

# 難治性疾患克服研究事業 厚生科学研究

研究課題名

「難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究」

平成18年度 第4回班会議  
議事次第

日時：平成18年8月25日（金） 17時30分より

場所：東大学士会分館 2階3号室

〒113-0033

東京都文京区本郷7-3-1（東京大学構内赤門隣り）

電話：03（3814）5541（代表）

[http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities\\_1.html](http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities_1.html)

1. 班長挨拶 班長 工藤
2. 本研究の展望（資料1） 厚労省 牧野
3. 検討課題
- 1) 研究計画書案 version3（資料2） 東京医科歯科大学 針谷先生
- 2) その他
4. その他（次回検討会等）

## 第4回班会議議事録

### 1. 本研究の目的の確認

○ 121 の難治性疾患の現状調査（患者数、生存率など）方法およびデータを蓄積するデータマネジメントセンターの検討を行なう。

### 2. 入力項目

- ADL（PS）
- QOL（SF36）
- 予後

### 3. 検討事項

- これまでおこなったヒアリングを元に、各項目の比較検討を行なう
- データ数や規模

## 難治性疾患克服研究事業 厚生科学研究

研究課題名

「難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究」

平成18年度 第5回班会議  
議事次第

日時：平成18年9月21日（土） 17時30分より

場所：東大学士会分館 2階3号室

〒113-0033

東京都文京区本郷7-3-1（東京大学構内赤門隣り）

電話：03（3814）5541（代表）

[http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities\\_1.html](http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities_1.html)

1. 班長挨拶 班長 工藤
2. 本研究の展望 厚労省
3. 検討課題
- 1) データマネージメントセンターについて（資料1） 東京大学 木内先生
- 2) その他
4. その他（次回検討会等）

## 第5回班会議議事録

### 1. 本研究の目的の確認

現在まで収集したデータの見直し、121疾患の見直し（うち助成を受けられるのは45疾患）および、今後の難病研究や治療に活用していくこと目的とし、本会議では121疾患の難病疾患についてのデータの収集内容および収集したデータの管理方法を検討する。

### 2. データマネジメントセンターについて

各項目で比較検討をおこなったが、実際の規模やコスト等を今後明確にしていき、現実的なものに近づけるようにする。

### 3. 検討事項

- 共通項目（SF36とADL）の評価方法について
- 多臓器疾患の場合の評価方法について
- 評価の数値の整合性について

# 難治性疾患克服研究事業 厚生科学研究

研究課題名

「難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究」

平成18年度 第6回班会議  
議事録

日時：平成18年10月26日（木） 17時30分より

場所：東大学士会分館 2階3号室

〒113-0033

東京都文京区本郷7-3-1（東京大学構内赤門隣り）

電話：03（3814）5541（代表）

[http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities\\_1.html](http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities_1.html)

1. 班長挨拶 班長 工藤
  
2. 検討課題
  - 1) 臨床個人調査票について（資料1） 埼玉医科大学 永井先生
  - 2) 臨床班への調査依頼状案（資料2） 日本医科大学 工藤
  - 3) その他
  
3. 本研究の展望（資料3） 厚生労働省  
健康局疾病対策課
  
4. その他（次回検討会等）

## 第 6 回班会議議事録

### 1. 2005 年度に行なった疫学班 121 疾患データ調査について

アンケートは 1 回のみだが、このような調査を Web 上で継続的にできるシステムを目的にする。

### 2. 各施設に依頼する依頼状案について

本調査について、より詳細な検討が必要。

### 3. 検討事項

- 共通項目（SF 36 と ADL）の評価方法の再検討
- データの収集方法
- 収集したデータの活用方法

# 難治性疾患克服研究事業 厚生科学研究

研究課題名

「難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究」

平成19年度 第7回班会議  
議事録

日時：平成19年1月22日（月） 17時30分より

場所：東大学士会分館 2階3号室

〒113-0033

東京都文京区本郷7-3-1（東京大学構内赤門隣り）

電話：03（3814）5541（代表）

[http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities\\_1.html](http://www.gakushikai.or.jp/facilities/facilities_1.html)

1. 班長挨拶 班長 工藤
  
2. 検討課題
  - 1) 「情報収集方法」の再検討について（資料1）
  - 2) その他
  - 3) 次回検討会等

## 第7回班会議議事録

### 1. 検討事項

- データの収集方法について
  - 前向き、後ろ向き
  - データ数
  - 期間
  - 内容（臨床調査個人票を活用できないか）
- 難治性疾患を比較する指標について



