| 第 69 回<br>厚生科学審議会疾病対策部会<br>指定難病検討委員会 | |
|---|---|
| R８.11.25 | 資料１ |

「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 11 月 25 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９月１日（火）から同年９月 30 日（水）まで御意見を募集したところ、計３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るとともに、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 | ・特発性中枢性肺胞低換気（ICAH）の＜診断のカテゴリー＞<br>改正案では、B「PHOX2B 遺伝子変異を認めないこと」、C「肺・胸壁疾患、神経筋疾患、薬物、肥満等の他の原因を除外できること」が規定されています。一方、診断カテゴリーでは「B ともしくは C を満たす」とされています。<br>「B 及び C」を意図した記載ではないか確認いただき、誤記である場合には修正をお願いします。仮に意図的に「B 又は C」とし | ・パブリックコメントにかけた資料において、＜診断のカテゴリー＞では、「B と C を満たす」とされています。<br>したがって、PHOX2B 遺伝子変異を認めないこと、かつ他疾患を除外できることの条件を共に満たした場合に ICAH と診断できることになります。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ているのであれば、その医学的根拠及び具体的にどのような症例を想定しているのかを明示してください。 | |
| 2 | ・PHOX2B 遺伝子変異を認めない症例における先天性中枢性低換気症候群（CCHS）と特発性中枢性肺胞低換気（ICAH）の鑑別について<br>改正案の概要では、成人発症の肺胞低換気症候群について、PHOX2B 遺伝子に変異が認められれば成人発症 CCHS、変異がなければ ICAH と診断される旨が記載されています。一方、今回の CCHS 診断基準では、PHOX2B 遺伝子変異を認めない症例は Probable CCHS に該当します。「PHOX2B 遺伝子変異を認めない中枢性低換気」において、Probable CCHS と ICAH の鑑別方法が明確ではありません。<br><br>・睡眠障害国際分類第 3 版改訂版（ICSD 3 TR）では、CCHS は中枢性呼吸調節異常を伴う全身性の自律神経機能異常の症候群として位置付けられており、PHOX2B 遺伝子変異はほぼ全例に認められるものの、絶対的な診断要件とはされていません。一方、ICAH は先天性低換気症候群等の他の原因を除外して診断される疾患と整理されています。 | ・睡眠障害国際分類第 3 版改訂版（ICSD 3 TR）において、特発性中枢性肺胞低換気（ICAH）は「他の先天性低換気症候群を除外して診断される疾患」とされているため、ICAH の鑑別診断に先天性低換気症候群（CHS）を追加します。<br><br>・御指摘のとおり、ICSD 3 TR において先天性中枢性低換気症候群（CCHS）は、PHOX2B 遺伝子変異がほぼ全例に認められるものの絶対的な診断要件とはされていないため、PHOX2B 遺伝子変異を認めない症例については “Probable CCHS”と診断することといたします。<br>なお、CCHS と ICAH では低換気が強い睡眠ステージが異なるという報告もありますが、文献数が限られ十分なエビデンスがないと判断したため、今回の改訂では含めておりません。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・PHOX2B 遺伝子検査については、検査方法によっては一部の欠失やモザイク等を十分に検出できない可能性もあります。このため、単に「遺伝子変異の有無」のみで分類するのではなく、検査方法の妥当性も含めて整理する必要があると考えます。<br>・PHOX2B 遺伝子変異陰性例について、Probable CCHS と ICAH をどのように鑑別するのか、自律神経機能異常、発症時期、家族歴、合併症、遺伝子検査の方法及び再検査の必要性等を含めた具体的な考え方を診断基準又は参考事項に明示してください。<br>指定難病の診断基準は、患者が医療費助成等の対象となるかどうかにも直接関係します。同様の臨床像を示す患者が、医療機関や担当医によって CCHS 又は ICAH のいずれかに異なって分類されることのないよう、診断カテゴリー間の論理関係と鑑別基準を明確にすることを求めます。 | ・PHOX2B 遺伝子検査方法の妥当性及びその他の御指摘については、御意見として承り今後の参考とさせていただきます。 |
| 3 | ・今回は、前回の意見募集後に改正案の一部に誤りが見つかったことから再度の意見募集を行うものとされていますが、前回案のどの記載に誤りがあり、今回どのように修正したのかを、可能な限り具体的に示していただきたいです。<br><br>・CCHS における PHOX2B 遺伝子検査、ICAH における遺伝学的検査及び鑑別診断などについて、診断カテゴリーとの関係を明確にし、Definite 及び Probable の判断が適切に行われるよう必要な説明を充実していただきたいです。 | ・パブリックコメントにかけている資料においては、変更点がわかるような記載としております。御意見につきましては、今後の参考とさせていただきます。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・今回の改正後も、診断基準及び重症度分類について医学的知見の進展や実際の診療状況を継続的に確認し、必要に応じて見直すとともに、改正内容や見直しの根拠を公表していただきたいです。 | |

※上記のほか、７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。

# 難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一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七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件（案）及び「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 11 月 25 日
厚生労働省
健康・生活衛生局難病対策課

