

を収集し、門脈血行異常症調査研究班事務局（九州大学大学院災害・救急医学）に返送を依頼する。二次調査個人票は2006年3月末までに回収する予定である。その後、データ入力を実施し、同教室において厳重に保管する。

二次調査で収集する情報は以下の通りである。

1. 治療前の肝機能、静脈瘤形態、治療歴
2. 食道・胃静脈瘤、脾機能亢進症に対して為された治療の種類・日時
3. バッドキアリ症候群の閉塞・狭窄部位に対して為された治療の種類・日時
4. 肝移植の有無
5. 治療後静脈瘤出血の有無、治療後追加治療の有無、予後

（倫理面への配慮）

一次調査は対象科における当該患者数のみの報告であるため個人情報を含まないが、二次調査は個人情報を含むため、倫理面へ配慮する必要がある。「疫学研究に関する倫理指針（平成14年度文部科学省・厚生労働省告示第2号、平成17年4月1日改正）」に基づき、以下の点で倫理面への配慮を講じた。

（1）研究等の対象とする個人の人権擁護

二次調査においては、「本調査独自の調査対象者番号、生年月、居住地（都道府県まで）」を記載する。しかし、「カルテ番号、患者氏名、住所、電話番号」は記載しない。従って、集計解析実施者は個人を特定することができないため、この段階で個人情報の保護の観点から問題が生じる危険性は無い。

（2）研究等の対象となる者に理解を求め同意を得る方法

本研究は「人体から採取された資料を用いず、既存資料等のみを用いる観察研究」に該当する。従って、対象者からインフォームド・コンセントを受けることを必ずしも必要としないが、当該研究の目的を含む研究の実施についての情報の公開が必要である。

従って、二次調査を実施する診療科の外来に、「門脈血行異常症（特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症およびバッドキアリ症候群）の患者様へのお知らせとお願い」というポスターを掲示し、研究の実施につい

ての情報公開を行う。

なお、当研究の二次調査については、現在、九州大学大学院医学研究院倫理委員会に申請中である。

【現在の進捗状況】

全国の対象診療科（内科、消化器科、小児科、外科）14059件の中から、規模別に抽出率を設定し、3014件を抽出した後、当該診療科に一次調査のアンケートを送付した。現在、1153件（38.3%）から一次調査の調査票の回収を完了した。

【参考文献】

- 1) 大野良之 編, 川村孝, 玉腰暁子, 橋本修二 著: 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年厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班, 1994.

【研究発表】

論文発表

1. 山口将平, 橋爪誠. IPH. 肝胆膵 51:363-370, 2005

個人情報保護時代における大規模特定施設での定点モニタリングのあり方に関する研究－進捗状況－

縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩斎、中村晃士、西岡真樹子（東京慈恵会医科大学環境保健医学教室）、新村真人（東京慈恵会医科大学皮膚科）、大塚藤男（筑波大、皮膚科）、稲葉裕、黒沢美智子（順天堂大学衛生学）、吉田雄一、中山樹一郎（福岡大・皮膚科）、三宅吉博（福岡大・公衆衛生学）、高木 廣文（新潟大学）、金城 芳秀（沖縄県立看護大）、李廷秀（東京大学健康増進科学）、柳修平（東京女子医大）、河正子（東京大学ターミナルケア学）、柴崎智美、永井正規（埼玉医科大学公衆衛生学）、廣田良夫（大阪市立大学公衆衛生学）、佐伯圭一郎（大分看護情報大学、保健情報）

研究要旨

個人情報保護法（2005年4月完全実施）におけるプライバシー保護が叫ばれる今日、多くの誤解、曲解もあろうが、疫学研究、医学研究に大きな障害となりうる可能性が指摘されている。

神経皮膚症候群に関する研究班と特定疾患の疫学に関する研究班では、過去の研究成果を踏まえ、神経線維腫症1（NF1、レックリングハウゼン病）の全国疫学調査に加え、個人情報保護を踏まえた継続的定点モニタリング調査も実施している。2004年には疫学研究倫理指針（平成14年7月、16年12月、17年6月、厚生労働省など）を遵守し、2大学（神経班、疫学班）の倫理委員会の承認を受け、実施した。そして、25施設から、回答があり（過去の半数程度）、144名の患者資料が収集されたが、過去の調査の1/3-1/4の数である。そして、患者の特性も過去の調査と多くの面で違いが見られた。

2006年には神経線維腫症1（NF1、レックリングハウゼン病）の全国調査が行われる予定であり、モニタリング対象施設も、調査対象に含まれる可能性が高い。地域癌登録などを参考に個人情報保護法、インフォームドコンセントの取り扱い、調査方法、内容など、十分検討し、実効性の高い調査を実施する予定である。

キーワード；大規模特定施設、神経線維腫症1、モニタリング、個人情報保護、全国疫学調査

【目的】

個人情報保護法（2005年4月完全実施）におけるプライバシー保護が叫ばれる今日、多くの誤解、曲解もあろうが、疫学研究、医学研究に大きな障害となりうる可能性が指摘されている。

個人情報保護に関する流れは、1980

年のOECD理事会勧告に始まり、わが国では2003年には「個人情報の保護に関する法律」が成立した（2005年4月完全実施）。そこでは、個人情報提供に関し本人の同意が求められ、適用除外5主体に関しては、ある程度の自由はあるものの、学術研究活動には多

くの制約がつくこととなった。

また、「疫学研究に関する倫理指針」(平成14年6月、16年12月、17年6月、文部科学省、厚生労働省)なども公表され、医学研究実施の指針となった。

特定疾患の疫学に関する研究班では、臨床研究班と共同で、大腿骨頭壊死、神経線維腫症1(NF1)に関し、(定点)モニタリング調査を実施している^{11,37)}。定点モニタリングは、3つの主目的をもった疫学研究を進める際の方法論として始まったが、今回個人情報保護の流れも受け、再検討の必要性も考慮されている。

両研究班では、過去の研究成果を踏まえ、神経線維腫症1(NF1、レックリングハウゼン病)の全国疫学調査に加え、個人情報保護を踏まえた継続的定点モニタリング調査も実施してきた。疫学研究倫理指針を遵守し、2004年には2大学(神経班、疫学班)の倫理委員会の承認を受け、実施した。そして、25施設から、回答があり(過去の半数程度)、144名の患者資料が収集されたが、過去の調査の1/3-1/4の数である(表1-表2)。そして、患者の特性も過去の調査と多くの面で違いが見られた。

