾーム病は、それぞれ、さらに3疾患、3疾患、3疾患、2疾患に分かれているので52疾患となり、さらに、原発性免疫不全症候群には32疾患、ファブリ病を含むライソゾーム病には30疾患が含まれているため、細かくみると特定疾患治療研究対象疾患は112疾患にのぼる。そして、特定疾患対策研究事業対象疾患には、この治療研究対象疾患のほか69疾患が指定されており、このうちペルオキシソーム病やミトコンドリア病などについて細かくみると、その数はさらに増える。本研究では特定疾患治療研究対象（以下、難病と呼ぶ）を検討する対象の疾患とした。

2. 検討方法

難病の各疾患と対応する死因コードの検討を行う際にゴールドスタンダードとなるのは、疾病対策研究会によって編集された「難病の診断と治療指針」の中に示されている各疾患の定義と認定基準である¹⁰⁾。この指針に従って、本研究の対象とした難病の死因コード・傷病名をリストアップした。そして、疾患ごとにその定義および認定基準¹⁰⁾と死因コード・傷病名⁷⁻⁹⁾を照らし合わせ、両者がうまく対応しているかどうかの検討を行った。なお、各疾患の詳細については、日本の標準的な医学書¹¹⁾も参考にした。

くわえて、この約30年間、概念そのものが変遷した疾患もあるため、難病ごとに各死因コードの整合性についても検討した。とくに、ICD-9を

大幅に改訂してICD-10ができた背景があるので、ICD-10とICD-9の整合性については、上述した資料に加え、ICD-10・ICD-9対応表（トランスレーター）¹²⁾も参考資料として用いた。

難病の疫学研究班の報告書¹³⁻¹⁵⁾や人口動態死因統計分類基本分類表（死因基本分類表）⁷⁻⁹⁾の死因コードから、該当するコードと傷病名を拾い上げる作業を行った。該当するコードがないため特定ができない難病については、いくつかのICD基本分類コードを組み合わせるなどして、可能な限り特定ができるよう試みた。

III 研究結果

1. 死因コードで特定可能な疾患

1) ICD-10, ICD-9 および ICD-8 に基づく死因コード

特定可能であったのは次の17疾患であった：多発性硬化症、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、再生不良性貧血、サルコイドーシス、強皮症、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰瘍性大腸炎、大動脈炎症候群（高安病）、バージャー病（ビュルガー病）、天疱瘡、クローン病、パーキンソン病、アミロイドーシス、ハンチントン病、ウェゲナー肉芽腫（表1）。なお、パーキンソン病は振戦麻痺、ハンチントン病は、ハンチントン舞蹈病あるいは遺伝性舞蹈病と称されている。

強皮症については、全身の諸臓器に繊維化をきたす全身性の結合組織疾患で、皮膚硬化を主症状とし、多臓器にも繊維化を伴う原因不明の難治性疾患と定義¹⁰⁾されるので、モルフィア（斑状強皮症）のような限局性強皮症（L94.0やL94.1やL94.9）は除外し、全身性進行性強皮症（ICD-10のM34.0）、全身性硬化症（ICD-9の710.1）および進行性汎発性硬化症（ICD-8の734.0）をもって、強皮症に該当する死因コードとした。ただし、全身性硬化症（ICD-9）は、全身性進行性強皮症（ICD-10）や進行性汎発性硬化症（ICD-8）に比べ、より広い範疇のコードとなっている⁷⁻⁹⁾。

再生不良性貧血については、一旦この疾患に罹患するとその治療が困難となるため、診断基準では¹⁰⁾、一次性・二次性の区別なく難病にして指定している。したがって、ICD-10では、先天性（D61.0）や特発性（D61.3）の一次的のもの、薬