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一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七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件（案）及び「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９月 28 日（月）から同年 10 月 29 日（木）まで御意見を募集したところ、31 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るとともに、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 | ・「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、局長通知案別添表１と、同時に公表されている告示改正概要及び変更後個票との間で、既存指定難病の疾病名・疾病番号の一部に一致しない記載が見られます。 | ・①②につきましては、ご指摘を踏まえ修正します。その他の御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ①53 番　シェーグレン病について、告示改正概要及び変更後個票では変更後の疾病名が「シェーグレン病」と記載されている一方、局長通知案別添表 1 では「シェーグレン症候群」と記載されています。<br>②278 番の巨大リンパ管奇形について、局長通知案別添表 1 では変更後番号が 279 番とされ、その次の巨大静脈奇形と同番になっています。<br><br>・指定難病の疾病名・疾病番号と診断基準等は、最終的な告示及び局長通知・個票を通じて支給認定に接続することから、意見募集段階においても、それぞれの対応関係を資料間で一意に確認できることが必要と考えます。<br><br>このため、最終的に公表・発出される告示、局長通知別添表 1 及び変更後個票について、既存 4 指定難病の疾病番号・疾病名と対応個票との関係を一意に識別できる状態としていただきたいです。<br><br>なお、本意見は、特定の疾病名又は疾病番号を採用することや、特定の修正方法を求めるものではありません。最終的に公表・発出される資料間で上記の対応関係を一意に識別でき、相互に矛盾が残らない状態となるのであれば、その具体的な対応方法は問いません。 | |
| 2 | ●脳白質脳症及び全身症状を伴う網膜血管障害 | |

