

含まれており、今後の評価が必要な疾患は多数ある。日本の現状では、新たな治療薬の保険適応（承認）の取得を検討する場合には、少なくとも臨床試験の実施が不可欠である。臨床試験の実施可能性も考慮した試験デザインを検討するためには、少なくとも上記の点を早急に明確する必要がある。

本研究の限界として、本研究は難病研究全体を見渡し、研究報告書の件数という量的情報から捉えたものであり、質的情報がほとんど含んでいない点がある。本研究ではその質的な評価の一面として、グローバルな視点からCochrane Libraryによるレビュー文献数を確認し、難病研究の評価を試みた。評価は質と量との両面から行う必要があり、その検討は今後の課題である。そのためには、難病研究成果報告内容の一つとして、効能・効果としての承認取得に結びついた論文数も併せて報告する等の、情報提供のあり方などについて検討することも課題であろう。

E. 結論

難病指定 130 疾患についての国内で現在までに実施された各疾患の研究班における研究報告データ、研究成果において提示されている文献について情報収集を行った。難病情報センターのホームページに集積されている研究班による報告書からは、これまでの難病研究班での研究成果の統計から総合的に難病研究を、また、臨床研究〔試験〕情報検索ポータルサイトからは現在の難病研究の研究状況をとらえ、その充足・不足の実態を明らかにした。一方、新薬承認審査報告書等からは難病における新薬開発状況を統計的にとらえ、オーファン・ドラッグ問題としての難病研究の充足・不足の実態を明らかにした。

以上から診断・治療・新薬開発という観点から総合的に難病研究をとらえ、難病研究の成果についての情報が統計的にまとめられ、

これらの情報は、今後の難病研究の方向性を検討する一助となることが期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

Eisuke Hida, Toshiro Tango. On the three-arm non-inferiority trial including a placebo with a prespecified margin. *Statistics in Medicine* 2011; 30: 224-231.

2. 学会発表

Yamaoka K, Zushi M, Hida E, Tango T. The effects of lifestyle modification on metabolic syndrome: a multivariate meta-analysis using Mets-Simulator. The 25th International Biometrics Conference, December 10, 2010, Florianopolis, Brazil. Programme P45.

Katsuta T, Yamaoka K, Tango T. The statically analysis of prognosis factor in acute exacerbation of idiopathic pulmonary fibrosis. 31th Annual Conference of the International Society for Clinical Biostatistics. 2010. 8. 29-9. 2 University of Montpellier, Montpellier, France Programme & Abstract Book p. 89-90.

Hida E, Tango T. The design of three-arm non-inferiority trial including placebo with assay sensitivity. East Asia Regional Biometric Conference, February 12-13, 2010 Manipal India. p. 50.

(※発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

G. 知的財産権の出願・登録状況

(※予定を含む)

1. 特許取得

特になし
2. 実用新案登録
特になし

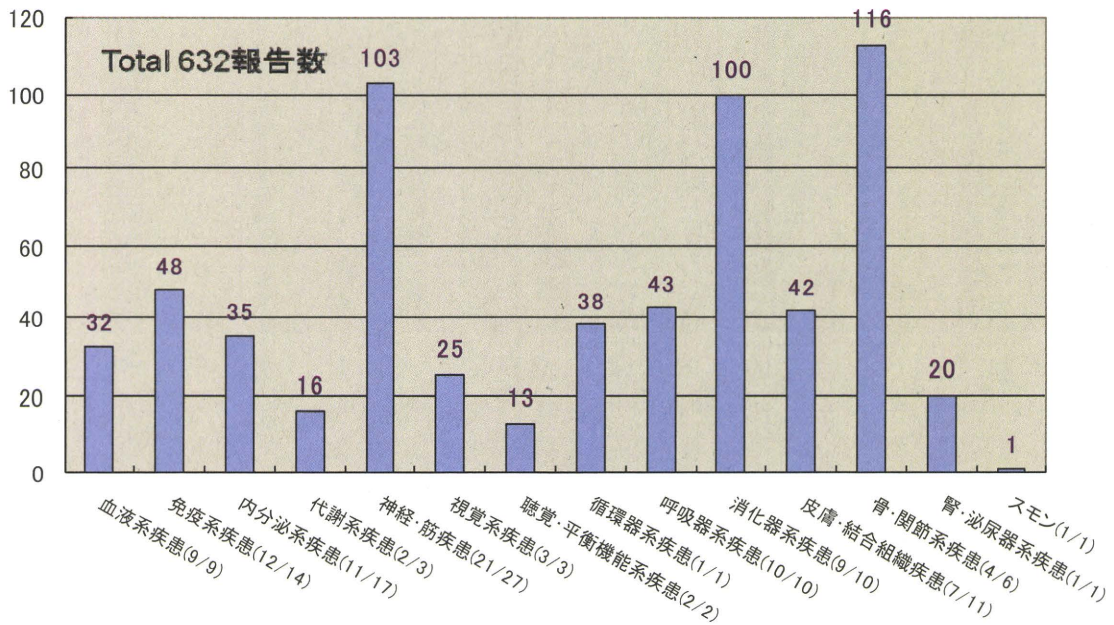


図 1 研究班報告における治療法の開発報告件数：研究班が独自に解明・開発し公表
14 疾患領域別における報告数（1 件以上報告された疾患数 / 各領域における疾患数）

