

厚生省特定疾患調査研究事業(重点)
特定疾患治療研究事業未対象疾患の
疫学像を把握するための調査研究班

平成10年度研究業績集

主任研究者 大野良之

平成11年3月31日

厚生省特定疾患調査研究事業(重点)
特定疾患治療研究事業未対象疾患の
疫学像を把握するための調査研究班

平成10年度研究業績集

主任研究者 大野良之

平成11年3月31日

目 次

| | | |
|---------------------------------|------------|---|
| 研究班構成員一覧 | 1 | |
| 総括研究報告 | 大野良之 | 2 |
| 分担研究報告 | 5 | |
| 受給未対象疾患の患者数推計法の検討 | 橋本修二 | |
| 受給未対象疾患全国疫学調査の調査票の作成 | 永井正規 | |
| 受給未対象疾患の診断基準の整備 | 川村孝 | |
| 受給未対象疾患疫学像の文献的考察 | 玉腰暁子 | |
| 添付資料 | | |
| 1 患者数調査（A調査）の様式 | | |
| 診療科別依頼状および調査用紙（はがき、定型外はがき、A4用紙） | | |
| 様式A-1 内科（内分泌・循環器）あて | 8 | |
| 様式A-2 内科（腎臓）あて | 10 | |
| 様式A-3 内科（内分泌）あて | 12 | |
| 様式A-4 内科（血液）あて | 14 | |
| 様式A-5 内科（神経）あて | 16 | |
| 様式A-6 内科（循環器）あて | 18 | |
| 様式A-7 内科（呼吸器）あて | 20 | |
| 様式A-8 内科（内分泌・消化器）あて | 22 | |
| 様式A-9 心療内科あて | 24 | |
| 様式A-10 泌尿器科あて | 24 | |
| 様式A-11 外科あて | 28 | |
| 様式A-12 整形外科あて | 30 | |
| 様式A-13 心臓血管外科あて | 32 | |
| 様式A-14 脳神経外科あて | 34 | |
| 様式A-15 小児科あて | 36 | |
| 様式A-16 産婦人科あて | 38 | |
| 様式A-17 眼科あて | 40 | |
| 様式A-18 皮膚科あて | 42 | |
| 様式A-19 耳鼻咽喉科あて | 44 | |
| 様式A-20 精神科あて | 46 | |
| 様式A-21 老年科あて | 48 | |
| 様式A-22 内科（内分泌・神経）あて | 50 | |

2 疫学・臨床像調査（B調査）の様式

疾患別診断基準（A，B調査に共通）および調査用紙（A3用紙）

| | | |
|---------------|-------------------------------|-----|
| 様式 1-2 | 溶血性貧血 | 54 |
| 様式 1-3 | 不応性貧血（骨髄異形成症候群） | 57 |
| 様式 1-4 | 骨髄線維症 | 59 |
| 様式 2-6 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 61 |
| 様式 7-23 | ビタミンD受容機構異常症 | 63 |
| 様式 7-24 | TSH受容体異常症（B調査を行わなかったため調査用紙なし） | 66 |
| 様式 7-25 | 甲状腺ホルモン不応症 | 67 |
| 様式 8-26 | PRL分泌異常症 | 70 |
| 様式 8-27 | ゴナドトロピン分泌異常症 | 73 |
| 様式 8-28 | ADH分泌異常症 | 77 |
| 様式 10-34 | 中枢性摂食異常症 | 79 |
| 様式 11-35 | 原発性高脂血症 | 81 |
| 様式 13-41 | 進行性多巣性白質脳症 | 89 |
| 様式 15-45 | 脊髄性進行性筋萎縮症 | 91 |
| 様式 15-46 | 球脊髄筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病） | 93 |
| 様式 15-47 | 脊髄空洞症 | 95 |
| 様式 15-50 | 進行性核上性麻痺 | 97 |
| 様式 15-51 | 線条体黒質変性症 | 99 |
| 様式 15-52 | ペルオキシソーム病 | 101 |
| 様式 15-53 | ライソゾーム病 | 104 |
| 様式 16-56 | ギラン・バレー症候群 | 106 |
| 様式 16-58 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | 109 |
| 様式 17-61 | 正常圧水頭症 | 112 |
| 様式 19-65 | 難治性視神経症 | 114 |
| 様式 20-66 | メニエール病 | 118 |
| 様式 20-67 | 遅発性内リンパ水腫 | 120 |
| 様式 22-73,74 | ミトコンドリア病、Fabry病 | 122 |
| 様式 22-75 | 家族性突然死症候群 | 125 |
| 様式 23-78 | びまん性汎細気管支炎 | 128 |
| 様式 31-103 | 硬化性萎縮性苔癬 | 130 |
| 様式 34-109 | 黄色靭帯骨化症 | 132 |
| 様式 36-115,116 | 急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群 | 134 |

