

告示病名の変更について

○【告示番号54 成人スチル病】

変更案:成人発症スチル病

理由:国際的には、Adult-onset Still's diseaseが使用されており、我が国でも一般的に成人発症スチル病が使用されているため。

○【告示番号123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症】

変更案:HTRA1関連脳小血管病

理由:本疾患については、近年の研究により、常染色体顕性遺伝(優性遺伝)の症例も一定数存在することや全ての症例においてHTRA1遺伝子異常が存在し、本疾患の原因となっていることが明らかとなった。国際的にもHTRA1関連脳小血管病という名称が用いられることが通常であるため。

○【告示番号126 ペリー症候群】

変更案:ペリー病

理由:本疾患については、近年の研究によりTDP-43蛋白質の誤局在化及び凝集化が本疾患の病態であることが解明された。病態が解明されたことに伴い、国際的に「ペリー病」の名称が用いられることが通常となったため。

○【告示番号167 マルファン症候群】

変更案:マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群

理由:ロイス・ディーツ症候群は、歴史的にマルファン症候群の一部として扱われてきたが、近年の研究により、原因遺伝子や臨床経過の点において特徴的であることが判明し、併記することが一般的であるため。