## 医療意見書マスタ

RELEASE NOTES (リリースノート)

リリース日: 2025-4-1 バージョン: 3.0.0

令和7年4月1日施行の疾病の新規追加・変更に対応しました。

新規追加・変更が生じた疾病は以下のとおりです。

XML スキーマ定義ファイル・コード表及びチェックツールをご利用の場合は差し替えをお願いします。

## ●新規疾病

項	疾患群名	細分類	告示	疾病名	変更内容
番		番号	番号		
1	膠原病	24	20	乳児発症STING関連	新規追加
				血管炎	
2	神経・筋疾患	4	38	脊髄空洞症	新規追加
3	神経・筋疾患	15	87	限局性皮質異形成	新規追加
4	神経・筋疾患	55	98	非ジストロフィー性ミオトニー	新規追加
				症候群	
5	神経・筋疾患	63	7	遺伝性高かりウム性周期性	新規追加
				四肢麻痺	
6	神経・筋疾患	64	8	遺伝性低カリウム性周期性	新規追加
				四肢麻痺	
7	慢性消化器	38	20	先天性食道閉鎖症	新規追加
	疾患				
8	染色体又は	35	11	鏡•緒方症候群	新規追加
	遺伝子に変				
	化を伴う				
	症候群				
9	染色体又は	36	18	シア・ギブス症候群	新規追加
	遺伝子に変				
	化を伴う				
	症候群				
10	染色体又は	37	21	シャーフ・ヤング症候群	新規追加
	遺伝子に変				
	化を伴う				
	症候群				
11	染色体又は	38	29	トリーチャーコリンズ症候群	新規追加
	遺伝子に変				

	化を伴う				
	症候群				
12	染色体又は	39	40	ロスムンド・トムソン症候群	新規追加
	遺伝子に変				
	化を伴う				
	症候群				
13	皮膚疾患	14	12	特発性後天性全身性無汗	新規追加
				症	

# ●変更

項	疾患群名	細分類	告示	疾病名	変更内容
番		番号	番号		
1	膠原病	-	ı	1	新規疾病追加に伴う、告示番号・細分類番号、疾
2	神経·筋疾患	-	ı	-	病名(告示名)、細分類名の変更に対応
3	慢性消化器	-	-	-	
	疾患				詳細については、以下サイトを参照
4	染色体又は	-	-	-	令和7年度4月1日から追加される疾病の一覧 -
	遺伝子に変				小児慢性特定疾病情報センター
	化を伴う症候				
	群				
5	皮膚疾患	-	-		
6	悪性新生物	-	-	全疾病	以下項目の名称を変更
					変更前:
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無
					(コード:1131)
					変更後:
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療の有無
					(コード:1131)
7	慢性腎疾患	-	-	全疾病	以下項目の名称を変更
					変更前:
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無
					(コード : 50124)
					変更後:
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療の有無
					(コード: 50124)
8	内分泌疾患	1	5	先天性下垂体機能低下症	以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン

					3 / 2/
					治療申請の有無(※申請日よりさかのぼって2年以
					内に実施した負荷試験のみ有効)
					(コード:150212)
9	内分泌疾患	2	4	後天性下垂体機能低下症	以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無(※申請日よりさかのぼって2年以
					内に実施した負荷試験のみ有効)
					(コード : 150212)
10	内分泌疾患	5	45	成長ホルモン(GH)分泌	以下項目を削除
				不全性低身長症(脳の器	経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
				質的原因によるものに限	治療申請の有無(※申請日よりさかのぼって2年以
				る。)	内に実施した負荷試験のみ有効)
					(コード : 150212)
11	内分泌疾患	6	46	成長ホルモン(GH)分泌	以下項目を削除
				不全性低身長症(脳の器	経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
				質的原因によるものを除	治療申請の有無(※申請日よりさかのぼって2年以
				⟨。)	内に実施した負荷試験のみ有効)
					(コード : 150212)
12	内分泌疾患	88	88	ターナー症候群	以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					 治療申請の有無(※身長−2.0SD 以下または成
					   長速度が 2 年以上にわたって-1.5 SD 以下である
					場合、成長ホルモン治療初回申請可)
					(コード: 151459)
13	内分泌疾患	89	91	プラダー・ウィリ症候群	① 以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無(※身長-2.0SD 以下または成
					長速度が 2 年以上にわたって-1.5 SD 以下である
					場合、成長ホルモン治療初回申請可)
					(コード : 151459)
					② 以下項目の選択肢名を変更
					   検査所見(診断時) 遺伝学的検査 染色体検
					査 所見(15q11-13 領域)
					(コード: 151409)
					変更前:
					2:片親姓ダイソミー
					変更後:
					2:片親性ダイソミー
					③ 以下項目の選択肢名を変更
					③ 以下項目の選択取石で支史

