

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）に関する意見募集の結果について

令和 8 年 9 月 1 日

厚生労働省

健康・生活衛生局難病対策課

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）について、令和 8 年 6 月 16 日（火）から同年 7 月 15 日（水）まで御意見を募集したところ、計 14 件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見の要旨とそれに対する考え方について、内容により分類し、以下のとおり取りまとめましたので、公表いたします。

皆様の御協力に深く御礼申し上げますとともに、今後とも厚生労働行政の推進に御協力いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

No.	案に対する御意見の要旨	御意見に対する厚生労働省の考え方
1	18 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。） 改正通知案別紙の 10 頁 ＞ 第 3 度近親者：患者の曾祖父母、いとこ 曾は曾（常用漢字追加の字体）にすべき。 随所(67 多発性嚢胞腎ほか) 嚢は表外漢字字体表の字体（ここは Unicode 対応なので出せない）にすべき。	改正通知案別紙の 10 頁 ・ 第 3 度近親者：患者の曾祖父母、いとこの当該記載について、常用漢字表記に修正いたします。 ・ 指定難病の各疾病については、難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第 7 条第 1 項第 1 号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成 26 年厚生労働省告示第 393 号）において規定しているところ、本告示制定以来、

	随所 「見え消し」で色々な色を使っているが、どういう違いがあるのか分からないので明確にすべき。	告示上では「囊」を使用しておりますので、個票においても引き続き「囊」を使用することといたします。 ・「「見え消し」で色々な色を使っているが、どういう違いがあるのか分からないので明確にすべき」という御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。
2	17 多系統萎縮症 件名：「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）に関する意見です。 ・ 1. 概要の記載に、「これは各々、OPCA、SND に該当する。」とありますが、不要又は別の説明が必要と思われます。（理由）シャイ・ドレーガー症候群も MSA-C 又は-P に分類されることから、「」の表現は適切とは言えないと思います。 ・ ○ 要件の判定に必要な事項の 1. 患者数（令和 4 年度医療受給者証保持者数）10,808 人は、「患者数（令和 6 年度医療受給者証保持者数）10,170 人」とすべきと思います。（理由）令和 6 年度情報がすでに公表されています。	・ 御指摘を踏まえ、「これは各々、OPCA、SND に該当する。」を削除いたします。 ・ 「患者数（令和 6 年度医療受給者証保持者数）10,170 人」に修正いたします。
3	●18 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。） 溶け込み版 10 ページ（疾患 4 ページ目）の＜診断基準＞A1a「筋トーヌス低下深部感覚障害、Romberg 徴候）など」とございますが、「筋トーヌス低下、深部感覚障害（Romberg 徴候）など」のことでしょうか。修正はいかがでしょうか。	御指摘のように修正いたします。

4	●33 シュワルツ・ヤンペル症候群 溶け込み版 15 ページ（疾患 3 ページ目）の〈診断基準〉A. 主要所見、A-1. について、一番目の文章は下 3 つの項目の説明なの でしょうか、それとも 4 つの文章は並列なのでしょうか。また、 A-1. を認めるというのは、4 つの文章のうちいずれかを認めれ ばよいのでしょうか、あるいは全て認める必要がありますでしょ うか。	御指摘を踏まえ、A-1 を以下のように修正いたし ます。 A-1. 顔面を含むミオトニア又は持続的筋収縮を認 める（以下のような所見を認めることがある）。 ・眼輪筋の収縮による瞼裂狭小を認める。 ・口輪筋の収縮による口を尖らせた表情をとる。
5	●65 原発性免疫不全症候群 (1) 溶け込み版 26 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 2 行目 「エイズ（AIDS：後天性免疫不全症候群）」は「後天性免疫不全 症候群（AIDS: Acquired Immunodeficiency Syndrome）」の表記 はいかがでしょうか。 (2) 溶け込み版 26 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 5 行目 「感染に対する抵抗力の低下」は「感染に対する抵抗力の低下 （易感染性）」の表記はいかがでしょうか。（後述で「易感染 性」の表現があるため） (3) 溶け込み版 26 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 7 行目 「易感染」は、以降の表記にあわせて「易感染性」の表現はいか がでしょうか。 (4) 溶け込み版 29 ページの診断基準 1 行目「原発性免疫不全症分 類専門委員」とありますが、「委員」ではなく「委員会」の方が 適切でしょうか。	(1)、(2)、(3)、(4)、(5)、(6) 御指摘のとおり修正いたします。 (7) 抗 CD3 抗体と抗 CD28 抗体による共刺激に対す る増殖反応を示しますため、「（PHA ないしは抗 CD3/CD28 抗体）」に記載を修正いたします。 (8)、(9) 御指摘のとおり修正します。 (10) 酸性フォスファターゼの「性」が抜けてお り、修正いたします。

