

厚生労働科学研究費（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

難病 DB と公的 DB/疾患レジストリとの連携

- 研究代表者 秋丸裕司（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所・難治性疾患治療開発・支援室・研究専門調整員）
- 研究分担者 盛一享徳（国立研究開発法人国立成育医療研究センター・研究所・小児慢性特定疾病情報室・室長）
- 木村友則（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所・難治性疾患研究開発・支援センター・センター長）
- 坂手龍一（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所・難治性疾患研究開発・支援センター・プロジェクトリーダー）
- 松田文彦（国立大学法人京都大学・大学院医学研究科附属ゲノム医学センター・教授）
- 泉 和生（国立研究開発法人 国立国際医療研究センター・臨床研究センター研究資源部・部長）
- 北川 明（国立研究開発法人国立国際医療研究センター・臨床研究センター・研究資源部 CIN 推進室長）
- 山野嘉久（聖マリアンナ医科大学・医学部・主任教授）
- 八木下尚子（聖マリアンナ医科大学・医学研究科・講師）
- 村山 圭（千葉県こども病院・代謝科・部長）
- 大竹 明（埼玉医科大学・ゲノム医療科・特任教授）

（研究要旨）

難病法及び児童福祉法改正法に明記されている施行から5年後見直しの論点の中では、データベース単一の利活用ではなく、その他の公的 DB や AMED 等の公的研究費で構築された疾病研究班が構築保有している疾患レジストリ等と連結して疾病研究や臨床試験申請などに活用すること、諸外国の公的 DB の実態や活用方法を調査し、実際に我が国の各種 DB に係るデータリンケージを行った上で、データ項目・連結キー・データ提供を将来的に行える方法等に関する課題を検証し、難病 DB・小慢性 DB のさらなる活用方法の改善に資する研究が求められている。このような背景を基に、本研究では以下の課題を検討した。

1. 難病 DB と連携可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成  
小慢 DB:232 疾病、難病プラットフォーム：136 疾病、CIN 疾患レジストリ：50 疾病
2. 連携効果及び技術的・倫理的課題の整理  
難病 DB と他の公的 DB（小慢 DB、NDB）と疾患レジストリ（難病プラットフォーム、CIN 疾患レジストリ）との連携効果など
3. 疾患レジストリとのデータ連携の実例準備  
難病 DB と疾患レジストリ（HAM ねっと、ミトコンドリア病 Leigh 脳症及び MELAS）
4. 海外の公的 DB の実態や活用方法

## 研究協力者

古澤嘉彦(武田薬品工業株式会社・ジャパン  
メディカルオフィスメディカルリサー  
チエクセレンス・ヘッド)

村井英継(国立研究開発法人医薬基盤・健  
康・栄養研究所・難治性疾患治療  
開発・支援室・研究専門調整員)

山口 泉(京都大学・大学院医学研究科附属  
ゲノム医学センター・特定講師)

岡崎敦子(順天堂大学・難病の診断と治療研  
究センター・准教授)

仲村朋香(国立国際医療研究センター・臨床  
研究センターレギュラトリーサイエン  
ス部・上級研究員)

伏見拓矢(千葉県こども病院・代謝科・医員)

松永綾子(千葉県こども病院・代謝科・主任  
医長)

荒尾正人(学校法人埼玉医科大学・小児科・  
助教)

味原さや香(学校法人埼玉医科大学・小児  
科・助教)

武者育麻(学校法人埼玉医科大学・小児科・  
助教)

## A. 研究目的

平成 29 年度から運用が開始されている指定難病患者データベース(難病 DB)及び小児慢性特定疾病児童等データベース(小慢 DB)は 5 か年が経過し、国内の難病患者や小児患者の相当数のデータが蓄積されている。令和 1 年度にはデータ提供に関するガイドラインが策定され、令和 2 年度からデータ提供申出審査会の承認を経てデータ提供が始まり、公的データベースの目標のひとつであるデータ登録からデータ提供までのプロセスが達成されている。

難病法及び児童福祉法改正法に明記されている施行から 5 年後見直しの論点の中では、データベース単一の利活用ではなく、その他の公的 DB や研究用疾患レジストリ

等と連結して疾病研究に活用すること、諸外国の公的 DB の実態や活用方法を調査し、データ項目・連結キー・データ提供を将来的に行える方法等に関する課題を検証し、難病 DB・小慢 DB のさらなる活用方法の改善に資する研究が求められている。

このような背景を基に、本研究では以下の課題を検討することを目的とした。

### 1. 連携可能疾病等の調査

難病 DB と小慢 DB や難病プラットフォーム、さらに CIN (Clinical Innovation Network) レジストリ検索システムに登録されている疾患レジストリとの間で連携可能な疾病の実態が全く不明である。難病 DB と小慢 DB/難病プラットフォーム/CIN レジストリ検索システムとの連携可能な疾病リストの作成に加え、それぞれに登録されるデータ項目の対比リストを連携研究推進の基礎資料として作成する。

### 2. 連携効果及び技術的・倫理的課題

根拠法が異なる難病 DB と他の公的 DB (小慢 DB、NDB など) や根拠法がない研究レジストリとの連携効果や課題について整理する。

### 3. 疾患レジストリとのデータ連携の実例

難病 DB や小慢 DB のデータ精度検証は、4 年前より指定型研究班(普及啓発班及び包括班)にて難病 DB と他の疾患レジストリとの比較解析を行って検討されているが、疾病研究を目的とした連携実例はまだ行われていない。その実施に向けた課題について検討する。

### 4. 海外の公的 DB の実態や活用方法

米国、EU 等のデータベースの実態調査、さらに難病 DB の難病と連携可能な疾病があるのかが不明であるため、連携可能疾病、疾患群分類、患者基本情報を調査する。

## B. 研究方法

## 1. 連携可能疾病等の調査

### 1-1. 連携可能疾病の調査

指定難病（333 疾病）と小児慢性特定疾病（762 疾病）の告示病名が異なる場合があるため、連携可能疾病の定義は移行医療が可能であるかの観点から「疾病概念がおおよそ同一のもの」または「一部が重なると考えられるもの」を連携可能疾病として整理した。

疾患レジストリの連携疾病の場合は病名一致で定義した。ただし、333 指定難病の告示病名には、同じ診断基準及び重症度分類を有した類似難病名があり、告示病名と併せて 1259 疾病が指定難病と同義である。これらの病名リストを基に疾患レジストリの連携疾病を調査した。

### 1-2. 連携可能疾病におけるデータ項目対比

難病 DB と連携可能な疾病におけるデータ項目の対比検討（両者に共通なデータ項目、それぞれに固有なデータ項目）を行うため、それぞれ以下のように疾病資料を準備した。

#### (1) 小慢 DB

##### ① 構造設計図の入手

難病 DB は、333 疾病 428 臨床調査個人票（以下「臨個票」という）のデータベース構築用に作成した全データ項目の階層、データ型、選択型、数値（桁数、最小値、最大値）を記述したデータベース構造設計図（以下「データ整理表(Excel)」という）が臨個票ごとに作成されている（9 割以上は新規申請と更新申請のデータ項目は同一である。新規申請のみ、または更新申請のみのデータ項目を有する臨個票がある）。

小慢 DB の医療意見書（以下「意見書」という）にも同様なデータ整理表がある。難病対策課より、786 疾病の新規申請と

更新申請を含めた 2 種類（N、U）のデータ整理表（XML 形式）を入手した。

##### ② XML の Excel への変換

XML 形式である小慢 DB のデータ整理表を難病 DB のデータ整理表 Excel 形式と同じ形式で処理できるように、すべて Excel 形式に変換した。

##### ③ データ項目の対比リスト

難病 DB と小慢 DB のそれぞれの「新規申請」のデータ整理表を比較して、データ項目と選択肢の対比リストを作成した。

## (2) 難病プラットフォーム

### ① レジストリ保有者への同意取得

難病プラットフォームの疾患レジストリの構造設計図は保有者のみならず、難病プラットフォーム事務局でレジストリ構築を実施していたため、事務局も保有している。そこで、事務局より各保有者に向けて、当該研究での連携疾病の目的のために構造設計図を当該研究班に提供する趣意説明及び同意取得の連絡を行った。

### ② 事務局にて同意取得ができた保有者の構造設計図の提供を受けた。

## (3) CIN 疾患レジストリ

### ① 収集のための web フォーム作成

CIN レジストリ検索システム運用事務局では疾患レジストリ自体を構築していないので、構造設計図は保有者側のみが保管している。

保有者から構造設計図の提供に係る同意を得て、構造設計図をアップロードできる専用の web フォームを構築した。当該研究班から保有者に趣意説明書及び参考資料のメール連絡を行い、web フォームへの構造設計図アップロードの協力を依頼した。

### ② 構造設計図の利用

web フォームにアップロードされた構造設計図を回収して、データ項目と選択肢の階層構造を臨個票と同様な様式に揃えて対比させた。

## 2. 連携効果及び技術的・倫理的課題

公的 DB であり、かつ患者名寄せに医療等 ID が使える小慢 DB 及び NDB との連携、研究用レジストリで医療等 ID が使用できない難病プラットフォーム及び CIN レジストリ検索システムに登録された疾患レジストリとの連携を行う際の効果、課題を整理した。

## 3. 疾患レジストリとのデータ連携の実例

難病 DB、小慢 DB そして疾患レジストリの 3 者間で連携検討が可能な疾病として計画しているミトコンドリア病は、難病 DB/小慢 DB の利活用ガイドラインに準じて、正規のデータ提供申出申請が必要との難病対策課の判断により、その利活用申請を行うことになった（実際の申請は指定型研究包括班（和田班）にて実施中）。

## 4. 海外の公的 DB の実態や活用方法

米国や EU 等の難病・希少疾患の公開情報をネット上で検索して、各国の難病政策の取り組みや公的 DB に登録されている疾病を調査し、難病 DB と連携可能な疾病や小慢 DB/難病 DB の疾患群分類を比較した。

<米国難病 GARD>

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>

<Orphanet>

<http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHANOMENCLATURE.html>

（倫理面への配慮）

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

## C. 研究結果

### 1. 連携可能疾病とデータ項目対比

#### (1) 小慢 DB

333 疾病の指定難病と 762 疾病の小児慢性特定疾病の間で連携可能疾病を「疾病概念がおおよそ同一のもの」、または「一部が重なると考えられるもの」として定義して分類した結果、難病 DB でみると「232 疾病」、小慢 DB では「410 疾病」が連携可能である（資料 1）。

連携可能疾病において、両 DB のデータ項目を対比した実例を表 1 に示す（データ項目対比リストは資料 2～4）。

表 1 難病 DB/小慢 DB の連携可能疾病におけるデータ項目対比の実例

指定難病名	小慢疾病名	該当資料
72-2 下垂体性 ADH 分泌異常症（バゾプレシン分泌過剰症）	77 頭蓋咽頭腫	資料 2 (内分泌系疾患)
	81 下垂体腺腫	
	258 抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	
113 筋ジストロフィー	38 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	資料 3 (神経・筋疾患)
118 脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤	
138 神経細胞移動異常症	5 滑脳症	
	6 裂脳症	
134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	8 中隔視神経形成異常症症候群	
177 ジュベール症候群関連疾患（有馬症候群）	11 ジュベール症候群関連疾患	

156 レット症候群	12 レット症候群	
158 結節性硬化症	13 結節性硬化症	
191 ウェルナー症候群	18 ウェルナー症候群	
192 コケイン症候群	19 コケイン症候群	
131 アレキサンダー病	22 アレキサンダー病	
139-1 先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッハ病）	23 先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッハ病）	
139-2 同（ペリツェウス・メルツバッハ様病1）	（ペリツェウス・メルツバッハ様病1）	
182 アペール症候群	31 アペール症候群	
181 クルーゾン症候群	32 クルーゾン病	
183 ファイファ一症候群	33 33 から 35	
184 アントレー・ビクスラー症候群	までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	
22 もやもや病	34 もやもや病	
19-2 ライソゾーム病（ムコ多糖症 I 型）	75 ムコ多糖症 I 型	資料 4（先天性代謝異常）

## (2) 難病プラットフォーム

難病プラットフォームと連携可能な疾病は「136 疾病」であった（資料 5）。難病プラットフォームのレジストリは複数の関連疾病を 1 つのレジストリで登録する効率的な様式を採用しているため、難病

プラットフォームの疾患レジストリ数としては「54」となる（資料 6）。

事務局から協力依頼した保有者への同意はすべての保有者から得られた。

## (3) CIN 疾患レジストリ

CIN レジストリ検索システムに登録されている約 900 以上の疾患レジストリのうち、難病 DB と連携可能な疾病は「50 疾病」であった（資料 7）。

CIN レジストリ検索システム事務局の検索システムへのレジストリ登録作業には、CIN 担当局である厚生労働省医政局、医師会などの多くの関係機関の協力の上、3 年を要したこともあり、連携可能疾病のデータ項目対比調査のための構造設計図の取集容易ではないことを踏まえて、難病対策課と協議を行い、調査疾病を限定することになった。以下の 3 疾患のレジストリ保有者に構造設計図の提供依頼を行った結果、①及び②の保有者から構造設計図の提供があった。それらを利用して、データ項目対比リストを作成した（資料 8、9）。

- ①113 筋ジストロフィー（中村治雅・国立精神・神経医療研究センター）
- ②35 天疱瘡（山上淳・東京女子医大）
- ③98 好酸球性消化管疾患（野村伊知郎・成育医療研究センター）

## 2. 連携効果及び技術的・倫理的課題

難病 DB と他の公的 DB（小慢 DB、NDB）ならびに難病プラットフォーム、CIN との連携により期待される効果及び技術的/倫理的課題を資料 10 に整理した。

公的 DB の患者名寄せは医療等 ID が利用可能になれば効率的に行えるメリットがある。しかし、それぞれの根拠法があるため、連携のためには各 DB の根拠法の法改正が必要となる行政課題がある。

一方、研究レジストリでは、根拠法はないが、疾患レジストリの患者 ID を使用すれば技術的にはデータ連携は可能であるが、本来の公的 DB の患者 ID ハッシュ化の代わりに疾患レジストリの患者 ID を使用することで患者の個人情報が二次的にレジストリ保有者側に開示されるというデータ提供のガイドラインには規定されていないデータ提供になる点が大きな検討課題である。

### 3. 疾患レジストリとのデータ連携の実例

難病 DB の精度検証の対象疾病である HTLV-1 関連脊髄症 (HAM) は厚生労働行政推進調査事業「指定難病の普及・啓発に向けた包括的研究 (和田班)」と連携し、難病 DB と HAM ねっとの登録データで 138 患者 307 レコードの検証結果を論文作成中である。

小慢 DB/難病 DB との連携検証疾病であるミトコンドリア病 (疾患レジストリがある病型「Leigh 脳症」と「MELAS」が対象) は難病 DB に登録データ (5, 187 レコード中 Leigh 脳症 181、MELAS 2372 レコード) があるが、難病 DB のデータ提供を受けるにあたり提供依頼申出申請を行う必要があり、その準備中である。

### 4. 海外の公的 DB の実態や活用方法

#### (1) 海外 DB の疾病と連携

第 1 次から第 6 次指定難病までの 338 疾病 434 臨床調査個人票の疾病名を科学文献で使用されている英名標記に変換し、米国難病とフランス難病に対して、それぞれ「44」「53」の連携可能疾病があることが分かった (資料 11)。

#### (2) 疾患群分類の違い

小慢疾病 788 疾病は 16 疾患群、指定難病 338 疾病は 15 疾患群にそれぞれ分類することができる。これに対して、米国難病は 32 疾患群 4322 疾病、Orphanet は 33 疾

患群に分類され、小慢疾病・指定難病より細分化されていた (資料 12)。

#### (3) 臨個票と米国難病の患者基本情報

臨床調査個人票の基本情報は受給者番号や判定結果の行政記入欄などを含む 28 項目からなる。一方、米国は人種や出身国、学歴など 71 項目に及んでいる。臨床調査個人票では EQ-5D に相当する 5 項目が設定されているが、米国は 2 項目 (痛み、うつ状態) のみとなっている (資料 13)。

## D. 考察

### 1. 難病 DB との連携可能疾病、データ項目対比

小児慢性特定疾病は、類似する病態をまとめた区分の下に個別の疾病名を設定していることから、対象疾病の疾患概念が狭く設定されていることが多い。一方で指定難病では歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾病における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな概念が対象疾病名となっているものが複数存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾病が対応する 경우가多く認められている (難病 232 : 小慢 410)。

難病 DB と公的 DB/疾患レジストリの連結を行う疾病研究者に対して、連携可能疾病を把握できる基礎資料を提示することができる。難病プラットフォームの疾患レジストリは 1 研究者が複数の指定難病を網羅する様式で構築されているため、1 レジストリに対応する複数疾病をより正確に精査したい。

今後は、該当疾病においてデータ項目及び選択肢の対比リスト作成が主な課題となる。特に、小慢 DB・難病 DB は対比すべき帳票数が数百に及ぶため、これらの対比リストを完成させて、共通のデータ項目あるいは固有のデータ項目などを確認可能にし

て連携推進を支援する基礎資料として活用されることを目指す。

## 2. 難病 DB と研究用疾患レジストリとの連携課題

難病 DB の登録データを疾患レジストリの患者 ID でハッシュ化して申出者に提供するという個人情報が二次的に申出者側に判明するリスクを伴う初めての提供申出が準備中である。令和 4 年 6 月には提供申出審査会でこの提供のあり方について議論がなされるので、審査会でどのような見解が出されるのか意見を待ちたい。

難病 DB と小慢 DB の連携効果や課題の提案資料は、難病対策課が推進している両 DB の連携検討のための疾病対策部会難病検討委員会での検討資料として活用されることを期待する。

NDB と介護 DB の連結がそれぞれの根拠法（高確法と介護保険法）の改正が行われて、連結解析が可能になった（公益目的研究に限定されるが）。根拠法を持つ小慢 DB、難病 DB、NDB、介護 DB をそれぞれ連結するためには児童福祉法改正法、難病法の改正が不可欠である。同時に、医療費支給申請時のデータ利活用の患者同意文も連結利用の同意をオプトインで取得できるように修正する必要がある。

## 3. 米国の希少疾患 DB の基本情報

米国の希少疾患患者の基本情報は小児と成人の患者情報を 1 つのプラットフォームで収集できるような構造になっている。これは本邦で令和 5 年から小慢 DB/難病 DB の共通プラットフォームとして運用予定の基本情報（患者情報）のデータ項目を検討するにあたり参考になると考えられる。

本邦では死亡に関する項目（存命の有無、死亡年齢）を意見書・臨個票には原則登録しないことになっている。臨個票の経年的

なデータが途切れた場合に、死亡によるものか、医療費助成対象の中等症以上の患者が軽症になって医療費助成が受けられないことを理由に申請自体を行わないところによる中断かの区別がつかない。患者の実態把握のために、死亡に関する項目をデータ登録することが必要であると考えられる。

小慢 DB、難病 DB、米国難病の各疾患群に含まれる疾病数は本邦の小児、成人、米国で病態、発病、遺伝的背景から固有の比率となっている。疾病数だけでなく、患者数を考慮して患者全体に占める割合を検討したい。

- ・小慢 DB：先天性代謝異常、神経・筋疾患
- ・難病 DB：神経・筋疾患、代謝系疾患
- ・米国：先天性/遺伝性疾患、筋骨格疾患、眼疾患、希少がん、代謝疾患

Orphanet では、遺伝性疾患（16%）、がん（11%）、神経（11%）、代謝疾患（8%）の比率が高く、比較的米国に類似している。

## E. 結論

### 1. 連携可能疾病の調査

3 つの公的 DB /疾患レジストリに対して、指定難病 333 疾病と連携が可能な疾病リストをそれぞれ作成し、以下のような連携可能な疾病があることが分かった。

- ・小慢 DB：232 疾病（小児慢性特定疾病に対して 410 疾病が連携可能）
- ・難病プラットフォーム：136 疾病
- ・CIN レジストリ：50 疾病

### 2. 連携効果及び技術的・倫理的課題

データ連携により得られる具体的な連携効果を整理した。技術的および倫理的な課題について検討した。

### 3. 疾患レジストリとのデータ連携の実例

- ・包括班（和田班）と連携し、難病 DB と HAM ねっとの登録データで 138 患者 307 レコードの検証結果を論文作成中である。
- ・小慢 DB/難病 DB との検証疾病ミトコンドリア病（疾患レジストリがある病型 Leigh 脳症と MELAS が対象）は、難病 DB のデータ提供を受けるにあたり提供依頼申出申請を行う必要があり、その準備中である。

#### 4. 海外の公的 DB の実態や活用方法

- ・指定難病 338 疾病 434 臨床調査個人票の英名リストを作成した。
- ・EU や米国でレジストリ対象の難病/希少疾病と指定難病との間で連携可能な疾病、疾患分類を小慢 DB/難病 DB のものと比較した。
- ・難病 DB と米国の患者基本情報を比較した。

### F. 研究発表

#### 1. 論文発表

- 1) Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsunaga A, Akiyama N, Ogawa-Tominaga M, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T,

Imai-Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K. Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 107(3), 329-334, 2022.

#### 2. 学会発表

なし

### G. 知的財産権の出願・登録状況

#### 1. 特許取得

なし

#### 2. 実用新案登録

なし

#### 3. その他

なし

資料1：小慢DBと難病DBとの連携疾病リスト

【マークの見方】

(1) ○：対応可、▲：一部、×：なし

(2) 1つの指定難病に対して複数の小慢疾病が○と▲で連携可能な場合、○を優先している（※カウントの都合）。

指定難病側から見た連携可能な指定難病	小慢疾病側から見た連携可能な小慢疾病	難病告示番号	指定難病（333疾病）	疾患群#	小慢疾患群名	細分類#	小慢告示疾病名（465疾病）	
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	下垂体新生物	24	ラングムハルス細胞腫瘍症	
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	下垂体新生物	90	奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る。）	
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	下垂体新生物	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	
	▲	73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	74	下垂体性PRL分泌亢進症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	74	下垂体性PRL分泌亢進症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	75	クッシング病	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	75	クッシング病	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	下垂体新生物	77	腫瘍脳腫瘍	
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	下垂体新生物	81	下垂体腫瘍	
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	下垂体新生物	89	奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る。）	
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	下垂体新生物	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	
▲	▲	28	全身性アミロイドーシス	▲	2	慢性腎疾患	24	アミロイド腫
○	○	43	網膜緑の多発血管炎	2	慢性腎疾患	15	急速進行性糸球体腎炎（網膜緑の多発血管炎によるものに限る。）	
○	○	44	多発血管炎性肉芽腫症	2	慢性腎疾患	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	
○	○	49	全身性エリテマトーデス	2	慢性腎疾患	14	ループス腎炎	
○	○	66	IgA腎症	2	慢性腎疾患	7	IgA腎症	
○	○	67	多発性囊胞腎	2	慢性腎疾患	36	多発性囊胞腎	
○	○	109	非典型型血性尿毒症候群	2	慢性腎疾患	17	非典型型血性尿毒症候群	
○	○	218	アルポート症候群	2	慢性腎疾患	12	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）	
▲	▲	219	ギヤロワエイモト症候群	2	慢性腎疾患	6	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	
○	○	220	急速進行性糸球体腎炎	2	慢性腎疾患	15	急速進行性糸球体腎炎（網膜緑の多発血管炎によるものに限る。）	
○	○	220	急速進行性糸球体腎炎	2	慢性腎疾患	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	
○	○	221	尿糸球体基底膜腎炎	2	慢性腎疾患	11	尿糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	1	ファンランド型先天性ネフローゼ症候群	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	2	びまん性メサンゲリウム硬化症	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	3	微小変化型ネフローゼ症候群	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	4	巣状分節性糸球体硬化症	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	5	膜性腎症	
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	6	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	
○	○	223	一次性慢性増殖性糸球体腎炎	2	慢性腎疾患	9	慢性増殖性糸球体腎炎	
○	○	224	漿液性腎炎	2	慢性腎疾患	10	漿液性腎炎	
○	○	287	エプスタイン症候群	2	慢性腎疾患	13	エプスタイン症候群	
○	○	315	ニール・バハラ症候群（肺萎縮症候群）/LMX1B関連症	2	慢性腎疾患	18	ニール・バハラ症候群	
○	○	85	特発性間質性肺炎	3	慢性呼吸器疾患	4	特発性間質性肺炎	
○	○	228	閉塞性細気管支炎	3	慢性呼吸器疾患	12	閉塞性細気管支炎	
○	○	229	肺動脈白癩（自己免疫性又は先天性）	3	慢性呼吸器疾患	5	先天性肺動脈白癩（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	
○	○	230	肺動脈炎候群	3	慢性呼吸器疾患	3	先天性中核性肺動脈炎候群	
○	○	294	先天性肺動脈ヘルニア	3	慢性呼吸器疾患	13	先天性肺動脈ヘルニア	
○	○	299	萎縮性肺腫瘍	3	慢性呼吸器疾患	8	萎縮性肺腫瘍	
▲	▲	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	3	慢性呼吸器疾患	1	気道狭窄	
○	○	57	特発性拡張型心筋症	4	慢性心疾患	19	拡張型心筋症	
○	○	58	肥大型心筋症	4	慢性心疾患	16	肥大型心筋症	
○	○	59	拘束型心筋症	4	慢性心疾患	20	拘束型心筋症	
○	○	86	肺動脈性肺高血圧症	4	慢性心疾患	85	肺動脈性肺高血圧症	
○	○	179	ワリアムズ症候群	4	慢性心疾患	73	ワリアムズ症候群	
○	○	188	多動脈症候群	4	慢性心疾患	97	多動脈症候群	
○	○	189	無動脈症候群	4	慢性心疾患	96	無動脈症候群	
○	○	207	肥動脈性心臓病	4	慢性心疾患	48	肥動脈性心臓病	
○	○	208	修正大血管転位症	4	慢性心疾患	46	先天性修正大血管転位症	
○	○	209	完全大血管転位症	4	慢性心疾患	45	完全大血管転位症	
○	○	210	単心室症	4	慢性心疾患	37	単心室症	
○	○	210	単心室症	4	慢性心疾患	98	ファンタン術後症候群	
○	○	211	左心低形成症候群	4	慢性心疾患	36	左心低形成症候群	
○	○	211	左心低形成症候群	4	慢性心疾患	98	ファンタン術後症候群	
○	○	212	三尖弁閉鎖症	4	慢性心疾患	38	三尖弁閉鎖症	
○	○	212	三尖弁閉鎖症	4	慢性心疾患	98	ファンタン術後症候群	
○	○	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	4	慢性心疾患	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
○	○	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	4	慢性心疾患	98	ファンタン術後症候群	
○	○	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	4	慢性心疾患	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
○	○	215	ファロー四徴症	4	慢性心疾患	41	ファロー四徴症	
○	○	216	両大血管右室起始症	4	慢性心疾患	42	タウジッヒ・ビング奇形	
○	○	216	両大血管右室起始症	4	慢性心疾患	43	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）	
○	○	217	エプスタイン病	4	慢性心疾患	47	エプスタイン病	
○	○	311	先天性三尖弁狭窄症	4	慢性心疾患	87	三尖弁狭窄症	
○	○	312	先天性僧帽弁狭窄症	4	慢性心疾患	89	僧帽弁狭窄症	
○	○	313	先天性肺動脈狭窄症	4	慢性心疾患	60	肺動脈狭窄症	
○	○	314	左肺動脈右肺動脈閉鎖症	4	慢性心疾患	78	左肺動脈右肺動脈閉鎖症	
○	○	72	下垂体性ADH分泌異常症	5	内分泌疾患	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	
○	○	72	下垂体性ADH分泌異常症	5	内分泌疾患	11	中枢性尿崩症	
○	○	73	下垂体性TSH分泌亢進症	5	内分泌疾患	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）	
○	○	74	下垂体性PRL分泌亢進症	5	内分泌疾患	9	高プロラクチン血症	
○	○	75	クッシング病	5	内分泌疾患	33	クッシング病	
○	○	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	5	内分泌疾患	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	
○	○	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	5	内分泌疾患	3	下垂体性巨人症	
○	○	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	5	内分泌疾患	4	先端巨大症	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	1	先天性下垂体機能低下症	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	2	後天性下垂体機能低下症	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	5	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	6	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	61	カルマン症候群	
○	○	78	下垂体前葉機能低下症	5	内分泌疾患	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）	
○	○	80	甲状腺ホルモン不応症	5	内分泌疾患	24	甲状腺ホルモン不応症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	50	リゾイド副腎形成症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	51	β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	52	11β-水酸化酵素欠損症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	53	17α-水酸化酵素欠損症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	54	21-水酸化酵素欠損症	
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	55	P450酸化還元酵素欠損症	
○	○	82	先天性副腎低形成症	5	内分泌疾患	40	先天性副腎低形成症	
○	○	83	アジソン病	5	内分泌疾患	42	84から87までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）	
▲	▲	180	A T R - X 症候群	5	内分泌疾患	63	糖基形成不全	
○	○	193	ブラダー・ウィリアムズ症候群	5	内分泌疾患	89	ブラダー・ウィリアムズ症候群	
○	○	195	ヌーナン症候群	5	内分泌疾患	91	ヌーナン症候群	
○	○	225	先天性尿崩症	5	内分泌疾患	13	腎性尿崩症	
○	○	235	副甲状腺機能低下症	5	内分泌疾患	27	副甲状腺欠損症	
○	○	235	副甲状腺機能低下症	5	内分泌疾患	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	
○	○	236	急性副甲状腺機能低下症	5	内分泌疾患	32	急性副甲状腺機能低下症（急性慢性副甲状腺機能低下症を除く。）	
○	○	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	5	内分泌疾患	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	
○	○	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	5	内分泌疾患	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	
○	○	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	5	内分泌疾患	82	原発性低リン血症性くる病	
○	○	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	5	内分泌疾患	80	ビタミンD依存性くる病	
○	○	265	脂肪萎縮症	5	内分泌疾患	73	脂肪萎縮症（脂肪萎縮症）	
○	○	310	先天異常症候群	5	内分泌疾患	81	48から50までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患	
○	○	38	ステイヴンス・ジョンソン症候群	6	膠原病	25	ステイヴンス・ジョンソン症候群	

