

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））  
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H29-難治等(難)-一般-057）

### 難病に関する各臨床研究班の疫学研究進捗状況調査

研究協力者：牧野伸子（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）

研究代表者：中村好一（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）

研究要旨：厚生労働科学研究費補助金「難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究」班は、難治性疾患の患者に関する疫学データの継続的な収集・分析を行うことにより、難治性疾患の（１）予防要因の解明、（２）予後の解明、（３）頻度分布の解明を行い、行政施策や研究の推進に資することを目的としている。

これらの研究を行うことにより、（a）患者の福利厚生につながる統計の作成、（b）疾患の予防のための基礎資料作成、（c）政策立案のための基礎資料作成（d）研究推進のための基礎資料作成、という効果が期待できる。

各臨床研究班と疫学班の共同研究を行ない、より有効な患者へのフィードバックを可能とするために、各臨床研究班の疫学研究の進捗状況を把握する必要がある。

#### A．研究目的

難病に関する各臨床研究班の疫学研究進捗状況を調査することを目的とする。

#### B．研究方法

各臨床研究班に、（１）研究課題番号、研究代表者名、（２）所属研究機関、（３）課題名、（４）連絡先、（５）研究期間、（６）対象疾患名、（７）分野（頻度分布、危険因子、予後、その他）、（８）時期、（９）概要、についての調査表を作成し、厚生労働省の協力を得て各研究班に送付し、調査する。

（倫理面への配慮）

個人情報扱わない調査であり、倫理的問題は生じない。

#### C．研究結果

別紙のとおり

#### D．考察

臨床班の中には既に疫学的研究が十分行っている班もあるが、疫学班との共同研究を希望している班もあり、臨床班と疫学班の共同の視点が必要な状況が、多く残されていることが明らかになった。

#### E．結論

今後さらに、各臨床研究班と疫学班の共同研究を行ない、（a）患者の福利厚生につながる統計の作成、（b）疾患の予防のための基礎資料作成、（c）政策立案のための基礎資料作成等、より有効な患者へのフィードバックを目指すことが重要である。

