

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
3	脊髄性筋萎縮症	診断基準	診断の категория	ProbableはI型・II型およびそれに準じた発症が予測されるとあるが、それに準じたとはどのような状態を想定しているのか。	「それに準じた」の記載は、オナセムノゲン・アベパルボベク、ヌシネルセン投与対象症例を想定している。 オナセムノゲン・アベパルボベクとヌシネルセン投与対象が「臨床所見は発現していないが、遺伝子検査により脊髄性筋萎縮症の発症が予測されるものも含む」とされている。 オナセムノゲン・アベパルボベクではSMN2遺伝子のコピー数による対象範囲の制限はなく、ヌシネルセンではSMN2遺伝子のコピー数が3以下を対象としており、これらの薬剤の保険適応は病型を限定していない。 さらにSMN2遺伝子のコピー数で病型を正しく予測することは不可能であるため、発症前にI型になるか、II型になるか、III型になるか、IV型になるか、正確に予測・判断することは不可能である。 その意味で「それに準じた」とすることとなった。
4	原発性側索硬化症	診断基準(臨床調査個人票)	診断基準	A:臨床像の3. 孤発性の項目に「注:両親に血族婚のある症例は孤発例であっても原発性側索硬化症に含めない」とあるが、臨床調査個人票には血族婚に関する記載がない。 「血族婚については、診断基準に関する必須事項ではないために臨床調査個人票に記載がない」と解するが如何か。	詳細を確認する項目がない場合、指定医が診断の category を選択していることをもって、確認いただきたい。なお、疑義が生じた場合は、適宜主治医からの追加情報を求める、指定難病審査会に諮るなど、個別にご対応いただきたい。
6	パーキンソン病	臨床調査個人票	診断基準に関する事項 B.検査所見	B.検査所見の「1.脳CT又はMRIの特異的異常がない <input type="checkbox"/> 該当 <input type="checkbox"/> 非該当」の記載の考え方についてはどうすればよいか。	脳CT又はMRIの特異的異常が「ない」場合は該当、「ある」場合は非該当となる。また、下部の特異的異常については、特異的異常がみられた項目についてチェックを入れる。
6	パーキンソン病	臨床調査個人票	その他の臨床情報 C.その他	「栄養と呼吸」の各項目の導入日は、いつの時点のものを記載すればよいか。	最新導入日を記載する。
6	パーキンソン病	臨床調査個人票	その他の臨床情報 C.その他	デュオドーパ投与目的の胃瘻は、「栄養と呼吸」の胃瘻には該当しないか。	経腸栄養使用目的ではないため、該当しない。
6	パーキンソン病	臨床調査個人票	人工呼吸器に関する事項	脳刺激装置は人工呼吸器装着等に該当しないのか。	人工呼吸器装着者については、継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある者であることを満たす必要があり、脳刺激装置は進行期のパーキンソン病などの「不随意運動症」に対する深部脳刺激療法に用いられるものであることから、該当しない。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
9	神経有棘赤血球症	診断基準	診断基準 E:参考所見	「～することが多い」「～がしばしば認められる」などの要件があるが、認められなくてもよいのか。	「～することが多い」「～がしばしば認められる」などの要件に当てはまらない場合は、要件を満たさないと判断します。
11	重症筋無力症	診断基準	重症度分類	重症度分類で用いているMGFA分類は、過去の最重症時で判断するものであるが、指定難病の審査においても過去の最重症時で判断するののか。	指定難病の重症度判定においては、この分類法を用いて、過去6ヶ月の最重症時で判断していただく。
12	先天性筋無力症候群	診断基準	診断のカテゴリ	臨床調査個人票の診断カテゴリーでは、DefiniteとPossibleの記載があるが、診断基準では「遺伝子異常により診断する」との記載のみであり、認定対象の明記が無い。認定対象はDefiniteのみか。	possibleも対象とする。
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	診断基準	告示病名	NMO-SDをMSとは独立した病気として扱ってほしい	多発性硬化症／視神経脊髄炎については同一の告示番号ですが、それぞれ異なる病型として、個別の診断基準が設けられています。いずれの疾病についても難病情報センターホームページにその疾患の概要等を情報提供しています。告示病名や記載内容等については、引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行ってまいります。
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	診断基準	B) 一次性進行型MSの診断	一次進行型MSについて、過去の診断基準でc)のIgGインデックスが陽性であることで基準を満たしていた患者が、新しい診断基準でIgGインデックスの記載がなくなったことで外れるということはあるか。	オリゴクローナルバンドが陰性でIgGインデックスが陽性になる症例は臨床的にはほぼないと思われる。
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	診断基準	再発寛解型MSの診断	1.多発性硬化症の「MRIによる時間的多発の証明」の3行目の「・・・に新たに出現した症候性または無症候性のT2病変及び/あるいはガドリニウム造影病変がある」の「及び/あるいは」という部分の意味についてご教示いただきたい。	「及び、あるいは」どちらの意味で判断いただいても問題ない。(無症候性のT2病変、ガドリニウム造影病変のどちらかでも、どちらもでも問題ない。)
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	診断基準	Balo病(パロー同心円硬化症)の診断	診断基準に、3.Balo病(パロー同心円硬化症)とあり、病理またはMRIにて同心円状病巣が確認できるものをいう。とのみ記載されている。Balo病はMSと考えるとよいのか。その場合診断基準を満たさなくともよいのか。A)再発寛解型MS、B)一次性進行型MS、C)二次性進行型MSのいずれにあたるのか。	Balo病は多発性硬化症に含まれる疾病のため、多発性硬化症の診断基準も満たし、かつ「病理またはMRIにて同心円状病巣が確認できる」必要がある。なお、A)再発寛解型MSにあたる。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	診断基準	再発寛解型MSの診断基準	診断基準bに「中枢神経病変の時間的空間的な多発が臨床症候あるいは以下に定義されるMRI所見による証明される」とあるが、「時間的空間的」とは「時間的」かつ「空間的」両方を満たしている必要があるか。また、「臨床症候」は、臨床調査個人票の「A.臨床所見」で判断するということがよいか。	「時間的空間的」とは、「時間的多発」「空間的多発」の両方を満たしている必要がある。「臨床症候」に関しては指定医の判断となるが、その際の参考として、臨床調査個人票の「A.臨床所見」を使用していただいて問題ない。
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	診断基準	1. 主要項目	診断基準の1.主要項目(2)検査所見で、「末梢神経伝導検査で、2本以上の運動神経において、脱髄を示唆する所見を示す」ことが必須となっているが、両側で所見がみられるということでも基準を満たすか。	お見込みのとおり。
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	診断基準	1. 主要項目	診断基準の1.主要項目(3)支持的診断所見について、診断のカテゴリーでは「(3)で疾患を区別できる」とあるが、a.あるいはb.の1～3全てを満たす必要があるか。	1～3の全てを満たす必要はなく、aとbでより該当する項目の多い方で診断する。
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	診断基準	診断のカテゴリー	診断基準の1(3)支持的診断所見について、臨床調査個人票には、慢性炎症性脱髄性多発神経炎の『1～3を認める』と記載があるが、診断基準には記載が無い。これは、臨床調査個人票の記載どおり、1～3すべてを認める必要があると考えてよいか。	あくまでも支持的所見であり、1.慢性炎症性脱髄性多発神経炎と2.多巣性運動ニューロパチーとの鑑別のための項目であることから、1～3を全て満たす必要はない。
16	クロウ・深瀬症候群	診断基準	大基準	「血清VEGF上昇(1000pg/ml以上)」と明記されているが、「血清VEGF値」ではなく、「血漿VEGF値」の所見で判断が可能であるか。	特定の疾病に対する医療費助成である以上、原則として、疾病の診断等に必要検査は実施していただく必要があり、診断基準を満たす必要がある。したがって、診断基準に規定されている「血清VEGF」の測定と、その基準を満たす必要がある。なお、個別に疑義のある事例については、医師が記載した検査所見等を尊重しつつ、指定難病審査会において、医学的な知見に基づいて審査いただきたい。
16	クロウ・深瀬症候群	診断基準	診断基準B:小基準	小基準の1、2は多数項目が含まれているがすべて満たす必要があるのか	全てを満たす必要はない。
16	クロウ・深瀬症候群	診断基準	診断基準B:小基準	臓器腫大の対象臓器は何か	臓器腫大をきたすものとしては、肝臓、脾臓、リンパ節である。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
17	多系統萎縮症	診断基準	対象	当該疾病と診断されたショックで「うつ病」になったという患者について、神経内科主治医は当該疾病が原因のうつ病と診断、精神科の医師はうつ病は当該疾病に付随したのではないと診断した。「うつ病」は当該付随するものなのか。	当該疾病には、うつ状態が高頻度に認められ、付随することがあるが、その診断は基本的に臨床調査個人票を記載する指定医（神経内科医）が判断するものとする。
17	多系統萎縮症	診断基準	診断の категория	診断の категорияで、「Definite MSA: 病学的に確定診断されたもの。」とあるが、何をもちいて確定診断されたとみなすか。	生検、あるいは剖検により病理学的診断が definite となる。臨床調査個人票上、項目で確認できる部分はなく、指定医がその所見を認めたものとして記載されていると判断する。
17	多系統萎縮症	診断基準	診断の categoria	Possible MSAは「～画像検査所見 (MRI若しくはPET, SPECT)で異常を認めるもの」とあるが、CTは該当しないのか。	CTでも該当するが、MRI検査が望ましいため、診断基準に記載していないもの。疑義が生じた場合は、適宜主治医からの追加情報を求める、審査会に諮るなど、個別にご対応いただきたい。
17	多系統萎縮症	臨床調査個人票	診断の categoria	診断基準では、Probable MSA: レボドパに反応性の乏しいパーキンソニズム (①) もしくは小脳症候のいずれか (②) に明瞭な自律神経障害を呈するもの (③) と記載されているが、臨床調査個人票では「①あるいは②に③を伴う」とされている。診断基準の解釈として、「① OR ②+③」と「①+③ OR ②+③」のどちらか。	ご提示の、①+③ OR ②+③ となる。
17	多系統萎縮症	臨床調査個人票	診断の categoria	臨個票p5の「排尿障害」1. ありにチェックがあれば、臨個票p7<診断の categoria> Probableの「3. 自律神経障害 (抑制困難な尿失禁、残尿などの排尿力低下、勃起障害を伴う、起立後3分以内に収縮期血圧が30mmHgもしくは拡張期血圧が15mmHg以上下降のうち1つを認める)」の「残尿などの排尿力低下」に該当していると判断してよいか。	お見込みの通り。
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	臨床調査個人票	診断基準に関する事項 A. 症状	「A. 症状」の「認知機能・精神症状」及び「脳神経」で、症状なしの場合どのように対応すればよいか。	「症状の概要、経過、特記すべき事項など」に記載いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	診断基準	診断の категория	診断の категорияの Probable(2)に「遺伝子診断がなされていない場合も含む」との記載があるが、患者と家系内の他の発症者のどちらも遺伝子診断がなされていない場合、医師が「当該患者本人に脊髄小脳変性症・痙性対麻痺に合致する症状があり、かつその家系内の他の発症者と同一とみなされる」と判断していれば認定を受けられる可能性はあるか。	患者と家系内の他の発症者のどちらも遺伝子診断がなされていない場合、医師が「当該患者本人に脊髄小脳変性症・痙性対麻痺に合致する症状があり、かつその家系内の他の発症者と同一とみなされる」、すなわち「脊髄小脳変性症と同一とみなされる」場合は診断の categoria Probable(2)を満たすと判断して差し支えない。
19(19-30)	ライソゾーム病(ファブリー病)	診断基準	診断の categoria	診断基準の(6)診断の categoriaの①には「・・・遺伝子変異の同定が不明な場合は、家族歴から確認すること」とあるが、「家族歴」とは「酵素活性の著しい低下または病因蛋白の欠損／機能異常が、生化学的検査により、又は当該遺伝子に病因となる変異が遺伝子検査により確認された家族がいること」としてよいか。	お見込みのとおり。
21	ミトコンドリア病	診断基準	重症度分類	「評価法」のセクション1～3について、「点数の平均をとり・・・」とあるが、どのように判断すればよいか。	セクション1～3の平均点となる。
22	もやもや病	診断基準	重症度分類	発症が「小児」か「成人」かで判断すればよいか。 18歳未満の患者について、「成人例」に該当することにより認定としてよいか。	現在の年齢にてご判断いただく。 18歳未満の患者については、原則「小児例」に該当する必要がある。
