20030819 (資料)

難病30年の研究成果

難病の研究成果に関する調査報告書

2004年3月

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班
(主任研究者　稲葉　裕)

難病30年の研究成果

難病の研究成果に関する調査報告書

2004年3月

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班
（主任研究者　稲葉　裕）

監　修

厚生労働省健康局疾病対策課

編集者

永井正規　埼玉医科大学公衆衛生学
柴﨑智美　埼玉医科大学公衆衛生学
稲葉　裕　順天堂大学医学部衛生学

「難病 30 年の研究成果」目次

はじめに ---------- 稲葉　裕 ---------- 1

難病 30 年の研究成果の概要 ---------- 永井正規 ---------- 2

疾患別研究成果 ---------- 19

1. 脊髄小脳変性症 ---------- 21

2. シャイ・ドレーガー症候群 ---------- 22

3. モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症) ---------- 23

4-1. 正常圧水頭症 ---------- 24

4-2. 先天性水頭症 ---------- 25

5. 多発性硬化症 ---------- 26

6. 重症筋無力症 ---------- 27

7. ギラン・バレー症候群 ---------- 28

8. フィッシャー症候群 ---------- 29

9. 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 ---------- 30

10. 多発限局性運動性末梢神経炎 ---------- 31

11. クロウ・フカセ症候群 ---------- 32

12. 筋萎縮性側索硬化症 ---------- 33

13. 脊髄性進行性筋萎縮症 ---------- 34

14. 球脊髄性筋萎縮症 ---------- 35

15. 脊髄空洞症 ---------- 36

16. パーキンソン病 ---------- 37

17. ハンチントン病 ---------- 38

18. 進行性核上性麻痺 ---------- 39

19. 線条体黒質変性症 ---------- 40

21. ライソゾーム病 ---------- 41

22. クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD) ---------- 42

23. ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS） ---------- 43

24. 致死性家族性不眠症（FFI） ---------- 44

25. 亜急性硬化性全脳炎（SSPE） ---------- 45

26. 進行性多巣性白質脳症（PML） ---------- 46

27. 後縦靭帯骨化症 ---------- 47

28. 黄色靭帯骨化症 ---------- 48

30. 広範脊柱管狭窄症 ---------- 49

31. 特発性大腿骨頭壊死症 ---------- 50

32. 特発性ステロイド性骨壊死症 ---------- 51

33. 網膜色素変性症 ---------- 52

34. 加齢性黄斑変性症 53
35. 難治性視神経症 54
36. 突発性難聴 55
37. 特発性両側性感音難聴 56
38. メニエール病 57
39. 遅発性内リンパ水腫 58
40. PRL 分泌異常症 59
41. ゴナドトロピン分泌異常症 60
42. ADH 分泌異常症 61
43. 中枢性摂食異常症 62
44. 原発性アルドステロン症 63
45. 偽性低アルドステロン症 64
46. グルココルチコイド抵抗症 66
47. 副腎酵素欠損症 67
48. 副腎低形成(アジソン病) 70
49. 偽性副甲状腺機能低下症 72
50. ビタミン D 受容機構異常症 73
51. TSH 受容体異常症 74
52. 甲状腺ホルモン不応症 76
53. 再生不良性貧血 78
54-1. 溶血性貧血（自己免疫性溶血性貧血） 79
54-2. 溶血性貧血（発作性夜間ヘモグロビン尿症） 80
55. 不応性貧血(骨髄異形成) 81
56. 骨髄線維症 82
57. 特発性血栓症 83
58. 血栓性血小板減少性紫斑病(TTP) 85
59. 特発性血小板減少性紫斑病(ITP) 86
60. IgA 腎症 87
61. 急速進行性糸球体腎炎 89
62. 難治性ネフローゼ症候群 90
63. 多発性嚢胞腎 91
64. 肥大型心筋症 92
65. 拡張型心筋症 93
66. 拘束型心筋症 94
67. ミトコンドリア病 95
68. ファブリー（Fabry）病 96
69. 家族性突然死症候群 97
70. 原発性高脂血症 98
71. 特発性間質性肺炎 99

72. サルコイドーシス ---------- 101
73. びまん性汎細気管支炎 ---------- 103
74. 潰瘍性大腸炎 ---------- 105
75. クローン病 ---------- 106
76. 自己免疫性肝炎 ---------- 107
77. 原発性胆汁性肝硬変 ---------- 108
78. 劇症肝炎 ---------- 109
79. 特発性門脈圧亢進症 ---------- 110
80. 肝外門脈閉塞症 ---------- 111
81. Budd-Chiari 症候群 ---------- 112
82. 肝内結石症 ---------- 113
84. 膵嚢胞線維症 ---------- 114
85. 重症急性膵炎 ---------- 116
86. 慢性膵炎 ---------- 117
87. アミロイドーシス ---------- 118
88. ベーチェット病 ---------- 119
89. 全身性エリテマトーデス ---------- 120
90. 多発性筋炎・皮膚筋炎 ---------- 121
91. シェーグレン症候群 ---------- 122
93. 大動脈炎症候群(高安動脈炎) ---------- 123
94. バージャー病 ---------- 124
95. 結節性動脈周囲炎 ---------- 125
96. ウェゲナー肉芽腫症 ---------- 126
97. アレルギー性肉芽腫性血管炎 ---------- 127
98. 悪性関節リウマチ ---------- 128
99. 側頭動脈炎 ---------- 130
100. 抗リン脂質抗体症候群 ---------- 131
101. 強皮症 ---------- 132
102. 好酸球性筋膜炎 ---------- 133
103. 硬化性萎縮性苔癬 ---------- 134
104. 原発性免疫不全症候群 ---------- 135
105. 若年性肺気腫 ---------- 136
106. ヒスチオサイトーシス X ---------- 137
107. 肥満低換気症候群 ---------- 138
108. 肺胞低換気症候群 ---------- 139
109. 原発性肺高血圧症 ---------- 140
110. 慢性肺血栓塞栓症 ---------- 141
111. 混合性結合組織病 ---------- 142
112. 神経線維腫症 I 型 ---------- 143