指定難病側から見た連携可能な指定難病	小慢疾病側から見た連携可能な小慢疾病	難病告示番号	指定難病 (333疾病)	疾患群#	小慢疾患群名	細分期#	小慢告示疾病名 (465疾病)
○	○	40	高尿酸血症	6	膠原病	7	高尿酸血症
○	○	42	関節性多発動脈炎	6	膠原病	9	関節性多発動脈炎
○	○	43	網膜血管炎	6	膠原病	10	網膜血管炎
○	○	44	多発血管炎性肉芽腫症	6	膠原病	8	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	6	膠原病	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
○	○	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	6	膠原病	5	抗リン脂質抗体症候群
○	○	49	全身性エリテマトーデス	6	膠原病	2	全身性エリテマトーデス
○	○	50	皮膚筋炎/多発性筋炎	6	膠原病	3	皮膚筋炎/多発性筋炎
○	○	51	全身性強皮症	6	膠原病	13	強皮症
○	○	52	混合性結合組織病	6	膠原病	14	混合性結合組織病
○	○	53	シェーグレン症候群	6	膠原病	4	シェーグレン症候群
○	○	55	再発性多発性骨髄炎	6	膠原病	12	再発性多発性骨髄炎
○	○	56	ペーチェット病	6	膠原病	6	ペーチェット病
○	○	106	クリオピリン関連周期性熱症候群	6	膠原病	16	クリオピリン関連周期性熱症候群
▲	▲	107	若年性特発性関節炎	6	膠原病	1	若年性特発性関節炎
○	○	108	TNF受容体関連周期性熱症候群	6	膠原病	17	TNF受容体関連周期性熱症候群
○	○	110	ブラウズ候群	6	膠原病	18	ブラウズ候群/若年発症サルコイドーシス
○	○	266	家族性地中海熱	6	膠原病	15	家族性地中海熱
○	○	267	高IgD症候群	6	膠原病	20	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)
○	○	268	中條・西村症候群	6	膠原病	19	中條・西村症候群
○	○	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アーク症候群	6	膠原病	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アーク症候群
○	○	270	慢性再発性多発性骨髄炎	6	膠原病	22	慢性再発性多発性骨髄炎
○	▲	325	遺伝性自己炎症疾患	6	膠原病	24	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
▲	▲	233	ウォルフラム症候群	7	糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病
○	○	265	脂肪萎縮症	7	糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	75	ムコ多糖症Ⅰ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	76	ムコ多糖症Ⅱ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	77	ムコ多糖症Ⅲ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	78	ムコ多糖症Ⅳ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	79	ムコ多糖症Ⅴ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	80	ムコ多糖症Ⅵ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	81	フコシドーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	82	マンノシドーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	83	アスバルテルグロコサミン尿症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	84	シアリドーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	85	ガラクトシアリアーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	86	GM1-ガンガラリオシドーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	87	GM2-ガンガラリオシドーシス
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	88	異染性白質ジストロフィー
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	89	ニーマン-ピック (Niemann-Pick) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	90	ゴーシェ (Gaucher) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	91	ファブリー (Fabry) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	92	クラッペ (Krabbe) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	93	ファーバー (Farber) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	94	マルチプルスルファターゼ欠損症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	95	ムコリビドーシスⅡ型 (I-cell病)
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	96	ムコリビドーシスⅢ型
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	97	ポンペ (Pompe) 病
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	98	酸性リパーゼ欠損症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	99	システン症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	100	遊離シアル酸蓄積症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	101	神経セロイドリポフスチン症
○	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
○	○	20	副腎白質ジストロフィー	8	先天性代謝異常	104	副腎白質ジストロフィー
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	52	フマラーゼ欠損症
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	56	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	57	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンス・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)
○	○	21	ミトコンドリア病	8	先天性代謝異常	58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
○	○	32	自己食害症候群	8	先天性代謝異常	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
▲	▲	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	8	先天性代謝異常	130	家族性高コレステロール血症
▲	▲	90	網膜色素変性症	8	先天性代謝異常	105	レフサム (Refsum) 病
○	○	120	遺伝性ジストニア	8	先天性代謝異常	110	無セルロプラスミン血症
○	○	168	エーラス・ダンロス症候群	8	先天性代謝異常	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群
○	○	169	メンケス病	8	先天性代謝異常	108	メンケス (Menkes) 病
○	○	170	オキシビタル・ホーン症候群	8	先天性代謝異常	109	オキシビタル・ホーン症候群
○	○	171	ウィルソン病	8	先天性代謝異常	107	ウィルソン (Wilson) 病
○	○	231	α1-アンチトリプシン欠損症	8	先天性代謝異常	139	α1-アンチトリプシン欠損症
○	○	234	ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	35	原発性高シユウ酸血症
○	○	234	ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	103	ベルオキシソーム形成異常症
○	○	234	ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	105	レフサム (Refsum) 病
○	○	234	ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	106	103から105までに掲げるもののほか、ベルオキシソーム病
○	○	240	フェニルケトン尿症	8	先天性代謝異常	1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
○	○	241	高チロシン血症1型	8	先天性代謝異常	2	高チロシン血症1型
○	○	242	高チロシン血症2型	8	先天性代謝異常	3	高チロシン血症2型
○	○	243	高チロシン血症3型	8	先天性代謝異常	4	高チロシン血症3型
○	○	244	メープルシロップ尿症	8	先天性代謝異常	7	メープルシロップ尿症
○	○	245	プロピオン酸血症	8	先天性代謝異常	24	プロピオン酸血症
○	○	246	メチルマロン酸血症	8	先天性代謝異常	23	メチルマロン酸血症
○	○	247	イソ吉草酸血症	8	先天性代謝異常	26	イソ吉草酸血症
○	○	248	グルコーストランスポーター1欠損症	8	先天性代謝異常	73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症
○	○	249	グルタル酸血症1型	8	先天性代謝異常	33	グルタル酸血症1型
○	○	250	グルタル酸血症2型	8	先天性代謝異常	34	グルタル酸血症2型
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	14	アルギニコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	15	アルギニコハク酸尿症
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	16	高アルギニン血症
○	○	251	尿素サイクル異常症	8	先天性代謝異常	18	高オニチン血症
○	○	252	リジン尿性蛋白不耐症	8	先天性代謝異常	20	リジン尿性蛋白不耐症
○	○	253	先天性薬酸吸収不全	8	先天性代謝異常	120	先天性薬酸吸収不全症
○	○	254	ホルフィリン症	8	先天性代謝異常	138	先天性ホルフィリン症
○	○	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	8	先天性代謝異常	32	複合カルボキシラーゼ欠損症
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	69	糖原病Ⅴ型
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	71	糖原病Ⅵ型
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅶ型
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
○	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	97	ポンペ (Pompe) 病
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	66	糖原病Ⅰ型
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅵ型
○	○	257	肝型糖原病	8	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅶ型
○	○	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	8	先天性代謝異常	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
○	○	259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	8	先天性代謝異常	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠損症
○	○	260	シトステロール血症	8	先天性代謝異常	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
○	○	261	タンジール病	8	先天性代謝異常	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠損症
○	○	262	原発性高カイロミクロン血症	8	先天性代謝異常	129	原発性高カイロミクロン血症
○	▲	263	脳腫黄色腫	8	先天性代謝異常	38	先天性胆汁酸代謝異常症
○	○	263	脳腫黄色腫	8	先天性代謝異常	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
○	○	264	無βリポタンパク血症	8	先天性代謝異常	132	無βリポタンパク血症
○	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	40	全身性カルニチン欠損症

指定難病側から見た連携可能な指定難病	小慢疾病側から見た連携可能な小慢疾病	難病告示番号	指定難病 (333疾病)	疾患群#	小慢疾患群名	細分期#	小慢表示疾病名 (465疾病)
	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	41	カルニチン/カルニチンオキシドトランスフェラーゼⅠ欠損症
	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	42	カルニチン/カルニチンオキシドトランスフェラーゼⅡ欠損症
	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	43	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
○	○	317	三頭脚欠損症	8	先天性代謝異常	47	三頭脚欠損症
○	○	318	シトリン欠損症	8	先天性代謝異常	17	シトリン欠損症
○	○	319	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	8	先天性代謝異常	122	セピアブテリン還元酵素欠損症
○	○	321	非ケトース型高グリシン血症	8	先天性代謝異常	10	非ケトース型高グリシン血症
○	○	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	8	先天性代謝異常	25	β-ケトチオラーゼ欠損症
○	○	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8	先天性代謝異常	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
○	○	324	メチルグルタコン酸尿症	8	先天性代謝異常	28	メチルグルタコン酸尿症
○	○	60	再生不良性貧血	9	血液疾患	54	再生不良性貧血
○	○	61	自己免疫性溶血性貧血	9	血液疾患	7	寒冷凝集症
○	○	61	自己免疫性溶血性貧血	9	血液疾患	8	溶血性寒熱ヘモグロビン尿症
○	○	61	自己免疫性溶血性貧血	9	血液疾患	9	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)
○	○	62	溶血性夜間ヘモグロビン尿症	9	血液疾患	10	溶血性夜間ヘモグロビン尿症
○	○	63	特発性血小板減少性紫斑病	9	血液疾患	23	免疫性血小板減少性紫斑病
▲	○	63	特発性血小板減少性紫斑病	9	血液疾患	24	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
▲	○	63	特発性血小板減少性紫斑病	9	血液疾患	29	周期性血小板減少症
○	○	64	血栓性血小板減少性紫斑病	9	血液疾患	25	血栓性血小板減少性紫斑病
○	▲	180	A T R - X 症候群	9	血液疾患	15	サラセミア
○	○	227	オスラー病	9	血液疾患	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症
○	○	282	先天性赤血球形成異常性貧血	9	血液疾患	4	先天性赤血球形成異常性貧血
○	○	283	後天性赤芽球病	9	血液疾患	2	後天性赤芽球病
○	○	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	9	血液疾患	3	先天性赤芽球病 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)
○	○	285	ファンコニ貧血	9	血液疾患	28	ファンコニ貧血
○	○	286	遺伝性鉄芽球性貧血	9	血液疾患	5	鉄芽球性貧血
○	○	327	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	9	血液疾患	49	先天性プロテインC欠乏症
○	○	327	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	9	血液疾患	50	先天性プロテインS欠乏症
○	○	327	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	9	血液疾患	51	先天性アンチトロンピン欠乏症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	1	X連鎖重症複合免疫不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	2	細網形成症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	4	オーメン症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	5	プリンスクレオシッドホスホラゼ欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	6	CD8欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	7	ZAP-70欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	8	MHCクラスⅠ欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	9	MHCクラスⅡ欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	10	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	11	フィスコット・オルドリッチ症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	12	毛細血管拡張運動失調症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	13	ナイミーン染色体不安定症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	14	ブルーⅠ症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	15	ICF症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	16	PMS2異常症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	17	RIDDLE症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	18	シムク症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠損症候群)
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠損症候群)
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	20	高IgE症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	21	群中心静脈閉塞症を伴う免疫不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	22	先天性角化異常症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	24	分類不能型免疫不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	25	高IgM症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	26	IgGサブクラス欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	27	選択的IgA欠損
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	28	特異抗体産生不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	30	1から7までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	31	フェディアック・東症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	32	X連鎖リンパ増殖症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	34	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	35	重症先天性好中球減少症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	36	周期性好中球減少症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	37	9及び10に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	38	白血球接着不全症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	39	シュワマン・ダイヤモンド症候群
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	40	慢性肉芽腫症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア感染症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	43	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	45	IRAK4欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	46	MyD88欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	47	慢性皮膚剥離カンジダ症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	48	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	49	先天性補体欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	50	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒター欠損症)
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	51	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症
▲	▲	98	好酸球性消化管疾患	10	免疫疾患	52	好酸球増加症
○	○	229	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	10	免疫疾患	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症
○	○	118	脊髄髄膜瘤	11	神経・筋疾患	2	脊髄髄膜瘤
○	▲	9	神経有棘赤血球症	11	神経・筋疾患	63	バントン神経キナーゼ関連神経変性症
○	▲	10	シャルコー・マリエー・トゥース病	11	神経・筋疾患	37	遺伝性運動感覚ニューロパシー
○	○	138	神経細胞移動異常症	11	神経・筋疾患	5	浮腫症
○	○	138	神経細胞移動異常症	11	神経・筋疾患	6	痲痺症
○	○	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	11	神経・筋疾患	8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア症候群)
○	○	177	ジュベール症候群関連疾患	11	神経・筋疾患	11	ジュベール症候群関連疾患
○	▲	21	ミトコンドリア病	11	神経・筋疾患	65	乳児両側脳脊髄神経炎
○	○	156	レット症候群	11	神経・筋疾患	12	レット症候群
○	○	158	結節性硬化症	11	神経・筋疾患	13	結節性硬化症
○	○	157	ステージ・ウェバー症候群	11	神経・筋疾患	17	ステージ・ウェバー症候群
○	○	191	フェルナー症候群	11	神経・筋疾患	18	フェルナー症候群
○	○	192	コケイン症候群	11	神経・筋疾患	19	コケイン症候群
○	○	307	カナハン病	11	神経・筋疾患	21	カナハン病
○	▲	78	下垂体前葉機能低下症	11	神経・筋疾患	7	全前脳症
○	▲	78	下垂体前葉機能低下症	11	神経・筋疾患	8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア症候群)
○	○	89	リンパ管拡張症	11	神経・筋疾患	13	結節性硬化症
○	○	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	11	神経・筋疾患	21	ハッチンソン・ギルフォード症候群
○	○	131	アレキサンダー病	11	神経・筋疾患	22	アレキサンダー病
○	○	139	先天性大脳白質形成不全症	11	神経・筋疾患	23	先天性大脳白質形成不全症
○	○	308	進行性白質脳症	11	神経・筋疾患	24	皮質下萎縮をもつ大脳型白質脳症
○	○	308	進行性白質脳症	11	神経・筋疾患	25	白質消失病
○	○	180	A T R - X 症候群	11	神経・筋疾患	26	ATR-X症候群
○	○	206	痲病X症候群	11	神経・筋疾患	27	痲病X症候群
○	○	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	11	神経・筋疾患	28	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
○	○	182	アペール症候群	11	神経・筋疾患	31	アペール症候群
○	○	181	クルーズン症候群	11	神経・筋疾患	32	クルーズン病
○	○	183	ファイファー症候群	11	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期閉鎖症
○	○	184	アントレー・ピクスラー症候群	11	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期閉鎖症
○	○	22	もやもや病	11	神経・筋疾患	34	もやもや病
○	○	3	脊髄性筋萎縮症	11	神経・筋疾患	35	脊髄性筋萎縮症
○	○	130	先天性無痛汗症	11	神経・筋疾患	36	先天性無痛汗症
○	○	117	脊髄空洞症	11	神経・筋疾患	3	脊髄空洞症
○	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	38	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
○	▲	119	アイザックス症候群	11	神経・筋疾患	74	自己免疫介在性脳炎・脳症
○	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	39	エメリー・ドレイクス型筋ジストロフィー
○	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	40	肢帯型筋ジストロフィー

指定難病側から見た連携可能な指定難病	小慢疾病側から見た連携可能な小慢疾病	難病告示番号	指定難病 (333疾病)	疾患群#	小慢疾病群名	細分期#	小慢告示疾病名 (465疾病)
	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	41	断面肩甲上腕型筋ジストロフィー
	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	42	断面型先天性筋ジストロフィー
	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	43	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
○	○	29	ウルリッヒ病	11	神経・筋疾患	44	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (難病疾患を含む。)
○	○	31	ベスレムミオパシー	11	神経・筋疾患	44	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (難病疾患を含む。)
	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	44	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (難病疾患を含む。)
	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	45	39から45までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
○	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	46	ミオチューブアミオパシー
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	48	ネマリノミオパシー
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	49	セントラルコア病
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	50	マルチコア病
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	51	ミニコア病
	○	32	自己食食空腸性ミオパシー	11	神経・筋疾患	52	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパシー
	○	111	先天性ミオパシー	11	神経・筋疾患	52	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパシー
○	○	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	11	神経・筋疾患	53	シュワルツ・ヤンベル症候群
○	○	140	ドラベ症候群	11	神経・筋疾患	54	乳児重症ミオクロニーてんかん
○	○	135	アイカルディ症候群	11	神経・筋疾患	55	点頭てんかん (ウエスト症候群)
○	○	145	ウエスト症候群	11	神経・筋疾患	55	点頭てんかん (ウエスト症候群)
○	○	320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	11	神経・筋疾患	55	点頭てんかん (ウエスト症候群)
○	○	144	レノックス・ガストー症候群	11	神経・筋疾患	56	レノックス・ガストー症候群
○	○	309	進行性ミオクロヌスてんかん	11	神経・筋疾患	57	ワグネルヒト・レントホルク病
○	○	309	進行性ミオクロヌスてんかん	11	神経・筋疾患	58	ラフォーラ病
○	○	18	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	11	神経・筋疾患	59	脊髄小脳変性症
○	○	120	遺伝性ジストニア	11	神経・筋疾患	61	変形性ジストニー
○	○	120	遺伝性ジストニア	11	神経・筋疾患	62	瀬川病
○	○	120	遺伝性ジストニア	11	神経・筋疾患	63	バントチン眼キナーゼ関連神経変性症
○	○	325	遺伝性自己炎症疾患	11	神経・筋疾患	64	乳児神経軸索ジストロフィー
○	○	24	亜急性硬化性全脳炎	11	神経・筋疾患	70	エカルディ・グティエル症候群
○	○	151	ラスムッセン脳炎	11	神経・筋疾患	71	亜急性硬化性全脳炎
○	○	129	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	11	神経・筋疾患	72	ラスムッセン脳炎
○	○	153	難治性部分発作重積型急性脳炎	11	神経・筋疾患	73	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症
○	○	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	11	神経・筋疾患	76	難治性部分発作重積型急性脳炎
○	○	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパシー	11	神経・筋疾患	77	多発性硬化症
○	○	11	重症筋無力症	11	神経・筋疾患	77	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパシー
○	○	65	原発性免疫不全症候群	12	慢性消化器疾患	78	重症筋無力症
○	○	91	バッド・キアリー症候群	12	慢性消化器疾患	17	自己免疫性腸炎 (IPEX症候群を含む。)
○	○	92	特異性門脈圧亢進症	12	慢性消化器疾患	30	門脈圧亢進症 (パンチ症候群を含む。)
○	▲	93	原発性胆汁性胆管炎	12	慢性消化器疾患	29	肝硬変
○	○	94	原発性硬化性胆管炎	12	慢性消化器疾患	21	原発性硬化性胆管炎
○	○	95	自己免疫性肝炎	12	慢性消化器疾患	20	自己免疫性肝炎
○	○	96	クローン病	12	慢性消化器疾患	15	クローン病
○	○	96	クローン病	12	慢性消化器疾患	16	早期発症型炎症性腸疾患
○	○	97	潰瘍性大腸炎	12	慢性消化器疾患	14	潰瘍性大腸炎
○	○	97	潰瘍性大腸炎	12	慢性消化器疾患	16	早期発症型炎症性腸疾患
○	○	99	慢性特異性肉性腸閉塞症	12	慢性消化器疾患	38	慢性特異性肉性腸閉塞症
○	○	100	巨大膀胱結核小腸腸管運動不全症	12	慢性消化器疾患	39	巨大膀胱結核小腸腸管運動不全症
○	○	101	腸管神経節細胞減少症	12	慢性消化器疾患	40	腸管神経節細胞減少症
○	○	178	モット・ウィルソン症候群	12	慢性消化器疾患	37	ヘルシュェブルグ病
○	○	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	12	慢性消化器疾患	18	非特異性多発性小腸潰瘍症
○	○	291	ヘルシュェブルグ病 (全結腸型又は小腸型)	12	慢性消化器疾患	37	ヘルシュェブルグ病
○	○	292	総排泄腔外反症	12	慢性消化器疾患	43	総排泄腔外反症
○	○	293	総排泄腔遺残	12	慢性消化器疾患	42	総排泄腔遺残
○	○	295	乳幼児肝巨大血管腫	12	慢性消化器疾患	41	肝巨大血管腫
○	○	296	胆道閉鎖症	12	慢性消化器疾患	22	胆道閉鎖症
○	○	297	アラジール症候群	12	慢性消化器疾患	23	アラジール症候群
○	○	298	遺伝性肝炎	12	慢性消化器疾患	34	遺伝性肝炎
○	▲	300	IgG4関連疾患	12	慢性消化器疾患	35	自己免疫性肝炎
○	○	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	13	染色体または遺伝	4	ルビンシュタイン・ティビ症候群
○	○	103	CFC症候群	13	染色体または遺伝	16	CFC症候群
○	○	104	コステロ症候群	13	染色体または遺伝	20	コステロ症候群
○	○	105	チャージ症候群	13	染色体または遺伝	21	チャージ症候群
○	○	133	メビウス症候群	13	染色体または遺伝	29	メビウス症候群
○	○	150	環状20番染色体症候群	13	染色体または遺伝	15	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
○	○	167	マルファン症候群	13	染色体または遺伝	17	マルファン症候群
○	○	173	VATER症候群	13	染色体または遺伝	32	VATER症候群
○	○	175	ワイバー症候群	13	染色体または遺伝	6	ワイバー症候群
○	○	176	コフィン・ローリー症候群	13	染色体または遺伝	1	コフィン・ローリー症候群
○	○	178	モット・ウィルソン症候群	13	染色体または遺伝	30	モット・ウィルソン症候群
○	○	183	ファイファー症候群	13	染色体または遺伝	25	ファイファー症候群
○	○	184	アントレー・ビクスラー症候群	13	染色体または遺伝	24	アントレー・ビクスラー症候群
○	○	185	コフィン・シリス症候群	13	染色体または遺伝	26	コフィン・シリス症候群
○	○	187	歌舞伎症候群	13	染色体または遺伝	5	歌舞伎症候群
○	○	194	ソトス症候群	13	染色体または遺伝	2	ソトス症候群
○	○	196	ヤング・シンブソン症候群	13	染色体または遺伝	31	ヤング・シンブソン症候群
○	○	197	1p36欠失症候群	13	染色体または遺伝	15	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
○	○	198	4p欠失症候群	13	染色体または遺伝	11	4p欠失症候群
○	○	199	5p欠失症候群	13	染色体または遺伝	10	5p欠失症候群
○	○	200	第14番染色体欠失症候群	13	染色体または遺伝	15	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
○	○	201	アンジェルマン症候群	13	染色体または遺伝	9	アンジェルマン症候群
○	○	202	スミス・マジニス症候群	13	染色体または遺伝	3	スミス・マジニス症候群
○	○	204	エマヌエル症候群	13	染色体または遺伝	15	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
○	○	310	先天異常症候群	13	染色体または遺伝	7	コルネリア・デラング症候群
○	○	310	先天異常症候群	13	染色体または遺伝	15	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
○	○	310	先天異常症候群	13	染色体または遺伝	28	スミス・レムリ・オピッツ症候群
○	▲	34	神経線維腫症	14	皮膚疾患	11	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症1型)
○	○	36	表皮水疱症	14	皮膚疾患	8	表皮水疱症
○	○	37	膿疱性乾癬 (汎発型)	14	皮膚疾患	9	膿疱性乾癬 (汎発型)
○	○	65	原発性免疫不全症候群	14	皮膚疾患	5	ネザートン症候群
○	○	159	色素性乾皮症	14	皮膚疾患	10	色素性乾皮症
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	2	クラチン産性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (遺伝性魚鱗癬を除く。)
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	4	遺伝性魚鱗癬
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	5	ネザートン症候群
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	6	シェーグレン・ラッソン症候群
○	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	7	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
○	○	164	眼皮膚白皮症	14	皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)
○	○	165	肥厚性皮膚骨髄症	14	皮膚疾患	12	肥厚性皮膚骨髄症
○	○	172	低ホスファターゼ症	15	骨系統疾患	5	低ホスファターゼ症
○	▲	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	15	骨系統疾患	1	胸郭不全症候群
○	○	274	骨形成不全症	15	骨系統疾患	4	骨形成不全症
○	○	276	軟骨無形成症	15	骨系統疾患	3	軟骨無形成症
○	○	326	大塚石骨病	15	骨系統疾患	6	大塚石骨病
○	○	277	リンパ管腫症/ゴーム病	16	臓器系疾患	7	リンパ管腫症
○	▲	278	巨大リンパ管奇形 (頸部頰面病変)	16	臓器系疾患	6	リンパ管腫
○	▲	279	巨大静脈奇形 (頸部口咽頭及びまん性病変)	16	臓器系疾患	2	巨大静脈奇形
○	▲	280	巨大動脈奇形 (頸部頰面又は四肢病変)	16	臓器系疾患	3	巨大動脈奇形
○	○	281	クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群	16	臓器系疾患	4	クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群
○	×	1	球脊髄性筋萎縮症				
○	×	2	筋萎縮性側索硬化症				
○	×	4	原発性側索硬化症				
○	×	5	進行性上性麻痺				
○	×	6	パーキンソン病				
○	×	7	大脳皮質基底核変性症				
○	×	8	ハンチントン病				
○	×	12	先天性筋無力症候群				
○	×	15	封入体筋炎				
○	×	16	クローウ・塚瀬症候群				
○	×	17	多系統萎縮症				
○	×	23	プリオン病				

指定難病側から見た連携可能な指定難病	小慢疾病側から見た連携可能な小慢疾病	難病告示番号	指定難病 (333疾病)	疾患群#	小慢疾患群名	細分類#	小慢告示疾病名 (465疾病)
x	x	25	進行性多巣性白質脳症				
x	x	26	H T L V - 1 関連脊髄症				
x	x	27	特発性基底核石灰化症				
x	x	30	遺伝型ミオパチー				
x	x	35	天疱瘡				
x	x	39	中毒性表皮壊死症				
x	x	41	巨細胞性動脈炎				
x	x	46	悪性関節リウマチ				
x	x	47	パージャール病				
x	x	54	成人スチル病				
x	x	68	黄色靱帯骨化症				
x	x	69	後縦靱帯骨化症				
x	x	70	広範骨柱管狭窄症				
x	x	71	特発性大腿骨頭壊死症				
x	x	84	サルコイドーシス				
x	x	87	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症				
x	x	88	慢性血栓性肺高血圧症				
x	x	112	マリネスコ・シェーグレン症候群				
x	x	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群				
x	x	115	遺伝性周期性四肢麻痺				
x	x	116	アトピー性脊髄炎				
x	x	121	神経フェリチン症				
x	x	122	脳表ヘモジデリン沈着症				
x	x	123	先頭と変形性脊髄症を伴う常染色体劣性白質脳症				
x	x	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈瘤				
x	x	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				
x	x	126	ペリー症候群				
x	x	127	前頭側頭葉変性症				
x	x	128	ピックースタッフ脳幹脳炎				
x	x	132	先天性核上性球麻痺				
x	x	136	片側巨脳症				
x	x	137	限局性皮質異形成				
x	x	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん				
x	x	142	ミオクロニー欠伸てんかん				
x	x	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん				
x	x	146	大田原症候群				
x	x	147	早期ミオクロニー脳症				
x	x	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん				
x	x	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群				
x	x	152	P C D H 1 9 関連症候群				
x	x	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症				
x	x	155	ランドウ・クレファナー症候群				
x	x	161	家族性良性慢性天疱瘡				
x	x	162	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)				
x	x	163	特発性後天性全身性無汗症				
x	x	166	弾性線維性仮性黄色腫				
x	x	174	那須・ハコラ病				
x	x	186	ロスモンド・トムソン症候群				
x	x	190	総耳腎症候群				
x	x	203	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群				
x	x	205	脆弱 X 症候群関連疾患				
x	x	226	間質性肺炎 (ハンナ型)				
x	x	232	カーニー複合				
x	x	271	強直性脊髄炎				
x	x	272	進行性骨化性線維異形成症				
x	x	275	タナトフォリック骨異形成症				
x	x	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症				
x	x	289	クローンカイト・カナダ症候群				
x	x	301	黄斑ジストロフィー				
x	x	302	レーベル遺伝性視神経症				
x	x	303	アッシャー症候群				
x	x	304	若年発症型両側性感音聾				
x	x	305	発症性内リンパ水腫				
x	x	306	好酸球性副鼻腔炎				
x	x	328	前眼部形成異常				
x	x	329	無虹彩症				
x	x	331	特発性多中心性キャッスルマン病				
x	x	332	膠様濾状角膜ジストロフィー				
232	410						

資料 2 : 難病 (下垂体性ADH分泌異常症) - 小慢 (頭蓋咽頭腫・下垂体腺腫・抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群) データ項目対比リスト

【表の見方】

1. 指定難病72-2下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症) と連携可能な小児慢性特定疾病は3疾病 (NO.77頭蓋咽頭腫、81下垂体腺腫、258抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群) 77と81のデータ項目については全て同じため、No.77頭蓋咽頭腫を代表として記載している。
2. データ項目および選択肢を対比し、連携項目の有無を「有 : 1、無 : 0」で示している。

指定難病 : 72-2下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)				小児慢性特定疾病 : 77頭蓋咽頭腫 (81下垂体腺腫)					小児慢性特定疾病 : 258抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群							
個票番号	指定難病病名	カテゴリ	データ項目	選択肢	小児慢性特定疾病細分類NO	小慢細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有 : 1 無 : 0	小児慢性特定疾病細分類NO	小慢細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有 : 1 無 : 0
		<診断のカテゴリ>	Definite : (1)主症状を満たし、かつ(2)検査所見①から⑦の全項目を満たすもの (1)主症状 : Aの脱水の所見を認めない (2)検査所見 : □①低ナトリウム血症 : 血清ナトリウム濃度が135mEq/Lを下回る □②血漿/バソプレシン値 : 血清ナトリウム濃度が135mEq/L未満で、血漿バソプレシン値が測定感度以上である □③低浸透圧血症 : 血漿浸透圧が280mOsm/kgを下回る □④高張尿 : 尿浸透圧が300mOsm/kgを上回る □⑤ナトリウム利尿の持続 : 尿中ナトリウム濃度が20mEq/L以上 □⑥腎機能正常 : 血清クレアチニンが1.2mg/dL以下	1.該当 2.非該当	77	頭蓋咽頭腫				-	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				-
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	身長	cm	77	頭蓋咽頭腫	現在の身長×2	cm	-	1	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	現在の身長	SD	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	体重	kg	77	頭蓋咽頭腫	現在の体重×2	kg	-	1	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	現在の体重	SD	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	脈拍	回/分	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	体温	度	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	拡張期血圧	mmHg	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	拡張期血圧	mmHg	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	収縮期血圧	mmHg	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	収縮期血圧	mmHg	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	飲水量	L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	尿量	L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	検査日	西暦 年 月 日	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	脱水の所見	1.あり 2.なし	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	脱水	なし ・ あり	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	他の臨床症状	1.倦怠感 2.食欲低下 3.意識レベルの低下 4.頭暈 嘔吐 5.その他有病	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	嘔吐	なし ・ あり	1.臨床所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	他の臨床症状	1.倦怠感 2.食欲低下 3.意識レベルの低下 4.頭暈 嘔吐 5.その他有病	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	意識障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	筋肉痙攣	1.なし 2.四肢筋のこむばり 3.筋繊維痙攣 4.全身痙攣	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	意識障害(JCS)	1. I 2. II 3. III	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	頭痛	1.あり 2.なし	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	A. 症状	合併症	1.あり 2.なし ありの場合 1.浸透圧性脱髄症候群 2.その他有病	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	合併症	なし ・ あり → 詳細 :	3.その他の所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	検査年月日	西暦 年 月 日	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	血清ナトリウム	mEq/L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	Na	mEq/L	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	血清クレアチニン	mg/dL	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	Cre	mg/dL	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	血清カルシウム	mEq/L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	Ca	mg/dL	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	早朝空腹時の血清コルチゾール	μg/dL	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	コルチゾール	μg/dL	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	血漿バソプレシン値	測定感度以上1.該当 2.非該当	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	血漿AVP	pg/mL	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	尿浸透圧	mOsm/L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	尿浸透圧	mOsm/kg・H2O	2.検査所見	1
72-2	下垂体性ADH分泌異常症 (バソプレシン分泌過剰症)	B. 検査所見 (治療前)	血清クロール	mEq/L	77	頭蓋咽頭腫			-	0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	Cl	mEq/L	2.検査所見	1

臨床票 番号	指定難病 病名	カテゴリ	データ項目	選択肢	小児慢 性特定 疾病細 分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類 NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有：1 無：0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	血清カリウム	mEq/L	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	K	mEq/L	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	血清尿酸	mg/dL	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	UA	mg/dL	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	血漿レニン活性	ng/mL/h	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	尿量	mL/日	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	尿中ナトリウム濃度	mEq/L	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	尿中Na	mEq/L	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	血漿浸透圧	測定値 mOsm/kg	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	血漿浸透圧 ※合致しているか??	mOsm/kg・H2O	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	基準値(自)	mOsm/kg	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	血漿ADH濃度	測定値 pg/mL	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 検査所見 (治療前)	基準値(自)	pg/mL	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 画像所見 (治療前)	検査年月日	西暦 年 月 日	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	検査日	年 月 日	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 画像所見 (治療前)	頭部MRI	1.所見あり 2.所見なし 3.未施行 所見	77	頭蓋脳神経	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 画像所見 (治療前)	頭部CT	1.所見あり 2.所見なし 3.未施行 所見	77	頭蓋脳神経	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	B. 検査所見 画像所見 (治療前)	胸部CT	1.所見あり 2.所見なし 3.未施行 所見	77	頭蓋脳神経	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群	画像検査 ※画像検査が実施の場合 所見	未実施 ・ 実施 → CT ・ MRI ・ 超音波 ・ そ の他	2. 検査所見	1	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	C. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった疾病には切 を記入する。	1.全て除外可 2.除外 不可 3.不明	77	頭蓋脳神経				0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0	
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	C. 鑑別診断	細胞外液量の過剰な低ナトリウム血症	<input type="checkbox"/> 1.心不全 <input type="checkbox"/> 2.肝 硬変の腹水貯留時 <input type="checkbox"/> 3.ネフローゼ症候群	77	頭蓋脳神経					0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	C. 鑑別診断	ナトリウム漏出が著明な低ナトリウム血症	<input type="checkbox"/> 1.腎性ナトリウム喪失 <input type="checkbox"/> 2.下痢 <input type="checkbox"/> 3.嘔吐	77	頭蓋脳神経					0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0
72-2	下垂体性ADH分泌異常 (ポラスレン分 泌症候群)	C. 鑑別診断	異所性ADH産生腫瘍	<input type="checkbox"/> 1.鑑別できる <input type="checkbox"/> 2.鑑 別できない	77	頭蓋脳神経					0	258	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合 分泌症候群				0

資料3：難病－小慢（神経・筋疾患）データ項目対比リスト

【表の見方】

1. 神経・筋疾患における代表的な難病－小慢のデータ項目および選択肢を対比した。
2. 指定難病113筋ジストロフィーに合致する小児慢性特定疾病は8疾病（NO.38-45）。項目については全て同じため、No.38デュシェンヌ型筋ジストロフィーを代表として記載。
3. データ項目および選択肢を対比し、連携項目の有無を「有：1、無：0」で示している。

