

## [指定難病普及・啓発アンケート] (代議員・研修医対策用)

問1 貴学会・研究班に関連する指定難病について、普及啓発が十分と考えますか？

- 1) 普及啓発は十分である ( )
- 2) 普及啓発は十分でない ( )

問2 難病医療費助成制度において、あなたは都道府県知事の定める医師(「指定医」)ですか。

- 1) 「難病指定医」である ( )
- 2) 「協力難病指定医」である ( )
- 3) 指定医ではない ( )

問3 勤務地の所在地はどこですか？

- 1) 北海道地区 ( )
- 2) 東北地区 ( )
- 3) 関東地区 ( )
- 4) 中部地区 ( )
- 5) 近畿地区 ( )
- 6) 中国地区 ( )
- 7) 四国地区 ( )
- 8) 九州・沖縄地区 ( )

問4 別紙の疾患が指定難病に指定されていることについて知っていますか？

- 1) よく知っている ( )
- 2) おおむね知っている ( )
- 3) あまり知らない ( )
- 4) ほとんど知らない ( )

問5 問4で1)「よく知っている」または2)「おおむね知っている」を選んだ方にお聞きします。

問5-1 どのようにして指定難病について知りましたか？（複数選択可）

- 1) 厚生労働省のホームページや資料（ ）
- 2) 都道府県のホームページや資料（ ）
- 3) 難病情報センターのホームページや資料（ ）
- 4) 学術集会や学会のホームページ、学術誌（ ）
- 5) その他（ ）

問5-2 これまでにご自分の担当患者のなかで日本小児科学会に関係のある疾患を指定難病に申請したことはありますか？

- 1) 申請したことがある（ ）
- 2) 申請したことがない（ ）

問6 問5-2で1)「申請したことがある」を選んだ方にお聞きします。

申請に当たって問題点はありませんでしたか？（複数選択可）

- 1) 特段の問題はない（ ）
- 2) 様式が疾患毎に異なり、不便である（ ）
- 3) 記載項目が多く、煩雑である（ ）
- 4) 申請書の取り寄せや提出などの手続きにかかる負担が大きい（ ）
- 5) 申請から認定までに時間がかかりすぎる（ ）
- 6) 文書料が高額である（                      円[ 可能であれば記載をお願いします ]）（ ）
- 7) 診断のために行うものの中で、保険適用のない検査項目がある（ ）
- 8) その他（ ）

問7 問5-2で2)「申請したことがない」を選んだ方にお聞きします。

問7-1 これまで申請を行っていない理由は何ですか？（複数選択可）

- 1) 対象疾患であることを知らない（ ）
- 2) まだ確定診断に至っていない（ ）
- 3) 患者は存在するが、申請の仕方が分からない（ ）
- 4) これまで指定難病に指定された疾患の患者がいない（ ）
- 5) 年に一度の受診であるため、記載するための検査が間に合わない（ ）
- 6) 申請の方法が煩雑だから（ ）
- 7) 指定難病について理解が十分でないため（ ）
- 8) 透析の障害者や小児関連医療費助成制度（例：乳幼児医療費助成制度）など他の施策に対して申請しているため（ ）
- 9) 医薬品医療機器総合機構（PMDA）の副作用被害救済制度で医療費助成を受けているから（ ）
- 10) 患者に勧めたが、診断書料金（文書料）がかかるので断られた（ ）
- 11) 指定医の申請を行っていない（ ）
- 12) その他（ ）

問7-2 選択された上記理由のうち、最も重要と考えられる項目番号を一つ挙げて下さい

番号：

問 8 問 7-1 で 8) を選んだ方にお聞きします。

指定難病に該当する患者のうち、どのくらいの割合の方に対して指定難病の申請と他の施策への申請とを行われていますか？ 指定難病名ごとにご回答ください。

	指定難病名	難病申請割合	他の施策の名称と申請の割合
例	IgA 腎症	40%程度	施策名： 更生医療 10%程度
1)		%程度	施策名： %程度
2)		%程度	施策名： %程度
3)		%程度	施策名： %程度
4)		%程度	施策名： %程度
5)		%程度	施策名： %程度

問 9 今後さらに指定難病の普及啓発を進めていくために、どのような点を改善すべきと考えますか？（複数選択可）

- 1) 申請書類の様式を統一する（ ）
- 2) 申請書類への記載項目を簡素化する（ ）
- 3) 病院内に患者相談を受け付ける窓口を設置する（ ）
- 4) 学会 HP を改良する（ ）
- 5) 難病情報センターや小児慢性特定疾患情報センターの HP を改良する（ ）
- 6) 行政（都道府県）における申請窓口を担う担当課の HP を改良する（ ）
- 7) 各疾患のパンフレット・リーフレットを作成する（ ）
- 8) 全指定難病を網羅するテキストを作成する（ ）
- 9) 学会や研究班毎に関連する指定難病に対するパンフレットを作成する（ ）
- 10) 学会や研究会が主催するシンポジウムを開催する（ ）
- 11) 一般・患者向けの勉強会を開催する（ ）
- 12) 申請書の検査項目を保険適用とする（ ）
- 13) 診断書料金を厚生労働省（診療報酬）や自治体が負担する（ ）
- 14) その他（ ）

問 10 現在、あなたの所属する医療機関・教育機関において、指定難病や関連制度についての卒前教育はありますか？

- 1) ある ( )
- 2) ない ( )

問 11 現在、あなたの所属する医療機関・教育機関において、指定難病や関連制度について、卒後教育に含まれていますか？

- 1) 含まれている ( )
- 2) 含まれていない ( )

◆質問は以上です。ご協力いただきましてありがとうございました。  
本アンケートは、同封の返信用封筒（切手貼付）を利用してご返送いただきますよう、  
よろしく願いいたします。（返送期限は、2017年3月27日としています）

[指定難病普及・啓発アンケート] (学会事務局・研究班用)

問1 貴学会・研究班に関連する指定難病について、普及啓発が十分と考えますか？

- 1) 普及啓発は十分である ( )
- 2) 普及啓発は十分でない ( )

問2 問1で1)「普及啓発は十分でない」を選んだ方にお聞きします。

普及啓発がうまくいっていない原因はどこにあると考えますか？(複数選択可)

- 1) 行政(政府、都道府県等) ( )
- 2) 学会 ( )
- 3) 団体(難病情報センター、小児慢性特定疾患情報センター、患者会等) ( )
- 4) 患者 ( )
- 5) その他 ( )

問3 各学会が関連する指定難病について、推定患者数と受給者(申請者)数とが合致している疾患があります。このことについて、どのような背景があると考えられますか？

- 1) 指定難病に該当する「重症度」の患者数のみを推定した ( )
- 2) 学会として定期的な調査を行っている ( )
- 3) その他 ( )

問4 他方、指定難病の中には、推定患者数と受給者（申請者）数との間に解離がみられるものもあります。

問4-1 受給者（申請者）数が推定患者数よりも少ない理由についてどのように考えられますか？もし関連する疾患（群）が当てはまる場合は、下記にご記入ください。（複数選択可）

- 1) 軽症者を含む全患者数を推定した（ ）
- 2) 重症度の内訳が不明な情報から引用した(出典を下記空欄にご記載下さい)（ ）
- 3) 当該医療機関の診断法が十分でない、または困難である（ ）
- 4) 診断技術を有する医療機関へのアクセスが少ない（ ）
- 5) 診断に必須の検査が保険適用でない（ ）
- 6) 遺伝子検査など、検査体制が不十分である（ ）
- 7) その他（ ）

問4-2 受給者（申請者）数が推定患者数よりも多い理由についてどのように考えられますか？もし関連する疾患（群）が当てはまる場合は、下記にご記入ください。

- 1) 重症者のみを推定した（ ）
- 2) 重症度の内訳が不明な情報から引用した(出典を下記空欄にご記載下さい)（ ）
- 3) その他（ ）

問5 貴学会・研究班で普及啓発を進めるために具体的にどのような活動を行っていますか？（複数選択可）

- 1) ホームページの作成（ ）
- 2) シンポジウムや勉強会の開催（ ）
- 3) パンフレットの作成（ ）

- 4) 患者会への関連情報の提供や窓口設置 ( )
- 5) その他 ( )

問 6 今後さらに指定難病の普及啓発を進めていくために、どのような点を改善すべきと考えますか？（複数選択可）

- 1) 申請書類の様式を統一する ( )
- 2) 申請書類への記載項目を簡素化する ( )
- 3) 病院内に患者相談を受け付ける窓口を設置する ( )
- 4) 学会 HP を改良する ( )
- 5) 難病情報センターや小児慢性特定疾患情報センターの HP を改良する ( )
- 6) 行政（都道府県）における申請窓口を担う担当課の HP を改良する ( )
- 7) 各疾患のパンフレット・リーフレットを作成する ( )
- 8) 全指定難病を網羅するテキストを作成する ( )
- 9) 学会や研究班ごとに関連する指定難病に対するパンフレットを作成する ( )
- 10) 学会や研究会が主催するシンポジウムを開催する ( )
- 11) 一般・患者向けの勉強会を開催する ( )
- 12) その他 ( )

問 7 今後、貴団体で普及啓発のために予定している活動について記載ください  
（複数選択可）

- 1) 学会 HP を改良する ( )
- 2) 難病情報センターや小児慢性特定疾患情報センターの HP を改良するよう働きかけを行う ( )

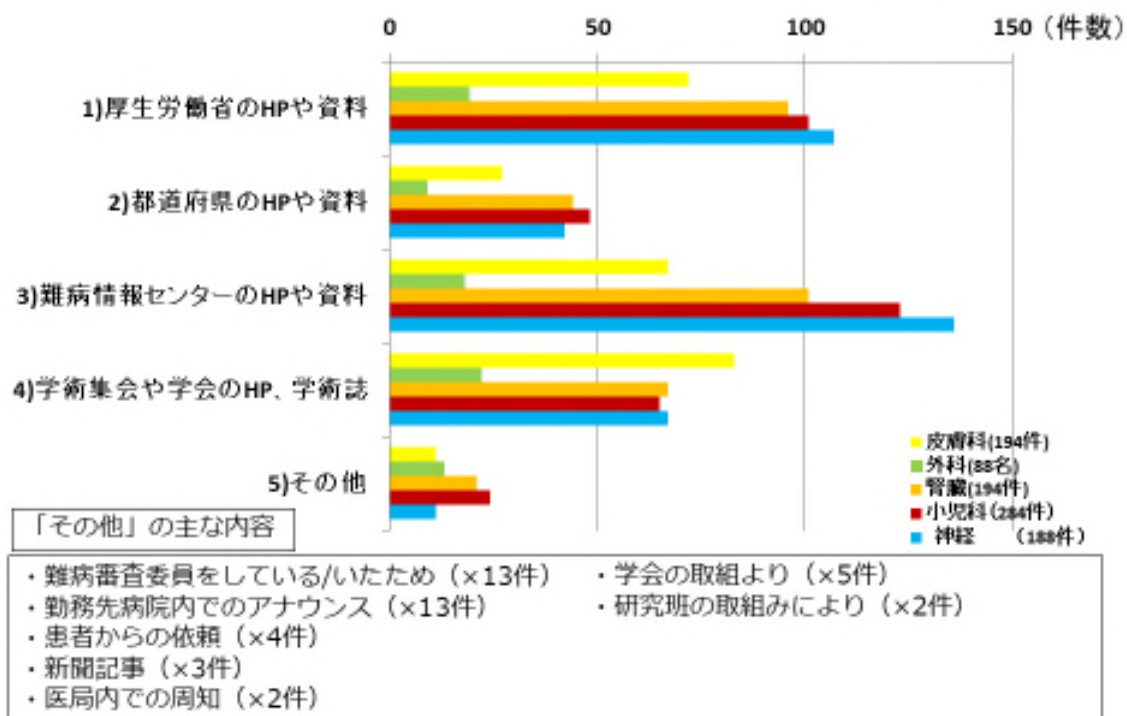


- 3) 行政（都道府県）における申請窓口を担う担当課のHPを改良するよう働きかけを行う（ ）
- 4) 各疾患のパンフレット・リーフレットを作成する（ ）
- 5) 全指定難病を網羅するテキストを作成する（ ）
- 6) 指定難病に関するシンポジウムの開催を企画する（ ）
- 7) 一般・患者向けの勉強会を企画する（ ）
- 8) その他（ ）

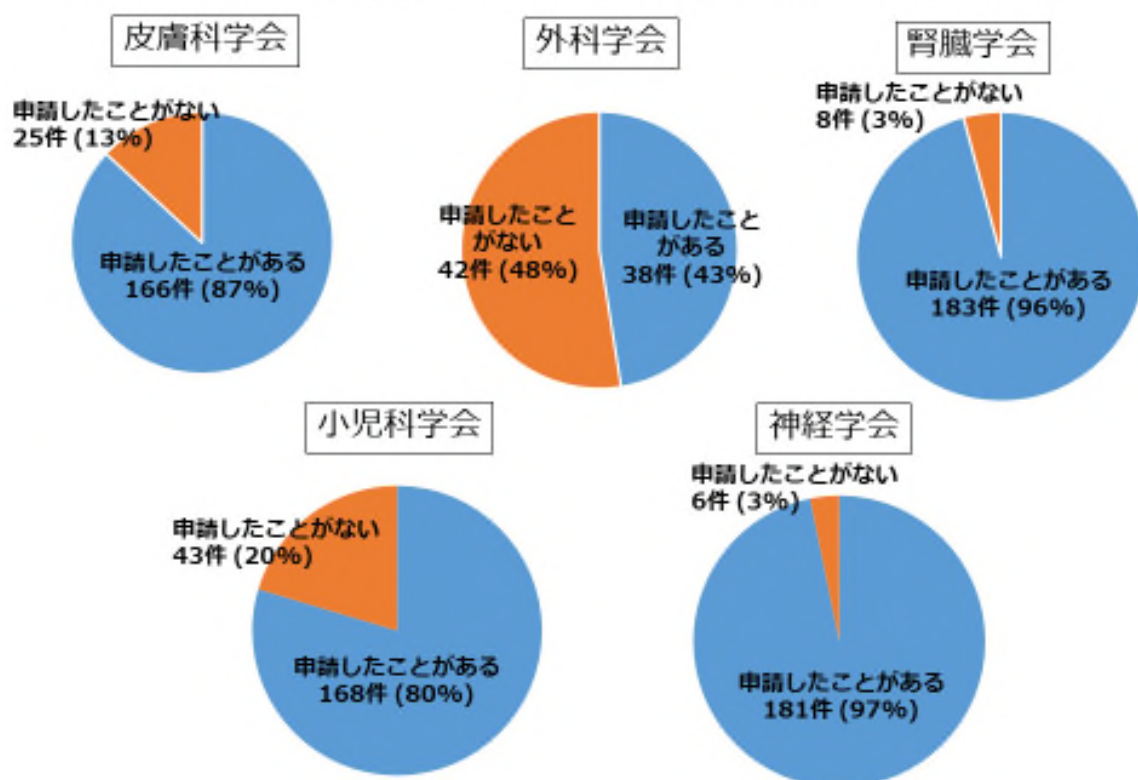
--

## 5学会アンケート集計のまとめ

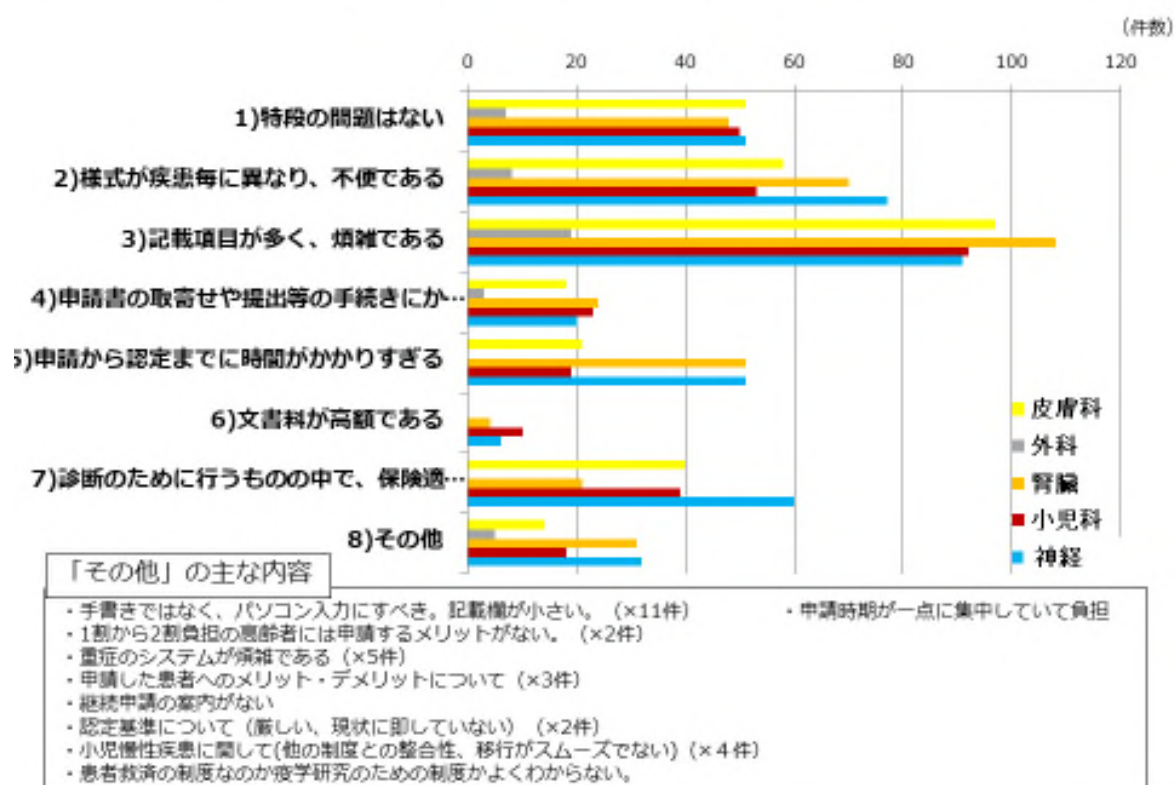
### 問5-1 どのようにして指定難病について知りましたか？ (複数回答可)



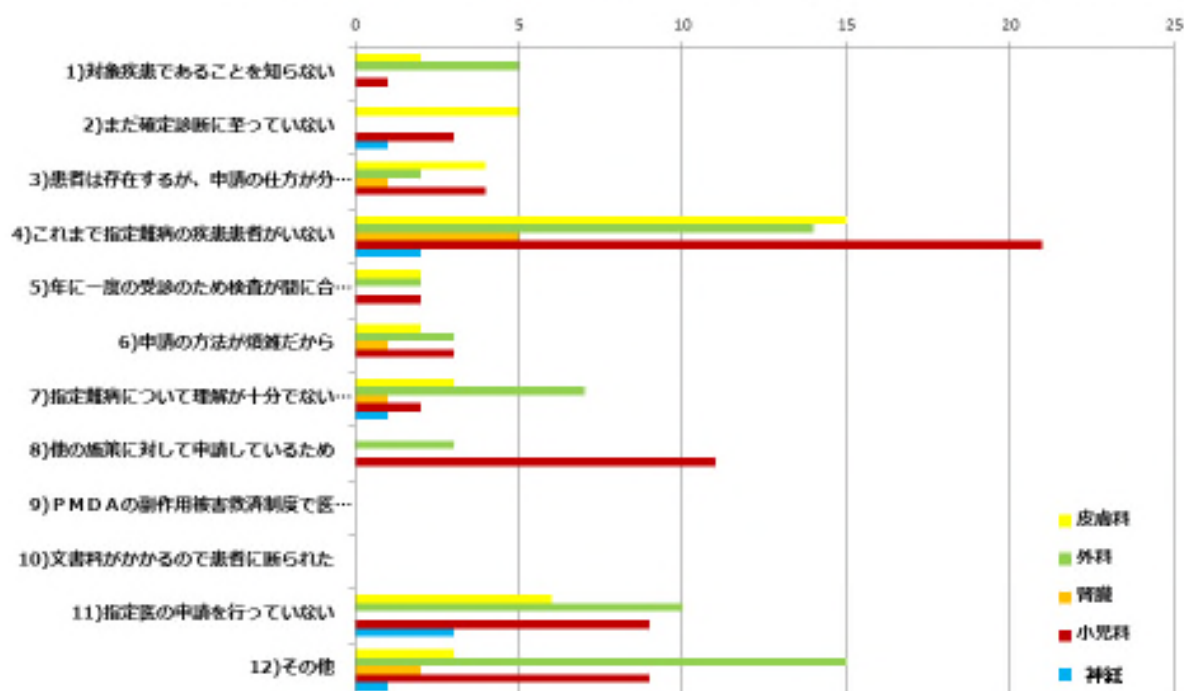
## 問5-2 これまでに指定難病に申請したことはありますか？



## 問6 申請に当たって問題点はありませんでしたか？（複数回答可）



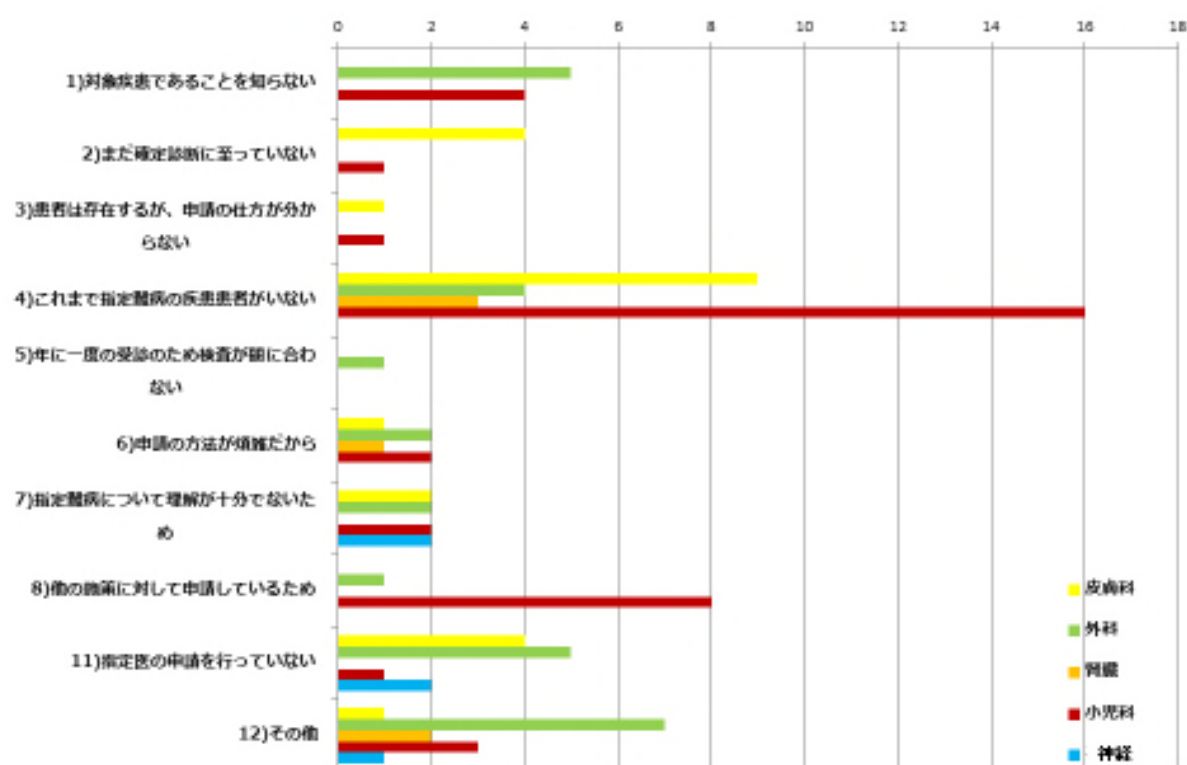
### 問7-1 これまで申請を行っていない理由は何ですか？（複数回答可）



#### 「その他」の主な内容

- ・担当医・後援医師が申請しているため（×3件）
- ・小児期の認定基準と指定難病に認定基準に差があるため
- ・他科から申請されているため（×4件）
- ・指定難病で申請するより、小児慢性疾患で申請するから（×2件）
- ・15歳まで医療費助成があるため（×2件）

