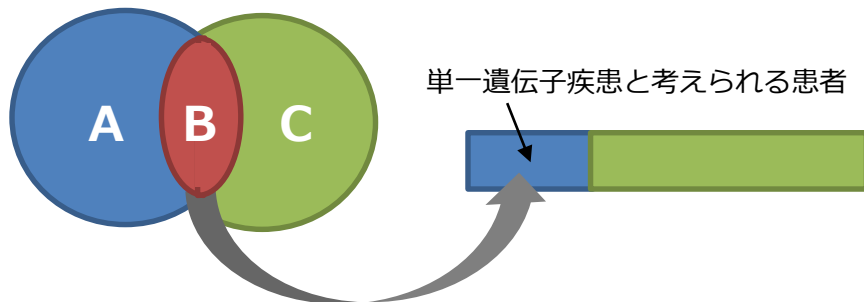


## 調査概要

- 調査対象 : 333の指定難病に対応する難治性疾患政策研究班  
 調査方法 : メールにて下記項目の調査依頼(9月6日 - 9月17日)、結果を集計  
 調査項目 : 指定難病の疾患概念に単一遺伝子性疾患を含むか否か。  
 ①原因遺伝子は一つか、複数あるか  
 ②家族集積性等より単一遺伝子が疑われるが原因遺伝子が不明な症例の有無  
 ③単一遺伝子疾患と多因子性疾患が混在する場合その割合

## 【本調査における用語の定義】

用語	定義
単一遺伝子性疾患	単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患
多因子性疾患	複数の遺伝因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患
A類型	単一遺伝子性疾患のみ(疾病に罹患する全ての患者が単一遺伝子性疾患)
B類型	単一遺伝子性疾患と多因子疾患の混在(患者の一部は単一遺伝子性疾患と考えられ、一部は多因子疾患と考えられる疾病)
C類型	多因子性疾患のみ(疾病に罹患する全ての患者が多因子性疾患)



主な調査結果

指定難病（333疾病）における遺伝子の関与について、単一遺伝子性疾患※を含むか否かで分類をすると、46%が単一遺伝子性疾患のみ、24%が混在、30%多因子性疾患のみであった。

※単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患

注) なお、類型化困難、記載不備等の理由により、類型化に関する質問に記載がない疾病が14疾病あった。当該14疾病は本結果（暫定版）では、難病対策課において類型化している。

(その他の調査結果)

①原因遺伝子は一つか、複数あるか

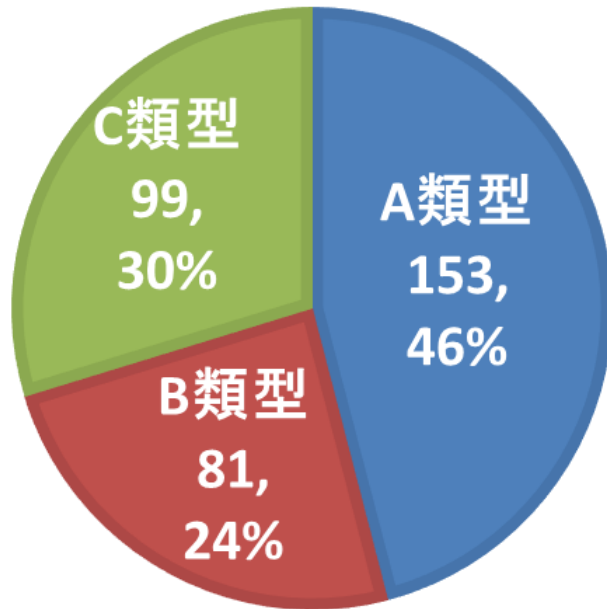
1つ	2つ以上	記載なし
92(A73 B19)	119(A69 B50)	122

