

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))

指定難病の普及・啓発に向けた統合研究

H30-難治等(難)-指定-003

平成30年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 和田 隆志

平成31(2019)年3月

目次

I.総括研究報告

指定難病の普及・啓発に向けた統合研究

和田 隆志 金沢大学医薬保健研究域医学系 腎臓内科学 ----- 1

(資料) ----- 10

1. システム改良の概要
2. 指定難病患者提示紙
3. 指定難病概要書第3版
4. 指定難病マッピング
5. MEDIS 登録を依頼した病名一覧
6. 患者申出制度普及パンフレット
7. 指定難病患者データベースとは
8. 重症度分類について
9. 指定難病データベースに関するアンケート結果
10. 解析結果暫定版

II.分担研究報告

指定難病制度の公平性に関する研究

千葉 勉 京都大学医学研究科----- 84

指定難病データベースのありかたおよび研究活用に関する研究

古澤 嘉彦 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科----- 93

指定難病制度の普及・啓発のための方法論の開発に関する研究

森 臨太郎 国立成育医療研究センター 政策科学研究部 ----- 97

III.研究成果の刊行に関する一覧 ----- 102

【平成30年度 単年度分】

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

（総括）研究報告書

指定難病の普及・啓発に向けた統合研究

研究代表者 和田 隆志

金沢大学医薬保健研究域医学系 教授

研究要旨

平成27年1月に施行された「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）に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加した。しかし、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。また、指定難病の選定の公平性および疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性が担保されていないこと、難病患者のデータベース（以下、DBという）が研究へ十分に利活用されていないこと等が問題点として指摘されている。

これを受け、本研究班では、①最適な普及・啓発の推進、②公平性を担保した施策の継続、③効果的なデータベースの研究応用のための方策を討議することを目的とし、①普及・啓発分科会、②均霑化分科会、③データベース分科会（以下、DB分科会という）の3つの分科会で構成し、検討を行った。

普及・啓発分科会では、普及・啓発の推進を目的として「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」研究（研究代表者：和田隆志）により提案された電子カルテシステムの試験的な改良を行った。システム改良において使用する病名は外来指導管理料の病名で統一する方針とした。また、システム改良にあたり、指定難病告示病名とMEDIS 病名が非対応であることが課題だった。本研究班でプログラムを作成し、告示病名とMEDIS 病名をマッピングし、非対応の告示病名のリストを作成した。このリストを参考に、MEDIS に登録されていない病名の登録依頼を行った。その他、厚生労働省、AMED および各関係学会と連携して、疾病（群）ごとに最適な普及・啓発方法を検討・開発し、実際にそれらの方法を用いることで普及・啓発を推進した。

均霑化分科会では、法制定時の趣旨を踏まえ、これまで個別に設定されてきた重症度分類（医療費助成基準）について、疾病間の公平性がより担保された基準とすることが可能かどうか検討を行った。具体的には、現行の全指定難病 331 疾病について、疾病横断的な基準により、各疾病の症状の程度を測ることが可能かどうかを検討した。検討の結果、各疾患の独自性を勘案しつつも、各疾患群単位で共通の重症度分類を用いることが可能であるとの結論を得、疾患群毎に、均一化した重症度分類作成のためのモデルを提唱した。

DB 分科会では、難治性疾患政策研究事業の研究班を対象に、指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査を行った。調査の結果、指定難病 DB は、研究活用に関する期待は高いものの、信頼性や悉皆性についての課題が顕在化した。信頼性・研究意義の検証として、HTLV-1

関連脊髄症（以下、HAM という）およびウェルナー症候群の研究レジストリを活用した検証研究を行った。小児慢性特定疾病 DB との連携については、ミトコンドリア病を候補として研究計画の作成を進めた。

本研究班で得た結果は、学会や研究班等へ提供し、今後も指定難病の普及・啓発が推進されることを期待する。

A. 研究目的

難病法に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加した。しかし、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。また、指定難病の選定の公平性および疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性が担保されていないこと、難病患者のDBが研究へ十分に利活用されていないこと等が問題点として指摘されている。

これを受け、本研究班では、①最適な普及・啓発の推進、②公平性を担保した施策の継続、③効果的なDBの研究応用のための方策を討議することを目的とし、①普及・啓発分科会、②均霑化分科会、③DB分科会の3つの分科会で構成し、検討を行った。

B. 研究方法

① 普及・啓発分科会

1) 電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良

システム改良を行うにあたり課題の整理を行った。課題を解決し、指定難病制度の普及・啓発のために最適なシステム改良の方法について議論を行った。具体的には①普及・啓発の対象者、②システムで対象とする病名、③普及・啓発の方法などについて議論を行い、システム改良の仕様書の作成を行った。来年度からの本格的なシステム改良に向けて、仕様書のシステムの作動性の検証を行った。

2) 指定難病病名と MEDIS 病名のマッピング

本研究班でプログラムを作成し、告示病名と MEDIS 病名をマッピングし、非対応の告示病名のリストを作成した。このリストを参考に、MEDIS に登録されていない病名の登録依頼を検討した。

3) 患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発

患者を対象として、今後開始が予定されている患者申出制度について普及・啓発を行うためのパンフレットの作成を検討した。また、現在、臨床調査個人票の研究利用が患者へ十分に普及していない現状を鑑み、臨床調査個人票の利用方法を普及・啓発するためのパンフレット作成も検討した。

② 均霑化分科会

1) 重症度分類の整合性の検討

○適切な疾病単位のとらえ方の整理

遺伝性自己炎症疾患、ライソゾーム病のような類縁疾患に対する考え方を整理した。

○全疾患に同一の基準を一律導入することについての検討

日常生活の支障を測る基準（Bathel Index 等）を全疾患に一律導入することが可能か検討を行った。

○全指定難病の適切な疾患群への分類、整理

重症度分類を検討する際の疾患群の整理を行った。

○重症度の考え方の整理

重症度の判断基準について各疾患群でそれぞれ検討を行った。

○各疾患群の重症度分類の整理と公平化の試み

各指定難病研究班ならびに関連学会に対して、重症度分類の公平化を視野にいたした見直しについて依頼した。その結果をふまえ、各指定難病の重症度分類について、まず各疾患群に共通の重症度分類が適応できないかについて検討した。その上で、各疾患群間の重症度の公平化について討議した。

③ DB 分科会

1) 臨床調査個人票のありかた、DBの有効活用に対する検討

○指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査

難治性疾患政策研究事業で支援されている研究班に対し、指定難病 DB に関するニーズや意見についてアンケート調査を行い、結果を分析した。

○指定難病 DB 登録内容の意義や信頼性に関する検討 (feasibility study)

指定難病DBにおいて、特定の疾患に関して登録されているデータについて、研究レジストリで登録されているデータと比較検討することで、その信頼性や意義について検証した。本研究班では、HAMとウェルナー症候群の2疾患を対象として実施した。

○小児慢性特定疾病DBとの連携に関する検討

小児慢性特定疾病DBと指定難病DBの連携について、特定の疾患でデータ比較を行う研究計画の作成を進めた。

(倫理面への配慮)

本研究では、DB 分科会で実施した feasibility study において患者の個人情報などを扱う。そのため、文部科学省・厚生労働省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に該当する研究と考えた。前述の指針を遵守し、研究実施機関である聖マリアンナ医科大学および医薬基盤研究所の倫理審査委員会にて承認を得たうえで、対象患者から書面で研究同意を得て研究を行った（聖マリアンナ医科大学 生命倫理委員会 第2044号）。

C. 研究結果

3 分科会合同で開催した全体班会議を平成30年4月および平成31年3月に計2回開催した。各分科会の開催状況としては、普及・啓発分科会とデータベース分科会の2分科会合同で開催した合同分科会を平成30年7月、10月および平成31年1月に計3回開催した。これらの班会議で議論した検討事項をもとに、

- ① 電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良
- ② 指定難病告示病名と MEDIS 病名の整合性
- ③ 患者申出制度および臨床調査個人票の利用方法についての普及・啓発
- ④ 現在の疾患群の見直しによる新しい疾患群の作成
- ⑤ 均一化した重症度分類作成のためのモデルの提唱
- ⑥ 悉皆性のある DB として有効活用のための課題整理
- ⑦ 上記課題を検証するための検証的研究の実施 (HAM とウェルナー症候群を対象とした)

を行った。また、厚生労働省や AMED および他の難病施策に関連する研究班とも密に連携を取り、情報共有を行った。

○平成 30 年度第 1 回全体班会議 (平成 30 年 4 月 24 日)

普及・啓発分科会、均霑化分科会、DB 分科会の3分科会合同で開催した。各分科会で取り扱う事項および課題の整理を行った。また、整理した課題の検討方法についても議論を行った。今後、普及・啓発分科会と DB 分科会は合同で分科会を開催し、均霑化分科会は単独で分科会を開催する方針を取り決めた。また、3分科会合同の班会議は、平成30年度は2回程度の開催予定とし、各分科会の成果報告を行うことが取り決めた。

○平成 30 年度第 1 回普及・啓発分科会、DB 分科会合同班会議 (平成 30 年 7 月 27 日)

普及・啓発分科会および DB 分科会の2分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

- (1) 普及・啓発分科会
指定難病告示病名と MEDIS 病名および傷病名マスタの病名が統一されていないことが、課題の1つと考えた。MEDIS 病名と傷病名マスタ

の病名はリンクしており、どちらか一方を変更すれば、もう一方も変更になるという特性を生かし、MEDIS 病名に紐付けされていない指定難病告示病名を MEDIS へ登録依頼する方針とした。

これまで、電子カルテシステムと医事会計システムの両者の改良を検討していたが、医事会計システムのみを改良することを検討した。具体的には、レセプトに指定難病告示病名があればポップアップで医療事務の方へ啓発するシステムを検討した。ポップアップが掲示されたら、医療事務より患者へ指定難病の関する一枚紙を提示する方法を検討した。

(2) DB 分科会

「指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査」の結果の提示をした。平成 30 年度難治性疾患政策研究事業で支援を受けている 89 研究班を対象とし実施し、79 班から回答を得た（回答率 88.8%）。この結果、①悉皆性の確保、②経年変化の追跡、③名寄せ機能、④信頼性の担保、データ項目の見直しの 4 項目を今後の取り組むべき課題とした。これらの課題を検証するために、HAM とウェルナー症候群を対象とした検証的研究を実施する方針とした。

○第 2 回普及・啓発分科会、DB 分科会合同班会議（平成 30 年 10 月 29 日）

普及・啓発分科会および DB 分科会の 2 分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

(1) 普及・啓発分科会

前回の合同班会議では、①患者と②医療事務の 2 者を対象とし、医事会計システムのみを改良を行う方針だった。しかし、医師も普及・啓発の対象に含むべきかについて検討を行った。その結果、①医師、②患者、③医療事務の 3 者を対象とし、電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良を行う方針とした。

(2) DB 分科会

前回提示した検証的研究の進捗状況について報告した。

検証的研究を実施するにあたり、難病対策委員会で実施の承認が得られ、現在、同意説明文書の作成が終了したことを報告した。今後は、研究計画書の作成および倫理審査委員会での審査が予定されていることを報告した。

○第 3 回普及・啓発分科会、DB 分科会合同班会議（平成 31 年 1 月 29 日）

普及・啓発分科会および DB 分科会の 2 分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

(1) 普及・啓発分科会

電子カルテシステムおよび医事会計システム改良の仕様書を提示した。今年度は提示した仕様書の作動性を検証する方針を取り決めた。また、患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発に関するパンフレットの進捗状況について提示した。

(2) DB 分科会

検証的研究の進捗状況について提示した。HAM については、倫理審査委員会が終了し、現在データ入力等が進行しており、3 月中旬に解析が完了予定であることを報告した。ウェルナー症候群については、今年度中に倫理審査委員会を終了し、来年度から開始予定であることを報告した。今後は、小児慢性特定疾病の DB においても特定の疾患で検証的研究を行うことを検討した。

○第 2 回全体班会議（平成 31 年 3 月 10 日）

普及・啓発分科会、均霑化分科会、DB 分科会の 3 分科会合同で開催し、今年度の活動状況の報告を行った。

(1) 普及・啓発分科会

電子カルテシステムと医事会計システムの改良を行うことを報告した。普及・啓発の対象は①医師、②患者、③医療事務の 3 者を対象として行う方針を確認した。また、難病外来指導管理料の病名を用いて普及・啓発を行う方針を確認した。指定難病告示病名と MEDIS 病名が対応していない課題に対して、本研究班から MEDIS へ登録依頼を行った旨を報告した。来年度から実施するシステム改良の仕様書を提示し、今年度は作動性の検証を行っている旨を報告した。来年度は本格的にシステム改良を実施する方針を確認した。

(2) 均霑化分科会

疾患群ごとに重症度分類の均霑化を検討するにあたり作成した新しい疾患群を提示した。また、作成した新しい疾患群ごとに整理した重症度分類のモデルを提示した。来年度は、現在作成したモデルに新しい指標（EQ-5D など）の使用などを検討し、さらなる検討を継続する方針を確認した。

(3) DB 分科会

「指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査」の結果の提示し、課題検証のための検証的研究

究（対象疾患：HAM、ウェルナー症候群）を開始した旨を報告した。それぞれの検証的研究の進捗状況を報告した。来年度は、小児慢性特定疾病DBについてもミトコンドリア病を対象疾患として、検証的研究を実施する方針を確認した。

○普及・啓発分科会について

1) 電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良（資料1）

医師、患者、医療事務の3者を対象に普及・啓発を行うシステム改良を検討した。システム改良において使用する病名は外来指導管理料の病名で統一する方針とした。医師には、電子カルテシステムの改良により、指定難病であることをポップアップで提示するシステムを検討した。患者および医療事務には、医事会計システムの改良により、指定難病に該当する病名が入力された場合、指定難病に該当する可能性がある旨の通知が手渡されるシステムを検討した（資料2）。

これらの検討に基づき仕様書を作成した（資料3）。今年度は仕様書の作動性の確認を実施した。

2) 指定難病病名とMEDIS病名のマッピング

システム改良を行うために、指定難病告示病名とMEDIS病名が非対応であることが課題だった。本研究班でプログラムを作成し、告示病名とMEDIS病名をマッピングし、非対応の告示病名のリストを作成した（資料4）。このリストを参考に、MEDISに登録されていない病名の登録依頼を行った（資料5）。

3) 患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発

患者を対象として、今後開始が予定されている患者申出制度について普及・啓発を行うためのパンフレットの作成を行った（資料6）。また、現在、臨床調査個人票の研究利用が患者へ十分に普及していない現状を鑑み、臨床調

査個人票の利用方法を普及・啓発するためのパンフレット作成も行った（資料7）。

○均霑化分科会について

1) 重症度分類の整合性の検討

○適切な疾病単位のとらえ方の整理

遺伝性自己炎症疾患、ライソゾーム病のような類縁疾患に対する考え方を整理した。その結果、運用上ひとつの疾患としてくくるのが適切なものについては、一疾患としてまとめる方向性が確認された。ミトコンドリア病も、一疾病としてまとめる方向で一致したが、例えばレーベル遺伝性視神経症などは明らかに眼科疾患であり、すでに別に独立して扱われている（指定難病302）。一方でミトコンドリア心筋症はミトコンドリア病に含まれているが、循環器疾患として別にすべきとの意見も出された。同じ遺伝子異常に基づく疾患が別々の独立した指定難病となっているという点に対しては、今後、まとめる方向にすべきとの意見が出された。

○全疾患に同一の基準を一律導入することについての検討

日常生活の支障を測る基準（BI等）を全疾患に一律導入することが可能か検討を行った。その結果、指定難病はそれぞれが千差万別であり、それに伴う症状も多種多様であるため、全疾患を一律の基準で測ることは適切ではないとの結論に至った。

○全指定難病の適切な疾患群への分類、整理

331疾病を15疾患群に分類し、新たな疾患群を作成した（資料8）。

○重症度の考え方の整理

○各疾患群の重症度分類の整理と公平化の試み

各疾患群の重症度分類を考える際の基本原則を以下のように整理した。

- ・できるだけ統一された基準を疾患群ごとに

導入すること。

- ・ 予後等は考慮せずに現時点の状態で判断すること。
- ・ 疾患群ごとで統一した基準に適応できない疾患については、その理由が適切であること。これらの考え方にに基づき、各政策研究班や関連学会と連携し、重症度分類について整理し、モデルを作成した。整理した重症度分類モデルについては分担報告書、資料 8 を参照されたい。

○DB 分科会について

1) 臨床調査個人票のありかた、DB の有効活用に対する検討

○指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査

平成 30 年度難治性疾患政策研究事業で支援を受けている 89 研究班を対象とした。メールにてアンケート調査を依頼した。79 班から回答を得た（回答率 88.8%）。

アンケート結果全体として、以下の傾向を認めた。結果の詳細については、分担報告書および資料 9 を参照されたい。

●指定難病 DB について

- ・ 比較的多くの班で今年度の研究計画に本 DB の活用が含まれていた。
- ・ ほとんどの班において、本データベースの活用に関する希望があった。疫学調査、実態調査、治療状況調査が主な目的であったが、レジストリデータとの比較検討や移行期医療の実態調査なども含まれていた。
- ・ 本 DB の価値を高めるための要素として、経年変化が追えること、悉皆性の確保、信頼性の担保、名寄せ機能、データ項目の見直しに関する意見が多かった。また、登録者へのアクセス、クラウド入力、就労や QOL 情報の追加などの意見もあった。

●小児慢性特定疾病 DB について

- ・ 多くの班において、本 DB の活用に関する希望があった。
- ・ 疫学調査、実態調査、治療状況調査、予後調

査が主な目的であった。

- ・ 本 DB の課題として、データ項目の見直し、名寄せ機能、悉皆性や信頼性の担保などに関する意見があった。

●他 DB との連結について

- ・ 多くの班で、指定難病患者 DB と小児慢性特定疾病 DB との連結および指定難病 DB/小児慢性特定疾病 DB と難病プラットフォームとの連結に関する希望があった。

○指定難病 DB 登録内容の意義や信頼性に関する検討 (feasibility study)

ニーズ調査の結果をもとに、聖マリアンナ医科大学の山野教授らを分担研究者として追加し、同教授が運営する HAM ネットを用いた検証的研究を行った。

本研究に関して聖マリアンナ医科大学および医薬基盤研究所の倫理審査委員会の承認を取得後に、HAM ネットに登録されている患者 502 名へ同意説明文書および同意書を郵送し、183 名から書面同意を得た。同意を得た患者の氏名、性別、生年月日、住所の情報を、指定難病 DB 構築を担当している医薬基盤研究所へ送り、当該患者の指定難病 DB に登録されている臨床調査個人票のデータを、個人に直結する情報を除外した上で、聖マリアンナ医科大学へ郵送し、HAM ネットに登録されている当該患者のデータとあわせて解析した。解析結果の詳細については分担報告書および資料 10 を参照されたい。

ウェルナー症候群については、研究レジストリを担当している千葉大学の横手教授に依頼し、2019 年度に同意取得およびデータ解析を行う方針とした。

○小児慢性特定疾病 DB との連携に関する検討

小児慢性特定疾病 DB との連携を検討するうえで、指定難病 DB に登録されている個人に紐づくデータ同士を比較検討することが必要であるが、現時点ではそれぞれの DB で個人を名寄せすることはできない。そのため、研究レジ

ストリを用いて、前述の feasibility study 同様に患者同意を得たうえで、該当する患者に紐づく双方のレジストリに登録されているデータを抽出して、突合解析を行う必要がある。

対象疾患はミトコンドリア病を想定し、ミトコンドリア病に関する研究レジストリを構築している千葉県立こども病院の村山医師に依頼し、来年度施行にむけて調整を行った。

D. 考察

現在、指定難病の普及・啓発が必ずしも十分とはいえない現状がある。また、指定難病の選定の公平性および疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性が担保されていないこと、難病患者の DB が研究へ十分に利活用されていないこと等が問題点として指摘されている。これらの課題に対して、各分科会の活動を通して以下のような考察を行った。

① 普及・啓発分科会

「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」研究（研究代表者：和田隆志）で実施した 5 学会（日本皮膚科学会、日本外科学会、日本腎臓学会、日本神経学会、日本小児科学会）を対象とした実態調査にて、指定難病に対する普及啓発が進んでいない現状が浮き彫りとなった。指定難病の普及啓発が進んでいない 1 つの原因として、「指定難病に該当する疾患であることを知らないこと」が挙げられた。

この課題を解決すべく、電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良に着手した。本研究班での検討の結果、(1) 医師、(2) 患者、(3) 医療事務を対象とした改良を行った。このシステムの稼働に伴い、3 者の指定難病に対する普及・啓発が進み、申請率の向上を始めとした指定難病制度の普及・啓発に繋がることを期待する。

また、前述の実態調査では「指定難病制度そのものに対する理解が不十分」であるという問題点も指摘された。本研究班では、来年度より開始が予定されている「患者申出制度」や

「臨床調査個人票の研究利用」に関する普及・啓発のパンフレットの作成も実施した。これにより患者の指定難病制度に対する関心が深まり、申請率の向上の一翼を担うことを期待する。

② 均霑化分科会

本研究班において、新しい疾患群を作成し、作成した新しい疾患群毎に整理した重症度分類のモデルを提唱した。本検討により、各疾患群に個別の重症度分類（NYHA 分類、CKD 分類、Modified Medical Research Council 等）が適応できる可能性を示した。さらに、指定難病全体を通して、多くの疾患で、Modified Medical Research Council、Bathel Index、EQ5D などの基準が適応できる可能性についても示した。病変が複数の臓器に及ぶ疾患については、「それぞれ臓器の共通の診断基準を用いて、複数の診断基準の最も重症なものを助成基準として採用する」という方法を考えた。今回の重症度分類の考え方が取り入れられることで、疾患群間の公平性が担保され、助成の公平性の維持に繋がると考える。一方で、他の社会保障給付制度との公平性、整合性も考慮すべきとの意見もあり、重要な問題であると認識した。

③ DB 分科会

指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査の結果から今後取り組むべき課題として、a) 悉皆性の担保、b) 経年データへの対応、c) 名寄せについて、d) 信頼性の確保、e) データ項目について、があると考え、以下の内容を考察した。

a) 悉皆性の担保

軽症者登録の推進や web 入力など登録作業の簡便化が重要と考えた。

b) 経年データへの対応

同意書の変更、DB で紐づけなどが必要であると考えた。

c) 名寄せについて

他の行政 DB の動きと合わせて、名寄せに対応

できるように準備が必要であると考えた。

d) 信頼性の確保

信頼性について客観的検証が必要であると考えた。

e) データ項目

個別のデータ項目の研究的意義について客観的検証が必要であると考えた。

本研究班で実施している feasibility study は、同一患者における臨床調査個人票データと研究レジストリデータを突合し比較検討することは初の試みであり、臨床調査個人票データの信頼性やデータ項目の意義を検討する上で、事実に基づく極めて重要な有用な情報を得ることができると考える。そのため、今後臨床調査個人票のデータ項目がどうあるべきかを検討するうえで重要な基本資料になることが期待される。

E. 結論

本研究班では、現在の指定難病制度の課題として考えられる①普及・啓発、②重症度分類の整合性・公平性、③指定難病 DB のあり方と研究への利活用について検討を行っている。

今年度、本研究班では、

①普及・啓発分科会

- ・指定難病告示病名と MEDIS 病名の整合性
- ・電子カルテおよび医事会計システムの改良
- ・普及啓発パンフレットの作成

②均霑化分科会

- ・新しい疾患群分類の作成
- ・疾患群毎に、均一化した重症度分類を作成するためのモデル提唱

③DB 分科会

・指定難病 DB の研究利用に関するニーズ調査の実施

・HAM とウェルナー症候群を対象とした feasibility study の実施

といった成果が得られた。

これらの研究成果が活用されることで、指定難病の普及・啓発の促進、公平な制度の担保、DB の研究利用の促進に繋がることを期待

する。延いては、患者の福音に繋がることを期待する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Hara A, Wada T, Sada KE, Amano K, Dobashi H, Harigai M, Takasaki Y, Yamada H, Hasegawa H, Hayashi T, Fujimoto S, Muso E, Kawakami T, Homma S, Yoshida M, Hirahashi J, Ogawa N, Ito S, Makino H, Arimura Y; Research Committee on Intractable Vasculitides and the Strategic Study Group to Establish the Evidence for Intractable Vasculitis Guideline . Risk Factors for Relapse of Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-associated Vasculitis in Japan: A Nationwide, Prospective Cohort Study. J Rheumatol 45(4):521-528, 2018
- 2) Yamamoto R, Imai E, Maruyama S, Yokoyama H, Sugiyama H, Nitta K, Tsukamoto T, Uchida S, Takeda A, Sato T, Wada T, Hayashi H, Akai Y, Fukunaga M, Tsuruya K, Masutani K, Konta T, Shoji T, Hiramatsu T, Goto S, Tamai H, Nishio S, Shirasaki A, Nagai K, Yamagata K, Hasegawa H, Yasuda H, Ichida S, Naruse T, Fukami K, Nishino T, Sobajima H, Tanaka S, Akahori T, Ito T, Yoshio T, Katafuchi R, Fujimoto S, Okada H, Ishimura E, Kazama JJ, Hiromura K, Mimura T, Suzuki S, Saka Y, Sofue T, Suzuki Y, Shibagaki Y, Kitagawa K, Morozumi K, Fujita Y, Mizutani M, Shigematsu T, Kashihara N, Sato H, Matsuo S, Narita I, Isaka Y. Regional variations in

- immunosuppressive therapy in patients with primary nephrotic syndrome: the Japan nephrotic syndrome cohort study. Clin Exp Nephrol 22(6):1266-1280, 2018
- 3) Harigai M, Nagasaka K, Amano K, Bando M, Dobashi H, Kawakami T, Kishibe K, Murakawa Y, Usui J, Wada T, Tanaka E, Nango E, Nakayama T, Tsutsumino M, Yamagata K, Homma S, Arimua Y. 2017 Clinical practice guidelines of the Japan Research Committee of the Ministry of Health, Labour, and Welfare for Intractable Vasculitis for the management of ANCA-associated vasculitis. Mod Rheumatol 29(1):20-30, 2018
 - 4) Kanda E, Kashihara N, Matsushita K, Usui T, Okada H, Iseki K, Mikami K, Tanaka T, Wada T, Watada H, Ueki K, Nangaku M; Research Working Group for Establishing Guidelines for Clinical Evaluation of Chronic Kidney Disease. Guidelines for clinical evaluation of chronic kidney disease : AMED research on regulatory science of pharmaceuticals and medical devices. Clin Exp Nephrol 22(6):1446-1475, 2018
 - 3) 北川清樹・安藤舞・相良明宏・古市賢吾・和田隆志: ANCA 関連腎炎の臨床病理所見および予後の変遷, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 28 日
 - 4) 和田隆志: 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, 第 61 回日本腎臓学会学術総会 2018 年 6 月 10 日
 - 5) 大江宏康・油野岳夫・和田隆志: 医療情報と生理機能検査, 日本臨床検査自動化学会第 50 回大会 2018 年 10 月 12 日
 - 6) 和田隆志: 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究, 平成 30 年度 JSN 公的研究班研究成果合同発表会 2019 年 2 月 3 日

H. 知的所有権の出願・取得状況

該当なし

2. 学会発表

- 1) 原章規・北川清樹・北島信治・遠山直志・岩田恭宜・坂井宣彦・清水美保・古市賢吾・和田隆志: ANCA 関連血管炎における抗エリスロポエチン受容体抗体の臨床的意義, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 26 日
- 2) 佐田憲映・原章規・和田隆志・本間栄・針谷正祥: クラスタ解析を用いた ANCA 関連血管炎の分類と重症度に関する検討, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 28 日

電子カルテシステムおよび医事会計システムを活用した普及・啓発の概要

資料1

理念
電子カルテおよび**医事会計システム**を活用した指定難病制度の普及・啓発により指定難病の申請率の向上および患者への福音を目指す

現状
『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』で実施した5学会(日本皮膚科学会、日本神経学会、日本外科学会、日本小児科学会、日本腎臓学会)を対象とした実態調査を行い、現状把握を行った。
・指定難病について知るきっかけとして、「勤務先の病院からのアナウンス」という意見もある(「その他」の中で第1位)
・申請を行っていない理由として、
① 日常診療において診療している疾患が**指定難病に該当する疾患であることを知らない**ため(第4位)
② **指定難病について理解が不十分**であるため(第5位)
③ 申請方法が分からない(第6位)
※第1位は「対象患者がいらないため」、第2位は「他の施策に申請しているため」、第3位は「指定医ではないため」
・指定難病の普及・啓発に必要な改善点として、
① **病名から指定難病であることを案内・通知するシステムの作成**(「その他」の中では第1位)
② 申請様式の簡素化、申請の電子化(第1位)
③ 難病情報センターホームページの改良(第2位)

対象(3者とする)

- ① 医師
- ② 患者
- ③ 医療事務等の医療従事者

方法と評価

- ①、③→ポップアップ機能による提示
- ②、③→病名登録された際に紙面による提示

電子カルテシステム改修前後の申請率により評価を行う

※ベースの病名は難病外来指導管理料の病名とする

期待される効果

- ① 指定医以外の医師への指定難病に対する理解の向上
- ② 患者の指定難病に対する認識の向上
- ③ 医療事務等の医療従事者の指定難病への意識の向上

➡

申請率の向上

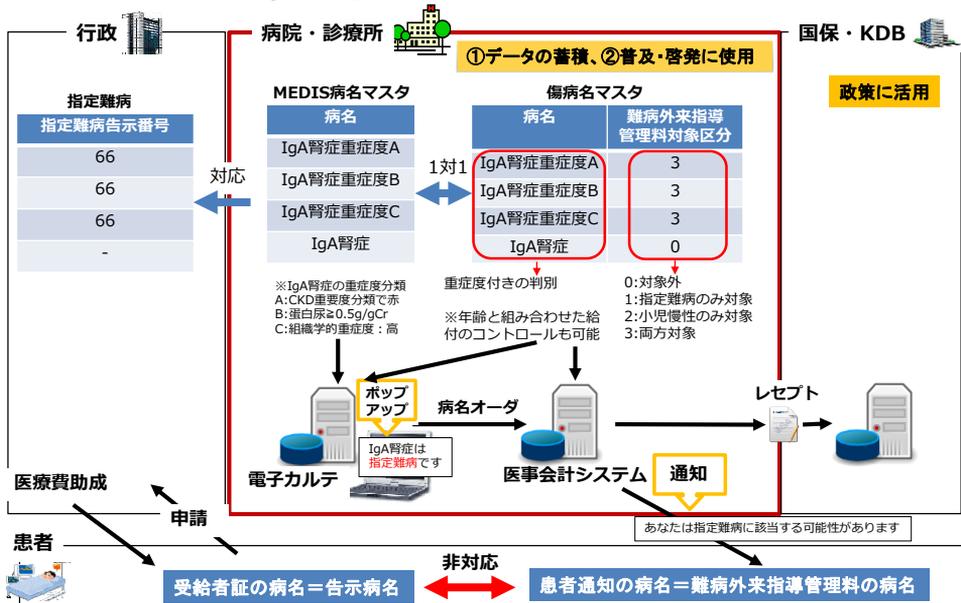
➡

指定難病の全数把握
患者負担の軽減

提案する全体像

資料1

(イメージは告示番号66 IgA腎症を例とした)



指定難病に関するお知らせ

資料2

あなたの疾患は指定難病に指定された疾患に該当する可能性があります。

指定難病と診断された場合、申請することで医療費助成の対象となる可能性があります。

※この書類を受け取ったことで、指定難病の診断が確定しわけではありません。詳細につきまして必ず主治医へ確認いただきますようお願いいたします。

○指定難病とは？

指定難病とは、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、5)患者数が本邦において一定の人数(人口の約0.1%程度)に達しないこと、6)客観的な診断基準(またはそれに準ずるもの)が成立しているなどの要件をもとに難病法に定められた疾患のことを言います。

○医療費助成について

「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合、医療費助成の対象となります。また、症状の程度が疾病ごとの重症度分類等に該当しない軽症者でも、高額な医療を継続することが必要な人は、「軽症高額」として医療費助成の対象となります。

○難病情報センターホームページ

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

HP QR
コード

問い合わせ先:○○○

資料3

Orchestrating a brighter world **NEC**【関係者外秘：開示範囲】
金沢大学附属病院指定難病PJ関係者

金沢大学附属病院様

指定難病支援システム (案)

システム概説書 (2019年度対応第三版)

2019年3月6日

日本電気株式会社 医療ソリューション事業部

NECソリューションイノベータ 第二医療ソリューション事業部

目次

1. 目的
2. 概要
 1. 全体フロー
 2. 機能概要
3. 運用フロー
 1. システムフロー 外来
 2. システムフロー 入院
 3. オペレーション一覧
4. システム改修機能
 1. システム改修機能まとめ
5. 機能仕様
6. 金沢大附属病院での対応
 1. 金沢大学附属病院での対応案

Orchestrating a brighter world **NEC**

1.目的

Orchestrating a brighter world **NEC**

指定難病支援における目的

指定難病支援の目的

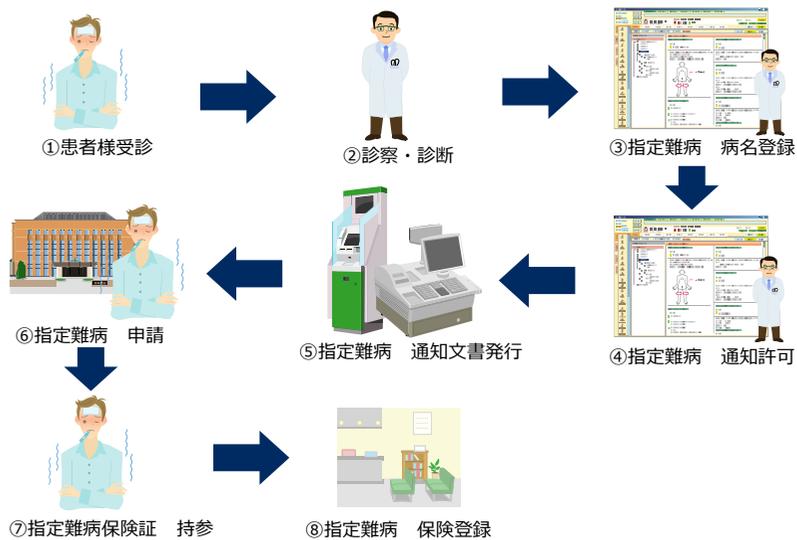
- 平成27年1月より施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律（指定難病）」に基づき、難病の医療費助成制度が改正されました。
 - 指定難病の申請は、「特定医療費（指定難病）支給認定申請書」が必要となり、難病指定医の記入等が必要になります。
 - 患者様への「難病医療費助成制度（指定難病）」の周知と申請を促すため、指定難病支援の為の病院情報システムの改修を行います。
 - 指定難病には「難病の患者に対する医療等に関する法律（指定難病）」と「小児慢性特定疾患」を含みます。
- ① 患者様が指定難病と診断された際、病院側より患者様への「難病医療費助成制度」の案内を行う。
 - ② 指定難病が登録された患者様については電子カルテシステムにてマーク等により判別可能とする。
 - ③ 指定難病と診断された患者様への案内を行う際には担当医より「通知許可」を行う。
 - ④ 「通知許可」された患者様については医事会計システムより患者様に通知を行う。

2.概要

Orchestrating a brighter world **NEC**

2.1 全体フロー

患者様の受診から指定難病案内までの全体運用フロー



2.2 機能概要（電子カルテ）

表示系改修機能

1. 病名選択画面にて検索結果に指定難病（小児慢性を含む）が含まれている場合、マークにて判別ができる。
2. 患者病名登録画面にて登録済み病名が指定難病（小児慢性を含む）を含む場合は、マークにて判別ができる。
3. 患者基本情報パネルにて現在有効な指定難病（小児慢性を含む）が登録されている場合に指定難病有のマークが表示できる。
4. 外来患者一覧、入院患者一覧において、現在有効な登録済み病名が指定難病（小児慢性を含む）を含む場合は、マークにて判別ができる。

操作系改修機能

1. 患者カルテを開いた際、指定難病管理ステータスに依り、職員への注意メッセージを表示する。
2. 患者基本パネルにおいて、「指定難病有のマーク」をクリックすると患者病名画面が開く。
3. 病名登録機能において、指定難病（小児慢性を含む）を登録した場合に別途設定（指定難病、小児特定疾患ごとに設定可能）した注意メッセージを表示できる。
4. 指定難病の通知許可を登録できることとする。（病名登録画面の改修）

2.2 機能概要（医事システム）

通知印刷改修機能

1. 指定難病の通知許可済みの場合、且つ指定難病（小児慢性を含む）認定証のシステム日付での登録が無い場合、指定難病通知文書を印刷し、患者様に渡す。
2. 指定難病通知文書については外来精算窓口、入院精算窓口、自動入金機での出力を想定する。
3. 通知文書は指定難病と小児慢性でそれぞれ指定可能とする。
4. 通知文書の印刷した際に印刷履歴をシステムログとして保持する。

3.運用フロー

Orchestrating a brighter world **NEC**

3.1 システムフロー 外来①

- 病院施設により異なる外来患者導線への対応が必要となる
⇒患者への通知ポイントを選択して導入可能とする

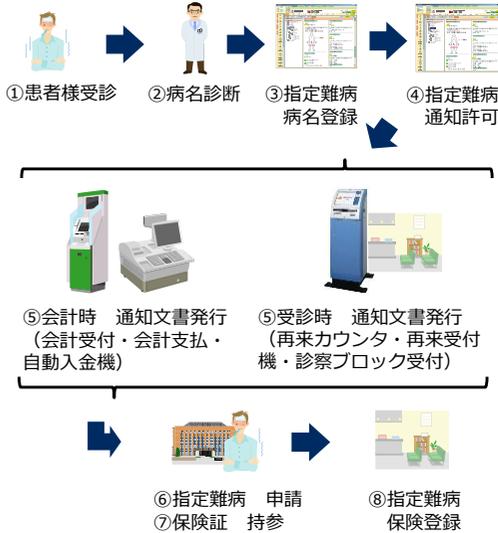
外来フローと患者通知ポイントの選択

1. 外来受診
2. 病名診断
3. 指定難病病名登録
4. 患者通知許可
5. 患者通知 運用により患者通知ポイントを選択
 - ① 受診受付時の通知 (a.外来受付カウンター、b.再来受付機、c.診察ブロック受付)
 - ② 会計時の通知 (d.会計受付、e.会計支払、f.自動入金機)

