

図 1-8(1) 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベース推定値 EBSMR）
疾患番号 18 劇症肝炎（肝性昏睡を伴うウイルス性肝炎） 1995-2004 年 総数

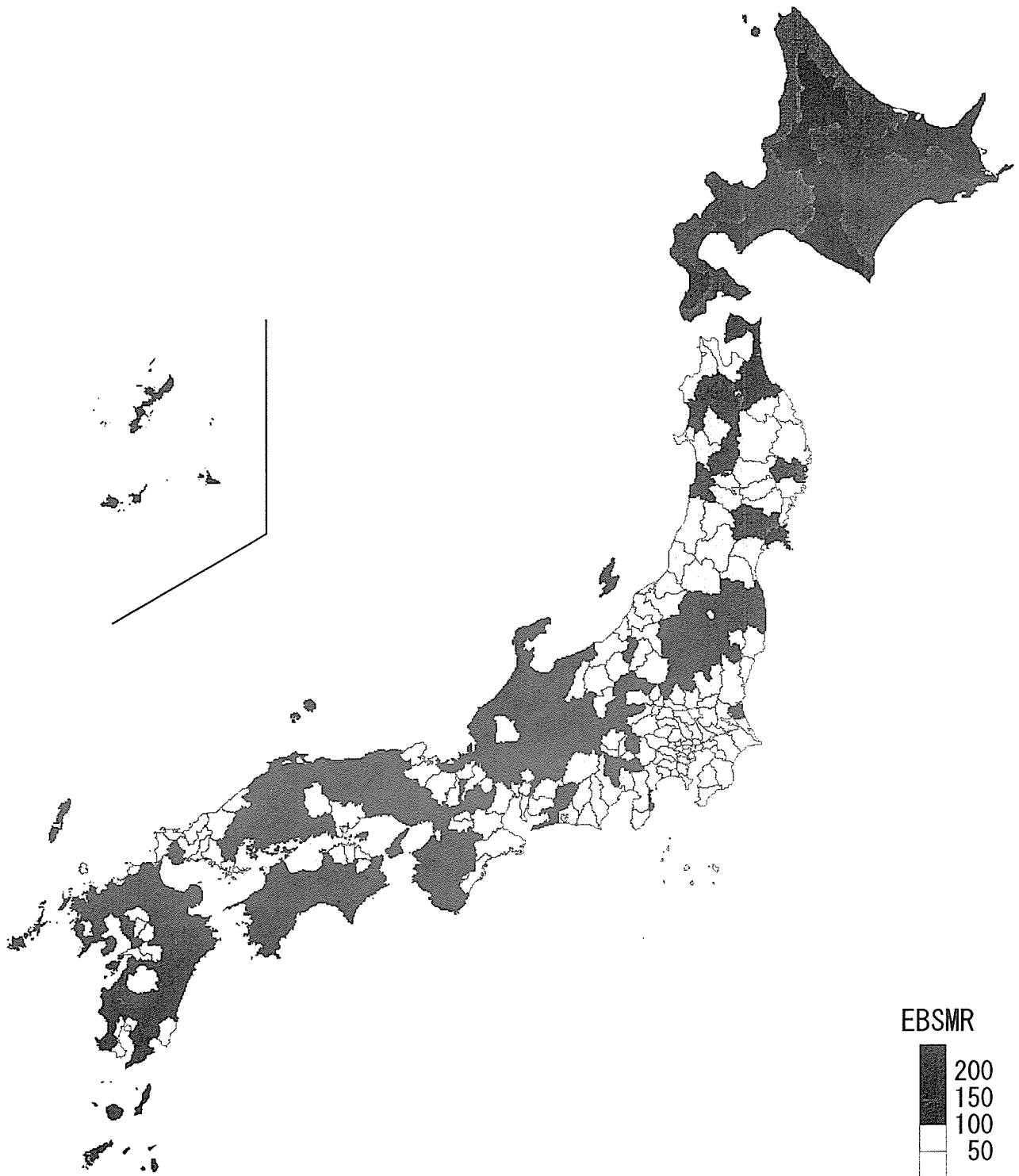


図 1-8 (2) 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 18 劇症肝炎（急性・亜急性肝不全）1995-2004 年 総数

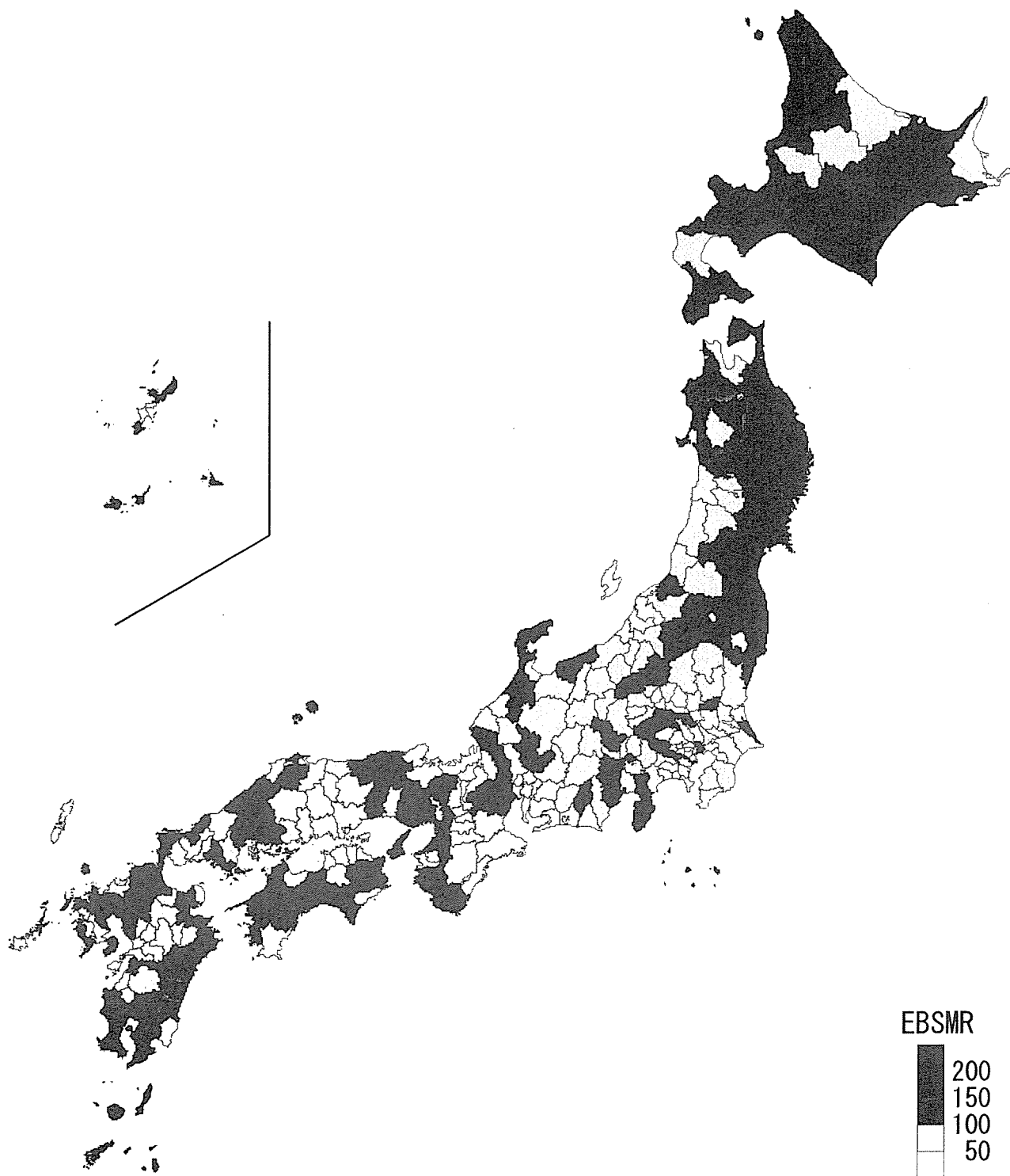


図 1-9 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 19 悪性関節リウマチ 1995-2004 年 総数