特定疾患治療研究事業未対象疾患の 疫学像を把握するための調査研究班組織

研究班構成員一覧

| 区 分 | 氏 名 | 所 属 | 職 名 |
|--------------------------|-------|--|-----|
| 主任研究者 | 大野 良之 | 名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻 社会生命学大講座予防医学 | 教 授 |
| 分担研究者 | 橋本 修二 | 東京大学大学院医学系研究科 健康科学・看護学専攻 疫学・予防保健学 | 助教授 |
| 分担研究者 | 永井 正規 | 埼玉医科大学公衆衛生学 | 教 授 |
| 分担研究者 | 川村 孝 | 名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻 社会生命学大講座予防医学 | 助教授 |
| 分担研究者 | 玉腰 曉子 | 名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻 社会生命学大講座医学推計・判断学 | 助教授 |
| (事務局) 経理事務連絡 担当責任者 | 川村 孝 | 名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻 社会生命学大講座予防医学 〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65 TEL(052)744-2132 FAX(052)744-2971 | 助教授 |

総括研究報告

主任研究者 大野 良之

研究の背景

いわゆる難病は病因論あるいは症候論的な概念ではなく、原因不明かつ治療法が未確立であり、経済や介護の面で家族の負担が大きく社会的支援を要するという多分に社会政策的な概念である。そのような難病に対して対策を立てる際には、各難病の患者数やその動向、基本的属性や病態の分布を知ることが不可欠である。しかし、調査研究対象疾患（広義の特定疾患）であっても治療研究対象疾患（医療受給を受ける狭義の特定疾患）となっている 40 あまりの難病以外は、その静態・動態を明らかにする制度が構築されていない。

研究の目的

本研究は、特定疾患調査研究対象疾患でありながら実態が十分把握されていない難病に焦点を当て、その受療患者数や基本的疫学像・臨床像を全国レベルで把握することによって今後の難病対策の基礎資料を作成することを目的とする。

研究の方法

特定疾患調査研究対象疾患 118 疾患の中から、すでに治療研究対象になっている 43 疾患（受給対象疾患名としては 41 疾患）を除き、さらに受給疾患以外で 1993 年度以降特定疾患に関する疫学研究班による全国疫学調査が行われた、あるいは行う予定の 30 疾患を除外した 45 疾患 70 病態を調査対象とした。

はじめに、既存の調査研究や症例報告から対象疾患の症例数の概算と診断基準の確認を行い、疫学調査実施の適否を審査して調査疾患を抽出した。

調査は、1) 厚生省の病院リストから病床規模に応じて所定の割合（大学付属病院および 500 床以上=100%、400~499 床=80%、300~399 床=40%、200~299 床=20%、100~199 床=10%、99 床以下=5%）で抽出した全国の医療機関に、初診・再診合わせて 98 年 1 年間に受療した患者数を尋ねる「患者数調査」と、2) 患者の性・年齢や受療状況、公費負担の有無、および主要な症状、検査値、合併症の有無、臨床経過など、疫学的あるいは臨床医学的特性を、臨床班が推薦した全国の特定の医療機関に問う「疫学・臨床像調査」からなる。データの入力・解析を容易に行うため、調査項目はすべて数字記入または多肢選択式とした。

回答者の便宜を考慮して、「患者数調査」の調査票は調査対象の多数の疾患を診療科ごとに整理・再編成した。また「疫学・臨床像調査」の調査票は、症例ごとの疫学・臨床像を疾患単位でまとめた。これらを依頼状や診断基準、返信用封筒とともに郵送した。回収されたデータはコンピュータに入力する。