②単一遺伝子疾患が疑われるが原因遺伝子が不明な症例の有無

ある	ない	記載なし
165(A99 B66)	67(A54 B13)	101

③ B類型において、単一遺伝性疾患の割合

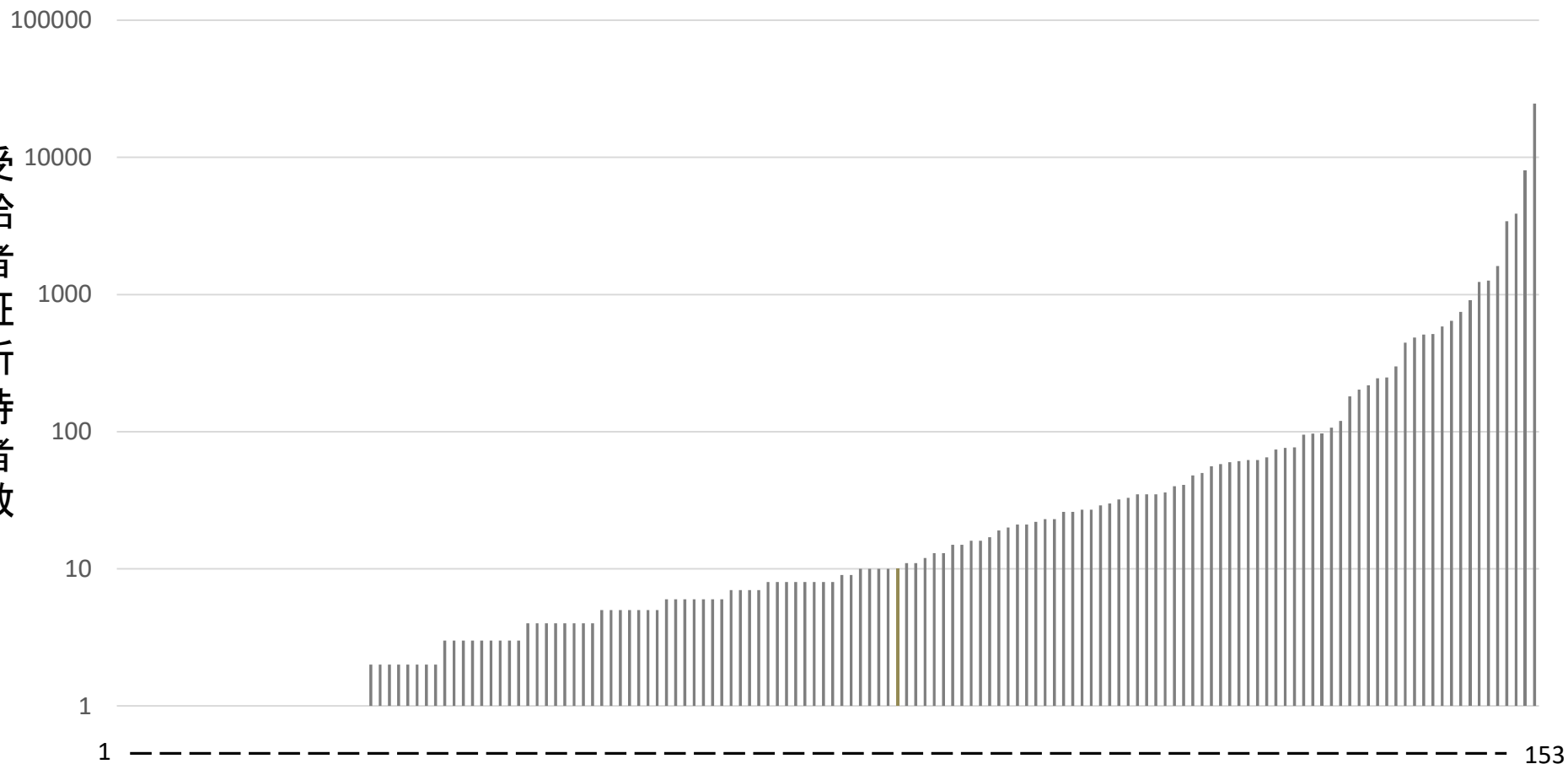
10%未満	10%以上	不明
12	26	43



A類型：単一遺伝子性疾患のみ（疾病に罹患する全ての患者が単一遺伝子性疾患）  
 B類型：単一遺伝子性疾患と多因子性疾患の混在（患者の一部は単一遺伝子性疾患と考えられ一部は多因子性疾患と考えられる疾病）  
 C類型：多因子性疾患のみ（疾病に罹患する全ての患者が多因子性疾患）

