

1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍/ラブリド腫瘍 (非定型奇形腫瘍ラブリド腫瘍)		異型奇形腫瘍/ラブリド腫瘍		
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫 (悪性末梢神経鞘腫瘍)		悪性神経鞘腫		
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫				
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫 (頭蓋内及び脊管内に限る。)				
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍		頭蓋内胚細胞腫瘍		
1	悪性新生物群	6	中枢神経系腫瘍	91	70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍		視床下部過誤腫		
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	1	ネフローゼ症候群	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群		成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	7	IgA腎症	IgA腎症	成人一次性ネフローゼ症候群	○	一次性ネフローゼ症候群
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA腎症を除く。)		メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA腎症を除く)	◎	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	9	膜性増殖性糸球体腎炎		膜性増殖性糸球体腎炎	○	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	10	紫斑病性腎炎		紫斑病性腎炎	○	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	11	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)		抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候	○	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	12	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)		アルポート症候群	○	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン (Epstein) 症候群		エプスタイン症候群		
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	14	ループス腎炎				
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	顕微鏡的多発血管炎	急速進行性糸球体腎炎	◎○	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	多発血管炎性肉芽腫症		◎	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	17	非典型溶血性尿毒症症候群	非典型溶血性尿毒症症候群		◎	
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)		ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)		
2	慢性腎疾患群	2	慢性糸球体腎炎	19	7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎				
2	慢性腎疾患群	3	慢性尿細管間質性腎炎	20	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)		慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く)		
2	慢性腎疾患群	4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎		慢性腎盂腎炎		
2	慢性腎疾患群	5	アミロイド腎	22	アミロイド腎				
2	慢性腎疾患群	6	家族性若年性高尿酸血症	23	家族性若年性高尿酸血症性腎症		家族性若年性高尿酸血症性腎症		
2	慢性腎疾患群	7	ネフロン癆	24	ネフロン癆		ネフロン癆		
2	慢性腎疾患群	8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧		腎血管性高血圧		
2	慢性腎疾患群	9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症		腎静脈血栓症		
2	慢性腎疾患群	10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻		腎動静脈瘻		
2	慢性腎疾患群	11	尿細管性アシドーシス	28	尿細管性アシドーシス		尿細管性アシドーシス		
2	慢性腎疾患群	12	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	29	ギッテルマン (Gitelman) 症候群		ギッテルマン (Gitelman) 症候群		
2	慢性腎疾患群	13	バーター (Bartter) 症候群	30	バーター (Bartter) 症候群		バーター (Bartter) 症候群		
2	慢性腎疾患群	14	腎尿管結石	31	腎尿管結石		腎尿管結石		
2	慢性腎疾患群	15	慢性腎不全	32	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)		慢性腎不全 (腎腫瘍による)		
2	慢性腎疾患群	15	慢性腎不全	33	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)		慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血による)		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎	多発性嚢胞腎		◎	

2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	35	低形成腎	低形成腎		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	36	腎無形成	腎無形成		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	37	ポッター (Potter) 症候群	ポッター (Potter) 症候群		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	38	多嚢胞性異形成腎	多嚢胞性異形成腎		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	39	寡巨大糸球体症	寡巨大糸球体症		
2	慢性腎疾患群	16	腎奇形	40	34から39までに掲げるもののほか、腎奇形			
2	慢性腎疾患群	17	尿路奇形	41	閉塞性尿路疾患	胎児尿路閉塞性疾患		
2	慢性腎疾患群	17	尿路奇形	42	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)		
2	慢性腎疾患群	17	尿路奇形	43	41及び42に掲げるもののほか、尿路奇形			
2	慢性腎疾患群	18	萎縮腎 (尿路奇形が原因のもの)	44	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く)		
2	慢性腎疾患群	19	ファンコーニ (Fanconi)	45	ファンコーニ (Fanconi) 症候群			
2	慢性腎疾患群	20	ロウ (Lowe) 症候群	46	ロウ (Lowe) 症候群	ロー症候群		
3	慢性呼吸器疾患	1	気道狭窄	1	気道狭窄	気道狭窄		
3	慢性呼吸器疾患	2	気管支喘息	2	気管支喘息	気管支喘息		
3	慢性呼吸器疾患	3	先天性中枢性低換気症	3	先天性中枢性低換気症候群	肺胞低換気症候群		○
3	慢性呼吸器疾患	4	間質性肺炎	4	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎		◎
3	慢性呼吸器疾患	4	間質性肺炎	5	先天性肺胞蛋白症 (遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)	遺伝性間質性肺炎/先天性肺胞蛋白症		
3	慢性呼吸器疾患	4	間質性肺炎	6	肺胞微石症	肺胞微石症		
3	慢性呼吸器疾患	5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー Kartagener症候群を含む)		
3	慢性呼吸器疾患	6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	嚢胞線維症		
3	慢性呼吸器疾患	7	気管支拡張症	9	気管支拡張症			
3	慢性呼吸器疾患	8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	特発性肺ヘモジデロシス		
3	慢性呼吸器疾患	9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	慢性肺疾患		
3	慢性呼吸器疾患	10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	閉塞性細気管支炎		○
3	慢性呼吸器疾患	11	リンパ管腫/リンパ管腫症	13	リンパ管腫/リンパ管腫症	リンパ管奇形		
3	慢性呼吸器疾患	12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア		
4	慢性心疾患群	1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	洞不全症候群		
4	慢性心疾患群	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック		
4	慢性心疾患群	3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	完全房室ブロック		
4	慢性心疾患群	4	脚ブロック	4	脚ブロック	脚ブロック		
4	慢性心疾患群	5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮			
4	慢性心疾患群	6	上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)			
4	慢性心疾患群	6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍			
4	慢性心疾患群	6	上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍			
4	慢性心疾患群	7	心室頻拍	9	ベラamil感受性心室頻拍			
4	慢性心疾患群	7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	カテコラミン感受性多形性心室頻拍		
4	慢性心疾患群	7	心室頻拍	11	9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍			
4	慢性心疾患群	8	心房粗動	12	心房粗動	心房粗動		
4	慢性心疾患群	9	心房細動	13	心房細動	心房細動		
4	慢性心疾患群	10	心室細動	14	心室細動	心室細動		
4	慢性心疾患群	11	QT延長症候群	15	QT延長症候群	QT延長症候群		
4	慢性心疾患群	12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症			◎
4	慢性心疾患群	13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症			
4	慢性心疾患群	14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害			

