

(5) コミット

ドラフトテーブルのレコードを本登録テーブルにコピーする。レコード ID が空の場合は、新しいレコード ID が生成される。コミット対象とする項目以外は値がクリアされる。

バリデーションチェックフラグが設定されている場合は、DB 格納前にすべての項目に関してバリデーションチェックされる。正当性が保障されない場合は、本登録テーブルに更新はされない。バリデーションエラーの詳細は返らないので、詳細は DRAFT 修正 API にて確認のこと。

表 14 : コミット

サブルーチン名: DKV.COMMITT

引数 番号	IN/OUT	名前	説明
1	IN	ドラフト ID	コピー元ドラフトテーブルのキー
2	IN	コミット対象項目リスト	@FM 区切り
3	OUT	結果	0->成功 1->キーが存在しない 2->バリデーションエラー
4	OUT	レコード ID	新規の場合は新しく生成されたレコード ID

(6) レコード ID 存在チェック

指定のキーがドラフトテーブルまたは本登録テーブルに存在するか確認する。

表 15 : レコード ID 既存チェック

サブルーチン名: DKV.EXISTS

引数 番号	IN/OUT	名前	説明
1	IN	ID	本登録テーブル or ドラフトテーブルのキー
2	IN	テーブル	指定値 DRAFT->DRAFT テーブル
3	OUT	結果	0->存在する 1->存在しない

(7) レコード取得

ドラフトテーブルまたは本登録テーブルのレコードを取得する。

表 16 : レコード取得

サブルーチン名: DKV. GET. RECORD

引数 番号	IN/OUT	名前	説明
1	IN	ID	本登録テーブル or ドラフトテーブルのキー
2	IN	テーブル	指定値 DRAFT->DRAFT テーブル
3	IN	フィルター	フォーム ID またはフィルターID のリスト @FM 区切りで AND 演算でフィルタリング @VM 区切り OR 演算でフィルタリング (空の場合はレコード内のフォーム ID が指定されたものとする)
4	OUT	メタデータ	レコードの 1 フィールド目をそのまま
5	OUT	KeyValue データ	[項目] リスト@FM 区切り

表 17 : [項目]リストの内容

V-no	項目名	S/M	説明
1	項目 ID	S	項目を識別する値
2	値	S	項目 ID に対応する値 複数値は「,」区切り

(8) レコード削除

ドラフトテーブルまたは本登録テーブルのレコードを削除する。

表 18 : ドラフトレコード修正

サブルーチン名: DKV. GET. RECORD

引数 番号	IN/OUT	名前	説明
1	IN	ID	本登録テーブル or ドラフトテーブルのキー
2	IN	テーブル	指定値 DRAFT->DRAFT テーブル
3	OUT	結果	0->成功 1->キーが存在しない 2->その他エラー

(9) 構造 XML 取得

フォームの構造を XML にて取得する。

表 19 : ドラフトレコード修正

サブルーチン名: DKV. GET. STRUCT. XML

引数 番号	IN/OUT	名前	説明
1	IN	フィルター	フォーム ID またはフィルターID のリスト @FM 区切りで AND 演算をフィルタリング
2	OUT	結果	構造 XML

XML 構造例

```
<?xml version="1.0" encoding="utf-8"?>
<!DOCTYPE disease_def[
  <!ELEMENT disease_def (items,structure)>
    <!ELEMENT items (item*)>
    <!ELEMENT item (option*)>
    <!ELEMENT structure (category*)>
    <!ELEMENT category (category*)>
    <!ATTLIST item id ID #REQUIRED
      type (文字列|数値|郵便番号|電話番号|列举|年月|年月日) #REQUIRED
      dimention (単一|複数) "単一"
      pre CDATA #REQUIRED
      unit CDATA #REQUIRED
      validation CDATA #REQUIRED
      required CDATA #REQUIRED
    >
    <!ATTLIST option value ID #REQUIRED
      name CDATA #REQUIRED
    >
    <!ATTLIST category name CDATA #REQUIRED
      item_id ID #REQUIRED
      iso CDATA #REQUIRED
    >
  ]>
<disease_def id="D097-N" name="09. 潰瘍性大腸炎(新規)" >
  <items>
    <item id="08_0014_0007" type="数値" unit="cm" validation="範囲:0.1,999.9:桁数:3.1" />
    <item id="08_0014_0008" type="数値" unit="kg" validation="範囲:0.1,999.9:桁数:3.1" />
    <item id="08_0014_0009" type="数値" unit="回/分" />
    <item id="08_0014_0010" type="数値" unit="度" />
    <item id="08_0070_0001" type="年月日" />
    <item id="08_0070_0002" type="列举" dimention="複数">
      <option value="1" name="全大腸炎型(脾彎曲部をこえる)" />
      <option value="2" name="左側大腸炎型" />
      <option value="3" name="直腸炎型" />
    </item>
  </items>
</disease_def>
```

```

<option value="4" name="右側型(分節型)" />
</item>
<item id="08_0070_0003" type="列举">
  <option value="1" name="あり" />
  <option value="2" name="なし" />
</item>
<item id="08_0070_0004" type="列举">
  <option value="1" name="あり" />
  <option value="2" name="なし" />
</item>
<item id="08_0070_0005" type="列举" dimation="複数">
  <option value="1" name="胃" />
  <option value="2" name="十二指腸" />
  <option value="3" name="空腸" />
  <option value="4" name="回腸" />
</item>
<item id="08_0071_0001" type="年月日" />
<item id="08_0071_0002" type="列举" required="1">
  <option value="1" name="6回/日以上" />
  <option value="2" name="5回/日" />
  <option value="3" name="4回/日以下" />
</item>
<item id="08_0071_0003" type="列举" required="1">
  <option value="1" name="(++)以上" />
  <option value="2" name="(++)" />
  <option value="3" name="(+)~(-)" />
</item>
<item id="08_0071_0004" type="列举">
  <option value="1" name="水様" />
  <option value="2" name="泥状" />
  <option value="3" name="軟便" />
  <option value="4" name="有形" />
</item>

