

2019年6月12日

公益財団法人神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター

－ 希少・難治性疾患のグローバルな情報を国内へ届けるウェブサイト －

「Orphanet Japan Website」に111の疾患情報の日本語版を公開しました！

(公財) 神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター（センター長：福島雅典、神戸市中央区、以下TRI）は、この度、“Orphanet Japan Website” (<http://www.orphanet.jp>) に111の疾患情報の日本語版を公開しましたのでお知らせいたします。

「Orphanet Japan Website」は、2017年10月、日本医療研究開発機構（AMED）からの推薦により、希少・難治性疾患情報を収集・管理している国際的な機関であるOrphanet（本部：フランス）にTRIがアジアから初めて加盟したことを受けて創設されたウェブサイトです。Orphanetが保有する疾患情報を日本語に翻訳したものを、どなたでも無料でご覧いただくことができます。

今回の公開では、厚生労働省による難病指定に至っておらず、国内での情報が少ない疾患を中心に、またAMEDが主導する希少・未診断疾患の研究を推進するプログラム（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases : IRUD）によって初めて診断に至った疾患を含む合計111の疾患情報を日本語に翻訳しました。翻訳された疾患情報は、専門医師による監修を経ているため、安心してお読みいただけます。

＜ご覧いただく方法について＞

“Orphanet Japan Website”にアクセスいただき、トップページ中央にあります「日本語版の疾患情報はこちら」をクリックいただきますと、現在公開中の疾患一覧が表示されます。

＊ご注意いただきたいこと＊

これらは海外での情報であり、国内の医療制度に準拠した情報とは異なる可能性があります。

Orphanet Japanのホームページによる

Orphanet Japanホームページでは、今後、以下のことに取り組み、情報を発信していきます。

Orphanetが保有する情報の翻訳
Orphanetに登録されている希少・難治性疾患の各疾患情報を日本語に翻訳し、公開いたします。Orphanetには数多くの疾患情報が登録されているため、日本に情報が少ない疾患を優先的に、段階的に翻訳していきます。

日本語版の疾患情報は [こちら](#)

疾患一覧を選択

Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	公開日
先天性胆道閉鎖症	Dysbetalipoproteinemia	2017年9月版
先天性運動ニューロパチー、神経型	Hereditary motor and sensory neuropathy, Oliva	2017年11月版
常染色体優性脊髄性筋萎縮症 4 型 (常染色体優性)	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	2017年4月版
常染色体優性腎臓病	Hereditary clear cell renal cell carcinoma	2017年12月版
35687 エルドハム・チェスター病	Erdheim-Chester disease	2013年6月版
79665 ガーナー症候群	Gardner syndrome	2017年8月版
891 家族性油状性体網膜症	Family of retinal diseases	2017年8月版
280406 家族性尿道下閉	Family of urethral diseases	2017年8月版
440 家族性尿道下閉	Family of urethral diseases	2017年8月版
97 家族性尿道下閉	Family of urethral diseases	2017年8月版
2331 川崎病	Kawasaki disease	2015年1月版
99922 眼瞼下垂症	Oculor	2018年2月版
195 オクシトシン産生能低下症	Oxytocin deficiency	2016年1月版
95409 急性腎不全	Acute renal insufficiency	2012年10月版
166427 驚愕性発作	Startle epilepsy	2017年8月版
3197 驚愕性・過呼吸性	Hereditary hyperventilation	2010年8月版
2750 白濁性眼炎 1 型	Oxofacidal syndrome type 1	2012年9月版

川崎病

見たい疾患名を選択

疾患情報 (PDF)

orphanet

川崎病 (Kawasaki disease)

Orpha 番号: ORPHA2331

疾患定義
川崎病 (Kawasaki disease - KD) は、小児が罹患する発熱を伴う自然発症する全身性の血管炎であり、中血管の炎症に伴い、無治療で放置すれば生命を脅かす冠動脈瘤 (CAA) が生じることが特徴である。KD は先進国の小児における後天性心疾患の最も原因であり、成人期の虚血性心疾患発症の危険因子である。

要約
世界中で報告されているが、アジア系人種でより多くみられる。欧州の5歳未満の小児における罹患率は 1/12,500～1/11,000 である。

診断方法
診断は臨床的に行われる。定型 KD とは、発熱に加えて、主要症状（四肢の発赤、不規則発熱、結膜充血、口唇および口腔内の発赤、および頸部リンパ節腫大）5つのうち4つ以上を満たすことと定義される。不典型 KD は、上述する発熱に加えて、2～3つの臨床基準、および冠動脈的特徴的な変化（特に他の原因による冠動脈炎が否定された CAA）があれば診断できる。臨床検査所見（急性炎症マーカー、肝酵素の上昇、肝中球および血小板増多）は支持的であるが、

Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

“Orphanet Japan Website”は現在公開中の疾患情報の更新はもちろん、将来的には、さらに幅広い情報の配信を目指しています。高品質な希少・難治性疾患情報をご覧いただくことができるウェブサイトとしてご活用いただきたく、皆さまからのアクセスをお待ちいたしております。

◆ Orphanetとは

1997年、フランス国立医学研究所Insermによって設立。世界のあらゆる人々へ高品質な希少・難治性疾患情報を提供し、診断・治療の向上を目指している。現在、ヨーロッパを中心に、約40ヶ国が参加。6,000を超える疾患情報を保有。

◆ 報道関係者の皆様へ

TRIは、これからもあらゆる人々へ世界の希少・難治性疾患情報を提供するため、本ウェブサイトの充実をはかりたいと考えております。どうか広くお知らせくださいますようお願いいたします。

◆ Orphanet Japanの運営について：ご寄附・協賛のお願い

希少・難治性疾患に関する海外の最新情報を継続的にお届けするためには、皆様からの温かいご支援が必要です。本邦では入手が難しい情報を含む希少・難治性疾患に関する情報を、**日本語で**、誰でも**ログインフリー**で見ることができる本サイトを維持するため、ご寄附や協賛によるご支援を賜りますようお願い申し上げます。詳しくはOrphanet Japan運営事務局までお問い合わせ下さい。

<サイト概要>

【サイト名】 Orphanet Japan 【URL】 <http://www.orphanet.jp> 【言語】 日本語
【配信元】 （公財）神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター

医療イノベーション推進センター（TRI）について

TRIは、アカデミアにおける初めてのデータセンター・解析センターであり、日本の文部科学省と神戸市によって2003年に創設されました。臨床研究を主導するすべての研究者と医師に対して、研究相談を受け付け、計画の策定から解析までを一貫して支援しており、現在までに支援してきた臨床試験・臨床研究は401件を突破、掲載論文数は265編にのぼります。（2019年3月末時点）TRIは、さまざまな技術革新、基盤整備、科学創成を進め、日本における臨床研究・臨床試験の一層の発展を通じて、国民の健康の向上に貢献します。



▶ URL： <http://www.tri-kobe.org>

（TRIは2018年4月に、臨床研究情報センターから医療イノベーション推進センターに名称を変更いたしました。）

<リリースに関するお問い合わせ先>

（公財）神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター
Orphanet Japan運営事務局 源、湯浅、杉本
TEL：078-303-9095 E-Mail： orphanet-japan@tri-kobe.org