4	慢性心疾患群	15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症
4	慢性心疾患群	16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症
4	慢性心疾患群	17	心室瘤	21	心室瘤
4	慢性心疾患群	18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症
4	慢性心疾患群	19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍
4	慢性心疾患群	20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎
4	慢性心疾患群	21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎
4	慢性心疾患群	22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎
4	慢性心疾患群	23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症
4	慢性心疾患群	24	冠動脈起始異常	28	左冠動脈肺動脈起始症
4	慢性心疾患群	24	冠動脈起始異常	29	右冠動脈肺動脈起始症
4	慢性心疾患群	24	冠動脈起始異常	30	28及び29に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
4	慢性心疾患群	25	川崎病性冠動脈瘤	31	川崎病性冠動脈瘤
4	慢性心疾患群	26	冠動脈狭窄症（川崎病	32	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）
4	慢性心疾患群	27	虚血性心疾患	33	狭心症
4	慢性心疾患群	27	虚血性心疾患	34	心筋梗塞
4	慢性心疾患群	28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群
4	慢性心疾患群	29	単心室症	36	単心室症
4	慢性心疾患群	30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症
4	慢性心疾患群	31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
4	慢性心疾患群	31	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
4	慢性心疾患群	32	ファロー（Fallot）四徴症	40	ファロー（Fallot）四徴症
4	慢性心疾患群	33	両大血管右室起始症	41	タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形
4	慢性心疾患群	33	両大血管右室起始症	42	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く）
4	慢性心疾患群	34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症
4	慢性心疾患群	35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症
4	慢性心疾患群	36	先天性修正大血管転位	45	先天性修正大血管転位症
4	慢性心疾患群	37	エプスタイン（Ebstein）	46	エプスタイン（Ebstein）病
4	慢性心疾患群	38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症
4	慢性心疾患群	39	大動脈肺動脈窓	48	大動脈肺動脈窓
4	慢性心疾患群	40	三心房心	49	三心房心
4	慢性心疾患群	41	動脈管開存症	50	動脈管開存症
4	慢性心疾患群	42	心房中隔欠損症	51	単心房症
4	慢性心疾患群	42	心房中隔欠損症	52	二次孔型心房中隔欠損症
4	慢性心疾患群	42	心房中隔欠損症	53	静脈洞型心房中隔欠損症
4	慢性心疾患群	42	心房中隔欠損症	54	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）
4	慢性心疾患群	43	完全型房室中隔欠損症	55	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）
4	慢性心疾患群	44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症
4	慢性心疾患群	45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症
4	慢性心疾患群	45	肺静脈還流異常症	58	部分肺静脈還流異常症
4	慢性心疾患群	46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症
4	慢性心疾患群	47	左室右房交通症	60	左室右房交通症
4	慢性心疾患群	48	右室二腔症	61	右室二腔症
4	慢性心疾患群	49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症
4	慢性心疾患群	50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症
4	慢性心疾患群	51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症

特発性拡張型心筋症  
拘束型心筋症

		◎	
		◎	
	心臓腫瘍		
	川崎病		
	冠状動脈狭窄症（川崎病によるものを除く）		
	狭心症		
	心筋梗塞		
	左心低形成症候群		
	単心室循環症候群	○	
	三尖弁閉鎖症		
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
	ファロー（Fallot）四徴症	○	
	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く）		
	完全大血管転位症	○	大血管転位症
	先天性修正大血管転位症	○	大血管転位症
	エプスタイン（Ebstein）病	○	
		○	総動脈幹遺残症