指定難病：				小児慢性特定疾病					小児慢性特定疾病 医療意見書							
臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリ	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリ	連携項目の有無 有：1 無：0
113	筋ジストロフィー	<診断のカテゴリ>	<input type="checkbox"/> Definite 1：Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たす（常染色体劣性遺伝形式の疾患で片側アレルのみで変異が検出され、対側アレルの変異が確認できない場合は「Probable」として扱ふ） <input type="checkbox"/> Definite 2：Aのどれかと、DとFを満たす（一般病理学的診断） <input type="checkbox"/> Probable 1：Aの1と、Bの1、Fを満たす <input type="checkbox"/> Probable 2：Aの1と、Bの2、およびCの1、2のいずれかとFを満たす <input type="checkbox"/> Probable 3：Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たすが、常染色体劣性遺伝形式の疾患で、片側アレルのみで変異が検出され対側アレルの変異が確認できない <input type="checkbox"/> Possible 1：Aの1とBの2またはCのどれかを満たす <input type="checkbox"/> Possible 2：Aの2とBおよびCのどれかを満たす <input type="checkbox"/> Possible 3：Aの1と2をともに満たす <input type="checkbox"/> Possible 4：BのどれかとEの1を満たす <input type="checkbox"/> Possible 5：Cの1とBのどれかを満たす <input type="checkbox"/> Possible 6：Cの1とDまたはEの2を満たす <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない		38※	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー										
113	筋ジストロフィー	診断	病型	<input type="checkbox"/> ジストロフィン異常症 <input type="checkbox"/> 肢帯型 <input type="checkbox"/> 顔面肩甲上腕型 <input type="checkbox"/> 筋強直性 <input type="checkbox"/> エリー・ドレイフス型 <input type="checkbox"/> 眼咽頭筋型 <input type="checkbox"/> 福山型 <input type="checkbox"/> その他（ ）		38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー				0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	1.慢性進行性の筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	筋緊張低下	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	1						
113	筋ジストロフィー	A、症状	1.慢性進行性の筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	筋力低下	なし ・ あり → 近位 ・ 遠位 ・ 体幹	1.臨床所見	0						
113	筋ジストロフィー	A、症状	2.当該疾患特有の症状・合併症の存在（上記「1.慢性進行性の筋力低下」が、2.なし、3.不明 の場合は必須）	( )	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー				0						
113	筋ジストロフィー	A、症状	ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 関節拘縮(足首、股関節等) <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 発達障害、学習障害、知的障害	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 関節拘縮(足首、股関節等) <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 発達障害、学習障害、知的障害	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	関節拘縮	なし ・ あり → 部位：	1.臨床所見	1					
113	筋ジストロフィー	A、症状	ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	知的障害	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	発達障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等)	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	心筋障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	顔面肩甲上腕型	<input type="checkbox"/> 翼状肩甲 <input type="checkbox"/> ホバインの腕 <input type="checkbox"/> 顔面筋萎縮 <input type="checkbox"/> 非対称性の骨格筋萎縮 <input type="checkbox"/> 滲出性網膜炎	<input type="checkbox"/> 翼状肩甲 <input type="checkbox"/> ホバインの腕 <input type="checkbox"/> 顔面筋萎縮 <input type="checkbox"/> 非対称性の骨格筋萎縮 <input type="checkbox"/> 滲出性網膜炎	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー			0						
113	筋ジストロフィー	A、症状	筋強直性	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 前糖能障	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 前糖能障	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	呼吸障害	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	1					
113	筋ジストロフィー	A、症状	筋強直性	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 前糖能障	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 前糖能障	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	心筋障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	エリー・ドレイフス型	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	関節拘縮	なし ・ あり → 部位：	1.臨床所見	1					
113	筋ジストロフィー	A、症状	エリー・ドレイフス型	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	心筋障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0					
113	筋ジストロフィー	A、症状	眼咽頭筋型	<input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> 構音障害・嚥下障害	<input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> 構音障害・嚥下障害	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー	嚥下障害	なし ・ あり	1.臨床所見	1					
113	筋ジストロフィー	A、症状	ミオチリン異常症	<input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 顔面筋萎縮	<input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 顔面筋萎縮	38※	P33429 (Duchenne) 型筋ジストロフィー			0						

臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
113	852402-	A. 症状	ラミン異常症	□心伝導障害・不整脈 □心不全 □関節拘縮 (肘・足首・脊椎等) □ 偽性肥大(下腿等) □リ ポシトロフィー □シャル コー・マリー・トワース (Charcot-Marie-	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	関節拘縮	なし・あり → 部位：	1.臨床所見	1						
113	852402-	A. 症状	ラミン異常症	□心伝導障害・不整脈 □心不全 □関節拘縮 (肘・足首・脊椎等) □ 偽性肥大(下腿等) □リ ポシトロフィー □シャル コー・マリー・トワース (Charcot-Marie-	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	心筋障害	なし・あり	1.臨床所見	0						
113	852402-	A. 症状	カペリン異常症	□rippling □QT延長 症候群	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	心筋障害	なし・あり	1.臨床所見	1						
113	852402-	A. 症状	デスミン異常症	□心伝導障害・不整脈 □心不全 □呼吸不全	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	呼吸障害	なし・あり → 程度：	1.臨床所見	1						
113	852402-	A. 症状	デスミン異常症	□心伝導障害・不整脈 □心不全 □呼吸不全	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	心筋障害	なし・あり	1.臨床所見	0						
113	852402-	A. 症状	サルコグリカン異常症	□偽性肥大(下腿等) □心不全	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	心筋障害	なし・あり	1.臨床所見	1						
113	852402-	A. 症状	α-ジストログリカン異常症	□心不全	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	心筋障害	なし・あり	1.臨床所見	1						
113	852402-	B. 家族歴 (遺伝学的 情報)	1.同一家系内に遺伝学的または免疫学的検索で診断した 類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない。	1.該当 2.非該当 3.不明	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-				0						
113	852402-	B. 家族歴 (遺伝学的 情報)	2.同一家系内に一般病理学的所見で診断された類症者が存在 し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない。	1.該当 2.非該当 3.不明	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-				0						
113	852402-	B. 家族歴 (遺伝学的 情報)	推定される遺伝形式(家族歴がある場合)	□X染色体連鎖 □常染 色体優性遺伝 □常染 色体劣性遺伝 □細胞 質遺伝/母系遺伝	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-				0						
113	852402-	C. 検査所見	1.血清CK値高値 (既往を含むが一過性の上昇は除く) (血清CK値：IU/L)	1.あり 2.なし 3.不明	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	血清CK	正常・高値 → ( ) IU/L	2.検査所見	1						
113	852402-	C. 検査所見	2.電気生理学的検査(筋電図等)による筋原性変化、疾患特異的 所見	1.あり 2.なし 3.不明 (所見：)	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	筋電図	未実施・実施 → 所見：	2.検査所見	1						
113	852402-	D. 病理所見 (凍結筋 病理検体による検索)	ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的 な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見	1.あり 2.なし 3.不明 (所見：)	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	筋生検	未実施・実施 → 所見：	2.検査所見	1						
113	852402-	D. 病理所見 (凍結筋 病理検体による検索)	ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的 な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見	1.あり 2.なし 3.不明 (所見：)	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	骨格筋画像検査	未実施・実施※ → CT検 査・MRI検査 ※実施の場合 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	0						
113	852402-	D. 病理所見 (凍結筋 病理検体による検索)	ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的 な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見	1.あり 2.なし 3.不明 (所見：)	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	その他の特殊検査	検査名 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	0						
113	852402-	E. 遺伝学的検査	1.遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異 (遺伝子座のみ 確定を含む)	1.あり 2.なし 3.不明	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	遺伝子検査	未実施・実施 → 名称 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1						
113	852402-	E. 遺伝学的検査	2.免疫学的検索による責任蛋白質の欠損・異常タンパク質発現	1.あり 2.なし 3.不明	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	遺伝子検査	未実施・実施 → 名称 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1						
113	852402-	E. 遺伝学的検査	責任遺伝子(責任蛋白)	□DMD (ジストロフィン) □MYOT (ミオチン) □LMNA (ランinA/C) □CAV3 (カペリン3) □DES (デスミン) □CAPN3 (カルパイン3) □DYSF(ジスフェリン) □SGCA (サルコグリカン (SG-a) □SGCB (SG-B) □SGCG (SG-y) □SGCD (SG-d) □TTN (タイチン) □ ANOS □FKTN (フクチン) □ FKRP □POMT1 □POMT2 □POMGNT1 □LAMA2 (ラミンα2(メ ロシン)) □ITG7 (インテグリンα7) □DNM2 □DUX4 (4番染色体長 腕D4Z4繰返し配列短 縮) □CMC1 □	38※	F3429 (Duchenne)※ 852402-	遺伝子検査	未実施・実施 → 名称 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1						

臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
113	F. 鑑別診断（遺伝学的診断・免疫学的診断がつかない場合）		以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には0を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明 □代謝性筋疾患(ミトコンドリア病、糖原病、脂質代謝異常) □炎症性筋疾患(皮膚筋炎/多発性筋炎、封入体筋炎、サルコイドミオパチー等) □筋チャネル病(周期性四肢麻痺、ミトニー症候群) □筋無力症候群(重症筋無力症、先天性筋無力症候群) □内分泌性ミオパチー(甲状腺中毒性ミオパチー、粘液水腫、副甲状腺機能異常、低カルシウム性ミオパチー等) □薬剤性ミオパチー(悪性症候群、悪性高熱、ステロイドミオパチー等) □先天性ミオパチー(ネマリ)	38※	F3812.2 (Diagnosis) 38※ F3812.02--				0						
118	脊髄腫瘍	<診断のカテゴリー>	Aの1~4のいずれか + Bの病変部位以下で1~3の神経脱失症状をすべて認める。を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外して診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍										
118	A. 主要所見	診断日	生下時に胸腰椎、仙骨部の異常な囊胞性腫瘍（以下のいずれか）を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	頭部の腫	なし ・ あり → 部位/大きさ( )、髄液漏出 ( なし ・ あり )	2. 検査所見	1						
118	A. 主要所見	診断日	生下時に胸腰椎、仙骨部の異常な囊胞性腫瘍（以下のいずれか）を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	腰部の腫	なし ・ あり → 部位/大きさ( )、髄液漏出 ( なし ・ あり )	2. 検査所見	0						
118	A. 主要所見	□1. 脊髄腫瘍： 囊胞内に神経線維を含む腫瘍で、外表所見は腫瘍中心の皮膚がなめらか。 脊髄組織が突出している。		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	A. 主要所見	□2. 脊髄破裂： 開放された脊髄が露出した状態になっており、脊髄中心管の正中部に認められる。		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	A. 主要所見	□3. 脊髄嚢： 内容物は脳脊髄液と硬膜で形成されていて、囊胞状になっている。		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	A. 主要所見	□4. 脊髄嚢腫： 脊髄中心管が嚢胞状になっている。		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	B. 臨床症状	病変部位以下で1~3の神経脱失症状をすべて認める		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	B. 臨床症状	□1. 運動障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	移動障害	なし ・ あり → 戸外歩行 ・ 屋内歩行 ・ 介助歩行 ・ 立位可 ・ 車いす	1. 臨床所見	1						
118	B. 臨床症状	□2. 知覚障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	麻痺	なし ・ あり → 部位/程度：	1. 臨床所見	1						
118	B. 臨床症状	□2. 知覚障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	感覚障害	なし ・ あり → 知覚低下 ・ 過敏 ・ 疼痛 ・ その他 ( )	1. 臨床所見	0						
118	B. 臨床症状	□3. 膀胱直腸障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	排泄障害	なし ・ あり → 尿失禁 ・ 閉塞感 ・ その他 ( )	1. 臨床所見	1						
118	B. 臨床症状	□3. 膀胱直腸障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	排便障害	なし ・ あり → 程度：	1. 臨床所見	0						
118	B. 臨床症状	□3. 膀胱直腸障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	排尿障害	なし ・ あり	2. 検査所見	0						
118	B. 臨床症状	□4. てんかん、水頭症		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	小頭症	なし ・ あり	1. 臨床所見	1						
118	B. 臨床症状	□4. てんかん、水頭症		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	水頭症症状	頭囲 ( cm) あり ・ あり	1. 臨床所見	0						
118	B. 臨床症状	□4. てんかん、水頭症		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	てんかん発作	なし ・ あり → 発作型 ( ) 頻度 ( )	1. 臨床所見	0						
118	B. 臨床症状	□4. てんかん、水頭症		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	意識障害	なし ・ あり	1. 臨床所見	0						
118	C. 検査所見	1. 水頭症： CTや超音波検査で脳室の著明な拡大		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	小頭、大頭	なし ・ あり → 頭囲 ( ) cm	2. 検査所見	1						
118	C. 検査所見	1. 水頭症： CTや超音波検査で脳室の著明な拡大		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	水頭症	なし ・ あり → 程度：	2. 検査所見	0						
118	C. 検査所見	1. 水頭症： CTや超音波検査で脳室の著明な拡大		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	頭部の腫	なし ・ あり → 部位/大きさ( )、髄液漏出 ( なし ・ あり )	2. 検査所見	0						
118	C. 検査所見	1. 水頭症： CTや超音波検査で脳室の著明な拡大		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	CT	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 頭部の所見 ( ) 他部位所見 ( )	2. 検査所見	0						
118	C. 検査所見	2. キアリ (Chari) II 型奇形： MRIにて延髄・第4脳室・小脳が大後頭蓋窩へ陥没している		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	頭部MRI	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 既見 ( )	2. 検査所見	1						
118	C. 検査所見	2. キアリ (Chari) II 型奇形： MRIにて延髄・第4脳室・小脳が大後頭蓋窩へ陥没している		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	脊髄MR	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 既見 ( )	2. 検査所見	0						
118	C. 検査所見	3. 膀胱尿道造影： 膀胱頭部の弛緩像、膀胱尿管逆流、膀胱壁の肉柱変形、膀胱容量の減少などを認める		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	C. 検査所見	4. 四肢の単純X線： 股関節の脱臼、足関節の変形、脊椎の側弯、脊椎の後弯などを認める		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	単純X線検査	未実施 ・ 実施 → 頭蓋の所見： 脊椎の既見：	2. 検査所見	1						
118	C. 検査所見	4. 四肢の単純X線： 股関節の脱臼、足関節の変形、脊椎の側弯、脊椎の後弯などを認める		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍	下肢麻痺・変形	なし ・ あり	2. 検査所見	0						
118	C. 検査所見	5. 腹部の単純X線： 宿便、結腸ガス、巨大結腸などを認める		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	2	脊髄腫瘍				0						
118	D. 鑑別診断	潜在性二分脊髄を除外することができる。なお、以下のうち該当する病態に0を記入する。		1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明	2	脊髄腫瘍	合併症	なし ・ あり → 詳細：	3. その他の所見	1						

脳画像 番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
138	神経細胞病 指定難病	D、鑑別診断	□腰仙部に位置し、皮下腫瘍、小陥凹、血管腫、多毛症、母斑などの表皮の異常所見を併発 □脂肪脊髄腫瘍 □先天性皮膚洞 □割断症 □仙骨欠損症 □その他		2	神経細胞病	皮膚所見	なし・あり→褥瘡・その他( )	1.臨床所見	1						
138	神経細胞病 指定難病	<診断のカテゴリー>	てんかん発作や知的障害などの症状から脳構造異常を疑い、Bの1.の2でそれぞれの病型①～⑦のいずれかを確定することで診断する	1.該当 2.非該当	5	滑脳症	-	-	-	-	6	裂脳症	-	-	-	-
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□てんかん発作		5	滑脳症	てんかん発作	なし・あり→発作型( ) 頻度( )	1.臨床所見	1	6	裂脳症	てんかん発作	なし・あり→発作型( ) 頻度( )	1.臨床所見	1
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□知的障害		5	滑脳症	知的障害	なし・あり→境界・軽度・中等度・重度 最重度	1.臨床所見	1	6	裂脳症	知的障害	なし・あり→境界・軽度・中等度・重度 最重度	1.臨床所見	1
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□運動障害		5	滑脳症	運動障害	なし・あり→歩行・支持歩行・座位・寝返り・寝たきり	1.臨床所見	1	6	裂脳症	運動障害	なし・あり→歩行・支持歩行・座位・寝返り・寝たきり	1.臨床所見	1
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□顔貌異常		5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□内臓奇形		5	滑脳症	合併奇形	なし・あり→所見:	1.臨床所見	1	6	裂脳症	合併奇形	なし・あり→所見:	1.臨床所見	1
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□外生殖器異常		5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状		5	滑脳症	摂食障害	なし・あり→軟食・口腔吸引・その他:	1.臨床所見	1	6	裂脳症	摂食障害	なし・あり→軟食・口腔吸引・その他:	1.臨床所見	1
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□筋症状		5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	A、症状	□その他		5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	1.血液・生化学的検査所見: 特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明	5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	2.画像検査所見: 必須の所見で、各病型別に示した特徴的な脳構造異常を認める	1.該当 2.非該当 3.不明	5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□④無脳回 (前頭葉・後頭葉などほぼ脳室全体にわたって脳溝が認められず、表面からみた脳回の幅が広い場合で、皮質層の厚さは1cm以上である)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□⑤厚脳回 (無脳回と正常の中間であり、皮質層の厚さは4~9mmである)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□⑥異所性灰白質 (ヘテロトピア) (灰白質すなわち神経細胞 (核と胞体・樹状突起) の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と違って存在する状態である。異所性灰白質の存在部位により、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□④多小脳回 (浅い脳溝で小さな脳回が入り組んで多数集積する外観を示し、特に乳児早期のT2強調画像で検出しやすい。その後、成長に伴いMRI上は一塊の肥厚した皮質として厚脳回様の外観を呈するが、脳回の幅や皮質の厚さが不規則で脳表は細かく隆起しているのが多く、古典型滑脳症の厚脳回との鑑別点となる。多小脳回の約60%はシルビウス裂を中心に病変が広がり傍シルビウス裂多小脳回とよばれる。組織学的には大脳皮質表層の分子層が2層以下に細かく陥入した外観を示す)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□⑤散石様皮質異形成 (神経細胞およびグリア細胞が過剰な移動 (遊走) を生じてグリア境界膜を突き破り、もも膜下腔に突出した脳回を生じ、脳表が丸石をきつめたような結節性的外観を示す)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□⑥裂脳症 (脳軟膜から側脳室上衣細胞層にまで達するcleft (裂溝) の形成)		5	滑脳症				0	6	裂脳症				0
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	□⑦孔脳症 (先天的に脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられる)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-1、検査所見	3.生理学的所見: 脳波はてんかん性異常所見を呈する	1.該当 2.非該当 3.不明	5	滑脳症	脳波	未実施・実施→検査年齢( ) 歳 所見( )	2.検査所見	1	6	裂脳症	脳波	未実施・実施→検査年齢( ) 歳 所見( )	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-2、その他の画像所見	その他の脳構造異常を認める	1.該当 2.非該当 3.不明	5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-2、その他の画像所見	□単純脳回 (小頭に伴い脳回の数が減少する。皮質層の厚さは正常である)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1
138	神経細胞病 指定難病	B-2、その他の画像所見	□脳梁欠損 (脳梁の一部または全部の欠損)		5	滑脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1	6	裂脳症	頭部CT/MRI (必須)	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成・Chiari奇形・他	2.検査所見	1

臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
130	神経細胞芽腫症	B-2. その他の画像所見	□脳幹・小脳の形成異常（脳幹もしくは小脳の低形成、形態異常）		5	芽腫症	頭部CT/MRI（必須）	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成	2.検査所見	1	6	芽腫症	頭部CT/MRI（必須）	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成	2.検査所見	1
130	神経細胞芽腫症	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施	1.実施 2.非実施	5	芽腫症	遺伝子検査	なし・あり→方法（）、所見（）	2.検査所見	1	6	芽腫症	遺伝子検査	なし・あり→方法（）、所見（）	2.検査所見	1
130	神経細胞芽腫症	C. 遺伝学的検査	□17p13.3領域の染色体微細欠失 □LIS1 □DCX □TUBA1A □COL4A1 □その他の遺伝子（）		5	芽腫症	遺伝子検査	なし・あり→方法（）、所見（）	2.検査所見	1	6	芽腫症	遺伝子検査	なし・あり→方法（）、所見（）	2.検査所見	1
130	神経細胞芽腫症	D. 鑑別診断	画像所見上鑑別し、全て除外できる。除外できた項目に○を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	5	芽腫症				0	6	芽腫症				0
130	神経細胞芽腫症	D. 鑑別診断	□無脳回：水頭症に伴う脳室拡大による脳溝の消失 □異所性灰白質：白質病変を主体とする変性疾患 □異所性灰白質：結節性硬化症の脳室壁に結節 □多小脳回・裂脳症：出産時や以後の循環障害による萎縮性脳回の集合 □孔脳症：後天的な脳出血 □孔脳症：外傷後の脳欠損		5	芽腫症				0	6	芽腫症				0
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	<診断のカテゴリー>	□Aの1.かつBの2.を満たす □Bの1.かつBの2.を満たす □Aの2.かつBの2.を満たす □いずれにも該当しない		8	中脳神経形成異常症	中脳神経形成異常症 (Fleisher (De Morsier) 症)			-	-	-				
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	A. 症状	1.眼症状 (□眼振 □視力障害 □半盲 □斜視 □小眼球)	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症	眼病変	なし・あり→所見：	1.臨床所見	1						
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	A. 症状	2.下垂体機能低下症 □成長ホルモン分泌不全性低身長 □中枢性甲状腺機能低下症 □二次性副腎皮質機能低下症 □ゴナドトロピン性下垂体機能低下症	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症	内分泌機能検査	未実施・実施→所見：	2.検査所見	1						
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	B. 検査所見	1.眼底検査で視神経低形成を認める	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症				0						
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	B. 検査所見	2.頭部MRIで、正中脳構造の異常（以下a.~c.）を認める □a.透明中隔欠損 □b.脳梁欠損 □c.視交叉低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症	頭部CT/MRI（必須）	無脳回・厚脳回・単純脳回・丸石様異形成・多小脳回・孔脳症・脳室拡大・水無脳症・脳梁欠損・透明中隔欠損・橋小脳低形成	2.検査所見	1						
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	C. その他の所見	発達遅滞/知的障害	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症	知的障害	なし・あり→境界・軽度・中等度・重度・最重度	1.臨床所見	1						
134	中脳神経形成異常症/モルシエ病	C. その他の所見	発達遅滞/知的障害	1.該当 2.非該当 3.不明	8	中脳神経形成異常症	発達・知能指数	未実施・実施→検査年齢（）歳 方法（） DQ/IQ 値（）	2.検査所見	0						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	<診断のカテゴリー>	□Definite：Aのうち5項目すべてを満たし、Dを除外したもの □Probable：Aのうち①と②+B.臨床所見①+C.検査所見4項目以上を満たし、Dを除外したもの □いずれにも該当しない		11	ジブバーム症候群関連疾患	ジブバーム (Joubert) 症候群関連疾患			-	-	-				
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	①重度の精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	知的障害	なし・あり→軽度・中等度・重度・最重度	1.臨床所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	①重度の精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	運動障害	なし・あり→歩行可・座位可・寝たきり	1.臨床所見	0						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	②小脳虫部欠損・低形成（脳幹部の形態異常を伴うことがある）	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	頭部CT・MRI	未実施・実施※ ※実施の場合→実施年月日（年月日） 所見（小脳虫部の低/無形成・脳幹の形態異常・Molar tooth sign・脳腫・Dandy-Walker）	2.検査所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	③乳幼児期から思春期に生ずる進行性腎機能障害	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	腎不全	なし・あり	1.臨床所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	④病初期からみられる視覚障害（網膜部分欠損などを伴うことあり）	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	眼球運動失行	なし・あり	1.臨床所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	④病初期からみられる視覚障害（網膜部分欠損などを伴うことあり）	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	視覚障害	なし・あり→網膜色素変性・網膜部分欠損・その他（）	1.臨床所見	0						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	A. 症状	⑤片側あるいは両側性の眼瞼下垂様顔貌（症状の変動があることがある）	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	眼瞼下垂	なし・あり→右・左・両側	1.臨床所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	B. 臨床所見	①顔貌の特徴：□眼瞼下垂 □眼窩間解離 □鼻根扁平 □大きな口	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	眼瞼下垂	なし・あり→右・左・両側	1.臨床所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	B. 臨床所見	②病初期からの症状：□脱水 □成長障害 □不明熱	1.あり 2.なし 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患				0						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	C. 検査所見	①血液検査：□貧血 □高BUN □高クレアチニン血症	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	腎機能障害	なし・あり※ ※ありの場合→実施年月日（年月日） BUN（）mg/dL 血清クレアチニン（）mg/dL その他（）	2.検査所見	1						
177	ジブバーム症候群関連疾患（特異的難病）	C. 検査所見	②尿検査：□低浸透圧尿 □尿中β2マイクログロブリン高値 □尿中NAG高値	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバーム症候群関連疾患	尿検査	未実施・実施→尿蛋白・血尿・低比重尿・その他（）	2.検査所見	1						

臨床 番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	C. 検査所見	③網膜電位 (ERG) 検査 : <input type="checkbox"/> 反応消失 <input type="checkbox"/> 著減	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍	網膜電位	未実施・実施※ ※実施の場合 → 所見 (反応消失・減弱・その他 ( ))	2.検査所見	1						
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	C. 検査所見	④頭部CT、MRI検査 : <input type="checkbox"/> 小脳虫部欠損・低形成 <input type="checkbox"/> 脳幹低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍	頭部CT・MRI	未実施・実施※ ※実施の場合 → 実施年月日 ( 年 月 日 ) 所見 (小脳虫部の低/無形成・脳幹の形態異常・Molar tooth sign・脳縮・Dandy-Walker)	2.検査所見	1						
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	C. 検査所見	⑤腎CT、MRI、超音波検査 : 多発性腎嚢胞	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍	腹部CT・MRI	未実施・実施※ ※実施の場合 → 実施年月日 ( 年 月 日 ) 所見 ( 腎嚢胞・脂肪肝 )	2.検査所見	1						
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	C. 検査所見	⑥腎生検 : ネロン病	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍			0							
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	C. 検査所見	⑦腹部エコー検査 : <input type="checkbox"/> 脂肪肝 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 肝硬変 <input type="checkbox"/> その他の肝障害	1.該当 2.非該当 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍	腹部エコー	未実施・実施※ ※実施の場合 → 実施年月日 ( 年 月 日 ) 所見 ( 腎嚢胞・脂肪肝 )	2.検査所見	1						
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	D. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には0を記入する。 <input type="checkbox"/> ジブバム症候群 <input type="checkbox"/> セニール・ローケン症候群 <input type="checkbox"/> COACH症候群	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍			0							
177	ジブバム産後群 脳腫瘍 (特異 性腫瘍)	E. 遺伝学的検査	遺伝学的検査の実施 <input type="checkbox"/> INPP5E <input type="checkbox"/> TMEM216 <input type="checkbox"/> AH11 <input type="checkbox"/> NPHP1 <input type="checkbox"/> CEP290 <input type="checkbox"/> TMEM67 <input type="checkbox"/> RPGRI1P1L <input type="checkbox"/> ARL13B <input type="checkbox"/> CC2D2A <input type="checkbox"/> CXORF5 <input type="checkbox"/> TTC21B <input type="checkbox"/> KIF7 <input type="checkbox"/> TCTN1 <input type="checkbox"/> MEM237 <input type="checkbox"/> CEP41 <input type="checkbox"/> TMEM138 <input type="checkbox"/> C5ORF42 <input type="checkbox"/> TCTN3 <input type="checkbox"/> ZNF423 <input type="checkbox"/> TMEM231 <input type="checkbox"/> EXOC8 <input type="checkbox"/> INPH4 <input type="checkbox"/> IQCB1 <input type="checkbox"/> SDCCAG8 <input type="checkbox"/> その他 ( )	1.実施 2.未実施	11	ジブバム (Dabert) 産後 脳腫瘍	遺伝子検査	未実施・実施※ ※実施の場合 → 実施年月日 ( 年 月 日 ) 所見 ( )	2.検査所見	1						
156	レット症候群	<診断のカテゴリー>	<input type="checkbox"/> Definite (典型的レット症候群) : Aのすべての項目 + Bのすべての項目 + Eの鑑別ができること + 回復期や安定期が後続する退行期がある <input type="checkbox"/> Definite (非典型的レット症候群) : Aのうち2項目以上 + Bのすべての項目 + Cのうち5項目以上 + Eの鑑別ができること + 回復期や安定期が後続する退行期があること <input type="checkbox"/> Probable : Aのうち2項目以上		12	レット症候群										
156	レット症候群	A. 主要症状	1.目的のある手の運動機能を習得した後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1.あり 2.なし 3.不明	12	レット症候群			0							
156	レット症候群	A. 主要症状	2.音声言語を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1.あり 2.なし 3.不明	12	レット症候群			0							
156	レット症候群	A. 主要症状	3.歩行異常 : 歩行障害、歩行失行	1.あり 2.なし 3.不明	12	レット症候群	運動障害	なし・あり → 歩行可・座位可・寝た上	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	A. 主要症状	4.手の常同運動 : 手をねじる・絞る、手を叩く・鳴らす、口に入れる、手を洗ったり、こするよう自動運動	1.あり 2.なし 3.不明	12	レット症候群	手の常同運動	なし・あり → 手を洗う・ねじる・絞る・手を叩く・鳴らす・口に入れる	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	B. 典型的レット症候群 診断のための除外基準	以下の症状が除外できる <input type="checkbox"/> 明らかな原因のある脳障害 (周産期・周生期・後天性の脳障害、神経代謝疾患、重度感染症などによる脳損傷) <input type="checkbox"/> 生後6か月までに出現した精神運動発達のみらかな異常	1.該当 2.非該当 3.不明	12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 覚醒時の呼吸異常		12	レット症候群	呼吸障害	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 覚醒時の歯きり		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 睡眠リズム障害		12	レット症候群	睡眠障害	なし・あり → 夜期中途覚醒・昼間の眠気	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 筋緊張異常		12	レット症候群	筋緊張異常	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 末梢血管運動反射異常		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 側弯・前弯		12	レット症候群	側弯	なし・あり → Cobb角 :	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 成長障害		12	レット症候群	低身長	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1						
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 小さく冷たい手足		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 不適切な笑い・叫び		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 痛覚への反応の鈍麻		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	C. 非典型的レット症候群 診断のための支持的 症状	<input type="checkbox"/> 目によるコミュニケーション、じつと見つめるしぐさ		12	レット症候群			0							
156	レット症候群	D. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 変異のあった遺伝子 <input type="checkbox"/> MECP2 <input type="checkbox"/> CDKL5 <input type="checkbox"/> FOXP1 <input type="checkbox"/> その他の遺伝子 ( )	1.実施 2.未実施	12	レット症候群	遺伝子検査	未実施・実施 → MECP2・CDKL5・FOXP1 所見 ( )	2.検査所見	1						
156	レット症候群	E. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には0を記入する。 <input type="checkbox"/> アンジェルマン症候群 <input type="checkbox"/> ヒット・ホプキンス症候群 <input type="checkbox"/> 自閉症スペクトラム症 (臨床) <input type="checkbox"/> その他の発達障害	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	12	レット症候群			0							
158	結節性硬化症	<診断のカテゴリー>	<input type="checkbox"/> Definite 1 (遺伝学的診断基準) : TSC1またはTSC2遺伝子の病変となる変異が正常組織からのDNAで同定される <input type="checkbox"/> Definite 2 (臨床的診断基準) : A. 症状のうち大症状2つ、または大症状1つと2つ以上の小症状のいずれかを満たす <input type="checkbox"/> Probable (臨床的診断基準) : A. 症状のうち大症状1つ、または小症状2つ以上のいずれかが認められる <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない ※遺伝子診断を受けていないものもしくは検査を受けたが変異が見つ		13	結節性硬化症										