表1 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8	備考
1	ベーチェット病	Behcet's disease	M352	—	—	*2
		Behcet's syndrome	—	136.1	—	*2
2	多発性硬化症	Multiple sclerosis	G35	340	340.0	*1
3	重症筋無力症	Myasthenia gravis	G70.0	358.0	733.0	*1
4	全身性エリテマトーデス	Systemic lupus erythematosus	M320	710.0	734.1	*1
5	スモン	Drug-induced polyneuropathy: <SMON>	G62.0A	—	—	*4
6	再生不良性貧血	Other aplastic anemia	D61	—	—	*1'
		Aplastic anemia	—	284	284	*1'
7	サルコイドーシス	Sarcoidosis	D86	135	135.0	*1
8	筋萎縮性側索硬化症	<Amyotrophic lateral sclerosis>	G12.2A	—	348.0	*3
9	強皮症	Systemic sclerosis	M34	710.1	734.0	*1"
10	特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic thrombocytopenic purpura	D69.3	287.3	287.1	*1
11	結節性動脈周囲炎	Polyarteritis nodosa	M30.0	446.0	446.0	*1
12	潰瘍性大腸炎	Ulcerative colitis	K51	556	563.1	*1
13	大動脈炎症候群 (高安病)	Aortic arch syndrome [Takayasu]	M31.4	446.7	446.9	*1
14	パージャール病(ビュルガー病)	Thromboangitis obliterans [Buerger]	I73.1	443.1	443.1	*1
15	天疱瘡	Pemphigus	L10	694.4	694	*1
16	脊髄小脳変性症	<Spinocerebellar degeneration>	—	—	—	—
		Spinocerebellar disease	—	334	—	*5
17	クローン病 (限局性腸炎)	Crohn's disease [regional enteritis]	K50	555	563.0	*1
18	劇症肝炎	<Fulminant hepatitis>	—	—	—	—
		Hepatitis A with hepatic coma	B15.0	070.0	—	*2'
		Acute hepatitis B with delta-agent with hepatic coma	B16.0	—	—	*2'
		Acute hepatitis B without delta-agent with hepatic coma	B16.2	—	—	*2'
		Hepatitis B with hepatic coma	—	070.2	—	*2'
		Unspecified viral hepatitis with hepatic coma	B19.0	070.6	—	*2'
		Other specified viral hepatitis with hepatic coma	—	070.4	—	*2'
		Acute and subacute hepatic failure	K72.0	—	—	*2"
		Acute and subacute necrosis of liver	—	570	570	*2"
		19	悪性関節リウマチ	<Malignant rheumatoid arthritis>	—	—
Rheumatoid lung disease/Rheumatoid lung	M05.1			517.0	—	*4'
Rheumatoid pneumonia	—			517.1	—	*4'
Rheumatoid vasculitis	M05.2			—	—	*4'
Rheumatoid arthritis with involvement of other organs and systems	M05.3			714.2	—	*4'
Other specified inflammatory polyarthropathies	—			714.8	—	*4'
Other rheumatoid arthritis	—			—	712.3	*4'
20	パーキンソン病関連疾患	Progressive supranuclear ophthalmoplegia	G23.1	—	—	*4
		<Corticobasal degeneration>	—	—	—	—
		Degenerative disease of basal ganglia, unspecified	G23.9	—	—	*4
20(3)	パーキンソン病	Parkinson's disease	G20	—	—	*1
		Parkinson's disease: Paralysis agitans	—	332.0	—	*1
		Paralysis agitans	—	—	342.0	*1
21	アミロイドーシス	Amyloidosis	E85	277.3	276	*1
22	後縦靭帯骨化症	<Ossification of the posterior longitudinal ligament>	M48.8A	—	—	*4
23	ハンチントン病	Huntington's disease	G10	—	—	*1
		Huntington's chorea	—	333.4	—	*1
		Hereditary chorea	—	—	331.0	*1

表1 特定疾患治療研究対象疾患と国際疾病分類 (ICD-10, 9, 8) に基づく死因コードの対応 (つづき)