4	慢性心疾患群	51	肺動脈狭窄症	65	末梢性肺動脈狭窄症				
4	慢性心疾患群	52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損				
4	慢性心疾患群	53	肺動脈上行大動脈起始	67	肺動脈上行大動脈起始症				
4	慢性心疾患群	54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損				
4	慢性心疾患群	55	大動脈狭窄症	69	大動脈縮窄症				
4	慢性心疾患群	55	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄複合				
4	慢性心疾患群	55	大動脈狭窄症	71	大動脈弁上狭窄症				
4	慢性心疾患群	55	大動脈狭窄症	72	ウィリアムズ (Williams) 症候群	ウィリアムズ (Williams) 症候群	○		
4	慢性心疾患群	55	大動脈狭窄症	73	69から72までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症				
4	慢性心疾患群	56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合				
4	慢性心疾患群	56	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)				
4	慢性心疾患群	57	血管輪	76	重複大動脈弓症				
4	慢性心疾患群	57	血管輪	77	左肺動脈右肺動脈起始症				
4	慢性心疾患群	57	血管輪	78	76及び77に掲げるもののほか、血管輪				
4	慢性心疾患群	58	大動脈瘤	79	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤				
4	慢性心疾患群	58	大動脈瘤	80	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)				
4	慢性心疾患群	59	動静脈瘻	81	肺動静脈瘻				
4	慢性心疾患群	59	動静脈瘻	82	冠動脈瘻				
4	慢性心疾患群	59	動静脈瘻	83	81及び82に掲げるもののほか、動静脈瘻				
4	慢性心疾患群	60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	◎		
4	慢性心疾患群	61	慢性肺性心	85	慢性肺性心	慢性肺性心			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	86	三尖弁狭窄症	三尖弁狭窄症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	87	三尖弁閉鎖不全症				
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	88	僧帽弁狭窄症	僧帽弁狭窄症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	89	僧帽弁閉鎖不全症	僧帽弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	90	肺動脈弁狭窄症	肺動脈弁狭窄症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	91	肺動脈弁閉鎖不全症	肺動脈弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	92	大動脈弁狭窄症	大動脈弁狭窄症			
4	慢性心疾患群	62	心臓弁膜症	93	大動脈弁閉鎖不全症	大動脈弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患群	63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪				
4	慢性心疾患群	64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群	無脾症候群	○		
4	慢性心疾患群	64	内臓錯位症候群	96	多脾症候群	多脾症候群	○		
4	慢性心疾患群	65	フォンタン (Fontan) 術	97	フォンタン (Fontan) 術後症候群	フォンタン (Fontan) 術後症候群	○		※単心室循環症候群に含まれる
5	内分泌疾患群	1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	下垂体前葉機能低下症	◎		
5	内分泌疾患群	1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	下垂体前葉機能低下症	◎		
5	内分泌疾患群	2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	◎		
5	内分泌疾患群	3	先端巨大症	4	先端巨大症				
5	内分泌疾患群	4	成長ホルモン分泌不全性	5	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)				
5	内分泌疾患群	4	成長ホルモン分泌不全性	6	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)				
5	内分泌疾患群	5	成長ホルモン不応性症候	7	インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症	インスリン様成長因子1 (IGF1) 不成長ホルモン (GH) 不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症を除く)			
5	内分泌疾患群	5	成長ホルモン不応性症候	8	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症を除く。)				
5	内分泌疾患群	6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	下垂体性PRL分泌亢進症	◎		
5	内分泌疾患群	7	抗利尿ホルモン (ADH)	10	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	下垂体性ADH分泌異常症	◎		
5	内分泌疾患群	8	尿崩症	11	中枢性尿崩症				

5	内分泌疾患群	8	尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）		
5	内分泌疾患群	8	尿崩症	13	腎性尿崩症	腎性尿崩症	○	
5	内分泌疾患群	9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	中枢性塩喪失症候群		
5	内分泌疾患群	10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	バセドウ（Basedow）病		
5	内分泌疾患群	10	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	◎	
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	異所性甲状腺		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	無甲状腺症		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	21	橋本病	橋本病		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	萎縮性甲状腺炎		
5	内分泌疾患群	11	甲状腺機能低下症	23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症		
5	内分泌疾患群	12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	◎	
5	内分泌疾患群	13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	腺腫様甲状腺腫		
5	内分泌疾患群	14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	副甲状腺機能亢進症		
5	内分泌疾患群	15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	副甲状腺欠損症		
5	内分泌疾患群	15	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	○	
5	内分泌疾患群	16	自己免疫性多内分泌腺	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	自己免疫性多内分泌腺症候群 1		
5	内分泌疾患群	16	自己免疫性多内分泌腺	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	自己免疫性多内分泌腺症候群 2		
5	内分泌疾患群	17	偽性副甲状腺機能低下	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	偽性偽性副甲状腺機能低下症		
5	内分泌疾患群	17	偽性副甲状腺機能低下	32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	○	
5	内分泌疾患群	18	クッシング（Cushing）病	33	クッシング（Cushing）病	クッシング病	◎	
5	内分泌疾患群	18	クッシング（Cushing）病	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群		
5	内分泌疾患群	18	クッシング（Cushing）病	35	副腎腺腫	副腎腺腫		
5	内分泌疾患群	18	クッシング（Cushing）病	36	副腎皮質結節性過形成	副腎皮質結節性過形成		
5	内分泌疾患群	18	クッシング（Cushing）病	37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症	33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症		
5	内分泌疾患群	19	慢性副腎皮質機能低下	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症		
5	内分泌疾患群	19	慢性副腎皮質機能低下	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症		
5	内分泌疾患群	19	慢性副腎皮質機能低下	40	先天性副腎低形成症	先天性副腎低形成症/先天性副腎皮質酵素欠損症	◎	
5	内分泌疾患群	19	慢性副腎皮質機能低下	41	グルココルチコイド抵抗症	グルココルチコイド抵抗症		
5	内分泌疾患群	19	慢性副腎皮質機能低下	42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	◎	
5	内分泌疾患群	20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	アルドステロン症		
5	内分泌疾患群	21	見かけの鉱質コルチコイド	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）		
5	内分泌疾患群	22	リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	リドル（Liddle）症候群		
5	内分泌疾患群	23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	低レニン性低アルドステロン症		
5	内分泌疾患群	23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	アルドステロン合成酵素欠損症		
5	内分泌疾患群	23	低アルドステロン症	48	46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症	46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症		
5	内分泌疾患群	24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	偽性低アルドステロン症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	リポイド副腎過形成症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	11β-水酸化酵素欠損症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	17α-水酸化酵素欠損症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	21-水酸化酵素欠損症		
5	内分泌疾患群	25	先天性副腎過形成症	55	P450酸化還元酵素欠損症	P450酸化還元酵素欠損症		

