

# Rare Disease Day JAPAN

## (世界希少・難治性疾患の日)

### ～10年の歩みと成果～

#### 世界希少・難治性疾患の日(RDD)日本開催事務局(2009年設立)

ASrid (前身組織 PRIP Tokyo) + JPA (日本難病・疾病団体協議会) + 難病のこども支援全国ネットワーク

#### RDD2010

患者本人や家族による  
「生の声」セッション開始

#### RDD2011

インターネット配信開始  
RDD日本公式ウェブサイト  
開設

#### RDD2012

RDD日本公式  
Facebook開設

#### RDD2013

福祉・介護器具展示実施

#### RDD2014

RDDカウントダウン  
プロジェクト開始  
図書館主催RDD初開催



#### RDD2015

つむぐ  
あなたと であい つながる  
レア・ディーズ  
RDD日本公式テーマ設定  
展開開始  
パネル展示開始  
寄付事業開始  
大学主催RDD初開催

#### RDD2016

RARE is not rare  
その先を変える  
基調講演セッション開始  
患者・支援者らによる  
オープニング・クロージング  
パフォーマンス開始  
社会福祉組織主催RDD  
初開催

#### RDD2017

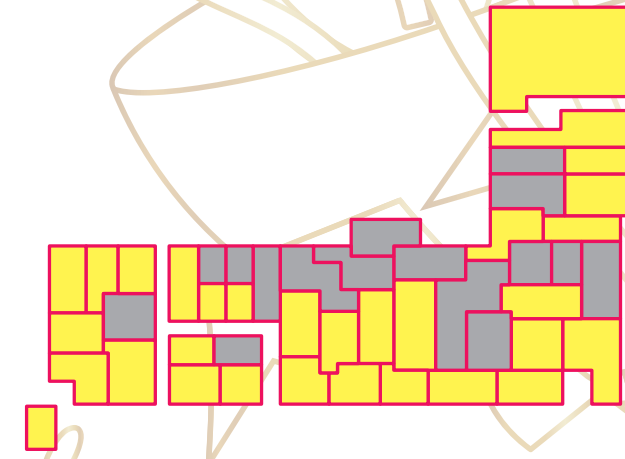
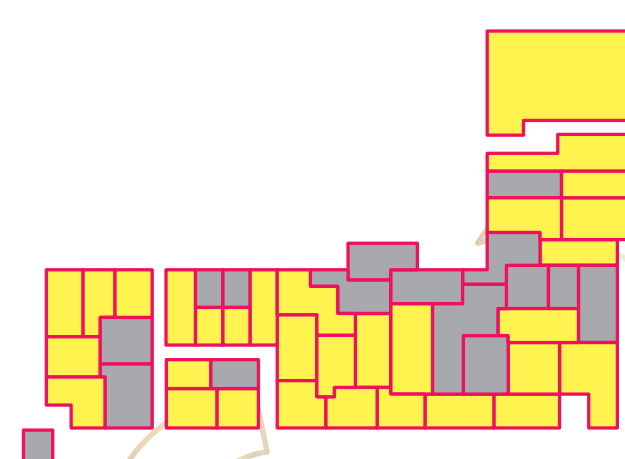
ふみだそう  
Leave no one behind  
新聞などメディアでの  
広告展開開始  
展示パネルの紹介映像  
展開開始  
TFRD (台湾希少疾患基金)  
映像撮影・展開

#### RDD2018

つながるちから  
Take action NOW!  
病院主催RDD初開催  
NORD (全米希少疾患患  
者協議会) 映像撮影・展開

#### RDD2019

“きょうも、あしたも、  
そのさきも”  
RDD日本  
オリジナルロゴ作成  
写真展示イベント開始  
高校主催RDD初開催



#### RDD日本開催の必要性

希少・難治性疾患患者、家族と一般社会をつなぐ場の提供

#### RDD JAPAN

患者のみでなく相互に  
情報発信する場

共通理解の拡大

国際連携

全てのステークスホルダー  
による社会意識向上の場



# 世界のRare Disease Day

## 世界各国で開催されるRare Disease Day

Rare Disease Day (RDD) とは？  
毎年2月最終日に日本を始めとする  
世界中の95カ国で同日開催される  
希少・難治性疾患の認知度向上を目指した  
国際的な啓発イベントです。



RDDオフィシャルロゴは  
世界中のRDDで使用されています。



## Rare Disease Dayを表す数字



12回目

Rare Disease Dayは  
2008年に初開催され、  
今年で12回目を迎えます。



のべ100カ国

2008年の初開催以来、  
のべ100カ国以上で  
開催されています。  
昨年だけでも、90ヶ国  
以上の国が参加しました。



300,000回再生

昨年のRDD公式動画は  
約30万回再生され、  
SNS等での情報発信により、  
幅広く認知されるよう  
になりました。  
また、公式動画は  
日本語を含む35カ国語に  
翻訳されています。



1,000以上のイベント

昨年は世界各地で  
合計1,000以上の  
イベントが開催され、  
5つの新しい国  
(ガーナ、カーボヴェルデ、  
シリア、トーゴ、  
トリニダード・トバゴ) が  
新たに参加しました。

## 世界各地での取り組み

### ガーナ

西アフリカに位置するガーナは、昨年のRDD2018に初めて参画し、2月26日から28日までの3日間に渡って希少・難治性疾患の認知度向上を目的としたイベントを開催しました。これらイベントは、Rare Disease Ghana Initiative (ガーナの希少疾患患者・家族のQOL向上のため、啓蒙活動や患者支援、研究支援などを行う団体で、2017年後半に設立された) が中心となって実施され、SNS等を通じた情報発信、希少疾患研究を活性化させるための地域の研究者に向けた講演会、また地域の学校と連携したイベント等が行われました。医療・医薬品へのアクセスに課題のあるガーナを含むアフリカの国々において、RDDのイベント等を通じた希少疾患患者・家族をとりまく環境が改善していくことを期待します。



<https://rarediseaseghana.wordpress.com/>より引用



RDD JAPAN



# Rare Disease Day 2018 地域開催

Rare Disease Day (RDD) は2010年の日本初開催以来、毎年確実に全国各地へと広がり、2018年は全国39の地域で公認開催されました。

皆様の手で開催するRDDイベントを通じ、希少・難治性疾患に関する情報を世に発信することで、社会、そして世界の架け橋となる活動を共にしていきませんか？

Rare Disease Day日本開催事務局では今後も引き続き各地のイベント開催を支援してまいります。

## 対象組織

- 1) 主催者に、既存患者会・既存患者会連合・地域難病連もしくは準ずる組織・大学・自治体等がなること
- 2) 主催者が任意組織の場合、共催もしくは後援に上述組織もしくは地方自治体等がつくこと  
(上述条件を満たさない場合でも、個人・有志開催が可能です。詳細は事務局にお問い合わせください。)

お問合せ先  [rdd@asrid.org](mailto:rdd@asrid.org)  
 <https://rddjapan.info>

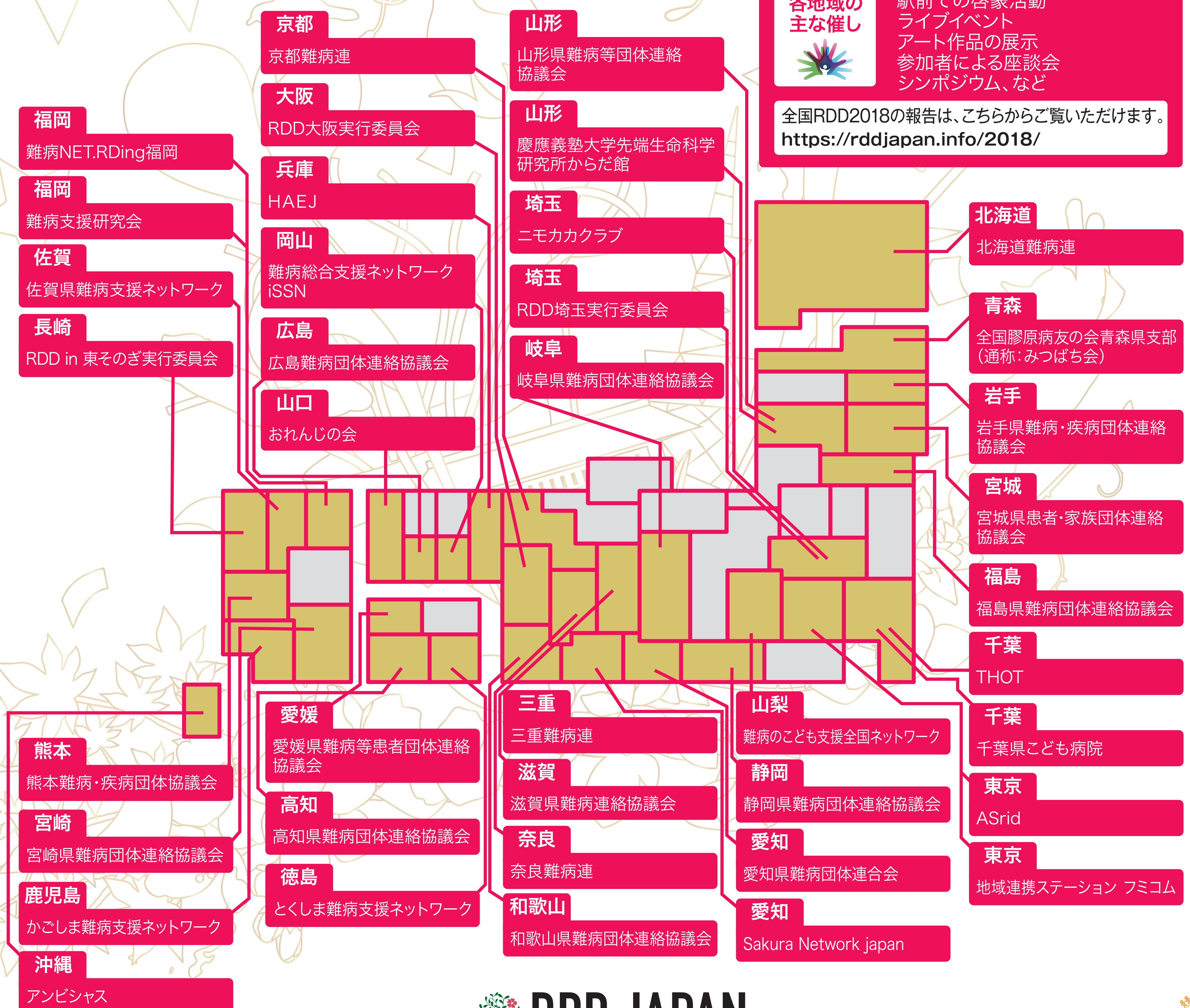
## 支援概要

- 1) RDD公式ロゴ(世界共通)、国内キービジュアルの無償使用
- 2) RDDジャパン共通ポスターの無償使用
- 3) RDDジャパン共通ポスターの送付(希望者のみ、最大10枚まで)
- 4) RDDジャパン公式HP上での開催概要および報告の掲載
- 5) Facebook上でのカウントダウン企画への参画
- 6) RDDパネル情報の提供
- 7) 開催助成金の提供展示を全国展開
- 8) RDDジャパンオフィシャル映像内での紹介
- 9) RDDジャパン寄付事業の展開に参画

