

診断基準に関する第 17 回指定難病検討委員会での指摘事項

- 先天性三尖弁狭窄症、先天性僧帽弁狭窄症、左肺動脈右肺動脈起始症
 - ・対象を診断基準で重症例に絞らず、重症度分類で整理したことにより、患者数が増加するのではないか。
- 前眼部形成異常
 - ・他疾病との整合性から、診断のカテゴリーを、Definite/Possible ではなく、Definite/Probable に修正すべきではないか。
- カナバン病
 - ・診断基準中に病型に関する記載があるが、削除すべきではないか。
- 先天異常症候群（うち、スミス・レムリ・オピッツ症候群）
 - ・診断基準は、「成長障害」や「光線過敏症」を加味した構成とすべきではないか。
 - ・診断基準の特異性につき、確認すべきではないか。
- 爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）／LMX1B 関連腎症
 - ・爪膝蓋骨症候群の診断基準の記載順を修正すべきではないか。
- 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）
 - ・各年代の症状を明確化するため、記載順を修正すべきではないか。
- 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
 - ・診断基準の記載を簡潔にすべきではないか。