調査を行うすべての疾患のひとつひとつについて以下の解析を行う。「患者数調査」では、従来の全国疫学調査に準じた方法で抽出率および返送率を勘案して患者数の推計を行い、その 95% 信頼区間も算出する。「疫学・臨床像調査」では、各種の疫学的あるいは臨床医学的指標の分布、指標間の相互の関連の大きさについて分割表やロジスティック回帰、相関分析などの統計学的手法を用いて解析を行う。

なお、調査は医療機関に対して実施し、情報収集は個人名を特定しない形で行う。また病院名は

公表しない。本研究によって個人名が表に出たり、研究者が患者個人の情報に接することはなく、患者のプライバシーが侵害されるおそれはない。

平成 10 年度の主な成果

本年度は、各特定疾患に関する調査研究班（臨床班）と共同で、診断基準の確認・確立、および今までに行われた種々の調査研究で把握された疫学像の整理・確認を行った。その結果、特定疾患調査研究対象疾患ではあるが、一例ごとに症例報告されるほど患者数が少ないものが 5 疾患（グルココルチコイド抵抗症、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、膝嚢胞性線維症、前縦靭帯骨化症）、診断基準が確立していないものが 5 疾患（特発性血栓症、フィッシャー症候群、多発限局性運動性末梢神経炎、単クローン抗体を伴う末梢神経炎、好酸球性筋膜炎）、他の調査研究対象疾患に含まれるものが 1 疾患（特発性ステロイド性骨壊死症）であった。また、今回の調査を機に診断基準の整備が行われたものが数疾患あった。その結果、疫学調査の対象は 34 疾患 59 病態となった。

患者数調査と疫学・臨床像調査の 2 種類の調査票を完成した（資料参照）。前者はおもに葉書を用い、診断名ごとに男女別患者数を記入するものとした（診療科単位で 23 種類）。疾患分類が階層性を持っているものは、どのレベルまで診断がついている場合でも回答できるようにした。後者は各疾患の患者ごとに、性、生年月、初診年月、最終受診年月、推定発症年月、受療状況、医療公費負担状況、身体障害者手帳の有無、臨床経過、死亡時の死因と年月、生存時の日常生活活動度（ADL）、の共通 11 項目と、疾患に特異的な臨床的質問項目（5 項目以内）で構成した（疾患単位で 17 種類）。

「患者数調査」の対象医療機関（診療科単位）23,401 施設の抽出、および「疫学・臨床像調査」の対象医療機関 1,404 施設の登録を完了した。平成 11 年 1 月、両調査の調査様式一式を発送した。年度末までに調査票の回収を終える予定である。

次年度の研究計画

平成 11 年度には回収データの電算入力を行い、「患者数調査」の報告患者数から橋本らの推計式で全国の受療患者数を推計する。また、「疫学・臨床像調査」から患者の属性や医学的特性の分布を明らかにする。今回の調査結果と従来の特定疾患調査研究成績とを合わせ、難病の実態が一覧できるようにまとめる。

考 察

この種の広範な研究は世界的にも例がない。人口動態統計や患者調査では傷病名の特性から難病のみを抽出することが難しく、さらに前者は死亡例に限定され、後者は特定日だけの調査であることから、捕捉率や普遍性に問題が残る。また剖検報は病理学的情報は詳しいものの、病理解剖を受けた一部の症例に限定される。健康保険・国民健康保険の診療報酬請求書の情報は、全医療機関を網羅するものの病名の信頼性に欠ける。また通常の臨床研究では、特定の医療機関で行うため、症例の偏りは避けられない。したがって、既存のどの資料からも難病患者の全体像を把握することはできない。本研究は、全国規模であり、かつ調査対象機関数が多いため、全数調査に近い高い精度が得られることが期待される。

特定疾患の疫学に関する研究班が設立されて以来 20 余年の間に、主任研究者らは数多くの難病について全国疫学調査を行い、その患者数や疫学像を明らかにしてきた。調査を実施したのみならず、調査対象の選出や推計方法など、大規模疫学調査方法そのものの合理性の検証も行ってきた。またいくつかの難病については、全国疫学調査を繰り返し行って発生頻度の推移を明らかにし、さらに一部の疾患では、定点モニタリングによる動向調査を試みている。治療研究対象疾患については、病態や障害程度別の患者数の推計も行える情報システムを提案した。一部地域で試験的に運用を開始し、その成果が期待されている。これらは難病の総合政策を立案するための情報を入手する