# 単一遺伝子性疾患のみで構成される疾病に関する受給者証所持者数 について（暫定）

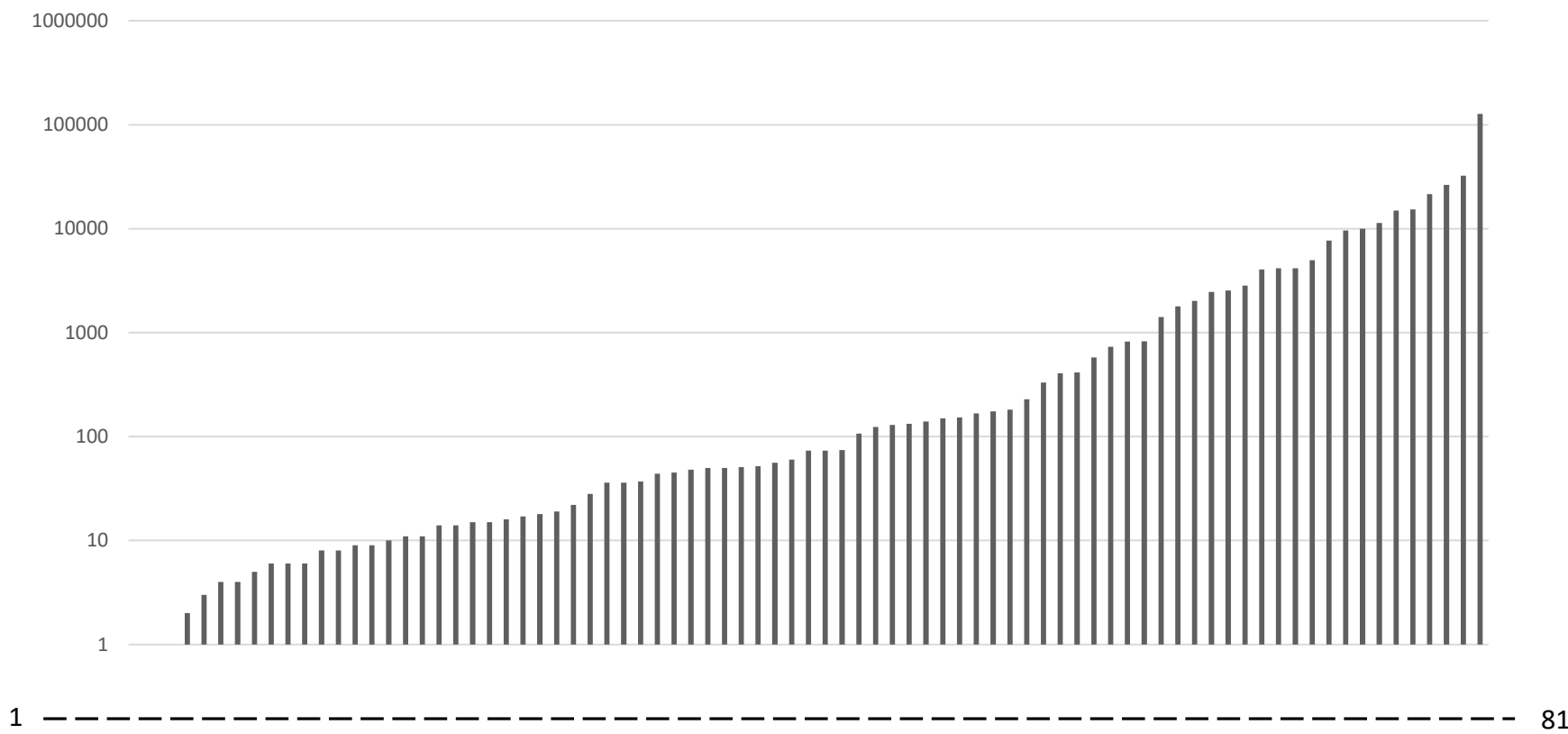
受給者証所持者数



受給者数	0-10	11-100	101-1000	1000以上
疾病数	85	45	16	7

# 単一遺伝子性疾患と多因子性疾患の混在で構成される疾病に関する受給者証所持者数について（暫定）

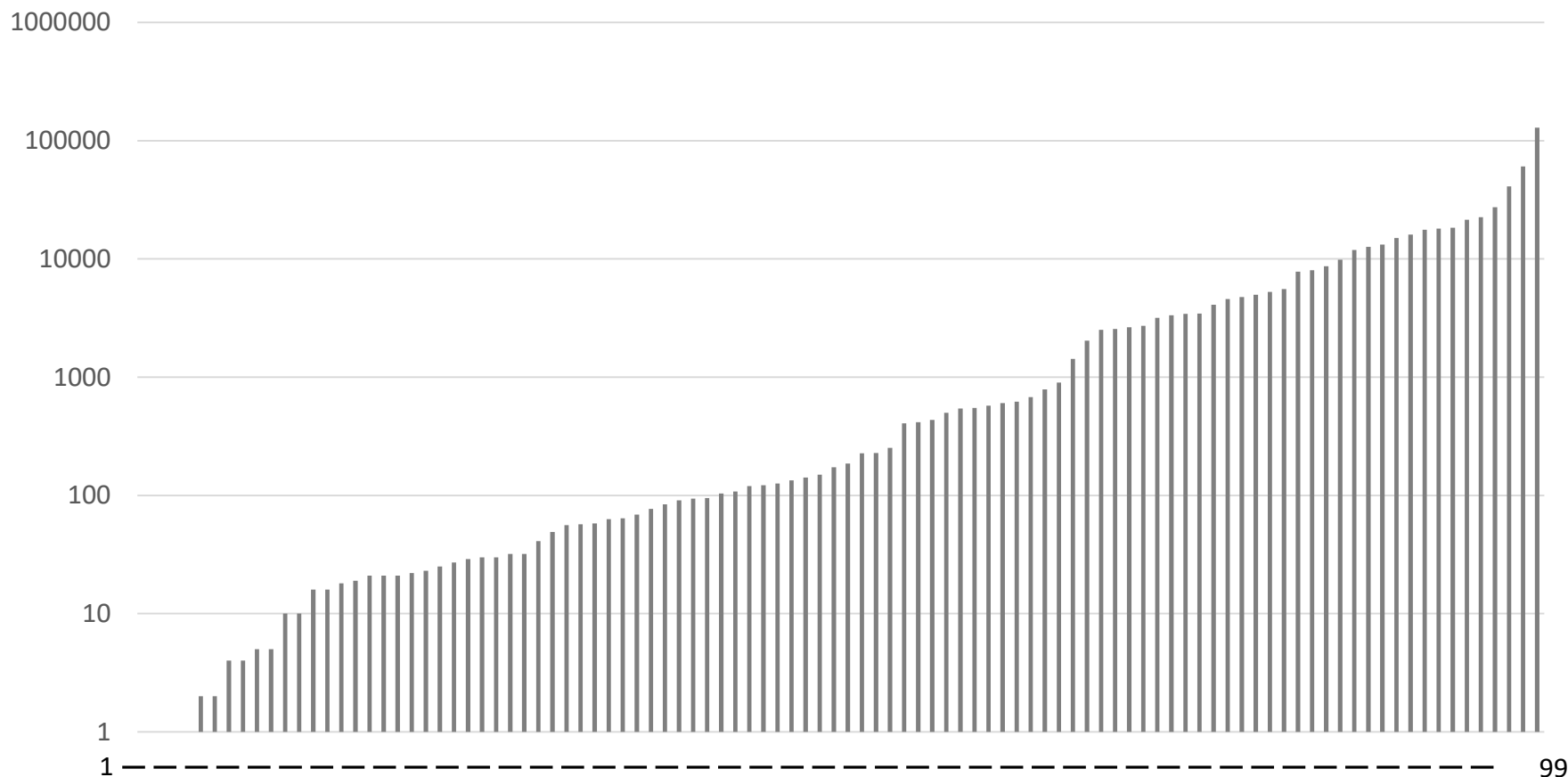
受給者証所持者数



受給者数	0-10	11-100	101-1000	1000以上
疾病数	16	27	18	20

# 多因子性疾患のみで構成される疾病に関する受給者証所持者数について（暫定）

受給者証所持者数



受給者数	0-10	11-100	101-1000	1000以上	10000以上
疾病数	12	28	25	20	14

指定難病における遺伝子関与の調査結果（詳細：10月8日 暫定版）

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保持者数*
001	球脊髄性筋萎縮症	A類型	1	1232
002	筋萎縮性側索硬化症	B類型	2以上	9636
003	脊髄性筋萎縮症	B類型	2以上	824
004	原発性側索硬化症	C類型		84
005	進行性核上性麻痺	B類型	1	9967
006	パーキンソン病	B類型	2以上	127536
007	大脳皮質基底核変性症	B類型	1	4157
008	ハンチントン病	A類型	1	900
009	神経有棘赤血球症	A類型		30
010	シャルコー・マリー・トゥース病	A類型	2以上	516
011	重症筋無力症	C類型※		22532
012	先天性筋無力症候群	A類型	2以上	10
013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	C類型※		18411
014	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	C類型※		4090
015	封入体筋炎	C類型		417
016	クローウ・深瀬症候群	C類型※		142
017	多系統萎縮症	B類型		11331
