

**令和7年度難病等制度推進事業**  
**医療従事者等向けeラーニングのための情報収集**  
**難病指定医研修資料**

令和8年3月

PwC コンサルティング合同会社

# 難病指定医研修①

医療費助成制度を中心とする我が国の難病対策と  
指定医の役割について

# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 医療費助成の対象となる「指定難病」とは

- 難病法では、難病を「発病の機構が明らかでなく、治療方法が確立していない、希少な疾病であって、長期の療養を必要とする疾病」と定義し、幅広い疾病を対象として調査研究・患者支援等を推進している。
- さらに、同法では、難病のうち、患者数等の一定の要件を満たす疾病に対して、医療費助成を行っている。

## 難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

## 指定難病

### 医療費助成の対象

難病のうち、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いもので、以下の要件の全てを満たすものを、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数（注）に達しないこと
- 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

（注）人口のおおむね千分の一（0.1%）程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

# 指定難病患者への医療費助成の概要

- 指定難病の患者の医療費の負担軽減を図るとともに、患者データを効率的に収集し治療研究を推進するため、治療に要した医療費の自己負担分の一部を助成している。
- 助成対象者は、①症状が一定程度以上（重症）の者、②軽症だが医療費が一定以上の者としている。

## 医療費助成の概要

### ○ 対象者の要件

- ・ **指定難病（※）にかかっており、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度であること。**

※①発病の機構が明らかでないこと、②治療方法が確立していないこと、③希少な疾病であること、④長期の療養を必要とすること、⑤患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、⑥客観的な診断基準が確立していること、の全ての要件を満たすものとして、厚生労働大臣が定めるもの。

- ・ **指定難病にかかっているが、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度ではない者で、申請月以前の12ヶ月以内に、その治療に要した医療費総額が33,330円を超える月が3月以上あること。**