※ ①②を選択後、①はa,b,cの中から ②はd,e,fの中から1カ所以上を選択し、通知文書を患者へ渡す箇所を選択する。
6. 保険申請
7. 保険証受領
8. 保険証持参

3.1 システムフロー 外来②

運用フローに対するシステム機能



- ③ 病名登録画面の機能強化
- ・病名検索結果の指定難病にマーク
 - ・登録済み指定難病にマーク
- 患者パネルの機能強化
- ・有効な指定難病がある場合にマーク
- 外来患者一覧
- ・有効な指定難病がある場合にマーク
- 入院患者一覧
- ・有効な指定難病がある場合にマーク
- ④ 指定難病の患者通知許可登録
- ・電子カルテにて患者呼出し時、指定難病ステータスにより、メッセージを表示
 - ・患者通知許可を病名登録画面にて登録
- ⑤ 通知文書発行機能
- ⇒以下、通知ポイントより選択
- 会計時発行 (会計受付・会計支払・自動入金機)
 - 受診時発行 (再来カウンタ・再来受付機・診察ブロック受付)
- ⑧ 指定難病保険登録
- ・患者の持参した保険証を登録
 - ・指定難病ステータス判断条件が変更

11

© NEC Corporation 2015

NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

3.2 システムフロー 入院①

- 入院後の指定難病罹患の判明した場合を想定
- 入院時は医事課職員にて通知を行う

入院フロー

1. 患者入院
2. 病名診断
3. 指定難病病名登録
4. 患者通知許可
5. 患者通知 医事課より通知
6. 保険申請
7. 保険証受領
8. 保険証持参

12

© NEC Corporation 2015

NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

3.2 システムフロー 入院②

運用フローに対するシステム機能



- ③ 病名登録画面の機能強化
 - ・病名検索結果の指定難病にマーク
 - ・登録済み指定難病にマーク
 患者パネルの機能強化
 - ・有効な指定難病がある場合にマーク
 外来患者一覧
 - ・有効な指定難病がある場合にマーク
 入院患者一覧
 - ・有効な指定難病がある場合にマーク
- ④ 指定難病の患者通知許可登録
 - ・電子カルテにて患者呼出し時、指定難病ステータスにより、メッセージを表示
 - ・患者通知許可を病名登録画面にて登録
- ⑤ 通知文書発行機能
 - 医事課職員への通知
 - 通知文書発行・患者へ配布
- ⑧ 指定難病保険登録
 - ・患者の持参した保険証を登録
 - ・指定難病ステータス判断条件が変更

3.3 オペレーション一覧 (入院・外来)

患者様・職員のオペレーション

| 項番 | フェーズ | 行為者 | 行動 | トリガ |
|----|-----------|--------|------------------|-----------------|
| ① | 外来受診・入院 | 患者様 | 受診・入院 | |
| ② | 病名診断 | 主治医 | 病名判定 | |
| ③ | 病名登録 | 主治医等 | 電子カルテへ病名登録 | |
| ④ | 指定難病通知許可 | 主治医等 | 指定難病の通知許可の登録 | 病名登録画面で登録時にチェック |
| ⑤ | 通知文書発行・通知 | 医事課等職員 | 通知文書の発行を行い、患者へ渡す | 通知ポイントで対象者チェック |
| ⑥ | 指定難病申請 | 患者様 | 指定難病の保険申請 | 通知文書 |
| ⑦ | 保険証持参 | 患者様 | 受領した保険証を持参 | |
| ⑧ | 指定難病保険登録 | 医事課 | 医事システムへ保険登録 | |

4. システム改修機能

Orchestrating a brighter world **NEC**

4.1 システム改修機能まとめ①

●病名登録画面の改修と指定難病登録済のマーク

■病名登録画面の改修（入院・外来）

1. 病名検索結果の指定難病にマーク
2. 登録済み指定難病にマーク

■患者パネルの機能強化（入院・外来）

1. 有効な指定難病がある場合にマーク

■外来患者一覧（外来）

1. 有効な指定難病がある場合にマーク

■入院患者一覧（入院）

1. 有効な指定難病がある場合にマーク

4.1 システム改修機能まとめ②

●患者通知許可の登録

■患者呼び出し時に通知許可登録促すメッセージ（入院・外来）

1. 電子カルテにて患者呼び出し時、指定難病ステータスにより、メッセージを表示

■病名登録画面に患者通知許可登録機能の追加（入院・外来）

1. 患者通知許可を病名登録画面にて登録

4.1 システム改修機能まとめ③

- 外来の患者通知発行機能は運用により会計時発行、受付時発行を選択する
- 運用により患者フォローが多くなる出力方式を選択する

■会計時通知発行機能の改修：外来（案①）

1. 会計受付時にて出力する方式
会計精算時の受付カウンタにて通知文書を単票で印刷する。
改修点：
 - ・会計精算受付画面の精算受付登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認し、通知文書を印刷
 - ・会計精算受付へプリンタ追加設置
2. 会計支払時にて出力する方式
会計支払時の精算カウンターにて通知文書を単票で印刷する。
改修点：
 - ・会計登録画面の会計登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認し、通知文書を印刷
 - ・会計精算受付へプリンタ追加設置
3. 自動入金機より単票で出力する方式（入金機のプリンタを連続紙の場合は単票へ交換する）
自動入金機の領収書、診療明細を単票に変更し、通知文書も単票で印刷する。
改修点：
 - ・自動入金機のプリンタを単票へ交換
 - ・フレ印刷の連続紙→単票へ変更
 - ・入金機 I F にて指定難病通知の発行対象を伝達
4. 自動入金機の診療明細書に追記する方式
現行の連続紙の診療明細書の項目内容欄に「指定難病の案内を印刷」する。
改修点：
 - ・診療明細書 I F にて通知文言を伝達する。

4.1 システム改修機能まとめ④

■ 受付時通知発行機能の改修：外来（案②）

1. 再来カウンタにて通知文書を出力する方式
 再来カウンタにて通知文書を単票にて印刷する。
 改修点：
 - ・再来受付画面での受付登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認し、通知文書を印刷
 - ・再来カウンタにプリンタ追加設置
2. 再来受付機にて通知文書を出力する方式
 再来受付機にて通知文書を単票にて印刷する。
 改修点：
 - ・再来受付機の受付登録時に通知文書を印刷
 - ・再来受付機へのプリンタ追加設置
3. 診察ブロックにて通知文書を出力する方式
 ブロックでの受付時に通知文書発行を促すダイアログを表示する。
 ダイアログにて印刷を指示し、患者に手渡す。
 改修点：
 - ・電カルでの患者呼出時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認し、通知文書を印刷
 - ・ブロック受付カウンタにプリンタ追加設置

4.1 システム改修機能まとめ⑤

- 入院の患者通知発行機能は医事課での発行を行う

■ 通知印刷改修：入院（案）

1. 電子カルテ画面での患者呼出時に出力する方式
 医事課職員のみ通知ダイアログを表示し、単票にて印刷する
 改修点：
 - ・電子カルテ画面での患者呼出し時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認し、通知文書を印刷
 - ・医事課にプリンタ追加設置

5.機能仕様

Orchestrating a brighter world **NEC**

5.1 機能仕様（マスタレイアウト）

マスタレイアウト

1. 指定難病マスタ
指定難病の病名を登録。公的情報から取得を想定。更新頻度低。
指定開始日、指定解除日にてFromTo情報を持つ。
 2. 小児慢性疾患マスタ
小児慢性の病名を登録。公的情報から取得を想定。更新頻度低。
指定開始日、指定解除日にてFromTo情報を持つ。
 3. 指定難病病名紐づけマスタ
電子カルテ病名マスタと指定難病のマスタを紐付ける。指定難病：電カル=N:N
病名マスタの指定難病チェックに利用。FromTo情報を持たない。
 4. 小児慢性特定疾患病名紐づけマスタ
電子カルテ病名マスタと指定難病のマスタを紐付ける。指定難病：電カル=N:N
病名マスタの指定難病チェックに利用。FromTo情報を持たない。
- 公的情報からの指定難病、小児慢性の病名マスタを一括作成する仕組みの検討。
⇒公的病名情報が取得できるベースマスタなどを参照できるように検討
 - 電子カルテにて患者呼出し時のメッセージは設定ファイルとする。

5.2 機能詳細 (DBレイアウト)

データレイアウト

1. 指定難病患者通知管理テーブル
 - ・患者通知の許可状況を登録管理する。
 - ・患者+病名+期間にて1レコード。同一期間複数病名、異なる期間同一病名を考慮
 - ・患者への通知許可区分を「0：判断待ち。1：許可、9：禁止」にて管理する。
 - ・電子カルテ上に保持する。
 - ・医事システムから参照する為のアクセスDLLを準備する。
 - ・医事システムからのアクセスDLLには他の条件判断の情報（対象病名の有無）も参照できることとする。
 - ・期間は開始日、終了日を保持する。
 2. 指定難病通知文書発行履歴テーブル
 - ・患者通知の文書発行履歴を保持する。
 - ・通知文書1枚発行につき1レコード。
 - ・医事システム上に保持する。
 - ・システム側の発行ログとして保持し、参照する仕組みは持たない。
- 1患者複数病名の通知管理は必須とする
異なる病名で時期が同じ場合（同一患者複数疾病）、同病名で時期がずれる場合（同一患者同一病名複数回）、などを登録管理できることとする。

5.3 機能仕様 (指定難病ステータス①)

指定難病の条件ステータス判断の仕組み

1. 対象病名有無チェック
病名DB→指定難病紐づけマスタにて判断する。
疑い病名は除く。
判断日付はシステム日付とし、判断関数は引数渡しとする。
2. 保険証有無チェック
電カル保険DBを指定難病対象法制コードのレコード有無にて判断する。
指定難病対象法制コードを設定可能とする。
判断日付はシステム日付とし、判断関数は引数渡しとする。
3. 患者通知許可チェック
指定難病患者通知管理テーブルの通知許可区分が「1:許可」であるかを判断する。
4. 患者通知履歴有無チェック
通知文書発行履歴テーブルの発行有無でチェックを行う。
5. 患者通知印刷可否チェック
対象病名有無=有、保険証有無=無、患者通知許可=許可、通知履歴有無=無、である場合に印刷可能とする。

5.3 機能仕様（指定難病ステータス②）

指定難病の条件ステータス一覧

| 条件 | 対象病名 | 保険証 | 通知許可 | 通知履歴 | 通知印刷可否 | メッセージ | メッセージ表示 |
|-----|------|-----|------|------|--------|---------------------------------|----------------------------|
| 1 | 無 | 無 | - | - | 印刷しない | 無し | - |
| 2 | 無 | 有 | - | - | 印刷しない | 指定難病有・病名未登録 →病名登録促す | 患者呼出し時 当該患者の 病名画面展開時 |
| 3-1 | 有 | 無 | 判断待 | - | 印刷しない | 指定難病有・未申請 ・通知判断待ち →通知判断促す | 患者呼出し時 当該患者の 病名登録時 |
| 3-2 | 有 | 無 | 禁止 | - | 印刷しない | 指定難病有・未申請 ・通知禁止 | 患者呼出し |
| 4-1 | 有 | 無 | 許可 | 無 | 印刷する | 指定難病有・未申請 ・通知許可 | 患者呼出し |
| 4-2 | 有 | 無 | 許可 | 有 | 印刷しない | 指定難病有・未申請 ・通知許可 | 患者呼出し |
| 5 | 有 | 有 | - | - | 印刷しない | 指定難病有・認定証あり | 患者呼出し |

25

© NEC Corporation 2015

NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

5.4 機能仕様（電子カルテ①）

表示系改修機能

- 病名選択画面にて検索結果に指定難病（小児慢性を含む）が含まれている場合、マークにて判別ができる。
 - ・病名検索結果に表示スペースの確認
 - ・指定難病判断の日付はシステム日付とする
- 患者病名登録画面にて登録済み病名が指定難病（小児慢性を含む）を含む場合は、マークにて判別ができる。
 - ・指定難病判断の日付はシステム日付とする
 - ・指定難病のサインは病名DBに持たない。（画面上だけマーク表現）
- 患者基本情報パネルにて現在有効な指定難病（小児慢性を含む）が登録されている場合に指定難病有のマークが表示できる。
 - ・判断日付はシステム日付とする
- 外来患者一覧、入院患者一覧において、登録済み病名が指定難病（小児慢性を含む）を含む場合は、マークにて判別ができる。
 - ・判断日付はシステム日付とする
 - ・表示スペースの確認

- 既存画面の改修を想定するが、設定にて容易に機能を非表示とできることとする。

26

© NEC Corporation 2015

NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

5.4 機能仕様（電子カルテ②）

操作系改修機能

1. 患者カルテを開いた際、指定難病ステータスに依り、注意メッセージを表示する。
 - ・判断日付はシステム日付とする
 - ・注意メッセージは「ok」ボタン押下でメッセージ消去
2. 患者基本パネルにて、「指定難病有のマーク」をクリックすると患者病名画面が開く。
3. 病名登録画面において、指定難病の保険情報（小児慢性を含む）が登録されており、指定難病が登録されていない場合に別途設定（指定難病、小児特定疾患ごとに設定可能）した注意メッセージ（指定難病の病名登録を促す）を表示できる。
 - ・判断日付はシステム日付とする
4. 病名登録画面において、指定難病（小児慢性を含む）を登録・更新された場合に別途設定（指定難病、小児特定疾患ごとに設定可能）した注意メッセージを表示できる。
 - ・判断日付はシステム日付とする
 - ・病名の新規登録、更新時とする
5. 病名登録画面において、指定難病（小児慢性を含む）を通知可否の登録を促す。
 - ・判断日付はシステム日付とする
 - ・通知可否が登録されていない指定難病がある場合に登録を促す

5.4 機能仕様（電子カルテ③）

通知文書印刷改修

1. 指定難病の通知許可済みの場合、且つ指定難病（小児慢性を含む）認定証のシステム日付での登録が無い場合、指定難病通知文書を印刷し、患者様に渡す。
2. 指定難病通知文書については、ブロック受付カウンタ、での出力を想定する。
3. ブロック受付カウンタでの通知文書発行（ブロック受付画面）
 - ・ブロック受付カウンタにてブロック受付画面の受付登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認を行い、通知文書を印刷する

5.5 機能仕様（医事システム）

■ 通知文書印刷改修

1. 指定難病の通知許可済みの場合、目づ指定難病（小児慢性を含む）認定証のシステム日付での登録が無い場合、指定難病通知文書を印刷し、患者様に渡す。
2. 指定難病通知文書については、会計受付カウンタ、会計支払カウンタ、自動入金機、再来カウンタ、自動再来受付機での出力を想定する。
3. 会計受付カウンタでの通知文書発行（会計受付画面）
 - ・会計受付カウンタにて会計受付画面の精算受付登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認を行い、通知文書を印刷する
4. 会計支払カウンタでの通知文書発行（会計登録画面）
 - ・会計支払カウンタにて会計登録画面の会計登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認を行い、通知文書を印刷する
5. 自動入金機での新規通知文書発行
 - ・自動入金機での新様式での出力可能とする
 - ・既設の場合は入金機の改修が必要となるため、入金機ベンダへの確認が必要
6. 自動入金機での診療明細書への文言追加
 - ・自動入金機での診療明細書に通知文書を簡易的に印刷する
7. 再来カウンタでの通知文書発行（再来受付画面）
 - ・再来カウンタにて再来受付画面の受付登録時に通知文書対象患者のメッセージ表示
 - ・メッセージにて印刷確認を行い、通知文書を印刷する
8. 自動再来受付機での通知文書発行
 - ・自動再来受付機での新様式での出力可能とする
 - ・既設の場合は再来受付機の改修が必要となるため、再来機ベンダへの確認が必要

6. 金沢大附属病院対応案

6.1 金沢大学附属病院での対応案

通知文書発行フローの選択

1. 外来での指定難病通知文書は精算受付（会計受付）にて行う
 - ・ 外来運用フローに精算受付が導入されており、外来患者は診察終了後に精算受付を必ず通ることから、外来患者のフォローを行いやすい。
 - ・ 精算受付は外来カウンター(総合受付)またはブロック受付にて行うが通知文書の印刷が必要となるため、既設または新規のプリンタ設置が必要となる。
2. 入院での指定難病通知文書は医事課にて行う
 - ・ 入院運用フローでは医事課にて電子カルテからの通知文書を発行する。

開発範囲（入院・外来）

1. 金沢大学附属病院にて運用を行う範囲を対象とする。
 - ・ 指定難病保有者のマーク表示 病名登録画面、患者パネル、外来患者一覧、入院患者一覧
 - ・ 病名登録画面の検索結果への指定難病表示
 - ・ 病名登録画面の指定難病通知許可登録
 - ・ 外来精算会計画面での受付登録時の指定難病通知対象チェックと通知文書発行機能
 - ・ 入院職員の電子カルテ画面にて患者呼出し時の指定難病通知対象チェックと通知文書発行機能
2. 金沢大学附属病院にて運用に供しない機能については開発範囲外とする。

31

© NEC Corporation 2015

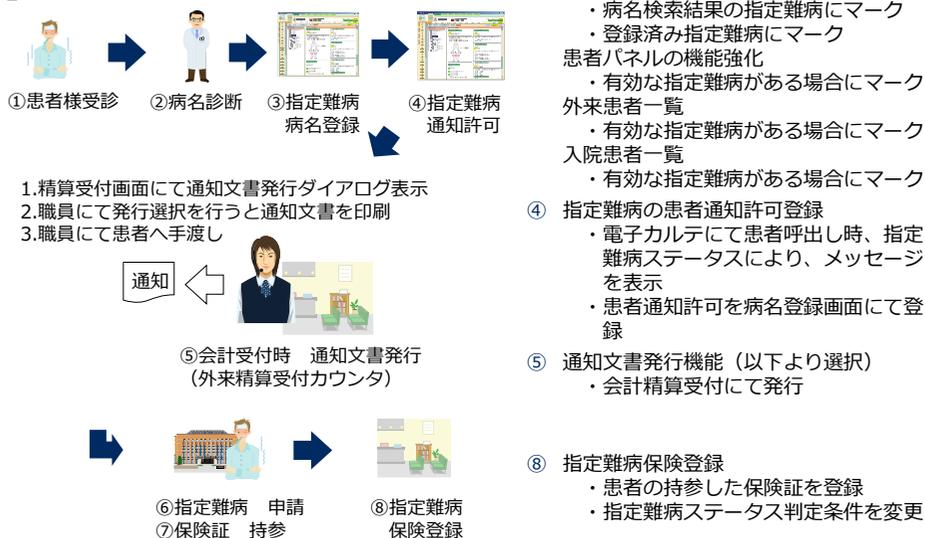
NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

6.1 金沢大学附属病院での外来フロー

運用フローに対するシステム機能



32

© NEC Corporation 2015

NEC Group Internal Use Only

Orchestrating a brighter world

NEC

\Orchestrating a brighter world

NEC

資料4 指定難病(2018年4月1日版)-MEDIS病名(2018年6月1日版)マッピング結果(671病名)(マッピング不能20病名)

