

患者団体と研究者(班)・製薬企業の協力関係についてのアンケート調査結果 (1報) 1/2

調査の概要・手法

難病領域の患者団体や協議会が、研究者や研究班および製薬企業との協力関係をどのように捉えているかについて、実態を調査するアンケートを実施しました

- 収集：難病領域の患者団体・協議会の代表者または役員のかたに質問紙にて回答を得た
- 期間：2022年10月～11月
- 質問：団体の属性、患者団体と研究者(班)、製薬企業との協力関係の内容や満足度など
- 解析方法：1報として代表的な質問項目の記述統計分析をおこなった
- 倫理的配慮：NPO法人ASridの倫理審査委員会に申請し、承認を受けて実施した

回答者の属性

11月4日までに回答を得た28団体について掲載

団体属性	疾患団体	25 (89.3%)
	地域協議会	3 (10.7%)
法人格	任意団体	22 (78.6%)
	NPO法人	3 (10.7%)
	一般社団法人	2 (7.1%)

設立年	～1970年代	7 (25%)
	1980～1990年代	7 (25%)
	2000～2010年代	13 (46.4%)
	2020年代～	1 (3.6%)

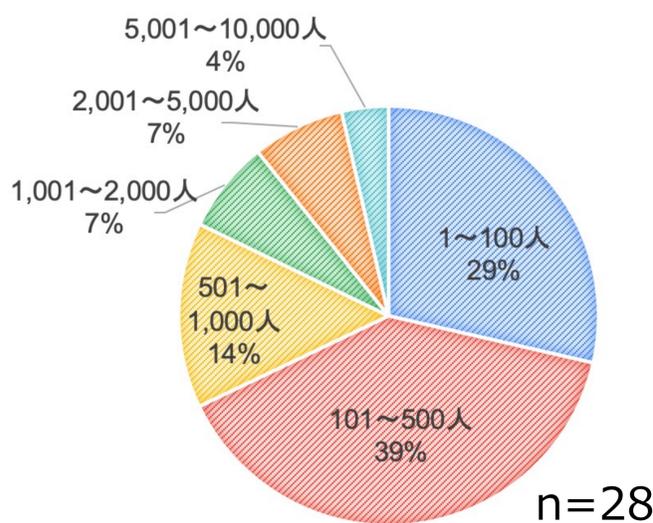


図1. 会員の数

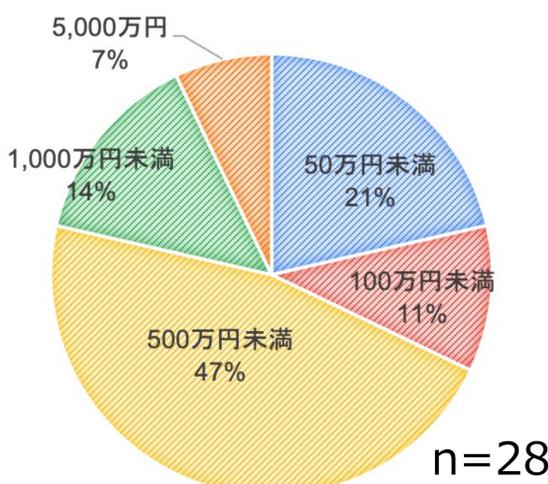


図2. 前年度の収入

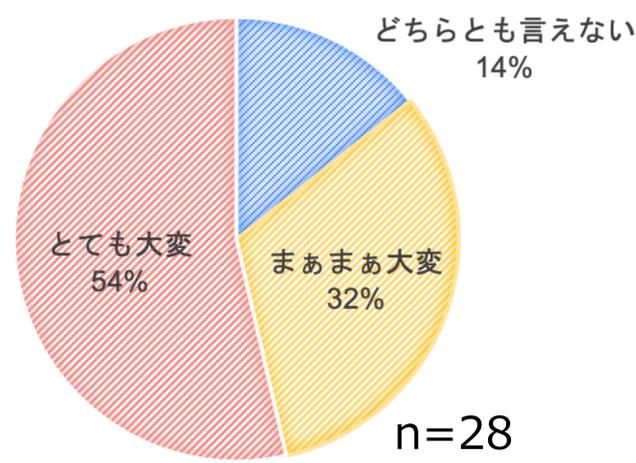


図3. 患者会運営の大変さ

患者団体と研究者(班)・製薬企業との協力経験

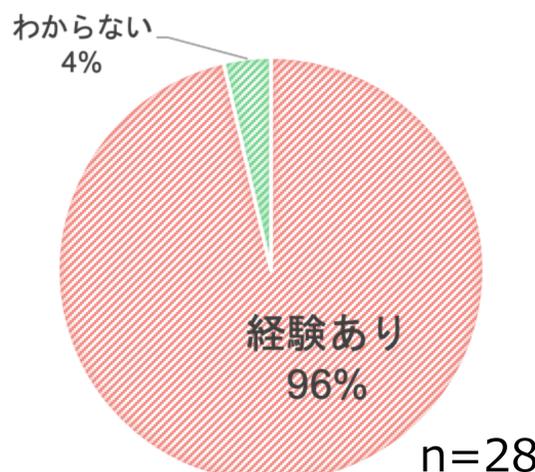


図4. 研究者(班)との協力経験の有無

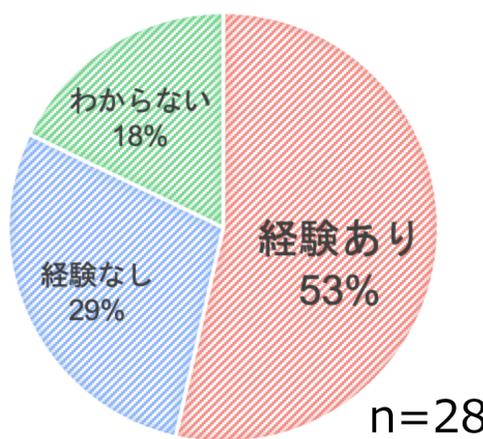


図5. 製薬企業との協力経験の有無

➤ 研究者(班)との協力経験は"あり"が9割を超える一方、製薬企業との協力経験は半分程度であった

※ 欠損値を除く

患者団体と研究者(班)・製薬企業の 協力関係についてのアンケート調査結果 (1報) 2/2

患者団体と研究者(班)・製薬企業との協力内容

その他、寄付金提供や団体の
ウェブサイトの作成なども

研究者(班)との協力内容

*現在までに協力経験ありと回答した27団体が回答

	過去に経験	現在実施中
アンケート	20 (74.1%)	10 (37%)
インタビュー	11 (40.7%)	7 (25.9%)
疫学情報の収集	6 (22.2%)	1 (3.7%)
生体試料の提供	4 (14.8%)	1 (3.7%)
臨床試験・治験へのデータ提供	6 (22.2%)	4 (14.8%)
研究結果の患者への広報	9 (33.3%)	8 (29.6%)
研究班会議の傍聴	12 (44.4%)	6 (22.2%)
研究班会議での発表	6 (22.2%)	6 (22.2%)
研究班の研究協力者	5 (18.5%)	3 (11.1%)
研究班の研究分担者	3 (11.1%)	1 (3.7%)

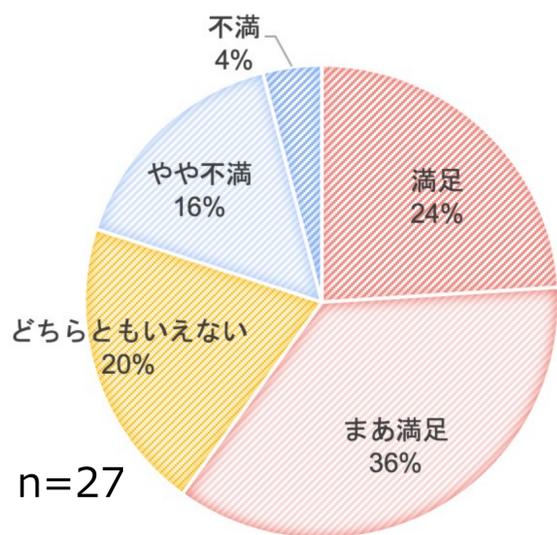
製薬企業との協力内容

*現在までに協力経験ありと回答した15団体が回答

	過去に経験	現在実施中
アンケート (研究・開発関連)	7 (46.7%)	3 (20.0%)
アンケート (研究・開発以外)	3 (20.0%)	2 (13.3%)
インタビュー (研究・開発関連)	5 (33.3%)	3 (20.0%)
インタビュー (研究・開発以外)	4 (26.7%)	1 (6.7%)
疫学情報の収集	1 (6.7%)	1 (6.7%)
生体試料の提供	2 (13.3%)	0
臨床試験・治験へのデータ提供	3 (20.0%)	1 (6.7%)
説明文書等のレビュー	3 (20.0%)	1 (6.7%)
企業資材のレビュー	2 (13.3%)	0
企業での講演	5 (33.3%)	5 (33.3%)