#### F．研究発表

##### 1．論文発表

なし

##### 2．学会発表

なし

#### G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

##### 1．特許取得

なし

##### 2．実用新案登録

なし

##### 3．その他

なし







平成29年度厚労科研費（難治性疾患政策研究事業）課題一覧表

番号	研究課題番号	研究者名	フリガナ	所属研究機関	役職	応募課題名	対象疾患名
<b>疾患別募集研究分野</b>							
1	H28-難治等(難)-一般-001	神谷 千津子	カミヤ チツコ	国立研究開発法人国立循環器病研究センター 周産期・婦人科部	医師	周産期(産褥性)心筋症の、早期診断検査確立研究の継続と診断ガイドライン作成	周産期(産褥性)心筋症
2	H28-難治等(難)-一般-002	黒川 峰夫	クロカワ ミネオ	東京大学医学部附属病院 血液・腫瘍内科学	教授	Erdheim-Chester病に関する疫学調査	Erdheim-Chester病
3	H28-難治等(難)-一般-003	勝部 康弘	カツベエ スヒロ	日本医科大学医学部 日本医科大学武蔵小杉病院	病院教授	炎症性動脈形成症候群の治療法選択に関する研究	川崎病
4	H28-難治等(難)-一般-004	長谷川 久弥	ハセガワ ヒサヤ	東京女子医科大学東医療センター 新生児科	教授	先天性中樞性低換気症候群(CCHS)の診断基準・ガイドライン・重症度分類の確立	先天性中樞性低換気症候群
5	H28-難治等(難)-一般-005	加我 君孝	カガ キミタカ	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	名誉臨床研究センター長	Teacher Collins 症候群の診断と医療的ケアと社会的支援	Teacher Collins症候群
6	H28-難治等(難)-一般-006	西田 佳弘	ニシダ ヨシヒロ	名古屋大学大学院 医学系研究科	准教授	腹腔外発生デスモイド型線維腫患者の診断基準、重症度分類および診療ガイドライン確立に向けた研究	腹腔外デスモイド型線維腫症
7	H28-難治等(難)-一般-007	村上 良子	ムラカミ リョウコ	大阪大学 微生物病研究所	寄附研究部門教授	先天性OP1欠損症の症例登録システムの構築と実態調査及び早期診断法の確立	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
8	H28-難治等(難)-一般-008	堀内 久徳	ホリウチ ヒサノリ	東北大学 加齢医学研究所	教授	循環器難病に随伴する後天性フォンウィルブランド症候群の診断基準、重症度分類の確立	高齢り応力に伴う後天性フォンウィルブランド症候群
9	H28-難治等(難)-一般-009	白石 公	シラヒシ イサオ	国立研究開発法人国立循環器病研究センター 教育推進部	部長	乳児特異性骨髄骨癒着の多彩な病因に基づいた治療法の確立に向けた研究	乳児特異性骨髄骨癒着新裂
10	H28-難治等(難)-一般-010	伊藤 雅之	イトウ マサユキ	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第二部	室長	ジュベール症候群および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	ジュベール症候群関連疾患 レット症候群 MECP2重複症候群
11	H28-難治等(難)-一般-011	和田 敬仁	ワダ タカヒト	京都大学大学院医学研究科	准教授	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	ATR-X症候群 脳クレアチン欠乏症候群(GMIT欠損症、AGAT欠損症、クレアチントランスポーター欠損症)
12	H28-難治等(難)-一般-012	櫻井 晃洋	ウツカイ アキヒロ	札幌医科大学 医学部遺伝医学	教授	多彩な内分泌異常を生じる遺伝性疾患(多発性内分泌腫瘍症およびフォンヒッペル・リンドウ病)の実態把握と診療標準化の研究	データなし
13	H28-難治等(難)-一般-013	松浦 俊治	マツウラ トシハル	九州大学 医学研究院	講師	担瘤症の重症度分類・集学的小児ハビリテーション指針作成に関する研究	担瘤症
14	H28-難治等(難)-一般-014	藤野 一郎	フジノ イチロウ	東邦大学医療センター佐倉病院 糖尿病・内分泌・代謝センター	教授	食飲中枢異常による難治性高度肥満症の実態調査	データなし
15	H29-難治等(難)-一般-001	山下 賢	ヤマタ ケン	熊本大学大学院生命科学研究部 神経内科	准教授	多系統蛋白質症(MSP)の疾患概念確立および診断基準作成、診療体制構築に関する研究	多系統蛋白質症
16	H29-難治等(難)-一般-002	石川 秀樹	イシカワ ヒデキ	京都府立医科大学 分子標的薬予防医学	特任教授	消化管良性多発腫瘍好発疾患の医療水準向上及び均てん化のための研究	腸腫瘍ポリボロシス Peutz-Jeghers症候群 Cowden症候群 若年性ポリボロシス Sardner症候群
17	H29-難治等(難)-一般-003	高橋 正記	タカハシ マサノリ	国立大学法人 大阪大学大学院医学系研究科	教授	本邦における反復発作性運動失調症の実態把握調査研究	反復発作性運動失調症
18	H29-難治等(難)-一般-004	朝比奈 昭寿	アサヒナ アキラウ	東京慈恵会医科大学 医学部	教授	乾癬性関節炎の不可逆的関節破壊進行防止のための早期発見と治療を目標とした診療ガイドライン策定に関する研究	乾癬性関節炎
19	H29-難治等(難)-一般-005	諏訪園 秀香	スワジノ シュウカ	独立行政法人国立病院機構 沖縄病院	脳・神経・疾患研究センター長	沖縄型神経原性筋萎縮症の介入研究基盤としての重症度分類作成	沖縄型神経原性筋萎縮症(3q12.2, OMIM 604484)
20	H29-難治等(難)-一般-006	竹谷 健	タケヤ ケン	国立大学法人 鳥根大学医学部 小児科	小児科教授	嚥病の疫学、臨床的特徴、診断および治療指針に関する研究	嚥病
21	H29-難治等(難)-一般-007	宇佐美 真一	ウサミ シンイチ	信州大学学術研究院医学系	教授	ワーデンブルグ症候群の診断基準および重症度分類策定に関する調査研究	対象疾患なし
<b>領域別募集研究分野</b>							
22	H27-難治等(難)-一般-014	大須賀 権	オオスガ タカキ	東京大学大学院医学系研究科産婦人科学	教授	難治性稀少部位子宮内膜症(肺・胸膜子宮内膜症、尿管・膀胱子宮内膜症、腸管子宮内膜症、膈子宮内膜症)の集学的治療のための分類、診断・治療ガイドライン作成	稀少部位子宮内膜症
23	H27-難治等(難)-一般-017	横手 幸太郎	ヨコテ コウタロウ	千葉大学大学院医学研究院	教授	早老症の実態把握と予後改善を目指す集学的研究	ウェルナー症候群
24	H27-難治等(難)-一般-018	一瀬 白帝	イチノセ フキナガ	山形大学医学部	客員教授	自己免疫性出血症治療の「均てん化」のための実態調査と「総合的」診療指針の作成	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
25	H27-難治等(難)-一般-019	吉永 正夫	ヨシノガ マサヒコ	国立病院機構 鹿児島医療センター 小児科	小児科医師	小児期心筋症の心電図学的抽出基準、心臓超音波学的診断基準の作成と遺伝学的検査を反映した診療ガイドライン作成に関する研究	肥大型心筋症 拘束型心筋症 特発性拡張型心筋症
26	H27-難治等(難)-一般-020	小坂 仁	オサカ ヒトシ	自治医科大学医学部 小児科学	教授	遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築	アレキサンダー病 先天性大脳白質形成不全症 カナバシ病 MCT 8欠損症
27	H27-難治等(難)-一般-021	石橋 俊	イシハシ シュン	自治医科大学医学部 内科学講座 内分泌代謝学部門	教授	原発性高脂血症に関する調査研究	告示番号79 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体) 告示番号262 高カイロミクロン血症
28	H27-難治等(難)-一般-022	中西 敬雄	ナカニシ トシオ	東京女子医科大学循環器小児科	特任教授	単心室循環器病の予後に関する研究	単心室症 多肺症候群 嚥病症候群 22q11.2欠損症候群 短軸頸短連陰症 修正大血管転位症