*****表1-表2*****

2006年には神経線維腫症1(NF1、レックリングハウゼン病)の全国調査が行われる予定であり、モニタリング対象施設も、調査対象に含まれる可能性が高い。地域癌登録などを参考に個人情報保護法、インフォームドコンセントの取り扱い、調査方法、内容、研究の進め方など、十分検討し、実効性の高い大規模特定施設での定点モニタリング調査を実施する予定である。

【方法】

2006年にはNF1(神経線維腫症1)の全国調査を実施する予定である。自治医科大学(特定疾患の疫学に関する研究班全国調査担当所属)に研究計画書を提出し、倫理審査委員会の審査を受けている。2006年初頭に一次調査を実施し、「患者あり」の返答施設に対し二次調査を実施する予定である。二次調査の調査項目案を図1-図4に示す。

*****図1-図4*****

二次調査の際、モニタリング対象施設も、調査対象に含まれる可能性が高い。この際、モニタリング施設が確実に識別できるよう調査票、調査項目を作成する予定である。また、地域癌登録などを参考に個人情報保護法、インフォームドコンセントの取り扱い、調査方法、内容、研究の進め方など、十分検討し、実効性の高い大規模特定施設での定点モニタリング調査を実施する予定である。

【結果】 【考察】については 追って報告する。

【文献】

- 1) 橋本修二、中村好一、永井正規、柳川洋、玉腰暁子、川村孝、大野良之. 難病患者のモニタリングシステムに関する基礎的検討. 厚生省特定疾患難病の疫学研究班平成5年度研究業績 24~31,1994
- 2) 橋本修二、中村好一、永井正規、柳川洋、玉腰暁子、川村孝、大野良之. 難病患者のモニタリングシステムに関する基礎的検討 - 受療患

- 者のモニター施設割合の年次変化—」．厚生省特定疾患難病の疫学研究班平成7年度研究業績 94～100,1996
- 3) 橋本修二、川村孝、大野良之、縣俊彦、大塚藤男．神経線維腫症1の定点モニタリング—研究計画—．厚生省特定疾患難病の疫学研究班平成8年度研究業績 41～3,1997
 - 4) Poyhonen M, Kytola S, Leisti J. Epidemiology of neurofibromatosis type 1 (NF1) in northern Finland. *J Med Genet.* 2000 Aug;37(8):632-6.
 - 5) Friedman JM. Epidemiology of neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet.* 1999 Mar 26;89(1):1-6.
 - 6) 新村真人．Recklinghausen病、日本臨床:50:増刊:168-175,1992
 - 7) 縣俊彦、西村理明、高木廣文、稲葉裕．レックリングハウゼン病と結節性硬化症の疫学研究の現状．厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成5年度研究業績 5～12,1994
 - 8) 縣俊彦、西村理明、門倉真人、新村真人、本田まり子、舟崎裕記、大塚藤男、中内洋一、吉田純、玉腰暁子、川村孝、大野良之、高木廣文、稲葉裕．神経皮膚症候群全国疫学調査・第1次調査—中間報告—．厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成6年度研究業績 5～9,1995
 - 9) 縣俊彦、西村理明、門倉真人、新村真人、本田まり子、舟崎裕記、大塚藤男、中内洋一、吉田純、玉腰暁子、川村孝、大野良之、高木廣文、稲葉裕．神経皮膚症候群の家系内発症に関する研究．厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成7年度研究業績 5～10,1996
 - 10) 縣俊彦、西村理明、浅尾啓子、清水英佑、新村真人、大塚藤男、玉腰暁子、川村孝、大野良之、高木廣文、稲葉裕．非回答集団を考慮したNF1の有病率推計．厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成8年度研究業績 5～9,1997
 - 11) 縣俊彦、西村理明、浅尾啓子、清水英佑、新村真人、大塚藤男、玉腰暁子、川村孝、大野良之、高木廣文、稲葉裕．NF1患者のQOLと臨床症状に関する基礎的研究．厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成8年度研究業績 10～14,1997
 - 12) 縣俊彦、西村理明、浅尾啓子、新村真人、大塚藤男、高木廣文、稲葉裕、玉腰暁子、川村孝、大野良之、柳修平．linear logistic regression modelにおけるsmoothing効果の検討．第16回SASユーザー会研究論文集 129-136、1997.
 - 13) 縣俊彦．神経線維腫症1(NF1)の遺伝形式・家族歴に関する研究．*医学と生物学.*135:1:17-21,1997
 - 14) 縣俊彦．NF1(神経線維腫症1、レックリングハウゼン病)患者の疫学特性とQOLに関する研究．*医学と生物学.*135:3:93-97,1997
 - 15) 新村真人：神経皮膚症候群、からだの科学:190:210-211,1996
 - 16) 川戸美由紀、橋本修二、川村孝、大野良之、縣俊彦、大塚藤男「神経線維腫症1の定点モニタリング 1997・1998 調査成績」厚生省特定疾患難病の疫学研究班平成10年度研究業績 119～126,1999
 - 17) 縣俊彦、清水英佑、大塚藤男、大野良之、橋本修二、高木廣文、稲葉裕 「NF1の定点モニタリン