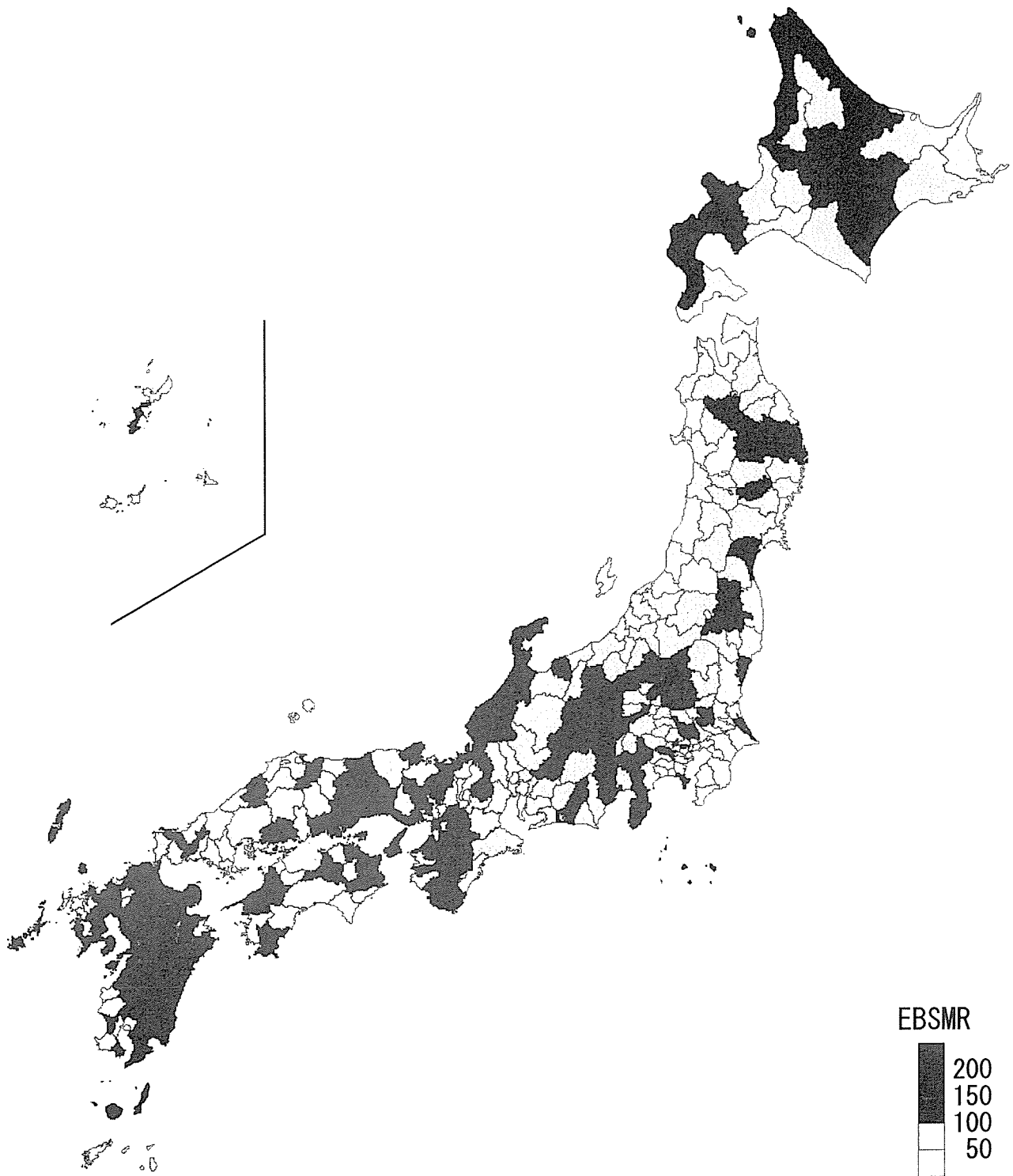


図 1-10 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 20(1) 進行性核上性麻痺 1995-2004 年 総数

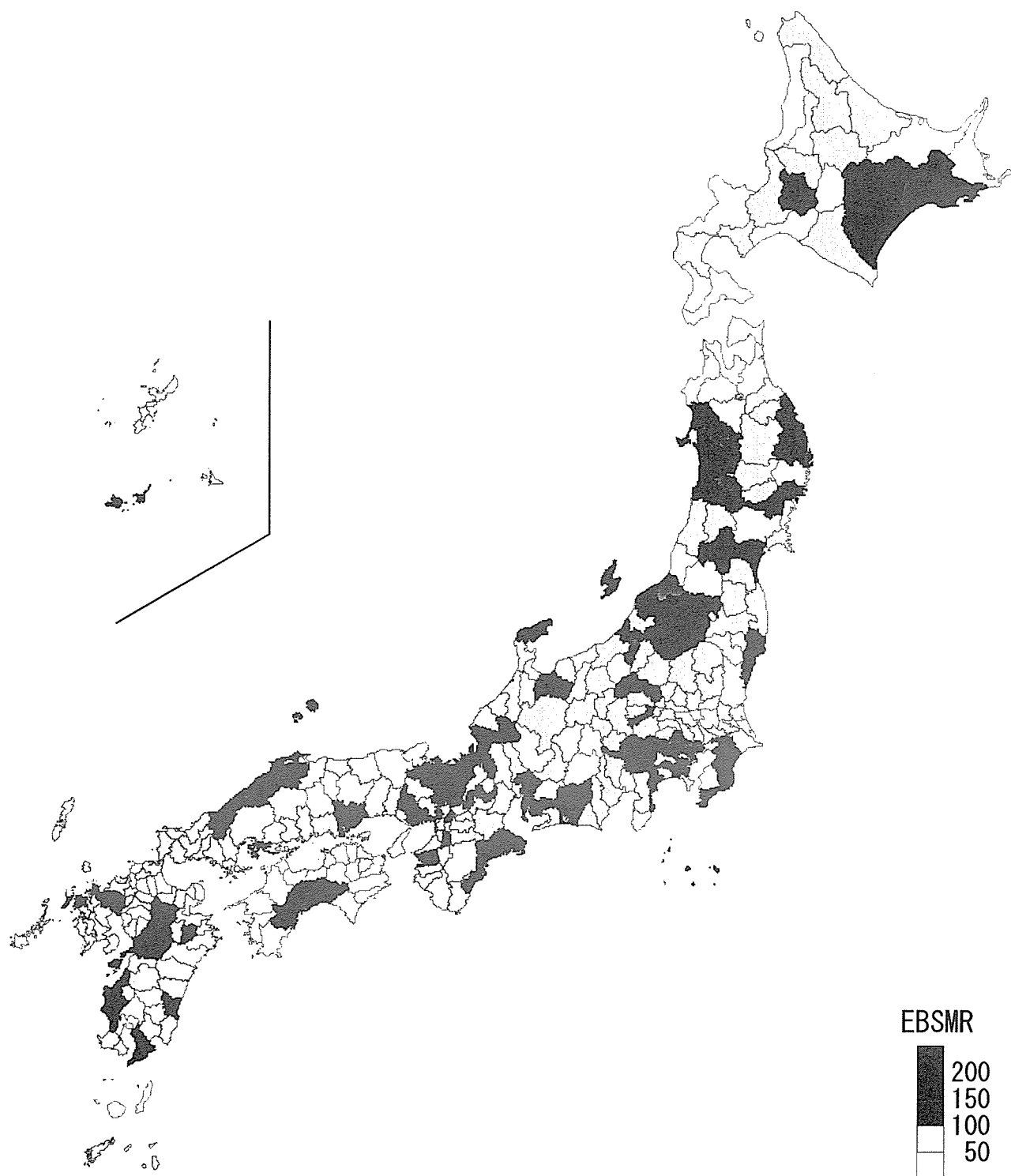


図 1-11 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 20(3) パーキンソン病 1995-2004 年 総数

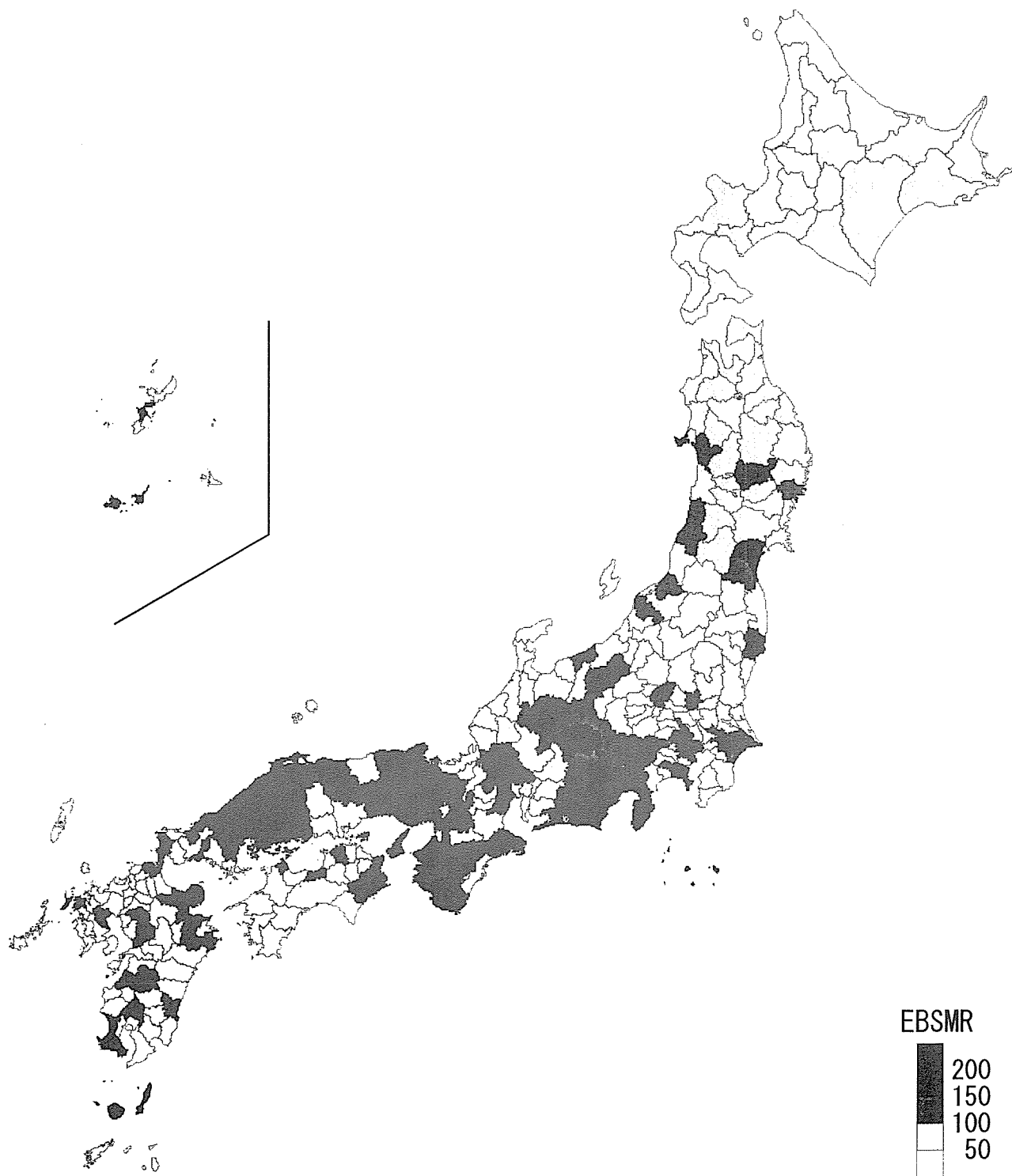


図 1-12 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 21 アミロイドーシス 1995-2004 年 総数