- 前回調査[2017年]と比べ、「現在実施中」と回答する協力内容は各項目で全体的に減少した
(新型コロナウイルス感染症の影響により、協力が困難になった可能性も考えられる)
- 製薬企業の協力内容は各項目で少ない (一部団体に協力関係が偏っている可能性も考えられる)

患者団体と研究者(班)・製薬企業との協力関係の満足度

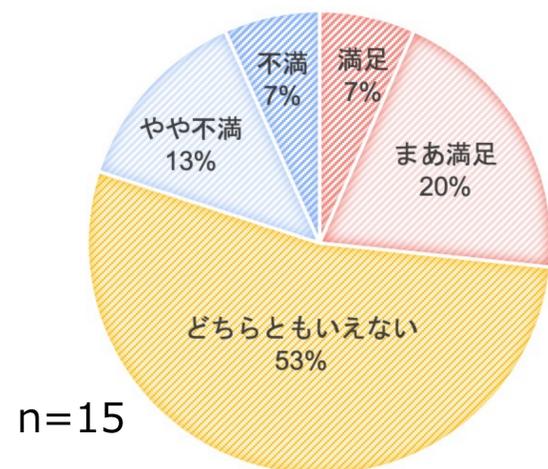


“研究者からPPI (患者・市民の研究参画) の機会の提供があり、患者会の会員 (患者) 側にも「自分も研究に参加している」意識が強まっている”



“対象患者のためになる研究なら会員も協力はするが、研究者からの還元が少ないと次第に冷めた目で見られるようになる。論文だけでなく、一般人にもわかる形で成果報告をいただくとよい”

図6. 研究者(班)との協力関係の満足度 (左) と患者団体からの声 (右)



“患者団体の中には一時的な繋がりではなく (一度きりの講演など) もっと積極的に一緒に継続的に活動をしたい団体もあることを知って欲しい。”



“どうやって製薬企業の方と協力したら良いかわからないので、情報を提供して欲しい”
“信頼できる第三者機関の調査介入があると安心できるように思います”

図7. 製薬企業との協力関係の満足度 (左) と患者団体からの声 (右)

本アンケート調査は、まだまだ回答を募集しています。
よりよい関係構築のために、右の二次元コードから
回答のご協力をお願いいたします。



患者団体と研究者との協力関係に関するアンケート調査 2017年時のアンケート結果

背景・方法

- 多くの患者団体で、研究者や研究班に対して研究協力を行う場面が増えており、医薬学やケアに関する研究に患者団体がどう継続的に関わり声を届けていけるかということは、今後ますます重要になると予想される。
- 今回の調査では、患者団体と研究班の関係や協力のありかたについての実態についての検討することを目的とした。JPA研究班（JPA, NPO PRIP Tokyo, 全国膠原病友の会, 難病支援ネット北海道）が平成24年度-25年度にかけて実施した「患者団体と研究者・研究班との協力関係についての実態調査」から5年経過した現在の状況について、同じ形式の質問紙を用い、今回NPO法人Asridが全国患者・家族集会の参加・賛同団体へのWEB・郵送により、自記式アンケート調査を実施した。なお、調査に際してはNPO法人ASridの倫理委員会の承認を得てから行なった。

調査の結果

- 48の団体から質問紙の返送があった。

表1. 回答団体の基本的な属性 N=48

		回答数	パーセント
会の性格	疾患の団体	33	68.8%
	協議会	15	31.3%
設立時期	60年代	3	6.3%
	70年代	15	31.3%
	80年代	5	10.4%
	90年代	4	8.3%
	00年代	16	33.3%
会員数	1~200名	19	41.3%
	200~1,000名	11	23.9%
	1,000名~	16	34.8%
	それ以上	11	23.9%
役員の年齢	40歳代	8	19.5%
	50歳代	17	41.5%
	60歳代~	16	39.0%
	それ以上	11	23.9%
収入規模	100万円未満	19	41.3%
	1,000万円未満	16	34.8%
	それ以上	11	23.9%
支出規模	100万円未満	20	44.4%
	1,000万円未満	15	33.3%
	それ以上	10	22.2%
事務所場所	個人宅	22	45.8%
	団体事務所	26	54.2%
団体の目的*	情報提供	45	93.8%
	同病患者の支え合い	40	83.3%
	患者・家族への支援	40	83.3%
	社会啓発	38	79.2%
	情報収集	38	79.2%
	政策への働きかけ	37	77.1%
	偏見・差別の除去	29	60.4%
	研究支援	26	54.2%
	研究協力	26	54.2%
会員数増減	減った	14	29.8%
	増えた	27	57.4%
	変化なし	6	12.8%
運営大変さ	大変	41	87.2%
	大変ではない	7	14.9%
研究協力の可能性	可能	32	72.7%
	不可能・困難	12	27.3%

欠損値を除く *複数回答可

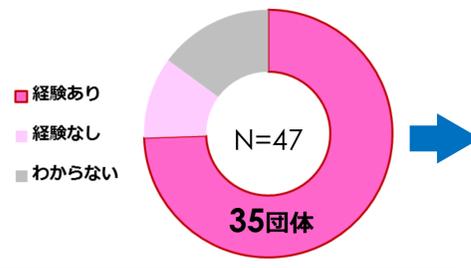


図1. 研究協力経験

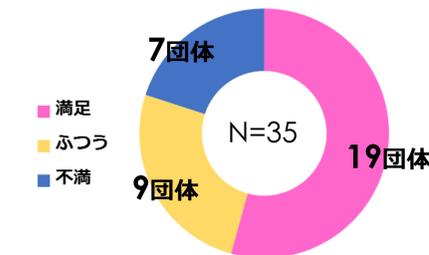


図2. 研究協力の満足度

表2. 研究協力の内容 N=35

	経験なし	過去に経験	現在実施中
アンケート回答	9	22	22
インタビューへの協力	14	16	21
研究班の会議の傍聴	18	16	15
研究結果の患者への広報や流布	20	9	14
臨床試験・治験へのデータ協力	24	9	10
研究班での研究協力者	24	9	8
研究班の会議での発表	27	8	6
生体試料の提供	27	7	5
研究班での研究分担者	28	5	5
疫学基礎情報の収集	30	4	5

欠損値を除く

- 患者へのヒアリングや結果の広報への協力、臨床試験や治験へのデータ提供への協力が増加している。
- 半分以上の患者団体で、研究協力の経験は「満足である」と回答している。

表3. 研究協力への満足度と患者団体からみた研究者・研究班との関係との関連 N=35

	研究協力に満足 (n=19)	研究協力に不満 または ふつう(n=16)	p値*
信頼関係がある	4.37	3.47	0.00
研究に期待ができる	4.37	3.67	0.02
患者団体のニーズが研究者の役に立っていると感じる	4.00	3.60	0.17
研究者が真剣に患者団体の状況を理解してくれる	4.28	3.47	0.02
研究に対する患者のインセンティブを説明してくれる	3.83	3.13	0.07
研究終了後の患者[団体]に対する成果の報告がある	4.05	3.31	0.08
研究に関する事前の丁寧な説明がある	3.84	3.31	0.17
生体試料の管理や個人情報の保護について説明がある	3.65	2.94	0.09
研究者との密なコミュニケーションがある	3.79	2.88	0.03
交通費・宿泊費等といった金銭的援助がある	3.05	2.69	0.44