26	HTLV-1関連脊髄症	診断基準	対象	肝移植によりHTLV-1に感染した場合、二次性と考えられるため不認定としてよいか。	「HTLV-1関連脊髄症」はHTLV-1感染者の一部にのみ発症するもので、因果関係は不明であり、疾病の考え方として「ウイルス感染＝発症」ではないため、感染した肝の移植による二次性の病態とはいえ、診断基準を満たすと判断された場合には認定してよいと考える。
28	全身性アミロイドーシス	診断基準	対象	「FAP肝におけるドミノ肝移植レシピエント」、家族歴「なし」の場合、「家族性アミロイドーシス」と診断してよいか。	移植臓器を原因とする発症例は、二次性に生じた疾病であると考えられるため、移植臓器により発症したことが明らかな場合は、支給認定の対象とすることはできない。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
28	全身性アミロイドーシス	診断基準	(1)概念 (2)主要事項 (3)生検	免疫組織化学検査、電子顕微鏡による観察などの検査ができない場合はどうするか。	もしこれらの検査ができない場合は診断基準に記載のとおり、指定医から専門家(研究班)へ直接ご連絡いただきたい。 参考: 研究班HP http://amyloid1.umin.ne.jp/index.html
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	診断基準	対象	「医薬品副作用被害救済制度」の対象となっている場合も、指定難病の対象とすることは可能か。	診断基準に「医薬品副作用被害救済制度において、副作用によるものとされた症例を除く。」と記載されているため、不可。
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	診断基準	対象	薬剤が原因でこの疾病になったとしても、「医薬品副作用被害救済制度」で対象となっていなければ、指定難病として認定が可能か。	指定医や審査会において、薬の副作用が原因であることが明らかと判断できる場合には、難病の要件にはあたらないため、助成対象外である。
39	中毒性表皮壊死症	診断基準	(2)主要所見	「2.発熱がある」の具体的な数値をお示しいただきたい。	38度以上を指す。
41	巨細胞性動脈炎	診断基準	重症度分類	重症度分類の2)の記載で、①、②の記載で「外科治療を行ったもの」となっているが、過去6ヶ月以内に行ったということか、それともそまでの全経過中か。また、「外科的手術が必要なもの」となっていることについては、臨床調査個人票の記載時点で手術適応なものということか。例えば、今は不要だが、このまま経過を見ていく中で瘤が大きくなると思われるのでどこかで手術が必要になるといったようなものは含むか。	「外科治療を行ったもの」というのはそこまでの全経過中である。「外科的手術が必要なもの」については、臨床調査個人票の記載時点で手術適応のものになる。 「このまま経過を診ていく中で動脈瘤が大きくなると思われるのでどこかで手術が必要になるといったようなもの」は通常、重症度分類の1)の2)に大部分の症例が該当する。また、ステロイドや免疫抑制薬をまだ使用していない症例においても臨床調査個人票の記載時点で手術適応の病変があれば、重症度分類2)の2)に該当する。
42	結節性多発動脈炎	診断基準	重症度分類	重症度分類(2)は過去六ヶ月以内に入院治療が必要と判断されていれば、実際入院していなくてもよいか。	お見込みのとおり。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
43	顕微鏡的多発血管炎	診断基準	(1)主要症候	(1)主要症候③「腎・肺以外の臓器症状:紫斑、皮下出血、消化管出血、多発性単神経炎など」とあるが、全て満たす必要があるか。	診断に必須の項目ではなく、全てを満たす必要はない。
43	顕微鏡的多発血管炎	診断基準	(2)主要組織所見	(2)主要組織所見で「細動脈・毛細血管・後毛細血管細静脈の壊死、血管周囲の炎症性細胞浸潤」とあるが、全て満たす必要があるか。	診断に必須の項目ではなく、全てを満たす必要はない。
43	顕微鏡的多発血管炎	診断基準	(2)主要組織所見	(2)主要組織所見で「細動脈・毛細血管・後毛細血管細静脈の壊死、血管周囲の炎症性細胞浸潤」とあるが、全て満たす必要があるか。	診断に必須の項目ではなく、全てを満たす必要はない。
43	顕微鏡的多発血管炎	診断基準	重症度分類	重症度分類(2)は過去六ヶ月以内に入院治療が必要と判断されていれば、実際入院していなくてもよいか。	お見込みのとおり。
44	多発血管炎性肉芽腫症	診断基準	重症度分類	重症度分類(2)は過去六ヶ月以内に入院治療が必要と判断されていれば、実際入院していなくてもよいか。	お見込みのとおり。
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	診断基準	重症度分類	重症度分類(2)は過去六ヶ月以内に入院治療が必要と判断されていれば、実際入院していなくてもよいか。	お見込みのとおり。
46	悪性関節リウマチ	診断基準	重症度分類	重症度分類(2)は過去六ヶ月以内に入院治療が必要と判断されていれば、実際入院していなくてもよいか。	お見込みのとおり。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
47	バージャー病	診断基準	重症度分類	重症度分類の3度の記載について、「指趾の色調変化(蒼白、チアノーゼ)と限局性の小潰瘍や壊死又は重度の間欠性跛行を伴う患者。」と、「通常の保存的療法のみでは、社会生活に許容範囲を超える支障があり、外科療法の相対的適応となる。」が並記されているが、これは「又は」なのか「かつ」なのか。	重症度分類の3度の記載について、「かつ」としてご判断いただきたい。
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	診断基準	検査基準	診断基準用いられている検査項目で、その測定方法が限定されているものがある。診断基準の検査項目で測定方法が限定されることは日常診療上の臨床検査状況にそぐわないことから、限定はすべきではないと考える。 B. 検査基準 2. 標準化されたELISA 法・化学発光免疫測定法において、中等度以上の力価の (>40 GPL or MPL、又は>99 パーセントイル) IgG 型又はIgM 型のaCL が12 週間以上の間隔において2回以上検出される。 3. 標準化されたELISA 法・化学発光免疫測定法において、中等度以上の力価 (>99 パーセントイル) のIgG 型又はIgM 型の抗β2グリオプロテインI 抗体が12 週間以上の間隔において2回以上検出される。	ご指摘の疾病の診断基準については、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 原発性抗リン脂質抗体症候群のaCL、抗β2グリオプロテインI 抗体については、現時点では薬事承認されている検査に限りみとめております。 指定難病の診断基準等については、引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行ってまいります。
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	診断基準	診断のカテゴリー	「皮膚病理学的所見が皮膚筋炎に合致するもの」とは、具体的に皮膚病理学的所見がどのような場合を指すのか。	以下に示す皮膚病理学的所見の存在が皮膚筋炎に合致し、他の疾患を積極的に示唆する所見がない場合を指す。 1) 表皮の萎縮(手指の場合は肥厚) 2) 基底膜の変性 3) 表皮基底層の液状変性 4) 表皮異常角化細胞 5) 組織学的色素失調 6) 真皮上層の浮腫 7) 真皮のムチン沈着 8) リンパ球を主体とした血管周囲性あるいは帯状の炎症細胞浸潤 9) 脂肪織炎、あるいは脂肪変性 10) 石灰沈着

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
51	全身性強皮症	診断基準	診断のカテゴリ	<p>大基準:手指あるいは足趾を超える皮膚硬化*</p> <p>小基準:1)手指あるいは足趾に局限する皮膚硬化 2)手指突端の陥凹性瘢痕、あるいは指腹の萎縮**</p> <p>* 限局性強皮症(いわゆるモルフィア)を除外する</p> <p>** 手指の循環障害によるもので、外傷などによるものを除く と記載されている。</p> <p>例えば、大基準に該当する場合、臨個票の鑑別診断(新規)は、* 限局性強皮症のみ鑑別すれば認定と考えてよいか。</p> <p>小基準の場合で、1)と2)に該当する場合は、** 手指の循環障害によるもので、外傷などによるもののみ鑑別すればよいか。</p>	<p>「限局性強皮症」は異なる病気であり、「外傷などによるもの」は二次性であるため、いずれの場合にも除外しなくてはならない。* 局限性強皮症(いわゆるモルフィア)を除外する、** 手指の循環障害によるもので、外傷などによるものを除く、という記載は、とくに注意すべき点について明記したものである。</p>
51	全身性強皮症	診断基準	重症度分類	<p>③心臓の3(severe)の条件として、「カテーテルアブレーション又はペースメーカーの適応」とあるが、これからペースメーカーを植え込む方のみ対象となるのか、植え込み済みの方も対象となるのか。</p>	<p>「カテーテルアブレーション又はペースメーカーの適応」とは、これからペースメーカーを植え込む人も植え込み済みの人も、両方とも対象となる。</p>
52	混合性結合組織病	診断基準	重症度分類	<p>①2のA,B,Cが陽性の時は診断できないのか</p> <p>②4の(1)～(3)で1項目で2所見以上認める場合は診断できないのか</p>	<p>厚生科学審議会疾病対策部会指定難病委員会において、研究班からの提案を踏まえ、診断基準としているため基準を満たさなければ本疾病との診断には該当しない。</p>
52	混合性結合組織病	診断基準	重症度分類	<p>重症度分類における軽症～重症の項目は、いくつ満たせばその重症度に該当すると判断するのか。</p>	<p>一つでもあれば、その重症度に該当すると判断してよい。</p>
56	ベーチェット病	診断基準	重症度分類	<p>現行の重症度基準では、症状がない場合にあてはまるStageがない。</p> <p>①ベーチェット病の固定期(寛解期)において、Stage I～Ⅲに該当する病態はあるか。</p> <p>②固定期で病変がない場合は、該当するStageはないということか。</p>	<p>①固定期(寛解期)には、重症度基準のStage I～Ⅲに該当する病変はない。</p> <p>②固定期(寛解期)は無治療で活動性病変が無いことをさしており、Stage Iはないことになる。</p>
56	ベーチェット病	診断基準	重症度分類	<p>Stage IV「失明」の確認は、臨個票P5の「非発作時の視力」における裸眼と矯正のいずれによって行えばよいのか。</p>	<p>「失明」の定義は、矯正視力で判断する。</p>

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
57	特発性拡張型心筋症	診断基準	心エコー図	心エコー検査では明らかな左室拡大は認めないが、MRI所見だけは左室拡大を認めるという場合においても、「左室拡大を認める」という診断基準に合致していると判断してよいのか。	特発性心筋症において、左室収縮低下および左室内腔拡大を認めるかどうかは、診断基準の1主要項目(1)～(12)を踏まえ、総合的に判断していただきたい。
57	特発性拡張型心筋症	診断基準	冠動脈造影	診断基準では、「冠動脈造影検査が原則必須」とあるが、腎機能障害が原因で冠動脈造影検査及びCTAが実施できない場合は、それらの検査を実施していなくても認定としてよいのか。または、冠動脈造影検査に代替する検査を実施する必要があるか。	特定の疾病に対する医療費助成である以上、原則として、疾病の診断や重症度分類等に必要な検査は実施していただく必要がある。ただし、患者の病状や検査の侵襲等を考慮して必要な検査が実施できない場合、他の所見等により、支給認定をすることが妥当だと審査会で判断されたのであれば、その判断は尊重する。 当該疾病については、冠動脈所見が「原則として必須」としているが、造影剤アレルギーや腎機能低下などの理由により造影検査ができない場合があるため、その場合は、CT、心臓MRI、RIを用いた血流シンチグラフィでも代用されることもあると承知している。
57	特発性拡張型心筋症	診断基準	重症度分類	項目に「BNP、NTProBNP」があるが、この項目を満たすには、「BNP」と「NTProBNP」両方が基準を満たしている必要があるか。	どちらか一方を満たしていればよい。
58	肥大型心筋症	診断基準	重症度分類	重症度分類の項目に「突然死リスク」の中の「突然死の家族歴」も直近6カ月間の判断となるのか。	この項目は、直近の6ヶ月以内である必要はない。
58	肥大型心筋症	診断基準	重症度分類	重症度分類表において、中等症の判定基準として、「NYHAⅡ度で、かつ不整脈～いずれかを満たす」とされているが、他方、重症、最重症度の判定基準の欄は、「3項目いずれかを満たす」、「2項目すべてを満たす」とのみ記載されており、一見すると、NYHA要件が定められていないようにも読み取れる。 重症は、「NYHAⅢ～Ⅳ度で、かつ、3項目いずれかを満たす場合」と考えてよいのか。	重症度分類表における重傷、最重症の「3項目いずれかを満たす」「2項目すべてを満たす」の記載において、「3項目」「2項目」の中にそれぞれNYHA分類も含まれている。 例)重症の場合、「中等度～重度(NYHAⅢ～Ⅳ)、持続性心室頻拍または心室細動、心不全や不整脈治療のための入院歴(過去1年間)2回以上の項目いずれか」を満たす。
58	肥大型心筋症	診断基準	重症度分類	補助人工心臓装着者は人工心臓の装着により活動制限が解消され、現在はNYHAⅠとなっており軽症と判断される。補助人工心臓を装着しているだけで最重症と思われるが、なぜ活動度制限に要件を設けているのか。補助人工心臓装着のみで最重症と判断してよろしいか。	重症度分類では、最重症は2項目満たす必要があるため、補助人工心臓を装着しているだけでは、最重症と判断できない。 また、軽症のところを見ると、判定基準に「中等症の基準をみたくない」とあり、「NYHAⅡかつ不整脈、入院歴、突然死のリスクのいずれかを満たす」という中等症の判定基準もNYHAⅠでは満たしていないため、補助人工心臓のみだと軽症になると考えられる。 なお、肥大型心筋症の重症度分類は学会で承認されているものであり、活動度制限の要件はNYHA分類という世界的な分類を指標としている。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
