

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
(H28-難治等(難)-指定-001)

平成28年度～30年度 総合研究報告書

研究代表者 秋丸 裕司(平成30年度)
松山 晃文(平成28～29年度)

令和元(2019)年 5月

目次

. 総合研究報告書

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	1
秋丸裕司(平成 30 年度研究代表者)、松山晃文(平成 28 ~ 29 年度研究代表者)	

. 分担研究報告書

1. 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 - 1 - (松山晃文、羽鳥裕、王子野麻代)	8
2. 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 - 2 - (松山晃文、羽鳥裕、王子野麻代)	13
3. 難病データ登録システムの開発 - 1 - (松山晃文、秋丸裕司)	22
4. 難病データ登録システムの開発 - 2 - (松山晃文、秋丸裕司、大倉華雪)	50
5. 難病患者データの活用方策の検討 - 1 - (松山晃文、秋丸裕司、羽鳥裕、王子野麻代)	62
6. 難病患者データの活用方策の検討 - 2 - (松山晃文、秋丸裕司、大倉華雪、羽鳥裕、王子野麻代)	69
7. 難病データベース利活用に関する企業意向調査(秋丸裕司、大倉華雪)	79
8. 難病に関する国際連携方策の検討(松山晃文、大倉華雪)	120
9. 難病患者等の実態把握(松山晃文、秋丸裕司)	125
(資料)別表 306 指定難病の ICD-10 コード案	
10. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査(羽鳥裕、王子野麻代、秋丸裕司、大倉華雪) ...	144
11. オンラインによるデータ登録システムの検討(秋丸裕司)	181
(資料)別紙 1 臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧(A 案)	
(資料)別紙 2 臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧(B 案)	
(資料)別紙 3 難病 DB システム構築 仕様一覧(A 案)	
(資料)別紙 4 難病 DB システム構築 仕様一覧(B 案)	
12. 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討 - 1 - (五十嵐隆、掛江直子)	213
13. 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討 - 2 - (掛江直子)	236
14. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討(盛一享徳)	257
. 研究成果の刊行に関する一覧表	
研究成果の刊行に関する一覧表	290

**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))
総合研究報告書**

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 秋丸 裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)
(平成30年度研究代表者)
松山 晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 センター長)
(平成28~29年度研究代表者)

研究要旨

わが国の難病対策は、昭和47年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、調査研究の推進、医療機関の整備、医療費の自己負担の軽減、地域における保健医療福祉の充実・連携、QOLの向上を目指した福祉施策の推進が行われ、一定の成果を上げてきた。しかし、難病の疾患間での不公平感、難病に対する国民の理解の不足、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の不足などの問題が指摘されてきた。これら問題を解決するため難病法に基づき「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るために基本的な方針」が示され、そこに提示された難病対策のあり方を社会実現するため、同基本方針を実現するための検討を行った。

さらに、小児期発症の慢性疾病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。研究課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾病委員会の協力を得て、疾毎に必要な協議を重ねた。指定難病対策と小児慢性特定疾病対策という、要件の異なる二つの施策において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジッションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

研究分担者

羽鳥 裕 (公益社団法人日本医師会 常任理事)
王子野 麻代(日本医師会総合政策研究機構主任研究員)
五十嵐 隆 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 総長)
掛江 直子 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 室長)
盛一 享徳 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 室長)
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)

協力研究者

金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)
澤 倫太郎 (日本医師会総合政策研究機構研究部長)
吉田 澄人 (日本医師会総合政策研究機構主任研究員)
橋本 孝治 (野口整形外科内科医院)
森本 康子 (国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室研究員)
柏崎ゆたか(国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室研究員)

A . 研究目的

わが国の難病対策は、昭和 47 年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、調査研究の推進、医療機関の整備、医療費の自己負担の軽減、地域における保健医療福祉の充実・連携、QOL の向上を目指した福祉施策の推進が行われ、一定の成果を上げてきた。しかし難病の疾患間での不公平感、難病に対する国民の理解の不足、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の不足などの問題が指摘されてきた。

これら問題意識を踏まえ、平成 23 年 9 月より難病対策委員会において難病対策の抜本的な改革について検討が重ねられ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において平成 25 年 1 月 25 日にとりまとめられた「難病対策の改革について(提言)」が示され、これをもとにして平成 26 年通常国会に「難病の患者に対する医療等に関する法律」案が提出され、可決成立の上、平成 27 年 1 月から施行されている。これらの提言や法の趣旨に則った対策を行っていく上で、解決しなければならない課題も多く、適切かつ十分な情報が集められているとは言えず、それ故に、提言で示された難病対策の推進に寄与する資料および難病対策基盤が開発・提供される必要性がある。また、指定難病のうち小児期発症が想定される疾病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討する

本研究では、「提言」に示された難病対策のあり方を社会実現するため、対策推進に寄与する資料およびその実践的基盤を提供することを目的とした。

B . 研究方法

本研究では、分担研究項目として以下を実施した。

- 1) 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究
- 2) 難病データ登録システムの開発
- 3) 難病患者データの活用方策の検討
- 4) 難病に関する国際連携方策の検討
- 5) 難病患者等の実態把握
- 6) 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査
- 7) 難病データベース利活用に関する企業意向調査
- 8) オンラインによるデータ登録システムの検討
- 9) 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討

これらの分担研究項目の結果を総括し、難病法施行 4 年の間に見えてきた難病対策の課題とその解決推進に関する基礎資料を取り纏めた。

研究実施にあたっては、厚生労働省健康局難病対策課、難治性疾患政策研究事業の他の研究班、自治体及び保健所の行政機関、IT システム業者との密接な連携を行った。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C . 研究結果

- 1) 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究

日医総研ワーキングペーパー（第 2 版一部修正版）以降の新たな制度動向及び地域のニーズを踏まえ、（ 1 ）指定医の特例措置の終了、（ 2 ）第三次指定難病の追加、（ 3 ）難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定に関する改訂内容を明確化した。

日医総研ワーキングペーパー（第2版一部修正版）を基礎にして、平成28年度に検討した改訂すべき主要件を明示した「難病対策の概説 第3版」を公表した。また、指定医の臨個票作成力の向上の観点からテキストの充実化を図るため、都道府県の職員および指定難病審査会委員を対象として、「臨個票の誤記入事例」「指定医の人材育成への意見・要望」の質問票を配布・後日回収し、回答内容の整理・分析を行い、疾病毎の誤記入事例、改善案、人材育成への具体的な項目が明らかになった。

2) 難病データ登録システムの開発

第1・2次306疾病の難病政策研究班121班に連絡を行い、診断基準・重症度分類（局長通知）の改正19疾病と診断基準等の変更には及ばない軽微修正186疾病を取り纏め、局長通知の修正を行い、同時に該当疾病的臨個票に修正内容を反映した。平成27～28年度までの306疾病387臨個票は手書き/活字用の様式であったが、OCRによるデータ登録方式に変更となったため、387臨個票のOCR化の支援を行った。

さらに、第3次指定難病の新規24疾病35臨個票と既存疾病への追加2疾病2臨個票のOCR化を行い、330疾病424臨個票がOCR読取システムに正常に読み込まれることを確認する読み込み試験をOCRベンダーと行い、全OCR臨個票が完了した。

平成30年4月から医療費助成対象となる第4次指定難病1疾病追加と既存疾病への追加と診断基準等の適正化が行われた14疾病的計15疾病20臨個票の新規OCR臨個票を作成し、医療費支給申請開始前にOCR読取テストを行って、正常にOCR読取システムで処理が出来ることを検証した。

331疾病444臨個票の難病データ登録システムを開発するため、難病データベースの設計図である「データ整理表」を444OCR臨個

票ごとに作成した。これらのデータ整理表を平成28年度と平成29年度の難病データ登録システム改修業者に提示し、331疾病444臨床調査個人票のOCR読取システムと難病データ登録システムを完成させた。

2019年7月に医療費助成開始予定の第5次指定難病2疾病の新規OCR臨個票を作成し、OCR読取テストを委託して、助成開始を支援した。

指定難病検討委員会から局長通知の表記統一を指摘されたため、公用文表記に準じて333疾病（第1～5次指定難病）の局長通知の表記修正を行うと共に、臨個票への表記内容も適正化した。

3) 難病患者データベースの活用方策の検討

難病データベースの活用方策では、以下のように多角的な検討を行った。

- ・ 自治体における医療費支給認定作業を効率化するため、難病データベースの活用機能のひとつである一次判定機能が稼働できるように330疾病424臨個票のそれぞれの診断基準及び重症度分類の基準に照らし合わせて認定・不認定の一次判定診断ロジックを構築した。
- ・ 難病データベース単体の活用以外に、小児特定慢性疾患データベースやClinical Innovation Network(CIN)などとの連携及び利活用における個人情報保護法改正に伴う同意取得のあり方や倫理審査の必要性を議論した。
- ・ 難病データベースの利用者が企業であり、且つ疾病研究以外の創薬研究に利活用する場合の課題を挙げた。
- ・ 現行の同意文で可能なデータ利活用の範囲を定義及び難病法に則したデータ利活用を可能にする同意文改訂案を提示した。
- ・ 難病データベースの活用方策と課題整理を行い、データ利活用のあり方を議論す

る疾病対策部会難病対策委員会(平成30年2月)にて報告した。

4) 難病に関する国際連携方策の検討
IRDiRCのConsortium assemblyおよびTherapeutic Scientific Committeeに参加し、その体制強化の流れと2020年度への目標について情報収集を行った。また、米国が2016年12月に成立させた21st century cure actについて情報収集を行い、両者のsynergy効果を取り纏めた。諸外国の難病創薬に関する情報を収集し、日本製薬工業協会 医薬産業政策研究所との共同研究にて論文化した。

さらに、指定難病の臨床試験に用いられる医薬品の様相分析をテーマに製薬協政策研と共同研究を行い、調査内容を論文に纏めた。IRDiRCは、2020年までに希少難病に対する新規治療法（薬剤）を200以上創出することを目標とし、2017年現在すでに達成、次なる目標の策定を行っていることが明らかになった。グローバルな情報共有や国際共同臨床研究の必要性を前提に難病データベースの価値について整理を行った。

5) 難病患者等の実態把握

指定難病306疾患の推定患者数は150万前後とされていたが、医療費助成制度開始の平成27年度の受給者証の発行人数は94.3万人であった。平成28年度は98.6万人、続く平成29年度は89.2万人であった。平成29年度の減少は56特定疾患の認定患者（約90万人）の経過措置（平成27年1月1日から平成29年12月31日までの3年間は指定難病の診断基準を満たさなくとも認定とする措置）が平成30年1月から適応された影響が考えられた。今後、指定難病の普及に向けて、患者及び患者会、難病指定医、医療機関へのそれぞれへの働き掛けを議論する必要がある。

都道府県への調査によると不認定者数は申請の約2～3割であり、不認定の主な原因（軽

症で臨床所見、検査所見等が認定基準を満たさない場合は除く）は、以下の3つに要約された。

- ・ 診断基準の項目が増えて、臨床調査個人票の検査項目等の記載不備
- ・ 難病指定医毎に臨床調査個人票への記入の仕方が異なる
- ・ 軽症が除外されていない

認定審査を行う自治体からは、指定難病になって審査項目が増えたことに伴う審査の複雑さを解消するため、下記の要望があった。

- ・ 診断基準を疾患群毎に整理・統一の検討
- ・ 疾病によって重症度分類の取り扱いに差が見られるため是正検討
- ・ 指定医のための診断マニュアルや都道府県のための審査マニュアルの必要性

疾病、傷害及び死因の統計把握を指定難病でも実施できるように、各疾患に付与すべき固有のICDコードの適正調査を72政策研究班に行い、割付コードを一覧化した。

6) 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

オンライン化を視野に入れた臨個票データ登録のあり方を検討するため、臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査（紙媒体及びWeb調査）を実施した。全国3市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の全指定医4,243人に対してアンケート調査を行い、1,881人から回答を得た。回答データを分析し、現状の課題を取り纏めて、難病対策課に提言した。

特に、今回の調査の要ともいえる「臨個票のオンラインシステム」に関しては、「利用したい」とする指定医は約4割で、それと同程度の割合で「わからない」という慎重な回答があった。セキュリティ対策への懸念と導入に係る手間暇への負担が主な理由であった。一方で、オンラインシステムに対して利便性向上と指定医の負担軽減になることを期待す

る意見や要望も寄せられた。本調査で寄せられた指定医の懸念やニーズを踏まえた更なる具体的な検討が必要である旨の提言を行った。

7) 難病データベース利活用に関する企業意向調査

難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を実施した。業界団体（日本製薬工業協会、日本医療機器産業連合会、再生医療イノベーションフォーラムに所属する会員企業・賛助企業）を通じてアンケート調査を行ったところ 90 社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は 7 割あった。

難病・稀少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多かったが、難病 DB の登録データは十分利用できると考えられた。

難病 DB などのデータベース登録事業を知っていた企業は多かったが、一方 DB 事業を知らない企業も約 3 割存在した。データベース事業の啓発には業界団体を通じた説明用パンフレットの配布や HP 掲載が有効であると考えた。

データベースの利活用を促すには、データ利用の申請・承認、データ配布までの時間、データの信頼性やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要があると思われる。

8) オンラインによるデータ登録システムの検討

臨個票を記載する医療現場の難病指定医、記載された臨個票を基に医療費支給認定審査を行う自治体、そして難病データベースへのデータ登録を行う疾病登録センターが抱える様々な課題を解決できるオンライン登録による次期難病データ登録システムのプロトタイ

プとそれを構築する仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェアの仕様と数量）、構築・運用ならびに新旧データベース間のデータ移行に係る総合的なコストを提示した。提案したプロトタイプを導入することで、現状のデータ登録システムの課題を以下のように大きく改善できる可能性を示した。

- ・ 難病指定医の臨個票記載の負担軽減
- ・ 難病指定医が記載する臨個票データの精度向上
- ・ 認定審査を行う自治体の審査作業の迅速化/効率化と臨個票送付の負担軽減
- ・ 難病データベースに登録されるデータの正確性向上

9) 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討

平成 29 年 4 月から新たに追加された疾病を含む指定難病 330 疾病に対し、小児慢性特定疾病（包括的病名を含む 778 疾病）から見た場合、指定難病と対応する小児慢性特定疾患は、包括的病名を含め 381 疾病（52.8%）であった。

平成 30 年 4 月から新たに追加された疾病を含む指定難病 331 疾病に対し、小児慢性特定疾病（包括病名を含む 827 疾病）と比較した場合、何らかの形で指定難病と対応する小児慢性特定疾患は、包括病名を含め 404 疾病（48.6%）であった。

令和元年 7 月から新たに追加される疾病を含む指定難病 333 疾病に対し、小児慢性特定疾病（包括病名を含む 833 疾病）と比較した場合、何らかの形で指定難病と対応する小児慢性特定疾患は、包括病名を含め 465 疾病（55.8%）であった。

小児期患者からみた場合、指定難病や小児慢性特定疾患の対象範囲の拡充に伴い、以前よりも多くの疾患についてトランジッションの可能性が広がったと言えた。

D . 考察

本研究によって、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会にとりまとめられた「難病対策の改革について（提言）」及び「難病の患者に対する医療等に関する法律」に示された難病対策のあり方の社会実現するために必要な科学的根拠の提供、科学的根拠に基づく難病対策の具体的な推進方策の提案、難病政策にかかる実践的基盤が提供された。具体的には、難病指定医の育成体制の構築、基礎的データの収集による難病対策の基盤となる診断基準、判定システムおよび臨床調査票を含む難病データ登録システムの構築、公平かつ公正な医療費助成の範囲と水準の設定に必要な基礎的データおよびその活用方策の提示、難病 stake holder のニーズを反映した効果的かつ効率的な支援方策の提示などの成果を提示することができた。

小児期に小児慢性特定疾病の対象であった症例が、成人後にも支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。それぞれ法的根拠の異なる施策である指定難病と小児慢性特定疾病的対象疾患を比較し、スムースにトランジッションが可能であるかの検討を行ってきた。

全く同一の対象基準、対象範囲であったとしても、施策上、医療費助成の自己負担額上限が小児慢性特定疾病の方が難病の半分まで圧縮されることや日常用具給付事業や自立支援事業と言った付帯事業が存在することから、患児にとっては小児慢性特定疾病を受給した方が望ましい場合が多い。このため小児慢性特定疾病が指定難病に呼応する形で拡充整備されてきたことは、慢性疾病を抱える子ども達にとっては非常に有益であったと考えられる。

一方で小児慢性特定疾病であるが、指定難病とはなっていない疾患も約半数残っており、その中には成人以後も医療的介入が必要とされる疾患も多いことから、成人以後の支援に

ついては完全に課題は解決したわけではない。また小児慢性特定疾病と指定難病では、施策の目指すところが必ずしも同一ではないことから、対象基準や対象者の範囲が異なっており、例え小児慢性特定疾病と指定難病とに連携が取れていたとしても、小児慢性特定疾病受給者の全てが指定難病受給者となるわけではない。

今後は、小児期から疾病を抱えた者達がその後どのような支援を必要としているのかを明らかにするとともに、彼らの社会参加を促進するための支援の拡充が求められる。

E . 結論

わが国の難病対策は 1972 年の「難病対策要綱」を黎明とし、難病の調査研究、研究謝金による医療費負担の軽減、福祉の充実や難病患者の生活の質の向上を目指した総合的施策として、世界に先駆けて推進してきた。

特に、年間 100 万人に迫る難病患者の臨床調査個人票から得られるデータに関する議論は重要である。今後、目的性を有するデータ収集のための臨床調査個人票項目の選定を進めることを前提とし、どのように活用するか、難病法の枠組みと個人情報保護法ならびに医学系研究に関する指針との整合性の観点からどのようにデータベースを活用するかは、幅広い議論は必要であり、データ提供が予定されている 2019 年度以降の研究で更なる検証が必要と考える。

小児慢性特定疾病から指定難病への移行の可能性は、以前より改善してきているが、成人以降の支援がない慢性疾病を抱える者達への支援の在り方について、引き続き検討する必要がある。

本研究成果として、今後一層の効果的かつ効率的な難病対策の推進、新規治療法の開発とその普遍化にむけた難病患者データ活用方策とその体制の提示、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の確

立、患者及びその家族の QOL の向上へむけた、データ収集の枠組みが提示した。

以上の成果によって、効果的かつ効率的な難病対策の推進、新規治療法の開発とその普遍化にむけた難病患者データ活用方策とその体制の提示、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策へ基礎資料の提供に貢献でき、世界に誇るわが国の難病対策の発展と国際展開へと波及することが期待される。

F . 健康危険情報 なし

G . 研究発表

1 . 論文発表

- ・「医薬品モダリティから探る指定難病の臨床試験の傾向」政策研ニュース、No.53. p59-65、2018年3月、戸邊雅則、赤羽宏友、坂手龍一、深川明子（監修：松山晃文）
- ・The Rare Disease Bank of Japan: establishment, current status and future challenges. Human Cell, 2018, 10.1007/s13577-018-0204-3, Tada M, Hirata M, Sasaki M, Sakate R, Kohara A, Takahashi I, Kameoka Y, Masui T, Matsuyama A.
- ・「指定難病の臨床試験に用いられる医薬品のモダリティ分析」政策研ニュース、No.52. p37-42、2017年11月、戸邊雅則、赤羽宏友、坂手龍一、深川明子（監修：松山晃文）
- ・「難病対策の概説第3版」、2017年8月、日医総研ワーキングペーパーNo.387、王子野麻代（日医総研ワーキングペーパーの著作権は日本医師会に帰属）
- ・「指定難病はどのように選考されたのか-難病対策の検討委員会における検討過程の要点整理-[後篇]」、月刊「難病と在宅ケア Vol.22 No.12 : pp.44-47、2017年3月、日本プランニングセンター、樋野村亜希子、倉田真由美、小原有弘、松山晃文
- ・「指定難病はどのように選考されたのか-難病対策の検討委員会における検討過程の要点整理-[前篇]」、月刊「難病と在宅ケア

Vol.22 No.11、pp36-39、2017年2月、日本プランニングセンター、樋野村亜希子、倉田真由美、小原有弘、松山晃文

- Adipose tissue derived multilineage progenitor cells improve left ventricular dysfunction in a porcine model of ischemic cardiomyopathy. Journal of Heart and Lung Transplantation. 36(2):237-239. 2017 Feb. Shudo Y, Matsuyama A, Sawa Y.
- Trends of intractable disease research using biosamples. 3(6):1-5, Journal of Translational Science. 2017, Tada M, Hirata M, Okura H, Yoshida S, Matsuyama A
- History of Development and Regulations for Regenerative Medicines in Japan. J Stem Cell Res Ther. 7:1. 2017. Okura H and Matsuyama A
- ・日本経済新聞でーたクリップ「難病研究、疾患で大差」 2016年9月30日、日本経済新聞社、松山晃文
- ・日経バイオテク「岐路に立つバイオバンク」 2016年9月12日、日経BP社、松山晃文

2 . 学会発表

- ・川原信夫、保富康宏、小原有弘、鈴木治、古江-楠田美保、松山晃文 「厚生労働省創薬・疾患研究用生物資源:薬用植物、医学実験用靈長類、培養細胞、実験動物、幹細胞、ヒト組織、難病資源」（ナショナルバイオリソースプロジェクト（NBRP）「実物つきパネル展示「バイオリソース勢ぞろい」」） ConBio 2017 年度生命科学系学会合同年次大会 神戸ポートアイランド 2017年12月6-9日
- ・多田まや子、佐々木光穂、平田誠、坂手龍一、松山晃文 「ウェブサイトを用いた難病における試料のトレンド探索」 ConBio 2017 年度生命科学系学会合同年次大会 神戸ポートアイランド 2017年12月6-9日
- ・坂手龍一、深川明子、鈴木雅、松山晃文 「臨床試験情報から探る難病創薬のトレンド」 トーゴーの日シンポジウム 2017 東京大

学弥生講堂 一条ホール 2017年10月4-5
日

- Sakate R., Fukagawa A. Suzuki M., Matsuyama A. Target Genes and Pathways in Drug Development for Rare Diseases in Clinical Trials. CBI 学会 2017年大会 タワーホール船堀(東京都江戸川区) 2017年 10月 3-5 日
- Mayako Tada, Mitsuho Sasaki, Yoshihisa Yamano, Tomoo Sato, Makoto Hirata, Akiko Hinomura, Ryuichi Sakate, Hidenori Tanaka, Hiroto Kojima, Arihiro Kohara, Akifumi Matsuyama : Investigation of Human Leukocyte Antigen on Human T-Lymphotropic Virus Type-1 Associated Myelopathy (HAM) by the Rare Disease Bank 東京, 第 18 回 HTLV-1 国際会議 2017 年 3 月 7-8 日
- Okura H, Soeda M. Morita M, Naba K, Ichinose A, Matsuyama A. In situ differentiated adipose tissue-derived multi-lineage progenitor cells could be remedy for rare diseases with liver dysfunction. IRDiRC 2017.
- 樋野村亜希子、倉田真由美、小原有弘、松山晃文、小崎健次郎 「テキストマイニングによる新たな難病対策の要点整理と課題抽出」第 39 回日本小児遺伝学会学術集会 東京 2016 年 12 月 9-10 日
- 坂手龍一、深川明子、鈴木雅、松山晃文「創薬・疾患研究のための情報体系構築 ~ 基礎研究から臨床試験まで ~」トーゴーの日シンポジウム 2016、東京大学弥生講堂 一条ホール、2016 年 10 月 5-6 日
- 杉原望、小阪拓男、佐藤元信、大西礼、吉田東歩、小原有弘、絵野沢伸、松山晃文「多指（趾）症の形成外科手術において摘出される余剰組織の研究資源化及び分譲」日本組織培養学会第 89 回大会 千里中央 2016 年 5 月 25-26 日

• The 13th International Congress of Human Genetics (ICHG2016) ブース展示 京都国際会館 2016 年 4 月 3-6 日

H . 知的財産権の出願・登録状況
なし

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))
分担研究報告書

難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 - 1 -

研究分担者 松山晃文（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長）
羽鳥 裕（公益社団法人日本医師会 常任理事）
王子野麻代（日本医師会総合政策研究機構 主任研究員）
研究協力者 澤倫太郎（日本医師会総合政策研究機構研究 部長）

(研究要旨)

難病指定医とは、特定医療費の申請に必要な診断書を作成する者として都道府県知事の指定を受けた医師である（難病法第6条）。難病指定医研修は、指定医の指定要件の一つに位置づけられており、診断・治療・療養に関する制度や医学的知識を習得する人材育成の側面も有している。当該研修の実施にあたり、厚生労働省は日医総研ワーキングペーパー「難病対策の概説」を制度に係る教材として提示し、以来全国各地の研修で活用されている。本教材は、第2版（一部修正版）が最新である。

本稿では、当該教材をより適正かつ充実したものとするために、各種文献等から(1)第2版以降の新たな制度動向及び(2)地域の難病医療の現状とニーズを抽出し、今後改訂が必要な項目について検討した。その結果、指定医の経過的特例措置の終了、第三次指定難病の追加、難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、難病医療支援ネットワークの構築、臨床調査個人票作成の留意事項の5つの点で改訂を検討する必要があることが示された。

A . 研究の背景と目的

難病指定医¹とは、特定医療費の申請に必要な診断書を作成する者として都道府県知事の指定を受けた医師である（難病法第6条）。難病指定医研修は、指定医²の指定要件の一つに位置づけられており、診断はもとよりその後の治療や療養に関する制度や医学的知識を習得する人材育成の側面も有している。当該研修の実施にあたり、厚生労働省は日医総研ワーキングペーパー「難

病対策の概況」（以下、「日医総研 WP」という。）を制度に係る教材として提示し、以来全国各地の研修で活用されている。本教材は、平成27年2月の初版以降、平成27年7月には第二次指定難病の追加に伴う改訂（第2版）、同年12月には指定医の要件を満たす専門医資格の追加に伴う一部修正（第2版一部修正版）を経て現在に至る。

本稿では、当該教材をより適正かつ充実したものとするために、(1)第2版以降の新たな制度動向及び(2)地域の難病医療の現状とニーズを抽出し、今後改訂が必要とされる項目について検討する。

¹ 平成28年3月末時点での難病指定医は13万2122人、協力難病指定医は5,507人（厚生労働省調べ）

² 厚生労働省大臣が定める認定機関が認定する専門医資格を有する医師を除く。

B . 研究方法

1. 文献調査

難病医療に関する法令、第2版（平成27年12月一部修正版）以降の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会および指定難病委員会資料、平成27年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等政策研究事業）（難治性疾患政策研究事業））報告書をもとに文献調査を行った。

2. 厚生労働省への聴取

文献調査では十分に情報を得られなかつた点は、厚生労働省健康局難病対策課に聴取した。

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C . 研究結果

1. 第2版以降の新たな制度動向

第2版（平成27年12月一部修正版）以降の新たな制度動向は、以下の4項目であった。

1) 指定医の特例措置の終了³

指定医⁴になるには原則、申請時に難病指定医研修の修了要件を満たす必要があるが、特例として平成29年3月31日までは当該要件が猶予されていた。特例を利用して指定医の指定を受けた医師は、特例期間中に研修を修了していなければ期間満了に伴い指定医資格を失う。

厚生労働省の調べによると、特例を利用して指定医の指定を受けた医師は2万

³ 厚生労働省令第121号難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年11月12日）附則第3条

⁴ 厚生労働省大臣が定める認定機関が認定する専門医資格を有する医師を除く。

1504人（平成28年3月末時点）であるが、指定医の辞退を望む医師もいるため、経過措置の終了に伴う医療現場への影響は不透明である⁵。

2) 第三次指定難病の追加⁶

指定難病は、平成29年4月1日より新たに24疾患が追加され330疾患となる。これに伴い、これまで306疾患94万人であった難病患者数は約3万人⁷増になると見込まれている。

3) 難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定⁸

難病対策基本方針⁹第3(2)アは、国に難病の医療提供体制の具体的なモデルケースを示すよう要請している。厚生労働省は、難病対策委員会「難病の医療提供体制の在り方について（報告書）」（平成28年10月21日）を踏まえモデルケースの手引を作成し、平成29年4月14日に各都道府県に通知された。手引には、従来の2形態（難病医療拠点病院¹⁰と難病医療協力病院）を難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院の3つに再編する方向性と各病院の役割等が示されている。

⁵ 厚生労働省ヒアリング

⁶ 厚生労働省告示第124号難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成26年厚生労働省告示第393号）の一部改正

⁷ 指定難病委員会の推定患者数の最大値を合計したもの。

⁸ 厚生労働省健康局難病対策課長通知「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制構築について」（健難発0414第3号、平成29年4月14日）

⁹ 厚生労働省告示375号難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るために基本的な方針（平成27年9月15日）

¹⁰ 平成28年4月時点での難病医療拠点病院は119施設、難病医療協力病院は1,339施設

4) 難病医療支援ネットワークの構築¹¹

難病医療支援ネットワークは、都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備するネットワークであり、平成29年1月27日の第46回難病対策委員会より具体的な検討が進められている。構成メンバーには、国立高度専門医療研究センター¹²、難病に関する研究班や学会、IRUD¹³(未診断疾患イニシアチブ)拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等が挙がっている。

2. 地域の難病医療の現状とニーズ

難病医療に関する地域の現状とニーズは、平成27年度難治性疾患等克服研究事業分担研究報告書¹⁴をもとに、自治体と指定医それぞれの視点から抽出した(下表)。

自治体は、認定審査にあたり、指定医が作成した臨床調査個人票(以下、「臨個票」という)の記載不備が多いため審査に大幅な遅れが生じている現状を挙げた。一方、指定医側には確定診断、重症度分類のあてはめの判断や臨個票の書き方に困惑しているという事情があった。そのため両者には、「臨個票作成の手引」と「診断治療ガイドライン」を提示してほ

しいというニーズがあった。また、指定医の中には、自院における難病患者の診断や治療に限界を感じつつも専門医との連携ができずに苦慮している方もいたため、地域の現状とした。

表 自治体と指定医の視点からみた地域の難病医療の現状とニーズ(筆者作成)

	地域の現状	ニーズ
自治体	臨個票の記載不備が多い →認定審査の大幅な遅延	臨個票作成手引の提示 診断治療ガイドラインの提示 (研修教材)
指定医	確定診断や重症度分類のあてはめの判断、臨個票の書き方に困惑	診断治療ガイドラインの提示 臨個票作成手引の提示
医	専門医がどこにいるか分からない 投薬の選択やさじ加減、増悪時の投薬変更の判断が困難	

D. 考察

日医総研WPの適正・充実化にあたり、(1)新たな制度動向及び(2)地域の現状とニーズを抽出したところ次の6項目が挙がった。

指定医の特例措置の終了、第三次指定難病の追加、難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、難病医療支援ネットワークの構築、臨個票作成の手引、診断治療ガイドラインである。

からは既に確定している事項であるため今後速やかな改訂を行う。特に難病の医療提供体制については、これまで日医総研WPでは触れてこなかった。今回、厚労省が手引を発出したことを受け、従来の体制を踏まえつつ新たな医療提供体制の仕組みの解説をWPに追加する。難病医療支援ネットワークの構築については未だ検討段階にあるため引き続き動向を注視していく。地域医療の現場では、指定医が日常の難病診断や治療に限界を感じつつも専門医との連携に苦慮している現状があることを踏まえると、前述とは地域のかかりつけ医・指定医・専門医の連携強化に関する新

¹¹ 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会第46回第47回資料

¹² 独立行政法人国立がん研究センター、独立行政法人国立循環器病研究センター、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター、独立行政法人国立国際医療研究センター、独立行政法人国立成育医療研究センター、独立行政法人国立長寿医療研究センターの総称である。

¹³ IRUDは、遺伝学的解析結果等を含めた総合的診断や国際連携可能なデータベース構築等による積極的なデータシェアリング体制により、希少・未診断疾患の研究を推進する日本医療研究開発機構(AMED)主導のプログラムである。

¹⁴ 松山・石井・澤・王子野(2016)厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)))分担研究報告書「難病指定医研修プログラムの作成に関する研究(2)」

しい動きであり、地域が抱える限界に寄与するよう WPへの取り纏め方を検討する。

臨個票の手引については、これまで日医総研 WPでは触れてこなかった。日医総研 WPの中で、330 疾病すべての手引を作成するのは困難であるが、自治体が作成した実際の記載不備事例をもとに記載上の留意事項を整理することは可能ではないかと考えられた。しかしながら、平成 29 年度中に指定難病患者データベースシステムの運用開始が予定されていることを受けて、平成 29 年 4 月 1 日から臨個票の様式が全面的に改正された¹⁵。これにより、これまで多発していた記載不備の解消又は新たな記載不備箇所の出現が考えられるため、この点の経過観察と情報収集が必要となる。加えて、今後当該システムの本格的運用が始まればシステムの登録方法等の解説も日医総研 WPの中で言及してほしいという新たなニーズが生じる可能性がある。そのため、の改訂内容や時期については事業の進捗を踏まえつつ検討していく。

E . 結論

日医総研 WP(平成 27 年 12 月一部修正版)は、指定医の特例措置の終了、第三次指定難病の追加、難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、難病医療支援ネットワークの構築、臨床調査個人票作成の留意事項の 5 つの点で今後改訂を検討する必要があることが示された。からについては速やかな改訂を、とについては引き続き情報収集を行っていく。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

王子野麻代.難病対策の概説第 3 版.日医総研 WP(著作権は日本医師会に帰属)を平成 29 年 6 月頃に発表予定

H . 知的財産権の取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

¹⁵ 厚生労働省健康局難病対策課長通知「指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について」健難発 0331 第 4 号, 平成 29 年 3 月 31 日.

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))
分担研究報告書

難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 - 2 -

研究分担者 松山 晃文（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部長）

羽鳥 裕（公益社団法人日本医師会 常任理事）

王子野 麻代（日本医師会総合政策研究機構 主任研究員）

研究協力者 澤 倫太郎（日本医師会総合政策研究機構研究 部長）

(研究要旨)

臨床調査個人票（臨個票）の作成は、指定医の職務とされている。国の示す診断基準等にもとづき適切に臨個票を作成できるよう全国各地で指定医研修が実施されてきたが、実際のところ指定医が作成した臨個票に記入誤りが多く、円滑な認定審査に支障をきたしている問題があった。

本研究では、指定医の臨個票作成能力の向上に資するべく、実際に指定医が間違えた臨個票の誤記入事例を自治体から聴取し、その傾向と対策を検討した。指定医の記入誤りには、主に3つの傾向があった。基準とする「時期の誤解」、臨個票の選択欄の誤解や記入（添付）漏れによる「ケアレスミス」、支給認定の対象を識別するために必要な「理解の不足」である。とについては、教育的解決よりも診断基準等や臨個票の様式の見直しを求める意見が多数寄せられ、今後の国における検討に期待する。については、研修テキストのさらなる充実化が必要といえるが、これには限界がある。今回、指定医研修を主とする現行の教育体制の不十分性が示唆されたことに鑑み、e-learningの開発を通して「研修以外の学習機会」を確保し、それに適応する指定医育成プログラムを再構築する必要がある。

A . 研究の背景と目的

難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、「難病法」という。）の施行に伴い、指定医制度が創設された。以来、臨床調査個人票（以下、「臨個票」という。）の作成は、指定医の職務とされ、国の示す診断基準等にもとづき適切に臨個票を作成できるよう全国各地で指定医研修が実施されてきた。

しかしながら、難病法施行から3年目を迎えたものの、各地では指定医が作成した臨個票に記入誤りが多く、その確認や訂正に時間を要し、円滑な認定審査に支障をきたしていた。指定医の立場からみれば、国の定める診断基準等の解釈やあてはめの要領がわからず困惑していることも少なくない。

本研究班がこれまで全国に提供してきた指定医研修テキスト¹は、難病法に基づく制度に特化したものであり、臨個票の作成に係る全国的な統一テキストはなかった。そのため、指定医の臨個票作成力の向上の観点からテキストの充実化を図る必要性があった。

そこで本研究において、実際に指定医が間違えた臨個票の誤記入事例を自治体から聴取し、その傾向と対策を検討することとした。

なお、本年度が改正臨個票への移行期であったことや国において臨個票様式や診断基準等の見直しが検討されていることを踏まえ、調査対象地域は1県にしぶりパイロットスタディとして試みた。

B . 研究方法

1. 対象

岐阜県の職員および指定難病審査会委員
計 17 人（うち回答者数 11 人）

2. 方法

平成 29 年 11 月 7 日の岐阜県指定難病審査会終了後、上記「1. 対象」者に質問用紙を配布・説明の上、後日郵送により回収した。

同年 11 月 24 日までに郵送された回答を項目ごとに整理し、取纏め（案）を作成した。

同年 12 月 5 日の岐阜県指定難病審査会終了後、取纏め（案）の内容を回答者に確認するとともに、未回答者に対して再び協力を依頼した。

3. 質問内容（すべて自由記載）

臨個票に関する指定医の記入誤り事例
指定医の人材育成に関する意見や要望

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C . 研究結果

臨個票に関する指定医の記入誤り事例
指定医が臨個票の記入を誤りやすい箇所や、記入にあたって特に留意してほしい事項を尋ねたところ、次のとおり回答を得た。

1 . すべての疾病に関係する事項

1-1 基準とする時期

・診断基準は、「特段の規定がない場合にはいずれの時期のものを用いても差し支えない」旨の留意事項があるが、直近の臨床症状や検査所見をもとに記載する誤りが多くある。重症度分類の場合は、「直近 6 か月間で最も悪い状態のもの」を記載する規定があるが、直近 6 ヶ月を超える古い検査所見等を記載する例が多くある。これらの訂正依頼に相当の事務負担が発生している。当該規定が各疾病の最後に留意事項として記載されているため指定医がこれを見落としていると思われる所以、記載場所の見直しが必要である。

1-2 診断カテゴリーの認定基準

疾病ごとに、診断カテゴリーの認定基準（対象）が異なっている。表 1 はその一例であるが、すべての疾病においてそれぞれ診断基準や対象が明記されているため、臨個票を記載する際には必ず確認してほしい。

表 1 指定難病の認定対象の範囲

例 \ 認定対象の範囲	Definite	Probable	Possible
パーキンソン病	○	×	×
多系統萎縮症	○	○	○
脊髄小脳変性症	○	○	×

¹ 日医総研ワーキングペーパー「難病対策の概説」

1-3 更新申請時の診断

- 更新申請の臨個票において、記載内容の不備や不正確さが非常に目立つ。更新申請では、新規申請した医師とは異なる医師が記載している場合が多く、画像診断経過等不明であることが原因のようである。十分な情報を持っていない医師に正確な記載は難しいと思われる。そもそも、更新申請において診断カテゴリーまで記載する必要はあるのか再検討の余地がある。
- 更新時においても診断カテゴリーとこれに係る所見等を記載させることは、指定医の負担を増やし、記入誤りを助長している。
- 診断基準については「特段の規定がない場合にはいずれの時期のもの用いても差し支えない」とされていることから、過去に診断基準を満たし、一度は認定された者の更新申請時においては、診断に係る項目については記載そのものが不要と考える。今後、更新申請時に利用する臨個票については、旧様式同様に必要最小限の項目に絞った更新専用の様式を準備するなどの検討が必要である。

2. 疾病別

2-1 パーキンソン病（告示番号 6）

（1）検査所見

「1.脳 CT 又は MRI の特異的異常がない」のところは、特異的異常がない場合は「1.該当」にチェックする必要があるが、特異的異常がないため「2.非該当」にチェックしてしまう例がよく散見される。

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1.脳 CT 又は MRI の特異的異常がない	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当
特異的異常	<input type="checkbox"/> 多発脳梗塞 <input type="checkbox"/> 被殻萎縮 <input type="checkbox"/> 脳幹萎縮 <input type="checkbox"/> 著名な脳室拡大 <input type="checkbox"/> 著名な大脳萎縮 <input type="checkbox"/> その他

（2）診断カテゴリー

認定を受けるには、Definite にチェックが必要である。Probable は認定対象ではないため留意してほしい。
Definite は、「治療その他（抗パーキンソン剤で改善）を満たす」必要があるが、抗パーキンソン病薬を投与開始されていない時に臨個票が記載され、この要件を満たしていない場合がある。必ず治療効果を確認してから記載してほしい。

<診断のカテゴリー>

- | |
|--|
| <input type="checkbox"/> Definite : A-1、B-1、C-2 の曝露なし、および■治療その他（抗パーキンソン薬で改善）を満たす |
| <input type="checkbox"/> Probable : A-1、B-1、C-2 の曝露なしは満たすが、■治療その他で薬物反応を未検討 |
| <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない |

（3）重症度分類

認定を受けるには、「Hoehn-Yahr 重症度分類 3 度以上」かつ「日常生活機能障害度 2 度以上」が対象とされている。これら両方を満たす必要があるため、留意してほしい。

■ 重症度分類に関する事項

病期

Hoehn-Yahr 重症度分類	<input type="checkbox"/> 0 度（パーキソニズムなし）
	<input type="checkbox"/> 1 度（一側性パーキソニズム）
	<input type="checkbox"/> 2 度（両側性パーキソニズム。姿勢反射障害なし）
	<input type="checkbox"/> 3 度（軽～中等度パーキソニズム。姿勢反射障害あり。 日常生活に介助不要）
	<input type="checkbox"/> 4 度（高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうにか可能）
	<input type="checkbox"/> 5 度（介助なしにはベッド車椅子生活）

日常生活機能障害度

- | |
|---|
| <input type="checkbox"/> 1 度（日常生活、通院にほとんど介助を要しない） |
| <input type="checkbox"/> 2 度（日常生活、通院に部分的介助を要する） |
| <input type="checkbox"/> 3 度（日常生活に全面的介助を要し独立では歩行起立不能） |

2-2 重症筋無力症（告示番号 11）

「MG-ADL スケール」の合計点と「MGFA 分類」が矛盾している例が散見されるので留意してほしい。

2-3 多発性硬化症（告示番号 13）

重症度分類の対象は、「総合障害度（EDSS）に関する評価基準」を用いて「EDSS4.5 以上」または「視覚の重症度分類において 度、 度、 度の者」であるため、留意してほしい。

高額な治療費がかかることが多い疾病のため、あらかじめ軽症高額申請等も念頭において申請してほしい。

2-4 慢性炎症性脱髓性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー（告示番号 14）

診断カテゴリーに次のとおり注意書きがあるが、添付漏れが散見される。

注 2本以上の運動神経で、脱髓を示唆する所見（伝導速度の低下、伝導ブロック又は時間的分散の存在、遠位潜時の延長、F波欠如又は最短潜時の延長の少なくとも1つ）が見られることを記載した神経伝導検査レポート又はそれと同内容の文書の写し（判読医の氏名の記載されたもの）を添付すること。

2-5 もやもや病（告示番号 22）

重症度分類（成人例）は、以下の1)から4)のいずれかに該当する者を対象とするが、「6.いずれにも該当しない」にチェックしている例や未記入の場合も散見されるため、よく確認してほしい。

成人例

- 1) Barthel Index が 85 点以上
- 2) 成人例では、画像上、脳梗塞などの明らかな器質的な変化があり、その上で高次脳機能検査の結果を参考として、主治医の総合判断で、高次機能低下と判断された場合

3) 手術適応症及び術後 5 年間の手術患者は、症状の有無に関わらず重症度患者と考える

4) 再発例（画像上の新たな梗塞、出血の出現）

該当する項目に□を記入（複数選択可）

- 1. (小児例（18歳未満）のみ) 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾患に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温湿度低下、骨折または脱臼のうち1つ以上の症状が続く
- 2. Barthel Index が 85 点以下
- 3. 成人例では、画像上、脳梗塞などの所見があり高次脳機能低下と判断された場合
- 4. 手術適応者および術後 5 年間以内の手術患者
- 5. 再発例（画像上の新たな梗塞、出血の出現）
- 6. いずれにも該当しない

2-6 高安動脈炎（告示番号 40）

重症度分類について、「ステロイド治療のみ」の場合は 度に該当するが、度にチェックしている例が散見されるため、留意してほしい。 度は、ステロイド治療にもかかわらず、しばしば再発病変の進行が認められる場合である。

高安動脈炎重症度分類

□ I 度	高安動脈炎と診断しうる自覚的（脈なし、頭部痛、発熱、めまい、失神発作など）、他覚的（炎症反応陽性、γグロブリン上昇、上肢血圧左右差、血管雜音、高血圧など）所見が認められ、かつ血管造影（CT、MR、MRI、FDG-PET を含む）にても病変の存在が認められる。ただし、特に治療を加える必要もなく経過観察するあるいはステロイド剤を除く治療を短期間間歇する程度
□ II 度	上記症状、所見が確認され、ステロイド剤を含む内科療法にて軽快あるいは経過観察が可能
□ III 度	ステロイド剤を含む内科療法、あるいはインターインジョン（ITA）、外科的療法にもかかわらず、しばしば再発を繰り返し、病変の進行、あるいは遷延が認められる。
□ IV 度	患者の予後を決定する重大な合併症（大動脈弁閉鎖不全症、動脈瘤形成、腎動脈狭窄症、虚血性心疾患、肺梗塞）が認められ、強力な内科的、外科的治療を必要とする。
□ V 度	重篤な臟器機能不全（うつ血性心不全、心筋梗塞、呼吸機能不全を伴う肺梗塞、脳血管障害（脳出血、脳梗塞）、虚血性視神経症、腎不全、精神障害）を伴う合併症を有し、嚴重な治療、観察を必要とする。

2-7 シェーングレン症候群（告示番号 53）

診断基準の誤解が散見される。たとえば、シルマー陽性のみでは眼科検査陽性にはあたらないため留意してほしい。

2-8 特発性拡張型心筋症（告示番号 57）

- (1) 局所的運動低下例は本症例には適さないが、誤解している例が多い。
- (2) 冠動脈疾患を否定するため、造影あるいは CT が必須であるが十分理解されていない。

(3) 重症度分類は、中等症以上が対象とされているので留意してほしい。

■ 重症度分類に関する事項

特発性拡張型心筋症重症度分類	<input type="checkbox"/> 1. 軽症：中等症の基準を満たさない
	<input type="checkbox"/> 2. 中等症：NYHA II 度であり、かつ不整脈(2)・入院歴(2)・BNP/NT-proBNP(2)の項目のいずれかを満たす
	<input type="checkbox"/> 3. 重症：NYHA III～IV 度・不整脈(3)・入院歴(3)・BNP/NT-proBNP(3)のいずれかを満たす
	<input type="checkbox"/> 4. 最重症：NYHA IV 度、かつ入院歴(4)を満たす

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> stage 1 軽症 他の stage 以外
<input type="checkbox"/> stage 2 中等症 以下の2項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> 網赤血球 60,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 1,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/ μ L 未満
<input type="checkbox"/> stage 3 やや重症 以下の2項目以上を満たし、定期的な赤血球輸血を必要とする
<input type="checkbox"/> 網赤血球 60,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 1,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/ μ L 未満
<input type="checkbox"/> stage 4 重症 以下の2項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> 網赤血球 20,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 500/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 20,000/ μ L 未満
<input type="checkbox"/> stage 5 最重症 好中球 200/ μ L 未満に加えて、以下の1項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> 網赤血球 20,000/ μ L 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 20,000/ μ L 未満

(4) 「身体活動能力」と「NYHA 分類」の記入が矛盾する場合がある。たとえば、「身体活動能力」がMets3の場合、「NYHA 分類」は であるが、やにチェックされている例がある。

NYHA 分類	身体活動能力 (Specific Activity Scale; SAS)	最大酸素摂取量 (peakV _{O₂})
	6Mets 以上	基準値の 80% 以上
	3.5 ~ 5.9METs	基準値の 60 ~ 80%
	2 ~ 3.4METs	基準値の 40 ~ 60%
	1 ~ 1.9METs 以下	施行不能あるいは基準値の 40% 未満

2-9 再生不良性貧血（告示番号 60）

(1) 好中球や網状赤血球など、未記入のものがあるので、留意してほしい。記入が必須の項目には、太枠やアスタリスクをつけるなど、必須以外の項目と区別する工夫が必要である。

(2) 更新時の stage の間違いが多いので、留意してほしい。stage を記入するところにも「直近 6 ヶ月のデータを使用してください」などコメントを入れるとよい。

2-10 特発性血小板減少性紫斑病（告示番号 63）

更新時の stage の間違いが多い。直近 6 ヶ月を超える古いデータを記入している例が多々散見されるので、留意してほしい。stage を記入するところにも「直近 6 ヶ月のデータを使用してください」などコメントを入れるとよい。

■ 重症度分類に関する事項

特発性血小板減少性紫斑病 重症度基準	<input type="checkbox"/> 1. StageI	<input type="checkbox"/> 2. StageII	<input type="checkbox"/> 3. StageIII
	<input type="checkbox"/> 4. StageIV	<input type="checkbox"/> 5. StageV	<input type="checkbox"/> 6. 該当なし

2-11 IgA 腎症（告示番号 66）／紫斑病性腎炎（告示番号 224）

IgA 腎症と紫斑病性腎炎は近縁疾患であるが、重症度の判定基準が異なっている。紫斑病性腎炎では組織所見の重症度判定があるので、留意してほしい。

2-12 前頭側頭葉変性症（告示番号 127）

診断基準については、「注 1) ... 発症年齢 65 歳以下を対象とする」と明記されているが、65 歳を超える高齢発症の申請が散見されるので、留意してほしい。

2-13 好酸球性副鼻腔炎（告示番号 306）

(1) B 検査所見

鼻茸生検は、接眼レンズ「400 倍視野で顕鏡」とされているが、顕微鏡の製造会社によっては 400 倍の視野の面積が異なり、補正が必要な場合があるので留意してほしい。

確定診断（Definite）は、「JESRECスコア合計11点以上を示し、鼻茸組織中好酸球数（400倍視野）が70個以上存在した場合」とされている。平均値のみの記載やすべて未記入の場合など正確に記載されていない例が散見されるので、留意してほしい。

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する 鼻茸生検 接眼レンズ：22、400倍視野で顕鏡	
検査実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	実施日 西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日
生検結果 (3 視野測定の平均値)	視野1 <input type="text"/> 個
	視野2 <input type="text"/> 個
	視野3 <input type="text"/> 個
	平均値 <input type="text"/> 個

- （2）鑑別診断が記載されていないことがあるので、留意してほしい。

鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 好酸球性肉芽腫性多発血管炎	<input type="checkbox"/> 好酸球增多症候群

指定医の人材育成に関する意見や要望次のとおり回答を得た。

- （1）e-learning学習ができるとよい。
- （2）診断基準や重症度分類に関して、指定医の理解が十分でなく、各所見とリンクしないような重症度判定が散見される。診断基準や重症度分類に関する知識習得のための学習の場が必要である。
- （3）重症度分類の理解を促すような教材が必要である。
- （4）臨個票の記入誤りを繰り返す指定医に対して教育を強化する仕組みが必要である。

その他

予定した質問項目の他に、臨個票の改善要望が寄せられた（既に解決済みのものか否かにかかわらず回答のあったものをすべて掲載）。

1. すべての疾患に共通すること

（1）臨個票の様式について

記載場所の不足

診断基準と重症度分類を判定するための時期が異なるにも関わらず、これら基礎となるデータ（臨床所見・検査所見等）を記載する箇所が1箇所しかないため、不足する情報を別途指定医に確認する必要が生じるなど、審査に時間を要するケースがある。

疾病ごとの項目差

いずれの項目も選択できない場合の「該当なし」「未実施」「未検」等の項目が疾病によって設けてある場合とない場合がある。また、重症度判定欄に時期の記載を求める場合と求めない場合があるなど、全体のレイアウトに統一感がなく、現場の混乱を招いている。これらの見直しについて検討が必要であると考える。

更新様式の簡素化

従来のように、更新申請の臨個票は現在の重症度と治療状況を中心とした簡素化した様式に変更してほしい。

（2）重症度分類に関する事項

重症度分類が正しいかどうかが判定できるよう、症状や検査をすべて6ヶ月以内としたほうがよいのではないか。

重症度分類の点数付けが複雑である。

枚数は増えてしまうが、各項目がページの最初にくるようにする、あるいは重要な項目（必須のもの）を太線にするなどの対処が必要ではないか。

厚労省研究班で重症度分類を作成した時にも問題となつたが、小児の疾患で Rankin Scale を使用することについて、再考すべきではないか。

2. 疾病別

2-1 全身性強皮症（告示番号 51）

重症度項目から「血管」がなくなったのはなぜか。難治性手指潰瘍は十分重症度を満たす項目だと思う。

2-2 後縦靭帯骨化症（告示番号 69）

重症度分類に関する事項の中に、「それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う」かどうかを記入する欄がある。「著しい」の解釈をどのように考えたらよいか。他の症状から重度が伺えるものであっても、「いいえ」を選ぶ人がいる一方で、上肢運動機能と下肢運動機能の判定基準が3点や4点の場合でも「はい」を選ぶ人もいる。

2-3 広範囲脊椎管狭窄症（告示番号 70）

頸椎症性脊髄症 *1(頸椎手術原因第1位) と腰部脊椎管狭窄症 *2(腰椎手術原因第1位) が合併する症例は非常に多い。広範囲脊椎管狭窄症は、生来の先天的要因が強いものと異なり、加齢変化であるが、その判別は書類上困難である。施設によっては、申請が多いところがあり、*1 と *2 の本来難病でない手術を難病で手術している可能性があると思われる。

2-4 特発性大腿骨頭壊死（告示番号 71）

術前は、stage class か臨床症状、いずれかを満たせば重症である。術後は、人工関節の場合、骨頭がなくなるため、臨床症状のみで判定する。しかし、術式が骨切りの場合は、骨頭が残るため、stage class は有効で、一生重症となる（たとえ臨床症状が 100 点と改善してい場合であっても）。術後は stage class は無効とすべきではないか。

2-5 特発性間質性肺炎（告示番号 85）

間質性肺炎の IPF 以外の病型のうちの 7 その他（例えば Pleuroparenchymal fibroelastosis: (PPFE) ）は認定されるのかが分かりづらい。

「診断」を記入する欄と<診断のカテゴリー>を記入する欄では、番号が合わない。<診断カテゴリー>の「2.NSIP ~ 7.LIP」のところは、「1.NSIP ~ 6.LIP」ではないか。

■ 診断基準に関する事項

診断

□ 1. 特発性肺線維症 (IPF)		□ 2. IPF 以外の間質性肺炎			
IPF 以外の 間質性肺炎		□ 1. NSIP	□ 2. AIP	□ 3. COP	□ 4. DIP
		□ 5. RB-ILD	□ 6. LIP	□ 7. その他	

<診断のカテゴリー>

特発性肺線維症：下記①～⑤に間にし、下記条件を満たす Definite および Probable な症例を IPF と診断

<input type="checkbox"/> Definite : 下記①～⑤の全項目を満たす、あるいは外科的肺生検病理組織診断で UIP
<input type="checkbox"/> Probable : 下記①～⑤のうち、⑤を含む 3 項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> Possible : 下記①～⑤のうち、⑤を含む 2 項目しか満たさない
<input type="checkbox"/> 特発性肺線維症以外の特発性間質性肺炎 : 下記①～④を満たし、B. の病理学的所見で 2.NSIP～7.LIP のいずれかと診断され、臨床所見、画像所見、BAL 液所見などと矛盾しない症例
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

2-6 慢性血栓性肺高血圧症（告示番号 88）

重症度分類は stage2 以上が対象であるが、(5)認定基準 更新時にはその記載がない。(5)認定基準 更新時に記載されていることを満たせば重症度 stage2 を満たさなくて良いのか。それとも 更新時の認定基準を満たさなくても、stage2 以上を満たせ

ば認定するのか。他の疾患と同じように新規のときのみ認定基準を定めてほしい。

(5) 認定基準
以下の項目を全て満たすこと。.....
②更新時
手術例及びBPA (PTPA) 施行例とそれ以外の例に大別をして更新をすること。
1) 手術例及びBPA (PTPA) 施行例
a) 手術日あるいはBPA初回施行日の記載があること。
b) 診断のための検査所見の肺換気・血流シンチグラム所見ないしは胸部造影CT所見ないしは肺動脈造影所見のいずれかが有すること（前回より重症度を上げる場合は必須とする。）。
c) 右心カテーテル検査所見又は参考とすべき検査所見の中の心臓エコー検査の所見を満たすこと。
d) 除外すべき疾患の全てを除外できること。
2) 非手術例
リオシグアト等の肺血管拡張療法などの治療により、肺高血圧症の程度は新規申請時よりは軽減又は正常値になっていても、治療継続が必要な場合。
a) 診断のための検査所見の肺換気・血流シンチグラム所見、胸部造影CT所見ないしは肺動脈造影所見のいずれかが有すること（前回より重症度を上げる場合は必須とする。）。
b) 右心カテーテル検査所見又は参考とすべき検査所見の中の心臓エコー検査の所見を満たすこと。
c) 除外すべき疾患の全てを除外できること。

2-7 好酸球性副鼻腔炎（告示番号 306）

- (1) 検査所見については、記載欄を簡素化してはどうか。
(3) 重症度分類では、「好酸球性中耳炎があれば重症とする」とあるが、その選択肢がない。

D. 考察

難病法施行以来、指定医が作成した臨個票に記載不備が多いと指摘されてきたが、本研究においてその具体的な事例を明らかにした。指定医の記入誤りには、大きく3つの傾向があった。

第一に、基準とする「時期の誤解」である。臨個票には、診断基準と重症度分類の記入が求められるが、両者はどの時点の患者情報を記入するか、基準とする時期が異なる。診断基準は、特段の規定がない場合にはいずれの時期のものでも差し支えない。重症度分類は「直近6か月間で最も悪い状態」を記載する必要があるが、直近6か月を超える古い検査所見を記載する例が多発していた。当該規定が末尾に留意事項として記載されているため、医師がこの規定を

見落としている可能性が高く、規定の記載場所の見直しが指摘された。

さらに、これと関連して挙がったのは、更新申請時の診断項目の記入誤りである。更新時においても診断カテゴリーや所見等の記載を求める現行の決まりに疑問を抱く回答者は多く、指定医の負担増になっているのみならず記入誤りを助長する誘因になっているという指摘が複数寄せられた。更新は重症度判定だけでよいのではないかとの要望は強い。

自治体は、これらに関する誤りを訂正するために相当の事務負担を抱えており、改善策の検討が急務とされている。この点、厚生労働省において基準時期そのものの見直しも視野に入れた検討がなされているため、今後の動向に注目したい。

第二に、臨個票の選択欄の誤解や記入(添付)漏れといった「ケアレスミス」である。選択欄の誤解事例としては、パーキンソン病の診断で「脳 CT 又は MRI の特異的異常がない」ことを「該当」又は「非該当」で選択するところ、特異的異常が“ない”に注目して「非該当」を選択してしまうケースが指摘された。また、好酸球性副鼻腔炎の鼻茸生検は、接眼レンズ 400 倍視野で顕鏡とされているところ、顕微鏡の製造会社によっては補正が必要な場合があるため記入上の注意を促す意見も寄せられた。

記入漏れ事例としては、もやもや病の重症度分類（成人例）、再生不良性貧血の好中球や網状赤血球、好酸球性副鼻腔炎の鑑別診断の空欄が目立つこと、さらに添付漏れ事例としては、慢性炎症性脱髓性多発神経炎/多巣性運動ニューロパシーにおける脱髓を示唆する所見を示す神経伝導検査レポート等が挙がった。

これらについては、臨個票の様式上の記載を工夫することにより一定の改善が見込めるかもしれない。「その他」で示し

た臨個票の改善要望と併せて今後の検討に期待する。

第三に、支給認定の対象を識別するために必要な「理解の不足」である。今回、このことを指摘する回答が最も多かった。支給認定の対象範囲は疾病ごとに異なっており、診断カテゴリーの例を挙げると、パーキンソン病は Definite のみ、脊髄小脳変性症は Definite と Probable、多系統萎縮症は Definite・Probable・Possible が対象であり、重症度分類もまた疾病ごとに評価基準が設定されているが、このことが十分に理解されていないという指摘であった。個別に病名が挙がったのは、パーキンソン病、多発性硬化症、高安動脈炎、シェーヌグレン症候群、特発性拡張型心筋症、IgA 腎症と紫斑病性腎炎、前頭側頭葉変性症であった。

本研究班としては、今回の調査結果を踏まえ、指定医研修テキストのさらなる充実化を図る必要があるが、この方法には限界がある。指定医研修は、一義的に専門医資格²を有しない医師が指定医になるための要件として実施されているため、専門医資格を有する指定医にとっての学習の場としては必ずしも機能していない。今回の調査において、指定医の人材育成に関する意見や要望を尋ねたところ、教材作成のほかに、e-learning 学習をはじめとする「研修以外の学習機会」の確保の必要性が指摘され、指定医研修を主とする現行の教育体制の不十分性が示唆された。

今後は、研修テキストの充実化に留まらず、e-learning の開発を通して「研修以外の学習機会」を確保し、それに適応する指定医育成プログラムの再構築も必要であると考える。

² 厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格を指す。

E . 結論

指定医の臨個票作成力を高めるためには、今回の調査結果を踏まえ指定医研修テキストの充実化を図るとともに、e-learning の開発を通して「研修以外の学習機会」を確保し、それに適応する指定医育成プログラムを再構築する必要がある。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

王子野麻代.難病対策の概説第3版.日本総研ワーキングペーパーNo.387.

H . 知的財産権の取得状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

王子野麻代.難病対策の概説第3版.日本総研ワーキングペーパーNo.387(著作権は日本医師会に帰属)

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))
分担研究報告書

難病データ登録システムの開発　－1－

研究分担者　松山晃文（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部　部長）
秋丸裕司（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患治療開発・支援室　研究専門調整員）
研究協力者　金谷泰宏（国立保健医療科学院健康危機管理研究部　部長）

(研究要旨)

難病データ登録システムの入力プラットフォームが web 入力から光学文字認識(OCR)に変更されることに伴い、OCR 様式の新臨床調査個人票等の 3 月末の都道府県への通知と OCR 用データ登録システム構築のため、下記の課題を実施した。

- (1)既存 306 疾病の診断基準・重症度分類の包括的な見直しに係る難病対策課との連携
- (2)概要・診断基準・重症度分類(局長通知)の公用文に準じた表記の統一修正の実施
- (3)第 3 次指定難病 24 疾病と既存疾病へ追加される 3 疾病の局長通知の修正及び臨床調査個人票の作成
- (4)担当する政策研究班(138 研究班)への局長通知及び臨床調査個人票の確認連携
- (5)新臨床調査個人票の通知に伴う都道府県の疑義照会対応及び旧診断基準の経過措置対象疾病的支援
- (6)OCR 帳票ベンダーへの 424 臨床調査個人票の提供と OCR 帳票の様式確認
- (7)OCR 新臨床調査個人票に則したデータベース構築とシステム改修業者との連携
- (8)平成 27 年度改修済システムの改善項目の抽出

上記の課題実施により、診断基準・重症度分類、新臨床調査個人票、データ登録システムの今後の検討課題とその対策の提案を合わせて行う。

A. 研究の目的

平成 27 年 1 月 1 日より指定難病 110 疾病(第 1 次)、同年 7 月 1 日より 196 疾病(第 2 次)の医療費助成が開始され、医療費助成のための診断書(臨床調査個人票、以下、臨個票)に難病指定医等が記入した患者データを厚生労働省研究事業等の疾病研究の基礎資料として使用し、難病研究を推進するため、患者データをデータベース化・活用する難病データ登録システム(以下、登録システム)の構築が国により計画された。

この登録システムの開発構築に我々は政

策研究班として平成 27 年度 4 月より関わり、前年度は①306 疾病の登録システム用臨個票提案(病型・類縁疾病を含めて 387 疾病の新規・更新統合版臨個票)、②統合版臨個票の確認のため政策研究班・難病対策課との連携、③診断基準等の改訂及び修正、④387 臨個票(新規・更新統合版)に対応したデータベース構築を行った(厚生労働科学研究費補助金 難病対策の推進に寄与する実践的プラットフォーム提供に向けた研究 (H27-難治等(難)-指定-001) 総括・分担研究報告書を参照)。

登録システムの本格運用を目指して平成28年度も開発を継続予定であったが、当初、難病指定医がオンラインで患者データを登録システムにアップロードする筈であった入力フローは情報セキュリティの観点から見直しを余儀なくされた。その結果、オンラインによるデータベースへの直接入力は行わずに、臨個票を光学文字認識(OCR)様式に変更することになった。それに伴い、データベースへの入力工程もOCR臨個票に難病指定医が記入し、都道府県にて認定審査が完了したOCR臨個票のコピーを一か所に集約して(疾病登録センター(仮称)を予定)、OCRスキャナーによる読み取りを経てデータベースに格納することになったため、今年度は下記の課題を実施して、登録システムの開発を行った。

- (1)OCR臨個票のベースとなる統合版臨個票の提案
- (2)OCRベンダーが作成したOCR臨個票様式と内容確認
- (3)OCR臨個票に対応したデータベース構築
- (4)平成27年度登録システム改修時点のシステム不具合・改善点の抽出
上記のOCR臨個票をベースとしたシステム開発と同時に、本年度の重要な目的である概要・診断基準・重症度分類(健康局局長通知。以下、局長通知)並びにOCR臨個票(難病対策課課長通知)の3月末の都道府県への通知のため、①医療費助成開始から1年が経過した306疾病の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかの確認、②指定難病検討委員会より指摘のあった局長通知の表記不統一の改善、③追加検討された第3次指定難病の告示文書作成として下記の3課題を実施した。
- (5)306疾病的診断基準・重症度分類の改正有無に係る政策研究班及び難病対策課との連携

- (6)局長通知・臨個票の表記の統一的修正とそれらの政策研究班への確認連携
- (7)第3次指定難病の局長通知修正・臨個票提案と政策研究班への確認連携

B. 研究方法

1. 306疾病的診断基準等の包括的見直し
306疾病を担当する121政策研究班に局長通知記載の診断基準・重症度分類の改正有無を下記の条件に基づいて確認した。改訂条件を満たし、且つ回答期限内に提案があった改正案件を難病対策課に提案を行い、第18回指定難病検討委員会(12月12日開催)での検討案件とした。
 - (1)研究班、関連学会承認済みであること
 - (2)国際基準・ガイドラインとの整合性があること
 - (3)対象患者への影響が把握されていること
 - (4)他疾病との整合性があること
2. 局長通知・臨個票の表記統一と用語の適正化
全疾病で特に不統一が見られる項目の整理を行い、主要な修正点として以下の表記修正を行った。

- (1)公用文表記は「最新公用文用字用語例集」(ぎょうせい公用文研究会編)に従って、統一すべき表記を選別した。
- (2)病名表記は原則的に小児慢性特性疾患、日本医学会医学用語辞典の表記に揃えた。
- (3)認定対象の基準が複数ある場合、「診断のカテゴリー」の項目タイトルに変更し、そこに記載がある確定診断、ほぼ疑い、疑いなどを可能な限りDefinite、Probable、Possibleに表記統一を行った(臨床診断、組織診断、遺伝学的診断などは除く)。

上記の局長通知の修正内容は対応する臨個票にも反映を行った。また、認定対象の判別が行いやすいように「診断のカテゴリー」が未記載であった 110 疾病に記述をした。修正した局長通知・臨個票の内容を全政策研究班に最終確認を行った。

3. 第 3 次指定難病の局長通知修正・臨個票作成

第 3 次 24 疾病の局長通知が指定難病検討委員会で議論され、指摘された修正内容を修正履歴付で局長通知に反映を行うと共に、前項 2 の公用文ルールに準じた表記統一を施した。さらに、診断基準に準じた項目を記載した臨個票案(病型・類縁疾病を含んだ 35 臨個票)を作成し、担当する 17 研究班に内容の確認を行った。同時に、臨個票に記載すべき調査研究のための項目(10 項目程度)を確認して、必要に応じて追記をした。

また、新たな疾病を既存疾病に追加する 120 遺伝性ジストニア(小児交互性片麻痺／小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害を追加)と 288 自己免疫性出血病 XIII(既存疾病名を自己免疫性後天性凝固第 XIII/13 因子 (F13) 欠乏症へ病名変更及び、2 疾病、自己免疫性後天性凝固第 VIII/8 因子 (F8) 欠乏症(後天性血友病 A) と自己免疫性後天性ウォンウェイルブランド(von Willebrand)因子欠乏症の追加)の局長通知の修正及び臨個票(288 は 2 臨個票の新規追加)の作成も同様に行い、研究班に確認した。

修正履歴付局長通知は第 18 回検討委員会へ資料提出するため、委員会開催前に政策研究班へ局長通知等の確認連絡を行い、内容の承諾を得た。

4. 330 疾病 OCR 臨個票への変更

第 18 回検討委員会で改訂、修正が検討された疾病を含む 306 疾病と第 3 次追加疾病

の全臨個票(424 帳票)を OCR 帳票ベンダーである(株)プリマジェストに提供した。OCR 帳票作成の方式設計に基づき、OCR 帳票として Word ファイルと入力可能な PDF ファイル(告示用ファイル)の 2 ファイルがドラフトとして作成された。

作成された全 OCR 帳票(Word ファイル)を下記の項目に留意して確認を行い、該当する不備項目をベンダーに順次指摘を行い、修正版の確認を再度行うこと繰り返し、最終的に告示用 OCR 臨個票とした。

- ①字句、②改行、③インデント、④帳票項目の配置、⑤検査数値ボックスの桁数(小数点の有無と位置を含む)、⑥検査数値の単位、⑦改ページによるデータベースとの不整合

5. OCR 臨個票に合わせた登録システムの改修

OCR 臨個票に則したデータベースを構築するため、下記の 2 項目を行った。

(1) データベース構築のデータ整理表作成

306 疾病(387 臨個票)のデータ整理表は前年度に作成したものとベースとして、OCR 臨個票項目に一致したデータ整理表に作成し直し、システム改修業者(富士テレコム(株))に随時提出した。データベース構築上で不都合が生じるデータ整理表項目は富士テレコムより適宜指摘を受け、データ整理表の修正変更を行って、システム改修を支援した。

第 3 次疾病(37 臨個票)のデータ整理表は今回新規に作成した。なお、今年度のシステム改修は既存疾病分のみで、第 3 次疾病のデータベース構築は次年度を予定している。今回のデータ整理表は OCR 臨個票の検査数値ボックスの桁数や小数点の確認のため利用した。

(2) OCR 修正画面の作成

OCR 読込データは一旦 OCR サーバに格納し、OCR サーバ上でデータを確認修正した

後に難病側データベースに格納するフローへ変更になった。それに伴い、OCR サーバの確認・修正画面の構築用として新たなデータ整理表(以下、OCR 出力定義表)が必要となったため、修正画面構築ベンダー(メディアドライブ(株))にデータ整理表、OCR 出力定義表の文字種情報(文字型、数値型の設定条件)に関するリファレンスを提供した。まずは認定患者数が多い上位 8 疾病から OCR 確認・修正画面を作成することになった。

6. 登録システムの改修項目の抽出

306 疾病の統合版臨個票用に前年度改修された登録システムの不具合や改善点を明らかにするため、弊室の指定難病データサーバに改修済データベースの移植を行い、都道府県メニューによる新規と更新申請手続きを下記に従って実施した。

- ①仮登録、②本登録、③自動診断、④受給申請、⑤更新申請

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 306 疾病の診断基準等の包括的見直し

前年度、306 疾病の新規・更新の統合版臨個票を作成し、121 政策研究班に確認を行った際に、診断基準や重症度分類の改正要望があり、第 13 回指定難病検討委員会(平成 28 年 3 月 25 日)での検討案件として 34 疾を取り纏めた(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000117968.html> を参照)。

3 月時に改正のエビデンスが不十分だったため検討が持越しとなった疾病が多数あったこと、第 3 次指定難病が追加されること、330 疾病の臨個票が OCR 新臨個票に全

面的に改正されることなどから、難病対策課の意向により既存疾の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかを改正の 4 要件を明示して包括的に全政策研究班へ確認を行うことになった(8 月)。その結果、16 疾病の改正案件を取り纏めて、第 18 回検討委員会にて検討が行われ(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000145666.html> を参照)。

検討委員会では、局長通知及び臨個票の追加修正が必要となる以下 2 点の議論が行われた。

(1)認定対象の Possible の記述

300-2 IgG4 関連疾患自己免疫性胰炎の診断基準に通常は対象としない「Possible(疑診)」が認定対象となっていることが議論されたが(17 多系統委縮症、302 レベル遺伝性視神経症も同様なケース)、学会ガイドラインとの整合性を考慮して現状では

「Possible」を対象とすることになった。また、300IgG4 関連疾患の 5 つの類縁疾の<診断のカテゴリー>は明確な文章表現に修正をした。

(2)CKD 重症度分類ヒートマップの明示

既存疾で局長通知に CKD 重症度分類ヒートマップを記載している疾は 17 疾あるが、改正案件の 300IgG4 関連疾患には文章説明しかなく誤認定になる可能性の指摘がなされたため、両文書に明示することになった。未記載の疾を調べたところ、300 以外に 109 非典型溶血性尿毒症症候群が該当したため、2 疾病 6 臨個票(300 の 5 類縁疾と 109)に明記した。66IgA 腎症、67 多発性囊胞腎は局長通知に記載があるものの臨個票に未記載であったので 3 臨個票(66 と 67 の 2 類縁疾)に追記した。

また、改正案件とは別に、診断基準等の改正には該当しない局長通知の概要等の最新情報への更新、用語の適正表記の要望が

あり、軽微修正として取り纏めた。後述する表記統一を施した局長通知等の政策研究班への確認時に回答があった軽微修正と合せて、表 1 に軽微修正一覧とした。

2. 診断基準等の改正に伴う経過措置対象の疾病への対応

新臨個票による認定審査適用は平成 29 年 4 月 1 日からであるが、新旧臨個票による混乱を避けるために改正前の旧臨個票による医療費申請・更新申請を行える経過措置が 1 年間取られる。特に、3 月時及び 12 月時に診断基準等が改正された疾病群では、改正前診断基準で不認定となる場合でも、改正後診断基準に準じて審査を行い、必要に応じて新たな検査結果を提出することで認定の可能性が生じてくる。そのような経過措置対象疾病を診断基準等の改正疾病から整理したものを表 2 に示す。

3. 局長通知・臨個票の表記統一と記載事項等の適正化

従前より指定難病検討委員会にて局長通知の表記不統一(例えば、病名表記の和名・英名・略号不統一、用語の和文・カタカナ不統一、認定対象の表記が確定診断や Definite の和文・英文の混在など)の指摘があった。

公用文の表記に準じた表記統一が可能な項目を選定し、それらの表記ルールを表 3(概要)及び表 4(詳細)のように定め、すべての局長通知の表記統一とその修正に伴う臨個票の訂正を行った。3 月時の 34 改正内容も局長通知及び臨個票に反映を行い、表記修正した両文書の内容確認と(診断基準等の変更を伴わない)記載事項の適正化のため 10 月に全政策研究班に校閲連絡を行った結果、課題 1 で述べた 8 月時の軽微修正と併せて 112 疾病の両文書において、局長通知概要の最新情報への更新、用語の適正化、誤記修正などがあった(表 1)。

前述の改正案件及びここで述べた表記統一と軽微修正のすべてを反映した局長通知が 3 月末に厚労省より通知された。306 疾病の新局長通知は URL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>) 及びそのリンクを参照のこと。

4. 第 3 次指定難病の局長通知修正・臨個票提案

第 3 次指定難病候補として 222 疾病が選出され、6 回の検討委員会及びパブリックコメント、さらに疾病対策部会を経て 24 疾病と既存疾病への追加 3 疾病が確定した。

検討委員会での検討並びに委員会後に生じた追加修正を 7 疾病の両文書に施した。第 3 次指定難病の局長通知は下記 URL を参照のこと。

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000085261.html>

5. 330 疾病 OCR 臨個票への変更

10 月に OCR 帳票ベンダーが決定したので、その時点の統合版臨個票を提供して 11 月に OCR 臨個票の第 1 稿が作成された。前述の複数の課題により確定した臨個票を再度提供してそれらを基に第 2 稿(1 月)、最終稿(3 月)の OCR 臨個票が完成した。OCR 新臨個票の例示として、第 3 次疾病 37 臨個票を別添に掲載する。全臨個票は厚生労働省の URL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>) 及びそのリンクを参照のこと。

難病対策課から都道府県への新臨個票の事前連絡として第 2 稿版が 1 月末日に送付された。第 2 稿の都道府県への事前連絡以後、チェックボックス・罫線太さの不揃い、改行ミス、誤字・脱字、都道府県からの疑義照会に対する修正対応が生じたため最終稿までに追加修正を行った。

さらに、OCR 臨個票の改ページによって、OCR データが分断されてデータベースに正確に格納できない問題(具体的には、改ページによりデータ整理表の 1 階層構造或いは表形式の表構造が分断されるケース)が 14 臨個票で認められた。これらは臨個票項目がページを跨がないように帳票様式を修正するか、それが困難な場合はデータ整理表の階層を変更することでこれらの問題に対応した。

新臨個票の内容に関する疑義照会とは別に、データベースシステムの運用に係る OCR 臨個票への記入の仕方やデータベース入力用臨個票写しの送付に関する質問・意見があり、難病対策課の照会項目への回答に一部に追加記述をした。

新臨個票の内容に関する疑義照会が都道府県から難病対策課にあり、可及的に対応が必要な一部の項目のみ修正を行った。

6. OCR 臨個票に合わせた登録システムの改修

今年度の改修計画の都合上、306 既存疾患のみのデータベース改修となった。OCR 臨個票の共通項目に下記の項目を追加することになったので、OCR 臨個票に合わせたデータ整理表に該当項目を追加して 306 疾病(3870CR 臨個票)に対応する難病側のデータベースシステムの改修が終了した。

①行政記入用の受給者番号、②認定・不認定の判定結果、③病院欄の電話番号、④指定医の帳票記載年月日

一方、OCR 側は OCR 臨個票を文字認識し、認識情報は確認・修正画面システムを経由して CSV ファイルでテキスト出力、認識画像は TIF ファイルでそれぞれ難病側システムに出力される設計となった。今年度は確認・修正画面システム構築を認定患者数の多い以下の上位 8 疾病に限定するため、構築用の OCR 出力定義表のベースとなる同疾

病のデータ整理表を OCR 構築ベンダーに提供した。システムの納品テストにて構築された 8 疾病の確認・修正画面システムの動作確認を行った。

- 97 潰瘍性大腸炎
- 6 パーキンソン病
- 49 全身性エリテマトーデス
- 96 クローン病
- 69 後縦靭帯骨化症
- 51 全身性強皮症
- 57 特発性拡張型心筋症
- 90 網膜色素変性症

7. 登録システムの改修点の抽出

平成 27 年度に改修した登録システムを我々のサーバに移植し、データ登録から自動診断、受給申請までのシミュレーション手続きを行いシステムに問題点がないかを入念に調べた。

D. 考察

既存疾患の局長通知及び臨個票の種々の見直しと第 3 次指定難病の臨個票追加に伴う臨個票の全面的な改正と OCR 臨個票に対応した登録システム改修を実施した。システム運用に向けて、また今後検討される第 4 次指定難病の検討と並んで、次年度以降に解決すべき課題を以下に整理した。

1. 診断基準等の検討課題

(1) 次年度以降の検討課題

①診断基準等の改正、軽微修正の再検討が必要な項目

②都道府県からの変更及び要望事項

③新たに分かった両文書の修正及び改善すべき項目

(2) 診断基準等の公平性の担保

2 年に亘り 2 度の局長通知及び臨個票の改正や軽微修正を実施した中で疾病横断的に記載内容を改善すべき項目が明らかにな

った。難病対策課も同様な認識を有しており、疾病間の公平性を確保するため「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発(横串班)」を政策研究事業として立ち上げた。そこで議論されている項目と重複する項目もあるが、我々の視点で課題を列記した。

①重症度分類の公平性

- a. 他の研究班と横並びとなる重症度分類を使用しているが、小児例に適さない項目がある。別途注釈を加えた疾患もある(277、281)。
- b. 術後経過の記載の有無
術後経過が重症度分類に考慮されている疾患(22、232)とそうでない疾患(68、69、70)がある。考慮されていれば必ずしも良いということではなく、記載がある22では小児期に術歴があれば成人で無症状でも受給認定が可能となる基準もあり、他の疾患と公平性が担保できる基準設定を検討する必要がある。
- c. 全疾病が用いている重症度分類を俯瞰できる一覧を作成した。出来るだけ既存の重症度分類を用いるといった議論の参考資料となり得る。

②小児と成人の診断基準及び重症度分類の整合性

小児と成人で診断基準等に明確な区別を設けている50疾患とその課題を整理した。

③鑑別診断

局長通知に鑑別診断が明示されていない疾患がある。

④遺伝学的検査

現在の表記カテゴリーでは、遺伝子や染色体の検査項目は「遺伝学的検査」、一方タンパク質、抗体価、酵素活性などの検査項目であるELISA、免疫組織染色、酵素活性測定などの検査項目は「検査所見」に記載をしている。広義な遺伝学的

検査の定義では、これらすべての検査項目は遺伝学的検査に含まれている。この広義な定義に準じてるのは324メチルグルタコン酸尿症のみで他の疾患は全て2つに区別した記載となっている。

⑤遺伝学的検査の変異塩基配列

現状では、疾患の原因となりうる遺伝子の変異だけを選択する形式になっている。難病のゲノム医療による診断や治療法の研究のためには、塩基レベルの変異情報が非常に有益な情報を齎すことは明確である。

110疾患と196疾患の臨個票に数値データなどの記入項目に差があると検討委員会の宮坂委員から意見をいただき、難病対策課とも協議を行った。指摘された項目の大部分は今回の診断基準等の見直し、表記統一、OCR臨個票作成により解消された。指摘のあった変異塩基の記載変更については、臨個票の記載案を作成して他の政策研究班の意見集約を行ったが、現時点では一致した意見とはならず今後の検討課題となった。

2. OCR臨個票の識別エラーケース

3月末にシステムの納品テストに立ち会った。OCR臨個票のテストサンプルとして、入力可能なOCR臨個票PDFファイルにPCから直接タイピングで記載したものと手書き記載した2種類を用意して、OCR読込作業を行った結果、様々なエラーケースが想定された。それらの対応策も合わせて下記に纏めた。

(1) 文字識字エラーケース

予想に反して、丁寧に手書きされた楷書体の氏名、住所の識字率でさえ誤認識することが明らかになった。指定医が4月から使用されるOCR臨個票に手書き記載をした場合は、文字の認識エラーを避ける対策が不可欠である。手書き記載のOCR臨個票は

別途 OCR 臨個票にタイピング入力した臨個票を用意して読み取らせるか或いは OCR スキャナーを介さずにデータベースに直接手入力する作業フローの検討が必要である。

(2) 数値ボックスの記入エラーケース

表 5 に数値ボックスに誤った記入がされた場合に、OCR 側システムと難病側システムの取込み動作を纏めた。基本的にタイピング数字でも手書き数字でも OCR は指定された文字種に最も近しい文字で認識するため、OCR 臨個票の記入文字と異なる認識文字であっても OCR 側でエラーとはならず、そのまま難病側システムに取り込まれる。従って、OCR 側システムで確認・修正画面と OCR 臨個票画像を見比べて両者に間違いがないかチェックをして難病側に出力するか又は難病側システムの取込データのチェックを難病システムの登録画面と OCR 臨個票画像を見比べて行うどちらか一方のデータチェック作業が必須である。

(3) OCR の読み取りエラーケース

OCR 側の読み取り作業では下記のエラーが想定されるため、発生したエラーケースのリカバリー対策を行うべきである。

① OCR 帳票の 1 ページ目がない

⇒ OCR スキャナーに帳票を掛ける前に疾病の 1 ページ目があるか事前確認する。仮に、複数疾患の OCR 臨個票の束に 1 ページ目がないまま読み取らせると、前にある疾患の臨個票から連続した一つの疾患の帳票となり、1 ページ目が抜けた疾患のデータはデータベースに全く格納されない。

事前確認により 1 ページ目が元々欠落していれば、都道府県に連絡して写しを取り寄せる。

② タイミングマークが読み込めない

⇒ OCR 側で検知エラーとなり、伸縮補正処理エラーとしてエラーフォルダに転送される。タイミングマークの欠落状態を確

認して、エラーページのデータを新しい OCR 帳票に転記し直して、再読み込む。

③ 署線等の矩形がかすれ等により見つからない

⇒ 文字認識処理エラーとなりエラーフォルダに 1 疾患分丸ごと画像ファイルが転送されるので、画像ファイルのどこに署線等の認識エラーがあるかを見付け出さなければならない。該当箇所のデータを新しい OCR 帳票に転記して再度読み込ませるか、署線の不認識領域が広範囲ならば手入力でデータベースに格納する。

④ ページ ID がない用紙(臨個票以外の用紙、ページ ID が欠けている臨個票)が混在

⇒ 臨個票以外の用紙が混入した場合は、該当用紙を自動的に取り除いて、必要な帳票のみを読み込むので問題はない。一方、1 疾患の臨個票のページ ID が途中で欠けていても読み取りエラーにはならないため、OCR 側システムの確認・修正画面か難病側データベースの登録画面のどちらかでデータの欠落がないかチェックを行う。

3. OCR データ格納時の難病側システムの留意点

難病側システムは OCR 側からテキスト出力されたデータをそのまま取り込む。その際、難病側でエラー表示(データ登録画面のタブ又は該当項目が赤色表示)されるケースと表示されないケースが生じるので注意が必要である。

<エラー表示の場合>

① 難病側データベースで「数値型」である項目に対して、OCR 出力データにアルファベットなど「文字型」が混ざって取り込まれた場合

② 難病側データベースで「整数値」設定であるのに、OCR 側が「小数値」のデータと識別して出力する場合

<エラー表示にならない場合>

- ①OCR 数値データの桁数が、難病側システムの「数値型」で設定した最小値を下回る又は最大値を上回る場合
- ②小数点記載のデータを OCR 数値データが「整数部」だけと識別した場合(例えば、臨個票に「.」ではなく「、」が記載され、OCR が「0」「1」または「7」に識別したデータは、難病側システムが「数値型」「小数点」設定でも取り込まれる)
上記のエラー表示にならない場合は対応が不可欠であり、その対応法として、難病側データベースの取込み数値データの確認作業か、或いは OCR 側の確認・修正画面で数値データの確認作業を行うべきである。

4. 次年度の登録システム改修

平成 29 年度秋から稼働を予定している登録システム運用に向けて、下記の 3 項目を提案する。

(1) システムの不具合等の改善

平成 27 年度時点で改修されたシステムにはデータ登録フロー以外にも登録済情報の画面表示や検索機能にバグと考えられる多くの不具合や運用の効率化のために改善すべき課題が多数見つかっている。平成 29 年度のシステム改修期間は約 3 か月程度の非常に短い期間であることから、システム改修業者とは十分に協議の上、必要最小限の不具合改善項目の取捨選択が必須と考える。

次年度のシステム改修業者と共に改修課題の検討を綿密に行いたい。

(2) OCR データ確認・修正画面の構築

OCR 側データベースの最も重要な機能として全疾病(全臨個票)の読み取りデータの確認・修正画面システムが必要不可欠である。今年度は 8 疾病のみの確認・修正画面しか作成をしていないため、残り「416 臨個票」に対応した構築が必要である。確認・修正

画面の設計図となる OCR 出力定義表を改修業者が作成するため、データ整理表を速やかに提供することで OCR システム構築の支援を行いたい。

(3) 第 3 次指定難病のデータベース構築

今年度は既存疾病のデータベースのみを OCR 臨個票に合せて改修を行ったが、第 3 次の OCR 臨個票データベースの構築が次年度に必要である。第 3 次分の 37 臨個票に対応したデータ整理表は既に作成済みであるので、システム改修業者に提供して第 3 次データベース構築をフォローする。また、既存疾病で明らかになった OCR 臨個票の改ページによるデータベース入力不可トラブルが第 3 次臨個票に存在するか事前確認を行って、該当する箇所があれば、その改善策を事前に講じておく。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