- グ重複把握者の特性」厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成11年度研究業績 2000、5-9
- 18) 縣俊彦、清水英佑、橋本修二、柳修平、稲葉裕、高木廣文、大塚藤男「NF1モニタリング調査の解析」厚生省特定疾患の疫学に関する研究班平成11年度研究業績 149-57,2000
- 19) 田中隆、山本博、広田良夫、竹下節子、「特発性大腿骨頭壊死症定点モニタリング経過報告」厚生省特定疾患の疫学に関する研究班平成11年度研究業績 218-225,2000
- 20) 縣俊彦、豊島裕子、清水英佑、高木廣文、早川東作、稲葉裕、柳修平、大塚藤男.NF1 定点モニタリング1994-2000. 厚生省特定疾患の疫学に関する研究班平成12年度研究業績 2001:213-7.
- 21) 縣俊彦、豊島裕子、清水英佑、高木廣文、早川東作、稲葉裕、柳修平、大塚藤男. NF1 定点モニタリングの継続性と問題点. 厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班平成12年度研究業績. 2001:5-7.
- 22) 田中隆、山本博、広田良夫、竹下節子.特発性大腿骨頭壊死症定点モニタリングについて.厚生省特定疾患の疫学に関する研究班平成12年度研究業績 156-162,2001
- 23) 縣俊彦、豊島裕子、清水英佑、高木廣文、早川東作、稲葉裕、柳修平、大塚藤男.NF1 モニタリングでの継続把握者の特徴. 厚生労働省特定疾患の疫学に関する研究班平成13年度研究業績 2002:213-7.
- 24) 縣俊彦、豊島裕子、清水英佑、高木廣文、稲葉裕、黒沢美智子、柳修平)、西川浩昭、河正子、金城芳秀、新村真人、大塚藤男.あせび会 NF1 患者の特性.厚生労働省特定疾患神経皮膚症候群の新しい治療法の開発と治療指針作成に関する研究 平成13年度研究業績. 2002:9-14.
- 25) 縣俊彦、清水英佑、高木廣文、河正子、早川東作、稲葉裕、黒沢美智子、柳修平、金城芳秀、新村真人、大塚藤男. NF1 (neurofibromatosis 1)の1985-2000年での臨床疫学的傾向の研究. 厚生労働科学研究 研究費補助金 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14年度研究業績 2003:103-112.
- 26) 縣俊彦、清水英佑、中山樹一郎、三宅吉博、稲葉裕、黒沢美智子、新村真人、大塚藤男. 神経皮膚症候群調査研究班との NF1(神経線維腫症1)の定点モニタリング調査:進捗状況厚生労働科学研究 研究費補助金 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14年度研究業績 2003:113-116.
- 27) 縣俊彦. 神経線維腫症1(NF1)の過去20年での臨床疫学研究の総括 厚生労働科学研究 研究費補助金 特定疾患対策研究事業 神経皮膚症候群に関する研究班 平成14年度研究業績 2003:5-12.
- 28) 縣俊彦、中村晃士、西岡真樹子、佐野浩斎、清水英佑、高木廣文、河正子、早川東作、柳修平、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、大塚藤男、新村真人、三宅吉博、中山樹一郎、定点モニタリングのあり方の検討 厚生労働科学研究費補助金 難治生疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成15年度研究業績 2004:105-111.
- 29) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐浩斎、中村晃士、西岡真樹子、稲葉

- 裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子、神経線維腫症1 定点モニタリング 2003、厚生労働科学研究費補助金 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 平成15年度研究業績 2004:99-104.
- 30) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩齋、中村晃士、西岡真樹子、稲葉裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子、神経線維腫症1 モニタリング研究、厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 神経皮膚症候群に関する研究班 平成15年度研究業績 2004:9-15.
- 31) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩齋、中村晃士、西岡真樹子、稲葉裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子、個人情報と定点モニタリングについての研究、厚生労働科学研究費補助金 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 平成16年度研究業績 2005:266-80.
- 32) 三宅吉博、縣俊彦、横山徹司、佐々木敏、古村南夫、中山樹一郎、田中景子、牛島佳代、岡本和士、阪本尚正、小橋元、鷺尾昌一、稲葉裕. 神経線維腫症1 の症例対照研究、厚生労働科学研究費補助金 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 平成16年度研究業績 2005:11-20.
- 33) 縣俊彦、個人情報と神経線維腫症1 定点モニタリングに関する研究、厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 神経皮膚症候群に関する調査研究班 平成16年度研究業績 2005:15-28.
- 34) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子. 複数の疫学調査から見たNF1 (neurofibromatosis 1) の臨床疫学的傾向、特性. 第13回日本疫学会学術総会. (福岡. 2003. 1)
- 35) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、三宅吉博. 個人情報保護と疫学研究のあり方. 第14回日本疫学会学術総会. (山形. 2004. 1)
- 36) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、三宅吉博. 個人情報保護と疫学研究. 第15回日本疫学会学術総会. (大津. 2005. 1)
- 37) Agata Toshihiko, Shimizu Hidesuke, Takagi Hirofumi, Hayakawa Tosaku, Ryu Shuhei, Saiki Keiitiro, Kinjo Yoshihide, Inaba Yutaka, Otsuka Fujio, Niimura Michito. A study of lish nodules (LN) of NF1 (neurofibromatosis 1) in Japan. Journal of AOPO (Asia Pacific Academy of Ophthalmology) 2005:20:261-2

健康危険情報

なし

研究発表

学会発表

1. 縣俊彦、豊島裕子、中村晃士、西岡真樹子、佐野浩齋、清水英佑、佐伯圭一郎、稲葉裕、黒沢美智子、石原英樹、木村謙太郎、栗山喬之. 人工換気療法のトレンドに関する研究. 第24回SASユーザー会総会 (sas forum). 2005;7月、東京.
2. H Nishikawa, Y Inaba, T Agata M Itaya. Estimation of the number of patients using home oxygen therapy and home mechanical ventilation

in Japan. 15th ERS (European Respiratory Society) Annual Congress Copenhagen, DK 2005.9 (JERS 24:suppl 48:145s:2005)

3.T Agata, H Nishikawa, Y Inaba, M Itaya. Epidemiological trends of patients using home oxygen therapy (HOT) and home mechanical ventilation (HMV) in 1998-2004 in Japan. 15th ERS (European Respiratory Society) Annual Congress Copenhagen, DK 2005.9 (JERS 24:suppl 48:145s:2005)

4. 縣 俊彦、稲葉裕、黒沢美智子、保

険制度の変更と患者数変化に関する研究. 第69回日本民族衛生学会、東京(2005.11)第71巻付録 p101

知的財産権の出願、取得状況

特許取得 なし

実用新案登録 なし

その他 なし

表1. 定点モニタリング調査、年次別診療科別返送機関数

年次 診療科(送付数)	1997	1998	2000	2003
眼科(8)	5	5	3	2
形成外科(13)	9	10	8	2
耳鼻科(1)	0	0	0	1
小児科(7)	3	4	2	1
整形外科(6)	3	4	3	2
脳外科(2)	2	1	1	0
皮膚科(35)	27	31	29	17
合計(72)	49	55	46	25