### ○ 自己負担

患者等の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。

### ○ 実施主体

都道府県、指定都市（平成30年度より指定都市へ事務を移譲）

### ○ 国庫負担率

1 / 2（都道府県、指定都市：1 / 2）

### ○ 根拠条文

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条、第31条第1項

## 対象疾病

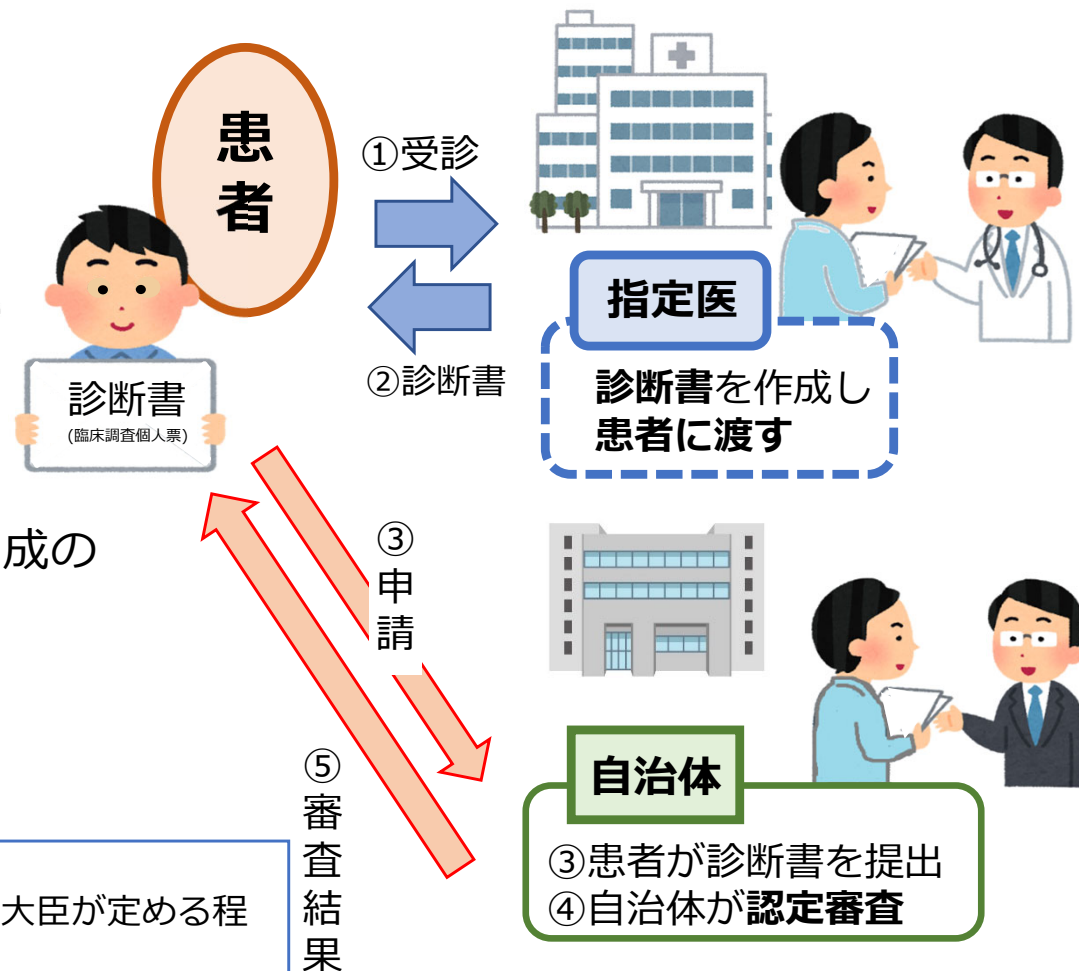
110疾病（平成27年1月） → 306疾病（平成27年7月） → 330疾病（平成29年4月） → 331疾病（平成30年4月）  
→ 333疾病（令和元年7月） → 338疾病（令和3年11月） → 341疾病（令和6年4月） → 348疾病（令和7年4月）

# 医療費助成制度の流れ（イメージ）

- 指定難病患者が医療費助成を受けるためには、**指定医が作成した診断書（臨床調査個人票）**を都道府県・指定都市に提出する必要がある。

## 医療費助成の主な流れ（右図）

- ① 難病患者は**指定医**を受診
- ② 指定医は、**診断書**を作成して患者に渡す
- ③ 患者は診断書その他必要書類を添えて**都道府県・指定都市に提出**する
- ④ 都道府県・指定都市において、医療費助成の**認定基準（※）**を満たすかどうか**審査**
- ⑤ 後日、認定・不認定の審査結果が患者に**通知**される

