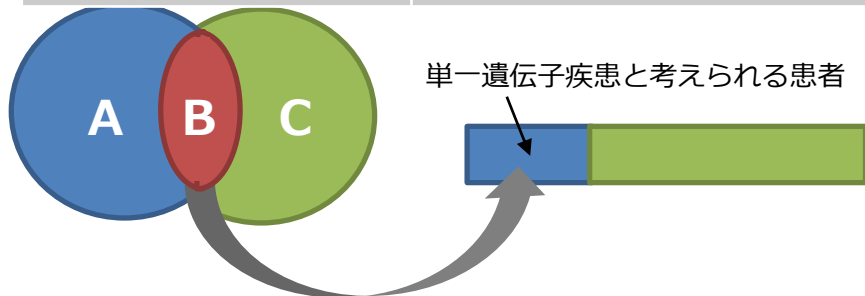


調査概要

- 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)

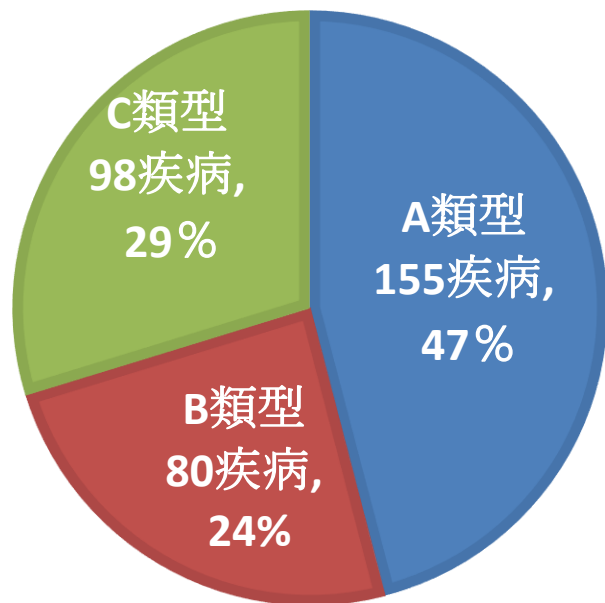


主な調査結果

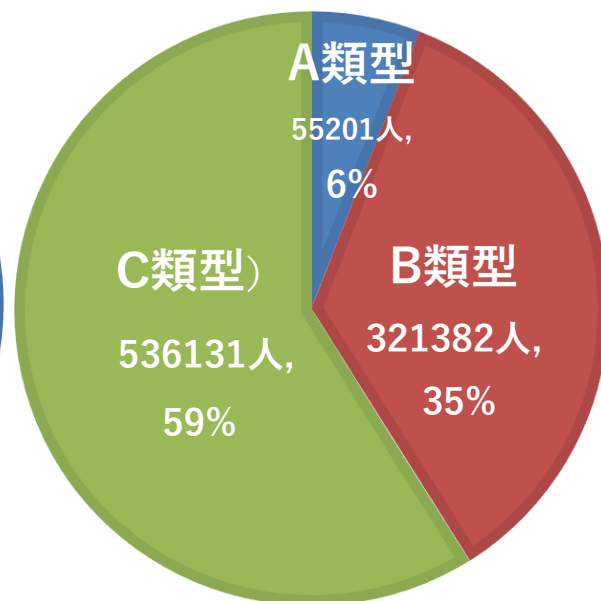
指定難病（333疾病）における遺伝子の関与について、単一遺伝子性疾患を含むか否かで分類をすると、155疾病（47%）が単一遺伝子性疾患のみの疾病、80疾病（24%）が混在する疾病、98疾病（29%）が多因子性疾患のみの疾病であった。

注) なお、10月8日暫定版において、類型化困難・記載不備等の理由により研究班から回答がなかった14疾病は、難病対策課より担当する政策研究班と直接連絡をとり研究班の了解の上で、改めて類型化している。

類型別疾病数



類型別受給者証保持者数*



* 平成30年度衛生行政報告例より

①原因遺伝子は一つか、複数あるか（疾病数）

1つ	2つ以上	記載なし（不明を含む）
93 (A76 B17C0)	119 (A69 B50C0)	121 (A10 B13C98)

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（疾病数）

ある	ない	記載なし（不明を含む）
165 (A100 B65C0)	67 (A55 B12C0)	101 (A0 B3C98)