個票番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	1.脱色素斑（長径5mm以上の白斑3つ以上）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	2.顔面血管線維腫（3つ以上）または前額線維性局面	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	3.爪線維腫（2つ以上）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	4.シャグリン/パッチ（粒状革様皮）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	5.多発性網膜過誤腫	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	網膜病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	6.皮膚結節または放射状大脳白質神経細胞移動線	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢（ ） 所見（ ）	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	7.上衣下結節	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢（ ） 所見（ ）	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	8.上衣下巨細胞性星細胞腫	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢（ ） 所見（ ）	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	9.心横紋筋腫	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	心臓病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	10.リンパ管筋腫症	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	他臓器の病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 大症状	11.血管筋脂肪腫（2つ以上）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	腎臓病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	1.金平糖様白斑	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	2.歯エナメル小高（3つ以上）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性				0						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	3.口腔内線維腫（2つ以上）	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性				0						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	4.網膜無色素斑	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	網膜病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	5.多発性腎嚢胞	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性	皮膚病変	なし・あり → 種類/個数；	2.検査所見	1						
158	脳神経変性	A. 症状 小症状	6.腎以外の過誤腫	1.あり 2.なし 3.不明	13	脳神経変性				0						
158	脳神経変性	B. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 □TSC1 □TSC2	1.実施 2.未実施	13	脳神経変性				0						
191	ウェルナー症候群	<診断のカテゴリー>	□Definite：主要徴候の全てもしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの □Probable：主要徴候の1,2.に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上を認めるもの □いずれにも該当しない		18	ウェルナー(Werner)症候群	-	-	-	-						
191	191.7-症候群	A. 症状 I.主要徴候	1.早老性毛髪変化（該当する項目に☑を記入する） □白髪 □禿頭 □その他（ ）	1.あり 2.なし 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	特徴的な顔貌	なし・あり → 早老的顔貌・白髪・禿頭	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 I.主要徴候	2.白内障（両側）	1.あり 2.なし 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	眼病変	なし・あり → 白内障・網膜色素変性・その他（ ）	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 I.主要徴候	3.皮膚の萎縮・硬化（鶏眼や胼胝等）、難治性潰瘍形成	1.あり 2.なし 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	皮膚病変	なし・あり → 萎縮・潰瘍・日光過敏症・その他（ ）	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 I.主要徴候	4.軟部組織の石灰化（アキレス腱等）	1.あり 2.なし 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群				0						
191	191.7-症候群	A. 症状 I.主要徴候	5.鳥様顔貌	1.あり 2.なし 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	特徴的な顔貌	なし・あり → 早老的顔貌・白髪・禿頭	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	1.音声の異常（かん高いわがれ声）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	音声の異常	なし・あり → 詳細；	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	2.糖、脂質代謝異常	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	糖同化障害	なし・あり → 詳細；	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	3.骨の変形などの異常（骨粗鬆症等）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	骨・関節病変	なし・あり → 変形・拘縮・その他（ ）	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	4.非上皮性腫瘍または甲状腺癌	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群				0						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	5.血族結婚	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	血族結婚	なし・あり	2.検査所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	6.動脈硬化（該当する項目に☑を記入する） □狭心症 □心筋梗塞 □その他（ ）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	血管病変	なし・あり → 動脈硬化の早発・その他（ ）	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	7.原発性性腺機能低下	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	性腺機能低下	なし・あり → 詳細；	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	8.低身長及び低体重（参考：男性 160cm未満、女性 148cm未満、BMI 22未満）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	低身長	なし・あり	1.臨床所見	1						
191	191.7-症候群	A. 症状 II.その他の徴候と所見	8.低身長及び低体重（参考：男性 160cm未満、女性 148cm未満、BMI 22未満）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群	体重増加不良	なし・あり	1.臨床所見	0						
191	191.7-症候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：両側アキレス腱部の石灰化（火傷様とも表現される特徴的な石灰化様式を呈する）	1.該当 2.非該当 3.不明	18	ウェルナー(Werner)症候群				0						
191	191.7-症候群	C. 遺伝学的検査	1.実施 2.未実施 □RecQ型のDNAヘリカーゼ遺伝子（WRN遺伝子）	1.実施 2.未実施	18	ウェルナー(Werner)症候群	遺伝子検査	未実施・実施 → 検査年齢（ ） 歳 名称（ ） 所見（ ）	2.検査所見	1						

臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
192	コケイン症候群	<診断のカテゴリー>	遺伝子検査実施の場合 □Definite 1：遺伝子検査でコケイン症候群（CS）関連遺伝子に病的変異が同定される  遺伝子検査でCS関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合 □Definite 2：主要遺伝子(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知のCS関連遺伝子導入で相補あり）を認める □Definite 3：主要遺伝子(1)～(4)をすべてみだし、DNA修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知のCS関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施）を認める  DNA修復試験未実施の場合 □Definite 4：次の1)と2)を満たす □Definite 5：次の1)と3)を満たす □Definite 6：次の1)～3)の全てを満たす □次の1)～3)のいずれか1つを満たす 1)主要遺伝子(1)～(4)を全て、副遺伝子(5)～(7)のうち2項目以上を満たす 2)その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される 3)同胞が同様の症状からCSと確定診断されている		19	コケイン (Cockayne)症候群										
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(1)著明な成長障害	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	低身長	なし ・ あり					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(1)著明な成長障害	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	体重増加不良	なし ・ あり					1.臨床所見	0		
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(2)精神運動発達遅延	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	知的障害	なし ・ あり → 程度：					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(2)精神運動発達遅延	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	運動障害	なし ・ あり → 歩行可 ・ 座位可 ・ 寝たきり					1.臨床所見	0		
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(3)早老様の特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	特徴的な顔貌	なし ・ あり → 早老的顔貌 ・ 白髪 ・ 禿頭					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 I.主要徴候	(4)日光過敏症状	1.あり 2.なし 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群	皮膚病変	なし ・ あり → 萎縮 ・ 潰瘍 ・ 日光過敏症 ・ 子の虫 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 II.副徴候	□(5)大脳基底核石灰化		19	コケイン (Cockayne)症候群	頭部CT	未実施 ・ 実施 → 大脳萎縮 ・ 脳内石灰化 ・ その他 ( )					2.検査所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 II.副徴候	□(6)感音性難聴		19	コケイン (Cockayne)症候群	難聴	なし ・ あり → 程度：					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 II.副徴候	□(7)網膜色素変性症		19	コケイン (Cockayne)症候群	眼病変	なし ・ あり → 白内障 ・ 網膜色素変性 ・ その他 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(8)白内障		19	コケイン (Cockayne)症候群	眼病変	なし ・ あり → 白内障 ・ 網膜色素変性 ・ その他 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(9)足関節拘縮		19	コケイン (Cockayne)症候群	骨・関節病変	なし ・ あり → 変形 ・ 拘縮 ・ その他 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(10)視神経萎縮		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(11)脊椎後弯		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(12)臍疝		19	コケイン (Cockayne)症候群	外分泌異常	なし ・ あり → う歯 ・ 発汗障害 ・ 涙液減少					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(13)手足の冷感		19	コケイン (Cockayne)症候群	感覚障害	なし ・ あり → 表在感覚障害 ・ 深部感覚障害					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(14)性腺機能低下		19	コケイン (Cockayne)症候群	性腺機能低下	なし ・ あり → 詳細：					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(15)睡眠障害		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(16)肝機能障害		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 III.その他の徴候	□(17)耐糖能異常		19	コケイン (Cockayne)症候群	糖同化障害	なし ・ あり → 詳細：					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 IV.予後に影響する合併症	□(18)腎機能障害		19	コケイン (Cockayne)症候群	腎障害	なし ・ あり → 程度：					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	A. 症状 IV.予後に影響する合併症	□(19)呼吸器感染		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 IV.予後に影響する合併症	□(20)外傷		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	A. 症状 IV.予後に影響する合併症	□(21)心血管障害		19	コケイン (Cockayne)症候群	血管病変	なし ・ あり → 動脈硬化の早発 ・ その他 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	B. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 □ CSA □ CSB □ XPB □ XPD □ XPG	1.実施 2.未実施	19	コケイン (Cockayne)症候群	遺伝子検査	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 名称 ( ) 既回 ( )					1.臨床所見	1		
192	コケイン症候群	B. 遺伝学的検査	DNA修復試験の実施	1.実施 2.未実施	19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	B. 遺伝学的検査	□紫外線感受性試験（所見： ） □宿主細胞回復を指標にしたDNA修復能測定（所見： ） □相補性試験（所見： ） □紫外線照射後RNA合成試験（所見： ）		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	C. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった疾病には○を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	19	コケイン (Cockayne)症候群								0		
192	コケイン症候群	C. 鑑別診断	□色素性乾皮症 □ポルフィリン症		19	コケイン (Cockayne)症候群								0		

臨牀番号	指定難病疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性特定疾病細分類NO	小児慢性特定疾病細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性特定疾病細分類NO	小児慢性特定疾病細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	
131	アレキサンダー病	<診断のカテゴリー>	□Definite 1 (大脳優位型 (1型) アレキサンダー病) : Aの1~3の1つ以上、およびBの1~5の1を含む2つ以上を認めCのいずれかを認めた場合 □Definite 2 (延髄・脊髄優位型 (2型) アレキサンダー病) : Aの4~10の1つ以上、およびBの6の所見を認めCのいずれかを認めた場合 □Definite 3 (中間型 (3型) アレキサンダー病) : 1型および2型の両者の特徴を認めCのいずれかを認めた場合 □Possible : 1型および2型あるいは3型のいずれかの臨床的特徴を有するが、Cを満たさないもの		22	アレキサンダー病 (Alexander) 病											
131	アレキサンダー病	A. 症状	1.けいれん	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	てんかん発作	なし・あり → 発作型 ( )、頻度 ( )	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	2.大頭症	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	大頭症	なし・あり 頭圍 ( )	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	知的障害	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	運動障害	なし・あり → 歩行可・伝い歩き可・座位可・踏ん張り・寝たきり	1.臨床所見	0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	4.筋力低下	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	筋緊張異常	なし・あり → 種類 ( ) 程度 ( )	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	5.腱反射異常	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	6.バビンスキー徴候陽性	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	7.構音障害	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	8.嚥下障害	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	嚥下障害	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	9.発声障害	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	10.口蓋ミクロコース	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	11.運動失調	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	A. 症状	12.自律神経症状 □起立性低血圧 □膀胱直腸障害 □睡眠時無呼吸 □その他 ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	呼吸障害	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1							
131	アレキサンダー病	A. 症状	13.筋強剛	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	1.前頭部優位の白質信号異常	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	2.脳室周囲の線取り : T2強調画像で低信号、T1強調画像で高信号を示す	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	3.基底核と視床の異常 : T2強調画像で以下a.またはb. □a.高信号を伴う腫瘍 □b.高・低信号を伴う萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	4.脳幹の異常・萎縮 : 以下a.あるいはb.にみられる腫瘍効果に伴う結節性病変を呈する □a.延髄 □b.中脳	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	5.造影効果を確認する □脳室周囲 □前頭葉白質 □視交叉 □脳弓 □基底核 □視床 □小脳歯状核 □脳幹	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	6.以下のいずれかの像を呈する延髄・上位頸髄の信号異常または萎縮を確認する □橋底部が保たれ、延髄および上位頸髄が高度に萎縮する像 □T2強調画像における信号異常や造影効果に伴う像 □萎縮を伴わない結節性腫瘍像	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	B. 検査所見	7.小脳歯状核の信号異常	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
131	アレキサンダー病	C. 遺伝子検査および病理学的検査	1.遺伝子検査 : GFAP遺伝子変異	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病	遺伝子検査	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( ) 所見 ( )		1							
131	アレキサンダー病	C. 遺伝子検査および病理学的検査	2.病理学的検査 : アストロサイト細胞質内のローゼンツル線維	1.該当 2.非該当 3.不明	22	アレキサンダー病 (Alexander) 病				0							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	<診断のカテゴリー>	Aのうち1を含む2つ以上とB-1に加え、B-2あるいはB-3を満たす男性		23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)											
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	1.痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1.あり 2.なし 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)				0							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	2.眠振	1.あり 2.なし 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)				0							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	知的障害	なし・あり → 程度 :	1.臨床所見	1							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	運動障害	なし・あり → 歩行可・伝い歩き可・座位可・踏ん張り・寝たきり	1.臨床所見	0							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	4.小脳障害 : 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1.該当 2.非該当 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	筋緊張異常	なし・あり → 種類 ( ) 程度 ( )	1.臨床所見	1							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	A. 症状	5.基底核障害 : 固縮、ジストニア	1.該当 2.非該当 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)				1							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	B. 検査所見	1.MRI画像所見 : T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域 (脱髄性疾患の所見のあるものは除外する)	1.該当 2.非該当 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1							
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	B. 検査所見	2.遺伝子解析 : PLP1異常	1.該当 2.非該当 3.不明	23	先天性大脳白質形成不全症 (ペリジェウス・メルツハ病)	遺伝子検査	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳、方法 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1							

臨床番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	
139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	B. 検査所見	3.聴性脳幹反応でのIないしIII波以降の消失	1.該当 2.非該当 3.不明	23	聴性脳幹反応(ABR)	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1								
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	<診断のカテゴリー>	A.のうち1.を含む2つ以上とB-1に加え、B-2を満たす男性および女性	1.該当 2.非該当	23	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)											
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	1.痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1.あり 2.なし 3.不明	23					0							
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	2.眼振	1.あり 2.なし 3.不明	23					0							
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	23	知的障害	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	1								
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	3.精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	23	運動障害	なし ・ あり → 歩行可・ 伝い歩き可・座位可・顎定 難付 ・ 寝たまり	1.臨床所見	0								
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	4.小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1.該当 2.非該当 3.不明	23					0							
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	A. 症状	5.基底核障害：固縮、ジストニア	1.該当 2.非該当 3.不明	23	筋緊張異常	なし ・ あり → 種類 ( ) 程度 ( )	1.臨床所見	1								
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	B. 検査所見	1.MRI画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域(脱髄性疾患の所見のあるものは除外する)	1.該当 2.非該当 3.不明	23	頭部MRI	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	1								
139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ノリフェウス・メルツバウハ様)	B. 検査所見	2.遺伝子解析：GJC2異常	1.該当 2.非該当 3.不明	23	遺伝子検査	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 ・ 方法 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1								
182	アペール症候群	<診断のカテゴリー>	Definite：C.遺伝学的検査にて1.または2.の遺伝子変異を認める	1.該当 2.非該当	31	アペール(Apert)症候群											
182	アペール症候群	A. 症状	1. 頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合(部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	31	頭蓋変形	なし ・ あり 頭圍 ( ) cm	1.臨床所見	1								
182	アペール症候群	A. 症状	1. 頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合(部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	31	頭蓋骨縫合早期癒合部位	矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ・ その他 ( )	2.検査所見	0								
182	アペール症候群	A. 症状	1. 頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合(部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	31	水頭症	なし ・ あり	2.検査所見	0								
182	アペール症候群	A. 症状	2. 顔面：□眼球突出 □斜視 □高口蓋 □口蓋裂(その程度 □硬軟口蓋裂 □軟口蓋裂) □上顎骨低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄/閉塞 □外耳道狭窄/閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	31	顔貌異常	なし ・ あり → 眼球突出・ 小顎症 ・ 眼高間距離開大	1.臨床所見	1								
182	アペール症候群	A. 症状	2. 顔面：□眼球突出 □斜視 □高口蓋 □口蓋裂(その程度 □硬軟口蓋裂 □軟口蓋裂) □上顎骨低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄/閉塞 □外耳道狭窄/閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	31	聴力障害・耳管狭窄	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	0								
182	アペール症候群	A. 症状	3. 頸部：□脊椎空洞症 □環軸椎脱臼(□手術あり(手術なし) □手術なし) □頸椎癒合 □喉頭気管奇形	1.該当 2.非該当 3.不明	31					0							
182	アペール症候群	A. 症状	4. 四肢：□骨性合指/趾症(合指症の程度 Upton分類 □I型 □II型 □III型) □肩関節形成不全 □肘関節形成不全 □橈尺骨癒合(あの場合 □顔に手が届く □顔に手が届かない)	1.該当 2.非該当 3.不明	31	体幹・四肢異常	なし ・ あり → 合指症・ 合趾症 ・ 手指 ・ 足趾変形 ・ 異常	1.臨床所見	1								
182	アペール症候群	A. 症状	5. 心・血管：ファロー四徴症など先天性心疾患(疾患名： □心室中隔欠損 □心房中隔欠損)	1.該当 2.非該当 3.不明	31					0							
182	アペール症候群	A. 症状	6. 精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	31	知的障害	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	1								
182	アペール症候群	A. 症状	6. 精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	31	発達障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0								
182	アペール症候群	A. 症状	6. 精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	31	運動障害	なし ・ あり → 歩行可・ 座位可 ・ 寝たまり	1.臨床所見	0								
182	アペール症候群	A. 症状	6. 精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	31	発達・知能指数	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( ) DQ/IQ値 ( )	2.検査所見	0								
182	アペール症候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オルソトモ写真などで、以下を認める □頭蓋肉圧亢進 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	24	CT	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 頭部の所見 ( ) 他部位所見 ( )	2.検査所見	1								

個票番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	
182	アペール症候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オゾントモ写真などで、以下を認める □頭蓋内圧亢進 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	31	アペール(Apert)症候群	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	0							
182	アペール症候群	B. 検査所見	2.眼科的所見：視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、以下を認める □頭蓋内圧亢進症状 □斜視 (□外斜視 □内斜視 □上下斜視 □V型 □A型 □なし) □眼球突出 (□閉鎖不全 □垂脱臼 □角膜炎 □睫毛内反)	1.該当 2.非該当 3.不明	31	アペール(Apert)症候群				0							
182	アペール症候群	B. 検査所見	3.耳鼻科的所見：単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィなどでa.を認める、または聴力検査、CT、鼓膜所見などでb.~d.のいずれかを認める □a.上気道閉塞 (□気管切開後管理中 □在宅補助呼吸療法 □在宅酸素療法 □下咽頭チューブにて管理中) □b.滲出性中耳炎 □c.外耳道狭窄/閉鎖 □d.伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	31	アペール(Apert)症候群				0							
182	アペール症候群	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 FGFR2の変異 □1. Ig11ドメインの変異Ser252Trp □2. Trp113ドメインの変異Pro253Arg □3. その他の変異	1.実施 2.未実施	31	アペール(Apert)症候群	遺伝子検査	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1							
181	クルーゾン症候群	<診断のカテゴリー>	Definite：C.遺伝学的検査にて1.または2.の遺伝子変異を認める	1.該当 2.非該当	32	クルーゾン(Crouzon)症	-	-	-	-							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合 (部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	頭蓋変形	なし・あり 頭圍 ( ) cm	1.臨床所見	1							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合 (部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	頭蓋骨縫合早期癒合部位	矢状縫合・冠状縫合・人字縫合・前頭縫合・鱗状縫合・その他 ( )	2.検査所見	0							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合 (部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合) □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	水頭症	なし・あり	2.検査所見	0							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	2.顔面：□眼球突出 □斜視 □上顎骨低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄/閉塞 □外耳道狭窄/閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	顔貌異常	なし・あり → 眼球突出・小顎症・眼高間距離開大	1.臨床所見	1							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	2.顔面：□眼球突出 □斜視 □上顎骨低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄/閉塞 □外耳道狭窄/閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	聴力障害・耳管狭窄	なし・あり → 程度：	1.臨床所見	0							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	3.頭部：□脊髄空洞症 □環椎脱臼 □頸椎癒合 □喉頭気管奇形	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	体幹・四肢異常	なし・あり → 合指症・合趾症・手指・足趾変形・露骨	1.臨床所見	1							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	4.四肢：□橈尺骨癒合 (ありの場合 □顔に手が届く □顔に手が届かない) □その他の症状 ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	知的障害	なし・あり → 程度：	1.臨床所見	1							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	5.精神運動発達遅滞 □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	発達障害	なし・あり	1.臨床所見	0							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	5.精神運動発達遅滞 □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	運動障害	なし・あり → 歩行可・座位可・寝たきり	1.臨床所見	0							
181	クルーゾン症候群	A. 症状	5.精神運動発達遅滞 □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	発達・知能指数	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( ) DQ ( ) IQ ( )	2.検査所見	0							
181	クルーゾン症候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オゾントモ写真などで、以下を認める □頭蓋内圧亢進 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	CT	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 頭部の所見 ( ) 他部位所見 ( )	2.検査所見	1							
181	クルーゾン症候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オゾントモ写真などで、以下を認める □頭蓋内圧亢進 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の低形成	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症	頭部MRI	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	0							
181	クルーゾン症候群	B. 検査所見	2.眼科的所見：視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、以下を認める □頭蓋内圧亢進症状 □斜視 (□外斜視 □内斜視 □上下斜視 □V型 □A型 □なし) □眼球突出 (□閉鎖不全 □垂脱臼 □角膜炎 □睫毛内反)	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症				0							
181	クルーゾン症候群	B. 検査所見	3.耳鼻科的所見：単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィなどでa.を認める、または聴力検査、CT、鼓膜所見などでb.~d.のいずれかを認める □a.上気道閉塞 (□気管切開後管理中 □在宅補助呼吸療法 □在宅酸素療法 □下咽頭チューブにて管理中) □b.滲出性中耳炎 □c.外耳道狭窄/閉鎖 □d.伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	32	クルーゾン(Crouzon)症				0							
181	クルーゾン症候群	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 □1.FGFR2の変異 Ig111a/cドメイン (エクソン7-9) □ 2.FGFR3の変異 transmembraneドメイン (Ala391Glu) □ 3.その他の変異	1.実施 2.未実施	32	クルーゾン(Crouzon)症	遺伝子検査	未実施・実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( ) 所見 ( )	2.検査所見	1							

臨牀番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小児 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
183	ファイバー 症候群	<診断のカテゴリー>	Definite：C.遺伝学的検査にて1.または2.の遺伝子変異を認める	1.該当 2.非該当	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症										
183	ファイバー 候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合（部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合） □水頭症 □小脳扁桃下垂 □クローバーリーフ頭蓋	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	頭蓋変形	なし ・ あり 頭圍 ( ) cm	1.臨床所見	1						
183	ファイバー 候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合（部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合） □水頭症 □小脳扁桃下垂 □クローバーリーフ頭蓋	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合部位	矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字 縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ・ その他 ( )	2.検査所見	0						
183	ファイバー 候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合（部位 □両側冠状縫合 □右冠状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合） □水頭症 □小脳扁桃下垂 □クローバーリーフ頭蓋	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	水頭症	なし ・ あり	2.検査所見	0						
183	ファイバー 候群	A. 症状	2.顔面：□眼球突出 □斜視 □幅広く平坦な鼻根 □小さな鼻 □耳介低位 □上顎低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄／閉塞 □外耳道狭窄／閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	顔貌異常	なし ・ あり → 眼球突出 ・ 小頭症 ・ 眼高間距離開大	1.臨床所見	1						
183	ファイバー 候群	A. 症状	2.顔面：□眼球突出 □斜視 □幅広く平坦な鼻根 □小さな鼻 □耳介低位 □上顎低形成 □上気道閉塞 □後鼻孔狭窄／閉塞 □外耳道狭窄／閉鎖 □伝音性難聴	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	聴力障害・耳管狭窄	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	0						
183	ファイバー 候群	A. 症状	3.頭部：□脊髄空洞症 □環軸椎脱臼 □頸椎癒合 □喉頭 気管奇形	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症			0							
183	ファイバー 候群	A. 症状	4.四肢：□幅広く短く外反した母指／趾 □皮膚性合指 □ 肘関節拘縮	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	体幹・四肢異常	なし ・ あり → 合指症 ・ 合趾症 ・ 手指 ・ 足趾変形 ・ 異常	1.臨床所見	1						
183	ファイバー 候群	A. 症状	5.心・血管：フロー四徴症など先天性心疾患（疾患名：） □心室中隔欠損 □心房中隔欠損	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症			0							
183	ファイバー 候群	A. 症状	6.精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	知的障害	なし ・ あり → 程度：	1.臨床所見	1						
183	ファイバー 候群	A. 症状	6.精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	発達障害	なし ・ あり	1.臨床所見	0						
183	ファイバー 候群	A. 症状	6.精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	運動障害	なし ・ あり → 歩行可 ・ 座位可 ・ 寝たきり	1.臨床所見	0						
183	ファイバー 候群	A. 症状	6.精神運動発達遅滞： □軽度 □中等度 □重度 □最重度 IQ ( ) DQ ( )	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	発達・知能指数	未実施 ・ 実施 → 検査年齢 ( ) 歳 方法 ( )	2.検査所見	0						
183	ファイバー 候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチ グラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写真などで、以下を認める □頭蓋小凹存在 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の形成中	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	CT	未実施 ・ 実施 → 検査年 齢 ( ) 歳 頭部の所見 ( ) 他部位所 見 ( )	2.検査所見	1						
183	ファイバー 候群	B. 検査所見	1.画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチ グラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写真などで、以下を認める □頭蓋小凹存在 □頭蓋縫合早期癒合 □顔面骨の形成中	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	頭部MRI	未実施 ・ 実施 → 検査年 齢 ( ) 歳 所見 ( )	2.検査所見	0						
183	ファイバー 候群	B. 検査所見	2.眼科的所見：視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査など で、以下を認める □頭蓋内圧亢進症状 □斜視（□外斜視 □内斜視 □上 下斜視 □V型 □A型 □なし） □眼球突出（□閉鎖不全 □垂脱臼 □角膜障害 □睫毛 内反）	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症			0							
183	ファイバー 候群	B. 検査所見	3.耳鼻科的所見：単純頭部X線写真、CT、ポリソノグラフィなど でa.を認める、または聴力検査、CT、鼓膜所見などでb.～d.のいづ れかを認める □a.上気道閉塞（□気管切開後管理中 □在宅補助呼吸療 法 □在宅酸素療法 □下咽頭チューブにて管理中）	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症			0							
183	ファイバー 候群	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 □1. FGFR1の変異 Pro252Arg □2. FGFR2の変異 IgIIIド メイン □3. その他の変異	1.実施 2.未実施	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	遺伝子検査	未実施 ・ 実施 → 検査年 齢 ( ) 歳 方法 ( ) 所 見 ( )	2.検査所見	1						
184	アント レー・ピク スラー症	<診断のカテゴリー>	Definite：C.遺伝学的検査にて1.または2.の遺伝子変異を認める	1.該当 2.非該当	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症										
184	アントレー・ピク スラー症候群	A. 症状	1.頭蓋：□頭蓋縫合早期癒合（部位 □両側冠状縫合 □右冠 状縫合 □左冠状縫合 □矢状縫合 □右人字縫合 □左人字縫合 □右鱗状縫合 □左鱗状縫合 □前頭縫合） □水頭症 □小脳扁桃下垂	1.該当 2.非該当 3.不明	33	33が35までに掲げ るもののほ か、重度の 頭蓋骨早 期癒合症	頭蓋変形	なし ・ あり 頭圍 ( ) cm	1.臨床所見	1						



照会票 番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0	小児慢性 特定疾病 細分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
22	614E14病	A. 症状	高次脳機能障害・認知機能低下	1.あり 2.なし 3.不明	34	614E14病				0						
22	614E14病	B. 検査所見	(1)MRAまたは脳血管カテーテル検査における頭蓋内動脈終末部を中心とした領域の狭窄または閉塞	1.あり 2.なし	34	614E14病	頭部MRA	未実施・実施→検査年齢( )歳 撮影条件( ) 動脈病変(一側・両側)、大脳基底核部の異常血管網(なし・あり) 動脈狭窄・閉塞(右・左)、中大脳動脈(右・左)	2.検査所見	1						
22	614E14病	B. 検査所見	(1)の所見の部位	1.両側 2.片側	34	614E14病	頭部MRA	未実施・実施→検査年齢( )歳 撮影条件( ) 動脈病変(一側・両側)、大脳基底核部の異常血管網(なし・あり) 動脈狭窄・閉塞(右・左)、中大脳動脈(右・左)	2.検査所見	1						
22	614E14病	B. 検査所見	(2)大脳基底核部の異常血管網	1.あり 2.なし	34	614E14病	頭部MRA	未実施・実施→検査年齢( )歳 撮影条件( ) 動脈病変(一側・両側)、大脳基底核部の異常血管網(なし・あり) 動脈狭窄・閉塞(右・左)、中大脳動脈(右・左)	2.検査所見	1						
22	614E14病	B. 検査所見	(3)経硬膜動脈吻合、前篩骨動脈吻合、経軟膜動脈吻合などの側副血行路	1.あり 2.なし	34	614E14病				0						
22	614E14病	B. 検査所見	(4)脳梗塞	1.あり 2.なし	34	614E14病	頭部MRI	未実施・実施→検査年齢( )歳 脳梗塞(なし・あり→部位( ))	2.検査所見	1						
22	614E14病	B. 検査所見	(5)頭蓋内出血(陈旧性、微小出血を含む)	1.あり 2.なし	34	614E14病				0						
22	614E14病	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 <input type="checkbox"/> 本人： <input type="checkbox"/> 1.RNF213 <input type="checkbox"/> 2.その他 <input type="checkbox"/> 家族： <input type="checkbox"/>	1.実施 2.未実施	34	614E14病				0						
22	614E14病	D. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には○を記入する。 <input type="checkbox"/> 1.動脈硬化が原因と考えられる内頸動脈閉塞性病変 <input type="checkbox"/> 2.自己免疫疾患 <input type="checkbox"/> 3.髄膜炎 <input type="checkbox"/> 4.脳腫瘍 <input type="checkbox"/> 5.タウン症候群 <input type="checkbox"/> 6.ファンレックリングハウゼン病 <input type="checkbox"/> 7.頭部外傷 <input type="checkbox"/> 8.頭部放射線治療	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	34	614E14病	既往歴	なし・あり→自己免疫疾患・髄膜炎・脳腫瘍・タウン症・神経線維腫症・頭部外傷・頭部放射線治療・その他( )	2.検査所見	1						

資料4：難病（ライソゾーム病（ムコ多糖症I型））－小慢（ムコ多糖症I型）データ項目対比リスト

【表の見方】

1. 指定難病19-10ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）と連携可能な小児慢性特定疾病は75ムコ多糖症I型
2. データ項目および選択肢を対比し、連携項目の有無を「有：1、無：0」で示している。

指定難病：19-10ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）					小児慢性特定疾病：75ムコ多糖症I型					
臨床票番号	指定難病疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢性特定疾病細分類NO	小慢細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有無 有：1 無：0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	<診断のカテゴリー>	Definite：B-1またはCの遺伝子変異を認め、Dの全疾病を除外できる なお、B-2、3はDefiniteの参考とする	1.該当 2.非該当	75	ムコ多糖症I型				-
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	診断	病型	病型 1.ハーラー病 2.ハーラー/シェイ工病 3.シェイ工病	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	理学所見	1.実施 2.未実施 実施日 西暦 年 月 日	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	身長	cm	75	ムコ多糖症I型	現在の身長※2	cm		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	脈拍	回/分	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	拡張期血圧	mmHg	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	特異顔貌	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	骨関節異常	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	関節可動制限	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	骨関節異常	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	骨変形	なし ・ あり		0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	肝脾腫	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	脾腫大	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	肝脾腫	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	肝腫大	なし ・ あり		0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	心雑音	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	角膜混濁	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	眼科的異常	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	視神経萎縮	1.あり 2.なし 部位 1. 右 2.左 3.両側	75	ムコ多糖症I型	眼科的異常	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	筋緊張低下	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	ミオクロームス	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	小脳失調	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型	運動障害	( なし ・ あり → 走れる ・ 歩ける ・ 歩行障害 ・ 座位可 ・ 寝たきり )		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	行動異常	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	知能障害	1.あり 2.なし 3.不明	75	ムコ多糖症I型	知能障害	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	体重	kg	75	ムコ多糖症I型	現在の体重※2	kg		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	体温	度	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	収縮期血圧	mmHg	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	低身長	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	胎児水腫	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	臍ヘルニア	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	A. 主要所見	心肥大	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症I型				0

臨個票 番号	指定難病 疾病名	カテゴリー	データ項目	選択肢	小児慢 性特定 疾病細 分類NO	小慢 細分類名	データ項目	選択肢	カテゴリー	連携項目の有 無 有：1 無：0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	白内障	1.あり 2.なし 部位 1.右 2.左 3.両側	75	ムコ多糖症1型	眼科的異常	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	cherry red spot	1.あり 2.なし 部位 1.右 2.左 3.両側	75	ムコ多糖症1型	眼科的異常	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	聴力低下	1.あり 2.なし 右 dB 左 dB	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	痙攣	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	ジストニア	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	眼球運動障害	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症1型	眼科的異常	なし ・ あり		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	退行	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	A. 主要所見	易感染性	1.あり 2.なし	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	α-L-iduronidaseの活性低下	1.あり 活性値 正常値（自） （至） 単位 2.未実施	75	ムコ多糖症1型	酵素活性の測定	酵素名（） 所見（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	基質名	1.4 MU基質 2.天然 基質 3.その他	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	検体	1.白血球 2.培養皮膚 線維芽細胞 3.その他	75	ムコ多糖症1型	酵素活性の測定	検体種（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	実施日	西暦 年 月	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施	75	ムコ多糖症1型	尿検査	（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施	75	ムコ多糖症1型	代謝産物の測定	検査名（） 検体種（） 所見（）		0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施	75	ムコ多糖症1型	尿検査	（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施	75	ムコ多糖症1型	代謝産物の測定	検査名（） 検体種（） 所見（）		0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	B. 検査所見	病理検査（白血球他）異常	1.あり 2.なし 3.未実施	75	ムコ多糖症1型	血液検査	（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	C. 遺伝学的検査	遺伝子検査の実施 <input type="checkbox"/> α-L-iduronidase遺伝子	1.実施 2.非実施	75	ムコ多糖症1型	遺伝子検査	遺伝子名（） 検体種（） 所見（）		1
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	D. 鑑別診断	以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には <input type="checkbox"/> を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明	75	ムコ多糖症1型				0
19-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症1型）	D. 鑑別診断	乳幼児期発症例 <input type="checkbox"/> 1.その他の先天性代謝異常症 <input type="checkbox"/> 2. 先天奇形症候群 成人発症例 <input type="checkbox"/> 1.脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> 2.運動ニューロン 疾患 <input type="checkbox"/> 3.精神疾患		75	ムコ多糖症1型				0