欠損値を除く 各項目は とてもそう思う~全くそう思わないの5件法で測定 *t検定による2群の平均値比較

- 研究協力に満足と回答した群は、「研究者・研究班と信頼関係がある」「研究に期待できる」「研究者が患者団体の状況を理解してくれる」「研究者と密なコミュニケーションがある」と、有意に高く認識している。また、「患者のインセンティブへの説明がある」「成果報告がある」「試料管理や個人情報保護説明がある」と有意に認識している傾向がある。

- 自由記述からも、「団体の実態を理解した上で研究協力への申し出があると協力に対する方法なども相談しやすくなる」「研究者との信頼関係の築き方を知りたい」「患者は少しでもよくなる治療法への期待が高く、協力の意識も高い」など表3の結果を裏付ける記述が数多く見られた。

難病・慢性疾患当事者の就労実態調査 — 一定量調査 —

調査の概要・手法

難病の患者当事者が経験した就職・求職および就労の経験を明らかにするために、アンケート調査を実施しました

- 収集：オンラインにて18歳以上の就職・求職または就労の経験がある当事者から回答を得た
- 期間：2021年 9月～10月
- 質問：過去10年間で最も印象に残っている仕事の状況、就職・求職の状況など
- 解析方法：記述統計を算出した
- 倫理的配慮：NPO法人ASridの倫理審査委員会に申請し、承認を受けて実施した

回答者の特徴と就労の状況

185名から回答を得た

		平均または回答数
年齢	(才)	45.2
勤続月数	(ヶ月)	122.3
立場	正社員	99 (53.5%)
	パート・契約社員等	55 (29.8%)
休業・休職	経験あり	96 (51.9%)

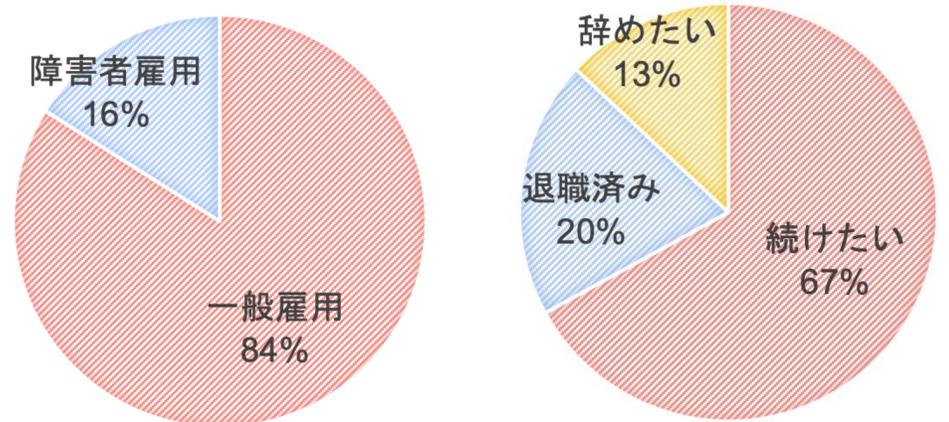
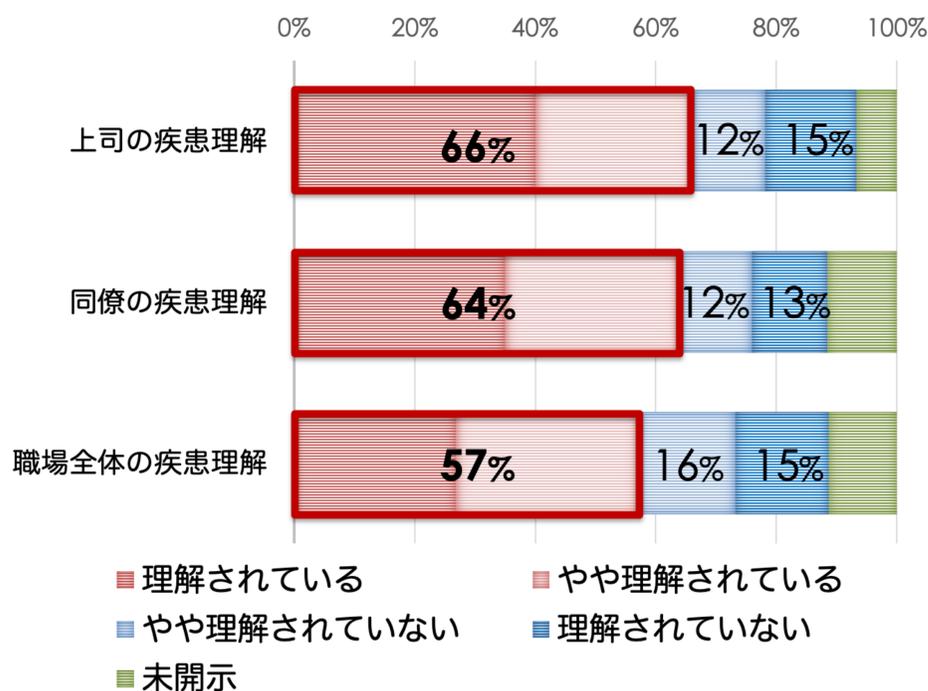


図1. 雇用枠

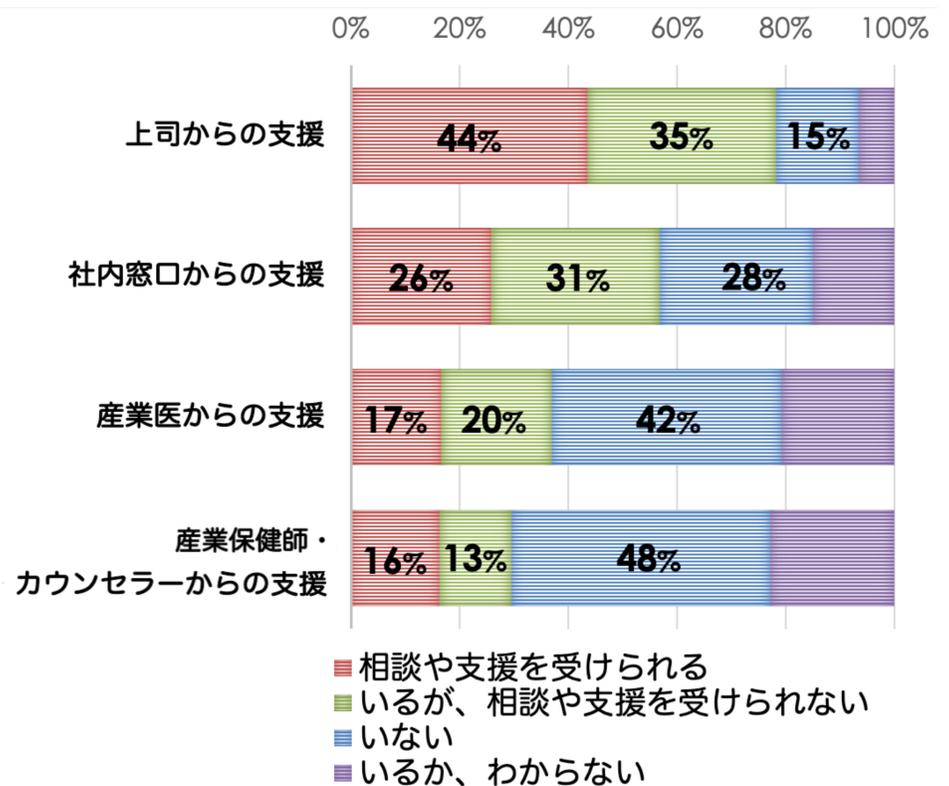
図2. 就労継続の意向

正社員・一般雇用で、今の職場で働き続けたいと考えるひとの割合が多かった

疾患に対する職場の理解状況



職場の相談・支援の状況



上司や同僚には6割以上で「理解されている」と回答があった。しかし、その割合は職場全体ではやや下がる傾向がわかった。

上司・社内窓口の順で相談・支援を「受けられる」との回答が多かった。一方で、「あるが、受けられない」という回答も多かった。

難病・慢性疾患当事者の就労実態調査 — 一定性調査の結果 —

就職・求職活動のときの課題



“指定難病と指定されない難病の間に大きな壁がある。県の難病就労サポーター、難病相談室も指定難病でないと断られる例が多い。”



