

第57回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会 議事録

日時

令和6年3月28日（木） 15：00～18：00

場所

A P虎ノ門 I ルーム

議事

議事内容

○中村補佐 定刻となりましたので、ただいまから第57回「厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会」を開会いたします。

委員の皆様には、お忙しい中、お集まりいただきまして、誠にありがとうございます。

なお、本日は報道関係者及び一般の方の傍聴は行わず、代わりに会議の様様をユーチューブによるライブ配信にて公開しておりますので、御了承ください。

また、本日、委員の方には会場またはオンラインにて御参加いただいておりますが、オンラインでの御参加の方に向け、何点かお願いをさせていただきます。会議参加に当たり、ビデオカメラはオンにさせていただき、マイクはミュートにしてください。発言時はマイクをオンにさせていただき、名前をおっしゃっていただいた上で発言をお願いいたします。発言が終わりましたらマイクをミュートに戻してください。御不明な点がございましたら、事前にお伝えしている電話番号までおかけください。

本日の出席状況について御報告いたします。小川委員、高橋委員より途中からの参加、張替委員より途中までの参加の御連絡をいただいております。

以降の議事進行につきましては、水澤委員長をお願いいたします。

○水澤委員長 本日も皆様、どうぞよろしくお願い申し上げます。

まず、資料の確認をお願いいたします。

○中村補佐 それでは、資料の確認をさせていただきます。

資料1－1は、令和5年度実施分における新規の疾病追加に関する検討をまとめた資料となります。

次に、資料1－2は、新規の疾病追加について研究班から情報提供のあった疾病のうち、第54回から第56回の議論を受けて修正した個票となります。

次に、資料2－1は、指定難病の診断基準等のアップデート案について研究班から情報提供のあった疾病の一覧となります。

次に、資料2－2は、診断基準等のアップデート案となります。

また、参考資料1～3がございました。

資料は以上となります。不足等がございましたら、事務局までお申しつけください。

○水澤委員長 ありがとうございました。

資料につきましては大丈夫でしょうか。

それでは、議事を進めてまいりたいと思います。

本日の1つ目の議事では、新規の疾病追加に関して、前回までの委員会での指摘を踏まえ、修正の情報があつた個別の疾病につきまして事務局から御説明をいただき、その後、御議論いただく形で進めたいと思います。

それでは、事務局から御説明をお願いいたします。

○原補佐 資料1-1を御覧ください。

新規の疾病追加について、第54回、第55回、第56回指定難病検討委員会において検討した結果、LMNB1関連大脳白質脳症、原発性肝外門脈閉塞症、出血性線溶異常症、口ウ症候群については、指定難病へ追加することが妥当であるとされました。

また、PURA関連神経発達異常症、極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症、乳児発症STING関連血管炎につきましては、研究班から追加情報を求めた上で、改めて検討することが妥当であるとされております。

次に、資料1-2を御覧ください。

研究班から追加情報を求めた疾病を中心に御説明いたします。

PURA関連神経発達異常症に関しまして、9ページを御覧ください。

第54回委員会で、遺伝学的検査は必須とするべきではないかと御意見をいただきました点につきまして、「B. 遺伝学的検査」を必須とするDefiniteのみを指定難病の対象とし、遺伝学的検査を求めているProbableは削除しております。

次に、極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症につきまして、18ページを御覧ください。

第54回委員会で、重症度分類を用いた場合、対象となる患者について詳細な内訳を確認するよう御意見をいただきました点につきまして、研究班からの追加情報を報告いたします。研究班で把握している患者17名のうち、先天代謝異常症の重症度評価で重症と評価される6点以上の方が9名、中等症と評価される3点以上の方が6名、軽症と評価される2点以下の方が2名でした。中等症以上を対象としているため、17名中15名の88%が対象となると報告されております。

次に、乳児発症STING関連血管炎に関しまして、24ページを御覧ください。

第55回委員会では、重症度分類を再検討するよう御指摘をいただいた点につきまして、修正案を記載しております。修正案では、modified Rankin Scaleが3以上、呼吸評価スケールが3以上、皮膚障害評価スケールが3以上、副腎皮質ステロイドの減量が困難で、免疫抑制剤や分子標的薬の使用が必要のいずれかに該当する症例を対象としております。

ただ、4つ目の項目に関しましては、これまでも重症度分類に治療の有無を入れることについて御議論のあったところかと認識しております。研究班からの報告では、現段階では1)から3)に入られない方も将来的に重症度を満たす可能性が高いため、4)の項目を落とした上で、この疾病は指定難病に承認するというところでいかがでしょうか。

なお、7疾病全てに関しまして、臨床調査個人票を作成する観点で、診断のカテゴリーに使われていない項目を参考事項に移動するなどの記載整備をしておりますが、内容に大きな変更はございません。

事務局からは以上となります。

○水澤委員長 ありがとうございました。

それでは、ただいま御説明いただきましたPURA関連神経発達異常症、極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症、乳児発症STING関連血管炎の3疾病の診断基準及び重症度分類につきまして御議論いただければと思います。いかがでしょうか。

関連の先生方、もしかして御意見がおありであればということでございますが、どうでしょうか。

最初のLMNB1関連大脳白質脳症についてですかね。これは一番最初なのですけども、よろしいでしょうか。小児領域ということで、石毛先生あたり、何かコメントはありますでしょうか。特にないでしょうか。

○石毛委員 御指名ありがとうございます。

こちらにつきましては記載整備で、特に前回から大きな変更はないかと存じますので、よろしいのではないかと思います。

○水澤委員長 次のPURA症候群のほうはいかがでしょうか。こちらのほうも御意見をいただければと思います。特にないでしょうか。

○石毛委員 そちらについては特にございません。

○水澤委員長 ほかはいかがでしょうかね。極長鎖のほうも該当するとすると先生でしょうか。

○石毛委員 ありがとうございます。

研究班のほうで患者さんのデータから点数としてしっかりというか、重症に該当する方が一定数以上いらっしゃるというデータがありということであれば、特に何も意見はございません。

○水澤委員長 ありがとうございます。

そうしますと、あとは乳児発症のSTING関連血管炎につきましてはいかがでしょうか。これは免疫系ということもありますので、そういう観点からも御発言いただければと思いますけれども、いかがでしょうか。

では、お願いします。

○桑名委員 桑名でございます。

今回、研究班のほうで内容を見直していただいていて、このような形で御提示いただいておりますけれども、重症度分類の4項めは客観的指標でない治療内容についてですが、これらは既に認定されている他の難病においても同様の基準を使われているということもございますので、この疾患だけそれを認めないというのも難しい気がします。