③ B類型において、単一遺伝性疾患の割合

10%未満	10%以上	記載なし（不明を含む）
12	26	43

指定難病における遺伝子関与の調査結果（詳細：12月3日 確定版）

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
001	球脊髄性筋萎縮症	A類型	1	1407
002	筋萎縮性側索硬化症	B類型	2以上	9805
003	脊髄性筋萎縮症	B類型	2以上	858
004	原発性側索硬化症	C類型		97
005	進行性核上性麻痺	B類型	1	10759
006	パーキンソン病	B類型	2以上	131125
007	大脳皮質基底核変性症	B類型	1	4270
008	ハンチントン病	A類型	1	913
009	神経有棘赤血球症	A類型		32
010	シャルコー・マリー・トゥース病	A類型	2以上	594
011	重症筋無力症	C類型		23260
012	先天性筋無力症候群	A類型	2以上	18
013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	C類型		19105
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		4315
015	封入体筋炎	C類型		488
016	クロウ・深瀬症候群	C類型		169
017	多系統萎縮症	B類型		11406
018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	B類型	2以上	26487
019	ライソゾーム病	A類型	2以上	1354
020	副腎白質ジストロフィー	A類型	1	245
021	ミトコンドリア病	B類型	2以上	1422
022	もやもや病	C類型		12356
023	プリオン病	B類型	2以上	418
024	亜急性硬化性全脳炎	C類型		76
025	進行性多巣性白質脳症	C類型		40
026	HTLV-1関連脊髄症	B類型		904
027	特発性基底核石灰化症	B類型	2以上	85
028	全身性アミロイドーシス	B類型	2以上	2650
029	ウルリッヒ病	A類型	1	14
030	遠位型ミオパチー	A類型	2以上	241
031	ベスレムミオパチー	A類型	1	13
032	自己食空胞性ミオパチー	A類型		7
033	シュワルツ・ヤンベル症候群	A類型	1	1
034	神経線維腫症	A類型	1	3906
035	天疱瘡	C類型		3152
036	表皮水疱症	A類型	2以上	300
037	膿疱性乾癬（汎発型）	B類型	2以上	1828
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	B類型	2以上	151
039	中毒性表皮壊死症	B類型	2以上	48

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
040	高安動脈炎	C類型		4433
041	巨細胞性動脈炎	C類型		925
042	結節性多発動脈炎	B類型	1	2366
043	顕微鏡的多発血管炎	C類型		9035
044	多発血管炎性肉芽腫症	C類型		2718
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	C類型		3401
046	悪性関節リウマチ	C類型		5406
047	バージャー病	C類型		2578
048	原発性抗リン脂質抗体症候群	C類型		515
049	全身性エリテマトーデス	C類型		61060
050	皮膚筋炎／多発性筋炎	C類型		22195
051	全身性強皮症	C類型		26740
052	混合性結合組織病	C類型		9814
053	シェーグレン症候群	C類型		14663
054	成人スチル病	C類型		3013
055	再発性多発軟骨炎	C類型		645
056	ベーチェット病	B類型	1	14752
057	特発性拡張型心筋症	B類型	2以上	20104
058	肥大型心筋症	B類型	2以上	4181
059	拘束型心筋症	B類型	2以上	51
060	再生不良性貧血	C類型		7905
061	自己免疫性溶血性貧血	C類型		927
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	C類型		764
063	特発性血小板減少性紫斑病	C類型		16724
064	血栓性血小板減少性紫斑病	B類型	1	222
065	原発性免疫不全症候群	A類型	2以上	1677
066	IgA 腎症	C類型		8696
067	多発性嚢胞腎	A類型	2以上	9190
068	黄色靭帯骨化症	B類型		5232
069	後縦靭帯骨化症	B類型		31488
070	広範脊柱管狭窄症	C類型		5052
071	特発性大腿骨頭壊死症	C類型		17129
072	下垂体性ADH分泌異常症	B類型	2以上	3079
073	下垂体性TSH分泌亢進症	B類型	2以上	135
074	下垂体性PRL分泌亢進症	B類型	2以上	1930
075	クッシング病	C類型		801
076	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症	B類型	2以上	45
077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	B類型	2以上	4166
078	下垂体前葉機能低下症	B類型	2以上	16609
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	291
080	甲状腺ホルモン不応症	A類型	1	31
081	先天性副腎皮質酵素欠損症	A類型	2以上	731