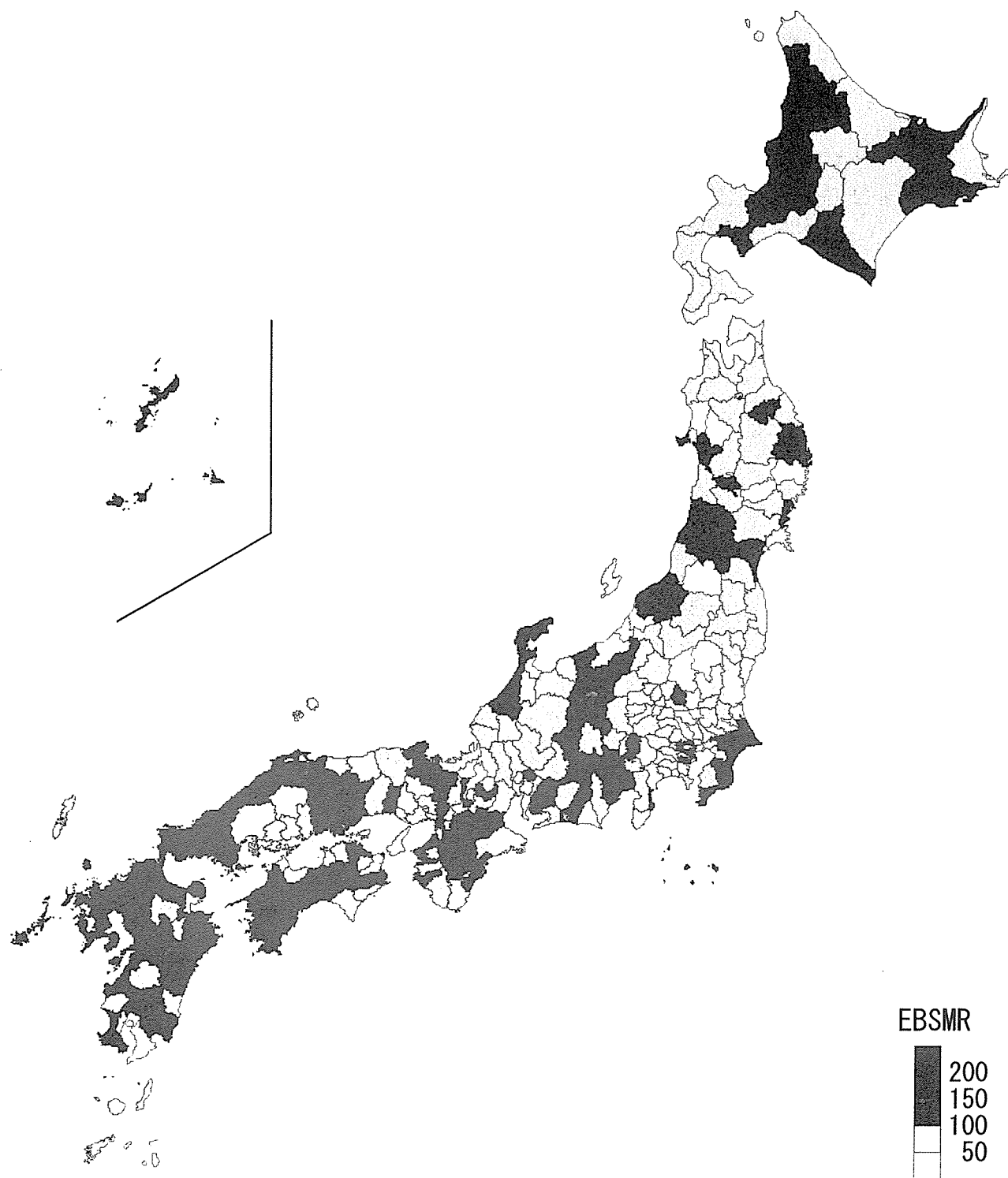


図 1-13 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 26 拡張型心筋症 1995-2004 年 総数

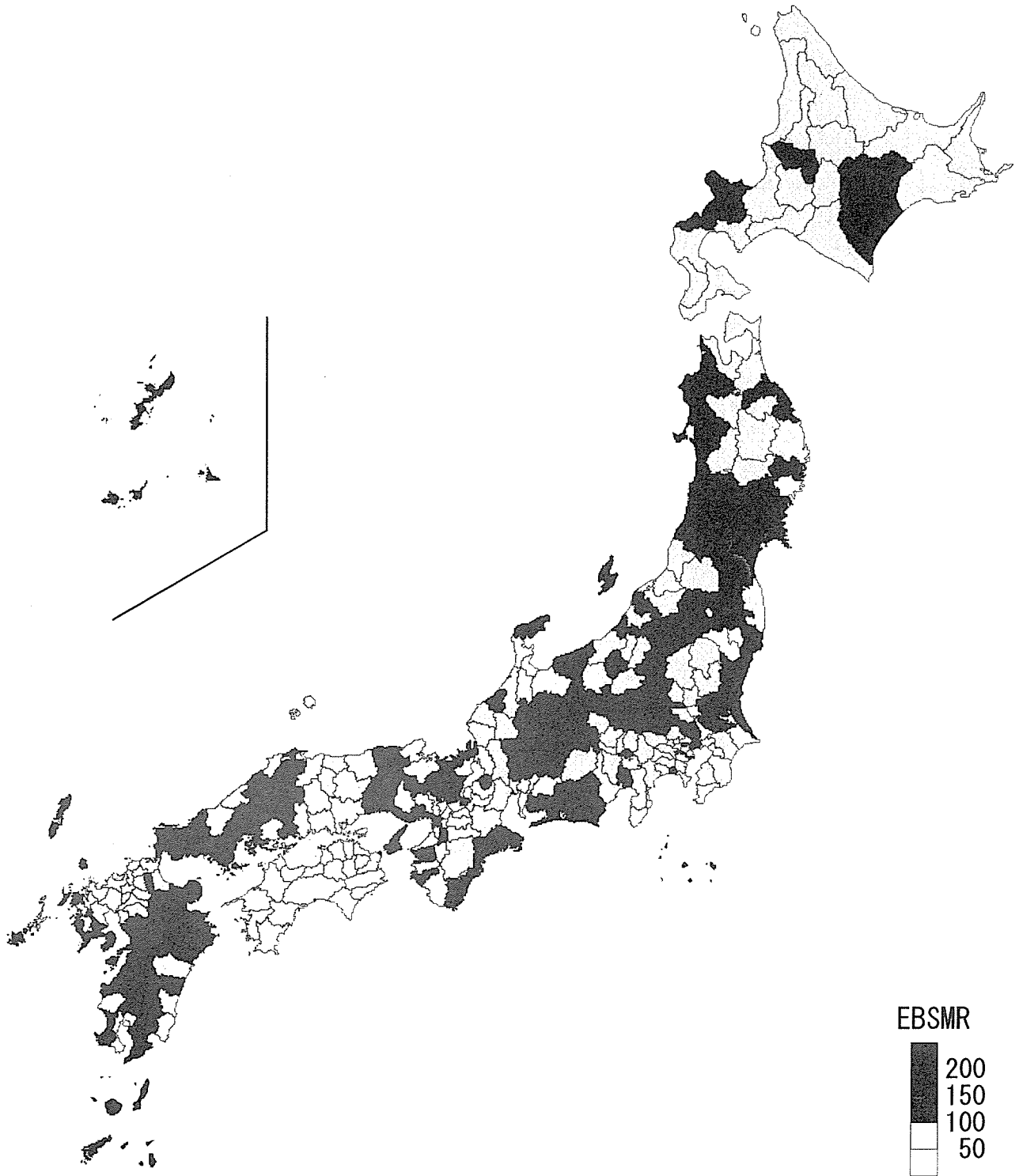


図 1-14 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 31 原発性胆汁性肝硬変 1995-2004 年 総数