◎ 公認開催されると、各種企画支援・助成等を受けることができます。

## RDD2018開催地域

各地域で様々なイベントが開催されました。





# 難病とは 希少疾患・オーファンドラッグとは

## 難病とは

「難病」は、長年にわたって社会通念的概念とされてきましたが、2015年1月に施行された難病法（難病の患者に対する医療等に関する法律）ではじめて法律に基づいて以下のように定義付けされました。

- ・発病の機構が明らかではなく、かつ、
- ・治療方法が確立していない希少疾患であり、
- ・当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号） 第一章第一条

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病（疾患や症状）を幅広く対象としています。

## 指定難病とは

難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを指します。

- ・患者数が本邦において一定の人数（注）に達しないこと  
(注)人口のおおむね0.1%程度と厚生労働省令において規定
- ・客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

指定難病は、厚生科学審議会（疾病対策部会 指定難病検討委員会）の意見を聴いて厚生労働大臣が指定します。

資料 疾病対策部会 指定難病検討委員会 資料

## 希少疾患、オーファンドラッグとは

オーファンドラッグ（希少疾病用医薬品）とは、希少疾患に用いられる医薬品を指します。希少疾患とは、難病のうち患者数の少ない病気のことです。厚生労働大臣からオーファンドラッグの指定を受けると、開発に際し様々な公的支援を受けることができます。指定を受ける要件は以下をすべて満たすことが条件になります。

- ・日本において患者数が5万人未満の重篤な病気が対象であること
- ・医療上、特に必要性が高いこと  
(代替する適切な医薬品、治療法がない、もしくは既存の医薬品と比較して著しく高い有効性、または安全性が期待されること)
- ・開発の可能性が高いこと  
(医薬品を使用する理論的根拠があり、開発計画が妥当であると認められること)

資料 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 ウェブサイト



# 医療費助成対象疾患一覧（指定難病）（331疾患）

※指定難病は、「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成26年法律第50号）に基づき指定されます。治療方法の確立等に資するため、難病患者データの収集を効率的に行い治療研究を推進することに加え、効果的な治療方法が確立されるまでの間、長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者を支援する制度です。

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
アトピー性脊髄炎	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・ピクスラー症候群	184

い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	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
エブスタイン症候群	287
エブスタイン病	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
太田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170

病名	告示の 番 号
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	
早期ミオクロニー脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソース症候群	194

た	
大脳皮質基底核変性症	7
大理石骨病	326
高安静脈炎	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
ダイヤモンド・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
腸管神経節細胞僅少症	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
下垂体性成長ゴナドトロピン分泌亢進症	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
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	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
肝型糖尿病	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	
球脊髄性筋萎縮症	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
ギャロウェイ・モワト症候群	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
筋型糖尿病	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
クルーゼン症候群	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
クロンカイト・カナダ症候群	289

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劣性白質脳症	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

の	
膿疱性乾癬(汎発型)	37
脳腱黄色腫症	263
脳表ヘモジデリン沈着症	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
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	58
肥大型心筋症	109
非典型性溶血性尿毒症症候群	321
皮膚筋炎/多発性筋炎	50
表皮水疱症	36
PCDH19関連症候群	152
肥厚性皮膚骨膜症	165

病名	告示の 番 号
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
限局性皮質異形成	147
原発性高カイロミクロン血症	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
後縦靱帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
広範脊柱管狭窄症	70
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・シリス症候群	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
左肺動脈右肺動脈起始症	314
サルコイドーシス	84
鰓耳腎症候群	190
左心低形成症候群	211
三尖弁閉鎖症	212
三頭筋素欠損症	317

し	
CFC症候群	103
シェーグレン症候群	53
自己食食空胞性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95

病名	告示の 番 号
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
ビッカー・スタッフ脳幹脳炎	128
非特異性多発性小腸潰瘍症	290
ヒルシュスプリング病(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	56
ベーチェット病	31
ベスレムミオパチー	322
閉塞性細気管支炎	228
ペリー症候群	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빈尿症	62
ボルフィリン症	254

ま	
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	14
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	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
ミオクロニー欠伸てんかん	142
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143

病名	告示の 番 号
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
進行性ミオクロヌスてんかん	309
色素性乾皮症	159
自己免疫性出血病XIII	288
システロール血症	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	
スティーヴンス・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
セピアアプテリン還元酵素(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
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
脆弱X症候群	206

病名	告示の 番 号
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリボタンパク血症	264

め	
メープルシロップ尿症	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	
ライソゾーム病	19
ラスマッセン脳炎	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/ゴーハム病	277

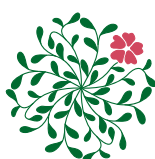
る	
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162

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	259
レット症候群	156
レノックス・ガスター症候群	144

ろ	
ロスマンド・トムソン症候群	186
肋骨異常を伴う先天性側弯症	273

詳細は以下をご覧ください。  
難病情報センター  
<http://www.nanbyou.or.jp/>

Copyright © 2019 ASrid. All Rights Reserved.



RDD JAPAN

ASrid



# 小児慢性特定疾病一覧(756疾患)

小児慢性特定疾病とは、子どもの慢性疾病のうち、小児がんなど特定の疾病をさしています。平成29年の小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の検討を経て、平成30年4月からは34 疾病を新規の小児慢性特定疾病として追加し、1疾病を類似する既存の小児慢性特定疾病との統合により再整理しました。また、疾患群を 14 疾患群から 16 疾患群としました。