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD Name	ICD-10	ICD-9	ICD-8	備考
24	モヤモヤ病 (ウィリス動脈輪閉塞症)	Moyamoya disease	I67.5	—	—	*2
		Moyamoya disease: within one year of onset	—	437.5A	—	*2
		Moyamoya disease: over one year of onset	—	437.5B	—	*2
25	ウエゲナー肉芽腫症	Wegener's granulomatosis	M31.3	446.4	446.2	*1
26	特発性拡張型 (うっ血型)心筋症	Dilated cardiomyopathy	I42.0	—	—	*4
27	多系統萎縮症	〈Multiple system atrophy (MSA)〉				
27(1)	線条体黒質変性症	Striatonigral degeneration (SND)	G23.2	—	—	*4
27(2)	オリブ橋小脳萎縮症	〈Olivopontocerebellar atrophy (OPCA)〉	—	—	—	*7
27(3)	シャイ・ドレーガー症候群	〈Shy-Drager syndrome (SDS)〉	—	—	—	*7
28	表皮水泡症	〈Epidermolysis bullosa hereditaria dystrophia〉				
		Epidermolysis bullosa	Q81	—	—	*4
29	膿疱性乾癬	Generalised pustular psoriasis	L40.1	—	—	*4
30	広範脊柱管狭窄症	〈Extended spinal stenosis〉	M48.0	—	—	*6
31	原発性胆汁性肝硬変	Primary biliary cirrhosis	K74.3	—	—	*4
32	重症急性膵炎	Acute pancreatitis: 〈Severe acute pancreatitis〉	K85.0	—	—	*4
33	特発性大腿骨頭壊死症	〈Idiopathic aseptic necrosis of the head of femur〉	M87.0A	—	—	*4
34	混合性結合組織病	〈Mixed connective tissue disease: MCTD〉	M35.1A	—	—	*4
35	原発性免疫不全症候群	〈Primary immunodeficiency syndrome〉	(注3)			
36	特発性間質性肺炎	〈Idiopathic interstitial pneumonia〉				
		Other interstitial pulmonary diseases with fibrosis	J84.1	—	—	*6
		acute	J84.1A	—	—	*6
		chronic	J84.1B	—	—	*6
		others	J84.1C	—	—	*6
		Idiopathic fibrosing alveolitis	—	516.3	—	*6
		Other chronic interstitial pneumonia	—	—	517.0	*6
37	網膜色素変性症	〈Retinitis pigmentosa〉				
		Hereditary retinal dystrophy	H35.5	362.7	—	*6
38	プリオン病	〈Prion diseases〉				
38(1)	クロイツフェルト・ヤコブ病	Creutzfeldt-Jakob disease	A81.0	046.1	—	*2
38(2)	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	〈Gerstmann-Straussler-Scheinker disease〉	—	—	—	*7
38(3)	致死性家族性不眠症	〈Fatal familial insomnia〉	—	—	—	*7
39	原発性肺高血圧症	Primary pulmonary hypertension	I27.0	416.0	—	*2
40	神経線維腫症	Neurofibromatosis	Q85.0	237.7	—	*2
41	亜急性硬化性全脳炎	Subacute sclerosing panencephalitis	A81.1	046.2	—	*2
42	バッド・キアリ症候群	Budd-Chiari syndrome	I82.0	453.0	—	*2
43	特発性慢性肺血栓塞栓症	〈Chronic pulmonary thromboembolism〉				
		Pulmonary embolism without mention of acute cor pulmonale	I26.9	—	—	*6
		Pulmonary embolism and infarction	—	415.1	450.0	*6
44	ライソゾーム病	〈Lysosomal disease〉	(注4)			
45	副腎白質ジストロフィー	〈Adrenoleukodystrophy〉	—	—	—	*7

注1) 疾患番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号である。

注2) 〈〉内は特定疾患に該当する英語傷病名 (ICD 傷病名にはない), []内は ICD に併記された傷病名である。

注3) 表2に記載。注4) 表3に記載。注5) 一は該当する死因コードがないことを意味する。

注6) *1は ICD-10, 9, 8 で特定可能である。*1'は ICD-8 が ICD-10, 9 より広い範疇である。*1''は ICD-9 が ICD-10, 8 より広い範疇である。

*2は ICD-10, 9 で特定可能である。*2'は成因・症状, *2''は病理組織学的所見に注目したものである。

*3は ICD-10, 8 で特定可能である。*4は ICD-10で特定可能である。*4'は ICD-9, 8は IC-10より広い範疇である。

*5は ICD-9 で特定可能である。*6は各疾患の診断基準より広い範疇のコードである。*7は該当する死因コードがない。

物誘発性 (D61.1) や外的因子 (D61.2) による二次性のもの、その他の明示されたもの (D61.8) および詳細不明 (D61.9) の各4桁コードをすべて合わせた3桁コード (D61) をもって、難病の再生不良性貧血の死因コードとした。ICD-9では、ICD-10のように一次性・二次性の区別がないので、先天性 (284.0)、その他の明示されたもの (284.8) および詳細不明 (284.9) の4桁コードを合わせた3桁コード (284) を死因コードとした。ICD-8については、ICD-10やICD-9のような4桁コードが元々ないため3桁コード (284) をもって難病の再生不良性貧血の死因コードとした。しかし、この中には原発性不応性貧血なども含まれており⁴⁾、ICD-10やICD-9に比べると、より広い範疇の分類となっている。各ICDの傷病名が aplastic anemia と同じではあっても内容が異なる可能性があるので注意を要すると思われた。

2) ICD-10およびICD-9に基づく死因コード

特定可能であったのは次の8疾患であった：ベーチェット病、劇症肝炎、モヤモヤ病、クロイツフェルト・ヤコブ病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、パッド・キアリ症候群 (表1)。

劇症肝炎については、ウィルス性肝炎、自己免疫、アレルギーなどが原因で短期間に肝不全となり組織学的に肝炎像があることと定義されている¹⁰⁾。劇症肝炎の診断基準は「肝炎のうち症状発現後8週間以内に高度の肝機能障害に基づいて肝性昏睡Ⅱ度以上の脳症をきたし、プロトロンビン時間40%以下を示すものとされ、発病後10日以内に脳症が発現する急性型と、それ以後に発現する亜急性型がある」とされる (1981年犬山シンポジウム)^{10,11)}。欧米では、劇症肝炎は成因がウィルス性のものに限られているが、日本では、数は少ないものの薬剤性のものも含まれている^{10,11)}。