“難病持ちで障害者手帳の無い者は、健常者枠で仕事を探さなければならず、…そこで断られる。”

“履歴書に病名を記載しておくのと、「私」を判断するのではなく、「病名」で判断された。”

**障害者手帳の有無や指定難病であるかどうかで支援に差がある
履歴書の審査や面接まで進んでも不合理な対応をとられることもある**

就労を続けていく上での課題



“厚労省の難病のページに、この病気は『普通に生活できる』と書いているため、「普通に残業しろ」と言われ困っている。”

“休憩室は業務に無関係、という理由でバリアフリー化してくれない。”

“制度がしっかりしていることと、働きやすさはイコールではない。大きな会社のため、人事まで声が届きにくい現実が常にある。”



“フルタイムで仕事をすれば収入は上がるが、体調が不安。”

“合理的配慮をしてもらえるのは助かる。しかし小規模で自分の裁量任せが大きく、休むとその分だけ所得が減っていくことになる。”

周囲の疾患の適切な理解や体調と収入のバランス、合理的配慮が就労継続の課題である

転職やキャリアアップを考えていく上での課題



“キャリアチェンジや就労中からの求職活動をしていきたいとも考えているが…。今は就労できていない人への支援の比重が高いと感じています。私が（公的な就職）支援を受けられないのは働いているからで、仕事を辞めてしまえば支援対象になるんだと思います。”

現在就労中の当事者の転職やキャリアアップのためのサポートは少ない

難病・長期慢性疾患当事者が考える“はたらく”こと

“新型コロナウイルス感染症の影響で、在宅ワークも一般的になり、体が動かしづらい患者にとっても働きやすい環境が整っていると思う。

働きづらさや生活の困難度に拠って支援が受けられる仕組みが必要だと考える。”

“必ずしも「就職」するのではなく、「起業」という方向で自分の働きやすい仕事を見つけていく、という方法もありではないか。むしろその方が困難がないように思う。”

“障害者が働くことは、社会的責任ではなく、雇用したいから雇用する世の中になってほしいと思うし、そういう人材が増えていけばと思っている。”

“難病だということに甘えず、健常者と同じように働くという前提で、どうしても出来ないことに対し、どういう援助が必要かを、自分から発言して、理解を求めるといった姿勢が必要です”

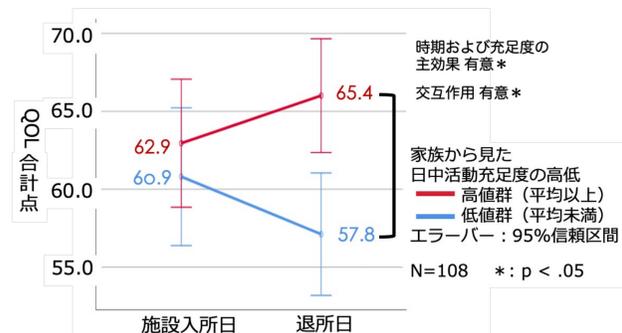


←こちらから難病当事者の就労実態調査報告書（全文）をご覧ください

重症心身障害児/医療的ケア児のための 遊びの情報ポータルサイト「ねえ、あそぼ」

サイト公開への経緯

2019年 ～20年	国立成育医療研究センターもみじの家とASridの協働調査実施 →医療型短期入所施設での重症心身障害児/医療的ケア児への 日中活動（遊びや学びの体験）の提供によって、 当事者や家族のQOLが上昇することを実証
2020年 ～21年	上記調査結果からまとめた提言を関係者・現場に還元 →関係者の尽力により障害福祉サービス等報酬改定にて、 医療型短期入所施設での「日中活動支援加算」新設
2021年 ～22年	医療・福祉・保育関係者と協働し、重症心身障害児/ 医療的ケア児に向けた遊びの情報ポータルサイト 「ねえ、あそぼ」を構築・公開



日中活動の実践度によって 退所日の QOL合計点 が有意に変化

調査の主要な結果



調査報告書全文は、
こちらからご確認
いただけます

「遊びの情報ポータルサイト」ワークショップ実施

実際に現場で実践されている簡単な遊びを収集し、注意点や発展型を検討するワークショップを実施
21年8月～22年1月まで合計20回実施・延べ100名が参加

- | | |
|--------------------------------|----------------------------|
| 社会福祉施設併設 短期入所施設役員
(前職支援校校長) | 小児病院遊びの施設担当 |
| 小児難病患者家族ネットワーク
おもちゃコンサルタント | 自閉症通園施設
公認心理士・相談支援員 |
| 地域患者・
家族コミュニティ責任者 | おもちゃ美術館スタッフ |
| 重症心身障害児施設
作業療法士・理学療法士 | 小児科医師 |
| 児童発達支援施設管理
責任者・看護師 | 県立こどもセンター
おもちゃコンサルタント 他 |

ワークショップ参加者の属性



ウェブサイトの実装・公開（22年6月）

「ねえ、あそぼ」サイトの特徴

年齢や遊びの
ジャンル、人数、
場所、難易度から
こどもにぴったりの
あそびを検索可能



ねえ、あそぼ

あそびの特徴からさがす

対象年齢
 年齢不同 1歳半から 4歳から 6歳（就学後）から 9歳から 13歳から

あそびのジャンル
 作って遊ぶ からだで遊ぶ 聞いて遊ぶ 見て遊ぶ 触って遊ぶ
 操作して遊ぶ 自然で遊ぶ PC・タブレットで遊ぶ

あそぶ人数
 1人で楽しむ遊び 家族や介護者と楽しむ遊び 友だち/グループと楽しむ遊び

あそぶ場所
 自宅 施設の室内 屋外

準備の難易度
 不要（買う・家のものをそのまま利用する） 大人のフォローが必要
 こども（この遊びの対象年齢のこども）が1人でも作業可能 大人が作業したほうが良い

検索 検索条件をクリア

遊びの検索ページ

✓準備物・手順に加え
ポイントや注意点、
遊びの発展と、
実際に遊んだこと
のある人のコメントを
掲載

✓遊び100件、
おもちゃ42件、
書籍30件を掲載中
(22年11月現在)

布団ばさみで恐竜つくり

準備するもの
・布団ばさみ（洗濯ばさみの大きなもの）
・丸シール

遊びや制作の手順
1. 布団ばさみの両側面を口に見て、目を付けるだけ。目を付けるだけで恐竜の目が完成します。
2. 口部分を閉じたり開いたりして、恐竜の口を開いたり閉じたりして、口の大きさを調節してください。

この遊びのポイント
・布団ばさみは口を開いて遊ぶことができます。目を付けるだけで恐竜の目が完成します。
・口を開いたり閉じたりして、カタカタという音も鳴らすことができます。
・家にもあそびの準備ができています。

この遊びの発展
・いろいろなカタチの布団ばさみを作ります。違う種類の布団ばさみを使って、いろいろな恐竜を作ります。
・両側面などで口を作ったり、口を開いたりして、より恐竜に見えるような工夫をしてみましょう。

実際に遊んだことのある人のコメント
・目を開いて遊ぶのが楽しかったです。目を付けるだけで恐竜の目が完成して、いろいろなカタチの恐竜を作ることができました。
・おもちゃを買わずとも、目玉をつけるだけで、素材そのものから楽しんで遊ぶことができます。
・（遊んだことのあるひと）身体的な状況、精神的な状況、医療的ケアがある方