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、最末分化 成熟を伴わない急性骨髄性白血病 成熟を伴う急性骨髄性白血病 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リン芽球性リンパ腫 Tリン芽球性リンパ腫 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 腎明細胞肉腫 腎細胞癌 肝芽腫 肝細胞癌 骨肉瘤 骨軟骨腫症 軟骨肉腫 軟骨芽細胞腫 悪性骨巨細胞腫 ユーイング（Ewing）肉腫 未分化神経外胚葉性腫瘍（未梢性のものに限る。） 横紋筋肉腫 悪性ラバイド腫瘍 未分化肉腫 線維形成性小円形細胞腫瘍 線維肉腫 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 多胎芽腫 卵黄嚢腫 絨毛癌 混合性胚細胞腫瘍 性索間質性腫瘍 副腎皮質癌 甲状腺癌 甲状腺癌 上咽頭癌 喉咽頭癌 悪性黒色腫 褐色細胞腫 悪性胸腺腫 胸腺芽腫 気管支腫瘍 腺芽腫 上述ほかの固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。) 毛細胞癌/毛細胞腫 びまん性星細胞腫 造形成性星細胞腫 膠芽腫 上皮膚 之突起神経腫瘍 髓芽腫 頭蓋咽頭腫 松果体腫 脈絡叢乳頭腫 髄膜腫 下垂体腺腫 神経節膠腫 神経節腫 脊索瘤 未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。） 異型奇形腫瘍 /ラバイド腫瘍 悪性神経腫 神経鞘瘤 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 2 慢性腎疾患 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群 びまん性メサングウム硬化症 微小変型ネフローゼ症候群 果状分節性糸球体硬化症 膜性腎症 上述ほかのネフローゼ症候群 IgA腎症 メサングウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。） 膜性増殖性糸球体腎炎 紫斑病性腎炎 抗糸球体基底膜腎炎（グッドパシュア（Goodpasture）症候群） 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。） エプスタイン（Epstein）症候群 ループス腎炎 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。） 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。） 非典型溶血性尿毒症症候群 ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪腫症候群） 上述ほかの慢性糸球体腎炎 慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。） 慢性腎盂腎炎 アミロイド腎 家族性若年性高尿酸血症性腎症 ネフローゼ 腎血管性高血圧 腎動脈血圧症 腎動脈瘤 尿管管性アンドrosis ギットルマン（Gitelman）症候群 バーター（Bartter）症候群 腎尿管結石 慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。） 慢性腎不全（急性尿管管塞死または腎虚血によるものに限る。） 多発性囊胞性 低形成腎 腎形形成 ポッター（Potter）症候群 多囊胞性腎形成腎 寡巨大糸球体腎 上述ほかの腎奇形 閉塞性尿路疾患 膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。） 上述ほかの尿路奇形 萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。） ファンコニ（Fanconi）症候群 ロウ（Lowe）症候群 腎機能低下による低身長があり、成長ホルモン治療を行う場合 フィブロンectin腎症	リボタンパク糸球体症 慢性腎不全（成長ホルモン治療を行う場合） 3 慢性呼吸器疾患 気道狭窄 気管支喘息 先天性中脳性低換気症候群 特発性間質性肺炎 先天性肺胚蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺炎を含む。） 肺動脈石症 囊胞性線維症 気管支拡張症 特発性肺－ヘモジデロシス 慢性肺炎疾患 閉塞性細気管支炎 先天性横膈膜ヘルニア 先天性囊胞性肺炎疾患 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 ベラパミル感受性心室頻拍 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 不整脈源性心室心筋症 心前駆密症/障害 拡張型心筋症 拘束型心筋症 心室瘤 心内膜線維性症 心臓腫瘍 慢性心筋炎 取縮性心膜炎 先天性心膜炎 左冠動脈動脈起始症 右冠動脈動脈起始症 上述ほかの冠動脈起始異常 川崎病性冠動脈瘤 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 ファロー（Fallot）四徴症 タウジウヒ・ビンギン（Taussig-Bing）奇形 兩大血管右室起始症（タウジウヒ・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 大動脈肺動脈憩 三心房心 動脈管開存症 単心房症 二次乳型心房中隔欠損症 静脈洞型心房中隔欠損症 不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症） 完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症） 心室中隔欠損症 総肺動脈逆流異常症 部分肺動脈逆流異常症 肺動脈狭窄症 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 ウィリアムズ（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。） 強皮症 重複大動脈弓 左肺動脈右肺動脈起始症 上述ほかの血管瘤 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 冠動脈瘤 上述ほかの動脈瘤 肺動脈性肺高血圧症 慢性動脈性心 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 無肺症候群 多肺症候群 フォンタン（Fontan）術後症候群 乳児特発性僧帽弁腱索断 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 下垂体性巨人症 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 口咽中脳障害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 無甲状腺症 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 萎縮性甲状腺炎	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 副腎腺腫 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 リポイド副腎過形成症 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。） 結果形成不全 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 グルカゴノーマ 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 脂肪異常症（脂肪萎縮症） 多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群） 多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群） 上述ほかの多発性内分泌腫瘍 多囊胞性卵巣症候群 ターナー（Turner）症候群 プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群 マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群 ヌーナン（Noonan）症候群 6 膠原病 バルデュー・ビードル（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） 若年性特発性関節炎 全身性エリテマトーデス 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（Behcet）病 高安静脈炎（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 強皮症 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熱症候群 TNF受容体関連周期性熱症候群 ブラウ（Blau）症候群／若年性サルコイドーシス 中條-西村症候群 高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症） 代謝性無菌性関節炎-壊疽性膿皮症-アーク症候群 慢性再発性多発性骨髄炎 インターロイキン1受容体拮抗因子欠損症 上述ほかの自己炎症性疾患 スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群 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 メーブルシロップ尿症 ホモシチン尿症 高メチオニン血症 非ケトosis型高グリシン血症 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 カルバミルリン酸合成酵素欠損症 オルニチントランスカルバミルラーゼ欠損症 アルギニンコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症） アルギニンコハク酸尿症 高アルギニン血症 シリン欠損症 高オニチン血症 ハートナップ（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 メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症 β-オクシオラザード欠損症 イソ吉草酸血症 3-メチルcrotonil CoAカルボキシラーゼ欠損症	メチルglutcon酸尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルglutaryl酸血症 3-ヒドロキシ-3-メチルglutaryl CoA合成酵素欠損症 スクニル-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 glutaryl酸血症1型 glutaryl酸血症2型 原発性高シュウ酸尿症 アルカlost尿症 グリセロール尿症 先天性胆汁代謝異常症 上述ほかの有機酸代謝異常症 全身性カルニチン欠損症 カルニチンバルミチルトランスフェラーゼI欠損症 カルニチンバルミチルトランスフェラーゼII欠損症 カルニチンアシルカルニチントランスフェラーゼ欠損症 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 三頭酵素欠損症 3-ヒドロキシアシル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 フマラーゼ欠損症 スクニル-CoAリガーゼ欠損症 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 ミトコンドリアDNA結毒症候群 ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。） ミトコンドリアDNA欠失（カンス・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 遺伝性フルクトース不耐症 ガラクトース-1-リジン酸γリジ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 glucosyl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VI型 ムコ多糖症VII型 フコシドーシス マンノシドーシス アスバルクルグルコサミン尿症 シアリドーシス ガラクトシシアリドーシス GMI-ガングリオシドーシス GMI2-ガングリオシドーシス 異索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 ファバー（Farber）病 マルチプルスリファターゼ欠損症 ムコリビドーシスII型（I-cell病） ムコリビドーシスIII型 ポンペ（Pompe）病 酸性リパーゼ欠損症 シヌチナーゼ欠損症 逆難シアル糖蓄積症 神経セロイドリポステシ症 上述ほかのライソゾーム病 ベルオキシゾーム形成異常症 副腎白質ジストロフィー レフサム（Refsum）病 上述ほかのベルオキシゾーム病 ウィルソン（Wilson）病 メンケス（Menkes）病 オキシビタル・ホーネン症候群 無セルロプラスミン血症 重硫酸糖化酵素欠損症 先天性腸性股関節皮膚炎 上述ほかの金属代謝異常症 ヒポキサンチン/グアニンホスリボシルトランスフェラーゼ欠損症 症（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群） アデニンホスホリボシ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 オルト酸尿症 上述ほかのプリンリミジン代謝異常症 先天性葉酸吸収不全症 上述ほかのビタミン代謝異常症 ピオアブリン代謝異常症 チロシン水酸化酵素欠損症 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ドーバートン-β-水酸化酵素欠損症 GABAアミノ基転移酵素欠損症 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 原発性高カロミクロン血症 家族性高コレステロール血症 家族性複合型高脂質血症 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・ダノロス（Ehlers-Danlos）症候群 リポイドタンパク症 上述ほかの結合組織異常症 先天性低フィリン症 α1-アンチトリプシン欠損症 9 血液疾患 巨赤芽球性貧血 後天性赤芽球癆 先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血） 鉄芽球性貧血 無トランスフェリン血症 寒凝固集素症 発作性寒冷ヘモグロリン尿症 上述ほかの自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。） 発作性夜間ヘモグロリン尿症 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性貧血 上述ほかの遺伝性溶血性貧血 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。） 先天性無巨核性血小板減少症	ファンコニ（Fanconi）貧血 周期性血小板減少症 メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症 カサバハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群 本態性血小板血症 ベルナルド・スーリエ（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 先天性フィブリンノーゲン欠乏症 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Ⅳ因子欠乏症 第Ⅷ因子欠乏症 第XIII因子欠乏症 フォンウィレブランド（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ビン欠乏症 遺伝性出血性末梢血管拡張症 骨髄線維症 再生不良性貧血 10 免疫疾患 X連鎖重症複合免疫不全症 網膜異形成症 アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症 オーム（Omenn）症候群 リンマクレオシトホスホララーゼ欠損症 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 ウィスコット・オールドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群 毛細血管拡張性運動失調症 ナイメーヘン（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 シュメ（Schimke）症候群 胸腺低形成（ディ・ジョージ（DGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群） 高IgE症候群 肝中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 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 シェディアク・東（Chediak-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 上述ほかの慢性免疫不全を主とする疾患 チェディアック・東（Chediak-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 上述ほかの慢性の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 免疫性肉芽腫症 メネンジ遺伝型マインコクテリヤ易感染症 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 コルネリア・デラング（Cornelia-de Lange）症候群 慢性皮膚骨膜カンジダ症 上述ほかの自然免疫異常 先天性補体欠損症 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E型肝炎感染症 上述ほかの常染色体異常（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 11 神経-筋疾患 髄膜脳瘤 脊髄髄膜瘤 仙尾部奇形腫 滑脳症 裂脳症 全前脳症 中隔偏神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群） ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群 先天性水頭症 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患 レット（Reti）症候群 結節性硬化症 神経皮膚黒色症 ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群） フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病 ウェルナー（Werner）症候群 コケイン（Cockayne）症候群 カナバン（Canavan）病 アレキサンダー（Alexander）病 先天性大脳白質形成不全 皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症 白質消失病 非炎症性頭蓋骨結合早期癒合症 アペール（Apert）症候群 クルーズン（Crouzon）病 上述ほかの重度の頭蓋骨早期癒合症 もやもや病 脊髄性筋萎縮症 先天性無筋汗汗症 遺伝性運動感覚ニューロパチー（遺伝性上肢神経ニューロパチー含む。） デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー エメリー・ドレフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー 肢帯型筋ジストロフィー 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー 福山型先天性筋ジストロフィー メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。） ウルヒ（Ulrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。） ミオチューブラーミオパチー 先天性筋線維不均等症 ネランミオパチー セントルコア病 マルチコア病 ミニコア病 上述ほかの先天性ミオパチー シュワルツ・ジャンペル（Schwartz-Jampel）症候群 乳児重症ミオクロニーてんかん 点頭てんかん（ウェスト（West）症候群） レンノクス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群 ウンフェルリヒト・ルトボルク（Unverricht-Lundborg）病 ラフォア（Lafora）病 脊髄小脳変性症 小児交互性片麻痺 変形性筋ジストニー（類縁疾患を含む。） バントラン酸キナーゼ関連神経変性症 乳児神経輪索ジストロフィー 乳児両側線索体壊死	先天性ヘルペスウイルス感染症 先天性風疹症候群 エールディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群 亜急性硬化性全脳炎 ラスマッセン（Rasmussen）脳炎 難治顔面部分発作重積型急性脳炎 多発性硬化症 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 重症筋無力症 脊髄脂肪腫 ハッチンソン・ギルフォード症候群 瀬川病 先天性サイトメガロウイルス感染症 先天性トキソプラズマ感染症 ATRX-X症候群 上述ほかの筋ジストロフィー 極重重複型（二相性）急性脳症 自己免疫介在性脳炎・脳症 スターン・ウェーバー-症候群 脆弱X症候群 先天性グリコホスファチジルイノシール（GPI）欠損症 脳クレアチン欠乏症候群 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 先天性グルコース-ガラクトース吸収不良症 エンテロキナーゼ欠損症 アマラーゼ欠損症 リパーゼ欠損症 微絨毛封入体病 腸リンパ管拡張症 家族性腺腫性ポリポージス 周期性嘔吐症候群 潰瘍性大腸炎 クローン（Crohn）病 早期発症型炎症性腸疾患 自己免疫性腸炎（IPX症候群を含む。） 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 アラージュル（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 肝硬変症 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-肝動脈瘻 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 慢性特発性偽性腸閉塞症 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 腸管神経細胞腫瘍 肝巨大血管瘤 総排泄管憩室 総排泄管外反症 自己免疫性脾炎 カウデン症候群 若年性ポリポージス ポイツ-ジューガース症候群 13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群 ソトス（Sotos）症候群 スミス・マゲニス（Smith-Magenis）症候群 ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群 歌舞伎足症候群 ウィーバー（Weaver）症候群 コルネリア・デラング（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 18p13ミラー症候群 13p13ミラー症候群 ダウン（Down）症候群 上述ほかの常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。） CFC(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・ディーツ症候群 カムラティ・エンゲルマン症候群 ハーラマン・ストライア症候群 色素失調症 アントロー・ビクスラー症候群 コフィン・シリシ症候群 シンパソン・ゴラビ・バーネル症候群 スミス・レムリ・オピッツ症候群 VATER症候群 ファリアー-症候群 メバウス症候群 モワット・ウィルソン症候群 ヤング・シンパソン症候群 14 皮膚疾患 膿疱皮膚白皮症（先天性白皮症） クラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（慢性／劣性）及び表皮性表皮融解性魚鱗癬を含む。） 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（遺伝性魚鱗癬を除く。） 遺伝性魚鱗癬 ネザーレン（Netherton）症候群 シェーグレン・ラルソン（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（神経線維腫症1型） 肥厚性皮膚骨膜症 無汗性外胚葉形成不全 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 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型ラウーゲン異常症関連疾患 点状軟骨骨形成症（ベルオキシゾーム病を除く。） 偽性軟骨無形成症 ラーセン症候群 進行性骨化性線維腫形成症 TRPV4異常症 骨硬化性疾患 ビールズ症候群 軟骨無形成症（成長ホルモン治療を行う場合） 16 脈管系疾患 青色ゴムより様母斑症候群 巨大静脈奇形 巨大動脈奇形 クリアルペルト・ローネー・ウェーバー-症候群 原発性リンパ浮腫 リンパ管瘤 リンパ管腫症
--	--	---	--	--	--

詳細は以下をご覧ください。  
小児慢性特定疾病情報センター  
<https://www.shouman.jp/disease/>

Copyright © 2019 ASrid. All Rights Reserved.



