（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

		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								
ID	対象疾患名	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
95	肺胞低換気症候群	あり	わが国独自である	なし	69		なし		あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし		
96	リンパ脈管筋腫症（LAM）	あり	わが国独自である	なし	439		あり	100%	あり	あり	あり	なし	なし	なし	なし		
97	潰瘍性大腸炎	有	有	有	118,000	軽症：80000 中等症34000 重症以上3500	有	適切な治療を行えば多くの患者で症状が一旦は改善します。軽快と増悪を繰りかえすことが特徴であり、「長期間重い症状が継続する」という経過とは異なります。	無	無	無	有（例：ストマ）	無	無	無	難治例においては、貧血の他、倦怠感などが、日常生活の障害となることもまれではない。	重症患者の場合、入院や手術などの治療により、退院後も療養が必要となることも稀ではない。
98	クローン病	有	有	有	32,000	寛解 15000 軽症10000 重症以上7000	有	適切な治療を行えば多くの患者で症状が一旦は改善します。軽快と増悪を繰りかえすことが特徴であり、「長期間重い症状が継続する」という経過とは異なります。	無	無	無	有（例：ストマ）	有	無	無	難治例においては、貧血の他、倦怠感などが、日常生活の障害となることもまれではない。	重症患者の場合、入院や手術などの治療により、退院後も療養が必要となることも稀ではない。特に「小腸機能障害者」では、在宅中心静脈栄養法により日常生活が極度に制限されることもある。
99	原発性胆汁性肝硬変	あり	とれている	あり	7282	無症候性PBC:5181人 症候性PBC:2101人	あり	約30%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり	皮膚掻痒感、易疲労感、黄疸、腹水、胃食道静脈瘤	症候性PBC
100	自己免疫性肝炎	あり	あり	あり	1万	重症 10% （劇症化例が数%あり） 中等症 40% 軽症 50%	あり	10	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり		重症
101	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	あり	整合性をとった上で独自性もあり	あり	推定450例/年	肝移植適応基準による死亡予測例の頻度は全患者の58.4%	あり	内科治療で死亡した症例に相当し，2010年の症例では全患者の76%に相当する	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり		肝移植後の症例における免疫抑制療法
102	肝内結石症	あり	わが国独自である	なし	6000	約10%	あり	約20～30%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり	黄疸、胆管炎、肝膿瘍、敗血症	黄疸例、肝内胆管癌合併例、胆道狭窄例
103	肝内胆管障害	あり	わが国独自である	なし	PSC:388 続発性SC:不明	PSC:388	あり	PSC:100%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり	皮膚掻痒感、易疲労感、黄疸、腹水、胃食道静脈瘤	黄疸、腹水、胃食道静脈瘤合併例
104	バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群	あり	とれている	あり	年間190-360人	不明	あり	不明	なし	進行すれば合併の可能性あり	胸水を生じれば合併する可能性あり	なし	なし	あり	あり	あり	Ⅳ、Ⅴ
105	特発性門脈圧亢進症	あり	とれている	あり	年間640-1070人	不明	あり	不明	なし	進行すれば合併の可能性あり	胸水を生じれば合併する可能性あり	なし	なし	あり	あり	あり	Ⅳ、Ⅴ
106	肝外門脈閉塞症	あり	とれている	あり	年間340-560人	不明	あり	不明	なし	進行すれば合併の可能性あり	胸水を生じれば合併する可能性あり	なし	なし	あり	あり	あり	Ⅳ、Ⅴ
107	重症急性膵炎	あり	重症度判定基準はわが国独自のものである	あり	急性膵炎の推計患者数は57,560人、うち21.6%が重症。これに基づくと年間発症数は12,430人	重症21.6 %、中等症14.2%、軽症64.2%	あり	致命率は8.0%。生存例も、身の回りのことに時々介護が必要になった 5.1%、ほとんどのことに介護が必要になった2.0% □	なし	なし	なし	あり（人工肛門造設）	なし	なし	なし	後遺症として膵性糖尿病	重症
108	膵嚢胞線維症	あり	とれている	あり	18人	Stage-Ⅳ 4人、Stage-Ⅲ 8人、Stage-Ⅱ 1人、Stage-Ⅰ 0人、Stage-0 0人、不明5人	あり	92%	あり（肺性心）	なし	あり（呼吸不全）	あり（直腸脱）	あり	なし	あり（肝硬変）	膵外分泌不全・慢性気道感染症・栄養障害・不妊症	Stage ⅢおよびⅣ
109	慢性膵炎	あり	とれている	なし	47,100人	78.60%	あり	疼痛 60%、糖尿病40%、消化吸収障害10%（重複あり）	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	慢性疼痛、膵性糖尿病、消化吸収障害	重症度分類なし
110	表皮水疱症（ 接合部型及び栄養障害型）	あり	とれている	あり （病型診断が重症度反映）	500－640人	重症患者約80名（約16%）	なし	約90%	あり（慢性期）	あり（慢性期、腎炎、アミロイドーシスなど）	なし	肛門部瘢痕	通常なし	あり（高ガンマグロブリン血症、二次性アミロイドーシス）	通常なし	二次性皮膚がん発症、手足・食道癒着、成長障害、関節拘縮、腎炎、二次性アミロイドーシスなど。	重症汎発性栄養障害型（Halopeau-Siemens型）（全国で約80名）
111	膿疱性乾癬	あり	とれている （特定疾患認定基準はわが国独自）	あり （改訂臨床調査個人票では重症度基準あり）	約1500名	重症患者約50名（約3.3%）	あり	約10%	あり（急性期）	あり（急性期、慢性期では二次性アミロイドーシスなど）	あり（急性期ARDS）	なし	通常なし（二次性アミロイドーシスではあり）	あり（関節炎、全身炎症反応など）	通常なし	関節炎、関節変形、家族例では骨障害、貧血、二次性アミロイドーシスなど。	重症度スコア11点以上 （11-17点）
112	天疱瘡	あり	とれている	あり （国際重症度基準PDAIを採用し改訂した）	約4500人	重症患者約100名（約2.5%）	あり	約20%	あり（急性期）	なし	あり（腫瘍随伴性天疱瘡のbronchiolitis osliterans)）	なし	通常なし	あり（治療による免疫抑制状態）	通常なし	長期免疫抑制療法による感染症、骨そしょう症、EBウイルス関連リンパ腫など。	国際重症度基準PDAI 25点以上 （現行の認定基準では10点以上）
113	先天性魚鱗癬様紅皮症	あり	とれている	あり （病型診断が重症度反映）	100－300人	重症患者（水疱型）約10名	あり（水疱型）	ほぼ100%	なし	なし	なし	なし	通常なし	通常なし	通常なし	成長障害、皮膚感染症など。	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（全国で約10名）

（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

		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								
ID	対象疾患名	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
114	強皮症	あり	とれている	あり	6000	臓器別（全身、皮膚、肺、消化管、腎臓、心臓、関節、血管）の重症度分類であり、各臓器で最も重症度スコアの高いものをその症例の重症度とするが、これについて重症度別の患者数の統計はない。しかし、皮膚の重症度別の患者数の統計はあり、0（normal） 7%、1（mild）50%、2（moderate）23%、3（severe）15%、4(endstage) 5%となっている。	あり	40%以上	あり	あり	あり	あり	あり	あり	あり	関節拘縮、皮膚潰瘍、皮膚硬化、乾燥症状、逆流性食道炎	重症度分類1 (mild)以上
115	好酸球性筋膜炎	なし		なし	1000		なし	数%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	皮膚硬化、関節拘縮	
116	硬化性萎縮性苔癬	なし		なし	15000		なし	数%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	皮膚硬化、皮膚癌	
117	混合性結合組織病	あり	我が国独自である	あり	6800人(1997)	軽症50%、 中症30%、 重症20%	あり	10%	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	軽症10%以下、中等症20～40%、重症50～80%
118	神経線維腫症Ｉ型（レックリング・ハウゼン病）	あり	とれている	あり	4万人	公費補助対象のStage4、5は約10%(概数)	あり	約10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	巨大皮膚腫瘍・骨変形・神経障害	Stage4および5
119	神経線維腫症（Ⅱ型）	あり	とれている	あり（重症度分類は作成したが、ほとんどの患者が重症である為に使用していない）	推計600人	重症度分類を使用していないため不明	あり	ほぼ100%	なし	なし	なし	あり	なし	なし	なし	神経機能障害：難聴、顔面神経麻痺、嚥下障害、構音障害、視力障害、歩行障害、失調、四肢麻痺など	治癒しないため100%の患者が一生療養を要する
120	結節性硬化症（プリングル病）	あり	とれている。（ただし今年度に国際的な診断基準が改訂の予定であり、それに伴って弈放の診断機銃も改訂が必要）	あり。　平成10年度に班会議で作っているが使用されていない。最近の実情とあわなくなっている。	１．５万人	重症に分類される理由は、1）重度の心障害、2）難治性癲癇、3）自閉症、行動異常、4）精神発達遅滞、5）難治性LAM,5)巨大な腎血管筋脂肪腫など種々であるが、それぞれの理由で重症に分類される患者の合計の割合はおよそ55～60%と推定。	あり	50%	あり	あり	あり	なし	なし	なし	通常なし	子宮、卵巣の異常、甲状腺の異常	重症患者の大部分。 おおよそ50%
121	色素性乾皮症（XP）	策定中		無	1,000人		「日本皮膚科学会」による皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン（第1 版）の中に本症の診療ガイドラインは含まれている。	50%	無	無	有　無呼吸発作（詳細不明）	有	無	無	無	失調	50%
122	スティーブンス・ジョンソン症候群	あり	とれている	あり	90人/年	中等症：95% 重症：5%	あり	14%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	あり	閉塞性呼吸器疾患、視力障害、ドライアイ、瞼球癒着、爪甲脱落・変形など。	重症
123	中毒性表皮壊死症	あり	とれている	あり	40人/年	中等症：57%　重症：43%	あり	50%'	なし	なし	あり	なし	なし	なし	あり	閉塞性呼吸器疾患、視力障害、ドライアイ、瞼球癒着、爪甲脱落・変形など。	中等症及び重症
124	薬剤性過敏症症候群	あり	とれている	なし	180人/年	中等症：80%　重症：20%	治療指針案作成中	不明	なし	あり	なし	なし	なし	あり	あり	軽快後に新たに1型糖尿病、自己免疫性甲状腺炎などの出現がある。	重症
125	後縦靱帯骨化症	あり	とれている	なし；疾患特異的なものはないが、障害の重症度はJOAスコアJOACMEQなど評価法が存在する。また画像分類は存在する	29647	軽症（日常生活にほとんど介助を要しない）；28%、中等症（日常生活に部分介助を要する）；57%、重症（日常生活に全面的な介助を要する）；15%	あり （我が国の治療ガイドラインが存在する）	10-20%	なし	なし	なし（稀に重度脊髄障害が生じると呼吸中枢の麻痺を生じる）	あり	なし	なし	なし	四肢運動障害および疼痛・しびれ等	重症にあたる患者
126	広範脊柱管狭窄症	あり	なし	なし；疾患特異的なものはないが、障害の重症度はJOAスコアJOACMEQ, JOABPEQなど評価法を用いる	4218	およそ軽症30%、中等症60%、重症10%程度	なし（臨床医のコンセンサスはあり）	10-20%	なし	なし	なし（稀に重度脊髄障害が生じると呼吸中枢の麻痺を生じる）	あり	なし	なし	なし	四肢運動障害および疼痛・しびれ等	重症にあたる患者
127	黄色靱帯骨化症	あり	とれている	なし；疾患特異的なものはないが、障害の重症度はJOAスコアなど評価法を用いる	998	およそ軽症30%、中等症60%、重症10%程度	なし（臨床医のコンセンサスはあり）	10-20%	なし	なし	なし	あり	なし	なし	なし	下肢運動障害および疼痛・しびれ	重症にあたる患者
128	前縦靱帯骨化症	あり	なし	なし	不詳（100名以下程度）	不詳	なし	不詳	なし	なし	あり（嗄声）	あり	なし	なし	なし	嚥下障害・嗄声など	重症にあたる患者