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
082	先天性副腎低形成症	A類型	2以上	40
083	アシソン病	B類型	2以上	258
084	サルコイドーシス	C類型		14696
085	特発性間質性肺炎	C類型		13554
086	肺動脈性肺高血圧症	C類型		3709
087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	C類型		20
088	慢性血栓栓性肺高血圧症	C類型		3790
089	リンパ管筋腫症	A類型	2以上	767
090	網膜色素変性症	A類型	2以上	23849
091	バッド・キアリ症候群	C類型		218
092	特発性門脈圧亢進症	C類型		262
093	原発性胆汁性胆管炎	C類型		17639
094	原発性硬化性胆管炎	C類型		757
095	自己免疫性肝炎	C類型		5304
096	クローン病	C類型		42548
097	潰瘍性大腸炎	C類型		124961
098	好酸球性消化管疾患	B類型		727
099	慢性特発性偽性腸閉塞症	B類型	1	131
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	B類型	2以上	2
101	腸管神経節細胞僅少症	C類型		10
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	A類型	2以上	8
103	CFC症候群	A類型	2以上	4
104	コステロ症候群	A類型	1	5
105	チャーシ症候群	A類型	1	10
106	クリオピリン関連周期性熱症候群	B類型	1	58
107	若年性特発性関節炎	C類型		428
108	TNF受容体関連周期性症候群	B類型	1	22
109	非典型溶血性尿毒症症候群	B類型	2以上	83
110	ブラウ症候群	B類型	1	11
111	先天性ミオパチー	A類型	2以上	224
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	A類型	1	7
113	筋ジストロフィー	A類型	2以上	4020
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	A類型	2以上	17
115	遺伝性周期性四肢麻痺	B類型	2以上	47
116	アトピー性脊髄炎	C類型		34
117	脊髄空洞症	B類型		472
118	脊髄髄膜瘤	C類型		54
119	アイザックス症候群	C類型		71
120	遺伝性ジストニア	B類型	2以上	70
121	神経フェリチン症	A類型	1	2
122	脳表ヘモジデリン沈着症	B類型	2以上	135
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

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
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	89
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	43
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	940
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	C類型		68
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	C類型		49
130	先天性無痛無汗症	A類型	2以上	26
131	アレキササンダー病	A類型	1	30
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		7
136	片側巨脳症	B類型	2以上	13
137	限局性皮質異形成	B類型	2以上	45
138	神経細胞移動異常症	B類型	2以上	34
139	先天性大脳白質形成不全症	A類型	2以上	31
140	ドラベ症候群	A類型	2以上	37
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	C類型		37
142	ミオクロニー欠神てんかん	B類型	2以上	1
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	B類型	2以上	13
144	レノックス・ガストー症候群	B類型	2以上	166
145	ウエスト症候群	B類型	2以上	95
146	大田原症候群	B類型	2以上	14
147	早期ミオクロニー脳症	B類型	2以上	7
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	B類型	2以上	18
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	B類型	2以上	14
150	環状20番染色体症候群	B類型		12
151	ラスムッセン脳炎	C類型		30
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		32
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	24
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	66
157	スタージ・ウェーバー症候群	A類型	1	72
158	結節性硬化症	A類型	2以上	626
159	色素性乾皮症	A類型	2以上	72
160	先天性魚鱗癬	A類型	2以上	68
161	家族性良性慢性天疱瘡	A類型	1	46
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	C類型		2481
163	特発性後天性全身性無汗症	C類型		179
164	眼皮膚白皮症	A類型	2以上	14
165	肥厚性皮膚骨膜炎	A類型	2以上	13

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
166	弾性線維性仮性黄色腫	B類型	1	63
167	マルファン症候群	A類型	2以上	693
168	エーラス・ダンロス症候群	A類型	2以上	126
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
171	ウィルソン病	A類型	1	575
172	低ホスファターゼ症	A類型	1	13
173	VATER症候群	B類型		17
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	4
177	ジュベール症候群関連疾患	A類型	2以上	6
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	35
180	ATR-X症候群	A類型	1	6
181	クルーゾン症候群	A類型	2以上	9
182	アペール症候群	A類型	1	5
183	ファイファー症候群	A類型	2以上	5
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・シリス症候群	A類型	2以上	5
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	7
188	多脾症候群	C類型		25
189	無脾症候群	B類型	2以上	54
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	97
192	コケイン症候群	A類型	2以上	5
193	ブラダー・ウィリ症候群	A類型	1	145
194	ソトス症候群	A類型	1	11
195	ヌーナン症候群	A類型	2以上	38
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		7
198	4p欠失症候群	A類型		1
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	4
201	アンジェルマン症候群	A類型	1	21
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	49
204	エマヌエル症候群	A類型		3
205	脆弱X症候群関連疾患	A類型	1	3
206	脆弱X症候群	A類型	1	2
207	総動脈幹遺残症	B類型	1	19