RDD JAPAN

ASrid



# 今後の難病対策のあり方について

## 2018年の委員会開催状況

2015（H27）年1月1日より、難病法（難病の患者に対する医療等に関する法律）による新たな難病対策及び改正児童福祉法による小児慢性特定疾病対策が始まりました。さらなる両対策の充実をはかるため、厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)および社会保障審議会(児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会)による検討がされています。

2017（H29）年からは両委員会の合同開催もはじまりました。

### 【2018年の委員会開催状況ならびに検討項目】

日付	検討項目
2月1日	・データベースの利活用の在り方について
3月2日	
4月18日	・指定難病患者データベースと小児慢性特定疾患児童等データベースの利活用の在り方について
6月20日	
6月20日	・患者からの申出等を起点とした指定難病の検討について
10月18日	・経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況について（暫定値）（報告）
10月18日	・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おけるNDB、介護DBとの連結解析について ・指定難病患者データベースに関する実現可能性調査（feasibility study）について
12月19日 （小児のみ）	・小児慢性特定疾病（平成31年度実施分）の検討について

#### 当面のデータ提供にあたり 検討が必要な事項

（18年3月2日政府資料より）

- 情報提供先
- 提供の範囲  
（匿名加工・遺伝子データ・経年データの取扱について、など）
- 利活用の目的・方法  
（小児と難病との結合・他データベース統合可能性、臨床試験への活用可能性など）
- 審査委員会の設置
- 運用時期 ● 手法 など

### 「経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況」が公開される（2018年10月18日）

2015年1月の難病法施行以降、特定疾患受給者証をもらっていた患者（既認定者）の延長措置あり

2017年12月末経過措置終了

2017年12月末時点	経過措置適用者：約71.7万人
2018年1月時点	引き続き認定：約57.0万人(79.6%) └重症度分類を満たすとして認定：約44.0万人(61.3%) └軽症高額該当での認定：約13.1万人(18.2%) 不認定：約8.6万人(11.9%) 保留中：約0.0万人(0.0%) 申請なし・不明：約6.1万人(8.5%)

- 都道府県による認定率や対応にある程度のばらつき存在
- 軽症者特例や高額かつ長期については、月ごとの総医療費を把握するなど、患者側の準備が必要な場合も

2020年に予定されている難病の患者に対する医療等に関する法律および児童福祉法の一部を改正する法律の5年後の見直し検討に向け、JPAが提出している重点要望内容（抜粋）

- すべての難病を難病法における指定難病の対象としてください。
- 指定難病患者の重症度分類の基準による選別をやめ、全ての患者を医療費助成の対象としてください。
- 障害者総合支援法の対象とした難病及び長期慢性疾病による障害も、障害者基本法を改正して、全ての障害者施策の対象としてください。
- 難病法および改正児童福祉法の5年後見直しについて、十分な課題整理に基づいた検討を開始してください。

「総合的な難病対策の実践」ならびに難病法等改正に向け、さらなる活発な議論が展開されます

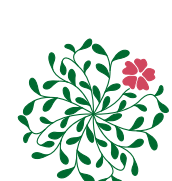
厚生労働省 難病対策

[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html)

厚生労働省 小児慢性特定疾病対策の概要

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000078973.html>

JPA要望書全文（2018年11月6日提出）：<https://nanbyo.jp/appeal/181106yobo1.pdf>



RDD JAPAN

ASrid



# 難病・慢性疾患の患者・家族からの発信

## 難病・慢性疾患全国フォーラム

難病・慢性疾患全国フォーラムは、個別患者会ごとの枠組みを超えて、患者視点で難病・長期慢性疾患・小児慢性疾患に共通した課題をアピール・解決するために、2010年から開催されてきました。2013年には障害者総合支援法の対象に難病が入り、2014年には「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)が成立するなど、多くの成果を出してきました。2016年と2017年は、国民皆保険と公的医療保障制度を守ることを主眼に「全国患者・家族集会」としての開催でしたが、2018年から再び難病・慢性疾患全国フォーラムに名称を戻しての開催となりました。

詳細はこちらから  
ご覧ください。

<http://nanbyo.sakura.ne.jp>



次回は、JA共済ビルにて2019年11月9日(土)の開催となります！

## 全国難病センター研究会

2003年に厚生労働省が全都道府県に難病相談支援センターを設置する方針を打ち出し、それまで全国に3道県にしかなかったセンターが、2007年には全都道府県に拡大しました。全国難病センター研究会は、患者会(個別疾患団体・難病連など)、企業、研究者、支援者などが運営委員となり、幅広い協力体制のもとで、年に2回全国持ち回りで研究大会を開催することで、情報交換、相互の交流、様々な課題の議論等を進めています。2018年までに計30回開催され、高齢者、障害者、難病患者など縦割りの仕組みではなく、それぞれの立場、専門分野を生かして難病患者を地域で支える仕組みを目指して開催しています。



第30回研究会(札幌)の様子

日本開催事務局からRDD10周年の報告をしました。

こちらから動画を  
ご覧いただけます。

<https://youtu.be/aaNnBKl5ZhA>



次回は、北九州芸術劇場にて2019年10月18日(土)～19日(日)の開催となります！

## 難病の日

2014年5月23日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)が成立したことを記念して、毎年5月23日が「難病の日」として登録されました。

2019年は記念イベントも開催されますのでぜひ足をお運びください。

難病の日 記念イベント2019 「この病気、治る日は必ず 患者・家族の夢を現実に！」  
日時: 2019年5月12日(日) 11:00～

(問い合わせ先: JPA <https://nanbyo.jp/>)



# 希少・難治性疾患領域患者協議会リーダーを 対象としたオーラル・ヒストリープロジェクト

希少・難治性疾患など、いわゆる「難病」については様々な研究・施策あり（かつ増加傾向）  
→患者視点を起点とした基礎資料は、残念ながらほとんど残されていない  
→「患者の記憶を歴史にする」研究の実施

**オーラル・ヒストリー**：ある個人に体験を口述してもらい、これを記録/分析する一連の作業総称

利点・文字資料が存在しない、歴史にとって全く「未知」のことを知りうる点  
・文字資料のみでは知りえない情報を得ることができる点  
・聞き手が存在し、執筆者自身の編集意図が強く反映されすぎない点  
・話し手の人生、価値観などを体系的に把握することが可能となる点  
など

清水 唯一朗、2003年)



## 対象者およびヒアリング実施期間

- ・小林 信秋氏（実施期間：2018年6月～11月）  
（認定NPO法人 難病のこども支援全国ネットワーク 顧問）
- ・伊藤 たてお（建雄）氏（実施期間：2019年4月～（予定））  
（一般社団法人日本難病・団体疾病協議会 理事会参与）



本研究は、一方では二度の児童福祉法改正を含め、日本における小児難病対応の実相の一端を明らかにするとともに、他方では小児難病についてよく知らない者、また将来の読者にとってもわかりやすい記録となるよう工夫したものです。

政治家や官僚、逆に市井の人々のオーラル・ヒストリーはこれまで多くありますが、小林さんのように霞ヶ関という駅で降りたこともなかった一市民が、国家の政策形成に深く関わっていくプロセスを記録したものではありません。歴史の証言として貴重であると同時に、ライフ・ヒストリーを通して小林さんの個性も存分に伝わる読み物になっています。関係者・研究者のみならず、幅広い方々にとって興味深く、重要な記録になると確信しています。

佐藤信（本プロジェクトメンバー、東大先端研助教）

本プロジェクトの成果は報告書にまとめ、後日公開いたします。

領域の発展やPRO (Patient Reported Outcome) の重要性が認識される  
今だからこそ、単純な資料集積にとどまることなく学術的視点を持って  
様々な角度・視点からの基礎資料の蓄積を行う必要性があります。

本件問い合わせ先：[contact@asrid.org](mailto:contact@asrid.org)



# 希少疾患領域海外患者協議会の研究参画に向けた取り組み

希少疾患領域の患者協議会（患者会が会員となって構成されている組織）の現状および研究参画に向けた活動を紹介します。

**NORD** (National Organization for Rare Disorders)

全米希少疾患患者協議会

設立：1983年 (Orphan Drug Act設立年)



## Members

260以上の患者会 2,800名以上の支援者  
90以上の企業 200名以上の学生  
予算 (FY2016) 28M USD (約31億円)

## IAMRARE™ Registry Program

患者主導型レジストリ

収集されたデータは、希少疾患領域の“橋渡し研究”および医学研究へ提供

患者、組織、専門家 (NIH, FDA含) の意見をもとに設計  
ユーザーにはプライベートポータルが用意され、クラウド上にあるツールや治験募集ページなどにアクセス可能

## RareEDU™ Program

未診断患者が正確かつ早期に診断を受けることを支援するという目標を掲げた医療従事者と学生による希少疾患啓発キャンペーンオンラインコンテンツ

医師向けガイド

希少疾患レポート 他

## 対面イベント 他

## Natural History

FDAとNORDが協働プロジェクトを開始。

助成金25万ドル (約3000万円) を提供 (Dec. 2015)

希少疾患患者会20組織とともにNatural History Studyを開始 (April 2016)

**EURORDIS** (EURORDIS -Rare Disease Europe -)

欧州希少疾患患者協議会

設立：1997年



会員組織：779 (69カ国)

予算 (FY2016) 6.3M euro (約8.5億円)

## EURORDIS Summer School

2008年以降、毎年バルセロナで実施

目的：患者と研究者の両方に、医薬品の研究開発の専門家になるために必要な知識とスキルを提供すること (対面講習は一週間かけて実施)

内容：医学・創薬研究、倫理、規制枠組みの理解、規制当局 (EMA)、ベネフィット・リスク評価ならびにファーマコビジランス (医薬品安全性監視)、マーケットアクセス

→40以上の国から約80疾患、400人以上が参加

→卒業生はEMAで委員会のメンバーに就任したり、

HTA (Health Technology Assessment) 活動に参加

## EURORDIS Winter School (18年3月始動)

Pre-clinical research (非臨床試験) をきちんと理解するためのプログラムであり、遺伝学、診断、ドラッグ・リポジショニングなどもトピックに含む。後日オンライン公開。

## EURORDIS Winter School (18年3月始動)

患者組織の価値ならびに社会啓発を高めるためにソーシャルメディアを使用する方法についてのトレーニングプログラム。オンラインウェブセミナーと年間2回の個人セッションで構成予定。