### 問7-2 選択された上記理由のうち、最も重要と考えられる項目番号を一つ挙げて下さい



## 問8 指定難病に該当する患者のうち、どのくらいの割合の方に対して指定難病の申請と他の施策への申請とを行われていますか？

(皮膚科学会)

疾患	他の施策
天疱瘡	・更生医療 ・小児慢性特定疾患 等
皮膚筋炎	
類天疱瘡	
ベーチェット病	
膿疱性乾癬	
全身性エリテマトーデス	
サルコイドーシス	
強皮症	
表皮水疱症	
神経線維腫症	
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
再発性多発筋炎	
汎発性膿疱性乾癬	
バーシャー病	
混合性結合組織病	
その他	

(外科学会)

疾患	他の施策
特発性拡張型心筋症	・更生医療 ・乳幼児医療費助成 等
肥大型心筋症	
拘束型心筋症	
マルファン症候群	
横隔膜ヘルニア	
胆道閉鎖症	
ヒルシュスブルング病	
巨大リンパ管奇形	

(腎臓学会)

疾患	他の施策
顕微鏡的多発血管炎	・更生医療 ・小児慢性特定疾患 ・乳幼児医療費助成 ・後期高齢者医療制度 等
多発血管炎性肉芽腫症	
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
全身性エリテマトーデス	
IgA腎症	
多発性嚢胞腎	
非典型的溶血性尿毒症症候群	
急速進行性糸球体腎炎	
一次性ネフローゼ症候群	
その他	

## 問8 指定難病に該当する患者のうち、どのくらいの割合の方に対して指定難病の申請と他の施策への申請とを行われていますか？

(小児科学会)

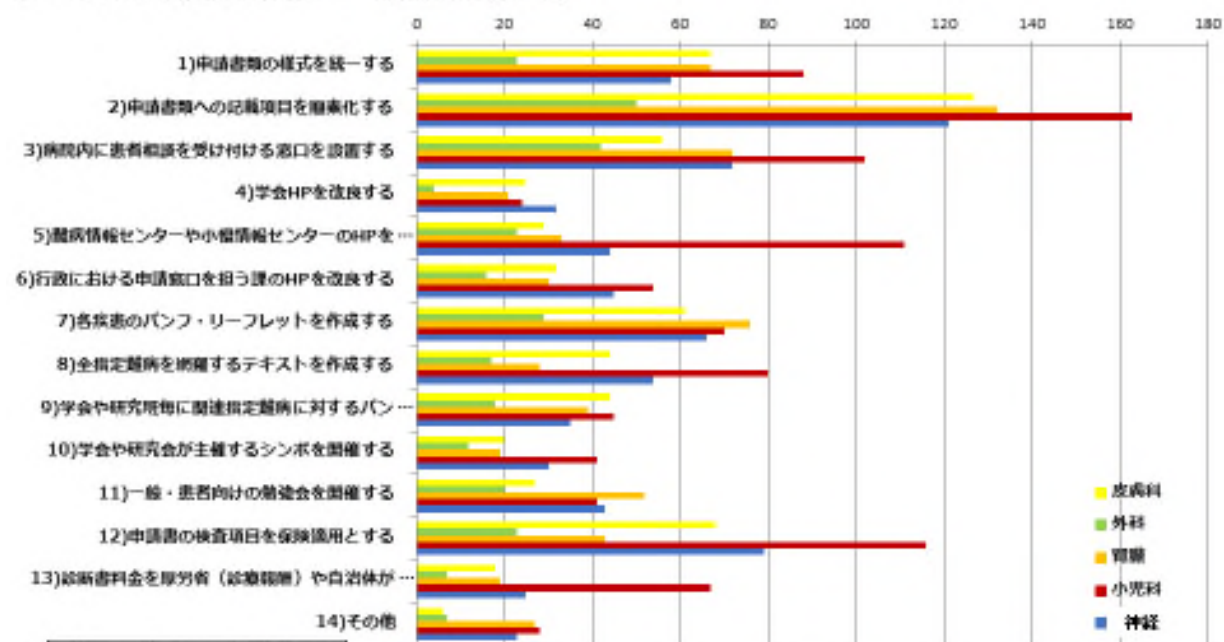
疾患	他の施策
ALS	・身体障害者 ・介護保険 ・自立支援 等
多発・皮膚筋炎	
パーキンソン病	
筋ジストロフィー	
シャルコーマリーワース病	
多系統萎縮症	
脊髄小脳変性症	
多発性硬化症	
進行性核上性麻痺	
重症筋無力症	
CIPD	
大脳皮質基底核変性症	
MG	
ミトコンドリア病	
その他	

(神経学会)

疾患	他の施策
21水酸化酵素欠損症	・更生医療 ・乳幼児医療費助成 ・小児慢性特定疾患 ・障害年金 等
IgA腎症	
SLE	
拡張型心筋症	
筋緊張性ジストロフィー	
クローン病	
再生不良性貧血	
先天異常症候群	
乳幼児毒状血管腫	
ネフローゼ症候群	
パーキンソン病	
ファブリー病	
ブラダーウィリ症候群	
モットウィルソン症候群	
ライソゾーム病	
原発性免疫不全症候群	
その他	



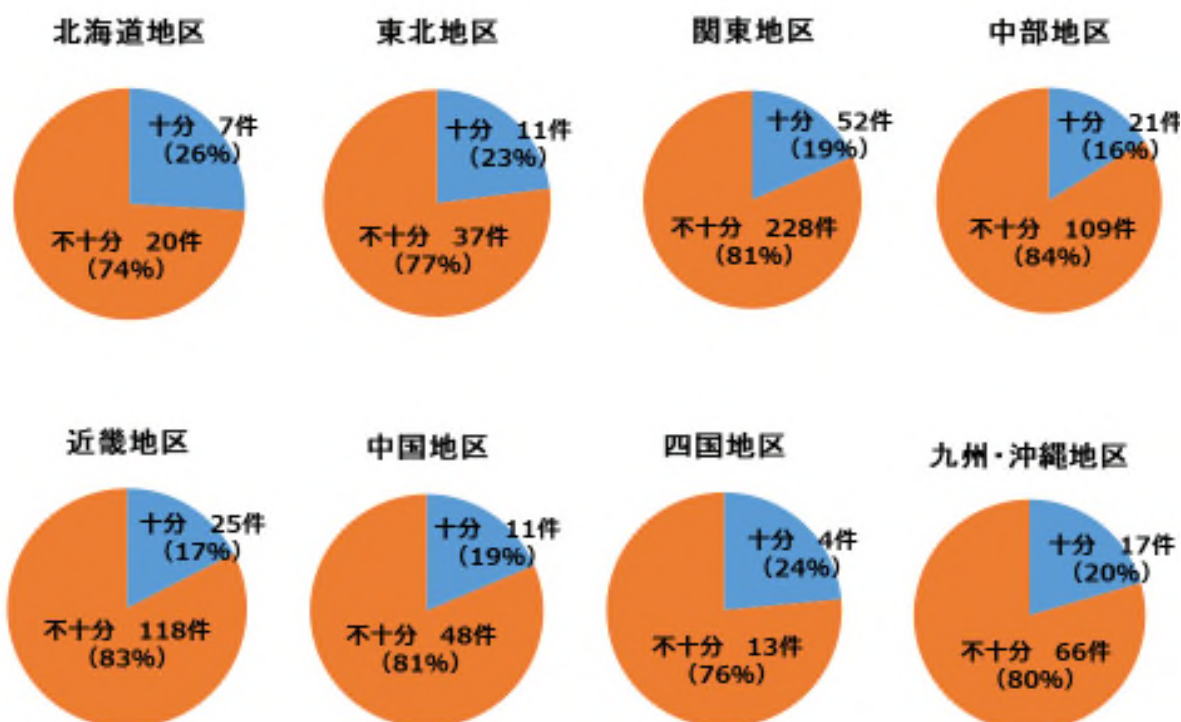
## 問9 今後さらに指定難病の普及啓発を進めていくために、どのような点を改善すべきと考えますか？（複数選択可）



「その他」の主な内容

- ・一般医師、医師会、かかりつけ医への啓蒙活動（×5件）
- ・更新頻度の改善
- ・卒前・卒後教育に含める（×2件）
- ・子ども医療費助成に関して（×4件）
- ・院内における診療補助など医療者向けのサポート体制を作る（×4件）
- ・申請の電子化について、郵送による申請（×2件）
- ・病名から指定難病であることを業内・通知するシステムを作る（×5件）
- ・軽症者も申請できるしくみ作り（×2件）
- ・小児慢性疾患との整合性
- ・疾患情報や申請に対する情報の一元化した資料作成

## 指定難病の普及啓発について、地域差は認めるか？



# 難病情報センター

Japan Intractable Diseases Information Center

□□□□□□

□□□□□□□□  
□□□□□□□□

- お知らせ
- 国の難病対策
- 指定難病一覧
- 患者会情報
- 医療費助成制度

**キーワードから探す**

**病名を50音索引から探す**

あ行      か行      さ行      た行      な行

は行      ま行      や行      ら行

※索引方法 例) パーキンソン病 (ぱーきんそんびょう) →は行

指定難病一覧	FAQ代表的な質問と回答例	医療費助成制度のご案内
経過措置の終了について	国の難病対策	各種制度・サービス概要
指定医療機関・指定医のご案内	難治性疾患研究班情報	患者会情報

**このサイトの使い方**

**お知らせ** 過去のお知らせ

- H29年12月12日** (厚生労働省からのお知らせ)  
「厚生科学審議会 疾病対策部会 指定難病検討委員会 (第24回) 開催案内」  
平成29年12月26日(火) 開催
- H29年12月11日** (厚生労働省からのお知らせ)  
医療費通知を活用した医療費控除申告の簡素化について (協力依頼) (平成29年度税制改正) PDF 1.36MB
- H29年11月15日** (厚生労働省からのお知らせ)  
「厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会 (第23回) 資料」
- H29年11月8日** (厚生労働省からのお知らせ)  
「厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会 (第22回) 資料」
- H29年9月5日** (厚生労働省からのお知らせ)  
「厚生科学審議会疾病対策部会 第52回難病対策委員会 資料」
- H29年7月12日** (厚生労働省からのお知らせ)  
平成29年7月5日から大雨による被災者に係る公費負担医療の取扱いについて PDF122KB

**お問い合わせ**  
詳しくはこちら

**病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧**

- 五十音別索引
- 告示番号順索引
- 疾患群別索引

告示病名以外の指定難病対象疾病名

臨床調査個人票の記入にあたっての留意事項

**用語を調べる**  
用語を50音索引

**医療費助成制度のご案内**

**経過措置の終了について**

**国の難病対策**

- 「2015年から始まった新たな難病対策」
- 難病対策の概要
- 障害者総合支援法の対象疾病(難病等)
- 療養生活環境整備事業・難病特別対策推進事業
- 厚生労働省の難病対策に関する関係通知
- 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数
- 厚生労働省 > 政策について > 審議会・研究会等
- 指定難病一覧(平

- H29年7月7日 (厚生労働省からのお知らせ)  
臨床調査個人票の記入にあたっての留意事項を以下のURL (臨床調査個人票について) に載せておりますので、ご利用ください。  
[リンクはこちら](#)
- H29年5月24日 (厚生労働省からのお知らせ)  
[都道府県別指定医一覧](#) に  
[平成29年度 指定医研修開催状況一覧](#) (直近版) を掲載しました。
- H29年4月3日 (厚生労働省からのお知らせ)  
[「平成29年4月1日施行の指定難病\(新規・更新\)」](#) を掲載しました。
- H28年10月21日 (厚生労働省からのお知らせ)  
[厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、「難病の医療提供体制の在り方について\(報告書\)」がとりまとめられました。](#)

成27年1月実施分)  
 指定難病一覧 (平成27年7月実施分)  
 指定難病一覧 (平成29年4月実施分)

**サイト更新履歴** [過去のサイト更新履歴](#)

- H29年11月27日 国の難病対策  
[特定医療費\(指定難病\)受給者証所持者数](#) を作成しました。  
過去分も、こちらから参照できます。
- H29年8月3日 「[FAQ 代表的な質問と回答例](#)」 を更新しました。
- H29年7月12日 [厚生労働省難治性疾患克服研究事業に関する情報](#)に、  
[平成29年度「難治性疾患実用化研究事業\(1次公募\)」の採択課題について](#)  
[平成29年度「難治性疾患実用化研究事業\(2次公募\)」の採択課題について](#)  
を追加しました。
- H29年6月28日 [厚生労働省難治性疾患克服研究事業に関する情報](#)に、  
[平成29年度 難治性疾患政策研究事業 研究課題一覧表](#)を追加しました。
- H29年6月8日 [経過措置の終了について](#)を新しく掲載しました。  
平成26年12月末までに難病の医療受給者証の交付を受け、平成27年1月以降も継続して受給者証をお持ちの方に対して適用されていた経過措置が終了します。  
具体的にはこちら ([経過措置の終了について](#)) をご覧ください。
- H29年6月2日 [医療費助成制度のご案内](#)を新しく掲載しました。
- H29年4月20日 [パンフレットダウンロード](#)を更新しました。  
・難病情報センターご案内 (A4サイズ印刷用) 平成29年4月版  
・医療費助成対象疾病 (指定難病) 一覧 (330疾病) 平成29年4月版

**各種制度・サービス概要**

- [相談窓口情報](#)
- [難病相談支援センター一覧](#)
- [難病支援関連制度一覧](#)
- ▶ [制度の利用案内アニメ](#)
- [就労支援関連情報](#)
- [災害時関連支援情報](#)
- [治験/臨床研究\(試験\)情報](#)
- ▶ [ドキュメンタリー 今を生きる](#)

**指定医療機関・指定医のご案内**

- [指定医療機関](#)
- [指定医](#)

**難治性疾患研究班情報**

- [厚生労働省難治性疾患克服研究事業に関する情報\(平成26年度～平成29年度\)](#)
- [臨床研究分野など](#)
- [研究奨励分野\(平成21年度～平成25年度\)](#)
- [研究班からのお知らせ](#)
- [研究班へのお知らせ](#)

**患者会情報**

[難病情報センターのパンフレットダウンロード](#)

**公益財団法人難病医学研究財団**  
 Japan Intractable Diseases Research Foundation  
 難病医学研究財団のその他の事業並びに賛助会員及び寄付などに関することはこちらをクリックしてください。

**その他の関連情報** [過去のその他の関連情報](#)

- ・ [難病医学研究財団の事業並びに賛助会員および寄付などについて](#)

**難病情報センターについて**

「難病情報センター」では、厚生労働省が難治性疾患克服研究事業の対象としている疾患の解説や各種制度の概要及び各相談窓口、連絡先などの情

PDFをご覧になるにはAcrobat readerのプラグインが必要です。お使いのパソコンにAcrobat readerがインストールされていない場合はダウンロードして下さい。





報を厚生労働省などの支援によりインターネットで広く国民の皆さんに提供しています。

平成27年度については、年間2,850万件のアクセスがあり、患者さんやそのご家族をはじめ、医療関係者など多くの方々にご利用いただいております。今後も有用な情報の提供のため、内容の充実と利便性の向上などに努めてまいります。

なお、当センターは、医療機関ではありませんので、特定の医療機関や医師のご紹介、個人個人の症状や診断、治療内容に関するお問い合わせにつきましてはお答えできません。症状や診断、治療内容等に関しましては、かかりつけ医とよくご相談くださいますようお願いいたします。



---

| [トップへ](#) | [サイトマップ](#) | [関連リンク](#) | [個人情報保護方針](#) | [リンクやデータの一部の引用等](#) |  
| [免責事項等](#) |

Copyright(C) 公益財団法人 難病医学研究財団/難病情報センター

お知らせ | 国の難病対策 | 指定難病一覧 | 患者会情報 | 医療費助成制度

HOME >> 病気の解説 >> 病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧  
五十音別索引 (あ行)

## 病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧 五十音別索引 (あ行)

### その他の検索方法

- ▶ 告示番号順索引
- ▶ 疾患群別索引

あ行 | か行 | さ行 | た行 | な行 | は行 | ま行 | や行 | ら行

あ | い | う | え | お

通し 番号	告示 番号	指定難病名		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
【あ】 <a href="#">▲ページトップへ</a>				
1	135	(あいかるでいしょうこうぐん) <b>アイカルディ症候群</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		【関係学会】 日本放射線学会、日本耳鼻咽喉科学会、小児神経学会		
		【研究班】 稀少てんかんに関する調査研究班 名簿		
関連する疾患群 神経・筋疾患				
2	119	(あいざくくすしょうこうぐん) <b>アイザックス症候群</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		【関係学会】 日本神経学会、日本放射線学会		
		【研究班】 神経免疫疾患のエビデンスによる診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者QOLの検証研究班 名簿		
関連する疾患群 神経・筋疾患				

**お問い合わせ**  
▶ 詳しくはこちら

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧

- ▶ 五十音別索引
- ▶ 告示番号順索引
- ▶ 疾患群別索引

告示病名以外の指定難病対象疾病名

臨床調査個人票の記入にあたっての留意事項

**用語を調べる**  
▶ 用語を50音索引

**医療費助成制度のご案内**

**経過措置の終了について**

**国の難病対策**

- 「2015年から始まった新たな難病対策」
- 難病対策の概要
- 障害者総合支援法の対象疾病（難病等）
- 療養生活環境整備事業・難病特別対策推進事業
- 厚生労働省の難病対策に関する関係通知
- 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数
- 厚生労働省 > 政策について > 審議会・研究会等
- 指定難病一覧（平

3	66	(あいじーえいじんしょう) <b>I g A腎症</b>			
		<table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票	
<p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本腎臓学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">難治性腎障害に関する調査研究 名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">腎・泌尿器系疾患</a></p>					
4	300	(あいじーじー4かんれんしっかん) <b>I g G 4関連疾患</b>			
		<table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a></td> </tr> </table>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a>
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a>	
<p>【関係学会】 <a href="#">日本皮膚科学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本消化器病学会</a>、<a href="#">日本肝臓学会</a>、<a href="#">日本腎臓学会</a>、<a href="#">日本アレルギー学会</a>、<a href="#">日本リウマチ学会</a>、<a href="#">日本糖尿病学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本眼科学会</a>、<a href="#">小児リウマチ学会</a></p> <p>【研究班】 IgG4関連疾患の診断基準並びに治療指針の確立を目指した研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">免疫系疾患</a></p>					
5	24	(あきゅうせいこうかせいぜんのうえん) <b>亜急性硬化性全脳炎</b>			
		<table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票	
<p>【関係学会】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班 名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>					
6	46	(あくせいかんせつりうまち) <b>悪性関節リウマチ</b>			
		<table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票	
<p>【関係学会】 <a href="#">日本整形外科学会</a>、<a href="#">日本リハビリテーション医学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本眼科学会</a>、<a href="#">日本リウマチ学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">難治性血管炎に関する調査研究班 名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">免疫系疾患</a></p>					
		(あじそんびょう) <b>アジソン病</b>			
		<table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票	
<p>【関係学会】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本糖尿病学</a></p>					

成27年1月実施分)  
 ● [指定難病一覧 \(平成27年7月実施分\)](#)  
 ● [指定難病一覧 \(平成29年4月実施分\)](#)

### 各種制度・サービス概要

- [相談窓口情報](#)
- [難病相談支援センター一覧](#)
- [難病支援関連制度一覧](#)
- ▶ [制度の利用案内アニメ](#)
- [就労支援関連情報](#)
- [災害時関連支援情報](#)
- [治験/臨床研究\(試験\)情報](#)
- ▶ [ドキュメンタリー 今を生きる](#)

### 指定医療機関・指定医のご案内

- [指定医療機関](#)
- [指定医](#)

### 難治性疾患研究班情報

- [厚生労働省難治性疾患克服研究事業に関する情報 \(平成26年度～平成29年度\)](#)
- [臨床研究分野など](#)
- [研究奨励分野 \(平成21年度～平成25年度\)](#)
- [研究班からのお知らせ](#)
- [研究班へのお知らせ](#)

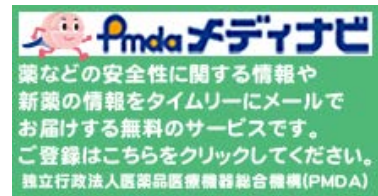
### 患者会情報

難病情報センターの  
パンフレットダウンロード

公益財団法人難病医学研究財団  
Japan Intractable Diseases Research Foundation  
難病医学研究財団のその他の事業並びに賛助会員及び寄付などに関することはこちらをクリックしてください。

PDFをご覧になるにはAcrobat readerのプラグインが必要です。お使いのパソコンにAcrobat readerがインストールされていない場合はダウンロードして下さい。





7	83	<p><a href="#">会、日本内分泌学会、小児内分泌学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班 名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">内分泌系疾患</a></p>
8	303	<p>(あっしゃーしょうこうぐん) <b>アッシャー症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会、日本眼科学会、小児耳鼻咽喉科学会</a></p> <p>【研究班】 難治性聴覚障害に関する調査研究班</p> <p>関連する疾患群 <a href="#">視覚系疾患、耳鼻科系疾患</a></p>
9	116	<p>(あとびーせいせきずいえん) <b>アトピー性脊髄炎</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本皮膚科学会、日本放射線学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本神経学会</a></p> <p>【研究班】 神経免疫疾患のエビデンスによる診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者QOLの検証研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
10	182	<p>(あぺーるしょうこうぐん) <b>アペール症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会、日本脳神経外科学会、日本形成外科学会、日本放射線学会、日本循環器学会、小児神経学会、小児神経外科学会</a></p> <p>【研究班】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
11	297	<p>(あらじーるしょうこうぐん) <b>アラジール症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本外科学会、日本放射線学会、日本循環器学会、日本肝臓学会、日本腎臓学会、小児栄養消化器肝臓学会、小児外科学会、小児循環器学会</a></p> <p>【研究班】 小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患の移行期を包含し診療の質の向上に関する研究班 <a href="#">名簿</a></p>

		<p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
12	177	<p>(ありましようこうぐん) <b>有馬症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a></p>
		<p>【 研究班 】 ジュベール症候群とジュベール症候群関連疾患の診療支援と診療ガイドライン作成・普及のための研究班 <a href="#">名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
13	231	<p>(あるふぁー1あんちとりぶしんけつぼうしょう) <b>α1-アンチトリプシン欠乏症</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本循環器学会</a>、<a href="#">日本呼吸器学会</a>、<a href="#">小児栄養消化器肝臓学会</a>、<a href="#">小児呼吸器学会</a></p>
		<p>【 研究班 】 <a href="#">難治性呼吸器疾患・肺高血圧症に関する調査研究班</a> <a href="#">名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">呼吸器系疾患</a></p>
14	218	<p>(あるぼーとしょうこうぐん) <b>アルポート症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本腎臓学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a></p>
		<p>【 研究班 】 小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立研究班 <a href="#">名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">腎・泌尿器系疾患</a></p>
15	131	<p>(あれきさんだーびょう) <b>アレキサンダー病</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p>
		<p>【 研究班 】 遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築研究班 <a href="#">名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
		<p>(あんじえるまんしょうこうぐん) <b>アンジェルマン症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【 関係学会 】</p>

