

指定難病の支給認定に係る基準の修正案のポイント

資料1-1

告示 番号	疾患名	主な改訂内容	改訂理由	頁
2	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	1
3	脊髄性筋萎縮症(SMA)	「診断基準」に「遺伝学的検査」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	6
4	原発性側索硬化症(PLS)	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	12
7	大脳皮質基底核変性症(CBD)	「診断基準」1. 主要項目、(4)除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	17
9	神経有棘赤血球症	「診断基準」に「臨床診断例」を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	23
11	重症筋無力症(MG)	自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂、鑑別診断を明確化	症状を「自他覚的症状」として整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	31
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP)／多巣性運動ニューロパチー(MMN)	CIDPとMMNの鑑別のため、「診断基準」に支持的診断所見を追加	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	36
17	多系統萎縮症(MSA)	「診断基準」の2. 主要症候を整理し、5. 診断確度の分類①.Possibleで、 <u>パーキンソニズムまたは小脳症候と明記</u>	「診断基準」を明確化するため。	41
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断確度の分類に、 <u>痙性対麻痺</u> を追加	診断基準を明確化するため。	47
24	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	「診断基準」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	53

告示 番号	疾患名	主な改訂内容	改訂理由	頁
26	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	58
27	特発性基底核石灰化症(FIBGC/PFBC)	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC))と、家族性特発性基底核石灰化症(familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	64
47	バージャー病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とするための改訂	判定時期の明確化。	70
56	ベーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経ベーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	74
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)	「重症度分類」の改訂	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	79
63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「診断基準」の5. 病型鑑別を削除	診断基準及び重症度分類を明確化するため。	83
64	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	89
65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1. (1)⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、Ⅵ. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化。	94
99	慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	118

告示 番号	疾患名	主な改訂内容	改訂理由	頁
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、C REBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視 した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	123
105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、 原因遺伝子(CHD7 遺伝子)の変異を重視した 「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	127
109	非典型溶血性尿毒症症候群 (aHUS)	「診断基準」、「鑑別疾患」及び「重症度分類」につ いて、補体制御異常によるaHUSのみを「補体関 連HUS(=aHUS)」とする等の改訂 「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会／日本小児科学会から公 表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	131
138	神経細胞移動異常症	「診断基準」のうち、「鑑別診断」から厚脳回を削 除し、「遺伝学的検査」からGPR65を削除し、「そ の他の画像所見」を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う(限局 性)皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。 GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要 性が低い。その他の画像所見を追記することによる 明確化。	141
167	マルファン症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を 「心疾患」に修正	大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、こ れらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより 呈する心不全を想定しており、これらはいずれも 主に成人になってから発症するため。	148
168	エーラス・ダンロス症候群(EDS)	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を 「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定 しており、これらはいずれも主に成人になってから 発症するため。	153
171	ウィルソン病	「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含 量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽 性1点」を追加	肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できる ため。	161
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先 天性)(PAP)	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項 目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を 追加	特発性間質性肺炎等他の呼吸器系疾病の「管理 区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	167

告示 番号	疾患名	主な改訂内容	改訂理由	頁
230	肺胞低換気症候群(AHS)	「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患(COPD)、睡眠時無呼吸症候群(SAS)等に(単独)と追加	AHSは、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	174
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	180
254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	186
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ビオチニダーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ビオチニダーゼ欠損症の確定診断に、従来のビオチニダーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	198
256	筋型糖原病	「重症度分類」のⅤに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	203
271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	209
301	黄斑ジストロフィー	「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確実であっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	215