018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	B類型	2以上	26345
019	ライソゾーム病	A類型	2以上	1262
020	副腎白質ジストロフィー	A類型	1	248
021	ミトコンドリア病	B類型	2以上	1416
022	もやもや病	C類型		12648
023	プリオン病	B類型	2以上	414
024	亜急性硬化性全脳炎	C類型		77
025	進行性多巣性白質脳症	C類型		32
026	HTLV-1関連脊髄症	B類型		823
027	特発性基底核石灰化症	B類型	2以上	73
028	全身性アミロイドーシス	B類型	2以上	2471
029	ウルリッヒ病	A類型	1	13
030	遠位型ミオパチー	A類型	2以上	218
031	ベスレムミオパチー	A類型	1	10
032	自己食空胞性ミオパチー	A類型		6
033	シュワルツ・ヤンペル症候群	A類型	1	7
034	神経線維腫症	A類型	1	3883
035	天疱瘡	C類型		3347
036	表皮水疱症	A類型	2以上	299
037	膿疱性乾癬（汎発型）	B類型	2以上	1788
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	B類型	2以上	150
039	中毒性表皮壊死症	B類型	2以上	50
040	高安動脈炎	C類型		4573
041	巨細胞性動脈炎	C類型		603

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保持者数*
042	結節性多発動脈炎	B類型	1	2551
043	顕微鏡的多発血管炎	C類型		8669
044	多発血管炎性肉芽腫症	C類型		2554
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	C類型		2640
046	悪性関節リウマチ	C類型		5571
047	バージャー病	C類型		3177
048	原発性抗リン脂質抗体症候群	C類型		407
049	全身性エリテマトーデス	C類型		60446
050	皮膚筋炎／多発性筋炎	C類型		21411
051	全身性強皮症	C類型		27423
