

第2回、第3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)総論	
薬剤が関与していることが明確な疾患の取り扱いについて、特に(独)医薬品医療機器総合機構(PMDA)が実施している医薬品副作用被害救済制度との関連性について整理すべきではないか。	医薬品副作用被害救済制度の対象となる場合は、薬剤の副作用が原因であることが明らかであるとして指定難病の対象外となるよう認定基準を定める。
重症度分類について、最新の知見を取り入れて原案よりも適切なものとするべきではないか。	8月27日のとりまとめまでに意見を集約可能なものについては、積極的に反映する。意見の集約が不十分なものについては、今後の学会等での検討状況に応じて適宜見直しをしていく。
(2)臓器領域毎の重症度分類等について	
NYHAの分類は広く用いられている指標ではあるが、より客観的な評価を行えるように、何らかの参考となる指標を導入することはできないか。	学会・研究班における検討を踏まえ、参考とすべき所見を追記し、より客観性が高くなるような指標とする。
網膜色素変性症の重症度分類における「視野障害あり」とは何をもって視野障害ありと判断するのか。	学会・研究班における検討を踏まえ、「視野障害あり」とする定義を規定し、認定基準に反映する。
Barthel Indexについて、より適切な評価を行うために一部を修正してはどうか。	検討の結果、原案よりも適切なものとしては、十分に意見がまとまらなかったため、現時点では原案通りとする。これらの検討は今後の研究班等での研究課題とする。
(3)個別疾患の検討について	
クロー・深瀬症候群は、M蛋白を産生する腫瘍性疾患として考えられているのではないか。	多発性骨髄腫から二次性に生じるものについては対象としないこととする。
球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、原発性側索硬化症については神経変性疾患として、同じ重症度分類を用いることがより適切ではないか。	検討の結果、原案よりも適切なものとしては、十分に意見がまとまらなかったため、現時点では原案通りとする。これらの検討は今後の研究班等での研究課題とする。
進行性核上性麻痺とパーキンソン病、大脳皮質基底核変性症はパーキンソニズムをきたす疾患として、同じ重症度分類を用いることがより適切ではないか。	検討の結果、原案よりも適切なものとしては、十分に意見がまとまらなかったため、現時点では原案通りとする。これらの検討は今後の研究班等での研究課題とする。

第2回、第3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)
多系統萎縮症及び脊髄小脳変性症については、調整が可能であれば診断基準をより適切なものとすべき。	研究班・学会において検討した新しい診断基準を反映させる。
神経線維腫症1型について、Stage4以上では重すぎる印象があるが、一方でStage3は客観的に判断する指標が乏しいので整理すべき。	学会・研究班における検討を踏まえ、Stage3の記載について、客観性を高くする修正案を作成し、Stage3以上を対象とする。
神経線維腫症2型について、表記の検査法などが現在使われていない表記であり、修正できないか。	表現を現在の考え方に合わせてより適切なものに修正する。
表皮水疱症について、調整が可能であれば単純型も含めた重症度分類を導入すべきである。	学会・研究班において作成された新しい重症度分類を反映する。
スティーブンス・ジョンソン症候群や中毒性表皮壊死症については、薬剤の関与が明らかな場合があるが、そういう場合も含めて指定難病として認めるべきか。	医薬品副作用被害救済制度の対象とされた場合については、薬剤の副作用が原因であることが明らかなものであることから、これらは指定難病の対象としない。
高安動脈炎について、重症度分類Ⅲ度以上を対象とすべき。(事務局案はⅡ度以上)	「基本的な考え方」に基づいてⅢ度以上を対象とする。
血管炎については、名称の変更があったが、表記を統一すべき。	現時点で学術的に適切とされる代表的な表記1つに統一する。
自己免疫性溶血性貧血について、重症度分類のライン及び治療してHb10g/dl以上のものの取り扱いを検討すべき。	基本的な考え方に基づいて、重症度分類のStage3以上を対象とする。ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度10g/dl以上の者は対象外とする。
原発性免疫不全症候群について、重症度分類の中で取り上げられていない領域の症状についてもできる限り反映すべき。	現時点で、反映可能なものについては反映する。さらに検討が必要なものは引き続き学会・研究班で検討を継続する。
特発性大腿骨頭壊死について、ステロイドの関与が明確なものやアルコールが原因となるものについて整理すべき。	医薬品副作用被害救済制度の対象とされた場合については、薬剤の副作用が原因であることが明らかなものであることから、これらは指定難病の対象としない。
先天性副腎皮質酵素欠損症、先天性副腎低形成症、アジソン病について、「日常生活が障害されており」という文章は必須か。ホルモン補充療法の有無を重症度分類に反映出来ないか。	学会・研究班における検討を踏まえ、「日常生活が障害されており」という文章は取り除き、ホルモン補充療法の有無を重症度分類に反映させる。
チャージ症候群について、聴力障害、視力障害についての評価も必要ではないか。	今後研究班や学会で検討を行っていく。
非典型型溶血性尿毒症候群の除外診断を明確にすべき。	現時点では原案通りとする。これらの検討は今後の研究班等での研究課題とする。
ブラウ症候群について、より客観的な重症度分類の作成を進めるべき	患者数が極めて少なく(研究では100人未満)、原案よりも客観的な重症度分類を作成することが難しいことから、今後の登録状況を踏まえて研究班等で検討していく。