					4 / 2/
					検査所見(申請時) 遺伝学的検査 染色体検
					查 所見(15q11-13 領域)
					(コード: 151416)
					変更前:
					2:片親姓ダイソミー
					変更後:
					2:片親性ダイソミー
14	内分泌疾患	91	89	ヌーナン症候群	以下項目を削除
					   経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					   治療申請の有無(※身長-2.0SD 以下である場
					   合、成長ホルモン治療初回申請可)
					(コード: 151460)
15	神経・筋疾患	103	62	多発性硬化症	以下項目に選択肢を追加
	7742 333703		-	7 7 0 III 7 10 III	臨床所見(申請時) 症状・経過 神経症状評価
					尺度 (EDSS) (コード: 382962)
					追加した選択肢:
					2:0.5
					11:5
16	 染色体又は	40	25	   染色体又は遺伝子異常を	
10	遺伝子に変	40	23	伴い特徴的な形態的異常	
	退仏」に友 化を伴う			の組み合わせを呈する症候	タミ前 :   染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な
	症候群			群(厚生労働省健康・生	
				活衛生局長の定めるものに	(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)
				限る。)	変更後:
					染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な
					形態的異常の組み合わせを呈する症候群
					(厚生労働省健康・生活衛生局長の定める
					ものに限る。)
17	骨系統疾患	2	14	軟骨無形成症 	以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無(※身長 -3.0SD以下の場合に
					成長ホルモン治療初回申請可)
					(コード : 530216)
18	骨系統疾患	3	13	軟骨低形成症	① 以下項目を削除
					経過(申請時) 今後の治療方針 成長ホルモン
					治療申請の有無(※身長 -3.0SD以下の場合に
					成長ホルモン治療初回申請可)
					(コード : 530216)
					1
					② 新規・継続での項目表示制御を変更

					<del>-</del>
					検査所見 (診断時)
					→新規・継続の両方で表示
					検査所見(申請時)
					→新規のみで表示
					変更後:
					検査所見(診断時)
					→新規のみで表示
					検査所見(申請時)
					→新規・継続の両方で表示
19	脈管系疾患	8	2	軟骨低形成症	細分類名を変更
					変更前:
					遺伝性出血性末梢血管拡張症
					変更後:
					遺伝性出血性末梢血管拡張症
					(オスラー病)

リリース日: 2024-10-23

バージョン: 2.2.0

なお、厚生労働省 HP 等で公開している医療意見書の様式(PDF ファイル)には同様の不備は生じておりません。

疾病名: 先天性中枢性低換気症候群

(告示番号:8、疾患群:慢性呼吸器疾患、細分類番号:3)

以下の項目は「選択肢」項目のため、コード表に表示されていた不要な「文字数」の記載を削除。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

・検査所見(申請時) 血液ガス分析(覚醒時) PCO2 未実施

疾病名:糖原病IV型

(告示番号:65、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:68)

以下の項目は「自由記載」項目のため、コード表に表示されていた不要な「コード値」の記載を削除。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

·検査所見(診断時) 血液検査 PT-INR

·検査所見(申請時) 血液検査 PT-INR

疾病名:糖原病 V 型

(告示番号:66、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:69)

以下の項目は「自由記載」項目のため、コード表に表示されていた不要な「コード値」の記載を削除。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

·検査所見(診断時) 血液検査 PT-INR

·検査所見(申請時) 血液検査 PT-INR

疾病名:糖原病VII型

(告示番号:68、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:71)

以下の項目は「自由記載」項目のため、コード表に表示されていた不要な「コード値」の記載を削除。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

·検査所見(診断時) 血液検査 PT-INR

·検査所見(申請時) 血液検査 PT-INR

リリース日: 2024-08-29

バージョン: 2.1.0

なお、厚生労働省 HP 等で公開している医療意見書の様式(PDF ファイル)には同様の不備は生じておりません。

疾病名:高比重リポタンパク(HDL)欠乏症

(告示番号:37、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:133)

「臨床所見(診断時)」および「臨床所見(申請時)」に表示されていた以下の項目について、コード表・XML スキーマ定義に表示される項目名を正しい名称に修正。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

- · 臨床所見(診断時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常
- ·臨床所見(診断時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常 境界型糖尿病
- · 臨床所見(診断時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常 糖尿病
- ·検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 ABCA1 遺伝子異常
- ·検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 LCAT 遺伝子異常
- ・検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 アポ A-I 遺伝子異常
- ·臨床所見(申請時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常
- ·臨床所見(申請時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常 境界型糖尿病
- ·臨床所見(申請時) 症状 内分泌·代謝 耐糖能異常 糖尿病
- ·検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 ABCA1 遺伝子異常
- ·検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 LCAT 遺伝子異常
- ・検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 アポ A-I 遺伝子異常