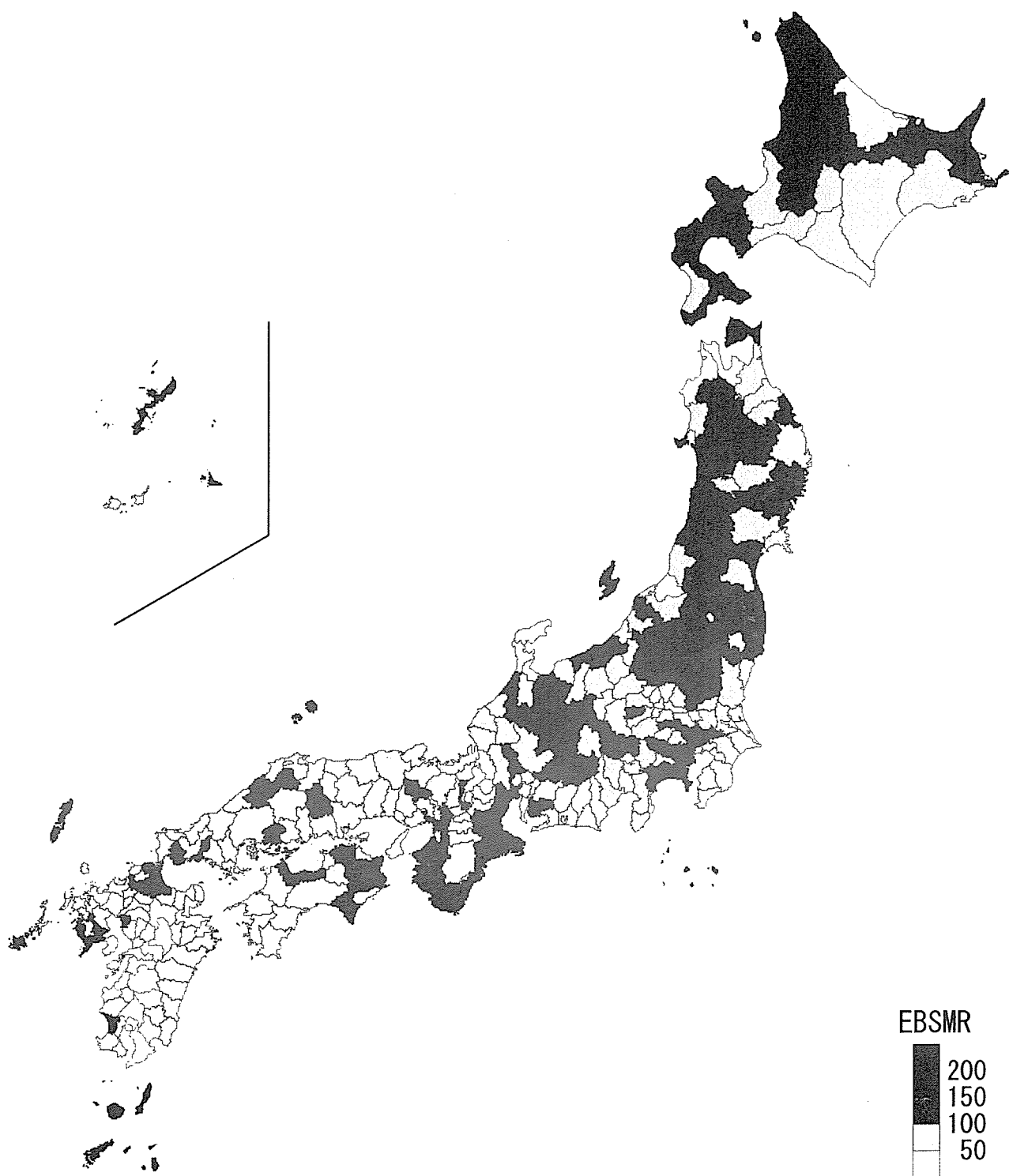


図 1-15 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 32 重症急性膵炎 1995-2004 年 総数

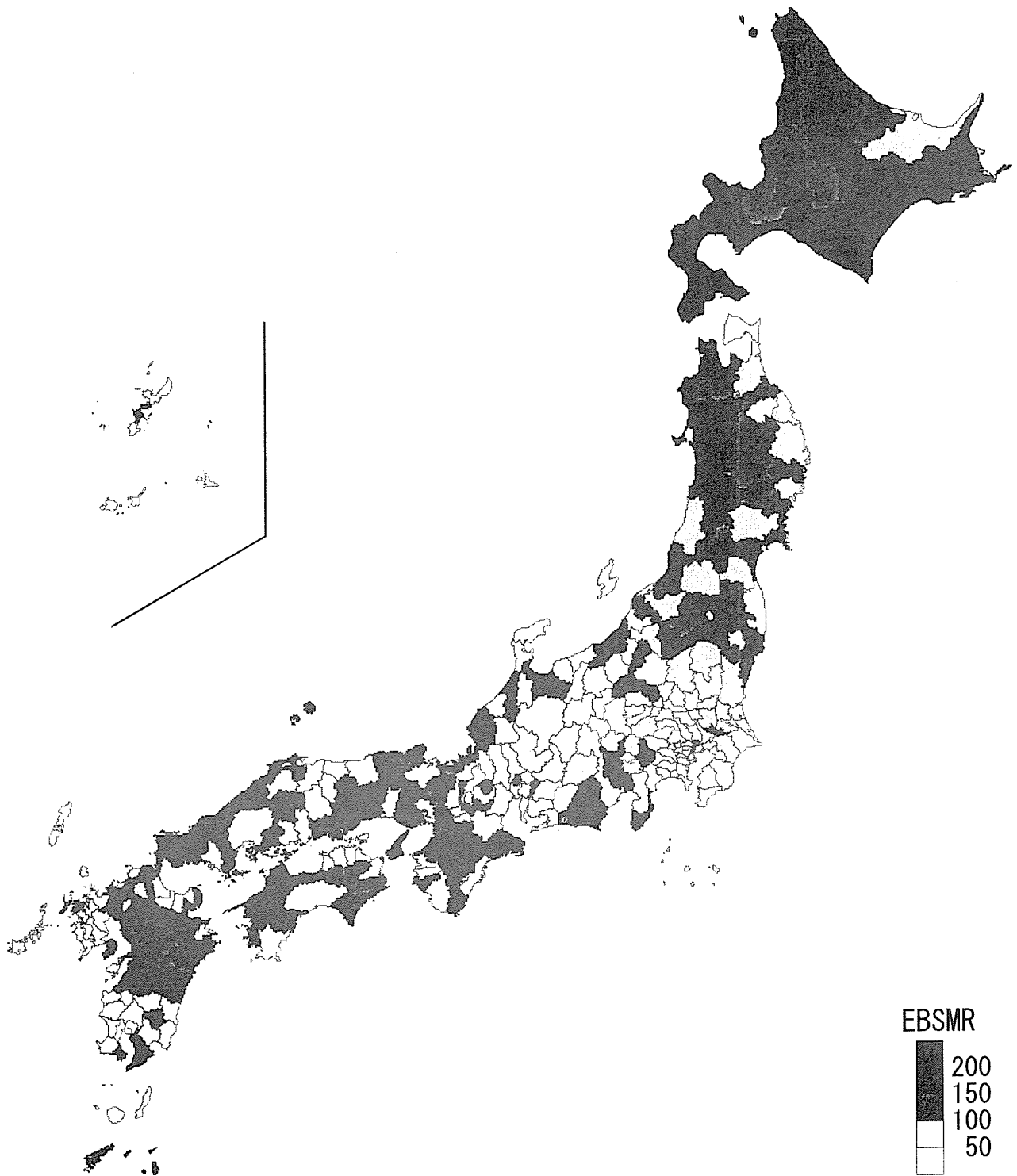


図 1-16 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 36 特発性間質性肺炎 1995-2004 年 総数