表2. 定点モニタリング調査、年次別診療科別報告患者数

診療科	1997	1998	2000	2003
眼科	55	56	56	2
形成外科	45	59	40	7
耳鼻科	0	0	0	0
小児科	23	46	10	2
整形外科	34	38	24	4
脳外科	7	3	6	0
皮膚科	305	342	320	129
合計	469	544	456	144

図1. 神経線維腫症1: (NF1、レックリングハウゼン病) 個人調査票疫学項目案:

貴施設名:
 担当科名:
 1. 神経内科 2. 脳外科 3. 整形外科 4. 眼科 5. 耳鼻科
 6. 小児科 7. 皮膚科 8. 形成外科 9. 精神科 10. その他 ()
 所在地 電話番号
 記載者氏名: 記載年月日 平成 年 月 日
 患者氏名イニシャル: 性別 1.男 2.女
 生年月日 (明治、大正、昭和、平成) 年 月 日 年齢 (歳)
 患者住所 (都道府県 市区町村 不明)
 最も長く住んだ所 (都道府県 市区町村 不明)
 職業: (具体的に:)
 最も長く従事した職業 (具体的に:) (期間) 年 月
 家族歴:1.なし
 2.あり (続柄 1.父 2.母 3.兄弟姉妹 (人中 人) 4.その他 ()
 3.不明
 家系図
 結婚歴: 1.未婚: 2.既婚:3.死別: 4.離別: 5.その他 () 6.不明
 子供 1.なし 2.あり () 人: うちNF1 () 人 3.不明

図2. 神経線維腫症1: (NF 1、レックリングハウゼン病) 個人調査票初診診断項目案:

初診医療機関	1.貴施設	2.他施設(施設名:)	3.不明
推定発症年月	(昭和、平成) 年 月		
初診時主訴	1.皮膚症状()	2.中枢神経症状()	
	3.整形外科的症状()	4.その他()	
貴施設初診年月	(昭和、平成) 年 月		
確定診断年月	(昭和、平成) 年 月		
診断	1.確実	2.小児色素斑のみ	3.疑い
診断根拠	1.多発性の神経線維腫	2.カフェ・オ・レ斑	
	3.両親の病状	4.その他()	
診断医療機関	1.貴施設	2.他施設(施設名:)	3.不明
入院回数	1.貴施設 回	2.他施設 回	3.不明
医療費公費負担	1.なし	2.あり→1.特定疾患治療研究(病名: 1.当該疾患	
	2.その他())		
	2.老人医療	3.身障者	4.生活保護
		5.その他()	
受療状況(最近1年間):	1.主に入院:	2.主に通院:	3.入院と通院
	4.転院: へ転院)	5.その他()	6.不明
死亡の場合(死亡年月日: 年 月 日、	剖検: 1.なし 2.あり 3.不明		
死因: 1.腫瘍死(1.脳・脊髄腫瘍()	2.悪性神経鞘腫 3.白血病		
	4.その他())	2.その他()	
日常生活	1.社会生活をしている	(1.通学 2.職業に従事 3.家事に従事	
	4.その他())		
(最近1年間)	2.社会生活が困難	(1.家に閉じ込める 2.病院・施設にいる	
	3.その他())		
	3.その他()		
経過:(最近1年間)	1.軽快	2.不変	3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.死亡 6.不明

図3. 神経線維腫症1個人調査票臨床症状（皮膚、中枢神経）項目案:

臨床症状:(年 月 日現在)

I. 皮膚病変:

1. カフェ・オ・レ斑 1.なし 2.5個以下 3.10個以下 4.11個以上 5.不明

2. 小レックリク'ハゲン斑 1.なし 2.少数 3.多数 4.不明

3. 色素斑(カフェ・オ・レ斑や小レックリク'ハゲン斑)は整容上問題と 1.ならない
2.なる

4. 皮膚の神経線維腫:
全身 1.なし 2.少数 3.多数~無数あり、4.不明
顔面 1.なし 2.少数 3.多数~無数あり、4.不明

5. 皮膚の神経線維腫は整容上の問題が 1.ない 2.小さい 3.中程度 4.大きい

6. 瀰漫性神経線維腫
1.なし
2.あり 機能障害(視野障害など) 1.なし 2.あり
腫瘍内出血: 1.なし 2.あり
治療 1.なし 2.あり
治療歴と内容()

3.不明

7. 悪性神経鞘腫
1.なし 2.あり 3.不明→治療 1.なし 2.あり 治療歴と内容()

II. 中枢神経病変

1. 痙攣: 1.なし 2.あり 3.不明 →種類()

2. 知能低下: 1.なし 2.軽度 3.中等度 4.高度 5.不明 →IQ()

3. 脳波: 1.正常型 2.異常あり 3.検査未施行 4.不明→異常所見()

4. CT:またはMRI検査 1.異常なし 2.異常あり 3.検査未施行 4.不明
→異常所見()

5. 脳あるいは脊髄腫瘍: 1.なし 2.あり 3.不明 →合併する腫瘍()
治療 1.なし 2.あり
治療内容:1.手術 2.放射線照射 3.化学療法 4.その他()
結果: 1.完治(年生存) 2.部分的治癒 3.悪化 4.死亡 5.その他()

6.不明

図4. 神経線維腫症1個人調査票臨床症状（整形外科、眼科、その他）項目案:

Ⅲ. 整形外科的病変:

1. 長管骨変形: 1.なし 2.あり 3.不明 → 下腿偽関節合併 1.なし 2.あり
2. 脊柱変形: 1.なし 2.あり 3.不明 → 1.Non-dystrophic type 2.Dystrophic type
(50度以上の側彎あるいは後彎 1.なし 2.あり)
3. 脊髄腫瘍 1.なし 2.あり 3.不明
4. 神経症状: 1.なし 2.あり 3.不明 → 1.筋力低下、2.知覚障害、3.膀胱、直腸障害

Ⅳ. 眼病変:

1. 虹彩小結節 1.なし 2.あり 3.不明 → (確認年齢 歳)
2. その他の眼病変 (具体的に;)

Ⅴ. その他の合併症

(具体的に;)

重症度分類(stage: 1 2 3 4 5 6.不明)