資料5：難病プラットフォームとの連携疾病リスト

【表の見方】

1. 難病プラットフォームで指定難病の疾患レジストリがある疾病を色付（緑）している。

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	E列○の 難プラ 受付番号	難病プラットフォーム 標準データ入力システム 利用申し込み（構築）	G列○の 難プラ 受付番号	備考 完全一致でない病名を記載ください。
001	球脊髄性筋萎縮症	○	68	○	68	
002	筋萎縮性側索硬化症	○	53,68	○	68	
003	脊髄性筋萎縮症	○	53,68	○	68	
004	原発性側索硬化症	○	68	○	68	
005	進行性核上性麻痺	○	68	○	68	
006	パーキンソン病	○	68,83	○	68	
007	大脳皮質基底核変性症	○	68	○	68	
008	ハンチントン病	○	11,68	○	11,68	
009	神経有棘赤血球症	○	68	○	68	
010	シャルコー・マリー・トゥース病	○	68,83	○	68	
011	重症筋無力症	○	79	○	79	
012	先天性筋無力症候群					
013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	○	71	○	71	
014	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	○	69,79	○	69,79	
015	封入体筋炎					
016	クロウ・深瀬症候群	○	79	○	79	
017	多系統萎縮症	○	43,68	○	68	
018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	○	83		83	
019	ライソゾーム病	○	29		29	
020	副腎白質ジストロフィー	○	29	○	29	
021	ミトコンドリア病	○	23	○	23	
022	もやもや病	○	16	○	16	
023	プリオン病					
024	亜急性硬化性全脳炎					
025	進行性多巣性白質脳症					
026	HTLV-1関連脊髄症	○	0	○	0	
027	特発性基底核石灰化症	○	68	○	68	
028	全身性アミロイドーシス	○	8	○	8	
029	ウルリッヒ病					
030	遠位型ミオパチー					
031	ベスレムミオパチー					
032	自己食空胞性ミオパチー					
033	シュワルツ・ヤンベル症候群					
034	神経線維腫症	○	20		20	
035	天疱瘡					
036	表皮水疱症					
037	膿疱性乾癬（汎発型）					
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群					
039	中毒性表皮壊死症					
040	高安動脈炎	○	22	○	22	
041	巨細胞性動脈炎	○	22	○	22	
042	結節性多発動脈炎					
043	顕微鏡的多発血管炎	○	22	○	22	
044	多発血管炎性肉芽腫症	○	22	○	22	
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○	22	○	22	
046	悪性関節リウマチ					
047	バージャー病					
048	原発性抗リン脂質抗体症候群					
049	全身性エリテマトーデス	○	60	○	60	
050	皮膚筋炎／多発性筋炎	○	60	○	60	
051	全身性強皮症					
052	混合性結合組織病	○	60	○	60	
053	シェーグレン症候群	○	60	○	60	
054	成人スチル病	○	60	○	60	
055	再発性多発軟骨炎					
056	ベーチェット病	○	10	○	10	
057	特発性拡張型心筋症	○	32	○	32	
058	肥大型心筋症	○	32	○	32	
059	拘束型心筋症	○	32		32	
060	再生不良性貧血	○	26,57	○	26	
061	自己免疫性溶血性貧血					
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	○	57		57	
063	特発性血小板減少性紫斑病					

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	E列○の 難プラ 受付番号	難病プラットフォーム 標準データ入力システム 利用申し込み（構築）	G列○の 難プラ 受付番号	備考 完全一致でない病名を記載ください。
064	血栓性血小板減少性紫斑病					
065	原発性免疫不全症候群	○	6,50,56	○	6	
066	IgA 腎症					
067	多発性嚢胞腎					
068	黄色靭帯骨化症					
069	後縦靭帯骨化症	○	3		3	
070	広範脊柱管狭窄症					
071	特発性大腿骨頭壊死症					
072	下垂体性ADH分泌異常症	○	66	○	66	
073	下垂体性TSH分泌亢進症	○	66	○	66	
074	下垂体性PRL分泌亢進症	○	66	○	66	
075	クッシング病	○	2,66	○	2,66	
076	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症	○	66	○	66	
077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	○	66	○	66	
078	下垂体前葉機能低下症	○	66	○	66	
079	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）					
080	甲状腺ホルモン不応症					
081	先天性副腎皮質酵素欠損症					
082	先天性副腎低形成症					
083	アジソン病					
084	サルコイドーシス	○	73	○	73	
085	特発性間質性肺炎	○	73	○	73	
086	肺動脈性肺高血圧症	○	5,78	○	5,78	
087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	○	78	○	78	
088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	○	5,78	○	5,78	
089	リンパ脈管筋腫症	○	44		44	
090	網膜色素変性症	○	24,72	○	24,72	
091	バッド・キアリ症候群					
092	特発性門脈圧亢進症					
093	原発性胆汁性胆管炎					
094	原発性硬化性胆管炎	○	13	○	13	
095	自己免疫性肝炎					
096	クローン病	○	81	○	81	
097	潰瘍性大腸炎	○	81	○	81	
098	好酸球性消化管疾患					
099	慢性特発性偽性腸閉塞症					
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症					
101	腸管神経節細胞減少症					
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群					
103	CFC症候群					
104	コステロ症候群					
105	チャージ症候群					
106	クリオピリン関連周期熱症候群					
107	若年性特発性関節炎	○	60	○	60	
108	TNF受容体関連周期性症候群					
109	非典型型溶血性尿毒症症候群					
110	ブラウ症候群					
111	先天性ミオパチー					
112	マリネスコ・シェーグレン症候群					
113	筋ジストロフィー					
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群					
115	遺伝性周期性四肢麻痺					
116	アトピー性脊髄炎	○	79	○	79	
117	脊髄空洞症	○	68	○	68	
118	脊髄髄膜瘤	○	68	○	68	
119		○	79	○	79	
120	遺伝性ジストニア	○	68	○	68	
121	神経フェリチン症	○	68	○	68	
122	脳表ヘモジデリン沈着症					
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症					
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症					
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症					
126	ペリー症候群	○	68	○	68	
127	前頭側頭葉変性症	○	68	○	68	
128	ピッカーstaff脳幹脳炎	○	79	○	79	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症					
130	先天性無痛無汗症					
131	アレキサンダー病					
132	先天性核上性球麻痺					

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリに登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	E列○の 難プラ 受付番号	難病プラットフォーム 標準データ入力システム 利用申し込み（構築）	G列○の 難プラ 受付番号	備考 完全一致でない病名を記載ください。
133	メビウス症候群					
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群					
135	アイカルディ症候群					
136	片側巨脳症					
137	限局性皮質異形成					
138	神経細胞移動異常症					
139	先天性大脳白質形成不全症					
140	ドラベ症候群					
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん					
142	ミオクロニー欠伸てんかん					
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん					
144	レノックス・ガストー症候群					
145	ウエスト症候群					
146	大田原症候群					
147	早期ミオクロニー脳症					
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん					
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群					
150	環状20番染色体症候群					
151	ラスムッセン脳炎					
152	PCDH19関連症候群					
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎					
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症					
155	ランドウ・クレフナー症候群					
156	レット症候群					
157	スタージ・ウェーバー症候群					
158	結節性硬化症					
159	色素性乾皮症	○	20,56		20	
160	先天性魚鱗癬					
161	家族性良性慢性天疱瘡					
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）					
163	特発性後天性全身性無汗症					
164	眼皮膚白皮症					
165	肥厚性皮膚骨膜炎					
166	弾性線維性仮性黄色腫					
167	マルファン症候群					
168	エーラス・ダンロス症候群					
169	メンケス病					
170	オクシピタル・ホーン症候群					
171	ウィルソン病					
172	低ホスファターゼ症	○	74	○	74	
173	VATER症候群					
174	那須・ハコラ病					
175	ウィーバー症候群					
176	コフィン・ローリー症候群					
177	ジュベール症候群関連疾患					
178	モワット・ウィルソン症候群					
179	ウィリアムズ症候群					
180	ATR-X症候群					
181	クルーゾン症候群					
182	アペール症候群					
183	ファイファー症候群					
184	アントレー・ピクスラー症候群					
185	コフィン・シリス症候群					
186	ロスマンド・トムソン症候群	○	56		56	
187	歌舞伎症候群	○	36	○	36	
188	多脾症候群					
189	無脾症候群					
190	鯉耳腎症候群					
191	ウェルナー症候群	○	51,56	○	51	
192	コケイン症候群	○	56		56	
193	ブラダー・ウィリ症候群	○	40	○	40	
194	ソトス症候群	○	36	○	36	
195	ヌーナン症候群					
196	ヤング・シンプソン症候群					
197	1p36欠失症候群					
198	4p欠失症候群					
199	5p欠失症候群					
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群					
201	アンジェルマン症候群					
202	スミス・マギニス症候群					

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリに登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	E列○の 難プラ 受付番号	難病プラットフォーム 標準データ入力システム 利用申し込み（構築）	G列○の 難プラ 受付番号	備考 完全一致でない病名を記載ください。
203	22q11.2欠失症候群	○	21	○	21	
204	エマヌエル症候群					
205	脆弱X症候群関連疾患					
206	脆弱X症候群					
207	総動脈幹遺残症					
208	修正大血管転位症					
209	完全大血管転位症					
210	単心室症					
211	左心低形成症候群					
212	三尖弁閉鎖症					
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症					
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症					
215	ファロー四徴症					
216	両大血管右室起始症					
217	エプスタイン病					
218	アルポート症候群					
219	ギャロウェイ・モワト症候群					
220	急速進行性糸球体腎炎					
221	抗糸球体基底膜腎炎					
222	一次性ネフローゼ症候群					
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎					
224	紫斑病性腎炎					
225	先天性腎性尿崩症	○	66	○	66	
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）					
227	オスラー病					
228	閉塞性細気管支炎					
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○	73	○	73	
230	肺胞低換気症候群					
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	○	44		44	
232	カーニー複合					
233	ウォルフラム症候群					
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	○	29		29	
235	副甲状腺機能低下症	○	55	○	55	
236	偽性副甲状腺機能低下症	○	55	○	55	
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症					
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	○	55	○	55	
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	○	55	○	55	
240	フェニルケトン尿症	○	30	○	30	
241	高チロシン血症1型	○	30	○	30	
242	高チロシン血症2型	○	30	○	30	
243	高チロシン血症3型	○	30	○	30	
244	メーブルシロップ尿症	○	30	○	30	
245	プロピオン酸血症	○	30	○	30	
246	メチルマロン酸血症	○	30	○	30	
247	イン吉草酸血症	○	30	○	30	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	○	39	○	39	
249	グルタル酸血症1型	○	30	○	30	
250	グルタル酸血症2型	○	30	○	30	
251	尿素サイクル異常症	○	30	○	30	
252	リジン尿性蛋白不耐症	○	30	○	30	
253	先天性葉酸吸収不全					
254	ホルフィリン症					
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○	30	○	30	
256	筋型糖原病	○	30	○	30	
257	肝型糖原病	○	30	○	30	
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	○	30	○	30	
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症					
260	シトステロール血症					
261	タンジール病					
262	原発性高カイロミクロン血症					
263	脳髄黄色腫症					
264	無βリポタンパク血症					
265	脂肪萎縮症					
266	家族性地中海熱	○	62	○	62	
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					

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	E列○の 難プラ 受付番号	難病プラットフォーム 標準データ入力システム 利用申し込み（構築）	G列○の 難プラ 受付番号	備考 完全一致でない病名を記載ください。
270	慢性再発性多発性骨髄炎					
271	強直性脊椎炎	○	12	○	12	
272	進行性骨化性線維異形成症	○	34	○	34	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症					
274	骨形成不全症	○	74	○	74	
275	タナトフォリック骨異形成症	○	74	○	74	
276	軟骨無形成症	○	74	○	74	
277	リンパ管腫症/ゴーム病	○	1	○	1	
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	○	1	○	1	
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	○	1	○	1	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	○	1	○	1	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	○	1	○	1	
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○	19	○	19	
283	後天性赤芽球癆					
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	○	19	○	19	
285	ファンconi貧血	○	19,56	○	19	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	○	19	○	19	
287	エプスタイン症候群					
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	○	59	○	59	
289	クロンカイト・カナダ症候群	○	82	○	82	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	○	81	○	81	
291	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）					
292	総排泄腔外反症					
293	総排泄腔遺残					
294	先天性横隔膜ヘルニア					
295	乳幼児肝巨大血管腫					
296	胆道閉鎖症					
297	アラジール症候群					
298	遺伝性肺炎					
299	嚢胞性線維症					
300	IgG4関連疾患	○	7	○	7	
301	黄斑ジストロフィー	○	24	○	24	
302	レーベル遺伝性視神経症					
303	アッシュャー症候群	○	83		83	
304	若年発症型両側性感音難聴					
305	遅発性内リンパ水腫					
306	好酸球性副鼻腔炎					
307	カナバン病					
308	進行性白質脳症					
309	進行性ミオクローヌスてんかん					
310	先天異常症候群					
311	先天性三尖弁狭窄症					
312	先天性僧帽弁狭窄症					
313	先天性肺静脈狭窄症					
314	左肺動脈右肺動脈起始症					
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症					
316	カルニチン回路異常症	○	30	○	30	
317	三頭酵素欠損症	○	30	○	30	
318	シトリン欠損症	○	30	○	30	
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症					
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症					
321	非ケトーシス型高グリシン血症					
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	○	30	○	30	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症					
324	メチルグルタコン酸尿症	○	30	○	30	
325	遺伝性自己炎症疾患	○	6,50		6	
326	大理石骨病	○	74	○	74	
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）					
328	前眼部形成異常	○	14	○	14	
329	無虹彩症	○	14	○	14	
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	○	35	○	35	
331	特発性多中心性キャスルマン病	○	15,77	○	15,77	
332	膠様滴状角膜炎ジストロフィー					
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	○	14	○	14	

ヒット数

136

資料6：難病プラットフォームの指定難病等に該当するレジストリ数

【表の見方】

1. 疾病研究班から構築申込みのあった指定難病に該当する難病プラットフォームの疾患レジストリ数と指定難病の告示番号を示す。
2. 難病プラットフォームの疾患レジストリは、複数の指定難病のデータ項目が1つのレジストリで登録できる仕様である。
3. 研究班のレジストリ研究目的がそれぞれにあるため、同一の指定難病でも異なるレジストリで構築されていることに注意

レジストリ数	難病管理番号	対象疾患	対象疾患分類	指定難病告示番号																			
				26	27	278	279	280	281														
1	0	HAM HTLV-1陽性脳原病リウマチ性疾患 HTLV-1陽性臓器移植	成人	26																			
2	1	指定難病として、巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）、巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）、クッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）、リンパ管腫瘍/ゴーラム病 小児慢性特发性疾病として、1. 青色ゴムまり様母斑症候群、2. 巨大静脈奇形、3. 巨大動脈奇形、4. クッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、5. 原発性リンパ浮腫、6.リンパ管腫、7. リンパ管腫瘍 及び難治性の血管腫（乳児血管腫など）	成人・小児	277	278	279	280	281															
3	2	クッシング病		75																			
4	3	後縦靭帯骨化症		69																			
5	5	肺動脈性肺高血圧症、慢性血栓性肺高血圧症		86	88																		
6	6	原発性免疫不全症（自己炎症性疾患も含む）	成人・小児	65	325																		
7	7	IgG4関連疾患	成人	300																			
8	8	全身性アミロイドーシス	成人	28																			
9	10	ペーチェット病	成人・小児	56																			
10	11	ハンチントン病		11																			
11	12	強直性脊椎炎 SAPHO症候群	成人・小児	271																			
12	13	原発性硬化性胆管炎（PSC）	成人	94																			
13	14	・前眼部形成異常 ・無虹彩症 ・Fuchs角膜内皮ジストロフィ ・膠様滴状角膜ジストロフィ ・眼類天疱瘡	成人・小児	328	329	332																	
14	15	キャッスルマン病		331																			
15	16	モヤモヤ病	成人	22																			
16	19	先天性赤血球形成異常性貧血、ダイヤモンド・フラックファン貧血、ファンコ貧血、遺伝性鉄芽球性貧血	成人・小児	282	284	285	286																
17	20	神経線維腫症、色素性乾皮症、ポルフィリン症	成人・小児	34	159	254																	
18	21	22q11.2欠失症候群	成人・小児	203																			
19	22	1. 顕微鏡的多発血管炎、多発血管炎性肉芽腫症 2. 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 3. 高安動脈炎、巨細胞性動脈炎	成人・小児	40	41	43	44	45															
20	23	ミトコンドリア病	小児	21																			
21	24	網膜色素変性、黄斑ジストロフィー	成人	90	301																		
22	26	再生不良性貧血	成人	60																			
23	29	ライソゾーム病一般	成人・小児	19	20	234																	
24	30	フェイェルケウン尿管症、メチルマロン酸血症、極長鎖アルシルCoA脱水素酵素欠損症など新生児マススクリーニング対象疾患19疾患とその関連疾患およびウルソン病、糖原病 多くは小児期発症であるが成人領域でも問題となる疾患	小児	240	241	242	243	244	245	246	247	249	250	251	252	255	256	257	258	316	317		
25	32	特発性拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症	成人	57	58	59																	
26	34	進行性骨化性線維異形成症	成人・小児	272																			
27	35	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	成人・小児	330																			
28	36	歌舞伎症候群、ソトス症候群	成人	187	194																		
29	39	グルコーストランスポーター1欠損症、AADC欠損症 GLUT1欠損症 SENDA Niemann-Pick病C型 他	小児	248																			
30	40	ブラザーウィル症候群（性分化疾患全般）	小児	193																			
31	43	多系統萎縮症	成人	17																			
32	44	リンパ管筋腫症、α1-アンチトリプシン欠乏症	成人	89	231																		
33	50	原発性免疫不全症候群、遺伝性自己炎症疾患	成人・小児	65	325																		
34	51	ウェルナー症候群	成人	191																			



資料7：CINレジストリと難病DBとの連携疾病リスト

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
001	球脊髄性筋萎縮症 Kennedy disease(ケネディー病)	○	・球脊髄性筋萎縮症
002	筋萎縮性側索硬化症	○	・ Amyotrophic lateral sclerosis ・ Parkinsonism-dementia complex
003	脊髄性筋萎縮症 脊髄性筋萎縮症I型：重症型、急性乳児型、ウェルドニツヒ・ホフマン (Werdnig-Hoffmann) 病 脊髄性筋萎縮症II型：中間型、慢性乳児型、デュボビッツ (Dubowitz) 病 脊髄性筋萎縮症III型：軽症型、慢性型、クーゲルベルグ・ウェランダー (Kugelberg-Welander) 病 脊髄性筋萎縮症IV型	○	・球脊髄性筋萎縮症
004	原発性側索硬化症		X
005	進行性核上性麻痺		X
006	パーキンソン病	○	・ Amyotrophic lateral sclerosis ・ Parkinsonism-dementia complex
007	大脳皮質基底核変性症		X
008	ハンチントン病		X
	若年型ハンチントン病		
009	神経有棘赤血球症 有棘赤血球舞踏病 McLeod症候群		X
010	シャルコー・マリー・トゥース病 脱髄型シャルコー・マリー・トゥース病 軸索型シャルコー・マリー・トゥース病 中間型シャルコー・マリー・トゥース病		X
011	重症筋無力症		X
012	先天性筋無力症候群 終板アセチルコリン受容体欠損症 スローチャンネル症候群 ファーストチャンネル症候群 ナトリウムチャンネル筋無力症 終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症 発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症		X
013	多発性硬化症／視神経脊髄炎 多発性硬化症 視神経脊髄炎 再発寛解型多発性硬化症 一次性進行型多発性硬化症 二次性進行型多発性硬化症 デビック病 Baló病(パロー同心円硬化症)	○	・ 視神経炎 ・ 多発性硬化症 ・ 視神経脊髄炎
014	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 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		X
015	封入体筋炎		X
016	クロー・深瀬症候群 POEMS症候群 高月病 PEP症候群		X
017	多系統萎縮症 オリブ橋小脳萎縮症 線条体黒質変性 シャイ・ドレーガー症候群 MSA-C MSA-P	○	・多系統萎縮症
018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。） 遺伝性脊髄小脳変性症 孤発性脊髄小脳変性症 純粋小脳型脊髄小脳変性症 多系統障害型脊髄小脳変性症 純粋型脊髄小脳変性症 複合型脊髄小脳変性症	○	・ 運動失調症 ・ 脊髄小脳変性症 ・ 遺伝性痙攣性対麻痺
019	ライソゾーム病 ゴーシェ病 (Gaucher病) ニーマン・ピック病A型、B型 (Niemann-Pick病A、B型) ニーマンピック病C型 (Niemann-Pick病C型) GM1ガングリオシドーシス GM2ガングリオシドーシス (Tay-Sachs病、Sandhoff病、AB型) クラッペ病 (Krabbe病)		X

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	異染色性白質ジストロフィー		
	マルチプルサルファターゼ欠損症		
	ファーバー病（Farber病）		
	ムコ多糖症I型（Hurler/Scheie症候群）		
	ムコ多糖症II型（Hunter症候群）		
	ムコ多糖症III型（Sanfilippo症候群）		
	ムコ多糖症IV型（Morquio症候群）		
	ムコ多糖症V型（Maroteaux-Lamy症候群）		
	ムコ多糖症VII型（Sly病）		
	ムコ多糖症IX型（ヒアルロニダーゼ欠損症）		
	シアリドーシス		
	ガラクトシアリドーシス		
	ムコリピドーシスII型、III型		
	α-マンノシドーシス		
	β-マンノシドーシス		
	フコシドーシス		
	アスバルチルグルコサミン尿症		
	シンドラー病/神崎病（Schindler病/神崎病）		
	ポンペ病（Pompe病）		
	酸性リパーゼ欠損症（Wolman病）		
	ダノン病（Danon病）		
	遊離シアル酸蓄積症		
	セロイドリポフスチノーシス		
	ファブリー病（Fabry病）		
	シスチン症		
020	副腎白質ジストロフィー		X
	小児大脳型副腎白質ジストロフィー		
	思春期大脳型副腎白質ジストロフィー		
	副腎脊髄ニューロパチー		
	成人大脳型副腎白質ジストロフィー		
	小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー		
	アジソン型副腎白質ジストロフィー		
021	ミトコンドリア病	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ミトコンドリア病-MELAS</li> <li>・ミトコンドリア病-MERRF</li> <li>・ミトコンドリア病-慢性進行性外筋筋麻痺症候群</li> <li>・ミトコンドリア病-レーベル病</li> <li>・ミトコンドリア病-その他</li> </ul>
022	もやもや病		X
	ウィリス動脈輪閉塞症		
023	プリオン病	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・プリオン病</li> <li>・クロイツフェルト・ヤコブ病</li> <li>・ゲルストマン・ストロイスラー・シェンカー病</li> <li>・致死性家族性不眠症</li> </ul>
	孤発性プリオン病		
	特発性(孤発性)クロイツフェルト・ヤコブ病		
	遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病		
	遺伝性プリオン病		
	家族性クロイツフェルト・ヤコブ病		
	ゲルストマン・ストロイスラー・シェンカー病		
	致死性家族性不眠症		
	獲得性プリオン病		
	クールー		
	医原性クロイツフェルト・ヤコブ病		
	変異型クロイツフェルト・ヤコブ病		
024	亜急性硬化性全脳炎		X
025	進行性多巣性白質脳症		X
026	HTLV-1関連脊髄症	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・HTLV-1関連脊髄症（HAM）</li> <li>・HTLV-1感染症</li> <li>・HTLV-1関連脊髄症</li> <li>・成人T細胞白血病</li> </ul>
027	特発性基底核石灰化症	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・特発性基底核石灰化症</li> <li>・原発性家族性脳石灰化症</li> <li>・ファール病</li> <li>・primary brain calcification</li> </ul>
	ファール(Fahr)病		
	家族性特発性基底核石灰化症(FIBGC)		
	primary familial brain calcification (PFBC)		
028	全身性アミロイドーシス		X
	免疫グロブリン性アミロイドーシス		
	原発性アミロイドーシス		
	反応性AAアミロイドーシス		
	続発性アミロイドーシス		
	老人性トランスサイレチン型(TTR)アミロイドーシス		
	家族性アミロイドニューロパチー		
	家族性アミロイドーシス		
029	ウルリッヒ病		X
	Collagen VI 関連ミオパチー（重症型）		
030	遠位型ミオパチー		X

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	三好型ミオパチー		
	緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー		
	眼咽頭遠位型ミオパチー		
031	ベスレムミオパチー		X
032	自己食空胞性ミオパチー		X
	ダノン病（Danon病）		
	過剰自己食を伴うX連鎖性ミオパチー（X-linked myopathy with excessive autophagy：XMEA）		
033	シュワルツ・ヤンベル症候群		X
	軟骨異常性筋強直症		
	シュワルツ・ヤンベル症候群1型		
	シュワルツ・ヤンベル症候群2型		
	Stuve-Wiedemann 症候群		
034	神経線維腫症		X
	神経線維腫症I型		
	レックリングハウゼン病		
	神経線維腫症II型		
035	天疱瘡	○	・天疱瘡 ・類天疱瘡
	尋常性天疱瘡		
	落葉状天疱瘡		
	腫瘍随伴性天疱瘡		
	増殖性天疱瘡		
	紅斑性天疱瘡		
	疱疹状天疱瘡		
	薬剤誘発性天疱瘡		
036	表皮水疱症		X
	単純型表皮水疱症		
	優性単純型表皮水疱症		
	Köbner型表皮水疱症		
	Weber-cockayne型表皮水疱症		
	Dowling-Meara型表皮水疱症		
	色素異常型表皮水疱症		
	色素異常を伴う疱疹状型表皮水疱症		
	Ogna型表皮水疱症		
	表在型表皮水疱症		
	棘融解型表皮水疱症		
	劣性単純型表皮水疱症		
	筋ジストロフィー合併型表皮水疱症		
	致死型表皮水疱症		
	Kallin型表皮水疱症		
	劣性疱疹状型表皮水疱症		
	伴性劣性単純型表皮水疱症		
	Mendes da Costa型表皮水疱症		
	接合部型表皮水疱症		
	劣性接合部型表皮水疱症		
	ヘルリッツ（Herlitz）型表皮水疱症		
	軽症汎発性萎縮型（非ヘルリッツ（Herlitz）型）表皮水疱症		
	限局性萎縮型表皮水疱症		
	反対性萎縮型表皮水疱症		
	進行型表皮水疱症		
	瘢痕性接合部型表皮水疱症		
	PA-JEB症候群表皮水疱症		
	優性接合部型表皮水疱症		
	Traupe-Belter-Kolde-Voss型表皮水疱症		
	優性栄養障害型表皮水疱症		
	Cockayne-Touraine型表皮水疱症		
	Pasini型表皮水疱症		
	前頭骨型表皮水疱症		
	新生児一過性型表皮水疱症		
	Bart型表皮水疱症		
	限局型表皮水疱症		
	優性痒疹型表皮水疱症		
	劣性栄養障害型表皮水疱症		
	Hallopeau-Siemens型表皮水疱症		
	非Hallopeau-Siemens型表皮水疱症		
	限局型表皮水疱症		
	求心型表皮水疱症		
	強皮症型表皮水疱症		
	劣性痒疹型表皮水疱症		
	キンドラー症候群		
037	膿疱性乾癬（汎発型）	○	・尋常性乾癬 ・乾癬性関節炎 ・膿疱性乾癬
	急性汎発性膿疱性乾癬（von Zumbusch型）		
	小児汎発性膿疱性乾癬		
	疱疹性膿疱疹		
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群		X
	皮膚粘膜眼症候群		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
039	中毒性表皮壊死症		X
040	高安動脈炎		X
	大動脈炎症候群		
	脈無し病		
041	巨細胞性動脈炎		X
	側頭動脈炎		
042	結節性多発動脈炎		X
043	顕微鏡的多発血管炎	○	・ ANCA関連血管炎 ・ 急速進行性糸球体腎炎 ・ 抗好中球細胞質抗体関連血管炎
044	多発血管炎性肉芽腫症	○	・ 抗好中球細胞質抗体関連血管炎
	ウェゲナー肉芽腫症		
	限局型多発血管炎性肉芽腫症		
	全身型多発血管炎性肉芽腫症		
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		X
	チャーグ・ストラウス症候群		
	アレルギー性肉芽腫性血管炎		
046	悪性関節リウマチ	○	・ 全身性エリテマトーデス ・ 関節リウマチ ・ 悪性関節リウマチ ・ 血栓性微小血管症
	全身性動脈炎型悪性関節リウマチ		
	末梢動脈炎型悪性関節リウマチ		
047	バージャー病		X
	閉塞性血栓血管炎		
	ピュルガー病		
048	原発性抗リン脂質抗体症候群		X
	劇症型抗リン脂質抗体症候群		
049	全身性エリテマトーデス	○	・ 全身性エリテマトーデス ・ 関節リウマチ ・ 悪性関節リウマチ ・ 血栓性微小血管症
050	皮膚筋炎/多発性筋炎	○	・ 多発性筋炎/皮膚筋炎
	皮膚筋炎（dermatomyositis：DM）		
	多発性筋炎（polymyositis：PM）		
051	全身性強皮症		X
	びまん皮膚硬化型全身性強皮症		
	限局皮膚硬化型全身性強皮症		
052	混合性結合組織病		X
053	シェーグレン症候群	○	・ シェーグレン症候群
	一次性シェーグレン症候群		
	腺型シェーグレン症候群		
	腺外型シェーグレン症候群		
	二次性シェーグレン症候群		
054	成人ステル病		X
055	再発性多発軟骨炎		X
056	ベーチェット病	○	・ ベーチェット病 ・ 潰瘍性大腸炎 ・ クローン病
	完全型ベーチェット病		
	不全型ベーチェット病		
	特殊型ベーチェット病		
	腸管（型）ベーチェット病		
	血管（型）ベーチェット病		
	神経（型）ベーチェット病		
057	特発性拡張型心筋症		X
058	肥大型心筋症	○	・ 後天性フォンウィルランド症候群 ・ 大動脈弁狭窄症 ・ 肥大型心筋症 ・ 肺高血圧症 ・ 植込型補助人工心臓
	非閉塞性肥大型心筋症		
	閉塞性肥大型心筋症		
	心室中部閉塞性肥大型心筋症		
	心尖部肥大型心筋症		
	拡張相肥大型心筋症		
059	拘束型心筋症		X
060	再生不良性貧血	○	
	特発性再生不良性貧血		
061	自己免疫性溶血性貧血		X
	温式自己免疫性溶血性貧血		
	寒冷凝集素症		
	発作性寒冷ヘモグロビン尿症		
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症		X
	臨床的発作性夜間ヘモグロビン尿症		
	古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症		
	骨髓不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症		