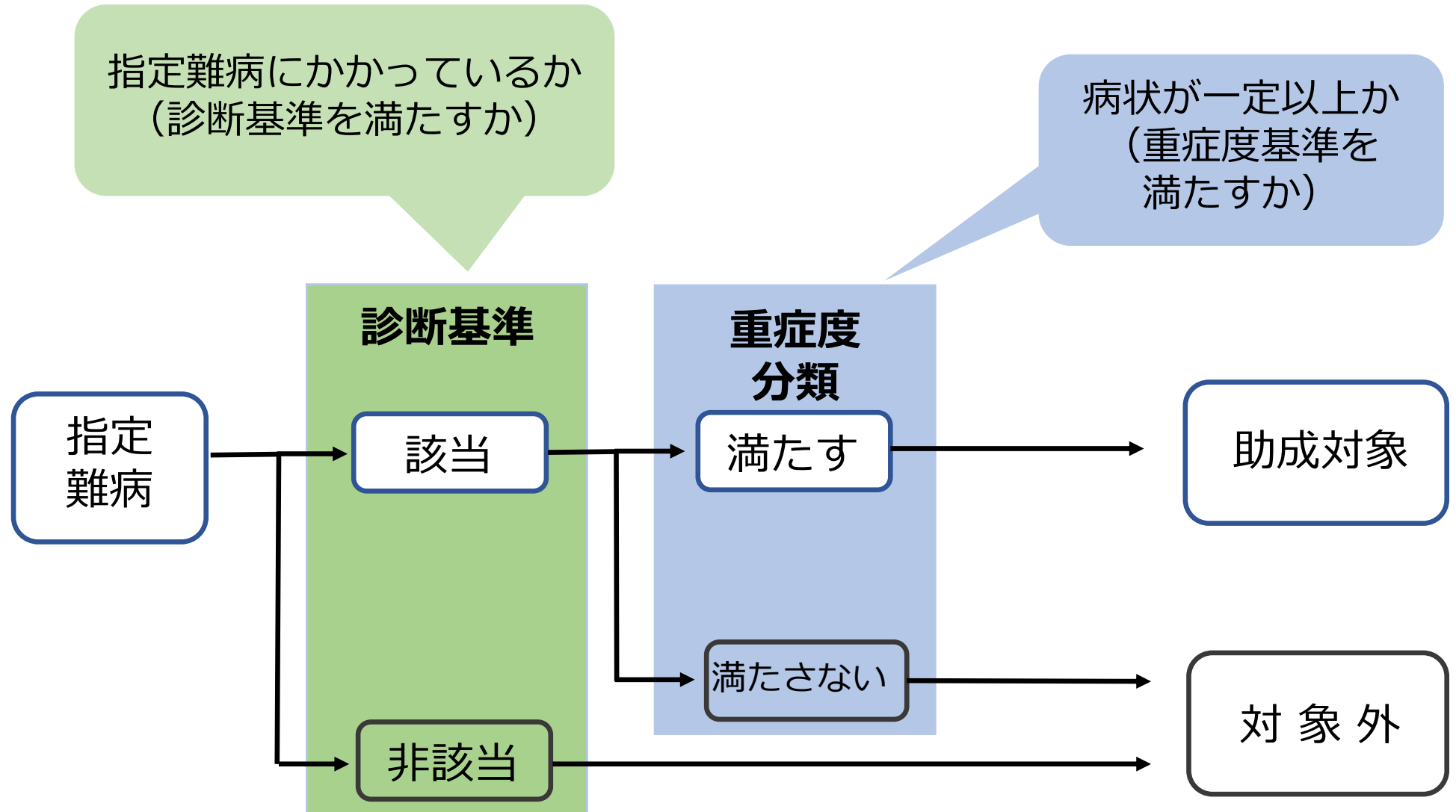


### (※) 認定基準

- ① 指定難病にかかっており、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度である者（認定基準①）
- ② 指定難病にかかっているが、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度でない者で、申請月以前の12か月以内に、その治療に要した医療費総額が33,330円を超える月が3回以上あること（認定基準②）

