

厚生労働科学研究費（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

小児慢性特定疾病児童等および指定難病患者データベースと
疾病データベースとの連携による利活用推進研究

研究代表者 木村友則(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)

(研究の背景)

公的な**難病関連データベース**(database, DB)は、別のDBと連携し、それぞれのDBの特性を合わせた解析をすることで疾病研究や政策立案が期待されている。我が国の代表的な**難病関連DB**である、小児慢性特定疾病医療意見書由来のデータベース(**小慢DB**)と臨床調査個人票由来のデータベース(**難病DB**)のデータ登録は平成29年度より開始され、令和2年度にデータ提供がスタートした。小慢、難病DBにはそれぞれ788、338疾患の患者情報が登録されている。各DBの運営機関である成育医療研究センターと医薬基盤・健康・栄養研究所はデータの階層性等に知悉しているが、これらの疾患が他のDBとどのように対応しているか調査することで、連携が促進される。

難病法及び児童福祉法改正法の見直しにおいて、難病DBと小慢DBでは患者ごとのデータを連結することが方針として決まり、一歩進んだ解析が期待される。また、国内には様々な疾患患者を集めたコホート(**レジストリ**)が存在するが、公的DBとの連携を通じて、どのような解析上の利点があるか実例を基に検討する必要もある。さらに、諸外国の公的DBの実態や活用動向を調査し、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。これらの検討により連携、連結効果が示されると、難病関連DBの利活用が進み、難治性疾患政策立案に必要な情報が整理される。

(研究課題と結果)

本研究では厚生労働省難病対策課と密接な連携をしながら、以下の課題を検討した。

- 1.小慢/難病DBの連結可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成
 - ・ 小慢/難病DBの連結可能疾病について病名の対応付けを行った。
 - ・ 小慢/難病DBの連結可能疾病(小慢DB:410疾病、難病DB:232疾病)のデータ項目対比リストを作成した。
 - ・ 小慢/難病DBの疾患(群)連携に基づく患者数把握のための検討を行った。
2. 難病関連DBの連携、連結効果の検証及び課題の整理
 - ・ 国内の難病関連レジストリと小慢/難病DBの疾病との対応と課題整理を行った。
 - ・ 海外公的DBの疾病との対応付けを行った。
 - ・ 小慢/難病DBの利活用推進のための情報発信の提案を行った。

研究分担者

秋丸裕司(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・研究調整専門員)

坂手龍一(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)

盛一享徳(国立成育医療研究センター・研究所・小児慢性特定疾病情報室・室長)

松田文彦(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(国立国際医療研究センター・臨床研究センター・データサイエンス部・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グゼレンス・ヘッド)

村井英継(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・研究調整専門員)

山崎千里(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・研究調整専門員)

高津三郎(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・研究調整専門員)

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)

熊澤良祐(国立国際医療研究センター・臨床研究センター・データサイエンス部・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. 研究の背景

公的な**難病関連データベース**(database, DB)は、別のDBと連携し、それぞれのDBの特性を合わせた解析をすることで疾病研究や政策立案が期待されている。我が国の代表的な**難病関連DB**である、小児慢性特定疾病医療意見書由来のデータベース(小慢DB)と臨床調査個人票由来のデータベース(**難病DB**)のデータ登録は平成29年度より開始され、令和2年度にデータ提供がスタートした。小慢、難病DBにはそれぞれ788、338疾患の患者情報が登録されている。各DBの運営機関である成育医療研究センターと医薬基盤・健康・栄養研究所はデータの階層性等に知悉しているが、これらの疾患が他のDBとどのように対応しているか調査することで、連携が促進される。

難病法及び児童福祉法改正法の見直しにおいて、難病DBと小慢DBでは患者ごとのデータを連結することが方針として決まり、一歩進んだ解析が期待される。また、国内には様々な疾患患者を集めたコホート

(レジストリ)が存在するが、公的DBとの連携を通じて、どのような解析上の利点があるか実例を基に検討する必要もある。さらに、諸外国の公的なDBの実態や活用動向を調査し、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。これらの検討により連携、連結効果が示されると、難病関連DBの利活用が進み、難治性疾患政策立案に必要な情報が整理される。

B. 研究の目的

このような背景を基に、本研究では厚生労働省難病対策課と密接な連携をしながら以下の課題を検討した。

1. 小慢/難病DBの連結可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成

- ・ 小慢/難病DBの連結可能疾病について病名の対応付けを行う。
- ・ 小慢/難病DBの連結可能疾病(小慢DB:410疾病、難病DB:232疾病)のデータ項目対比リストを作成する。
- ・ 小慢/難病DBの疾患(群)連携に基づく患者数把握のための検討を行う。

2. 難病関連DBの連携、連結効果の検証及び課題の整理

- ・ 国内の難病関連レジストリと小慢/難病DBの疾病との対応と課題整理を行う。
- ・ 海外公的DBの疾病との対応付けを行う。
- ・ 小慢/難病DBの利活用推進のための情報発信の提案を行う。

C. 研究方法

各研究課題について下記の方法で研究を

行った。

1. 小慢/難病DBの連結可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成

(1) 連携可能疾病の調査:

移行医療が可能であるかの観点から連結の定義を拡張し、「疾患概念がおおよそ同一」または「一部が重なると考えられる」を連結可能疾病として昨年度整理したもの(資料1)をベースに、以下、今年度の解析を行った。なお本年度は、疾患オントロジー(辞書)の改良により、連結可能疾病リストを作成した。

(2) 小慢/難病DBの連結可能疾病についてデータ項目対比リストの作成:

(1)の小慢/難病DBの連結可能疾病(昨年度成果時点で連結可能と判定した難病DBの232疾病と小慢DBの410疾病)について、それぞれの入力データである、医療意見書および臨床調査個人票の、データ項目の対比リスト作成と下記分析を行った。

- ・ 各疾患ペア間の対比項目数・対比率
- ・ 疾病毎の対比項目数・対比率

(3) 小慢/難病DBの疾患(群)連結に基づく患者数把握:

令和2年度末時点の受給者証所持者数をe-Stat (<https://www.e-stat.go.jp>)よりダウンロードし、患者数としてカウントした。まず患者数のうち、難病全疾患患者と小慢と連結可能な疾病の患者数を比較した。また、小慢の患者数のうち、疾患群ごとに、連結できた難病疾患名と患者数のリストを作成した。

2. 難病関連DBの連携、連結効果の検証及

び課題の整理

(1) 国内の難病関連レジストリと小慢/難病 DB の疾病との対応と課題整理：

難病 DB と小慢 DB の連結により、小児期の病状、治療法/投与薬剤やその効果をその後の成人期に把握し、移行期医療で利用することが期待されている。難病 DB のデータを基に連結、連携を行う際の効果、課題を整理した。

また、難病 DB の利活用において、調査票やレジストリでの同一疾患群内の項目の共通性が高いと連携効果が高くなると考えられる。そこで厚労科研究班「難治性腎障害に関する調査研究」の協力の下、腎臓領域の疾患群をモデルとして、疾患間での調査項目の共通性を評価した。

(2) 海外公的 DB の疾病との対応：

難病-小慢と連結できた疾患（難病 232 疾患）について、対応表を作成した。また、難病、GARD、Orphanet と全てで対応する疾患を比較した。

(3) 利活用推進のための情報発信の提案：

小慢/難病 DB 利活用促進のための情報発信たたき台を作成し提案した。

また、令和 3 年度報告書を基に成果レポート（日本語・英語）を作成し提案した。

（倫理面への配慮）

公知情報の収集解析であり、特に倫理的問題はない。

D. 研究結果

研究項目として下記研究を行った。

1. 小慢/難病 DB の連結可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成

(1) 連携可能疾病の調査：

移行医療が可能であるかの観点から連結の定義を拡張し、「疾患概念がおおよそ同一」または「一部が重なると考えられる」を連結可能疾病として昨年度整理したもの（資料 1）をベースに、以下、今年度の解析を行った。なお、疾患オントロジー（辞書）の改良により、連結可能疾病数は拡張可能と考えられる。

(2) 小慢/難病 DB の連結可能疾病についてデータ項目対比リストの作成：

小慢/難病 DB の連結可能疾病（資料 1、昨年度連結可能と判定した難病 DB の 232 疾病と小慢 DB の 410 疾病）について、それぞれの入力データである、医療意見書および臨床調査個人票の、データ項目の対比リスト作成と分析を行った。

全連結可能疾病について、プログラムで自動的にデータ項目対比リストを作成・精査した。IgA 腎症における項目対比及び一致度分析結果を示す（資料 2-1）。また、全連結可能疾病のデータ項目対比リストを分析し、下記の統計情報を集計した（資料 2-2）。

- ・ 各疾患ペア間の対比項目数・対比率
- ・ 対比項目数・対比率[難病 DB]（資料 2-2a）
- ・ 対比項目数・対比率[小慢 DB]（資料 2-2b）

(3) 小慢/難病 DB の疾患（群）連結に基づく患者数把握：

令和 2 年度末時点の受給者証所持者数を e-Stat (<https://www.e-stat.go.jp>) より

ダウンロードし、患者数としてカウントした結果、難病全 333 疾患 1,033,770 人のうち 653,067 人 (63.2%) が、小慢と連結可能な難病 232 疾患の患者であった。

一方、小慢の患者数は e-Stat において疾患群ごとの集計となっており、令和 2 年度末時点の受給者証所持者数は全 16 疾患群 123,693 人となっている。連結可能な疾患は悪性新生物 (15,763 人) を除く 15 疾患群の計 107,930 人に含まれている。

小慢の疾患群ごとに、連結できた難病疾患名と患者数のリストの一部を資料 3 に示す。

2. 難病関連 DB の連携、連結効果の検証及び課題の整理

(1) 国内の難病関連レジストリと小慢/難病 DB の疾病との対応と課題整理：

難病 DB と小慢 DB の連結により、小児期の病状、治療法/投与薬剤やその効果をその後の成人期に把握し、移行期医療で利用することが期待されている。難病 DB と NDB の連結も期待されるが、技術的な課題が多く残る。一方で国内の難病関連レジストリである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では患者の名寄せはできないが、統計値の比較により難病の病態解明や施策立案に有用な情報が得られることが分かった。資料に難病 DB のデータを基に連結、連携を行う際の効果、課題を整理した (資料 4)。

(2) 海外公的 DB の疾病との対応：

難病-小慢と連結できた疾患 (難病 232 疾患) について、対応表「難病-米国 GARD-

欧州 Orphanet」を作成した (資料 5 に一覧を示す)。難病、GARD、Orphanet と全てで対応する疾患は、難病全 338 疾患のうち 234 疾患 (69%) であり、そのうち小慢とも対応する疾患は 169 疾患 (73%) にとどまることがわかった。

(3) 利活用推進のための情報発信の提案：

小慢 DB と難病 DB のデータ登録は平成 29 年度より開始され、令和 2 年度にデータ提供がスタートした。それぞれの運営機関である国立成育医療研究センターと医薬基盤・健康・栄養研究所においては、将来の更なる利活用促進を目指し検討を進めている。一方、難病対策委員会・小慢専門委員会において難病対策及び小児慢性特定疾病対策に関する見直しの議論も進んでいる。このような背景から、難病 DB 利活用促進のための情報発信たたき台を作成し提案した (資料 6)。また、令和 3 年度報告書を基に成果レポート (日本語・英語) を作成し提案した (資料 7-1、7-2)。

E. 結論

1. 小慢/難病 DB の連結可能疾病の調査及びデータ項目対比リストの作成

- ・ 小慢/難病 DB の連結可能疾病について病名の対応付けを行った。
- ・ 小慢/難病 DB の連結可能疾病 (小慢 DB : 410 疾患、難病 DB : 232 疾患) のデータ項目対比リストを作成した。
- ・ 小慢/難病 DB の疾患 (群) 連携に基づく患者数把握のための検討を行った。

2. 難病関連 DB の連携、連結効果の検証及び課題の整理

- ・ 国内の難病関連レジストリと小慢/難病 DB の疾病との対応と課題整理を行った。
- ・ 難病 DB と小慢 DB の連結により、現在問題となっている移行期医療の政策決定に必要な情報を取得し、どのような効果があるか実例を基に検証する計画を作成する。難病 DB とレジストリの連携に、どのような効果と課題があるか、実例を基に検証した。
- ・ 海外公的 DB の疾病との対応付けを行った。
- ・ 小慢/難病 DB の利活用推進のための情報発信の提案を行った。

本年度の研究結果を基に、下記の3疾患において難病と小慢の連結ができることが判明したため、本研究最終年度において重点的に検討することを計画している。

- ・ 難病（下垂体性 ADH 分泌異常症）—小慢（頭蓋咽頭腫など）
- ・ 難病—小慢（神経・筋疾患）
- ・ 難病（ライソゾーム病）—小慢（ムコ多糖症 I 型）

本年度作成した項目リストを基に共通する項目を抽出する予定であり、来年度には難病、小慢 DB のデータ利用申請を行い、統計値を比較する予定である。

また、本研究の成果は、難病 DB と公的 DB/疾患レジストリの連携を行う研究者に対して、連携可能な疾病のみならず、共通のデータ項目及び固有のデータ項目・選択肢を事前に確認できる基礎資料として連携推進を支援するものとして活用され得る。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Kimura T, Ikeuchi H, Yoshino M, Sakate R, Maruyama S, Narita I, Hiromura K. Profiling of kidney involvement in systemic lupus erythematosus by deep learning using the National Database of Designated Incurable Diseases of Japan. *Clinical and Experimental Nephrology*: Online ahead of print, 2023.
- 2) Kimura T, Yamamoto R, Yoshino M, Sakate R, Imai E, Maruyama S, Yokoyama H, Sugiyama H, Nitta K, Tsukamoto T, Uchida S, Takeda A, Sato T, Wada T, Hayashi H, Akai Y, Fukunaga M, Tsuruya K, Masutani K, Konta T, Shoji T, Hiramatsu T, Goto S, Tamai H, Nishio S, Nagai K, Yamagata K, Yasuda H, Ichida S, Naruse T, Nishino T, Sobajima H, Akahori T, Ito T, Terada Y, Katafuchi R, Fujimoto S, Okada H, Mimura T, Suzuki S, Saka Y, Sofue T, Kitagawa K, Fujita Y, Mizutani M, Kashihara N, Sato H, Narita I and Isaka Y. Deep learning analysis of clinical course of primary nephrotic syndrome: Japan Nephrotic Syndrome Cohort Study (JNSCS). *Clinical and Experimental Nephrology* 26(12) 1170-1179, 2022.

3) 村山圭. 序—ミトコンドリア病の概念と変遷:小児内科54巻4号539 - 543, 2022.

4) 村山圭. 臨床編 新生児期発症のミトコンドリア病:医学のあゆみ 282 巻5号 391-398, 2022.

2. 書籍

1) 木村友則, 坂手龍一. 腎難病データベースの構築と今後, 腎疾患・透析 最近の治療 2023-2025, 南江堂, 2023.

2) 村山圭, 伏見拓矢, 杉山洋平. II. 先天代謝異常 10. ミトコンドリア病 「小児内科」「小児外科」編集委員会共編 小児疾患診療のための病態生理 3, 84-91, 東京医学社, 2022.

3. 学会発表

1) 山崎千里, 坂手龍一, 村井英継, 盛一享徳, 木村友則. 小児慢性特定疾病児童等および指定難病患者データベースの連結による利活用推進研究, トーゴの日シンポジウム 2022, 2022.

H. 知的所有権の出願・取得状況

該当なし

資料1：小慢DBと難病DBとの連携疾病リスト

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」または「一部が重なると考えられる」を連携可能疾患として整理

一難病DB「232疾病」と小慢DB「410疾病」が連携可能

【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	悪性新生物	24	ランゲルハンス細胞組織球症
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	悪性新生物	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
	▲	72	下垂体性ADH分泌異常症	1	悪性新生物	90	頭蓋内胚細胞腫瘍
	▲	73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	74	下垂体性PRL分泌亢進症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	74	下垂体性PRL分泌亢進症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	75	クッシング病	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	75	クッシング病	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	悪性新生物	77	頭蓋咽頭腫
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	悪性新生物	81	下垂体腺腫
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	悪性新生物	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
	▲	78	下垂体前葉機能低下症	1	悪性新生物	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	アミロイド腎
○	○	43	顕微鏡的多発血管炎	2	慢性腎疾患	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
○	○	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	多発性嚢胞腎	2	慢性腎疾患	36	多発性嚢胞腎
○	○	109	非典型溶血性尿毒症症候群	2	慢性腎疾患	17	非典型溶血性尿毒症症候群
○	○	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	ギャロウェイ・モワト症候群	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（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
○	○	220	急速進行性糸球体腎炎	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	抗糸球体基底膜腎炎	2	慢性腎疾患	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	2	慢性腎疾患	2	びまん性メサンギウム硬化症
○	○	222	一次性ネフローゼ症候群	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	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	2	慢性腎疾患	9	膜性増殖性糸球体腎炎
○	○	224	紫斑病性腎炎	2	慢性腎疾患	10	紫斑病性腎炎
○	○	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	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	2	慢性腎疾患	18	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）
○	○	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	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	3	慢性呼吸器疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）
○	○	230	肺胞低換気症候群	3	慢性呼吸器疾患	3	先天性中枢性低換気症候群
○	○	294	先天性横隔膜ヘルニア	3	慢性呼吸器疾患	13	先天性横隔膜ヘルニア
○	○	299	嚢胞性線維症	3	慢性呼吸器疾患	8	嚢胞性線維症
▲	▲	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	ウィリアムズ症候群	4	慢性心疾患	73	ウィリアムズ症候群
○	○	188	多脾症候群	4	慢性心疾患	97	多脾症候群
○	○	189	無脾症候群	4	慢性心疾患	96	無脾症候群
○	○	207	総動脈幹遺残症	4	慢性心疾患	48	総動脈幹遺残症
○	○	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	フォンタン術後症候群
○	○	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	フォンタン術後症候群
○	○	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	フォンタン術後症候群
○	○	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	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	フォンタン術後症候群
○	○	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	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・ピング奇形
○	○	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・ピング奇形を除く。）
○	○	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	先天性肺静脈狭窄症	4	慢性心疾患	60	肺静脈狭窄症
○	○	314	左肺動脈右肺動脈起始症	4	慢性心疾患	78	左肺動脈右肺動脈起始症
○	○	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	リポイド副腎過形成症
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	5	内分泌疾患	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
○	○	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	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	精巣形成不全
○	○	193	ブラダー・ウィリ症候群	5	内分泌疾患	89	ブラダー・ウィリ症候群
○	○	195	ヌーナン症候群	5	内分泌疾患	91	ヌーナン症候群
○	○	225	先天性腎性尿崩症	5	内分泌疾患	13	腎性尿崩症

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	細分類#	小慢告示疾病名 (465疾病)
○	○	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	偽性副甲状腺機能低下症	5	内分泌疾患	32	偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
○	○	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	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	83	脂肪萎縮症 (脂肪萎縮症)
	▲	310	先天異常症候群	5	内分泌疾患	71	48から50までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
○	○	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	6	膠原病	25	スティーヴンス・ジョンソン症候群
○	○	40	高安静脈炎	6	膠原病	7	高安静脈炎
○	○	42	結節性多発動脈炎	6	膠原病	9	結節性多発動脈炎
	○	43	顕微鏡的多発血管炎	6	膠原病	10	顕微鏡的多発血管炎
	○	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	再発性多発軟骨炎	6	膠原病	12	再発性多発軟骨炎
○	○	56	ベーチェット病	6	膠原病	6	ベーチェット病
○	○	106	クリオピリン関連周期性症候群	6	膠原病	16	クリオピリン関連周期性症候群
▲	▲	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受容体関連周期性症候群	6	膠原病	17	TNF受容体関連周期性症候群
○	○	110	ブラウ症候群	6	膠原病	18	ブラウ症候群/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・アクネ症候群	6	膠原病	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
○	○	270	慢性再発性多発性骨髄炎	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VI型
	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	80	ムコ多糖症VII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	アスバルテルグルコサミン尿症
	○	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	ガラクトシアリドーシス
	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	86	GM1-ガングリオシドーシス
	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	87	GM2-ガングリオシドーシス
	○	19	ライソゾーム病	8	先天性代謝異常	88	異染色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	クラッベ (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 (カーンズ・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	自己食空胞性ミオパチー	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	オクシビタル・ホーン症候群	8	先天性代謝異常	109	オクシビタル・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乏症	8	先天性代謝異常	139	α1-アンチトリプシン欠損症
○	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	35	原発性高シュウ酸血症
	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	103	ペルオキシソーム形成異常症
	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	105	レフサム (Refsum) 病
	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	8	先天性代謝異常	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
○	○	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	メーブルシロップ尿症	8	先天性代謝異常	7	メーブルシロップ尿症
○	○	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	イン吉草酸血症	8	先天性代謝異常	26	イン吉草酸血症
○	○	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	高オルニチン血症
○	○	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	先天性葉酸吸収不全	8	先天性代謝異常	120	先天性葉酸吸収不全症
○	○	254	ポルフィリン症	8	先天性代謝異常	138	先天性ポルフィリン症
○	○	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VII型
	○	256	筋型糖原病	8	先天性代謝異常	72	糖原病IX型

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)
	○	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IX型
○	○	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	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) 欠乏症
○	○	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) 欠乏症
○	○	262	原発性高カリモクロン血症	8	先天性代謝異常	129	原発性高カリモクロン血症
	▲	263	脳髄黄色腫症	8	先天性代謝異常	38	先天性胆汁酸代謝異常症
○	○	263	脳髄黄色腫症	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
○	○	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
	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症
	○	316	カルニチン回路異常症	8	先天性代謝異常	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症
	○	316	カルニチン回路異常症	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	三頭酵素欠損症	8	先天性代謝異常	47	三頭酵素欠損症
○	○	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	セピアブテリン代謝異常症
○	○	321	非ケト-シス型高グリシ血症	8	先天性代謝異常	10	非ケト-シス型高グリシ血症
○	○	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	寒冷凝集素症
	○	61	自己免疫性溶血性貧血	9	血液疾患	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
	○	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	発作性夜間ヘモグロビン尿症	9	血液疾患	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症
○	○	63	特発性血小板減少性紫斑病	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coni貧血	9	血液疾患	28	ファンconi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ビン欠乏症
○	○	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	網膜異形成症
	○	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	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
	○	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	ウィスコット・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	毛細血管拡張性運動失調症
	○	65	原発性免疫不全症候群	10	免疫疾患	13	ナイミールヘ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	ブルーム症候群
	○	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	シムケ症候群
	○	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欠失症候群)
	○	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欠失症候群)
	○	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	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
	○	65	原発性免疫不全症候群	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	チェディアック・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	シュワハマン・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易感染症
	○	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	慢性皮膚粘膜カンジダ症
	○	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インヒビター欠損症)
	○	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	肺動脈白症 (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	脊髄腫瘍	11	神経・筋疾患	2	脊髄腫瘍
▲	▲	9	神経有棘赤血球症	11	神経・筋疾患	63	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症
▲	▲	10	シャルコー・マリー・トゥース病	11	神経・筋疾患	37	遺伝性運動感覚ニューロパチー
○	○	138	神経細胞移動異常症	11	神経・筋疾患	5	滑脳症
○	○	138	神経細胞移動異常症	11	神経・筋疾患	6	裂脳症
○	○	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	乳児両側線条体壊死
○	○	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	スタージ・ウェバー症候群	11	神経・筋疾患	17	スタージ・ウェバー症候群
○	○	191	ウェルナー症候群	11	神経・筋疾患	18	ウェルナー症候群
○	○	192	コケイン症候群	11	神経・筋疾患	19	コケイン症候群

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)
○	○	307	カナパン病	11	神経・筋疾患	21	カナパン病
	▲	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	リンパ脈管筋腫症	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	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症
○	○	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	脆弱X症候群	11	神経・筋疾患	27	脆弱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	クルーゾン症候群	11	神経・筋疾患	32	クルーゾン病
○	○	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、重度の頭蓋骨早期癒合症
○	○	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、重度の頭蓋骨早期癒合症
○	○	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	先天性無痛無汗症	11	神経・筋疾患	36	先天性無痛無汗症
▲	▲	117	脊髄空洞症	11	神経・筋疾患	3	脊髄脂肪腫
○	○	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・ドレイフ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
○	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	41	顔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	福山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 (類縁疾患を含む。)
○	○	31	ベスレミアオパチー	11	神経・筋疾患	44	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)
○	○	113	筋ジストロフィー	11	神経・筋疾患	44	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)
○	○	113	筋ジストロフィー	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	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	46	ミオチューブラーミオパチー
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	48	ネマリンミオパチー
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	49	セントラルコア病
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	50	マルチコア病
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	51	ミニコア病
○	○	32	自己食食空胞性ミオパチー	11	神経・筋疾患	52	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
○	○	111	先天性ミオパチー	11	神経・筋疾患	52	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
○	○	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	進行性ミオクロニーてんかん	11	神経・筋疾患	57	ウンフェルリヒ・ルトボルク病
○	○	309	進行性ミオクロニーてんかん	11	神経・筋疾患	58	ラフォラ病
○	○	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	変形性筋ジストニー
○	○	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	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症
○	○	120	遺伝性ジストニア	11	神経・筋疾患	64	乳児神経軸索ジストロフィー
○	○	325	遺伝性自己炎症疾患	11	神経・筋疾患	70	エカルディ・グティエール症候群
○	○	24	亜急性硬化性全脳炎	11	神経・筋疾患	71	亜急性硬化性全脳炎
○	○	151	ラスムッセン脳炎	11	神経・筋疾患	72	ラスムッセン脳炎
○	○	129	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	11	神経・筋疾患	73	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症
○	○	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	11	神経・筋疾患	75	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
○	○	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	11	神経・筋疾患	76	多発性硬化症
○	○	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	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チー
○	○	11	重症筋無力症	11	神経・筋疾患	78	重症筋無力症
○	○	65	原発性免疫不全症候群	12	慢性消化器疾患	17	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)
○	○	91	バッド・キアリ症候群	12	慢性消化器疾患	30	門脈圧亢進症 (パンチ症候群を含む。)
○	○	92	特発性門脈圧亢進症	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	肝硬変症
○	○	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	慢性特発性偽性腸閉塞症	12	慢性消化器疾患	38	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	12	慢性消化器疾患	39	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	12	慢性消化器疾患	40	腸管神経節細胞減少症
○	○	178	モワット・ウィルソン症候群	12	慢性消化器疾患	37	ヒルシュスブルグ病
○	○	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	ヒルシュスブルグ病 (全結腸型又は小腸型)	12	慢性消化器疾患	37	ヒルシュスブルグ病
○	○	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	遺伝性脾炎	12	慢性消化器疾患	34	遺伝性脾炎
▲	▲	300	I g G 4 関連疾患	12	慢性消化器疾患	35	自己免疫性脾炎
○	○	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	ウィーバー症候群	13	染色体または遺伝	6	ウィーバー症候群
○	○	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	モワット・ウィルソン症候群	13	染色体または遺伝	30	モワット・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・ピクスラー症候群	13	染色体または遺伝	24	アントレー・ピクスラー症候群
○	○	185	コフィン・シリズ症候群	13	染色体または遺伝	26	コフィン・シリズ症候群
○	○	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・シンプソン症候群	13	染色体または遺伝	31	ヤング・シンプソン症候群
○	○	197	1 p 36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・ウィリ症候群を除く。)
○	○	198	4 p 欠失症候群	13	染色体または遺伝	11	4 p 1 症候群
○	○	199	5 p 欠失症候群	13	染色体または遺伝	10	5 p 1 症候群
○	○	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	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・マガニス症候群	13	染色体または遺伝	3	スミス・マガニス症候群
○	○	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 I 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

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)
○	○	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	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(硬性/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(道化師様魚鱗癬を除く。)
	○	160	先天性魚鱗癬	14	皮膚疾患	4	道化師様魚鱗癬
	○	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・ラルソン症候群
	○	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	肥厚性皮膚骨膜炎	14	皮膚疾患	12	肥厚性皮膚骨膜炎
○	○	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	大理石骨病	15	骨系統疾患	6	大理石骨病
○	○	277	リンパ管腫症/ゴーム病	16	脈管系疾患	7	リンパ管腫症
▲	▲	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	16	脈管系疾患	6	リンパ管腫
▲	▲	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	16	脈管系疾患	2	巨大静脈奇形
▲	▲	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	16	脈管系疾患	3	巨大動脈奇形
○	○	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	16	脈管系疾患	4	クリッペル・トレノネー・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	進行性核上性麻痺				
×	×	6	パーキンソン病				
×	×	7	大脳皮質基底核変性症				
×	×	8	ハンチントン病				
×	×	12	先天性筋無力症候群				
×	×	15	封入体筋炎				
×	×	16	クロウ・深瀬症候群				
×	×	17	多系統萎縮症				
×	×	23	プリオン病				
×	×	25	進行性多巣性白質脳症				
×	×	26	H T L V - 1 関連脊髄症				
×	×	27	特発性基底核石灰化症				
×	×	30	遠位型ミオパチー				
×	×	35	天疱瘡				
×	×	39	中毒性表皮壊死症				
×	×	41	巨細胞性動脈炎				
×	×	46	悪性関節リウマチ				
×	×	47	パージャール病				
×	×	54	成人スチル病				
×	×	68	黄色靭帯骨化症				
×	×	69	後縦靭帯骨化症				
×	×	70	広範囲椎管狭窄症				
×	×	71	特発性大腿骨頭壊死症				
×	×	84	サルコイドーシス				
×	×	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症				
×	×	88	慢性血栓性肺高血圧症				
×	×	112	マリネスコ・シェーグレン症候群				
×	×	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				
×	×	121	神経フェリチン症				
×	×	122	脳表へモジリン沈着症				
×	×	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症				
×	×	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症				
×	×	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症				
×	×	126	ペリー症候群				
×	×	127	前頭側頭葉変性症				
×	×	128	ピックースタッフ脳幹脳炎				
×	×	132	先天性核上性球麻痺				
×	×	136	片側巨脳症				
×	×	137	限局性皮質異形成				
×	×	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				
×	×	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				
×	×	152	P C D H 1 9 関連症候群				
×	×	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症				
×	×	155	ランドウ・クレフナー症候群				
×	×	161	家族性良性慢性天疱瘡				
×	×	162	顎天疱瘡(後天性表皮水疱瘡を含む。)				
×	×	163	特発性後天性全身性無汗症				
×	×	166	弾性線維性仮性黄色腫				
×	×	174	那須・ハコラ病				
×	×	186	ロスマンド・トムソン症候群				
×	×	190	鯉耳腎症候群				
×	×	203	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群				
×	×	205	脆弱 X 症候群関連疾患				
×	×	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)				
×	×	232	カーニー複合				
×	×	271	強直性脊椎炎				
×	×	272	進行性骨化性線維異形成症				
×	×	275	タナトフォリック骨異形成症				
×	×	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症				
×	×	289	クロナイト・カナダ症候群				
×	×	301	黄斑ジストロフィー				
×	×	302	レーベル遺伝性視神経症				
×	×	303	アッシャー症候群				
×	×	304	若年発症型両側性感音難聴				
×	×	305	遅発性内リンパ水腫				
×	×	306	好酸球性副鼻腔炎				
×	×	328	前眼部形成異常				
×	×	329	無虹彩症				
×	×	331	特発性多中心性キャッスルマン病				
×	×	332	膠様滴状角膜ジストロフィー				
232	410						