```

```
<item id="08_0071_0005" type="列举">
  <option value="1" name="あり" />
  <option value="2" name="なし" />
</item>
<item id="08_0071_0006" type="文字列" validation="桁数:20" />
<item id="08_0072_0001" type="列举">
  <option value="1" name="あり" />
  <option value="2" name="なし" />
  <option value="3" name="不明" />
</item>
<item id="08_0072_0002" type="列举" dimention="複数">
  <option value="1" name="狭窄、閉塞" />
  <option value="2" name="瘻孔膿瘍(腹腔内、後腹膜)" />
  <option value="3" name="出血" />
  <option value="4" name="穿孔" />
  <option value="5" name="中毒性巨大結腸症" />
  <option value="6" name="癌・dysplasia" />
  <option value="7" name="その他" />
</item>
<item id="08_0072_0003" type="文字列" validation="桁数:20" />
<item id="08_0072_0004" type="文字列" validation="桁数:50" />
<item id="08_0072_0005" type="列举">
  <option value="1" name="あり" />
  <option value="2" name="なし" />
  <option value="3" name="不明" />
</item>
<item id="08_0072_0006" type="列举" dimention="複数">
  <option value="1" name="関節病変" />
  <option value="2" name="皮膚病変" />
  <option value="3" name="眼病変" />
  <option value="4" name="原発性硬化性胆管炎" />
  <option value="5" name="自己免疫膵炎Ⅰ" />
  <option value="6" name="自己免疫膵炎Ⅱ" />
  <option value="7" name="IgG4 関連疾患" />
  <option value="8" name="成長障害" />
  <option value="9" name="骨粗鬆症" />
```

```

<option value="10" name="その他" />
  </item>
  <item id="08_0072_0007" type="文字列" validation="桁数;50" />
</items>
<structure>
  <category name="臨床所見" iso="">
    <category name="理学所見" iso="">
      <category name="身長" item_id="08_0014_0007" iso="" />
      <category name="体重" item_id="08_0014_0008" iso="" />
      <category name="脈拍" item_id="08_0014_0009" iso="" />
      <category name="体温" item_id="08_0014_0010" iso="" />
    </category>
    <category name="罹患部位" iso="">
      <category name="年月日" item_id="08_0070_0001" iso="" />
      <category name="罹患部位" item_id="08_0070_0002" iso="" />
      <category name="虫垂病変" item_id="08_0070_0003" iso="" />
      <category name="上部消化管病変" item_id="08_0070_0004" iso="">
        <category name="部位" item_id="08_0070_0005" iso="" />
      </category>
    </category>
    <category name="主症状" iso="">
      <category name="年月日" item_id="08_0071_0001" iso="" />
      <category name="排便回数" item_id="08_0071_0002" iso="" />
      <category name="便の性状" iso="">
        <category name="出血" item_id="08_0071_0003" iso="" />
        <category name="性状" item_id="08_0071_0004" iso="" />
      </category>
      <category name="腹部自発痛" item_id="08_0071_0005" iso="">
        <category name="部位" item_id="08_0071_0006" iso="" />
      </category>
    </category>
    <category name="合併症" iso="">
      <category name="腸管合併症" item_id="08_0072_0001" iso="">
        <category name="種類" item_id="08_0072_0002" iso="" />
        <category name="癌・dysplasia の部位" item_id="08_0072_0003" iso="" />
        <category name="その他の内容" item_id="08_0072_0004" iso="" />
      </category>
    </category>
  </category>
</structure>

```

```
</category>
  <category name="腸管外合併症" item_id="08_0072_0005" iso="">
    <category name="種類" item_id="08_0072_0006" iso="" />
    <category name="その他の内容" item_id="08_0072_0007" iso="" />
  </category>
</category>
</category>
</structure>
</disease_def>
```


7. 将来的な機能

将来的な機能として下記を考えている。

- (1) フォーム HTML のテンプレート化
カテゴリ単位に FreeMarker を使用したテンプレートを保存
- (2) DB サイドのカスタムバリデーション
- (3) Web 管理画面
テンプレート HTML の作成機能
カスタムバリデーション登録機能

疾患登録管理構築ガイドライン 別冊

2014年12月20日 初版 第1版発行

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等政策研究事業
（難治性疾患政策研究事業））「今後の難病対策のあり方に関する研究（研究代表者曾根
智史）」研究班

本書の中に出てくる製品名は、法律によってそれぞれの製造者の著作権が保護されている。
また、本書の著作権は上記研究班に帰属し、出典なしに引用したり、一部または全部を複製
したりすることはできない。

難病患者データの活用方策の検討

研究分担者 松井 健志（独立行政法人国立循環器病研究センター医学倫理研究室長）

研究要旨

難病指定医から登録される個々の患者についての臨床データから成る、難病データ登録システムのデータベースを研究で利用するに当たっての、倫理的な問題点を検討し、当該データベースの研究利用に関する同意の倫理的に適切な在り方について理論的考証を行った。

当初提案された登録スキームでは、登録される難病患者の「研究同意」を得ることを前提とした制度が考案されていたために、かえって多くの倫理的課題が解決困難となりかねない懸念が生じていた。しかし、厚生労働省令の指定医に関する規定を活用し、①当該データベースへの登録を指定医の職務として義務付けるとともに、②臨床調査個人票を指定医が作成すべき診断書に位置づけることによって、研究利用に関する患者個々の同意を得るという問題を回避しながら、行政目的の範囲において難病医療助成を受けようとするすべての患者の詳細な個人臨床情報を厚生労働省に悉皆的に収集可能になると考えられた。

行政目的のものとして悉皆的な登録データベースが一旦構築されたならば、研究には不要となる個人特定情報を除き匿名化（対応表なし）したデータベースを厚生労働省側で作成し、その目的外利用を可能とする手続きを整備することにより、倫理的に許容可能な形での、研究目的での研究者による二次利用が可能になると考えられた。

A. 研究目的

本研究では、難病データ登録システムのデータベースを研究で利用するに当たっての、倫理的な問題点を検討するとともに、当該データベースの研究利用に関する同意の倫理的に適切な在り方について検討を行うことを目的とした。

B. 研究方法

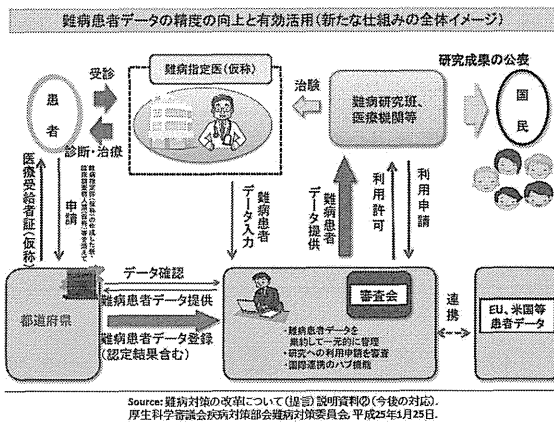
研究倫理原理、法規、及び先行文献等に基づく理論的検証と考察を行った。

（倫理面への配慮）

該当せず。

C. 研究結果

難病指定医から登録される個々の患者についての臨床データから成る登録データベースを、倫理的に適切な形で研究に活用していくためには、当該登録データベースを一元的に管理して難病に係る適切な審査及び医療費助成を行う行政システム（次頁左図）の中で、当該登録データベースが難病研究に有効に活用されるための制度設計を行う必要があることが理解された。しかし、当初の提案では、登録される難病患者の「研究同意」を得ることを前提とした制度が考案されていたために、かえって多くの倫理的課題が解決困難となりかねない懸念が生じていた。以下、「D. 考察」において倫理的に適切な仕組みの理論的考証について示す。