052	混合性結合組織病	C類型		9871
053	シェーグレン症候群	C類型		13243
054	成人スチル病	C類型		2717
055	再発性多発軟骨炎	C類型		575
056	ベーチェット病	B類型	1	15284
057	特発性拡張型心筋症	B類型	2以上	21517
058	肥大型心筋症	B類型	2以上	4046
059	拘束型心筋症	B類型	2以上	44
060	再生不良性貧血	C類型		8007
061	自己免疫性溶血性貧血	C類型		898
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	C類型		622
063	特発性血小板減少性紫斑病	C類型		17618
064	血栓性血小板減少性紫斑病	B類型※	1	182
065	原発性免疫不全症候群	A類型	2以上	1613
066	IgA 腎症	C類型		7796
067	多発性嚢胞腎	A類型	2以上	8011
068	黄色靱帯骨化症	B類型		4979
069	後縦靱帯骨化症	B類型		32340
070	広範脊柱管狭窄症	C類型		5257
071	特発性大腿骨頭壊死症	C類型		16077
072	下垂体性ADH分泌異常症	B類型	2以上	2830
073	下垂体性TSH分泌亢進症	B類型	2以上	140
074	下垂体性PRL分泌亢進症	B類型	2以上	2020
075	クッシング病	C類型		787
076	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症	B類型	2以上	73
077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	B類型	2以上	4160
078	下垂体前葉機能低下症	B類型	2以上	14969
079	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	A類型	2以上	245
080	甲状腺ホルモン不応症	A類型	1	33
081	先天性副腎皮質酵素欠損症	A類型	2以上	644
082	先天性副腎低形成症	A類型	2以上	35
083	アジソン病	B類型	2以上	229
084	サルコイドーシス	C類型		15047