したがって、劇症肝炎の診断基準を満たすためには、ウィルス性肝炎 (ICD-10: A型, B型, 詳細不明, ICD-9: A型, B型, その他, 詳細不明) で昏睡を伴うと記載されたコード (ICD-10: B15.0 と B16.0 と B16.2 と B19.0, ICD-9: 70.0 と 70.2 と 70.6 と 70.4) を組み合わせることとした。なお、ICD-10であらたに加わったC型およびE型の急性ウィルス性肝炎については、昏睡を伴う

がそうでないかを区別するコードがないので、特定することができなかった。ICD-8についても^{4,7)}、同様に、特定することができなかった。

中毒、循環不全、代謝異常などによるものは、日本でも欧米と同様に、劇症肝炎とは区別され、急性肝不全の中に含まれている。したがって、アルコール性肝不全 (ICD-10のK70.4) や肝臓壊死を伴う中毒性肝疾患 (ICD-10のK71.1) は劇症肝炎には含まれない。ただし、日本では、薬剤性のものは劇症肝炎に含まれるので、肝臓壊死を伴う中毒性肝疾患 (ICD-10のK71.1) がこれに相当すると思われた。この中には慢性の経過を辿るものも含まれるので、難病の劇症肝炎の診断基準より広い範疇のものとなり、厳密には、薬物性の劇症肝炎を特定することはできなかった。

劇症肝炎の病理学組織的特徴として、広汎ないしは亜広汎性の肝臓壊死がある¹⁰⁾。ICD-10の急性・亜急性肝不全 (K72.0) とICD-9およびICD-8の急性・亜急性肝臓壊死 (570) がこれに相当する死因コードとして挙げられる^{12,15)}。実際、過去には、ICD-9の急性・亜急性肝臓壊死を劇症肝炎とした死亡統計の報告が行われている¹⁵⁾。

したがって、肝性昏睡を伴う急性ウィルス性肝炎と急性・亜急性肝臓壊死・肝不全を区別して (前者は成因や臨床症状、後者は病理組織学的所見に注目した分類と考えられる)、難病に指定される劇症肝炎とした。

モヤモヤ病については、ICD-9でのみ発症後の期間を1年以内と1年以降に分けて、それぞれ437.5Aと437.5Bとして細分類が行われている。神経線維腫症については、難病ではI型とII型に分類されているが、死因コードでは両者を区別して特定できなかった。

3) ICD-10およびICD-8に基づいた死因コード

筋萎縮性側索硬化症については、ICD-8では死因コードで特定できるが、ICD-9では該当する死因コードがなくなったため特定ができなくなった。ICD-10では細分類コード (G12.2A) により再び特定が可能となった (表1)。

4) ICD-10に基づく死因コード

特定可能であったのは次の13疾患であった：特発性拡張型心筋症、表皮水疱症、膿疱性乾癬、原

発性胆汁性肝硬変，重症急性膵炎，悪性関節リウマチ，進行性核上麻痺，大脳皮質基底核変性症，線条体黒質変性症（ICD-10の基本分類コード）；スモン，後縦靭帯骨化症，特発性大腿骨頭壊死症，混合性結合組織病（ICD-10の細分類コード）（表1）。

心筋症については，ICD-9からICD-10に改訂されたときに4桁コードの分類が大きく変わりICD-10の4桁コードで拡張型心筋症を特定することができるようになった（I42.0）。ICD-9では，これに相当するものとして，他の特発性心筋症（425.4）を対応させているが^{8,15}，厳密には両者は一致しない可能性があると思われた。

悪性関節リウマチは，血管炎をはじめとする関節外症状を認め，難治性で重篤な臨床像を伴うと定義され，間質性肺炎を伴うと予後は不良となる¹⁵。したがって，ICU-10では4桁コードのうち，リウマチ性肺疾患（M05.0），リウマチ性血管炎（M05.2）およびその他の臓器および器官系の併発症を伴う慢性関節リウマチ（M05.3）を合わせて，悪性関節リウマチの死因コードとした。ICD-9では，リウマトイド肺（517.0），リウマチ性肺炎（517.1）およびその他の慢性関節リウマチ，内臓または全身性病変を伴うもの（714.2）およびその他（714.8）を合わせたものがこれに相当すると思われる。ICD-8ではICD-10やICD-9のように対応するコードはないが，敢えてICD-8の基本分類コードの中から選ぶとするなら，その他の慢性関節リウマチ（712.3）になるかと思われる。この中には悪性関節リウマチの定義よりかなり広い範疇の疾患も含まれる可能性があるので注意を要すると思われた。