- 1. 論文発表
なし
- 2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

- 1. 特許取得
なし
- 2. 実用新案登録
なし
- 3. その他
なし

表1 8月・10月時に局長通知等に軽微修正があつた疾病及び修正内容

No.	告示番号	疾病名	修正内容
1	1	球脊髄性筋萎縮症	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)960人→1223人
2	4	原発性側索硬化症	【概要】 ・2.原因 「家族性漸性」→「遺伝性漸性」 ・3.症状1行目「50歳」→「40歳」 【診断基準】 ・A. 臨床像「血族婚」→「両親に血族婚」
3	6	パーキンソン病	【重症度分類】 「Hoehn & Yahr」→「Hoehn-Yahr」
4	8	ハンチントン病	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)851人→933人
5	11	重症筋無力症	【診断基準】 鑑別診断 ・進行性外眼筋麻痺を慢性進行性外眼筋麻痺 ・急性「播種」性脳脊髄炎→急性「散在」性脳脊髄炎
6	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	NMOと旧来のNMOSDを区別せずに一括して取り扱う 【概要】 治療法：グラチラマー酢酸塩(コバキソン)を追加
7	16	クロウ・深瀬症候群	【概要】 文章微修正
8	19	ライソゾーム病	【概要】 ・ムコ多糖→ムコ多糖症 【診断基準】 1. 主要項目 ・Gaucher細胞→ゴーシエ細胞・Niemann-Pick→ニーマンピック・Krabbe病→クラッペ病・Fabry病→ファブリ病・Gaucher病→ゴーシエ病 ・別表→別紙・臨床所見→主要所見・「画像所見」を削除 2. 指定難病の対象範囲について (1) Gaucher病→ゴーシエ(Gaucher)病 (2) Niemann-Pick病A、B型→ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病A型、B型 (3) Niemann-Pick病C型→ニーマン・ピック病C型 (4) GM1 ガングリオシドーシス→GM1ガングリオシドーシス テイ・サックス(Tay-Sachs)病、サンドホフ(Sandhoff)病、AB型 (5) GM2 ガングリノシドーシスTay-Sach病、Sandhoff病、AB型→GM2ガングリオシドーシス テイ・サックス(Tay-Sachs)病、サンドホフ(Sandhoff)病、AB型 (6) Krabbe病→クラッペ(Krabbe)病 (9) Farber病→ファーバー(Farber)病 (10) Hurler/Scheie症候群→ムコ多糖症I型(ハーラー/シェイエ(Hurler/Scheie)症候群) (11) Hunter症候群→ムコ多糖症II型(ハンター(Hunter)症候群) (12) Sanfilippo症候群→ムコ多糖症III型(サンフィリポ(Sanfilippo)症候群) (13) Morquio症候群→ムコ多糖症IV型(モルキオ(Morquio)症候群) (14) Maroteaux-Lamy症候群→ムコ多糖症V型(マロトーラミー(Maroteaux-Lamy)症候群) (15) Sly病→ムコ多糖症VI型(スライ(Sly)病) (16) ヒアルロニダーゼ欠損症→ムコ多糖症IX型(ヒアルロニダーゼ欠損症) (24) Schindler病/神崎病→シンドラー(Schindler)病/神崎病 (25) Pompe病→ポンペ(Pompe)病 (26) Wolman病→酸性リバーゼ欠損症 (27) Danon病→ダノン(Danon)病 (30) Fabry病→ファブリー(Fabry)病
9	20	副腎白質ジストロフィー	【概要】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「副腎脊髄ニューロパチー(adrenomyeloneuropathy: AMN)」 ・5. 予後の記載内容を判り易く一部修正。 【重症度分類】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「副腎脊髄ニューロパチー(adrenomyeloneuropathy: AMN)」
10	21	ミトコンドリア病	【概要】 ファンコニー症候群→ファンコニー症候群 【重症度分類】 クレアチニクリアランスの単位 %→mL/min 重症度軽症平均2以下→未満
11	23	プリオン病	【概要】 1. 患者数: 平成24年→26年、475人→584人
12	24	亜急性硬性全脳炎	【概要】 1. 患者数: 平成24年→26年 【診断基準】 小項目(6)の最後に「大項目」があつたのを削除
13	25	進行性多巣性白質脳症	注(2)造影剤増強→ガドリニウム増強
14	28	全身性アミロイドーシス	【概要】 「凝集し」→「アミロイドとして凝集し」 【診断基準】 1(1)「結核に」→「結核などに」、「心臓、手関節」→「心臓、肺、手関節」 同1(2)(m)血中でフリー・フライ・チェーンが上昇することがある」を追加 同2(2)①(b)数年→2、3年 同2(2)④「直腸」の後に「口唇、」を追加 「概要」大幅加筆修正（これまで川田さんとやりとどりあつたが未修正であつたもの） ----- 4月までの改訂で反映されていなかつた修正は以下のとおり。 ・概要4. 治療法の最後「現在開発中」→「現在治験が進行中」
15	32	自己貪食空胞性ミオパチー	【概要】 筋電図所見「高振幅」→「低振幅」(2か所)

16	34	神経線維腫症	<p>消化管間質腫瘍(gastrointestinal stromal tumor: GIST)</p> <ul style="list-style-type: none"> ●局長通知 ○概要1.: <ul style="list-style-type: none"> ・「神経鞘腫」→「末梢神経鞘腫」 ・「その他に、頭痛、痙攣、半身麻痺、視力障害などを伴うこともある。」→「その他に、頭痛、顔面神経麻痺、顔面のしびれ、歩行障害や小脳失調、痙攣、半身麻痺、視力障害、嚥下障害や構音障害などを伴うこともあります。」に変更 ・その他文言修正複数あり <診断基準>○神経線維腫症II型: 2「臓膜腫のほかに、脳室内腫瘍や」→「臓膜腫、脳室内臓膜腫や」
17	35	天疱瘡	<p>【概要】 1. 患者数「H24年度5279人」→「H26年度6070人」</p>
18	36	表皮水疱症	<p>・重症度分類の「ネフローゼ症候群」を「蛋白尿」に変更する。(添付内p.6、赤字の通り)【概要】 ・原因(てにおはの修正) 【診断基準】 ・3.病型診断の(3)の②と④ ・表: 表皮水疱症の分類</p>
19	37	膿疱性乾癬(汎発型)	<p>【概要】 ・治療法 「また、IL-17A阻害薬も膿疱性乾癬に有効性が示され適応が追加された。」を追加</p>
20	40	高安動脈炎	<p>個人票の修正にあわせた修正を実施 診断のカテゴリー: (4)上記2の症状、3の診断上重要な身体所見、のいづれかを有し、5に示した特徴的な画像所見を有するもので…に修正 画像診断に「心エコー」を追加局長通知の診断のカテゴリー(4)を以前連絡いただいた内容に修正。 局長通知と臨床検査個人票で診断のカテゴリーの画像診断に心エコーを追加</p>
21	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	<p>【診断基準】 ・主要臨床所見(3)「血管炎による症状、発熱……、筋肉痛(筋力低下)、紫斑のいづれかが一つ以上」に変更 ※修正時は「一つ」→「1つ」 ・4.(1)(a)「1.の主要臨床所見のうち、気管支喘息あるいはアレルギー性鼻炎、好酸球増加および血管炎による症状のそれぞれ1つ以上を示し、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」→「1.の主要臨床所見3項目を満たし、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」 ・(b)「1.の主要臨床項目3項目を」→「1.の主要臨床所見3項目を」</p>
22	46	悪性関節リウマチ	<p>【診断基準】 2. 組織所見で、「臓器の生検によりなし中動脈壊死性血管炎」の、"なし中"を"ないし中"に修正</p>
23	47	バージャー病	<p>【診断基準】 膜窩動脈"捕捉"症候群を膝窩動脈"捕捉"症候群に修正</p>
24	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	<p>【概要】 von Willebrand→ファン・ヴィル・ブランド(12/2)</p>
25	51	全身性強皮症	<p>・概要の文章(2. 原因差し替え、4.治療法および5. 治療法一部追加修正、1.患者数変更、6.重症度分類変更) ・診断基準(大幅加筆修正、除外基準を追加、参考画像を追加) ・重症度分類(「総論」の追加、「皮膚」の項大幅変更、「肺」1文追加、それ以外はほぼ内容は同じ。以前は切り貼りだったものなどがきちんとした形式に変更されている。) ・重症度の認定基準が修正によりわからなくなっている。 ----- ・概要の情報提供元は4月までに修正済み ※重症度返事待ち(重症度分類差し替え時は、スペルミスがあるので修正する事(NHYA→NYHA))</p>
26	52	混合性結合組織病	<p>調査票の変更に合わせて、<診断基準>4(1)①「多発関節炎」を「多関節炎」に変更。 ※都道府県修正あり(局長通知、調査票) ・2 共通所見 ①イノ一現象 ②指ないし手背の腫脹 →2 共通所見 ①レイノー現象②指ないし手背の腫脹 【概要】 ・3行目「全身性硬化症」→「全身性強皮症」 ・4行目「多発性筋炎/皮膚筋炎」→「多発筋炎」(皮膚筋炎を削除。同じ表現のところも修正。) ・3.症状の文面の一部変更 「研究班では非侵襲的な検査法を主とした「MCTD肺高血圧の診断の手引き」を設定して、早期診断につとめている。」 →「よってMCTDと診断されたら、肺高血圧症の有無について肺拡散能や心エコーなどを行う。」 ・1. 患者数 「H24年度10,146人」→「H26年度11,005人」</p>
27	53	シェーグレン症候群	<p>※都道府県修正あり(局長通知のみ)…唾液腺・涙腺腫脹→(2)唾液腺・涙腺腫脹</p>
28	57	特発性拡張型心筋症	<p>【概要】 ・4.長期の療養の「(安静、塩分制限、水分制限を長期にわたり継続)」を削除</p>
29	58	肥大型心筋症	<p>【診断基準】 「心室中部閉塞性心筋症」→「心室中部閉塞性肥大型心筋症」(2か所)</p>
30	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	<p>【概要】3. 症状の最終行:「専門性の元に」→「専門性のもとに」</p>
31	64	血栓性血小板減少性紫斑病	<p>「○【概要】」の文言修正 「○要件の判定に必要な事項」の「1.患者数」を総数から年間発症数に変更 9/16再修正により発症年齢などの文言、スペルミスを修正 3月の委員会で修正を開示した疾患を修正する場合は、3月の委員会資料を修正を反映させてから、修正履歴つきで修正すること。 【概要】 ・1.「始めて」→「はじめて」 ・「細血管障害性溶血性貧血」→「微小血管症性溶血性貧血」</p>
32	65	原発性免疫不全症候群	<p>"後天性免疫機能障害による免疫不全"の追加 他</p>
33	70	広範脊柱管狭窄症	<p>【概要】 ・憎悪→増悪(12/2)</p>
34	71	特発性大腿骨頭壞死症	<p>・【概要】文章の変更 「アルコール愛飲歴やステロイド大量投与歴」を 「習慣性飲酒歴(週当たり飲酒量: エタノール換算320 g(毎日日本酒2合相当)以上) や経口ステロイド大量投与歴(プレドニゾロン換算1日最大量15mgをこえる)」</p>
35	78	下垂体前葉機能低下症	<p>※都道府県修正あり(局長通知のみ) ①C.甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 2.除外規定 2.診断基準 →2.除外規定 3.診断基準 ②D-2.成人(成人GH分泌不全症)「判定基準」→「診断基準」</p>
36	85	特発性間質性肺炎	<p>【概要】 ・原因、症状、治療法、予後の文章の修正 ・患者数「平成24年度医療受給者証保持者数」7,367人→「約 15,000人以上(平成26年度医療受給者証保持者数: 8,846人)」 【診断基準】 ・1. 主要項目の(1)⑤「3.牽引性気管支炎・細気管支拡張」→「3.牽引性気管支・細気管支拡張」 ・鑑別診断 「肺リババ脈管筋腫症(LAM)」→「リンパ脈管筋腫症(LAM)」 「ランゲルハンス細胞肉芽腫症」→「ランゲルハンス細胞組織球症」 ・表2:略語説明「IIPS」→「IIPs」</p>

37	89	リンパ脈管筋腫症	<p>【概要】 ・疾患名の歴史の削除 ・患者数:526から589人 ・治療法:未確立を削除 <p>【診断基準】 ・HE染色・細類上皮の細を削除</p> </p>
38	90	網膜色素変性症	<p>【診断基準】 ・「IS/OS」→「エリプソイドゾーン(EZ)」</p>
39	96	クローン病	<p>【診断基準】 注4の「裂肛」→「裂溝」</p>
40	98	好酸球性消化管疾患	<p>【重症度分類】 ・成人　末梢血好酸球割合 「20%<」→「20%以上」</p>
41	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	<p>【診断のカテゴリー】 項目タイトル追加 <p>【診断基準】 ・「MEK1、MEK2」→「MAP2K1 (MEK1)、MAP2K2 (MEK2)」の正式名も追記 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」</p> </p>
42	103	CFC症候群	<p>【診断基準】 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」</p>
43	104	コステロ症候群	<p>【診断基準】 「先天性の補体関連遺伝子異常として、2015年現在で判明しているCFH、CFI、CD46(MCP)、C3、CFB、THBD、diacylglycerol kinase ε(DGKE)の7遺伝子の病的変異例」 「2015年現在」→「2016年現在」</p>
45	113	筋ジストロフィー	<p>誤字。 心エコー所見の記録部分 「左室駆出率」→「左室収縮率」</p>
46	118	脊髄膜瘤	<p>【診断のカテゴリー】 表現変更</p>
47	120	遺伝性ジストニア	<p>FHANの3.検査所見における図とlegendは削除し、図は示さない。 局長通知の関係部分を削除</p>
48	130	先天性無痛無汗症	<p>【概要】 「(4型と5型は明確な区別が困難で臨床症状がオーバーラップすることも多いため、両者を含める)」を挿入</p>
49	131	アレキサンダー病	<p>【概要】 ・遺伝子ではないGFAPをイタリックから変更(2か所) ・遺伝子を表すGFAPIはイタリックのままで、その直後の「遺伝子」を削除(3か所) ・「家族内発症が多く、無症候の症例も存在する」→「家族内発症が多い。また、無症候の症例も存在する」</p>
50	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	<p>【概要】 3「以上が全例で認められる」→「異常を特徴とする」</p>
51	135	アイカルディ症候群	<p>「スパスム」→「スパスム」</p>
52	136	片側巨脳症	<p>「スパスム」→「スパスム」</p>
53	137	限局性皮質異形成	<p>【概要】 概要1、3、4、5の文言追加修正(表現の変更が主) 概要2. 原因「FCDタイプ2bの症例の一部に、細胞内情報伝達系分子mTORの細胞変異が知られている。」を追加など修正 <p>【診断基準】 A2を「乳幼児～学童期に多いが、中学生以降あるいは成人でも発症する。」のみに変更、B2:「灌流」→「局所脳血流」に変更。</p> </p>
54	140	ドラベ症候群	<p>C.鑑別診断:「ミオクロニー失立てんかん」→「ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん」(指定難病名に統一)</p>
55	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	<p>【概要】 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかんを「」で囲む <p>【診断基準】 非典型良性小児部分てんかん→非定型良性小児部分てんかん</p> </p>
56	144～148	レノックス・ガストー症候群 ウエスト症候群 大田原症候群 早期ミオクロニー脳症 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	<p>【診断基準】 2)ウエスト症候群:A.症状2.「スパスムス」→「スパスム」に変更</p>
57	151	ラスマッセン脳炎	<p>【概要】 1:7.2(±6.4)→9.0(±10.3) ・同4.文言変更!免疫修飾療法(ステロイドパルス、ガンマグロブリン、タクロリムス、血漿交換など)」→「免疫修飾治療(メチルプレドニゾロンパルス、ガンマグロブリン(IVIg)、タクロリムス、血漿交換など)」;「てんかん外科治療(半球離断術)」→「てんかん外科治療(機能的半球切除術)」;「出現するまではやはり」の「やはり」を削除、「免疫調節治療」→「免疫修飾治療」(2か所) ・5.予後!免疫修飾治療には、定期的に行うメチルプレドニゾロンパルス治療、IVIg治療、タクロリムス治療などがある。」を削除、「定期的パルス治療」→「定期的に行うメチルプレドニゾロンパルス治療」;「定期IVIg治療」→「定期的に行うIVIg治療」 ・<参考所見>5. GluRN2B抗体→GluN2B抗体</p>
58	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	<p>C.鑑別診断:「ドラベ(Dravet)症候群」→「ドラベ症候群」、「PCDH19関連てんかん」→「PCDH19関連症候群」に変更</p>
59	156	レット症候群	<p>【概要】 5.予後「誤嚥性肺炎などの」→「誤嚥性肺炎、QT延長の不整脈などの」OK <p>【診断基準】 B1閉じカッコの抜けを追加OK D.「(Pitt-Hopkins)」を削除OK Eに「4.その他、從来から発達障害の原因遺伝子として報告されていた遺伝子異常でレット症候群類似の臨床像を呈する事が報告されている。」を追加:4ではな注釈として追加</p> </p>
60	157	スタージ・ウェーバー症候群	<p>文章中の(頭蓋内をつげた)「軟膜血管腫」への変更、「血管腫」→「軟膜血管腫」への変更</p>
61	159	色素性乾皮症	<p>以下を統一(蛋白とタンパク、遺伝子名がイタリックとロマン(アップライト)、皮膚がんと皮膚癌) <p>【診断基準】 B 検査所見 3.紫外線致死高感受性(誤)→紫外線致死高感受性(正)</p> <p>表1 XPGの神経症状は「～+」に変更。 ※依頼以外の修正:【診断基準】のA1の最後の「。」→「。」</p> </p>
62	161	家族性良性慢性天疱瘡	<p>【診断基準】 段落番号の記載ミスを修正</p>
63	165	肥厚性皮膚骨膜症	<p>【概要】 「1例報告」→「症例報告」</p>
64	166	弾性線維性仮性黄色腫	<p>【診断基準】 ・解説の「暗赤色斑」→「暗赤色斑」</p>

			局長通知 関節型の【診断基準】一遺伝学的検査 TNXB 遺伝子等の変異(関節型 EDS の少数例) ↓ TNXB 遺伝子等の変異(現在は、関節型 EDS の少数例のみに上記の遺伝子の変異を認める) (理由:簡潔な説明を求めたが、現状をより正確に表現するため、字句を追記。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。) <重症度分類> 2. 成人例 1)～3)のいずれかに該当する者を対象とする。 「1)先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。」 ↓ 1)心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。」 (理由:現状をより正確に表現するため、先天性という形容詞を削除した。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。) 3)患者の手拳大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合。 の続きに (ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数えることとする。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回までカウント可とする。) を追加。 (以前から調査票には記載されていた)
65	168	エーラス・ダンロス症候群	【概要】 誤嚥性肺炎などを來して→誤嚥性肺炎などの感染症を契機に
66	174	那須・ハコラ病	【概要】 2.「原因」→「主な原因」 3.「理学療法」→「理学療法・言語聴覚療法等」
67	177	有馬症候群	【概要】 ・項目番号の重複の修正(改行)
68	178	モワット・ウィルソン症候群	不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。 ⇒不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。
69	179	ウイリアムズ症候群	誤記 : アペール症候群 : Ig II ドメインの変異 [Ser252Try] → 「Ser252Trp」への修正局長通知 原因遺伝子 Ser252Try → Ser252Trp (疾患の【概要】部と遺伝子学的検査の2か所)
70	181～184	クルージン症候群 アペール症候群 ファイファー症候群 アントレー・ピクスラー症候群	誤記 : アペール症候群 : Ig II ドメインの変異 [Ser252Try] → 「Ser252Trp」への修正局長通知 原因遺伝子 Ser252Try → Ser252Trp (疾患の【概要】部と遺伝子学的検査の2か所)
71	186	ロスマンド・トムソン症候群	・「ファンコニー症候群」→「ファンコニー症候群」
72	192	コケイン症候群	2. 原因 「CS患者の責任遺伝子は25%がCSA、75%がCSBであり、XP遺伝子関連は非常に稀である」 →訂正バージョン:「本邦CS患者の責任遺伝子は55%がCSA、30%がCSBであり、XP遺伝子関連は15%である。」 3. 症状 「経口摂取が困難となり経鼻栄養が必要になる」→「経口摂取が困難となり経鼻栄養や胃瘻が必要になる」
73	204	エマヌエル症候群	【概要】 2.原因 ほとんどの場合、両親のどちらかが... 「ほとんどの場合」追加 2.3:1～3:1 3.NYHA分類表のレイアウト変更
74	207	総動脈幹遺残症	【概要】1. .の最初「一般的に」を削除、「肺血圧」→「肺高血圧」 ・同2. の最初「正常両大血管の発生過程」→「両大血管の正常な発生過程」、「形成されなかつたためである」→「形成されないことによる」 ・同3. 「bounding pulse」→「反跳脈(bounding pulse)」 ・同4. 【外科治療】「根治手術」→「手術」、「弁置換手術やhomograft」→「弁置換手術ホモグラフト」→「弁置換手術、ホモグラフト」
75	208 209	修正大血管転位症 完全大血管転位症	【概要】 1.「修正大血管転位症」→「修正大血管転位症」、「房室ブロック」→「房室ブロック」(2か所: 見え消し版送付後に変更 2. 発病の機構「解剖学敵右心室」→「解剖学的右室」 【診断基準】 1.【心臓カテーテル・造影所見】「右心房」→「右房」、「左心房」→「左房」OK ・同5:「大血管転換術」→「大血管スイッチ術」OK
76	210～213	単心室症 左心低形成症候群 三尖弁閉鎖症 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	局長通知: ・同3.「ファンタン型循環」→「ファンタン循環」 ・同3. 1) 等→など(2か所) ・同3. 4) プラスチック→錫型 要望外修正: 【概要】1.「肺動脈弁閉鎖症」→「肺動脈閉鎖症」(2か所) 【診断基準】: 第1文および4のタイトル「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖症」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 同4:「心室中隔欠損を合併しない肺動脈弁閉鎖」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 却下:・【概要】および【診断基準】の「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖症」への「(2心室修復が不可能な場合)」の追記 ・【診断基準】1、2の文言修正
77	214～216	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 ファロー四徴症 両大血管右室起始症	局長通知: 「心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖」に「症」がない場合は追加。 ・同:「心内手術」→「心内修復術」 ・同:「ラステリ」→(Rastelli)」を追加 ・4. :「ブロック-タウジッヒ(BT)」→ブロック(Blalock)-タウジッヒ(Taussig)→英語を(Blalock-Taussing: BT)として追加 ・<【診断基準】>2.「右室肥大をともなう先天性心疾患。」→「右室肥大を呈する先天性心疾患である。」 ・同3.「ないのが」→「ないことが」、「心疾患。」→「心疾患である。」 ・中黒を読点に変更、「ひとつ」→「一つ」→「一つ」
78	217	エプスタイン病	※都道府県修正あり(局長通知) . . . (三尖弁中隔炎→三尖弁中隔尖。僧房弁→僧帽弁。) 【概要】 右心室、右心房の「心」を削除など軽微修正 「ずれ落ちるために」の後の読点を削除、「支障が生じ」→「支障が生じて」 【診断基準】「一度」→「1度」、「附着偏位」→「附着部位偏位」 11/15追加修正「右脚ブロック」→「右脚ブロック」 11/17追加修正・4. 治療法「Blalock-Tausig」→ブロック-タウジッヒ(Blalock-Taussig: BT)
79	220	急速進行性糸球体腎炎	局長通知: ・要件の判定に必要な事項6.重症度ウ)「蛋白尿>0.5g/日のものは」→「蛋白尿0.5g/以上のものは」 ・重症度分類: 「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿>0.5g/日のものは、重症として扱う。」→「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿0.5g/以上のものは、重症として扱う。」とする
80	221	抗糸球体基底膜腎炎	ステロイド経口 (プレドニゾロン換算 ステロイドパルス (メチルプレドニゾロン換算 を追加しました。

81	222	一次性ネフローゼ症候群	※都道府県修正あり（局長通知、調査票）・（通知文）：0.5g/gCr以上 が正しい 【概要】になお、膜性増殖性糸球体腎炎（MPGN）については、一次性膜性増殖性糸球体腎炎の【概要】も参照すること、を追記 【概要】：血清アルブミン値が3.0g/dL未満を以下OK ※11/21重症度の番号と形式を一部変更
82	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	【診断基準】：ネフローゼ症候群を必要条件から削除したこと 指定難病の認定患者数は若干増えると思われます 重症度分類：新たに医療費助成の対象となる患者が出てくると思われます。同時に、これまで医療費助成の対象であった方が対象から外れてしまう可能性が若干あります 局長通知： 小児の重症度の文言が【概要】と重症度基準で異なるので横山先生の了解を得て「状態の程度」に統一
83	224	紫斑病性腎炎	3)尿検査所見 蛋白尿>0.5g/日 ⇒ ≥0.5g/日 「蛋白尿0.5g/日以上」に修正 224 紫斑病性腎炎 <【診断基準】> (注) A. 巢状文節性 ⇒ 巢状分節性 藤元昭一
84	227	オスラー病	局長通知、調査票： ・重症度分類に関する事項の 動脈血液ガス 「3 PaO ₂ > 60 Torr (SpO ₂ ≥ 90%) 4 PaO ₂ ≤ 60 Torr (SpO ₂ < 90%)」 ↓ 「3 PaO ₂ > 60Torr (SpO ₂ >90%) 4 PaO ₂ ≤ 60Torr (SpO ₂ ≤ 90%)」 ※PaO ₂ とSpO ₂ の不等号を合わせる
85	228	閉塞性細気管支炎	※都道府県修正あり…鑑別診断に膠原病を追加。
86	229	肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性)	【概要】 ・患者数 800人→900人(自己免疫性PAPおよび先天性PAP) ・蜂窩肺→蜂巣肺(誤字) ・鑑別診断から「非特異的間質性肺炎」を削除、「細菌性肺炎」追加 「分解過程に障害により」→「分解過程障害により」 ・B-4病理学的所見「SpA」→「Sp-A」 ・「続発性PAPをきたしめる疾患の一覧」の直後に「(平成28年研究班成績)」を挿入し、「研究班成績」の数値を修正し、「過去の文献から」の列は削除
87	230	肺胞低換気症候群	局長通知、調査票： ・「PHOX-2B」→「PHOX2B」(ハイフンなし)
88	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	局長通知： ・重症度分類の表の「血清AAT濃度」 「血清α1-AT濃度」→「血清AAT濃度」(2か所) ・「軽症血清AAT濃度」 「50-90」→「50mg/dL以上90mg/dL未満」に変更
89	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	局長通知 【概要】<疾患分類> 2.(2)で、ステロールキャリアプロテインX(X)を追加) OK(脱字) ・ペルオキシソーム形成異常症 B.検査所見 1. ①極長鎖脂肪酸で、C26:0,(0'を追加) OK(脱字) ・234-4レフサム病 D. 鑑別診断で、フィタン酸の蓄積を認める他のペルオキシソーム病(「他の」を追加) OK(脱字) ・234-5アカタラセミア(無カタラーゼ血症)の【診断基準】でA症状のところで、"前述した様に"を削除 OK(文章校閲)
90	236	偽性副甲状腺機能低下症	局長通知： ・「オルブライ特徴性骨ジストロフィー(Albright hereditary osteodystrophy: AHO)」が2箇所あるので、2箇所目を「AHO」に変更。 ・「AHOの症候を合併する」→「AHOの症候を合併する場合がある」
91	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	1.局長通知 【概要】-2.原因 の 良性の腫瘍より→「良性」を削除。 2. 238の局長通知内のある病の低リン血症判定の参考値で、"思春期以降成人まで"から "成人まで"を削除
92	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	局長通知 1.本文に出てくる 25水酸化ビタミンD-1α水酸化酵素遺伝子 表記の統一。 2.1,25(OH)2D の2 を下付きに統一。 3.血清リン値 思春期以降成人まで→「成人まで」を削除。
93	240	フェニルケトン尿症	局長通知 全体: BH4の4の下付き 【概要】等の前文: 遺伝子イタリック、エビネフリン→アドレナリン(2箇所)、「マス・スクリーニング」の中黒を削除、「10」の後に「mg/dL」を追加、マターナルPKU追記 <【診断基準】> ・血中Phe正常化→血中Phe値は正常化 ・BH4反応性高Phe血症で前値より→BH4反応性高Phe血症では負荷前値より <診断のカテゴリー> ・4歳以降(家族の希望があれば乳児期後半から)→乳児期後半 ・血中Phe30%以上→血中Phe値が投与前より30%以上 PAH欠損症の斜体のみ却下(ミスと思われる) ※修正依頼外 ・局長通知の修正箇所に対する個所を修正
94	241～243	高チロシン血症1型 高チロシン血症2型 高チロシン血症3型	局長通知(241-243)： ファンコニー症候群→ファンコニー症候群(小慢表記)
95	244	メープルシロップ尿症	局長通知、調査票： ・A. 検査所見の(診断根拠となる検査) ②の「有機酸分析」→「尿中有機酸分析」 ・B. 鑑別診断 「チアミン欠乏」→「チアミン(ビタミンB1)欠乏」
96	247	イソ吉草酸血症	局長通知、調査票： ・C. 鑑別診断 「グルタル酸尿症2型」→「グルタル酸血症2型」 ※グルタル酸血症2型はグルタル酸尿症2型、マルチブルアシルCoA脱水素酵素欠損症などとも呼ばれる(小慢)
97	250	グルタル酸血症2型	・【概要】・【診断基準】：3. 診断の根拠となる特殊検査 タンデムマス検査所見 「新生児マススクリーニングではC10:1の上昇によってスクリーニングされる」の「C10:1」→「C10」 ※中鎖アシルカルニチン(C8, C10)の上昇で判定(MSスクリーニング手引き2012)

98	252	リジン尿性蛋白不耐症	【概要】、原因で「+」を上付き文字に変更(4か所)
99	263	脳膜黄色腫症	【重症度分類】mRSの判定基準表を統一
100	271	強直性脊椎炎	※都道府県修正あり(局長通知のみ)…2) BASMIスコア E 内顆間距離 0点: >120cm→100cm ・自己免疫性⇒炎症性 ・HLA-B27遺伝子の斜体を解除(2か所) ・約60%→60%以上 ・「現在IL-17阻害剤の国際的な治験が進行中である。」を挿入。
101	274	骨形成不全症	B. 検査所見 「1. 長管骨の変形を伴う骨折および変形 2. 変形を伴う細い長管骨および変形」 →「1. 長管骨の変形を伴う骨折 2. 変形を伴う細い長管骨」 C. 鑑別診断 「低フォスファターゼ症」→「低ホスファターゼ症」
102	276	軟骨無形成症	【診断のカテゴリー】 Definite 「Bのうち5項目以上を満たし」→「Bのうち5項目全てを満たし」
103	282	先天性赤血球形成異常性貧血	【診断基準】 表1の修正
104	286	遺伝性鉄芽球性貧血	【診断基準】 遺伝学的検査で「PUS1」が重複していたため片方を削除
105	287	エプスタイン症候群	【概要】・【診断基準】等→下記修正 4. 治療法: 「以前」→「依然」、「薬物適応」→「薬物療法の」 5. 予後: 「定期的」→「定期的な」・「明らかなには」→「明らかな」 A症状: 2「進行性腎障害 (FSGS)」→「進行性腎障害」 注の部分: 「生下から」→「生下時から」 B検査所見: 1. 「myosin II A蛋白」→「顆粒球ミオシンII A蛋白局在異常」局長通知 【概要】 「腎炎」→「腎障害」 ・巢状系球体硬化症「など」の追記
106	288	自己免疫性出血病XII/13	局長通知: 【概要】4. 「注射」→「投与」OK 要件の判定に必要な事項5. 「研究班の【診断基準】あり。」→「研究班作成と日本血栓止血学会作成の【診断基準】あり。」OK <【診断基準】> (6)、(7): 上記の(1)~(5)に加え→上記の(1)~(5)を全て満たしOK(調査票の表現と統一。意味は同じ) 附. 治療試験(追加検査)(2): ;後の空白削除 →空白は残す(印刷で文字が重なるのを防ぐ) C. 遺伝学的検査: 第XII/13因子→FXII/13-OK
107	292	総排泄腔外反症	1) 調査票 「腔」→「腔」で統一 2) 疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 2.原因: 「傷害」→「障害」 4.・「手術が施行されることもある」→「施行されることが多い」 ・「外陰形成を行う」→「外陰形成が選択される場合がある」 ・「子宮流出路形成」→「月経血流出路形成」 ○要件の判定に必要な事項 1. 患者数: 100人未満→約300人 <【診断基準】> 「回盲部から翻転脱出」→「回盲部から回腸が翻転脱出」 シェーマ差し替え: 変更箇所は、腸管脱出を起こしている部分が、最初は後腸の部分でしたが、回腸から脱出するのが正しく、そのように変更致しました。
108	293	総排泄腔遺残	1) 調査票 「腔」→「腔」で統一 2) 疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 3.症状: 「腔留血腫」→「腔留血症」 ○要件の判定に必要な事項 1. 患者数: 約600人に変更 4. 流血路障害→月経血流出路障害 ※留水症: メールに言及があるが該当箇所不明 すべて修正(甲田さん確認済)
109	294	先天性横隔膜ヘルニア	○概要 1. 概要 「胸腔内」→「胸腔」(2か所) 2. 原因 「レチノイン酸経路」→「レチノイン酸合成経路」 5. 予後 「脊椎側弯」→「脊椎側弯症」
110	301	黄斑ジストロフィー	・OCT所見の呼称が古いで、現在の呼称に変更。 (誤) 視細胞外節内節接合部(IS/OS) → (正) Ellipsoid zone (EZ) (誤) 離体視細胞先端部(COST) → (正) Interdigitation zone (IZ) →修正可「エリブソイドゾーン」、「インターデジテーションゾーン」とする。
111	302	レーベル遺伝性視神経症	一年間の発症人数を最新の値に修正。(161→117)
112	306	好酸球性副鼻腔炎	JESRECスコア合計: 11点以上を示し、鼻茸組織中好酸球数(400倍視野) 70個以上存在した場合を確定診断とする。

表2 3月(第13回検討委員会)及び12月(第18回検討委員会)に診断基準等を改正した経過措置対象疾病と改正内容

 12月改正案件

 3月改正案件

 3月軽微修正案件

A 診断基準要確認：改正後診断基準で再確認することが、必要と考えられる疾病

B 要追加項目：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

No.	告示番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	A 診断基準 要確認	B 要追加項目
1	2	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
2	3	脊髄性筋萎縮症(SMA)	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断カテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
3	4	原発性側索硬化症(PLS)	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
4	7	大脑皮質基底核変性症(CBD)	「診断基準」1. 主要項目、(4)除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	○	-
5	9	神經有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断カテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	○	○
6	11	重症筋無力症(MG)	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断カテゴリー(旧診断の判断)の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	○	○
7	14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	・CIDPとMMNの鑑別のため、「診断基準」に支持的診断所見を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	○	○
8	14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎(CIDP)／多巣性運動ニューロパシー(MMN)	・3月改訂の鑑別疾患を一部元に戻す。 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	診断基準の明確化	○	○
9	17	多系統萎縮症(MSA)	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断カテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。 Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	○	-
10	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断カテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
11	22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入。	診断基準を明確化するため。	-	-

12	24	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	「診断のカテゴリー(旧診断基準)」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	○	○
13	26	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	○	—
14	27	特発性基底核石灰化症(FIBGC/PFBC)	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC))と、家族性特発性基底核石灰化症(familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	○	—
15	36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	○	○
16	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に病理診断と鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
17	39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
18	47	バージャー病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	○	—
19	56	ベーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経ベーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	○	—
20	57	特発性拡張型心筋症	「診断カテゴリー」の追加	診断基準の明確化	—	—
21	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参考ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	○	—
22	63	特発性血小板減少性紫斑病 (ITP)	「診断基準」の病型鑑別を削除	病型鑑別を削除し、診断基準を明確化	—	—
23	63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	重症度分類を明確化	—	—
24	64	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	○	—
25	65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1. (1)⑤原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、VI. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	—	—
26	84	サルコイドーシス	・「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	ガイドラインに沿った診断基準の修正 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	—
27	86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	—	○
28	92	特発性門脈亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	—	—
29	93	原発性胆汁性胆管炎 (原発性胆汁性肝硬変)	告示病名の変更(旧病名を()で併記)	病名の適正化	—	—
30	97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「黒便の判定」を追記	重症度分類の明確化	—	—

31	99	慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認(注2)を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	○	—
32	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
33	105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子(CHD7 遺伝子)の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
34	109	非典型溶血性尿毒症症候群(aHUS)	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS(=aHUS)」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会／日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	○	○
35	116	アトピー性脊髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準＋相対基準のうち2個以上」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	—	—
36	119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオトニアの文言を追加	診断基準の明確化	○	○
37	120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
38	138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う(限局性)皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。 GPR65の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低いため。 その他の画像所見を追記することによる明確化	○	○
39	158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	○	○
40	167	マルファン症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくとも、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
41	167	マルファン症候群	「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	国際基準・ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
42	168	エーラス・ダンロス症候群(EDS)	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
43	171	ウィルソン病	「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色陽性1点」を追加	肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できるため。	○	○
44	171	ウィルソン病	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	○
45	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)(PAP)	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等他の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	○	○

46	230	肺胞低換気症候群(AHS)	・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患(COPD)、睡眠時無呼吸症候群(SAS)等に(単独)と追加	・診断基準を明確化するため。 ・AHSは、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	○	—
47	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	○	—
48	254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コブロポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	○	○
49	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ビオチニダーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ビオチニダーゼ欠損症の確定診断に、従来のビオチニダーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	○	○
50	256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	○	○
51	271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	○	○
52	285	ファンコニ貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加	ガイドラインに沿った修正	○	○
53	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・病名変更 ・後天性血友病A(自己免疫性第VII/8因子欠乏症)と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
54	300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化	重症度分類の明確化	○	○
55	301	黄斑ジストロフィー	・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断カテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし...」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確実であっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	○	—

表3 局長通知及び臨床調査個人票の表記統一修正内容（概要）

【主な修正内容】

1. 指定難病名・鑑別疾患名：和名（英名：略号）又は 和名（英名）
2. 確定診断など→Definite などに変更 *修正が可能なもののみ
3. 単数字：全角
例えば、
 - (1) 診断基準、重症度分類、表の単数字
*修正できるものだけ。インデントがあつて修正が難しいもの、図などは修正しない。
 - (2) 疾病名の病型数字
 - (3) stage 1
 - (4) + 1 SD (重症度分類の基準値)
 - (5) LV 1
4. 遺伝子名：イタリック
5. 元素記号→カタカナ
6. ケ月、カ月→か月
7. その他公用文ルールに準拠
8. 「診断のカテゴリー」に統一 *修正可能な箇所のみ

<修正の詳細>

1. 指定難病、鑑別疾患名

	表記法	備考
①	和名（英名：略号）	・3表記の場合。初出の表記に適応。2回目は和名か略号で記載 ・()は全角 : は全角 ・2回目以降は略号などで記載
②	和名（英名）	2表記の場合

2. 診断基準の「確定、ほぼ確定、疑い例」

	表記法	備考
①	確定→Definite	確定、確定診断など。明確に英語表記が可能なもの
②	ほぼ確定→Probable	ほぼ確定、準診断など
③	疑い例→Possible	疑い例、疑診など
④	Definite1→Definite 1	Definiteと番号の間に半角スペースを挿入

3. 文字

	表記法	備考
①	ケ、カ月→か月	
②	その他は添付のリスト参照	公用文用語用例集に準ずる。添付ファイルの「文章表記」「使い分け」シートを参照
③	または→又は	法令係に準ずる
④	および→及び	同上
⑤	すべて→全て	同上
⑥	者→もの	同上

4. 数字

	表記法	備考
①	单数字は「全角」	文中、表の单数字が対象。図の場合は修正不能
②	ローマ数字は「半角」	

5. 単位・記号

	表記法	備考
①	検査値単位は「半角」で表記	
②	元素記号→カタカナ	
③	範囲表記の「～」「-」「－」 は全角「～」	環境依存文字「～」は不可
④	その他は添付のリスト参照	添付ファイルの「記号」「単位」シートを参照

表4 局長通知及び臨床調査個人票の統一作成基準（詳細）

表4-1 文章表記

*原則として、『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）に従う。

1.基本文型	(1)文体 ・「常体（である調）」または「体言止め」を使用する。 ・わかりやすく簡潔で誤解を招かない表現にする。 ※調査票の最後の8ptの文は対象外（敬体のまま変更しない） (2)句読点の使用 文中では、全角の「、」と「。」を使用する。
	(1)平仮名、漢字、カタカナは全角とする。 (2)漢字は原則として「常用漢字表」（平成22年11月30日内閣告示第2号）に準じる。（専門用語についてはこの限りではない）。旧字体は特に必要がない限り新字体に置き換える。 (3)送り仮名は原則として「送り仮名のつけ方」（昭和48年6月18日内閣告示第2号）に準じる。 ・活用のある語は活用語尾を送る（例：○行う ×行なう） ・複合語（動詞）の送り仮名でも送り仮名を省略しない（例：○申し込む ×申込む） ・複合動詞から派生した名詞は送り仮名を省略できる（例：○申込み ×申し込み） ・公用文では、「本則」より1字多くまたは少なく送ることは認められていない。 ※例外も多数あり。[使い分け]シートを参照すること。 (4)カタカナ複合語 原則として、カタカナ複合語の単語間には中黒やスペースは入れない。例外：固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときは中黒「・」を用いる。（例：「マリネスコ・シェーグレン症候群」） (5)算用数字 半角を使用する。局長通知では1桁の場合は全角を使用する。（表も対象。修正不能の図は除く。） ※局長通知では1桁の場合は全角を使用しているので、調査票に転記する際は必ず修正すること。 (6)アルファベット 半角で表示する。 例外：調査票の項目番号「A」などは全角とする。 (7)ローマ数字 半角で表示する（文字化け回避のため、環境依存文字は使用しない。局長通知も同様） (8)環境依存文字 文字化けの恐れがあるため、原則として使用しない（特に調査票）。ただし、①…は使用可。

<参考文献・資料>

『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）

『分かりやすい公用文の書き方』（ぎょうせい）

『これだけは知っておきたい公用文の書き方・用字用語例集』（日本加除出版）

『JTF 日本語標準スタイルガイド（翻訳用）』（日本翻訳連盟標準スタイルガイド検討委員会

表 4-2 字句使い分け

1. 平仮名と漢字の使い分け及び漢字の使い分け

* 以下に記載のないものについては、『最新公用文用字用語例集』を参照する。

○	×	例・備考
擧げる	あげる	例を擧げる
当たって	あたって、当って	「～するに当たって」
当たり	あたり	1日当たり
辺り	あたり	周辺
あたる	中る	毒にあたる
後	あと	～した後、後を絶たない
余り	あまり	
あらかじめ	予め	
表れる	あらわれる、現れる	「兆候が表れる」
現れる	あらわれる、表れる	「腕に斑点が現れる」
あり	有り	かなで統一
ある	有る、在る	かなで統一
あるいは	或いは	
あわせて	合わせて、併せて	接続詞の場合
合わせて	あわせて、併せて	一致の意味の動詞
併せて	あわせて、合わせて	並行の意味の副詞
幾つ	いくつ	
幾らか	いくらか	
意思	意志	「自分の意思とは無関係に」
椅子	いす、イス	
いっさい	一切	
一齊	いっせい	
一層	いっそう	
いったん	一旦	
一遍に	いつぺんに	
いろいろ	色々	
要る	いる	「介助が要る」
言わば	いわば、謂わば	
上	うえ	検討の上
受ける	うける	
大まか	おおまか	
おおむね	概ね	
起ころる	おこる	「事件が起ころる」
遅い	おそい	
恐らく	おそらく	
おそれ	虞、恐れ	懸念の意味の場合
恐れ	おそれ	恐怖の意味の場合
おって	追って	接続詞の場合
追って	おって	副詞の場合
各々	おのおの	
おのずから	自ずから	
および	及び	
かえって	却って	副詞の場合
変える	かえる	
係る	かかる	強い関係を示す場合
かかわらず	拘わらず	
関わり	かかわり、係わり	
関わる	かかわる、係わる、係る	広く関係する場合
喰ぐ	かぐ	
か所	カ所、箇所、個所、ヶ所、力所	公用文の基準どおりに変更
偏る	かたよる	
かつ	且つ	
括弧	かっこ、カッコ	
我慢	がまん	
刻む	きざむ	
来す	きたす	
極めて	きわめて	
ください	下さい	～してください
下さい	ください	単独の動詞
痙攣	けいれん	漢字で統一
倦怠	けん怠	専門用語
被る	こうむる	
越える	こえる、超える	山場を越える
超える	こえる、越える	一定量を超える
こと	事	「～こと」形式名詞の場合
事	こと	名詞の場合
殊に	ことに	
ごとに	毎に	
転ぶ	ころぶ	

○	×	備考
素早い	すばやい	
全て	すべて	
速やか	すみやか	
擦れる	するれる	
腺	線	前立腺、甲状腺
外	ほか	「思いの外」
大抵	たいてい	
ただし	但し	
直ちに	ただちに	
例えば	たとえば	
度	この度、度々	
たび	～するたび	
多分	たぶん	
蛋白、タンパク	たんぱく	局長通知に合わせて調査票ごとにどちらかに統一
ちなみに	因みに	
次いで	ついで	
つながる	繋がる	
つながる	繫がる	
出来事	できごと	
できる	出来る	
とおり	通り	「次のとおり」
通り	とおり	「2通り、3通り」等
時	とき	名詞または時点を強調する場合。「子供の時」
とき	時	形式名詞または条件の場合。「事故のときは」
ときに	時に	副詞の場合
ところ	所	「現在のところ」
とどめる	留める、止める	
伴う	ともなう	～に伴う
共に	ともに	夫婦共に
ともに	共に	「するとともに」
捉える	とらえる	「疾患群として捉える」
取りあえず	とりあえず、取り敢えず	
なお	尚	
など	等	
ならびに	並びに	
何ら	なんら、何等	
臭い	におい、匂い	臭気
匂い	におい、臭い	香り
寝返り	ねがえり	
寝たきり	ねたきり	
曝露	暴露	さらされる場合
はげる	禿げる、剥げる	脱毛の場合
簪	はし	
腫れる	はれる	
肘	ひじ	
引きする	ひきする	
左利き	左きき	
びまん性、び漫性		疾患内でいづれかに統一
振る舞う	ふるまう	
他	ほか	「この他に」
ほとんど	殆ど	
まず	先ず	
また	又	接続詞・副詞
または	又は	
真っすぐ	まっすぐ	
全く	まったく	
まれ	稀	
周り	まわり	「口の周り」
見極める	みきわめる	
自ら	みずから	
満たす	みたす	頻出用語
認める	みとめる	頻出用語
みなす	見なす、看做す	頻出用語
見られる	みられる	頻出用語。「思われる」の意味の「～とみられる」は平仮名。
眼鏡	めがね、メガネ	
目立つ	めだつ	
目安	めやす	
もしくは	若しくは	

○	×	例・備考
頃	ころ	
昏倒	こん倒	専門用語
遡る	さかのぼる	
ささいな	些細な	
差し障り	さしさわり、差しさわり	
様々に	さまざまに	
さらに	更に	接続詞の場合
更に	さらに	副詞の場合
従つて	したがって	動詞の場合
したがって	従つて	接続詞の場合
十分	充分	
既に	すでに	
既に	すでに	

○	×	備考
最も	もっとも、尤も	「一番」の意味
もっとも	最も、尤も	「当然」、「ただし」の意味
もとに	基に	「～をもとにして」
元に	もとに	「元に戻る」
下に	もとに	「管理の下に」
基づく	もとづく	
やめる	止める	
よい	良い	「～してよい」の場合
よく	良く	頻度の場合。「よくある」
良く	よく	「体調が良く」
我が	わが	「我が国」
僅か	わずか	
僅かに	わずかに	
わたって	亘って、渡って	一週間にわたって

2. 算用数字と漢数字の使い分け

*数えられるもの及び序数は算用数字。慣用的表現や概数など漢数字の使用が一般的な語句では漢数字。

○	×	備考
1億2000万	一億二千万	名詞。ただし、局長通知では1桁の数字は全角。
1つ、2つ....	一つ、二つ...	個数を示す場合は半角数字で統一。「身一つ」などは漢字。
2、3日	二、三日	半角数字で統一
一人で	1人で	「一人で寝返りを打つ」。数える意味合いが小さい。
数百倍	数100倍	漢数字

3. 助数詞

*「1か月」のように全角ひらがなを使用する。

○	×	備考
1か月	1ヵ月、1カ月、1ヶ月、1箇月	公用文基準どおり「か」にする。 ただし、局長通知では1桁の数字は全角。

4. 送り仮名の使い分け（特に注意が必要なもの）

*動詞系の語の複合語途中の送り仮名：名詞は付けない。動詞は付ける。（例外多数）

公用文では、「本則」より1字多く又は少なく送ることは認められていない。

○	×	備考
切替え	切替、切り替え	名詞
切り替える	切替える	動詞
取上げ	取上、取り上げ	名詞
表す	表わす	
行う	行なう	
生まれる	生れる	
取り扱い	取扱い	既存の重症度の用例と統一
買物	買い物	
手続	手続き	

5. 類語の使い分け

	用法
より、から	「より」は比較、「から」は起点の場合に用いる
場合、とき	併用する場合は、「場合」が大前提、「とき」が小前提

6. 間違いやすい表現

○	×
従来	従来から
場合は	場合には

7. その他

○	×	用法
BiPAP、BIPAP	bipap	「BiPAP」(iのみ小文字)はフィリップス・レピスロニクス社の商品名なので一般用語として使用されている場合は「BIPAP」。 「bipap」はあまり使用されないので「BIPAP」に修正。

表 4-3 記号

分類	記号	表記
1. 句読点	句点(.)	原則として、文末に全角を使用する。 ・「～こと」または「～とき」で終わるときは「。」を打つ。文末が体言または「～もの」の場合は打たない。ただし、文の表現として体言止めにしている場合、および後に文が続く場合は打つ。 ・()内が文の場合は「。」を打つ。※例：しなければならない(以下を除く。)。←不自然だがこれが正しい。 ・調査票では、句点は2文以上の場合のみ付ける。 ・局長通知の修正の場合：箇条書きや表内の文などの句点については、見た目に不自然でなければ修正不要。
	読点(、)	全角を使用する。
	ピリオド(.)	小数点および入力値の番号の後にのみ使用する。専門用語内のピリオドについてはそのまま使用する。
	カンマ(,)	原則として使用しない。ただし、専門用語に含まれる場合はそのまま使用する。 列举の区切りに使用されている場合は、読点と置き換える。
	丸括弧()	原則は全角とする。ただし、項目番号に使用されている場合は半角とする。表の行数が増えるなど支障がある場合は半角を使用してもよい。なお、基本情報に含まれている半角括弧は変更しない。
2. 括弧	大括弧[]	原則として使用しない。
	かぎ括弧『』	全角で使用する。論文等のタイトルを引用する場合にも使用する。
	二重かぎ括弧『』	文献のタイトルを引用する場合に使用する。
	二重引用符 ""	原則として使用しない。
	中括弧[]	原則として使用しない。
	山括弧<>	<診断のカテゴリー>など見出しで全角を使用する。
3. その他の記号	一重引用符"	原則として使用しない。
	感嘆符(!)・疑問符(?)	原則として使用しない。
	スラッシュ(/)	全角文字の区切りの場合は全角、半角文字の区切りの場合半角。ただし、全角であっても単位の中にある場合は半角とする。
	中黒(・)	名詞の並列の区切りとして使用する。 カタカナ複合語の区切りとしては原則として使用しないが、固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときには使用する。(例：「マリネスコ・シェーグレン症候群」)
	波ダッシュ(~)	数値の範囲を示す場合に全角で使用する。
	ハイフン(-)	専門用語に含まれる場合のみ半角で使用する。 数値範囲を示す記号として使用されている場合は全角波ダッシュ「～」に置き換える。
	コロン(:)	原則として使用しないが、見出し語とその説明の間に全角コロンを使用することは可。 専門用語でコロンが入っている場合はそのまま使用する。
	セミコロン(;)	使用しない。ただし引用などで使用されている場合は可(例：Cailloux et al. EurJHumGenet 2000;8:837-845)。
	ダッシュ(—)	使用しない。ハイフンと誤用しないこと。また、長音(—)にすべきところがダッシュになっている場合があるので、注意して修正する。
	等号、不等号(=, >, ≥)	全角で使用する。

表 4-4 単位

分類	単位	表記
1. 原則	局長通知で使用される単位に従う。ミスもあるので疑問があれば隨時確認すること。	
2. 参考資料	弊室で作成した数値単位リスト ●110疾患測定項目基準範囲リスト_01(new).xlsx ※110疾患に出現する検査項目について基準値をリストアップしたもの	
	『内科学書 改訂第8版』(中山書店)	
	『薬の影響を考える臨床検査値ハンドブック(第2版)』(じほう)	
	※検査会社などのサイトでの使用例等も参考にする	
	単位内の英字、数字、記号は半角で表記する。	
3. 単位記号	漢字、平仮名、カタカナが含まれる場合はこれらを全角で表記する。	
	単位の表記に環境依存文字を使用しないように注意する。	
	●110疾患測定項目基準範囲リスト_01(new).xlsx ※110疾患に出現する検査項目について基準値をリストアップしたもの	
4. その他	割合(%)	半角を使用する(※局長通知では全角)。
	マイクロ	半角(μ)を使用する。
	リットル(L)	半角大文字を使用する。mlおよびdlはmLおよびdLに修正する。
	ユニット(U)	原則として半角大文字のUを使用する。IUはUに修正する。ただし、旧版の臨個票で「IU」であった場合は「IU」を使用。

表 4-5 項目番号

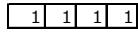
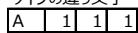
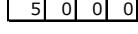
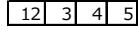
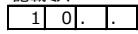
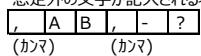
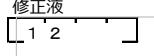
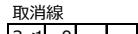
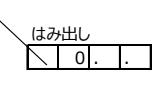
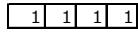
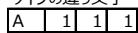
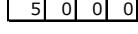
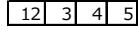
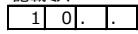
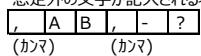
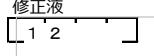
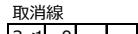
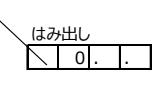
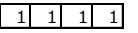
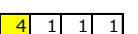
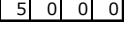
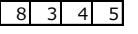
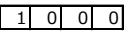
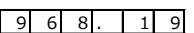
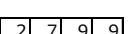
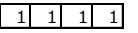
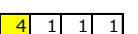
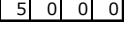
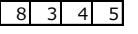
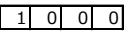
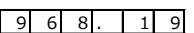
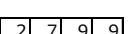
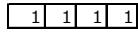
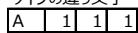
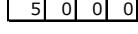
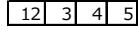
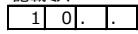
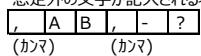
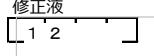
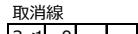
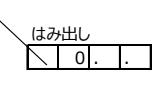
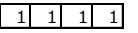
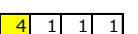
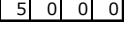
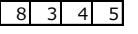
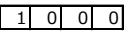
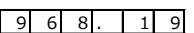
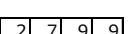
※第1次、第2次の臨床調査個人票・局長通知については、項目番号の1桁数字およびアルファベット大文字は全角、ピリオドは全角

分類	項目番号例	表記
1.項目番号	■ 〇〇〇	全角■+全角スペース+見出し名
	A. 〇〇〇	全角英字+全角ピリオド+見出し名
	1.〇〇〇	半角数字+半角ピリオド+見出し名 ※第3次以降の局長通知の場合は全角ピリオド
	(1)〇〇〇	半角開き括弧+半角数字+半角閉じ括弧+見出し名
	ア〇〇〇	全角カタカナ+半角スペース+見出し名
	(ア)〇〇〇	半角開き括弧+全角カタカナ+半角閉じ括弧+見出し名
	※Aは「■診断基準に関する事項」の下位階層にのみ使用 ※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、上記の基準と異なっていても、ひな形を優先する。	
2.入力値	1.〇〇〇	半角数字+半角ピリオド+入力値名 例外: 入力値名が数字から始まる場合は半角スペースを追加する
	□〇〇〇	半角チェックボックス+入力値名
	□1.〇〇〇	半角チェックボックス+半角数字+半角ピリオド+入力値名 参照する必要がある場合などで、項目番号をつけたい場合はつけてよい。 項目番号をつける場合は必ずピリオドをつける。設問なしの場合も同様。
	1.〇〇(a.△△△)	下位項目には小文字のアルファベットを使用する。項目番号は必要がなければ付けなくても可。
	※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、入力値が上記の基準と異なっていても、ひな形を優先する。	
3.参照時の表現	・見出し語はつけず、「の」で結合する(例:Aの1の(1)のア) ※ただし、告示文の<診断のカテゴリー>の判定文で見出し語がついている場合は、あえて削除しなくてもよいが、項目番号は追加する。	
	・<診断のカテゴリー>における表現については、[頻出事項]の「頻出表現の表記」の「診断のカテゴリーの文」を参照すること。	
	・列挙の表現については[頻出事項]の「限定列挙」、「階層構造を持つ限定列挙」、「間違いやすい列挙の例」および「非限定列挙」を参照すること。	
4. 文中の列挙の際の番号	※厳密には項目番号ではないが、類似するのでここに記載する。 文中での列挙において番号を使用する場合は、①、②...を使用する(①...は環境依存文字だが例外的に使用可とする) 例:これは、①XXXX、②YYY、③ZZZZの特徴を持つ。	

表 4-6 頻出事項

分類	頻出項目	表記
1. 頻出事項の表記	調査票タイトル	「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名」で記述。括弧が入る場合は必ず全角。 サブ疾患がある場合は、「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名+改行+(サブ疾患名)」(2行になる)。サブ疾患の下の病型は入れない。
	<診断のカテゴリー>の分類の語	「Definite→Probable→Possible」の表記と順序で統一。 確定→Definite(確定、確定診断など。明確に英語表記な可能なもの) ほぼ確定→Probable 疑い例→Possible
	疾患名	・鑑別診断などで表示される疾患名の表記は日本語とする。英名併記の場合は「和名(英名)」 ・疾患名については、第3次までの難病に含まれているものはその名称を使用する。 それ以外の疾患名については、以下の順に参照して決定する。 ①「小児慢性特定疾病」で使用されている表記 小児慢性特定疾病情報センター(http://www.shouman.jp/)で確認する。 ②日本医学会医学用語辞典で検索して表示される用語を使用する(代表語が優先)。 http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html (※辞書の使用にはユーザー登録が必要)
	略語	・略称の使用に際しては初出はフルスペルで記載。2回目以降は略号などで記載。 基本: 和名+全角括弧+英名(フルスペル)+全角コロン+略号+全角括弧 ※ただし、1つの用語の一部が略語になっている場合など「略語: フルスペル」の順の記載の方が適切な場合はそれに従う。
	遺伝子名	イタリックで表記する。
	年月日	原則として「西暦」を入れる。
	頻出するイオンなどの名称	単独の検査項目としてある場合はカタカナにする(例:カルシウム、ナトリウム、アルブミン、アンモニア、クレアチニンなど)。複合語の場合は個別に判断する。
	検査の場合の入力値	遺伝子検査など実施入力値は「1.実施 2.未実施」とする。ただし、研究班から「非実施」に修正された場合はそれに従う。
2. 頻出表現の表記	(該当する項目に□マークを記入する)	チェックボックスを含むタイトル(設問)の後ろに入れる。同レベルの設問が複数ある場合は、その上位のタイトルの後ろに入れる。
	数値の範囲	原則として全角波ダッシュ「～」を使用する。「以上、以下、未満」を使用する場合は波ダッシュと併用しない。ハイフンはダッシュとの誤用で文字化けを招くので使用しない。
	期間	「から」を使う場合は「まで」も使う。
	診断のカテゴリーの文	診断のカテゴリーの表現は、原則として告示文に従う。「+」などを使用している場合も、そのまま使用してよい。ただし、誤解を招く表現、あいまいな表現、など漢字の表記については、確認の上修正する。公用文の列挙の記述基準については、以下の「列挙」を参照すること。
3. 列挙	限定列挙(および、または)	・各名詞を「、」で結び、最後の名詞の前に「、」を打たずに「および」または「または」を置く。 例: A、B、CおよびD ・例外: 動詞の連用形の場合は、「および」または「または」の前に「、」を打つ 例: 委託し、請け負わせ、または承継させてはならない。 ・例外: 「～とき」または「～こと」を列挙する場合は、「、」を打つ。 例: 要求があつたとき、または必要と認めたときは
	階層構造を持つ限定列挙	※以下の例の大括弧および小括弧は説明のためにつけたもので実際の文では使用しない ・集合列挙の場合、大括弧の接続に「ならびに」、小括弧の接続に「および」を使用する。 例: [(A)および(B)の症状]ならびに[(C)および(D)の所見] ・3階層以上の場合は最下位層の接続に「および」それ以上は「ならびに」を使用する。 例: (A)ならびに[(B)および(C)]ならびに(D) ※わかりにくいで使わなくて済むように工夫する。 ・選択列挙の場合、大括弧の接続に「または」、小括弧の接続に「もしくは」を使用する。 例: [(A)もしくは(B)の症状]または[(C)もしくは(D)の所見] ・3階層以上の場合は最上位層の接続に「または」それ以下は「もしくは」を使用する。 ※「ならびに」および「もしくは」は、それぞれ「および」および「または」がある場合にしか使用できない。 ※「ならびに」および「もしくは」の読点の打ち方は、「および」および「または」と同様。
	間違いやすい列挙の例(「いずれか」の使用)	「いずれか」を使用する際は、階層が異なる場合を除いて「または」または「もしくは」と併用しない。 O「A、B、Cの(うち)いずれか」×「A、BまたはCのいずれか」、「A、BもしくはCのいずれか」→「AまたはB」 ・直前に語を列挙する場合は「または」を使用し、「A～Cのいずれか」または「以下」以下の項目の「いずれか」、「Aのいずれかの項目」のように選択対象をグループとして言及する場合に「いずれか」を使用する方が誤解がない。 ・「または」で列挙する語が多くて紛らわしい場合は分解して箇条書きにしてもよい。
	非限定列挙(等)	名詞をすべて「、」で結び、最後に「等」(とう)をつける。※「など」と読ませる場合は平仮名表記「および」または「または」と併用しない(列挙する階層が異なる場合は使用可能)。
	かつ	Aであり同時にBであることを場合に使用する。例:「適正かつ迅速な事務処理」文(文に相当する句)を結合する場合のみ、前後に読点をつける。 例:「現状を調査し、かつ、結果を公表する」

表 5 OCR 臨個票数値ボックス記入ケースとデータベース動作

<div style="border: 1px solid black; padding: 10px; width: fit-content; margin: auto;"> <p>数値項目</p> <table border="1" style="margin-top: 5px; border-collapse: collapse;"> <tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr> </table> </div>	1	1	1	1	 <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="text-align: left;">ケース</th> <th style="text-align: left;">OCR側動作（例：誤読を除く）</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>正常ケース </td> <td>記載された内容と同一のテキストを出力。 例：1 1 1 1</td> </tr> <tr> <td>ケース1) タイプの違う文字 </td> <td>読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として出力。（文字種設定が英字の場合、「A」と記載されると、例えば「4」と認識等） 例：4 1 1 1</td> </tr> <tr> <td>ケース2) 範囲外 1～4 9 9 9迄（例えは） </td> <td>範囲チェックは組み込まれていない。 ※範囲チェック機能は製品としては有る。 例：5 0 0 0</td> </tr> <tr> <td>ケース3) 手書き </td> <td>読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 3 4 5</td> </tr> <tr> <td>ケース4) 記載ミス </td> <td>読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：1 0 0 0</td> </tr> <tr> <td>ケース5) 想定外の文字が記入される場合  ※認識候補文字が0～9..(ピリオド)とする</td> <td>認識候補文字以外の文字が記述された場合、認識候補文字から最有力候補の文字がOCR結果として出力される 例：9 6 8. 1 9</td> </tr> <tr> <td>ケース6) 修正液 </td> <td>読み取り矩形が消されたため、正しい読み取りができなくなり、別の場所を認識したテキストを出力。（隣のフィールド内容を重複して出力する。） 例：2 7 9 9</td> </tr> <tr> <td>ケース7) 取消線 </td> <td>「2」と取り消した「1」を合わせた形（「2 1」という1文字として）で、読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 0. .</td> </tr> <tr> <td>ケース8) </td> <td>はみ出した線が、矩形より外側の飾り矩形に接触している等がある場合、帳票全体が文字認識に失敗するケースがある。 ↓ この場合は、そのページはテキスト出力されない。</td> </tr> </tbody> </table>	ケース	OCR側動作（例：誤読を除く）	正常ケース 	記載された内容と同一のテキストを出力。 例：1 1 1 1	ケース1) タイプの違う文字 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として出力。（文字種設定が英字の場合、「A」と記載されると、例えば「4」と認識等） 例：4 1 1 1	ケース2) 範囲外 1～4 9 9 9迄（例えは） 	範囲チェックは組み込まれていない。 ※範囲チェック機能は製品としては有る。 例：5 0 0 0	ケース3) 手書き 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 3 4 5	ケース4) 記載ミス 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：1 0 0 0	ケース5) 想定外の文字が記入される場合  ※認識候補文字が0～9..(ピリオド)とする	認識候補文字以外の文字が記述された場合、認識候補文字から最有力候補の文字がOCR結果として出力される 例：9 6 8. 1 9	ケース6) 修正液 	読み取り矩形が消されたため、正しい読み取りができなくなり、別の場所を認識したテキストを出力。（隣のフィールド内容を重複して出力する。） 例：2 7 9 9	ケース7) 取消線 	「2」と取り消した「1」を合わせた形（「2 1」という1文字として）で、読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 0. .	ケース8) 	はみ出した線が、矩形より外側の飾り矩形に接触している等がある場合、帳票全体が文字認識に失敗するケースがある。 ↓ この場合は、そのページはテキスト出力されない。	 <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="text-align: left;">難病システム取込後動作</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>記載された内容と同一の内容で取込。 </td> </tr> <tr> <td>近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、データ項目の黄色箇所がエラー判定されずにそのまま取り込まれる。 </td> </tr> <tr> <td>記載された内容と同一の内容で取込。 仮登録も行える。 </td> </tr> <tr> <td>近しい文字として認識された値で取込。 </td> </tr> <tr> <td>近しい文字として認識された値で取込。 </td> </tr> <tr> <td>最有力候補として認識された値で取込。 </td> </tr> <tr> <td>別の場所を認識した値で取込。 </td> </tr> <tr> <td>近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、エラー判定されて、タブが赤く、データ項目が赤色で強調表示される。 </td> </tr> <tr> <td>ページが出力されないと、データ整理表とデータ位置がずれるため、取込ができない。</td> </tr> </tbody> </table>	難病システム取込後動作	記載された内容と同一の内容で取込。 	近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、データ項目の黄色箇所がエラー判定されずにそのまま取り込まれる。 	記載された内容と同一の内容で取込。 仮登録も行える。 	近しい文字として認識された値で取込。 	近しい文字として認識された値で取込。 	最有力候補として認識された値で取込。 	別の場所を認識した値で取込。 	近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、エラー判定されて、タブが赤く、データ項目が赤色で強調表示される。 	ページが出力されないと、データ整理表とデータ位置がずれるため、取込ができない。
1	1	1	1																																	
ケース	OCR側動作（例：誤読を除く）																																			
正常ケース 	記載された内容と同一のテキストを出力。 例：1 1 1 1																																			
ケース1) タイプの違う文字 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として出力。（文字種設定が英字の場合、「A」と記載されると、例えば「4」と認識等） 例：4 1 1 1																																			
ケース2) 範囲外 1～4 9 9 9迄（例えは） 	範囲チェックは組み込まれていない。 ※範囲チェック機能は製品としては有る。 例：5 0 0 0																																			
ケース3) 手書き 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 3 4 5																																			
ケース4) 記載ミス 	読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：1 0 0 0																																			
ケース5) 想定外の文字が記入される場合  ※認識候補文字が0～9..(ピリオド)とする	認識候補文字以外の文字が記述された場合、認識候補文字から最有力候補の文字がOCR結果として出力される 例：9 6 8. 1 9																																			
ケース6) 修正液 	読み取り矩形が消されたため、正しい読み取りができなくなり、別の場所を認識したテキストを出力。（隣のフィールド内容を重複して出力する。） 例：2 7 9 9																																			
ケース7) 取消線 	「2」と取り消した「1」を合わせた形（「2 1」という1文字として）で、読み取文字種に指定された文字種の中で近しい文字として認識しテキストを出力。 例：8 0. .																																			
ケース8) 	はみ出した線が、矩形より外側の飾り矩形に接触している等がある場合、帳票全体が文字認識に失敗するケースがある。 ↓ この場合は、そのページはテキスト出力されない。																																			
難病システム取込後動作																																				
記載された内容と同一の内容で取込。 																																				
近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、データ項目の黄色箇所がエラー判定されずにそのまま取り込まれる。 																																				
記載された内容と同一の内容で取込。 仮登録も行える。 																																				
近しい文字として認識された値で取込。 																																				
近しい文字として認識された値で取込。 																																				
最有力候補として認識された値で取込。 																																				
別の場所を認識した値で取込。 																																				
近しい文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、エラー判定されて、タブが赤く、データ項目が赤色で強調表示される。 																																				
ページが出力されないと、データ整理表とデータ位置がずれるため、取込ができない。																																				

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))
分担研究報告書

難病データ登録システムの開発 - 2 -

研究分担者 松山晃文 (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 センター長)
秋丸裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)
大倉華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)
研究協力者 金谷泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

(研究要旨)

今年度は、第4次指定難病の追加検討が指定難病検討委員会にて行われ、新たな疾病が追加されることになった。また、今年度4月から運用が開始されたOCR臨床調査個人票の課題を解決するため、一部の疾病にて臨床調査個人票の記載内容の見直しがあった。さらに、指定難病患者データベースシステムの構築・運用および患者データ入力業務の委託事業を実施する「疾病登録センター」の本稼働に伴い、難病データベースのアプリケーションシステムの最終的な改修業務が実施された。これらの事案に対応して指定難病患者データベースシステムが正しく稼働するよう下記の項目を「難病データ登録システムの開発」の研究課題として行った。

- (1) 第4次指定難病の追加疾病等に伴う臨床調査個人票(20帳票)の新規作成
- (2) 新規臨床調査個人票の都道府県通知前にOCR読み取り・帳票振分けがエラーなく正常に行えることを検証するため運用前読み取りテストの実施
- (3) OCR識別文字の修正・確認に必要なOCR訂正画面プログラム(416プログラム)の作成支援
- (4) 指定難病患者データベースシステムが有する330疾病424臨床調査個人票の難病データベース構成内容の確認

OCR臨床調査個人票から難病データ登録システムへ患者データを登録す現行の業務フロー やシステム開発における課題と改善案についても検討した。

A. 研究の目的

指定難病患者データベースシステム(以下「難病データ登録システム」という。)に関する平成29年度の主な動向として以下の事案があった。

①OCR臨床調査個人票の運用

平成28年度の研究課題でOCR化した330疾病424臨床調査個人票(以下「臨個票」)

という。)による医療費支給申請の適用開始(平成29年度はOCR改正前と改正後のいずれの臨個票でも申請できる経過措置がある。)

②第4次指定難病の追加

61の候補疾病から指定難病5要件をみたす疾病として、新規1疾病の追加と既存疾病への新規疾病(5疾病)の追加統合があ

った。また、既存疾病の診断基準等の明確化等のために改正を行った疾病があった(6疾病)。さらに、臨個票(一部の既存疾病)の簡素化を行い、これらの疾病(以下「第4次指定難病等」という。)の臨個票を平成30年4月1日から運用予定。

③疾病登録センターの稼働

難病データ登録システムの構築・運用・保守及び臨個票の患者データ入力業務を遂行する「疾病登録センター」の稼働

④システム改修とシステム導入

システム改修業者(本省調達)による難病データ登録システム搭載用のアプリケーションシステムの最終改修業務及び疾病登録センターで構築したデータベースシステムへの改修済みアプリケーション導入・総合テストの実施

本研究では第4次指定難病等の運用及び疾病登録センター稼働に向けて、難病データ登録システムに関係性の高い上記②と④に関する課題として、下記の課題対応を行ったので報告をする。

また、現行の難病データ登録システムの課題と改善点を検討した。

・項目②に関連する課題

第4次指定難病等の30年4月運用に向けたOCR臨個票の作成と都道府県通知前のOCRテンプレート作成とOCR読取テストの実施を目的とする。

(1)新規臨個票の作成

(2)新規臨個票のOCR読取テスト実施

・項目④に関連する課題

疾病登録センターで構築する難病データ登録システムのアプリケーションシステムの完成を目的とする。

(3)416臨個票のOCR訂正画面プログラム作成支援

(4)424臨個票の難病データベースの構成確認(OCR部とデータベース部)

B. 研究方法

1. 第4次指定難病等の新規臨個票の作成

新規臨個票は以下の3つに分類される(表1、2及び図1参照)。

(1)第4次指定難病

(2)既存疾病的診断基準等修正

(3)患者数が多い上位3疾病の簡素化

難病対策課と該当疾病を担当する政策研究班とで局長通知の記述内容の修正を行い、その内容に基づき当研究班で臨個票(word版)を作成し、それらを政策研究班並びに指定難病検討委員会の委員に送付し、意見調整を複数回行って臨個票を確定した。

確定した臨個票ファイル(wordファイル)を通常PDFファイルに変換し、これをベースにAcrobat Professionalを用いて文字・数値・チェックボックスの活字入力可能なPDF(以下「入力可PDF」という。)を作成して運用版臨個票とした。

入力可PDFの設計基準(タイミングマーク、帳票ID、枠線・太線・点線の太さ、設問の枠幅、文字サイズ、チェックボックス・数値ボックスの縦横サイズなど)は平成28年度のOCRベンダーが作成した基本設計に準じた。

2. 新規臨個票のOCR読取テスト

平成30年度から新規運用されるOCR臨個票は、OCR読込システムにて(1)臨個票認識、(2)各臨個票フォルダへの振分け、(3)臨個票の読取領域の文字識別という一連のOCR処理がすべてのページで正しく動作することが必須であるため、作成した新規臨個票のOCR読取テストを実施して動作確認を行った。

OCR読取テストは、次の2段階で実施した。
①OCR読取前に臨個票のOCR読取領域(帳票枠、設問、文字記入枠、チェックボックス、数値ボックス)を定義したOCRテンプレートが臨個票の1頁ごとに必須であ

るため、すべての入力可 PDF を OCR ソフトウェア業者に提供して OCR テンプレート作成を委託、②テスト用の任意文字を活字入力した入力可 PDF を別途用意し、同様に業者に提供して OCR 読取テストを実施

3. OCR 訂正画面プログラム作成支援

OCR で読み取った文字・チェックボックス選択肢の修正/確定/CSV 形式の出力機能を持つ各臨個票の OCR 訂正画面プログラム開発のため、読み取った識別文字ごとにフィールド定義（文字型、数値型、数値範囲、单一又は複数選択型など）を設定する「OCR 出力定義表」の作成支援を行った。具体的には、難病データベースの設計図である臨個票の各記載項目の設定値を記述した「データ整理表」が OCR 出力定義表作成に必要な設定情報を有していることから、OCR 訂正画面プログラム開発を担当する平成 29 年度システム改修業者（以下「29 年業者」という。）に当該研究課題で作成したデータ整理表を提供した。

4. 330 疾病 OCR 臨個票の難病データベース

難病データ登録システムのアプリケーションシステムの完成のため、難病データベース構築用のデータ整理表と全 424 臨個票の内容に乖離がないか 424 ファイルのデータ整理表の再確認を行った。両者に乖離がある場合はデータ整理表の該当項目を修正した。

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 第 4 次指定難病等の新規臨個票

第 4 次指定難病の新規疾病となったのは、表 1（青字）に示す通り、新規 1 疾病と既

存疾病に統合される 5 疾病である。追加統合により統合元の疾病的診断基準等が変更になったため、統合元の臨個票も新たに作成し直したが、既存疾病に追加統合される疾病的臨個票を作成する際に特に留意したのは、追加によって臨個票を増やすのではなく病型ごとの診断基準等が共通である場合には可能な限り既存臨個票と統合することを政策研究班と意見調整を行って試みた。その結果、既存疾病との統合が出来たのが 177 有馬症候群から告示病名変更したジュベール症候群関連疾患に追加の「ジュベール症候群関連疾患（有馬症候群を除く）」と 288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症の「自己免疫性後天性凝固第 V /5 因子(F5) 欠乏症」である。288 は既存 3 病型の 3 つの臨個票があったが、今回 4 病型を一つの臨個票に纏めることができた。今回の 6 疾病の追加で 331 疾病の全臨個票数は、2 臨個票の増加となり 426 臨個票となった。

既存疾病的診断基準の明確化等によって診断基準が改正になった 6 疾病の臨個票も新たに作成した（表 2 参照）。230 肺胞低換気症候群は 3 病型の診断基準が局長通知に追記されたが、臨個票は一つに集約した。

平成 28 年度から OCR 改正臨個票を運用して都道府県等から出てきた様々な意見を改善するため、以下の改正内容を患者数の多い上位 3 疾病（6 パーキンソン病、49 全身性エリテマトーデス、97 潰瘍性大腸炎）の臨個票に施す修正を行った（図 1 参照）。

(1) 医療費受給に関する項目と研究調査項目を明確に分離

(2) 基本情報及び診断基準以外の調査項目の簡素化

(3) 新規・更新時に記載すべき項目欄と診断時期を注釈として明示

上記の新規臨個票 20 帳票（第 4 次 11 臨個票、既存疾病 6 臨個票、簡素化 3 臨個票）は厚生労働省及び難病情報センターの各

HPに掲載されているので参照されたい。

- ・厚生労働省 HP

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>

- ・難病情報センターHP

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

2. 新規臨個票のOCR読み取りテスト

難病データ登録システムのOCR読み取りシステムは4つのソフトウェアによって構成され、それぞれの画像処理を順番に行って臨個票に記載された文字の識別、修正、確定、そしてデータベースに登録可能なCSV形式への出力が行われる。

(1) Image Manager :

OCRスキャン後に臨個票の端(3か所)にあるタイミングマークを読み取って、臨個票の傾き、サイズ伸縮、歪、トリミング、用紙向きを定型サイズに画像補正をする。

(2) eDocument sorter :

補正されて読み取られた臨個票の右下にある「帳票ID」を判別して、426臨個票の各読み取りフォルダにスキャンで読み取った臨個票を振り分ける。また、帳票IDを読み取れなかった臨個票や臨個票ではない帳票を読み取りエラーフォルダに振り分ける機能を持つ。

(3) FormOCR :

各読み取りフォルダに振り分けられた臨個票の記載文字やチェックを識別するOCRエンジン。臨個票の帳票ID、項目タブ、設問枠、入力枠(チェックボックス、数字ボックス、文字記入欄)の識別には読み取り枠を設定したOCRテンプレートを全帳票全頁で作成する必要がある。

(4) Windex-Pro II :

データエントリーソフトの一種。スキャナで読み込んだ臨個票の画像とFormOCRで識別した文字群を同時に画面表示が可能で、識別文字を一つずつ修正・確定ができる。

また、難病データベースに登録するCSV形式に出力する機能を持ち、これらの機能を総称して「OCR訂正画面プログラム」という。

第4次指定難病等の新規臨個票の平成30年度からの運用にあたっては、臨個票の振分け・文字識別に係る(1)～(3)の動作検証が事前にできていないと、都道府県の審査済臨個票が疾病登録センターに送付されても、OCR読み込みに問題があることが判明しても、臨個票やOCR読み取りシステムは修正対応ができないためデータ登録業務に支障が生じる。そこで、運用前の動作検証として、20臨個票の①OCRテンプレート作成、②各臨個票のOCRテンプレートを基に帳票振り分け・OCR読み取りが正常に動作することを確認する読み取りテストをOCRソフトウェア業者と共に実施するため、20臨個票の入力可PDFと入力欄に文字を活字入力したサンプル臨個票をOCRソフトウェア業者に提供して動作検証を行った結果、新規に作成した20臨個票の全頁は読み取りエラーを発生しないことが明らかになった。

なお、Windex-Pro IIによるOCR訂正画面プログラム開発にあたる(4)のシステム環境構築は、平成30年度の更新申請が6月以降から始まり、審査済臨個票の疾病登録センターへの送付が平成30年度後半であることから、疾病登録センターのシステム機能拡張業務の中で平成30年度にて実施するよう調整した。

3. OCR訂正画面プログラム作成支援

330疾病のOCR訂正画面プログラムは平成28年度システム改修業者(以下「28年業者」という。)が患者数の多い上位8疾病の臨個票分(97, 6, 49, 96, 69, 51, 57, 90)、29年業者が残りの416臨個票分を作成することになっている。

OCR訂正画面プログラムは入力エントリ

一画面に表示する OCR 識別文字の各項目に「文字型」、チェックボックスの「マーク型」、「数値桁数」、「小数点有無」などをフィールド定義した「OCR 出力定義表」が必要となるため、同様な項目設定を記述している当研究班で作成した 416 ファイルの「データ整理表」を 29 年業者に提供して、OCR 訂正画面プログラム作成支援を行った。

29 年業者が作成した OCR 訂正画面プログラムの検証において、OCR 読取スキャナの読み解像度を高画質にして各臨個票の読み取りを行った際、臨個票に更新時のみに記載する欄を点線枠で表示していた「点線」を文字として誤認識して、「ハイフン」、「長音」、「1」、「I」などと認識することが分かった。

原因を調査した結果、28 年業者が作成した 424 臨個票の OCR テンプレートの読み取り枠設定時に以下の 2 種類の設定を行った際、点線枠が「(2) 矩形枠に準じない設定」に該当し、かつ OCR テンプレートの読み取り枠が点線枠に近接した設計であったことが誤認識の理由であると判明した。

(1) 矩形枠に準じた設定

罫線で閉じた矩形の場合、読み取り位置を判定し、枠内を文字識別する設定

(2) 矩形枠に準じない設定

点線のように閉じていない矩形の場合、基準の矩形をベースとして読み取り位置を補正して、枠内を文字識別する設定

点線枠を表示し、文字と誤認識する可能性のある臨個票を調査した結果、23 種の臨個票に单一或いは複数の該当箇所が見つかった（表 3 参照）。

また、22 もやもや病では、点線枠は問題なかったが帳票 ID の識別エラーで臨個票の振り分けが正しく機能しないことから、計 24 種の臨個票の OCR テンプレート再修正を 28 年業者に行わせて、点線枠と帳票 ID

を正しく識別できるようにした。

4. 330 疾病の難病データベース検証

今年度稼働する疾病登録センターで構築する難病データ登録システムに 29 年業者が改修した難病データベースアプリケーションシステムが導入されるため、当研究班で作成した 330 疾病 424 臨個票と対応するデータ整理表に乖離がないことを最終検証した。その結果、表 4 に示すように臨個票に記載がなくデータ整理表にある、或いはその逆で表記内容の乖離が認められた。すべての相違点をデータ整理表側で修正を行う提案を 29 年業者に提示して、アプリケーションシステムを完成させた。なお、修正の際、該当項目以降の項目 ID がすべて変更にならないよう留意した。

D. 考察

1. OCR 読取システム構築の留意点

臨個票データの難病データ登録システムへの入力システムに OCR 方式を採用したことにより、難病データベースのフロントラインに本報告書で説明した OCR 読取システムの環境構築が必要になった。

局長通知の診断基準や重症度分類等の改正により、臨個票の修正及び難病データベース改修と同時に必要な OCR 読取システムに関連する改修の留意点を下記に列記する。

① 臨個票原本 (word) から入力可 PDF 作成

(1) word 原本から入力可 PDF の変換作業により、記載内容の不一致や罫線枠により記載項目が非表示にならないよう注意が必要

(2) 入力可 PDF には臨個票に表記される

「記載枠」と文字記入用の「入力枠」の 2 つがある。前者は word ファイルで作成したものが表記され、後者は PDF ファイルで作成され、両者の枠の位置関係が適切に保たれるように調整することが

重要である。「入力枠」が「記載枠」に近接し過ぎると、文字の識別に誤認識が生じる原因になる。

②OCR テンプレート作成と読み取りテスト実施

臨個票の運用前には OCR テンプレート作成と読み取りテスト実施が必要である。OCR テンプレートの「読み取り枠」の設定では、特に「点線枠」の誤認識や帳票 ID の識別ミスが生じないように細心の留意が必要である。

また、臨個票コピーによって罫線が掠れたり、途切れた場合、同様な誤認識が生じる可能性があるので注意が必要である。

③OCR 訂正画面プログラムの開発

(1) 「OCR 出力定義表」を作成するため、

臨個票の各項目のフィールド定義をデータ整理表から抽出して、再構成が必要である。

(2) Windex-Pro で臨個票画像と入力エンタリーフィールド定義を連動する表示アイコンを作成。また、入力エンタリーフィールド定義を「OCR 出力定義表」に従って入力値を設定し、レイアウトを手作業で行う。

2. 臨個票修正による難病データベース改修の留意点

臨個票の項目やレイアウトが変更になった場合、それに合せて難病データベースを変更すると、変更前後のデータベースが 2 つ存在することになり、両者のデータ連携がシステム的に複雑になる。そこで、変更前のデータベースは改修せずに、変更後の CSV データが変更前の項目・レイアウトに紐付けて登録されるように変換プログラムを配置することでデータベースを一元的に管理が可能であり、また難病データ登録システム改修に係るコストと時間は大きく軽減できる。

今回の第 4 次指定難病等の新規臨個票に相当する難病データベース改修業務では、

この方式によりデータが登録できるような仕様要件を採用する予定である。

3. 今後の入力プラットフォームの検討

OCR 読み取りシステムは難病データベース以上に繊細な構築とチューニングが求められる。また、都道府県から送付される OCR 臨個票自体に紙媒体で運用することによる負担や OCR 読み取り効率を低下させる問題点が見られる。

①改正前臨個票に比べて 1 臨個票の枚数が 3 倍近く増加しているため、保管スペース、コピー枚数、疾病登録センターへの輸送料なども増加

②識字率の悪い手書き記入の臨個票が 8 割を占め、活字率が低い。

③コピーの際、タイミングマークや帳票 ID が欠けて判読できない。

④検査項目などデータがない欄や項目を斜線、二重線、訂正印で表示

⑤A4 用紙に 2 in 1 でコピー。2 頁を A3 用紙にコピー。

⑥電子カルテシステムからの出力と思われる臨個票にタイミングマーク・帳票 ID の出力がなく、記載枠やレイアウトに補正できないズレがある。

OCR 方式の課題を改善するための方策として、入力システムは難病データベースのフロントラインに web 入力プラットフォームを配置し、難病データ登録システムと連携ができるシステムを提案する。そのシステムの具体的な要件を下記に列記する。

- ・ web アプリケーションで動作すること。
- ・ 前年の更新患者のデータ表示できるサーバを保有して、受給者番号等で前年のデータが表示されること。
- ・ 入力者向けの注意事項、記入方法のガイドがポップアップ表示できること。

- ・データが記入された入力プラットフォームから医療費受給申請用の帳票として出力できること。
- ・電子カルテからのデータ入力が可能であるように標準規格のデータ形式であること。
- ・難病データベースからのデータダウンロードは行わないこと。
- ・入力データを暗号化し、難病 DB に登録できること。
- ・既存の臨個票の項目、レイアウト変更が GUI レベルで容易にできること。
- ・臨個票の各項目に設定されるデータベース構築用のデータ整理表項の設定条件を反映できること。
- ・臨個票の項目、レイアウトに合せて、データ整理票作成がサーバ上で連動して行えること。
- ・新規臨個票の作成の際、既存項目のページがない場合は optional に項目追加が可能なこと。

本研究の最終年度は、上記の要件を満たす入力プラットフォームのプロトタイプを構築して、システムの評価・検証を行い、入力システムの 5 年後見直しにおける具体的な提案となるエビデンスを提供したいと考えている。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし

2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

表1. 第4次指定難病・既存疾患への統合疾患に該当する臨床調査個人票一覧

告示番号	告示病名	既存の臨個票番号・臨個票名	追加疾病名	No.	新臨個票番号・臨個票名
107	若年性特発性関節炎 (旧:全身型若年性特発性関節炎)	107全身型若年性特発性関節炎		1	107-1若年性特発性関節炎 (全身型若年性特発性関節炎)
			関節型若年性特発性関節炎	2	107-2若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性関節炎)
177	ジュベール症候群関連疾患 (旧:有馬症候群)	177有馬症候群		3	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(有馬症候群を除く)		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288-1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第XIII/13因子欠乏症)		4	288自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
		288-2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第VIII/8因子欠乏症 (後天性血友病A))			
		288-3自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 (自己免疫性後天性ファン・ヴィルブランド (von Willebrand)因子欠乏症)			
			自己免疫性後天性凝固第V/5因子(F5)欠乏症		
325	遺伝性自己炎症疾患	325-1遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)		5	325-1遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)
		325-2遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)		6	325-2遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)
		325-3遺伝性自己炎症疾患 (エカルディ・グティエール症候群)		7	325-3遺伝性自己炎症疾患 (エカルディ・グティエール症候群)
			A20ハプロ不全症	8	325-4遺伝性自己炎症疾患 (A20ハプロ不全症)
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 (旧:先天性気管狭窄症)	330先天性気管狭窄症		9	330-1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	10	330-2先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症(先天性声門下狭窄症)
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	11	331特発性多中心性キャッスルマン病

表 2. 既存疾病の診断基準等の改正にかかる臨床調査個人票一覧

臨個票番号	臨個票名	臨個票の修正内容
24	24亜急性硬化性全脳炎	検査項目名の変更
38	38スティーヴンス・ジョンソン症候群	<診断のカテゴリー>追加（H28年度の研究班改正意見に合せる）
40	40高安動脈炎	診断基準の適正化のための項目修正
59	59拘束型心筋症	<診断のカテゴリー>の誤記修正
230	230肺胞低換気症候群	病型を以下の3病型にして、それぞれの<診断のカテゴリー>を明記 ①肥満低換気症候群 ②先天性中枢性低換気症候群 ③特発性中枢性肺胞低換気症候群
329	329無虹彩症	<診断のカテゴリー>にProbableの追記。家族歴の追加