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症		
063	特発性血小板減少性紫斑病		X
	一次免疫性血小板減少症		
064	血栓性血小板減少性紫斑病	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>全身性エリテマトーデス</li> <li>関節リウマチ</li> <li>悪性関節リウマチ</li> <li>血栓性微小血管症</li> </ul>
	先天性血栓性血小板減少性紫斑病		
	アップショー・シュールマン(Upshaw-Schulman)症候群		
	後天性血栓性血小板減少性紫斑病		
065	原発性免疫不全症候群	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>先天性免疫異常症</li> <li>原発性免疫不全症</li> </ul>
	X連鎖重症複合免疫不全症		
	細網異形成症		
	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症		
	オーメン (Omenn) 症候群		
	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症		
	CD8欠損症		
	ZAP-70欠損症		
	MHCクラスI欠損症		
	MHCクラスII欠損症		
	複合免疫不全症		
	ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群		
	毛細血管拡張性運動失調症		
	ナイミーヘン染色体不安定 (Nijmegen breakage) 症候群		
	ブルーム (Bloom) 症候群		
	ICF症候群		
	PMS2異常症		
	RIDDLE症候群		
	シムケ (Schimke) 症候群		
	ネザートン (Netherton) 症候群		
	胸腺低形成症候群		
	DiGeorge症候群		
	22q11.2欠失症候群		
	高IgE症候群		
	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症		
	先天性角化不全症		
	X連鎖無ガンマグロブリン血症		
	分類不能型免疫不全症		
	高IgM症候群		
	IgGサブクラス欠損症		
	選択的IgA欠損症		
	特異抗体産生不全症		
	乳児一過性低ガンマグロブリン血症		
	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群		
	X連鎖リンパ増殖症候群		
	SAP欠損症		
	XIAP 欠損症		
	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL1) (原因遺伝子不明)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL2) (パーフォリン欠損症)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL3) (Munc13-4 欠損症)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL4) (Syntaxin11 欠損症)		
	家族性血球貪食症候群 (FHL5) (Munc18-2 欠損症)		
	カンジダ感染と外胚葉形成異常を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED)		
	IPEX 症候群		
	CD25 欠損症		
	ITCH 欠損症		
	原発性食細胞機能不全症		
	原発性食細胞機能欠損症		
	重症先天性好中球減少症		
	周期性好中球減少症		
	ヘルマンスキー・バドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群2型		
	Griselli症候群2型		
	p14欠損症		
	WHIM症候群		
	糖原病Ib型		
	白血球接着不全症		
	シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群		
	慢性肉芽腫症		
	ミエロペルオキシダーゼ欠損症		
	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症		
	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症		
	IRAK4欠損症		
	MyD88欠損症		
	慢性皮膚粘膜カンジダ症		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, myelokathexis) 症候群		
	疣贅様表皮発育異常症 (Epidermodysplasia verruciformis)		
	単純ヘルペス脳炎		
	CARD9欠損症		
	トリパノソーマ症 (Trypanosomiasis)		
	先天性補体欠損症		
	C1q欠損症		
	C1r欠損症		
	C1s欠損症		
	C2欠損症		
	C3欠損症		
	C4欠損症		
	C5欠損症		
	C6欠損症		
	C7欠損症		
	C8欠損症		
	C9欠損症		
	Factor D欠損症		
	Properdin欠損症		
	Factor I欠損症		
	Factor H欠損症		
	MASP1欠損症		
	3MC症候群		
	MASP2欠損症		
	Ficolin3関連免疫不全症		
	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 1型		
	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 2型		
	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 3型		
066	IgA 腎症	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>慢性腎臓病</li> <li>IgA 腎症</li> <li>膜性腎症</li> <li>急速進行性糸球体腎炎</li> <li>微小変化型ネフローゼ症候群</li> </ul>
	IgA腎炎		
	ベルジエ(Berger)病		
	IgA - IgG腎症		
067	多発性嚢胞腎	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>常染色体優性多発性嚢胞腎</li> <li>多発性嚢胞腎</li> <li>消化器系の疾患</li> <li>尿路性器系の疾患</li> </ul>
	常染色体優性多発性嚢胞腎		
	嚢胞腎		
	常染色体劣性多発性嚢胞腎		
068	黄色鞅帯骨化症		X
069	後縦帯骨化症		X
070	広範脊柱管狭窄症		X
071	特発性大腿骨頭壊死症		X
072	下垂体性ADH分泌異常症		X
	中枢性尿崩症		
	バソプレリン分泌低下症		
	完全型中枢性尿崩症		
	部分型中枢性尿崩症		
	バソプレリン分泌過剰症 (SIADH)		
073	下垂体性TSH分泌亢進症		X
074	下垂体性PRL分泌亢進症		X
075	クッシング病		X
076	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症		X
	中枢性思春期早発症		
	下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍		
077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		X
078	下垂体前葉機能低下症		X
	ゴナドトロピン分泌低下症		
	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症		
	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症		
	成長ホルモン (GH) 分泌不全症		
	GH分泌不全性低身長症 (小児)		
	成人GH分泌不全症		
	プロラクチン (PRL) 分泌低下症		
079	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)		x
080	甲状腺ホルモン不応症		X
	レフェトフ症候群		
081	先天性副腎皮質酵素欠損症		X
	先天性リポイド過形成症		
	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β-HSD) 欠損症		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ（3β-HSD）欠損症		
	21-水酸化酵素欠損症		
	11β-水酸化酵素欠損症		
	17α-水酸化酵素欠損症		
	P450オキシレダクターゼ（POR）欠損症		
082	先天性副腎低形成症		X
	DAX-1異常症（X連鎖性）		
	SF-1/Ad4BP異常症（常染色体性）		
	IMAge症候群（原因不明）		
083	アジソン病		X
	特発性アジソン病		
	多腺性自己免疫症候群		
	I型（HAM 症候群）		
	II型（シュミット症候群）		
	部分的アジソン病		
084	サルコイドーシス		X
085	特発性間質性肺炎	○	・特発性間質性肺炎 ・慢性閉塞性肺疾患 ・気腫合併肺線維症
	特発性肺線維症（IPF）		
	急性間質性肺炎（AIP）		
	非特異性間質性肺炎（NSIP）		
	特発性器質性肺炎（COP）		
	剥離性間質性肺炎（DIP）		
	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎（RB-ILD）		
	リンパ球性間質性肺炎（LIP）		
	通常型間質性肺炎（UIP）		
	器質性肺炎（OP）		
	びまん性肺胞傷害（DAD）		
086	肺動脈性肺高血圧症	○	・肺高血圧 ・慢性閉塞性肺疾患 ・間質性肺炎 ・膠原病に伴う間質性肺炎 ・気腫合併肺線維症
	特発性肺動脈性肺高血圧症（IPAH）		
	遺伝性肺高血圧症（HPAH）		
	膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症		
	先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症		
	門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症		
	HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症		
	薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症		
	呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症		
087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		X
	肺静脈閉塞症（PVOD）		
	肺毛細血管腫症（PCH）		
088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	○	・慢性血栓塞栓性肺高血圧症 ・後天性フォンウィルランド症候群 ・大動脈弁狭窄症 ・肥大型心筋症 ・肺高血圧症 ・植込型補助人工心臓
	特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）		
089	リンパ脈管腫症		X
	結節性硬化症(TSC)に伴って発生するリンパ脈管腫症（TSC-LAM）		
	孤発性リンパ脈管腫症（孤発性LAM）		
090	網膜色素変性症		X
	杆体ジストロフィ		
	杆体錐体ジストロフィ		
091	バッド・キアリ症候群		X
	原発性バッド・キアリ症候群		
	一次性バッド・キアリ症候群		
092	特発性門脈圧亢進症		X
093	原発性胆汁性胆管炎	○	・自己免疫性肝炎
	症候性原発性胆汁性胆管炎（症候性PBC）（sPBC）		
	無症候性原発性胆汁性胆管炎（無症候性PBC）（aPBC）		
094	原発性硬化性胆管炎		X
	肝内型原発性硬化性胆管炎		
	肝外型原発性硬化性胆管炎		
	肝内外型原発性硬化性胆管炎		
095	自己免疫性肝炎	○	・自己免疫性肝炎
096	クローン病	○	・潰瘍性大腸炎 ・クローン病
	回腸末端炎		
097	潰瘍性大腸炎	○	・潰瘍性大腸炎 ・クローン病

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
098	好酸球性消化管疾患	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・新生児-乳児食物蛋白誘発胃腸炎</li> <li>・好酸球性胃腸炎</li> <li>・好酸球性食道炎</li> </ul>
	消化管を主座とする好酸球性炎症症候群（EGID）		
	新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎（N-FPIES）		
	好酸球性食道炎（EoE）		
	好酸球性胃腸炎（EGE）		
	好酸球性消化管疾患（新生児-乳児）		
	好酸球性消化管疾患（小児-成人）		
099	慢性特発性偽性腸閉塞症		
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		X
101	腸管神経節細胞減少症		X
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群		X
	ヒストンAセチル化異常症		
103	CFC症候群		X
	心臓・顔・皮膚症候群		
104	コストロ症候群		X
105	チャージ症候群		X
106	クリオピリン関連周期熱症候群		X
	家族性寒冷自己炎症性症候群		
	マックル・ウェルズ症候群		
	慢性乳児神経皮膚関節症候群（CINCA症候群）		
	新生児期発症多臓器系炎症性疾患（NOMID）		
107	若年性特発性関節炎		X
	全身型若年性特発性関節炎		
	関節型若年性特発性関節炎		
108	TNF受容体関連周期性症候群		X
109	非典型溶血性尿毒症候群		X
110	フラウ症候群		X
	NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患		
	若年発症サルコイドーシス		
111	先天性ミオパチー		X
	ネマリンミオパチー		
	セントラルコア病		
	ミニコア病		
	マルチミニコア病		
	ミオチューブラーミオパチー		
	中心核ミオパチー		
	中心核病		
	先天性筋線維タイプ不均等症		
112	マリネスコ・シェーグレン症候群		X
113	筋ジストロフィー	○	<ul style="list-style-type: none"> <li>・筋疾患</li> <li>・デュシェンヌ型筋ジストロフィー</li> </ul>
	ジストロフィン異常症		
	デュシェンヌ型筋ジストロフィー		
	ベッカー型筋ジストロフィー		
	女性ジストロフィン異常症		
	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー		
	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1		
	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2		
	筋強直性ジストロフィー		
	筋強直性ジストロフィー1		
	筋強直性ジストロフィー2		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー1		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー2		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー3		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー4		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー5		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー6		
	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー7		
	眼咽頭筋型筋ジストロフィー		
	肢帯型筋ジストロフィー		
	肢帯型筋ジストロフィー1A		
	肢帯型筋ジストロフィー1B		
	肢帯型筋ジストロフィー1C		
	肢帯型筋ジストロフィー1D		
	肢帯型筋ジストロフィー1E		
	肢帯型筋ジストロフィー1F		
	肢帯型筋ジストロフィー1G		
	肢帯型筋ジストロフィー1H		
	肢帯型筋ジストロフィー2A		
	肢帯型筋ジストロフィー2B		
	肢帯型筋ジストロフィー2C		
	肢帯型筋ジストロフィー2D		
	肢帯型筋ジストロフィー2E		
	肢帯型筋ジストロフィー2F		
	肢帯型筋ジストロフィー2G		
	肢帯型筋ジストロフィー2H		

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	肢帯型筋ジストロフィー2I		
	肢帯型筋ジストロフィー2J		
	肢帯型筋ジストロフィー2K		
	肢帯型筋ジストロフィー2L		
	肢帯型筋ジストロフィー2M		
	肢帯型筋ジストロフィー2N		
	肢帯型筋ジストロフィー2O		
	肢帯型筋ジストロフィー2P		
	肢帯型筋ジストロフィー2Q		
	肢帯型筋ジストロフィー2R		
	肢帯型筋ジストロフィー2S		
	肢帯型筋ジストロフィー2T		
	ミオチリン異常症		
	ラミン異常症		
	カベオリン異常症		
	デスミン異常症		
	サルコグリカン異常症		
	α-ジストログリカン異常症		
	先天性筋ジストロフィー		
	福山型先天性筋ジストロフィー		
	Walker-Warburg 症候群		
	Muscle-Eye-Brain病		
	インテグリンα欠損型先天性筋ジストロフィー		
	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー		
	Ullrich型先天性筋ジストロフィー		
	強直性脊椎症候群		
	ダイナミン2欠損型先天性筋ジストロフィー		
	テレノニン欠損型先天性筋ジストロフィー		
	ミトコンドリア異常を伴う先天性筋ジストロフィー		
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		X
	先天性ミオトニー		
	トムゼン病		
	ベッカー病		
	カリウム惹起性ミオトニー		
	ナトリウムチャネルミオトニー		
	先天性パラミオトニー		
115	遺伝性周期性四肢麻痺		X
	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺		
	遺伝性高カリウム（正カリウム）性周期性四肢麻痺		
	Andersen-Tawil症候群		
116	アトピー性脊髄炎		X
117	脊髄空洞症		X
	症候性脊髄空洞症 ※無症候性脊髄空洞症及び続発性脊髄空洞症は除く		
	1) キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症		
	2) キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症		
	3) 頭蓋頸移行部病変や脊椎において骨・脊髄の奇形を伴い、キアリ奇形を欠く脊髄空洞症		
	特発性脊髄空洞症（成因による分類で上記1)～3)および続発性を除く）		
118	脊髄腫瘍		X
	脊髄破裂		
	脊髄瘤		
	脊髄嚢腫		
	脊髄瘤空洞症		
119	アイザックス症候群		X
	モルバン症候群		
	抗VGKC 複合体抗体関連脳炎		
120	遺伝性ジストニア		X
	DYT1ジストニア		
	上肢型DYT1ジストニア		
	下肢型DYT1ジストニア		
	DYT2ジストニア		
	DYT3ジストニア		
	XDP		
	lubag		
	DYT4ジストニア		
	DYT5ジストニア		
	瀬川病		
	ドバ反応性ジストニア		
	DYT6ジストニア		
	DYT7ジストニア		
	DYT8ジストニア		
	発作性非運動誘発性ジスキネジア1		
	DYT9ジストニア		
	発作性舞踏アトーシス・痙性対麻痺		
	DYT10ジストニア		
	反復発作性運動誘発性ジスキネジア1		
	DYT11ジストニア		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	ミオクローヌス・ジストニア症候群		
	DYT12ジストニア		
	急性発症ジストニア・パーキンソニズム(RDP)		
	小児交互性片麻痺(AHC)		
	小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害(CAPOS)		
	DYT13ジストニア		
	DYT14ジストニア		
	DYT15ジストニア		
	DYT16ジストニア		
	DYT17ジストニア		
	DYT18ジストニア		
	発作性労作誘発性ジスキネジア		
	DYT19ジストニア		
	反復発作性運動誘発性ジスキネジア2		
	DYT20ジストニア		
	NBIA1		
	Hallervorden-Spatz syndrome		
	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration		
	HARP症候群		
	NBIA2a		
	乳児神経軸索ジストロフィー		
	NBIA2b		
	Karak症候群		
	NBIA3		
	神経フェリチン症		
	NBIA4		
	無セルロプラスミン血症		
	Fatty Acid Hydroxylase-associated neurodegeneration (FAHN)		
121	神経フェリチン症		X
122	脳表ヘモジデリン沈着症		X
	古典型脳表ヘモジデリン沈着症		
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症		X
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症		X
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		X
126	ペリー症候群		X
127	前頭側頭葉変性症		X
	(行動異常型) 前頭側頭型認知症		
	意味性認知症		
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎		X
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症		X
130	先天性無痛無汗症		X
	遺伝性感覚自律神経ニューロパチー4型		
	遺伝性感覚自律神経ニューロパチー5型		
131	アレキサンダー病		X
	大脳優位型(1型)アレキサンダー病		
	延髄・背髄優位型(2型)アレキサンダー病		
	中間型(3型)アレキサンダー病		
132	先天性核上性球麻痺		X
	ウースター・ドロート症候群		
133	メビウス症候群		X
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		X
	中隔視神経形成異常症		
	ドモルシア症候群		
135	アイカルディ症候群		X
136	片側巨脳症		X
137	限局性皮質異形成		X
	限局性皮質異形成タイプ1a		
	限局性皮質異形成タイプ1b		
	限局性皮質異形成タイプ1c		
	限局性皮質異形成タイプ2a		
	限局性皮質異形成タイプ2b		
	限局性皮質異形成タイプ3a		
	限局性皮質異形成タイプ3b		
	限局性皮質異形成タイプ3c		
	限局性皮質異形成タイプ3d		
138	神経細胞移動異常症		X
	古典型滑脳症		
	無脳回		
	厚脳回		
	異所性灰白質		
	皮質下帯状異所性灰白質		
	脳室周囲結節状異所性灰白質		
	多小脳回		
	傍シルビウス裂多小脳回		
	敷石様皮質異形成		
	裂脳症		
	孔脳症		
	ミラー・ディカー症候群		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	X 連鎖性滑脳症		
139	先天性大脳白質形成不全症		X
	ペリツェウス・メルツバッハ病		
	ペリツェウス・メルツバッハ様病1		
	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症		
	18q欠失症候群		
	アラン・ハーンドン・タドリー症候群		
	HSP60シャペロン病		
	サラ病		
	小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症		
	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症		
	失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症		
	脱髄型末梢神経炎		
	脱髄型末梢神経障害		
	中枢性髄鞘形成不全症		
	ワーデンバーグ症候群		
	ヒルシュブルング病		
140	ドラベ症候群		X
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		X
	両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
142	ミオクロニー欠伸てんかん		X
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		X
144	レノックス・ガストー症候群		X
145	ウエスト症候群		X
146	大田原症候群		X
147	早期ミオクロニー脳症		X
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		X
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		X
150	環状20番染色体症候群		X
151	ラスムッセン脳炎		X
152	PCDH19関連症候群		X
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		X
	特異な脳炎・脳症後てんかんの一群（栗屋、福山型）		
	FIRES		
	NORSE症候群		
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		X
155	ランドウ・クレフナー症候群		X
156	レット症候群		X
	典型的レット症候群		
	非典型的レット症候群		
157	スタージ・ウェーバー症候群		X
158	結節性硬化症		X
159	色素性乾皮症		X
	色素性乾皮症A群		
	色素性乾皮症B群		
	色素性乾皮症C群		
	色素性乾皮症D群		
	色素性乾皮症E群		
	色素性乾皮症F群		
	色素性乾皮症G群		
	色素性乾皮症V型		
160	先天性魚鱗癬		X
	ケラチン症性魚鱗癬		
	表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)		
	表在性表皮融解性魚鱗癬		
	遺伝師様魚鱗癬		
	遺伝師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬		
	先天性魚鱗癬様紅皮症		
	葉状魚鱗癬		
	魚鱗癬症候群		
	ネザートン症候群		
	シェーグレン・ラルソン症候群		
	KID(keratitis-ichthyosis-deafness)症候群		
	ドルフマン・シヤナリン症候群		
	中性脂肪蓄積症		
	多発性スルファターゼ欠損症		
	X連鎖性劣性魚鱗癬症候群		
	IBID(ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature)		
	Trichothiodystrophy		
	毛包性魚鱗癬		
	CHILD(congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects)症候群		
	Conradi-Hünermann-Happle症候群		
161	家族性良性慢性天疱瘡		X
	ヘイリー・ヘイリー病		
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	○	・天疱瘡 ・類天疱瘡
	水疱性類天疱瘡		
	粘膜類天疱瘡		

告示番号	<指定難病側> 告示病名(緑色) 告示病名以外の類縁疾病名(白色)	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法:①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可(○)。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	後天性表皮水疱症		
163	特発性後天性全身性無汗症	○	
	特発性分節型無汗症		
	idiopathic pure sudomotor failure (IPSF)		
164	眼皮膚白皮症		X
	非症候型眼皮膚白皮症		
	ヘルマンスキーク・バドラック(Hermansky-Pudlak)症候群		
	チェディアック・東(Chediak-Higashi)症候群		
	グリセリ(Grisicelli)症候群		
165	肥厚性皮膚骨膜炎		X
	初期型肥厚性皮膚骨膜炎		
	不全型肥厚性皮膚骨膜炎		
	完全型肥厚性皮膚骨膜炎		
166	弾性線維性仮性黄色腫		X
167	マルファン症候群		X
168	エーラス・ダンロス症候群		X
	古典型エーラス・ダンロス症候群		
	関節型エーラス・ダンロス症候群		
	血管型エーラス・ダンロス症候群		
	後側彎型エーラス・ダンロス症候群		
	多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群		
	皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群		
	デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群		
169	メンケス病		X
170	オクシピタル・ホーン症候群		X
171	ウィルソン病		X
	先天性銅過剰症		
172	低ホスファターゼ症		X
173	VATER症候群		X
174	那須・ハコラ病		X
	polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOS)		
175	ウィーバー症候群		X
176	コフィン・ローリー症候群		X
177	ジュベール症候群関連疾患		X
	有馬症候群		
	ジュベール症候群		
	セニオール・ローケン症候群		
	COACH症候群		
	ロー顔一指症候群		
178	モワット・ウィルソン症候群		X
179	ウィリアムズ症候群		X
180	ATR-X症候群		X
181	クルーゾン症候群		X
182	アペール症候群		X
183	ファイファー症候群		X
	ファイファー症候群1型		
	ファイファー症候群2型		
	ファイファー症候群3型		
184	アントレー・ピクスラー症候群		X
185	コフィン・シリズ症候群		X
186	ロスムンド・トムソン症候群		X
	ラバデリノ(RAPADILINO)症候群		
	パレー・ジェロルド症候群		
187	歌舞伎症候群		X
188	多脾症候群		X
189	無脾症候群		X
190	鯉耳腎症候群	○	・鯉耳腎症候群
	Branchio-oto-renal(BOR)症候群		
191	ウェルナー症候群		X
192	コケイン症候群		X
193	ブラダー・ウィリ症候群		X
194	ソトス症候群		X
195	ヌーナン症候群		X
196	ヤング・シンブソン症候群		X
197	1p36欠失症候群		X
198	4p欠失症候群		X
199	5p欠失症候群		X
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		X
201	アンジェルマン症候群		X
202	スミス・マギニス症候群		X
203	22q11.2欠失症候群	○	・22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群		X
	22番過剰派生染色体症候群		
	11/22混合トリソミー		
205	脆弱X症候群関連疾患		X
	脆弱X随伴振戦/失調症候群		
206	脆弱X症候群		X

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
207	総動脈幹遺残症		X
	総動脈幹遺残症I型		
	総動脈幹遺残症II型		
	総動脈幹遺残症III型		
	総動脈幹遺残症IV型		
208	修正大血管転位症		X
209	完全大血管転位症		X
	完全大血管転位症I型		
	完全大血管転位症II型		
	完全大血管転位症III型		
	完全大血管転位症IV型		
210	単心室症		X
	単心室循環器症候群		
211	左心低形成症候群		X
	単心室循環器症候群		
212	三尖弁閉鎖症		X
	単心室循環器症候群		
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		X
	単心室循環器症候群		
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		X
	極型ファロー四徴症		
215	ファロー四徴症	○	・ congenital heart diseases ・ 先天性心疾患の妊婦 ・ ファロー四徴症 ・ 心房中隔欠損症の経皮的閉鎖術 ・ フォンタン手術 ・ 後天性フォンウィルランド症候群 ・ 大動脈弁狭窄症 ・ 肥大型心筋症 ・ 肺高血圧症 ・ 植込型補助人工心臓
216	両大血管右室起始症		X
217	エプスタイン病		X
218	アルポート症候群		X
	X連鎖型アルポート症候群		
	常染色体劣性アルポート症候群		
219	ギャロウェイ・モワト症候群		X
	Galloway-Mowat症候群		
220	急速進行性糸球体腎炎	○	・ ANCA関連血管炎 ・ 急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎		X
222	一次性ネフローゼ症候群		X
	微小変化型ネフローゼ症候群		
	膜性腎症		
	巣状分節性糸球体硬化症		
	膜性増殖性糸球体腎炎		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		X
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎I型		
	メサングウム増殖性腎炎型（後期ないし前期）一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	慢性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	急性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	慢性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	非分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	急性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	管内増殖型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
	分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
224	紫斑病性腎炎		X
225	先天性腎性尿崩症		X
	遺伝性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）		X
227	オスラー病		X
	遺伝性出血性末梢血管拡張症		
228	閉塞性細気管支炎		X
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		X
	自己免疫性肺胞蛋白症		
	先天性肺胞蛋白症		
	PAP		
	自己免疫性PAP		
	先天性PAP		
	遺伝性肺胞蛋白症		
	遺伝性PAP		
	特発性肺胞蛋白症		
	特発性PAP		
230	肺胞低換気症候群		X
	alveolar hypoventilation syndrome : AHS		
	肺胞低換気症候群フェノタイプA		
	肺胞低換気症候群フェノタイプB		
	原発性肺胞低換気症候群		

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	primary alveolar hypoventilation syndrome : PAH		
231	α1-アンチトリプシン欠乏症		X
	AAT欠乏症		
	α1-antitrypsin deficiency : AATD		
	AAT欠損症		
232	カーニー複合		X
	Carney複合		
233	ウォルフラム症候群		X
	DIDMOAD症候群		
	Wolfram症候群		
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		X
	ペルオキシソーム形成異常症		
	PEX遺伝子異常症		
	ツェルベーター症候群		
	新生児型副腎白質ジストロフィー		
	乳児レフサム病		
	根性点状軟骨異形成症1型 (Rhizomelic chondrodysplasia punctate type1 : RCDP type1 <sup>234</sup> )		
	β酸化系酵素欠損症		
	アシル-CoAオキシダーゼ（AOX）欠損症		
	D-二頭酵素（DBP）欠損症		
	ステロールキャリアプロテインX（Sterol carrier protein X : SCPx）欠損症		
	2-メチルアシル-CoAラセマーゼ (2-Methylacyl-CoA racemase : AMACR) 欠損症		
	レフサム病		
	プラスマローゲン合成系酵素欠損症		
	根性点状軟骨異形成症2型（Rhizomelic chondrodysplasia punctate type2 : RCDP type2 <sup>235</sup> ）		
	根性点状軟骨異形成症3型（Rhizomelic chondrodysplasia punctate type3 : RCDP type3 <sup>236</sup> ）		
	原発性高シュウ酸血症I型		
	アカタラセミア（無カタラーゼ血症）		
	ツェルベーター症候群		
	ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症		
	DBP欠損症		
	AMCR欠損症		
	SCPx欠損症		
	AOX欠損症		
	急性レフサム病		
235	副甲状腺機能低下症		X
	特発性副甲状腺機能低下症		
	PTH不足性副甲状腺機能低下症		
	家族性孤発性副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症		X
	偽性副甲状腺機能低下症Ia型		
	偽性副甲状腺機能低下症Ib型		
	偽性副甲状腺機能低下症Ic型		
	偽性副甲状腺機能低下症II型		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		X
	ACTH不応症		
	Triple A 症候群		
	Allgrove 症候群		
	トリプルA症候群		
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		X
	低リン血症性くる病・骨軟化症		
	低リン血症性骨軟化症		
	くる病		
	骨軟化症		
	後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症		
	腫瘍性骨軟化症		
	FGF23関連低リン血症		
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		X
	ビタミンD依存症		
	ビタミンD依存症1型		
	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型		
	Vitamin D-dependent rickets, type 1 : VDDR 1		
	ビタミンD依存症2型		
	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型		
	Vitamin D-dependent rickets, type 2 : VDDR 2		
240	フェニルケトン尿症		X
	PKU		
	PAH欠損症		
	BH4欠損症		
	BH4反応性高Phe血症		
241	高チロシン血症1型		X
	急性型高チロシン血症1型		
	亜急性型高チロシン血症1型		
	慢性型高チロシン血症1型		
242	高チロシン血症2型		X

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	急性型高チロシン血症2型		
	亜急性型高チロシン血症2型		
	慢性型高チロシン血症2型		
243	高チロシン血症3型		X
	急性型高チロシン血症3型		
	亜急性型高チロシン血症3型		
	慢性型高チロシン血症3型		
244	メーブルシロップ尿症		X
	MSUD		
245	フロビオン酸血症		X
	PA		
	軽症フロビオン酸血症		
246	メチルマロン酸血症		X
247	イソ吉草酸血症		X
248	グルコーストランスポーター1欠損症		X
	glucose transporter type 1 deficiency syndrome : GLUT-1 DS		
	GLUT1欠損症		
249	グルタル酸血症1型		X
250	グルタル酸血症2型		X
	マルチブアルシルCoA脱水素酵素欠損症		
	新生児期発症型グルタル酸血症2型		
	乳幼児・学童期発症型グルタル酸血症2型		
	成人発症型グルタル酸血症2型		
251	尿素サイクル異常症		X
	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症		
	カルバミルリン酸合成酵素欠損症		
	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症		
	古典型シトルリン血症		
	アルギニノコハク酸尿症		
	アルギニン血症		
	OTC欠損症		
	CPS1欠損症		
	シトルリン血症（古典型、I型）		
	NAGS欠損症		
252	リジン尿性蛋白不耐症		X
253	先天性葉酸吸収不全		X
	先天性葉酸吸収不全症		
254	ポルフィリン症		X
	急性ポルフィリン症		
	急性間欠性ポルフィリン症		
	遺伝性コプロポルフィリン症		
	異型ポルフィリン症		
	皮膚型ポルフィリン症		
	赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症		
	晩発性皮膚ポルフィリン症		
	先天性骨髄性ポルフィリン症		
	X連鎖優性プロトポルフィリン症		
	肝性骨髄性ポルフィリン症		
	Acute Intermittent Porphyria : AIP		
	Hereditary Coproporphyrin : HCP		
	Variagate Porphyria : VP		
	Erythropoietic Protoporphyrin : EPP		
	Porphyria Cutanea Tarda : PCT		
	Congenital Erythropoietic Porphyria : CEP		
	X-linked dominant protoporphyria : XLDP		
	Hepatoerythropoietic porphyria : HEP		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症		X
	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症		
	ピオチニダーゼ欠損症		
	HCS欠損症		
256	筋型糖原病		X
	筋型糖原病II型（ポンペ（Pompe）病）		
	筋型糖原病III型（コーリー（Cori）病）		
	筋型糖原病V型（マッカード（McArdle）病）		
	筋型糖原病VII型（Tarui病）		
	筋型糖原病O型		
	筋型糖原病IV型（アンダースン（Andersen）病）		
	筋型糖原病IX型		
	筋型糖原病IXd型		
	ホスホグリセリン酸キナーゼ（PGK）欠損症		
	筋型糖原病X型		
	筋型糖原病XI型（Kanno病）		
	筋型糖原病XII型		
	筋型糖原病XIII型		
	筋型糖原病XIV型		
	筋型糖原病XV型		
	PGK欠損症		
257	肝型糖原病		X
	肝型糖原病I型		
	肝型糖原病III型		

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	肝型糖原病IV型		
	肝型糖原病VI型		
	肝型糖原病IX型		
	肝型糖原病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症		
	肝型糖原病Ib型グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症		
	肝型糖原病IIIaグリコーゲン脱分枝酵素欠損症		
	肝型糖原病IIIbグリコーゲン脱分枝酵素欠損症		
	肝型糖原病IIIcグルコシダーゼ欠損症		
	肝型糖原病IIIdトランスフェラーゼ欠損症		
	肝型糖原病IV型 アミロ1, 4→1, 6トランスグルコシラーゼ欠損症		
	肝型糖原病VI型 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症		
	肝型糖原病IX型 ホスホリラーゼキナーゼ欠損症		
	肝型糖原病IXa αサブユニット異常症（肝型）		
	肝型糖原病IXb βサブユニット異常症（肝筋型）		
	肝型糖原病IXc γサブユニット異常症（肝型）		
	IV型糖原病		
	IV型糖原病肝型（重症肝硬変型）		
	IV型糖原病非進行性肝型		
	IV型糖原病致死新生児神経・筋型		
	IV型糖原病幼児筋・肝型		
	IV型糖原病成人型（ポリグルコサン小胞体病）		
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		X
	GALT 欠損症		
	ガラクトース血症I型		
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		X
	(Lecithin cholesterol acyl transferase) LCAT 欠損症		
	古典型LCAT 欠損症		
	部分欠損型LCAT 欠損症		
	魚眼病		
260	シトステロール血症		X
261	タンジール病		X
262	原発性高カイロミクロン血症		X
263	脳髄黄色腫症		X
	27-ヒドロキシラーゼ欠損症		
264	無βリポタンパク血症		X
	MTP欠損症		
265	脂肪萎縮症		X
	先天性全身性脂肪萎縮症		
	後天性全身性脂肪萎縮症		
	家族性部分性脂肪萎縮症		
	後天性部分性脂肪萎縮症		
266	家族性地中海熱		X
267	高IgD症候群		X
	メバロン酸キナーゼ欠損症(Mevalonate Kinase Deficiency: MKD)		
268	中條・西村症候群		X
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		X
	PAPA症候群		
270	慢性再発性多発性骨髄炎		X
271	強直性脊椎炎	○	・乾癬性関節炎
272	進行性骨化性線維異形成症		X
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		X
274	骨形成不全症		X
275	タナトフォリック骨異形成症		X
276	軟骨無形成症		X
277	リンパ管腫症/ゴーム病	○	・リンパ管腫症 ・ゴーム病 ・リンパ管拡張症 ・リンパ管奇形 ・全身性リンパ管異常
	リンパ管腫症		
	ゴーム病		
	びまん性リンパ管腫症		
	ゴーム・スタウト症候群		
	大量骨溶解症		
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		X
280	巨大動脈奇形（頸部顔面/四肢病変）		X
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		X
282	先天性赤血球形成異常性貧血		X
283	後天性赤芽球病		X
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		X
285	ファンコニ貧血		X
286	遺伝性鉄芽球性貧血		X
287	エプスタイン症候群		X
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		X
	自己免疫性後天性凝固第XIII/13因子欠乏症		