================

疾病名:129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症

(告示番号:39、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:134)

「臨床所見(診断時)」および「臨床所見(申請時)」に表示されていた以下の項目について、コード表・XML スキーマ定義に表示される項目名を正しい名称に修正。

(画面表示およびコード自体は変更なし)

- ・検査所見(診断時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析
- ・検査所見(診断時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析 実施日
- ・検査所見(診断時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析 所見
- •検査所見(診断時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析
- •検査所見(診断時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析 実施日
- •検査所見(診断時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析 所見
- ・検査所見(申請時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析
- ・検査所見(申請時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析 実施日
- ・検査所見(申請時) 胆汁アルコール分析 胆汁アルコール分析 所見
- •検査所見(申請時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析
- •検査所見(申請時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析 実施日
- ·検査所見(申請時) 胆汁酸分析 胆汁酸分析 所見

疾病名:乳糖不耐症

(告示番号:28、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:1)

継続時に「臨床所見(診断時)」の項目が表示されていたが、「臨床所見(申請時)」の項目を表示するように修正。

リリース日: 2024-07-25

バージョン: 2.0.0

成長ホルモン治療用意見書の廃止に伴い、成長ホルモン治療用意見書のマスタを削除

リリース日: 2024-01-11

バージョン: 1.3.0

下記疾病にて、システムに表示する項目の誤りが判明し、医療意見書マスタに不備があったため、修正しました。XMLスキーマ定義ファイル・コード表及びチェックツールをご利用の場合は差し替えをお願いします。

なお、厚生労働省 HP 等で公開している医療意見書の様式(PDF ファイル)には同様の不備は生じておりません。

疾病名:微小変化型ネフローゼ症候群

(告示番号:24、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:3)

以下の不要な項目を削除:

経過(申請時) 薬物療法 プレドニゾロン 投与量(初発時) 未実施

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 薬物療法 プレドニゾロン 投与量(初発時) 単位

誤: mg/kg, mg/m<sup>2</sup>

正: mg/kg, mg/m², 不明

疾病名: 巢状分節性糸球体硬化症

(告示番号:23、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:4)

以下の不要な項目を削除:

経過(申請時) 薬物療法 プレドニゾロン 投与量(初発時) 未実施 以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 薬物療法 プレドニゾロン 投与量(初発時) 単位

誤: mg/kg, mg/m<sup>2</sup>

正: mg/kg, mg/m², 不明

疾病名:ギャロウェイ・モワト(Galloway-Mowat)症候群

(告示番号:22、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:6)

以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 筋・骨格 筋緊張低下

誤:いいえ,はい,不明

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 筋·骨格 筋緊張低下

誤:いいえ,はい,不明

正: なし, あり, 不明

疾病名:膜性增殖性糸球体腎炎

(告示番号:41、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:10)

以下の項目の選択肢を変更::

経過(申請時) 臨床経過 発症以来 C3、CH50 の正常化を認めない

誤:なし,あり

正:いいえ,はい

疾病名:家族性若年性高尿酸血症性腎症

(告示番号:3、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:26)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

疾病名:尿細管性アシドーシス

(告示番号:18、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:32)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

\_\_\_\_\_

疾病名:ギッテルマン(Gitelman)症候群

(告示番号:4、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:33)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比 検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

疾病名:バーター(Bartter)症候群

(告示番号:30、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:34)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比 検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

疾病名:ファンコーニ (Fanconi) 症候群

(告示番号:31、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:50)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比 検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

疾病名:ロウ(Lowe)症候群

(告示番号:51、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:51)

以下の項目について選択形式から入力・選択形式を組み合わせた形式に変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比 検査所見(申請時) 尿検査 尿中カルシウム/尿中クレアチニン比

\_\_\_\_\_

疾病名:乳児特発性僧帽弁腱索断裂

(告示番号:76、疾患群:慢性心疾患、細分類番号:28)

以下の項目の選択肢を変更:

その他の所見(申請時) 合併症 合併症

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:肺動脈性肺高血圧症

(告示番号:83、疾患群:慢性心疾患、細分類番号:85)

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 移植 心肺同時移植

誤:未実施, 実施予定, 実施済

正:未実施, 実施, 実施予定

経過(申請時) 移植 肺移植

誤:未実施,実施予定,実施済

正:未実施,実施,実施予定

\_\_\_\_\_

疾病名:フォンタン(Fontan) 術後症候群

(告示番号:90、疾患群:慢性心疾患、細分類番号:98)

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 手術 Glenn 手術

誤:未実施,実施,実施済

正:未実施, 実施予定, 実施済

経過(申請時) 手術 Fontan 型手術

誤:未実施,実施,実施済

正:未実施, 実施予定, 実施済

疾病名:甲状腺ホルモン不応症

(告示番号:32、疾患群:内分泌疾患、細分類番号:24)