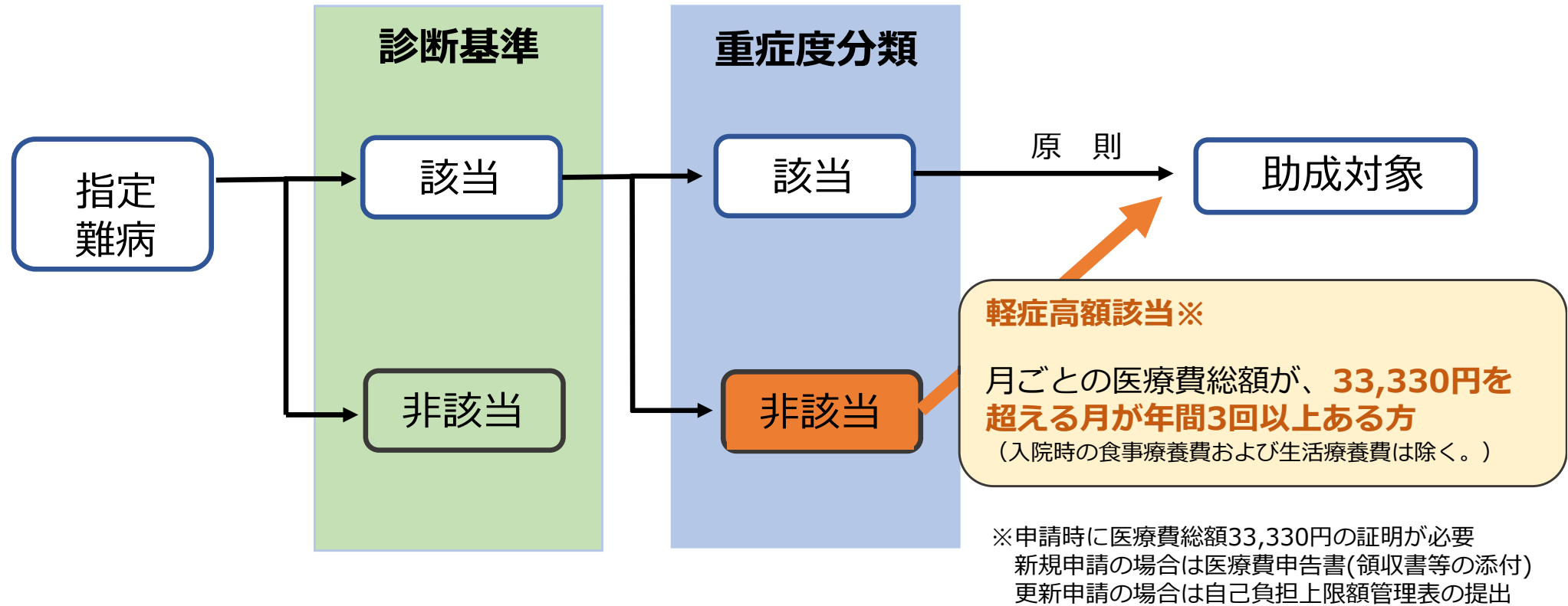
# 医療費助成の認定基準①症状が一定程度以上（重症）の者

- 医療費助成の対象となるのは、国が定めた指定難病にかかっている患者（診断基準を満たす方）のうち、病状が一定以上の方（重症度分類を満たす方）である。



# 医療費助成の認定基準②軽症だが医療費が一定以上の者

- 病状が一定以上でない（重症度分類を満たさない）方でも、月ごとの医療費総額が、**33,330円を超える月が年間3回以上ある方は、軽症高額該当**として、医療費助成の対象となる。



# 特定医療費の内容等について

## 1. 医療を提供する者の範囲

特定医療費を支給できる指定医療機関の指定の申請は以下の者が行うこととしている。（法第14条第1項ほか）

- ① 病院又は診療所の開設者
- ② 薬局の開設者
- ③ 健康保険法に規定する指定訪問看護事業者
- ④ 介護保険法に規定する指定居宅サービス事業者（同法に規定する訪問看護を行う者に限る。）
- ⑤ 介護保険法に規定する指定介護予防サービス事業者（同法に規定する介護予防訪問看護を行う者に限る。）

## 2. 対象医療の範囲

指定難病及び当該指定難病に付随して発生する傷病に関する医療

## 3. 特定医療費の支給対象となる医療の内容

- ① 診察
- ② 薬剤の支給
- ③ 医学的処置、手術及びその他の治療
- ④ 居宅における療養上の管理及びその治療に伴う世話その他の看護
- ⑤ 病院又は診療所への入院及びその療養に伴う世話その他の看護

## 4. 特定医療費の支給対象となる介護の内容

- 指定医療機関が行う以下のサービス
  - ① 訪問看護
  - ② 訪問リハビリテーション
  - ③ 居宅療養管理指導
  - ④ 介護予防訪問看護
  - ⑤ 介護予防訪問リハビリテーション
  - ⑥ 介護予防居宅療養管理指導
  - ⑦ 介護医療院サービス

# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 指定難病患者を「診断」できるのは「指定医」のみ

難病法上、指定難病患者が特定医療費の支給申請に必要な「臨床調査個人票」は、都道府県知事・指定都市市長が指定する「指定医」が作成しなければならないとされています。

「指定医」以外の医師が作成した臨床調査個人票は原則無効となります。

そのため、

- 臨床調査個人票を作成する可能性がある場合、必ず事前に指定医資格を取得してください。
- また、後述する資格の「更新」や「変更」などの変動時期には手続き漏れのなきようご注意ください。

# 指定医の職務と各種手続き

## (1)職務 臨床調査個人票の作成

－臨床調査個人票は、医療費助成の認定審査のための重要なものであるとともに、難病医療の調査研究のためにデータベース化される。

## (2)指定医になるには、都道府県・指定都市へ申請手続きが必要

## (3)指定医になったら、

患者さんが指定医にアクセスしやすいように、指定医の氏名、勤務先の医療機関名と所在地、担当する診療科名が、自治体のホームページ等で公表される。

### a.更新申請 **5年ごとに更新手続きが必要**

※有効期間を過ぎると指定医資格は失効する。

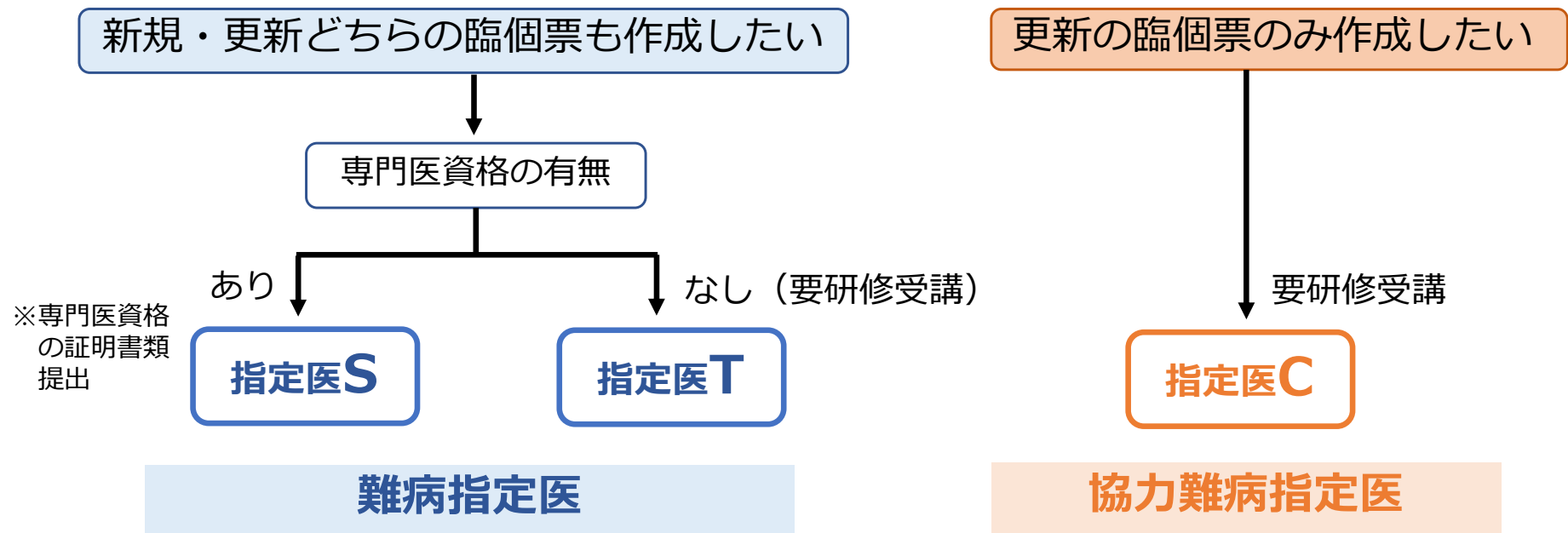
※専門医資格を有する指定医以外は、更新のたびに研修の再受講が求められる。

b.変更届 勤務先の医療機関や担当診療科、連絡先などの変更があったとき

c.辞退届 辞退したいとき

# 指定医の種類

- 指定医には、患者の新規認定及び更新認定の際に必要な臨床調査個人票を作成できる難病指定医と、更新認定の際の臨床調査個人票を作成出来る協力難病指定医（指定医C）の2つがある。
- 難病指定医と協力難病指定医いずれも、**5年以上の「実務経験」があることが前提条件**。（「実務経験」は難病の診断治療に限らない。「5年以上」には臨床研修期間を含む。）
- 指定医S・指定医T・指定医Cは、実務上の呼称である。
- 指定医Tと指定医Cは共に「研修」を受講する必要があるが、両者の役割の違いから研修内容は異なる。



# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 指定医療機関とは

- 難病法上、指定難病患者が医療費助成の支給認定を受けた場合、支給対象となる指定特定医療は「指定医療機関」で受けることとされている。
- 指定医療機関の指定は、病院、診療所、薬局の申請に基づき、都道府県知事及び指定都市市長が行うこととされている。

**(1)職務 指定特定医療について良質かつ適切な医療の提供**

**(2)指定医療機関になるには、都道府県（指定都市）へ申請手続きが必要**

**(3)指定医療機関になったら、**

患者さんが指定医療機関にアクセスしやすいように、指定医療機関の名称および所在地、標榜している診療科名が、自治体のホームページ等で公表される。