5) ICD-9に基づく死因コード

脊髄小脳変性症については，ICD-9では3桁コード（334）の死因コードで特定が可能であったが，ICD-10とICD-8では該当するコードがないため特定できなかった。

2. 死因コードでは特定が困難な疾患

指定された難病に該当する基本分類コードがなく，かつ，細分類も行われていないため，死因コードによる難病の特定が極めて困難なものが9疾患あった：広範脊柱管狭窄症，網膜色素変性症，特発性間質性肺炎，慢性肺血栓塞栓症，多系統萎縮症のオリブ橋小脳萎縮症とシャイ・ド

レーガー症候群，プリオン病のゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病と致死性家族性不眠症，および副腎白質ジストロフィー。

広範脊柱管狭窄症と網膜色素変性症については，厳密には死因コードで特定はできないが，前者では部分的狭窄も含む脊柱管狭窄症（ICD-10のM48.0），後者では色素性網膜炎以外の硝子体網膜性ジストロフィーなどを含む遺伝性網膜ジストロフィー（ICD-10のH35.5とICD-9の362.7）など，難病の定義よりかなり広い範疇の疾患も含む死因コードを当てることは可能かと思われた。

特発性間質性肺炎（IIPs）については，職業性・薬剤性・膠原病随伴性を除く原因を特定できない間質性肺炎とされ，2002年のIIPs新国際分類では，その中心的疾患として慢性型定型例である特発性肺線維症（IPF）とそれ以外のIIPs（急性型と慢性型非定型例）に分類されている¹⁰。IIPsをICD基本分類コードで厳密に特定することは困難であるが，その多くが従来IPFに分類されていることから¹⁰，ICD-10ではJ84.1がほぼこれに相当するものと思われた^{6,15}。ICD-9では特発性線維化肺肺炎（516.3）^{12,15}，ICD-8ではその他の慢性間質性肺炎（517.0）¹³が，厳密ではないものの，ほぼこれに相当するものと思われた。

慢性肺血栓塞栓症については，器質化した血栓により肺動脈が慢性的に閉塞を起こした疾患とされ，6か月以上にわたって肺血流分布ならびに肺循環動態が大きく変化しないことが明らかな症例と定義される。このうち，閉塞の範囲が広く肺高血圧症を合併したものが慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）であり¹⁰，1998年より難病に指定されている。この疾患を死因コードで特定することは困難であるが，これを含むより広い範疇のコードとして，ICD-10では急性肺性心の記載のない肺塞栓症（I26.9）が挙げられる。同様に，ICD-9では肺塞栓症（415.1），ICD-8では肺塞栓症および梗塞症（450）がそれぞれ相当するものと思われた。

オリブ橋小脳萎縮症，シャイ・ドレーガー症候群，ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病，致死性家族性不眠症，副腎白質ジストロフィーについては，特定疾患の認定基準¹⁰の中に記載してある情報から，ICD基本分類コードあるいは細分類コードを基に死因コードをコーディ

表2 原発性免疫不全症候群（疾患番号35）に指定された32疾患と国際疾病分類（ICD-10）に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	IOD10	備考
	①複合免疫不全症		
35(1)	重症複合免疫不全症		
	・細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症〔SCID〕	D81.0	*1
	・重症複合免疫不全症：T細胞及びB細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症〔SCID〕	D81.1	*1
	・重症複合免疫不全症：B細胞数が減少又は正常な重症複合免疫不全症〔SCID〕	D81.2	*1
	・重症複合免疫不全症：アデノシン・デアミネーヌ<脱アミノ酵素>〔ADA〕欠乏症（* Omen 症候群を含む）	D81.3	*1
35(2)	免疫グロブリンM〔IgM〕増加を伴う免疫不全症：X連鎖	D80.5	*2
35(3)	プリンスクレオシドホスホリラーゼ<リン酸化酵素>〔PNP〕欠乏症 Bear lymphocyte syndrome	D81.5	*1
35(4)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスI欠乏症	D81.6	*2
35(5)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠乏症	D81.7	*2
35(6)	・主要組織適合遺伝子複合体クラスIおよびII欠乏症	D81.6, D81.7	*2
35(7)	ZAP-70欠損症	—	
	②抗体産生不全症		
35(8)	伴性無ガンマグロブリン血症（ブルトン型）	D80.0	*2
35(9)	常染色体劣性無ガンマグロブリン血症（スイス型）	D80.0	*2
35(10)	選択的免疫グロブリンG〔IgG〕サブクラス欠乏症	D80.3	*1
35(11)	選択的免疫グロブリンA〔IgA〕欠乏症	D80.2	*1
35(12)	主として抗体欠乏を伴う免疫不全症，詳細不明	D80.9	*1
35(13)	免疫グロブリンM〔IgM〕増加を伴う免疫不全症：非X連鎖	D80.5	*2
35(14)	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D80.7	*1
	③明確に定義された免疫不全症		
35(15)	ウィスコット・アルドリッチ<Wiskott-Aldrich>症候群	D82.0	*1
35(16)	毛細血管拡張性小脳失調症	—	
35(17)	Nijmegen 症候群	—	
35(18)	ディジョージ<Di George>症候群	D82.1	*1
35(19)	色素欠乏を伴う免疫不全症：チェディアック（・スタインプリンク）・東<Chediak（—Steinbrinck）—Higashi>症候群	E70.3	*3
35(20)	EB<Epstein-Barr>ウイルスに対する遺伝的反応異常に続発する免疫不全症 ・伴性リンパ組織増殖性疾患	D82.3	*1
	④補体不全症（下記補体成分のいずれかの欠損）		
35(21)	補体系の欠乏症（C1q, C1r, C1s, C2, C3, C5, C6, C7, C8 α , C8 β , C9, C1inhibitor, Factor I, Factor H, Factor D, Properdin）	D84.1	*1
	⑤食細胞機能不全症		
35(22)	重症先天性好中球減少症	—	
35(23)	周期性好中球減少症	—	
35(24)	白血球接着不全症	—	
35(25)	二次顆粒欠損症	—	
35(26)	慢性（小児期）肉芽腫症	D71	*3
35(27)	好中球G6PD欠損症	—	
35(28)	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	—	
35(29)	白血球マイコバクテリウム殺菌能障害	—	
	⑥先天性または遺伝性疾患に伴う免疫不全症など		
35(30)	高IgE症候群	—	
35(31)	慢性粘膜皮膚カンジダ症	—	
35(32)	その他	—	