（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

		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								
ID	対象疾患名	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
129	進行性骨化性線維異形成症（FOP）	なし（作成中）		なし；疾患特異的なものはない。障害度重症度をBarthel Index、SF-36を用いて研究班で調査中	60名程度	およそ軽症20%、中等症40%、重症40%程度	あり（国際的ガイドラインに研究班員2名が参加）	90%；根治療法がなく、現状の治療指針では症状の進行を遅らせるにとどまると考えられる	なし	なし	あり（拘束性障害）	なし	なし	なし	なし	四肢運動障害、摂食障害（開口制限による）	重症にあたる患者
130	特発性大腿骨頭壊死症	あり	とれている（我が国独自の基準もあり、他国との対比も可能）	あり	年間新患数3000人程度	Stage1 :14% Stage2 :22% Stage3A:34% Stage3B:20% Stage4 : 9% 不明 : 1%	あり	10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	人工関節置換による関節機能の全廃	手術を受けた患者は相当年数経過観察が必要、場合によっては最手術も必要
131	特発性ステロイド性骨壊死症	あり	とれている（我が国独自の基準もあり、他国との対比も可能）	あり	年間新患数1500人程度	手術的加療を要する重症患者が80%以上と推定される	あり	要手術という観点からは80%以上	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	人工関節置換による関節機能の全廃	手術を受けた患者は相当年数経過観察が必要、場合によっては最手術も必要
132	IgA 腎症	あり	わが国独自	あり	24000人	Grade Ⅰ:30% G-Ⅱ: 45% G-Ⅲ＋Ⅳ: 25%	あり	治療後もG-Ⅲ以上の症例 10－20%	なし	あり	なし	なし	なし	あり	なし	易感染性	治療後もgrade-Ⅲ以上の症例
133	急速進行性糸球体腎炎	あり	とれている	あり	3800～5800	Grade Ⅰ:790～1200, Ⅱ:2090～3200, Ⅲ:790～1200, Ⅳ:130～200	あり	0.25	なし	あり	あり	なし	なし	あり	なし	末梢神経機能障害	Grade Ⅲ, Ⅳ
134	難治性ネフローゼ症候群	あり	わが国独自	あり	ネフローゼ症候群約2万人、新規約6000人	新規難治性ネフローゼ1000人	あり	長期治療依存型ネフローゼ症候群 40%	あり	あり	なし	なし	あり	あり	なし	易感染性	2年以上継続して免疫抑制薬による治療を必要とする患者40%
135	多発性嚢胞腎	あり	とれている	あり	18,000～40,000人 （頻度は3,000～7,000人に一人。総人口から計算）		あり	25-60% （透析学会の集計では現在、ADPKDで透析導入されている患者は全国で10,000人。前述の患者総数から計算）	あり	あり	あり	なし	なし	なし	あり	脳動脈瘤	
136	スモン																
137	慢性好中球減少症	あり	とれている	なし	1000	100	あり	40	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	発達遅延	40
138	家族性血小板減少症（X連鎖血小板減少症）	なし		なし	100	20	なし	20	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	自己免疫疾患	20
139	家族性血小板減少症（Wiskott-Aldrich症候群）	あり	とれている	なし	150	150	あり	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	自己免疫疾患	60
140	家族性血小板減少症（Epstein（エプシュタイン）症候群（MYH9異常症））	なし		なし	40	40	なし	80	なし	あり	なし	なし	なし	あり	なし	易疲労感	80
141	細網異形成症	あり	とれている	なし	4	4	あり	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	難聴	60
142	Emberger症候群	なし		なし	100	100	なし	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	リンパ管浮腫	60
143	慢性肉芽腫症	あり	とれている	なし	400	350	あり	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	難治性腸炎	60
144	家族性血球貪食症候群	なし		なし	10	10	なし	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	MDS	60
145	家族性樹状細胞欠損症	なし		なし	28	28	なし	60	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	MDS	60

(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 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	②患者数について 現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または概数)	③治療指針について 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	④生活面への長期にわたる支障について 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
146	先天性赤芽球癆(DBA)	あり	とれている	なし	132人+α		あり	約80%:ステロイド依存と輸血依存の患者が約80%であり、輸血依存の患者に造血幹細胞移植を行った場合も固形腫瘍の発症する確率は減少しない。	先天性心疾患を合併していればあり。	一部の患者ではあり	一部の患者ではあり	一部の患者ではあり	なし	あり(鉄過剰による肝機能障害など)	ありうる	鉄過剰による内分泌障害、学習障害	約80%。しかし、全ての患者に白血病や固形癌発症の定期検査が必要である。
147	Fanconi貧血(FA)	あり	とれている	骨髄不全は通常の再不貧と同じ	小児血液学会調査総計89例(2008)/東海大学診断例91例	造血不全は造血細胞移植により改善が得られるため患者数は呈示できない	あり	造血障害は造血細胞移植にて改善が得られるが、固形癌の可能性がある患者は100%	先天性心疾患を合併していればあり	一部の患者ではあり	一部の患者ではあり	一部の患者ではあり	一部の患者ではあり	一部患者ではあり	合併する患者が多い	性腺機能障害、固形癌による機能障害	固形癌の発症の定期検診が重要であり、固形癌発症者は長期間療養を必要とする。
148	遺伝性鉄芽球性貧血(SA)	なし		なし	19人(確定診断例)		あり	約40%	あり (鉄過剰例)	なし	なし	なし	なし	なし	あり (鉄過剰例)	神経・筋障害を伴う場合あり	
149	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)	あり	とれている	なし	17人	100%	なし		ありうる	なし	なし	なし	なし	ありうる	ありうる	鉄過剰による内分泌障害	100%
150	CAPS(Cryopyrin関連周期熱症候群:Cryopyrin-associated periodic syndrome)(CINCA症候群(NOMID症候群))	無し		有り (分類病名)	CAPS全体で約100例		無し		無し	有り	無し	無し	無し	無し	無し	難聴・視力低下・関節拘縮	全例
151	CAPS(Cryopyrin関連周期熱症候群:Cryopyrin-associated periodic syndrome)(Muckle-Wells症候群)	無し		有り (分類病名)	CAPS全体で約100例		無し		無し	有り	無し	無し	無し	無し	無し	難聴・易疲労感	全例
152	CAPS(Cryopyrin関連周期熱症候群:Cryopyrin-associated periodic syndrome)(家族性寒冷蕁麻疹)	無し		有り (分類病名)	CAPS全体で約100例		無し		無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し		ほぼ無し
153	TRAPS(TNF受容体関連周期性症候群:TNF receptor-associated periodic syndrome)	無し		無し	10例程度		無し		有り	有り	無し	無し	無し	無し	無し	アミロイドーシス	15%前後
154	高IgD症候群	無し		無し	6例		無し		無し	有り	無し	無し	無し	無し	有り	成長障害・関節拘縮	50%程度
155	Blau症候群/若年性サルコイドーシス	有り(暫定)	日本独自である	無し	50例程度		無し		無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し	視力障害・関節拘縮	
156	家族性地中海熱	有り	日本独自であ	無し	300例程度		有り(暫定)		無し	有り	無し	無し	無し	無し	無し	アミロイドーシス	5%程度
157	PAPA症候群(化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・座瘡)	無し		無し	2例		無し		無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し	関節変形・拘縮	
158	中條・西村症候群	有り(案)	日本独自であ	無し	12例		無し		有り	無し	有り	無し	無し	有り	有り	関節変形・拘縮	
159	若年性特発性関節炎(全身型)	有り	とれている	無し	4.5/100,000人		有り	5%	無し	無し	無し	無し	無し	有り	無し	関節変形・拘縮・ステロイド副作用	5%程度
160	周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群(PFAPA: periodic fever, aphthous, stomatitis, pharyngitis, cervical adenitis)	有り	とれている	無し	不明		無し		無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し
161	小児期発症全身性エリテマトーデス	有り	独自であるが、実質上整合性あり	有り	小児人口10万人当たり3.9	データなし	あり(公表準備中)	30%	無し	有り	有り	無し	無し	有り	無し	ステロイド副作用(骨粗鬆症、骨頭壊死、緑内障、白内障)	不明
162	川崎病	有り	とれている	無し	年間10,000人		有り		有り	無し	無し	無し	無し	無し	無し		1%未満
163	慢性再発性多発性骨髄炎(CRMO: Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	無し		無し	不明		無し		無し	無し	無し	無し	有り	有り	無し	関節変形・拘縮	不明
164	先天性免疫不全症	あり	あり	なし	5000人程度	不明	有り	約33%	無し	無し	有り	無し	無し	有り	無し	無し	
165	筋シナプトパチー・チャネロパチー(周期性四肢麻痺)	あり	とれている	なし	1000-2000	軽症型 70%, 高頻度重度発作型 10%, 慢性ミオパチー型 20%	なし	10	一部にあり(不整脈)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	一過性の四肢運動麻痺、永続的筋力低下	高頻度重度発作型、慢性ミオパチー型
166	筋シナプトパチー・チャネロパチー(非ジストロフィー性ミオトニー症候群)	あり	とれている	なし	1000程度	軽症ミオトニー型 60%, 重症ミオトニー型 20%, 慢性ミオパチー型 20%	なし	10	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	ミオトニーによる筋痛、運動開始困難、永続的筋力低下	慢性ミオパチー型
167	筋シナプトパチー・チャネロパチー(Schwartz -Jampel症候群1型)	あり	国際診断基準は確立していない	なし	2名(本邦で遺伝子確定)海外では50名以上	人または%	なし	加齢によりほぼ全例	なし ただし胸郭の変形等により高齢化で二次的傷害の可能性	なし	なし ただし胸郭の変形等により高齢化で二次的傷害の可能性 パールカン完全欠損では呼吸障	なし	なし	なし	なし	骨軟骨病変、白内障、小奇形	ほぼ全例で年齢とともに重症化
168	自己貪食空胞性ミオパチー(Danon病)	あり	国際診断基準は確立していない	なし	国内約50人未満		指針なし 対症療法	ほぼ全例	あり、かつ致死性	なし	時にあり	なし	なし	なし	時にあり	四肢筋力低下・筋萎縮、精神遅滞、網膜症、末梢神経障害	ほぼ全例
169	自己貪食空胞性ミオパチー(過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー)	あり	国際診断基準は確立していない	なし	国内約10人未満		指針なし 対症療法	ほぼ全例	なし	なし	時にあり	なし	なし	なし	なし	四肢筋力低下・筋萎縮	ほぼ全例
170	封入体筋炎	あり	とれている(参考: Lancet Neurol 6:620-631, 2007.)	なし	約1,000人		なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	肢体不自由、嚥下機能障害	長期的には100%
171	先天性ミオパチー	なし		なし	約1~2/100, 000人	ネマリンミオパチーの場合乳児重症型25%, 中心核性ミオパチーの場合、乳児重症型70%	対症療法	ほぼ全例	まれ	なし	あり、かつ重症の場合が多い	なし	なし	なし	時にあり	脊柱変形	ほぼ全例
172	大田原症候群(EIEE)	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
173	早期ミオクロニー脳症	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
174	West症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明