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保 持者数*
085	特発性間質性肺炎	C類型		11936
086	肺動脈性肺高血圧症	C類型		3456
087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	C類型		23
088	慢性血栓性肺高血圧症	C類型		3439
089	リンパ管筋腫症	A類型	2以上	745
090	網膜色素変性症	A類型	2以上	24692
091	バッド・キアリ症候群	C類型		229
092	特発性門脈圧亢進症	C類型		253
093	原発性胆汁性胆管炎	C類型		18047
094	原発性硬化性胆管炎	C類型		678
095	自己免疫性肝炎	C類型		4772
096	クローン病	C類型		41068
097	潰瘍性大腸炎	C類型		128734
098	好酸球性消化管疾患	B類型		576
099	慢性特発性偽性腸閉塞症	B類型	1	124
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	B類型	2以上	1
101	腸管神経節細胞減少症	C類型		10
102	ルピンシュタイン・テイビ症候群	A類型	2以上	5
103	CFC症候群	A類型	2以上	5
104	コステロ症候群	A類型	1	3
105	チャーシ症候群	A類型	1	9
106	クリオピリン関連周期熱症候群	B類型	1	52
107	若年性特発性関節炎	C類型		150
108	TNF受容体関連周期性症候群	B類型	1	17
109	非典型溶血性尿毒症症候群	B類型	2以上	60
110	ブラウ症候群	B類型	1	6
111	先天性ミオパチー	A類型	2以上	203
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	A類型	1	8
113	筋ジストロフィー	A類型	2以上	3421
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	A類型	2以上	16
115	遺伝性周期性四肢麻痺	B類型	2以上	37
116	アトピー性脊髄炎	C類型※		32
117	脊髄空洞症	B類型		406
118	脊髄髄膜瘤	C類型		41
119	アイザックス症候群	C類型※		57
120	遺伝性ジストニア	B類型	2以上	56
121	神経フェリチン症	A類型	1	1
122	脳表ヘモジデリン沈着症	B類型	2以上	107
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症	A類型	1	4
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	A類型	1	62
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	A類型	1	35
126	ペリー症候群	A類型	1	3
127	前頭側頭葉変性症	B類型	2以上	733

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保 持者数*
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	C類型※		49
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	C類型		56
130	先天性無痛無汗症	A類型	2以上	21
131	アレキサンダー病	A類型※	1	26
132	先天性核上性球麻痺	C類型		2
133	メビウス症候群	B類型		14
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	B類型	2以上	6
135	アイカルディ症候群	C類型		5
136	片側巨脳症	B類型	2以上	10
137	限局性皮質異形成	B類型	2以上	36
138	神経細胞移動異常症	B類型	2以上	28
139	先天性大脳白質形成不全症	A類型	2以上	23
140	ドラベ症候群	A類型	2以上	23
141	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	C類型		27
142	ミオクロニー欠伸てんかん	B類型	2以上	2
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	B類型	2以上	8
144	レノックス・ガストー症候群	B類型	2以上	129
145	ウエスト症候群	B類型	2以上	74
146	大田原症候群	B類型	2以上	9
147	早期ミオクロニー脳症	B類型	2以上	8
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	B類型	2以上	15
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	B類型	2以上	11
150	環状20番染色体症候群	B類型		11
151	ラスムッセン脳炎	C類型		21
152	PCDH19関連症候群	A類型	1	7
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	C類型		16
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	B類型	2以上	14
155	ランドウ・クレフナー症候群	B類型	2以上	4
156	レット症候群	A類型	2以上	50
157	スタージ・ウェーバー症候群	A類型	1	74
158	結節性硬化症	A類型	2以上	486
159	色素性乾皮症	A類型	2以上	60
160	先天性魚鱗癬	A類型	2以上	58
161	家族性良性慢性天疱瘡	A類型	1	41
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	C類型		2031
163	特発性後天性全身性無汗症	C類型※		126
164	眼皮膚白皮症	A類型	2以上	10
165	肥厚性皮膚骨膜炎	A類型	2以上	10
166	弾性線維性仮性黄色腫	B類型	1	51
167	マルファン症候群	A類型	2以上	585
168	エーラス・ダンロス症候群	A類型	2以上	97
169	メンケス病	A類型	1	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	A類型	1	1