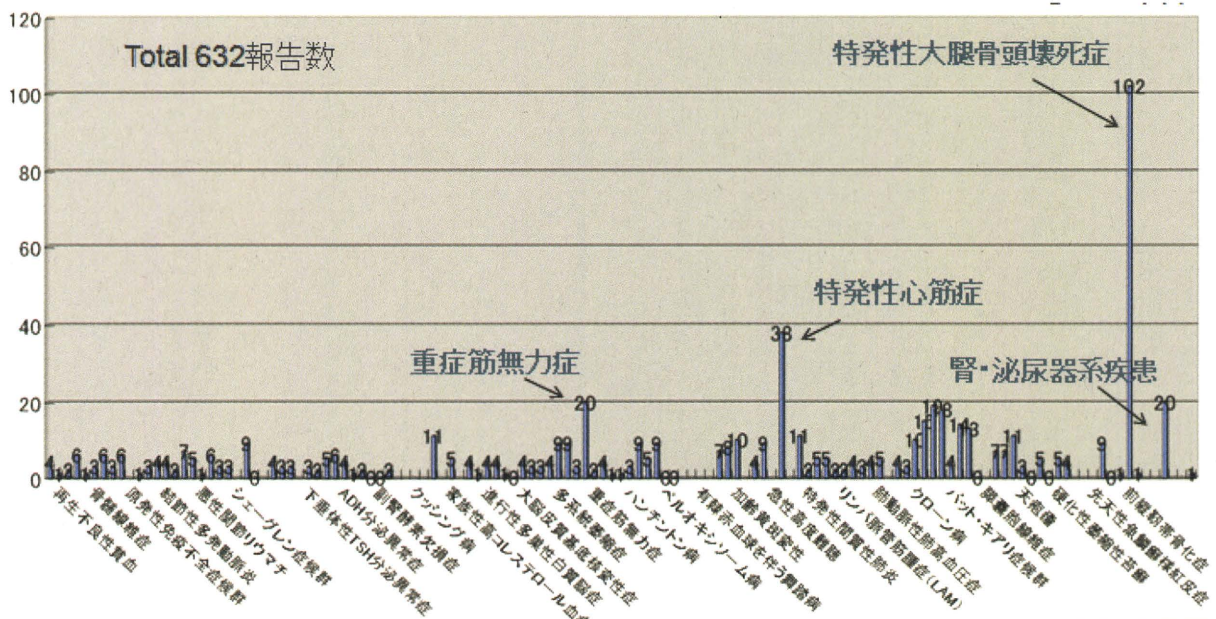


図 2 各疾患別治療法の開発報告件数：研究班が独自に解明・開発し公表

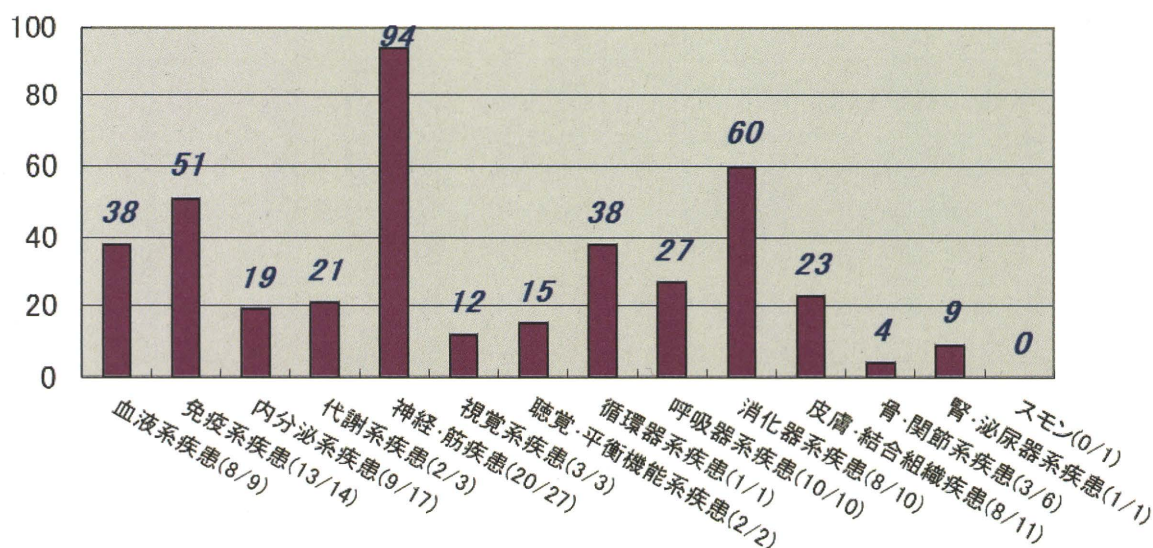


図3. 研究班報告における治療法の開発報告件数 国内・国外を問わず現在までの主な状況

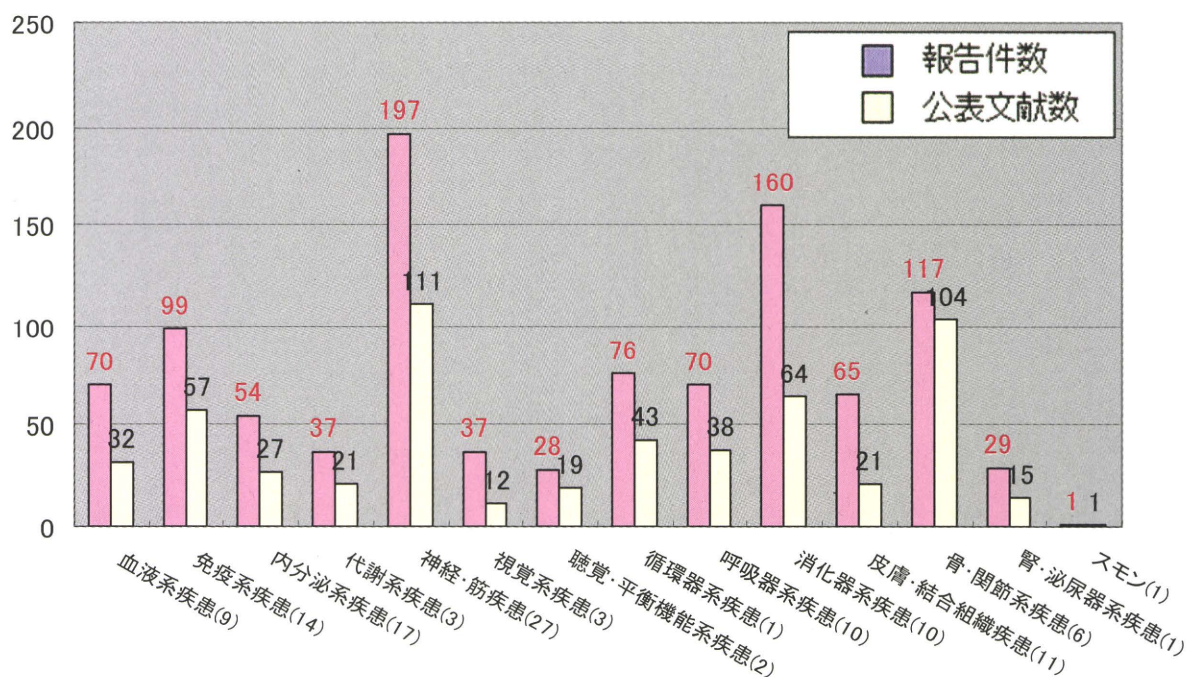


図4. 研究班報告における14疾患領域別の治療法の開発報告件数(計1040件)と公表文献数(計565件)