D. 考察

当該登録データを難病研究に有効活用していくためには、悉皆性が担保される仕組みが科学的理由から必要である。しかし、この悉皆性を担保すべきとの要請は同時にまた、難病行政の結果が難病患者に適切に還元されていくために必要な社会的条件でもあり、したがってそれはマクロ的な倫理的な要請でもある。一方で、登録対象となる難病患者個々の自律を尊重すべきとするミクロ的な倫理的な要請に応答しようとするならば、この悉皆性が保障されないことになり兼ねないため、両者の間での適切なバランスの取れた舵取りを行うことが、ここでの最大の倫理的課題となる。

上図に示された通り、当初提案された新たな仕組みのイメージでは、研究協力に関する「同意」を取得することを前提に全体の枠組みが出発しており、患者データの入力・蓄積・研究提供に関する説明を行ったうえで同意書取得を含めた患者のインフォームド・コンセント(以下、IC)の取得を、難病指定医に求める構図となっていた。

この場合、1) 難病指定医への法的義務化もしくは協力への強いインセンティブが不在の状況では、多大な負担となる IC 取得への医師の協力は限られる可能性がある、

2) 今後は研究利用に同意しなくても医療費助成を申請・受給することが可能になるため、研究利用に同意する患者が限られる可能性がある、3) 都道府県から提出されるデータが限られる、さらに、4) 難病指定医の所属医療機関において、研究利用のための機関外へのデータ提供に関する倫理審査を各機関において経る必要が生じ得る、といった問題を回避し得ず、したがって研究に利用が可能な難病患者の悉皆性の高いデータベースを構築するという目的を達成することは極めて困難であると考えられた。

こうした構図が当初提案された理由には、「難病の患者に対する医療等に関する法律」(平成26年法律第50号;以下、法)において、難病に関する登録データベースに関する明確な条文が盛り込まれていないことがその背景にあると思われる。すなわち、法第三条第三項において、「国は、難病に関する調査及び研究並びに難病の患者に対する医療のための医薬品及び医療機器の研究開発の推進を図るための体制を整備…するよう努めるとともに、地方公共団体に対し…必要な技術的及び財政的援助を与えることに努めなければならない。」と定めるとともに、同第二十七条第一項においても「国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。」と定めているが、これらの法規定のみでは、がん登録等の推進に関する法律(平成25年法律第111号)とは異なり、患者本人の同意を求めることなく登録データベースの構築を進める根拠になり難いためである。

一方で、法第六条では、指定医が作成する診断書は、「指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する書面として厚生労働省令で定めるもの」(第一項)とされるとともに、「指定

医の指定の手續その他指定医に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。」（第二項）との規定が置かれている。そこで、これらの規定を活用して、厚生労働省令の指定医に関する規定において、①何らかの形で、データベースへの登録を指定医の職務として義務づけるとともに、②臨床調査個人票を指定医が作成すべき診断書に位置づけることができれば、難病医療助成を受けようとするすべての患者の詳細な個人臨床情報を厚生労働省に集めることが可能になると考えられた。

もしもこのように、難病医療助成を受けようとするすべての患者のデータが一元的に厚生労働省に集約可能となれば、その登録データベース自体は難病患者の医療助成のための行政目的のものと位置づけられ、研究利用に関する患者個々の同意を得るという問題を回避することが可能となる。また、当該データベースの情報をを用いた研究を実施しようとする場合には、厚生労働省において匿名化を行い、対応表については厚生労働省が管理して、研究者側にアクセス権を付与しないという条件の下、厚生労働省が組織する第三者審査会による承認を経た研究計画に対しては、研究者に二次利用させることが可能となるものと考えられる。この方式を採用すれば、個々の患者に不利益を与えることなく研究利用が可能となるだけでなく、今後の患者追跡情報についても、厚生労働省の登録データベースにおいて随時追加していくことが可能であり、また、追跡情報が付加された情報を、研究者がさらに二次利用することも可能となると考えられる。

E. 結論

難病患者の個人臨床情報を登録した質の高いデータベースを、患者個人の研究同意を得たうえで構築することは困難であると

考えられた。しかし、厚生労働省令において定められる指定医の職務および作成すべき診断書の規定においていくつかの条件を設定することによって、患者個人からの研究同意取得の問題を回避して、すべての患者の個人臨床情報を一元的に登録した行政目的のデータベース構築が可能になると考えられた。

そして、こうして一旦は行政目的のものとして構築された登録データベースから、研究には不要となる個人特定情報を除き匿名化（対応表なし）したデータベースを厚生労働省側で作成し、その目的外利用を可能とする手続きを整備することにより、倫理的に許容可能な形での、研究目的での研究者による二次利用が可能になるものと考えられた。

F. 健康危険情報

該当せず

G. 研究発表

1. 論文発表等

- 松井健志. 個人情報保護. 門脇孝責任編集. 糖尿病研修ノート 改訂第2版. 診断と治療社, 2014年, pp. 614-617/640. (総説)
- 松井健志. 小児を対象とする臨床研究の倫理的課題. 医薬ジャーナル, 2014; 50(8): 69-73. (総説)
- 松井健志. 編集長 VISITING(373): 研究倫理の主題は被験者保護—研究者に必要なとなる“内的陶冶”. 医薬ジャーナル, 2014; 50(12): 164-170. (総説)

2. 学会発表等

- Matsui K. Current Regulatory Situation and Challenges on Paediatric Research in Japan. International Expert Consultation

(organized by National University of Singapore Center for Biomedical Ethics, and World Health Organization (WHO) Collaborating Center for Bioethics). Kent Ridge Guild House, Singapore, 2-4 April, 2014. (口頭)

- 松井健志. 弱者 (vulnerable people) を対象とする／含む研究での倫理的配慮～被験者保護の視点から～. 2014年度第1回臨床研究に関する倫理研修会, 国立循環器病研究センター, 吹田, 平成26年6月13日. (口頭)
- 松井健志. 小児臨床試験での倫理的配慮. シンポジウム17: 小児臨床試験に関する最新のトピッカー医薬品評価推進のためにー. 第35回日本臨床薬理学会学術総会, 松山市, 2014年12月4日-6日. (口頭)
- 松井健志. 弱者性とは何か: 研究において必要な配慮との観点から. 徳島大学セミナー2014. 徳島大学病院, 徳島市, 2015年2月5日. (口頭)

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当せず
2. 実用新案登録
該当せず
3. その他
該当せず

厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患等克服研究事業 (難治性疾患等政策研究事業
(難治性疾患政策研究事業)))
分担研究報告書

希少・難治性疾患の類型化及び認定審査のための
診断基準、重症度分類整備の検討

研究分担者 千葉 勉 (京都大学大学院医学研究科・消化器内科学)

研究要旨

厚労省の指定難病の法制化に対応して、希少・難治性疾患について、各難病研究班、各専門学会に依頼して、各疾患の難病としての要件、診断基準、重症度分類の情報を収集した。その結果約 300 疾患についての情報を収集するとともに、その診断基準、重症度分類の精度・質の向上がなされた。

A. 研究目的

厚労省の指定難病の法制化に対応して、臨床的観点から希少・難治性疾患の類型化、診断基準、重症度分類等の資料作成をおこなう。さらにそれらを用いて、地方自治体等で認定審査の際に使用できる、認定基準(診断基準、重症度分類)の策定を試みる。