						完全大血管転位症	
						左心低形成症候群	
						三尖弁閉鎖症	
						心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
						心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
						ファロー四徴症	
						両大血管右室起始症	
						エプスタイン病	
						先天性三尖弁狭窄症	
						先天性僧帽弁狭窄症	
						先天性肺静脈狭窄症	
						左肺動脈右肺動脈起始症	
29	H27-難治等(難)-一般-023	石川 均	インカワ ヒトシ	北里大学医療衛生学部リハビリテーション学科視覚機能療法学専攻	教授	神経免疫学的視点による難治性視神経炎の診断基準作成	難治性視神経炎
30	H27-難治等(難)-一般-024	倉橋 浩樹	クラハン ヒロキ	藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門	教授	マイクロアレイ染色体検査でみ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	1p36欠失症候群 4p欠失症候群 5p欠失症候群 11p12-p14欠失症候群 Smith-Magenis症候群 エマヌエル症候群
31	H27-難治等(難)-一般-025	緒方 勤	オガタ ツトム	浜松医科大学小児科	教授	性分化・性成熟疾患群における診療ガイドラインの作成と普及	データなし
32	H27-難治等(難)-一般-028	水口 雅	ミズグチ マサシ	東京大学大学院医学研究科発達医科学教室	教授	小児の急性脳症・けいれん重積状態の診療指針の確立	けいれん重積型(二相性)急性脳症
33	H27-難治等(難)-一般-030	新聞 寛徳	ニイゼキ ヒロノリ	国立研究開発法人国立成育医療研究センター皮膚科	医長	肥厚性皮膚骨膜炎の診療内容の均てん化に基づく重症度判定の策定に関する研究	肥厚性皮膚骨膜炎
34	H27-難治等(難)-一般-031	赤水 尚史	アカミズ タカシ	和歌山県立医科大学医学部	教授	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	甲状腺クリーゼ パセドウ病悪性眼球突出症(甲状腺眼症) 甲状腺ホルモン不応症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 副甲状腺機能低下症/偽性副甲状腺機能低下症 成人:インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症) 小児:インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症) フォルフラム症候群 脂肪萎縮症
35	H27-難治等(難)-一般-032	堀江 稔	ホリエ ミシロ	滋賀医科大学医学部内科学講座(呼吸器・循環器)	教授	遺伝子診断に基づく不整脈疾患群の病態解明および診断基準・重症度分類・ガイドライン作成に関する研究	家族性不整脈症候群(遺伝性QT延長症候群・QT短縮症候群・ブルジャドウィグ症候群・カテコールミン感受性多形性心室性期外収縮・進行性心臓伝導障害・早期再分極症候群・不整脈遺伝性心室心路症)
36	H28-難治等(難)-一般-015	伊藤 悦朗	イトウ エツロウ	弘前大学大学院医学研究科小児科学	教授	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	congenital dyserythropoietic anemia 先天性赤芽球癆(DBA) 先天性角化不全症 Fanconi貧血 遺伝性鉄芽球性貧血 Shwachman Diamond syndrome 先天性血小板減少症 先天性好中球減少症
37	H28-難治等(難)-一般-016	坪井 義夫	ツボイ ヨシオ	福岡大学医学部神経内科	教授	Perry病診断基準の確立	Perry病
38	H28-難治等(難)-一般-017	澤井 英明	サワイ ヒデアキ	兵庫医科大学産科婦人科学	教授	指定難病に該当する胎児・新生児骨系統疾患の現状調査と診療ガイドラインの改訂に関する研究	骨形成不全症 タナトフォリック骨異形成症 大理石病 低ホスファターゼ症 軟骨異形成症 2型コラーゲン異常症
39	H28-難治等(難)-一般-018	山野 嘉久	ヤマノ ヨシヒサ	聖マリアンナ医科大学大学院先端医療開発学	教授	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	HTLV-1関連難病(HAM)