16	201	<p><a href="#">小児遺伝学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【 研究班 】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
17	184	<p>(あんとれーびくすらーしょうこうぐん) <b>アントレー・ビクスラー症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本形成外科学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a>、<a href="#">小児神経外科学会</a>、<a href="#">小児内分泌学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a>、<a href="#">新生児成育医学会</a></p> <p>【 研究班 】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
【い】 <a href="#">▲ページトップへ</a>		
18	247	<p>(いそきっそうさんけっしょう) <b>イソ吉草酸血症</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">先天代謝異常学会</a></p> <p>【 研究班 】 先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂および診療体制の整備に向けた調査研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">代謝系疾患</a></p>
19	222	<p>(いちじせいねふろーぜしょうこうぐん) <b>一次性ネフローゼ症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本腎臓学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a></p> <p>【 研究班 】 <a href="#">難治性腎障害に関する調査研究</a> <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">腎・泌尿器系疾患</a></p>
20	223	<p>(いちじせいまくせいぞうしょくせいしきゅうたいじんえん) <b>一次性膜性増殖性糸球体腎炎</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本腎臓学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a></p> <p>【 研究班 】 <a href="#">難治性腎障害に関する調査研究</a> <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">腎・泌尿器系疾患</a></p>



21	197	(いちぴー36けっしつしょうこうぐん) <b>1 p 3 6 欠失症候群</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会</a> 、 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a> 、 <a href="#">小児遺伝学会</a> 、 <a href="#">小児神経学会</a>		
		【 研究班 】 マイクロアレイ染色体検査でみつかると染色体微細構造異常症候群の診療ガイドラインの確立研究班 <a href="#">名簿</a>		
関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a>				
22	325	(いでんせいじこえんしょうしつかん) <b>遺伝性自己炎症疾患</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 1 2 3
		【 関係学会 】 <a href="#">日本皮膚科学会</a> 、 <a href="#">日本循環器学会</a> 、 <a href="#">小児リウマチ学会</a>		
		【 研究班 】 自己炎症性疾患とその類縁疾患の全国診療体制整備、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究班 <a href="#">名簿</a>		
関連する疾患群 <a href="#">免疫系疾患</a>				
23	120	(いでんせいじすとにあ) <b>遺伝性ジストニア</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		【 関係学会 】 <a href="#">日本リハビリテーション医学会</a> 、 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a> 、 <a href="#">日本神経学会</a> 、 <a href="#">小児神経学会</a>		
		【 研究班 】 <a href="#">神経変性疾患領域における基盤的調査研究班</a> <a href="#">名簿</a>		
関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a>				
24	115	(いでんせいしゅうきせいししまひ) <b>遺伝性周期性四肢麻痺</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 1 2
		【 関係学会 】 <a href="#">日本循環器学会</a> 、 <a href="#">日本神経学会</a> 、 <a href="#">小児神経学会</a>		
		【 研究班 】 希少難治性筋疾患に関する調査研究班 <a href="#">名簿</a>		
関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a>				
25	298	(いでんせいすいえん) <b>遺伝性痔炎</b>		
		病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
		【 関係学会 】 <a href="#">日本外科学会</a> 、 <a href="#">日本放射線学会</a> 、 <a href="#">日本消化器病学会</a> 、 <a href="#">日本糖尿病学会</a> 、 <a href="#">小児栄養消化器肝臓学会</a>		

		<p>【研究班】 小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患の移行期を包含し診療の質の向上に関する研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">消化器系疾患</a></p>
26	286	<p>(いでんせいてつがきゅうせいひんけつ) <b>遺伝性鉄芽球性貧血</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本血液学会</a>、<a href="#">小児血液・がん学会</a></p> <p>【研究班】 先天性骨髄不全症の診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの確立に関する研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">血液系疾患</a></p>
【う】 <a href="#">▲ページトップへ</a>		
27	175	<p>(ういーばーしょうこうぐん) <b>ウィーバー症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【研究班】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
28	179	<p>(ういりあむずしょうこうぐん) <b>ウィリアムズ症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本循環器学会</a>、<a href="#">小児循環器学会</a>、<a href="#">新生児成育医学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a></p> <p>【研究班】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
29	171	<p>(ういるそんびょう) <b>ウィルソン病</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【関係学会】 <a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本精神神経学会</a>、<a href="#">日本眼科学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本肝臓学会</a>、<a href="#">先天代謝異常学会</a>、<a href="#">小児栄養消化器肝臓学会</a>、<a href="#">小児外科学会</a></p> <p>【研究班】 先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂および診療体制の整備に向けた調査研究班 <a href="#">名簿</a></p>



		<p>関連する疾患群 <a href="#">代謝系疾患</a></p>
30	145	<p>(うえずとしょうこうぐん) <b>ウエスト症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a> <a href="#">概要・診断基準等</a> <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【関係学会】 <a href="#">日本リハビリテーション医学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本精神神経学会</a>、<a href="#">日本脳神経外科学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p>
		<p>【研究班】 <a href="#">稀少てんかんに関する調査研究班 名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
31	191	<p>(うえるなーしょうこうぐん) <b>ウェルナー症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a> <a href="#">概要・診断基準等</a> <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【関係学会】 <a href="#">日本皮膚科学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本眼科学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本形成外科学会</a>、<a href="#">日本循環器学会</a>、<a href="#">日本糖尿病学会</a>、<a href="#">日本老年医学学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a>、<a href="#">小児皮膚科学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a></p>
		<p>【研究班】 <a href="#">早老症の実態把握と予後改善を目指す集学的研究班 名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
32	233	<p>(うおるふらむしょうこうぐん) <b>ウォルフラム症候群</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a> <a href="#">概要・診断基準等</a> <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本糖尿病学会</a>、<a href="#">日本内分泌学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a>、<a href="#">小児内分泌学会</a></p>
		<p>【研究班】 <a href="#">ホルモン受容機構異常に関する調査研究班 名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">内分泌系疾患</a></p>
33	29	<p>(うるりっひびょう) <b>ウルリッヒ病</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a> <a href="#">概要・診断基準等</a> <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【関係学会】 <a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p>
		<p>【研究班】 <a href="#">稀少難治性筋疾患に関する調査研究班 名簿</a></p>
		<p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
【え】 <a href="#">▲ページトップへ</a>		
		<p>(えいちていーえるぶいー1かんれんせきずいしょう) <b>HTLV-1関連脊髄症</b></p>
		<p><a href="#">病気の解説</a> <a href="#">概要・診断基準等</a> <a href="#">臨床調査個人票</a></p>
		<p>【関係学会】</p>

34	26	<p><a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">HAMならびにHTLV-1陽性難治性疾患に関する国際的な総意形成を踏まえた診療ガイドラインの作成研究班</a> 名簿</p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>			
35	180	<p>(えーていーあーるえっくすしょうこうぐん) <b>A T R - X 症候群</b></p> <table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table> <p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a>、<a href="#">小児内分泌学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a></p> <p>【研究班】 <a href="#">脳クレアチン欠乏症候群を中心とした治療可能な知的障害症候群の臨床研究班</a> 名簿</p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票			
36	168	<p>(えーらすだんろすしょうこうぐん) <b>エーラス・ダンロス症候群</b></p> <table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a> <a href="#">6</a> <a href="#">7</a></td> </tr> </table> <p>【関係学会】 <a href="#">日本外科学会</a>、<a href="#">日本皮膚科学会</a>、<a href="#">日本整形外科学会</a>、<a href="#">日本形成外科学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本眼科学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本脳神経外科学会</a>、<a href="#">日本循環器学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a>、<a href="#">小児皮膚科学会</a>、<a href="#">小児循環器学会</a>、<a href="#">小児整形外科学会</a></p> <p>【研究班】 先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">皮膚・結合組織疾患</a></p>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a> <a href="#">6</a> <a href="#">7</a>
病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票 <a href="#">1</a> <a href="#">2</a> <a href="#">3</a> <a href="#">4</a> <a href="#">5</a> <a href="#">6</a> <a href="#">7</a>			
37	287	<p>(えぶすたいんしょうこうぐん) <b>エプスタイン症候群</b></p> <table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table> <p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a>、<a href="#">小児血液・がん学会</a></p> <p>【研究班】 小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票			
38	217	<p>(えぶすたいんびょう) <b>エプスタイン病</b></p> <table border="1"> <tr> <td>病気の解説</td> <td>概要・診断基準等</td> <td>臨床調査個人票</td> </tr> </table> <p>【関係学会】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児腎臓病学会</a>、<a href="#">小児血液・がん学会</a></p>	病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票
病気の解説	概要・診断基準等	臨床調査個人票			

		<p>【 研究班 】 単心室循環症候群の予後に関する研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">循環器系疾患</a></p>
39	204	<p>(えまぬえるしょうこうぐん) <b>エマヌエル症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">小児遺伝学会</a></p> <p>【 研究班 】 マイクロアレイ染色体検査で見つかる染色体微細構造異常症候群の診療ガイドラインの確立研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a></p>
		<p>(えんいがたみおぼちー) <b>遠位型ミオパチー</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【 研究班 】 希少難治性筋疾患に関する調査研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>
		<p>(おうしょくじんたいこっかしょう) <b>黄色靭帯骨化症</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本整形外科学会</a>、<a href="#">日本放射線学会</a>、<a href="#">日本脳神経外科学会</a></p> <p>【 研究班 】 脊柱靭帯骨化症に関する調査研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">骨・関節系疾患</a></p>
		<p>(おうはんじすとろふいー) <b>黄斑ジストロフィー</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】 <a href="#">日本眼科学会</a></p> <p>【 研究班 】 網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班 <a href="#">名簿</a></p> <p>関連する疾患群 <a href="#">視覚系疾患</a></p>
		<p>(おおたはらしょうこうぐん) <b>大田原症候群</b></p> <p><a href="#">病気の解説</a>   <a href="#">概要・診断基準等</a>   <a href="#">臨床調査個人票</a></p> <p>【 関係学会 】</p>
【お】 <a href="#">▲ページトップへ</a>		

43	146	<a href="#">日本放射線学会、日本脳神経外科学会、小児神経学会</a>			
		【 研究班 】 <a href="#">稀少てんかんに関する調査研究班 名簿</a>			
		関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a>			
44	170	(おくしびたるほーんしょうこうぐん) <b>オキシピタル・ホーン症候群</b>			
		<a href="#">病気の解説</a>	<a href="#">概要・診断基準等</a>	<a href="#">臨床調査個人票</a>	
		【 関係学会 】 <a href="#">日本放射線学会、先天代謝異常学会、小児遺伝学会</a>			
45	227	(おすらーびょう) <b>オスラー病</b>			
		<a href="#">病気の解説</a>	<a href="#">概要・診断基準等</a>	<a href="#">臨床調査個人票</a>	
		【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会、日本放射線学会、日本皮膚科学会、日本循環器学会、日本呼吸器学会、脳神経血管内治療学会、小児循環器学会</a>			
			【 研究班 】 <a href="#">難治性呼吸器疾患・肺高血圧症に関する調査研究班 名簿</a>		
			関連する疾患群 <a href="#">染色体または遺伝子に変化を伴う症候群</a>		

[▲ページトップへ](#)

<a href="#">あ行</a>	<a href="#">か行</a>	<a href="#">さ行</a>	<a href="#">た行</a>	<a href="#">な行</a>	<a href="#">は行</a>	<a href="#">ま行</a>	<a href="#">や行</a>	<a href="#">ら行</a>
--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------

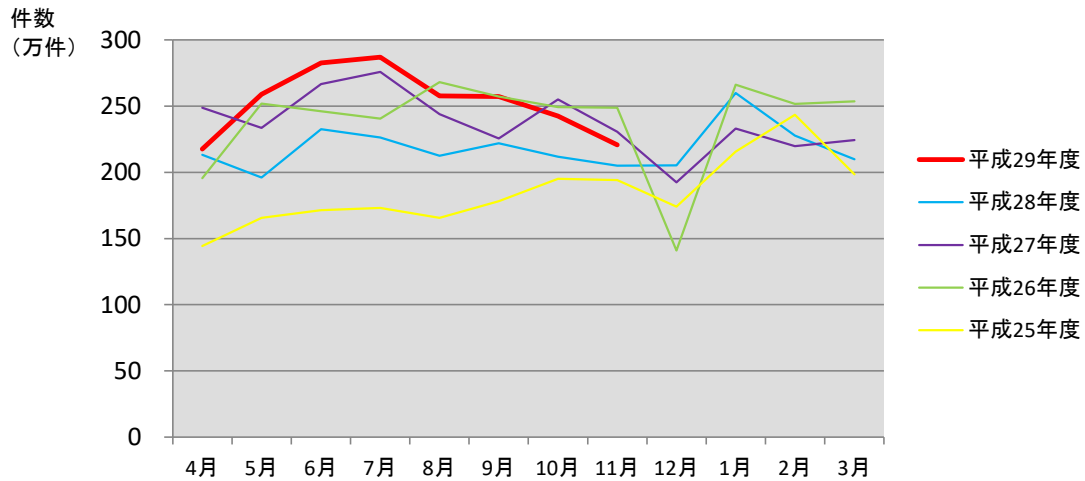
| [トップへ](#) | [サイトマップ](#) | [関連リンク](#) | [個人情報保護方針](#) | [リンクやデータの一部の引用等](#) |  
| [免責事項等](#) |

Copyright(C) 公益財団法人 難病医学研究財団/難病情報センター

## 1. 平成29年度事業進捗状況について

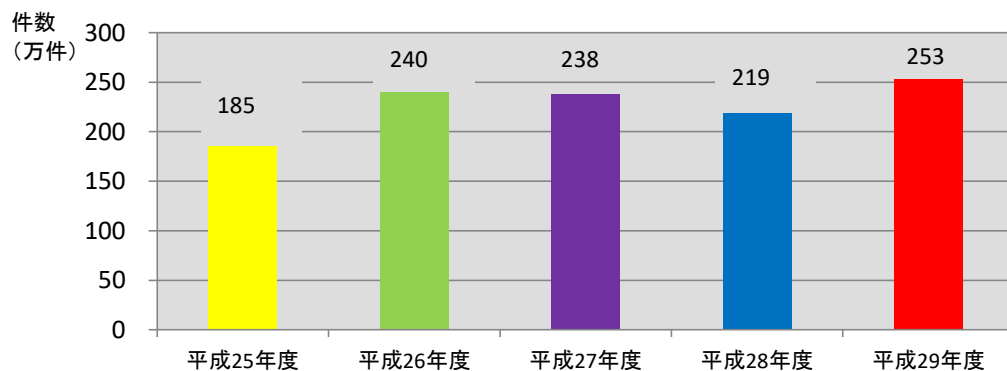
### 1. ホームページの利用状況

#### (1) ホームページのアクセス件数 (参考資料1、2、3)



	平成25年度	平成26年度	平成27年度	平成28年度	平成29年度
4月	1,444,704	1,955,473	2,488,213	2,131,621	2,175,430
5月	1,655,832	2,520,432	2,335,906	1,961,295	2,589,067
6月	1,715,102	2,462,115	2,666,819	2,327,125	2,826,768
7月	1,730,288	2,407,021	2,759,365	2,263,832	2,870,906
8月	1,655,968	2,681,072	2,439,949	2,125,040	2,576,723
9月	1,781,186	2,572,538	2,254,904	2,219,556	2,572,187
10月	1,952,486	2,493,573	2,551,225	2,119,251	2,426,132
11月	1,940,741	2,489,080	2,307,668	2,049,909	2,208,450
12月	1,739,919	1,409,865	1,923,841	2,052,044	
1月	2,157,124	2,662,857	2,331,838	2,598,968	
2月	2,434,012	2,515,953	2,197,877	2,277,411	
3月	1,985,050	2,536,056	2,245,019	2,099,260	
合計	22,192,412	28,706,035	28,502,624	26,225,312	20,245,663
月平均	1,849,368	2,392,170	2,375,219	2,185,443	2,530,708

#### (2) ホームページの月平均アクセス件数



# 指定難病制度について

## 資料5

### 1. 指定難病に対する医療費助成について

難病法に基づき指定される指定難病について、治療方法の確立等に資するため、難病患者データの収集を効果的に行い治療研究を推進することに加え、効果的な治療方法が確立されるまでの間、長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者を支援する制度です。

### 2. 医療費助成の対象について

医療費助成の対象となるのは、原則として「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合です。

確立された対象疾病の診断基準とそれぞれの疾病の特性に応じた重症度分類等が、個々の疾病ごとに設定されています。また、「軽症高額」として、症状の程度が疾病ごとの重症度分類等に該当しない軽症者でも、高額な医療を継続することが必要な人は、医療費助成の対象となります。「高額な医療を継続することが必要」とは、医療費総額が33,330円を超える月が支給認定申請月以前の12か月以内に3回以上ある場合をいいます。

### 3. 指定難病対象疾病について

現在、「指定難病」として330疾病が対象とされています。その中で、本学会に関連した指定難病は以下の●●疾病になります。登録の際の臨床調査個人票は指定難病患者データベースに登録され、同意が得られた場合、難病の病因・病態研究や新規治療法の開発等の研究に使用されます。軽症として助成対象外とされた方の臨床調査個人票のデータも登録されますので、登録の推進の程よろしくお願ひします。

告示番号	指定難病病名(日本耳鼻咽喉科学会関連)				
1	球脊髄性筋萎縮症	103	CFC症候群	195	スーナー症候群
2	筋萎縮性側索硬化症	104	コステロ症候群	196	ヤング・シンブロン症候群
3	脊髄性筋萎縮症	105	チャージ症候群	197	1p36欠失症候群
4	原発性側索硬化症	106	クリオピリン関連周期熱症候群	198	4p欠失症候群
5	進行性核上性麻痺	107	全身型若年性特発性関節炎	199	5p欠失症候群
6	パーキンソン病	108	TNF受容体関連周期性症候群	200	第14番染色体父親性ダイノミ-1症候群
7	大脳皮質基底核変性症	110	ブラウ症候群	202	スミス・マギニス症候群
8	ハンチントン病	111	先天性ミオパチー	203	22q11.2欠失症候群
9	神経有棘赤血球症	113	筋ジストロフィー	204	エマヌエル症候群
10	シャルコー・マリートゥース病	116	アトピー性骨髄炎	217	エプスタイン病
11	重症筋無力症	117	腎臓空洞症	218	アルポート症候群
12	先天性筋無力症候群	120	遺伝性ジストニア	219	ギャロウェイ・モート症候群
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	121	神経フリチン症	227	オスラー
15	封入体筋炎	122	脳表へモジデリン沈着症	232	カーニ-複合
17	多系統萎縮症	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	233	ウォルフラム症候群
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	124	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
19	ライソソーム病	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	235	副甲状腺機能低下症
20	副腎白質ジストロフィー	126	ペリ-症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症
21	ミトコンドリア病	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
23	プリオン病	130	先天性無痛無汗症	244	メーブルシロップ尿症
25	進行性多巣性白質脳症	131	アレキサンダー病	245	プロピオン酸血症
30	遠位型ミオパチー	132	先天性核上性球麻痺	246	メチルマロン酸血症
31	ベスレムミオパチー	133	メビウス症候群	247	イソ吉草酸血症
32	自己食食空胞性ミオパチー	135	アイカルチア症候群	249	グルタル酸血症I型
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	138	神経細胞移動異常症	250	グルタル酸血症II型
34	神経線維腫症	139	先天性大脳白質形成不全症	251	尿素サイクル異常症
35	天疱瘡	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	253	先天性葉酸吸収不全
38	スティール・ワグネル・ジョンソン症候群	155	ランドウ・クレフナー症候群	255	複合カルボキシル-セ欠損症
39	中毒性表皮壊死症	159	色素性乾皮症	261	タンジール病
40	高安動脈炎	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	271	強直性脊椎炎
41	巨細胞性動脈炎	167	マルファン症候群	272	進行性骨化性線維異形成症
42	結節性多発動脈炎	168	エーラス・ダンロス症候群	274	骨形成不全症
43	顕微鏡的多発血管炎	171	ウィルソン病	275	タナトフォリック骨異形成症
44	多発血管炎性肉芽腫症	172	低ホスファターゼ症	276	軟骨形成不全症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	173	VATER症候群	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	174	那須・ハコラ病	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
49	全身性エリテマトーデス	175	ウィーバー症候群	287	エプスタイン症候群
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	176	コフィン・ローリー 症候群	289	嚥食性線維症
53	シェーグレン症候群	177	有馬症候群	300	IgG4関連疾患
54	成人スチル病	178	モワット・ウィルソン症候群	303	アッシャー症候群
55	再発性多発軟骨炎	179	ウィリアムズ症候群	304	若年発症型両側性感音難聴
56	ペーチェット病	180	ATR-X症候群	305	運発性内リンパ水腫
58	肥大型心筋症	181	クルーゾン症候群	306	好酸球性副鼻腔炎
59	拘束型心筋症	182	アペール症候群		
60	再生不良性貧血	183	ファイファー症候群		
65	原発性免疫不全症候群	184	アントレー・ピクスラー症候群		
66	IgA腎症	185	コフィン・シリス症候群		
80	甲状腺ホルモン不応症	186	ロスマンド・トムソン症候群		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	187	歌舞伎症候群		
83	アジソン病	190	鰻耳腎症候群		
84	サルコイドーシス	191	ウェルナー症候群		
90	網膜色素変性症	192	コケイン症候群		
102	ルビシシュタイン・テイビ症候群	193	ブラダー・ウィリ症候群		
		194	ソトス症候群		

### 4. 難病情報センターHPとのリンク

各疾患の詳細等につきましては、難病情報センターHPを参照ください(<http://www.nanbyou.or.jp/>)。



## Intractable Disease Countermeasures Since 2015

### 1) What are intractable diseases?

Since when did the term “intractable diseases” start becoming commonly used in Japan? The rise of the term coincided with the occurrence of a disease called SMON in the late 1960s and early 1970s. SMON (subacute myelo-optico- neuropathy) is a disease that takes over the optic nerve and simultaneously combines with myelitis. This disease was seen only in Japan and saw a rapid increase from around 1967 to 1968. However, at the time it was called a rare disease and its cause was unknown. Following this, the Ministry of Health and Welfare established an investigative research committee in 1969. As a result of the project’s research, the following year it was suggested for the first time that there might be a causal relationship between SMON and chionoform, which is an intestinal medicine. This meant that thanks to nation-wide epidemiological research, the possibility had been presented that the use of chionoform causes the SMON disease to occur. The same year, the Ministry of Health and Welfare halted the sale of chionoform. After this, the number of new patients with the disease rapidly fell, which proved that SMON had been caused by chionoform.

This incident, while devastating for the victims of SMON, demonstrated two things. The first is that if the cause of an intractable disease is a medicine, the national government, which approved that medicine, has a duty to provide relief. The second is that if we undertake focused and multi-angled research, we may be able to discover the causes even for intractable diseases.