上できわめて重要なシステムである。

今回の未受給特定疾患の全国調査は、従来の調査研究では不明であった各種難病の実態を初めて明らかにするものである。既刊の報告とあわせて難病の疫学像を総合的に捉え、今後の難病対策に資することが期待される。

参考文献

- 1) 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班平成5年度研究業績集. 1994年3月.
- 2) 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班平成6年度研究業績集. 1995年3月.
- 3) 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班平成7年度研究業績集. 1996年3月.
- 4) 厚生省特定特定疾患に関する疫学研究班平成8年度研究業績集. 1997年3月.
- 5) 厚生省特定特定疾患に関する疫学研究班平成9年度研究業績集. 1998年3月.
- 6) 厚生省特定特定疾患に関する疫学研究班平成10年度研究業績集. (印刷中)
- 7) 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班. 難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル. 1994年8月.
- 8) 厚生省特定特定疾患に関する疫学研究班. 難病の記述疫学. 1997年3月.
- 9) Research Committee on Epidemiology of Intractable Diseases. Recent statistical data book of Intractable diseases In Japan. August 1996.
- 10) Ohno Y, et al. Epidemiology of diseases of unknown etiology, specified as "Intractable diseases." J Epidemiol 1996 ; 6 (3) : S87-S94.
- 11) Ohno Y, et al. Epidemiology of intractable diseases in Japan. J Epidemiol 1996 ; 6 (4) : S99-S109.
- 12) 大野良之, 他. 難病(特定疾患)対策の概要と今後の展望. 神経治療学 1997 ; 14 : 95-104.
- 13) 大野良之, 他. 難病の疫学. 現代医学 1996 ; 44 : 5-11.

分担研究報告

受給未対象疾患の患者数推計法の検討

橋本 修二

(東京大学大学院医学研究科
健康科学・看護学専攻 疫学・予防保健学)

受給未対象疾患の全国調査において調査対象医療機関の抽出方法の検討ならびに報告患者数から受療患者数を推計する方法について検討した。調査対象機関の抽出については従来の全国疫学調査の方法に準ずるが、1) 診療科の組み合わせが異なる疾患を多数同時に調査するため、2) 臓器別に亜科をもつ内科を合理的に取り扱うため、また3) 一般病院と分類が異なる精神病院が対象に入るため、新たな抽出式を考案した。受療患者数の推計方法も全国疫学調査の方法を踏襲するが、二次調査による不適格例の除外ができないため、推計精度を上げる方法について考案中である。

受給未対象疾患の診断基準の整備

川村 孝

(名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻
社会生命学大講座予防医学)

特定疾患に関する臨床班と共同し、調査対象34疾患の診断基準の整備を行った。すでに学会等で統一された基準を持っているものもあったが、数多くの疾患で今回の調査のために診断基準が新たに作成あるいは改訂された。中枢性摂食異常症のように欧米で確立した診断基準を用いたものの、日本の実態に合わないものも見つかった。なお、未受給の5疾患で診断基準が確立していなかった。全体を通し、診断基準にあいまいさが残るものが多く、今回の「疫学・臨床像調査」をもとに診断基準を見直す必要があると思われた。

受給未対象疾患全国調査の調査票の作成

永井 正規

(埼玉医科大学公衆衛生学)

受給未対象疾患の全国調査を行うため、2種類の調査票を作った。一つは全国の多数の医療機関に疾患別、病態別の患者数を尋ねる「患者数調査」で、診療科ごとに疾患を整理し、診断の詳しさに関わらず書き込めるよう階層構造にした。もう一つは臨床班の指定する特定の医療機関に個々の患者の基本的な疫学像と臨床像を問う「疫学・臨床像調査」の調査票で、性、生年月や受診年月、公費負担状況、臨床経過、日常生活活動度など全疾患共通項目と検査所見や治療法など疾患に特異的な臨床項目からなる。これらを臨床班の意向とすり合わせ完成した。

受給未対象疾患疫学像の文献的考察

玉腰 暁子

(名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻
社会生命学大講座医学推計・判断学)

特定疾患に関する臨床班と共同し、すでに公表された資料を用いて受給未対象疾患の患者数などの文献的考察を行った。おもに学術論文の検討により、個々の患者あるいは家系がその都度症例報告されるほど稀な疾患が受給未対象118疾患のうち5疾患あった。これらは全国レベルの疫学調査には向かないため、今回の調査対象から除外した。また他の特定疾患に含まれる病態が1疾患あった。既存資料から病型分類など臨床像を整理し、患者数調査および疫学・臨床像調査の調査票作成にあたって参考とした。これらの情報をもとに調査全体の流れを構築した。

