

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）

総括・分担研究報告書

指定難病患者データベース、小児慢性特定疾病児童等データベースと他の行政データベースとの連携についての研究

研究代表者	野田 龍也	奈良県立医科大学 講師
研究分担者	久保 慎一郎	奈良県立医科大学医学部附属病院 技師
	和田 隆志	金沢大学 医薬保健研究域医学系 教授
	原 章規	金沢大学 医薬保健研究域医学系 准教授
	古澤 嘉彦	国立精神・神経医療研究センター 神経内科 医師
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 室長
	秋丸 裕司	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター
		難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員
研究協力者	今村 知明	奈良県立医科大学 公衆衛生学講座 教授
	佐藤 晃一	金沢大学付属病院 検査部 医員
	村井 英継	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター
	小松 雅代	奈良県立医科大学 講師

研究要旨

我が国の保健医療分野のデータベース（DB）は、政府主導でDB間の連携等が推進されている。国が有する各種DBの中でも、レセプト情報・特定健診等情報データベース（NDB）は我が国の保険診療の悉皆調査であり、世界最大級のヘルスデータである。本研究の目的は、難病施策への反映を念頭に、NDBや介護DBと難病DB、小慢DBとの連携及び連結に関する利点や課題を技術的、法的、倫理的側面から整理し、DB間の連携及び連結に必要な解決策を具体的に提示することである。

平成30年度は、個々のデータベースの抱える現状と課題を整理し、データベース間の連携及び連結に関する課題を整理した。NDBと難病・小児慢性疾患のデータベースの連携等を検討するにあたって、特定の疾患（多発性硬化症と潰瘍性大腸炎）を選定し、NDBを用いたモデル集計に着手した。課題整理では、データベースの連携と連結に関する全体階層図の作成や、NDBと難病・小慢DBとの連携・結合の課題の検討と整理、難病DB及び小慢DBの課題整理などを行った。NDBを用いたモデル集計では、対象疾患として多発性硬化症と潰瘍性大腸炎を選定し、NDBによる集計方法の設計に着手した。

難病法は施行後5年以内の見直しが規定されている。今後は、令和元年10月を目途に研究テーマに関する総合的なビジョンを策定し、年度末までにデータベース連携の利点・課題の整理と解決策の検討を実際の個票等を用いて包括的に行うこととしている。

本研究における研究代表者、分担者および研究協力者は以下の通りである。

代表	野田 龍也	奈良県立医科大学 講師
分担	久保 慎一郎	奈良県立医科大学医学部附属病院 技師
	和田 隆志	金沢大学 医薬保健研究域医学系 教授
	原 章規	金沢大学 医薬保健研究域医学系 准教授
	古澤 嘉彦	国立精神・神経医療研究センター 神経内科 医師
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 室長
	秋丸 裕司	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター 難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員
協力	今村 知明	奈良県立医科大学 教授
	佐藤 晃一	金沢大学付属病院 検査部 医員
	村井 英継	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター
	小松 雅代	奈良県立医科大学

A. 研究目的

我が国の保健医療分野のデータベース (DB) は、政府主導で DB 間の連携等が推進されている。国が有する各種 DB の中でも、レセプト情報・特定健診等情報データベース (NDB) は我が国の保険診療の悉皆調査であり、世界最大級のヘルスデータである。難病分野においては、平成 27 年 1 月の難病法施行以降、指定難病データベース (難病 DB) と小児慢性特定疾病児童等データベース (小慢 DB) につき、臨床個人調査票 (臨個票) や医療意見書を元データとしたデータベース構築が進んでいる。

NDB が有する受療内容や医療費情報、介護 DB が有する ADL や介護度の情報を、難病 DB 及び小慢 DB と連結することができれば、難病や小慢の当事者が受けている医療の実像を全国網羅的に把握でき、医療や福祉の均てん化に資することとなる。一方、異なる根拠法と利用目的を有するデータベースの連結には課題が多いことも事実であり、課題の整理と解決法の提示が必須である。

本研究は、難病施策への反映を念頭に、難病 DB、小慢 DB と他の行政 DB (NDB、介護 DB 等) との連携及び連結に関する利点や課題を技術的、法的、倫理的側面から整理し、DB 間の連携及び連結に必要な解決策を具体的に提示することを目的としている。

難病 DB、小慢 DB、NDB、介護 DB といった保健医療分野のデータベースに関する 1 億人規模での連携及び結合は世界でもほとんど例がなく、日本発の新たな研究分野となる可能性を有する。本研究では、研究遂行にあたり、難病・小慢分野の専門家と、疫学、医療データベースの専門家が協働して利点と課題、解決策を議論している。

なお、本研究では、DB 連携等に関する一般の研究動向に従い、DB 同士の個人の紐付け (名寄せ) を行うことなく、各 DB が有する地域・期間・集団要素の傾向的な比較を行うこと (「ある難病患者が多い地域では、ある感染症の病名発生が多い」等の生態学的な分析) を DB の「連携」と呼び、DB 同士の個人の紐付け (名寄せ) を行うことを DB の「結合」と呼んでいる。(ただし、研究課題名との関係で、研究班の体制等に関わる部分については連携と結合の両方を指して「連携」「連携等」の語を用いることがある。)

B. 研究方法

B.1 実施体制と実施スケジュール

本研究は、難病 DB 班、小慢 DB 班、NDB・介護 DB 班の 3 つの分担班で構成される。それぞれの、分担班の役割は以下である。

難病 DB 班：難病に関する申請制度及び難病 DB の現状と連携等にあたっての論点整理 (和田隆志、原 章規、古澤 嘉彦、秋丸 裕司、佐藤 晃一、村井 英継)

小慢 DB 班：小児慢性特定疾患に関する申請

制度及び小慢 DB の現状と連携等にあたっての
論点整理（盛一 享徳、小松 雅代）

NDB・介護 DB 班：医療介護 DB 等の現状と難
病・小慢 DB との連携等にあたっての論点整理
と分析（野田 龍也、久保 慎一郎、今村 知明）

研究期間は令和 2 年度末までを予定している。

初年度である平成 30 年度は、専門家が参集
した会議体において各種論点の整理を行うと
ともに、NDB を用いた個別の疾患での実態調査
を含む feasibility study に着手した。

初年度は、1 回の全体班会議と 3 回の分担班
会議を実施し、下記の研究を実施した：

1. DB 連携と結合に関する課題及び利点の検
討と包括的な全体階層図の作成
2. NDB と難病・小慢 DB との連携・結合の課題
の検討と整理
 - ・ NDB と指定難病の連携における病名照
合の問題点の整理
 - ・ 告示指定難病名と MEDIS 標準マスター
の関係性の整理
 - ・ ICD10 コードを使用して集計できる病
名の整理（NDB の病名集計は ICD10 コ
ードを用いるため）
 - ・ 指定難病病名と ICD10 コードの照合表
（難病マスター）の作成
3. 難病 DB の現状についての整理
4. 小慢 DB の現状についての整理
5. 薬剤マスターに関する課題の検討
6. 難病法見直しに関連する分析：NDB を用い
た個別の難病（多発性硬化症と潰瘍性大腸
炎）の患者集計の設計着手

B.2 倫理面への配慮

本研究では完全に匿名化された個票を用い、
個人情報や動物愛護に関わる調査・実験は行わ
ない。研究の遂行に当たっては、各種法令や「人
を対象とする医学系研究に関する倫理指針」を
含めた各種倫理指針等の遵守に努める。また、
厚生労働省保険局を始めとする関係各所の定
めた規定・指針等を遵守し、必要な申請を行う。
また、データベースの個票を用いた研究の実施
に対して、奈良県立医科大学医の倫理委員会に
審査依頼している（なお、当研究班は、平成 30
年度中はデータベース個票の分析は行ってい
ない）。

C. 研究結果

難病・小慢・NDB のデータ項目や特徴につい

て整理した結果を共有し、連携における課題の
整理と今後の研究班の進め方について議論を
行った。

C.1 DB 連携と結合に関する課題及び利点の検 討と包括的な全体階層図の作成

DB の連携と結合には実はいくつかの階層が
あるが、どの階層について議論しているのかが
明確になっていないことがある。当研究班では、
DB の連携・結合に関し、「連携等をまったく行
わない分析」（単一 DB の分析）から、「国境を
超えた複数 DB の結合」（グローバル・デー
タシェアリング）に至る 6 つの階層を特定し、「デ
ータベースの連携と連結に関する全体階層図」
としてまとめた（図 1）。

C.2 NDB と難病・小慢 DB との連携・結合の課 題の検討と整理

- NDB と、難病・小慢 DB の連携に不可欠な
傷病名コードの対応状況を精査した。具
体的には、指定難病病名、NDB の傷病名コ
ード、ICD-10、MEDIS 標準病名マスターが
一対一では対応していない現状を整理し、
その具体的な事例を提示した（資料 1～
資料 5）。また、NDB におけるデータ項目
の概要を示した（資料 6）。
- これまでの研究で、疾患に特異的な治療
法があると NDB での患者定義を行いやす
いことが分かっている。一方で、難病に
は疾患特異的な治療法がないことが多
いため、薬剤と病名の対応づけにより患者
を特定することは、他の疾患に比べて困
難な可能性がある。
- 一方、難病の病名は特殊であるため、レ
セプトにおいてその病名を取って付与す
る以上は、医師の一定の確信に基づいて
いる可能性が高い。その意味において、
レセプトにおける難病の傷病名は、糖尿
病等の数の多い疾患に比べ、信頼度が高
い可能性がある。なお、受診していても
正確な診断がなされないことで捕捉でき
ない人がいる点は課題として依然残る。

C.3 難病 DB の現状についての整理

- 難病 DB においては、臨個票に記載された
内容を OCR で読み取ってデータベース化
している。
- 疾病によるが平均して 100 項目くらいの
登録内容があった。記入の負担軽減のた

め、444 の臨個票うち 3 つについて、2018 年に内容を見直し、簡素化した。今後残りについても見直す予定である。

- 公費の番号は、受給者番号しか書かない。認定されていない場合は登録者番号を発行しているが、今の臨個票には登録者番号を書く欄がない。
- 難病の臨個票では薬剤の記載欄が十分ではなく、「その他の薬剤」に記載された複数の薬剤を全て取り込めていないという課題がある。

C.4 小慢 DB の現状についての整理

- 小慢と難病は似ているが全く別の法律・施策で走っているのが、違いがある。例えば、小慢では、臨個票ではなく「意見書」である。検査については測定値を入れる形式になっている。可能な限り、測定値を客観的に見られるような形式になっている。全ての疾病が希少疾病に入るため、名寄せができないと意味がない。出生届に記載される 5 変数（生年月日・性別・出生体重・出生週数・出生地）のキーにより名寄せする仕組みを導入している。
- 小慢 DB では、そもそもその病気を持っている子どもが何人いるかがわからず、推定値しかない。NDB で患者数の概略値が出るだけでも意味がある。

C.5 薬剤マスターに関する課題の検討

同じ薬剤であっても剤型や販売企業が変わると薬剤コードが変わる。これらの事情により、経年変化を追うのも、適用を見るのも大変である。ある病気についてどのような薬が使われているか、該当するコードの経年的変化を含めた一覧表（完全版の薬剤マスター）が望まれる。

C.6 難病法見直しに関連する分析：NDB を用いた個別の難病（多発性硬化症と潰瘍性大腸炎）の患者集計の設計着手

現行の難病法では、いわゆる軽症高額患者の患者数の把握や軽症者の症状が急性増悪した際の医療費の急増対応などが課題となっている。当研究班では、データベース医学を活用した施策形成の一環として、いくつかの疾患を対象に、NDB を用いて患者数を推定し、関連する分析を行う予定である。まず、多発性硬化症と潰瘍性大腸炎を対象疾患として、今年度は NDB

で患者を把握するための疾患定義の構築に着手した。

平成 30 年度末時点では、関連する傷病名コードや薬剤コードの選定を進めており、令和元年 6 月ごろに最初の集計を行う見込みである。

C.7 今後の進め方に関する検討

DB 同士を個人で名寄せして連結するには技術面のみならず、法的な側面からも大きなハードルがあり、即時の実現は難しい。一方、個々の DB から得られる情報を連携させることは比較的容易であり、DB の連結のみならず、連携も議論の対象として重視すべきと考えられる。

本研究班では、将来に向けた個人をベースとした連結を行うための技術的課題の検討に先立ち、現時点でのデータ連携の可能性について、フィージビリティスタディに着手した。

具体的には、まずは疾患を選定し、それぞれの DB で該当する疾患の患者数を比較することを連携のスタートとする。それを踏まえて、それぞれの DB が全く異なる連携により、今の収集項目で何ができるか、付加すべき情報として何が必要かを議論していくこととなった。NDB 等を用いた複数の個別疾患での実態調査を含むフィージビリティスタディに着手すべく、フィージビリティスタディに適切な疾患として、「潰瘍性大腸炎」と「全身性強皮症」の 2 疾患を選定した（研究結果の C.6 と共通の疾患である）。

NDB についてはデータ申請・承認済みであるが、厚労省保険局からのデータ到着が平成 31 年 3 月となったため、今年度は集計方法の設計を検討するに留まった。令和元年度の 6 月を目途に集計を実施する予定である。

D. 結論

本年度の研究により、個々のデータベースの現状と課題が整理された。世界最大級のデータベースと、難病・小児慢性疾患のデータベースの連携にあたって、特定の疾患（多発性硬化症と潰瘍性大腸炎）を選定し、フィージビリティスタディに着手した。

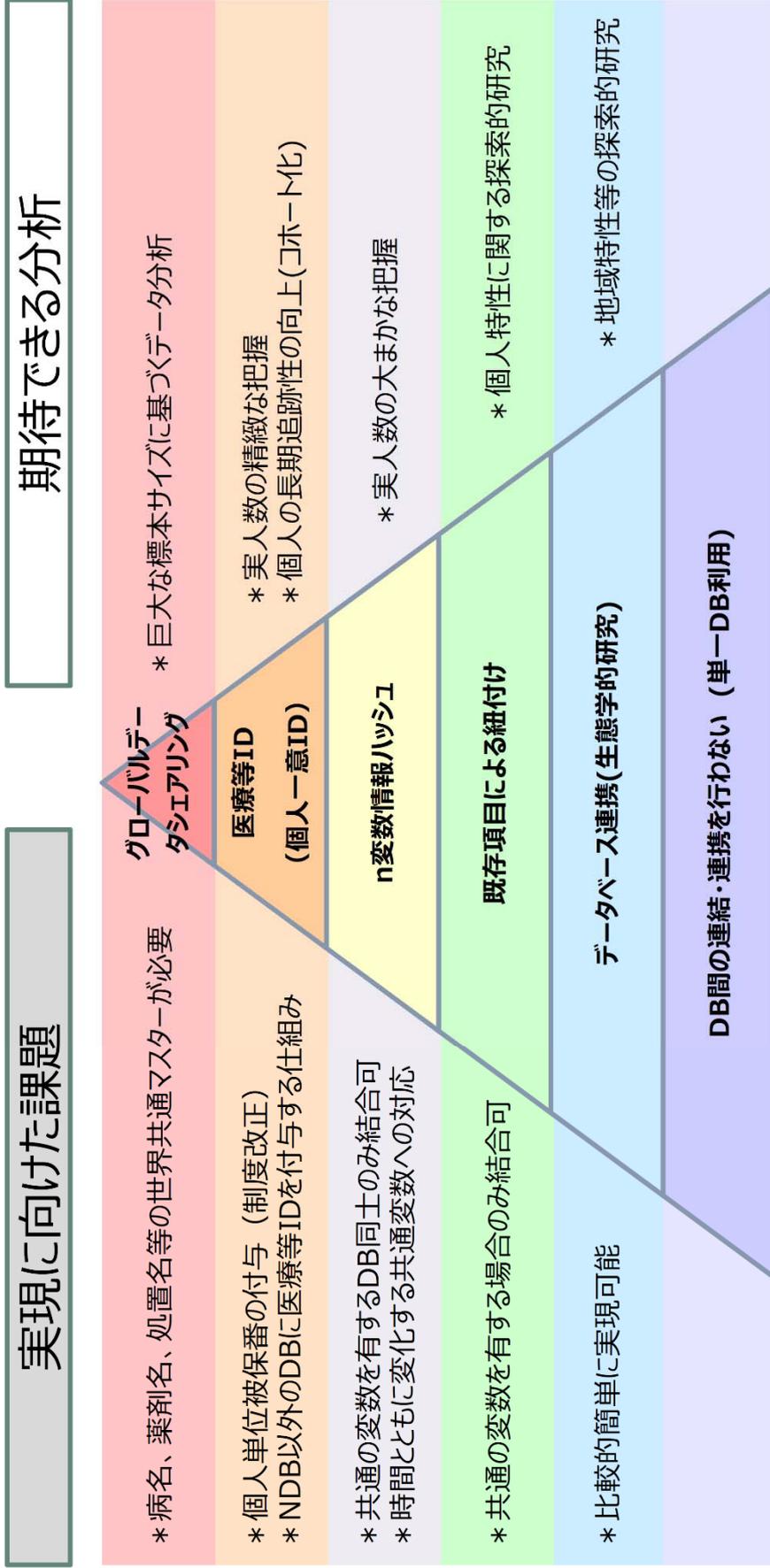
難病法は施行後 5 年以内の見直しが規定されている。今後は、令和元年 10 月を目途に研究テーマに関する総合的なビジョンを策定し、年度末までにデータベース連携の利点・課題の整理と解決策の検討を実際の個票等を用いて包括的に行うこととしている。

E. 健康危険情報
なし

F. 研究発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況
なし

図1. データベースの連携と連携に関する全体階層図



- **グローバルデータシェアリング**：海外のデータベースと国内データベースの連結
- **医療等ID (個人一意ID)**：生涯不変 (または準不変) の個人識別IDの導入
- **n変数情報ハッシュ**：複数DBに共通するn個の変数 (氏名、性別等) をハッシュ化した個人識別IDによりDBを結合
- **既存変数による紐付け**：複数DBに共通する変数を用いて同一患者を紐つける
- **データベース連携(生態学的研究)**：DB同士の結合は行わず、各DBで集計したデータを地域別等で生態学的に比較
- **DB間の連携・連携を行わない (単一DB利用)**：それぞれのDBだけで集計・分析

Ⅱ. 資料一覧

- 資料 1 NDB と指定難病の連携における病名照合の問題点
- 資料 2 告示指定難病名と MEDIS 標準マスターについて
- 資料 3 告示指定難病名一覧（病名のみ）
- 資料 4 ICD10 を使用してカウントできる病名
- 資料 5 難病マスター
- 資料 6 NDB_レセプト
- 資料 難-1 : 臨個票登録項目⇄難病 DB（基盤研）
- 資料 難-2 : 006_パーキンソン病（201703）
- 資料 難-3 : 006_パーキンソン病（201803）
- 資料 難-4 : データサンプル：難病 DB 登録データ（CSV ファイル）
- 資料 小-1 : 小児慢性特定疾病登録データベースの概要 AM310204
- 資料 小-1 別添 1 : 【腎・新規】 doc_02_02_007_01
- 資料 小-1 別添 2 : 【腎・継続】 doc_02_02_007_02
- 資料 小-1 別添 3 : 【心・新規】 doc_04_30_037_01
- 資料 小-1 別添 4 : 【リウマチ・新規】 doc_06_01_001_01
- 資料 小-1 別添 5 : 【神・新規】 doc_11_20_054_01

NDBと指定難病の連携における病名照合の問題点

～病名マスターの視点から～

5

難病に関連する病名は、主に3種類：

- ・ 指定難病名（難病情報センター）
- ・ レセプト傷病名マスターの傷病名
- ・ MEDIS標準病名マスターの病名（ICD-10関連）

NDBは、原則としてレセプト傷病名マスターを使用する
（照合表の準備次第ではICD-10も利用可能）

レセプト傷病名マスターの傷病名とMEDIS標準病名マスターの病名は「病名交換用コード」を用いて1対1対応が可能

問題となるのは...