注1) 疾病番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号である。

注2) () 内の数字は特定疾患治療研究対象疾患として原発性免疫不全症候群に指定された32疾患に付された通し番号である。

注3) 一は該当する死因コードがないことを意味する。

注4) *1は特定疾患治療対象疾患としての原発性不全症候群の中の傷病名と死因コードが対応する。

注5) *2は特定疾患番号35(2)と35(12), 35(4)と35(5)と35(6), 35(7)と35(8)の区別ができない。

注6) *3は特定疾患番号35(19)と免疫不全を伴わない他の白皮症（いずれもE70.3）, 35(26)は多核好中球機能障害, 細胞膜レセプター複合体〔CR3〕欠損症, 先天性貧食能異常症および進行性肺血症性肉芽腫症（いずれもD71）と区別ができない。

表3 ライソゾーム病（疾患番号44）に指定された30疾患と国際疾病分類（ICD-10）に基づく死因コードの対応

疾患番号	特定疾患治療対象疾患傷病名	ICD10	備考
44(1)	Gaucher 病	E75.2	*2
44(2)	Niemann-Pick 病 A, B 型	E75.2	*2
44(3)	Niemann-Pick 病 C 型	E75.2	*2
44(4)	GM ₁ gangliosidosis	E75.1	*3
44(5)	GM ₂ gangliosidosis: Tay-Sachs/Sandhoff	E75.0	*1
44(6)	Krabbe 病	E75.2	*2
44(7)	異染色性白質ジストロフィー〈脳白質萎縮症〉	E75.2	*2
44(8)	マルチプルサルファターゼ欠損症	E75.2	*2
44(9)	Farber 病	E75.2	*2
44(10)	ムコ多糖症Ⅰ型: Hurler/Scheie 症候群	E76.0	*1
44(11)	ムコ多糖症Ⅱ型: Hunter 症候群	E76.1	*1
44(12)	ムコ多糖症Ⅲ型: Sanfilippo 症候群	E76.2	*2 *3
44(13)	ムコ多糖Ⅳ型: Morquio 症候群	E76.2	*2 *3
44(14)	ムコ多糖Ⅴ型: Maroteaux-Lamy 症候群	E76.2	*2 *3
44(15)	ムコ多糖Ⅵ型: Sly 病	E76.2	*2 *3
44(16)	ムコ多糖Ⅷ型: ヒアルロニダーゼ欠損症	E76.8	*2
44(17)	シアリドーシス	E76.8	*2
44(18)	ガラクトシアリドーシス	E76.8	*2
44(19)	ムコリピドーシスⅡ [アイセル〈I-cell〉病]	E77.0	*3
44(20)	α-マンノシドーシス	E77.1	*2 *3
44(21)	β-マンノシドーシス	E77.1	*2 *3
44(22)	フコシドーシス	E77.1	*2 *3
44(23)	アスパルチルグルコサミン尿症	E77.1	*2 *3
44(24)	Schindler 病/神崎病	E77.1	*2 *3
44(25)	Pompe 病	E74.0	*3
44(26)	Wolman 病	E75.5	*3
44(27)	Danon 病	E77.1	*2 *3
44(28)	遊離シアラル酸蓄積症	E77.1	*2 *3
44(29)	セロイドリポフスチノーシス	E77.1	*2 *3
44(30)	Fabry 病	E75.2	*2