告示 番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	自己免疫性出血病XIII		
	自己免疫性後天性凝固第VIII/8因子欠乏症		
	後天性血友病A		
	自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子（von Willebrand）欠乏症		
	自己免疫性後天性フォンウィルブランド病		
	自己免疫性後天性凝固第V/5因子欠乏症		
	第5因子インヒビター		
289	クローンカイト・カナダ症候群		X
290	非特異性多発性小腸潰瘍症		X
291	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）		X
292	総排泄腔外反症		X
293	総排泄腔遺残		X
294	先天性横隔膜ヘルニア		X
295	乳幼児肝巨大血管腫		X
296	胆道閉鎖症	○	
297	アラジール症候群		X
298	遺伝性膀胱炎		X
299	囊胞性線維症		X
	腺嚢胞線維症		
300	IgG4関連疾患	○	・胆道閉鎖症
	IgG4関連疾患包括		
	自己免疫性膀胱炎		
	IgG4関連硬化性胆管炎		
	IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変		
	IgG4関連腎臓病		
301	黄斑ジストロフィー	○	・遺伝性網脈絡膜疾患（36疾患） ・家族性緑内障 ・遺伝性視神経萎縮症
	卵黄状黄斑ジストロフィー（ベスト病）		
	Stargardt病		
	オカルト黄斑ジストロフィー		
	錐体ジストロフィー、および錐体杆体ジストロフィー		
	X連鎖性(X染色体)若年網膜分離症		
	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー		
302	レーベル遺伝性視神経症		X
303	アッシュャー症候群	○	・アッシュャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴	○	・若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫	○	・遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎	○	・好酸球性副鼻腔炎
307	カナパン病		X
308	進行性白質脳症		X
	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症		
	白質消失病		
	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症		
309	進行性ミオクロームステんかん		X
	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病		
	ラフォラ病		
	良性成人型家族性ミオクロームステんかん		
310	先天異常症候群		X
	1q部分重複症候群		
	9q34欠失症候群		
	コルネリア・デランゲ症候群		
	スミス・レムリ・オピッツ症候群		
	微細欠失症候群等症候群		
311	先天性三尖弁狭窄症		X
312	先天性僧帽弁狭窄症		X
313	先天性肺静脈狭窄症		X
314	左肺動脈右肺動脈起始症		X
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症		X
	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		X
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1（CPT1）欠損症		
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2（CPT2）欠損症		
	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ（CACT）欠損症		
	カルニチントランスポーター（OCTN-2）欠損症		
317	三頭酵素欠損症		X
	新生児期発症型三頭酵素欠損症		
	乳幼児期発症型三頭酵素欠損症		
	遅発型三頭酵素欠損症		
	発症前型三頭酵素欠損症		
318	シトリン欠損症		X
	新生児肝内胆汁うっ滞（neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency：NICCD）		

告示番号	<指定難病側> 告示病名（緑色） 告示病名以外の類縁疾病名（白色）	<データベース/レジストリ側> データベース/レジストリへ登録されている疾病 記入方法：①C列と同一病名があれば「○」選択 ②病名は完全一致でなくとも可（○）。「○」 の場合、備考欄にその病名記載	備考 完全一致でない病名を記載ください。
	成人発症II型シトルリン血症（CTLN2）		
319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症		X
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		X
321	非ケトーシス型高グリシン血症 新生児型非ケトーシス型高グリシン血症 乳児型非ケトーシス型高グリシン血症		X
322	β-ケトチオラーゼ欠損症		X
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		X
324	メチルグルタコン酸尿症 メチルグルタコン酸尿症I型 メチルグルタコンCoAヒドラーゼ欠損症 メチルグルタコン酸尿症II型 Barth症候群 メチルグルタコン酸尿症III型 Costeff症候群 メチルグルタコン酸尿症IV型 ミトコンドリア呼吸鎖異常症 メチルグルタコン酸尿症V型 DCMA症候群		X
325	遺伝性自己炎症疾患 NLRC4異常症 ADA2（Adenosine deaminase 2）欠損症 エカルディ・グティエール症候群 A20ハプロ不全症		X
326	大理石骨病 新生児型/乳児型大理石骨病 中間型大理石骨病 遅発型大理石骨病		X
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）		X
328	前眼部形成異常		X
329	無虹彩症		X
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 先天性気管狭窄症 先天性声門下狭窄症		X
331	特発性多中心性キャスルマン病		X
332	膠様滴状角膜ジストロフィー		X
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		X
	ヒット数	50	

資料8：告示番号35天疱瘡：難病データベースとCIN疾患レジストリのデータ項目対比リスト

- 天疱瘡の疾患レジストリ構造設計図は山上淳先生（東京女子医科大学）よりご提供いただいた。
- 指定難病の臨個票と疾患レジストリのデータ項目および入力値を比較

指定難病データベース						疾患レジストリ（CIN登録レジストリ）			
データ項目名	入力値1	入力値2	入力値3	入力値4	入力値5	データ項目名	項目名（中分類）	項目名（小分類）	入力値（HTMLでの表示）
基本情報						1. 基本情報			
姓(かな)						初回登録日			西暦〔 〕年〔 〕月〔 〕日
名(かな)						病型			○天疱瘡 ○類天疱瘡
姓(漢字)						性別			○男 ○女
名(漢字)						生年月日			西暦〔 〕年〔 〕月〔 〕日
郵便番号	9999999					同意			<input type="checkbox"/> 同意取得済み
都道府県コード	北海道	青森県	岩手県	宮城県	秋田県	備考			[ ]
住所									
生年月日	9999	99	99						
性別	1.男	2.女							
出生市区町村									
出生時氏名(変更のある場合)姓(かな)									
名(かな)									
姓(漢字)									
名(漢字)									
家族歴	1.あり	2.なし	3.不明						
発症者続柄	1.父	2.母	3.子	4.同胞（男性）	5.同胞（女性）				
その他 続柄									
発症年月	9999	99							
社会保障介護認定	1.要介護	2.要支援	3.なし						
要介護度	1	2	3	4	5				
生活状況									
移動の程度	1.歩き回るのに問題	2.いくらか問題がある	3.寝たきりである						
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問	2.いくらか問題がある	3.自分でできない						
ふだんの活動	1.問題はない	2.いくらか問題がある	3.行うことができない						
痛み／不快感	1.ない	2.中程度ある	3.ひどい						
不安／ふさき込み	1.問題はない	2.中程度	3.ひどく不安あるいはふさき込んでいる						
診断基準に関する事項									
診断	1.尋常性	2.落葉状	3.腫瘍随伴性	4.増殖性	5.紅斑性				
A. 症状									
1.理学所見									
身長	999								
体重	999								
脈拍	999								
体温	99.9								
拡張期血圧	999								
収縮期血圧	999								
2.症候									
ニコルスキー現象	1.あり	2.なし	3.不明						
水泡・びらん									
皮膚に多発する破れやすい弛緩性水泡	1.あり	2.なし	3.不明						
水泡に続発する進行性、難治性のびらん、な	1.あり	2.なし	3.不明						

データ項目名	入力値1	入力値2	入力値3	入力値4	入力値5	データ項目名	項目名 (中分類)	項目名 (小分類)	入力値 (HTMLでの表示)
口腔粘膜を含む可視粘膜部の非感染性水疱	1.あり	2.なし	3.不明						
<b>B. 検査所見</b>									
<b>1.病理組織学的診断項目</b>									
棘融解による表皮内水疱	1.あり	2.なし	3.不明						
<b>2.直接蛍光抗体法</b>									
表皮細胞間のIgG (ときに補体) の沈着	1.あり	2.なし	3.不明						
<b>3.血清中の抗表皮細胞間抗体</b>									
間接蛍光抗体法	1.陽性	2.陰性	3.不明						
陽性の場合		9.9							
<b>抗デスモグレイン抗体価 (ELISA法またはCLEIA法)</b>									
<b>デスモグレイン1</b>									
1.陽性		2.陰性	3.不明						
陽性の場合		999.9							
<b>デスモグレイン3</b>									
1.陽性		2.陰性	3.不明						
陽性の場合		999.9							
<b>&lt;診断のカテゴリー&gt;</b>									
診断のカテゴリー	Definite 1 : A-2の	Definite 2 : A-2の	いずれにも該当しない						
<b>症状の概要、経過、特記すべき事項など</b>									
<b>発症と経過</b>						<b>2. 発症時情報</b>			
経過						病型			○PV; 尋常性天疱瘡 ○PF; 落葉状天疱瘡 ○その他
経過の状態	1.治癒	2.軽快	3.不変	4.徐々に悪化	5.急速に悪化	その他の場合			[ ]
後遺症	1.あり	2.なし				発症年月			西暦( )年( )月 ○不明
後遺症の内容						治療前重症度	増悪時の重症度	PDAI	[ ] ○不明
<b>治療その他</b>						不明の場合			
副腎皮質ステロイドの治療	1.実施	2.未実施				治療前抗体価	増悪時の抗体価	CLEIA/ELISA	○重症 ○中等症 ○軽症 ○不明
プレドニゾン換算		999.9				既往症	既往症の有無		○あり ○なし ○不明
治療効果	1.改善	2.不変	3.悪化	4.不明		ありの場合		過去の疾病 (自由記載)	[ ]
<b>ステロイドパルス療法</b>						<b>3. 治療開始情報</b>			
治療効果	1.改善	2.不変	3.悪化	4.不明		治療開始年月日			西暦( )年( )月( )日
大量ガンマグロブリン静注療法	1.実施	2.未実施				ステロイド内服			○0.5-1mg/kg/日 ○0.5mg/kg/日 ○使用せず
治療効果	1.改善	2.不変	3.悪化	4.不明		免疫抑制剤			○あり ○なし
血漿交換療法	1.実施	2.未実施				ありの場合			[ ]
治療効果	1.改善	2.不変	3.悪化	4.不明		外用ステロイド			○あり ○なし
免疫抑制剤の治療	1.実施	2.未実施				備考			[ ]
<b>薬剤名</b>						<b>4. 1年後情報</b>			
投与量		9999.9				年月日			西暦( )年( )月( )日
治療効果	1.改善	2.不変	3.悪化	4.不明		内容			○活動期 ○維持期 ○CR ○off Tx ○不明
その他	1.あり	2.なし				PDAI		PDAI	[ ] ○不明
内容						旧分類での重症度		旧分類での重症度	○重症 ○中等症 ○軽症 ○不明
<b>重症度分類に関する事項</b>						抗体価			
<b>天疱瘡重症度スコア (Pemphigus Disease Area Index : PDAI)</b>						1年間で行った治療			
実施年月		9999	99			備考			[ ]
重症度 * A~Cの合算	1.軽症 (8点以下)	2.中等症 (9点~24)	3.重症 (25点以上)			<b>5. 治療効果情報</b>			
PDAIスコア合計 = A皮膚スコア + B頭皮スコア		999				年月日			西暦( )年( )月( )日
A皮膚スコア		999				内容			○CR ○off Tx ○再燃、再発 ○転院、死亡、不明 (追跡不能)
B頭皮スコア		99				PDAI			[ ] ○不明
C粘膜スコア		999				追加治療			追加治療情報へのリンクを展開
皮膚		999				備考			[ ]
<b>耳</b>						<b>6. 追加治療情報</b>			
	0	1	2	3	5	実施年月			西暦( )年( )月 ○不明
<b>鼻</b>						内容			
	0	1	2	3	5				○ステロイド増量 ○内服免疫抑制剤 ○ステロイドパルス療法 ○血漿交換 ○大量IVIG静注療法 ○エンドキサンパルス療法 ○リツキシマブ ○その他
<b>顔 (鼻・耳を除く)</b>						内服免疫抑制剤の場合			
	0	1	2	3	5				[ ]

データ項目名	入力値1	入力値2	入力値3	入力値4	入力値5	データ項目名	項目名 (中分類)	項目名 (小分類)	入力値 (HTMLでの表示)
頸部	0	1	2	3	5	その他の場合			{ }
胸部	0	1	2	3	5	備考			{ }
腹部	0	1	2	3	5	7. 有害事象情報			
背部・臀部	0	1	2	3	5	年月			西暦{ }年{ }月
上肢	0	1	2	3	5	内容			○感染症 ○代謝性疾患 ○骨粗鬆症 ○検査異常 ○薬疹 ○その他
手	0	1	2	3	5	その他の場合			{ }
下肢	0	1	2	3	5	備考			{ }
足	0	1	2	3	5	8. 詳細情報			
陰部	0	1	2	3	5	年月日			西暦{ }年{ }月{ }日
参考) びらん/水疱または新しい紅斑 0点=なし 1点=1~3個かつ長径2cm以上の皮疹が1個以下 2点=2~3個かつ長径2cm以上の皮疹が2個						ステロイド投与量			{ }mg/日
頭皮		99				臨床症状スコア		PDAI	{ } ○不明
						抗体価	増悪時の抗体価	CLEIA/ELISA	Dsg1{ }, Dsg3{ } ○不明
頭皮	0	1	2	3	4	備考			{ }
参考) びらん/水疱または新しい紅斑 0点=なし 1点=1/4領域に皮疹が限局 2点=1/2領域に皮疹が限局 3点=3/4領域に皮疹が限局 4点=頭皮全体に認める 10点=少なくとも長径6cmの皮疹が1個以上									
粘膜		999							
眼	0	1	2	5	10				
鼻腔	0	1	2	5	10				
頬粘膜	0	1	2	5	10				
硬口蓋	0	1	2	5	10				
軟口蓋	0	1	2	5	10				
上歯肉	0	1	2	5	10				
下歯肉	0	1	2	5	10				
舌	0	1	2	5	10				
口腔底	0	1	2	5	10				
口唇	0	1	2	5	10				
後咽頭	0	1	2	5	10				
外陰部	0	1	2	5	10				
参考) びらん/水疱 0点=なし 1点=1個 2点=2~3個 5点=4個以上または長径2cm以上の粘膜疹が2個以上 10点=領域の全体に認める									
指定医・病院欄									
指定医番号									
記載年月日	9999	99	99						
電話番号	99999999999								

資料9：告示番号113筋ジストロフィー：難病データベースとCIN疾患レジストリのデータ項目

- 筋ジストロフィーの疾患レジストリ構造設計図は中村治雅先生（国立精神・神経医療研究センター）より提供いただいた。
- 疾患レジストリは病型「デュシェンヌ型筋ジストロフィー」のデータ項目を階層化した。他の病型（ベッカー型、筋強直性、眼咽頭筋型など）のデータ項目も類似しているため、「デュシェンヌ型」を用いた。
- 指定難病の届出票と疾患レジストリのデータ項目および入力欄を比較

指定難病データベース										疾患レジストリ (CIN登録レジストリ)										
データ項目	入力欄1	入力欄2	入力欄3	入力欄4	入力欄5	入力欄6	入力欄7	入力欄8	入力欄9	入力欄10	カテゴリ	データ項目	入力欄1	入力欄2	入力欄3	入力欄4	入力欄5	入力欄6	入力欄7	
基本情報										基本情報										
姓(かな)											登録項目	ユーザID		フリート	ユーザID					
名(かな)											項目	(項目名別)								
氏名(漢字)											登録項目	氏名(漢字)		フリート	漢字フリート					
郵便番号	9999999										登録項目	氏名(フリート)		フリート	氏名(フリート)					
郵便コード	北海道	青森県	岩手県	宮城県	秋田県	山形県	福島県	茨城県	栃木県	群馬県	項目	姓		フリート						
性別	1.男	2.女									項目	名		フリート						
出生年月日	9999	99	99								登録項目	氏名(フリート)		フリート	氏名(フリート)					
出生市町村											項目	性別		フリート						
出生地氏名(変更のある場合)(かな)											登録項目	(項目名別)		フリート						
名(かな)											登録項目	生年月日		フリート						
氏名(漢字)											項目	西暦(〇〇)年(〇〇)月(〇〇)日		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電子メールアドレス		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)	1.あ	2.い	3.不明								登録項目	電話番号		フリート						
氏名(フリート)																				



データ項目	入力値1	入力値2	入力値3	入力値4	入力値5	入力値6	入力値7	入力値8	入力値9	入力値10	カテゴリ	データ項目	入力値1	入力値2	入力値3	入力値4	入力値5	入力値6	入力値7	
登録項目												治療の履歴								
項目												治療の履歴	詳しく情報を提供し、情報は必要ない今はわからない							未記入
登録項目												治療	はい(現在参加中)							
項目												治療	はい(現在参加中)							
項目												治療名:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												過去:治療の参加	はい(参加済みの方限定)							
項目												治療名:(○○)	テキスト	制限なし		200				
登録項目												患者登録(データベース)	テキスト							
項目												他のデータベース	登録済したことがある							
項目												治療名:(○○)	テキスト	制限なし		200				
登録項目												患者登録への参加	はい							
項目												治療名:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												患者登録への参加	はい							
登録項目												次回:更新のご案内	テキスト	制限なし		200				
項目												更新のご案内:送付日	日付							
項目												次回の臨床情報:登録回数	(空欄)	更新(1)~更新(20)						
項目												送付状況	通知(完了済み)	特例1(通知)特例2(保証)	特例3(本人請求)					
登録項目												臨床情報:備考(事務用)								
項目												備考1:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												備考2:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												備考3:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												備考4:(○○)	テキスト	制限なし		200				
項目												備考5:(○○)	テキスト	制限なし		200				
登録項目												医師署名								
項目												医師署名	テキスト	制限なし		100				
項目												医師署名日:西暦(○○)年(○○)月(○○)日	日付							
項目												医師署名:(○○)	テキスト	制限なし		100				
項目												病院所在地(郵便府県)	フリック							
項目												担当医	(○○)氏(氏) 4-7 都道府県							
登録項目												キルータ								
項目												確認日:西暦(○○)年(○○)月(○○)日	日付							
登録項目												非感染								
項目												状況	(空白)	受付中	患者申し戻し中	医師確認中	キルータ-確認保留中			最終確認待ち中

## 資料10：難病DBとの連携により期待される効果及び技術的/倫理的課題

No.	対象データベース/レジストリ	連携により期待される効果	具体的な連携効果	技術的課題	倫理的課題
1	小児慢性特定疾病データベース	適切な成人移行期医療の提供	a. 小児期の病状、治療法/投与薬剤やその効果を成人期に把握し、移行期医療で利用 b. 成人期の病態、合併症、予後の把握 c. 成人期の生活実態把握による小児期の医療支援の有効性評価への活用 d. 小慢疾病の指定難病への移行承認の実態把握	①公的DBどうして小慢DBの名寄せを「医療等ID」で実施予定 ②医療等IDを別の委託機関において被保険者番号に紐付ける手間と時間を要する ③複数の被保険者番号に正確に被保険者番号初期値に紐付が可能かどうかその精度の課題	①根拠法である改正児童福祉法と難病法の見直しが不可欠 ②連携利活用を可能とする患者同意取得文の変更が必要
2	難病プラットフォーム	相補的な臨床データによる産学連携の難病創薬研究と難病ゲノム医療の実用化	a. 新たな病態やバイオマーカーの同定 b. 疾患領域ごとの疾病横断的な病態研究 c. 研究班と企業との連携研究による創薬開発シーズの増加 d. 治験等のヒストリカルコントロールデータとしての利用 e. 難病ゲノム医療の推進	①患者の名寄せ方法の課題 下記に別途記載	①研究レジストリなので根拠法がない。難病法に既存の患者レジストリとの連携を可能とする見直しが必要 ②連携に係る患者の「再同意（オプトインによる）」が必要
3	CINレジストリ	リアルワールドデータの活用による研究者及び製薬企業等の難病・希少疾患への医薬品や医療機器の開発、治験等の推進	a. 治験実施対象患者の医療機関単位での所在情報把握 b. 創薬シーズ（治療標的分子）の探索 c. コンパニオン診断技術の開発 d. 治療薬の評価（市販後調査） e. ウルトラオーファンドラッグ・デバイス開発 f. 副作用情報の収集	同上	同上
4	NDB	患者の臨床データとレセプト情報の補完的なビッグデータによる難病患者の実態把握	a. 医療費助成制度に未申請の難病患者の把握 b. 難病医療費の把握と評価 c. 新たな治療研究や新薬の開発 (1) 治療法や治療経過、処方薬剤の効果の分析 (2) 効果的な対症療法法の検討 d. 小慢から成人の移行期医療の実態把握	小慢DBの課題と同様	①根拠法である高確法と難病法の見直しが不可欠 ②連携利活用を可能とする患者同意取得文の変更が必要

### 【難病DBと難病プラットフォーム等の患者レジストとの連携での技術的課題】

患者レジストリとの難病DB（難病DBは「研究用ID」でハッシュ化して個人情報提供しないガイドラインとなっている）の名寄せを行うには、以下の手法が必要となる。

- (1) 患者レジストリ側の「個人情報（姓名、生年月日、性別、住所など）」と「患者ID」を難病DBのデータ提供窓口（以下「提供窓口」という。）に提供する。
- (2) 難病DBから抽出した「非匿名化データ」と患者レジストリ側の「個人情報」を提供窓口で名寄せを行い、通常の研究用IDではなく患者レジストリ「患者ID」でハッシュ化する。
- (3) 提供窓口より難病DBデータを「匿名化」かつ「患者ID」ハッシュ化した状態で提供依頼申出側に提供する。

#### <課題>

上記の連携手法は技術的には可能であるが、「患者ID」を介して難病DBの個人情報が申出者側に二次的に開示されることになり、個人情報を提供しない難病DBの提供ガイドラインとの整合性をどのように取るかその解釈と提供手法に議論が必要である。

資料11：指定難病（英名）と諸外国難病との連携疾病リスト

○：連携可（一部のデータ項目の疾病も連携可としてカウント）、×：なし

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
1	001	球脊髄性筋萎縮症	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy		
2	002	筋萎縮性側索硬化症	Amyotrophic Lateral Sclerosis		○
3	003	脊髄性筋萎縮症	Spinal Muscular Atrophy		
4	004	原発性側索硬化症	Primary Lateral Sclerosis		
5	005	進行性核上性麻痺	Progressive Supranuclear Palsy		
6	006	パーキンソン病	Parkinson's Disease		
7	007	大脳皮質基底核変性症	Corticobasal Degeneration		
8	008	ハンチントン病	Huntington's Disease		○
9	009	神経有棘赤血球症	Neuroacanthocytosis		
10	010	シャルコー・マリー・トゥース病	Charcot-Marie-Tooth Disease	○	
11	011	重症筋無力症	Myasthenia Gravis		○
12	012	先天性筋無力症候群	Congenital Myasthenic Syndrome		
13	013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	Multiple Sclerosis/Neuromyelitis Optica	×	○
14	014	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	Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy /Multifocal Motor Neuropathy		
15	015	封入体筋炎	Inclusion Body Myositis		
16	016	クロウ・深瀬症候群	Crow-Fukase Syndrome		
17	017	多系統萎縮症	Multiple System Atrophy	○	○
18	018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	Spinocerebellar Degeneration	○	
19	019-01	ライソゾーム病（ゴーシェ病）	Lysosomal Storage Disease（Gaucher's Disease）		○
	019-02	ライソゾーム病（ニーマン・ピック病A型、B型）	Lysosomal Storage Disease（Niemann-Pick Disease Type A, B）		
	019-03	ライソゾーム病（ニーマンピック病C型）	Lysosomal Storage Disease（Niemann-Pick Disease Type C）	○	
	019-04	ライソゾーム病（GM1ガングリオシドーシス）	Lysosomal Storage Disease（GM1 Gangliosidosis）		
	019-05	ライソゾーム病（GM2ガングリオシドーシス）	Lysosomal Storage Disease（GM2 Gangliosidosis）		
	019-06	ライソゾーム病（クラッペ病）	Lysosomal Storage Disease（Krabbe Disease）		
	019-07	ライソゾーム病（異染色性白質ジストロフィー）	Lysosomal Storage Disease（Metachromatic Leukodystrophy）		
	019-08	ライソゾーム病（マルチプルサルファターゼ欠損症）	Lysosomal Storage Disease（Multiple Sulfatase Deficiency）		
	019-09	ライソゾーム病（ファーバー病）	Lysosomal Storage Disease（Farber Disease）		
	019-10	ライソゾーム病（ムコ多糖症I型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis I）	○	○
	019-11	ライソゾーム病（ムコ多糖症II型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis II）	○	○
	019-12	ライソゾーム病（ムコ多糖症III型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis III）	○	○
	019-13	ライソゾーム病（ムコ多糖症IV型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis IV）	○	○
	019-14	ライソゾーム病（ムコ多糖症VI型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis VI）	○	○
	019-15	ライソゾーム病（ムコ多糖症VII型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis VII）	○	○
	019-16	ライソゾーム病（ムコ多糖症IX型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolysaccharidosis IX）	○	○
	019-17	ライソゾーム病（シアリドーシス）	Lysosomal Storage Disease（Sialidosis）		
	019-18	ライソゾーム病（ガラクトシアリドーシス）	Lysosomal Storage Disease（Galactosialidosis）		
	019-19	ライソゾーム病（ムコリピドーシスII型、III型）	Lysosomal Storage Disease（Mucopolipidosis Types II, III）	○	
	019-20	ライソゾーム病（α-マンノシドーシス）	Lysosomal Storage Disease（alpha-mannosidosis）		
	019-21	ライソゾーム病（β-マンノシドーシス）	Lysosomal Storage Disease（beta-mannosidosis）		
	019-22	ライソゾーム病（フコシドーシス）	Lysosomal Storage Disease（Fucosidosis）		
	019-23	ライソゾーム病（アスパルチルグルコサミン尿症）	Lysosomal Storage Disease（Aspartylglucosaminuria）		
	019-24	ライソゾーム病（シンドラー病／神崎病）	Lysosomal Storage Disease（Schindler Disease/Kanzaki Disease）		
	019-25	ライソゾーム病（ポンペ病）	Lysosomal Storage Disease（Pompe Disease）	○	○
	019-26	ライソゾーム病（酸性リパーゼ欠損症）	Lysosomal Storage Disease（Acid Lipase Deficiency）		
	019-27	ライソゾーム病（ダノン病）	Lysosomal Storage Disease（Danon Disease）		
	019-28	ライソゾーム病（遊離シアル酸蓄積症）	Lysosomal Storage Disease（Free Sialic Acid Storage Disease）		
	019-29	ライソゾーム病（セロイドリポフスチノーシス）	Lysosomal Storage Disease（Ceroid Lipofuscinosis）	○	
	019-30	ライソゾーム病（ファブリ病）	Lysosomal Storage Disease（Fabry Disease）	○	○

告示 番号	臨個票 番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス 難病
	019-31	ライソゾーム病（シスチン症）	Lysosomal Storage Disease (Cystinosis)		
20	020	副腎白質ジストロフィー	Adrenoleukodystrophy		
21	021	ミトコンドリア病	Mitochondrial Diseases	○	
22	022	もやもや病	Moyamoya Disease		○
23	023	プリオン病	Prion Disease		
24	024	亜急性硬化性全脳炎	Subacute Sclerosing Panencephalitis		
25	025	進行性多巣性白質脳症	Progressive Multifocal Leukoencephalopathy		
26	026	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1-associated myelopathy		
27	027	特発性基底核石灰化症	Idiopathic Basal Ganglia Calcification		
28	028	全身性アミロイドーシス	Systemic Amyloidosis		
29	029	ウルリッヒ病	Ullrich Disease		
30	030	遠位型ミオパチー	Distal Myopathy		
31	031	ベスレムミオパチー	Bethlem Myopathy		
32	032	自己食空胞性ミオパチー	Autophagic Vacuolar Myopathy		
33	033	シュワルツ・ヤンペル症候群	Schwartz-Jampel Syndrome		
34	034-1	神経線維腫症（I型）	Neurofibromatosis Type 1		○
	034-2	神経線維腫症（II型）	Neurofibromatosis Type 2		
35	035	天疱瘡	Pemphigus		○
36	036	表皮水疱症	Epidermolysis Bullosa		○
37	037	膿疱性乾癬（汎発型）	Pustular Psoriasis		
38	038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	Stevens-Johnson Syndrome		○
39	039	中毒性表皮壊死症	Toxic Epidermal Necrolysis		○
40	040	高動脈炎	Takayasu's Arteritis	○	
41	041	巨細胞性動脈炎	Giant Cell Arteritis	○	○
42	042	結節性多発動脈炎	Polyarteritis Nodosa	○	
43	043	顕微鏡的多発血管炎	Microscopic Polyangiitis	○	
44	044	多発血管炎性肉芽腫症	Granulomatosis with Polyangiitis	○	
45	045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis	○	
46	046	悪性関節リウマチ	Malignant Rheumatoid Arthritis		
47	047	バージャー病	Buerger's Disease		
48	048	原発性抗リン脂質抗体症候群	Antiphospholipid Antibody Syndrome		
49	049	全身性エリテマトーデス	Systemic Lupus Erythematosus		○
50	050	皮膚筋炎／多発性筋炎	Dermatomyositis／Polymyositis		○
51	051	全身性強皮症	Systemic Sclerosis		○
52	052	混合性結合組織病	Mixed Connective Tissue Disease		
53	053	シェーグレン症候群	Sjogren's Syndrome		
54	054	成人スチル病	Adult-Still's Disease		
55	055	再発性多発軟骨炎	Relapsing Polychondritis		
56	056	ベーチェット病	Behcet's Disease		
57	057	特発性拡張型心筋症	Idiopathic Dilated Cardiomyopathy		
58	058	肥大型心筋症	Hypertrophic Cardiomyopathy		○
59	059	拘束型心筋症	Restrictive Cardiomyopathy		
60	060	再生不良性貧血	Aplastic Anemia		○
61	061	自己免疫性溶血性貧血	Autoimmune Hemolytic Anemia		○
62	062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria		
63	063	特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic Thrombocytopenic Purpura		○
64	064	血栓性血小板減少性紫斑病	Thrombotic Thrombocytopenic Purpura		
65	065	原発性免疫不全症候群	Primary Immunodeficiency Syndrome	○	
66	066	IgA 腎症	IgA Nephropathy		
67	067-1	多発性嚢胞腎（常染色体優性多発性嚢胞腎）	Polycystic Kidney Disease (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease)	×	
	067-2	多発性嚢胞腎（常染色体劣性多発性嚢胞腎）	Polycystic Kidney Disease (Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease)	×	
68	068	黄色靭帯骨化症	Ossification of Ligamentum Flavum		
69	069	後縦靭帯骨化症	Ossification of Posterior Longitudinal Ligament	×	
70	070	広範脊柱管狭窄症	Coexisting Cervical and Lumbar Spinal Stenosis		
71	071	特発性大腿骨頭壊死症	Idiopathic Osteonecrosis of Femoral Head		
72	072-1	下垂体性ADH分泌異常症（中枢性尿崩症）	Diencephalo-hypophysial Insufficiency-Inappropriate ADH Syndrome (Central Diabetes Insipidus)		
	072-2	下垂体性ADH分泌異常症（バゾプレシン分泌過剰症）	Diencephalo-hypophysial Insufficiency-Inappropriate ADH Syndrome (Syndrome of Inappropriate Secretion of Antidiuretic Hormone)		
73	073	下垂体性TSH分泌亢進症	Diencephalo-hypophysial Insufficiency-Inappropriate Thyroid stimulating Hormone Syndrome		
74	074	下垂体性PRL分泌亢進症	Diencephalo-hypophysial Insufficiency-Inappropriate Prolactin Syndrome		
75	075	クッシング病	Cushing's Disease		○