B. 研究方法

厚労省の難治性疾患の各研究班、及び難治性疾患に関係する各専門学会から、それぞれの難治性疾患について、難治性疾患の条件(希少性、難治性、病因、治療法確立の有無)を満たすか否かについての情報を収集した。同時に、各疾患の診断基準、重症度分類の有無を確認し、情報を収集した。また診断基準、重症度分類がない疾患については、各研究班に診断基準、重症度分類の策定を依頼した。(倫理面への配慮)

本研究に伴う個人情報の取扱いはなかったため、倫理面への配慮の必要なし。

C. 研究結果

厚労省の指定難病の候補として、難病の要件を満たし、既存の診断基準があるか、あるいは遺伝子検査などで診断が確定でき、かつ重症度分類のある疾患を約 300 疾患選定した。これらの疾患について、診断基準、重症度分類が不十分あるいは不完全なものについては、各難病研究班と討議した上で、より精度・質の高いものを策定した。

D. 考察

今回の検討で、従来の指定難病を加えて、約 300 難病について、国の難病としての要件を満たしているものと判断された。さらにこれらの疾患については、確立された診断基準、重症度分類が存在することからも、指定難病として適切であると考えられた。これらの疾患について、診断基準を整理し、かつ重症度分類を整理したが、その結果、約 300 疾患について、ほぼ統一した基準での重症度分類の構築が可能であった。

E. 結論

- 1) 国の難病の要件を満たす疾患として、約 300 疾患が整理できた。
- 2) これらの疾患について、診断基準、重症度分類を整理し、統一化した。
- 3) これらの診断基準、重症度分類は、国の指定難病の医療費助成を行うための、重要な資料となりうる。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Yoshino T, Nakase H, Minami N, Yamada S, Matsuura M, Yazumi S, Chiba T. Efficacy and safety of granulocyte and monocyte adsorption apheresis for ulcerative colitis: A meta-analysis. *Dig Liver Dis* 46: 219-226:2014.
2. Ikeda A, Aoki N, Kido M, Iwamoto S, Nishiura H, Maruoka R, Chiba T, Watanabe N: Progression of autoimmune hepatitis is mediated by IL-18-producing dendritic cells and hepatic CXCL9 expression in mice. *Hepatology* 60:224-236:2014.
3. Chiba T, Shiokawa M, Kodama Y: Future perspective. In: *Autoimmune Pancreatitis*. Kamisawa T, Chung JB, eds. Springer. 2015:207-209.

2. 学会発表

1. 塩川雅弘、上田 樹、西川義浩、山内雄揮、栗山勝利、佐久間洋二郎、大田悠司、丸野貴久、澤井勇悟、辻喜久、宇座徳光、児玉裕三、千葉 勉:

自己免疫性膵炎患者の IgG の病原性. 第 51 回日本消化器免疫学会総会・シンポジウム, 2014.7.10, 京都大学医学部芝蘭会館.

2. 塩川雅弘、上田 樹、西川義浩、山内雄揮、栗山勝利、佐久間洋二郎、大田悠司、丸野貴久、澤井勇悟、辻喜久、宇座徳光、児玉裕三、千葉 勉: 自己免疫性膵炎と特発性血小板減少性紫斑病の関係. 第 51 回日本消化器免疫学会総会, 2014.7.10, 京都大学医学部芝蘭会館.
3. 新井康之、渡邊智裕、山下浩平、高折晃史、千葉 勉: Neutrophil extracellular traps による Plasmacytoid dendritic cell の活性化と IgG4 関連疾患. 第 51 回日本消化器免疫学会総会・シンポジウム, 2014.7.10, 京都大学医学部芝蘭会館.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得：特になし
2. 実用新案登録：特になし
3. その他：特になし