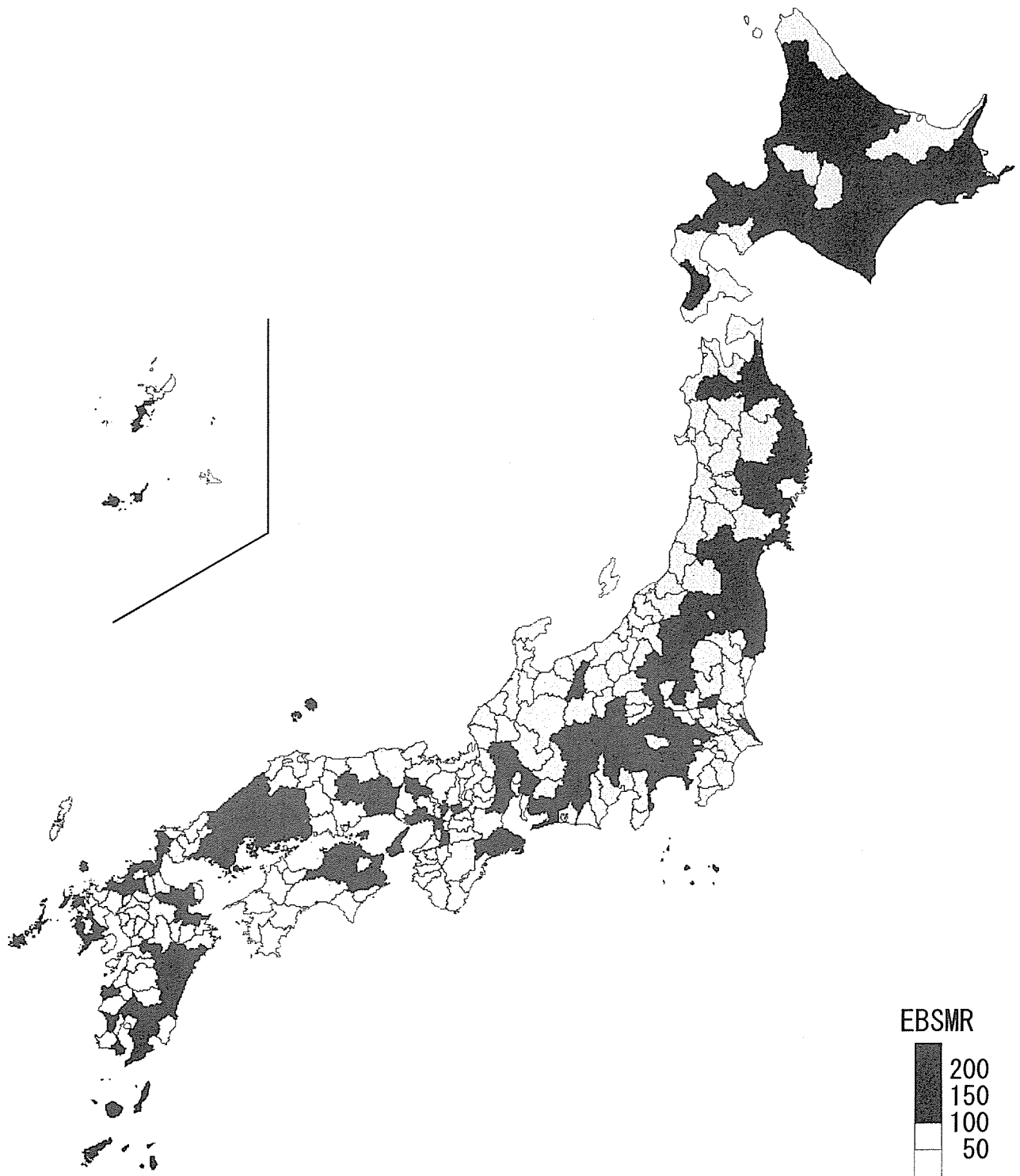


図 1-17 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 38(1) クロイツフェルト・ヤコブ病 1995-2004 年 総数

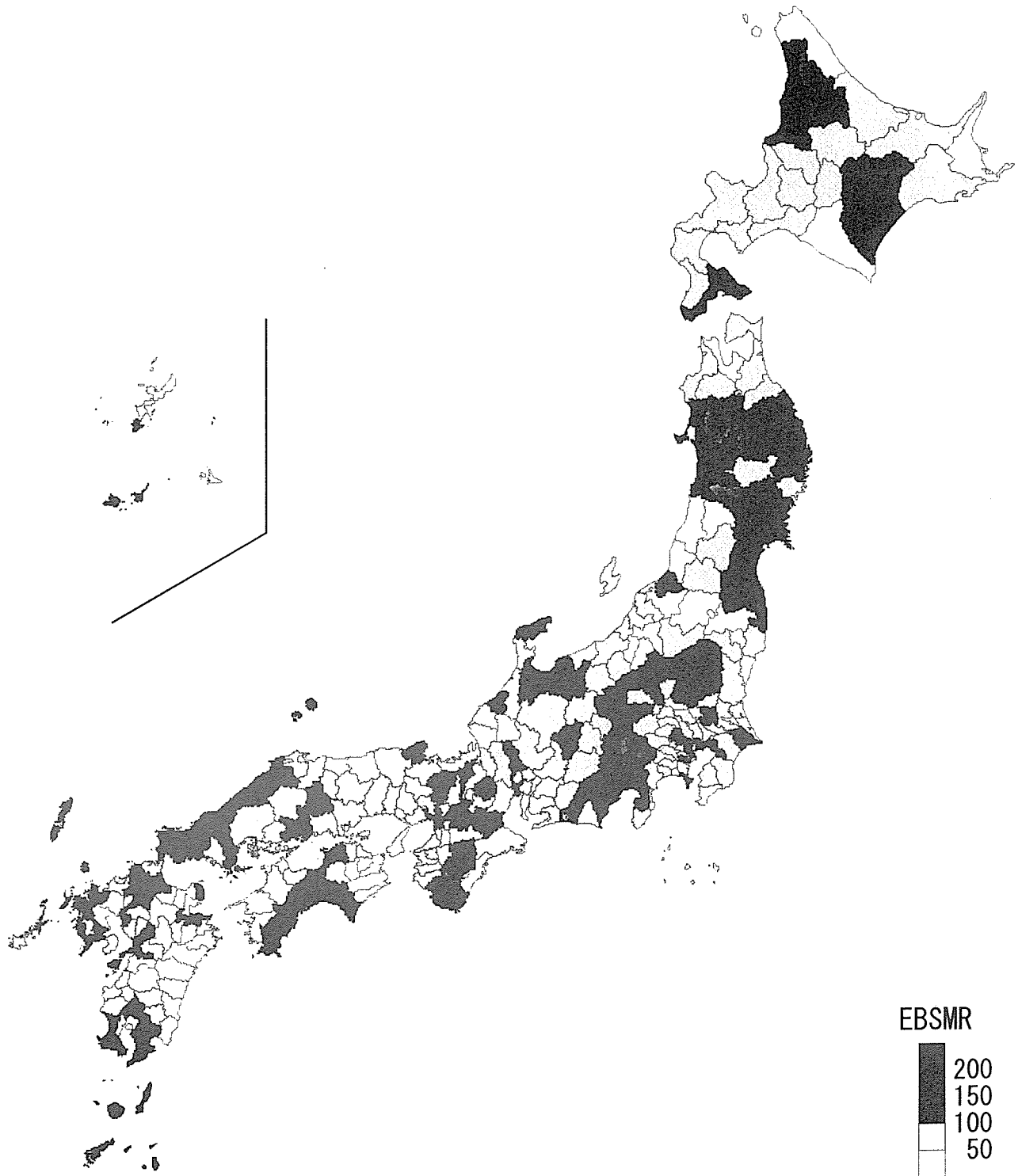


図 1-18 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 39 原発性肺高血圧症 1995-2004 年 総数