During these events, the Diet of Japan held a special hearing into intractable diseases and in 1972 decided the general policy for intractable disease countermeasures<sup>(1)</sup>. Within this general policy, intractable diseases were defined as: 1) having an uncertain cause and having no settled treatment courses, as well as having a well-founded fear of causing after-effects, and 2) due to their chronic nature, are not just a financial issue but also due to the need for caretaking cause great burdens both mentally and upon families. To further the countermeasures for tackling intractable diseases, the following three actions were called for: 1) the promotion of investigative research, 2) the establishment of medical facilities, and 3) the reduction of patient-borne medical costs. In addition to establishing research to discover the causes and conditions of intractable diseases and allow for their diagnosis and treatment, this also marked the first policy that sought to shift medical fees for intractable diseases away from the

patient and onto public expenditure. The original targets chosen for the investigative research were SMON, Bechet's disease, myasthenia gravis, systemic lupus erythematosus, sarcoidosis, aplastic anaemia, multiple sclerosis, and intractable hepatitis. Furthermore, medical fee assistance was made available for the treatment of four of the above diseases in particular.

The execution of such comprehensive countermeasures against intractable diseases is ground-breaking to a level not seen anywhere else in the world. It is without question that within Japan this has greatly contributed to the research of the causes and conditions of rare diseases and the development of new treatments. It is undeniable that up until now pharmaceutical companies have avoided the research and development of treatments for intractable diseases. This has been for reasons such as the following: 1) the market is small (due to the scarcity of patients for the medication and the lack of a reason for development), and 2) it is difficult to develop medication due to the cause of the disease being unclear. However, thanks to the national government's comprehensive countermeasures against intractable diseases, for the first time a light has been shone onto the development of treatments for rare diseases.

## **2) Developments in Intractable Disease Countermeasures**

After that, research into intractable diseases continued to progress. However, at the same time, the number of diseases to be targeted by the research greatly rose. This led to research being carried out to establish overviews and methods of treatment for hundreds of diseases. In addition to this, as targets eligible for medical fee assistance, 56 diseases were identified by the specific disease treatment research project (a project focusing on medical fee assistance) as "Diseases that have an established standard of diagnosis, as well as having a high level of difficulty in both treatment and seriousness, and are unlikely to have their causes investigated or have treatments developed without the use of public expenditure due to the comparatively scarce number of patients." Put simply, if a patient with one of these 56 diseases were to apply, have a designated medical practitioner fill out a medical certificate, and then pass the appropriate review, the medical costs would then be covered by public expenditure.

Even after that however, not only the number of targeted diseases grew; the number of targeted patients grew also ([diagram 1](#)) and by the end of 2011 there were 780,000 patients that fell within the target. As a result, the costs required for the intractable



disease countermeasures rose rapidly during this period. Additionally, when former-minister Masuzoe was in office, the expenses for the Intractable Disease Elimination Program (a project focusing on medical fee assistance) had reached 10 billion yen. However, the specific disease treatment research project (a project focusing on medical fee assistance) needed an even higher budget, with its total expenditure exceeding 40 billion yen. Put simply, the expenses required for medical fee assistance for intractable diseases became around four times the amount used for research into intractable diseases. Furthermore, since the main projects were managed by the prefectural governments, the situation arose where the prefectures had to bear the excess costs following the deficit in the national budget, making it difficult to fund the necessary projects. In addition, seeking justice, patients suffering from intractable diseases and their families called for a greater expansion and review of diseases targeted for medical fee assistance ([diagram 1](#)).

### **3) Creation and Execution of the “Act on Medical Care for Intractable Disease Patients”**

To manage this situation, the Act on Medical Care for Patients with Intractable/Rare Diseases was created on May 23<sup>rd</sup>, 2014 in order to promote the revised establishment of a sustainable social security system; the Act came into force on January 1<sup>st</sup>, 2015 ([diagram 2](#))<sup>(2)</sup>. As a result, sources of funding such as from consumption tax were assigned to medical fee assistance for intractable disease patients, establishing a stable system for medical fee assistance. In particular, it was specified that the payment of costs would be borne by the prefectural governments, with the national government contributing half. In other words, it became the case that the public expenditure used to cover the cost of treatment would be drawn half from the governments of the prefectures and half from the national government. In addition, following the enactment of this law, the national government has encouraged the investigation and research into the mechanisms of intractable disease outbreaks, as well as diagnosis and treatment methods. This has made it possible to undertake continuing and stable projects that can create environments for recovery ([diagram 2](#)).

### **4) What are Designated Intractable Diseases?**

Within this law, diseases that are the target of eligibility for medical fee assistance became called “designated intractable diseases”. Intractable diseases are defined by four conditions, being that: 1) the mechanism behind the occurrence is not well

understood, 2) there is no established method of treatment, 3) the disease is rare, and 4) treatment is needed over a long period of time. However, for designated intractable diseases, a further two conditions have been added, these are that: 5) the number of patients is within a set proportion of the national population (approximately 0.1% of the population), and 6) there is an established and objective standard (or equivalent) of diagnosis (diagram 3). This means that designated intractable diseases are a category within intractable diseases that have the added requirements of not exceeding a set number of patients as well as having an objective standard of diagnosis (in addition to belonging to a serious class of diseases and being of above a set class).

There is an established process for designating any disease as a designated intractable disease. First, a committee in the Ministry of Health, Labour and Welfare's Health Science Council considers whether or not a disease meets the above requirements. It is then discussed whether or not the disease can be classed as highly serious. Then, after further seeking public comment, the disease is recognized by the disease countermeasures committee of the Health Science Council. On top of this, the intractable disease is then designated by the Minister of Health, Labour and Welfare, completing the process. In the first set, 110 diseases were designated and medical fee assistance began from January 1<sup>st</sup> 2015<sup>(4)</sup>. On top of this, a second set of 196 diseases were designated on May 13<sup>th</sup>, bringing the total number of targeted diseases to 306, and medical assistance was given to these additions from July 1<sup>st</sup> 2015<sup>(4)</sup>.

Following this, the number of patients with designated intractable diseases became around 940,000 by the end of 2015 and the scope of the medical fee assistance projects reached around 222.1 billion yen. Since then, the responsible committee has decided to add 24 more designated intractable diseases, which were appended on April 1<sup>st</sup> 2017, bringing the total number of designated intractable diseases to 330 (diagram 4, diagram 5)<sup>(4)</sup>.

## **5) The System of Diagnosis and Treatment for Intractable Diseases**

Until now, the diagnosis of specific diseases (intractable diseases) could be done by anybody as long as they were a medical practitioner. However, in accordance with the stipulations of the Act on Medical Care for Patients with Intractable/Rare Diseases, now only designated medical practitioners for intractable diseases are able to undertake the first diagnosis of designated intractable diseases. Therefore, care must be exercised. When an application regarding an intractable disease is made for the first

time, the patient must go see a designated medical practitioner for intractable diseases. There will always be a designated medical practitioner for intractable diseases at university-associated hospitals or any large hospital. Designated medical practitioners for intractable diseases fulfil two roles: 1) creating the diagnosis document (the clinical examination results), which is necessary for the application to authorize the payment of medical fee assistance, and 2) entering the patient data (the results of the diagnosis) into the registration system.

Thanks to this, not only does the accurate diagnosis of intractable diseases become possible, it also allows for the creation of an accurate epidemiology database for patients with intractable diseases. In the case of the 330 diseases discussed above, each of these diseases already have their standards of diagnosis and level of severity decided upon, so a designated medical practitioner for incurable diseases would write his or her decision about the result relating those standards of diagnosis and the severity into the diagnosis document (the clinical examination results). The final decision is reached by following the relevant procedure set by each prefecture. More information about the standards of diagnosis and severity levels of intractable diseases can be viewed at the Japan Intractable Diseases Information Center website ([Explaining Disease, a List of Clinical Examination Results; Phonetic Search](#)).

The requirements necessary for becoming a designated medical practitioner for intractable diseases is that one must: 1) have at least five years of experience engaging in the diagnosis or treatment of intractable disease, in addition to being certified as a medical specialist by the relevant academic or scientific community at the time of application, or 2) have at least five years of experience engaging in the diagnosis or treatment of intractable disease, in addition to having completed a set training course (of one to two days in length). The registration of designated medical practitioners for intractable diseases is renewed on a five-year basis.

Designated supporting medical practitioners for intractable diseases are able to make the diagnosis documents necessary for the renewal of designated intractable diseases. The requirements for designated supporting medical practitioners for intractable diseases are that they: have at least five years of experience engaging in the diagnosis or treatment of intractable disease, in addition to having completed a set training course (of one to two days in length).

## **6) The System of Research for Intractable Diseases**

Until now, research into intractable diseases has been governed by the Ministry of Health, Labour and Welfare. The two projects in charge of ensuring improvements in quality for the development of effective treatment and diagnosis for intractable diseases were the Intractable Disease Policy Research Project and the Intractable Disease Implementation Research Project.

The Intractable Disease Policy Research Project seeks to create plans to raise the level of care available for intractable diseases by: gathering information through epidemiological studies about the actual conditions of intractable disease patients, establishing diagnosis and treatment guidelines based on evidence, and undertaking the sharing and correction of relevant diagnosis and treatment standard, levels of disease severity, as well as diagnosis and treatment guidelines<sup>(5)</sup>. For this reason, the intractable disease patient database that the designated medical practitioner for intractable diseases inputs information into plays a very important role.

The Intractable Disease Implementation Research Project is currently operating as the Intractable Disease Elimination Project, which is one of the nine projects operated by the Japan Agency for Medical Research and Development. The Japan Agency for Medical Research and Development is an organization that seeks to undertake top-down research based on the strategies established by the national Headquarters for Healthcare Policy. The Japan Agency for Medical Research and Development has a system of managing issues by focusing on nine projects, which each have a PD (Project Director) or PS (Project Supervisor)<sup>(6)</sup>. In reality, there is also a PO (Program Officer), who executes the project, underneath the PD or PS. This results in top-down management over the quality of research.

At the Intractable Disease Implementation Research Project, operations are undertaken including clinical research into the implementation of genetic treatments and treatment technologies for medicinal and medical equipment, as well as the establishment of practitioner-led clinical trials (such as the creation of new treatment methods and the expanded application of existing medicines). Other than this, this project aims to develop a hub institution that has the technology to generate, differentiate, and analyze disease-specific iPSCs, as well as undertake research to create new medicine while utilizing medicine development support networks. It aims to have at least 11 medical products or equipment that target intractable diseases approved and further applied by around the year 2020. As a result, it is clear that the goal of the project is not simply to conduct research on the causes and conditions of

intractable diseases, but rather to research the development of new methods of treatment.

Therefore the two intractable disease projects are expected to work together with each other, leading to the advancement of intractable disease research and subsequently the development of new methods of treatment. From 2015 it was decided that the first of these projects will be managed by the Ministry of Health, Labour and Welfare and that the second will be managed by the Japan Agency for Medical Research and Development.

## **7) Efforts to Raise Awareness and Spread Information about Intractable Diseases**

There are various organizations that seek to raise awareness and spread information about intractable diseases, such as the Japan Intractable Diseases Information Center and the Consultation and Support Centers for Intractable Diseases.

The Japan Intractable Diseases Information Center is an organization operated by the Japan Intractable Diseases Research Foundation under the support and guidance of the Ministry of Health, Labour and Welfare. Its website (<http://www.nanbyou.or.jp/>) provides the necessary information (such as information about diseases and guidance regarding diagnosis and treatment) for life during recovery and treatment to assist patients of intractable diseases, their family, and people related to the medical field. In addition, the website also provides updates about the national intractable disease policies, the overviews of the various systems and services, the intractable disease research team, and patient meet-ups. With over 2.5 million accesses per month, it is the largest website that provides information on intractable diseases.

Consultation and Support Centers for Intractable Diseases were established in each prefecture in 2003 under the support of the Ministry of Health, Labour and Welfare and are run by each prefectural government. These centers work toward alleviating the worry and anxiety felt by local patients of intractable diseases, their families and others and support their life during recovery.

## **8) References**

1. General Policy for Intractable Disease Countermeasures:

[http://www.nanbyou.or.jp/pdf/nan\\_youkou.pdf](http://www.nanbyou.or.jp/pdf/nan_youkou.pdf)

2. Act on Medical Care for Intractable Disease Patients:

[http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/nanbyou/](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/)

3. Basic Policy to Comprehensively Encourage Medical Treatment and Care for Patients of Intractable Diseases:

<http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkoukyoku/0000099473.pdf>

4. Explaining Disease, a List of Clinical Examination Results; Phonetic Search:

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5461>

5. Information about the Ministry of Health, Labour and Welfare's Intractable Disease Elimination Program: <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3628>

6. Japan Agency for Medical Research and Development: <http://www.amed.go.jp/>

Copyright(C) Japan Intractable Diseases Research Foundation/Japan Intractable Diseases Information Center

## Guide to the Medical Fee Assistance System for Patients of Designated Intractable Diseases

Eligibility for medical fee assistance

The process from application to becoming authorized to receive medical fee assistance

Necessary documents for application (overview)

Period of validity for authorization and timely changes to applications

Upper limits for patient-borne costs

Using the patient-borne cost management form to manage patient-borne costs

Designated medical practitioners for intractable diseases

Designated medical facilities

High costs for minor diseases

Authorizations for “high cost and long term” treatments

The upper limit for patients with ventilators is 1000 yen.

### Eligibility for Medical Fee Assistance

According to the Act on Medical Care for Patients with Intractable/Rare Diseases, the general rule for receiving medical fee assistance is that a patient must be diagnosed as having a designated intractable disease, which is a disease even more severe than that found in the usual categorization of disease severity.

The established standards of diagnosis for targeted diseases, as well as the categorization of severity in relation to the characteristics of various diseases, are set for each individual disease.

## The Process from Application to Becoming Authorized to Receive Medical Fee Assistance

* 指定医	*Designated medical practitioner
申請者（対象患者）	Applicant (eligible patient)
申請	Application
医療受給者証交付	To receive medical fee assistance
都道府県（審査）	Prefecture (examination)
主な必要書類	Main necessary documents
1) 特定医療費の支給認定申請書、診断書	1) Application form for the authorization of specific medical fee provision; diagnosis form
2) 住民票、市町村民税（非）課税証明書などの課税状況を確認できる書類（こちらは世帯全員分が必要です）。	2) Documents to ascertain tax status, such as a certificate of residence and a municipal tax (exemption) certificate (this is required for each member of the household)
3) 健康保険証の写しなど	3) A copy or otherwise of a health insurance card
医療受給者証の有効期間は？	What is the period of validity for the medical fee recipient card?
原則として申請日から1年以内で都道府県が定める期間です。1年ごとに更新の申請が必要です。	As a general rule, the period will be decided by the prefectural government and will be for a period of within one year from the application. An application for renewal must be made each year.
※難病指定医を受診し、診断書の交付を受ける。難病指定医については、難病情報センターホームページで検索するか、お住まいの都道府県の窓口にお問い合わせください。	*The patient must see a doctor for a medical exam and receive a diagnosis document. For information about designated medical practitioners for intractable diseases, please visit and run a search within the website for the Japan Intractable Diseases Center or ask at the information desk for your local prefectural government.



\*Click to enlarge the picture.

### 1. Application

After gathering the necessary documents, the application is made to the prefectural government. (The relevant information desk is different for each prefecture, so please seek information from your local prefectural government.)

### 2. Examination by the prefecture

A prefectural government will authorize payment when it acknowledges that: 1) the severity of the disease meets the conditions in the authorization standards, or 2) the disease does not meet the authorization standards but requires the patient to undergo continuing and high-cost medical care (high costs for minor diseases).

### 3. Receiving a medical fee recipient card from the prefectural government

(1) It takes around 3 months from the time of application to receive a medical fee recipient card. Costs incurred at designated medical facilities while waiting for the card to arrive can be reimbursed upon application.

(2) It is possible for the examination to yield a result of non-authorization. The prefectural government will contact you with a notice of non-authorization in the event that your application is not successful.

### Necessary Documents for Application (Overview)

Necessary documents for payment authorization	
---	--

Documents to submit	Reason for necessity
Application form for payment authorization of specific medical costs	N/A
Diagnosis document (the clinical examination results)	In order to ascertain that a designated intractable disease has been contracted and whether it is of a set severity.
Certificate of residence (of the applicant, and if the applicant is using the same medical insurance as a member of their household, documents to identify that person as well)	In order to decide the upper limit of patient-borne costs (the monthly cost)

*Possible to be omitted by using the Basic Resident Registry.	
Documents to ascertain household income (Such as municipal tax [exemption] certificate) *Expected to become possible to be omitted by using the Individual Number system.	
Copy of insurance card (A document that shows you are covered by medical insurance; such as an insurance card, dependent card, union card)	
Documents proving the use of a ventilator	
Documents proving that there is someone other than the applicant in the household who receives payments for specific medical fees or medical fees for specific pediatric chronic diseases.	
Documents to ascertain medical fees *Such as the necessary receipts for identifying the existence of “high cost and long term” treatments and “high costs for minor diseases”.	In order to decide the upper limit of patient-borne costs (the monthly cost) and ascertain the conditions of payment authorization.
Letter of consent (necessary for ascertaining the income divisions under the medical insurance)	In order to make inquiries to the insured about insurance information.

\*The colored documents and items must be submitted as necessary.

\*Click to enlarge the picture.

### Period of Validity for Authorization and Timely Changes to Applications

The period of validity for payment authorization is, as a general rule, a year or less. It is for the period that is thought to be necessary based on the severity and treatment circumstances of the disease. However, in special circumstances it is possible to allow for a period no greater than 1 year and 3 months. Once the period of validity has finished, an application to renew must be made if further treatment is required.

It is necessary to send a notification if there is any change to the contents of your

application or the calculation for the upper limit of the patient-borne costs during the period of validity. Applications for a change can also be made in the event that it becomes necessary to change: 1) the designated medical facility, 2) the upper limit for patient-borne costs, or 3) the name of a designated intractable disease, applications for a change can also be made for authorized payments.

## About Upper Limits for Patient-Borne Costs

Upper limits for patient-borne costs (the monthly cost) in relation to medical fee assistance

(Unit: Japanese yen)

Divided by income levels	Standard for dividing by income levels (The number inside the parentheses represents an approximation of yearly income for a two-person household with a married couple)		Patient bears: 20%					
			Upper limit for patient-borne costs (outpatient + hospitalization)					
			General rule			Already-authorized payee (three-year transitional measures)		
			Regular	High cost and long term*		Regular	Patients with serious diseases from the specific disease treatment research project	
	Patients who use a ventilator or similar support			Patients who use a ventilator or similar support				
Welfare	N/A		0	0	0	0	0	0
Low income I	Municipal tax exemption (household)	Patient's yearly salary Less than 800,000 yen	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
Low income II		Patient's yearly salary Over 800,000 yen	5,000	5,000		5,000		
Regular income I	Municipal tax Tax or over, 71,000 yen or less (approximately 1.6 million yen – 3.7 million yen)		10,000	5,000		5,000	5,000	
Regular income II	Municipal tax 71,000 yen or more, 251,000 yen or less (approximately 3.7 million yen – 8.1 million yen)		20,000	10,000	10,000			
Upper income	Municipal tax 251,000 yen or more (approximately 8.1 million yen or more)		30,000	20,000	20,000			
Food expenses during hospitalization			All costs borne by patient			Half of the costs borne by the patient		

\* Treatment that is “high cost and long term” refers to a situation when someone incurs a monthly total medical fee of over 50,000 yen over six times within a year (for example, if the medical insurance covers 80% of the cost and there are six months or more when the patient-borne medical fee is over 10,000 yen).

\*Click to enlarge the picture.

## Using the Upper Limit Patient-Borne Cost Management Form to Manage Patient-Borne Costs

Upper limit patient-borne cost management form for February 2017					
Name of examinee	xxxx		Examinee numbers	0012345	
Upper limit of monthly patient-borne costs: 10,000 yen					
Date	Name of designated medical facility	Total cost of medical fees (for 100%)	Patient-borne costs	Total patient-borne costs (monthly cost)	Collection seal
February 1 <sup>st</sup>	ooo Hospital	30,000 yen	6,000 yen	6,000 yen	Seal
February 1 <sup>st</sup>	XX Pharmacy	6,000 yen	1,200 yen	7,200 yen	Seal
February 20 <sup>th</sup>	ooo Hospital	25,000 yen	2,800 yen	10,000 yen	Seal
February 20 <sup>th</sup>	XX Pharmacy	4,000 yen			
The monthly upper limit of patient-borne costs has been met as described above.					
Date	Name of designated medical facility				Confirmation seal
February 20 <sup>th</sup>	ooo Hospital				Seal

\*The format of patient-borne cost management form is designated by each prefecture. The above example of how to fill at the form is made based on a sample format.

\*Click to enlarge the picture.

The value of the upper limit of the patient-borne cost is derived by totaling the fixed ratio borne by the patient across multiple designated medical facilities where diagnosis has been undertaken. As a result, it is managed with the Upper Limit Patient-Borne Cost Management Form which is received together with the medical fee assistance card.

(1) At each designated medical facility, 20% (or 10%) of the cost within the upper limit of patient-borne costs will be collected after each diagnosis.

(2) The designated medical facility will record the cost of the collected fee in the management form after each diagnosis at a designated medical facility.

(3) In the instance that the total patient-borne costs reach the upper limit of patient-borne costs, the designated medical facility will ascertain this at that time and on that month will not undertake the collection of fees that would exceed the upper limit of patient-borne costs.

### About Designated Medical Practitioners for Intractable Diseases

Under the system for designated intractable diseases, only designated medical practitioners chosen by the prefecture are able to create the diagnosis documents necessary to apply for specific medical fee payment authorization.

There are two types of designated medical practitioners; these are “designated medical practitioners for intractable diseases”, who are able to make the diagnosis documents necessary for new applications and renewal applications, and “designated supporting medical practitioners” who are only able to make the documents necessary for renewal applications.

\*More information about designated medical practitioners in each prefecture can be found at the website for the Japan Intractable Diseases Information Center by following the link below.

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5309>

### About Designated Medical Facilities

Designated medical facilities are hospitals, clinics, pharmacies and home care stations that have been designated by the prefectural government.

As a general rule, payment for medical fees for designated intractable diseases is limited to treatment received at designated medical facilities.

\*More information about designated medical facilities in each prefecture can be found at the website for the Japan Intractable Diseases Information Center by following the link below.

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5308>

### About High Costs for Minor Diseases

Patients with minor diseases that do not meet the classification for serious diseases are also eligible for medical fee assistance if they need to undertake continued and high-cost treatment.

A “need for continued and high-cost treatment” refers to a situation where there are three months or more when the total medical fees exceed 33,330 yen within 12 months prior\* to the application for payment authorization.

For example, if the medical insurance covers 70% of the costs, then the above applies to a situation where there are three or more months in the year where the patient bears 10,000 yen in costs.

\*This is for the period until the day of application from the month following, whichever occurred most recently: (1) the month that was 12 months prior to application, or (2) the month that the designated intractable disease occurred as acknowledged by a designated medical practitioner. Additionally, the standard patient-borne costs for the recuperation of food (life) expenses during hospitalization are not included in the 33,330 yen.

### About Authorizations for “High Cost and Long Term” Treatments

For patients who undertake continued, high-cost, and long-term treatment, the upper limit of the borne costs is set to be reduced on the basis of regular income and upper income. This applies to patients who have had already had six months, which are 12 months prior to the month of application, when the total medical fees for the specific medical fee for each month has exceeded a value of 50,000 yen.

For example, this would apply to a situation where the medical insurance bears 80% of the costs and there are six months during the year in which the patient-borne medical costs exceed 10,000 yen.