| | | |
|---|---|---|
| | ・〇概要　１．概要　７行目<br>「大脳白質病変は比較的急速に病変と強い脳浮腫が拡大して」は、「病変」が２回あり読みづらい文章になっています。「比較的急速に大脳白質病変と強い脳浮腫が拡大して」が適切でしょうか。 | ・「大脳白質病変は比較的急速に病変と強い脳浮腫が拡大して」については、「病変」の重複を避け、文章を読みやすくするため、「大脳白質病変は強い脳浮腫を伴って比較的急速に拡大し」に修正します。 |
| | ・＜診断基準＞　Ｂ．検査所見<br>「※２：CT での多発性石灰化病巣は、特徴的であるが、放射線曝露は疾患を悪化させる懸念があるので、頭部 CT 検査は推奨しない。」は診断項目には含まれていない CT 検査に関してなので、＜参考事項＞での記載はいかがでしょうか。 | ・CT の記載に関しては、御指摘のとおり、＜参考事項＞に記載します。 |
| | ・＜診断基準＞　Ｂ．検査所見<br>「※３：重症度分類のグレード１以上に相当する。」は、具体的な数値を明記できますでしょうか。<br>（「※３：腎機能障害は eGFR 59 ml/分 1.73m2 以下または/かつ尿蛋白（尿蛋白/Cr 比 0.15 以上）、肝機能障害は AST または ALT＞100U/I を満たすものとする。） | ・「※２：腎機能障害は eGFR 60 mL/分/1.73㎡未満、又は尿蛋白/Cr 比 0.15g/gCr 以上を満たすものとする。肝機能障害は AST 又は ALT が 100U/L 以上のものとする。」へ修正します。なお、他の御意見への対応で記載内容修正がある他、注釈の番号を繰り上げたため、※３ではなく※２としております。 |
| | ・＜診断基準＞　Ｃ．遺伝学的検査 | ・常染色体顕性遺伝形式に合致する家族歴とは、血縁者に本症と整合する臨床所見を認め、その家系内分布が常染色体顕性遺伝に矛盾しない場合を指します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | 「２．常染色体顕性遺伝形式」を具体的に定義できますでしょうか。※６：原因不明の脳腫瘍や若年性脳梗塞の家族歴があれば遺伝子検査は不要なのでしょうか。 | 上記の点を明確にするため、以下に修正いたします。<br>２．常染色体顕性遺伝形式に合致する家族歴（※５）<br>※５：常染色体顕性遺伝形式に合致する家族歴とは、血縁者に本症と整合する臨床所見を認め、その家系内分布が常染色体顕性遺伝に矛盾しない場合を指す。血縁者におけるTREX1遺伝子の病的変異の確認は必須ではない。血縁者の原因不明の脳腫瘍や若年性脳梗塞については、発症年齢、臨床経過、画像所見等を踏まえて本症との関連が疑われる場合に限り、本症と整合する臨床所見として家族歴の評価に含める。 |
| | ・＜診断基準＞　Ｄ．鑑別診断<br>「以下の症例では、特にTREX1遺伝子変異検索を推奨する。<br>ａ．巨大な白質病巣をみとめ、ステロイドパルスの効果が限定的な症例。<br>ｂ．脳腫瘍を疑われ、脳生検病理で脳腫瘍病理分類に当てはまる所見がない症例。」<br>は＜参考事項＞への記載はいかがでしょうか。 | ・「TREX1遺伝子変異検索を推奨する状況」は、御指摘のとおり＜参考事項＞へ記載しました。 |
| | ・＜診断基準＞　Ｄ．鑑別診断<br>「※多発性硬化症、脳梗塞、脳腫瘍、CADASIL、HTRA1関連脳小血管病が鑑別になることがある。」は鑑別が必須ではないという認識でしょうか。 | ・Probable 1、Probable 2及びPossibleの判定において、他疾患の除外は必須要件です。列挙した疾患は、特に鑑別を要する代表的な疾患を例示したものですが、「鑑別になることがある」という表現は誤解を招く |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜重症度分類＞<br>本症が原因の臓器障害について認めることを明記する必要はございませんでしょうか。 | ため削除し、D.鑑別診断は「多発性硬化症、脳梗塞、脳腫瘍、CADASIL、HTRA1 関連脳小血管病など、本症と類似する他疾患」と修正します。<br><br>・重症度分類では、本症に起因すると臨床的に判断される症状及び臓器障害のみを評価対象とすることが適切と考えます。<br>この点を明確にするため、重症度分類の冒頭に「なお、重症度分類では、本症に起因すると臨床的に判断される症状及び臓器障害を評価対象とし、明らかに他疾患に起因するものは含めない。」と追記いたします。 |
| 3 | 疾患名：脳白質脳症及び全身症状を伴う網膜血管障害<br>・〇概要　２．原因<br>「正常な TREX1」は、「正常な TREX1 遺伝子」でしょうか、「正常な TREX1 蛋白」でしょうか。<br><br>・〇概要　２．原因<br>RVCL 関連変異 TREX1 は、RVCL-S 関連変異 TREX1 でしょうか。また、変異 TREX1 遺伝子でしょうか、変異 TREX1 蛋白でしょうか。<br><br>・＜診断基準＞　Ａ．臨床所見<br>「20～65 歳の発症」は「20 歳以上 65 歳以下の発症」とするのはいかがでしょうか。 | ・「正常な TREX1 蛋白」へ修正します。<br><br>・「RVCL-S 関連変異 TREX1」、「変異 TREX1 蛋白」へ修正します。<br><br>・御指摘のとおり、「20 歳以上 65 歳以下の発症」へ修正します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜診断基準＞　Ｂ．検査所見<br>「網膜血管症を示す眼底所見を有する」と言う記述と、※４の注釈の間の記述で、どちらかに表現を揃えるのはいかがでしょうか。「網膜血管症」と「網膜小血管障害」、「眼底所見」と「眼科的所見」はそれぞれ別の内容を示しているのでしょうか。 | ・「網膜血管症」と「網膜小血管障害」は、本診断基準において同じ内容です。また、眼底所見のみならず、蛍光眼底造影やOCT/OCT-A等による評価も含むため、「眼科的所見」が適切と考えます。そのため、記載を「網膜血管症を示す眼科的所見」に統一します。 |
| | ・＜重症度分類＞<br>CKD重症度ヒートマップと類似の区分ではあるものの、対応が以下となっており、ヒートマップ上の赤がグレード１と２に分かれておりますが、このままでよろしいでしょうか。<br>グレード０：緑<br>グレード１：黄色・オレンジ・赤<br>グレード２：赤 | ・本疾患の重症度分類は、CKD重症度分類のヒートマップに則ったものではなく、本疾患において定めた腎機能障害の基準を用いるものです。そのため、ヒートマップの区分に合わせた変更は行わないこととします。<br>あわせて、＜診断基準＞Ｂの※２の数値も、同じ区分といたします。 |
| | ・＜重症度分類＞<br>腎機能障害　グレード０については「または/かつ」ではなく「かつ」であると考えられますが、いかがでしょうか。また単位をml/分1.73m2→mL/分1.73m2に変更してはどうでしょうか。 | ・御指摘のとおり、グレード０については「かつ」に修正し、単位もmL/分1.73m2に変更します。 |
| | ・＜重症度分類＞ | ・御指摘のとおり、「U/L」へ修正します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | 「U/I」は「U/L」でしょうか。 | |
| 4 | ・〇 概要　１．概要<br>「約 10 年の経過で亡くなる」とありますが、「５．予後」に示されている発症から死亡までの期間（9.1±6.7 年、１-26 年）は死亡例のみを対象とした解析によるものであり、「約 10 年の経過で亡くなる」と一般化することはできないのではないでしょうか。「死に至ることがある」とするのが適切と考えます。 | ・「約 10 年の経過」は削除し、「死に至ることがある」へ修正しました。 |
| 5 | ・〇 概要　２．原因<br>「RVCL 関連変異 TREX1 は、遺伝子内に存在する膜貫通ドメイン（TMD：transmembrane domain）を欠くため」とありますが、膜貫通ドメインは TREX1 蛋白の領域であるため、「遺伝子内に存在する」は誤記ではないでしょうか。削除するのが適切と考えます。 | ・御指摘のとおり、「遺伝子内に存在する」は削除します。 |
| 6 | ・〇 概要　３．症状<br>「精神症状が 39%。痙攣が 14%であった。」の句点は誤記ではないでしょうか。「精神症状が 39%、痙攣が 14%であった。」とするのが適切と考えます。 | ・御指摘のとおり、句読点を修正します。 |
| 7 | ・〇 概要　５．予後<br>「死亡例のみの解析では」は、解析の対象を明確にするため、「死亡例を対象とした解析では」とするのが適切 | ・御指摘のとおり、「死亡例を対象とした解析では」へ修正します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ではないでしょうか。 | |
| ８ | ・〇 概要　５．予後<br>「多くの症例は、発症 10 年程度で死に至り、本疾患の進行速度の速さが示唆されている」とあります。発症から死亡までの期間（9.1±6.7 年、１-26 年）は死亡例のみを対象とした解析で幅も大きいため、「多くの症例は発症 10 年程度で死に至る」とまでは言えないと考えます。 | ・御指摘のとおり、「多くの症例は発症 10 年程度で死に至る」を削除します。 |
| ９ | ・〇 要件の判定に必要な事項　４．長期の療養<br>「発症後 10 年で程度の療養で死に至る。」は誤記と思われます。また、「５．予後」に示されている発症から死亡までの期間（9.1±6.7 年、１-26 年）は死亡例のみを対象とした解析によるものであり、「発症後 10 年程度で死に至る」と一般化することはできないと考えます。 | ・御指摘のとおり、「必要（進行性に増悪し、死に至ることがある。）」へ修正します。 |
| 10 | ・＜診断のカテゴリー＞<br>「Probable１：Ａ及びＣ-２を満たし、Ｂの２項目以上を満たし、Ｄを除外できる」は、他のカテゴリーと同様にアルファベット順に記載すると分かりやすいのではないでしょうか。 | ・御指摘のとおり、「Probable１：Ａを満たし、Ｂの２項目以上を満たし、かつＣ-２を満たし、Ｄを除外できる」へ修正します。 |
| 11 | ・＜診断基準＞　Ｃ．遺伝学的検査<br>「※５：エクソヌクレアーゼ活性は残存し、C 末端の膜貫通ドメインの機能を欠く変異。」は「病的変異」の内 | ・御指摘のとおり、「※４：RVCL-S の病態に合致するものを指す。典型的には、エクソヌクレアーゼ活性が残存し、C 末端の膜貫通ドメインの機能を欠く変異で |