113. 神経線維腫症Ⅱ型 ---------- 144
114. 結節性硬化症（プリングル病） ---------- 145
115. 表皮水疱症 ---------- 146
116. 膿疱性乾癬 ---------- 147
117. 天疱瘡 ---------- 148
118. スモン ---------- 149

資料 ---------- 151
Ⅰ. 疾患別研究成果に関する資料 ---------- 153
Ⅰ-1. 特発性大腿骨頭壊死症診断基準・病型分類・病期分類
Ⅰ-2. 間脳下垂体機能異常症の診断と治療の手引き
Ⅰ-3. 原発性アルドステロン症診断基準
Ⅰ-4. 特発性アルドステロン症診断基準
Ⅰ-5. 家族性グルココルチコイド抵抗症診断基準
Ⅰ-6. 副腎酵素欠損症添付資料

Ⅱ.「難病の研究成果に関する調査」資料 ---------- 171
Ⅱ-1. 厚生労働省健康局疾病対策課協力依頼状
Ⅱ-2. 研究班協力依頼状
Ⅱ-3. 調査票記入要領
Ⅱ-4. 調査票（様式 1）
Ⅱ-5. 調査票（様式 2）

はじめに

1972 年（昭和 47 年）に、SMON 対策を契機として開始された旧厚生省（現厚生労働省）の難病対策が 2002 年（平成 14 年）で 30 年を経過した。当初 8 研究班 8 疾患で開始されたが、その時々の事情を考慮しながら、この時点では 37 研究班（臨床研究班）118 疾患とされている。（1999 年度（平成 11 年度）から、特定疾患調査研究事業が、これまでの委託研究から公募制となり、重点研究班ができたことなどから、研究班や対象疾患の数についてはかなり変動が起きつつある。）

「特定疾患の疫学に関する研究班」は、難病対策の開始時点で「特定疾患疫学調査協議会」として関わって以来、各疾患の頻度・分布の調査と共に、診断・治療の実態調査、病因や予後・QOL の研究など広い範囲で臨床研究班と協力させていただいている。

これらの研究成果をまとめた「難病 20 年の歩み」が、1994 年（平成 6 年）に当時の厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班（大野良之班長）により発行され、好評であったことから、その後 10 年経過した時点での研究成果の調査を実施することにした。永井正規先生を担当責任者としてこの報告書を作成した次第である。

臨床研究班の主任研究者への郵送法による調査で、どの程度積極的な協力を得られるかという不安があったが、現在該当臨床班で調査研究対象外とされている 3 疾患を除いて、ほぼ全疾患の大づかみな研究成果の流れを得ることができ、今後の対策に大変参考になるのではないかと評価している。もちろん細かい点では主任研究者の主観によるバイアスも含まれていることは避けられないが、現時点での最善の情報として、各方面で利用していただけることを期待したい。

終わりにこの調査にご協力いただいた各臨床研究班の主任研究者の先生方に深く感謝の意を表します。

2004 年（平成 16 年）3 月

厚生労働省特定疾患の疫学に関する研究班
主任研究者　稲葉　裕

「難病30年の研究成果」の概要

＜はじめに＞

1972年（昭和47年）に始められた旧厚生省（現厚生労働省）の難病対策は、2002年（平成14年）に30年を迎えた。当初の対象疾患、8研究班8疾患は、現在では37研究班118疾患に拡げられ、医療受給対象疾患も45疾患となった。1994年には、「難病20年の歩み」として難病対策開始20年間の難病の研究成果に関する報告書を厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班（班長：大野良之）が発行しているが、その後10年が経過し、近年特に研究面で大きな進歩が認められている。そこで、このたび厚生労働省からの依頼を受け、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班（主任研究者：稲葉裕）が、30年間の難病研究の成果を明らかにすることを目的として、各疾患を対象とする研究班の主任研究者に対して質問票調査を実施することにした。調査は、研究班スタート時と10年前、最近の成果を、疾患毎に病因・診断、治療法、予後および患者数について回答していただくものである。疾患毎の個別に記述された研究成果については、原則、主任研究者から回収された調査票に記述されたそのままを掲載してまとめた。また、病因、診断基準、治療方法、予後、患者数に関する項目毎に成果の概要を表にまとめた。ここでは、調査票から得られた結果に基づき難病30年の研究成果全体についてのまとめを記述する。