# II 分担研究報告

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築の可能性について  
－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の経験から－

永井 正規、仁科 基子、柴崎 智美、太田 晶子、石島 英樹、泉田 美知子  
(埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)

研究要旨

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制を前向き研究として構築する事の可能性について、既に後ろ向き研究として実施した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の経験を基に考察した。

後ろ向き研究であったために不十分であった点を補う研究を実施するための情報収集体制は構築可能である。そのために必要な労力、経費は少なくなく、必要性についての行政的判断とそれに基づく研究者への協力要請が必須であり、この成否は研究体制への行政的配慮と難病研究者の献身的努力とに依存すると考えられる。

A. 研究目的

難治性疾患の有効な治療法を科学的に選択するためには、治療法による予後の違いを明らかにすることが必要である。治療法に限らず、患者の予後に関連・関与する要因を明らかにすることは難治性疾患対策にとって極めて重要な課題である。特定疾患の疫学に関する研究班は2005年に「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」を行った(開始した)。これは難治性疾患克服研究対象疾患(121疾患)患者に関する情報を過去にさかのぼって統一的に収集し、対象疾患それぞれについて患者の予後等を明らかにしようとするものである。この研究によって大きな成果が得られたが、過去にさかのぼる情報収集(後ろ向き調査)であるための限界、欠点があることは否めない。もとより研究計画当初から、後ろ向き研究をまず行い、その後時間をかけた前向き研究体制を構築する構想はあった。

本研究は、治療法を含めた予後を規定する要

因を明らかにするための前向き調査体制をどのように構築するか、その可能性を、先に行った後ろ向き調査の経験から考察するものである。

B. 研究方法

特定疾患の疫学に関する研究班が2005年に開始した「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」の経験を総括し、その有効性、課題を整理して、今後、前向きの情報収集を行う体制を構築することの可能性、課題を指摘する。

C. 研究結果

1. 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の概要

調査対象は、難治性疾患克服研究事業の39臨床調査研究班に参加する研究者(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に受療した(それぞれの班の)研究対象疾患の患者である。2005年4月1日から過去5

年（2000年3月31日まで）に遡って、この間これらの診療科を受療した患者すべてについて、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個票（書式1）を用いて情報を収集した。ADLの指標としては日常生活状況と Barthel Index<sup>1)</sup> (BI)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疾患の細分類を行い、最終的に対象疾患は131疾患として、それぞれの調査個票を作成した。すべての患者とは、調査時点に受療している者だけでなく、5年の調査期間に、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である。

収集した情報は、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）発病年月の他、初診時の情報として、当該医療機関初診年月、ADL（日常生活状況と Barthel Index）、治療法、重症度、最近診療時情報として、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である。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か月を越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）を確認することとした。

2005年10月7日付けで調査事務局から臨床調査研究班の主任研究者に対して調査票一式（調査個票ならびに患者情報総括票）を送付し、11月30日を締め切りとして調査を依頼した。各臨床班主任研究者は、所属する研究者の協力を得て調査を実施し、医療機関ごとにとりまとめられた調査票を調査事務局に提出することとした。

本調査は、提出した医療機関でのみ連結可能な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ることにより、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。

## 2. 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への協力施設と情報収集患者数

2006年3月31日までに39臨床班から24,202件の患者情報が報告された。肝内胆管障害、硬化性萎縮性苔癬、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の5疾患は患者の報告がなかった。このため、当初131であった調査対象疾患は126となった。疾患別には原発性胆汁性肝硬変893件、潰瘍性大腸炎890件、後縦靭帯骨化症1,121件が多かった。協力施設数は延べ557施設であった（表1）。全ての臨床班の協力を得て、多くの診療施設から多くの患者の情報を得ることができた。疾患によっては得られた患者数が少ないものもあるが、これらの多くは特に希少な疾患であるためである。患者数の多い疾患では、情報の得られた患者数が多いが必ずしもこれと有病患者数とが比例しているわけではない。