以下の項目の選択肢を変更:

検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 甲状腺ホルモン受容体 β 遺伝子異常

誤:未実施, 実施

正:なし,あり

検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 甲状腺ホルモン受容体 β 遺伝子異常

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:副腎皮質結節性過形成

(告示番号:13、疾患群:内分泌疾患、細分類番号:36)

以下の項目の選択肢を変更:

検査所見(診断時) 画像検査 超音波検査または CT または MRI 検査(腹部) 両側副腎皮質過形成

誤:未実施, 実施

正:なし,あり

検査所見(申請時) 画像検査 超音波検査または CT または MRI 検査(腹部) 両側副腎皮質過形成

誤:未実施, 実施

正:なし,あり

疾病名:33 から36 までに掲げるもののほか、クッシング (Cushing) 症候群

(告示番号:14、疾患群:内分泌疾患、細分類番号:37)

以下の項目の選択肢を変更:

検査所見(診断時) 画像検査 超音波検査または CT または MRI 検査(腹部) 両側副腎皮質過形成

誤:未実施, 実施

正:なし,あり

検査所見(申請時) 画像検査 超音波検査または CT または MRI 検査(腹部) 両側副腎皮質過形成

誤:未実施, 実施

正:なし,あり

疾病名:ベーチェット (Behcet) 病

(告示番号:11、疾患群:膠原病、細分類番号:6)

#### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正:なし,あり,不明

疾病名:高安動脈炎(大動脈炎症候群)

(告示番号:4、疾患群:膠原病、細分類番号:7)

## 以下の項目の名称を変更:

誤:臨床所見(診断時) 症状 皮膚・粘膜 結節性紅斑様皮疹

正:臨床所見(診断時) 症状 皮膚・粘膜 結節性紅斑

誤:臨床所見(申請時) 症状 皮膚・粘膜 結節性紅斑様皮疹

正:臨床所見(申請時) 症状 皮膚・粘膜 結節性紅斑

### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 病型 病型(高安動脈炎、血管造影所見による)

誤: I, Ⅱa, Ⅱb, Ⅲ, Ⅳ

正: I, IIa, IIb, III, IV, V

臨床所見(申請時) 病型 病型(高安動脈炎、血管造影所見による)

誤: I, Ⅱa, Ⅱb, Ⅲ, Ⅳ

正: I, IIa, IIb, III, IV, V

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

#### 疾病名:多発血管炎性肉芽腫症

(告示番号:5、疾患群:膠原病、細分類番号:8)

### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

疾病名:結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎)

(告示番号:1、疾患群:膠原病、細分類番号:9)

#### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正:なし,あり,不明

## 疾病名: 顕微鏡的多発血管炎

(告示番号: 2、疾患群: 膠原病、細分類番号: 10)

### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 麻痺

誤:なし,あり

正:なし,あり,不明

疾病名:好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

(告示番号:3、疾患群:膠原病、細分類番号:11)

#### 以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(申請時) 症状 精神·神経 麻痺

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

## 疾病名:中條,西村症候群

(告示番号:19、疾患群:膠原病、細分類番号:19)

## 以下の項目の名称を変更:

誤:検査所見(申請時) 血液検査 ヘモグロビン(Hb) これまでの最低値

正:検査所見(申請時) 血液検査 ヘモグロビン(Hb) 最近1年間の最低値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 赤沈(1時間値) これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 赤沈(1時間値) 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 赤沈(1時間値) これまでの最低値

正:検査所見(申請時) 血液検査 赤沈(1時間値) 最近1年間の最低値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CRP これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CRP 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CRP これまでの最低値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CRP 最近1年間の最低値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 血清アミロイド A これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 血清アミロイドA 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 血清アミロイド A これまでの最低値

正:検査所見(申請時) 血液検査 血清アミロイドA 最近1年間の最低値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 プロカルシトニン これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 プロカルシトニン 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 プロカルシトニン これまでの最低値

正:検査所見(申請時) 血液検査 プロカルシトニン 最近1年間の最低値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 LDH これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 LDH 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 血清 IgG これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 血清 IgG 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 血清 IgE これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 血清 IgE 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 抗核抗体 これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 抗核抗体 最近1年間の最高値

誤:検査所見(申請時) 血液検査 自己抗体(その他) これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 自己抗体(その他) 最近1年間の最高値

疾病名:高 IgD 症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)

(告示番号:17、疾患群:膠原病、細分類番号:20)

以下の項目の選択肢を変更:

検査所見(診断時) 尿検査 尿中メバロン酸

誤:正常,低下,未実施

正:正常,增加,未実施

検査所見(申請時) 尿検査 尿中メバロン酸

誤:正常,低下,未実施

正:正常,增加,未実施

疾病名: イソ吉草酸血症

(告示番号:95、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:26)