40	H28-難治等(難)-一般-019	滝 龍児	カジ リョウジ	徳島大学大学院医学薬学研究部	教授	遺伝性ジストニア・ハンチントン病の診療ガイドラインに関するエビデンス構築のための臨床研究	ジストニア							
41	H28-難治等(難)-一般-021	仁尾 正記	ニオ マサキ	東北大学大学院医学系研究科	教授	小児期発症の希少難治性肝臓疾患の移行期を包含し診療の質の向上に関する研究	胆道閉鎖症							
							アラジール症候群							
							遺伝性肺炎							
42	H28-難治等(難)-一般-028	富田 哲也	トミタ テツヤ	大阪大学大学院医学系研究科	寄附講座准教授	骨髄関節炎の疫学調査・診断基準作成と診療ガイドライン策定を目指した大規模多施設研究	強直性脊椎炎							
							43	H28-難治等(難)-一般-029	小野寺 理	オノダラ オサム	新潟大学脳研究所	教授	成人発症白質脳症の医療基盤に関する調査研究班	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
							44							H28-難治等(難)-一般-030
45	H28-難治等(難)-一般-031	向井 徳男	ムカイ トクオ	北海道厚生農業協同組合連合会 旭川厚生病院 小児科	部長	カーニ-複合に関する疫学調査と診断基準の普及に向けた調査研究	カーニ-複合							
46							H28-難治等(難)-一般-032	武田 憲昭	タケダ ノリアキ	徳島大学大学院医学薬学研究部	教授	難治性めまい疾患に関する調査研究	遅発性内リンパ水腫(305)	
47	H28-難治等(難)-一般-033	本間 之夫	ホンマ ユキオ	東京大学医学部付属病院	登録診療員	関節性関節炎の患者登録と診療ガイドラインに関する研究							関節性関節炎	
48							H28-難治等(難)-一般-034	藤枝 重治	フジエダ シゲハル	福井大学医学部耳鼻咽喉科	教授	好酸球性副鼻腔炎の診療ガイドライン作成と実態調査	好酸球性副鼻腔炎の診療ガイドライン作成と実態調査	
49	H29-難治等(難)-一般-008	上阪 寿	コウサカ ヒトシ	東京医科大学大学院医学総合研究科	教授	自己免疫疾患に関する調査研究							全身性エリテマトーデス	
							皮膚筋炎/多発性筋炎							
							混合性結合組織病							
							シェーグレン症候群							
							成人スチル病							
							全身型若年性特発性関節炎							
							50	H29-難治等(難)-一般-009	水澤 英洋	ミズサワ ヒデアキ	国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター	理事長	運動失調症の医療基盤に関する調査研究	データなし
							51	H29-難治等(難)-一般-010	井上 有史	イノウエ ユウシ	独立行政法人国立病院機構 静岡でんかん・神経医療センター 臨床研究部	院長	稀少でんかんに関する調査研究	132 先天性核上性球麻痺
														135 アイカルディ症候群
														136 片側巨脳症
137 限局性皮質異形成														
138 神経細胞皮質異常症														
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 ミオクロロニー欠伸てんかん														
143 ミオクロロニー脱力発作を伴うてんかん														
144 レノックス・ガスト-症候群														
145 ウエスト症候群														
146 大田原症候群														
147 早期ミオクロロニー脳症														
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 ラスムッセン脳炎														
152 PCDH19関連症候群														
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														
157 スタージ・ウェーバー症候群														
309 進行性ミオクロロニーてんかん														
52	H29-難治等(難)-一般-011	西田 幸二	ニシダ コウジ	大阪大学大学院医学系研究科	教授	角膜炎の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究	前眼部形成異常							
							黒虹彩症							
53	H29-難治等(難)-一般-012	村田 満	ムラタ ミツル	慶應義塾大学医学部	教授	血液凝固異常症等に関する研究	非典型型溶血性尿毒症候群							
							特発性血小板減少性紫斑病							
							血栓性血小板減少性紫斑病							
54	H29-難治等(難)-一般-013	野々山 真章	ノヤマ シゲアキ	防衛医科大学校小児科学講座	教授	原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究	原発性免疫不全症候群							
							55	H29-難治等(難)-一般-014	秋田 定伯	アキタ サダノリ	福岡大学医学部形成外科・創傷再生学講座	教授	難治性血管腫、血管奇形、リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究	クリッペル・トレノエー・ウェーバー症候群
							巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)							
							巨大静脈奇形(頸部口腔頭頸びまん性病変)							