(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

		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								
ID	対象疾患名	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
175	Doose 症候群(MAE)	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
176	Dravet 症候群(SMEI)	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
177	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
178	Lennox-Gastaut症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
179	睡眠時てんかん放電重積状態をもつてんかん脳症	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
180	Landau-Kleffner 症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
181	Tassinari 症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
182	Rasmussen 症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
183	Sturge-Weber 症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
184	片側けいれん・片麻痺・てんかん症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
185	Aicardi 症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
186	進行性ミオクローヌスてんかん	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
187	神経細胞移動異常症	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
188	片側巨脳症	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
189	限局性皮質異形成	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
190	視床下部過誤腫	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
191	海馬硬化症	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
192	異形成性腫瘍	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
193	環状20 番染色体てんかん症候群	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)		なし	不明	不明	なし(ただし乳幼児破局てんかん全体としては作成すみ)	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
194	急性網膜壊死	無いので本研究班で作成中。	取りつつ我が国独自とする。	なし	50～100人/年発病と推定		公表された治療指針は無い。本研究班での検討課題。	本症の50%は矯正視力が0.1以下の視覚障害になる。	なし	なし	なし	なし	なし	なし			
195	角膜内皮症(特発性角膜内皮炎)	あり	国際基準はない	なし	調査中	不明	提案中	2割程度に角膜移植が必要	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	不明
196	角膜内皮ジストロフィ	なし	国際基準はない	学会において作成中	数百人程度	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	不明
197	角膜内皮機能不全(水疱性角膜症)	あり	一致	なし	2000	不明	あり	5%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	1%程度
198	視神経疾患(抗アクアポリン4抗体陽性視神経症)	なし	国際基準はない	なし	100人/年発生	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	再発が多く、ほぼ全例生涯にわたっての経過観察を要する
199	先天性緑内障	あり	とれている	なし	約50人/年発生	不明だが、一般に80%以上は重症の視覚障害となる	なし	60%は重い症状が継続あるいは難治化、他も完治しないので、生涯に渡って診察を要する	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	再発があり得るので、全例生涯にわたって経過観察を要する
200	遺伝性黄斑症(オカルト黄斑ジストロフィ)	なし	国際基準はない	なし	推定2000名	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	不明
201	血管新生黄斑症	なし	血管新生黄斑症という用語は単一の疾患概念として一般的でない	なし	推定5000名	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	不明
202	先天性角膜混濁	なし	とれていない	なし	約120-140人/年発生	60%以上が重症視覚障害をもつ	なし	有効な治療法がない生涯に渡って診察を要する	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	合併症が起こり得るので、生涯にわたって経過観察を要する
203	嚢胞様黄斑浮腫(特発性傍中心窩毛細血管拡張症)	なし	国際基準はない	なし	推定2000名	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	不明
204	スティーブンスジョンソン症候群	あり	国際基準はない	あり	年間300人程度	重症100人程度	あり	数%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害	100名程度

（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

		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								
ID	対象疾患名	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
205	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	あり	とれている	あり	15000～20000人	軽度～中等度難聴 14000人（全体の63%） 高度難聴 4000人（全体の22%）	ある	100% ※根本治療法は存在しないが、聴覚保障には補聴器が有効	なし	一部あり	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害	100% 特に、重度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
206	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴（GJB2遺伝子変異による劣性遺伝難聴を含む）	なし	–	あり	60000～80000人	軽度～中等度難聴 24000人（全体の37%） 高度難聴 36000人（全体の62%） ※遺伝子検査を実施した症例からの推定であるため、軽度～中等度の実数はもう少し多い可能性がある	なし	100% ※根本治療法は存在しないが、聴覚保障には補聴器・人工内耳が有効	一部あり	一部あり	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害	100% 特に、重度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
207	ミトコンドリア遺伝子変異による難聴	なし	–	あり	1500人～6000人	軽度～中等度難聴 2000人（全体の63%） 高度難聴 1200人（全体の37%）	なし	100% ※根本治療法は存在しないが、聴覚保障には補聴器・人工内耳が有効	一部あり	一部あり	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害 知的発達障害 低身長 糖尿病 MELAS	100% 特に、重度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
208	Auditory neuropathy spectrum disorder	なし	–	あり	8000～16000人	不明	なし	100% ※根本治療法は存在しないが、聴覚保障には補聴器・人工内耳が有効	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害が主であるが、他のニューロパチーを伴う症候群性のケースも多い	100% 特に、重度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
209	症候群性難聴（Pendred症候群を含む）	一部あり	とれている	あり	疾患毎に異なる	重症度別の患者数（頻度）は不明	一部有り	疾患毎に異なる	一部あり	一部有り	一部あり	なし	一部有り	なし	なし	聴覚障害 症候群性の場合にはいろいろな症状を合併する	100% 難聴が高度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
210	ミトコンドリア遺伝性難聴	ミトコンドリア遺伝子変異による難聴と同一	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–
211	外リンパ瘻	あり	とれている	あり	不明	不明	あり	外科的治療により改善する例が多いが実数は不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害・平衡障害	聴覚障害・平衡障害が後遺症として残るケースがある。
212	両側伝音難聴（両側外耳道閉鎖症）	なし	–	あり	1200人	重症度別の患者数（頻度）は不明	なし	外科的治療により改善する例が多いが高価にはばらつきが有る。骨導補聴器が有効な例が多い	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	聴覚障害・頭頸部奇形	100% 難聴が高度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
213	両側伝音難聴（両側小耳症）	両側外耳道閉鎖症と同一															
214	両側性蝸牛神経形成不全症	なし	–	あり	1000人程度	重症度別の患者数（頻度）は不明	なし	100% ※根本治療法は存在しないが、聴覚保障には補聴器・人工内耳を用いるが効果が低いケースもある	一部あり	一部有り	一部あり	なし	一部有り	なし	なし	聴覚障害 症候群性の場合にはいろいろな症状を合併する	100% 難聴が高度の場合にはコミュニケーション障害を引き起こす事より継続した医学的介入が必要
215	先天性QT延長症候群 (LQTS)	あり	とれている	あり	2000～5000人に1人	心イベントを起こす症例数・年間600～900人（2～3%・年）	あり	不明	なし	なし	なし	なし					
216	Brugada 症候群(特発性心室細動)	あり	とれている	提唱されているが、検討を要する	3万人（心室細動を伴うもの）	心室細動を伴わない例は全人口の約0.1%	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
217	進行性心臓伝導障害 (PCCD)	あり	とれていない	なし	約300名		明白なものなし	不明	経過中に心不全を合併する症例有	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	心不全・難治性不整脈合併の場合は必要である
218	カテコラミン誘発性多形性心室頻拍 (CPVT)	なし	とれていない	なし	約100名		なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	低酸素性脳症に陥った場合には生涯療養が必要である。
219	QT短縮症候群 (SQTS)	なし		なし	不明だが極めて稀(50-100人程度)	心室細動を来たす患者割合が60-70%	なし（比較的新しい希少疾患のため）		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	心室細動から突然死する危険性あり	心室細動発作を繰り返す場合
220	早期再分極症候群 (ERS)	あり	とれている	提唱されているが、検討を要する	1-3万人（心室細動を伴うもの）	心室細動を伴わない例は全人口の約10%	明確なものなし(特に心室細動を伴わない例の治療指針がない)	0%(ICD植込みをすれば突然死は回避可能、後遺症なし)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
221	先天性横隔膜ヘルニア	あり（ただし、文書化されたものではない）	あり	なし（研究者毎に作成の動きあり）	4000	NA	施設毎に異なる	35%（死亡を含む）	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし		
222	先天性嚢胞性肺疾患	あり（ただし、文書化されたものではない）	あり	なし	8000	NA	施設毎に異なる	10%（死亡を含む）	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし		
223	胎児胸水	あり（ただし、文書化されたものではない）	あり	なし	800	NA	施設毎に異なる	30%（死亡を含む）	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし		
224	胎児尿路閉塞性疾患	なし	NA	なし	200	NA	ない	90%（死亡を含む）	なし	あり	あり	あり	なし	なし	なし		
225	肺胞蛋白症（自己免疫性、続発性、先天性）	あり	国際診断基準は公式にはない	あり	800～900人(推定)	重症度1～5それぞれ100～200人（推定）	あり	80%	あり(末期に右心不全、肺性心)	なし	あり（重症度3-5）	なし	なし	あり	なし	易感染性	重症度2～5の患者は何らかの治療が必要になる。全体の80%を占める。
226	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病: HHT)	あり	とれている	なし	有病率は, 5,000～8,000人と推定されているが, 実際の患者数は不明	500～1,000人	あり	推定5～10%(脳動静脈奇形, 多発性肺動静脈奇形, 脳動静脈奇形合併例)	あり	なし	あり	なし	なし	なし	あり	鼻出血, 消化管出血, 脳出血, 脳膿瘍	多発性肺動静脈奇形および肝動静脈奇形の合併例
227	先天性間質性肺疾患（HILD）	あり（暫定）	我が国独自（欧米と疾病構造が異なる可能性あり）	なし	乳児期発症例で生存している患者は10名以内（多くは死亡）	重症度分類なし	なし	原因が多岐に渡るため画一的な治療指針は策定困難	あり(末期には右心不全、肺性心になる)	なし	あり	なし	なし	一部で原発性免疫不全症を合併する	なし	なし	乳児期発症例の大部分は進行性の呼吸不全のため, 肺あるいは骨髄移植なしでは生存が困難
228	単純性潰瘍	なし		なし	4000		なし		なし	なし	なし	なし	あり	あり	なし	腹痛・下血・下痢	中等症以上