添 付 資 料

1. 患者数調査の様式

様式 A - 1

A.依-内科（内分泌・循環）

1999年1月

厚生省特定疾患治療研究事業未対象疾患
の疫学像を把握するための調査研究

代表：大野良之

事務局：〒466-8550名古屋市昭和区鶴舞町65

名古屋大学医学部予防医学教室

電話 052-744-2132

FAX 052-744-2971

当該診療科責任者様

拝啓

厳寒の候、先生方におかれましてはますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

さて、このたび厚生省特定疾患調査研究の重点事業として「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究」を行うことになりました。これは特定疾患（いわゆる難病）でありながら医療受給の対象となっていない疾患についてその実態を明らかにするもので、行政上の強いニーズによって実施されるものです。

つきましては、誠に恐縮に存じますが、初診・再診を問わず過去1年間（1998年1月1日～1998年12月31日）に貴診療科を受診された下記疾患の男女別患者数を同封の回答用紙にご記入いただき、1999年2月28日までにご返送下さいますようお願い申し上げます。当該疾患の患者が受診されていない場合でも、回答用紙該当欄の「1.なし」に○をつけ、患者数推計のために必要な情報をお寄せ下さい。ご参考までに診断基準を同封いたしました。

なお、この重点事業では、患者の疫学像・臨床像をお尋ねする調査は、あらかじめそれぞれの特定疾患研究班からご推薦いただいた特定の医療機関のみで別途行い、それ以外の医療機関に個々の患者に関する調査票をお送りすることはありません。

ご多忙中ご負担をおかけいたしますが、本調査の主旨をご理解いただき、よろしくご協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

調査対象疾患：原発性高カイロミクロン血症
原発性高コレステロール血症
内因性高トリグリセリド血症
家族性Ⅲ型高脂血症
原発性HDL-コレステロール血症

記載医師御氏名：

記載年月日：1999年 月 日

<11.原発性高脂血症>

| | | |
|--------------------------|------|------------------|
| 原発性高カイロミクロン血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 家族性リポ蛋白リパーゼ(LPL)欠損症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) アポリポ蛋白CⅡ欠損症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 原発性V型高脂血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) その他の高カイロミクロン血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 原発性高コレステロール血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 家族性高コレステロール血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 家族性複合型高脂血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 特発性高コレステロール血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 内因性高トリグリセリド血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 家族性Ⅳ型高脂血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 特発性高トリグリセリド血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 家族性Ⅲ型高脂血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 原発性高HDL-コレステロール血症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

A.内科(内分泌・循)

記入上の注意

1. 1998年1年間(1998年1月1日～12月31日)に貴診療科を受診した左記疾患の患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので該当患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送下さい。
3. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたらお手数ですがご訂正をお願いします。

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。

様式 A - 2

A.依-内科 (腎臓)

1999年3月

厚生省特定疾患治療研究事業未対象疾患
の疫学像を把握するための調査研究

代表：大野良之

事務局：〒466-8550名古屋市昭和区鶴舞町65

名古屋大学医学部予防医学教室

電話 052-744-2132

FAX 052-744-2971

当該診療科責任者様

拝啓

時下、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

さて、このたび厚生省特定疾患調査研究の重点事業として「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究」を行うことになりました。これは特定疾患（いわゆる難病）でありながら医療受給の対象となっていない疾患についてその実態を明らかにするもので、行政上の強いニーズによって実施されるものです。

過日、本調査の調査票など一式を先生あてにお送りいたしました。未だご回答をいただいております。誠に恐縮に存じますが、初診・再診を問わず過去1年間（1998年1月1日～1998年12月31日）に貴診療科を受診された下記疾患の男女別患者数を同封の回答用紙にご記入の上、ご返送下さいますようお願い申し上げます。当該疾患の患者が受診されていない場合でも、回答用紙該当欄の「1.なし」に○をつけ、患者数推計のために必要な情報をお寄せ下さい。ご参考までに診断基準を同封いたしました。