※アジソン病のみ◎











8	先天代謝異常	7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	ペルオキシソーム	○	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	ウィルソン（Wilson）病		
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	108	メンケス（Menkes）病	Menkes病	○	メンケス病
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	occipital horn症候群	○	オクシピタル・ホーン症候群
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	無セルロプラスミン血症		
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症			
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	先天性腸性肢端皮膚炎		
8	先天代謝異常	8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症			
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レスシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レスシュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群） デアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症		
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症		
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	キサンチン尿症		
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	尿酸トランスポーター異常症		
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	オロト酸尿症		
8	先天代謝異常	9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症			
8	先天代謝異常	10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	先天性葉酸吸収不全症		
8	先天代謝異常	10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症			
8	先天代謝異常	11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症			
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	高カイロミクロン血症	△	
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	家族性高コレステロール血症（ヘテロ接合体）	◎	※ホモ接合体のみ◎
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂質血症			
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	無β リポ蛋白血症	△	
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症			
8	先天代謝異常	12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症			
8	先天代謝異常	13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	アポリポ蛋白A-I欠損症 エーラス・ダンロス症候群	○	※タンジール病（○）
8	先天代謝異常	13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ病	○	
8	先天代謝異常	13	結合組織異常症	137	大理石骨病			
8	先天代謝異常	13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症	リポイドタンパク症		
8	先天代謝異常	13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症			
8	先天代謝異常	14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	遺伝性ポルフィリン症		
8	先天代謝異常	15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症	α1-アンチトリプシン欠乏症	○	
9	血液疾患群	1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	巨赤芽球性貧血		
9	血液疾患群	2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	後天性赤芽球癆		
9	血液疾患群	2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	DBA		
9	血液疾患群	3	先天性赤血球形成異常	4	先天性赤血球形成異常性貧血			
9	血液疾患群	4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血		
9	血液疾患群	5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症			
9	血液疾患群	6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症		◎	
9	血液疾患群	6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	自己免疫性溶血性貧血	◎	

9	血液疾患群	6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)	自己免疫性溶血性貧血		◎	
9	血液疾患群	7	発作性夜間ヘモグロビン尿	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	発作性夜間ヘモグロビン尿症		◎	
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	遺伝性球状赤血球症			
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	口唇赤血球症			
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	鎌状赤血球症			
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	不安定ヘモグロビン症			
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア				
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	グルコース6リン酸脱水素酵素欠乏症候群			
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	17	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血				
9	血液疾患群	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血				
9	血液疾患群	9	溶血性貧血 (脾機能亢進)	19	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるもの)			
9	血液疾患群	10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血				
9	血液疾患群	11	真性多血症	21	真性多血症				
9	血液疾患群	12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症				
9	血液疾患群	13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病		◎	
9	血液疾患群	13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病				
9	血液疾患群	14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病		◎	
9	血液疾患群	15	血小板減少症 (脾機能亢進)	26	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	血小板減少症 (脾機能亢進症によるもの)			
9	血液疾患群	16	先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症				
9	血液疾患群	16	先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	ファンconi貧血			
9	血液疾患群	17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	周期性血小板減少症			
9	血液疾患群	18	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症			
9	血液疾患群	19	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	31	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群			
9	血液疾患群	20	本態性血小板血症	32	本態性血小板血症				
9	血液疾患群	21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群				
9	血液疾患群	21	血小板機能異常症	34	血小板無力症	血小板無力症			
9	血液疾患群	21	血小板機能異常症	35	血小板放出機構異常症	血小板放出機構異常症			
9	血液疾患群	21	血小板機能異常症	36	33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症				
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症	先天性フィブリノーゲン欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	38	先天性プロトロンピン欠乏症	先天性プロトロンピン欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	39	第V因子欠乏症	第V因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	40	第VII因子欠乏症	第VII因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病 A	血友病 A			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	42	血友病 B	血友病 B			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	43	第X因子欠乏症	第X因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	44	第XI因子欠乏症	第XI因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	45	第XII因子欠乏症	第XII因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	46	第XIII因子欠乏症	第XIII因子欠乏症			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病			他の施策にて既に対応
9	血液疾患群	22	先天性血液凝固因子異常	48	37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常				
9	血液疾患群	23	先天性アンチロンピン欠乏症	49	先天性アンチロンピン欠乏症				
9	血液疾患群	24	先天性プロテインC欠乏症	50	先天性プロテインC欠乏症				
9	血液疾患群	25	先天性プロテインS欠乏症	51	先天性プロテインS欠乏症				
9	血液疾患群	26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症				
						オスラー病		○	

9	血液疾患群	27	骨髄線維症	53	骨髄線維症		骨髄線維症		
9	血液疾患群	28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	再生不良性貧血		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	6	CD8欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	7	ZAP-70欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	8	MHCクラス I 欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	9	MHCクラス II 欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	11	ウイスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	12	毛細血管拡張性運動失調症	原発性免疫不全症候群	毛細血管拡張性運動失調症	◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	13	ナイメーヘン染色体不安定 (Nijmegen breakage) 症候	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	14	ブルーム (Bloom) 症候群	原発性免疫不全症候群	Bloom症候群	◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	15	ICF症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	16	PMS2異常症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	17	RIDDLE症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	18	シムケ (Schimke) 症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2欠失症候群)	原発性免疫不全症候群	22q11.2欠失症候群	◎○	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	20	高IgE症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	2	免疫不全を伴う特徴的な	22	先天性角化異常症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	24	分類不能型免疫不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	25	高IgM症候群	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	26	IgGサブクラス欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	27	選択的IgA欠損	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	28	特異抗体産生不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	3	液性免疫不全を主とする	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	4	免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	原発性免疫不全症候群	分泌顆粒放出異常症	◎	
10	免疫疾患群	4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群	原発性免疫不全症候群	分泌顆粒放出異常症	◎	
10	免疫疾患群	4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	原発性免疫不全症候群	分泌顆粒放出異常症	◎	
10	免疫疾患群	4	免疫調節障害	34	31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	原発性免疫不全症候群	分泌顆粒放出異常症	◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	35	重症先天性好中球減少症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	36	周期性好中球減少症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	37	35及び36に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	38	白血球接着不全症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	39	シュワハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症	原発性免疫不全症候群	Shwachman-Diamond症候群	◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	40	慢性肉芽腫症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	5	原発性食細胞機能不全	43	38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	原発性免疫不全症候群	外胚葉形成不全免疫不全症	◎	
10	免疫疾患群	6	自然免疫異常	45	IRAK4欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	
10	免疫疾患群	6	自然免疫異常	46	MyD88欠損症	原発性免疫不全症候群		◎	