(該当するものに○、1-5は診断基準参照)

Comment ()

6. 難治性疾患克服研究における 治療法の有効性に関する調査

「難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査」 進捗状況

柴崎智美、仁科基子、太田晶子、石島秀樹、泉田美知子、永井正規
(埼玉医科大学・公衆衛生学)

研究要旨

難治性疾患克服研究対象疾患（121疾患）について、患者の予後（生存率、ADL等）を明らかにすることにより、難治性疾患克服研究対象疾患の研究成果及び有効な治療法を統一的に把握し、難病対策の行政的資料として利用することを目的として、臨床調査研究班に参加する研究者の所属医療機関を過去5年間に受診した患者について、性、生年月、重症度、ADL（Barthel Index）、治療法、生死等を調査した。23,926件の調査票が回収され、疾患別の生存率、軽快治癒率について明らかにする。

A. 目的

難治性疾患克服研究対象疾患（121疾患）（表1）について、患者の予後（生存率、ADL等）を明らかにすることにより、難治性疾患克服研究対象疾患の研究成果及び有効な治療法を統一的に把握し、難病対策の行政的資料として利用することを目的とする。

B. 調査方法

(1) 対象施設

難治性疾患克服研究事業の39臨床調査研究班（表2）に参加する研究者（主任研究者・分担研究者・研究協力者）が所属する医療施設の診療科を対象として、調査を実施した。

(2) 方法

2005年4月1日から過去5年（2000年3月31日まで）にさかのぼって、この間受療したすべての患者について、患者の発症、死亡、年齢、ADL、重症度、受診状況、治療の有無及び治療内容に関する調査を実施した。調査個票（書式1）に基づいた情報を収集した。ADLはBarthel Index¹⁾を用いた。また、重症度、初診時の治療方法については、疾患毎に臨床班主任研究者の意向を確認し、調査票を作成した。疾患によっては病因や病態の違いから臨床班と共同で対象疾患を細分類した調査個票を作成した。調査個票の書式は129種類である。すべての患者とは、現在受療している者だけでなく、この間に、入院した者、死亡した者、他院へ転

院した者などを含むこの期間に1度でも当該医療機関において受療した患者すべてとした。

1) 対象患者の選出方法

班員、研究協力者が所属する臨床研究班が研究対象とする疾患について、研究者が所属している診療科で受療した患者の中から、研究者が把握している患者を選出して情報を収集した（書式2）。

2) 患者情報の記録

医療機関事務局・診療科が把握した患者について、病歴管理士等の協力を得つつ、各診療科、担当医師が、患者情報を過去の診療記録より記載した。

3) 収集する情報の内容

疾患名、患者の生年月、性、医療機関内整理番号、対象疾患の（推定）発症年月のほか、初診時の情報としては、当該医療機関初診年月、ADL、治療法、重症度、最近診療時情報としては、最近診療年月、重症度、入院、通院の別、ADL、身体障害者手帳取得状況を調査した。最近診療時とは、調査時点に最も近い時点での当該医療機関（診療科）を受診した時点とした。最近診療時以後継続診療予定であったにもかかわらず、1か月を超えて受診のない患者については、その理由（他医療機関を受診、軽快、死亡等）を確認した。

4) 患者情報の提出

記入された患者情報総括票ならびに調査個票は、2005年10月7日付けで各研究者が所属す

る臨床調査研究班の主任研究者に送付し、主任研究者は患者情報総括票ならびに調査個票を医療機関毎にとりまとめ、11月30日締め切りで調査事務局まで回収された。

(3) 倫理面での配慮

本調査は、連結可能匿名化情報を臨床研究班研究者から疫学班が提供を受けて、多施設のデータを用いて難治性疾患克服研究対象疾患の予後を明らかにすることを目的として実施するものであり、埼玉医科大学倫理委員会の審査を受けて実施した。個人情報を含まない匿名化情報のみを扱う調査である。

C. 結果

2006年2月10日現在までに39臨床班から23,926件の患者情報が回収された。肝内胆管障害、硬化性委縮性苔癬、致死性家族性不眠症、原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症は、症例の報告がなかった。疾患別には原発性胆汁性肝硬変893件、潰瘍性大腸炎891件が多かった(表3)。

D. 考察

難治性疾患121疾患の予後を明らかにする目的で、限られた時間の中で後ろ向き調査を実施した。調査上の問題点としては、初診患者だけではなく、5年間の有病者(入通院患者)全ての情報を収集することが大変な労力であり、比較的最近受診した症例に偏っている可能性が否定できないこと、全ての患者を確認したとしても、初診時の情報が確認しにくいといったことがあげられる。また、専門医療機関が多いため、セカンドオピニオンを目的とした一時的な受診や、入院だけで退院時に近医に逆紹介された症例の取扱いについても配慮が必要であった。また、この5年間で医療機関内で電子カルテの導入されたり、個人情報保護目的の過去のカルテ確認が制限されている医療機関などもあり、当初予想されなかった問題があった。いずれにしても調査票の配布から回収まで2か月弱と短い調査期間の中で臨床研究班の主任研究者、分担研究者、研究協力者の先生方、また所属医療機関の先生方には、大変なご協力を頂いた。疾患別の生存率、軽快治癒率、さらに詳細な重症度別、治療法別の予後については別途明らかにする予定である。