登録センター運営開始～2010.10末時点

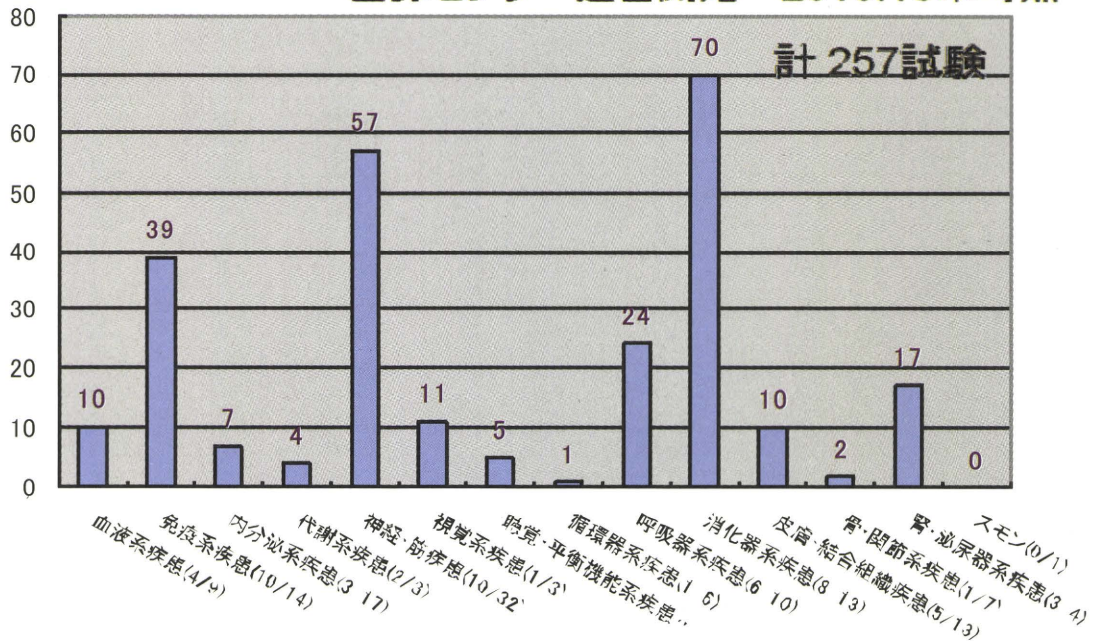


図5. ポータルサイトで難治性疾患克服研究事業の130疾患を対象疾患として検索した結果 (DB-B)における14疾患領域における国内登録試験数 (1試験以上検索された疾患数/各領域における疾患数)

1998年1月～2010年9月の更新分

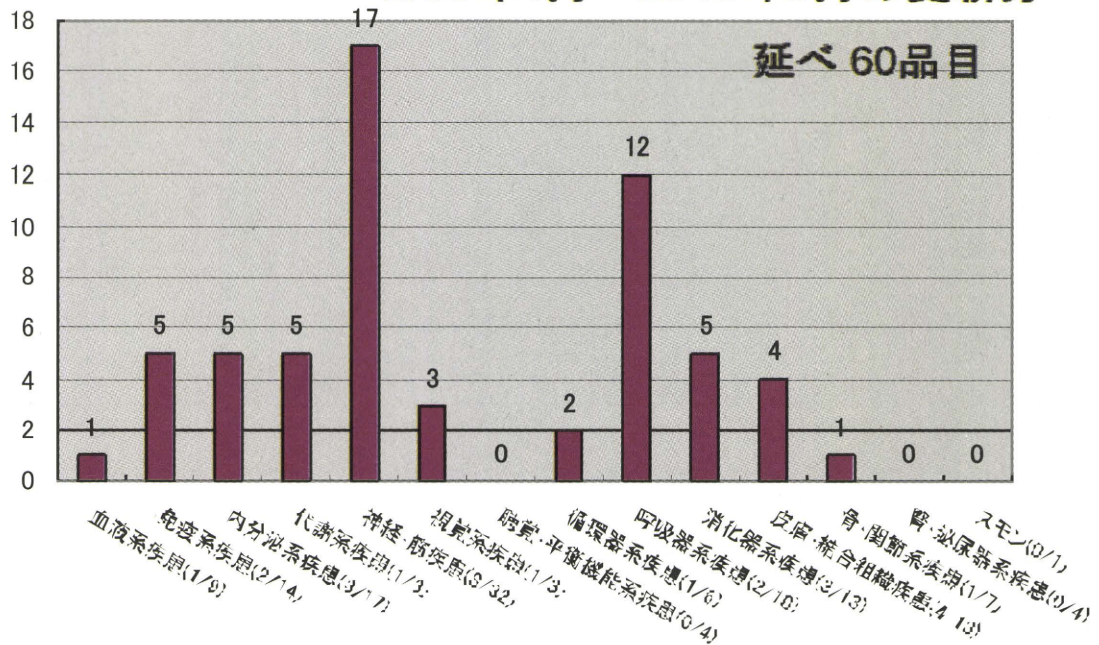


図6. 国内における承認取得薬剤数 (DB_C)

14疾患領域別における新薬承認数 (1剤以上検索された疾患数/各領域における疾患数)

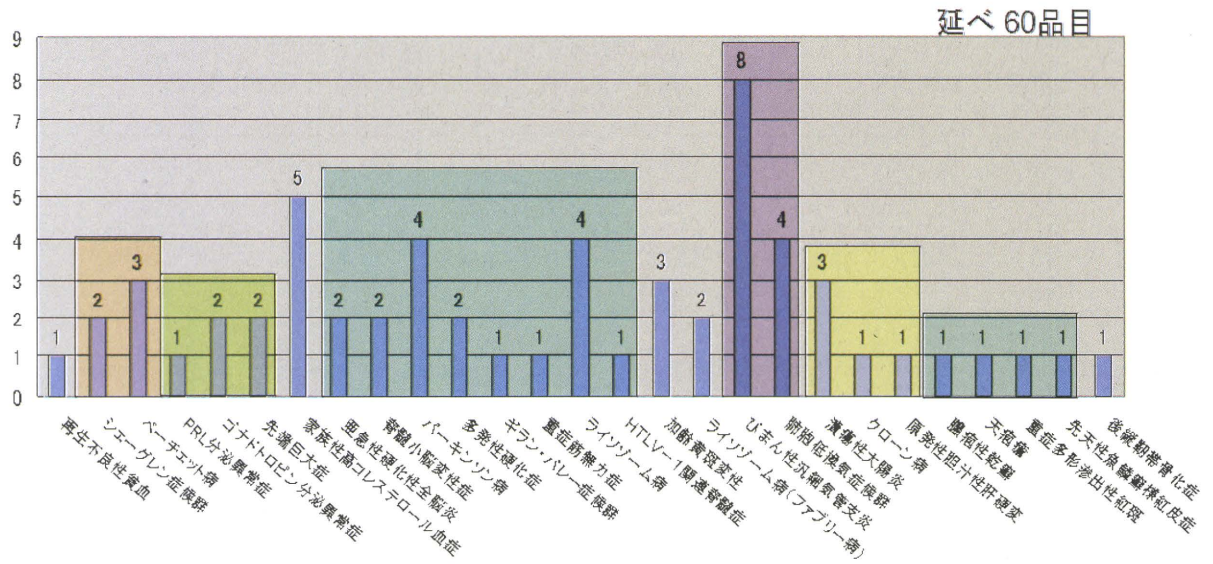


図 7 疾患ごとの新薬承認薬剤数 (DB-C)