	(5) 溶け込み版 31 ページの最終行「(ことに水痘)」とありますが、「ことに」という表現が見慣れない印象ですが「特に」などへの変更は検討されうのでしょうか。 (6) 溶け込み版 32 ページの 1) A. 1. b. (5 行目)「…RSV など)」とありますが、サイトメガロウイルスと同様に「RS ウイルス」への変更は検討されうのでしょうか。 (7) 溶け込み版 32 ページの 1) A. 3. 「(PHA、抗 CD3 (プラスマイナス) 抗 CD28 抗体)」の意味がわかりにくいと思いました。よりわかりやすい表記への変更は検討されうのでしょうか。(PHA はリンパ球幼若化試験のことでよかったですでしょうか。また PHA と抗体の関係性がうまく読み取れませんでした。もし意味が同じであるならば略さず、抗 CD3 抗体 (プラスマイナス) 抗 CD28 抗体とした方が誤解がないかと思いました。) (8) 溶け込み版 39 ページの 2) 2A. 1 の 2 行目「…進行がマスクされることもある。)」について、意味は伝わりますが一般的な表現か悩みました。「…進行が顕在化しないこともある。)」などの表現はいかがでしょうか。 (9) 溶け込み版 44 ページの C. 1. の一文の表現に違和感がありました。「…遺伝子に病的バリエーションを認める (常染色体潜性遺伝)。」はいかがでしょうか。 (10) 溶け込み版 53 ページの 4) 1. B. 1 「(ミエロペルオキシダーゼや酸ホスファターゼが陽性)」の「酸フォスファターゼ」の前は何か抜けてますでしょうか。	
6	●67 多発性嚢胞腎	御指摘を踏まえ、以下のとおり修正いたします。

	溶け込み版 71 ページ(疾患 3 ページ目)の下部 E. 鑑別診断に「2. 多嚢胞化萎縮腎(後天性嚢胞性腎疾患; acquired cystic kidney disease: ACKD)」がございますが、この記載の中に「()」「;」「:」があり、関係性がわかりにくいと考えます。修正をご検討いただけませんか。	2. 多嚢胞化萎縮腎(後天性嚢胞性腎疾患 acquired cystic kidney disease: ACKD)
7	67 多発性嚢胞腎における P90-92<別表: ADPKD 関連遺伝子表>内の「両アレル性」を「両方のアレルにバリエーションがある場合」に、全て変更ください。	御指摘のとおり修正いたします。
8	67 多発性嚢胞腎 重症度基準に Mayo 分類が新規に加えられています。身長で補正した腎容積を年齢を使って class 分類することを解説として加えていますが、決して簡単ではないとの意見がありました。最終頁に追記された Mayo 分類のグラフの後に、以下の文章追記を希望します。 Mayo 分類の計算ツールとして以下を示す。web ブラウザでオフラインにて使用可能である。 「file:///C:/Users/mutou/Downloads/adpkd_mayo_final.html」	御指摘を踏まえ、以下の文章を追記いたします。 いくつかの Mayo 分類の計算ツールをオンラインで使用可能である。 Mayo 分類の計算ツール - 一般社団法人多発性嚢胞腎協会 https://www.mayo.edu/research/documents/pkd-center-adpkd-classification/doc-20094754
9	●86 肺動脈性肺高血圧症 (1)溶け込み版 79 ページ(疾患 1 ページ目)の 1 行目「細胞増殖性病変が起こる」は「細胞増殖が起こる」でいかがでしょうか。 (2)溶け込み版 79 ページ(疾患 1 ページ目)の 2 行目「招来され」は医療者としても見慣れない表現かと思うのですが、より一般的な表現への変更は検討されうるものでしょうか。	(1) 御指摘のとおり修正いたします。 (2) 「招来され」は「に至る」に修正いたします。 (3) 「死因は右心不全死や喀血に伴う呼吸不全死などが多い」に修正いたします。