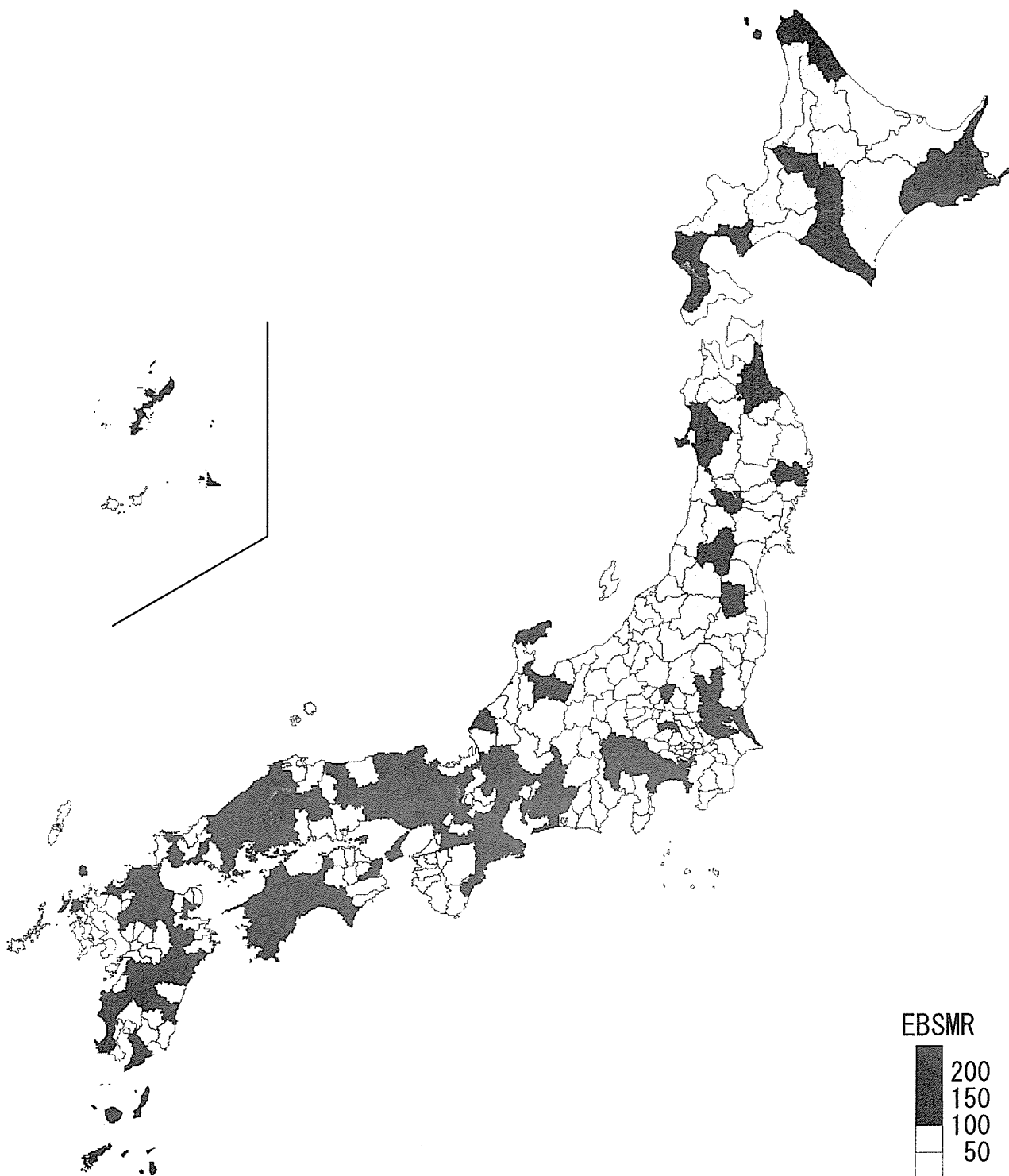
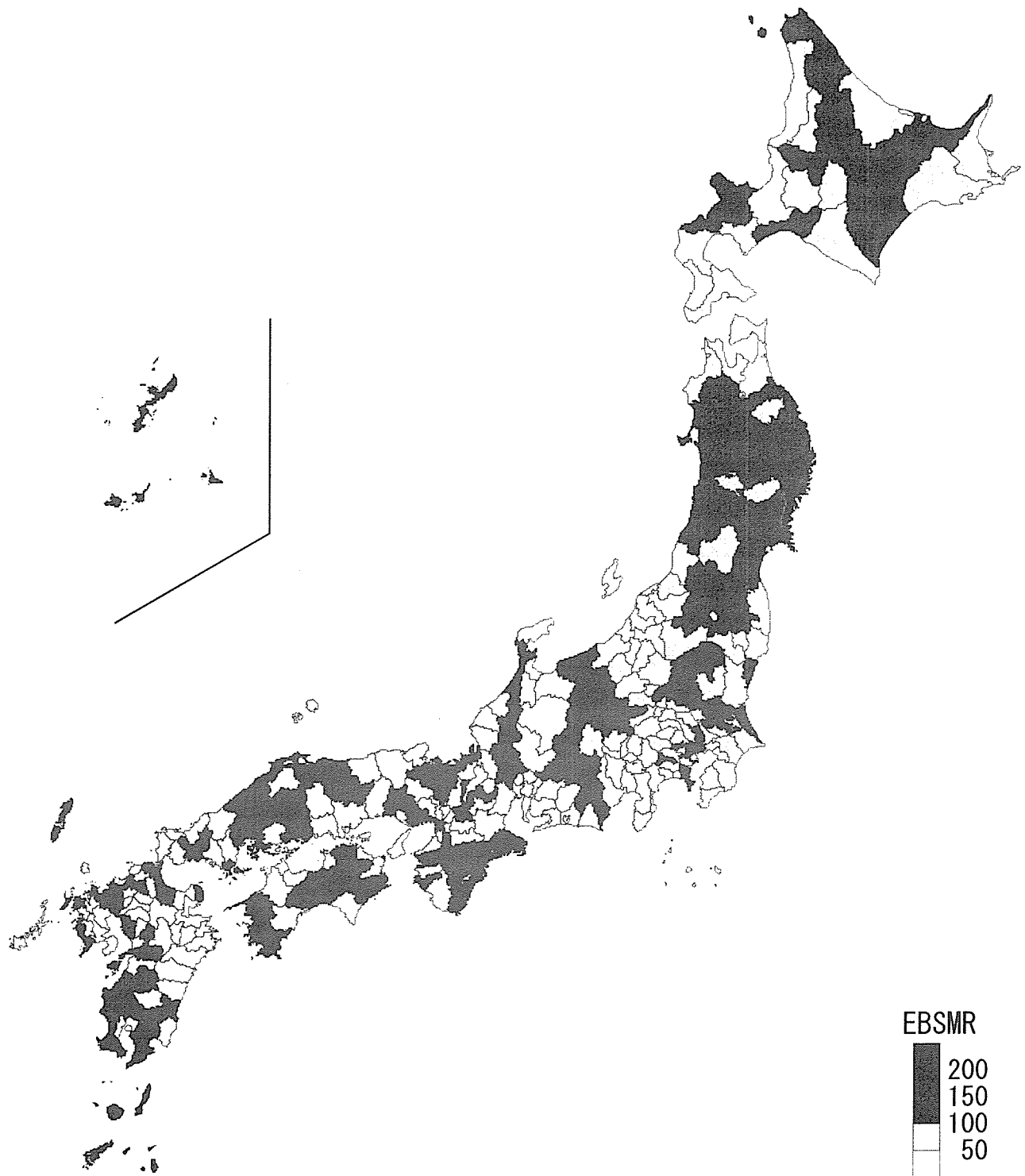


図 1-19 特定疾患治療研究対象疾患の二次医療圏別の標準化死亡比（ベイズ推定値 EBSMR）
疾患番号 43 特発性慢性肺血栓塞栓症 1995-2004 年 総数



行政資料を用いた難病の頻度調査

－人口動態調査死亡票を用いた特定疾患による死亡の頻度調査について－
(治療研究事業対象以外の特定疾患)

研究分担者 土井 由利子（国立保健医療科学院・疫学部）

研究協力者 横山 徹爾（国立保健医療科学院・技術評価部）

研究要旨 難病として指定されている特定疾患のうち、治療研究事業の対象とされる 45 疾患については、平成 17 年度の手分担研究「行政資料を用いた難病の頻度調査」として、人口動態死亡票をもとに死亡統計（1972～2004 年）の解析・検討を行い報告した。そこで、本研究の目的は、人口動態死亡票をもとに、1995 年から最新のデータが入手可能な 2004 年までの 10 年間における特定疾患（治療研究対象事業の対象外の 70 疾患）による死亡数および死亡率とその推移について検討することである。その結果、対象とした特定疾患の半数の 34 疾患は、年間死亡数がゼロまたは 11 以下であり、原死因として死亡統計上に反映されない可能性のある疾患であることが示唆された。他方、年間死亡数がほぼ 100 を越した 16 疾患のうち、特に死亡数が著しく多数に上った次の 6 疾患、肝内胆管障害（原発性硬化性胆管）、肺リンパ脈管筋腫症、びまん性汎細気管支炎、肥大型心筋症、家族性突然死症候群および（若年性）肺気腫については、臨床診断の正確性やコーディングの適切性を含め、さらなる検討が必要と思われた。また、本研究の限界として、死因分類と臨床診断や剖検所見との妥当性の検討までは行うことができなかった。

A.研究目的

1972 年より、国は、原因不明で治療方法が未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくなく、経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護などに著しく人手を要するため家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病を、いわゆる難病として指定（特定疾患）し、その対策を進めてきた¹⁾。難病は、その名の通り難治性であり、致命率の高いものも多い。したがって、これらの難病による死亡者の頻度・分布を知ることは、病因の追求のみならず、難病の対策全般を考える上にも重要である²⁾。

難病として指定されている特定疾患には、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して治療研究事業の対象とされる 45 疾患があ

る³⁾。この 45 疾患については、平成 17 年度の手分担研究「行政資料を用いた難病の頻度調査」として、人口動態死亡票をもとに死亡統計（1972～2004 年）の解析・検討を行い報告した^{4,8)}。

この 45 疾患以外の特定疾患⁹⁾については、直近のものとして、ICD-10 による死因コードが導入された初年の 1995 年から 1999 年までの 5 年間における死亡統計に関する報告書がある¹⁰⁾。本研究の目的は、人口動態死亡票をもとに、1995 年から最新のデータが入手可能な 2004 年までの 10 年間における特定疾患（治療研究対象事業の対象外）による死亡数および死亡率とその推移について検討することである。

B.研究方法

1. 対象とした特定疾患

難病として指定されている特定疾患には、前述した治療研究対象疾患とそれ以外の疾患が

ある。表1にすべての特定疾患を掲載した。このうち、本研究で対象とする疾患は、表中の不応性貧血から皮膚筋炎・多発性筋炎までの治療研究事業の対象となっていない70疾患である。

2. 対象とした特定疾患のICDコード

対象とした各特定疾患のICDコードは、川南勝彦、簗輪真澄ら¹⁰⁾による「特定疾患とICD基本分類コードとの対応」を参考に整理した(表2)。

3. 用いた資料

1995～2004年の人口動態調査死亡票を指定統計の目的外使用の承認を得て(統発第1215010号平成17年12月15日)、本研究で解析する資料として用いた。

4. 解析方法

本研究の対象とした特定疾患について、観察期間の各年の死亡数(人/年)および平均の年間死亡数(人/年)、各年の粗死亡率(人/100万人/年)および年齢調整死亡率(人/100万人/年)を算出した。年齢調整死亡率の基準人口には1985年(昭和60年)モデル人口を用いた。

C. 結果

対象とした各特定疾患の1995～2004年の平均の年間死亡数(人/年)、2004年の年間死亡数および粗死亡率(100万人/年)を表3に示した。解析結果の詳細は「難病の死亡統計データブック 増補」に報告した¹¹⁾。

本研究の対象とした70疾患のうち、次の15疾患は過去10年間の死亡がゼロであった(表3の該当なし):アレルギー性肉芽腫性血管炎、グルココルチコイド抵抗症、フィッシャー症候群、プロラクチン分泌異常症、加齢黄斑変性、原発性アルドステロン症、甲状腺ホルモン不応症、硬化性萎縮性苔癬、脊髄性進行性筋萎縮症、前縦靭帯骨化症、遅発性内リンパ水腫、特発性ステロイド性骨壊死症、特発性両側性感音難聴、皮膚筋炎・多発性筋炎およ