注:5MEDIS病名は異なる指定難病にマッピングされている

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|----------------|----------|-----------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 1 | 球脊髄性筋萎縮症 | 20084039 | 球脊髄性筋萎縮症 | | 8832469 | G121 | |
| 2 | 筋萎縮性側索硬化症 | 20059235 | 筋萎縮性側索硬化症 | | 3352007 | G122 | |
| 2 | 筋萎縮性側索硬化症 | 20086830 | 家族性筋萎縮性側索硬化症 | | 8842326 | G122 | |
| 2 | 筋萎縮性側索硬化症 | 20095475 | 孤発性筋萎縮性側索硬化症 | | 8846130 | G122 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20054927 | 遠位型脊髄性筋萎縮症 | | 8830897 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20055593 | 家族性脊髄性筋萎縮症 | | 3351008 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20060357 | 肩甲腓骨型脊髄性筋萎縮症 | | 8833232 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20067011 | 脊髄性筋萎縮症 | | 8835990 | G122 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20084039 | 球脊髄性筋萎縮症 | | 8832469 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20094887 | 脊髄性筋萎縮症IV型 | | 8845973 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20095553 | 脊髄性筋萎縮症I型 | | 8846173 | G120 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20095554 | 脊髄性筋萎縮症II型 | | 8846174 | G121 | |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 20095555 | 脊髄性筋萎縮症III型 | | 8846175 | G121 | |
| 4 | 原発性側索硬化症 | 20060472 | 原発性側索硬化症 | | 3352008 | G122 | |
| 5 | 進行性核上性麻痺 | 20066118 | 進行性核上性麻痺 | | 3318005 | G231 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20052621 | パーキンソン病 | | 3320002 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20086806 | 家族性パーキンソン病 | | 8842319 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20087307 | パーキンソン病の認知症 | F023 | 8845602 | G20 | F023 |
| 6 | パーキンソン病 | 20089098 | 家族性パーキンソン病Yahr3 | | 8843852 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089099 | パーキンソン病Yahr3 | | 8843952 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089100 | 家族性パーキンソン病Yahr4 | | 8843853 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089101 | パーキンソン病Yahr4 | | 8843953 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089102 | パーキンソン病Yahr1 | | 8843950 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089103 | 家族性パーキンソン病Yahr5 | | 8843854 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089104 | 家族性パーキンソン病Yahr2 | | 8843851 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089105 | パーキンソン病Yahr5 | | 8843954 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089106 | 家族性パーキンソン病Yahr1 | | 8843850 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20089107 | パーキンソン病Yahr2 | | 8843951 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20095521 | 若年性パーキンソン病 | | 8846156 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20095522 | 若年性パーキンソン病Yahr3 | | 8846157 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20095523 | 若年性パーキンソン病Yahr4 | | 8846158 | G20 | |
| 6 | パーキンソン病 | 20095524 | 若年性パーキンソン病Yahr5 | | 8846159 | G20 | |
| 7 | 大脳皮質基底核変性症 | 20084775 | 大脳皮質基底核変性症 | | 8841403 | G238 | |
| 8 | ハンチントン病 | 20052543 | ハンチントン病 | | 8843948 | G10 | |
| 8 | ハンチントン病 | 20087301 | ハンチントン病の認知症 | F022 | 8845600 | G10 | F022 |
| 8 | ハンチントン病 | 20095515 | 若年型ハンチントン病 | | 8846154 | G10 | |
| 9 | 神経有棘赤血球症 | 20100461 | 神経有棘赤血球症 | G26 | 8848266 | E786 | G26 |
| 10 | シャルコー・マリー・トウス病 | 20052012 | シャルコー・マリー・トウス病 | | 8834519 | G600 | |
| 11 | 重症筋無力症 | 20064101 | 重症筋無力症 | | 3580006 | G700 | |
| 11 | 重症筋無力症 | 20065753 | 新生児重症筋無力症 | | 7752001 | P940 | |
| 11 | 重症筋無力症 | 20084782 | 眼筋型重症筋無力症 | | 8841407 | G700 | |
| 11 | 重症筋無力症 | 20095444 | 胸腺腫合併重症筋無力症 | D150 | 8846112 | G700 | D150 |
| 11 | 重症筋無力症 | 20095445 | 胸腺摘出後重症筋無力症 | E898 | 8846113 | G700 | E898 |
| 11 | 重症筋無力症 | 20095514 | 若年型重症筋無力症 | | 8846153 | G700 | |
| 11 | 重症筋無力症 | 20095565 | 全身型重症筋無力症 | | 8846179 | G700 | |
| 12 | 先天性筋無力症候群 | 20100462 | 先天性筋無力症候群 | | 8848366 | G702 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20058508 | 急性多発性硬化症 | | 8832406 | G35 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20062958 | 視神経脊髄炎 | | 3410003 | G360 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20073099 | 脳幹多発性硬化症 | | 8838689 | G35 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20079746 | 多発性硬化症 | | 3409005 | G35 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20083886 | 脊髄多発性硬化症 | | 8835995 | G35 | |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 20083906 | 無症候性多発性硬化症 | | 8840486 | G35 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|----------------------------|----------|------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 20062958 | 視神経脊髄炎 | | 3410003 | G360 | |
| 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | 20085396 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | | 8841670 | G618 | |
| 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | 20084771 | 多巣性運動ニューロパチー | | 8841400 | G618 | |
| 15 | 封入体筋炎 | 20075211 | 封入体筋炎 | | 7104007 | G724 | |
| 16 | クローウ・深瀬症候群 | 20097783 | POEMS症候群 | | 8847152 | C900 | |
| 17 | 多系統萎縮症 | 20089108 | 多系統萎縮症 | | 8843934 | G903 | |
| 18 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) | 20066992 | 脊髄小脳変性症 | | 8835986 | G319 | |
| 19 | ライソゾーム病 | | | | | | |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー | 20083901 | 副腎白質ジストロフィー | | 8839695 | E713 | |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー | 20101077 | 新生児型副腎白質ジストロフィー | | 8848556 | E713 | |
| 21 | ミトコンドリア病 | 20094357 | ミトコンドリア病 | | 8845613 | E888 | |
| 22 | もやもや病 | 20050703 | もやもや病 | | 4375001 | I675 | |
| 22 | もやもや病 | 20064475 | 小児もやもや病 | | 4375004 | I675 | |
| 22 | もやもや病 | 20066586 | 成人もやもや病 | | 4375003 | I675 | |
| 23 | プリオン病 | 20079690 | プリオン病 | | 8848413 | A810 | |
| 24 | 亜急性硬化性全脳炎 | 20053842 | 亜急性硬化性全脳炎 | | 462001 | A811 | |
| 25 | 進行性多巣性白質脳症 | 20066138 | 進行性多巣性白質脳症 | | 463001 | A812 | |
| 26 | HTLV-1関連脊髄症 | 20100465 | HTLV-1関連脊髄症 | B973 | 8830102 | A858 | B973 |
| 27 | 特発性基底核石灰化症 | 20100434 | 特発性基底核石灰化症 | | 8848218 | G238 | |
| 27 | 特発性基底核石灰化症 | 20100439 | 家族性特発性基底核石灰化症 | | 8848195 | G238 | |
| 28 | 全身性アミロイドーシス | 20060470 | 原発性全身性アミロイドーシス | | 2773029 | E859 | |
| 28 | 全身性アミロイドーシス | 20068352 | 全身性アミロイドーシス | | 2773013 | E859 | |
| 29 | ウルリッヒ病 | 20100503 | ウルリッヒ病 | | 8848192 | G710 | |
| 30 | 遠位型ミオパチー | 20100509 | 遠位型ミオパチー | | 8848193 | G710 | |
| 30 | 遠位型ミオパチー | 20100510 | 眼咽頭遠位型ミオパチー | | 8848197 | G710 | |
| 30 | 遠位型ミオパチー | 20100513 | 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー | | 8848223 | G710 | |
| 31 | ベスレムミオパチー | 20100507 | ベスレムミオパチー | | 8848226 | G710 | |
| 32 | 自己貪食空胞性ミオパチー | 20100514 | 自己貪食空胞性ミオパチー | | 8848204 | G718 | |
| 33 | シュワルツ・ヤンペル症候群 | 20085398 | シュワルツ・ヤンペル症候群 | | 8841671 | G711 | |
| 34 | 神経線維腫症 | 20052855 | フォン・レックリングハウゼン病 | | 2377001 | Q850 | |
| 34 | 神経線維腫症 | 20082434 | 神経線維腫症 | | 2377005 | Q850 | |
| 34 | 神経線維腫症 | 20085388 | 神経線維腫症2型 | | 8841663 | Q850 | |
| 34 | 神経線維腫症 | 20085389 | 神経線維腫症1型 | | 8841666 | Q850 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20052937 | ブラジル天疱瘡 | | 8839845 | L103 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20055611 | 家族性良性慢性天疱瘡 | | 7573010 | Q828 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20057418 | 眼性類天疱瘡 | H133 | 8832032 | L121 | H133 |
| 35 | 天疱瘡 | 20061445 | 紅斑性天疱瘡 | | 6944002 | L104 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20065784 | 新生児天疱瘡 | | 8835053 | L00 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20066198 | 尋常性天疱瘡 | | 6944003 | L100 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20066426 | 水疱性類天疱瘡 | | 6945004 | L120 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20068621 | 増殖性天疱瘡 | | 6944005 | L101 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20071366 | 天疱瘡 | | 6944006 | L109 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20077467 | 落葉状天疱瘡 | | 6944008 | L102 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20077723 | 良性家族性天疱瘡 | | 8841020 | Q828 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20077761 | 良性粘膜類天疱瘡 | | 8841033 | L121 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20077908 | 類天疱瘡 | | 6945003 | L129 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20078451 | 瘢痕性類天疱瘡 | | 6946007 | L121 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20095492 | 腫瘍随伴性天疱瘡 | | 8846140 | L108 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20095632 | 疱疹状天疱瘡 | | 8846218 | L108 | |
| 35 | 天疱瘡 | 20095663 | 薬剤誘発性天疱瘡 | | 8846234 | L105 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20054848 | 栄養障害型表皮水疱症 | | 7098033 | Q812 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20060778 | 後天性表皮水疱症 | | 7098008 | L123 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20067796 | 先天性表皮水疱症 | | 7573032 | Q819 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20070389 | 致死型表皮水疱症 | | 8837473 | Q811 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20077339 | 優性栄養障害型先天性表皮水疱症 | | 7573090 | Q812 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|------------------|----------|---------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 36 | 表皮水疱症 | 20077932 | 劣性栄養障害型先天性表皮水疱症 | | 7573091 | Q812 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20080648 | 接合部型先天性表皮水疱症 | | 8836048 | Q818 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20095404 | ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症 | | 8846098 | Q810 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20095628 | ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症 | | 8846216 | Q811 | |
| 36 | 表皮水疱症 | 20100691 | 単純型表皮水疱症 | | 8837131 | Q810 | |
| 37 | 膿疱性乾癬(汎発型) | 20094879 | 汎発性膿疱性乾癬 | | 8846041 | L401 | |
| 38 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 20092804 | スティーブンス・ジョンソン症候群 | | 6951003 | L511 | |
| 39 | 中毒性表皮壊死症 | 20053468 | ライエル症候群 | | 8840866 | L512 | |
| 39 | 中毒性表皮壊死症 | 20094311 | 中毒性表皮壊死症 | | 8845586 | L512 | |
| 40 | 高安動脈炎 | 20069784 | 大動脈炎症候群 | | 4467003 | M314 | |
| 40 | 高安動脈炎 | 20084097 | 高安動脈炎 | | 8848380 | M314 | |
| 41 | 巨細胞性動脈炎 | 20058726 | 巨細胞動脈炎 | | 4465001 | M316 | |
| 41 | 巨細胞性動脈炎 | 20058726 | 巨細胞動脈炎 | | 4465001 | M316 | |
| 42 | 結節性多発動脈炎 | 20084040 | 結節性多発動脈炎 | | 8833125 | M300 | |
| 42 | 結節性多発動脈炎 | 20095617 | 皮膚結節性多発動脈炎 | | 8846209 | M308 | |
| 42 | 結節性多発動脈炎 | 20102647 | 皮膚動脈炎 | | 8849445 | M308 | |
| 43 | 顕微鏡的多発血管炎 | 20085919 | 顕微鏡的多発血管炎 | | 8842086 | M317 | |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 20100467 | 多発血管炎性肉芽腫症 | | 8848381 | M313 | |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 20100468 | 全身型多発血管炎性肉芽腫症 | | 8848371 | M313 | |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 20100469 | 限局型多発血管炎性肉芽腫症 | | 8848336 | M313 | |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 20100470 | 多発血管炎性肉芽腫症性呼吸器障害 | J991 | 8848382 | M313 | J991 |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 20100471 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | | 8848338 | M301 | |
| 45 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 20100471 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | | 8848338 | M301 | |
| 46 | 悪性関節リウマチ | 20053916 | 悪性関節リウマチ | | 7148003 | M0530 | |
| 47 | バージャー病 | 20052559 | バージャー病 | | 4431001 | I731 | |
| 47 | バージャー病 | 20075797 | 閉塞性血栓血管炎 | | 4431010 | I731 | |
| 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群 | 20060448 | 原発性抗リン脂質抗体症候群 | | 7100034 | D686 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068354 | 全身性エリテマトーデス | | 7100011 | M329 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068356 | 全身性エリテマトーデス性呼吸器障害 | J991 | 8836513 | M321 | J991 |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068357 | 全身性エリテマトーデス性心膜炎 | I398 | 8836515 | M321 | I398 |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068358 | 全身性エリテマトーデス性脳動脈炎 | | 8836516 | M321 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068359 | 全身性エリテマトーデス精神病 | | 8836514 | F069 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068360 | 全身性エリテマトーデス脊髄炎 | | 8836518 | M321 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068361 | 全身性エリテマトーデス脳炎 | | 8836519 | M321 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20068362 | 全身性エリテマトーデス脳脊髄炎 | | 8836520 | M321 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20084833 | 全身性エリテマトーデス性ミオパチー | G737 | 8841438 | M321 | G737 |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20094872 | リブマン・サックス心内膜炎 | I398 | 8840979 | M321 | I398 |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20095538 | ステロイド抵抗性全身性エリテマトーデス | | 8846167 | M329 | |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 20100582 | 全身性エリテマトーデス性間質性肺炎 | J991 | 8848278 | M321 | J991 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20063637 | 若年性皮膚筋炎 | | 8835260 | M330 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20074246 | 皮膚筋炎 | | 7103007 | M339 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20074247 | 皮膚筋炎性呼吸器障害 | J991 | 8839362 | M331 | J991 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20091802 | 皮膚筋炎母体より出生した児 | | 8844585 | P008 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20100578 | 皮膚筋炎性間質性肺炎 | J991 | 8848302 | M331 | J991 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20100581 | 若年性皮膚筋炎性間質性肺炎 | J991 | 8848267 | M330 | J991 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20100648 | 無筋症性皮膚筋炎 | | 8848307 | M331 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20100692 | 悪性腫瘍合併皮膚筋炎 | M360 | 7103002 | C809 | M360 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20069099 | 多発性筋炎 | | 7104004 | M332 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20069100 | 多発性筋炎性呼吸器障害 | J991 | 8837013 | M332 | J991 |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20074246 | 皮膚筋炎 | | 7103007 | M339 | |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 20100577 | 多発性筋炎性間質性肺炎 | J991 | 8848283 | M332 | J991 |
| 51 | 全身性強皮症 | 20068376 | 全身性強皮症 | | 7101012 | M340 | |
| 51 | 全身性強皮症 | 20091453 | 全身性強皮症性呼吸器障害 | | 8844510 | M348 | |
| 52 | 混合性結合組織病 | 20062101 | 混合性結合組織病 | | 7109008 | M351 | |
| 53 | シェーグレン症候群 | 20051976 | シェーグレン症候群 | | 7102001 | M350 | |
| 53 | シェーグレン症候群 | 20051978 | シェーグレン症候群性呼吸器障害 | J991 | 8834158 | M350 | J991 |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|---------------|----------|------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 53 | シェーグレン症候群 | 20084799 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | | 8841419 | G111 | |
| 53 | シェーグレン症候群 | 20084835 | シェーグレン症候群ミオパチー | G737 | 8841440 | M350 | G737 |
| 53 | シェーグレン症候群 | 20100653 | 一次性シェーグレン症候群 | | 8848230 | M350 | |
| 53 | シェーグレン症候群 | 20100655 | 二次性シェーグレン症候群 | | 8848298 | M350 | |
| 54 | 成人スチル病 | 20086579 | 成人スチル病 | | 8842190 | M0610 | |
| 55 | 再発性多発軟骨炎 | 20062246 | 再発性多発軟骨炎 | | 8833968 | M9410 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20053095 | ベーチェット病 | | 1361002 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20056032 | 外陰ベーチェット病 | | 1361011 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20060970 | 口腔ベーチェット病 | | 1361010 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20065936 | 神経ベーチェット病 | | 1361005 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20082385 | 血管ベーチェット病 | | 1361009 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20086590 | 腸管ベーチェット病 | | 8842203 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20094867 | 不全型ベーチェット病 | | 8846052 | M352 | |
| 56 | ベーチェット病 | 20094870 | 眼ベーチェット病 | H588 | 8845881 | M352 | H588 |
| 57 | 特発性拡張型心筋症 | 20072030 | 特発性拡張型心筋症 | | 4254028 | I420 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20065529 | 心尖部肥大型心筋症 | | 8846150 | I422 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20074325 | 肥大型心筋症 | | 4254015 | I422 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20075808 | 閉塞性肥大型心筋症 | | 4251008 | I421 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20082599 | 非閉塞性肥大型心筋症 | | 4254018 | I422 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20095419 | 拡張相肥大型心筋症 | | 8846101 | I420 | |
| 58 | 肥大型心筋症 | 20095506 | 心室中部閉塞性心筋症 | | 8846149 | I421 | |
| 59 | 拘束型心筋症 | 20061275 | 拘束型心筋症 | | 8833543 | I425 | |
| 59 | 拘束型心筋症 | 20095585 | 特発性拘束型心筋症 | | 8846192 | I425 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20057033 | 肝炎後再生不良性貧血 | | 8831483 | D612 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20062217 | 再生不良性貧血 | | 2849003 | D619 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20067555 | 先天性再生不良性貧血 | | 2840007 | D610 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20069317 | 体質性再生不良性貧血 | | 8836888 | D610 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20072059 | 特発性再生不良性貧血 | | 8838181 | D613 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20072361 | 二次性再生不良性貧血 | | 8838399 | D612 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20076160 | 本態性再生不良性貧血 | | 8840110 | D619 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20077218 | 薬剤性再生不良性貧血 | | 8840706 | D611 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20095457 | 軽症再生不良性貧血 | | 8846120 | D619 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20095485 | 最重症再生不良性貧血 | | 8846136 | D619 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20095527 | 重症再生不良性貧血 | | 8846160 | D619 | |
| 60 | 再生不良性貧血 | 20095581 | 中等症再生不良性貧血 | | 8846189 | D619 | |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 20055059 | 温式自己免疫性溶血性貧血 | | 8831012 | D591 | |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 20063417 | 自己免疫性溶血性貧血 | | 2830003 | D591 | |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 20074437 | 非自己免疫性溶血性貧血 | | 8839277 | D594 | |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 20077219 | 薬剤性自己免疫性溶血性貧血 | | 8840707 | D590 | |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 20077229 | 薬剤性溶血性貧血 | | 2831004 | D592 | |
| 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 20073869 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | | 8840095 | D595 | |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 20072045 | 特発性血小板減少性紫斑病 | | 2873013 | D693 | |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 20095442 | 急性特発性血小板減少性紫斑病 | | 8846110 | D693 | |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 20095642 | 慢性特発性血小板減少性紫斑病 | | 8846222 | D693 | |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 20100206 | 特発性血小板減少性紫斑病合併妊娠 | D693 | 8848090 | O991 | D693 |
| 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 20060185 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | | 4466002 | M311 | |
| 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 20099610 | 先天性血栓性血小板減少性紫斑病 | | 8847881 | M311 | |
| 65 | 原発性免疫不全症候群 | 20060501 | 原発性免疫不全症候群 | | 2793012 | D848 | |
| 66 | IgA腎症 | 20050234 | IgA腎症 | | 5831001 | N028 | |
| 67 | 多発性嚢胞腎 | 20069076 | 多発性のう胞腎 | | 8837063 | Q613 | |
| 67 | 多発性嚢胞腎 | 20099464 | 常染色体優性多発性のう胞腎 | | 8847775 | Q612 | |
| 67 | 多発性嚢胞腎 | 20099465 | 常染色体劣性多発性のう胞腎 | | 8847776 | Q611 | |
| 68 | 黄色靭帯骨化症 | 20055009 | 黄色靭帯骨化症 | | 7248001 | M4889 | |
| 68 | 黄色靭帯骨化症 | 20059027 | 胸椎黄色靭帯骨化症 | | 7237002 | M4884 | |
| 68 | 黄色靭帯骨化症 | 20059553 | 頸椎黄色靭帯骨化症 | | 7238009 | M4882 | |
| 68 | 黄色靭帯骨化症 | 20094894 | 腰椎黄色靭帯骨化症 | | 8846065 | M4886 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|----------------------|----------|---------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 69 | 後縦靭帯骨化症 | 20059028 | 胸椎後縦靭帯骨化症 | | 7237003 | M4884 | |
| 69 | 後縦靭帯骨化症 | 20059559 | 頸椎後縦靭帯骨化症 | | 7237009 | M4882 | |
| 69 | 後縦靭帯骨化症 | 20060712 | 後縦靭帯骨化症 | | 8833497 | M4889 | |
| 69 | 後縦靭帯骨化症 | 20061765 | 腰椎後縦靭帯骨化症 | | 7248007 | M4886 | |
| 70 | 広範脊柱管狭窄症 | 20061260 | 広範脊柱管狭窄症 | | 7249020 | M4800 | |
| 71 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 20079988 | 特発性大腿骨頭壊死 | | 8838193 | M8705 | |
| 72 | 下垂体性ADH分泌異常症 | | | | | | |
| 73 | 下垂体性TSH分泌亢進症 | 20094902 | 下垂体性TSH分泌亢進症 | | 8845862 | E058 | |
| 74 | 下垂体性PRL分泌亢進症 | | | | | | |
| 75 | クッシング病 | 20050051 | ACTH産生下垂体腺腫 | | 2273021 | E240 | |
| 75 | クッシング病 | 20051625 | クッシング病 | | 2550002 | E240 | |
| 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 | 20055277 | 下垂体機能低下症 | | 8831247 | E230 | |
| 79 | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体) | 20094176 | 家族性高コレステロール血症・ホモ接合体 | | 8845524 | E780 | |
| 80 | 甲状腺ホルモン不応症 | 20061309 | 甲状腺ホルモン不応症 | | 2449035 | E078 | |
| 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 | 20050794 | アジソン病 | | 2554005 | E271 | |
| 83 | アジソン病 | 20059810 | 結核性アジソン病 | E351 | 8833034 | A187 | E351 |
| 83 | アジソン病 | 20100544 | 特発性アジソン病 | | 8848217 | E271 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20051932 | サルコイドーシス | | 1359002 | D869 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20051935 | サルコイドーシス性ぶどう膜炎 | H221 | 1359003 | D868 | H221 |
| 84 | サルコイドーシス | 20051938 | サルコイドーシス性虹彩毛様体炎 | H221 | 8834028 | D868 | H221 |
| 84 | サルコイドーシス | 20051940 | サルコイド関節障害 | M148 | 8834030 | D868 | M148 |
| 84 | サルコイドーシス | 20051941 | サルコイド筋炎 | M633 | 8834031 | D868 | M633 |
| 84 | サルコイドーシス | 20053657 | リンパ節サルコイドーシス | | 8841116 | D861 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20057021 | 肝サルコイドーシス | K778 | 1359007 | D868 | K778 |
| 84 | サルコイドーシス | 20057314 | 眼サルコイドーシス | | 1359008 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20065362 | 心サルコイドーシス | | 1359009 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20073525 | 肺サルコイドーシス | | 8838829 | D860 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20074212 | 皮膚サルコイドーシス | | 8839374 | D863 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095399 | 胃サルコイドーシス | | 8846095 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095450 | 筋サルコイドーシス | | 8846116 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095472 | 骨サルコイドーシス | | 8846129 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095493 | 腫瘤型筋サルコイドーシス | | 8846141 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095505 | 神経サルコイドーシス | | 8846148 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095536 | 腎サルコイドーシス | | 8846166 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20095619 | 鼻腔サルコイドーシス | | 8846210 | D868 | |
| 84 | サルコイドーシス | 20100457 | ブラウ症候群 | | 8848225 | D898 | |
| 85 | 特発性間質性肺炎 | 20072032 | 特発性間質性肺炎 | | 5168009 | J841 | |
| 86 | 肺動脈性肺高血圧症 | 20092001 | 肺動脈性肺高血圧症 | | 8844804 | I270 | |
| 86 | 肺動脈性肺高血圧症 | 20095588 | 特発性肺動脈性肺高血圧症 | | 8846195 | I270 | |
| 87 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 20093556 | 肺静脈閉塞症 | | 8845466 | I270 | |
| 87 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 20095610 | 肺毛細血管腫症 | | 8846206 | I270 | |
| 88 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 | 20092967 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 | | 8841669 | I272 | |
| 89 | リンパ脈管筋腫症 | 20088231 | リンパ脈管筋腫症 | | 8843635 | D219 | |
| 90 | 網膜色素変性症 | 20086603 | 網膜色素変性 | | 8842213 | H355 | |
| 91 | バッド・キアリ症候群 | 20052579 | バッド・キアリ症候群 | | 8839103 | I820 | |
| 92 | 特発性門脈圧亢進症 | 20072114 | 特発性門脈圧亢進症 | | 5723004 | K766 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20060477 | 原発性胆汁性肝硬変 | | 5716001 | K743 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20094882 | 無症候性原発性胆汁性肝硬変 | | 8846062 | K743 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20094884 | 症候性原発性胆汁性肝硬変 | | 8845947 | K743 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20102107 | 原発性胆汁性胆管炎 | | 8849023 | K743 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20102114 | 症候性原発性胆汁性胆管炎 | | 8849027 | K743 | |
| 93 | 原発性胆汁性肝硬変 | 20102157 | 無症候性原発性胆汁性胆管炎 | | 8849051 | K743 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|-----------------|----------|----------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 94 | 原発性硬化性胆管炎 | 20060451 | 原発性硬化性胆管炎 | | 5761008 | K830 | |
| 95 | 自己免疫性肝炎 | 20063411 | 自己免疫性肝炎 | | 5733008 | K754 | |
| 95 | 自己免疫性肝炎 | 20100651 | 重症自己免疫性肝炎 | | 8848268 | K754 | |
| 96 | クローン病 | 20051702 | クローン病 | | 5559001 | K509 | |
| 96 | クローン病 | 20051703 | クローン病によるビタミンB12欠乏性貧血 | | 8832851 | D518 | |
| 96 | クローン病 | 20051705 | クローン病性若年性関節炎 | M091 | 8832850 | K509 | M091 |
| 96 | クローン病 | 20055789 | 回腸クローン病 | | 8831033 | K500 | |
| 96 | クローン病 | 20059380 | 空腸クローン病 | | 8832789 | K500 | |
| 96 | クローン病 | 20064015 | 十二指腸クローン病 | | 5550006 | K500 | |
| 96 | クローン病 | 20064545 | 小腸クローン病 | | 5550004 | K500 | |
| 96 | クローン病 | 20069732 | 大腸クローン病 | | 5551003 | K501 | |
| 96 | クローン病 | 20070950 | 直腸クローン病 | | 8837780 | K501 | |
| 96 | クローン病 | 20089144 | 小腸大腸クローン病 | | 8843906 | K508 | |
| 96 | クローン病 | 20092806 | ステロイド依存性クローン病 | | 8844993 | K509 | |
| 96 | クローン病 | 20095398 | 胃クローン病 | | 8846094 | K508 | |
| 96 | クローン病 | 20095401 | 胃十二指腸クローン病 | | 8846096 | K508 | |
| 96 | クローン病 | 20095470 | 肛門クローン病 | | 8846128 | K508 | |
| 96 | クローン病 | 20095580 | 虫垂クローン病 | | 8846188 | K501 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20058541 | 急性潰瘍性大腸炎 | | 91015 | K518 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20071174 | 潰瘍性大腸炎 | | 5569003 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20071176 | 潰瘍性大腸炎性若年性関節炎 | M092 | 8831064 | K519 | M092 |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20092805 | ステロイド依存性潰瘍性大腸炎 | | 8844992 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094618 | 潰瘍性大腸炎・左側大腸炎型 | | 8845754 | K515 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094620 | 潰瘍性大腸炎・全大腸炎型 | | 8845755 | K510 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094621 | 潰瘍性大腸炎・直腸S状結腸炎型 | | 8845756 | K513 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094622 | 潰瘍性大腸炎・直腸炎型 | | 8845757 | K512 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094623 | 潰瘍性大腸炎合併妊娠 | K519 | 8845758 | O996 | K519 |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094624 | 潰瘍性大腸炎再燃 | | 8845759 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094625 | 潰瘍性大腸炎術後 | | 8845760 | Z904 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094639 | 活動期潰瘍性大腸炎 | | 8845766 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094640 | 緩解期潰瘍性大腸炎 | | 8845767 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094659 | 急性激症型潰瘍性大腸炎 | | 8845772 | K510 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094677 | 軽症潰瘍性大腸炎 | | 8845779 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094690 | 劇症型潰瘍性大腸炎 | | 8845782 | K510 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094707 | 再燃緩解型潰瘍性大腸炎 | | 8845785 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094729 | 初回発作型潰瘍性大腸炎 | | 8845793 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094738 | 重症潰瘍性大腸炎 | | 8845798 | K510 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094759 | ステロイド抵抗性潰瘍性大腸炎 | | 8845810 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094788 | 中等症潰瘍性大腸炎 | | 8845816 | K519 | |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 20094842 | 慢性持続型潰瘍性大腸炎 | | 8845833 | K519 | |
| 98 | 好酸球性消化管疾患 | | | | | | |
| 99 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | 20100448 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | | 8848227 | Q438 | |
| 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 20100449 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | Q647 | 8848199 | Q438 | Q647 |
| 101 | 腸管神経節細胞僅少症 | 20100452 | 腸管神経節細胞僅少症 | | 8848216 | Q438 | |
| 102 | ルビンシュタイン・ティビ症候群 | 20098027 | ルビンシュタイン・ティビ症候群 | | 8841156 | Q872 | |
| 103 | CFC症候群 | 20100455 | CFC症候群 | | 8848183 | Q878 | |
| 104 | コストロ症候群 | 20095272 | コストロ症候群 | | 8845927 | Q871 | |
| 105 | チャージ症候群 | 20094479 | CHARGE症候群 | | 8845627 | Q878 | |
| 106 | クリオピリン関連周期熱症候群 | 20100475 | クリオピリン関連周期熱症候群 | | 8848332 | D898 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20092126 | 若年性特発性関節炎 | | 8844742 | M089 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20093020 | 全身型若年性特発性関節炎 | | 8845133 | M082 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20093022 | 関節型若年性特発性関節炎 | | 8845118 | M088 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20101998 | 全身型若年性特発性関節炎・多関節 | | 8848936 | M0820 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20101999 | 全身型若年性特発性関節炎・肩関節 | | 8848929 | M0821 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102000 | 全身型若年性特発性関節炎・肘関節 | | 8848937 | M0822 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102001 | 全身型若年性特発性関節炎・手関節 | | 8848934 | M0823 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|-------------------|----------|---------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102002 | 全身型若年性特発性関節炎・指関節 | | 8848931 | M0824 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102003 | 全身型若年性特発性関節炎・股関節 | | 8848930 | M0825 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102004 | 全身型若年性特発性関節炎・膝関節 | | 8848933 | M0826 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102005 | 全身型若年性特発性関節炎・足関節 | | 8848935 | M0827 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102006 | 全身型若年性特発性関節炎・趾関節 | | 8848932 | M0827 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102007 | 関節型若年性特発性関節炎・多関節 | | 8848858 | M0880 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102008 | 関節型若年性特発性関節炎・肩関節 | | 8848851 | M0881 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102009 | 関節型若年性特発性関節炎・肘関節 | | 8848859 | M0882 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102010 | 関節型若年性特発性関節炎・手関節 | | 8848856 | M0883 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102011 | 関節型若年性特発性関節炎・指関節 | | 8848853 | M0884 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102012 | 関節型若年性特発性関節炎・股関節 | | 8848852 | M0885 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102013 | 関節型若年性特発性関節炎・膝関節 | | 8848855 | M0886 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102014 | 関節型若年性特発性関節炎・足関節 | | 8848857 | M0887 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102015 | 関節型若年性特発性関節炎・趾関節 | | 8848854 | M0887 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102025 | 若年性特発性関節炎・多関節 | | 8848920 | M0890 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102026 | 若年性特発性関節炎・肩関節 | | 8848913 | M0891 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102027 | 若年性特発性関節炎・肘関節 | | 8848921 | M0892 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102028 | 若年性特発性関節炎・手関節 | | 8848918 | M0893 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102029 | 若年性特発性関節炎・指関節 | | 8848915 | M0894 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102030 | 若年性特発性関節炎・股関節 | | 8848914 | M0895 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102031 | 若年性特発性関節炎・膝関節 | | 8848917 | M0896 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102032 | 若年性特発性関節炎・足関節 | | 8848919 | M0897 | |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 20102033 | 若年性特発性関節炎・趾関節 | | 8848916 | M0897 | |
| 108 | TNF受容体関連周期性症候群 | 20100459 | TNF受容体関連周期性症候群 | | 8848190 | D898 | |
| 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 20099615 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | | 8847900 | D593 | |
| 110 | ブラウ症候群 | 20100457 | ブラウ症候群 | | 8848225 | D898 | |
| 111 | 先天性ミオパチー | 20084815 | 先天性ミオパチー | | 8841426 | G712 | |
| 112 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | 20084799 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | | 8841419 | G111 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20052364 | デュシェンヌ型筋ジストロフィー | | 3591004 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20053101 | ベッカー型筋ジストロフィー | | 3591001 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20054926 | 遠位型筋ジストロフィー | | 3591008 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20057662 | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー | | 3591011 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20059229 | 筋ジストロフィー | | 3591020 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20059238 | 筋強直性ジストロフィー | | 3592016 | G711 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20064496 | 小児型筋ジストロフィー | | 8834778 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20066589 | 成人偽肥大性筋ジストロフィー | | 8835881 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20083897 | 先天性筋ジストロフィー | | 8836190 | G712 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20083898 | 進行性筋ジストロフィー | | 8834967 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20083899 | 福山型先天性筋ジストロフィー | | 8839768 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20084796 | 肢帯型筋ジストロフィー | | 8841416 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20092729 | 偽肥大性筋ジストロフィー | | 8844958 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20100503 | ウルリッヒ病 | | 8848192 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20100511 | 三好型ミオパチー | | 8848228 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20100512 | 三好型筋ジストロフィー | | 8849480 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20101114 | エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー | | 8848466 | G710 | |
| 113 | 筋ジストロフィー | 20101116 | 眼咽頭筋型筋ジストロフィー | | 8848484 | G710 | |
| 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 20100934 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | | 8848658 | G711 | |
| 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 20055586 | 家族性周期性四肢麻痺 | | 3593003 | G723 | |
| 116 | アトピー性脊髄炎 | 20101081 | アトピー性脊髄炎 | | 8848448 | G048 | |
| 117 | 脊髄空洞症 | 20066964 | 脊髄空洞症 | | 3360003 | G950 | |
| 118 | 脊髄髄膜瘤 | 20067006 | 脊髄髄膜瘤 | | 7419003 | Q059 | |
| 118 | 脊髄髄膜瘤 | 20067057 | 脊髄瘤 | | 8836003 | Q059 | |
| 119 | アイザックス症候群 | 20092961 | アイザックス症候群 | | 8830158 | G711 | |
| 120 | 遺伝性ジストニア | 20101204 | 遺伝性ジストニア | | 8848454 | G241 | |
| 121 | 神経フェリチン症 | 20100939 | 神経フェリチン症 | | 8848552 | G238 | |
| 122 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | 20100940 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | | 8848652 | G968 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|----------------------------|----------|-----------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 123 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | 20099813 | CARASIL | I678 | 8847913 | F011 | I678 |
| 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 20099811 | CADASIL | I678 | 8847912 | F011 | I678 |
| 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 | 20101024 | HDLS | | 8848436 | G318 | |
| 126 | ペリー症候群 | 20101027 | ペリー症候群 | R068 | 8848668 | G238 | R068 |
| 127 | 前頭側頭葉変性症 | 20101029 | 前頭側頭葉変性症 | | 8848596 | G310 | |
| 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | 20101031 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | | 8848661 | G610 | |
| 129 | 痙攣重積型(二相性)急性脳症 | 20101033 | 痙攣重積型二相性急性脳症 | | 8848501 | G934 | |
| 130 | 先天性無痛無汗症 | 20099284 | 先天性無痛無汗症 | | 8847711 | G608 | |
| 131 | アレキサンダー病 | 20051050 | アレキサンダー病 | | 3300016 | E752 | |
| 132 | 先天性核上性球麻痺 | 20103085 | 先天性核上性球麻痺 | | 8849541 | G122 | |
| 133 | メビウス症候群 | 20053407 | メビウス症候群 | | 8840547 | Q870 | |
| 134 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 20093523 | 中隔視神経形成異常症 | | 8845421 | Q044 | |
| 134 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 20093523 | 中隔視神経形成異常症 | | 8845421 | Q044 | |
| 135 | アイカルディ症候群 | 20083716 | アイカルディ症候群 | | 8830323 | Q878 | |
| 136 | 片側巨脳症 | 20095881 | 片側巨脳症 | | 8846338 | Q045 | |
| 137 | 限局性皮質異形成 | 20103088 | 限局性皮質異形成 | | 8849527 | Q048 | |
| 138 | 神経細胞移動異常症 | | | | | | |
| 139 | 先天性大脳白質形成不全症 | 20101035 | 先天性大脳白質形成不全症 | | 8848586 | G378 | |
| 140 | ドラベ症候群 | 20098826 | 乳児重症ミオクロニーてんかん | | 8847543 | G404 | |
| 140 | ドラベ症候群 | 20103125 | ドラベ症候群 | | 8849546 | G404 | |
| 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 20103090 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | | 8849521 | G402 | |
| 142 | ミオクロニー欠神てんかん | 20103092 | ミオクロニー欠神てんかん | | 8849552 | G404 | |
| 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 20103093 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | | 8849553 | G404 | |
| 144 | レノックス・ガストー症候群 | 20053719 | レノックス・ガストー症候群 | | 8841171 | G404 | |
| 145 | ウエスト症候群 | 20051277 | ウエスト症候群 | | 3456001 | G404 | |
| 145 | ウエスト症候群 | 20071426 | 點頭てんかん | | 3456004 | G404 | |
| 146 | 大田原症候群 | 20103098 | 大田原症候群 | | 8849520 | G404 | |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症 | 20064722 | 症候性早期ミオクローヌス性脳症 | | 8834704 | G404 | |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症 | 20103108 | 早期ミオクロニー脳症 | | 8849542 | G404 | |
| 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | 20103109 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | | 8849555 | G401 | |
| 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 20083713 | 片側痙攣片麻痺てんかん症候群 | | 8840001 | G405 | |
| 150 | 環状20番染色体症候群 | 20103110 | 環状20番染色体症候群 | | 8849524 | Q932 | |
| 151 | ラスマッセン脳炎 | 20103111 | ラスマッセン脳炎 | G405 | 8849556 | G048 | G405 |
| 152 | PCDH19関連症候群 | 20103115 | PCDH19関連症候群 | | 8849519 | G404 | |
| 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 20103116 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | | 8849547 | G405 | |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 20103118 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | | 8849538 | G408 | |
| 155 | ランドウ・クレフナー症候群 | 20053506 | ランドウ・クレフナー症候群 | | 8840927 | F803 | |
| 156 | レット症候群 | 20052091 | ジル・ドウ・ラ・トゥーレット症候群 | | 8835572 | F952 | |
| 156 | レット症候群 | 20053717 | レット症候群 | | 2991004 | F842 | |
| 157 | スタージ・ウェーバー症候群 | 20052101 | スタージ・ウェーバ症候群 | | 8835730 | Q858 | |
| 158 | 結節性硬化症 | 20059967 | 結節性硬化症 | | 7595005 | Q851 | |
| 159 | 色素性乾皮症 | 20065211 | 色素性乾皮症 | | 8834194 | Q821 | |
| 160 | 先天性魚鱗癬 | 20067497 | 先天性魚鱗癬 | | 7571003 | Q809 | |
| 160 | 先天性魚鱗癬 | 20067499 | 先天性魚鱗癬様紅皮症 | | 7571005 | Q808 | |
| 160 | 先天性魚鱗癬 | 20101130 | 常染色体劣性先天性魚鱗癬 | | 8848566 | Q808 | |
| 160 | 先天性魚鱗癬 | 20101134 | 表皮融解性魚鱗癬 | | 8848660 | Q803 | |
| 161 | 家族性良性慢性天疱瘡 | 20055611 | 家族性良性慢性天疱瘡 | | 7573010 | Q828 | |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20057418 | 眼性類天疱瘡 | H133 | 8832032 | L121 | H133 |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20066426 | 水疱性類天疱瘡 | | 6945004 | L120 | |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20077761 | 良性粘膜類天疱瘡 | | 8841033 | L121 | |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20077908 | 類天疱瘡 | | 6945003 | L129 | |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20078451 | 瘢痕性類天疱瘡 | | 6946007 | L121 | |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | 20060778 | 後天性表皮水疱症 | | 7098008 | L123 | |
| 163 | 特発性後天性全身性無汗症 | 20101034 | 特発性後天性全身性無汗症 | | 8848635 | L744 | |
| 164 | 眼皮膚白皮症 | 20057450 | 眼皮膚白皮症 | | 8832047 | E703 | |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | 20100967 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | | 8848656 | M8949 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|--------------------|----------|---------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 166 | 弾性線維性仮性黄色腫 | 20100966 | 弾性線維性仮性黄色腫 | | 8848612 | Q828 | |
| 167 | マルファン症候群 | 20053297 | マルファン症候群 | | 7598010 | Q874 | |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群 | 20100961 | エーラス・ダンロス症候群 | | 7568002 | Q796 | |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群 | 20100962 | 血管型エーラス・ダンロス症候群 | | 8848504 | Q796 | |
| 169 | メンケス病 | 20098007 | メンケス病 | | 8848674 | E830 | |
| 170 | オクシピタル・ホーン症候群 | 20101148 | オクシピタル・ホーン症候群 | | 8848471 | E830 | |
| 171 | ウィルソン病 | 20051245 | ウィルソン病 | | 8830765 | E830 | |
| 172 | 低ホスファターゼ症 | 20092590 | 低ホスファターゼ症 | | 8837885 | E833 | |
| 173 | VATER症候群 | 20100928 | VATER症候群 | | 8848445 | Q872 | |
| 174 | 那須・ハコラ病 | 20083754 | 那須・ハコラ病 | | 8838339 | E881 | |
| 175 | ウィーバー症候群 | 20051188 | ウィーバー症候群 | | 8830737 | Q873 | |
| 176 | コフィン・ローリー症候群 | 20101174 | コフィン・ローリー症候群 | | 8848525 | Q898 | |
| 177 | ジュベール症候群関連疾患 | 20100313 | ジュベール症候群 | | 8848146 | Q043 | |
| 178 | モワット・ウィルソン症候群 | 20101183 | モワット・ウィルソン症候群 | F729 | 8848676 | Q870 | F729 |
| 179 | ウイリアムズ症候群 | 20087409 | ウイリアムズ症候群 | | 8842554 | Q253 | |
| 180 | ATR-X症候群 | 20101171 | ATR-X症候群 | F729 | 8848429 | Q870 | F729 |
| 181 | クルーゾン症候群 | 20092606 | クルーゾン症候群 | | 8844862 | Q751 | |
| 182 | アペール症候群 | 20050898 | アペール症候群 | | 7555001 | Q870 | |
| 183 | ファイファー症候群 | 20094829 | ファイファー症候群 | | 8845830 | Q870 | |
| 184 | アントレー・ビクスラー症候群 | 20101176 | アントレー・ビクスラー症候群 | | 8848453 | Q870 | |
| 185 | コフィン・シリズ症候群 | 20101181 | コフィン・シリズ症候群 | F799 | 8848524 | Q870 | F799 |
| 186 | ロスムンド・トムソン症候群 | 20100929 | ロスムンド・トムソン症候群 | | 8841262 | Q828 | |
| 187 | 歌舞伎症候群 | 20090188 | 歌舞伎症候群 | | 8848477 | Q870 | |
| 188 | 多脾症候群 | 20069222 | 多脾症候群 | | 7590001 | Q890 | |
| 189 | 無脾症候群 | 20076861 | 無脾症候群 | | 7590002 | Q890 | |
| 190 | 鰓耳腎症候群 | 20101178 | 鰓耳腎症候群 | | 8848527 | Q898 | |
| 191 | ウェルナー症候群 | 20051268 | ウェルナー症候群 | | 2598001 | E348 | |
| 192 | コケイン症候群 | 20051842 | コケイン症候群 | | 8833769 | Q871 | |
| 192 | コケイン症候群 | 20095404 | ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症 | | 8846098 | Q810 | |
| 193 | ブラダー・ウィリー症候群 | 20052978 | ブラダー・ウィリー症候群 | | 8839918 | Q871 | |
| 194 | ソトス症候群 | 20052229 | ソトス症候群 | | 8836812 | Q873 | |
| 195 | ヌーナン症候群 | 20052481 | ヌーナン症候群 | | 8838638 | Q871 | |
| 196 | ヤング・シンプソン症候群 | 20101189 | ヤング・シンプソン症候群 | F719 | 8848678 | Q870 | F719 |
| 197 | 1p36欠失症候群 | 20101149 | 1p36欠失症候群 | | 8848426 | Q935 | |
| 198 | 4p欠失症候群 | 20101151 | 4p欠失症候群 | | 8848427 | Q933 | |
| 199 | 5p欠失症候群 | 20101157 | 5p欠失症候群 | | 8848428 | Q934 | |
| 200 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | 20101167 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | | 8848606 | Q998 | |
| 201 | アンジェルマン症候群 | 20083715 | アンジェルマン症候群 | | 8830402 | Q935 | |
| 202 | スミス・マギニス症候群 | 20101186 | スミス・マギニス症候群 | | 8848573 | Q938 | |
| 203 | 22q11.2欠失症候群 | 20095677 | 22q11.2欠失症候群 | | 8846236 | Q938 | |
| 204 | エマヌエル症候群 | 20101162 | エマヌエル症候群 | | 8848465 | Q928 | |
| 205 | 脆弱X症候群関連疾患 | 20101051 | 脆弱X症候群関連疾患 | | 8848592 | Q992 | |
| 206 | 脆弱X症候群 | 20090185 | 脆弱X症候群 | | 8844072 | Q992 | |
| 206 | 脆弱X症候群 | 20101051 | 脆弱X症候群関連疾患 | | 8848592 | Q992 | |
| 207 | 総動脈幹遺残症 | 20068598 | 総動脈幹 | | 7450002 | Q200 | |
| 207 | 総動脈幹遺残症 | 20068599 | 総動脈幹遺残症 | | 8848599 | Q200 | |
| 208 | 修正大血管転位症 | 20063960 | 修正大血管転位 | | 7451011 | Q205 | |
| 209 | 完全大血管転位症 | 20056829 | 完全大血管転位症 | | 8831636 | Q203 | |
| 209 | 完全大血管転位症 | 20063960 | 修正大血管転位 | | 7451011 | Q205 | |
| 209 | 完全大血管転位症 | 20101056 | 完全大血管転位症1型 | | 8848480 | Q203 | |
| 209 | 完全大血管転位症 | 20101057 | 完全大血管転位症2型 | | 8848481 | Q203 | |
| 209 | 完全大血管転位症 | 20101058 | 完全大血管転位症3型 | | 8848482 | Q203 | |
| 210 | 単心室症 | 20054781 | 右室型単心室症 | | 8830784 | Q204 | |
| 210 | 単心室症 | 20062124 | 左室型単心室症 | | 8834011 | Q204 | |
| 210 | 単心室症 | 20070096 | 単心室症 | | 8837116 | Q204 | |
| 211 | 左心低形成症候群 | 20062132 | 左心低形成症候群 | | 8834015 | Q234 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|----------------------------|----------|------------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 212 | 三尖弁閉鎖症 | 20062373 | 三尖弁閉鎖症 | | 8834112 | Q224 | |
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 20100665 | 純型肺動脈閉鎖 | | 8848269 | Q255 | |
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 20101192 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | | 8848554 | Q255 | |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 20093491 | 極型ファロー四徴 | | 8845263 | Q213 | |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 20101191 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | | 8848553 | Q213 | |
| 215 | ファロー四徴症 | 20052810 | ファロー四徴症 | | 8839593 | Q213 | |
| 215 | ファロー四徴症 | 20093491 | 極型ファロー四徴 | | 8845263 | Q213 | |
| 215 | ファロー四徴症 | 20101191 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | | 8848553 | Q213 | |
| 216 | 両大血管右室起始症 | 20077716 | 両大血管右室起始症 | | 7451001 | Q201 | |
| 217 | エプスタイン病 | 20101124 | エプスタイン病 | | 8848464 | Q225 | |
| 218 | アルポート症候群 | 20051046 | アルポート症候群 | | 8830377 | Q878 | |
| 219 | ギャロウェイ・モフト症候群 | 20101065 | ギャロウェイ・モフト症候群 | | 8848496 | Q897 | |
| 220 | 急速進行性糸球体腎炎 | 20058687 | 急速進行性糸球体腎炎 | | 8832470 | N019 | |
| 220 | 急速進行性糸球体腎炎 | 20101068 | 抗糸球体基底膜腎炎 | | 8848508 | N017 | |
| 221 | 抗糸球体基底膜腎炎 | 20101068 | 抗糸球体基底膜腎炎 | | 8848508 | N017 | |
| 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 | 20062864 | 紫斑病腎炎 | N082 | 2878004 | D690 | N082 |
| 225 | 先天性腎性尿崩症 | 20100946 | 先天性腎性尿崩症 | | 8848582 | N251 | |
| 226 | 間質性膀胱炎(ハンナ型) | 20101069 | 間質性膀胱炎(ハンナ型) | | 8848479 | N301 | |
| 227 | オスラー病 | 20084231 | オスラー病 | | 8848472 | I780 | |
| 228 | 閉塞性細気管支炎 | 20075799 | 閉塞性細気管支炎 | | 4912004 | J448 | |
| 229 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) | 20101072 | 自己免疫性肺胞蛋白症 | | 8848559 | J840 | |
| 229 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) | 20101070 | 先天性肺胞蛋白症 | | 8848588 | J840 | |
| 230 | 肺胞低換気症候群 | 20073693 | 肺胞低換気症候群 | | 7942008 | E662 | |
| 230 | 肺胞低換気症候群 | 20083720 | 原発性肺胞低換気症候群 | | 8833313 | G473 | |
| 231 | α 1-アンチトリプシン欠乏症 | 20100930 | α 1-アンチトリプシン欠乏症 | | 8848451 | E880 | |
| 232 | カーニー複合 | 20100958 | カーニー複合 | | 8848473 | Q897 | |
| 233 | ウォルフラム症候群 | 20090166 | ウォルフラム症候群 | | 8844011 | Q878 | |
| 234 | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) | 20101074 | ペルオキシソーム病 | | 8848671 | E713 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20082475 | 偽性副甲状腺機能低下症 | | 2754022 | E201 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20082476 | 偽性偽性副甲状腺機能低下症 | | 2754025 | E201 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083024 | 続発性副甲状腺機能低下症 | | 2521002 | E892 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083025 | 特発性副甲状腺機能低下症 | | 2521003 | E200 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083026 | 術後副甲状腺機能低下症 | | 2521010 | E892 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083058 | 偽性副甲状腺機能低下症1型 | | 2754023 | E201 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083059 | 偽性副甲状腺機能低下症2型 | | 2754024 | E201 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20083517 | 新生児性副甲状腺機能低下症 | | 7754007 | P714 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20085019 | 副甲状腺機能低下症 | | 8844593 | E209 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20090778 | 一過性新生児副甲状腺機能低下症 | | 8844356 | P714 | |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 20090899 | 家族性単発性副甲状腺機能低下症 | | 8844379 | E208 | |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 20082475 | 偽性副甲状腺機能低下症 | | 2754022 | E201 | |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 20082476 | 偽性偽性副甲状腺機能低下症 | | 2754025 | E201 | |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 20083058 | 偽性副甲状腺機能低下症1型 | | 2754023 | E201 | |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 20083059 | 偽性副甲状腺機能低下症2型 | | 2754024 | E201 | |
| 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 20100932 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | | 8848663 | E274 | |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 20052739 | ビタミンD抵抗性くる病 | | 8839503 | E833 | |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 20060479 | 原発性低リン血症くる病 | | 8833309 | E833 | |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 20052739 | ビタミンD抵抗性くる病 | | 8839503 | E833 | |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 20060479 | 原発性低リン血症くる病 | | 8833309 | E833 | |
| 239 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 20093146 | ビタミンD依存性くる病 | | 8845185 | E550 | |
| 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 | 20052834 | フェニルケトン尿症 | | 8839619 | E701 | |
| 240 | フェニルケトン尿症 | 20060576 | 古典的フェニルケトン尿症 | | 8833852 | E700 | |
| 240 | フェニルケトン尿症 | 20097996 | 母性フェニルケトン尿症 | | 8847254 | E701 | |
| 241 | 高チロシン血症1型 | 20100667 | 高チロシン血症1型 | | 8848509 | E702 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|------------------------------|----------|---------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 242 | 高チロシン血症2型 | 20097854 | 高チロシン血症2型 | | 8848510 | E702 | |
| 243 | 高チロシン血症3型 | 20100926 | 高チロシン血症3型 | | 8848511 | E702 | |
| 244 | メーブルシロップ尿症 | 20053377 | メーブルシロップ尿症 | | 2703002 | E710 | |
| 245 | プロピオン酸血症 | 20052994 | プロピオン酸血症 | | 8839924 | E711 | |
| 246 | メチルマロン酸血症 | 20053392 | メチルマロン酸血症 | | 8840544 | E711 | |
| 246 | メチルマロン酸血症 | 20097982 | ビタミンB12反応型メチルマロン酸血症 | | 8847252 | E711 | |
| 247 | イソ吉草酸血症 | 20051126 | イソ吉草酸血症 | | 8830486 | E711 | |
| 248 | グルコーストランスポーター1欠損症 | 20101193 | グルコーストランスポーター1欠損症 | G948 | 8848499 | E748 | G948 |
| 249 | グルタル酸血症1型 | 20097831 | グルタル酸血症1型 | | 8847169 | E723 | |
| 250 | グルタル酸血症2型 | 20097833 | グルタル酸血症2型 | | 8847170 | E713 | |
| 251 | 尿素サイクル異常症 | 20101194 | 尿素サイクル異常症 | | 8848648 | E722 | |
| 252 | リジン尿性蛋白不耐症 | 20092920 | リジン尿性蛋白不耐症 | | 8845042 | E723 | |
| 253 | 先天性葉酸吸収不全 | 20067833 | 先天性葉酸吸収不全 | | 8836383 | D528 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20052992 | プロトポルフィリン症 | | 8839923 | E800 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20053244 | ポルフィリン症 | | 2771002 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20054040 | 異型性ポルフィリン症 | | 8830426 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20054348 | 遺伝性コプロポルフィリン症 | | 8830573 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20054382 | 遺伝性赤芽球増殖性ポルフィリン症 | | 8830577 | E800 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20057094 | 肝性ポルフィリン症 | | 2771007 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20058179 | 急性ポルフィリン症 | | 8832451 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20058301 | 急性間欠性ポルフィリン症 | | 8832312 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20067148 | 赤芽球増殖性プロトポルフィリン症 | | 8835970 | E800 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20067412 | 先天性ポルフィリン症 | | 8836372 | E802 | |
| 254 | ポルフィリン症 | 20074118 | 晩発性皮膚ポルフィリン症 | | 8839150 | E801 | |
| 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 20097985 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | | 8848662 | D818 | |
| 256 | 筋型糖原病 | 20101209 | 筋型糖原病 | G736 | 8848494 | E740 | G736 |
| 257 | 肝型糖原病 | 20101208 | 肝型糖原病 | K778 | 8848478 | E740 | K778 |
| 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 | 20101242 | GALT欠損症 | | 8848434 | E742 | |
| 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 | 20103120 | LCAT欠損症 | | 8849518 | E786 | |
| 260 | システロール血症 | 20103122 | システロール血症 | | 8849534 | E780 | |
| 261 | タンジール病 | 20080786 | アルファリポ蛋白欠乏症 | | 8830371 | E786 | |
| 262 | 原発性高カイトロミクロン血症 | 20103123 | 原発性高カイトロミクロン血症 | | 8849528 | E783 | |
| 263 | 脳腫黄色腫症 | 20079731 | 脳腫黄色腫症 | | 8838707 | E755 | |
| 264 | 無βリポタンパク血症 | 20080791 | 無ベータリポ蛋白血症 | | 8840506 | E786 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20053618 | リポジストロフィー | | 2726001 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20062890 | 脂肪萎縮症 | | 8848541 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20067564 | 先天性脂肪萎縮症 | | 8848581 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101250 | 小児腹壁遠心性脂肪萎縮症 | | 8848546 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101251 | 全身性脂肪萎縮症 | | 8848595 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101252 | 先天性全身性脂肪萎縮症 | E11 | 8848583 | E881 | E11 |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101253 | 後天性全身性脂肪萎縮症 | | 8848512 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101254 | 部分的脂肪萎縮症 | | 8848666 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101255 | 家族性部分性脂肪萎縮症 | | 8848475 | E881 | |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 20101256 | 後天性部分性脂肪萎縮症 | | 8848513 | E881 | |
| 266 | 家族性地中海熱 | 20055600 | 家族性地中海熱 | | 8831283 | E850 | |
| 267 | 高IgD症候群 | 20100358 | 高IgD症候群 | | 8848134 | D898 | |
| 268 | 中條・西村症候群 | 20101260 | 中條・西村症候群 | | 8848643 | D898 | |
| 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 20101257 | PAPA症候群 | | 8848441 | D898 | |
| 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | 20101259 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | | 8848673 | D898 | |
| 271 | 強直性脊椎炎 | 20058843 | 強直性脊椎炎 | | 7200001 | M45-9 | |
| 271 | 強直性脊椎炎 | 20058844 | 強直性脊椎炎性呼吸器障害 | J998 | 8832542 | M45-4 | J998 |
| 271 | 強直性脊椎炎 | 20063608 | 若年性強直性脊椎炎 | | 8835248 | M0810 | |
| 272 | 進行性骨化性線維異形成症 | 20066127 | 進行性骨化性線維異形成症 | | 8834971 | M6119 | |
| 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 | 20101261 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 | Q766 | 8848685 | Q675 | Q766 |
| 274 | 骨形成不全症 | 20061910 | 骨形成不全症 | | 8833798 | Q780 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20071628 | 頭蓋顔面骨形成不全症 | | 7560064 | Q751 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|-----------------------|----------|----------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 274 | 骨形成不全症 | 20072282 | 軟骨異栄養症 | | 8838352 | Q774 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20072289 | 軟骨形成不全症 | | 8838356 | Q774 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20072296 | 軟骨無形成症 | | 8847892 | Q774 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20100012 | 骨形成不全症1型 | | 8848048 | Q780 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20100013 | 骨形成不全症2型 | | 8848049 | Q780 | |
| 274 | 骨形成不全症 | 20100014 | 骨形成不全症3型 | | 8848050 | Q780 | |
| 275 | タナトフォリック骨異形成症 | 20099632 | タナトフォリック骨異形成症 | | 8847883 | Q771 | |
| 276 | 軟骨無形成症 | 20072282 | 軟骨異栄養症 | | 8838352 | Q774 | |
| 276 | 軟骨無形成症 | 20072289 | 軟骨形成不全症 | | 8838356 | Q774 | |
| 276 | 軟骨無形成症 | 20072296 | 軟骨無形成症 | | 8847892 | Q774 | |
| 277 | リンパ管腫症/ゴーム病 | 20093632 | 癌性リンパ管症 | | 8845248 | C798 | |
| 277 | リンパ管腫症/ゴーム病 | 20101263 | リンパ管腫症 | | 8848683 | M8950 | |
| 277 | リンパ管腫症/ゴーム病 | 20101263 | リンパ管腫症 | | 8848683 | M8950 | |
| 278 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) | 20101270 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) | | 8848493 | Q288 | |
| 279 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) | 20101271 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) | | 8848490 | Q278 | |
| 280 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) | 20101272 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面病変) | | 8848491 | Q273 | |
| 280 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) | 20101273 | 巨大動静脈奇形(四肢病変) | | 8848492 | Q273 | |
| 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 20084234 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | | 8832833 | Q872 | |
| 282 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | 20067647 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | | 8836270 | D644 | |
| 283 | 後天性赤芽球癆 | 20083804 | 慢性後天性赤芽球ろう | | 8840342 | D600 | |
| 283 | 後天性赤芽球癆 | 20083806 | 後天性赤芽球ろう | | 8833581 | D609 | |
| 283 | 後天性赤芽球癆 | 20083807 | 一過性後天性赤芽球ろう | | 8830520 | D601 | |
| 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 20100927 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | | 8848607 | D610 | |
| 285 | ファンconi貧血 | 20101023 | ファンconi貧血 | | 2840001 | D610 | |
| 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 20054389 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | | 8830580 | D640 | |
| 287 | エプスタイン症候群 | 20101126 | エプスタイン症候群 | H905 | 8848463 | D696 | H905 |
| 288 | 自己免疫性出血病XIII | | | | | | |
| 289 | クローンカイト・カナダ症候群 | 20088831 | クローンカイト・カナダ症候群 | | 8843694 | D139 | |
| 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) | 20100948 | 全結腸型ヒルシュスブルング病 | | 8848594 | Q431 | |
| 291 | ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) | 20100950 | 小腸型ヒルシュスブルング病 | | 8848545 | Q431 | |
| 292 | 総排泄腔外反症 | 20093210 | 総排泄腔外反症 | | 8845173 | Q641 | |
| 293 | 総排泄腔遺残 | 20068601 | 総排泄腔遺残 | | 8836688 | Q437 | |
| 294 | 先天性横隔膜ヘルニア | 20067431 | 先天性横隔膜ヘルニア | | 8836145 | Q790 | |
| 295 | 乳幼児肝巨大血管腫 | | | | | | |
| 296 | 胆道閉鎖症 | 20057047 | 肝外胆道閉鎖症 | | 5762011 | Q442 | |
| 296 | 胆道閉鎖症 | 20082643 | 胆道閉鎖症 | | 5762012 | Q442 | |
| 296 | 胆道閉鎖症 | 20100417 | 胆道閉鎖症術後 | | 8848384 | Z090 | |
| 297 | アラジール症候群 | 20050947 | アラジール症候群 | | 8830321 | Q447 | |
| 298 | 遺伝性膀胱炎 | 20101274 | 遺伝性膀胱炎 | | 8848455 | K861 | |
| 299 | 嚢胞性線維症 | 20050596 | のう胞性線維症 | | 8838762 | E849 | |
| 300 | IgG4関連疾患 | 20100243 | IgG4関連疾患 | | 8848113 | M359 | |
| 301 | 黄斑ジストロフィー | 20083896 | 卵黄状黄斑ジストロフィー | | 8840886 | H355 | |
| 301 | 黄斑ジストロフィー | 20083900 | 黄斑ジストロフィー | | 8830978 | H355 | |
| 302 | レーベル遺伝性視神経症 | 20100931 | レーベル遺伝性視神経症 | | 8848684 | H472 | |
| 303 | アツシャー症候群 | 20061445 | 紅斑性天疱瘡 | | 6944002 | L104 | |
| 303 | アツシャー症候群 | 20090293 | アツシャー症候群 | | 8844121 | Q878 | |
| 304 | 若年発症型両側性感音難聴 | | | | | | |
| 305 | 遅発性内リンパ水腫 | 20101275 | 遅発性内リンパ水腫 | | 8848614 | H810 | |
| 306 | 好酸球性副鼻腔炎 | 20093168 | 好酸球性副鼻腔炎 | | 8845156 | J328 | |
| 307 | カナパン病 | 20102685 | カナパン病 | | 8849258 | E752 | |
| 308 | 進行性白質脳症 | 20102875 | 進行性白質脳症 | | 8849351 | G319 | |
| 308 | 進行性白質脳症 | 20102880 | 卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症 | | 8849489 | G318 | |
| 309 | 進行性ミオクローヌステんかん | 20066110 | 進行性ミオクローヌステんかん | | 8834977 | G403 | |
| 310 | 先天異常症候群 | 20102694 | 先天異常症候群 | | 8849374 | Q897 | |
| 311 | 先天性三尖弁狭窄症 | 20067558 | 先天性三尖弁狭窄症 | | 8836222 | Q224 | |