						巨大リンパ管奇形（頸部腫瘍病変）
						リンパ管腫瘍 / ゴーラム病
56	H29-難治等(難)-一般-015	田口 智章	タグチ トモアキ	九州大学医学研究院	教授	小児期から移行期・成人期を包括する希少難治性慢性消化器疾患の医療政策に関する研究
						慢性特発性偽性腸閉塞症（指定難病99/小児慢性特定疾病）
						巨大膀胱小結腸腸管蠕動不全症（指定難病100/小児慢性特定疾病）
						腸管神経節細胞減少症（指定難病101/小児慢性特定疾病）
						ヒルシュブルグ病（全結腸型又は小腸型）（指定難病291/小児慢性特定疾病）
						乳幼児肝巨大血管腫（指定難病295/小児慢性特定疾病）
						非特異性多発性小腸潰瘍症（指定難病290/小児慢性特定疾病）
						乳糖不耐症（小児慢性特定疾病）
						ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症（小児慢性特定疾病）
						先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症（小児慢性特定疾病）
						エンテロキナーゼ欠損症（小児慢性特定疾病）
						アミラーゼ欠損症（小児慢性特定疾病）
						リパーゼ欠損症（小児慢性特定疾病）
						絨毛封入体病（小児慢性特定疾病）
						特発性難治性下痢症
						周期性嘔吐症候群（小児慢性特定疾病）
						無 リポタンパク血症（指定難病264/小児慢性特定疾病）
						仙尾部奇腫（小児慢性特定疾病）
						腹部リンパ管奇形（リンパ管腫）
						中間位・高位鎖肛
57	H29-難治等(難)-一般-016	木村 宏	キムラ ヒロシ	名古屋大学大学院医学系研究科	教授	慢性活動性EBウイルス感染症と精線疾患の疾患レジストリとバイオバンクの構築
						慢性活動性EBウイルス感染症
						EBウイルス関連血球貪食性リンパ組織球症
						種痘後水疱症
						蚊刺過敏症
58	H29-難治等(難)-一般-016	今留 謙一	イマド メクニチ	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター	部長	慢性活動性EBウイルス感染症と精線疾患の疾患レジストリとバイオバンクの構築
58	H29-難治等(難)-一般-017	成田 一衛	ナリタ イチエイ	新潟大学大学院医歯学総合研究科 腎・膠原病内科学	教授	難治性腎障害に関する調査研究
						IgA腎症
						多発性囊胞腎
						急速進行性糸球体腎炎
						抗糸球体基底膜腎炎
						一次性ネフローゼ症候群
						一次性膜性増殖性糸球体腎炎
						仮痙攣性腎炎
59	H29-難治等(難)-一般-018	針谷 正祥	ハリガイ マサヨシ	東京女子医科大学膠原病リウマチ免疫センター	特任教授	難治性血管炎に関する調査研究
						高安静脈炎
						巨細胞性動脈炎
						結節性多発動脈炎
						顕微鏡的多発血管炎
						多発血管炎性肉芽腫症
						好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
						悪性関節リウマチ
						バージャー病
						原発性抗リン脂質抗体症候群
						ペーチェット病
						抗糸球体基底膜抗体病
						IgA血管炎
60	H29-難治等(難)-一般-019	吉崎 和幸	ヨシザキ カズユキ	大阪大学産業科学研究所	特任教授	非菌、慢性炎症性リンパ節・骨髄異質を示すキャッスルマン病、TAFR0症候群その精線疾患の診断基準、重症度分類の改正、診断・治療のガイドラインの策定に関する調査研究
						キャッスルマン病
						TAFR0症候群
61	H29-難治等(難)-一般-020	平家 俊男	ヘイケ トシオ	京都大学大学院医学研究科	特任教授	自己炎症性疾患とその精線疾患の全国診療体制整備、重症度分類、診療ガイドライン構築に関する研究
						クリオリン関連周期性熱症候群
						TNF受容体関連周期性熱症候群