＜調査方法＞

1．調査内容

特定疾患の疫学に関する研究班から、特定疾患を対象とする臨床研究班37班の主任研究者に対して調査票一式（様式1、様式2）と返信用封筒を送付し、主任研究者の責任で研究班スタート時、10年前、最近の成果の比較を、病因、診断、治療法、予後および患者数について回答していただいた。選択式調査票（様式1）では、研究班スタート時、10年前、現在について病因解明の程度、診断基準の有無、診断基準が一般医でも診断できるものであったか、根治治療の確立の程度と今後根治治療が確立する可能性について予め用意した選択肢から選択していただき、表1にまとめた。また、予後についてはADLの低下を予防するための方法が10年前、現在において確立しているかどうか、生命予後、QOLが10年前と比較して改善したかどうか、推計患者数を把握しているかどうかと把握している場合にはその患者数、ここ数年の患者数の動向についての認識についても同様に、予め用意した選択肢から選択していただき、表2にまとめた。推計患者数については、調査年度、調査名等から調査票に記載された患者数が、受療者数であるのか受給者数であるのかを確認できた場合は、表2備考欄に記載した。様式2の調査票では、現在の疾患の概念（概念と症状、疫学統計、病因・病態、診断、予後、今後の展望）を自由記載形式で記載していただいた。

2．回答状況

臨床研究班37班118疾患のうち3疾患（成人スティル病、前縦靱帯骨化症、ペルオキシソーム病）は、臨床班が研究対象としていないなどの理由から回答が得られなかったが、残り115疾患についてはすべて回答が得られた。また、118疾患以外に2疾患（溶血性貧血、正常圧水頭症）については、病態の異なる疾患の総称が研究対象疾患名となっていたため、それぞれが2疾患に細分類されて回答された。回答して頂いた臨床班と、それぞれの研究対象疾患を別表1に、またそれぞれの臨床班の前

身となる研究班がスタートした時期を別表 2 に示す。（別表 1、別表 2）

＜結果＞

1．病因について

研究班スタート時点は、疾患毎に異なっているが、スタート時点で病因不明は 75 疾患、一部解明は 38 疾患、ほぼ解明されていた疾患は 4 疾患（クロイツフェルト・ヤコブ病、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、進行性多巣性白質脳症）であり、全体が解明されていた疾患はなかった。10 年前には病因不明は 39 疾患、一部解明は 72 疾患、ほぼ解明は 5 疾患であり、全体が解明されていた疾患はなかった。現在では、病因不明は 12 疾患、一部解明は 85 疾患、ほぼ解明は 19 疾患、全体が解明が 1 疾患（副腎酵素欠損症）となっており、病因の解明が進んでいる。（表 1）

2．診断基準について

スタート時に診断基準の無かった疾患が 73 疾患で、一般医でも診断可能であった疾患は 5 疾患となっているが、現在では診断基準無しは 11 疾患となっており 9 割以上の疾患で診断基準が作成されている。しかも、一般医でも診断可能な診断基準であるものが 45 と診断が容易にできるようになっている。（表 1）

3．治療について

スタート時に根治治療が確立していたのは 2 疾患（プロラクチン分泌不全症、原発性アルドステロン症）で、ある程度確立を含めても 10 疾患であったのに対して、現在ではほぼ確立 12 疾患、ある程度確立 31 疾患となっている。しかし、74 疾患で未確立、今後根治治療の可能性無しが 24 疾患となっており、治療に関しては、今後の研究が期待される。また、ADL についてはある程度以上その低下を予防する方法が現在確立しているのは全体の約 7 割で、10 年前と比較して、現在は多くの疾患で ADL の低下を予防する方法が確立している。

4．QOL、生命予後について

QOL、生命予後についても 10 年前と比較して改善している疾患が QOL で 74 疾患、生命予後で 62 疾患と改善が見られている。（表 2）

5．推計患者について

全体の約 72%で推計患者数を把握している。把握の方法としては、疫学に関する研究班との共同研究として実施されている全国疫学調査による 1 年間推計患者数をあげている疾患、臨床個人調査票等の受給者をあげている疾患、あるいは剖検例や学会抄録、検査依頼患者数等をあげる疾患等様々である。また、最近の患者数の動向については 35%の疾患が増加、60.7%が不変である。（表 2）

＜まとめ＞

特定疾患に関する臨床研究班 37 班の主任研究者の協力のもと、難病の研究成果に関する調査を実施した。難病対策も 30 年を経過し、長い年月の間に臨床研究班の改変も行われていることもあり、調査内容で回答しにくい項目があるとのご指摘を何人かの主任研究者の先生からいただいたが、最終的には全 37 班の協力が得られ、ほぼ全疾患について研究成果に関するまとめを作成することができた。詳細な疾患毎の個別の記述に関しては、各主任研究者によって記述された量、質に差が見られた。また選択式の調査票についても、主任研究者の考え方によって、選択の基準が異なっている可能性もあるが、研究班スタート時、10 年前、現在の変化が明らかになり、難病研究の成果を確認できた。