なお、本状と行き違いにご回答をいただいている場合には、失礼をお許し下さい。

この重点事業では、患者の疫学像・臨床像をお尋ねする調査は、あらかじめそれぞれの特定疾患研究班からご推薦いただいた特定の医療機関のみで別途行い、それ以外の医療機関に個々の患者に関する調査票をお送りすることはありません。

ご多忙中ご負担をおかけいたしますが、本調査の主旨をご理解いただき、よろしくご協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

調査対象疾患：急速進行性糸球体腎炎症候群
難治性ネフローゼ症候群

記載医師御氏名：

記載年月日：1999年 月 日

<36.進行性腎障害>

| | | |
|---------------|------|------------------|
| 急速進行性糸球体腎炎症候群 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 難治性ネフローゼ症候群 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。

記入上の注意

1. 1998年1年間(1998年1月1日～12月31日)に貴診療科を受診した上記疾患の患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので該当患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送下さい。
3. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたら、お手数ですがご訂正をお願いします。

A.内科(腎臓)

様式 A - 3

A.依-内科 (内分泌)

1999年1月

厚生省特定疾患治療研究事業未対象疾患
の疫学像を把握するための調査研究

代表：大野良之

事務局：〒466-8550名古屋市昭和区鶴舞町65

名古屋大学医学部予防医学教室

電話 052-744-2132

FAX 052-744-2971

当該診療科責任者様

拝啓

厳寒の候、先生方におかれましてはますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

さて、このたび厚生省特定疾患調査研究の重点事業として「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究」を行うことになりました。これは特定疾患（いわゆる難病）でありながら医療受給の対象となっていない疾患についてその実態を明らかにするもので、行政上の強いニーズによって実施されるものです。

つきましては、誠に恐縮に存じますが、初診・再診を問わず過去1年間（1998年1月1日～1998年12月31日）に貴診療科を受診された下記疾患の男女別患者数を同封の回答用紙にご記入いただき、1999年2月28日までにご返送下さいますようお願い申し上げます。当該疾患の患者が受診されていない場合でも、回答用紙該当欄の「1.なし」に○をつけ、患者数推計のために必要な情報をお寄せ下さい。ご参考までに診断基準を同封いたしました。

なお、この重点事業では、患者の疫学像・臨床像をお尋ねする調査は、あらかじめそれぞれの特定疾患研究班からご推薦いただいた特定の医療機関のみで別途行い、それ以外の医療機関に個々の患者に関する調査票をお送りすることはありません。

ご多忙中ご負担をおかけいたしますが、本調査の主旨をご理解いただき、よろしくご協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

調査対象疾患：ビタミンD受容機構異常症

TSH受容体異常症

甲状腺ホルモン不応症

記載医師御氏名：

記載年月日：1999年 月 日

<7.ホルモン受容機構異常>

| | | |
|------------------|------|------------------|
| ビタミンD受容機構異常症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| TSH受容体異常症 | | |
| 機能性甲状腺腺腫（ブランマー病） | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| TSH不応症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 甲状腺ホルモン不応症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。

記入上の注意

1. 1998年1年間(1998年1月1日～12月31日)に貴診療科を受診した上記疾患の患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので該当患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送下さい。
3. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたら、お手数ですがご訂正をお願いします。

A.内科(内分泌)

様式 A - 4

A.依-内科(血液)

1999年1月

厚生省特定疾患治療研究事業未対象疾患
の疫学像を把握するための調査研究

代表：大野良之

事務局：〒466-8550名古屋市昭和区鶴舞町65

名古屋大学医学部予防医学教室

電話 052-744-2132

FAX 052-744-2971

当該診療科責任者様

拝啓

厳寒の候、先生方におかれましてはますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

さて、このたび厚生省特定疾患調査研究の重点事業として「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究」を行うことになりました。これは特定疾患（いわゆる難病）でありながら医療受給の対象となっていない疾患についてその実態を明らかにするもので、行政上の強いニーズによって実施されるものです。

つきましては、誠に恐縮に存じますが、初診・再診を問わず過去1年間（1998年1月1日～1998年12月31日）に貴診療科を受診された下記疾患の男女別患者数を同封の回答用紙にご記入いただき、1999年2月28日までにご返送下さいますようお願い申し上げます。当該疾患の患者が受診されていない場合でも、回答用紙該当欄の「1. なし」に○をつけ、患者数推計のために必要な情報をお寄せ下さい。ご参考までに診断基準を同封いたしました。