							メバロン酸キナーゼ欠損症 (高IgD症候群)
							ブラウ症候群
							家族性地中海熱
							化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・ざ瘡症候群
							中核・西村症候群
							慢性再発性多発性骨髄炎
							遺伝性自己炎症性疾患
62	H29-難治等(難)-一般-021	錦織 千佳子	ニシゴリ チカコ	神戸大学大学院医学研究科	教授	神経皮膚症候群に関する診療科横断的な診療体制の確立	色素性乾皮症 (erodermapignentosa:XP)
							神経線維腫症1型
							神経線維腫症1型
63	H29-難治等(難)-一般-022	内木 宏延	ナイキ ヒロノブ	福井大学学術研究院医学系部門 内科学科病態免疫学講座 分子免疫学分野	教授	アミロイドーシスに関する調査研究	全身性アミロイドーシス
64	H29-難治等(難)-一般-023	稲瀬 直彦	イナセ ナオヒコ	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	教授	びまん性肺疾患に関する調査研究	特異性間質性肺炎
							サルコイドーシス
							閉塞性細気管支炎
							肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)
65	H29-難治等(難)-一般-024	衛藤 義勝	エトウ ヨシカツ	東京慈恵会医科大学医学部	名誉教授	ライソゾーム病 (ファブリ病含む) に関する調査研究	ライソゾーム病 (ファブリ病を含む) 調査研究
66	H29-難治等(難)-一般-025	小崎 健次郎	コサキ ケンジロウ	慶應義塾大学医学部臨床遺伝子学センター	教授	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	CHARGE症候群
66							シー・エフ・シー (CFC) 症候群
66							コステロ症候群
66							ルピステイン・チビ症候群
66							ヌーナン症候群
66							マルファン症候群
66							クリッペル・トレノーネイ・ウェーバー症候群
66							ヤング・シンブソン症候群
66							ウィリアムズ症候群
66							ソトス症候群
66							エーラスダングロス症候群
66							コフィン・サイリス症候群
66							第 14 番染色体父親性ダイソミーおよびその関連疾患
66							アンジェルマン症候群
66							モワット・ウィルソン症候群
66							アペール (尖頭合指症) 症候群
66							クルーゾン病
66							コフィン・ローリー症候群
66							ウィーバー症候群
66							歌舞伎症候群
66							VATER症候群
66							メビウス症候群
66							ファイファー症候群
66							アントレー・ピクスラー症候群
66							脆弱X症候群関連疾患
66							1q重複症候群
66							9q24欠失症候群
66							コルネリア デ ラング症候群
66							スミス・レムリ・オピッツ症候群
66							基底細胞母斑 (ゴーリン) 症候群
66							シルバーラッセル症候群
66							ベックウィズ-ヴィーデマン症候群
66							口・膝・指 ( 型) 症候群
66							フリーマン・シェルドン症候群
66							シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群
66							ロイス・ディーツ1 型
66							スティックラー症候群
66							ワルデンブルグ症候群
66							ゴールドマンハー症候群