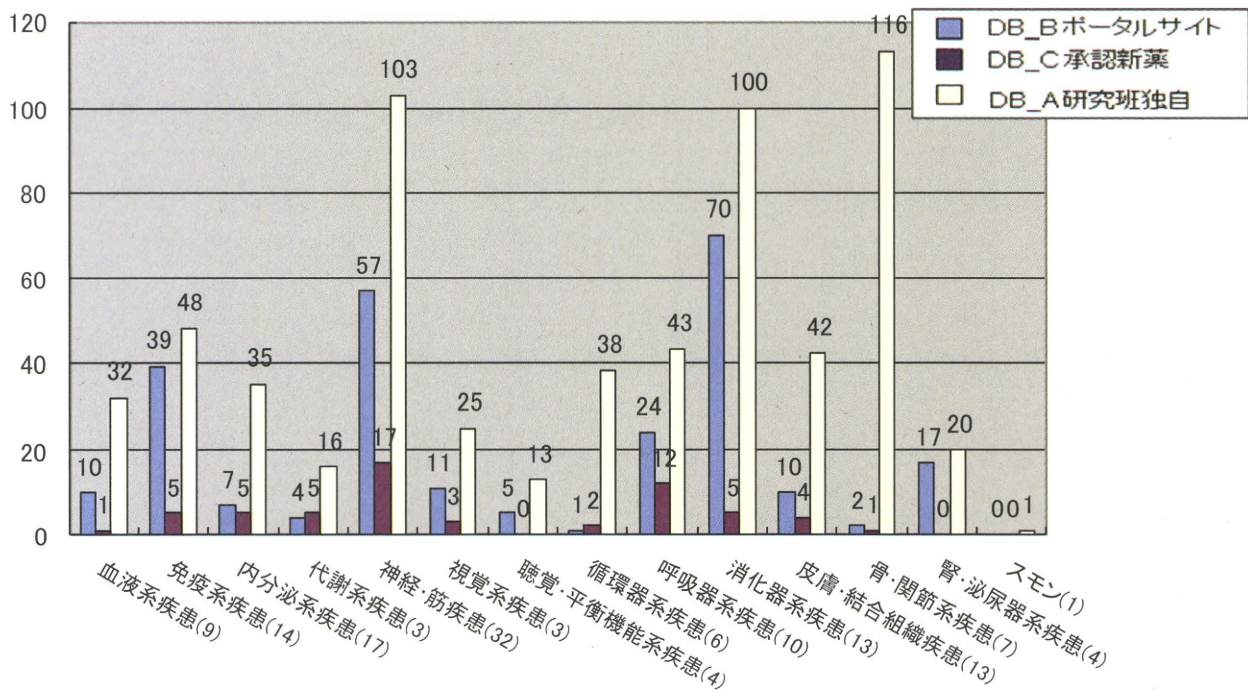


図 8 DB_A (研究班独自), DB_B, DB_C における疾患領域別の公表状況

付表1 DB_A

独自公表：特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの
 国内外問わず：独自公表以外で国内・国外問わず研究成果の現在の主な状況
 公表文献：論文として公表したもの

各研究班の研究報告データの調査 (3) 治療法(予防法を含む)の開発		独自 公表	領域 合計	国内 外問 わず	領域 合計	公表 文献	領域 合計
疾患領域系(14領域)	各疾患名						
血液系疾患(9疾患)			32		38		32
	再生不良性貧血	4		0		0	
	自己免疫性溶血性貧血	1		4		1	
	発作性夜間ヘモグロビン尿症	2		5		5	
	不応性貧血	6		4		1	
	骨髄線維症	1		3		3	
	特発性血栓症	3		2		0	
	特発性血小板減少性紫斑病	6		2		2	
	血栓性血小板減少性紫斑病	3		5		5	
	原発性免疫不全症候群	6		13		15	
免疫系疾患(14疾患)			48		51		57
	大動脈炎症候群	1		1		1	
	バージャー病	3		2		0	
	結節性多発動脈炎	4		6		6	
	顕微鏡的多発血管炎	4		6		6	
	ウエゲナー肉芽腫症	2		6		7	
	アレルギー性肉芽腫性血管炎	7		7		14	
	悪性関節リウマチ	5		1		1	
	側頭動脈炎	1		1		1	
	全身性エリテマトーデス	6		8		8	
	多発性筋炎・皮膚筋炎	3		3		3	
	シェーグレン症候群	3		3		3	
	成人スティル病	成果無し					
	ベーチェット病	9		4		4	
	抗リン脂質抗体症候群	0		3		3	
内分泌系疾患(17疾患)			35		19		27
	ビタミンD受容機構異常症	4		7		7	
	甲状腺ホルモン不応症	3		2		5	
	TSH受容体異常症	3		0		0	
	下垂体性TSH分泌異常症	研究班無し					
	偽性副甲状腺機能低下症	3		0		0	
	PRL分泌異常症	2		1		1	
	ゴナドトロピン分泌異常症	5		2		2	
	ADH分泌異常症	6		1		0	
	原発性アルドステロン症	4		1		2	
	副腎低形成(アジソン病)	1		1		2	
	グルココルチコイド抵抗症	2		2		4	
	副腎酵素欠損症	0		2		2	
	偽性低アルドステロン症	0		0		0	
	中枢性摂食異常症	2		0		2	
	下垂体機能低下症	研究班無し					
	クッシング病	研究班無し					
	先端巨大症	研究班無し					
代謝系疾患(3疾患)			16		21		21
	原発性高脂血症	11		15		15	
	家族性高コレステロール血症						
	アミロイドーシス	5		6		6	

神経・筋疾患(27疾患)	103	94	111
プリオン病(CJD、GSS、FFI)	4	0	0
進行性多巣性白質脳症	1	0	0
脊髄小脳変性症	4	2	0
亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	4	3	0
進行性核上性麻痺	1	1	2
大脳皮質基底核変性症	0	0	0
パーキンソン病	4	8	11
筋萎縮性側索硬化症(ALS)	3	2	5
球脊髄性進行性筋萎縮症	3	0	3
球脊髄性筋萎縮症	4	2	0
多系統萎縮症	9	8	17
副腎白質ジストロフィー	9	7	7
多発性硬化症	3	5	5
ギラン・バレー症候群	20	16	16
重症筋無力症	2	4	4
フィッシャー症候群	4	6	6
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	1	1	1
多巣性運動ニューロパチー	1	3	4
ハンチントン病	3	1	1
単クローン抗体を伴う末梢神経炎	9	6	1
正常圧水頭症	5	3	3
モヤモヤ病	9	10	19
ペルオキシソーム病	0	3	3
ライソゾーム病	0	3	3
脊髄空洞症	研究班無し		
原発性側索硬化症	研究班無し		
有棘赤血球を伴う舞蹈病	研究班無し		
HTLV-1関連脊髄症	研究班無し		
視覚系疾患(3疾患)	25	12	12
網膜色素変性症	7	4	4
加齢黄斑変性	8	5	5
難治性視神経症	10	3	3
聴覚・平衡機能系疾患(2疾患)	13	15	19
メニエール病	4	4	8
遅発性内リンパ水腫			
突発性難聴	9	11	11
特発性両側性感音難聴			
循環器系疾患(1疾患)	38	38	43
特発性心筋症調査研究班			
肥大型心筋症			
特発性拡張型(うっ血型)心筋症	38	38	43
拘束型心筋症			
ミトコンドリア症			
ファブリー病			
家族性突然死症候群			
呼吸器系疾患(10疾患)	43	27	38
特発性間質性肺炎	11	2	9
サルコイドーシス	2	2	2
びまん性汎細気管支炎	5	2	4
若年性肺気腫	5	5	5
肺リンパ脈管筋腫症(LAM)	2	2	2
ランゲルハンス細胞組織球症	2	1	1
肥満低換気症候群	4	3	4
肺泡低換気症候群	3	1	1
原発性肺高血圧症	4	6	6
特発性慢性肺血栓栓症	5	3	4