以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(申請時) 病型 病型(イソ吉草酸血症)

誤:発症前型,急性発症型

正:発症前型,急性発症型,慢性進行型

\_\_\_\_\_

疾病名:糖原病 I 型

(告示番号:63、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:66)

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 栄養管理 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:糖原病 III 型

(告示番号:64、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:67)

以下の項目の選択肢を変更

経過(申請時) 栄養管理 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:糖原病 VI 型

(告示番号:67、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:70)

以下の項目の選択肢を変更

経過(申請時) 栄養管理 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:糖原病IX型

(告示番号:69、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:72)

以下の項目の選択肢を変更

経過(申請時) 栄養管理 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限

誤:未実施,実施

正:なし,あり

疾病名:副腎白質ジストロフィー

(告示番号:81、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:104)

以下の項目の選択肢を変更

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 感覚障害 知覚低下

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 感覚障害 知覚過敏

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 感覚障害 疼痛

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

疾病名:レフサム(Refsum)病

(告示番号:83、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:105)

## 以下の項目の選択肢を変更

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 感覚障害 知覚低下

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(診断時) 症状 精神·神経 感覚障害 知覚過敏

誤:なし,あり

正: なし, あり, 不明

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 感覚障害 疼痛

誤:なし,あり

正:なし,あり,不明

疾病名:ウィルソン(Wilson)病

(告示番号:25、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:107)

#### 以下の項目の名称を変更:

誤:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

疾病名:メンケス(Menkes)病

(告示番号:29、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:108)

#### 以下の項目の名称を変更:

誤:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

疾病名:オクシピタル・ホーン症候群

(告示番号:26、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:109)

## 以下の項目の名称を変更:

誤:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

## 疾病名:無セルロプラスミン血症

(告示番号:28、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:110)

## 以下の項目の名称を変更:

誤:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉症スペクトラム症

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 発達障害 自閉スペクトラム症

疾病名:家族性高コレステロール血症

(告示番号:34、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:130)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬(エゼチミブ)

正:経過(申請時) 薬物療法 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬(エゼチミブ等)

疾病名:家族性複合型高脂血症

(告示番号:35、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:131)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬(エゼチミブ)

正:経過(申請時) 薬物療法 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬(エゼチミブ等)

疾病名:発作性夜間へモグロビン尿症

(告示番号:48、疾患群:血液疾患、細分類番号:10)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 サイトカイン類

正:経過(申請時) 薬物療法 抗体薬/分子標的薬

誤:経過(申請時) 薬物療法 サイトカイン類 薬剤名

正:経過(申請時) 薬物療法 抗体薬/分子標的薬 薬剤名

誤:経過(申請時) 薬物療法 サイトカイン類 治療効果

正:経過(申請時) 薬物療法 抗体薬/分子標的薬 治療効果

疾病名:血栓性血小板減少性紫斑病

(告示番号:18、疾患群:血液疾患、細分類番号:25)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 詳細

正:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 薬剤名

疾病名:ベルナール・スーリエ症候群

(告示番号:13、疾患群:血液疾患、細分類番号:32)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 詳細

正:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 薬剤名

疾病名: 先天性プロテイン C 欠乏症

(告示番号:44、疾患群:血液疾患、細分類番号:48)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 詳細

正:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 薬剤名

疾病名:先天性プロテインS欠乏症

(告示番号:45、疾患群:血液疾患、細分類番号:49)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 詳細

正:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 薬剤名

疾病名:先天性アンチトロンビン欠乏症

(告示番号:28、疾患群:血液疾患、細分類番号:50)

以下の項目の名称を変更:

誤:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 詳細

正:経過(申請時) 薬物療法 再発予防法 薬剤名

疾病名:片側巨脳症

(告示番号:88、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:13)

以下の項目について入力形式から選択形式に変更:

臨床所見(診断時) 精神・神経 麻痺 部位

選択肢:片側,両側

臨床所見(申請時) 精神・神経 麻痺 部位

選択肢:片側,両側

疾病名:福山型先天性筋ジストロフィー

(告示番号:15、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:49)

以下の項目の名称を変更:

誤:検査所見(診断時) 病理検査 筋生検 所見

正:検査所見(診断時) 病理検査 筋生検 所見(その他)

誤:検査所見(申請時) 病理検査 筋生検 所見

正:検査所見(申請時) 病理検査 筋生検 所見(その他)

疾病名:アイカルディ(Aicardi)症候群

(告示番号:63、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:64)

以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(申請時) 症状 眼 網脈絡膜ラクナ

誤:なし,あり

正:なし,右,左,両側

臨床所見(申請時) 症状 眼 coloboma

誤:なし,あり

正:なし,右,左,両側

疾病名:視床下部過誤腫症候群

(告示番号:67、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:68)