**a.更新申請** 「指定医療機関」指定の効力の有効期間は**6年**。※「指定医」の有効期間と異なる。

**b.変更届** 医療機関の名称や所在地、標榜診療科などに変更があったとき  
当該医療機関の業務を休止・廃止・再開したとき  
医療法等に基づく処分(病院等の開設許可の取消し等)を受けたとき

**c.辞退届** 1か月以上の予告期間を設けて辞退することができる

# 指定医療機関療養担当規程について

- 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第四十条の規定に基づき、指定医療機関療養担当規程を定めている。

## 指定医療機関療養担当規程（抜粋）

- 指定医療機関は、指定特定医療を受ける指定難病の患者の診療を正当な理由なく拒んではならない。
- 指定医療機関は、指定難病の患者又はその保護者から医療受給者証を提示して受診者の診療を求められたときは、その医療受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。
- 指定医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、受診者が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をしなければならない。
- 指定医療機関は、受診者に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。
- 指定医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から五年間保存しなければならない。
- 指定医療機関が受診者について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して医療受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。
  - 一 受診者が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
  - 二 受診者が詐欺その他不正な手段により診療を受け、又は受けようとしたとき。

# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 検査や診断が困難な場合

- 必要な検査の実施や、診断が困難で、臨床調査個人票が十分に記載できない場合、他の適切な難病指定医を紹介できるように、難病に対する地域の医療提供体制や、全国的な医療支援体制について理解しておく必要がある。

## ○ 難病診療の拠点となる病院

### 難病診療連携拠点病院（略称：拠点病院）

- ・ 難病医療全般について県内の中核的な病院
- ・ 県内では対応困難な場合には難病医療支援ネットワークを活用し、**県外と連携する**
- ・ 相談窓口の設置

### 難病診療分野別拠点病院（略称：分野別病院）

- ・ **特定分野**の難病医療に係る拠点
- ・ 当該専門分野の診断や治療に必要な検査が可能であるが、診断が見つからない場合や治療により症状が軽快しない場合等には連携拠点病院と連携し、適切な医療機関等に相談・紹介を行う