66	40						色素失調症候群
66	41						腭骨・頭蓋異形成症
66	42						トリーチャー・コリンズ症候群
66	43						ビット・ホプキンス (Pitt-Hopkins) 症候群
66	44						PCS/MVA (染色体早期解離 / 多彩異数性モザイク)
66	45						シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群
66	46						ハーラーマン・ストライフ症候群
66	47						ピールズ症候群
66	48						カムラティ・エンゲルマン症候群
66	49						ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群
66	50						ランガー・ギディオン症候群
67	H29-難治等(難)一般-026	三谷 絹子	ミタニ キヌコ	獨協医科大学医学部	教授	特発性造血障害に関する調査研究	再生不良性貧血 (AA) 自己免疫性溶血性貧血 発作性夜間ヘモグロビン尿症 後天性赤芽球癆 遺伝性鉄芽球性貧血
68	H29-難治等(難)一般-027	巽 浩一郎	タツミ コウイチロウ	千葉大学大学院医学研究院呼吸器内科学	教授	難治性呼吸器疾患・肺高血圧症に関する調査研究	alpha-1アンチトリプシン欠乏症 Birt-Hogg-Dubé 症候群 オスラー病 (遺伝性出血性末梢血管拡張症) リンパ脈管腫症 慢性血栓性肺高血圧症 成人型ランゲルハンス細胞組織球症 肺動脈性肺高血圧症 肺動脈低換気症候群 肺静脈閉塞症、肺毛細血管腫症
69	H29-難治等(難)一般-028	森田 栄伸	モリタ エイシン	島根大学医学部 皮膚科	教授	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究	ステューヴンス・ジョンソン症候群 中毒性表皮壊死症
70	H29-難治等(難)一般-029	天谷 雅行	アマガイ マサユキ	慶應義塾大学医学部 皮膚科学教室	教授	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	天疱瘡 膿疱性乾癬 表皮水疱症 先天性魚鱗癬 鱗天疱瘡 眼皮膚白皮症 弾性線維性仮性異腫
71	H29-難治等(難)一般-030	青木 正志	アオキ マサシ	東北大学大学院医学研究科神経内科	教授	稀少難治性筋疾患に関する調査研究	自己食空間性ミオパチー 封人体筋炎 (sIBM) 線取り空間を伴う遠位型ミオパチー 先天性ミオパチー 三好型ミオパチー (Miyoshi myopathy) 眼瞼顔面型ミオパチー マリネスコシェーグレン症候群 シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群 ベスレムミオパチー (Bethlem myopathy) 骨格筋チャネル病
72	H29-難治等(難)一般-031	宇佐美 真一	ウサミ シンイチ	信州大学学術研究院医学系	教授	難治性聴覚障害に関する調査研究	若年発症型両側性感音難聴 アッシュャー症候群
73	H29-難治等(難)一般-032	齊金 清博	ホウキン キヨヒロ	北海道大学北海道大学院	教授	もやもや病 (ウイルス動脈輪閉塞症) の診断、治療に関する研究	もやもや病 (ウイルス動脈輪閉塞症)
74	H29-難治等(難)一般-033	中嶋 健二	ナカシマ ケンジ	独立行政法人国立病院機構松江医療センター	院長	神経変性疾患領域における基礎的調査研究	筋萎縮性側索硬化症 脊髄性筋萎縮症 (SMA) 原発性側索硬化症 球状性筋萎縮症 パーキンソン病 パーキンソン病・パーキンソン症候群 (多系統萎縮症、進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症) 進行性核上性麻痺 大脳皮質基底核変性症 Huntington病