特に、病因の解明、診断基準については、研究の成果が大いに見られ、病因不明は 118 疾患中 12 疾患、診断基準無しは 11 疾患と多くの疾患で病因の解明、診断基準の整備が行われた。治療については、治療法の開発は進んでいるもののまだ約 6 割の疾患で未確立であり、今後治療についての研究の進展が期待される。

＜謝辞＞

調査にあたりご協力いただいた 37 の臨床研究班の主任研究者の先生方、その他分担して調査票にご回答いただいた班員の皆様に感謝いたします。

別表1

臨床研究班別調査対象疾患の一覧

#：臨床班が研究対象としていないなどのため未回答

特発性造血障害に関する調査研究班
- 再生不良性貧血
- 溶血性貧血（自己免疫性溶血性貧血）
- 溶血性貧血（発作性夜間ﾍﾓｸﾞﾛﾋﾞﾝ尿症）
- 不応性貧血

血液凝固異常症に関する調査研究班
- 特発性血小板減少性紫斑病
- 血栓性血小板減少性紫斑病
- 特発性血栓症

原発性免疫不全症候群に関する調査研究班
- 原発性免疫不全症候群

難治性血管炎に関する調査研究班
- 大動脈炎症候群（高安病）
- ビュルガー病
- 結節性動脈周囲炎
- ウェゲナー肉芽腫症

自己免疫疾患に関する調査研究班
- 全身性エリテマトーデス
- 多発性筋炎・皮膚筋炎
- シェーグレン症候群
- 成人スティル病#

ベーチェット病に関する調査研究班
- ベーチェット病

ホルモン受容機構異常に関する調査研究班
- 偽性副甲状腺機能低下症
- 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

間脳下垂体機能障害に関する調査研究班
- PRL分泌異常症
- ゴナドトロピン分泌異常症
- ADH分泌異常症

副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班
- 原発性アルドステロン症
- 偽性低アルドステロン症
- グルココルチコイド抵抗症
- 副腎酵素欠損症
- 副腎低形成（アジソン病）

中枢性摂食異常症に関する調査研究班
- 中枢性摂食異常症

原発性高脂血症に関する調査研究班
- 原発性高脂血症

アミロイドーシスに関する調査研究班
- アミロイドーシス

プリオン病および遅発性ウイルス感染に関する調査研究班
- クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）
- 亜急性硬化性全脳炎（SSPE）
- ｹﾞﾙｽﾄﾏﾝ･ｽﾄﾛｲﾔｰ･ｼｬｲﾝｶｰ病（GSS）

運動失調に関する調査研究班
- 脊髄小脳変性症
- シャイ・ドレーガー症候群

神経変性疾患に関する調査研究班
- 筋萎縮性側索硬化症
- パーキンソン病
- ハンチントン病
- 脊髄性進行性筋萎縮症
- 球脊髄性筋萎縮症
- 脊髄空洞症
- 進行性核上性麻痺
- 線状体黒質変性症
- ペルオキシゾーム病
- ライソゾーム病#

免疫性神経疾患に関する調査研究班
- 多発性硬化症
- 重症筋無力症
- ギラン・バレー症候群
- フィッシャー症候群
- 慢性炎症性脱髄性多発神経炎

先天性水頭症に関する調査研究班
- 正常圧水頭症
- 先天性水頭症

モヤモヤ病に関する調査研究班
- モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）

網膜脈絡膜・視神経萎縮に関する調査研究班
- 網膜色素変性症
- 加齢性黄斑変性症
- 難治性視神経炎

臨床研究班別調査対象疾患の一覧（つづき）

＃：臨床班が研究対象としていないなどのため未回答

前庭機能異常に関する調査研究班
　　メニエール病
　　遅発性内リンパ腫
急性高度難聴に関する調査研究班
　　特発性難聴
　　特発性両側性感音難聴
特発性心筋症に関する調査研究班
　　特発性拡張型（うっ血型）心筋症
　　ファブリー（Fabry）病
　　肥大型心筋症
　　拘束型心筋症
　　ミトコンドリア病
びまん性肺疾患に関する調査研究班
　　サルコイドーシス
　　特発性間質性肺炎
　　び慢性汎細気管支炎
呼吸不全に関する調査研究班
　　原発性肺高血圧症
　　慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）
　　若年性肺気腫
　　ヒスチオサイトーシスX
　　肥満低換気症候群
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班
　　潰瘍性大腸炎
　　クローン病
難治性の肝疾患に関する調査研究班
　　劇症肝炎
　　原発性胆汁性肝硬変
　　自己免疫性肝炎
肝内結石症に関する調査研究班
　　肝内結石症
　　肝内胆管障害
門脈血行異常症に関する調査研究班
　　Budd-Chiari 症候群
　　特発性門脈圧亢進症
　　肝外門脈閉塞症
難治性膵疾患に関する調査研究班
　　重症急性膵炎
　　膵嚢胞線維症
　　慢性膵炎
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班
　　天疱瘡
　　表皮水疱症
　　嚢胞性乾癬
強皮症に関する調査研究班
　　強皮症
　　好酸球性筋膜炎
　　硬化性萎縮性苔癬
混合性結合組織病に関する調査研究班
　　混合性結合組織病
神経皮膚症候群に関する調査研究班
　　神経線維腫症Ⅰ型（ﾚｯｸﾘﾝｸﾞﾊｳｾﾞﾝ病）
　　神経線維腫症Ⅱ型、
　　結節性硬化症（ﾌﾟﾘﾝｸﾞﾙ病）
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究班
　　後縦靱帯骨化症
　　広汎性脊柱管狭窄症
　　黄色靱帯骨化症
　　前縦靱帯骨化症#
特発性大腿骨頭壊死症に関する調査研究班
　　特発性大腿骨頭壊死症
　　特発性ステロイド性骨壊死症
進行性腎障害に関する調査研究班
　　IgA 腎症
　　急速進行性糸球体腎炎（RPGN）
　　難治性ネフローゼ症候群
　　多発性嚢胞腎
スモンに関する調査研究班
　　スモン