消化器系疾患(10疾患)	100	60	64
潰瘍性大腸炎	4	10	10
クローン病	3	9	9
難治性の肝・胆道疾患			
自己免疫性肝炎			
原発性胆汁性肝硬変	10	4	4
原発性硬化性胆管炎			
劇症肝炎			
特発性門脈圧亢進症	15	0	0
肝外門脈閉塞症	19	0	0
バット・キアリ症候群	18	1	1
肝内結石症	4	1	1
慢性膵炎	14	13	15
重症急性膵炎	13	13	15
膵嚢胞線維症	0	9	9
皮膚・結合組織疾患(11疾患)	42	23	21
表皮水疱症	7	2	2
膿疱性乾癬	7	6	6
天疱瘡	11	6	6
強皮症	3	3	3
好酸球性筋膜炎	0	1	0
重症多形滲出性紅斑	5	0	0
硬化性萎縮性苔癬	0	1	0
混合性結合組織病	5	3	3
神経皮膚症候群			
神経線維腫症I、II	4	1	1
結節性硬化症			
色素性乾皮症	成果無し		
先天性魚鱗癬様紅皮症	研究班無し		
骨・関節系疾患(6疾患)	116	4	104
後縦靭帯骨化症	9	0	0
黄色靭帯骨化症	3	0	0
前縦靭帯骨化症	1	1	0
特発性大腿骨頭壊死症			
特発性ステロイド性骨壊死症	102	2	104
広範脊柱管狭窄症	1	1	0
進行性骨化性線維異形成症	成果無し		
腎・泌尿器系疾患(4疾患)	20	9	15
IgA腎症			
急速性進行糸球体腎炎	20	9	15
難知性ネフローゼ症候群			
多発性嚢胞腎			
スモン(1疾患)	1	0	1
スモン	1	0	1
計			
14疾患領域	133疾患	632 632	411 411 565 565

付表2 臨床研究〔試験〕情報検索ポータルサイトで難治性疾患克服研究事業の130疾患を対象疾患として検索した結果 (DB_B)

臨床試験の実施状況の把握

臨床研究〔試験〕情報検索サイト

疾患領域系(14領域)	各疾患名	検索試験数	領域合計
血液系疾患(9疾患)			10
	再生不良性貧血	4	
	自己免疫性溶血性貧血	0	
	発作性夜間ヘモグロビン尿症	0	
	不応性貧血	0	
	骨髄線維症	2	
	特発性血栓症	0	
	特発性血小板減少性紫斑病	3	
	血栓性血小板減少性紫斑病	0	
	原発性免疫不全症候群	1	
免疫系疾患(11疾患)			39
	大動脈炎症候群	0	
	バージャー病	6	
	結節性多発動脈炎	0	
	顕微鏡的多発血管炎	1	
	ウェゲナー肉芽腫症	1	
	アレルギー性肉芽腫性血管炎	1	
	悪性関節リウマチ	1	
	側頭動脈炎	0	
	全身性エリテマトーデス	13	
	多発性筋炎・皮膚筋炎	3	
	シェーグレン症候群	9	
	成人スティル病	0	
	ベーチェット病	3	
	抗リン脂質抗体症候群	1	
内分泌系疾患(17疾患)			7
	ビタミンD受容機構異常症	0	
	甲状腺ホルモン不応症	0	
	TSH受容体異常症	0	
	下垂体性TSH分泌異常症	0	
	偽性副甲状腺機能低下症	0	
	PRL分泌異常症	0	
	ゴナドトロピン分泌異常症	0	
	ADH分泌異常症	0	
	原発性アルドステロン症	3	
	副腎低形成(アジソン病)	0	
	グルココルチコイド抵抗症	0	
	副腎酵素欠損症	0	
	偽性低アルドステロン症	0	
	中枢性摂食異常症	1	
	下垂体機能低下症	0	
	クッシング病	0	
	先端巨大症	3	
代謝系疾患(3疾患)			4
	原発性高脂血症	0	
	家族性高コレステロール血症	2	
	アミロイドーシス	2	

神経・筋疾患(32疾患)

57

クロイツフェルト・ヤコブ病	0
ゲルストマン・ストロイスラー・シャイ	0
致死性家族性不眠症	0
亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	0
進行性多巣性白質脳症	0
脊髄小脳変性症	3
進行性核上性麻痺	0
大脳皮質基底核変性症	1
パーキンソン病	30
筋萎縮性側索硬化症(ALS)	4
脊髄性筋萎縮症	0
球脊髄性筋萎縮症	5
線条体黒質変性症	0
オリーフ橋小脳萎縮症	0
シャイ・ドレーガー症候群	0
副腎白質ジストロフィー	0
多発性硬化症	7
ギラン・バレー症候群	0
重症筋無力症	2
フィッシャー症候群	0
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	0
多巣性運動ニューロパチー	0
ハンチントン病	2
単クローン抗体を伴う末梢神経炎	0
正常圧水頭症	2
モヤモヤ病	1
ペルオキシソーム病	0
ライソゾーム病	0
脊髄空洞症	0
原発性側索硬化症	0
有棘赤血球を伴う舞踏病	0
HTLV-1関連脊髄症	0

視覚系疾患(3疾患)

11

網膜色素変性症	0
加齢黄斑変性	11
難治性視神経症	0

聴覚・平衡機能系疾患(4疾患)

5

メニエール病	3
遅発性内リンパ水腫加齢黄斑変性	0
突発性難聴	2
特発性両側性感音難聴	0

循環器系疾患(6疾患)