図 1. 臨床調査個人票の簡素化前後の比較

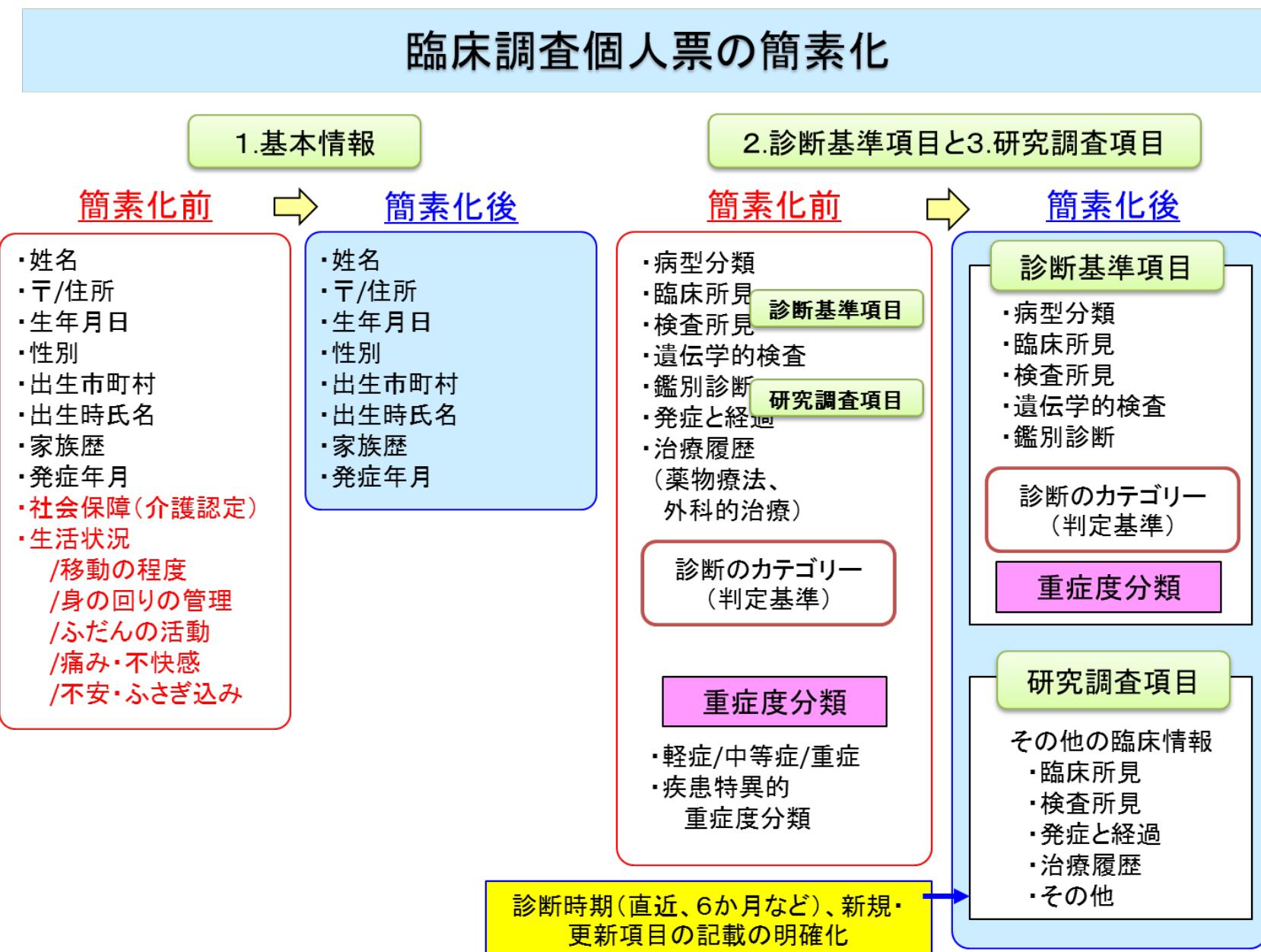


表 3. 平成 28 年度に作成した OCR 読取テンプレート修正箇所一覧

No.	告示番号	臨個票名	テンプレート修正頁	エラー内容
1	10	シャルコー・マリー・トゥース病	9,10	点線枠の誤認識
2	22	もやもや病	4	帳票IDの識別エラー
3	26	HTLV-1関連脊髄症	5	点線枠の誤認識
4	37	膿疱性乾癬(汎発型)	3	
5	40	高安動脈炎	11	
6	43	顕微鏡的多発血管炎	2,3,4,7	
7	44	多発血管炎性肉芽腫症	2,3,4,8	
8	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2,3,4,7	
9	46	悪性関節リウマチ	6	
10	52	混合性結合組織病	7	
11	57	特発性拡張型心筋症	3,5	
12	58	肥大型心筋症	5	
13	59	拘束型心筋症	5	
14	60	再生不良性貧血	6	
15	63	特発性血小板減少性紫斑病	2,3,6	
16	71	特発性大腿骨頭壊死症	5,6	
17	74	下垂体性PRL分泌亢進症	3,7	
18	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	8,9	
19	84	サルコイドーシス	7	
20	86	肺動脈性肺高血圧症	9	
21	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	7	
22	96	クローン病	7	
23	97	潰瘍性大腸炎	7,8	
24	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	4	
		修正テンプレート合計	41	

表 4. 臨床調査個人票とデータ整理表の差異及び修正対応案

疾病ID	疾病名	データ整理表の項目ID	臨個票のページ	差異の内容 (※DS:データ整理表)	基盤研からの対応提案
026	HTLV-1関連脊髄症	8200	P4	臨個票では選択肢c(3)があり、DSでは選択肢b(2)までc(3)が無い	DSを修正する。 ・ID8200の入力値に3を追加修正する。
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	5500	P2	臨個票では選択肢cがあり、DSでは選択肢bまでcが無い	DSを修正する。 ・ID5500の入力値にcを追加修正する。
110	ブラウ症候群	12000	P6	臨個票には、「確定例」と「組織学的診断例」のそれぞれに、a～cのサブ選択肢が並ぶ／DSでは、a～cのサブ選択肢は、#12000の1セットしかない	DSを修正する。 ・ID12000のEセルの文を変更 ・ID12100の後に1行追加(仮にID12150とする)。
120	遺伝性ジストニア	9700	P8	臨個票に存在しない項目がDSに定義されている	DSを修正する。 ・なくてもかまわない選択肢があるので、行は残してデータ型を「サブカテゴリー」に変更する。
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	14600	P8	「聴覚」の欄、臨個票には「高度難聴以上」の欄があって、データ整理表にはない	・#14600のD列にあった見出しの「聴覚」を削除 ・#14550として、「高度難聴以上」の選択肢項目を追加 ・#14520として、「聴覚」のサブカテゴリー項目を追加
287	エプスタイン症候群	4100,4300	P3	臨個票には見出しに対応したチェック項目があるが、DSには無い	DSを修正する。 ・ID4100の前に1行追加(仮ID4050)
288-1	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第XIII/13因子欠乏症)(旧称:自己免疫性出血病XIII)	7600,7700,7800	P4	臨個票には見出し部にチェックがある／データ整理表には無い	・臨個票に対応する選択肢項目を#7550として追加
288-2	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第VIII/8因子欠乏症(後天性血友病A))	7800	P4	臨個票には存在しない項目がDSにある	DSを修正する。 ・ID7800をデータが入らないサブカテゴリーに変更する。 (注: ID8000を1行削除すると入力データとDBの項目順がズれてエラーになる可能性あり)
288-3	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(自己免疫性後天性ファン・ヴィルブランド(von Willebrand)因子欠乏症(自己免疫性後天性ファン・ヴィルブランド病))	8000	P4	臨個票には存在しない項目がDSにある	DSを修正する。 ・8000をデータが入らないサブカテゴリーに変更する。 (注: ID8000を1行削除すると入力データとDBの項目順がズれてエラーになる可能性あり)
296	胆道閉鎖症	10800	P7	臨個票には単独チェックがある／DSでは「サブカテゴリー」型で、チェック選択肢とみなされてない	DSを修正する。 ・ID10800のデータ型を列挙型: 単一選択にする。
321	非ケトーシス型高グリシン血症	6600	P4	臨個票は選択肢2まで、DSは選択肢3まである	DSを修正する。 ・ID6600の選択肢3を削除。
324-1	メチルグルタコン酸尿症(I型)	7300	P4	臨個票は選択肢dまで、DSは選択肢eまである	DSを修正する。 ・ID7300の選択肢eを7400に移動。
324-1	メチルグルタコン酸尿症(I型)	7400	P5	臨個票は選択肢eまで、DSは選択肢dまである	DSを修正する。 ・ID7300の選択肢eを7400に移動。

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))
分担研究報告書

難病患者データの活用方策の検討 - 1 -

研究分担者 松山 晃文（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部 部長）
秋丸 裕司（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員）
羽鳥 裕（公益社団法人日本医師会 常任理事）
王子野 麻代（日本医師会総合政策研究機構 主任研究員）

研究協力者 澤 倫太郎（日本医師会総合政策研究機構 研究部長）

(研究要旨)

平成 29 年後半より難病データ登録システムへの患者データの入力がスタートする。今後、300 万件以上の難病患者のデータベースの蓄積がなされる中、現時点で考えられるデータ活用方策及び個人情報保護法改正による利用上の課題を検討した。

- (1) 指定医が記入する臨床調査個人票データの精度向上のため、診断基準等の解説テキスト作成を行った。
- (2) 難病データベースの活用方策と課題を提案した。
- (3) 難病データベース単体の活用以外に、小児特定慢性疾病データベースや Clinical Innovation Network(CIN)などとの連携及び利活用における個人情報保護法改正に伴う同意取得のあり方や倫理審査の必要性を議論した。
- (4) 難病データベースの利用者が企業であり、且つ疾病研究以外の創薬研究に利活用する場合の課題を挙げた。

A. 研究の目的

平成 26 年から始まった指定難病の患者データ登録システム構築から 3 年半を経て平成 29 年後半に患者データのデータベースシステムへの入力がいよいよスタートする。その間、データ登録システムを取り巻く状況が大きく変わった。すなわち、入力プラットフォームは難病指定医が使用する web アプリから光学文字認識方式(OCR)の臨床調査個人票による文字認識入力への変更、入力業務フローも自治体での認定審査済みの臨床調査個人票の写しを疾病登録センター(仮称)に送付してセンターで一括入力、平成 29 年 4 月より第 3 次指定難

病 27 疾病(既存疾病に追加される 3 疾病を含む)の医療費助成が開始されるため疾病追加の準備がなされた。(詳細は研究課題「難病データ登録システムの開発」を参照)

データ登録システムに入力される患者データは平成 29 年 4 月より使用される OCR 臨床調査個人票(以下、OCR 臨個票)とそれ以前の臨個票(平成 27 年 1 月から平成 29 年 3 月までの旧臨個票。ただし、平成 26 年 12 月までの特定疾患治療研究事業 56 疾患の臨個票(旧々臨個票)での申請も可能な経過措置が取られている)にそれぞれ記載されて各都道府県に保管されている。そのデータ数は、平成 27 年度の認定者数約 94

万3千人及び不認定者と毎年の新規(毎年5%ずつの増加と想定)及び更新申請から推定して、平成29年後半までに約300万件以上の臨個票がデータ登録システムへの入力対象と考えられる。

データ登録システムに収納されたデータベースの活用に際しては、様々な課題が横たわっているが、本研究ではデータ登録システムにおける前後の課題を下記のように挙げて検討を進めた。

1.データベースに収納する臨個票データ精度向上のため、難病指定医用の疾病テキスト作成

2.小児慢性特定疾病データベース(以下、小慢DB)やClinical Innovation Network(CIN)などとの連携

データベース連携とは両者のサーバをインターネットで物理的に繋げる(ハードの連携)だけでなく、データ規格の互換性(場合によってはデータベースフォーマットの統一)、個人情報保護への対応、同意取得、データの匿名化といった倫理的課題などソフトの連携について課題検討が必要である。

具体的には、難病DBと小慢DBとの連携、難病DBと個別疾病的患者レジストリ(例えば、我々が構築したR Square)及び国立高度専門医療研究センター(National Center, NC)が独自に持つデータベースとの連携による臨床開発インフラの整備構想CINの運用に係る課題を検討した。

B. 研究方法

1. 難病指定医向けのテキスト作成

未収集のテキストを収集するため、保健医療科学院の金谷部長及び成育医療センターの掛江室長らに継続して協力をいただきテキストの収集にあたった。

2. 難病DBの活用方策

研究課題「難病データ登録システムの開発」にて構築を進めているデータベースの登録項目や入力業務フローなどを鑑みて、難病DBの活用方策を検討した。

企業数社に対して難病DB利活用の要望についてヒアリングを実施した。

3. 他のデータベースとの連携

(1) 小慢データベース

小慢の神経・筋疾患群に分類される65疾病の中で指定難病と移行連携が可能な17疾病を選択し、該当する指定難病の臨個票の「診断基準に関する項目」が小慢の医療意見書の項目とどの程度一致しているか表1に示す比較のcriteriaに従って調査を行い、疾病毎の項目Match率を算出した。

また、データ移行連携のための課題をそれぞれのデータベースの特徴を検証して抽出した。

(2) CINなどとの連携

CINなどで難病DBと他のデータベースを連携及び利活用する場合の課題を個人情報保護法改正に則して検討した。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 難病指定医用の疾病テキスト作成

疾病関連学会を通じて110疾病のうち、91疾病でテキストが収集できた。

2. 難病DBの活用方策

難病DB自体の活用により把握できる情報は以下に列記した項目が挙げられる。

(1) 疾病に関する情報

疾病毎及び都道府県毎の認定者数・不認定者数

疾病毎の認定・不認定の年齢区分

(2)患者に関する情報

- 疾病患者の自治体・医療機関レベルの位置情報
- 他の都道府県に跨って受診する患者数
- 疾病患者の臨床所見や重症度などの経年変化
- 軽症者の実態
- データ登録だけを行うボランティア患者数

(3)指定医に関する情報

- 指定医毎の認定・不認定率

(4)臨個票に関する情報

- 臨個票の記入エラー頻発項目の有無

(5)自治体での活用

現行のデータ登録システム運用の業務フローでは見送られることになったが、データベースに付随する自動診断システムによる1次診断結果の自治体審査会での使用は認定審査の大幅な効率化の改善をもたらす。

3. 他のデータベースとの連携

(1)小慢データベース

小慢DBから難病DBへ移行連携を考える上では、臨個票と医療意見書レベルの検討が必要であることから以下の調査を行った。

臨個票と医療意見書の一一致項目

小児慢性特定疾病制度では14疾患群704疾病(平成29年4月より18疾病が追加され、722疾病が対象)が医療費助成の対象である。診断項目の面からデータベース連携(この場合、データベース間のデータ移行)が可能であるかを検証するため、難病臨個票と小慢医療意見書の診断基準に必要なそれぞれの項目を抽出して両者の照合を行い、一致項目のMatch率を算出した。神経・筋疾患に属する65小慢疾病のうち、17疾病の

臨個票の診断項目数と項目Match率を表2に纏めた。17疾病の臨個票と医療意見書で一致する診断項目数は数個～数十個と幅があるものの、項目数の多少に関係なく平均項目Match率は約65%であることが分かった。

データ規格

指定難病のデータ規格は「独自CSV」である。

データベース管理システム

指定難病と小慢のデータベースシステムはそれぞれ「PostgreSQL」と「マルチバリュー(NoSQL)」と最初の構築段階から統合不一致な形式で開発が進められている。データベースの統合を考えるならば、どちらかに統一するためデータベースの抜本的な改修が必要となる。

両制度の受給者番号の連携

小慢疾病制度と難病制度で医療費受給認定された場合、それぞれの精度に固有の「受給者番号」が付与される。現時点では、両者の紐付がデータベース間で出来る状況にはない。

(2)CINとの連携

データベース連携及び利活用の同意取得

難病DBは法律に基づく行政事業のために利活用することが前提で患者データの収集と利活用の法的枠組みがあるため(「行政利用型データベース」に分類)、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(以下、医学系指針)の対象外なので、データベース構築にあたっては倫理審査は不要である。また、臨個票に記載された難病データの疾病研究(学術研究)への利用に関する患者の同意は医療費申請時の支給認定申請書に記載されている以下の同意文で取得されている。

「厚生労働省では、難病の研究を推進するため、本申請書に添付した診断書(臨床調

査個人票)をデータベースに登録し、厚生労働省の研究事業等の基礎資料として使用することとしています。」

しかし、上記の限定した研究利用以外の二次利用の場合、例えば、臨床調査研究班が実施する臨床研究等へ協力を求める場合や難病データベースを他のデータベースと利用連携及び利活用する場合は、患者の明示的な同意取得や倫理審査のあり方を検討する必要がある。

注意が必要なのは、個人情報保護法改正により、「病歴その他の診療情報」が「要配慮個人情報」となりオプトアウトでの利用は不可となったことである。行政事業のデータベースであっても、目的外利用で二次利用される場合や他の事業で構築された(患者レジストリによる)データベースとの連携の際には、同意取得の手続きのあり方を検討する必要がある。

さらに、企業の創薬研究は疾病研究(学術研究)に該当しないため、個人情報保護法の適応除外対象とはならないので、オプトアウトでのデータベース連携及び利活用は、医学系指針に則して医薬品医療機器等法により行われる研究活動であれば可能であるが、そうでない場合は、データベースの利用は困難である。

難病DB二次利用のデータ保護

将来的に難病データの二次利用が可能になることを想定して、二次利用にあたっては個人情報保護と第三者利用の防止の観点から下記の方策が有効と考える。

- (a) 解析データの暗号化
- (b) 解析データのコピー制限
- (c) 利用者側PC端末のMACアドレス認識によるPC端末の限定利用
- (d) データ複合化のPasswordコード発行

(3)ゲノムデータベース

臨個票の遺伝学的検査には、変異があつ

た遺伝子名を選択、或いは新規変異遺伝子名を記載するのみで、具体的な遺伝子変異の塩基ポジションや変異の様態(SNV, deletion, insertion, translocation, inversionなど)の情報を記載する様式ではない(数疾患を除いて)。複数企業から難病DBの二次利用に関するヒアリングを行ったところ、希少疾患の発症に関する原因遺伝子群の塩基変異のゲノム情報を難病DBから利用したい要望は非常に高かったが、現時点では難病DBからは変異の詳細情報を利用することはできない。

診断基準に関わる遺伝子検査は保険収載され、その大部分がかずさDNA研究所や難病研究班で実施された遺伝子データベース(これらは「診療情報型データベース」)があり、また、AMEDのゲノム医療推進のための臨床ゲノム情報統合データベース(「研究利用型データベース」に位置付け)が構築されつつある。しかし、患者のゲノム解析を行うとreference sequenceに対して数千~数万の変異(single nucleotide variation)が存在するため、これらの変異が自然変異(spontaneous mutation)か、疾患の原因遺伝子か支持的遺伝子かを見分けることは塩基配列の比較だけでは不可能である。表現型となる臨床所見や検査所見との比較分析が必須で、そのためには遺伝子検査等による塩基変異情報と難病DBの症状・検査等情報との連携は互いに補完的かつ相乗的な医療情報をもたらすことは明白であるが、連携の課題も多い。

前述の3型のデータベースはそれぞれの利用目的のために同意取得されて構築及び利用しているものであるため、相互に連携を進めるためには、同意取得及び倫理審査、必要によっては法的な枠組みを考慮しなければならない。個情報改正により医学系指針ガイドラインにあるように「ゲノムデータ」(全ゲノムならびに全エクソームシーク

エンス、SNP 解析などから個人を認証できるもの)は「個人識別符号」となったため、同意取得には医学系指針に加えて「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(以下、ゲノム指針)も考慮する必要がある。

D . 考察・結論

1 . 臨個票記入の手引き

指定医の疾病理解のため、関連学会に疾病テキストの作成依頼を行ったが、難病情報センターには医療従事者向けに疾病の概要・診断基準・重症度分類が厚生労働省 HP に掲載の局長通知とほぼ同様な内容でアクセス可能である。疾病テキスト作成によって情報過多になるよりは、疾病毎の診断及び臨個票記入の手引きの作成が臨個票記入データ精度の向上には有効であると思われる。難病対策課及び難病普及班(「指定難病制度の普及・啓発状況の把握および普及・啓発のための方法論の開発」班)との連携により手引き作成を検討することを提案する。

また、今後、追加疾病を検討する際には、政策研究班(及び関連学会)に局長通知や臨個票の内容確認だけでなく、記入の手引き(臨床所見、検査所見、遺伝学的検査、鑑別診断、重症度分類への記入に特化した手引き)作成を依頼することが効率的と考えられる。それらの記入の手引きを難病情報センターから発信することも検討されたい。

2 . 難病 DB の活用

330 疾病(病型、類縁疾患を含めると約 1100 疾病)に対して 300 万件を超える悉皆性のある難病データベースの分析データの二次利用は、難病の発症機構、診断及び治療法の研究推進のみならず、難病指定医の臨個票記入の精度向上、認定の公平性確保、自治体審査会の受給判定の客観的正確性の担保など難病政策あり方の改善に向けて正のスパイラルの起点となり得る可能性を有していると考えられる。

難病 DB の二次利用に加え、難病データ登録システムの機能である自動診断システムから判定される一次診断結果の自治体審査会での利用は、自治体の負担軽減には非常に有効である。旧制度の特定疾患調査解析システム WISH で自動診断の正確性に問題があったが、難病 DB の自動診断システムは精度が大幅に改善されているため、システム運用の業務フローの見直しを行い、自治体審査会で自動診断を利用できるよう行政サイドで検討することを提案する。

3 . 小慢データベースとの連携

両データベースとも診断に必要な項目数は限定されるものの、データ移行が十分可能な項目一致(Match 率)を疾病毎に有していることが明らかになった。両データベースのフォーマットが異なることが統合に向けての最大のハーグルであるが、診断基準項目のデータ移行だけを論点にするならば、両者のデータ規格を揃えるデータ形式変換ソフト(Mapper)を利用すればデータ共有は可能と考えられる。

また、小慢疾病制度と指定難病制度で付与されるそれぞれの「受給者番号」の紐付は、医療意見表と臨個票の様式の違い及び両データベースの項目の違いにより現状は不可能であるが、将来的に臨個票に小慢疾の「受給者番号」記載欄を設け、難病 DB に収納できるようにすれば、データ移行連携や将来的なデータベース統合の際には、両 DB の患者データ紐付マスターとして有効利用が期待できる。

4 . 他のデータベースとの連携

難病 DB は悉皆性があり患者の自然歴を追跡できる医療情報を持つ一方、限られた調査項目しか診断しないため、同意が取られた他の利用目的のデータベース、例えば、「研究利用型データベース」で我々が

構築している患者と研究者を繋ぐレジストリ R-Square(Rare Disease patients x Researchers)、個別の患者レジストリ、学会レジストリや診療情報型データベースとの連携が難病研究を加速させる。

これらの連携における課題を個情報改正も踏まえて、アカデミアのみならず企業をも含めた利活用を想定して種々の侧面から下記に上げた。

<倫理・法的面>

明示的な同意取得

- a. 同意文のあり方
- b. 企業へデータ提供の場合、利用目的
　　の患者への説明の仕方
- c. オプトインによる同意
- d. オプトアウトを可能とするならば、
　　その方策

倫理審査

法的基盤の見直し、整備

連携の基準、規範となる Good Registry

Practice のガイドライン策定

利用審査

データ情報公開のあり方

- a. 個人情報保護
- b. 第3者利用の禁止

<技術面>

データベース形式の統一

データクリアランス

統合データベースの構築費用

データベース運用管理費用

E . 健康危険情報
なし

F . 研究発表

- 1. 論文発表
なし
- 2. 学会発表
なし

G . 知的財産権の出願・登録状況

- 1. 特許取得
なし
- 2. 実用新案登録
なし
- 3. その他
なし

表1 臨個票と医療意見書の項目比較の基準

No.	要件	比較内容
1	比較の対象	指定難病の下記に関する箇所を対象とし、それに合致する小慢の項目を検出す。 指定難病:診断基準に関する項目(診断のカテゴリーについては、記載はするが項目としての比較はしない) 小慢:上記指定難病の項目に対応する項目(基本は、1.臨床所見、2.検査所見、3.その他の所見とするが、1~3に記載がなくても基礎情報(身長や体重など)等での合致があれば記載する)
2	リンクエージの候補選択	リンクエージの候補選択は、マニュアルで実施する。 (優先1)指定難病で抽出された項目を小慢の医療意見書において検索し、合致した項目を選択。 (優先2)Web等にて同義の語を調査し、表記は異なっていても同義であると類推された項目を選択。 その際、単位や回答方法が異なっていても、上記方法にて合致と考えられる場合は合致とする。
3	候補の比較	合致候補あり(match)と合致候補なし(non-match)の2択とする。 上記2において、完全一致ではなく部分合致であっても候補が記載されている場合にmatchとする。
4	match率の定義	[当該小慢の医療意見書でmatchした指定難病の項目数]/[当該指定難病の臨個票から抽出した全項目数]×100とする。 指定難病の1項目が小慢の複数項目で合致している場合、当該指定難病の1項目がmatchとする。 指定難病の複数項目が小慢の1項目で合致している場合、当該指定難病の複数項目それぞれでmatchとする。
5	項目の抽出記載について	項目(質問)・回答の空白スペースは、臨個票通りではなく適宜短縮する。 項目(質問)の番号は、群内での共通性を確認するため一部削除する。

表2 神経・筋疾患群における指定難病 17 疾病の臨個票と医療意見書のMatch率

項目 Match 率 = [意見書と臨個票の一致項目数]/[臨個票の診断基準項目数] × 100

No.	臨個票番号	指定難病名	臨個票の診断基準項目数	意見書と臨個票の一致項目数	項目Match率(%)
1	113	筋ジストロフィー	24	16	66.7
2	118	脊髄髓膜瘤	18	10	55.6
3	131	アレキサンダー病	22	14	63.6
4	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	5	4	80.0
5	138	神経細胞移動異常症	27	18	66.7
6	177	有馬症候群	16	13	81.3
7	156	レット症候群	18	8	44.4
8	158	結節性硬化症	18	14	77.8
9	191	ウェルナー症候群	15	12	80.0
10	192	コケイン症候群	26	16	61.5
11	139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッハ病)	8	5	62.5
12	139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッハ様病1)	7	4	57.1
13	182	アペール症候群	10	6	60.0
14	181	クルーソン症候群	9	6	66.7
15	183	ファイファー症候群	10	6	60.0
16	184	アントレー・ピクスラー症候群	14	7	50.0
17	22	もやもや病	16	12	75.0
					Av. 65.2

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))
分担研究報告書

難病患者データの活用方策の検討 — 2 —

研究分担者 松山 晃文（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 センター長）
秋丸 裕司（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員）
大倉 華雪（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員）
羽鳥 裕（公益社団法人日本医師会 常任理事）
王子野 麻代（日本医師会総合政策研究機構 主任研究員）
研究協力者 澤 倫太郎（日本医師会総合政策研究機構 研究部長）

(研究要旨)

平成 29 年後半より指定難病患者データベースシステム構築及びデータ入力業務を遂行する「疾病登録センター」が稼働し、今後、年間 120 万件以上の難病患者データ（医療費支給認定、不認定問わず）がデータベースに蓄積がなされる中、現時点で考えられるデータ利活用の方策及び将来的なデータ利活用のあり方を下記の項目に沿って研究を行った。

- (1) 現状の同意文で可能なデータ利活用
- (2) 難病法に則した同意文の改訂案
- (3) 様々なデータ利用者への利活用方法
- (4) Clinical Innovation Network(CIN) 難病 WG 外部委員からのデータ利活用に関する意見収集

A. 研究の目的

平成 26 年から始まった指定難病の患者データ登録システム構築から 4 年を経て、平成 29 年 5 月に指定難病患者データベースシステム構築・運用及びデータ入力・分析業務を遂行する「疾病登録センター運営事業」の委託先が医薬基盤・健康・栄養研究所に決定し、各都道府県から受領した臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）の難病データベースへのデータ入力がスタートした。このような状況の中、患者データの利活用が実際に開始されるステージに

入りつつあることを受けて、現状の患者同意の範囲で可能な臨個票のデータ利活用のあり方を指定難病対策委員会及び小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会にて検討を行い、そこで議論された提案を厚生労働省が取り纏めているところである。さらに今後、難病法に定められている 5 年後見直しに向けた様々な検討事項の中でデータ利活用の課題についても広範囲な視点から議論がなされる予定である。

本研究では、現状の患者同意文ができるデータ利活用案、難病法の基本方針に則し

た同意文の改訂案、さらに様々な利用者を想定した将来的なデータ利活用あり方の提案を取り纏めることを研究目的とした。

B. 研究方法

1. 現状の患者同意文で可能な利活用

現状の同意文で可能なデータ利活用の方策を考察した。また、現状の同意文と難病法を対比し、難病法に則した同意文の改訂案を検討した。

2. 将来的なデータ利活用の方策

難病データベース利活用の可能性の観点から、想定される様々な利用者と各利用者のデータ活用法を検討した。

3. CINなどとの連携

難病データベースの企業ニーズを検討するため、CIN難病WGに参画する日本製薬工業協会、日本医療機器産業連合会、関西医薬品協会等から意見収集を行った。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 現状の同意文で可能なデータ利活用の解釈

現状の患者同意文は以下のような記載となっており、利用対象は「厚生労働省の研究事業等」、利用目的及び使途は「疾病研究の基礎資料」と読み取れる。

『厚生労働省では、難病の研究を推進するため、本申請書に添付した診断書（臨床調査個人票）をデータベースに登録し、厚生労働省の研究事業等の基礎資料として使用することとしています。

また、臨床調査個人票の使用にあたっては、個人情報の保護に十分配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。

なお、この同意は添付された臨床調査個人票を疾病研究の基礎資料として活用することに対する同意であり、・・（以下、省略）』

一方、難病法（平成26年法律50号）第二十七条は以下のように利用対象や使途は現状の同意文が規定するそれらのものよりより幅広い定義としている。

『厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。』

難病法の基本方針に即した利活用の検討課題としては次の項目の検討が必要である。

①利用目的に応じた明示的な同意取得

- a. 同意のあり方
- b. オプトインによる同意
- c. オプトアウトを可能とするならば、その方策
- d. 企業へデータ提供の場合、利用目的の患者への説明の仕方

②利用申請の様式や審査方法のあり方

③データ情報公開のあり方

上記のア-aについては、難病法に則した同意文のあり方の検討を行い、一つの改訂案を纏めた（表1参照）。

一方、現状の同意文で可能な利活用の事例を表2に整理した。原則的に、衛生行政報告に類似した一次資料の範囲を出ないものと考えられる。

2. 希少疾患であることの留意点

希少疾病の場合は個人の特定に繋がり易いリスクがあるため、「医療機関など」の個人情報の取扱課題としては、以下の配慮の検討が必要である。

・倫理/法的面

①個人情報保護法での議論

・技術面

- ①利用データの匿名化、暗号化を行って提供
- ②復号化のカギを利用者に別途提供（ワントライム PW）
- ③複製の禁止制限

3. 他のデータベースとの連携課題

難病データベースと連携が期待されるデータベースとしては、小児慢性特性疾病データベース、難病プラットフォーム、他のレジストリデータベースなどが挙げられるが、現状では連携利用のための患者同意が双方ともに取られていない点が大きな課題である。

課題解決の方策の一つは、難病データベースに登録する際の医療費支給申請書の同意文を他のデータベースとの連携同意を目的とした内容に改訂することである。しかし、想定される連携目的を全て網羅できる同意文を記述するには同意文の明示のあり方を個情法や行個法の観点から慎重な検討が必要であり、想定しなかった利活用に柔軟に対応ができないという課題も生じうる。

もう一つの方策としては、難病データベースと連携するデータベース側の方から難病データベースに連携する旨の同意を改めて患者に取り直す方法である。再同意を取得する際の同意文の明示の方法も利用目的に合せてクリアでき、対象患者数も限られているので再同意取得も効率的に行えるものと考えられる。

4. データベースのデータ利活用の将来像

現状の患者同意文で可能なデータ利活用の範疇は限定的なものであるが、難病データベースが本来有する利活用の可能性を様々なデータ利用者を対象として下記に整理した。

- ①政策研究班

a. 診断基準・重症度分類の検証・改訂

診断基準等の評価及び適正な改訂のため、後ろ向き研究・前向き研究によるデータ利用。前向き研究には臨個票の「特記事項（自由記載欄）」の有効利用を図る。

b. 疾病の原因遺伝子探索

遺伝学的検査項目の解析、ゲノム DBとの連携による原因遺伝子の解明

c. 疾患領域の網羅的・横断的研究

重症度分類の公平なあり方の検討資料として活用

d. 患者レジストリとの連携

研究班、学会、NPO 等のレジストリとの連携による自然歴データの構築

②臨床研究医

a. 痘学研究・コホート研究の調査方法改善

b. 病態解析

c. 臨床研究実施

d. 治療法の評価（介入研究）

③製薬企業

a. 治験実施対象患者の医療機関単位での所在情報把握

b. 創薬シーズ（治療標的分子）の探索

c. コンパニオン診断技術の開発

d. 治療薬の評価

e. ウルトラオーファンドラッグ・デバイス開発

④基礎研究者

a. 病態解明・治療薬シーズの探索

b. 開発研究（非臨床試験、治験等）

c. 疾患 iPS 作成の患者リクルート

⑤患者/主治医

a. 患者への臨個票データ（閲覧しやすい表示に加工してデータ提供が前提）のフィードバックによる診療情報や疾病研究の最新状況の把握

b. 主治医への診療支援

⑥自治体

難病データシステムに搭載している一次診断機能を利用しておらず、自治体の審査業務の負担が大きい現状である。この機能を活用すれば自治体の審査業務の負担軽減に繋がる。

5. 企業団体からの利用ニーズ

CIN 難病 WG に参画する企業団体からデータ利活用に関する下記のような質問・要望があった。

- ①データ利活用の開始時期
- ②データの企業利用ができるのか、出来るとしたらいつ頃からか。
- ③小児慢性特定疾病データベースとの連携の可能性
- ④一人の患者の経年的なデータとなるのかどうか。
- ⑤患者の所在情報だけでも匿名化利用できるのか。
- ⑥データベースの BCP の有無
- ⑦データベース登録は原則年 1 回のみの最重症度等の患者データとなるが、経時的な患者データを登録することは可能か。
- ⑧データ利活用の申請方法

D. 考察・結論

1. 現状の同意文の検討ポイント

現状の同意文に記載されている利用対象、目的、使途については下記のように検討が必要である。

- ・「厚生労働省の研究事業等」については「研究事業等」の利用対象範囲の検討
- ・「基礎資料」については、基礎資料のあり方の議論
- ・「疾病研究」については、疾病研究の範囲を審査会等で適切に判断する一定のルール作りが必要

2. データ利活用のあり方の検討

現状の患者同意文ではデータ利活用の範囲は限られているが、難病法の基本方針に則した利活用のあり方へと改訂するために、以下の項目を検討することが必要であると考える。

①利用ニーズの幅広くかつ継続的な収集と分析

- a. 政策研究班、基礎研究者、製薬企業団体、患者/主治医、都道府県等の利用者に利活用のニーズ調査を多角的に実施すること
- b. 調査方法 (web やメールアンケート)
- c. 調査すべき内容の検討・整理
- d. 調査実施と結果の分析

②同意文の改訂

利用ニーズの調査結果を基に実現可能な利活用の範囲を個情報等の有識者を交えて検討し、利活用に応じた同意文改訂案を検討する。場合によって難病プラットフォームで公開している同意文のひな形を検討する。

- a. 利用ニーズを総合的に検討した同意文
- b. データベース連携のための同意文検討
- c. 難病対策委員会等で改訂案を議論

③臨個票（難病 DB）の改正

これまで研究班の診断基準や重症度分類の適正化のために臨個票を改正してきたが、利用ニーズを調査し、利活用を見据えた臨個票の改正を政策研究班、研究者、関係学会及び指定難病検討委員会にて議論する。

3. 同意文改訂で可能な利活用事例案

同意文の改訂のひとつの事例案として、現状の利用使途及び対象を下記のように改訂することで、利活用の範囲が拡大する可能性を表 3 に示した。

- ・利用使途を「基礎資料」から「資料」
- ・利用対象を「厚生労働省の研究事業等」から「研究等」

改訂に伴う議論すべき課題として、患者の所在情報については、希少疾病であることから、医療機関と疾病の開示により個人が特定されることへの配慮のあり方が必要である。

また、遺伝子変異のより詳細な情報を得るためゲノム解析データベースと難病データベースの連携が必要であるが、遺伝子検査を行った患者への遺伝子カウンセラーによる十分な説明と患者再同意が不可欠である。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

表1 難病法に則した現状の同意文の改訂案

現状の同意文書	論点	改訂の提案（対案）	根拠
<p>厚生労働省では、<u>難病の研究</u>を推進するため、本申請書に添付した<u>診断書</u>（臨床調査個人票）をデータベースに登録し、<u>厚生労働省の研究事業等の基礎資料として使用</u>することとされています。</p>	<p>難病の研究： 法27条に基づき、「難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るために基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究」と解釈する。</p> <p>診断書： 診断書なので、不認定患者のデータもDBに登録・利用可能。</p> <p>厚生労働省： 同法3項では、厚生労働大臣が研究成果を提供することとなっている。法この同意では、厚生労働省と一体不可分と解しうる物場合(厚生労働科学研究費補助金)にのみ利用可能となる。AMED研究費は厚生労働省の研究事業ではない。これが、厚生労働省研究事業等であれば、話はすこし違うが。</p> <p>厚生労働省の研究事業等： 幅広く提供するのであれば、この限定は変更。</p> <p>基礎資料： 一般的に基礎資料とは、従前のデータと同様の一次資料のことと指す(国の統計のような)。創薬展開に向けた深い解析や、二次利用は読み込めない。</p> <p>使用： 法の趣旨に照らせば、提供ではないか。</p>	<p>厚生労働省は、難病の研究を推進するため、本申請書に添付した診断書（臨床調査個人票）をデータベースに登録し、<u>難病の研究を行う研究者等</u>に対し、<u>基礎資料として</u>提供することとしています。※（最終欄参照）</p>	<p>難病の研究を行う研究者等： 「難病の研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者」の意味。</p> <p>基礎資料として： 限定しないため削除</p>

<p>また、臨床調査個人票の使用にあたっては、個人情報の保護に十分に配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。</p>	<p>個人情報の保護 : 具体的な、個人情報保護の方策は別途明示する必要あり。国および独立行政法人の個人情報保護法によるところ。 研究 : この「研究」の解釈を明確にする必要あり。法 27 条に基づき、「難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究」と解釈するのが妥当。「治療方法」の研究のなかで、特定臨床研究だけでなく、治験も含みうることの明確化は必要。</p>	<p>また、臨床調査個人票データベースの提供にあたっては、個人情報の保護に十分に配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。</p>	<p>データベース : 使用者はできるだけ一次情報を欲するので、データベースを追記し、基礎資料だけではないよう研究の展開性を担保。 提供 : 使用では厚労省の使用のイメージ。厚労省は資料を研究者等に提供する主体であるので、提供と変更。 個人情報の保護 : さかのぼってゲノム情報と突合する等、現在の難病 platform が想定している手法は個人情報保護法に違反する。 研究 : 「治療方法」の研究のなかで、特定臨床研究だけでなく、治験も含みうることの明確化が必要かもしれないが、運用で対応も可能であり、このままとした。</p>
<p>なお、この同意は添付された臨床調査個人票を<u>疾病研究の基礎資料</u>として活用することに対する同意であり、<u>臨床調査研究班</u>で行われる<u>臨床研究等</u>の実施に関しては協力を求める場合は、改めてそれぞれの研究者から<u>指定医を介して説明</u>が行われ、同意を得ることとさ</p>	<p>疾病研究 : 「疾病研究」と記載されると、介入研究も含みうるか議論が生じる。 基礎資料 : 基礎資料としての限定がなされており、従来の個人票の政策研究班への提供と同じデータしか提供できない。 臨床調査研究班 : 臨床調査研究班（政策研究班）のみが利用できるとの同意であるとの提示。法の「積極的な提供」の趣旨にそぐわない。</p>	<p>なお、この同意は添付された臨床調査個人票データベースを<u>難病の研究の基礎資料</u>として活用することに対する同意であり、新たに<u>臨床調査研究班</u>で行われる<u>臨床研究等</u>への実施に関しては協力を依頼する求める場合は、改めてそれぞれの研究者等から<u>指定医を介して説明</u>が行われ、同意を得ることとさ</p>	<p>データベース : 使用者はできるだけ一次情報を欲するので、データベースを追記し、基礎資料だけではないよう研究の展開性を担保。 難病の研究 : 疾病研究→研究 「疾病研究」と記載されると、発症機序のイメージが強くなる。介入研究も含みうるか議論が生じるので、難病の研究とした。 基礎資料 : 基礎資料としての限定がなさ</p>

れています。	<p>臨床研究等 : 治験や市販後調査も内包できる。 改めて・・・ : 再同意取得の義務付け。 それぞれの研究者 : 臨床調査研究班の研究者と理解。 指定医を介して説明 : 臨床調査個人票を記載した指定医が再同意取得をしなければならないとの記載。 同意を得る : 死亡例などの場合、再同意取得困難であるため、利用できない。</p>	※説明が行われ、同意を得ることとされています。	<p>れおり、従来の個人票の政策研究班への提供と同じデータしか提供できない。1項の研究成果の範囲の解釈による。 研究者等 : 研究者→研究者等 企業や患者団体を含められるように「等」。</p> <p>臨床調査研究班で行われる臨床研究等の実施に関しては協力を求める場合は、 → 新たに臨床研究等への協力を求める場合は、</p> <p>指定医を介して : 指定医を介さないと研究利用できないのは、積極的に提供するとの法の趣旨に反するので、削除。</p>
		<p>※) 第二十七条（抄）国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。 3 厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の</p>	法の条文を明示すべきではないか

		発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。	
--	--	--	--

表2 現状の同意文の範疇で出来るデータ利活用の事例

No.	項目区分	分析項目
1	疾患毎患者数の年次推移	性別、年齢階層別、都道府県別、疾病別、併発疾病別、治療内容別、薬剤容量別、重症度分類別
2	併用薬剤別の服薬用量	用量別の服薬日数の最大値、最小値、中央値、平均値
3	治療効果を確認する検査数値の推移	性別、年齢階層別
4	将来の年次患者数推定	最大値、最小値、中央値、平均値
5	人工呼吸器装着の疾患毎統計	疾病別、年齢階層別

表3 同意文改訂で可能になる利活用事例

No.	用途	提供項目
1	薬剤市販後調査	「■治療その他」に記載の薬剤名、容量、効果
2	患者所在情報による治験施設選定	受診した医療機関名（医療機関の電話番号情報）
3	薬剤・核酸・抗体治療標的の研究	「■遺伝学的検査」の変異遺伝子群

**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))
分担研究報告書**

難病患者データベースの活用方策の検討

指定難病患者データベースのデータ利活用に関する企業意向調査

研究分担者 秋丸 裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)

研究要旨

難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用するためアンケート回答結果を分析した。

業界団体を通じてアンケート調査を行ったところ 90 社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は 70% あった。

難病・稀少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多かったが、難病 DB の登録データは十分利用できると考えられた。

難病 DB などのデータベース登録事業を知っていた企業は多かったが、一方 DB 事業を知らない企業も約 30% 存在した。データベース事業の啓発には業界団体を通じた説明用パンフレットの配布や HP 掲載が有効であると考えられる。

データベースの利活用を促すには、データ利用の申請・承認、データ配布までの時間、データの信頼性やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要があると思われる。

A. 研究目的

平成 26 年 5 月 23 日に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」(平成 26 年 5 月 30 日法律第 50 号。以下「難病法」という。)には難病制度の施行の状況等を勘案して医療費支給の実施主体のあり方その他の事項について検討及び必要な措置を施行後 5 年以内を目途に講じると明記されており(附則第二条。以下「5 年後見直し」という。)、その中の重要な検討課題のひとつとして難病データベースのデータ利活用のあり方を厚生労働省が様々な観点から検討を行っている。

本研究は、難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5 年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、患者同意のあり方、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用し、議論を深めるためのエビデンスを取り纏めることを目的とする。

B. 研究方法

1. 調査期間

平成 31 年 3 月 14 日から 27 日まで。

2 . 調査対象

日本製薬工業協会（会員企業数 71。以下同）・日本医療機器産業連合会（166）・再生医療イノベーションフォーラム（FIRM）（117）その他の企業団体

各団体の HP に掲載数より抜粋

3 . 調査手法

- ・企業団体への本調査の実施依頼を行う。
- ・アンケート URL を連絡する。
- ・Web アンケートの回答を集計する。

4 . 調査項目

別紙 1 「調査票」のとおり。

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C . 研究結果

1 . 回答状況

90 社から回答を得た。

2 . 調査結果

調査結果の詳細は別紙 2 「調査結果」とおり。

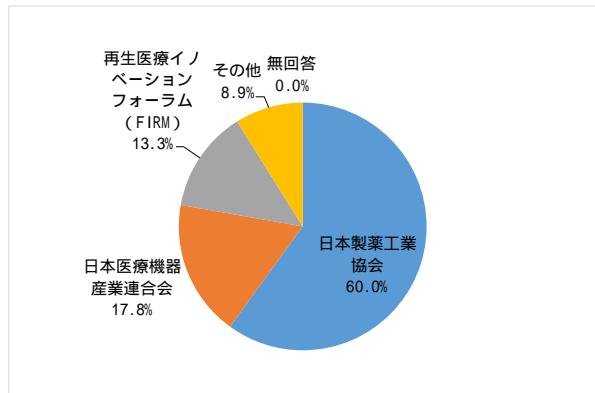
D . 考察

難病法の施行後 5 年を迎えるとしている現状で、難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5 年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、患者同意のあり方、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用し、議論を深めるためのエビデンスとすることを目的として本調査を行った。

本研究班では難病 DB の利活用のニーズを調べるため、国内の製薬企業や医療機器メーカーにアンケート調査を実施した。調査は日本製薬工業協会・日本医療機器産業連合会・再生医療イノベーションフォーラム（FIRM）などの団体を通じ、傘下の企業に回答を依頼し 90 社から回答を得ることができた。

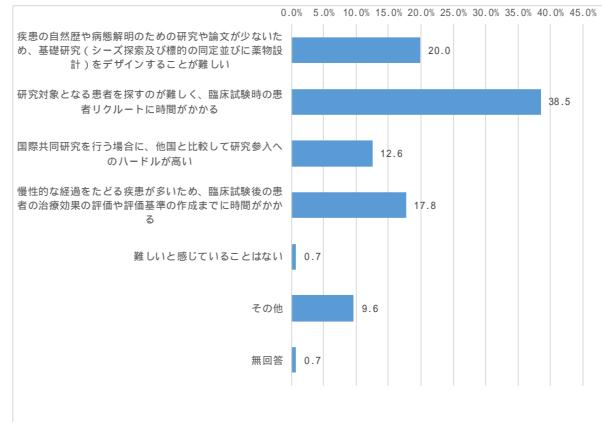
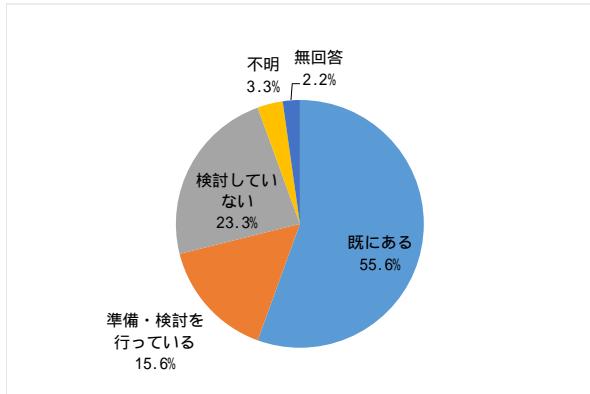
1 . 所属企業

回答のあった企業は、日本製薬工業協会（54 社）、日本医療機器産業連合会（16 社）、再生医療イノベーションフォーラム（FIRM）（12 社）、その他（8 社）であった（設問 1-1）。

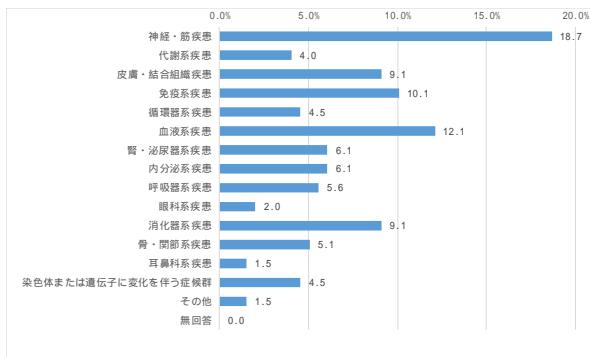


2 . 希少疾患・難病研究に関する質問

研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として、希少疾患・難病分野がありますか、という質問に対し、「既にある」と回答した企業が過半数を超え、「準備・検討を行っている」と合わせると回答の約 70% になり、企業が難病・稀少疾患にも注力しているのがうかがえる結果であった（設問 2-1）。



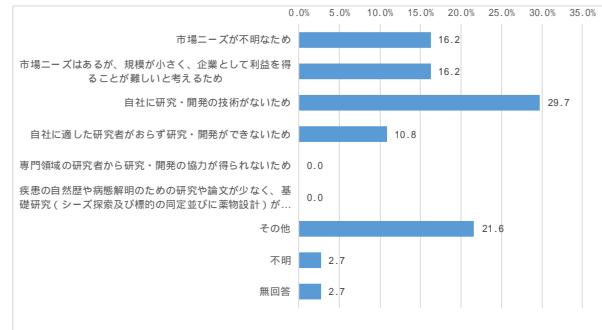
希少疾患・難病分野で研究開発が実施されている領域としては、神経・筋疾患(18.7%)、血液系疾患(12.1%)、免疫系疾患(10.1%)、消化器系疾患(9.1%)、皮膚・結合組織疾患(9.1%)が多く、一方、眼科系疾患(2.0%)、耳鼻科系疾患(1.5%)は少なかった(設問 2-2)。



しかしながら研究・開発を実施する上で困難を感じることもあり、とくに患者を探すのが難しく臨床試験の患者リクルートに時間がかかると思われている企業が約 40% にもなる(設問 2-3)。

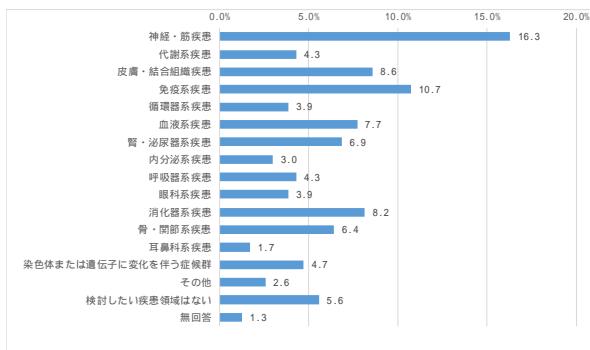
しかし、この課題については難病 DB に登録されている患者の登録情報は十分に利用できるものと考えられる。

一方、設問 2-1 で難病や希少疾患の研究・開発を検討していない企業も約 23% ある。その理由として研究・開発の技術がない(29.7%)、市場ニーズが不明なため、市場規模が小さく利益を上げることが難しいと思われている企業もある(それぞれ 16.2%)(設問 2-4)。しかし、課題が解決されたら研究・開発に参入したい、参入する可能性があると考える企業は 65% いる(設問 2-5)。



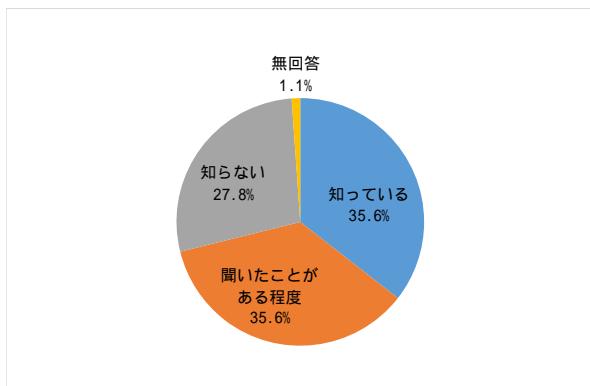
3 . 指定難病患者及び指定難病患者データベース（指定難病 DB）に関する質問

指定難病の中でシーズやパイプラインとして検討したい領域については、神経・筋疾患(16.3%)、免疫系疾患(10.7%)、皮膚・結合組織疾患(8.6%)、消化器系疾患(8.2%)、血液系疾患(7.7%)であった(設問 3-1)。疾患としては筋ジストロフィー、潰瘍性大腸炎・クローアン病を上げた企業が多かった。



この結果は、設問 2-2 の結果と割合はやや異なるものの、ほぼ同じ領域であった。このことは、指定難病が企業の研究領域にも含まれているのではないかと推察され、この点から難病 DB の利活用されるのではないかと思われるところである。

国が指定難病患者のデータを DB に登録している事業についての認知度は、「知っている・聞いたことがある」を合わせると約 70% であるが、一方知らない企業も約 30% 存在することから難病 DB の啓発も必要であると思われる(設問 3-3)。



知るきっかけは、研究開発を進める上での情報収集のよることが多かった(61%)(設問 3-4)。難病 DB について知らないケースも 30% あるが、啓発の方法としては、シンポジウム・学会で説明の機会を設けたり、HPへの掲載や所属団体を通じての説明資料の配布を望まれていることがわかった(設問 3-6)。ホームページ(HP)の掲載や所属団体を通じての資料配布は、企業への認知度を高めるのには有効な方法と思われる。

4 指定難病 DB 及び小児慢性特定疾病児童等データベース(小慢 DB)の利活用に関する質問

指定難病 DB には、下記の項目が登録されている。

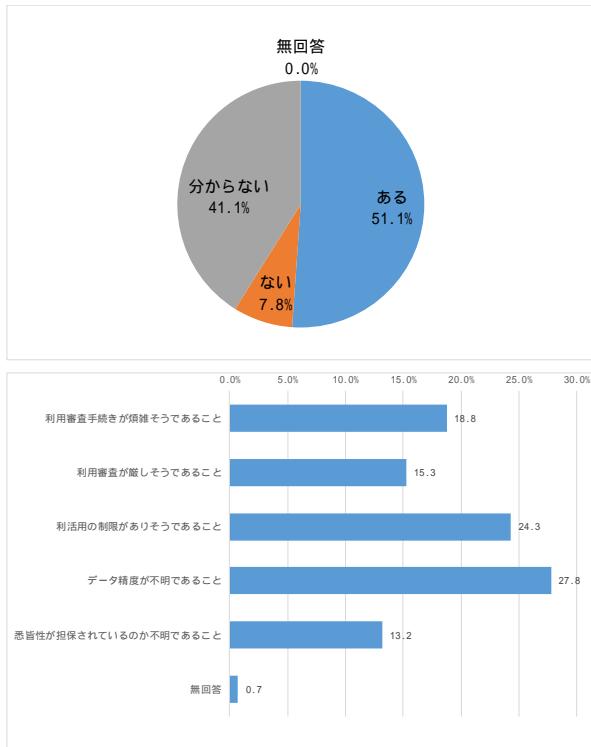
年齢・性別・介護認定(社会保障)・生活状況・病型・家族歴・発症年月・症状・検査所見・鑑別診断・診断のカテゴリー(definite / probable / possible)・症状の経過(自由記載)・治療歴・重症度・人工呼吸器に関する事項・医療機関名(患者を診断した指定医が所属する医療機関名)・その他である。

具体的にどのような項目を利用したいと考えているかについては、突出した項目はなかいが、年齢・性別・病型・発症年月・症状・検査所見・鑑別診断・診断のカテゴリー(definite / probable / possible)・症状の経過(自由記載)・治療歴・重症度・医療機関名(患者を診断した指定医が所属する医療機関名)を利用したいとの回答がそれぞれ 5 ~ 8 % であった(設問 4-1)。

回答にあった項目を用いてどのような研究を行いたいかと聞いたところ、「対象疾患の統計調査(総患者数や重症患者の割合など)」(27.3%)、「疾患の自然歴調査や病態解明のための研究」(19.1%)、「医療機関名データを用いて治験への患者リクルートを行う」(24.7%)であった(設問 4-2)。この回答は疫学的研究、患者リクルートや治験病院の検討への利用を考えられていると推察できる。また、設問 2-3 の臨床試験への患者リクルートに時間がかかるという課題解決への利用を示唆するものである。

小児慢性特定疾病児童等データベース(小慢 DB)の利活用については、約 40% が利用したいと考えているが、不明は約 40% であった(設問 4-4)。小慢 DB の内容があまり知られておらず、小慢 DB のデータを利活用のイメージが湧かないのかではないかと思われた。

DB の利活用についての懸念事項については、「ない」が 8%で「ある」が 51%、「わからない」が 41%で(設問 4-8)、かなり DB の利用に懸念があるようである。その理由としては DB のデータの精度、利活用での制限、手続きの煩雑さ、審査の厳しさや費用であった(設問 4-8)。

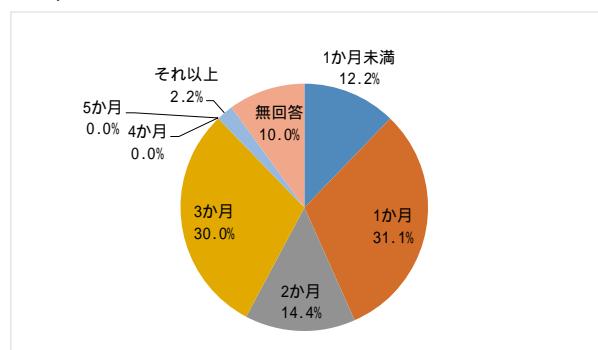


他の懸念事項として下記があげられていたが、データ精度・信頼性、利用のコスト、人材に関するものであった。

- データの品質と欲しいデータが入っていない。
- 個人情報保護法に対する対応に懸念があります。インプラントを用いた治療では長期の安全性、小児の場合、インプラントした後の成長が止まるまでのフォローアップが一番大事となりますので、個人情報を保護することは大事ですが、1年単位でデータが途切れたりして、継続的に一人の患者さんがフォロー出来ない状況になると、データを利活用する価値もなくなるのではないかと思います。
- データを扱える人材が社内にいないこと

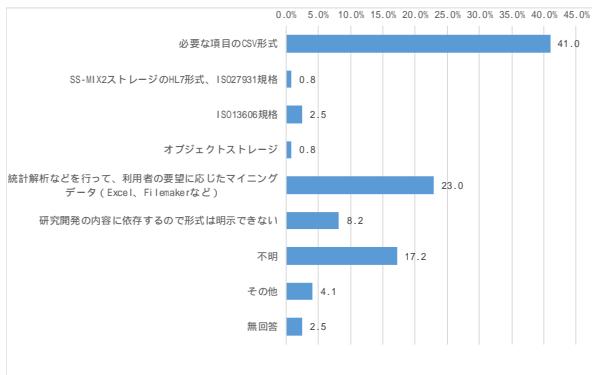
- データ利活用にかかる費用
- 入力される時点で、患者の選定バイアスが掛かってしまっていないか。
- 臨床試験（治験）のための実施可能性や日本人患者背景等を探るために DB の情報を利用可能になるのか？ DB 利用のための費用。
- 可能であればプラセボ対照群に代わり得る DB として利用したい。そのためにはデータの信頼性が重要であり、一般化可能性が図れるものなのか、データ数の担保が可能なのか、今後の検討課題と考えています。
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発メーカーとしてどこまで利用させて頂けるか。

実際に利用可能となった場合、データが届くまでの許容時間は 3 か月であった(設問 4-9)。



この設問からは利活用の申請から承認までの許容時間はわからないが、申請から承認までも時間についても利活用で考慮すべき点になると思われる。

提供を受けるデータの形式については、CSV 形式が 41%で、まず CSV で提供を受ければ良いと考えておられる(設問 4-10)。



ついで多かったのは「統計解析などを行って、利用者の要望に応じたマイニングデータ（Excel、Filemakerなど）」という意見であった。しかしながら、要望に応じたマイニングデータとすると利用者に便利にはなるであろうが、データ処理・解析のコストや提供までの時間が提供に際しての課題となるであろう。

5. 患者レジストリに関する質問

貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか、という質問では「運用や支援は行っていない」が70.5%で、企業での特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援は、ほとんど行われていないことが明らかとなった（設問5-1）。

最後にDBの利活用のあり方について意見を聞いたところ、下記のような意見がだされた。これらは、先の懸念と重なるところはあるものの、企業のDBへの期待を感じさせるものであった。

1. 小児の脊柱側弯症治療のためのインプラントの開発を行っています。正直、企業のビジネスとしては成り立ちません。しかし、少しでも患者さんのためになればと開発を行っています。その中で、やはり対象患者さんがどこの病院に何名いるかと言う情報があると治験等が短期間にスムーズに終了するので開発費も抑えられ、早く患

者さんに届けることが出来ます。また、インプラントを使っての治療ですので長期に渡る安全性が課題になりますので、指定難病登録制度やレジストリを活用してデータ収集でき、次のより良い製品の開発に繋げられればと考えます。

2. 企業等へのデータの提供に関しては有償で構いませんので、DBを継続的に運用できる体制を構築していただきたいと思います。

3. 現在運用が開始されている難病プラットフォームとのデータ連携をぜひお願いたい。加えて、難病以外の患者レジストリー（Sucrum Japan等々）やCINとの連携もどのように行うのか、AMEDや国が主導での整理が必要と考える。

4. 利活用しようとした場合に、簡便に必要なデータが利活用できるようなっていると良いと思います。必要なデータ等は、現段階では具体的な考えはありません。

5. 臨床試験（治験）のための実施可能性や、日本人患者背景等を探るためにデータベースの情報が可能にしていただきたい。

6. 指定難病のDBを利用した実例を紹介していただき、利用価値を高めていっていただきたい。

7. 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会において、指定難病DBや小慢DBのデータの企業の利活用については、今後の利活用の状況と患者の意向を踏まえて検討することとなったと理解している。企業利用の検討に当たっては、企業からの有識者の参加をお願いしたい。

8. 国の施策として、指定難病DBや小慢DBのレジストリデータ利活用を推進することは理解出来ますが、民間企業のニーズ調査を繰り返すのではなく、産学官が連携したパイロットプロジェクトを立ち上げるなど、具体的な検討が必要と考えます。

9. 具体的にどのようなデータが出てくるか、詳細を知りたい。
10. 個人情報に関する規制の改正等も含め、データを有効活用できる制度、システムを構築していただきたい。
11. 指定難病 DB や小児慢性特定疾病児童 DB に限らず、その他の領域の DB の利活用方法等の説明会の開催をご検討いただきたい。
12. 希少疾患のレジストリーについては諸外国に比べて大きく遅れている。医療従事者の間では国がリードすべきとの意見が根強く、企業リードのレジストリーも同じく遅れをとっている。国がリードすることで現状を打破することが期待されるとともに、企業としても全力で協力したい。
13. 低コスト、かつ迅速にデータを共有頂きたい。
14. 国が製薬企業等に期待することを明示するとともに、それに対するサポートも明確にして頂けるとありがたい。
15. 産官学で分け目なく利活用できるデータベースを構築していただきたい。
16. データがどれだけ信頼性があり、また申請等の資料として国がどれだけ認めるかが現在は不明な点が多い。その点が明らかになれば現状や今後の開発にも変化が出てくるのではと思います。
17. 治験実施時の対照群データとしての利用の際には、高い信頼性のあるデータが望されます。
18. 疾患の病態、自然歴を明らかにしていくことに加え、新たな治療法の開発を推進するためには、データベースの GxP 適合と企業への提供が必須です。再生医療分野で構築されている「再生医療等データ登録システム；NRMD」や、「神経筋疾患患者レジストリ：Remudy」のような階層型レジストリのしくみを参考に、global 患者レジストリとの連携も視野に入れたレジストリ

(DB)を、産官学で協力して早急に整備していけることを望んでいます。

19. 臨床検査機器、診断薬メーカーとして、利用することができれば、開発のターゲットが明確になり、より患者に有用な装置、診断薬が開発できるので是非利用させて頂きたいと思います。

E . 結論

難病 DB や小慢 DB の利活用について、業界団体を通じてアンケート調査を行い 90 社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は 70% あった。

難病・稀少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多くたが、難病 DB の登録データは十分利用できると考えられる。

難病 DB などのデータベース登録事業を知っていた企業が多かったが、DB 事業をしない企業も約 30% 存在した。データベース事業の啓発に、業界団体を通じた説明用パンフレットの配布や HP 掲載が有効である。

データ利活用を促すには、データ利用の申請・承認・データ配布までの時間やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要がある。

本案件が平成 31 年度以降に実施されるデータ提供の有識者会議及び疾病対策部会難病対策委員会等にて企業へのデータ利活用のあり方に関する活発な検討・協議に活用されることを期待する。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

なし

H . 知的財産権の出願・登録状況
なし

別紙1 「調査票」

指定難病患者データベースのデータ利活用に関するアンケート調査票

【ご記入方法】

- ・貴社に属する複数の部署からそれぞれ回答をいただいても構いません。
- ・該当する項目番号に○を付けてください。
- ・「その他」や「下線部」は50文字以内、「自由記載」は250文字内でご記入ください。

設問1. 貴社に関する質問

1-1. 貴社は下記のいずれに所属していますか。(1/27) [単1]

1. 日本製薬工業協会 2. 日本医療機器産業連合会 3. 再生医療イノベーションフォーラム(FIRM) 4. その他

1-2. 企業名を教えて下さい(任意です。報告書等において貴社名が公表されることはあります)

[] (2/27) [50自1]

企業名: _____

部署名: _____

1-3. 主な研究開発分野をご回答ください(がん、循環器疾患、神経精神疾患、ワクチン、再生医

療など) (3/27) [50自2]

研究開発分野: _____

設問2. 希少疾患・難病研究に関する質問

2-1. 貴社において、研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)として、希少疾患・難病分野がありますか。(4/27) [単2]

1. 既にある 2. 準備・検討を行っている 3. 検討していない 4. 不明

⇒ 「1.」「2.」と回答の方は次の「2-2.」「2-3.」にご回答後、設問3へお進みください。

⇒ 「3.」と回答の方は次の「2-4.」「2-5.」にご回答後、設問3へお進みください。

2-2.2-1 でご回答いただいた研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)がある疾患は以下のどれに該当しますか。(複数回答可)(5/27) [複1]

- | | | | |
|--------------------|------------------------|--------------|-------------|
| 1. 神経・筋疾患 | 2. 代謝系疾患 | 3. 皮膚・結合組織疾患 | 4. 免疫系疾患 |
| 5. 循環器系疾患 | 6. 血液系疾患 | 7. 腎・泌尿器系疾患 | 8. 内分泌系疾患 |
| 9. 呼吸器系疾患 | 10. 眼科系疾患 | 11. 消化器系疾患 | 12. 骨・関節系疾患 |
| 13. 耳鼻科系疾患 | 14. 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群 | | |
| 15. その他 ([50自3]) | | | |

2-3. 現在、希少疾患・難病分野における研究・開発を実施するなかで、困難を感じていることはありますか。(複数回答可) (6/27) [複2]

1. 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少ないため、基礎研究(シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計)をデザインすることが難しい
2. 研究対象となる患者を探すのが難しく、臨床試験時の患者リクルートに時間がかかる
3. 国際共同研究を行う場合に、他国と比較して研究参入へのハードルが高い
4. 慢性的な経過をたどる疾患が多いため、臨床試験後の患者の治療効果の評価や評価基準の作成までに時間がかかる
5. 難しいと感じていることはない
6. その他([50自4])

⇒設問3へ

2-4. 希少疾患・難病分野における研究・開発を検討していない理由は何ですか。(複数回答可) (7/27) [複3]

1. 市場ニーズが不明なため
2. 市場ニーズはあるが、規模が小さく、企業として利益を得ることが難しいと考えるため
3. 自社に研究・開発の技術がないため
4. 自社に適した研究者がおらず研究・開発ができないため
5. 専門領域の研究者から研究・開発の協力が得られないため
6. 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少なく、基礎研究(シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計)ができないため
7. その他([50自5])
8. 不明

2-5. 2-4.でご回答いただいた課題が解決された(市場ニーズが明らかになり企業として利益を上げられる可能性があると判明した、当該分野の研究者を確保できた等)場合、希少疾患・難病分野における研究・開発に参入しますか。(8/27) [単3]

1. 参入したい
2. 条件が整えば参入したい(条件: [50自6])
3. 参入する可能性は低い(理由: [50自7])

⇒設問3へ

設問3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース(指定難病DB)に関する質問

3-1. 指定難病で研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)として検討したい疾患領域はありますか。(複数回答可) (9/27)

既に研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)としている領域も含む [複4]

- | | | | |
|-----------|-----------|--------------|-------------|
| 1. 神経・筋疾患 | 2. 代謝系疾患 | 3. 皮膚・結合組織疾患 | 4. 免疫系疾患 |
| 5. 循環器系疾患 | 6. 血液系疾患 | 7. 腎・泌尿器系疾患 | 8. 内分泌系疾患 |
| 9. 呼吸器系疾患 | 10. 眼科系疾患 | 11. 消化器系疾患 | 12. 骨・関節系疾患 |

13. 耳鼻科系疾患 14. 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
15. その他 ([50 自 8])
16. 検討したい疾患領域はない

3-2. 指定難病のうち研究開発の検討をしたい疾病はありますか(既に研究している領域も含む)。

指定難病の「告示番号」をご記入ください。(複数回答可) (10/27)

* 指定難病名及び告示病名以外の疾病名は難病情報センターHPを参照ください。

「医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（331 疾病）平成 30 年 4 月版」

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1377>

「告示病名以外の指定難病対象疾病名」

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5680>

告示番号 : _____ [50 自 9]

1 つの告示病名に複数の疾病が含まれる場合は、その疾病名を下記にご記載ください。

[50 自 10]

3-3. 国が指定難病患者の臨床データ等をデータベースに登録している事業をご存知ですか。

(11/27) [単 4]

1. 知っている 2. 聞いたことがある程度 3. 知らない

⇒ 「1.」「2.」と回答の方は「3-4.」にご回答後、[設問 4]にお進みください。

⇒ 「3.」と回答の方は「3-5.」「3-6.」にご回答後、[設問 4]にお進みください。

3-4. 何をきっかけに 3-3 について知りましたか。(複数回答可) (12/27) [複 5]

1. 研究開発を進める上で DB などの情報収集をしたから
2. 患者レジストリを有しており、外部データベースとの連携の必要性があったから
3. 希少疾患・難病関連の公的研究費で研究をしているから
4. 希少疾患・難病関連の公的研究機関と共同研究をしているから
5. CIN (Clinical Innovation Network) 難病 WG に参画しているから
6. 難病患者会から情報を得たから
7. その他 ([50 自 11])
⇒ [設問 4] へ

3-5. 指定難病 DB の事業内容を知りたいと思いますか。 (13/27) [単 5]

1. 知りたいと思う 2. 知りたいとは思わない

⇒ 「1.」と回答の方は次の「3-6.」にご回答ください。「2.」と回答の方は[設問 4]へお進みください。

3-6. どのような方法で知りたいと思いますか。(複数回答可) (14/27) [複 6]

1. 説明の機会を設けてほしい（シンポジウム、学会など）

2. 説明用パンフレットの送付や HP への掲載をして欲しい
3. 1-1 に記載されている自社の所属する団体を通じて説明資料を入手したい
4. その他 ([50 自 12])
⇒ 設問 4 へ

設問 4. 指定難病 DB 及び小児慢性特定疾病データベース（小慢 DB）の利活用に関する質問

4-1. 指定難病 DB には添付資料 1 の臨床調査個人票（臨個票）項目が登録されます。具体的にどのデータ項目を利活用されたいですか。（複数回答可）(15/27) [複 7]

* 具体的な臨個票を確認されたい場合は、以下のサイトを参照ください。

難病情報センターHP <http://www.nanbyou.or.jp/>

1. 年齢
2. 性別
3. 介護認定(社会保障)
4. 生活状況
5. 病型
6. 家族歴
7. 発症年月日
8. 症状
9. 検査所見
10. 鑑別診断
11. 診断のカテゴリー (definite/probable/possible)
12. 症状の経過(自由記載)
13. 治療歴
14. 重症度
15. 人工呼吸器に関する事項
16. 医療機関名（患者を診断した指定医が所属する医療機関名）
17. その他 ([50 自 13])
18. 不明
19. 利活用したい項目はない

4-2. 「4-1.」でお答えいただいた項目を用いてどのような研究等を行いたいとお考えですか。（複数回答可）(16/27) [複 8]

1. 対象疾患の統計調査（総患者数や重症患者の割合など）
2. 疾患の自然歴調査や病態解明のための研究
3. シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計の基礎研究
4. 薬剤投与等の治療歴と症状の変化を解析した薬物動態や薬効薬理研究
5. 医療機関名データを用いて治験への患者リクルートを行う
6. その他 ([50 自 14])

4-3. 指定難病 DB に新たに登録してほしい項目等があれば具体的にご回答ください。(17/27)

(自由記載)

[250 自 1]

4-4. 国が運用しているデータベースとして小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢 DB）があります。小慢 DB のデータも利活用したいと思いますか。(18/27) [単 6]

1. 利活用したい
2. 利活用したいと思わない
3. 不明

4-5. 小慢 DB のデータと指定難病 DB のデータを名前等で名寄せ（突合）が可能となった場合、利活用したいと思いますか。 (19/27) [単 7]

1. 利活用したい 2. 利活用したいと思わない 3. 不明

⇒ 「2.」「3.」と回答の方は「4-8.」以降にご回答ください。

4-6. 利活用したいと考える理由をご回答ください。（複数回答可） (20/27) [複 9]

1. 小児慢性特定疾病から指定難病へ移行する疾患の統計調査（総患者数や重症患者の割合など）を行いたいから
2. 指定難病 DB のデータと小慢 DB のデータを比較検証することで、同一疾患における成人/小児の蓄積データの精度検証に利用したいから
3. 一人の患者の経年的なデータを収集し、自然歴等のビッグデータとして利用したいから
4. 小児期の解析データで得られた治療等の効果の検証等を行うなど移行期の対象疾病的自然歴調査や病態解明の研究のために指定難病 DB のデータを利用したいから
5. その他（ [50 自 15] ）

4-7. 指定難病 DB と連結・解析したい他のデータベース等があれば具体的にご回答ください。

(21/27)

（自由記載）

[250 自 2]

4-8. データ利活用における懸念事項はありますか。 (22/27) [単 8]

1. ある 2. ない 3. 分からない

⇒ 「1. ある」と回答された方は以下の懸念事項に該当するものを回答ください。（複数回答可）

（1）懸念事項 [複 10]

1. 利用審査手続きが煩雑そうであること
2. 利用審査が厳しそうであること
3. 利活用の制限がありそ�であること
4. データ精度が不明であること
5. 悉皆性が担保されているのか不明であること

（2）上記（1）以外に懸念事項があれば、具体的にご回答ください。

（自由記載）

[250 自 3]

4-9. 指定難病 DB や小慢 DB の利用について承認された場合、その後に各 DB からのデータの抽出やマイニング作業(データの作成)がありますが、データがお手元に届くまでの許容期間はどれくらいですか。(23/27) [単 9]

1. 1か月未満 2. 1か月 3. 2か月 4. 3か月 5. 4か月 6. 5か月 7. それ以上

4-10. 指定難病 DB や小慢 DB のデータ提供を受ける場合、各データはどのような形式での提供をご希望されますか。(複数回答可)(24/27) [複 11]

1. 必要な項目の CSV 形式
2. SS-MIX2 ストレージの HL7 形式、ISO27931 規格
3. ISO13606 規格
4. オブジェクトストレージ
5. 統計解析などを行って、利用者の要望に応じたマイニングデータ(Excel、Filemaker など)
6. 研究開発の内容に依存するので形式は明示できない
7. 不明
8. その他([50 自 16])

設問 5. 患者レジストリに関する質問

5-1. 貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか。(複数回答可)(25/27) [複 12]

1. 自社で運用している
2. AMED 等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している
3. 運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている
4. 運用や支援は行っていない
5. 不明
6. その他([50 自 17])

⇒ 「1.」「2.」「3.」のいずれかに回答の方は次の「5-2.」にご回答ください。

5-2. 5-1.のデータベースのデータと指定難病 DB とのデータ連携についてご回答ください。(複数回答可)(26/27) [複 13]

1. 双方に登録されている患者の名寄せ(突合)が可能であれば連携をしたい
2. 双方に登録されている患者の名寄せ(突合)ができなくとも連携をしたい
3. 連携に関する同意の取得が困難等の理由から連携には消極的である
4. 連携は考えていない
5. 不明
6. その他([50 自 18])

国が運用する指定難病 DB や小慢 DB のデータ利活用のあり方についてご意見等があれば、ご自由にお書きください。(自由記載)(27/27)

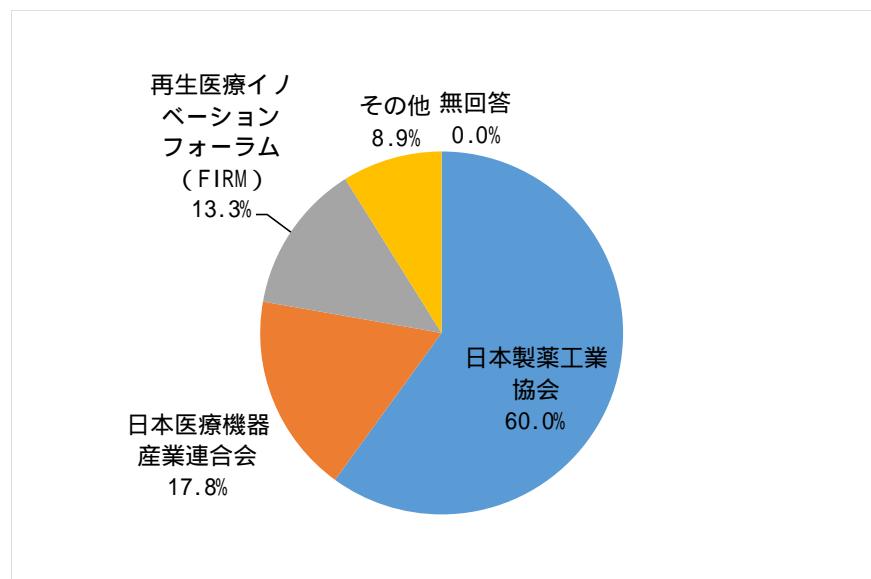
[250 自 4]

質問は以上となります。
ご協力いただきまして、誠にありがとうございました。

別紙2 「調査結果」

設問1. 貴社に関する質問

1-1. 貴社は下記のいずれに所属していますか。



	合計	1 日本製薬 工業協会	2 日本医療 機器産業 連合会	3 再生医療 イノベー ション フォーラ ム(FIRM)	4 その他	無回答
度数	90	54	16	12	8	0
横%	100.0	60.0	17.8	13.3	8.9	0.0

1-2. 企業名を教えて下さい(任意です。報告書等において貴社名が公表されることはありません。)
(自由記載)

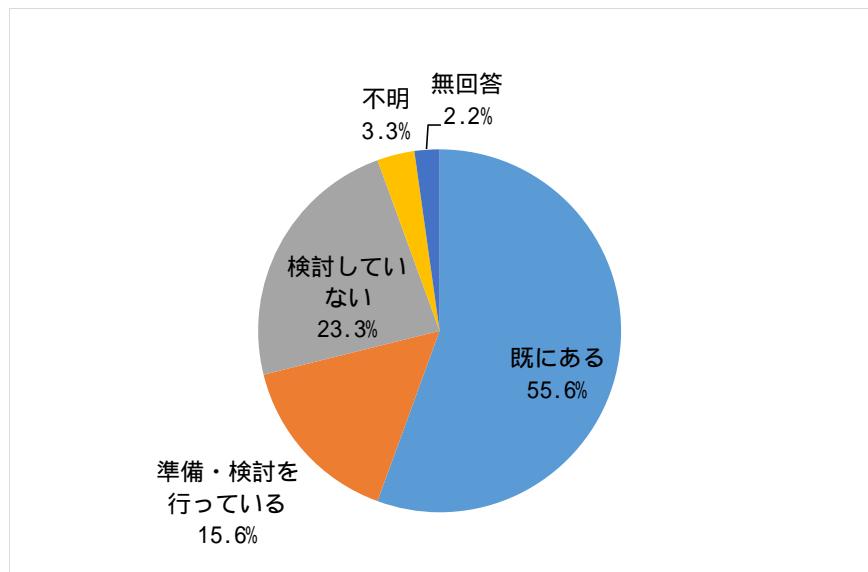
【非開示】

1-3. 主な研究開発分野をご回答ください(がん、循環器疾患、神経精神疾患、ワクチン、再生医療など)(自由記載)

【非開示】

設問2. 希少疾患・難病研究に関する質問

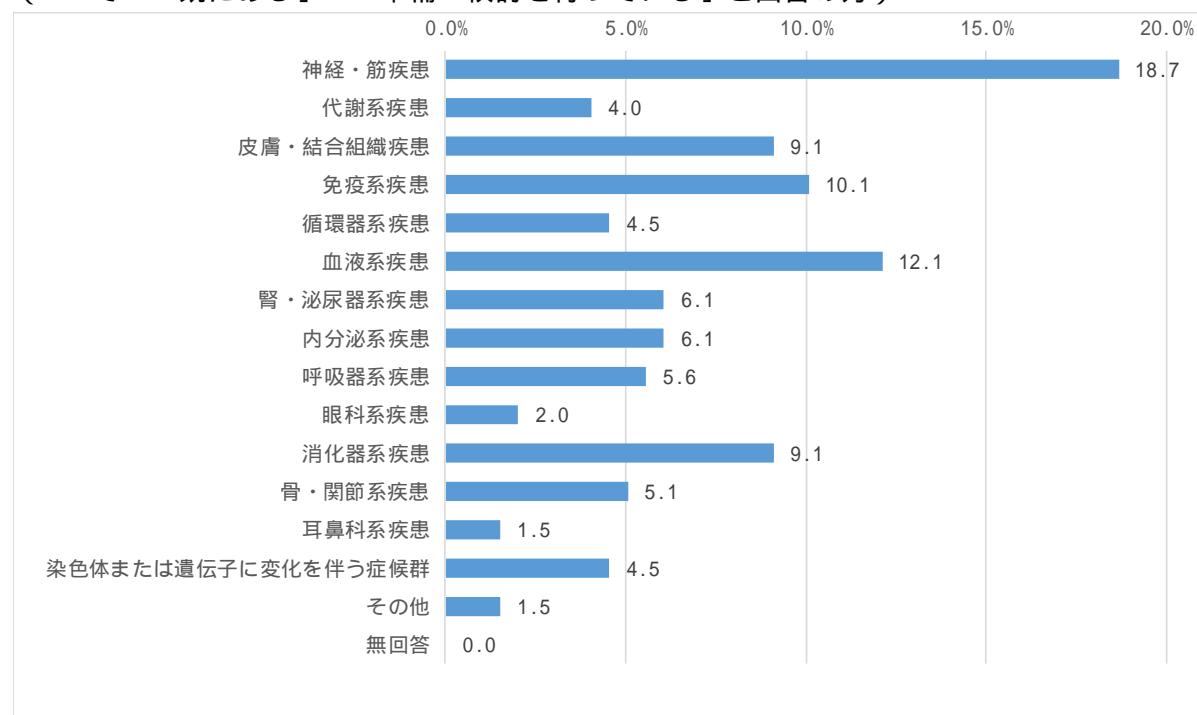
2-1. 貴社において、研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として、希少疾患・難病分野がありますか。



	合計	1 既にある	2 準備・検 討を行っ ている	3 検討して いない	4 不明	無回答
度数	90	50	14	21	3	2
横%	100.0	55.6	15.6	23.3	3.3	2.2

2-2.2-1 でご回答いただいた研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）がある疾患は以下のどれに該当しますか。（複数回答可）

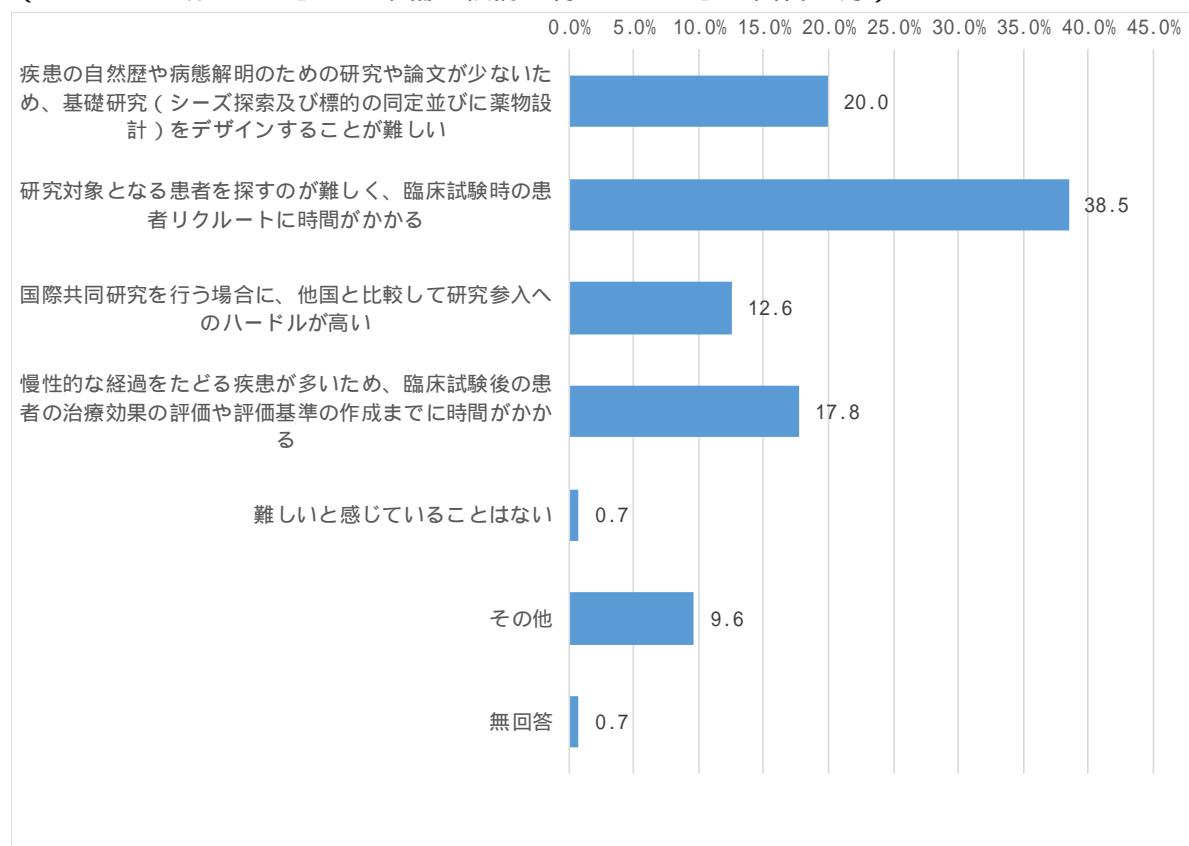
（2-1 で「1.既にある」「2.準備・検討を行っている」と回答の方）



	合計	1 神経・筋 疾患	2 代謝系疾 患	3 皮膚・結 合組織疾 患	4 免疫系疾 患	5 循環器系 疾患	6 血液系疾 患	7 腎・泌尿 器系疾患	8 内分泌系 疾患	9 呼吸器系 疾患	10 眼科系疾 患	11 消化器系 疾患	12 骨・関節 系疾患	13 耳鼻科系 疾患	14 染色体ま たは遺伝 子に変化 を伴う症 候群	15 その他	無回答
度数	198	37	8	18	20	9	24	12	12	11	4	18	10	3	9	3	0
構%	100.0	18.7	4.0	9.1	10.1	4.5	12.1	6.1	6.1	5.6	2.0	9.1	5.1	1.5	4.5	1.5	0.0

2-3. 現在、希少疾患・難病分野における研究・開発を実施するなかで、困難を感じていることはありますか。（複数回答可）

（2-1で「1.既にある」「2.準備・検討を行っている」と回答の方）



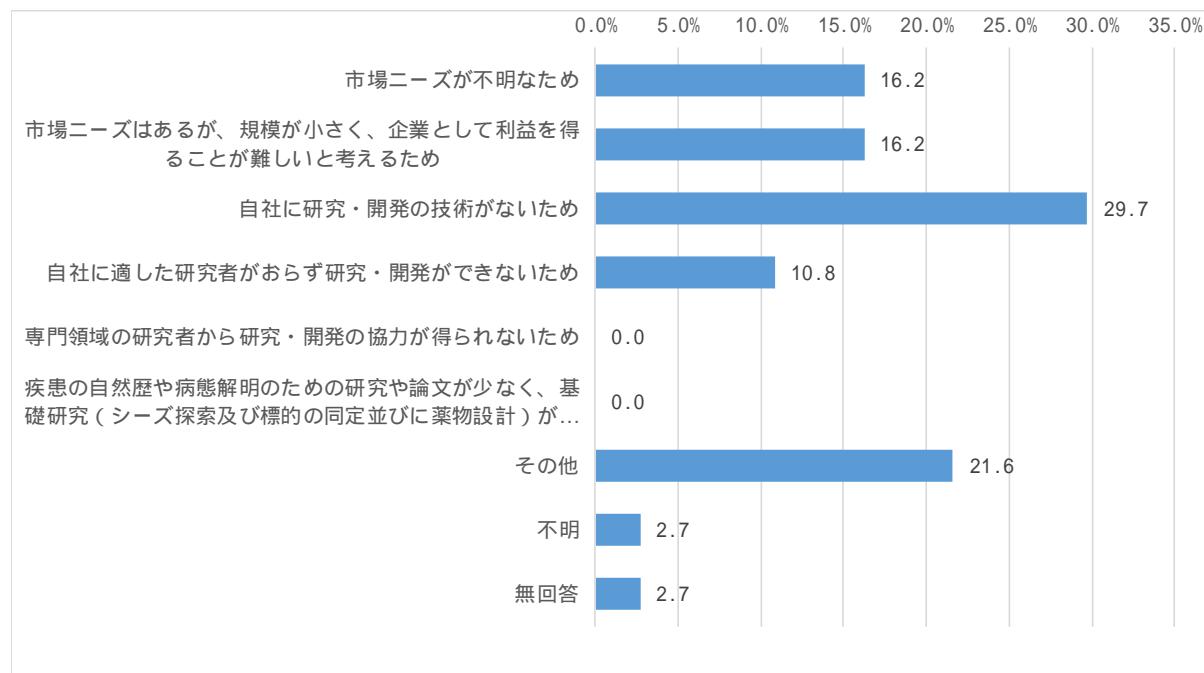
	合計	1 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少ないため、基礎研究（シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計）をデザインすることが難しい	2 研究対象となる患者を探すのが難しく、臨床試験時の患者リクルートに時間がかかる	3 国際共同研究を行う場合に、他国と比較して研究参入へのハードルが高い	4 慢性的な経過をたどる疾患が多いため、臨床試験後の患者の治療効果の評価や評価基準の作成までに時間がかかる	5 難しいと感じていることはない	6 その他	無回答
度数	135	27	52	17	24	1	13	1
横%	100.0	20.0	38.5	12.6	17.8	0.7	9.6	0.7