| | | |
|---|---|---|
| | 容を示す注釈と思われますが、文末が体言止めのため、定義なのか典型例の例示なのかが分かりにくいのではないでしょうか。「※５：RVCL-S の病態に合致するものを指す。典型的には、エクソヌクレアーゼ活性が残存し、C 末端の膜貫通ドメインの機能を欠く変異である。」とするのが適切と考えます。 | ある。」へ修正します。なお、他の御意見への対応で注釈の番号を繰り上げたため、※５ではなく※４としております。 |
| 12 | ・＜診断基準＞　Ｄ．鑑別診断<br>「ａ．巨大な白質病巣をみとめ、ステロイドパルスの効果が限定的な症例。」について、他の箇所の表記に合わせて「みとめ」は「認め」とし、「ステロイドパルス」は「ステロイドパルス療法」とするのが適切でしょうか。 | ・御指摘のとおり「ａ．巨大な白質病巣を認め、ステロイドパルス療法の効果が限定的な症例。」へ修正します。 |
| 13 | ・＜診断基準＞　Ｄ．鑑別診断<br>「ｂ．脳腫瘍を疑われ、脳生検病理で脳腫瘍病理分類に当てはまる所見がない症例。」は、「脳腫瘍を疑われたものの、脳生検病理で脳腫瘍病理分類に当てはまる所見がない症例。」とすると文意が明確になるのではないでしょうか。 | ・御指摘のとおり、「脳腫瘍を疑われたものの、脳生検病理で脳腫瘍病理分類に当てはまる所見がない症例。」へ修正します。 |
| 14 | ・＜重症度分類＞　表の前の文（「以下の表の中で、……中等症以上を対象とする」）について、<br>一つの評価項目で複数のグレードの条件を満たす場合 | ・御指摘のとおり、「各評価項目において、複数のグレードの条件を満たす場合は、より高いグレードを採用する。」を追記します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | （例えば、腎機能障害で eGFR はグレード１、尿蛋白はグレード２に該当する場合）の扱いが明記されていないのではないでしょうか。「各評価項目において、複数のグレードの条件を満たす場合は、より高いグレードを採用する。」を追記するのが適切と考えます。 | |
| 15 | ・＜重症度分類＞　表「頭部 MRI」グレード１<br>頭部 MRI のグレード１が「複数の大脳白質病変あり」となっているため、造影効果を伴わない単発の大脳白質病変はいずれのグレードにも該当しなくなります。「大脳白質病変あり」とするのが適切と考えます。 | ・御指摘のとおり、「頭部 MRI」グレード１を「大脳白質病変あり」へ修正します。 |
| 16 | ・＜重症度分類＞　表「腎機能障害」<br>eGFR の区分（グレードＯ「≧60」、グレード１「30～59」、グレード２「＜29」）では、59 と 60 の間、29 と 30 の間の値がいずれのグレードにも含まれていないのではないでしょうか。尿蛋白/Cr 比の区分（「＜0.15」「0.15～0.49」「≧0.5」）でも、0.49 と 0.5 の間の値が含まれていません。「以上」「未満」を用いて区分し、単位を明記するのが適切と考えます。<br>あわせて、「または/かつ」はグレードＯでは「かつ」、グレード１・２では「または」とし、eGFR の単位は「mL/分/1.73m2」と表記するのが適切ではないでしょうか。 | ・eGFR の記載は、「以上」「未満」を用いて単位を明記し、以下の形へ修正します。<br>グレードＯ：eGFR 60 mL/分/1.73m2 以上 かつ 尿蛋白正常（尿蛋白/Cr 比 0.15g/gCr 未満）<br>グレード１：eGFR 30 mL/分/1.73m2 以上 60 mL/分/1.73m2 未満 又は 軽度尿蛋白（尿蛋白/Cr 比 0.15g/gCr 以上 0.5g/gCr 未満）<br>グレード２：eGFR 30 mL/分/1.73m2 未満 又は 高度尿蛋白（尿蛋白/Cr 比 0.5g/gCr 以上） |