別表2

臨床研究班スタート年一覧

難病対策提要より

平成14年度研究班	スタート年
特発性造血障害に関する調査研究班	1972（昭和47）年
血液凝固異常症に関する調査研究班	1973（昭和48）年
原発性免疫不全症候群に関する調査研究班	1974（昭和49）年
難治性血管炎に関する調査研究班	1973（昭和48）年
自己免疫疾患に関する調査研究班	1972（昭和47）年
ベーチェット病に関する調査研究班	1972（昭和47）年
ホルモン受容機構異常に関する調査研究班	1976（昭和51）年
間脳下垂体機能障害に関する調査研究班	1973（昭和48）年
副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班	1977（昭和52）年
中枢性摂食異常症に関する調査研究班	1981（昭和56）年
原発性高脂血症に関する調査研究班	1983（昭和58）年
アミロイドーシスに関する調査研究班	1975（昭和50）年
プリオン病および遅発性ウイルス感染に関する調査研究班	1976（昭和51）年
運動失調に関する調査研究班	1975（昭和50）年
神経変性疾患に関する調査研究班	1973（昭和48）年
免疫性神経疾患に関する調査研究班	1972（昭和47）年
先天性水頭症に関する調査研究班	1978（昭和53）年
モヤモヤ病に関する調査研究班	1974（昭和49）年
網膜脈略膜・視神経萎縮に関する調査研究班	1974（昭和49）年
前庭機能異常に関する調査研究班	1974（昭和49）年
急性高度難聴に関する調査研究班	1973（昭和48）年
特発性心筋症に関する調査研究班	1974（昭和49）年
びまん性肺疾患に関する調査研究班	1972（昭和47）年
呼吸不全に関する調査研究班	1975（昭和50）年
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班	1973（昭和48）年
難治性の肝疾患に関する調査研究班	1972（昭和47）年
肝内結石症に関する調査研究班	1975（昭和50）年
門脈血行異常症に関する調査研究班	1975（昭和50）年
難治性膵疾患に関する調査研究班	1974（昭和49）年
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班	1983（昭和58）年
強皮症に関する調査研究班	1973（昭和48）年
混合性結合組織病に関する調査研究班	1982（昭和57）年
神経皮膚症候群に関する調査研究班	1982（昭和57）年
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究班	1975（昭和50）年
特発性大腿骨頭壊死症に関する調査研究班	1975（昭和50）年
進行性腎障害に関する調査研究班	1973（昭和48）年
スモンに関する調査研究班	1972（昭和47）年

表1 疾患別　病因、診断基準、根治治療方法の成果（1/4）

疾患番号	疾患名	病因			診断基準			根治治療			
		スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	今後
1	脊髄小脳変性症	不明	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
2	シャイ・ドレーガー症候群	不明	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
3	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	不明	不明	不明	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	
4-1	正常圧水頭症	不明	不明	不明	なし	なし	専門医	未確立	未確立	ある程度	
4-2	先天性水頭症	不明	不明	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	ある程度	
5	多発性硬化症	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
6	重症筋無力症	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
7	ギラン・バレー症候群	一部	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	ある程度	あり
8	フィッシャー症候群	一部	不明	一部	なし	なし	なし	ある程度	未確立	ある程度	あり
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	ある程度	ほぼ確立	
10	多発限局性運動性末梢神経炎	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	ある程度	ほぼ確立	
11	クロウ・フカセ症候群	不明	一部	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	あり
12	筋萎縮性側索硬化症	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
13	脊髄性進行性筋萎縮症	不明	一部	ほぼ	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
14	球脊髄性筋萎縮症	不明	一部	ほぼ	なし	専門医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
15	脊髄空洞症	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
16	パーキンソン病	不明	不明	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
17	ハンチントン病	不明	ほぼ	ほぼ	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
18	進行性核上性麻痺	不明	不明	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
19	線条体黒質変性症	不明	不明	不明	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
21	ライソゾーム病	一部	一部	ほぼ	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	なし
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	ほぼ	一部	ほぼ	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
23	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）	ほぼ	ほぼ	ほぼ	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	ある程度	あり
24	致死性家族性不眠症（FFI）	ほぼ	ほぼ	ほぼ	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	一部	一部	一部	専門医	専門医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
26	進行性多巣性白質脳症（PML）	ほぼ	一部	ほぼ	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	なし
27	後縦靭帯骨化症	不明	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
28	黄色靭帯骨化症	不明	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
30	広範脊柱管狭窄症	不明	不明	不明	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
31	特発性大腿骨頭壊死症	不明	不明	一部	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり

表1 疾患別　病因、診断基準、根治治療方法の成果（2/4）

疾患番号	疾患名	病因			診断基準			根治治療			
		スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	今後
32	特発性ステロイド性骨壊死症	不明	不明	一部	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
33	網膜色素変性症	不明	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
34	加齢性黄斑変性症	不明	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	ある程度	あり
35	難治性視神経症	一部	一部	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
36	突発性難聴	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
37	特発性両側性感音難聴	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	ある程度	ある程度	あり
38	メニエール病	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
39	遅発性内リンパ水腫	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
40	PRL分泌異常症	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	ほぼ確立	ほぼ確立	ほぼ確立	あり
41	ゴナドトロピン分泌異常症	一部	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
42	ADH分泌異常症	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	なし
43	中枢性摂食異常症	一部	一部	一部	専門医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
44	原発性アルドステロン症	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	ほぼ確立	ほぼ確立	ほぼ確立	あり
45	偽性低アルドステロン症	不明	不明	一部	なし	なし	専門医	未確立	ある程度	ある程度	あり
46	グルココルチコイド抵抗症	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	ある程度	ある程度	ある程度	あり
47	副腎酵素欠損症	一部	ほぼ	全体	専門医	専門医	専門医	ある程度	ある程度	ある程度	あり
48	副腎低形成（アジソン病）	不明	不明	ほぼ	なし	専門医	専門医	ある程度	ある程度	ある程度	あり
49	偽性副甲状腺機能低下症	一部	一部	ほぼ	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ほぼ確立	あり
50	ビタミンD受容機構異常症	一部	一部	ほぼ	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	ある程度	なし
51	TSH受容体異常症	一部	一部	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	なし
52	甲状腺ホルモン不応症	一部	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
53	再生不良性貧血	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	ある程度	ある程度	あり
54-1	溶血性貧血（自己免疫性溶血性貧血）	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
54-2	溶血性貧血（発作性夜間ヘモグロビン尿症）	不明	一部	ほぼ	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
55	不応性貧血（骨髄異形成）	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
56	骨髄線維症	不明		不明	専門医		専門医	未確立		未確立	あり
57	特発性血栓症	一部	一部	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	あり
58	血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）	不明	不明	ほぼ	なし	なし	なし	未確立	ほぼ確立	ほぼ確立	あり
59	特発性血小板減少性紫斑病	一部	一部	ほぼ	なし	一般医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
60	IgA腎症	一部	一部	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり

表1 疾患別　病因、診断基準、根治治療方法の成果（3/4）

疾患番号	疾患名	病因			診断基準			根治治療			
		スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	今後
61	急速進行性糸球体腎炎	一部	一部	一部	一般医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
62	難治性ネフローゼ症候群	不明	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	ある程度	あり
63	多発性嚢胞腎	不明	不明	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	
64	肥大型心筋症	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
65	拡張型心筋症	不明	不明	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
66	拘束型心筋症	不明	不明	不明	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
67	ミトコンドリア病	不明	不明	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
68	Fabry病	不明	不明	ほぼ	なし	なし	専門医	未確立	未確立	ある程度	あり
69	家族性突然死症候群	不明	不明	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
70	原発性高脂血症	一部	一部	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
71	特発性間質性肺炎	不明	不明	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
72	サルコイドーシス	不明	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	ある程度	ある程度	あり
73	びまん性汎細気管支炎	不明	一部	一部	一般医	一般医	一般医	未確立	ある程度	ほぼ確立	あり
74	潰瘍性大腸炎	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
75	クローン病	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
76	自己免疫性肝炎	一部	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
77	原発性胆汁性肝硬変	不明	不明	一部	なし	一般医	一般医	未確立	ほぼ確立	ほぼ確立	あり
78	劇症肝炎	一部	一部	ほぼ	なし	一般医	一般医	未確立	ほぼ確立	ほぼ確立	あり
79	特発性門脈圧亢進症	不明	一部	一部	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
80	肝外門脈閉塞症	不明	一部	一部	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
81	Budd-Chiari症候群	不明	一部	一部	なし	専門医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	あり
82	肝内結石症	一部	一部	一部	専門医	なし	専門医	ある程度	未確立	ある程度	なし
83	肝内胆管障害	不明	一部	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	なし
84	膵嚢胞線維症	一部	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
85	重症急性膵炎	一部	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
86	慢性膵炎	一部	一部	一部	専門医	専門医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
87	アミロイドーシス	不明	一部	一部	なし	専門医	一般医	未確立	未確立	ある程度	あり
88	ベーチェット病	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
89	全身性エリテマトーデス	不明	不明	不明	専門医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
90	多発性筋炎・皮膚筋炎	不明	不明	不明	一般医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり

表1 疾患別　病因、診断基準、根治治療方法の成果（4/4）

疾患番号	疾患名	病因			診断基準			根治治療			
		スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	スタート時	10年前	現在	今後
91	シェーグレン症候群	不明	不明	不明	一般医	専門医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
93	大動脈炎症候群（高安動脈炎）	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	ある程度	ほぼ確立	あり
94	バージャー病	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	なし
95	結節性動脈周囲炎	一部	不明	一部	専門医	専門医	一般医	ある程度	未確立	ある程度	あり
96	ウェゲナー肉芽腫症	不明	不明	一部	なし	専門医	一般医	未確立	未確立	ある程度	なし
97	アレルギー性肉芽腫性血管炎	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	ある程度	あり
98	悪性関節リウマチ	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	ある程度	ある程度	なし
99	側頭動脈炎	不明	一部	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
100	抗リン脂質抗体症候群	一部	不明	一部	専門医	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
101	強皮症	不明	一部	一部	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
102	好酸球性筋膜炎	不明	不明	不明	なし	なし	なし		ほぼ確立	ほぼ確立	なし
103	硬化性萎縮性苔癬	不明	不明	不明	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	あり
104	原発性免疫不全症候群	一部	一部	一部	専門医	専門医	専門医	ある程度	ある程度	ある程度	あり
105	若年性肺気腫	不明	不明	一部	一般医	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
106	ヒスチオサイトーシスX	一部	一部	一部	なし	なし	なし	未確立	未確立	未確立	なし
107	肥満低換気症候群	一部	一部	一部	専門医	なし	専門医	ある程度	未確立	ほぼ確立	あり
108	肺胞低換気症候群	一部	不明	一部	専門医	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	なし
109	原発性肺高血圧症	不明	不明	一部	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
110	慢性肺血栓塞栓症	不明	不明	不明	なし	なし	専門医	未確立	未確立	未確立	あり
111	混合性結合組織病	不明	一部	一部	なし	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	あり
112	神経線維腫症1型	一部	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
113	神経線維腫症2型	一部	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
114	結節性硬化症（プリングル病）	一部	一部	一部	なし	なし	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
115	表皮水疱症	不明	一部	ほぼ	なし	専門医	専門医	未確立	未確立	未確立	なし
116	膿疱性乾癬	不明	一部	一部	専門医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
117	天疱瘡	一部	一部	ほぼ	専門医	専門医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし
118	スモン	不明	ほぼ	ほぼ	専門医	一般医	一般医	未確立	未確立	未確立	なし

表2　疾患別　ADL、生命予後、QOLの成果、推計患者数　(1/4)

疾患番号	疾患名	ADL		生命予後	QOL	推計患者数					患者の推移
		10年前	現在			把握	推計患者数	調査時期	調査名／情報源	備　考	
1	脊髄小脳変性症	未確立	未確立	改善	改善	あり	21,853	2001	臨床調査個人票	受給者数	増加
2	シャイ・ドレーガー症候群	未確立	ある程度	改善	改善	あり	702	2001	臨床調査個人票	受給者数	増加
3	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	未確立	ある程度	改善	改善	あり	3,900	1994	全国疫学調査	年間推定受療患者数	増加
4-1	正常圧水頭症	未確立	ある程度	不変	改善	あり	302	1995	正常圧水頭症の全国調査		不変
4-2	先天性水頭症	未確立	ある程度	改善	改善	あり	1,390	1999	先天性水頭症全国疫学調査	年間推定受療患者数	不変
5	多発性硬化症	未確立	ある程度	不明	改善	あり	約10,000	1991末	特定疾患交付件数	受給者数	増加
6	重症筋無力症	ある程度	ある程度	改善	改善	なし					増加
7	ギラン・バレー症候群	ある程度	ある程度	不変	改善	あり		2000	免疫性神経疾患研究班	年間発症率約1.15／10万人年	不変
8	フィッシャー症候群	ある程度	ある程度	不変	改善	あり		2000	免疫性神経疾患研究班	年間発症率約0.1／11万人年	不変
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	ある程度	ある程度		改善	なし					不変
10	多発限局性運動性末梢神経炎	ある程度	ある程度		改善	なし					不変
11	クロウ・フカセ症候群	未確立	ある程度	改善	改善	あり	200-500	1982	厚生省調査研究班		不変
12	筋萎縮性側索硬化症	未確立	未確立	改善	改善	あり	約4,800		厚生省大野班		不変
13	脊髄性進行性筋萎縮症	未確立	未確立	改善	改善	あり	2,200	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
14	球脊髄性筋萎縮症	未確立	ある程度	改善	改善	あり	830	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
15	脊髄空洞症	ある程度	ある程度	改善	改善	あり	4,000	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
16	パーキンソン病	ある程度	ある程度	改善	改善	あり		1992	鳥取大による米子市の調査	132.8人／10万人	増加
17	ハンチントン病	ある程度	ある程度	改善	不変	あり		1983	茨城県の調査（金澤一郎）	0.1人／10万人	不変
18	進行性核上性麻痺	未確立	ある程度	改善	改善	あり	2,300	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
19	線条体黒質変性症	未確立	ある程度	改善	改善	あり	920	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
21	ライソゾーム病	未確立	未確立	改善	不変	あり	240	1999	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	未確立	未確立	不変	改善	あり	358	1994.4～2002.11	ｸﾛｲﾂﾌｪﾙﾄ・ﾔｺﾌﾞ病ｻｰﾍﾞｲﾗﾝｽ	全プリオン病	増加
23	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）	未確立	ある程度	不変	改善	あり	16	1994.4～2002.11	ｸﾛｲﾂﾌｪﾙﾄ・ﾔｺﾌﾞ病ｻｰﾍﾞｲﾗﾝｽ		不変
24	致死性家族性不眠症（FFI）	未確立	未確立	不変	改善	あり	1	1994.4～2002.11	ｸﾛｲﾂﾌｪﾙﾄ・ﾔｺﾌﾞ病ｻｰﾍﾞｲﾗﾝｽ		不変
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	未確立	ある程度	改善	改善	あり	150	2001	遅発性ウイルス性会議		減少
26	進行性多巣性白質脳症（PML）	未確立	ある程度	改善	改善	あり	不明	1998	剖検例の調査（100例）	部分的に把握した	増加
27	後縦靭帯骨化症	未確立	ある程度	改善	不明	あり	7,400	1985	本研究班	年間推定受療患者数	増加
28	黄色靭帯骨化症	未確立	ある程度	改善	不明	あり	1,900	1985	本研究班	年間推定受療患者数	増加
30	広範脊柱管狭窄症	未確立	ある程度	改善	不明	あり	2,300	1989	本研究班	年間推定受療患者数	増加
31	特発性大腿骨頭壊死症	ある程度	十分確立	不変	改善	あり	7,400	1994	全国疫学調査	年間推定受療患者数	不変

