

前回（第 21 回）委員会の議論の整理

○研究班や関係学会から情報提供のあった 61 疾病について、指定難病の要件に該当するかどうか個別に検討を行った。

○その結果、以下の 6 疾病について、本委員会として指定難病の要件を満たすと判断することが妥当と考えられるものとされた。

- ・ 特発性多中心性キャスルマン病
- ・ A20 ハプロ不全症
- ・ 関節型若年性特発性関節炎
- ・ 自己免疫性後天性凝固第 V / 5 因子（F 5）欠乏症
- ・ ジュベール症候群関連疾患
- ・ 先天性声門下狭窄症

○次回委員会においては、当該 6 疾病について、再度、指定難病の要件を満たすかどうか確認し、その上で、診断基準や重症度分類等が妥当であるか検討するとともに、指定にあたって、①新規の指定難病として追加するのか、又は、②既存の指定難病と統合するのか等について、整理・検討する。

① 新規の指定難病として追加することが妥当との提案があった疾病

- ・ 特発性多中心性キャスルマン病

② 既存の指定難病と統合することが妥当との提案があった疾病

- ・ A20 ハプロ不全症
- ・ 関節型若年性特発性関節炎
- ・ 自己免疫性後天性凝固第 V / 5 因子（F 5）欠乏症
- ・ ジュベール症候群関連疾患
- ・ 先天性声門下狭窄症