ただ一方で、都道府県で審査される方々がこの項目で個々の提出された書類を基に判断ができるかということ、かなり難しいケースもあると思いますが、この点は本疾患に限定したことではないので、本疾患を難病として認定することに関しては、私自身は特に異論はございません。ただし、今後この委員会の中で議論していくべき課題の一つだと思います。

以上でございます。

○水澤委員長 ありがとうございます。

今の点につきましてはいかがでしょうか。前回の御議論でもそういう方向性で、疾患として指定難病には該当するけれども、この4番目の項目、重症度分類のところにつきましてはいろいろな御懸念が示されたかと思えます。

今の点、ほかの先生方、いかがでしょうか。桑名先生がおっしゃる投薬のことは前回も問題になったかなと思いますので、先ほどの事務局からの御説明ですと、1)、2)、3)の評価で相当のものが重症分類として重症に認定されるということがありましたので、必ずしもこれはなくても大丈夫なのではないかなとも思うのですが、いかがでしょうか。

今後、こういう項目でしょうか。薬を使っているということだけが重症度の分類で使われていくということは、今、桑名先生がおっしゃったように検討していったりよりよい基準にしていく必要があるかと思えますので、今、議論が出たわけですので、少し深めて御意見をいただいて、場合によっては、4)につきましては重症度分類からは削除してもいいのかなとも私としては思っているのですが、いかがでしょうか。

どうぞ。

○和田委員 ありがとうございます。

私もまさにそういうふうな意見を持っております。この疾患そのものをお認めすることには、全く異論はございません。やはりこれまで、治療薬あるいは治療内容によって重症度基準を決めることについては様々な議論がございました。ですので、今後この辺りは少し注意深い議論というのが必要ではないかと私も考えています。よろしくお願いします。

○水澤委員長 ありがとうございます。

そのほかはいかがでしょうか。よろしいでしょうか。

今の議論について、やはりそれはまずいのではないかなといった御意見はありますでしょうか。よろしいでしょうか。

そうしましたら、疾患としてはお認めする。しかしながら、重症度分類につきましては1)、2)、3)という要件を採用するということでもよろしいでしょうか。

(委員首肯)

○水澤委員長 ここから拝見していますと、全員の方がうなずいていらっしゃるので、お認めいただいたしたいと思います。ありがとうございました。

そのほか、3疾患につきましてはこれで済みましたが、ほかの疾患について何かコメント等はございますでしょうか。

私が持っている資料にページがないのですが、原発性肝外門脈閉塞症も対象ですよ。これの診断基準のところで、これも非常にマイナーな点なのですが、臨床症状は入っていないのです。検査所見から突然始まってくるといったことで、ほかと整合性のある書き方にしてもらうのがよろしいのではないかなとちょっと思いましたので、事務局で研究班と検討していただければと思います。

そのほか、非常にマイナーな点は幾つかございますけれども、大筋ではあとは大きな問題はないかなと私としては思いましたが、委員の皆さん、いかがでしょうか。よろしいでしょうか。

そうしましたら、今、私の申し上げました非常に細かい点につきましては、事務局と私のほうで相談して進めたいと思いますが、それでよろしいでしょうか。

（委員首肯）

○水澤委員長 ありがとうございます。

次に、本日の2つ目の議題でございますが、指定難病の個別の疾患の診断基準等のアップデートに関して御議論いただきたいと思いますので、事務局から御説明をお願いいたします。

○山田専門官 ありがとうございます。

本日より3回に分けて、資料1－2に記載があります85疾病に関して、指定難病の診断基準等のアップデートに関する議論を開始いたします。

研究班より診断基準等のアップデートの提案があった85疾病のうち、診断基準・重症度分類の変更を伴うアップデート案を御提案いただいている疾病を中心に議論を行っていただきたいと思います。

本日は18時までの予定とさせていただいており、出席させていただいている委員の先生方の専門性を鑑み、神経・筋疾患、皮膚・結合組織、呼吸器疾患の計27疾病につき議論を進めさせていただき、残りの疾患群については次回以降の委員会での議論とさせていただきたいと思っております。

資料2－2のアップデート案と参考資料3の現行通知、机上資料等を参照いただき、議論を行っていただきたいと思います。

資料2－2のうち、5疾病についてまず御説明させていただきたいと思っております。いずれも神経・筋疾患になります。

1ページ、告示番号9「神経有棘赤血球症」。

診断基準について、3ページ、有棘赤血球舞踏病の参考所見の年齢に修正が入っております。

4ページ、McLeod症候群も臨床所見の年齢区分に修正が入り、参考所見に記載が移動となっております。

9ページ、告示番号10「シャルコーマリートゥース病」。研究進捗に伴い、概要部分の原因に関する部位に遺伝子検査についてアップデートがございます。

11ページの診断基準では、遺伝子異常が追加になっております。また、鑑別診断が明記されております。

続いて、14ページをお願いします。

告示番号12「先天性筋無力症候群」。研究進捗に伴い、概要部分について原因の遺伝子異常に関する記載を中心にアップデートがされております。

16ページをお願いします。

16ページの診断基準については、C2として最近同定された遺伝子異常が追加されております。また、C3として、2024年以降に査読学術誌で報告された神経筋接合部信号伝達障害を説明し得る新規遺伝子の病的バリエーションの同定という記載が追加されており、遺伝子が具体的に指定されていないという部分もございます。

続いて、19ページをお願いします。

告示番号25「進行性多巣性白質脳症」。研究進捗に伴い、概要部分について治療法を中心に記載がアップデートされております。

21ページをお願いします。

診断基準についても修正がなされており、診断に必要な要件を臨床的診断基準と病理学的診断基準に分けて記載がされております。

続いて26ページ、告示番号30「遠位型ミオパチー」。研究進捗に伴い、概要部分について原因となる遺伝子の記載が追加になっております。

30ページ、眼咽頭遠位型ミオパチーの診断基準については、筋生検所見や遺伝子検査を中心にアップデートがされております。

この5疾病については、御説明は以上になります。

○水澤委員長 ありがとうございました。

今の5疾病につきまして、診断基準等のアップデートに関して御意見や御質問等がありましたらお願いいたします。いかがでしょうか。

これは全部神経・筋疾患ということでございますが、委員の先生方から特にないでしょうか。

私のほうで少し見せていただいて、細かい点が幾つかありますけれども、それは事務局に後で直してもらう

ということはあると思いますが、一つは16ページ、先天性筋無力症候群の先ほど御説明がありました遺伝学的検査という診断基準の中の項目なのですけれども、「C. 遺伝学的検査」に1、2、3とあってグレーディングされているということで、1番と2番は、1のほうが確定もされているということで、これがあるほうがDefinite。そして、C2が満たされているものも、これはPossibleになっていますけれども、多分Probableの間違いですね。Probableということでありまして、C3として具体的な遺伝子名が書いていなくて、神経筋接合部信号伝達障害を説明し得る新規遺伝子の病的バリエーションと書いてあります。これは実際に使われる場面を想定しますと、こういうふうに書かれても自分で調べなければいけないといった形のものになると思いますので、これは少し工夫していただいて、研究班のほうで具体的に1ないし2に該当すると判断されたものを随時付け加えていくというような形のものにさせていただいたほうがいいのではないかなと思います。ぜひ協議していただければと思います。