以下の項目について入力形式から選択形式に変更:

経過(申請時) 手術 てんかん外科手術 術式

選択肢:定位温熱凝固術,開頭手術,内視鏡手術,定位的放射線治療,その他

疾病名:WDR45 関連神経変性症

(告示番号:91、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:86)

以下の項目の選択肢を変更:

臨床所見(診断時) 症状 精神・神経 独歩獲得

誤:なし,あり,その他

正:なし,あり

疾病名:非特異性多発性小腸潰瘍症

(告示番号:33、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:18)

以下の項目について選択形式から入力形式に変更:

検査所見(診断時) 画像検査 内視鏡検査(消化管) 部位

検査所見(申請時) 画像検査 内視鏡検査(消化管) 部位

以下の項目について入力形式から選択形式に変更:

その他の所見(申請時) 合併症 合併症(その他)

選択肢: なし, あり

疾病名: 先天性胆道拡張症

(告示番号:15、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:28)

以下の項目の選択肢を変更:

その他の所見(申請時) 重症度分類

誤:重症度 0,重症度 1,重症度 2,重症度 3

正:軽度,中等度,重度

疾病名:自己免疫性膵炎

(告示番号:32、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:36)

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 内視鏡的治療 内視鏡的治療

誤:未実施,実施予定,実施済

正:未実施,実施

疾病名:巨大静脈奇形

(告示番号:4、疾患群:脈管系疾患、細分類番号:2)

以下の項目の選択肢の不要な改行を削除:

臨床所見(診断時) 罹患部位 罹患部位の大きさ(最大)

臨床所見(申請時) 罹患部位 罹患部位の大きさ(最大)

疾病名:巨大動静脈奇形

(告示番号:5、疾患群:脈管系疾患、細分類番号:3)

以下の項目の選択肢の不要な改行を削除:

臨床所見(診断時) 罹患部位 罹患部位の大きさ(最大)

臨床所見(申請時) 罹患部位 罹患部位の大きさ(最大)

疾病名:遺伝性出血性末梢血管拡張症

(告示番号:1、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:8)

以下の項目の選択肢を変更:

経過(申請時) 呼吸管理 酸素療法

誤:なし,あり

正:未実施,実施

経過(申請時) 呼吸管理 内視鏡的治療

誤:なし,あり

正:未実施,実施

経過(申請時) 呼吸管理 定位放射線療法

誤:なし,あり

正:未実施,実施

経過(申請時) 移植 肝移植

誤:なし,あり

正:未実施,実施

疾病名:プロピオン酸血症

(告示番号:106、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:24)

以下の項目について、厚労省 HP 等に記載されている医療意見書 PDF(新規申請用)の項目名が誤っているため、今後修正予定です。

誤:検査所見(申請時) 血液検査 アンモニア(NH3) これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 アンモニア(NH3) 最近1年間の最高値

疾病名:カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ Ⅱ 欠損症

(告示番号:42、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:42)

以下の項目について、厚労省 HP 等に記載されている医療意見書 PDF (新規申請用・継続申請用) の項目名が誤っているため、今後修正予定です。

誤:検査所見(診断時) アシルカルニチン分析 ろ紙血 C14/C3

正:検査所見(診断時) アシルカルニチン分析 ろ紙血 C14/C3 比

誤:検査所見(申請時) アシルカルニチン分析 ろ紙血 C14/C3

正:検査所見(申請時) アシルカルニチン分析 ろ紙血 C14/C3比

疾病名:ミトコンドリア DNA 欠失(カーンズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)

(告示番号:90、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:57)

以下の項目について、厚労省 HP 等に記載されている医療意見書 PDF (継続申請用) にて項目が不足しているため、今後 修正予定です。

経過(申請時) 呼吸管理 人工呼吸管理

経過(申請時) 血液浄化 血液浄化法

経過(申請時) 血液浄化 血液浄化法 種類

経過(申請時) 血液浄化 血液浄化法 回数 [ 回/年]

リリース日: 2023-12-22

バージョン: 1.2.0

なお、厚生労働省 HP 等で公開している医療意見書の様式(PDF ファイル)には同様の不備は生じておりません。

疾病名:腎静脈血栓症

(告示番号:15、疾患群:慢性腎疾患、細分類番号:30)

誤:その他の所見(申請時) 本症の原因 本疾患の家族歴

正:その他の所見(申請時) 本症の原因 本症の原因

誤:その他の所見(申請時) 本症の原因 本疾患の家族歴 詳細

正:その他の所見(申請時) 本症の原因 本症の原因 詳細

疾病名:若年性特発性関節炎

(告示番号:8、疾患群:膠原病、細分類番号:1)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 治療見込み期間(外来) 通院頻度