指定難病名とレセプト傷病名マスターが1対1対応していない

6

問題1 同一疾患でも、「指定難病とレセプト傷病名マスター」または「指定難病とMEDIS標準病名マスター」の病名に違いがある場合

例) 告示番号38 スティーヴンス・ジョンソン症候群の場合

指定難病	検索語: スティー、皮膚粘膜眼 レセプト傷病名マスター			検索語: スティー、皮膚粘膜眼 MEDIS標準病名マスター			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名 告示病名 以外の傷 病名	① スティーヴンス・ジョンソン症候群 ② スティーヴンス・ジョンソン症候群 ③ スティーヴンス・ジョンソン症候群 ④ 皮膚粘膜眼症候群	6951003	LC7R	⑤ スティーヴンス・ジョンソン症候群 ⑥ スチーヴンス・ジョンソン症候群	リードターム リードタームの同義語	L511	LC7R

指定難病では「スティーヴンス・ジョンソン症候群」

レセプト傷病名マスターでは「スティーヴンス・ジョンソン症候群」 (A⇔E)

指定難病では「スティーヴンス・ジョンソン症候群」

MEDIS標準病名マスターでは「スティーヴンス・ジョンソン症候群」または「スチーヴンス・ジョンソン症候群」 (A⇔F・I)

指定難病では告示病名以外の傷病名に「皮膚粘膜眼症候群」が記載

レセプト傷病名マスター・MEDIS標準病名マスターにはいずれにも病名が存在しない (J⇔K・L)

レセプト傷病名マスターとMEDIS標準病名マスターは病名交換用コードで連結可能 (E⇔F)
(現時点で、本研究課題とは関係しない)

7

問題2 指定難病にある傷病名につき、レセプト傷病名マスターとMEDIS標準病名マスターに同一病名が存在しない場合

例) 告示番号19 ライソゾーム病の場合

指定難病	検索語: ライソゾーム病 レセプト傷病名マスター			検索語: ライソゾーム病 MEDIS標準病名マスター			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名 告示病名 以外の傷 病名	ライソゾーム病 ゴーシェ病 ニーマン・ピック病A型 ニーマン・ピック病B型	2727004	L4PM	ゴーシェ病 GAUCHER病 セラブロシド蓄積症 ニーマン・ピック病A型 NIEMANN-PICK病A型 A型NIEMANN-PICK病 A型ニーマン・ピック病 ニーマン・ピック病B型 NIEMANN-PICK病B型 B型NIEMANN-PICK病 B型ニーマン・ピック病	リードターム リードタームの同義語 リードタームの同義語 リードターム リードタームの同義語 リードタームの同義語 リードタームの同義語 リードターム リードタームの同義語 リードタームの同義語	E752	L4PM KLBE RLN2

指定難病の告示病名に「ライソゾーム病」があるが、レセプト傷病名マスターとMEDIS標準病名マスターには「ライソゾーム病」という病名は存在しない。

告示病名以外の傷病名である「ゴーシェ病」や「ニーマン・ピック病」は存在。

8

9

問題3 同一病名が複数の告示指定難病名にまたがって登録されている場合

例) パージャー病の場合

告示番号47「パージャー病」のマスター収載状況
検索語: パージャー病、閉塞性血栓性血管炎、ピュルガー病

指定難病	レセプト傷病名マスター			MEDIS標準病名マスター			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名	パージャー病	パージャー病	4431001	パージャー病	リードタームの互換病名		
告示病名以外の傷病名	閉塞性血栓性血管炎	閉塞性血栓性血管炎	4431010	閉塞性血栓性血管炎 血栓閉塞性動脈炎 ピュルガー病 BUERGER病	リードターム リードタームの同意語 リードタームの同意語 リードタームの同意語	I731	NAC9
	全身性閉塞性血栓性血管炎	全身性閉塞性血栓性血管炎	4431010	全身性閉塞性血栓性血管炎	リードターム	I731	BBKS

告示番号66「IgA腎症」のマスター収載状況
検索語: IgA腎症、パージャー病、IgA-IgG腎症

指定難病	レセプト傷病名マスター			MEDIS標準病名マスター			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名	IgA腎症	IgA腎症	5831001	IgA腎症	リードターム	N028	E1KB
告示病名以外の傷病名	パージャー(Berger)病	パージャー病	4431001	パージャー病 閉塞性血栓性血管炎 血栓閉塞性動脈炎 ピュルガー病 BUERGER病	リードタームの互換病名 リードターム リードタームの同意語 リードタームの同意語 リードタームの同意語	I731	NAC9
	IgA-IgG腎症						

告示番号47「パージャー病」における「告示病名」と、告示番号66「IgA腎症」における「告示病名以外の傷病名」の両方にまたがって「パージャー病」が存在

問題4 指定難病の告示病名以外の傷病名が、MEDIS標準病名マスターの基本疾患名ではなく、索引テーブルに登録されている場合
(リードタームではないため、レセプト傷病名マスターの傷病名と一致しない可能性がある)

例) 告示番号56 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症の場合

検索語: 原発性免疫不全、PNP、プリンヌクレオシド

指定難病	レセプト傷病名マスター			MEDIS標準病名マスター			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	2793012	原発性免疫不全症候群 重症免疫不全症候群	リードターム リードタームの同意語	D848	PP61
告示病名以外の傷病名	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	PNP欠損症	8846085	PNP欠損症 PNP欠乏症 プリンヌクレオシドフォスホリラーゼ欠損症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠乏症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠乏症 プリンヌクレオシドフォスホリラーゼ欠損症 PNP欠乏症	リードターム リードタームの同意語 リードタームの同意語 リードタームの同意語 リードタームの同意語 リードタームまたは同義語の異字体 リードタームまたは同義語の異字体	D815	V81D

その他の問題（注意点）：

MEDIS標準病名マスタの検索で、病名の一部で検索すると無関係の病気がヒットすることがある

例) シェーグレン症候群の場合

標準病名マスタ-病名検索

検索語: シェーグレン 検索数: 7件 ページ: 1 / 1

検索ヘルプ
 文字列がマッチするものだけ ICD10コードで検索

"標準病名マスタ-病名検索"における"シェーグレン"の検索結果

病名	病名管理番号	ICD10コード	病名交換用コード
1 マリネスコ・シェーグレン症候群	20084799	G111	HK65
2 シェーグレン症候群	20051976	M350	USMR
3 シェーグレン症候群ミオパチー	20084835	M350	UBKM
4 シェーグレン症候群性呼吸器障害	20051978	M350	FJGK
5 一次性シェーグレン症候群	20100653	M350	RCFT
6 二次性シェーグレン症候群	20100655	M350	EBLJ
7 シェーグレン・ラルソン症候群	20101139	Q871	K6HJ



「シェーグレン」で検索するとシェーグレン症候群以外の疾患もヒットする。

病名	ICD10コード	指定難病
マリネスコ・シェーグレン症候群	<u>G111</u>	告示番号112「マリネスコ・シェーグレン症候群」の告示病名
シェーグレン症候群	<u>M350</u>	告示番号53「シェーグレン症候群」の告示病名
シェーグレン症候群ミオパチー	<u>M350</u> <u>G737</u>	記載なし
シェーグレン症候群性呼吸器障害	<u>M350</u> <u>J991</u>	記載なし
一次性シェーグレン症候群	<u>M350</u>	告示番号53「シェーグレン症候群」の告示病名以外の傷病名
二次性シェーグレン症候群	<u>M350</u>	告示番号53「シェーグレン症候群」の告示病名以外の傷病名
シェーグレン・ラルソン症候群	<u>Q871</u>	告示番号160「先天性魚鱗癬」の告示病名以外の傷病名

告示指定難病名と MEDIS標準マスターについて

告示指定難病名について

【厚生労働省】

- ホーム > 政策について > 分野別の政策一覧 > 健康・医療 > 健康 > 難病・慢性の痛み関連情報

指定難病一覧(概要、診断基準等、臨床調査個人票)

(<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>)



告示病名以外の指定難病対象疾病名

【難病情報センター】

- HOME >> 病気の解説 >> 告示病名以外の指定難病対象疾病名

[病気の解説・診断基準・臨床調査個票の一覧](#)
[告示番号順索引](#)

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5680>)



15

指定難病名と告示病名以外の疾病名の表記

告示病名以外の指定難病対象疾病名 (1~50)

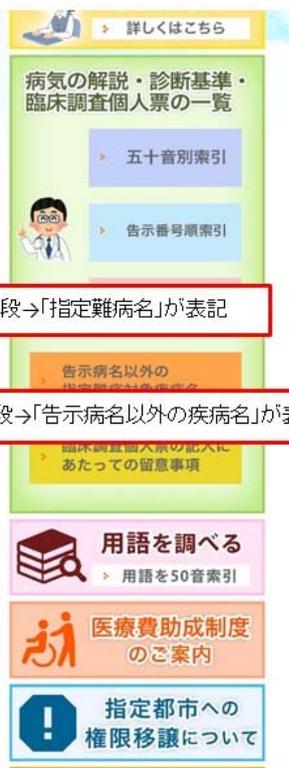
1~50	51~100	101~150	151~200
201~250	251~300	301~	

この「告示病名以外の指定難病対象疾病名」のページは、「平成29年度厚生労働行政推進調査事業費補助金 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業) 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究(研究代表者 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 松山晃文)の研究報告を引用しています。

告示番号	指定難病名	告示病名以外の疾病名
1~50		
1	(きゅうせきすいせいぎんしじゅくしょう) 球脊髄性筋萎縮症 • Kennedy disease(ケネディー病)	
2	(きんしじゅくせいそくさくこうかしょう) 筋萎縮性側索硬化症 —	
3	(せきすいせいぎんしじゅくしょう) 脊髄性筋萎縮症 • 脊髄性筋萎縮症I型:重症型、急性乳児型、ウェルドニヒ・ホフマン(Werdnig-Hoffmann)病 • 脊髄性筋萎縮症II型:中間型、慢性乳児型、デュボビッツ(Dubowitz)病 • 脊髄性筋萎縮症III型:軽症型、慢性的、クーゲルベルグ・ウランダー	

上段→「指定難病名」が表記

下段→「告示病名以外の疾病名」が表記



16

告示病名以外の病名が記載されていない例

- 使用頻度が比較的高いと思われる告示病名以外の病名が記載されていない場合がある。

例) 中毒性表皮壊死症の場合

難病情報センターのウェブサイトでは、告示番号39「中毒性表皮壊死症」について告示病名以外の疾病名の記載は無いが(表1)、病気の解説ページにおいては「中毒性表皮壊死症(TEN)はライエル症候群とも呼ばれ」との記載があり、標準病名マスターにも互換性病名とされている(表2)。

また病名コードは中毒性表皮壊死症にもライエル症候群にも付けられている(表3)。

表1

39	(ちゅうどくせいひょうひえししょう) 中毒性表皮壊死症	記載なし
----	--------------------------------	------

表2

病名交換用コード: J236 基本病名: 中毒性表皮壊死症 ICD10: L51.2

検索数: 13件

索引用語	区分
1 ライエル症候群	リードタムの互換病名
2 中毒性表皮壊死症	リードタム
3 中毒性表皮壊死剥離症	リードタムの同義語
4 ライエル病	リードタムの同義語
5 TEN	リードタムの同義語
6 Stevens-Johnson症候群	リードタムの同義語

表3

対象	コード	傷病名称	ICD-10-1	ICD-10-2
<input type="checkbox"/>	8840866	ライエル症候群	L512	
<input type="checkbox"/>	8840867	ライエル症候群型薬疹	L512	
<input type="checkbox"/>	8845506	中毒性表皮壊死症	L512	

17

電子レセプトはどうやって病名を入力しているか

- ◆ 電子レセプトでは、レセプト電算マスターに基づくコードで入力している

電子レセプトは、標準仕様及び記録条件仕様(フォーマット)に沿って、レセプト電算マスターコードを使用して作成する。

◇レセプト電算マスターコードとは◇

記録条件仕様に記録する情報のうちコードで表現できるマスターコード

●代表的なもの

- ・傷病名マスター
- ・診療行為マスター
- ・医薬品マスター及び特定器材マスターなど

18

マスターには レセプト電算用と電子カルテ用の2種類がある

レセプト電算マスター →レセプト電算処理システム用のマスター

- ・社会保険診療報酬支払基金(以下、支払基金)がマスターを提供。
- ・「診療報酬情報提供サービス」が維持管理を行う。

MEDIS 標準マスター →電子カルテ用のマスター

- ・財団法人医療情報システム開発センター(以下、MEDIS)が開発・提供。

過去、レセプト電算処理システム、電子カルテシステム、オーダーリングシステムなどで利用されるマスターはそれぞれが独自に構築されていたため、マスター毎にコード体系や傷病名等の表記が必ずしも一致しなかった。そのため現在のように標準化が進められた。

既に長年運用されているマスターを直ちに統一することは現実的ではなかったため、レセプト電算マスターと主たる電子カルテシステム用のマスターとの用語の統一とコードの対応付けが行われた。

標準化作業は、支払基金及びMEDISが連携して行っている。

19

病名に関する2種類のマスターについて

レセプト傷病名マスター

- ・レセプト電算マスターのひとつで、正式名称「傷病名マスター」
(本資料では“レセプト傷病名マスター”とする。)

MEDIS 標準病名マスター

- ・MEDIS 標準マスターのひとつで正式名称「ICD10 対応標準病名マスター」
(本資料では“MEDIS 標準病名マスター”とする。)

◆ マスター同士で互換性あり

レセプト傷病名マスターとMEDIS標準病名マスターは、互換性が確保されている。

2つのマスター間で、病名の統一(完全一致)、コードの対応付けが行われている(次スライド図1)。

傷病名(病名表記)は、「日本医学会医学用語管理委員会」により監修を受けている。

2つの病名マスターについてはMEDISに問い合わせ窓口が集約されている。

20

各マスターの収載状況の比較

平成30年1月1日版のマスターより（項目は抜粋）

※「MEDISの病名管理番号」をキーとして確認した

MEDIS標準病名マスター				レセプト傷病名マスター			
変更区分	病名管理番号	病名表記	レセ電算コード	変更区分	傷病名コード	傷病名基本名称	病名管理番号
なし	なし	なし	なし	0	0000999	** 未コード化傷病名 **	20084317
1	20097779	MT P欠損症	8847151	なし	なし	なし	なし
1	20051026	アルドステロン腫瘍	8830363	なし	なし	なし	なし
1	20054767	陰部潰瘍	6088011	なし	なし	なし	なし
1	20051293	ウンベルリヒトてんかん	8830809	なし	なし	なし	なし
1	20055047	黄斑部裂孔	3625011	なし	なし	なし	なし
1	20057326	眼黄斑部裂孔	8831893	なし	なし	なし	なし
1	20065185	糸虫感染症	8835457	なし	なし	なし	なし
1	20069181	多発性複雑骨折	8290023	なし	なし	なし	なし
1	20071103	椎間変性症	7226004	なし	なし	なし	なし
1	20100474	低補体麻疹様様血管炎	8848399	なし	なし	なし	なし
1	20074031	反復性胸痛	7865019	なし	なし	なし	なし
1	20074081	晩期生菌	5206055	なし	なし	なし	なし
1	20080631	ペースターズ奇形	8839570	なし	なし	なし	なし
1	20075841	変形性脊椎症	3363001	なし	なし	なし	なし
1	20076940	毛細管脆弱症	8840572	なし	なし	なし	なし
1	20053496	ラフォラ疾患	8840882	なし	なし	なし	なし
1	20053533	リウマチ性血管炎	8840937	なし	なし	なし	なし
1	20084897	腕擦過創	8841501	なし	なし	なし	なし

MEDISの変更区分
1: 削除

MEDISの病名管理番号

レセプト傷病名コード

レセプトの変更区分
0: 変更なし

レセプト傷病名コード

MEDISの病名管理番号

●MEDIS標準病名マスターの方が17件多い理由

- MEDIS標準病名マスター収載あり・レセプト傷病名マスター収載なし: 18件 (MEDISの「変更区分1: 削除」のもの)
- レセプト傷病名マスター収載あり・MEDIS標準病名マスター収載なし: 1件 (未コード化傷病名)

23

MEDIS病名管理番号は変わるが レセプト傷病名コードはそのまま使用する例

平成30年1月1日版のマスターより

MEDIS標準病名マスター				レセプト傷病名マスター			
変更区分	病名管理番号	病名表記	レセ電算コード	変更区分	傷病名コード	傷病名基本名称	病名管理番号
1	20074031	反復性胸痛	7865019	なし	なし	なし	なし
3	20102911	反復性胸痛	7865019	5	7865019	反復性胸痛	20102911
1	20080631	ペースターズ奇形	8839570	なし	なし	なし	なし
3	20102900	ペースターズ異変	8839570	5	8839570	ペースターズ異変	20102900

MEDISの変更区分
1: 削除
3: 追加

MEDISの病名管理番号

レセプト傷病名コード

レセプトの変更区分
5: 変更

レセプト傷病名コード

MEDISの病名管理番号

●MEDISの「変更区分1: 削除」した病名について

- MEDIS標準病名マスターには、更新で削除した病名の収載あり。
- レセプト傷病名マスターでは、削除された病名の収載なし。

●傷病名(病名表記)の変更の場合

- MEDISの病名管理番号は同じものを使わない。
- 上記表の場合では、レセプト傷病名コードは同じものを使っている。

※ただし、上記以外のパターンは未確認。

24

MEDIS標準マスターについて

『病名基本テーブル』、『索引テーブル』、『修飾語テーブル』の3つから成る。

◆病名基本テーブル

病態毎に選んだ代表病名「病名表記」が記載されたテーブル。
他施設との情報交換や病態毎の管理に有用な「病名交換用コード」および基本分類として採用したICDコードなどが含まれている。

◆修飾語テーブル

病名基本テーブルに記載された「病名表記」に付加して利用するための修飾語を集めている。

◆索引テーブル

病名基本テーブルおよび修飾語テーブルから用語を索引するための索引用語を集めたテーブル。

【MEDIS 標準病名マスターの特徴】

- ・用語の標準化を視野に入れ、リードタームとしての「病名表記」を設ける。
- ・広く使われている病名表現からも入力可能な検索用の『索引テーブル』を用意。
- ・記載された「病名表記」に用いる修飾語ファイルを用意。
- ・「病名表記」には施設間での情報交換用のコードを付与。
- ・MEDIS 標準病名マスターの『病名基本テーブル』の「病名表記」と、レセプト傷病名マスターの「傷病名基本名称」との完全一致が実現。
- ・互いの管理コード（「病名管理番号」と「傷病名コード」）を記載しあう。
- ・基本分類コードとしてICD-10コードを付与。
- ・また複数分類および複数候補制を採用し、臨床上の解釈にできる限り則したコーディングを行なわれている。

25

「病名基本テーブル」、「修飾語テーブル」、 「索引テーブル」の見本

1.病名基本テーブル

変更 区分	管理番号	病名表記	病名表記カナ	採択 区分	病名コ ード	ICD10 ICD10	ICD10 分類コード	ICD10 精度	複数ICD 候補	レセ電算コード	レセ電算対応表記	レセ電算 対応精度	変更履歴 番号	更新日付	移行先管 理番号	単独使用 禁止区分	保険請求 外区分
0	20065604	心不全	シンフゼン	1	U9GK	I509		D		4289015	心不全	1	200			00	0
5	20065489	心筋不全	シンキンフゼン	1	BCEA	I509		S	I509	8834931	心筋不全	1	210	20020601		00	0
0	20058459	急性心不全	キュウセイシンフゼン	1	FP5V	I509		S	I509	4289005	急性心不全	1	200			00	0
5	20077677	両心不全	リョウシンフゼン	1	J9J2	I509		S	I509	8841016	両心不全	1	210	20020601		00	0
0	20076499	慢性心不全	マンセイシンフゼン	1	NJES	I509		S	I509	4289018	慢性心不全	1	200			00	0

2.修飾語テーブル

変更 区分	修飾語管理 番号	修飾語表記	修飾語表記カナ	修飾語 コード	接続位 置区分	修飾語区分	排他グルー ブコード	レセ電算修 飾語コード	修飾語説明用 ラベル
5	27000005	の末期	ノマッキ	5397	5	A8000000	tsstg		
5	27000006	1型	1ガタ	6001	7	A8000000	NT00	8049	
5	27000007	1度	1ド	4933	7	A8000000	nd00	8050	

3.索引テーブル

索引用語	対応用語 コード	病名修飾語 区分	かな漢字 区分	同義語区 分	異字体 区分	第1版採用 表記区分	言語区分 (将来用予約)	省略区分 (将来用予約)
A ガタショウドウヘイサ	UH40	1	2	0	9	1		
A グンコウシケツショウ	KKFE	1	2	2	9	1		
A 群高脂血症	KKFE	1	1	2	9	1		
A 型	1483	2	1	0	9	9		

26

「病名表記(リードターム)」とは

- 標準病名マスターは、1疾患概念に対して、1見出し語(リードターム)を「標準病名表記」として割り当てている。
- 「標準病名表記」に対して、病名交換用コード(4桁の一意の英数字コード)を割り当てている。
- 概念は同一であるが、表記が異なるものや、同義語であるが臨床上長く療法が区別されずに使われてきたものなどは、病名管理番号(表記番号)が割り当てられている。

(次ページ例あり)

27

例:「かぜ」と「感冒」の記載状況

レセプト傷病名コード。
ひとつの傷病名に、ひとつのコード
(重複なし)

←→

MEDIS病名管理番号。
病名表記ごとに、一意の番号
(重複なし)

全く別の番号

変更区分	マスター種別	傷病名コード	移行先コード	傷病名基本名称 称桁数	傷病名基本名称	傷病名省略名称 称桁数	傷病名省略名称	傷病名カナ名称 桁数	傷病名カナ名称	病名管理番号	採択区分	病名交換用コード
0	B	4609023	4609023	2	かぜ	2	かぜ	2	カゼ	20050489	1	FULM
0	B	4609008	4609008	2	感冒	2	感冒	4	カンボウ	20056922	3	FULM

違う
コード

傷病名(=
標準病名)

違う
番号

同じ
コード

ひとつの傷病に対して、ひとつの標準的な用語を割り当てる(標準病名、リードターム)
※ただし、「かぜ」と「感冒」のように、ほぼ同一概念で、同じように、均等に使われているような場合において、どちらか一方だけを標準病名とすることは極めて難しいものがある。
そのような場合に、「準標準病名」(リードタームの互換語)を特別に作ったケースがある。

MEDIS病名交換用コードは「病態」を管理している。
異なる病名表記であっても、ひとつの同じ傷病であれば、同じコードを割り当てる。
(重複あり)

28

MEDIS標準病名マスター「索引テーブル」のWeb検索

- 「最新版」についてのみ、サイト上で検索することができる。
- MEDIS 標準病名マスターの更新は、通常1月と6月に行われる

29

MEDIS標準病名マスターWeb検索

例：「風邪」で検索

検索結果には
MEDIS 標準病名マスター
「病名表記」
「レセプト傷病名マスター」
「傷病名」
に収録の病名が出てくる

この場合だと、
MEDIS 病名交換用コードが
「FULM」について
MEDIS 標準病名マスター「索引テーブル」の「索引用語」
一覧が出る

クリック
MEDIS
病名交換用コード
(同一病態を表す)

カナ文字列も索引用語に含むので、
カタカナ読みでの検索も可能

索引用語	区分	標準病名
1 かぜ	リードターム	
2 感冒	リードタームの互換病名	
3 かぜ症候群	リードタームの同義語	
4 風邪	リードタームまたは同義語の異字体	
5 風力せ症候群	リードタームの類義語	
6 かぜ	リードタームのカナ文字列	
7 カンボウ	リードタームのカナ文字列	
8 かぜしょうこうぐん	同義語のカナ文字列	
9 ナツカゼしょうこうぐん	類義語のカナ文字列	

30

レセプト傷病名マスターにおける難病名の問題

- **問題点①**
MEDIS標準マスターに病名の登録がない告示指定難病名がある。
- **問題点②**
同一病名が2箇所の告示指定難病名に登録されている。
- **問題点③**
告示病名以外の指定難病対象疾病名が病名表記ではなく、索引テーブルに登録されているものがある。
- **問題点④**
同一病名であるが告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準マスター病名あるいはレセプト傷病名マスターに登録されている病名が一致しないものや一文字異なっているものがある。
- **問題点⑤**
病名的一部分で検索すると、無関係の病名がヒットしてしまうことがある

31

難病名についての整理とマスターとの比較

①告示指定難病名		②告示病名以外の指定難病対象疾病名	③MEDIS標準病名マスターの病名		④レセプト傷病名マスター (KDBより)			
告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト傷病名マスター
1	球形変性筋萎縮症	球形変性筋萎縮症 ケネディー病	G1Z1		DCPR	8832469	球形変性筋萎縮症 KENNEDY-ALTER-SUNG症候群 ケネディー病 KENNEDY病 ケネディ・オルタースン症候群 ケネディ・オルタースン症候群 ケネディー・オルタースン症候群	球形変性筋萎縮症

- ①告示指定難病名
- ②告示病名以外の指定難病対象疾病名
- ③MEDIS標準病名マスターの病名
→病名表記に互換性のある病名が紐づけされている
- ④レセプト傷病名マスター (KDBより)
→病名コードがつけられている傷病名

32

告示指定難病名 告示指定難病名以外の指定難病対象疾病名

＜2018年10月現在＞

告示指定難病名：331件

告示病名以外の指定難病対象疾病名：1254件

- 「MEDIS標準マスター」に「告示病名以外の指定難病対象病名」の登録がないもの→469件
- そのうち告示指定難病名であるがMEDIS標準マスターに病名の登録がないもの→8件

33

問題点① MEDIS標準マスターに病名の登録がない 告示指定難病名

- ライソゾーム病
- 下垂体性ADH分泌異常症
- 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
- 先天性副腎皮質酵素欠損症
- 先天性副腎低形成症
- 神経細胞移動異常症

34

問題点②

同一病名が2箇所の告示指定難病名に登録されている

告示指定難病名以外の指定難病対象疾病名	告示指定難病名	
ダンロン病(Danon病)	19)ライソゾーム病	32)自己貪食空砲性ミオパチー
バージャー病	47)バージャー病	66)IgA腎症
ネザートン症候群	65)原発性免疫不全症候群	160)先天性魚鱗癬
22q11.2欠失症候群	65)原発性免疫不全症候群	203)22q11.2欠失症候群
神経フェリチン症	120)遺伝性ジストニア	121)神経フェリチン症
筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)	256)筋型糖原病 ※糖原病3型は筋型と肝型がある	257)肝型糖原病
肝型糖原病III型		
筋型糖原病IV型(アンダースン(Andersen)病)	256)筋型糖原病 ※糖原病4型は筋型と肝型がある	257)肝型糖原病
肝型糖原病IV型		
筋型糖原病IX型	256)筋型糖原病 ※糖原病9型は筋型と肝型がある	257)肝型糖原病
肝型糖原病IX型		