それから、よくまとまっていると思うのですが、PML、進行性多巣性白質脳症のところ、診断基準が臨床的診断基準と病理学的検査による診断基準で分けて書かれております。これはそれなりに使いやすいものということでこうされたのだと思うのですが、国際的な基準とうまく整合性が取れているのかということは確認していただければと思います。

それから、最後の遠位型ミオパチーにつきましては、幾つかの病型に分かれております。31ページになるかと思うのですが、(4)にその他の遠位型ミオパチー診断基準と書いてあって、ここにはいわゆる診断のカテゴリーというのはないので、この部分は単に参考所見なのか、それとも正式に診断基準といったものがあってたまたま抜けているのかといった点がはっきりしないかなと私は思いました。この点、いかがでしょうか。これはついていないですね。

○山田専門官 ありがとうございます。おっしゃるとおり、ついていないかと思います。

○水澤委員長 これは研究案からは何かコメント等がありますか。

○山田専門官 ここについて特にコメントなどはいただいております。確認しようと思います。ありがとうございます。

○水澤委員長 そこを確認していただければと思います。

この5疾患について、私のほうで気づいた点は以上でございます。あまり大きな問題点ではないかなと思っています。

委員の皆さん、よろしいでしょうか。

ありがとうございます。

それでは、続きの説明をお願いいたします。

○山田専門官 ありがとうございます。

続いて、資料2-2のうち、4疾病について御説明いたします。こちらはいずれも神経・筋疾患になります。

35ページ、告示番号112「マリネスコ・シェーグレン症候群」。研究進捗に伴い、概要部位について症状に関する記載を中心にアップデートされております。

37ページ、診断基準については、臨床症状を中心に細かな記載のアップデートがされております。

続いて、41ページをお願いします。

こちらは、告示番号126「ペリー病」。

42ページの概要に関する部位について、DCTN1遺伝子変異の記載について修正が入っております。

続いて、47ページをお願いします。

告示番号130「先天性無痛無汗症」。概要に関する部位について、原因の常染色体潜性遺伝という記載等を修正しております。

続いて、51ページをお願いします。

告示番号135「アイカルディ症候群」。概要に軽微な修正が入っております。

53ページの診断基準の一部記載について、こちらにも軽微な修正がされております。

この4疾病については以上になります。

○水澤委員長 ありがとうございます。

いかがでしょうか。今の御説明の4つの疾病について、もし御意見等がありましたらお願いいたします。

よろしいでしょうか。

どうぞ。

○山下委員 山形市保健所の山下ですけれども、130、先天性無痛無汗症の中で、眼の症状として47ページで「3. 症状」の4行目に「眼の角膜損傷（角膜潰瘍点状表層角膜症などから視力低下につながる）」と書いてあるのですけれども、これは具体的にどういう病態だったかをもう少し書いたほうがいいと思うのです。要するに、点状表層角膜症というのは表面に小さい傷がつくというので、これだけで視力低下につながることもありますし、つながらないこともありますし、そこから角膜潰瘍が起こるのかどうかとか、角膜損傷と角膜潰瘍というのは同じような、違うようなというので、この辺、一体何が起こるのか。要するに、表面に涙がなくなって小さい傷がついて、そこからばい菌が入って角膜潰瘍が残るというような病態を考えているのだと思うのですが、せっかくの診断基準ですから、これを眼科の先生が読んだときにどういうことが起こるのだというのが分かるように、もう少し詳しく書いてもらったほうがいいと思いますので、御検討をよろしく願います。

○水澤委員長 御指摘ありがとうございました。

では、これはそのようにしていただくことでよろしいですか。

○山田専門官 承知しました。

○水澤委員長 ありがとうございます。

ほかにはないでしょうか。

そうしましたら、私のほうからは、37ページになりますか。マリネスコ・シェーグレン症候群の診断基準のところ、一番下のほうに診断のカテゴリーがあって、その下に鑑別診断というのが次のページにわたってたくさん書いてあるのですけれども、鑑別診断が診断のカテゴリーの中の条件に入っていないということがございますので、通常書き方でそうであるにしても、条件に入らない場合もあるかもしれませんが、通常は入ってくると思いますので、これを上のほうに挙げて書いていただいて、それから診断カテゴリーを書いていただくという通常の形にさせていただきたいと思いますので、研究班のほうにお問い合わせいただければと思います。

○山田専門官 ありがとうございます。

○水澤委員長 それから、アイカルディ症候群のところ、これは51ページ、一番最初の概要のところの2行目でしょうか。先天奇形症候群という表現があります。奇形という言葉は使わないようになってきていると思いますので、ちょっとマイナーな点ですけれども、この点に関してこれで大丈夫なのかといった点を確認していただければと思います。

ほかになればということで、よろしいでしょうか。ほかにはございますでしょうか。大丈夫でしょうか。

ありがとうございます。

それでは、ほかにはないようですので、続きの説明をお願いいたします。

○山田専門官 ありがとうございます。

では、資料2-2のうち、続いて4疾患について御説明いたします。こちらもいずれも神経・筋疾患になります。

57ページ、告示番号136「片側巨脳症」。概要の症状に関する部位と、59ページをお願いします。診断基準についても一部記載に軽微な修正がされております。

続いて、63ページをお願いします。

告示番号137「限局性皮質異形成」。研究進捗に伴い、概要部分について原因を中心に記載がアップデートされております。

65ページをお願いします。

診断基準については、FCDの分類の定義の記載がアップデートされております。

66ページをお願いします。

検査所見についても、FDG-PETの所見が加わる軽微なアップデートがございます。

続いて、70ページをお願いします。

告示番号140「ドラベ症候群」。研究進捗に伴い、概要部分について症状、治療法を中心に記載がアップデートされております。

72ページをお願いします。

診断基準については、症状、画像検査、遺伝学的検査の記載を中心にアップデートがございます。鑑別すべき疾患として早期乳児発達性てんかん性脳症が追加されております。

続いて、77ページをお願いします。

告示番号143「ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん」。研究進捗に伴い、概要部分について症状、治療法を中心に記載がアップデートされております。