2-3 6. その他の内容

1. 国内外での薬価格差
2. 疾患患者が少ないので臨床試験のデザインに制限がある
3. 遺伝子治療におけるカルタヘナ法（国内法）の対応
4. 対照群として活用可能な自然歴研究や論文が少ない
5. 対象疾患関連に関し該当治療法を理解している医師が少ない
6. 定量的有効性評価方法が未確立な場合がある。標準治療等の国内外の差異や日本人Phase I 試験実施が国際共同試験実施の上で問題となりうる
7. 患者数が少なく、投資に見合う利益を得るのが困難

8. 疾患の理解が進んでいないことが多く、臨床試験をデザインする際にエンドポイントの選択が困難
9. 医療上のニーズがあることは理解されるが、希少疾患領域では開発経費を回収できず、営利企業として成り立たない。
10. 対象疾患関連に關し該当治療法を理解している医師が少ない
11. 薬事開発に活用できる疾患レジストリがない、信頼性基準が未整備、小児慢性疾患における他科連携が不十分
12. 患者数や治療状況などの正確な情報が得られにくい。

2-4. 希少疾患・難病分野における研究・開発を検討していない理由は何ですか。（複数回答可）
 (2-1で「3.検討していない」と回答の方)

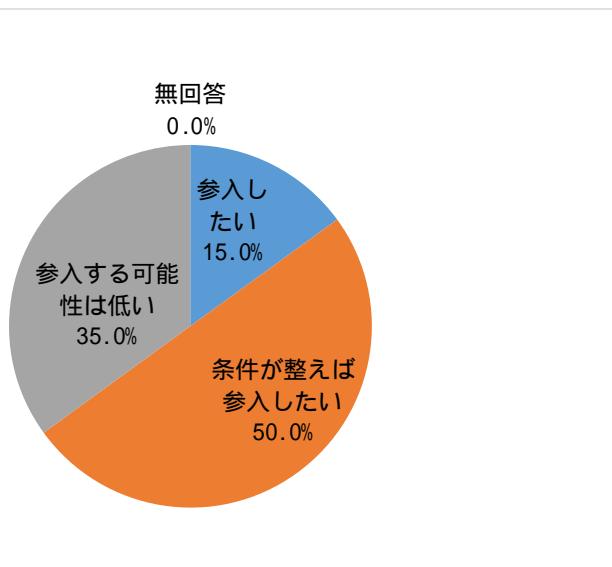


	合計	1 市場ニーズが不明なため	2 市場ニーズはあるが、規模が小さく、企業として利益を得ることが難しいと考えるため	3 自社に研究・開発の技術がないため	4 自社に適した研究者がおらず研究・開発ができないため	5 専門領域の研究者から研究・開発の協力が得られないため	6 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少なく、基礎研究（シーズ探索及び標的的同定並びに薬物設計）ができないため	7 その他	8 不明	無回答
度数	37	6	6	11	4	0	0	8	1	1
横%	100.0	16.2	16.2	29.7	10.8	0.0	0.0	21.6	2.7	2.7

2-4 7. その他

1. がん治療にフォーカスした経営方針で既に技術が確立されているため
2. 現在の製品の充実を第一と考えている為。
3. フランチャイズ領域を限定しているため
4. 希少疾患や難病患者にも内視鏡や顕微鏡が使用されているケースはあると思うが、それら自身を主なターゲットとした研究開発は行っていない。
5. 弊社技術で貢献できる分野であるか不明なため
6. 開発方針・領域と合致しないため
7. 研究開発領域が希少疾患・難病に合致しにくい
8. 事業領域が異なるため

2-5. 2-4. でご回答いただいた課題が解決された(市場ニーズが明らかになり企業として利益を上げられる可能性があると判明した、当該分野の研究者を確保できた等)場合、希少疾患・難病分野における研究・開発に参入しますか。



	合計	1 参入したい	2 条件が整えば参入したい	3 参入する可能性は低い	無回答
度数	20	3	10	7	0
横%	100.0	15.0	50.0	35.0	0.0

2-5. 2. 条件が整えば参入したい(条件)(自由記載)

- 研究開発費や想定薬価、事業性等が明らかになるのであれば
- 具体的には現時点はない
- ビジネスの規模
- 当社技術や事業との親和性、企業としての収益性、など
- 開発パートナーが必要
- 自社技術分野の利用価値があるのであれば
- ニーズがあり、企業として利益を上げられると判断された場合
- 経済面、薬価等から不採算の試算結果が出ない条件
- 適切なシーズがある場合
- 研究開発体制の整備

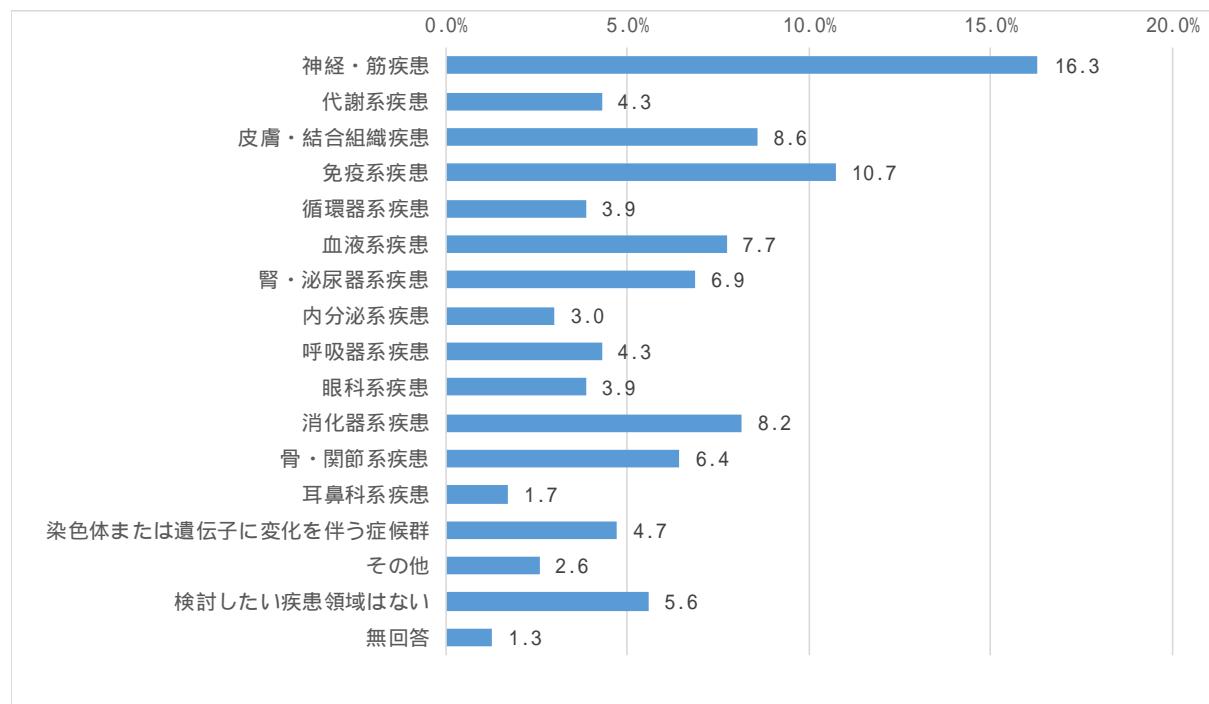
2-5 3. 参入する可能性は低い(理由)(自由記載)

- 会社規模を踏まえると分野参入に対するメリットが少ないため。
- 新規分野の開拓を行う予定がないため
- 会社の規模の課題
- 現時点での参入は難しいと考えます。

設問3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース（指定難病DB）に関する質問

3-1. 指定難病で研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補／パイプライン）として検討したい疾患領域はありますか。（複数回答可）

（既に研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補／パイプライン）としている領域も含む）



	合計	1 神経・筋 疾患	2 代謝系疾 患	3 皮膚・結 合組織疾 患	4 免疫系疾 患	5 循環器系 疾患	6 血液系疾 患	7 腎・泌尿 器系疾患	8 内分泌系 疾患	9 呼吸器系 疾患	10 眼科系疾 患	11 消化器系 疾患	12 骨・関節 系疾患	13 耳鼻科系 疾患	14 染色体ま たは遺伝 子に変化 を伴う症 候群	15 その他	16 検討した い疾患領 域はない	無回答
度数	233	38	10	20	25	9	18	16	7	10	9	19	15	4	11	6	13	3
構成%	100.0	16.3	4.3	8.6	10.7	3.9	7.7	6.9	3.0	4.3	3.9	8.2	6.4	1.7	4.7	2.6	5.6	1.3

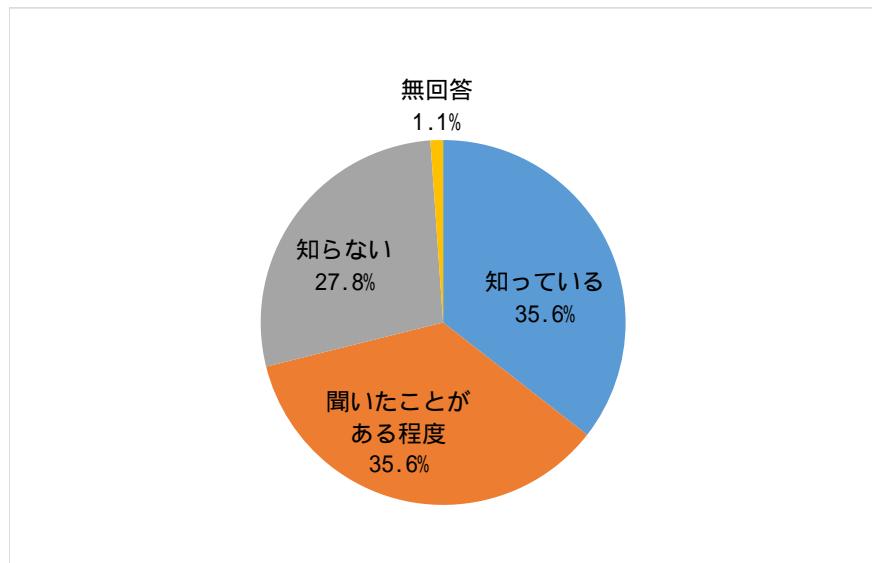
3-1 15 その他（自由記載）

- 現段階では不明
- 米国ドリブンになるためございません
- 社内で未検討です
- 生殖系

3-2. 指定難病のうち研究開発の検討をしたい疾病はありますか(既に研究している領域も含む)。
指定難病の「告示番号」をご記入ください。(複数回答可)

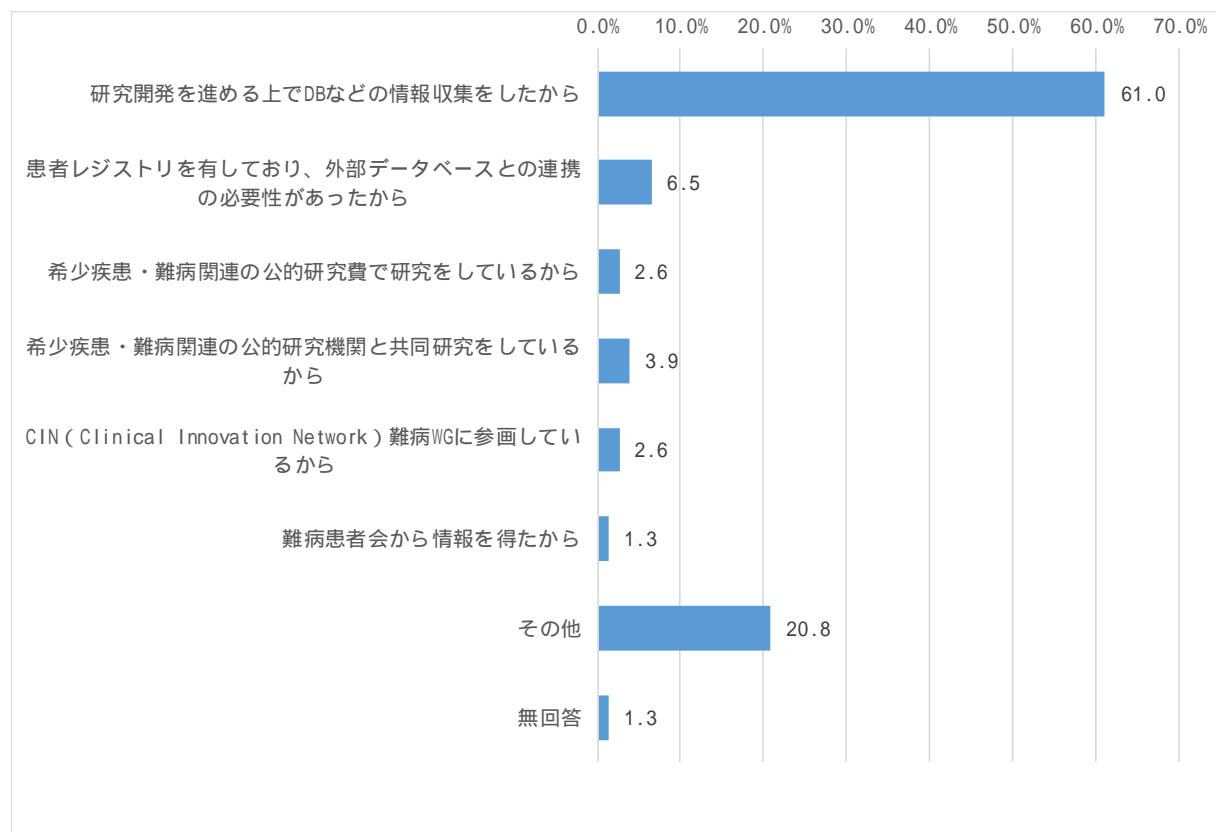
【非開示】

3-3. 国が指定難病患者の臨床データ等をデータベースに登録している事業をご存知ですか。



	合計	1 知っている	2 聞いたこと がある程度	3 知らない	無回答
度数	90	32	32	25	1
横%	100.0	35.6	35.6	27.8	1.1

3-4.何をきっかけに3-3について知りましたか。（複数回答可）
 (3-3で「1.知っている」「2.聞いたことがある程度」と回答の方)



	合計	1 研究開発 を進める 上でDBな どの情報 収集をし たから	2 患者レジ ストリを有 してあり、 外部データ ベースとの 連携の必 要性があ ったから	3 希少疾 患・難病 関連の公 的研究費 で研究を している から	4 希少疾 患・難病 関連の公 的研究機 関と共同 研究をし ているか ら	5 CIN (Clinical Innovation Network) 難病WG に参画し ているか ら	6 難病患者 会から情 報を得た から	7 その他	無回答
度数	77	47	5	2	3	2	1	16	1
横%	100.0	61.0	6.5	2.6	3.9	2.6	1.3	20.8	1.3

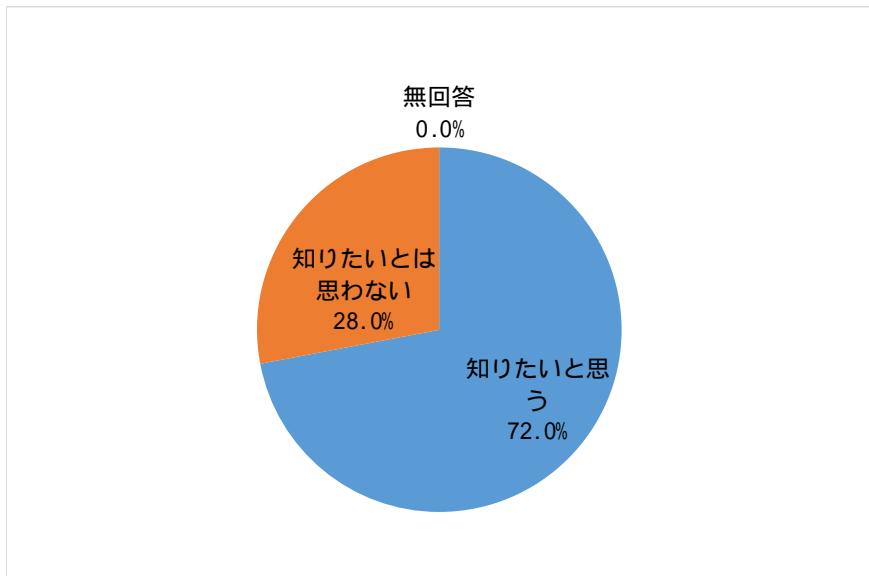
3-4 7 その他（自由記載）

- 製薬協の講演会を通じて
- 前職で難病を対象とした治験を経験したから
- 製薬企業が希少疾患のDBを活用するとなったら、どのような情報が欲しいか、アカデミアの先生からご相談を受けたことがあるため
- 希少疾患の開発をしているため
- RWDに関する社内検討を進める中でCIN構想を知ったため
- 所属業界団体からの配信情報から
- 外部講習会での聴講
- 医療機器工業会からの情報、厚労省公表資料、など
- 疾患データベースの利用について調査していたから

- 製薬協活動から
- Web 上で公開されている情報なので
- RWD 活用に関し継続的に調査を進めているため
- 厚生労働省の講演資料
- 学会

3-5. 指定難病 DB の事業内容を知りたいと思いますか。

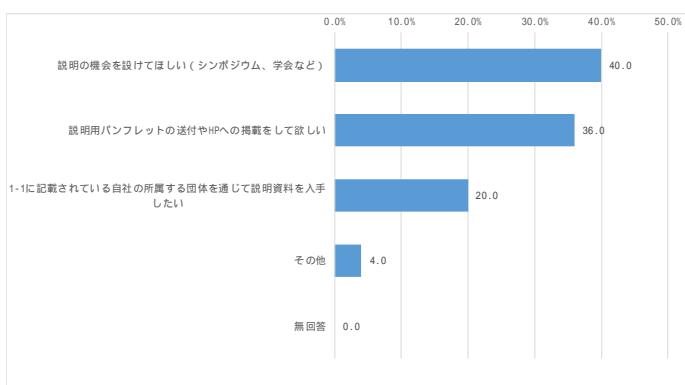
(3-3 で「3.知らない」と回答の方)



	合計	1 知りたい と思う	2 知りたい とは思わ ない	無回答
度数	25	18	7	0
横%	100.0	72.0	28.0	0.0

3-6. どのような方法で知りたいと思いますか。 (複数回答可)

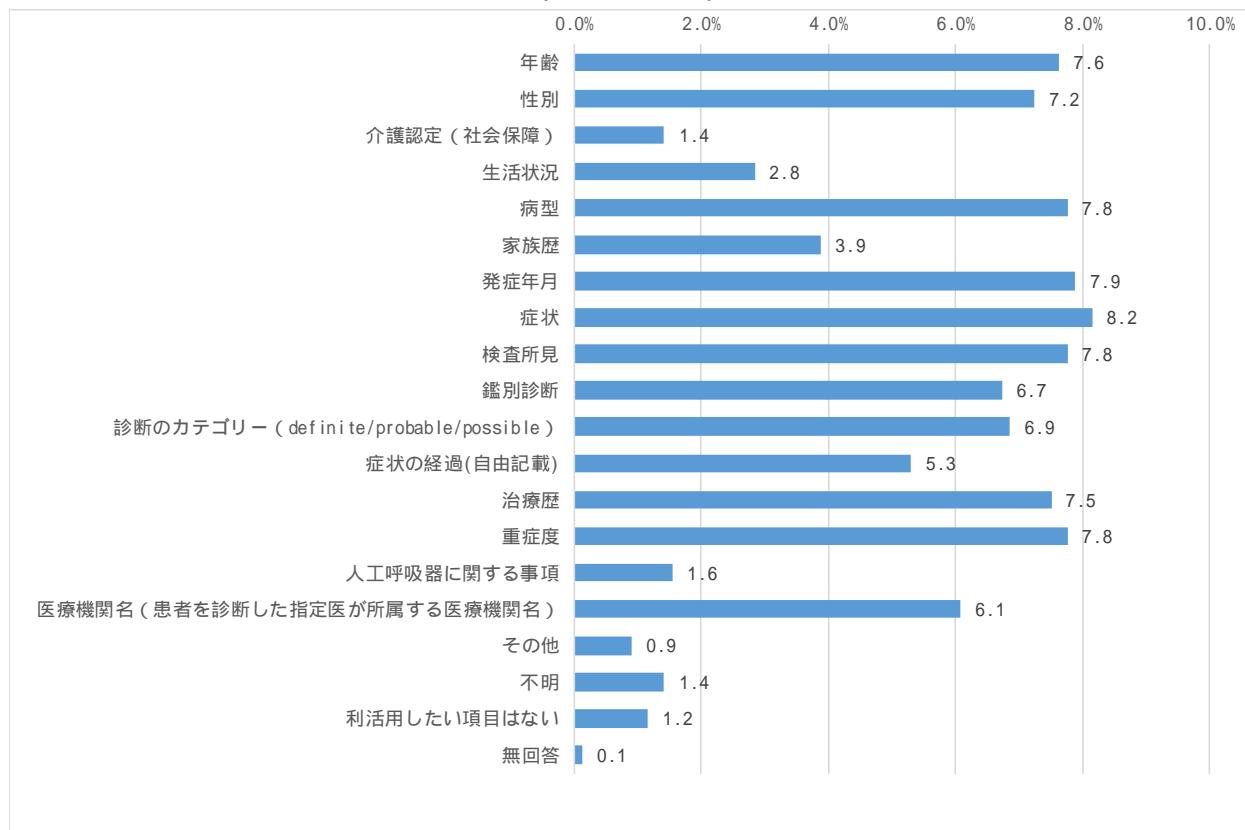
(3-5 で「1.知りたいと思う」と回答の方)



	合計	1 説明の機会を設けてほしい（シンポジウム、学会など）	2 説明用パンフレットの送付やHPへの掲載をして欲しい	3 1-1に記載されている自社の所属する団体を通じて説明資料を入手したい	4 その他	無回答
度数	25	10	9	5	1	0
横%	100.0	40.0	36.0	20.0	4.0	0.0

設問4. 指定難病DB及び小児慢性特定疾病データベース（小慢DB）の利活用に関する質問

4-1. 指定難病DBには添付資料1の臨床調査個人票（臨個票）項目が登録されます。具体的にどのデータ項目を利活用されたいですか。（複数回答可）



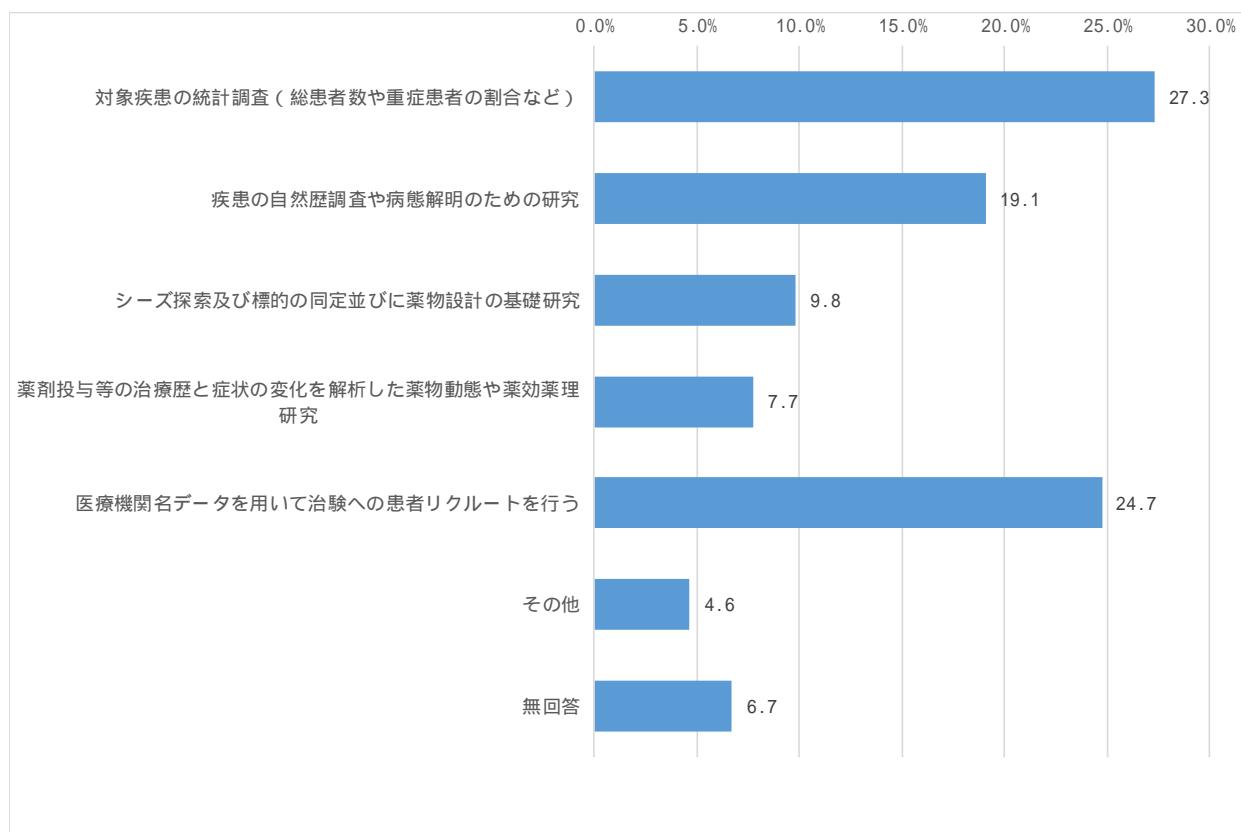
	合計	1 年齢	2 性別	3 介護認定（社会保障）	4 生活状況	5 病型	6 家族歴	7 発症年月	8 症状	9 検査所見	10 鑑別診断	11 診断のカテゴリー（definite/probable/possible）	12 症状の経過（自由記載）	13 治療歴	14 重症度	15 人工呼吸器に関する事項	16 医療機関名（患者を診断した指定医が所属する医療機関名）	17 その他	18 不明	19 利活用したい項目はない	無回答
度数	773	59	56	11	22	60	30	61	63	60	52	53	41	58	60	12	47	7	11	9	1
横%	100.0	7.6	7.2	1.4	2.8	7.8	3.9	7.9	8.2	7.8	6.7	6.9	5.3	7.5	7.8	1.6	6.1	0.9	1.4	1.2	0.1

4-1 17 その他（自由記載）

- 12に追加：各検査データの変化、患者自身が感じるQOLの変化
- 現治療の有効性、安全性

- 現在の治療
- 安全性情報
- 発症年月に対応して確定診断の年月
- 居住都道府県、経過の状態・後遺症の有無、診断基準に関する事項（理学所見、症候、遺伝学的検査）、重症度分類に関する詳細
- 診断を受けて通院していない患者の追跡調査結果

4-2. 「4-1.」でお答えいただいた項目を用いてどのような研究等を行いたいとお考えですか。（複数回答可）



	合計	1 対象疾患の統 計調査(総患 者数や重症患 者の割合など)	2 疾患の自然歴 調査や病態解 明のための研 究	3 シーズ探索及 び標的の同定 並びに薬物設 計の基礎研究	4 薬剤投与等の 治療歴と症状 の変化を解析 した薬物動態 や薬効薬理研 究	5 医療機関名 データを用い て治験への患 者リクルートを 行う	6 その他	無回答
度数	194	53	37	19	15	48	9	13
横%	100.0	27.3	19.1	9.8	7.7	24.7	4.6	6.7

4-2.6 その他（自由記載）

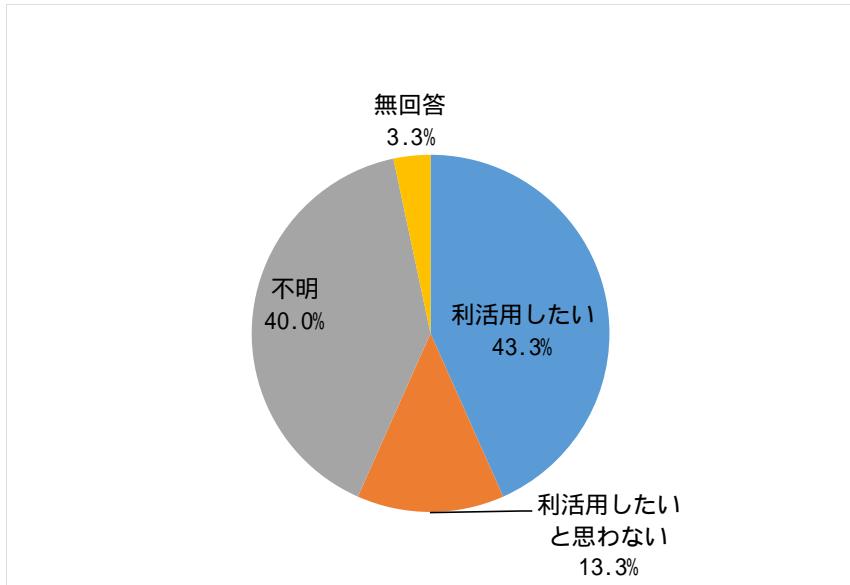
- 治験実施計画作成のための基礎情報
- 治験
- 利活用したい項目はない
- 診断
- 臨床試験のcontrol群として利用したい

- 現段階では不明
- 臨床試験の計画、準備及び実施に関連する検討：例えば、国内外の患者背景等の差異検討、日本での臨床試験の実施可能性検討、日本人被験者数の見積もり、候補となる医療機関の検討
- 未検討です
- GPSP 下で実施する使用成績調査

4-3. 指定難病 DB に新たに登録してほしい項目等があれば具体的にご回答ください。（自由記載）

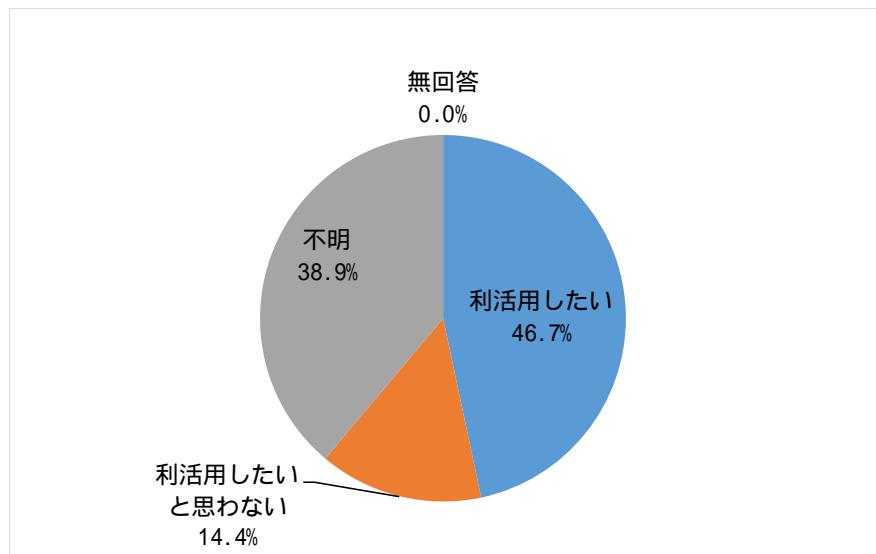
- Event-driven study を実施する上での Event
- 肋骨異常を伴う先天性側弯症（指定難病 273）が指定難病となってはいますが、小児の脊柱側弯症を登録していただきて、出来ればその重症度別の患者数等に関するデータを収集していただき、その情報を元に早期の小児患者さんに対する治療機器を開発して行きたい。
- 血管内リンパ腫
- 該当疾患における臨床試験のエンドポイントとなるような情報をテキストデータではなく、構造化されたデータとして蓄積してほしい。
- 現時点では特に無し。運用と共に新たな要求が発生してくると考えられます。
- 各疾患の臨床試験で用いる評価スケールがある場合、その評価結果を追加いただきたいです。指定難病の患者さまを対象とした臨床試験を実施する際に、プラセボ群の代替として DB やレジストリデータを活用することを検討しています。実薬と DB で有効性を比較する際に、評価スケールでの病状の評価結果があると有効性の評価がしやすいと思われます。
- 遺伝子検査
- 転帰
- 無治療またはスタンダードな対症療法での活動性 / 重症度 [統一された指標] の定期的な経過アップデート
- 当該疾患に代表される臨床検査値があれば、診断時から治療介入時の推移も含め、具体的な数値（変化率等）・併用薬（前治療薬があれば、その使用歴も含む）の情報、合併症、（可能であれば）遺伝子多型情報
- 診断の根拠（該当疾患の診断ガイドラインのどの項目から診断したのか）
- 医薬品の薬事承認申請に必要とされる主要評価項目と同じ検査項目
- 同意取得、転院情報、合併症、治療介入と有害事象発現情報、画像(MRI)有無、PRO/QoL

4-4. 国が運用しているデータベースとして小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢DB）があります。小慢DBのデータも利活用したいと思いますか。



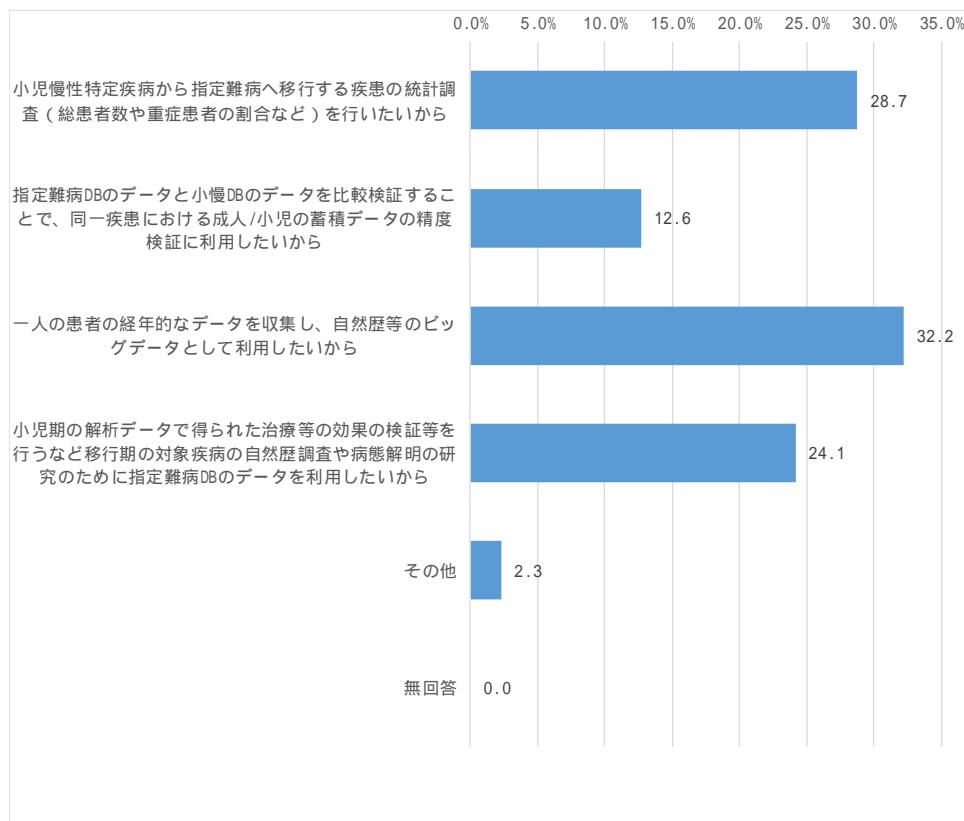
	合計	1 利活用したい	2 利活用したい と思わない	3 不明	無回答
度数	90	39	12	36	3
横%	100.0	43.3	13.3	40.0	3.3

4-5. 小慢DBのデータと指定難病DBのデータを名前等で名寄せ(突合)が可能となった場合、利活用したいと思いますか。



	合計	1 利活用したい	2 利活用したい と思わない	3 不明	無回答
度数	90	42	13	35	0
横%	100.0	46.7	14.4	38.9	0.0

4-6. 利活用したいと考える理由をご回答ください。(複数回答可)
(4-5で「1.利活用したい」と回答の方)

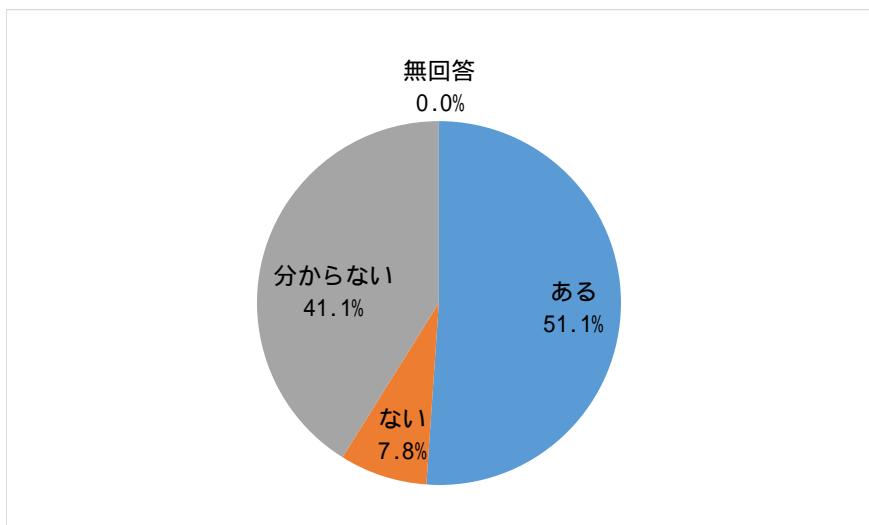


	合計	1 小児慢性特定疾病から指定難病へ移行する疾患の統計調査(総患者数や重症患者の割合などを知りたいから)	2 指定難病DBのデータと小慢DBのデータを比較検証することで、同一疾患における成人/小児の蓄積データの精度検証を利用したいから	3 一人の患者の経年的なデータを収集し、自然歴等のビッグデータとして利用したいから	4 小児期の解析データで得られた治療等の効果の検証等を行うなど移行期の対象疾病の自然歴調査や病態解明の研究のために指定難病DBのデータを利用したいから	5 その他	無回答
度数	87	25	11	28	21	2	0
横%	100.0	28.7	12.6	32.2	24.1	2.3	0.0

4-7. 指定難病 DB と連結・解析したい他のデータベース等があれば具体的にご回答ください。(自由記載)

- NDB
- 難病プラットフォームで構築される患者レジストリー、CIN で代表される既に存在する患者レジストリー
- 健康保険組合のデータベース
- TOMMO
- 保険償還データベース
- NCD, レセプトデータ
- 患者・疾患レジストリ/EMR/EHR/DPC/Claim 等で連結可能なすべてのデータベース
- 研究班やアカデミア等が実施しているレジストリ DB、MID-NET、NDB
- 全国がん登録データベース
- 患者会がもっているデータ

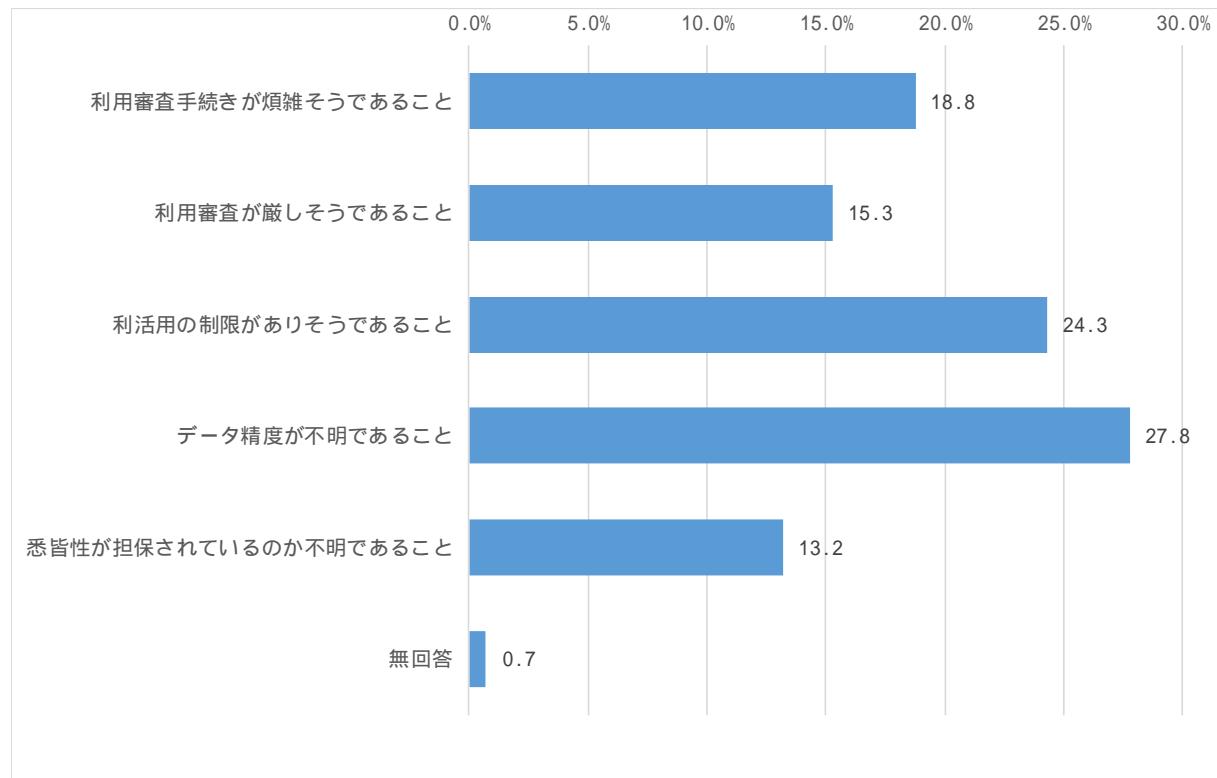
4-8. データ利活用における懸念事項はありますか。



	合計	1 ある	2 ない	3 分からぬ	無回答
件数	90	46	7	37	0
構成比	100.0	51.1	7.8	41.1	0.0

	合計	1 利用審査手續 きが煩雑そ うであること	2 利用審査が厳 しそうであるこ と	3 利活用の制限 がありそ うであ ること	4 データ精度が 不明であること	5 悉皆性が担保 されているの か不明である こと	無回答
度数	144	27	22	35	40	19	1
構成比	100.0	18.8	15.3	24.3	27.8	13.2	0.7

4-8. (1) 懸念事項【複数回答可】
(4-8で懸念事項「1.ある」と回答された方)



	合計	1 利用審査手續 きが煩雑そ うであるこ と	2 利用審査が厳 しそうであるこ と	3 利活用の制限 がありそ うであ ること	4 データ精度が 不明であ ること	5 悉旨性が担保 され て いるの か不明である こと	無回答
度数	144	27	22	35	40	19	1
横%	100.0	18.8	15.3	24.3	27.8	13.2	0.7

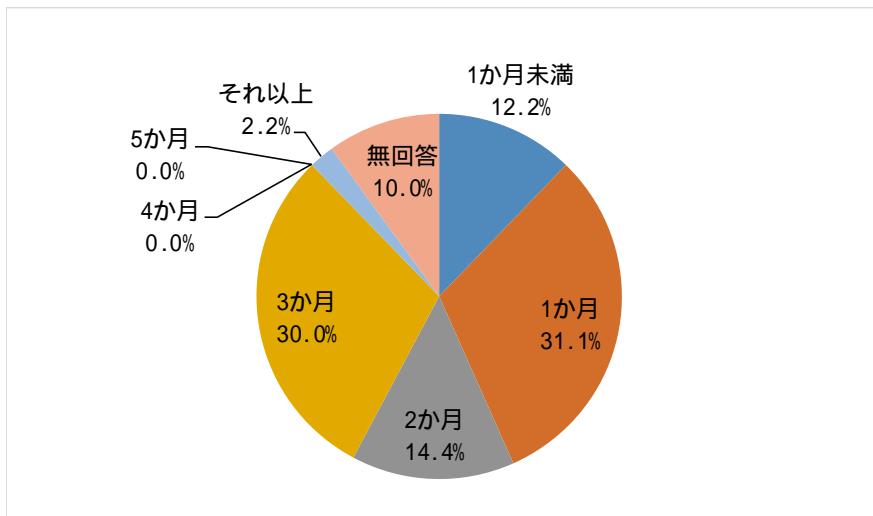
(2) 上記(1)以外に懸念事項があれば、具体的にご回答ください。（自由記載）

- データの品質と欲しいデータが入っていない。
- 個人情報保護法に対する対応に懸念があります。インプラントを用いた治療では長期の安全性、小児の場合、インプラントした後の成長が止まるまでのフォローアップが一番大事となりますので、個人情報を保護することは大事ですが、1年単位でデータが途切れたりして、継続的に一人の患者さんがフォロー出来ない状況になると、データを利活用する価値もなくなるのではないかと思います。
- データを扱える人材が社内にいないこと
- データ利活用にかかる費用
- 入力される時点で、患者の選定バイアスが掛かってしまっていないか。
- 臨床試験（治験）のための実施可能性や日本人患者背景等を探るためにDBの情報を利用可能になるのか？DB利用のための費用。
- 可能であればプラセボ対照群に代わり得るDBとして利用したい。そのためにはデータの信頼性が重要であり、一般化可能性が図れるものなのか、データ数の担保が

可能なのか、今後の検討課題と考えています。

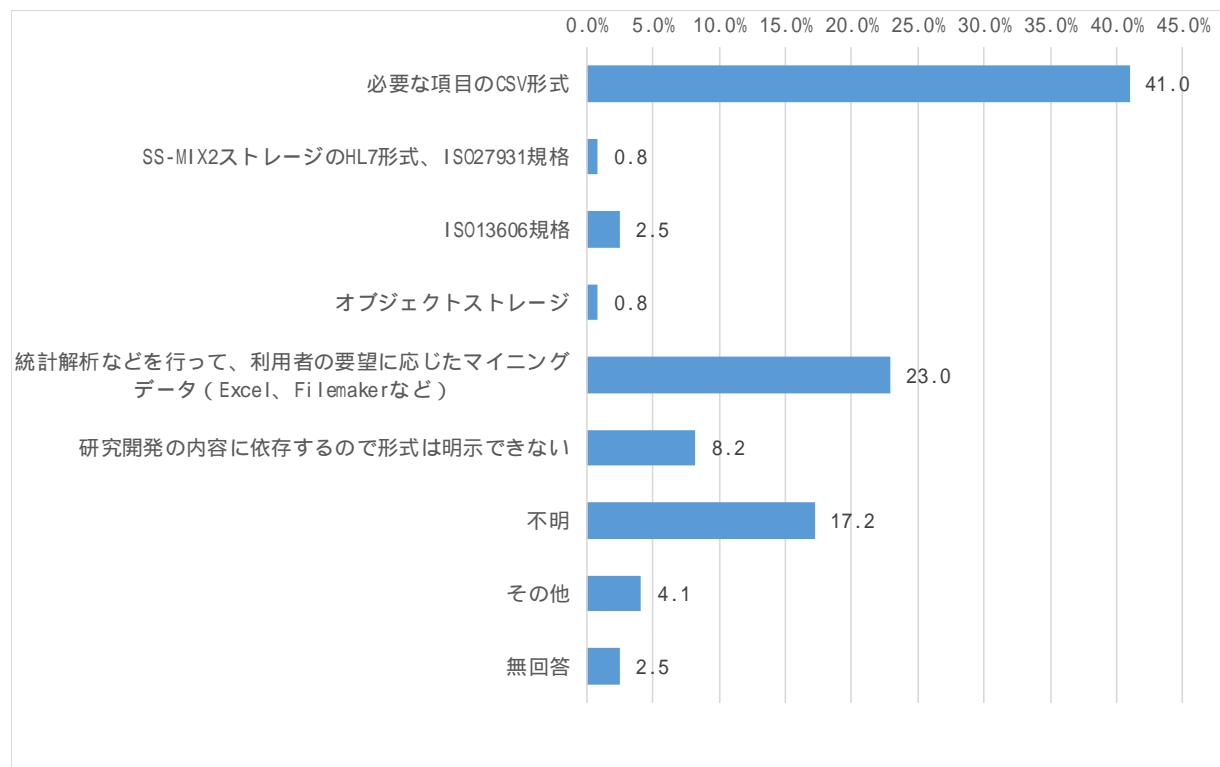
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発メーカーとしてどこまで利用させて頂けるか。

4-9. 指定難病 DB や小慢 DB の利用について承認された場合、その後に各 DB からのデータの抽出やマイニング作業(データの作成)がありますが、データがお手元に届くまでの許容期間はどれくらいですか。



	合計	1 1か月未満	2 1か月	3 2か月	4 3か月	5 4か月	6 5か月	7 それ以上	無回答
度数	90	11	28	13	27	0	0	2	9
横%	100.0	12.2	31.1	14.4	30.0	0.0	0.0	2.2	10.0

4-10. 指定難病 DB や小慢 DB のデータ提供を受ける場合、各データはどのような形式での提供をご希望されますか。（複数回答可）



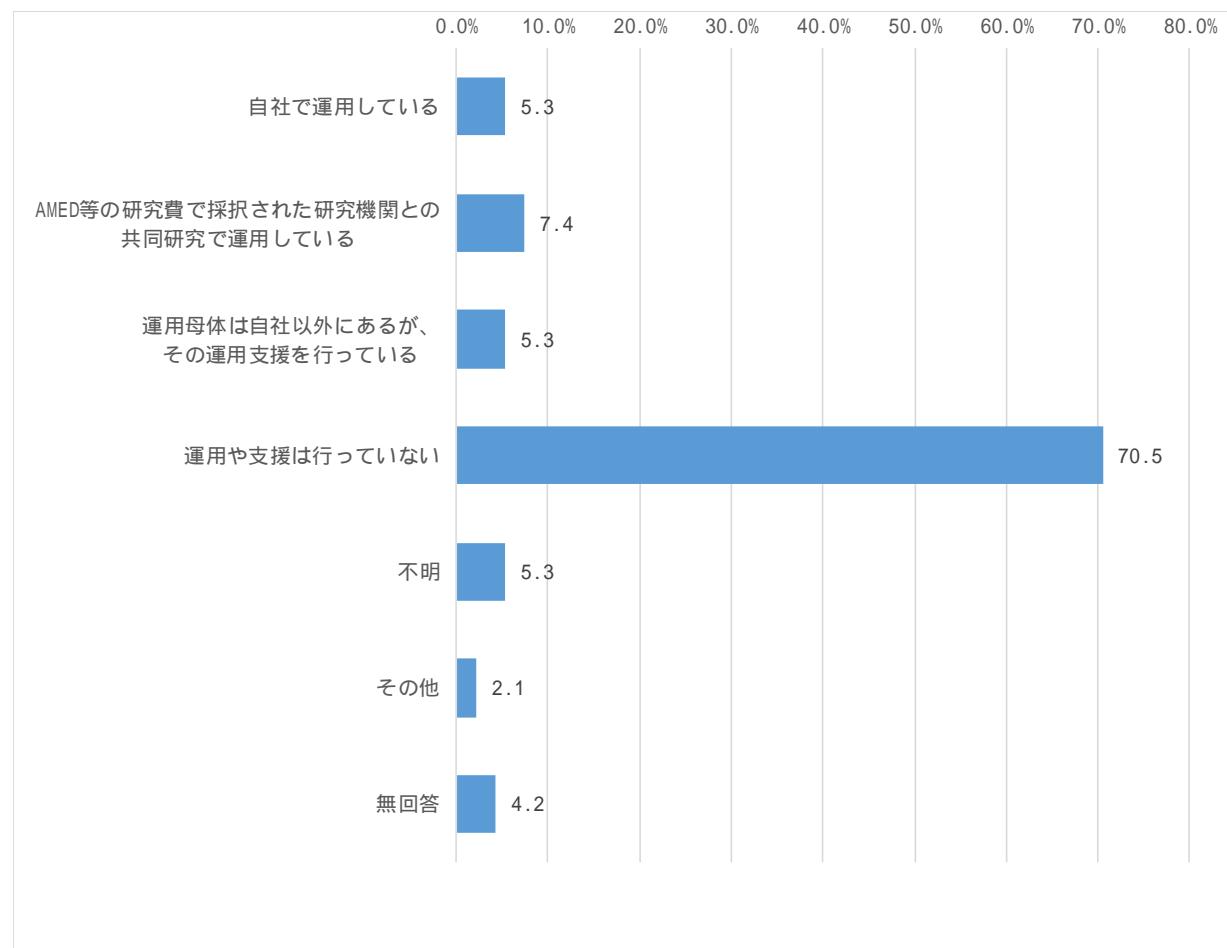
	合計	1 必要な項目の CSV形式	2 SS-MIX2スト レージのHL7 形式、 ISO27931規格	3 ISO13606規格	4 オブジェクトス トレージ	5 統計解析など を行って、利 用者 の要 望 に 応 じ た マ イ ニ ン ぐ デ ー タ (Ex cel, Fil em ak er な ど)	6 研 究 開 発 の 内 容 に 依 存 す る の で 形 式 は 明 示 不 可 能 な だ れ ど の よ う な 形 式 で 提 供 す る こ と が 希 望 さ れ ま す か (複 数 回 答 可)	7 不 明	8 そ の 他	無 回 答
度数	122	50	1	3	1	28	10	21	5	3
横%	100.0	41.0	0.8	2.5	0.8	23.0	8.2	17.2	4.1	2.5

4-10. その他（自由記載）

- CDISC
- 研究対象によって変化すると考えられるので多様性が求められると考えられる
- 今後要検討
- CDISC 標準

設問5. 患者レジストリに関する質問

5-1. 貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか。（複数回答可）（回答数 95）

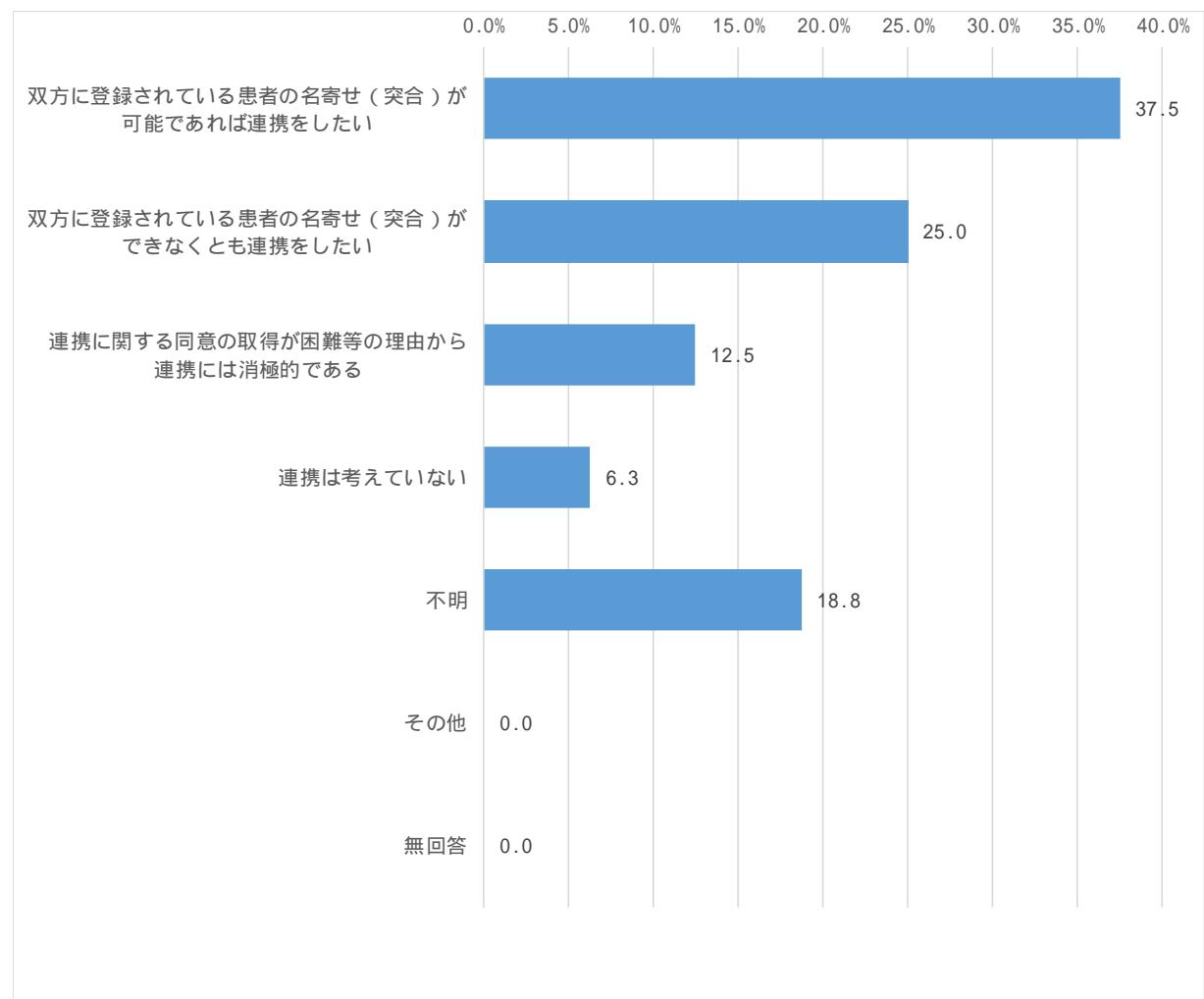


	合計	1 自社で運用し ている	2 AMED等の研 究費で採択さ れた研究機関 との共同研究 で運用してい る	3 運用母体は自 社以外にある が、その運用 支援を行って いる	4 運用や支援は 行ってない	5 不明	6 その他	無回答
度数	95	5	7	5	67	5	2	4
横%	100.0	5.3	7.4	5.3	70.5	5.3	2.1	4.2

5-1.6 その他

- 現在検討中
- 学会等が所有するレジストリの構築、運営支援を検討中

5-2. 5-1.のデータベースのデータと指定難病DBとのデータ連携についてご回答ください。（複数回答可）（5-1で「1.自社で運用している」「2.AMED等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している」「3.運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている」のいずれかに回答の方）



	合計	1 双方に登録さ れている患者 の名寄せ(突 合)が可能で あれば連携を したい	2 双方に登録さ れている患者 の名寄せ(突 合)ができな くとも連携を したい	3 連携に関する 同意の取得が 困難等の理由 から連携には 消極的である	4 連携は考 えてい ない	5 不明	6 その他	無回答
度数	16	6	4	2	1	3	0	0
横%	100.0	37.5	25.0	12.5	6.3	18.8	0.0	0.0

国が運用する指定難病 DB や小慢 DB のデータ利活用のあり方についてご意見等があれば、ご自由にお書きください。（自由記載）

1. 小児の脊柱側弯症治療のためのインプラントの開発を行っています。正直、企業のビジネスとしては成り立ちません。しかし、少しでも患者さんのためになればと開発を行っています。その中で、やはり対象患者さんがどこの病院に何名いるかと言う情報があると治験等が短期間にスムーズに終了するので開発費も抑えられ、早く患者さんに届けることが出来ます。また、インプラントを使っての治療ですので長期に渡る安全性が課題になりますので、指定難病登録制度やレジストリを活用してデータ収集でき、次のより良い製品の開発に繋げられればと考えます。
2. 企業等へのデータの提供に関しては有償で構いませんので、DB を継続的に運用できる体制を構築していただきたいと思います。
3. 現在運用が開始されている難病プラットフォームとのデータ連携をぜひお願いしたい。加えて、難病以外の患者レジストリー（Sucrum Japan 等々）や CIN との連携もどのように行うのか、AMED や国が主導での整理が必要と考える。
4. 利活用しようとした場合に、簡便に必要なデータが利活用できるようになっていると良いと思います。必要なデータ等は、現段階では具体的な考えはありません。
5. 臨床試験（治験）のための実施可能性や、日本人患者背景等を探るためにデータベースの情報が可能にしていただきたい。
6. 指定難病の DB を利活用した実例を紹介していただき、利用価値を高めていっていただきたい。
7. 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会において、指定難病 DB や小慢 DB のデータの企業の利活用については、今後の利活用の状況と患者の意向を踏まえて検討することとなったと理解している。企業利用の検討に当たっては、企業からの有識者の参加をお願いしたい。
8. 国の施策として、指定難病 DB や小慢 DB のレジストリデータ利活用を推進することは理解出来ますが、民間企業のニーズ調査を繰り返すのではなく、産学官が連携したパイロットプロジェクトを立ち上げるなど、具体的な検討が必要と考えます。
9. 具体的にどのようなデータが出てくるか、詳細を知りたい。
10. 個人情報に関する規制の改正等も含め、データを有効活用できる制度、システムを構築していただきたい。
11. 指定難病 DB や小児慢性特定疾病児童 DB に限らず、その他の領域の DB の利活用方法等の説明会の開催をご検討いただきたい。
12. 希少疾患のレジストリーについては諸外国に比べて大きく遅れている。医療従事者の間では国がリードすべきとの意見が根強く、企業リードのレジストリーも同じく遅れをとっている。国がリードすることで現状を打破することが期待されるとともに、企業としても全力で協力したい。
13. 低コスト、かつ迅速にデータを共有頂きたい。
14. 国が製薬企業等に期待することを明示するとともに、それに対するサポートも明確にして頂けるとありがたい。

15. 産官学で分け目なく利活用できるデータベースを構築していただきたい。
16. データがどれだけ信頼性があり、また申請等の資料として国がどれだけ認めるかが現在は不明な点が多い。その点が明らかになれば現状や今後の開発にも変化が出てくるのではと思います。
17. 治験実施時の対照群データとしての利用の際には、高い信頼性のあるデータが望れます。
18. 疾患の病態、自然歴を明らかにしていくことに加え、新たな治療法の開発を推進するためには、データベースの GxP 適合と企業への提供が必須です。再生医療分野で構築されている「再生医療等データ登録システム;NRMD」や、「神経筋疾患者レジストリ:Remudy」のような階層型レジストリのしくみを参考に、global 患者レジストリとの連携も視野に入れたレジストリ (DB)を、産官学で協力して早急に整備していくことを望んでいます。
19. 臨床検査機器、診断薬メーカーとして、利用することができれば、開発のターゲットが明確になり、より患者に有用な装置、診断薬が開発できるので是非利用させて頂きたいと思います。

以上

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))
分担研究報告書

難病に関する国際連携方策の検討

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部 部長)
大倉華雪(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員)

研究協力者 米田悦啓(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長)

(研究要旨) 2015年、日本の機関としては初めて日本医療研究開発機構が IRDiRCに加盟し、それに続いて国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所も加盟を果たした。IRDiRCは、2020年までに希少難病に対する新規治療法(薬剤)を200以上創出することを目的としている。希少疾患創薬にむけ、国際的に臨床試験環境や遺伝型情報などの情報共有ルールの取り決めに関する課題への関心が高い。希少疾患は患者数が少なく、グローバルな情報共有や国際共同臨床研究が必要になることも多いため、本研究ではわが国と IRDiRCの関係のあり方と、難病DBの価値について論考した。

A. 研究目的

国際難病研究コンソーシアムである IRDiRC の射程についてその現状を把握するとともに、米国が 2006 年 12 月に成立させた 21st century cure act について情報収集を行い、その synergy について論考する。それら外的環境のなかで、わが国の難病政策の成果である難病データベースの価値を再発見し、わが国の難病研究の国際連携方策について議論することを目的とする。

B. 研究方法

国際難病研究コンソーシアムである IRDiRC の Consortium assembly および Therapeutic Scientific Committee に参加し、その体制強化の流れと 2020 年度への目標について情報収集を行う。

米国 21st century cures act については法律本文を入手し、わが国の直近の薬事法改正との類似性について検討する。

IRDiRC の目指す方向と、米国 21st century cures act のそれとの synergy 効果について議論を行う。

それら議論を踏まえ、わが国の難病研究の国際連携方策について考察する。

(倫理面への配慮)

公知情報の収集解析であり、特に倫理的問題はない。

C. 研究結果

1. IRDiRC との連携

国際希少疾患研究コンソーシアム
International Rare Diseases Research

Consortium (IRDiRC)は、2020年までに200の医薬品及び6,000の希少疾患の診断方法を提供することを目標として2011年に設立された。国際協力による希少疾患分野での研究開発を加速しており、メンバー資格は5年間で10億円以上を希少疾患研究費に充てている funding organization と患者支援団体に限定されており、加盟メンバーはAustralia, Canada, China, EU, Finland, France, Germany, Georgia, Ireland, Italy, Japan, Korea, Netherland, Spain, UK, USAなど世界18か国に上る。

IRDiRCには、最高意思決定機関である執行委員会(Executive Committee)、その下位に「診断(Diagnostics)」「学際研究(Interdisciplinary)」「治療法(Therapies)」の3つのテーマごとの科学委員会(Scientific Committee)、更に複数のタスクフォース(Task Force)が設置されていた。IRDiRCへの参加団体の増加に伴い、Executive CommitteeはConsortium Assembly(すべての参画団体からメンバーを選定)へと変更され、ついで2017年2月にはConsortium Assemblyの上にOperating Committeeがおかることとなった。2017年3月現在、理事会に相当するものがOperating Committee、評議員会に相当するものがConsortium Assemblyと捉えると理解しやすい。本部はフランスパリにおかれており、現在のChairは米国NIH-NCATSのDirectorのChristopher P. Austinである。

IRDiRC定例報告によると、2016年9月時点で197の希少疾病医薬品が開発され、5,000を越える遺伝子について疾患との関係が明らかとなっている。

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養

研究所もわが国のこの領域への貢献と発言力の向上のためIRDiRCに参加しており、国立研究開発法人日本医療研究開発機構に次いで2015年9月に加盟が承認され、Executive Committee Member(現在はConsortium Assembly member)として米田悦啓理事長が就任した。創薬資源部部長の松山晃文はTherapeutic Scientific Committee memberである。2016年9月イタリア・カターニヤで開催されたExecutive CommitteeおよびTherapeutic Scientific Committee、2017年2月の同委員会に参加した。

2016年9月現在で希少疾病医薬品として承認された197医薬品については、うち67が遺伝子医薬品であり、細胞治療は3品目ですべてex vivo gene therapyであった。197品目のカウント手法は、米国FDAあるいはEMA(欧洲医薬品庁)によりmarketing approvalが与えられた、希少難病を適応とする医薬品をカウントするものであり、わが国の承認品目はカウントされていない。IRDiRC TSCの依頼にてわが国の承認品目のうち希少難病を適応としており、かつ欧米で承認を受けていないもの(わが国独自のもの)を検索したが、わが国のみで承認を受けている希少疾病医薬品は見出せなかった。

IRDiRCでは、わが国薬事法改正における、特に条件付承認についての説明を依頼された。IRDiRCの興味としては、遺伝子治療で条件付承認制度が運用されるかという点にあった。改正薬事法(医機法)では、従前から条件付承認制度はあったが、有償治験と同様に実質的に運用されてこなかっただけであることを説明(有償治験は米国ではベンチャー企業による治験で活用されてお

り、わが国の状況とは異なるが)し、新たなカテゴリーである再生医療等製品に遺伝子治療薬が含まれることを説明した。これはIRDiRC内では驚きをもって受け止められ、GMP管理の考え方や品質管理手法が大きく異なるものをどのように切り分けていけるのかという疑問も提示された(遺伝子治療開発企業からの参加者から)。条件付き承認制度は、品質が均一でない再生医療製品等にあっては有効性が示しえず、その推定が得られるのみであることから与えられるものであり、遺伝子治療薬のような均質性が確保された薬剤にあっては、条件付承認の適用となるか、現状では不明である旨伝えている。

2. 米国The 21st century cures act

わが国の薬事法改正(医機法)は、世界にインパクトを与えた。2015年12月のNature誌に、日本の特に再生医療にかかる特に条件付承認について、愚策であるとの強い否定のコメントが編集部により掲載された。しかしながら、米国議会は、日本の政策を参考としたと思われる法、21st century cures actを通過させ、オバマ前大統領による最後の署名立法となった。

The 21st Century Cures Act は以下の3部で構成される。

DIVISION A - 21ST CENTURY CURES
DIVISION B - HELPING FAMILIES IN MENTAL HEALTH CRISIS

DIVISION C - INCREASING CHOICE, ACCESS, AND QUALITY IN HEALTH CARE FOR AMERICANS

このうち、B、C がそれぞれメンタルヘルス、メディケア等に関するもので、再生医療を含む、希少疾病に関連するのは A のみであ

る。

DIVISION A は、
TITLE I.INNOVATION PROJECTS AND STATE RESPONSES TO OPIOID ABUSE
TITLE II.DISCOVERY
TITLE III.DEVELOPMENT
TITLE IV.DELIVERY
TITLE V.SAVINGS
TITLE VI.STRENGTHENING LEADERSHIP AND ACCOUNTABILITY
から成っている。

Section 1001 は予算措置として、個別化医療イニシアティブ、先進革新的神経テクノロジーイニシアティブを通じた脳研究、がん研究、および adult stem cells を用いた再生医療のために、NIH に 10 年間で 48 億ドル以上の予算を付けることを義務づけている。

再生医療での迅速承認を具体例としてあげると、

Section 3033 (Regenerative Advanced Therapy のための迅速承認)
(1) 薬物が再生医療である場合、
(2) 重篤または生命を脅かす疾患または状態を治療、修正、逆転または治癒することが意図されている場合、
(3) 予備的な臨床エビデンスにより、このような疾患または状態に対するアンメット・メディカルニーズに対処する能力を有することが示されている場合

スポンサーはこの薬を Regenerative Advanced Therapy(再生先進療)に指定するようリクエストできる。リクエストを受けた長官は 60 日以内に基準を満たすかどうか決定しなければならない。適合しない

と判断する場合は、その根拠を書面で説明しなければならない。

スポンサーは迅速承認をサポートするため、長期の臨床有益性を予測可能なサロゲートや中間エンドポイントについて議論するための早期の対話を含む、開発およびレビューを迅速化するためのアクションを起こすことができる。また、迅速承認を受けた場合、承認後に長官からの要求に応じて必要な臨床データを追加することとなっている。

Section 3035（再生先進療法についての報告）

再生先進療法の承認のための申請について、申請、承認又はライセンス、取り下げあるいは拒否の、数と種類について、および、申請あるいは療法のうちのどれくらいが迅速承認あるいは優先的レビューを受けたかについて、FDA長官が議会に以下のレポートを提出することとしている。

Section 3036.（再生医療と先進療法のための規準）

制定後2年以内にFDA長官は、再生医療の治療や再生先進療法の開発、評価および審査を規制の予測性を通じて支援するために、公開プロセスを通じて規準やコンセンサスの定義の開発をコーディネートし優先する努力を促進すること。これらの規準の開発後1年以内に、パブリック・プロセスを通じて関連する規制やガイダンスをレビューしアップデートすることとした。

The 21st Century Cures Act の中で、特に Section 3033 (Regenerative Advanced Therapy のための迅速承認) がこの法律のキモの部分である。日本の制度を取り入れたように見えるが、再生医療ばかりでな

くその他個別化医療も含めて、米国が先端医療分野に一段と力を入れようとしていることは明らかであり、希少難病創薬に NIH がシフトしていることからも、今後 watching の必要がある。

D. 考察

IRDiRC と米国 21st century cure act の synergy 効果を考察したい。

米国が世界のバイオ産業を牽引していることは論を待たない。現在のこの隆盛は、1980年代のレーガノミックスに遡ることができる。1980年代、日本が経済的にも隆盛を究めたころ、米国は双子の赤字で悩まされていた。対外貿易赤字と国庫赤字である。レーガノミックスの flag は、プラザ合意とされている。米国が純債務国に転落した直後、円高ドル安を容認した合意で、これが米国輸出産業を活性化させるための施策であったことは間違いない。しかしながら、輸出産品がないとドル安誘導も意味を成さない。レーガノミックスでは、軍事力と科学技術力こそが国力であるというコンセプトを下敷きとしており、科学技術に進展が輸出の活性化を期待させた。レーガノミックスが行われていたころ、知財にかかる大きな法律が成立した。バイ・ドール法である。それまで、NIH が funding した研究成果の知財はすべて NIH が保有することとなっていた。バイ・ドール法は、それら研究成果・知財を機関帰属とできる、とういう法律である。1984年にこのバイ・ドール法が成立したことにより、研究機関の研究開発が活性化され、機関帰属の知財による起業が盛んとなった。これが今日の米国バイオ産業隆盛に基盤となっている。

米国にとって、日本の薬事法改正（医機法）の改正、特に条件付き承認制度は大きなインパクトであったとされる。ARM 理事長インタビュー記事によれば産業界のロビー活動もあって、The 21st century cures act が上程され、成立した。

The 21st century cures act では、先端的治療薬の研究開発への促進を国に促している。創薬標的が枯渇しつつある 2020 年代に向け、未開拓分野は希少難病である。希少難病創薬から、適応症を common disease に拡大、あるいは希少難病の病態理解から common disease 創薬を目指す Rare to common 戦略の幕開けである。The 21st century cures act の成立以前、IRDiRC に参画していた NIH の branch は NCATS (National Center for Advancing Translational Sciences)のみであったが、2017 年 2 月、ほぼ全ての NIH center が IRDiRC への加盟を果たした。IRDiRC は、NIH centers の加盟により、Consortium assembly が 67member をこえることとなり、それを管轄するため Operating Committee を立ち上げた。Operating Committee の member position は 10 であり、わが国からは AMED がアサインされると思われる。

IRDiRC が中心となり、希少疾病創薬の研究開発の方向性、データ基盤の基準策定 (Match maker exchange)などを進めている。Standard をいかにおさえるかが産業化にとっての一丁目一番地であることを考えると、The 21st century cures act の成立後、NIH centers がこそって IRDiRC に参画したとは、非常に興味深い。

E. 結論

わが国の難病対策は 1972 年の「難病対策要綱」を黎明とし、難病の調査研究、当初は研究謝金だった医療費負担の軽減、福祉の充実や難病患者の生活の質の向上を目指した総合的施策として、世界に先駆けて推進されてきた。わが国難病施策の世界に対する優位性は、難病患者の捕捉性にある。諸外国にはない医療費扶助制度により、指定難病の患者数のみならず、その位置情報が得られる。年度ごとに臨床調査個人票を提出することから、そこに記載されている項目については、患者の継年性、すなわち自然歴の把握が可能であるという大きな advantage がある。

希少疾患は患者数が少なく、グローバルな情報共有や国際共同臨床研究が必要になることが多いため、希少疾患をめぐる世界的な課題や動向を把握し、希少疾病創薬に寄与したい。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

学会発表等

Okura H, Soeda M, Morita M, Naba K, Ichinose A, Matsuyama A. In situ differentiated adipose tissue-derived multi-lineage progenitor cells could be remedy for rare diseases with liver dysfunction. IRDiRC 2017.

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))
分担研究報告書

難病患者等の実態把握

研究分担者 松山 晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)
秋丸 裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)

(研究要旨)

難病患者等の実態把握について、統計調査及び自治体ヒアリング等により以下の結果を纏めた。

(1) 平成 27 年度の認定患者数は約 94 万人であった。

指定難病 306 疾病の推定患者数は 150 万前後とされていたが、運用開始初年度(平成 27 年度)の受給者証の発行人数は約 94 万人であった。今後、指定難病の普及に向けて、患者及び患者会、難病指定医、医療機関へのそれぞれへの働き掛けを議論する必要がある。

(2) 1 都道府県の調査によると不認定者数は申請の約 2 ~ 3 割

不認定の主な原因(軽症で臨床所見、検査所見等が認定基準を満たさない場合は除く)は、3 つに要約された。

診断基準の項目が増えて、臨床調査個人票の検査項目等の記載不備

難病指定医毎に臨床調査個人票への記入の仕方が異なる

軽症が除外されていない

(3) 認定審査を行う自治体からは、指定難病になって審査項目が増えたことに伴う審査の複雑さを解消するため、下記の要望があった。

診断基準を疾患群毎に整理・統一の検討

疾病によって重症度分類の取り扱いに差が見られるため是正検討

指定医のための診断マニュアルや都道府県のための審査マニュアルの必要性

(4) 疾病、傷害及び死因の統計分類を指定難病でも実施できるように、各疾病に付すべき固有の ICD コードの調査を 72 政策研究班に行った。

A . 研究の目的

昭和 47 年から平成 26 年 12 月までの特定疾患治療研究事業(医療費助成事業)で対象とする 56 疾患から移行して、「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)の下、平成 27 年度より新たな医療費助成対象となる指定難病 306 疾病が定められた。

306 疾病の罹患者数は約 140 ~ 150 万人と推定され、運用開始から 2 年目で前年(平成 27 年度)の認定者数(医療費受給者証の保有者)が報告されることになっている。

また、難病指定医が記載した臨床調査個人票を基に毎月都道府県の審査会(委員会構成は都道府県が委託した指定難病医と保

健師)で医療費受給認定審査が行われて登録される認定者と同時に不認定者の数の把握も医療費受給の精度向上のため、非常に重要である。今年度は、指定難病患者数(認定者及び不認定者)の実態把握及び認定審査の現場である自治体の現状を調査した。

疾病、傷害及び死因の統計を国際比較するため世界保健機関(WHO)が勧告したICD(疾病及び関連保健問題の国際統計分類International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems)コード分類がある。日本では、統計法に基づき「疾病、傷害及び死因の統計分類」を総務省告示として定めており、人口動態調査においては、平成29年1月分から適応が開始された。各指定難病に対してICDコードを付与することにより、指定難病が原死因となった死亡事例数を把握することを目的として、政策統括官付参事官付人口動態・保健社会統計室(以下、人動室)の306指定難病に対するICDコード(2013年版であるICD-10)付与の調査に協力した。

B. 研究方法

1. 306疾病認定者数の実態

平成27年度の認定者数を総務省統計局の衛生行政報告例 平成27年度衛生行政報告例(第10章 特定医療(指定難病)・特定疾患)に報告されている以下2つの統計データを基に調べた。URLは下記の通り。
<http://www.e-stat.go.jp/SG1/estat>List.do?lid=000001162868>

- (1) 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、年齢階級・対象疾患別
- (E1) 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、対象疾患・都道府県別

2. 自治体へのヒアリング

認定審査の実態を調査するため、医療費

受給申請窓口である大阪府吹田市の保健所及び認定審査を行っている大阪府健康医療部地域健康課にヒアリングを行った。

3. 指定難病へのICDコードの付与

厚生労働省が付与した306疾病のICDコードを事前に記載した「意見書」を担当する72政策研究班に送付し、修正意見を取集した。回答は全て人動室にて集約された。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 平成27年度認定者数

総務省統計局の平成27年度の指定難病認定者数は943,460人であった。旧助成制度の対象疾患であったが指定難病の5要件に一致しないために除外された3疾患(スモン、難治性肝炎のうち劇症肝炎、重症急性胰炎)を除く53疾患から細分化された65疾病と新たに追加された241疾病の認定患者数を解析したところ、下記の認定者数であることが分かった。

(1) 特定疾患からの指定難病(65疾病)

平成26年12月時点の53特定疾患の患者数が922,108人であったのに対し、平成27年度の65疾病的認定者数は900,568人となり、21,510人の減少となった。

(2) 指定難病の新規追加疾病(241疾病)

241追加疾病的、認定者数は42,892人であった。

認定者数が多い上位10疾病はすべて110疾病(第1次分)で、これら10疾病的総認定者数(567,730人)は全体のちょうど6割にあたる。一方、認定者がいない疾病は24疾病あり、すべて196疾病(第2次分)であった。

人口1万人あたりの認定者は全国平均で78.4人であり、90人を越える都道府県は長崎、北海道、宮崎、岡山、鹿児島、山口であった。

2. 都道府県における認定等に係る実態

大阪府吹田市保健所及び大阪府健康医療部へのヒアリングを行い、患者数、認定審査に関わる実態を以下に纏めた。

(1) 指定難病の不認定者数

主な理由は下記の3点が挙げられる。

臨床調査個人票の診断基準項目が増えたことによる、臨床調査個人票の検査項目等の記載不備

難病指定医毎に臨床調査個人票への記入の仕方が異なる

軽症が除外されていない

(2) 認定審査に関する実態

大阪府の認定審査で課題となったのが、56疾患から指定難病の臨床調査個人票に変更になったため、記入項目が多くなり、項目に不備があった場合に医師照会、再検査のため臨床調査個人票の患者への差し戻し・再提出受付などの審査書類の整理といった二次的な業務が増えたことである。このような業務を軽減するため、以下の項目の検討について要望があった。

診断基準を疾患群毎に整理・統一の検討
疾病によって重症度分類の取り扱いに差が見られるため、それらのは正検討

指定医のための診断マニュアルや都道府県のための審査マニュアルの必要性

3. 患者データのシステムへの登録状況

指定難病のデータ登録システムは現在構築中であるため、指定難病データは未登録であるが、旧制度の56疾患のデータは特定疾患調査解析システム(WISH)と呼ばれる登録システムでデータベース化することにな

っていた。WISHの特徴は患者データの管理、受給者証の発行、そして入力された一次データによる自動診断機能を有していることである。大阪府も患者数が最も多い潰瘍性大腸炎のデータを入力して自動診断を行って認定作業の効率化を図ろうとしたが、自動診断の精度が悪いことからWISHは利用しないことになった。その結果、WISHへのデータ格納は2~3%に留まっている。

東京都では6割のWISH利用率がある一方、全くデータを登録していないところも10都道府県以上ある(厚生労働省調べ)。

4. 指定難病 306 疾病に付与するICDコード

72政策研究班にICDコードの厚生労働省案に対して意見を求める結果を表1に纏めた。厚生労働省案に同意するケースが大半だが、一部の疾病についてはより適切なICDコードの割付が行われた。

D. 考察・結論

1. 医療費受給認定者数

医療費助成開始の前では指定難病306疾患の推定患者数は150万前後と推定されていたが、運用開始初年度(平成27年度)の患者数は100万人を下回る数であった。特に、旧助成制度の53疾患由来の65疾病的患者数の2万人以上の減少、追加疾病で想定した認定者数の10分の1以下の数が100万人を切る原因であった。この理由として、

認定に必要な診断基準項目が旧疾患の時より格段に増えて、認定基準がより厳格になったこと、患者、難病指定医、医療機関に新しい医療費助成制度が十分に広まっていないことが挙げられる。

後者の原因の改善策としては、新制度の普及に向けて、患者及び患者会、難病指定医、医療機関へのそれぞれへの働き掛けを議論する必要があると思われる。厚生労働省は「指定難病制度の普及・啓発状況の把

握および普及・啓発のための方法論の開発」班(普及班)を立ち上げ、課題解決の方策を検討している。我々もオブザーバーとして普及班会議で議論に参加している。

大阪府のヒアリングでも課題として出たが、患者は必ずしも自身が居住している都道府県の医療機関ではなく、指定医の評判や難病患者であること周囲に明らかにしたくないことを理由に他府県の医療機関で診察を受けることがある。データ登録システムには患者の現住所は勿論のこと受診した医療機関情報(医療機関の電話番号、指定医番号)を登録することになるため、患者がどの都道府県の医療機関やどの指定医に受診したかが把握出来るようになる。

2. 都道府県の認定審査の課題

認定審査の改善、指定医の臨床調査個人票への記入格差の解消のため、疾病毎の診断基準及び重症度分類の公平的な取り扱いを検討する意見が大阪府よりあった。それに対する検討方法として、厚生労働省は「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発」班(横串班)を立ち上げた。我々も分担研究者として参画し、疾病毎に使われているすべての重症度分類一覧や小児慢性特定疾病・指定難病の診断基準等の比較整理を行い、認定審査の効率化や基準格差の改善のため議論をしている。

3. データ登録の課題

56 疾患のWISHへのデータ登録率が低い原因是、一次データによる自動診断機能の精度が低いことであった。

指定難病のデータ登録システムの運用フローでは、自動診断を使用せずに従来通り提出された臨床調査個人票を基に都道府県が認定審査を行った後、審査が終わった臨床調査個人票の写しを疾病登録センター

(仮称)に送付し、センターでデータ入力をすることになった。都道府県の審査済み臨床調査個人票の複写及びセンターへの送付などの業務負担はあるものの、データ登録はセンターが行うため、登録率の改善が見込まれる。臨床調査個人票も診断基準が明確になるように330疾患すべてにおいて<診断のカテゴリー>を表記するなどして、正確なデータが臨床調査個人票に記入されるよう全面的な変更がなされた(課題2報告書を参照)。今後は、指定医がより正確に臨床調査個人票への記載できるように、記入の手引き作成が課題の一つと考える。

指定難病データ登録システムもWISH同様に自動診断機能を有しており、データ登録システムの開発において自動診断ロジックフローを見直して、より精度の高い自動診断に改修されている。都道府県の認定審査の負担軽減のため、将来的に都道府県が自動診断結果を活用できる業務フローに見直されることを期待する。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