(参考資料) 難治性疾患克服研究事業において研究対象となった疾患の概要

ID	対象疾患名	①診断基準について			②患者数について		③治療指針について		④生活面への長期にわたる支障について									
		診断基準の有無	国際診断基準との整合性	重症度分類の有無	現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または級数)	治療指針の有無	治療指針による治療効果が得られず、長期間重たい症状が継続する、または難治化する患者の割合	心臓機能障害の有無	腎臓機能障害の有無	呼吸器機能障害の有無	ぼうこう・直腸機能障害の有無	小腸機能障害の有無	免疫機能障害の有無	肝機能障害の有無	その他の機能障害	長期間にわたり療養を必要とする患者の範囲	
1	再生不良性貧血	あり	とれている	あり	11000	stage1 56.8%, stage2 18.5%, stage3 8.2%, stage4 6.7%, stage5 1.6%	あり	45%	あり	あり	なし	なし	なし	あり	なし	造血障害	stage3以上	
2	溶血性貧血	あり	国際的な診断基準はない	あり	2600	データ無し	あり	30%	あり	あり	なし	なし	なし	あり	なし	貧血	不明	
3	不応性貧血(骨髄異形成症候群)	あり	とれている	あり	5000	Low 53/Int-1 185/Int-2 82/High 43	あり	80%	あり	なし	なし	なし	なし	あり	なし	造血障害	Int-1以上	
4	骨髄線維症	我が国独自のものはなし		あり	480	low 95/ high 271	あり	85%以上	あり	なし	なし	なし	なし	あり	なし	造血障害	High	
5	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	あり(基本は除外診断)	とれている	なし	約2万人	重症例は約30%(血小板数3万未満)	あり	約5%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	ステロイド長期投与の副作用(易感染性、骨そしょう症、大腿骨頭壊死、胃潰瘍、糖尿病など)	60%がステロイドなど免疫抑制剤を使用	
6	特発性血栓症	なし	定義が確立されていない	なし	およそ10000人	重症頻度(1%)	なし	1%	あり	なし	あり	なし	なし	なし	あり	皮膚潰瘍、血栓後症候群	先天性	
7	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	なし	とれていない	なし	1085名(2011年12月末までの奈良医大での登録数)	重症度分類がない	あり		なし	なし	有(血液透析が必要な場合がある)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	先天性TTP(Upshaw-Schulman症候群で新鮮凍結血漿の定期輸注が必要な場合、腎障害で透析が必要な場合)
8	原発性免疫不全症候群	有	とれている	なし	2800人	2000人	あり	60%	なし(一部の患者のみあり)	なし(一部の患者のみあり)	あり(繰り返す患者に認められる)	なし	慢性肉芽腫症、患者(全体の約12%)およびIPEX症候群患者(全体の0.6%)の合併症として認められることがある	あり	なし(一部の患者のみあり)	特になし。	重症の患者	
9	大動脈炎症候群(高安動脈炎)	あり	わが国独自である	あり	5000人程度	不明	あり	70%	あり	あり	ときにあり	なし	なし	あり	なし	上肢痛、めまい、失神、下肢痛、倦怠感、高血圧、失明、視力障害、耳鳴り、聴力障害、上肢脱力	重症度分類IVおよびVが該当するが、軽症例であっても長期間にわたる療養が必要とされていることがある。	
10	ビュルガー病(バージャー病)	あり	あり	あり	7,147	不明	あり		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	間歇性跛行、安静時疼痛、潰瘍	II度以上	
11	結節性動脈周囲炎	あり	わが国独自である	あり	推定1400人	不明	あり	20%程度	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	神経障害、眼障害、皮膚障害、	各20%程度	
12	ウェゲナー肉芽腫症	あり	なし	あり	H22年度末 1671名		あり	不明	あり	あり	あり	あり	なし	あり	あり(免疫抑制剤にて)	なし	なし	不明
13	悪性関節リウマチ	あり	とれている分類基準と診断基準の差異がある	あり	約4000人		あり	ふめい	あり	あり	あり	なし	なし	なし	なし	多発単神経炎、四肢潰瘍・壊疽、強膜炎、脳神経炎	3度以上	
14	アレルギー性肉芽腫性血管炎	あり	わが国独自である	なし	約1,800	I度:約30%、II度:約60%、III度:5%、IV度:3%、V度:2%	あり	10%程度	あり	あり	あり	なし	なし	なし(治療による免疫機能低下はあり)	なし	末梢神経障害によるしびれ、麻痺	重症度IV以上	
15	側頭動脈炎	あり	とれているが、完全には一致していない	あり	国内・海外ともなし(一部に視力障害がある場合は重症とされている)	1997年1年間の全国病院受療推定患者数は約600名、2002年の症例の受療状況ハンドブックの推定推定患者数は300名、高齢化に伴い増多傾向	あり(血管炎症候群の診療ガイドライン)	10-20%	あり(大血管の動脈瘤を来す場合がある)	なし	なし	なし	なし	あり(ステロイド、免疫抑制剤の長期使用による免疫抑制と易感染性)	なし	ステロイド長期投与に伴う副作用として、骨粗鬆症、大腿骨頭壊死、白内障、緑内障、糖尿病、脂質異常症、動脈硬化促進などがある	ほぼ全員が長期の免疫抑制療法を必要とする	
16	抗リン脂質抗体症候群	あり(国際基準)	とれている	なし	10,000人		なし	5%	あり	あり	あり	なし	あり	あり	あり	習慣性流産が問題	血栓防止の薬物療法の継続	
17	全身性エリテマトーデス(SLE)	あり	とれているわが国独自である	なし	57253		あり		あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	運動器障害		
18	皮膚筋炎及び多発性筋炎(FM/DM)	あり	とれているわが国独自である	なし	13,710		なし		あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	運動器障害		
19	シェーグレン症候群	あり	とれているわが国独自である	なし	66,317		あり		あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	運動器障害		
20	成人スティル病	あり	とれているわが国独自である	なし	4,760		なし		あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	運動器障害		
21	ベーチェット病	あり	我が国独自のものと併用されている。	あり	18,000人前後	*2004年新規申請者 390例の重症度 I(163例(42%)、II 68例(17%)、III 48例(12%)、IV 80例(21%)、V 8例(2%)、不明14例(4%)、	一部あり(腸管ベーチェット病診療ガイドライン(案)、眼病変診療ガイドラインなど)	*2004年新規申請者 380例の1年後のStage変化 Stage III以上の症例(136例)の継続例(73例)および悪化例(3例)の割合 56%	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	眼病変(全盲をふくむ視力欠損)、血管炎(動脈瘤、肺梗塞、深部静脈血栓など)、神経病変(精神機能障害など)、口内炎、陰部潰瘍などの疼痛	重症度基準のIII以上	
22	偽性副甲状腺機能低下症	あり	国際診断基準が確立されていない	なし	430(330-520)		あり	< 5%	なし	あり得る	なし	なし	なし	なし	なし	適切な治療を受けていないと、予後、全身虚脱等が生じ得る。	全例	
23	ビタミンD受容機機能異常症	あり	FGF23関連低リン血症性骨軟化症については策定済み。他の原因を含む骨軟化症の診断マニュアルを作成中。	なし	FGF23関連のみ117(75-159)		なし		治療薬が認可されておらず治療指針がないため、治療が行われなければほぼ100%	なし	あり得る	あり得る	なし	なし	なし	未治療であれば、成長障害、骨変形に加え、強度の筋力低下、骨痛によりADLが著明に障害され、寝たきりとなることもある。	ほぼ全例	
24	TSH受容体異常症(甲状腺クリーゼ)	あり	国際診断基準が確立されていない	あり	190人/年	確実例 150人/年、疑い例 40人/年	現在作成中		あり	あり	あり	なし	なし	なし	あり	脳血管障害を含む脳障害、筋萎縮、精神症状、	確実例、疑い例共に40%程度と考えられる	