10	免疫疾患群	6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	6	自然免疫異常	48	44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫（C1インヒター欠損症）	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	7	先天性補体欠損症	51	49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	8	好酸球増加症	52	好酸球増加症					
10	免疫疾患群	9	慢性活動性EBウイルス属	53	慢性活動性EBウイルス感染症				慢性活動性EBV感染症	
10	免疫疾患群	10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）					既に他の施策にて対応
10	免疫疾患群	10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	原発性免疫不全症候群		○		
10	免疫疾患群	11	後天性免疫不全症	56	慢性移植片対宿主病				慢性移植片対宿主病	
11	神経・筋疾患群	1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤				髄膜脳瘤	
11	神経・筋疾患群	1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤				頭在性二分脊椎	
11	神経・筋疾患群	2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫				仙尾部奇形腫	
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	4	滑脳症				滑脳症	○ 神経細胞移動異常症
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	5	裂脳症				孔脳症	○ 神経細胞移動異常症
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	6	全前脳胞症				全前脳胞症	
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）				中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群				ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	
11	神経・筋疾患群	3	脳形成障害	9	先天性水頭症				先天性水頭症	
11	神経・筋疾患群	4	ジュベール（Joubert）病	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患				ジュベール（Joubert）症候群関連疾患、有馬症候群	
11	神経・筋疾患群	5	レット（Rett）症候群	11	レット（Rett）症候群				レット症候群	
11	神経・筋疾患群	6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症				結節性硬化症	
11	神経・筋疾患群	6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症				神経皮膚黒色症	
11	神経・筋疾患群	6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）				Gorlin症候群	
11	神経・筋疾患群	6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病					
11	神経・筋疾患群	7	早老症	16	ウェルナー（Werner）症候群				ウェルナー症候群	
11	神経・筋疾患群	7	早老症	17	コケイン（Cockayne）症候群				コケイン症候群	
11	神経・筋疾患群	8	遺伝子異常による白質脳	18	カナバン（Canavan）病				先天性大脳白質形成不全症	
11	神経・筋疾患群	8	遺伝子異常による白質脳	19	アレキサンダー（Alexander）病				アレキサンダー病/先天性大脳白質形成不全症	
11	神経・筋疾患群	8	遺伝子異常による白質脳	20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病				先天性大脳白質形成不全症	
11	神経・筋疾患群	8	遺伝子異常による白質脳	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症				先天性大脳白質形成不全症	
11	神経・筋疾患群	8	遺伝子異常による白質脳	22	白質消失病				白質消失病/先天性大脳白質形成不全症	
11	神経・筋疾患群	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症					
11	神経・筋疾患群	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール（Apert）症候群				症候群性頭蓋縫合早期癒合症	
11	神経・筋疾患群	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病				症候群性頭蓋縫合早期癒合症	
11	神経・筋疾患群	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症				症候群性頭蓋縫合早期癒合症	
11	神経・筋疾患群	10	もやもや病	27	もやもや病					
11	神経・筋疾患群	11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症					
11	神経・筋疾患群	12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症				先天性無痛症	
11	神経・筋疾患群	12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	シャルコー・マリー・トウス病				

11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー		筋ジストロフィー	○	
11	神経・筋疾患群	13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	ウルリヒ病		○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	38	ミオチューブラーミオパチー		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	40	ネマリノミオパチー		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病		先天性ミオパチー	○	
11	神経・筋疾患群	14	先天性ミオパチー	44	38から43までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	遠位型ミオパチー/バズレムミオパチー/自己貪食空胞性ミオパチー		○	
11	神経・筋疾患群	15	シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群		○	
11	神経・筋疾患群	16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん		ミオクロニー欠神てんかん	○	レノックス・ガストー症候群および関連脳症
11	神経・筋疾患群	16	難治てんかん脳症	47	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)		ウエスト症候群	○	
11	神経・筋疾患群	16	難治てんかん脳症	48	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群		レノックス・ガストー症候群および関連脳症	○	
11	神経・筋疾患群	17	進行性ミオクローヌスてんかん	49	ウンフェルヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病		進行性ミオクローヌスてんかん	○	
11	神経・筋疾患群	17	進行性ミオクローヌスてんかん	50	ラフォラ (Lafora) 病		進行性ミオクローヌスてんかん	○	
11	神経・筋疾患群	18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)		○	
11	神経・筋疾患群	19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺			○	
11	神経・筋疾患群	20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー		遺伝性ジストニア	○	遺伝性ジストニア
11	神経・筋疾患群	21	脳の鉄沈着を伴う神経変性	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症		パントテン酸キナーゼ関連神経変性	○	遺伝性ジストニア
11	神経・筋疾患群	21	脳の鉄沈着を伴う神経変性	55	乳児神経軸索ジストロフィー		乳児神経軸索ジストロフィー	○	遺伝性ジストニア
11	神経・筋疾患群	22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死		乳児両側線条体壊死	○	遺伝性ジストニア
11	神経・筋疾患群	23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症		先天性ヘルペスウイルス感染症	○	
11	神経・筋疾患群	23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群		先天性風疹症候群	○	
11	神経・筋疾患群	24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群		エカルディ・グティエール症候群	○	
11	神経・筋疾患群	25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎		○	
11	神経・筋疾患群	26	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	61	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎		ラスムッセン症候群	○	
11	神経・筋疾患群	27	難治頻回部分発作重積	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○	
11	神経・筋疾患群	28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	多発性硬化症/視神経脊髄慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパ		○	
11	神経・筋疾患群	29	慢性炎症性脱髄性多発	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	重症筋無力症		○	
11	神経・筋疾患群	30	重症筋無力症	65	重症筋無力症			○	
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症				
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症				
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症				
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症				
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症				
12	慢性消化器疾患	1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症				
12	慢性消化器疾患	2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病				
12	慢性消化器疾患	3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症				
12	慢性消化器疾患	4	家族性腺腫性ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス		家族性腺腫性ポリポーシス		