## まとめ

日本でも、患者と研究者の連携に向けた基盤整備・相互理解はゆっくりではありますが進んでいます。

今後、“患者の研究参画・研究理解”に向けた様々な取り組みが始まるでしょう。



RDD JAPAN



# 臨床試験（治験）のイメージに関するアンケート

## アンケートの概要

臨床研究法が2018年4月1日に施行され、臨床試験（治験）の対象者をはじめ、臨床試験（治験）に対する信頼の確保を図るための取り組みが進められています。また、近年患者・家族を医薬品研究開発のパートナーとして、様々な場面で参加・参画を促す動きがあります。

そこで、①難病の患者・家族は臨床試験（治験）に対してどのようなイメージを持っているのか、②臨床試験（治験）に対するイメージは臨床試験（治験）参加経験の有無によって異なるのかを明らかにするために意見を収集しました。

【調査対象】難病（希少疾患・難治性疾患・長期慢性疾患）の患者または家族、関係者。指定難病に認定されているかは不問。  
【調査期間】2018年 10月1日 ～ 12月2日  
【分析方法】回答者の基本属性、及び臨床試験（治験）の参加経験の有無で群ごとに、臨床試験（治験）に対するイメージを調査しました。得られた回答の語と語との関係性を図示し、また回答中の語句のポジティブさ・ネガティブさの度合いを数値化し、その度合いに影響する要因を探索しました。探索的な調査のため、有意水準は $p < 0.10$ としました。

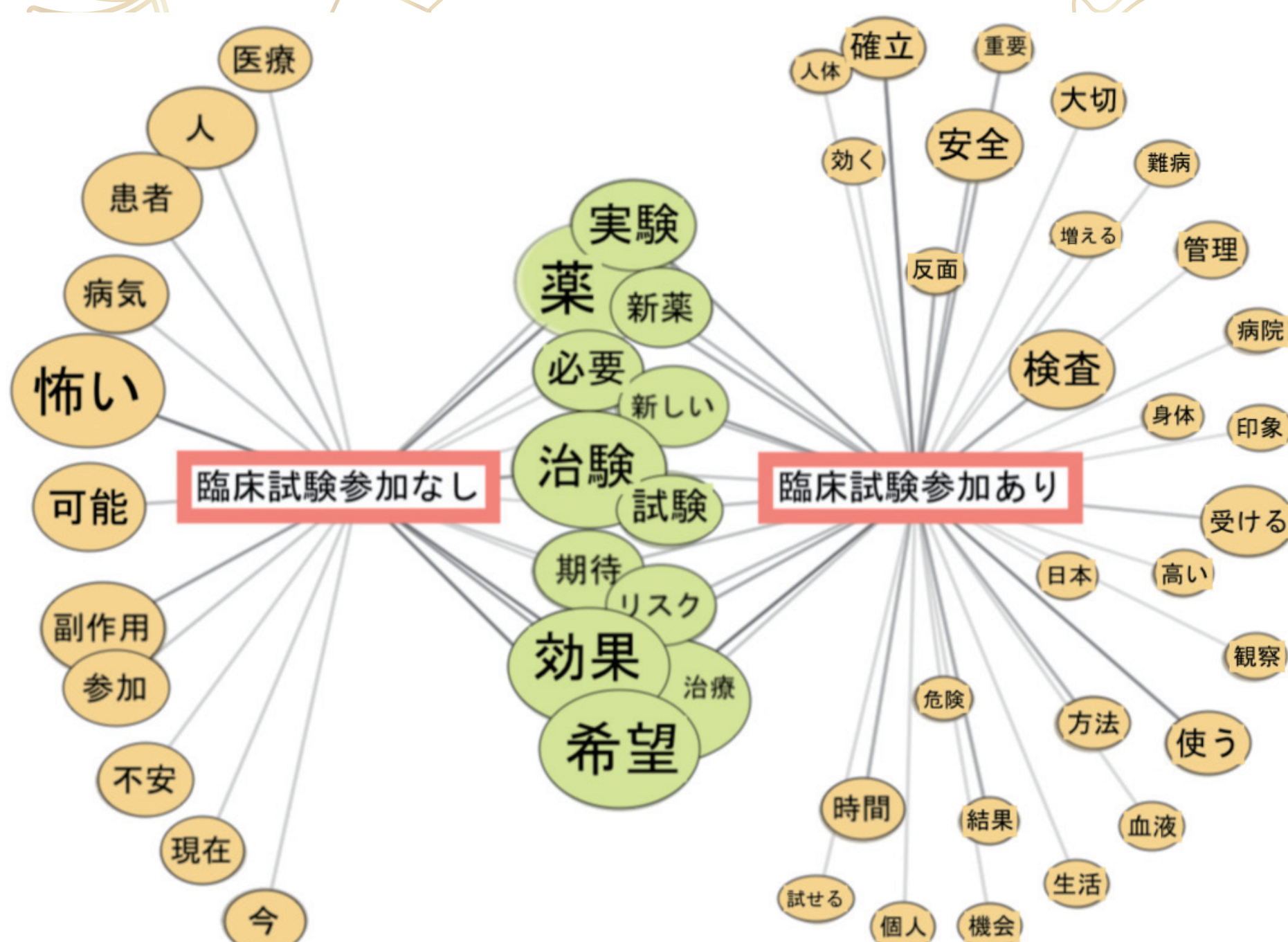
## 回答者の概要

151名から有効回答がありました。  
回答者は女性が多く、病歴が長い方が多く回答していました。  
ほとんどが患者会に所属し、臨床試験（治験）への参加経験がある人はおよそ2割でした。

表1. 回答者の基本属性			N=151
		回答者	
属性	本人	105 (69.5%)	
	親	29 (19.3%)	
	親以外の家族員	8 (5.3%)	
	その他	8 (5.3%)	
	性別		
性別	男性	50 (33.1%)	
	女性	100 (66.2%)	
学歴	中学校	2 (1.3%)	
	高校	75 (49.7%)	
	大学 以上	73 (48.3%)	
	病歴		
	0-5年	34 (22.5%)	
病歴	6-10年	27 (17.9%)	
	11-15年	26 (17.2%)	
	16-20年	16 (10.6%)	
	21年以上	46 (30.5%)	
患者会所属	所属している	119 (78.8%)	
	臨床研究に参加した経験	あり	31 (20.5%)
	臨床研究の説明を受けた経験	あり	26 (17.2%)

注) 欠損値を除く

## 臨床試験（治験）のイメージについて回答に用いた語の違い



「副作用」や「怖い」「不安」といった治験へのネガティブなイメージは、臨床試験（治験）参加経験のない回答者から多く寄せられました。

## ポジティブな回答・ネガティブな回答の度合いに影響を与える要因

表2. 回答のポジティブ・ネガティブの度合いに影響を与える要因				N=111
	推定値	標準誤差	p値	
性別	< 0.00	0.05	0.96	
学歴	0.01	0.01	0.32	
病歴	< 0.00	0.00	0.61	
患者会所属	0.01	0.06	0.82	
臨床研究・試験（治験）に参加した経験	0.16	0.08	0.06	
臨床研究・試験（治験）の説明を受けた経験	-0.04	0.07	0.57	
(定数項)	-0.75	0.18	< 0.00	
決定係数	0.09			
自由度調整済み決定係数	0.03			

注) 従属変数：回答のポジティブ・ネガティブの度合い。強制投入による重回帰分析。  
性別：1=男、2=女  
学歴：中学校卒=9、高校卒=12、大学卒=16（教育年数にて置換）  
病歴：0-5年=2.5、6-10年=7.5、11-15年=12.5、16-20年=17.5、21-25年=22.5  
患者会所属：無所属=0、所属=1  
臨床研究・試験（治験）に参加した経験：0=なし、1=あり  
臨床研究・試験（治験）の説明を受けた経験：0=なし、1=あり

ポジティブな回答・ネガティブな回答の度合いを数値化し、その度合いを従属変数とした重回帰分析を実施しました。

性別・学歴・病歴・患者会の所属・臨床試験（治験）の説明を受けた経験の有無は、ポジティブな回答・ネガティブな回答の度合いに有意な影響はありませんでしたが、臨床試験（治験）の参加経験がない場合にはネガティブな回答の度合いが有意に増える( $\beta = 0.14$ ,  $p = 0.09$ )ことが示唆されました。

## まとめ

臨床試験（治験）に参加したことのない回答者では、臨床試験（治験）に対してネガティブな回答となる傾向があることがわかりました。  
臨床試験（治験）に参加したことのない人には疑問を解消できる正しい情報を伝えることや、臨床試験（治験）に初めて参加する人の不安に寄り添うことが重要です。



# 高校生が“希少・難治性疾患”をはじめて知って、触れて、考えた

## 大阪明星学園明星高校I年 RD (Rare Disease/Real Dream) プロジェクトチームの取り組み

### RDプロジェクトの方針について

はじめまして！明星高校I年RDプロジェクトチームです！  
この度、私たちの学校ではRDについて取り組むチームを設立し、高校生だからこそできることを考えて取り組んできました。具体的には、RDについての理解を深めるために7月から学習活動を続けてきました。その活動の中で私たちは新しい様々なことを学びました。

RDD明星の合言葉は「**Real Dream**」です。  
この合言葉に込められた意味は一つではありません。なぜなら、RD患者さん、研究者の方々、そして周囲の人たちの夢も一人ひとり違うからです。

RDD明星のスローガン

一人ひとりが自分らしく生きていける社会にするために、  
努力をしていこう。

#### 活動の経緯

2018年 7月 RDD日本開催事務局との対話開始・プロジェクトスタート  
9月【メディア】NHK大阪ディレクター 宮脇壮行さん来校  
11月【行政】滋賀県庁のみなさん  
【患者会】滋賀県難病連のみなさん  
【企業】(株)JCRファーマのみなさん  
【研究者】京都大学医学部附属病院 吉藤元さんを訪問  
【患者当事者】CMT友の会 山田隆司さん来校  
(期間を通してRDD日本開催事務局との連携実施)