## 3. 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の成果と課題

本調査の結果は別に報告されるが、本調査によって、研究対象疾患全体を統一的指標に基づいて評価することができた。即ち重症度、日常生活状況、Barthel Index (BI)、主な治療法（初診時と最近診療時）入院外来の別、身体障害者手帳の有無（最近診療時）別の患者数（割合）を示すことができた。更に、後ろ向き研究すなわち過去の情報を利用するものであるという限界はあるが、生存率、治癒軽快率を求めることができた。調査期間は限られていたが、臨床各班の行政目的への理解とそれに基づく多大な協力によって大きな成果をあげることができた。

本研究の課題・問題点は、情報の量と質であ

る。即ち一部の疾患については特に得られた患者数が十分大きくなかった。また、重症度、ADL（日常生活状況、BI）、身体障害の程度、分類については、必ずしも十分詳しい情報が得られたとは言えない。これは一つは全ての疾患について統一的に同じ尺度の情報を得ようとしたためであり、また情報収集の労力、臨床班研究者の負担が過大になるのを避けなければならなかったためである。

予後（治癒軽快や死亡）についての情報では特に把握の漏れ（誤り）の虞が否定できない。また、過去に遡った調査であったために例えば死亡例は生存例に比べて把握漏れになりやすいとすれば、得られた予後の結果は、実際よりも良い方に偏っていることになる。

#### 4. 前向き調査への期待

これから企画される調査で期待されることは上記の課題の克服である。前向き調査を行うことによって、必要な情報を計画的に収集することが期待され、十分な患者数について漏れのないフォローアップを行うことが期待できる。

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で用いた ADL の指標は簡潔であるが、これは過去に遡って把握せざるを得ないという不利な状況のためである。採用した BI は主に脳血管疾患後遺症患者の ADL 評価に適したものであり、必ずしも難病の評価に適しているわけではない。前向き調査に向けて適切な評価指標を十分時間をかけて検討することが可能であろう。治癒軽快や死亡の確認は前向きに調

査した方が確実に偏りのないものとなることが期待できる。

#### D. 考察

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の不十分な点を補う研究を行うための情報収集体制の構築は、本研究の経験を生かして検討されるべきである。あるべき言わば理想的な体制の提案とともに、それに必要な労力、経費、研究者の協体制のあり方についての検討は必須であるが、研究体制構築の成否は研究の必要性の確認と研究遂行への行政的配慮にも依存すると考えられる。

#### E. 結論

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の経験から、前向きの情報収集体制のあり方について考察した。行政的努力の量に依存するが、有用な成果が期待できる体制の構築は可能であると考えられる。

#### F. 健康危険情報

該当なし

#### G. 研究発表

該当なし

#### 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 1999 ; 4 : 151-159

## 5 5. 重症筋無力症 (例)

記載年月日 平成 年 月 日

患者	生年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	性別	1. 男 2. 女	医療機関内 整理番号		
	初診時 年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	推定発 病年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	重症度		
初診時 診療 情報	ADL※	日常生活					
		1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全介助 2~4の場合にはBarthel Index 10項目にチェックして下さい。 (判定基準表 参照)					
		Barthel Index					
		1 食 事	10	5	0	6 歩 行	15 10 5 0
		2 移 乗	15	10	5 0	7 階 段 昇 降	10 5 0
3 整 容	5	0		8 着 替 え	10 5 0		
4 ト イ レ	10	5	0	9 排 便	10 5 0		
5 入 浴	5	0		10 排 尿	10 5 0		
主な治療 法 (注) 疾患 毎に異なる	1. 全身薬物療法 (a ステロイド b 抗コリンエステラーゼ薬 c タクロリムス d ガンマグロブリン e シクロスポリン) 2. 局所薬物療法 3. 手術治療 (a 胸腺摘除術) 4. 血漿交換 5. その他対症療法 6. 治療なし・経過観察のみ						
最近 診療 時 情報	最近 診療時 年月	平成 年 月	受診状況	1.入院 2.外来 ( 回/月) 3.その他			
	身体障害者 手帳	1.あり (等級 級) 2.なし	重症度				
	ADL※	日常生活					
		1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全介助 2~4の場合にはBarthel Index 10項目にチェックして下さい。 (判定基準表 参照)					
		Barthel Index					
1 食 事		10	5	0	6 歩 行	15 10 5 0	
2 移 乗		15	10	5 0	7 階 段 昇 降	10 5 0	
3 整 容	5	0		8 着 替 え	10 5 0		
4 ト イ レ	10	5	0	9 排 便	10 5 0		
5 入 浴	5	0		10 排 尿	10 5 0		
最近診療後の予定・経過※							
最近診療時の予定	1. 継続診療 2. 他の医療機関へ紹介 3. 軽快治癒 4. 死亡 (平成 年 月)						
最近診療後の経過	1. 生存 2. 死亡 (平成 年 月)						