び副腎酵素欠損症。

平均の年間死亡数が11以下の疾患は次の19疾患であった:TSH受容体異常症、偽性副甲状腺機能低下症、好酸球性筋膜炎、突発性難聴、難治性視神経症、腓膵胞線維症、偽性低アルドステロン症、重症多形滲出性紅斑(急性期)、黄色靭帯骨化症、側頭動脈炎、メニエール病、進行性多巣性白質脳症、多発限局性運動性末梢神経炎(ルイス・サムナー症候群)、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、結節性硬化症(プリングル病)、ヒスチオサイトーシスX、脊髄空洞症、副腎低形成(アジソン病)、球脊髄性筋萎縮症(Kennedy-Alter-Sung病)。

他方、平均の年間死亡数がほぼ100を越す疾患は次の16疾患であった:血栓性血小板減少性紫斑病、自己免疫性肝炎、溶血性貧血、ミトコンドリア病、慢性膵炎、多発性嚢胞腎、中枢性摂食異常症、骨髄線維症、肝内結石症、難治性ネフローゼ症候群、肝内胆管障害(原発性硬化性胆管)、肺リンパ脈管筋腫症、びまん性汎細気管支炎、肥大型心筋症、家族性突然死症候群および(若年性)肺気腫。

D. 考察

特定疾患のうち、本研究の対象とした治療研究事業対象外の70疾患の半数は、年間死亡数がゼロまたは11以下の疾患であることが確認された。本研究で用いた死因コードは、人口動態調査死亡票をもとに原死因によって分類されたものなので、注目する疾患が基礎疾患としてあっても、最終的に別の疾患で亡くなった場合には原疾患として挙がってこなかった可能性が考えられる。

一方、年間死亡数が500以上の肝内胆管障害(原発性硬化性胆管)、肺リンパ脈管筋腫症、びまん性汎細気管支炎、肥大型心筋症、家族性突然死症候群および(若年性)肺気腫については、原死因として真に死亡数の多い疾患であったのか、臨床診断の正確性やコーディングの適切性などを含め、さらに検討を加える必要があると思われる。

また、本研究の限界として、死因分類と臨床診断や剖検所見との妥当性の検討までは行うことができなかった。

E. 結論

以上、人口動態死亡票をもとに、1995年から最新のデータが入手可能な2004年までの10年間における特定疾患（治療研究対象事業の対象外の70疾患）による死亡数および死亡率とその推移について検討した。対象疾患の半数は、年間死亡数がゼロまたは11以下であり、原死因として死亡統計上に反映されない可能性のある疾患であることが示唆された。年間死亡数が著しく多数に上った疾患の中には、臨床診断の正確性やコーディングの適切性をなどさらなる検討が必要と思われた。

【参考文献】

1. 大野良之, 田中平三, 中谷比呂樹, 黒川清, 齋藤英彦. 難病の最新情報－疫学から臨床・ケアまで. 東京: 南山堂, 2000.
2. 厚生省特定疾患難病の疫学調査研究班(班長 青木國雄). 難病死亡統計 性・年齢階級別都道府県分布. 箕輪眞澄 編. 1984; 1-229.
3. 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.
4. 土井由利子, 横山徹爾, 川南勝彦, 石川雅彦. 行政資料を用いた難病の頻度調査－特定疾患の国際疾病分類(ICD-10, 9, 8)に関する内容妥当性の検討－. 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 永井正規). 平成17年度総括・分担研究報告書. 2006; 285-300.
5. 土井由利子, 横山徹爾, 川南勝彦, 石川雅彦. 行政資料を用いた難病の頻度調査－人口動態調査死亡票を用いた特定疾患の頻度調査について－. 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 永井正規). 平成

17年度総括・分担研究報告書. 2006; 300-331.

6. 土井由利子, 横山徹爾 編. 難病の死亡統計データブック. 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 永井正規). 2006; 1-677.
7. 土井由利子, 横山徹爾, 川南勝彦, 石川雅彦. 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. 日本公衆衛生雑誌 22006; 53(10): 777-786.
8. 土井由利子, 横山徹爾. 日本における難病による死亡の時系列推移(1972～2004年)に関する研究. 日本公衆衛生雑誌(投稿中).
9. 疾病対策研究会. 難病の診断と治療指針第3版 第2巻. 東京: 東京六法出版, 2005.
10. 川南勝彦, 箕輪眞澄. 行政資料による難病の頻度調査. 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(主任研究者 稲葉裕). 平成13年度研究業績集. 2002; 237-298.
11. 土井由利子, 横山徹爾 編. 難病の死亡統計データブック 増補. 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 永井正規). (2007年3月発行予定).

F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

表1 特定疾患（121疾患）の傷病名一覧

疾患番号	通し番号	特定疾患傷病名	治療研究対象
1	88	ベーチェット病	○
2	5	多発性硬化症	○
3	6	重症筋無力症	○
4	89	全身性エリテマトーデス	○
5	121	スモン	○
6	53	再生不良性貧血	○
7	72	サルコイドーシス	○
8	12	筋萎縮性側索硬化症	○
9	101	強皮症	○
10	59	特発性血小板減少性紫斑病	○
11	95	結節性動脈周囲炎	○
12	74	潰瘍性大腸炎	○
13	93	大動脈炎症候群（高安病）	○
14	94	バージャー病（ビュルガー病）	○
15	117	天疱瘡	○
16	1	脊髄小脳変性症	○
17	75	クローン病	○
18	78	劇症肝炎	○
19	98	悪性関節リウマチ	○
20(1)	18	進行性核上性麻痺	○
20(2)	118	大脳皮質基底核変性症	○
20(3)	16	パーキンソン病	○
21	87	アミロイドーシス	○
22	27	後縦靭帯骨化症	○
23	17	ハンチントン病	○
24	3	モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）	○
25	96	ウエゲナー肉芽腫症	○
26	65	拡張型心筋症（特発性うっ血型心筋症）	○
27(1)	19	線条体黒質変性症	○
27(2)	掲載なし	オリブ橋小脳萎縮症	○
27(3)	2	シャイ・ドレーガー症候群	○
28	115	表皮水疱症	○
29	116	膿疱性乾癬	○
30	30	広範脊柱管狭窄症	○
31	77	原発性胆汁性肝硬変	○
32	85	重症急性膵炎	○
33	31	特発性大腿骨頭壊死症	○
34	111	混合性結合組織病	○
35	104	原発性免疫不全症候群	○
36	71	特発性間質性肺炎	○
37	33	網膜色素変性症	○
38(1)	22	クロイツフェルト・ヤコブ病	○
38(2)	23	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	○
38(3)	24	致死性家族性不眠症	○
39	109	原発性肺高血圧症	○
40(1)	112	神経線維腫症Ⅰ型（レックリングハウゼン病）	○
40(2)	113	神経線維腫症Ⅱ型	○
41	25	亜急性硬化性全脳炎	○
42	81	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	○
43	110	特発性慢性肺血栓塞栓症	○
44	21	ライソゾーム病（ファブリー病を除く）	○
44	68	ファブリー病	○
45	掲載なし	副腎皮質ジストロフィー	○
46	54	溶血性貧血	○
47	55	不応性貧血	○
48	56	骨髄線維症	○
49	57	特発性血栓症	○
50	58	血栓性血小板減少性紫斑病	○
51	97	アレルギー性肉芽腫性血管炎	○
52	99	側頭動脈炎	○
53	100	抗リン脂質抗体症候群	○
54	91	シェーグレン症候群	○
55	92	成人スティル病	○

表1 特定疾患(121疾患)の傷病名一覧(つづき)

疾患番号	通し番号	特定疾患傷病名	治療研究対象
57	50	ビタミンD受容機構異常症	
58	51	TSH受容体異常症	
59	52	甲状腺ホルモン不応症	
60	40	プロラクチン分泌異常症	
61	41	ゴナドトロピン分泌異常症	
62	42	抗利尿ホルモン分泌異常症	
63	44	原発性アルドステロン症	
64	45	偽性低アルドステロン症	
65	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)	
68	43	中枢性摂食異常症	
69	70	原発性高脂血症	
70	26	進行性多巣性白質脳症	
71	13	脊髄性進行性筋萎縮症	
72	14	球脊髄性筋萎縮症(Kennedy-Alter-Sung病)	
73	15	脊髄空洞症	
74	20	ベルオキシソーム病	
75	7	ギラン・バレー症候群	
76	8	フィッシャー症候群	
77	9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
78	10	多発限局性運動性末梢神経炎(ルイス・サムナー症候群)	
79	11	単子ローン抗体を伴う抹消神経炎(クロウ・フカセ症候群)	
80	4	正常圧水頭症	
81	34	加齢黄斑変性	
82	35	難治性視神経症	
83	38	メニエール病	
84	39	遅発性内リンパ水腫	
85	36	突発性難聴	
86	37	特発性両側性感音難聴	
87	64	肥大型心筋症	
88	66	拘束型心筋症	
89	67	ミトコンドリア病	
90	69	家族性突然死症候群	
91	73	びまん性汎細気管支炎	
92	105	(若年性)肺気腫	
93	106	ヒスチオサイトーシスX	
94	107	肥満低換気症候群	
95	108	肺胞低換気症候群	
96	76	自己免疫性肝炎	
97	79	特発性門脈圧亢進症	
98	80	肝外門脈閉塞症	
99	82	肝内結石症	
100	83	肝内胆管障害(原発性硬化性胆管炎)	
101	84	膵嚢胞線維症	
102	86	慢性膵炎	
103	102	好酸球性筋膜炎	
104	103	硬化性萎縮性苔癬	
105	114	結節性硬化症(プリングル病)	
106	28	黄色靱帯骨化症	
107	29	前縦靱帯骨化症	
108	32	特発性ステロイド性骨壊死症	
109	60	IgA腎症	
110	61	急速進行性糸球体腎炎	
111	62	難治性ネフローゼ症候群	
112	63	多発性嚢胞腎	
113	120	肺リンパ脈管筋腫症	
114	119	重症多形滲出性紅斑(急性期)	
掲載なし	90	皮膚筋炎・多発性筋炎	

