

第 16 回指定難病検討委員会での指摘事項の整理

○先天性三尖弁狭窄症

- ・対象を診断基準で重症例に絞っているが、重症度分類で整理すべき事項ではないか
- ・診断基準は、症状を加味した構成とすべきではないか
- ・「チアノーゼ性腎症」という用語の使用について確認すべきではないか

○先天性僧帽弁狭窄症

- ・対象を診断基準で重症例に絞っているが、重症度分類で整理すべき事項ではないか
- ・診断基準は、症状を加味した構成とすべきではないか

○左肺動脈右肺動脈起始症

- ・診断基準は、症状を加味した構成とすべきではないか

○非ケトーシス型高グリシン血症

- ・＜診断のカテゴリー＞の Probable にも、Definite と同様に症状を加味した構成とすべきではないか

○芳香族アミノ酸脱炭酸酵素（AADDC）欠損症

- ・本症類似の症状を認める GLUT 1 欠損症を鑑別診断に加えるべきではないか

○前眼部形成異常

- ・概要の予後部分の「米国基準」の記載を、より分かり易い記載に修正すべきではないか
- ・診断基準は、症状を加味した構成とすべきではないか
- ・様々な眼外合併症を評価できる重症度分類とすべきではないか

○無虹彩症

- ・診断基準は、症状を加味した構成とすべきではないか
- ・様々な眼外合併症を評価できる重症度分類にすべきではないか
- ・「弧発例」を「孤発例」に修正すべきではないか