35

問題点③

告示病名以外の指定難病対象疾病名が病名表記ではなく索引テーブルに登録されているものがある

指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	索引テーブル				MEDIS標準病名マスターの病名
		IOD-10-1	IOD-10-2	病名交換用コード	病名コード	
オーメン症候群		D818		URCE	8846099	オーメン症候群 ○ MENN症候群
プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症		D815		V81D	8846085	P.NP欠損症 P.NP欠乏症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠乏症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠乏症 P.NP欠乏症
CDe欠損症						
ZAP-70欠損症		D818		UFJS	8846090	ZAP-70欠損症
MHCクラスII欠損症		D816		T35L	8846081	MHCクラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠乏症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠乏症
MHCクラスII欠損症		D817		U4C0	8846083	MHCクラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠乏症

36

問題点④

同一疾病であるが、「告示病名以外の指定難病対象疾病名」と「MEDIS標準マスター病名」あるいは「レセプト傷病名マスター」に登録されている病名が一致しないものや、一文字異なっているものがある

例) ※その他にもあり

告示番号	指定難病名	告示指定難病名以外の指定難病対象疾病名	MEDIS標準マスター病名
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		スティーブンス・ジョンソン症候群
160	先天性魚鱗癬	表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性) X連鎖性劣性魚鱗癬症候群	表皮融解性魚鱗癬 X連鎖性劣性魚鱗癬
223	一次性感性増殖性糸球体腎炎		膜性増殖性糸球体腎炎
318	シトリン欠損症	シトリン欠損症 新生児肝内胆汁うっ滞症	シトリン欠損症 新生児肝内胆汁うっ滞症 シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症

37

告示番号38 スティーヴンス・ジョンソン症候群

「スティーヴンス・ジョンソン症候群」のマスター記載状況

検索語：スティー、皮膚粘膜眼

検索語：スティー、皮膚粘膜眼

難病情報センター	レセプト傷病名マスター (H28 診療報酬改定対応 H30 (2018)年 1月 1日更新版)			MEDIS 標準病名マスター (標準病名マスター作業班の WEB 検索結果)			
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード
告示病名	スティーヴンス・ジョンソン症候群						
告示病名以外の傷病名	スティーブンス・ジョンソン症候群	6951003	LC7R	スティーブンス・ジョンソン症候群 スチーブンス・ジョンソン症候群	リードターム リードタームの同義語	L511	LC7R
皮膚粘膜眼症候群							

【注意点】

- ・情報源により、病名表記に揺らぎがある。(「スティーヴンス」、「スチーブンス」、「スチーブンス」)
- ・告示病名の「スティーヴンス」で2つの病名マスターを検索したが、両方とも該当無し→「スティー」で検索すると該当あり。
 - 例え告示病名であっても、MEDIS 標準病名マスター『索引テーブル』の「索引用語」に登録されていないと検索出来ない。

※スティーヴンス・ジョンソン症候群と非常に関連の深いライエル症候群は、この次の告示番号39で難病指定されている。

両疾病のMEDIS病名交換用コードも共通ではない。

- 告示番号39「中毒性表皮壊死症」(TEN、ライエル症候群)

38

問題点⑤

病名の一部で検索すると、無関係の病名がヒットしてしまうことがある

例) ※その他にもあり

告示番号	病名
47	バージャー病
53	シェーグレン症候群
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)

39

告示番号47 バージャー病

「バージャー病」のマスター収載状況

検索語：バージャー、ビュルガー、閉塞性血栓

検索語：バージャー、ビュルガー、閉塞性血栓

難病情報センター	レセプト傷病名マスター (H28 診療報酬改定対応 H30 (2018)年1月1日更新版)			MEDIS 標準病名マスター (標準病名マスター作業班のWEB 検索結果)				
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード	
告示病名	バージャー病	バージャー病	4431001	NAC9	バージャー病	リードタームの互換病名	1731	NAC9
告示病名以外の傷病名	閉塞性血栓血管炎	閉塞性血栓血管炎	4431010	NAC9	閉塞性血栓血管炎	リードターム	1731	NAC9
	ビュルガー病				血栓閉塞性動脈炎	リードタームの同義語		
					ビュルガー病	リードタームの同義語		
					BUERGER 病	リードタームの同義語		
	全身性閉塞性血栓血管炎	全身性閉塞性血栓血管炎	8836528	BBKS	全身性閉塞性血栓血管炎	リードターム	1731	BBKS

【注意点】

- MEDIS 標準病名マスターについて「ビュルガー」で検索した場合
「ビュルガーグリッツ症候群、ビュルガーグリッツ病(=家族性高リポ蛋白血症1型)」
という別の傷病名を拾ってしまう。

40

別の傷病名が検索結果に出てくる理由

標準病名マスター病名検索

「ビュルガー」で検索

検索ヘルプ

文字列がマッチするものだけ ICD10コードで検索

検索語: ビュルガー 検索数: 3件 ページ: 1 / 1

MEDIS 病名交換用コードをクリック

病名	病名管理番号	ICD10コード	病名交換用コード
1 家族性高リポ蛋白血症1型	20079713	E783	HAKR
2 パージャール病	20052559	I731	NAC9
3 閉塞性血栓性血管炎	20079713	I731	NAC9

検索結果に、ビュルガー病(=パージャール病)とは関係なさそうな病名が出てきた

ICD10対応電子カルテ用標準病名マスター

マスター病名検索

病名交換用コード: HAKR 基本病名: 家族性高リポ蛋白血症1型 ICD10: E78.3

検索数: 17件

索引用語	区分
1 家族性高リポ蛋白血症1型	リードタームの互換病名
2 高脂血症1型	リードタームの同義語
3 高脂血症第1型	リードタームの同義語
4 ブルカ・グルツ疾患	リードタームの同義語
5 第1型フリドリクセン高リポ蛋白血症	リードタームの同義語
6 ビュルガーグリツ症候群	リードタームの同義語
7 ビュルガーグリツ病	リードタームの同義語
8 第1型フリドリクセン高リポたんぱく血症	リードタームまたは同義語の異字体
9 D群高脂血症	リードタームの類義語
10 カゾクセイコウシキョウコウシキョウ	リードタームまたは同義語
11 ダイ1カ	【原因】
12 ブルカ・	「家族性高リポ蛋白血症1型」の同じ病態を表す病名(リードタームの同義語)の中に、「ビュルガー」の言葉が含まれていたため
13 コウシキ	
14 コウシキ	
15 ビュルガーグリツショウコウゴン	同義語のカナ文字列
16 ビュルガーグリツショウ	同義語のカナ文字列
17 ロゴンコウシケシキョウ	類義語のカナ文字列

41

告示番号53 シェーグレン症候群

「シェーグレン症候群」のマスター収載状況

検索語: シェーグレン, 腺型, 腺外型

検索語: シェーグレン, 腺型, 腺外型

難病情報センター	レセプト傷病名マスター (H28 診療報酬改定対応 H30 (2018)年 1月 1日 更新版)			MEDIS 標準病名マスター (標準病名マスター作業班のWEB 検索結果)				
	傷病名	傷病名コード	病名交換用コード	索引用語	区分	ICD10コード	病名交換用コード	
告示病名	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	7102001	USMR	シェーグレン症候群	リードターム	M350	USMR
					SJOGREN 症候群	リードタームの同義語		
					乾性症候群	リードタームの類義語		
					乾燥症候群	リードタームの類義語		
告示病名以外の 傷病名	一次性シェーグレン症候群	一次性シェーグレン症候群	8848230	PCFT	一次性シェーグレン症候群	リードターム	M350	PCFT
					原発性シェーグレン症候群	リードタームの同義語		
	腺型シェーグレン症候群							
	腺外型シェーグレン症候群							
	二次性シェーグレン症候群	二次性シェーグレン症候群	8848298	BBLJ	二次性シェーグレン症候群	リードターム	M350	BBLJ
					続発性シェーグレン症候群	リードタームの同義語		
		シェーグレン症候群性呼吸器障害	8834158	FUGK	シェーグレン症候群性呼吸器障害	リードターム	M350. J991	FUGK
		シェーグレン症候群ミオパチー	8841440	UBKM	シェーグレン症候群ミオパチー	リードターム	M350. G737	UBKM
					乾燥症候群性ミオパチー	リードタームの同義語		
					乾燥症候群性ミオパチー	リードタームの同義語		
				シェーグレン症候群ミオパチー	リードタームの同義語			

【注意点】

- MEDIS 標準病名マスター(について「シェーグレン」で検索した場合、別の指定難病を拾ってしまう。
 - シェーグレン・ラルソン症候群・・・指定難病の告示番号 160「先天性魚鱗癬」の告示病名以外の傷病名
 - マリネスコ・シェーグレン症候群・・・指定難病の告示番号 112「マリネスコ・シェーグレン症候群」の告示病名

42

告示番号291

ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)

「ヒルシュスプルング病」のマスター取載状況

検索語：ヒルシュスプルング、ヒルシュ

検索語：ヒルシュスプルング、ヒルシュ

難病情報センター		レセプト傷病名マスター (H28 診療報酬改定対応 H30(2018)年1月1日更新版)			MEDIS 標準病名マスター (標準病名マスター作業班のWEB 検索結果)				
		傷病名	傷病名 コード	病名 交換用 コード	索引用語	区分	ICD10 コード	病名 交換用 コード	
告示病名	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	ヒルシュスプルング病	7513001	UECJ	ヒルシュスプルング病 HIRSCHSPRUNG 病 先天性巨大結腸症	リードターム リードタームの同義語 リードタームの同義語	Q431	UECJ	
		S状結腸型ヒルシュスプルング病	8848444	DDM4	S状結腸型ヒルシュスプルング病 S状結腸型ヒルシュスプルング病 S状結腸型 HIRSCHSPRUNG 病	リードターム リードタームの互換病名 リードタームの同義語	Q431	DDM4	
告示病名 以外の 傷病名		左右結腸型ヒルシュスプルング病	8848532	LVG8	左右結腸型ヒルシュスプルング病 左右結腸型 HIRSCHSPRUNG 病	リードターム リードタームの同義語	Q431	LVG8	
		小腸型ヒルシュスプルング病	8848545	SRL1	小腸型ヒルシュスプルング病 小腸型 HIRSCHSPRUNG 病	リードターム リードタームの同義語	Q431	SRL1	
		全結腸型ヒルシュスプルング病	8848594	CUJL	全結腸型ヒルシュスプルング病 全結腸型 HIRSCHSPRUNG 病	リードターム リードタームの同義語	Q431	CUJL	
		直腸下部型ヒルシュスプルング病	8848618	TSKS	直腸下部型ヒルシュスプルング病 直腸下部型 HIRSCHSPRUNG 病	リードターム リードタームの同義語	Q431	TSKS	
		ヒルシュスプルング病類縁疾患	8846443	SQCJ	ヒルシュスプルング病類縁疾患 HIRSCHSPRUNG 病類縁疾患	リードターム リードタームの同義語	Q432	SQCJ	

Sが全角

Sが半角

告示病名には、カッコ書きで「(全結腸型又は小腸型)」とある

【注意点】

- MEDIS 標準病名マスターについて「ヒルシュ」と病名的一部分で検索した場合「ウォルフ・ヒルシュホーン症候群(=4P 欠失症候群)」という別の傷病名を拾ってしまう。

資料3 告示指定難病名一覧 (病名のみ)

■告示指定難病名一覧(病名のみ)

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト集病名マスター	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード					
1	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症 ケネディー病	G121		DOPR	8832469	球脊髄性筋萎縮症 KENNEDY-ALTER-SUNGS症候群 ケネディー病 KENNEDY病 ケネディー・オルター・スンズ症候群 ケネディー・オルター・スンズ症候群	球脊髄性筋萎縮症			
2	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症	G122		FLAA	3352007	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症			
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	G122		SG44	8835990	脊髄性筋萎縮症 脊髄性進行性筋萎縮症 脊髄進行性筋萎縮症 脊髄性筋萎縮症 SPMA 進行性筋萎縮症 進行性脊髄性筋萎縮症 進行性筋萎縮症 脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症			
		脊髄性筋萎縮症I型:重症型、急性乳児型、ウェルドニヒ・ホフマン病	G120		KLR1	8846173	脊髄性筋萎縮症I型 ウェルドニヒ・ホフマン症候群 ウェルドニヒ・ホフマン病 第1型脊髄性筋萎縮症 第1型乳児型脊髄性筋萎縮症 WERDNING-HOFFMANN症候群 WERDNING-HOFFMANN病 乳児型脊髄性筋萎縮症 乳児性脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症I型			
		脊髄性筋萎縮症II型:中間型、慢性乳児型、デュボイツ病	G121		GGQP	8846174	脊髄性筋萎縮症II型 小児型進行性筋萎縮症 2型乳児型脊髄性筋萎縮症 第2型脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症II型			
		脊髄性筋萎縮症III型:軽症型、慢性型、クワゲルベルグ・ウェランダー病	G121		CT7H	8846175	脊髄性筋萎縮症III型 3型若年型脊髄性筋萎縮症 慢性進行性筋萎縮症 KUGKBERG-WELANDER病 第3型脊髄性筋萎縮症 クワゲルベルグ・ウェランダー病	脊髄性筋萎縮症III型			
		脊髄性筋萎縮症IV型	G121		KEK3	8845973	脊髄性筋萎縮症IV型 成人脊髄性筋萎縮症 脊髄性筋萎縮症4型	脊髄性筋萎縮症IV型			
4	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症	G122		BZD4	3352008	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症			
5	進行性核上性麻痺	進行性核上性麻痺	G231		BOBJ	3318005	進行性核上性麻痺 PSP STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI病	進行性核上性麻痺			
6	パーキンソン病	パーキンソン病	G20		PSJV	3320002	パーキンソン病 原発性PARKINSON症候群 原発性パーキンソン症候群 パーキンソン病 PARKINSON病 特発性PARKINSON症候群 特発性パーキンソンニズム 特発性パーキンソン症候群	パーキンソン病			
7	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	G238		VN81	8841403	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症			
8	ハンチントン病	ハンチントン病 若年型ハンチントン病	G10		O1FE MHA2	8849849 8846154	ハンチントン病 若年型ハンチントン病	ハンチントン病			
9	神経有棘赤血球症	神経有棘赤血球症 McLeod症候群	E786 E786	G26 G26	LTHR BDQP	8848266 8848300	神経有棘赤血球症 マククラウド症候群 MCLEOD症候群	神経有棘赤血球症 マククラウド症候群			
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	G800		RR7D	8834518	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 MRIE-CHARCOT TOOTH神経性筋萎縮症 CHARCOT MRIE TOOTH病 QHARGOT MRIE TOOTH病 遺骨筋萎縮 マリー・シャルコー・トゥース神経筋萎縮症 神経性進行性筋萎縮症 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			
		四肢型シャルコー・マリー・トゥース病									
		中間型シャルコー・マリー・トゥース病									
11	重症筋無力症	重症筋無力症	G700		SG10	3580005	重症筋無力症 エルブ・ゴールド・フラム症候群 エルブ・ゴールド・フラム病 ERB-GOLDFLAM症候群 ERB-GOLDFLAM病 GOLDFLAM-ERB症候群 GOLDFLAM-ERB病 ゴールド・フラム・エルブ症候群 ゴールド・フラム・エルブ病 エルブ・ゴールド・フラム症候群 エルブ・ゴールド・フラム病	重症筋無力症			
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	G702		LH9M	8848366 3589011	先天性筋無力症候群 先天性筋無力症候群 先天性筋無力症	先天性筋無力症候群 先天性筋無力症候群			
		接合アセチルコリン受容体欠損症									
		スロ・チャンネル病									
		ナトリウムチャンネル筋無力症									
		接合アセチルコリンエステラーゼ欠損症									
		急性性無呼吸を伴う先天性筋無力症									
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	多発性硬化症	G35		Q1P9	3409005	多発性硬化症 多発性硬化症 MS 多発性硬化症の病巣 多発性硬化症の脳病変 視神経脊髄炎 視神経脊髄炎 視神経脊髄炎型多発性硬化症 DEVIC病 アゼック病 多発性硬化症性球後視神経炎 急性視神経脊髄炎	多発性硬化症			
		視神経脊髄炎	G360		VLS4	3410003 8846138	視神経脊髄炎 視神経脊髄炎 DEVIC病	視神経脊髄炎 視神経脊髄炎 視神経脊髄炎型多発性硬化症			
		デビック病									
		再発型多発性硬化症									
		二次性進行型多発性硬化症									
		三次性進行型多発性硬化症									
		ハロ一病	G375		PFED	8844908	ハロ一病 ハロ一同心円硬化症 ハロ一同心円状硬化症 ハロ一同心円硬化症 同心円硬化症 ハロ一疾患 ハロ一同心円硬化症 BALO疾患 BALO同心円硬化症 BALO同心円状硬化症 BALO同心円硬化症 BALO病	ハロ一病			
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		R3MT	8841670	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 CIDP 慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー 慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 多発性運動ニューロパチー 多発性運動ニューロパチー	慢性炎症性脱髄性多発神経炎			
		多発性運動ニューロパチー	G618		NBKL	8841400	多発性運動ニューロパチー 多発性運動ニューロパチー	多発性運動ニューロパチー			
15	封入体筋炎	封入体筋炎	M332		LNK8	7104007	封入体筋炎	封入体筋炎			
16	クロウ・深溝症候群	クロウ・深溝症候群 POEMS症候群 高月歳 PEP症候群	G002		DHVM	8832852 8847152	クロウ・深溝症候群 CROW FUKASE症候群 POEMS症候群 高月歳 骨硬化型骨髄腫	クロウ・深溝症候群 POEMS症候群			

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	ICD-10-1	ICD-10-2					
17	多系統萎縮症	多系統萎縮症	Q803		J5VC	8843934	多系統萎縮症	多系統萎縮症			
	オリブ橋小脳萎縮症	オリブ橋小脳萎縮症	Q236		L7E4	8831003	オリブ橋小脳萎縮症 オリブ橋小脳萎縮症 オリブ橋小脳萎縮症 オリブ橋小脳萎縮症(症) OPGA	オリブ橋小脳萎縮症			
	線条体黒質変性症	線条体黒質変性症	Q232		E7AF	8836114	線条体黒質変性症 線条体黒質変性症 線条体黒質変性症	線条体黒質変性症			
	シャイトレーガー症候群	シャイトレーガー症候群	G903		UGHR	3330003	シャイトレーガー症候群 シャイトレーガー症候群 SDS SHY DRAGER症候群 神経原性起立性低血圧	シャイトレーガー症候群			
	MISA-C										
	MISA-P										
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	Q319		CM11	8835980	脊髄小脳変性症 脊髄小脳変性運動失調 脊髄小脳変性症 脊髄小脳変性症(症) SCD 小脳脊髄変性症	脊髄小脳変性症			
	遺伝性脊髄小脳変性症										
	遺伝性脊髄小脳変性症										
	純粋小脳型脊髄小脳変性症										
	多系統脊髄脊髄小脳変性症										
	純粋型脊髄小脳変性症										
	複合型脊髄小脳変性症										
	ライゾゾーム病										
	ゴッシェ病	ゴッシェ病	E752		L4PM	2727004	ゴッシェ病 GAUCHER病 セロリアド蓄積症	ゴッシェ病			
	ニーマンピック病A型	ニーマンピック病A型	E752		KLBE	8846198	ニーマンピック病A型 NIEMANN-PICK病A型 A型NIEMANN-PICK病 A型ニーマンピック病	ニーマンピック病A型			
	ニーマンピック病B型	ニーマンピック病B型	E752		RLN2	8846199	ニーマンピック病B型 NIEMANN-PICK病B型 B型NIEMANN-PICK病 B型ニーマンピック病	ニーマンピック病B型			
	ニーマンピック病C型	ニーマンピック病C型	E752		KBC7	8846200	ニーマンピック病C型 NIEMANN-PICK病C型 C型NIEMANN-PICK病 C型ニーマンピック病	ニーマンピック病C型			
	GM1ガングリオシドーシス	GM1ガングリオシドーシス	E751		LAT5	8830079	GM1ガングリオシドーシス GM1ガングリオシドーシス GM1ガングリオシドーシス GM1ガングリオシドーシスGM1	GM1ガングリオシドーシス			
	GM2ガングリオシドーシス1型	GM2ガングリオシドーシス1型	E750		NPAS	8830081	GM2ガングリオシドーシス1型 テイ・ザックス病 TAY-SACHS病 テイ・ザックス病	GM2ガングリオシドーシス1型			
	GM2ガングリオシドーシス2型	GM2ガングリオシドーシス2型	E750		D0L5	8830082	GM2ガングリオシドーシス2型 サンホッフ病 SANDHOF病	GM2ガングリオシドーシス2型			
	GM2ガングリオシドーシスAB型										
	クラッペ病	クラッペ病	E752		MFUL	3300002	クラッペ病 クロロヒト細胞白質異常変性症 クロロヒト細胞白質ジストロフィー KRABBE病	クラッペ病			
	異染色性白質ジストロフィー	異染色性白質ジストロフィー	E752		T89G	8830484	異染色性白質ジストロフィー 異染色性白質異常変性症 シュルツ病 シュルツ病 シュルツ型白質ジストロフィー	異染色性白質ジストロフィー			
	ファーバー病(Farber病)	ファーバー病	E752		MTJ2	8846212	ファーバー病 FARBBER病	ファーバー病			
	ムコ多糖症I型(Hurler/Scheie症候群)	ムコ多糖症I型	E750		L9Q8	8846225	ムコ多糖症I型 第1型ムコ多糖症 ハートレー・スコフィールド症候群 HURLER SCHEIE症候群 HURLER-SCHIEIE症候群	ムコ多糖症I型			
	ムコ多糖症II型(Hunter症候群)	ムコ多糖症II型	E751		D2BC	8846226	ムコ多糖症II型 ハンター症候群 ハンター症候群 2型ムコ多糖症 HUNTER症候群	ムコ多糖症II型			
	ムコ多糖症III型(Sanfilippo症候群)	ムコ多糖症III型	E752		LD1N	8846227	ムコ多糖症III型 サンフィリッポ症候群 サンフィリッポ症候群 SANFILIPPO症候群	ムコ多糖症III型			
	ムコ多糖症IV型(Morquio症候群)	ムコ多糖症IV型	E752		RDFQ	8846228	ムコ多糖症IV型 MORQUIO症候群	ムコ多糖症IV型			
	ムコ多糖症V型(Maroteux-Lamy症候群)	ムコ多糖症V型	E752		L7K9	8846229	ムコ多糖症V型 MAROTEUX-LAMY症候群 マロテュー・ラミー症候群	ムコ多糖症V型			
	ムコ多糖症VI型(Sly病)	ムコ多糖症VI型	E752		LL02	8846230	ムコ多糖症VI型 6型ムコ多糖症 7型ムコ多糖症 SLY病 ベータグルクロニダーゼ欠損症 スライ病 ベータグルクロニダーゼ欠損症	ムコ多糖症VI型			
	ムコ多糖症IX型(ヒアルロニダーゼ欠損症)										
	シアリドーシス	シアリドーシス	E771		DJ8D	8842242	シアリドーシス シアリド糖合体蓄積症 ムコリドーシス1型 第1型ムコ脂質症	シアリドーシス			
	ガラクトシリアーシス	ガラクトシリアーシス	E751		LOCT	8831888	ガラクトシリアーシス	ガラクトシリアーシス			
	ムコリドーシスII型	ムコリドーシスII型	E770		NRS3	8840477	ムコリドーシス3型 ムコリドーシスII型 3型ムコ脂質症	ムコリドーシス3型			
	β-マンノシドーシス	β-マンノシドーシス	E771		U230	8846235	β-マンノシドーシス βマンノシドーシス	β-マンノシドーシス			
	フコース症	フコース症	E771		V2VE	8839775	フコース症 フコース蓄積症 フコース症 フコース症	フコース症			
	アスバルチルグルコサミン尿症	アスバルチルグルコサミン尿症	E771		KED3	8846091	アスバルチルグルコサミン尿症 アスバルチルグルコサミン尿症	アスバルチルグルコサミン尿症			
	神崎病	神崎病	E742		C722	8846106	神崎病	神崎病			
	シンドラー病	シンドラー病	E742		F8J4	8846151	シンドラー病 SCHINDLER病	シンドラー病			
	ボンベ病	ボンベ病	E740		B3TV	2710010	ボンベ病	ボンベ病			
	酸性リパーゼ欠損症(Wolman病)	酸性リパーゼ欠損症	E755		RAND	2727003	ウォルマン病 WOLMAN病 ウォルマン病	ウォルマン病			
	ダンノン病(Danon病)	ダンノン病	E740		FHH7	8846187	ダンノン病 DANON病	ダンノン病(Danon病)			32自己免疫性脳炎(マナー)にも同一疾患記載あり
	遠隔シアル酸蓄積症										
	セロイドリポフスチーシス										
	ファブリー病(Fabry病)	ファブリー病	E752		JDP4	8839589	ファブリー病 ファブリー病 FABRY病	ファブリー病			
	システン症	システン症	E720		QSD6	2700015	システン症 システン蓄積症	システン症			
20	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー	E719		TF83	8839696	副腎白質ジストロフィー ADDISON-SCHILDER病 ALD 副腎白質ジストロフィー アダン・シルバナー病	副腎白質ジストロフィー			
	小児大脳型副腎白質ジストロフィー										
	児童期大脳型副腎白質ジストロフィー										
	副腎脊髄ニューロパシー				H26G	8846214	副腎脊髄ニューロパシー 副腎脊髄神経症	副腎脊髄ニューロパシー			
	成人大脳型副腎白質ジストロフィー										
	小脳-脳幹型副腎白質ジストロフィー										
	アダン型副腎白質ジストロフィー										
21	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	E688		TK8U	8845613	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病			