E. 引用文献

1) 石田暉：脳卒中後遺症の評価スケール、脳と循環 vol 4 No2 63-71 1999

F. 健康危険情報

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

特許取得 なし

実用新案登録 なし

その他 なし

表1. 121疾患リスト (ICD10, 担当臨床研究班、治療研究対象の別)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
1	再生不良性貧血	D61.3	6	特発性造血障害
2	溶血性貧血 (自己免疫性溶血性貧血) D55-D59	D55-D59		特発性造血障害
3	不応性貧血 (骨髓異形成)	D46.0-D46.4		特発性造血障害
4	骨髓線維症	C94.5 D47.1 D75.8		特発性造血障害
5	特発性血栓症	D68.8-68.9		血液凝固異常症
6	血栓性血小板減少性紫斑病 (TTP)	M31.1		血液凝固異常症
7	特発性血小板減少性紫斑病	D69.3	10	血液凝固異常症
8	原発性免疫不全症候群	D71 D72.9 D80 D81 D82 D83 D84 D89 E70.3	35	原発性免疫不全症候群
9	大動脈炎症候群 (高安動脈炎)	M31.4	13	難治性血管炎
10	ビュルガー病	I73.1	14	難治性血管炎
11	結節性動脈周囲炎	M30.0	11	難治性血管炎
12	ウェゲナー肉芽腫症	M31.3	25	難治性血管炎
13	アレルギー性肉芽腫性血管炎	M30.1		難治性血管炎
14	悪性関節リウマチ	M05.3	19	難治性血管炎
15	側頭動脈炎	M31.5-31.6		難治性血管炎
16	抗リン脂質抗体症候群	D89.8		難治性血管炎
17	全身性エリテマトーデス	M32	4	自己免疫疾患
18	皮膚筋炎及び多発性筋炎	M33	9	自己免疫疾患
19	シェーグレン症候群	M35.0		自己免疫疾患
20	成人スティル病	M06.1		自己免疫疾患
21	ベーチェット病	M35.2	1	ベーチェット病
22	偽性副甲状腺機能低下症	E20.1		ホルモン受容機構異常
23	ビタミンD受容機構異常症	E83.3 E83.5		ホルモン受容機構異常
24	TSH受容体異常症	E07.8		ホルモン受容機構異常
25	甲状腺ホルモン不応症	E07.8		ホルモン受容機構異常
26	PRL分泌異常症	E22.1		間脳下垂体機能障害
27	ゴナドトロピン分泌異常症	E22.8E23.0		間脳下垂体機能障害
28	ADH分泌異常症	E22.2		間脳下垂体機能障害
29	原発性アルドステロン症	E26.0		副腎ホルモン産生異常
30	偽性低アルドステロン症	E26.1		副腎ホルモン産生異常
31	グルココルチコイド抵抗症	E27.0		副腎ホルモン産生異常
32	副腎酵素欠損症	E25.0		副腎ホルモン産生異常
33	副腎低形成 (アジソン病)	E27.1		副腎ホルモン産生異常
34	中枢性摂食異常症	F50 (F50.0-F50.9)		中枢性摂食異常症
35	原発性高脂血症	E78 (E78.0-E78.5)		原発性高脂血症
36	アミロイドーシス	E85	21	アミロイドーシス
37	クロイツフェルト・ヤコブ症 (CJD)	A81	38-1	プリオン病および遅発性ウイルス感染
38	ゲルストマン・ストロイスラー ・シャインカー病 (GSS)	A81.8	38-2	プリオン病および遅発性ウイルス感染
39	致死性家族性不眠症 (FFI)	A81.8	38-3	プリオン病および遅発性ウイルス感染
40	亜急性硬化性全脳炎 (SSPE)	A81.1	41	プリオン病および遅発性ウイルス感染
41	進行性多巣性白質脳症 (PML)	A81.2		プリオン病および遅発性ウイルス感染
42-1	脊髄小脳変性症	G11.1 G11.2 G11.4 G11.8 G11.9 G31.9	16	運動失調
42-2	オリーブ橋小脳萎縮症		27-2	運動失調
43	シャイ・ドレーガー症候群	G23.2	27-3	運動失調
44	筋萎縮性側索硬化症	G12.2	8	神経変性疾患
45	脊髄性進行性筋萎縮症	G12.2		神経変性疾患
46	球脊髄性筋萎縮症	G12.1		神経変性疾患

表1. 121疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その2)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
47	脊髄空洞症	G95.0		神経変性疾患
48	パーキンソン病	G20	20-3	神経変性疾患
49	ハンチントン病	G10	23	神経変性疾患
50	進行性核上性麻痺	G23.1	20-1	神経変性疾患
51	線条体黒質変性症	G23.2	27-1	運動失調
52-1	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)	E71.3 E74.8 E80.3 G60.1 Q77.3 Q87.8		運動失調
52-2	副腎白質ジストロフィー		45	運動失調
53	ライソゾーム病 (ファブリー病を除く)	E75-E77		
54	多発性硬化症	G35	2	免疫性神経疾患
55	重症筋無力症	G70.0	3	免疫性神経疾患
56	ギラン・バレー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
57	フィッシャー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
58	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
59	多発限局性運動性末梢神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
60	クロー・フカセ症候群	C90.2		免疫性神経疾患
61	正常圧水頭症	G91.2		先天性水頭症
62	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	I67.5	24	モヤモヤ病
63	網膜色素変性症	H35.5	37	網膜脈絡膜・視神経萎縮
64	加齢性黄斑変性症	H35.3		網膜脈絡膜・視神経萎縮
65	難治性視神経症	H46 H47.0 H47.2 H48		網膜脈絡膜・視神経萎縮
66	メニエール病	H81.0		前庭機能異常
67	遅発性内リンパ水腫	H81.0		前庭機能異常
68	突発性難聴	H91.2		急性高度難聴
69	特発性両側性感音難聴	H90.3		急性高度難聴
70	肥大型心筋症	I42.1-I42.2		特発性心筋症
71	特発性拡張型心筋症	I42.0	26	特発性心筋症
72	拘束型心筋症	I42.3-I42.5		特発性心筋症
73	ミトコンドリア病	E88.8 G31.8 G40.4 H49.8		特発性心筋症
74	ファブリー病	E75.2	44-1	特発性心筋症
75	家族性突然死症候群	I49.0		特発性心筋症
76	特発性間質性肺炎	J84.1B-J84.1	36	びまん性肺疾患
77	サルコイドーシス	D86	7	びまん性肺疾患
78	びまん性汎細気管支炎	J44.8		びまん性肺疾患
79	若年性肺気腫	J43.0-J43.2 J43.8-J43.9		呼吸不全
80	ヒストオサイトーシスX	C96.0 D76.0		呼吸不全
81	肥満低換気症候群	E66.2		呼吸不全
82	肺胞低換気症候群	G93.8		呼吸不全
83	原発性肺高血圧症	I27.0	39	呼吸不全
84	特発性慢性肺血栓栓塞症	I26.9 I27.8	43	呼吸不全
85	潰瘍性大腸炎	K51	12	難治性炎症性腸管障害
86	クローン病	K50	17	難治性炎症性腸管障害
87	自己免疫性肝炎	K73.2A-K73.2		難治性の肝疾患
88	原発性胆汁性肝硬変	K74.3	31	難治性の肝疾患
89	難治性肝炎のうち劇症肝炎	B15.0 B16.0 B16.2 B17.1 B17.2 B17.8 B19.0 B19.9 K70.4 K71.1 K72.0 K72.9	18	難治性の肝疾患