| | | |
|---|---|---|
| | なお、腎機能障害の数値を他の箇所（注釈など）に記載する場合も、同じ区分・表記とするのが適切と考えます。 | |
| 17 | ・＜重症度分類＞　表「肝機能障害」<br>肝機能障害のグレード０「AST と ALT が正常範囲内」とグレード１「AST または ALT＞100U/I」の間（正常範囲を超え 100U/L 以下）の値が、いずれのグレードにも含まれておらず、100U/L、200U/L ちょうどの値や、AST と ALT で該当するグレードが異なる場合の扱いも明確ではありません。<br><br>・単位の「U/I」は「U/L」の誤記と考えます。 | ・「グレード０：AST と ALT ともに 100U/L 未満<br>　グレード１：AST、ALT のうち高い値が 100U/L 以上 200U/L 未満<br>　グレード２：AST 又は ALT が 200U/L 以上」へ修正し、＜診断基準＞Ｂの※２の数値も、同じ区分とします。<br><br>・単位の「U/I」は、「U/L」へ修正します。 |
| 18 | ・＜重症度分類＞　表「網膜血管症」グレード１<br>網膜血管症のグレード１が斜線となっていますが、グレード１に当たる基準を設けていないことが分かるよう、「－（設定なし）」と記載するのが適切ではないでしょうか。 | ・網膜血管症ではグレード１に該当する基準を設けておらず、斜線でその旨を示しています。斜線の方が伝わりやすいと考え、原案のままとします。 |
| 19 | ・＜重症度分類＞　※1<br>「※1：modified Rankin Scale（mRS）は、以下の食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いる」と | ・御指摘のとおり、mRS 判定基準書の後の食事・栄養（N）、呼吸（R）の評価スケールは不要であるため削除します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | あり、mRS 判定基準書の後に食事・栄養（N)、呼吸（R）の評価スケールが掲載されていますが、本疾患の重症度分類では食事・栄養及び呼吸を評価項目としていないため、これらは不要ではないでしょうか。 | |
| 20 | ●シュニッツラー症候群<br>・〇概要　１．概要及び２．原因<br>「日本語表記（略語)」と「日本語表記（略語：スペルアウト)」が混在しています。統一されるのはいかがでしょうか。<br><br>・〇概要　４．治療法　３、４行目<br>CRP の記載がございますが、CRP３mg/dL は軽度か高度かどちらに入るのでしょうか。<br><br>・〇概要　４．治療法　下から２行目<br>「アナキンラ(IL-1 受容体拮抗蛋白」は 2026 年６月に全身型若年性特発性関節炎および成人発症スチル病の治療薬として国内承認されたことから、「国内未承認薬」ではなく「保険適用外」とするのが適切と考えます。 | ・御指摘に関しては、「日本語表記（略語)」に統一します。<br><br>・CRP３mg/dL は軽度か高度かどちらに入るかに関しましては、「炎症が軽度（CRP３mg/dL 未満）で QOL 障害が軽度の症例」とし、CRP３mg/dL の場合には高度に相当することが明確になるように変更しました。<br><br>・「アナキンラ(IL-1 受容体拮抗蛋白)」の記載に関しては、「保険適用外」へと訂正いたしました。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜診断基準＞　Ｃ．鑑別診断<br>慢性特発性蕁麻疹（※５）、意義不明の単クローン性免疫グロブリン血症（MGUS）（※６）について、「いずれも高齢者に比較的多く見られるものであり、その併発は例外的なものではないことを考慮することが重要である。」とあるが、鑑別しなくてもよいということでしょうか。<br><br>・情報提供元の研究分担者の役職名が誤っていると考えられます。 | ・慢性特発性蕁麻疹及びMGUSについて、これら2つの病態はいずれも比較的高齢者にみられることがあり、両者が偶然併存することもあり得るため、その併存のみをもってシュニッツラー症候群と診断することなく、他の臨床所見や炎症所見等を含めて慎重に鑑別することが重要である、という趣旨の注釈です。<br>　現行の表現では趣旨が十分に伝わらない可能性があることから、より明確にするため、「※５、６　これらの症状はいずれも高齢者に比較的多くみられるものであり、本症と関わりなく慢性特発性蕁麻疹とMGUSが併存しうることに留意する。」へ修正します。<br><br>・役職名は最新の情報へ修正します。 |
| 21 | 疾患名：シュニッツラー症候群<br>・＜診断基準＞　Ｂ．追加項目<br>２．骨リモデリング異常の客観的所見（※２）について、「※２骨シンチグラフィー、MRI、又は骨アルカリホスファターゼの上昇により評価される。」とありますが、「骨シンチグラフィー、又はMRIによる異常所見」があれば良いのでしょうか。それとも「骨シンチグラフィー、かつMRIによる異常所見」が必要でしょうか。<br>骨アルカリホスファターゼの上昇について、施設基準値 | ・「骨シンチグラフィー、又はMRIによる異常所見」があれば良いです。骨アルカリホスファターゼの上昇は各検査実施施設の基準値上限を超える場合に判断します。御指摘の点を明確にするため、＜診断基準＞Ｂ．追加項目の※２は「※２ 骨シンチグラフィー、又はMRI、又は骨アルカリホスファターゼの上昇（各検査実施施設の基準値上限を超える場合）により評価される。」へ修正します。同じ項目を用いている＜重 |

| | | |
|---|---|---|
| | より高いかどうかで、「上昇」を判断してもよいか、具体的な基準値記載は必要でしょうか。 | 症度分類＞は「２．骨シンチグラフィー又はMRIでの骨リモデリング異常の客観的所見、又は骨アルカリホスファターゼの上昇（各検査実施施設の基準値上限を超える場合）を認める」へ修正します。 |
| | ・＜診断基準＞Ｂ．追加項目<br>２［４．白血球増多あるいはCRP高値（※４）（両方あても１項目）　※４　好中球＞10,000/μL あるいはCRP＞３ mg/dL　］　と分けて記載されておりますが、<br>［４．白血球増多（好中球 ＞10,000/μL）あるいはCRP高値（CRP ＞３ mg/dL）を認める。（両方あっても１項目)］とまとめて記載し、※４を削除するのはいかがでしょうか。 | ・御提案の表記でも内容上の相違はないと考えますが、本診断基準については、国際的に用いられているストラスブール診断基準との対応関係を明確に保つことを重視しているため、本項目については現行の表記を維持したいと考えます。 |
| | ・＜診断基準＞Ｃ．鑑別診断<br>「成人スチル病」→指定難病54の疾患名に合わせ「成人発症スチル病」に修正することはいかがでしょうか。 | ・御指摘のとおり、「成人発症スチル病」へ修正します。 |
| | ・＜診断のカテゴリー＞<br>A.の全てを満たすという記載と、A.必須項目２．単クローン性IgMあるいはIgGという記載との整理が難しく、<br>A.必須項目においては、<br>1. 慢性蕁麻疹様皮疹<br>2. 単クローン性IgM | ・御提案の形だと、IgM例とIgG例で診断カテゴリーを分けて記載することになり、かえって基準全体が複雑になる印象があります。<br>また、現行の診断基準は海外で用いられている基準との整合性を保つかたちで作成しており、これまで国内外での症例集積にも用いてきています。そのため、現 |