斜字：病名のみ
下線：該当する指定難病以外が含まない
太字：指定難病以外の病名も記載あり

細胞内には膜で区切られた小部屋がいくつもあり、不要になった物質を分解する小部屋をライゾゾームと呼ぶ。ライゾゾーム病とは、細胞内にある小器官の一つであるライゾゾームに関連した酵素が欠損しているために分解されるべき物質が蓄積物として体内に蓄積していくことで「先天代謝異常疾患」の総称である。ライゾゾーム病には、常染色体劣性遺伝と連鎖劣性遺伝の場合があり、遺伝形式は病気によってそれぞれ異なる。

【常染色体劣性遺伝の疾患】
ゴッシェ病、ボンベ病、ムコ多糖症(II型を除く)
IX連鎖劣性遺伝の疾患
ファブリー病、ムコ多糖症II型

【ダンノン病】
(指定難病19ライゾゾーム病/指定難病32:自己免疫性脳炎(マナー))
ライゾゾームの膜にあるLAMP-2という膜タンパクが欠損し、心筋症、ミオパチー、精神遅滞が起るX連鎖性遺伝子疾患である。

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考											
			ICD-10-1	ICD-10-2	ICD-10-1	ICD-10-2																
51	全身性強皮症	全身性強皮症	M340		N385	7101012			全身性強皮症	全身性強皮症												
									全身性硬皮症													
									全身性進行性強皮症													
									全身性進行性硬皮症													
									全身性進行性硬皮症													
									全身性皮膚強皮症													
									全身性皮膚硬化症													
									進行性全身性硬化症													
									進行性全身性硬化症													
									PSS													
進行性強皮症																						
進行性強皮症																						
52	混合性結合組織病	混合性結合組織病	M351	VTST		7109008			混合性結合組織病	混合性結合組織病												
									混合型結合組織病													
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	M350	USMR		7102001			シェーグレン症候群	シェーグレン症候群												
									MCTD													
									SJOGREN症候群													
									SJOGREN症候群													
									乾性症候群													
									乾燥症候群													
									乾燥症候群													
									乾燥症候群													
									乾燥症候群													
									乾燥症候群													
54	成人ステル病	成人ステル病	M0610		T89V	8842190			成人ステル病	成人ステル病												
									成人型ステル病													
									成人型ステル病													
									成人型ステル病													
55	再発性多発骨炎	再発性多発骨炎	M9410		EM1Q	8833988			再発性多発骨炎	再発性多発骨炎												
									反復性多発骨炎													
56	ベーチェット病	ベーチェット病	M362	FK0S		1361002			ベーチェット病	ベーチェット病												
									不完全型ベーチェット病													
									不完全型ベーチェット病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
									不完全型BEHCET病													
57	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症	I420		CKCO	4254028			特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症												
									拡張型心筋症													
									DCM													
									うっ血型心筋症													
									58			肥大型心筋症	肥大型心筋症	I422		P19M	4254018			肥大型心筋症	肥大型心筋症	
																				肥大型心筋症		
																				特発性肥大型心筋症		
																				HCM		
																				中隔肥大型心筋症		
																				59		
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
肥大型閉塞性心筋症																						
60	再生不良性貧血	再生不良性貧血	D610		BK72	2849003			再生不良性貧血	再生不良性貧血												
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
									再生不良性貧血													
61	自己免疫性溶血性貧血	自己免疫性溶血性貧血	D591		E3FS	8838181			特発性再生不良性貧血	特発性再生不良性貧血												
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
									自己免疫性溶血性貧血													
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	D590		FRKM	8840080			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												
									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													
									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													
									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													
									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													
									発作性夜間ヘモグロビン尿症													
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	D600		P5MD	2873013			特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病												
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
									特発性血小板減少性紫斑病													
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	M311		M70K	4468002			血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病												
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													
									血栓性血小板減少性紫斑病													

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード					
86	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症 遺伝性肺高血圧症 脚原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 先天性シャント性疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症 呼吸器疾患を合併した肺動脈性肺高血圧症	I270		A40C		8844804	肺動脈性肺高血圧症 原発性肺高血圧症 AYERZA症候群 アーデルマン症候群	肺動脈性肺高血圧症		
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症 肺毛細血管腫症	I270		R71S		8845466	肺静脈閉塞症 肺静脈閉塞症疾患 肺静脈閉塞症	肺静脈閉塞症		
88	慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症 特異性慢性血栓性肺高血圧症	I272		R0LV H0D3		8846208 8841669	肺毛細血管腫症 慢性血栓性肺高血圧症 慢性血栓性肺高血圧症 慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症		
89	リンパ管炎	リンパ管炎 結節性硬化症(TSC)に伴って発生するリンパ管炎 結節性硬化症(TSC-LAM) 悪性リンパ管炎腫瘍(副発性LAM)	I289 D219		B6GB NS9D		8841668 8843835	リンパ管炎腫瘍 リンパ管炎腫瘍 過剰性リンパ管炎腫瘍 リンパ管炎腫瘍	リンパ管炎腫瘍		
90	網膜色素変性症	網膜色素変性症 抗体ジストロフィー 遺伝性網膜色素変性症	H355		N40E		8842213	網膜色素変性症 網膜色素変性症 色素性網膜炎	網膜色素変性症		
91	バッド・キアリー症候群	バッド・キアリー症候群 原発性バッド・キアリー症候群	H355 I820		MQSD O051		8835687 8839103	遺伝性網膜色素変性症 バッド・キアリー症候群 バッド・キアリー症候群 バッド・キアリー症候群 BUDD-CHIARI症候群 CHIARI症候群	バッド・キアリー症候群		
92	特異性門脈圧亢進症	特異性門脈圧亢進症	K760		N1SH		5723004	特異性門脈圧亢進症 BANTI亢進症 BANTI病 バンチ症候群 バンチ症候群	特異性門脈圧亢進症		
93	原発性胆管性胆管炎	原発性胆管性胆管炎 症候性原発性胆管性胆管炎 無症候性原発性胆管性胆管炎	K743		H799		8849023	原発性胆管性胆管炎 原発性胆管性胆管炎 原発性胆管性胆管炎 慢性胆管性胆管炎 慢性胆管性胆管炎 PBC	原発性胆管性胆管炎		
94	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎 肝内型原発性硬化性胆管炎 肝外型原発性硬化性胆管炎 肝内外型原発性硬化性胆管炎	K830		FMAG		5761008	原発性硬化性胆管炎 硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎		
95	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	K754		F0CF		5733008	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎		
96	クローン病	クローン病 回盲末端炎	K509 K500		SS1D M4N4		5559001 8831033	クローン病 非特異性腸腸炎 CROHN病 腸腸炎 回腸クローン病 回腸炎 終末回腸炎 回腸CROHN病 腸腸炎	クローン病		
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		UC38		5569003	潰瘍性大腸炎 潰瘍性腸炎	潰瘍性大腸炎		
98	好酸球性消化管疾患	消化管を主とする好酸球性疾患症候群 新生児乳児食物蛋白誘発性腸炎 好酸球性食道炎 好酸球性胃腸炎 好酸球性消化管疾患(新生児-乳児) 好酸球性消化管疾患(小児-成人)	K522 K20		SD5U SQ70 BFNR		8848201 8847750 8833448	食物蛋白誘発性腸炎 新生児消化管アレルギー 新生児食物蛋白誘発性腸炎 乳児食物蛋白アレルギー 乳児食物蛋白誘発性腸炎 FPIES N-FPIES 好酸球性食道炎 好酸球性胃腸炎 好酸球性胃腸炎 好酸球増加性胃炎 好酸球増加性胃腸炎	食物蛋白誘発性腸炎		
99	慢性特異性急性胆管炎	慢性特異性急性胆管炎 巨大膵膵短小結腸腸管運動不全症	Q438 Q438		QK43 Q647		8848227 8848189	慢性特異性急性胆管炎 巨大膵膵短小結腸腸管運動不全症 CROHN病 巨大膵膵短小結腸腸管運動低下症候群	慢性特異性急性胆管炎		
100	腸管神経節細胞腫減少症	腸管神経節細胞腫減少症 ルビニシュタイン・テイビ症候群	Q438 Q872		AQDU HLHS		8848218 8837881	腸管神経節細胞腫減少症 ルビニシュタイン・テイビ症候群 TAYB症候群	腸管神経節細胞腫減少症		
101	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	K754		F0CF		5733008	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎		
102	クローン病	クローン病 回腸末端炎	K509 K500		SS1D M4N4		5559001 8831033	クローン病 非特異性腸腸炎 CROHN病 腸腸炎 回腸クローン病 回腸炎 終末回腸炎 回腸CROHN病 腸腸炎	クローン病		
103	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		UC38		5569003	潰瘍性大腸炎 潰瘍性腸炎	潰瘍性大腸炎		
104	好酸球性消化管疾患	消化管を主とする好酸球性疾患症候群 新生児乳児食物蛋白誘発性腸炎 好酸球性食道炎 好酸球性胃腸炎 好酸球性消化管疾患(新生児-乳児) 好酸球性消化管疾患(小児-成人)	K522 K20		SD5U SQ70 BFNR		8848201 8847750 8833448	食物蛋白誘発性腸炎 新生児消化管アレルギー 新生児食物蛋白誘発性腸炎 乳児食物蛋白アレルギー 乳児食物蛋白誘発性腸炎 FPIES N-FPIES 好酸球性食道炎 好酸球性胃腸炎 好酸球性胃腸炎 好酸球増加性胃炎 好酸球増加性胃腸炎	食物蛋白誘発性腸炎		
105	慢性特異性急性胆管炎	慢性特異性急性胆管炎 巨大膵膵短小結腸腸管運動不全症	Q438 Q438		QK43 Q647		8848227 8848189	慢性特異性急性胆管炎 巨大膵膵短小結腸腸管運動不全症 CROHN病 巨大膵膵短小結腸腸管運動低下症候群	慢性特異性急性胆管炎		
106	腸管神経節細胞腫減少症	腸管神経節細胞腫減少症 ルビニシュタイン・テイビ症候群	Q438 Q872		AQDU HLHS		8848218 8837881	腸管神経節細胞腫減少症 ルビニシュタイン・テイビ症候群 TAYB症候群	腸管神経節細胞腫減少症		
107	CFC症候群	CFC症候群	Q870		AGPF		8848183	CFC症候群	CFC症候群		
108	心臓・腸・皮膚症候群	心臓・腸・皮膚症候群	Q871		KM9V		8845927	心臓・腸・皮膚症候群	心臓・腸・皮膚症候群		
109	コストロ症候群	コストロ症候群	Q871		M9V		8845927	コストロ症候群	コストロ症候群		
110	チャージ症候群	CHARGE症候群	Q870		DME4		8845627	CHARGE症候群 チャージ症候群	CHARGE症候群		
111	クリオヘリン関連周期熱症候群	クリオヘリン関連周期熱症候群 家族性寒冷自己炎症症候群 マックル・ウエルズ症候群 新生児期発症多臓器系炎症性疾患 慢性乳児神経皮膚関節症候群(CINCA症候群)	D888 D888 D888 D888		H10L L508 E852 M128		8848332 8848332 8846219 8847034	クリオヘリン関連周期熱症候群 クリオヘリン熱症候群 CAPS クライオハイリン関連周期熱症候群 クリオヘリン関連周期熱症候群 クリオヘリン関連周期熱症候群 家族性寒冷自己炎症症候群 家族性寒冷自己炎症症候群 マックル・ウエルズ症候群 MCKLE-WELLS症候群 MWS 新生児期発症多臓器系炎症性疾患 慢性乳児神経皮膚関節症候群(CINCA症候群) CINCA NOMID	クリオヘリン関連周期熱症候群		
112	若年性特異性関節炎	若年性特異性関節炎 全身型若年性特異性関節炎 関節型若年性特異性関節炎	M069 M062 M068		A68N U6GP D5G7		8844742 8845133 8845118	若年性特異性関節炎 全身型若年性特異性関節炎 全身型若年性特異性関節炎 全身型若年性特異性関節炎 関節型若年性特異性関節炎 関節型若年性特異性関節炎	若年性特異性関節炎		
113	TNF受容体関連周期熱症候群	TNF受容体関連周期熱症候群	D888		E7AJ		8848189	TRAPS TRAPS	TRAPS		
114	非典型型溶血性尿毒症症候群	非典型型溶血性尿毒症症候群	D593		BFP3		8847900	非典型型溶血性尿毒症症候群	非典型型溶血性尿毒症症候群		
115	ブラウ症候群	ブラウ症候群 NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患	D888		CFAS		8848225	ブラウ症候群 BLAU症候群 非典型型溶血性尿毒症症候群	ブラウ症候群		

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	告示病名のみ 下線: 疾病あるが指定難病以外は含まない 赤字: 指定難病以外の病名も記載含む		MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト難病名マスター	備考	
			ICD-10-1	ICD-10-2				病名交換用コード
111	先天性ミオパシー	先天性ミオパシー	G712	HSJT	8841426 先天性ミオパシー 先天性ミオパシー 多発コア病巣 良性先天性ミオパシー 良性先天性ミオパシー	先天性ミオパシー		
		ネマリンミオパシー	G712	CISR	8841426 ネマリンミオパシー ネマリンミオパシー	ネマリンミオパシー		
		セントラルコア病	G712	NBQK	8836400 セントラルコア病 中心コア病 中心核性ミオパシー 中心核性ミオパシー 中心核性ミオパシー	セントラルコア病		
		中心核性ミオパシー						
		ミニコア病						
		マルドニアコア病						
		ミオチューブラーミオパシー	G712	Q3VR	8841427 ミオチューブラーミオパシー ミオチューブラーミオパシー	ミオチューブラーミオパシー		
		中心核性ミオパシー						
		先天性筋線維タイプ不均等症						
		マリネスコ-シューグレン症候群	G111	HK65	8841419 マリネスコ-シューグレン症候群 MARINESCO-SJOGREN症候群	マリネスコ-シューグレン症候群		
		筋ジストロフィー	G710	JRTT	3591020 筋ジストロフィー 進行性筋ジストロフィー 進行性筋ジストロフィー(症) 進行性筋ジストロフィー(症) 進行性筋ジストロフィー 遺伝性筋ジストロフィー 遺伝性筋ジストロフィー PMD	筋ジストロフィー		
デュシェンヌ型筋ジストロフィー	G710	GS86	3591004 デュシェンヌ型筋ジストロフィー DMD DUCHENNE型筋ジストロフィー	デュシェンヌ型筋ジストロフィー				
ベッカー型筋ジストロフィー	G710	CBRE	3591001 ベッカー型筋ジストロフィー BMD	ベッカー型筋ジストロフィー				
女性ジストロフィン異常症	G710	UK4N	8848569 女性ジストロフィン異常症	女性ジストロフィン異常症				
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710	RQ1A	3591011 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー FSHD	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー				
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー-1								
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー-2								
筋強直性ジストロフィー	G711	NHRQ	3592016 筋強直性ジストロフィー 筋強直性ジストロフィー 筋強直性ジストロフィー(症) 筋強直性ジストロフィー(症) 筋強直性ジストロフィー 筋強直性筋炎 DM シスターネルト病 強直性ジストロフィー	筋強直性ジストロフィー				
筋強直性ジストロフィー-1								
筋強直性ジストロフィー-2								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー	G710	LRQK	8848466 エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー EDMD EMERY-DREIFUSS型筋ジストロフィー	エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー				
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-1								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-2								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-3								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-4								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-5								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-6								
エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー-7								
眼咽頭筋型筋ジストロフィー	G710	Q1K3	8848464 眼咽頭筋型筋ジストロフィー OPMD 眼咽頭筋型筋ジストロフィー 眼筋型筋ジストロフィー 眼筋型筋ジストロフィー	眼咽頭筋型筋ジストロフィー				
狭帯型筋ジストロフィー	G710	CDM5	8841418 狭帯型筋ジストロフィー LMD 狭帯型筋ジストロフィー	狭帯型筋ジストロフィー				
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	G711	GUQU	8848658 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				
先天性ミオトニー	G711	QHH3	8848639 トムゼン病 トムゼン病 トムソン病 THOMSEN病	トムゼン病				
トムゼン病								
ベッカー病	G711	MK63	8840028 ベッカー病	ベッカー病				
カリウム型非ミオトニー								
ナトリウム型非ミオトニー								
先天性パラミオトニー								
遺伝性周期性四肢麻痺								
遺伝性低カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺								
遺伝性高カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺								
アンデルセン-タウビル症候群	G048		8848448 アトピー性骨髄炎	アトピー性骨髄炎				
アトピー性骨髄炎	G850		3360003 骨髄空洞症	骨髄空洞症				
骨髄空洞症								
症候性骨髄空洞症 ※無症候性骨髄空洞症及び線条性骨髄空洞症は除く								
1)キアリ奇形1型を伴う骨髄空洞症								
2)キアリ奇形2型を伴う骨髄空洞症								
3)頭蓋腫瘍移行部病変や骨髄において骨・骨髄の奇形を伴い、キアリ奇形を欠く骨髄空洞症								
特発性骨髄空洞症(成員による分類で上記1)~3)および線条性を除く)								
骨髄腫瘍	G059	CLHE	7419003 骨髄腫瘍のう瘻 骨髄腫瘍ヘルニア 骨髄腫瘍ヘルニア 骨髄腫瘍腫瘍 骨髄腫瘍	骨髄腫瘍				
骨髄腫	G059	E84C	8838003 骨髄腫 骨髄ヘルニア 骨髄腫瘍	骨髄腫				
骨髄腫瘍								
骨髄腫空洞症	G850	FPQ7	3360003 骨髄空洞症 骨髄空洞症 先天性骨髄空洞症 骨髄空洞症 外傷性骨髄空洞症	骨髄空洞症				
アイザックス症候群	G711	GVMG	8830158 アイザックス症候群 アイザック症候群 ISAACS症候群 神経ミオトニー 神経ミオトニー 神経性筋緊張病 ネーロ3ミオトニー	アイザックス症候群				
モルバン症候群	G808	ASRH	8840683 モルバン病	モルバン病				
抗VGKC複合体抗体関連脳炎								

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考		
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	Q809		U988		7571003	先天性魚鱗癬症	先天性魚鱗癬				
		カラチン症性魚鱗癬	Q808		AVQT		8848505	カラチン症性魚鱗癬	カラチン症性魚鱗癬				
		表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)	Q803		LP41		8848660	表皮融解性魚鱗癬	表皮融解性魚鱗癬		指定難病では優性・劣性に分けられている。		
		表在性表皮融解性魚鱗癬	Q803		E8T2		8848659	表在性表皮融解性魚鱗癬	表在性表皮融解性魚鱗癬				
		退化餅糠魚鱗癬	Q804		E2KN		8848639	退化餅糠魚鱗癬	退化餅糠魚鱗癬				
		退化餅糠魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬											
		先天性魚鱗癬様紅皮症	Q806		TMNB		7571005	先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬様紅皮症				
		粟状魚鱗癬	Q802		E4S0		8840780	粟状魚鱗癬	粟状魚鱗癬				
		魚鱗癬様皮膚病	Q809		BHS8		8848497	魚鱗癬様皮膚病	魚鱗癬様皮膚病				
		ネザートン症候群	Q806		FBL4		8845593	ネザートン症候群	ネザートン症候群			68 原発性免疫不全症候群にも同一疾患あり	
		シェーグレン・ラッソ症候群	Q871		K6HJ		8848533	シェーグレン・ラッソ症候群	シェーグレン・ラッソ症候群				
		KID症候群	Q870		H169	B9R3	8848438	KID症候群	KID症候群				
		ドルフマン・シヤナリン症候群	E785		SK00		8848640	ドルフマン・シヤナリン症候群	ドルフマン・シヤナリン症候群				
		中性脂肪蓄積症	E782		F5D5		8848221	マルチプルスルファターゼ欠損症	マルチプルスルファターゼ欠損症				
		多発性スルファターゼ欠損症	E782										
		X連鎖性先天性魚鱗癬様皮膚病	Q807				8848446	X連鎖性先天性魚鱗癬	X連鎖性先天性魚鱗癬			「症候群」がついていないか、いかに違いあり	
		低身長症候群	Q878		J2BL		8848432	CHIL D症候群	CHIL D症候群				
		家族性良性慢性天疱瘡	Q828		GDK4		7573010	家族性良性慢性天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡				
		161	家族性良性慢性天疱瘡	ヘイリー・ヘイリー病	Q828		GDK4		ヘイリー・ヘイリー病	ヘイリー・ヘイリー病			
		162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	類天疱瘡	L12P		F0NJ		6945003	類天疱瘡	類天疱瘡		
				水疱性類天疱瘡	L12Q		A3DQ		6945004	水疱性類天疱瘡	水疱性類天疱瘡		
		163	特異性後天性全身性無汗症	後天性表皮水疱症	L133		PGGS		7098008	後天性表皮水疱症	後天性表皮水疱症		
				特異性後天性全身性無汗症	L744		GBKR		8848635	特異性後天性全身性無汗症	特異性後天性全身性無汗症		
164	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症	E703		FTKA		8832047	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症				
		眼皮膚白皮症											
		眼皮膚白皮症											
		眼皮膚白皮症											
		眼皮膚白皮症											
		眼皮膚白皮症											
165	肥厚性皮膚骨髄症	肥厚性皮膚骨髄症	M8940		GB9M		8848656	肥厚性皮膚骨髄症	肥厚性皮膚骨髄症				
		肥厚性皮膚骨髄症											
		肥厚性皮膚骨髄症											
		肥厚性皮膚骨髄症											
166	弾性線維性仮性黄色腫	弾性線維性仮性黄色腫	Q828		G8SV		8848612	弾性線維性仮性黄色腫	弾性線維性仮性黄色腫				
		弾性線維性仮性黄色腫											
167	マルファン症候群	マルファン症候群	Q874		RLOC		7598010	マルファン症候群	マルファン症候群				
		マルファン症候群											
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群	Q236		BT4R		7568002	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群				
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
		エーラス・ダンロス症候群											
169	メンケス病	メンケス病	E830		EDEQ		8848674	メンケス病	メンケス病				
		メンケス病											
170	オクンビタル・ホーン症候群	オクンビタル・ホーン症候群	E830		ULFD		8848471	オクンビタル・ホーン症候群	オクンビタル・ホーン症候群				
		オクンビタル・ホーン症候群											
171	ワイルソン病	ワイルソン病	E830		QLA3		8830785	ワイルソン病	ワイルソン病				
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
		ワイルソン病											
172	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	E833		DKJ5		8837885	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症				
		低ホスファターゼ症											
173	VATER症候群	VATER症候群	Q872		BSCC		8848445	VATER症候群	VATER症候群				
		VATER症候群											
174	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病	E881		DPLF		8838339	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病				
		那須・ハコラ病											
175	ウィーバー症候群	ウィーバー症候群	Q873		PIV9		8830737	ウィーバー症候群	ウィーバー症候群				
		ウィーバー症候群											
176	コフィン・ローリー症候群	コフィン・ローリー症候群	Q898		CLOR		8848525	コフィン・ローリー症候群	コフィン・ローリー症候群				
		コフィン・ローリー症候群											
177	ジュベール症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	Q043	0615	KJ3A		8848117	有馬症候群	有馬症候群				
		有馬症候群											
		有馬症候群											
178	モフト・ウィルソン症候群	モフト・ウィルソン症候群	Q870		UVR		8843709	モフト・ウィルソン症候群	モフト・ウィルソン症候群				
		モフト・ウィルソン症候群											
179	ウリアムズ症候群	ウリアムズ症候群	Q253		MV0T		8842554	ウリアムズ症候群	ウリアムズ症候群				
		ウリアムズ症候群											
180	ATR-X症候群	ATR-X症候群	Q870		F729	MV7J	8848429	ATR-X症候群	ATR-X症候群				
		ATR-X症候群											
181	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群	Q781		KU6F		8844862	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群				
		クルーゾン症候群											