資料2-1：小慢・難病DB連携疾病(Ig A 腎症)のデータ項目対比リスト

【連携項目マークの見方】

◎：項目名テキストの完全一致

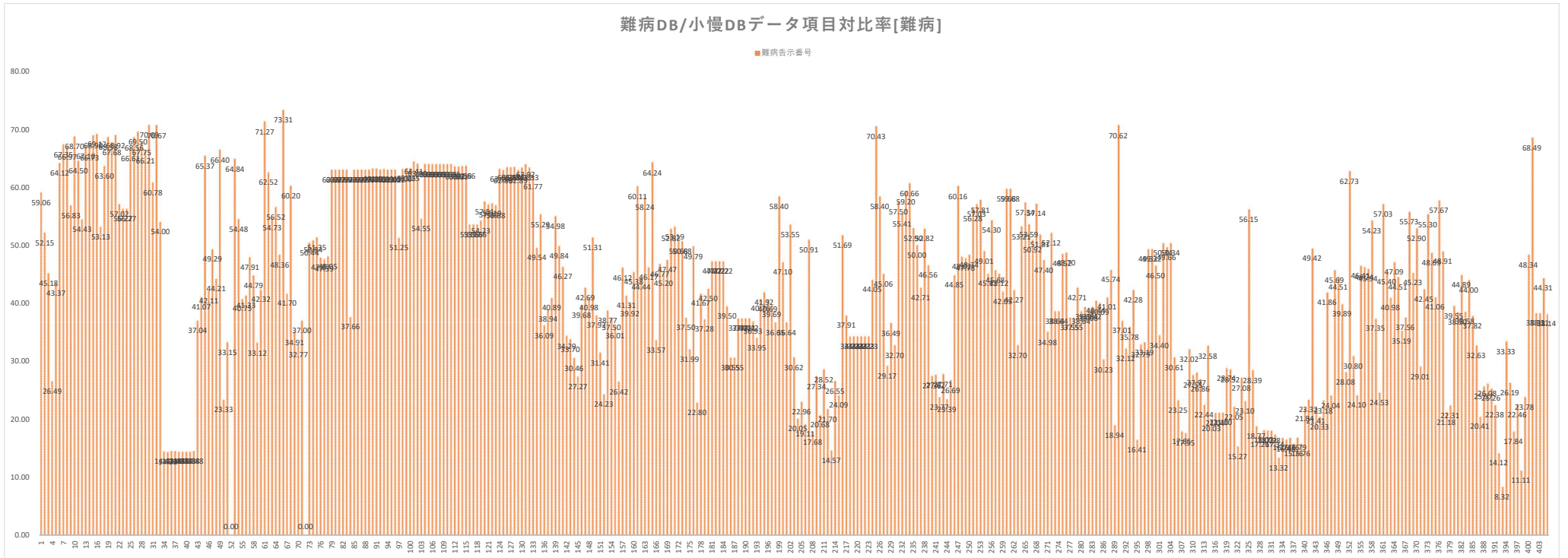
○：項目名テキストの部分一致（75%以上～100%未満）

△：項目名テキストの部分一致（50%以上～75%未満）

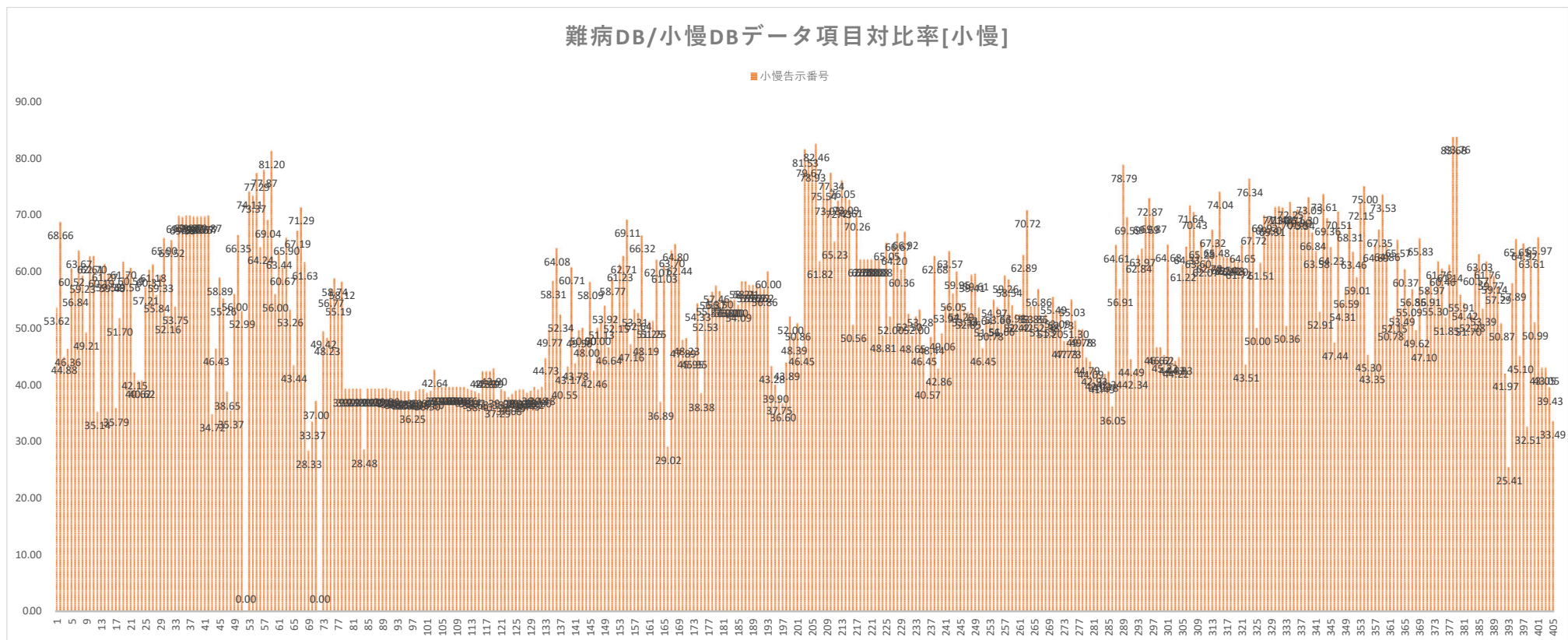
▲：項目名テキストの部分一致（25%以上～50%未満）

臨個票番号	指定難病疾病名	行番号	カテゴリ	データ項目	選択肢	小児慢性特定疾病					類似度	連携項目	
						小児慢性特定疾病細分類NO	小児慢性特定疾病細分類名	行番号	データ項目	選択肢			カテゴリ
66	Ig A腎症	3	行政記載欄	受給者番号		7	IgA腎症	3	受給者番号		基本情報	1.00	◎
66	Ig A腎症	13	基本情報	生年月日	年:月:日	7	IgA腎症	16	生年月日	年:月:日	基本情報	0.80	○
66	Ig A腎症	13	基本情報	生年月日	年:月:日	7	IgA腎症	16	生年月日	年:月:日	基本情報	1.00	◎
66	Ig A腎症	14	基本情報	性別	1.男 2.女	7	IgA腎症	20	性別	男/女;性別未決定	基本情報	1.00	◎
66	Ig A腎症	35	A. 主要所見	身長	cm	7	IgA腎症	26	身長	cm	基本情報	1.00	◎
66	Ig A腎症	35	A. 主要所見	身長	cm	7	IgA腎症	27	身長	(標準偏差 SD)	基本情報	1.00	◎
66	Ig A腎症	36	A. 主要所見	体重	kg	7	IgA腎症	22	出生体重		基本情報	0.50	▲
66	Ig A腎症	36	A. 主要所見	体重	kg	7	IgA腎症	29	体重 (kg)		基本情報	0.33	▲
66	Ig A腎症	36	A. 主要所見	体重	kg	7	IgA腎症	30	体重 (kg)	kg/g	基本情報	0.33	▲
66	Ig A腎症	36	A. 主要所見	体重	kg	7	IgA腎症	31	体重 (kg)	(標準偏差 SD)	基本情報	0.33	▲
66	Ig A腎症	38	A. 主要所見	浮腫	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	48	浮腫	なし/あり	症状	1.00	◎
66	Ig A腎症	46	A. 主要所見	慢性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	160	慢性腎疾患		重症患者認定	0.60	△
66	Ig A腎症	48	A. 主要所見	高血圧	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	43	血圧		症状	0.67	△
66	Ig A腎症	48	A. 主要所見	高血圧	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	47	高血圧	なし/あり	症状	1.00	◎
66	Ig A腎症	49	A. 主要所見	その他の合併症		7	IgA腎症	113	合併症		治療等	0.43	▲
66	Ig A腎症	52	B. 検査所見	定性：蛋白	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	73	血清総蛋白	g/dL	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	53	B. 検査所見	尿蛋白定性	1.± 2.+ 3.2+ 4.3+	7	IgA腎症	69	蛋白尿	なし/あり	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	53	B. 検査所見	尿蛋白定性	1.± 2.+ 3.2+ 4.3+	7	IgA腎症	70	尿中蛋白量	mg/dL	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	54	B. 検査所見	1日蛋白量	g/日	7	IgA腎症	69	蛋白尿	なし/あり	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	54	B. 検査所見	1日蛋白量	g/日	7	IgA腎症	70	尿中蛋白量	mg/dL	検査	0.60	△
66	Ig A腎症	57	B. 検査所見	肉眼的血尿	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	49	血尿	なし/あり	症状	0.40	▲
66	Ig A腎症	57	B. 検査所見	肉眼的血尿	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	52	尿中肉眼肉眼的血尿	なし/あり	症状	0.62	△
66	Ig A腎症	57	B. 検査所見	肉眼的血尿	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	67	血尿	なし/肉眼的血尿;顕微鏡的血尿	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	67	B. 検査所見	赤血球	×10 ⁴ /μL	7	IgA腎症	68	赤血球数	個/視野	検査	0.75	△
66	Ig A腎症	71	B. 検査所見	総蛋白	g/dL	7	IgA腎症	69	蛋白尿	なし/あり	検査	0.33	▲
66	Ig A腎症	71	B. 検査所見	総蛋白	g/dL	7	IgA腎症	70	尿中蛋白量	mg/dL	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	71	B. 検査所見	総蛋白	g/dL	7	IgA腎症	73	血清総蛋白	g/dL	検査	0.60	△
66	Ig A腎症	72	B. 検査所見	アルブミン	g/dL	7	IgA腎症	74	血清アルブミン	g/dL	検査	0.71	△
66	Ig A腎症	74	B. 検査所見	クレアチン	mg/dL	7	IgA腎症	76	血清クレアチン	mg/dL	検査	0.75	△
66	Ig A腎症	75	B. 検査所見	クレアチンの上昇	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	71	尿蛋白量/尿中クレアチン比		検査	0.29	▲
66	Ig A腎症	75	B. 検査所見	クレアチンの上昇	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	76	血清クレアチン	mg/dL	検査	0.44	▲
66	Ig A腎症	76	B. 検査所見	シスタチンC	mg/L	7	IgA腎症	77	血清シスタチンC	mg/L	検査	0.75	△
66	Ig A腎症	78	B. 検査所見	IgA	mg/dL	7	IgA腎症	82	血清IgA	mg/dL	検査	0.60	△
66	Ig A腎症	79	B. 検査所見	C3	mg/L	7	IgA腎症	79	C ₃	mg/dL	検査	0.50	▲
66	Ig A腎症	93	B. 検査所見	腎病理組織検査	1.新規 2.更新：確定診断後、過去1年間に再生検査実施している場合のみ	7	IgA腎症	85	病理検査		検査	0.57	△
66	Ig A腎症	94	B. 検査所見	再生検査実施有無	1.実施 2.未実施（更新の場合のみ記載）	7	IgA腎症	85	腎生検	未実施;実施	検査	0.29	▲
66	Ig A腎症	132	発症と経過	その他		7	IgA腎症	53	症状（その他）		症状	0.43	▲
66	Ig A腎症	134	治療その他	扁桃	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	127	扁桃摘出術	未実施;実施予定;実施済	治療等	0.40	▲
66	Ig A腎症	136	治療その他	ステロイド以外の免疫抑制	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	118	免疫抑制薬	なし/あり	治療等	0.31	▲
66	Ig A腎症	139	治療その他	抗血小板薬	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	121	抗血小板薬	なし/あり	治療等	1.00	◎
66	Ig A腎症	146	治療その他	尿酸降下薬	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	123	降尿酸薬	なし/あり	治療等	0.40	▲
66	Ig A腎症	149	治療その他	腎移植	1.あり 2.なし 3.不明	7	IgA腎症	128	移植		治療等	0.67	△
66	Ig A腎症	157	重症度分類に関する事項	B.蛋白尿	1. 0.5 (g/日あるいはg/gCr)以上 2. 0.5 (g/日あるいはg/gCr)未満	7	IgA腎症	50	蛋白尿	なし/あり	症状	0.60	△
66	Ig A腎症	157	重症度分類に関する事項	B.蛋白尿	1. 0.5 (g/日あるいはg/gCr)以上 2. 0.5 (g/日あるいはg/gCr)未満	7	IgA腎症	70	尿中蛋白量	mg/dL	検査	0.40	▲
66	Ig A腎症	162	人工呼吸器に関する事項	離脱の見込み	1.あり 2.なし	7	IgA腎症	143	離脱の見込み	なし/あり	人工呼吸器等 装着者申請	1.00	◎
66	Ig A腎症	163	人工呼吸器に関する事項	種類	1.気管切開孔を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸	7	IgA腎症	145	装着器械の種類		人工呼吸器等 装着者申請	0.29	▲
66	Ig A腎症	166	人工呼吸器に関する事項	食事	自立 部分介助 全介助	7	IgA腎症	146	食事	自立;部分介助;全介助	人工呼吸器等 装着者申請	1.00	◎
66	Ig A腎症	167	人工呼吸器に関する事項	車椅子とベッド間の移動	自立 軽度介助 部分介助 全介助	7	IgA腎症	148	移乗※・屋内での移動	自立;部分介助;全介助	人工呼吸器等 装着者申請	0.27	▲
66	Ig A腎症	177	指定医・病院欄	指定医番号		7	IgA腎症	171	指定医療機関・指定医		署名	0.30	▲
66	Ig A腎症	177	指定医・病院欄	指定医番号		7	IgA腎症	176	小児慢性特定疾病指定医番号		署名	0.38	▲
66	Ig A腎症	178	指定医・病院欄	記載年月日	年:月:日	7	IgA腎症	177	記載年月日		署名	1.00	◎

資料2-2a：小慢・難病DBとの連携疾病_データ項目対比分析・統計データ（対比項目数・対比率[難病DB]）



資料2-2b：小慢・難病DBとの連携疾病_データ項目対比分析・統計データ（対比項目数・対比率[小慢DB]）



資料3：小慢/難病DBの疾患（群）連結に基づく患者数把握のための検討（一部抜粋）

疾患群#	小慢疾患群名	患者数	細分類#	小慢告示疾病:告示番号	指定難病	患者数				
2	慢性腎疾患	8041	1	フィンランド型	222	一次性ネフロ	12018			
			2	びまん性メサ	222	一次性ネフロ	12018			
			3	微小変化型ネ	222	一次性ネフロ	12018			
			4	巣状分節性糸	222	一次性ネフロ	12018			
			5	膜性腎症	222	一次性ネフロ	12018			
			6	20から24まで	222	一次性ネフロ	12018			
			7	IgA腎症	66	IgA腎症	12699			
			9	膜性増殖性糸	223	一次性膜性増	333			
			10	紫斑病性腎炎	224	紫斑病性腎炎	1045			
			11	抗糸球体基底	221	抗糸球体基底	319			
			12	慢性糸球体腎	218	アルポート症	195			
			13	エプスタイン	287	エプスタイン	12			
			14	ループス腎炎	49	全身性エリテ	64468			
			15	急速進行性糸	43	顕微鏡的多発	10681			
			15	急速進行性糸	220	急速進行性糸	1084			
			16	急速進行性糸	44	多発血管炎性	3196			
			16	急速進行性糸	220	急速進行性糸	1084			
			17	非典型溶血性	109	非典型溶血性	90			
			18	ネイル・パテ	315	ネイルパテラ	7			
			36	多発性嚢胞腎	67	多発性嚢胞腎	11935			
			3	慢性呼吸器疾	4711	3	先天性中枢性	230	肺胞低換気症	122
						4	特発性間質性	85	特発性間質性	17589
						5	先天性肺胞蛋	229	肺胞蛋白症（	204
						8	嚢胞性線維症	299	嚢胞性線維症	13
						12	閉塞性細気管	228	閉塞性細気管	31
			4	慢性心疾患	21484	13	先天性横隔膜	294	先天性横隔膜	8
						16	肥大型心筋症	58	肥大型心筋症	4481
						19	拡張型心筋症	57	特発性拡張型	20387
						20	拘束型心筋症	59	拘束型心筋症	64
						36	左心低形成症	211	左心低形成症	37
						37	単心室症	210	単心室症	349
						38	三尖弁閉鎖症	212	三尖弁閉鎖症	161
						39	心室中隔欠損	214	心室中隔欠損	95
						40	心室中隔欠損	213	心室中隔欠損	105
						41	ファロー四徴	215	ファロー四徴	597
						42	タウジッヒ・	216	両大血管右室	203
43	両大血管右室	216				両大血管右室	203			

		45 完全大血管転位	209 完全大血管転位	211
		46 先天性修正大血管転位	208 修正大血管転位	172
		47 エプスタイン異常	217 エプスタイン異常	115
		48 総動脈幹遺残	207 総動脈幹遺残	29
		60 肺静脈狭窄症	313 先天性肺静脈狭窄症	1
		73 ウィリアムズ病	179 ウィリアムズ病	46
		78 左肺動脈右肺動脈	314 左肺動脈右肺動脈	2
		85 肺動脈性肺高血圧	86 肺動脈性肺高血圧	4230
		87 三尖弁狭窄症	311 先天性三尖弁狭窄症	2
		89 僧帽弁狭窄症	312 先天性僧帽弁狭窄症	8
		96 無脾症候群	189 無脾症候群	75
		97 多脾症候群	188 多脾症候群	45
5 内分泌疾患	28034	1 先天性下垂体機能低下症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		2 後天性下垂体機能低下症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		3 下垂体性巨人症	77 下垂体性成長ホルモン分泌異常性巨人症	4613
		4 先端巨大症	77 下垂体性成長ホルモン分泌異常性巨人症	4613
		5 成長ホルモン分泌異常性矮小症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		6 成長ホルモン分泌異常性矮小症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		9 高プロラクチン血症	74 下垂体性PRL分泌異常症	2260
		10 抗利尿ホルモン分泌異常症	72 下垂体性ADH分泌異常症	3641
		11 中枢性尿崩症	72 下垂体性ADH分泌異常症	3641
		13 腎性尿崩症	225 先天性腎性尿崩症	48
		16 甲状腺機能亢進症	73 下垂体性TSH分泌異常症	175
		19 甲状腺刺激ホルモン分泌異常症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		24 甲状腺ホルモン分泌異常症	80 甲状腺ホルモン分泌異常症	43
		27 副甲状腺欠損症	235 副甲状腺機能低下症	307
		28 副甲状腺機能低下症	235 副甲状腺機能低下症	307
		32 偽性副甲状腺機能亢進症	236 偽性副甲状腺機能亢進症	105
		33 クッシング病	75 クッシング病	926
		38 副腎皮質刺激ホルモン分泌異常症	78 下垂体前葉機能低下症	18653
		39 副腎皮質刺激ホルモン分泌異常症	237 副腎皮質刺激ホルモン分泌異常症	10
		40 先天性副腎低機能症	82 先天性副腎低機能症	49
		50 リポイド副腎機能低下症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		51 3β-ヒドロキシステロイド脱素化酵素欠損症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		52 11β-水酸化酵素欠損症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		53 17α-水酸化酵素欠損症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		54 21-水酸化酵素欠損症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		55 P450酸化還元酵素欠損症	81 先天性副腎皮質機能低下症	864
		57 ゴナドトロピン分泌異常症	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌異常症	39
		61 カルマン症候群	78 下垂体前葉機能低下症	18653

		62 低ゴナドトロ	78 下垂体前葉機能減	18653
		80 ビタミンD依存性	239 ビタミンD依存性	5
		81 ビタミンD抵抗性	238 ビタミンD抵抗性	342
		82 原発性低リン血症	238 ビタミンD抵抗性	342
		83 脂肪異栄養症	265 脂肪萎縮症	31
		89 プラダー・ウー	193 プラダー・ウー	167
		91 ヌーナン症候群	195 ヌーナン症候群	39
6 膠原病	4212	2 全身性エリテマト	49 全身性エリテマト	64468
		3 皮膚筋炎/多発性	50 皮膚筋炎/多発性	24894
		4 シェーグレン症候	53 シェーグレン症候	17628
		5 抗リン脂質抗体	48 原発性抗リン脂質	797
		6 ベーチェット病	56 ベーチェット病	15537
		7 高安動脈炎	40 高安動脈炎	4730
		8 多発血管炎性肉芽	44 多発血管炎性肉芽	3196
		9 結節性多発動脈	42 結節性多発動脈	2347
		10 顕微鏡的多発性	43 顕微鏡的多発性	10681
		11 好酸球性多発性	45 好酸球性多発性	5162
		12 再発性多発軟骨	55 再発性多発軟骨	840
		13 強皮症	51 全身性強皮症	27647
		14 混合性結合組織	52 混合性結合組織	10182
		15 家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	471
		16 クリオピリン症	106 クリオピリン症	74
		17 TNF受容体関連	108 TNF受容体関連	30
		18 ブラウ症候群	110 ブラウ症候群	20
		19 中條・西村症候	268 中條・西村症候	6
		20 高IgD症候群	267 高IgD症候群	1
		21 化膿性無菌性肉	269 化膿性無菌性肉	8
		22 慢性再発性多発	270 慢性再発性多発	77
		25 スティーヴン	38 スティーヴン	219
7 糖尿病	6950	6 脂肪萎縮性糖尿	265 脂肪萎縮症	31
8 先天性代謝異常	2967	1 フェニルケトン	240 フェニルケトン	248
		2 高チロシン血症	241 高チロシン血症	2
		3 高チロシン血症	242 高チロシン血症	
		4 高チロシン血症	243 高チロシン血症	1
		7 メープルシロ	244 メープルシロ	12
		10 非ケトーシス症	321 非ケトーシス症	1
		11 N-アセチルグル	251 尿素サイクル異常	84
		12 カルバミルリ	251 尿素サイクル異常	84
		13 オルニチント	251 尿素サイクル異常	84
		14 アルギニノコ	251 尿素サイクル異常	84

15 アルギニノコ	251 尿素サイクル	84
16 高アルギニン	251 尿素サイクル	84
17 シトリン欠損	318 シトリン欠損	51
18 高オルニチン	251 尿素サイクル	84
20 リジン尿性蛋	252 リジン尿性蛋	24
23 メチルマロン	246 メチルマロン	24
24 プロピオン酸	245 プロピオン酸	12
25 β -ケトチオラ	322 β -ケトチオラ	
26 イソ吉草酸血	247 イソ吉草酸血	3
28 メチルグルタ	324 メチルグルタ	
32 複合カルボキ	255 複合カルボキ	5
33 グルタル酸血	249 グルタル酸血	3
34 グルタル酸血	250 グルタル酸血	6
35 原発性高シュ	234 ペルオキシソ	
40 全身性カルニ	316 カルニチン回	13
41 カルニチンパ	316 カルニチン回	13
42 カルニチンパ	316 カルニチン回	13
43 カルニチンア	316 カルニチン回	13
47 三頭酵素欠損	317 三頭酵素欠損	3
50 ピルビン酸脱	21 ミトコンドリ	1602
51 ピルビン酸カ	21 ミトコンドリ	1602
52 フマラーゼ欠	21 ミトコンドリ	1602
53 スクシニル-C	21 ミトコンドリ	1602
54 ミトコンドリ	21 ミトコンドリ	1602
55 ミトコンドリ	21 ミトコンドリ	1602
56 ミトコンドリ	21 ミトコンドリ	1602
57 ミトコンドリ	21 ミトコンドリ	1602
58 50から57まで	21 ミトコンドリ	1602
60 ガラクトース	258 ガラクトース	2
65 グリコーゲン	256 筋型糖原病	25
65 グリコーゲン	257 肝型糖原病	92
66 糖原病Ⅰ型	257 肝型糖原病	92
67 糖原病Ⅲ型	256 筋型糖原病	25
67 糖原病Ⅲ型	257 肝型糖原病	92
68 糖原病Ⅳ型	256 筋型糖原病	25
68 糖原病Ⅳ型	257 肝型糖原病	92
69 糖原病Ⅴ型	256 筋型糖原病	25
70 糖原病Ⅵ型	257 肝型糖原病	92
71 糖原病Ⅶ型	256 筋型糖原病	25
72 糖原病Ⅸ型	256 筋型糖原病	25

72 糖原病IX型	257 肝型糖原病	92
73 グルコースト	248 グルコースト	13
74 59から73まで	256 筋型糖原病	25
75 ムコ多糖症I型	19 ライソゾーム病	1529
76 ムコ多糖症II型	19 ライソゾーム病	1529
77 ムコ多糖症III型	19 ライソゾーム病	1529
78 ムコ多糖症IV型	19 ライソゾーム病	1529
79 ムコ多糖症VI型	19 ライソゾーム病	1529
80 ムコ多糖症VII型	19 ライソゾーム病	1529
81 フコシドーシ	19 ライソゾーム病	1529
82 マンノシドー	19 ライソゾーム病	1529
83 アスパルチル	19 ライソゾーム病	1529
84 シアリドーシ	19 ライソゾーム病	1529
85 ガラクトシア	19 ライソゾーム病	1529
86 GM1-ガングリ	19 ライソゾーム病	1529
87 GM2-ガングリ	19 ライソゾーム病	1529
88 異染性白質ジ	19 ライソゾーム病	1529
89 ニーマン・ピ	19 ライソゾーム病	1529
90 ゴーシェ (Ga	19 ライソゾーム病	1529
91 ファブリー (F	19 ライソゾーム病	1529
92 クラッベ (Kra	19 ライソゾーム病	1529
93 ファーバー (F	19 ライソゾーム病	1529
94 マルチプルス	19 ライソゾーム病	1529
95 ムコリピドー	19 ライソゾーム病	1529
96 ムコリピドー	19 ライソゾーム病	1529
97 ポンペ (Pom1	19 ライソゾーム病	1529
97 ポンペ (Pom1	256 筋型糖原病	25
98 酸性リパーゼ	19 ライソゾーム病	1529
99 シスチン症	19 ライソゾーム病	1529
100 遊離シアル酸	19 ライソゾーム病	1529
101 神経セロイド	19 ライソゾーム病	1529
102 75から101ま	32 自己貪食空胞	8
103 ペルオキシソ	234 ペルオキシソ	
104 副腎白質ジス	20 副腎白質ジス	255
105 レフサム (Re	234 ペルオキシソ	
106 103から105ま	234 ペルオキシソ	
107 ウィルソン (W	171 ウィルソン病	695
108 メンケス (Me	169 メンケス病	1
109 オクシピタル	170 オクシピタル	1
110 無セルロプラ	120 遺伝性ジスト	103

		120 先天性葉酸吸	253 先天性葉酸吸	
		122 ビオプテリン	319 セピアプテリ	2
		124 芳香族L-アミ	323 芳香族L-アミ	3
		129 原発性高カイ	262 原発性高カイ	31
		132 無 β -リポタン	264 無 β リポタン	5
		133 高比重リポタ	259 レシチンコレ	4
		133 高比重リポタ	261 タンジール病	8
		134 129から133ま	260 シトステロー	18
		134 129から133ま	263 脳髄黄色腫症	44
		135 エーラス・ダ	168 エーラス・ダ	165
		138 先天性ポルフ	254 ポルフィリン	41
		139 α 1-アンチト	231 α 1-アンチト	14
9 血液疾患	3433	2 後天性赤芽球	283 後天性赤芽球	818
		3 先天性赤芽球	284 ダイヤモンド	23
		4 先天性赤血球	282 先天性赤血球	9
		5 鉄芽球性貧血	286 遺伝性鉄芽球	12
		7 寒冷凝集素症	61 自己免疫性溶	1275
		8 発作性寒冷へ	61 自己免疫性溶	1275
		9 23及び24に掲	61 自己免疫性溶	1275
		10 発作性夜間へ	62 発作性夜間へ	927
		23 免疫性血小板	63 特発性血小板	18793
		25 血栓性血小板	64 血栓性血小板	361
		28 ファンコニ貧	285 ファンコニ貧	12
		49 先天性プロテ	327 特発性血栓症	177
		50 先天性プロテ	327 特発性血栓症	177
		51 先天性アンチ	327 特発性血栓症	177
		52 遺伝性出血性	227 オスラー病	802
		54 再生不良性貧	60 再生不良性貧	8724
10 免疫疾患	1022	1 X連鎖重症複合	65 原発性免疫不	1943
		2 細網異形成症	65 原発性免疫不	1943
		3 アデノシンデ	65 原発性免疫不	1943
		4 オーメン症候	65 原発性免疫不	1943
		5 プリンヌクレ	65 原発性免疫不	1943
		6 CD8欠損症	65 原発性免疫不	1943
		7 ZAP-70欠損症	65 原発性免疫不	1943
		8 MHCクラスI	65 原発性免疫不	1943
		9 MHCクラスII	65 原発性免疫不	1943
		10 29から37まで	65 原発性免疫不	1943
		11 ウィスコット	65 原発性免疫不	1943
		12 毛細血管拡張	65 原発性免疫不	1943