### 難病医療協力病院（略称：協力病院）

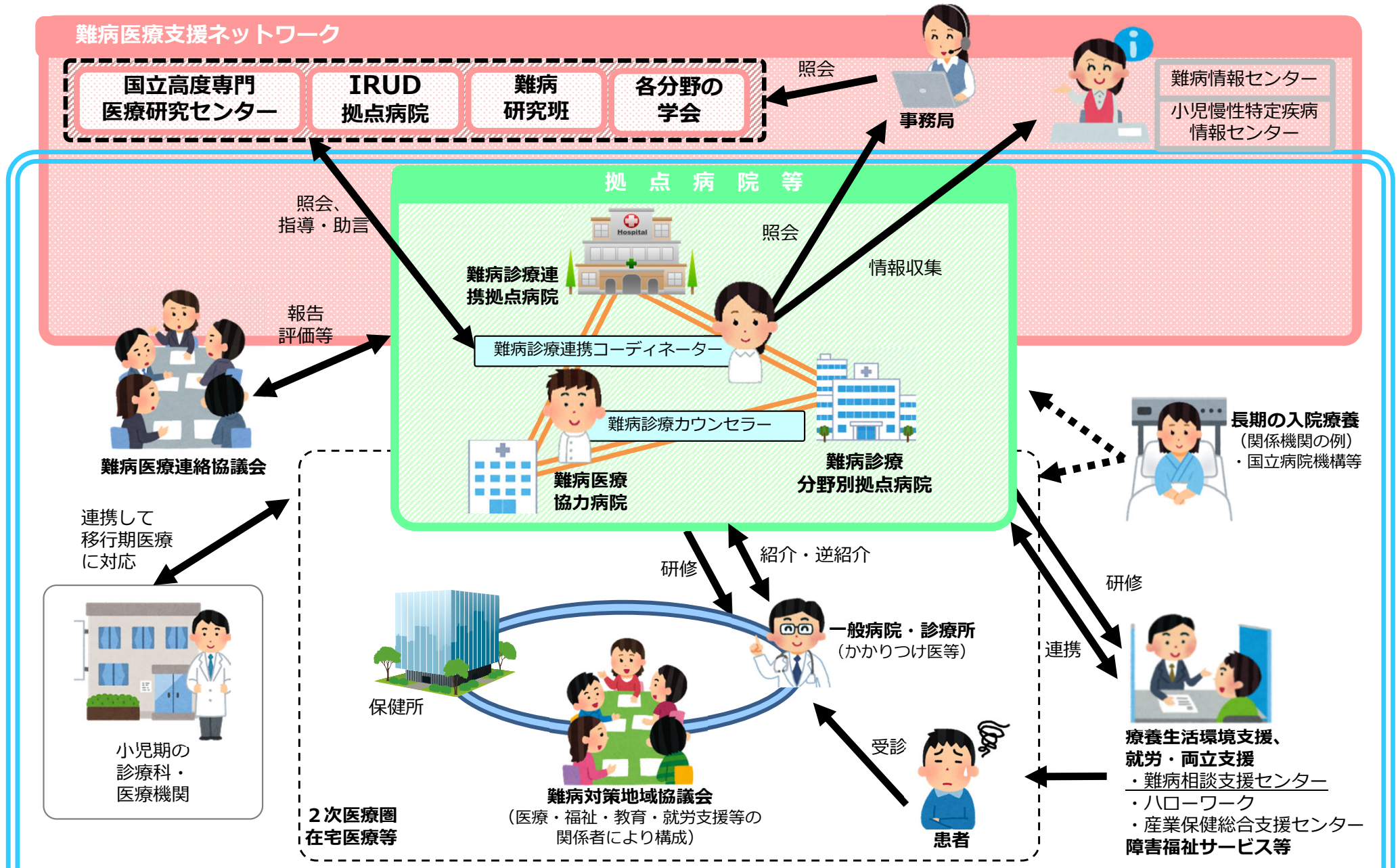
- ・ 拠点病院、かかりつけ医、福祉施設等からの難病患者の受け入れや紹介等を行い、長期療養にあたり必要な**医療と福祉を繋ぐハブ**としての役割を果たす