### The Upper Limit for Patients with Ventilators is 1,000 Yen

For patients with ventilators or other equipment necessary for life support who require special consideration, the upper limit of patient-borne costs will be 1,000 yen regardless of income level.

The condition for eligibility is that in addition to having a designated intractable disease that has received authorization for medical fee support, the following requirements are met: 1) the patient requires continued and constant life support, and 2) the patient's daily life and movement are severely restricted and the following procedures are expected (whether the requirement is met is decided on an individual basis).

1. Patients with a nerve intractable disease who use a ventilator equipped through a tracheotomy incision or through a face mask.
2. Patients such as those with terminal heart failure who use an external artificial heart support.



## Overview of the Countermeasures against Specific Pediatric Chronic Diseases

At the Information Center for Specific Pediatric Chronic Diseases we are here to support children with chronic diseases as well as their families and other loved ones. We also provide information for people involved in the treatment of such patients and for those involved in health and education.

### About support for children with chronic diseases and their families

In regards to countermeasures against pediatric chronic diseases, we support children with chronic diseases and their families in the ways listed below.

#### **I. Creating fair and stable ways to provide medical fee assistance (making the provision of medical fee assistance a duty)**

##### 1. Eligibility for medical fee assistance (Reference: 4 requirements)

- (1) Has a disease that becomes chronic,
- (2) the disease is a long-term threat to the patient's life,
- (3) the conditions and treatment of the disease have the long-term effect of lowering the patient's quality of life, and
- (4) the disease requires long-term and continuing high-cost treatment.

To ensure fairness and transparency, a council constantly reviews the standards for naming and deciding the conditions of the selection of targeted diseases.

##### 2. About the application and authorization of medical fee assistance

A designated medical practitioner (such as a person who has been certified as a medical specialist by the relevant academic or scientific community) issues documentation of their medical opinion (which will be used for the process of applying for medical fee assistance authorization).

Strengthening of the examination process (If necessary, an audience can be granted with the authorization committee, and the medical specialist can advocate to the authorization committee).

3. About payment levels (\*The patient reasonably bares costs according only to their ability to do so; this is equal to the payment levels in other systems involving public-expenditure-supported medical fees.)

## **II. Promoting research and improving the quality of treatment**

### **1. Designated medical facilities**

Guaranteeing convenience for child patients and their families, as well as the continuation of treatment (designated requirements are established in order to be able to continually designate medical facilities that currently provide treatment).

### **2. Cooperating with treatment**

Regional cooperation, greater-quality medical care (core hospitals and their juvenile disease departments send information to regional medical facilities).

Cooperation with relevant regional organizations (cooperation with health care centers as well as welfare and education organizations leads to a more fulfilling life for patients undergoing treatment)

Cooperating and sharing information with intractable disease and adult medical facilities.

### **3. Promoting research**

Greater precision for data input (designated medical practitioner directly inputs data, data accumulates over years, linkage between the data of patients with intractable diseases, also possible to input data of patients not receiving medical fee assistance for reasons such as being already cured).

Using registered data for research and sharing the fruits of this research with child patients and the general public.

### III. Understanding the characteristics of children with chronic diseases and encouraging them to grow up healthily, take part in society, and be self-reliant through the unified support of the community

#### 1. Encouraging the spread of information and awareness

Creating a portal site that allows for access to broad shared information.

#### 2. Encouraging comprehensive support in regional areas, etc.

Creating committees from people involved in the region's regional medical, health, welfare, and education fields to examine the content of the support\* tailored to the needs of child patients and their families, as well as using regional resources (such as various support policies and NPOs) to provide care. (\*Support includes: consultation, peer support, support for creating individual support plans to encourage self-reliance, support for taking part in society, self-reliance support, and family support.)

Maintenance of child patients' handbooks for specific pediatric chronic diseases; bringing the handbook system to a new level.

Creating and making public national policies for specific pediatric chronic diseases and encouraging treatment research in addition to guaranteeing medical, welfare, and other facilities as well as promoting understanding among those involved.

#### 3. Support for the transition into adulthood

Undertaking seamless support into the period of adulthood while being engaged with the strengthening of comprehensive support (see point 2 of number 3) in order to encourage self-reliance among child patients in addition to general support relating to the self-reliance and medical fee assistance\*. (\*Due to an increase in intractable disease patients, it is expected that there will be a rise in people who continue to receive medical fee assistance.)

[Click here for the New Medical Fee Assistance System for Specific Pediatric Chronic Diseases](#)

### Designated training resources for specific pediatric chronic diseases

The resources (“Overview of the Countermeasures against Specific Pediatric Chronic Diseases” and “Outlook of Diseases Targeted by the Countermeasures against Specific Pediatric Chronic Diseases”) created for the training of designated medical practitioners for specific pediatric chronic diseases are available for viewing.

### Designated medical training materials

## **About Medical Fee Support for Specific Pediatric Chronic Diseases**

Childhood cancer, which is a type of pediatric chronic disease, requires a long period of treatment and high medical fees. The Pediatric Chronic Disease Treatment Research Project seeks to support the healthy development of children, as well as the establishment and promotion of disease treatment. It also seeks to support patient-borne costs in order to help alleviate the burden of medical fees on patients' families.

### Medical Fee Support for Specific Pediatric Chronic Diseases

The following information pertains to medical fee support for specific pediatric chronic diseases.

#### **Overview**

To support the healthy development of children and to seek to alleviate the burden of medical costs on patients' families, a portion of patient-borne costs for children with specific pediatric chronic diseases are covered by aid.

#### **Eligibility**

Child patients are eligible if they have a specific pediatric chronic disease (listed below) and it is of the severity as designated by the Minister of Health, Labour and Welfare.

1. Has a disease that becomes chronic,
  2. the disease is a long-term threat to the patient's life,
  3. the conditions and treatment of the disease have the long-term effect of lowering the patient's quality of life, and
  4. the disease requires long-term and continuing high-cost treatment.
- Must fulfil all of the above requirements and must be a disease designated by the Minister of Health, Labour and Welfare.
  - Only children who are 18 years old or younger are eligible. (However, if upon reaching the age of 18 the patient is eligible for the project and also requires continued treatment, they will be eligible until they are 20 years old.)

## Application Process

The following information pertains to the application for medical fee support for specific pediatric chronic diseases.

1. Have a medical exam at a designated medical facility.
2. After diagnosis at a designated medical facility, receive a medical opinion document for a pediatric chronic disease from the medical practitioner.
3. Attach the medical opinion document provided in step 2 to your application for medical fee assistance and submit it to your prefecture, designated city, or core city.\*
4. Eligible patients are examined by the Specific Pediatric Chronic Disease Examination Committee.
5. The patient and family are notified by the prefecture, designated city, or core city as to whether the applied for payment has been authorized or not authorized.

対象患者の審査	Examination of eligibility
【都道府県・指定都市・中核市】	[Prefecture, designated city, or core city]
小児慢性特定疾病審査会	Specific Pediatric Chronic Disease Examination Committee
受診	Medical examination
診断	Diagnosis
申請	Application
認定・不認定	Authorization/non-authorization
(医療意見書添付)	(Attach medical opinion document)
【患児、家族】	[Child patient, family]
【指定医療機関】	[Designated medical facility]
(医療意見書手交)	(Provide medical opinion document)

\*Ask your prefecture, designated city, or core city for information about the document (Application for Medical Fee Recipient Card) necessary to apply.

[Click here for a list of local government information desks.](#)

## Upper Limit of Patient-Borne Costs of Medical Fee Assistance for Specific Pediatric Chronic Diseases

(Unit: Japanese yen)

Divided by income levels	Approximation of yearly income (household with a two-person married couple and one child)		Upper limit for patient-borne costs (patient bears: 20%, outpatient + hospitalization)					
			General rule			Already authorized payee (three-year transitional measures)		
			Regular	Serious disease*	Patients who use a ventilator or similar support	Regular	Patients with ongoing serious diseases	Patients who use a ventilator or similar support
I	Welfare, etc.		0			0		
II	Municipal tax exemption	Low income I (less than approximately 800,000 yen)	1,250		500	1,250	1,250	
III		Low income II (less than approximately 2 million yen)	2,500			2,500		
IV		Regular income I (71,000 in municipal tax or less, less than approximately 4.3 million yen)	5,000	2,500		2,500	2,500	
V	Regular income II (251,000 in municipal tax or less, less than approximately 8.5 million yen)	10,000	5,000	5,000				
VI	Upper income (Greater than 251,000 yen in municipal tax, greater than approximately 8.5 million yen)	15,000	10,000	10,000				
	Food expenses during hospitalization		Half of the costs borne by patients			None of the costs borne by patient		

\*Serious diseases is defined as either: 1) requiring high-cost medical fees over a long term, where the total medical fees exceed 50,000 yen per month for over 6 months in a year (for example, if the medical insurance bears 80% of the costs, a patient-borne medical fee of 10,000 yen per month), or 2) the disease meets the standards of an ongoing serious disease.

[Click here for the authorization standards for serious diseases and specific pediatric chronic disease.](#)

[Return to "About Medical Fee Support for Specific Pediatric Chronic Diseases"](#)

[> Return to the top of the page for the Upper Limit of Patient-Borne Costs of Medical Fee Assistance for Specific Pediatric Chronic Diseases](#)

### Authorization Standards for Patients with Serious Diseases and Specific Pediatric Chronic Diseases

1) Patients who are designated by the Minister of Health, Labour and Welfare (by notice number 1 of 462 from the Ministry of Health, Labour and Welfare) as requiring continued treatment that is high cost and long term.

◇ Patients whose treatment is high cost and continues over a long term can apply with a **separate form** as having a serious disease. Patients who have received authorization as a patient with a serious disease can find the designated costs on a **separate chart** for the patient-borne costs (patient bears 20% of the costs).

◇ Patients who have treatments that are high cost and continue of a long term are defined as those having over six months of medical costs that exceed 50,000 yen for the medical costs under their medical insurance based on the medical fee support for a specific pediatric chronic disease in one month.

2) Patients who are designated by the Minister of Health, Labour and Welfare (by notice number 2 of 462 from the Ministry of Health, Labour and Welfare) as requiring especially burdensome medical treatment.

\*

◇ Patients who require especially burdensome treatment based on their physical conditions or the treatment applicable to a specific pediatric chronic disease, can apply with a **separate form** as having a serious disease. Patients who have received authorization as a patient with a serious disease can find the designated costs on a **separate chart** for the patient-borne costs (patient bears 20% of the costs).

◇ A patient with particularly burdensome medical treatment is someone who meets the requirements below in either a or b.



a. The patient is a child and has been acknowledged as having a disease in a position on the following chart and that at least one of the diseases on the same chart continues for a long term (six months or more).

Eligible positions	Conditions of the disease
Eyes	A patient who has a considerable disability with their eyes (less than 0.04 vision in both eyes)
Auditory organ	A patient who has a significant auditory disability (a hearing ability in both ears of over 100 decibels)
Arms	<p>A patient who has a significant disability with their arms (complete loss of the ability to use arms)</p> <p>A patient who has a significant disability with the movement of their fingers (loss of all fingers from the base of both hands, or complete loss of the ability to move fingers)</p> <p>A patient who has a significant disability with part of their arm (loss of over half of one of their arms, or complete loss of the ability to move part of their arms)</p>
Legs	<p>A patient who has a significant disability with their legs (complete loss of the ability to move their legs)</p> <p>A patient who has lost the limb from their foot joint or more</p>
Trunk/spine	A disability severe enough that a child 1 year old or older cannot use their trunk function to sit
	or stand (a disability for a child 1 year old or older who cannot sit down on a chair, sit with their legs tucked under them, sit cross-legged or sit on their side, or cannot assume the decubitus position or cannot stand up on their own from a seated position without the help first of someone else, a pillar, a cane or other form of assistance or care)
Use of limbs	A disability with the use of the patient's body, or a disease that requires rest after long periods and is recognized as being above the level of the level of severity in the other items in this chart (excluding the eye and auditory items), and makes management of daily life impossible (has completely lost the ability to use arms and legs or has an ability that severely limits the use of all four limbs)

b. Is a child with a specific pediatric chronic disease and has a disease with the characteristics of one of the disease groups on the following chart.

Disease groups	Disease characteristics
Malignant neoplasm	Has a transition or reoccurrence and is undertaking serious treatment
Chronic kidney disease	Undertaking hemodialysis or peritoneal dialysis (including CAPD, continuous ambulatory peritoneal dialysis)
Chronic respiratory disease	Undertaking tracheostomy management or intubation
Chronic heart disease	Undertaking ventilator management or oxygen therapy
Inborn error of metabolism	Has an IQ of 20 or less, or is over 1 year old and is bedridden
Neuromuscular disease	Development or IQ is that of 20 or less, or is over 1 year old and is bedridden
Chronic digestive disorders	Undertaking tracheostomy management or intubation
Syndromes that relate to changes in chromosomes or genes	Applies to other items in this chart for treatment conditions
Skin disease	Development or IQ is that of 20 or less, or is over 1 year old and is bedridden

\*2) only applies to those eligible for transitional measures.

Reference notice: [Patients designated by the Minister for Health, Labour and Welfare \(notice number 462 from the Ministry of Health, Labour and Welfare\)](#)

[Return to “About Medical Fee Support for Specific Pediatric Chronic Diseases”](#)

[> Return to the top of the page for Authorization Standards for Patients with Serious Diseases and Specific Pediatric Chronic Diseases](#)

## To Those in the Medical Field

### About Designated Medical Practitioners and Designated Medical Facilities

Under the medical fee assistance system for specific pediatric chronic diseases, the medical practitioners who make the medical opinion documents necessary for medical fee assistance applications are designated in advance as “designated medical practitioners” by the governor or otherwise of each prefecture. After referring to the below information, please undertake an application to the prefectural governor, head of designated city, or head of core city that has jurisdiction over the medical facility at which you work.

#### 1. Requirements of a Designated Medical Practitioner

A “designated medical practitioner” is a medical practitioner that fulfils any of the following criteria:

- 1) Has at least five years of experience\*1 engaging in the diagnosis or treatment of intractable diseases, in addition to being certified as a medical specialist \*2 by the relevant academic or scientific community.
- 2) Has at least five years of experience\*1 engaging in the diagnosis or treatment of intractable diseases, in addition to having completed the training held by the prefecture.

\*1 Including the period taken for the clinical training stipulated by the Medical Practitioners’ Act (Law number 201 of the year 1948).

\*2 (Reference) The authorization and evaluation structure of the Japanese Board of Medical Specialties recognizes the basic territory of 18 specialist medical practitioner systems and subspecialties, as well as the 29 specialist medical practitioner systems (as of the end of September 2014).

<Notice>

“The qualifications for specialist medical practitioners as designated by the Minister of Health, Labour and Welfare and designated under the Child Welfare Act in Article 7, Section 10(1)(1)”

(Notice number 465 from the Ministry of Health, Labour and Welfare)

## 2. Duties of a designated medical practitioner

A “designated medical practitioner” will have the following duties:

- Making the diagnosis document (document of medical opinion) necessary to apply for pay authorization for medical fee assistance for specific pediatric chronic diseases.
- Entering the patient data (the result of the medical opinion) into the registration system.

## 3. Period of validity for a designated medical practitioner

The designations for designated medical practitioners are renewed every five years.

## 4. Procedure for applying for designation

Please contact your prefectural government or otherwise (prefecture, designated city, core city) that has jurisdiction over the medical facility that you work at to find out more about applying to be a “designated medical practitioner”.

都道府県知事等	Prefectural governor or equivalent
申請	Application
指定	Designation
医師	Medical practitioner

\*The prefectures make the following information available publicly on their websites:

- 1) Names of designated medical practitioners, 2) the medical facilities they work at, 3) the area of medicine they practice

## About Medical Facilities for Designated Specific Pediatric Chronic Diseases

Under the medical fee assistance system for specific pediatric chronic diseases, patients with specific pediatric chronic diseases are eligible for medical fee assistance for undertaking treatment designated in advance by the prefectural governor or equivalent only at a “designated medical facility for designated specific pediatric chronic diseases”. After referring to the below, please contact your prefectural government or otherwise (prefecture, designated city, core city) that has jurisdiction over the medical facility at which you work to find out more about applying.

### 1. Requirements of a Designated Medical Facility

A “designated specific pediatric chronic diseases medical facility” is a medical facility that meets the following requirements.

- 1) Is a facility that takes medical insurance
- 2) Is a medical facility that has specialist medical practitioners and based on the facilities is able to provide treatment for specific pediatric chronic diseases. (Same as the ongoing one)

都道府県知事等	Prefectural governor or equivalent
申請	Application
指定	Designation
病院、診療所、薬局又は訪問看護事業者※の開設者 ※健康保険法第88条第1項に規定する指定訪問看護看護事業者	Founder of the hospital, clinic, pharmacy or home nursing service* *A home nursing service as stipulated under article 88, section1 of the Health Insurance Act

\*The prefectures additionally make the following information publicly available on their homepages.

- 1) The names of medical facilities, and 2) their locations

## 2. Renewal of Designation

The designation of a “designated specific pediatric chronic disease medical facility” is renewed on a six-year basis.

<Notice>

“Stipulations for Providing Medical Care for Designated Specific Pediatric Chronic Disease Medical Facilities” (Notice number 466 from the Ministry of Health, Labour and Welfare)

<Notification>

“About the Designation of Designated Specific Pediatric Chronic Disease Medical Facilities” (A notification from the Head of the Parent-Child Insurance Department of the Ministry of Health, Labour and Welfare’s Equal Employment, Children and Families Bureau. December 11<sup>th</sup> 2014, notification number 1211-1)

\*Includes the tenets for designating designated specific pediatric chronic disease medical facilities, the designation application form, change notification form, renewal application form, and more.

[Return to the home page](#)

December 22 2017, Information Center for Specific Pediatric Chronic Diseases, To Those in the Medical Field

> [Return to the top page for “To Those in the Medical Field”](#)

## **About Services for the Provision of Equipment for Everyday Life**

We provide the following equipment with the aim of accommodating for children with specific chronic pediatric diseases. This is for children who are at home and have considerable obstacles in their everyday lives.

Please direct inquiries regarding these services to your local government.

- **Eligibility:** Must have claimant certification for medical care for children with specific chronic pediatric diseases and must also meet the conditions in the eligible persons column for the relevant item.
- **Applications:** Submit to your local municipality (including special wards)
- **Patient-Borne Costs:** There are patient-borne costs, which are adjusted according to your household income.

## Relevant Items and Eligible Persons

Items	Eligible Persons	Applicability and Other Uses
Toilet	Persons who require continuous care	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases. (Handrails can be added.)
Special mat	Persons who are bedridden	Equipment that is able to prevent decubitus ulcers or prevent loss or contamination due to incontinence.
Special toilet	Persons who have a disability in their upper limbs	Equipment with a pedal that allows patients to use their feet to activate hot water and air. However, this does not include equipment that would require house repair work in order to install it.
Special bed	Persons who are bedridden	Equipment that has training devices for arms, legs, or other body parts attached to it and in general can individually allow for adjustments in the angle of the user's head and legs.
Walking support equipment	Persons who have an impairment in their lower limbs	Handrails, slopes, and walking devices that generally have the following uses: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Equipment that has been sufficiently made for children with specific chronic pediatric diseases and has the required strength and stability.</li> <li>2. Equipment that prevents falling, assists standing up, assists getting in vehicles, or eliminates differences in height.</li> </ol>
Bathing assistance equipment	Persons who require assistance for bathing	Equipment that can assist moving during bathing, maintaining the sitting position, or putting water into a bathtub, as well as being easy to use for children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Special urinal	Persons who cannot urinate by	Equipment that automatically sucks urine and is easy to use for children with



Items	Eligible Persons	Applicability and Other Uses
	themselves	specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Body repositioning device	Persons who are bedridden	Equipment that can easily be used by caregivers to reposition the body of children with specific chronic pediatric diseases.
Wheelchair	Persons who have an impairment in their lower limbs	Equipment that has been sufficiently made for the bodily abilities of children with specific chronic pediatric diseases and has the required strength and stability.
Safety helmet for head	Persons who frequently fall due to spasms or similar causes	Equipment that can protect the head from the impact of falling.
Electrical suction device for phlegm	Persons who have respiratory disabilities	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Cooling vest	People who have considerable difficulty regulating their body temperature	Equipment that can regulate body temperature according to the conditions of the disease.
Ultra-violet cut cream	Persons who have a considerable lack of ability to defend against ultra-violet rays, and who are susceptible to cancer or nervous disabilities.	Equipment that can cut ultra-violet rays.
Nebulizer (inhaler)	Persons who have respiratory disabilities	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Pulse oximeter	Persons who need to equip a ventilator	Equipment that has the ability to continuously monitor breathing and can be used easily by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.

Items	Eligible Persons	Applicability and Other Uses
Ostomy appliance (colostomy bag)	Persons who have an artificial anus installed	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Ostomy appliance (urostomy bag)	Persons who have an artificial urinary bladder installed	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.
Artificial nose	Persons who need to equip a ventilator or need a tracheotomy	Equipment that can be easily used by children with specific chronic pediatric diseases and is also easy to use for their caregivers.

## About Independence Support Services for Patients with Specific Chronic Diseases in Children

The new system now allows for children and families who are faced with chronic diseases to have their burdens lightened. It also enables the support of independence and growth in children who are undertaking long-term treatment. These endeavors are made possible by utilizing regional social resources together with providing care based on the environment and other considerations relevant to the user.

(Aim and details of the services)

Through the fulfillment of support, the services plan to promote independence in children who are experiencing a delay in their uptake of education and social skills at school and who have obstacles to their independence due to chronic disease since early childhood.

(Enacting bodies)

Prefectures, designated cities, core cities

(Enabling legislation)

Child Welfare Act: Article 19 (22), Article 53

### Necessary Services (Article 19 [22], Item 1)

#### Counseling Support Services

The following can be considered the substantial details of the counseling services. However, the prefectural governments or relevant body will maintain and put into practice appropriate counseling support systems while considering the conditions of the region.

##### 1. Rehabilitation Guidance Counseling

Based on the rehabilitation guidance contact form, a medical practitioner or similar person will provide guidance to the families of patients with chronic diseases in children regarding nursing, food and nutrition, and dental health, in addition to counseling introducing the welfare system and about mental support, maintaining contact with school, and other details necessary for everyday life.

## 2. Visiting Guidance Counseling

There are some patients whose situation makes it difficult to provide social services. For patients such as these, it is necessary to provide rehabilitation and counseling in their homes. For patients in this situation with chronic diseases in children, an assigned specialist medical practitioner or similar person will form a rehabilitation guidance team and will undertake trips and visits to give guidance counseling while maintaining contact with the relevant institutions. Doing so, the practitioner will put into effect home-call guidance as necessary.

## 3. Peer Counseling

This service plans to relieve the worry felt by families of patients with specific chronic diseases in children. It does so by connecting them with people who have experience raising patients with specific chronic diseases in children, and who can give counseling and advice about everyday life and school.

## 4. Counseling for Nurturing Independence

Patients with specific chronic diseases in children deal with society while being burdened by their disease. This service provides psychological and other counseling to raise awareness of symptoms, the building of relationships with family and surrounding people, as well as independence.

## 5. Provision of Correspondence and Information for Counseling from Schools, Industries, Regional Affiliates, and Others

This service provides support counseling for schools, industries, and other institutions that receive patients with specific chronic diseases in children. It also provides information and promotes public understanding and awareness of these diseases.