別表 306指定難病のICD-10コード案

符号提案のあった告示番号に●コメントをいただいた告示番号に○

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●		1	球脊髓性筋萎縮症		G12.2	G12.1	G12.1	G12.2	
		2	筋萎縮性側索硬化症		○	G12.2	G12.2	G12.2	
		3	脊髄性筋萎縮症	I型 II型 III型 IV型 NOS	○ ○ ○ ○ ○	G12.0 G12.1 G12.1 G12.1 G12.9	G12.0 G12.1 G12.1 G12.1 G12.2	-	
			(ウェルドニッヒ・ホフマン病)		○	G12.0	G12.0	G12.0	
			(クーゲルベルク・ヴェランダー病)		○	G12.1	G12.1	G12.1	
		4	原発性側索硬化症		○	G12.2	G12.2	G12.2	
		5	進行性核上麻痺		○	G23.1	G23.1	G23.1	
		6	バーキンソン病		○	G20	G20	-	
●		7	大脳皮質基底核変性症		G23.8	G31.8	G23.8	G31.0	
		8	ハンチントン病		○	G10	G10	G10	
●		9	神経有棘赤血球症		G26	G11.8	E78.6	G10	
		10	シャルコー・マリートース病		○	G60.0	G60.0	G60.0	
		11	重症筋無力症		○	G70.0	G70.0	G70.0	
		12	先天性筋無力症候群		○	G70.2	G70.2	G70.2	15,30,32,33にご意見あり
		13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	多発性硬化症	○	G35	G35		
			多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	○	G36.0	G36.0	G36.0	
		14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー		○	G61.8	G61.8	G61.8	
● ○		15	封入体筋炎		G71.8	G72.4	G72.4	M60.8	封入体筋炎はG72.4炎症性ミオパチ<シ>一、他に分類されないものよりは、変性の病態も目立つ疾患ですので、G71.8その他の原発性筋障害としてはどうかと考えました。
		16	クロウ・深瀬症候群(POEMS症候)		○ ○	C90.2 C90.2	C90.0 C90.0	D47.7 D47.7	
○		17	多系統萎縮症	神経系	○	G31.8	-	-	小脳については遺伝性のものしか分類項目がありません。 孤発性で多系統萎縮症でないものは現在、皮質性小脳萎縮症と分類されていますが、それに該当するものが見当たりません。
○			NOS	○	G90.3	G90.3	G90.3		
○			(線条体黒質変性症)		○	G23.2	G23.2	-	
● ○			(オリーブ橋小脳萎縮症)		G31.8 神経系のその他の明示された変性疾患	G23.8 基底核のその他の明示された変性疾患	G23.8	G90.3	
● ○			(シャイ・ドレー・ガーネ症候群)		G90 自律神経系の障害 G90.3 多系統変性症	G31.8	G90.3	G90.3	
○			脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	先天性	○	G11.0	-	-	
○				早発性	○	G11.1	-	-	
○				晩発性	○	G11.2	-	-	
○				障害DNA修復を伴う小脳性運動失調	○	G11.3	-	-	
○				遺伝性痙攣性対麻痺	○	G11.4	-	-	
○				その他の遺伝性運動失調	○	G11.8	-	-	
● ○				基底核	??	G23.8	-	-	
○				NOS	○	G31.9	G31.9	-	
○			(フリードライビ運動失調症)		○	G11.1	G11.1	G11.1	
● ○			(マシャド・ジョセフ病)		G11.8その他の遺伝性運動失調	G23.8	G11.2	G11.8	
○			(脊髄小脳変性症6型)		○	G11.2	G11.2	G11.2	
○			(脊髄小脳変性症31型)		○	G11.2	G11.2	G11.8	
			ライソーム病(Nos)		○	E88.8	-	-	
			(Gaucher病)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(Niemann-Pick病A、B型)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
●			(Niemann-Pick病C型)		E75.2	E75.5	E75.2	E75.2	
			(GM1ガングリオシドーシス)		○	E75.1	E75.1	E75.1	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
19			(GM2ガングリオ シドーシス)		○	E75.0	E75.0	E75.0	
			(Krabbe病)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(Tay-Sachs病)		○	E75.0	E75.0	E75.0	
			(Sandhoff病)		○	E75.0	E75.0	E75.0	
			(異染性白質ジス トロフィー)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(マルチブルサル ファーゼ欠損 症)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(Farber病)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(Hurler / Scheie 症候群)		○	E76.0	E76.0	E76.0	
			(Hunter症候群)		○	E76.1	E76.0	E76.1	
			(Sanfilippo症候 群)		○	E76.2	E76.2	E76.2	
			(Morquio症候 群)		○	E76.2	E76.2	E76.2	
			(Maroteaux- Lamy症候群)		○	E76.2	E76.2	E76.2	
			(Sly病)		○	E76.2	E76.2	E76.2	
			(ヒアルニダーゼ 欠損症)		○	E76.2	-	E76.2	
			(シアリドーシス)		○	E77.1	E77.1	E77.1	
			(ガラクトシアリドー シス)		○	E77.1	E75.1	E77.1	
			(ムコリビドーシス II型、III型)		○	E77.0	E77.0	E77.0	
			(α-マンノシドー シス)		○	E77.1	-	E77.1	
			(β-マンノシドー シス)		○	E77.1	E77.1	E77.1	
			(マンノシドーシス) NOS		○	E77.1	E77.1	-	
			(フコドーシス)		○	E77.1	E77.1	E77.1	
			(アスペルチルグル ルコサミン尿症)		○	E77.1	E77.1	E77.1	
			(Schindler病)		○	E77.1	E74.2	E77.1	
			(神崎病)		○	E77.1	E74.2	E77.1	
			(Pompe病)		○	E74.0	E74.0	E74.0	
			(Wolman病)		○	E75.5	E75.5	E75.5	
			(Danon病)		○	E88.8	E74.0	E74.0	
			(遊離シアル酸蓄 積症)		○	E88.8	E88.8	E77.8	
			(セロイドリボフス チノース)		○	E75.4	E75.4	E75.4	
			(Fabry病)		○	E75.2	E75.2	E75.2	
			(シスチン症)		○	E72.0	E72.0	E72.0	
20			副腎白質ジストロ フィー		○	E71.3	E71.3	E71.3	
			ミトコンドリア病	神経系	○	G31.8	-	-	〈メールからの添付〉 ミトコンドリア病を神経疾患としてとらえるか、代謝疾患として とらえるかで、考え方ががらっと変わります。一応、神経疾患を 中核として、種々の臓器症状をとる疾患という考え方にして コード付けを考えました。(ここまで)
				NOS	○	G71.3	E88.8	-	そもそもいくつもの多臓器症状を伴うのがミトコンドリア病の特徴ですの で、一つの臓器症状で代表させるのには困難が生じます。
				視神經萎縮	○	H47.2	-	-	特記事項に、「難聴」を入れる必要があると考えます。推奨コードは H91.8(その他の明示された難聴)。また、「糖尿病」も入れるべき で、E13(その他の明示された糖尿病)にあたると考えます。
				外眼筋麻痺	○	H49.4	-	-	
21			(MELAS)		G71.3	E88.8	E88.8	G71.3	MELASとMERRFは中枢神経症状から付けられた症状病名ですの で、できれば神経系のコードを付けてみたいところですが、適当なものがあ りません。だからと言って代謝系のコードをつけるのは違和感があります。 これらは、G71.3としておくのがよいと考えます。
			(MERRF)		G71.3	E88.8	E88.8	G71.3	
			(MNGIE)		H49.4	E88.8	E88.8	G71.3	MNGIEは、外眼筋麻痺をきたす疾患群の一つです、したがって、上 記の「外眼筋麻痺」のコードH49.4が妥当だと思いますが、一方で病因 としてはチロシンフォスフオリーゼという代謝酵素の欠損ですから、代 謝病コードを付けてみたいところです。
			(三頭酵素欠損 症)		○	E71.3	E71.3	G71.3	三頭酵素欠損症以外の多数のミトコンドリア内酵素欠損症はどうしま しょう。ミトコンドリア病として取り扱われている酵素欠損症、ビルビン酸 脱水素酵素欠損症、ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症、最近指定 難病になったメチルグルタコ酸III型などです。いっその事ここには代 謝性コードの疾患を入れないということにしてはどうでしょう。
●	○		(ミトコンドリア肝 症)		K76.8	E88.8	E88.8	-	ミトコンドリア肝症は、肝の疾患ですから、K76.8(その他の明示された 肝疾患)、ミトコンドリア心筋症は、心の疾患ですので、I42.8(その他の 心筋症)
●	○		(ミトコンドリア心筋 症)		I42.8	E88.8	E88.8	-	
●	○		(ミトコンドリア脳筋 症)		G71.3	E88.8	G71.3	-	ミトコンドリア脳筋症は、ミトコンドリアミオパシーと同義に使われますの で、G71.3でよいと考えます。
			(ミトコンドリアミオ パシー)		○	G71.3	G71.3	G71.3	
22			もやもや病		○	I67.5	I67.5	I67.5	ご意見なし
			クロイツフェルト・ ヤコブ病		A81.0				
			プリオン病	ゲルストマン・スト ロイスラー・シャイ ンカー病		A81.9	A81.0	-	WHOの「ICD-10 Version:2016」によると、A81.0は「Creutzfeldt- Jakob disease」となっており、A81.9は「Atypical virus infection of central nervous system, unspecified」となっていて、注釈に「Prion disease of central nervous system NOS」 と記載されているので、上記の様なICDコードが良いと考えました。
					○				

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●	○		致死性家族性不眠症		○				
●	○				○				
	○	24	亜急性硬化性全脳炎		○	A81.1	A81.1	A81.1	亜急性硬化性全脳炎と進行性多巣性白質脳症については、厚生労働省案はWHOの「ICD-10 Version:2016」に沿っており、このままで良いと思います。
	○	25	進行性多巣性白質脳症		○	A81.2	A81.2	A81.2	亜急性硬化性全脳炎と進行性多巣性白質脳症については、厚生労働省案はWHOの「ICD-10 Version:2016」に沿っており、このままで良いと思います。
		26	HTLV-1関連脊髄症		○	G04.1	A85.8	G04.1	
		27	特発性基底核石灰化症		○	G23.8	G23.8	G23.8	
		28	全身性アミロイドーシス	非ニューロパチー性遺伝性	○	E85.0	-	-	
				ニューロパチー性遺伝性	○	E85.1	-	-	
				遺伝性NOS	○	E85.2	-	-	
				結節性	○	E85.3	-	-	
				NOS	○	E85.9	-	-	
			(AHアミロイドーシス)		○	E85.8	E85.8	E85.9	
			(ALアミロイドーシス)		○	E85.8	E85.8	E85.9	
			(家族性アミロイドーシス)		○	E85.2	E85.2	-	
			(原発性全身性アミロイドーシス)		○	E85.9	E85.9	-	
	○		(老人性TTRアミロイドーシス)		○	E85.8	E85.8	E85.8	老人性TTRアミロイドーシスと老人性アミロイドーシスは同じ疾患ですから老人性アミロイドーシスについてよろしいかと思います。
		29	ウルツヒ病		○	G71.2	G71.0	G71.2	15,30,32,33にご意見あり
●	○	30	遠位型ミオパチー		G72.8	G71.0	G71.0	G71.0	遠位型ミオパチーは、筋ジスに含めるべき三好型と筋ジスではないGNEミオパチーおよび眼咽頭遠位型ミオパチーなどを含みます。G71.0の筋ジスとしてしまうと語弊があるので、G72.8その他の明示されたミオパチーが良いと思います。
		31	ペスレムミオパチー		○	G71.2	G71.0	G71.0	15,30,32,33にご意見あり
		32	自己貪食空胞性ミオパチー	NOS	○	G71.8	G71.8		
●	○		(ダノン病)		G71.8	E88.8	E74.0	E74.0	(ダノン病)ダノン病に関しては厚労省案ではE88.8のその他の代謝障害として、リソゾーム病という観点からの分類を意図していただいだいたのだと思います。が、煩雑になるのを避けることと、ミオパチーが主体の病態であるということで、自己貪食空胞性ミオパチーはすべてG71.8としていただければと思います【3/27意見差し替え】
		33	シュワルツ・ヤンペル症候群	筋強直性	○	G71.1	-	G71.1	
				骨軟骨異形成	○	Q78.8	-	Q78.8	
●	○			NOS	上記二つで良い	G71.1	G71.1	-	シュワルツ・ヤンペルはNOSの項目は不要かと思いました。
		34	神経線維腫症		○	Q85.0	Q85.0	Q85.0	
		35	天疱瘡	尋常性	○	L10.0	L10.0	L10.0	
				増殖性	○	L10.1	L10.1	L10.1	
				蕩葉状	○	L10.2	L10.2	L10.2	
				ブラジル	○	L10.3	L10.3	-	
				紅斑性	○	L10.4	L10.4	L10.4	
				薬物誘発性	○	L10.5	L10.5	-	
				その他	○	L10.8	L10.8	-	
			NOS		○	L10.9	-	-	
		36	(腫瘍隨伴性天疱瘡)		○	L10.9	L10.8	L10.8	
			(疱疹状天疱瘡)		○	L10.8	L10.8	L10.2	
			表皮水疱症	単純型	○	Q81.0	Q81.0	Q81.0	
				致死性	○	Q81.1	Q81.1	Q81.1	
				栄養障害型	○	Q81.2	Q81.2	Q81.2	
				キンドラー症候群	○	Q81.8	-	-	
				NOS	○	Q81.9	-	-	
			(ヘルリツ型接合部表皮水疱)		○	○	Q81.1	Q81.1	
			(優性栄養障害型先天性表皮水疱症)		○	○	Q81.2	-	
			(劣性栄養障害型先天性表皮水疱症)		○	○	Q81.2	-	
		37	(接合部型先天性表皮水疱症)		○	Q81.1	Q81.8	-	
			膿疱性乾癬(汎発型)		○	L40.1	L40.1	L40.1	
			(急性汎発性膿疱性乾癬)		○	L40.1	L40.1	-	
			(小児汎発性膿疱性乾癬)		○	L40.1	L40.1	-	
			「膿疱性乾癬」のみの記載は指定難病と扱わない。		○		L40.1	-	
		38	ステイヴンス・ジョンソン症候群		○	L51.1	L51.1	L51.1	ご意見なし
		39	中毒性表皮壞死症		○	L51.2	L51.2	L51.2	ご意見なし
			(ライエル症候群)		○	L51.2	L51.2	L51.2	
		40	高安動脈炎		○	M31.4	M31.4	M31.4	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		41	巨細胞性動脈炎	リウマチ性多発筋痛症 NOS	○ ○	M31.5 M31.6	- M31.6	M35.3 M31.6	
			結節性多発動脈炎		○	M30.0	M30.0	M30.0	
		43	顯微鏡的多発血管炎		○	M31.7	M31.7	M31.7	
		44	多発血管炎性肉芽腫症 (ウェグナー肉芽腫症)		○	M31.3	M31.3	M31.3	
			(眼局型多発血管炎性肉芽腫 (全身型多発血管炎性肉芽腫)		○	M31.3	M31.3	-	
			好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 (チャーグ・ストラウス症候群)	アレルギー性 その他	○ ○	M30.1 M30.1	M30.1 M30.1	M30.1 M30.1	
●			悪性関節リウマチ	脾腫、白血球減少症を伴う リウマチ性肺 リウマチ性血管炎 その他の臓器併発症を伴う NOS	悪性関節リウマチに含まれない ○ ○ ○ ○	M05.0 M05.1 M05.2 M05.3	- - -	- - -	
●	○	46	(フェルティ症候群)	悪性関節リウマチに含まれない	○	M05.0	M05.0	M05.0	脾腫、白血球減少症を伴うRAはフェルティ症候群のことです。この疾患概念は、厚労省の定める悪性関節リウマチには該当しません。
			バージャー病 (閉塞性血栓血管炎)		○ ○	I73.1 I73.1	I73.1 I73.1		
		48	原発性抗リン脂質抗体症候群		○	D68.6	D68.6	D68.6	
○		49	全身性エリテマトーデス	薬物誘発性 併発症 その他の型 SLE	○ ○ ○ ○	M32.0 M32.1 M32.8 M32.9	- M32.1 M32.9	- -	ご意見なし (「SLE」を追加されています。)
○			(リブマン・サックス心内膜炎)	○	M32.1	M32.1	-	-	
			50 皮膚筋炎／多発性筋炎	若年性皮膚筋炎 皮膚筋炎 多発性筋炎 皮膚多発性筋炎	○ ○ ○ ○	M33.0 M33.1 M33.2 M33.9	M33.0 M33.9 M33.2	M33.0 -	
			51 全身性強皮症	進行性 クレスト症候群 薬物化学物質誘発 NOS	○ ○ ○ ○	M34.0 M34.1 M34.2 M34.9	M34.0 M34.1 M34.0	M34.0 M34.1	
		52	混合性結合組織病		○	M35.1	M35.1	M35.1	ご意見なし
		53	シェーグレン症候群		○	M35.0	M35.0	-	ご意見なし
		54	成人スチル病		○	M06.1	M06.1	M06.1	ご意見なし
		55	再発性多発軟骨炎		○	M94.1	M94.1	M94.1	
●		56 ベーチェット病			D87	M35.2	M35.2	M35.2	ベーチェット病のICDコードは、厚労省推奨のM35.2ではなく、添付のような分類を考えており、ご検討して頂きたくお願い申し上げます。
●			ぶどう膜炎	D87.0					分類として、膠原病類似疾患と分類されていた20年前なら筋骨格系結合織疾患としての分類としてもいいかもしれません。しかし、現在では、下記の理由でMに分類するのは無理があると考えます。
●			口内炎	D87.1					そもそも、ベーチェット病は主体が筋骨格系関連の疾患ではありません。分類するとすると、眼皮膚粘膜疾患であります。
●			皮膚症状	D87.2					そのうえ、消化器、神経、大血管という多様な臓器に症状が出現する点で、Dの免疫障害に独立して分類され、心臓、神経、肺に多様な病変を発現するサルコイドーシスに非常によく似ています。
●			陰部潰瘍	D87.3					さらに、近年、自己炎症性疾患という概念が提唱され、病因論的分類も結合織疾患で主流を占める自己免疫という概念よりは、最近では、自己炎症>自己免疫という考え方方が主流になっております。
●			血管ベーチェット	D87.4					上記の理由で、Dの免疫機構の障害の方が臨床症状の多様性から最も適格だと思います。
●			腸管ベーチェット	D87.5					まさに、分類上では、サルコイドーシスをDとして単独で分類した考え方と類似するものがあります。
●			神経ベーチェット	D87.6					現在添付のように考えております。
●			関節炎	D87.7					今、班員と最終調整をしており、週末までに最終意見を収集することになっております。
●			副睾丸炎	D87.8					マイナーモードがありましたら、締め切りの27日までにご連絡致しますが、当面添付文書のようにして頂けますとありがたいです。
		57	特発性拡張型心筋症		○	I42.0	I42.0	I42.0	
		58	肥大型心筋症	閉塞性 NOS	○ ○	I42.1 I42.2	I42.1 I42.2	- -	
			拘束型心筋症		○	I42.5	I42.5	-	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
	○	60	再生不良性貧血	体質性		D61.0	D61.0	D61.0	60 再生不良性貧血の下の「体質性」は指すものが不明確であり不適切と考える。 薬物誘発性、その他外因によるものは二次性として、肝炎後のものはそれとは独立したものとして扱うのが妥当と考える。
● ○	○		薬物誘発性	○	D61.1	D61.1	-		
● ○	○		その他外因	D61.1	D61.2	-	-		
○	○		特発性	○	D61.3	D61.3	-		
○	○		NOS	○	D61.9	-	-		
○	○		(先天性再生不良性貧血)	○	D61.0	D61.0	-		
● ○	○		(肝炎後再生不良性貧血)	○	D61.2	D61.2	-		
● ○	○	61	(二次性再生不良性貧血)		D61.1	D61.2	D61.2	-	61 自己免疫性溶血性貧血の下に(寒冷凝集素症)を設け、D59.2とするのが妥当と考える。病名(薬剤性自己免疫性溶血性貧血)は不適切と考える。
● ○	○		自己免疫性溶血性貧血		D59.0	D59.1	D59.1	Q81.0	
○	○		(薬剤性自己免疫性溶血性貧血)			D59.0	D59.0	D59.0	
○	○		(温式自己免疫性溶血性貧血)	○	D59.1	D59.1	D59.1		
		62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	○	D59.5	D59.5	D59.5	NO.60, NO.61にご意見あり	
		63	特発性血小板減少性紫斑病	○	D69.3	D69.3	D69.3		
		64	血栓性血小板減少性紫斑病	○	M31.1	M31.1	M31.1		
	○	65	原発性免疫不全症候群	NOS	○	D84.8	D84.8	Q85.0	ICD-10との対応は、厚生労働省案の通りで良いです。 なお、ICD-10は古くなっていますが、現状に合わなくなっています。そこで、ICD-11が現在作成されています。 原発性免疫不全症候群については、国際免疫学会(IUIS)の原発性免疫不全症候群専門委員会に作成を委託されており、現在、専門委員会で作成した原発性免疫不全症候群の分類(IUIS分類2015年版)に基づいてICD-11案を作成しています。 私は専門委員なので作成に関わっています。ICD-11における原発性免疫不全症候群の内容は、ICD-10とかなり変更されると思います。ICD-11が発表になった際は、また変更が必要になると存じますが、どうぞよろしくお願いします。
			(重症複合免疫不全症)	○	D81.9	D81.9	-		
			(X連鎖重複免疫不全症)	○	D81.2	D82.1	D81.2		
			(Wiskott-Aldrich症候群)	○	D82.0	D82.0	D82.0		
			(毛細血管拡張性運動失調症)	○	G11.3	G11.3	G11.3		
			(高IgE症候群)	○	D82.4	D82.4	D82.4		
			(X連鎖無ガンマグロブリン血症)	○	D80.0	D80.0	D80.0		
			(高IgM症候群)	○	D80.5	D80.5	D80.5		
			(Chediak-Higashi症候群)	○	E70.3	E70.3	E70.3		
			(家族性血球食食リンパ組織球増殖症)	○	D76.1	D76.1	D76.1		
			(X連鎖リンパ増殖症候群)	○	D82.3	D82.3	D82.3		
			(自己免疫性リンパ増殖症候群)	○	D47.9	-	D47.9		
			(慢性肉芽腫症)	○	D71	D71	D71		
			(CAPS)	○	D89.8	D89.8	E85.0		
			(高IgD血症)	○	D89.8	D89.8	E85.0		
● ○	○	66	IgA腎症	N02.3, N03.3, N04.3, N05.3	N03.3	N02.8	-	66 IgA腎症: N02.3, N03.3, N04.3, N05.3の3つを推奨します。 代表的なものはN03.3で良いのですが、それ以外にもIgA腎症には多くのバリエーションが考えられます。臨床病名はN00急性腎炎症候群、N01急速進行性腎炎症候群、N02反復性及び持続性血尿、N03慢性腎炎症候群、N04ネフローゼ症候群、N05詳細不明の腎炎症候群のすべてを呈することがあります。特にN02反復性及び持続性血尿というケースは少なくありません。また、腎生検での形態学的変化としても、デンスティボジット病以外のすべての型を取ることがあります。 よって、IgA腎症の診断の感度を上げるなら、N.02, N03, N04, N05で、細分類項目は.7以外をすべて含めるのが良いと思います。しかし、これではIgA腎症以外の多くの腎疾患が入って特異度が下がってしまいます。 感度と特異度のバランスを考えるから N.02.3 N03.3 N04.3	
	○	67	多発性囊胞腎	常染色体劣性	○	Q61.1	Q61.1	Q61.1	67 多発性囊胞腎: 現行案通りQ61.1, Q61.2, Q61.3で妥当であると考えます。
				常染色体優性	○	Q61.2	Q61.2	-	
				NOS	○	Q61.3	Q61.3	-	
	○	68	黄色靭帯骨化症		○	M48.8	M48.8	-	ICD10の和訳はかなり不備が多く、M48.8については、「その他の明示された脊椎障害」となっていますが、英語版では「M48.8 Other specified spondylopathies Incl.: Ossification of posterior longitudinal ligament」と後縦靭帯骨化症が明示されており、問題はないともいいます。一方、ICD11が添付のように2018年に公示予定のようですが、今回の試みに問題はないのでしょうか。ICD11が出た時点で、読み替えが必要になると思いま
		69	後縦靭帯骨化症		○	M48.8	M48.8	-	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		70	広汎脊柱管狭窄症		○	M48.0	M48.0	-	
		71	特発性大腿骨頭壞死症		○	M87.0	M87.0	-	ご意見なし
●	○	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	2016年10月より米国ではFHIに独立したICD-10としてE78.01を付与されました。	E78.01	E78.0	E78.0	E78.0	2016年10月より米国ではFHIに独立したICD-10としてE78.01を付与されました。(下記リンクの記事)国際的に今後はFH(ヘテロ接合体含む)をほかの高コレステロール血症と明確に分離した疾患とする動きがあるため、本邦でもFHのICD-10コードを独立したものとして扱うべきと考えられます。 https://thehfoundation.org/the-icd-10-codes-for-familial-hypercholesterolemia-are-approved
		80	甲状腺ホルモン不応症		○	E07.8	E07.8	E03.1	80「中権ホルモン不応症」について、原案では「E07.8 その他の甲状腺障害」の中の「E07.8 その他の明示された甲状腺障害」になっています。それ以外の候補となりうる分類としては、「E05 甲状腺中毒症 [甲状腺機能亢進症]」の中の「E05.8 その他の甲状腺中毒症」あたりになるのかとも思いますが、いずれにしても正確にRTHを示すものではないので、原案通りで良いのではないかと思います
		81	先天性副腎皮質酵素欠損症 (先天性副腎過形成)		○	E25.0	-	-	83にご意見あり
			(先天性リポイド副腎過形成症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠乏症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(21水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(11β水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(17α水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			先天性副腎低形成症 (DAX-1異常症) (SF-1 / Ad4BP異常症) (IMAge症候群)		○	Q89.1	-	-	
○		82	アジソン病	結核性	○	A18.7	A18.7	-	83にご意見あり
○				NOS??	○	E27.1	E27.1	E27.2	
○				先天性結核?		P27.0	-	-	
		83	サルコイドーシス	肺	○	D86.0	D86.0	-	83のNOSの意味がよくわかりませんでしたが、もし、自己免疫性副腎炎の意味でしたら、E27.1でよいと思います。 アジソン病の先天性結核という分類は、不要ではないかと感じました。結核性に包括されると考えます。 アジソン病の二大原因が自己免疫性とアジソン病であることは確かですが、その他の成因も比較的、多いので、結核だけと限定するのも問題かもしれません。「その他、及び詳細不明の副腎皮質機能不全症」E27.4のコードは、あった方がよい気をいたします。
				リンパ節	○	D86.1	D86.1	-	
				リンパ節、肺	○	D86.2	D86.2	-	
				皮膚	○	D86.3	D86.3	-	
●	○			複合部位		D86.8	D86.8	-	
				NOS	○	D86.9	D86.9	-	
		85	特発性間質性肺炎 (特発性肺線維症)		○	J84.1	J84.1	-	
					○	J84.1	J84.1	J84.1	
		86	肺動脈性肺高血圧症		○	I27.0	I27.0	-	
●	○	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症	I28.8	I27.2	I27.0	-	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症は一つの疾患概念と考えられますので、同じICDコードが望ましいと考えます。従来は、I27.0に属していましたが、指定難病PVO/D/PCHとして独立しましたので、「I28.8肺血管のその他明示された疾患」にするのが望ましいと思います。「肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症はI28.8です」と明示して頂ければ混亂がなくなると思います。
				肺毛細血管腫症	○	I28.8	I27.0	-	
○		88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		○	I27.2	I27.2	-	慢性血栓塞栓性肺高血圧症ですが、「I27.2 その他の二次性(続発性)肺高血圧症」ですが、言葉の解釈によりどこにでも属してしまつため、「慢性血栓塞栓性肺高血圧症はI27.2です」と明示して頂ければ混亂がなくなると思います。
●		89	リンパ脈管筋腫症	気管支、肺	D21.9	D14.3	-	-	リンパ脈管筋腫症ですが、頭部、顔面、頸部、上肢、下肢、体幹の部位が死因になることはありませんので、統計上紛らわしくなるので、削除はできませんか？ 気管支、肺、胸部、腹部、骨盤、NOSすべて、リンパ脈管筋腫症であれば、D21.9にすることが望ましいと考えます。「リンパ脈管筋腫症はD.21.9です」と明示して頂ければ混亂がなくなると思います。
●				頭部、顔面、頸部	x	D21.0	-	-	
●				上肢	x	D21.1	-	-	
●				下肢	x	D21.2	-	-	
●				胸部	D21.9	D21.3	-	-	
●				腹部	D21.9	D21.4	-	-	
●				骨盤	D21.9	D21.5	-	-	
●				体幹	x	D21.6	-	-	
		90	網膜色素変性症		○	D21.9	D21.9	D48.7	ご意見なし
		91	バッド・キアリ症候群		○	I82.0	I82.0	I82.0	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		92	特発性門脈圧亢進症		○	K76.6	K76.6	K74.1	
○		93	原発性胆汁性肝硬変		○	K74.3	K74.3	K74.3	#93「原発性胆汁性肝硬変」は病名が変更されよしにし、#94「原発性硬化性胆管炎」につきましても「胆管炎」と分類されるのは抵抗がありますが、これはあくまでICD-10を下敷きにしていますので致し方ないと思います。現在ベータ版が作成されているICD-11ではいづれも独立した新病名が載せられていますので、ICD-11の正式公表を待たまえ
		94	原発性硬化性胆管炎		○	K83.0	K83.0	K83.0	
		95	自己免疫性肝炎		○	K75.4	K75.4	K75.4	
		96	クローン病	小腸	○	K50.0	K50.0	-	
				大腸	○	K50.1	K50.1	-	
				その他	○	K50.8	K50.8	-	
				NOS	○	K50.9	K50.9	-	
● ○		97	(劇症型潰瘍性大腸炎)	全大腸炎	○	K51.0	K51.0	-	
				直腸炎	○	K51.2	K51.2	-	
				直腸S状結腸	○	K51.3	K51.3	-	
				炎症性ポリープ	○	K51.4	K51.4	-	
				左側大腸炎	○	K51.5	K51.5	-	
				その他	○	K51.8	K51.8	-	
				NOS	○	K51.9	K51.9	-	
					○	K51.0	K51.0	-	
● ○		98	好酸球性消化性疾患	好酸球性食道炎	K20.0	K20	K20	K20	好酸球性食道炎eosinophilic esophagitisについては、2017 ICD-10-CM Diagnosis CodeでK20.0となっているようです
				好酸球性胃腸炎	○	K52.8	K52.8	K52.8	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎はK52.2に分類されているようです
				新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎	K52.2				
				NOS		K928	-	-	
○		99	慢性特発性偽性腸閉塞症		○	K59.9	Q43.8	K59.8	慢性特発性偽性腸閉塞症の病変の主体は小腸で、K59.8にはatony of colonの付記があるのが気になります。OrphanetではCIPOがK59.8になっておりますがK59.9 Functional intestinal disorder, unspecifiedが良いと考えます。
		100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消化器	○	Q43.8	Q43.8	-	
				尿路	○	Q64.7	-	-	
				NOS	○	Q87.8	Q43.8	Q43.8	
		101	腸管神経節細胞僅少症		○	Q43.8	Q43.8	-	
		106	(クリオゼリン関連周期熱症候群)(新生児期発症多臓器系炎症性疾患)(CINCA症候群)(NOMID症候群)(マッカルーウエルズ症候群)(家族性寒冷自己炎症症候群)	クリオゼリン関連周期熱症候群	○	D89.8	D89.8	E85.0	
				(新生児期発症多臓器系炎症性疾患)	○	D89.8	D89.8	E85.0	
				(CINCA症候群)	○	D89.8	D89.8	E85.0	
				(NOMID症候群)	○	D89.8	D89.8	E85.0	
				(マッカルーウエルズ症候群)	○	D89.8	D89.8	E85.0	
		107	全身性若年性特発性関節炎		○	D89.8	D89.8	L50.2	
○					○	M08.2	M08.2	M08.2	「指定難病の正式病名は、「全身*性*若年性特発性関節炎」ではなくて、「全身*型*若年性特発性関節炎」となっています（ http://www.nanbyou.or.jp/entry/503 ）。ご修正いただけると幸いでです。また、厚生労働省の「疾病、傷害及び死因の統計分類」によるICD-10(2003年版)準拠 基本分類表では、本疾患は「全身性発症を伴う若年性関節炎」で登録されています。こちらとの関連を強く意識する必要がありますか？」
		108	TNF受容体関連周期性症候群		○	D89.8	D89.8	E85.0	
● ○		109	非典型溶血性尿毒症症候群		D59.3	D59.1	D59.3	D58.8	非典型溶血性尿毒症症候群(aHUS)について:aHUSには自己免疫性のものと遺伝的なものの両方があることから、D59.1でもD59.4でもなく、D59.3溶血性尿毒症症候群に入れることができます
		110	ブルー症候群		○	D89.8	D89.8	-	
		111	先天性ミオパチー		○	G71.2	G71.2	G71.2	15,30,32,33にご意見あり
		112	マリネスコ・シェーベン症候群		○	G11.1	G11.1	G11.1	15,30,32,33にご意見あり
		113	(筋ジストロフィーNOS)(エメリードレイフス型筋ジストロフィー)(遠位筋型筋ジストロフィー)(眼咽頭筋型筋ジストロフィー)(顔面肩胛上腕型筋ジストロフィー)(偽肥大性筋ジストロフィー)(肢带型筋ジストロフィー)(小児型筋ジストロフィー)(デュシェンヌ型筋ジストロフィー)(福山型先天性筋ジストロフィー)(ペッカーリ型筋ジストロフィー)(筋強直性筋ジストロフィー)(先天性筋ジストロフィー)	筋ジストロフィーNOS	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(エメリードレイフス型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(遠位筋型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(眼咽頭筋型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(顔面肩胛上腕型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(偽肥大性筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	-	
				(肢带型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(小児型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	-	
				(デュシェンヌ型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(福山型先天性筋ジストロフィー)	○	G71.2	G71.0	G71.0	
				(ペッカーリ型筋ジストロフィー)	○	G71.0	G71.0	G71.0	
				(筋強直性筋ジストロフィー)	○	G71.1	G71.1	G71.1	筋強直性筋ジストロフィーは発症年齢にかかわらず(生下時発症の先天性筋強直性筋ジストロフィーも含めて)G71.1に分類。それ以外の先天性筋ジストロフィーは福山型・非福山型共に G71.2とするので良いと思います
				(先天性筋ジストロフィー)	○	G71.2	G71.2	G71.2	
				非ジストロフィー性ミオトニー症候群	○	G71.1	G71.1	-	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		114	(先天性ミオトニア)		○	G71.1	G71.1	G71.1	15,30,32,33にご意見あり
			(先天性パラミオトニア)		○	G71.1	G71.1	G71.1	
		115	遺伝性周期性四肢麻痺		○	G72.3	G72.3	G72.3	15,30,32,33にご意見あり
		116	アトピー性脊髄炎		○	G04.8	G04.8	-	
●		117	脊髓空洞症		○	G95.0	G95.0	G95.0	
●			(キアリ奇形I型)		G95.0	Q07.0	Q07.0	G95.0	
●			(キアリ奇形II型)		G95.0	Q07.0	Q07.0	Q07.0	
●		118	頸部二分脊椎、水頭症あり	脊髄膜瘤	G96.8	Q05.0	-	-	
●			胸部二分脊椎、水頭症あり		G96.8	Q05.1	-	-	
●			腰部二分脊椎、水頭症あり		G96.8	Q05.2	-	-	
●			仙骨部二分脊椎、水頭症あり		G96.8	Q05.3	-	-	
●			計椎不明、小頭		G96.9	Q05.4	-	-	
●			頸部二分脊椎		G95.8	Q05.5	-	-	
●			胸部二分脊椎		G95.8	Q05.6	-	-	
●			腰部二分脊椎		G95.8	Q05.7	-	-	
●			仙骨部二分脊椎		G95.8	Q05.8	-	-	
●			NOS		G95.9	Q05.9	Q05.9	-	
●			(胸腰部脊椎破裂)(二分脊椎)		G95.8	Q05.6	Q05.6	-	
●			(腰仙部脊椎破裂)(二分脊椎)		G95.8	Q05.7	Q05.7	-	
●			(脊椎披裂症)		G95.8	Q05.9	Q05.9	-	
○		119	アイザックス症候群		○註1	G71.1	G71.1	G71.1	註1) #119は原発性筋疾患の大分類G71の中の筋強直性疾患G71.1であり、症状とし ては合致しますが、実際にはイオンチャンネルに対する自己免疫疾患です。病態に必ずし も適合しないのがICDコードということですので、現在は致し方のない所としました。
		120	遺伝性ジストニア	NOS	○	G24.1	G24.1	-	
			DYTシリーズ	○	G24.1	-	G24.1		
●			(古典的PKAN)	G23.0	G23.8	-	G23.0		
●			(非古典型PKAN)	G23.0	G23.8	-	G23.0		
			(乳児神経軸索ジストロフィー)	○	G23.8	G31.8	G23.0		
			(Seitelberger病)	○	G23.8	-	G23.0		
			(MPAN)	○	G23.8	-	G23.0		
			(SENDA)	○	G23.8	-	G23.0		
			(BPAN)	○	G23.8	-	G23.0		
			(セルロプラスミン欠損症)	○	G23.8	E83.0	G23.0		
		121	(FAHN)	○	G23.8	-	G23.0		
			(Woodhouse-Sakati症候群)	○	G23.8	-	Q87.8		
			神経フリチン症	○	G23.8	G23.8	G23.0		
		122	脳表ヘモジデリン沈着症		○	G96.8	G96.8	-	NO.17, NO.18にご意見あり
●		123	先天性アルコール性脳症を伴う常染色体劣性白質脳症		F01.2	F01.1	-	F01.1	
●			(CARASIL)	F01.2	F01.1	F01.1	F01.1		
●		124	双側性アルコール性脳症を伴う常染色体優性脳動脈疾症		F01.2	F01.1	-	F01.1	
●			(CADASIL)	F01.2	F01.1	F01.1	F01.1		
		125	神経軸索スエロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症		○	G31.8	-	E75.2	
			(HDLS)	○	G31.8	G31.8	E75.2		
○		126	ペリー症候群		○	G23.8	G23.8	-	ペリー症候群は臨床上バーキンソン病に類似しておりますが、ICD-10, G20の定義ではレビー小体の出現が記載されていますのでこれには該当しません。基底核の変性を伴うことからご指摘のG23.8が最も適切と考えます。また家族性、遺伝性の疾患でもあります。
		127	前頭側頭葉変性症		○	G31.0	G31.0	G31.0	
			(前頭側頭葉型認知症)		○	G31.0	G31.0	G31.0	
○		128	ピッカースタッフ脳幹脳炎		○註2	G61.0	G61.0	G61.0	註2) #128はICD-10ではG04.8! その他の脳炎、脊髄炎及び脳脊髄炎に入ると判断されますが、完成間近のICD-11のコードでは60.1でinflammatory polyneuropathyに分類されることが決まっているようなので、その意味で今回はその範疇の疾患としてICD-10コード上のG61.0を付与されたものと推定し、これまでよいと判断しました。
● ○		129	痙攣重積型(二相性)急性脳症		G93.6	G93.8	G93.4	G40.4	痙攣重積型(二相性)急性脳症は日本で確立された疾患概念であり、よく知られているが、外国では患者数が極めて少なく、まだ病名が広く認知されていない。(153へもご意見あり)
		130	先天性無痛無汗症		○	G60.8	G60.8	G60.8	129, 153にご意見あり
● ○		131	アレキサンダー病		G37.8	G96.8	E75.2	E75.2	学問的にはunclassifiedになるのですが、なるべく常識的な概念の範疇で分類させて頂きました。頂いた案は概ね妥当と思われました。

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●	○	132	先天性核上性球 麻痺		G80.8		G83.8	-	先天性核上性球麻痺の推奨コードについて、班員間(荒井、小倉、加藤)で討議した。該当近縁コードは、G12.2運動ニューロン疾患(仮性球麻痺)、G80脳性麻痺のG80.8「その他の脳性麻痺」、G83.8「その他の明示された麻痺性症候群」であった。運動ニューロン疾患は診断基準で除外していることから、G12.2は不適切となった。障がい時期を優先するならG80.8、障がい部位を優先するならG83.8が該当する。診断基準の作成段階で、球麻痺主体の脳性麻痺として理解し、脳性麻痺の概念をベースに診断基準を作成した事から、G80脳性麻痺の範疇に含めるのが適当と考え、G80.8と決定した。
		134	中隔視神經形成異常症／ドモルシア 症候群		○	Q04.4	Q04.4	Q04.8	ご意見なし
●	○	135	アイカルディ症候 群	脳梁	非該当	Q04.0	-	-	アイカルディ症候群は脳梁異常だけではないので、脳梁は削除して、NOSで御願いします。 #137. 限局性皮質異形成について、疾患の分類としては厚労省案のQ04.8(脳のその他の明示された先天奇形)で良いのですが、指定難病として考えた場合、難治てんかんがなければ指定難病にはならないので、G40.5(特殊なてんかん症候群)が適当と考えます いか。以下メールから添付 ICD11では、てんかんの領域では大幅な変化が予想されます。このため、現状のままか、やや先取りすべきか迷いましたが、ICD11までの暫定と考えて現状を記入いたしました。
			NOS		○	Q87.8	Q87.8	Q04.0	
		136	片側巨脳症			Q04.5	Q04.5	Q04.5	
●		137	限局性皮質異形 成		G40.5	Q04.8	-	Q04.8	
●		138	神経細胞移動異 常症	NOS	Q04.3	Q04.8	-	-	
			(滑脳症)		○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
			(無脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(厚脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(皮質下帯状異 所性灰白質)		○	Q04.3	Q04.8	Q04.3	
			(小脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(多小脳回)		○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
			(裂脳症)(孔脳 症)		○	Q04.6	Q04.6	Q04.6	
			先天性大脳白質 形成不全症		○	G37.8	G37.8	-	学問的にはunclassifiedになるのですが、なるべく常識的な概念の範 疇で分類させて 頂きました。頂いた案は概ね妥当と思われました。
●			(ペリツェウス・メ ルツバッハ病)		G37.8	E78.8	E75.2	E75.2	
			(ペリツェウス・メ ルツバッハ様病)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
			(基底核および小 脳萎縮を伴う脳 鞘形成不全症)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
			(18q欠失症候 群)		○	Q93.5	Q93.5	Q93.5	
●			(アラン・ハーンド ン・ダドリー症候 群)		G96.8	G37.8	G37.8	G31.8	
			(Hsp60シャペロ ン病)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
●	○		(サラ病)		E74.9	G37.8	E88.8	E77.8	
			(小脳萎縮と脳梁 低形成を伴うび漫 性大脳白質形成 不全症)		○	G37.8	-	E75.2	
			(先天性白内障を 伴う脳鞘形成不 全症)		○	G37.8	G37.8	G37.8	
			(失調、歯牙低形 成を伴う脳鞘形 成不全症)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
			(脱髓型末梢神 経炎、中枢性髓 鞘形成不全症、 ワーデンバーグ症 候群、ヒルシュ ブルング病)		○	G37.8	-	-	
●		140	ドラバ症候群		G40.8	G40.4	G40.4	G40.4	
●		141	(乳児重症ミオク ロニーんかん)		G40.8	G40.4	G40.4	G40.4	
			海馬硬化を伴う 内側側頭葉てん かん		○	G40.2	-	-	
		142	ミオクロニー欠神 てんかん		○	G40.4	-	G40.4	
●		143	ミオクロニー脱力 発作を伴うんかん		G40.4	G40.8	-	G40.4	
		144	レノックス・ガス トー症候群		○	G40.4	G40.4	G40.4	
		145	ウェスト症候群 (点頭てんかん)		○	G40.4	G40.4	G40.4	
		146	大田原症候群		○	G40.4	-	-	
		147	早期ミオクロニー 脳症		○	G40.4	-	G40.4	
		148	遊走性焦点発作 を伴う乳児てんか ん		○	G40.4	-	-	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		○	G40.5	G40.5	G40.4	
		150	環状20番染色体症候群		○	Q93.2	-	Q93.2	
		151	ラスマッセン脳炎		○	G04.8	-	G04.8	
●		152	PCDH19関連症候群		G40.8	G40.4	-	-	
	○	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		○	G04.8	-	G40.5	難治頻回部分発作重積型急性脳炎(AERRPS)も日本で確立された疾患概念であるが、外国にも同じ病気があり、別の名称(FIRES)で呼ばれている。脳炎とてんかんの両方の側面を持つ症候群であり、AERRPSは脳炎(G04)、FIRESはてんかん(G40)の側面を重視している。 (129へもご意見あり)
●		154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		F80.3	G40.4	-	F80.3	
		155	ランドウ・クレフナー症候群		○	F80.3	F80.3	-	
		156	レット症候群		○	F84.2	F84.2	F84.2	
		157	スター・ジー・ウェーバー症候群		○	Q85.8	Q85.8	Q85.8	
		158	結節性硬化症		○	Q85.1	Q85.1	Q85.1	
		159	色素性乾皮症		○	Q82.1	Q82.1	Q82.1	
		160	尋常性		○	Q80.0	-	-	
			X連鎖性		○	Q80.1	-	-	
			葉状		○	Q80.2	-	-	
			水疱性		○	Q80.3	-	-	
			道化師		○	Q80.4	-	-	
			その他		○	Q80.8	-	-	
			NOS		○	Q80.9	-	-	
			(表皮融解性魚鱗瘡)		○	Q80.3	Q80.3	Q80.3	
		161	家族性良性慢性天疱瘡(ヘイリー・ヘイリー病)		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	ご意見なし
					○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
		162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	水疱性	○	L12.0	L12.0	L12.0	・瘢痕性類天疱瘡と粘膜類天疱瘡がそれぞれ記載されていますが、瘢痕性類天疱瘡は粘膜類天疱瘡に含めてよいと思います。 1. 小児期類天疱瘡というのがありますが、極めて稀であり、その他に含めてしまつていいように思います。 表皮水疱症に関して ・指定難病の病名につきましては一部訂正しております(黄色のハイライトをご覧ください)。 病名の変更が可能かどうか不明ですが、とりあえず気になった部分を改定しております。 なお、「遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター正常型(遺伝性血管性浮腫3型)を含む)」/ コード:D84.1 もご追加いただけますでしょうか。
			瘢痕性		○	L12.1	L12.1	-	
			小児期		○	L12.2	-	-	
			後天性表皮水疱症		○	L12.3	-	L12.3	
			その他		○	L12.8	-	-	
			NOS		○	L12.9	L12.9	-	
			(眼性類天疱瘡)		○	L12.9	L12.1	L12.9	
			(粘膜類天疱瘡)		○	L12.9	-	L12.1	
		164	(良性粘膜類天疱瘡)		○	L12.9	L12.1	-	
			眼皮膚白皮症		○	E70.3	E70.3	E70.3	
			(Hermansky-Pudlak症候群)		○	E70.3	E70.3	E70.3	
			(Chediak-Higashi症候群)		○	E70.3	E70.3	E70.3	
			(Griscelli症候群)		○	E70.3	D82.8	E70.3	
	○	165	肥厚性皮膚骨膜症		○	M89.4	M89.4	M89.4	たゞしM89.4に分類されるいくつかの疾患のうち、同義語は下記のみであり。 その他の疾患を除く。 肥厚性皮膚骨膜症 原発性肥大性骨関節症 すなわち、肺性肥厚性骨関節症、続発性肥大性骨関節症 は、肥厚性皮膚骨膜症の除外診断となっている。また、胸肋鎖骨肥厚症だけでは肥厚性皮膚骨膜症の診断基準を満たさない。
		166	弾性線維性仮性黄色腫		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
		169	メンケス病		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		170	オクシピタル・ホーリン症候群		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		171	ウィルソン病		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		172	低ホスファターゼ血症		○	E83.3	E83.3	E83.3	
●		174	那須・ハコラ病		G31.8	E88.8	E88.1	E75.2	
○		177	有馬症候群	綿膜	○	H35.5	-	-	閲覧したコード表では、小数点が付いていないようでしたので修正しています。特記事項で「臍質」を「臍質のう胞腎」に変更しています。
○			脳		○	Q04.3	-	-2318	
○			髄質		○	Q61.5	-	-	
○			臍質のう胞腎		○	Q61.5	-	-	
○			NOS		○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
		186	ロスマンド・トムソン症候群		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
		188	多脾症候群		○	Q89.0	Q89.0	-	
		189	無脾症候群		○	Q89.0	Q89.0	-	
		190	鰓耳腎症候群		○	Q87.8	Q89.8	Q87.8	
● ○		191	ウェルナー症候群		E34.8	E88.8	E34.8	E34.8	E34.8はHutchinson Gilford progeriaなども含んでおり、Werner症候群を含む疾患概念として矛盾しないと考えます。
		192	コケイン症候群		○	Q87.1	Q87.1	Q87.1	ご意見なし
		193	ブライダ・ウイリ症候群		○	Q87.1	Q87.1	Q87.1	
		197	1p36欠失症候群		○	Q93.5	Q93.5	Q93.5	
		198	4p欠失症候群		○	Q93.3	Q93.3	Q93.3	
		199	5p欠失症候群		○	Q93.4	Q93.4	Q93.4	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●		202	スミス・マギニス症候群		Q93.5	Q93.8	Q93.8	Q93.5	
		203	22q11.2欠失症候群		○	Q93.8	Q93.8	D82.1	
●		204	エマヌエル症候群		Q95.2	Q92.8	Q92.8	Q92.6	
		207	総動脈幹遺残症		○	Q20.0	Q20.0	Q20.0	
		208	修正大血管転位症		○	Q20.5	Q20.5	-	
		209	完全大血管転位症		○	Q20.3	Q20.3	-	
		210	単心室症		○	Q20.4	Q20.4	Q20.4	
		211	左心低形成症候群		○	Q23.4	Q23.4	Q23.4	
		212	三尖弁閉鎖症		○	Q22.4	Q22.4	Q22.4	
		213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		○	Q25.5	Q25.5	Q22.6	
		214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		○	Q21.3	Q21.3	Q25.5	
		215	アプロード微症		○	Q21.3	Q21.3	Q21.3	
		216	両大血管右室起始症		○	Q20.1	Q20.1	Q20.1	
		217	エブスタイン病		○	Q22.5	Q22.5	Q22.5	
		218	アルボート症候群		○	Q87.8	Q87.8	Q87.8	
		219	ギャロウエイ・モット症候群		○	Q87.8	Q89.7	Q04.3	
		○	急速進行性糸球体腎炎	びまん性メサンギウム増殖性	○	N01.3	-	-	「軽微糸球体変化(微小変化群)」「集状及び分節状」「びまん性膜性」「びまん性管内性増殖性」「デンスデポジット」に該当する形態学的变化に対しても、ICDコードが割り振られていますが、RPGNでこれらの形態学的变化を生じることはありますでしょうか。当省案では、RPGN関連としては、コードを割り振っておりません。」
●				びまん性メサンギウム毛細管性	○	N01.5	-	-	
●				その他	N01.1	N01.8	-	-	
●					N01.2				
●					N01.4				
●					N01.8				
				NOS	○	N01.9	-	-	
		○	221	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャーリー症候群)	○	M31.0	N01.7	M31.0	221抗糸球体基底膜腎炎 現行案通りN31.0で良いと考えます。
		○	一次性ネフローゼ症候群	軽微(微小変化群)	○	N04.0	N04.0	-	「びまん性メサンギウム増殖性」「びまん性メサンギウム毛細管性」「びまん性半月体型性」に該当する形態学的变化に対しても、ICDコードが割り振られていますが、一次性ネフローゼ症候群でこれらの形態学的变化を生じることはありますでしょうか。当省案では、一次性ネフローゼ症候群関連としては、コードを割り振っておりません。」
				集状及び分節状	○	N04.1	-	-	
				びまん性膜性	○	N04.2	N04.2	-	
				びまん性管内性増殖性	○	N04.4	N04.4	-	
				デンスデポジット	○	N04.6	N04.6	-	
				その他	N04.3	N04.8	N04.8	-	
					N04.5				
					N04.7				
					N04.8				
		○	(先天性ネフローゼ症候群)	NOS	○	N04.9	N04.9	-	N222一次性ネフローゼ症候群 N04.0, N04.1, N04.2, N04.3, N04.4, N04.5, N04.6, N04.7, N04.8を推薦します。 N04で、病理変化はすべての型を取り得ます。よって、すべての細分類項目を採用するのが妥当であると考えます。
●	○				○	N04.9	N04.9	-	
		○	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	NOS	N05.5 N05.6	N05.5	-	-	223一次性膜性増殖性糸球体腎炎 現行案に、N05.6を付け加えて下さい。 臨床診断としては、N00急性腎炎症候群、N03慢性腎炎症候群、N04ネフローゼ症候群、N05詳細不明の腎炎症候群で良いと思われます。細項目分類としては、「.5びまん性メサンギウム毛細管性糸球体腎炎」あるいは「.6デンスデポジット」になります。よって、N05.5があるなら、N05.6も入れるのが妥当だと考えます。
				急性、I型及びIII型	○	N00.5	-	-	
				急性、II型、デンスデポジット	○	N00.6	-	-	
				慢性、I型及びIII型	○	N03.5	-	-	
				慢性、II型、デンスデポジット	○	N03.6	-	-	
				ネフローゼ、I型及びIII型	○	N04.5	-	-	
				ネフローゼ、II型、デンスデポジット	○	N04.6	-	-	
		○	(IgA血管炎) (ヘンツホ・シェーライン紫斑病)	紫斑病性腎炎	○	D69.0	D69.0	-	224紫斑病性腎炎 現行案のD69.0で良いと考えます。
					○	D69.0	D69.0	D69.0	
					○	D69.0	D69.0	D69.0	
		○	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	○	N30.1	N30.1	N30.1	特にありません
		○	227	オスマーレ病	○	I78.0	I78.0	I78.0	
		○	228	閉塞性細気管支炎	○	J44.8	J44.8	-	
		○	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	○	J84.0	J84.0	J84.0	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●	○	230	肺胞低換気症候群		G47.34, G47.35,	J98.8	E66.2	G47.3	指定期間内「肺胞低換気症候群」による特定疾患に該当する(idiopathic central alveolar hypoventilation: ICAH) (ICD-10-CM code: G47.34)と(成人発症の)先天性中枢性肺胞低換気(congenital central alveolar hypoventilation: CCAH) (ICD-10-CM code: G47.35)が含まれます。また、肥満低換気症候群(obesity hypoventilation syndrome: OHS) (ICD-10-CM code: E66.2)の患者中、呼吸調節系の異常が病態の主たる部分を占める患者が含まれます。さらに、内科疾患に由来する睡眠関連低換気(sleep related hypoventilation due to a medical disorder) (ICD-10-CM code: G47.36)の内、神経・筋疾患を除き、さらに睡眠関連低換気の主たる病態が内科疾患ではなく、呼吸調節系である希少な患者が含まれます。従って、指定難病肺胞低換気のcode厚生省案 J98.8 Other specified respiratory disordersは正しい表現ですが、現状では、その中にG47.34, G47.35, E66.2の一部、G47.36の一部が含まれると思います。J98.8とする場合には、注釈を付ける必要性があると思います。
●					E66.2の一部				
●					G47.36の一部				
		231	α1-アンチトリプシン欠乏症		○	E88.0	E88.0	-	
●	○	232	カーニー複合		D44.8	Q87.8	Q89.7	D44.8	皮膚病変を伴う多発性内分泌腺腫瘍を呈する症候群群疾患で、多くは良性腫瘍ですが、ごく一部の症例において悪性腫瘍の合併が報告されていることから、正常不詳または不明の新生物<腫瘍>に分類しました。結果的にはOrphanetと同一になります。
		233	ウォルフラム症候群			Q87.8	Q87.8	E13.8	23「ウォルフラム症候群」について、このコードは、疾病分類表(大分類)では「先天奇形、変形及び染色体異常」に属し、中分類では「先天奇形、変形及び染色体異常」、「その他の先天奇形、変形及び染色体異常」に属しています。 ICD-10(2013年版)準拠 内容例示表では、Q87.8には、「その他の明示された先天奇形症候群、他に分類されないもの、症候群」として、 ・アルホート<Alport> ・ローレンス・ムーン(・ハルテ)・ヒートル<Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl> ・ツェルウェーカー<Zellweger> があげられており、また、標準病名マスター病名検索をすると、Q87.8でウォルフラム症候群を始め、17個の症候群が出て来ます。ウォルフラム症候群は奇形症候群ではないのでここに分類されるのは違和感がありますが、症候が多臓器、他系統にわたる先天性疾患がうまく当てはまるところは他にないようです。このあたりのコードがつくのは仕方ないと、ウォルフラム症候群に固有のコードを割り当てて
		234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く) (乳児レフサム病)		○	E71.3	E71.3	-	
			(新生兒型副腎白質ジストロ) (ツェルベーガー症候群)		○	E71.3	E71.3	G60.1	
●				E71.3	Q87.8	Q87.8	Q87.8		
		235	副甲状腺機能低下症	特発性	○	E20.0	E20.0	-	
				その他	○	E20.8	-	-	
			NOS	○	E20.9	E20.9	E20.9		
		236	偽性副甲状腺機能低下症		○	E20.1	E20.1	E20.1	
		237	副腎皮質刺激ホルモン不応症 (家族性グルココルチコイド欠損症)		○	E27.1	E27.4	-	83にご意見あり
					E27.1	-	E27.3		
		238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		○	E83.3	E83.3	E83.3	
●	○	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		△	E55.0	E55.0	E55.0	239「ビタミンD依存性くる病/骨軟化症」については、現状のICD-10では適切なコードがありません。E55.0は、主にビタミンD欠乏性くる病・骨軟化症を示しているものと思われます。現在検討されているICD-11では、5C93.31にHypocalcemic vitamin D-dependent ricketsという項目があり、ビタミンD依存性くる病/骨軟化症はこれに該当します。現状のICD-10のコードを指定しないといけないとすると、E55.0かE83.3しかありませんので、あえて変更して載く必要はないか
		240	フェニルケトン尿症 (古典的フェニルケトン尿症)	NOS	○	E70.1	E70.1	-	
		241	高チロシン血症1型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		242	高チロシン血症2型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		243	高チロシン血症3型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		244	メープルシロップ尿症		○	E71.0	E71.0	E71.0	
		245	プロピオン酸血症		○	E71.1	E71.1	E71.1	
		246	メチルマロン酸血症		○	E71.1	E71.1	-	
		247	イソ吉草酸血症		○	E71.1	E71.1	E71.1	
		248	グルコーストランスポーター1欠損症		○	E74.8	E74.8	G93.4	
		249	グルタル酸血症1型		○	E72.3	E72.3	E72.3	
		250	グルタル酸血症2型		○	E71.3	E71.3	E71.3	
		251	尿素サイクル異常症		○	E72.2	E72.2	E72.2	
		252	リジン尿蛋白不耐症		○	E72.0	E72.3	E72.0	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		253	先天性葉酸吸收不全		○	D52.8	D52.8	D52.8	
			ボルフィリン症	遺伝性骨髓性	○	E80.0	E80.0	E80.0	
				喚発性皮膚	○	E80.1	E80.1	E80.1	
				その他	○	E80.2	E80.2	-	
		254	(プロトボルフィリン症)		○	E80.0	E80.0	E80.0	
○			複合カルボキシラーゼ欠損症		○#	E88.8	D81.8	E53.8	#255 複合カルボキシラーゼ欠損症はE88.8で結構ですが、新生児期早期に発症するものは有機酸血症と同様の病態を示すので、E71.1への分類も可能です。乳児期以降に発症するものは脂肪酸合成障害による症状が有機酸血症の症状に合併するため、E88.8が望ましいと考えられます。以上より、E88.8とE71.1を併記は可能でしょうか
		255	筋型糖原病		○	E74.0	E74.0	E74.0	
		256	肝型糖原病		○	E74.0	E74.0	-	
		258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症(GALT欠損症)		○	E74.2	E74.2	E74.2	
						E74.2	E74.2	E74.2	
		259	レシチンコレステロール血症	E78.6	○	E78.6	E78.6		
		260	タンジール病		○	E78.0	-	E78.0	
		261	原発性高カリヨミクロン血症		○	E78.6	E78.6	E78.6	NO.79にご意見あり
		262	脳膜黄色腫症		○	E78.3	-	E78.3	
		263	脳膜黄色腫症		○	E75.5	E75.5	E75.5	
		264	無βリボタンパク血症		○	E78.6	E78.6	E78.6	NO.79にご意見あり
		265	脂肪萎縮症	NOS	○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(リポジストロフィー)		○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(先天性全身性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	-	
			(家族性部分性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(後天性全身性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(後天性部分性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	-	
		266	家族性地中海熱		○	E85.0	E85.0	E85.0	
		267	高IgD症候群		○	D89.8	D89.8	E85.0	
		268	中権・西村症候群		○	D89.8	D89.8	L98.8	
		269	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群(PAPA症候群)		○	D89.8	D89.8	-	
					○	D89.8	D89.8	-	
		270	慢性再発性多発性骨髄炎		○	D89.8	D89.8	M86.3	
○		271	強直性脊椎炎		○	M45	M45	-	指定難病名と推奨コードが一致しているので良いと思います。
		272	進行性骨化性線維異形成症		○	M61.1	M61.1	M61.1	
○		273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		○	Q76.8	Q67.5	-	Q67.5とQ76.3はまったく同じもので、同様にQ67.5.4とQ76.8がまったく同じと考えることができます。Q67.5.5はQ67.5.4とQ76.8とQ77.2をすべて含む病名であります。従って、Q67.5はそのコードだけでは他の疾患も多く含むことになるので、単独としてのコードで選択するとすれば上記の通りでよいと考えます。
○					○		Q76.8		
○			(Jarcho-Levin症候群)		○	Q76.8	-	Q76.8	
○			(Jeune症候群)		○	Q77.2	Q77.2	Q77.2	
		274	骨形成不全症		○	Q78.0	Q78.0	Q78.0	
		275	タナトフオリック骨異形成症	以下の意見欄を参照	○	Q77.1	Q77.1	Q77.1	タナトフオリック骨異形成症につきましては、標準病名マスターが「致死性小人症」となっております。現時点ではこれ以外に選択肢はありませんが、「致死性小人症 thanatophoric dwarfism」というような差別的な病名は現在全く使用されていない過去の遺物的病名で、標準病名マスターの病名を「タナトフオリック骨異形成症thanatophoric dysplasia」に変更すべきと考えます。Orphanetの方は同じコード番号ですが、すでにthanatophoric dysplasiaに変更されています。
		276	軟骨無形成症		○	Q77.4	Q77.4	Q77.4	「277リンパ管腫症／ゴーハム病」について ・ご提案頂きました、びまん性リンパ管奇形、播種性リンパ管腫症は、リンパ管腫症の同義語になります。これらはOrphanetでも同義語として扱われ、I89.8に分類されています。このようにリンパ管腫症は以前から様々な呼び名があります。 ・最近、ISSVAの新しい分類では、リンパ管腫症、Lymphangiomatosisが、Generalized lymphatic anomaly (GLA)という呼称に切り替わりつつあります。しかし、これに対応する日本語の「全身性リンパ管異常」という病名はほとんど使われておらず、現時点ではリンパ管腫症という病名が一般的です。これについては、今後、国内でも「全身性リンパ管異常」という病名が広まって来た際には、変更の検討が必要になるとと考えられます。
	○	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	リンパ管腫症	○	I89.8	9.5で登録され	-	・ご提案頂きました、びまん性リンパ管奇形、播種性リンパ管腫症は、リンパ管腫症の同義語になります。これらはOrphanetでも同義語として扱われ、I89.8に分類されています。このようにリンパ管腫症は以前から様々な呼び名があります。 ・最近、ISSVAの新しい分類では、リンパ管腫症、Lymphangiomatosisが、Generalized lymphatic anomaly (GLA)という呼称に切り替わりつつあります。しかし、これに対応する日本語の「全身性リンパ管異常」という病名はほとんど使われておらず、現時点ではリンパ管腫症という病名が一般的です。これについては、今後、国内でも「全身性リンパ管異常」という病名が広まって来た際に
				ゴーハム病	○	M89.5	解症で登録さ	M89.5	
		277	(びまん性リンパ管奇形)	リンパ管腫症別名	○	I89.8	-	I89.8	
				リンパ管腫症別名	○	I89.8	-	I89.8	
				(播種性リンパ管腫症)	リンパ管腫症別名	○	I89.8	-	I89.8

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●	○	278	巨大リンパ管奇形 (頭部顔面病変)		D18.1	Q28.8	Q28.8	D18.1	「Q28巨大リンパ管奇形(頭部顔面病変)」について 学術的・医学的に「Q28巨大リンパ管奇形(頭部顔面病変)」がその疾患の性質上「Q28.8循環器系のその他の明示された先天奇形」に分類されるのは正しいと考えます。難病278は医学的には腫瘍ではなく「腫」という名称がふさわしくない、ということが認められ名称がリンパ管腫からリンパ管奇形へ修正された経緯があります。ですが「リンパ管奇形」の示す疾患は從来のD18.1リンパ管腫と完全に一致しています。(D18.1はこの疾患そのものを示すために存在しています。)難病278をD18.1でなくQ28.8であるとすることは無理があります。国際的にはICD-10の元の解釈をチェックしてみると、ICD-10のQ28.8の説明には動脈系の疾患のみが例示されております (http://icd10coded.com/cm/ch17/Q20-Q28/Q28/Q28.8/)、またWHOのICD-10-CMコードではQ27からD18を除くと特別に指摘があります。これらを鑑みると、難病278をD18.1でなくQ28.8として解釈することは国際的にも齟齬を生じることが考えられます。もし国内だけで完結する場合にはQ28.8であると決めてしまうことも出来るかも知れません。ただ、難病278の示すリンパ管奇形(頭部顔面・巨大)をQ28.8であると指定しても、難病278には入らないその他の部位のリンパ管奇形はD18.1に分類されるようでは混乱した結果になると思われます。 疾患の性質からはQ28.8の示すものは難病278を含むと解釈できますが、D18.1の示す疾患以外にも非常に多岐に渡りますので、より一致しているのはD18.1です。D18.1の示すところは学術的・医学用語「アノマリーや先天性疾患」の意味です。
		279	巨大静脈奇形 (頭部口腔咽頭びまん性病変)		○	Q27.8	Q27.8	-	
		280	巨大動静脈奇形 (頭部顔面又は四肢病変)		○	Q27.3	Q27.3	Q27.3	
		281	クリッペル・トレーナー・ウェーバー症候群		○	Q87.2	Q87.2	Q87.2	
		282	先天性赤血球形 成異常性貧血		○	D64.4	D64.4	D64.4	
		283	後天性赤芽球病	慢性	○	D60.0	D60.0	-	NO.60, NO.61にご意見あり
				一過性	○	D60.1	D60.1	D60.1	
				その他	○	D60.8	D60.8	-	
				NOS	○	D60.9	D60.9	-	
		284	ダイアモンド・ブラックファン貧血		○	D61.0	D61.0	D61.0	
		285	ファンコニ貧血		○	D61.0	D61.0	D61.0	
		286	遺伝性鉄芽球性 貧血		○	D64.0	D64.0	D64.0	
		287	エプスタイン症候群	原発性血小板減少症	○	D69.4	-	-	エプスタイン症候群は蛋白尿を主とした腎症を起こしますが、ネフローゼではなく、組織学的に嚢状分節性糸球体硬化症を呈することがあるため、「N07.1遺伝性腎症、他に分類されないもの 嚢状および分節性糸球体病変」が妥当と思われます。
●				不プローゼ症候群	N07.1	N04.1	-	-	
●				軽微(微小変)					
				NOS	削除	D69.4	D69.6	D69.4	
	○	288	自己免疫性出血 病XIII	XIII因子欠乏	○	D68.8	-	-	残念ながら自己免疫性出血病XIII/13は、ICD10でもICD 11 beta draftでもコードはありません。希少難病の宿命でしょう。従って、当分の間はご提案通り、ID番号無しで「D68.8」として頂ければ幸いです。 なお、ICD 11 beta draftで無理に分類すると、「3B3Y Other specified haemorrhagic diseases due to acquired coagulation factor defects」となるでしょう。
		289	クロンカイト・カナダ 症候群		○	D13.9	D13.9	D12.6	
		290	非特異性多発性 小腸潰瘍症		○	K63.3	K63.3	-	
		291	ヒルシュブルン グ病(全結腸型又 は小腸型)		?	Q43.1	Q43.1	Q43.1	
	○	292	総排泄腔外反症		○	Q64.1	Q64.1	Q64.1	ICD10では総排泄腔外反症のQ64.1は、膀胱外反症と総排泄腔外反症の2疾患に割り振られ、両疾患の区別がされていない状態です。膀胱外反症は、膀胱のみの外反で総排泄腔外反症とは重症度が大きくなります。
	○	293	総排泄腔遺残		○	Q43.7	Q43.7	-	ICD-11の8版では、総排泄腔遺残がLB57.3で総排泄腔外反症がLB57.4として連番で扱われ、膀胱外反症はLB71.4と区別されています。従って、ICD11では、この不具合が解消されたものと思われ、現状では今回のICDコードになるものと思います。
		294	先天性横隔膜ヘルニア		○	Q79.0	Q79.0	Q79.0	273へご意見あり
		295	乳幼児肝巨大血 管腫		?	D18.0	D18.0	-	
		296	胆道閉鎖症		○	Q44.2	Q44.2	Q44.2	
	○	297	アラジール症候群		○	Q44.7	Q44.7	Q44.7	遺伝子異常の面から典型例と同じJAG1やNOTCH2異常がありながら、黄疸等肝障害に起因する症状が無く、頭蓋内出血や腎不全などで死亡する例がある。このような症例は厚生労働省案に合致しない。しかし、以下の注釈「例3」のような事例では、一つの疾患名に対して一つのICDコードを決定することに困難を伴いますが、ICDの特性を考慮すると、このような事例に対しても、ただ一つのICDコードを選択する必要があります。コード選択に苦慮する事例に対しては、「どのコードを選択すると、最も有用性の高い統計を作成することができるか」という視点で、ご検討下さいますよう、お願い致します。」に従つて、Q44.7に賛成いたします。
	○	298	遺伝性肺炎		○	K86.1	K86.1	K86.1	ICD10で慢性肺炎についてはアルコール性を除き成因を考慮していませんので、「遺伝性肺炎が死因となったもの」のみを抽出はできませんが、仕方のないことかと思います。
		299	囊胞性線維症	肺	○	E84.0	-	-	
				腸	○	E84.1	-	-	
			その他		○	E84.8	-	-	

符号 提案 あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
			NOS		○	E84.9	E84.9	-	
	○	300	IgG4関連疾患 (IgG4関連硬化性胆管炎)		○	M35.8	M35.9	-	大変な作業、ご苦労様です。で、自己免疫性肺炎として、K86.1を追加していただくのがよろしいかと思います。あとは、ご提案のとおりで結構です。
			(IgG4関連腎臓病)		○	K83.0	K83.0	K83.0	
			(IgG4関連ミクリツツ病)		○	N11.9	N11.9	N11.8	
					○	K11.8	K11.8	K11.8	
		301	黄斑ジストロフィー		○	H35.5	H35.5	H35.5	ご意見なし
		302	レーベル遺伝性視神経症		○	H47.2	H47.2	H47.2	ご意見なし
●	○	303	網膜色素変性		○	H35.5	-	-	アッシャー症候群の3大症候は、網膜色素変性症、両側性感音難聴、前庭機能障害(タイプ1のみ)となっておりますので、H35.5:遺伝性網膜ジストロフィー、H90.3:両側性感音難聴、H81.8:その他の前庭機能障害の3つが適切だと存じます。Q87.8 その他の明示された先天奇形症候群、他に分類されないものはUsher症候群には不適当かと存じます。
●			内耳疾患(難聴・前庭機能障害)		H90.3	H83.8	-	-	
●					H81.8				
			NOS	不要?	Q87.8	Q87.8	H35.5		
○		304	若年発症型両側性感音難聴		○	H90.3	-	-	若年発症型両側性感音難聴に関しては、H90.3:両側性感音難聴で問題ありません。
		305	遲発性内リンパ水腫		○	H81.0	H81.0	-	ご意見なし
○		306	好酸球性副鼻腔炎		○	J32.8	J32.8	-	厚生労働省案に賛成です。よろしくお願ひいたします。

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))
分担研究報告書

難病データ登録システムのあり方の検討

臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

研究分担者 羽鳥 裕 (公益社団法人日本医師会 常任理事)
王子野 麻代 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
秋丸 裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)
研究協力者 吉田 澄人 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
橋本 孝治 (野口整形外科内科医院)
金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

研究要旨

平成 27 年 1 月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」の施行後 5 年目の見直しに向けて、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討が必要となっている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されていることもあり、難病対策においてもこのような先行システムに倣い、オンライン化等も視野に入れたデータ登録の在り方について検討がなされることが予想される。

これらの検討に先立ち、臨個票作成の現状と今後の登録の在り方に関して指定医の意向を把握するため、アンケート調査を実施した。本意向調査に基づき、以下の課題について提言を行った。

1. 臨個票はどこで書かれているか？
2. 臨個票作成の現状 一いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか—
3. オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ
4. 臨個票項目の見直し
5. 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意
6. 指定医の質の向上 —学習機会の拡大 e-ラーニングへの期待—

A. 研究目的

平成 27 年 1 月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、法という。）」により、臨床調査個人票（以下、「臨個票」という。）の作成は指定医の職務となった。法施行当初は、紙様式に直接手書きする方法のみであったが、平成 29 年には PDF 上のタイ

ピング入力や OCR による読み取りが可能な様式に改正された。

平成 30 年 6 月の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（合同開催）（以下、合同委員会という。）における取りまとめの中で、「現

在の登録方法を見直し、オンラインシステムを検討すること」や「登録項目や同意書の見直し」が中長期的課題として整理された。

法施行から5年を迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討する時期にきている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されていることもあり、難病対策においてもこのような先行システムに倣い、オンライン化等も視野に入れたデータ登録の在り方について検討がなされることが予想される。

今般、これらの検討に先立ち、臨個票作成の現状と今後の登録の在り方に関して指定医の意向を把握するため、アンケート調査を実施した。

B. 研究方法

1. 調査期間 平成30年10月26日（金）から11月12日（月）

2. 調査対象 岐阜県¹⁾・佐賀県²⁾・川崎³⁾市内すべての指定医 4,243人（表1：内訳）

表1 調査対象の内訳（地域別／病診別）

所属先\地域	岐阜	佐賀	川崎	合計
病院	1184	657	962	2803
診療所	694	314	432	1440
合計	1878	971	1394	4243

注：

- 1) 岐阜県の人口 1,999,406人（平成30年10月1日現在）
- 2) 佐賀県の人口 819,110人（平成30年10月1日現在）
- 3) 川崎市の人口 1,516,483人／cf. 神奈川県の人口 9,179,835人（平成30年10月1日現在）

3. 調査手法

- ・調査依頼文および調査票等の作成

- ・調査対象の所属医療機関に、指定医数分の調査票等を郵送
- ・回答方法は、調査票に直接記入して返信用封筒で郵送、またはパソコンやスマートフォンによる電子回答のいずれかを選択可能とした
- ・調査票には調査協力への同意を取得する項目を設け、同意した者の調査票のみを調査結果に採用した

なお、調査対象地域の医師会および病院協会のほうからも、各会員医療機関へ調査協力をご案内いただいた。

4. 調査項目

別紙「調査票」のとおり。

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 調査票の回収状況

<全体>

調査対象4,243人のうち回答者1,881人（回収率44.3%）

<病院／診療所別>

病院 調査対象2,803人のうち回答者1,158人（回収率41.3%）

診療所 調査対象1,440人のうち回答者723人（回収率50.2%）

<地域別>

岐阜 調査対象1,878人のうち906人（回収率48.2%）

佐賀 調査対象971人のうち404人（回収率41.6%）

川崎 調査対象1,394人のうち571人（回収率41.0%）

2. 調査票の回答方法

調査の回答方法は、①郵送による回答（紙の調査票に手書きで記入後に返送）、または②WEB 入力による回答（WEB システムに回答を入力後に送信）のいずれかを選択できることとした。その結果、全回答者 1,881 人のうち「①郵送」により回答した方は 1,434 人（76.2%）、「②WEB 入力」により回答した方は 447（23.8%）であった。

3. 調査結果

調査結果の詳細は別紙「調査結果」とおり。

D. 考察

難病法の附則にある施行後 5 年以内の見直し¹を契機に、合同委員会での取りまとめに基づき、厚生労働省はオンライン化を視野に入れた臨個票データ登録のあり方を検討予定である。この検討に先立ち、本研究班において、臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査を実施することとなった。全国 3 市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の全指定医 4,243 人に対してアンケート調査を行い、1,881 人から回答を得た（回収率 44.3%）。

1. 臨個票はどこで書かれているか？

回答者 1,881 人のうち「直近一年に臨個票を発行した指定医」は 1,302 人であった。指定医（n=1302）の所属先は、約 6 割が病院、約 4 割が診療所であった。

疾病ごとに指定医の所属先をみると、その割合に差異が認められた。患者数²の多い潰瘍性大腸炎とパーキンソン病、進行性核上性麻痺、混合性結合組織病、大脑皮質基底核変性症、脊髄小脳変性症のように、病院と診療所の臨個票発行割合がほぼ同程度のものもあるが、中には診療所のほうが発行割合の多い疾病もあった（図 15-1）。たとえば、全国 2 万人以上の患者がいる網膜色素変性症³

（n=70）の 7 割以上は診療所で発行されており、その他悪性関節リウマチと筋萎縮性側索硬化症が挙がった。また、患者数は少ないものとして成人スチル病、血栓性血小板減少性紫斑病、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症の臨個票発行先はすべて診療所であった。

臨個票のデータ登録にあたって、病院と診療所いずれの協力も欠かせないことが示唆された。

2. 臨個票作成の現状 一いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか—

臨個票の作成について、指定医（n=1,302）の大半は、「診察後（92.2%）」に「診察室（78.5%）」で臨個票を作成していた（図 16, 17）。作成方法についてみると、全体（n=1,302）の約 6 割は「手書き」であった（図 18）。「電子媒体」は、全体（n=1302）の 4 割に留まったが、病院（n=813）に限ってみると 5 割を超える。さらに 500 床以上の病院（n=349）に限ってみるとその割合は 7 割以上にまで高まり、500 床未満の病院と比べ大幅に臨個票の電子化が進んでいることがわかった。また、病院（n=813）の約 3 割は、「指定医以外の職種」が臨個票の内容を「電子媒体に入力している」と回答した。

一方、診療所（n=489）の 8 割は、「指定医自身」が「手書き」で臨個票を作成しており、

¹ 難病の患者に対する医療等に関する法律 附則第二条「政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。」

² 指定難病のなかで患者数が最も多い疾病は、潰瘍性大腸炎とパーキンソン病であり、患者総数の 28.8% を占める。潰瘍性大腸炎の患者数は 12 万

8,734 人、パーキンソン病の患者数は 12 万 7536 人である（出典：厚生労働省衛生行政報告例（平成 29 年度末現在））。

³ 網膜色素変性症は 8 番目に患者数が多い疾病（出典：厚生労働省衛生行政報告例（平成 29 年度末現在））

ほとんど電子化が進んでいない。診療所(n=489)の9割は、直近一年で臨個票を発行した患者数は「10人未満」で、中でも「3人未満(55.4%)」が半数を超えていた。

オンラインシステムを導入するとなると、まずは院内で臨個票の内容を電子化する作業が必要になるが、診療所は患者数が少なく、オンラインシステムにすることで「かえって入力に時間がかかるてしまう（手書きのほうが早い）」ことを懸念する声もあり、病院よりもシステム導入に対して負担を感じやすいかもしれない。

その点、病院(特に500床以上)は、診療所よりも指定医1人あたりの患者数が多く、電子化も進んでいるため、オンラインシステムの導入により適応しやすいと考えられる。

3. オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ

オンラインシステムは、Web上で臨個票のデータ入力と送信を可能とするものであり、これを利用するためには最低限インターネット環境が整っていることが必要になる。

そこで、日頃、臨個票を作成している診察室等にインターネット環境があるかどうかを尋ねたところ、指定医(n=1881)の74.2%が「インターネット環境はある」と回答した。所属別にみると、病院の67.8%、診療所の84.5%がオンラインシステムの利用環境を潜在的に有していることが明らかとなった。

しかしながら、客観的にオンラインシステムの利用環境を有しているとはいえ、その導入に関して指定医は慎重な姿勢であった。指定医(n=1881)にオンラインシステムが構築された場合に利用したいかどうか意向を尋ねたところ、「利用したい(40.6%)」よりも、「わからない(42.2%)」という回答がわずかに上回る結果となった(図22-1)。分析対象を直近一年に臨個票を作成した指定医(n=1,302)に限ってみると、「利用したい

(46.4%)」はわずかに約6ポイント増加したもの、依然として「わからない」という慎重な回答は36.2%を占めた(図23-1)。これらの指定医の懸念やニーズに応えることができれば、「わからない」から「利用したい」にシフトする可能性は考えられる。

指定医の最大の懸念は、インターネットを通じた作業に対する「患者の個人情報の漏洩(51.0%)」であり、次にシステム導入の環境整備に係る「手間暇の負担(44.9%)」であった。指定医の多くは、「医師の負担軽減」になるような制度設計と財政的支援を望んでいる。具体的には、臨個票自体の簡素化、臨個票の入力を事務員にタスクシフトする制度構築、システム仕様に関しては導入のしやすさや使いやすい機能を備えていることはもとより、電子カルテなど院内システムとの情報連携を可能とするものであること、そしてシステム導入に係る国の補助等を求める声が寄せられた(詳細は「別紙4」参照)。他方で、オンラインシステムの完全義務化は望まず、従来とおりの紙提出を可能とする余地を残してほしいという要望も挙がった。

オンラインシステムの構築により、入力ミスや転記ミスの防止、集計の容易さ、縦断的(経年的)評価が可能になるなど、指定医の負担軽減の一つとなるのみならず、正確な情報が収集されるとともに、これらを元に研究が進展し、患者にとっても生活の向上等に寄与することに繋がると考えられる。オンラインシステムが医療現場に受け入れられるかは、本調査で明らかとなった指定医の懸念やニーズを踏まえた制度設計がどこまで実現できるかによる部分が大きいと考えられ、さらなる検討が必要と考える。

特に、オンラインシステムの具体的な内容については、インターネット環境・がん登録・レセプトオンラインの実施状況等から実現可能性の検討とともに、「臨個票の簡素化」や「入力保持/履歴確認機能」、「過去情報の参

照機能」などのシステム仕様に関する意見を踏まえた具体的な検討が重要である。

なお、本調査は指定医を対象に行ったものであるため、オンラインシステムの利用意向は指定医個人の見解であり、医療機関としての経営判断ではないことを申し添える。

4. 臨個票項目の見直しについて

臨個票は、他の診断書と比べて項目数やページ数が多く、負担を感じる指定医が多い。オンラインシステムへの要望の一つにも、「臨個票の簡素化」が挙がっている（別紙4）。

臨個票の項目数や具体的な改善項目について、指定医の考えを調査した。臨個票の項目数については「多い」とする評価が多数を占めるだろうと思われたが、半数以上の指定医が「適当」と評価する意外な結果であった。ただ、「適当」と評価した医師もまた、その真意は「項目数が多い（負担）」と感じていた。だが、指定難病の支給認定を判断する上での必要性を考慮すると致し方ないものと捉えていた。できるものならば臨個票の「簡素化」や「項目の精査」により、項目数が減らせるものなら少ないとこしたことではないと負担軽減を望んでいる。特に更新の簡素化に関する要望は多数寄せられた。

オンラインシステムの検討に際して、別紙1に挙がった指定医の意見を踏まえ、臨個票の項目に関する検討も必要であると思われた。

5. 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意について

臨個票の情報はデータベース化され、難病研究の推進のために利活用されており、その利活用に係る患者への説明と同意取得は、これまで行政が特定医療費支給認定申請書を通じて対応してきたところである。そのためか、今回の調査の結果、指定医の臨個票データベース化の認知度は低く（図21）、今後も利活用に係る患者への説明と同意取得については、

行政または調査研究をする主体が行うべきであり、指定医（医療機関）が行うことではないという意見が複数寄せられた。

一方で、臨個票データの研究への利活用について患者への説明が可能かどうか将来性を数値でみると、「説明できない又はわからない」は4割で、「説明できる」の回答割合が上回った。「説明できない又はわからない」理由としては、「時間がない（診療が滞る）」が最多であったが、総じてみたとき、指定医側の事情（未経験、臨個票の理解の不十分さ、患者への説明内容や程度／説明方法が不明、同意を得る目的や意義など利活用制度の仕組みが不明、業務負担増、自分に決定権がない等）、医療機関側の事情（スタッフ不足）、患者側の事情（患者の認知状態から理解が得られると思えない等）の大きく3つに分類することができることがわかった（詳細は別紙5参照）。

医師（医療機関）の仕事ではなく、行政の仕事と考える指定医の意見もあったことから、まずは“なぜ行政ではなく、指定医（医療機関）が説明と同意取得を行う必要があるのか

（従来の方法を見直す必要があるのか）”の理由を明確にし、その上で医療機関が患者への説明を行うとする場合には、診療の妨げにならぬよう説明内容を必要最小限のものとするなど医師（医療機関）の負担に考慮した仕組みづくり、患者に説明できるような簡易なパンフレットや説明資料の提供、患者が理解できなかった場合の対処方針の提示等、指定医のニーズに応えうる具体策が必要と考える。

なお、現在、軽症者登録制度の検討が進められているが、今後軽症者も臨個票の記載が必要となる場合は、これ以上指定医の負担が増えることがないよう更なる検討が必要である。

6. 指定医の質の向上－学習機会の拡大 e-ラーニングへの期待－

データ登録にあたっては正確性が重要になる。しばしば、指定医が作成した臨個票の不適切性（記入誤りなど）が指摘されることがある。その打開策として、指定医の要件は専門医資格をもつ者に限ってはどうかと主張する人もいる。確かに、臨個票は非専門医よりも専門医が作成しているケースのほうが多い。今回の調査をみても、直近一年で臨個票を発行した指定医（n=1,302）の8割以上が専門医資格を有していた。

しかしながら、臨個票の不適切性の原因が非専門医とは限らない。臨個票の作成に必要な能力は、医学的専門性のほかに、国が示した診断基準と重症度分類に従って記入することであるところ、臨個票の記入誤りの多くはこれら国の基準を踏まえた記載をせず、自らの医学的教示に従って記入していることが問題である。国の基準は、臨床医学の判断とは異なるものがある。それゆえ指定医の臨個票の不適切性と専門医資格の有無との間に関連性があるとは考えにくい。

むしろ、国の診断基準や重症度分類、臨個票の書き方について学ぶ機会の少なさに検討の余地があると考える。従来、指定医の質向上のために、全国各地で指定医研修が実施されてきたが、参加者のほとんどは非専門医である。非専門医にとって指定医研修の受講は指定医になるための要件を満たすために、必ず参加しなければならないものである。

一方、専門医資格を有する医師は研修の受講が必須ではないため、一部の熱心な医師のみしか参加していないのが現状である。本研究班が平成27年度に実施した指定医研修の実態調査⁴によると、研修参加者のうち「専門医資格を有している医師」は約2割であった（岐阜県では研修参加者（n=198）の19.0%、

⁴ 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）））研究代表者松山晃文「分担研究報告書：難病指定医研修プログラムの作成に関する研究（2）」

高知県では指定医研修の参加者（n=249）の25%⁵）。つまり、専門医よりも非専門医のほうが臨個票の書き方を学んでいることになる。

臨個票の8割は専門医が作成しているにもかかわらず、専門医に対する学習の機会はこれまで特段の配慮がなされてこなかったが、現在、厚生労働省では指定難病の制度や国の診断基準等を踏まえた臨個票の書き方について学べるe-ラーニングの開発が進められている。これにより、従来の指定医研修に加え、新たな学習機会が確保されることになる。e-ラーニングは、専門医か非専門医かを問わずいつでもどこでもアクセスして利用できる利点があり、広く普及されることにより、指定医の質の向上に寄与することが大いに期待できると考える。

E. 結論

臨個票のデータ登録については、従来とおり手書きの臨個票を可能としつつ、新たな登録方法としてオンラインシステムの普及を図ることが望ましい。また、オンラインシステムの構築にあたっては、本調査結果から得られた指定医の懸念やニーズを踏まえ、さらなる具体的な検討が必要である。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

る研究（2）」

⁵ 岐阜県の全指定医数は1,896人、高知県の全指定医数は1,150人であった（平成27年調査時点）。

別紙 「調査票」

平成30年度厚生労働行政推進調査事業補助金難治性疾患政策研究事業 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査 調査票

I 基本情報

A 先生個人に関するご質問 該当する番号等に○を付けてください。

(1) ご所属	1. 病院 2. 診療所（有床）3. 診療所（無床） [1]
(2) ご年齢	1. 20代、2. 30代、3. 40代、4. 50代、5. 60代 [2] 6. 70代、7. 80歳以上
(3) 主たる専門分野 [3]	
内科系 1. 内科、2. 消化器内科、3. 循環器内科、4. 呼吸器内科、5. 脳神経内科（神経内科）、6. 腎臓内科、7. 血液内科、8. リウマチ科（膠原病内科）、 9. その他（ F1 ）	
外科系 10. 外科、11. 整形外科、12. 脳神経外科、13. 消化器外科、14. 循環器外科、 15. 呼吸器外科、16. 腎臓外科、17. その他（ F2 ）	
その他 18. 皮膚科、19. 耳鼻咽喉科、20. 眼科、21. リハビリ科、22. 内分泌科、 23. アレルギー科、24. 泌尿器科、25. 小児科、26. 放射線科、27. 救急科、 28. 精神科、29. 産婦人科、30. 麻酔科、31. その他（ F3 ）	
(4) 学会専門医の資格（別紙2学会リスト）	1. あり 2. なし [4]

B 貴院に関するご質問 該当する番号等に○を付けてください。

(1) 経営主体（開設者） (別紙3 経営主体分類)	1. 国 2. 公的医療機関 3. 社会保険関係団体[5] 4. 医療法人 5. 個人 6. その他（ F4 ）
(2) 病床数 [6]	a. 200床未満 b. 200床以上500床未満 c. 500床以上
(3) レセプトの提出方法	1. オンライ 2. 磁気ファイル 3. 紙 [7]
(4) 電子カルテの導入	1. あり（B-1～） 2. なし（B-2～） [8]

B-1 電子カルテ導入「1. あり」の先生方へのご質問

(1) インターネット環境について教えてください。 [9]	1. 電子カルテと同一の端末で、インターネットを利用できる。 2. 電子カルテ端末以外で、電子カルテ端末の近くに、インターネットが利用できるパソコンがある。 3. 上記1.2.のどちらも該当する。 4. 上記1.2.のどちらも該当しない。
(2) がん登録のオンライン登録など電子的な登録につ	1. 電子カルテ端末で、がん登録を行っている。 2. 電子カルテ端末の近くに、がん登録のオンライン登録な

いて教えてください。 [10]	ど電子的な登録を行えるパソコンがある。 3. 上記 1. 2. のどちらも該当する。 4. 上記 1. 2. のどちらも該当しない。
-----------------	--

B-2 電子カルテ導入「2. なし」の先生方へのご質問

日頃、臨床調査個人票を記入している場所（診察室等）に以下のパソコンがありますか。	
(1) インターネットが利用できるパソコンはありますか。	1. あり 2. なし [11]
(2) がん登録（オンライン登録用）のパソコンはありますか。	1. あり 2. なし [12]

II 臨床調査個人票（臨個票）作成の現状について

該当する番号等に○を付けてください。

(1)直近一年で、先生が臨個票を発行したおよその患者数を教えてください。		
a. 0 人(設問III、IV～)	[13]	
b. 3 人未満	c. 3 人以上 5 人未満	d. 5 人以上 10 人未満
e. 10 人以上 20 人未満	f. 20 人以上 50 人未満	g. 50 人以上
(2)主な指定難病名を教えてください。（自由記載） 〔 〕内には告示番号をご記入ください。 ※告示番号については難病情報センターのHPをご参照ください。		
指定難病名 :	〔 〕	F5
指定難病名 :	〔 〕	F6
指定難病名 :	〔 〕	F7
(3)臨個票の作成方法について、いずれか該当するものに○をつけてください。		
臨個票を記入する<時>	1. 診察中	[14]
	2. 診察後	
臨個票を記入する <場所>	1. 診察室	[15]
	2. その他 (F8)
臨個票を記入する <方法>	1. 自身が手書き	[16]
	2. 電子媒体に入力▶ (a. 自身 b. 自身以外)	[17]
(4)臨個票を1部作成するのに、およそどのくらいの時間がかかりますか。 [18]		
a. 15 分未満	b. 15 分以上 30 分未満	c. 30 分以上 1 時間未満 d. 1 時間以上