| | | |
|---|---|---|
| | 3. 単クローン性 IgG<br>と分けて記載するのはいかがでしょうか。　そのうえで、＜診断のカテゴリー＞は、<br>Definite1：Aの1と2を満たし、かつBの2項目を満たし、Cを除外したもの<br>Definite2：Aの1と3を満たし、かつBの3項目を満たし、Cを除外したもの<br>Probable1：Aの1と2を満たし、かつBの1項目を満たし、Cを除外したもの<br>Probable2：Aの1と3を満たし、かつBの2項目を満たし、Cを除外したもの<br>と整理するのはいかがでしょうか。 | 時点では現行の表記を維持したいと考えます。 |
| 22 | ・シュニッツラー症候群に対するカナキマヌブ保険適応の治験に参加させて頂いた者です。私の同症候群の症状は以下です。<br>①38度台の発熱<br>②強い全身倦怠感<br>③体幹、上下肢に生じる発疹<br>④腰痛に代表される関節痛<br>同症候群に対しカナキマヌブが保険適応となり、健康保険にて治療を受けることができるようになりました。上記の症状はほぼ生じることがなくなり、普通の生活を送れるようになりましたこと関係者の皆様をはじめ国民の | ・御意見いただきありがとうございます。 |

| | | |
|---|---|---|
| | 皆様には心から感謝申し上げます。<br>しかしながら、同薬の投与を受け続けるためには２ヶ月に１回、約 25 から 27 万円の負担が生じます。高額療養費支給、医療費控除の制度はありますが、まずは支払いが必要となります。<br>加えて、妻も難病を患っており、治療費の捻出はかなり家計を圧迫することになりました。<br>私は小規模ながら事業を営んでいます。<br>従業員の雇用を守り、社会貢献を続けさせて頂くために、この度のシュニッツラー症候群の「指定難病に該当する」との評価は大変心強く、安堵いたしました。明日へ向かう希望を得た思いです。<br>同症候群が難病に指定されることにより国民の皆様にはさらなるご負担を生じさせることになるかもしれませんが、私のできる範囲でお返しさせて頂こうと思います。 | |
| 23 | ●先天性血小板機能異常症（血小板無力症及びベルナール・スーリエ症候群）<br>・要件の判定に必要な事項<br>１．患者数で 1986 年全国調査を引用されていますが、こちらが最新のデータでしょうか。 | ・患者数は現時点で最新のものですが、現在、小児慢性特定疾病データと学会を通じたアンケート調査により、の患者数の把握に努めております。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜診断基準＞B 検査所見<br>１「血小板アゴニスト」について、２で記載の「血小板アゴニスト（ADP やコラーゲンなど)」とは違いがあるのでしょうか。 | ・＜診断基準＞B 検査所見１の「血小板アゴニスト」と２の「血小板アゴニスト（ADP やコラーゲンなど)」は複数のアゴニストを含めた表現であり、両者は基本的には同じです。その中で、検査法により、使用する個々のアゴニストは異なることがあります。 |
| | ・＜診断基準＞B 検査所見２<br>血小板アゴニストに「ADP」が出てきますが、日本語表記やスペルアウトは必要でしょうか。 | ・「ADP」に関しては日本語表記、スペルアウトともに不要です。 |
| | ・＜診断のカテゴリー＞<br>Definite：Ａの１項目以上とＢ-１又はＣを満たし、Ｄの鑑別すべき疾患を除外したもの<br>「Ａの１項目以上」と「Ｂ-１又はＣ」を満たすという意味でしょうか。それであれば、「Ａの１項目以上を満たし、かつＢ-１又はＣを満たし」への変更はいかがでしょうか。 | ・御指摘のとおり、「Ａの１項目以上を満たし、かつＢ-１又はＣを満たし」へ変更します。 |
| | ・＜参考事項＞血小板無力症並びにベルナール･スーリエ症候群<br>診断に必要な項目があるように思います。＜診断基準＞へ上げられますでしょうか。 | ・＜参考事項＞は、血小板無力症とベルナール・スーリエ症候群ともに、＜診断基準補足＞として診断基準内に含めるようにします。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜参考事項＞※１<br>「通常、フローサイトメトリーにて判定する。」と記載されていますが、これは必須検査となりますでしょうか。 | ・フローサイトメトリーが望ましいと考えられますが、実施が困難な施設ではウェスタンブロッティングなどでの評価も可能なため、フローサイトメトリーによる確認を「必須」とはしていません。 |
| | ・＜参考事項＞※２<br>「トロンビン（PAR-1 ペプチド)」とございますが、トロンビンと PAR-1 ペプチドは同じ意味でしょうか。 | ・トロンビンと PAR-1 ペプチドは同じ目的で検査時に用いられる別の物質です。そのため「トロンビン又は PAR-1 ペプチド」という記載に修正します。 |
| | ・＜参考事項＞※２<br>「コラーゲン関連ペプチド（CRP)」の「(CRP)」はこの他に出てくる部分がないようですが、記載は必要でしょうか。 | ・「コラーゲン関連ペプチド（CRP)」の「(CRP)」について、使用する試薬は一般に「CRP」と呼ばれているので記載は必要です。 |
| | ・＜参考事項＞※４<br>「血小板無力症亜型」と記載がございますが、どのように扱うものでしょうか。<br>「白血球接着不全症 3 型（LAD-III)」の「(LAD-III)」はこの他に出てくる部分がないようですが、記載は必要でしょうか。 | ・「血小板無力症亜型」についても血小板無力症の診断基準及び重症度分類に基づいて判定等がなされることとなっております。混乱を招く可能性があるため、当該参考事項は削除します。<br>一般に LAD-III という疾患名が使用されており、その記載は必要です。 |
| | ・文書中に「もしくは」や「あるいは」の記載がございますが、意味が変わらなければ、「又は」の記載に統一 | ・御指摘のとおり、「又は」へ統一します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | いただくことはいかがでしょうか。 | |
| 24 | 疾患名：先天性血小板機能異常症（血小板無力症及びベルナール・スーリエ症候群）<br>・＜重症度分類＞<br>「重症」の「直近１年以内に」は、下記の留意事項の２．の記載とどのように整理されるでしょうか。<br>２．治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、特段の規定がない場合、直近６か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。 | ・１年以内の重症出血の有無により重症度を判定することとなっており、特段の規定として、このまま「直近１年」という記載にさせていただきます。 |
| 25 | ●先天性胆汁酸代謝異常症（脳腱黄色腫症を除く。）<br>・脳腱黄色腫症を除く理由を記載するのはいかがでしょうか。<br><br>・＜診断基準＞B 血液検査<br>「１．直接ビリルビン（D-Bil）、AST、ALT が上昇している」について、対応すると思われる検査値は「１．T-Bil ＞0.5mg/dL,、AST ＞40U/L、ALT ＞45U/L」となっており、「D.Bil」と「T.Bil」で表記揺れがございます。誤記ではありませんでしょうか。<br><br>・＜診断のカテゴリー＞<br>Definite では「かつ B、D を満たす」、Probable では「かつ B、C」を満たすとなっていますが、「かつ B かつ | ・脳腱黄色腫症が既に指定難病（告示番号 263）であるため、区別する旨を概要に追記いたします。<br><br>・血液検査１の「直接ビリルビン（D-Bil）」に合わせ、対応する検査値の「T-Bil」を「D-Bil」に修正します。併せて重複する区切り記号「,、」を「、」に修正します。<br><br>・御指摘のとおり、「かつ B かつ D」や「かつ B かつ C」へ修正します。 |