### **Independence Support Members for Patients with Specific Chronic Diseases in Children**

#### 1. Creation and Follow-up of Plans Used for Policies Resulting in Independence Support

This service implements support and follow-up, leading to the formation of plans to encourage independence in patients with specific chronic diseases in children, while managing implementing institutions. By doing so, the service aims to empower the patients to achieve independence and employment on their own terms.

#### 2. Managing Communication with Related Institutions

As an individual support for patients with specific chronic diseases in children, this service maintains communication with schools, industries, and other institutions, as well as providing information about the support policies implemented by various institutions and groups.

### 3. Participation in the Regional Support Conference for Children with Chronic Diseases

As members of the Regional Support Conference for Children with Chronic Diseases, patients can participate in discussions, in addition to being able to report on initiatives and state their opinions.

## **Optional Services (Article 19 [22], Item 2)**

### **Recovery Support Service**

Aim: To improve the recovery of patients and to secure surroundings where patients feel comfortable so that families and patients with specific chronic diseases in children can live locally assured of their wellbeing.

Details: This service places patients with specific chronic diseases in children temporarily in a medical institution or otherwise appropriate facility and provides necessary support including recovery maintenance and assistance for everyday life.

For example, the service implements respite services from medical and other institutions. (Article 19 [22], Item 2 [1])

### **Mutual Communication Support Service**

Aim: To encourage independence and enable the cultivation of communication skills, information gathering skills, and social skills through mutual communication between patients with specific chronic diseases in children.

Details: This service provides a chance for mutual communication and other accommodations.

For example, the service holds workshops and provides the opportunity for patients with specific chronic diseases in children to communicate with each other. It also provides the opportunity for persons who have contracted specific chronic diseases in children and the families of other patients to communicate. (Article 19 [22], Item 2 [2])

### **Employment Support Service**

Aim: For patients with specific chronic diseases in children who wish to work but face obstacles finding employment due to long-term, chronic disease, this service aims to provide employment support and expand general employment opportunities in cooperation with regional associates. By doing so, the service aims to promote an increase in the independence and social participation of patients with specific chronic diseases in children.

Details: This service provides the support necessary for gaining employment. It also provides employment information.

For example, the service organizes work experience, work site visits, and provides employment skill acquisition support. Additionally, it provides and collects information about employment support policies among other functions. (Article 19 [22], Item 2 [3])

### **Caregiver Support Service**

Aim: To improve welfare for patients with specific chronic diseases in children by reducing the physical and mental burden on caregivers and resultingly improve recovery and family environments.

Details: This service provides the support necessary to contribute to a reduction in the burdens on caregivers.

For example, the service provides support for the attendance of patients with specific chronic diseases in children during hospital visits. It also provides accommodation support for family attendances, as well as support for looking after the patient's siblings. The service also includes practical nursing courses for families. (Article 19 [22], Item 2 [4])

### **Other Independence Support Services**

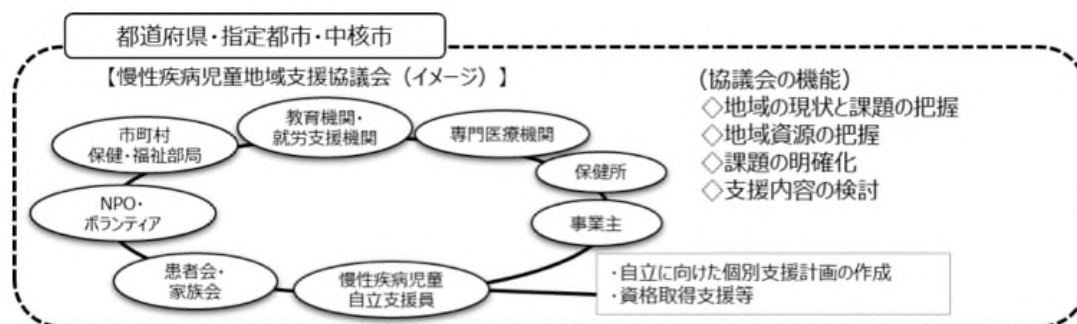
Aim: To provide support other than in the services above for children and other patients who have obstacles to their independence and have a delay in their uptake of education and social skills at school due to chronic disease.

Details: The services provide the support necessary for independence.

For example, the services provide learning support for instances such as delayed learning due to circumstances including long-term hospitalization, as well as support for body strengthening. The services also include health management classes to enable independence, as well as support for the improvement of communication skills. (Article 19 [22], Item 2 [5])

## Management Service for the Regional Support Conference for Children with Chronic Diseases

The new system has put into place a structure for affiliates to undertake discussions about the support details and other matters for patients with specific chronic diseases in their region. Each implementing institution (prefectures, designated cities, core cities) has established a “Regional Support Conference for Children with Chronic Diseases” and seeks to understand the situation and issues of the region, understand regional resources, clarify issues, and examine support details. Doing so, the institutions advance the “Independence Support Services for Patients with Specific Chronic Diseases in Children”.



※上記画像内の翻訳は以下の表にてご確認ください。※

日本語	English
都道府県・指定都市・中核市	Prefectures, designated cities, core cities
慢性疾病児童地域支援協議会 (イメージ)	Regional Support Conference for Children with Chronic Diseases (image)
市町村保健・福祉部局	Municipal health and welfare bureaus
教育機関・就労支援機関	Education institutions and employment support institutions
専門医療機関	Specialist medical institutions
保健所	Health care center
事業主	Service provider
<ul style="list-style-type: none"> <li>自立に向けた個別支援計画の作成</li> <li>資格取得支援等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Creation of individual support plans for independence</li> <li>Support and other activities for resource acquisition</li> </ul>
慢性疾病児童自立支援員	Independence support member for children



	with chronic diseases
患者会・家族会	Patient meetings and family meetings
NPO・ボランティア	NPOs and volunteers
協議会の機能 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 地域の現状と課題の把握</li> <li>• 地域資源の把握</li> <li>• 課題の明確化</li> <li>• 支援内容の検討</li> </ul>	Functions of conferences: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Understanding the situation and issues of the region.</li> <li>• Understanding regional resources.</li> <li>• Clarification of issues.</li> <li>• Examining support details.</li> </ul>

## 病名検索から、指定難病サイトへジャンプするデモ

## 1.初期画面

<input type="text"/>				Search
DiseaseNo	Name	ICD10	URL	

## 2.検索する病名を入力

<input type="text" value="筋萎縮症"/>				Search
DiseaseNo	Name	ICD10	URL	

## 3.検索結果(指定難病には、難病情報センターサイトへのリンクが表示される)。

DiseaseNo	Name	ICD10	URL
20093062	2型糖尿病性筋萎縮症	E114	
20060357	肩甲胛骨型脊髄性筋萎縮症	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20093033	1型糖尿病性筋萎縮症	E104	
20071564	糖尿病性筋萎縮症	E144	
20059569	頸椎性筋萎縮症	G128	
20055593	家族性脊髄性筋萎縮症	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20095555	脊髄性筋萎縮症 I I I 型	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20084039	球脊髄性筋萎縮症	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20084039	球脊髄性筋萎縮症	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20074465	非定型筋萎縮症	M6259	
20084792	若年性一側性上肢筋萎縮症	G122	
20095554	脊髄性筋萎縮症 I I 型	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20079757	神経痛性筋萎縮症	G545	
20094887	脊髄性筋萎縮症 I V 型	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20095553	脊髄性筋萎縮症 I 型	G120	<a href="#">サイトへ</a>
20068377	全身性筋萎縮	M6250	
20054927	遠位型脊髄性筋萎縮症	G121	<a href="#">サイトへ</a>
20067504	先天性筋萎縮症	Q798	
20052012	シャルコー・マリー・トゥース病	G600	<a href="#">サイトへ</a>
20067011	脊髄性筋萎縮症	G122	<a href="#">サイトへ</a>
20092729	偽肥大型筋ジストロフィー	G710	<a href="#">サイトへ</a>
20059232	筋萎縮症	M6259	

脊髄性筋萎縮症III型のリンクをクリックすると、

## 4.脊髄性筋萎縮症が先頭で表示される。

	(せきずいせいきんいしゆくしょう) <b>脊髄性筋萎縮症</b>	
	病気の解説	概要・ 診断 基準 等  臨床調査個人票
3	<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本リハビリテーション医学会</a>、<a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a>、<a href="#">小児神経学会</a></p> <p>【 研究班 】 <a href="#">神経変性疾患領域における基盤的調査研究班</a> 名簿</p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>	
	(げんぱつせいそくさくこうかしょう) <b>原発性側索硬化症</b>	
	病気の解説	概要・ 診断 基準 等  臨床調査個人票
4	<p>【 関係学会 】 <a href="#">日本耳鼻咽喉科学会</a>、<a href="#">日本神経学会</a></p> <p>【 研究班 】 <a href="#">神経変性疾患領域における基盤的調査研究班</a> 名簿</p> <p>関連する疾患群 <a href="#">神経・筋疾患</a></p>	

パソコンにAcrobat readerがインストールされていない場合はダウンロードして下さい。



**fmdaメディアナビ**  
 薬などの安全性に関する情報や  
 新薬の情報をタイムリーにメールで  
 お届けする無料のサービスです。  
 ご登録はこちらをクリックしてください。  
独立行政法人医薬品医療機器総合機構(PMDA)

※実現方法

難病支援サイトの5346.html、5473.html、5474.html、5475.html、5476.html、5477.html、5478.htmlに対し  
 タブ<tr class="txt-cntr">下の2番目のタブ<td class="ttl-in">に対し、id="難病"番号を付ける。

番号	病名	索引用語	病名管理番号	病名表記	レセ電算コード
1	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症	20084039	球脊髄性筋萎縮症	8832469
2	筋萎縮性側索硬化症	家族性筋萎縮性側索硬化症	20086830	家族性筋萎縮性側索硬化症	8842326
2	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症	20059235	筋萎縮性側索硬化症	3352007
2	筋萎縮性側索硬化症	孤発性筋萎縮性側索硬化症	20095475	孤発性筋萎縮性側索硬化症	8846130
3	脊髄性筋萎縮症	2型若年型脊髄性筋萎縮症			
3	脊髄性筋萎縮症	2型小児型脊髄性筋萎縮症	20095554	脊髄性筋萎縮症II型	8846174
3	脊髄性筋萎縮症	3型若年型脊髄性筋萎縮症	20095555	脊髄性筋萎縮症III型	8846175
3	脊髄性筋萎縮症	遠位型脊髄性筋萎縮症	20054927	遠位型脊髄性筋萎縮症	8830897
3	脊髄性筋萎縮症	家族性脊髄性筋萎縮症	20055593	家族性脊髄性筋萎縮症	3351008
3	脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症	20084039	球脊髄性筋萎縮症	8832469
3	脊髄性筋萎縮症	肩甲胛骨型脊髄性筋萎縮症	20060357	肩甲胛骨型脊髄性筋萎縮症	8833232
3	脊髄性筋萎縮症	進行性脊髄性筋萎縮症	20067011	脊髄性筋萎縮症	8835990
3	脊髄性筋萎縮症	成人型脊髄性筋萎縮症	20094887	脊髄性筋萎縮症IV型	8845973
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症I型	20095553	脊髄性筋萎縮症I型	8846173
4	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症	20060472	原発性側索硬化症	3352008
5	進行性核上性麻痺	進行性核上性麻痺	20066118	進行性核上性麻痺	3318005
6	パーキンソン病	パーキンソン病	20052621	パーキンソン病	3320002
6	パーキンソン病	パーキンソン病YAHR1	20089102	パーキンソン病Yahr1	8843950
6	パーキンソン病	パーキンソン病YAHR2	20089107	パーキンソン病Yahr2	8843951
6	パーキンソン病	パーキンソン病YAHR3	20089099	パーキンソン病Yahr3	8843952
6	パーキンソン病	パーキンソン病YAHR4	20089101	パーキンソン病Yahr4	8843953
6	パーキンソン病	パーキンソン病YAHR5	20089105	パーキンソン病Yahr5	8843954
6	パーキンソン病	パーキンソン病の痴呆	20087307	パーキンソン病の認知症	8845602
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病	20086806	家族性パーキンソン病	8842319
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病YAHR1	20089106	家族性パーキンソン病Yahr1	8843850
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病YAHR2	20089104	家族性パーキンソン病Yahr2	8843851
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病YAHR3	20089098	家族性パーキンソン病Yahr3	8843852
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病YAHR4	20089100	家族性パーキンソン病Yahr4	8843853
6	パーキンソン病	家族性パーキンソン病YAHR5	20089103	家族性パーキンソン病Yahr5	8843854
6	パーキンソン病	若年性パーキンソン病	20095521	若年性パーキンソン病	8846156
6	パーキンソン病	若年性パーキンソン病YAHR3	20095522	若年性パーキンソン病Yahr3	8846157
6	パーキンソン病	若年性パーキンソン病YAHR4	20095523	若年性パーキンソン病Yahr4	8846158
6	パーキンソン病	若年性パーキンソン病YAHR5	20095524	若年性パーキンソン病Yahr5	8846159
7	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	20084775	大脳皮質基底核変性症	8841403
8	ハンチントン病	ハンチントン病	20052543	ハンチントン病	8843948
8	ハンチントン病	ハンチントン病の痴呆	20087301	ハンチントン病の認知症	8845600
8	ハンチントン病	若年型ハンチントン病	20095515	若年型ハンチントン病	8846154
9	神経有棘赤血球症	神経有棘赤血球症	20100461	神経有棘赤血球症	8848266
10	シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコー・マリー・トゥース病	20052012	シャルコー・マリー・トゥース病	8834519
11	重症筋無力症	一過性新生児重症筋無力症	20065753	新生児重症筋無力症	7752001
11	重症筋無力症	眼筋型重症筋無力症	20084782	眼筋型重症筋無力症	8841407
11	重症筋無力症	胸腺腫合併重症筋無力症	20095444	胸腺腫合併重症筋無力症	8846112
11	重症筋無力症	胸腺摘出後重症筋無力症	20095445	胸腺摘出後重症筋無力症	8846113
11	重症筋無力症	若年型重症筋無力症	20095514	若年型重症筋無力症	8846153
11	重症筋無力症	重症筋無力症	20064101	重症筋無力症	3580006
11	重症筋無力症	全身型重症筋無力症	20095565	全身型重症筋無力症	8846179
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	20100462	先天性筋無力症候群	8848366
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	急性多発性硬化症	20058508	急性多発性硬化症	8832406
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄型多発性硬化症	20062958	視神経脊髄炎	3410003
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	脊髄多発性硬化症	20083886	脊髄多発性硬化症	8835995
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	全般性多発性硬化症			
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	多発性硬化症	20079746	多発性硬化症	3409005
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	脳幹多発性硬化症	20073099	脳幹多発性硬化症	8838689
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	無症候性多発性硬化症	20083906	無症候性多発性硬化症	8840486
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	急性視神経脊髄炎	20062958	視神経脊髄炎	3410003
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	20085396	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	8841670

14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	多巣性運動ニューロパチー	20084771	多巣性運動ニューロパチー	8841400
15	封入体筋炎	封入体筋炎	20075211	封入体筋炎	7104007
16	クロー・深瀬症候群	クロー・深瀬症候群	20097783	POEMS症候群	8847152
17	多系統萎縮症	多系統萎縮症	20089108	多系統萎縮症	8843934
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	脊髄小脳変性症	20066992	脊髄小脳変性症	8835986
19	ライソゾーム病				
20	副腎白質ジストロフィー	新生児型副腎白質ジストロフィー	20101077	新生児型副腎白質ジストロフィー	8848556
20	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー	20083901	副腎白質ジストロフィー	8839695
21	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	20094357	ミトコンドリア病	8845613
22	もやもや病	もやもや病	20050703	もやもや病	4375001
22	もやもや病	小児もやもや病	20064475	小児もやもや病	4375004
22	もやもや病	成人もやもや病	20066586	成人もやもや病	4375003
23	プリオン病	プリオン病	20079690	プリオン病	8848413
24	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	20053842	亜急性硬化性全脳炎	462001
25	進行性多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳症	20066138	進行性多巣性白質脳症	463001
26	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1関連脊髄症	20100465	HTLV-1関連脊髄症	8830102
27	特発性基底核石灰化症	家族性特発性基底核石灰化症	20100439	家族性特発性基底核石灰化症	8848195
27	特発性基底核石灰化症	特発性基底核石灰化症	20100434	特発性基底核石灰化症	8848218
28	全身性アミロイドーシス	原発性全身性アミロイドーシス	20060470	原発性全身性アミロイドーシス	2773029
28	全身性アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス	20068352	全身性アミロイドーシス	2773013
29	ウルリッヒ病	ウルリッヒ病	20100503	ウルリッヒ病	8848192
30	遠位型ミオパチー	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	20100513	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	8848223
30	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	20100509	遠位型ミオパチー	8848193
30	遠位型ミオパチー	眼咽頭遠位型ミオパチー	20100510	眼咽頭遠位型ミオパチー	8848197
31	ベスレムミオパチー	ベスレムミオパチー	20100507	ベスレムミオパチー	8848226
32	自己貪食空胞性ミオパチー	自己貪食空胞性ミオパチー	20100514	自己貪食空胞性ミオパチー	8848204
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群	20085398	シュワルツ・ヤンベル症候群	8841671
34	神経線維腫症	神経線維腫症	20082434	神経線維腫症	2377005
34	神経線維腫症	神経線維腫症1型	20085389	神経線維腫症1型	8841666
34	神経線維腫症	神経線維腫症1型	20052855	フォン・レックリングハウゼン病	2377001
34	神経線維腫症	神経線維腫症2型	20085388	神経線維腫症2型	8841663
34	神経線維腫症	非悪性神経線維腫症			
35	天疱瘡	ブラジル天疱瘡	20052937	ブラジル天疱瘡	8839845
35	天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡	20055611	家族性良性慢性天疱瘡	7573010
35	天疱瘡	眼性類天疱瘡	20057418	眼性類天疱瘡	8832032
35	天疱瘡	紅斑性天疱瘡	20061445	紅斑性天疱瘡	6944002
35	天疱瘡	腫瘍随伴性天疱瘡	20095492	腫瘍随伴性天疱瘡	8846140
35	天疱瘡	新生児天疱瘡	20065784	新生児天疱瘡	8835053
35	天疱瘡	尋常性天疱瘡	20066198	尋常性天疱瘡	6944003
35	天疱瘡	水疱性類天疱瘡	20066426	水疱性類天疱瘡	6945004
35	天疱瘡	増殖性天疱瘡	20068621	増殖性天疱瘡	6944005
35	天疱瘡	天疱瘡	20071366	天疱瘡	6944006
35	天疱瘡	薬剤誘発性天疱瘡	20095663	薬剤誘発性天疱瘡	8846234
35	天疱瘡	落葉状天疱瘡	20077467	落葉状天疱瘡	6944008
35	天疱瘡	良性家族性天疱瘡	20077723	良性家族性天疱瘡	8841020
35	天疱瘡	良性粘膜類天疱瘡	20077761	良性粘膜類天疱瘡	8841033
35	天疱瘡	類天疱瘡	20077908	類天疱瘡	6945003
35	天疱瘡	疱疹状天疱瘡	20095632	疱疹状天疱瘡	8846218
35	天疱瘡	癩痕性類天疱瘡	20078451	癩痕性類天疱瘡	6946007
36	表皮水疱症	HERLITZ型接合部型表皮水疱症	20095628	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症	8846216
36	表皮水疱症	WEBER-COCKAYNE型単純性表皮水疱症	20095404	ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症	8846098
36	表皮水疱症	栄養障害型表皮水疱症	20054848	栄養障害型表皮水疱症	7098033
36	表皮水疱症	結合部型先天性表皮水疱症	20080648	接合部型先天性表皮水疱症	8836048
36	表皮水疱症	後天性表皮水疱症	20060778	後天性表皮水疱症	7098008
36	表皮水疱症	先天性表皮水疱症	20067796	先天性表皮水疱症	7573032
36	表皮水疱症	単純型先天性表皮水疱症	20100691	単純型表皮水疱症	8837131
36	表皮水疱症	致死型表皮水疱症	20070389	致死型表皮水疱症	8837473

36	表皮水疱症	優性栄養障害型先天性表皮水疱症	20077339	優性栄養障害型先天性表皮水疱症	7573090
36	表皮水疱症	劣性栄養障害型先天性表皮水疱症	20077932	劣性栄養障害型先天性表皮水疱症	7573091
37	膿疱性乾癬(汎発型)	汎発型膿疱性乾癬	20094879	汎発型膿疱性乾癬	8846041
38	スティーブンス・ジョンソン症候群	スティーブンス・ジョンソン症候群	20092804	スティーブンス・ジョンソン症候群	6951003
39	中毒性表皮壊死症	中毒性表皮壊死症	20094311	中毒性表皮壊死症	8845586
39	中毒性表皮壊死症	中毒性表皮壊死症	20053468	ライエル症候群	8840866
40	高安動脈炎	高安動脈炎	20084097	高安動脈炎	8848380
40	高安動脈炎	高安動脈炎	20069784	大動脈炎症候群	4467003
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性動脈炎	20058726	巨細胞性動脈炎	4465001
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性大動脈炎	20058726	巨細胞性動脈炎	4465001
42	結節性多発動脈炎	結節性多発動脈炎	20084040	結節性多発動脈炎	8833125
42	結節性多発動脈炎	皮膚型結節性多発動脈炎	20095617	皮膚型結節性多発動脈炎	8846209
43	顕微鏡的多発血管炎	顕微鏡的多発血管炎	20085919	顕微鏡的多発血管炎	8842086
44	多発血管炎性肉芽腫症	限局型多発血管炎性肉芽腫症	20100469	限局型多発血管炎性肉芽腫症	8848336
44	多発血管炎性肉芽腫症	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	20100471	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	8848338
44	多発血管炎性肉芽腫症	全身型多発血管炎性肉芽腫症	20100468	全身型多発血管炎性肉芽腫症	8848371
44	多発血管炎性肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症	20100467	多発血管炎性肉芽腫症	8848381
44	多発血管炎性肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症性呼吸器障害	20100470	多発血管炎性肉芽腫症性呼吸器障害	8848382
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	20100471	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	8848338
46	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ	20053916	悪性関節リウマチ	7148003
47	バージャー病	バージャー病	20052559	バージャー病	4431001
47	バージャー病	バージャー病	20075797	閉塞性血栓血管炎	4431010
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群	20060448	原発性抗リン脂質抗体症候群	7100034
49	全身性エリテマトーデス	ステロイド抵抗性全身性エリテマトーデス	20095538	ステロイド抵抗性全身性エリテマトーデス	8846167
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	20068354	全身性エリテマトーデス	7100011
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性ミオパシー	20084833	全身性エリテマトーデス性ミオパシー	8841438
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性間質性肺炎	20100582	全身性エリテマトーデス性間質性肺炎	8848278
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性呼吸器障害	20068356	全身性エリテマトーデス性呼吸器障害	8836513
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性心膜炎	20068357	全身性エリテマトーデス性心膜炎	8836515
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性心膜炎	20094872	リフマン・サックス心内膜炎	8840979
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス性脳動脈炎	20068358	全身性エリテマトーデス性脳動脈炎	8836516
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス精神病	20068359	全身性エリテマトーデス精神病	8836514
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス脊髄炎	20068360	全身性エリテマトーデス脊髄炎	8836518
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス脳炎	20068361	全身性エリテマトーデス脳炎	8836519
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス脳脊髄炎	20068362	全身性エリテマトーデス脳脊髄炎	8836520
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	悪性腫瘍合併皮膚筋炎	20100692	悪性腫瘍合併皮膚筋炎	7103002
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	間質性肺炎合併皮膚筋炎	20100578	皮膚筋炎性間質性肺炎	8848302
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	若年性皮膚筋炎	20063637	若年性皮膚筋炎	8835260
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	若年性皮膚筋炎性間質性肺炎	20100581	若年性皮膚筋炎性間質性肺炎	8848267
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	定型性皮膚筋炎	20074246	皮膚筋炎	7103007
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	皮膚筋炎性呼吸器障害	20074247	皮膚筋炎性呼吸器障害	8839362
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	皮膚筋炎母体より出生した児	20091802	皮膚筋炎母体より出生した児	8844585
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	無筋症性皮膚筋炎	20100648	無筋症性皮膚筋炎	8848307
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	多発性筋炎	20069099	多発性筋炎	7104004
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	多発性筋炎性間質性肺炎	20100577	多発性筋炎性間質性肺炎	8848283
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	多発性筋炎性呼吸器障害	20069100	多発性筋炎性呼吸器障害	8837013
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	皮膚多発性筋炎	20074246	皮膚筋炎	7103007
51	全身性強皮症	全身性強皮症	20068376	全身性強皮症	7101012
51	全身性強皮症	全身性強皮症性呼吸器障害	20091453	全身性強皮症性呼吸器障害	8844510
52	混合性結合組織病	混合性結合組織病	20062101	混合性結合組織病	7109008
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	20051976	シェーグレン症候群	7102001
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群ミオパシー	20084835	シェーグレン症候群ミオパシー	8841440
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群性呼吸器障害	20051978	シェーグレン症候群性呼吸器障害	8834158
53	シェーグレン症候群	マリネスコ・シェーグレン症候群	20084799	マリネスコ・シェーグレン症候群	8841419
53	シェーグレン症候群	一次性シェーグレン症候群	20100653	一次性シェーグレン症候群	8848230
53	シェーグレン症候群	続発性シェーグレン症候群	20100655	二次性シェーグレン症候群	8848298
54	成人スチル病	成人スチル病	20086579	成人スチル病	8842190

