

# MEDISへの病名登録について

# MEDISに登録を依頼した疾病一覧

ライゾーム病	好酸球性消化管疾患	若年発症型両側性感音難聴
下垂体性ADH分泌異常症	神経細胞移動異常症	ネイルパテラ症候群
下垂体性PRL分泌亢進症 (下垂体性プロラクチン分泌亢進症 として登録)	一次性ネフローゼ症候群	爪膝蓋骨症候群
下垂体性ゴナドトロピン 分泌亢進症	一次性膜性増殖性 糸球体腎炎	LMX1B関連腎症
下垂体性成長ホルモン 分泌亢進症	ビタミンD依存性骨軟化症 (ビタミンD依存性くる病の 同義語として登録)	シトリン欠損症 (2015年10月に登録済)
先天性副腎皮質酵素欠損症	非特異性多発性小腸潰瘍症	無虹彩症
先天性副腎低形成症	乳幼児肝巨大血管腫	特発性多中心性 キャッスルマン病

# まとめ

---

- ・ **赤字の疾患(12疾患)**が2019年6月に更新するマスターで、新たにMEDIS病名として追加された。
- ・ **黒字の疾患(3疾患)**は、同義語として登録された。
  - ①「爪膝蓋骨症候群」、「ネイルパテラ症候群」⇨「爪・膝蓋骨症候群」
  - ②「ビタミンD依存性骨軟化症」⇨「ビタミンD依存性くる病」
- ・ **緑字の疾患(6疾患)**は、指定難病告示病名が包括的な病名であり、下位病名がすでに登録されている。  
⇒ 包括的な病名を登録すると、詳細な病名で、正確な統計をとることの支障になる。

(対応)

病名マスターではなく、索引マスターへの登録を検討いただいた。