

「特定疾患治療研究事業」対象疾患選定の流れ

I 「難治性疾患克服研究」

- ・ 全国規模で研究を行わなければ原因の究明や治療法の開発等が進まない疾患について、原因究明と治療法開発のための純粋研究を推進

特定疾患の範囲は、以下の要件を全て満たしている疾患とする。

- ① 原因不明
- ② 治療法が確立していない
- ③ 患者数が少ない
- ④ 生活面で長期にわたる支障をきたし、長期療養が必要

「難治性疾患克服研究」の対象疾患は、専門家で構成される特定疾患対策懇談会の意見を聞いて、厚生労働省において選定

「難治性疾患克服研究」（平成16年1月現在 121疾患が対象）

診断基準が確立される等

II 「特定疾患治療研究」

- ・ 医療費自己負担の一部（又は全部）を公費負担

「特定疾患治療研究」の対象疾患は、「難治性疾患克服研究」対象疾患（121疾患）の中から、専門家で構成される特定疾患対策懇談会の意見を聞いて、厚生労働省において選定

「特定疾患治療研究」（平成16年1月現在 45疾患が対象）

難治性疾患克服研究事業の対象疾患（○は治療研究事業対象）

血液系	特発性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群、○ビュルガー病、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	○ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ症（CJD）、○ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、○致死性家族性不眠症、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○大脳皮質基底核変性症
	神経変性疾患	○筋萎縮性側索硬化症、○パーキンソン病、○ハンチントン病、○進行性核上性麻痺、○線条体異質変性症、○ライソゾーム病、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、ペルオキシソーム病（含副腎白質ジストロフィー）
	免疫性神経疾患	○多発性硬化症、○重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多発限局性運動性末梢神経炎（ライス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロー・フカセ症候群）
	先天性水疱症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病（ウイルス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○特発性拡張型（うっ血型）心筋症、○ファブリー病、肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特発性間質性肺炎、○サルコイドーシス、びまん性汎細気管支炎
	呼吸不全	○原発性肺高血圧症、○特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）、若年性肺気腫、ヒスチオサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、肺リンパ管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝疾患	○原発性胆汁性肝硬変、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、自己免疫性肝炎
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	肝内結石症	肝内結石症、肝内胆管障害
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○神経線維腫症（I型）、○神経線維腫症（II型）、結節性硬化症（プリングル病）
	（難治性皮膚疾患の一部として研究）	重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靭帯骨化症	○後縦靭帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	○スモン

特定疾患治療研究の対象疾患一覧

疾病番号	疾患名	実施年月日	平成14年度末現在交付件数
1	ベーチェット病	昭和47年 4月	16,834
2	多発性硬化症	昭和48年 4月	10,101
3	重症筋無力症	昭和47年 4月	13,785
4	全身性エリテマトーデス	"	52,452
5	スモン	"	2,062
6	再生不良性貧血	昭和48年 4月	10,593
7	サルコイドーシス	昭和49年10月	21,334
8	筋萎縮性側索硬化症	"	6,646
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	"	31,568
10	特発性血小板減少性紫斑病	"	31,429
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月	3,749
12	潰瘍性大腸炎	"	77,073
13	大動脈炎症候群	"	5,378
14	ピュルガー病	"	9,758
15	天疱瘡	"	3,481
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月	23,483
17	クローン病	"	22,010
18	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	"	366
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月	5,304
20	パーキンソン病関連疾患		66,041
①	進行性核上性麻痺	平成15年10月	—
②	大脳皮質基底核変性症	平成15年10月	—
③	パーキンソン病	昭和53年10月	—
21	アミロイドーシス	昭和54年10月	948
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年12月	22,146
23	ハンチントン病	昭和56年10月	645
24	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	昭和57年10月	9,669
25	ウェゲナー肉芽腫症	昭和59年 1月	989
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年 1月	14,500
27	多系統萎縮症		779
①	線条体黒質変性症	平成15年10月	—
②	オリブ橋小脳萎縮症	昭和51年10月	—
③	シャイ・ドレーガー症候群	昭和61年 1月	—
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年 1月	339
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月	1,338
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月	2,119
31	原発性胆汁性肝硬変	平成 2年 1月	11,937
32	重症急性膵炎	平成 3年 1月	1,277
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成 4年 1月	10,981
34	混合性結合組織病	平成 5年 1月	6,602
35	原発性免疫不全症候群	平成 6年 1月	1,158
36	特発性間質性肺炎	平成 7年 1月	3,482
37	網膜色素変性症	平成 8年 1月	21,830
38	プリオン病	平成14年 6月統合	280
①	クロイツフェルト・ヤコブ病	平成 9年 1月	
②	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	平成14年 6月	
③	致死性家族性不眠症	平成14年 6月	
39	原発性肺高血圧症	平成10年 1月	637
40	神経線維腫症	平成10年 5月	1,800
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月	101
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	"	186
43	特発性慢性肺血栓栓塞症(肺高血圧型)	"	464
44	ライソゾーム病	平成14年 6月統合	263
①	ファブリー病	平成11年 4月	
②	ライソゾーム病	平成13年 5月	
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月	107
	合 計		528,024

※平成15年10月より

- ①パーキンソン病に進行性核上性麻痺及び大脳皮質基底核変性症を加え、「パーキンソン病関連疾患」とした。
- ②シャイ・ドレーガー症候群に線条体黒質変性症及びオリブ橋小脳萎縮症(脊髄小脳変性症から移行)を加え、「多系統萎縮症」とした。