注1) 疾患番号とは「難病の診断と治療指針三訂版(疾病対策研究会編 2005年発行)」の中で付されている番号、通し番号とは難病情報センターの特定疾患一覧表に付されている番号、○は治療研究事業対象の45疾患である。

注2) 掲載なしとは、「難病の診断と治療指針三訂版(疾病対策研究会編 2005年発行)」および難病情報センターの特定疾患一覧表(121疾患)のいずれにも掲載のなかったものである。

表2 特定疾患（治療研究事業対象疾患を除く70疾患）とICDコードの対応

疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD10 Code
46	溶血性貧血	Hemolytic anemia	D55-D59
47	不応性貧血	Refractory anemia	D46.0-D46.4
48	骨髄線維症	Acute myelofibrosis	C94.5
		Chronic myeloproliferative disease	D47.1
		Other specified diseases of blood and blood-forming organs	D75.8
49	特発性血栓症	Other specified coagulation defects, Coagulation defect, unspecified	D68.8-D68.9
50	血栓性血小板減少性紫斑病	Thrombotic microangiopathy	M31.1
51	アレルギー性肉芽腫性血管炎	Polyarteritis with lung involvement [Churg-Strauss]	M30.1
52	側頭動脈炎（巨細胞性動脈炎）	Giant cell arteritis with polymyalgia rheumatica, Other giant cell arteritis	M31.5-M31.6
53	抗リン脂質抗体症候群	Other specified disorders involving the immune mechanism, not elsewhere classified	D89.8
掲載なし	皮膚筋炎・多発性筋炎	Dermatopolymyositis	M33
54	シェーグレン症候群	Sicca syndrome [Sjögren]	M35.0
55	成人スティル病	Adult-onset Still's disease	M06.1
56	偽性副甲状腺機能低下症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1
57	ビタミンD受容機構異常症	Disorders of phosphorus metabolism	E83.3
		Disorders of calcium metabolism	E83.5
58	TSH受容体異常症	Other specified disorders of thyroid	E07.8
59	甲状腺ホルモン不応症	Other specified disorders of thyroid	E07.8
60	プロラクチン分泌異常症	Hyperprolactinaemia	E22.1
61	ゴナドトロピン分泌異常症	Other hyperfunction of pituitary gland	E22.8
		Hypopituitarism	E23.0
62	抗利尿ホルモン分泌異常症	Syndrome of inappropriate secretion of antidiuretic hormone	E22.2
63	原発性アルドステロン症	Primary hyperaldosteronism	E26.0
64	偽性低アルドステロン症	Secondary hyperaldosteronism	E26.1
65	グルココルチコイド抵抗症	Other adrenocortical overactivity	E27.0
66	副腎酵素欠損症	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiency	E25.0
67	副腎低形成（アジソン病）	Primary adrenocortical insufficiency	E27.1
68	中枢性摂食異常症	Eating disorders	F50
69	原発性高脂血症	Disorders of lipoprotein metabolism and other lipidaemias	E78
70	進行性多巣性白質脳症	Progressive multifocal leukoencephalopathy	A81.2
71	脊髄性進行性筋萎縮症	Motor neuron disease	G12.2
72	球脊髄性筋萎縮症 （Kennedy-Alter-Sung病）	Other inherited spinal muscular atrophy	G12.1
73	脊髄空洞症	Syringomyelia and syringobulbia	G95.0
74	ペルオキシソーム病	Disorders of fatty-acid metabolism	E71.3
		Other specified disorders of carbohydrate metabolism	E74.8
		Defects of catalase and peroxidase	E80.3
		Refsum's disease	G60.1
		Chondrodysplasia punctata	Q77.3
		Other specified congenital malformation syndromes, not elsewhere classified	Q87.8
75	ギラン・バレー症候群	Guillain-Barré syndrome	G61.0
76	フィッシャー症候群		G61.0
77	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	Other inflammatory polyneuropathies	G61.8
78	多発限局性運動性末梢神経炎 （ルイス・サムナー症候群）	Other inflammatory polyneuropathies	G61.8
79	単子ローム抗体を伴う末梢神経炎 （クロウ・フカセ症候群）	Plasmacytoma, extramedullary	C90.2
80	正常圧水頭症	Normal-pressure hydrocephalus	G91.2
81	加齢黄斑変性	Degeneration of macula and posterior pole	H35.3
82	難治性視神経症	Optic neuritis	H46
		Disorders of optic nerve, not elsewhere classified	H47.0
		Optic atrophy	H47.2
		Disorders of optic [2nd] nerve and visual pathways in diseases classified elsewhere	H48

表2 特定疾患（治療研究事業対象疾患を除く70疾患）とICDコードの対応

疾患番号	特定疾患傷病名	ICD Name	ICD10 Code
83	メニエール病	Ménière's disease	H81.0
84	遅発性内リンパ水腫	Ménière's disease	H81.0
85	突発性難聴	Sudden idiopathic hearing loss	H91.2
86	特発性両側性感音難聴	Sensorineural hearing loss, bilateral	H90.3
87	肥大型心筋症	Obstructive hypertrophic cardiomyopathy, Other hypertrophic cardiomyopathy	I42.1-I42.2
88	拘束型心筋症	Endomyocardial (eosinophilic) disease, Endocardial fibroelastosis, Other restrictive cardiomyopathy	I42.3-I42.5
89	ミトコンドリア病	Other specified metabolic disorders	E88.8
		Other specified degenerative diseases of nervous system	G31.8
		Other generalised epilepsy and epileptic syndromes	G40.4
		Other paralytic strabismus	H49.8
90	家族性突然死症候群	Ventricular fibrillation and flutter	I49.0
91	びまん性汎細気管支炎	Other specified chronic obstructive pulmonary disease	J44.8
92	(若年性) 肺気腫	MacLeod's syndrome, Panlobular emphysema, Centrilobular emphysema	J43.0-J43.2
		Other emphysema, Emphysema, unspecified	J43.8-J43.9
93	ヒスチオサイトーシスX	Letterer-Siwe disease	C96.0
		Langerhans' cell histiocytosis, not elsewhere classified	D76.0
94	肥満低換気症候群	Extreme obesity with alveolar hypoventilation	E66.2
95	肺胞低換気症候群	Other specified disorders of brain	G93.8
96	自己免疫性肝炎	Chronic active hepatitis, not elsewhere classified	K73.2A-K73.2
97	特発性門脈圧亢進症	Portal hypertension	K76.6
98	肝外門脈閉塞症	Portal vein thrombosis	I81
		Anomalous portal venous connexion	Q26.5
99	肝内結石症	Calculus of bile duct without cholangitis or cholecystitis	K80.5A-K80.5
100	胆管炎（原発性硬化性胆管炎を含む）	Cholangitis	K83.0
101	嚢嚢胞線維症	Cystic fibrosis with other manifestations	E84.8
102	慢性膵炎	Alcohol-induced chronic pancreatitis, Other chronic pancreatitis	K86.0-K86.1
103	好酸球形筋膜炎	Diffuse (eosinophilic) fasciitis	M35.4
104	硬化性萎縮性苔癬	Lichen sclerosus et atrophicus	L90.0
105	結節性硬化症（プリングル病）	Tuberous sclerosis	Q85.1
106	黄色靱帯骨化症	Other specified spondylopathies	M48.8B-M48.8
107	前縦靱帯骨化症	Other specified spondylopathies	M48.8B-M48.8
108	特発性ステロイド性骨壊死症	Osteonecrosis due to drugs	M87.1
109	IgA腎症	Other	N02.8
110	急速進行性糸球体腎炎	Rapidly progressive nephritic syndrome	N01
111	ネフローゼ症候群	Nephrotic syndrome	N04
		Glomerular disorders in diseases classified elsewhere	N08
112	多発性嚢胞腎	Polycystic kidney, infantile type, adult type, unspecified	Q61.1-Q61.3
113	肺リンパ脈管筋腫症	Neoplasm of uncertain or unknown behaviour of trachea, bronchus and lung	D38.1
114	重症多形滲出性紅斑（急性期）	Other erythema multiforme	L51.8

注1) 疾患番号とは「難病の診断と治療指針三訂版（疾病対策研究会編 2005年発行）」の中で付されている番号である。

注2) 掲載なしとは、「難病の診断と治療指針三訂版（疾病対策研究会編 2005年発行）」および難病情報センターの特定疾患一覧表（121疾患）のいずれにも掲載のなかったものである。

注3) 疾患番号113の英語表記はpulmonary lymphangioliomyomatosisであるがICD-10にはこれに相当するものがない。

注4) 参考文献: 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 pp.239-241.