表1. 121疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その3)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
90	特発性門脈圧亢進症	K76.6		門脈血行異常症
91	肝外門脈閉塞症	I81		門脈血行異常症
92	Budd-Chiari 症候群	Q26.5		
93	肝内結石症	I82.0	42	門脈血行異常症
94	肝内胆管障害	K80.5A-K80.5		肝内結石症
95	膵嚢胞線維症	K83.0		肝内結石症
96	重症急性膵炎	E84.8		難治性膵疾患
97	慢性膵炎	K85	32	難治性膵疾患
98	表皮水疱症	K86.0-K86.1		難治性膵疾患
99	膿疱性乾癬	Q81	28	稀少難治性皮膚疾患
100	天疱瘡	L40.1	29	稀少難治性皮膚疾患
101	強皮症	L10	15	稀少難治性皮膚疾患
		M34	9	強皮症
		L94.0		
		L94.1		
		L94.9		
102	好酸球性筋膜炎	M35.4		強皮症
103	硬化性萎縮性苔癬	L90.0		強皮症
104	混合性結合組織病	M35.1A-M35.1	34	混合性結合組織病
105	神経線維腫症Ⅰ型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
106	神経線維腫症Ⅱ型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
107	結節性硬化症(プリングル病)	Q85.1		神経皮膚症候群
108	後縦靭帯骨化症	M48.8A-M48.8	22	脊柱靭帯骨化症
109	黄色靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
110	前縦靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
111	広範囲椎管狭窄症	M48.0	30	脊柱靭帯骨化症
112	特発性大腿骨頭壊死症	M87.0A-M87.0	33	特発性大腿骨頭壊死症
113	特発性ステロイド性骨壊死症	M87.1		特発性大腿骨頭壊死症
114	I g A腎症	N02.8		進行性腎障害
115	急速進行性糸球体腎炎	N01		進行性腎障害
116	難治性ネフローゼ症候群	N04		進行性腎障害
		N08		
117	多発性嚢胞腎	Q61.1-Q61.3		進行性腎障害
118	スモン	G62.0	5	スモン
119	大脳皮質基底核変性症		20-2	神経変性疾患
120	肺リンパ脈管筋腫症			呼吸不全
121	重症多形滲出性紅斑(急性期)			難治性皮膚疾患の画期的治療法に関する研究班

注：治療研究事業対象疾患（45）と調査研究事業対象疾患（121）の対応が1：1でない。単一のICDコードのうちの一部のみが対象疾患である、別の対象疾患が同じICDコードであるので、患者の選出には注意が必要である。

表2. 難治性疾患克服研究事業臨床調査研究班一覧（臨床研究班、主任研究者、所属）

特発性造血障害に関する調査研究班	小澤 敬也（自治医科大学医学部）
血液凝固異常症に関する調査研究班	池田 康夫（慶應義塾大学（医学部内科）内科学）
原発性免疫不全症候群に関する調査研究班	宮脇 利男（国立大学法人富山医科薬科大学医学部小児科学）
難治性血管炎に関する調査研究班	尾崎 承一（聖マリアンナ医科大学）
自己免疫疾患に関する調査研究班	山本 一彦（東京大学大学院医学系研究科内科学専攻 アレルギーリウマチ学）
ベーチェット病に関する調査研究班	金子 史男（福島県立医科大学医学部）
ホルモン受容機構異常に関する調査研究班	松本 俊夫（徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部）
間脳下垂体機能障害に関する調査研究班	千原 和夫（神戸大学大学院医学系研究科応用分子医学講座）
副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班	藤枝 憲二（旭川医科大学医学部小児科）
中枢性摂食異常症に関する調査研究班	芝崎 保（日本医科大学大学院医学研究科生体統御科学）
原発性高脂血症に関する調査研究班	山田 信博（筑波大学・大学院人間総合科学研究科）
アミロイドーシスに関する調査研究班	山田 正仁（金沢大学大学院医学系研究科脳医科学専攻 脳病態医学講座脳老化・神経病態学）
プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班	水澤 英洋（東京医科歯科大学大学院脳神経病態学）
運動失調症に関する調査研究班	西澤 正豊（新潟大学脳研究所臨床神経科学部門神経内科分野）
神経変性疾患に関する調査研究班	葛原 茂樹（三重大学医学部神経内科学講座）
免疫性神経疾患に関する調査研究班	吉良 潤一（九州大学大学院医学研究院神経内科学）
正常圧水頭症と関連疾患の病因・病態と治療に関する研究班	湯浅 龍彦（国立精神・神経センター国府台病院神経内科）
ウィルス動脈輪閉塞症における病態・治療に関する研究班	橋本 信夫（京都大学大学院医学研究科脳統御医学系専攻 脳病態生理学講座脳神経外科学）
網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班	石橋 達朗（九州大学大学院医学研究院眼科学分野）
前庭機能異常に関する調査研究班	竹田 泰三（高知大学医学部）
急性高度難聴に関する調査研究班	喜多村 健（東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科）
特発性心筋症に関する調査研究班	友池 仁暢（国立循環器病センター病院）
びまん性肺疾患に関する調査研究班	貫和 敏博（国立大学法人東北大学加齢医学研究所）
呼吸不全に関する調査研究班	久保 惠嗣（信州大学医学部内科学第一教室）
難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究班	大西 三朗（高知大学医学部分子・生体制御学講座 ・消化器病態学）
門脈血行異常症に関する調査研究班	橋爪 誠（九州大学大学院医学研究院災害救急医学）
肝内結石症に関する調査研究班	跡見 裕（杏林大学医学部第一外科）
難治性膝疾患に関する調査研究班	大槻 眞（産業医科大学医学部第三内科学）
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班	北島 康雄（岐阜大学大学院医学研究科医科学専攻 病態制御学講座皮膚病態学分野）
強皮症における病因解明と根治的治療法の開発班	竹原 和彦（金沢大学大学院医学系研究科）
混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究班	三森 経世（京都大学大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学）
神経皮膚症候群に関する調査研究班	中山 樹一郎（福岡大学医学部皮膚科）
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究班	中村 耕三（東京大学大学院医学系研究科整形外科学）
進行性腎障害に関する調査研究班	富野 康日己（順天堂大学医学部腎臓内科）
スモンに関する調査研究班	松岡 幸彦（独立行政法人国立病院機構東名古屋病院）
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班	日比 紀文（慶應義塾大学医学部内科）
ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究班	衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学小児科学講座・DNA医学研究所）
特発性大腿骨頭壊死症の予防と治療の標準化を目的とした総合研究班	久保 俊一（京都府立医科大学大学院医学研究科 運動器機能再生外科学）
難治性皮膚疾患（重症多形滲出性紅斑（急性期）を含む）の画期的治療法に関する研究班	橋本 公二（愛媛大学医学部）