なお、この重点事業では、患者の疫学像・臨床像をお尋ねする調査は、あらかじめそれぞれの特定疾患研究班からご推薦いただいた特定の医療機関のみで別途行い、それ以外の医療機関に個々の患者に関する調査票をお送りすることはありません。

ご多忙中ご負担をおかけいたしますが、本調査の主旨をご理解いただき、よろしくご協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

調査対象疾患：溶血性貧血

不応性貧血（骨髄異形成症候群）

骨髄線維症

血栓性血小板減少性紫斑病

記載医師御氏名：

記載年月日：1999年 月 日

<1.特発性造血障害>

| | | |
|--------------------|------|------------------|
| 溶血性貧血 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 自己免疫性溶血性貧血 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 不応性貧血 (骨髄異形成症候群) | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 骨髄線維症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 原発性急性骨髄線維症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 原発性慢性骨髄線維症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

A.内科(血液)

<2.血液凝固異常症>

| | | |
|--------------|------|------------------|
| 血栓性血小板減少性紫斑病 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
|--------------|------|------------------|

記入上の注意

1. 1998年1年間(1998年1月1日～12月31日)に貴診療科を受診した左記疾患の患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので該当患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送下さい。
3. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたらお手数ですがご訂正をお願いします。

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。

様式 A - 5

A. 依-内科 (循環)

1999年1月
厚生省特定疾患治療研究事業未対象疾患
の疫学像を把握するための調査研究
代表：大野良之
事務局：〒466-8550名古屋市昭和区鶴舞町65
名古屋大学医学部予防医学教室
電話 052-744-2132
FAX 052-744-2971

当該診療科責任者様

拝啓

厳寒の候、先生方におかれましてはますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

さて、このたび厚生省特定疾患調査研究の重点事業として「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究」を行うことになりました。これは特定疾患（いわゆる難病）でありながら医療受給の対象となっていない疾患についてその実態を明らかにするもので、行政上の強いニーズによって実施されるものです。

つきましては、誠に恐縮に存じますが、初診・再診を問わず過去1年間（1998年1月1日～1998年12月31日）に貴診療科を受診された下記疾患の男女別患者数を同封の回答用紙にご記入いただき、1999年2月28日までにご返送下さいますようお願い申し上げます。当該疾患の患者が受診されていない場合でも、回答用紙該当欄の「1. なし」に○をつけ、患者数推計のために必要な情報をお寄せ下さい。ご参考までに診断基準を同封いたしました。

なお、この重点事業では、患者の疫学像・臨床像をお尋ねする調査は、あらかじめそれぞれの特定疾患研究班からご推薦いただいた特定の医療機関のみで別途行い、それ以外の医療機関に個々の患者に関する調査票をお送りすることはありません。

ご多忙中ご負担をおかけいたしますが、本調査の主旨をご理解いただき、よろしくご協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

調査対象疾患：ミトコンドリア病

Fabry病

家族性突然死症候群

記載医師御氏名：

記載年月日：1999年 月 日

<13.遅発性ウイルス感染>

| | | |
|------------|------|------------------|
| 進行性多巣性白質脳症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
|------------|------|------------------|

<15.神経変性疾患>

| | | |
|-------------------------------|------|------------------|
| 脊髄性進行性筋萎縮症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 球脊髄筋萎縮症 (Kennedy-Alter-Sung病) | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 脊髄空洞症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 進行性核上性麻痺 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 線条体黒質変性症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| ヘルオキシソーム病 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| ライソゾーム病 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

<16.免疫性神経疾患>

| | | |
|-------------------|------|------------------|
| ギラン・バレー症候群 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| 慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

<17.難治性水頭症>

| | | |
|-----------|------|------------------|
| 特発性正常圧水頭症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
|-----------|------|------------------|

<19.網膜脈絡膜・視神経萎縮症>

| | | |
|----------------|------|------------------|
| 難治性視神経症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 特発性視神経炎 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) 前部虚血性視神経症 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |
| (うち) レーベル病 | 1.なし | 2.あり 男()例、女()例 |

A.内科(神経)

記入上の注意

1. 1998年1年間(1998年1月1日～12月31日)に貴診療科を受診した左記疾患の患者数についてご記入下さい。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので該当患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送下さい。
3. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたらお手数ですがご訂正をお願いします。

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。