III 臨床調査個人票（臨個票）の項目について

下記①～⑤の臨個票の項目数について、該当するものに○をしてください。

①基本情報	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [19]
②診断に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [20]
③重症度分類に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [21]
④人工呼吸器に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [22]
⑤上記①～④に該当しないその他の事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [23]

<自由記載欄> 上記①～⑤の項目について、具体的に多いまたは少ないと感じる項目やその理由等があれば教えてください。（150文字以内）。自 1

IV 臨床調査個人票（臨個票）のデータ登録のあり方について

IV-1 臨個票のデータベースへの登録について

研究利用を目的に、臨個票のデータベースへの登録を進めていることをご存じですか。
1. 知っている [24]
2. 知らなかった

IV-2 臨個票のオンライン化について

(1) 臨個票のデータ入力がオンライン上で可能となるシステムが構築された場合、該当するものに○をつけてください。
1. 利用したい [25]
2. 利用したいとは思わない
3. わからない
(2) 上記設問(1)のオンラインシステムが構築された場合の懸念点を教えてください。(2つまで) ※「5. その他」は50文字以内
1. 懸念点はない [複1]
2. システム導入の環境整備に手間暇がとられる
3. インターネットを通じた作業は、患者個人情報の漏洩が心配される
4. インターネット操作が不慣れなため
5. その他 (F9)
(3) レセプトのオンライン請求用のパソコンで臨個票の記入をすることとなった場合、運用上で難しい点を教えてください。（複数選択可）
※「4. その他」は50文字以内
1. 困難な点はない [複2]
2. パソコンの台数が少なく難しい
3. パソコンの設置場所が遠く難しい
4. その他 (F10)

5. わからない

(4) オンラインで臨個票の情報のデータ入力を行うことになった場合、ご希望される点があれば教えてください。（自由記載）

<自由記載欄> (150 文字以内) 自 2

IV-3 患者への説明について

(1) 現在、貴院において臨個票発行時に、臨個票のデータの研究への利活用について患者への説明を行っていますか。

1. 行っている 2. 行っていない 3. わからない [26]

(2) 今後、貴院において、臨個票のデータの研究への利活用について患者へ説明をすることは可能ですか。

1. できる(設問(3)へ) 2. できない(設問(4)へ) 3. わからない(設問(4)へ) [27]

(3) 上記設問(2)で「1. できる」を選択した先生にお尋ねします。

患者への説明を行う者として想定している職種を教えてください。

1. 医師 2. 医師以外の医療機関のスタッフ 3. ずれも該当する [28]

(4) 上記設問(2)で「2. できない」または「3. わからない」を選択した先生にお尋ねします。これらを選択した理由を教えてください。(50 文字以内)

【理由】(F11)

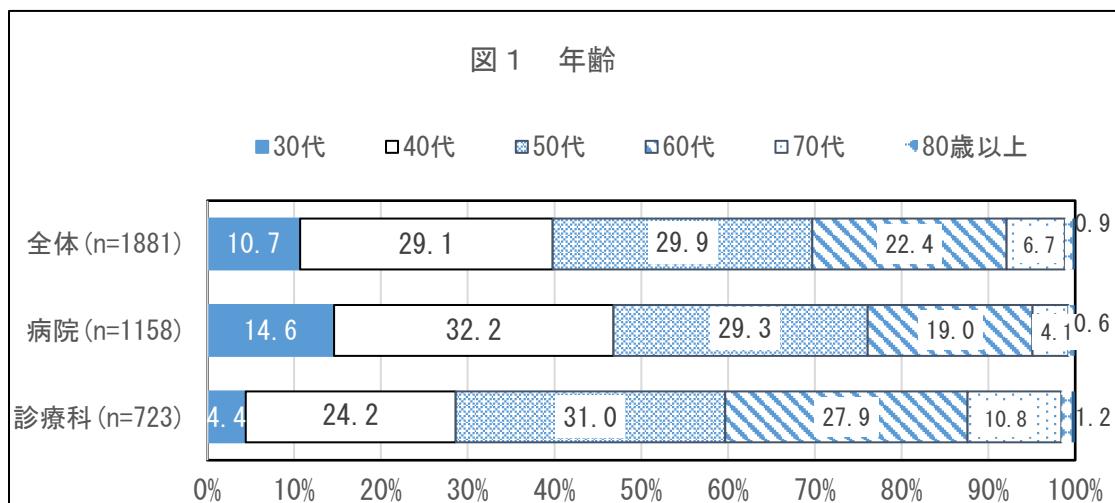
以上です。ご協力いただき、誠にありがとうございます。

別紙 「調査結果」

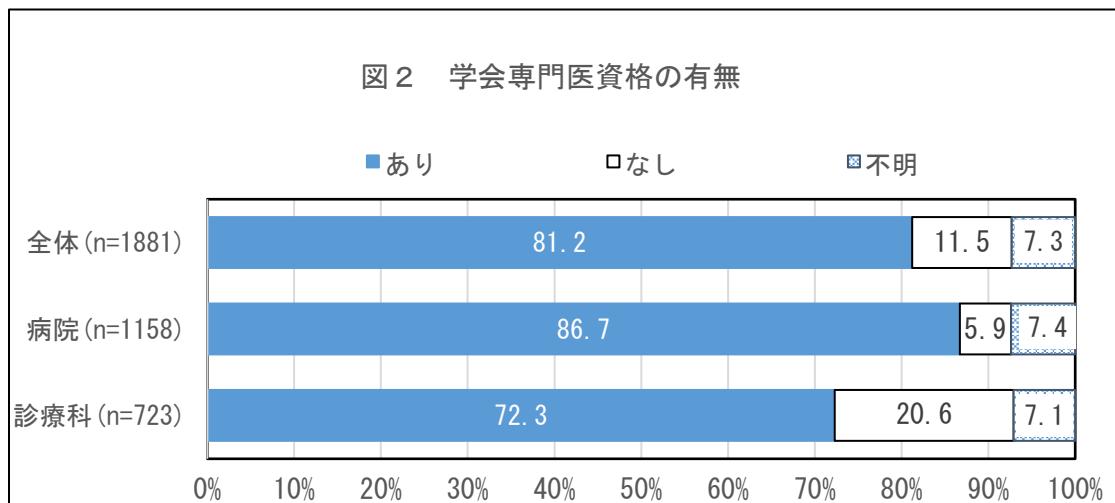
1. 基本情報

1.1 回答者の属性

(1) 年齢

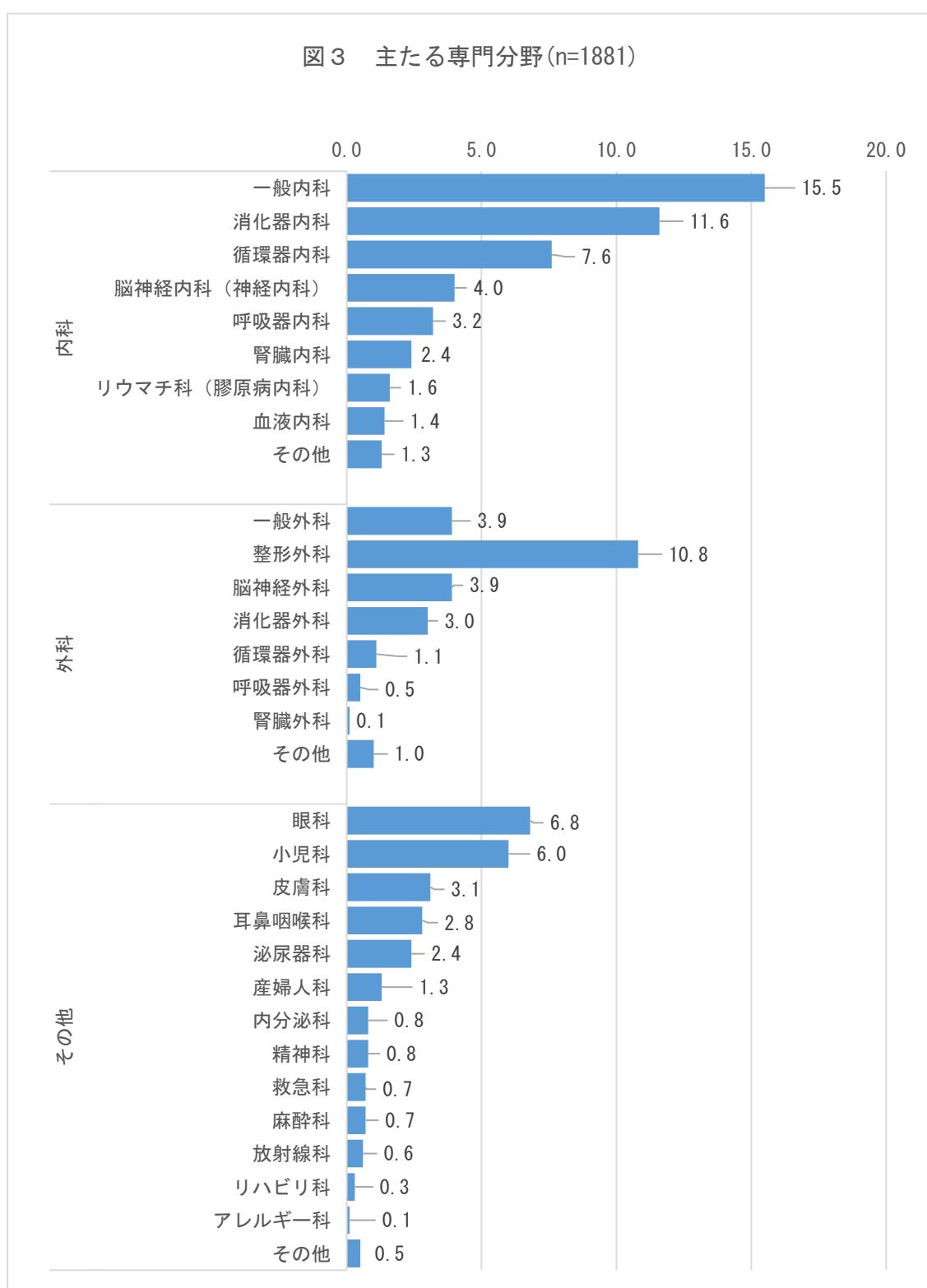


(2) 学会専門医資格の有無



(3) 主たる専門分野

図3 主たる専門分野(n=1881)

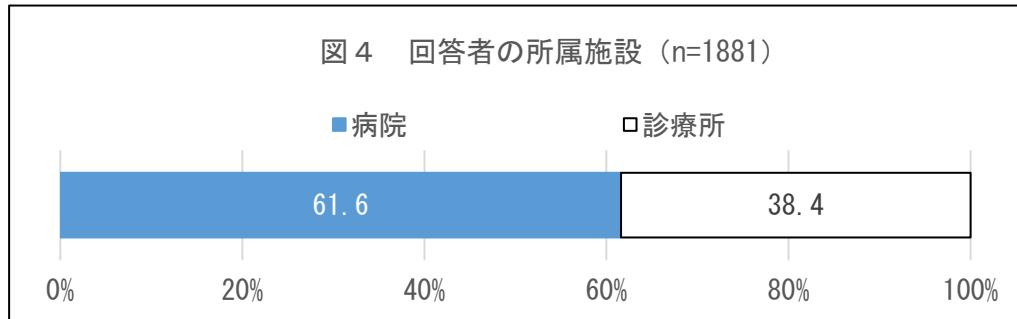


1.2 回答者の所属施設の属性

(1) 病院／診療所

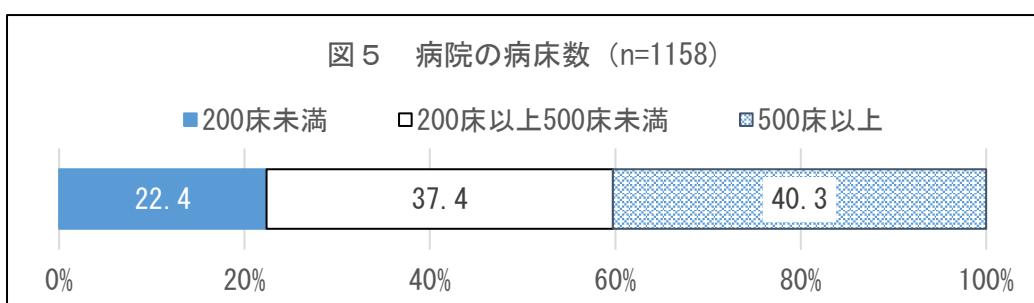
回答者(n=1,881)の所属施設は、病院が1,158人、診療所が723人であった。

図4 回答者の所属施設 (n=1881)



回答者の所属施設が「病院」の場合(n=1,158)その規模(図5)

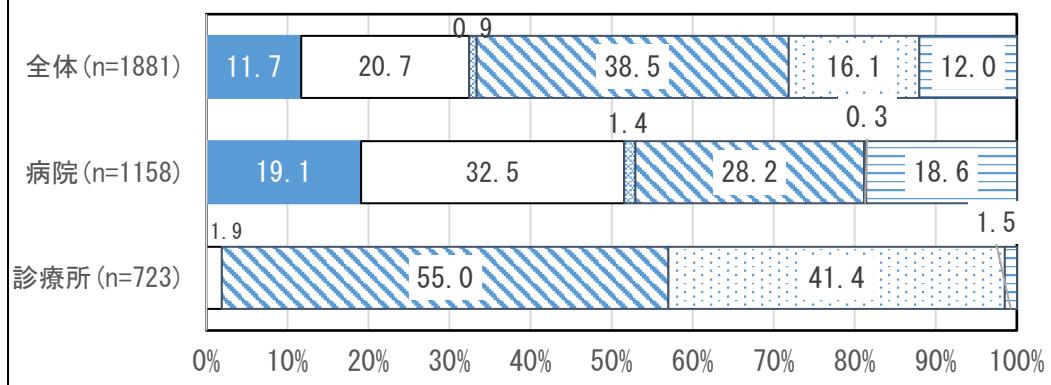
図5 病院の病床数 (n=1158)



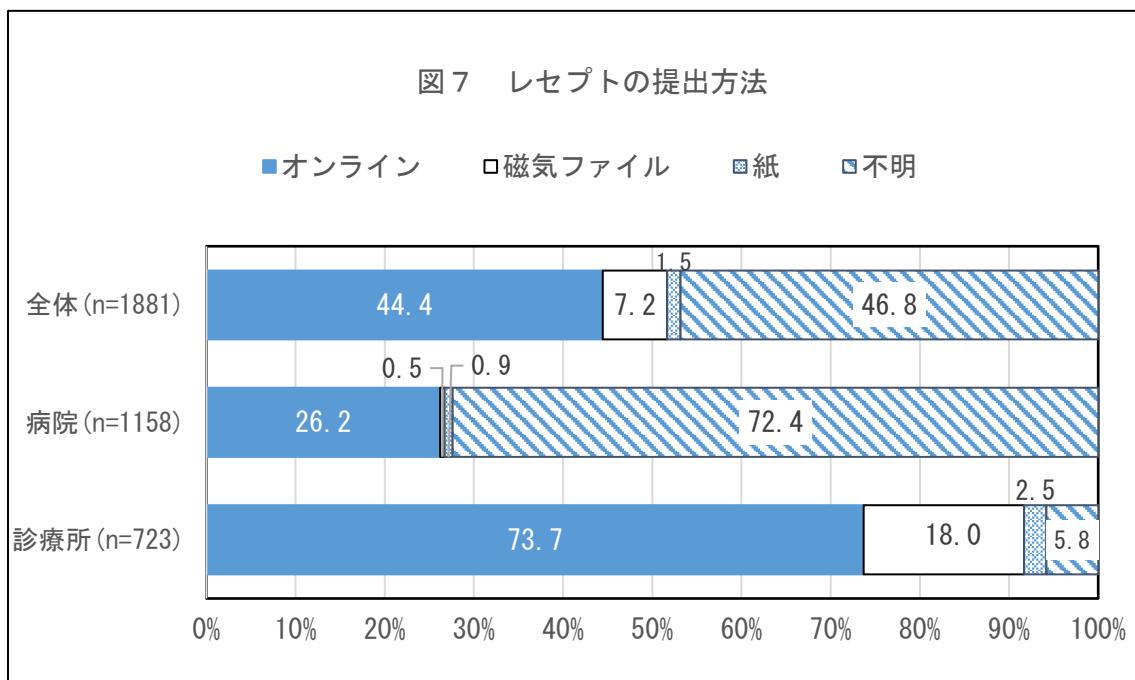
(2) 経営主体

図6 所属施設の経営主体

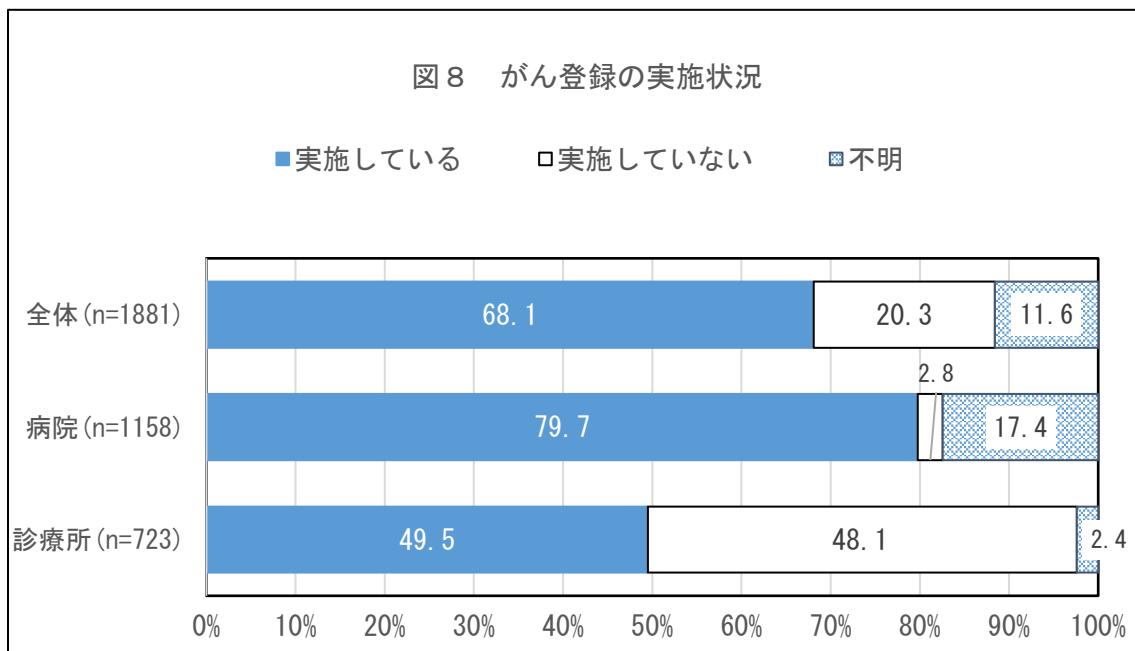
■国 □公的機関 ▨社会保険関係団体 □医療法人 □個人 □その他



(3) レセプトの提出方法

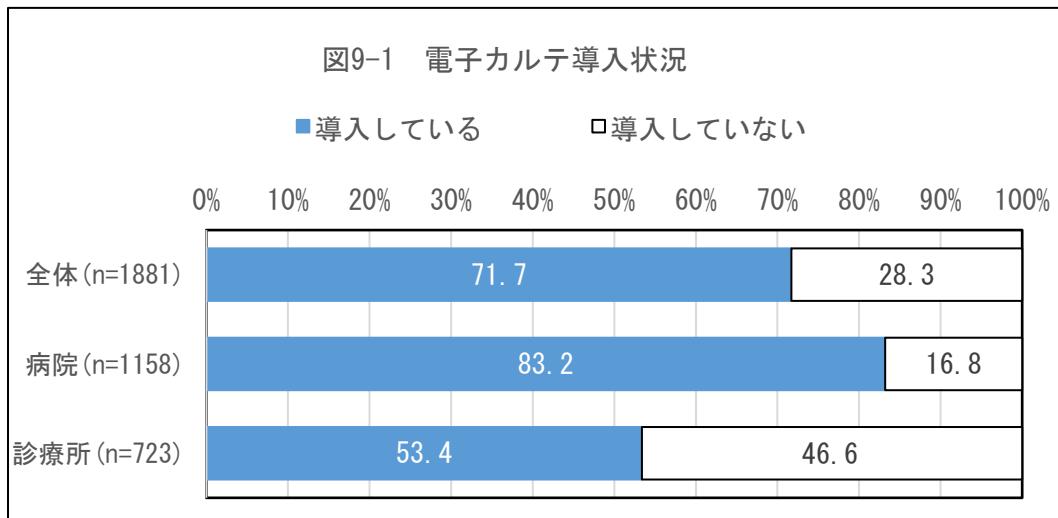


(4) がん登録の実施状況

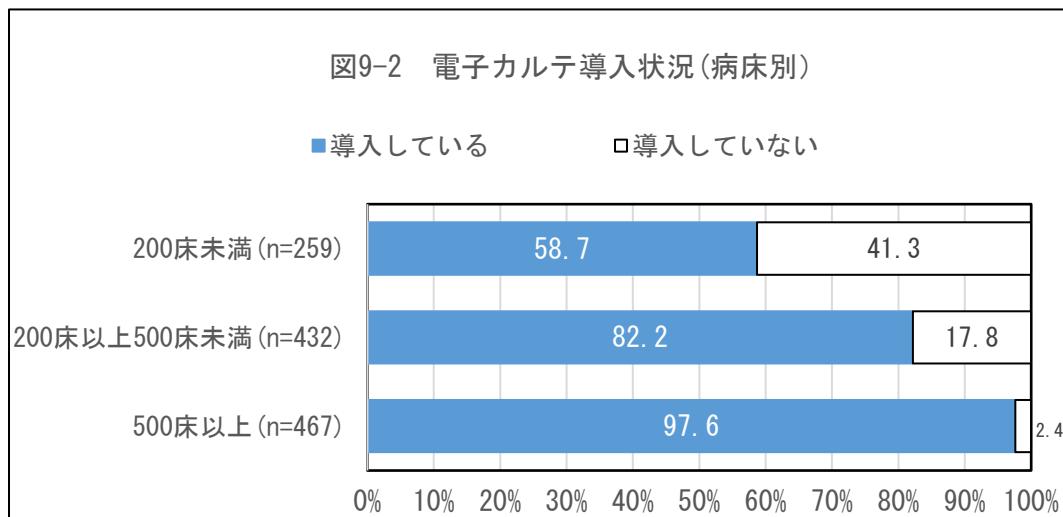


(5)電子カルテの導入状況

a. 全体

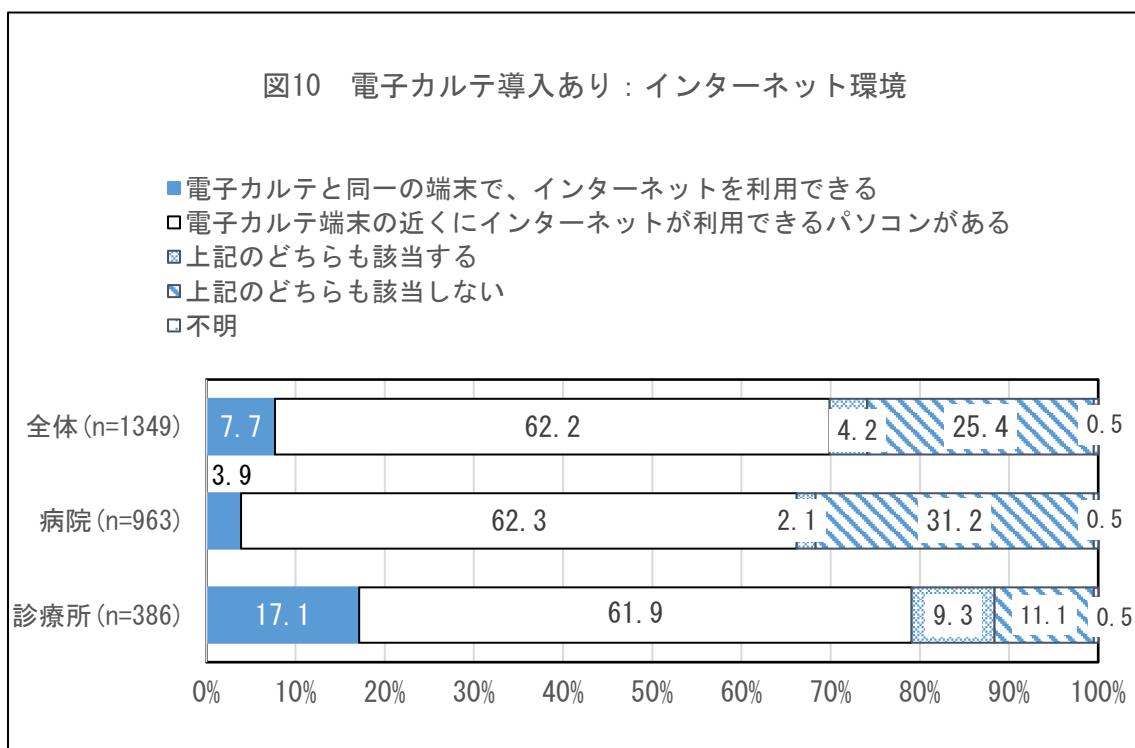


b. 病院 (n=1158) の病床数別

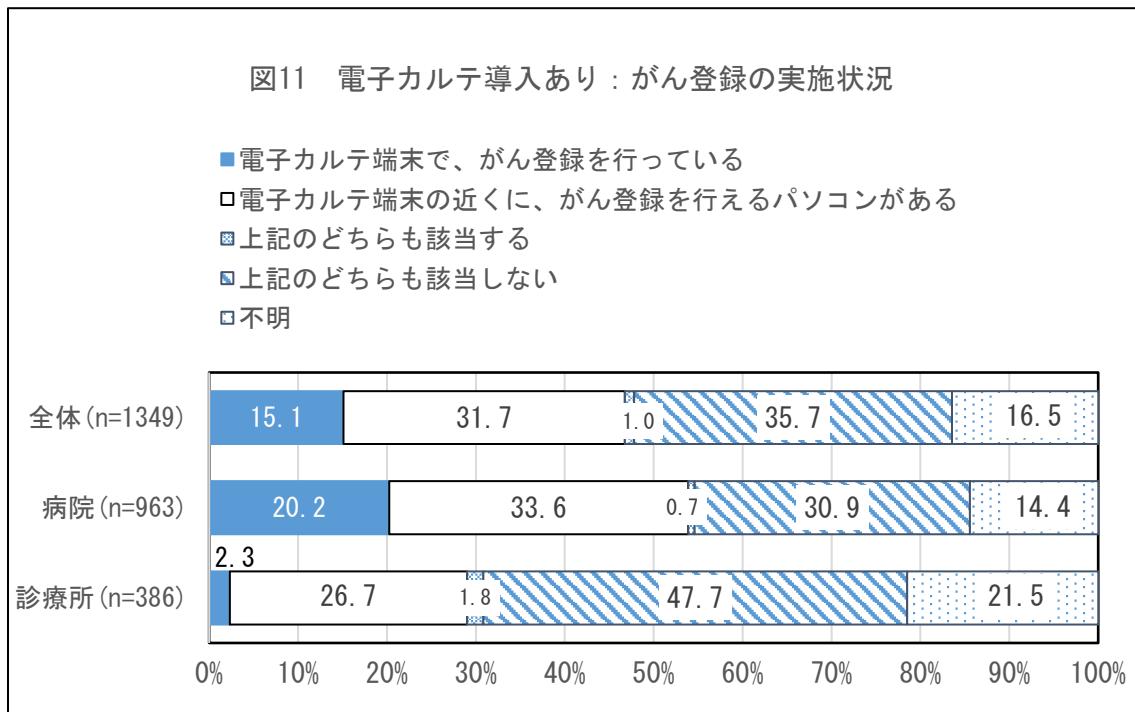


(5)-1 電子カルテ導入ありと回答した方 (n=1,349)

a. 院内のインターネット環境

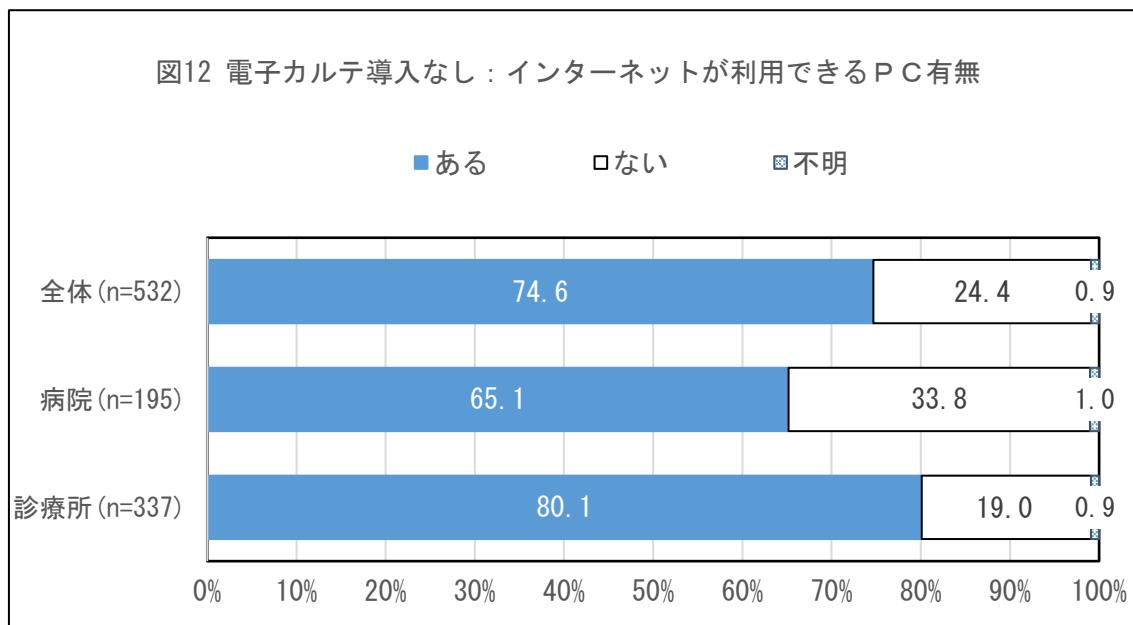


b. がん登録の実施状況

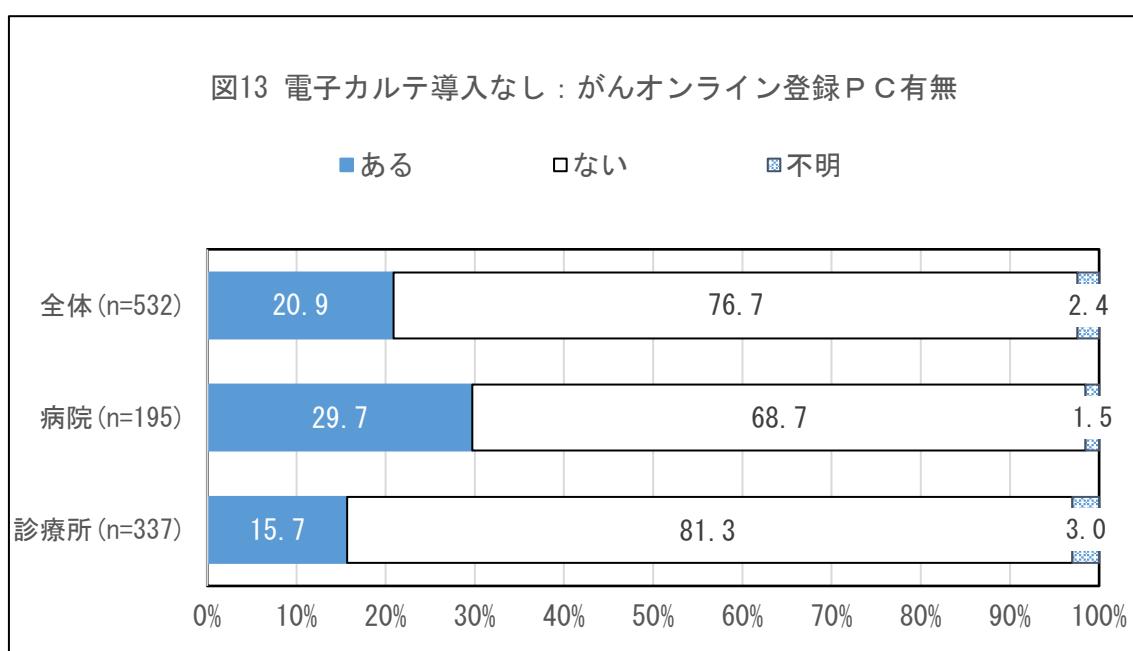


(5)-2 電子カルテ導入なしと回答した方 (n=532)

a. 日頃、臨個票を記入している場所（診察室等）に、インターネットが利用できるパソコンはありますか。



b. 日頃、臨個票を記入している場所（診察室等）に、がんオンライン登録用のパソコンはありますか。



2. 臨床調査個人票（臨個票）作成の現状

2.1 直近一年で臨個票を発行した指定医

直近一年で臨個票を発行した指定医は、回答者 1,881 人のうち 1,302 人であった。

(内訳：病院 813 人(62.4%)、診療所 489 人(37.6%))

1,302 人のうち専門医資格を有している指定医は、1,069 人(83.2%) であった。

(内訳：病院 714 人(87.8%)、診療所 355 人(72.6%))

2.2 直近一年で臨個票を発行した患者数

直近一年で臨個票を発行した指定医(n=1302)に発行患者数を尋ねた。

図14-1 直近1年で臨個票を作成した患者数 (n=1302)

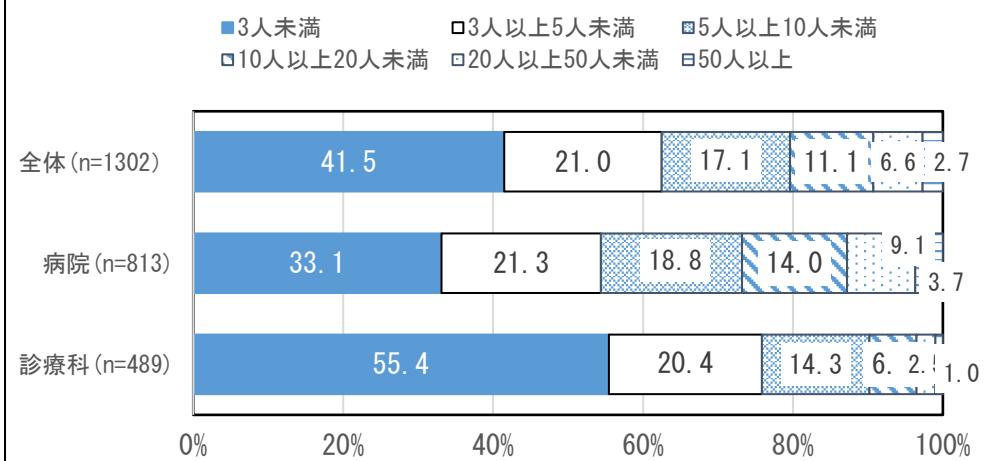
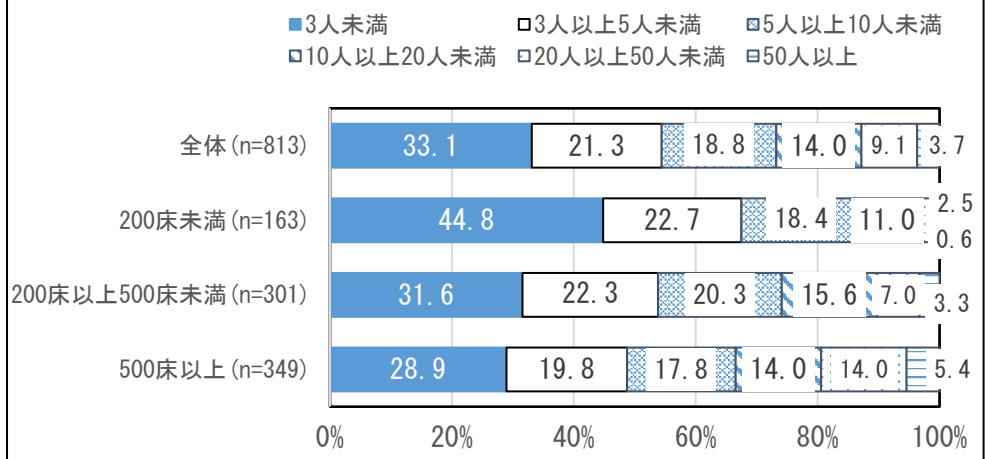


図14-2 直近1年で臨個票を作成した患者数(n=813)



2.3 直近一年で臨個票を発行した主な疾病名

a. 主な疾病名（複数回答）

直近一年で臨床調査個人票を作成した主な疾病名を尋ねたところ、2,079件の回答を得た。疾病数にすると145病名である。

疾病名を件数の多い順に挙げると、潰瘍性大腸炎（220件）、パーキンソン病（180件）、クローン病（98件）、後縦靭帯骨化症（92件）、全身性エリテマトーデス（81件）、網膜色素変性症（70件）、サルコイドーシス（67件）、全身性強皮症（64件）、特発性拡張型心筋症（63件）、脊髄小脳変性症（54件）であった。

30件から50件未満の疾病は、9疾病（特発性大腿骨頭壞死症、原発性胆汁性胆管炎、もやもや病、特発性血小板減少性紫斑病、下垂体前葉機能低下症、多系統萎縮症、黄色靭帯骨化症、特発性間質性肺炎、筋萎縮性側索硬化症）であった。

10件から30件未満の疾病は25疾病（ベーチェット病、進行性核上性麻痺、重症筋無力症、好酸球性副鼻腔炎、IgA腎症、皮膚筋炎／多発性筋炎、自己免疫性肝炎、肥大型心筋症、多発性囊胞腎、広範脊柱管狭窄症、多発性硬化症／視神経脊髄炎、再生不良性貧血、肺動脈性肺高血圧症、シェーグレン症候群、バージャー病、神経線維腫症、天疱瘡、高安動脈炎、顕微鏡的多発血管炎、下垂体性ADH分泌異常症、混合性結合組織病、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症、大脳皮質基底核変性症、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症、悪性関節リウマチ）であった。

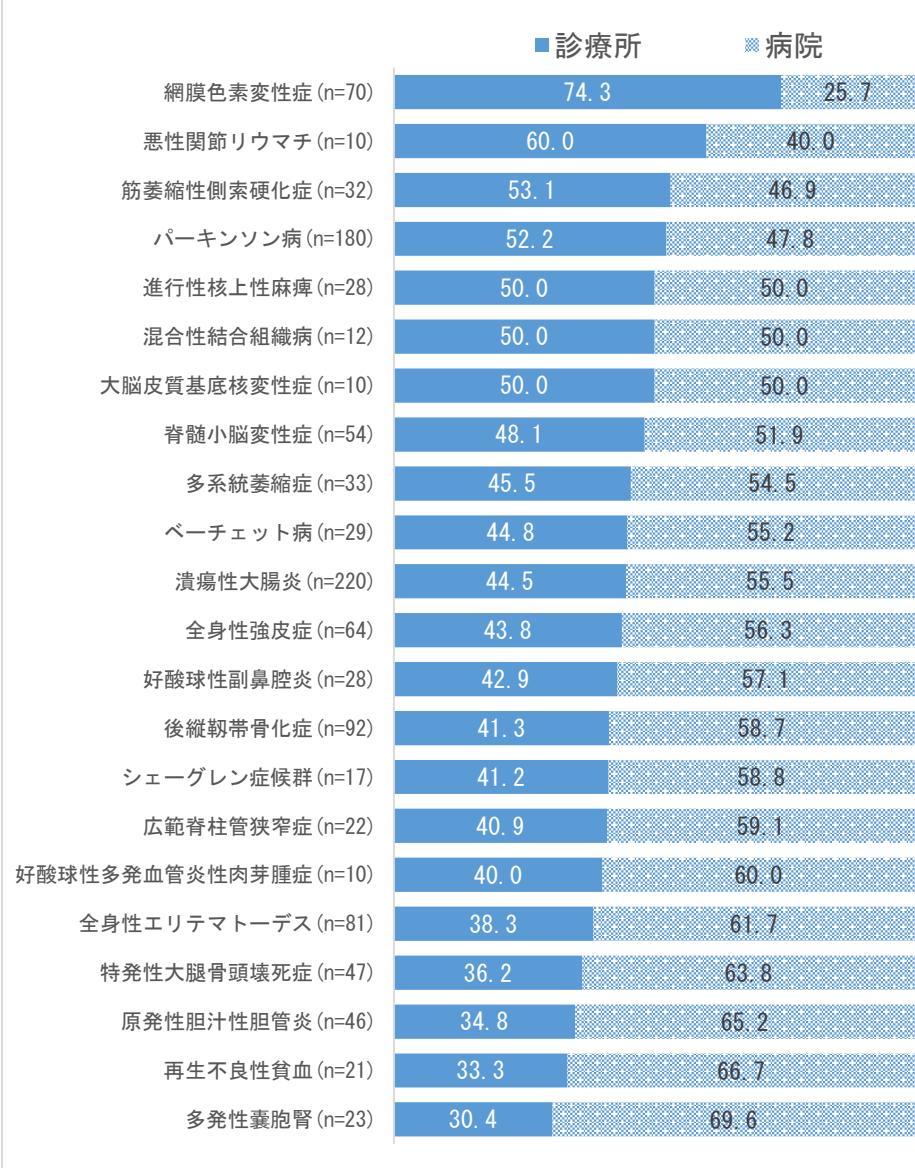
10件未満の疾病は、101疾病（原発性硬化性胆管炎、下垂体性PRL分泌亢進症、慢性血栓塞栓性肺高血圧症、類天疱瘡、一次性ネフローゼ症候群、強直性脊椎炎、全身性アミロイドーシス、膿疱性乾癬（汎発型）、前頭側頭葉変性症、紫斑病性腎炎、IgG4関連疾患、遅発性内リンパ水腫、脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病、結節性多発動脈炎、成人スチル病、原発性免疫不全症候群、クッシング病、特発性門脈圧亢進症、好酸球性消化管疾患、筋ジストロフィー、結節性硬化症、ウィルソン病、ファロー四徴症、急速進行性糸球体腎炎、間質性膀胱炎（ハンナ型）、オストラーラ病、先天性横隔膜ヘルニア、黄斑ジストロフィー、若年発症型両側性感音難聴、ハンチントン病、シャルコー・マリー・トゥース病、先天性筋無力症候群、慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー、表皮水疱症、多発血管炎性肉芽腫症、原発性抗リン脂質抗体症候群、自己免疫性溶血性貧血、偽性副甲状腺機能低下症、胆道閉鎖症、先天異常症候群、球脊髄性筋萎縮症、ミトコンドリア病、HTLV-1関連脊髄症、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）、アジソン病、全身型若年性特発性関節炎、非典型溶血性尿毒症症候群、脊髄空洞症、レノックス・ガストー症候群、ウエスト症候群、マルファン症候群、プラダーリ・ウィリ症候群、アンジェルマン症候群、単心室症、左心低形成症候群、アルポート症候群、アッシャー症候群、先天性気管狭窄症、副腎白質ジストロフィー、プリオン病、特発性基底核石灰化症、遠位型ミオパシー、ベスレムミオパシー、スティーヴンス・ジョンソン症候群、再発性多発軟骨炎、拘束型心筋症、血栓性血小板減少性紫斑病、リンパ脈管筋腫症、ブラウ症候群、脊髄髓膜瘤、痙攣重積型（二相性）急性脳症、アイカルディ症候群、ドラベ症候群、レット症候群、家族性良性慢性天疱瘡、眼皮膚白皮症、エーラス・ダンロス症候群、低ホスファターゼ症、

ウィリアムズ症候群、ファイファー症候群、5p 欠失症候群、22q 11.2 欠失症候群、三尖弁閉鎖症、心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、抗糸球体基底膜腎炎、副甲状腺機能低下症、フェニルケトン尿症、尿素サイクル異常症、リジン尿性蛋白不耐症、肝型糖原病、家族性地中海熱、軟骨無形成症、先天性赤血球形成異常性貧血、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、非特異性多発性小腸潰瘍症、ヒルシュスブルング病、囊胞性線維症、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症）であった。

b. 回答者の所属施設別にみた疾病

① 診療所割合の多い順

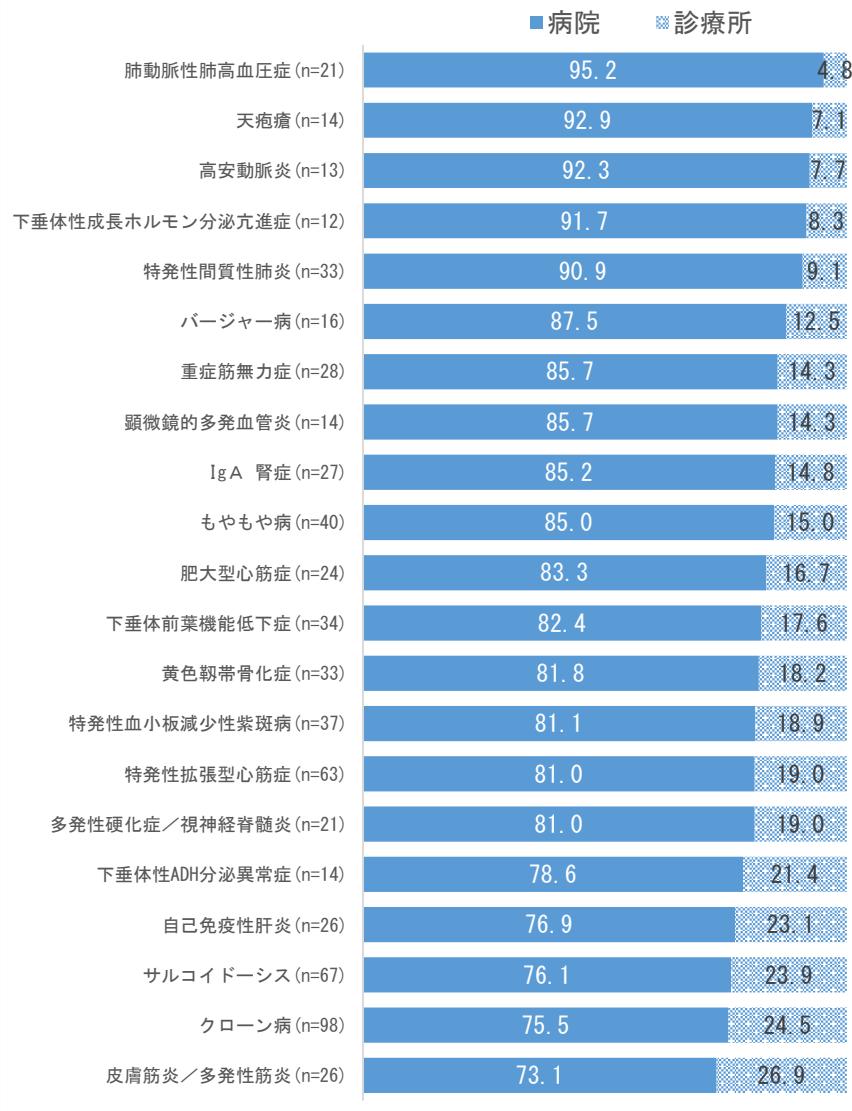
図15-1 直近一年で臨個票を発行した疾病
—診療所割合の多い順—



※成人スチル病、血栓性血小板減少性紫斑病、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症は、診療所のみであった。

② 病院割合の多い順

図15-2 直近一年で臨個票を発行した疾病
—病院割合の多い順—

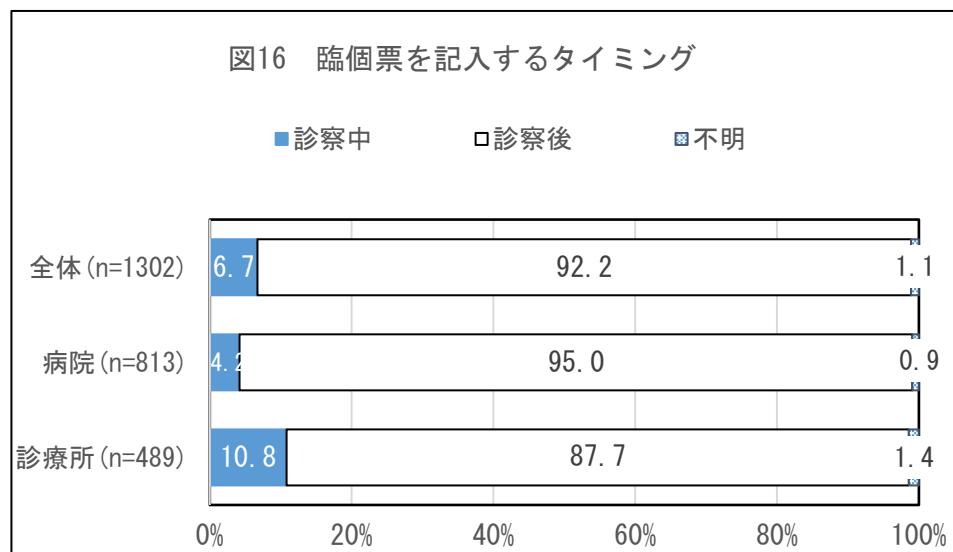


2.3 臨個票の作成方法等

本節は、回答者 1,881 人のうち上記 2-1において患者数「0 人」および「不明」回答者を除いた 1,302 人の結果である。

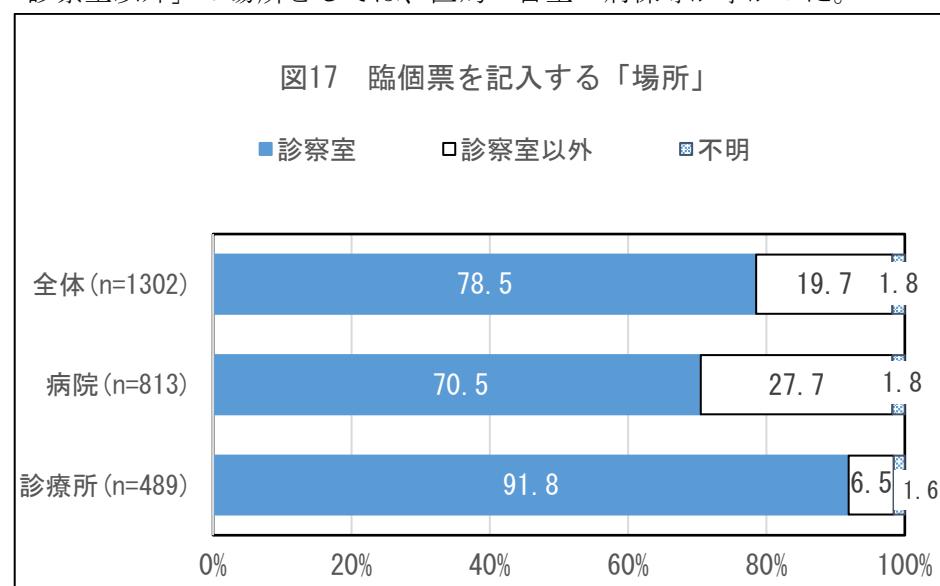
(1) 臨個票を作成する「時」「場所」「方法」

(1)-1 臨個票を記入する「タイミング」



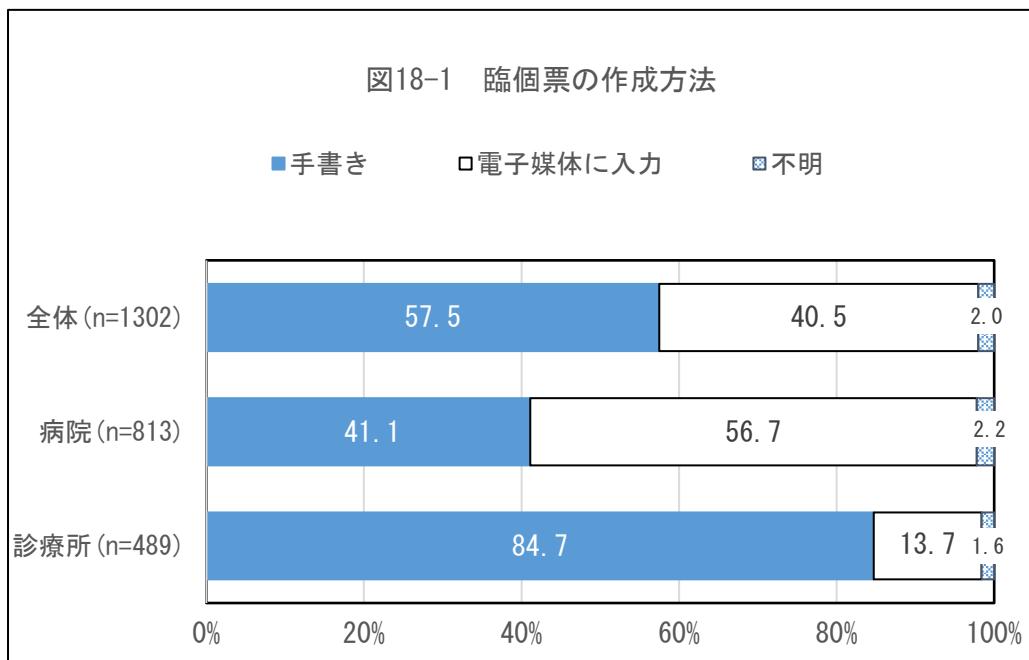
(1)-2 臨個票を記入する「場所」

「診察室以外」の場所としては、医局・自室・病棟等が挙がった。

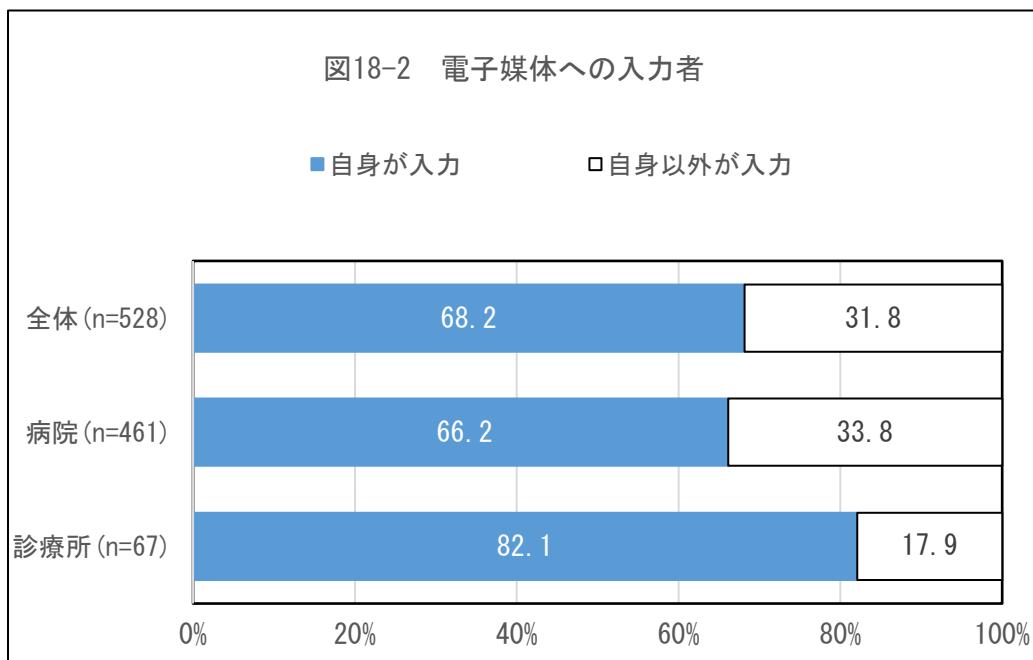


(1)-3 臨個票の作成方法

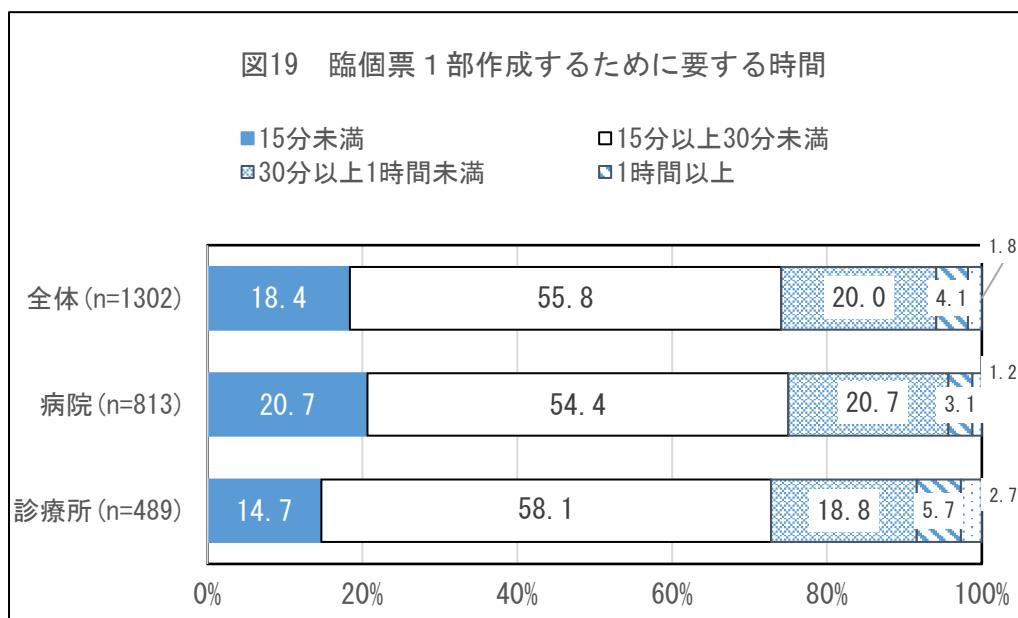
a. 手書き又は電子媒体



b. 前問「電子媒体に入力」して作成している方 (n=528)への質問



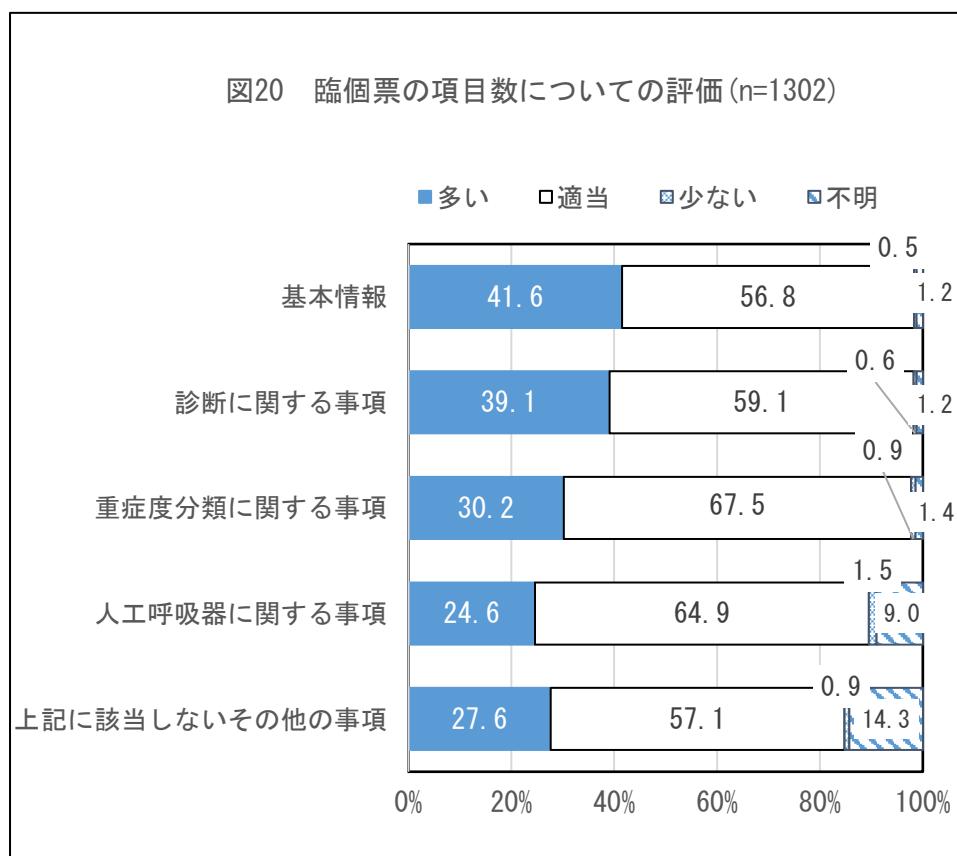
(2) 臨個票を1部作成するために要する時間



3. 臨床調査個人票（臨個票）の項目数の評価

本章は、回答者1,881人のうち上記2-1において患者数「0人」および「不明」回答者を除いた1,302人の結果である。

(1) 臨個票の項目数の評価

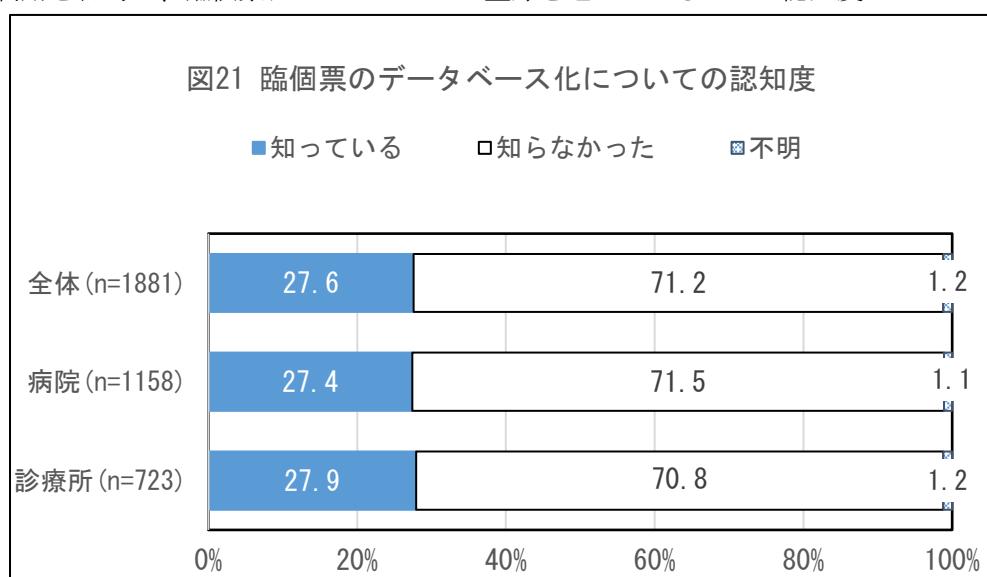


(2)具体的に多いまたは少ないと感じる項目やその理由等
別紙1-1(総論)及び1-2(各論)のとおり。

4. 臨床調査個人票(臨個票)のデータ登録のあり方

(1) 臨個票データベースの認知度

研究利用を目的に、臨個票データベースへの登録を進めていることの認知度



(2) 臨個票オンラインシステムの利用意向

オンライン上で臨個票のデータ入力ができるシステムが構築された場合、利用したいかどうか意向を尋ねた。

a. 全体(n=1881)

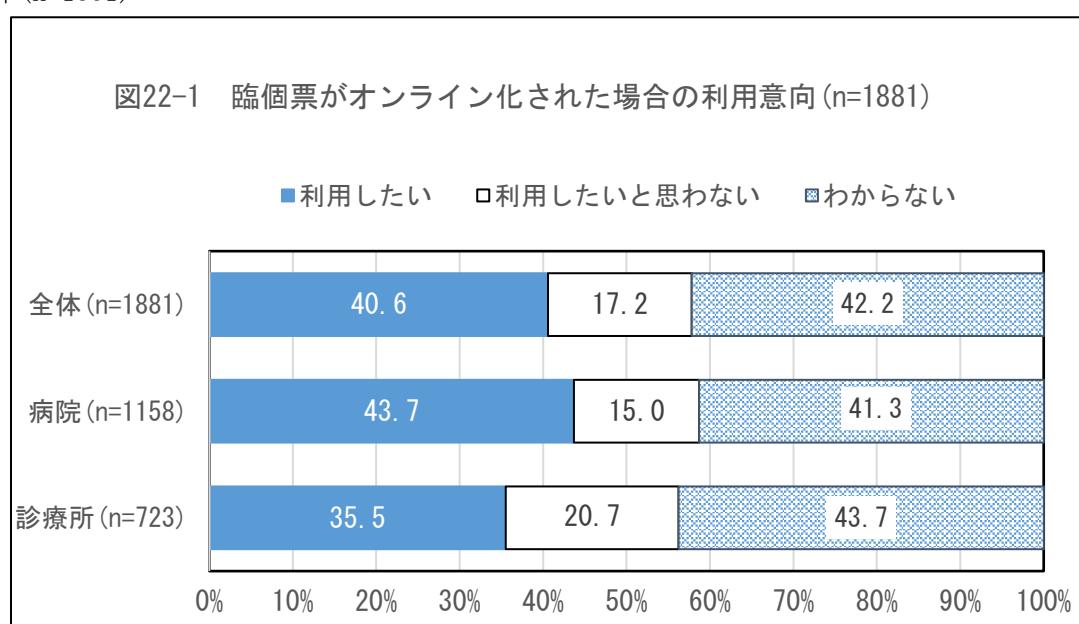
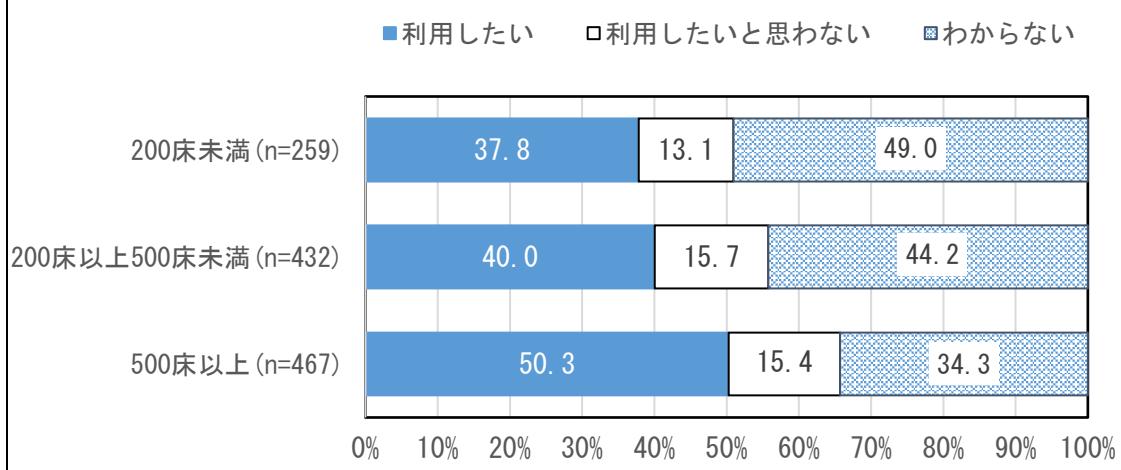


図22-2 臨個票がオンライン化された場合の利用意向 病院 (n=1158)



b. 直近一年で臨個票を作成した指定医 (n=1302) を抽出した場合

図23-1 臨個票がオンライン化された場合の利用意向 (n=1302)

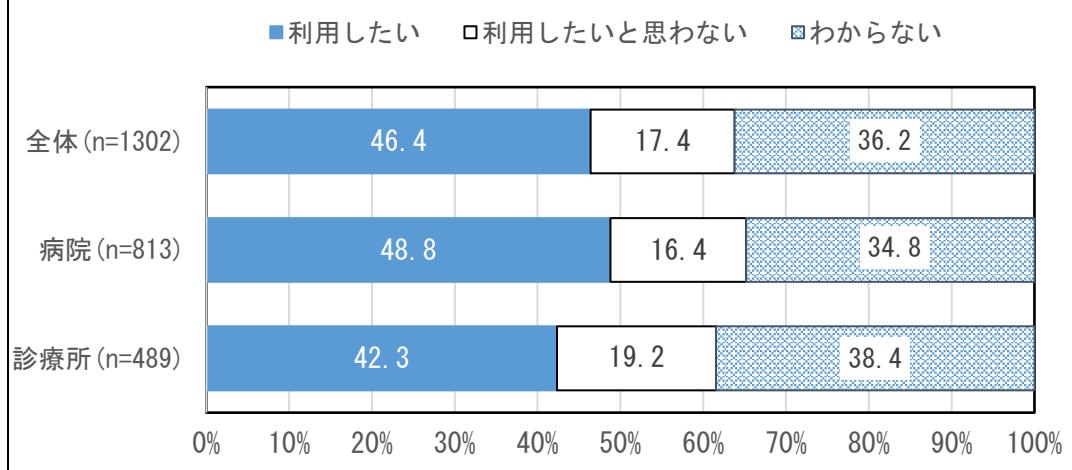
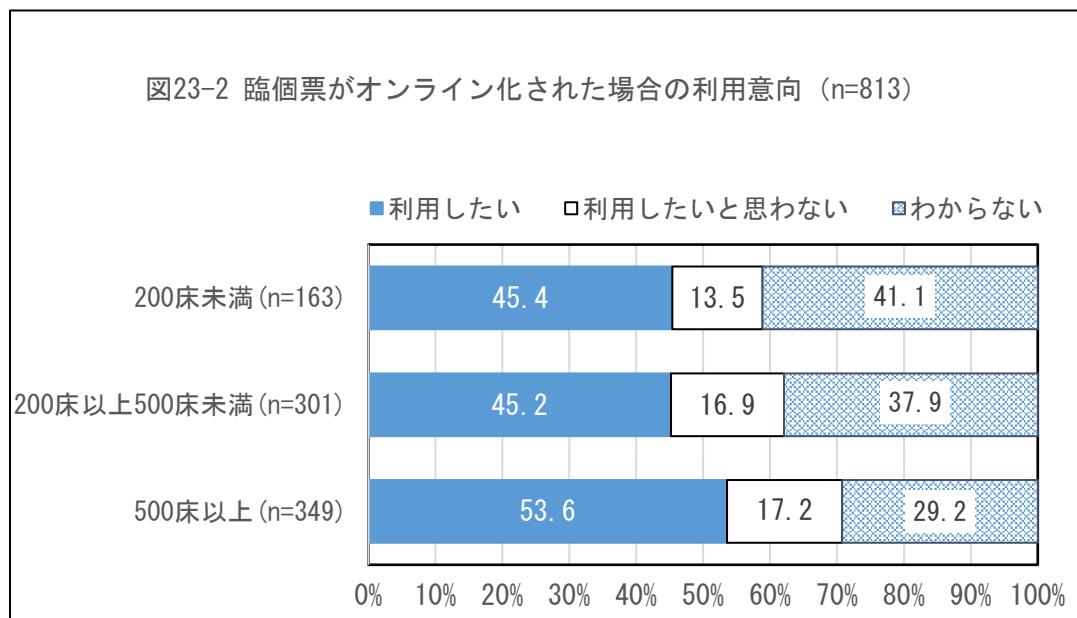


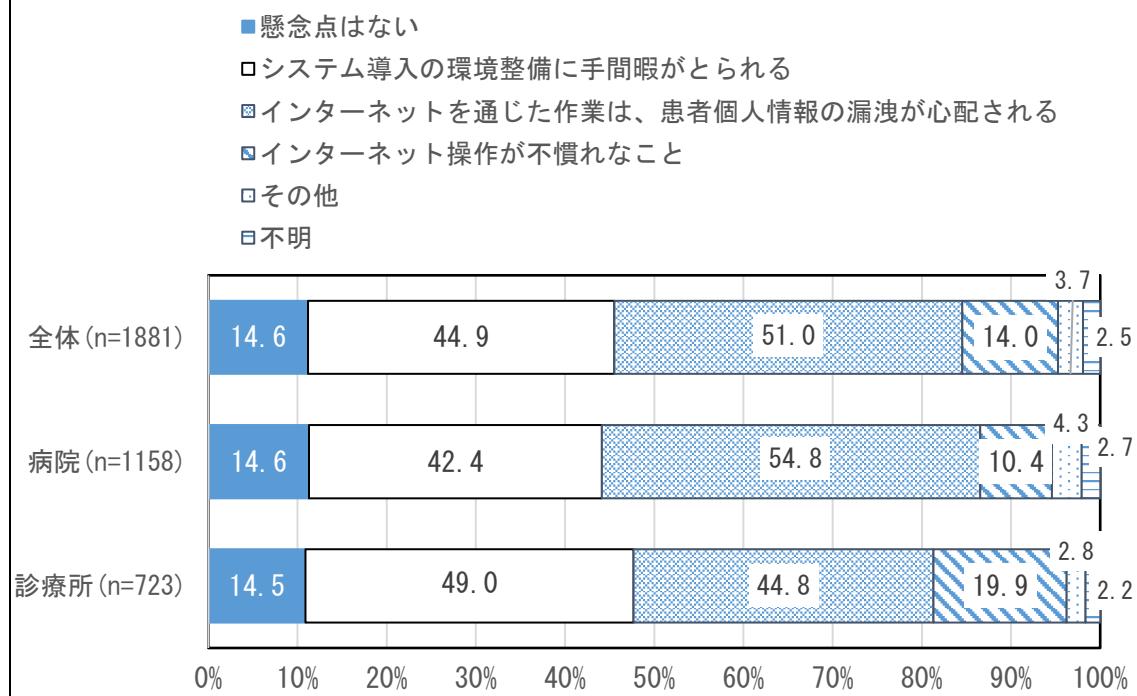
図23-2 臨個票がオンライン化された場合の利用意向 (n=813)



(3) 臨個票オンラインシステムが構築された場合の懸念点

(複数回答 2つまで)

図24 臨個票オンラインシステムが構築された場合の懸念点



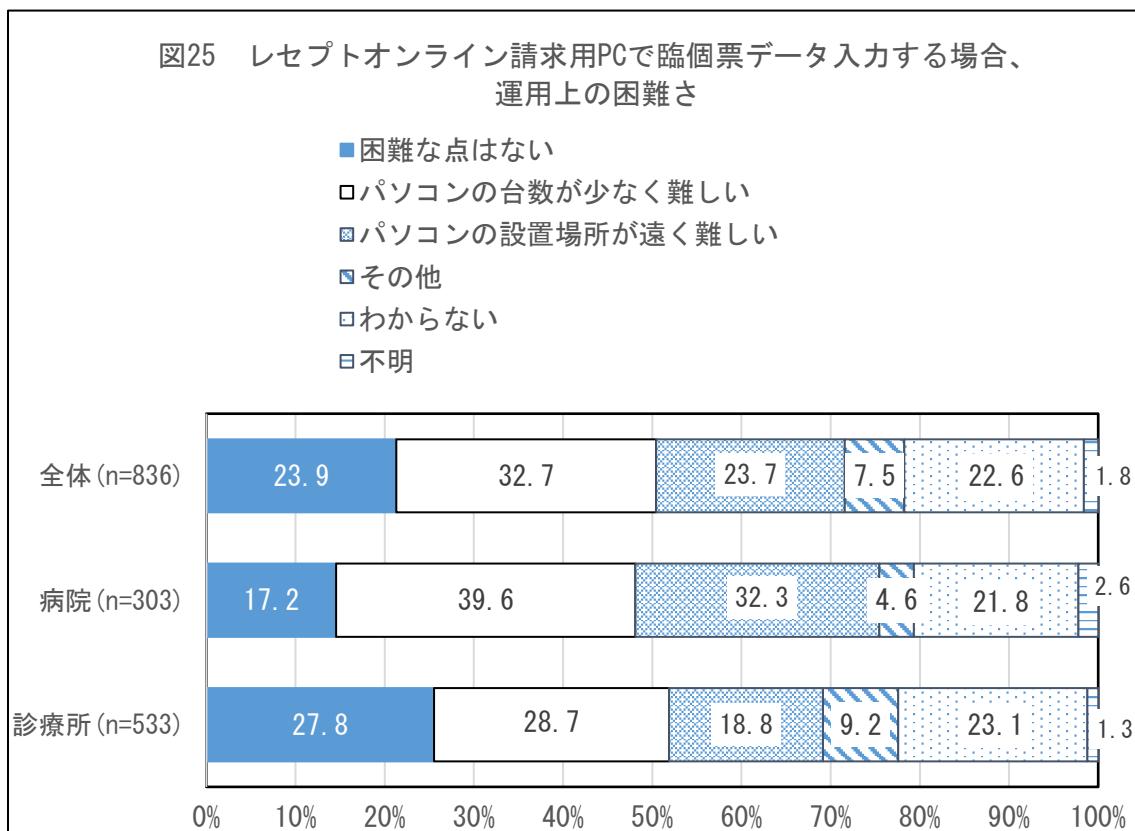
<自由記載コメント>

別紙2のとおり。

(4) レセプトオンライン請求用PCを活用する場合の運用上の困難さ

前述1.2(3)設問において所属する医療機関がレセプトオンライン請求を行っていると回答した836人に対して、レセプトオンライン請求用のパソコンで臨個票のデータ入力をすることとなった場合の運用上の困難さについて尋ねた。

(複数回答2つまで)



<自由記載コメント>

別紙3のとおり。

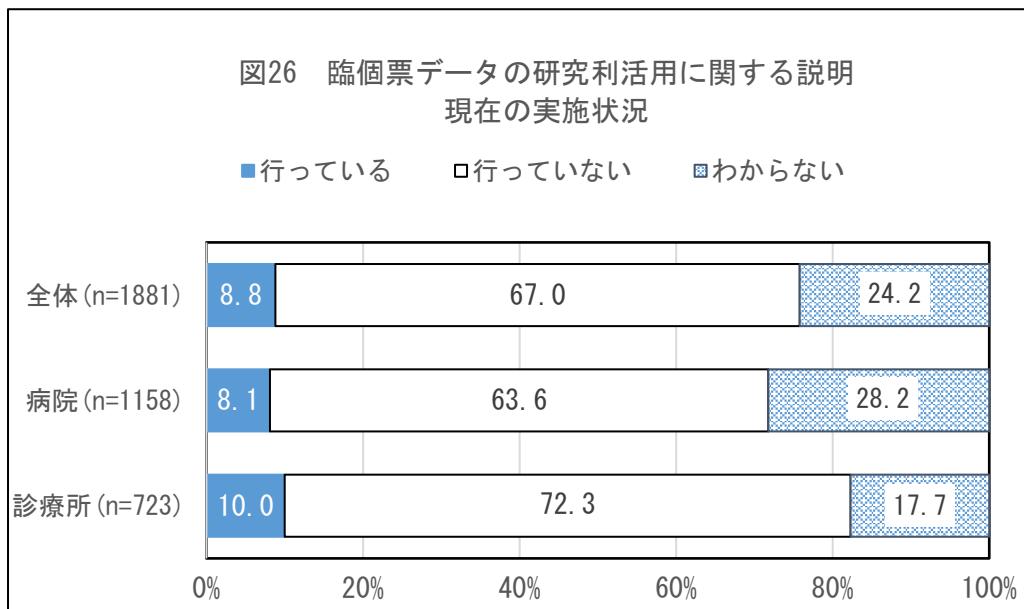
(5) 臨個票オンラインシステムが構築された場合の要望

別紙4のとおり。

5. 患者への説明

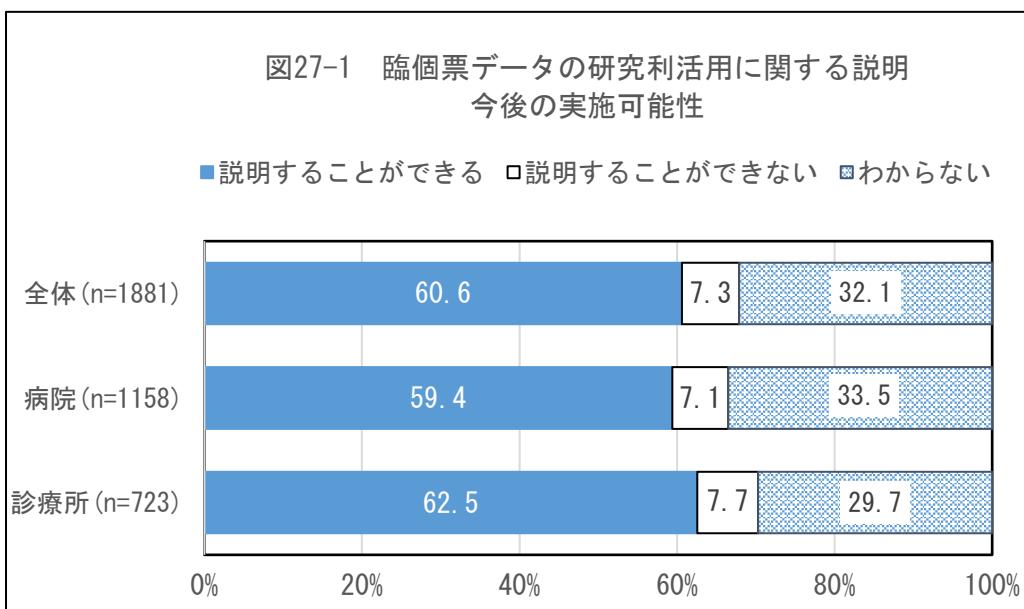
(1) 臨個票データの利活用に関する患者への説明（現状）

現在、臨個票発行時に、研究へのデータ利活用について患者への説明を行っているかどうか。



(2) 臨個票データの利活用に関する患者への説明（今後の実施可能性）

今後、臨個票データの利活用について患者への説明が可能かどうか。

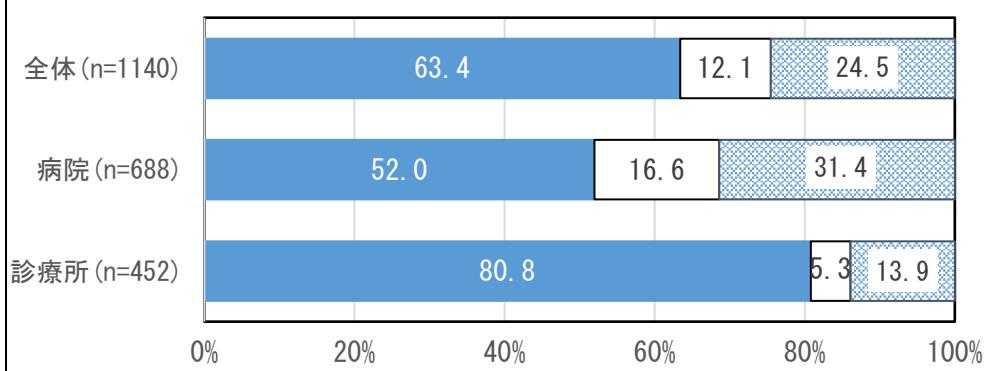


(3) 臨個票データの利活用について患者への説明を行う職種予想

上記設問(2)で「説明できる」と回答した方 (n=1,140) に、患者への説明を行う者として想定している職種について尋ねた。

図27-2 患者への説明を行う職種

■医師 □医師以外の医療機関スタッフ ▨いずれも該当する



(4) 臨個票データの利活用について患者への説明が困難な理由

上記設問5.(2)において「説明できない」または「わからない」と回答した方に、その理由について尋ねた。

別紙5のとおり。

○項目数の評価

	<p>以前と比べ調査項目の数が急に増加しており、患者様の負担も大きくなっている。 以前に比較し、記載する情報が増加しました。</p> <p>一昨年より用紙がかわり、項目が非常に多くなり、又、頁数が多くなった。以前の診断書にもどしてほしい 改変前程度の分量でもそこそこ多いと感じたが、今回は10ページ近く書かないといけないのは負担である。</p> <p>本年度より入力項目が増え労働時間がかなり増えたと感じた。</p> <p>最近変更があってから記入項目が著しく増えて、評価が困難なものも多々ある 年々項目が増える。定型にしてほしい。</p> <p>2～3年前に突然記入項目がふえ、混乱しています。かんべんして欲しい。</p> <p>全体に記入項目が多すぎる。以前の調査票程度がよい。</p> <p>全体的に多いと感じます。</p> <p>記載事項は診療所としては多すぎます。</p> <p>項目が多いため、時間がかかる。</p> <p>基本的に患者さんからの情報を書く項目が多く聞きとりに時間がかかるので、診療時間がかかる 小児だと同じ疾患でも必要項目少ないので、成人では多い。同じ項目がある。</p> <p>項目やページが多い。（小児に比して）</p> <p>紙媒体で扱う場合には多い印象がある。</p> <p>とにかく事項が多すぎる。</p> <p>項目数が「多い」</p> <p>記載を要求されている意図が不明な項目が多い 疾患と無関係の事項が多い。</p> <p>疾患にもよるが、項目数が無意味？に、多いものがあるよう思う。</p> <p>指定を得るために必要でないと思える項目が多すぎる。</p> <p>実際に多いのは余計な項目が多いのであって、必要な項目にしほれるとよい 多い上に必要事項と思えない点もある。</p> <p>不要なものが多い</p> <p>検査結果や薬の効果など、調べるのに時間を要する項目が多すぎる。</p> <p>専門外の項目が多いため繁雑に感じる。</p> <p>専門的の項目が多すぎる。必須項目とそうでないものに分けてほしい</p> <p>診察予約時に突然書類を提出されるので、できるだけ記入項目は削減してほしい。 必要最小限にもらいたい</p> <p>継続申請の場合、ほとんど記載しない項目が多い</p> <p>過去の病理診断や過去のデータまで調査する項目が多すぎる 長期フォロー中の患者さんで安定している場合でも、項目が多い 毎年変わらない部分（投与薬剤など）が多い</p> <p>すでに診断されている患者の診断に関する項目が多い。診断および重症度にに関する項目が、臨床研究で使用される項目となっていて、本調査の項目としてはふさわしくない。</p>
<p>「多い」と思うが…「適当」とした</p>	<p>項目は適当であるが、削除できる項目は多いにこした事はない。 多いとは思うが、必要もある</p> <p>実際にはどれが多いか適当であるかの判断は難しいのですが、全体的に枚数も増え、項目も増えた印象があるので、多いとさせていただきました。</p> <p>実際、業務量としては多いですが、適正に判断してもらうためには仕方ないと思っています。 やむをえないとは思われる この程度でやむなしとした方がよい。</p> <p>このくらいの項目がないと正しく診断＋重症度分類できないと思います。かなり面倒ですが…。 とにかく繁雑だが、仕方ない。 項目が多くて面倒であるが仕方ないと思う</p>

○項目別の意見

	<p>基本情報は最少限でよい。 基本情報は診断書と同じ程度でいいと思います 基本情報は多いが、時間を用しても重要と思われる。 基本情報は不要だと思う 基本情報や診断に関する事項は、他の診断書やカルテなどの代わりになるものを使用できれば助かります。 過去の基本情報をつかめないことがある 病名によって、基本情報など記載する内容量に差がある。</p> <p>旧姓・出生地 「基本情報に関する事項」 旧姓や出生地まで必要なのか？ 出生地、家族歴など、電子カルテだけでは確認できない項目が多い気がする。 出生地、発症時都道府県は通常の診療で確認していないことが多く、記載できないことが度々ある 出生地などの必要性があまり感じられない。 出生地の記載は必要か？必要かつ十分な項目を更に吟味必要 疾病に関することで詳しく調査するの仕方がないと思いますが、出生時の性など、当人が知られたくない場合もあり、医療面以外で当人が提供したくない情報は無理に調査する必要はないかと思う時がありました。 項目にあてはめにくいものあり、出生市町村の確認が必要かと思う 住所、本籍生年月日などは当方が記載する必要性が疑問 発症時の住所は必要でしょうか？患者さんが覚えていないことがあります。</p>
診断基準	<p>診断基準に実臨床との矛盾点が非常に多く、診断理由を記載する必要があることが多くなり、結果的に書類作成に時間がかかる。 診断については、現状の診断技術にそぐわない。（例えば、MRI技術の発達で、大腿骨頭壊死の診断がMRIのみで確定しているのに、骨シンチを行う意味がない。）患者の日常生活動作の項目が多すぎる。難病の判定に意味がないうえ、現状、今後の難病治療の向上に役に立つとも思えない。 あまりにも多く、大変な時間がかかる。検査したしないではなくその詳細データを記載させるため、データを過去にさかのぼってさがし入力する手間が大きい。コメディカルには内容が難しすぎて、自分で書くしかない。画像所見もくわしすぎる。 診断に関する事項がかなり多く作成に30分以上かかる。 検査項目が多いと思います ASについて検査項目で測定値が多いと感じています。 検査項目：安定している場合は検査する必要のないデータもある。（検査することでかえって患者さんに負担をかけてしまうので空欄のままとしています。） 診断について保険適応外検査の記入は必要なのでしょうか？ 鑑別診断（新規）〈診断のカテゴリー〉についてもわかりづらい。Cの項目の中に入っている質問事項なのかわかりづらい。 診断のところは前後に行ったり来たりしてみないといけないため、やりにくい。 診断は正確であるべきですが、正しい診断がつかないことはよくありますので、診断が違っているのに不必要に詳しく記載する必要はない。 診断や重症度分類以外に不要と思われる部分がある e鑑別診断の項ですが外陰部潰瘍は単純ヘルペスウイルス1型もあります。女性の場合ですが約40%は1型によるものでしたので「2型」は削除した方がよいのではないかでしょうか 画像所見を必要とする疾患のチェック項目を詳しくした方がいいと考えます。</p>
重症度分類	<p>重症度記載について～どの時点の状態で記載するのかあいまい（診断時は重症でも、治療により症状軽快していますが薬がないと大変な状況となるので、診断時の状況で記載しています。） METsを算定するのに数多くの項目をチェックする必要がある。これらの一覧表は必要だが、それを見て数字を記入できるようにして欲しい。 重症度分類は煩雑でわかりにくい。 サルコイドーシスに関しては、重症度の設定がややシビアに感じる。 重症度は評価項目の増加が望ましいと感じる。</p>