55	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	20062246	再発性多発軟骨炎	8833968
56	ベーチェット病	ベーチェット病	20053095	ベーチェット病	1361002
56	ベーチェット病	ベーチェット病性外陰潰瘍	20056032	外陰ベーチェット病	1361011
56	ベーチェット病	眼ベーチェット病	20094870	眼ベーチェット病	8845881
56	ベーチェット病	血管ベーチェット病	20082385	血管ベーチェット病	1361009
56	ベーチェット病	口腔ベーチェット病	20060970	口腔ベーチェット病	1361010
56	ベーチェット病	神経ベーチェット病	20065936	神経ベーチェット病	1361005
56	ベーチェット病	腸管ベーチェット病	20086590	腸管ベーチェット病	8842203
56	ベーチェット病	不全型ベーチェット病	20094867	不全型ベーチェット病	8846052
57	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症	20072030	特発性拡張型心筋症	4254028
58	肥大型心筋症	拡張相肥大型心筋症	20095419	拡張相肥大型心筋症	8846101
58	肥大型心筋症	心室中部閉塞性肥大型心筋症	20095506	心室中部閉塞性心筋症	8846149
58	肥大型心筋症	心尖部肥大型心筋症	20065529	心尖部肥大型心筋症	8846150
58	肥大型心筋症	中隔肥大型心筋症	20074325	肥大型心筋症	4254015
58	肥大型心筋症	非閉塞性肥大型心筋症	20082599	非閉塞性肥大型心筋症	4254018
58	肥大型心筋症	閉塞性肥大型心筋症	20075808	閉塞性肥大型心筋症	4251008
59	拘束型心筋症	拘束型心筋症	20061275	拘束型心筋症	8833543
59	拘束型心筋症	特発性拘束型心筋症	20095585	特発性拘束型心筋症	8846192
60	再生不良性貧血	家族性再生不良性貧血	20067555	先天性再生不良性貧血	2840007
60	再生不良性貧血	肝炎後再生不良性貧血	20057033	肝炎後再生不良性貧血	8831483
60	再生不良性貧血	軽症再生不良性貧血	20095457	軽症再生不良性貧血	8846120
60	再生不良性貧血	再生不良性貧血	20062217	再生不良性貧血	2849003
60	再生不良性貧血	最重症再生不良性貧血	20095485	最重症再生不良性貧血	8846136
60	再生不良性貧血	重症再生不良性貧血	20095527	重症再生不良性貧血	8846160
60	再生不良性貧血	体質性再生不良性貧血	20069317	体質性再生不良性貧血	8836888
60	再生不良性貧血	中等症再生不良性貧血	20095581	中等症再生不良性貧血	8846189
60	再生不良性貧血	特発性再生不良性貧血	20072059	特発性再生不良性貧血	8838181
60	再生不良性貧血	二次性再生不良性貧血	20072361	二次性再生不良性貧血	8838399
60	再生不良性貧血	本態性再生不良性貧血	20076160	本態性再生不良性貧血	8840110
60	再生不良性貧血	薬剤性再生不良性貧血	20077218	薬剤性再生不良性貧血	8840706
61	自己免疫性溶血性貧血	温式自己免疫性溶血性貧血	20055059	温式自己免疫性溶血性貧血	8831012
61	自己免疫性溶血性貧血	自己免疫性溶血性貧血	20063417	自己免疫性溶血性貧血	2830003
61	自己免疫性溶血性貧血	非自己免疫性溶血性貧血	20074437	非自己免疫性溶血性貧血	8839277
61	自己免疫性溶血性貧血	薬剤性自己免疫性溶血性貧血	20077219	薬剤性自己免疫性溶血性貧血	8840707
61	自己免疫性溶血性貧血	薬剤性非自己免疫性溶血性貧血	20077229	薬剤性溶血性貧血	2831004
62	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	20073869	発作性夜間ヘモグロビン尿症	8840095
63	特発性血小板減少性紫斑病	急性型特発性血小板減少性紫斑病	20095442	急性特発性血小板減少性紫斑病	8846110
63	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病	20072045	特発性血小板減少性紫斑病	2873013
63	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病合併妊娠	20100206	特発性血小板減少性紫斑病合併妊娠	8848090
63	特発性血小板減少性紫斑病	慢性型特発性血小板減少性紫斑病	20095642	慢性特発性血小板減少性紫斑病	8846222
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病	20060185	血栓性血小板減少性紫斑病	4466002
64	血栓性血小板減少性紫斑病	先天性血栓性血小板減少性紫斑病	20099610	先天性血栓性血小板減少性紫斑病	8847881
65	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	20060501	原発性免疫不全症候群	2793012
66	IgA腎症	IgA腎症	20050234	IgA腎症	5831001
67	多発性嚢胞腎	常染色体優性多発性嚢胞腎	20099464	常染色体優性多発性のう胞腎	8847775
67	多発性嚢胞腎	常染色体劣性多発性嚢胞腎	20099465	常染色体劣性多発性のう胞腎	8847776
67	多発性嚢胞腎	多発性嚢胞腎	20069076	多発性のう胞腎	8837063
68	黄色靱帯骨化症	黄色靱帯骨化症	20055009	黄色靱帯骨化症	7248001
68	黄色靱帯骨化症	胸椎黄色靱帯骨化症	20059027	胸椎黄色靱帯骨化症	7237002
68	黄色靱帯骨化症	頸椎黄色靱帯骨化症	20059553	頸椎黄色靱帯骨化症	7238009
68	黄色靱帯骨化症	腰椎黄色靱帯骨化症	20094894	腰椎黄色靱帯骨化症	8846065
69	後縦靱帯骨化症	胸椎後縦靱帯骨化症	20059028	胸椎後縦靱帯骨化症	7237003
69	後縦靱帯骨化症	頸椎後縦靱帯骨化症	20059559	頸椎後縦靱帯骨化症	7237009
69	後縦靱帯骨化症	後縦靱帯骨化症	20060712	後縦靱帯骨化症	8833497
69	後縦靱帯骨化症	腰椎後縦靱帯骨化症	20061765	腰椎後縦靱帯骨化症	7248007
70	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症	20061260	広範脊柱管狭窄症	7249020
71	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症	20079988	特発性大腿骨頭壊死	8838193



72	下垂体性ADH分泌異常症				
73	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症	20094902	下垂体性TSH分泌亢進症	8845862
74	下垂体性PRL分泌亢進症				
75	クッシング病	クッシング病	20050051	ACTH産生下垂体腺腫	2273021
75	クッシング病	クッシング病	20051625	クッシング病	2550002
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症				
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症				
78	下垂体前葉機能低下症	下垂体前葉機能低下症	20055277	下垂体機能低下症	8831247
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	ホモ接合体家族性高コレステロール血症	20094176	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	8845524
80	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	20061309	甲状腺ホルモン不応症	2449035
81	先天性副腎皮質酵素欠損症				
82	先天性副腎低形成症				
83	アジソン病	アジソン病	20050794	アジソン病	2554005
83	アジソン病	結核性アジソン病	20059810	結核性アジソン病	8833034
83	アジソン病	特発性アジソン病	20100544	特発性アジソン病	8848217
84	サルコイドーシス	イサルコイドーシス	20095399	胃サルコイドーシス	8846095
84	サルコイドーシス	カンサルコイドーシス	20057021	肝サルコイドーシス	1359007
84	サルコイドーシス	ガンサルコイドーシス	20057314	眼サルコイドーシス	1359008
84	サルコイドーシス	キンサルコイドーシス	20095450	筋サルコイドーシス	8846116
84	サルコイドーシス	コツサルコイドーシス	20095472	骨サルコイドーシス	8846129
84	サルコイドーシス	サルコイドーシス	20051932	サルコイドーシス	1359002
84	サルコイドーシス	サルコイドーシスにおける筋炎	20051941	サルコイドーシス	8834031
84	サルコイドーシス	サルコイドーシスにおける多発性脳神経麻痺	20095505	神経サルコイドーシス	8846148
84	サルコイドーシス	サルコイドーシスぶどう膜炎	20051935	サルコイドーシス性ぶどう膜炎	1359003
84	サルコイドーシス	サルコイドーシスセイカンセツショウガイ	20051940	サルコイドーシス性関節障害	8834030
84	サルコイドーシス	サルコイドーシスセイコウサイモウウタイエン	20051938	サルコイドーシス性虹彩毛様体炎	8834028
84	サルコイドーシス	シュリュウガタキンサルコイドーシス	20095493	腫瘤型筋サルコイドーシス	8846141
84	サルコイドーシス	シンキンサルコイドーシス	20065362	心サルコイドーシス	1359009
84	サルコイドーシス	ジャクネンハツショウサルコイドーシス	20100457	ブラウ症候群	8848225
84	サルコイドーシス	ジンサルコイドーシス	20095536	腎サルコイドーシス	8846166
84	サルコイドーシス	ズガイナイサルコイドーシス			
84	サルコイドーシス	ハイガタサルコイドーシス	20073525	肺サルコイドーシス	8838829
84	サルコイドーシス	ヒフサルコイドーシス	20074212	皮膚サルコイドーシス	8839374
84	サルコイドーシス	ビクウサルコイドーシス	20095619	鼻腔サルコイドーシス	8846210
84	サルコイドーシス	リンバセツサルコイドーシス	20053657	リンパ節サルコイドーシス	8841116
85	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎	20072032	特発性間質性肺炎	5168009
86	肺動脈性肺高血圧症	特発性肺動脈性肺高血圧症	20095588	特発性肺動脈性肺高血圧症	8846195
86	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	20092001	肺動脈性肺高血圧症	8844804
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症	20093556	肺静脈閉塞症	8845466
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	肺毛細血管腫症	20095610	肺毛細血管腫症	8846206
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	20092967	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	8841669
89	リンパ脈管筋腫症	リンパ脈管筋腫症	20088231	リンパ脈管筋腫症	8843635
90	網膜色素変性症	網膜色素変性症	20086603	網膜色素変性症	8842213
91	バッド・キアリ症候群	バッド・キアリ症候群	20052579	バッド・キアリ症候群	8839103
92	特発性門脈圧亢進症	特発性門脈圧亢進症	20072114	特発性門脈圧亢進症	5723004
93	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変	20060477	原発性胆汁性肝硬変	5716001
93	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変	20102107	原発性胆汁性胆管炎	8849023
93	原発性胆汁性肝硬変	症候性原発性胆汁性肝硬変	20094884	症候性原発性胆汁性肝硬変	8845947
93	原発性胆汁性肝硬変	症候性原発性胆汁性肝硬変	20102114	症候性原発性胆汁性胆管炎	8849027
93	原発性胆汁性肝硬変	無症候性原発性胆汁性肝硬変	20094882	無症候性原発性胆汁性肝硬変	8846062
93	原発性胆汁性肝硬変	無症候性原発性胆汁性肝硬変	20102157	無症候性原発性胆汁性胆管炎	8849051
94	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎	20060451	原発性硬化性胆管炎	5761008
95	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	20063411	自己免疫性肝炎	5733008
95	自己免疫性肝炎	重症自己免疫性肝炎	20100651	重症自己免疫性肝炎	8848268
96	クローン病	クローン病	20051702	クローン病	5559001
96	クローン病	クローン病によるビタミンB12欠乏性貧血	20051703	クローン病によるビタミンB12欠乏性貧血	8832851
96	クローン病	クローン病性関節障害	20051705	クローン病性若年性関節炎	8832850



96	クローン病	ステロイド依存性クローン病	20092806	ステロイド依存性クローン病	8844993
96	クローン病	胃クローン病	20095398	胃クローン病	8846094
96	クローン病	胃十二指腸クローン病	20095401	胃十二指腸クローン病	8846096
96	クローン病	回腸クローン病	20055789	回腸クローン病	8831033
96	クローン病	空腸クローン病	20059380	空腸クローン病	8832789
96	クローン病	結腸クローン病	20069732	大腸クローン病	5551003
96	クローン病	十二指腸クローン病	20064015	十二指腸クローン病	5550006
96	クローン病	小腸・大腸クローン病	20089144	小腸大腸クローン病	8843906
96	クローン病	小腸クローン病	20064545	小腸クローン病	5550004
96	クローン病	虫垂クローン病	20095580	虫垂クローン病	8846188
96	クローン病	直腸クローン病	20070950	直腸クローン病	8837780
96	クローン病	肛門クローン病	20095470	肛門クローン病	8846128
97	潰瘍性大腸炎	ステロイド依存性潰瘍性大腸炎	20092805	ステロイド依存性潰瘍性大腸炎	8844992
97	潰瘍性大腸炎	ステロイド抵抗性潰瘍性大腸炎	20094759	ステロイド抵抗性潰瘍性大腸炎	8845810
97	潰瘍性大腸炎	活動期潰瘍性大腸炎	20094639	活動期潰瘍性大腸炎	8845766
97	潰瘍性大腸炎	寛解期潰瘍性大腸炎	20094640	寛解期潰瘍性大腸炎	8845767
97	潰瘍性大腸炎	急性激症型潰瘍性大腸炎	20094659	急性激症型潰瘍性大腸炎	8845772
97	潰瘍性大腸炎	急性潰瘍性大腸炎	20058541	急性潰瘍性大腸炎	91015
97	潰瘍性大腸炎	軽症潰瘍性大腸炎	20094677	軽症潰瘍性大腸炎	8845779
97	潰瘍性大腸炎	劇症型潰瘍性大腸炎	20094690	劇症型潰瘍性大腸炎	8845782
97	潰瘍性大腸炎	左側大腸炎型潰瘍性大腸炎	20094618	潰瘍性大腸炎・左側大腸炎型	8845754
97	潰瘍性大腸炎	再燃緩解型潰瘍性大腸炎	20094707	再燃緩解型潰瘍性大腸炎	8845785
97	潰瘍性大腸炎	重症潰瘍性大腸炎	20094738	重症潰瘍性大腸炎	8845798
97	潰瘍性大腸炎	初回発作型潰瘍性大腸炎	20094729	初回発作型潰瘍性大腸炎	8845793
97	潰瘍性大腸炎	心因性潰瘍性大腸炎			
97	潰瘍性大腸炎	全大腸炎型潰瘍性大腸炎	20094620	潰瘍性大腸炎・全大腸炎型	8845755
97	潰瘍性大腸炎	中等症潰瘍性大腸炎	20094788	中等症潰瘍性大腸炎	8845816
97	潰瘍性大腸炎	直腸S状結腸炎型潰瘍性大腸炎	20094621	潰瘍性大腸炎・直腸S状結腸炎型	8845756
97	潰瘍性大腸炎	直腸炎型潰瘍性大腸炎	20094622	潰瘍性大腸炎・直腸炎型	8845757
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	20071174	潰瘍性大腸炎	5569003
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎合併妊娠	20094623	潰瘍性大腸炎合併妊娠	8845758
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎再燃	20094624	潰瘍性大腸炎再燃	8845759
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎術後	20094625	潰瘍性大腸炎術後	8845760
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎性関節障害	20071176	潰瘍性大腸炎性若年性関節炎	8831064
97	潰瘍性大腸炎	慢性持続型潰瘍性大腸炎	20094842	慢性持続型潰瘍性大腸炎	8845833
98	好酸球性消化管疾患				
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性特発性偽性腸閉塞症	20100448	慢性特発性偽性腸閉塞症	8848227
100	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	20100449	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	8848199
101	腸管神経節細胞僅少症	腸管神経節細胞僅少症	20100452	腸管神経節細胞僅少症	8848216
102	ルビシユタイン・テイビ症候群	ルビシユタイン・テイビ症候群	20098027	ルビシユタイン・テイビ症候群	8841156
103	CFC症候群	CFC症候群	20100455	CFC症候群	8848183
104	コステロ症候群	コステロ症候群	20095272	コステロ症候群	8845927
105	チャージ症候群	チャージ症候群	20094479	CHARGE症候群	8845627
106	クリオピリン関連周期熱症候群	クリオピリン関連周期熱症候群	20100475	クリオピリン関連周期熱症候群	8848332
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎	20093020	全身型若年性特発性関節炎	8845133
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・肩関節	20101999	全身型若年性特発性関節炎・肩関節	8848929
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・股関節	20102003	全身型若年性特発性関節炎・股関節	8848930
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・指関節	20102002	全身型若年性特発性関節炎・指関節	8848931
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・手関節	20102001	全身型若年性特発性関節炎・手関節	8848934
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・足関節	20102005	全身型若年性特発性関節炎・足関節	8848935
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・多関節	20101998	全身型若年性特発性関節炎・多関節	8848936
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・膝関節	20102004	全身型若年性特発性関節炎・膝関節	8848933
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・肘関節	20102000	全身型若年性特発性関節炎・肘関節	8848937
107	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・趾関節	20102006	全身型若年性特発性関節炎・趾関節	8848932
108	TNF受容体関連周期性症候群	TNF受容体関連周期性症候群	20100459	TNF受容体関連周期性症候群	8848190
109	非典型溶血性尿毒症症候群	非典型溶血性尿毒症症候群	20099615	非典型溶血性尿毒症症候群	8847900
110	ブラウ症候群	ブラウ症候群	20100457	ブラウ症候群	8848225

111	先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	20084815	先天性ミオパチー	8841426
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	マリネスコ・シェーグレン症候群	20084799	マリネスコ・シェーグレン症候群	8841419
113	筋ジストロフィー	DUCHENNE型筋ジストロフィー	20052364	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	3591004
113	筋ジストロフィー	EMERY-DREIFUSS型筋ジストロフィー	20101114	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	8848466
113	筋ジストロフィー	ULLRICH型先天性筋ジストロフィー	20100503	ウルリッヒ病	8848192
113	筋ジストロフィー	ベッカー型筋ジストロフィー	20053101	ベッカー型筋ジストロフィー	3591001
113	筋ジストロフィー	遺伝性筋ジストロフィー	20059229	筋ジストロフィー	3591020
113	筋ジストロフィー	遺伝性筋ジストロフィー	20083898	進行性筋ジストロフィー	8834967
113	筋ジストロフィー	遠位型筋ジストロフィー	20054926	遠位型筋ジストロフィー	3591008
113	筋ジストロフィー	仮性肥大型筋ジストロフィー	20092729	偽肥大型筋ジストロフィー	8844958
113	筋ジストロフィー	眼咽頭筋型筋ジストロフィー	20101116	眼咽頭筋型筋ジストロフィー	8848484
113	筋ジストロフィー	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	20057662	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	3591011
113	筋ジストロフィー	緊張性筋ジストロフィー	20059238	筋強直性ジストロフィー	3592016
113	筋ジストロフィー	三好型筋ジストロフィー	20100511	三好型ミオパチー	8848228
113	筋ジストロフィー	肢帯筋ジストロフィー	20084796	肢帯型筋ジストロフィー	8841416
113	筋ジストロフィー	小児型筋ジストロフィー	20064496	小児型筋ジストロフィー	8834778
113	筋ジストロフィー	成人偽肥大型筋ジストロフィー	20066589	成人偽肥大型筋ジストロフィー	8835881
113	筋ジストロフィー	先天性遺伝性筋ジストロフィー	20083897	先天性筋ジストロフィー	8836190
113	筋ジストロフィー	福山型先天性筋ジストロフィー	20083899	福山型先天性筋ジストロフィー	8839768
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	20100934	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	8848658
115	遺伝性周期性四肢麻痺	遺伝性周期性四肢麻痺	20055586	家族性周期性四肢麻痺	3593003
116	アトピー性脊髄炎	アトピー性脊髄炎	20101081	アトピー性脊髄炎	8848448
117	脊髄空洞症	脊髄空洞症	20066964	脊髄空洞症	3360003
118	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	20067057	脊髄瘤	8836003
118	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	20067006	脊髄髄膜瘤	7419003
119	アイザックス症候群	アイザックス症候群	20092961	アイザックス症候群	8830158
120	遺伝性ジストニア	遺伝性ジストニア	20101204	遺伝性ジストニア	8848454
121	神経フェリチン症	神経フェリチン症	20100939	神経フェリチン症	8848552
122	脳表ヘモジデリン沈着症	脳表ヘモジデリン沈着症	20100940	脳表ヘモジデリン沈着症	8848652
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症				
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症				
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	20101024	HDLS	8848436
126	ペリー症候群	ペリー症候群	20101027	ペリー症候群	8848668
127	前頭側頭葉変性症	前頭側頭葉変性症	20101029	前頭側頭葉変性症	8848596
128	ピックースタッフ脳幹脳炎	ピックースタッフ脳幹脳炎	20101031	ピックースタッフ脳幹脳炎	8848661
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	痙攣重積型二相性急性脳症	20101033	痙攣重積型二相性急性脳症	8848501
130	先天性無痛無汗症	先天性無痛無汗症	20099284	先天性無痛無汗症	8847711
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病	20051050	アレキサンダー病	3300016
132	先天性核上性球麻痺				
133	メビウス症候群	メビウス症候群	20053407	メビウス症候群	8840547
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	中隔視神経形成異常症	20093523	中隔視神経形成異常症	8845421
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	ドモルシア症候群	20093523	中隔視神経形成異常症	8845421
135	アイカルディ症候群	アイカルディ症候群	20083716	アイカルディ症候群	8830323
136	片側巨脳症	片側巨脳症	20095881	片側巨脳症	8846338
137	限局性皮質異形成				
138	神経細胞移動異常症				
139	先天性大脳白質形成不全症	先天性大脳白質形成不全症	20101035	先天性大脳白質形成不全症	8848586
140	ドラベ症候群				
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん				
142	ミオクロニー欠伸てんかん				
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん				
144	レノックス・ガストー症候群	レノックス・ガストー症候群	20053719	レノックス・ガストー症候群	8841171
145	ウエスト症候群	ウエスト症候群	20071426	點頭てんかん	3456004
146	大田原症候群				
147	早期ミオクロニー脳症				
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん				
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群				