| | | |
|---|---|---|
| | D」や「かつ B かつ C」の方が誤解は少ないかと考えます。<br><br>・＜重症度分類＞<br>評価の仕方がわかりにくく感じます。判定の表は必要でしょうか。「２～６のいずれかの項目で２＋または３＋を少なくとも一つ以上認める場合」という記載に出来ますでしょうか。（重症度２が無くなるなら、要件に必要な事項の部分も修正を。）<br><br>・情報提供元に記載されている研究班の名称や役職が古いような気がします。ご修正いかがでしょうか。 | ・御指摘を踏まえ、末尾の「重症度判定」の表（軽快者・重症度１～３）及び同表を参照する説明を削除し、「重症度２以上」と同じ対象条件を明記しました。項目５の①血液データ・②症状はそれぞれ評価し、いずれかが２＋又は３＋であれば対象となります。胆汁うっ滞は必須ではない旨を残し、各項目を評価するための表（皮膚瘙痒、肝機能、身体活動制限）は保持しました。「要件の判定に必要な事項」６も同じ条件に修正しています。<br><br>・御指摘のとおり、最新の情報に修正します。 |
| 26 | 疾患名：先天性胆汁酸代謝異常症（脳腱黄色腫症を除く。）<br>・〇要件の判定に必要な事項　２.発病の機構、及び＜診断基準＞ D. 遺伝学的検査　「SRC27A5」と記載がありますが、「SLC27A5」でしょうか。<br><br>・＜診断基準＞　C. 尿中(もしくは血中)胆汁酸分析<br>疾患特異的異常胆汁酸とは、ガスクロマトグラフィー質 | ・御指摘のとおり、「SLC27A5」が正しいため、修正します。<br><br>・ここで示す疾患特異的異常胆汁酸は一般状態で検出されたものです。酵素活性の違いで通常胆汁酸も検出 |

| | | |
|---|---|---|
| | 量分析法や liquid chromatograph-(tandem) mass spectrometry (LC/MS) で検出されるということでしょうか？比率の上昇ですが、具体的な数値はございますか？<br><br>・＜重症度分類＞<br>【重症度判定項目】６．身体活動制限: performance status　「ころもあり」は、「こともあり」でしょうか。 | されることもありますので「比率の上昇」と記載しましたが、具体的な数値は存在しませんので、「疾患特異的な異常胆汁酸又は胆汁アルコールが検出される。」へ修正しました。<br><br>・御指摘のとおり、「こともあり」に修正します。 |
| 27 | ●特発性周辺部角膜潰瘍<br>・〇概要　２．原因<br>「HLA」は初めての記載になりますのでスペルアウトするのはいかがでしょうか。<br><br>・＜診断基準＞　Ｃ．鑑別診断<br>１．「膠原病」との記載ですが、他に合わせて「膠原病に起因する角膜潰瘍」はいかがでしょうか。<br><br>・＜重症度分類＞<br>※は、以下の意味でしょうか<br>III 度　：　以下のいずれかを満たす場合<br>罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 以上、0.3 未満のもの | ・御指摘のとおり、「HLA」は「HLA (Human Leukocyte Antigen；ヒト白血球抗原)」へ修正します。<br><br>・御指摘のとおり、「膠原病に起因する角膜潰瘍」に修正します。<br><br>・御指摘のとおり、以下の様に修正します。<br>III 度　：　以下のいずれかを満たす場合<br>　・罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 以上、0.3 未満のもの<br>　・罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.3 |