（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								
ID	対象疾患名	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
229	多発性特発性小腸潰瘍症	なし		なし	400		なし		なし	なし	なし	なし	あり	なし	なし	貧血・低蛋白血症・腹痛	なし
230	顕微鏡的大腸炎	なし		なし	10000		なし		なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	下痢	なし
231	慢性特発性偽性腸閉塞症	あり（案）	我が国独自	なし	213		なし		なし	なし	なし	なし	あり	なし	なし	腹痛・嘔吐	なし
232	Cronkhite-Canada 症候群	なし		なし	300		なし		なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	腹痛・下痢	なし
233	粘膜逸脱症候群	なし		なし	不明		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	血便	なし
234	ヒルシュスプルング病類縁疾患（慢性特発性偽性腸閉塞症を含む）	なし	国際診断基準もない	なし	350人/10年	70%	なし	70%	あり	なし	なし	あり	あり	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	70%
235	ヒルシュスプルング病類縁疾患（成人慢性偽性腸閉塞症：CPO）	中島班作成	診断基準の整合性が検討されている	なし	1240人（推定）		中島班の慢性偽性腸閉塞症の診療ガイド	10年生存率90%だがQOL不良	なし	なし	なし	あり	あり	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	70%
236	ヒルシュスプルング病類縁疾患（慢性特発性偽性腸閉塞症：CIIP）	班研究で作成中、ほぼ完成、病理標本が必須	検討されているがさまざま	班研究で作成中、ほぼ完成、予後不良	100人/10年	80%	なし	80%	あり	なし	なし	あり	あり	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	80%
237	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome：MMIHS）	海外のものを運用可能	海外のものあり(Berdon)	予後不良	33人/10年	90%	なし	100%	なし	あり	なし	あり	あり	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	100%
238	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Segmental dilataion：SD）	海外のものを運用可能	海外のものあり(Swenson)	予後良好	42人/10年	10%	なし	10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		10%
239	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Internal Anal Sphincter Acalasia：IASA）	海外のものを運用可能	海外のものあり	なし、予後良好	3人/10年	0%	なし	0%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		0%
240	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Immaturity of ganglia：IG）	研究班で作成中	海外ではなし	予後良好	28人/10年	10%	なし	10%	なし	なし	なし	なし	あり	なし	あり		10%
241	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Hypoganglionosis：HG）CongenitalとAcquiredあり	班研究で作成中、ほぼ完成、病理基準が必須	国際診断基準なし	なし、予後不良	130人/10年	100%	なし	100%	あり	あり	なし	あり	あり	なし	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	100%
242	ヒルシュスプルング病類縁疾患（Intestinal Neuronal Dysplasia：IND）	なし	一部の海外で提唱	予後良好のものが多い	17人/10年	50%（日本特有）	なし	30%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり		30%
243	先天性胆道閉鎖症	術中胆道造影にて確定診断	国際診断基準もない	術後経過により重症例は胆汁性肝硬変になり肝移植必要	年間100－150人程度	60%	肝移植の適応については脳死登録のスコアがある	50%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	50%
244	先天性胆道閉鎖を含む新生児胆汁うっ滞症候群	酵素活性検査や遺伝子診断可能なものもある	国際診断基準もない	なし	年間100－150人程度	60%	なし	70%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	70%
245	新生児・乳児巨大肝血管腫	画像、手術、病理	国際診断基準もない	なし	不明	50%	なし	不明	あり	なし	なし	なし	なし	なし	あり	腹部膨満・出血傾向	
246	腹部リンパ管腫	画像、手術、病理	国際診断基準もない	なし	不明	50%	なし	不明	なし	なし	なし	なし	あり	なし	なし	腹部膨満	
247	顕微鏡的大腸炎	なし	国際診断基準もない	疫学調査のみ田口班	不明	不明	なし	不明	なし	なし	なし	あり	あり	なし	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	
248	原因不明小腸潰瘍（非特異性多発性小腸潰瘍症）	なし	国際診断基準もない	疫学調査のみ田口班	不明	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	あり	不明	あり	低栄養状態るいそう・易疲労	
249	中條ー西村症候群（NNS）	診断基準案あり	日本独自	なし	12人		なし		あり	なし	あり	なし	なし	あり	あり	関節拘縮	
250	自己免疫性水疱症（類天疱瘡）	あり	とれている	あり	15,000-20,000（推定）	重症：3000－4000（推定）	あり		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
251	遺伝性水疱症（ヘイリーヘイリー病）	診断基準案あり		なし	300		なし	3%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし		
252	早老症(コケイン症候群)	あり（案）	我が国独自のものを提唱中	あり	生存例17名	Ⅰ型（古典型）14名 Ⅲ型（遅発型）3名	作成中	100%(遅発型であっても中枢・末梢神経変性が進行し予後不良である)	あり	あり	あり	なし	なし	なし	なし	発育障害、難聴、視力障害、精神運動発達障害	Ⅰ型（古典型）、Ⅱ型（最重症型）、Ⅲ型（遅発型）すべて要療養の患者である
253	角化症（掌蹠角化症）	なし	なし	なし	4000人	重症度分類は存在しないため、患者数の算定は不可能。	なし	非常に稀である。	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	難聴、悪性腫瘍、食道癌など	重症度分類がないため不明。
254	Thost-Unna型掌蹠角化症	なし		なし	数百人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
255	Vorner型掌蹠角化症	なし		なし	40人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
256	線状または円形掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	難聴	
257	点状掌蹠角化症	なし		なし	2000人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	悪性腫瘍	
258	Sybert型掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
259	Greither型掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
260	優性Meleda型掌蹠角化症	なし		なし	10人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
261	Meleda病	なし		なし	1000人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
262	Gamboug-Nielsen型掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
263	長島型掌蹠角化症	なし		なし	100人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
264	指端断節性掌蹠角化症	なし		なし	10人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
265	食道癌を合併する掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	食道癌	
266	口囲角化を合併する掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
267	指趾硬化型掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし		
268	脱毛を伴う掌蹠角化症	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	脱毛	
269	先天性厚硬爪甲症	なし		なし	50人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	多汗症、 表皮嚢腫	
270	Rapillon-Lefevre症候群	なし		なし	200人		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	歯周病	
271	Richner-Hanhart症候群	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	精神障害	
272	Naxos病	なし		なし	稀		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	心筋症、 心肥大	
273	弾力線維性仮性黄色腫	あり H23年度末に作成し、日本皮膚科学会雑誌に投稿中	あり	なし	141	眼の合併症 70% 血管の合併症 30%	なし	50%	30%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	眼底出血、視力低下	50%
274	難治性重症局所多汗症	あり	とれている	あり	重症難治性多汗症：4.5万人	重症原発性掌せき多汗症：80.12万人	あり	4．5万人	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	うつ病など精神性疾患	重症80.12万人
275	肥厚性皮膚骨膜症	あり	とれている	なし	42.9人（推計）	不明	なし	不明	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	関節炎、易疲労性、胃・十二指腸潰瘍、Bartter症候群	不明
276	特発性全身性無汗症	あり	我が国独自	あり	145人/5年間	不明	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	熱中症	145人/5年間
277	先天性白皮症	あり	とれている	なし	4000人	10%	なし：作成中		なし	なし	なし	なし	なし	症例によりあり	なし	光線過敏症あり	間質性肺炎をr伴う病型
278	眼皮膚白皮症	あり	とれている	なし	4000人	10%	なし：作成中		なし	なし	なし	なし	なし	症例によりあり	なし	光線過敏症あり	間質性肺炎をr伴う病型
279	まだら症	あり	とれている	なし	1200人	10%	なし：作成中		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	特になし	なし
280	ワールデンブルグ症候群	あり	とれている	なし	3000人	10%	なし：作成中		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	症例により四肢に奇形、体調奇形、神経症状あり	神経症状を伴う病型

(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 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	②患者数について 現在の患者総数	重症度分類別の患者数(または概数)	③治療指針について 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	④生活面への長期にわたる支障について 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
281	遺伝性対側性色素異常症	あり	とれている	なし	1000人	30%	なし:作成中		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
282	低フォスファターゼ症	あり	ある程度とれている	診断基準そのものに含めていないが、疾患としてはあり	数百人	最重症は15万人にひとり程度	なし		なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	重症型では寝たきりの可能性が高い	周産期重症型と乳児型の一部
283	遺伝性多発性外骨腫	なし	なし	なし	無症候例、軽症患者はまれではない。無症候例も含めた頻度不明。	成長期より変形矯正手術を要する重症例は数百名程度と推測される。	なし	成長障害をきたす例は全例難治性。	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	変形性関節症、3%前後に軟骨肉腫発生	成長期に手術を要する例はすべて
284	過剰運動症候群	なし	国際診断基準も確立されていな	なし	軽症のものまで疾患概念して広げると小児の10ー25%。	重症の疾患としては本邦で百名以下程度と推測される	なし	装具や生活指導以外の治療法はない	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	疼痛と関節変形による運動機能障害	ほぼ全例
285	骨パジェット病	あり	ほぼとれている	散発性、遺伝性という分類が重症度と関連する。	本邦での患者数は数百名。	小児期からのものは数名程度	あり	頻度は少ないが遺伝性家族性で全身骨罹患例では難治である。	あり得る	なし	なし	なし	なし	なし	なし	変形性関節症、骨折、難聴、脊髄圧迫症状、約3%前後に肉腫発生	ほぼ全例
286	致死性骨形成不全症	なし	国際診断基準も存在しない	あり	数十人		致死性とは限られていないものはあり(パミドロネート)	ほぼ100%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	四肢体幹骨折、変形による運動機能障害	全例
287	大理石骨病	なし	国際診断基準は確立されていない	なし	100人程度		なし	ほぼ100%	なし	なし	あり得る	なし	なし	あり得る	なし	貧血、出血傾向、神経圧迫症状による視力障害や難聴、骨折、骨髄炎などがおこる。	ほぼ全例
288	CNP/GC-B系異常による骨系統疾患(GC-B異常症(マロトー型遠位中間肢異形成症))	なし			数十人くらい		なし。実際の治療としては、軟骨無形成症に準じた骨延長術や、効果は限定されるが、成長ホルモン治療がおこなわれている。		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	可能性として変形性関節症など	おそらく慢性的な機能障害は50%はあると考えます。
289	軟骨異栄養症(致死性骨異形成症)	なし(type IとType IIは大腿骨の彎曲の有無により区別される)	国際診断基準も存在しない。	なし	約20名	100%(typeIとtypeIIの比率は不明)	なし	100%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	水頭症	全例気管内挿管、気管切開を含めた呼吸管理が必要
290	軟骨異栄養症(軟骨無形成症)	なし	国際診断基準も存在しない。	なし	約450人	100%	低身長に対する成長ホルモ療法が行われている。	成長ホルモン治療による低身長の改善は満足いくものではないため骨延長術を受ける者が多いが全体に対する割合は不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	大後頭孔の狭窄による神経障害、中枢性無呼吸、水頭症	
291	軟骨異栄養症(軟骨低形成症)	なし	国際診断基準も存在しない。	なし	約200人	100%	低身長に対する成長ホルモ療法が行われている。	成長ホルモン治療による低身長の改善は満足いくものではないため骨延長術を受ける者が多いが全体に対する割合は不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	てんかんなどの中枢神経合併症	
292	軟骨異栄養症(SADDAN(severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans))	なし	国際診断基準も存在しない。	なし	3名	100%	なし	100%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	てんかん、水頭症などの中枢神経合併症、精神発達遅滞	全例気管内挿管、気管切開を含めた呼吸管理が必要
293	鰓弓耳腎(BOR)症候群	あり	とれている	なし	約250人		なし	不明	なし	あり	なし	あり	なし	なし	なし	難聴	不明
294	腎コロボーマ(Renal-coloboma)症候群	なし		なし	不明		なし	不明	なし	あり	なし	あり	なし	なし	なし	視力障害	不明
295	Townes-Brocks症候群	なし		なし	不明(約25万人に1人)		なし	不明	あり	あり	なし	あり	なし	なし	なし	母指奇形	不明
296	アルポート(Alport)症候群	なし		なし	20,000		なし	男性90 女性10	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	難聴 眼病変	男性90% 女性10%
297	エプスシュタイン(Epstein)症候群	あり	同一	なし	50-80人程度		現在作成中		なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	血小板減少症、 および難聴	
298	ギャロウェイ-モワト(Galloway-Mowat)症候群(腎糸球体・脳異形成)	なし。暫定基準はあるが学会承認まで至っていない。学会承認が得られるように準備を進めている。	今のところ国際診断基準はない。	なし	約200 (5年間)		なし	100%	あり。重症例では腎不全にともない心不全を合併することがある。	あり。重症例では腎不全に至る。	なし	あり。精神運動発達遅滞があり排尿排便自立できないことがある。	なし	なし	なし	約半数にてんかんを合併し、長期管理を要する。	ほぼ全例で精神運動発達遅滞があり、歩行介助、日常の見守りが必要である。
299	Fibronectin腎症	なし		なし	不詳	不詳	なし		(二次的に)あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	不詳
300	尿細管性アシドーシス	なし		なし	200(推定)		なし	ほとんどの患者で生涯を通じた内服が必要である。	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	腎結石による慢性疼痛	
301	Dent病	なし		なし	400(推定)		なし	40～50代で末期腎不全に至るとされるが、本邦におけるデータはない	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし		
302	Lowe症候群	なし		なし	500(推定)		なし	ほとんど患者が20～30代で末期腎不全に至る。	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	精神発達遅滞、白内障、歯列異常	
303	ネフロン癆	なし	該当なし	なし	30～50 名	末期腎不全での透析者は、20～30名、保存期患者数の詳細は不明	なし	該当なし	乳児型では先天心奇形の合併があるため、ありうる	必発							
304	腎性低尿酸血症	なし(策定した診断基準案を評価中である)	なし(国際的な診断基準がない)	なし(現在、策定中である)	不明(現在、調査結果をもとに解析中)	分類無し(重度の合併症をきたす症例は希少であるが、予防対策を講じる必要がある)	なし	不明	なしと考えられる	あり(合併症として運動後急性腎不全と尿路結石などがある。運動後急性腎不全は、透析導入が必要な症例もある)。	なしと考えられる	なしと考えられる	なしと考えられる	なしと考えられる	なしと考えられる	なしと考えられる	合併症として運動後急性腎不全と尿路結石などがある。運動後急性腎不全は、透析導入が必要な症例もある(重症度分類は策定中)。
305	CHARGE 症候群	あり	取れている	なし	5000 (1/20,000で推定)	(全例が重症のため該当せず)	あり (Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	あり	なし	あり	なし	あり	なし	なし	難聴 人工内耳による治療が可能。下垂体機能低下(補充療法が必要)	成人後下垂体機能低下を認め、生涯にわたる治療が必要
306	歌舞伎症候群	あり	取れている	なし	4000 (1/32,000で推定)	(全例が重症のため該当せず)	あり (Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	あり	時にあり	なし	時にあり	時にあり	あり	なし	難聴(中耳炎)、眼科疾患など	全例、生涯にわたる療養が必要