別紙2 オンラインシステムが構築された場合の懸念点

○オンラインシステム導入にあたって環境整備上の懸念

インターネット環境がない	<ul style="list-style-type: none">・インターネット環境がない。・インターネットを使えない。・院内wifi環境が十分でない。・ネットと院内LANがつなげない・ユーザーインターフェイスではない。・環境が不十分なので、今以上に負担が増える。・診察室でインターネットが使えないで大変不便になる。・院内からのインターネット接続は禁止されており不可能である。
PCがない／台数が限られる	<ul style="list-style-type: none">・診察室にPCがない・パソコンは使用しないので、購入しなければならない・インターネット端末の所在が限定的である。・医師が日常的に使用可能なインターネット接続できるPCは個人PCしかない。・対応端末が限定されることにより、入力可能なタイミングが得難くなる。・記入できる端末が限られ、不自由が増す・個人医院だと設置場所が限られるケースがある。
電子カルテとインターネット環境	<ul style="list-style-type: none">・電子カルテにインターネット回線が入りこめないため、電子カルテの情報を移すことができなくなる。・電子カルテとインターネットを同時にあつかえない・電子カルテと同じ場所にインターネットPCがないため、データをみながら入力できない。・電子カルテがインターネットを利用できるPCの近くにないのでかえって不便になる。・電子カルテの端末に隣接してインターネットを利用できるPCが設置されていない。・電子カルテとネット環境が離れている。・電子カルテとインターネットが別部屋なので利用しづらい。・電子カルテとインターネットが離れている場合にあるため不便。・電子カルテとインターネットが利用できる環境が整備されていない。・電子カルテとネットが分離されている病院のため、作業の手間がかかる。・電子カルテの近くにネット環境がない・電子カルテ端末の近くにインターネット環境が限定される。・電子カルテと別の端末でわざわざ操作するのが面倒・病院の方針で、電子カルテの付近にインターネット環境がない。・電子カルテとは別システムになれば手入力が多くなる・電子カルテと同時使用が可能かわからない・電子カルテパソコンに他のソフトは入れられない・(電子)カルテに記載した内容や記録が残らないのではないかという懸念
公的補助があるかどうか懸念	<ul style="list-style-type: none">・年間件数が少なく、設備の投資ができない・環境整備における費用の問題・対応に補助を
セキュリティへの懸念	<ul style="list-style-type: none">・ウィルスが心配・ウィルス混入の予防・動作環境の問題が懸念される。・セキュリティ(が心配)・セキュリティソフト・win10の勝手なバージョンアップで再々電子カルテのLANトラブルが発生

別紙3 レセプトのオンライン請求用のパソコンで臨個票のデータ入力することとなった場合、運用上困難な点

レセプト請求専用／他の目的で利用困難	<ul style="list-style-type: none">・レセプト単独用である。・レセプト専用オンラインとしているので、新たに別のシステム（PC含め）が必要となる。・（レセプト請求専用のため）別のパソコンを使用することになる。・レセプト用PCのため、ダウンロードなどに支障がありえる。・レセプトのオンライン請求と日常診療が直結していない。・レセ入力用のPCは限られている。・共用は困難。・委託事業者のパソコンだから。・他の目的で使いたくない。・レセプト請求用とは別のパソコンを利用したい。・レセプト請求用のパソコンで使用する予定はない。・レセプト請求端末からの入力は不便であり避けいただきたい。・オンライン請求用パソコン利用は不便である。一般ネット上の運用がよい。・オンラインデータ入力の場合は、レセプトパソコンを使わずに別のパソコンを使用する。・診療に使用するパソコンとレセプトで使用するパソコンが別なので、オンラインシステムを別のものにしてほしい。・レセプトオンラインとは別が良い。・（レセプト請求用のパソコンは）インターネット回線につながっていない。
診察室にレセプト請求用PCがない	<ul style="list-style-type: none">・レセプトのオンライン請求用のパソコンは事務部一つしか置いていないので、医師が利用することは難しい。・レセプトの請求用パソコンは受付けの事務に一台置いているのみなので、診療時間が終了後に作業するのは、わずらわしくなる。・レセ用PCは医事課にあり、使えない。レセプトオンラインPCとの共用は意味がよくわからない。・レセプトオンライン請求用パソコンは院内に1台医事課にあるのみなので、現実的に医師が記入することは困難。・レセプト請求は部署が異なる。・レセプト請求は事務局がやっております。・普段使用するPCでないため不便・普段使用するパソコンと異なるのは間違いのもとです。・レセコンをあまり使わないので慣れていない・電カルテ以外のパソコンは、医師の仕事場に置かれていない。
医師にアクセス権限がない	<ul style="list-style-type: none">・レセプトのオンライン請求用のパソコンにアクセスできない。・レセ用のPCは、医師に入力権限がない。・レセプトパソコンを医師が操作することになるとは思われない。・医師は通常、レセプトオンライン請求用パソコンを操作していない。・レセプト用の端末は医師の使用するものとは別物。・レセプトのパソコンは事務専用になっているため、臨個票入力用のパソコンは分けて使用したい。
事務の負担増／本来業務への支障	<ul style="list-style-type: none">・基本的に診察室にインターネット端末がないため、事務方の仕事が増える・メディカルクラークへの負担が増える・当院の医療事務の者に入力を頼むことになる。・事務が不慣れ。・メディカルクラークによる補助も受けにくくなるのではないか・医療秘書の増員が望ましい・レセプト提出時に臨個票を作成できない。・レセプト時期と重なるので難しい。・レセプトの担当者が使用中困るというだろう。・使いたい時に使えるかわからない。・他の作業がすすまないので困難・事務員が1人の診療所ではすべて医師が実施することになり負担が増える。

別紙4 臨個票のオンラインシステムに関する意見と要望

○臨個票に関する意見と要望

項目数を最低限に／簡素化	<ul style="list-style-type: none">・とにかく判定に必要な最低限の項目にして欲しい。・記載項目をできるだけ必要最小限にして欲しい。・シンプルで最低限の情報入力にして欲しい。・入力すべきデータは最低限にして欲しい。・入力の必須項目を最小限に。・本当に必要な項目だけに簡素化して下さい。今のように項目が多いと日常診療業務に支障となります。・限りなくデータ入力数を少なくして下さい。医師は時間外業務がこれのために多くなりすぎ。地方には医師が少なく対応できません。・項目数を減らすこと。・項目が少ないこと・項目数をへらし、簡潔な診断書にして、入力時間の短縮を図りたい。また、コロコロと形式を変えないで欲しい。・項目を少なく　項目の詳細、分類などがわかるようにしてほしい・入力項目をできるだけ少なくしてほしい。・入力項目数の簡素化をお願いしたい。・入力項目をもう一度みなおしていただきたい。多くて時間がかかっています。・特に再登録分は、新規も疾患毎に細分化している割に関連のない項目数が多い・必ず煩雑になる。もう少ししぼってほしい。必要なことだが、データ利用の目的が明らかでないのにデータを入れても無駄になる。・審査の短時間化（申請から2週間以内をめど）に資する様式にしてほしい。・できる限り簡素にして下さい。・できるだけ簡素にしてほしい（必要十分）・できるだけ簡素にしてほしい（特に更新時）・とにかく簡略化してもらいたい。この業務に当てる時間を極力減らしてほしい・出来るだけ簡素化してほしい。・煩雑。まとまりない内容であり有用ではないもののため、簡潔で視認しやすいものにするべき・入力の必須項目と、空欄でも構わない項目とわかるようにしていただきたい。・新規と更新の場合の用紙、様式を変えてほしい。どこまでが更新に必須の項目かまたどの項目が新規診断時のデータを記入するのかわかりづらい・下垂体機能低下関連の疾患については各々でなくまとめて欲しい（洞下垂体機能低下の場合など）
--------------	---

○システムの仕様に関する意見と要望

アクセス性	<ul style="list-style-type: none">・どの端末からでも登録できるようにしてほしい・どのパソコンでもアクセスしてデータ入力できるように・検査値等は端末データがリンクしていると記入がし易く、漏れがなくなってくる。・個人のパソコンから入力できるようにしてほしい。・ipadのようなタブレット端末だと、やりやすい・スマホで簡単にできるようにして欲しい・IDとパスワードなどの設定で、どのパソコンでも入力が可能にできるとよい。・端末の台数によっては時間外での入力となりえる。多くの端末で導入可能なものを入れてほしい。・作業場所が限られるため、可能であればORCA(日医標準レセプトソフト)のようにVPNを使って、外部からアクセスできるようにして欲しい・電子カルテの入力が可能な全ての端末で入力できること・アクセスコードを個人に特定化し、外部PCからの入力も可能になればモバイル式に適した環境からも入力が出来ることを望みます。時短となる・入力したデータは各自保管できるようにして欲しい・専用の入力用の機械でなくても良いようにして欲しい・日本中どこででも入力できること・自室で入力できるようになるとありがたい。
-------	--

別紙5 臨個票データ利活用について患者への説明は「できない」または「わからない」を選択した理由

○患者への説明／データ利活用の経験がないから

利活用について患者への説明の「経験がない／少ない」	まだ説明を実際行っておらず、何とも言えないため。 今までやったことがない為、どうなるか想像がつかない。 説明を要する場合に未だ遭遇しておらず。 どうなるのか実例がないためわからない… 実績がない(6人) 経験がない(16人) 私自身はその業務にかかわっていない。 自身で行ったことがないためわからない。 直接たずさわっていない 直接入力していないので、わからない。 知らないうちに提出されている 事例が少ないため 経験症例数が少ないため。 症例数が少ないので、研究にならないから。 経験が少ないとため。強制ならばするしかない。 実施が不十分
---------------------------	---

データ利活用の「経験がない」	今まで利活用を行ったことがない為 データを利用することはない 利用したことがない。本当によくわからない。 利用しようがない。
----------------	---

○利活用の仕組みについて

全体的に不明	全体像がみてこない 実体がよくわからない システムが理解できていない システム構築が必要である システム等を理解出来ていないため まだシステム整備及び理解が十分できていない 質問のイメージがわからない どのようなものか理解していないため どのようなものであるか不明だから 不確定のことが多く分からぬから 決まってもいないことには何とも… 自分自身があまり理解していないため 自分自身が詳細を理解していないため。 自分自身が了解したことではないので。 十分に理解していない 詳細が不明（7人） 状況を想定出来ない。 状況を読めず、お答えできません 状況の判断が困難 現状を把握しきれていない 状況を十分把握していないため 情報不明
--------	---

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))
分担研究報告書

難病データ登録システムのあり方の検討

オンラインによるデータ登録システムの検討

研究分担者 秋丸 裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)

研究要旨

平成 27 年 1 月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」の施行 5 年後見直しに向けて、指定難病データ登録システムを現状の OCR 読取方式から将来的にオンライン登録方式とする議論が始まっている。臨個票を記載する医療現場の難病指定医、記載された臨個票を基に医療費支給認定審査を行う自治体、そして難病データベースへのデータ登録を行う疾病登録センターが抱える様々な課題を解決できるオンライン登録による次期難病データ登録システムのプロトタイプとそれを構築する仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェアの仕様と数量）、構築・運用ならびに新旧データベース間のデータ移行に係る総合的なコストを提案する。

提案するプロトタイプ（プロトタイプ構築と運用検証を当初予定していたが、難病対策課との協議で要件提案を成果物とすることになった。）を導入することで、現状のデータ登録システムの課題を以下のように大きく改善できるものと期待する。

1. 難病指定医の臨個票記載の負担軽減
2. 難病指定医が記載する臨個票データの精度向上
3. 認定審査を行う自治体の審査作業の迅速化/効率化と臨個票送付の負担軽減
4. 難病データベースに登録されるデータの正確性向上

A. 研究目的

現行の難病データ登録システムは、2種類の臨床調査個人票（以下、「臨個票」という。）に記載されたデータを登録している。すなわち、（1）平成 27 年 1 月 / 7 月から支給開始の 306 疾病の手書き又は活字による記載方式（Excel 又は PDF）の臨個票（以下、「旧臨個票」）と（2）平成 29 年 4 月以降の 331 疾病の OCR 方式の臨個票（以下、「OCR 臨個票」）である。これらの臨個票のデータ登録の流れは図 1 に示すように、①患者受診、②難病指定医の臨個票記載、③支給申請、④自治体の

審査を経てから OCR 臨個票は OCR スキヤナによる帳票読取のために一旦コピーされて、国から委託を受けた「疾病登録センター」（難病データベース構築・保守/運用とデータ登録・抽出業務を実施）に送付される（旧臨個票は複写又は PDF 変換ファイルの送付が可能）。現行のデータ登録の全体の工程は難病指定医の臨個票への記入負担、自治体の認定審査と臨個票複写とそれらの送付の労力、OCR 読取精度など様々な課題を抱えながらデータ登録が進められているのが現状である。

一方、平成 30 年 6 月の厚生科学審議会疾病

対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（合同委員会）における取り纏めの中で、「現在の登録方法を見直し、オンラインシステムを検討すること」や「登録項目や同意書の見直し」が中長期的課題として提言され、難病法の施行5年後見直しを迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討が行われている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されている現状を踏まえ、難病対策においてもオンライン化によるデータ登録が可能な次期データ登録システム（以下、「Web登録システム」）のプロトタイプとそれを構築するための仕様要件やコストを提案することを本研究の目的とする。

B. 研究方法

現行の難病データ登録システムの課題を踏まえて、これを解決できるシステム構造と要件を整理した。それらをIT業者5社と協議を行い、整理した要件への適合性と費用面の妥当性から2社に絞ってプロトタイプ構築のための仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェア）を検討した。

これらの仕様要件を整理して実際にプロトタイプ構築と運用検証を行う予定であったが、難病対策課との協議で要件を本研究の成果とすることになった。

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. Web登録システムの構成

Web登録システムの構成を検討するにあたり、先ず、現状の課題解決を前提にWeb登録システムに求められる要件を以下のように整理した。

- ①指定指の記入の負担軽減：指定医がweb登録を行う際に最も考慮すべきは入力の負担軽減で、更新申請の臨個票を記載する場合、前年の登録データあるいは軽症から重症に移行するなどの再診時に「直近の診断データ」が入力端末の画面に（一定期間）表示されること
- ②電子カルテとの連携：電子カルテからSS-Mix形式でデータを出力し、臨個票のWeb入力画面に取り込めるこ

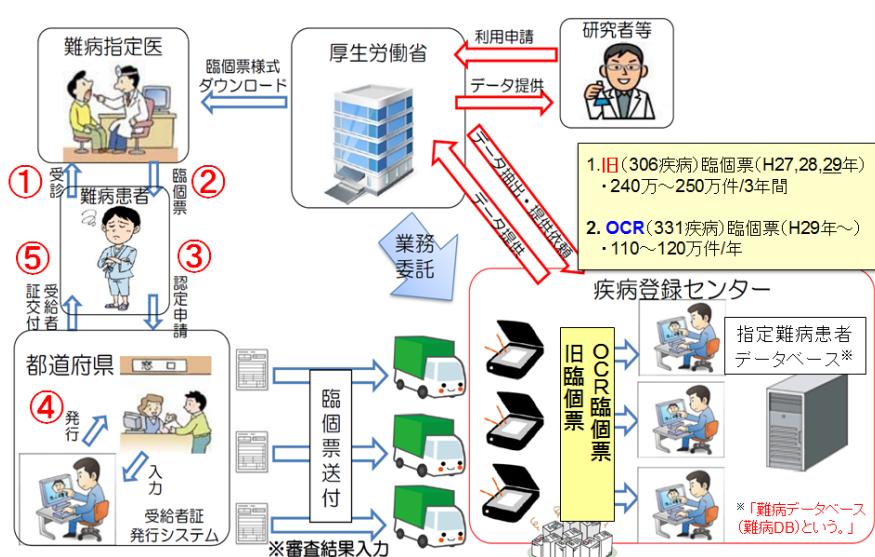


図1 指定難病患者データ登録システム現行の登録フロー

指定難病次期データ登録システム 概要図

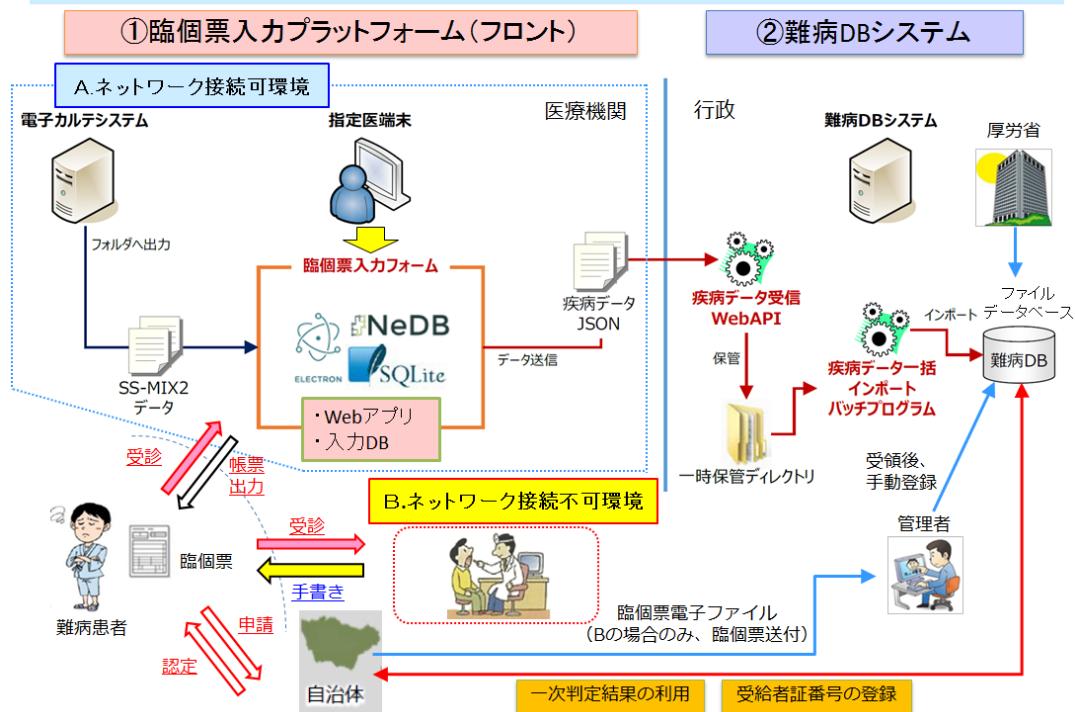


図2 Webデータ登録システムの概要図

③自治体の認定審査等の負担軽減：指定医の記載済み臨個票データから自動診断機能を介した一次判定結果を閲覧できること

指定医のオンライン端末の入力画面に直近の臨個票データが表示されること、医療機関の電子カルテシステムと難病DBのWeb登録システムとを直接オンライン接続することは医療機関の情報セキュリティー上、困難であることから、入力に特化し、電子カルテシステムとも連携可能なデータ登録システムを難病DB本体と別に構築する必要があるという結論に至り、図2に示した入力専用データベースである「①臨個票入力プラットフォーム(以下、「フロントシステム」)」と難病DB本体である「②難病DBシステム」の2つのデータベースシステムから構成されるシステムを提案する。

ネットワーク接続ができない医療機関も実際には多くあることから、臨個票紙媒体で登録ができるフローも考慮する必要がある。そ

ため、自治体で認定審査が終わった臨個票を電子ファイル化して、管理者（疾病登録センター）にDVDなどのメディアで送付し、管理者が難病DBのWeb入力画面に直接手入力できる機能を有する（図2参照）。

2. Web登録システムの要件

入力と登録のそれぞれの機能を持つデータベースシステムに必要な具体的な要件を纏めた（表1、2参照）。

フロント側の大きな特徴は4つあり、一つは指定医に患者紐付検索により直近の入力データが画面表示され、その表示期間を受給者証の有効期間1年3か月を考慮して、15か月間はサーバに保持され閲覧ができるが、期間が過ぎれば自動的に消去されてサーバHDD（ハードディスク）に負荷が継続しないことである。二つ目は臨個票のデータ精度を向上するため、記入の留意が必要な箇所には「入力ガイド」が入力画面に表示される（例えば、数値桁数、小数点有無、検査値や薬剤量の単

表1 入力プラットフォームの要件

① 臨個票入力プラットフォーム(フロント側)の要件

【要件】

① 入力ソフトウェアの汎用性

全国医療機関のPC端末に使用可能な汎用性の高い入力アプリであること

(1) OSの種類、versionへの広範囲な適応性

(2) 入力デバイスを選ばない

　　＊上記要件を満たすには、「Webアプリ」が必須

② ログインシステム

入力者(難病指定医、協力難病指定医、保健所)のID/PWによるログインシステム

③ 前回入力データの呼出

患者の基本データから同一患者の前回入力データを紐付けて呼出が可能のこと

(1) 前回入力データを保存するデータベース(入力DB)を有する

(2) 短期間(15か月)のデータ保持ができるて、保管期間が過ぎるとデータを自動削除

(3) 患者紐付機能を有し、直近の入力データを入力DBから呼び出せる

④ 難病DBへの登録

入力データを暗号化し、難病DBにオート(或いはセミオート)で登録できること

⑤ 入力フォームの修正

臨個票の表記内容・レイアウト変更に伴って入力フォームの修正が容易にできること

⑥ 入力ガイド

指定医等への入力ガイドを表示できること

(1) 入力時に注意すべき項目、入力方法、検査数値・単位などをポップアップ表示する

⑦ 電子カルテからの入力

医療機関が保有する電子カルテからSS-MIX形式で入力フォーム(臨個票)へデータ連携ができること

⑧ 臨床データ出力

JSON形式による入力データの入力DBと難病DB管理者への出力ができること

⑨ 帳票出力

データが記入された入力フォームを医療費審査用の帳票として出力できること

⑩ 同意取得

(1) 患者データの二次利用にかかる患者本人の同意取得の有無を記録できること

(2) データ利活用に不同意の場合、DB登録は行うが、データ抽出が出来ないように経年的データのロックができること

表2 難病DBシステムの要件

② 難病DBシステム(難病DB側)の要件

【要件】

① ユーザアクセス

難病DBユーザ(管理者、自治体、厚労省)がアクセスできること

② ログインシステム

難病DBユーザのID/PW発行、ログインシステム

③ 入力データの難病DB登録

(1) 入力DB(入力PF側)から出力されたデータ(JSON)を難病DBにオート(指定医確定後)で登録できる

(2) 入力PFを使用しない場合(紙媒体臨個票の送付)は、管理者が難病DBに直接入力できる

④ 画像データの登録

検査画像データ、指定医の追加資料等を格納できること

⑤ 難病DBの形式

画像等の格納に対応できるようファイルデータベース形式であること

⑥ 臨個票作成バージョンごとのDB改修

臨個票の新規追加/既存修正に対応できるデータベースであること

⑦ 既存DBの次期DBへのデータ移行

既存DBのデータ(120万人/年 × 7年、PostgreSQL)を次期DBに移行する

⑧ 一次判定機能 ※既存DBのWebアプリ機能の利用可

入力データから一次判定を実施し、その結果を自治体が閲覧できること

⑨ データ分析・抽出機能 ※既存DBのWebアプリ機能の利用可

(1) 登録データから任意疾病の患者群データを抽出できる

(2) 難病DBへの登録後に不同意の患者データは難病DBから削除できる

⑩ データ整理表の自動修正

入力フォーム修正に伴って難病DB設計用データ整理表の項目・レイアウト変更がオートできること

位、入力数値の自動変換、必須事項など）。三つ目は上述のとおり電子カルテとの連携機能、四つ目は指定医が難病患者の診察時にデータ登録とデータ利活用にかかる同意・不同意がその場で登録ができる、不同意の場合には難病DBには登録は行うがデータ抽出ができないようにする機能である。

難病DB側の特徴は一次判定機能以外に2つある。一つは、臨個票の記載項目やレイアウトの変更がサーバ画面上で容易にできることである。二つ目はデータベースを構築するため臨個票項目（1臨個票あたり100項目）の一つひとつにデータ型を定義した「データ整理表」と呼ばれる設計図が必要であるが、臨個票の項目変更に連動してデータ整理表も自動変更される機能である。これまでのデータ整理表作成はすべて手作業で行っており、臨個票の変更とそのデータ整理表の修正をして、データベースの変更となり、臨個票改変により膨大な時間とコストが必要であったが、それらが大幅に軽減できる利点を持つ。

3. Web登録システム構築の仕様要件

2つのシステムの構築に必要な仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェア、サーバの数量、サーバ容量など）を検討するため、アクセスポイント（医療機関数）、アクセス件数（登録患者数、指定医数）、アクセスタイル

ム（更新申請時のピーク期間）による想定負荷量（表3参照）を前提条件としてシステムのスペックを設定した。年間120万件の申請のうち、9割の更新申請が6～12月に行われると考えると、「1日1万件以上」のアクセス負荷に耐えられる仕様が求められる。

これらを基にフロント側の構築に必要なハード・ソフト・ミドルウェア仕様要件一式の2案を別紙1（A案）、2（B案）に示す。また、難病DB側構築の仕様要件一式を別紙3（A案）、別紙4（B案）に示した。

4. 電子カルテとの連携

電子カルテとの連携方法は、図3に示すように最新の臨個票フォームを保管するポータルサイトサーバから入力用医療機関端末にフォームのダウンロードを行い、電子カルテからのSS-Mix2データをフォームにインポートした後、入力データをJSON（軽量のデータ変換フォーマットの一つ）でフロント側の入力サーバに登録する方式とした。

5. ネットワーク接続方式の方法

医療機関に設置する指定医端末のネットワーク接続方式は図4（「PC」の赤点線枠）に示すとおりSSL認証、ソフトウェアVPN、専用線VPN、インターネットVPNの4パターンが考えられる。このうち、SSL認証は医療機関

表3 次期システム構築の前提となる条件

No.	条件項目	条件の内容
1	対象となる指定難病数と入力画面数	2019年第5次の2疾病を含め333疾病。 入力画面数は、複数病型の臨個票数が基本単位となるため、446入力画面。
2	難病DBへの登録患者数	認定者は90万件、不認定者が25～30万件。合計で年120万件。
3	新規認定数	3～5%程度の増加。
4	登録を行う医療機関の施設数	全国の医療機関総数は9万7千件。 (内訳)一般病院8,400、クリニック8.7万、難病拠点126、難病協力1,416
5	指定難病医 登録数	難病指定医・協力難病指定医(更新の診断書のみ記載可)数は14,2516人・6075人
6	年度での認定更新に伴う入力集中の想定	・120万件の内、90%の更新患者の申請は6月開始～12月の期間ピーク ・年を跨いで1～2月も申請・認定作業あり。

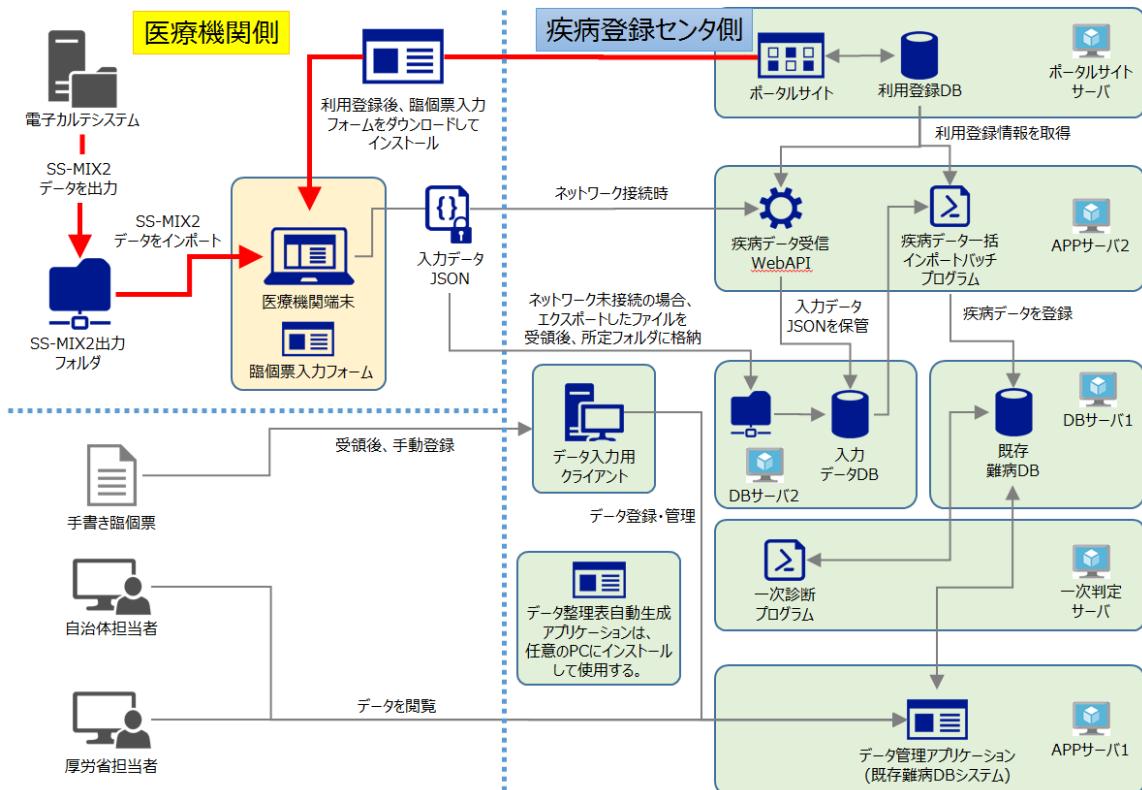


図3 電子カルテシステムとフロントシステムとの連携方法

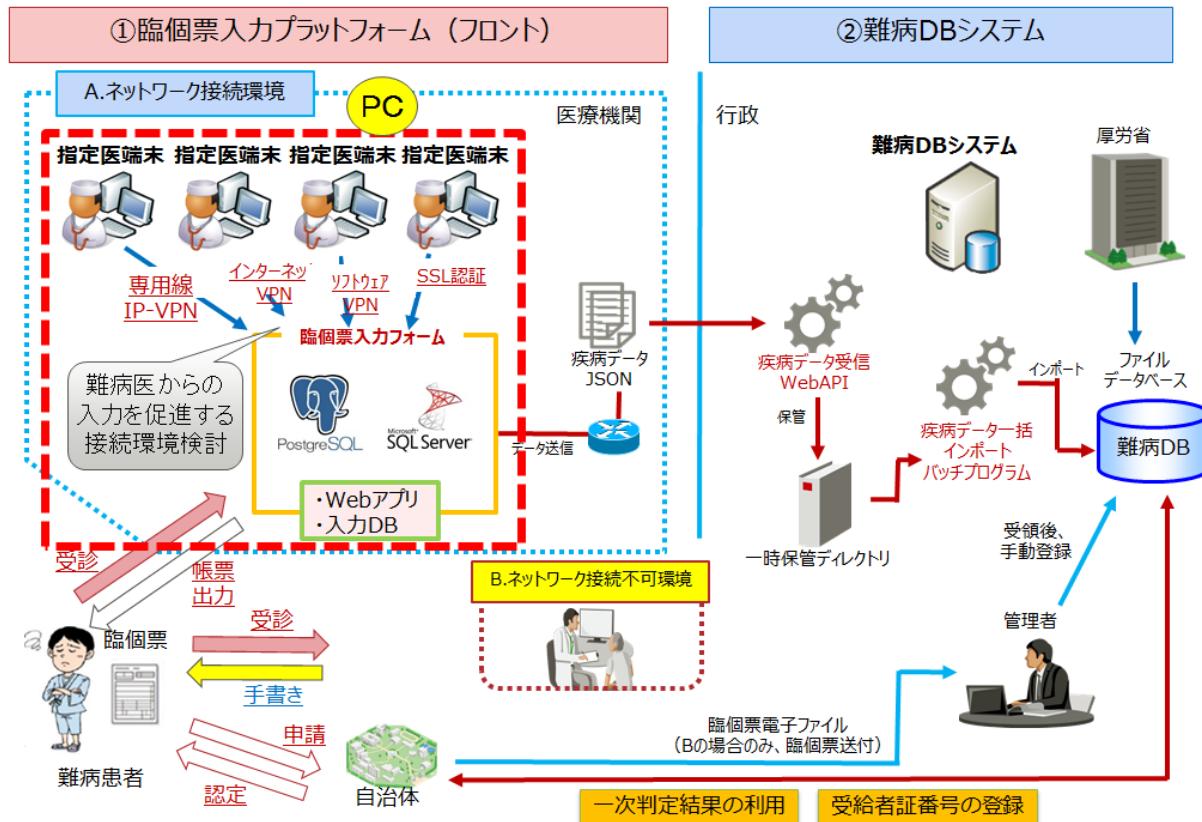


図4 指定医端末 (PC) のネットワーク接続方式

では推奨されていないため、3つの方式のいずれが考えられる。これら的方式のメリットを表4に示すとおり接続の利用観点から「ソフトウェアVPN」が推奨される。

D. 考察

1. 指定医の臨個票記入の効率化

(1) 患者紐付機能

指定医の臨個票記入のフロント側に登録済の直近の患者データを表示するためには、患者検索する紐付キーが必要となる。一般的に使用される「疾患名（必須）」+「姓名/生年月日/性別の3項目のうち、いずれか2項目」の紐付3項目があるが（現行の難病DBへの同一患者の紐付にも使用されている）、同姓同名で、かつ生年月日が同一という事例が難病データ登録でも多く発生しており、紐付精度を向上するために例えば、現住所の都道府県名や郵便番号を紐付キーとして追加することも一案である。

(2) 臨個票の附帯資料

認定審査のため、臨個票とは別に附帯資料（検査データ、指定医のコメントなど）が添付される場合が多く見られる。また、指定医は患者の症状や経過を臨個票の「特記事項欄（250文字）」に丁寧に記述することも多いが、手書き文字は判読が困難なため現状のデータ登録では難病データベース

には登録できていない。Web登録システムであれば、重要な附帯資料もデータベースに登録が可能となり、それらのデータ利活用も漏れなく行われるメリットがある。

2. 電子カルテからのデータ取込み

医療機関の電子カルテシステムとフロントシステムの連携方法は一つの重要な課題である。ポータルサイトサーバにある入力用臨個票フォームを指定医端末にダウンロードして、SS-Mix2 フォルダ出力フォルダにあるデータをそこにインポートする方法であれば、電子カルテシステムとの直接的なネット接続は回避できる。この方法は臨床試験へのCDISC標準利用の際に複数の医療機関がコンテンツサーバから申請電子データのマスターインプレートをダウンロードし、電子カルテのデータインポートを行いデータ共有する方法として利用されつつある。

333疾病の臨個票は400種類以上あるため、全入力フォームを作成する費用が高額になるという見方と1入力フォーム数万円で作成できるという見方もあり、入力フォーム構築には詳細な検討が必要となる。

3. 自治体の負担軽減

(1) 一次判定機能の利用

指定医が記入完了した臨個票データが難病

表4 インターネット接続方法の種類と利点

	ソフトウェアVPN	専用線VPN	インターネットVPN
提供方式	サービス型	サービス型	オンプレ型
各拠点の導入の容易さ	○ 既存のインターネット回線を利用するため、回線工事やハードウェアの設置は不要。	✗ 各拠点で回線工事が必要。	△ 各拠点にVPN装置を設置する。
接続拠点数の増加による拡張の容易さ	○ サービス型のため、上限を意識せず、拡張が可能。	✗ 各拠点側の回線工事が必要。	△ センター側のVPN装置の上限による機器交換が必要。
利用者目線の容易さ	○ 専用のアプリが導入作業を意識せず、自動でインストール可能。	✗ 回線工事の調整が必要。	△ VPN装置を設置するため、LAN設定の変更が必要。

DB 側に格納された後、1 日 1 回（深夜）の頻度で自動で実行される一次判定機能の結果を自治体が利用することで審査業務の負担軽減が見込まれる。330 疾病 424 臨個票の各データから一次判定機能が働く診断ロジックは本研究課題で構築し（H28、29 年度分担課題「難病データ登録システムの開発」で実施）、難病データベースに実装済みであるので、これらを次期システムでも利用することが可能である。

（2） 臨個票の送付

一定の割合で紙媒体を介したデータ登録の業務フローは存在するものの、OCR 臨個票のように紙媒体で疾病登録センターに送付する必要はなくなり、申請された臨個票の電子ファイル化を行って CD 等のメディアでデータ送付が可能である。現行の OCR 臨個票の複写・梱包・送付の作業が大幅に軽減される。

（3） 受給者証番号の登録

現行の自治体の認定作業では、申請された OCR 臨個票に認定者の受給者証番号を審査後に手書き記載する必要があるが、疾病登録センターに送付された臨個票を見るとかなりの頻度で未記入のものがある。

次期システムでは自治体と難病 DB 側との双方向アクセスができるので、審査結果を難病 DB 側に登録することが可能である。

4. ネットワーク接続方式の方法

ネットワーク接続方式はソフトウェア VPN を推奨するが、その導入コストは 1 ID の発行料と月額使用料がそれぞれ 100 円、1000 円が一般的で、これらの費用を医療機関が負担するかどうかの議論が必要と考える（医療側に導入メリットの理解がなされれば費用負担の可能性もある。）。

5. 構築・運用にかかるコスト

フロント側と難病 DB のシステム構築ならびに保守・運用支援に必要な費用を試算した

（表 5 参照）。

表 5 Web 登録システム構築・運用費用

費用細目	①フロント側	②難病DB側
構築費用	～4億円	～5億円
保守・運用費用	180万円/月	80万円/月
データ移行費用	2,000万～4,000万円 * 移行方式による	

6. 新旧データベース間のデータ移行

次期システムのデータベースへのデータ移行量は、次期システムの稼働が 2023 年 4 月と仮定すると現行データベース約 7 年分（2015～2023 年）×100 万件/年で 700 万件（CSV ファイル容量 8.5MB/1 万件であるので、約 6 GB）となる。次期システムでは臨個票の項目内容や項目順も変更になることから、旧データの新データベースへの移行には、旧データを新データベースにレイアウト変換するツールが 440 以上の臨個票でそれぞれ必要になる。変換ツールの作成、旧データの CSV の新データベースへのキーリテイリング作業、データ移行量から移行作業に係るトータル費用は表 5 に示すとおりである。

7. 診断画像ファイルの登録

臨個票データとの紐付け等を考慮すると診断画像データは医療機関で臨個票入力フォームを使用して登録を行い、難病 DB システムへ送信する流れとなる。しかし、全国の医療機関から送られた画像データが難病 DB システムへ集中するため、非常に大容量のストレージが必要になる。また、Azure の場合はデータをダウンロードする際の通信量に課金されるため、何らかの理由で Azure からデータを引き上げる際、高額な通信料が発生する可能性があり、診断画像ファイルの保存の有無は費用とのバランスを考慮して検討が必要である。

8. その他の付加機能

(1) コールセンター機能

指定医が Web 入力をする際に、入力内容や方法が不明な場合に管理者（疾病登録センター）への問い合わせとその対応が不可欠である。また、自治体からの問い合わせに対しても同様であり、これらに対応するため次期システムを運用管理する疾病登録センターにはコールセンターサポート機能、具体的には電話対応やチャットサポート（チャットボット機能の検討など）を付加することが重要である。

(2) パスワード忘却支援機能

指定医の臨個票記載頻度は更新時期以外の年前半は比較的ペースが落ちることが予想される。また、患者数の少ない地域の指定医も年間の記載頻度はそれ程多くなく、Web 登録システムへのアクセス間隔が空いてしまうとシステムにログインする ID・パスワードを忘れることが少なからずある。それを回避するため、パスワード忘却或いは紛失時のパスワードリセット機能を実装することが必要と考える。

E. 結論

現状の難病患者データ登録システムが抱えている指定医の臨個票記載、自治体の認定審査、データ登録の効率化の課題を大きくクリアできる Web 登録データシステムの構成、その構築と運用負荷に耐えうる仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェア）、そして構築/運用費用をプロトタイプ案として纏めた。一方で、医療機関のネットワーク環境等の問題があり 100% のオンライン化は困難なため、紙媒体を使用したデータ登録の方法も存続させる必要がある。Web 登録には多くのメリットがあり、オンライン：紙媒体の申利用比率はほぼ同等との調査結果も得られており（本研究の分担課題「臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査」報告書を参照）、可能な限りオンラインの申利用比率を向上させ

る更なる政策とインフラ改善の方策が必要と考える。

平成 31 年度から次期難病患者データ登録システム構築の本格的な検討が開始されるにあたり、本研究の提案が議論の一助になることを期待する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

別紙1

臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧（A案）

カテゴリ		台数	要求仕様
1	ハードウェア（IaaS）機能要件	-	※以下に記載する機能を有するサービスを提供すること。なお、サーバ台数やサーバ機能については、サイジングを行い適正な構成とする。
1	IaaS共通	-	回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2			通信課金無制限とすること。
3			クラウドと入力拠点環境（各医療機関・要件により各自治体拠点） を接続は、 ソフトウェアVPN技術等によるセキュリティを担保した接続サービスとすること。
4			日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。 また、データセンター間は、 閉域網 により接続されていること。
5			東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
6			災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
7			日本国内の2か所以上のデータセンター間において、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
8			ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ（複製）を保持できること。
9			クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
10			ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
11			クラウドセキュリティ推進協議会（JASA）が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
12			データセンター間は、キャリアバックボーンを用いた100Mbps以上の専用線（L3網）にて、接続を行うこと。
13			IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能であること。
14			サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
2	WEB/APサーバ	1	
15	1 個体		仮想化基盤であること。
16	2 CPU		仮想4コア以上であること。
17	3 メモリ		8GB以上であること。
18	4 HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
19	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
20			データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
3	DBサーバ	1	
21	1 個体		仮想化基盤であること。
22	2 CPU		仮想8コア以上であること。
23	3 メモリ		16GB以上であること。
24	4 HDD		一次ディスクとして、128GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
25	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
26			データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
4	バックアップサーバ	1	
27	1 個体		仮想化基盤であること。

カテゴリ			台数	要求仕様
28	2	CPU		仮想4コア以上であること。
29	3	メモリ		14GB以上であること。
30	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
31	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32				バックアップ領域として、15TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
5	運用管理／ウィルス対策サーバ		1	
33	1	筐体		仮想化基盤であること。
34	2	CPU		仮想4コア以上であること。
35	3	メモリ		14GB以上であること。
36	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
37	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
38				運用管理領域として、1TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
6	検証WEB/AP/DBサーバ		1	
39	1	筐体		仮想化基盤であること。
38	2	CPU		仮想4コア以上であること。
37	3	メモリ		14GB以上であること。
36	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
35	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
34				データ領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
33	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
7	検証帳票サーバ		1	
34	1	筐体		仮想化基盤であること。
35	2	CPU		仮想2コア以上であること。
36	3	メモリ		7GB以上であること。
37	4	HDD		一次領域として、100GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
38	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
39				データ領域として、300GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
40	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
8	バックアップストレージ		1	
41	1	筐体		仮想ストレージ機能であること。
42	2	ストレージ		「DBサーバ」「OCR用AP/DBサーバ」のバックアップ領域として、34TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
9	遠隔地バックアップストレージ		1	
43	1	筐体		仮想ストレージ機能であること。
44	2	ストレージ		「バックアップストレージ」の遠隔地バックアップ領域として、34TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
10	ルータ		1	
45	1	筐体		仮想ルータ機能であること。
46	2	機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
47				50Mbps以上の通信が行えること。

カテゴリ			台数	要求仕様
1	ハードウェア（オンプレミス）機能要件			
48	オンプレミス共通	-		指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬出入を行うこと。
49				設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
50				必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
51				必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
52				機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
53				契約期間中、2~4時間3~6~5日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
54				ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2	業務用クライアント	10		
55	1 筐体			デスクトップ型であること。
56				外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
57				重さは、10kg以下であること。
58	2 CPU			Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz 以上の性能を有すること。
59	3 メモリ			8GB以上であること。
60	4 HDD			1TB以上であること。
61	5 インタフェイス			USB3.0×4ポート以上有すること。
62				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
63				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
64				無線LAN機能が搭載されていないこと。
65	6 外部記憶装置			スーパーマルチドライブを内蔵していること。
66	7 ディスプレイ			31.5型ワイドの液晶（ハーフグレアパネル）ディスプレイを有すること。
67				画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
68				Webカメラが搭載されていないこと。
69				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
70	8 その他			シリアルポートを有すること。
71				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
72				セキュリティワイヤーを有すること。
73				日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
74				光学式USBマウスを有すること。
3	生体認証装置	17		
75	1 機能			非接触型の静脈認証であること。「手のひら静脈認証」であることか、或いは「指紋と指静脈を同時に読み取る」ことのできる装置のいずれかとする。
76				「手のひら静脈認証」の場合、認証率は、本人拒否率0.01%（リトライ1回含む）の時、他人受け入れ率0.001%以下であること。「指紋と指静脈認証」も同程度の認証率であること。
77				「手のひら静脈認証」「指紋と指静脈認証」の認証時間は、1:1認証時 約1.7~2.0秒程度であること。
78				センサーへのコマンドが10秒間無いときは、自動的に省電力モードへの移行が可能なこと、或いは待機電力が2.5W以下であること。

カテゴリ			台数	要求仕様
79	2	インターフェイス		USB 2.0以上で業務用クライアントと接続可能であること。
80	3	その他		正しい位置に導くための専用ガイドを有すること。
81				静脈認証により、Windowsにログインできること。
4		管理コンソール	1	
82	1	筐体		ノート型であること。
83				外形寸法は突起部を含まず、幅：374mm×奥行：250mm×高さ：32.5mm以内とすること。
84				重さは、2.1kg以下であること。
85	2	CPU		Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
86	3	メモリ		4GB以上であること。
87	4	HDD		500GB以上であること。
88	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
89				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
90				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
91				無線LAN機能が搭載されていないこと。
92	6	外部記憶装置		DVD-ROM装置を内蔵していること。
93	7	ディスプレイ		15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
94	8	その他		セキュリティワイヤーを有すること。
95				エコマーク認定を受けていること。
96				Webカメラが搭載されていないこと。
97				日本語キーボード（JIS配列準拠）を有すること。
98				光学式USBマウスを有すること。
99				バッテリ駆動時間は、2.5時間以上であること。
100				本装置はラック内に設置するため、ラックに設置するための棚板や機器を固定するためのシート等を準備すること。
5		ファイアウォール	1	
101	1	筐体		デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
102				外形寸法は、幅：20cm×奥行：5cm×高さ：24cm以内とすること。
103				重さは、2kg以下であること。
104	2	機能		ファイアウォールスループット、750Mbps以上であること。
105				アプリケーション可視化制御とURLフィルタリング機能を有すること。
106				SourcefireIPS、アンチマルウェア機能を有すること。メーカーが提供するサービスにより、新種のマルウェアへの即時対応が可能機能を有すること。
107				最大アプリケーション制御（AVC）スループット、250Mbps以上であること。
108				AVC および IPS スループット、125Mbps以上であること。
109				同時セッション数20,000以上であること。
110				Ipsec VPN ビア数、最大50まで対応可能なこと。
111				1秒当たりの最大新規接続数が、5,000以上であること。
112	3	インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T / 10BASE-TのRJ-45×8ポート以上有すること。
113	4	その他		ファンレスであること。
6		L2スイッチ	1	
114	1	筐体		ラックマウント型であること。
115				外形寸法は、幅：420mm×奥行：250mm×高さ：43.5mm以内とすること。

カテゴリ			台数	要求仕様
116				重さは、3.5kg以下であること。
117	2	機能		MACアドレス認証機能により、利用可能な機器を限定できること。
118				オートネゴシエーション、速度固定、全二重／半二重固定（10／100BASE-TX）、Auto MDI／MDI-X機能を有すること。
119				ポートVLAN／IEEE802.1QタグVLAN／プロトコルVLAN機能を有すること。
120				CLI機能を有すること。
121				Ipv4／Ipv6に対応していること。
122				ポートミラーリング機能を有すること。
123				ループ検出機能を有すること。
124				スイッチ容量48Gbps以上であること。
125				最大パケット転送能力3,570万PPS以上であること。
126	3	インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T / 10BASE-TのRJ-45×24ポート以上有すること。
127				ファン動作時の騒音が、45db以下であること。
128	4	その他		クライアントが接続するために必要なポートが足りない場合、スイッチングハブの増設を行うこと。
7	ラック		1	
129	1	筐体		19インチ規格であること。
130				16U以下であること。
131				サイズは、610mm（W）×1,140mm（D）×845mm（H）以下であること。
132				鍵付きであること。
133				以下の機器を搭載するための部品や棚等を準備すること。 ・管理コンソール ・ファイアウォール ・ストレージ
	ソフトウェア機能要件			※ソフトウェア機能要件に示す機能を有するソフトウェアを用意すること。なお、設計時に利用する機能について協議を行うこと。
1	ソフトウェア共通		-	
134				ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
135				WindowsのデバイスCALのように、クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていなくても、必要なライセンスも購入すること。
136				別途「指定難病データ登録システム所外拠点の環境構築・保守業務一式」で調達される業務用端末75台について、以下のソフトウェアを導入する。そのため、導入に当たって必要なライセンス購入、インストール・設定作業も本調達に含めること。 ・デバイス管理ソフトウェア ・エンドツール
137				契約期間中、原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
2	WEB/APサーバ		1	
138	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
139	2	WEBソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるWebソフトウェアであること。
140	3	APソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるAPソフトウェアであること。
3	DBサーバ		1	
141	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
142	2	データベース		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
143				パーティショニング機能を有すること。
144				トランザクション処理が可能なこと。
145				指定難病システムと互換性のあるデータベースソフトウェアであること。

カテゴリ		台数	要求仕様
4	帳票生成サーバ	1	
146	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
147	2 帳票ソフトウェア		アプリケーションで作成した帳票の出力が可能であること。
148			作成済みの帳票をエディタを用いて容易に修正可能であること。
149	3 帳票暗号化ソフトウェア		PDF形式の帳票を生成する際に、Adobe Acrobat の提供するPDFのセキュリティ機能を付加可能であること。
5	バックアップサーバ	1	
150	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 以上であること。
151	2 バックアップソフト		「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」」サーバのシステム領域およびデータ領域のバックアップ／リストアが可能なこと。
152			バックアップデータの暗号化機能を有すること。IaaSのバックアップストレージが暗号化機能を有している場合は、必須ではない。
153			世代管理する機能を有すること、
6	運用管理／ウィルス対策サーバ	1	
154	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
155	2 統合管理ソフトウェア		以下の構成情報の取得が可能な、ネットワークの構成情報の管理およびシステムの構成情報の管理機能を有すること。 ・搭載CPU ・メモリ容量 ・ディスク容量
156			運用管理を、統合されたメインコンソールから一元的に操作可能であること。ツリー／マップが一画面で表示されること。
157			「証跡管理ソフトウェア」「デバイス管理ソフトウェア」を一元的に管理可能であること。
158			サーバやルータ、ゲートウェイなどのネットワーク機器の死活監視を行い、そのイベントベースで状態を可視化でき、状態の変化をイベントとして管理者に通知可能なこと。
159			トラブル発生をメールや音声、ポップアップメッセージ、パトライトなどで管理者に通知することが可能なこと。
160			オンプレミス環境とIaaS環境を一つのコンソールで集中監視可能な機能を有すること。
161			以下の項目の監視が可能なこと。 1) 稼働監視（ICMPなど） 2) 性能監視（CPU、メモリ、ディスクIO等） 3) アプリケーション監視 4) SNMPトラップ監視
162			さまざまな資産（サーバ、スマートデバイス、ネットワーク機器、プリンタ、複合機）を統合して管理可能なこと。
163			機器の資産情報の自動収集、外部ファイルからの資産情報の取り込み、手動による登録で資産管理台帳の作成、変更（追加、変更、削除）ができ、変更歴履を確認できること。
164			資産情報を収集した機器に紐づく、周辺機器も資産としてひとまとめに管理可能なこと。
165			資産管理台帳で管理している機器を配置して、フロアマップから機器情報の詳細、契約情報、棚卸未完了の機器、契約が満了する機器などの情報を参照可能なこと。
166			運用にあわせてイベントの監視方法をカスタマイズ可能であること。イベントを分かりやすいメッセージに変換して表示への変更や同一原因で通知される複数のイベントを1つにまとめて監視が可能であること。
167			エージェントをインストールする場合とインストールしない場合の2種類の形態を提供していること。
168	3 デバイス管理ソフトウェア		業務クライアントのウィルスチェックソフトのアンインストールや使用禁止ソフトの導入を検知しアラーム通知が可能なこと。
169			業務クライアントのOSのセキュリティ設定、ポリシー設定状況を収集／監査し、NG項目があるパソコンに違反状況を継続表示が可能なこと。
170			業務クライアントのセキュリティパッチやウィルスパターンファイルの適用状態を調査し、未適用PC名、ユーザーIDを管理に通知が可能なこと。
171			セキュリティパッチが適用されていないクライアントを自動的に検出し、自動適用をさせる機能を有すること。なお、管理者が自動適用するセキュリティパッチを選択できる機能を有すること。

カテゴリ		台数	要求仕様
172			クライアントに使用が禁止されているソフトウェアが導入されている場合、その情報を管理者に通知し、検知メッセージをクライアントに表示する機能を有すること。また、クライアントが使用禁止ソフトウェアを起動すると、警告メッセージが表示されたり、起動を禁止したりすることができる。
173			クライアント以外の機器の管理台帳の作成が可能であること。
174			セキュリティ監査レポート機能を有すること。
175	4	証跡管理ソフトウェア	業務クライアントの以下の操作を記録することができる。なお、記録するログを選択することができる、収集したログは、サーバ側で保存可能であること。
176			<ul style="list-style-type: none"> ・アプリケーションの起動／終了 ・コマンドプロンプト操作 ・印刷 ・ログオン／ログオフ／PC起動／PC終了／PC休止／PC復帰 ・ファイル／フォルダ操作 ・ウインドウタイトル ・PrintScreenキー操作
177			USB媒体のメーカーおよびシリアル番号を識別し、許可のないUSB媒体の使用を禁止できる機能を有すること。
178			Administrator権限などでのログオンを監視し、ポリシーに違反するIDでのログオン操作を無効可能なこと。
179			印刷禁止アプリケーションからの印刷操作を禁止可能なこと。
180			PrintScreenキー押下による画面のハードコピー取得を無効化可能なこと。また、操作時の画面キャプチャーを採取することもできること。
181			<p>指定ドライブへの書き込みを監視し、設定により、禁止や半強制的に暗号化を行える機能を有すること。パターンは以下のとおりである。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・持出し不可 ・暗号化すれば持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る。 ・ユーザーが暗号化／平文持出しを選択し、持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る
182			リムーバブルメディア（DVD/CD、カードリーダー/ライター、USBハードディスク、USBメモリ）からはデータを読み込ませない設定が可能なこと。
183			DVD／CDドライブへの書き込みの禁止に加え読み込みも禁止とする設定が可能なこと。
184			許可されていないネットワークドライブへの操作を禁止することができる。
185			FTPサーバからのアップロード、またはダウンロードを許可するサーバを設定して、許可のないFTPサーバへの操作を禁止とする設定が可能なこと。
186			許可されていないWebサーバに対しアップロード、ダウンロード操作をした場合、クライアントへ警告メッセージを表示する機能を有すること。
187			持ち出しの際にはログが記録され、ファイル原本をサーバに保管できること。
188			ブラウザ（Internet Explorer）のアドレスバーに表示されるURL情報を記録可能であること。
189			Windowsにおいて以下の接続方法によるデバイス利用の禁止が可能であること。 <ul style="list-style-type: none"> ・Bluetooth ・赤外線
190			以下のユーザーグループに対してログオン制限が可能であること。 <ul style="list-style-type: none"> ・Administrators
191			ブラウザ（Internet Explorer/Edge）において、アクセスを禁止するURLの設定、または、設定したURL以外を禁止するなど、許可されていないURLへのアクセスを禁止可能であること。
192			クライアントから収集したログに対して、期間・時間帯・曜日・キーワードを指定してログ検索が可能なこと。
193			ログビューアの検索結果から該当するファイルの操作履歴を追跡することができる。
194			ログビューアの検索結果から特定の利用者の操作履歴を追跡することができる。
195			以下に類似する分析レポートを印刷やファイル出力することが可能なこと。 <ul style="list-style-type: none"> ・情報漏えい分析レポート：情報漏えいリスクの評価 ・端末利用分析レポート：端末の利用状況を判断 ・違反操作分析レポート：ポリシー違反状況を評価 ・総合分析レポート：各分析レポートの要点
196	5	ウィルス対策ソフトウェア	システム上のマルウェアをスキャンして駆除できること。
197			「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」」サーバおよび「ハードウェア（オンプレミス）機能要件「2」、「3」、「6」」に対して、ウィルスバーンファイルの配布が可能であること。

カテゴリ			台数	要求仕様
198				ウイルス対策の分野において、実績のあるソフトウェアであること。
199	6	生体認証ソフトウェア		業務クライアントに接続する生体認証装置において正常稼働が可能なこと。
200				手のひら認証又は静脈認証によるID／パスワード代行入力機能を有すること。
201				複数ユーザによる業務クライアント共有が可能なこと。
202				利用者情報CSV作成支援、一括登録機能を有すること。
7	検証WEB/AP/DBサーバ		1	
203	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
204	2	WEBソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「2」」のWEBソフトウェアと同一とする。
205	3	APソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「2」」のAPソフトウェアと同一とする。
206	4	データベース		「ソフトウェア機能要件「3」」のデータベースと同一とする。
8	検証帳票サーバ		1	
207	1	オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
208	2	帳票ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票ソフトウェアと同一とする。
209	3	帳票暗号化ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票暗号化ソフトウェアと同一とする。
9	業務用クライアント		10	
210	1	オペレーションシステム		Windows 10 Professional (64bit) であること。
211	2	OAソフトウェア		Microsoft Office Professional 2016以上であること。
212	3	PDFソフトウェア		Adobe Acrobat Professional 2017以上であること。
213	4	データエントリーソフトウェア ※必要な場合、導入すること。		指定難病システムの正常稼働を担保できること。
214				OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
10	管理コンソール		1	
215	1	オペレーションシステム		Windows 10 Professional (64bit) であること。
216	2	OAソフトウェア		Microsoft Office Personal 2016以上であること。
217	3	帳票作成ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票生成ソフトウェアコンソールを有すること。
11	リモートアクセスサービス			
218				<input type="checkbox"/> 入力拠点利用者からのアクセス（リモートアクセス）は、ソフトウェアVPNを用いたサービスで提供すること。
219				<input type="checkbox"/> 入力拠点利用者の導入を容易するために、Window端末では、特別なソフトウェアのインストール作業は不要で、利用可能なこと。
220				<input type="checkbox"/> 入力拠点利用者環境に応じて、Windows端末だけでなく、AndroidやiOSからも接続できること。
221				<input type="checkbox"/> 入力拠点利用者が接続時に利用するパスワードの変更が必要になった際に、変更が可能なユーザポータルを提供すること。
222				<input type="checkbox"/> 管理者が入力拠点利用者ID（ユーザID）を管理することができる管理者タッシュボードを提供すること。
223				<input type="checkbox"/> 管理者タッシュボードを用いて、ユーザIDの登録/変更/削除のほか、有効/無効、ロックアウト解除ができること。
224				<input type="checkbox"/> 管理者タッシュボードを用いて、ログイン時のパスワードポリシーを制御できること。
225				<input type="checkbox"/> 管理者タッシュボードから以下のログを参照できること。 ・認証ログ …タッシュボードへのログインログ ・ネットワーク認証ログ …VPNログインログ ・操作ログ …管理者WEBの操作履歴
226				<input type="checkbox"/> 管理者タッシュボードの各種ログは一ヶ月前まで遡って検索可能なこと。

別紙2

臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧 (B案)

要件		数量	要求仕様
	ハードウェア機能要件		
ハードウェアなし			
	ソフトウェア/ミドルウェア機能要件		
1	ソフトウェア共通	—	
1	1 ライセンス		OSSを利用する場合、再配布可能なライセンス形態であること。
2	2 保守サポート		OSSを利用する場合、契約期間中はセキュリティパッチ等の提供が受けられること。
2	臨個票入力フォーム	1	
3	1 ドキュメント指向データベース機能		NeDB相当のファイルベースドキュメント指向データベースを利用可能であること。
4			JSONなどの半構造データを扱えること。
5			データベースファイルの内容を保護できること。
6	2 リレーションナルデータベース機能		Sqlite相当のファイルベースリレーションナルデータベースを利用可能であること。
7			データベースファイルの内容を保護できること。
3	データ整理表自動修正	1	
8	1 ドキュメント指向データベース機能		ファイルベースドキュメント指向データベースを利用可能であること。
9	2 リレーションナルデータベース機能		ファイルベースリレーションナルデータベースを利用可能であること。
入力アプリケーション機能要件			
1	臨個票入力フォーム	1	
10	1 基本要件		全国医療機関のPC端末で使用可能な汎用性の高い入力アプリケーションであること。
11			PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
12			HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザインターフェースを有すること。
13			入力デバイスを選ばないこと。
14			各操作のログを記録できること。
15	2 認証・認可機能		ログインID、パスワードによる認証機能を備えること。
16			権限設定により、ログインID毎に利用可能な機能を制限できること。
17	3 疾病データ管理機能		入力データの管理機能(登録、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
18			入力データを保管するためのデータベース機能を有すること。
19			入力データはJSON形式データで管理すること。
20			入力データは個々のPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
21			患者の基本データから、同一患者の前回申請時の入力データを紐付けて呼出が可能なこと。
22			短期間(15か月)、入力データの保持が行なえること。
23			保管期間が過ぎたデータを自動削除する機能を有すること。
24			患者データの二次利用にかかる患者本人の同意取得の有無を記録できること。
25			入力データをデータベースに格納する際に暗号化すること。
26			医療機関の基本情報を登録できること。また、登録した基本情報を入力時に呼び出せること。
27			入力者(指定医)の基本情報を登録できること。また、登録した基本情報を入力時に呼び出せること。
28	4 疾病データ送信機能		入力データをJSON形式で難病DBシステムへ送信できること。
29			入力データは暗号化して送信すること。
30			難病DBシステムへのデータ送信時、HTTPSにより通信経路を暗号化すること。
31			検索による絞込み等により、送信するデータをユーザが指定できること。
32			複数の入力データを一括送信できること。
33			データ利活用に不同意の入力データを送信できないようにロック等の仕組みを設けること。
34			難病DBシステムへ送信した入力データを識別できること。
35	5 疾病データエクスポート機能		ネットワークを介さずに入力データを難病DB管理者へ送付するため、入力データをJSON形式ファイルで出力ができること。
36			入力データは暗号化して出力すること。
37			検索による絞込みにより、出力するデータをユーザが指定できること。
38			複数の入力データを一括出力できること。
39			データ利活用に不同意の入力データを出力できないようにロック等の仕組みを設けること。
40			ファイル出力した入力データを識別できること。
41	6 電子カルテインポート機能		医療機関が保有する電子カルテからSS-MIX2形式で出力されたデータをインポートする機能を有すること。
42			ユーザが指定したフォルダに格納されたSS-MIX2形式データを読み込んで入力データのJSON形式に変換できること。変換後、入力データと同様にファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
43			指定フォルダ内のSS-MIX2形式データを一括してインポートできること。
44			SS-MIX2形式データは臨個票入力フォームがアクセス可能なディレクトリへ出力されることを前提とし、臨個票入力フォームは医療機関の電子カルテシステムと直接接続しないこと。
45			変換エラーなど、インポート処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
46	7 疾病定義管理機能		入力フォームの入力項目形式やデータチェック等の疾病定義情報は、疾病毎にJSONデータとして定義すること。
47			疾病定義JSONはファイルで管理できること。
48			疾病定義JSONの定義情報を元に、疾病データの入力フォームを生成できること。
49			疾病定義JSONの定義を変更により入力フォームの表記内容・レイアウトの変更が行えること。

要件			数量	要求仕様
50				疾病定義JSONの定義情報のバージョン管理が行えること。 これにより複数のバージョンの疾病定義を扱えること。
51				ユーザが疾病定義JSONファイルを追加、更新するためのインターフェースを提供すること。
52	8	臨個票出力機能		データが記入された入力フォームを医療費審査用の帳票(臨個票)として出力できること。
53				医療費審査用の帳票(臨個票)はPDF形式とすること。
54				疾病定義JSONの定義情報を元に臨個票印刷用レイアウトを生成できること。
55				医療費審査用の帳票(臨個票)にユニークなIDを付与できること。
56	9	ヘルプ機能		指定医等への入力ガイドを表示できること。
57				ヘルプ機能に登録された項目、ヘルプ文、候補表示、単位などでヘルプオーバーレイで表示される。
58	10	ユーザ管理機能		臨個票入力フォーム使用ユーザの管理機能(追加、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
59				ユーザ管理機能を利用できるユーザを制限できること。
60				ユーザ登録のみではなく、回観マガジン不正に作成されているファイル、スクリプトが実行されること。
61				ユーザにより、自身のユーザ情報およびパスワード変更の変更が行えること。
62	11	簡易バックアップ機能		入力データ等を格納しているファイルベースドキュメント指向DBのバックアップが行えること。
63				ユーザ情報等を格納しているファイルベースリレーショナルDBのバックアップが行えること。
2	データ整理表自動生成アプリケーション		1	
64	1	基本要件		PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
65				HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザインターフェースを有すること。
66	2	臨個票入力フォームレイアウト作成機能		入力項目パートを配置することで入力フォームのレイアウトが行えること。
67				入力項目パートデータおよびレイアウトデータはJSONデータとして管理すること。
68				レイアウトデータはPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
69				疾病定義JSONを読み込んで入力フォームレイアウトの変更が行なえること。
70				入力項目パートの追加、変更が行えること。
71	3	データ整理表自動生成機能		レイアウトデータから難病DB設計用データ整理表を生成できること。
72				レイアウトデータから疾病定義JSONを生成できること。

別紙3
難病DBシステム構築 仕様一覧（A案）

カテゴリ			台数	要求仕様
ハードウェア（IaaS）機能要件			-	※以下に記載する機能を有するサービスを提供すること。なお、サーバ台数やサーバ機能については、サイジングを行い適正な構成とする。
1	IaaS共通		-	回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2				通信課金無制限とすること。
3				クラウドと顧客先環境を接続する回線は、インターネットを経由しない閉域で接続できるサービスとすること。
4				日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。 また、データセンター間は、閉域網により接続されていること。
5				東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
6				災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
7				日本国内の2か所以上のデータセンターにおいて、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
8				ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ（複製）を保持できること。
9				クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
10				ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
11				クラウドセキュリティ推進協議会（JASA）が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
12				データセンター間は、キャリアバックボーンを用いた100Mbps以上の専用線（L3網）にて、接続を行うこと。
13				IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能であること。
14				サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
2	WEB/APサーバ		1	
15	1	筐体		仮想化基盤であること。
16	2	CPU		仮想4コア以上であること。
17	3	メモリ		8GB以上であること。
18	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
19	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
20				データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
3	DBサーバ		1	
21	1	筐体		仮想化基盤であること。
22	2	CPU		仮想8コア以上であること。
23	3	メモリ		16GB以上であること。
24	4	HDD		一次ディスクとして、128GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
25	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
26				データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
4	帳票生成サーバ		1	
27	1	筐体		仮想化基盤であること。

カテゴリ			台数	要求仕様
28	2	CPU		仮想2コア以上であること。
29	3	メモリ		7GB以上であること。
30	4	HDD		一次ディスクとして、100GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
31	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32				データ領域として、300GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
5	バックアップサーバ		1	
33	1	筐体		仮想化基盤であること。
34	2	CPU		仮想4コア以上であること。
35	3	メモリ		14GB以上であること。
36	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
37	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
38				バックアップ領域として、1TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
6	運用管理／ウィルス対策サーバ		1	
39	1	筐体		仮想化基盤であること。
40	2	CPU		仮想4コア以上であること。
41	3	メモリ		14GB以上であること。
42	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
43	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
44				運用管理領域として、1TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
7	検証WEB/AP/DBサーバ		1	
45	1	筐体		仮想化基盤であること。
46	2	CPU		仮想4コア以上であること。
47	3	メモリ		14GB以上であること。
48	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
49	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
50				データ領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
51	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
8	検証帳票サーバ		1	
52	1	筐体		仮想化基盤であること。
53	2	CPU		仮想2コア以上であること。
54	3	メモリ		7GB以上であること。
55	4	HDD		一次領域として、100GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
56	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
57				データ領域として、300GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
58	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
9	バックアップストレージ		1	
59	1	筐体		仮想ストレージ機能であること。
60	2	ストレージ		「DBサーバ」「OCR用AP/DBサーバ」のバックアップ領域として、34TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。

カテゴリ		台数	要求仕様
10	遠隔地バックアップストレージ	1	
61	1 筐体		仮想ストレージ機能であること。
62	2 ストレージ		「バックアップストレージ」の遠隔地バックアップ領域として、3~4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
11	ルータ	1	
63	1 筐体		仮想ルータ機能であること。
64	2 機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
65			50Mbps以上の通信が行えること。
ハードウェア（オンプレミス）機能要件			
1	オンプレミス共通	-	
66			指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬出入を行うこと。
67			設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
68			必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
69			必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
70			機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
71			契約期間中、2~4時間3~6~5日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
72			ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2	業務用クライアント	10	
73	1 筐体		デスクトップ型であること。
74			外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
75			重さは、10kg以下であること。
76	2 CPU		Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz 以上の性能を有すること。
77	3 メモリ		8GB以上であること。
78	4 HDD		1TB以上であること。
79	5 インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
80			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
81			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
82			無線LAN機能が搭載されていないこと。
83	6 外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
84	7 ディスプレイ		31.5型ワイドの液晶（ハーフグレーバル）ディスプレイを有すること。
85			画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
86			Webカメラが搭載されていないこと。
87			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
88	8 その他		シリアルポートを有すること。
89			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
90			セキュリティワイヤーを有すること。
91			日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
92			光学式USBマウスを有すること。
3	スキャナ用クライアント	6	

カテゴリ		台数	要求仕様
93	1	筐体	デスクトップ型であること。
94			外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
95			重さは、10kg以下であること。
96	2	CPU	Intel® Core™ i3-6100 3.7GHz以上の性能を有すること。
97	3	メモリ	16GB以上であること。
98	4	HDD	500GB以上であること。
99	5	インターフェイス	USB3.0×3ポート以上有すること。
100			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
101			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
102			無線LAN機能が搭載されていないこと。
103	6	外部記憶装置	スーパーマルチドライブを内蔵していること。
104	7	ディスプレイ	23.8型ワイド以上の液晶（ノングレアパネル）ディスプレイを有すること。
105			画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
106			Webカメラが搭載されていないこと。
107			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
108	8	その他	シリアルポートを有すること。
109			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
110			セキュリティワイヤーを有すること。
111			日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
112			光学式USBマウスを有すること。
4	生体認証装置		17
113	1	機能	非接触型の静脈認証であること。「手のひら静脈認証」であることか、或いは「指紋と指静脈を同時に読み取ること」のできる装置のいずれかとする。
114			「手のひら静脈認証」の場合、認証率は、本人拒否率0.01%（リトライ1回含む）の時、他人受け入れ率0.001%以下であること。「指紋と指静脈認証」も同程度の認証率であること。
115			「手のひら静脈認証」「指紋と指静脈認証」の認証時間は、1:1認証時 約1.7～2.0秒程度であること。
116			センサーへのコマンドが10秒間無いときは、自動的に省電力モードへの移行が可能なこと、或いは待機電力が2.5W以下であること。
117	2	インターフェイス	USB 2.0以上で業務用クライアントと接続可能であること。
118	3	その他	正しい位置に導くための専用ガイドを有すること。
119			静脈認証により、Windowsにログインできること。
5	管理コンソール		1
120	1	筐体	ノート型であること。
121			外形寸法は突起部を含まず、幅：374mm×奥行：250mm×高さ：32.5mm以内とすること。
122			重さは、2.1kg以下であること。
123	2	CPU	Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
124	3	メモリ	4GB以上であること。
125	4	HDD	500GB以上であること。
126	5	インターフェイス	USB3.0×4ポート以上有すること。
127			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
128			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
129			無線LAN機能が搭載されていないこと。

カテゴリ			台数	要求仕様
130	6	外部記憶装置		DVD-ROM装置を内蔵していること。
131	7	ディスプレイ		15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
132	8	その他		セキュリティワイヤーを有すること。
133				エコマーク認定を受けていること。
134				Webカメラが搭載されていないこと。
135				日本語キーボード（JIS配列準拠）を有すること。
136				光学式USBマウスを有すること。
137				バッテリ駆動時間は、2.5時間以上であること。
138				本装置はラック内に設置するため、ラックに設置するための棚板や機器を固定するためのシート等を準備すること。
6	ファイアウォール		1	
139	1	筐体		デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
140				外形寸法は、幅：20cm×奥行：5cm×高さ：24cm以内とすること。
141				重さは、2kg以下であること。
142	2	機能		ファイアウォールスループット、750Mbps以上であること。
143				アプリケーション可視化制御とURLフィルタリング機能を有すること。
144				SourcefireIPS、アンチマルウェア機能を有すること。メーカーが提供するサービスにより、新種のマルウェアへの即時対応が可能機能を有すること。
145				最大アプリケーション制御（AVC）スループット、250Mbps以上であること。
146				AVC および IPS スループット、125Mbps以上であること。
147				同時セッション数20,000以上であること。
148				Ipsec VPN ピア数、最大50まで対応可能なこと。
149				1秒当たりの最大新規接続数が、5,000以上であること。
150	3	インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×8ポート以上有すること。
151	4	その他		ファンレスであること。
7	L2スイッチ		1	
152	1	筐体		ラックマウント型であること。
153				外形寸法は、幅：420mm×奥行：250mm×高さ：43.5mm以内とすること。
154				重さは、3.5kg以下であること。
155	2	機能		MACアドレス認証機能により、利用可能な機器を限定できること。
156				オートネゴシエーション、速度固定、全二重／半二重固定（10／100BASE-TX）、Auto MDI／MDI-X機能を有すること。
157				ポートVLAN／IEEE802.1QタグVLAN／プロトコルVLAN機能を有すること。
158				CLI機能を有すること。
159				Ipv4／Ipv6に対応していること。
160				ポートミーリング機能を有すること。
161				ループ検出機能を有すること。
162				スイッチ容量48Gbps以上であること。
163				最大パケット転送能力3,570万PPS以上であること。
164	3	インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×24ポート以上有すること。
165				ファン動作時の騒音が、45db以下であること。
166	4	その他		クライアントが接続するために必要なポートが足りない場合、スイッチハブの増設を行うこと。
8	ラック		1	

カテゴリ			台数	要求仕様
167	1	筐体		19インチ規格であること。
168				16U以下であること。
169				サイズは、610mm（W）×1,140mm（D）×845mm（H）以下であること。
170				鍵付きであること。
171				以下の機器を搭載するための部品や棚等を準備すること。 ・管理コンソール ・ファイアウォール ・ラックマウント
		ソフトウェア機能要件		※ソフトウェア機能要件に示す機能を有するソフトウェアを用意すること。なお、設計時に利用する機能について協議を行うこと。
1		ソフトウェア共通	-	
172				ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
173				WindowsのデバイスCALのように、クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていなくても、必要なライセンスも購入すること。
174				別途「指定難病データ登録システム所外拠点の環境構築・保守業務一式」で調達される業務用端末75台について、以下のソフトウェアを導入する。そのため、導入に当たって必要なライセンス購入、インストール・設定作業も本調達に含めること。 ・デバイス管理ソフトウェア ・データベース
175				契約期間中、原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
2		WEB/APサーバ	1	
176	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
177	2	WEBソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるWebソフトウェアであること。
178	3	APソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるAPソフトウェアであること。
3		DBサーバ	1	
179	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
180	2	データベース		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
181				パーティショニング機能を有すること。
182				トランザクション処理が可能なこと。
183				指定難病システムと互換性のあるデータベースソフトウェアであること。
4		帳票生成サーバ	1	
184	1	オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2であること。
185	2	帳票ソフトウェア		アプリケーションで作成した帳票の出力が可能であること。
186				作成済みの帳票をエディタを用いて容易に修正可能であること。
187	3	帳票暗号化ソフトウェア		PDF形式の帳票を生成する際に、Adobe Acrobat の提供するPDFのセキュリティ機能を付加可能であること。
5		バックアップサーバ	1	
188	1	オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2以上であること。
189	2	バックアップソフト		「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」」サーバのシステム領域およびデータ領域のバックアップ／リストアが可能なこと。
190				バックアップデータの暗号化機能を有すること。IaaSのバックアップストレージが暗号化機能を有している場合は、必須ではない。
191				世代管理する機能を有すること、

カテゴリ		台数	要求仕様	
6	運用管理／ウィルス対策サーバ	1		
192	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。	
193	2 統合管理ソフトウェア		以下の構成情報の取得が可能な、ネットワークの構成情報の管理およびシステムの構成情報の管理機能を有すること。 ・搭載CPU ・メモリ容量 ・ディスク容量	
194			運用管理を、統合されたメインコンソールから一元的に操作可能であること。ツリー/マップが一画面で表示されること。	
195			「証跡管理ソフトウェア」「デバイスマネジメント」を一元的に管理可能であること。	
196			サーバやルータ、ゲートウェイなどのネットワーク機器の死活監視を行い、そのイベントベースで状態を可視化でき、状態の変化をイベントとして管理者に通知可能なこと。	
197			トラブル発生をメールや音声、ポップアップメッセージ、パトライ特などで管理者に通知することが可能なこと。	
198			オンプレミス環境とIaaS環境を一つのコンソールで集中監視可能な機能を有すること。	
199			以下の項目の監視が可能なこと。 1)稼働監視（ICMPなど） 2)性能監視（CPU、メモリ、ディスクIO等） 3)アプリケーション監視 4)SNMPトラップ監視	
200			さまざまな資産（サーバ、スマートデバイス、ネットワーク機器、プリンタ、複合機）を統合して管理可能なこと。	
201			機器の資産情報の自動収集、外部ファイルからの資産情報の取り込み、手動による登録で資産管理台帳の作成、変更（追加、変更、削除）ができ、変更履歴を確認できること。	
202			資産情報を収集した機器に紐づく、周辺機器も資産としてひとまとめに管理可能なこと。	
203			資産管理台帳で管理している機器を配置して、フロアマップから機器情報の詳細、契約情報、棚卸未完了の機器、契約が満了する機器などの情報を参照可能なこと。	
204			運用にあわせてイベントの監視方法をカスタマイズ可能であること。イベントを分かりやすいメッセージに変換して表示への変更や同一原因で通知される複数のイベントを1つにまとめて監視が可能であること。	
205			エージェントをインストールする場合とインストールしない場合の2種類の形態を提供していること。	
206	3 デバイスマネジメント		業務クライアントのウィルスチェックソフトのアンインストールや使用禁止ソフトの導入を検知しアラーム通知が可能なこと。	
207			業務クライアントのOSのセキュリティ設定、ポリシー設定状況を収集／監査し、NG項目があるパソコンに違反状況を継続表示が可能なこと。	
208			業務クライアントのセキュリティパッチやウィルスバーエンファイルの適用状態を調査し、未適用PC名、ユーザーIDを管理に通知が可能なこと。	
209			セキュリティパッチが適用されていないクライアントを自動的に検出し、自動適用をさせる機能を有すること。なお、管理者が自動適用するセキュリティパッチを選択できる機能を有すること。	
210			クライアントに使用が禁止されているソフトウェアが導入されている場合、その情報を管理者に通知し、検知メッセージをクライアントに表示する機能を有すること。また、クライアントが使用禁止ソフトウェアを起動すると、警告メッセージが表示されたり、起動を禁止したりすることができる。	
211			クライアント以外の機器の管理台帳の作成が可能であること。	
212			セキュリティ監査レポート機能を有すること。	
213	4 証跡管理ソフトウェア		業務クライアントの以下の操作を記録することができる。なお、記録するログを選択することができる。収集したログは、サーバ側で保存可能である。 ・アプリケーションの起動／終了 ・コマンドプロンプト操作 ・印刷 ・ログオン／ログオフ／PC起動／PC終了／PC休止／PC復帰 ・ファイル／フォルダ操作 ・ウンドウタイトル ・PrintScreenキー操作	
214			USB媒体のメーカーおよびシリアル番号を識別し、許可のないUSB媒体の使用を禁止できる機能を有すること。	
215			Administrator権限などでログオンを監視し、ポリシーに違反するIDでのログオン操作を無効可能なこと。	

カテゴリ			台数	要求仕様
217				印刷禁止アプリケーションからの印刷操作を禁止可能なこと。
218				PrintScreenキー押下による画面のハードコピー取得を無効化可能なこと。また、操作時の画面キャプチャーを採取することもできること。
219				指定ドライブへの書き込みを監視し、設定により、禁止や半強制的に暗号化を行える機能を有すること。パターンは以下のとおりである。 ・持出し不可 ・暗号化すれば持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る。 ・ユーザーが暗号化／平文持出しを選択し、持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る
220				リムーバブルメディア（DVD/CD、カードリーダー/ライター、USBハードディスク、USBメモリ）からはデータを読み込ませない設定が可能なこと。
221				DVD／CDドライブへの書き込みの禁止に加え読み込みも禁止とする設定が可能なこと。
222				許可されていないネットワークドライブへの操作を禁止することが可能なこと。
223				FTPサーバからのアップロード、またはダウンロードを許可するサーバを設定して、許可のないFTPサーバへの操作を禁止とする設定が可能なこと。
224				許可されていないWebサーバに対しアップロード、ダウンロード操作をした場合、クライアントへ警告メッセージを表示する機能を有すること。
225				持ち出しの際にはログが記録され、ファイル原本をサーバに保管できること。
226				ブラウザ（Internet Explorer）のアドレスバーに表示されるURL情報を記録可能であること。
227				Windowsにおいて以下の接続方法によるデバイス利用の禁止が可能であること。 ・Bluetooth ・赤外線
228				以下のユーザーグループに対してログオン制限が可能であること。 ・Administrators
229				ブラウザ（Internet Explorer/Edge）において、アクセスを禁止するURLの設定、または、設定したURL以外を禁止するなど、許可されていないURLへのアクセスを禁止可能であること。
230				クライアントから収集したログに対して、期間・時間帯・曜日・キーワードを指定してログ検索が可能なこと。
231				ログビューアの検索結果から該当するファイルの操作履歴を追跡することができる。
232				ログビューアの検索結果から特定の利用者の操作履歴を追跡することができる。
233				以下に類似する分析レポートを印刷やファイル出力することが可能なこと。 ・情報漏えい分析レポート：情報漏えいリスクの評価 ・端末利用分析レポート：端末の利用状況を判断 ・違反操作分析レポート：ポリシー違反状況を評価 ・総合分析レポート：各分析レポートの要点
234	5	ウィルス対策ソフトウェア		システム上のマルウェアをスキャンして駆除できること。
235				「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」「サーバおよび「ハードウェア（オンプレミス）機能要件「2」、「3」、「6」」に対して、ウィルスパターンファイルの配布が可能であること。
236				ウィルス対策の分野において、実績のあるソフトウェアであること。
237	6	生体認証ソフトウェア		業務クライアントに接続する生体認証装置において正常稼働が可能なこと。
238				手のひら認証又は静脈認証によるID／パスワード代行入力機能を有すること。
239				複数ユーザによる業務クライアント共有が可能なこと。
240				利用者情報CSV作成支援、一括登録機能を有すること。
7	OCR用AP/DBサーバ		1	
241	1	オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
242	2	文書分類ソフトウェア		OCRソフトウェアと親和性のあるソフトウェアを導入すること。
243				以下の機能を有すること。
244				1. OCR入力画像とモデル登録された文書や帳票のレイアウト（罫線、文字、バーコード情報）を照合し、その結果により自動分類できること。
245				2. 画像補正機能を有すること。
246				3. リネーム機能を有すること。
247				4. OCRソフトウェアと連携を行えること。

カテゴリ			台数	要求仕様
248				5. 指定難病システムと互換性をもっているソフトウェアであること。
249	3	イメージマネージャーソフトウェア		OCRソフトウェアと親和性のあるソフトウェアを導入すること。
250				以下の機能を有すること。
251				1. 指定難病システムと互換性をもっているソフトウェアであること。
252	4	データベース※必要な場合、導入すること。		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
253				文書振分ソフトウェアと互換性のあるデータベースであること。
10	検証WEB/AP/DBサーバ		1	
254	1	オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
255	2	WEBソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「2」」のWEBソフトウェアと同一とする。
256	3	APソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「2」」のAPソフトウェアと同一とする。
257	4	データベース		「ソフトウェア機能要件「3」」のデータベースと同一とする。
11	検証帳票サーバ		1	
258	1	オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
259	2	帳票ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票ソフトウェアと同一とする。
260	3	帳票暗号化ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票暗号化ソフトウェアと同一とする。
12	業務用クライアント		10	
261	1	オペレーションシステム		Windows 10 Professional (64bit) であること。
262	2	OAソフトウェア		Microsoft Office Professional 2016以上であること。
263	3	PDFソフトウェア		Adobe Acrobat Professional 2017以上であること。
264	4	データエントリーソフトウェア ※必要な場合、導入すること。		指定難病システムの正常稼働を担保できること。
265				OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
13	スキャナ用クライアント		6	
266	1	オペレーションシステム		Windows 10 Professional (64bit) であること。
267	2	OAソフトウェア		Microsoft Office Professional 2016以上であること。
268	3	PDFソフトウェア		Adobe Acrobat Standard 2015以上であること。
269	4	データエントリーソフトウェア ※必要な場合、導入すること。		指定難病システムの正常稼働を担保できること。
270				OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
14	管理コンソール		1	
271	1	オペレーションシステム		Windows 10 Professional (64bit) であること。
272	2	OAソフトウェア		Microsoft Office Personal 2016以上であること。
273	3	帳票作成ソフトウェア		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票生成ソフトウェアコンソールを有すること。
15	スキャナ		6	
274	1	スキャニング用ソフトウェア		複数バッチ処理（マルチタスク）が可能であること。
275				ソフトウェア打番による表裏への印字が出来ること。
276				読み文書の保存イメージを多階層化フォルダに格納できること。
277				ソフトウェア打番の位置を修正できること。
278				バッチ開始時の開始ページ番号の任意に変更できること（シーケンシャル番号の変更）。
279				A3の左右ページ切り分けが画像ファイル上でできること。

別紙4

難病DBシステム構築 仕様一覧 (B案)

要件			数量	要求仕様
		ハードウェア機能要件 (IaaS,サーバ)		
1	IaaS共通		—	
1	1	クラウド環境		回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2				通信課金無制限とすること。
3				クラウドと顧客先環境を接続する回線は、インターネットを経由しない閉域で接続できるサービスとすること。
4				日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。 また、データセンター間は、閉鎖網により接続されていること。
5				東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
6				災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
7				日本国内の2か所以上のデータセンター間において、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
8				ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ（複製）を保持できること。
9				クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。 また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
10				ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
11				クラウドセキュリティ推進協議会（JASA）が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
12				各拠点とは、100Mbps（ベストエフォート）以上の専用線（物理・仮想を問わず）にて接続を行うこと。
13				IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能ないこと。
14				サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
2	APサーバ1 (難病DBシステム用)		3	
15	1	筐体		仮想化基盤であること。
16	2	CPU		仮想4コア以上であること。
17	3	メモリ		16GB以上であること。
18	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ（SSD）であること。
19	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
20				データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
3	APサーバ2 (WebAPI用)		2	
21	1	筐体		仮想化基盤であること。
22	2	CPU		仮想4コア以上であること。
23	3	メモリ		32GB以上であること。
24	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ（SSD）であること。
25	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
26				データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
4	DBサーバ		2	
27	1	筐体		仮想化基盤であること。
28	2	CPU		仮想4コア以上であること。
29	3	メモリ		32GB以上であること。
30	4	HDD		一次ディスクとして、128GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ（SSD）であること。
31	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32				データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
5	ポータルサイトサーバ		1	
33	1	筐体		仮想化基盤であること。
34	2	CPU		仮想4コア以上であること。
35	3	メモリ		32GB以上であること。
36	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ（SSD）であること。
37	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
38				データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
6	検証用サーバ(APP1/APP2/ポートルート)		1	
39	1	筐体		仮想化基盤であること。
40	2	CPU		仮想4コア以上であること。
41	3	メモリ		32GB以上であること。
42	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ（SSD）であること。