疾病名: 抗リン脂質抗体症候群

(告示番号:6、疾患群:膠原病、細分類番号:5)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 治療見込み期間(外来) 通院頻度

疾病名:多発血管炎性肉芽腫症

(告示番号:5、疾患群:膠原病、細分類番号:8)

誤:臨床所見(申請時) 症状 筋·骨格 関節拘縮 正:臨床所見(申請時) 症状 筋·骨格 関節痛

疾病名:結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎)

(告示番号:1、疾患群:膠原病、細分類番号:9)

誤:臨床所見(申請時) 症状 筋・骨格 関節拘縮

正:臨床所見(申請時) 症状 筋・骨格 関節痛

\_\_\_\_\_

疾病名:顕微鏡的多発血管炎

(告示番号:2、疾患群:膠原病、細分類番号:10)

誤:臨床所見(申請時) 症状 筋・骨格 関節拘縮

正:臨床所見(申請時) 症状 筋・骨格 関節痛

疾病名:好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

(告示番号:3、疾患群:膠原病、細分類番号:11)

誤: 臨床所見(申請時) 症状 筋·骨格 関節拘縮

正:臨床所見(申請時) 症状 筋・骨格 関節痛

疾病名:慢性再発性多発性骨髓炎

(告示番号:21、疾患群:膠原病、細分類番号:22)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 シンチグラフィ(骨) 所見

正:検査所見(診断時) 画像検査 シンチグラフィ(骨) 異常部位

疾病名:メープルシロップ尿症

(告示番号:20、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:7)

誤:検査所見(診断時) 酵素活性測定 分枝鎖ケト酸脱水素酵素(BCKAD)活性 検体採取部

正:検査所見(診断時) 酵素活性測定 分枝鎖ケト酸脱水素酵素(BCKAD)活性 検体採取部位

疾病名: 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症

(告示番号:103、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:27)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

\_\_\_\_\_

疾病名:メチルグルタコン酸尿症

(告示番号:108、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:28)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

疾病名:3-ヒトロキシ-3-メチルグルタル酸血症

(告示番号:102、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:29)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

疾病名:3-ヒトロキシ-3-メチルクルタリル CoA 合成酵素欠損症

(告示番号:101、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:30)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

疾病名:スクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ(SCOT)欠損症

(告示番号:100、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:31)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

疾病名:複合カルボキシラーゼ欠損症

(告示番号:105、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:32)

追加:経過(申請時) 今後の治療方針 今後の治療方針

疾病名: 先天性胆汁酸代謝異常症

(告示番号:104、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:38)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名: 凵多糖症 II 型

(告示番号:130、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:76)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名:リポイドタンパク症

(告示番号:32、疾患群:先天性代謝異常、細分類番号:136)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 血液検査 異常を示した血液検査

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 血液検査 異常を示した血液検査 検査項目名及び測定値

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 病理検査 組織診

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 病理検査 組織診 実施日

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 病理検査 組織診 部位

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 病理検査 組織診 所見

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 画像検査 画像検査

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 画像検査 画像検査 実施日

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 画像検査 画像検査 検査名

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 画像検査 画像検査 部位

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 画像検査 画像検査 所見

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 実施日

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 所見

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名:16 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病

(告示番号:17、疾患群:血液疾患、細分類番号:24)

追加(継続申請のみ):検査所見(申請時) 血液検査 自己抗体(その他)

疾病名: CASK 異常症

(告示番号:82、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:12)

誤:臨床所見(診断時) 身体所見 大頭症(+2.0SD以上)

正:臨床所見(診断時) 身体所見 小頭症(-2.0SD以下)

疾病名:スタージ・ウェーバー(Sturge-Weber)症候群

(告示番号:27、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:20)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査 実施日

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 実施日

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査 所見

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 所見

誤:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査

正:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査(頭部)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査 実施日

正:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査(頭部) 実施日

誤:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査 所見

正:検査所見(診断時) 画像検査 MRI 検査(頭部) 所見

\_\_\_\_\_

疾病名:アレキサンダー(Alexander)病

(告示番号:2、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:25)

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT または MRI 検査(頭部) 所見(その他)

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT または MRI 検査(頭部) 所見

疾病名:脊髄性筋萎縮症

(告示番号:40、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:42)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー

(告示番号:14、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:45)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー

(告示番号:11、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:46)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:肢帯型筋ジストロフィー

(告示番号:13、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:47)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

(告示番号:12、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:48)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:福山型先天性筋ジストロフィー

(告示番号:15、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:49)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名:メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー

(告示番号:16、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:50)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

\_\_\_\_\_\_

疾病名:ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)

(告示番号:10、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:51)

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK 最近1年間の最高値

疾病名: 45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー

(告示番号:17、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:52)