	(3) 溶け込み版 80 ページ（疾患 2 ページ目）の 5. 予後の 2 行目に「死因は突然死、右心不全、喀血が多い」と記載がございますが、「突然死」は死因ではなく死亡の様式であり、突然死することになる要因が死因ではないでしょうか。また、「喀血」は事象であり、死因としては「喀血による窒息死」や「喀血による失血死」になるのではないのでしょうか。これらをまとめて、「喀血による死亡」とすべきでしょうか？	
10	●87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 (1) 溶け込み版 84 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 1 行目「肺毛細管腫症→肺毛細血管腫症」に修正いかがでしょうか。 (2) 溶け込み版 84 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 7 行目「毛細管→毛細血管」に修正いかがでしょうか。 (3) 溶け込み版 84 ページ（疾患 1 ページ目）の 2. 原因 2 行目「異常関与の程度→異常が関与する程度」に修正いかがでしょうか。 (4) 溶け込み版 84 ページ（疾患 1 ページ目）の 3. 症状 3 行目「%肺拡散能力<55%」とありますが、86 ページ診断基準 A. 3. には「%DLco<55%」とあり、表記を統一するのはいかがでしょうか。	(1) ～ (3) 御指摘のように修正いたします。 (4) 「%DLco<55%」へ統一いたします。
11	●88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 (1) 溶け込み版 88 ページ（疾患 1 ページ目）の 2. 原因 1 行目「深部静脈血栓症の原因と同じであり」とありますが、この記載は必要でしょうか。原因が同じであれば深部静脈血栓症はなぜ難病にならないのかとの議論にもなる可能性があり、「肺血栓塞	(1) 削除いたします。 (2) 「・（なかてん）」へ変更いたします。 (3) 「招来しうる」は「惹起しうる」へ変更いたします。

	栓症は、血液凝固能の亢進…」のように、「深部静脈血栓症の原因と同じであり」を削除してしまうのもありかと考えました。 (2) 溶け込み版 88 ページ（疾患 1 ページ目）の 4. 1 行目などにある「閉塞／狭窄」などの「／」は並列を意味しているのでしょうか。他の疾患での記載では「なかくてん(環境依存文字扱いでパブリコメに通らないため文字で表現しております)」を用いることが多い印象であり、特に「／」で「なかくてん」との意味の違いを表す必要がないのであれば「なかくてん」への変更もよいのではないかと考えました。 (3) 溶け込み版 90 ページの（疾患 3 ページ目）＜診断基準＞B. 鑑別疾患 2 行目「招来しうる」は医療者としても見慣れない表現かと思うのですが、より一般的な表現への変更は検討されうるもののでしょうか。	
12	●94 原発性硬化性胆管炎 (1) 溶け込み版 93 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要の 1 行目「原発性硬化性胆管炎 (PSC)」は「原発性硬化性胆管炎 (PSC : Primary Sclerosing Cholangitis)」と表記するのはいかがでしょうか。 (2) 溶け込み版 93 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要の 2 行目「AIDS」は「後天性免疫不全症候群 (AIDS: Acquired Immunodeficiency Syndrome)」と表記するのはいかがでしょうか。	いずれも御指摘のとおり修正いたします。
13	●230 肺胞低換気症候群	(1)、(2)、(3) 御指摘のとおり修正いたします。 (4) 変異という表現に統一いたします。