要件			数量	要求仕様
43	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。 ノード間で、2TB以上のストレージを有すること。ストレージはダブルドライブ、耐障害性を有していること。
44				
7		検証用サーバ2(DB)	1	
45	1	筐体		仮想化基盤であること。
46	2	CPU		仮想4コア以上であること。
47	3	メモリ		32GB以上であること。
48	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカル・ソリッド・ステート・ドライブ（SSD）であること。
49	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。 ノード間で、4TB以上のストレージを有すること。ストレージはダブルドライブ、耐障害性を有していること。
50				
8		ルータ	1	
51	1	筐体		仮想ルータ機能であること。
52	2	機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
53				50Mbps以上の通信が行えること。
9		負荷分散装置	1	
54	1	筐体		仮想負荷分散機能であること。
55	2	機能		APサーバ2（WebAPI用）で稼動するWebAPIへのアクセスに対して負荷分散を行えること。
		ハードウェア機能要件（オンプレミス）		
1		オンプレミス共通	-	
56				指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬出入を行うこと。
57				設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
58				必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
59				必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
60				機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
61				契約期間中、24時間365日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
62				ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2		データ入力用クライアント	10	
63	1	筐体		デスクトップ型であること。
64	2	CPU		Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz以上の性能を有すること。
65	3	メモリ		8GB以上であること。
66	4	HDD		1TB以上であること。
67	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
68				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
69				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wake up On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
70				無線LAN機能が搭載されていないこと。
71	6	外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
72	7	ディスプレイ		31.5型ワイドの液晶（ハーフグレアパネル）ディスプレイを有すること。
73				画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
74				Webカメラが搭載されていないこと。
75				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
76	8	その他		シリアルポートを有すること。
77				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能のこと。
78				セキュリティワイヤーを有すること。
79				日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
80				光学式USBマウスを有すること。
3		管理コンソール	1	
81	1	筐体		ノート型であること。
82	2	CPU		Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
83	3	メモリ		4GB以上であること。
84	4	HDD		500GB以上であること。
85	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
86				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
87				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wake up On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
88				無線LAN機能が搭載されていないこと。
89	6	外部記憶装置		DVD-ROM装置を内蔵していること。
90	7	ディスプレイ		15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
91	8	その他		セキュリティワイヤーを有すること。
92				エコマーク認定を受けていること。
93				Webカメラが搭載されていないこと。
94				日本語キーボード（JIS配列準拠）を有すること。
95				光学式USBマウスを有すること。
96				バッテリ駆動時間は、2.5時間以上であること。
4		VPNルータ	1	

要件			数量	要求仕様
97	1	筐体		デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
98	2	機能		仮想閉域網(IP-VPN)を構築してクラウド上の各サーバと接続可能なこと。
		ソフトウェア/ミドルウェア機能要件		
1	1	ソフトウェア共通	—	
99	1	ライセンス		ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
100				クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていなくても、必要なライセンスも購入すること。
101	2	保守サポート		製品の場合、契約期間中は原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。 ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
102				OSSを利用する場合、契約期間中はセキュリティパッチ等の提供が受けられること。
2	1	APサーバ1 (難病DBシステム用)	3	
103	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
104				本システムが正常に動作すること。
105				製造メーカーによるサポートが受けられること。
106	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
107				本システムが正常に動作すること。
108	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
109				本システムが正常に動作すること。
110	4	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
3	1	APサーバ2 (WebAPI用)	2	
111	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
112				本システムが正常に動作すること。
113				製造メーカーによるサポートが受けられること。
114	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
115				本システムが正常に動作すること。
116	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
117				本システムが正常に動作すること。
118	4	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
4	1	DBサーバ	2	
119	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
120				本システムが正常に動作すること。
121				製造メーカーによるサポートが受けられること。
122	2	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
123				本システムが正常に動作すること。
5	1	一次判定サーバ	1	
124	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
125				本システムが正常に動作すること。
126				製造メーカーによるサポートが受けられること。
127	2	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
128				本システムが正常に動作すること。
6	1	運用管理サーバ	1	
129	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
130				本システムが正常に動作すること。
131				製造メーカーによるサポートが受けられること。
132	2	統合監視サーバ機能		Zabbix相当の統合監視機能を有すること。
133				本システムが正常に動作すること。
7	1	ポータルサイトサーバ	1	
134	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
135				本システムが正常に動作すること。
136				製造メーカーによるサポートが受けられること。
137	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
138				本システムが正常に動作すること。
139	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
140				本システムが正常に動作すること。
141	4	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
142				本システムが正常に動作すること。
143	5	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
8	1	検証用サーバ(ATT1/ATT2/バックワード)	1	
144	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
145				本システムが正常に動作すること。
146				製造メーカーによるサポートが受けられること。
147	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
148				本システムが正常に動作すること。
149	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
150				本システムが正常に動作すること。
151	4	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
152				本システムが正常に動作すること。
153	5	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
9	1	検証用サーバ2(DB)	1	

要件			数量	要求仕様
154	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
155				本システムが正常に動作すること。
156				製造メーカーによるサポートが受けられること。
157	2	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
158				本システムが正常に動作すること。
	データ管理アプリケーション機能要件 (既存DBの活用)			
1	疾病データの管理		—	
159	1	基本要件		既存難病DBシステムを活用したWebアプリケーションであること。
160	2	認証・認可機能		難病DBユーザ(管理者、自治体、厚労省)がアクセスできること。
161				ログインID、パスワードによる認証機能を備えること。
162				権限設定により、ログインID毎に利用可能な機能を制限できること。
163	3	疾病データ管理機能		疾病データの管理機能(登録、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
164				難病DBへの登録後に不同意の患者の疾病データは難病DBから削除できること。
165	4	疾病データ分析・抽出機能		登録データから任意疾病の患者群データを抽出できること。
2	一次判定結果の提供		—	
166	1	基本要件		既存難病DBを活用したWebアプリケーションであること。
167	2	認証・認可機能		難病DBユーザ(管理者、自治体)がアクセスできること。
168	3	一次判定機能 (既存DBのWebアプリ機能)		ヘッダーフィールドに「Content-Type: application/json」を含むPOSTリクエストによって、一次判定結果を取得する。
169				臨個票のユニークIDにより、一次判定結果を呼び出して自治体が閲覧できること。
3	疾病データの受信		—	
170	1	基本要件		WebAPIであること。
171				WebAPIへのアクセスはHTTPSにより通信経路を暗号化すること。
172	2	疾病データ受信機能		臨個票入力フォームから送信されたJSON形式の入力データ受信し、入力データDBに格納すること。
173				回示ヘッダーフィールドに「Content-Type: application/json」を含むPOSTリクエストによって、受信されたJSONデータを受信する。
174				支払額の確認が行われる場合、支払額の確認が行われる場合はエラーを返す。
175				登録エラーなど、受信処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
4	受信疾病データの自動登録		—	
176	1	基本要件		定期自動実行が可能なバッチプログラムであること。
177	2	疾病データ括インポート機能		入力データDBに格納された入力データJSONから難病DBに登録できること。
178				回示ヘッダーフィールドに「Content-Type: application/json」を含むPOSTリクエストによって、登録された。
179				登録エラーなど、登録処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
5	臨個票入力フォームの配布		—	
180	1	基本要件		Webアプリケーションであること。
181				WebアプリケーションへのアクセスはHTTPSにより通信経路を暗号化すること。
182	2	臨個票入力フォーム配布機能		利用登録および臨個票入力フォームを配布するためのサイトを提供すること。
183				利用登録は医療機関単位とすること。
184				利用登録データを利用登録DBに格納すること。
185				利用登録を行った医療機関に対してのみ臨個票入力フォームを配布すること。
186				入力データ送信/出力時の暗号化の際に使用する公開鍵を利用登録を行った医療機関に対し発行すること。
187				回示ヘッダーフィールドに「Content-Type: application/json」を含むPOSTリクエストによって、登録された。
188	3	疾病定義データ配布機能		利用登録を行った医療機関が疾病定義データをダウンロードできること。
189	4	利用登録者管理機能		利用登録者の管理機能(追加、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
190				利用登録者管理機能は管理者のみ使用できること。
6	データ整理表自動生成アプリケーション		1	
191	1	基本要件		PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
192				HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザインターフェースを有すること。
193	2	臨個票入力フォームレイアウト作成機能		入力項目パーツを配置することで入力フォームのレイアウトが行えること。
194				入力項目パーツデータおよびレイアウトデータはJSONデータとして管理すること。
195				レイアウトデータはPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
196				疾病定義JSONを読み込んで入力フォームレイアウトの変更が行なえること。
197				入力項目パーツの追加、変更が行えること。
198	3	データ整理表自動生成機能		レイアウトデータから難病DB設計用データ整理表を生成できること。
199				レイアウトデータから疾病定義JSONを生成できること。
	既存DBから次期DBへのデータ移行要件			
1	既存DBの次期DBへのデータ移行		—	
200	1	基本要件		既存DBのデータ(120万人/年 x 7年、PostgreSQL)を次期DBに移行すること。

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))
分担研究報告書

希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討 － 1 －

研究分担者：五十嵐 隆（国立成育医療研究センター 理事長）
掛江 直子（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）

研究要旨 本分担研究では、小児期発症の慢性疾病および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該分担研究課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾病委員会の協力を得て、疾病毎に必要な協議を重ねた。

指定難病対策と小児慢性特定疾病対策という、要件の異なる二つの施策において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

平成 29 年 4 月から新たに追加される疾病を含む、指定難病 330 疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは 239 疾病 (87.9%) であり、指定難病の拡充に伴い、以前に比べ多くの疾患疾病についてトランジションの可能性が広がったと言える。一方、小児慢性特定疾病（計 722 疾病、包括的病名を含めると 778 疾病）から見た場合、指定難病と対応する小児慢性特定疾病は、包括的病名を含め 381 疾病 (52.8%) にとどまることから、未だ指定難病の対象となっていない小児慢性特定疾病等について、指定難病の要件を満たしているものがあるかどうか、引き続き検証を行う必要があると考えられる。

小児期から成人期への切れ目のない医療支援という観点から、指定難病と小児慢性特定疾病的連携は非常に重要であることから、今後も小児期発症の希少・難治性疾患に関して検討を続けてゆきたい。

研究協力者：

盛一享徳(国立成育医療研究センター 臨床医学部 小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

日本小児科学会 小児慢性疾病委員会^{*1}

^{*1} 添付リスト（表 1）を参照のこと

本分担研究では、指定難病のうち小児期発症が想定される疾患有に着目し、小児慢性特定疾病対策の対象疾患との対応状況を検証し、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

A. 研究目的

B. 研究方法

日本小児科学会小児慢性疾病委員会（表1）に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報に基に、指定難病（平成29年4月から新たに対象となる疾患を含む330疾患）と小児慢性特定疾病（平成29年4月から新たに対象となる疾患を含む778疾患）について、各々の対象疾患の疾患概念を検証し、指定難病と小児慢性特定疾病の対応状況について検討を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

C. 結果

平成29年4月から追加予定の新しい指定難病を含めた計330疾患について、トランジションの観点から、同様に平成29年4月より対象疾患の追加が予定されている小児慢性特定疾病（計722疾患、包括的病名を含めると778疾患）との対応状況を明らかとし、小児慢性疾患対策から難病対策への移行可能性について検討を行った。

指定難病全330疾患中、何らかの形で小児慢性特定疾病と対応があると考えられた疾患は239疾患（87.9%）であった（表2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾患の疾患概念がおおよそ同一であり1：1対応すると思われる疾患は163疾患であり、一つの指定難病が複数の小児慢性特定疾患と対応すると思われるものは44疾患であった。一方、一つの小児慢性特定疾患が複数の指定難病と対応すると思われるものは26疾患あったが、小児慢性特定疾患対策では、発症頻度の低い疾患等は包括的病名を設定し、疾患名を明示していない場合があるため、この包括的病名との対応を除くと一つの小児慢性特定疾患に複数の指定難病が対応するものは16疾患となった。

疾患概念の重なりが少なく一部の症例のみが対応すると考えられる指定難病は6疾患であった（表3）。

小児慢性特定疾患は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾患名を設定していることから、対象疾患の疾患概念が狭く設定されている場合が多い。一方、指定難病では、歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾患における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな疾患概念が対象疾患名となっているものが複数存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾患が対応する場合が多く認められた。

一方、小児慢性特定疾患（計722疾患、包括的病名を含めると778疾患）から見た場合、指定難病と対応する小児慢性特定疾患は、包括的病名を含め381疾患（52.8%）にとどまることが明らかになった。これは、指定難病の要件と小児慢性特定疾患の要件が異なることに起因している疾患も多いと考えられる。つまり、指定難病の要件は、①発病の機構が明らかでなく、②治療方法が確立していない、③希少な疾患であって、④長期の療養を必要とするものを「難病」と定義し、さらに⑤患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、⑥客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していることという6要件となっている。これに対し、小児慢性特定疾患の要件は、①慢性に経過し、②生命を長期にわたって脅かし、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させ、④長期にわたって高額な医療の負担が続くという4要件とされている。この違いは、制度の目的の違いにも表れており、難病対策が難病の調査研究・患者支援の推進であるのに対して、小児慢性特定疾患対策は慢性疾患児童の健全育成の支援とされている。このような制度の性格の違いがあるため、すべての疾患が両制度の対象となることは難しいとされている。

他方、小児慢性特定疾患および指定難病の両制度の要件を満たしているにもかかわらず

未だ指定難病の対象となっていない小児慢性特定疾病も未だ存在することから、引き続き対象候補疾病的検証を丁寧に行っていく必要があると考えられる。

D. 考察・結論

小児期に小児慢性特定疾病的対象であった症例が、成人後にも医療支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回、小児期発症の稀少難病・慢性疾患について、別施策である指定難病対策と小児慢性特定疾患対策の対象疾患を比較し、スムーズにトランジションできるかに着目して検討を行った。

今回の検討結果から指定難病と対応のあると考えられる小児慢性特定疾患は、包括的病名を含む計381疾患（52.8%）あることが明らかになった。指定難病の対象疾患の拡充に伴い以前に比べ指定難病への移行の可能性が大きく開けてきたと考えられる。

なお、複数の小児慢性特定疾患が、一つの指定難病と対応する場合が多く認められたが、トランジションの観点からは、1：1対応している場合と比較し、この対応状況が極端に患者へ不利に働くことはないと考えられる。ただし、運用上、非専門家にとって疾患の対応関係が分かり難い場合があることから、簡便に疾患の対応関係が確認できるよう工夫が必要であると考える。

指定難病の拡充により、多くの小児慢性特定疾患と対応づけが可能となったが、未だ半数近い小児慢性特定疾患が指定難病と対応づけされていない状況であることから、成人移行が考えられる小児慢性特定疾患については、指定難病の要件を満たすかどうかの検討を続ける必要があるだろう。

また、指定難病であるが小児慢性特定疾患ではない疾患のうち小児期に発症する指定疾患については、逆に小児慢性特定疾患の要件を満たすかの検討が必要であろう。更に指定難病にも小児慢性特定疾患にもなっていない稀少難病・慢性疾患については、双方の施策の要件を満たしているかについて、更なる検討を続け、公平、公正な施策となるよう努めていく必要があるだろう。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾患の対応を検証したが、指定難病と小児慢性特定疾患では各々の対象基準（指定難病では「重症度分類」により認定基準が示されている）が必ずしも同一ではないため、同じ疾患であっても対象が異なることが想定される。従って、今後は疾患概念が同じであるが対象基準が大きく異なっている疾患が無いかどうか等も含めて、引き続き検討を行いたい。

謝辞

本分担研究にご協力くださいました関係学会の諸先生方に、心より感謝申し上げます。

E. 研究危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表 1. 日本小児科学会小児慢性疾病委員会（平成 28 年度）名簿

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	厚労科研小慢研究班	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
担当理事	日本小児科学会	岡 明	東京大学医学部小児科
委員（総括）	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	前田 美穂	日本医科大学小児科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	七野 浩之	国立国際医療研究センター
血液疾患		小原 明	東邦大学付属大森病院第一小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	横浜市大学大学院医学研究科発生成育小児医療学
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本新生児成育医学会	長 和俊	北海道大学周産母子センター
慢性心疾患	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
成長ホルモン関連		神崎 晋	鳥取大学医学部周産期・小児医学
膠原病	日本小児リウマチ学会	武井 修治	鹿児島大学医学部保健学科
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神神経医療研究センター病院小児神経科
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会*	黒田 達夫	慶應義塾大学医学部小児外科
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
整形外科疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学

*日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の 10 学会等からなる協議会である。

表 2. 小児慢性特定疾病との対応の有無

難病告示番号	難病疾病名	小慢との対応あり
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	○
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神經有棘赤血球症	○
10	シャルコー・マリー・トゥース病	○
11	重症筋無力症	○
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神經脊髄炎	○
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	○
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	○
19	ライソゾーム病	○
20	副腎白質ジストロフィー	○
21	ミトコンドリア病	○
22	もやもや病	○
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	○
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1 関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	○
29	ウルリッヒ病	○
30	遠位型ミオパシー	
31	ベスレムミオパシー	○
32	自己貪食空胞性ミオパシー	○
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	○
34	神経線維腫症	○
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	○
37	膿疱性乾癬（汎発型）	○
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	○
39	中毒性表皮壊死症	○
40	高安動脈炎	○
41	巨細胞性動脈炎	

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
42	結節性多発動脈炎	○
43	顕微鏡的多発血管炎	○
44	多発血管炎性肉芽腫症	○
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
49	全身性エリテマトーデス	○
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	○
51	全身性強皮症	○
52	混合性結合組織病	○
53	シェーグレン症候群	○
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	○
56	ペーチェット病	○
57	特発性拡張型心筋症	○
58	肥大型心筋症	○
59	拘束型心筋症	○
60	再生不良性貧血	○
61	自己免疫性溶血性貧血	○
62	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	○
64	血栓性血小板減少性紫斑病	○
65	原発性免疫不全症候群	○
66	Ig A腎症	○
67	多発性囊胞腎	○
68	黄色靭帯骨化症	
69	後縦靭帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壞死症	
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	○
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	○
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	○
75	クッシング病	○
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	○
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	○
78	下垂体前葉機能低下症	○
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	○
80	甲状腺ホルモン不応症	○
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○
82	先天性副腎低形成症	○
83	アジソン病	○
84	サルコイドーシス	

難病告示番号	難病疾病名	小慢との対応あり
85	特発性間質性肺炎	○
86	肺動脈性肺高血圧症	○
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	○
90	網膜色素変性症	○
91	バッド・キアリ症候群	○
92	特発性門脈圧亢進症	○
93	原発性胆汁性肝硬変	○
94	原発性硬化性胆管炎	○
95	自己免疫性肝炎	○
96	クローン病	○
97	潰瘍性大腸炎	○
98	好酸球性消化管疾患	○
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	○
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○
101	腸管神経節細胞僅少症	○
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	○
103	CFC 症候群	○
104	コステロ症候群	○
105	チャージ症候群	○
106	クリオピリン関連周期熱症候群	○
107	全身型若年性特発性関節炎	○
108	TNF 受容体関連周期性症候群	○
109	非典型溶血性尿毒症症候群	○
110	プラウ症候群	○
111	先天性ミオパチー	○
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	○
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髓膜瘤	○
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	○
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	○
131	アレキサンダー病	○
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	○
135	アイカルディ症候群	○
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
138	神経細胞移動異常症	○
139	先天性大脑白質形成不全症	○
140	ドラベ症候群	○
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	○
145	ウエスト症候群	○
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状 20 番染色体症候群	○
151	ラスマッセン脳炎	○
152	P C D H 19 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	○
157	スタージ・ウェーバー症候群	
158	結節性硬化症	○
159	色素性乾皮症	○
160	先天性魚鱗癖	○
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
163	特発性後天性全身性無汗症	
164	眼皮膚白皮症	○
165	肥厚性皮膚骨膜症	
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	○
168	エーラス・ダンロス症候群	○
169	メンケス病	○
170	オクシピタル・ホーン症候群	○

難病告示番号	難病疾病名	小慢との対応あり
171	ウィルソン病	○
172	低ホスファターゼ症	○
173	VATER症候群	
174	那須・ハコラ病	
175	ウイーバー症候群	○
176	コフィン・ローリー症候群	○
177	有馬症候群	○
178	モワット・ウィルソン症候群	
179	ウイリアムズ症候群	○
180	A T R - X 症候群	○
181	クルーゾン症候群	○
182	アペール症候群	○
183	ファイファー症候群	○
184	アントレー・ピクスラー症候群	○
185	コフィン・シリス症候群	
186	ロスマンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	○
188	多脾症候群	○
189	無脾症候群	○
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	○
192	コケイン症候群	○
193	プラダー・ウイリ症候群	○
194	ソトス症候群	○
195	ヌーナン症候群	○
196	ヤング・シンプソン症候群	
197	1 p36 欠失症候群	○
198	4 p 欠失症候群	○
199	5 p 欠失症候群	○
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	○
201	アンジェルマン症候群	○
202	スミス・マギニス症候群	○
203	22q11.2 欠失症候群	○
204	エマヌエル症候群	○
205	脆弱 X 症候群関連疾患	
206	脆弱 X 症候群	
207	総動脈幹遺残症	○
208	修正大血管転位症	○
209	完全大血管転位症	○
210	単心室症	○
211	左心低形成症候群	○
212	三尖弁閉鎖症	○
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	○

難病告示番号	難病疾病名	小慢との対応あり
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○
215	ファロー四徴症	○
216	両大血管右室起始症	○
217	エプスタイン病	○
218	アルポート症候群	○
219	ギャロウェイ・モワト症候群	○
220	急速進行性糸球体腎炎	○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○
222	一次性ネフローゼ症候群	○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○
224	紫斑病性腎炎	○
225	先天性腎性尿崩症	○
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
227	オスラー病	○
228	閉塞性細気管支炎	○
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○
230	肺胞低換気症候群	○
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	○
232	カーニー複合	
233	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。）	○
235	副甲状腺機能低下症	○
236	偽性副甲状腺機能低下症	○
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	○
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	○
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	○
240	フェニルケトン尿症	○
241	高チロシン血症1型	○
242	高チロシン血症2型	○
243	高チロシン血症3型	○
244	メープルシロップ尿症	○
245	プロピオン酸血症	○
246	メチルマロン酸血症	○
247	イソ吉草酸血症	○
248	グルコーストランスポーター1欠損症	○
249	グルタル酸血症1型	○
250	グルタル酸血症2型	○
251	尿素サイクル異常症	○
252	リジン尿性蛋白不耐症	○
253	先天性葉酸吸收不全	○
254	ポルフィリン症	○
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○
256	筋型糖原病	○

難病告示番号	難病疾病名	小慢との対応あり
257	肝型糖原病	○
258	ガラクトースー1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	○
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	○
260	シトステロール血症	○
261	タンジール病	○
262	原発性高カイロミクロン血症	○
263	脳膜黄色腫症	○
264	無βリポタンパク血症	○
265	脂肪萎縮症	○
266	家族性地中海熱	○
267	高IgD症候群	○
268	中條・西村症候群	○
269	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	○
270	慢性再発性多発性骨髄炎	○
271	強直性脊椎炎	
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	○
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	○
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	○
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	○
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○
283	後天性赤芽球瘍	○
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	○
285	ファンコニ貧血	○
286	遺伝性鉄芽球性貧血	○
287	エプスタイン症候群	○
288	自己免疫性出血病 XIII	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	○
292	総排泄腔外反症	○
293	総排泄腔遺残	○
294	先天性横隔膜ヘルニア	○
295	乳幼児肝巨大血管腫	○
296	胆道閉鎖症	○
297	アラジール症候群	○
298	遺伝性膀胱炎	○
299	囊胞性線維症	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
300	I g G 4 関連疾患	
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	○
308	進行性白質脳症	○
309	進行性ミオクローヌスてんかん	○
310	先天異常症候群	○
311	先天性三尖弁狭窄症	○
312	先天性僧帽弁狭窄症	○
313	先天性肺静脈狭窄症	○
314	左肺動脈右肺動脈起始症	○
315	ネイルバテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	○
316	カルニチン回路異常症	○
317	三頭酵素欠損症	○
318	シトリン欠損症	○
319	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症	○
320	先天性グリコシリホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	○
321	非ケトーシス型高グリシン血症	○
322	β—ケトオラーゼ欠損症	○
323	芳香族 L—アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○
324	メチルグルタコン酸尿症	○
325	遺伝性自己炎症疾患	○
326	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。）	○
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症	○

表3. 指定難病と小児慢性特定疾病の対応表

難病 告示 番号	難病疾患名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾患名
3	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾患	41	脊髄性筋萎縮症
9	神經有棘赤血球症	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トゥース病	神経・筋疾患	46	遺伝性運動感覚ニューロパシー
11	重症筋無力症	神経・筋疾患	23	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾患	59	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	神経・筋疾患	37	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	114	アスペルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	115	異染性白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	116	ガラクトシアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	117	クラッペ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	118	ゴーシエ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	119	酸性リパーゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	120	シアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	121	GM1-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	122	GM2-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	123	シスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	124	神経セロイドリポフスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	125	ニーマン・ピック病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	126	ファーバー病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	127	ファブリー病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	128	フコシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	129	ポンペ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	130	マルチブルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	131	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	132	ムコ多糖症 I型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	133	ムコ多糖症 II型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	134	ムコ多糖症 III型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	135	ムコ多糖症 IV型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	136	ムコ多糖症 VI型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	137	ムコ多糖症 VII型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	138	ムコピドーシス II型 (I-cell 病)
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	139	ムコリピドーシス III型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	140	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	141	114から140まで掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー	先天性代謝異常	84	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	89	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	90	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	91	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	93	ミトコンドリアDNA欠失 (キーンズ・セイヤー症候群を含む)
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	95	ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)

難病告示番号	難病疾病名	小慢区分	小慢告示番号	小慢疾病名
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	96	88 から 95 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病	神経・筋疾患	64	乳児両側線条体壞死
22	もやもや病	神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス	慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリヒ病	神経・筋疾患	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
31	ペスレムミオパチー	神経・筋疾患	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
32	自己貪食空胞性ミオパチー	先天性代謝異常	141	114 から 140 までに掲げるもののほか、ライゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパチー	神経・筋疾患	54	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	神経・筋疾患	25	シュワルツ・ヤンベル症候群
34	神経線維腫症	皮膚疾患	11	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)
36	表皮水疱症	皮膚疾患	10	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬 (汎発型)	皮膚疾患	9	膿疱性乾癬(汎発型)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
40	高安動脈炎	膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎	膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)
43	顕微鏡的多発血管炎	膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)
44	多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス	慢性腎疾患	40	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス	膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	膠原病	10	皮膚筋炎/多発性筋炎
51	全身性強皮症	膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病	膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群	膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎	膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病	膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症	慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症	慢性心疾患	87	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症	慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血	血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	25	23 及び 24 に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血 (AIHA を含む。)
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液疾患	50	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	血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	19	18 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	26	周期性血小板減少症

難病告示番号	難病疾病名	小慢区分	小慢告示番号	小慢疾病名
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	2	X 連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	3	高 IgM 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	4	選択的 IgA 欠損
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	12	シュツハマン・ダイアモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	15	ミクロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	21	IRAK4 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	23	MyD88 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	25	21 から 24 に掲げるもののほか、自然免疫異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	30	X 連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	33	ZAP-70 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	34	CD8 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	35	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	36	MHC クラス I 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	37	MHC クラス II 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	38	29 から 37 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	41	X 連鎖リンパ増殖症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	43	チエディック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	44	41 から 43 に掲げるもののほか、免疫調節障害
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	45	ICF 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	46	ウイスコット・オルドリッヂ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2 欠失症候群)

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	49	高 IgE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	53	PMS2 異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	54	ブルーム症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	56	RIDDLE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	慢性消化器疾患	18	自己免疫性腸症(IPEX 症候群を含む。)
66	Ig A 腎症	慢性腎疾患	29	IgA 腎症
67	多発性囊胞腎	慢性腎疾患	8	多発性囊胞腎
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	78	中枢性尿崩症
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	内分泌疾患	33	高プロラクチン血症
75	クッシング病	悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
75	クッシング病	内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	内分泌疾患	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	56	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。)
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	46	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る。)
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	47	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	72	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン症候群を除く。)
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	86	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	先天性代謝異常	36	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症	内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	57	11β-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	59	17a-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	60	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	61	P450 酸化還元酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	62	リポイド副腎過形成症
82	先天性副腎低形成症	内分泌疾患	85	先天性副腎低形成症
83	アジソン病	内分泌疾患	88	89 から 92 に掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン 病を含む。）
85	特発性間質性肺炎	慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症	慢性心疾患	82	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ管筋腫症	神経・筋疾患	27	結節性硬化症
90	網膜色素変性症	先天性代謝異常	86	レフサム病
91	バッド・キアリ症候群	慢性消化器疾患	38	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
92	特発性門脈圧亢進症	慢性消化器疾患	38	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
93	原発性胆汁性肝硬変	慢性消化器疾患	7	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎	慢性消化器疾患	16	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎	慢性消化器疾患	17	自己免疫性肝炎
96	クローン病	慢性消化器疾患	3	クローン病
96	クローン病	慢性消化器疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	2	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患	免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症	慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	22	ルビンシュタイン・テイビ症候群
103	CFC 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	14	CFC 症候群
104	コステロ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	11	コステロ症候群
105	チャージ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	18	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群	膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群
107	全身型若年性特発性関節炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	TNF 受容体関連周期性症候群	膠原病	18	TNF 受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	プラウ症候群	膠原病	20	プラウ症候群/若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	48	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	49	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	50	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	51	マルチコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	52	ミオチュブラーミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	53	ミニコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	54	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	11	肢帶型筋ジストロフィー

難病告示番号	難病疾病名	小慢区分	小慢告示番号	小慢疾病名
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	13	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
118	脊髄膜瘤	神経・筋疾患	40	脊髄膜瘤
120	遺伝性ジストニア	先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニア
130	先天性無痛無汗症	神経・筋疾患	47	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病	神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
135	アイカルディ症候群	神経・筋疾患	65	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	70	裂脳症
139	先天性大脑白質形成不全症	神経・筋疾患	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病
140	ドラベ症候群	神経・筋疾患	61	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群	神経・筋疾患	62	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群	神経・筋疾患	60	点頭てんかん（ウエスト症候群）
150	環状 20 番染色体症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びプラダ-・ウイリ症候群を除く。）
151	ラスマッセン脳炎	神経・筋疾患	77	ラスマッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神経・筋疾患	63	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群	神経・筋疾患	78	レット症候群
158	結節性硬化症	神経・筋疾患	27	結節性硬化症
159	色素性乾皮症	皮膚疾患	2	色素性乾皮症 ケラチン症性魚鱗癖（表皮融解性魚鱗癖（優性 ／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癖を含 む。）
160	先天性魚鱗癖	皮膚疾患	3	先天性魚鱗癖 3 から 7 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癖 （道化師様魚鱗癖を除く。）
160	先天性魚鱗癖	皮膚疾患	4	先天性魚鱗癖 シェーグレン・ラルソン症候群 常染色体劣性遺伝性魚鱗癖（道化師様魚鱗癖を除く。）
160	先天性魚鱗癖	皮膚疾患	5	先天性魚鱗癖 6
160	先天性魚鱗癖	皮膚疾患	7	先天性魚鱗癖 ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癖	皮膚疾患	8	先天性魚鱗癖 3 から 7 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癖 （道化師様魚鱗癖を除く。）
164	眼皮膚白皮症	皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
167	マルファン症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	21	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群	先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病	先天性代謝異常	29	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群	先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病	先天性代謝異常	25	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症	先天性代謝異常	33	低ホスファターゼ症
175	ウイーバー症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	8	ウイーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	12	コフィン・ローリー症候群
177	有馬症候群	神経・筋疾患	24	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	モワット・ウィルソン症候群 1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びプラダ-・ウイリ症候群を除く。）
179	ウィリアムズ症候群	慢性心疾患	58	ウィリアムズ症候群

難病 告示 番号	難病疾患名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾患名
180	A T R - X症候群	内分泌疾患	20	精巣形成不全
181	クレーゾン症候群	神経・筋疾患	34	クレーゾン病
182	アペール症候群	神経・筋疾患	33	アペール症候群
183	ファイファー症候群	神経・筋疾患	36	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
184	アントレー・ビクスラー症候群	神経・筋疾患	36	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
187	歌舞伎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	歌舞伎症候群
188	多脾症候群	慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群	慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウェルナー症候群	神経・筋疾患	56	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群	神経・筋疾患	57	コケイン症候群
193	プラダー・ウイリ症候群	内分泌疾患	94	プラダー・ウイリ症候群
194	ソトス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群	内分泌疾患	92	ヌーナン症候群
197	1 p36 欠失症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウェリアムズ症候群及びプラダ-・ウイリ症候群を除く。）
198	4 p 欠失症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	4 p一症候群
199	5 p 欠失症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	5 p一症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウェリアムズ症候群及びプラダ-・ウイリ症候群を除く。）
201	アンジェルマン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
204	エマヌエル症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウェリアムズ症候群及びプラダ-・ウイリ症候群を除く。）
207	総動脈幹遺残症	慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症	慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症	慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症	慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症	慢性心疾患	88	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	95	タウジッヒ・ビング奇形
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	96	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）

難病告示番号	難病疾病名	小慢区分	小慢告示番号	小慢疾病名
217	エプスタイン病	慢性心疾患	3	エプスタイン病
218	アルポート症候群	慢性腎疾患	38	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）
219	ギャロウェイ・モワト症候群	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
221	抗糸球体基底膜腎炎	慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	20	巢状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	24	膜性腎症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性腎疾患	37	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎	慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症	内分泌疾患	77	腎性尿崩症
227	オスラー病	血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎	慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む）
230	肺胞低換気症候群	慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	先天性代謝異常	23	α1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群	先天性代謝異常	102	原発性高シウ酸尿症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	85	ペルオキシソーム形成異常症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	86	レフサム病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	82	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	83	副甲状腺欠損症
236	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	内分泌疾患	87	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	80	ビタミンD抵抗性骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	79	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症	先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）
241	高チロシン血症1型	先天性代謝異常	8	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型	先天性代謝異常	9	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型	先天性代謝異常	10	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症	先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症	先天性代謝異常	109	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症	先天性代謝異常	112	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症	先天性代謝異常	98	イソ吉草酸血症

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢 疾病名
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	先天性代謝異常	65	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症
249	グルタル酸血症 1型	先天性代謝異常	100	グルタル酸血症 1型
250	グルタル酸血症 2型	先天性代謝異常	101	グルタル酸血症 2型
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症	先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸收不全	先天性代謝異常	76	先天性葉酸吸收不全症
254	ポルフィリン症	先天性代謝異常	59	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	先天性代謝異常	108	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0型)
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	69	糖原病Ⅴ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	71	糖原病Ⅶ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅸ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	129	ポンペ病
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0型)
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病 I型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅵ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅸ型
258	ガラクトースー1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	62	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	39	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
260	シトステロール血症	先天性代謝異常	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病	先天性代謝異常	39	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症	先天性代謝異常	38	原発性高カイロミクロン血症
263	脳膜黄色腫症	先天性代謝異常	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
264	無βリボタンパク血症	先天性代謝異常	40	無β-リボタンパク血症
265	脂肪萎縮症	内分泌疾患	40	脂肪異常養症 (脂肪萎縮症)
265	脂肪萎縮症	糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱	膠原病	14	家族性地中海熱
267	高IgD症候群	膠原病	17	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)
268	中條・西村症候群	膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髓炎	膠原病	21	慢性再発性多発性骨髓炎
274	骨形成不全症	内分泌疾患	35	骨形成不全症
276	軟骨無形成症	内分泌疾患	75	軟骨無形成症

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
282	先天性赤血球形成異常性貧血	血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球瘍	血液疾患	28	後天性赤芽球瘍
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	血液疾患	29	先天性赤芽球瘍（ダイアモンド・ブラックファン貧血）
285	ファンコニ貧血	血液疾患	44	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血	血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群	慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症	慢性消化器疾患	30	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残	慢性消化器疾患	29	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア	慢性呼吸器疾患	7	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫	慢性消化器疾患	6	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症	慢性消化器疾患	13	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群	慢性消化器疾患	8	アラジール症候群
298	遺伝性睥炎	慢性消化器疾患	1	遺伝性睥炎
299	囊胞性線維症	慢性呼吸器疾患	12	囊胞性線維症
307	カナバン病	神経・筋疾患	3	カナバン病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	4	白質消失病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	5	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	31	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	32	ラフォラ病
310	先天異常症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウイリアムズ症候群及びブレーダー・ウイリ症候群を除く。）
310	先天異常症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	コルネリア・デランゲ症候群
311	先天性三尖弁狭窄症	慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症	慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症	慢性心疾患	43	肺動脈弁狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	42	カルニチナルシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	43	カルニチナルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	44	カルニチナルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	48	全身性カルニチン欠損症
317	三頭酵素欠損症	先天性代謝異常	46	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
319	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症	先天性代謝異常	56	ビオブテリン代謝異常症
320	先天性グリコシリホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	神経・筋疾患	60	点頭てんかん（ウエスト症候群）
321	非ケトーシス型高グリシン血症	先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	先天性代謝異常	110	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	先天性代謝異常	57	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症	先天性代謝異常	111	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患	膠原病	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患	神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
326	大理石骨病	先天性代謝異常	32	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。）	血液疾患	30	先天性アンチトロンビン欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	血液疾患	46	先天性プロテイン C 欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	血液疾患	47	先天性プロテイン S 欠乏症
330	先天性気管狭窄症	慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄

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))
分担研究報告書

希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討 — 2 —

研究分担者 掛江 直子 (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)

研究要旨

小児期発症の慢性疾病および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾病委員会と連携し疾病毎に必要な協議を重ねた。

要件の異なる二つの対策（指定難病対策と小児慢性特定疾病対策）において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジッションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

平成 30 年 4 月から新たに追加予定の疾病を含む、指定難病 331 疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは 252 疾病 (76.1%) であり、指定難病の拡充に伴い以前に比べ多くの疾患についてトランジッションの可能性がさらに広がったと言えた。

研究協力者:

盛一享徳 (国立成育医療研究センター臨床医学部小児慢性特定疾病室 上級研究員)

日本小児科学会 小児慢性疾病委員会^{*1}

^{*1} 添付リスト (表 1-1, 1-2) を参照のこと

A. 研究目的

本分担研究では、指定難病のうち小児期発症が想定される疾患について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

B. 研究方法

日本小児科学会小児慢性疾病委員会(表 1)に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病 (平成 30 年 4 月から新たに対象となる疾病を含む) と小児慢性特定疾病(平成 30 年 4 月から新たに対象となる疾病を含む) について、各々の対象疾病の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾病的対応状況について検討を行った。

(倫理面への配慮)

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

C. 結果

平成30年4月から追加予定の新しい指定難病を含めた計331疾病について、トランジッションの観点から、同様に平成29年4月より対象疾病の追加が予定されている小児慢性特定疾病（計756疾病、包括的病名を含めると827疾病）との対応状況を明らかとし、小児慢性疾病対策から難病対策への移行可能性について再検討を行った。

指定難病全331疾病中、何らかの形で小児慢性特定疾病と対応があると考えられた疾病は252疾病であった（表2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾病的疾患概念がおおよそ同一であり1：1対応すると思われたものは224疾病であり、指定難病と小児慢性特定疾病的概念の一部が重なると考えられたものは13疾病、お互いの概念がn:m対応しているものは15疾病であった（表3）。

小児慢性特定疾病は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾患名を設定していることから、対象疾病的疾患概念が狭く設定されていることが多い。一方で指定難病では歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾病における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな概念が対象疾病名となっているものが複数存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾病が対応する場合が多く認められた。

D. 考察・結論

小児期に小児慢性特定疾病的対象であった症例が、成人後にも支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回別施策である指定難病と小児慢性特定疾病的対象疾病を比較し、スムースにトランジッションできるかの検討を行った。

今回の検討から平成30年4月1日時点で指定難病と対応のあると思われる小児慢性特定疾病は、包括的病名を含む計404疾病あることが分かった。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病的対応を検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

謝辞

本分担研究にご協力くださいました関係学会の諸先生方の皆さんに、心より感謝申し上げます。

E. 研究危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表1 日本小児科学会小児慢性疾病委員会（平成29年度）名簿

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
担当理事	日本小児科学会	岡 明	東京大学医学部小児科
委員（総括）	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	前田 美穂	日本医科大学小児科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	七野 浩之	国立国際医療研究センター
血液疾患		小原 明	東邦大学付属大森病院第一小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	横浜市大大学院医学研究科発生成育小児医療
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本新生児成育医学会	與田 仁志	東邦大学医学部新生児学講座
慢性心疾患	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター病院
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
成長ホルモン関連		神崎 晋	鳥取大学医学部周産期・小児医学
膠原病	日本小児リウマチ学会	岡本 奈美	大阪医科大学大学院医学研究科 泌尿生殖・発達医学講座
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神神経医療研究センター病院小児神経科
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会*	田口 智章	九州大学医学部小児外科分野
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
整形外科疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学

*日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の10学会等から成る協議会である。

表2 小児慢性特定疾病との対応の有無（平成30年4月1日現在）

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	○
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神経有棘赤血球症	○
10	シャルコー・マリー・トゥース病	▲
11	重症筋無力症	○
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	○
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	○
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	○
19	ライソーム病	○
20	副腎白質ジストロフィー	○
21	ミトコンドリア病	○
22	もやもや病	○
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	○
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	▲
29	ウルリッヒ病	○
30	遠位型ミオパシー	
31	ベスレムミオパシー	○
32	自己貪食空胞性ミオパシー	○
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	○
34	神経線維腫症	○
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	○
37	膿疱性乾癬（汎発型）	○
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	○
39	中毒性表皮壊死症	○
40	高安動脈炎	○
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	○

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
43	顕微鏡的多発血管炎	○
44	多発血管炎性肉芽腫症	○
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
49	全身性エリテマトーデス	○
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	○
51	全身性強皮症	○
52	混合性結合組織病	○
53	シェーグレン症候群	○
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	○
56	ペーチェット病	○
57	特発性拡張型心筋症	○
58	肥大型心筋症	○
59	拘束型心筋症	○
60	再生不良性貧血	○
61	自己免疫性溶血性貧血	○
62	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	○
64	血栓性血小板減少性紫斑病	○
65	原発性免疫不全症候群	○
66	IgA腎症	○
67	多発性囊胞腎	○
68	黄色靭帯骨化症	
69	後縦靭帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壊死症	
72	下垂体性ADH分泌異常症	▲
73	下垂体性TSH分泌亢進症	▲
74	下垂体性PRL分泌亢進症	▲
75	クッシング病	▲
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	▲
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	▲
78	下垂体前葉機能低下症	▲
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	▲
80	甲状腺ホルモン不応症	○
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○
82	先天性副腎低形成症	○
83	アジソン病	○
84	サルコイドーシス	
85	特発性間質性肺炎	○

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
86	肺動脈性肺高血圧症	○
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	○
90	網膜色素変性症	▲
91	バッド・キアリ症候群	○
92	特発性門脈圧亢進症	○
93	原発性胆汁性肝硬変	▲
94	原発性硬化性胆管炎	○
95	自己免疫性肝炎	○
96	クローン病	○
97	潰瘍性大腸炎	○
98	好酸球性消化管疾患	▲
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	○
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○
101	腸管神経節細胞僅少症	○
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	○
103	CFC症候群	○
104	コステロ症候群	○
105	チャージ症候群	○
106	クリオピリン関連周期熱症候群	○
107	全身型若年性特発性関節炎	▲
108	TNF受容体関連周期性症候群	○
109	非典型溶血性尿毒症症候群	○
110	ブルウ症候群	○
111	先天性ミオパチー	○
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	○
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髓膜瘤	○
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	○
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ビッカーススタッフ脳幹脳炎	

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	○
130	先天性無痛無汗症	○
131	アレキサンダー病	○
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	○
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	○
135	アイカルディ症候群	○
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	○
138	神経細胞移動異常症	○
139	先天性大脳白質形成不全症	○
140	ドラベ症候群	○
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニ一欠神てんかん	
143	ミオクロニ一脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	○
145	ウエスト症候群	○
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニ一脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状20番染色体症候群	○
151	ラスマッセン脳炎	○
152	P C D H 19 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	○
157	スタージ・ウェーバー症候群	○
158	結節性硬化症	○
159	色素性乾皮症	○
160	先天性魚鱗癬	○
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
163	特発性後天性全身性無汗症	
164	眼皮膚白皮症	○
165	肥厚性皮膚骨膜症	○
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	○
168	エーラス・ダンロス症候群	○
169	メンケス病	○
170	オクシピタル・ホーン症候群	○
171	ウィルソン病	○

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
172	低ホスファターゼ症	○
173	VATER 症候群	○
174	那須・ハコラ病	
175	ウィーバー症候群	○
176	コフィン・ローリー症候群	○
177	ジュベール症候群関連疾患	○
178	モワット・ウィルソン症候群	○
179	ウイリアムズ症候群	○
180	A T R - X 症候群	▲
181	クルーグン症候群	○
182	アペール症候群	○
183	ファイファー症候群	○
184	アントレー・ビクスラー症候群	○
185	コフィン・シリス症候群	○
186	ロスマンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	○
188	多脾症候群	○
189	無脾症候群	○
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	○
192	コケイン症候群	○
193	プラダー・ウィリ症候群	○
194	ソトス症候群	○
195	ヌーナン症候群	○
196	ヤング・シンプソン症候群	○
197	1 p36 欠失症候群	○
198	4 p 欠失症候群	○
199	5 p 欠失症候群	○
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	○
201	アンジェルマン症候群	○
202	スマス・マギニス症候群	○
203	22q11.2 欠失症候群	○
204	エマヌエル症候群	○
205	脆弱 X 症候群関連疾患	
206	脆弱 X 症候群	○
207	総動脈幹遺残症	○
208	修正大血管転位症	○
209	完全大血管転位症	○
210	単心室症	▲
211	左心低形成症候群	▲
212	三尖弁閉鎖症	▲
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	▲
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
215	ファロー四徴症	○
216	両大血管右室起始症	○
217	エプスタイン病	○
218	アルポート症候群	○
219	ギャロウェイ・モワト症候群	▲
220	急速進行性糸球体腎炎	○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○
222	一次性ネフローゼ症候群	○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○
224	紫斑病性腎炎	○
225	先天性腎性尿崩症	○
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
227	オスラー病	○
228	閉塞性細気管支炎	○
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○
230	肺胞低換気症候群	○
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	○
232	カーニー複合	
233	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。）	○
235	副甲状腺機能低下症	○
236	偽性副甲状腺機能低下症	○
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	○
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	○
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	○
240	フェニルケトン尿症	○
241	高チロシン血症1型	○
242	高チロシン血症2型	○
243	高チロシン血症3型	○
244	メープルシロップ尿症	○
245	プロピオン酸血症	○
246	メチルマロン酸血症	○
247	イソ吉草酸血症	○
248	グルコーストランスポーター1欠損症	○
249	グルタル酸血症1型	○
250	グルタル酸血症2型	○
251	尿素サイクル異常症	○
252	リジン尿性蛋白不耐症	○
253	先天性葉酸吸收不全	○
254	ポルフィリン症	○
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○
256	筋型糖原病	○
257	肝型糖原病	○

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
258	ガラクトースー1-リシン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	○
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	○
260	シストステロール血症	○
261	タンジール病	○
262	原発性高カリミクロン血症	○
263	脳膜黄色腫症	○
264	無βリポタンパク血症	○
265	脂肪萎縮症	○
266	家族性地中海熱	○
267	高IgD症候群	○
268	中條・西村症候群	○
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	○
270	慢性再発性多発性骨髓炎	○
271	強直性脊椎炎	○
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	▲
274	骨形成不全症	○
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	○
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	○
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	▲
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	▲
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	▲
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○
283	後天性赤芽球病	○
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	○
285	ファンコニ貧血	○
286	遺伝性鉄芽球性貧血	○
287	エプスタイン症候群	○
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	○
292	総排泄腔外反症	○
293	総排泄腔遺残	○
294	先天性横隔膜ヘルニア	○
295	乳幼児肝巨大血管腫	○
296	胆道閉鎖症	○
297	アラジール症候群	○
298	遺伝性脾炎	○
299	囊胞性線維症	○
300	IgG4関連疾患	

告示番号	指定難病 疾病名	小慢との対応
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	○
308	進行性白質脳症	○
309	進行性ミオクローヌスてんかん	○
310	先天異常症候群	▲
311	先天性三尖弁狭窄症	○
312	先天性僧帽弁狭窄症	○
313	先天性肺静脈狭窄症	○
314	左肺動脈右肺動脈起始症	○
315	ネイルバテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	○
316	カルニチン回路異常症	○
317	三頭酵素欠損症	○
318	シトリン欠損症	○
319	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症	○
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	○
321	非ケトーシス型高グリシン血症	○
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	○
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○
324	メチルグルタコン酸尿症	○
325	遺伝性自己炎症疾患	▲
326	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。）	○
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	▲
331	特発性多中心性キャッスルマン病	

表3 指定難病と小児慢性特定疾患の対応表

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾患 疾患群	告示番号	「小児慢性特定疾患 告示疾病名
3	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾患	39	脊髄性筋萎縮症
9	神經有棘赤血球症	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トゥース病	神経・筋疾患	45	遺伝性運動感覚ニューロパシー
11	重症筋無力症	神経・筋疾患	19	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾患	58	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	神経・筋疾患	35	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	130	ムコ多糖症Ⅰ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	131	ムコ多糖症Ⅱ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	132	ムコ多糖症Ⅲ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	133	ムコ多糖症Ⅳ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	134	ムコ多糖症Ⅵ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	135	ムコ多糖症Ⅶ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	126	フコシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	129	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	112	アスペルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	118	シアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	114	ガラクトシアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	119	GM1-gangliosidosis
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	120	GM2-gangliosidosis
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	113	異染色白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	123	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	116	ゴーシェ (Gaucher) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	125	ファブリー (Fabry) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	115	クラッペ (Krabbe) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	124	ファーバー (Farber) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	128	マルチプルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	136	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	137	ムコリピドーシスⅢ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	127	ポンペ (Pompe) 病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	117	酸性リバーゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	121	シスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	138	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	122	神経セロイドリポフチニン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	139	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー	先天性代謝異常	82	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	89	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	86	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	92	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	93	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	91	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	94	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病	神経・筋疾患	63	乳児両側線条体壊死
22	もやもや病	神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス	慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリッヒ病	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)
31	ベスレムミオパシー	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾患群	告示番号	小児慢性特定疾患 告示疾病名
32	自己貪食空胞性ミオパシー	先天性代謝異常	139	75から101までに掲げるもののほか、ライゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパシー	神経・筋疾患	53	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパシー
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	神経・筋疾患	21	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	神經線維腫症	皮膚疾患	13	レックリングハウゼン病（神經線維腫症Ⅰ型）
36	表皮水疱症	皮膚疾患	39	表皮水疱症
37	膿胞性乾癬（汎発型）	皮膚疾患	35	膿胞性乾癬（汎発型）
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
40	高安動脈炎	膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎	膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
43	顕微鏡的多発血管炎	膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
44	多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス	慢性腎疾患	42	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス	膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	膠原病	10	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症	膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病	膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群	膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎	膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病	膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症	慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症	慢性心疾患	88	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症	慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血	血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液疾患	50	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	血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	26	周期性血小板減少症
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	30	X連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	35	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	34	CD8欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	33	ZAP-70欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	36	MHCクラスI欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	37	MHCクラスII欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	46	ウイスコット・オルドリッチ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	52	ナイミー・ヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	54	ブルーム症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	45	ICF症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	53	PMS2異常症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾 疾患群	告示番号	「小児慢性特定疾 疾患群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	56	RIDDLE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	49	高 IgE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	2	X 連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	3	高 IgM 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	4	選択的 IgA 欠損
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	43	チエディアック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	41	X 連鎖リンパ増殖症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	12	シュワッハマン・ダイアモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	21	IRAK4 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	23	MyD88 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	慢性消化器疾患	16	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)
65	原発性免疫不全症候群	皮膚疾患	26	ネザートン症候群
66	Ig A 腎症	慢性腎疾患	29	IgA 腎症
67	多発性囊胞腎	慢性腎疾患	8	多発性囊胞腎
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	75	中枢性尿崩症
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症 (バセドウ病を除く。)
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	内分泌疾患	33	高プロラクチン血症
75	クッシング病	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	『小児慢性特定疾病 告示疾病名
75	クッシング病	悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病	内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	内分泌疾患	37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	55	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	45	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	46	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症（先天性に限る。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	83	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	71	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	先天性代謝異常	34	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症	内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	61	リポイド副腎過形成症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	57	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	56	11β-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	58	17α-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	59	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	60	P450 酸化還元酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症	内分泌疾患	82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病	内分泌疾患	85	84から87までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）
85	特発性間質性肺炎	慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症	慢性心疾患	83	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症	神経・筋疾患	23	結節性硬化症
90	網膜色素変性症	先天性代謝異常	84	レフサム(Refsum)病
91	バッド・キアリ症候群	慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
92	特発性門脈圧亢進症	慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
93	原発性胆汁性肝硬変	慢性消化器疾患	5	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎	慢性消化器疾患	14	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎	慢性消化器疾患	15	自己免疫性肝炎
96	クローン病	慢性消化器疾患	2	クローン病
96	クローン病	慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	1	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患	免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症	慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	10	ルビンシュタイン・ティビ症候群
103	CFC症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC症候群
104	コステロ症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	12	コステロ症候群

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾 患群	告示番号	『小児慢性特定疾 患群』 告示疾病名
105	チャージ症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	22	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群	膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	TNF受容体関連周期性症候群	膠原病	18	TNF受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	グラウ症候群	膠原病	20	グラウ症候群／若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	51	ミオチュブラーミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	49	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	48	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	50	マルチコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	52	ミニコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	53	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	13	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	10	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	12	肢帶型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	11	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	14	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	15	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	16	39から45までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
118	脊髄膜腫	神経・筋疾患	82	脊髄膜腫
120	遺伝性ジストニア	先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニア
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	73	瀬川病
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	神経・筋疾患	#N/A	痙攣重積型（二相性）急性脳症
130	先天性無痛無汗症	神経・筋疾患	46	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病	神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
133	メビウス症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	#N/A	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	神経・筋疾患	86	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
135	アイカルディ症候群	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
137	限局性皮質異形成	神経・筋疾患	76	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	76	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	85	裂脳症
139	先天性大脳白質形成不全症	神経・筋疾患	4	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群	神経・筋疾患	60	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群	神経・筋疾患	61	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
150	環状20番染色体症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダード・ウィリス症候群を除く。）
151	ラスマッセン脳炎	神経・筋疾患	77	ラスマッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神経・筋疾患	17	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群	神経・筋疾患	78	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群	神経・筋疾患	26	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症	神経・筋疾患	23	結節性硬化症
159	色素性乾皮症	皮膚疾患	2	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	6	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾 疾患群	告示番号	「小児慢性特定疾 疾患群」 告示疾病名
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	4	／劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。) 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	37	道化師様魚鱗癬
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	26	ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	27	シェーグレン・ラルソン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
164	眼皮膚白皮症	皮膚疾患	36	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)
165	肥厚性皮膚骨膜症	皮膚疾患	10	肥厚性皮膚骨膜症
167	マルファン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	27	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群	先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
169	メンケス病	先天性代謝異常	29	メンケス(Menkes)病
170	オクシピタル・ホーン症候群	先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病	先天性代謝異常	25	ウィルソン(Wilson)病
172	低ホスファターゼ症	骨系統疾患	42	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	VATER症候群
175	ウィーバー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	14	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	23	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患	神経・筋疾患	20	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
178	モワット・ウィルソン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	モワット・ウィルソン症候群
179	ウェリアムズ症候群	慢性心疾患	58	ウェリアムズ症候群
180	A T R-X症候群	内分泌疾患	20	精巣形成不全
180	A T R-X症候群	血液疾患	6	サラセミア
180	A T R-X症候群	神経・筋疾患	13	ATR-X症候群
181	クルーゾン症候群	神経・筋疾患	31	クルーゾン病
182	アペール症候群	神経・筋疾患	30	アペール症候群
183	ファイファー症候群	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
183	ファイファー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
184	アントレー・ビクスラー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	コフィン・シリス症候群
187	歌舞伎症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	15	歌舞伎症候群
188	多脾症候群	慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群	慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウェルナー症候群	神経・筋疾患	55	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群	神経・筋疾患	56	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群	内分泌疾患	91	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群	染色体または遺伝子	22	ソトス症候群

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	『小児慢性特定疾病 告示疾病名
195	ヌーナン症候群	に変化を伴う症候群 内分泌疾患	89	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	ヤング・シンプソン症候群
197	1 p36 欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダード・ウィリス症候群を除く。）
198	4 p 欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	6	4 p一症候群
199	5 p 欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	2	5 p一症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダード・ウィリス症候群を除く。）
201	アンジェルマン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	3	アンジェルマン症候群
202	スマス・マギニス症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	9	スマス・マギニス症候群
203	22q11.2 欠失症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
204	エマヌエル症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダード・ウィリス症候群を除く。）
206	脆弱X症候群	神経・筋疾患	#N/A	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症	慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症	慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症	慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症	慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症	慢性心疾患	89	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	96	タウジッヒ・ビング奇形
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	97	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）
217	エブスタイン病	慢性心疾患	3	エブスタイン病
218	アルポート症候群	慢性腎疾患	33	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）
219	ギャロウェイ・モワト症候群	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
221	抗糸球体基底膜腎炎	慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャーリー症候群）
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	20	巣状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	24	膜性腎症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾患群	告示番号	『小児慢性特定疾患 告示疾病名
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性腎疾患	38	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎	慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症	内分泌疾患	74	腎性尿崩症
227	オスラー病	血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎	慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
230	肺胞低換気症候群	慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	α 1-アンチトリプシン欠損症	先天性代謝異常	23	α 1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群	糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	100	原発性高シウ酸尿症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	83	ペルオキシソーム形成異常症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	84	レフサム（Refsum）病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	85	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	80	副甲状腺欠損症
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	79	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
236	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	内分泌疾患	84	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	76	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症	先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）
241	高チロシン血症1型	先天性代謝異常	8	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型	先天性代謝異常	9	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型	先天性代謝異常	10	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症	先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症
245	プロピオノ酸血症	先天性代謝異常	107	プロピオノ酸血症
246	メチルマロン酸血症	先天性代謝異常	110	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症	先天性代謝異常	96	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症	先天性代謝異常	63	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症
249	グルタル酸血症1型	先天性代謝異常	98	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型	先天性代謝異常	99	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	4	オルニチントランスクカルバミラーゼ欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症	先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸收不全	先天性代謝異常	74	先天性葉酸吸收不全症
254	ポルフィリン症	先天性代謝異常	57	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	先天性代謝異常	106	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	65	糖原病Ⅲ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病Ⅳ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅴ型

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾患群	告示番号	小児慢性特定疾患 告示疾病名
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	69	糖原病VII型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病IX型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	127	ポンペ (Pompe) 病
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	64	糖原病I型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	65	糖原病III型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病IV型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病VI型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病IX型
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
260	シトステロール血症	先天性代謝異常	39	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病	先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症	先天性代謝異常	36	原発性高カイロミクロン血症
263	脳膜黄色腫症	先天性代謝異常	39	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
264	無βリポタンパク血症	先天性代謝異常	38	無βリポタンパク血症
265	脂肪萎縮症	内分泌疾患	39	脂肪異常養症 (脂肪萎縮症)
265	脂肪萎縮症	糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱	膠原病	14	家族性地中海熱
267	高IgD症候群	膠原病	17	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)
268	中條・西村症候群	膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎	膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	皮膚疾患	12	無汗性外胚葉形成不全
274	骨形成不全症	骨系統疾患	30	骨形成不全症
276	軟骨無形成症	骨系統疾患	28	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	脈管系疾患	11	リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	脈管系疾患	12	リンパ管腫
279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	脈管系疾患	29	巨大静脈奇形
280	巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	脈管系疾患	2	巨大動静脈奇形
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	脈管系疾患	7	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血	血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球瘍	血液疾患	28	後天性赤芽球瘍
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	血液疾患	29	先天性赤芽球瘍 (ダイアモンド・ブラックファン貧血)
285	ファンコニ貧血	血液疾患	44	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血	血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群	慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
291	ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症	慢性消化器疾患	28	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残	慢性消化器疾患	27	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア	慢性呼吸器疾患	15	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫	慢性消化器疾患	4	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症	慢性消化器疾患	11	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群	慢性消化器疾患	6	アラジール症候群
298	遺伝性脾炎	慢性消化器疾患	31	遺伝性脾炎
299	囊胞性線維症	慢性呼吸器疾患	12	囊胞性線維症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	『小児慢性特定疾病 告示疾病名
307	カナバン病	神経・筋疾患	3	カナバン病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	6	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	#N/A	白質消失病
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	28	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	29	ラフォラ病
310	先天異常症候群	内分泌疾患	50	48から50までに掲げるもののほか、46.XY性分化疾患
310	先天異常症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	32	コルネリア・デランゲ症候群
310	先天異常症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）
311	先天性三尖弁狭窄症	慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症	慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症	慢性心疾患	43	肺動脈弁狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	46	全身性カルニチン欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	41	カルニチンパルミトイльтラヌフェラーゼI欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	42	カルニチンパルミトイльтラヌフェラーゼII欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	40	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
317	三頭酵素欠損症	先天性代謝異常	44	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
319	セビアブテリン還元酵素(SR)欠損症	先天性代謝異常	54	ビオブテリン代謝異常症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトル(GPI)欠損症	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトル(GPI)欠損症	神経・筋疾患	#N/A	先天性グリコシルホスファチジルイノシトル(GPI)欠損症
321	非ケトーシス型高グリシン血症	先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	先天性代謝異常	108	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	先天性代謝異常	55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症	先天性代謝異常	109	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患	膠原病	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患	神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病	骨系統疾患	18	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。）	血液疾患	30	先天性プロテインC欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	血液疾患	46	先天性プロテインS欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	血液疾患	47	先天性アンチトロンビン欠乏症
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄

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))
分担研究報告書

小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

研究分担者 盛一 享徳（国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室室長）

研究要旨

小児期発症の慢性疾病および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾病委員会と連携し疾病毎に必要な協議を重ねた。

要件の異なる二つの対策（指定難病対策と小児慢性特定疾病対策）において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジッションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

令和元年7月から新たに追加予定の疾病を含む、指定難病333疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは253疾病(76.0%)であり、小児慢性特定疾病からみた場合は、包括病名を含む465疾病(55.8%)に対応が認められた。指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、より多くの疾患についてトランジッションの可能性が広がっていた。

研究協力者

森本 康子（国立成育医療研究センター研究所
小児慢性特定疾病情報室 研究員）
柏崎 ゆたか（国立成育医療研究センター研究
所小児慢性特定疾病情報室 研究員）

定される疾病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

A . 研究目的

本研究では、指定難病のうち小児期発症が想

B . 研究方法

日本小児科学会小児慢性疾病委員会（表1）に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病（令和元年7月から新たに対象となる疾患を含む）と小児慢性特定疾病（令和元年7月から新たに対象となる疾患を含む）について、各々の対象疾患の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾病的対応状況について検討を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

C . 研究結果

令和元年7月から追加予定の新しい指定難病を含めた計333疾患について、トランジッションの観点から、同様に令和元年7月より対象疾患の追加が予定されている小児慢性特定疾病（疾患概念拡張を含む計762疾患、包括的病名を含めると833疾患）との対応状況を明らかとし、小児慢性疾患対策から難病対策への移行可能性について再検討を行った。

指定難病全333疾患中、何らかの形で小児慢性特定疾患と対応があると考えられた疾患は253疾患であった（表2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾患の疾患概念がおおよそ同一であり1：1対応すると思われたものは213疾患、指定難病と小児慢性特定疾患の概念の一

部が重なると考えられたものは21疾患であった。また指定難病と小児慢性特定疾患との対応がm:nになるとと考えられたものは9疾患であった（表3）。

小児慢性特定疾患は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾患名を設定していることから、対象疾患の疾患概念が狭く定義されていることが多い。一方指定難病は、歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾患における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな概念が対象疾患名となっているものが存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾患が対応する場合が認められた。

D . 考察

小児期に小児慢性特定疾患の対象であった症例が、成人後にも支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回別施策である指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾患を比較し、スムーズにトランジッションできるかの検討を行った。

今回の検討から令和元年7月以降に指定難病と何らかのかたちで対応のあると思われる小児慢性特定疾患は、包括的病名を含む計465（55.8%）疾患まで増加していた。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾患の対応を検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

E . 結論

小児慢性特定疾病を抱える児童等が成人を迎える際に、対応する指定難病がどの程度存在するのかを示した。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

1 . 論文発表

なし

2 . 学会発表

なし

H . 知的財産権の出願・登録状況

1 . 特許取得

なし

2 . 実用新案登録

なし

3 . その他

なし

表 1 日本小児科学会小児慢性疾病委員会（平成 30 年度）名簿

役割・担当	推薦学会等	氏名	所属
委員長	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
主担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
副担当理事	日本小児科学会	石井 榮一	愛媛大学大学院医学系研究科小児医学分野
副担当理事	日本小児科学会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	成田 雅美	国立成育医療研究センター
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	石黒 精	国立国際医療研究センター
血液疾患		真部 淳	聖路加国際病院小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	石倉 健司	国立成育医療研究センター
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	肥沼 悟郎	慶應義塾大学医学部小児科学教室
	日本小児アレルギー学会	吉原 重美	獨協医科大学小児科学
	日本新生児成育医学会	與田 仁志	東邦大学医療センター大森病院総合周産期星医療センター
慢性心疾患	日本小児循環器学会	藤井 隆成	昭和大学小児循環器・成人先天性心疾患センター
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	室谷 浩二	神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
膠原病	日本小児リウマチ学会	岡本 奈美	大阪医科大学小児科学講座
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	但馬 剛	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	今井 耕輔	東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域医療学
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センタートラヌスレーショナル・メディカルセンター
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター遺伝科
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会	田口 智章	九州大学医学部小児外科分野
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
骨系統疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学
脈管系疾患	日本小児科学会	小関 道夫	岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

日本小児期外科系関連学会協議会は、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の 10 団体から成る協議会である。

表 2 小慢性特定疾病との対応の有無（令和元年度）

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症 / 視神經脊髄炎	
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパシー	
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	
19	ライソゾーム病	
20	副腎白質ジストロフィー	
21	ミトコンドリア病	
22	もやもや病	
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	
25	進行性多巣性白質脳症	
26	H T L V - 1 関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパシー	
31	ベスレムミオパシー	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
32	自己貪食空胞性ミオパシー	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	
34	神経線維腫症	
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	
37	膿疱性乾癬(汎発型)	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	
39	中毒性表皮壞死症	
40	高安動脈炎	
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	
43	顕微鏡的多発血管炎	
44	多発血管炎性肉芽腫症	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	
51	全身性強皮症	
52	混合性結合組織病	
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	
57	特発性拡張型心筋症	
58	肥大型心筋症	
59	拘束型心筋症	
60	再生不良性貧血	
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	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	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
66	I g A腎症	
67	多発性囊胞腎	
68	黄色靭帯骨化症	
69	後縦靭帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壞死症	
72	下垂体性A D H分泌異常症	
73	下垂体性T S H分泌亢進症	
74	下垂体性P R L分泌亢進症	
75	クッシング病	
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	
78	下垂体前葉機能低下症	
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	
80	甲状腺ホルモン不応症	
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	
85	特発性間質性肺炎	
86	肺動脈性肺高血圧症	
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	
90	網膜色素変性症	
91	バッド・キアリ症候群	
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性胆管炎(旧称:原発性胆汁性肝硬変)	
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	
97	潰瘍性大腸炎	
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との対応
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	
103	C F C 症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	若年性特発性関節炎	
108	T N F 受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	
111	先天性ミオパチー	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髓膜瘤	
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	
131	アレキサンダー病	
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との対応
134	中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群	
135	アイカルディ症候群	
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
138	神経細胞移動異常症	
139	先天性大脳白質形成不全症	
140	ドラベ症候群	
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	
145	ウエスト症候群	
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状20番染色体症候群	
151	ラスムッセン脳炎	
152	P C D H 1 9 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	
157	スタージ・ウェーバー症候群	
158	結節性硬化症	
159	色素性乾皮症	
160	先天性魚鱗癬	
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	
163	特発性後天性全身性無汗症	
164	眼皮膚白皮症	
165	肥厚性皮膚骨膜症	
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との対応
168	エーラス・ダンロス症候群	
169	メンケス病	
170	オクシピタル・ホーン症候群	
171	ウィルソン病	
172	低ホスファターゼ症	
173	V A T E R 症候群	
174	那須・ハコラ病	
175	ウィーバー症候群	
176	コフィン・ローリー症候群	
177	ジュベール症候群関連疾患	
178	モワット・ウィルソン症候群	
179	ウィリアムズ症候群	
180	A T R - X 症候群	
181	クルーソン症候群	
182	アペール症候群	
183	ファイファー症候群	
184	アントレー・ビクスラー症候群	
185	コフィン・シリス症候群	
186	ロスマンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	
188	多脾症候群	
189	無脾症候群	
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	
192	コケイン症候群	
193	プラダー・ウィリ症候群	
194	ソトス症候群	
195	ヌーナン症候群	
196	ヤング・シンプソン症候群	
197	1 p 3 6 欠失症候群	
198	4 p 欠失症候群	
199	5 p 欠失症候群	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
201	アンジェルマン症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
202	スミス・マギニス症候群	
203	22q11.2欠失症候群	
204	エマヌエル症候群	
205	脆弱X症候群関連疾患	
206	脆弱X症候群	
207	総動脈幹遺残症	
208	修正大血管転位症	
209	完全大血管転位症	
210	単心室症	
211	左心低形成症候群	
212	三尖弁閉鎖症	
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
215	ファロー四徴症	
216	両大血管右室起始症	
217	エプスタイン病	
218	アルポート症候群	
219	ギャロウェイ・モワト症候群	
220	急速進行性糸球体腎炎	
221	抗糸球体基底膜腎炎	
222	一次性ネフローゼ症候群	
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	
224	紫斑病性腎炎	
225	先天性腎性尿崩症	
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	
227	オスラー病	
228	閉塞性細気管支炎	
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	
230	肺胞低換気症候群	
231	1-アンチトリプシン欠乏症	
232	カーニー複合	
233	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。)	
235	副甲状腺機能低下症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
236	偽性副甲状腺機能低下症	
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	
240	フェニルケトン尿症	
241	高チロシン血症1型	
242	高チロシン血症2型	
243	高チロシン血症3型	
244	メープルシロップ尿症	
245	プロピオン酸血症	
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	
249	グルタル酸血症1型	
250	グルタル酸血症2型	
251	尿素サイクル異常症	
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸收不全	
254	ポルフィリン症	
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	
256	筋型糖原病	
257	肝型糖原病	
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	
260	シトステロール血症	
261	タンジール病	
262	原発性高カイロミクロン血症	
263	脳膜黄色腫症	
264	無リポタンパク血症	
265	脂肪萎縮症	
266	家族性地中海熱	
267	高IgD症候群	
268	中條・西村症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
270	慢性再発性多発性骨髓炎	
271	強直性脊椎炎	
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	
277	リンパ管腫症 / ゴーハム病	
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	
282	先天性赤血球形成異常性貧血	
283	後天性赤芽球瘍	
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	
285	ファンコニ貧血	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	
287	エプスタイン症候群	
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	
292	総排泄腔外反症	
293	総排泄腔遺残	
294	先天性横隔膜ヘルニア	
295	乳幼児肝巨大血管腫	
296	胆道閉鎖症	
297	アラジール症候群	
298	遺伝性脾炎	
299	嚢胞性線維症	
300	I g G 4 関連疾患	
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	
308	進行性白質脳症	
309	進行性ミオクロースてんかん	
310	先天異常症候群	
311	先天性三尖弁狭窄症	
312	先天性僧帽弁狭窄症	
313	先天性肺静脈狭窄症	
314	左肺動脈右肺動脈起始症	
315	ネイルバテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / L M X 1 B 関連腎症	
316	カルニチン回路異常症	
317	三頭酵素欠損症	
318	シトリン欠損症	
319	セピアブテリン還元酵素(S R)欠損症	
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(G P I)欠損症	
321	非ケトーシス型高グリシン血症	
322	ケトチオラーゼ欠損症	
323	芳香族L - アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
324	メチルグルタコン酸尿症	
325	遺伝性自己炎症疾患	
326	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。)	
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	
331	特発性多中心性キャッスルマン病	
	膠様滴状角膜ジストロフィー	
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	

はおおよそ一対一対応していると考えられるもの、 は一部が対応しているとかんがえられるもの

表 3 指定難病と小児慢性特定疾患の対応表(令和元年度)

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
3	脊髄性筋萎縮症		神経・筋疾患	39	脊髄性筋萎縮症
9	神経有棘赤血球症		神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トゥース病		神経・筋疾患	45	遺伝性運動感覚ニューロパシー
11	重症筋無力症		神経・筋疾患	19	重症筋無力症
13	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎		神経・筋疾患	58	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパシー		神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髓性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパシー
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		神経・筋疾患	35	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	112	アスパルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	113	異染性白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	114	ガラクトシリドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	115	クラッペ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	116	ゴーシエ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	117	酸性リバーゼ欠損症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	118	シリドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	119	GM1-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	120	GM2-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	121	シスチン症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	122	神経セロイドリポフスチン症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	123	ニーマン・ピック病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	124	ファーバー病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	125	ファブリー病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	126	フコシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	127	ポンペ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	128	マルチプルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	129	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	130	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	131	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	132	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	133	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	134	ムコ多糖症 型

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	135	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	136	ムコリピドーシス 型(I-cell病)
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	137	ムコリピドーシス 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	138	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	139	112から138までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー		先天性代謝異常	82	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	86	スクニル-CoAリガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	89	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	91	ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー症候群を含む。)
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	92	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	93	ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	94	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病		神経・筋疾患	63	乳児両側線条体壊死
22	もやもや病		神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎		神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス		慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリッヒ病		神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
31	ペスレムミオパチー		神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
32	自己貪食空胞性ミオパチー		先天性代謝異常	139	112から138までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパチー		神経・筋疾患	53	47から52までに掲げるもののほか

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					か、先天性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンペル症候群		神経・筋疾患	21	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	神経線維腫症		皮膚疾患	13	レックリングハウゼン病(神経線維腫症型)
36	表皮水疱症		皮膚疾患	11	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬(汎発型)		皮膚疾患	9	膿疱性乾癬(汎発型)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		皮膚疾患		スティーヴンス・ジョンソン症候群 (中毒性表皮壊死症を含む)
39	中毒性表皮壊死症		皮膚疾患		スティーヴンス・ジョンソン症候群 (中毒性表皮壊死症を含む)
40	高安動脈炎		膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎		膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎		慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)
43	顕微鏡的多発血管炎		膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症		慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)
44	多発血管炎性肉芽腫症		膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群		膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス		慢性腎疾患	42	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス		膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎 / 多発性筋炎		膠原病	10	皮膚筋炎 / 多発性筋炎
51	全身性強皮症		膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病		膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群		膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎		膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病		膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症		慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症		慢性心疾患	88	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症		慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血		血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	25	23 及び 24 に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症		血液疾患	50	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		血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病		血液疾患	19	18 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病		血液疾患	26	周期性血小板減少症
64	血栓性血小板減少性紫斑病		血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	2	X 連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	3	高 IgM 症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	4	選択的 IgA 欠損
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	12	シュワッハマン・ダイアモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	21	IRAK4 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	23	MyD88 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	30	X 連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	33	ZAP-70 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	34	CD8 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	36	MHC クラス 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	37	MHC クラス 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	38	29 から 37 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	41	X 連鎖リンパ増殖症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	43	チエディック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	45	ICF 症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	46	ウィスコット・オルドリッヂ症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2 欠失症候群)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2 欠失症候群)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	49	高 IgE 症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	53	PMS2 異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	54	ブルーム症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	56	RIDDLE 症候群
65	原発性免疫不全症候群		慢性消化器疾患	16	自己免疫性腸症(IPEX 症候群を含む。)
65	原発性免疫不全症候群		皮膚疾患	7	ネザートン症候群
66	I g A 腎症		慢性腎疾患	29	IgA 腎症
67	多発性囊胞腎		慢性腎疾患	8	多発性囊胞腎
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		悪性新生物	46	ランゲルハンス細胞組織球症
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		悪性新生物	51	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		悪性新生物	61	頭蓋内胚細胞腫瘍
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン(ADH)不適切分泌症候群
72	下垂体性 A D H 分泌異常症		内分泌疾患	75	中枢性尿崩症
73	下垂体性 T S H 分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性 T S H 分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性 T S H 分泌亢進症		内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)
74	下垂体性 P R L 分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性 P R L 分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性 P R L 分泌亢進症		内分泌疾患	33	高プロラクチン血症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
75	クッシング病		悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
75	クッシング病		内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		内分泌疾患	37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		内分泌疾患	55	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	51	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	61	頭蓋内胚細胞腫瘍
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。)
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	45	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る。)
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	46	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	71	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン症候群を除く。)
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	83	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症
78	下垂体前葉機能低下症		神経・筋疾患	66	全前脳胞症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
78	下垂体前葉機能低下症		神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症(ドモルシア 症候群)
79	家族性高コレステロール血症(ホモ 接合体)		先天性代謝異常	34	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症		内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	56	11 -水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	57	3 -ヒドロキシステロイド脱水素 酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	58	17 -水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	59	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	60	P450 酸化還元酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	61	リポイド副腎過形成症
82	先天性副腎低形成症		内分泌疾患	82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病		内分泌疾患	85	81 から 84 までに掲げるもののほ か、慢性副腎皮質機能低下症(アジ ソン 病を含む。)
85	特発性間質性肺炎		慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症		慢性心疾患	83	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症		神経・筋疾患	23	結節性硬化症
90	網膜色素変性症		先天性代謝異常	84	レフサム病
91	パット・キアリ症候群		慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症 (バンチ症候群を含 む。)
92	特発性門脈圧亢進症		慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症 (バンチ症候群を含 む。)
93	原発性胆汁性胆管炎(旧称 : 原発性 胆汁性肝硬変)		慢性消化器疾患	5	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎		慢性消化器疾患	14	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎		慢性消化器疾患	15	自己免疫性肝炎
96	クローン病		慢性消化器疾患	2	クローン病
96	クローン病		慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎		慢性消化器疾患	1	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎		慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患		免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症		慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症		慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	31	ルビンシュタイン・ティビ症候群
103	CFC症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC症候群
104	コステロ症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	12	コステロ症候群
105	チャージ症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	22	チャージ症候群
106	クリオビリン関連周期熱症候群		膠原病	16	クリオビリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎		膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	TNF受容体関連周期性症候群		膠原病	18	TNF受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群		慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	プラウ症候群		膠原病	20	プラウ症候群 / 若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	48	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	49	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	50	マルチコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	51	ミオチュラーミオパチー
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	52	ミニコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	53	47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	10	エマリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	11	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	12	肢帯型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	13	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	14	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	15	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	16	9から15までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
117	脊髄空洞症		神経・筋疾患	36	脊髄脂肪腫
118	脊髄膜瘤		神経・筋疾患	38	脊髄膜瘤
119	アイザックス症候群		神経・筋疾患	18	自己免疫介在性脳炎・脳症
120	遺伝性ジストニア		先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	72	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	73	瀬川病
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニー
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症		神経・筋疾患	17	痙攣重積型(二相性)急性脳症
130	先天性無痛無汗症		神経・筋疾患	46	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病		神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
133	メビウス症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	28	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群		神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)
135	アイカルディ症候群		神経・筋疾患	59	点頭てんかん(ウエスト症候群)
138	神経細胞移動異常症		神経・筋疾患	65	滑脳症
138	神経細胞移動異常症		神経・筋疾患	70	裂脳症
139	先天性大脳白質形成不全症		神経・筋疾患	4	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群		神経・筋疾患	60	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群		神経・筋疾患	61	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群		神経・筋疾患	59	点頭てんかん(ウエスト症候群)
150	環状20番染色体症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
151	ラスマッセン脳炎		神経・筋疾患	77	ラスマッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		神経・筋疾患	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群		神経・筋疾患	78	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群		神経・筋疾患	26	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症		神経・筋疾患	23	結節性硬化症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
159	色素性乾皮症		皮膚疾患	2	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	3	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	4	シェーグレン・ラルソン症候群
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	6	道化師様魚鱗癬
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	7	ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
164	眼皮膚白皮症		皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)
165	肥厚性皮膚骨膜症		皮膚疾患	10	肥厚性皮膚骨膜症
167	マルファン症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	27	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群		先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病		先天性代謝異常	29	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群		先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病		先天性代謝異常	25	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症		骨系統疾患	8	低ホスファターゼ症
173	V A T E R 症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	24	VATER 症候群
175	ウィーバー症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	9	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	14	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患		神経・筋疾患	20	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群		慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
178	モワット・ウィルソン症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	29	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群		慢性心疾患	58	ウィリアムズ症候群
180	A T R - X 症候群		内分泌疾患	20	精巣形成不全
180	A T R - X 症候群		血液疾患	6	サラセミア
180	A T R - X 症候群		神経・筋疾患	8	ATR-X 症候群

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
181	クルーゾン症候群		神経・筋疾患	31	クルーゾン病
182	アペール症候群		神経・筋疾患	30	アペール症候群
183	ファイファー症候群		神経・筋疾患	33	30から32までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
183	ファイファー症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	25	ファイファー症候群
184	アントレー・ピクスラー症候群		神経・筋疾患	33	30から32までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
184	アントレー・ピクスラー症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	8	アントレー・ピクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	13	コフィン・シリス症候群
187	歌舞伎症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	10	歌舞伎症候群
188	多脾症候群		慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群		慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウェルナー症候群		神経・筋疾患	55	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群		神経・筋疾患	56	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群		内分泌疾患	91	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	21	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群		内分泌疾患	89	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	30	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
198	4p欠失症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	6	4p症候群
199	5p欠失症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	2	5p症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
201	アンジェルマン症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	19	スミス・マギニス症候群
204	エマヌエル症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
206	脆弱X症候群		神経・筋疾患	34	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症		慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症		慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症		慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症		慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群		慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症		慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症		慢性心疾患	89	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症		慢性心疾患	96	タウジッヒ・ビング奇形
216	両大血管右室起始症		慢性心疾患	97	両大血管右室起始症(タウジッヒ・ビング奇形を除く。)
217	エプスタイン病		慢性心疾患	3	エプスタイン病
218	アルポート症候群		慢性腎疾患	39	慢性糸球体腎炎(アルポート症候群によるものに限る。)
219	ギャロウェイ・モワト症候群		慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群

難病告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢告示番号	小慢告示疾病名
220	急速進行性糸球体腎炎		慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)
220	急速進行性糸球体腎炎		慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)
221	抗糸球体基底膜腎炎		慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャーリー症候群)
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	20	巢状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	24	膜性腎症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		慢性腎疾患	38	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎		慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症		内分泌疾患	74	腎性尿崩症
227	オスラー病		血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎		慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症(遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
230	肺胞低換気症候群		慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	1-アンチトリプシン欠乏症		先天性代謝異常	23	1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群		糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	83	ペルオキシソーム形成異常症
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	84	レフサム病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	85	82から84までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	100	原発性高シュウ酸尿症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
	トロフィーを除く。)				
235	副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	79	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)
235	副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	80	副甲状腺欠損症
236	偽性副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		内分泌疾患	84	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症		内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
238	ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症		内分泌疾患	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病 / 骨軟化症		内分泌疾患	76	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症		先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)
241	高チロシン血症1型		先天性代謝異常	8	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型		先天性代謝異常	9	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型		先天性代謝異常	10	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症		先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症		先天性代謝異常	107	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症		先天性代謝異常	110	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症		先天性代謝異常	96	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症		先天性代謝異常	63	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症
249	グルタル酸血症1型		先天性代謝異常	98	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型		先天性代謝異常	99	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症

難病告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢告示番号	小慢告示疾病名
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症		先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸收不全		先天性代謝異常	74	先天性葉酸吸收不全症
254	ポルフィリン症		先天性代謝異常	57	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症		先天性代謝異常	106	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	65	糖原病型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	66	糖原病型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	67	糖原病型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	69	糖原病型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	70	糖原病型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	73	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	127	ポンペ病
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	64	糖原病型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	65	糖原病型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	66	糖原病型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	68	糖原病型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	70	糖原病型
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		先天性代謝異常	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症		先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症
260	シトステロール血症		先天性代謝異常	39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病		先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症		先天性代謝異常	36	原発性高カイロミクロン血症
263	脳膜黄色腫症		先天性代謝異常	39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
263	脳膜黄色腫症		先天性代謝異常	105	先天性胆汁酸代謝異常症
264	無 リポタンパク血症		先天性代謝異常	38	無 -リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症		内分泌疾患	39	脂肪異常症(脂肪萎縮症)
265	脂肪萎縮症		糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱		膠原病	14	家族性地中海熱
267	高 Ig D症候群		膠原病	17	高 IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)
268	中條・西村症候群		膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎		膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		骨系統疾患	1	胸郭不全症候群
274	骨形成不全症		骨系統疾患	3	骨形成不全症
276	軟骨無形成症		骨系統疾患	13	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症 / ゴーハム病		脈管系疾患	7	リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)		脈管系疾患	6	リンパ管腫
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)		脈管系疾患	2	巨大静脈奇形
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)		脈管系疾患	3	巨大動静脈奇形
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群		脈管系疾患	4	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血		血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球瘍		血液疾患	28	後天性赤芽球瘍
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血		血液疾患	29	先天性赤芽球瘍(ダイアモンド・ブラックファン貧血)
285	ファンコニ貧血		血液疾患	44	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血		血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群		慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症		慢性消化器疾患		非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)		慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症		慢性消化器疾患	28	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残		慢性消化器疾患	27	総排泄腔遺残

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
294	先天性横隔膜ヘルニア		慢性呼吸器疾患	7	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫		慢性消化器疾患	4	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症		慢性消化器疾患	11	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群		慢性消化器疾患	6	アラジール症候群
298	遺伝性膜炎		慢性消化器疾患	31	遺伝性膜炎
299	囊胞性線維症		慢性呼吸器疾患	12	囊胞性線維症
300	I g G 4 関連疾患		慢性消化器疾患	32	自己免疫性膜炎
307	カナバン病		神経・筋疾患	3	カナバン病
308	進行性白質脳症		神経・筋疾患	5	白質消失病
308	進行性白質脳症		神経・筋疾患	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
309	進行性ミオクローネスてんかん		神経・筋疾患	28	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
309	進行性ミオクローネスてんかん		神経・筋疾患	29	ラフォラ病
310	先天異常症候群		内分泌疾患	50	47 から 49 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	15	コルネリア・デランゲ症候群
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	20	スマス・レムリ・オピツ症候群
311	先天性三尖弁狭窄症		慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症		慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症		慢性心疾患	79	肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症		慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルバテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / L M X 1 B 関連腎症		慢性腎疾患	35	ネイル・バテラ症候群(爪膝蓋症候群)
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	40	カルニチンアシルカルニチントラノスロカーゼ欠損症
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	41	カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ 欠損症
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	42	カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ 欠損症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	46	全身性カルニチン欠損症
317	三頭酵素欠損症		先天性代謝異常	44	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症		先天性代謝異常	14	シトリン欠損症
319	セピアブテリン還元酵素(S R)欠損症		先天性代謝異常	54	ビオブテリン代謝異常症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(G P I)欠損症		神経・筋疾患	44	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
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(G P I)欠損症		神経・筋疾患	59	点頭てんかん(ウエスト症候群)
321	非ケトーシス型高グリシン血症		先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	ケトチオラーゼ欠損症		先天性代謝異常	108	-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族 L - アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		先天性代謝異常	55	芳香族 L- アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症		先天性代謝異常	109	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患		膠原病	22	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患		神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病		骨系統疾患	6	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。)		血液疾患	30	先天性アンチトロンビン欠乏症
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		血液疾患	46	先天性プロテイン C 欠乏症
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		血液疾患	47	先天性プロテイン S 欠乏症
330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症		慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄
	ハッチンソン・ギルフォード症候群		神経・筋疾患	57	ハッチンソン・ギルフォード症候群

はおおよそ一対一対応していると考えられるもの、 は一部が対応しているとかんがえられるもの

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
王子野麻代			難病対策の概説第3版	日本医師会総合政策研究機構	日本	2017年7月刊行予定	

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
松山晃文	医薬品モダリティから探る指定難病の臨床試験の傾向	政策研ニュース、	No.53	p59-65	2018年3月
松山晃文	The Rare Disease Bank of Japan: establishment, current status and future challenges	Human Cell	10.1007/s13577-018-0204-3		2018
松山晃文	指定難病の臨床試験に用いられる医薬品のモダリティ分析	政策研ニュース	No. 52	p37-42	2017年11月
大倉華雪 松山晃文	History of Development and Regulations for Regenerative Medicines in Japan	J Stem Cell Res Ther	7:1		2017年
松山晃文	Adipose tissue derived multilineage progenitor cells improve left ventricular dysfunction in a porcine model of ischemic cardiomyopathy	Journal of Heart and Lung Transplantation	36(2)	237-239	2017年
松山晃文	指定難病はどのように選考されたのか-難病対策の検討委員会における検討過程の要点整理-[前篇]	月刊 難病と在宅ケア	Vol.22 No.11	36-39	2017年
松山晃文	指定難病はどのように選考されたのか-難病対策の検討委員会における検討過程の要点整理-[後篇]	月刊 難病と在宅ケア	Vol.22 No.12	44-47	2017年

松山晃文	Trends of intractable disease research using biosamples.	Journal of Translational Science	3(6)	1-5	2017
松山晃文	岐路に立つバイオバンク	日経バイオテク			2016年
松山晃文	難病研究、疾患で大差	日本経済新聞 でーたクリップ			2016年