

第7回から第10回の委員会での指摘事項への対応について

委員会での指摘事項	対応(案)
1-3 筋ジストロフィーの診断基準について、代表的な病型についての特徴を明示するべきではないか。また、重症度分類について、疾病特異的なものを追加するべきではないか。	代表的な病型について、特徴をまとめた表を添付する。重症度分類は、循環に関する指標を項目を追加する。
1-5 遺伝性周期性四肢麻痺の重症度分類について、バーセルインデックスは発作時、非発作時のいずれの状況で用いるのかを明記すべきではないか。発作時の重症度分類で、対象となる範囲を再検討するべきではないか。	バーセルインデックスは、非発作時において評価することを明記する。また、発作時の重症度分類については、中等症以上を対象とする。
2-11 エーラスダンロス症候群の診断基準について、遺伝子検査が必須とされているが、臨床症状で診断できる基準があるのではないか。	研究班に照会し、客観的な指標に基づく適切な基準があるとされた古典型については、臨床診断された場合について対象とする。
2-30 コケイン症候群の重症度分類について、他の視覚障害、聴覚障害を来す疾病に用いられている重症度分類と異なっているため、揃えるべきではないか。	好奇心旺盛で、指示通りの行動を行うことが困難な当該疾病患者に、本人の回答が必要な視力、聴力検査を一律に求めることは困難であることから、当該疾患については、提案された基準を用いる。
3-1 総動脈幹遺残症などの先天性心疾患の重症度分類について、100%酸素投与下でも経皮酸素飽和度 $\leq 85\%$ という基準があるが、NYHA II度以上という指標の中に含まれるのではないか。	100%酸素投与下でも経皮酸素飽和度 $\leq 85\%$ という基準は、NYHA II度以上という範囲に含まれる範囲であるため、NYHA II度以上で統一する。
3-7 ギャロウェイ・モフト症候群の重症度分類について、他の腎障害を来す疾病に用いられている重症度分類と異なっているため、揃えるべきではないか。	研究班で再検討を行い、他の腎障害を来す疾病に用いられている重症度分類を含めた分類とする。
3-16 閉塞性細気管支炎の重症度分類について、対象となる範囲を再検討するべきではないか。	他の疾病の重症度分類と合わせて、 $\%FEV_1 < 80\%$ を対象とする。

3-20 カーニー複合の診断基準について、点状皮膚色素沈着の項目の客観性が不十分ではないか。皮膚科専門医の診断を求めるなどの対応としてはどうか。	点状皮膚色素沈着の診断は、皮膚科専門医の診断を求めることが望ましいとして、注を加える。
3-34 グルコーストランスポーター1欠損症の診断基準について、遺伝子検査が必須とされているが、臨床症状で診断できる基準があるのではないか。	研究班に照会し、客観的な指標に基づく適切な基準があるとされた範囲について対象とする。
3-40 筋型糖原病の重症度分類について、発作的に症状を認める疾病の特性に応じ、疾病特異的なものを追加するべきではないか。	発作的に認める症状を評価できるよう重症度分類に附記を設ける。
3-43 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から3-49 無 β リポタンパク血症について、生活習慣病や遺伝子の多様性による脂質異常症とどう異なるのか、要件を含めた整理が必要ではないか。	指定難病の要件における「長期の療養を必要とする」ことについて、資料2-1のとおり追記を加え、さらなる整理を進めて、3-46 家族性Ⅲ型高脂血症については、現時点では疾患全体として「長期の療養を必要とする」という要件を満たすことが明らかではないと整理し、その他の6疾病については指定難病の要件を満たすと整理する。
3-43 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から3-49 無 β リポタンパク血症について、指定難病の対象とすることが適切であれば、重症度分類について、症状に基づく記載に改めてはどうか。	重症度分類について、他の疾病の重症度分類を参考に、日常生活や社会生活に支障がある者を対象とできるよう修正する。
4-38 IgG4関連疾患の重症度分類について、十分量のステロイド治療については、使用量の目安を具体的に明記すべきではないか。	十分量のステロイド治療について、使用量の目安を具体的に明記する。
E-7 ペリー症候群について、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病と整理されているが、診断基準があるのではないか。	研究班からの追加の情報提供により、診断基準が確認されたため、第二次指定難病とすべき疾病として整理する。