58	肥大型心筋症	診断基準	診断の 카테고리	診断の 카테고리において、(b)閉塞性肥大型心筋症の場合、「左室流出路狭窄所見」と「僧帽弁エコーの収縮期前方運動」は、両方ともみたまなければならぬか。あるいは、一方を満たしていればよいのか。	必ずしも両者を満たす必要は無いが、閉塞性肥大型心筋症の場合には「左室流出路狭窄所見」は満たす必要がある。
60	再生不良性貧血	診断基準	診断基準に関する事項 D.鑑別診断	「60再生不良性貧血」で特定医療費受給者証を所持されている方が、「62発作性夜間ヘモグロビン尿症」を併発した場合、「60再生不良性貧血」の「特殊型」に該当することになると考えるが、「62発作性夜間ヘモグロビン尿症」を病名追加で申請していただく必要があるか。	特殊型に該当する場合、追加で申請いただく必要はない。
60	再生不良性貧血	臨床調査個人票	診断基準に関する事項 D.鑑別診断	経過の途中で「発作性夜間ヘモグロビン尿症」と診断されており、鑑別診断を満たさないため、臨床調査個人票の診断の 카테고리では、非該当と選択されているが、「発症と経過(更新)」の「病像の移行(更新例の経過)」では、「PNH(発作性夜間ヘモグロビン尿症)」が「あり」とされている。この場合は、「60再生不良性貧血」として受け付けてよいのか。	PNHが再生不良性貧血に付随する病態(移行例)であると主治医が判断すれば、PNHの追加申請は必要無い。ただし、完全にPNHとなった場合は、病名変更の必要が生じるかと思われるので、主治医の判断を仰いでいただき、審査会等でのご判断いただくことになると考える。
60	再生不良性貧血	臨床調査個人票	診断の 카테고리	診断基準の4Iによって診断を更に確実なものとするところがあるが、Definiteと診断するためには、「1+2+3の除外」でよいのか、それとも4まで含めてDefiniteとするのか。	確定診断(Definite)のためには、1+2+3に加えて4のいずれか一つを満たす必要がある。
61	自己免疫性溶血性貧血	診断基準	6.参考	6.参考2「温式AIHAでは、常用法による直接クームス試験が陰性のことがある(クームス陰性AIHA)。この場合、患者赤血球結合IgGの定量が診断に有用である。」とあるが、クームス陰性AIHAは対象となるのか。	現行の診断基準では、「直接クームス試験が陽性である」ことが必須であり、クームス陰性AIHAは対象とならない。
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			60を参照	
63	特発性血小板減少性紫斑病	臨床調査個人票	診断基準に関する事項 A.症状 B.検査所見	「A.症状」の「出血症状」については、記載時に最も近い診察年月日を記載し、出血症状について記載することになっている。この数値は、重症度基準の判定と差異が生じることもあると思うが、最近6か月以内で最重症時ではなく、記載時に最も近い状態で記載していただくことでよいのか。また、「B.検査所見」については、旧臨床調査個人票の場合、最近6か月以内で血小板数が最低のものとなっていたが、特記事項がないため、診断時の情報を記載していただく解釈してよいのか。	臨床調査個人票の記載にしたがって、「出血症状」は記載時に最も近い診察年月日を記載し、検査所見の「末梢血検査」については、これまでの最低の血小板数を記載いただきたい。ただし、重症度分類につきましては、直近6ヶ月間で最も悪い状態でご判断いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
63	特発性血小板減少性紫斑病	診断基準	重症度分類	出産や手術の予定があり、免疫グロブリン大量療法の治療予定がある場合でも、血小板数と臨床症状から重症度を判定するのか。	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、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。診断基準上に特段の規定が無い限り、未来のことは考慮することはできない。
65	原発性免疫不全症候群	診断基準	①複合免疫不全症	複合免疫不全症のうち、「I X連鎖重症複合免疫不全症」に係る診断基準の具体的な運用基準について、「1、2、3及び5」は疫学的情報を示したものであり、「4及び6」が診断基準を示すものと判断するがどうか。	どの項目をもって認定要件を満たすかとする定めがないため、診断基準を基に総合的にご判断いただきたい。非典型例があるため、診断について不明な点が生じた場合は研究班の専門医にお問い合わせいただきたい。
65	原発性免疫不全症候群	臨床調査個人票	診断のカテゴリー	診断のカテゴリーに項目が2つ（「国際免疫学会～診断基準で診断されている」、「続発性免疫不全状態～除外されている」）があるが、どちらも満たしていることが必要か。	どちらも満たしている必要がある。
66	IgA 腎症	診断基準	診断基準	診断基準中には、DefiniteやProbable等の記載がなく、どこまでが医療費助成の対象か明記されていないが、臨床調査個人票では、DefiniteとProbableがあり、いずれかを選択させるようになっている。医療費助成の対象となるのは、Definiteのみと考えてよいか。	お見込みのとおり。
66	IgA 腎症	臨床調査個人票	診断基準に関する事項 B.検査所見	「B. 検査所見」の「血液検査」の中の「MPO-ANCA、PR3-ANCA、C-ANCA、P-ANCA」は、同じ項目だと思われるので、繰り返し記載させることがないようにしていただきたい。また、抗GBM抗体は保険診療できないが、臨個票を書くためだけに実施する必要があるのか。	C-ANCAのうちの1つがPR3-ANCA、P-ANCAのうちの1つがMPO-ANCAであり、完全に同じ項目というわけではなく、他の血管炎との鑑別に必要な項目である。ただ、細かく検査ができない場合のためにC-ANCAとP-ANCAという項目を設けているものであり、やむをえず記入できない場合を除き、全て記載いただきたい。
66	IgA 腎症	診断基準	診断基準	医療費助成の対象となるのは、Definiteのみか。またはProbableも対象となるか。	医療費助成の対象となるのはDefiniteのみである。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	1.主要項目	診断基準の自覚症状及び身体所見は、一つ以上あればよいのか、それとも全て満たす必要があるか。	自覚症状及び身体所見は、一つ以上あればよい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	1.主要項目	診断基準の血液・生化学検査所見において、一般に異常を認めないとされているが、「異常あり」の場合は診断基準を満たさないと判断されるのか。	原則、診断基準を満たす必要があるが、疑義が生じた場合には、適宜主治医からの追加情報を求める、審査会に諮るなど、個別にご対応いただきたい。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	1.主要項目	「靱帯骨化」がなくとも、「靱帯肥厚に伴う脊髄圧迫」がある症例は、今後靱帯骨化症となる可能性は否定できず、治療は靱帯骨化症と同様になるため、対象としてよいか。	靱帯肥厚という概念は非常にあいまいである。いずれの疾患も画像上“靱帯骨化”を認めることが認定の必須要件と考える。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	1.主要項目	画像所見として3種あるが、これは、3種すべての検査を実施いただくことが必須と考えてよいか。	原則は3種の検査全て必要である。ただし、検査できない特段の理由がある場合には審査会でご判断いただきたい。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	2.鑑別診断	「2.鑑別診断」として、「強直性脊椎炎、変形性脊椎症、強直性脊椎骨増殖症～脳血管障害、その他」と各疾患が列記されているが、診断基準全体を通じて、鑑別診断に記載されている疾患をすべて除外することが明確に記載されていない。鑑別診断の考え方を御教示いただきたい。	原則、鑑別診断はしていただく必要がある。 医学的診断のプロセスにおいて鑑別診断は行われるべきことであり、診断基準に明記されていない場合でも同様であると考え。一方で、臨床調査個人票上記載がなく判断できないという場合は、指定医に照会するなどにより個別にご対応いただきたい。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	重症度分類	「画像所見で後縦靱帯骨化症または黄色靱帯骨化症が証明される」という項目については、過去6か月の中で満たす必要があるのか、いずれの時期でも満たしていれば良いのか。	治療開始後における重症度分類は、直近6か月間で最も悪い状態によりご判断いただきたい。
68	黄色靱帯骨化症	診断基準	重症度分類	「(2)運動機能障害は、日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髄症治療成績判定基準・・・」のところに「ただし、I、IIの合計点が6点または7点であっても手術治療を行う場合は認める。」という記載がある。こちらは、あくまで今後の手術予定ということか。または、過去の手術であっても臨個票の記載日から6ヶ月以内であれば認められるものか。	治療開始後における重症度分類は、手術の有無に関わらず、直近6か月間で最も悪い状態により判断することとなる。直近6か月間で最も悪い状態の時点において、患者が手術を要する状態である(手術予定がある)場合は対象とすることが可能である。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
68	黄色靭帯骨化症	診断基準	重症度分類	「(2)運動機能障害……」の「ただし、I、IIの合計点が7点でも手術治療を行う場合は認める。」「ただし、3点でも手術治療を行う場合は認める。」の記載について、手術治療を行う時期は何年後でもよいのか。	診断基準上は、具体的な手術予定時期まで指定していない。手術予定が数年後であっても、医学的な理由等やむを得ない事情であれば、審査会の判断で認定することを差し止めることはない。基本的には、直近の手術予定の有無により判断いただくべきと考えるが、その手術予定が医学的に妥当なものを含め、個別にご判断いただきたい。
68	黄色靭帯骨化症	診断基準	重症度分類	重症度分類のなかで、運動機能障害の点数のただし書きに記載されている「手術治療を行う場合」は、術後のフォローアップを含むか。	「手術治療を行う場合は認める」の解釈には、術後のフォローアップは含まない。重症度分類において点数の基準を満たさなかったとしても、患者が手術を要する状態であると医師が判断していれば、対象とすることができるという意図である。なお、治療開始後における重症度分類は、手術の有無に関わらず、直近6か月間で最も悪い状態により判断することとなる。
68	黄色靭帯骨化症	診断基準	重症度分類	「靭帯骨化による運動機能障害」と「機能評価」によって重症度分類を判断することとなっているが、「靭帯骨化による運動機能障害」の「(2)それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う」とは、どのような指標をもって「はい」と判断すればよいか。	「機能評価」(日本整形外科学会頸部脊椎症性脊椎症治療成績判定基準)において、機能障害のレベルにあれば、「(2)それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う」と判断できる。
69	後縦靭帯骨化症	診断基準	2. 鑑別診断	合併症で症状がある場合も診断基準(鑑別診断)を満たさないとなるのか。例えば「脊柱管狭窄症」が見られる場合、具体的に何ミリまでなら良いか等の具体的な指標を示していただきたい。	通常、鑑別診断と言った場合には、列挙された疾病が原因で症状が出ているのではないことが明らかにされることと考えられる。そのため、仮に偶発的な合併症として脊柱管狭窄症があったとしても出ている症状等が脊柱管狭窄症によるものでないと判断されれば、鑑別は可能であるし、脊柱管狭窄症による症状が否定できない場合は当該所見が後縦靭帯骨化症によるものかが明らかでなく、後縦靭帯骨化症とは診断できないものと考えている。これらを踏まえ、診断基準の適応にかかる個別的な事案については、各審査会において判断されるものと考えている。
69	後縦靭帯骨化症	診断基準	重症度分類	後縦靭帯骨化症の場合は手術で通常切除できないので、骨化は残存しているが、黄色靭帯骨化症の場合は手術で切除でき、術後3年程度と目途に骨化像を認めなければ、運動機能障害があっても不認定となるか。それとも、骨化は残存していないものの、運動機能障害を認めれば認定としてよいか。	治療開始後における重症度分類は、手術の有無に関わらず、直近6か月間で最も悪い状態により判断する。重症度分類を満たすかどうかで判断いただくこととなるため、この場合は、画像所見で後縦靭帯骨化又は黄色靭帯骨化が証明され、運動機能障害を認める必要がある。なお、個別に疑義のある事例については、医師が記載した検査所見等を尊重しつつ、指定難病審査会において、医学的な知見に基づいて審査いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
70	広範脊柱管狭窄症	診断基準	4.鑑別診断	「黄色靱帯骨化」が症状の原因である場合は、「70広範脊柱管狭窄症」で特定医療費の申請が可能か。	黄色靱帯骨化が症状の原因である場合は、黄色靱帯骨化症として申請を行う。
70	広範脊柱管狭窄症	診断基準	診断基準	「68黄色靱帯骨化症」と「69後縦靱帯骨化症」により「70広範脊柱管狭窄症」が合併していると思われるが、鑑別診断がつけられない場合は、「70広範脊柱管狭窄症」で指定難病の申請を行うことは可能か。	診断基準では、後縦靱帯骨化症・黄色靱帯骨化症は鑑別診断に含まれているため基本は鑑別していただく。また、注1に「後縦靱帯骨化症が症状の原因であるものは、後縦靱帯硬化症として申請すること」とされている。