| 告示番号 | 病名 | 病名管理番号 | 病名表記 | ICD10複数分類コード | レセ電算コード | ICD10-2013 | ICD10-2013複数分類コード |
|------|-------------------------------|----------|-------------------|--------------|---------|------------|-------------------|
| 312 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 20067654 | 先天性僧帽弁狭窄症 | | 8836278 | Q232 | |
| 313 | 先天性肺静脈狭窄症 | 20102697 | 先天性肺静脈狭窄症 | | 8849377 | Q268 | |
| 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 20102698 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | | 8849444 | Q257 | |
| 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症 | 20071191 | 爪・膝蓋骨症候群 | | 8837843 | Q872 | |
| 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症 | 20071191 | 爪・膝蓋骨症候群 | | 8837843 | Q872 | |
| 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症 | | | | | | |
| 316 | カルニチン回路異常症 | 20102699 | カルニチン回路異常症 | | 8849259 | E713 | |
| 317 | 三頭酵素欠損症 | 20097864 | 三頭酵素欠損症 | | 8849309 | E713 | |
| 318 | シトリン欠損症 | | | | | | |
| 319 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 | 20102881 | セピアブテリン還元酵素欠損症 | | 8849371 | E708 | |
| 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 | 20102883 | 先天性GPI欠損症 | | 8849375 | E748 | |
| 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 20074366 | 非ケトン性高グリシン血症 | | 8839213 | E725 | |
| 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 20097879 | 新生児型非ケトン性高グリシン血症 | | 8847199 | E725 | |
| 322 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | 20102885 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | | 8849462 | E713 | |
| 323 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 20102888 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | | 8849463 | E708 | |
| 324 | メチルグルタコン酸尿症 | 20097753 | 3-メチルグルタコン酸尿症 | | 8847143 | E711 | |
| 325 | 遺伝性自己炎症疾患 | 20102891 | 遺伝性自己炎症疾患 | | 8849246 | D899 | |
| 326 | 大理石骨病 | 20069863 | 大理石骨病 | | 8837412 | Q782 | |
| 327 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | 20102898 | 遺伝性血栓性素因による特発性血栓症 | I829 | 8849245 | D689 | I829 |
| 328 | 前眼部形成異常 | 20102899 | 前眼部形成異常 | | 8849378 | Q139 | |
| 329 | 無虹彩症 | | | | | | |
| 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 | 20084089 | 先天性気管狭窄症 | | 8836173 | Q321 | |
| 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 | 20067631 | 先天性声門下狭窄症 | | 8836260 | Q311 | |
| 331 | 特発性多中心性キャスルマン病 | | | | | | |

MEDISに登録を依頼した疾病一覧

資料5

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

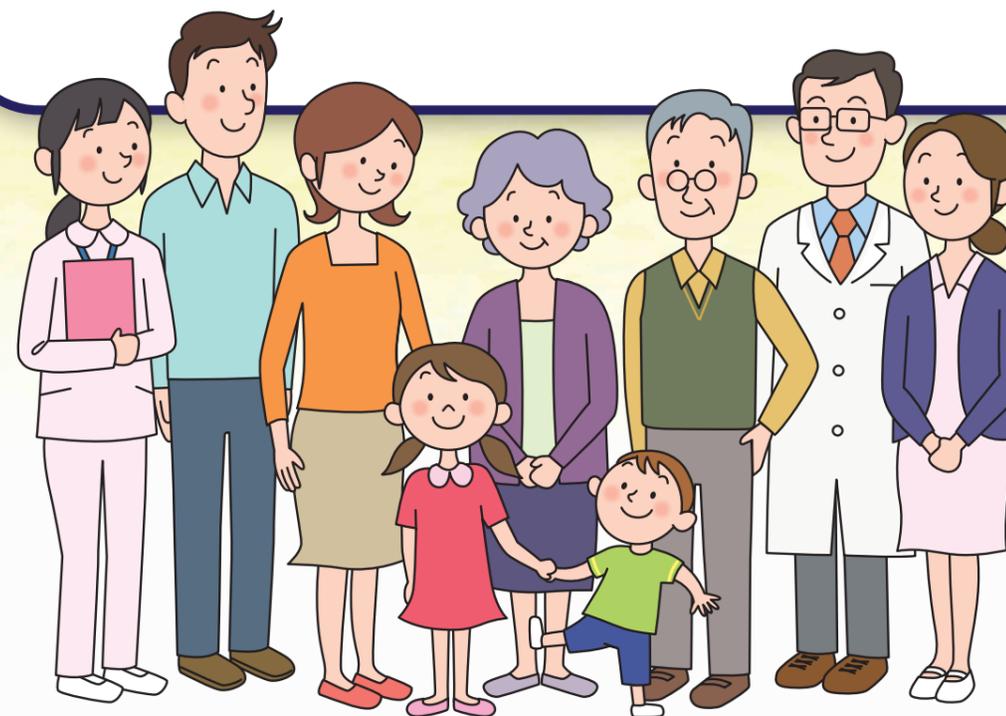
一緒に知ろう 一緒に始めよう

指定難病 患者^{もうしで}申出制度とは？

お困りのことがあれば、担当医または下記までご相談ください。

一緒に知ろう 一緒に始めよう

指定難病 患者^{もうしで}申出制度とは？



指定難病患者申出制度は、指定難病の追加に向け
患者さんの声を届けるためのものです。
あなたの申出が、医療や研究の支援のための
スタートになるかもしれません。
この機会に制度を正しく知っておきましょう。

監修 ○○ ○○ 先生 (○○○○○○○○○○○○○○○○)



Contents

- はじめに 2
- 指定難病患者申出制度について 3
- もっと詳しく知っておきましょう① 指定難病患者申出制度とは 4
- 指定難病を知るためのホームページ 5
- もっと詳しく知っておきましょう② 指定難病の認定の流れについて 7
- 指定難病患者申出制度と難病のQ&A 9

はじめに

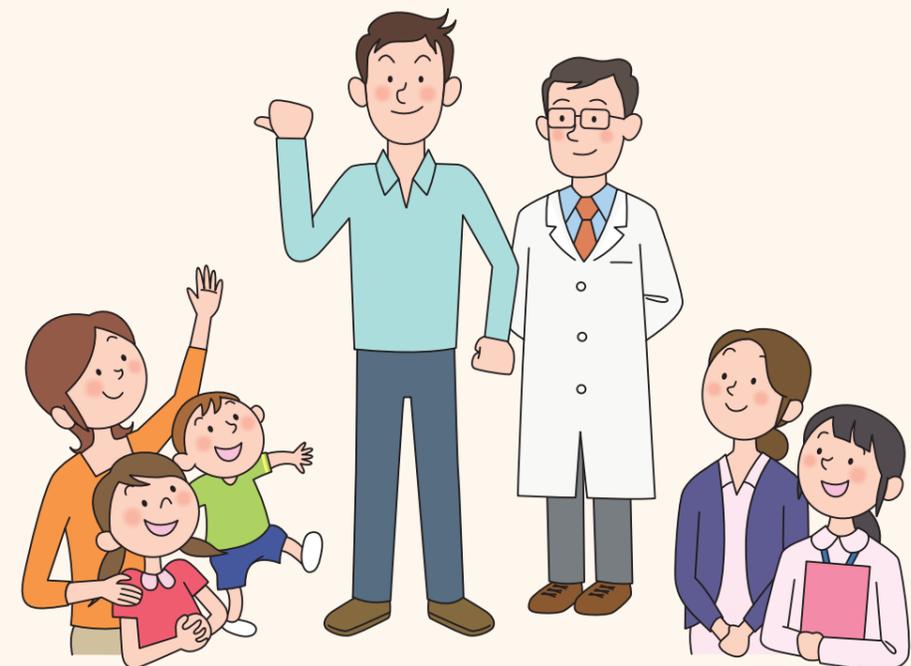
国の難病対策として、難病の患者さんが安心して治療をつづけられるよう支援をするために、指定難病の患者さんに対して医療費助成の制度があります。

また、国は治療法の研究についても支援を行っており、指定難病については研究を行う研究班があります。

しかし、難病の種類は多くまだ指定難病になっていない病気も少なくありません。患者さんの申出を起点として、指定難病への追加の検討がおこなわれることで、数の多い難病から新しく指定難病となる病気がでてくる可能性があります。

研究班のない病気についても公平に検討される機会を確保するため、患者さんからの申出を起点として指定難病への追加を検討する「指定難病患者申出制度」ができました。

これにより、難病の患者さんに対する、よりよい医療と支援につながることが期待されます。



※難病とは、患者数が少なく、病気の原因が解明されていない、まだ根本的な治療法が確立されていないために長い期間治療が必要な病気のことをいいます。

「指定難病患者申出制度」について

●指定難病と診断されたら

指定難病の患者さんに対しては国から医療費が助成されます。さらに、国は治療法などの研究をする研究班に対しても支援をおこなっています。



難病

■難病の4要件

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推奨

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病の内、以下の要件を全て満たすものを、患者のおかれている状況からみて良質かつ、適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

医療費助成の対象

- 患者数が本邦において一定の人数*に達しないこと
- 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

*人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

厚生労働省 資料抜粋

指定難病への追加における2つのルート

- ①患者さん本人からの申出
- ②難病に関する研究班や関係学会からの申出

指定難病への追加に関する検討

●現在の指定難病の追加の検討とは

難病の中で、一定の要件を満たした場合、専門家によって検討され、その結果を受けて、指定難病に追加されます(現在、指定難病は331疾病[平成31年3月時点])。

現在の指定難病の追加の検討においては、難病に関する研究班や関係学会から、指定難病の検討に資する情報が整理されたとされた病気について申出をおこなうこととなっています。

●指定難病患者申出制度とは (詳しくは5ページをご参照ください)

申出の要件を満たした難病の場合、指定難病患者申出制度を利用して、指定難病への追加の検討に向け、患者さんから直接申出ることができるようになりました。



●患者さんからの申出の手順 (詳しくは7・8ページをご参照ください)

手続きの準備
 診断した医師による「診療情報提供書」が申出には必要です。まずは、かかりつけのお医者さんにご相談下さい。

難病診療連携拠点病院(外来)を受診・相談
 ※必ず難病診療連携拠点病院の申出窓口についてホームページ等で確認して下さい。
 ※申出については代理として家族、主治医、患者会も可能です

難病診療連携コーディネーターから報告

厚生労働省

指定難病検討委員会 など
 専門家による検討・判断

厚生労働省

指定難病への追加

- 医療費の助成
- 治療法などの研究をおこなう研究班の確保など



医療機関と一緒に進めていきましょう

もっと詳しく知っておきましょう①

指定難病患者申出制度とは

指定難病患者申出制度とは患者さんから指定難病への追加に向け、申出をおこなうことができる制度です。

難病の患者さんが安心して治療や療養をつづけるために、医療、日常生活、社会生活など多方面から支えることが必要です。しかし、指定難病ではない難病については、数も多く医療費の助成や研究のための学術支援などが難しい場合があります。

指定難病への追加の検討にあたっては、今までは学会や研究グループなどが病気の情報を集めて申出をしていました。しかし、病気の種類によっては患者数が少なく研究が進まなかったり、研究グループがなかったりするなど、検討されるまでに長い時間がかかることがありました。そこで**指定難病患者申出制度**がつけられました。

患者さんご自身が指定難病への追加の検討に向け申出ることによって検討が行われ、その中には新しく指定難病となる病気がでてくる可能性があります。

※指定難病の医療費助成とは、患者さんやご家族の所得に応じて、治療に要した医療費が助成されます。

- 指定難病の検討は、患者さんが少なくとも国内に1名いることで行われます。
- 指定難病の検討に、患者さんの年齢制限はありません。
子どもの難病も対象に含まれます。ただし、既に小児慢性特定疾病に指定されている病気は対象外となります。
- 研究班では、専門家が治療法などを研究します。



指定難病を知るためのホームページ

難病のあらゆる情報を公開

難病情報センター

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



各指定難病の解説・診断基準・臨床調査個人票のほか、国の難病対策、各種制度・支援情報、医療提供体制情報、障害福祉サービス、患者会情報、都道府県担当窓口などを掲載しています。また、厚生労働省が実施している難治性疾患克服研究事業に関する情報も公開されています。

国の難病対策の“いま”がわかる

厚生労働省 難病対策

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html



指定難病の一覧(概要、診断基準、臨床調査個人票)、医療費助成制度や難病法にかんする情報が公開されています。また、政令・省令、厚生科学審議会・難病対策委員会における審議内容の報告など、現在の国の難病対策の取り組みがわかります。

難病における雇用対策がわかる

厚生労働省 難病患者の就労支援

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/koyou_roudou/koyou/shougaisakoyou/06e.html



ハローワークにおける職業相談・職業紹介、難病患者就職サポーターなど就労支援に関する情報が公開されています。各種雇用支援策リーフレットなどもダウンロードできます。雇用側である事業主向けの情報も掲載。

最新の難病研究を掲載

難病医学研究財団

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



難病情報センターを運営する難病医学研究財団のウェブサイト。同団体が開催する市民公開講座、指定難病に関する臨床試験(治験)の実施されている機関のホームページリンクを掲載しています。または、同団体の助成事業、最新の難病研究がわかります。

希少疾患の国際的な情報を提供

Orphanet Japan

<http://www.orpha.net/national/JP-JA/index/home/>



希少疾患とオーファンドラッグに関する情報を提供するリファレンスポータル「Orphanet」の日本版。Orphanetは希少疾患の患者さんの診断、ケアおよび治療の向上への寄与を目的としており、約40カ国が加盟するコンソーシアムにより運営されています。

患者・家族会団体のホームページ

一般社団法人
日本難病・疾病団体協議会

<https://nanbyo.jp/>



難病、長期慢性疾患、小児慢性疾患等の患者団体の中央団体である日本難病・疾病団体協議会(JPA)の公式ホームページ。同団体が開催する難病・慢性疾患全国フォーラムなどのイベント、難病患者サポート事業の情報、加盟する患者会の一覧が掲載されています。

難病患者・家族の
生活に役立つ情報を掲載

難病ドットコム

<http://jpma-nanbyou.com/index.aspx>



難病の一つクローン病の患者さんのみで設立された三雲社が運営するホームページ。各疾患の情報や難病に関するニュースのリンクなど、患者さんの視線で難病や希少疾患、慢性疾患の患者さんとその家族の日々の生活に役立つ情報を掲載しています。



もっと詳しく知っておきましょう②

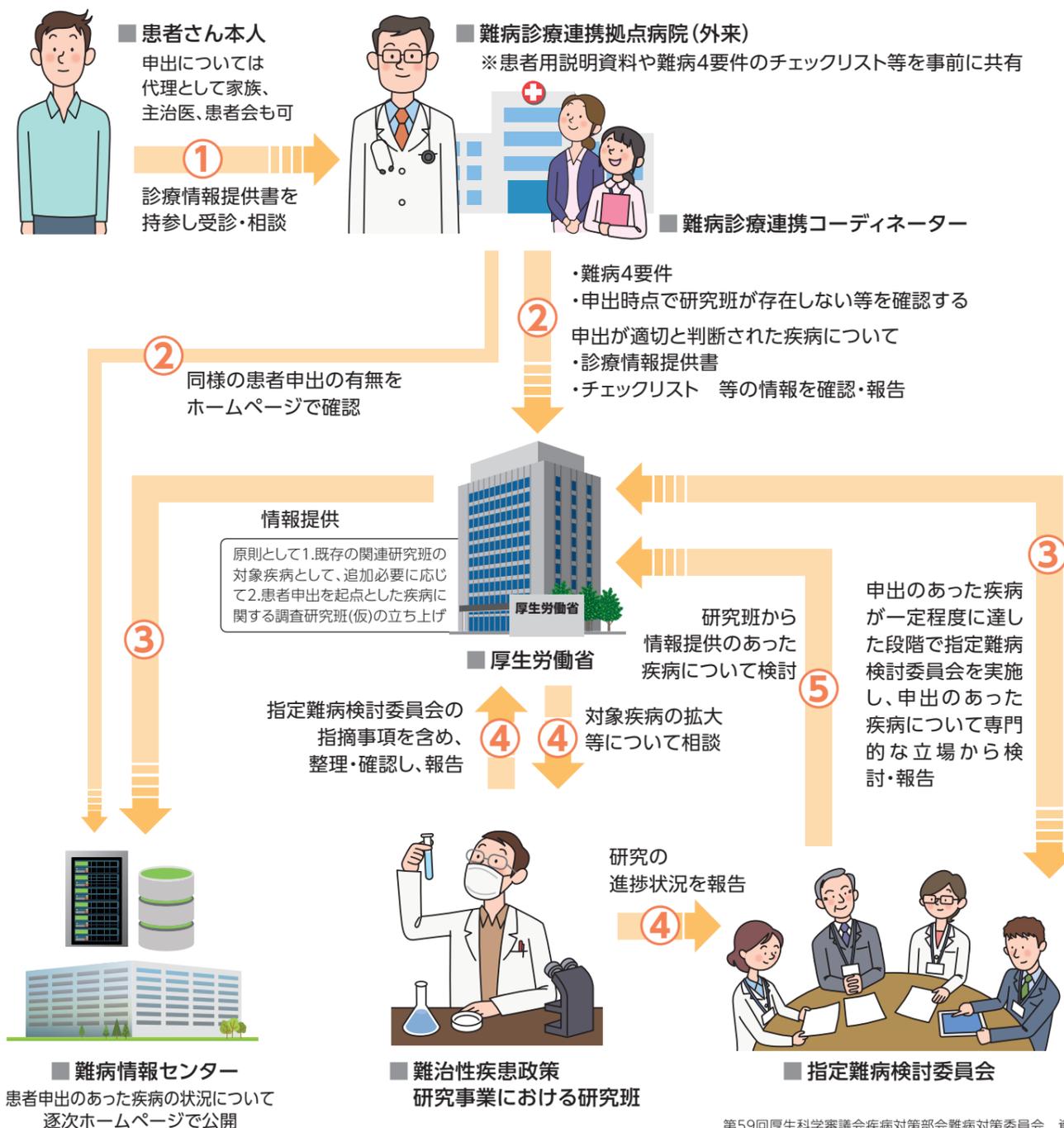
指定難病の認定の流れについて

難病診療連携拠点病院で申出が適切と判断された場合、**難病診療連携コーディネーター**から厚生労働省に報告します。その後、**指定難病検討委員会**において指定難病の要件等について確認し、**難治性疾患政策研究事業における研究班**の検討を経て、指定難病へ追加するか否かの検討が行われます。

患者さんから申出のあった病気が指定難病検討委員会で検討された際には適宜、**難病情報センター**のホームページで情報が公開されます。

※子どもの難病については、小児慢性特定疾病という制度に含まれていない場合が対象になります。

指定難病患者申出制度による追加検討の進め方



第59回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会 資料抜粋

① 申出制度を利用したいと思ったときにすること

- まず、厚生労働省のホームページ等で申出制度について確認しましょう。
- かかりつけ医等を受診し、拠点病院宛に診療情報提供書(紹介状)を作成してもらってください。(その際を受診する診療科についても確認することが良いでしょう。)

① 拠点病院を受診する前に患者さんが確認すること

- 受診する拠点病院のホームページ等を確認し、申出の窓口を確認しましょう。
- 申出の窓口で申出の流れ等について確認をしましょう。
- 受診の際には**拠点病院のHP等で申出の受付方法等について確認**しましょう。
- 拠点病院を受診する時は**患者さん本人の受診**が必須です。
- 申出者は原則として患者さん本人としますが、ご本人の状況に応じて、**家族や主治医、患者会による代理の申出も可**となります。

② 申出において難病診療連携コーディネーターが確認すること

- 申出の流れや必要な手続きについて、難病診療連携コーディネーターとよく相談してください。
- 難病診療連携コーディネーターは、診断名を確認後、以下の点を難病情報センターのホームページで確認します。
 - ・既存の指定難病に含まれないこと
 - ・既存の小児慢性特定疾病に含まれないこと
 - ・過去に同様の申出がないこと
 - ・申出の時点で研究班が存在しないこと
- 確認後、上記4点を全て満たす場合には難病診療連携コーディネーターから申出が可能であることを患者さんへ説明します。なお、上記4点のいずれかを満たさない場合は、患者さんへその旨を難病診療連携コーディネーターから説明します。

② 難病診療連携拠点病院の医師がおこなうこと

- 受診した**患者さん本人**について診療情報提供書を基に**診察**し、診療情報提供書の情報について確認します。
- 難病の4要件を確認するためのチェックリスト等を参考に**難病4要件について確認**をおこないます。
- 難病4要件を確認後、その結果を難病診療連携コーディネーターへ連絡します。その際、必要に応じて申出者へ難病4要件の確認の結果について説明をします。

② 医師の診察後に難病診療連携コーディネーターがおこなうこと

- 難病診療連携コーディネーターが医師からの報告を受けた後、申出が適切と判断された場合、難病診療連携コーディネーターは申出のための**難病の4要件を確認するためのチェックリスト**等を厚生労働省難病対策課へ提出します。

③ 申出後に厚生労働省がおこなうこと

- 厚生労働省は、申出のあった疾病について、難病診療連携拠点病院から提出された難病の4要件を確認するためのチェックリスト等の情報を確認します。
- 申出のあった疾病について、難病情報センターへ**申出の受付をおこなったこと**を情報提供します。
- 難病情報センターは情報提供のあった疾病についてHPへ掲載します。

③ 申出について指定難病検討委員会でおこなうこと

- 申出のあった疾病が一定程度に達した段階で指定難病検討委員会を実施し、申出のあった疾病について専門的な立場から、以下の事項を確認します。
 - ・情報整理を行う研究班について(既存または新規研究班のどこで情報の確認が必要か)
 - ・指定難病として検討するまでに整理が必要な情報について(チェックリストで非該当の箇所はどこか)
- 検討結果を厚生労働省へ報告します。

④ 申出について研究班でおこなうこと

- 研究班では指定難病検討委員会の指摘事項を含め、以下の事項*について整理を行い、確認が出来た時点で厚生労働省へ報告します。
 - ※・患者数について・発病の機構の解明の状況・効果的な治療方法の有無・長期の療養の必要性の有無・客観的な診断基準の有無・重症度分類の有無
- 厚生労働省は研究班の情報整理の結果を難病情報センターへ情報提供します。
- 難病情報センターはHPへ申出のあった疾患の検討状況についての情報を掲載します。

④ 研究班において指定難病の検討に資する情報が整理された場合

- 研究班から指定難病の検討に資する情報が整理されたと判断された場合、研究班から指定難病検討委員会へ情報提供(疾病の追加を要望)します。
- ※通常の指定難病の追加の検討と同様の流れとなります。

⑤ 指定難病検討委員会でおこなうこと

- 研究班から指定難病の検討に資する情報が整理されたと報告された場合、指定難病検討委員会において研究班から情報提供のあった疾病について指定難病の各要件を満たすか検討します。
- 検討の結果、指定難病として認められれば、指定難病として追加されます。
- ※通常の指定難病の追加の検討と同様の流れとなります。

指定難病患者申出制度と難病のQ&A

Q 自分の病気が既存の「指定難病」又は「小児慢性特定疾病」に含まれるか、すでに申出がされている病気かどうかわかりません。病院を受診する前に調べる方法がありますか？

A 難病情報センター又は小児慢性特定疾病センターのホームページで病名を検索することができます。既に指定されている病気かどうかをご確認ください。
また、すでに同様の申出がされているか否かについても難病情報センターのホームページで確認することができます。
ホームページを確認してもわからない場合は、かかりつけの医療機関にご相談いただくか、難病診療連携コーディネーターへ問い合わせる等によりご確認ください。

難病情報センター
<http://www.nanbyou.or.jp/>



小児慢性特定疾病センター
<https://www.shouman.jp>



Q 申出をするために、患者はまず何をすればいいですか？

A まずはかかりつけの医療機関で診察をしてもらってください。診断してもらったら診療情報提供書(紹介状)を作成してもらってください。
また、診断名や難病診療連携拠点病院(以下、拠点病院という。)のどの診療科を受診するべきかについて、かかりつけ医に確認することが望ましいです。

Q 診療情報提供書を持たずに拠点病院を受診した場合はどうなりますか？

A 診療情報提供書を持たずに拠点病院を受診した際の取り扱いは病院により異なりますので、受診する予定の病院のホームページ等でご確認ください。

Q 申出を希望しますが、誰でも申出することは可能ですか？

A 申出者は原則として患者さんご本人ですが、本人の状況に応じて、家族や主治医、患者会による代理の申出も可能です。
ただし、拠点病院を受診する際は患者さんご本人が受診する必要があります。その後の申出については、ご本人以外でも可能です。



Q 指定難病患者申出制度における検討のために指定難病検討委員会が開催される頻度はどのくらいですか？

A 申出のあった疾病が一定程度に達した段階で指定難病検討委員会が実施されます。したがって、当該委員会の開催頻度は規定しておりません。

Q 申出のあった疾病について指定難病検討委員会では何を行いますか？

A 申出のあった疾病について専門的な立場から、以下の事項を確認します。
・情報整理を行う研究班について(既存または新規研究班のどこで情報の確認が必要か)
・指定難病として検討するまでに整理が必要な情報について(チェックリストで非該当の箇所はどこか)

Q 原則、「既存の関連研究班の対象疾病として追加する」とありますが、原則に当てはまらない場合はどんな場合ですか？

A 指定難病検討委員会の判断に基づき、厚生労働省は難治性疾患政策研究事業の研究班に対して、対象疾病として追加することが可能か否か等について相談します。その際、難治性疾患政策研究事業の研究班で情報整理が難しいと判断された場合には、当該原則の限りとはなりません。
この場合、必要に応じて指定難病検討委員会において疾病の情報整理をおこなう研究班について再度検討をします。

Q 研究班ではどのような情報を整理するのですか？

A 研究班では指定難病検討委員会の指摘事項を含め、以下の事項について整理を行い、確認が出来た時点で厚生労働省へ報告します。
・患者数について ・発病の機構の解明の状況 ・効果的な治療方法の有無
・長期の療養の必要性の有無 ・客観的な診断基準の有無 ・重症度分類の有無



Q 研究班において、指定難病の検討に資する情報が整理された場合、すぐに指定難病に認定されますか？

A 指定難病検討委員会において難治性疾患政策研究班から情報提供のあった疾病について指定難病の各要件を満たすか検討します。
したがって、情報整理後すぐに指定難病となるわけではございません。

Q 申出から疾病追加されるまで、どのくらい期間がかかりますか？

A 申出のあった疾病が一定程度に達した段階で指定難病検討委員会の開催を予定していますので一律の期間を明示することはできません。



Q 申出をした疾病の検討状況はどのように確認すればよいですか？

A 厚生労働省は申出のあった疾病の検討状況等について、随時、難病情報センターへ情報提供を行います。難病情報センターは情報提供があった疾病についてホームページ(URL)に掲示しますので、当該ホームページをご確認ください。

難病情報センター
<http://www.nanbyou.or.jp/>



一緒に知ろう

指定難病患者 データベースとは？



指定難病患者データベースとは、
臨床調査個人票に記載されている患者さんの医学的な情報を集積したデータベースです。
患者さんの貴重な臨床データを集積し、新しい治療法の開発や
患者さんへの適切な支援につなげていくことを目的としています。
この機会に指定難病患者データベースや臨床調査個人票について正しく知っておきましょう。

監修 ○○ ○○ 先生 (○○○○○○○○○○○○○○○○○○)

一緒に知ろう

指定難病患者 データベースとは？

お困りのことがあれば、担当医または下記までご相談ください。



Contents

- はじめに 2
- 指定難病患者データベースとは？ 3
- 臨床調査個人票とは？ 4
- データベースに登録される 臨床調査個人票の記載項目 5
- 難病データベースへの登録・利用の流れ 7
- Q&A 9
- 指定難病を知るためのホームページ 10

はじめに

難病患者さんを支える総合的な対策のために「難病対策の基本理念」があります。この「難病対策の基本理念」を達成する上で、最も重要なことは、「難病の克服」です。

現在、難病の研究を推進するため、臨床調査個人票に記載されている患者さんのデータを集積した「指定難病患者データベース」の構築が始まっています。

難病は希少疾病であり患者数が少ないため、研究を行うために必要なデータが集まりにくく、他の疾患に比べて病態の把握、新薬や新しい治療法の開発が難しいという課題があります。そのため、患者さんの臨床データを集積し、難病の克服に向けた研究等に活用することを目指し、データベースを構築することとなりました。

今後は、データベースに蓄積された情報を適切かつ有効的に活用し、難病の研究や施策の立案に役立てることで、患者さんやそのご家族、そして社会にとって、よりよい難病対策が行われると期待されています。

これまでの難病対策も難病に立ち向かう患者さんやご家族の方々の力によって支えられてきましたが、本書をきっかけに、「臨床調査個人票」と「指定難病患者データベース」の理解を深め、難病研究のさらなる推進にご協力いただきたいと思います。

難病対策の基本理念

○ 難病*の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。

*原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等個別の対策の体系がないもの

○ 国による基本方針の策定
難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。

基本的な
対策3点

1. 「効果的な治療方法の開発と医療の質の向上」
2. 「公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築」
3. 「国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実」

指定難病患者データベースとは？

● 難病と指定難病

難病とは、患者数がとても少なく、まだ根本的な治療法が確立されていない難治性疾患のことです。難病の中で、一定の要件を満たした場合、専門家により検討された結果を受けて、指定難病と定められます。

指定難病は、医療費助成制度の対象になり、患者さんは経済的な支援を受けられます。また、専門医や研究者による研究体制が整えられ、よりよい治療法などの研究が進められるようになります。



難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推奨
例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病の内、以下の要件を全て満たすものを、患者のおかれている状況からみて良質かつ、適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数*に達しないこと
- 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