79ページをお願いします。

診断基準については、症状、検査所見の記載にアップデートがございます。鑑別診断に乳児てんかん性スバズム症候群など数疾患が追加されております。

この4疾病については、御説明は以上になります。

○水澤委員長 ありがとうございます。

いかがでしょうか。委員の先生方で御意見がありましたらお願いいたします。ほんの少しだけの変更のものからかなりの変更のものまで、非常にいろいろな種類の変更がございますけれども、お気づきの点はありますでしょうか。よろしいでしょうか。

そうしましたら、片側巨脳症につきましてはよろしいですか。

限局性皮質異形成につきまして、65ページの診断基準のところを見ていただきますと、これはFCDタイプ1からタイプ3dまであって、かつ白質という書き方ですか。これはMOGHEと略すらしいですけれども、多分白質だけという名前ではないのだと思うのですが、そういったものがずっとここに並んでいます。

診断のカテゴリーのほうは次の66ページに書いてあって、例えばここに2行しか書いていなくて、症状A1とB3から限局性皮質異形成を疑って、B2にて確定すると書いてあるのですけれども、最初の分類のタイプ別等につきましては、かなり組織所見等を見ないと分からないような分類になっています。ここに掲げられている分類と診断のカテゴリーとが必ずしも整合していないなという印象を持ちます。ですので、これが分かるように書いていただく。

そういう意味では、検査所見の4番が病理所見なのですけれども、タイプ2とタイプ1については比較的詳しく書いてありますけれども、タイプ3、たくさん分類ですね。タイプ3a、3b、3c、3dとあるのですけれども、それについては記載がないという状況になっていますので、この診断基準のところの書きぶりをきちんとしていただく。診断のカテゴリーもそれに合わせてきちんとしていただくということが必要なと思いました。特に画像等の臨床的な検査所見と組織所見が、どの程度、どういうふうに組み合わせられて診断に至るのかということが分かるように書いていただくのが大事ななと思います。せっかくの機会ですので、そのようにしていただければと思いました。

それから、ドラベ症候群のところ、70ページからですけれども、SCN1A遺伝子の病的変異を75%に、微小欠失を数パーセントにということで、今、変異という言葉自体があまり使われにくくなっていますけれども、広い意味ではその中に欠失も含むかなと思います。

これが隣のページに行きますと、71ページにある例えば要件の判定に必要な事項というところで、発病の機構は不明と書いてありまして、約80%というところで、SCN1A等の異常が入っているというようなことが書いてありまして、75%と80%との間の整合性がありません。例えば先ほどの変異が75%でプラス欠失が入って80%なのかといった点を含めて、もう少しその辺のところを正確に書いていただくということが必要かなと思いました。

それから、あとは非常にマイナーな点だと思いますが、72ページに診断基準があって症状がありますけれども、1、2、3、4とあって、4は消してありますのでないということになると思うのですが、次の73ページで診断のカテゴリーが書いてあって、そこにはA3、4のいずれかをということで4もあるように記載されていますので、こういったところの整合性も取っていただくのがよいのではないかと思います。

そうしましたら次、今回ミオクロニー脱力発作を伴うてんかんも入っています。これは79ページに診断基準がありまして、下の診断のカテゴリーのところにつきまして、これはProbableとかそういう言葉を使わずにこのままぽんと出ていますけれども、これまでも幾つかあったと思うのですが、多くのものはDefinite、Probable、Possibleといった形で記載していただいておりますので、そういう点もやはり合わせていただくのがよろしいかなと思いました。

あとは、149の片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群まで入っていますね。98ページにこの片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群の診断基準がずっと記載されております。遺伝学的検査のところSCN1A遺伝子、CACNA1A遺伝子の変異の検索と書いてございますけれども、この検索という言葉がここに入ってくるのも一般的ではないですし、この変異の内容が恐らく必要になってくるのではないかなと思います。実際に患者さんを診た方が、臨床調査個人票を具体的に記載することができるよう書いていただくのがとても重要ではないかなと思いました。

このカルシウムチャネルのCACNA1Aではたくさんの変異があって、CAGリピートですとSCA6という運動失調症になりますし、ほかのミューテーションですと片麻痺性の片頭痛であるとか、episodic ataxiaという病気になったり、今回問題になるようなてんかんを起こしたりということが様々ありますので、少し具体的に記載していただいて、臨床医が選択しやすいような形にさせていただくのがよろしいかと思います。

それから、診断のカテゴリののところを見ますと、遺伝学的検査は不要のような感じで書いてあるのです。これも本当にそれでいいのかということを御確認いただければと思います。

私が気づいた点は以上でございますが、ほかの点につきましていかがでしょうか。どなたかよろしいでしょうか。

もしなければ、次に進めていただきたいと思います。続きの御説明をお願いいたします。

○山田専門官 ありがとうございます。

では、資料2-2のうち、6疾病について続いて御説明いたします。いずれも神経・筋疾患になります。

83ページ、告示番号144「レノックス・ガストー症候群」、告示番号145「ウエスト症候群」、告示番号146「大田原症候群」、告示番号147「早期ミオクロニー脳症」、告示番号148「遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん」の5疾患は、同一の個票の中で扱っております。5疾患全てに関して、研究進捗に伴い、概要部分について記載がアップデートされております。これまで概要部分は2ページ程度でしたが、今回のアップデートでは溶け込みの状態です。6ページ程度まで延長されております。

続いて、診断基準についてです。89ページをお願いします。

レノックス・ガストー症候群に関しては、軽微な記載の修正がされております。

続いて、90ページをお願いします。

ウエスト症候群に関しても、軽微な記載の修正がございます。

同じく90ページ、大田原症候群に関しても、軽微な記載の修正に加え、検査所見について、脳波が覚醒時にしか記録されず、覚醒時にもサブプレッションバーストパターンが持続すると推定される症例は含まれると追記されております。遺伝学的検査に2遺伝子が追加されております。

続いて、91ページをお願いします。

早期ミオクロニー脳症に関しては、記載の整備に加え、生理学的検査の部位に覚醒時には明瞭ではなく、睡眠時のみ認められることもあるとの記載が追加されております。

91ページをお願いします。

遊走性焦点発作を伴う乳児てんかんに関しては、全体的な記載の整備がされております。

続いて、96ページをお願いします。

告示番号149「片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群」。

98ページの診断基準のところをお願いします。診断基準にアップデートがございます。軽微な修正に加え、血液・生化学的検査の所見に特異的所見がないことが診断の要件に追加されております。

これら6疾病に関しては以上になります。

○水澤委員長 すみませんでした。先ほど話が先を急いってしまったような形になりましたけれども、いかがでしょうか。今御説明があった5疾病につきまして、御意見をいただければと思います。