（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

		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								
ID	対象疾患名	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
307	Rubinstein-Taybi症候群	あり	取れている	なし	100-200名	(全例が重症のため該当せず)	あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	あり	なし	あり	なし	あり	なし	なし		全例、生涯にわたる療養が必要
308	Wolf-Hirschhorn症候群	あり	取れている	なし	1人/31000出生	(全例が重症のため該当せず)	あり	全例	あり	あり	あり	あり	あり	なし	なし	重症心身障害児であることが多い	全例、生涯にわたる療養が必要
309	Prader-Willi症候群	あり	取れている	なし	約4000名		あり	100%(基本的に対症療法であり、何らかの症状は一生続く)	なし	なし	ときにあり	なし	なし	なし	ときにあり	糖尿病、メタボリック症候群、性線機能不全、精神症状、発達障害、低身長	成人期早期に生活習慣病を発症し、生涯にわたる治療が必要
310	Angelman症候群	あり	取れている	なし	約4000人	(全例が重症のため該当せず)	あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	けいれんを認め、生涯にわたる治療を要する	全例、生涯にわたる治療が必要
311	Beckwith-Wiedemann症候群	あり	取れている	なし	約400-500人(1/15000出生)より推計	約10%(40-50人)	あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	不明	希にあり	希にあり	希にあり	なし	なし	なし	なし	咬合障害、下顎前突、脚長の左右差	小児期まで
312	Silver-Russell症候群	あり	取れている	なし	500～1000名		あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	100%(基本的に対症療法であり、何らかの症状は一生続く)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	成長障害、発達障害、泌尿尿生殖器異常、精神発達遅滞	おそらくなし
313	片親性ダイソミー(第14番染色体母親性ダイソミー症候群)	あり	取れている	なし	不明		なし		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	成長障害、軽度発達障害、ときにプラダーウイリ症候群類似症状	おそらくなし
314	片親性ダイソミー(第14番染色体父親性ダイソミー症候群)	あり	取れている	なし	35名			全例	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし		全例に対して、呼吸器機能に対するサポートが必要である
315	マルファン症候群１型	あり	取れている	なし	20,000	重症者は30%程度	あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	30%(推測)	あり	なし	気胸の発症率が高い。高度の側弯・胸郭変形があれば呼吸障害ありうる	なし	なし	なし	なし	骨格変形による易疲労感、腰背部痛など、視力異常	全例に対して、大動脈基部拡大・解離に対する長期的フォローと適切な時期の外科的治療介入の必要
316	ロイス・ディーツ症候群、	あり	取れている	なし	3000名	(該当せず)	なし	全例	あり	あり	あり	なし	なし	あり	なし	関節障害、関節痛、腰痛、頭痛、	全例に対して、大動脈基部拡大・解離に対する長期的フォローと適切な時期の外科的治療介入の必要
317	コステロ症候群	あり	取れている	なし	123 (推計)		あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	けいれんを認め、生涯にわたる治療を要する	全例に対して、悪性腫瘍に対する長期的フォローが必要である
318	CFC(Cardio-facio-cutaneous)症候群)、	あり	取れている	なし	177 (推計)		あり　(Management of Genetic Syndromesに収載)	全例	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	先天性心疾患・けいれんを認め、生涯にわたる治療を要する	全例に対して、悪性腫瘍に対する長期的フォローが必要である
319	IgG4関連疾患	あり	とれている	なし	25，000人(総数)	重症5−10％	あり	10%	なし	あり	なし	なし	なし	なし	なし	長期の胆管炎による肝障害、慢性膵炎	ステロイド投与については、70−80％の症例で長期投与が必要、また10％ぐらいはステロイド抵抗性、難治となる。
320	新生児-乳児における食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)	あり	とれている	あり	4000	重症400 中等症400 軽症3200	あり	10%	なし	あり、腎前性腎不全少数	なし	あり	あり	あり	あり	発達遅延 成長障害	重症
321	幼児-成人における好酸球性食道炎(EoE)	あり	とれている	あり	500	重症50 中等症50 軽症400	あり	10%	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	嚥下障害 低栄養	重症
322	好酸球性胃腸炎(AEG)	あり	とれている	あり	5000	重症500 中等症500 軽症4000	あり	10%	なし	なし	なし	あり	あり	あり	なし	低栄養 低蛋白血症	重症
323	シトリン欠損症	なし		なし	6000人前後	シトリン欠損症重症型の成人型シトルリン血症患者は、シトリン欠損症患者の10-20%と推計	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	あり	易疲労、意識障害、歩行障害、認知機能低下	重症型の成人型シトルリン血症患者では、長期間にわたり療養が必要
324	慢性活動性EBウイルス感染症	あり(EBウイルス感染症研究会が作成した診断指針)	我が国独自の指針であり、国際基準は存在しない	なし	現在行われているアンケート調査では、年間二十数名の発症が報告されており、患者総数は1,000名前後と推定されるが、極めて概略の数字である	重症度分類は作成されていない	現在治療指針は存在しない。	不明	あり(一部の患者が冠動脈瘤、心膜炎、心筋炎を発症し、心不全に至ることがある)	あり(一部の患者が間質性腎炎を発症し、腎不全に至ることがある)	あり(一部の患者が間質性肺炎を発症し、呼吸不全に至ることがある)	あり(消化管潰瘍/穿孔を合併することがある	あり(消化管潰瘍/穿孔を合併することがある	病原微生物一般に対しては易感染性とならないが、EBVに対するT細胞応答が低下している	あり(大多数の患者が肝機能障害を呈し、肝不全に至ることがある)	種痘様水疱症、蚊刺過敏症などの特徴的な皮膚病変を合併することがある	慢性疾患であり、造血幹細胞移植を行わないと、次第にリンパ腫、血球貪食症候群、多臓器不全などの合併症を発症するため、ほぼ全例が長期療養を必要とすると考えられる。
325	遺伝性脳小血管病(禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症(CARASIL))	無し		無し	10	遺伝性疾患であり基本的には全例進行し重症となる	なし	全例	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	認知症	全例
326	遺伝性脳小血管病(CADASIL、spheroidを伴う若年性認知症(HDLS、POLD))	無し		無し	100	遺伝性疾患であり基本的には全例進行し重症となる	なし	全例	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	認知症	全例
327	性分化疾患	あり	とれている	なし	6500		あり	不明(あまりにも疾患数が多く、かつ、異なる疾患および同一疾患の重症度が幅広い。さらに、100%(基本的に対症療法であり、何らかの症状は一生続く)	ときにあり	ときにあり	ときにあり	ときにあり	ほとんどない	ほとんどない	ほとんどない	不妊症、性同一障害、性線腫瘍、成長障害	療養の対象疾患ではない
328	RAS関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患(RALD)	国際分類による疾患の定義あり	国際分類による疾患の定義あり	なし	10	5	なし、国際的なALPSの治療指針あり、それに準ずる。	不明、50%程度？	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	血球系細胞の異常	不明
329	遺伝性血栓症(プロテインS)	小児はなし		活性による分類はあり	小児　7		小児新生児特有のものは無し	障害臓器に依存(頭蓋内梗塞出血の可能性有り)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	血栓部位による臓器障害	血栓部位による臓器障害
330	遺伝性血栓症(プロテインC)	小児はなし		活性による分類はあり	小児　25	65%以上　重症	小児新生児特有のものは無し	90%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	盲を含む神経学的後遺症、四肢末端切断	盲を含む神経学的後遺症、四肢末端切断
331	遺伝性血栓症(アンチトロンビン欠損症)	小児はなし		活性による分類はあり	小児　5		小児新生児特有のものは無し	障害臓器に依存(頭蓋内梗塞出血の可能性有り)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	血栓部位による臓器障害	血栓部位による臓器障害
332	家族性大動脈瘤・解離	確立したものはなし	海外においても確立した診断基準はなし	なし	1.2/10万人	不詳	なし	不詳	なし	合併例あり	なし	なし	なし	なし	なし	脊髄・脳血管障害	不詳