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保有者数*
171	ウィルソン病	A類型	1	510
172	低ホスファターゼ症	A類型	1	5
173	VATER症候群	B類型		16
174	那須・ハコラ病	A類型	2以上	5
175	ウィーバー症候群	A類型	1	-
176	コフィン・ローリー症候群	A類型	1	3
177	ジュベール症候群関連疾患	A類型	2以上	1
178	モワット・ウィルソン症候群	A類型	1	15
179	ウィリアムズ症候群	A類型	1	27
180	ATR-X症候群	A類型	1	8
181	クルーゾン症候群	A類型	2以上	8
182	アペール症候群	A類型	1	6
183	ファイファー症候群	A類型	2以上	6
184	アントレー・ピクスラー症候群	A類型	2以上	-
185	コフィン・シリズ症候群	A類型	2以上	4
186	ロスムンド・トムソン症候群	A類型	1	2
187	歌舞伎症候群	A類型	2以上	6
188	多脾症候群	C類型		21
189	無脾症候群	B類型	2以上	45
190	鰓耳腎症候群	A類型	2以上	6
191	ウェルナー症候群	A類型	1	95
192	コケイン症候群	A類型	2以上	4
193	ブラダー・ウィリ症候群	A類型※		120
194	ソトス症候群	A類型	1	8
195	ヌーナン症候群	A類型	2以上	35
196	ヤング・シンプソン症候群	A類型	1	-
197	1p36欠失症候群	A類型		4
198	4p欠失症候群	A類型		3
199	5p欠失症候群	A類型		-
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	A類型	1	1
201	アンジェルマン症候群	A類型	1	20
202	スミス・マギニス症候群	A類型	1	-
203	22q11.2欠失症候群	B類型	1	36
204	エマヌエル症候群	A類型		4
205	脆弱X症候群関連疾患	A類型	1	-
206	脆弱X症候群	A類型	1	4
207	総動脈幹遺残症	B類型	1	18
208	修正大血管転位症	C類型		94
209	完全大血管転位症	C類型		104
210	単心室症	C類型		173
211	左心低形成症候群	C類型		16
212	三尖弁閉鎖症	C類型		91
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	C類型		58

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保有者数*
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	B類型	1	50
215	ファロー四徴症	B類型	1	332
216	両大血管右室起始症	C類型		95
217	エプスタイン病	C類型		64
218	アルポート症候群	A類型	2以上	107
219	ギャロウェイ・モワト症候群	A類型	2以上	-
220	急速進行性糸球体腎炎	C類型		549
221	抗糸球体基底膜腎炎	C類型		134
222	一次性ネフローゼ症候群	B類型	2以上	7700
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	B類型	2以上	153
224	紫斑病性腎炎	C類型		500
225	先天性腎性尿崩症	A類型	2以上	29
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	C類型		542
227	オスラー病	A類型	2以上	445
228	閉塞性細気管支炎	C類型		18
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	C類型		120
230	肺胞低換気症候群	B類型※		48
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	A類型	1	8
232	カーニー複合	A類型	1	16
233	ウォルフラム症候群	A類型	2以上	4
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	A類型	2以上	1
235	副甲状腺機能低下症	B類型	2以上	167
236	偽性副甲状腺機能低下症	A類型	2以上	77
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	A類型	2以上	8
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	B類型		133
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	A類型	2以上	3
240	フェニルケトン尿症	A類型	2以上	181
241	高チロシン血症1型	A類型	1	2
242	高チロシン血症2型	A類型	1	-
243	高チロシン血症3型	A類型	1	-
244	メーブルシロップ尿症	A類型	2以上	5
245	プロピオン酸血症	A類型	2以上	7
246	メチルマロン酸血症	A類型	2以上	15
247	イソ吉草酸血症	A類型	1	3
248	グルコーストランスポーター1欠損症	A類型	1	6
249	グルタル酸血症1型	A類型	1	2
250	グルタル酸血症2型	A類型	2以上	4
251	尿素サイクル異常症	A類型	2以上	62
252	リジン尿性蛋白不耐症	A類型	1	21
253	先天性葉酸吸収不全	A類型	1	-
254	ポルフィリン症	A類型	1	32
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	A類型	1	2
256	筋型糖原病	A類型	2以上	19