(1) 溶け込み版 102 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要の 11 行目 Paired-like homeobox 2b の「b」は大文字の方が適切ではないでしょうか。 (2) 溶け込み版 102 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要の 14 行目 「PHOX2B 検査」は「PHOX2B 遺伝子検査」の方が適切ではないでしょうか。 (3) 溶け込み版 102 ページ（疾患 1 ページ目）の 2. 原因の 3 行目 該当箇所が複数見られますが、「PHOX2B」という単語でよろしいでしょうか。「PHOX2B 遺伝子」が正しい表記でしょうか。 (4) 溶け込み版 102 ページ（疾患 1 ページ目）の 2. 原因の 3 行目 「PHOX2B 変異」という表現について、他では PHOX2B 遺伝子「異常」となっていますが、変異と異常のどちらが正確でしょうか。 (5) 溶け込み版 105 ページ（疾患 4 ページ目）の＜診断基準＞の 2 行目 診断基準の欄に「がいずれも…」以降の記述は不要ではないでしょうか。…成る、までで文意は通りますでしょうか。 (6) 溶け込み版 105 ページ（疾患 4 ページ目）の＜診断基準＞B1 c は「児から小児」で始まりますが、他の病型では「乳児から小児」となっております。「乳児から小児」への修正が必要でしょうか。 (7) 溶け込み版 105 ページ（疾患 4 ページ目）の＜診断基準＞B. 検査所見に「3. ほとんどの症例で PHOX2B 遺伝子異常が存在する」がございます。一患者さんを診断するにあたり、「ほとんどの症例で存在する」項目を組み込む必要はないと考えますので、	(5) 成る、までで文意は通りますので修正いたします。 (6) 御指摘の通り修正いたします。 (7)、(8) 以下のように記載を修正いたします。 ・＜診断基準＞1) 先天性中枢性低換気症候群 (Congenital central hypoventilation syndrome: CCHS) Definite と Probable を対象とする。 ・C. 遺伝学的検査（必須）※ PHOX2B 遺伝子変異を認める ※PHOX2B 遺伝子検査は必須で施行のこと ・D. 鑑別診断 ・＜診断のカテゴリー＞ Definite : A を満たし、かつ B1 または B2 を満たし、かつ C を満たし、D を除外できる Probable : A を満たし、かつ B1 または B2 を満たし、D を除外できるが、C を満たさない (9) 「PHOX2B 変異が診断の必須項目」となるように開き括弧を記載いたします。
--	--

	「ほとんどの症例で」は削除をご検討いただくのはいかがでしょうか。（診断基準に組み入れないのであれば、＜参考事項＞へ移動していただいた方がわかりやすいと思います。） (8) 溶け込み版 105 ページ（疾患 4 ページ目）の「＜診断のカテゴリー＞ Definite：A 及び、B の 1 もしくは 2 及び 3 を満たし、C を除外できる」という表現ではどのような関係なのかが分かりづらく思いました。A、B1、B2、B3 のどれを満たせば良いのかわかりやすい表現に修正は可能でしょうか。 (9) 溶け込み版 105 ページ（疾患 4 ページ目）の＜参考事項＞…必須項目」の閉じ括弧に対応する開き括弧がありません。どちらに挿入されますでしょうか。	
14	●337 ホモシスチン尿症 (1) 溶け込み版 113 ページ（疾患 1 ページ目）の 1. 概要 5 行目 (cb1C) は、「コバラミン C」の略でしょうか、診断基準にある「コバラミン代謝異常症」の略でしょうか。 (2) 溶け込み版 116 ページ（疾患 4 ページ目）の下から 5－6 行目、＜診断のカテゴリー＞Definite 4 と 5 の間に「新生児マススクリーニング又は家族検索などで無症状時に発見された場合：C の鑑別すべき疾患を除外し、下記のいずれかを満たしたものを Definite とする。」の記載がございますが、Definite 5－8 は全て D の鑑別疾患を除外することを要件に含めているため、「C の鑑別すべき疾患を除外し」は不要ではないでしょうか。 (3) 溶け込み版 117 ページ（疾患 5 ページ目）の＜診断基準＞の＜診断のカテゴリー＞の 2) の 1 行目 (cb1C) は、「コバラミン	(1)、(3) コバラミン C の略です。御指摘を踏まえ、他の部位と記述が合うように「(cb1C) 等」に記載を修正いたしました。 (2) 御指摘のとおり修正いたします。 (4) 3b は 1.5SD 未満、3c は 1.5SD 以上 2.0SD 未満、3d は 2.0SD 以上となります。記載を修正いたします。

	C」の略でしょうか、「コバラミン代謝異常症」の略でしょうか。 (4) 溶け込み版 119 ページ（疾患 7 ページ目）の＜重症度分類＞の 3b、c、d の分類において、1.5SD と 2.0SD ちょうどの場合にはいずれに分類されるのか分からず、明示いただけますでしょうか。	
--	---	--

※上記のほか、1 件の今回の意見募集に関係ない御意見をいただきました。