70	広範脊柱管狭窄症	診断基準	3. 診断	診断基準の3. 診断(2)に記載している画像所見について、臨床調査個人票上は、単純X写真、MRI、CT、CTミエロの4項目があるが、4項目すべて必須なのか。	診断基準の(2)脊柱管狭窄小化の程度は、画像上、脊柱管狭窄小化を認め、脊髄、馬尾又は神経根を明らかに圧迫する所見があるものとされており、単純X線写真、断層写真、CT、MRI、ミエログラフィーなどの画像検査のいずれかによって、同所見が認められる場合は、臨個表に記載されている4つの検査すべてを満たすことは必須ではない。
※68・69・70は関連しているため、適宜参照されたい。					
71	特発性大腿骨頭壊死症	診断基準	重症度分類	「病型分類」及び「病期分類」は術前に評価すべきものと考えられるが、「6か月以上前に大腿骨頭置換術を行われた方」についても、「病型分類」及び「病期分類」について評価するのか。または、「JOA Hip score」のみを評価するのか。あるいは「術後」であれば自動的に「重症度」を満たすと考えるか。	原則、術前・術後にかかわらず、重症度分類を満たすかどうかで判断いただきたい。重症度分類については、直近6ヶ月で最も悪い状態を記載することとされているため、術後の状態が直近6ヶ月で最も悪い状態なのであれば、その状態でご判断いただきたい。骨頭置換術を施行のため、病型(病期)分類について判断できないときには、JOA(HIP) SCOREにてご判断いただきたい。
71	特発性大腿骨頭壊死症	臨床調査個人票	治療その他	「以前の治療法」の項目について、人工骨頭置換の時期、人工関節置換の時期は最初に行ったときのものか、再置換を行ったときには、直近のものを書いた方がよいのか。	以前の治療法には直近のものを記載し、それ以前のものの特記事項欄に記載する。
72	下垂体性ADH分泌異常症	臨床調査個人票	対象	肺炎が原因のSIADHは通るのか？	肺炎を原因とするSIADHは肺炎治療をしつつ、重症度分類が対象になると主治医が判断した場合は都道府県の審査会において個別に判断すること。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
72～78	間脳下垂体機能障害(ADH分泌異常症、TSH分泌亢進症、PRL分泌亢進症、クッシング病、ゴナドトロピン分泌亢進症、成長ホルモン分泌亢進症、前葉機能低下症)	診断基準	診断基準	旧事業(特定疾患治療研究事業)の「56間脳下垂体機能障害」の疾患概念には、「異所性ホルモン産生腫瘍、間脳下垂体機能障害の無い患者に対して手術や医薬品の使用等により間脳下垂体機能障害をきたした場合には、ここで言う間脳下垂体機能障害には含まれない」と記載されていたが、現行の「72下垂体性ADH分泌異常症(中枢性尿崩症)」や「78下垂体前葉機能低下症」などの診断基準には、そのような記載がない。 「72下垂体性ADH分泌異常症(中枢性尿崩症)」、「78下垂体前葉機能低下症」では、手術、放射線治療、医薬品等による「治療後の下垂体機能障害」、特定医療費の支給認定の対象とならないということでしょうか。また、「特定医療費の支給認定の対象とならない」である場合、治療歴(手術、放射線、医薬品)があるとき、治療前に下垂体機能障害があったと証明できるデータが臨床調査個人票に記載できない場合は、医療費助成の対象とはしないという判断でよいでしょうか。	原則、支給認定の対象にはならない。旧制度と同様、「異所性ホルモン産生腫瘍、間脳下垂体機能障害の無い患者に対して手術や医薬品の使用等により間脳下垂体機能障害をきたした場合には、ここで言う間脳下垂体機能障害には含まれない。」という解釈で差し支えない。 また、現在は、診断基準等に明確な規定がないことから、治療歴と疾病の因果関係については、個別に判断いただくこととなる。
72～78	間脳下垂体機能障害(ADH分泌異常症、TSH分泌亢進症、PRL分泌亢進症、クッシング病、ゴナドトロピン分泌亢進症、成長ホルモン分泌亢進症、前葉機能低下症)	診断基準	対象	小慢の悪性新生物から指定難病への移行はあり得るか。 小慢の悪性新生物のうち、下垂体腺腫及び頭蓋咽頭腫については、指定難病の下垂体性疾患に移行できるのではないかと。	指定難病は今までの指定難病検討委員会の整理の中で、原則「がん対策基本法」など他の施策体系があるものはその対象としないと整理されている。ただし、複数の疾病が併存して発生する症候群についてはがんを合併するものであっても、がんによらない他の症状が指定難病の要件を満たす場合は、その症候群について指定難病として取り扱うとしている。下垂体疾患に関しては、がんによらない下垂体機能障害の面で指定難病の要件を満たすと判断されるため指定難病となっている。
72	下垂体性ADH分泌異常症	診断基準	重症度分類	軽症:血漿ADH濃度 1.0pg/mL以上(5%高張食塩水負荷試験後の最大反応値)と記載があるが、中等症、重症の血漿ADH濃度には、その記載がない。 中等症、重症も軽症と同様の考え方でよいでしょうか。	中等症、重症についても同様に(5%高張食塩水負荷試験後の最大反応値)となる。
74	下垂体性PRL分泌亢進症	診断基準	重症度分類	中等症の項目のうち、臨床所見の「性機能低下」のみ該当する場合、無月経・乳汁漏出が無くても、中等症として判断することは可能か。	中等症の基準②臨床所見は、「無月経・乳汁漏出」又は「性機能低下」となるので、性機能低下のみでも中等症と判断される。
74	下垂体性PRL分泌亢進症	診断基準	重症度分類	重症度分類の血清PRL濃度範囲に不連続性が認められる。 (軽症:20～50、中等症:51～200、重症:201以上) 例えば、50.5は軽症、中等症のいずれに該当するのか。	小数点以下切り上げ、軽症は50ng/mLまでとご判断いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
75	クッシング病	診断基準	診断基準	診断基準において、(2)検査所見に「①は必須である」とあるが、「①、②を満たす場合、(3)のスクリーニング検査を行う」とも記載され、Definiteとprobableの判断は(3)スクリーニング検査の結果が必須となっている。これは①、又は、①及び②を満たす場合にスクリーニング検査をするということなのか。 しかしながら、臨個票では(診断のカテゴリー)の最下部に「2.検査所見:B.の血中ACTHと・・・が高値～正常を示し、かつ尿中遊離コルチゾールが高値～正常を示すもの」とされており、①かつ②を満たさないといけないような書きぶりとなっている。 そのため、検査所見は、①とともに②も必須項目なのか確認したい。	検査所見は、①とともに②も必須項目である。
75	クッシング病	診断基準	診断基準	症状に側頭部び脱毛、男性化兆候、緑内障なくてよいのか。	厚生科学審議会疾病対策部会指定難病委員会において、研究班からの提案を踏まえ、症状を記載しております。個別に別の症状があるとしてもクッシング病を否定するものではありませんが指定難病にの対象となるかは都道府県の審査会において個別に判断すること。
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	診断基準	3. 診断基準	診断基準に(附)として「ブドウ糖負荷でGHが正常域に抑制される場合や、臨床症候が軽微な場合でも、IGF-1が高値の症例は、画像検査を行い総合的に診断する」との記載があるが、このようなケースに対して協議会で個別に検討し、医療費助成の対象にするか否かを確認しなければならないということか。	このようなケースについては審査会で個別に検討していただく。ただ、ご指摘の通り、基準の客観性を考えると好ましくない記載であり、今後修正を予定している。
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	診断基準	3. 診断基準	<診断基準>に「Definite」と「可能性を考慮」の2つの記載があるが、「Definite」のみが診断基準を満たしていると考えてよいのか。	「Definite」のみが診断基準を満たしており、「可能性を考慮」は診断基準を満たしていない。
77	下垂体前葉機能低下症	臨床調査個人票	記載方法	①汎下垂体機能低下症の患者が複数の枝番で申請しようとする場合、1つの臨床調査個人票の中で複数の枝番について記載すればよいのか。あるいは、1つの臨床調査個人票で審査できるのは1つの枝番だけとするのか(1つの臨床調査個人票に複数の枝番についての情報が記載された場合、DBシステムによる医学的審査(一次審査)は可能か)。	1つの臨個票の中で複数の枝番について記載をお願いします。(DBシステムによる医学的審査は、可能ではありますが、少し変則的になります。)
78	下垂体前葉機能低下症	臨床調査個人票	様式	様式が6種類に細分化されたが、複数該当している場合は、該当する様式すべて提出する必要があるか。	同一告示病名内の複数疾病に罹患していても、認定事務においては、臨個票はいずれかの1つのみの提出でよい。どれを選択するかは医師の判断によることと考える。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
78	下垂体前葉機能低下症	臨床調査個人票	様式	旧臨個票の新規・更新の「臨床所見」の「6バソプレシン」が選択されている場合、対応する臨床調査個人票はどれか。	ADHのみは分泌低下症も含めて、72下垂体性ADH分泌異常症に含まれており、ADHのみの単独低下症であれば、72-1下垂体性ADH分泌異常症（中枢性尿崩症）が該当する。
78(A)	下垂体前葉機能低下症（ゴナドトロピン分泌低下症）	診断基準	(1)主症候	診断のカテゴリー「2. Kallmann症候群の基準を満たすもの（注2）。」とあるが、Kallmann症候群の基準とは何か。	Kallmann症候群は、ゴナドトロピン分泌低下症に無嗅症を伴う疾患のことである。ここでいうゴナドトロピン分泌低下症はDefinite1の「1の(1)の1項目以上を満たし、1の(2)の全てを満たし、3の除外規定を満たすもの。」に該当する必要がある。
78(D2)	下垂体前葉機能低下症（成人GH分泌不全症）	診断基準	注意事項	指定難病は、原則、術後発症は対象外だと思われるが、当該疾病の診断基準の注意事項(注2)には、「頭蓋内の器質的障害や手術及び照射治療歴」とあるため、術後発症を対象としてよいか。	術後に機能異常がある場合であっても、術前から機能異常を認めている必要があるため、下垂体の手術前から機能障害を認める場合は対象とする。術前からの機能低下の有無に関して不明の場合は審査会で判断いただく。
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	診断基準	診断のカテゴリー	診断基準には、「Probable: ①空腹時定常状態の総コレステロール値が450mg/dL (LDL コレステロール値が370mg/dL) 以上、あるいは②小児期より皮膚黄色腫が存在するなど重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、③薬剤治療に抵抗するもの。」とあるが、上記のとおり①、②、③とした場合、認定の対象となるのは ・「①かつ③」または「②かつ③」 ・「①」または「②かつ③」 のいずれの理解が正しいか。	「①」または「②かつ③」となる。
81(1)	先天性副腎皮質酵素欠損症（1. 先天性リポイド過形成症）	診断基準	診断基準	(注1)、(注2)にあるような「非典型例」は対象となるのか。その場合、副腎皮質の腫大を認めない症例では、遺伝子診断は必須となるのか。	<確定診断>の欄の説明にあるとおり、「非典型例」では臨床症状、各種検査所見を総合して診断を確定する。副腎の腫大を認めない場合は、必要であれば遺伝子診断を参考に診断いただくこととなるが、個別に疑義のある事例については、医師が記載した検査所見等を尊重しつつ、指定難病審査会において、医学的な知見に基づいて審査いただくようお願いしたい。
81(2)	先天性副腎皮質酵素欠損症（2. 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素(3β-HSD)欠損症）	臨床調査個人票	診断のカテゴリー	「3つの臨床症状がすべて揃ってはいないが、副腎不全をきたしているため、先に治療を開始し症状が落ち着いてから実施した各種検査結果を総合して診断が確定できた症例」は対象となるのか。	お見込みの通り。臨床調査個人票の「診断のカテゴリー」に記載がないため、「1.該当」を選択し、自由記載欄に記入いただくこととする。修正については、今後の対応とさせていただきます。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
83	アジソン病	診断基準	診断基準	部分型アジソン病の診断時における、ACTH値高値の評価の必要性について、1)必要である場合は現行の診断基準に記載がない理由、今後変更・追加される予定があるのか。	現行の血漿ACTH測定方法の限界を考慮して、血漿ACTH高値は必ずしも必須としていない。
84	サルコイドーシス	診断基準	重症度分類	「2. 治療の必要性の有無(全身ステロイド治療、全身免疫抑制剤治療)」の項目にある「治療予定」について、具体的な判断基準はあるか。	診断基準上は、具体的な治療予定時期まで指定していない。基本的には、直近の治療予定の有無により判断いただくべきと考えるが、臨床調査個人票の「現在の治療状況(今後6か月の予定の治療も含む)」の情報等も参考に、その治療予定が医学的に妥当なものを含め、個別にご判断いただきたい。
84	サルコイドーシス	診断基準	重症度分類	「2. 治療の必要性の有無(全身ステロイド薬、免疫抑制薬)」について、点眼薬によるステロイド治療の場合は、治療ありに該当するか。	原則点眼は全身ステロイドには対応しないと考える。なお、個別に疑義がある場合は、審査会に諮るなど、個別にご判断いただきたい。
84	サルコイドーシス	診断基準	重症度分類	後部テノン嚢下注射は、重症度分類における全身ステロイド薬投与に含まれるか。	現行の診断基準には記載がないため、後部テノン嚢下注射はステロイド薬の全身投与には含まれない。
85	特発性間質性肺炎	診断基準	診断基準	診断基準には「主要症状及び理学所見として、以下の2項目以上を満たす場合に陽性とする」と記載があるが、臨床調査個人票の主要所見では、「以下の1を含む2項目以上を満たす」と記載がある。陽性と判断する場合、捻髪音がなければ、陽性と判断できないという理解でよいか。	診断基準の「主要症状及び理学所見として、以下の2項目以上を満たす場合に陽性とする」が正しい記載。臨床調査個人票のミスであり、次回アップデート時に修正する予定。