(参考資料)難治性疾患克服研究事業において研究対象となった疾患の概要

ID	対象疾患名	①診断基準について			②患者数について		③治療指針について		④生活面への長期にわたる支障について										
		診断基準の有無	国際診断基準との整合性	重症度分類の有無	現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または概数)	治療指針の有無	治療指針による治療効果が得られず、長期間重たい症状が持続する。または難治化する患者の割合	心臓機能障害の有無	腎臓機能障害の有無	呼吸器機能障害の有無	ぼうこう・直腸機能障害の有無	小腸機能障害の有無	免疫機能障害の有無	肝臓機能障害の有無	その他の機能障害	長期間にわたり療養を必要とする患者の範囲		
25	甲状腺ホルモン不応症	現在作成中	国際基準との整合性も考慮する	なし	総計 3,000人	不明	なし	治療指針作成中	あり(頭暈など)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	若年者では注意欠陥多動障害が合併する場合がある	本症はしばしば甲状腺毒症と誤診されて治療されていることがあるが、要薬量は不明。	
26	下垂体TSH分泌異常症	あり	なし	なし	約1000名	重症度 1% 中等症 5% 軽症 94%	あり	5%	あり	なし	なし	なし	なし	あり	なし	あり	脂質異常症	重症者	
27	PRL分泌異常症	あり	とれている	あり	13000(1998年1年間受療患者数推計値)	マクロプロラクチンマ 20%	あり	難治例 10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	性機能障害 中枢神経障害(視力障害を含む)	重症例	
28	ゴナドトロピン分泌異常症	なし	わが国独自である	なし	800人		なし	5%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	
29	ADH分泌異常症	あり	国際学会等で定まった基準はないが、各国の専門家が設定したものとの整合性はほぼ取れている。	SIADHはあり、中枢性尿崩症はなし	7,900	重症者数790人	あり	約40%	あり	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	中枢神経障害	全体で中枢性尿崩症では95%、SIADHでは50%が長期療養が必要。重症者では生命予後が不良な場合が多いため、長期療養の割合は各々約60%、25%。	
30	下垂体機能低下症	あり	わが国独自である	なし	1761		あり	約10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり	あり(性機能低下・不妊、平均余命短縮など)	基礎疾患の種類によって異なる。副腎皮質機能低下症および甲状腺機能低下症を合併した場合は、生涯に亘るホルモン補充療法が必要となる。また成長ホルモン欠乏および性ホルモン欠乏を合併した場合は、患者の妊孕性やQOLを維持するためにホルモン補充療法が必要となる場合がある。	
31	クッシング病	あり	我が国独自	なし	約1000名		なし	統計なし	あり	あり	あり	なし	なし	あり	あり	あり	骨粗鬆症、うつ、筋力低下、脂質異常、高血圧症	不明	
32	先端巨大症	あり	ほぼ一致	なし	10000	10000	あり	30-40%	あり	あり	あり	なし	なし	なし	なし	あり	糖尿病、高血圧	不明	
33	原発性アルドステロン症	あり(厚生省副腎班と日本内分泌学会合同で2009年発表)	とれている	なし	7487人/5年(2011. 全国疫学調査)	不明	あり	不明。難治性症例のきちんとした疫学統計としてはないが、一部の治療抵抗性高血圧症例を除いては、手術もしくは降圧剤選択で多くはコントロール可能な症例と推定される。	あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	高血圧、低K血症が定型症状であるが、低K血症は必ずしも認めない。高血圧に伴う、脳血管障害が比較的、多い。	重症度分類では記載不能。副腎腫瘍(通常腫瘍)摘出により高血圧治療以外の思考もしくは特異性アルドステロン症患者は、長期にわたり降圧療法を要する	
34	偽性低アルドステロン症	あり(平成7年度厚生省副腎班研究報告書の診断の手引き)	とれている	なし	258人/5年(2011. 全国疫学調査)	不明	あり	不明	あり(II型)	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	II型では塩喪失症状(筋力低下、脱力感、夜間多尿など)はなく、循環血漿量増大による高血圧をきたす(Gordon症候群)。	重症度分類では記載不能。I型では急性期の治療(脱水、シヨック)は大量のナトリウム補充や高コルチコイド投与性アンドロゲンに対しては重畳を投与、高カリウム血症に対してはイオン交換樹脂を投与等の対症療法をする。II型では、基本的には継続的長期治療を必要とする。II型では厳重な食塩制限を行った上で、サイアザイド系利尿薬を使用するが、長期治療が必要な点は同様である。	
35	グルココルチコイド抵抗症	あり(平成7年度厚生省副腎班研究報告書の診断の手引き)	とれている	なし	0人/5年(2011. 全国疫学調査)	不明	あり	我が国の報告が極めて少なく、不明(自験例では重症化は認めず、対症療法でコントロール可能)。	高血圧症例ではあり得る	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	クッシング病に一致する検査成績を認めながら、クッシング病兆候を欠く、糖質コルチコイド受容体異常症である。ACTH過剰による副腎アンドロゲン過剰が起こり、女児では外生殖器形成異常、思春期早発症、二重陰、不妊、男性型脱毛、生理不順、男児では副腎過剰腫瘍(精巣)、乏精子症が生じることがある。ミネラルコルチコイド作用の過剰に基づく代謝性アルカローシス、低カリウム性高血圧や低カリウム血症、副腎アンドロゲン過剰による女性の男性化徴候などをみる場合もある。	重症度分類では記載不能。ミネラルコルチコイド作用を有しないデキサメタソンの高用量(1-3mg/日など)の補充を行うような症例では基本的には、長期治療を必要とする。無症状で正常血圧など症状のない場合には特に治療は行わないので経過観察のみ。
36	副腎酵素欠損症	あり(平成7年度厚生省副腎班研究報告書の診断の手引き)	とれている	一部、あり	PORDを除く副腎酵素欠損症全体 1791人/5年(2011. 全国疫学調査)、P450オキシリダクターゼ欠損症(PORD): 44人/5年(2011. 全国疫学調査)	不明	あり	疫学統計としては不明。小児期診断で治療効果は得られるが、小児期から成人期へ移行した症例群では、糖質コルチコイドの過剰投与(小児期の糖質コルチコイドの減量がなかなか困難)の問題で、長期的には、骨や代謝の問題を抱える症例は散見される。	11beta-水酸化酵素欠損症、17-alpha-水酸化酵素欠損症など高血圧を呈する病型ではあり得る	11beta-水酸化酵素欠損症、17-alpha-水酸化酵素欠損症など高血圧を呈する病型ではあり得る	なし	なし	なし	なし	なし	なし	21-水酸化酵素欠損症:塩喪失(場合によってはショック)、男性化、11beta-水酸化酵素欠損症:男性化、高血圧、17alpha-水酸化酵素欠損症:性腺機能低下症、高血圧、リポイド副腎過形成、性腺機能低下症、塩喪失、3beta-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症:女児では男性化、男子では尿道下裂、軽度性腺機能低下症、18-水酸化酵素欠損症:塩喪失(場合によってはショック)	重症度分類では記載不能。基本的にステロイド産生異常の是正のために長期の糖質コルチコイド補充を必要とする。	