12	慢性消化器疾病	5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群				
12	慢性消化器疾病	6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎		◎	
12	慢性消化器疾病	6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病	クローン病		◎	
12	慢性消化器疾病	6	炎症性腸疾患	13	早期発症型炎症性腸疾患		早期発症型炎症性腸疾患 自己免疫性腸症(IPEX)症候群を含む)		
12	慢性消化器疾病	7	自己免疫性腸症(IPEX)	14	自己免疫性腸症(IPEX)症候群を含む)				
12	慢性消化器疾病	8	急性肝不全(昏睡型)	15	急性肝不全(昏睡型)				
12	慢性消化器疾病	9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス				
12	慢性消化器疾病	10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎		◎	
12	慢性消化器疾病	11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎		◎	
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症		胆道閉鎖症		
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アラジール (Alagille) 症候群		Alagille症候群		
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21	肝内胆管減少症		肝内胆管減少症		
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ (Caroli) 病)		先天性胆道拡張症		
12	慢性消化器疾病	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症		先天性肝線維症		
12	慢性消化器疾病	13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症				
12	慢性消化器疾病	14	肝硬変症	26	肝硬変症				
12	慢性消化器疾病	15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症(バンチ (Banti) 症候群を含む)	特発性門脈圧亢進症/バッド・キアリ症候群		◎	
12	慢性消化器疾病	16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症		先天性門脈欠損症		
12	慢性消化器疾病	17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻				
12	慢性消化器疾病	18	クリグラー・ナジャー症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群		クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群		
12	慢性消化器疾病	19	遺伝性脾炎	31	遺伝性脾炎		遺伝性脾炎		
12	慢性消化器疾病	20	短腸症	32	短腸症		短腸症候群		
12	慢性消化器疾病	21	ヒルシュスブルグ (Hirsch) 病	33	ヒルシュスブルグ (Hirschsprung) 病		ヒルシュスブルグ病		
12	慢性消化器疾病	21	ヒルシュスブルグ (Hirsch) 病	34	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性特発性偽性腸閉塞症		◎	
12	慢性消化器疾病	21	ヒルシュスブルグ (Hirsch) 病	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		◎	
12	慢性消化器疾病	21	ヒルシュスブルグ (Hirsch) 病	36	腸管神経節細胞僅少症	腸管神経節細胞僅少症		◎	
12	慢性消化器疾病	22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫		難治性巨大肝血管腫		
12	慢性消化器疾病	23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残		総排泄腔遺残症		
12	慢性消化器疾病	24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症		総排泄腔外反		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群		コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	2	ソトス (Sotos) 症候群		Sotos症候群	○	ソトス症候群
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	3	スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群		スミス・マガニス症候群(SMS)	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	ルビンシュタイン・テイビ症候群		◎	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	5	歌舞伎症候群		歌舞伎症候群	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	6	ウィーバー (Weaver) 症候群		ウィーバー (Weaver) 症候群	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	7	コルネリア デ ラング (Cornelia de Lange) 症候群				
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	8	ベックウィズ・ウィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群		Beckwith-Wiedemann症候群		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	9	アンジェルマン (Angelman) 症候群		Angelman症候群		アンジェルマン症候群
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	10	5p-症候群		5p-症候群	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	11	4p-症候群		4p-症候群	○	
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	12	18トリソミー症候群				
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	13	13トリソミー症候群				
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変イ	14	ダウン (Down) 症候群		ダウン (Down) 症候群		

13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）			環状20番染色体症候群		○		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変	16	CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	CFC症候群				◎		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変	17	マルファン（Marfan）症候群			マルファン症候群		○		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変	18	コステロ（Costello）症候群	コステロ症候群				◎		
13	染色体又は遺伝子	1	染色体又は遺伝子に変	19	チャージ（CHARGE）症候群	チャージ症候群				◎		
14	皮膚疾病群	1	眼皮膚白皮症（先天性	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）			眼皮膚白皮症		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）			先天性魚鱗癬		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）			先天性魚鱗癬		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬			先天性魚鱗癬		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群			先天性魚鱗癬		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群			先天性魚鱗癬/シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群		○		
14	皮膚疾病群	2	先天性魚鱗癬	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬			先天性魚鱗癬		○		
14	皮膚疾病群	3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	表皮水疱症				◎		
14	皮膚疾病群	4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	膿疱性乾癬（汎発型）				◎		
14	皮膚疾病群	5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症			色素性乾皮症		○		
14	皮膚疾病群	6	レックリングハウゼン（Rec	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	神経線維腫症				◎		



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

## 難病に関する国際連携方策の検討

研究分担者 富田 奈穂子 (国立保健医療科学院国際協力研究部 主任研究官)

### 研究要旨

本分担研究では、諸外国の希少疾患対策と我が国の難病制度の相違を踏まえた上で、希少・難治性疾患の患者データ登録に関する国際連携を推進することを目的に、①欧州連合加盟国とのデータ相互利用を視野に入れながら希少疾患患者についてのデータ登録の整備を進めるフランスと、我が国の特定疾患治療研究事業における登録データ項目の比較分析、②欧州を中心に、公衆衛生および研究を目的とした患者登録情報の相互利用に関する法的整備状況のレビューを行った。