*人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

医療費助成の対象



厚生労働省 資料抜粋

● 指定難病患者データベース

平成27年に施行された難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年法律第50号。以下「難病法」という)に基づく難病の患者さんに対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(平成27年厚生労働省告示第375号)において、国は、「指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、指定難病患者データベースを構築すること」としています。

これにより、指定難病患者データベースには、平成27年からの臨床調査個人票(詳細は次のページを参照)に記載されている患者さんの医療情報をデータとして集積しており、今後、難病の克服に向けた研究等に活用されることが期待されます。

このデータベースの情報の利用にあたっては、患者さんの貴重なデータを扱うため、安全性の確保の観点からガイドラインを遵守し、審査会での審査を受ける必要があります。

臨床調査個人票とは？

● 難病の研究に欠かせない情報です

臨床調査個人票とは、「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)における「診断書」のことです。指定難病ごとに様式があり、難病指定医*が作成します。

臨床調査個人票の臨床データは、「指定難病患者データベース」に登録されています。患者さんのデータは、医学の進歩には欠かせません。特に患者数が少ない難病においては、データベースに登録された情報の一つひとつが研究を進めるにあたり、とても貴重なデータとなります。

病態の把握、発症のメカニズムなどの研究が進むことによって、支援体制の拡充、新しい治療法の開発、効果的な治療法の確立につながります。もちろん最終目標は難病を克服することです。

研究によって得られた成果は、Webサイト難病情報センター(<http://www.nanbyou.or.jp/>)などを通して公開しています。



* 難病指定医とは
難病法に基づき、都道府県知事または指定都市の市長の指定を受けた医師です。
難病医療費助成制度の新規申請においては、難病指定医が臨床調査個人票を作成する必要があり、患者さんが指定難病にかかっていること(診断基準を満たすこと)や、その病状の程度(重症度)を証明する役割があります。

● 難病医療費助成制度の申請に必要です

難病医療費助成制度の申請、更新にあたっては、臨床調査個人票が必要となります。この臨床調査個人票をもとに審査を行い、難病医療費受給の認定・不認定を決定しています。

臨床調査個人票のフォーマットの入手方法

保健所など各都道府県の難病医療費助成制度の申請窓口や、インターネットから入手できます。医療機関によっては、フォーマットを用意している施設もあります。

臨床調査個人票は、必要に応じて改訂が行われています。最新のものを使用する必要があります。

厚生労働省のホームページ 告示番号ごとに掲載しています

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

難病情報センターのホームページ 疾病名を50音順やキーワードで検索できます <http://www.nanbyou.or.jp/>

データベースに登録される 臨床調査個人票の記載項目

臨床調査個人票の記載項目は、指定難病患者データベース(以下、難病データベース)に登録されます。ここでは、どんな記載項目があるのかについて紹介します。

● 臨床調査個人票の項目 (難病データベースに登録される項目)

1. 基本情報

- 告示病名、告示番号
- 性別
- 生活状況
 - ・ 移動の程度
 - ・ 身の回りの管理
 - ・ ふだんの活動
 - ・ 痛み・不快感
 - ・ 不安・ふさぎ込み
- 姓名
- 家族歴
- 住所
- 発症年月
- 生年月日
- 社会保障(介護認定)



・匿名化
・セキュリティ

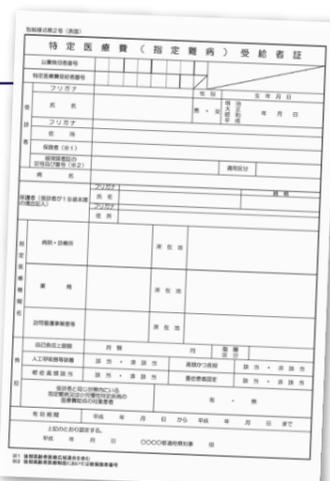
基本情報には、患者さんの氏名、住所など個人情報が含まれています。難病データベースの活用にあたっては、匿名化を行い、個人が特定されないように、細心の注意が払われています。また、情報漏洩を防ぐために高度な情報セキュリティのもとデータが管理されています。

2. 医療費支給審査項目

- ① 診断基準
 - 病型分類
 - 臨床所見
 - 検査所見
 - 遺伝学的検査
 - 鑑別診断
- ② 重症度分類
 - 軽症/中等症/重症
 - 疾患特異的重症度分類
 - 特記事項(自由記載欄)

診断のカテゴリー(判定基準)

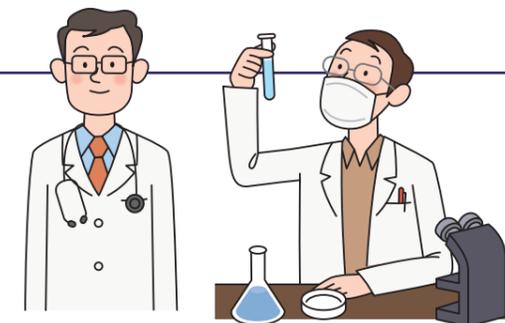
■ 受給者証



難病医療費助成制度において、「指定難病に罹患していること(診断基準)」、「一定の症状があること、日常生活または社会への支障の程度(重症度分類)」を確認するために利用されています。

3. 研究班の調査項目

- 臨床所見
- 検査所見
- 発症と経過
- 治療履歴(薬物療法、外科的治療)



厚生労働省の難治性疾患克服研究事業として、原因の究明や治療法の確立などを旨とし、さまざまな研究班が設置されています。他の項目以外に、研究班の調査に必要な項目として、設けられている項目です。

その他の項目 4. 人工呼吸器装着の有無

- 当該指定難病により人工呼吸器を使用している場合のみ記入



その他の項目 5. 医療機関情報

- 指定医番号
- 医療機関電話番号
- 記載年月日

その他の項目 6. 行政欄(都道府県が記載)

- 受給者番号
- 認定/不認定

● 難病データ利用の同意文について

特定医療費(指定難病)支給認定申請書にある患者同意文の範囲内で、データが利用されています。同意文には、厚生労働省の研究事業等の基礎資料として使用される旨が記されています。

■ 特定医療費(指定難病)支給認定申請書の同意文

指定難病(小児慢性特定疾病)に係る医療費助成申請における臨床調査個人票(医療意見書)の研究等への利用についての同意書

厚生労働省 〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇

私は、指定難病(小児慢性特定疾病)に係る医療費助成申請に当たり、提出した臨床調査個人票(医療意見書)が指定難病(小児慢性特定疾病)等の治療研究等、指定難病(小児慢性特定疾病)に係る研究及び政策立案のための基礎資料として利用されることに同意します。

年 月 日

患者氏名 〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇

※患者が未成年又は成年被後見人等の理由により、本人に代わって代理人が同意する場合は、以下も記述してください。

代理人氏名 〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇

住所 〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇

〒〇〇〇〇 〇〇〇〇 〇〇〇〇

〇臨床調査個人票(医療意見書)の研究利用に関するご説明<>

指定難病(小児慢性特定疾病)の患者に対する負担軽減や医療費の軽減を目的とし、当該疾病の程度が一定以上である者等に対し、申請に基づき、医療に要する費用を支給しています。この制度の申請時に提出していただく「臨床調査個人票」(医療意見書)は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(小児慢性特定疾病その他の疾病)にかかわることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針)に基づき、この事業の対象となる方々の調査に利用されることとなります。同意をいただいた方の「臨床調査個人票」(医療意見書)の記載内容をデータベースに登録し、指定難病(小児慢性特定疾病)に関する研究の推進及び政策立案のための基礎資料として利用します。

本紙をお読みいただき、データベースに患者さんの「臨床調査個人票」(医療意見書)の記載内容を登録すること並びに登録情報を指定難病(小児慢性特定疾病)に関する研究及び政策立案のための基礎資料として利用することに同意いただいた場合は、上記にご署名頂き、臨床調査個人票(医療意見書)とともに申請先の都道府県、指定都市(又は中核市)へ提出してください。

なお、同意については任意であり、同意されない場合についても医療費助成の可否に影響を及ぼすものではありません。

○個人情報保護について:

臨床調査個人票(医療意見書)を研究に利用するにあたっては、審査会において審査の上、以下の提供に対して、提供することとしておりますが、患者さんを特定できないようにするため、患者さんの氏名や住所等の情報は提供されません。臨床調査研究分野の研究で行われる臨床研究等の実施に際して協力を求める場合は、改めて、それぞれの研究者から主治医を介して説明が行われ、皆様からの同意を得ることとしております。

研究の成果は公表しますが、その個人が特定されることはありません。

<裏面>

また、データベースは、個人情報保護に十分に配慮して構築しています。

(提供先について)

- ・ 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者
- ・ 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者
- ・ 都道府県、指定都市、中核市(※小児慢性特定疾病のみ)
- ・ 上記以外で、厚生労働省が土壌する有識者で構成される審査会において、指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者

○同意の撤回等について:

この研究への参加について同意をいただいた後も、登録された情報を研究機関等へ提供することについては、同意を撤回することができます。同意撤回後は、データベースに登録されている患者さんのデータが、指定難病(小児慢性特定疾病)に関する研究及び政策立案のための研究機関や政府機関に提供されることはありません。ただし、すでにデータを提供している場合や提供したデータを用いた研究の成果をすでに公開している場合には、それらの情報は削除できませんので、あらかじめご了承ください。

また、患者さんが同意を撤回した後も、登録されているデータを用いることで患者さん本人が利益を得られることが見込まれるような医学的進歩があった場合に、データベースに登録されている同意撤回前のデータの活用について、改めて患者さんに同意をいただく場合があります。そのような場合に備え、患者さんが同意を撤回した後も、一度登録したデータはデータベースに保存され続けます。(なお、一度登録したデータをデータベースから削除することもできますが、その場合、上記のような医学的進歩があった際に、データを利用することもできず、患者さんが利益を得ることが難しくなる可能性があります。その点をご理解いただいた上、一度登録したデータをデータベースから削除することを希望する場合は、厚生労働省ホームページにて詳細を確認し、必要な手続きをおこなってください。)

(<http://www.nhk.go.jp/~/>、<http://www.shoumu.go.jp/~/>)

○データベースに登録される項目:

データベースに登録される項目は臨床調査個人票(医療意見書)に記載された項目となります。臨床調査個人票(医療意見書)については、以下のURLをご参照ください。患者さんご自身のデータが登録されているかどうかを確認したい場合は、患者さんご自身の氏名や住所等の情報を入力して検索することができます。

<https://www.nhk.go.jp/st/taisakun/suisei/banpa/0000084782.html>

<https://www.shoumu.go.jp/~/>

※その他:

研究では、受給者番号等によって過去のデータと紐付けを行い、患者さんの経過(どのような治療を受けて、その後の症状がどうなったか等)を把握することがあります。

(注)同意書に署名した方が代理人の場合は、原則として当該代理人の方の署名をお願いいたします。ただし、同意書提出時に未成年だった患者の方が、成人後、当該同意について撤回する場合にはこの限りではありません。

<表面>

難病データベースへの登録・利用の流れ

ここでは、臨床調査個人票の難病データベースへの登録から、登録されたデータの利用までの流れについて紹介します。

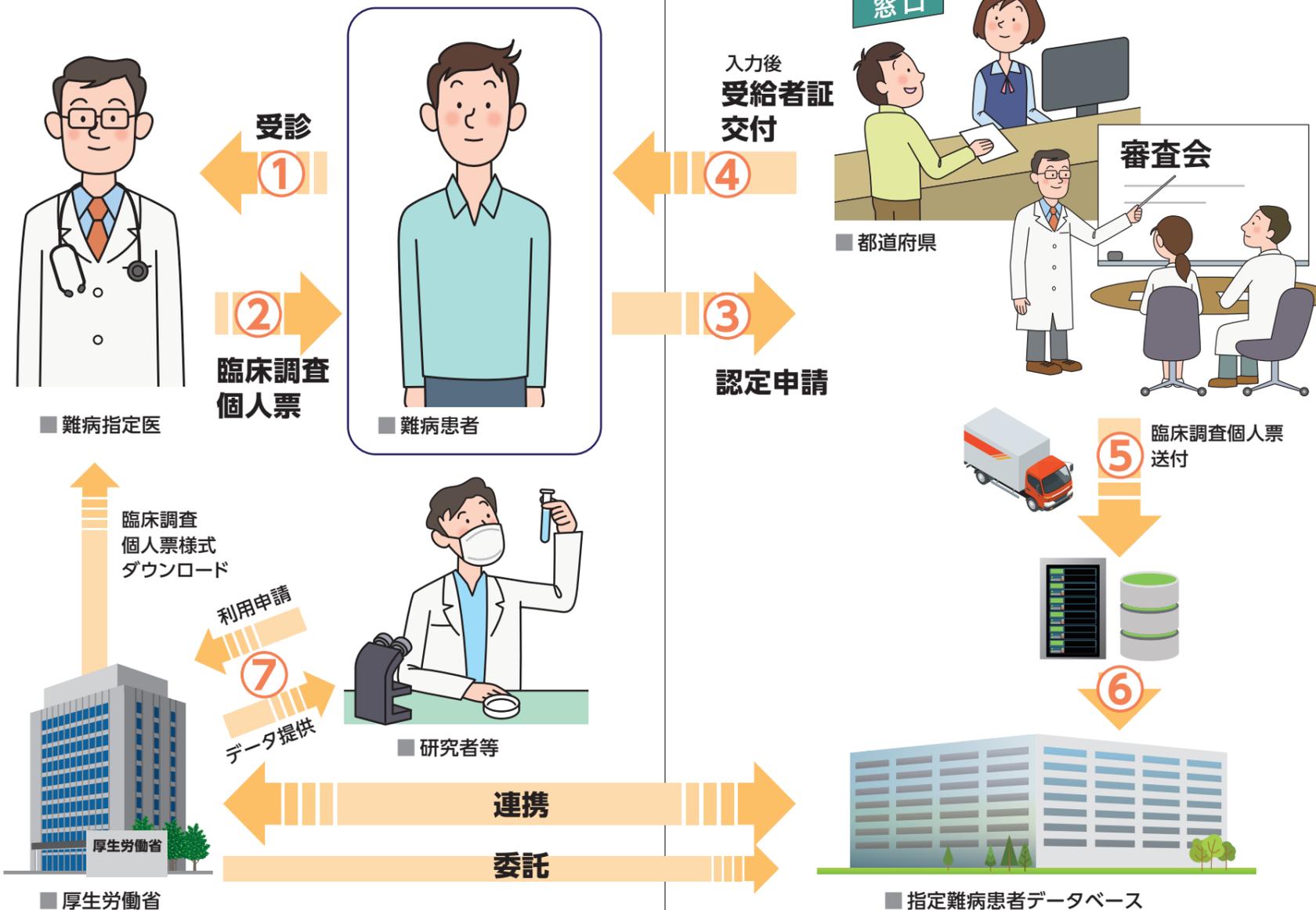
①～④ 臨床調査個人票の作成・提出

指定難病と診断された患者さんは、難病医療費助成制度の申請時に、難病指定医が作成した臨床調査個人票を他の申請書類とともに都道府県の窓口へ提出します。

⑦ 難病データベースの利用

研究者等から難病データベースの利用の申請があった際には、まずは厚生労働省の難病対策課が審査を行います。適切な利用であると判断された場合、厚生労働省から疾病登録センターにデータ提供を依頼します。

疾病登録センターでは、必要なデータを抽出後、個人が識別できないように匿名化し、暗号化などセキュリティを確保した上で、厚生労働省に提供します。厚生労働省から申請元の研究者に安全な方法でデータが渡されます。



⑤ 疾病登録センターに送付

都道府県は、難病医療費助成制度の認定結果の通知が終了した患者さんの臨床調査個人票の複写を順次、疾病登録センターに送付します。

疾病登録センターとは、難病データベースの運用環境の構築や運用・保守業務を行うところです。

⑥ 難病データベースへの登録

疾病登録センターにおいて、臨床調査個人票のデータが難病データベースに入力されます。これまでの臨床調査個人票の数は、400万件以上にのぼり、年に120～130万件の申請があります。この膨大な数の臨床調査個人票の入力にあたっては、コンピュータで文字を読み取るOCR機能を使い、効率性を高めています。

また、データベースへの登録は検査値の異常値などデータのエラーをシステムでチェックした後に行い、データの精度の向上を図っています。

今後のデータ活用の可能性

さらなる難病研究の推進のために、他のデータベースとの連携も検討されています。厚生労働省では、小児慢性特定疾病を対象としたデータベースを構築していますが、登録されている患者さんの中には、成人後に難病医療費助成の支給認定申請を行うことが想定されます。そこで、小児慢性特定疾病のデータベースと難病データベースを連携し患者さんのデータを経年的に蓄積していくことによって、小児期から成人期への移行期医療を円滑に進めるための研究・検討に寄与することが期待されています。

他にもゲノム研究や創薬関連のデータベース、欧米の患者データベースとの連携などが検討されています。臨床調査個人票のデータは、今後の難病治療にとって、さまざまな可能性を秘めた大切な情報だといえるでしょう。



他のデータベースとの連携を行う際には、患者さんの同意を改めて得ることになります。現状では、患者さんの同意なしに連携を行うことはありません。



指定難病患者データベースのQ&A

Q 指定難病患者データベースを構築することになった背景を教えてください

A 平成27年に施行された難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年法律第50号。以下「難病法」という)に基づく難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(平成27年厚生労働省告示第375号)において、国は、
 ①指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等(以下「指定難病患者データ」という。)を適切に収集し、指定難病患者データに係るデータベース(以下「指定難病患者データベース」という。)を構築すること
 ②指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
 ③医薬品等の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制を整備するとともに、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討することと示されています。
 これに基づきデータベースを構築しています。

Q 指定難病患者データベースにはどのようなデータが登録されますか？

A 難病医療費助成制度の申請時提出していただく臨床調査個人票のデータ(詳しくは5、6ページをご参照ください)が登録されます。
 これは認定、不認定にかかわらず、データの利用について同意をいただいた患者さんのデータが登録されます。

Q 指定難病患者データベースへの登録はどのようなことに役立ちますか？

A 難病は希少疾病であり患者数が少ないため、研究を行うために必要なデータが集まりにくく、他の疾患に比べて病態の把握、新薬や新しい治療法の開発が難しいという課題があります。指定難病患者データベースへ**1人でも多くの方のデータが登録されることで、これらの課題解決へ繋がります。**データベースに蓄積された情報を適切かつ有効的に活用することで、難病の研究の推進や施策の立案に役立ち、患者さんやそのご家族、そして社会にとって、よりよい難病対策が行われると期待されます。さらに、新しい薬や治療法の開発が進むことで、疾患の克服に繋がる可能性もあります。

Q 自分の登録したデータが研究に役立っていることを確認できますか？

A 指定難病に指定されている疾病には、それぞれ研究班が存在します。研究班のホームページでは、現在行われている研究や進捗状況などについて公表されており、そこで確認することができます。研究班に関する報告書やトピックスは、難病情報センターのホームページからも確認いただけます。

Q 名前や住所など個人が直接特定されうる情報が研究者等へ提供されますか？

A 名前や住所など個人が直接特定されうる情報は、原則、データ提供されません。
 しかし、研究の目的*によっては審査会が承認した場合に限り、患者さんの臨床調査個人票に記載した医師がいる**医療機関の情報を提供する場合があります。**
*研究者が医療機関の情報をもとに指定医へアプローチし、指定医を通して患者さんへ調査や研究への協力についてお願いすることを目的としている場合。

Q 指定難病患者データベースへの登録を同意しなければ、医療費助成を受けることができますか？

A 「難病法」による医療費助成の対象になるのは、原則として「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合です。そのため、**指定難病患者データベースへの登録の同意の有無に関わらず、医療費助成を受けることは可能です。**

指定難病を知るためのホームページ

難病のあらゆる情報を公開

難病情報センター

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



各指定難病の解説・診断基準・臨床調査個人票のほか、国の難病対策、各種制度・支援情報、医療提供体制情報、障害福祉サービス、患者会情報、都道府県担当窓口などを掲載しています。また、厚生労働省が実施している難治性疾患克服研究事業に関する情報も公開されています。

難病における雇用対策がわかる

厚生労働省 難病患者の就労支援

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/koyou_roudou/koyou/shougaisakoyou/06e.html



ハローワークにおける職業相談・職業紹介、難病患者就職サポーターなど就労支援に関する情報が公開されています。各種雇用支援策リーフレットなどもダウンロードできます。雇用側である事業者向けの情報も掲載。

希少疾患の国際的な情報を提供

Orphanet Japan

<http://www.orpha.net/national/JP-JA/index/home/>



希少疾患とオーファンドラッグに関する情報を提供するリファレンスポータル「Orphanet」の日本版。Orphanetは希少疾患の患者さんの診断、ケアおよび治療の向上への寄与を目的としており、約40カ国が加盟するコンソーシアムにより運営されています。

難病患者・家族の生活に役立つ情報を掲載

難病ドットコム

<http://jpma-nanbyou.com/index.aspx>



難病の一つクローン病の患者さんのみで設立された三雲社が運営するホームページ。各疾患の情報や難病に関するニュースのリンクなど、患者さんの視線で難病や希少疾患、慢性疾患の患者さんとその家族の日々の生活に役立つ情報を掲載しています。

国の難病対策の“いま”がわかる

厚生労働省 難病対策

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html



指定難病の一覧(概要、診断基準、臨床調査個人票)、医療費助成制度や難病法にかんする情報が公開されています。また、政令・省令、厚生科学審議会・難病対策委員会における審議内容の報告など、現在の国の難病対策の取り組みがわかります。

最新の難病研究を掲載

難病医学研究財団

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



難病情報センターを運営する難病医学研究財団のウェブサイト。同団体が開催する市民公開講座、指定難病に関する臨床試験(治験)の実施されている機関のホームページリンクを掲載しています。または、同団体の助成事業、最新の難病研究がわかります。

患者・家族会団体のホームページ

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会

<https://nanbyo.jp/>



難病、長期慢性疾患、小児慢性疾患等の患者団体の中央団体である日本難病・疾病団体協議会(JPA)の公式ホームページ。同団体が開催する難病・慢性疾患全国フォーラムなどのイベント、難病患者サポート事業の情報、加盟する患者会の一覧が掲載されています。



重症度分類について

～現状の整理～

今回の検討にあたっての基本原則

- ① Bartel Indexをすべての疾患に適応するのではなく、あくまで疾患群別重症度基準を当該疾患群に適応させることが可能かの検討を行う
- ② 予後等は考慮せずに、現時点の状態で判断する
- ③ 今回の検討はあくまで今後の重症度基準についての検討に向けた整理であり、最終的には厚生労働省と各政策研究班の代表者と協議して重症度分類を決定する
- ④ 疾患群別の統一基準がその疾患に適応できない場合は、その理由を報告する

神経疾患(82疾患)

mRS/BI、食事摂取、呼吸状態、てんかん・知能障害 +追加 ??

01-09,14,16-26,111,113,117-122,
125-126,128,131-132,135-309
(計61疾患)

現行の診断基準から変更無し

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
15:封入体筋炎
27-33
112,114,115,116 (計18疾患)

mRSの適応あり
現行基準+mRS
mRSのみ

123:禿頭と変形性脊髄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

mRSからBIへ変更

内分泌疾患(23疾患)

72:下垂体性ADH分泌異常症前眼部形成異常
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

共通の重症度分類を導入
することは難しい

191:ウェルナー症候群 195:ヌーナン症候群
193:ブラダーウィリー症候群 276:軟骨無形成症

疾患特異的に重症/中等症/
軽症で分類

80,233,235,236,238,249,265 : ホルモン受容体機
構異常班

81,82,83,232,237: 副腎ホルモン産生異常班

中等症以上を対象とする。
軽症: 無治療で経過観察が可能である。
中等症: 薬物治療無しには疾病特異的症候のため日常生活に支障をきたす。
重症: 以下の項目の何れかに該当する。
1. 薬物治療を行っても疾病特異的症候のため日常生活に支障をきたす。
2. 本疾病に起因する治療の必要な合併症(心臓疾患、呼吸器疾患、肝疾患、腎疾患など)がある。
3. 視力・視野障害、本症以外の視床下部・下垂体機能障害(中枢性尿崩症、渴中枢障害、体温調節障害、中枢性肥満症(BMI>30)、中枢性やせ症(BMI<17.5)、睡眠障害など)を合併する。

腎・泌尿器疾患(14疾患)

内科的疾患背景をもつ下記疾患、

066 IgA腎症
 067 多発性嚢胞腎
 109 非典型溶血性尿毒症症候群
 220 急速進行性糸球体腎炎
 221 抗糸球体基底膜抗体腎炎
 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

現在の重症度分類
 CKD分類

218 アルポート症候群
 219 ギャロウェイ・モフト症候群
 287 エプスタイン症候群
 315 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／
 LMX1B 関連腎症)
 225 先天性腎性尿崩症

基本CKD分類
 注釈あり

226 間質性膀胱炎(ハンナ型)

CKD重症度分類の適応は困難

先天異常・遺伝子疾患(26疾患)

小児例 (小児慢性疾病の状態の程度に準ずる)

NYHA分類

(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)

mRS (いずれかが3以上を対象)

食事・栄養

呼吸

難治性てんかん

主な抗てんかん薬 2～3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。

CKD重症度分類ヒートマップ赤の部分の場合

視覚障害 (良好な方の眼の矯正視力が0.3未満)

聴覚障害 (3 高度難聴以上)

精神症状・能力障害二軸評価

成人例については
 1)～○)のいずれかに該当する者を対象とする。

皮膚・結合織疾患(14疾患)

34: 神経線維腫症(錦織班)
 36: 表皮水疱症(天谷班)
 37: 膿疱性乾癬(天谷班)
 159: 色素性乾皮症(錦織班)
 160: 先天性魚鱗癬(天谷班)
 164: 眼皮膚白皮症(天谷班)
 166: 弾性線維性仮性黄色腫(天谷班)

多臓器にわたる疾患であり、
皮膚のみの基準では評価
が困難

35: 天疱瘡(天谷班)
 38: SJS(森田班)
 39: TEN(森田班)
 161: 家族性良性慢性天疱瘡(HDD)(橋本班)
 162: 類天疱瘡(天谷班)
 163: 特発性後天性全身性無干症(横関班)

疾患特異的な基準であり現
行の重症度基準の適応が
よいと考えられる

186: ロスマンド・トムソン症候群

免疫疾患(27疾患)

40: 高安動脈炎
 41: 巨細胞動脈炎
 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
 48: 原発性抗リン脂質抗体症候群

modified Rankin Scaleや
Barthel Indexでの評価は
困難

106: クリオピリン関連周期熱症候群
 108: TNF受容体関連周期性症候群
 110: ブラウ症候群
 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
 325: 遺伝性自己炎症性疾患

modified Rankin Scale
で評価

他、11疾患

検討中

眼科疾患(6疾患)

90:網膜色素変性症
302:レーベル遺伝性視神経症

328:前眼部形成異常
329:無虹彩症

疾患特異的な基準であり
現行の重症度基準の適応
がよいと考えられる

301:黄斑ジストロフィー
134:中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

良好な方の眼の矯正視力
が0.3未満の者を対象とす
る。

耳鼻咽喉科疾患(10疾患)

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・ビクスラー症候群
190:鰓耳腎症候群
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
330:先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症例

基本的にはmRSを加えること、
それぞれの重症度分類に必
要な項目を統一すること(例
えば聴覚障害の分類とその
重症度を同じくすること)、
その上で重症度を見直すこと

血液疾患(14疾患)

- 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
- 282:先天性赤血球形成異常性貧血
- 283:遅発性内リンパ水腫
- 284:好酸球性副鼻腔炎
- 285:ファンconi貧血
- 286:遺伝性鉄芽球性貧血
- 288:自己免疫性出血病XIII
- 327:特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による。)
- 331:キャッスルマン病

(1)血液疾患ではヘモグロビン、白血球、血小板など数値化できるものは既にそのようになっているが、一律に当てはめられない疾患もある。
 (2)もしも今回の重症度基準が厳しくて適応されなくて困っているケースがあるとしたらどんなケースか(あれば是非、お聞かせください)
 (3)これまで身体障害認定も同様の基準を設けてきたので、そちらとの整合性も意識せざるを得ないだろう

| | 軽度 | 中等度 | 重度 |
|-----------|------------|------------|------------|
| ヘモグロビン | 10g/dL ~ | 9g/dL ~ | 7g/dL ~ |
| 網赤血球数 | 10万/μL ~ | 6万/μL ~ | 2万/μL ~ |
| 白血球数 | 3,300/μL ~ | 2,000/μL ~ | 1,000/μL ~ |
| 好中球 | 2000/μL ~ | 1000/μL ~ | 500/μL ~ |
| リンパ球 | 1000/μL ~ | 600/μL ~ | 300/μL ~ |
| 血小板 | 10万/μL ~ | 5万/μL ~ | 2万/μL ~ |
| APTTまたはPT | 1.5倍 ~ | 2倍 ~ | 3倍 ~ |
| 凝固活性 | 40% ~ | 5% ~ | 1% ~ |

呼吸器疾患(9疾患)

「息切れスケールmMRCと動脈血液ガスの2項目(安静時PaO₂と6分間歩行時最低SpO₂)」を基本とする

- 85:特発性間質性肺炎
- 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)

- 87:肺静脈閉塞症・肺毛細血管腫症
- 89:リンパ脈管筋腫症
- 227:オスラー病
- 231:α1-アンチトリプシン欠乏症

- 230:肺胞低換気症候群

- 299:嚢胞性線維症

・mMRC+安静時PaO₂よりもmMRC+労作時最低SpO₂との意見がかなりあった(6分間歩行時最低SpO₂とすると6分間歩行できない最重症の患者さんが困るため労作時最低SpO₂としてある)。
 ※なお、労作時SpO₂の低下はmMRCに反映するので、むしろ安静時PaO₂を重視するという考え方もある。・PaO₂(SpO₂)以外にAaDO₂(空気呼吸下)やPaCO₂の併記も必要。従って、可能ならSpO₂のみでなく一度は(成人は)血ガス測定が望ましい。
 ・肺胞低換気症候群については、夜間の低換気の基準および重症睡眠呼吸障害の有無を追加が必要
 ・症状などに関係なく、すでにこの指定難病で挿管人工呼吸、NPPVや在宅酸素療法中の方は重症と扱うべき。
 ・重症度の中に、治療状況(治療の必要性)を加えてはどうか。
 ・症状のみだと患者や主治医の主観が入る余地があり、客観性がある指標と同等に扱って良いのか疑問。

・肺胞低換気症候群については、夜間の低換気の基準および重症睡眠呼吸障害の有無を追加が必要

循環器疾患(27疾患)

| | |
|------------------------|----------------------|
| 188: 多脾症候群 | 214: 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 |
| 189: 無脾症候群 | 215: ファロー四徴症 |
| 203: 22q11.2欠失症候群 | 216: 両大血管右室起始症 |
| 207: 総動脈幹遺残症 | 217: エプスタイン病 |
| 208: 修正大血管転位症 | 311: 先天性三尖弁狭窄症 |
| 209: 完全大血管転位症 | 312: 先天性僧帽弁狭窄症 |
| 210: 単心室症 | 313: 先天性肺静脈狭窄症 |
| 211: 左心室低形成症候群 | 314: 左肺動脈右肺動脈起始症 |
| 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 | |

NYHA分類

57: 特発性拡張型心筋症
58: 肥大型心筋症
59: 拘束型心筋症

NYHA分類+α

281: クレップェル・トレノネー・ウェーバー症候群

mRS+出血スケール

86: 肺動脈性肺高血圧症
88: 慢性血栓性肺高血圧症
167: マルフアン症候群
179: ウィリアムズ症候群

NYHA分類+α

47: バージャー病

疾患特異的基準

その他の疾患群

- 消化器疾患 20疾患
- 形成外科疾患 4疾患
- 代謝疾患 43疾患
- 骨・関節疾患 12疾患

指定難病データベースに関するアンケート結果概要

1. 概要

- ・対象
平成30年度難治性疾患政策研究事業研究課題
89班
- ・回答
79班（回答率：88.8%）
- ・対象疾患
指定難病：62班
小児慢性特定疾病：53班
指定難病＋小児慢性特定疾病：50班

2. 個別質問

Q1 平成30年度の研究計画で、指定難病患者DBまたは小児慢性特定疾病患者DBのデータを活用した研究を予定していますか？

- ・指定難病患者DBの活用予定あり：39/62班(62.9%)
- ・小児慢性特定疾病DBの活用予定あり：10/53班(18.9%)

Q2 今後、指定難病患者DBのデータ提供を希望しますか？

- ・希望
あり：57/62班(91.9%)
なし：5/62班(8.1%)
- ・「希望あり」の場合の利用目的（複数回答）
疫学調査：52班
患者実態調査：55班
治療状況に関する調査：45班
その他：
研究班データとの比較解析
移行期医療の実態調査
啓発活動での利用
- ・「希望なし」の場合の理由（複数回答）
悉皆性がない：4班
経年変化がおえない：3班
必要なデータ項目がない：3班

- 軽症者のデータがない：2 班
- 信頼性が低い：1 班
- 医療機関名が提供されない：1 班
- 名寄せができない：1 班

Q3 指定難病患者 DB の研究的価値を高めるために必要な要素とは？

| 内容 | 班数 |
|---------------|----|
| 経年変化が追えること | 16 |
| 悉皆性の担保 | 10 |
| 未申請者や軽症者の把握 | 8 |
| 信頼性の担保 | 7 |
| 名寄せ機能 | 4 |
| データ項目の見直し・簡素化 | 4 |
| 小児慢性との互換性の担保 | 3 |
| 登録者へのアクセス | 3 |
| 具体的治療内容の記載 | 2 |

Q4 今後、小児慢性特定疾病 DB のデータ提供を希望しますか？

・希望

あり：36/53 班(67.5%)

なし：16/53 班(30.2%)

・「希望あり」の場合の利用目的（複数回答）

疫学調査：32 班

患者実態調査：33 班

治療状況に関する調査：26 班

予後調査：23 班

・「希望なし」場合の理由（複数回答）

必要なデータ項目がない：5 班

名寄せができない：4 班

悉皆性がない：2 班

信頼性が低い：2 班

医療機関名が提供されない：1 班

Q5 他の DB との連結について（名寄せについて）

・指定難病 DB—小児慢性 DB

希望有り：54/79(68.4%)

希望無し：22/79(27.8%)

・指定難病 DB/小児慢性 DB-NDB

希望有り：44/79(55.7%)

希望無し：29/79(36.7%)

・指定難病 DB/小児慢性 DB-難病プラットフォーム

希望有り：48/79(60.8%)

希望無し：27/79(34.2%)

解析結果（暫定版）

HAM 患者の臨床検査個人票を対象としたデータ解析進捗報告

概要

HAM 患者の臨床検査個人票を研究目的で活用するにあたり、臨床検査個人票の信頼性の検討が必要である。解析方針を検討するために、臨床検査個人票を対象にデータの整理、解析を進め、臨床検査個人票の整理状況、集計結果を記載し、今後の予定と課題を列挙した。

臨床検査個人票データの状況

データセット①単純取り込み後

データ件数 115 件 うち、新規 57 件 更新 58 件

患者数 69 名 うち、新規 16 件 更新 53 件

- ・ 新規について、0 枚が 21 名、2 枚が 40 名、2 枚が 7 名、3 枚が 1 名
- ・ 更新について、0 枚が 16 名、1 枚が 48 名、2 枚が 5 名
- ・ 新規更新合わせると、1 枚が 36 名、2 枚が 21 名、3 枚が 11 名、4 枚が 1 名
- ・ 新規、更新の組み合わせで見ると、下記の通り
 - 新規のみ更新無しが 16 名、新規があるものが 48 名
 - 新規なし更新のみが 21 名、更新があるものが 53 名

表：臨床検査個人票の新規、更新の枚数整理

| | 更新合計 | | | 合計 |
|--------|------|----|---|----|
| | 0 | 1 | 2 | |
| 新規合計 0 | 0 | 20 | 1 | 21 |
| 1 | 16 | 20 | 4 | 40 |
| 2 | 0 | 7 | 0 | 7 |
| 3 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| 合計 | 16 | 48 | 5 | 69 |

臨床検査個人票の集計とデータクリーニング

検討に際して

- ・ データセット①単純取り込み後を対象に、個人が 1 レコードとなるようデータ構造を作り替え、各年度の新規更新データを作成、そのファイル上で新規合計、更新合計、臨床検査個人票合計、についてケース毎に整理（結果は表：HAM ねっと ID 毎の臨床検査個人票内訳に示した）。

議題：突合・集計に際して

- ・ 年度の切り分け方について
 - 新規・更新を区別すると、更新 2016 年度の臨床検査個人票が 32 枚、区別しなければ、2016 年度の臨床検査個人票が 41 枚で最多であった
 - ◇ データを最大限活かすという観点からは、最新年の臨床検査個人票データに対して集計を行う (n=69)、もしくは、最新年の新規データ (n=48) 最新年の更新データ (n=53) それぞれの集計を行う、というアプローチが良いのではないか。ただし、調査年次が異なることに注意して解釈する必要がある
 - ◇ 今回のレポートでは、最新年の臨床検査個人票 (n=69) を対象に基礎集計を行った。
 - 臨床検査個人票を提出した HAM 患者の全体像を把握することができる
 - 年度が異なるため、解釈には注意を要する
- ・ 同一年度内に複数の新規・更新臨床検査個人票がある場合のデータ処理について
 - 同一年度内に新規の臨床検査個人票が 2 件登録されているケースがある (ID386、2015 年度)
 - 今回のデータには存在しないが、更新も同一年度内に複数発生するケースがある
- ・ 個人内で複数の新規がある場合のデータ処理について
 - 新規として複数の臨床検査個人票があるのは、特に不整合はないか
 - ◇ 途中 1 年分のデータがない場合は、一旦認定を外れて、翌年度に再度新規として登録、という解釈ができる可能性があるが、データ入手、データ抽出の関係で確実な解釈は難しい
 - ◇ 2 年連続で新規として登録されている場合は、どのように解釈出来るかの検討が必要
 - 新規登録時点の重症度、などを評価する場合、新規は一つに確定して解析を行う事が妥当と思われる。その場合、下記いずれの方針が妥当かの検討が必要である
 - ◇ 複数ある新規の臨床検査個人票のうち、最初の登録を評価する
 - 新規に登録を行う患者の症状や重症度を把握できる
 - ただし、その個人にとって最初の新規の臨床検査個人票である事を保証できない
 - ◇ 複数ある新規の臨床検査個人票のうち、最後の登録を評価する
 - 新規の臨床検査個人票がどういう理由で複数出たのかを確認の上検討する
 - 更新の臨床検査個人票しかないケースの解釈について
 - ◇ 通常は新規→更新、という臨床検査個人票の提出になる、今回はデータ抽出の関係で、更新のみが抽出されたケースがある、という理解で解釈を行うものとする