13 ナイミーヘンシ	65 原発性免疫不	1943
14 ブルーム症候群	65 原発性免疫不	1943
15 ICF症候群	65 原発性免疫不	1943
16 PMS2異常症	65 原発性免疫不	1943
17 RIDDLE症候群	65 原発性免疫不	1943
18 シムケ症候群	65 原発性免疫不	1943
19 胸腺低形成 (65 原発性免疫不	1943
19 胸腺低形成 (65 原発性免疫不	1943
20 高IgE症候群	65 原発性免疫不	1943
21 肝中心静脈閉	65 原発性免疫不	1943
22 先天性角化異	65 原発性免疫不	1943
23 X連鎖無ガンマ	65 原発性免疫不	1943
24 分類不能型免	65 原発性免疫不	1943
25 高IgM症候群	65 原発性免疫不	1943
26 IgGサブクラス	65 原発性免疫不	1943
27 選択的IgA欠損	65 原発性免疫不	1943
28 特異抗体産生	65 原発性免疫不	1943
29 乳児一過性低	65 原発性免疫不	1943
30 1から7までに	65 原発性免疫不	1943
31 チェディアッ	65 原発性免疫不	1943
32 X連鎖リンパ増	65 原発性免疫不	1943
33 自己免疫性リ	65 原発性免疫不	1943
34 41から43まで	65 原発性免疫不	1943
35 重症先天性好	65 原発性免疫不	1943
36 周期性好中球	65 原発性免疫不	1943
37 9及び10に掲	65 原発性免疫不	1943
38 白血球接着不	65 原発性免疫不	1943
39 シュワツハマ	65 原発性免疫不	1943
40 慢性肉芽腫症	65 原発性免疫不	1943
41 ミエロペルオ	65 原発性免疫不	1943
42 メンデル遺伝	65 原発性免疫不	1943
43 12から16まで	65 原発性免疫不	1943
44 免疫不全を伴	65 原発性免疫不	1943
45 IRAK4欠損症	65 原発性免疫不	1943
46 MyD88欠損症	65 原発性免疫不	1943
47 慢性皮膚粘膜	65 原発性免疫不	1943
48 21から24まで	65 原発性免疫不	1943
49 先天性補体欠	65 原発性免疫不	1943
50 遺伝性血管性	65 原発性免疫不	1943
51 26及び27に掲	65 原発性免疫不	1943

11 神経・筋疾患 12166

55 後天的な免疫抑制性	65 原発性免疫不全症	1943
55 後天的な免疫抑制性	229 肺胞蛋白症 (I)	204
2 脊髄髄膜瘤	118 脊髄髄膜瘤	87
5 滑脳症	138 神経細胞移動性	47
6 裂脳症	138 神経細胞移動性	47
8 中隔視神経形質異常	134 中隔視神経形質異常	11
11 ジュベール症候群	177 ジュベール症候群	6
12 レット症候群	156 レット症候群	80
13 結節性硬化症	158 結節性硬化症	880
17 スタージ・ウェルナー症	157 スタージ・ウェルナー症	79
18 ウェルナー症候群	191 ウェルナー症候群	114
19 コケイン症候群	192 コケイン症候群	7
21 カナバン病	307 カナバン病	1
21 カナバン病	333 ハッチンソン症候群	
22 アレキサンダリア病	131 アレキサンダリア病	43
23 先天性大脳白質異常	139 先天性大脳白質異常	32
24 皮質下嚢胞を伴った	308 進行性白質脳病	17
25 白質消失病	308 進行性白質脳病	17
26 ATR-X症候群	180 A T R - X 症候群	8
27 脆弱 X 症候群	206 脆弱 X 症候群	3
28 先天性グリコーゲン	320 先天性グリコーゲン	
31 アペール症候群	182 アペール症候群	8
32 クルーゾン病	181 クルーゾン症候群	17
33 33から35まで	183 ファイファー病	6
33 33から35まで	184 アントレ・	2
34 もやもや病	22 もやもや病	13894
35 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	921
36 先天性無痛無熱	130 先天性無痛無熱	39
38 デュシェンヌ型	113 筋ジストロフ	5056
39 エメリー・ド	113 筋ジストロフ	5056
40 肢帯型筋ジスト	113 筋ジストロフ	5056
41 顔面肩甲上腕型	113 筋ジストロフ	5056
42 福山型先天性	113 筋ジストロフ	5056
43 メロシン欠損	113 筋ジストロフ	5056
44 ウルリヒ型先天性	29 ウルリッヒ病	22
44 ウルリヒ型先天性	31 ベスレムミオパ	16
44 ウルリヒ型先天性	113 筋ジストロフ	5056
45 39から45まで	113 筋ジストロフ	5056
46 ミオチューブラ	111 先天性ミオパ	316
47 先天性筋線維	111 先天性ミオパ	316

48	ネマリンミオパチー	111	先天性ミオパチー	316
49	セントラルコア病	111	先天性ミオパチー	316
50	マルチコア病	111	先天性ミオパチー	316
51	ミニコア病	111	先天性ミオパチー	316
52	48から53まで	32	自己貪食空胞性筋萎縮症	8
52	48から53まで	111	先天性ミオパチー	316
53	シュワルツ・ジャコブ病	33	シュワルツ・ジャコブ病	1
54	乳児重症ミオパチー	140	ドラベ症候群	55
55	點頭てんかん	135	アイカルディ病	14
55	點頭てんかん	145	ウエスト症候群	168
55	點頭てんかん	320	先天性グリコーゲン貯蔵病	
56	レノックス・スタッドレン病	144	レノックス・スタッドレン病	241
57	ウンフェルリッヒ病	309	進行性ミオクパチー	33
58	ラフォラ病	309	進行性ミオクパチー	33
59	脊髄小脳変性症	18	脊髄小脳変性症	27365
61	変形性筋ジストロフィー	120	遺伝性ジストロフィー	103
62	瀬川病	120	遺伝性ジストロフィー	103
63	パントテン酸欠乏症	120	遺伝性ジストロフィー	103
64	乳児神経軸索変性症	120	遺伝性ジストロフィー	103
70	エカルディ病	325	遺伝性自己炎症性疾患	9
71	亜急性硬化性脳炎	24	亜急性硬化性脳炎	72
72	ラスムッセン症	151	ラスムッセン症	37
73	痙攣重積型（ミトコンドリア病）	129	痙攣重積型（ミトコンドリア病）	48
75	難治頻回部分性痙攣	153	難治頻回部分性痙攣	41
76	多発性硬化症	13	多発性硬化症	21437
77	慢性炎症性脱髄性神経病	14	慢性炎症性脱髄性神経病	5158
78	重症筋無力症	11	重症筋無力症	25416
12	慢性消化器疾患	8518		
14	潰瘍性大腸炎	97	潰瘍性大腸炎	140574
15	クローン病	96	クローン病	47633
16	早期発症型炎症性腸疾患	96	クローン病	47633
16	早期発症型炎症性腸疾患	97	潰瘍性大腸炎	140574
17	自己免疫性腸疾患	65	原発性免疫不全症	1943
18	非特異性多発性腸炎	290	非特異性多発性腸炎	85
20	自己免疫性肝疾患	95	自己免疫性肝疾患	6962
21	原発性硬化性胆管炎	94	原発性硬化性胆管炎	1010
22	胆道閉鎖症	296	胆道閉鎖症	373
23	アラジール症候群	297	アラジール症候群	39
30	門脈圧亢進症	91	バッド・キア	225
30	門脈圧亢進症	92	特発性門脈圧亢進症	312
34	遺伝性膵炎	298	遺伝性膵炎	25

		37 ヒルシュスプ	178 モワット・ウ	14
		37 ヒルシュスプ	291 ヒルシュスプ	12
		38 慢性特発性偽性	99 慢性特発性偽性	165
		39 巨大膀胱短小症	100 巨大膀胱短小症	1
		40 腸管神経節細胞	101 腸管神経節細胞	12
		41 肝巨大血管腫	295 乳幼児肝巨大腫	
		42 総排泄腔遺残	293 総排泄腔遺残	41
		43 総排泄腔外反折	292 総排泄腔外反折	14
13 染色体または	3288	1 コフィン・ロー	176 コフィン・ロー	4
		2 ソトス症候群	194 ソトス症候群	14
		3 スミス・マギ	202 スミス・マギ	1
		4 ルビンシュタ	102 ルビンシュタ	9
		5 歌舞伎症候群	187 歌舞伎症候群	11
		6 ウィーバー症候	175 ウィーバー症候	
		7 コルネリア・	310 先天異常症候群	28
		9 アンジェルマ	201 アンジェルマ	27
		10 5 p—症候群	199 5 p欠失症候群	1
		11 4 p—症候群	198 4 p欠失症候群	5
		15 1から6までに	150 環状20番染色体	13
		15 1から6までに	197 1 p36欠失症候	8
		15 1から6までに	200 第14番染色体	6
		15 1から6までに	204 エマヌエル症候	3
		15 1から6までに	310 先天異常症候群	28
		16 CFC症候群	103 CFC症候群	6
		17 マルファン症候	167 マルファン症候	1003
		20 コステロ症候群	104 コステロ症候群	8
		21 チャージ症候群	105 チャージ症候群	17
		24 アントレー・	184 アントレー・	2
		25 ファイファー	183 ファイファー	6
		26 コフィン・シ	185 コフィン・シ	4
		28 スミス・レム	310 先天異常症候群	28
		29 メビウス症候群	133 メビウス症候群	11
		30 モワット・ウ	178 モワット・ウ	14
		31 ヤング・シン	196 ヤング・シン	
		32 VATER症候群	173 VATER症候群	18
14 皮膚疾患	665	1 眼皮膚白皮症	164 眼皮膚白皮症	23
		2 ケラチン症候群	160 先天性魚鱗癬	80
		3 常染色体劣性	160 先天性魚鱗癬	80
		4 道化師様魚鱗	160 先天性魚鱗癬	80
		5 ネザートン症候	65 原発性免疫不	1943

		5	ネザートン症	160	先天性魚鱗癬	80	
		6	シェーグレン	160	先天性魚鱗癬	80	
		7	3から7までに	160	先天性魚鱗癬	80	
		8	表皮水疱症	36	表皮水疱症	309	
		9	膿疱性乾癬 (37	膿疱性乾癬 (2058	
		10	色素性乾皮症	159	色素性乾皮症	80	
		12	肥厚性皮膚骨	165	肥厚性皮膚骨	17	
15	骨系統疾患			276	軟骨無形成症	85	
			3	軟骨無形成症	276	軟骨無形成症	
			4	骨形成不全症	274	骨形成不全症	113
			5	低ホスファタ	172	低ホスファタ	20
			6	大理石骨病	326	大理石骨病	21
16	脈管系疾患			281	クリッペル・	236	
			4	クリッペル・	281	クリッペル・	
			7	リンパ管腫症	277	リンパ管腫症	44

資料4：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必要 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リ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。

- 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。
- 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。
- 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5：難病-米国GARD-欧州Orphanet対応表

難病338		GARD	OrphaNet
RD001:001	球脊髄性筋萎縮症	6818:Kennedy disease	:
RD001:002	ケネディ病	6818:Kennedy disease	481:Kennedy disease
RD002:001	筋萎縮性側索硬化症	5786:Amyotrophic lateral sclerosis	803:Amyotrophic lateral sclerosis
RD003:001	脊髄性筋萎縮症	7674:Spinal muscular atrophy	:
RD003:002	脊髄性筋萎縮症I型	7883:Spinal muscular atrophy 1	83330:Proximal spinal muscular atrophy type 1
RD003:003	脊髄性筋萎縮症II型	4945:Spinal muscular atrophy type 2	83418:Proximal spinal muscular atrophy type 2
RD003:004	脊髄性筋萎縮症III型	:	83419:Proximal spinal muscular atrophy type 3
RD003:005	脊髄性筋萎縮症IV型	564:Spinal muscular atrophy type 4	83420:Proximal spinal muscular atrophy type 4
RD004:001	原発性側索硬化症	10684:Primary lateral sclerosis	35689:Primary lateral sclerosis
RD005:001	進行性核上性麻痺	7471:Progressive supranuclear palsy	683:Progressive supranuclear palsy
RD006:001	パーキンソン病	10251:Parkinson disease	:
RD007:001	大脳皮質基底核変性症	46:Corticobasal degeneration	454887:Corticobasal syndrome
RD008:001	ハンチントン病	6677:Huntington disease	399:Huntington disease
RD008:001_1	若年型ハンチントン病	10510:Juvenile Huntington disease	248111:Juvenile Huntington disease
RD009:001	神経有棘赤血球症	10902:Neuroacanthocytosis	263440:Neuroacanthocytosis
RD009:002	有棘赤血球舞踏病	3956:Chorea-acanthocytosis	2388:Choreoacanthocytosis
RD009:003	McLeod症候群	10731:McLeod neuroacanthocytosis syndrome	:
RD009:004	ハンチントン病類似型	:	98934:Huntington disease-like 2
RD009:005	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	6564:Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	157850:Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
RD009:006	ハラ-フォルデンシユバツツ症候群	:	157850:Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
RD010:001	シャルコーマリートゥース病	6034:Charcot-Marie-Tooth disease	:
RD010:001_1	脱髄型シャルコーマリートゥース病	:	:
RD010:001_2	軸索型シャルコーマリートゥース病	:	:
RD010:001_3	中間型シャルコーマリートゥース病	:	:
RD011:001	重症筋無力症	:	:
RD012:001	先天性筋無力症候群	11902:Congenital myasthenic syndromes	590:Congenital myasthenic syndrome
RD012:002	終板アセチルコリン受容体欠損症	:	:
RD012:003	スローチャンネル症候群	9895:Slow-channel congenital myasthenic syndrome	:
RD012:004	ファーストチャンネル症候群	:	:
RD012:005	ナトリウムチャンネル筋無力症	:	:
RD012:006	終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症	:	:
RD012:007	発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症	:	:
RD012:008	Dok7型筋無力症	:	:
RD013:001	多発性硬化症/視神経脊髄炎	:	:
RD013:002	多発性硬化症	10255:Multiple sclerosis	:
RD013:002_1	再発寛解型多発性硬化症	:	:
RD013:002_2	一次性進行型多発性硬化症	:	:
RD013:002_3	二次性進行型多発性硬化症	:	:
RD013:003	視神経脊髄炎	6267:Neuromyelitis optica spectrum disorder	71211:Neuromyelitis optica spectrum disorder
RD013:004	デビック病	6267:Neuromyelitis optica spectrum disorder	71211:Neuromyelitis optica spectrum disorder
RD013:005	Balo病 (ハロー同心円硬化症)	:	228165:Balo concentric sclerosis
RD013:005_1	Balo病	5885:Tumefactive multiple sclerosis	:
RD014:001	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	11011:Multifocal motor neuropathy 6102:Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	641:Multifocal motor neuropathy 2932:Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
RD014:002	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	6102:Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	2932:Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
RD014:003	多巣性運動ニューロパチー	11011:Multifocal motor neuropathy	641:Multifocal motor neuropathy
RD015:001	封入体筋炎	3896:Inclusion body myositis	611:Inclusion body myositis
RD016:001	クドウ 深鞘症候群	7411:POEMS syndrome	2905:POEMS syndrome
RD016:002	POEMS症候群	7411:POEMS syndrome	2905:POEMS syndrome
RD016:003	高月病	:	:
RD016:004	PEP症候群	:	2905:POEMS syndrome
RD017:001	多系統萎縮症	7079:Multiple system atrophy	98933:Multiple system atrophy, parkinsonian type 227510:Multiple system atrophy, cerebellar type 102:Multiple system atrophy
RD017:002	オリブ橋小脳萎縮症	7250:Olivopontocerebellar atrophy	:
RD017:003	線条体黒質変性症	:	:
RD017:004	シャイ ドレーガー 症候群	:	:
RD017:004_1		:	:
RD018:001	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	:	:
RD018:002	脊髄小脳失調症1型	4071:Spinocerebellar ataxia 1	98755:Spinocerebellar ataxia type 1
RD018:003	脊髄小脳失調症2型	:	98756:Spinocerebellar ataxia type 2
RD018:004	脊髄小脳失調症3型	6801:Spinocerebellar ataxia 3	98757:Spinocerebellar ataxia type 3
RD018:005	脊髄小脳失調症6型	10351:Spinocerebellar ataxia type 6	98758:Spinocerebellar ataxia type 6
RD018:006	脊髄小脳失調症7型	4955:Spinocerebellar ataxia 7	94147:Spinocerebellar ataxia type 7
RD018:007	脊髄小脳失調症10型	10474:Spinocerebellar ataxia 10	98761:Spinocerebellar ataxia type 10
RD018:008	脊髄小脳失調症12型	10476:Spinocerebellar ataxia 12	98762:Spinocerebellar ataxia type 12
RD018:009	歯状核赤核淡蒼球萎縮症	:	:
RD018:010	フリードライヒ運動失調症	6468:Friedreich ataxia	95:Friedreich ataxia
RD018:011	ビタミンE単独欠乏性失調症	8595:Ataxia with vitamin E deficiency	96:Ataxia with vitamin E deficiency
RD018:012	眼球運動失行と低アルブミン血症を伴う早発性小脳失調症	:	:
RD018:012_1	遺伝性脊髄小脳変性症	:	:
RD018:012_2	孤発性脊髄小脳変性症	:	:
RD018:012_3	純粋小脳型脊髄小脳変性症	:	:
RD018:012_4	多系統障害型脊髄小脳変性症	:	:
RD018:012_5	純粋型脊髄小脳変性症	:	:
RD018:012_6	複合型脊髄小脳変性症	:	:
RD019:001	ライソゾーム病	:	68366:Lysosomal disease
RD019:002	ゴーシェ病	8233:Gaucher disease	355:Gaucher disease
RD019:003	ニーマン ピック病	13334:Niemann-Pick disease	:
RD019:004	ニーマン ピック病C型	7207:Niemann-Pick disease type C1	646:Niemann-Pick disease type C
RD019:005	GM1ガングリオシドーシス	10891:GM1 gangliosidosis	354:GM1 gangliosidosis
RD019:006	GM2ガングリオシドーシス; (テイサックス病、サンドホフ病)	7604:Sandhoff disease 7737:Tay-Sachs disease	845:Tay-Sachs disease 796:Sandhoff disease 309152:GM2 gangliosidosis
RD019:007	クラッペ病	6844:Krabbe disease	487:Krabbe disease
RD019:008	異染色性白質シストロフィー	3230:Metachromatic leukodystrophy	512:Metachromatic leukodystrophy
RD019:009	マルチフルサルタファーゼ欠損症	5061:Multiple sulfatase deficiency	585:Multiple sulfatase deficiency
RD019:010	ファーバー病	6426:Farber disease	333:Farber disease

RD019:011	ムコ多糖症I型	12559:Hurler syndrome 12560:Hurler?Scheie syndrome 10335:Mucopolysaccharidosis type I 12561:Scheie syndrome	93474:Scheie syndrome 93473:Hurler syndrome 579:Mucopolysaccharidosis type 1 93476:Hurler-Scheie syndrome
RD019:012	ムコ多糖症II型	6675:Mucopolysaccharidosis type II	580:Mucopolysaccharidosis type 2
RD019:013	ムコ多糖症III型	3807:Mucopolysaccharidosis type III	581:Mucopolysaccharidosis type 3
RD019:014	ムコ多糖症IV型	12562:Mucopolysaccharidosis type IV 3785:Mucopolysaccharidosis type IVA	582:Mucopolysaccharidosis type 4
RD019:015	ムコ多糖症VI型	7095:Mucopolysaccharidosis type VI	583:Mucopolysaccharidosis type 6
RD019:016	ムコ多糖症VII型	7096:Mucopolysaccharidosis type VII	584:Mucopolysaccharidosis type 7
RD019:017	ムコ多糖症IX型	:	67041:Hyaluronidase deficiency
RD019:018	シアリドーシス	:	309294:Sialidosis
RD019:019	ガラクトシアリドーシス	3953:Galactosialidosis	351:Galactosialidosis
RD019:020	ムコリポ多糖症II型、III型	6749:I cell disease	576:Mucopolipidosis type II
RD019:021	α-マンノシドーシス	6968:Alpha-mannosidosis	61:Alpha-mannosidosis
RD019:022	β-マンノシドーシス	869:Mannosidosis, beta A, lysosomal	118:Beta-mannosidosis
RD019:023	フコシドーシス	6473:Fucosidosis	349:Fucosidosis
RD019:024	アスパルチルグルコサミン尿症	5854:Aspartylglucosaminuria	93:Aspartylglucosaminuria
RD019:025	シンドラー/神崎病	9161:Kanzaki disease	79280:Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 2 3137:Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency
RD019:026	ボンベ病	5714:Glycogen storage disease type 2	365:Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency
RD019:027	酸性リパーゼ欠損症	12099:Cholesteryl ester storage disease 7899:Wolman disease	75233:Wolman disease 75234:Cholesteryl ester storage disease
RD019:028	ダノン病	9730:Danon disease	34587:Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency
RD019:029	遊離シアル酸蓄積症	10870:Free sialic acid storage disease	834:Free sialic acid storage disease 309334:Salla disease
RD019:030	セロイドリポフスチノーシス	:	:
RD019:031	ファブリー病	6400:Fabry disease	324:Fabry disease
RD019:032	シスチン症	6236:Cystinosis	213:Cystinosis
RD019:032_1	ニーマンピック病A型	10729:Niemann-Pick disease type B 7206:Niemann-Pick disease type A	77292:Niemann-Pick disease type A 77293:Niemann-Pick disease type B
RD020:001	副腎白質ジストロフィー	5758:X-linked adrenoleukodystrophy	:
RD020:002	副腎脊髄ニューロパチー	10614:Adrenomyeloneuropathy	139399:Adrenomyeloneuropathy
RD020:002_1	小児大脳型副腎白質ジストロフィー	:	:
RD020:002_2	思春期大脳型副腎白質ジストロフィー	:	:
RD020:002_3	成人大脳型副腎白質ジストロフィー	:	:
RD020:002_4	小脳 脳幹型副腎白質ジストロフィー	:	:
RD020:002_5	アジソン型副腎白質ジストロフィー	:	:
RD021:001	ミトコンドリア病	:	68380:Mitochondrial disease
RD021:002	慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (OPEO) (カーンス・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む)	4503:Chronic progressive external ophthalmoplegia 6817:Kearns-Sayre syndrome	480:Kearns-Sayre syndrome
RD021:002_1	ピアソン病	7343:Pearson syndrome	699:Pearson syndrome
RD021:003	リー (Leigh) 脳症	6877:Leigh syndrome	506:Leigh syndrome
RD021:004	ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作 (MELAS) 症候群	:	:
RD021:005	ミトコンドリア異常を伴うミオクローヌステんかん (MERRF)	:	:
RD021:006	レーバー病	6870:Leber hereditary optic neuropathy	104:Leber hereditary optic neuropathy
RD021:006_1	レーバー (レーベル) ・プラス (LHON-Plus)	:	99718:Leber plus disease
RD021:007	生化学的異常が明らかになったミトコンドリア病 (複合体 I、複合体 II 欠損症等)	:	:
RD021:008	原因不明な高乳酸血症	:	:
RD021:009	その他	:	:
RD021:009_1	?糖尿病難聴症候群	:	:
RD021:009_2	?ニューロパシー、運動失調、網膜色素変性症候群	:	:
RD021:009_3	?母性遺伝性リー脳症	3671:Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	:
RD021:009_4	?家族性両側線条体壊死/ミトコンドリア線条体黒質変性	10665:Familial bilateral striatal necrosis	:
RD021:009_5	?ルフト病	:	:
RD021:009_6	?アミノグリコシド感受性難聴	:	:
RD021:009_7	?ミトコンドリアDNA多量欠失症候群	:	:
RD022:001	もやもや病	7064:Moyamoya disease	2573:Moyamoya disease
RD023:001	プリオン病	:	:
RD023:001_1	孤発性プリオン病	:	:
RD023:001_2	遺伝性プリオン病	:	:
RD023:001_3	獲得性プリオン病	:	:
RD023:002	クロイツフェルトヤコブ病	6956:Creutzfeldt-Jakob disease	:
RD023:002_1	特発性(孤発性)クロイツフェルトヤコブ病	:	:
RD023:002_2	遺伝性クロイツフェルトヤコブ病	:	:
RD023:002_3	家族性クロイツフェルトヤコブ病	:	:
RD023:002_4	医原性クロイツフェルトヤコブ病	:	:
RD023:002_5	変異型クロイツフェルトヤコブ病	:	:
RD023:003	ゲルストマン ストロイスラー シャインカー病	7690:Gerstmann-Straussler-Scheinker disease	356:Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome
RD023:004	致死性家族性不眠症	6429:Fatal familial insomnia	466:Fatal familial insomnia
RD023:005	クルー病	:	:
RD024:001	亜急性硬化性全脳炎	7708:Subacute sclerosing panencephalitis	2806:Subacute sclerosing leukoencephalitis
RD025:001	進行性多巣性白質脳症	7468:Progressive multifocal leukoencephalopathy	217260:Progressive multifocal leukoencephalopathy
RD026:001	HTLV-1関連脊髄症	9645:Human T-cell leukemia virus type 1	289326:Tropical spastic paraparesis
RD027:001	特発性基底核石灰化症	:	1980:Bilateral striopallidodentate calcinosis
RD027:002	ファール病	:	:
RD027:003	家族性特発性基底核石灰化症	:	:
RD027:004	原発性家族性脳石灰化	6406:Primary Familial Brain Calcification	1980:Bilateral striopallidodentate calcinosis
RD028:001	全身性アミロイドーシス	5797:AL amyloidosis	85443:AL amyloidosis
RD028:002	免疫グロブリン性アミロイドーシス	5797:AL amyloidosis	85443:AL amyloidosis
RD028:003	家族性アミロイドーシス	6611:Hereditary amyloidosis 656:Familial transthyretin amyloidosis	:
RD028:004	老人性トランスサイレチン型 (TTR) アミロイドーシス	:	330001:Wild type ATTR amyloidosis
RD028:004_1	原発性アミロイドーシス	:	85443:AL amyloidosis
RD028:004_2	反応性AAアミロイドーシス	:	:
RD028:004_3	続発性アミロイドーシス	:	85445:AA amyloidosis
RD028:004_4	老人性トランスサイレチン型アミロイドーシス	:	:
RD028:004_5	家族性アミロイドニューロパチー	:	:
RD029:001	ウルリッヒ病	4769:Ullrich congenital muscular dystrophy	75840:Congenital muscular dystrophy, Ullrich type
RD029:001_1	Collagen VI 関連ミオパチー (重症型)	:	:

RD030:001	遠位型ミオパチー	:	599:Distal myopathy
RD030:002	三好型ミオパチー	9676:Miyoshi myopathy	45448:Miyoshi myopathy
RD030:003	線取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	9493:Inclusion body myopathy 2	602:GNE myopathy
RD030:004	眼咽頭遠位型ミオパチー	12592:Oculopharyngodistal myopathy	98897:Oculopharyngodistal myopathy
RD031:001	ベスレムミオパチー	873:Bethlem myopathy	610:Bethlem myopathy
RD032:001	自己貪食空胞性ミオパチー	:	:
RD032:002	Danon病	9730:Danon disease	34587:Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency
RD032:003	過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー	3892:X-linked myopathy with excessive autophagy	25980:X-linked myopathy with excessive autophagy
RD033:001	シュワルツ ヤンベル症候群	250:Schwartz Jampel syndrome	800:Schwartz-Jampel syndrome
RD033:002	Stuve-Wiedemann症候群	5045:Stuve-Wiedemann syndrome	:
RD033:002_1	軟骨異栄養性筋強直症	250:Schwartz Jampel syndrome	800:Schwartz-Jampel syndrome
RD033:002_2	シュワルツヤンベル症候群1型	:	:
RD033:002_3	シュワルツヤンベル症候群2型	:	:
RD033:002_4	Stuve-Wiedemann 症候群	5045:Stuve-Wiedemann syndrome	:
RD034:001	神経線維腫症	10420:Neurofibromatosis	:
RD034:002	神経線維腫症I型	7866:Neurofibromatosis type 1	636:Neurofibromatosis type 1
RD034:003	神経線維腫症II型	7193:Neurofibromatosis type 2	637:Neurofibromatosis type 2
RD035:001	天疱瘡	7352:Pemphigus	:
RD035:001_1	尋常性天疱瘡	7355:Pemphigus vulgaris	704:Pemphigus vulgaris
RD035:001_2	落葉状天疱瘡	7354:Pemphigus foliaceus	79481:Pemphigus foliaceus
RD035:001_3	腫瘍随伴性天疱瘡	:	63455:Paraneoplastic pemphigus
RD035:001_4	増殖性天疱瘡	:	79479:Pemphigus vegetans
RD035:001_5	紅斑性天疱瘡	:	79480:Pemphigus erythematosus
RD035:001_6	疱疹状天疱瘡	1917:Dermatitis herpetiformis	1656:Dermatitis herpetiformis
RD035:001_7	薬剤誘発性天疱瘡	:	:
RD036:001	表皮水疱症	6359:Epidermolysis bullosa	:
RD036:002	単純型	10752:Epidermolysis bullosa simplex	304:Epidermolysis bullosa simplex
RD036:003	接合部型	2152:Junctional epidermolysis bullosa	79404:Severe generalized junctional epidermolysis bullosa 305:Junctional epidermolysis bullosa
RD036:004	優性栄養障害型	2139:Dominant dystrophic epidermolysis bullosa	:
RD036:005	劣性栄養障害型	:	:
RD036:006	キンドラー症候群	4391:Kindler syndrome	2908:Kindler epidermolysis bullosa
RD036:006_1	単純型表皮水疱症	:	:
RD036:006_10	棘融解型表皮水疱症	:	:
RD036:006_11	劣性単純型表皮水疱症	:	:
RD036:006_12	筋シストロフィー合併型表皮水疱症	:	:
RD036:006_13	致死型表皮水疱症	:	:
RD036:006_14	Kallin型表皮水疱症	:	:
RD036:006_15	劣性疱疹状型表皮水疱症	:	:
RD036:006_16	伴性劣性単純型表皮水疱症	:	:
RD036:006_17	Mendes da Costa型表皮水疱症	:	:
RD036:006_18	接合部型表皮水疱症	:	:
RD036:006_19	劣性接合部型表皮水疱症	:	:
RD036:006_2	優性単純型表皮水疱症	:	:
RD036:006_20	ヘルリッツ (Herlitz) 型表皮水疱症	:	:
RD036:006_21	軽症汎発性萎縮型 (非ヘルリッツ (Herlitz) 型) 表皮水疱症	:	:
RD036:006_22	限局性萎縮型表皮水疱症	:	:
RD036:006_23	反対性萎縮型表皮水疱症	:	:
RD036:006_24	進行型表皮水疱症	:	:
RD036:006_25	瘢痕性接合部型表皮水疱症	:	:
RD036:006_26	PA-JEB症候群表皮水疱症	:	:
RD036:006_27	優性接合部型表皮水疱症	:	:
RD036:006_28	Traupe-Belter-Kolde-Voss型表皮水疱症	:	:
RD036:006_29	優性栄養障害型表皮水疱症	:	:
RD036:006_3	Kobner型表皮水疱症	:	:
RD036:006_30	Cockayne-Touraine型表皮水疱症	:	:
RD036:006_31	Pasini型表皮水疱症	:	:
RD036:006_32	前蹄骨型表皮水疱症	:	:
RD036:006_33	新生児一過性型表皮水疱症	:	:
RD036:006_34	Bart型表皮水疱症	:	:
RD036:006_35	限局型表皮水疱症	:	:
RD036:006_36	優性痒疹型表皮水疱症	:	:
RD036:006_37	劣性栄養障害型表皮水疱症	:	:
RD036:006_38	Hallopeau-Siemens型表皮水疱症	:	:
RD036:006_39	非Hallopeau-Siemens型表皮水疱症	:	:
RD036:006_4	Weber-cockayne型表皮水疱症	:	:
RD036:006_40	限局型表皮水疱症	:	:
RD036:006_41	求心型表皮水疱症	:	:
RD036:006_42	強皮症型表皮水疱症	:	:
RD036:006_43	劣性痒疹型表皮水疱症	:	:
RD036:006_5	Dowling-Meara型表皮水疱症	:	:
RD036:006_6	色素異常型表皮水疱症	:	:
RD036:006_7	色素異常を伴う疱疹状型表皮水疱症	:	:
RD036:006_8	Ogna型表皮水疱症	:	:
RD036:006_9	表在型表皮水疱症	:	:
RD037:001	膿疱性乾癬 (汎発型)	12813:Pustular psoriasis	:
RD037:002	急性汎発性膿疱性乾癬 (von Zumbusch型)	:	:
RD037:003	疱疹性膿疱疹	:	:
RD037:004	稽留性肢端皮膚炎の汎発化	:	:
RD037:005	小児汎発性膿疱性乾癬	:	:
RD038:001	スティーヴンズジョンソン症候群	7700:Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis	36426:Stevens-Johnson syndrome
RD038:001_1	皮膚粘膜眼症候群	:	:
RD039:001	中毒性表皮壊死症	7700:Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis	537:Toxic epidermal necrolysis
RD040:001	高安動脈炎	7730:Takayasu arteritis	3287:Takayasu arteritis
RD040:002	大動脈炎症候群	:	:
RD040:002_1	脈無し病	7730:Takayasu arteritis	:
RD041:001	巨細胞性動脈炎	9615:Giant cell arteritis	397:Giant cell arteritis
RD041:002	側頭動脈炎	9615:Giant cell arteritis	397:Giant cell arteritis
RD042:001	結節性多発動脈炎	7360:Polyarteritis nodosa	767:Polyarteritis nodosa
RD043:001	顕微鏡的多発血管炎	3652:Microscopic polyangiitis	727:Microscopic polyangiitis
RD044:001	多発血管炎性肉芽腫症	7880:Granulomatosis with polyangiitis	900:Granulomatosis with polyangiitis
RD044:001_1	ウェゲナー肉芽腫症;Wegener's granulomatosis	:	:

RD044:001_2	限局型多発血管炎性肉芽腫症	:	:
RD044:001_3	全身型多発血管炎性肉芽腫症	:	:
RD045:001	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	6111:Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	183:Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis
RD045:001_1	チャーグストラウマ症候群	:	:
RD045:001_2	アレルギー性肉芽腫性血管炎	:	:
RD046:001	悪性関節リウマチ	:	:
RD046:001_1	全身性動脈炎型悪性関節リウマチ	:	:
RD046:001_2	末梢動脈炎型悪性関節リウマチ	:	:
RD047:001	バージャー病	5969:Buerger disease	36258:Buerger disease
RD047:001_1	閉塞性血栓血管炎	5969:Buerger disease	36258:Buerger disease
RD047:001_2	ビュルガー病	:	:
RD048:001	原発性抗リン脂質抗体症候群	:	:
RD048:001_1	劇症型抗リン脂質抗体症候群	:	:
RD049:001	全身性エリテマトーデス	10253:Lupus	536:Systemic lupus erythematosus
RD050:001	皮膚筋炎/多発性筋炎	6263:Dermatomyositis 7425:Polymyositis	221:Dermatomyositis 732:Polymyositis
RD050:002	皮膚筋炎	6263:Dermatomyositis	221:Dermatomyositis
RD050:003	多発性筋炎	7425:Polymyositis	732:Polymyositis
RD051:001	全身性強皮症	9748:Systemic sclerosis 10308:Scleroderma	90291:Systemic sclerosis 801:Scleroderma
RD051:002	びまん性皮膚硬化型	9751:Diffuse cutaneous systemic sclerosis	:
RD051:003	限局性皮膚硬化型	:	:
RD052:001	混合性結合組織病	7051:Mixed connective tissue disease	809:Mixed connective tissue disease
RD053:001	シェーグレン症候群	10252:Sjogren syndrome	:
RD053:001_1	一次性シェーグレン症候群	:	289390:Primary Sjogren syndrome
RD053:001_2	腺型シェーグレン症候群	:	:
RD053:001_3	腺外型シェーグレン症候群	:	:
RD053:001_4	二次性シェーグレン症候群	:	:
RD054:001	成人スチル病	:	:
RD055:001	再発性多発軟骨炎	7417:Relapsing polychondritis	728:Relapsing polychondritis
RD056:001	ベーチェット病	:	:
RD056:001_1	完全型ベーチェット病	:	:
RD056:001_2	不全型ベーチェット病	:	:
RD056:001_3	特殊型ベーチェット病	:	:
RD056:001_4	腸管(型)ベーチェット病	:	:
RD056:001_5	血管(型)ベーチェット病	:	:
RD056:001_6	神経(型)ベーチェット病	:	:
RD057:001	特発性拡張型心筋症	221:Dilated cardiomyopathy	:
RD058:001	肥大型心筋症	:	:
RD058:001_1	非閉塞性肥大型心筋症	:	:
RD058:001_2	閉塞性肥大型心筋症	:	:
RD058:001_3	心室中部閉塞性肥大型心筋症	:	:
RD058:001_4	心尖部肥大型心筋症	:	:
RD058:001_5	拡張相肥大型心筋症	:	:
RD059:001	拘束型心筋症	:	217632:Restrictive cardiomyopathy
RD060:001	再生不良性貧血	5836:Aplastic anemia	182040:Aplastic anemia
RD060:001_1	特発性再生不良性貧血	5836:Aplastic anemia	88:Idiopathic aplastic anemia
RD061:001	自己免疫性溶血性貧血	5870:Autoimmune hemolytic anemia	98375:Autoimmune hemolytic anemia
RD061:002	温式自己免疫性溶血性貧血	:	90033:Autoimmune hemolytic anemia, warm type
RD061:003	寒冷凝集素症	6130:Cold agglutinin disease	56425:Cold agglutinin disease
RD061:004	寒冷ヘモグロビン尿症	7335:Paroxysmal cold hemoglobinuria	90035:Paroxysmal cold hemoglobinuria
RD061:005	混合型	:	90036:Mixed-type autoimmune hemolytic anemia
RD061:006	エワンス(Evans)症候群	6389:Evans syndrome	1959:Evans syndrome
RD062:001	発作性夜間ヘモグロビン尿症	7337:Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	447:Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria
RD062:001_1	臨床的発作性夜間ヘモグロビン尿症	:	:
RD062:001_2	古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症	:	:
RD062:001_3	骨髄不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症	:	:
RD062:001_4	混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症	:	:
RD063:001	特発性血小板減少性紫斑病	5194:Idiopathic thrombocytopenic purpura	:
RD063:001_1	一次性免疫性血小板減少症	:	:
RD064:001	血栓性血小板減少性紫斑病	:	54057:Thrombotic thrombocytopenic purpura
RD064:002	先天性TTP	9430:Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	93583:Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura 93585:Immune-mediated thrombotic thrombocytopenic
RD064:003	後天性TTP	:	93583:Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura
RD064:003_1	先天性血栓性血小板減少性紫斑病	9430:Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	93583:Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura
RD064:003_2	後天性血栓性血小板減少性紫斑病	:	93585:Immune-mediated thrombotic thrombocytopenic
RD065:001	原発性免疫不全症候群	:	101997:Primary immunodeficiency
RD065:002	X連鎖重症複合免疫不全症	5618:X-linked severe combined immunodeficiency	:
RD065:003	網膜異形成症	8625:Reticular dysgenesis	33355:Reticular dysgenesis
RD065:004	アデノシンデアミナーゼ欠損症	5748:Adenosine deaminase deficiency	:
RD065:005	オームン症候群	8198:Omenn syndrome	39041:Omenn syndrome
RD065:006	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	4606:Purine nucleoside phosphorylase deficiency	760:Purine nucleoside phosphorylase deficiency
RD065:007	CD8欠損症	:	:
RD065:008	ZAP-70欠損症	387:ZAP-70 deficiency	:
RD065:009	MHCクラスI欠損症	:	34592:Immunodeficiency by defective expression of MHC
RD065:010	MHCクラスII欠損症	:	572:Immunodeficiency by defective expression of MHC class
RD065:011	複合免疫不全症	:	:
RD065:012	ウィスコット オルドリッチ症候群	7895:Wiskott Aldrich syndrome	906:Wiskott-Aldrich syndrome
RD065:013	毛細血管拡張性運動失調症	:	:
RD065:014	ナイミーヘン染色体不安定症候群	3904:Nijmegen breakage syndrome	647:Nijmegen breakage syndrome
RD065:015	ブルーム症候群	915:Bloom syndrome	125:Bloom syndrome
RD065:016	ICF症候群	2945:ICF syndrome	2268:ICF syndrome
RD065:017	PMS2異常症	:	:
RD065:018	RIDDLE症候群	:	420741:RIDDLE syndrome
RD065:019	シムケ症候群	4984:Schimke immunoosseous dysplasia	1830:Schimke immuno-osseous dysplasia
RD065:020	ネザートン症候群	7182:Netherton syndrome	634:Netherton syndrome
RD065:021	胸腺低形成症候群	10299:22q11.2 deletion syndrome	567:22q11.2 deletion syndrome
RD065:022	高IgE症候群	10956:Hyper IgE syndrome	331223:Hyper-IgE syndrome
RD065:023	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	:	:
RD065:024	先天性角化不全症	10905:Dyskeratosis congenita	1775:Dyskeratosis congenita
RD065:025	X連鎖無ガンマグロブリン血症	:	:
RD065:026	分類不能型免疫不全症	6140:Common variable immunodeficiency	1572:Common variable immunodeficiency

RD065:027	高IgM症候群	73:Immunodeficiency with hyper IgM type 1	:
RD065:028	IgGサブクラス欠損症	:	183675:Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency
RD065:029	選択的IgA欠損症	10197>Selective IgA deficiency	:
RD065:030	特異抗体産生不全症	:	:
RD065:031	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	:	:
RD065:032	チェディアック 東症候群	6035:Chediak-Higashi syndrome	:
RD065:033	X連鎖リンパ増殖症候群	10915:X-linked lymphoproliferative syndrome	:
RD065:033_1	SAP欠損症	:	538931:X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency
RD065:033_2	XIAP欠損症	10916:X-linked lymphoproliferative syndrome 2	:
RD065:034	自己免疫性リンパ増殖症候群	8686:Autoimmune lymphoproliferative syndrome	3261:Autoimmune lymphoproliferative syndrome
RD065:037	家族性血球貪食症候群	:	:
RD065:037_1	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	:	:
RD065:037_2	IPEX症候群	1850:Immunodysregulation, polyendocrinopathy and enteropathy X-linked	37042:Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome
RD065:037_3	CD25欠損症	:	:
RD065:037_4	ITCH欠損症	:	:
RD065:038	原発性食細胞機能不全症及び欠損症	:	:
RD065:039	重症先天性好中球減少症	13592:Severe congenital neutropenia	42738:Severe congenital neutropenia
RD065:040	周期性好中球減少症	6229:Cyclic neutropenia	2686:Cyclic neutropenia
RD065:040_1		:	:
RD065:040_2		10913:Griscelli syndrome	381:Griscelli syndrome
RD065:040_3		:	:
RD065:040_4		9297:WHIM syndrome	51636:WHIM syndrome
RD065:040_5		:	79259:Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type 1b
RD065:041	慢性的経過をたどる好中球減少症	:	2968:Leukocyte adhesion deficiency
RD065:042	白血球接着不全症	4863:Shwachman-Diamond syndrome	811:Shwachman-Diamond syndrome
RD065:043	シュワッハマン ダイヤモンド症候群	6100:Chronic granulomatous disease	379:Chronic granulomatous disease
RD065:044	慢性肉芽腫症	3868:Myeloperoxidase deficiency	2587:Myeloperoxidase deficiency
RD065:045	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	:	:
RD065:046	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	:	98813:Hypohidrotic ectodermal dysplasia with
RD065:047	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	10311:IRAK-4 deficiency	70592:Immunodeficiency due to interleukin-1 receptor-associated kinase-4 deficiency
RD065:048	IRAK4欠損症	:	:
RD065:049	IMyD88欠損症	12313:Familial chronic mucocutaneous candidiasis	1334:Chronic mucocutaneous candidiasis
RD065:049_1		6357:Epidermodyplasia verruciformis	302:Epidermodyplasia verruciformis
RD065:049_2		6649:Herpes simplex encephalitis	:
RD065:049_3		1077:Autosomal recessive candidiasis familial chronic mucocutaneous	:
RD065:049_4		:	:
RD065:051	先天性補体欠損症	:	:
RD065:052	C1q欠損症	12958:C1q deficiency	:
RD065:053	C1r欠損症	:	:
RD065:054	C1s欠損症	:	:
RD065:055	C2欠損症	:	:
RD065:056	C3欠損症	:	280133:Complement component 3 deficiency
RD065:057	C4欠損症	:	:
RD065:058	C5欠損症	:	:
RD065:059	C6欠損症	:	:
RD065:060	C7欠損症	:	:
RD065:061	C8欠損症	:	:
RD065:062	C9欠損症	:	:
RD065:063	Factor D欠損症	:	:
RD065:064	Properdin欠損症	4513:Properdin deficiency	2966:Properdin deficiency
RD065:065	Factor I欠損症	:	:
RD065:066	Factor H欠損症	:	:
RD065:067	MASP1欠損症	:	:
RD065:068	3MC症候群	1118:3MC syndrome	293843:3MC syndrome
RD065:069	MASP2欠損症	:	:
RD065:070	Ficolin3関連免疫不全症	:	:
RD065:071	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 1型	5979:Hereditary angioedema	100050:Hereditary angioedema type 1
RD065:072	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 2型	:	100051:Hereditary angioedema type 2
RD065:073	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 3型	:	100054:F12-related hereditary angioedema with normal
RD066:001	IgA腎症	863:IgA nephropathy	34145:NON RARE IN EUROPE: Berger disease
RD066:001_1	IgA腎炎	863:IgA nephropathy	34145:NON RARE IN EUROPE: Berger disease
RD066:001_2	IgA-IgG腎症;IgA-IgG nephropathy	:	:
RD067:001	多発性嚢胞腎	7419:Polycystic kidney disease	:
RD067:002	常染色体優性多発性嚢胞腎	:	:
RD067:003	常染色体劣性多発性嚢胞腎	:	:
RD067:003_1	嚢胞腎	:	:
RD068:001	黄色靱帯骨化症	:	:
RD069:001	後縦靱帯骨化症	:	:
RD070:001	広範脊柱管狭窄症	:	:
RD071:001	特発性大腿骨頭壊死症	:	:
RD072:001	下垂体性ADH分泌異常症	10306:Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone	:
RD072:002	中枢性尿崩症	6015:Central diabetes insipidus	178029:Central diabetes insipidus
RD072:003	バソプレシン分泌過剰症	:	:
RD072:003_1	バソプレシン分泌低下症	:	:
RD072:003_2	完全型中枢性尿崩症	:	:
RD072:003_3	部分型中枢性尿崩症	:	:
RD073:001	下垂体性TSH分泌亢進症	:	91347:TSH-secreting pituitary adenoma
RD074:001	下垂体性PRL分泌亢進症	4508:Prolactinoma	2965:Prolactinoma
RD075:001	クッシング病	12867:ACTH-secreting pituitary adenoma	96253:Cushing disease
RD076:001	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	:	:
RD076:002	中枢性思春期早発症	:	759:Central precocious puberty
RD076:003	下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍	:	:
RD077:001	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	:	:
RD078:001	下垂体前葉機能低下症	2917:Hypopituitarism	:
RD078:002	ゴナドトロピン分泌低下症	:	:
RD078:003	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症	:	:

RD078:004	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症	10129:Thyrotropin deficiency, isolated	:
RD078:005	成長ホルモン（GH）分泌不全症	6552:Growth hormone deficiency	:
RD078:006	GH分泌不全性低身長症（小児）	:	:
RD078:007	成人GH分泌不全症	:	:
RD078:008	プロラクチン（PRL）分泌低下症	:	:
RD078:008_1	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）分泌低下症;	:	:
RD078:008_2	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症;	:	:
RD078:008_3	成長ホルモン（GH）分泌不全症;	:	:
RD078:008_4	プロラクチン分泌低下症	:	:
RD079:001	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	:	391665:Homozygous familial hypercholesterolemia
RD080:001	甲状腺ホルモン不応症	301:Generalized resistance to thyroid hormone	3221:Generalized resistance to thyroid hormone
RD080:001_1	レフトブ症候群	:	:
RD081:001	先天性副腎皮質酵素欠損症	1467:Congenital adrenal hyperplasia	418:Congenital adrenal hyperplasia
RD081:002	先天性リポイド過形成症	1465:Congenital lipid adrenal hyperplasia	:
RD081:003	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素（3β-HSD）欠損症	:	:
RD081:004	21-水酸化酵素欠損症	5757:21-hydroxylase deficiency	:
RD081:005	11β-水酸化酵素欠損症	:	:
RD081:006	17α-水酸化酵素欠損症	:	:
RD081:007	P450オキシドレタクターゼ(POR)欠損症	:	:
RD081:008	アルドステロン合成酵素欠損症	:	99763:OBSOLETE: Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1
RD082:001	先天性副腎低形成症	555:X-linked adrenal hypoplasia congenita	595337:Adrenal hypoplasia congenita
RD082:002	DAX-1異常症（X連鎖性）	555:X-linked adrenal hypoplasia congenita	95702:X-linked adrenal hypoplasia congenita
RD082:003	SF-1/Ad4BP異常症（常染色体性）	:	:
RD082:004	IMAge症候群（原因不明）	12312:IMAge syndrome	85173:IMAge syndrome
RD083:001	アジソン病	5740:Addison's disease	85138:Addison disease
RD083:002	多腺性自己免疫症候群	:	282196:Autoimmune polyendocrinopathy
RD083:003	HAM症候群	:	3453:Autoimmune polyendocrinopathy type 1
RD083:004	シュミット症候群	7611:Autoimmune polyglandular syndrome type 2	3143:Autoimmune polyendocrinopathy type 2
RD083:004_1	特発性アジソン病	:	:
RD083:004_2	アジソン病I型	:	3453:Autoimmune polyendocrinopathy type 1
RD083:004_3	部分的アジソン病	:	:
RD084:001	サルコイドーシス	7607:Sarcoidosis	797:Sarcoidosis
RD085:001	特発性間質性肺炎	:	98300:Idiopathic interstitial pneumonia
RD085:002	特発性肺線維症	8609:Idiopathic pulmonary fibrosis	2032:Idiopathic pulmonary fibrosis
RD085:003	通常型間質性肺炎	:	:
RD085:004	非特異性間質性肺炎	:	91364:Non-specific interstitial pneumonia
RD085:005	急性間質性肺炎	12835:Acute interstitial pneumonia	79126:Acute interstitial pneumonia
RD085:006	びまん性肺胞傷害	:	:
RD085:007	特発性器質性肺炎	1620:Cryptogenic organizing pneumonia	1302:Cryptogenic organizing pneumonia
RD085:008	器質性肺炎	5961:Bronchiolitis obliterans organizing pneumonia	:
RD085:009	剥離性間質性肺炎	:	98852:Desquamative interstitial pneumonia
RD085:010	呼吸細気管支炎関連間質性肺炎	:	79127:Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease
RD085:011	リンパ球性間質性肺炎	:	79128:Lymphoid interstitial pneumonia
RD086:001	肺動脈性肺高血圧症	7501:Pulmonary arterial hypertension	182090:Pulmonary arterial hypertension
RD086:002	特発性肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:003	遺伝性肺高血圧症	:	:
RD086:004	アイゼンメンジャー症候群	6323:Eisenmenger syndrome	97214:Eisenmenger syndrome
RD086:004_1	膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:004_2	先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:004_3	門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:004_4	HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:004_5	薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD086:004_6	呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症	:	:
RD087:001	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	:	199241:Pulmonary capillary hemangiomatosis
RD087:002	肺静脈閉塞症	:	:
RD087:003	肺毛細血管腫症	:	199241:Pulmonary capillary hemangiomatosis
RD088:001	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	13124:Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	70591:Chronic thromboembolic pulmonary hypertension
RD088:001_1	特発性慢性肺血栓塞栓性（肺高血圧型）	:	:
RD089:001	リンパ脈管筋腫症	3319:Lymphangioleiomyomatosis	538:Lymphangioleiomyomatosis
RD089:001_1	結節性硬化症に伴って発生するリンパ脈管筋腫症	:	:
RD089:001_2	孤発性リンパ脈管筋腫症	:	:
RD090:001	網膜色素変性症	5694:Retinitis pigmentosa	791:Retinitis pigmentosa
RD090:002	杆体ジストロフィ	:	:
RD090:003	杆体錐体ジストロフィ	10790:Cone-rod dystrophy	1872:Cone rod dystrophy
RD091:001	バッドキアリ症候群	5968:Budd-Chiari syndrome	131:Budd-Chiari syndrome
RD091:001_1	原発性バッドキアリ症候群	:	:
RD091:001_2	二次性バッドキアリ症候群	:	:
RD092:001	特発性門脈圧亢進症	5888:Banti's syndrome	:
RD093:001	原発性胆汁性胆管炎	7459:Primary biliary cholangitis	186:Primary biliary cholangitis
RD093:001_1	症候性原発性胆汁性胆管炎	:	:
RD093:001_2	無症候性原発性胆汁性胆管炎	:	:
RD094:001	原発性硬化性胆管炎	1280:Primary sclerosing cholangitis	171:Primary sclerosing cholangitis
RD094:001_1	肝内型原発性硬化性胆管炎	:	:
RD094:001_2	肝外型原発性硬化性胆管炎	:	:
RD094:001_3	肝内外型原発性硬化性胆管炎	:	:
RD095:001	自己免疫性肝炎	5871:Autoimmune hepatitis	2137:Autoimmune hepatitis
RD096:001	クローン病	:	:
RD096:001_1	回腸末端炎	:	:
RD097:001	潰瘍性大腸炎	:	:
RD098:001	好酸球性消化管疾患	9142:Eosinophilic gastroenteritis	402035:Eosinophilic colitis 2070:Eosinophilic gastroenteritis
RD098:002	新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎	:	:
RD098:003	好酸球性食道炎	9142:Eosinophilic gastroenteritis	:
RD098:004	好酸球性胃腸炎	9142:Eosinophilic gastroenteritis	2070:Eosinophilic gastroenteritis
RD098:004_1	好酸球性消化管疾患（新生児-乳児）	:	:
RD098:004_2	好酸球性消化管疾患（小児-成人）	:	:
RD099:001	慢性特発性偽性腸閉塞症	:	:
RD100:001	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	3442:Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis	2241:Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis
RD101:001	腸管神経節細胞減少症	:	:
RD102:001	ルビンシュタインテイビ症候群	7593:Rubinstein-Taybi syndrome	783:Rubinstein-Taybi syndrome
RD102:001_1	ヒストンアセチル化異常症	:	:

RD103:001	CFC症候群	9146:Cardiofaciocutaneous syndrome	1340:Cardiofaciocutaneous syndrome
RD103:001_1	心臓 顔 皮膚症候群	:	:
RD104:001	コストロ症候群	1550:Costello syndrome	3071:Costello syndrome
RD105:001	チャージ症候群	29:CHARGE syndrome	138:CHARGE syndrome
RD106:001	クリオピリン関連周期熱症候群	10927:Cryopyrin-associated periodic syndrome	208650:Cryopyrin-associated periodic syndrome
RD106:002	家族性寒冷自己炎症性症候群	9535:Familial cold autoinflammatory syndrome	47045:Familial cold urticaria
RD106:003	マックル ウェルズ症候群	:	:
RD106:004	慢性乳児神経皮膚関節症候群	1356:Neonatal Onset Multisystem Inflammatory disease	1451:CINCA syndrome
RD106:005	新生児期発症多臓器系炎症性疾患	1356:Neonatal Onset Multisystem Inflammatory disease	1451:CINCA syndrome
RD107:001	若年性特発性関節炎	10966:Systemic onset juvenile idiopathic arthritis	85414:Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis
RD107:001_1	全身型若年性特発性関節炎	10966:Systemic onset juvenile idiopathic arthritis	85414:Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis
RD107:001_2	関節型若年性特発性関節炎	:	:
RD108:001	TNF受容体関連周期性症候群	8457:Tumor necrosis factor receptor-associated periodic	:
RD109:001	非典型溶血性尿毒症症候群	8702:Atypical hemolytic uremic syndrome	2134:Atypical hemolytic uremic syndrome
RD110:001	ブラウ症候群	304:Blau syndrome	90340:Blau syndrome 90341:Early-onset sarcoidosis
RD110:001_1	NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患	:	:
RD110:001_2	若年発症サルコイドーシス;early-onset sarcoidosis	:	:
RD111:001	先天性ミオパチー	5898:Myopathy congenital	97245:Congenital myopathy
RD111:002	ネマリンミオパチー	12033:Nemaline myopathy	607:Nemaline myopathy
RD111:003	セントラルコア病	6014:Central core disease	597:Central core disease
RD111:004	ミニコア病	:	:
RD111:005	マルチミニコア病	:	:
RD111:006	ミオチューブラーミオパチー	:	:
RD111:007	中心核ミオパチー	101:Centronuclear myopathy	595:Centronuclear myopathy
RD111:008	先天性筋線維タイプ不均等症	6161:Congenital fiber type disproportion	2020:Congenital fiber-type disproportion myopathy
RD111:008_1	中心核病	101:Centronuclear myopathy	595:Centronuclear myopathy
RD112:001	マリネスコシエーグレン症候群	8341:Marinesco-Sjogren syndrome	559:Marinesco-Sjogren syndrome
RD113:001	筋ジストロフィー	7922:Muscular dystrophy	98473:Muscular dystrophy
RD113:002	ジストロフィン異常症	:	:
RD113:003	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	6291:Duchenne muscular dystrophy	98896:Duchenne muscular dystrophy
RD113:004	ベッカー型筋ジストロフィー	5900:Becker muscular dystrophy	98895:Becker muscular dystrophy
RD113:005	肢帯型筋ジストロフィー	6907:Limb-girdle muscular dystrophy	263:Limb-girdle muscular dystrophy
RD113:006	ミオチリン異常症	:	209224:Myotilinopathy
RD113:007	ラミン異常症	:	98301:Laminopathy
RD113:008	カベオリン異常症	:	265:Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 207078:Qualitative or quantitative defects of caveolin-3
RD113:009	デスミン異常症	:	98909:Desminopathy
RD113:010	サルコグリカン異常症	:	207052:Qualitative or quantitative defects of sarcoglycan
RD113:011	g-ジストログリカン異常症	:	:
RD113:012	先天性筋ジストロフィー	9138:Congenital muscular dystrophy	97242:Congenital muscular dystrophy
RD113:013	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	9941:Facioscapulohumeral muscular dystrophy	269:Facioscapulohumeral dystrophy
RD113:014	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー	6329:Emery-Dreifuss muscular dystrophy	261:Emery-Dreifuss muscular dystrophy
RD113:015	眼咽頭筋型筋ジストロフィー	7245:Oculopharyngeal muscular dystrophy	270:Oculopharyngeal muscular dystrophy
RD113:016	福山型先天性筋ジストロフィー	:	:
RD113:017	Walker-Warburg症候群	2599:Walker-Warburg syndrome	899:Walker-Warburg syndrome
RD113:018	Muscle-Eye-Brain病	156:Muscle eye brain disease	588:Muscle-eye-brain disease
RD113:019	筋強直性ジストロフィー	10419:Myotonic dystrophy	206647:Myotonic dystrophy
RD113:020	インテグリン欠損型先天性筋ジストロフィー	:	:
RD113:021	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	3843:Congenital muscular dystrophy type 1A	:
RD113:022	Ullrich型先天性筋ジストロフィー	4769:Ullrich congenital muscular dystrophy	:
RD113:023	強直性脊椎症候群	4723:Rigid spine syndrome	97244:Rigid spine syndrome
RD113:024	ダイナミン2欠損型先天性筋ジストロフィー	:	:
RD113:025	テレソニン欠損型先天性筋ジストロフィー	:	:
RD113:026	ミトコンドリア異常を伴う先天性筋ジストロフィー	10317:Muscular dystrophy, congenital, megaconial type	280671:Megaconial congenital muscular dystrophy
RD113:026_1	女性ジストロフィン異常症	:	:
RD113:026_10	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー5	:	:
RD113:026_11	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー6	:	:
RD113:026_12	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー7	:	:
RD113:026_13	肢帯型筋ジストロフィー1A	:	:
RD113:026_14	肢帯型筋ジストロフィー1B	:	:
RD113:026_15	肢帯型筋ジストロフィー1C	:	:
RD113:026_16	肢帯型筋ジストロフィー1D	:	:
RD113:026_17	肢帯型筋ジストロフィー1E	:	:
RD113:026_18	肢帯型筋ジストロフィー1F	:	:
RD113:026_19	肢帯型筋ジストロフィー1G	:	:
RD113:026_2	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1	:	:
RD113:026_20	肢帯型筋ジストロフィー1H	:	:
RD113:026_21	肢帯型筋ジストロフィー2A	:	:
RD113:026_22	肢帯型筋ジストロフィー2B	:	:
RD113:026_23	肢帯型筋ジストロフィー2C	:	:
RD113:026_24	肢帯型筋ジストロフィー2D	:	:
RD113:026_25	肢帯型筋ジストロフィー2E	:	:
RD113:026_26	肢帯型筋ジストロフィー2F	:	:
RD113:026_27	肢帯型筋ジストロフィー2G	:	:
RD113:026_28	肢帯型筋ジストロフィー2H	:	:
RD113:026_29	肢帯型筋ジストロフィー2I	:	:
RD113:026_3	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2	:	:
RD113:026_30	肢帯型筋ジストロフィー2J	:	:
RD113:026_31	肢帯型筋ジストロフィー2K	:	:
RD113:026_32	肢帯型筋ジストロフィー2L	:	:
RD113:026_33	肢帯型筋ジストロフィー2M	:	:
RD113:026_34	肢帯型筋ジストロフィー2N	:	:
RD113:026_35	肢帯型筋ジストロフィー2O	:	:
RD113:026_36	肢帯型筋ジストロフィー2P	:	:
RD113:026_37	肢帯型筋ジストロフィー2Q	:	:
RD113:026_38	肢帯型筋ジストロフィー2R	:	:
RD113:026_39	肢帯型筋ジストロフィー2S	:	:
RD113:026_4	筋強直性ジストロフィー1	:	:
RD113:026_40	肢帯型筋ジストロフィー2T	:	:
RD113:026_5	筋強直性ジストロフィー2	:	:
RD113:026_6	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー1	:	:

RD113:026_7	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー2	:	:
RD113:026_8	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー3	:	:
RD113:026_9	エメリー ドレイフス型筋ジストロフィー4	:	:
RD114:001	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	:	:
RD114:002	先天性ミオトニー	12301:Myotonia congenita	614:Thomsen and Becker disease
RD114:003	トムゼン病	:	:
RD114:004	ベッカー病	:	:
RD114:005	先天性パラミオトニー	7325:Paramyotonia congenita	684:Paramyotonia congenita of Von Eulenburg
RD114:006	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)	:	:
RD114:006_1	ナトリウムチャネルミオトニー	:	:
RD115:001	遺伝性周期性四肢麻痺	:	:
RD115:002	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	:	:
RD115:003	Andersen-Tawil症候群	9453:Andersen-Tawil syndrome	37553:Andersen-Tawil syndrome
RD115:004	遺伝性高カリウム (正カリウム) 性周期性四肢麻痺	:	:
RD115:004_1	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	:	:
RD116:001	アトピー性脊髄炎	:	:
RD117:001	脊髄空洞症	7725:Syringomyelia	3280:Syringomyelia
RD117:001_1	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	:	:
RD117:001_2	キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症	:	:
RD117:001_3	キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症	:	:
RD117:001_4	頭蓋頸椎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	:	:
RD117:001_5	特発性脊髄空洞症 (成因による分類で上記および続発性を除く)	:	:
RD118:001	脊髄髄膜瘤	3475:Myelomeningocele	93969:Myelomeningocele
RD118:002	脊髄披裂	:	:
RD118:003	脊髄瘤	:	:
RD118:004	脊髄嚢腫	:	268813:Myelocystocele
RD118:004_1	脊髄瘤空洞症	:	:
RD119:001	アイザックス症候群	:	:
RD119:002	モルバン症候群	:	83467:Morvan syndrome
RD119:003	抗VGKC複合体抗体関連脳炎	:	:
RD120:001	遺伝性ジストニア	:	:
RD120:002	DYT1ジストニア	:	:
RD120:003	DYT2ジストニア	:	:
RD120:004	DYT3ジストニア	10533:X-linked dystonia-parkinsonism/Lubag	53351:X-linked dystonia-parkinsonism
RD120:005	DYT4ジストニア	:	:
RD120:006	DYT5ジストニア	9817:Dopa-responsive dystonia	255:Dopa-responsive dystonia
RD120:007	DYT6ジストニア	:	:
RD120:008	DYT7ジストニア	:	:
RD120:009	DYT8ジストニア	:	:
RD120:010	DYT9ジストニア	:	53583:Paroxysmal dystonic choreoathetosis with episodic ataxia and spasticity
RD120:011	DYT10ジストニア	8721:Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis	:
RD120:012	DYT11ジストニア	7139:Myoclonus-dystonia	36899:Myoclonus-dystonia syndrome
RD120:013	DYT12ジストニア	11:Alternating hemiplegia of childhood 9628:Rapid-onset dystonia-parkinsonism	2131:Alternating hemiplegia of childhood 71517:Rapid-onset dystonia-parkinsonism
RD120:014	DYT13ジストニア	:	:
RD120:015	DYT14ジストニア	9817:Dopa-responsive dystonia	255:Dopa-responsive dystonia
RD120:016	DYT15ジストニア	:	:
RD120:017	DYT16ジストニア	:	:
RD120:018	DYT17ジストニア	:	:
RD120:019	DYT18ジストニア	:	:
RD120:020	DYT19ジストニア	:	:
RD120:021	DYT20ジストニア	:	:
RD120:022	NBIA1	6564:Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	157850:Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
RD120:023	NBIA2	10688:Karak syndrome 3957:Infantile neuroaxonal dystrophy	35069:Infantile neuroaxonal dystrophy
RD120:024	NBIA3	10686:Neuroferritinopathy	157846:Neuroferritinopathy
RD120:025	NBIA4	12569:Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration 9499:Aceruloplasminemia	48818:Aceruloplasminemia 289560:Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration
RD120:026	NBIA5	12570:Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration	329284:Beta-propeller protein-associated neurodegeneration
RD120:027	Pantothenate kinase-associated neurodegenerations	10810:Fatty acid hydroxylase-associated neurodegeneration	329308:Fatty acid hydroxylase-associated neurodegeneration
RD120:027_1	HARP症候群 ;HARP syndrome	:	:
RD120:027_10		11:Alternating hemiplegia of childhood	2131:Alternating hemiplegia of childhood
RD120:027_11		10541:Paroxysmal exertion-induced dyskinesia	98811:Paroxysmal exertion-induced dyskinesia
RD120:027_12		:	:
RD120:027_13		:	:
RD120:027_14		3957:Infantile neuroaxonal dystrophy	35069:Infantile neuroaxonal dystrophy
RD120:027_15		3957:Infantile neuroaxonal dystrophy	35069:Infantile neuroaxonal dystrophy
RD120:027_16		3957:Infantile neuroaxonal dystrophy	:
RD120:027_17		10688:Karak syndrome	:
RD120:027_18		10686:Neuroferritinopathy	157846:Neuroferritinopathy
RD120:027_19		12569:Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration 9499:Aceruloplasminemia	48818:Aceruloplasminemia 289560:Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration
RD120:027_2		:	:
RD120:027_3		:	53351:X-linked dystonia-parkinsonism
RD120:027_4		:	:
RD120:027_5		:	:
RD120:027_6		:	:
RD120:027_7		:	:
RD120:027_8		7139:Myoclonus-dystonia	36899:Myoclonus-dystonia syndrome
RD120:027_9		9628:Rapid-onset dystonia-parkinsonism	71517:Rapid-onset dystonia-parkinsonism
RD121:001	神経フェリチン症	10686:Neuroferritinopathy	157846:Neuroferritinopathy
RD122:001	脳表へモジデリン沈着症	:	247245:Superficial siderosis
RD122:001_1	古典型脳表へモジデリン沈着症	:	:
RD123:001	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	10424:Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy	:
RD124:001	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	1049:CADASIL	:

RD125:001	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	:	:
RD126:001	ペリー症候群	10453:Perry syndrome	178509:Perry syndrome
RD127:001	前頭側頭葉変性症	:	:
RD127:002	前頭側頭型認知症	8436:Frontotemporal dementia	282:Frontotemporal dementia
RD127:003	意味性認知症	10792:Semantic dementia	100069:Semantic dementia
RD127:003_1	前頭側頭型認知症 (行動異常型)	7392:Behavioral variant of frontotemporal dementia	275864:Behavioral variant of frontotemporal dementia
RD128:001	ヒッコースタッフ脳幹脳炎	:	79138:Bickerstaff brainstem encephalitis
RD129:001	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	:	363549:Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion
RD130:001	先天性無痛無汗症	:	:
RD130:002	遺伝性感覚自律神経ニューロパチー4型	:	642:Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4
RD130:003	遺伝性感覚自律神経ニューロパチー5型	12328:Hereditary sensory and autonomic neuropathy type V	64752:Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5
RD131:001	アレキサンダー病	5774:Alexander disease	58:Alexander disease
RD131:001_1	大脳優位型アレキサンダー病(1型)	:	363717:Alexander disease type I
RD131:001_2	延髄 脊髄優位型アレキサンダー病(2型)	:	363722:Alexander disease type II
RD131:001_3	中間型アレキサンダー病(3型)	:	:
RD132:001	先天性核上性球麻痺	5598:Worster Drought syndrome	3465:Worster-Drought syndrome
RD132:001_1	ウースタードロー syndrome 症候群	:	:
RD133:001	メビウス症候群	8549:Moebius syndrome	570:Moebius syndrome
RD134:001	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	7627:Septo-optic dysplasia spectrum	3157:Septo-optic dysplasia spectrum
RD135:001	アイカルディ症候群	5764:Aicardi syndrome	50:Aicardi syndrome
RD136:001	片側巨脳症	2637:Hemimegalencephaly	99802:Hemimegalencephaly
RD137:001	限局性皮質異形成	:	:
RD137:002	限局性皮質異形成タイプ1a	:	:
RD137:003	限局性皮質異形成タイプ1b	:	:
RD137:004	限局性皮質異形成タイプ1c	:	:
RD137:005	限局性皮質異形成タイプ2a	:	:
RD137:006	限局性皮質異形成タイプ2b	:	:
RD137:007	限局性皮質異形成タイプ3a	:	:
RD137:008	限局性皮質異形成タイプ3b	:	:
RD137:009	限局性皮質異形成タイプ3c	:	:
RD137:010	限局性皮質異形成タイプ3d	:	:
RD138:001	神経細胞移動異常症	12291:Lissencephaly	48471:Lissencephaly
RD138:002	古典型滑脳症	:	:
RD138:003	異所性灰白質	:	:
RD138:004	皮質下帯状異所性灰白質	:	:
RD138:005	脳室周囲結節状異所性灰白質	:	:
RD138:006	多小脳回	12271:Polymicrogyria	35981:Polymicrogyria
RD138:007	散石様皮質異形成	:	:
RD138:008	裂脳症	166:Schizencephaly	799:Schizencephaly
RD138:009	孔脳症	7430:Porencephaly	2940:Porencephaly
RD138:010	ミラーディカー症候群	3669:Miller-Dieker syndrome	531:Miller-Dieker syndrome
RD138:011	傍シルビウス裂多小脳回	:	:
RD138:012	X連鎖性滑脳症	6914:Lissencephaly X-linked	:
RD138:012_1	無脳回	:	:
RD138:012_2	厚脳回	7300:Pachygyria	:
RD138:012_3	X連鎖性滑脳症	6914:Lissencephaly X-linked	:
RD139:001	先天性大脳白質形成不全症	:	:
RD139:002	ペリツェウスメルツバッハ病	4265:Pelizaeus-Merzbacher disease	702:Pelizaeus-Merzbacher disease
RD139:003	ペリツェウスメルツバッハ様病1	:	:
RD139:004	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症	:	:
RD139:005	18q欠失症候群	:	1600:Monosomy 18q
RD139:006	アランハーンドンタドリ症候群	5617:Allan-Herndon-Dudley syndrome	59:Allan-Herndon-Dudley syndrome
RD139:007	HSP60 chaperon disease	:	280288:Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1
RD139:008	サラ病	:	309334:Salla disease
RD139:009	小脳萎縮と脳梁低形成を伴う慢性的大脳白質形成不全症	:	:
RD139:010	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症	11980:Hyomyelination and congenital cataract	:
RD139:011	失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症	:	:
RD139:012	脱髄型末梢神経炎	:	:
RD139:013	中枢性髄鞘形成不全症	:	:
RD139:014	ワーデンバーグ症候群	5525:Waardenburg syndrome	3440:Waardenburg syndrome
RD139:015	ヒルシュスプリング病	6660:Hirschsprung disease	388:Hirschsprung disease
RD139:015_1	脱髄型末梢神経障害	:	:
RD140:001	ドラベ症候群	10430:Dravet syndrome	33069:Dravet syndrome
RD141:001	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	:	99701:Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal
RD141:001_1	両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	:	:
RD142:001	ミオクロニー欠伸てんかん	:	:
RD143:001	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	:	:
RD144:001	レノックスガスター症候群	9912:Lennox-Gastaut syndrome	2382:Lennox-Gastaut syndrome
RD145:001	ウエスト症候群	7887:West syndrome	3451:Infantile spasms syndrome
RD146:001	大田原症候群	9255:Early Infantile Epileptic Encephalopathy	1934:Early infantile epileptic encephalopathy
RD147:001	早期ミオクロニー脳症	:	1935:Early myoclonic encephalopathy
RD148:001	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	12919:Malignant migrating partial seizures of infancy	:
RD149:001	片側痙攣 片麻痺 てんかん症候群	:	166463:Epilepsy syndrome 86908:Idiopathic hemiconvulsion-hemiplegia syndrome
RD150:001	環状20番染色体症候群	1334:Ring chromosome 20	1444:Ring chromosome 20 syndrome
RD151:001	ラスマッセン脳炎	7527:Rasmussen encephalitis	:
RD152:001	P C D H19関連症候群	:	:
RD153:001	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	11005:Febrile infection-related epilepsy syndrome	163703:Febrile infection-related epilepsy syndrome
RD153:001_1	特異な脳炎 脳症後てんかんの一群 (粟屋、福山型)	11005:Febrile infection-related epilepsy syndrome	163703:Febrile infection-related epilepsy syndrome
RD153:001_2	NORSE症候群	:	:
RD154:001	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	:	:
RD155:001	ランドウクレフナー症候群	6855:Landau-Kleffner syndrome	98818:Landau-Kleffner syndrome
RD156:001	レット症候群	5696:Rett syndrome	778:Rett syndrome
RD156:001_1	典型的レット症候群	:	:
RD156:001_2	非典型的レット症候群	:	:
RD157:001	スタージウェーバー症候群	7706:Sturge-Weber syndrome	3205:Sturge-Weber syndrome
RD158:001	結節性硬化症	7830:Tuberous sclerosis complex	805:Tuberous sclerosis complex
RD159:001	色素性乾皮症	7910:Xeroderma pigmentosum	910:Xeroderma pigmentosum
RD159:002	色素性乾皮症A群	:	:
RD159:003	色素性乾皮症B群	:	:
RD159:004	色素性乾皮症C群	:	:

RD159:005	色素性乾皮症D群	:	:
RD159:006	色素性乾皮症E群	:	:
RD159:007	色素性乾皮症F群	:	:
RD159:008	色素性乾皮症G群	:	:
RD159:009	色素性乾皮症V型	:	:
RD160:001	先天性魚鱗癬	:	:
RD160:002	ケラチン症性魚鱗癬	:	281103:Keratinopathic ichthyosis
RD160:003	表皮融解性魚鱗癬(優性 劣性)	1039:Epidermolytic ichthyosis	:
RD160:004	表在性表皮融解性魚鱗癬	:	455:Superficial epidermolytic ichthyosis
RD160:005	道化師様魚鱗癬	6568:Harlequin ichthyosis	457:Harlequin ichthyosis
RD160:006	道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	:	281097:Autosomal recessive congenital ichthyosis
RD160:007	先天性魚鱗癬様紅皮症	9736:Nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma	:
RD160:008	葉状魚鱗癬	:	:
RD160:009	魚鱗癬症候群	:	:
RD160:010	ネザートン症候群	7182:Netherton syndrome	634:Netherton syndrome
RD160:011	シェーグレンラッソソン症候群	7654:Sjogren-Larsson syndrome	816:Sjogren-Larsson syndrome
RD160:012	KID症候群	:	:
RD160:013	ドルフマンシャナリン症候群	3979:Chanarin-Dorfman syndrome	:
RD160:014	中性脂肪蓄積症	:	165:Neutral lipid storage disease
RD160:015	多発性スルファターゼ欠損症	5061:Multiple sulfatase deficiency	585:Multiple sulfatase deficiency
RD160:016	X連鎖性劣性魚鱗癬症候群	:	461:Recessive X-linked ichthyosis
RD160:017	IBID	:	:
RD160:018	裂毛症	12109:Trichothiodystrophy	33364:Trichothiodystrophy
RD160:019	毛包性魚鱗癬	2355:Ichthyosis, follicular	:
RD160:020	CHILD症候群	6039:CHILD syndrome	139:CHILD syndrome
RD160:021	Conradi-Hunermann-Happle症候群	:	:
RD160:021_1	表皮融解性魚鱗癬(優性 劣性)	1039:Epidermolytic ichthyosis	:
RD161:001	家族性良性慢性天疱瘡	6559:Hailey-Hailey disease	2841:Familial benign chronic pemphigus
RD161:001_1	ヘイリー ヘイリー病	6559:Hailey-Hailey disease	2841:Familial benign chronic pemphigus
RD162:001	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)	5972:Bullous pemphigoid	:
RD162:002	後天性表皮水疱症	6360:Epidermolysis bullosa acquisita	46487:Epidermolysis bullosa acquisita
RD162:002_1	水疱性類天疱瘡	:	:
RD162:002_2	粘膜類天疱瘡	5913:Mucous membrane pemphigoid	46486:Mucous membrane pemphigoid
RD163:001	特発性後天性全身性無汗症	:	:
RD163:002	特発性分節型無汗症	:	:
RD163:003	特発性純粋発汗不全	:	:
RD163:004	特発性汗腺不全	:	:
RD164:001	眼皮膚白皮症	10958:Oculocutaneous albinism	55:Oculocutaneous albinism
RD164:002	ヘルマンスキー バドラック症候群	6643:Hermansky-Pudlak syndrome	79430:Hermansky-Pudlak syndrome
RD164:003	チェディアック 東症候群	6035:Chediak-Higashi syndrome	:
RD164:004	グリゼリ症候群	10913:Griselli syndrome	381:Griselli syndrome
RD164:004_1	非症候型眼皮膚白皮症;non-syndromic Oculocutaneous albinism	:	:
RD165:001	肥厚性皮膚骨膜炎	7299:Pachydermoperiostosis	2796:Pachydermoperiostosis
RD165:001_1	初期型肥厚性皮膚骨膜炎	:	:
RD165:001_2	不全型肥厚性皮膚骨膜炎	:	:
RD165:001_3	完全型肥厚性皮膚骨膜炎	:	:
RD166:001	弾性線維性仮性黄色腫	9643:Pseudoxanthoma elasticum	758:Pseudoxanthoma elasticum
RD167:001	マルファン症候群	6975:Marfan syndrome	558:Marfan syndrome
RD168:001	エーラスダンロス症候群	6322:Ehlers-Danlos syndromes	98249:Ehlers-Danlos syndrome
RD168:002	古典型	:	287:Classical Ehlers-Danlos syndrome
RD168:003	関節型	8507:Classical-like Ehlers-Danlos syndrome 2081:Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	285:Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome
RD168:004	血管型	2082:Vascular Ehlers-Danlos syndrome	286:Vascular Ehlers-Danlos syndrome
RD168:005	後側彎型	2083:Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	536545:Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome
RD168:006	多発関節弛緩型	2084:Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	1899:Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome
RD168:007	皮膚脆弱型	2089:Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome	1901:Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome
RD168:008	デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損型	:	:
RD168:008_1	古典型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_2	関節型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_3	血管型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_4	後側彎型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_5	多発関節弛緩型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_6	皮膚脆弱型エーラスダンロス症候群	:	:
RD168:008_7	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	:	:
RD169:001	メンケス病	1521:Menkes disease	565:Menkes disease
RD170:001	オクシピタルホーン症候群	4017:Occipital horn syndrome	198:Occipital horn syndrome
RD171:001	ウィルソン病	7893:Wilson disease	905:Wilson disease
RD171:001_1	先天性銅過剰症	7893:Wilson disease	905:Wilson disease
RD172:001	低ホスファターゼ症	6734:Hypophosphatasia	436:Hypophosphatasia
RD173:001	VATER症候群	5443:VACTERL association	887:VACTERL/VATER association
RD174:001	那須 ハコラ病	9921:Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy	2770:Nasu-Hakola disease
RD175:001	ウィーバー症候群	7878:Weaver syndrome	3447:Weaver syndrome
RD176:001	コフィン ローリー症候群	6123:Coffin-Lowry syndrome	192:Coffin-Lowry syndrome
RD177:001	ジュベール症候群関連疾患	6802:Joubert syndrome	475:Joubert syndrome
RD177:002	有馬症候群	9455:Joubert syndrome with oculorenal anomalies	2318:Joubert syndrome with oculorenal defect
RD177:003	セニオール ローケン症候群	322:Senior Loken Syndrome	3156:Senior-Loken syndrome
RD177:004	COACH症候群	1410:COACH syndrome	1454:Joubert syndrome with hepatic defect
RD177:005	口-顔-指症候群	10692:Orofaciodigital syndromes	140997:Orofaciodigital syndrome
RD178:001	モワット ウィルソン症候群	9673:Mowat-Wilson syndrome	2152:Mowat-Wilson syndrome
RD179:001	ウィリアムズ症候群	7891:Williams syndrome	904:Williams syndrome
RD180:001	ATR-X症候群	:	847:Alpha-thalassemia-X-linked intellectual disability
RD181:001	クルーゾン症候群	6206:Crouzon syndrome	:
RD182:001	アペール症候群	5833:Apert syndrome	87:Apert syndrome
RD183:001	ファイファー症候群	7380:Pfeiffer syndrome	710:Pfeiffer syndrome
RD183:001_1	ファイファー症候群1型	:	:
RD183:001_2	ファイファー症候群2型	:	:
RD183:001_3	ファイファー症候群3型	:	:
RD184:001	アントレービクスラー症候群	5826:Antley Bixler syndrome	83:Antley-Bixler syndrome
RD185:001	コフィンシリリス症候群	6124:Coffin-Siris syndrome	1465:Coffin-Siris syndrome
RD186:001	ロスムントムソン症候群	4392:Rothmund-Thomson syndrome	2909:Rothmund-Thomson syndrome
RD186:002	ラパデリノ症候群	4637:Rapadilino syndrome	3021:RAPADILINO syndrome

RD186:003	バレージェロルド症候群	1602:Baller-Gerold syndrome	1225:Baller-Gerold syndrome
RD187:001	歌舞伎症候群	6810:Kabuki syndrome	2322:Kabuki syndrome
RD188:001	多脾症候群	:	:
RD189:001	無脾症候群	6795:Ivemark syndrome	:
RD190:001	鰓耳腎症候群	10147:Branchiootorenal syndrome	107:BOR syndrome
RD190:001_1	Branchio-oto-renal症候群	:	:
RD191:001	ウェルナー症候群	7885:Werner syndrome	902:Werner syndrome
RD192:001	コケイン症候群	6122:Cockayne syndrome	191:Cockayne syndrome
RD193:001	ブラダーウィリ症候群	5575:Prader-Willi syndrome	739:Prader-Willi syndrome
RD194:001	ソトス症候群	10091:Sotos syndrome	821:Sotos syndrome
RD195:001	ヌーナン症候群	10955:Noonan syndrome	648:Noonan syndrome
RD196:001	ヤングシンプソン症候群	10892:Blepharophimosis intellectual disability syndromes	:
RD197:001	1p36欠失症候群	6082:Chromosome 1p36 deletion syndrome	1606:1p36 deletion syndrome
RD198:001	4p欠失症候群	7896:Wolf-Hirschhorn syndrome	280:Wolf-Hirschhorn syndrome
RD199:001	5p欠失症候群	6213:Cri du chat syndrome	:
RD200:001	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	5409:Paternal uniparental disomy of chromosome 14	254519:Kagami-Ogata syndrome
RD201:001	アンジェルマン症候群	5810:Angelman syndrome	72:Angelman syndrome
RD202:001	スミス マギニス症候群	8197:Smith-Magenis syndrome	819:Smith-Magenis syndrome
RD203:001	22q11.2欠失症候群	10299:22q11.2 deletion syndrome	567:22q11.2 deletion syndrome
RD204:001	エマヌエル症候群	9835:Emanuel syndrome	96170:Emanuel syndrome
RD204:001_1	22番過剰派生染色体症候群	9835:Emanuel syndrome	96170:Emanuel syndrome
RD204:001_2	11/22混合トリソミー	:	:
RD205:001	脆弱X症候群関連疾患	:	93256:Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome
RD205:001_1	脆弱X随伴振戦 失調症候群	:	93256:Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome
RD206:001	脆弱X症候群	6464:Fragile X syndrome	908:Fragile X syndrome
RD207:001	総動脈幹遺残症	7375:Persistent truncus arteriosus	:
RD207:001_1	総動脈幹遺残症I型	:	:
RD207:001_2	総動脈幹遺残症II型	:	:
RD207:001_3	総動脈幹遺残症III型	:	:
RD207:001_4	総動脈幹遺残症IV型	:	:
RD208:001	修正大血管転位症	:	:
RD209:001	完全大血管転位症	:	:
RD209:001_1	完全大血管転位症I型	:	:
RD209:001_2	完全大血管転位症II型	:	:
RD209:001_3	完全大血管転位症III型	:	:
RD209:001_4	完全大血管転位症IV型	:	:
RD210:001	単心室症	4878:Single ventricular heart	1464:Univentricular heart
RD210:001_1	:	:	:
RD211:001	左心低形成症候群	6739:Hypoplastic left heart syndrome	2248:Hypoplastic left heart syndrome
RD211:001_1	:	:	:
RD212:001	三尖弁閉鎖症	5274:Tricuspid atresia	1209:Tricuspid atresia
RD212:001_1	:	:	:
RD213:001	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	4600:Pulmonary atresia with intact ventricular septum	:
RD213:001_1	:	:	:
RD214:001	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	4588:Pulmonary atresia with ventricular septal defect	1207:Pulmonary atresia with ventricular septal defect
RD214:002	極型ファロー四徴症	:	:
RD215:001	ファロー四徴症	2245:Tetralogy of Fallot	3303:Tetralogy of Fallot
RD216:001	両大血管右室起始症	1908:Double outlet right ventricle	3426:Double outlet right ventricle
RD217:001	エプスタイン病	:	:
RD218:001	アルポート症候群	5785:Alport syndrome	63:Alport syndrome
RD218:001_1	X連鎖型アルポート症候群	:	:
RD218:001_2	常染色体劣性アルポート症候群	:	:
RD219:001	ギャロウェイ モワト症候群	65:Galloway-Mowat syndrome	2065:Galloway-Mowat syndrome
RD220:001	急速進行性糸球体腎炎	:	:
RD221:001	抗糸球体基底膜腎炎	:	375:Anti-glomerular basement membrane disease
RD222:001	一次性ネフローゼ症候群	:	:
RD222:002	微小変化型ネフローゼ症候群	9147:Minimal change disease	:
RD222:003	膜性腎症	9180:Membranous nephropathy	:
RD222:004	巣状分節性糸球体硬化症	6517:Focal segmental glomerulosclerosis	:
RD222:005	膜性増殖性糸球体腎炎	11982:Membranoproliferative glomerulonephritis	:
RD223:001	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	11982:Membranoproliferative glomerulonephritis	54370:Primary membranoproliferative glomerulonephritis
RD223:002	デンスデポジット病	8555:Dense deposit disease	93571:Dense deposit disease
RD223:002_1	一次性膜性増殖性糸球体腎炎I型	:	:
RD223:002_2	メザンギウム増殖性腎炎型(後期ないし前期) 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_3	慢性 巣状型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_4	急性 巣状型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_5	慢性 びまん型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_6	非分葉型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_7	急性 びまん型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_8	管内増殖型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD223:002_9	分葉型 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	:	:
RD224:001	紫斑病性腎炎	:	:
RD225:001	先天性腎性尿崩症	7178:Nephrogenic diabetes insipidus	223:Nephrogenic diabetes insipidus
RD225:001_1	遺伝性腎性尿崩症	:	:
RD226:001	間質性膀胱炎(ハンナ型)	6787:Interstitial cystitis	37202:Interstitial cystitis
RD227:001	オスラー病	6626:Hereditary hemorrhagic telangiectasia	774:Hereditary hemorrhagic telangiectasia
RD227:001_1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	:	:
RD228:001	閉塞性細気管支炎	9551:Bronchiolitis obliterans	:
RD229:001	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	4582:Congenital pulmonary alveolar proteinosis 7499:Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	747:Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis 264675:Hereditary pulmonary alveolar proteinosis
RD229:002	自己免疫性肺胞蛋白症	7499:Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	747:Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis
RD229:003	先天性肺胞蛋白症	4582:Congenital pulmonary alveolar proteinosis	264675:Hereditary pulmonary alveolar proteinosis
RD229:003_1	自己免疫性PAP	:	:
RD229:003_2	先天性PAP	:	:
RD229:003_3	遺伝性肺胞蛋白症	:	:
RD229:003_4	遺伝性PAP	:	:
RD229:003_5	特発性肺胞蛋白症	:	:
RD229:003_6	特発性PAP	:	:
RD230:001	肺胞低換気症候群	6763:Idiopathic pulmonary hemosiderosis	:
RD230:002	肥満低換気症候群の一部(覚醒時の肺胞低換気が持続陽圧 (continuous positive airway pressure: CPAP) 療法による治療	:	:

RD230:003	先天性中枢性低換気症候群	8535:Congenital central hypoventilation syndrome	:
RD230:004	特発性中枢性肺泡低換気症候群（肺泡低換気の主たる病態として呼吸調節系の異常が強く疑われる場合）	:	:
RD230:004_1	肺泡低換気症候群フェノタイプA	:	:
RD230:004_2	肺泡低換気症候群フェノタイプB	:	:
RD230:004_3	原発性肺泡低換気症候群	:	:
RD230:004_4	primary alveolar hypoventilation syndrome	:	:
RD231:001	α1-アンチトリプシン欠乏症	5784:Alpha-1 antitrypsin deficiency	60:Alpha-1-antitrypsin deficiency
RD231:001_1	AAT欠乏症	:	:
RD231:001_2	AAT欠損症	:	:
RD231:001_3	α1-antitrypsin deficiency	:	:
RD232:001	カーニー複合	1119:Carney complex	1359:Carney complex
RD232:001_1	Carney複合	:	:
RD233:001	ウォルフラム症候群	7898:Wolfram syndrome	3463:Wolfram syndrome
RD233:001_1	DIDMOAD症候群	7898:Wolfram syndrome	3463:Wolfram syndrome
RD233:001_2	Wolfram症候群	7898:Wolfram syndrome	3463:Wolfram syndrome
RD234:001	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	11890:Peroxisome biogenesis disorder-Zellweger syndrome spectrum 8398:Peroxisome disorders	68373:Peroxisomal disease 79189:Peroxisome biogenesis disorder
RD234:002	ペルオキシソーム形成異常症（PEX遺伝子異常症）	11890:Peroxisome biogenesis disorder-Zellweger syndrome spectrum	79189:Peroxisome biogenesis disorder
RD234:003	ツェルバーガー症候群	7917:Zellweger syndrome	912:Zellweger syndrome
RD234:004	新生児型副腎白質ジストロフィー	559:Neonatal adrenoleukodystrophy	44:Neonatal adrenoleukodystrophy
RD234:005	乳児レフサム病	4648:Refsum disease, infantile form	772:Infantile Refsum disease
RD234:006	根性点状軟骨異形成症1型	6049:Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1	309789:Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1
RD234:007	ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症	:	:
RD234:008	アシルCoAオキシターゼ欠損症	:	:
RD234:009	D-二硫酵素欠損症	4539:D-bifunctional protein deficiency	:
RD234:010	ステロールキャリアプロテインX欠損症	:	:
RD234:011	2-メチルアシルCoAラセマーゼ欠損症	:	79095:Congenital bile acid synthesis defect type 4
RD234:012	レフサム病	5691:Refsum disease	773:Refsum disease
RD234:013	ブラズマローゲン合成系酵素欠損症	:	:
RD234:014	根性点状軟骨異形成症2型	:	309796:Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 2
RD234:015	根性点状軟骨異形成症3型	:	309803:Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3
RD234:016	原発性高シュウ酸尿症1型	2835:Primary hyperoxaluria type 1	93598:Primary hyperoxaluria type 1
RD234:017	アカタラセミア（無カタラーゼ血症）	363:Acatalasiaemia	926:Acatalasiaemia
RD234:018	隣接ABCD1/DXS1357E欠失症候群	:	:
RD234:018_1	ペルオキシソーム形成異常症	:	:
RD234:018_10	AMCR欠損症	:	:
RD234:018_11	SCPx欠損症	:	:
RD234:018_12	AOX欠損症	:	:
RD234:018_13	急性レフサム病	:	:
RD234:018_2	PEX遺伝子異常症	:	:
RD234:018_3	β酸化系酵素欠損症	:	:
RD234:018_4	アシル-CoAオキシターゼ欠損症	:	:
RD234:018_5	ブラズマローゲン合成系酵素欠損症	:	:
RD234:018_6	原発性高シュウ酸尿症1型	:	:
RD234:018_7	アカタラセミア	:	:
RD234:018_8	ツェルバーカースベクトラム	:	:
RD234:018_9	DBP欠損症	4539:D-bifunctional protein deficiency	:
RD235:001	副甲状腺機能低下症	6733:Hypoparathyroidism	:
RD235:001_1	特発性副甲状腺機能低下症	:	:
RD235:001_2	PTH不足性副甲状腺機能低下症	:	:
RD235:001_3	家族性孤発性副甲状腺機能低下症	:	:
RD236:001	偽性副甲状腺機能低下症	10758:Pseudohypoparathyroidism	97593:Pseudohypoparathyroidism
RD236:002	偽性副甲状腺機能低下症Ia型	7486:Pseudohypoparathyroidism type 1A	:
RD236:003	偽性副甲状腺機能低下症Ib型	10680:Pseudohypoparathyroidism type 1B	:
RD236:004	偽性副甲状腺機能低下症Ic型	10681:Pseudohypoparathyroidism type 1C	:
RD236:005	偽性副甲状腺機能低下症II型	10682:Pseudohypoparathyroidism type 2	:
RD237:001	副腎皮質刺激ホルモン不応症	:	:
RD237:002	Triple A症候群	457:Triple A syndrome	869:Triple A syndrome
RD237:002_1	ACTH不応症	:	:
RD237:002_2	トリプルA症候群	457:Triple A syndrome	869:Triple A syndrome
RD237:002_3	Allgrove 症候群	457:Triple A syndrome	869:Triple A syndrome
RD238:001	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	:	:
RD238:002	ビタミンD抵抗性くる病	:	:
RD238:003	ビタミンD抵抗性骨軟化症	:	:
RD238:003_1	低リン血症性くる病 骨軟化症	:	:
RD238:003_2	低リン血症性骨軟化症	:	:
RD238:003_3	くる病	5700:Rickets	:
RD238:003_4	骨軟化症	7285:Osteomalacia	:
RD238:003_5	後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症	:	:
RD238:003_6	腫瘍性骨軟化症	:	:
RD238:003_7	FGF23関連低リン血症	:	:
RD239:001	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	:	:
RD239:002	ビタミンD依存性くる病1型	:	:
RD239:003	ビタミンD依存性くる病2型	:	:
RD239:004	ビタミンD依存性骨軟化症	:	:
RD239:004_1	ビタミンD依存症	:	:
RD239:004_2	ビタミンD依存症1型	:	:
RD239:004_3	ビタミンD依存症2型	:	:
RD239:004_4	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型	:	:
RD239:004_5	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型	:	:
RD239:004_6	Vitamin D-dependent rickets, type 1	:	:
RD239:004_7	Vitamin D-dependent rickets, type 2	:	:
RD240:001	フェニルケトン尿症	7383:Phenylketonuria	716:Phenylketonuria
RD240:002	PAH欠損症	7383:Phenylketonuria	716:Phenylketonuria
RD240:003	BH4欠損症	7751:Tetrahydrobiopterin deficiency	:
RD240:004	BH4反応性高Phe血症	:	:
RD241:001	高チロシン血症1型	2658:Tyrosinemia type 1	882:Tyrosinemia type 1
RD241:001_1	急性型高チロシン血症1型	:	:
RD241:001_2	亜急性型高チロシン血症1型	:	:

RD241:001_3	慢性型高チロシン血症1型	:	:
RD242:001	高チロシン血症2型	3105:Tyrosinemia type 2	28378:Tyrosinemia type 2
RD242:001_1	急性型高チロシン血症2型	:	:
RD242:001_2	亜急性型高チロシン血症2型	:	:
RD242:001_3	慢性型高チロシン血症2型	:	:
RD243:001	高チロシン血症3型	10332:Tyrosinemia type 3	69723:Tyrosinemia type 3
RD243:001_1	急性型高チロシン血症3型	:	:
RD243:001_2	亜急性型高チロシン血症3型	:	:
RD243:001_3	慢性型高チロシン血症3型	:	:
RD244:001	メープルシロップ尿症	3228:Maple syrup urine disease	511:Maple syrup urine disease
RD245:001	プロピオン酸血症	467:Propionic acidemia	35:Propionic acidemia
RD245:001_1	PA	467:Propionic acidemia	35:Propionic acidemia
RD245:001_2	軽症プロピオン酸血症	:	:
RD246:001	メチルマロン酸血症	7033:Methylmalonic acidemia	:
RD247:001	イソ吉草酸血症	465:Isovaleric acidemia	33:Isovaleric acidemia
RD248:001	グルコーストランスポーター1欠損症	:	:
RD248:001_1	glucose transporter type 1 deficiency syndrome	9265:Glucose transporter type 1 deficiency syndrome	:
RD248:001_2	GLUT1欠損症	:	:
RD249:001	グルタル酸血症1型	6522:Glutaric acidemia type I	25:Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency
RD250:001	グルタル酸血症2型	6523:Glutaric acidemia type II	26791:Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
RD250:001_1	マルチシアシルCoA脱水素酵素欠損症	6523:Glutaric acidemia type II	26791:Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
RD250:001_2	新生児期発症型グルタル酸血症2型	:	:
RD250:001_3	乳幼児 学童期発症型グルタル酸血症2型	:	:
RD250:001_4	成人発症型グルタル酸血症2型	:	:
RD251:001	尿素サイクル異常症	:	:
RD251:002	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	7158:N-acetylglutamate synthase deficiency	927:Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency
RD251:003	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	:	147:Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency
RD251:004	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	8391:Ornithine transcarbamylase deficiency	664:Ornithine transcarbamylase deficiency
RD251:005	シトルリン血症 (古典型、I型)	6114:Citrullinemia type I	247525:Citrullinemia type I
RD251:006	アルギニンコハク酸尿症	5843:Argininosuccinic aciduria	23:Argininosuccinic aciduria
RD251:007	アルギニン血症	5840:Arginase deficiency	90:Argininemia
RD251:008	高オルニチン高アンモニウム血症ホモシトルリン尿症候群	2830:Ornithine translocase deficiency syndrome	415:Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome
RD251:008_1	古典型シトルリン血症	:	:
RD251:008_2	OTC欠損症	8391:Ornithine transcarbamylase deficiency	664:Ornithine transcarbamylase deficiency
RD251:008_3	CPS1欠損症	:	147:Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency
RD251:008_4	NAGS欠損症	7158:N-acetylglutamate synthase deficiency	927:Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency
RD252:001	リジン尿性蛋白不耐症	3335:Lysinuric protein intolerance	470:Lysinuric protein intolerance
RD253:001	先天性葉酸吸収不全	12983:Hereditary folate malabsorption	90045:Hereditary folate malabsorption
RD253:001_1	先天性葉酸吸収不全症	:	:
RD254:001	ポルフィリン症	10353:Porphyria	738:Porphyria
RD254:002	皮膚型ポルフィリン症	:	:
RD254:003	先天性骨髄性ポルフィリン症	4446:Congenital erythropoietic porphyria	79277:Congenital erythropoietic porphyria
RD254:004	赤芽球性 (骨髄性) プロトポルフィリン症	:	:
RD254:005	X連鎖優性プロトポルフィリン症	:	443197:X-linked erythropoietic protoporphyria
RD254:006	晩発性皮膚ポルフィリン症	7433:Porphyria cutanea tarda	101330:Porphyria cutanea tarda
RD254:007	肝性骨髄性ポルフィリン症	6169:Hepatoerythropoietic porphyria	95159:Hepatoerythropoietic porphyria
RD254:008	急性ポルフィリン症	:	:
RD254:009	急性間欠性ポルフィリン症	5732:Acute intermittent porphyria	79276:Acute intermittent porphyria
RD254:010	アミノレプリン酸脱水酵素欠損症	:	:
RD254:011	異型ポルフィリン症	7848:Variegate porphyria	79473:Porphyria variegata
RD254:012	遺伝性コプロポルフィリン症	6619:Hereditary coproporphyria	79273:Hereditary coproporphyria
RD254:012_1	赤芽球性プロトポルフィリン症 (骨髄性)	:	:
RD255:001	複合カルボキシラーゼ欠損症	3824:Multiple carboxylase deficiency	148:Multiple carboxylase deficiency
RD255:002	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	2721:Holocarboxylase synthetase deficiency	79242:Holocarboxylase synthetase deficiency
RD255:003	ビオチニダーゼ欠損症	894:Biotinidase deficiency	79241:Biotinidase deficiency
RD255:003_1	HCS欠損症	:	:
RD256:001	筋型糖原病	:	206959:Muscular glycogenosis
RD256:001_1	筋型糖原病0型	:	:
RD256:001_10	筋型糖原病XI型	3159:Lactate dehydrogenase deficiency	:
RD256:001_11	筋型糖原病XII型	600:Glycogen storage disease type 12	:
RD256:001_12	筋型糖原病XIII型	:	:
RD256:001_13	筋型糖原病XIV型	:	:
RD256:001_14	筋型糖原病XV型	:	:
RD256:001_2	筋型糖原病II型	5714:Glycogen storage disease type 2	365:Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency
RD256:001_3	筋型糖原病III型	9442:Glycogen storage disease type 3	366:Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency
RD256:001_4	筋型糖原病IV型	2520:Glycogen storage disease type 4	367:Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency
RD256:001_5	筋型糖原病V型	6528:Glycogen storage disease type 5	368:Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency
RD256:001_6	筋型糖原病VII型	5686:Glycogen storage disease type 7	371:Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency
RD256:001_7	筋型糖原病IX型	:	:
RD256:001_8	筋型糖原病PGK欠損症	7389:Phosphoglycerate kinase deficiency	:
RD256:001_9	筋型糖原病X型	9964:Phosphoglycerate mutase deficiency	:
RD257:001	肝型糖原病	:	:
RD257:002	肝型糖原病I型	:	:
RD257:002_1	肝型糖原病Ia型	7864:Glycogen storage disease type 1A	:
RD257:002_2	肝型糖原病Ib型	:	:
RD257:003	肝型糖原病III型	:	:
RD257:003_1	肝型糖原病IIIa グリコーゲン脱分枝酵素欠損症	:	:
RD257:003_2	肝型糖原病IIIb グリコーゲン脱分枝酵素欠損症	:	:
RD257:003_3	肝型糖原病IIIc グリコシダーゼ欠損症	:	:
RD257:004	肝型糖原病IV型	:	:
RD257:004_1	肝型糖原病IV型	:	71:Chylomicron retention disease
RD257:005	肝型糖原病V型	:	:
RD257:005_1	肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症	:	:
RD257:006	肝型糖原病IX型	:	:
RD257:006_1	肝型糖原病IX型ホスホリラーゼキナーゼ欠損症	:	:

RD257:006_2	肝型糖原病IX型αサブユニット異常症	:	:
RD257:006_3	肝型糖原病IX型βサブユニット異常症	:	:
RD257:006_4	肝型糖原病IX型γサブユニット異常症	:	:
RD258:001	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症	13639:Classic galactosemia	79239:Classic galactosemia
RD258:002	ガラクトース血症1型	13639:Classic galactosemia	79239:Classic galactosemia
RD258:002_1	GALT 欠損症	13639:Classic galactosemia	79239:Classic galactosemia
RD259:001	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	:	650:LCAT deficiency
RD259:002	魚眼病	6450:Fish-eye disease	79292:Fish-eye disease
RD259:002_1	LCAT 欠損症	:	:
RD259:002_2	古典型LCAT 欠損症	:	:
RD259:002_3	部分欠損型LCAT 欠損症	:	:
RD260:001	シトステロール血症	7653:Sitosterolemia	2882:Sitosterolemia
RD261:001	タンジール病	7731:Tangier disease	31150:Tangier disease
RD262:001	原発性高カイロミクロン血症	:	:
RD263:001	脳髄黄色腫症	5622:Cerebrotendinous xanthomatosis	909:Cerebrotendinous xanthomatosis
RD263:001_1	27-ヒドロキシラーゼ欠損症	:	:
RD264:001	無βリポタンパク血症	5:Abetalipoproteinemia	14:Abetalipoproteinemia
RD264:001_1	MTP欠損症	:	:
RD265:001	脂肪萎縮症	:	:
RD265:002	先天性全身性脂肪萎縮症	13388:Congenital generalized lipodystrophy	528:Congenital generalized lipodystrophy
RD265:003	家族性部分性脂肪萎縮症	11962:Familial partial lipodystrophy	98306:Familial partial lipodystrophy
RD265:004	後天性全身性脂肪萎縮症	12603:Acquired generalized lipodystrophy	79086:Acquired generalized lipodystrophy
RD265:005	後天性部分性脂肪萎縮症	10509:Barraquer-Simons syndrome	79087:Acquired partial lipodystrophy
RD266:001	家族性地中海熱	6421:Familial Mediterranean fever	342:Familial Mediterranean fever
RD267:001	高IgD症候群	2788:Hyper-IgD syndrome	343:Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever
RD268:001	中候 西村症候群	10988:JMP syndrome 10811:Chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature 3916:Nakajo Nishimura syndrome 3917:Nakajo syndrome	2615:Nakajo-Nishimura syndrome 324999:JMP syndrome 325004:CANDLE syndrome
RD269:001	化膿性無菌性関節炎 壊疽性膿皮症 アクネ症候群	7510:Pyoderma gangrenosum	48104:Pyoderma gangrenosum
RD269:001_1	PAPA症候群	9176:Pyogenic arthritis, pyoderma gangrenosum and acne	69126:Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne
RD270:001	慢性再発性多発性骨髄炎	6108:Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	:
RD271:001	強直性脊椎炎	9518:Ankylosing spondylitis	:
RD272:001	進行性骨化性線維異形成症	6445:Fibrodysplasia ossificans progressiva	337:Fibrodysplasia ossificans progressiva
RD273:001	肋骨異常を伴う先天性側弯症	:	:
RD274:001	骨形成不全症	1017:Osteogenesis imperfecta	666:Osteogenesis imperfecta
RD275:001	タナトフォリック骨異形成症	85:Thanatophoric dysplasia	2655:Thanatophoric dysplasia
RD276:001	軟骨無形成症	8173:Achondroplasia	15:Achondroplasia
RD277:001	リンパ管腫症/ゴーラム病	10979:Lymphangiomatosis	141209:Diffuse lymphatic malformation
RD277:001_1	リンパ管腫症	:	:
RD277:001_2	ゴーラム病	:	73:Gorham-Stout disease
RD277:001_3	びまん性リンパ管腫症	:	141209:Diffuse lymphatic malformation
RD277:001_4	ゴーラム スタウト症候群	6542:Gorham's disease	73:Gorham-Stout disease
RD277:001_5	大量骨溶解症	:	:
RD278:001	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	:	:
RD279:001	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	:	:
RD280:001	巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	:	:
RD281:001	クリッペルトレノウエーバー症候群	3122:Klippel-Trenaunay syndrome	:
RD281:002	クリッペルトレノウエーバー症候群	3122:Klippel-Trenaunay syndrome	:
RD281:003	パークスウェーバー症候群	9787:Parkes Weber syndrome	90307:Parkes Weber syndrome
RD282:001	先天性赤血球形成異常性貧血	1999:Congenital dyserythropoietic anemia	85:Congenital dyserythropoietic anemia
RD283:001	後天性赤芽球病	10898:Acquired pure red cell aplasia 7504:Pure red cell aplasia	:
RD284:001	ダイヤモンドブラックファン貧血	6274:Diamond-Blackfan anemia	124:Blackfan-Diamond anemia
RD285:001	ファンコニ貧血	6425:Fanconi anemia	84:Fanconi anemia
RD286:001	遺伝性鉄芽球性貧血	667:Sideroblastic anemia 9456:X-linked sideroblastic anemia	260305:Autosomal recessive sideroblastic anemia 1047:Sideroblastic anemia
RD287:001	エプスタイン症候群	:	1019:Epstein syndrome
RD288:001	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	:	:
RD288:002	自己免疫性後天性凝固因子XIII/13因子 (F13) 欠乏症 (旧称:自己免疫性出血病XIII)	10766:Factor XIII deficiency	:
RD288:003	自己免疫性後天性凝固因子VIII/8因子 (F8) 欠乏症 (後天性血友病A)	6591:Hemophilia A 6405:Acquired hemophilia A	599480:Acquired hemophilia A 98878:Hemophilia A
RD288:004	自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子欠乏症 (自己免疫性後天性フォンウィルブランド病)	7867:Von Willebrand disease	903:Von Willebrand disease
RD288:005	自己免疫性後天性凝固因子V/5因子 (F5) 欠乏症 (いわゆる第5因子インヒビター)	2237:Factor V deficiency	:
RD288:005_1	自己免疫性後天性凝固因子XIII/13因子欠乏症	:	:
RD288:005_2	自己免疫性出血病XIII	:	:
RD288:005_3	自己免疫性後天性凝固因子VIII/8因子欠乏症	:	:
RD288:005_4	後天性血友病A	:	:
RD288:005_5	自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子欠乏症	:	:
RD288:005_6	自己免疫性後天性フォンウィルブランド病	7867:Von Willebrand disease	903:Von Willebrand disease
RD288:005_7	自己免疫性後天性凝固因子V/5因子欠乏症	:	:
RD288:005_8	第5因子インヒビター	:	:
RD289:001	クローンカイト カナダ症候群	:	2930:Cronkhite-Canada syndrome
RD290:001	非特異性多発性小腸潰瘍症	:	:
RD291:001	ヒルシュスプリング病 (全結腸型又は小腸型)	6660:Hirschsprung disease	388:Hirschsprung disease
RD292:001	総排泄腔外反症	4080:Omphalocele, exstrophy of the cloaca, imperforate anus, and spinal defects complex	93929:Cloacal exstrophy
RD293:001	総排泄腔遺残	:	:
RD294:001	先天性横隔膜ヘルニア	1481:Congenital diaphragmatic hernia	2140:Congenital diaphragmatic hernia
RD295:001	乳幼児肝巨大血管腫	:	:
RD296:001	胆道閉鎖症	12010:Biliary atresia	:
RD297:001	アラジール症候群	804:Alagille syndrome	52:Alagille syndrome
RD298:001	遺伝性膵炎	6632:Hereditary pancreatitis	:
RD299:001	嚢胞性線維症	6233:Cystic fibrosis	586:Cystic fibrosis
RD299:001_1	肺嚢胞線維症;cystic fibrosis	:	:
RD300:001	IgG4関連疾患	12521:IgG4-related disease	284264:IgG4-related disease 596448:IgG4-related systemic disease
RD300:002	自己免疫性膵炎	10911:Autoimmune pancreatitis	103919:Autoimmune pancreatitis

RD300:003	IgG4関連硬化性胆管炎	:	447764:IgG4-related sclerosing cholangitis
RD300:004	IgG4関連涙腺 眼窩及び唾液腺病変	:	:
RD300:005	IgG4関連腎臓病	:	449395:IgG4-related kidney disease
RD300:005_1	IgG4関連疾患包括	:	:
RD300:005_2	IgG4関連涙腺 眼窩および唾液腺病変	:	:
RD301:001	黄斑ジストロフィー	:	:
RD301:002	卵黄様黄斑ジストロフィー (ベスト病)	182:Best vitelliform macular dystrophy	1243:Best vitelliform macular dystrophy
RD301:003	Stargardt病	181:Stargardt disease	827:Stargardt disease
RD301:004	オカルト黄斑ジストロフィー	:	247834:Occult macular dystrophy
RD301:005	錐体ジストロフィー、及び錐体杆体ジストロフィー	10790:Cone-rod dystrophy 11897:Cone dystrophy	1871:Progressive cone dystrophy 1872:Cone rod dystrophy
RD301:006	X連鎖性(X染色体)若年網膜分離症	4690:Juvenile retinoschisis	792:X-linked retinoschisis
RD301:007	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー	10049:Choroidal dystrophy central areolar	75377:Central areolar choroidal dystrophy
RD302:001	レーベル遺伝性視神経症	6870:Leber hereditary optic neuropathy	104:Leber hereditary optic neuropathy
RD303:001	アッシャー症候群	7843:Usher syndrome	886:Usher syndrome
RD304:001	若年発症型両側性感音難聴	:	:
RD305:001	遅発性内リンパ水腫	:	:
RD306:001	好酸球性副鼻腔炎	:	:
RD307:001	カナハン病	5984:Canavan disease	141:Canavan disease
RD308:001	進行性白質脳症	:	:
RD308:002	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	:	:
RD308:003	白質消失病	231:Leukoencephalopathy with vanishing white matter	135:CACH syndrome
RD308:004	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	:	:
RD309:001	進行性ミオクローヌスてんかん	:	98261:Progressive myoclonic epilepsy
RD309:002	ウンフェルリヒルトンボルグ病	3876:Unverricht-Lundborg disease	308:Progressive myoclonic epilepsy type 1
RD309:003	ラフォラ病	8214:Lafora disease	501:Lafora disease
RD309:004	良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん	:	86814:Benign adult familial myoclonic epilepsy
RD310:001	先天異常症候群	:	:
RD310:002	1q部分重複症候群	:	261344:Trisomy 1q
RD310:003	9q34欠失症候群	:	:
RD310:004	コルネリア デラング症候群	10109:Comelia de Lange syndrome	199:Comelia de Lange syndrome
RD310:005	スミス レムリ オピッツ症候群	5683:Smith-Lemli-Opitz syndrome	818:Smith-Lemli-Opitz syndrome
RD310:005_1	微細欠失症候群等症候群	:	:
RD311:001	先天性三尖弁狭窄症	:	95459:Congenital tricuspid stenosis
RD312:001	先天性僧帽弁狭窄症	1496:Congenital mitral stenosis	99057:Congenital mitral stenosis
RD313:001	先天性肺静脈狭窄症	:	:
RD314:001	左肺動脈右肺動脈起始症	:	:
RD315:001	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症	:	:
RD315:002	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群)	7160:Nail-patella syndrome	2614:Nail-patella syndrome
RD315:002_1	ネイルパテラ症候群	7160:Nail-patella syndrome	2614:Nail-patella syndrome
RD315:002_2	爪膝蓋骨症候群; Nail patella syndrome	:	:
RD315:003	LMX1B関連腎症	:	:
RD316:001	カルニチン回路異常症	:	:
RD316:002	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	:	:
RD316:003	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	:	157:Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
RD316:004	カルニチン/アシルカルニチントランスロカゼ (CACT) 欠損症	1123:Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	159:Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
RD316:005	カルニチントランスポーター (OCTN-2) 欠損症	5104:Primary carnitine deficiency	:
RD317:001	三頭酵素欠損症	:	:
RD317:001_1	新生児期発症型三頭酵素欠損症	:	:
RD317:001_2	乳幼児期発症型三頭酵素欠損症	:	:
RD317:001_3	遅発型三頭酵素欠損症	:	:
RD317:001_4	発症前型三頭酵素欠損症	:	:
RD318:001	シトリン欠損症	10215:Citrullinemia type II 10214:Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin	247582:Citrin deficiency
RD318:002	新生児肝内胆汁うっ滞症	10214:Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin	247598:Neonatal intrahepatic cholestasis due to citrin
RD318:003	成人発症型シトリン血症	10215:Citrullinemia type II	247585:Citrullinemia type II
RD319:001	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	10365:Sepiapterin reductase deficiency	70594:Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency
RD320:001	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	:	:
RD321:001	非ケトーシス型高グリシニン血症	7219:Glycine encephalopathy	407:Glycine encephalopathy
RD321:001_1	新生児型非ケトーシス型高グリシニン血症	:	:
RD321:001_2	乳児型非ケトーシス型高グリシニン血症	:	:
RD322:001	β-ケトチオラーゼ欠損症	872:Beta ketothiolase deficiency	134:Beta-ketothiolase deficiency
RD323:001	芳香族-L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	770:Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	35708:Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency
RD324:001	メチルグルタコン酸尿症	:	289902:3-methylglutaconic aciduria
RD324:002	メチルグルタコン酸尿症I型	10321:3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency (AUH)	67046:3-methylglutaconic aciduria type 1
RD324:003	メチルグルタコン酸尿症II型	5890:Barth syndrome	111:Barth syndrome
RD324:004	メチルグルタコン酸尿症III型	5663:OPA3 defect	67047:3-methylglutaconic aciduria type 3
RD324:005	メチルグルタコン酸尿症IV型	10342:	67048:3-methylglutaconic aciduria type 4
RD324:006	メチルグルタコン酸尿症V型	12964:DCMA syndrome	66634:Dilated cardiomyopathy with ataxia
RD325:001	遺伝性自己炎症疾患	:	:
RD325:002	NLR4異常症	:	:
RD325:003	ADA2欠損症	12383:Adenosine Deaminase 2 deficiency	:
RD325:004	エカルディグティエール症候群	575:Aicardi-Goutieres syndrome	:
RD325:005	A20ハプロ不全症	:	:
RD326:001	大理石骨病	4155:Osteopetrosis	:
RD326:001_1	新生児型大理石骨病	:	:
RD326:001_2	中間型大理石骨病	:	:
RD326:001_3	遅発型大理石骨病	:	:
RD327:001	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	:	:
RD328:001	前眼部形成異常	10025:Anterior segment dysgenesis	88632:Anterior segment developmental anomaly
RD329:001	無虹彩症	5816:Aniridia	:
RD330:001	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	12008:Congenital tracheal stenosis	141127:Congenital tracheal stenosis 141121:Congenital subglottic stenosis
RD330:002	先天性気管狭窄症	12008:Congenital tracheal stenosis	141127:Congenital tracheal stenosis
RD330:003	先天性声門下狭窄症	:	141121:Congenital subglottic stenosis
RD331:001	特発性多中心性キャスルマン病	12656:Castleman disease	570431:Idiopathic multicentric Castleman disease 160:Castleman disease
RD332:001	膠様滴状角膜ジストロフィー	9647:Amyloidosis corneal	98957:Gelatinous drop-like corneal dystrophy
RD333:001	ハッチンソンギルフォード症候群	7467:Progeria	740:Hutchinson-Gilford progeria syndrome
RD334:001	脳クレアチン欠乏症候群	:	:
RD335:001	ネフロン病	206:Nephronophthisis	655:Nephronophthisis