私のほうは先ほど申し上げましたので、追加はございません。

よろしいでしょうか。

どうぞ。

○石毛委員 石毛です。

98ページなのですが、診断基準のところ、非常にささいなところで恐縮なのですが、「C. 遺伝学的検査」で遺伝子変異の検索という記載がございます。この書き方がほかの疾患とは違うというか、検索してそれがどうだということが診断基準には必要なのではないかと思っておりますので、こちらは研究班のほうに具体的に書いていただけたらと思うのですが、いかがでしょうか。

○水澤委員長 すみません。先ほど私が先走ってこれは言ってしまいましたけれども、私も全く同じ意見でございます。記載の仕方がおかしいなということが一つと、私が申し上げたのは、変異の内容に幾つもあって、様々な症状を呈することが知られておりますので、これはより具体的に書いていただかないと、臨床医の先生が臨床調査個人票を書くのはなかなか難しいのではないかなと思った次第です。

○石毛委員 重ねまして申し訳ございません。

○水澤委員長 いえ、ありがとうございます。

しかしながら、この診断のカテゴリのところでは、これも先ほど申し上げてしまったのですが、Cに関わる項目はないのです。入っていないような気がいたします。それで本当にいいのかなという気がいたしますので、ぜひそれは聞いていただいて、適切な形にさせていただくのが必要かなと思います。

ほかにはいかがでしょうか。

たしか144から148までの5疾患については、確かに説明が非常に長くなっていて、ちょっと分かりにくいのかなという気もいたしますので、この辺はもう少し整理していただいたらとてもいいのかもしれないと思います。

ほかには何かありますでしょうか。よろしいでしょうか。

それでは、次です。もう少し続きますが、次の御説明をお願いいたします。

○山田専門官 ありがとうございます。

続いて、資料2-2のうち、4疾病についての御説明です。3疾患が神経・筋疾患、1疾患が皮膚・結合組織疾患になります。

102ページ、告示番号154「徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症」、告示番号155「ランドウ・クレフナー症候群」は同一の個票の中で扱っております。

徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症に関しては、告示病名の変更がされており、睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症となっております。こちらは国際抗てんかん連盟の公式声明を受けた変更であり、小児神経学会、日本てんかん学会に確認済みということです。

概要の部分については、研究進捗に伴い、原因を中心に記載がアップデートされております。

診断基準についても変更がございます。105ページ、睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症の診断基準では、症状では非定型欠神発作が定型及び非定型欠神発作に変更されていることや、検査所見では脳波に関する記載が詳細になるなど、アップデートがされております。

107ページ、ランドウ・クレフナー症候群の診断基準では、検査所見で脳波に関する記載が詳細になるなど、記載整備がなされております。

111ページ、告示番号309「進行性ミオクロヌスてんかん」。

116ページをお願いします。

良性成人型家族性ミオクロヌスてんかんの診断基準のカテゴリの記載に関しまして、皮質振戦Definite、皮質振戦Probableという記載が追加になっております。こちらの理由に関して研究班に確認したところ、良性成人型家族性ミオクロヌスてんかんのうち、全般強直間代発作がない場合、皮質振戦と呼称されることがある。てんかんという病名がつくことで、時に患者に社会的制約が生じ得ることから、このような記載を提案するということになっております。ただ、この変更によって認定対象者の範囲が変わるということはないと思われま。

120ページ、告示番号166「弾性線維性仮性黄色腫」。

124ページをお願いします。

重症度分類に関して、眼病変「E1 矯正視力0.7以上、かつ異常視野欠損あり」の記載のところに「または行政視力0.7未満、かつ異常視野欠損なし」というのが追加されております。

これらの疾病についての御説明は以上になります。

○水澤委員長 ありがとうございます。

いかがでしょうか。何か御意見はございますでしょうか。

どうぞ。山下先生、お願いします。

○山下委員 最後のほうになるのですが、よろしいですか。166番の120ページの記述、眼科のことなのですが、原文よりは相当に改善されてはいるのですが、まだかなり問題があるので、これはちゃんとやっていただいたほうがいいかなと思います。

まず、眼のところで「網膜基底膜ブルッフ膜の破綻により」と書いてありますが、ブルッフ膜というのは、しつこく言うと網膜色素上皮の基底膜と外にある脈絡膜血管板の基底膜の合わさったものであるみたいなことなので、網膜基底膜というのは間違いでありますので、正していただいたほうがいいと思います。

血管線条やオレンジ皮様外観というのは、横文字で言うとpeau d'orange fundusとこのままなのですが、日本語で表示するときには梨地状眼底という言葉を使います。オレンジではなくて梨のほうなのです。梨の地肌のような眼底、ざらざらした感じということで、眼科医だったら気づくかもしれませんが、やはり日本の診断基準なので、梨地状眼底が見られるみたいなものがないと思います。

それから、治療法の4の2)で亀裂が走るというangioid streak、血管線条がある。それから、血管線条という言葉は使わないのです。英語ではangioid streakなのでそのまま訳すと血管線条なのですが、日本語の教科書的には網膜色素線条という言葉を使いますので、日本眼科学会の用語集がありますから、それに合わせた症状名を使っていた方がいいと思うのですが、angioid streak、網膜色素線条の特異的な治療法がないのは確かですが、抗VEGF薬を網膜下新生血管に使うというのも正しいのですが、ベバシズマブというのは大腸がんとか腫瘍に使うものでありまして、これを書いてしまうと適応外使用になってしまいますので、実際問題として抗VEGF薬で厚労省が認可したお薬が幾つかあります。そちらの名前を書いておいた方がいいと思います。ラニズマブとか、アフリベルセプトとか、そんな名前です。これは調べればすぐ分かりますので、その辺は、せっきくの公文書でありますので、ちゃんと実情に合わせたような形で訂正していただきたいと思います。

以上です。

○水澤委員長　たくさんの御指摘をありがとうございました。

いかがでしょうか。よろしいでしょうか。

○山田専門官　ありがとうございます。研究班に修正を依頼したいと思います。

○山下委員　お願いします。

○水澤委員長　ありがとうございます。

ほかにはいかがでしょうか。

お願いします。

○桑名委員　桑名ですけれども、よろしいでしょうか。

今回、154の疾患については、告示病名の変更という形で研究班から提出されているかと思います。もちろん研究班は、その領域の御専門の先生が最新の国際的な状況を踏まえて病名を変更されていると理解はしています。ただ、難病の告示病名の変更というのは、診療や福祉、様々な領域に対しての二次的な影響というものも起こり得ます。今回この病名変更について認めることは全く問題ありませんが、今後も告示病名の変更が上がってきたときに、どういう場合はそれを認める、あるいは研究班の方で一定の要件がそろっているときに認めるというような一つの方向性をこの委員会で議論しておくことが必要かと思って、意見を述べさせていただきました。