個別の遊びページ

ぜひ、サイトをご覧いただき、たくさん遊んでください。
これからもコンテンツを増やしてまいります。



サイトはこちら

国連での取り組み

希少疾患領域のSDGsターゲット（～2030年）



国連での取り組み

2016年 国連内に希少疾患領域のNGO
(NGO Committee for Rare Diseases) 発足



2019年2月 国連でRDD初開催
日本を含む13カ国が共同ホストとなり実現

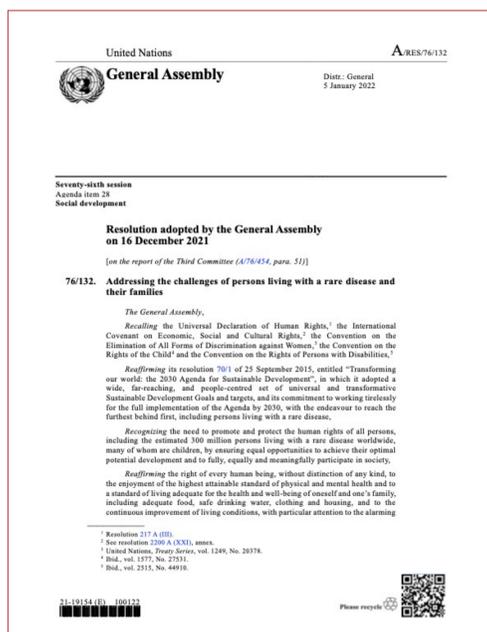
2019年9月23日 国連総会にてUniversal Health Coverage政治宣言採択

34 Also strengthen efforts to address eye health conditions and oral health, as well as rare diseases and neglected tropical diseases, as part of universal health coverage;

ユニバーサル・ヘルス・カバレッジ (UHC) とは：
すべての人々が基礎的な保健医療サービスを、必要なときに、負担可能な費用で
享受できる状態のことをいいます。
2017年に12月12日をユニバーサル・ヘルス・カバレッジ国際デーと国連が宣言しました。

「希少疾患領域の患者当事者・家族の課題への対応」に関する決議

2021年12月16日 “希少疾病領域の患者当事者・家族の課題への対応”
 (“Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and their Families”)
に関する決議が、国連加盟国（193カ国）満場一致で採択される



アブドラ・シャヒド
国連総会 総会議長が
本決議案を採択した瞬間

日本を含め、世界中で実施されてきた
さまざまな草の根型の活動が実を結び、
国連決議にまでつながりました。

こちらから全文をご覧ください
(英語) (日本語)



指定難病一覧 (2022年11月現在)

病名	告示の番号
あ	
IgA腎症	66
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
IgG4関連疾患	300
アッシャー症候群	303
アトピー性骨髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
α1-アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ビクスラー症候群	184
い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性的増殖性糸球体腎炎	223
1p36欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性膝炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
う	
ウルリッヒ病	29
ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群	191
ウォルフラム症候群	233
え	
HTLV-1関連脊髄症	26
遠位型ミオパチー	30
ATR-X症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
お	
黄色靱帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170
病名	告示の番号
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
脆弱X症候群	206
脆弱X症候群関連疾患	205
脊髄空洞症	117
脊髄髄膜瘤	118
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性核上性球麻痺	132
先天性魚鱗癬	160
先天性腎性尿崩症	225
先天性赤血球形成異常性貧血	282
先天性大脳白質形成不全症	139
先天性ミオパチー	111
先天性無痛無汗症	130
先天性葉酸吸収不全	253
前頭側頭葉変性症	127
そ	
早期ミオクロン脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソトス症候群	194
た	
大脳皮質基底核変性症	7
大理石骨病	326
高安動脈炎	40
多系統萎縮症	17
多発血管炎性肉芽腫症	44
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13
多発性嚢胞腎	67
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイアモンド・ブラックファン貧血	284
タナトフォリック骨異形成症	275
多脾症候群	188
タンジール病	261
単心室症	210
弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296
ち	
チャージ症候群	105
中毒性表皮壊死症	39
腸管神経節細胞減少症	101
遅発性内リンパ水腫	305
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134
て	
TNF受容体関連周期性症候群	108
天疱瘡	35
低ホスファターゼ症	172
と	
特発性拡張型心筋症	57

病名	告示の番号
オスラー病	227
か	
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性ADH分泌異常症	72
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性TSH分泌亢進症	73
下垂体性PRL分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
家族性地中海熱	266
家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	336
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナパン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
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	258
カルニチン回路異常症	316
肝型糖原病	257
間質性膀胱炎(ハンナ型)	226
環状20番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
き	
球形髄性筋萎縮症	1
巨細胞性動脈炎	41
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
筋萎縮性側索硬化症	2
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギヤロウェイ・モフト症候群	219
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279
巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280
巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278
筋型糖原病	256
筋ジストロフィー	113
く	
クッシング病	75
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クロウ・深瀬症候群	16
クローン病	96
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター1欠損症	248
グルタル酸血症1型	249
グルタル酸血症2型	250
病名	告示の番号
特発性間質性肺炎	85
特発性基底核石灰化症	27
特発性血小板減少性紫斑病	63
特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327
特発性大腿骨頭壊死症	71
特発性多中心性キャッスルマン病	331
特発性門脈圧亢進症	92
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体男性白質脳症	123
特発性後天性全身性無汗症	163
ドラベ症候群	140
な	
中條・西村症候群	268
那須・ハコラ病	174
軟骨無形成症	276
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	
22q11.2欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
尿素サイクル異常症	251
ぬ	
ヌーナン症候群	195
ね	
ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315
ネフロシス	335
の	
膿疱性乾癬(汎発型)	37
脳クレアチン欠乏症候群	334
脳髄黄色腫症	263
脳表ヘモジリン沈着症	122
嚢胞性線維症	299
は	
パーキンソン病	6
バージャー病	47
肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87
肺動脈性肺高血圧症	86
ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
バッド・キアリ症候群	91
ハンチントン病	8
肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	229
肺胞低換気症候群	230
ひ	
非ケトーシス型高グリシン血症	321
肥大型心筋症	58
左肺動脈右肺動脈起始症	314
非典型性溶血性尿毒症症候群	109
皮膚筋炎/多発性筋炎	50
表皮水疱症	36

病名	告示の番号
クロンカイト・カナダ症候群	289
け	
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性肝硬変	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
痙攣重積型(二相性)急性脳症	129
結節性硬化症	158
限局性皮膚異形成	137
原発性高カイトロミクロン血症	262
こ	
好酸球性消化管疾患	98
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
後縦靭帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
広範脊髄管狭窄症	70
膠様滴状角膜ジストロフィー	332
コステロ症候群	104
混合性結合組織病	52
高IgD症候群	267
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
高チロシン血症1型	241
高チロシン血症2型	242
高チロシン血症3型	243
後天性赤芽球癆	283
コケイン症候群	192
骨形成不全症	274
5p欠失症候群	199
コフィン・シリズ症候群	185
コフィン・ローリー症候群	176
さ	
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
サルコイドーシス	84
鯉耳腎症候群	190
左心低形成症候群	211
三尖弁閉鎖症	212
三頭筋欠損症	317
し	
CFC症候群	103
シェーグレン症候群	53
自己食空胞性ミオパチー	32
病名	告示の番号
PCDH19関連症候群	152
肥厚性皮膚骨膜炎	165
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238
ピッカースタッフ脳幹脳炎	128
非特異性多発性小腸潰瘍症	290
ヒルシウスブルグ病(全結腸型又は小腸型)	291
ふ	
封入体筋炎	15
副腎白質ジストロフィー	20
ブラウ症候群	110
プリオン病	23
ファイファー症候群	183
ファロー四徴症	215
ファンconi貧血	285
VATER症候群	173
フェニルケトン尿症	240
複合カルボキシラーゼ欠損症	255
副甲状腺機能低下症	235
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
ブラダー・ウィリ症候群	193
プロピオン酸血症	245
へ	
β-ケトチオラーゼ欠損症	322
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
閉塞性細気管支炎	228
ペリ-症候群	126
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ホモシスチン尿症	337
ポルフィリン症	254
ま	
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	14
慢性血栓性肺高血圧症	88
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群	167
慢性再発性多発性骨髄炎	270
み	
ミトコンドリア病	21
ミオクロン欠神てんかん	142
ミオクロン脱力発作を伴うてんかん	143