注：

ADL※：日常生活が正常以外 (2~4) の場合には、Barthel Index 10項目について判定基準表に従い該当する得点 (0~15) に○印をつける。

最近診療後の予定、経過※：最近診療時における今後の診療の予定を記入する。なお、継続診療予定であったが最近診療時から1か月を超えて受診のない患者に対しては、その後の経過 (生存・死亡) を確認して記載する。なお、確認を行う手段としては、患者のプライバシーに配慮した適正な方法 (例えば、郵送等による依頼) によりこれを行うものとする。

表1 性別報告患者数、協力施設数:臨床班・疾患別

班名	疾患番号	疾患名	総数	男	女	協力施設数			
1 特発性造血障害に関する調査研究	1	再生不良性貧血	471	100	209	44.4	262	55.6	21
	2.1	溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血)	99	100	46	46.5	53	53.5	
	2.2	溶血性貧血(発作性夜間ヘモグロビン尿症)	58	100	27	46.6	31	53.4	
	3	不応性貧血(骨髓異形性)	574	100	318	55.4	256	44.6	
2 血液凝固異常症に関する調査研究	4	骨髓線維症	65	100	35	53.8	30	46.2	6
	5	特発性血栓症	119	100	45	37.8	74	62.2	
	6	血栓性血小板減少性紫斑病	12	100	6	50.0	6	50.0	
3 原発性免疫不全症候群に関する調査研究	7	特発性血小板減少性紫斑病	87	100	21	24.1	66	75.9	4
	8	原発性免疫不全症	220	100	162	73.6	58	26.4	11
4 難治性血管炎に関する調査研究	9	大動脈炎症候群	37	100	11	29.7	26	70.3	13
	10	ビュルガー病	58	100	53	91.4	5	8.6	
	11.1	古典的結節性動脈周囲炎	14	100	8	57.1	6	42.9	
	11.2	顕微鏡的結節性動脈周囲炎	72	100	30	41.7	42	58.3	
	12	ウエゲナー肉芽腫症	22	100	10	45.5	12	54.5	
	13	アレルギー性肉芽腫性血管炎	26	100	9	34.6	17	65.4	
	14	悪性関節リウマチ	55	100	21	38.2	34	61.8	
	15	側頭動脈炎	4	100	1	25.0	3	75.0	
	16.1	抗リン脂質抗体症候群(原発性)	18	100	3	16.7	15	83.3	
	16.2	抗リン脂質抗体症候群(続発性)	32	100	6	18.8	26	81.3	
5 自己免疫疾患に関する調査研究	17	全身性エリテマトーデス	589	100	57	9.7	532	90.3	11
	18	皮膚筋炎及び多発性筋炎	277	100	68	24.5	209	75.5	
	19	シェーグレン症候群	341	100	23	6.7	318	93.3	
	20	成人スティル病	121	100	32	26.4	89	73.6	
6 ベーチェット病に関する調査研究	21	ベーチェット病	44	100	22	50.0	22	50.0	3
7 ホルモン受容機構異常に関する調査研究	22	偽性副甲状腺機能低下症	27	100	11	40.7	16	59.3	8
	23	ビタミンD受容機構異常症	3	100	1	33.3	2	66.7	
	24	TSH受容体異常症	4	100	3	75.0	1	25.0	
	25	甲状腺ホルモン不応症	6	100	2	33.3	4	66.7	
8 間脳下垂体機能障害に関する調査研究	26.1	PRL分泌過剰症	185	100	39	21.1	146	78.9	15
