

# 第9回障害者総合支援法対象疾病検討会 検討事項

## 検討の概要

- 第49～51回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会等を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる疾病について、以下の検討を行う。
  1. 新たに障害者総合支援法の対象とする疾病について
    - ・指定難病として指定される見込みの疾病について
  2. 障害者総合支援法の対象となっている疾病のうち、疾病の対象範囲の変更に伴い、疾病名を変更する疾病について
  3. 現在、障害者総合支援法の対象となっている疾病のうち、疾病名の変更について
  4. 障害者総合支援法の対象疾病の見直し(案)

# 1. 新たに障害者総合支援法の対象とする疾病について

## ・指定難病として指定される見込みの疾病について

- ▷ 第50～51回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で、新規に指定難病としての追加が検討されている下表の**3疾病**については、指定難病として指定される場合には、障害者総合支援法の対象疾病の要件を満たしていることから、新たに障害者総合支援法の対象とする。

病名	指定難病の要件				
	発病の機構が明らかでない	患者数が一定の人数に達しない	障害者総合支援法対象疾病の要件		
			治療方法が未確立	長期の療養を必要とする	客観的な診断基準が定まっている
MECP2重複症候群	○	○	○	○	○
線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。)	○	○	○	○	○
TRPV4異常症	○	○	○	○	○

## 2. 現在、障害者総合支援法の対象となっている疾病のうち、疾病の対象範囲の変更に伴い、疾病名を変更する疾病について

### 【疾病名及び疾病の対象範囲の変更】

#### ◎神経フェリチン症(告示番号159)

##### ▷ 変更案:脳内鉄沈着神経変性症

神経フェリチン症は国際的にはNBIAシリーズに属する病型として分類されており、NBIAは遺伝性ジストニアとは異なる病態のため、NBIAシリーズとFAHNを遺伝性ジストニア(※)から分離し、神経フェリチン症を含む脳内鉄沈着神経変性症として統合する。

(※) 既存の遺伝性ジストニア(告示番号21)にはDYTシリーズ、NBIAシリーズ、FAHNが含まれていたところ、変更案の遺伝性ジストニアはDYTシリーズのみ扱うこととする。

脳内鉄沈着神経変性症は、既存の遺伝性ジストニアから移動したNBIAシリーズとFAHNに加えて、無セルロプラスミン血症／セルロプラスミン欠損症、Kufor-Rakeb症候群、Woodhouse-Sakati症候群を扱うこととする。

なお、既存の神経フェリチン症は、NBIA3と同じ病型とされているため、引き続き変更案の脳内鉄沈着神経変性症の中のNBIA3として扱うこととする。

### 3. 現在、障害者総合支援法の対象となっている疾病のうち、疾病名の変更について

#### ○【告示番号175 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237 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314 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324 マルフアン症候群】

- ▷ 変更案: マルフアン症候群/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。

## 4. 障害者総合支援法の対象疾病の見直し(案)

### ①新たに障害者総合支援法の対象とする疾病

- ・MECP2重複症候群
- ・線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。)
- ・TRPV4異常症

### ②疾病の対象範囲を変更に伴い、疾病名を変更する疾病

- ・神経フェリチン症
  - ▷ 変更案: 脳内鉄沈着神経変性症

### ③疾病名を変更する疾病

- ・成人スチル病
  - ▷ 変更案: 成人発症スチル病
- ・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
- ・ペリー症候群
  - ▷ 変更案: ペリー病
- ・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