(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

		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								
ID	対象疾患名	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
333	出血性後天性凝固異常症	なし(作成予定)	国際基準がない	なし(作成予定)	28名確認 (ただし、凝固第XIII(13)因子欠乏症のみ)	殆どが重症	なし (試案作成予定)	(25%) 免疫抑制薬に反応しない	なし※	なし※	なし※	なし※	なし※	あり (自己免疫疾患である)	なし※	※出血部位に応じた障害は有り	免疫療法不応例
334	多発性内分泌腫瘍症	あり	おおむね取れている.	MEN2に関しては, 遺伝子型と臨床像・家族歴に基づく病型分類(MEN2A, MEN2B, FMTC)が存在する. MEN1では, 副甲状腺機能亢進症のみを発症する病型が軽症亜型(家族性副甲状腺機能亢進症:FIHP)として分類されている.	MEN1 560名, MEN2 493名	MEN1 10%がFIHP MEN2 MEN2A 85% MEN2B 5% FMTC 10%	なし	MEN1 25%, MEN2 20%	MEN2であり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	MEN1 易疲労感, 骨そしょう症, 難治性消化性潰瘍, 無月経, 下垂体機能障害, 低血糖症, 悪性内分泌腫瘍の発生 MEN2 甲状腺癌の骨転移に伴う易骨折性, 骨痛, 突発性血圧上昇発作, 急性心不全	
335	リンパ管腫症	なし		なし	正確な患者数は不明ですが、現在行っている全国調査で調査可能な国内症例は約60例です。	患者数が不明なため、正確には言えませんが、死亡する確率の高い重症例は約24例と推定されます。	なし	約80%(胸部病変が主となる症例の割合)	あり(心のう水の貯留による心不全や心タンポナーデなど)	なし	あり(胸水、乳び胸による慢性呼吸障害、窒息など)	なし	なし	あり(慢性的な胸水、腹水による栄養障害から、もしくは免疫グロブリン低下による免疫能低下)	なし	全身の骨に病変が起こるため、疼痛や病的骨折、四肢短縮、脚長差、成長障害などがあります。	ほぼ全例と推定される。胸部病変合併例だけでなく、骨病変のみであっても、病的骨折などを繰り返すため、生涯に渡って治療が必要になる場合があります。
336	中枢・末梢連合脱髄症	無し		無し	現在疫学調査を進行中	不明	無し	不明	無し	無し	無し	有り	無し	有り	無し	視力低下、運動麻痺、感覚低下	
337	多発奇形・発達遅滞	なし (しかし、課題名そのもののごとく、普通は、通常の診療レベルでは診断がつかず、複数の先天奇形を有し、発達遅滞を呈する1群の症例を指す)	整合性取れている	なし	推定として500出生に1例 (推定として総数は20,000人)	半数以上が重症例	なし	ほぼ100%(多くは、根本治療法がない)	あり (症例による)	あり (症例による)	あり (症例による)	あり (症例による)	あり (症例による)	あり (症例による)	あり (症例による)	多発奇形とは、すべての臓器の先天奇形と奇形による機能障害を意味するので、多くの臓器に関連する	ほぼ全例
338	肺静脈閉塞症(PVOD)	なし(病理診断のみ)		なし	原発性(約100例) 膠原病合併(1,000例以上)	全て重症例	あり	50%以上	あり	あり	あり	なし	なし	なし	あり		50%以上
339	家族性認知症-パーキンソン症候群	あり	独自	あり	約100人	I II: 30% III IV: 50% V: 20%	あり	100%	なし	なし	あり	あり	なし	なし	なし	肢体不自由、嚥下機能障害	IV、V
340	軟部・皮膚脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形)	あり(学会と調整中です)	国際診断基準はなく、わが国独自です	あり	軟部・皮膚脈管奇形の患者数は数万人と推定されます。(現在患者概数を調査中で本年中に概数を提示できます)	重症度別の患者数は現在調査中で本年度中に概数を提示できます	あり	不明	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	慢性疼痛、腫脹、潰瘍、壊死、出血、感染、深部静脈血栓症・肺塞栓症、凝固異常、関節・筋肉等の機能障害、患肢の肥大	未確定(本年度中に提示できます)
341	脂肪萎縮症	なし	国内外で診断基準はない	なし	国内で推定数百例	重症度分類なし。但し、全身性は推定数百例、部分性は推定数十例。	なし	ほぼ100%	一部にあり	あり	なし	なし	なし	なし	あり	遷延する重度の糖脂質代謝異常に伴い種々の合併症(糖尿病性網膜症や糖尿病性腎症、糖尿病性神経障害、非アルコール性脂肪肝炎、心血管疾患等)が認められる。	ほぼ100%。
342	メビウス症候群	なし (昨年度の研究班で診断基準を作成し、今年度学会の承認を得る予定)		なし	1000人	不明	なし (昨年度の研究班で年齢に応じた健康管理指針の概要を作成した)	不明	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	哺乳障害、嚥下障害、協調運動障害、知的障害、閉眼障害、共同水平注視障害、開口障害、難聴、指低形成、内反尖足	呼吸障害、嚥下障害、開口障害
343	原発性リンパ浮腫	なし	—	あり	原発性(推定)5千人 2次性(推定)50万人	不明	なし	100	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	慢性疼痛、四肢浮腫、うつ状態、歩行障害	2期以上
344	神経フェリチン症	なし(準備中)	NA	NA	100から1000(推定)	最終的に100%が重症化	なし	100%	なし	可能性あり	なし	なし	なし	なし	可能性あり	運動機能低下、認知機能低下、小脳失調、錐体外路徴候	全例において長期間療養(ほぼ全介助となり)を要する。
345	先天性中枢性低換気症候群(CCHS)	あり		なし	約150人程度(欧米では200000に一人の割合)		無	不明	有	無	有	無	無	無	無		
346	VATER症候群	あり	取れている	なし。	1/1,5000	25%	あり (Management of Genetic Syndromesに収載)	20%	あり	あり	あり	あり	あり	なし	なし	発達遅滞は認めない	呼吸器・消化器に対して外科治療が奏功しなければ、生涯にわたる治療が必要
347	Usher症候群	あり	とれている	あり	1000～8000人	タイプ1(視覚・聴覚障害ともに重度) 1000人程度 タイプ2、3(視覚は重度、聴覚障害は中等度) 7000人程度	なし	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視覚障害・聴覚障害	100% 重症度に関わらず、視覚障害+聴覚障害を来すため、日常生活に支障を来たし、何らかの介助が必要な場合が多い。また、網膜色素変性症は進行性であり、進行により社会的失明状態になるケースが多く、長期にわたりQOLの低下をもたらす。
348	先天性筋無力症候群	なし	国際診断基準はない	なし	15	30%がADLの障害を伴い、10%が致死的な経過を辿る	なし	先天性筋無力症候群の原因遺伝子変異により治療方法が決まっている。個々の病型の症例数が世界的に少ないために治療反応性のデータは集計ができない。	なし	なし	呼吸筋力低下による呼吸障害あり	なし	なし	なし	なし	なし	病型によりまた原因遺伝子変異によりさまざまな重症度を示す。全ての患者がいろいろな程度の長期的な療養を必要とする。
349	特発性角膜内皮炎																

(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

		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								
ID	対象疾患名	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
350	遺伝子修復異常症(Bloom症候群)	あり	わが国独自	なし	10人		なし 定期的に発癌の有無についてフォローを行う	100%	なし	なし	あり	なし	なし	あり	なし	高発癌	すべての患者
351	遺伝子修復異常症(Rothmund-Thomson症候群)	あり	わが国独自	なし	10人		なし 定期的に発癌の有無についてフォローを行う	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	高発癌	すべての患者
352	遺伝子修復異常症(RAPADILINO症候群)	あり	わが国独自	なし	3人		なし 定期的に発癌の有無についてフォローを行う	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	高発癌	すべての患者
353	遺伝子修復異常症(Baller-Gerold症候群)	あり	わが国独自	なし	1人		なし 定期的に発癌の有無についてフォローを行う	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	高発癌	すべての患者
354	腎性低尿酸血症	なし(診断根拠となる血清尿酸値及びその他の臨床情報を含めた調査をもとに、診断基準を策定中である)。	なし(国際的な診断基準がない)。	なし。	不明。	分類無し。	なし。	不明。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	あり(合併症として運動後急性腎不全と尿路結石などがある。運動後急性腎不全は、透析導入が必要な症例もある)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	なしと考えられる(詳細は調査中)。	合併症として運動後急性腎不全と尿路結石などがある。運動後急性腎不全は、透析導入が必要な症例もある(重症度分類は策定中)。
355	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(GNEミオパチー)	あり	国際基準なし	なし	400		なし	100	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	歩行不能患者約50%, ADL全介助レベル30%	100%
356	眼・咽頭遠位型ミオパチー	あり	国際基準なし	なし	100		なし	100	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	歩行不能患者10%程度 嚥下障害患者 50%	100%
357	三好型ミオパチー	あり	国際基準なし	なし	300		なし	100	あり	なし	あり	なし	なし	なし	なし	歩行不能患者約25% 全介助レベル10%	100%
358	重症・難治性急性脳症	あり	わが国独自(他国には基準がない)	なし	罹病率 AESD 100～200人/年, ANE 15～30人/年 (注: AESD=遅発性拡散低下を呈する急性脳症, ANE=急性壊死性脳症)	罹病率 AESD 100～200人/年, ANE 15～30人/年(すべて重症)	なし(インフルエンザ脳症ガイドラインが準用されている)	AESD 25%, ANE 33%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	AESD, ANEともに知的障害、高次脳機能障害、運動障害、てんかん	AESDの66%(100人/年), ANEの56%(15人/年)
359	好酸球性副鼻腔炎	あり (現在、案を作成中 添付資料に案掲載)	欧米では、好酸球浸潤優位の副鼻腔炎が多い。しかし治療効果、再発率などは本邦と異なる	現在のところないが、鼻粘膜や鼻茸に浸潤している好酸球数で分類が可能と思われる。案として1視野あたり200個もしくは300個以上の好酸球浸潤ありが提唱されている(報告書に記載)	50000人	5000人(患者の10%)	なし	10%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	嗅覚喪失・中耳炎を併発すると聾になる	中耳炎併発例・浸潤好酸球数が、300個以上など
360	多発肝のう胞症	なし	なし	なし	10万3000人～51万4500人	なし	なし:治療ガイドラインが整備されておらず施設毎の判断によるのが現状	不明	なし	あり	あり	なし	あり	なし	あり	嚢胞腫大による周囲臓器圧迫による症状	不明
361	家族性地中海熱	あり	とれている	あり	292人	軽症 73 (57.9%) 中等症 43 (34.1%) 重症 10 (7.9%) 計126(100%)	あり	85%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	周期性に出現する発熱、腹痛、胸痛、関節痛	本邦症例の約4%が2次性アミロイドーシスを合併しており、このような症例では、種々の臓器障害(心不全、腎不全)を呈することが多く長期間にわたり療養を要する
362	TNF受容体関連周期性症候群(TRAPS)	あり	とれている	なし	約40人	約10名	あり	25%	なし	あり	なし	なし	なし	あり	あり	疲労感、発熱	アミロイドーシスによる透析などの腎機能障害
363	膠様滴状角膜変性症	なし	わが国独自である	なし	約4000	不明	あり		なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視力障害、視野障害、	不明
364	致死的循環器疾患	有り	有り	無し	20000	不詳	有り(β 遮断薬服用およびICD挿入)	25%(β 遮断薬服用中にも失神)	有り	無し	無し	無し	無し	無し	無し		
365	肥厚性硬膜炎	無し		無し	約1200	不明	無し	不明	無し	有り	有り	有り	無し	有り	無し	視野障害、視力低下、運動麻痺、感覚低下	
366	孔脳症	なし	基本的に画像診断であり、整合性は取れている	なし	調査を計画している	不明	治療指針はないが、麻痺に対するリハビリテーションとてんかんに対する抗けいれん薬が主たる治療である。	不明	なし	時に腎機能障害を合併する報告あり	なし	なし	なし	なし	なし	視神経障害、溶血性貧血、ミオパチー、高CK血症を合併することがある	
367	先天性QT延長症候群	あり	あり	あり	5000人から2000人にひとり	心イベントを起こす症例数・年間600～900人(2～3%・年)	あり	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	まれに、聴音障害(Jervell、Lange-Nielsen症候群)、周期性四肢麻痺、骨格異常(以上、Andersen症候群)を合併	心室細動既往例で、高次脳機能の障害例
368	特発性周辺部角膜潰瘍	あり	国際基準はない	なし(検討中)	年間200－300人程度	検討中	研究班で提示予定	%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視力障害	不明
369	遺伝性女性化乳房	案あり	わが国独自	なし	10 推定		なし	不明だが、おそらく10%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	女性化乳房による精神的負担	おおむね全員
370	occipital horn症候群	あり	とれている	なし	5人		なし		なし	あり	あり	あり	あり	なし	なし	骨粗鬆症、骨折、血管異常、出血	全例
371	Pendred症候群	なし	我が国独自である	なし	200	不明	なし	50	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	難聴、めまい、甲状腺腫、甲状腺機能低下症、	高度難聴、重度難聴、反復性めまい発作、高度の甲状腺腫、甲状腺機能低下症
372	ヤング・シンプソン症候群	あり	整合性とれている	なし	推定50例(ただし遺伝子変異確定例6例)	全例重症例(100%重症)	あり	100%	あり	あり(慢性的な膀胱尿管逆流現象による腎機能障害など)	なし	あり(後部尿道弁など構造異常を高率に合併する)	なし	なし	なし	重度精神遅滞、身辺自立は不可能、てんかん、甲状腺機能低下、外性器異常、哺乳障害、摂食障害、眼瞼裂狭小などの眼科的異常	全例