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 <input type="checkbox"/> MEDIS標準マスターに病名登録がないもの <input type="checkbox"/> 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード		MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考
			病名交換用コード	病名コード	病名交換用コード	病名コード					
216	胸大血管右室起病症	胸大血管右室起病症	Q201		COM2	7451001			胸大血管右室起病症 DORV	胸大血管右室起病症	
217	エプスタイン病	エプスタイン病	Q225		V7CE	8848464			エプスタイン病 EBSTEIN奇形 EBSTEIN病 エプスタイン異常 エプスタイン奇形 エプスタイン病	エプスタイン病	
218	アルポート症候群	アルポート症候群	Q878		PHAV	8830377			アルポート症候群 ALPORT症候群	アルポート症候群	
219	ギャロウェイ-モワット症候群	ギャロウェイ-モワット症候群	Q897		GOOR	8848496			ギャロウェイ-モワット症候群 ギャロウェイ-モワット症候群 GALLOWAY-MOWAT症候群	ギャロウェイ-モワット症候群	
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	N079		F8Z5	8832470			急速進行性糸球体腎炎 急速進行性腎炎 RPGN 悪急性腎炎 急速進行性腎炎症候群	急速進行性糸球体腎炎	
221	抗糸球体基底膜腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	N017		LBA6	8848508			抗糸球体基底膜腎炎 抗GBM抗体型急速進行性糸球体腎炎 抗糸球体基底膜腎炎 抗糸球体基底膜抗体型急速進行性糸球体腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	
222	一次性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群 微小変化型ネフローゼ症候群	N049 N040		BPF3 NA95	8819004 8839471			ネフローゼ症候群 微小変化型ネフローゼ症候群 微小変化(群)ネフローゼ 微小変化ネフローゼ 微小変化群ネフローゼ 微小変化型ネフローゼ症候群 腎臓糸球体基底膜ネフローゼ症候群 リポイドネフローゼ 微小変化型	ネフローゼ症候群 微小変化型ネフローゼ症候群	
		慢性腎症	N022		J7A1	5831004			慢性腎症 慢性糸球体腎炎 慢性腎炎	慢性腎症	
		巣状分節性糸球体硬化症	N051		HBLV	4039038			慢性糸球体硬化症 巣状分節性糸球体硬化症	巣状糸球体硬化症	
		慢性増殖性糸球体腎炎	N055		T4M	8840229			慢性増殖性糸球体腎炎	慢性増殖性糸球体腎炎	
223	一次性慢性増殖性糸球体腎炎	一次性慢性増殖性糸球体腎炎	N055		T4M	8840229			慢性増殖性糸球体腎炎	慢性増殖性糸球体腎炎	「一次性」の有無の相違あり
		一次性慢性増殖性糸球体腎炎1型	N055		V80D	8840230			慢性増殖性糸球体腎炎1型	慢性増殖性糸球体腎炎1型	「一次性」の有無の相違あり
		メサンギウム増殖性糸球体腎炎	N053		FR53	8840538			メサンギウム増殖性糸球体腎炎 メサンギウム増殖性糸球体腎炎	メサンギウム増殖性糸球体腎炎	
		慢性・巣状型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・巣状型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 慢性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎 急性・びまん型一次性慢性増殖性糸球体腎炎									
224	常染色体性腎炎	常染色体性腎炎	D690	N082	VCAO	2878004			常染色体性腎炎 常染色体性腎炎 血管性常染色体性腎炎 アルルナー性常染色体性腎炎	常染色体性腎炎	
225	先天性腎性尿崩症	先天性腎性尿崩症 遺伝性腎性尿崩症	N251		JB11	8848582			先天性腎性尿崩症 遺伝性腎性尿崩症	先天性腎性尿崩症	
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	間質性膀胱炎(ハンナ型)	N301		F584	8848479			間質性膀胱炎(ハンナ型)	間質性膀胱炎(ハンナ型)	
227	オスラー病	オスラー病	I780		KRUF	8848472			オスラー病 ラフォー-オスラー-ウェーバ-症候群 WEBER-OSLER症候群 OSLER-RENDU症候群 OSLER病 RENDU-OSLER-WEBER症候群 オスラー-ラングニエ-病 ウェーバ-オスラー-症候群 遺伝性出血性毛細血管拡張症	オスラー病	
228	間質性細気管支炎	遺伝性出血性毛細血管拡張症	J448		T0K5	4480004			遺伝性出血性毛細血管拡張症	遺伝性出血性毛細血管拡張症	
229	肺動脈白症(自己免疫性又は先天性)	肺動脈白症(自己免疫性又は先天性)	J640		FFUN	5160001			肺動脈白症 肺動脈白症 自己免疫性肺動脈白症 自己免疫性PAP 先天性肺動脈白症 先天性PAP 遺伝性肺動脈白症 遺伝性PAP 特異性肺動脈白症 特異性PAP	肺動脈白症	
230	肺動脈低換気症候群	肺動脈低換気症候群 肺動脈低換気症候群フェノタイプA 肺動脈低換気症候群フェノタイプB 肺動脈低換気症候群フェノタイプC 原発性肺動脈低換気症候群	E682 G473		AE3Q BRCP	7942008 8833113			肺動脈低換気症候群 原発性肺動脈低換気症候群 オンディーヌ症候群 ONDINE症候群	肺動脈低換気症候群	
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	α1-アンチトリプシン欠乏症 AAT欠損症	E880		SZ88	8848451			α1-アンチトリプシン欠乏症 α1-アンチトリプシン欠乏症 α1-アンチトリプシン欠損症 α1-アンチトリプシン欠損症 α1-アンチトリプシン欠損症	α1-アンチトリプシン欠乏症	
232	カーニー複合	カーニー複合	Q897		OSLA	8848473			カーニー複合 CARNEY複合	カーニー複合	
233	ウォルフラム症候群	ウォルフラム症候群	Q878		SJFS	8844011			ウォルフラム症候群 ウォルフラム症候群 WOLFRAM症候群 DIDMOAD症候群	ウォルフラム症候群	
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	DIDMOAD症候群 ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く) ペルオキシソーム形成異常症 PEK遺伝性異常症 ツェルベーター-ガー症候群	E713 E718 E718 Q878		BA08	8837838			ペルオキシソーム病 ペルオキシソーム病 ペルオキシソーム形成異常症 ツェルベーター-ガー症候群 ツェルベーター-ガー症候群 ZELLWEGER症候群	ペルオキシソーム病	
		新生児型副腎白質ジストロフィー 乳児レフサム病	E713 E718		BTQ9 JA09	8848598 8848645			新生児型副腎白質ジストロフィー 乳児レフサム病 乳児REFSUM病	新生児型副腎白質ジストロフィー 乳児レフサム病	
		慢性点状軟骨形成症1型 β-糖化系糖素欠損症 α-ガラクトシダーゼ欠損症(AOX)欠損症 D-木糖酵素(DBP)欠損症 ステロイドキラー/プロテリノキシ欠損症 カタボラアルシル-6Aラマーゼ欠損症 レフサム病	G807		M7FK	8841173			レフサム病 レフサム症候群 REFSUM症候群 REFSUM病	レフサム病	
		ブラスマロー-ザン合成系糖素欠損症 慢性点状軟骨形成症2型 慢性点状軟骨形成症3型 原発性高シュウ酸尿症	E748		LA3G	8841448			原発性高シュウ酸尿症 原発性高シュウ酸尿症 原発性高シュウ酸尿症	原発性高シュウ酸尿症	
		アカラタミ(無力タラ-ザ血症) ツェルベーター-スベトラム ペルオキシソームβ-糖化系糖素欠損症 DBP欠損症 AMCR欠損症 SCP欠損症 AOX欠損症 高シュウ酸尿症	E883		DKCK	2778007			無力タラ-ザ血症	無力タラ-ザ血症	
235	副甲状腺機能低下症	副甲状腺機能低下症	E209		CFRU	8844582			副甲状腺機能低下症 副甲状腺機能低下症 副甲状腺機能低下症(症) 上皮下小体機能低下症 上皮下小体機能低下症 上皮下小体機能低下症 上皮下小体機能低下症	副甲状腺機能低下症	
		特異性副甲状腺機能低下症 PTH不足性副甲状腺機能低下症 家族性低カルシウム血症副甲状腺機能低下症	E200		JGIF	2521003			特異性副甲状腺機能低下症 特異性副甲状腺機能低下症	特異性副甲状腺機能低下症	

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1		ICD-10-2		病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	ICD-10-1	ICD-10-2					
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	H472		PLPH	8848684	レーベル遺伝性視神経症 レーベル病 レーベル萎縮 8848689	レーベル遺伝性視神経症 レーバー遺伝性視神経症 レーバー遺伝性視神経症 レーバー視神経萎縮症 レーバー病 遺伝性視神経萎縮 家族性遺伝性視神経萎縮 家族性視神経萎縮 LEBER萎縮 LEBER遺伝性視神経萎縮症 LEBER遺伝性視神経症 LEBER視神経萎縮症 LEBER病 LHON	レーベル遺伝性視神経症		
303	アッシュャー症候群	アッシュャー症候群	Q878		K59V	8844121	アッシュャー症候群 USHER症候群 アッシュャー症候群	アッシュャー症候群			
304	若年発症型両側性聴覚神経	若年発症型両側性聴覚神経									
305	遅発性内リンパ水腫	遅発性内リンパ水腫	H810		VMSP	8848614	遅発性内リンパ水腫	遅発性内リンパ水腫			
306	好酸球性副鼻腔炎	好酸球性副鼻腔炎	J328		VSRN	8845159	好酸球性副鼻腔炎	好酸球性副鼻腔炎			
307	カナパン病	カナパン病	E782		TPQK	8849288	カナパン病	CANAVAN病			平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
308	進行性白質脳症	進行性白質脳症 皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症 白質消失症 網果核部障害を伴う進行性白質脳症	G319 E782 G834 G318		FT6U HMEJ MFRK G809	8849391 8849440 8849431 8849460	進行性白質脳症 皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症 白質消失症 網果核部障害を伴う進行性白質脳症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
309	進行性ミオクロームステんかん	進行性ミオクロームステんかん ウンベルリヒト・ルンドボルグ病 ラフォラ病 良性成人型家族性ミオクロームステんかん	G403 G403 G403 G403		FUKF OGN EMGA P2L4	8834977 8830809 8840882 8849492	進行性ミオクロームステんかん ウンベルリヒト・ルンドボルグ病 ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病 ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病 UNVERRICHT-LUNDORF病 ラフォラ病 ラフォラ疾患 良性成人型家族性ミオクロームステんかん	進行性ミオクロームステんかん			平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
310	先天異常症候群	先天異常症候群 1q部分重複症候群 9q34欠失症候群 コルネリアデラング症候群 スミス・レムリ・オビツク症候群	Q897 Q878 Q878 Q871 Q871		DSA1 VM9M MTGU S4GJ U8B4	8849374 8849233 8849234 8845129 8835758	先天異常症候群 1Q部分重複症候群 9q34欠失症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 コルネリアデラング症候群 スミス・レムリ・オビツク症候群 SMITH-LEMLIE-OBITZ症候群	先天異常症候群			平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
311	先天性三尖弁狭窄症	先天性三尖弁狭窄症	Q224		KLN4	8838222	先天性三尖弁狭窄症	先天性三尖弁狭窄症			
312	先天性僧帽弁狭窄症	先天性僧帽弁狭窄症	Q232			8838222	先天性僧帽弁狭窄症 先天性僧帽弁狭窄症 先天性僧帽弁狭窄症(症)	先天性僧帽弁狭窄症			
313	先天性肺静脈狭窄症	先天性肺静脈狭窄症	Q288		TVQP	8849377	先天性肺静脈狭窄症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
314	左肺動脈肺動脈起始症	左肺動脈肺動脈起始症	Q287		UPD4	8849444	左肺動脈肺動脈起始症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
315	ネイルパテラ症候群(爪腫瘍骨症候群) / LMX1B関連症候群	ネイルパテラ症候群 爪腫瘍骨症候群 LMX1B関連症候群	Q872 E713		J90B K14P	8837843 8849309	ネイルパテラ症候群 爪腫瘍骨症候群 爪腫瘍骨症候群				
316	カルニチン回路異常症	カルニチン回路異常症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1(CPT1)欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2(CPT2)欠損症 カルニチン/アシルカルニチントランスローカー(CACT)欠損症 カルニチントランスポーター(COCTN-2)欠損症	E713 E713 E713 E713 E713		JUQP KNB1 EVT4 NDQO VGE5	8849280 8847145 8847146 8849238 8846468	カルニチン回路異常症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 CPT1欠損症 CPT1欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1欠損症 CPT-1欠損症 CPT-2欠損症 CACT欠損症 カルニチン/アシルカルニチントランスローカー欠損症 一次性カルニチン欠症 一次性カルニチン欠症 COCTN2異常症 全身体性カルニチン欠症 全身体性カルニチン欠症 カルニチントランスポーター欠損症	カルニチン回路異常症			平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
317	三頭筋欠損症	三頭筋欠損症 新生児期発症型三頭筋欠損症 産前産後発症型三頭筋欠損症 遅発型三頭筋欠損症 発症前型三頭筋欠損症	E713		K14P	8849309	三頭筋欠損症 三頭筋欠損症 三頭筋欠損症 MF P欠損症 TF P欠損症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
318	シトリン欠損症	シトリン欠損症 新生児肝内胆汁うっ滞症	E722 P788		QBHL TN8V	8848538 8848535	シトリン欠損症 新生児肝内胆汁うっ滞症 新生児肝内胆汁うっ滞症	シトリン欠損症 新生児肝内胆汁うっ滞症			
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	成人発症型シトリン血症 セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	E722 E708		N8DU Q4TE	8848574 8849371	成人発症型シトリン血症 セピアブテリン還元酵素欠損症 SR欠損症	成人発症型シトリン血症			平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
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	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	E748		S83P	8849375	先天性GPI欠損症 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
321	非ケトン型高グリシン血症	非ケトン型高グリシン血症 新生児型非ケトン型高グリシン血症	E725 E725		MTCP PK6F	8839213 8847199	非ケトン型高グリシン血症 非ケトン型高グリシン血症 新生児型非ケトン型高グリシン血症	非ケトン型高グリシン血症 新生児型非ケトン型高グリシン血症			
322	β-ケトチオラザ欠損症	β-ケトチオラザ欠損症	E713		DPS1	8849462	β-ケトチオラザ欠損症 β-ケトチオラザ欠損症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708		DT44	8849463	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 AADC欠損症				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症 メチルグルタコンCoAトラーゼ欠損症 メチルグルタコン酸尿症II型 Bach症候群 メチルグルタコン酸尿症III型 Gouti症候群 メチルグルタコン酸尿症IV型 ミトコンドリア呼吸鎖異常症 メチルグルタコン酸尿症V型 GCMa症候群	E711		VV2J	8847143	3-メチルグルタコン酸尿症 3-メチルグルタコン酸尿症 メチルグルタコン酸尿症	3-メチルグルタコン酸尿症			
325	遺伝性自己炎疾患	NLRP4異常症 ADA2欠損症 エカルディグ・グティエール症候群 A20/アピロ不全症	D888 D888 D888		RESN SPPN MF2B	8849237 8849235 8849230	NLRP4異常症 ADA2欠損症 ADA2欠損症 アピロディグ・グティエール症候群 エカルディグ・グティエール症候群 AICARDI-GOUTIERES症候群				平成30年1月病名マスター追加のためKDB登録なし。

告示 番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	斜字：病名のみ 下線：登録があるが指定難病以外は含まない 赤字：指定難病以外の病名も記載含む				MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換 用コード	病名 コード			
326	大理石骨病	大理石骨病 新生児型/乳児型大理石骨病 中葉大理石骨病 遷移型大理石骨病	Q702		L60J	8837412	大理石骨病 大理石病 アルベルス・シエンベルグ症候群 アルベルス・シエンベルグ病 オステオペトロシス ALBERS-SCHOENBERG症候群 ALBERS-SCHOENBERG病	大理石骨病	
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	D689	I829	J5LD	8849245	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	—	平成30年1月難病名マスター追加のためKDB登録なし。
328	前眼部形成異常	前眼部形成異常	Q139		HN0T	8849378	前眼部形成異常	—	平成30年1月難病名マスター追加のためKDB登録なし。
329	無虹彩症	無虹彩症	Q131		FR8D	8840473	無虹彩	無虹彩	
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	先天性気管狭窄症 先天性声門下狭窄症	Q321		PG06	8836173	先天性気管狭窄症 先天性気管狭窄	先天性気管狭窄症	
331	特発性多中心性キャッスルマン病	特発性多中心性キャッスルマン病	Q271		EM58	8836260	先天性声門下狭窄症	先天性声門下狭窄症	

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MEDIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MEDIS標準マスターに病名登録がないもの	<div style="border: 1px solid red; padding: 2px; display: inline-block;"> 新録:1病名のみ 工録:複数あるが指定難病以外は含まない 太文字:指定難病以外の病名も記載含む </div>				レセット病名マスター	備考	
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード			MEDIS標準病名マスターの病名
156	レット症候群	レット症候群 典型的レット症候群 非典型的レット症候群	F842		GG34	2991004	レット症候群 RETT症候群	レット症候群	
158	結節性硬化症	結節性硬化症	Q851		VQ87	7595005	結節性硬化症 結節神経腫 フルヌワイユ・プリングル症候群 フルヌワイユ・プリングル病 BOURNEVILLE PRINGLE症候群 BOURNEVILLE PRINGLE病 PRINGLE病 プリングル病	結節性硬化症	
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群 古典型エーラス・ダンロス症候群 関節型エーラス・ダンロス症候群 皮膚筋型エーラス・ダンロス症候群 血管型エーラス・ダンロス症候群 後側型エーラス・ダンロス症候群 多発関節型エーラス・ダンロス症候群 皮膚筋型エーラス・ダンロス症候群 デルマトイ0-硫酸基転移酵素-欠損型エーラス・ダンロス症候群	Q798		BT4R	7568002	エーラス・ダンロス症候群 エーラス・ダンロス症候群 EDS EHLERS-DANLOS症候群 エーラス・ダンロス症候群IV型	エーラス・ダンロス症候群	
			Q798		CR9D	8848504	血管型エーラス・ダンロス症候群 血管型EHLERS-DANLOS症候群 エーラス・ダンロス症候群IV型 EHLERS-DANLOS症候群IV型	血管型エーラス・ダンロス症候群	
198	4p欠失症候群	4p欠失症候群	Q833		QMER	8848427	4p欠失症候群 4番短腕欠失 4Pマインズ症候群 4Pモノミー症候群 WOLF-HIRSCHHORN症候群 ウォルフ・ヒルシュホーン症候群 ウォルフ・ヒルシュホーン症候群 4P-症候群 4番短腕欠失	4p欠失症候群	
199	5p欠失症候群	5p欠失症候群	Q834		K5T0	8848428	5p欠失症候群 5番短腕欠失 猫叫き症候群 猫叫き症候群 猫叫き病 5P-症候群 5Pマインズ症候群 5Pモノミー症候群 キャット・クワイ症候群 5番短腕欠失 ネコ鳴き症候群 ネコ鳴き病	5p欠失症候群	
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患	Q892		MHJU	8848592	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患	
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群 脆弱X症候群 脆弱X症候群	Q892		CDB1	8848593	脆弱X症候群 脆弱X症候群 脆弱X症候群	脆弱X症候群 脆弱X症候群 脆弱X症候群	
212	三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症 単心室症関連症候群	Q224		A4PD	8834112	脆弱X染色体欠損 先天性三尖弁閉鎖症 三尖弁閉鎖 三尖弁閉鎖(症)	三尖弁閉鎖症	
217	エプスタイン病	エプスタイン病	Q225		V70E	8848464	エプスタイン病 EBSTEIN奇形 EBSTEIN病 エプスタイン異常 エプスタイン奇形	エプスタイン病	
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	N019		F82S	8832470	急速進行性糸球体腎炎 急速進行性腎炎 RPGN 亜急性腎炎 急速進行性腎炎症候群	急速進行性糸球体腎炎	
227	オスラー病	オスラー病	T780		KRJF	8848472	オスラー病 ランデュール・オスラー・ウェバー症候群 WEBER-OSLER症候群 OSLER-RENDU症候群 OSLER病 RENDU-OSLER-WEBER症候群 オスラー・ランジュール病 ウェーバ・オスラー症候群	オスラー病	
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	遺伝性出血性毛細血管拡張症 レフサム病	Q801		M7FK	4480004 8841178	遺伝性出血性毛細血管拡張症 レフサム病 レフサム症候群 REFSUM症候群 REFSUM病	遺伝性出血性毛細血管拡張症 レフサム病	
235	副甲状腺機能低下症	アカタラセミア(無カタラーゼ血症) 副甲状腺機能低下症 副甲状腺機能低下症 特異性副甲状腺機能低下症	E803 E209 E200		DKCK CF8J JGJF	2778007 8844593 2521003	無カタラーゼ血症 副甲状腺機能低下症 副甲状腺機能低下(症) 上皮小体機能低下症 上皮小体特異性副甲状腺機能低下症 上皮小体特異性副甲状腺機能低下症 特異性副甲状腺機能低下症 特異性上皮小体機能低下症	無カタラーゼ血症 副甲状腺機能低下症 副甲状腺機能低下症 特異性副甲状腺機能低下症	
244	メーブルンロップ尿症	メーブルンロップ尿症(MSUD)	E710		DJBJ	2703002	メーブルンロップ尿症 メーブルンロップ尿症 メーブルン尿症	メーブルンロップ尿症	