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
76	076	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	Diencephalo-hypophysial dysfunction-Syndrome of abnormal secretion of Gonadotropin		
77	077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	Diencephalo-hypophysial dysfunction-Syndrome of abnormal secretion of Growth hormone		
78	078-1	下垂体前葉機能低下症（ゴナドトロピン分泌低下症）	Hypopituitarism-Syndrome of abnormal secretion of Gonadotropin		
	078-2	下垂体前葉機能低下症（副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）分泌低下症）	Hypopituitarism-Syndrome of abnormal secretion of Adrenocorticotrophic hormone		
	078-3	下垂体前葉機能低下症（甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症）	Hypopituitarism-Syndrome of abnormal secretion of Thyroid stimulating hormone		
	078-4	下垂体前葉機能低下症（GH分泌不全性低身長症（小児））	Hypopituitarism-Growth hormone secretion deficiency of dwarfism (Child)		
	078-5	下垂体前葉機能低下症（成人GH分泌不全症）	Hypopituitarism-Adult Growth Hormone Deficiency		
	078-6	下垂体前葉機能低下症（プロラクチン（PRL）分泌低下症）	Hypopituitarism-Syndrome of abnormal secretion of Prolactin		
79	079	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	Familial Hypercholesterolemia (Homozygote)		
80	080	甲状腺ホルモン不応症	Syndrome of Resistance to Thyroid Hormone		
81	081-1	先天性副腎皮質酵素欠損症（先天性リポイド過形成症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (Congenital Lipoid Adrenal Hyperplasia)		
	081-2	先天性副腎皮質酵素欠損症（3β-水酸化ステロイド脱水素酵素（3β-HSD）欠損症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (3β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency)		
	081-3	先天性副腎皮質酵素欠損症（21-水酸化酵素欠損症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (21-Hydroxylase Deficiency)		
	081-4	先天性副腎皮質酵素欠損症（11β-水酸化酵素欠損症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (11β-Hydroxylase Deficiency)		
	081-5	先天性副腎皮質酵素欠損症（17α-水酸化酵素欠損症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (17α-Hydroxylase Deficiency)		
	081-6	先天性副腎皮質酵素欠損症（P450オキシドレダクターゼ（POR）欠損症）	Congenital Adrenal Enzyme Deficiency (P450 Oxidoreductase Deficiency)		
82	082	先天性副腎低形成症	Congenital Adrenal Hypoplasia		
83	083	アジソン病	Addison's Disease		
84	084	サルコイドーシス	Sarcoidosis	×	
85	085	特発性間質性肺炎	Idiopathic Interstitial Pneumonia		
86	086	肺動脈性肺高血圧症	Pulmonary Arterial Hypertension		
87	087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	Pulmonary Veno-Occlusive Disease / Pulmonary Capillary Hemangiomatosis		
88	088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	Chronic Thromboembolic Pulmonary Hypertension		
89	089	リンパ脈管筋腫症	Lymphangioliomyomatosis		
90	090	網膜色素変性症	Retinitis Pigmentosa	○	
91	091	バッド・キアリ症候群	Budd-Chiari Syndrome		
92	092	特発性門脈圧亢進症	Idiopathic Portal Hypertension		
93	093	原発性胆汁性胆管炎	Primary Biliary Cholangitis		
94	094	原発性硬化性胆管炎	Primary Sclerosing Cholangitis		
95	095	自己免疫性肝炎	Autoimmune Hepatitis		
96	096	クローン病	Crohn's Disease	×	
97	097	潰瘍性大腸炎	Ulcerative Colitis		
98	098-1	好酸球性消化管疾患（新生児-乳児）	Eosinophilic Gastro-Intestinal Disorder (Newborn Infant-Infant)		
	098-2	好酸球性消化管疾患（小児-成人）	Eosinophilic Gastro-Intestinal Disorder (Child - Adult)		
99	099	慢性特発性偽性腸閉塞症	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction		
100	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome		
101	101	腸管神経節細胞僅少症	Congenital Isolated Hypoganglionosis		
102	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	Rubinstein-Taybi Syndrome		○
103	103	CFC症候群	CFC Syndrome		
104	104	コストロ症候群	Costello's Syndrome		○
105	105	チャージ症候群	CHARGE Syndrome		
106	106	クリオピリン関連周期熱症候群	Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome		○
107	107-1	若年性特発性関節炎（全身型若年性特発性関節炎）	Juvenile idiopathic arthritis (Systemic-Onset Juvenile Idiopathic Arthritis)		○
	107-2	若年性特発性関節炎（関節型若年性特発性関節炎）	Juvenile idiopathic arthritis (Joint-Onset Juvenile Idiopathic Arthritis)		○
108	108	TNF受容体関連周期性症候群	TNF Receptor-Associated Periodic Syndrome		
109	109	非典型溶血性尿毒症症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome		
110	110	ブラウ症候群	Blau Syndrome		
111	111	先天性ミオパチー	Congenital Myopathy		
112	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	Marinesco-Sjogren Syndrome		

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
113	113	筋ジストロフィー	Muscular Dystrophy		
114	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	Non-dystrophic Myotonia	○	
115	115-1	遺伝性周期性四肢麻痺（遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺）	Hereditary Hypokalemic Periodic Paralysis		
	115-2	遺伝性周期性四肢麻痺（遺伝性高カリウム（正カリウム）性周期性四肢麻痺）	Hereditary Hyperkalemic Periodic Paralysis		
116	116	アトピー性脊髄炎	Atopic Myelitis		
117	117	脊髄空洞症	Syringomyelia		○
118	118	脊髄髄膜瘤	Myelomeningocele		
119	119	アイザックス症候群	Isaacs Syndrome		
120	120	遺伝性ジストニア	Hereditary Dystonia		
121	121	神経フェリチン症	Neuroferritinopathy		
122	122	脳表へモジデリン沈着症	Superficial Siderosis		
123	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	Cerebral Autosomal Recessive Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy		
124	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarct and Leukoencephalopathy		○
125	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	Hereditary Diffuse Leukoencephalopathy with Spheroid		
126	126	ペリー症候群	Perry Syndrome		
127	127-1	前頭側頭葉変性症（（行動異常型）前頭側頭型認知症）	Frontotemporal Lobar Degeneration : Behavioral variant frontotemporal dementia		
	127-2	前頭側頭葉変性症（意味性認知症）	Frontotemporal Lobar Degeneration : Semantic dementia		
128	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	Bickerstaff's Brainstem encephalitis		
129	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	Acute Encephalopathy with Febrile Convulsive Status Epilepticus		
130	130	先天性無痛無汗症	Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis		
131	131	アレキサンダー病	Alexander Disease		
132	132	先天性核上性球麻痺	Congenital Suprabulbar Paresis		
133	133	メビウス症候群	Mobius Syndrome		
134	134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	Septo-optic Dysplasia / De Morsier syndrome		
135	135	アイカルディ症候群	Aicardi Syndrome		
136	136	片側巨脳症	Hemimegalencephaly		
137	137	限局性皮質異形成	Focal Cortical Dysplasia		
138	138	神経細胞移動異常症	Neuronal Migration Defects		
139	139-1	先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッハ病）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Pelizaeus-Merzbacher Disease)		
	139-2	先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッハ様病1）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Pelizaeus-Merzbacher Like Disease)		
	139-3	先天性大脳白質形成不全症（基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Hypomyelination with Atrophy of the Basal Ganglia and Cerebellum)		
	139-4	先天性大脳白質形成不全症（18q欠失症候群）	Congenital Cerebral Hypomyelination (18q- Syndrome)		
	139-5	先天性大脳白質形成不全症（アラン・ハーンドン・ダドレー症候群）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Allan-Herndon-Dudley Syndrome)		
	139-6	先天性大脳白質形成不全症（HSP60シャペロン病）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Mitochondrial Hsp60 Chaperonopathy)		
	139-7	先天性大脳白質形成不全症（サラ病）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Salla Disease)		
	139-8	先天性大脳白質形成不全症（小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Diffuse Cerebral Hypomyelination with Cerebellar Atrophy and Hypoplasia of the Corpus Callosum)		
	139-9	先天性大脳白質形成不全症（先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Hypomyelination and Congenital Cataract)		
	139-10	先天性大脳白質形成不全症（失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Ataxia, Delayed Dentition, and Hypomyelination)		
	139-11	先天性大脳白質形成不全症（脱髄型末梢神経炎、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病）	Congenital Cerebral Hypomyelination (Peripheral Demyelinating Neuropathy, Central Demyelinating Leukodystrophy, Waardenburg Syndrome, and Dravet Syndrome)		
140	140	ドラベ症候群	Dravet Syndrome		
141	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	Mesial Temporal Lobe Epilepsy with Bilateral Hippocampal Sclerosis		
142	142	ミオクロニー欠神てんかん	Myoclonic Absence Epilepsy		
143	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	Epilepsy with Myoclonic Atonic Seizures		
144	144	レノックス・ガストー症候群	Lennox-Gastaut Syndrome		
145	145	ウエスト症候群	West Syndrome		
146	146	大田原症候群	Ohtahara Syndrome		
147	147	早期ミオクロニー脳症	Early Myoclonic Encephalopathy		
148	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	Epilepsy of Infancy with Migrating Focal Seizures		
149	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy Syndrome		

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
150	150	環状20番染色体症候群	Ring Chromosome 20 Syndrome		
151	151	ラスムッセン脳炎	Rasmussen's Encephalitis		
152	152	PCDH19関連症候群	PCDH19-related Syndrome		
153	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	Acute Encephalitis with Refractory, Repetitive Partial Seizures		
154	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	Epileptic Encephalopathy with Continuous Spike-and-Wave During Sleep		
155	155	ランドウ・クレフナー症候群	Landau-Kleffner Syndrome		
156	156	レット症候群	Rett's Syndrome	○	○
157	157	スタージ・ウェーバー症候群	Sturge-Weber Syndrome	○	
158	158	結節性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex		
159	159	色素性乾皮症	Xeroderma Pigmentosum		○
160	160	先天性魚鱗癬	Congenital Ichthyosis	○	
161	161	家族性良性慢性天疱瘡	Benign Familial Pemphigus		
162	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	Pemphigoid (including Epidermolysis Bullosa Acquisita)		○
163	163	特発性後天性全身性無汗症	Acquired Idiopathic Generalized Anhidrosis		
164	164	眼皮膚白皮症	Oculocutaneous Albinism		
165	165	肥厚性皮膚骨膜症	Pachydermoperiostosis		
166	166	弾性線維性仮性黄色腫	Pseudoxanthoma Elasticum		
167	167	マルファン症候群	Marfan's Syndrome		○
168	168-1	エーラス・ダンロス症候群（古典型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Classical type)		
	168-2	エーラス・ダンロス症候群（関節型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Hypermobility type)		
	168-3	エーラス・ダンロス症候群（血管型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Vascular type)		
	168-4	エーラス・ダンロス症候群（後側彎型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Kyphoscoliosis type)		
	168-5	エーラス・ダンロス症候群（多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Arthrochaliasia type)		
	168-6	エーラス・ダンロス症候群（皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Dermatosparaxis type)		
	168-7	エーラス・ダンロス症候群（デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群）	Ehlers-Danlos Syndrome (Dermatan 4-O-sulfotransferase 1 Deficient type)		
169	169	メンケス病	Menkes' Disease		
170	170	オクシピタル・ホーン症候群	Occipital Horn Syndrome		
171	171	ウィルソン病	Wilson's Disease		○
172	172	低ホスファターゼ症	Hypophosphatasia		
173	173	VATER症候群	VATER Syndrome		
174	174	那須・ハコラ病	Nasu-Hakola Disease		
175	175	ウィーバー症候群	Weaver Syndrome		
176	176	コフィン・ローリー症候群	Coffin-Lowry Syndrome		
177	177	ジュベール症候群関連疾患	Joubert Syndrome-related Disorder		
178	178	モワット・ウィルソン症候群	Mowat Wilson Syndrome		
179	179	ウィリアムズ症候群	Williams Syndrome		
180	180	ATR-X症候群	ATR-X (X-linked alpha-thalassemia/mental retardation) Syndrome		
181	181	クルーゾン症候群	Crouzon's Syndrome		
182	182	アペール症候群	Apert Syndrome		
183	183	ファイファー症候群	Pfeiffer Syndrome		
184	184	アントレー・ピクスラー症候群	Antley-Bixler Syndrome Phenotype		
185	185	コフィン・シリシ症候群	Coffin-Siris Syndrome		
186	186	ロスムンド・トムソン症候群	Rothmund-Thomson Syndrome		
187	187	歌舞伎症候群	Kabuki Syndrome		
188	188	多脾症候群	Polysplenia Syndrome		
189	189	無脾症候群	Asplenia Syndrome		
190	190	鯉耳腎症候群	Branchio-oto-renal Syndrome		
191	191	ウェルナー症候群	Werner Syndrome		
192	192	コケイン症候群	Cockayne Syndrome		
193	193	プラダー・ウィリ症候群	Prader-Willi Syndrome	○	○
194	194	ソトス症候群	Sotos Syndrome		
195	195	ヌーナン症候群	Noonan Syndrome		○
196	196	ヤング・シンプソン症候群	Young-Simpson Syndrome		
197	197	1p36欠失症候群	1q36 deletion Syndrome		
198	198	4p欠失症候群	4p deletion Syndrome		
199	199	5p欠失症候群	5p deletion Syndrome		
200	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	Kagami-Ogata Syndrome		

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
201	201	アンジェルマン症候群	Angelman Syndrome	○	
202	202	スミス・マギニス症候群	Smith-Magenis Syndrome		
203	203	22q11.2欠失症候群	22q11.2 Deletion Syndrome		
204	204	エマヌエル症候群	Emanuel Syndrome		
205	205	脆弱X症候群関連疾患	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome		
206	206	脆弱X症候群	Fragile X Syndrome		
207	207	総動脈幹遺残症	Persistent Truncus Arteriosus		○
208	208	修正大血管転位症	Corrected Transposition of Great Arteries		
209	209	完全大血管転位症	Complete Transposition of Great Arteries		
210	210	単心室症	Single Ventricle		
211	211	左心低形成症候群	Hypoplastic Left Heart Syndrome		
212	212	三尖弁閉鎖症	Tricuspid Atresia		
213	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Pulmonary Atresia with Intact Ventricular Septum		
214	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Pulmonary Atresia with Ventricular Septal Defect		
215	215	ファロー四徴症	Fallot's Tetralogy		
216	216	両大血管右室起始症	Double-outlet Right Ventricle		
217	217	エプスタイン病	Epstein Syndrome		
218	218	アルポート症候群	Alport's Syndrome		
219	219	ギャロウェイ・モワト症候群	Galloway-Mowat Syndrome		
220	220	急速進行性糸球体腎炎	Rapidly Progressive Glomerulonephritis		
221	221	抗糸球体基底膜腎炎	Anti-GBM Nephritis	○	
222	222	一次性ネフローゼ症候群	Primary Nephrotic Syndrome	○	○
223	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	Primary Membranoproliferative Glomerulonephritis		
224	224	紫斑病性腎炎	Purpura Nephritis		
225	225	先天性腎性尿崩症	Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus		
226	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	Interstitial Cystitis (Hunner type)		
227	227	オスラー病	Osler Disease		○
228	228	閉塞性細気管支炎	Bronchiolitis Obliterans	○	
229	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	Pulmonary Alveolar Proteinosis (autoimmune or congenital)		
230	230	肺胞低換気症候群	Alveolar Hypoventilation Syndrome		
231	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	Alpha-1-Antitrypsin Deficiency		
232	232	カーニー複合	Carney Complex		
233	233	ウォルフラム症候群	Wolfram Syndrome		
234	234-1	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（ペルオキシソーム形成異常症）	Peroxisomal Disorder (Peroxisome Biogenesis Disorders)	×	
	234-2	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症）	Peroxisomal Disorder (Peroxisomal beta-Oxidation Enzyme Deficiency)	×	
	234-3	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型、3型）	Peroxisomal Disorder (Plasmalogen biosynthesis enzyme deficiency (Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata type 2, type 3))	×	
	234-4	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（レフサム病）	Peroxisomal Disorder (Refsum Disease)	×	
	234-5	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（原発性高シュウ酸血症1型）	Peroxisomal Disorder (Primary Hyperoxaluria type 1)	×	
	234-6	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（アカタラセミア（無カタラーゼ血症））	Peroxisomal disorder (Acatlasemia (Acatlasia))	×	
235	235	副甲状腺機能低下症	Hypoparathyroidism		○
236	236	偽性副甲状腺機能低下症	Pseudohypoparathyroidism		
237	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	Adrenocorticotrophic Hormone (ACTH) Insensitivity		
238	238-1	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症（くる病）	Vitamin D Resistant Rickets / Osteomalacia (Rickets)		
	238-2	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症（骨軟化症）	Vitamin D Resistant Rickets / Osteomalacia (Osteomalacia)		
239	239-1	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型（ビタミンD依存症1型）	Vitamin D-dependent Rickets / Osteomalacia type1 (Vitamin D-dependent Rickets, type 1)		
	239-2	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型（ビタミンD依存症2型）	Vitamin D-dependent Rickets / Osteomalacia (Vitamin D-dependent Rickets, type 2)		
240	240	フェニルケトン尿症	Phenylketonuria		○
241	241	高チロシン血症1型	Tyrosinemia type 1		
242	242	高チロシン血症2型	Tyrosinemia type 2		
243	243	高チロシン血症3型	Tyrosinemia type 3		
244	244	メープルシロップ尿症	Maple Syrup Urine Disease		
245	245	プロピオン酸血症	Propionic Acidemia		
246	246	メチルマロン酸血症	Methylmalonic Acidemia		
247	247	イソ吉草酸血症	Isovaleric Acidaemia		
248	248	グルコーストランスポーター1欠損症	Glucose Transporter type 1 Deficiency Syndrome		
249	249	グルタル酸血症1型	Glutaric Acidemia type 1		
250	250	グルタル酸血症2型	Glutaric Acidemia type 2		

告示 番号	臨個票 番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス 難病
251	251	尿素サイクル異常症	Urea Cycle Disorder	○	
252	252	リジン尿性蛋白不耐症	Lysinuric Protein Intolerance		
253	253	先天性葉酸吸収不全 (症)	Hereditary Folate Malabsorption		
254	254-1	ポルフィリン症 (急性間欠性ポルフィリン症)	Porphyria (Acute Intermittent Porphyria)	○	
	254-2	ポルフィリン症 (遺伝性コプロポルフィリン症)	Porphyria (Hereditary Coproporphyrin)	○	
	254-3	ポルフィリン症 (異型ポルフィリン症)	Porphyria (Variegate Porphyria)	○	
	254-4	ポルフィリン症 (赤芽球性 (骨髄性) プロトポルフィリン症)	Porphyria (Erythropoietic protoporphyria)	○	
	254-5	ポルフィリン症 (晩発性皮膚ポルフィリン症)	Porphyria (Porphyria Cutanea Tarda)	○	
	254-6	ポルフィリン症 (先天性骨髄性ポルフィリン症)	Porphyria (Congenital Erythropoietic Porphyria)	○	
	254-7	ポルフィリン症 (X連鎖優性プロトポルフィリン症)	Porphyria (X-linked Dominant Protoporphyrin)		
	254-8	ポルフィリン症 (肝性骨髄性ポルフィリン症)	Porphyria (Hepatoerythropoietic Porphyria)		
255	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	Multiple Carboxylase Deficiency		
256	256	筋型糖原病	Muscle Glycogen Storage Disease		
257	257-1	肝型糖原病 (糖原病I型、III型、VI型、IX型)	Hepatic Glycogen Storage Disease (GSD type I-III-VI-IX)		
	257-2	肝型糖原病 (IV型糖原病)	Hepatic Glycogen Storage Disease (GSD type IV)		
258	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	Galactose-1-phosphate Uridyltransferase Deficiency		
259	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	Lecithin Cholesterol Acyltransferase Deficiency		
260	260	シトステロール血症	Sitosterolemia	○	
261	261	タンジール病	Tangier Disease		
262	262	原発性高カイロミクロン血症	Primary Hyperchylomicronemia		
263	263	脳髄黄色腫症	Cerebrotendinous Xanthomatosis	○	
264	264	無βリポタンパク血症	Abetalipoproteinemia		
265	265	脂肪萎縮症	Lipodystrophy	×	
266	266	家族性地中海熱	Familial Mediterranean Fever		○
267	267	高IgD症候群	Hyper IgD Syndrome		
268	268	中條・西村症候群	Nakajo-Nishimura Syndrome		
269	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	Pyogenic Arthritis, Pyoderma Gangrenosum, Acne Syndrome		
270	270	慢性再発性多発性骨髄炎	Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis		
271	271	強直性脊椎炎	Ankylosing Spondylitis	×	
272	272	進行性骨化性線維異形成症	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva		
273	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	Congenital Scoliosis with Rib Anomalies		
274	274	骨形成不全症	Osteogenesis Imperfecta		○
275	275	タナトフォリック骨異形成症	Thanatophoric Dysplasia		
276	276	軟骨無形成症	Achondroplasia		
277	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	Lymphangiomas / Gorham-Stout Disease		
278	278	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	Giant Lymphatic Malformation (Cervicofacial Lesion)		
279	279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	Giant Venous Malformation (Cervical, Oral and Oropharyngeal Diffuse Lesion)		
280	280	巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	Giant Arteriovenous Malformation (Cervicofacial / Limb Lesion)		
281	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome		
282	282	先天性赤血球形成異常性貧血	Congenital Dyserythropoietic Anaemia		
283	283	後天性赤芽球癆	Acquired Pure Red Cell Aplasia		
284	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	Diamond-Blackfan Anaemia		
285	285	ファンコニ貧血	Fanconi Anaemia		
286	286	遺伝性鉄芽球性貧血	Hereditary Sideroblastic Anaemia		
287	287	エプスタイン症候群	Epstein Syndrome		
288	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	Autoimmune Congenital Coagulation Deficiency	× (VWF病を含まないため)	○
289	289	クロンカイト・カナダ症候群	Cronkhite-Canada Syndrome		
290	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	Nonspecific Multiple Ulcers of Small Intestine		
291	291	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型)	Hirschsprung Disease (Entire Colon type / Extensive type)		
292	292	総排泄腔外反症	Cloacal Exstrophy		
293	293	総排泄腔遺残	Persistent Cloaca		
294	294	先天性横隔膜ヘルニア	Congenital Diaphragmatic Hernia		○
295	295	乳幼児肝巨大血管腫	Infantile Giant Hepatic Haemangiomas		
296	296	胆道閉鎖症	Biliary Atresia		
297	297	アラジール症候群	Alagille Syndrome		
298	298	遺伝性膵炎	Hereditary Pancreatitis		
299	299	嚢胞性線維症	Cystic Fibrosis		
300	300-1	IgG4関連疾患 (IgG4関連疾患包括)	IgG4-related Disease (Comprehensive)		

告示番号	臨個票番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス難病
	300-2	IgG4関連疾患（自己免疫性膵炎）	IgG4-related Disease (Autoimmune Pancreatitis)		
	300-3	IgG4関連疾患（IgG4関連硬化性胆管炎）	IgG4-related Disease (IgG4-related Sclerosing Cholangitis)		
	300-4	IgG4関連疾患（IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変）	IgG4-related Disease (IgG4-related Lacrimal Gland, Orbital, and Salivary Gland Lesions)		
	300-5	IgG4関連疾患（IgG4関連腎臓病）	IgG4-related Disease (IgG4-related Kidney Disease)		
301	301	黄斑ジストロフィー	Macular Dystrophy		
302	302	レーベル遺伝性視神経症	Leber's Hereditary Optic Neuropathy		
303	303	アッシャー症候群	Usher Syndrome		
304	304	若年発症型両側性感音難聴	Juvenile Bilateral Sensorineural Hearing Loss		
305	305	遅発性内リンパ水腫	Delayed Endolymphatic Hydrops		
306	306	好酸球性副鼻腔炎	Eosinophilic Sinusitis		
307	307	カナバン病	Canavan disease		
308	308-1	進行性白質脳症（皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症）	Progressive multifocal leukoencephalopathy		
	308-2	進行性白質脳症（白質消失病）	Progressive multifocal leukoencephalopathy		
	308-3	進行性白質脳症（卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症）	Progressive multifocal leukoencephalopathy		
309	309-1	進行性ミオクローヌスてんかん（ウンフェルリヒト・ランドボルグ病）	Progressive myoclonus epilepsy		
	309-2	進行性ミオクローヌスてんかん（ラフォラ病）	Progressive myoclonus epilepsy		
	309-3	進行性ミオクローヌスてんかん（良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん）	Progressive myoclonus epilepsy		
310	310-1	先天異常症候群（1q部分重複症候群）	Congenital anomalies syndrome		
	310-2	先天異常症候群（9q34欠失症候群）	Congenital anomalies syndrome		
	310-3	先天異常症候群（コルネリア・デランゲ症候群）	Congenital anomalies syndrome		
	310-4	先天異常症候群（スミス・レムリ・オビッツ症候群）	Congenital anomalies syndrome	○	
311	311	先天性三尖弁狭窄症	Congenital tricuspid stenosis		
312	312	先天性僧帽弁狭窄症	Congenital mitral stenosis		
313	313	先天性肺静脈狭窄症	Congenital pulmonary vein stenosis		
314	314	左肺動脈右肺動脈起始症	Vascular sling		
315	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	Nail-patella syndrome		
316	316	カルニチン回路異常症	Carnitine cycle disorders		
317	317	三頭酵素欠損症	Trifunctional protein deficiency		
318	318	シトリン欠損症	Citrin deficiency	○	
319	319	セピアプτεリン還元酵素（SR）欠損症	Sepiapterin reductase deficiency		
320	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	Inherited GPI deficiency		
321	321	非ケトーシス型高グリシン血症	Non-ketotic hyperglycinemia		
322	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	Beta-ketothiolase deficiency		
323	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency		
	324-1	メチルグルタコン酸尿症（I型）	Methylglutaconic aciduria Typel		
	324-2	メチルグルタコン酸尿症（II型）	Methylglutaconic aciduria		
	324-3	メチルグルタコン酸尿症（III型）	Methylglutaconic aciduria		
325	325-1	遺伝性自己炎症疾患（NLRC4異常症）	Hereditary autoinflammatory syndrome (NLRC4 Disease)		
	325-2	遺伝性自己炎症疾患（ADA2欠損症）	Hereditary autoinflammatory syndrome(Adenosine Deaminase 2 Deficiency)		
	325-3	遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール症候群）	Hereditary autoinflammatory syndrome (Aicardi-Goutieres Syndrome)		
	325-4	遺伝性自己炎症疾患（A20ハプロ不全症）	Hereditary autoinflammatory syndrome (A20 Haploinsufficiency Syndrome)		
326	326	大理石骨病	Osteopetrosis		
327	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	Idiopathic thrombosis (inherited cause of thrombosis) (neonates, infants)		
328	328	前眼部形成異常	Anterior segment dysgenesis		
329	329	無虹彩症	Aniridia		
330	330	先天性気管狭窄症	Congenital tracheal stenosis		
331	331	特発性多中心性キャッスルマン病	Idiopathic multicentric Castleman's disease		
332	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	Gelatinous drop-like corneal dystrophy		
333	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	Hutchinson-Gilford Syndrome		
334	334	脳クレアチニン欠乏症候群	Cerebral Creatine Deficiency Syndromes		
335	335	ネフロン癆	Nephronophthisis		
336	336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	Familial Hypobetalipoproteinemia1 (homozygote)		
337	337-1	ホモシスチン尿症（I型（CBS欠損症））	Homocystinuria (type I (CBS defect))		
	337-2	ホモシスチン尿症（II型（コバラミン代謝異常症cbIC））	Homocystinuria (type II (cobalamin disorder cbIC))		
	337-3	ホモシスチン尿症（III型（MTHFR欠損症））	Homocystinuria (type III (MTHFR defect))		

告示 番号	臨個票 番号	臨個票名	英名	米国難病	フランス 難病
338	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis		

資料12：小児慢性特性疾病・指定難病・諸外国難病の疾患分類

①米国難病（20万人未満の疾患）の疾患分類はGARD（遺伝的疾患および難病情報センター：Genetic and Rare Diseases Information Center：  
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>）によるGRDR（グローバル難病登録プログラム：Global Rare Diseases Registry）のレファレンスに由来する。（現在、GRDRのデータはRaDaR（難病登録プログラム：Rare Diseases Registry Program）に引き継がれている。RaDaR：<https://rarediseases.info.nih.gov/radar>）

②OrphanetはCatalogue of productsより転記（<https://www.orphadata.org/cgi-bin/docs/CataloguePdt-Academia.pdf>）

小児慢性特性疾病		
No.	疾患分類	疾病数
1	悪性新生物	91
2	慢性腎疾患	51
3	慢性呼吸器疾患	14
4	慢性心疾患	99
5	内分泌疾患	92
6	膠原病	24
7	糖尿病	7
8	先天性代謝異常	138
9	血液疾患	52
10	免疫疾患	56
11	神経・筋疾患	100
12	慢性消化器疾患	44
13	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35
14	皮膚疾患	16
15	骨系統疾患	17
16	脈管系疾患	9
重複を含む疾病数		845
重複削除後の疾病数		788

指定難病		
No.	疾患分類	疾病数
1	神経・筋疾患	84
2	代謝系疾患	45
3	循環系疾患	21
4	免疫系疾患	28
5	内分泌系疾患	16
6	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	42
7	腎・泌尿器系疾患	14
8	消化器系疾患	21
9	血液疾患	13
10	視覚系疾患	9
11	聴覚・平衡機能系疾患	1
12	耳鼻咽喉科系疾患	4
13	皮膚・結合組織疾患	16
14	骨・関節系疾患	13
15	呼吸器系疾患	14
重複を含む疾病数		341
重複削除後の疾病数		338

米国難病		
No.	疾患分類	疾病数
1	自己免疫/自己炎症性疾患	9
2	細菌感染症	64
3	行動障害及び精神障害	12
4	血液疾患	320
5	染色体異常	151
6	先天性疾患及び遺伝性疾患	3008
7	結合組織疾患	22
8	消化器疾患	243
9	耳鼻咽喉疾患	240
10	内分泌疾患	260
11	環境による疾患	2
12	眼疾患	569
13	女性生殖器の疾患	89
14	真菌感染症	12
15	心疾患	175
16	遺伝性がん症候群	26
17	免疫系疾患	145
18	腎臓疾患及び尿路疾患	288
19	肺疾患	134
20	男性生殖器の疾患	70
21	代謝疾患	509
22	口腔疾患	208
23	筋骨格疾患	630
24	骨髄異形成症候群	0
25	神経系疾患	0
26	新生児検査時の異常	89
27	栄養疾患	3
28	寄生虫疾患	33
29	希少がん	533
30	RDCRN	82
31	皮膚疾患	585
32	ウイルス感染	38
重複を含む疾病数		8549
重複削除後の疾病数		4322

Orphanet	
No.	疾患分類
1	希少な心臓病
2	胚発生時の希少な発達異常
3	希少な先天性代謝異常
4	希少な胃腸疾患
5	希少な神経疾患
6	希少な腹部外科疾患
7	希少な肝疾患
8	希少な呼吸器疾患
9	希少な泌尿生殖器疾患
10	希少な外科的胸部疾患
11	希少な皮膚疾患
12	希少な腎疾患
13	希少な眼疾患
14	希少な内分泌疾患
15	希少な血液疾患
16	希少な免疫疾患
17	希少な全身性及び結石性疾患
18	希少な歯科疾患
19	希少な循環系疾患
20	希少な骨疾患
21	希少な耳鼻咽喉疾患
22	希少な不妊症
23	希少な新生物疾患
24	希少な感染症
25	希少な中毒症
26	希少な婦人科及び産科疾患
27	希少な外科的な顎顔面の疾患
28	希少なアレルギー疾患
29	希少な奇形疾患
30	希少な心臓奇形
31	希少な遺伝病
32	小児期の希少なリウマチ学的疾患
33	希少な摂食/嚥下障害

資料13：指定難病と米国難病の基本情報

【表の見方】

- (1) 「青色」項目は指定難病と米国難病で共通項目を示す
- (2) 「黄色」項目はEQ-5Dに相当する項目の共通項目を示す

指定難病	
項目ID	データ項目
1	新規・更新
2	受給者番号 (7ケタ)
3	判定結果 (認定・不認定)
4	姓(かな)
5	名(かな)
6	姓(漢字)
7	名(漢字)
8	郵便番号
9	都道府県コード (支給申請した都道府県)
10	住所
11	生年月日
12	性別
13	出生市区町村
14	出生時氏名(変更のある場合) 姓(かな)
15	出生時氏名(変更のある場合) 名(かな)
16	出生時氏名(変更のある場合) 姓(漢字)
17	出生時氏名(変更のある場合) 名(漢字)
18	家族歴
19	発症者続柄
20	その他 続柄
21	発症年月
22	社会保障介護認定
23	要介護度
24	移動の程度
25	身の回りの管理
26	ふだんの活動
27	痛み/不快感
28	不安/ふさぎ込み

米国難病	
項目ID	データ項目
1	人種
2	民族
3	同意の有無
4	希望する連絡手段
5	健康状態
6	姓
7	ミドルネーム
8	名
9	郵便番号
10	住所
11	生年月日
12	性別
13	出生した市町村
14	出生した国
56	出生した州
16	体重
17	年齢-体重情報と紐付け
18	身長
19	年齢-身長情報と紐付け
15	家族の難病疾患状況
20	発病年齢
21	症状発現時の年齢
22	介護機具
24	父親の最終学歴
25	母親の最終学歴
26	難病の臨床状態
27	痛み
28	うつ状態
23	存命の子供の数
29	18歳未満の場合の同意書
30	入院状況
31	患者ID (登録時に自動生成)
32	臨床試験の参加経験
33	手術経験
34	疲労感の状態
35	出産回数
36	分娩状況
37	特別教育を受けた場合の就学度
38	GRDR ID (登録時に自動生成)
39	臨床検査状況
40	最近の治療状況
41	身体障害の状況
42	IDの種別 (登録時に自動生成)
43	採集した生体試料の種別
44	今後採集する予定の生体試料
45	入院回数
46	世帯年収
47	主たる電話番号
48	住所地の市町村
49	登録日 (登録時に自動生成)
50	生産児の分娩数
51	生体試料の採集経験
52	早産児の場合の妊娠週数
53	同居人の人数
54	最終学歴
55	加入している健康保険の種別
57	国籍
58	バイタル状態
59	登録機関名
60	住所地の州
61	住所地の国
62	最近の臨床試験の参加状況
63	代理人の場合、患者との関係
64	生体試料の採集地
65	医療食/特別食
66	登録の生成元 (登録時に自動生成)
67	今後の臨床試験への参加意思
68	出生時体重
69	健康保険のカバー状況
70	調査票記入の記録
71	死亡時年齢