（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

		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								
ID	対象疾患名	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
373	オカルト黄斑ジストロフィー	なし	我が国独自である	なし	推定2000名	不明	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	視力障害	不明
374	1p36欠失症候群	独自基準有り	とれている わが国独自である …	有り	85人	84人	有り	99%	有り	有り	有り	なし	なし	なし	なし	てんかん発作、知的障害、摂食障害など	知的障害とてんかんの合併例
375	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症	あり(=遺伝子解析により診断される)	とれている	なし	国内7人、全世界約50人		なし(明文化されたものは未確立で、個々に感染予防対策がとられている)	国内症例で感染予防対策がとられたものについては、難治化症例は0%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	特になし	少なくとも8歳までは感染予防対策が必要である
376	レリーワイル症候群	なし（研究班で診断の手引（案）を作成している）	現在、国際診断基準はない	なし	明瞭な症状を有する患者は、本邦に数百例以上存在すると推測される。	男性患者では、明らかな成長障害や骨変形を伴わない症例が半数程度存在すると推測される。女性では、多くの場合、さまざまな程度の骨変化を伴う。	なし（本研究班で検討している）	成長ホルモンなどの薬物治療の効果は現在不明である。外科的治療を有する患者のうち、一部は術後も関節不安定性が継続する。	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	成長障害、四肢骨変形、関節可動域制限、疼痛	成長障害と四肢骨変形によるQOL低下を認めるが、長期間にわたり療養を必要とすることは稀である。
377	好酸球性膿疱性毛包炎	なし	我が国独自	なし	2000人	なし	なし	30%	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	顔面を中心とする激しいそう痒	なし
378	先天性角化不全症	あり	とれている。	あり	1次調査では41例であるが、100例は見込まれる。	やや重症以上が半数を占める。	あり	根本的治癒は得られない。	あり	あり	あり	なし	なし	あり	あり	易疲労感,出血傾向	やや重症以上
379	Aicardi症候群	あり	国際的診断基準に基づき診断されている。	なし	約100名程度	重症例：100%	なし	100%	なし	なし	あり	なし	なし	なし	なし	悪性腫瘍合併例あり。	全例 （重症例）
380	MODY1-6	欧米で提案された暫定的な診断基準はあるが、確立されたものではない。本邦には、日本人体質に適した診断基準はない。	個々の病型の頻度や病態に顕著な民族差があるので、日本独自の基準策定が必要である。	無し	116名（家系の発端者数） MODY1: 8名, MODY2: 35名, MODY3: 55名, MODY4: 0名, MODY5: 16名, MODY6: 2名	各病型における多様な病態により、判定はできない。	病型の一部において、部分病態の治療法はある。テーラーメイド治療されているMODY型として、MODY3ではSU剤が著効、MODY5では腎移植が有効などが挙げられる。	糖尿病が重症化してインスリン依存となったり、腎不全や心血管イベントに進行するタイプもあるが、適切な診断が行われていない現状では、その割合を推定するjことは困難である。	高血糖による2次性の冠動脈疾患は共通病態としてある。特にMODY3では、脂質異常を介した動脈硬化により心血管イベントリスクを増大させる。	MODY5では、ネフロン形成不全に起因した腎のう胞、腎異形成はじめ種々の腎障害の合併が多く、腎機能低下は必発である。	MODY5では、気管支拡張症などの報告がある。	報告なし	MODY3,5で小腸インクレチンホルモンの動態と関連する報告がある。	報告なし	MODY1,3では肝臓の胆汁酸コレスステロールなどの脂質代謝を障害する。また、MODY3、5では原因遺伝子のコード蛋白が肝胆道系の発癌に寄与する。	MODY1で巨大児、低HDL血症、一過性新生児低血糖。MODY3では腎性糖尿。MODY4でPNDM、膵外分泌不全、膵無形成。MODY5では性腺形成異常、膵低形成、肝機能異常、高尿酸血症など。	左述の通り、重症度の判定や予測が困難である以上、本項目には言及できない。
381	弾性線維性仮性黄色腫	あり H23年度末に作成し、日本皮膚科学会雑誌に投稿中	とれている	なし	141	眼の合併症 70% 血管の合併症 30%	なし	50%	30%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	眼底出血、視力低下	50%
382	全身性炎症性肉芽腫性疾患（ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス）	無し		無し	50例程度	重症度分類がないため，該当せず。但し，成人に至るまでにほぼ全例で手指の関節変形を来たし，握力低下や指先を用いた微細な行動が制限され，生活の質は著しく低下する。	無し	50%程度	無し	無し	無し	無し	無し	無し	無し	視力障害・関節拘縮	50%程度
383	家族性血小板異常症	なし		なし	20	データ無し	なし	不明	なし	なし	なし	なし	なし	あり	なし	出血傾向	不明
384	マリネスコ-シェーグレン症候群	なし		なし	35	分類不能	白内障に対しては手術。他の症状は対症療法のみ	100%	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	精神発達遅滞、歩行障害、視力障害	100%
385	ファール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)	あり(提唱)	あり	あり(重症は日常生活に介助を要する症例)	200名弱	日常生活に介助を要する割合は10～20%と推測	なし	症状がある場合、難治化する割合は50～80%と推測	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	知能・精神障害、錐体外路症状、錘体路症状等	重症例はほぼ全例
386	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	あり	概ねとれている	なし	約100	あえて言うなら重症：100%	なし	90%	なし	なし	なし	なし	なし	あり？	なし	難治てんかん，脳機能障害	ほぼ全例
387	先天性顆粒放出異常症	あり	あり	あり	50-100例	重症80%、中等症	あり	20%	移植例のみ	無	移植例のみ	なし	なし	有	移植例のみ	中枢神経障害	
388	過剰運動＜hypermobility＞症候群類縁疾患																
389	周産期の難聴	あり	とれている	あり	約300	300人	あり	約10	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
390	早期発症型侵襲性歯周炎（遺伝性急性進行型歯槽膿漏症候群）	あり	取れている	あり	50,000	5,000	あり	10%	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
391	小児保存期慢性腎臓病	あり	とれている	あり	447（全国推計では536）	ステージ3：315 ステージ4：104 ステージ5：28	あり	1年で約10%	あり	あり	なし	あり	なし	あり	なし	貧血 骨ミネラル代謝異常	ステージ3以上
392	早期再分極(early repolarization)症候群	あり	とれている	提唱されているが、検討を要する	1-3万人（心室細動を伴うもの）	心室細動を伴わない例は全人口の約10%	明確なものなし(特に心室細動を伴わない例の治療指針がない)	0%(ICD植込みをすれば突然死は回避可能、後遺症なし)	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし
393	ヌーナン症候群	あり	とれている	なし	約10,000 （推定）	不明	なし （作成中）		あり	あり	なし	なし	なし	なし	なし	低身長 発達遅滞 出血傾向	不明
394	致死性骨異形成症	なし	なし	なし	50	同左	なし	100%	なし	なし	あり	あり	なし	なし	なし	重度知的障害、歩行困難、長幹骨の著明な短縮	全員
395	Perry（ペリー）症候群	診断基準案あり	とれている	なし	24		なし	100	なし	なし	あり	あり	なし	なし	なし	パーキンソニズム、体重減少、精神症状など	人工呼吸器管理を行った場合100%
396	トゥレット症候群	あり	とれている	なし	1741人 (1990年以降)	―	あり	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	なし	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

		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								
ID	対象疾患名	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
397	HTLV-1感染に関連する非ATL非HAM希少疾患	本研究はHTLV-1感染と膠原病、呼吸器、皮膚、眼等の慢性炎症性疾患との関連を調べる研究であるため、対象疾患は多岐にわたる。各疾患ごとには診断基準のあるものとないものがある。しかしHTLV-1関連という観点では診断基準はない。			本邦のHTLV-1キャリアは108万人と推定されているが、本研究対象患者は多岐にわたるため全体の患者数については不明である		本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに治療指針のあるものとないものがある。HTLV-1関連疾患に特化したものはない。		本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがあるが、障害のある疾患が多い	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに障害のあるものとないものがある。	本研究の対象疾患は多岐にわたるため、各疾患ごとに異なるが、膠原病、呼吸器疾患に関しては長期療養を必要とするものが多いと推定される。明確な根拠資料はない。
398	潜在性HTLV-1感染関連疾患	無	国際診断基準も存在しない	無	不明	不明	無	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明

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

難病医療提供体制のあり方の検討、および小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討

研究分担者　五十嵐 隆（独立行政法人国立成育医療研究センター 総長）

研究要旨　本分担研究では、小児期発症の慢性疾患について、特に平成27年1月1日より全面施行された小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、難病対策の中での医療提供体制のあり方について検討するとともに、小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方を検討した。

その結果、医療提供体制のあり方としては、①小児期より慢性疾患を有し、治療優先の生活を送ることが多かった患者に対する自立支援、②小児の慢性疾病患者を成人科等で受け入れていく診療体制の整備という、非常に大きな課題が明らかとなった。また研究の面では、難病と小児慢性特定疾病においてシームレスなデータの連携が重要であることが確認され、GUIDがこれに有効であると判断された。

さらに、小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方を検討し、小児慢性特定疾病の対象疾患（704疾病 ＋56包括疾病名）のうち、成人期以降も切れ目のない医療支援・研究等が必要と考える疾患として526疾患を検討し、これを現在までの難病施策を踏まえて314疾患に整理する方向で検討し、さらに小児慢性特定疾病対策の対象ではないが成人期以降の医療支援ならびに研究が必要と考える新たな疾病もしくは状態を 7 疾患示す方向で検討した。これらは、難病対策における重症度分類等の検討がされていない疾患が多く含まれることから、今度、小児科系の学会のみならず主に成人を診療している学会等とも連携して知見の蓄積に取り組んでいく必要があると考える。

研究協力者:
掛江直子(国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室長)
盛一享徳(国立成育医療研究センター 研究所政策科学研究部 研究員)
日本小児科学会 小児慢性疾患委員会※
日本小児科学会 小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ※
※ 添付リストを参照のこと

A. 研究目的

本分担研究では、小児期発症の慢性疾患ついて、特に平成27年1月1日より全面施行された小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、難病対策の中での医療提供体制のあり方について検討するとともに、小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方を検討することを目的とした。

B. 研究方法

1) 難病医療提供体制のあり方の検討

小児期発症の慢性疾患ついて、難病対策の中での医療提供体制のあり方について検討するために、日本小児科学会小児慢性疾患委員会、ならびに小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループにて、様々な疾患の特性を踏まえて検討を進めた。

また、難病事業において医療支援とともに重要とされている研究の推進については、難病事業ならびに小慢事業の双方の新制度における登録システムならびにデータベースの開発、検討の過程で、双方の担当者による協議を重ねる形で、研究の基礎となるデータの収集･管理の共通化について検討を進めた。

2) 小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討

小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方を検討するために、前述の日本小児科学会 小児慢性疾患委員会において、指定難病の要件、各疾患の特性、診療科の特性等を踏まえた検討を行った。さらに、成人期以降も切れ目のない支援が必要な疾患を、小児慢性特定疾病対象疾患の中から選定し、さらに、現行の小児慢性特定疾病対策には挙げられていない疾病もしくは状態のうち、成人期以降も支援を検討しなければならないと考えられるものについても検討を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