1

肥大型心筋症	0
特発性拡張型(うっ血型)心筋症	0
拘束型心筋症	0
ミトコンドリア病	0
ライソゾーム病(ファブリー病)	1
家族性突然死症候群	0

呼吸器系疾患(10疾患)		24
特発性間質性肺炎	2	
サルコイドーシス	4	
びまん性汎細気管支炎	0	
若年性肺気腫	0	
リンパ脈管筋腫症(LAM)	3	
ランゲルハンス細胞組織球症	0	
肥満低換気症候群	1	
肺泡低換気症候群	0	
肺動脈性肺高血圧症	12	
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	2	
消化器系疾患(13疾患)		70
潰瘍性大腸炎	31	
クローン病	26	
自己免疫性肝炎	0	
原発性胆汁性肝硬変	2	
難治性の肝炎のうち劇症肝炎	0	
特発性門脈圧亢進症	1	
肝外門脈閉塞症	0	
バット・キアリ症候群	0	
肝内結石症	1	
肝内胆管障害	3	
慢性膵炎	5	
重症急性膵炎	1	
膵嚢胞線維症	0	
皮膚・結合組織疾患(13疾患)		10
表皮水疱症	1	
膿疱性乾癬	0	
天疱瘡	2	
強皮症	4	
好酸球性筋膜炎	0	
重症多形滲出性紅斑	0	
硬化性萎縮性苔癬	0	
混合性結合組織病	1	
神経線維腫症Ⅰ型	0	
神経線維腫症Ⅱ型	0	
結節性硬化症	2	
色素性乾皮症	0	
先天性魚鱗癬様紅皮症	0	
骨・関節系疾患(7疾患)		2
後縦靭帯骨化症	2	
黄色靭帯骨化症	0	
前縦靭帯骨化症	0	
特発性大腿骨頭壊死症	0	
特発性ステロイド性骨壊死症	0	
広範脊柱管狭窄症	0	
進行性骨化性線維異形成症	0	
腎・泌尿器系疾患(4疾患)		17
IgA腎症	11	
急速進行性糸球体腎炎	0	
難治性ネフローゼ症候群	4	
多発性嚢胞腎	2	
スモン(1疾患)		0
スモン	0	
計		
14疾患領域	133疾患	257
		257

付表3 日本医療情報センター（JAPIC）で公開している「日本の新薬 新薬承認審査報告書DB」で1998年1月～2010年9月までに更新されている承認審査報告書から、難治性疾患克服研究事業の130疾患を対象疾患として検索した結果で表示された薬剤のうち、該当する対象疾患の効能・効果を取得した審査報告の件数（＝承認された薬剤数）

承認取得した新薬の調査

日本の新薬 新薬承認審査報告書DB (JAPIC)

疾患領域系(14領域)	各疾患名	検索薬剤数	領域合計
血液系疾患(9疾患)			1
	再生不良性貧血	1	
	自己免疫性溶血性貧血		
	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
	不応性貧血		
	骨髄線維症		
	特発性血栓症		
	特発性血小板減少性紫斑病		
	血栓性血小板減少性紫斑病		
	原発性免疫不全症候群		
免疫系疾患(11疾患)			5
	大動脈炎症候群		
	バージャー病		
	結節性多発動脈炎		
	顕微鏡的多発血管炎		
	ウエゲナー肉芽腫症		
	アレルギー性肉芽腫性血管炎		
	悪性関節リウマチ		
	側頭動脈炎		
	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	2	
	成人スティル病		
	ベーチェット病	3	
	抗リン脂質抗体症候群		
内分泌系疾患(17疾患)			5
	ビタミンD受容機構異常症		
	甲状腺ホルモン不応症		
	TSH受容体異常症		
	下垂体性TSH分泌異常症		
	偽性副甲状腺機能低下症		
	PRL分泌異常症	1	
	ゴナドトロピン分泌異常症	2	
	ADH分泌異常症		
	原発性アルドステロン症		
	副腎低形成(アジソン病)		
	グルココルチコイド抵抗症		
	副腎酵素欠損症		
	偽性低アルドステロン症		
	中枢性摂食異常症		
	下垂体機能低下症		
	クッシング病		
	先端巨大症	2	

代謝系疾患(3疾患)	5
原発性高脂血症	
家族性高コレステロール血症	5
アミロイドーシス	
神経・筋疾患(32疾患)	17
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	
亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	2
進行性多巣性白質脳症	
脊髄小脳変性症	2
進行性核上性麻痺	
大脳皮質基底核変性症	
パーキンソン病	4
筋萎縮性側索硬化症(ALS)	
脊髄性筋萎縮症	
球脊髄性筋萎縮症	
線条体黒質変性症	
オリブ橋小脳萎縮症	
シャイ・ドレーガー症候群	
副腎白質ジストロフィー	
多発性硬化症	2
ギラン・バレー症候群	1
重症筋無力症	1
フィッシャー症候群	
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
多巣性運動ニューロパチー	
ハンチントン病	
単クローン抗体を伴う末梢神経炎	
正常圧水頭症	
モヤモヤ病	
ベルオキシゾーム病	
ライソゾーム病	4
脊髄空洞症	
原発性側索硬化症	
有棘赤血球を伴う舞踏病	
HTLV-1関連脊髄症	1
視覚系疾患(3疾患)	3
網膜色素変性症	
加齢黄斑変性	3
難治性視神経症	
聴覚・平衡機能系疾患(4疾患)	0
メニエール病	
遅発性内リンパ水腫加齢黄斑変性	
突発性難聴	
特発性両側性感音難聴	
循環器系疾患(6疾患)	2
肥大型心筋症	
特発性拡張型(うっ血型)心筋症	
拘束型心筋症	
ミトコンドリア病	
ライソゾーム病(ファブリー病)	2
家族性突然死症候群	

呼吸器系疾患(10疾患)		12
特発性間質性肺炎		
サルコイドーシス		
びまん性汎細気管支炎	8	
若年性肺気腫		
リンパ脈管筋腫症(LAM)		
ランゲルハンス細胞組織球症		
肥満低換気症候群		
肺胞低換気症候群	4	
肺動脈性肺高血圧症		
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	0	
消化器系疾患(13疾患)		5
潰瘍性大腸炎	3	
クローン病	1	
自己免疫性肝炎		
原発性胆汁性肝硬変	1	
難治性の肝炎のうち劇症肝炎		
特発性門脈圧亢進症		
肝外門脈閉塞症		
バット・キアリ症候群		
肝内結石症		
肝内胆管障害		
慢性膵炎		
重症急性膵炎		
膵嚢胞線維症		
皮膚・結合組織疾患(13疾患)		4
表皮水疱症		
膿疱性乾癬	1	
天疱瘡	1	
強皮症		
好酸球性筋膜炎		
重症多形滲出性紅斑	1	
硬化性萎縮性苔癬		
混合性結合組織病		
神経線維腫症Ⅰ型		
神経線維腫症Ⅱ型		
結節性硬化症		
色素性乾皮症		
先天性魚鱗癬様紅皮症	1	
骨・関節系疾患(7疾患)		1
後縦靭帯骨化症	1	
黄色靭帯骨化症		
前縦靭帯骨化症		
特発性大腿骨頭壊死症		
特発性ステロイド性骨壊死症		
広範脊柱管狭窄症		
進行性骨化性線維異形成症		
腎・泌尿器系疾患(4疾患)		0
IgA腎症		
急速進行性糸球体腎炎		
難治性ネフローゼ症候群		
多発性嚢胞腎		

スモン(1疾患)			0
	スモン		0
計			
14疾患領域	133疾患	60	60

付表4 JAPICからの検索結果DB (DB_C) から承認取得した新薬数に対応する薬剤の名称 (販売名、一般名、効能・効果、開発企業、承認日) 等の情報を補足したDB (DB_D)

承認取得した新薬の調査

日本の新薬 新薬承認審査報告書DB (JAPIC)