表2　疾患別　ADL、生命予後、QOLの成果、推計患者数　(2/4)

疾患番号	疾患名	ADL		生命予後	QOL	推計患者数					患者の推移
		10年前	現在			把握	推計患者数	調査時期	調査名／情報源	備　考	
32	特発性ステロイド性骨壊死症	ある程度	十分確立	不変	改善	あり	3,500	1992	全国疫学調査	年間推定受療患者数	不変
33	網膜色素変性症	未確立	ある程度	不変	不変	あり	12,550	1999	臨床調査個人票	受給者数	増加
34	加齢性黄斑変性症	未確立	ある程度	不変	改善	あり	7,500	1989	全国疫学調査	年間推定受療患者数	増加
35	難治性視神経症	未確立	未確立		改善	なし					増加
36	突発性難聴	未確立	未確立	影響なし	改善	あり		1992	厚生省研究班	192人／100万人	増加
37	特発性両側性感音難聴	ある程度	ある程度	影響なし	改善	あり		1992	厚生省研究班	6.5人／100万人	増加
38	メニエール病	ある程度	ある程度	影響なし	不変	あり	18,000	1980	班研究		不変
39	遅発性内リンパ水腫	ある程度	ある程度	不変	不変	なし				※メニエール病の5-20%	不変
40	PRL分泌異常症	未確立		改善	改善	なし					不変
41	ゴナドトロピン分泌異常症	未確立		改善	改善	なし					不変
42	ADH分泌異常症	未確立		不変	不変	あり	388	2001	成人下垂体機能低下症全国疫学調査	ADH分泌低下症受療患者数	不変
43	中枢性摂食異常症	未確立	未確立	改善	不変	あり	23,200	1998	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	増加
44	原発性アルドステロン症	ある程度	ある程度	不変	不変	あり	1,450	1997	副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査	年間推定受療患者数	増加
45	偽性低アルドステロン症	ある程度	ある程度	不変	不変	なし					不変
46	グルココルチコイド抵抗症	ある程度	ある程度	不変	不変	なし					不変
47	副腎酵素欠損症	ある程度	ある程度	不変	不変	あり	1,068	1998	副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査	年間推定受療患者数	不変
48	副腎低形成(アジソン病)	ある程度	ある程度	不変	不変	あり	72	1998	副腎ホルモン産生異常症全国疫学調査	年間推定受療患者数	増加
49	偽性副甲状腺機能低下症	ある程度	十分確立	改善	改善	あり	430	1998	副甲状腺機能低下症の全国疫学調査	年間推定受療患者数	不変
50	ビタミンD受容機構異常症	未確立	ある程度	改善	改善	なし					不変
51	TSH受容体異常症	未確立	ある程度	不変	不変	あり	16	2003	学会抄録より		増加
52	甲状腺ホルモン不応症	ある程度	十分確立	不変	不変	あり	36	1992	班会議		増加
53	再生不良性貧血	未確立	未確立	改善	改善	あり	7,600	1993	研究班		不変
54-1	溶血性貧血（自己免疫性溶血性貧血）	未確立	未確立	改善	改善	あり	1,500	1998	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
54-2	溶血性貧血(発作性夜間ヘモグロビン尿症)	未確立	未確立	不変	不変	あり	430	1998	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
55	不応性貧血(骨髄異形成)	ある程度	ある程度	不変	不変	あり	7,100	1998	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
56	骨髄線維症	未確立	未確立	不変	不変	あり	660	1998	未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究	年間推定受療患者数	不変
57	特発性血栓症	ある程度	ある程度	不明	不明	なし					不変
58	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	ある程度	ある程度	不変	不変	あり	290		5年間にわたり検査依頼を受けたときに調査	一部を把握	増加
59	特発性血小板減少性紫斑病	ある程度	十分確立	改善	改善	あり	26,233	1996	医療費受給者登録	受給者数	不変
60	IgA腎症	ある程度	ある程度	不変	不変	なし					不変