実際に診療においては、例えば薬剤の効能として承認されている病名との齟齬が生じたり、あるいは今、国を挙げて推進しているデータベース研究、保険のレセプトのデータベースを使った研究等もICDのコーディングと難病の告示病名との齟齬が生じることが影響を及ぼす可能性もあるので、その点は今後ぜひこの委員会もしくは厚労省で検討いただければと思いますので、何とぞよろしくお願いいたします。

○水澤委員長　ありがとうございます。非常に重要な御指摘だと思います。

これまで時々この委員会でも告示病名の変更を伴うようなものがあったかと思いますが、その点、そのときそのときでどういう理由かといったことを含めて議論していたように思いますが、もし事務局から何か回答のようなものがあればお願いします。

○山田専門官　ありがとうございます。

こちらの変更については、研究班に確認したところ、先ほどもお話ししたとおり、国際抗てんかん連盟の公式声明を受けた変更だというお話をいただいております。

ICDについても確認いたしましたけれども、ICD-10の中では徐波睡眠期持続棘徐波を示すてんかん性脳症だとか、睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症、いずれもぴったりと合致するようなネームはないと確認しております。

おっしゃるとおり、その辺りのところについてはかなりいろいろなところに影響が及ぼす可能性がありますので、一つ一つ確認が必要なのではないかと認識しております。ありがとうございます。

○水澤委員長　ありがとうございます。

よろしいでしょうか。

ほかにはいかがでしょうか。

そうしましたら、今の154、155の診断基準のところなのですが、先ほどちょっと申し上げたように、診断のカテゴリーのところ単に文章がそのまま載っているという形なのですが、多くのものがDefinite、Probable、Possibleという区分をしていると思いますので、臨床診断で最もそれらしいというものは多分Probableということになるかと思うのですが、そういった全体の整合性が取れるような形でお願いを

してみただけだと思います。

それから、進行性ミオクローヌスてんかんのところで、先ほどお話がありましたけれども、診断のカテゴリーですかね。116ページでよろしいでしょうか。BAFMEと略しますけれども、良性成人型家族性ミオクローヌスてんかんの診断のカテゴリーのところで、突如皮質振戦という日本語がついて、その後ろにDefiniteがつく。それから、皮質振戦Probableといった形の基準が提示されてきております。これはこれまで全く見たこともないようなカテゴリーのつくり方になりますけれども、委員の先生方、いかがでしょうか。

先ほど事務局からは、これはこういうふうにさせていただいても、告示病名が変わるわけではないので、基本的には何も大きな変更はないということになるのだというような御説明があったと思うのですが、そういうことでよろしいでしょうか。

○山田専門官 ありがとうございます。

おっしゃるとおりで、ここについては、患者さんが持っております受給者証の記載については告示病名が表示されることになりますので、その記載が変わるわけではないということですので、研究班のお考えとしては、患者さんにてんかんという病名がつくことが社会的制約の原因になるのではないかというお考えでこれについて記載をいただいているというところですが、受給者証の記載が変わらないというところになると、なかなかその目的が果たせるかというところは少し難しいのかなという部分はございます。

○水澤委員長 ありがとうございます。

委員の先生方、いかがでしょうか。あえてここにこういうものをつけないといけないのかというと、必ずしもそうではないという気がいたします。

私の記憶では、これはもともと皮質性振戦、皮質振戦と呼ばれていて、振戦のようにリズムカルな運動に見える不随意運動があって、それはよく調べてみるとミオクローヌスてんかんであったということで、現在はミオクローヌスてんかん、BAFMEという先ほど申し上げた、日本語にすると長いのですが、良性成人型家族性ミオクローヌスてんかんという名前が正式な名前として使われていると理解しております。ですので、皮質振戦という言葉は使うことはありますけれども、そういったときにはこのBAFMEと同義語というような形、同じことを意味すると我々は理解しているところです。

いかがでしょうか。ですから、これはこういう形のものはつukらないほうがよいのではないかと思います。けれども、何か御意見があったらぜひお願いしたいと思います。

てんかんという病名について少し抵抗があるという方がおられるかもしれませんが、てんかんという病名でたくさんの疾患が指定難病にも入っていますし、一般的によく使われていると思います。確かにお隣の韓国ではてんかんという名前をやめて、たしか脳電症だったか、そういうふうに名前を変えました。これはかなり前ですが、そういうことを伺ったことはございますが、これは学会とか医学会のほうで考えていくような大きな問題になってくると思いますので、今回はこれは保留というか、こういう名前はつけないで置いて、研究班のほうに学会等とよく話し合っていていただくのがよいのではないかと私としては思いました。

ほかの委員の先生方の御意見もいただければと思いますが、いかがでしょうか。そういうことでよろしいでしょうか。

ですから、111ページの一番最初の概要のところの一番下に、強直間代性発作がない場合には皮質振戦という病名呼称が可能であると書いてありますけれども、全般性の間代性強直発作があってもなくても、皮質振戦と言えばこのBAFMEのことを表すとなりますので、この文章も少し違和感があると思います。「と呼ばれることがある」といった文章であれば問題ないかと思いますけれども、その辺を含めて研究班に診断のカテゴリーについては考えていただくということでよろしいでしょうか。

(委員首肯)

○水澤委員長 こちらから拝見して皆さんうなずいていらっしゃるので、御賛同いただいたというふうにしたいと思います。

私のほうからはそれだけですかね。そのほかの御意見はよろしいでしょうか。

それでは、次に進めていただきたいと思います。よろしくお願いいたします。

○水澤委員長 ありがとうございます。

○山田専門官

次は最後の4疾病になります。資料2-2のうち、4疾患についての御説明になります。3疾患が呼吸器疾患、1疾患が呼吸器、聴覚・平衡機能疾患となっております。

126ページをお願いします。

告示番号84「サルコイドーシス」。

132ページの重症度分類、2治療の必要性について、具体的な治療法として生物学的製剤、抗線維化薬が追加されております。また、その対象臓器の記載を求めています。

続いて133ページ、告示番号277「リンパ管腫症／ゴーハム病」。概要部分については、研究進捗に伴い、原因を中心に記載がアップデートされております。

136ページの診断基準では、Definite、Probableの定義がより明確化されております。

続いて139ページ、告示番号278「巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）」。概要部分については、研究進捗に伴い、原因を中心に記載がアップデートされております。

142ページ、診断基準についても変更がございます。鑑別診断に房状血管腫、カポジ肉腫様血管内皮細胞腫が追加されております。その他、軽微な記載修正がございます。

続いて145ページ、重症度分類に関して、146ページに疼痛に関する分類が追加されております。疼痛の評価スケールにおいて3以上、「著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても日常的な動作が相当な程度に制限されるもの」以上の疼痛については認定対象となります。