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	MDEIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	2013-2016年度奈良県KD9発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
17	多系統萎縮症	多系統萎縮症	G300		J5VC	8843934	多系統萎縮症	多系統萎縮症	212	
	オリブ球小脳萎縮症	オリブ球小脳萎縮症	Q238		L7E4	8831003	オリブ球小脳萎縮症 オリブ球小脳萎縮症 オリブ球小脳萎縮症 オリブ球小脳萎縮症(症) OPCA	オリブ球小脳萎縮症	14	
	線条体黒質変性症	線条体黒質変性症	G232		E1AF	8838114	線条体黒質変性症 線条体黒質変性症 線条体黒質変性症	線条体黒質変性症	10未済	
	シャイドレーガー症候群	シャイドレーガー症候群	G303		UGHR	3330003	シャイドレーガー症候群 シャイドレーガー症候群 SDS SHY DRAGE症候群 神経遺伝性高血圧症	シャイドレーガー症候群	10未済	
	MSA-C									
	MSA-P									
								小計	-	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	G310		CM11	8833986	脊髄小脳変性症 脊髄小脳変性運動失調 脊髄小脳変性症 脊髄小脳変性症(症) SCD 小脳脊髄変性症	脊髄小脳変性症	357	
	遺伝性脊髄小脳変性症									
	染色体脊髄小脳変性症									
	線形小脳型脊髄小脳変性症									
	多系統萎縮症脊髄小脳変性症									
	遺伝性脊髄小脳変性症									
	染色体脊髄小脳変性症									
								小計	357	
19	ライゾソーム病	ライゾソーム病	E752		L4PM	2727004	ゴーシェ病 GAUCHER病 セラブロン代謝症	ゴーシェ病	0	
	ニーマンピック病A型	ニーマンピック病A型	E752		KLBE	8846198	ニーマンピック病A型 NEMANN-PICK病A型 A型NEMANN-PICK病 A型ニーマンピック病	ニーマンピック病A型	0	
	ニーマンピック病B型	ニーマンピック病B型	E752		RLN2	8846199	ニーマンピック病B型 NEMANN-PICK病B型 B型NEMANN-PICK病 B型ニーマンピック病	ニーマンピック病B型	0	
	ニーマンピック病C型	ニーマンピック病C型	E752		KBC7	8846200	ニーマンピック病C型 NEMANN-PICK病C型 C型NEMANN-PICK病 C型ニーマンピック病	ニーマンピック病C型	0	
	GM1ガングリオシドーシス	GM1ガングリオシドーシス	E751		LA15	8830079	GM1ガングリオシドーシス GM1ガングリオシドーシスGM1	GM1ガングリオシドーシス	0	
	GM2ガングリオシドーシス1型	GM2ガングリオシドーシス1型	E750		NPAS	8830081	GM2ガングリオシドーシス1型 テイ、ザックス病 TAY-SACHS病 テイ、ザックス病	GM2ガングリオシドーシス1型	0	
	GM2ガングリオシドーシス2型	GM2ガングリオシドーシス2型	E750		D0L5	8830082	GM2ガングリオシドーシス2型 ザンデルフ病 SANDHOFF病	GM2ガングリオシドーシス2型	0	
	GM2ガングリオシドーシスB型									
	クラッペ病	クラッペ病	E752		MFUL	3300002	クラッペ病 グロホ不細胞性脳白質異常症 グロホ不細胞性脳白質ジストロフィー KRABBE病	クラッペ病	0	
	異染性白質ジストロフィー	異染性白質ジストロフィー	E752		TB9G	8830484	異染性白質ジストロフィー 異染性白質異常症 シュルツェ白質ジストロフィー シュルツェ症候群 シュルツェ型白質ジストロフィー シュルツェ症候群	異染性白質ジストロフィー	10未済	
	ファーバー病(Farber病)	ファーバー病	E752		MTJ2	8846212	ファーバー病	ファーバー病	0	
	ムコ多糖症I型(Hurler/Scheie症候群)	ムコ多糖症I型	E760		L90B	8846225	Muco多糖症I型 第1型ムコ多糖症 ハーラー・シャイエ症候群 HURLER-SCHIEE症候群 HURLER-SCHIEE症候群	ムコ多糖症I型	0	
	ムコ多糖症II型(Hunter症候群)	ムコ多糖症II型	E761		D2BC	8846226	Muco多糖症II型 ハンター症候群 ハンター病 2型ムコ多糖症 HUNTER症候群 HUNTER病	ムコ多糖症II型	0	
	ムコ多糖症III型(Sanfilippo症候群)	ムコ多糖症III型	E762		LD1N	8846227	Muco多糖症III型 サンフィリッポ症候群 サンフィリッポ症候群 SANFILIPPO症候群 3型ムコ多糖症	ムコ多糖症III型	0	
	ムコ多糖症IV型(Morquio症候群)	ムコ多糖症IV型	E762		RDFQ	8846228	Muco多糖症IV型 MORQUIO症候群 モルキオ症候群 4型ムコ多糖症	ムコ多糖症IV型	0	
	ムコ多糖症VI型(Maroteux-Lamy症候群)	ムコ多糖症VI型	E762		L7K9	8846229	Muco多糖症VI型 MAROTEUX-LAMY症候群 マロテウ・ラミー症候群 6型ムコ多糖症	ムコ多糖症VI型	0	
	ムコ多糖症VII型(Sly病)	ムコ多糖症VII型	E762		LQ02	8846230	Muco多糖症VII型 7型ムコ多糖症 SLY病 ペーダグルクロニダーゼ欠損症 スライ病 ペーダグルクロニダーゼ欠損症	ムコ多糖症VII型	0	
	ムコ多糖症IX型(Herlitz-Hurler症候群)									
	シアリドーシス	シアリドーシス	E771		DJ8D	8846242	シアリドーシス シアロ糖結合体蓄積症 ムコヒドラーシスI型 第1型ムコ多糖症	シアリドーシス	0	
	ガラクトシアリドーシス ムコヒドラーシスII型	ガラクトシアリドーシス ムコヒドラーシスII型	E751		LD0T	8831888	ガラクトシアリドーシス ムコヒドラーシスII型	ガラクトシアリドーシス	10未済	
	ムコヒドラーシスIII型	ムコヒドラーシスIII型	E770		NRS3	8840477	ムコヒドラーシスIII型 ムコヒドラーシスIII型 3型ムコ多糖症	ムコヒドラーシスIII型	0	
	β-マンノシドーシス	β-マンノシドーシス	E771		U230	8846235	β-マンノシドーシス β-マンノシドーシス	β-マンノシドーシス	0	
	フロコシドーシス	フロコシドーシス	E771		V2VE	8839775	フロコシ症 フロコシ蓄積症 フロコシ症 フロコシ症	フロコシ症	0	
	アスバルチルグルコサミン尿症	アスバルチルグルコサミン尿症	E771		KED3	8846091	アスバルチルグルコサミン尿症 アスバラエングルコサミン尿症	アスバルチルグルコサミン尿症	0	
	神痛症	神痛症	E742		C722	8846106	神痛症	神痛症	0	
	シンドラー病	シンドラー病	E742		FSJ4	8846151	シンドラー病 SCHINDLER病	シンドラー病	0	
	ボンベ病	ボンベ病	E740		B3TV	2710010	ボンベ病	ボンベ病	10未済	
	腕下垂(Weill-Rosenkrantz病)	腕下垂	E755		RAND	2727003	腕下垂 WOLMAN病 ウォルマン病	ウォルマン病	0	
	ダン病(Danon病)	ダン病	E740		FHH7	8846187	ダン病 DANON病	ダン病(Danon病)	10未済	32歳已済食空性モバチーにも同一疾患記載あり
	遠隔シアル酸蓄積症									
	セロイドリポスチノーシス									
	ファブリー病(Fabry病)	ファブリー病	E752		JD04	8839589	ファブリー病 ファブリー病 FABRY病	ファブリー病	10未済	
	システン症	システン症	E720		QSD6	2700015	システン症 システン蓄積症 システン症	システン症	10未済	
								小計	-	
20	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー	E713		TF63	8839685	副腎白質ジストロフィー ADDISON-SCHILDER病 ADDISON-SCHILDER病 副腎白質ジストロフィー アシナンシルダー病	副腎白質ジストロフィー	10未済	
	小児大脳型副腎白質ジストロフィー									
	思春期大脳型副腎白質ジストロフィー									
	副腎脊髄ニューロパチー	副腎脊髄ニューロパチー			H26G	8846214	副腎脊髄ニューロパチー 副腎脊髄神経症	副腎脊髄ニューロパチー	0	
	成人大脳型副腎白質ジストロフィー									
	小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー									
	アシナン型副腎白質ジストロフィー									
								小計	-	
21	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	E888		TK8U	8845613	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	12	
								小計	12	

細胞内には膜で区切られた小部屋がいくつもあり、不要になった物質を分解する小部屋をライゾソームと呼ぶ。
ライゾソーム病とは、細胞内にある小器官の一つであるライゾソームに関連した酵素が欠損しているために分解されるべき物質が蓄積して体内に蓄積してしまふ先天性代謝異常疾患の総称である。
ライゾソーム病には、単独性遺伝性遺伝性疾患の割合が高く、遺伝形式は病型によってそれぞれ異なる。
【常染色体性遺伝の疾患】
ゴーシェ病、ホント病、ムコ多糖症Ⅰ型を除く
【X連鎖劣性遺伝の疾患】
ファブリー病、ムコ多糖症Ⅱ型

【注】
(指定難病19ライゾソーム病/指定難病22自己食空性モバチー)
ライゾソームの膜にLAMP-2という膜タンパクが欠損し、心筋症、ミオパチー、精神遅延が起るX連鎖劣性遺伝性疾患である。

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	第1病名のみ ※: 複数あるが指定難病以外は含まない ※: 指定難病以外の病名も複数含む				レセプト難病名マスター	2013-2016年度奈良県KD9発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード			
22	もやもや病 ウィリス動脈輪閉塞症		B75	CET2	4378001	もやもや病 ウィリス動脈輪閉塞症 ウィリス動脈輪閉塞 ウィリス動脈輪閉塞(症) ウィリス動脈輪閉塞症 WILLIS動脈輪閉塞症	もやもや病	150	
								小計	150
23	プリオン病	プリオン病	A810	LGKF	8849413 8830171	プリオン病 亜急性海綿状脳症 プリオン病	プリオン病 亜急性海綿状脳症	0 0	
		慢性性プリオン病	A810	KK0J	8846131	慢性性クワイツフェルト・ヤコブ病 慢性性CJD	慢性性クワイツフェルト・ヤコブ病	10未満	
		速伝性クワイツフェルト・ヤコブ病							
		慢伝性プリオン病							
		家族性クワイツフェルト・ヤコブ病	A810	SM9H	8846103	家族性クワイツフェルト・ヤコブ病 家族性CJD	家族性クワイツフェルト・ヤコブ病	0	
		ゲルスマン・シュトロイスラー・シャインカー病	A818	ATN4	8841322	ゲルスマン・シュトロイスラー・シャインカー病 ゲルスマン・シュトロイスラー・シャインカー病 ゲルスマン・シュトロイスラー・シャインカー病 GERSTMANN STRAUSSLER SCHEINKER病 GSS	ゲルスマン・シュトロイスラー・シャインカー病	0	
		致死性家族性不眠症	A810	ARCH	8841662	致死性家族性不眠症 FFI	致死性家族性不眠症	0	
		慢性性プリオン病	A518	T284	8832783	クルー クルー	クルー	0	
		慢伝性クワイツフェルト・ヤコブ病							
		家族性クワイツフェルト・ヤコブ病							
								小計	-
24	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	A811	CBF0	462001	亜急性硬化性全脳炎 ドブソン封入体脳炎 SSRI ハンボゲル硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	0	
								小計	0
25	進行性多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳症	A812	STVE	463001	進行性多巣性白質脳症 PML 多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳症	10未満	
								小計	-
26	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1関連脊髄症	A858	B973	JN3P	8830102 HTLV-1 関連脊髄症 HAM	HTLV-1 関連脊髄症	23	
								小計	23
27	特異性基底核石灰化症	特異性基底核石灰化症	G238	KAHT	8848218	特異性基底核石灰化症 特異性側頭大脳基底核・小脳歯状核石灰化症	特異性基底核石灰化症	10未満	
		ファール病				ファール病 FAHR病 FIBGC			
		家族性特異性基底核石灰化症	G238	NO30	8848195	家族性特異性基底核石灰化症 FIBGC	家族性特異性基底核石灰化症	0	
		原発性家族性脳石灰化(PFBG)							
								小計	-
28	全身性アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス	E859	VU4T	2773013	全身性アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス	10未満	
		急成アミロイドーシス	E859	QKV6	2773011	急成アミロイドーシス	急成アミロイドーシス	10未満	
		慢性性アミロイドーシス	E853	JBF6	2773014	慢性性アミロイドーシス	慢性性アミロイドーシス	10未満	
		老人性トランスサイレチン型アミロイドーシス	E851	NASC	8831265	老人性トランスサイレチン型アミロイドーシス	老人性トランスサイレチン型アミロイドーシス	10未満	
		家族性アミロイドーシス	E852	M845	2773034	家族性アミロイドーシス 遺伝性アミロイドーシス	家族性アミロイドーシス	0	
								小計	-
29	ウルリッヒ病	ウルリッヒ病	G710	D40N	8848192	ウルリッヒ病 ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー ULLRICH型先天性筋ジストロフィー ULLRICH病	ウルリッヒ病	0	
		コラーゲン関連遺伝子病							
								小計	0
30	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	G710	EB0E	8848193	遠位型ミオパチー 遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	0	
		三好型ミオパチー	G710	ORG4	8848228	三好型ミオパチー 三好型筋ジストロフィー	三好型ミオパチー	0	
		線取り空間を伴う遠位型ミオパチー	G710	R05U	8848223	線取り空間を伴う遠位型ミオパチー 線取り空間を伴う遠位型ミオパチー	線取り空間を伴う遠位型ミオパチー	0	
		眼明瞭遠位型ミオパチー	G710	TS79	8848197	眼明瞭遠位型ミオパチー 眼明瞭遠位型ミオパチー	眼明瞭遠位型ミオパチー	0	
								小計	0
31	ベスレムミオパチー	ベスレムミオパチー	G710	PR5H	8848226	ベスレムミオパチー BETHLEMミオパチー	ベスレムミオパチー	0	
								小計	0
32	自己食養空間性ミオパチー	自己食養空間性ミオパチー	G718	P57H	8848204	自己食養空間性ミオパチー 自己食養空間性ミオパチー	自己食養空間性ミオパチー	0	
		ダン病(Danon病)	E740	FHH7	8846187	ダン病 DANON病	ダン病	10未満	19ライゾソーム病にも同一疾患の記載あり
		過剰自己食養を伴う遠位型ミオパチー	G718	BKQP	8848194	過剰自己食養を伴う遠位型ミオパチー 過剰自己食養を伴う遠位型ミオパチー	過剰自己食養を伴う遠位型ミオパチー	0	
								小計	-
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	G711	K9EE	8841871	シュワルツ・ヤンベル症候群 SCHWARTZ-JAMPPEL症候群 軟骨ジストロフィー性筋萎縮症 シュワルツ・ヤンベル症候群1型	シュワルツ・ヤンベル症候群	0	
		シュワルツ・ヤンベル症候群1型							
		軟骨萎縮症							
		シュワルツ・ヤンベル症候群2型							
		Stuve-Wiedemann症候群							
								小計	0
34	神経線維腫症	神経線維腫症	G850	TC07	2377005	神経線維腫症 多発性神経線維腫症 多発性神経線維腫症	神経線維腫症	20	
		神経線維腫症1型		RTD1	8841665 2377001	神経線維腫症1型 フォン・レックリングハウゼン病 レックリングハウゼン病 RECKLINGHAUSEN病	神経線維腫症1型 フォン・レックリングハウゼン病	23 34	
		レックリングハウゼン病							
		フォン・レックリングハウゼン病							
		神経線維腫症2型	G850	V3TV	8841663	神経線維腫症2型	神経線維腫症2型	10未満	
								小計	-
35	天疱瘡	天疱瘡	L109	JN4J	8844008	天疱瘡	天疱瘡	60	
		尋常性天疱瘡	L100	LBNN	8844003	尋常性天疱瘡	尋常性天疱瘡	63	
		葉状天疱瘡	L102	DM40	8844008	葉状天疱瘡	葉状天疱瘡	34	
		播種性天疱瘡	L103	H8AE	8846140	播種性天疱瘡	播種性天疱瘡	10未満	
		増悪性天疱瘡	L101	HPK7	8844005	増悪性天疱瘡	増悪性天疱瘡	10未満	
		紅斑性天疱瘡	L104	A1VM	8844002	紅斑性天疱瘡 SENEAR-SHERER症候群 SENEAR-SHERER症候群 シネア・アッシュー症候群 シネア・アッシュー症候群 シネア・アッシュー症候群	紅斑性天疱瘡	0	
		痛痒性天疱瘡	L105	RELI5	8844218	痛痒性天疱瘡	痛痒性天疱瘡	0	
		薬剤誘発性天疱瘡	L105	CL3T	8846234	薬剤誘発性天疱瘡	薬剤誘発性天疱瘡	0	
								小計	-

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト難病名マスター	2013-2016年度奈良県KDR発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
36	表皮水疱症	単純型表皮水疱症 慢性単純型表皮水疱症 Köberler/ケプセル型表皮水疱症 ウェーバー・コケイン型表皮水疱症 ダウリング/メアラ型表皮水疱症 色素性単純型表皮水疱症 色素性多形性単純型表皮水疱症 Opéra型表皮水疱症 表型表皮水疱症 結核型表皮水疱症 急性単純型表皮水疱症 筋ジストロフィー合併型表皮水疱症 致死型表皮水疱症 Kellie型表皮水疱症 急性単純型表皮水疱症 慢性単純型表皮水疱症 慢性単純型表皮水疱症 Mendes da Costa型表皮水疱症 接合部型表皮水疱症 急性接合部型表皮水疱症 ヘルリッツ(Herlitz)型表皮水疱症 軽症汎発性萎縮型(非ヘルリッツ)型表皮水疱症 限局性萎縮型表皮水疱症 反体制限型表皮水疱症 遺伝型表皮水疱症 限局性接合部型表皮水疱症 PA-JEB症候群型表皮水疱症 慢性接合部型表皮水疱症 Trauser-Bähler-Kotler-Yates型表皮水疱症 慢性萎縮型表皮水疱症 Cockayne-Touraine型表皮水疱症 Passi型表皮水疱症 前頭型表皮水疱症 新牛乳一過性型表皮水疱症 Ban型表皮水疱症 限局型表皮水疱症 慢性萎縮型表皮水疱症 女性萎縮型表皮水疱症 Hallopeau-Siemens型表皮水疱症 Hollnagel-Siemens型表皮水疱症 限局型表皮水疱症 求心型表皮水疱症 遠心性表皮水疱症 急性単純型表皮水疱症 キンドラー症候群	Q810	PLH3	8837131	単純型表皮水疱症 単純型表皮水疱症 単純型表皮水疱症	単純型表皮水疱症	10未満	
			Q810	PRC6	8846098	ウェーバー・コケイン型単純型表皮水疱症 ウェーバー・コケイン症候群 WEBER-COCKAYNE型単純型表皮水疱症	ウェーバー・コケイン型単純型表皮水疱症	0	
			Q811	NVR2	8837473	致死型表皮水疱症	致死型表皮水疱症	0	
			Q811	S7FD	8846216	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症 ヘルリッツ症候群 ヘルリッツ接合部型表皮水疱症 HERLITZ型接合部型表皮水疱症 HERLITZ接合部型表皮水疱症	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症	0	難病センターと疾患名に「接合部」の有無はあるが、同一疾患。
			Q818	UU8S	8846117	キンドラー症候群 KINDLER症候群	キンドラー症候群	0	
37	腫瘍性乾癬(汎発型)	腫瘍性乾癬 急性汎発性腫瘍性乾癬 小児汎発性腫瘍性乾癬 悪性性腫瘍	L401	L401	L401	HKDU 6961007 腫瘍性乾癬 P11C 8846111 急性汎発性腫瘍性乾癬 フォン・ツムプシュ病 VON ZUMBUSCH病 HDJU 8846144 小児汎発性腫瘍性乾癬	腫瘍性乾癬 急性汎発性腫瘍性乾癬 小児汎発性腫瘍性乾癬	27 0 0	小計 27
38	スティーヴンス-ジョンソン症候群	スティーヴンス-ジョンソン症候群 皮膚粘膜眼症候群	L511		LD7R	6951003 スティーヴンス-ジョンソン症候群 スティーヴンス-ジョンソン症候群	スティーヴンス-ジョンソン症候群	24 24	小計 24
39	中高性表皮壊死症	中高性表皮壊死症	L512		JZ36	8845586 中高性表皮壊死症 8840866 ライエル症候群 ライエル病 TEN LYELL症候群 LYELL病	中高性表皮壊死症 ライエル症候群	10未満 0	小計 10未満
40	高安動脈炎	高安動脈炎 眼痛し病 大動脈炎症候群	M314		R5HL	8846380 高安動脈炎 高安病 高安症候群 上大動脈症候群 大動脈炎症候群 眼痛し病 眼痛し病 4467003 大動脈炎症候群	高安動脈炎 高安動脈炎 大動脈炎症候群	10未満 63	小計 63
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性動脈炎 側頭動脈炎	M316		BDNH	4465001 巨細胞性動脈炎 4465005 側頭動脈炎	巨細胞性動脈炎 側頭動脈炎	21 41	小計 62
42	結節性多発動脈炎	結節性多発動脈炎	M300		DKGU	8833125 結節性多発動脈炎 結節性動脈炎 多発性動脈炎 結節性多発性動脈炎 動脈瘤 PN 結節性多発性動脈炎の病巣 結節性多発性動脈炎の認知症	結節性多発動脈炎	49	小計 49
43	顕微鏡的多発血管炎	顕微鏡的多発血管炎	M317		HVJ6	8842086 顕微鏡的多発血管炎 顕微鏡型多発血管炎 MPO-ANCA関連血管炎 ミエロペルオキダーゼ好中球細胞質抗体関連血管炎	顕微鏡的多発血管炎	97	小計 97
44	多発血管炎性肉芽腫	多発血管炎性肉芽腫 ウェグナー肉芽腫 限局型多発血管炎性肉芽腫 全身型多発血管炎性肉芽腫	M313		NJSJ	8846381 多発血管炎性肉芽腫 WEGENER肉芽腫 ウェグナー肉芽腫 ウェグナー肉芽腫 ウェグナー症候群 4464001 ウェグナー肉芽腫 8846336 限局型多発血管炎性肉芽腫 限局型WEGENER肉芽腫 限局型ウェグナー肉芽腫 8846371 全身型多発血管炎性肉芽腫 全身型WEGENER肉芽腫 全身型ウェグナー肉芽腫	多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫 多発血管炎性肉芽腫	23 136 0 0	小計 272
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫	好酸球性多発血管炎性肉芽腫 チャーク-ストラウス症候群 アレルギー性肉芽腫性血管炎	M301		JVID	8846338 好酸球性多発血管炎性肉芽腫 チャーク-ストラウス症候群 チャーク-ストラウス症候群 CHURG-STRAUSS症候群 4465001 アレルギー性肉芽腫性血管炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫 好酸球性多発血管炎性肉芽腫 好酸球性多発血管炎性肉芽腫	19 32 32	小計 83
46	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ 全身性動脈炎型悪性関節リウマチ 悪性関節炎型悪性関節リウマチ	M0530		SG14	7148003 悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ	46	小計 46
47	バージャー病	バージャー病 閉塞性血栓性血管炎	I731		NAC9	4431001 バージャー病 4431010 閉塞性血栓性血管炎 血栓性血栓性血管炎 ビュルガー病 BUERGER病	バージャー病 閉塞性血栓性血管炎	89 320	小計 409
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 副産型抗リン脂質抗体症候群	D686		C4BP	7100034 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	10未満	小計 10未満
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	M329		MTBV	7100011 全身性エリテマトーデス 全身性紅斑性狼瘡 SLE びまん性紅斑性狼瘡 狼瘡 播種性エリテマトーデス 播種性エリテマトーデス 播種性紅斑性狼瘡 急性全身性紅斑性狼瘡 急性播種性エリテマトーデス 急性播種性エリテマトーデス 全身エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	868	小計 868
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	皮膚筋炎 多発性筋炎	M339		M4FP	7103007 皮膚筋炎 皮膚多発性筋炎 定型皮膚筋炎	皮膚筋炎 皮膚多発性筋炎	184	小計 184
			M332		PA6L	7104004 多発性筋炎 亜急性多発性筋炎 多発筋炎 慢性多発筋炎	多発性筋炎	178	小計 362