疾患領域系 (14領域)	各疾患名	販売名 (一般名)	効能・効果	企業名	承認取得日
血液系疾患 (9疾患)					
	再生不良性貧血	サイモグロブリン点滴静注用25mg (抗ヒト胸腺細胞ウサギ免疫グロブリン)	中等症以上の再生不良性貧血	サノフィアベンティス株式会社	2008/7/16
免疫系疾患 (11疾患)					
	シェーグレン症候群	サラジエン錠5mg (ピロカルピン塩酸塩)	シェーグレン症候群患者の口腔乾燥症状の改善	キッセイ薬品工業株式会社	2007/10/1
		エボザックカプセル/サラグレンカプセル30mg (塩酸セビメリン水和物)	シェーグレン症候群患者の口腔乾燥症状の改善	石原産業株式会社、雪印乳業株式会社、日本化薬株式会社	2001/6/20
	ベーチェット病	レミケード点滴静注用100 (インフリキシマブ(遺伝子組換え))	ベーチェット病による難治性網膜ぶどう膜炎(既存治療で効果不十分な場合に限る)	田辺製薬株式会社	2007/1/1
		ネオオーラル内用液、同カプセル (シクロスポリン)	ベーチェット病(眼症状のある場合)	ノバルティスファーマ株式会社	
		サンディムン注射液、同内用液、同カプセル/ネオオーラル内用液、同カプセル (シクロスポリン)	ベーチェット病(眼症状のある場合):内服剤のみが有する効能	日本テバガイギー株式会社	
内分泌系疾患 (17疾患)					
	PRL分泌異常症	カバサール錠 (カベルゴリン)	乳汁漏出症、高プロラクチン血症性排卵障害、高プロラクチン血症下垂体腺腫(外科的処置を必要としない場合に限る)	ファルマシア株式会社、キッセイ薬品工業株式会社	2003/4/1
ゴナドトロピン分泌異常症					
	ゴナールエフ皮下注用75、同150 (ホリドロピンアルファ(遺伝子組換え))	プロファン注5000 (日局胎盤性性腺刺激ホルモン)	低ゴナドトロピン性男子性腺機能低下症における精子形成の誘導	セローノ・ジャパン株式会社	2006/1/23
			低ゴナドトロピン性男子性腺機能低下症における精子形成の誘導	セローノ・ジャパン株式会社	2006/1/1
先端巨大症					
	ソマバート皮下注用 (ペグビソマント(遺伝子組換え))		下記疾患におけるIGF-I(ソマトメジン-C)分泌過剰状態及び諸症状の改善先端巨大症(外科的処置、他剤による治療で効果が不十分な場合又は施行が困難な場合)	ファイザー株式会社	2007/1/26
	サンドスタチンLAR筋注用 (酢酸オクトレオチド)		下記疾患における成長ホルモン、ソマトメジン-C分泌過剰状態及び諸症状の改善先端巨大症・下垂体性巨人症(外科的処置、他剤による治療で効果が不十分な場合又は施行が困難な場合)	日本テバガイギー株式会社	2004/4/23
代謝系疾患 (3疾患)					
家族性高コレステロール血症					
	カデュエット配合錠 (アムロジピンベシル酸塩/アトルバスタチンカルシウム水和物)		本剤(アムロジピン・アトルバスタチン配合剤)は、アムロジピン及びアトルバスタチンによる治療が適切である以下の患者に使用する。 ・高血圧症又は狭心症と、高コレステロール血症又は家族性高コレステロール血症を併発している患者 なお、アムロジピンとアトルバスタチンの効能・効果は以下のとおりである。 ・アムロジピン:高血圧症、狭心症 ・アトルバスタチン:高コレステロール血症、家族性高コレステロール血症	ファイザー株式会社	2009/7/7
	ゼチア錠10mg (エゼミブ)		高コレステロール血症、家族性高コレステロール血症、ホモ接合体性シトステロール血症	シェリング・プラウ株式会社	2007/4/18
	クレストール錠 (ロスバスタチンカルシウム)		高コレステロール血症、家族性高コレステロール血症	アストラゼネカ株式会社	2005/1/19
	ピタバスタチンカルシウム、リパロ錠 (ピタバスタチンカルシウム)		高コレステロール血症、家族性高コレステロール血症	日産化学工業株式会社、興和株式会社	2003/7/17
	リビトール、リビトール錠 (アトルバスタチンカルシウム水和物)		高コレステロール血症家族性高コレステロール血症	ワーナー・ランバート株式会社、山之内製薬株式会社	2000/3/10

神経・筋疾患(32疾患)

亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	IFN β モチダ (注射用乾燥インターフェロン β) スミフェロン300 (インターフェロン α 注射液)	亜急性硬化性全脳炎患者におけるイノシンブラノベクスとの併用による臨床症状の進展抑制 亜急性硬化性全脳炎におけるイノシン プラノベクスとの併用による臨床症状の進展抑制	持田製薬株式会社 住友製薬株式会社	1999/3/12 1999/3/12
脊髄小脳変性症	ギャバロン錠注 (バクロフェン) タルチレリン水和物、セレジスト錠 (タルチレリン水和物)	脳脊髄疾患に由来する重度の痙性麻痺(既存治療で効果不十分な場合に限る) 脊髄小脳変性症における運動失調の改善	第一製薬株式会社 田辺製薬株式会社	2005/4/11 2000/7/3
パーキンソン病	トレリーフ錠25mg (ゾニサミド) コムタン錠100mg (エンタカボン) 塩酸ロピニロール、レキップ錠 (塩酸ロピニロール) ピ・シフロール錠 (塩酸プラミベキソール水和物)	パーキンソン病(レボドパ含有製剤に他の抗パーキンソン病薬を使用しても十分に効果が得られなかった場合) レボドパ・カルビドパ又はレボドパ・塩酸ベンセラジドとの併用によるパーキンソン病における症状の日内変動(wearing-off現象)の改善 パーキンソン病 パーキンソン病	大日本住友製薬株式会社 ノバルティス・ファーマ株式会社 グラクソ・スミスクライン株式会社 スミスクライン・ピーチヤム株式会社 日本ペーリンガーインゲルハイム株式会社	2009/1/21 2007/1/26 2006/10/20 2003/10/16
多発性硬化症	アボネックス筋注用シリンジ30 μ g (インターフェロン β -1a(遺伝子組換え)) ベタフェロン皮下注 (インターフェロン β -1b(遺伝子組換え))	多発性硬化症の再発予防 多発性硬化症の再発予防及び進行抑制	ジェンザイム・ジャパン株式会社 日本シエーリング株式会社	2006/7/26 2000/9/22
ギラン・バレー症候群	献血ベニロン-I (乾燥スルホ化人免疫グロブリン)	ギラン・バレー症候群(急性増悪期で歩行困難な重症例)	財団法人化学及血清療法研究所	2000/12/1
重症筋無力症	プログラフカプセル、同顆粒 (タクロリムス水和物)	重症筋無力症	アステラス製薬株式会社	2009/10/16
ライソゾーム病 ゴーシェ病	セレザイム注200U (イミグルセラゼ(遺伝子組換え))	ゴーシェ病の諸症状(貧血、血小板減少症、肝脾腫及び骨症状)の改善	ジェンザイム・ジャパン株式会社	1998/3/6