表：HAM ねっと ID 毎の臨床検査個人票内訳

| 回答者 | 新規2014 | 更新2014 | 新規2015 | 更新2015 | 新規2016 | 更新2016 | 新規2017 | 更新2017 | 新規合計 | 更新合計 | 臨個票合計 |
|-----|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|------|------|-------|
| 9 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 1 | 2 |
| 17 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 21 | 1 | | | | | 1 | | 1 | 1 | 2 | 3 |
| 26 | 1 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 37 | | | | | 1 | | | | 1 | 0 | 1 |
| 49 | 1 | | | 1 | | 1 | | | 1 | 2 | 3 |
| 55 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 78 | | | 1 | 1 | | 1 | | | 1 | 2 | 3 |
| 106 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 130 | | | | | | | 1 | | 0 | 1 | 1 |
| 159 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 161 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 163 | | | | 1 | | 1 | | | 0 | 2 | 2 |
| 170 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 177 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 184 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 186 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 194 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 200 | 1 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 234 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 236 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 242 | 1 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 246 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 255 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 278 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 284 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 314 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 327 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 329 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 1 | 2 |
| 330 | | | | | | | 1 | | 0 | 1 | 1 |
| 343 | 1 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 345 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 359 | 1 | | | 1 | | | | | 1 | 1 | 2 |
| 362 | | | | | | | 1 | | 0 | 1 | 1 |
| 366 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 384 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 386 | 1 | | 2 | | | 1 | | | 3 | 1 | 4 |
| 399 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 402 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 405 | | | | | 1 | | | | 1 | 0 | 1 |
| 406 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 417 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 420 | | | | | | | 1 | | 1 | 0 | 1 |
| 422 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 | 1 |
| 426 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 427 | | | | | | | 1 | | 0 | 1 | 1 |
| 432 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 434 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 1 | 2 |
| 438 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 439 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 445 | 1 | | 1 | | | 1 | | | 2 | 1 | 3 |
| 447 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 456 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 457 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 458 | | | 1 | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 461 | | | 1 | | | | | 1 | 1 | 1 | 2 |
| 466 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 473 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 475 | | | 1 | | | | | | 1 | 0 | 1 |
| 484 | | | 1 | | | 1 | | 1 | 1 | 2 | 3 |
| 496 | | | | | 1 | | | | 1 | 0 | 1 |
| 499 | | | | | 1 | | | | 1 | 0 | 1 |
| 500 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 | 1 |
| 505 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 | 1 |
| 509 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 1 | 2 |
| 523 | | | | | | 1 | | | 0 | 1 | 1 |
| 527 | | | | | 1 | | | | 1 | 0 | 1 |
| 543 | | | | | | | | 1 | 0 | 1 | 1 |
| 562 | 1 | | | | | 1 | | | 1 | 1 | 2 |
| 合計 | 16 | 0 | 31 | 4 | 9 | 39 | 1 | 15 | 57 | 58 | 115 |

※1 件を赤く塗り、2 件以上ある場合を緑で塗った。

臨床検査個人票の集計・分析結果

HAM 患者 69 名の臨床検査個人票を対象に集計・分析を行った。

n=69 を対象としたデータ集計結果

・ユニークな個人として 69 名を抽出し、その最新データの基本集計を行った。

集計対象は、新規 16 件、更新 53 件

設問によっては、新規のみでデータが取得されている項目があった。

■行政記載欄の判定結果

69 名中 1 名が不認定 (ID466 新規)。不認定ではあるが各データは登録されている。不認定であるケースを除外せずに解析対象に含めて解析を行った。

■基本情報

□ 基本属性

- 性別 男性 14 名(20.6%)、女性 54 名(79.4%)
- 平均年齢 63.55±10.82 歳、年齢中央値 65 歳、最小値 31 歳 最大値 85 歳
 - ◇ 年齢は、記載年月時点の年齢を算出した。
- 家族歴 (n=13) ※新規のみ あり 1 名(7.7%)、 発症者続柄 母
- 発症年齢 平均 49.59±13.03 歳、中央値 50.5 歳、最小値 18 歳 最大値 76 歳
 - ◇ 発症年はわかるが月がわからない場合は、6 月と仮定して算出した
 - 発症月について、97 レコード中 64 件が不明、2 件が欠損。
 - 最大限データを活かす観点から、発症年がわかる場合にはデータ集計に取り入れた
- 罹病期間 平均 14.00±9.96 年、中央値 12 年、最小値 1 年 最大値 41 年
- 社会保障 介護認定 (n=13) ※新規のみ
 - ◇ 要介護 4 名(30.8%) (要介護 2、3 が 1 名ずつ、要介護 4 が 2 名)
 - ◇ 要支援 2 名(15.4%) (要支援 1 が 1 名、要支援 2 が 1 名)、
 - ◇ なし 7 名(53.8%)
 - 介護認定の変数と要介護度の変数を組み合わせ、内訳を出した
 - 要支援についても要介護度の数値があり、それを活かして「要支援 1」「要支援 2」と解釈して集計を行った

□ 生活状況 ※新規のみ

| | 移動の程度 | | 身の回りの管理 | | ふだんの活動 | | 痛み／不快感 | | 不安／ふさぎ込み | |
|------------|-------|------|---------|------|--------|------|--------|------|----------|------|
| | n | % | n | % | n | % | n | % | n | % |
| 問題なし | | | 2 | 2.9 | | | 3 | 4.3 | 3 | 4.3 |
| いくらか問題/中程度 | 11 | 15.9 | 10 | 14.5 | 11 | 15.9 | 7 | 10.1 | 9 | 13.0 |
| 問題あり | 2 | 2.9 | 1 | 1.4 | 2 | 2.9 | 3 | 4.3 | 1 | 1.4 |
| 合計 | 13 | 18.8 | 13 | 18.8 | 13 | 18.8 | 13 | 18.8 | 13 | 18.8 |

※選択肢は設問毎により表現が事なる

- 生活状況の項目を EQ-5D-3L と見なし、HRQOL スコアを、下記文献に基づき算出した。
 - ◇ 日本語版 EuroQol の開発 日本語版 EuroQol 開発委員会、医療と社会 vol.8 no.1, 1998
https://www.jstage.jst.go.jp/article/iken1991/8/1/8_109/_pdf/-char/ja
- 算出可能な対象は 13 名、スコア平均は 0.34 ± 0.34 、中央値 0.52
 - ◇ 上記論文より「持続期間 10 年では負の値となる健康状態がいくつかあるが、これは一般市民がそのような見通しを死よりもひどいと考えていることを表す」

表 HRQOL スコア基本統計量

| | | |
|------|-----|-----------|
| 度数 | 有効数 | 13 |
| | 欠損値 | 56 |
| 平均値 | | 0.3448462 |
| 中央値 | | 0.5160000 |
| 標準偏差 | | 0.3436684 |
| 最小値 | | -0.4290 |
| 最大値 | | 0.7100 |

表 HRQOL スコア 度数分布

| | 度数 | パーセント | 有効パーセント | 累積パーセント |
|-----|---------|-------|---------|---------|
| 有効数 | - .4290 | 1 | 1.4 | 7.7 |
| | - .0740 | 1 | 1.4 | 15.4 |
| | .0020 | 1 | 1.4 | 23.1 |
| | .1590 | 1 | 1.4 | 30.8 |
| | .2050 | 1 | 1.4 | 38.5 |
| | .5160 | 4 | 5.8 | 69.2 |
| | .5870 | 1 | 1.4 | 76.9 |
| | .6200 | 1 | 1.4 | 84.6 |
| | .6390 | 1 | 1.4 | 92.3 |
| | .7100 | 1 | 1.4 | 100.0 |
| 合計 | | 13 | 18.8 | 100.0 |
| 欠損値 | | 56 | 81.2 | |
| 合計 | | 69 | 100.0 | |

■主要所見

□ 脳神経

- 視力障害 あり（両側）4名(5.8%)、あり（部位不明）1名(1.4%)
- 複視 あり0名(0%)
- 構音障害 あり1名(1.4%)
- 嚥下障害 あり1名(1.5%)
- 難治性吃音 あり0名

□ 反射

- 腱反射更新 あり67名(97.1%)
 - ◇ うち、あり(左右差あり)3名(4.3%)、あり(左右差なし)58名(84.1%)、あり(左右差不明)6名(8.7%)
- 病的反射 あり64名(92.8%)
 - ◇ うち、あり(左右差あり)2名(2.9%)、あり(左右差なし)56名(81.2%)、あり(左右差不明)6名(8.7%)

□ 運動系

- 運動麻痺（※新規のみ） あり12名(100.0%)
- 全身けいれん あり0名(0%)
- 有痛性強直性攣縮 あり12名(17.4%)
- 両下肢の痙性麻痺（※新規のみ） あり12名(92.3%)

□ 自律神経系

- 膀胱障害 あり66名(95.7%)
- 直腸障害 あり58名(84.1%)
- 下半身の発汗障害 あり20名(37.0%)
- インポテンツ あり5名(50.5%) ※男性対象

□ 歩行、姿勢、協調運動

- 小脳性運動失調 あり2名(2.9%)

□ 感覚

- 感覚鈍麻 あり49名(71.0%)
 - ◇ うち、あり(左右差あり)2名(2.9%)、あり(左右差なし)30名(43.5%)、あり(左右差不明)17名(24.6%)
- しびれ感 あり53名(76.8%)

□ 認知機能

- 精神症状 あり0名(0%)

□ 合併症

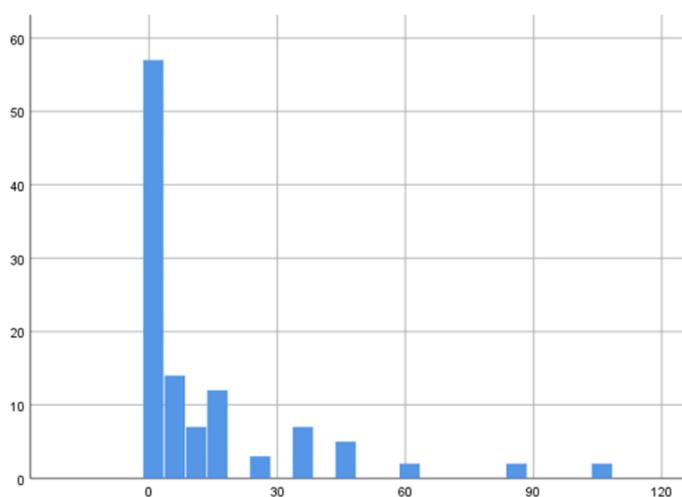
- ぶどう膜炎 あり8名(11.8%)
- 肺病変 あり4名(5.9%)
- 褥瘡 あり3名(4.3%)
- 圧迫骨折 あり2名(3.1%)

- その他 あり 12名(17.9%) (※疾患名はデータなし)

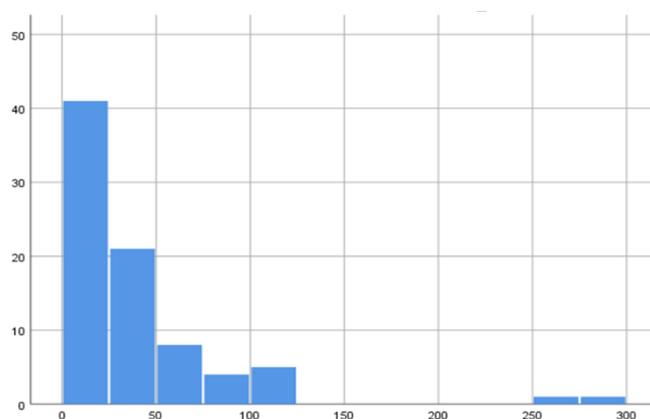
■検査所見

- ・ 【データクリーニング】血液検査日、髄液検査日についての解析に際して、記載日と大きく乖離しているケースが散見されたため報告する。
 - 血液検査日のわかる 111 件を対象にすると、1年以上前が約 3割、4年以上前が約 10%
 - 髄液検査日のわかる 81 件を対象にすると、1年以上前が 65%、4年以上前が 36%、20年以上前が 2件

図：記載日と血液検査実施日の差（横軸単位は月）



図：記載日と髄液検査日の差（横軸単位は月）



臨床検査個人票の検査値の記載は、HAM と診断した当時の検査数値を記載していると考えられる。特に、髄液検査は頻繁に行われる検査ではないため、記載日との乖離が大きいことに留意が必要である。検査日と記載日の差が大きい場合の解釈は慎重に行いつつも、髄液検査結果の数値が得られること、検査数値の変動特性を踏まえて解釈することでデータを活用できると考えられる。

□ 血液検査 (n=115)

- 検査年月日 2007/10/03～2017/07/20 で分布
- 抗 HTLV-1 抗体 (※新規のみ) 陽性 38 件(97.4%)、未検査 1 件 (2.6%)
- 明らかな外れ値の場合は、単位変換を考慮しつつ、個別に除外・採用を判断する

表：血液検査基本統計量 (n=115)

| | | 血液検査_ウイル ス量 | 血液検査_白血球 | 血液検査_リンパ 球 | 血液検査_異常リ ンパ球 | 血液検査_可溶性 IL-2 受容体 |
|------|-----|----------------|----------|---------------|-----------------|----------------------|
| 度数 | 有効 | 66 | 106 | 104 | 92 | 81 |
| | 欠損値 | 49 | 9 | 11 | 23 | 34 |
| 平均値 | | 307.94 | 264.24 | 6024.36 | 27.72 | 0.25 |
| 標準偏差 | | 1531.48 | 1412.63 | 2236.35 | 10.50 | 0.71 |
| 最小値 | | 0.11 | 0.11 | 4.10 | 5.50 | 0.0 |
| 最大値 | | 8192.0 | 8192.0 | 12900.0 | 60.0 | 5.0 |
| パーセン | 25 | 3.1 | 4500.0 | 18.8 | 0.0 | 345.0 |
| タイル | 50 | 4.5 | 5900.0 | 28.5 | 0.0 | 521.0 |
| | 75 | 12.3 | 7500.0 | 35.5 | 0.0 | 810.5 |

□ 髄液検査検査 (n=115)

- 検査年月日 1995/01/27～2017/06/08 で分布
- 髄液検査 実施 82 件(75.9%) 未実施 26 件(24.1%)
- 髄液検査 抗 HTLV-1 抗体 (※新規のみ) 陽性 35 件(92.1%) 陰性 2 件(5.3%) 未検査 1 件 (2.6%)
- 髄液検査 Oligoclonal IgG Band (※新規のみ) 実施 6 件(16.2%) 未実施 30 件(81.1%) 不明 1 件(2.7%)
- 明らかな外れ値の場合は、単位変換を考慮しつつ、個別に除外・採用を判断する

表：髄液検査基本統計量 (n=115)

| | | 髄液検査_タンパク質 | 髄液検査_細胞数 | 髄液検査_IgG index |
|------|-----|------------|----------|----------------|
| 度数 | 有効 | 79 | 78 | 39 |
| | 欠損値 | 36 | 37 | 76 |
| 平均値 | | 44.92 | 42.47 | 18.15 |
| 標準偏差 | | 32.53 | 29.76 | 80.96 |
| 最小値 | | 15.0 | 15.00 | 0.00 |
| 最大値 | | 170.0 | 170.00 | 713.00 |
| パーセン | 25 | 27.20 | 1.00 | 0.57 |
| ル | 50 | 35.00 | 4.00 | 0.72 |
| | 75 | 45.00 | 9.25 | 0.94 |

■鑑別診断

- 鑑別診断（※新規のみ） 12名が9つの疾患全部の鑑別を、1名が亜急性連合性脊髄変性症以外の8つの疾患の鑑別がされていた。
 - 鑑別できるものにチェック、の選択肢は下記の通り
 1. 遺伝性痙性脊髄麻痺
 2. 他の脊髄炎
 3. 圧迫性脊髄障害
 4. 脊髄腫瘍
 5. 多発性硬化症
 6. 視神経脊髄炎
 7. 亜急性連合性脊髄変性症
 8. 脊髄小脳変性症
 9. スモン

■発症と経過

- 初発症状（※新規のみ）
 - 排尿障害 6名(46.2%)
 - しびれ感 4名(30.8%)
 - 感覚鈍麻 6名(46.2%)
 - 歩行障害 12名(92.3%)

表：初発症状組み合わせ（n=12、新規のみ）

| 歩行障害 | 感覚鈍麻 | 排尿障害 | しびれ感 | | 合計 |
|------|------|------|------|------|----|
| | | | 1.あり | 2.なし | |
| 1.あり | 1.あり | 1.あり | 2 | 2 | 4 |
| | | 2.なし | 1 | 1 | 2 |
| | 2.なし | 1.あり | 1 | 0 | 1 |
| | | 2.なし | 0 | 5 | 5 |
| 2.なし | 2.なし | 1.あり | | 1 | 1 |

- 初発症状組み合わせ

- 右表に示した。
 - ◇ 例えば、歩行障害、感覚鈍麻、排尿障害、しびれ感全てがあったものは2名

■重症度

- Barthel Index

- 【データクリーニング】得点算出について、各項目と合計得点の整合性を確認した。
 - ◇ 合計得点の計算が未実施（94-54=40レコード）
 - ◇ 合計得点の計算に誤り（54レコード中、3レコード）
 - 算出ミスもしくは入力ミスが2件（5点合わない）
 - 欠測項目があるが合計得点が記載されているデータ1件
 - ◇ 集計に際しては、各項目から Barthel Index 得点を算出して用いた。
- 各項目の分布を表に示した
- 合計得点分布を確認した
- Barthel Index 合計得点が85点以下であるものは63名(94.0%)、86点以上は4名(6.0%)であった。

表：Barthel Index 各項目の回答分布

| Barthel Index | | n | % |
|---------------|---|----|------|
| 食事 | 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える（10点） | 56 | 82.4 |
| | 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう）（5点） | 11 | 16.2 |
| | 3. 全介助（0点） | 1 | 1.5 |
| 車椅子からベッドへの移動 | 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（歩行自立も含む）（15点） | 21 | 30.9 |
| | 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10点） | 34 | 50.0 |
| | 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助（5点） | 8 | 11.8 |
| | 4. 全介助または不可能（0点） | 5 | 7.4 |
| 整容 | 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5点） | 49 | 72.1 |
| | 2. 部分介助または不可能（0点） | 19 | 27.9 |
| トイレ動作 | 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄） | 25 | 37.3 |
| | 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） | 36 | 53.7 |
| | 3. 全介助または不可能（0点） | 6 | 9.0 |
| 入浴 | 1. 自立（5点） | 8 | 11.8 |
| | 2. 部分介助または不可能（0点） | 60 | 88.2 |
| 歩行 | 1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15点） | 10 | 14.7 |
| | 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） | 31 | 45.6 |
| | 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） | 16 | 23.5 |
| | 4. 上記以外（0点） | 11 | 16.2 |
| 階段昇降 | 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） | 5 | 7.4 |
| | 2. 介助または監視を要する（5点） | 33 | 48.5 |
| | 3. 不能（0点） | 30 | 44.1 |
| 着替え | 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） | 20 | 29.4 |
| | 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5点） | 39 | 57.4 |
| | 3. 上記以外（0点） | 9 | 13.2 |
| 排便コントロール | 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） | 17 | 25.0 |
| | 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） | 45 | 66.2 |
| | 3. 上記以外（0点） | 6 | 8.8 |
| 排尿コントロール | 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） | 9 | 13.2 |
| | 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） | 43 | 63.2 |
| | 3. 上記以外（0点） | 16 | 23.5 |

表：Barthel Index 合計得点分布

| | | 度数 | パーセント | 有効% | 累積% |
|-----|---------|----|-------|-------|-------|
| 有効 | 0 | 1 | 1.4 | 1.5 | 1.5 |
| | 10 | 1 | 1.4 | 1.5 | 3.0 |
| | 20 | 3 | 4.3 | 4.5 | 7.5 |
| | 25 | 3 | 4.3 | 4.5 | 11.9 |
| | 30 | 1 | 1.4 | 1.5 | 13.4 |
| | 35 | 2 | 2.9 | 3.0 | 16.4 |
| | 40 | 2 | 2.9 | 3.0 | 19.4 |
| | 45 | 5 | 7.2 | 7.5 | 26.9 |
| | 50 | 8 | 11.6 | 11.9 | 38.8 |
| | 55 | 4 | 5.8 | 6.0 | 44.8 |
| | 60 | 11 | 15.9 | 16.4 | 61.2 |
| | 65 | 5 | 7.2 | 7.5 | 68.7 |
| | 70 | 8 | 11.6 | 11.9 | 80.6 |
| | 75 | 3 | 4.3 | 4.5 | 85.1 |
| | 80 | 3 | 4.3 | 4.5 | 89.6 |
| | 85 | 3 | 4.3 | 4.5 | 94.0 |
| | 90 | 2 | 2.9 | 3.0 | 97.0 |
| | 95 | 1 | 1.4 | 1.5 | 98.5 |
| | 100 | 1 | 1.4 | 1.5 | 100.0 |
| | 合計 | 67 | 97.1 | 100.0 | |
| 欠損値 | システム欠損値 | 2 | 2.9 | | |
| 合計 | | 69 | 100.0 | | |

□ 運動障害重症度

➤ Osame

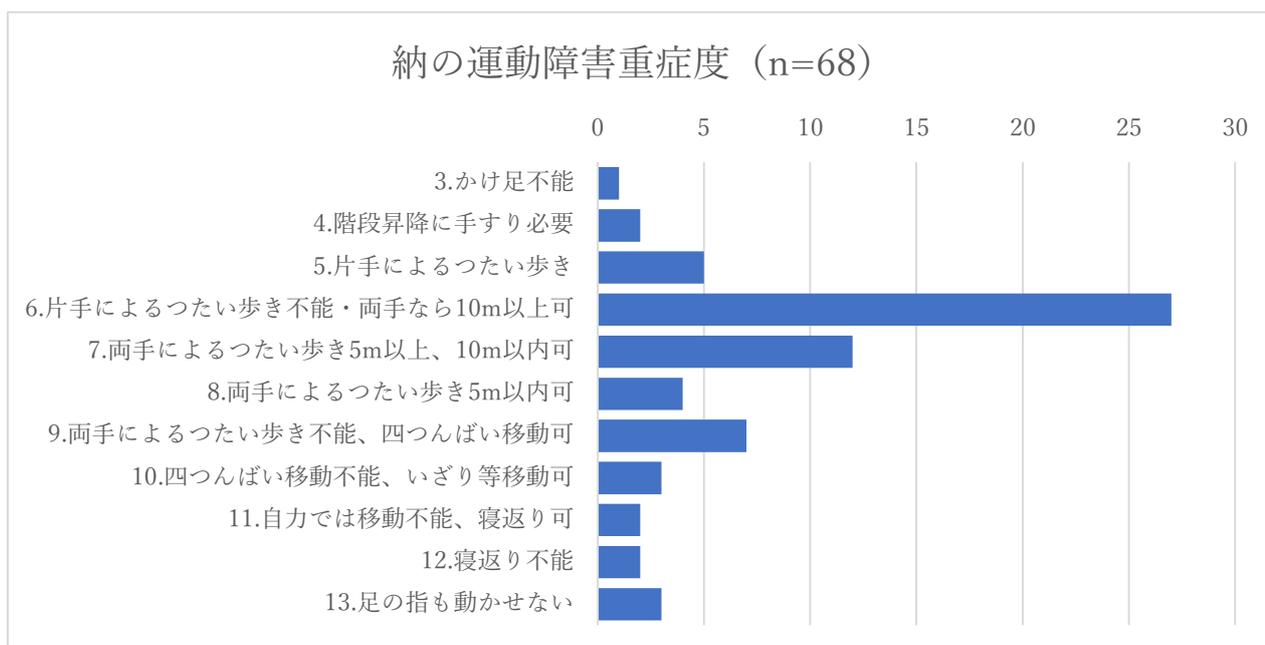
- ◇ OMDS6 が最頻値であり、27 名(39.7%)
- ◇ OMDS5 以上が 65 名 (95.6%)、4 以下は 3 名 (4.4%)
- ◇ 度数分布とグラフを次ページに示す

□ 重症度分類

- Barthel Index が 85 点以下又は OMDS で Grade5 以上が認定基準となっているため、確認した。
 - ◇ 基準を満たすもの (85 点以下、または OMDS5 以上) は 67 名中 66 名
 - ◇ 基準を満たさない 1 名は認定されている (OMDS3、Barthel Index90 点)。
 - 認定理由は「軽症高額」

表：納の運動障害重症度

| | | 度数 | パーセン ト | 有効パー セント | 累積パー セント |
|----|---------------------------------|---------|-----------|-------------|-------------|
| 有効 | 3. かけ足不能 | 1 | 1.4 | 1.5 | 1.5 |
| | 4. 階段昇降に手すり必要 | 2 | 2.9 | 2.9 | 4.4 |
| | 5. 片手によるつたい歩き | 5 | 7.2 | 7.4 | 11.8 |
| | 6. 片手によるつたい歩き不能・両手なら 10m 以上可 | 27 | 39.1 | 39.7 | 51.5 |
| | 7. 両手によるつたい歩き 5m 以上、10m 以内 可 | 12 | 17.4 | 17.6 | 69.1 |
| | 8. 両手によるつたい歩き 5m 以内可 | 4 | 5.8 | 5.9 | 75.0 |
| | 9. 両手によるつたい歩き不能、四つんばい 移動可 | 7 | 10.1 | 10.3 | 85.3 |
| | 10. 四つんばい移動不能、いざり等移動可 | 3 | 4.3 | 4.4 | 89.7 |
| | 11. 自力では移動不能、寝返り可 | 2 | 2.9 | 2.9 | 92.6 |
| | 12. 寝返り不能 | 2 | 2.9 | 2.9 | 95.6 |
| | 13. 足の指も動かせない | 3 | 4.3 | 4.4 | 100.0 |
| | 合計 | 68 | 98.6 | 100.0 | |
| | 欠損値 | システム欠損値 | 1 | 1.4 | |
| 合計 | | 69 | 100.0 | | |



■治療その他

□ インターフェロンα

- 投与あり 3名(4.4%)
 - ◇ 投与回数には1名は48回、2名は不明
- 治療効果、3名とも「不変」

□ 副腎皮質ステロイド

- パルス療法
 - ◇ あり 9名(13.4%)
 - ◇ 治療効果は、改善8名(80.0%)、不変1名(10.0%)
- 経口投与
 - ◇ あり 35名(51.5%)
 - ◇ ありの場合の種類 セレスタミン1名(1.4%) プレドニゾロン24名(34.8%) プレドニソン6名(8.7%)
 - ◇ 最大投与量 (mg) 平均 6.5±3.4、中央値5、最小値2.5、最大値15
 - セレスタミンは1.5625倍、メドロールの場合は1.25倍で換算した
 - 最大投与量単位に関するデータがないため、最大投与量の日あたり換算はできない事に注意して解釈する必要がある
 - ◇ 治療効果 改善13名(39.4%) 不変18名(54.5%) 不明2名(6.1%)

表：副腎皮質ステロイド_経口投与の最大投与量 (mg)

| | | 度数 | パーセント | 有効パーセント | 累積パーセント |
|-----|---------|----|-------|---------|---------|
| 有効 | 2.50 | 2 | 2.9 | 7.4 | 7.4 |
| | 3.00 | 3 | 4.3 | 11.1 | 18.5 |
| | 3.50 | 1 | 1.4 | 3.7 | 22.2 |
| | 5.00 | 9 | 13.0 | 33.3 | 55.6 |
| | 6.00 | 2 | 2.9 | 7.4 | 63.0 |
| | 6.25 | 1 | 1.4 | 3.7 | 66.7 |
| | 7.00 | 1 | 1.4 | 3.7 | 70.4 |
| | 9.00 | 2 | 2.9 | 7.4 | 77.8 |
| | 10.00 | 4 | 5.8 | 14.8 | 92.6 |
| | 15.00 | 2 | 2.9 | 7.4 | 100.0 |
| | 合計 | 27 | 39.1 | 100.0 | |
| 欠損値 | システム欠損値 | 42 | 60.9 | | |
| 合計 | | 69 | 100.0 | | |

□ 免疫抑制剤

- あり 5名(7.6%)
- 薬剤名(自由記載)と最大投与量、治療効果の組み合わせ
 - ◇ グラセプター 1mg 不変
 - ◇ グラセプター, セルセプト 1000mg / (※最大投与量、治療効果データは欠損)
 - ◇ ネオール (腎移植後のため) 100mg 不変
 - ◇ プレドニゾロン 9mg 不変
 - ◇ プログラフ 1.5mg 改善

□ 血液浄化療法

- あり 0名(0%)

□ その他の薬剤

- その他の薬剤は記載欄が2つある。結果を確認するにあたり、薬剤1、薬剤2をわけて表記した。
- 薬剤1 あり 16名(24.2%)
- 薬剤名+投与量の組み合わせと、治療効果の組み合わせを下記に示す。投与量が不明の場合もある。薬剤名が不明だが効果を報告されているデータが2件あった。

表 その他の薬剤_薬剤1の薬剤名+投与量とその治療効果の関連

| | @12700 その他の薬剤_薬剤1_治療効果 | | | 合計 |
|--------------|------------------------|-------|-------|----|
| | 1. 改善 | 2. 不変 | 4. 不明 | |
| @12400@12500 | 1 | 0 | 1 | 2 |
| その他の薬剤_ | 1 | 0 | 0 | 1 |
| 薬剤1 | 1 | 0 | 0 | 1 |
| 薬剤名+投与量 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | 1 | 1 | 0 | 2 |
| | 2 | 0 | 0 | 2 |
| 合計 | 8 | 5 | 1 | 14 |

- 薬剤 2 あり 7 名(12.5%)
- 薬剤名+投与量の組み合わせと、治療効果の組み合わせを同様に下記に示した。

表 その他の薬剤_薬剤 2 の薬剤名+投与量とその治療効果の関連

| | @13200 その他の薬剤_薬剤 2_治療効果 | | | 合計 | |
|----------------------------|-------------------------|-------|-------|----|---|
| | 1. 改善 | 2. 不変 | 4. 不明 | | |
| @12900@13000 | 0 | 0 | 1 | 1 | |
| その他の薬剤_ 薬剤 2 薬剤名+投与量 | ウブレチド, エブラニケル 1.5mg | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | サラゾピリン | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | セレコックス 200mg | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | デスモプレッシン .01mg | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | ハイシー 750mg | 0 | 1 | 0 | 1 |
| | メチコパール 1.5mg | 1 | 1 | 0 | 2 |
| 合計 | 4 | 3 | 1 | 8 | |

■人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

□ 集計結果は下記の通り。

- 記載のあった患者を精査したところ、人工呼吸器を利用している患者は 0 名
- 質問項目が「Barthel Index」の質問項目と酷似しているため、記載されたと考えられる

表：人工呼吸器（ただし、人工呼吸器利用患者は 0 名）

| 設問 | 選択肢 | n | % |
|---------------------------|--------------|---|------|
| 食事 | 自立 | 4 | 66.7 |
| | 部分介助 | 2 | 33.3 |
| 車椅子とベッド間の移動 n=5 | 自立 | 1 | 20.0 |
| | 軽度介助 | 2 | 40.0 |
| | 部分介助 | 1 | 20.0 |
| | 全介助 | 1 | 20.0 |
| 整容 n=6 | 自立 | 2 | 33.3 |
| | 部分介助/ 不可能 | 4 | 66.7 |
| トイレ動作 n=6 | 自立 | 2 | 33.3 |
| | 部分介助 | 3 | 50.0 |
| | 全介助 | 1 | 16.7 |
| 入浴 | 自立 | 1 | 16.7 |

| | | | |
|-----------------|--------------|---|------|
| n=6 | 部分介助/ 不可能 | 5 | 83.3 |
| 歩行 | 軽度介助 | 3 | 50.0 |
| n=6 | 部分介助 | 2 | 33.3 |
| | 全介助 | 1 | 16.7 |
| 階段昇降 | 部分介助 | 3 | 50.0 |
| n=6 | 不能 | 3 | 50.0 |
| 着替え | 自立 | 3 | 50.0 |
| n=6 | 部分介助 | 3 | 50.0 |
| 排便コントロール | 自立 | 3 | 50.0 |
| n=6 | 部分介助 | 2 | 33.3 |
| | 全介助 | 1 | 16.7 |
| 排尿コントロール | 自立 | 1 | 16.7 |
| n=6 | 部分介助 | 3 | 50.0 |
| | 全介助 | 2 | 33.3 |

HAM ねっとデータの基本集計

HAM ねっとデータを用いて、OMDS5 以上である HAM 患者を抽出し、臨床検査個人票と直接比較出来る項目についての基本集計結果を示し、その結果と比較することで臨床検査個人票を提出している HAM 患者の位置づけを検討することを予定している。

HAM ねっとデータの基本特性 探索的検討

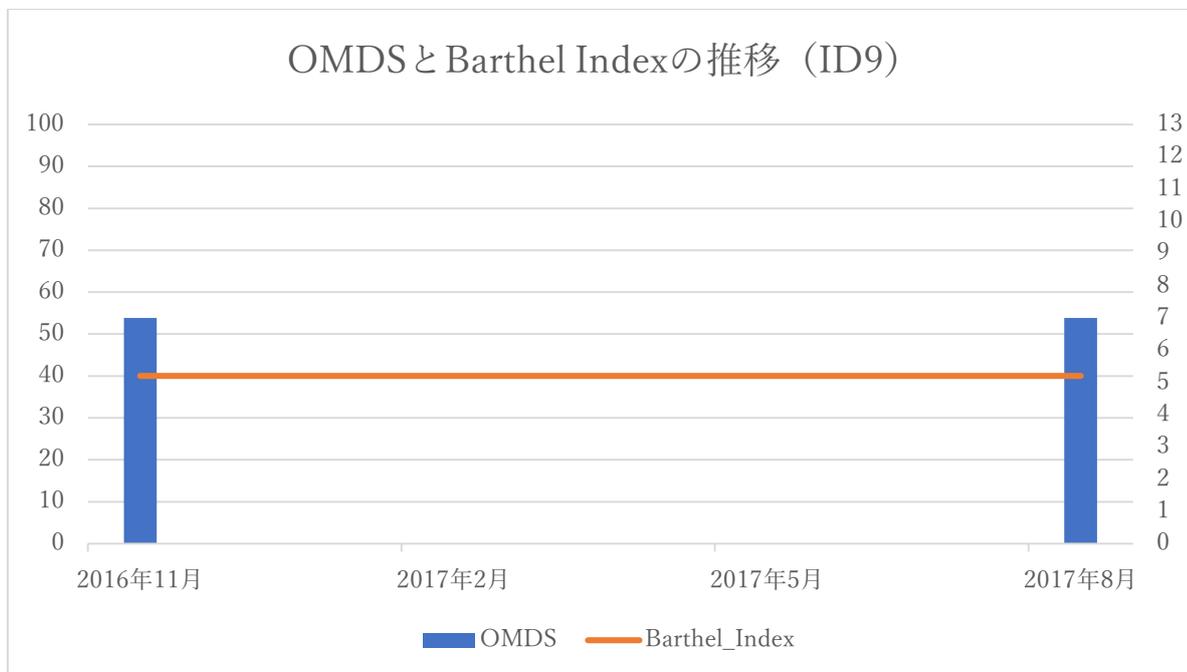
分析対象となる患者が 527 名、うち OMDS が 5 以上である患者が 394 名。394 名の基本属性を示す。
例)

- ・ 性別 男性 89 名(22.6%) 女性 305 名(77.4%) (臨床検査個人票 男性 14 名(20.6%)、女性 54 名(79.4%))
- ・ 合併症 ぶどう膜炎 28 名(7.1%) (臨床検査個人票 あり 8 名(11.8%))
- ・ 年齢 平均 63.42 標準偏差 10.34 (臨床検査個人票 平均年齢 63.55±10.82 歳)
- ・ 発症年齢 44.50 標準偏差 15.14 (臨床検査個人票 平均 49.59±13.03 歳)
- ・ 罹病期間 18.86 標準偏差 11.68 (臨床検査個人票 平均 14.00±9.96 年)