| | | |
|---|---|---|
| | 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.3 以上で、良好な方の眼の視野狭窄を伴うもの<br>IV 度　：以下のいずれかを満たす場合<br>罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 未満のもの<br>罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 以上、0.3 未満で、良好な方の眼の視野狭窄を伴うもの<br><br>・＜重症度分類＞<br>※「視野狭窄」については、ゴールドマン以外ではだめでしょうか。 | 以上で、良好な方の眼の視野狭窄を伴うもの<br>IV 度　：以下のいずれかを満たす場合<br>・罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 未満のもの<br>・罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 以上、0.3 未満で、良好な方の眼の視野狭窄を伴うもの<br><br>・「視野狭窄」については、指定難病（眼科領域）共通の記載のため、本疾患のみ修正することは困難です。 |
| 28 | ●VEXAS 症候群<br>・＜診断基準＞　Ａ　２．副項目 b.「再発性蕁麻疹」は「慢性蕁麻疹」と同じものでしょうか？一般的な表現に出来ますでしょうか。<br>「再発性」は「蕁麻疹」のみにかかっているようにみえますが、「蕁麻疹様皮疹」は「再発性」である必要はございませんでしょうか。<br><br>・＜参考事項＞<br>診断に必要な項目があるように思います。＜診断基準＞へ上げられますでしょうか。また、順番通りに数字を振ることは出来ますでしょうか。 | ・御指摘を踏まえ、「反復性の蕁麻疹様皮疹」の単独表現とさせていただきます。<br><br>・御指摘のとおり、一部を＜診断基準＞へ移動し、順番どおりに番号を付記します。<br>、 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・＜重症度分類＞　２．輸血に関する記載について「(赤血球製剤２単位/月以上又は血小板製剤 10 単位/月以上の輸血継続、あるいはこれに相当する高度な血球減少が４ヶ月以上持続する状態)」は必ず認める必要がありますでしょうか。毎月輸血をする必要がありますでしょうか。<br><br>・文書中に「または」や「もしくは」や「あるいは」の記載がございますが、「又は」の記載に統一いただくことはいかがでしょうか。<br><br>・〇概要　３．症状や＜重症度分類＞に「耳介あるいは鼻軟骨炎」「耳介もしくは鼻軟骨炎」という表現がありますが、「耳介又は鼻の軟骨炎」ということでしょうか。 | ・御指摘のとおり、輸血条件を６ヶ月平均とし、「本症に伴う造血障害により、直近6ヶ月間に、月平均で赤血球製剤2単位以上、又は血小板製剤 10 単位以上の輸血を要する状態、又はこれに相当する高度な貧血(目安として Hb 8.0 g/dL 未満)、又は高度な血小板減少(目安として血小板 2 万/μL 未満)が持続する状態。」に修正します。<br><br>・御指摘のとおり、「又は」へ修正します。<br><br>・御指摘のとおり、「耳介又は鼻の軟骨炎」へ修正します。 |
| 29 | ・難病指定に賛成です。しかし、高額医療費の引き上げにより治療困難の患者さんが増えないように、引き上げた結果、難病指定された患者さんがどのような暮らしをすることになったのか、治療をあきらめた患者さんはいるのか、など、徹底的に調査し、公表してください | ・御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |

| | | |
|---|---|---|
| 30 | ・指定難病の追加について、「患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達していないこと」という条件自体、厚労省がその病気を把握していなければ 難病指定にも進まず、また過去の公害病の様に何らかの原因で一度に患者数が増える疾患が指定されない可能性がある。<br>指定難病検討委員会にて 見直すべきだ。 | ・御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |
| 31 | ・新規追加を歓迎しますが、見送られた 14 疾病についても、患者数推計、診断基準の客観性、長期療養の必要性などの論点を明確に公表し、次回以降の検討スケジュールや追加要件を示すべきです。患者・家族が「なぜ対象外となったか」を理解できるよう、検討委員会の議事概要や個票の要約を積極的に公開してください。また、追加後の医療費助成開始までの移行期間における患者負担軽減策（例えば、経過的な支援）を検討することを求めます。 | ・指定難病検討委員会の議事録は厚生労働省のホームページ上に公開しております。その他の点は御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |
| | ・告示病名変更は医学的知見の反映として理解できますが、既に受給者証を持つ患者や医療機関、自治体窓口で混乱が生じないよう、変更前後の対応表を周知徹底し、既存の受給者証・診断書の有効性を明示してください。特に「シェーグレン症候群」から「シェーグレン病」への変更は、国際的な名称変更の流れに沿うものですが、患者団体や指定医への事前説明と、検索システム・電子 | ・改正告示の公布から施行までに約 1 年間を設け、その間を周知期間としており、令和 10 年度より適用開始とする予定です。 |

| | | |
|---|---|---|
| | カルテでの旧名称検索互換性の確保を求めます。また、変更に伴う臨床調査個人票の様式改定時期を明確にしてください。 | |
| | ・新規疾病（特に VEXAS 症候群や特発性周辺部角膜潰瘍）の診断基準が、指定医が実際に運用しやすい客観的指標に基づいているか、現場の意見をさらに反映させる機会を設けてください。重症度分類が厳しすぎると、軽症高額該当の要件を満たさない患者が助成から漏れるおそれがあります。軽症高額該当の医療費総額基準（月 33,330 円超が 3 回以上など）との整合性を確認し、必要に応じて緩和や特例の検討を求めます。また、診断基準の詳細（別紙）をパブリックコメント期間中に十分に確認できるよう、要約やポイントを分かりやすく提示してください。 | ・御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |
| | ・適用まで約 1 年半の期間があることは、現場の準備に有益です。この期間を活用し、指定医研修、自治体担当者向け説明会、患者向けリーフレットの作成・配布を計画的に実施してください。特に新規追加疾病については、診断可能な医療機関のリストや相談窓口の拡充を求めます。また、既存の指定難病（現在 348 疾病）の診断基準改定との整合性を図り、患者が複数疾病を併せ持つ場合の取扱いを明確にしてください。 | ・御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |

| | | |
|---|---|---|
| | ・今回の追加・名称変更を前向きに評価しますが、今後の追加候補の検討過程で、患者団体からの意見聴取を定例化し、検討委員会の議事録・資料をより迅速に公開することを求めます。また、助成対象外の類似疾病に対する研究支援や、指定難病に至らない場合の代替支援策についても検討を進めてください。 | ・御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 |

※上記のほか、４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。