150	環状20番染色体症候群				
151	ラスマッセン脳炎				
152	PCDH19関連症候群				
153	難治顔回部分発作重積型急性脳炎				
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症				
155	ランドウ・クレフナー症候群	ランドウ・クレフナー症候群	20053506	ランドウ・クレフナー症候群	8840927
156	レット症候群	ジル・ド・ラトウレット症候群	20052091	ジル・ド・ラトウレット症候群	8835572
156	レット症候群	レット症候群	20053717	レット症候群	2991004
157	スタージ・ウェーバー症候群	スタージ・ウェーバー症候群	20052101	スタージ・ウェーバー症候群	8835730
158	結節性硬化症	結節性硬化症	20059967	結節性硬化症	7595005
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症	20065211	色素性乾皮症	8834194
160	先天性魚鱗癬	常染色体劣性先天性魚鱗癬	20101130	常染色体劣性先天性魚鱗癬	8848566
160	先天性魚鱗癬	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	20101134	表皮融解性魚鱗癬	8848660
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	20067497	先天性魚鱗癬	7571003
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬性紅斑	20067499	先天性魚鱗癬様紅皮症	7571005
161	家族性良性慢性天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡	20055611	家族性良性慢性天疱瘡	7573010
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	眼性類天疱瘡	20057418	眼性類天疱瘡	8832032
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	水疱性類天疱瘡	20066426	水疱性類天疱瘡	6945004
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	良性粘膜類天疱瘡	20077761	良性粘膜類天疱瘡	8841033
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	類天疱瘡	20077908	類天疱瘡	6945003
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	瘢痕性類天疱瘡	20078451	瘢痕性類天疱瘡	6946007
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	後天性表皮水疱症	20060778	後天性表皮水疱症	7098008
163	特発性後天性全身性無汗症	特発性後天性全身性無汗症	20101034	特発性後天性全身性無汗症	8848635
164	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症	20057450	眼皮膚白皮症	8832047
165	肥厚性皮膚骨膜炎	肥厚性皮膚骨膜炎	20100967	肥厚性皮膚骨膜炎	8848656
166	弾性線維性仮性黄色腫	弾性線維性仮性黄色腫	20100966	弾性線維性仮性黄色腫	8848612
167	マルファン症候群	マルファン症候群	20053297	マルファン症候群	7598010
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群	20100961	エーラス・ダンロス症候群	7568002
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群IV型	20100962	血管型エーラス・ダンロス症候群	8848504
169	メンケス病	メンケス病	20098007	メンケス病	8848674
170	オクシピタル・ホーン症候群	オクシピタル・ホーン症候群	20101148	オクシピタル・ホーン症候群	8848471
171	ウィルソン病	ウィルソン病	20051245	ウィルソン病	8830765
172	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	20092590	低ホスファターゼ症	8837885
173	VATER症候群	VATER症候群	20100928	VATER症候群	8848445
174	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病	20083754	那須・ハコラ病	8838339
175	ウィーバー症候群	ウィーバー症候群	20051188	ウィーバー症候群	8830737
176	コフィン・ローリー症候群	コフィン・ローリー症候群	20101174	コフィン・ローリー症候群	8848525
177	有馬症候群	有馬症候群	20100316	有馬症候群	8848117
178	モワット・ウィルソン症候群	モワット・ウィルソン症候群	20101183	モワット・ウィルソン症候群	8848676
179	ウィリアムズ症候群	ウィリアムズ症候群	20087409	ウィリアムズ症候群	8842554
180	ATR-X症候群	ATR-X症候群	20101171	ATR-X症候群	8848429
181	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群	20092606	クルーゾン症候群	8844862
182	アペール症候群	アペール症候群	20050898	アペール症候群	7555001
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群	20094829	ファイファー症候群	8845830
184	アントレー・ピクスラー症候群	アントレー・ピクスラー症候群	20101176	アントレー・ピクスラー症候群	8848453
185	コフィン・シリシ症候群	コフィン・シリシ症候群	20101181	コフィン・シリシ症候群	8848524
186	ロスマンド・トムソン症候群	ロスマンド・トムソン症候群	20100929	ロスマンド・トムソン症候群	8841262
187	歌舞伎症候群	歌舞伎症候群	20090188	歌舞伎症候群	8848477
188	多脾症候群	多脾症候群	20069222	多脾症候群	7590001
189	無脾症候群	無脾症候群	20076861	無脾症候群	7590002
190	鰓耳腎症候群	鰓耳腎症候群	20101178	鰓耳腎症候群	8848527
191	ウェルナー症候群	ウェルナー症候群	20051268	ウェルナー症候群	2598001
192	コケイン症候群	ウェーバー・コケイン症候群	20095404	ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症	8846098
192	コケイン症候群	コケイン症候群	20051842	コケイン症候群	8833769
193	ブラダー・ウィリ症候群	ブラダー・ウィリ症候群	20052978	ブラダー・ウィリ症候群	8839918
194	ソトス症候群	ソトス症候群	20052229	ソトス症候群	8836812
195	ヌーナン症候群	ヌーナン症候群	20052481	ヌーナン症候群	8838638

196	ヤング・シンプソン症候群	ヤング・シンプソン症候群	20101189	ヤング・シンプソン症候群	8848678
197	1p36欠失症候群	1P36欠失症候群	20101149	1p36欠失症候群	8848426
198	4p欠失症候群	4P欠失症候群	20101151	4p欠失症候群	8848427
199	5p欠失症候群	5P欠失症候群	20101157	5p欠失症候群	8848428
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	20101167	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	8848606
201	アンジェルマン症候群	アンジェルマン症候群	20083715	アンジェルマン症候群	8830402
202	スミス・マギニス症候群	スミス・マギニス症候群	20101186	スミス・マギニス症候群	8848573
203	22q11.2欠失症候群	22Q11.2欠失症候群	20095677	22q11.2欠失症候群	8846236
204	エマヌエル症候群	エマヌエル症候群	20101162	エマヌエル症候群	8848465
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患	20101051	脆弱X症候群関連疾患	8848592
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群	20090185	脆弱X症候群	8844072
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群関連疾患	20101051	脆弱X症候群関連疾患	8848592
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症	20068598	総動脈幹	7450002
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症	20068599	総動脈幹遺残症	8848599
208	修正大血管転位症	修正大血管転位症	20063960	修正大血管転位	7451011
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症	20056829	完全大血管転位症	8831636
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症1型	20101056	完全大血管転位症1型	8848480
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症2型	20101057	完全大血管転位症2型	8848481
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症3型	20101058	完全大血管転位症3型	8848482
209	完全大血管転位症	不完全大血管転位症	20063960	修正大血管転位	7451011
210	単心室症	右室型単心室症	20054781	右室型単心室症	8830784
210	単心室症	左室型単心室症	20062124	左室型単心室症	8834011
210	単心室症	単心室症	20070096	単心室症	8837116
211	左心低形成症候群	左心低形成症候群	20062132	左心低形成症候群	8834015
212	三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症	20062373	三尖弁閉鎖症	8834112
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	20101192	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	8848554
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	20100665	純型肺動脈閉鎖	8848269
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	20093491	極型ファロー四徴	8845263
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	20101191	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553
215	ファロー四徴症	ファロー四徴症	20052810	ファロー四徴症	8839593
215	ファロー四徴症	ファロー四徴症兼肺動脈閉鎖	20093491	極型ファロー四徴	8845263
215	ファロー四徴症	ファロー四徴症兼肺動脈閉鎖	20101191	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553
216	両大血管右室起始症	両大血管右室起始症	20077716	両大血管右室起始症	7451001
217	エプスタイン病	エプスタイン病	20101124	エプスタイン病	8848464
218	アルポート症候群	アルポート症候群	20051046	アルポート症候群	8830377
219	ギャロウエイ・モフト症候群	ギャロウエイ・モフト症候群	20101065	ギャロウエイ・モフト症候群	8848496
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	20058687	急速進行性糸球体腎炎	8832470
220	急速進行性糸球体腎炎	抗GBM抗体型急速進行性糸球体腎炎	20101068	抗糸球体基底膜腎炎	8848508
221	抗糸球体基底膜腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	20101068	抗糸球体基底膜腎炎	8848508
222	一次性ネフローゼ症候群				
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎				
224	紫斑病性腎炎	アレルギー性紫斑病性腎炎	20062864	紫斑病腎炎	2878004
225	先天性腎性尿崩症	先天性腎性尿崩症	20100946	先天性腎性尿崩症	8848582
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)				
227	オスラー病	オスラー病	20084231	オスラー病	8848472
228	閉塞性細気管支炎	閉塞性細気管支炎	20075799	閉塞性細気管支炎	4912004
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	自己免疫性肺胞蛋白症	20101072	自己免疫性肺胞蛋白症	8848559
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	先天性肺胞蛋白症	20101070	先天性肺胞蛋白症	8848588
230	肺胞低換気症候群	原発性肺胞低換気症候群	20083720	原発性肺胞低換気症候群	8833313
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群	20073693	肺胞低換気症候群	7942008
231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症	20100930	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症	8848451
232	カーニー複合	カーニー複合	20100958	カーニー複合	8848473
233	ウォルフラム症候群	ウォルフラム症候群	20090166	ウォルフラム症候群	8844011
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ベルオキシソーム病	20101074	ベルオキシソーム病	8848671
235	副甲状腺機能低下症	一過性新生児副甲状腺機能低下症	20090778	一過性新生児副甲状腺機能低下症	8844356
235	副甲状腺機能低下症	家族性単発性副甲状腺機能低下症	20090899	家族性単発性副甲状腺機能低下症	8844379
235	副甲状腺機能低下症	偽性偽性副甲状腺機能低下症	20082476	偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025



235	副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症	20082475	偽性副甲状腺機能低下症	2754022
235	副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症1型	20083058	偽性副甲状腺機能低下症1型	2754023
235	副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症2型	20083059	偽性副甲状腺機能低下症2型	2754024
235	副甲状腺機能低下症	術後副甲状腺機能低下症	20083026	術後副甲状腺機能低下症	2521010
235	副甲状腺機能低下症	新生児性副甲状腺機能低下症	20083517	新生児性副甲状腺機能低下症	7754007
235	副甲状腺機能低下症	続発性副甲状腺機能低下症	20083024	続発性副甲状腺機能低下症	2521002
235	副甲状腺機能低下症	特発性副甲状腺機能低下症	20083025	特発性副甲状腺機能低下症	2521003
235	副甲状腺機能低下症	副甲状腺機能低下症	20085019	副甲状腺機能低下症	8844593
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性偽性副甲状腺機能低下症	20082476	偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症	20082475	偽性副甲状腺機能低下症	2754022
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症1型	20083058	偽性副甲状腺機能低下症1型	2754023
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症2型	20083059	偽性副甲状腺機能低下症2型	2754024
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	副腎皮質刺激ホルモン不応症	20100932	副腎皮質刺激ホルモン不応症	8848663
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	ビタミンD抵抗性くる病	20052739	ビタミンD抵抗性くる病	8839503
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病	20060479	原発性低リン血症くる病	8833309
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	ビタミンD抵抗性骨軟化症	20052739	ビタミンD抵抗性くる病	8839503
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	低リン血症性ビタミンD抵抗性骨軟化症	20060479	原発性低リン血症くる病	8833309
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	ビタミンD依存性くる病	20093146	ビタミンD依存性くる病	8845185
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症				
240	フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症	20052834	フェニルケトン尿症	8839619
240	フェニルケトン尿症	古典的フェニルケトン尿症	20060576	古典的フェニルケトン尿症	8833852
240	フェニルケトン尿症	母性フェニルケトン尿症	20097996	母性フェニルケトン尿症	8847254
241	高チロシン血症1型	遺伝性高チロシン血症1型	20100667	高チロシン血症1型	8848509
242	高チロシン血症2型	遺伝性高チロシン血症2型	20097854	高チロシン血症2型	8848510
243	高チロシン血症3型	高チロシン血症3型	20100926	高チロシン血症3型	8848511
244	メーブルシロップ尿症	メーブルシロップ尿症	20053377	メーブルシロップ尿症	2703002
245	プロピオン酸血症	プロピオン酸血症	20052994	プロピオン酸血症	8839924
246	メチルマロン酸血症	ビタミンB12反応型メチルマロン酸血症	20097982	ビタミンB12反応型メチルマロン酸血症	8847252
246	メチルマロン酸血症	メチルマロン酸血症	20053392	メチルマロン酸血症	8840544
247	イソ吉草酸血症	イソ吉草酸血症	20051126	イソ吉草酸血症	8830486
248	グルコーストランスポーター1欠損症	グルコーストランスポーター1欠損症	20101193	グルコーストランスポーター1欠損症	8848499
249	グルタル酸血症1型	グルタル酸血症1型	20097831	グルタル酸血症1型	8847169
250	グルタル酸血症2型	グルタル酸血症2型	20097833	グルタル酸血症2型	8847170
251	尿素サイクル異常症	先天性尿素サイクル異常症	20101194	尿素サイクル異常症	8848648
252	リジン尿性蛋白不耐症	リジン尿性蛋白不耐症	20092920	リジン尿性蛋白不耐症	8845042
253	先天性葉酸吸収不全	先天性葉酸吸収不全	20067833	先天性葉酸吸収不全	8836383
254	ボルフィリン症	プロトボルフィリン症	20052992	プロトボルフィリン症	8839923
254	ボルフィリン症	ボルフィリン症	20053244	ボルフィリン症	2771002
254	ボルフィリン症	異型性ボルフィリン症	20054040	異型性ボルフィリン症	8830426
254	ボルフィリン症	遺伝性コプロボルフィリン症	20054348	遺伝性コプロボルフィリン症	8830573
254	ボルフィリン症	遺伝性赤芽球増殖性ボルフィリン症	20054382	遺伝性赤芽球増殖性ボルフィリン症	8830577
254	ボルフィリン症	肝性ボルフィリン症	20057094	肝性ボルフィリン症	2771007
254	ボルフィリン症	急性ボルフィリン症	20058179	急性ボルフィリン症	8832451
254	ボルフィリン症	急性間欠性ボルフィリン症	20058301	急性間欠性ボルフィリン症	8832312
254	ボルフィリン症	赤芽球増殖性プロトボルフィリン症	20067148	赤芽球増殖性プロトボルフィリン症	8835970
254	ボルフィリン症	先天性ボルフィリン症	20067412	先天性ボルフィリン症	8836372
254	ボルフィリン症	晩発性皮膚ボルフィリン症	20074118	晩発性皮膚ボルフィリン症	8839150
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	マルチブルカルボキシラーゼ欠損症	20097985	複合カルボキシラーゼ欠損症	8848662
256	筋型糖原病	筋型糖原病	20101209	筋型糖原病	8848494
257	肝型糖原病	肝型糖原病	20101208	肝型糖原病	8848478
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	20101242	GALT欠損症	8848434
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症				
260	シトステロール血症				
261	タンジール病	タンジール病	20080786	アルファリポ蛋白欠乏症	8830371
262	原発性高カイロミクロン血症				
263	脳髄黄色腫症	脳髄黄色腫症	20079731	脳髄黄色腫症	8838707
264	無βリポタンパク血症	無ベータリポ蛋白血症	20080791	無ベータリポ蛋白血症	8840506

265	脂肪萎縮症	家族性部分性脂肪萎縮症	20101255	家族性部分性脂肪萎縮症	8848475
265	脂肪萎縮症	後天性全身性脂肪萎縮症	20101253	後天性全身性脂肪萎縮症	8848512
265	脂肪萎縮症	後天性部分性脂肪萎縮症	20101256	後天性部分性脂肪萎縮症	8848513
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	20062890	脂肪萎縮症	8848541
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	20053618	リポジストロフィー	2726001
265	脂肪萎縮症	小児腹壁遠心性脂肪萎縮症	20101250	小児腹壁遠心性脂肪萎縮症	8848546
265	脂肪萎縮症	先天性脂肪萎縮症	20067564	先天性脂肪萎縮症	8848581
265	脂肪萎縮症	先天性全身性脂肪萎縮症	20101252	先天性全身性脂肪萎縮症	8848583
265	脂肪萎縮症	全身性脂肪萎縮症	20101251	全身性脂肪萎縮症	8848595
265	脂肪萎縮症	部分的脂肪萎縮症	20101254	部分的脂肪萎縮症	8848666
266	家族性地中海熱	家族性地中海熱	20055600	家族性地中海熱	8831283
267	高IgD症候群	高IGD症候群	20100358	高IgD症候群	8848134
268	中條・西村症候群	中條・西村症候群	20101260	中條・西村症候群	8848643
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	20101257	PAPA症候群	8848441
270	慢性再発性多発性骨髄炎	慢性再発性多発性骨髄炎	20101259	慢性再発性多発性骨髄炎	8848673
271	強直性脊椎炎	強直性脊椎炎	20058843	強直性脊椎炎	7200001
271	強直性脊椎炎	強直性脊椎炎性呼吸器障害	20058844	強直性脊椎炎性呼吸器障害	8832542
271	強直性脊椎炎	若年性強直性脊椎炎	20063608	若年性強直性脊椎炎	8835248
272	進行性骨化性線維異形成症	進行性骨化性線維異形成症	20066127	進行性骨化性線維異形成症	8834971
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	肋骨異常を伴う先天性側弯症	20101261	肋骨異常を伴う先天性側弯症	8848685
274	骨形成不全症	骨形成不全症	20061910	骨形成不全症	8833798
274	骨形成不全症	骨形成不全症1型	20100012	骨形成不全症1型	8848048
274	骨形成不全症	骨形成不全症2型	20100013	骨形成不全症2型	8848049
274	骨形成不全症	骨形成不全症3型	20100014	骨形成不全症3型	8848050
274	骨形成不全症	頭蓋顔面骨形成不全症	20071628	頭蓋顔面骨形成不全症	7560064
274	骨形成不全症	軟骨形成不全症	20072282	軟骨異栄養症	8838352
274	骨形成不全症	軟骨形成不全症	20072289	軟骨形成不全症	8838356
274	骨形成不全症	軟骨形成不全症	20072296	軟骨無形成症	8847892
275	タナトフォリック骨異形成症	タナトフォリック骨異形成症	20099632	タナトフォリック骨異形成症	8847883
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	20072282	軟骨異栄養症	8838352
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	20072289	軟骨形成不全症	8838356
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	20072296	軟骨無形成症	8847892
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	がん性リンパ管腫症	20093632	癌性リンパ管腫	8845248
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	びまん性リンパ管腫症	20101263	リンパ管腫症	8848683
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	ゴーハム病	20101263	リンパ管腫症	8848683
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)				
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)				
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)				
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)				
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	20084234	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833
282	先天性赤血球形成異常性貧血	先天性赤血球形成異常性貧血	20067647	先天性赤血球形成異常性貧血	8836270
283	後天性赤芽球癆	一過性後天性赤芽球癆	20083807	一過性後天性赤芽球癆	8830520
283	後天性赤芽球癆	後天性赤芽球癆	20083806	後天性赤芽球癆	8833581
283	後天性赤芽球癆	慢性後天性赤芽球癆	20083804	慢性後天性赤芽球癆	8840342
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	20100927	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607
285	ファンconi貧血	ファンconi貧血	20101023	ファンconi貧血	2840001
286	遺伝性鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	20054389	遺伝性鉄芽球性貧血	8830580
287	エプスタイン症候群	エプスタイン症候群	20101126	エプスタイン症候群	8848463
288	自己免疫性出血病XIII				
289	クローンカイト・カナダ症候群	クローンカイト・カナダ症候群	20088831	クローンカイト・カナダ症候群	8843694
290	非特異性多発性小腸潰瘍症				
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	全結腸型ヒルシュスブルング病	20100948	全結腸型ヒルシュスブルング病	8848594
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	小腸型ヒルシュスブルング病	20100950	小腸型ヒルシュスブルング病	8848545
292	総排泄腔外反症	総排泄腔外反症	20093210	総排泄腔外反症	8845173
293	総排泄腔遺残	総排泄腔遺残	20068601	総排泄腔遺残	8836688
294	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	20067431	先天性横隔膜ヘルニア	8836145
295	乳幼児肝巨大血管腫				

296	胆道閉鎖症	肝外胆道閉鎖症	20057047	肝外胆道閉鎖症	5762011
296	胆道閉鎖症	先天性胆道閉鎖症	20082643	胆道閉鎖症	5762012
296	胆道閉鎖症	胆道閉鎖症術後	20100417	胆道閉鎖症術後	8848384
297	アラジール症候群	アラジール症候群	20050947	アラジール症候群	8830321
298	遺伝性膀胱炎	遺伝性膀胱炎	20101274	遺伝性膀胱炎	8848455
299	嚢胞性線維症	嚢胞性線維症	20050596	のう胞性線維症	8838762
300	IgG4関連疾患	IGG4関連疾患	20100243	IgG4関連疾患	8848113
301	黄斑ジストロフィー	黄斑ジストロフィー	20083900	黄斑ジストロフィー	8830978
301	黄斑ジストロフィー	卵黄状黄斑ジストロフィー	20083896	卵黄状黄斑ジストロフィー	8840886
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	20100931	レーベル遺伝性視神経症	8848684
303	アッシャー症候群	アッシャー症候群	20090293	アッシャー症候群	8844121
303	アッシャー症候群	シネア・アッシャー症候群	20061445	紅斑性天疱瘡	6944002
304	若年発症型両側性感音難聴				
305	遅発性内リンパ水腫	遅発性内リンパ水腫	20101275	遅発性内リンパ水腫	8848614
306	好酸球性副鼻腔炎	好酸球性副鼻腔炎	20093168	好酸球性副鼻腔炎	8845156
307	カナバン病				
308	進行性白質脳症				
309	進行性ミオクローヌステんかん	進行性ミオクローヌステんかん	20066110	進行性ミオクローヌステんかん	8834977
310	先天異常症候群				
311	先天性三尖弁狭窄症	先天性三尖弁狭窄症	20067558	先天性三尖弁狭窄症	8836222
312	先天性僧帽弁狭窄症	先天性僧帽弁狭窄症	20067654	先天性僧帽弁狭窄症	8836278
313	先天性肺静脈狭窄症				
314	左肺動脈右肺動脈起始症				
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症				
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症				
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症				
316	カルニチン回路異常症				
317	三頭酵素欠損症	ミトコンドリア三頭酵素欠損症	20097779	MTP欠損症	8847151
318	シトリン欠損症				
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症				
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症				
321	非ケトーシス型高グリシン血症	新生児型非ケトーシス型高グリシン血症	20097879	新生児型非ケトン性高グリシン血症	8847199
321	非ケトーシス型高グリシン血症	非ケトーシス型高グリシン血症	20074366	非ケトン性高グリシン血症	8839213
322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症				
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症				
324	メチルグルタコン酸尿症	3-メチルグルタコン酸尿症	20097753	3-メチルグルタコン酸尿症	8847143
325	遺伝性自己炎症疾患				
326	大理石骨病	大理石骨病	20069863	大理石骨病	8837412
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)				
328	前眼部形成異常				
329	無虹彩症				
330	先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症	20084089	先天性気管狭窄症	8836173