病名	告示の番号
自己免疫性肝炎	95
自己免疫性溶血性貧血	61
シトリン欠損症	318
シャルコー・マリー・トゥース病	10
重症筋無力症	11
ジューベール症候群関連疾患	177
シュワルツ・ヤンベル症候群	33
神経線維腫症	34
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性多巣性白質脳症	25
進行性白質脳症	308
進行性ミオクロノステんかん	309
色素性乾皮症	159
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
シトステロール血症	260
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年性特発性関節炎	107
若年発症型両側性感音難聴	304
修正大血管転位症	208
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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	125
神経フェリチン症	121
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
進行性骨化性線維異形成症	272
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す	
ステイーヴンス・ジョンソン症候群	38
スタージ・ウェーバー症候群	157
スミス・マギニス症候群	202
せ	
成人スチル病	54
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
脊髄性筋萎縮症	3
セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	319
前眼部形成異常	328
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49
全身性強皮症	51
先天異常症候群	310
先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
先天性筋無力症候群	12
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	320
先天性三尖弁狭窄症	311
先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性肺静脈狭窄症	313
先天性副腎低形成症	82
病名	告示の番号
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリポタンパク血症	264
め	
メーブルシロップ尿症	244
メチルグルタコン酸尿症	324
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
も	
網膜色素変性症	90
もやもや病	22
モワット・ウィルソン症候群	178
や	
ヤング・シンプソン症候群	196
ゆ	
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	
4p欠失症候群	198
ら	
ライゾーム病	19
ラスムッセン脳炎	151
ランドウ・クレフナー症候群	155
り	
リンパ脈管筋腫症	89
リジン尿性蛋白不耐症	252
両大血管右室起始症	216
リンパ管腫症/ゴウハム病	277
る	
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162
れ	
レーベル遺伝性視神経症	302
レチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	259
レット症候群	156
レノックス・ガストー症候群	144
ろ	
ロスモンド・トムソン症候群	186
肋骨異常を伴う先天性側弯症	273