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	MDEIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	2013-2016年度奈良県KD出費率(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考	
											※:1病名のみ ※:複数あるが指定難病以外を含めない ※:指定難病以外の病名も複数含む
65	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	D848		PP61	2793012	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	10未満		
		X連鎖重症複合免疫不全症	D821		LHLC	8846087	重症複合免疫不全症 X連鎖重症複合免疫不全症	X連鎖重症複合免疫不全症	0		
		詳細異形性症									
		オーストリア症候群	D818		URCE	8846099	オーストリア症候群	オーストリア症候群	0		
		プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症	D815		V81D	8846085	PNP欠損症 PNP欠損症 プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症 プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症 プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症 プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症 プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症 PNP欠損症	PNP欠損症	0		
		GDB欠損症									
		ZAP-70欠損症	D818		UF_JS	8846090	ZAP-70欠損症	ZAP-70欠損症	0		
		MHCクラスII欠損症	D816		T35L	8846081	MHCクラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症	MHCクラスII欠損症	0		
		MHCクラスII欠損症	D817		U4C0	8846083	MHCクラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症 主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症	MHCクラスII欠損症	0		
		複合免疫不全症									
		ウィスコット-オルドリッチ症候群	D820		PN4C	2791001	ウィスコット-オルドリッチ症候群 WISKOTT-ALDRICH症候群 オルドリッチ-ウィスコット症候群 オルドリッチ症候群 ALDRICH-WISKOTT症候群 ALDRICH症候群	ウィスコット-オルドリッチ症候群	0		
		毛細血管拡張性運動失調症	G113		TNMS	3348008	毛細血管拡張性運動失調症 毛細血管拡張性失調症 末梢血管拡張性運動失調症 遺伝性毛細血管拡張性運動失調症 LOUIS-BAR症候群 ルイバー症候群	毛細血管拡張性運動失調症	0		
		ナイメーヘン染色体不安定症候群	D828		RTU2	8846196	ナイメーヘン染色体不安定症候群 ナイメーヘン症候群 NIHMEGEN症候群 NIHMEGEN染色体不安定症候群	ナイメーヘン染色体不安定症候群	0		
		ブルーム症候群	Q828		MOA7	8844103	ブルーム症候群 ブルーム症候群 BLOOM症候群 先天性毛細血管拡張性紅斑-成長停止症候群	ブルーム症候群	0		
		ICF症候群									
		PMS2重なり症候群									
		RIDD1E症候群									
		シムズ症候群									
		ネザン症候群	Q808		FBL4	8845923	ネザン症候群 NETHERTON症候群 ネザン症候群	ネザン症候群	0	160	先天性魚鱗病にも同一疾患あり
		胎児性免疫不全症候群									
		デイズー症候群	D821		NK86	8837955	デイズー症候群 デイズー症候群 DIGEORGE症候群 デイズー症候群 喉頭のう症候群 喉頭癌症候群	デイズー症候群	0		
		22q11.2欠損症候群	Q838		TEGJ	8846236	22q11.2欠損症候群	22q11.2欠損症候群	0	203	22q11.2欠損症候群にも同一疾患あり
		高IgE症候群	D824		KP18	8833327	高IgE症候群 高免疫グロブリン症候群	高IgE症候群	10未満		
		胚中胎前線腫瘍を伴う免疫不全症									
		先天性角化不全症									
		X連鎖無ガンマグロブリン血症	D800		GRAL	8846088	X連鎖無ガンマグロブリン血症 BRUTON無ガンマグロブリン血症 伴性無ガンマグロブリン血症 ブルートン無ガンマグロブリン血症 ブルトン無ガンマグロブリン血症	X連鎖無ガンマグロブリン血症	0		
		分枝不能免疫不全症	D838		Q8V9	2799003	分枝不能免疫不全症 CVID	分枝不能免疫不全症	10未満		
		高IgM症候群	D805		GHF8	8833328	高IgM症候群 高IgM免疫不全症 IgM増加免疫不全症	高IgM症候群	10未満		
		IgGサブクラス欠損症	D803		FS4H	8846072	IgGサブクラス欠損症 選択的IgGサブクラス欠損症 選択的IgGサブクラス欠損症 選択的IgGサブクラス欠損症	IgGサブクラス欠損症	0		
		選択的IgA欠損症									
		性連性免疫不全症									
		先天性低ガンマグロブリン血症	D807		KTMV	2790021	先天性低ガンマグロブリン血症	先天性低ガンマグロブリン血症	0		
		チェディアク-東症候群	E703		QFQR	8837461	チェディアク-東症候群 CHEDIAC-HIGASHI症候群 チェディアク-東症候群	チェディアク-東症候群	0		
		X連鎖リンパ増殖症候群	D823		BDD4	8846089	X連鎖リンパ増殖症候群 ダンカン病 伴性リンパ増殖増殖性疾患 DUNGAN病	X連鎖リンパ増殖症候群	0		
		SAP欠損症									
		XIAP欠損症									
		自己免疫性リンパ増殖症候群									
		家族性血球貪食症候群(FHL)									
		家族性血球貪食症候群(FHL1)(原因遺伝子不明)									
		家族性血球貪食症候群(FHL2)(HNF1A欠損症)									
		家族性血球貪食症候群(FHL3)(Munc13-4欠損症)									
		家族性血球貪食症候群(FHL4)(Syntaxin11欠損症)									
		カンザラ皮膚および肛門周囲皮膚に由来する自己免疫性皮膚病									
		CD25欠損症									
		ITCH欠損症									
		原発性骨髄腫瘍不全症									
		重症先天性好中球減少症	D70			8846162	重症先天性好中球減少症	重症先天性好中球減少症	0		
		周期性好中球減少症	D70			8834338	周期性好中球減少症	周期性好中球減少症	0		
		ヘルマンスキーン-ハドランク症候群	D70			8839992	ヘルマンスキーン-ハドランク症候群	ヘルマンスキーン-ハドランク症候群	0		
		Gelsolin症候群2型									
		P14欠損症									
		WHIM症候群									
		白血球減少不全症	D71			8846207	白血球減少不全症	白血球減少不全症	0		
		シェフマン-ダイアモン症候群	D71			8840378	シェフマン-ダイアモン症候群	シェフマン-ダイアモン症候群	10未満		
		慢性肉芽腫症	F803			8840420	慢性肉芽腫症	慢性肉芽腫症	0		
		メンデル遺伝マイグロリア質異常症									
		免疫不全を伴う腸管外胚葉形成異常症									
		肌炎欠損症									
		MyD88欠損症									
		慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372			1129006	慢性皮膚粘膜カンジダ症	慢性皮膚粘膜カンジダ症	0		
		皮膚粘膜免疫不全症									
		慢性ヘルペス感染									
		GARD9欠損症									
		トリハノーマ症	B569			8838233	トリハノーマ症 トリハノーマ症の病巣 トリハノーマ症の認知症	トリハノーマ症	0		
		先天性糖鎖欠損症									
		C1p欠損症									
		C1s欠損症									
		C1e欠損症									
		C2欠損症									
		C3欠損症									
		C4欠損症									
		C5欠損症									
		C6欠損症									
		C7欠損症									
		C8欠損症									
		C9欠損症									
		Factor D欠損症									
		Properdin欠損症									
		Factor 1欠損症									
		Factor H欠損症									
		MASP1欠損症									
		SMC症候群									
		MASPE2欠損症									
		Ficolin3関連免疫不全症									
		遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)1型									
		遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)2型									
		遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)3型									

【ネザン症候群】
指定難病69 免疫不全症候群 / 指定難病160: 先天性魚鱗病

染色体劣性遺伝の先天性疾患で、アビー-栗岡と魚鱗病(魚鱗状あるいは先天性魚鱗病様紅皮症)と毛髪異常(虚脱髪)も主徴とする症候群である。

○**原発性免疫不全症候群**
先天的に免疫系のいずれかの部分に欠陥があり疾患の発症。免疫不全と伴う特徴的な症候群として原発性免疫不全症候群にネザン症候群が含まれている。

○**先天性魚鱗病**
先天的異常により胎児の時から皮膚の表面の角質が異常に厚くなる。皮膚のひび割れが繰り返される疾患。

【22q11.2欠損症候群】
指定難病65 免疫不全症候群 / 指定難病203: 22q11.2欠損症候群

第22番染色体長腕11.2領域の連続欠損を伴うものである。第三-四番染色体に由来する複数の遺伝子の発現異常を特徴とする。本症候群において、心血管異常、特有の顔貌・顔貌形成、口蓋裂・低カルシウム血症といふ5つの主徴を呈する。

小計

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	※:1病名のみ ※:複数あるが指定難病以外には含まない ※:指定難病以外の病名も複数含む				MDEIS標準病名マスターの病名	レセプト-病名マスター	2013-2016年度奈良県KDB発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード				
66	hA腎症	hA腎症 hA腎症 パージャール病 hA-JhA腎症	N028			5831001 hA腎症	hA腎症	268		
			IT31			4431001 パージャール病	パージャール病	89	47 パージャール病にも同一病名あり	
67	多変性糸状腎	多変性糸状腎 糸状腎 常染色体劣性多変性糸状腎	Q613			8837063 多変性のうろ脚腎	多変性のうろ脚腎	小計	87	
			Q611			8847776 常染色体劣性多変性のうろ脚腎	常染色体劣性多変性のうろ脚腎	0	80	
68	黄色網膜骨化症	黄色網膜骨化症	M4889	VGUU	7248001	黄色網膜骨化症 黄色網膜骨化症 黄色網膜石灰化症 黄色網膜石灰化症	黄色網膜骨化症	小計	32	
69	後縦筋帯骨化症	後縦筋帯骨化症	M4889	ARM1	8833497	後縦筋帯骨化症 OPLL 後縦筋帯骨化 後縦筋帯骨化(症) 後縦筋帯骨化 後縦筋帯骨化症 後縦筋帯石灰化症 脊髄後縦筋帯骨化症 後縦筋帯石灰化症 脊髄後縦筋帯骨化症 多変性後縦筋帯骨化症 脊髄後縦筋帯骨化症 脊髄後縦筋帯骨化症	後縦筋帯骨化症	小計	32	
								211		
70	広範囲脊髄管狭窄症	広範囲脊髄管狭窄症	M4800	DGNL	7249020	広範囲脊髄管狭窄症 広範囲脊髄管狭窄症	広範囲脊髄管狭窄症	小計	211	
								45	45	
71	特異性大腿骨頭壊死症	特異性大腿骨頭壊死症	M0705	ADPK	8838193	特異性大腿骨頭壊死 特異性大腿骨頭壊死(症) 特異性大腿骨頭壊死症 大腿骨頭特異性壊死 大腿骨頭特異性壊死壊死 大腿骨頭特異性壊死壊死	特異性大腿骨頭壊死症	小計	178	
								45	45	
72	下垂体性ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症 中枢性尿崩症 バソプレリン分泌低下症 完全型中枢性尿崩症 部分型中枢性尿崩症 バソプレリン分泌過剰症	E232	CEA5	2535006	中枢性尿崩症 真性尿崩症	中枢性尿崩症	小計	26	
			E232	KHK2	8846196	完全型中枢性尿崩症	完全型中枢性尿崩症	0	0	
			E232	JNSK	8846224	部分型中枢性尿崩症 部分型尿崩症 不完全型中枢性尿崩症	部分型中枢性尿崩症	0	0	
73	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症	E058	HLN6	8845862	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症	小計	28	
								0	0	
74	下垂体性PRL分泌亢進症	下垂体性PRL分泌亢進症						小計	0	
								0	0	
75	クッシング病	クッシング病	E240	HHSQ	2350002	クッシング病 ACTH不足下垂体腫瘍	クッシング病	小計	19	
								19	19	
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 中枢性思春期早発症 下垂体性ゴナドトロピン産生腫瘍	E228	EBAL	8837608	中枢性思春期早発症	中枢性思春期早発症	小計	10未満	
								0	0	
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症						小計	0	
								0	0	
78	下垂体前葉機能低下症	下垂体前葉機能低下症 ゴナドトロピン分泌低下症 副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)分泌低下症 甲状腺ホルモン(TSH)分泌低下症 成長ホルモン(GH)分泌不全症 GH分泌不全性低身長症(小児) 成人GH分泌不全症 プロラクチン分泌低下症	E230	LZSR	8844069	成長ホルモン分泌不全 GH分泌不全 GH分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全	小計	10	
			E230	MA70	8842944	成長ホルモン分泌不全性低身長症 GH分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全性低身長症	162	162	
			E230	Q4AC	8846171	下垂体性低身長症 下垂体性成長障害 成人成長ホルモン分泌不全 成人GH分泌不全	成人成長ホルモン分泌不全	10未満	10未満	
			E230	SS53	8846054	プロラクチン分泌低下症 PRL分泌低下症	プロラクチン分泌低下症	0	0	
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	E780	MNH5	8845324	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 ホモ接合体家族性高コレステロール血症	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	小計	0	
								0	0	
80	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症 レフトブド座核群 REFE TOFF座核群	E078	BP24	2449035	甲状腺ホルモン不応症 レフトブド座核群 REFE TOFF座核群	甲状腺ホルモン不応症	小計	10未満	
					8841172	レフトブド座核群 REFE TOFF座核群	レフトブド座核群	0	0	
								0	0	
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	先天性副腎皮質酵素欠損症 先天性リポイド過形成症 3β-水酸化ステロイド別水素酵素欠損症 3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ 21-水酸化酵素欠損症 11β-水酸化酵素欠損症 17α-水酸化酵素欠損症 P450オキシレダクターゼ欠損症	E250	VJ37	8848210	先天性リポイド副腎過形成症 リポイド先天性副腎過形成症 リポイド先天性副腎過形成症 先天性副腎リポイド過形成症 先天性リポイド過形成症	先天性リポイド副腎過形成症	小計	0	
			E250	V8KV	8848179	3β-水酸化ステロイド別水素酵素欠損症 (3α-水酸化ステロイド別水素酵素欠損症)	3β-水酸化ステロイド別水素酵素欠損症	0	0	
			E250	NT6M	8848311	21-水酸化酵素欠損症 21-水酸化酵素欠損症 21-水酸化酵素欠損症 21-水酸化酵素欠損症 21-水酸化酵素欠損症	21-水酸化酵素欠損症	10未満	10未満	
			E250	QJ83	8848176	11β-水酸化酵素欠損症 11β-水酸化酵素欠損症 11β-水酸化酵素欠損症 11β-水酸化酵素欠損症	11β-水酸化酵素欠損症	0	0	
			E250	CP8K	8848177	17α-水酸化酵素欠損症 17α-水酸化酵素欠損症 17α-水酸化酵素欠損症	17α-水酸化酵素欠損症	0	0	
			E250	KP8J	8848189	P450オキシレダクターゼ欠損症	P450オキシレダクターゼ欠損症	0	0	
82	先天性副腎低形成症	先天性副腎低形成症 DAX-1異常症 SF-1/A4BP1異常症(常染色体) IMAg座核群	E274	RU3T	8848186	DAX-1異常症 DAX1異常症	DAX-1異常症	小計	0	
			E274	ELAL	8848189	SF-1異常症	SF-1異常症	0	0	
			E274	PPKJ	8848187	AD4BP1異常症 IMAg座核群	IMAg座核群	0	0	
83	アジソン病	アジソン病 特異性アジソン病 多線性自己免疫疫候群 [H]HAM座核群 [H]HAM座核群 部分的アジソン病	E271	H604	2554005	アジソン病 副腎性糖尿病 ADDISON病	アジソン病	小計	21	
			E271	JNR9	8848217	特異性アジソン病 特異性ADDISON病	特異性アジソン病	0	0	
			E310	T92A	8848211	多線性自己免疫疫候群1型	多線性自己免疫疫候群1型	0	0	
				EQ0L	8848212	多線性自己免疫疫候群2型	多線性自己免疫疫候群2型	0	0	
				SH3S	8848213	多線性自己免疫疫候群3型	多線性自己免疫疫候群3型	0	0	
84	サルコイドーシス	サルコイドーシス	D869	CR40	13898002	サルコイドーシス R5C6疾患 サルコイド サルコイド肉芽腫 類肉芽腫 ベックサルコイド ベック疾患	サルコイドーシス	小計	702	
								702	702	

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	告示: 病名のみ ■ 指定難病以外の病名も複数含む				レセプト-傷病名マスター	2013-2016年度奈良県KDB発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード			
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	G809		U368	7971003 先天性魚鱗癬 先天性魚鱗癬症 魚鱗癬	先天性魚鱗癬	10	未満
		ケラチン症性魚鱗癬	G808		AVQT	8848505 ケラチン症性魚鱗癬	ケラチン症性魚鱗癬	0	指定難病では優性・劣性に分けられていない。
		表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)	G803		LP41	8848660 表皮融解性魚鱗癬	表皮融解性魚鱗癬	0	
		表在性表皮融解性魚鱗癬	G803		EST2	8848659 表在性表皮融解性魚鱗癬	表在性表皮融解性魚鱗癬	0	
		遺伝性魚鱗癬	G804		F2KN	8848639 遺伝性魚鱗癬	遺伝性魚鱗癬	10	未満
		遺伝性魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬							
		先天性魚鱗癬様紅皮症	G808		TMNB	7971005 先天性魚鱗癬様紅皮症 非水疱性先天性魚鱗癬様紅皮症 先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬様紅皮症	0	
		粟状魚鱗癬	G802		E45D	8840720 粟状魚鱗癬	粟状魚鱗癬	0	
		魚鱗癬様疹	G809		BH58	8848407 魚鱗癬様疹	魚鱗癬様疹	0	
		ネグートン症候群	G808		FBL4	8845593 ネグートン症候群 NETHERTON症候群 ネグートン症候群	ネグートン症候群	0	88 原発性免疫不全症候群にも同一疾患あり
		シェーグレン・ラランソン症候群	G871		K6HJ	8848533 シェーグレン・ラランソン症候群 SHOEGREN-LARSSON症候群	シェーグレン・ラランソン症候群	10	未満
		KID症候群	G809	H169	B9R3	8848438 KID症候群 免疫系・魚鱗癬・難聴症候群	KID症候群	0	
		トルフマン・シヤナリン症候群	E755		SKQ0	8848640 トルフマン・シヤナリン症候群 CHANARIN-DORFMAN症候群 DORFMAN-CHANARIN症候群 シヤナリン・トルフマン症候群	トルフマン・シヤナリン症候群	0	
		中性脂肪蓄積症							
		多発性スルファターゼ欠損症	E752		F5D5	8846221 マルチスルファターゼ欠損症 多発性スルファターゼ欠損症 多発性スルファターゼ欠損症 マルチスルファターゼ欠損症	マルチスルファターゼ欠損症	0	
		X連鎖性劣性魚鱗癬症候群	G801			8848446 X連鎖性劣性魚鱗癬	X連鎖性劣性魚鱗癬	0	症候群がつかないかいないかの違いあり
		Ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature) Trichohyalastrophy							
		先天性魚鱗癬							
		CHIL-D症候群	G878		J26L	8848432 CHIL-D症候群	CHIL-D症候群	0	
		Corradi-Hünemann-Happle症候群							
161	家族性良性慢性天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡 ヘイリー・ヘイリー病	G828		GDK4	7973010 家族性良性慢性天疱瘡 ヘイリー・ヘイリー病 ヘイリー・ヘイリー病	家族性良性慢性天疱瘡	小計	10
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	類天疱瘡 水疱性類天疱瘡 結膜類天疱瘡 後天性表皮水疱症	L129 L120 L123		F0NJ A3DQ DQGS	6945003 類天疱瘡 6945004 水疱性類天疱瘡 7098008 後天性表皮水疱症	類天疱瘡 水疱性類天疱瘡 後天性表皮水疱症	小計	198 369 10
163	特異性後天性全身性無汗症	特異性後天性全身性無汗症 特異性分節型無汗症 Idopathic pure sudomotor failure (IPSF)	L744		GBKR	8848635 特異性後天性全身性無汗症	特異性後天性全身性無汗症	小計	0
164	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症 非産卵型眼皮膚白皮症 ヘルマンズキー・バドラック症候群 チェディアック・東症候群 グリセリ症候群	E703		FTKA SBLB QFQR DK28	8832047 眼皮膚白皮症 眼皮膚白皮症 眼皮膚白皮症 白子膜症 ヘルマンズキー・バドラック症候群 ヘルマンズキー・バドラック症候群 HERMANSKY-PUDLACK症候群 HERMANSKY-PUDLACK症候群 8837461 チェディアック・東症候群 CHEDIAK HIGASHI症候群 チェディアック・ヘガシ症候群 8846119 グリセリ症候群 GRISSELL症候群	眼皮膚白皮症 ヘルマンズキー・バドラック症候群 チェディアック・東症候群 グリセリ症候群	小計	0 0 0 0
165	肥厚性皮膚骨髄症	肥厚性皮膚骨髄症 幼期型肥厚性皮膚骨髄症 不全型肥厚性皮膚骨髄症 完全型肥厚性皮膚骨髄症	M8949		GB6M	8848656 肥厚性皮膚骨髄症 肥厚性皮膚骨髄症	肥厚性皮膚骨髄症	小計	0
166	弾性線維性黄色腫	弾性線維性黄色腫	G828		G8SV	8848612 弾性線維性黄色腫 弾性線維性黄色腫症 弾力線維性黄色腫	弾性線維性黄色腫	小計	10
167	マルファン症候群	マルファン症候群	G874		RLOO	7988010 マルファン症候群 クモ指症 MARFAN症候群	マルファン症候群	小計	10
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群 古典型エーラス・ダンロス症候群 関節型エーラス・ダンロス症候群 血管型エーラス・ダンロス症候群 後創型エーラス・ダンロス症候群 多発関節痛型エーラス・ダンロス症候群 皮膚関節型エーラス・ダンロス症候群 フィルムマシム心臓病を伴ったエーラス・ダンロス症候群	G796 G796		BT4R CRV9	7968002 エーラス・ダンロス症候群 エーラス・ダンロス症候群 EDS EHLERS-DANLOS症候群 エーラス・ダンロス症候群 血管型エーラス・ダンロス症候群 血管型EHLERS-DANLOS症候群 エーラス・ダンロス症候群型 EHLERS-DANLOS症候群型	エーラス・ダンロス症候群	小計	10
169	メンケス病	メンケス病	E830		EDE0	8848674 メンケス病 MENKES症候群 MENKES病 メンケス病 メンケス症候群	メンケス病	小計	0
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	E830		ULFD	8848471 オクシピタル・ホーン症候群	オクシピタル・ホーン症候群	小計	0
171	ウィルソン病	ウィルソン病	E830		GLA3	8830765 ウィルソン病 ウィルソン病 シュトリンベル・ウェストファール偽硬化症 WESTPHAL-STRUEMPELL症候群 WESTPHAL-STRUEMPELL症候群 WILSON病 ウェストファール・シュトリンベル病 ウェストファール・シュトリンベル症候群 ウェストファール・シュトリンベル病 肝レンズ様先天性 肝レンズ様先天性の崩壊 肝レンズ様先天性の疑似症 後天性肝臓炎性	ウィルソン病	小計	12
172	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	E833		DKU5	8837885 低ホスファターゼ症 低ホスファターゼ症 低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	小計	10
173	VATER症候群	VATER症候群	G872		BSCE	8848445 VATER症候群 VATER関連症候群 VATER関連症候群	VATER症候群	小計	0
174	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病 PLOSL	E881		DPLF	8838339 那須・ハコラ病 那須・ハコラ病	那須・ハコラ病	小計	10
175	クーパー症候群	クーパー症候群	G873		PVV9	8830737 クーパー症候群	クーパー症候群	小計	0
176	コフィン・ローリー症候群	コフィン・ローリー症候群	G898		CLDR	8848525 コフィン・ローリー症候群 COFFIN-LOWRY症候群	コフィン・ローリー症候群	小計	0
177	シュペール症候群関連疾患	シュペール症候群関連疾患 有馬症候群 ホニオール・ローケン症候群 COACH症候群 口-眼-指症候群	G043 G870		O615 KJ3A UV1R	8846117 有馬症候群 眼-眼-肝-腎症候群 8843709 口-眼-指症候群 口-眼-指症候群	有馬症候群 口-眼-指症候群	小計	0
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	G870	F729	VMT1	8848678 モワット・ウィルソン症候群 モワット・ウィルソン症候群 MOWAT-WILSON症候群	モワット・ウィルソン症候群	小計	0