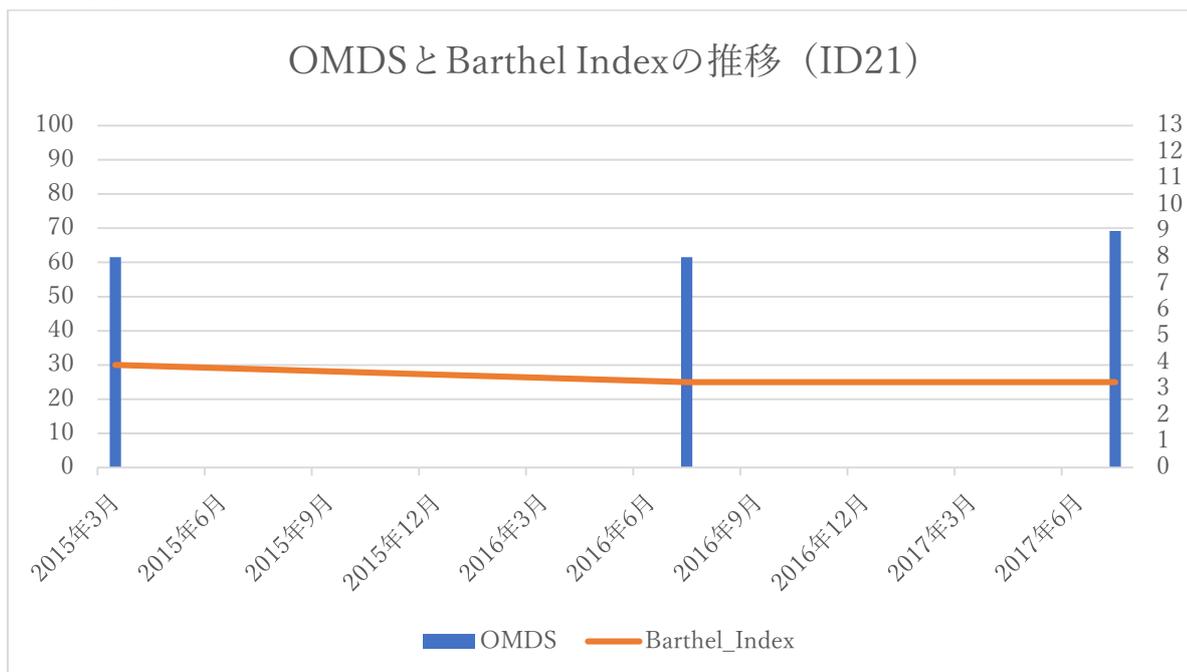
臨床検査個人票の分析方針検討のために_①個人の推移

臨床検査個人票が複数提出されているケースを対象に、グラフ描画により推移の把握を試みた。OMDSと Barthel Index を描画対象とした。

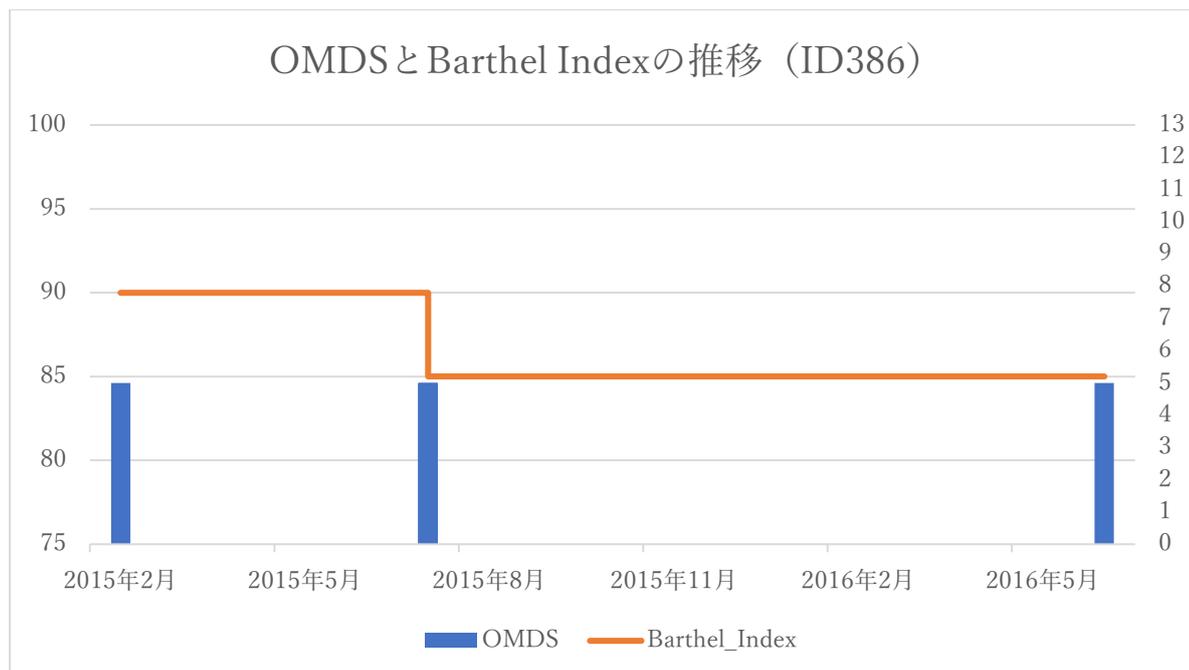
1. 2 地点のデータがある場合



2. 3 地点のデータがある場合



3. 4地点のデータがある場合



※ID386 は、新規が3回提出、うち2015年度は2回新規が提出されていたことを把握した。この結果を元にデータを精査することで、2015年の新規は更新であることが判明し、データクリーニングに活かすことができた。

臨床検査個人票の分析方針検討のために_②Barthel Index と OMDS との関連

Barthel Index と、OMDS の関連を検討した。検討に際しては全データ (n=115) を対象とした。

1. 基本統計量

OMDS 有効回答 114 平均 6.99、標準偏差 2.12

Barthel Index 有効回答 112 平均 59.78 標準偏差 20.9

2. 相関係数

相関係数 $r=-0.75$ ($p<0.001$), $\rho=-0.746$ ($p<0.001$)

3. OMDS と Barthel Index 得点のクロス集計

| | Barthel_Index | | | | | | | | | | | | | | | | | | | 合計 |
|--------|---------------|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|-----|-----|
| | 0 | 10 | 20 | 25 | 30 | 35 | 40 | 45 | 50 | 55 | 60 | 65 | 70 | 75 | 80 | 85 | 90 | 95 | 100 | |
| OMDS 3 | | | | | | | | | | | | | | | | 2 | 2 | | | 4 |
| 4 | | | | | | | | | | | | | 1 | | | 1 | | | | 2 |
| 5 | | | | | | | | | | | 3 | | | 1 | 3 | 2 | 2 | 2 | | 13 |
| 6 | | | | | | 1 | | 2 | 1 | 3 | 8 | 5 | 9 | 5 | 2 | 3 | 2 | | 1 | 42 |
| 7 | | | 1 | | 1 | 1 | 2 | 1 | 5 | | 4 | 1 | 1 | | | | | 2 | | 19 |
| 8 | | | | 1 | 1 | | | | 3 | 1 | 1 | | | | | | | | | 7 |
| 9 | | | | 1 | | | 2 | | 4 | 3 | 2 | | | | | | | | | 12 |
| 10 | | | | | | | 1 | 1 | | | 2 | | | | | | | | | 4 |
| 11 | | | | 1 | | 1 | | | | 1 | | | | | | | | | | 3 |
| 12 | | | 1 | 1 | | | | | | | | | | | | | | | | 2 |
| 13 | 1 | 2 | 1 | | | | | | | | | | | | | | | | | 4 |
| 合計 | 1 | 2 | 3 | 4 | 2 | 3 | 5 | 7 | 12 | 7 | 19 | 6 | 11 | 6 | 5 | 8 | 6 | 4 | 1 | 112 |

臨床検査個人票の分析方針検討のために_③HAM ねっとデータの連結

- ・ HAM ねっとは、原則 1 年おきに 1 度調査を実施している。そのため、同一年度に複数の臨床検査個人票がある場合は、いずれか一つを選んで突合対象とする方針である。
- ・ 突合のイメージとして、下記に 6 ケース分のデータを示す。

表：HAM ねっとデータと臨床検査個人票データとの連結イメージ

| 回答者 | 調査日_ | 調査日_ | 調査日_ | 調査日_ | 調査日_ | 調査日_ | 新規 | 新規 | 更新 | 新規 | 更新 | 更新 |
|-----|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|------|------|------|------|------|------|
| | 基本調査 | 基本調査 | 基本調査 | 基本調査 | 基本調査 | 基本調査 | | | | | | |
| | _1st | _2nd | _3rd | _4th | _5th | _6th | 2014 | 2015 | 2015 | 2016 | 2016 | 2017 |
| 9 | 2012/04/10 | 12-JUN-13 | 06-JUN-14 | 19-JUN-15 | 07-MAY-16 | 25-MAY-17 | | | | 1 | | 1 |
| 17 | 2012/05/15 | 30-MAY-13 | 20-OCT-14 | 25-JUN-15 | 14-APR-16 | 13-APR-17 | | | | | 1 | |
| 21 | 2012/04/20 | 31-MAY-13 | 30-MAY-14 | 19-JUN-15 | 29-JUN-16 | 12-MAY-17 | 1 | | | | 1 | 1 |
| 26 | 2012/04/24 | 18-JUN-13 | 11-JUN-14 | 08-JUN-15 | 09-MAY-16 | 18-MAY-17 | 1 | | | | | |
| 37 | 2012/07/10 | 02-SEP-13 | 08-AUG-14 | 03-AUG-15 | 01-AUG-16 | 02-AUG-17 | | | | 1 | | |
| 49 | 2012/05/30 | 25-DEC-13 | 25-JUN-14 | 07-SEP-15 | 11-JAN-17 | 19-JAN-18 | 1 | | 1 | | 1 | |

- ・ 調査日_1st～調査日_6th が HAM ねっとデータの調査日時、新規 2014～更新 2017 が臨床検査個人票のデータの有無を示している。黄色のマークで染めたデータが、突合対象のデータとなる予定
- ・ 突合に際しては、HAM ねっと調査データが隔年ではなくできるだけ連続するよう調整する予定でデータ処理を進めている。

以上

【平成30年度 単年度分】

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

（分担）研究報告書

指定難病制度の公平性に関する研究

研究分担者 千葉 勉 京都大学医学研究科 名誉教授

研究分担者 井田博幸 東京慈恵会医科大学医学部 教授

研究分担者 楠 進 近畿大学医学部 教授

研究分担者 宮坂信之 東京医科歯科大学医学部 名誉教授

研究分担者 山科 章 東京医科大学 特任教授

研究要旨

平成 27 年 1 月に「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。）が施行され、難病の患者に対する医療費助成は、消費税を財源とする、法律に基づく社会保障給付制度となった。これに伴い、医療費助成の対象者については、制度の安定性、他の社会保障給付制度との公平性、対象疾病間の公平性の観点から、指定難病に罹患している者のうち、症状の程度が日常生活又は社会生活に支障を来す程度である者に限ることとされ、具体的には、疾病の特異性を勘案し疾病ごとに設定される重症度分類（医療費助成基準）によって当該症状の程度を測ることとされた。

現在、重症度分類（医療費助成基準）については、毎年実施される指定難病検討委員会における対象疾病の追加検討時に、疾病ごとに個別に議論され、設定されている。これにより、平成 31 年 4 月現在で指定されている 331 疾病全てにおいて、個別の重症度分類（医療費助成基準）が設定されているところである。

本分科会における研究では、法制定時の趣旨を踏まえ、これまで個別に設定されてきた重症度分類（医療費助成基準）について、疾病間の公平性がより担保された基準とすることが可能かどうか検討を行った。具体的には、現行の全指定難病 331 疾病について、疾病横断的な基準により、各疾病の症状の程度を測ることが可能かどうかを検討した。検討に当たっては、各疾患領域を専門とする医師（多くは難治性疾患政策研究事業の研究班に所属）に協力を依頼した。

疾患横断的な基準の在り方として、①全疾患に関し、modified Rankin Scale（以下 mRS）や Berthel Index（以下 BI）等同一の基準を一律に導入することができるかどうか、②疾患群ごとに共通の基準を導入することができるかどうか、の 2 つを検討した。

①については、検討の結果、指定難病の性質や症状が多様であるため、mRS や BI 等の同一の基準を全疾病に一律導入することは適切ではないとの結論に至った。

②については、類縁疾患を持つ疾患をどのように取り扱うか、及び各疾患をどのように疾患群に分類するかについて議論した後、疾患群ごとに共通の基準を導入することが可能かどうか検討した。検討に当たっては、各指定難病研究班及び関連学会からも意見を求めた。検討の結果、各疾患の独自性を勘案しつつも、各疾患群単位で共通の重症度分類を用いることが可能であるとの結論を得た。

その他、疾患群間での公平性や、他の社会保障給付制度との公平性についても議論がなされ、今後の重要な課題とされた。

A. 研究目的

各疾病間での重症度分類の整合性・公平性の担保が問題となりつつある。そこで本分科会における研究では、昨年度までの研究をさらに進め、指定難病における医療費助成の基準について疾患単位ではなく疾病横断的に俯瞰することで、安定的かつ公平性を担保した難病施策を継続するための基礎資料となりうるデータを収集することを目的とする。特に重症度分類（医療費助成基準）の公平化を検討することで当該目的を達成することとしたい。

B. 研究方法

1. 適切な疾病単位のとらえ方の整理

遺伝性自己炎症疾患、ライソゾーム病、ミトコンドリア病などにおいては類縁疾患を一つの告示病名としてまとめ、扱うことについての問題点を議論し、考え方を整理した。

2. 全疾患に同一の基準を一律導入することについての検討

BI、mRS等の日常生活の支障を測る基準を全ての指定難病に一律導入することが可能か検討を試みた。

3. 全指定難病の適切な疾患群への分類、整理

全指定難病をどの疾患群に分類することが適切かについて議論し、重症度分類を検討する際の疾患群の整理を行った。

4. 重症度の考え方の整理

重症度の判断基準について各疾患群でそれぞれ検討を行った。

5. 各疾患群の重症度分類の整理と公平化の試み

各指定難病研究班、ならびに関連学会に対して、重症度分類の公平化を視野にいた見直しについて依頼した。その結果をふまえて、各指定難病の重症度分類について、まず各疾患群に共通の重症度分

類が適応できないかについて検討した。

その上で、各疾患群間の重症度の公平化について討議した。

（倫理面への配慮）

特になし

C. 研究結果及びD. 考察

1. 適切な疾病単位のとらえ方の整理

a) 一連の類似疾病について、遺伝性自己炎症疾患やライソゾーム病など、一つの疾病として、ひとまとめにして扱うことについて議論がなされた。その結果、運用上ひとつの疾患としてくくるのが適切なものについては、一疾患としてまとめる方向性が確認された。

b) ミトコンドリア病についても、一疾患としてまとめる方向で一致したが、例えばレーベル遺伝性視神経症などは明らかに眼科疾患であり、すでに別に独立して扱われている（指定難病302）。一方でミトコンドリア心筋症はミトコンドリア病に含まれているが、循環器疾患として別にすべきとの意見も出された。これらの点については、重症度分類を各疾患群に統一する際に、特に問題になると考えられた。

c) また、同じ遺伝子異常に基づく疾患が別々の独立した指定難病となっている点をどうするか（非特異性多発性小腸潰瘍、肥厚性皮膚骨膜炎）についても議論され、今後、まとめる方向にすべきとの意見が出された。

2. 全疾患に同一の基準を一律導入することについては、指定難病はそれぞれが千差万別であり、それに伴う症状も多種多様であるため、全疾患を一律の基準で測ることは適切ではないとの結論に至った。

3. 指定難病の分類については、331疾病を15疾患群に分類し整理を行った。また、各疾

患群の重症度分類を考える際の基本原則として以下の考え方を整理した。

①できるだけ統一された基準を疾患群ごとに導入すること

②予後等は考慮せずに現時点の状態で判断すること

③疾患群ごとに統一した基準に適応できない疾患については、その理由が適切であること

①～③の考え方にに基づき、各政策研究班や関連学会と連携し、重症度分類について次項の通り整理を行った。

1. 神経疾患（82疾患）

- a) 神経疾患は、大きく mRS or BI（運動能力）、食事摂取、呼吸状態、てんかん、知能障害の5つの基準が適応可能であると考えられ、これらの基準に加え適宜追記で対応することが良いと考えられた。
- b) 82疾患のうち、約20疾患は mRS が適応可能である。
- c) mRS、BI ではどうしてもだめな疾患もある（多発性硬化症の Expanded Disability Status Scale（総合障害度評価尺度、以下 EDSS）など）。
- d) 複数の臓器にまたがる疾患は複数の分類を適応することで対応できるのではないか（NYHA 分類+CKD 分類など）。

2. 内分泌疾患（23疾患）

- a) 治療で改善したもの（ホルモン補充療法で軽症化した例など）を除くと、重症例しか適応できなくなるという懸念がある。
- b) 治療による改善を重症度分類に加味しないとすると、内分泌疾患の場合は、SF36 や EuroQOL-5Dimensions（以下 EQ-5D）のような QOL 基準を適応することで対応することが考えられる。
- c) 新たに指定された難病では、BI/mRS が適応できるものが結構存在する。

3. 腎疾患（14疾患）

- a) 現状でも、腎疾患に分類されるほぼすべ

ての疾患で CKD 分類を使用している。

- b) 一方で、腎疾患にも症状を呈する多くの疾患は腎以外の要素もあるため、CKD 以外の基準も必要となる。
- c) 難聴の基準が適応されている疾患があるが、アルポート症候群（告示番号218、以下番号のみ記載）耳鼻科疾患の適応基準と異なるため聴力の助成基準の統一が必要である。
- d) 腎性尿崩症についても CKD 分類の適応が可能であり、それに加えて個別の基準を設けることで対応できる可能性がある。
- e) ネフローゼ症候群（222）は寛解期には CKD 分類では軽症となるため助成の対象外となる例が多い。さらに、リツキサンが保険適応となったことで多くの症例が助成適応外となる可能性がある。
- f) 間質性膀胱炎は CKD とならないので腎疾患とは別の基準が必要である。
- g) 腎疾患以外の疾患で、CKD 分類を適応している疾患があるが、この場合、腎疾患の重症度分類と統一化させる必要がある。

4. 先天異常・遺伝子疾患（26疾患）

- a) 多くの疾患は、従来からの、臓器別の重症度分類の組み合わせで対応可能である。
- b) 4p 欠失症候群(198)、5p 欠失症候群(199) は基準が非常に多くなっている。
- c) 先天異常症候群（310）は、指定難病の数が多くなりすぎるために、直近に指定された疾患を一つにまとめた経緯がある。この点、今後はここにできるだけ集約させるのか、逆に別々に分けるのかは、検討すべき課題である。
- d) ジュベール症候群関連疾患（177）のネフロン瘦、髄質嚢胞腎は腎疾患で対応すべきではないか。
- e) ロスムンドトムソン症候群（186）は先天異常で対応可能。

5.皮膚結合組織疾患（14疾患）

- a) 神経線維腫症例(34)、表皮水泡症(36)、膿疱性乾癬（汎発性）(37)、色素乾皮症（159）、先天性魚鱗癬（160）、眼皮膚白皮症例（164）、弾性繊維性化性黄色腫（166）は病変が多臓器にわたるので、各臓器の診断基準が必要となる。
- b) 皮膚疾患については、無汗症（発熱）、色素乾皮症（遮光が必要）、先天性魚鱗癬（関節硬縮）、天疱瘡（易感染性）など、疾患によって呈する症状が異なるので、統一化は簡単ではない。
- c) ロスマンドトムソン症候群（186）は皮膚科よりも遺伝子異常/先天異常の範疇に入ると考えられる（眼科、整形外科などが関与、現在の重症度分類は、mRS、食事摂取、呼吸状態、によってなされている）。

6.免疫疾患（27疾患）

- a) 血管炎疾患(40-46)は、mRS や BI だけを統一の重症度分類として使用することは適切でない。一方で、腎機能障害、視力、聴力など、他の指定難病の重症度分類に用いられている基準を血管炎疾患にも用いることは可能かもしれない。統一した重症度分類が必要な場合は、現在の疾患別の重症度分類と mRS や BI などを同時に評価し、いずれかを満たせば医療費助成の対象とすることが適切ではないか。
- b) 膠原病の SLE(46)、SJ 症候群(38)の重症度分類は現行の SLE Disease Activity Index（以下 SLEDAI）を用いるべき。混合性結合組織病(52)、多発性筋炎/皮膚筋炎(50)の重症度分類は現行のものを用いるべき。ただし、筋障害については他の神経内科疾患との基準の統一性を検討する必要あり。特に、多様な症状を呈する混合性結合組織病では他の膠原病との整合性をとることが重要な課題で

ある。

- c) ベーチェット病(56)は共通の重症度分類のほかに疾患特異的の重症度分類も併用する必要がある。過去のぶどう膜炎で全盲となった患者への配慮、さらに障害を予防するための配慮を重症度分類に入れるべきではないか。
- d) サルコイドーシス(84)では、免疫領域における共通の QOL 指標（のみ）で重症度分類を設定するのが妥当で共通の QOL 指標として mRS や BI が適切と思われる。ただし、さらにより指標がないかは検討が必要（EQ-5D など）。
- e) 8つの疾患を含む遺伝性自己炎症疾患（325）は、いずれも重症度分類基準を mRS に統一することでよい。理由としては、遺伝性自己炎症性疾患がすでに BI を使用しておりこれらの疾患間での公平性から mRS もしくは BI で統一することが妥当である。ただし mRS のほうが BI より運用しやすい（EQ-5D も考慮の対象となる）。患者負担を考えた際、いずれも軽症高額制度により費用負担が大きく増加することはないと考えられる。
- f) 若年性特発性関節炎(107)では、sJADAS、Juvenile Arthritis Disease Activity Score（以下 JADAS）、mRS などを現行で使用している。これらを統一するかは今後の検討課題である。
- g) IgG4 関連疾患(300)は独自の重症度分類を採用している。臓器が多岐にわたるため、単純化された統一した分類を適応させたほうがよいのではないか。

7.眼科疾患（6疾患）

- a) 全体的に健眼の矯正視力が 0.3 未満を対象とすることで統一が可能である。また障害者の助成基準との整合性が必要。
- b) 患者数が最も多い網膜色素変性症(90)は、視野の要素が必要となる。

8.耳鼻咽喉科疾患（10疾患）

- a) 基本的に聴力による重症度分類を適応できる。
- b) 加えて mRS を適応し、さらに個別の分類を適応させることで多くは対応可能と思われる。
- c) 聴力については、他疾患群における聴力の重症度分類と一致させる必要がある。
- d) クレーズン症候群(181)、アペール症候群(182)、ファイファー症候群(183)、アントレ・ビクスラー症候群(184)は、「難治性てんかん」の基準を現行の重症度分類に追加する。
- e) アシャー症候群(303)も平衡障害を伴うことがあるため、日常生活の支障度の目安として mRS はあったほうがよい。
- f) 若年発症感音性難聴(304)は聴覚障害(70dB以上)と mRS を適応させる。遅発性内リンパ水腫(305)は平衡障害の新たな基準(身体障害者の基準との整合性を図った)と mRS を追加してはどうか。
- g) 難聴については、障害者の基準(6級以上)との整合性が取れている。
- h) 聴力の基準(70dB)と、視力の基準(健眼の矯正視力が0.3未満)では、聴力のほうが、重症度の基準が厳しいのではないか。

9.血液疾患(14疾患)

- a) 血液疾患では、ヘモグロビン、白血球、血小板など、すでに数値で重症度を区分できるものは、これらを適応しているが、それが困難な疾患がある。したがって個々の疾患についてはその疾患特有の重症度分類を追加することが好ましい。
- b) 現行の重症度分類が他疾患と比較して重症よりに設定されていると考えられる疾患がある。
- c) 障害者認定の基準と一致していない点は改善すべき(例:再生不良性貧血、障害認定の基準では網赤血球2万/ μ Lのみが重度障害(B表区分I)に該当し、

指定難病の重度障害基準と一致していない)。

- d) 造血細胞移植で造血能が改善したものの、遺伝性骨髄不全症候群に特有な身体症状を呈している患者さんのほとんどが、指定難病から外されているという問題点がある。
- e) 血液疾患で基準を満たす症例の多くが、治療によって一旦改善すると医療費助成の対象からはずれているという懸念がある。

10.呼吸器疾患(9疾患)

- a) 全体的に息切れスケール mMRC と動脈血液ガスの2項目を用いることで、統一化はある程度可能(動脈血液ガスを用いることで客観性も担保しているが、もし他疾患が主観的評価のみとなると不平等になる可能性がある)。
- b) 一方で、個々の疾患特有の症状もあるため、重症度分類の追加は必要。例えば、特発性間質性肺炎(85)では、労作時の低酸素血症が特徴であり、安静時のみの血液ガス所見では判断できないなどの課題がある。
- c) 呼吸器疾患も障害者の助成基準との整合性が必要。

11.循環器疾患(27疾患)

- a) 基本的に多くは NYHA 分類で対応可能である。
- b) 心筋症(57-59)は、別に心筋症としての基準が必要である。
- c) 手術などは主として小児期におこなわれるので、主として成人を対象とする指定難病制度では、他の心疾患と同様に NYHA 分類が適切ともいえる。この問題については、小児慢性特定疾患データベースとの整合性も考慮する必要がある。
- d) 循環器の薬剤は安価なものが多いので、軽症者については、軽症高額制度からはずれる可能性がある。

- e) バージャー病(47)は血管病変であり、NYHA 分類は使用できない。マルファン症候群(167)、エーラーダンロス症候群(168)も血管病変が主体なので、NYHA 分類だけでなく血管病変を評価するための要素が必要(将来の予後とは異なり、大動脈の拡張など、現時点で手術の必要性がある場合などは、手術適応などを重症度分類にもりこむべきではないか)。
- f) クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群(281)はまったく別の基準が必要である。
- g) 呼吸器疾患は検査値等の客観的な指標を用いているが、循環器疾患は臓器の特異性から主観的な指標である NAHA 分類が用いられている。そのため、循環器疾患の方が呼吸器疾患と比較してやや軽症よりになっているとも考えられる。

12. 消化器疾患 (20 疾患)

- a) 肝臓疾患のバッドキアリ症候群(91)、特発性門脈圧亢進症(92)、原発性胆汁性胆管炎(93)、自己免疫性肝炎(94)は Child-Pugh スコア、6点以上でくくれる可能性あり(ただしそれぞれ独自の追記は必要)。
- b) 原発性硬化性胆管炎(94)は Child Pugh では困難である。
- c) クロンクハイトカナダ症候群(289)、非特異性多発性小腸潰瘍(290)、遺伝性膵炎(291)、のう胞性線維症(299)は栄養でくくれる可能性がある(BMI, 血清 ALB、貧血のいずれか)。
- d) 好酸球性消化管疾患(98)は、小児と成人とで別の要素があるため、検討が必要である。
- e) 慢性特発性偽腸閉塞症(99)は、ほぼ全例重症と考えられる。巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症(100)、腸管神経節細胞減少症(101)、ヒルシュスプルング病(291)、胆道閉鎖症(296)、アラジール症候群

(297)は乳幼児から発症する疾患であり、ほぼ全例が重症に該当する。成人移行例は、101, 291 は栄養の基準、296,297 は Child Pugh スコアが適応できる可能性がある。

- f) クロウン病、潰瘍性大腸炎は、下痢、腹痛などの要素が入ってくるので、栄養のみでは評価は困難であり、むしろ EQ-5D などが適切かも知れない。
- g) 総排泄腔外反症(292)、総排泄腔遺残症(293)は、複数の基準が必要、一方乳幼児肝巨大血管腫(295)は出血や心肺障害など複雑な要素が加味される。
- h) 100, 291, 293, 295, 296 は乳幼児期での Burden が問題であり、成人に移行した際の基準は検討が必要である。

13. 骨関節疾患 (12 疾患)

- a) mRS が適応可能な疾患(黄色靭帯骨化症(68)、後縦靭帯骨化症(69)、広範脊柱管狭窄症(70)、強直性脊椎炎(271)、タナトフォリック骨異形症(275))は適宜、呼吸、食事・栄養の基準と併用する必要がある。
- b) 個別の基準が必要な疾患として、特発性大腿骨頭壊死症(71)、慢性再発性多発性骨髄炎(270)があげられる。
- c) すでに mRS が使用されている疾患が多く(172, 272, 273, 274, 326 など)、全体として mRS を基本としうる。ただし一部、食事・栄養・呼吸の要素を入れる必要がある。

14. 形成外科疾患 (4 疾患)

- a) すべて mRS が使用されており、それに呼吸、食事・栄養、出血、感染などの要素を併用している(リンパ管腫症/ゴーム病、巨大リンパ管奇形、巨大静脈奇形、巨大動静脈奇形(277-280))。

15. 代謝性疾患 (43 疾患)

- a) 疾患群の特性から予後の要素を入れて、

悪化しないための医療費を助成できるような重症度分類を設けるべき、との意見が強い。

- b) 多臓器にわたる疾患の場合、臨床試験で使われる指標を採用してはどうか。

4. 15 疾患群の整理による結果

指定難病全体を通して、多くの疾患で、mRS, BIあるいはEQ-5Dなどの基準が適応できる可能性が示唆された。

また、同一の疾患群に分類され、かつ同一の重症度分類を導入している2疾病において医療費助成の対象となる度合いに差がある疾病が認められた。これについては、今回の検討において、同一の基準を用いることが適切と考えられた。

5. その他の議論について

- a) 重症度分類の策定方針の変更、助成基準の変更を行えば、現場の混乱を招くおそれがあるため、慎重に検討すべきであるとの意見が多く出された。このため、仮に基準の変更を行う場合には、まず各政策研究班の研究代表者全員に対し、変更する趣旨について説明をする場を設ける等の対応をとるべき、との意見で一致した。
- b) 重症度分類の変更、助成基準の変更にあたっては、公平性ととともに、重症度分類の記入方法、判定の作業の簡素化が重要であるとの意見で一致した。
- c) 難病法に基づく医療費助成制度と同様、消費税を財源とする社会保障給付制度は他にもあるところ、そのような他制度との整合性、公平性をとることについても、今後の重要な課題であるとの認識で一致した。

E. 結論

- 1. 指定難病は、症状が多臓器にわたる疾患が多いため、一律に重症度分類を設ける

ことには困難を伴うが、それでも各疾患への助成の公平性を維持することは重要であり、重症度分類、あるいは医療費助成の「公平性を担保した基準」を設けることは必要である。

- 2. 本検討により、各疾患群に個別の重症度分類が適応できる可能性が示された[NYHA分類、CKD分類 modified Medical Research Council dyspnea scale (mMRC)、動脈血ガス、栄養状態 (BMI, アルブミンなど)、視力、聴力など]。さらに、指定難病全体を通して、多くの疾患で、mRS、BI、EQ-5Dなどの基準が適応できる可能性が示された。病変が複数の臓器に及ぶ疾患については、それぞれ臓器の共通の診断基準を用いて、複数の診断基準の最も重症なものを助成基準として採用する、という方法も考えられた。
- 3. 今後、他の社会保障給付制度との公平性、整合性も考慮すべきとの意見が出され、重要な問題であるとの認識で一致した。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

- 1. 論文発表
 - 1) Kato Y, Azuma K, Someda H, Shiokawa M, Chiba T: Case of IgG4-associated sclerosing cholangitis with normal serum IgG4 concentration, diagnosed by antilaminin 511-E8 antibody: a novel autoantibody in patients with autoimmune pancreatitis. *Gut* 2019 (in press).
 - 2) Wallace ZS, Zhang Y, Perugino CA, Naden R, Choi HK, Stone JH; ACR/EULAR IgG4-RD Classification Criteria Committee. Clinical phenotypes of IgG4-related disease: An analysis of two international cross-sectional cohorts. *Annals Rheum Dis*. 78(3):406-412.2019

- 3) Kamisawa T, Nakazawa T, Tazuma S, Zen Y, Tanaka A, Ohara H, Muraki T, Inui K, Inoue D, Nishino T, Naitoh I, Itoi T, Notohara K, Kanno A, Kubota K, Hirano K, Isayama H, Shimizu K, Tsuyuguchi T, Shimosegawa T, Kawa S, Chiba T, Okazaki K, Takikawa H, Kimura W, Unno T, Yoshida M: Clinical practice guidelines for IgG4-related sclerosing cholangitis. *J Hepato-Biliary Pancreatic Sci* DOI: 10.1002/jhbp.596:2019
- 4) Shiokawa M, Kodama Y, Sekiguchi K, Kuwada M, Tomono T, Kuriyama K, Yamazaki H, Morita T, Marui S, Sogabe Y, Kakiuchi N, Matsumori T, Mima A, Nishikawa Y, Ueda T, Tsuda M, Yamauchi Y, Sakuma Y, Maruno T, Uza N, Tsuruyama T, Mimori T, Seno H, Chiba T: Autoimmune pancreatitis (AIP), a major manifestation of immunoglobulin G4-related disease (IgG4-RD). *Sci Transl Med* Aug 8;10,453:2018 eaaq0997 DOI: 10.1126/scitranslmed.aaq0997
- 5) Shirakashi M, Yoshifuji H, Kodama Y, Chiba T, Yamamoto M, Takahashi H, Uchida K, Okazaki K, Ito T, Kawa S, Yamada K, Kawano M, Hirata S, Tanaka Y, Moriyama M, Nakamura S, Kamisawa T, Matsui S, Tsuboi H, Sumida T, Shibata M, Goto H, Sato Y, Yoshino T, Mimori T. Factors in glucocorticoid regimens associated with treatment response and relapses in IgG4-related disease: a multicenter study *Sci Rep*, 2018 Jul 6;8(1):10262. doi: 10.1038/s41598-018-28405-x.
- 6) Ito T, Kawa S, Matsumoto A, Kubota K, Kamisawa T, Okazaki K, Hirano K, Hirooka Y, Uchida K, Masuda A, Ohara H, Shimizu K, Arakura N, Masamune A, Kanno A, Sakagami J, Itoi T, Ito T, Ueki T, Nishino T, Inui K, Mizuno N, Yoshida H, Sugiyama M, Iwasaki E, Irisawa A, Shimosegawa T, Chiba T. Risk factors for pancreatic stone formation in type 1 autoimmune pancreatitis: A long-term Japanese multicenter analysis of 624 patients. *Pancreas* 48:49-54:2018
- 7) Hiroo Hoshina, Yohta Shimada, Takashi Higuchi, Hiroshi Kobayashi, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi. Chaperone effect of sulfated disaccharide from heparin on mutant iduronate-2-sulfatase in mucopolysaccharidosis type II. *Molecular Genetics and Metabolism*. 123: 118-122.2018
- 8) Kasai S, Sakai R, Koike R, Kohsaka H, Miyasaka N, Harigai M. Higher risk of hospitalized infection, cardiovascular disease, and fracture in patients with rheumatoid arthritis determined using the Japanese health insurance database. *Mod Rheumatol*. 28:1-7,2018
- 9) Yamanaka H, Hirose T, Endo Y, Sugiyama N, Fukuma Y, Morishima Y, Sugiyama N, Yoshii N, Miyasaka N, Koike T. Three-year safety and two-year effectiveness of etanercept in patients with rheumatoid arthritis in Japan: Results of long-term postmarketing surveillance. *Mod Rheumatol*.20:1-10,2018
- 10) Kaneko Y, Kato M, Tanaka Y, Inoo M, Kobayashi-Haraoka H, Amano K, Miyata M, Murakawa Y, Yasuoka H, Hirata S, Tanaka E, Miyasaka N, Yamanaka H, Yamamoto K, Takeuchi T; SURPRISE study group. Tocilizumab discontinuation after attaining remission in patients with rheumatoid arthritis who were treated with tocilizumab alone or in combination with methotrexate: results from a prospective randomized controlled study (the second year of the SURPRISE study). *Ann Rheum Dis*. 77(9): 1268-1275,2018
- 11) Takeuchi T, Harigai M, Tanaka Y, Yamanaka H, Ishiguro N, Yamamoto K, Miyasaka N, Koike T, Ukyo Y, Ishii Y, Yoshinari T, Baker D; GO-MONO study group. Clinical efficacy, radiographic, and safety results of golimumab monotherapy in Japanese patients with active

rheumatoid arthritis despite prior therapy with disease-modifying antirheumatic drugs: Final results of the GO-MONO trial through week 120. Mod Rheumatol, 8(5): 770-779,2018

- 12) Sakai R, Kasai S, Hirano F, Harada S, Kihara M, Yokoyama W, Tsutsumino M, Nagasaka K, Koike R, Yamanaka H, Miyasaka N, Harigai M. No increased risk of herpes zoster in TNF inhibitor and non-TNF inhibitor users with rheumatoid arthritis: epidemiological study using the Japanese health insurance database. Int J Rheum Dis. 21(9): 1670-1677,2018
- 13) Umezawa N, Kawahata K, Mizoguchi F, Kimura N, Yoshihashi-Nakazato Y, Miyasaka N, Kohsaka H. Interleukin-23 as a therapeutic target for inflammatory myopathy. Sci Rep. 8(1): 5498,2018
- 14) 井田博幸. 小児慢性特定疾患児童成人移行期支援モデル事業. 医学のあゆみ. 265:901-906. 2018
- 15) 井田博幸. Gaucher病に対する基質合成抑制療法. 小児内科. 50:1577-1580. 2018
- 16) 井田博幸. ライソゾーム病の基礎と臨床. 医学のあゆみ. 別冊:31-36. 2018

H. 知的所有権の出願・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

【平成30年度 単年度分】

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

（分担）研究報告書

指定難病データベースのありかたおよび研究活用に関する研究

研究分担者 古澤 嘉彦

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科

研究要旨

本研究では、指定難病データベースの研究における有効活用について検討することを目的に研究を行った。難治性疾患政策研究事業の研究班にニーズ調査を行ったところ、研究活用に関する期待は高いものの、信頼性や悉皆性についての課題が顕在化した。信頼性・研究意義の検証として、HTLV-1感染症の研究レジストリを活用した検証研究を行った。小児慢性特定疾病データベースとの連携については、対象疾患としてミトコンドリア病を候補として研究計画の作成を進めた。

A. 研究目的

難病法に基づく国の方針として、指定難病患者データベースは、「医薬品等の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制に整備するとともに、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討すること」とされている。

本研究は、臨床調査個人票が登録される指定難病データベースについて、その在り方や研究活用に関して検討・提言することを目的とする。

B. 研究方法

①指定難病データベースの研究利用に関するニーズ調査

難治性疾患政策研究事業で支援されている研究班に対し、指定難病データベースに関するニーズや意見についてアンケート調査を行い、結果を分析した。

②指定難病データベース登録内容の意義や信頼性に関する検討(feasibility study)

指定難病データベースにおいて、特定の疾患に関して登録されているデータについて、研究レジストリで登録されているデータと比較検討

することで、その信頼性や意義について検証した。

具体的には、HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) を対象としたレジストリ (HAM ネット) に登録されている患者を対象とし、研究同意が得られた患者の平成 27 年～平成 29 年の指定難病データベースに登録されているデータおよび当該患者のレジストリに登録されているデータを解析対象とした。名寄せ突合を通じて・指定難病データベースの信頼性の検証、各データ項目の意義に関する検証、他データベースとの名寄せによる研究的付加価値の創出に関する検証、経年データの意義に関する検証を行った。

また、ウェルナー症候群においても同様の検証を行うべく研究計画の作成を進めた。

③小児慢性特定疾病データベースとの連携に関する検討

小児慢性特定疾病データベースと指定難病データベースの連携について、特定の疾患でデータ比較を行う研究計画の作成を進めた。

(倫理面への配慮)