(参考資料)難治性疾患克服研究事業において研究対象となった疾患の概要

ID	対象疾患名	①診断基準について			②患者数について		③治療指針について		④生活面への長期にわたる支障について										
		診断基準の有無	国際診断基準との整合性	重症度分類の有無	現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または概数)	治療指針の有無	治療指針による治療効果が得られず、長期間重い症状が継続する、または難治化する患者の割合	心臓機能障害の有無	腎臓機能障害の有無	呼吸器機能障害の有無	ぼうこう・直腸機能障害の有無	小腸機能障害の有無	免疫機能障害の有無	肝臓機能障害の有無	その他の機能障害	長期間にわたり療養を必要とする患者の範囲		
37	副腎低形成(アジソン病)	あり(平成7年度厚生省副腎班研究報告書の診断の手引き)	とれている	なし	副腎低形成 100例、アジソン病 911例(2011. 全国疫学調査)	不明	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	先天性副腎低形成の場合、生下時あるいは幼少期より、アジソン病の場合は通常、成人期以降、易疲労症、低血圧、低血糖等、色素沈着等をきたす。なお、先天性副腎低形成では性腺機能低下症を伴う場合がある。	重症度分類では記載不能。基本的に、副腎不全の加齢のため、一生の糖質コルチコイド補充を必要とする。塩喪失が強い場合には、塩質コルチコイドの補充も必要とする。	
38	中枢性摂食異常症	あり	一部、我が国独自の項目あり	神経性食欲不振症にはあり	受診者からの推計で約25000人(神経性食欲不振症12500人、神経性大食症6500人、分類不能の摂食障害4200人)とされているが、地域調査ではさらに多く、特に後2疾患が多い	標準体重65%未満(神経性食欲不振症) 30%	あり	30%	あり	あり	なし	なし	あり	あり	なし	低身長、骨粗鬆症、不妊症、骨の脆弱、運動機能の低下、精神疾患の合併、知能労働力の低下、社会性の低下	身体的(標準体重65%未満)重症患者は20%		
39	原発性高脂血症(家族性高コレステロール血症(ホモ接合体))	あり	とれている	なし	120人	あり	あり	不明	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	肝臓のLDL受容体の機能は障害されているが、その他の機能は保たれている	全身の血管に動脈硬化が進行するため、脳血管障害、腹動大動脈瘤、閉塞性動脈硬化などを引き起こす。	全員	
40	原発性高脂血症(家族性高コレステロール血症(ホモ接合体以外))	あり	とれている	なし	約25万人	あり	あり	不明	あり(家族性高コレステロール血症へのテロ接合体、家族性複合型高脂血症、III型高脂血症)	あり(III型高脂血症の一部やLCAT欠損症)	なし	なし	なし	なし	なし	家族性高コレステロール血症へのテロ接合体では肝臓のLDL受容体の機能が半減しているが、その他の機能は保たれている。	家族性高コレステロール血症、家族性複合型高脂血症、III型高脂血症では全身の血管の動脈硬化が進行する。	全員	
41	アミロイドーシス	あり	国際診断基準がない	なし	FAP:数百人 DRA5万人 AAアミロイドーシス:5万人 ALアミロイドーシス:2-3000人 アルツハイマー病200万人	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	ほとんどないがケースによってはある	疼痛はFAPの重要な症状である。		
42	クローンフェルト・ヤコブ病(CJD)	あり	とれている	なし	182	100%	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	全症例	
43	タリウム・ストロイスラー・シャイラー病(GSS)	あり	とれている	なし	10	100%	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	全症例	
44	致死性家族性不眠症	あり	とれている	なし	0	(-)	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	全症例
45	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	あり	とれている	あり	118	81%	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	Jabbour分類 III-IV期
46	進行性多巣性白質炎(PML)	なし	なし	なし	17	100%	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	全症例
47	脊髄小脳変性症	あり	我が国独自	あり、研究班で平成2年度に5段階評価を作成	H22年度末で23,290人	重症度分類別の統計なし	あり	100%	フリードライヒ病など一部に心筋症あり	神経因性膀胱を伴う疾患では二次性腎機能障害併発し得る	SCGAなど一部に声帯麻痺きたすことあり	一部にあり	なし	なし	なし	嚥下、構音障害、ふらつき、痙攣、不随意運動、てんかん、不眠、感覚障害、認知機能障害、など疾患により多岐	運動失調症斑のV段階分類でIII度以上		
48	多系統萎縮症(線形体黒質変性症)	あり	我が国独自	あり、研究班で平成2年度に5段階評価を作成	H22年度は11,096人、病別では不明	重症度分類別の統計なし	あり	100%	なし	神経因性膀胱を伴うので二次性腎機能障害併発し得る	進行期に声帯麻痺、中枢性呼吸障害あり	あり	なし	なし	なし	嚥下、構音障害、不随意運動など	運動失調症斑のV段階分類でIII度以上		
49	多系統萎縮症(オリブ橋小脳萎縮症)	あり	我が国独自	あり、研究班で平成2年度に5段階評価を作成	H22年度は11,096人、病別では不明	重症度分類別の統計なし	あり	100%	なし	神経因性膀胱を伴うので二次性腎機能障害併発し得る	進行期に声帯麻痺、中枢性呼吸障害あり	あり	なし	なし	なし	嚥下、構音障害、不随意運動など	運動失調症斑のV段階分類でIII度以上		
50	多系統萎縮症(シャイ・ドレーガー症候群)	あり	我が国独自	あり、研究班で平成2年度に5段階評価を作成	H22年度は11,096人、病別では不明	重症度分類別の統計なし	あり	100%	なし	神経因性膀胱を伴うので二次性腎機能障害併発し得る	進行期に声帯麻痺、中枢性呼吸障害あり	あり	なし	なし	なし	嚥下、構音障害、不随意運動など	運動失調症斑のV段階分類でIII度以上		
51	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	あり	とれている	あり	8,500	2005年度4202例の臨床調査個人票による解析では重症度I 6.2%、重症度II 18.8%、重症度III 23.7%、重症度IV 16%、重症度V 35.3%であった。また36.5%の患者がTPPVあるいはNIPPVの補助換気が必要とした。	日本神経学会のガイドラインあり	根本治療はなく、100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	構音障害・嚥下障害・四肢筋力低下・呼吸筋麻痺	ほぼ全ての患者が最重症(重症度5)に移行 あるいは死亡		
52	パーキンソン病	あり(ただし17年前のもので、不十分)	わが国独自である	あり	10~15万人	Hoehn & Yahr I 度10%、II 度20%、III 度30%、IV 度30%、V 度10%	あり	40%	なし	なし	なし	あり	なし	なし	なし	意欲低下、抑うつ、不安、幻覚・妄想、尿閉、便秘、発汗異常、起立性低血圧、慢性疼痛、慢性疲労、嗅覚異常、味覚異常、姿勢異常、骨粗鬆症	IV~V 度		
53	進行性核上性麻痺	あり	おおむねあり	なし	7400		なし	100	なし	なし	あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし		
54	大脳皮質基底核変性症	あり	おおむねあり	なし	2800		なし	100	なし	なし	あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし		
55	ハンチントン病	あり	おおむねあり	なし	1000	全介助:50%、部分介助:30%、一部介助:19%、ほぼ自立:1%	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	運動障害、認知障害、精神障害	おおむね発症後5年程度で運動障害、認知障害、精神障害により全介助となる。		