	26.2	PRL分泌低下症	138	100	52	37.7	86	62.3	
	27.1	ゴナドトロピン分泌異常症(男性ゴナドトロピン分泌低下症)	100	100	100	100	-	-	
	27.2	ゴナドトロピン分泌異常症(成人女性ゴナドトロピン分泌低下症)	92	100	-	-	92	100	
	27.3	ゴナドトロピン分泌異常症(思春期早発症)	3	100	1	33.3	2	66.7	
	28.1	中枢性尿崩症	194	100	89	45.9	105	54.1	
	28.2	ADH分泌異常症(SIADH)	27	100	19	70.4	8	29.6	
9 副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	29	原発性アルドステロン症	7	100	4	57.1	3	42.9	1
	30	偽性低アルドステロン症	-	-	-	-	-	-	
	31	グルココルチコイド抵抗症	-	-	-	-	-	-	
	32	副腎酵素欠損症	2	100	1	50.0	1	50.0	
	33	副腎低形成(アジソン病)	1	100	1	100	0	0.0	
10 中枢性摂食異常症に関する調査研究	34.1	中枢性摂食異常症(神経性食欲不振症)	225	100	5	2.2	220	97.8	6
	34.2	中枢性摂食異常症(神経性過食症)	207	100	26	12.6	181	87.4	
11 原発性高脂血症に関する調査研究	35	原発性高脂血症	153	100	69	45.1	84	54.9	7
12 アミロイドーシスに関する調査研究	36	アミロイドーシス	374	100	152	40.6	222	59.4	11
13 プリオン病及び遺伝性ウイルス感染症に関する調査研究	37	クロイツフェルト・ヤコブ症	60	100	22	36.7	38	63.3	15
	38	ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病	6	100	3	50.0	3	50.0	
	39	致死性家族性不眠症	-	-	-	-	-	-	
	40	亜急性硬化性全脳炎	13	100	6	46.2	7	53.8	
	41	進行性多巣性白質脳症	3	100	1	33.3	2	66.7	
14 運動失調症に関する調査研究	42.1	脊髄小脳変性症	335	100	151	45.1	184	54.9	15
	42.2	オリブ橋小脳萎縮症	151	100	83	55.0	68	45.0	
	43	シャイ・ドレーガー症候群	36	100	29	80.6	7	19.4	
	51	線状体黒質変性症	51	100	18	35.3	33	64.7	
	52.1	ペルオキシソーム病	2	100	1	50.0	1	50.0	
	52.2	副腎白質ジストロフィー	10	100	10	100	0	0.0	
15 神経変性疾患に関する調査研究	44	筋萎縮性側索硬化症	433	100	251	58.0	182	42.0	23
	45	脊髄性進行性筋萎縮症	32	100	23	71.9	9	28.1	
	46	球脊髄性筋萎縮症	76	100	76	100	0	0.0	
	47	脊髄空洞症	15	100	4	26.7	11	73.3	
	48	パーキンソン病	690	100	318	46.1	372	53.9	
	49	ハンチントン病	40	100	18	45.0	22	55.0	
	50	進行性核上性麻痺	136	100	22	16.2	37	27.2	
	119	大脳皮質基底核変性症	59	100	22	37.3	37	62.7	
16 ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究	53	ライソゾーム病	200	100	125	62.5	75	37.5	11