							家族性地中海熱（関連肺炎）
							ペーチェット病（腸管型ペーチェット病）
90	H29-難治等(難)-一般-049	橋本 隆	ハシモト タカシ	大阪市立大学大学院医学研究科	客員教授	皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究	コケイン症候群（指定難病） 家族性良性慢性天疱瘡（指定難病）
91	H29-難治等(難)-一般-050	水木 信久	ミズキ ノブヒサ	横浜市立大学大学院医学研究科	教授	ペーチェット病に関する調査研究	ペーチェット病
92	H29-難治等(難)-一般-051	中村 公俊	ナカムラ キミシ	熊本大学大学院生命科学研究部	准教授	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	尿素サイクル異常症
							フェニルケトン尿症
							高チロシン血症1型
							高チロシン血症2型
							高チロシン血症3型
							メーブルシロップ尿症
							非ケト-シス型高グリシン血症
							プロピオン酸血症
							メチルマロン酸血症
							イソ吉草酸血症
							グルタル酸血症1型
							グルタル酸血症2型
							メチルグルタコン酸尿症
							複合カルボキシル-ゼ欠損症
							カルニチン回路異常症
							三頭酵素欠損症
							尿素サイクル異常症
							ケトチオラーゼ欠損症
							グルコーストランスポーター（GLUT）1欠損症
							セピアテリン還元酵素欠損症
							芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
							筋型糖尿病
							肝型糖尿病
							ウイルソン病
							メンクス病
							オクシピタル・ホーン症候群
							リジン尿性蛋白不耐症
							シトリン欠損症
							先天性葉酸吸収不全
							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
93	H29-難治等(難)-一般-052	有馬 寛	アリマ ヒロシ	名古屋大学大学院医学系研究科 腫瘍病・内分泌内科学	教授	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	中枢性尿崩症 SIADH 下垂体性TSH分泌亢進症 下垂体性PRL分泌亢進症 クッシング病 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 下垂体前葉機能低下症 先天性腎性尿崩症
94	H29-難治等(難)-一般-053	菅野 伸彦	スガノ ノブヒコ	大阪大学大学院医学系研究科 運動器医学治療学	附随教授	特発性大腿骨頭壊死症の医療水準及び患者のQOL向上に関する大規模多施設研究	特発性大腿骨頭壊死症
108	H29-難治等(難)-一般-058	岡崎 和一	オカザキ カズイチ	関西医科大学 医学部	教授	IgG4関連疾患の診断基準並びに診療指針の確立を目指す研究	IgG4関連疾患
<b>横断的疫学研究分野</b>							
95	H27-難治等(難)-一般-033	三宅 吉博	ミヤケ ヨシヒロ	慶応大学大学院医学系研究科 疫学・予防医学	教授	潰瘍性大腸炎の発症関連及び予防要因解明を目的とした症例対照研究	潰瘍性大腸炎
96	H28-難治等(難)-一般-022	田村 雄一	タムラ ユウイチ	国際医療福祉大学 三田病院	准教授	疾患予後と医療の質の改善を目的とした多領域横断的な難治性肺高血圧症症例登録研究	データなし
97	H28-難治等(難)-一般-023	山藤 滋	ヤマフジ シゲル	高山大学大学院医学薬学系研究部 産科婦人科	教授	関節リウマチ（RA）や炎症性腸疾患（IBD）罹患女性患者の妊娠、出産を考えた治療指針の作成	SLE クローン病 潰瘍性大腸炎
98	H28-難治等(難)-一般-024	横関 博雄	ヨコゼキ ヒロオ	東京医科大学 大学院医学総合研究科	教授	特発性後天性全身性無汗症の横断的発症因子、治療法、予後の追跡研究	データなし
99	H28-難治等(難)-一般-025	吉良 潤一	キリ ユウイチ	九州大学大学院医学研究科 神経内科学分野	教授	難病医療資源の地域ギャップ解消をめざした難病医療専門員のニーズ調査と難病医療専門員ガイドブックの作成	筋萎縮性側索硬化症
100	H28-難治等(難)-一般-026	鬼塚 浩史	キツウ ヒロシ	名古屋大学大学院医学系研究科 整形外科	准教授	成人の骨系統疾患患者のQOLに関する研究	軟骨形成不全症 骨形成不全症

							低リン血症くる病
101	H28-難治等(難)-一般-027	深津 玲子	フカツ レイコ	国立障害者リハビリテーションセンター 病院 臨床研究部 産産部	部長	難病患者の福祉サービス活用によるADL向上に関する研究	対象疾患なし
102	H28-難治等(難)-一般-036	檜垣 高史	ヒガキ タカシ	慶城大学大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座	寄附講座教授	小児慢性特定疾病児童等自立支援員による相談支援に関する研究	対象疾患なし
103	H28-難治等(難)-一般-037	和田 隆志	ワダ タカシ	金沢大学医薬保健研究域医学系	教授	指定難病制度の普及・啓発状況の把握および普及・啓発のための方法論の開発	対象疾患なし
104	H27-健やか-一般-002	白石 公	シライシ イサオ	国立研究開発法人 国立循環器病研究センター 教育推進部	部長	先天性心疾患児の成人期以降も含めた長期予後の把握のあり方に関する研究	先天性三尖弁狭窄症 先天性僧帽弁狭窄症 先天性肺動脈狭窄症 左肺動脈右肺動脈起始症 左心低形成症候群 三尖弁閉鎖症 修正大血管転位症 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 総動脈幹遺残症 多脾症候群 単心室症 ファロー四徴症 無脾症候群 母大血管右置起始症 エプスタイン病
105	H29-難治等(難)-一般-054	窪田 満	クボタ ミツル	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 総合診療部	部長	小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を越えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究	なし(疾患の個別性を越えた研究)
106	H29-難治等(難)-一般-055	吉永 正夫	ヨシナガ マサオ	国立病院機構 鹿児島医療センター 小児科	小児科医師	小児期遺伝性不整脈疾患の睡眠中突然死予防に関する研究	対象疾患なし
107	H29-難治等(難)-一般-056	松永 達雄	マツナガ タツオ	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター	臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部長、臨床遺伝センター長	先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究	対象疾患なし
108	H29-難治等(難)-一般-057	中村 好一	ナカムラ ヨシカズ	自治医科大学地域医療学センター	教授	難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究	対象疾患なし