番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保持者数*
257	肝型糖尿病	A類型	2以上	76
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	A類型	1	1
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	A類型	2以上	2
260	シトステロール血症	A類型	1	8
261	タンジール病	A類型	1	3
262	原発性高カイクロミクロン血症	B類型	2以上	15
263	脳髄黄色腫症	A類型	1	36
264	無βリポタンパク血症	A類型	1	1
265	脂肪萎縮症	B類型※	2以上	22
266	家族性地中海熱	B類型	1	175
267	高IgD症候群	B類型	1	1
268	中條・西村症候群	B類型	1	5
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	B類型	1	6
270	慢性再発性多発性骨髄炎	C類型		30
271	強直性脊椎炎	C類型		2516
272	進行性骨化性線維異形成症	A類型	1	17
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	C類型		19
274	骨形成不全症	A類型	2以上	61
275	タナトフォリック骨異形成症	A類型	1	2
276	軟骨無形成症	A類型	1	56
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	C類型		30
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	C類型		4
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	C類型		29
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	C類型		69
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	C類型		186
282	先天性赤血球形成異常性貧血	A類型	2以上	3
283	後天性赤芽球癆	C類型		435
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	A類型	2以上	12
285	ファンconi貧血	A類型	2以上	13
286	遺伝性鉄芽球性貧血	A類型	2以上	9
287	エプスタイン症候群	A類型	1	3
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	C類型		122
289	クロンカイト・カナダ症候群	C類型		108
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	A類型	1	65
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	B類型	2以上	9
292	総排泄腔外反症	C類型		10
293	総排泄腔遺残	C類型		25
294	先天性横隔膜ヘルニア	C類型		4
295	乳幼児肝巨大血管腫	C類型		1
296	胆道閉鎖症	C類型		227
297	アラジール症候群	A類型	2以上	22
298	遺伝性膀胱炎	B類型	1	19
299	嚢胞性線維症	A類型	1	11

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	受給者証保持者数*
300	IgG4関連疾患	C類型		1428
301	黄斑ジストロフィー	A類型	2以上	97
302	レーベル遺伝性視神経症	C類型		63
303	アッシャー症候群	A類型	2以上	10
304	若年発症型両側性感音難聴	A類型	2以上	11
305	遅発性内リンパ水腫	C類型		21
306	好酸球性副鼻腔炎	C類型		4978
307	カナパン病	A類型	1	2
308	進行性白質脳症	A類型		1
309	進行性ミオクローヌスてんかん	A類型	2以上	6
310	先天異常症候群	A類型		7
311	先天性三尖弁狭窄症	C類型		2
312	先天性僧帽弁狭窄症	C類型		1
313	先天性肺静脈狭窄症	B類型		1
314	左肺動脈右肺動脈起始症	C類型		-
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	A類型	1	5
316	カルニチン回路異常症	A類型		5
317	三頭酵素欠損症	A類型	1	2
318	シトリン欠損症	A類型	1	26
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	A類型	1	-
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	A類型	2以上	-
321	非ケトーシス型高グリシニン血症	A類型	2以上	-
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	A類型	1	-
323	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	A類型	1	1
324	メチルグルタコン酸尿症	A類型		1
325	遺伝性自己炎症疾患	B類型	2以上	3
326	大理石骨病	A類型	2以上	8
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	A類型	1	40
328	前眼部形成異常	B類型	2以上	4
329	無虹彩症	A類型	1	27
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	C類型		5
331	特発性多中心性キャスルマン病	C類型※		-
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	A類型	1	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	A類型	1	-

\*平成29年度衛生行政報告例より

※事務局で類型化したもの