班名	疾患番号	疾患名	総数	男	女	協力施設数			
17 免疫性神経疾患に関する調査研究	54	多発性硬化症	602	100	155	25.7	447	74.3	25
	55	重症筋無力症	710	100	247	34.8	463	65.2	
	56	ギランバレー症候群	203	100	123	60.6	80	39.4	
	57	フィッシャー症候群	74	100	46	62.2	28	37.8	
	58	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	183	100	120	65.6	63	34.4	
	59	多発限局性運動性末梢神経炎	15	100	8	53.3	7	46.7	
	60	単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クローウ・フカセ症候群)	29	100	17	58.6	12	41.4	
18 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	61	正常圧水頭症	74	100	50	67.6	24	32.4	9
19 ウイルス動脈輪閉塞症における病態・治療に関する研究	62	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	303	100	101	33.3	202	66.7	9
20 網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究	63	網膜色素変性症	355	100	146	41.1	209	58.9	11
	64	加齢性黄斑変性症	398	100	295	74.1	103	25.9	
	65	難治性視神経症	301	100	148	49.2	153	50.8	
21 前庭機能異常に関する調査研究	66	メニエール病	500	100	183	36.6	317	63.4	11
	67	遅発性内リンパ水腫	176	100	82	46.6	94	53.4	
22 急性高度難聴に関する調査研究	68	突発性難聴	489	100	220	45.0	269	55.0	13
	69	特発性両側性感音難聴	244	100	113	46.3	131	53.7	
23 特発性心筋症に関する調査研究	70	肥大型心筋症	662	100	447	67.5	215	32.5	18
	71	特発性拡張型心筋症	713	100	552	77.4	161	22.6	
	72	拘束型心筋症	13	100	4	30.8	9	69.2	
	73	ミトコンドリア病	30	100	17	56.7	13	43.3	
	74	ファブリー病	35	100	25	71.4	10	28.6	
	75	家族性突然死症候群	23	100	9	39.1	14	60.9	
24 びまん性肺疾患に関する調査研究	76	特発性間質性肺炎	523	100	354	67.7	169	32.3	17
	77	サルコイドーシス	736	100	229	31.1	507	68.9	
	78	びまん性汎細気管支炎	125	100	59	47.2	66	52.8	
25 呼吸不全に関する調査研究	79	若年性肺気腫	66	100	60	90.9	6	9.1	15
	80	ヒストサイトーシスX	18	100	9	50.0	9	50.0	
	81	肥満低換気症候群	59	100	51	86.4	8	13.6	
	82	肺泡低換気症候群	9	100	4	44.4	5	55.6	
	83	原発性肺高血圧症	55	100	16	29.1	39	70.9	
	84	特発性慢性肺血栓塞栓症	92	100	27	29.3	65	70.7	
	120	肺リンパ脈管筋腫症	111	100	1	0.9	110	99.1	
26 難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	85	潰瘍性大腸炎	890	100	466	52.4	424	47.6	26
	86	クローン病	611	100	424	69.4	187	30.6	
27 難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	87	自己免疫性肝炎	661	100	85	12.9	576	87.1	30
	88	原発性胆汁性肝硬変	893	100	95	10.6	798	89.4	
	89	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	206	100	107	51.9	99	48.1	
28 門脈血行異常症に関する調査研究	90	特発性門脈圧亢進症	40	100	7	17.5	33	82.5	7
	91	肝外門脈閉塞症	40	100	24	60.0	16	40.0	
	92	Budd-Chiari症候群	24	100	14	58.3	10	41.7	
29 肝内結石症に関する調査研究	93	肝内結石症	86	100	38	44.2	48	55.8	6
	94	肝内胆管障害	-	-	-	-	-	-	
30 難治性膵疾患に関する調査研究	95	膵嚢胞線維症	1	100	1	100	-	-	26
	96	重症急性膵炎	320	100	227	70.9	93	29.1	
	97	慢性膵炎	615	100	486	79.0	129	21.0	
31 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	98	表皮水疱症	90	100	47	52.2	43	47.8	14
	99	膿疱性乾癬	78	100	37	47.4	41	52.6	
	100	天疱瘡	290	100	121	41.7	169	58.3	
32 強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	101	強皮症	297	100	45	15.2	252	84.8	10
	102	好酸球性筋膜炎	11	100	6	54.5	5	45.5	
	103	硬化性萎縮性苔癬	-	-	-	-	-	-	
33 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	104	混合性結合組織病	111	100	4	3.6	107	96.4	8
34 神経皮膚症候群に関する調査研究	105	神経線維腫症 I 型	256	100	113	44.1	143	55.9	9
	106	神経線維腫症 II 型	38	100	14	36.8	24	63.2	
	107	結節性硬化症(プリングル病)	103	100	54	52.4	49	47.6	
35 難治性皮膚疾患の画期的治療法に関する研究	121	重症多形渗出性紅斑(急性期)	38	100	21	55.3	17	44.7	4
36 脊柱靱帯骨化症に関する調査研究	108	後縦靱帯骨化症	1,121	100	748	66.7	373	33.3	31
	109	黄色靱帯骨化症	265	100	162	61.1	103	38.9	
	110	前縦靱帯骨化症	7	100	7	100	-	-	
	111	広範脊柱管狭窄症	21	100	13	61.9	8	38.1	
37 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	112	特発性大腿骨頭壊死症	220	100	158	71.8	62	28.2	15
	113	特発性ステロイド性骨壊死症	346	100	145	41.9	201	58.1	
38 進行性腎障害に関する調査研究	114	IgA腎症	432	100	214	49.5	218	50.5	17
	115	急速進行性糸球体腎炎	87	100	33	37.9	54	62.1	
	116	難治性ネフローゼ症候群	141	100	88	62.4	53	37.6	
	117	多発性嚢胞腎	77	100	39	50.6	38	49.4	
39 スモンに関する調査研究	118	スモン	349	100	89	25.5	260	74.5	43
合計			24,202	100	11,095	45.8	13,107	54.2	557