RD336:001	家族性低βリポタンパク血症(FHBL)I(ホモ接合体)	:	:
RD337:001	ホモシスチン尿症	10770:Homocystinuria	:
RD337:002	ホモシスチン尿症I型(シスタチオニンβ合成酵素欠損症)	6667:Homocystinuria due to CBS deficiency	394:Classic homocystinuria
RD337:003	ホモシスチン尿症II型(コバラミン代謝異常症C型)	:	:
RD337:004	ホモシスチン尿症III型(メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素欠損)	:	:
RD338:001	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	9802:Progressive familial intrahepatic cholestasis 1	172:Progressive familial intrahepatic cholestasis

難病データベースの利活用促進に向けた情報発信 (たたき台)

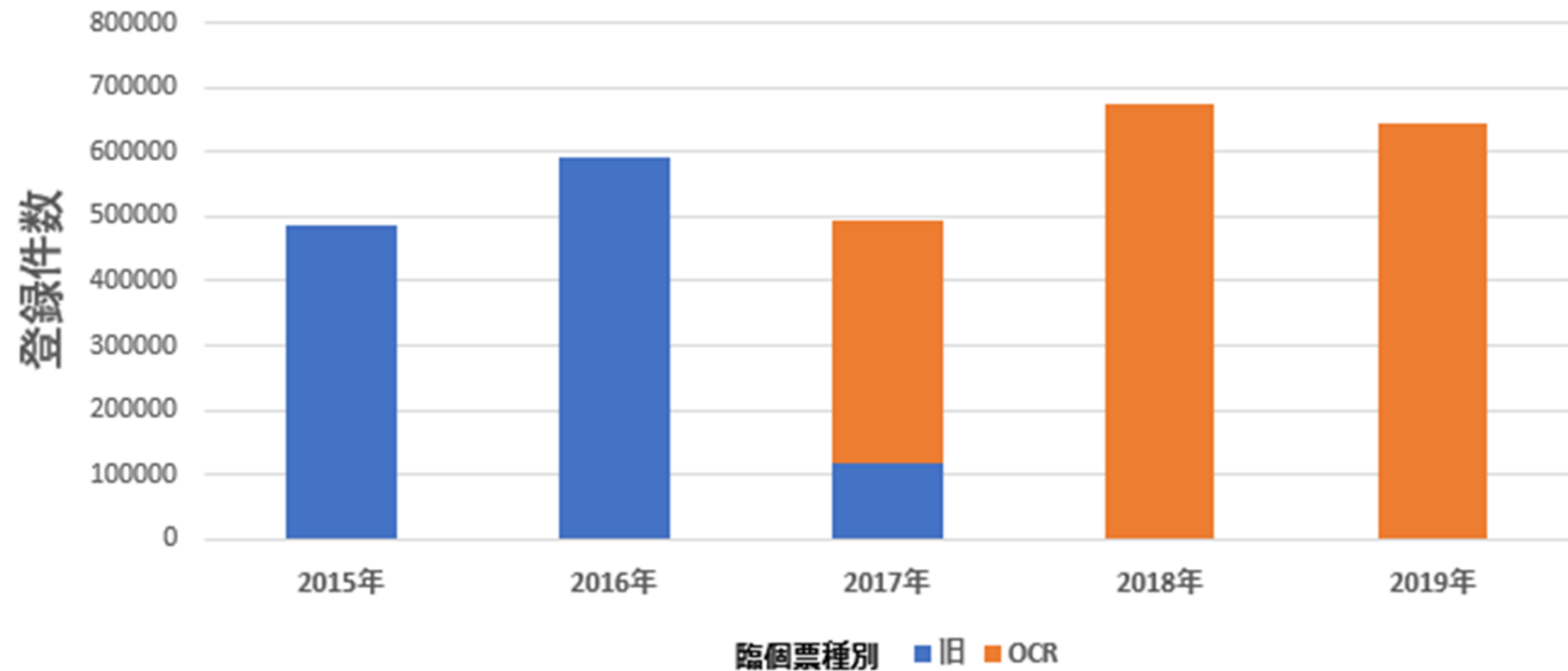
難病データベースの利活用促進に向けた情報発信

1. 概要説明（DBの概要とデータの概要）
2. 臨床調査個人票（臨個票）の種別、登録状況等
3. 提供審査について
4. 厚生労働省サイトへのリンク

難病DBの登録状況①

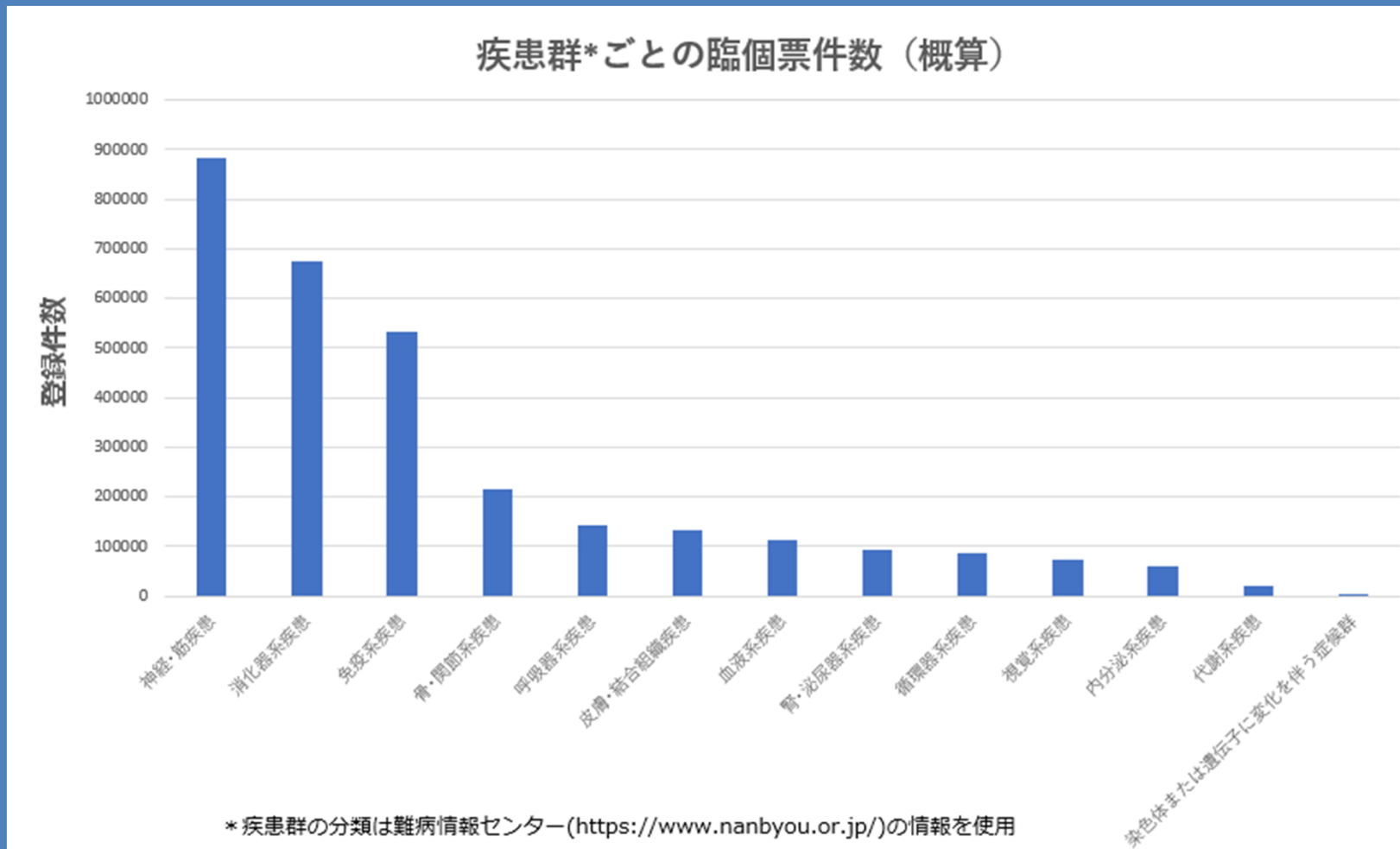
○ 記載年ごとの臨個票件数について

記載年ごとの臨個票件数(概算)



難病DBの登録状況②

○ 疾患群ごとの臨個票件数について



指定難病患者データベースと他の公的データベース／疾患レジストリとの連携調査 -患者データ利活用による治療法開発のために-

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
木村友則

A. 指定難病患者データベース、疾患レジストリとは

難病とは、疾患の原因がはっきりとわかっていないために治療方法が確立しておらず、長期の療養を必要とする疾患である。日本では、国が指定する 338 の難病があり（指定難病と呼ばれる）ⁱ、福祉的支援を受けることができる。指定難病患者データベース（難病 DB）は各難病の患者に関連する多くの情報、例えば年齢や検査結果、現在受けている治療などをデータとして蓄積したものである。

難病 DB には小児版もある。幼少期から長期にわたって治療が必要な疾患の内、国が指定した 788 の疾患についてのデータを蓄積しているのが小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢 DB）であるⁱⁱ。

難病 DB 及び小慢 DB は運用開始から 5 年が経過し、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っている。

難病 DB と小慢 DB は法律に基づいて国が作ったデータベースであるため入力項目や入力方法が予め決まっている。それに対して疾患レジストリ（CIN 疾患レジストリⁱⁱⁱ、難病プラットフォーム^{iv}など）は、様々な研究者が自身の研究に応じて作成する患者情報のデータベースであるため入力項目や入力方法についてのルールは定まっていない。そのためデータの規模も内容も異なる非常に多くの疾患レジストリが存在している。

B. 研究目的

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 年後の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など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などに関する課題を検証し、疾病研究や臨床試験申請などに活用し、難病患者のより良い療養につなげることを最終目的としている。

ただし、データベースやレジストリの連携や連結は簡単ではない。仮に「○×△症候群」という疾患が 1 型と 2 型に分かれているとした場合、2 型のみが小慢 DB に登録されている場合がある。また、「○×△症候群」のレジストリでは 1 型と 2 型を区別していないというケースも考えられる。さらに同じ疾患であるにもかかわらず、難病 DB と疾患レジストリでは異なる疾患名で登録されていたり、入力項目が異なっていたりする（図 1）。

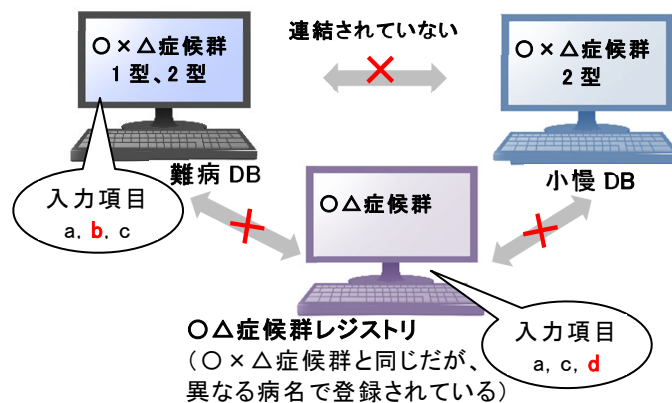


図1 公的 DB と疾患レジストリの課題イメージ

そこで本研究では、難病 DB や小慢 DB などの公的 DB 間や公的 DB と疾患レジストリ間で可能な連携内容や連携効果について、以下の 4 課題について検討した（図 2）。

1. 連携可能疾病などの調査

難病 DB、小慢 DB、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リストの作成に加え、それぞれに登録されてい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

難病 DB と他の公的 DB（小慢 DB、NDB (National Database)）¹⁾などは、それぞれ根拠となる法律が異なっている。また、個別の研究目的で運用されている疾患レジストリは根拠となる法律自体が存在しない。そのため、これらのデータベースの連携効果や連携における技術的・倫理的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

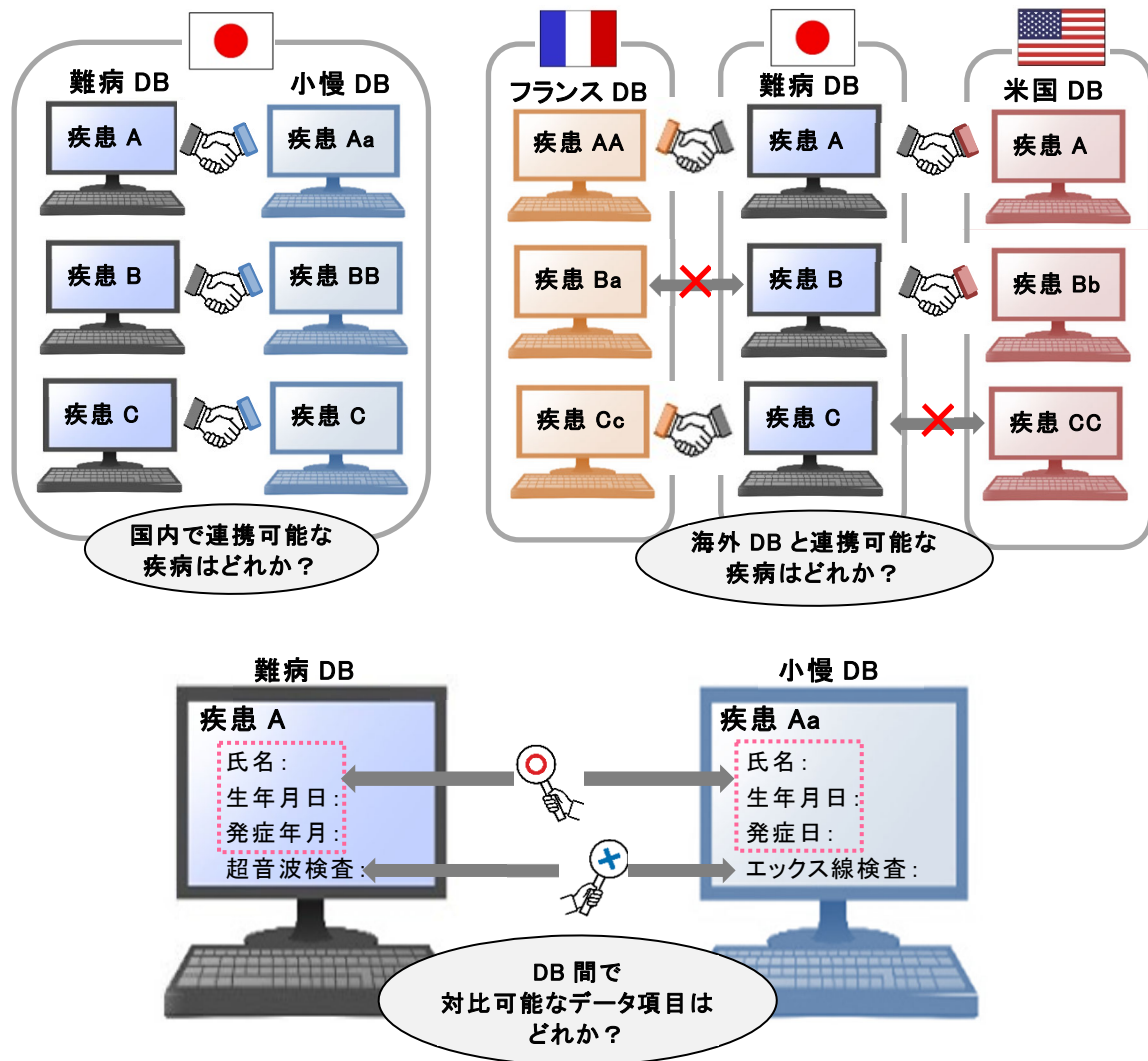


図 2 公的 DB 間の連携と対比可能なデータ項目の調査イメージ

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はまだ本格的に行われていない。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 など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詳細不明であるため、連携可能疾病、疾患群分類、患者基本情報を調査する。

C. 研究方法

1. 連携可能疾病などの調査

1-1. 連携可能疾病の調査

指定難病（本研究実施時は 333 疾病）と小児慢性特定疾病（本研究実施時は 762 疾病）の告示病名（DB に登録する際の正式病名）が異なる場合があるため、連携可能疾病の定義は、小児患者が成人してもスムーズに療養が受けられるようにする移行医療が可能であるかの観点から「疾病の特徴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が一致すれば連携可能とした。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 1,259 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

指定難病の患者が医療費の助成を受け際に臨床調査個人票（以下「臨個票」という）^{vi}が難病指定医により作成される。難病 DB は、333 疾病 428 様式の臨個票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。臨個票の小児版に相当。）にも同様なデータ整理表がある。厚生労働省・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（主にレジストリを構築した研究者または研究グループ

を指す)のみならず、難病プラットフォーム事務局でも保有している。そこで、事務局より各保有者に向けて、本研究での連携疾病の検討のために構造設計図を本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 構造設計図の受領

事務局にて同意取得ができた保有者より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ため、構造設計図はレジストリ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。本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（なよせ：それぞれの DB にある同一の患者情報をひとつにまとめること）に医療等 ID（医療等分野における識別子）^{vi}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や技術的・倫理的課題を整理した。

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 などの難病・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 DB : GARD>

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

<欧州 DB : Orphanet>

<https://www.orphadata.com/orphanet-nomenclature-for-coding/>

D. 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「疾病の特徴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」が連携可能であった。両 DB 間で連携可能な疾病の実例を表 1 に示す。

表1 難病 DB/小慢 DB 間で連携可能な疾病の実例（告示番号・疾病名、疾患群）

＜難病 DB＞ 指定難病名	＜小慢 DB＞ 疾病名	疾患群
72-2 下垂体性 ADH 分泌異常症（バゾプレシン分泌過剰症）	10 抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	内分泌系疾患
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	神経・筋疾患
118 脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤	
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）	
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	
22 もやもや病	34 もやもや病	
19-10 ライソゾーム病（ムコ多糖症 I 型）	75 ムコ多糖症 I 型	先天性代謝異常

例えば、小慢 DB に含まれる頭蓋咽頭腫（ずがいいんとうしゅ）という疾病は、バゾプレシンという抗利尿ホルモンを分泌する脳の下垂体に異常があるため、難病 DB に含まれる下垂体性 ADH 分泌異常症（バゾプレシン分泌過剰症）と連携可能である。また、小慢 DB のデュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィーは、難病 DB の筋ジストロフィーに含まれるため、連携可能である、データ項目対比の実例は表 2 に示す。

表2 難病 DB/小慢 DB 間で連携可能な疾病のデータ項目対比の実例(神経・筋疾患)

カテゴリー	＜難病 DB＞ 118 脊髄髄膜瘤	＜小慢 DB＞ 2 脊髄髄膜瘤
症状	運動障害	移動障害
症状	知覚障害	感覚障害
症状	てんかん、水頭症	小頭症、水頭症症状、てんかん発作、意識障害
検査所見	水頭症：CT や超音波検査で脳室の著明な拡大	CT

(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（表3）。

表3 難病プラットフォームとの連携可否例

指定難病		連携可否
告示番号	告示病名	
1	球脊髄性筋萎縮症	○
46	悪性関節リウマチ	×
195	ヌーナン症候群	×
333	ハッチンソン・ギル フォード症候群	○

○: 136 疾病

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ひと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。

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 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（表4）。

表4 CIN レジストリとの連携可否例

指定難病		連携可否
告示番号	告示病名	
1	球脊髄性筋萎縮症	○
46	悪性関節リウマチ	○(※)
195	ヌーナン症候群	×
333	ハッチンソン・ギル フォード症候群	×

○: 50 疾病

※CIN レジストリ側の病名は、関節リウマチ、悪性関節リウマチなど。

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を目的とした構造設計図の入手が容易ではないため、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2 疾患のレジストリ保有者に構造設計図の提供を依頼し提供を受けることができた。それらを利用して、データ項目対比リストを作成した。対比の実例を表5 に示す。

- ① 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
- ② 天疱瘡（山上淳・東京女子医大）

表5 指定難病と CIN レジストリのデータ項目対比の実例(筋ジストロフィーの歩行機能)

	データ項目	入力値				
		1	2	3	4	5
指定難病	歩行	自立	軽度介助	部分介助	全介助	
CIN レジストリ	歩行機能(歩行障害)①	歩行可能				
	装具・杖の使用	手すりや支えなしで、歩行が可能	装具を利用して、歩行が可能(装具・杖、歩行器、下肢装具など)	未記入	歩行機能獲得前(歩行を獲得していない)	歩行不能
	座位の状態	支えなしで、座位がとれる	支えがあっても、座位がとれない	未記入		
	歩行不能年齢	歩行不能となった年齢				

2. 連携効果及び技術的・倫理的課題

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・社会的・法的課題を整理した。その一部を表6に示す。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、それぞれに根拠となる法律があるため、連携のためには各DBの根拠法の法改正が必要である。

一方、疾患レジストリでは根拠法はないものの、公的DBの患者IDハッシュ化(患者を特定できないよう別の数値に置

き換える)の代わりに疾患レジストリの患者IDを使用することで、患者の個人情報二次的にレジストリ保有者側に開示されてしまうという、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ってしまう点が大きな検討課題である。

患者個人情報保護のための慎重な議論の上で、連携効果を見据えた各種課題の解決が必要である。

表6 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・社会的・法的課題

	連携効果	技術的課題	倫理的・社会的・法的課題
小慢DB	小児期の病状や治療法を成人後の治療の参考にする	患者の名寄せが煩雑	改正児童福祉法と難病法の見直しと、患者への新たな同意取得が不可欠
難病プラットフォーム	研究班と企業による医薬品開発の増加	同上	同上
CINレジストリ	新たな診断法の開発、治療薬の評価	同上	同上

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) については、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 CIN レジストリのひとつである「HAM ねっと」の登録データ (138 患者 307 レコード) での検証結果について論文作成中である。

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は、症状などによって様々なタイプ (病型) に分かれている。それらのうち、疾患レジストリがある病型「Leigh (リー) 脳症」と「MELAS (メラス)」は難病 DB に登録データ (5,187 レコード中 Leigh 脳症 : 181、MELAS : 2,372) があるため、難病 DB のデータ提供を受けるにあたり、厚生労働省に申請するための準備中である。

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

指定難病 338 疾病についての 434 様式の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、比較したところ、44 の米国難病と 53 のフランス難病に対して連携可能疾病があることが分かった。その一部を表 7 に示す。

表7 海外 DB と連携可能な疾病リスト(抜粋)

日本 〈難病 DB〉	米国 〈GARD〉	フランス 〈Orphanet〉
ライソゾーム病 (ファブリ病)	○	○
ミトコンドリア病	○	×
もやもや病	×	○

(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 (GARD) は 32 疾患群 4,322 疾病、フランス難病 (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 (表 8)。

表8 疾患分類群の違い

		疾病数	疾患群
日本	小慢	788	16
	指定難病	338	15
米国	GARD	4,322	32
フランス	Orphanet	-	33

(3) 臨床調査個人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、患者が医療費の助成を受けるための医療受給者証番号や、受給資格の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 (特徴的な項目を表 9 に示す)。臨床調査個人票では、生活状況を評価するための指標である EQ-5D^{viii}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。

表9 米国難病(GARD)の項目の特徴(抜粋)

項目 ID	データ項目
1	人種
2	民族
24	父親の最終学歴
25	母親の最終学歴
32	臨床試験の参加経験
46	世帯年収
55	加入している健康保険の種別
57	国籍
69	健康保険のカバー状況
71	死亡時年齢

E. 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、類似する疾病をまとめた分類の下に個別の疾病名を設定している。例えば、悪性新生物という大分類の下に白血病、リンパ腫、中枢神経腫瘍といった病名が並ぶ。そのため対象疾病の疾患の定義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疾患群が対象疾病名となっているものが複数存在する。そのため、ひとつの指定難病（告示番号）に対して、複数の小児慢性特定疾病

（告示番号）が対応する場合が多く認められている（難病 232：小慢 410）。例えば、指定難病のライソゾーム病（告示番号 19）に該当する小児慢性特定疾病はムコ多糖症 I 型～VII 型、ゴーシェ病、ポンペ病など 20 以上の疾病がある。

また、疾患レジストリでは、複数の指定難病を網羅する共通様式で構築されていることが一般的である。

今後は、該当疾病においてデータ項目及び選択肢レベルでの対比リスト作成が主な課題となる。特に、小慢 DB・難病 DB は対比すべきデータ項目が数百に及ぶため、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明らかにして、データベースの連携に活用可能とすることを旨とする。

2. 難病 DB と研究用疾患レジストリとの連携課題

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である高齢者の医療の確保に関する法律（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（ただし、公益目的研究に限定される）。根拠法を持つ小慢 DB、難病 DB、NDB、介護 DB のそれぞれを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を研究者が利用するためには、患者に提示する説明文も連結利用の同意をオプトイン（医療者が患者に主旨を説明したうえで、患者が了承する方式）で取得できるように修正する必要があると考える。

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ひと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。これは日本で令和 5 年度から小慢 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際の参考になると考えられる。

日本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。そのため、毎年の臨個票の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かったことによる中断かの区別がつかない。よって、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日本の小児、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（疾病数の多い疾患群を以下に示す。）。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が、国内外での比較に重要である。

- ・ 難病 DB
神経・筋疾患、代謝系疾患
- ・ 小慢 DB
先天性代謝異常、神経・筋疾患
- ・ 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

なお、フランス難病 (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。

F. 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 : 410 疾病 (難病 DB の 232 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 ねっこの登録データで 138 患者 307

レコードの検証結果の論文を作成中である。

- ・ 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。

G. 本報告書について

本報告書は、厚生労働科学研究費・難治性疾患政策研究事業 (課題番号 21FC1018) よって実施された「難病 DB と公的 DB/疾患レジストリとの連携」の令和 3 年度報告書に基づき作成された。

参照) https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202111086A-buntan2.pdf

(倫理面への配慮)

本研究において、個人情報の取り扱いなど、倫理規定に関連する事項はない。

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（令和 3 年度）

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）

研究代表者（令和 4 年度）

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）

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・小児慢性特定疾病情報室・室長）

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(埼玉医科大学・小児科・助教)
味原さや香(埼玉医科大学・小児科・助教)
武者育麻(埼玉医科大学・小児科・助教)

ⁱ 厚生労働省 指定難病 <https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

ⁱⁱ 厚生労働省 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースに関するホームページ https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou_teikyo.html

ⁱⁱⁱ AMED クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業「患者レジストリ検索システム」公開のお知らせ https://www.amed.go.jp/news/program/cin_2019news_1907.html

^{iv} 難病プラットフォーム <https://www.raddarj.org/>

^v NDB について <https://ndb6nc.ncgm.go.jp/outline/index.html>

^{vi} 厚生労働省 臨床調査個人票について

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000170897.html>

^{vii} 医療等 ID は、医療・介護・健康分野において、各種情報を個人単位で連結するための識別子 (ID) を指す。「医療等 ID」という仮称が用いられてきたが、現在、厚生労働省は「医療等分野における識別子」と呼んでいる。

^{viii} 厚生労働省資料「QOL 評価の具体的方法等について」の“EQ-5D とは”参照

<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/2r9852000002mpa7-att/2r9852000002mpe0.pdf>

Collaborative survey of designated intractable disease patient databases and other public databases/disease registries for treatment development using patient data

National Institute of Biomedical Innovation, Health and Nutrition

Intractable Disease Research, Development and Support Center Director

Tomonori Kimura

A. What are designated intractable disease patient databases and disease registries?

An intractable disease is a disease that requires long-term medical treatment because the underlying cause is not clearly understood, and a treatment method has not been established. In Japan, there are 338 designated intractable diseasesⁱ. These diseases make patients and families eligible for welfare support. The **Designated Intractable Disease Patient Database (IDDB)** is a repertoire of a large amount of information related to each intractable disease patient, such as age, test results, and current treatment scenario.

There is also a paediatric version of the intractable disease database. Among the diseases that require long-term treatment from childhood onwards, data on 788 diseases designated by the government are accumulated in the **Paediatric Designated Chronic Disease Database (PCDB)**ⁱⁱ.

Five years have passed since the start of operation of the IDDB and the PCDB. Guidelines for data provision have been formulated, and data provision has started since 2020 after approval by the data provision review committee.

Since the IDDB and the PCDB are lawful databases created by the government, input items and input methods are predetermined. Conversely, disease registries (**clinical innovation network [CIN] disease registry**ⁱⁱⁱ, **Intractable Disease Platform**^{iv}, etc.) are databases of patient information created by various researchers according to their own research; therefore, there are no established rules for input items and input methods. As a result, there are numerous disease registries that vary in size and content of data.