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	告示:1病名のみ 告示:複数あるが指定難病以外は含まない ■: 指定難病以外の病名も複数含む				MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	2013-2016年度奈良県KDB発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード				
179	ウィリアムズ症候群	ウィリアムズ症候群	Q253		MV0T	8842554 ウィリアムズ症候群 WILLIAMS症候群 ウィリアムズ症候群	ウィリアムズ症候群	10未満		
180	ATR-X症候群	ATR-X症候群	Q670	F729	MVJ1	8848429 ATR-X症候群 X連鎖αサラセミア-精神遅滞症候群 X連鎖αサラセミア精神遅滞症候群	ATR-X症候群	0		
181	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群	Q751		KUF6	8848862 クルーゾン症候群 クルーゾン病 CROUZON症候群 CROUZON病 顔蓋前蓋異常症	クルーゾン症候群	10未満		
182	アペール症候群	アペール症候群	Q870		JZQJ	7559001 アペール症候群 尖頭合指症1型 アペルト症候群 1型尖頭合指症 APERT症候群	アペール症候群	10未満		
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群	Q870		AGDB	8845830 ファイファー症候群 ファイファー症候群 尖頭合指症5型 PEIFFER症候群 ハイフェル症候群 ハイフェル症候群 5型尖頭合指症	ファイファー症候群	0		
184	アントレー・ビクスラー症候群	アントレー・ビクスラー症候群	Q870		AMJT	8848453 アントレー・ビクスラー症候群 ANTLEY-BIXLER症候群	アントレー・ビクスラー症候群	0		
185	コフィン・シリリス症候群	コフィン・シリリス症候群	Q870	F799	GRIV	8848524 コフィン・シリリス症候群 COFFIN-SIRIS症候群	コフィン・シリリス症候群	0		
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	Q828		N1H4	8841282 ロスマンド・トムソン症候群 ROTHMUND THOMSON症候群 ロムドントムソン症候群	ロスマンド・トムソン症候群	0		
187	歌舞伎症候群	歌舞伎症候群	Q870		L3B7	8848477 歌舞伎症候群 歌舞伎顔面顔面症候群 新川-黒木症候群 歌舞伎モーキャップ症候群 歌舞伎化眼症候群 カブキモーキャップ症候群 カブキ症候群 カブキ顔面顔面症候群	歌舞伎症候群	0		
188	多嚔症候群	多嚔症候群	Q890		IJVN	7590001	多嚔症候群	0		
189	無嚔症候群	無嚔症候群	Q890		L9VG	7590002	無嚔症候群	10未満		
190	聴覚腎症候群	聴覚腎症候群	Q898		TVID	8848527 聴覚腎症候群 BOR症候群 聴耳腎症候群	聴覚腎症候群	0		
191	ウェルナー症候群	ウェルナー症候群	E348		TBCP	2598001 ウェルナー症候群 WERNER症候群	ウェルナー症候群	0		
192	コケイン症候群	コケイン症候群	Q871		NL2N	8833769 コケイン症候群 COCKAYNE症候群	コケイン症候群	0		
193	ブラダー・ウィリアムズ症候群	ブラダー・ウィリアムズ症候群	Q871		KFJ7	8839918 ブラダー・ウィリアムズ症候群 PRADER WILLI症候群 ブラダー・ウィリアムズ症候群 ブラダー・ウィリアムズ症候群	ブラダー・ウィリアムズ症候群	10未満		
194	ソトス症候群	ソトス症候群	Q873		CJ5J	8838812 ソトス症候群 SOTOS症候群	ソトス症候群	10未満		
195	ヌーナン症候群	ヌーナン症候群	Q871		CFQJ	8838838 ヌーナン症候群 NOONAN症候群	ヌーナン症候群	10未満		
196	ヤング・シンプソン症候群	ヤング・シンプソン症候群	Q870	F719	DNNS	8848678 ヤング・シンプソン症候群 YOUNG-SIMPSON症候群	ヤング・シンプソン症候群	0		
197	1p36欠失症候群	1p36欠失症候群	Q935		FFKF	8848428 1p36欠失症候群 1染色体短臂末端部分欠失症候群	1p36欠失症候群	0		
198	4p欠失症候群	4p欠失症候群	Q933		QMER	8848427 4p欠失症候群 4番短臂欠失 4Pマクニス症候群 4Pマクニス症候群 4Pマクニス症候群 WOLF-HIRSCHHORN症候群 ウォルフ・ホルシュホーン症候群 ウォルフ・ホルシュホーン症候群 4P-1症候群 4番短臂欠失	4p欠失症候群	0		
199	5p欠失症候群	5p欠失症候群	Q934		K5T0	8848429 5p欠失症候群 5番短臂欠失 猫泣き症候群 猫鳴き症候群 猫鳴き症候群 5P-1症候群 5Pマクニス症候群 5Pマクニス症候群 キヤット・クライ症候群 5番短臂欠失 ネコ鳴き症候群 ネコ鳴き症候群	5p欠失症候群	0		
200	第14染色体父親性ダイノミー症候群	第14染色体父親性ダイノミー症候群	Q998		LDZ4	8848608 第14染色体父親性ダイノミー症候群 14染色体父親性ダイノミー 14-種方症候群	第14染色体父親性ダイノミー症候群	0		
201	アンジェルマン症候群	アンジェルマン症候群	Q935		VAUB	8830402 アンジェルマン症候群 ANGELMAN症候群	アンジェルマン症候群	0		
202	スミス・マガニス症候群	スミス・マガニス症候群	Q938		HFFA	8848573 スミス・マガニス症候群 SMITH-MAGENIS症候群 スミス・マガニス症候群	スミス・マガニス症候群	0		
203	22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群	Q938		TEGJ	8846236 22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群	0	85 原発性免疫不全症候群にも同一疾患名あり	
204	エマヌエル症候群	エマヌエル症候群	Q928		FN1K	8848465 エマヌエル症候群 EMANUEL症候群 エマヌエル症候群 エマヌエル症候群 11-22混合トリスミー 11-22混合トリスミー	エマヌエル症候群	0		
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患 脆弱X遺伝子複製-失調症候群	Q992 Q993		MH1U QDB1	8848592 脆弱X症候群関連疾患 脆弱X遺伝子複製-失調症候群	脆弱X症候群関連疾患 脆弱X遺伝子複製-失調症候群	0		
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群	Q992		HGVJ	8844072 脆弱X症候群 脆弱X染色体症候群	脆弱X症候群	0		
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症 総動脈幹遺残症III型 総動脈幹遺残症II型 総動脈幹遺残症I型 総動脈幹遺残症IV型	Q200		PPQU	7450002 総動脈幹 8849599 総動脈幹遺残症 総動脈幹遺残症 総動脈幹遺残症(症) 総動脈幹	総動脈幹遺残症 総動脈幹遺残症	10未満 0		
208	修正大血管転位症	修正大血管転位症	Q205		NB29	7451011 修正大血管転位 修正大血管転位症 GIGA 不完全大血管転位 不完全大血管転位(症) 不完全大血管転位症 先天性修正大血管転位症	修正大血管転位	10未満		

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト病名マスター	2013-2016年度奈良県KDB発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	O288			JD9D	8848453 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	0	
279	巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	O278			MGUM	8848490 巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) 巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	0	
280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	O273			VKC3	8848491 巨大動脈奇形(頸部顔面病変) 巨大動脈奇形(頸部顔面病変)	巨大動脈奇形(頸部顔面病変)	0	
			O273			CS58	8848492 巨大動脈奇形(四肢病変)	巨大動脈奇形(四肢病変)	0	
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	0872			N097	8832833 クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 クリッペル・ウェーバー症候群 クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 KLIPPEL-WEBER症候群 KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER症候群	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	10未満	
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	D644			CF05	8838270 先天性赤血球形成異常性貧血 赤血球形成異常性貧血	先天性赤血球形成異常性貧血	0	
283	後天性赤芽球病	後天性赤芽球病	D609			KMZA	8833581 後天性赤芽球病 後天性赤芽球病	後天性赤芽球病	10未満	
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	D610			S4J2	8848607 ダイヤモンド・ブラックファン貧血 ブラックファン・ダイヤモンド症候群 ブラックファン・ダイヤモンド貧血 BLACKFAN-DIAMOND症候群 BLACKFAN-DIAMOND貧血 DIAMOND-BLACKFAN症候群 ダイヤモンド・ブラックファン症候群 8838261 先天性赤芽球病 先天性赤芽球病	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	
285	ファンconi貧血	ファンconi貧血	D610			LPML	2840001 ファンconi貧血 FANCONI貧血 ファンconi貧血 ファンconi貧血	ファンconi貧血	0	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	D640			CS1A	8830580 遺伝性鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	0	
287	エプスタイン症候群	エプスタイン症候群	D696			H905	V9PL 8848463 エプスタイン症候群 EPSTEIN症候群	エプスタイン症候群	0	
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 自己免疫性後天性凝固因子VIII/13因子欠乏症 自己免疫性出血性血小板減少症 自己免疫性後天性凝固因子VIII/8因子欠乏症 後天性血友病A 自己免疫性後天性フォンウィルブラント因子(Von Willebrand)欠乏症 自己免疫性後天性フォンウィルブラント病 自己免疫性後天性凝固因子V/5因子(F5)欠乏症 第5因子インヒビター	D684			FN7B	8849353 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	-		平成30年1月発症者マスター追加のためKDB登録なし。
			D684			M757	8845658 後天性血友病A 第VIII因子インヒビター陽性後天性血友病 第8因子インヒビター陽性後天性血友病	後天性血友病A	11	
			D684			S3RP	8849354 自己免疫性後天性フォンウィルブラント病 自己免疫性後天性VON WILLEBRAND病	-		平成30年1月発症者マスター追加のためKDB登録なし。
289	クロンカイト・カナダ症候群	クロンカイト・カナダ症候群	D139			JJ31	8843884 クロンカイト・カナダ症候群 CANADA-CRONKHITE症候群 クロンカイト・カナダ症候群 CRONKHITE-CANADA症候群 カナダ・クロンカイト症候群 カナダ・クロンカイト症候群	クロンカイト・カナダ症候群	10未満	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	K633			MS4	5349014 非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	10未満	
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	Q431			CUJL	8848594 全結腸型ヒルシュスプルング病 全結腸型HIRSCHSPRUNG病	全結腸型ヒルシュスプルング病	0	
			Q431			SR1L	8848545 小腸型ヒルシュスプルング病 小腸型HIRSCHSPRUNG病	小腸型ヒルシュスプルング病	0	
292	総排灌腸外反症	総排灌腸外反症	0641			MLRD	8845173 総排灌腸外反症 腸結腸型	総排灌腸外反症	10未満	
293	総排灌腸遺殖	総排灌腸遺殖	Q437			Q42R	8836680 総排灌腸遺殖	総排灌腸遺殖	10未満	
294	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	Q790			E4J4	8836145 先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	10未満	
295	乳幼児肝巨大血管腫	乳幼児肝巨大血管腫							0	
296	腸道閉鎖症	腸道閉鎖症	Q442			G2RG	5762012 腸道閉鎖症 CEA 5762014 腸道閉鎖症 先天性腸道閉鎖 先天性腸道閉鎖(産) 8838286 先天性腸道閉鎖症 腸管閉鎖症	腸道閉鎖症	10未満	
297	アラジール症候群	アラジール症候群	Q447			AD8H	8830321 アラジール症候群 ALA-GILLES症候群	アラジール症候群	10未満	
298	遺伝性尿炎	遺伝性尿炎	K861			MV49	8848452 遺伝性尿炎	遺伝性尿炎	10未満	
299	嚙嚙性線維症	嚙嚙性線維症	E449			KP9S	8838762 のう嚙性線維症 嚙嚙性線維症 8835706 嚙のう嚙性線維症 嚙嚙性線維症	のう嚙性線維症	10未満	
300	IgG4関連疾患	IgG4関連疾患 IgG4関連血管炎 自己免疫性膵炎 IgG4関連硬化性胆管炎 IgG4関連膵臓・胆膵および胆膵炎 IgG4関連腎臓病 IgG4関連腎臓病	M359			SQJN	8848113 IgG4関連疾患	IgG4関連疾患	24	
			K861				8848274 自己免疫性膵炎	自己免疫性膵炎	82	
			K830			PVCP	8848112 IgG4関連硬化性胆管炎 IgG4関連膵臓病	IgG4関連硬化性胆管炎	12	
			K118			HPE1	8848115 IgG4関連膵臓病	IgG4関連膵臓病	0	
			N119			H27S	8848114 IgG4関連腎臓病 IgG4関連腎炎 IgG4関連腎炎	IgG4関連腎臓病	10未満	
301	黄斑ジストロフィー	黄斑ジストロフィー 黄斑ジストロフィー(ベスト病) Stargardt病 オカルト黄斑ジストロフィー 網膜ジストロフィー 網膜ジストロフィー 中心性輪紋状網膜ジストロフィー	H355			RKDM	8830978 黄斑ジストロフィー 黄斑ジストロフィー症 黄斑ジストロフィー 網膜状黄斑ジストロフィー 網膜状黄斑ジストロフィー 網膜状黄斑ジストロフィー 網膜状黄斑ジストロフィー ベスト病 BEST病	黄斑ジストロフィー	12	
			H355			GCMH	8840886 網膜状黄斑ジストロフィー	網膜状黄斑ジストロフィー	10未満	
			H355				8843848 黄色網膜症 STARGARDT病 スターガード病 スターガード病	黄色網膜症	10未満	
			H355			J3AG	8841636 網膜ジストロフィー	網膜ジストロフィー	10未満	
			H355			MGS0	8835687 網膜状黄斑ジストロフィー	網膜状黄斑ジストロフィー	0	
			H312			HRVL	8837588 中心性輪紋状網膜ジストロフィー 網膜硬化性変化	中心性輪紋状網膜ジストロフィー	10未満	
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	H472			PLPH	8848684 レーベル遺伝性視神経症 レーベル病 レーベル病 レーバー遺伝性視神経症 レーバー遺伝性視神経症 レーバー視神経症 レーバー病 遺伝性視神経症 家族性遺伝性視神経症 家族性視神経症 LEBER病 LEBER遺伝性視神経症 LEBER遺伝性視神経症 LEBER視神経症 LEBER病 LHON	レーベル遺伝性視神経症	0	
303	アッシュャー症候群	アッシュャー症候群	Q878			K59V	8844121 アッシュャー症候群 USHER症候群 アッシュャー症候群	アッシュャー症候群	0	
304	先天性糸状網膜性色素沈着	先天性糸状網膜性色素沈着							0	

告示番号	指定難病名	告示病名以外の指定難病対象疾病名 ■ MDEIS標準マスターに病名登録がないもの ■ 告示指定難病名であるが、MDEIS標準マスターに病名登録がないもの	※:1病名のみ ※:複数あるが指定難病以外は含まない ※:指定難病以外の病名も複数含む				MEDIS標準病名マスターの病名	レセプト傷病名マスター	2013-2016年度奈良県KDB発症者数(年度は4月1日から翌年3月31日まで)	備考
			ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード				
326	大理石骨病	大理石骨病	Q782		L68U	8837412 大理石骨病	大理石骨病	10未満		
						大理石病				
						アルベルス・ショーンベルグ症候群				
						アルベルス・ショーンベルグ病				
						オステオペトロシス				
						ALBERS-SCHOENBERG症候群				
						ALBERS-SCHOENBERG病				
		新古典型/乳岩型大理石骨病								
		中型大理石骨病								
		遠東型大理石骨病								
								小計	0	
327	特発性血拴症(遺伝性血拴性素因による)	遺伝性血拴性素因による特発性血拴症	D689	829	J5LD	8849245 遺伝性血拴性素因による特発性血拴症	-	10未満	平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。	
								小計	0	
328	前眼部形成異常	前眼部形成異常	Q139		HN0T	8849378 前眼部形成異常	-	10未満	平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。	
								小計	0	
329	無虹彩症	無虹彩症	Q121		FR8D	8849473 無虹彩	無虹彩	10未満		
								小計	0	
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	先天性気管狭窄症	Q321		PG06	8838173 先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症	10未満		
		先天性声門下狭窄症	Q311		EM58	8838260 先天性声門下狭窄症	先天性声門下狭窄症	10未満		
								小計	0	
331	特発性多中心性キャッスルマン病	特発性多中心性キャッスルマン病						小計	0	
								総合計	19139	

実際のレセプト(=医療機関等の医事担当者が見ているレセプト)

レセプト共通コード (REコード)

医療機関情報コード (IRコード)

保険者コード (HOコード)

傷病名コード (SYコード)

診療行為コード (SIコード)

医薬品コード (IYコード)

生レセ(後述)における「レコード」(RE, IR, SY等)は、実際のレセプトの特定部位に対応(実際のレセプトにはレコード記号は記載なし)

02 ディオバン錠 80 mg 1錠
ノルバスクOD錠 5mg
アベマイド錠 250 mg 1錠
0.5錠 19 × 3.5

03 ジベトス錠 50 mg 2錠 2 × 3.5

回数・日数が同じ薬剤は一つにまとめ
点数×日数 で書かれるのが通例!

電子レセプト (CSVに格納された状態)

```

2,1,0,MN,910000213,東京都港区新橋,1.31E+16,,,,,,,,,,,,,
1,2,0,IR,1,13,1,9999913,,サンプル 医科クリニック1,42205,0,,,,,,,,,
1,3,0,RE,23,1118,42204,サンプル 79,1,3120628,,,,,sample-ika-079,,,,,
1,4,0,HO,6132013,1234567,79,1,1619,,,,,,,,,,,,,
1,5,0,SY,2500013,4140619,1,,1,,,,,,,,,,,,,
1,6,0,SY,5739014,4140619,1,,,,,,,,,,,,,
1,7,0,SY,8833421,4150716,1,,1,,,,,,,,,,,,,
1,8,0,SI,12,1,112007410,,69,1,,,,,,,,,,,,,
1,9,0,SI,12,1,112011010,,52,1,,,,,,,,,,,,,
1,10,0,SI,13,1,113001810,,225,1,,,,,,,,,,,,,
1,11,0,SI,21,1,120000710,,9,1,,,,,,,,,,,,,
1,12,0,IY,21,1,610443044,1,,,,,,,,,,,,,
1,13,0,IY,,1,620008041,1,,,,,,,,,,,,,
1,14,0,IY,,1,613960041,0.5,19,35,,,,,,,,,,,,,
1,15,0,IY,21,1,620004502,2,2,35,,,,,,,,,,,,,
1,16,0,SI,25,1,120001210,,42,1,,,,,,,,,,,,,
1,17,0,SI,25,1,120003170,,65,1,,,,,,,,,,,,,
1,18,0,SI,27,1,120001810,,8,1,,,,,,,,,,,,,
1,19,0,SI,60,1,160000310,,26,1,,,,,,,,,,,,,
1,20,0,SI,60,1,160010010,,50,1,,,,,,,,,,,,,
1,21,0,SI,60,1,160022510,,,,,,,,,,,,,
1,22,0,SI,,1,160022610,,,,,,,,,,,,,
1,23,0,SI,,1,160020410,,,,,,,,,,,,,
1,24,0,SI,,1,160019410,,56,1,,,,,,,,,,,,,
1,25,0,SI,60,1,160095710,,13,1,,,,,,,,,,,,,
1,26,0,SI,60,1,160061910,,144,1,,,,,,,,,,,,,
1,27,0,SI,60,1,160061810,,125,1,,,,,,,,,,,,,
2,28,1,EX,,,,,,,,,,,,,1,42205,00000000000000,
2,29,0,RC,Ver00001df061727252faec47486f785da58f351,
    
```

いわゆる「生レセ」と呼ばれる状態

実際のレセプト(前頁)の記載事項はバラバラに分解され、csv上の1つの「レコード」ごと1行となる形式で格納されている。しかも、1枚のレセプトに同一名のレコード(「SY」等)が複数あるのが通例であり、1枚あたりのレコード数も定まっていない。つまり、「1名分の患者データが1行に並べられている」といった状況ではまったくない。
「ある1枚のレセプトの内容」を再現するためには、csvの先頭列付近にある特定の記号番号(レセプトごとの通番やレコード名等)を読み取って、分析者が内容を再構成する必要がある。