ムコ多糖症	ナグラザイム点滴静注液5mg (ガルスルファーゼ(遺伝子組換え)) エラブレース点滴静注液6mg (イデュルスルファーゼ(遺伝子組換え)) アウドラザイム点滴静注液2.9mg (ラロニダーゼ(遺伝子組換え))	ムコ多糖症VI型 ムコ多糖症II型 ムコ多糖症I型	アンジェスMG株式会社 ジェンザイム・ジャパン株式会社 ジェンザイム・ジャパン株式会社	2008/3/28 2007/10/4 2006/10/20
HTLV-1関連脊髄症	スミフェロン300、同DS300 (インターフェロン-α)	HTLV-1脊髄症(HAM)(効能追加)	住友製薬株式会社	2000/1/18

視覚系疾患(3疾患)

加齢黄斑変性

ルセンチス硝子体内注射液 (ラニピズマブ(遺伝子組換え))	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	ノバルティスファーマ株式会社	2009/1/21
マクジェン硝子体内注射用キット0.3mg (ベガブタニブナトリウム)	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	ファイザー株式会社	2008/7/16
ピスダイン静注用15mg (ペルテポルフィン)	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	日本テババイゲイ株式会社	2003/10/16

聴覚・平衡機能系疾患(4疾患)

循環器系疾患(6疾患)

ライソゾーム病(ファブリー病)

リブレガル点滴静注用3.5mg (アガルシダーゼ α(遺伝子組換え))	ファブリー病	大日本住友製薬株式会社 住友製薬株式会社	2006/10/20
ファブラザイム点滴静注用 (アガルシダーゼ β(遺伝子組換え))	ファブリー病	ジェンザイム・ジャパン株式会社	2004/1/29

呼吸器系疾患(10疾患)

びまん性汎細気管支炎

フィニバックス点滴用 (ドリベネム水和物)	慢性呼吸器病変の二次感染	塩野義製薬株式会社	2005/7/25
ケテック、ケテック錠300mg (テリスロマイシン)	慢性呼吸器疾患の二次感染(慢性気管支炎、びまん性汎細気管支炎、気管支拡張症、肺気腫、気管支喘息等)	アベンティスファーマ株式会社	2003/10/16
キスノン錠100、スオード錠100 (ブルリフロキサシン)	慢性呼吸器疾患の二次感染(慢性気管支炎、びまん性汎細気管支炎、気管支拡張症、肺気腫、肺線維症、気管支喘息等)	十全化学株式会社、 日本新薬株式会社、 明治製菓株式会社	2002/10/8
パシル点滴静注液、バズクロス注 (メルロキサシン)	慢性呼吸器疾患の二次感染(慢性気管支炎、びまん性汎細気管支炎、気管支拡張症、肺気腫、肺線維症、気管支喘息、陈旧性肺結核など)	富山化学工業株式会社、 三菱ウエルファーマ株式会社 吉富製薬株式会社	2002/4/11
ガチフロ錠100mg (ガチフロキサシン水和物)	慢性呼吸器疾患の二次感染(慢性気管支炎、びまん性汎細気管支炎、気管支拡張症、肺気腫、肺線維症、気管支喘息等)	杏林製薬株式会社	2002/4/11
スベリア錠、クリアナル錠 (フドステイン)	びまん性汎細気管支炎	同仁医薬化工株式会社、 有機合成薬品工業株式会社、 エスエス製薬株式会社、 吉富製薬株式会社 ウエルファイド株式会社 三菱ウエルファーマ株式会社	2001/10/2
オメガシン点滴用 (ピアベネム)	慢性呼吸器疾患の二次感染肺炎	日本ワイズレダリー株式会社、 葦山製薬株式会社、 鐘淵化学工業株式会社	2001/10/2
ジスロマック錠 (アジスロマイシン水和物)	慢性呼吸器疾患の二次感染	ファイザー製薬株式会社	2000/3/10

肺胞低換気症候群

アドシルカ錠20mg (タダラフィル)	肺動脈性肺高血圧症	日本イーライリリー株式会社	2009/10/16
レバチオ錠20mg (シルデナフィルクエン酸塩)	肺動脈性肺高血圧症	ファイザー株式会社	2008/1/25
ケアロードLA錠、ベラサスLA錠 (ベラプロスタナトリウム)	肺動脈性肺高血圧症	東レ株式会社、 科研製薬株式会社	2007/10/19
トラクリア錠62.5mg (ボセンタン水和物)	肺動脈性肺高血圧症(WHO機能分類クラスIII及びIVに限る)	アクテリオンファーマシューティカルズジャパン株式会社	2005/4/11

	ベクタサ注腸1g (メサラジン)	潰瘍性大腸炎(重症を除く)	日清キョーリン製薬株式会社	2002/10/8
クローン病	レミケード点滴静注用100 (インフリキシマブ(遺伝子組換え))	次のいずれかの状態を示すクローン病の治療(既存治療で効果不十分な場合に限り)中等度から重度の活動期にある患者外瘻を有する患者	田辺製薬株式会社	2002/1/17
原発性胆汁性肝硬変	ウルソサン錠50mg、ウルソ100 (ウルソデスオキシコール酸)	原発性胆汁性肝硬変における肝機能の改善	東京田辺製薬株式会社	1999/6/16
皮膚・結合組織疾患(13疾患)				
膿疱性乾癬	レミケード点滴静注用100 (インフリキシマブ(遺伝子組換え))	既存治療で効果不十分な下記疾患 尋常性乾癬、関節症性乾癬、膿疱性乾癬、乾癬性紅皮症	田辺三菱製薬株式会社	2010/1/20
天疱瘡	獣血グロベニン-I-ニチヤク (乾燥ポリエチレングリコール処理人免疫グロブリン(生物学的製剤基準))	天疱瘡(ステロイド剤の効果不十分な場合)	日本製薬株式会社	2008/10/16
重症多形滲出性紅斑	アレロック錠 (塩酸オロパタジン)	アレルギー性鼻炎、蕁麻疹、皮膚疾患に伴う?痒(湿疹・皮膚炎、痒疹、皮膚?痒症、尋常性乾癬、多形滲出性紅斑)	協和醗酵工業株式会社、協和油化株式会社	2000/12/22
先天性魚鱗癬様紅皮症	レミケード点滴静注用100 (インフリキシマブ(遺伝子組換え))	既存治療で効果不十分な下記疾患 尋常性乾癬、関節症性乾癬、膿疱性乾癬、乾癬性紅皮症	田辺三菱製薬株式会社	2010/1/20
骨・関節系疾患(7疾患)				
後縦靭帯骨化症	ギャバロン髄注 (バクロフェン)	脳脊髄疾患に由来する重度の痙性麻痺(既存治療で効果不十分な場合に限り)	第一製薬株式会社	2005/4/11
腎・泌尿器系疾患(4疾患)				
スモン(1疾患)				