既存の文献やインターネット上で公開されている資料および学会発表の分析に加え、フランスの希少疾患データ登録担当者への聞き取り調査を行った結果、①に関しては、フランスが国家施策として公衆衛生上の観点から収集する全ての希少疾患に対する共通質問項目は、難病の患者に対する医療等に関する法律施行前まで使用されていた臨床調査個人票の質問項目のうち全 56 疾患に共通する質問項目に比べ、質問内容が多岐に渡り、また回答選択肢も詳細であること、フランスの採用する FHIR/HL7 と、本研究班が開発中の登録データシステムが採用する ISO13606 は相互互換のためのプログラムが開発されており、両国に共通する質問項目については相互利用が技術的に容易であることが明らかとなった。②に関しては、患者登録のデータを別の患者登録あるいは関係諸機関のデータとリンクさせることに対する関心が高まる一方で、プライバシー保護に配慮したデータ相互利用に関する法的整備は諸についたところであり、欧州では 2012 年より欧州議会において進められている個人データ保護規則の改革の中で、公衆衛生および研究のために医療情報の利用を可能にする議論が進められていることが明らかとなった。今後、我が国が難病に関する国際連携を進めて行く上で、まずは、難病の患者に対する医療等に関する法律に基づいて新たに指定される約 300 の指定難病全てに共通する質問項目の見直しや、登録されたデータの国際共同利用促進に向けた法的整備を進めて行くことが必要であると考えられた。

### A. 研究目的

本分担研究では、諸外国の希少疾患対策と我が国の難病制度の相違を踏まえた上で、希少・難治性疾患の患者データ登録に関する国際連携を推進することを目的に、①欧州連合加盟国とのデータ相互利用を視野に入れながら希少疾患患者についてのデータ登録の整備を進めるフランスと、我が国の特定疾患治療研

究事業における登録データ項目の比較分析、  
②欧州を中心に、公衆衛生および研究を目的とした患者登録情報の相互利用に関する法的整備状況のレビューを行った。

### B. 研究方法

既存の文献やインターネット上で公開されている資料および学会発表の分析に加え、フ

ランスの希少疾患データ登録担当者への聞き取り調査を行った。

(倫理面への配慮)

該当なし

## C. 研究結果

### 1. フランスの希少疾患患者についての登録データと我が国の特定疾患治療研究事業における登録データ項目の比較分析

我が国の特定疾患治療研究事業に類似する制度として、フランスでは、1) 治療が長期に渡り、多額の費用がかかる特定重症慢性疾患、2) 1万人に5人未満の発症率かつ効果的な治療法がなく、生活に重大な困難を及ぼす非常に重症な疾患として定義されている希少疾患、について医療費の全額または一部助成を行う医療費助成が存在する。このうち、2)の希少疾患について、臨床研究や治験の対象となる希少疾患患者を特定し、患者リクルートの促進や、コホートのフォロー・アップを目指すため、フランスでは疫学、公衆衛生、研究の3側面から成るデータベース構築を進めている。

中でも、医療の需要と供給を把握するために全ての希少疾患から共通して収集されるミニマム・データセットは、その目的や運用面において、我が国の特定疾患治療研究事業に対して用いられる臨床調査個人票の前半部分(全56疾患に共通する項目)と共通点が多い。ミニマム・データセットの運用にあたってはFHIR/HL7が採用されているが、本研究班が開発中の登録データシステムが採用するIS013606とは相互互換のためのプログラムが開発されており、両国に共通する質問項目については相互利用が技術的に容易である。

ミニマム・データセットの質問項目は表1に示す通りであるが、全体として質問内容が多岐に渡り、また回答選択肢も詳細であった。

我が国の臨床調査個人票の前半部分(全56疾患に共通する項目)と比較した結果、個人情報、病歴、家族情報、医療機関に関しては両国の質問項目に共通して存在する一方で、公費助成管理情報(保険種別、身体障害者手帳、介護認定、社会活動や日常生活)に関する質問項目は日本にのみ存在していた。また、同意、患者の生命状態、治療までの経緯、診断、診断の確定、治療、出産前と新生児、研究に関する質問項目については、臨床調査個人票の前半部分(全56疾患に共通する項目)以外で同様の質問項目を有する疾患があるものと、フランスのみに存在するものがあった。

我が国の公費助成管理情報のうち、社会活動や日常生活についての質問項目はミニマム・データセットには含まれていないが、例えば、第2次EU Program of Community Action in the field of Public Healthの資金援助を受けて2010年4月に開始されたBURQOL-RDプロジェクトでは、①希少疾患による社会経済的な負担を測定する方法論的な枠組みの確立、②希少疾患の健康関連QOLを測定する方法論の確立、③EU域内全域における希少疾患の社会経済的負担と健康関連QOLに関する情報を収集する統一した手法の開発とパイロットスタディの実施を目的に、EU加盟国において10種類(嚢胞性線維症;プラダーウィリー症候群;血友病;デュシェンヌ型筋ジストロフィー;表皮水疱症;脆弱性X症候群;強皮症;ムコ多糖症;若年性特発性関節炎;組織球増殖症)の希少疾患の患者および介護者の社会経済的負担と健康関連QOLの定量化を進めるなど、様々な研究や患者登録において健康関連QOLデータが収集されており、測定尺度としてはEQ-5Dがよく用いられていた。

### 2. 患者登録情報の相互利用に関する各国の法的整備状況

患者登録などで得られたデータの利用に際しては、プライバシーの保護が問題となる。プライバシーの保護についての法制度としては、世界人権宣言、欧州人権条約、個人データの処理および当該データの自由な移動に関わる個人の保護に対する欧州連合の指令のように国際的に法的拘束力を持つものと、個人データの自動処理に係る個人の保護に関する条約、欧州評議会の医療データ保護に関する勧告第 R (97) 5、世界保健機関 (WHO) のヨーロッパにおける患者権利の推進宣言のように法的拘束力のないものが存在する。