85	特発性間質性肺炎	診断基準	1. 主要項目 (3)鑑別診断	診断基準中の(3)鑑別診断は認定において必須事項か。	原則、鑑別診断はしていただく必要がある。医学的診断のプロセスにおいて鑑別診断は行われるべきことであり、診断基準に明記されていない場合でも同様であるとする。一方で、臨床調査個人票上記記載がなく判断できないという場合は、指定医に照会するなどにより個別にご対応いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
86	肺動脈性肺高血圧症	診断基準	診断基準	診断基準には「診断のための検査所見の右心カテーテル検査所見及び肺血流シンチグラム所見を満たすこと」と記載があるが、臨床調査個人票では、「1.右心カテーテル検査所見を満たす」と記載があり、その中に肺血流シンチグラムの項目がある。右心カテーテル検査所見と肺血流シンチグラム所見の両方を満たす必要があり、両方を満たしたときに「1右心カテーテル検査所見を満たす」が該当となるという理解でよいか。	診断基準の「診断のための検査所見の右心カテーテル検査所見及び肺血流シンチグラム所見を満たすこと」が正しい記載。臨床調査個人票のミスであり、次回アップデート時に修正する予定。
86	肺動脈性肺高血圧症	診断基準	(4)臨床分類	(4)臨床分類に「⑦呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症」とあり、一方で(5)除外する疾患に「②呼吸器疾患及び／又は低酸素血症による肺高血圧症」と同じような記載がある。(4)臨床分類の⑦は対象外となるのか。両者の違いは何か。	(4)の⑦は肺動脈性肺高血圧症の一分類であり、対象となる。(5)の②は肺動脈性肺高血圧症ではなく、「肺高血圧症」を除外する記載である。ただし、下段に説明があり、「呼吸器疾患及び／又は低酸素血症のみでは説明できない高度の肺高血圧の場合には、肺動脈性肺高血圧症の合併と診断して良い。」とされている。
86	肺動脈性肺高血圧症	診断基準	重症度分類	重症度分類について、「更新時は、Stage3以上又はNYHAⅡ度以上または肺血管拡張薬を使用している場合を対象とする。」とあるが、Stage3以上でなくても、NYHAⅡ度以上または肺血管拡張薬を使用している場合は、認定ということか。	更新時は、「Stage3以上又はNYHAⅡ度以上または肺血管拡張薬を使用している場合を対象とする」としているため、Stage3が満たされなくても、NYHAⅡ度以上または肺血管拡張薬を使用していることで重症度を満たすことになる。
86	肺動脈性肺高血圧症	診断基準	(1)検査所見	②肺血流シンチグラムにて区域性血流欠損なし(特発性又は遺伝性肺動脈性肺高血圧症では正常又は斑状の血流欠損像を呈する。)。に関して、肺血流シンチ所見をDual-energy CTIによる評価で代用可能か否か。	Dual Energy ImagingによるCTでは、シンチグラフィとおおむね同様の血流イメージを得ることが可能。そのため、「86肺動脈性肺高血圧症」の診断において、肺血流シンチグラムの代わりにDual Energy Imaging CTを使用し、判断しても診断上差し支えない。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	診断基準	(1)検査所見	①右心カテーテル検査について、可動性血栓があるため検査不可の状態である患者であっても、検査が必要か。	特定の疾病に対する医療費助成である以上、原則として、疾病の診断等に必要検査は実施していただく必要がある。ただし、患者の病状等を考慮して必要な検査が実施できない場合は、その他の所見等により、審査会において支給認定をすることが妥当だと判断したのであれば、審査会の判断は尊重する。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	診断基準	(1)検査所見	②肺換気・血流シンチグラム所見において、「～6ヶ月以上不変あるいは不変と推測できる。推測の場合には、6ヶ月後に不変の確認が必要である。」とあるが、推測できれば、認定してよいか。推測の場合には、検査日から6ヶ月後の不変の確認後でないと認定できないか。	6ヶ月以上不変と推測できるのであれば、認定することは可能である。推測で認定した場合には、6ヶ月後に不変の確認が必要となる。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	診断基準	(5)認定基準 ②更新時	① 1)手術例ならびにBPA(PTPA)施行例では、認定基準b)、c)の検査所見は「術後」所見で判断する、と解釈してよいか。 ② 2)非手術例では「...肺血管拡張療法などの治療により、肺高血圧症の程度は新規申請時よりは軽減又は正常値に なっている、治療継続が必要な場合。」と記述された後、a)～c)の基準が示されているが、仮に治療継続の必要性があっても a)、b)の検査所見を満たしていない場合には、認定基準を満たさない、と判断してよいか。	①お見込みのとおり ②お見込みのとおり 更新時の認定基準が手術例と非手術例に分かれており、これを満たさない場合には対象とならない。ただし、他の臨床所見などから認定基準を満たすことが妥当だと審査会で判断されたのであれば、その判断は尊重する。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	診断基準	(5)認定基準 ②更新時	更新時において、手術例及びBPA(PTPA)施行例とそれ以外の例に大別する際、下記のどちらで判断すべきか。 ① 前回更新から今回更新までのおよそ1年以内に施術・施行あり ② 過去に1回でも施術・施行歴あり	② 「過去に1回でも施術・施行歴あり」 でご判断いただく。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	診断基準	(5)認定基準 ②更新時	①手術例とは、臨床調査個人票中の「治療その他」欄の「下大静脈フィルター挿入、バルーンによる肺動脈形成術、肺動脈血栓内膜摘除術、肺移植」のいずれか一つで該当すると考えてよいか。 ②BPA(PTPA)施行例とは、臨床調査個人票中の「バルーンによる肺動脈形成術」のことを指していると考えてよいか。	①この場合の手術例とは、肺動脈血栓内膜摘除術が該当する。 ②お見込みのとおり。BPA(PTPA)とは「バルーンによる肺動脈形成術」のことを指す。
89	リンパ脈管筋腫症	診断基準	重症度分類	重症度分類に「重症度Ⅰ～Ⅳとし、1つ以上の項目を満たす最も高い重症度を採用する」とあるが、呼吸機能障害については、PaO ₂ とFEV ₁ の値をセットで1項目として判断するのか、個別に1項目として判断するのか。	「089リンパ脈管筋腫症」の重症度分類の項目のうち、呼吸機能障害については、「PaO ₂ またはFEV ₁ 」であり、個別に1項目として判断いただく。
90	網膜色素変性症	診断基準	重症度分類	「注2:視野狭窄ありは、ゴールドマン指標で20度以内とする」とあるが、ハンフリーという検査方法でもよいか。	審査会の判断で、ハンフリー視野計(静的量的視野検査)でも「ゴールドマンの20度以内に概ね相当する」と判断できれば診断してよい。
92	特発性門脈圧亢進症	診断基準	診断基準	診断基準には「病期により病態が異なることから、以下により総合的に判断する。Definiteは肝臓の病理組織学的所見に裏付けされていること」と記載あり。この場合、対象はDefiniteだけと考えてよいか。	原則的にはDefinite(確定診断)が対象となるが、肝生検が行えない場合等は、診断基準に記載の所見を総合的にご判断いただく。個別に疑義のある事例については、医師が記載した検査所見等を尊重しつつ、指定難病審査会において、医学的な知見に基づいて審査いただくようお願いする。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
92	特発性門脈圧亢進症	診断基準	重症度分類	重症度分類に用いる因子には「食道・胃・異所性静脈瘤」、「門脈圧亢進所見」、「身体活動制限」、「消化管出血」、「肝不全」の5つが設定されているが、このうち「消化管出血」、「肝不全」については、重症度Ⅴ度と判定するための因子であると考えられるが、この2つを除く残りの3因子について、いずれか1つでも重症度Ⅲ度以上に該当する因子があれば、重症度Ⅲ度以上の判定となるのか。	いずれかが重症度Ⅲ度以上であれば、重症度Ⅲ度と判断する。
93	原発性胆汁性胆管炎	診断基準	(6)診断	進行した原発性胆汁性胆管炎では、明らかなCNSDCは認めないが胆管消失を認めPBCに矛盾しない組織像を示す場合があるが、「AMAが陰性で、組織学的にはCNSDCを認めないが、PBCに矛盾しない組織像を示すもの」は対象とならないのか。	診断基準に記載のとおり、CNSDCを認めるか、AMAが陽性であることが必要となるため、ご提示の事例は対象とならない。
93	原発性胆汁性胆管炎	診断基準	(6)診断	血液所見で慢性の胆汁うっ滞所見のALPとγ-GTPは、どちらも満たさなければならぬか。どちらか一方の数値が満たしていればよいのか。	「自覚症状、血液・生化学検査所見、合併症を総合的に判断してPBCとして矛盾しないもの」としており、慢性の胆汁うっ滞はあくまで例示となっている。総合的に矛盾しないと判断されれば、必ずしも両者を満たす必要はない。
94	原発性硬化性胆管炎	診断基準	診断基準	生体肝移植施行後は、制度の対象となるのか。	移植前でも後でも、原則、診断基準、重症度分類を満たしているかどうかをご判断いただく。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直近6ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することと定められているため、当該事例にあたっては、移植後の状態で重症度分類を満たしているかどうかをご判断いただきたい。 なお、移植術後は原疾患にもよるが、一般的には「治癒」または「軽快」、「指定難病」の診断基準または重症度分類を満たさなくなり、支給認定の対象とならない事が多いと考える。
95	自己免疫性肝炎	臨床調査個人票	B.検査所見	肝腎マイクロゾーム抗体(LKM)について、臨床調査個人票では「免疫蛍光法」となっているが、EIA法は認められないか。	酵素抗体免疫法を用いての判断も可である。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
96	クローン病	診断基準	(2)副所見	(2)副所見「a. 消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ」とあるが、「広範囲」とは以下の(1)～(3)のうち、いずれを指すか。 ①病変の分布が解剖学的に一つの臓器の一部であるが限局してはならず、広範囲に認める場合 例えば「病変は下行結腸のみであるが限局してはならず、下行結腸の広範囲に認める場合」、「病変は口腔内のみであるが口腔内の広範囲に認められる場合」など ②病変の分布が解剖学的に一つの臓器の大部分に渡る場合 例えば「病変が横行結腸と下行結腸に存在する場合」など ③病変の分布が解剖学的に複数の臓器に渡る場合 例えば「病変が小腸と大腸に存在する場合」など	③ 病変の分布が解剖学的に複数の臓器に渡る場合を指す。
96	クローン病	診断基準	診断のカテゴリー	診断のカテゴリーの「確診例[1]」と「疑診例[3]」では、鑑別が必要であると注6および注7で書かれており、「疑診例[2]」では一部の疾患と鑑別できなくても基準を満たすと書かれているが、それ以外の例では基準を満たすための鑑別は不要ということでしょうか。	お見込みのとおり。
96	クローン病	診断基準	重症度分類	IOIBDスコア「(2)1日6回以上の下痢あるいは粘血便」にある粘血便とは「1日6回以上の粘血便」という理解でしょうか。	(2)「1日6回以上の下痢」または「回数は関係なく粘血便がある」という意味である。
96	クローン病	診断基準	重症度分類	IOIBDスコア「(5)その他合併症(ぶどう膜炎、虹彩炎、口内炎、関節炎、皮膚症状(結節性紅斑、壊疽性膿皮症)、深部静脈血栓症等)」に、「腸管合併症」は含まれるか。	(5)その他合併症には、「腸管合併症」は含まれない。
96	クローン病	臨床調査個人票	B.検査所見	診断基準の(2)副所見「a. 消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ」は、臨床調査個人票の「X線造影検査」「内視鏡検査」の「3.アフタ・小潰瘍」と解釈してよいでしょうか。	臨床調査個人票の「病変」の「3.アフタ・小潰瘍」は検査所見の一つというだけで、必ずしも診断基準の(2)副所見a.に対応するものではない。臨床票上、項目で確認できる部分はなく、指定医がその所見を認めたものとして記載されていると判断する。
96	クローン病	臨床調査個人票	B.検査所見	(2)副所見「a. 消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ」は<注3>に「3か月以上の恒在する必要がある」と記載されているが、臨床調査個人票のどの欄から判断すればよいでしょうか。	臨床調査個人票上、項目で確認できる部分はなく、指定医がその所見を認めたものとして記載されていると判断する。疑義が生じた場合は、適宜主治医からの追加情報を求める、審査会に諮るなど、個別にご対応いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