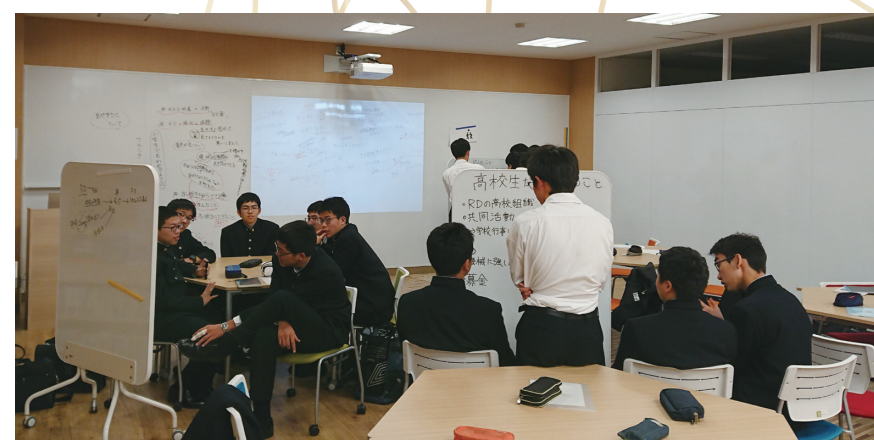
### RDの現状と課題

#### RDの現状

- ・RD患者さんが自分自身の病気について詳しく知らない
- ・サンプルが少ない
- ・RDに関する薬は国の制度などのおかげで、患者さんに届くまでにかかる期間が特別に短縮されている
- ・行政や患者会など多くの団体が相互に働きかけることで問題を解決へと導こうとしている
- ・最近、難病法（「難病の患者に対する医療等に関する法律」）が改正されるなど、行政からの理解が進みつつあるが、未だ不十分である  
(例) 法改正によって、かえって補助を受けられなくなってしまった患者さんもいる

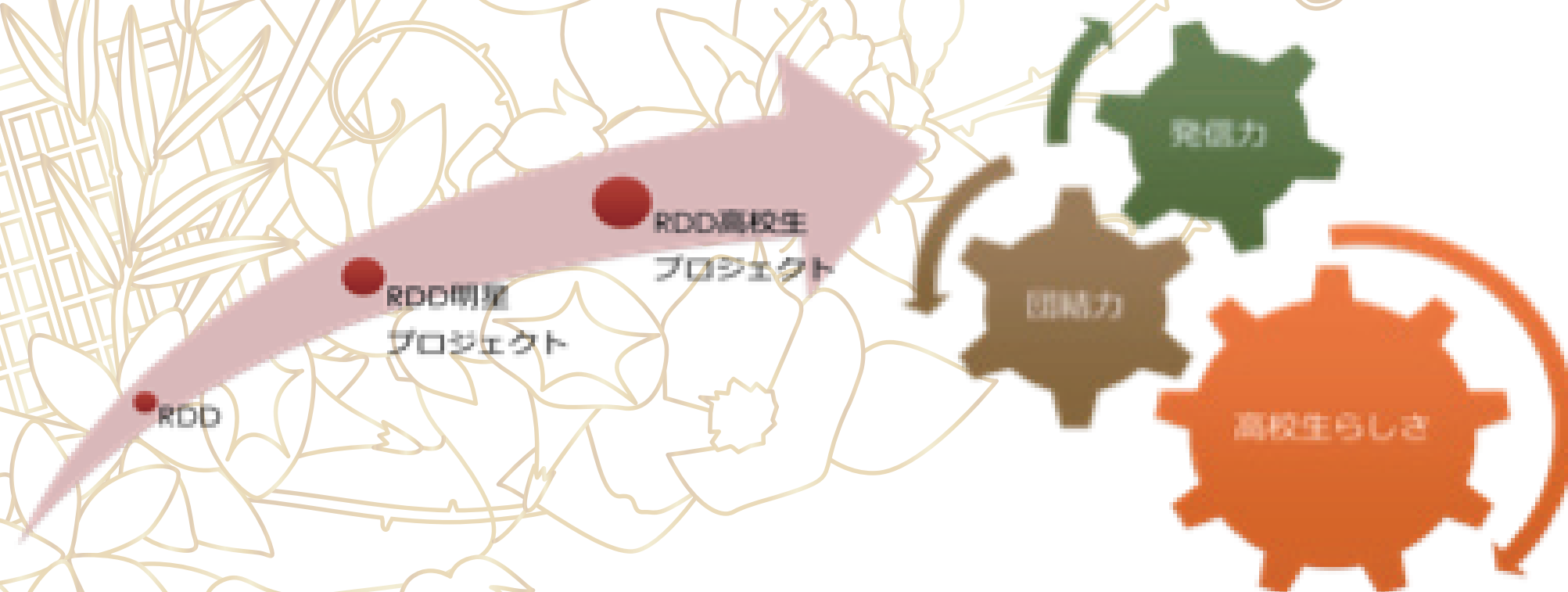
#### これからの課題

- ・社会におけるRDの認知度の向上
- ・難病の原因や性質の究明
- ・治療法の確立、治療薬のできるだけ早い認可
- ・行政のさらなる理解と世間の理解
- ・RD患者さん和其他の方々との「つながり」をより強固にする
- ・RD患者さんの身体的・精神的負担にどのようにして寄り添っていくのか



今回のプロジェクトで私たちにとって最も印象的だったのは、「つながりの大切さ」です。話を伺った方たちも、「つながり」を大切に行動されていました。  
私達は、RDに関する認知度を高め、正しいRDについての知識をもってもらい、高校生ならではの「横のつながり」を使った活動を率先して取り組んでいきます。  
具体的には、RDについて取り組みたい全国の高校生で1つのグループを作りたいと考えています。  
そして、それぞれ学校単位などで活動し、周知活動などに取り組みながら「つながり」の中で互いに情報や経験を共有し、一緒にRDの抱える問題のため行動します。  
「つながり」を広げていくことが、RDについてより多くの人に、正しい認識と共に向き合ってもらおうこと、患者さん

たちと一般の人々の「つながり」を生んだり、RDの抱える問題解決を前進させることに繋がる。これが私たちのRDの抱える問題についてのアプローチです。  
私たちは、2020年には、その経験を活かし、パワーアップした形で再びRDDイベントを開催したいと思っています。



高校生だからこそ、明星高校の生徒の自分たちだからできることを追求して、少しでもRD患者さんたちの助けになれるよう、限界まで色々な事に取り組んでいきたいと思ひます。

繰り返しにはなりますが、このポスターを制作するにあたってサポートしていただいた関係者の方々と、読んでくれたあなたに感謝してこのポスターを終わります。



本当にありがとうございました！



RDD JAPAN



# ノーベル賞(サイエンス)



写真: 本庶佑京都大学特別教授  
提供: 京都大学高等研究院

免疫チェックポイント分子の発見とそれによるがん治療への応用により、2018年のノーベル生理学・医学賞を本庶佑博士が受賞。



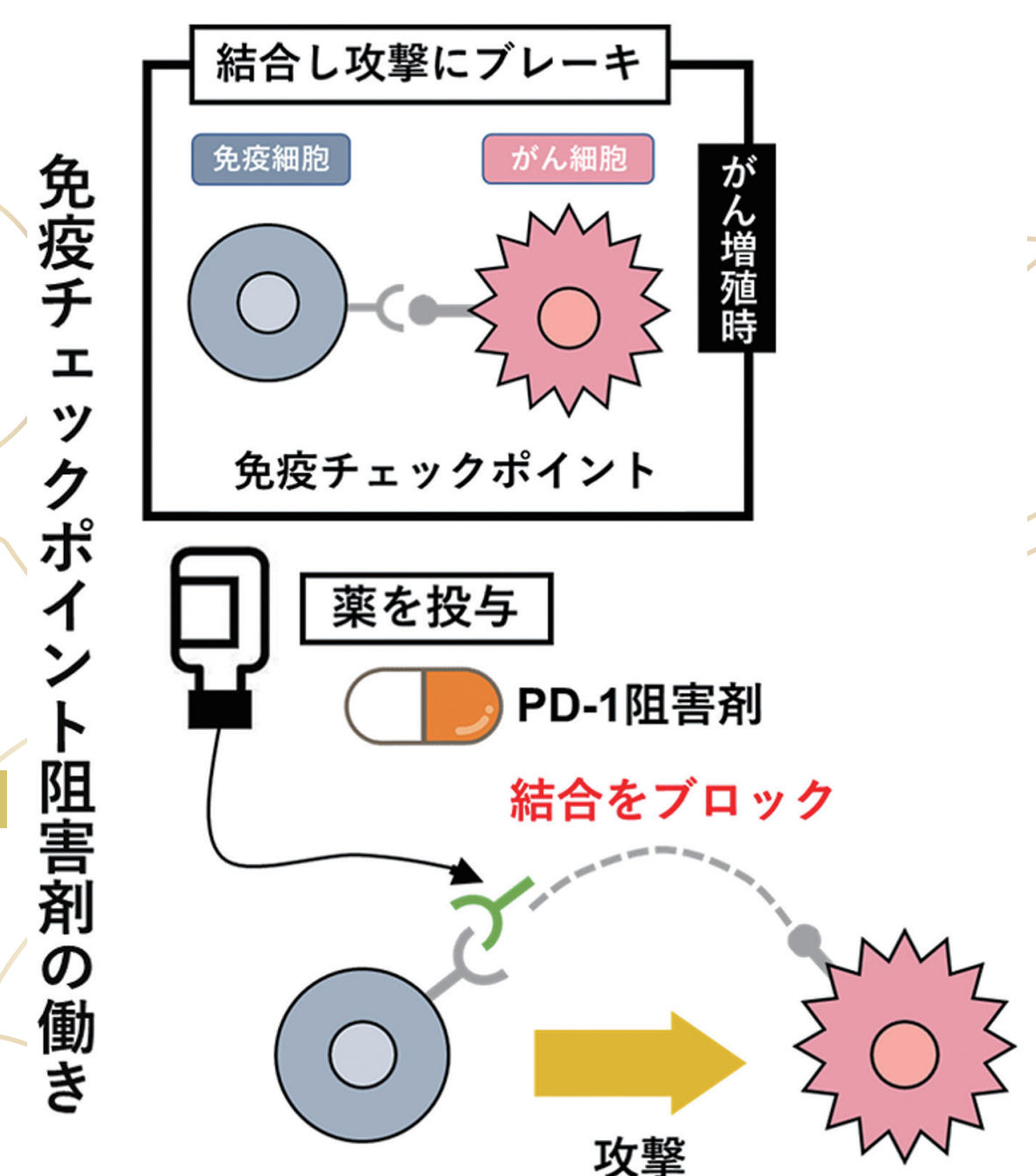
写真: 授賞式でスウェーデン国王からメダルを受け取る本庶博士  
提供: ©Nobel Media AB/Alexander Mahmoud

## 免疫チェックポイントって何?

私たちの体は、がん細胞を「自分ではない」と判別して排除しています。しかし、がん細胞には免疫細胞の働きに“ブレーキ”をかけ排除を免れる機構があります。これを「免疫チェックポイント」と呼びます。本庶博士はこの“ブレーキ”をかける仕組みにPD-1が関係することを発見しました。