小児慢性特定疾病一覧（2022年11月現在）

<p>1.悪性新生物 前駆B細胞急性リンパ性白血病 成熟B細胞急性リンパ性白血病 T細胞急性リンパ性白血病 急性骨髄性白血病、最も分化成熟を伴わない急性骨髄性白血病 急性前骨髄球性白血病 急性骨髄単球性白血病 急性単球性白血病 急性赤白血病 急性巨核芽球性白血病 NK(ナチュラルキラー)細胞白血病 慢性骨髄性白血病 慢性骨髄単球性白血病 若年性骨髄単球性白血病 上述ほかの白血病 骨髄異形成症候群 成熟B細胞リンパ腫 未分化大細胞リンパ腫 Bリンパ芽球性リンパ腫 Tリンパ芽球性リンパ腫 ホジキン(Hodgkin)リンパ腫 上述ほかの悪性リンパ腫 ランゲルハンス(Langerhans)細胞組織球症 血球貪食性リンパ組織球症 上述ほかの組織球症 神経芽腫 神経節芽腫 網膜芽細胞腫 ウィルムス(Wilms)腫瘍/腎芽腫 腎臓細胞肉腫 腎臓癌腫 肝芽腫 肝臓癌腫 骨肉腫 骨軟骨腫症 軟骨肉腫 軟骨芽細胞腫 悪性骨巨細胞腫 ユーズング(Ewing)肉腫 未分化神経外胚葉性腫瘍(未梢性のものに限定。) 横紋筋肉腫 悪性ラブライド腫瘍 未分化肉腫 線維形成性小円形細胞腫瘍 繊維肉腫 滑膜肉腫 明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く。) 胞果状軟部肉腫 平滑筋肉腫 脂肪肉腫 未分化胚細胞腫 胎児性癌 多発芽腫 卵巣腫瘍 絨毛癌 混合性胚細胞腫瘍 間質質性腫瘍 副腎皮質腫 甲狀腺癌 上咽頭癌 嚥嚥腺癌 悪性黒色腫 褐色細胞腫 悪性胸腺腫 胸腺芽腫 気管支腫瘍 脾芽腫 上述ほかの固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。) 毛様細胞性星細胞腫 びまん性星細胞腫 浸透性星細胞腫 膠芽腫 上述腫 乏突起神経膠腫 繊維芽腫 頭蓋咽頭腫 頰腺腫 脈絡乳頭腫 髄膜腫 下垂体腫瘍 神経節腫瘍 神経節腫 脊索腫 未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限定。) 異型奇形腫瘍/ラブライド腫瘍 悪性神経鞘腫 神経鞘腫 奇形腫(頭蓋内及び脊椎管内に限る。) 頭蓋内胚細胞腫瘍 上述ほかの中枢神経系腫瘍</p>	<p>先天性中枢性低換気症候群 特異性間質性肺炎 先天性肺動脈蛋白症(遺伝子異常が原因の間質性肺炎を含む。) 肺動脈石症 線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。) 囊胞性線維症 気管支拡張症 特異性肺へモジロース 慢性肺疾患 閉塞性細気管支炎 先天性横隔膜ヘルニア 先天性嚔泡性肺炎 4.慢性心疾患 洞不全症候群 モビッツ(Mobitz)2型ブロック 完全房室ブロック 脚ブロック 多源性心室期外収縮 上室頻拍(WPW症候群によるものに限る。) 多源性心房頻拍 上述ほかの上室頻拍 ベラナミ感受性心室頻拍 カテコラミン誘発多形性心室頻拍 上述ほかの心室頻拍 心房細動 心房細動 心室細動 QT延長症候群 肥大型心筋症 不整脈源性右室心筋症 心臓癌腫化障害 拡張型心筋症 拘束型心筋症 心室瘤 心内膜線維弾性症 心臓腫瘍 慢性心筋炎 慢性心膜炎 取除性心筋炎 先天性心膜欠損症 左冠動脈肺動脈起始症 右冠動脈肺動脈起始症 上述ほかの冠動脈起始異常 川崎病性冠動脈腫 冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。) 狭心症 心筋梗塞 左心低形成症候群 単心室症 三尖弁閉鎖症 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 フロア(Fallow)四徴症 タウジヒ・ビンギン(Taussig-Bing)奇形 兩大血管左室起始症(タウジヒ・ビンギン(Taussig-Bing)奇形を除く。) 兩大血管左室起始症 完全大血管転位症 先天性修正大血管転位症 エプスタイン(Ebstein)奇形 総動脈幹遺残症 大動脈肺動脈 三心房心 動脈閉存症 単心室症 二次孔型心房中隔欠損症 肺動脈型心房中隔欠損症 不完全型房室中隔欠損症(不完全型心内膜欠損症) 完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜欠損症) 心室中隔欠損症 総肺静脈逆流異常症 部分肺静脈逆流異常症 肺静脈狭窄症 左室右房交通症 右室二腔症 肺動脈弁下狭窄症 大動脈弁下狭窄症 肺動脈弁上狭窄症 末梢性肺動脈狭窄症 肺動脈弁欠損 肺動脈上行大動脈起始症 一側肺動脈欠損 大動脈縮窄症 大動脈縮窄複合 大動脈弁上狭窄症 ウィリアムス(Williams)症候群 上述ほかの大動脈狭窄症 大動脈弓離断複合 大動脈弓閉塞症(大動脈弓離断複合を除く。) 重複大動脈弓症 肺動脈右肺動脈起始症 上述ほかの血管輪 バルサルバ(Valsalva)洞動脈瘤 大動脈瘤(バルサルバ洞動脈瘤を除く。) 肺動脈瘤腫 冠動脈瘤 上述ほかの動静脈腫 肺動脈性肺高血圧症 慢性肺性心 三尖弁狭窄症 三尖弁閉鎖不全症 僧帽弁狭窄症 僧帽弁閉鎖不全症 肺動脈弁狭窄症 肺動脈弁閉鎖不全症 大動脈弁狭窄症 大動脈弁閉鎖不全症 僧帽弁弁上輪 無瓣症候群 多瓣症候群 フォンタン(Fontan)術後症候群 乳児特異性僧帽弁離断 ホルト・オラム(Holt-Oram)症候群 5.内分泌疾患 先天性下垂体機能低下症 後天性下垂体機能低下症 下垂体巨人症 先端巨大症 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。) 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。) インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症 成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症を除く。) 高プロラクチン血症 抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群 中枢性尿崩症 中枢性尿崩症を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症) 腎性尿崩症 中枢性塩喪失症候群 バセドウ(Basedow)病 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く。) 異所性甲状腺腫 無甲状腺腫 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。) 上述ほかの先天性甲状腺機能低下症 橋本病 嚔泡性甲状腺炎 上述ほかの後天性甲状腺機能低下症 甲状腺ホルモン不応症 腺腫様甲状腺腫 副甲状腺機能亢進症 副甲状腺欠損症 副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。) 自己免疫性多内分泌腺症候群1型 自己免疫性多内分泌腺症候群2型 偽性偽性副甲状腺機能低下症 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。) クッシング(Cushing)病 異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群 副腎腫瘍</p>	<p>副腎皮質結節性過形成 上述ほかのクッシング(Cushing)症候群 副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症 副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症 先天性副腎低形成症 グルココルチコイド抵抗症 上述ほかの慢性副腎皮質機能低下症(アジソン(Addison)病を含む。) アルドステロン症 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群(AME症候群) リドル(Liddle)症候群 低レニン性低アルドステロン症 アルドステロン合成酵素欠損症 上述ほかの低アルドステロン症 偽性低アルドステロン症 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 11β-水酸化酵素欠損症 17α-水酸化酵素欠損症 21-水酸化酵素欠損症 P450酸化還元酵素欠損症 上述ほかの先天性副腎過形成症 ゴナドトロピン依存性思春期早発症 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症 エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。) アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。) カルマン(Kallmann)症候群 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く。) 精巣形成不全 卵巣形成不全 上述ほかの高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 卵巣異性分化疾患 混合性性腺異形成症 5α-還元酵素欠損症 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 アンドロゲン不応症 上述ほかの46,XY性分化疾患 46,XX性分化疾患 VIP産生腫瘍 ガストリノーマ カルチノイド症候群 カルゴノーマ インスリノーマ 先天性高インスリン血症 上述ほかの高インスリン血症低血糖症 ビタミンD依存性くる病 ビタミンD抵抗性骨軟化症 原発性低リン血症性くる病 脂肪肉芽腫症(脂肪萎縮症) 多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群) 多発性内分泌腫瘍2型(シッパル(Sipple)症候群) 上述ほかの多発性内分泌腫瘍 多嚔泡性卵巣症候群 ターナー(Turner)症候群 プラーダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群 マックユーン・オルブライト(McCune-Albright)症候群 ヌーナン(N Noonan)症候群</p>	<p>6.膠原病 バルデー・ビートル(Bardet-Biedl)症候群 先天性下垂体機能低下症(成長ホルモン治療を行う場合) 後天性下垂体機能低下症(成長ホルモン治療を行う場合) GH分泌不全性低身長症(器質的原因あり、GH治療を行う場合) GH分泌不全性低身長症(器質的原因なし、GH治療を行う場合) ターナー症候群(成長ホルモン治療を行う場合) プラーダー・ウィリ症候群(成長ホルモン治療を行う場合) ヌーナン(Noonan)症候群(成長ホルモン治療を行う場合) 若年性特異性関節炎 全身性リリマトーデス 皮膚筋炎/多発性筋炎 シェーグレン(Sjögren)症候群 抗リン脂質抗体症候群 ベーチェット(Behçet)病 高安動脈炎(大動脈炎症候群) 多発血管炎性肉芽腫症 結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎) 顕微鏡的多発血管炎 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 再発性多発軟骨炎 全身性強直性 混合性結合組織病 家族性地中海熱 クリオピリン関連周期性発熱群 TNF受容体関連周期性発熱群 ブラウ(Blau)症候群/若年発症サルコイドーシス 中核・西村症候群 高IgE症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症) 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アノテ症候群 慢性再発性多発性骨髄炎 インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症 上述ほかの自己炎症性疾患</p>	<p>7.糖尿病 1型糖尿病 2型糖尿病 若年発症成人型糖尿病(MODY) 新生児糖尿病 インスリン受容体異常症 脂肪萎縮性糖尿病 上述ほかの糖尿病 8.先天性代謝異常症 フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症) 高チロシン血症1型 高チロシン血症2型 高チロシン血症3型 高プロリン血症 プロリダーゼ欠損症 メーブルシロワ尿症 ホモシステニン尿症 高メチオニン血症 非ケトン型高グリシニン血症 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 カルバミドグルタミン酸合成酵素欠損症 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 アルギニンコハク酸合成酵素欠損症(シロリン酸血症) アルギニンコハク酸尿症 高アルギニン血症 シロリン酸血症 高オルニチン血症 ハートナッブ(Hartnup)病 リジン尿性蛋白不耐症 シスチン尿症 上述ほかのアミノ酸代謝異常症 メメルパロ酸血症 プロピオン酸血症 β-オクシオラゼ欠損症 イノ昔草酸血症 3-メチルcroトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症 メチルグルタコン酸尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症 スクワニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症 複合カルボキシラーゼ欠損症 グルタル酸血症1型 グルタル酸血症2型 原発性高シユウ酸尿症 アルカトリン尿症 グリセロール尿症 グリセリル胆汁酸代謝異常症 上述ほかの有機酸代謝異常症 全身性カルニチン欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症 自己免疫性多内分泌腺症候群2型 自己免疫性多内分泌腺症候群1型 偽性偽性副甲状腺機能低下症 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。) クッシング(Cushing)病 異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群 副腎腫瘍</p>	<p>3-ヒドロキシアンソルCoA脱水素酵素欠損症 上述ほかの脂肪酸代謝異常症 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 アマラーゼ欠損症 スクシニル-CoAリガラーゼ欠損症 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 アトクドリアDNA結核症候群 ミトコンドリアDNA複製異常(1 Leigh)症候群、MELAS、のMERRFを含む。) 