注1) 疾患番号とは特定疾患治療研究対象疾患に付された番号である。

注2) () 内の数字は特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定された30疾患に付された通し番号である。

注3) *1は特定疾患治療対象疾患としてのライソゾーム病の中の傷病名と死因コードが対応する。

注4) *2は44(1) (2) (3) (6) (7) (8) (9) および (30), 44(12) (13) (14) および (15), 44(16) (17) および (18), 44(20) (21) (22) (23) (24) (27) (28) および (29) の区別ができない。

注5) *3は44(25) と特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定されないその他の糖原病との区別ができない。

同様に, 44(4) とムコリピドーシスⅣ, 44(26) と脳髓コレステリン沈着症, 44(19) とムコリピドーシスⅢ, 44(12) (13) (14) および (15) とベータグルクロニダーゼ欠損症, 44(20) (21) (22) (23) (24) (27) (28) および (29) とシアリドーシスなど特定疾患治療研究対象疾患としてライソゾーム病に指定されないその他の疾患との区別ができない。

ングすることは不可能であった。仮に, たとえば, ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病および致死性家族性不眠症はプリオン病なので同じプリオン病であるクロイツフェルト・ヤコブ病 (A81中枢神経系のスローウィルス感染症

A81.0) と同じコードを振ると, この3つの難病の区別がつかなくなり, クロイツフェルト・ヤコブ病の死亡統計が不正確なものになってしまう。では, これらの疾患を A81.9 (中枢神経系のスローウィルス感染症, 詳細不明) とすると, 両疾

患はプリオン病であって中枢神経系のスローウィルス感染症ではないので妥当ではない。現行のICD-10には、プリオン病というカテゴリーがないので、死因コードによる特定はできなかった。

神経系の難病であるオリブ橋小脳萎縮症とシャイ・ドレーガー症候群についても、以前は、それぞれ小脳変性症と大脳皮質基底核変性症に含まれていたが、現在は、線条体黒質変性症(ICD-10のG23.2)とともに多系統萎縮症に分類されており、これらを特定できる死因コードはなかった。同様に、副腎白質ジストロフィーについても特定できる死因コードはなかった。

3. ICD-10に基づく死因コード (一部)

1) 原発性免疫不全症候群

特定可能であったのは次の13疾患であった：細網系異形成を伴う重症複合免疫不全症、T細胞およびB細胞の減少を伴う重症複合免疫不全症、B細胞数が減少または正常な重症複合免疫不全症、アデノシン・デアミネーゼ(脱アミノ酵素)欠乏症、プリンスクレオシドホスホリラーゼ(リン酸化酵素)欠乏症、IgGサブクラス欠乏症、IgA欠乏症、主として抗体欠乏を伴う免疫不全症、乳児一過性低ガンマグロブリン血症、ウィスコット・アルドリッチ症候群、ディジョージ症候群、伴性リンパ組織増殖性疾患、補体系の欠乏症(表2)。なお、チェディアック・スタインブリンク・東症候群は、常染色体の劣性遺伝で、原発性食細胞機能不全に部分的白子症を伴う免疫不全症候群であるが¹⁰⁾、白皮症(芳香族アミノ酸代謝障害)の中に含まれている⁴⁾。

2) ライソゾーム病(ファブリー病を含む)

特定可能であったのは次の3疾患のみであった：GM₂ガングリオシドーシス、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型(表3)。

IV 考 察

難病の各疾患と対応する死因コードについて検討を行った。その結果、対応する死因コードを確認できたものは、次の26疾患であった：多発性硬化症、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、再生不良性貧血、サルコイドーシス、強皮症、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰瘍性大腸炎、大動脈炎症候群、パージャール病、天疱瘡、クローン病、パーキンソン病、アミロイ

ドーシス、ハンチントン病、ウェゲナー肉芽腫(ICD-10～ICD-8)；ベーチェット病、劇症肝炎、モヤモヤ病、クロイツフェルト・ヤコブ病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、バッド・キアリ症候群(ICD-10とICD-9)；筋萎縮性側索硬化症(ICD-10とICD-8)。これらは、難病対策事業が開始された比較的早い時期から難病として指定された疾患で、ICDの基本分類コードまたは細分類コードと1対1で対応しており、その多くは、疾患概念や疾病分類があまり変わらなかったものである。なお、再生不良性貧血と強皮症を除き、コード間の整合性も保たれていた。