96	クローン病	診断基準	重症度分類	「診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A」について、潰瘍性大腸炎でストマ造設をされている取扱いとして、「排便回数は無いものとして重症度分類を判断いただきたい」とあるが、クローン病も同様の取扱いでよいか。	クローン病も潰瘍性大腸炎と同様に取り扱っていただく。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	重症度分類	「中等症：上記の軽症、重症の中間にあたるもの（以下の①～⑥のいずれかを満たし、重症の基準を満たさないもの） ①排便回数5回/日以上、②顕血便(++)～(+++)、③発熱37.5℃以上、④頻脈90/分以上、⑤貧血Hb10.0g/dL以下、⑥赤沈30mm/h以上またはCRP3.0mg/dL以上」の記載と分類表の内容が一致していない項目があるが、どちらを優先させたら良いか。(例えば、CPR2.0mg/dLの場合は、どのように判断すればよいのか(中等症でも軽症でもないのか)。)	潰瘍性大腸炎の重症度分類はこれまでと変更されているわけではないため、子宮認定範囲の判定は分類表を優先する。 今回追記された内容に不備があるため、今後修正を検討している。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	b.①内視鏡検査	「b.①内視鏡検査」の項目の「b) i) を満たす」ためには、i) に列挙されている5項目の状態を全て該当しなければならないか。	全て該当でなくてもb) i) を満たすと判断する。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	b.②注腸X線検査	「b.②注腸X線検査」の項目を満たすためには、記載されている全ての項目に該当しなければならないか。	診断においては、必ずしも全てを満たす必要はない。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	C.生検組織学的検査	c)生検組織学的検査の項目に「びまん性炎症性細胞浸潤」とあるが、ここでいう「炎症性細胞」とは「好中球」を指すのか。	組織学的検査を行う病理医にご判断いただくものと考える。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	C.生検組織学的検査	c)生検組織学的検査の項目に「萎縮」とあるが、どのような状態を指すか。	組織学的検査を行う病理医にご判断いただくものと考える。
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	重症度分類	「⑥赤沈」について、正常の値をお示しいただきたい。	「正常」の値については、施設毎に検査の基準値が異なる場合があるため、一率に定義できないといった理由により、基準値を設けていない。医師が、重症ではないが軽症(正常)とも見なさない判断したものが、中等症に該当する。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
97	潰瘍性大腸炎	診断基準	重症度分類	大腸を全摘出した方については、「①排便回数及び弁の性状」について、どの様に判断すればよいか。	大腸全摘術後の患者であっても、臨床的重症度による分類を用いてご判断いただく。なお、ストマ造設をされている方の場合には排便回数の項目は無いものとして、重症度分類を判断いただきたい。
98	好酸球性消化管疾患	診断基準	3. 好酸球性胃腸炎の診断指針	「2. 胃、小腸、大腸の生検で粘膜内に好酸球主体の炎症細胞浸潤が存在している。」という部分は、十二指腸に存在している場合は非該当か。	十二指腸の生検結果、この所見が見られる場合でも差し支えない。
98	好酸球性消化管疾患	診断基準	重症度分類	「EGE、EoE、好酸球性胃腸炎、好酸球性食道炎(2～19歳対象)」内に「重症度 抗炎症薬の使用の程度により、ステップアップさせる。」との記載があるが、 ①「抗炎症薬の使用の程度」とは、「EGE、EoEの2～19歳における症状スコア採点表」に記載のある「副作用が懸念される抗炎症薬治療」の有無での判断、という解釈でよいか。 ②「ステップアップ」とは、軽症→中等症、中等症→重症にできる、という解釈で間違いないか。	①、②ともにお見込みのとおり。
98	好酸球性消化管疾患	診断基準	重症度分類	「EGE、EoE、好酸球性胃腸炎、好酸球性食道炎(2～19歳対象)」の重症度判定時期について、当該疾病の重症度分類の記載では「一年間で最も重症時」、症状スコア採点表では「直前の1か月間で判定」、重症度分類の本来の判断時期は「直近6か月間で最も悪い状態」とあるが、いずれの期間を用いて判断すべきか。	本疾患の重症度分類の記載に従って、一年間で最も重症であった時期で判断いただく。
105	チャージ症候群	診断基準	重症度分類	「※下記の基準(A)、基準(I)又は基準(U)のいずれかを満たす場合」について、①②のどちらが該当するか。 ① 基準(A)又は 基準(I)又は 基準(U)のいずれかを満たす場合 ② 基準(A)を満たし、かつ 基準(I)又は 基準(U)のいずれかを満たす場合	①となる。(A)(I)(U)の3つのうちどれか1つ満たせば該当と考える。
107	若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性関節炎)	診断基準	B.検査所見	診断に必須であるHLA-B27の検査が保険収載されていないとの問い合わせがあったが、どのように対応すべきか。	医師、医療機関より、若年性特発性関節炎に関するHLA-B27の検査について質問があった場合は、日本小児リウマチ学会事務局の窓口(tsato@shoni-ji.com)をご紹介いただきたい。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
113	筋ジストロフィー	診断基準	診断のカテゴリ	平成28年度までの診断基準では、「疑い例(Probable) 4.Aの1、およびBの2とCのいずれか、Fを満たす。」という記載だったが、平成29年度のものでは、「疑い例(Probable) 4. Aの1とBの2及びCの1、2のいずれかとFを満たす。」となっている。これは診断基準が変わったという認識でよいか。	過去、現在の診断基準ともに、「Aの1+Bの2+Cの1またはCの2のいずれか+F」の4項目をすべて満たす場合に、診断基準を満たすことを示す。
113	筋ジストロフィー	診断基準	B.家族歴(遺伝学的情報)	「1. 同一家系内に遺伝学的又は免疫学的検索で診断の確定した類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない。」の「遺伝学的検索」とは、遺伝子検査を意味しているのか。何か他の検査等でもよいのか。 ※ 診断基準E責任遺伝子の変異、蛋白の発現異常の確認では、「1. 遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異 遺伝子座の確認(遺伝子座のみ確定している疾患)も含む。」と記載がある。	B家族歴(遺伝学的情報)の1に関して、「遺伝学的検索」とは診断基準E責任遺伝子の変異の確認を行う遺伝子検査を意味している。
119	アイザックス症候群	診断基準	診断のカテゴリ	「Probable:Aのうち1に加えてその他2項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したものの「その他2項目以上」という記載は、①「Aの2、3、4」のうちから2項目、②「A2~4とB1~5」のうちから2項目、のどちらに当たるか。	①のとおりとなる。
120	遺伝性ジストニア	診断基準	診断のカテゴリ	遺伝子検査でこれまで既知の遺伝子異常がなく「診断のカテゴリ」の「その他」において「所見:家族性の斜頸」とした申請が上がった。診断基準によれば、「DYTあるいはNB1Aシリーズの中のいずれかの病型が確定されたものを対象とする」と記載されており、今回の申請は認定できないと考えるがどうか。	お見込みのとおり、「家族性の斜頸」だけでは「確定」できず、認定できないものと考えられる。
126	ペリー症候群	診断基準	診断基準	「原因不明の体重減少」はどのくらいの体重減少を言うのか。	診断基準の参考論文では、 $1.2 \pm 1.3 \text{kg/month}$ と記載されており、大まかに言って1年で10kg程度の体重減少としてよい。
127	前頭側頭葉変性症	診断基準	診断基準	前頭側頭葉変性症の診断基準では、行動障害型と意味性認知症を対象とするとの記載があるが、「進行性非流暢性失語症」は助成対象外と考えてよいか。また、原発性進行性失語症は大脳皮質基底核変性症と前頭側頭葉変性症のどちらに分類されるか。	「進行性非流暢性失語」は前頭側頭葉変性症の診断基準に含まれない。また、「原発性進行性失語症」と前頭側頭葉変性症、大脳皮質基底核変性症はそもそも疾患概念が違うので、1対1対応にはならない。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
127	前頭側頭葉変性症	診断基準	診断基準	診断基準では「70歳以上で発症する例はまれ」とあり、「発症年齢65歳以下を対象とする。」としているが、66歳以上の発症について審査会の判断で対象としてよいか。	高齢発症の場合は他疾患の混入が避けられない可能性があり、「発症年齢65歳以下を対象とする。」ことが妥当である。
133	メビウス症候群	診断基準	診断基準	「先天性・非進行性」というのは先天性かつ非進行性ということか。先天性または非進行性ということか。	先天性かつ非進行性という意味。
142	ミオクロニー欠神てんかん	診断基準	診断のカテゴリー	「A. 症状から本疾病を疑い、B3発作時の脳波所見、及びCの鑑別を行い確定する。」となっているが、以下の2点について問う。 ①「A. 症状」の「知的障害を伴う」ことは必須事項か。 ②「B. 検査所見」の「3.生理学的所見」について、「発作間欠期脳波」所見だけでは不十分か。	「知的障害を伴う」ことは必須事項ではないが、「発作時脳波」は必須事項である。
144	レノックス・ガストー症候群	診断基準	診断基準	遺伝子検査は診断の一助にならないのか。	現時点では、診断に有用と考えられる遺伝学的検査は存在しない。
147	早期ミオクロニー脳症	診断基準	重症度分類	「G40てんかん」の障害等級と、能力障害評価の2つの表があるが、どちらかの表に該当していればよいのか。	障害等判定区分と能力障害評価を関連づけて、以下記載のように判断していただく。 ①「G40てんかん」の障害等級が1級程度の場合 →能力障害評価が1～5いずれかに該当していれば重症度を満たす ②「G40てんかん」の障害等級が2級程度の場合 →能力障害評価が3～5いずれかに該当していれば重症度を満たす ③「G40てんかん」の障害等級が3級程度の場合 →能力障害評価が4～5いずれかに該当していれば重症度を満たす

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
157	スタージ・ウェーバー症候群	診断基準(臨床調査個人票)	診断の категория	臨床調査個人票の診断の категорияで、Definite1「出生時より～B1を認める」とありますが、B1を認める定義は「MRI、CT、SEPECT、FDG-PETの4つ全ての検査項目の所見が認められる」という考え方でよいか。	診断の категорияについては、以下のとおり御判断いただく。 ①出生時よりA4ポートワイン斑(毛細血管奇形)を認める ②2歳までにA5線内障を認める ③診断時までにはB1画像検査所見(MRI,CT,SPECT,FDG-PETのうちいずれか1つ以上)を満たす 上記3点全て該当した場合、確定診断される(Definite) 上記3点全てがそろわない場合は、上記3点のうちいずれか1つ以上に該当し、かつ遺伝子変異を有する場合、確定診断される(Definite)
157	スタージ・ウェーバー症候群	診断基準	重症度分類	重症度分類について以下のとおりの考え方で正しいか。 ①「G40てんかん」の障害等級が1級程度の場合 →能力障害評価が1～5いずれかに該当していれば重症度を満たす ②「G40てんかん」の障害等級が2級程度の場合 →能力障害評価が3～5いずれかに該当していれば重症度を満たす ③「G40てんかん」の障害等級が3級程度の場合 →能力障害評価が4～5いずれかに該当していれば重症度を満たす	お見込みのとおり。
157	スタージウェーバー症候群	診断基準	診断基準	前基準でてんかんと母斑と遺伝子異常のみで助成を受けていた方は新しい診断基準だと助成から外れるか。	新基準では対象外になる。 背景としましては、GNAQ遺伝子変異は血液では検出できず、皮膚病変もしくは脳病変の生検でしか確認できないため本疾患における遺伝子診断は今のところは実用的ではないため。 てんかんとポートワイン斑と遺伝子異常のみで助成を受けていた方は極めて少数な上、これらの患者さんは重症度の認定基準に達しないと考えらるため、影響は少ないと思われる。
158	結節性硬化症	診断基準	重症度分類	「重症度分類を用いていずれかの1項目についてグレード3、または2項目についてグレード2以上を対象とする」とあるが、後者の「2項目」は「症状」のことなのか、単純に「項目」のみで考えてよいのか。	「神経症状」や「皮膚症状」などの症状毎ではなく、単純に各項目により判断して差し支えない。
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	診断基準	B.検査所見	「2.疫学的診断項目」において、IgGの検出はされず、IgAのみ検出された場合は、診断基準に該当しないと判断してよいか。	あくまでもIgGが検出され、IgGにより水疱が誘導される類天疱瘡群が対象となる。なお、IgAのみ検出された場合は、線状IgA皮膚症という異なる疾患になり、指定難病対象外となる。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
163	特発性後天性全身性無汗症	診断基準	対象	<p>診断基準の概要では、「特発性後天性全身性無汗症は、特発性分節型無汗症とidiopathic pure sudomotor failure(IPSF)などに分類されている」と記載があるが、特発性分節型無汗症の考え方として</p> <p>①特発性後天性全身性無汗症の1つとして、診断基準を満たせば支給認定可</p> <p>②特発性後天性全身性無汗症とは別の疾患で、支給認定不可</p> <p>①と②どちらで整理すれば良いか。</p>	<p>基本的に特発性分節性無汗症は特発性全身性無汗症と異なる。全身の無汗が発症することはなく全身の75%が無汗であるという重症度は満たさない。診断基準についてもAの「非随節性の広範な」で除外でき、重症度も満たさないということが分かる。</p> <p>そのため、当該事例は②に該当する。</p>
163	特発性後天性全身性無汗症	診断基準	重症度分類	<p>診断基準に記載の重症度分類には「更新時には・・・」とされているが、新規でも同様の基準でいいのか。</p>	<p>お見込みの通り、新規も同様の基準を用いる。</p>