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。) 上述ほかのミトコンドリア病 遺伝性アルクトース不耐症 ガラクトース-1-リン酸グリルトランスフェラーゼ欠損症 ガラクトキナーゼ欠損症 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症 グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型) 糖原病I型 糖原病II型 糖原病III型 糖原病IV型 糖原病V型 糖原病VI型 糖原病VII型 糖原病IX型 グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症 上述ほかの糖質代謝異常症 ムコ多糖症I型 ムコ多糖症II型 ムコ多糖症III型 ムコ多糖症IV型 ムコ多糖症V型 ムコ多糖症VI型 ムコ多糖症VII型 マンシトローシス アスパルチルグルコサミン尿症 シアリドーシス ガラクトシアリドーシス GM1-ガングリノシドーシス GM2-ガングリノシドーシス 異染性白質ジストロフィー ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病 ゴーシェ(Gaucher)病 ファブリー(Fabry)病 クラッペ(Krabbe)病 ファーパー(Farber)病 マルチプルスファターゼ欠損症 ムコポリドースII型(I-cell病) ムコポリドースIII型 ポンペ(Pompe)病 酸性リパーゼ欠損症 システン症 遊離シアル酸蓄積症 神経セロイドリフト症 上述ほかのインソーム病 ペルオキシソーム形成異常症 副腎白質ジストロフィー レファム(Refsum)病 上述ほかのペルオキシソーム病 ウィルソン(Wilson)病 メンケス(Menkes)病 オクシタリル・ホーン症候群 無セロプラズミン血症 重硫酸酸化酵素欠損症 先天性腸性肢芽欠損症 上述ほかの金属代謝異常症 ヒポキサンチンデフアニソホリソルトランスフェラーゼ欠損症 レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群 アデニンホリソルトランスフェラーゼ欠損症 キサンチン尿症 尿酸トランスポーター異常症 オト酸尿症 上述ほかのプリンピリミジン代謝異常症 先天性薬物吸収不全症 上述ほかのビタミン代謝異常症 ピオブリン代謝異常症 チロニン酸化酵素欠損症 芳香族L-アミノ酸酸化酵素欠損症 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症 GABAアミ基転移酵素欠損症 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症 上述ほかの神経伝達物質異常症 原発性高カロシロリン酸血症 家族性高コレステロール血症 家族性複合型重脂質血症 無β-リポタンパク血症 高比重リポタンパク(HDL)欠乏症 上述ほかの脂質代謝異常症 エーラス・ダノス(Ehlers-Danlos)症候群 リポタンパク血症 上述ほかの結合組織異常症 先天性ポルフィリン症 α-1アンチトリプシン欠損症</p>	<p>9.血液疾患 巨赤芽球性貧血 後天性赤芽球病 先天性赤芽球病(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血) 先天性赤血球形成異常性貧血 鉄芽球性貧血 無トランスフェリン血症 寒冷凝集素症 発作性寒冷ヘモグロビン尿症 上述ほかの自己免疫性溶血性貧血(AIHを含む。) 発作性夜間ヘモグロビン尿症 遺伝性球状赤血球症 口唇赤血球症 鎌状赤血球症 不安定ヘモグロビン症 サラセミア グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症 ビルビン酸キナーゼ欠乏症 上述ほかの溶血性溶血性貧血 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。) 微小血管障害性溶血性貧血 真性多血症 家族性赤血球増加症 免疫性血小板減少性紫斑病 上述ほかの血小板減少性紫斑病 血栓性血小板減少性紫斑病 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。) 先天性巨核球性血小板減少症 ファンconi(Fanconi)貧血 周期性血小板減少症 ベルト・ソウリエ(Bernard-Soulier)症候群 血小板無力症 血小板放出機構異常症 上述ほかの血小板機能異常症 先天性フィブリノーゲン欠乏症 先天性プロトロンビン欠乏症 第V因子欠乏症 第VIII因子欠乏症 血友病A 血友病B 第X因子欠乏症 第XI因子欠乏症 第XII因子欠乏症 第XIII因子欠乏症 フォンウィルブランド(von Willebrand)病 上述ほかの先天性血液凝固因子異常 先天性プロテインC欠乏症 先天性プロテインS欠乏症 先天性アンチトロンピン欠乏症 骨髄線維症 再生不良性貧血</p>	<p>10.免疫疾患 X連鎖重症複合免疫不全症 網膜網膜形成症 アデニンデアミナーゼ(ADA)欠損症 オメーン(Omenn)症候群 プリンスクリンシドホスホリラーゼ欠損症 CD8欠損症 ZAP-70欠損症 MHCクラスI欠損症 MHCクラスII欠損症 上述ほかの複合免疫不全症 ワイスコット・オルドリッチ(Whiskott-Aldrich)症候群 毛細血管拡張性運動失調症 ナイミーヘン(Nijmegen)染色体不安定症候群 ブルーム(Bloom)症候群 ICF症候群 PMS2異常症 RIDDLE症候群 シムケ(Schimke)症候群 胸腺低形成(ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群/22q11.2欠損症候群) 高IgE症候群 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症 先天性角化異常症 X連鎖無ガンマグロブリン血症 分類不能型免疫不全症 高IgM症候群 IgGサブクラス欠損症 選択的IgA欠損症 特異抗体産生不全症 乳児一過性低ガンマグロブリン血症 上述ほかの液性免疫不全を主とする疾患 チェディアック・東(Cheidiak-Higashi)症候群 X連鎖リンパ増殖症候群 自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS) 上述ほかの免疫調節障害 重症先天性好中球減少症 周期性好中球減少症 上述ほかの慢性的経過をたどる好中球減少症 白血球接着不全症 シュワッハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群 慢性肉芽腫症 マイクロバクテリオーゼ欠損症 メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症 上述ほかの白血球機能異常 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症 IRAK4欠損症 MyD88欠損症 慢性皮膚粘膜カンジダ症 上述ほかの自然免疫異常 ポンペ(Pompe)病 遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症) 上述ほかの先天性補体欠損症 好酸球増加症 慢性活動性EBウイルス感染症 後天性免疫不全症候群(HIV感染によるものに限る。) 後天的な免疫系障害による免疫不全症 慢性移植片対宿主病</p>	<p>上述ほかの筋ジストロフィー 痙攣重症型(二相性)急性脳症 自己免疫介在性脳炎・脳症 スターツ・ウェーバー症候群 脆弱X症候群 DDX3X関連神経発達異常症 先天性グリコシル化異常症 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 脳リアチン欠乏症候群</p>
<p>12.慢性消化器疾患 乳糖不耐症 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症 自己免疫多発性小腸潰瘍症 急性肝不全(昏睡型) 新生児ヘモクロマトーシス 自己免疫性肝炎 原発性硬化性胆管炎 胆道閉鎖症 アラジール(Alagille)症候群 肝内胆管減少症 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病) 先天性胆道拡張症 先天性肝線維症 肝硬変 門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む。) 先天性門脈欠損症 門脈・肝動脈腫 クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群 遺伝性脾炎 短腸症 ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病 慢性特異性偽性腸閉塞症 巨大腸脱肛小結腸腸管蠕動不全症 腸管神経節細胞減少症 肝巨大血管腫 総排泄腔遠伐 総排泄腔外反症 自己免疫性膵炎 カウデン症候群 若年性ポリポーシス ポイツ・ジエガナー症候群</p>	<p>13.染色体又は遺伝子に变化を伴う症候群 コフィン・ローリー(Coffin-Lowry)症候群 ソトス(Sotos)症候群 スミス・マジニス(Smith-Magenis)症候群 ルビンシュタイン・テイビ(Rubinstein-Taybi)症候群 歌舞伎症候群 ワイバー(Weaver)症候群 コルネリア・デランゲ(Cornelia de Lange)症候群 ベックウィス・ウィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群 アンジェルマン(Angelman)症候群 5p-症候群 4p-症候群 18トリソミー-症候群 13トリソミー-症候群 ダウン(Down)症候群 上述ほかの常染色体異常(ウィリアムス(Williams)症候群及びプラーダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群を除く。) CPC(cardio-facio-cutaneous)症候群 マルファン(Marfan)症候群 コストロ(Costello)症候群 チャージ(CHARGE)症候群 ロイス・デービス症候群 カムラティ・エンゲルマン症候群 ハーマラン・ストライブ症候群 色素失調症 アンダー・ビクスラー症候群 コフィン・シリス症候群 シンブリン・ゴラビ・ベーム症候群 スミス・リ・オピッツ症候群 ファイバー症候群 メビウス症候群 モワット・ウィルソン症候群 ヤング・シンブリン症候群 VATER症候群(13内で場所移動) MECP2重複症候群 武内・小崎症候群 染色体又は遺伝子異常を伴い、特徴的な形態的異常の組み合わせを示す症候群(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)</p>							
<p>14.皮膚疾患 眼皮膚白皮症(先天性白皮症) クラッシュ症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(慢性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。) 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(遺伝性鱗状魚鱗癬を除く。) 遺伝性鱗状魚鱗癬 ネザートン(Netherton)症候群 シェーグレン・ラッソン(Sjogren-Larsson)症候群 上述ほかの先天性魚鱗癬 表皮水疱症 膿疱性乾癬(汎発型) 色素性乾皮症 レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫Ⅰ型) 肥厚性皮膚骨髄症 無汗性外胚葉形成不全 ステューヴンズ・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群(中毒性表皮壊死症を含む。)(6の膠原病から場所移動) 眼皮膚剥離症 先天性ポルフィリン症</p>	<p>15.骨系統疾患 胸郭不全症候群 軟骨無形成症 軟骨低形成症 タナトフォック骨異形成症 骨形成不全症 低ホスファターゼ症 大理石骨病 多発性軟骨性外骨腫症 内軟骨腫症 2型コラーゲン異常症関連疾患 点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。) 偽性軟骨無形成症 ラーセン症候群 進行性骨化性線維異形成症 TRPV4異常症 骨硬化性疾患 ヒールズ症候群 軟骨無形成症(成長ホルモン治療を行う場合)</p>	<p>16.眼管系疾患 青色ゴ膜まり線形斑症候群 巨大静脈奇形 巨大動脈奇形 クリップ・レト・ネー・ウェーバー症候群 原発性リンパ浮腫 リンパ管腫 リンパ管腫症 遺伝性出血性末梢血管拡張症(9の血液疾患から場所移動) カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群(9の血液疾患から場所移動)</p>						

参照▶小児慢性特定疾病情報センター
https://www.shouman.jp/disease/