(参考資料)難治性疾患克服研究事業において研究対象となった疾患の概要

ID	対象疾患名	①診断基準について			②患者数について		③治療方針について		④生活面への長期にわたる支障について										
		診断基準の有無	国際診断基準との整合性	重症度分類の有無	現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または概数)	治療方針の有無	治療方針による治療効果が得られず、長期間重い症状が継続する、または難治化する患者の割合	心臓機能障害の有無	腎臓機能障害の有無	呼吸器機能障害の有無	ぼうこう・直腸機能障害の有無	小腸機能障害の有無	免疫機能障害の有無	肝臓機能障害の有無	その他の機能障害	長期間にわたる療養を必要とする患者の範囲		
56	脊髄性筋萎縮症	あり	とれている	あり	1000-2000人	I型は2歳までに死亡する患者が半数以上、II型-III型は300人ずつ、IV型は不明	なし		なし	なし	I-II型はあり	なし	なし	なし	なし	なし	運動機能障害	I型は人工呼吸器装着が必要、II型は夜間DIPAPの必要性が高い、III型は進行性で歩行不可能になる、IV型は成人発症だが運動機能の喪失があり、理学療法による機能障害進展の予防を要する。	
57	球脊髄性筋萎縮症	あり	国際診断基準そのものは存在しないものの、本診断基準について国際的なコンセンサスは得られている	あり(具体的な内容は留意参照)	約2000人	1-20%程度 2-24%程度 3-40%程度 4-10%程度 5-5%程度	なし		なし	なし	あり	なし	なし	なし	あり	なし	四肢筋力低下 嚥下障害	重症度以上	
58	脊髄空洞症	変性斑と空洞症研究班の合同による診断基準あり	なし	なし	2009年度の一次調査で推計患者数は2503人、有病率は2/10万、この調査は1年間の受診例をもとにしているの で登録例は含まれていない	2009年度の一次調査で推計患者数は1215例の内訳で無症状が23%、残り77%は症状あり。	大孔部減圧術、空洞クモ膜下腔シャント術など、標準的な外科的治療方針は確立している	現在では発見後早期に手術治療により寛解例が多くなり、社会復帰例が増えている	なし	なし	一部にあり	一部にあり	なし	なし	なし	なし	空洞が小さくしたとしても難治性の上肢の疼痛や骨間筋の筋萎縮などが残ることが一部あり	球麻痺や四肢麻痺など高度の脊髄障害を来した場合	
59	原発性側索硬化症	なし(試案のみ)	なし	なし	150-200人程度		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	歩行障害、嚥下障害		
60	有棘赤血球舞蹈病	なし	国際診断基準もない	なし	数十人-百人/全国		なし		まれに特異性心筋症の合併の報告あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	皮膚下タイプの認知症、人格変化、強迫性障害やうつ病などの精神症状		
61	ライソゾーム病(約50種類あり)	一部あり	ほぼ適合	無し	約1500	30-50%	一部あり	疾患による	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	多数であり	
62	ペルオキシソーム病(20種以上の疾患群)	一部あり	なし	なし	約500	0.5	一部あり	疾患による	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	一部あり	多数であり	
63	副腎白質ジストロフィー	あり	ほぼ適合	なし	約250名	0.5	あり	?	なし	なし	あり	あり	あり	なし	一部あり	なし	なし	50%以上	
64	ミトコンドリア病	作成中	わが国独自である	作成中(わが国独自)		不明	なし(様々な病型が有るため)	ほとんどの患者	あること多い	ときにあり	ときにあり	ときにあり	ときにあり	ときにあり	ほとんどのない	ときにあり	易疲労性 認知障害 精神症状など		
65	多発性硬化症(MS)	あり	あり	あり	14000	不明	あり	不明	なし	なし	あり	あり	あり	あり	あり	あり	なし	四肢筋力低下、慢性疼痛、易疲労感	EDSS >4.0
66	重症筋無力症(MG)	あり	あり	あり	17000	不明	あり	不明	なし	なし	あり	なし	なし	あり	あり	なし	なし	四肢筋力低下、易疲労感	MGFA >III
67	ギラン・バレー症候群(GBS)	あり	あり	あり	2500	不明	あり	不明	なし	なし	あり	あり	あり	あり	あり	あり	なし	四肢筋力低下、呼吸筋麻痺、自律神経障害、易疲労感	不明
68	フィッシャー症候群	あり	あり	なし	800	不明	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	なし	複視、運動失調、易疲労感	不明
69	慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP)	あり	あり	あり	2200	不明	あり	不明	なし	なし	あり	あり	あり	あり	あり	なし	なし	四肢筋力低下、慢性疼痛、易疲労感	不明
70	多巣性運動ニューロパチー(ルイス・スラムナー症候群)	あり	あり	なし	400	不明	あり	不明	なし	なし	あり	あり	あり	あり	あり	あり	なし	四肢筋力低下、慢性疼痛、易疲労感	不明
71	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)	あり	あり	なし	350	不明	なし	不明	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	四肢筋力低下、易疲労感	不明
72	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	あり	あり	なし	1500	不明	なし	不明	なし	なし	なし	あり	あり	あり	あり	なし	なし	四肢筋力低下、易疲労感	
73	正常圧水頭症	あり	とれている	あり	不明	不明	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	歩行障害、認知障害	INPH grading scale 4
74	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	あり	国際診断基準なし	あり(血管造影所見)	約一万人	不明	あり	データなし	なし	腎血管性高血圧の報告あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	脳梗塞、脳出血後遺症による神経症状	ほぼすべての患者の画像follow-upが必要である
75	網膜色素変性症	あり	とれている	なし	25,000	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明
76	加齢性黄斑変性症	あり	とれている	なし	700,000	不明	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明
77	難治性視神経症	なし	不明	なし	不明	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明	不明
78	メニエール病	あり	とれている	あり	約50,000人	重症者:約36%	あり	約10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	体平衡障害、難聴	総合的重症度のstage 4.5が該当
79	遅発性内リンパ水腫	あり	とれている	なし	10,000人程度と推定	正確な統計はないがメニエール病と同様と推定される。 Grade 2, 4: 25% Grade 3: 50%	なし	メニエール病と同程度と推定される。	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	体平衡障害、難聴	総合的重症度のstage 4.5が該当
80	突発性難聴	あり	整合性がとれるように改訂中	あり	35,000/年	不明	なし	60%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
81	特異性両側性感音難聴	あり	国際診断基準なし	あり	700/年	不明	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	補聴器または人工内耳装用の必要性	
82	特異性拡張型(うっ血型)心筋症	あり	独自	なし	18000人程度	不明	あり	50%	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	NYHA3-4度	
83	肥大型心筋症	あり	独自	なし	22000人程度	不明	あり	20%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	NYHA3-5度	
84	拘束型心筋症	あり	独自	なし	不明だが、1000人-2000人程度	不明	なし	100%	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	NYHA3-6度	
85	フアブリー病	あり	取れている	なし	心フアブリー病として600人程度、フアブリー病として10000人程度	不明	あり	100%	あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	NYHA3-7度	
86	家族性突然死症候群	あり	取れている	なし	20万人(BURGADAのみ)	不明	あり	50%(ICDを入れば生命を失うことはいない、50%は、ICDを入れる前に生命に危険を及ぼす確率)	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	ICDが入れば死亡はしないが、入らなければ生命を落とす可能性が高い	
87	特異性間質性肺炎	あり	あり	あり	15,000人	I度36% II度12% III度24% IV度27%	あり	30%	あり	なし	あり	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	II~IV度	
88	びまん性汎細気管支炎	あり	あり	あり	近年、正確な調査がなされていない	不明	あり	10%	あり	なし	あり	(-)	(-)	(+)	(-)	(-)	(-)	1級~3級	
89	サルコイドシス	あり	あり	なし	数千~1万人(大規模調査がなく不明確)	不明	あり	10%	あり	時にあり	あり	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	時に慢性疼痛や易疲労感を理由に訴える別有り	
90	肺動脈性肺高血圧症	あり	とれている	なし	1969	不明	なし	不明	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明	
91	慢性血栓性肺高血圧症	あり	とれている	なし	1590	不明	なし	不明	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明	
92	若年性肺炎腫	あり	わが国独自である	なし	212	不明	なし	不明	あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明	
93	ランゲルハンス細胞組織球症	あり	わが国独自である	なし	206	不明	なし	不明	あり	あり	あり	なし	なし	なし	なし	あり	なし	不明	
94	肥満低換気症候群	あり	わが国独自である	なし	317	不明	なし	不明	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不明	