誤:検査所見(診断時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(診断時) 血液検査 CK

誤:検査所見(申請時) 血液検査 CK これまでの最高値

正:検査所見(申請時) 血液検査 CK

疾病名: 先天性筋線維不均等症

(告示番号:47、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:54)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名:シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群

(告示番号:22、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:60)

誤:検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 遺伝子検査(その他)

正:検査所見(申請時) 遺伝学的検査 遺伝子検査 遺伝子異常(その他)

疾病名:アイカルディ(Aicardi)症候群

(告示番号:63、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:64)

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん てんかん重積発作

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん てんかん重積状態

誤:検査所見(診断時) 生理機能検査 脳波検査 所見

正:検査所見(診断時) 生理機能検査 脳波検査 所見(その他)

誤:検査所見(申請時) 生理機能検査 脳波検査 所見

正:検査所見(申請時) 生理機能検査 脳波検査 所見(その他)

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT または MRI 検査(頭部) 所見

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT または MRI 検査(頭部) 所見(その他)

\_\_\_\_\_

#### 疾病名:大田原症候群

(告示番号:64、疾患群:神経·筋疾患、細分類番号:65)

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん てんかん重積発作

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん てんかん重積状態

疾病名:早産児ビリルビン脳症

(告示番号:55、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:77)

追加:経過(申請時) 呼吸管理 咽頭気管分離

疾病名:ラフォラ病

(告示番号:30、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:79)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(その他)

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(その他) 実施日

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査 実施日

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(その他) 部位

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査 部位

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(その他) 所見

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査 所見

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(その他)

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(その他) 実施日

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査 実施日

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(その他) 部位

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査 部位

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(その他) 所見

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査 所見

### 疾病名:先天性サイトメガロウイルス感染症

(告示番号:41、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:90)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳内石灰化

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳室内石灰化

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳内石灰化

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳室内石灰化

## 疾病名:先天性トキソプラズマ感染症

(告示番号:42、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:91)

誤:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳内石灰化

正:検査所見(診断時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳室内石灰化

誤:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳内石灰化

正:検査所見(申請時) 画像検査 CT 検査(頭部) 脳室内石灰化

\_\_\_\_\_

疾病名:肝内胆管減少症

(告示番号:12、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:25)

削除(継続申請のみ):検査所見(その他)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名:門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む。)

(告示番号:7、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:31)

誤:臨床所見(診断時) 症状 全身 低身長(-1.5SD以下)

正:臨床所見(診断時) 症状 全身 低身長(-2.0SD以下)

誤:臨床所見(申請時) 症状 全身 低身長(-1.5SD 以下)

正:臨床所見(申請時) 症状 全身 低身長(-2.0SD以下)

疾病名:門脈・肝動脈瘻

(告示番号:8、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:33)

誤:検査所見(診断時) 検査所見(その他) 所見

正:検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名: クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群

(告示番号:18、疾患群:慢性消化器疾患、細分類番号:34)

誤: 臨床所見(診断時) 症状 全身 低身長(-1.5SD以下)

正: 臨床所見(診断時) 症状 全身 低身長(-2.0SD以下)

疾病名:ヤング・シンプソン(Young-Simpson)症候群

(告示番号:33、疾患群:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群、細分類番号:31)

追加:検査所見(診断時) 遺伝学的検査 FISH 実施日

疾病名: 偽性軟骨無形成症

(告示番号:2、疾患群:骨系統疾患、細分類番号:12)

追加:臨床所見(申請時) 症状 精神•神経 脊髄麻痺

疾病名:青色ゴムまり様母斑症候群

(告示番号:3、疾患群:脈管系疾患、細分類番号:1)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

疾病名:原発性リンパ浮腫

(告示番号:7、疾患群:脈管系疾患、細分類番号:5)

削除(継続申請のみ):検査所見(診断時) 検査所見(その他) 検査所見(その他)

\_\_\_\_\_

疾病名:リンパ管腫

(告示番号:8、疾患群:脈管系疾患、細分類番号:6)

誤:経過(申請時) 手術 外科的治療 正:経過(申請時) 手術 外科的切除

誤:経過(申請時) 手術 外科的治療 術式 正:経過(申請時) 手術 外科的切除 術式 誤:経過(申請時) 手術 外科的治療 所見 正:経過(申請時) 手術 外科的切除 所見

リリース日: 2023-11-22

バージョン: 1.1.0

なお、厚生労働省 HP 等で公開している医療意見書の様式(PDF ファイル)には同様の不備は生じておりません。

疾病名:点頭てんかん(ウエスト(West)症候群)

(告示番号:70、疾患群:神経・筋疾患、細分類番号:62)

誤:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん 複雑部分発作

正:臨床所見(申請時) 症状 精神・神経 てんかん 脱力発作

リリース日: 2023-08-21

バージョン: 1.0.0

マスタデータ新規作成

\* 医療意見書マスタの新規作成