②については、研究実施機関である聖マリ

アンナ医科大学および医薬基盤研究所の倫理委員会にて承認を得たうえで、対象患者から書面で研究同意を得て研究を行った（聖マリアンナ医科大学 生命倫理委員会 第 2044 号）。②以外については現時点では直接患者から情報を得ることなどは行っていないため、倫理面には問題がないと考える。

C. 研究結果

①指定難病データベースの研究利用に関するニーズ調査

平成 30 年度難治性疾患政策研究事業で支援を受けている 89 研究班を対象とした。メールにてアンケート調査を依頼した。79 班から回答を得た（回答率 88.8%）。

アンケート結果全体として、以下の傾向があった（結果詳細は資料 9 参照）。

指定難病データベースについて

- ・比較的多くの班で今年度の研究計画に本データベースの活用が含まれていた（研究内容の詳細は別途確認が必要）。

- ・ほとんどの班において、本データベースの活用に関する希望があった。疫学調査、実態調査、治療状況調査が主な目的であったが、レジストリデータとの比較検討や移行期医療の実態調査なども含まれていた。

- ・本データベースの価値を高めるための要素として、経年変化が追えること、悉皆性の確保、信頼性の担保、名寄せ機能、データ項目の見直しに関する意見が多かった。また、登録者へのアクセス、クラウド入力、就労や QOL 情報の追加などの意見もあった。

小児慢性特定疾病データベースについて

- ・多くの班において、本データベースの活用に関する希望があった。

- ・疫学調査、実態調査、治療状況調査、予後調査が主な目的であった。

- ・本データベースの課題として、データ項目の見直し、名寄せ機能、悉皆性や信頼性の担保などに関する意見があった。

他データベースとの連結について

- ・多くの班で、指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病データベースとの連結および指定難病データベース/小児慢性特定疾病データベースと難病プラットフォームとの連結に関する希望があった。

②指定難病データベース登録内容の意義や信頼性に関する検討

ニーズ調査の結果をもとに、聖マリアンナ医科大学の山野教授らを分担研究者として追加し、同教授が運営する HAM ネットを用いた検証的研究を行った。

本研究に関して聖マリアンナ医科大学および医薬基盤研究所の倫理委員会の承認を取得後に、HAM ネットに登録されている患者 502 名へ同意説明文書および同意書を郵送し、183 名から書面同意を得た。同意を得た患者の氏名、性別、生年月日、住所の情報を、指定難病データベース構築を担当している医薬基盤研究所へ送り、当該患者の指定難病データベースに登録されている臨床調査個人票のデータを、個人に直結する情報を除外した上で、聖マリアンナ医科大学へ郵送し、HAM ネットに登録されている当該患者のデータとあわせて解析した。

患者数 69 名（うち、新規 16 件、更新 53 件）が対象となった。データ件数は 115 件（うち、新規 57 件、更新 58 件）だった。69 名中 1 名は不認定であった。

基本属性は以下の通り。

- ・性別 男性 14 名(20.6%)、女性 54 名(79.4%)

- ・平均年齢 63.55±10.82 歳、年齢中央値 65 歳、最小値 31 歳 最大値 85 歳

- ・発症年齢 平均 49.59±13.03 歳、中央値 50.5 歳、最小値 18 歳 最大値 76 歳

- ・罹病期間 平均 14.00±9.96 年、中央値 12 年、最小値 1 年 最大値 41 年

解析対象となった 115 件に関して、Barthel Index と HAM に特化した重症度分類である

OMDSについて相関を検討したところ、相関係数 $r=-0.75$ ($p<0.001$)、 $\rho=-0.746$ ($p<0.001$)と有意な相関をみとめており、双方が有用な重症度スケールであることが示唆された。

個別患者における臨床調査個人票のデータと HAM ねつとに登録されているデータの突合解析については現在進行中である。

解析結果（暫定版）は資料 10 にまとめた。

ウェルナー症候群については、研究レジストリを担当している千葉大学の横手教授に依頼し、2019 年度に同意取得およびデータ解析を行う方針とした。

③小児慢性特定疾病データベースとの連携に関する検討

小児慢性特定疾病データベースとの連携を検討するうえで、指定難病データベースに登録されている個人に紐づくデータ同士を比較検討することが必要である。現時点ではそれぞれのデータベースで個人を名寄せすることはできないため、研究レジストリを用いて、②同様に患者同意を得たうえで、該当する患者に紐づく双方のレジストリに登録されているデータを抽出して、突合解析を行う必要がある。

対象疾患候補として小児期に発症し、その後成人へ移行しうる疾患であるミトコンドリア病を選定した。ミトコンドリア病に関する研究レジストリを構築している千葉県立こども病院の村山医師に依頼し、来年度施行にむけて調整を行った。

D. 考察

①指定難病データベースの研究利用に関するニーズ調査

アンケート結果から以下のポイントを考察した。

・指定難病患者データベースおよび小児慢性特定疾病データベースに関する研究利用の希望は多いものの、多くの班で、悉皆性や信頼

性、経年変化、名寄せ、データ項目等について問題意識があることが想定される。

・他データベースとの連結については多くの研究班で希望があり、対応が必要と考える。

今後取り組むべき課題として、以下の内容を考察した。

a) 悉皆性の担保

・軽症者登録の推進

登録者/記載者へのインセンティブを考慮する必要がある。軽症者は研究レジストリで代替することも検討する必要がある。

・登録作業の簡便化

web 入力、過去データ/研究レジストリデータの参照などの検討が必要である。

b) 経年データへの対応

同意書の変更、データベース内で紐づけなどが必要である。

c) 名寄せについて

他の行政データベースの動きと合わせて、名寄せに対応できるように準備が必要である。

d) 信頼性の確保

信頼性について客観的検証が必要である。

e) データ項目

個別のデータ項目の研究的意義について客観的検証が必要である。

②指定難病データベース登録内容の意義や信頼性に関する検討(feasibility study)

同一患者における臨床調査個人票データと研究レジストリデータを突合し比較検討することは初の試みであり、臨床調査個人票データの信頼性やデータ項目の意義を検討する上で、事実に基づく極めて重要な有用な情報を得ることができる。今後臨床調査個人票のデータ項目がどうあるべきかを検討するうえで重要な基本資料になることが期待される。

E. 結論

指定難病データベースに関するニーズ調査を通じて、研究利用に関する高い期待および

様々な課題が改めて顕在化した。特定の疾患を対象として臨床調査個人票データに関する信頼性やデータ項目の研究的意義について、平成31年度中の成果報告にむけて、検証を行っている。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Yoshihiko Furusawa, Izumi Yamaguchi, Naoko Yagishita, Kazumasa Tanzawa, Fumihiko Matsuda, Yoshihisa Yamano, RADDAR - J Research and Development Group. National platform for Rare Diseases Data Registry of Japan *Learn Health Sys.* 2019;e10080.
<https://doi.org/10.1002/lrh2.10080>.

2. 学会発表

該当なし。

H. 知的所有権の出願・取得状況

該当なし。

【平成30年度 単年度分】

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））

（分担）研究報告書

指定難病制度の普及・啓発のための方法論の開発に関する研究

研究分担者 森 臨太郎

国立研究開発法人 国立成育医療センター政策科学研究部 部長

研究要旨

平成27年1月に施行された「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）に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加した。しかし、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。

本研究班では、「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」研究（研究代表者：和田隆志）により提案された電子カルテシステムの試験的な改良を本研究班で行うことで、普及・啓発を推進することを目的とした。また、厚生労働省、AMED および各関係学会と連携して、疾病（群）ごとに最適な普及・啓発方法を検討・開発し、実際にそれらの方法を用いて普及・啓発を推進することを目的とした。今年度は、電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良を実施するための準備を中心に施行した。システム改良にあたり課題と考えられた指定難病告示病名と MEDIS 病名の非対応を解決すべく、告示病名と MEDIS 病名のマッピングを行い、非対応の告示病名のリストを作成した。このリストを参考に、MEDIS に登録されていない病名の登録依頼を行った。また、電子カルテシステムおよび医事会計システムを来年度より本格的に改良するために、仕様書の作動性の確認を実施した。本研究班で得た結果は、学会や研究班等へ提供し、今後も指定難病の普及・啓発が推進されることを期待する。

A. 研究目的

難病法に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加した。しかし、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状があり課題とされている。

本研究班では、「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」研究（研究代表者：和田隆志）により提案された電子カルテシステムの試験的な改良を本研究班で行うことで、普及・啓発を推進することを目的とした。また、厚生労働省、AMED および各関係学会と連携して、疾病（群）ごとに最適な普及・啓発方法を検討・開発し、実際にそれらの方法を用いて普及・啓発を推進することを目的とした。

B. 研究方法

1) 電子カルテおよび医事会計システムの改良

システム改良を行うにあたり課題の整理を行った。課題を解決し、指定難病制度の普及・啓発のために最適なシステム改良の方法について議論を行った。具体的には①普及・啓発の対象者、②システムで対象とする病名、③普及・啓発の方法などについて議論を行い、システム改良の仕様書の作成を行った。来年度からの本格的なシステム改良に向けて、仕様書のシステムの作動性の検証を行った。

2) 指定難病病名と MEDIS 病名のマッピング

上記システム改良を行うにあたり、告示病名と MEDIS 病名が非対応であることが課題だった。本研究班でプログラムを作成し、告示病名と MEDIS 病名をマッピングし、非対応の告示病名のリストを作成した。このリストを参考に、MEDIS に登録されていない病名の登録依頼を検討した。

3) 患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発

患者を対象として、今後開始が予定されている患者申出制度について普及・啓発を行うためのパンフレットの作成を検討した。また、現在、臨床調査個人票の研究利用が患者へ十分に普及していない現状を鑑み、臨床調査個人票の利用方法を普及・啓発するためのパンフレット作成も検討した。

(倫理面への配慮)

本研究は、現時点では患者の個人情報などは扱っておらず、特に必要ないと考える。しかし、今後、患者の個人情報などを取扱う必要が生じた場合は、ヘルシンキ宣言（世界医師会、2013、ブラジル修正）および文部科学省・厚生労働省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」を遵守する。

C. 研究結果

3 分科会合同で開催した全体班会議を平成 30 年 4 月および平成 31 年 3 月に計 2 回開催した。また、普及・啓発分科会とデータベース分科会の 2 分科会合同で開催した合同分科会

を平成 30 年 7 月、10 月および平成 31 年 1 月に計 3 回開催した。これらの班会議で議論した検討事項をもとに、本研究班では

- ① 電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良
- ② 指定難病告示病名と MEDIS 病名の整合性
- ③ 患者申出制度および臨床調査個人情報の普及・啓発

を行った。また、厚生労働省や AMED および他の難病施策に関連する研究班とも密に連携を取り、情報共有を行った。

○平成 30 年度第 1 回全体班会議（平成 30 年 4 月 24 日）

普及・啓発分科会、均霑化分科会、データベース分科会（以下、DB 分科会という）の 3 分科会合同で開催した。各分科会で取り扱う事項および課題の整理を行った。また、整理した課題の検討方法についても議論を行った。今後、普及・啓発分科会と DB 分科会は合同で分科会を開催し、均霑化分科会は単独で分科会を開催する方針を取り決めた。また、3 分科会合同の班会議は、平成 30 年度は 2 回程度の開催予定とし、各分科会の成果報告を行うことが取り決めた。

○平成 30 年度第 1 回普及・啓発分科会、DB 分科会合同班会議（平成 30 年 7 月 27 日）

普及・啓発分科会および DB 分科会の 2 分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

・普及・啓発分科会

指定難病告示病名と MEDIS 病名および傷病名マスタの病名が統一されていないことが、課題の 1 つと考えた。MEDIS 病名と傷病名マスタの病名はリンクしており、どちらか一方を変更すれば、もう一方も変更になるという特性を生かし、MEDIS 病名に紐付けされていない指定難病告示病名を MEDIS へ登録以来する方針とした。

これまで、電子カルテシステムと医事会計システムの両者の改良を検討していたが、医事会計システムのみを改良することを検討した。具体的には、レセプトに指定難病告示病名があればポップアップで医療事務の方へ啓発するシステムを検討した。ポップアップが掲示されたら、医療事務より患者へ指定難病の関する一枚紙を提示する方法を検討した。

○第2回普及・啓発分科会、DB分科会合同班会議（平成30年10月29日）

普及・啓発分科会およびDB分科会の2分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

・普及・啓発分科会

前回の合同班会議では、①患者と②医療事務の2者を対象とし、医事会計システムのみの改良を行う方針だった。しかし、医師も普及・啓発の対象に含むべきかについて検討を行った。その結果、①医師、②患者、③医療事務の3者を対象とし、電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良を行う方針とした。

○第3回普及・啓発分科会、DB分科会合同班会議（平成31年1月29日）

普及・啓発分科会およびDB分科会の2分科会合同で開催し、以下のような検討を行った。

・普及・啓発分科会

電子カルテシステムおよび医事会計システム改良の仕様書を提示した。今年度は提示した仕様書の作動性を検証する方針を取り決めた。また、患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発に関するパンフレットの進捗状況について提示した。

○第2回全体班会議（平成31年3月10日）

普及・啓発分科会、均霑化分科会、DB分科会の3分科会合同で開催し、今年度の活動状況の報告を行った。

・普及・啓発分科会

電子カルテシステムと医事会計システムの改良を行うことを報告した。普及・啓発の対象は①医師、②患者、③医療事務の3者を対象として行う方針を確認した。また、難病外来指導管理料の病名を用いて普及・啓発を行う方針を確認した。指定難病告示病名とMEDIS病名が対応していない課題に対して、本研究班からMEDISへ登録以来を行った旨を報告した。来年度から実施するシステム改良の仕様書を提示し、今年度は作動性の検証を行っている旨を報告した。来年度は本格的にシステム改良を実施する方針を確認した。

○電子カルテおよび医事会計システムの改良

医師、患者、医療事務の3者を対象に普及・啓発を行うシステム改良を検討した。システム改良において使用する病名は外来指導

管理料の病名で統一する方針とした。医師には、電子カルテシステムの改良により、指定難病であることをポップアップで提示するシステムを検討した。患者および医療事務には、医事会計システムの改良により、指定難病に該当する病名が入力された場合、指定難病に該当する可能性がある旨の通知が手渡されるシステムを検討した。

これらの検討に基づき仕様書を作成した。今年度は仕様書の作動性の確認を実施した。

○指定難病病名とMEDIS病名のマッピング

システム改良を行うために、告示病名とMEDIS病名が非対応であることが課題だった。本研究班でプログラムを作成し、告示病名とMEDIS病名をマッピングし、非対応の告示病名のリストを作成した。このリストを参考に、MEDISに登録されていない病名の登録依頼を行った。

○患者申出制度および臨床調査個人票の普及・啓発

患者を対象として、今後開始が予定されている患者申出制度について普及・啓発を行うためのパンフレットの作成を行った。また、現在、臨床調査個人票の研究利用が患者へ十分に普及していない現状を鑑み、臨床調査個人票の利用方法を普及・啓発するためのパンフレット作成も行った。

D. 考察

「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」研究（研究代表者：和田隆志）において、5学会（日本皮膚科学会、日本外科学会、日本腎臓学会、日本神経学会、日本小児科学会）に対して行った実態調査を実施した。実態調査の結果、日本皮膚科学会では84%、日本外科学会では93%、日本腎臓学会では81%、日本神経学会では70%、日本小児科学会では83%の評議員（代議員）が

ら「指定難病の普及が十分でない」という回答が得られ、指定難病に対する普及啓発が進んでいない現状が浮き彫りとなった。指定難病の普及啓発が進んでいない1つの原因として、「指定難病に該当する疾患であることを知らないこと」が挙げられた。

本研究班では、上記課題を解決すべく、「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」研究班で検討した電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良に着手した。本研究班での検討の結果、(1)医師、(2)患者、(3)医療事務を対象とした電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良を行うこととした。このシステムの稼働に伴い、3者の指定難病に対する普及・啓発が進み、申請率の向上を始めとした指定難病制度の普及・啓発に繋がることを期待する。本研究班では、申請率の向上を1つの指標として次年度以降に普及・啓発の推進について評価を予定している。

また、前述の実態調査では「指定難病制度そのものに対する理解が不十分」であるという問題点も指摘された。本研究班では、来年度より開始が予定されている「患者申出制度」や「臨床調査個人票の研究利用」に関する普及・啓発のパンフレットの作成も実施した。これにより患者の指定難病制度に対する関心が深まり、申請率の向上の一翼を担うことを期待する。

E. 結論

難病法に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加し、患者の受ける恩恵は大きくなっていると考えられるが、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。前述の実態調査で指摘された

課題を解決すべく、本研究班では、①電子カルテシステムおよび医事会計システムの改良、②厚生労働省やAMEDおよび他の難病施策に関連する研究班と連携した、普及・啓発の方法論の開発（本年度はパンフレット作成を実施）などを行っている。

これらの研究成果により指定難病申請の向上を含めた、指定難病制度の普及・啓発が推進することを期待する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Hara A, Wada T, Sada KE, Amano K, Dobashi H, Harigai M, Takasaki Y, Yamada H, Hasegawa H, Hayashi T, Fujimoto S, Muso E, Kawakami T, Homma S, Yoshida M, Hirahashi J, Ogawa N, Ito S, Makino H, Arimura Y; Research Committee on Intractable Vasculitides and the Strategic Study Group to Establish the Evidence for Intractable Vasculitis Guideline . Risk Factors for Relapse of Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-associated Vasculitis in Japan: A Nationwide, Prospective Cohort Study. J Rheumatol 45(4):521-528, 2018
- 2) Yamamoto R, Imai E, Maruyama S, Yokoyama H, Sugiyama H, Nitta K, Tsukamoto T, Uchida S, Takeda A, Sato T, Wada T, Hayashi H, Akai Y, Fukunaga M, Tsuruya K, Masutani K, Konta T, Shoji T, Hiramatsu T, Goto S, Tamai H, Nishio S, Shirasaki A, Nagai K, Yamagata K, Hasegawa H, Yasuda H, Ichida S, Naruse T, Fukami K, Nishino T, Sobajima H, Tanaka S, Akahori T,

- Ito T, Yoshio T, Katafuchi R, Fujimoto S, Okada H, Ishimura E, Kazama JJ, Hiromura K, Mimura T, Suzuki S, Saka Y, Sofue T, Suzuki Y, Shibagaki Y, Kitagawa K, Morozumi K, Fujita Y, Mizutani M, Shigematsu T, Kashihara N, Sato H, Matsuo S, Narita I, Isaka Y. Regional variations in immunosuppressive therapy in patients with primary nephrotic syndrome: the Japan nephrotic syndrome cohort study. Clin Exp Nephrol 22(6):1266-1280, 2018
- 3) Harigai M, Nagasaka K, Amano K, Bando M, Dobashi H, Kawakami T, Kishibe K, Murakawa Y, Usui J, Wada T, Tanaka E, Nango E, Nakayama T, Tsutsumino M, Yamagata K, Homma S, Arimua Y. 2017 Clinical practice guidelines of the Japan Research Committee of the Ministry of Health, Labour, and Welfare for Intractable Vasculitis for the management of ANCA-associated vasculitis. Mod Rheumatol 29(1):20-30, 2018
- 4) Kanda E, Kashihara N, Matsushita K, Usui T, Okada H, Iseki K, Mikami K, Tanaka T, Wada T, Watada H, Ueki K, Nangaku M; Research Working Group for Establishing Guidelines for Clinical Evaluation of Chronic Kidney Disease. Guidelines for clinical evaluation of chronic kidney disease : AMED research on regulatory science of pharmaceuticals and medical devices. Clin Exp Nephrol 22(6):1446-1475, 2018
- リスロポエチン受容体抗体の臨床的意義, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 26 日
- 2) 佐田憲映・原章規・和田隆志・本間栄・針谷正祥: クラスタ解析を用いた ANCA 関連血管炎の分類と重症度に関する検討, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 28 日
- 3) 北川清樹・安藤舞・相良明宏・古市賢吾・和田隆志: ANCA 関連腎炎の臨床病理所見および予後の変遷, 第 62 回日本リウマチ学会総会・学術総会 2018 年 4 月 28 日
- 4) 和田隆志: 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, 第 61 回日本腎臓学会学術総会 2018 年 6 月 10 日
- 5) 大江宏康・油野岳夫・和田隆志: 医療情報と生理機能検査, 日本臨床検査自動化学会第 50 回大会 2018 年 10 月 12 日
- 6) 和田隆志: 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究, 平成 30 年度 JSN 公的研究班研究成果合同発表会 2019 年 2 月 3 日

H. 知的所有権の出願・取得状況

該当なし

2. 学会発表

- 1) 原章規・北川清樹・北島信治・遠山直志・岩田恭宜・坂井宣彦・清水美保・古市賢吾・和田隆志: ANCA 関連血管炎における抗エ

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍 (該当なし)

| 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 |
|------|---------|-----------|-----|------|-----|-----|-----|
| | | | | | | | |

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 |
|--|--|---|-------|---------|------|
| Hara A, Wada T, Sada KE, Amano K, Doibashi H, Harigai M, Takasaki Y, Yamada H, Hasegawa H, Hayashi T, Fujimoto S, Muso E, Kawakami T, Homma S, Yoshida M, Hirahashi J, Ogawa N, Ito S, Makino H, Arimura Y | Research Committee on Intractable Vasculitides and the Strategic Study Group to Establish the Evidence for Intractable Vasculitis Guideline . Risk Factors for Relapse of Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-associated Vasculitis in Japan | A Nationwide, Prospective Cohort Study. J Rheumatol | 45(4) | 521-528 | 2018 |

| | | | | | |
|--|---|--|-------|-----------|------|
| Yamamoto R, Imai E, Maruyama S, Yokoyama H, Sugiyama H, Nitta K, Tsukamoto T, Uchida S, Takakeda A, Sato T, Wada T, Hayashi H, Akai Y, Fukunaga M, Tsuruya K, Masutani K, Konta T, Shoji T, Hiramatsu T, Goto S, Tamai H, Nishio S, Shirasaki A, Nagai K, Yamagata K, Hasegawa H, Yasuda H, Ichida S, Naruse T, Fukami K, Nishino T, Sobajima H, Tanaka S, Akahori T, Ito T, Yoshio T, Katafuchi R, Fujimoto S, Okada H, Ishimura E, Kazama J, Hiromura K, Mimura T, Suzuki S, Saka Y, Sofue T, Suzuki Y, Shibagaki Y, Kitagawa K, Morozumi K, Fujita Y, Mizutani M, Shigematsu T, Kashihara N, Sato H, Matsuo S, Narita I, Isaka Y. | Regional variations in immunosuppressive therapy in patients with primary nephrotic syndrome | the Japan nephrotic syndrome cohort study. Clin Exp Nephrol | 22(6) | 1266-1280 | 2018 |
| Harigai M, Nagasaka K, Amano K, Bandono M, Dobashi H, Kawakami T, Kishibe K, Murakawa Y, Usui J, Wada T, Tanaka E, Nango E, Nakayama T, Tsutsumino M, Yamagata K, Hosonuma S, Arimura Y | 2017 Clinical practice guidelines of the Japanese Research Committee of the Ministry of Health, Labour, and Welfare for Intractable Vasculitis for the management of ANCA-associated vasculitis | Mod Rheumatol | 29(1) | 20-30 | 2018 |
| Kanda E, Kashihara N, Matsushita K, Usui T, Okada H, Iseki K, Mikami K, Tanaka T, Wada T, Watada H, Ueki K, Nangaku M | Research Working Group for Establishing Guidelines for Clinical Evaluation of Chronic Kidney Disease. Guidelines for clinical evaluation of chronic kidney disease | AMED research on regulatory science of pharmaceuticals and medical devices. Clin Exp Nephrol | 22(6) | 1446-1475 | 2018 |

| | | | | | |
|---|---|-------------------------------|-----------------------|---------|------|
| Kato Y, Azuma K, Sameda H, Shiokawa M, Chiba T | Case of IgG4-associated sclerosing cholangitis with normal serum IgG4 concentration, diagnosed by antilaminin 511-E8 antibody: a novel autoantibody in patients with autoimmune pancreatitis. | Gut | in press | | 2019 |
| Wallace ZS, Zhang Y, Perugino CA, Nafden R, Choi HK, Stone JH; ACR/EULAR IgG4-RD Classification Criteria Committee. | Clinical phenotypes of IgG4-related disease: An analysis of two international cross-sectional cohorts. | Ann Rheum Dis | 78(3) | 406-412 | 2019 |
| Kamisawa T, Nakazawa T, Tazuma S, Zenon Y, Tanaka A, Ohara H, Muraki T, Inagui K, Inoue D, Nishino T, Naitoh I, Itoi T, Notohara K, Kanno A, Kubota K, Hirano K, Isayama H, Shimizu K, Tsuyuguchi T, Shimosegawa T, Kawa S, Chiba T, Okazaki K, Takikawa H, Kimura W, Unno T, Yoshida M | Clinical practice guidelines for IgG4-related sclerosing cholangitis. | J Hepato-Biliary Pancreat Sci | DOI: 10.1002/jhbp.596 | | 2019 |
| Shiokawa M, Kodama Y, Sekiguchi K, Kikuwada M, Tomono T, Kuriyama K, Yamazaki H, Morita T, Marui S, Sogabe Y, Kakiuchi N, Matsumori T, Mima A, Nishikawa Y, Ueda T, Tsuda M, Yamauchi Y, Sakuma Y, Maruno T, Uza N, Tsuruyama T, Mimori T, Seno H, Chiba T | Autoimmune pancreatitis (AIP), a major manifestation of immunoglobulin G4-related disease (IgG4-RD). | Sci Transl Med | 8 (10) | 453 | 2018 |

| | | | | | |
|--|--|----------------|-------|-------|-------------|
| Shirakashi M, Yoshifuji H, Kodama Y, Chiba T, Yamamoto M, Takahashi H, Uchida K, Okazaki K, Ito T, Kawa S, Yamada K, Kawano M, Hirata S, Tanaka Y, Moriyama M, Nakamura S, Kamisawa T, Matsui S, Tsuboi H, Sumida T, Shibata M, Goto H, Sato Y, Yoshino T, Mimori T | Factors in glucocorticoid regimens associated with treatment response and relapses in IgG4-related disease: a multicenter study | Sci Rep | 8 (1) | 10262 | 2018 |
| Ito T, Kawa S, Matsumoto A, Kubota K, Kamisawa T, Okazaki K, Hirano K, Hirooka Y, Uchida K, Masuda A, Ohara H, Shimizu K, Arakura N, Masamune A, Kanno A, Sakagami J, Itoi T, Ito T, Ueki T, Nishino T, Inui K, Mizuno N, Yoshida H, Sugiyama M, Iwasaki E, Irisawa A, Shimosegawa T, Chiba T. | Risk factors for pancreatic stone formation in type 1 autoimmune pancreatitis: A long-term Japanese multicenter analysis of 624 patients. | Pancreas | 48 | 49-54 | 2018 |
| Kasai S, Sakai R, Koike R, Kohsaka H, Miyasaka N, Harigai M. | Higher risk of hospitalized infection, cardiovascular disease, and fracture in patients with rheumatoid arthritis determined using the Japanese health insurance database. | Mod Rheumatol. | 28 | 1-7 | 2018 Nov |
| Yamanaka H, Hirose T, Endo Y, Sugiyama N, Fukuma Y, Morishima Y, Sugiyama N, Yoshii N, Miyasaka N, Koike T. | Three-year safety and two-year effectiveness of etanercept in patients with rheumatoid arthritis in Japan: Results of long-term postmarketing surveillance. | Mod Rheumatol. | 20 | 1-10 | 2018 Sep |

| | | | | | |
|--|--|-----------------------------|-------|-----------|-------------|
| Kaneko Y, Kato M, Tanaka Y, Inoo M, Kobayashi-Haraoka H, Amano K, Miyata M, Murakawa Y, Yasuoka H, Hirata S, Tanaka E, Miyasaka N, Yamanaka H, Yamamoto K, Takeuchi T; SURPRISE study group. | Tocilizumab discontinuation after attaining remission in patients with rheumatoid arthritis who were treated with tocilizumab alone or in combination with methotrexate: results from a prospective randomized controlled study (the second year of the SURPRISE study). | Ann Rheum Dis | 77(9) | 1268-1275 | 2018 Sep |
| Takeuchi T, Harigami M, Tanaka Y, Yamanaoka H, Ishiguro N, Yamamoto K, Miyasaka N, Koike T, Ukyo Y, Ishii Y, Yoshinari T, Baker D; GO-MONO study group. | Clinical efficacy, radiographic, and safety results of golimumab monotherapy in Japanese patients with active rheumatoid arthritis despite prior therapy with disease-modifying antirheumatic drugs: Final results of the GO-MONO trial through week 120. | Mod Rheumatol. | 8(5) | 770-779 | 2018 Sep |
| Sakai R, Kasai S, Hirano F, Harada S, Kihara M, Yokoyama W, Tsutsumino M, Nagasaka K, Koike R, Yamanaka H, Miyasaka N, Harigami M. | No increased risk of herpes zoster in TNF inhibitor and non-TNF inhibitor users with rheumatoid arthritis: epidemiological study using the Japanese health insurance database. | Int J Rheum Dis. | 21(9) | 1670-1677 | 2018 Sep |
| Umezawa N, Kawahata K, Mizoguchi F, Kimura N, Yoshihashi-Nakazato Y, Miyasaka N, Kohsaka H. | Interleukin-23 as a therapeutic target for inflammatory myopathies. | Sci Rep. | 8(1) | 5498 | 2018 Apr 3 |
| Oba K, Horie N, Saito N, Saito K, Takeuchi T, Mimori T, Miyasaka N, Koike T, Tanaka Y. | Remission induction by raising the dose of Remicade in RA (RRR) study: Rationale and study protocol for a randomized controlled trial comparing for sustained clinical remission after discontinuation of infliximab in patients with rheumatoid arthritis. | Contemp Clin Trials Commun. | 8 | 49-54 | 2017 Aug 17 |

| | | | | | |
|---|--|--|----------------------------------|-----------|----------------|
| 井田博幸 | 小児慢性特定疾患児童 成人移行期支援モデル 事業 | 医学のあゆ み | 265 | 901-906 | 2018年6月9 日 |
| 井田博幸 | Gaucher病に対する基質 合成抑制療法 | 小児内科 | 50 | 1577-1580 | 2018年10月 1日 |
| Hiroo Hoshina, Yohta a Shimada, Takashi Higuchi, Hiroshi K obayashi, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi. | Chaperone effect of s ulfated disaccharide from heparin on mutan t iduronate-2-sulfata se in mucopolysacchar idosis type II | Molecular G enetics and Metabolism | 123 | 118-122 | 2018 |
| 井田博幸 | ライソゾーム病の基礎 と臨床 | 医学のあゆ み | 別冊 | 31-36 | 2019年1月1 5日 |
| Yoshihiko Furusaw a, Izumi Yamaguch i, Naoko Yagishit a, Kazumasa Tanzaw a, Fumihiko Matsud a, Yoshihisa Yaman o, RADDAR - J Resea rch and Developmen t Group | National platform for Rare Diseases Data R egistry of Japan | Learn Healt h Sys | DOI: 10. 1002/lrh 2.10080. | | 2019 |

平成31年 2月 15日

厚生労働大臣 殿

機関名 金沢大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 山崎 光悦



次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 研究者名 （所属部局・職名） 医薬保健研究域医学系 ・ 教授
（氏名・フリガナ） 和田 隆志 ・ ワダ タカシ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関：) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容：) |

- （留意事項）
- ・該当する□にチェックを入れること。
 - ・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

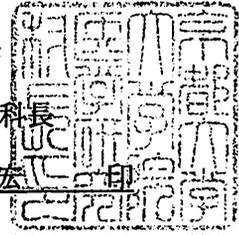
平成31年3月11日

厚生労働大臣
—(国立医薬品食品衛生研究所長) 殿
—(国立保健医療科学院長)—

機関名 京都大学

所属研究機関長 職名 医学研究科長

氏名 岩井 一宏



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 平成30年度厚生労働行政推進調査事業費補助金研究事業
2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究 (H30—難治等(難)—指定-003)
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学研究科・名誉教授
(氏名・フリガナ) 千葉 勉・チバ ツトム

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入 (※1) | | |
|--------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査 (※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること。 (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

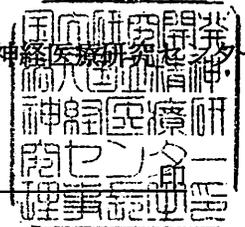
| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

2019年 4月 4日

厚生労働大臣
—(国立医薬品食品衛生研究所長)— 殿
—(国立保健医療科学院長)—

機関名 国立精神・神経医療研究センター
所属研究機関長 職名 理事長
氏名 水澤 英洋



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 平成30年度厚生労働行政推進調査事業費補助金研究事業
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究(H30—難治等(難)—指定-003)
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 脳神経内科 医師
(氏名・フリガナ) 古澤嘉彦 フルサワヨシヒコ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入(※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査(※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他(特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

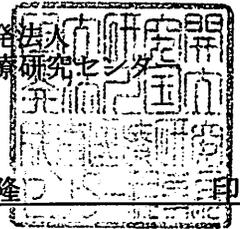
平成 30 年 11 月 22 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆



次の職員の平成 30 年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 政策科学研究部 ・ 部長
(氏名・フリガナ) 森 臨太郎 ・ モリ リンタロウ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入 (※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査 (※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する口にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年3月28日

厚生労働大臣
—(国立医薬品食品衛生研究所長)— 殿
—(国立保健医療科学院長)—

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆



次の職員の平成 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 平成30年度厚生労働行政推進調査事業費補助金研究事業
- 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究 (H30—難治等(難)—指定-003)
- 研究者名 (所属部局・職名) 臨床研究センター 生命倫理研究室 ・ 室長
(氏名・フリガナ) 掛江 直子 ・ カケエ ナオコ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入 (※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査 (※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する口をチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年4月9日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所
所属研究機関長 職名 理事長
氏名 米田 悦啓



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 難治性疾患研究開発・支援センター 研究調整専門員
（氏名・フリガナ） 秋丸 裕司 （アキマル ヒロシ）

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年 2月28日

厚生労働大臣 殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 松藤 千弥



次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた総合研究
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・教授
(氏名・フリガナ) 井田 博幸 (イダ ヒロユキ)

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入 (※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査 (※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成 31 年 4 月 3 日

厚生労働大臣殿

機関名 近畿大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 細井 美彦 印

次の職員の平成 30 年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 3. 研究者名（所属部局・職名） 医学部・神経内科・教授
（氏名・フリガナ） 楠 進・クスノキ ススム

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年3月26日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人東京医科歯科大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 吉澤靖之 印

次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 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)
- 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 研究者名 (所属部局・職名) 医学部 名誉教授
(氏名・フリガナ) 宮坂 信之 (ミヤサカ ノブユキ)

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入(※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査(※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他(特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年3月29日

厚生労働大臣
（国立医薬品食品衛生研究所長）殿
（国立保健医療科学院長）

機関名 東京医科大
所属研究機関長 職名 学長
氏名 林 由起子



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 平成30年度厚生労働行政推進調査事業費補助金研究事業
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究（H30—難治等（難）—指定-003）
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 医学教育推進センター・特任教授
（氏名・フリガナ） 山科 章・ヤマシナ アキラ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。
（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:) |

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年 2月28日

厚生労働大臣 殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 松藤 千弥



次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた総合研究

3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・教授

(氏名・フリガナ) 大木 隆生 (オオキ タカオ)

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入 (※1) | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査 (※2) |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

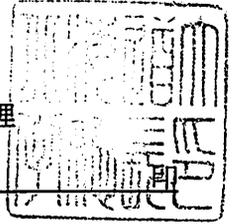
| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：) |

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年3月28日

厚生労働大臣 殿

機関名 北海道大学
所属研究機関長 職名 総長職務代理
氏名 笠原 正典



次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 大学院医学研究院・特任教授
（氏名・フリガナ） 佐々木 秀直・ササキ ヒデナオ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関：) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容：) |

（留意事項） ・該当する口にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成 31 年 3 月 29 日

厚生労働大臣
（国立医薬品食品衛生研究所長） 殿
（国立保健医療科学院長）

機関名 日本大学医学部
所属研究機関長 職名 医学部長
氏名 高山 忠利

次の職員の平成 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 平成 30 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金研究事業
- 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究（H30—難治等（難）—指定-003）
- 研究者名（所属部局・職名） 医学部・教授
（氏名・フリガナ） 照井 正・テルイ タダシ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称： ） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由： ） |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関： ） |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由： ） |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容： ） |

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 金沢大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 山崎 光悦



次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 医薬保健研究域医学系 ・ 准教授
（氏名・フリガナ） 原 章規 ・ ハラ アキノリ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|--------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関：) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由：) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容：) |

（留意事項） ・ 該当する□にチェックを入れること。
・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

機関名 聖マリアンナ医科大学
 所属研究機関長 職名 学長
 氏名 尾崎 承一

次の職員の平成30年度厚生労働行政推進調査事業費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
2. 研究課題名 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
3. 研究者名 （所属部局・職名）大学院医学研究科(先端医療開発学)・大学院教授
（氏名・フリガナ）山野 嘉久・ヤマノ ヨシヒサ

4. 倫理審査の状況

| | 該当性の有無 | | 左記で該当がある場合のみ記入（※1） | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|------------|--------------------------|
| | 有 | 無 | 審査済み | 審査した機関 | 未審査（※2） |
| ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 遺伝子治療等臨床研究に関する指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3） | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | 聖マリアンナ医科大学 | <input type="checkbox"/> |
| 厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |
| その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：) | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> |

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

| | |
|-------------|---|
| 研究倫理教育の受講状況 | 受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/> |
|-------------|---|

6. 利益相反の管理

| | |
|--------------------------|---|
| 当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究機関におけるCOI委員会設置の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:) |
| 当研究に係るCOIについての報告・審査の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:) |
| 当研究に係るCOIについての指導・管理の有無 | 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (有の場合はその内容: 企業より得ている研究費等については自己申告がなされており、その情報により利益相反は適切に管理されている) |

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
 ・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。