## 免疫チェックポイント阻害によるがん免疫療法

がん免疫療法は、免疫細胞のがん細胞への攻撃を強化してがんを治療する方法です。本庶博士は免疫チェックポイントを阻害する薬剤を発見し、このブレーキを解除して免疫細胞が、がん細胞を攻撃できるようにしました。希少がんを含む、多くのがん治療につながる発見と治療薬の開発が受賞につながったと考えられます。一方で、免疫チェックポイント阻害は自身の免疫を活性化するため、その特異的な副作用対策とそのマネジメントも重要です。



## ノーベル生理学・医学賞、この10年間で4名の日本人が受賞

### 歴代の日本人受賞者

受賞年	受賞時の所属	受賞者	受賞理由
1987年	マサチューセッツ工科大学	利根川進	多様な抗体を生成する遺伝的原理の発見
2012年	京都大学	山中伸弥	成熟した細胞を多能性を持つ細胞へと初期化できることの発見
2015年	北里大学	大村智	線虫感染症の新しい治療法の発見
2016年	東京工業大学	大隈良典	オートファジーの仕組みの解明
2018年	京都大学	本庶佑	免疫抑制の阻害によるがん治療法の発見 (がん免疫療法の確立)

これまでのノーベル生理学・医学賞の日本人受賞者は歴代5名になります。  
いずれも医学の発展に大きく寄与する素晴らしい研究成果です。



# 自己免疫性溶血性貧血(AIHA)とは？

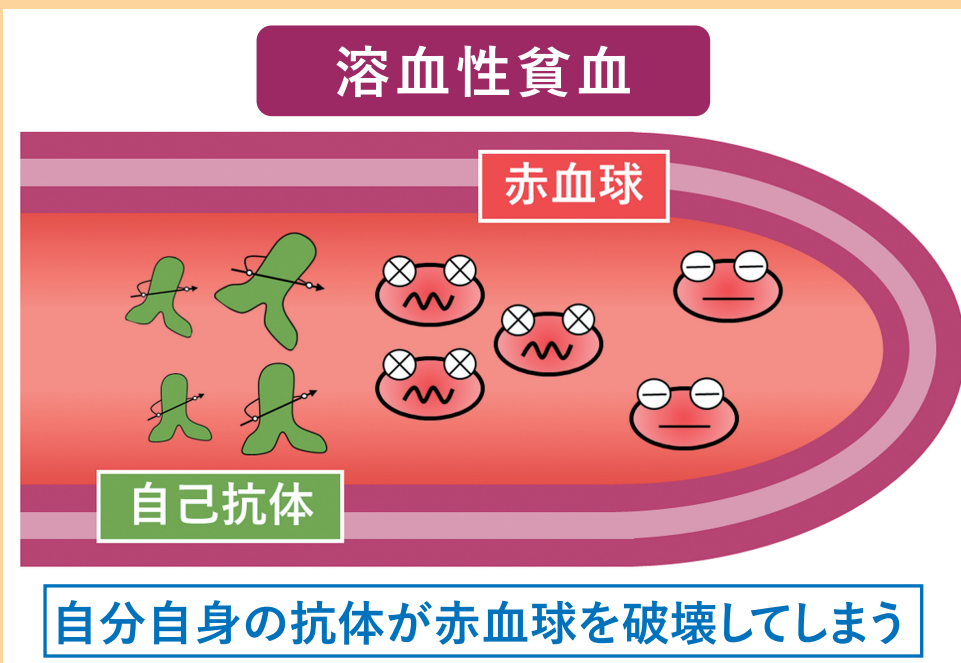
## AIHA (autoimmune hemolytic anemia)

自身の赤血球を認識する自己抗体(蛋白)ができ、赤血球が異常に早く破壊されることでおきる貧血を指します。いろいろな病型があり、多様な症状を呈することが知られています。しかしながら、自己抗体の発生原因の詳細は未だ不明です。指定難病ならびに小児慢性特定疾病に登録されています。

## AIHAは、主に2種類に分類されます。

### 1. 温式AIHA

体温付近(37度)で抗体の結合が強い(最大活性を示す)ものを指します。単に自己免疫性溶血性貧血(AIHA)と呼ぶことが多いです。



### 2. 冷式AIHA

体温以下(特に4度)で結合が強い(最大活性を示す)ものを指します。病型には、寒冷凝集素症(cold agglutinin disease: CAD)と発作性寒冷ヘモグロビン尿症(paroxysmal cold hemoglobinuria: PCH)があります。

患者さんは全国で1,300～1,700人と推定されています。(昭和49年度、平成10年度調査)。年齢は、子供から高齢者まで、幅広くおこります。このうち、温式の患者さんは9割で、冷式は1割です。

## 症状

### (1) 温式AIHA

臨床像は多様性に富んでいます。急激発症では発熱、全身衰弱、心不全、呼吸困難、意識障害を伴うことがあり、ヘモグロビン尿や乏尿も伴うことがあります。症状の強さには貧血の進行速度、心肺機能、基礎疾患などが関連しています。特発性血小板減少性紫斑病(ITP)を合併する場合をEvans症候群と呼びます。

### (2) 寒冷凝集素症(CAD)

溶血と末梢循環障害によるものからなります。症状として四肢末端・鼻尖・耳介のチアノーゼ、感覚異常、レイノー現象などがみられます。

### (3) 発作性寒冷ヘモグロビン尿症(PCH)

気温の低下、冷水の飲用や洗顔・手洗いなどによっても誘発され、寒冷曝露(冷房や冷たい外気に長時間さらされ、いったん体が冷えるとなかなか体温が戻らないこと)から数分～数時間後に、背部痛、四肢痛、腹痛、頭痛、嘔吐、下痢、倦怠感について、悪寒と発熱などがみられます。

## 治療

この病気の一部は自然経過で治癒することがありますが、一般的に温式AIHAでは、副腎皮質ステロイド薬が第1選択薬となります。場合によっては、脾臓摘出術や免疫抑制薬も選択肢になることがあります。多くの症例は中～長期間の薬物治療が必要となりますが、治療によって病気の活動性が抑えられれば、正常な日常生活が送れます。

冷式AIHAでは、保温が重要な治療法となります。また、他の病気に合併しておきているときはもとの病気の治療により良くなることがあります。

参考Website 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/114>  
小児慢性特定疾病 [https://www.shouman.jp/disease/details/09\\_06\\_009/](https://www.shouman.jp/disease/details/09_06_009/)  
自己免疫性溶血性貧血診療の参照ガイド(平成28年度改訂版) [http://zoketsushogaihan.com/file/guideline\\_H28/07.pdf](http://zoketsushogaihan.com/file/guideline_H28/07.pdf)

**Bioverativ**  
A SANOFI COMPANY

No.CAD-JP-0008

**RDD JAPAN**

**ASrid**



# バイオテック企業による希少疾患の治療薬開発

## 薬の研究開発におけるバイオテック企業の存在

創薬型のバイオテック企業は、大学等のアカデミアにおける最新の研究成果をもとに設立されるケースが多く、新しい薬の研究開発におけるバイオテック企業の存在は大きくなっています。事実、アメリカで承認された新薬のうち、バイオテック企業が起源となってる割合は、2016年：75%(15/20)、2017年：58%(26/45)となっています。