表3 疾患別回収された調査個票数

疾患番号	疾患名	疾患別報告患者数
1	再生不良性貧血	472
2-1	溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血)	99
2-2	溶血性貧血(発作性夜間ヘモグロビン尿症)	58
3	不応性貧血(骨髄異形性)	576
4	骨髄線維症	65
5	特発性血栓症	121
6	血栓性血小板減少性紫斑病	12
7	特発性血小板減少性紫斑病	87
8	原発性免疫不全症	220
9	大動脈炎症候群	37
10	ピュルガー病	58
11_1	古典的結節性動脈周囲炎	14
11_2	顕微鏡的結節性動脈周囲炎	75
12	ウェゲナー肉芽腫症	23
13	アレルギー性肉芽腫性血管炎	27
14	悪性関節リウマチ	56
15	側頭動脈炎	4
16	抗リン脂質抗体症候群	50
17	全身性エリテマトーデス	589
18	皮膚筋炎及び多発性筋炎	278
19	シェーグレン症候群	341
20	成人スティル病	121
21	ベーチェット病	44
22	偽性副甲状腺機能低下症	27
23	ビタミンD受容機構異常症	3
24	TSH受容体異常症	4
25	甲状腺ホルモン不応症	6
26_1	PRL分泌過剰症	190
26_2	PRL分泌低下症	138
27-1	男性ゴナドトロピン分泌低下症	100
27-2	成人女性ゴナドトロピン分泌低下症	93
27-3	思春期早発症	9
28_1	中枢性尿崩症	196
28_2	ADH分泌異常症(SIADH)	29
29	原発性アルドステロン症	10
30	偽性低アルドステロン症	0
31	グルココルチコイド抵抗症	0
32	副腎酵素欠損症	3
33	副腎低形成(アジソン病)	1
34_1	中枢性摂食異常症(神経性食欲不振症)	226
34_2	中枢性摂食異常症(神経性過食症)	207
35	原発性高脂血症	153
36	アミロイドーシス	376
37	クロイツフェルト・ヤコブ症	60
38	ゲルストマン・ストライター・シャインカー病	6
39	致死性家族性不眠症	0
40	亜急性硬化性全脳炎	13
41	進行性多巣性白質脳症	3
42-1	脊髄小脳変性症	337
42-2	オリブ橋小脳萎縮症	151
43	シャイ・ドレーガー症候群	36
51	線状体黒質変性症	51
52-1	ベルオキシソーム病	2
52-2	副腎白質ジストロフィー	12
44	筋萎縮性側索硬化症	435
45	脊髄性進行性筋萎縮症	32
46	球脊髄性筋萎縮症	77
47	脊髄空洞症	15
48	パーキンソン病	694
49	ハンチントン病	40
50	進行性核上性麻痺	147
119	大脳皮質基底核変性症	60
54	多発性硬化症	604
55	重症筋無力症	710
56	ギランバレー症候群	203

表3 疾患別回収された調査個票数 (つづき)

疾患番号	疾患名	疾患別報告患者数
57	フィッシャー症候群	74
58	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	183
59	多発限局性運動性末梢神経炎	15
60	単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)	29
61	正常圧水頭症	74
62	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	304
63	網膜色素変性症	355
64	加齢性黄斑変性症	398
65	難治性視神経症	301
66	メニエール病	503
67	遅発性内リンパ水腫	180
68	突発性難聴	489
69	特発性両側性感音難聴	244
70	肥大型心筋症	662
71	特発性拡張型心筋症	713
72	拘束型心筋症	13
73	ミトコンドリア病	30
74	ファブリー病	35
75	家族性突然死症候群	23
76	特発性間質性肺炎	523
77	サルコイドーシス	736
78	びまん性汎細気管支炎	125
79	若年性肺気腫	66
80	ヒストオサイトーシスX	18
81	肥満低換気症候群	59
82	肺胞低換気症候群	9
83	原発性肺高血圧症	56
84	特発性慢性肺血栓塞栓症	92
120	肺リンパ脈管筋腫症	112
87	自己免疫性肝炎	661
88	原発性胆汁性肝硬変	893
89	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	206
90	特発性門脈圧亢進症	41
91	肝外門脈閉塞症	40
92	Budd-Chiari症候群	24
93	肝内結石症	86
94	肝内胆管障害	0
95	脾嚢胞線維症	1
96	重症急性脾炎	320
97	慢性脾炎	617
98	表皮水疱症	90
99	膿疱性乾癬	78
100	天疱瘡	277
101	強皮症	300
102	好酸球性筋膜炎	14
103	硬化性萎縮性苔癬	0
104	混合性結合組織病	113
105	神経線維腫症Ⅰ型	256
106	神経線維腫症Ⅱ型	38
107	結節性硬化症(プリングル病)	103
108	後縦靭帯骨化症) 1235
109	黄色靭帯骨化症	
110	前縦靭帯骨化症	
111	広範脊柱管狭窄症	21
114	IgA腎症	306
115	急速進行性糸球体腎炎	74
116	難治性ネフローゼ症候群	97
117	多発性嚢胞腎	70
118	スモン	350
85	潰瘍性大腸炎	891
86	クローン病	611
53	ライソゾーム病	195
112	特発性大腿骨頭壊死症	220
113	特発性ステロイド性骨壊死症	346
121	重症多形滲出性紅斑(急性期)	38