### 1. 世界人権宣言

プライバシーに関して国際的な拘束力を持つ法律としては、1948年に国連総会で採択された世界人権宣言が存在する。この宣言は人権に関する全ての核心的問題を網羅する約 30 の条項から成り、プライバシーについては第 12 条において次のように定められている。すなわち、「何人も個人のプライバシー、家族、家庭もしくは通信に対して、恣意的に干渉され、または名誉や評判を損なうことはない。全ての人はこうした干渉や攻撃に対して法の保護を受ける権利を有する。」

この宣言に基づいて国家間の紛争を解決するために設立された国際司法裁判所は、これまでに第 12 条の解釈に明確に関連する判決を下していないが、国家裁判所はプライバシーに関する多くの紛争の基準として第 12 条を引用している。

### 2. 欧州人権条約

一般的に欧州人権条約として知られる人権保護および基本的自由に関する条約は、欧州評議会により 1950 年に制定された条約で、欧州評議会の全ての加盟国に対して拘束力を持つ。世界人権宣言とは異なり、条約で守られている権利が侵害されたと考える個人は欧州人権裁判所に訴えることが可能で、裁判所の

決定は国家に対して拘束力を持ち、国家はそれを遂行する義務がある。

この条約の第 8 条において、私生活および家庭生活が尊重される権利が制定されているが、そこではプライバシーは人権の最も重要な部分ではあるものの、絶対的ではなく、他の公共利益とのバランスにおいて解釈される。

### 3. 個人データの処理および当該データの自由な移動に関わる個人の保護に対する欧州連合の指令

EU レベルでは、欧州連合の機能に関する条約の第 168 条が、全ての EU の政策および活動の定義と実施において、高いレベルで人の健康の保護が保証されることを前提条件として定めている。しかしながら条約では、保健医療サービスの提供に関する決定は国家またレベルで実施することを求めている。そのため EU は健康問題に対して制限された法的能力しか有しないが、国家のイニシアティブを補足する策の適用や、人の健康の保護または改善するため、特に国境を越えた深刻な健康危機に対抗するための策を講じる際に能力が発揮される。

欧州データ保護指令は EU レベルのプライバシーに関する法律であり、EU の全加盟国が従わなければならないものである。それはプライバシーに関する基本的な権利を制定しているものの、権利の実際の行使にあたっての解釈については、指令を遵守する国の法律で定められる。そのため、健康に関連するプライバシーについて、ある程度の法的な確実性は EU レベルで存在するが、権利を実行する際の詳細については加盟国間で大きな違いが存在している。

指令第 8 条では、医療や健康に関連する全ての情報に特別なステータスが与えられ、次の 4 つのうちいずれかに該当しない限り、健康に関連するデータの処理を禁じている。すなわち、①データ対象者から明確なインフォー

ムド・コンセントを得ている(第8条(2)(a))、②身体的または法的に同意を行うことが不可能な患者または他の個人にとって、データ処理が生命に関わる重大利益である(第8条(2)(c))、③予防医学、医療診断、介護や治療の提供、または保険医療サービスの管理の目的のために健康データの処理が必要であり、かつ該当する個人データの処理を行うのが医療従事者である(第8条(3))、④データ処理により相当な公共利益がある(第8条(4)) 場合である。

#### 4. 個人データの自動処理に係る個人の保護に関する条約

1981年条約(条約第108号とも呼ばれる)は欧州人権条約の第8条に基づき、国籍や居住地に関係なく全ての個人が、個人データの処理においてそのプライバシー保護を保証されることを目指すものである。これはデータの自動処理により生じるプライバシーの問題に取り組んだ世界で初めての法であるが、起草時よりコンピュータの能力が飛躍的に向上した現在では、むしろ時代遅れとなっている。

条約第108号において、当該国は国内法により域内で個人データ処理に関連する全ての個人の基本的な人権の尊重を保証するために必要な手順を踏むよう求められている。特にデータの質について、次のように規定されている。すなわち、データは公正に法律に基づき入手および処理される、データは特定のおよび合法的な目的で記録される、データはそれらの目的と適合しない方法では使用しない、データはこれらの目的に必要な期間を越えて保管されない、データは前述の目的に対して、適切な、関連性のある、過度になり過ぎない方法で記録される、データは正確でなくてはならない、である。

条約第108号はまた、自分に関するデータにアクセスする全ての人々の権利や、不法に処理をされている場合にデータの訂正や削除

を求める権利も制定している。医療データやデータ対象者の健康に関連するデータに対して、国家法で規定されていない限り、またその国家法で適切な保護措置が保証されていない限り、条約はデータの処理を明確に禁止している。結果として、既存の医師患者関係のような法律的な根拠が無い限り、個人に関する医療情報を処理することは違法となる。

#### 5. 欧州評議会の医療データ保護に関する勧告第R(97)5

自動医療データバンクに関する規制勧告第R(81)1に代わり、1997年に勧告第R(97)5が欧州評議会の閣僚会議で採択された。。この勧告は医療分野全体(医師、病院、薬局、公衆衛生管理、研究)および医療以外の分野(雇用、保険)の大規模なコンピュータ化のために必要とされ、医療科学における進歩、特に遺伝学の発展によって医療データの保護に関わる新しい問題が引き起こされると考えた。プライバシーを保護する法律は、医師や他者による処理に関係なく、全ての医療データに適用されると定められている。

#### 6. 世界保健機関(WHO)：ヨーロッパにおける患者権利の推進宣言

WHOは1994年にヨーロッパにおける患者権利の推進宣言を採択し、全ての加盟国に医療データプライバシーに関する権利、資格および患者、医療従事者、医療機関の責任を特定する法律または規制を設けるよう推奨した。

この宣言は、全ての人が自己決定権を持つこと、全ての人が本人のプライバシーを尊重する権利を持つことを定めており、第4条ではプライバシーに関連する事項について以下のように規定している。

4.1 患者の健康状態、病状、診断、予後および治療に関する全ての情報、そしてその他