ICD-10になって、死因コードによる特定が可能になったものが13疾患あった：特発性拡張型心筋症、表皮水疱症、膿疱性乾癬、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎、進行性核上麻痺、大脳皮質基底核変性症、線条体黒質変性症(基本分類コード)、スモン、後縦韌帯骨化症、特発性大腿骨頭壊死症、混合性結合組織病(細分類コード)、悪性関節リウマチ(基本分類コードの組み合わせ)。一方で、脊髄小脳変性症のように、ICD-9では死因コードによる特定が可能であったものが、ICD-10では特定ができなくなってしまったものもあった。

劇症肝炎に関しては、元々その定義が日本と欧米で異なるので、欧米で作成されたICDをもとに分類しようとすると、難病として定められた劇症肝炎の定義や診断基準に合わないものが出てきた。現状では、肝性昏睡を伴う急性ウィルス性肝炎(A型・B型・特定されない型)と急性・亜急性肝臓壊死・肝不全をもって、難病として指定される劇症肝炎の死因コードを特定するのが適切と思われるが、薬剤性やC型・E型などウィルス性の劇症肝炎を分類するためには、あらたに細分類をする必要があると思われる。

難病の中でも、神経系の疾患(脊髄小脳変性症、オリブ橋小脳萎縮症、シャイ・ドレーガー症候群)、比較的最近指定されたプリオン病(ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病および致死性家族性不眠症)やライソゾーム病、かなり以前に指定されているがあまりにも多くの稀な疾患を含んでいる原発性免疫不全症候群などは、そのほとんどが、対応する死因コードのない

ことが確認できた。また、広範脊柱管狭窄症、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、特発性慢性肺血栓塞栓症、副腎白質ジストロフィーについても、これらの疾患を厳密に特定できる死因コードのないことがわかった。

このように、現行の死因コードでは特定不能あるいは困難な疾患については、難病の認定基準を満たすあらたな細分類を行なうなどして、死因コードの整理を行う必要があると思われ、疾病対策課や統計情報部などの関係者とともに検討を重ねて行く必要があると思われた。また、死亡数が極めて少ない疾患については（例 ZAP-70欠損症など）、そのすべてに死因コードを振ることが果して意味のあることかを含め、あわせて検討する必要があると思われた。

以上、難病の各疾患と対応する死因コードについて検討を行ない、選択理由や限界などを明らかにした。この検討したプロセスと、それをもとに整理した死因コードの対応表を公表することは、死亡統計の解析をする側にとってだけでなく結果を解釈・活用する側にとっても有用であると思われた。

本研究は、平成17年度厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業「特定疾患の疫学に関する研究」（主任研究者 永井正規）の分担研究として行った。

（受付 2006. 1.13）
（採用 2006. 9.25）

文 献

- 1) World Health Organization. International classification of diseases. 1965 revision, vol. 1. Geneva: WHO, 1967.
- 2) World Health Organization. International classification of diseases. 1975 revision, vol. 1. Geneva: WHO, 1977.
- 3) World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems 10th revision (ICD-10), vol. 1. Geneva: WHO 1992.
- 4) 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害および死因統計分類提要 昭和43年版第2巻. 東京: 厚生統計協会, 昭和49年.
- 5) 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害および死因統計分類提要 昭和54年版第1巻. 東京: 厚生統計協会, 昭和56年.
- 6) 厚生省大臣官房統計情報部. 疾病, 傷害および死因統計分類提要 ICD-10準拠第2巻. 東京: 厚生統計協会, 平成5年.
- 7) 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類表. 昭和48年人口動態統計下巻. 東京: 厚生省大臣官房統計情報部, 昭和51年.
- 8) 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類表. 昭和54年人口動態統計下巻. 東京: 厚生省大臣官房統計情報部, 昭和56年.
- 9) 厚生省大臣官房統計情報部. 死因統計分類表. 平成14年人口動態統計下巻. 東京: 厚生省大臣官房統計情報部, 平成16年.
- 10) 疾病対策研究会. 難病の診断と治療指針第3版第1巻. 東京: 東京六法出版, 2005.
- 11) 杉本恒明, 小俣政男, 水野美邦. 内科学 第8版. 東京: 朝倉書店, 2003.
- 12) 厚生省大臣官房統計情報部. ICD-10・ICD-9分類項目対応表(トランスレーター). 東京: 厚生統計協会, 2000.
- 13) 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班: 難病死亡統計 性・年齢階級別都道府県分布. 1984.
- 14) 厚生省特定疾患調査研究事業 特定疾患に関する疫学研究班: 難病の記述疫学. 1997.
- 15) 厚生科学研究特定疾患対策研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班: 平成13年度研究業績集. 2002.