続いて147ページ、告示番号330「先天性気管支狭窄症／先天性声門下狭窄症」。概要部分については、研究進捗に伴い、治療法を中心に記載がアップデートされております。

続いて150ページ、診断基準についても軽微な修正がございます。また、先天性声門下狭窄症の診断基準については、「内視鏡検査で声門下に狭窄を認める」という条件が追記されております。

これらの疾患については以上になります。

○委員長 よろしいでしょうか。御説明ありがとうございました。

それでは、御質疑をお願いしたいと思いますが、いかがでしょうか。

お願いします。

○高橋委員 高橋です。

一つ一つお話をいたします。

まず、84番のサルコイドーシスなのですが、今回の改定で、今、御説明があったとおり、診断基準のところ、重症度分類に係るところの変更ということで、ちょうど2番のところに生物製剤と抗線維化薬が変わったということと、もう一つは対象臓器を明記するということなのですが、この背景がよく分からないのですけれども、なぜこれを変えることになったのかというのは、研究班のほうはどのようなコメントなのでしょう。まずそこをお聞きしたいと思います。

○委員長 分かりますでしょうか。

○山田専門官 ありがとうございます。

生物学的製剤、抗線維化薬の追加について、細かく理由について聞いておりませんので、研究班に問い合わせたいと思います。

対象臓器につきましても記載はあるのですが、これは重症度分類に関係するものではありませんので、恐らく難病データベースのほうでデータとして収載したいというような意図ではないかと認識しております。こちら研究班のほうに問い合わせたいと思いますし、こちらは重症度分類の内容に関係ないのであれば、臨床調査個人票のほうなどに記載を入れるのでどうかとは考えております。

○高橋委員 ありがとうございます。

私も多分そういう意図かなと思ってしまして、重症度の2番のところに記載されますと、例えば臓器によって重症度が上がるのではないかと誤解を受けることがありますので、これは臨個票のほうに書いていただいて、削除が望ましいのかなと思います。

それから、気になるのは、生物製剤と抗線維化薬、例えばTNFαの阻害剤とか、抗線維化薬はビルフェニドンとかニンテダニブというお薬を最近使うのですけれども、いずれも適応外なのですが、そのようなものをここに記載していいのかどうかということの確認をさせていただきたいのですが、いずれも適応外ということなのか。

○水澤委員長 どうぞ。

○山田専門官 ありがとうございます。

おっしゃるとおり、指定難病の制度では基本的には保険適用の保険診療の範囲の中での医療費助成という形になりますので、その辺り、少し認識がずれているところがあるかもしれないなと思うところではございます。その辺り、研究班にも問い合わせようと思います。ありがとうございます。

○高橋委員 ありがとうございます。

サルコイドーシスについては以上です。

それから、続いてよろしいでしょうか。

○水澤委員長 はい。お願いします。

○高橋委員 277番のゴーハム病／リンパ管腫症なのですが、これは疾患概念が次の278の巨大リンパ管奇形と非常によく似ている疾患で、原因と考えられる遺伝子の異常もPIK3CA等で共通化しているということ、いずれも治療という意味では難治性疾患として2021年の9月にシロリムス、いわゆるラパリムスというのが適応追加になっています。ですので、なかなか分けるのは難しいのかなと思っています。ただ、別の告示番号がついているので、これはこれでいくしかないのかなと思っています。

277のゴーハム病に関してなのですが、今回は診断基準だけの変更ということで、これに関してはDe finite、Probableの定義が明確化されたということで、僕は非常によろしいのかなと思っています。

それで、それとは別なのですが、140ページの要件の判定に必要な事項の6番、重症度分類のマル4のところに、以下の出血、感染に関するそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上と書いてあるのですが、その記載がどこにもないのかなと思うのですが、これについていかがでしょうか。どの評価スケールがどこに記載されているかが分からなかったので、確認をさせていただきたいと思いました。

これに関しては以上です。

○水澤委員長 ありがとうございます。

今の点、いかがですか。

先生、重症度分類のところですね。

○高橋委員 そうです。今回、これは重症度分類の変更というところで、このマル4というところなのかなと思ったのですが、出血、感染に関するそれぞれの評価スケールというのがどこにも記載がないので、それを御確認いただきたいということです。

○山田専門官 ありがとうございます。

こちらは恐らく145ページの出血、感染のところの評価スケールを受けているものだと思うのですが、確かにかなり前のほうの記載と後ろにあるものが分りにくくなっております。その辺り、修正を依頼したいと思います。ありがとうございます。

○高橋委員 ありがとうございます。

○水澤委員長 よろしいでしょうか。

○高橋委員 はい。

○水澤委員長 では、ほかにはいかがでしょうか。

○高橋委員 あとは、278の巨大リンパ管奇形については、これでよろしいのかなと私は思います。疼痛のスケールを加えて、これがかなり日常生活のADLにも影響するということで、3以上に変わるというのは実態に沿った改定かなと思っています。

それから、最後の330番の先天性気管狭窄症と声門下狭窄症につきましては一応診断基準の変更ということでありまして、より詳細に分かりやすく書かれたということと、研究の進捗に伴って、内視鏡検査が声門下狭窄のところに加わったということで、これも実態と合っておりますので、私はこれはよろしいのかなと思っています。

以上でございます。

○水澤委員長 ありがとうございます。

ほかにはいかがでしょうか。

錦織先生、どうぞ。お願いします。

○錦織委員 錦織です。

140ページ、84番のサルコイドーシスの先ほどおっしゃった治療のところなのですが、最近からいろいろ議論になっているように、治療の必要性をどうするのかというところは問題なので、今後この検討委員会で議論する必要があるかと思うのです。ですが、今、この形で既に承認されていて、これで現行で動いているので、今回はこれでいいのかと思うのですが、治療の必要性を議論するときに、現在のサルコイドーシスですと、治療なし、必要性はあるが治療なしで、治療予定または治療ありという分類の仕方になっていて、治療がある場合でも基本的に治療の必要性というのを入れるのか、入れないのか。また、入れる場合にどういうふうなものをどういうカテゴリーにするのかとか、そこも検討が必要かなというか、必要性はあるが治療していな

い、あるいは治療予定で今はしていないというあまり見ない表現かなと思ったので、少し今後の議論として問題提起させていただければと思いました。

以上です。

○水澤委員長 ありがとうございます。

おっしゃるとおりですね。これはどういう意図でというのがなかなか分かりにくい文章になっているかと思うので、先ほどの御意見と併せてお伝えいただいて、よくその真意を確認していただくということは必要かと思います。ありがとうございます。