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準	診断基準	<p>シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群を除外するようだが、現在、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群の患者さんは一体どうなってしまうのか。</p> <p>シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群は、マルファン症候群とは遺伝子の変異の箇所が違う(SKI遺伝子の変異)が、病態はほとんど同じであり、マルファン症候群は難病指定されているのに、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群が難病指定されないのは、不公平だと思う。</p>	<p>ご指摘の診断基準案については、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において研究班から提供された最新の医学的知見を踏まえアップデートするもので、対象範囲を変えるものではありません。</p>
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準	診断基準	<p>167 MFS/LDS 概要 3-2. LDS症状について、腸炎・胃腸不調、食物環境アレルギー、喘息、アトピー、湿疹の発症傾向についても追加ご記入頂きたい。</p> <p>上記症状の発症率では、マルファンや一般より、LDSが有意に高いことが、米国の知見で知られている。</p> <p>今後、血管や顔貌や骨格などの外見特徴が顕著でない症例を、解離発症前に、LDS診断へつなげるためには、消化器内科、アレルギー科、皮膚科、呼吸器科の医師にも、LDS症状の傾向を、知って頂きたい、また、患者側も根気強く治療に臨めると思う。□</p>	<p>ご指摘の疾病の診断基準については、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。</p> <p>指定難病の診断基準等については、引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行ってまいります。</p>

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準	診断基準	<p>167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群において、今まで、ロイス・ディーツ症候群などの類縁疾患が、マルファン症候群の類縁疾患として対象となっていたが、今回の改定案では、その他の類縁疾患である家族性大動脈瘤・解離、血管型エーラス・ダンロス症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群が対象から除外されてしまうのではと心配である。</p> <p>血管型エーラス・ダンロス症候群は、エーラースダンロス症候群が特定疾患になっているので、問題ないと思うが、特定疾患ではなくなるとシュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群は、遺伝子異常の箇所が違うだけで、循環器症状などはマルファン症候群とほぼ同じで、遺伝子検査をしなければ、両者の鑑別は困難であるため、臨床症状で、マルファン症候群で難病指定されている患者さんは、除外されないため、遺伝子検査を受けなくなり、本当は、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群なのに、マルファン症候群としてカウントされ、紛れるため、症状の発生頻度などの統計は意味をなさなくなると思う。それらの鑑別を確実にするために、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群などの類縁疾患を類縁疾患として、対象に含み、遺伝子検査を推奨すべきではないか。</p>	<p>ご指摘の診断基準案については、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において研究班から提供された最新の医学的知見を踏まえアップデートするもので、対象範囲を変えるものではありません。遺伝子検査については、実施されるよう診断基準に記載しています。</p>
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準	疾患名	<p>マルファン症候群とロイス・ディーツ症候群をそれぞれ独立した疾患として指定していただきたい。</p>	<p>マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群については同一の告示番号ですが、それぞれ異なる病型として、個別の診断基準が設けられています。</p>
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準	概要	<p>ロイス・ディーツ症候群の推定患者数を再検討していただきたい。ロイス・ディーツ症候群はマルファン症候群のような身体的特徴から判別することができない場合がある。「○要件の判定に必要な事項」の「1 患者数」に、「（推定患者数 約 15,000~20,000 人（このうち 3,000 人~4,000 人はロイス・ディーツ症候群））」と記載されているが、これはマルファン症候群を疑われた患者のうち、最終的にロイス・ディーツ症候群と診断された推定患者数と思われる。実際には身体的特徴がマルファン症候群とは異なる潜在的なロイス・ディーツ症候群の患者も存在すると考える。</p>	<p>告示病名や記載内容等については、引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行ってまいります。</p>

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	診断基準		<p>「167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群」の「要件判定に必要な事項」の「1. 患者数」に、「推定患者数 約15,000~20,000人（このうち3,000人~4,000人はロイス・ディーツ症候群）」とあるが、「LDS推定患者数は未定。但し、MFS中、遺伝子検査でLDSと確定するケースは0%」など、表記を工夫頂きたい。 米国医療情報によると、「MFS疾患率は、世界中で5千人に一人」「LDS疾患率は、未定」とのこと。 森崎隆幸先生に「推定患者数 約15,000~20,000人（このうち3,000人~4,000人はロイス・ディーツ症候群）」について、確認したところ、「MFSと診断された患者に、遺伝子検査をすると、約10人に一人がLDSと判明する」と聞いた。 反対解釈すると、MFSの身体特徴から程遠く、MFSと診断されないタイプのLDS潜在患者数が、3千人に含まれていない。 現行表記では、LDS推定数が矮小化、限定されて解される。</p>	<p>ご指摘の疾病の診断基準については、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 指定難病の診断基準等については、引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行ってまいります。（P）</p>
168	エーラス・ダンロス症候群			<p>古典的エーラスダンロス症候群の診断基準に「ヘルニア」とありますが、どこのヘルニアでもよいということか。軽度の食道裂孔ヘルニアなどの臨床的に重要度の高いことのないヘルニアも含むか。</p>	<p>食道裂孔ヘルニアや腹壁癒痕ヘルニア、鼠径ヘルニア等が想定される。</p>

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
181	クルーゾン症候群	診断基準	診断基準	<p>「本症は症候群ごとに、さらに同じ症候群でも症状が異なることから、以下により総合的に診断する。確定診断は遺伝学的検査による。」となっているが、下記の①②のどちらが正しいか。</p> <p>①遺伝学的検査で確定診断をしないと認定にならない。</p> <p>②以下により総合的に判断するとあるため、病態的にはクルーゾン症候群に合致する場合は、遺伝学的検査をしないでも総合的に診断ということで認定となる。</p>	<p>遺伝子検査は確定診断に必須と考える。従って、ご提示の①のとおりとなる。ただし、遺伝子検査等がやむを得ないなどの理由により実施できない場合等について、他の臨床所見などから支給認定をすることが妥当だと審査会で判断されたのであれば、その判断は尊重する。</p>
182	アペール症候群				
183	ファイファー症候群				
184	アントレー・ビクスラー症候群				
191	ウェルナー症候群	診断基準	診断のカテゴリー	<p>「Definite: 主要徴候の全て、または、3つ以上の主要徴候に加え遺伝子変異を認めるもの。」とあるが、これは「主要徴候の全て」を満たすものは遺伝子変異を認めなくともよい、ということか。</p>	<p>「主要徴候の全て」を満たすものは、必ずしも遺伝子変異を認める必要はない。</p>
207	総動脈幹遺残	診断基準	診断基準	<p>弁逆流については、その程度は問わないということか。</p>	<p>問わない。</p>
216	両大血管右室起始症	診断基準	診断基準	<p>臨床調査個人票作成医師より、「心室中隔欠損のない両大血管右室起始症は稀ではありますが、存在しており、英文で教科書的にも文献的にも記載を認める」という意見があった。</p> <p>このようなケースについては支給認定の対象とすることは可能か。</p>	<p>以前は心室中隔欠損症を伴わない両大血管右室起始症は生存が難しいと思われていたが、研究の発展に伴い、かなり稀ではあるが心室中隔欠損症を伴わない両大血管右室起始症も存在することが明らかとなってきた。</p> <p>今後、診断基準の見直し等検討を行うが、現在の診断項目が、必ずしも全て該当しない場合については、個々の症例に関して審査会において個別にご判断いただきたい。</p>

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	診断基準	診断基準	二次性膜性増殖性糸球体腎炎のリストからdense deposit disease(DDD)、補体異常症が消えているが、今後はそれらについては助成対象になるということか。	お見込みの通り。
224	紫斑病性腎炎	診断基準	確定診断	「腎生検病理組織診断」を満たす場合とは、「1. 光顕所見」「2. 蛍光抗体法または酵素抗体法所見」「3. 電顕所見」の3つを全て満たす場合か。	3つすべて揃う必要はない。
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	診断基準	検査所見	PAPの診断基準の<診断の流れ>に「注2)抗GM-CSF自己抗体が陽性であることを必要とする」とあるが、自己抗体の測定は必須か。	抗GM-CSF自己抗体の測定は自己免疫性PAPの診断に必要なだが、抗体測定されていない場合は特発性PAPとするとあり、抗体測定されていなくとも助成の対象となるケースはある。
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	臨床調査個人票	診断のカテゴリー	診断のカテゴリーに「Bの4.のaまたはbを満たす」とあり、「Bの4.のb」は、「病理組織で以下のような肺胞蛋白症を支持する所見がみられる」とされており、(1)～(6)の所見が記載されているが、この「Bの4.のb」を満たすためには、(1)～(6)の所見のうち、何個以上に該当すればよいか。	(1)～(6)の全てを満たす必要はないが、記入された事項により総合的にご判断いただきたい。
230	肺胞低換気症候群	診断基準	重症度分類	「動脈血液ガス分析」は、「PaCO2」の項目と「PaO2」の項目いずれも3以上を満たす必要があるか。	重症度分類の表をそのまま用いてご判断いただきたい。PaO2とPaCO2いずれも3を満たす必要がある。
232	カーニー複合	診断基準	重症度分類	重症度分類について、主要徴候以外の手術適応者は対象とならないのか	主要徴候以外の手術適応者は対象となりません。
232	カーニー複合	診断基準	重症度分類	重症度分類について、これまでの対象者より範囲が広がるのか。	これまでの重症度分類において対象外だった方が対象となることも想定されます。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	診断基準	診断基準	「ビタミンD 依存性くる病／骨軟化症1B 型（ビタミン D 依存症 1B 型）」「ビタミンD 依存性くる病／骨軟化症3 型（ビタミン D 依存症3 型）」はこれまで対象外だったが、新基準では対象となるのか。	これまで対象外でしたが、新基準では対象になる。ビタミン D 依存症3 型は2018年に報告された新型のビタミン D 依存症で、最近、ようやく日本でも患者さんがいるかどうか議論になってきている状況で、これまで対象外かどうか検討する必要はない考える。新基準に含まれていれば十分であると考え。
252	リジン尿性蛋白不耐症	診断基準	診断基準	尿中アミノ酸分析でリジンの排泄亢進は必須項目でなくなったのか。	必須項目ではなくなった。極度に血中リジン濃度が下がり切ってしまうと、尿中のリジンも増加が認められない場合があるため。新生児などで体内のアミノ酸貯蔵が少ない例でもそのような可能性がある。故に必須項目とはなくなっている。
252	リジン尿性蛋白不耐症	診断基準	診断基準	各種参考値は必ずしもこの数値を下回る、もしくは上回る必要はないか。	参考値は必ずしもこの値を下回る、もしくは上回る必要はない。通常、各医療施設では各々の基準値があると思われるので、基本的にはそれらに準じて評価することが望ましい。付記したデータは参考値として利用するもの。
259	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	診断基準	診断基準	現行の基準でコレステロールエステル比の低下を満たしていない患者は、新基準では対象外となるのか。	新基準では対象外となる。背景として、体外診断用医薬品のLCAT活性測定キット（アナソルブLCATキット）が製造中止となり、臨床検査が受けられなくなっており、LCAT活性が必須項目としては不適という現状があるため。これに替わる診断基準として、コレステロールエステル比の低下が採用された。現行の基準を満たす（DefiniteおよびProbable）患者様ではLCATの欠損の結果として、コレステロールエステル比の低下を来す。そこで、新基準でコレステロールエステル比の低下が必須項目となることで、本患者でありながら対象外となる患者さんはいないと思われる。