Therefore, in this research, we examined the following four issues regarding linkable contents

B. Research objective

Among the issues to be reviewed five years after the implementation specified in the Intractable Diseases Act and the Child Welfare Act Amendment Act, rather than using a single database, we aim to linking it with other public databases and disease registries. Further, we will investigate the actual conditions and utilisation methods of public DBs in other countries, verify issues related to data items, concatenated keys, and methods of providing data in the future, and utilise them for disease research and clinical trial applications. Our ultimate goal is to ensure better treatment for patients with intractable diseases.

However, associating and linking databases and registries is challenging. Assuming that the disease "O×Δ syndrome" is divided into type 1 and type 2, there are cases where only type 2 is registered in the PCDB. It is also conceivable that the registry for 'O×Δ syndrome' does not distinguish between types 1 and 2. Furthermore, even though the disease is the same, there are cases where it is registered under a different disease name in the intractable disease database and the disease registry, or the input items are different (Fig. 1).

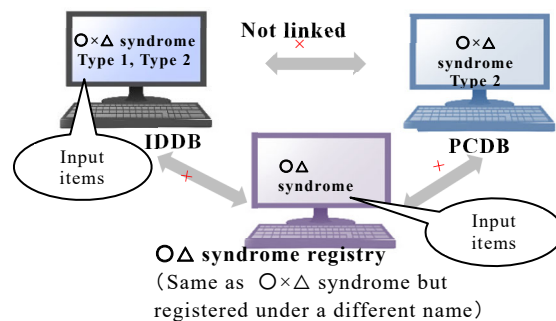


Figure 1 Image of issues with public databases and disease registries

and linking effects between public databases such as the IDDB and the PCDB database, and public databases and disease registries (Fig. 2).

1. Investigation of linkable diseases

We aim to create a disease list that can be linked with the intractable disease DB, the intractable disease database, the intractable disease platform, and the disease registries registered in the CIN registry search system. In addition, a comparison list of registered data items will be created as a basic material for promoting collaborative research.

The IDDB and other public databases (such as the PCDB and NDB (National Database)^v) are based on various different laws. In addition, there is no legal basis for disease registries operated for individual research purposes. Therefore, we organise the effects of linking these databases and the technical and ethical issues involved in linking them.

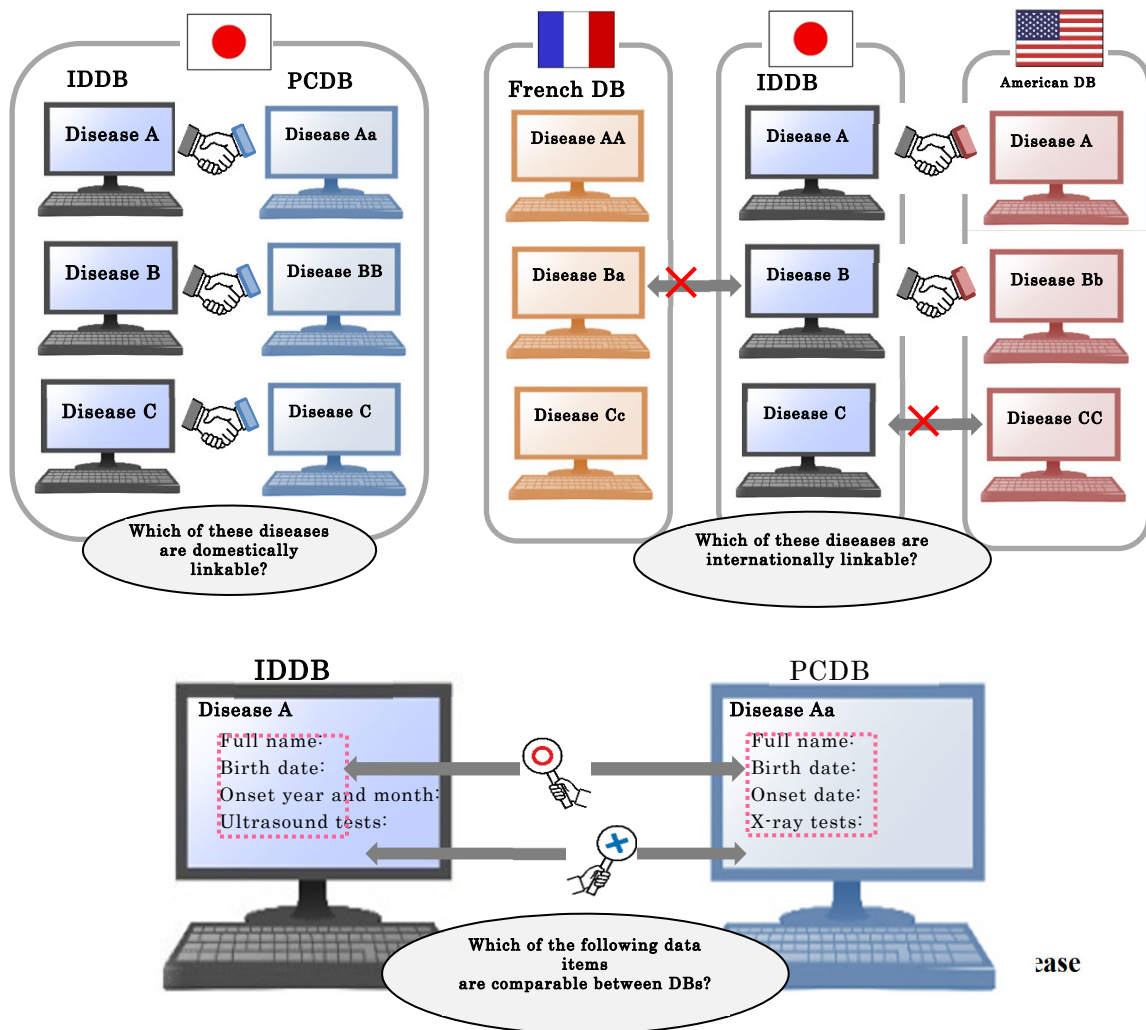


Fig. 2 A survey image of data items that can be compared with linkages between public DBs

2. Linking effects and technical and ethical issues

Data accuracy verification of the IDDB and the PCDB has been investigated by conducting comparative analysis of the IDDB and other

disease registries in a designated research group (dissemination enlightenment group and comprehensive group) since four years ago. However, collaboration for the purpose of disease research has not yet taken place in earnest and we aim to examine issues for its implementation.

4. Actual situation and usage of international public databases

Since it is unclear whether there are any diseases that can be linked with intractable diseases in the database of the US and EU, we investigate the diseases that are linkable, part of disease group classification, and patients' basic information.

C. Research methods

1. Investigation of linkable diseases

1-1. Investigation of linkable diseases

The designated intractable diseases (333 diseases at the time of this study) and specified chronic childhood diseases (762 diseases at the time of this study) may have different notified disease names (formal disease names when registering in the DB). Therefore, it is important to define diseases that can be coordinated by whether or not transitional medicine is possible so that paediatric patients can receive treatment smoothly even when they become adults. From that point of view, 'the diseases whose characteristics are roughly the same' or 'the diseases that are considered to partially overlap' are organised as diseases that can be linked.

In the case of linked diseases in disease registries, it was possible to link if the disease name matched. However, among the 333 designated intractable diseases, there are similar intractable disease names with the same diagnostic criteria and severity classification. A total of 1,259 diseases are synonymous with designated intractable diseases. Based on these disease name lists, we investigated the linked diseases in disease registries.

1-2. Comparison of data items for diseases that can be linked

To compare data items for diseases that can be linked to the intractable disease database (data items common to both, data items specific to each), we prepared the following disease dataset.

(1) PCDB

① Acquisition of structural design drawings

When a patient with a designated intractable disease receives subsidies for medical expenses, an Individual Clinical Survey form (hereinafter referred to as 'ICS form')^{vi} is prepared by a designated intractable disease doctor. Regarding the IDDB, the database structure design drawing (data arrangement table) that describes the hierarchy, data type, selection type, and numerical values (number of digits, minimum value, maximum value) of all data items created for the construction of a database of 428 ICS forms for 333 diseases is prepared for each ICS form (more than 90% of new applications and renewal applications have the same data items. There are ICS forms that have data items indicating new application only or renewal application only).

There is a similar data sorting table in the medical opinion form of the PCDB (MO form, corresponds to the ICS form). Two types (N, U) of data organisation tables (XML format) including new applications and renewal applications for 786 diseases were obtained from the Intractable Diseases Division of the Ministry of Health, Labour and Welfare.

② Conversion of XML to Excel

The XML format of the data arrangement table of the PCDB was converted to Excel format so that it could be processed in the same format as the data arrangement table of the IDDB.

(3) Comparison list of data items

A comparison list of data items and options was created by comparing the data sorting tables for 'new applications' in the IDDB and the PCDB.

(2) Platform for intractable diseases

(1) Obtaining consent from registry holders

The structural blueprint of the disease registry of the Intractable Diseases Platform is owned not only by the holders (the researchers or research groups who built the registry), but also by the Intractable Diseases Platform Secretariat. Therefore, the Secretariat explained the purpose of providing structural design drawings to this research group and contacted each holder to obtain consent for the study of linked diseases in this research.

① Acquisition of structural design drawings

Structural design drawings were provided by owners who were able to obtain consent at the Secretariat.

(3) CIN disease registry

① Creation of web form for collection

Since the Secretariat has not created the CIN registry search system operation, the structural design drawings are held only by the registry owner.

After obtaining consent from the owner to provide the structural design drawings, we constructed a dedicated web form that allows users to upload them. Our research group sent an e-mail to the owner with a statement of intent and reference materials, requesting cooperation in uploading structural design drawings to the web form.

② Use of structural design drawings

Structural design drawings uploaded to the web form were collected, and the hierarchical structure of data items and options was aligned in the same format as the trial form and then compared.

2. Linking effects and technical and ethical issues

We organised the effects and technical and ethical issues of linking PCDB and NDB, which are public databases and therefore can use Medical IDs (patient identifiers in the field of medical care, etc.)^{vii} for patient name integration (integration of the same patient information across databases into one entry), as well as linking disease registries registered in the Intractable Disease Platform and the CIN registry search system, which are research-use registries and therefore cannot use Medical IDs.

3. Examples of data linkage with disease registries

Regarding mitochondrial diseases, which can be considered for consolidation between the IDDB, the PCDB, and the disease registry, in accordance with the guidelines for utilisation of the IDDB/PCDB, the Division of Intractable Diseases determined that it was necessary to apply for a formal data provision request, and decided to apply for it (the actual application is being carried out by the Designated Comprehensive Research Group (Wada Group)).

4. Actual situation and usage of international public databases

We searched the internet for public information on intractable and rare diseases in the US and EU. We investigated the efforts of each country's intractable disease policy and the diseases registered in the public DB, and compared the diseases that can be linked with the IDDB and the disease group classification of the IDDB/PCDB.

<American DB: GARD>

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

<European DB: Orphanet>

<https://www.orphadata.com/orphanet-nomenclature-for-coding/>

D. Research results

1. Linkable diseases and data item comparisons

(1) PCDB

Among the 333 specified intractable diseases and 762 specified chronic paediatric diseases, diseases that can be linked were classified as ‘those with roughly the same characteristics’ or ‘those that are considered to overlap’. As a result, it was possible to link 232 diseases in the IDDB and 410 diseases in the PCDB. Table 1 shows examples of linkable diseases between both DBs.

Table 1 Examples of diseases that can be linked between IDDB/PCDB (notification number/disease name, disease group)

<IDDB> Designated intractable disease name	<PCDB> Disease name	Disease group
72-2 Pituitary ADH secretion disorder (vasopressin hypersecretion)	10 Antidiuretic Hormone Inappropriate Secretion Syndrome	endocrine disease
113 Muscular dystrophy	38 Duchenne's muscular dystrophy	Nerve/muscular diseases
118 Spinal meningocele	118 Spinal meningocele	
134 Septal optic nerve dysplasia/De morskier syndrome	8 Septal Optic Nerve Dysplasia Syndrome	
177 Joubert syndrome-related disorders (Arima syndrome)	11 Joubert syndrome-related disorders	
156 Rett syndrome	12 Rett syndrome	
158 Tuberous sclerosis	13 Tuberous sclerosis	
191 Werner syndrome	18 Werner syndrome	
192 Cockayne syndrome	19 Cockayne syndrome	
131 Alexander disease	22 Alexander disease	
139-1 Congenital cerebral white matter deficiency syndrome (Pelizeus-Merzbacher disease)	23 Congenital cerebral white matter deficiency syndrome (Pelizeus-Merzbacher disease)	
182 Apert syndrome	31 Apert syndrome	
181 Crouzon syndrome	32 Crouzon disease	
22 Moyamoya disease	34 Moyamoya disease	

For example, craniopharyngioma, a disease included in the PCDB, causes abnormalities in the pituitary gland in the brain, which secretes the antidiuretic hormone, vasopressin. Therefore, it can be linked with pituitary ADH secretion disorder (vasopressin hypersecretion) included in the IDDB. Duchenne muscular dystrophy in the PCDB is also included in muscular dystrophy in the IDDB and therefore linkable.

Examples of data item comparisons are shown in Table 2.

Table 2 Examples of disease data item comparisons that can be linked between the IDDB and the PCDB (nerve/muscular diseases)

Category	<IDDB>	<PCDB>
	118 Spinal	118 Spinal

	meningocele	meningocele
Symptoms	Motor dysfunction	Movement disorders
Symptoms	Sensory impairment	Sensory impairment
Symptoms	epilepsy, hydrocephalus	Microcephaly, hydrocephalus symptoms, epileptic seizures, disturbance of consciousness
Tests Findings	Hydrocephalus: Marked enlargement of the ventricles on CT or ultrasound	CT

(2) Platform for intractable diseases

There are 136 diseases that can be linked with the intractable disease platform (Table 3).

Table 3. Examples of linkable diseases on the Intractable Disease Platform

Designated intractable disease		Linkability
Notice no.	Notice disease name	
1	Spinal and bulbar muscular atrophy	○
46	Malignant rheumatoid arthritis	×
195	Noonan syndrome	×
333	Hutchinson-Guilford syndrome	○

○: 136 diseases

Since the Intractable Disease Platform adopts an efficient format in which multiple related diseases are registered in one registry, the number of disease registries is 54.

Consent solicited by the Secretariat was obtained from all holders.

(3) CIN disease registry

Of the more than 900 disease registries registered in the CIN registry search system, 50 diseases can be linked to the IDDB (Table 4).

Table 4 Examples of compatibility with CIN registries

Designated intractable disease		Linkability
Notice no.	Notice disease name	
1	Spinal and bulbar muscular atrophy	○
46	Malignant rheumatoid arthritis	○ (*)
195	Noonan syndrome	×
333	Hutchinson-Guilford syndrome	×

○: 50 diseases

* Disease names on the CIN registry side include rheumatoid arthritis and malignant rheumatoid arthritis.

It took three years to register the registry in the CIN registry search system with the cooperation of multiple related organisations such as the Ministry of Health, Labour and Welfare's Health Policy Bureau, which is responsible for CIN, and the medical association. As it was not easy to obtain structural design drawings for the purpose of conducting data item comparison surveys of diseases that could be linked, it was decided to limit the diseases to be investigated after discussions with the Intractable Diseases Division. We requested and received structural design drawings from the registry holders of the following two diseases, using which we created a data item comparison list. An example of comparison is shown in Table 5.

- ① Muscular dystrophy (Harumasa Nakamura, National Center for Neuropsychiatry)
- ② Pemphigus (Jun Yamagami, Tokyo Women's Medical University)

Table 5: Example of comparison of designated intractable diseases and CIN registry data items (gait function in muscular dystrophy)

	Data items	Input value				
		1	2	3	4	5
Designated intractable disease	Gait	Independence	Light assistance	Partial assistance	Full assistance	
CIN disease registry	Gait function (gait impairment) (1)	Can walk				
	Use of braces/canes	Able to walk without a handrail or support	Able to walk using equipment (orthosis/cane, walker, leg brace, etc.)		Before acquisition of walking function (no acquisition of gait)	Cannot walk
	Seated posture	Can assume a sitting posture without support	Cannot assume a sitting posture even with support			
	Age at which walking becomes impossible	Age at which walking becomes impossible				

2. Linking effects and technical and ethical issues

We categorised the expected effects as well as any technical, ethical, social, or legal issues that might arise from linking data with the IDDB. Some of them are shown in Table 6. If medical IDs become available, patient name integration in public databases becomes efficient. However, as databases have their own legal basis, it is necessary to revise the legal basis of each to facilitate cooperation.

By contrast, although there is no legal basis for disease registries, it is possible to use patient IDs from disease registries instead of hashing

patient IDs from public DBs (i.e., replace them with different numbers so that patients cannot be identified). By doing this, the registry holder receives secondary disclosure of the patient’s personal information. The fact that this results in the provision of data that is not permitted by the data provision guidelines should be taken into thoughtful consideration.

After careful consideration for the protection of patient personal information, it is necessary to solve various problems with an eye on the impact of collaboration.

Table 6 Expected effects and technical/ethical/social/legal issues that might arise from linking data with the intractable disease database

	Linking effects	Technical issues	Ethical/social/legal issues
PCDB	Use the medical conditions and treatments used in childhood as a reference for adult treatment.	Complicated patient integration	Revising the Child Welfare Law and the Intractable Diseases Law and obtaining consent from patients are essential
Intractable Disease Platform	Increasing drug development by research groups and companies	Same as above	Same as above
CIN Disease Registry	Development of new diagnostic methods, evaluation of therapeutic agents, etc.	Same as above	Same as above

3. Examples of data linkage with disease registries

HTLV-1-associated myelopathy (HAM), the target disease for accuracy verification of the intractable disease database, was linked to the Health, Labour and Welfare Administration Promotion Research Project ‘Comprehensive research for the spread and awareness of designated intractable diseases (Wada group)’. We are currently preparing a paper on the IDDB verification results and the registered data (307 records for 138 patients) of ‘HAM Net’, one of the CIN registries.

Depending on the symptoms, mitochondrial diseases, which are conditions verified in association with PCDB/IDDB, are classified into different types (disease types). Among them, ‘Leigh encephalopathy’ and ‘MELAS’, which have a disease registry, have registered data in IDDB (Leigh encephalopathy: 181, MELAS: 2,372 out of 5,187 records). Thus, we are preparing to apply to the Ministry of Health, Labour and Welfare to request data from the IDDB.

4. Actual situation and usage of international public databases

(1) Linking with diseases in international databases

The disease names used in the 434 types of ICS form for 338 designated intractable diseases were converted into the English names used in scientific literature and compared. It was found that there are 44 intractable diseases in the United States and 53 intractable diseases in France. Some of them are shown in Table 7.

Table 7 List of diseases that can be linked with overseas DBs (an excerpt)

Japan (IDDB)	The US (GARD)	France (Orphanet)
Lysosomal storage disease (Fabry disease)	○	○
Mitochondrial diseases	○	×
Moyamoya disease	×	○

(2) Differences in disease group classification

The 788 minor diseases can be divided into 16 disease groups, while the 338 designated intractable diseases can be divided into 15 disease groups. By contrast, intractable diseases in the United States (GARD) were divided into 4,322 diseases in 32 disease groups, while intractable diseases in France (Orphanet) were divided into 33 disease groups (Table 8).

Table 8 Differences in disease classification groups

		Number of diseases	Disease group
Japan	PCDB	788	16
	Designated intractable disease	338	15
The US	GARD	4,322	32
France	Orphanet	-	33

(3) ICS forms and basic information for patients with intractable diseases in the United States

The basic information on the ICS form comprises 28 items, including the medical beneficiary identification number that allows the

patient to receive subsidy for medical expenses and the administrative entry column that indicates whether the recipient is eligible. In the United States, 71 items are listed, including race, country of origin, and level of education (see Table 9 for characteristic items). The EQ-5D,^{viii} an index for evaluating living conditions, has five items that correspond to the ICS Form, but only two of them (pain and depression) are set in the United States.

Table 9 Characteristics of the items of American Intractable Diseases (GARD) (an excerpt)

Data ID	Data items
1	Race
2	Ethnicity
24	Father's level of academic attainment
25	Mother's level of academic attainment
32	Participation in clinical trials
46	Household income
55	Type of health insurance
57	Nationality
69	Health insurance coverage
71	Age of death

E. Discussion

1. Diseases that can be linked with the IDDB and comparison of data items

Paediatric designated chronic diseases are listed under a classification that collates diseases of a similar nature under individual disease names. For example, disease names such as leukaemia, lymphoma, and central nervous tumour are listed under the major category of malignant neoplasm. Therefore, the definition of target diseases is often restricted.

Recognised intractable diseases also have a historical background. In some instances, the target disease name refers to a sizeable group of illnesses, many of which fall under the umbrella of paediatric designated chronic diseases. Therefore, it is often recognised that a single designated intractable disease (notification number) corresponds to a number of specific childhood chronic diseases (IDDB 232: PCDB 410). For instance, the lysosomal storage disease (notification number 19), a designated intractable disease, encompasses more than 20 distinct

childhood chronic diseases, such as mucopolysaccharidosis types I through VII, Gaucher disease, and Pompe disease.

Additionally, disease registries are typically built using a uniform format that includes information on a variety of designated intractable diseases.

In the future, the primary task will be to develop a comparison list for the pertinent disease at the data item and option level. The PCDB and the IDDB, in particular, contain hundreds of data items that can be compared. Therefore, these contrast lists are completed to identify common data items, unique data items, and the like. We hope to enable their use for database linkage in this way.

2. Coordination issues between intractable disease database and research disease registry

The Intractable Disease Review Committee of the Disease Control Subcommittee, which is being encouraged by the Intractable Disease Control Division to consider the linking of both DBs,

should use the materials outlining the effects and difficulties of doing so.

Linking analysis is now possible thanks to changes to the Nursing Care Insurance Law and the Law Concerning Securing Medical Care for the Elderly (High Accreditation Law), both of which are based on the linking of the NDB and nursing care DB (but only for public interest research). It is crucial to revise the Child Welfare Law and the Intractable Diseases Law in order to connect the laws that form the foundation for the PCDB, IDDB, NDB, and nursing care DB. At the same time, it is necessary to revise the explanatory text presented to the patient so that consent to use the link can be obtained using an opt-in method (a method in which the patient consents after the healthcare provider explains the purpose to the patient) for researchers to use the data when they apply for medical expense payment.

3. Basic information of the United States Rare Disease Database

Basic information on rare disease patients in the United States is structured such that paediatric and adult patient information can be collected on a single platform. This is a reference when considering data items of basic information (patient information) scheduled to be operated as a common platform for PCDB/IDDB from FY2023 in Japan.

In Japan, items related to death (whether alive or not, age at death) are not typically recorded in the written opinion form/ICS form. It is therefore difficult to determine whether the suspension of the annual ICS form data was brought on by a death or because the application itself was not submitted on the justification that a patient with a moderate or higher illness who is eligible for medical expense subsidy could not receive medical expense subsidy due to mild illness. Hence, in

order to comprehend the actual conditions of patients, we think it is essential to register data on items related to death.

Based on the pathology, disease onset, and genetic makeup, each disease group in the PCDB, IDDB, and US intractable diseases has a different ratio in Japanese children, adults, and Americans (the disease groups with the highest number of diseases are shown below). The percentage of the total number of patients is significant for both domestic and international comparisons, taking into account both the number of diseases and the number of patients.

IDDB

Nerve/muscular disease, metabolic disease

PCDB

Congenital metabolic disorders, neuromuscular diseases

America

Congenital/genetic disease, musculoskeletal disease, eye disease, rare cancer, metabolic disease

In addition, in France (Orphanet), the ratio of genetic diseases (16%), cancer (11%), nerves (11%), and metabolic diseases (8%) is high, which is relatively similar to the situation in the United States.

F. Conclusion

1. Investigation of linkable diseases

For each of the three public databases/disease registries, we created lists of diseases that can be linked with 333 designated intractable diseases, and we discovered that the following diseases can be linked.

- PCDB: 410 diseases (232 IDDB diseases can be linked)
- Intractable disease platform: 136 diseases

- CIN registry: 50 diseases

2. Linking effects and technical and ethical issues

We organised specific collaboration effects obtained from the data. We discussed both technical and ethical issues.

3. Examples of data linkage with disease registries

- In collaboration with the Comprehensive Group (Wada Group), we are currently preparing a paper on the verification results of 307 records for 138 patients using the IDDB and HAM Net registration data.
- Verification with PCDB/IDDB for mitochondrial diseases (targeting Leigh encephalopathy with disease registry and MELAS) is necessary to submit a request for IDDB data, and preparations are underway.

4. Actual situation and usage of international public databases

- A list of English names of 338 designated intractable diseases and 434 ICS forms was prepared.

- We compared diseases and disease classifications that can be linked between intractable/rare diseases and designated intractable diseases in the EU and the US with those in the PCDB/IDDB.
- We compared the US patient demographics and the IDDB data.

G. About this report

This report was created based on the 2021 report on ‘Linkage of IDDB and public databases/disease registries’ by the Ministry of Health, Labour and Welfare Research Fund for Intractable Disease Policy Research Project (Project No. 21FC1018).

Reference: https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202111086A-buntan2.pdf

(Ethical considerations)

There are no items related to ethical regulations in this study, such as the handling of personal information.

Health, Labour and Welfare Science Research Grant (Intractable Disease Policy Research
Project)

Assigned research report

Linking the IDDB and public databases/disease registries

Principal investigator (FY 2021)

Yuji Akimaru (National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Treatment
Development and Support Office for Intractable Diseases, Specialized
Research Coordinator)

Principal investigator (FY 2022)

Tomonori Kimura (National Institute of Biomedical Innovation, Health and Nutrition,
Research and Development and Support Centre for Intractable Diseases,
Director)

Research co-investigator Akinori Moriichi (National Centre for Child Health and Development, Specific
Chronic Paediatric Disease Information Office, Director)

Ryuichi Sakate (National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition,
Research and Development and Support Center for Intractable Diseases, Project
Leader)

Fumihiko Matsuda (Professor, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine,
Kyoto University)

Kazuo Izumi (National Research and Development Agency, National Center for Global
Health and Medicine/Clinical Research Center, Research Resource
Department/Director)

Akira Kitagawa (National Center for Global Health and Medicine/Clinical Research
Center/Director of CIN Promotion Office, Research Resources Department)

Yoshihisa Yamano (St. Marianna University School of Medicine, Faculty of Medicine,
Professor)

Naoko Yagishita (St. Marianna University School of Medicine, Graduate School of Medicine,
Lecturer)

Kei Murayama (Chiba Children's Hospital, Department of Metabolism, Director)

Akira Otake (Saitama Medical University, Department of Genomic Medicine, Specially
Appointed Professor)

(Research abstract)

The need for using the various disease registries in disease research and clinical trial applications by linking with other public databases and disease registries built and owned by disease research groups built with public research funds, such as AMED, is one of the issues that must be reviewed five years after the implementation specified in the Intractable Diseases Act and the Child Welfare Act Amendment Act. Furthermore, after actually performing data linkage related to various DBs in Japan, researchers must look into the conditions and usage practices of public DBs in other countries and confirm issues with data items, linked keys, and future data provisioning methods. Research that advances the use of the IDDB and PCDB is needed. Based on this background, the following issues were examined in this research.

1. Researching diseases that can be linked with IDDB and preparing a data item comparison list

PCDB: 232 diseases, intractable disease platform: 136 diseases, CIN disease registry: 50 diseases

2. Compiling linking effects and technical and ethical issues

Effects of linking the IDDB with other public databases (PCDB, NDB) and disease registries (intractable disease platform, CIN disease registry), etc.

3. Preparing examples of data linkage with disease registries

IDDB and disease registries (HAM Net, mitochondrial disease Leigh encephalopathy and MELAS)

4. Reviewing the actual situation and usage of international public databases

<Research collaborators>

Yoshihiko Furusawa (Head of Medical Research Excellence, Japan Medical Office, Takeda Pharmaceutical Company Limited)

Hidetsugu Murai (National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition, Treatment Development and Support Office for Intractable Diseases, Specialized Research Coordinator)

Izumi Yamaguchi (Kyoto University, Center for Genomic Medicine, Graduate School of Medicine, Lecturer)

Atsuko Okazaki (Research Center for Diagnosis and Treatment of Intractable Diseases, Juntendo University, Associate Professor)

Tomoka Nakamura (Department of Regulatory Science, National Center for Global Health and Medicine, Senior Researcher)

Takuya Fushimi (Chiba Children's Hospital, Department of Metabolism, Doctor)

Ayako Matsunaga (Chiba Children's Hospital, Department of Metabolism, Chief Medical Director)

Masato Arao (Saitama Medical University, Department of Pediatrics, Assistant Professor)

Sayaka Ajihara (Saitama Medical University, Department of Pediatrics, Assistant Professor)

Ikuma Musha (Saitama Medical University, Department of Pediatrics, Assistant Professor)

ⁱ Ministry of Health, Labour and Welfare, designated intractable disease

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

ⁱⁱ Website of the Ministry of Health, Labour and Welfare designated intractable disease patient database and childhood specific chronic disease database https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou_teikyo.html

ⁱⁱⁱ AMED Clinical Innovation Network Promotion Support Project 'Patient Registry Search System' Release Announcement https://www.amed.go.jp/news/program/cin_2019news_1907.html

^{iv} Intractable Disease Platform <https://www.raddarj.org/>

^v About NDB <https://ndb6nc.ncgm.go.jp/outline/index.htm> 1

^{vi} About the Ministry of Health, Labour and Welfare Individual Clinical Survey Form

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000170897.html>

^{vii} Medical ID refers to an identifier (ID) for linking various information on an individual basis in the fields of medical care, nursing care, and health. The provisional name 'medical ID' has been used, but now the Ministry of Health, Labour and Welfare calls it 'identifier in the field of medical care'.

^{viii} See 'What is EQ-5D' in the Ministry of Health, Labour and Welfare document 'Specific methods for QOL evaluation' <https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/2r9852000002mpa7-att/2r9852000002mpe0.pdf>