## 過去5年間に新たに設立された世界の創薬関連企業

図1は、2014年から2018年(10月まで)の5年間に設立された世界のバイオ・創薬関連企業の数

を国別に示しています。日本は欧米に比べると、バイオ関連の企業数が少ない現状があります。

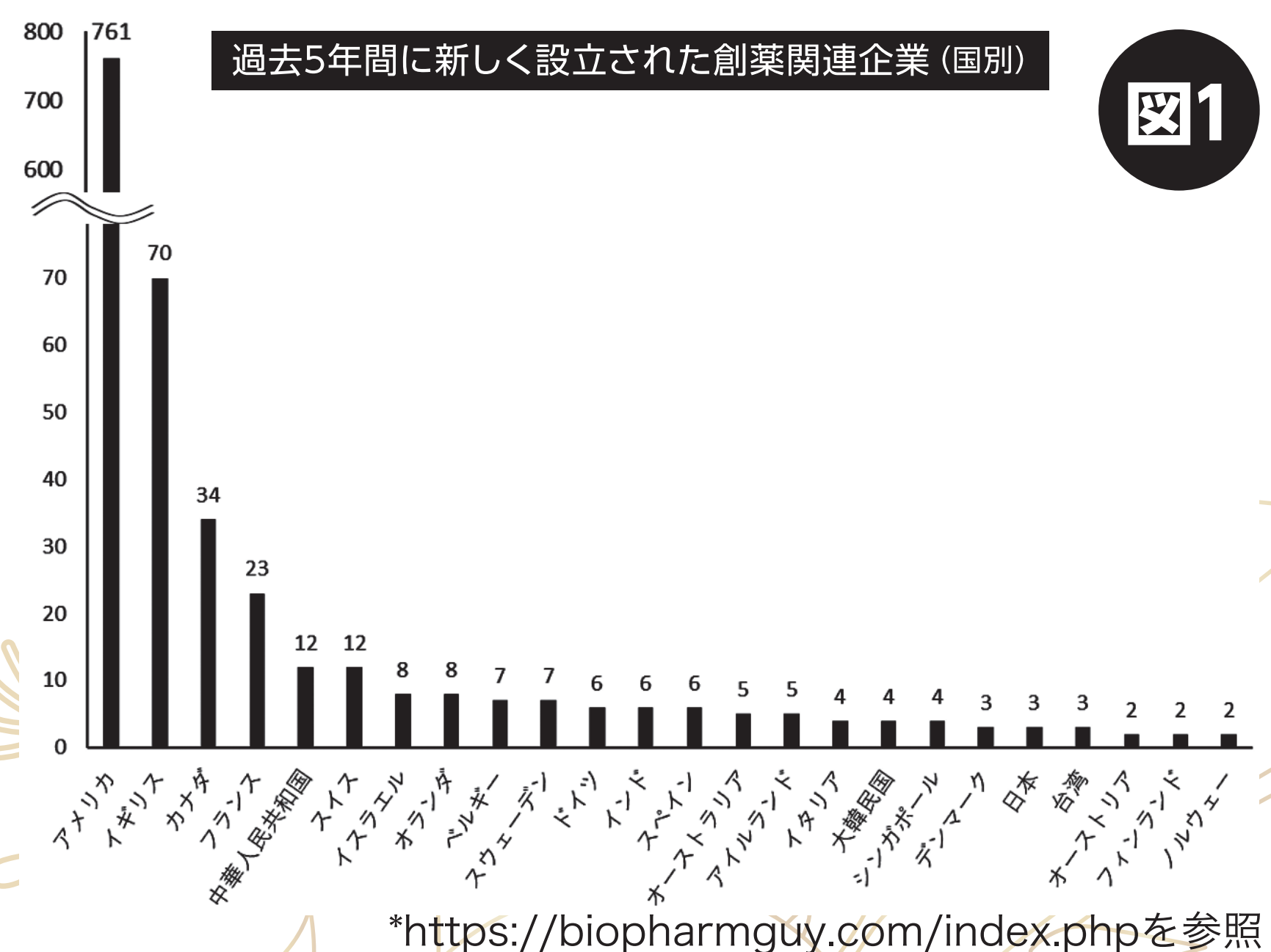
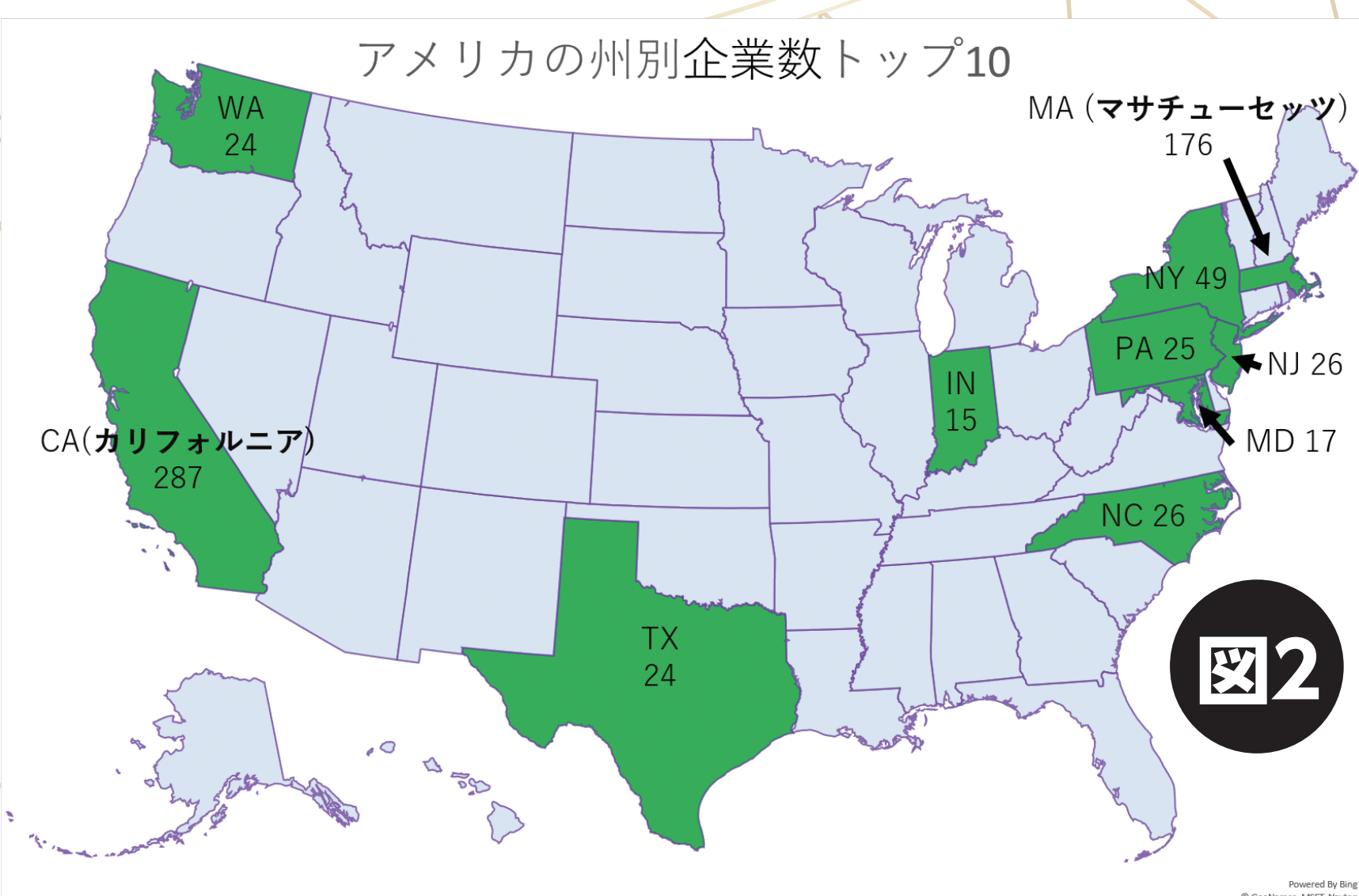


図1



また、アメリカの州別では、CAとMAの数が飛び抜けて多いことが分かります(図2)。

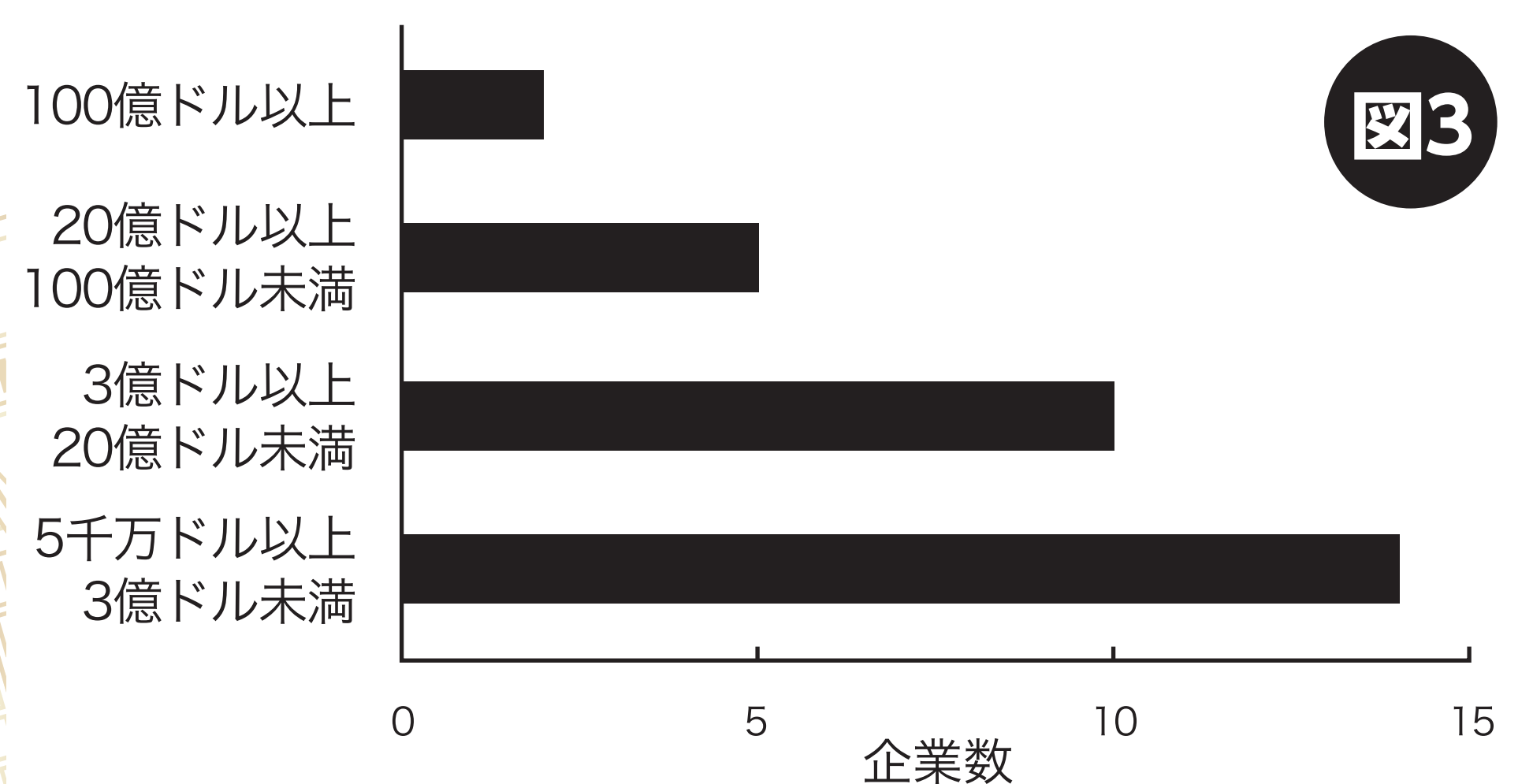
\*必ずしも全ての企業が網羅されているとは限りません。

## 希少疾患に注力しているバイオテック企業

アメリカで希少疾患に注力しているバイオ、ヘルスケア関連企業のうち、株式時価総額が50億円以上300億円未満の企業が14社、300億円以上1兆円未満の企業が15社、1兆円以上の企業が2社となっています(図3)。

1兆円を超える2社は1990年代に設立されており、複数の希少疾患治療薬の開発に成功した企業です。

希少疾患領域の上場企業株式時価総額（米国）



\*<http://investsnips.com/>を参照

## 日本における創薬関連バイオベンチャー

創薬型バイオベンチャーの経営には、薬の承認を得るまでの長い研究開発期間を乗り切るための資金を継続的に獲得する必要があります。日本における課題として、資金調達面の難しさが挙げられます。しかし、最近では、日本のアカデミア発のバイオベンチャーの中にも、再生医療や遺伝子治療などの領域で希少疾患治療薬の研究開発に注力している企業が複数でてきており、今後の成果に期待が集まっています。

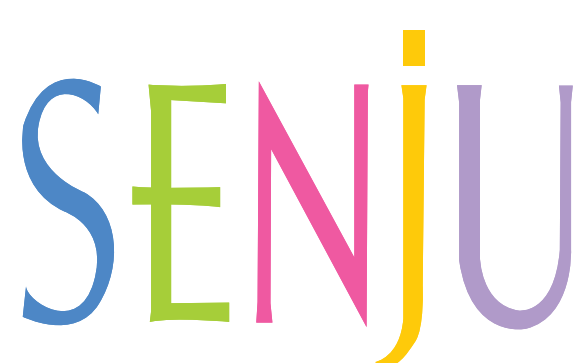


協賛企業

SANOFI



SPLine 株式会社



Science For A Better Life



Inspired by patients.  
Driven by science.



RDD JAPAN





# 主催・後援

## 主催

Rare Disease Day 日本開催事務局

## 後援

厚生労働省

日本難病・疾病団体協議会 (JPA)

難病のこども支援全国ネットワーク

日本医師会

日本製薬工業協会

国立研究開発法人国立成育医療研究センター

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

国立研究開発法人日本医療研究開発機構

DIA Japan

全米希少疾患患者協議会 (NORD)

日本人類遺伝学会

公益財団法人神戸医療産業都市推進機構

PhRMA Japan



**RDD JAPAN**