263	脳腱黄色腫症	診断基準	診断基準	新基準では対象が広がるのか。	対象は広がる。背景として、疾患の全国調査結果に基づき、診断基準である血清コレストロール濃度の基準値が変更されたこと、新生児～乳児期における症候など新たな症候が診断基準に含まれたこと、単一の乳児でも診断可能になったこと等が挙げられる。そのため、これまでこの病気であるが対象外となっていた患者さんを、対象とすることができた。ただし、極めて特異度が高いため、対象外の患者さんが対象となることはない。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
268	中條・西村症候群	診断基準	診断基準	臨床症状5項目で遺伝子変異を認めない場合、現行の基準では対象となるが、新基準では対象外となるのか。	従来の「8項目中5項目以上陽性」から「10項目中6項目以上陽性」と変更したので、臨床症状5項目で遺伝子変異を認めない場合、一律に新基準で対象内／外になるのではなく、新たに増えた2項目（小球性貧血と高ガンマグロブリン血症）のうちどちらかが陽性になれば新基準でも対象内、いずれも陰性であれば新基準では対象外となる。 改定理由は、諸外国からの症例報告と照合して、感度・特異度をよりあげるため。
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	診断基準	診断のカテゴリ	「PSTPIP1遺伝子解析を施行し、疾患関連変異を有する症例」を当該疾病と診断すると記載があるが、この遺伝子解析は保険適応であるか、また、これを実施できる機関を知りたい。	当該疾病における遺伝子解析は、保険適用が認められている。詳細については、厚生労働省保険局または各厚生局にお問い合わせいただきたい。 また、遺伝子解析を実施している医療機関については、医療関係者の方が以下のリンク先（自己炎症性疾患サイトHP）にアクセスし、ホームページの左側にある大項目「相談体制」小項目「連絡先」からお問い合わせいただきたい。
270	慢性再発性多発性骨髄炎	診断基準	対象	難病情報センターのホームページの「病気の解説」では、「慢性再発性多発性骨髄炎とSAPHO症候群とは同一あるいは類似疾患と考えられている」と記載があるが、SAPHO症候群と診断された患者を慢性再発性多発性骨髄炎として認定することはあるか。	同一の疾患ではないが病態は一部重複し、骨髄炎があり慢性再発性多発性骨髄炎の診断基準を満たせば、対象と判断される。
273	肋骨異常を伴う先天性側湾症	診断基準	診断基準	診断基準には10歳以下での基準しかないが、10歳を超えて申請する場合、どのように取り扱えばよいか。	診断基準には、いつの検査所見を用いてもかまわないこととなっており、10歳以前の検査所見があればその検査所見を用いて診断していただきたい。 10歳を超えた時点の検査所見しかない場合には、10歳以下の診断基準を用いて診断していただく。 (この際にもできるだけ若年時点での検査所見を使用していただく。)
275	タナトフォリック骨異形成症	診断基準	重症度分類	「診断基準を満たすもの全てが対象」となっているが、更新申請の際の審査をするとき、再度診断基準を審査するのか。それとも、診断基準はいつの時点のものを用いても差し支えないとの考え方から、審査不要となるのか。	「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、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。」としているため、本疾病に関しては、前述の規定に従っての診断基準の審査が必要となる。
276	軟骨無形成症	診断基準	重症度分類	「脊柱管狭窄症を認め、mRSの評価スケールを用いて、3以上を対象とする」とされているが、臨床調査個人票では「脊柱管狭窄症」に該当し、mRS、呼吸の評価スケールを用いて、いずれかが3以上となっている。呼吸の評価スケールを用いて、重症度の審査を行って差し支えないか。	差し支えない。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
277	リンパ管腫症/ゴーム病	診断基準	特記事項	主要所見を満たさない場合も、特記事項の「リンパ管奇形が明らかに多発もしくは浸潤拡大傾向を示す場合」には診断基準を満たしていることになるのか。	原則、診断基準を満たす必要がある。特記事項のみでは診断できない。
283	後天性赤芽球癆	診断基準	診断基準	概要の原因欄に、「後天性慢性赤芽球癆は病因を特定できない特発性と、基礎疾患を有する続発性に分類される。」と記載があるが、診断基準には、「特発性後天性赤芽球癆の診断基準」とある。基礎疾患を有する続発性は、指定難病としての後天性赤芽球癆の対象外と考えてよいか。後天性赤芽球癆のなかで対象が特発性のみならば、疾病名も「特発性後天性赤芽球癆」にすべきではないか。	診断基準の「4」1)～3)によって赤芽球癆と診断し、病歴と身体所見・検査所見によって先天性赤芽球癆及び続発性赤芽球癆を除外する。」と記載のとおり。「特発性後天性赤芽球癆」としなかったのは、記載ミスではない。
283	後天性赤芽球癆	診断基準	重症度分類	「Stage 3以上を対象とする」とされており、薬物療法を行っていることが必須となっているが、薬物療法を行っていない場合はHb値に関わらず、対象外となると考えてよいか。	お見込みのとおり。例えば、Hb7g/dL未満であっても薬物治療の必要がないと判断されているケースであればStage2とご判断いただく。ただし、現状や今後の治療方針、治療を行っていない理由等も考慮のうえ判断していただきたい。
285	ファンconi貧血			新基準ではFANCR は両アレルで証明されなくてもよいのか。	FANCRの診断には分子生物学的に十分な検討が必要である。片アレルの変異 (heterozygous mutation) が野生型アレルの機能を抑制するので (dominant negative mechanism) 、片アレルの変異のみでファンconi貧血の発症に十分であり、両アレル (homozygous mutation) では致死となると考えられ、FANCRの病的変異が両アレルで証明された症例は過去一例も存在しない。すべてのFANCR症例は変異を両親から受け継いでおらず、de novo mutationによるとされている。
290	非特異性多発性小腸潰瘍症			遺伝子変異をみとめず、現行の診断基準で、Bの1)、2)、Cのいずれか1つしか満たしていない患者は、新基準では対象外となるのか。	新基準では対象外となるが、現行の基準で対象となっていた患者は新基準でも該当すると想定されている。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
292	総排泄腔外反症	診断基準(臨床調査個人票)	診断基準	臨床調査個人票のP2に「A主要所見」として1～7の項目があるが、診断基準を満たすためには、1～5、7及び女性なら6-1、男性であれば6-2の全てを満たす必要があるのか。それともどれか1つでも満たしていればよいのか。	臨床調査個人票のA主要所見の全てを満たす必要はない。該当する項目から総合的に主治医に判断していただき、最終的には個々の症例ごとに審査会でご判断いただきたい。
296	胆道閉鎖症	診断基準	重症度分類	当該疾病で肝移植を行い、免疫抑制療法が必要な場合は、移植後は事実上治癒したということになり、重症度分類基準からも外れるという理解でよいのか。	移植前でも後でも、原則、診断基準、重症度分類を満たしているかどうかをご判断いただく。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直近6ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することと定められているため、当該事例にあたっては、移植後の状態で重症度分類を満たしているかどうかをご判断いただきたい。 なお、移植術後は原疾患にもよるが、一般的には「治癒」または「軽快」し、「指定難病」の診断基準または重症度分類を満たさなくなり、支給認定の対象とならない事が多いと考える。
296	胆道閉鎖症	診断基準	重症度分類	重症度判定項目「3. 門脈圧亢進症」の判断の仕方を問う。 例えば、重症度判定項目「門脈圧亢進症」の中で ①食道・胃・異所性静脈瘤が3+ ②肝肺症候群が1+ ③門脈肺高血圧症が不明 ④症状が1+ の場合、程度はどれに該当するか。	重症度判定項目①～④の中で最も症状の重い項目を該当とするため、ご提示の例では3+となる。
299	嚢胞性線維症			膵外分泌不全をBT-PABA試験で満たし、便中膵エラスターゼでは満たしていなかった患者は新基準では対象外となるのか。	新基準では対象外となる。BT-PABA試験は膵外分泌機能検査として有用だが、膵外分泌不全（消化酵素の補充が必要なほどに機能が低下している）の有無を判定するのは難しいため、新基準の提案では除いた。
300	IgG4関連疾患	診断基準	重症度分類	ステロイド依存性/抵抗性のいずれであっても臓器障害があることが基準となっており、重症度を満たすためには、臨床調査個人票の重症度欄において、ステロイド依存性/抵抗性のいずれかが選択され、「臓器障害の程度」欄においていずれかの臓器障害が1つ以上選択されている必要があると考えてよいのか。	お見込みのとおり。 臓器障害は(1)ステロイド依存性、(2)ステロイド抵抗性ともに必要となる。
300	IgG4関連疾患	診断基準	重症度分類	重症度分類で「臓器障害が残る」ことが必要とされているが、「臓器障害の程度」として列記されている6つのいずれかに該当しなければ認定できないのか。	重症度分類に記載されている臓器障害に限らず、列記されていない臓器においても、医師が臓器障害が残ると判断しているのであれば認定できる。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
300	IgG4関連疾患	診断基準	重症度分類	IgG4関連疾患と診断されても、ステロイド治療開始後6か月間は、ステロイド治療開始後6ヶ月経過していないため、重症度分類を満たさないという理解で良いか。	お見込みのとおり。
300	IgG4関連疾患	臨床調査個人票	様式	次の更新申請の際、枝番を変更しての臨床調査個人票での更新申請は可能か。	医師の判断等により、異なる枝番の臨床調査個人票の方が適切と判断されれば、そちらで申請することは差し支えない。
300	IgG4関連疾患	臨床調査個人票	重症度分類	ステロイド治療開始後6ヶ月の確認は、重症度分類の項目で該当が選択されていればよいか。特記事項欄等に治療開始年月を記載いただき、実際の治療期間を確認する必要はないか。	治療期日等を具体的に確認することまでは求めない。
300(2)	IgG4関連疾患(自己免疫性膵炎)	診断基準	診断のカテゴリー	診断のカテゴリーのPossible*に「*我が国では極めてまれな2型の可能性もある。」とあるが、診断のカテゴリーを満たしていても、2型であれば認定してよいか。	1型、2型ともに、診断のカテゴリーを満たす必要がある。
301	黄斑ジストロフィー	診断基準	診断の要件	「4.錐体ジストロフィー、及び錐体杆体ジストロフィー」の診断の要件について、「電気生理学的検討」は必須か。 「B-①(眼底写真)あるいはB-③(電気生理学的検討)を必須とし、①～④のうち3つ以上の特徴を満たす」と記載がある一方で、B-③電気生理学的検討(必須)となっており、どのように判断すればよいか迷う。	B-①(眼底写真)、B-③(電気生理学的検討)ともに必須項目となる。
303	アッシャー症候群	診断基準	診断基準	「1.聴覚障害」「2.視覚障害」の双方の重症度を満たす必要があるか、どちらか一方の重症度を満たしていれば認定可能か。	聴覚障害にてご判断いただく。
306	好酸球性副鼻腔炎	診断基準	診断基準	「…鼻茸組織中好酸球数(400倍視野)が70個以上存在した場合」とあるが、70個以上該当の有無は、視野1～3のうちいずれかに1つでもあればよいか。	3視野の平均値70個以上でご判断いただく。
306	好酸球性副鼻腔炎	診断基準	重症度分類	重症度分類に「A項目:①末梢血好酸球が5%以上」と記載があるが、フローチャートの<因子A>のボックスには「末梢血好酸球数>5%」と記載されている。どちらが正しいか。	フローチャートの記載について、正しくは「末梢血好酸球数 \geq 5%」となる。

診断基準・重症度分類等および臨床調査個人票に関するQ&A

2024/3/29

告示番号	疾病名	大区分	小区分	質問	回答
309(3)	進行性ミオクローヌスてんかん(良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん)	診断基準	C. 検査所見	「2.皮質反射性ミオクローヌスの所見」は3項目あるが、すべて満たす必要があるか。	体性感覚誘発電位の早期皮質成分の巨大化(巨大SEP)、C反射、ジャークロックアペレーシング法で先行棘波のいずれかを認めればよい。
326	大理石骨病	診断基準	診断基準	「頭蓋骨幹端異形成症」は「大理石骨病」に含まれる疾患か。	厳密には別の疾患であるが、診断基準を満たす場合には「大理石骨病」と判断してよい。
6 60 16 62 等	パーキンソン病 再生不良性貧血 クドウ・深瀬症候群 発作性夜間ヘモグロビン尿症 等	臨床調査個人票		臨床調査個人票において、検査所見には「更新例では直近の値」や「診断時」等と記載されており、この数値を参照して「診断カテゴリー」を判断すると、診断却下となる事例がある。 臨個票に記載されている検査所見をもって診断のカテゴリーを判断すると診断のカテゴリーを満たさないものについての取り扱いはどうすればよいか。	診断のカテゴリーについては、診断基準上に特段の規定がない場合はいずれの時期のものを用いても差し支えない。 そのため、当該疾病のように検査所見に直近の値を記載すると規定されている場合、検査所見の値を記入した日と診断のカテゴリーを判断した日が一致しないことが生じ得る。 更新例においては当該疾病の研究的要素から、その後の経過を追うために直近の値を記載していただいている。
78 60 71 等	下垂体前葉機能低下症 再生不良性貧血 特発性大腿骨頭壊死症 等	診断基準		難病の定義上は二次性のもは認定対象外と考えるが、臨個票において二次性の項目にチェックがはいっている場合、不認定としてよいか。	明らかに二次性(手術等を含む)によるものだと指定医が判断した場合は、指定難病の認定対象外となる。 しかし、二次性に該当するかどうか明らかでない場合は、審査会において個別にご判断いただきたい(審査会で判断された結果については尊重致します)。