C. 結果と考察

1) 難病医療提供体制のあり方の検討

日本小児科学会小児慢性疾患委員会、ならびに小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループにて、それぞれ検討を重ねた結果、小児期から成人期への切れ目のない支援と研究が不可欠であることを再認識すると同時に、現在、小児期発症の慢性疾患患者の多くが、成人になったにも関わらず、成人の診療科に移行することができていない現状を確認した。ここには、①小児期より慢性疾患を有し、治療優先の生活を送ることが多かった患者に対する自立支援の不足の問題と、②小児の慢性疾病患者を成人科で受け入れていく診療体制（受け皿）ができていないという医療体制の問題の双方が要因として考えられる。

小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループでは、移行支援の具体的な方法論の検討を進め、本年度は主に①の自立支援のあり方について、発達段階に合わせた自律･自立支援のあり方を取りまとめ、さらに各分科会、関連学会において、主たる疾患から個別の疾患特性を踏まえた自立支援ガイドブックを作成する方針を決めた。

次に、研究の基礎となるデータの収集･管理の共通化についての検討であるが、それぞれのデータベースは、中央機関の段階では匿名化されたデータベースとなる予定である。そのため、名寄せ作業ができず、両方の事業に登録している重複患者の確認や小児期に小児慢性特定疾病対策で登録された患者が成人して難病対策にて登録された場合にデータを紐付けすることが困難となることが予想された。これに対して、GUID (Global Unique Identifier) を共に用いることにより、匿名のままデータ通しの突合が可能となり、科学的にもデータベースの有用性が非常に高くなる。GUID の作成方法は、姓名（生まれた時の）、生年月日、性別、出生地（市区町村まで）を初期登録において把握し、これらをハッシュ関数を用いて ID 化するものであり、姓名、生年月日、性別、出生地については、難病ならびに小児慢性特定疾病対策の双方で、実施主体（自治体）へ申請を行う際に収集可能な情報であることから、実現可能性は高いと判断した。

2) 小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討

日本小児科学会小児慢性疾患委員会では、成人期以降も切れ目のない支援が必要な疾患を、小児慢性特定疾病対象疾患の中から選定した。さらに、現行の小児慢性特定疾病には挙げられていない疾病もしくは状態のうち、成人期以降も支援を検討しなければならない

と考えられるものについても検討を行った。その結果、小児慢性特定疾病の対象疾患（704疾病 +56包括疾病名）のうち、成人期以降も切れ目のない医療支援・研究等が必要と考える疾患として526疾患を検討し、さらに、これらの疾患を、現在までの難病施策を踏まえ、314疾患に整理する方向で検討した。

さらに、小児慢性特定疾病対策では、現在対応されていない疾病もしくは状態の内、成人期以降の医療支援ならびに研究が必要と考える新たな疾病を7疾患選定する方向で検討した。

なお、2月末日までの段階での小児慢性特定疾病と指定難病の関係については、参考資料1の通り整理を行った。

D. 結論

本分担研究班では、難病医療提供体制のあり方の検討、および小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討について、小児科診療を行う医療従事者の立場から検討を行ってきた。結論としては、医療提供体制のあり方としては、①小児期より慢性疾患を有し、治療優先の生活を送ることが多かった患者に対する自立支援、②小児の慢性疾病患者を成人科等で受け入れていく診療体制の整備という、非常に大きな課題が明らかとなった。これらについては、日本小児科学会として取り組んでいくと共に、カウンターパートとなる成人診療科や小児を冠していない専門学会等と連携を図り、検討を進めていく必要がある。

研究の推進については、よりシームレスなデータの連携について検討することができ、GUIDの導入についても双方で了解が得られたことは有益であると考える。今後のシステム開発で実装されることを希望するところである。

小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討としては、小児慢性特定疾病の対象疾患（704疾病 +56包括疾病名）のうち、成人期以降も切れ目のない医療支援・研究等が必要と考える疾患として526疾患を検討し、これを現在までの難病施策を踏まえて314疾患を検討した。これらの疾患の中には、難病対策における重症度分類等の検討がされていない疾患が多く含まれることから、今度の早急の検討が必要であると考える。なお、今後は、各疾患において成人期以降の診療を担当する可能性の高い診療科を所管する学会等と連携をして、診断ガイドラインの再検討、重症度分類の検討、知見の蓄積を進めて行きたいと考える。

E. 研究危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

日本小児科学会小児慢性疾患委員会 名簿 （任期：平成 26 年度 4 月～）

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	厚労科研小慢研究班	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	井田 博幸	東京慈恵会医科大学小児科学講座
担当理事	日本小児科学会	有賀 正	北海道大学医学部小児科学分野
委員（総括）	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	神川 晃	神川小児科クリニック
委員（全体）	日本小児保健協会	加藤 忠明	国立成育医療研究センター
委員（外科疾患）	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会※	田口 智章	九州大学医学部小児外科
悪性新生物 血液疾患	日本小児血液・がん学会	小原 明	東邦大学医療センター大森病院
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	国立成育医療研究センター
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本未熟児新生児学会	板橋家頭夫	昭和大学病院小児科
慢性心疾患	日本小児循環器学会	中西 敏雄	東京女子医科大学循環器小児科
内分泌疾患 糖尿病	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
膠原病	日本小児リウマチ学会	武井 修治	鹿児島大学医学部保健学科
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	野々山恵章	防衛医科大学校小児科学講座
神経・筋疾患	日本小児神経学会	林 雅晴	東京都医学総合研究所
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	工藤豊一郎	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター

※日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の 10 学会等から成る協議会である。

小児慢性疾患委員会拡大委員会 参加者リスト

泌尿器科疾患	日本小児泌尿器学会	窪田 正幸	新潟大学医学部小児外科
耳鼻科疾患	日本耳鼻咽喉科学会	守本 倫子	国立成育医療研究センター
感染症疾患	日本小児感染症学会	堤 裕幸	札幌医科大学 小児科
整形外科疾患	日本小整形外科学会	高山真一郎	国立成育医療研究センター

日本小児科学会小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ 名簿

（任期：平成 26 年度４月～）

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	厚労科研水口研究班	水口 雅	東京大学大学院医学系研究科発達医科学
担当理事	日本小児科学会	井田 博幸	東京慈恵会医科大学小児科学講座
担当理事	日本小児科学会	有賀 正	北海道大学医学部小児科学分野
委員	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
委員	厚労科研水口研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員	厚労科研水口研究班 日本小児心身医学会 日本小児精神神経学会	石崎 優子	関西医科大学小児科学講座
委員（外科疾患）	日本小児外科学会・ 日本小児期外科系関連学会協議会*※	尾花 和子	山梨県立中央病院小児外科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	前田 美穂	日本医科大学小児科
血液疾患			
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	本田 雅敬	都立小児総合医療センター
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本未熟児新生児学会	板橋家頭夫	昭和大学病院小児科
慢性心疾患	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	位田 忍	大阪府立母子保健総合医療センター消化器・内分泌科
糖尿病			
膠原病	日本小児リウマチ学会	宮前多佳子	東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター小児科
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	窪田 満	埼玉県立小児医療センター総合診療科
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	今井 耕輔	東京医科歯科大学小児科
神経・筋疾患	日本小児神経学会	久保田雅也	国立成育医療研究センター
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	熊谷 秀規	自治医科大学小児科
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター

参考資料1. 小児慢性特定疾病と指定難病の関係〔2015年2月末日現在の整理〕

疾患群No	疾患群名	大分類NO	大分類名	疾患NO	疾患名	参考情報				
						第1期110疾患（指定難病確定）＋第2期610疾患（候補）のうち、小慢対象疾患となっている疾患		H27.2.18第9回委員会までに指定難病とする事が承認された疾患（○）と110疾患（◎）	指定難病病名（候補から病名ならびに表記が変更された疾患）	備考（コメント）
						第1期110指定難病	第2期610疾患（候補）	状況		
1	悪性新生物群	1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病		前駆B細胞リンパ芽球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病		成熟Ｂ細胞リンパ芽球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病		T細胞リンパ芽球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化		急性骨髄性白血病、最小分化			
1	悪性新生物群	1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病		成熟を伴わない急性骨髄性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病		成熟を伴う急性骨髄性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病		急性前骨髄球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病		急性骨髄単球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	9	急性単球性白血病		急性単球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	10	急性赤白血病		急性赤白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病		急性巨核芽球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病		NK（ナチュラルキラー）細胞白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	13	慢性骨髄性白血病		慢性骨髄性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病		慢性骨髄単球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病		若年性骨髄単球性白血病			
1	悪性新生物群	1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病		一過性骨髄異常増殖症			
1	悪性新生物群	2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群		骨髄異形成症候群			
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫					
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫		未分化大細胞リンパ腫			
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	20	Bリンパ芽球性リンパ腫		Bリンパ芽球性リンパ腫			
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	21	Tリンパ芽球性リンパ腫		Tリンパ芽球性リンパ腫			
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫		ホジキン（Hodgkin）リンパ腫			
1	悪性新生物群	3	リンパ腫	23	18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫					
1	悪性新生物群	4	組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症		ランゲルハンス細胞組織球症			
1	悪性新生物群	4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症		血球貪食性リンパ組織球症			
1	悪性新生物群	4	組織球症	26	24及び25に掲げるもののほか、組織球症					
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	27	神経芽腫		神経芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	28	神経節芽腫		神経節芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	29	網膜芽細胞腫		網膜芽細胞腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫		ウィルムス（Wilms）腫瘍・腎芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	31	腎明細胞肉腫		腎明細胞肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	32	腎細胞癌		腎細胞癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	33	肝芽腫		肝芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	34	肝細胞癌		肝細胞癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	35	骨肉腫		骨肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	36	骨軟骨腫症		骨軟骨腫症			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	37	軟骨肉腫		軟骨肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	38	軟骨芽細胞腫		軟骨芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	39	悪性骨巨細胞腫		悪性骨巨細胞腫			

1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	40	ユーイング（Ewing）肉腫		ユーイング（Ewing）肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）		未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの）			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	42	横紋筋肉腫		横紋筋肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	43	悪性ラブドイド腫瘍		悪性ラブドイド腫瘍			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	44	未分化肉腫		未分化肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	45	線維形成性小円形細胞腫瘍		線維形成性小円形細胞腫瘍			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	46	線維肉腫		線維肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	47	滑膜肉腫		滑膜肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）		明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	49	胞巣状軟部肉腫		胞巣状軟部肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	50	平滑筋肉腫		平滑筋肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	51	脂肪肉腫		脂肪肉腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	52	未分化胚細胞腫		未分化胚細胞腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	53	胎児性癌		胎児性癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	54	多胎芽腫		多胎芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）		卵黄嚢腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	56	絨毛癌		絨毛癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	57	混合性胚細胞腫瘍		混合性胚細胞腫瘍			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	58	性索間質性腫瘍		性索間質性腫瘍			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	59	副腎皮質癌		副腎皮質癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	60	甲状腺癌		甲状腺癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	61	上咽頭癌		上咽頭癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	62	唾液腺癌		唾液腺癌			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	63	悪性黒色腫		悪性黒色腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	64	褐色細胞腫		褐色細胞腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	65	悪性胸腺腫		悪性胸腺腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	66	胸膜肺芽腫		胸膜肺芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	67	気管支腫瘍		気管支腫瘍			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	68	膵芽腫		膵芽腫			
1	悪性新生物群	5	固形腫瘍（中枢神経系	69	27から68までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）		異形成性腫瘍			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫		毛様細胞性星細胞腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫		びまん性星細胞腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫		退形成性星細胞腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫		膠芽腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫		上衣腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）		乏突起神経膠腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫		髄芽腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫		頭蓋咽頭腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫		松果体腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫		脈絡叢乳頭腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫		髄膜腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫		下垂体腺腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫		神経節膠腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）		神経節腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫		脊索腫			
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）		未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）			