

第 28 回・第 29 回・第 30 回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会  
議事要旨

○開催日時・場所等

<第 28 回>

- ・日時 平成 30 年 12 月 13 日（木）18:00 ～ 19:00
- ・場所 TKP 虎ノ門駅前カナルスセンターホール 2 A
- ・出席者

指定難病検討委員会委員

水澤委員、大澤委員、桑名委員、石毛委員、飯野委員、高橋委員、  
直江委員、和田委員

事務局

川野難病対策課長、大比良課長補佐、田中課長補佐、  
福田課長補佐

<第 29 回>

- ・日時 平成 30 年 12 月 25 日（火）17:00 ～ 19:00
- ・場所 厚生労働省本省 仮設第 3 会議室
- ・出席者

指定難病検討委員会委員

水澤委員、千葉委員、大澤委員、桑名委員、石毛委員、錦織委員、  
高橋委員、直江委員、平山委員、和田委員

事務局

川野難病対策課長、大比良課長補佐、田中課長補佐、  
福田課長補佐

<第 30 回>

- ・日時 平成 31 年 1 月 25 日（金）17:00 ～ 19:00
- ・場所 厚生労働省本省 共用第 8 会議室（11 階）
- ・出席者

指定難病検討委員会委員

水澤委員、大澤委員、千葉委員、高橋委員、飯野委員、直江委員、  
石毛委員、錦織委員、和田委員

事務局

川野難病対策課長、大比良課長補佐、田中課長補佐、  
福田課長補佐

## ○議題

- (1) 疾病ごとの個別検討について
- (2) その他

## ○議事概要

議題(1)について、研究班や関係学会から情報提供のあった38疾病について、個々の疾病ごとに、指定難病の各要件を満たすかどうか検討を行った(※)。

※ 指定難病の要件は、次のAからEまでの5つである。

- A: 発病の機構が明らかでない(当該要件を満たしていないと考えられる疾病には、他の施策体系が樹立している疾病を含む)
- B: 治療法が確立していない
- C: 長期の療養を必要とする
- D: 患者数が本邦において一定の人数(人口の0.1%程度)に達しない
- E: 客観的な診断基準等が確立している

- ・ 検討の結果、指定難病のすべての要件を満たすと判断することが妥当とされた疾病は以下の2疾病であった。
  - <sup>コウ</sup> 膠様滴状角膜ジストロフィー
  - ハッチンソン・ギルフォード症候群
- ・ 残りの36疾病については、それぞれ次の表のとおり指定難病の要件を満たしていないと判断することが妥当となった。

疾患群候補	疾病名	満たしていないと判断することが妥当とされた要件	主な意見
神経・筋疾患	MECP2 重複症候群	E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
神経・筋疾患	自己免疫介在性脳炎・脳症	C、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、急性・亜急性の疾病であり、予後の情報等が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。</li> <li>・ 診断基準等の整理が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認も得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
神経・筋疾患	特発性肥厚性硬膜炎	E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、診断基準において鑑別疾患との境界が明確ではない等、整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
神経・筋疾患	ランバート・イトン筋無力症候群	A、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、主に傍腫瘍性が原因で発症する疾病とあるため、「他の施策体系が樹立している疾病」と考えられる。</li> <li>・ 診断基準等の整理が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認も得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
皮膚・結合組織疾患	青色ゴムまり様母斑症候群	E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であり、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
皮膚・結合組織疾患	家族性化膿性汗腺炎	C、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班の報告によれば、予後の情報等が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。</li> <li>・ 診断基準等について関係学会の承認が得られていない</li> </ul>

			ため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
皮膚・結合組織疾患	限局性強皮症	C	・ 研究班の報告によれば、基本的に予後は良好とあり、また、重症例の割合も高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合組織疾患	硬化性萎縮性苔癬 <sup>セン</sup>	C	・ 研究班の報告によれば、ステロイド外用剤が有効と考えられ、また、重症例の割合も高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合組織疾患	好酸球性筋膜炎	C	・ 研究班の報告によれば、ステロイドの治療効果が高く、多くの場合においてステロイド維持療法後は治療の必要がなくなるとあるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合組織疾患 消化器系疾患	デスモイド型線維腫症	E	・ 研究班の報告によれば、家族性腺腫性ポリポーシスと腹腔外発生デスモイド型線維腫症を統合しており、また、診断基準等の整理が不十分であるため、「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
皮膚・結合組織疾患	無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	C、E	・ 研究班の報告によれば、うつ熱を避ければ予後は一般的に悪くはないとされており、通常の生活が送れると考えられるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・ 重症度分類等の整理が不十分であるため、「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
免疫系疾患	慢性活動性EBウイルス感染症	A、E	・ 研究班の報告によれば、末梢血中のウイルス増殖及びクローナリティを持った細胞の増殖がみられる疾病とあり、感染症やがんに該当することから、「他の施策体系が樹立している疾病」と考えられる。 ・ 診断基準等の整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
循環器系疾患	川崎病性冠動脈瘤	E	・ 研究班の報告によれば、「川崎病」という疾病の一部を「川崎病性冠動脈瘤」としており、また、診断基準等の整理が不十分であるため、「客観的な診断基準等が確立して