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
208	修正大血管転位症	C類型		117
209	完全大血管転位症	C類型		138
210	単心室症	C類型		236
211	左心低形成症候群	C類型		18
212	三尖弁閉鎖症	C類型		113
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	C類型		76
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	B類型	1	66
215	ファロー四徴症	B類型	1	417
216	両大血管右室起始症	C類型		133
217	エプスタイン病	C類型		79
218	アルポート症候群	A類型	2以上	137
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		737
221	抗糸球体基底膜腎炎	C類型		189
222	一次性ネフローゼ症候群	B類型	2以上	8798
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	B類型	2以上	237
224	紫斑病性腎炎	C類型		672
225	先天性腎性尿崩症	A類型	2以上	33
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	C類型		640
227	オスラー病	A類型	2以上	539
228	閉塞性細気管支炎	C類型		24
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	C類型		148
230	肺胞低換気症候群	B類型		72
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	A類型	1	11
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	8
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	206
236	偽性副甲状腺機能低下症	A類型	2以上	85
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	A類型	2以上	10
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	B類型		177
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	A類型	2以上	5
240	フェニルケトン尿症	A類型	2以上	209
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	1
244	メーブルシロップ尿症	A類型	2以上	11
245	プロピオン酸血症	A類型	2以上	9
246	メチルマロン酸血症	A類型	2以上	21
247	イソ吉草酸血症	A類型	1	1
248	グルコーストランスポーター1欠損症	A類型	1	8
249	グルタル酸血症1型	A類型	1	2

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
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	74
252	リジン尿性蛋白不耐症	A類型	1	22
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	37
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	21
257	肝型糖原病	A類型	2以上	83
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	-
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	3
260	シトステロール血症	A類型	1	11
261	タンジール病	A類型	1	3
262	原発性高カイロミクロン血症	B類型	2以上	18
263	脳腱黄色腫症	A類型	1	41
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	24
266	家族性地中海熱	B類型	1	267
267	高IgD症候群	A類型	1	1
268	中條・西村症候群	B類型	1	6
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	A類型	1	5
270	慢性再発性多発性骨髄炎	C類型		39
271	強直性脊椎炎	C類型		3064
272	進行性骨化性線維異形成症	A類型	1	22
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	C類型		23
274	骨形成不全症	A類型	2以上	73
275	タナトフォリック骨異形成症	A類型	1	4
276	軟骨無形成症	A類型	1	68
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	C類型		36
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	C類型		9
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	C類型		33
280	巨大動脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	C類型		84
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	C類型		180
282	先天性赤血球形成異常性貧血	A類型	2以上	5
283	後天性赤芽球癆	C類型		544
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	A類型	2以上	15
285	ファンコニ貧血	A類型	2以上	10
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	6
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	C類型		205
289	クロンカイト・カナダ症候群	C類型		150
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	A類型	1	76
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	11

番号	告示病名	類型	原因遺伝子数	H30受給者証保持者数*
292	総排泄腔外反症	C類型		12
293	総排泄腔遺残	C類型		29
294	先天性横隔膜ヘルニア	C類型		5
295	乳幼児肝巨大血管腫	C類型		1
296	胆道閉鎖症	C類型		263
297	アラジール症候群	A類型	2以上	29
298	遺伝性疥癬	B類型	1	21
299	嚢胞性線維症	A類型	1	11
300	IgG4関連疾患	C類型		1886
301	黄斑ジストロフィー	A類型	2以上	131
302	レーベル遺伝性視神経症	C類型		82
303	アッシャー症候群	A類型	2以上	15
304	若年発症型両側性感音難聴	A類型	2以上	18
305	遅発性内リンパ水腫	C類型		23
306	好酸球性副鼻腔炎	C類型		6967
307	カナバン病	A類型	1	1
308	進行性白質脳症	A類型		6
309	進行性ミオクローヌスてんかん	A類型	2以上	19
310	先天異常症候群	A類型		16
311	先天性三尖弁狭窄症	C類型		1
312	先天性僧帽弁狭窄症	C類型		4
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		1
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	6
316	カルニチン回路異常症	A類型		9
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	34
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	A類型	1	2
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	1
321	非ケトosis型高グリシン血症	A類型	2以上	1
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		-
325	遺伝性自己炎症疾患	B類型	2以上	4
326	大理石骨病	A類型	2以上	12
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	83
328	前眼部形成異常	B類型	2以上	6
329	無虹彩症	A類型	1	79
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	C類型		8
331	特発性多中心性キャッスルマン病	B類型		837
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	-