どうぞ。

○高橋委員 高橋です。

今の御意見は非常に適切な御意見で、ありがとうございます。サルコイドーシスの特性として、いわゆる短期にレミッションするケースもあって、2年以内にほぼ症状がなくなってしまう。あるいは2年から5年ぐらい遷延するタイプと、5年以上慢性に経過するタイプといういろいろあって、当初は比較的早くても、少し無治療で経過を見ようかと。2年以内にだんだん寛解するというケースもあるので、必要は感じているのだけれども、今は要らないというのがここに含まれているのかなという気もいたしました。この辺の記載の意図は確かに非常に曖昧ですので、ぜひ研究班のほうに御確認いただくといいかなと思っています。

以上です。

○水澤委員長 高橋先生、どうもありがとうございました。少し分かった気がいたします。

ほかにはどうでしょうか。いろいろな疾患が含まれていますが、今、ちょうどこの話が出ましたけれども、最後に疼痛の基準というのが出ていたと思うのです。これまであまり見たことがなかったのですが、この疼痛の重症度というか基準については国際的にも大体こういう評価の仕方なのではないでしょうか。これはうまく合っているものでしょうか。例えば錦織先生とかお詳しいから、どうでしょうか。

○錦織委員 例えばかゆみの基準はあっても、疼痛の基準はあまり見ないですね。困ることはあるのですけれども。

○水澤委員長 痛みのスケールはよく見ますけれども。

○錦織委員 VASスケールというのはします。それはQOLの中でやるのですけれども。

○水澤委員長 そうですね。10段階とか5段階ですね。

そういったものも聞いてみてもよいかもしれないですね。

○高橋委員 ありがとうございます。

確かに非常にサブジェクティブで、かなり取り方によってみんな3以上になってしまうのではないかとということもありますので、確かにVASスケールのような認められた指標があったほうが良いような気がいたします。御確認いただけたらと思います。

○水澤委員長 ありがとうございます。

そのほかはいかがでしょうか。このセクションの5疾患につきましてはよろしいでしょうか。

そうしましたら、たくさん疾患があったのですが、前のセクションにも戻っていただいて結構です。ほかの御意見がもしありましたらお願いしたいと思いますが、よろしいでしょうか。今日、27ですか。30近くの疾患について御議論いただきましたが、よろしいでしょうか。

もし御意見がなければ、事務局のほうにまとめていただいた上で、また思い出せたらと思いますので、事務局のほうからまとめをお願いしてもよろしいですか。

○山田専門官 ありがとうございます。

本日の御議論をまとめさせていただきますと、全体的に細かい修正はたくさんございましたので、それぞれ我々のほうで研究班も含めて検討させていただきたいと思います。

その中で、大きな修正がありました。我々のほうで認識しているのが、告示番号12「先天性筋無力症候群」については、診断基準の遺伝子の記載を具体的にすることというところを追加の情報として求めていきたいと思います。

また、告示番号309「進行性ミオクロームスてんかん」については、皮質振戦Definite、皮質振戦Probableという記載の追記については、もう少し検討が必要なのではないかといったところで研究班に戻したいと思っております。

続いて、告示番号149「片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群」については、遺伝子検査をもう少し詳細に記載するように依頼したいと思っております。

ですので、それ以外の24疾病については、記載の細かい修正も行っていきたいと思います。

以上です。

○水澤委員長 ありがとうございます。

今、おまとめいただきましたけれども、それを含めて、全体を通じて何かございますでしょうか。よろしいでしょうか。

どうぞ。

○筒井委員 カメラがないところから入っているものですから、音声のみで申し訳ございません。

先ほどのサルコイドーシスのところの治療の必要性に関してなのですが、私どものところの循環器では、心臓サルコイドーシスで心臓限局性のサルコイドーシスという患者さんもおられて、この診断基準の中にも入っているのですが、多臓器の病変がほとんどない心臓限局性のサルコイドーシスで極めて重症な患者さんがおられて、実際に心臓移植が必要な場合もあります。心臓移植にならないまでも、ペースメーカーや植込型除細動器といったいわゆるデバイス治療を行わなければならないという患者さんがおられて、そのような患者さんの場合に、いわゆるここにある治療の必要性の中で全身性のステロイド投与とか免疫抑制薬の優先度ということについて悩む患者さんがおられます。非常に感染を合併しておられる方がおられて、そのような患者さんの場合に、いわゆるデバイス治療を優先して、その間、ステロイドやメソトレキセート等の薬剤を控えるというような患者さんもおられるので、この重症度分類のところではいわゆる免疫抑制療法が必ずしも、基本は行いうのですけれども、多くはありませんけれども、特に重症な患者さんで必要性はあるができないとか、予定はあるのだけれども、デバイス治療を先にしてステロイド治療をその後からやるというような患者さんが循環器領域でおられるのは事実で、そういうふうな患者さんも想定しているのではないかと我々循環器領域からは考えていますので、追加させていただきました。

すみません。遅くなりました。

○水澤委員長 筒井先生、どうもありがとうございました。具体的なそういうお話を伺えて、非常によかったと思います。

先ほどもお話があったように、そういう症例ですね。必要はあるけれども、何らかの理由で治療はできない、あるいはしていないといったことはあるのだというお話は先ほどもいただいたと思いますので、いずれにしろ、そういったことを含めて、こういうチェックリスト形式のものがあったときにどのように記載していくかといったことを含めて、分かりやすい説明があったほうがよいかと思いますので、そこを含めてまた研究班のほうに要望していただければと思います。

そういう形でよろしいでしょうか。

ありがとうございます。

そのほかはいかがでしょう。よろしいでしょうか。

そうしましたら、ありがとうございました。次回も引き続き、残りの個別の疾病につきまして委員の先生方に御議論いただきたいと思います。

最後に、事務局のほうから何かございますでしょうか。あるいは今後の予定についても御説明願えればと思います。

○山田課長 難病対策課長の山田です。

本日もありがとうございました。非常に大量な資料、短い時間の中で様々な御指摘をいただきまして、よりいい基準にできるのではないかと考えております。

次回の指定難病検討委員会の日程につきましては、年度を越えまして、来年度また引き続きよろしくお願いいたします。その際にもまた大量の資料で御審議いただくことになりますので、どうぞよろしくお願いいたします。

事務局としましては、指定難病検討委員会をメインでやっておりました課長補佐の原が年度内で異動となります。来年度はその後任とともに引き続き先生方に御指導いただきたいと思いますので、どうぞよろしくお願いいたします。

今日はありがとうございました。

○水澤委員長 ありがとうございました。

そうしましたら、以上で第57回「指定難病検討委員会」を終了としたいと思います。どうもありがとうございました。