			いる」とは考えられないのではないか。
循環器系疾患	フォンタン術後症候群	A	・研究班の報告によれば、フォンタン手術後の二次性に発症する疾病とあるため、「発病の機構が明らかでない」の要件を満たしていないのではないか。
循環器系疾患	不整脈源性右室心筋症 (ARVC)	C、E	・研究班の報告によれば、多くの場合においてICD植込み術等により長期予後が悪くないと考えられるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・診断基準等の整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
血液系疾患	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、また、赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液系疾患	口唇赤血球症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、また、赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液系疾患	ピルビン酸キナーゼ(PK)欠乏性貧血	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、また、赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液系疾患	不安定ヘモグロビン症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、また、赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
腎・泌尿器系疾患	低形成腎	E	・研究班の報告によれば、先天的な尿管芽の分岐異常とあるが、診断基準における腎のサイズのみによる画像所見だけでは特異性が高くはないと考えられるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
腎・泌尿器系疾患	ネフロン <sup>ロウ</sup> 癆	E	・研究班の報告によれば、腎髄質の嚢胞形成を認める疾患とあるが、診断基準における尿検査所見及び病理所見等の特異性が高くはないと考えられるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないので

			はないか。
腎・泌尿器系疾患	バーター症候群／ギッテルマン症候群	C	・ 研究班の報告によれば、重症例の割合及び予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。
腎・泌尿器系疾患	ロウ症候群	E	・ 研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
骨・関節系疾患	2型コラーゲン異常症関連疾患	C	・ 研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえ、また、予後の情報等が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。
内分泌系疾患	インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症) A型	E	・ 研究班の報告によれば、インスリン受容体遺伝子異常により糖尿病を発症するとあるが、肥満等を伴わない高インスリン血症の診断基準が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
内分泌系疾患	マッキューン・オルブライト症候群	C	・ 研究班の報告によれば、性腺腫瘍によらない他の症状の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。
代謝性疾患	1型糖尿病	E	・ 研究班の報告によれば、内因性インスリン不足により発症とあるが、診断基準において2型糖尿病とその他の糖尿病との鑑別のための整理が不十分であり、また、重症度分類において臓器障害の要素が含まれていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
代謝性疾患	家族性低ベータリポタンパク血症ホモ接合体	E	・ 研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であり、また、診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
代謝性疾患	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	C	・ 研究班の報告によれば、新生児マススクリーニング(以下、「NBS」という。)の対象であり、NBSで発見されない成人診断例も含めた重症例の割合及び予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。

代謝性疾患	3-ヒドロキシ - 3-メチルグルタル酸血症	C	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、NBSによる早期治療介入により、発症予防及び正常発達が見込まれるとあるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。</li> </ul>
代謝性疾患	ホモシスチン尿症	C、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、NBSの対象であり、成人例における重症例等の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。</li> <li>重症度分類において、血管障害等に伴う評価が含まれていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
呼吸器系疾患	痙攣性発声障害	E	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、内喉頭筋の不随意収縮により、発話における音声の異常を来す疾患とあるが、診断基準及び重症度分類において客観的な要素が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
消化器系疾患	肝外門脈閉塞症	A、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、原因が明らかである二次性の疾患が含まれているため、「発病の機構が明らかでない」の要件を満たしていないのではないか。</li> <li>二次性の疾患を含めた診断基準及び重症度分類となっており、整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
消化器系疾患	先天性胆道拡張症	B、C	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、診断されれば手術的治療が必要とされ、その治療効果が高いため、「治療法が確立していない」とは考えられないのではないか。</li> <li>手術後の重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。</li> </ul>
消化器系疾患	短腸症	A、E	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、手術による二次性の疾患が含まれているため、「発病の機構が明らかでない」の要件を満たしていないのではないか。</li> <li>先天性の症状に関しては、診断基準の記載が乏しいため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。</li> </ul>
染色体また	武内・小崎症候	C	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の報告によれば、重症例の割合や予後の情報が</li> </ul>

は遺伝子に 変化を伴う 疾患	群（先天異常 症候群の対象 拡大)		不十分であるため、「長期の療養を必要とする」かどうかについて判断することが困難。
----------------------	-------------------------	--	--