各都道府県の指定状況については、難病情報センターを参照してください。

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>

# 難病の医療提供体制のイメージ（全体像）

○ 「できる限り早期に正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制」を整備するため、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となって、難病医療支援ネットワークと連携しながら、難病患者に対する相談支援や診療連携、入院調整等を行う体制の整備を行うこととしている。



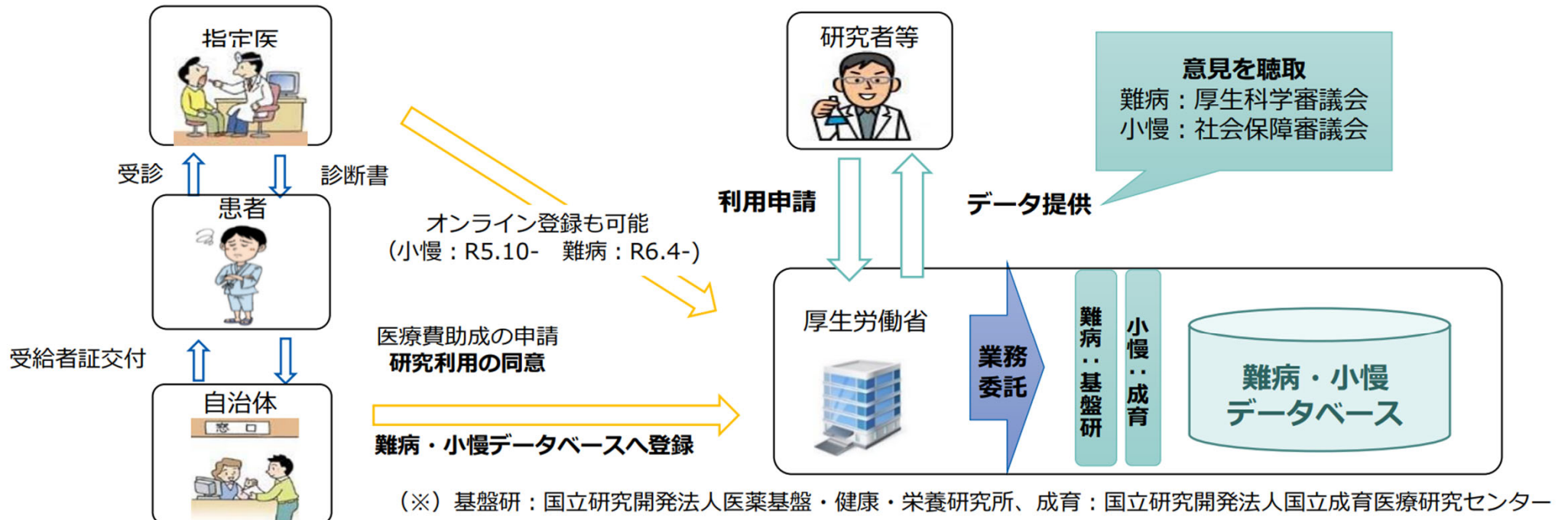
# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 指定医が作成した臨床調査個人票の情報は 指定難病患者データベースに登録されます

- 患者本人から第三者提供の同意が得られた臨床調査個人票を国が管理するデータベースに格納。
- 難病・小慢データベースに格納された情報は、同意に基づき、2019年度から研究班等に対し提供。
- 令和6年4月より法定化。民間事業者等を含む幅広い主体に対して、審査委員会による審査を経た上で、匿名化した形での第三者提供が可能となっている。また、登録対象者を拡大し、軽症の指定難病患者もデータ登録が可能となっている。

## 難病・小慢データベースのイメージ



# 臨床調査個人票の項目

○ 臨床調査個人票には、氏名・生年月日といった基礎的な情報のほか、医療費助成の支給認定の審査に必要な診断基準及び症状の程度に関する情報、研究に用いられる臨床所見や検査所見等の情報が記載されている。

## 1.患者情報、基本情報

### 【患者情報】

- ・告示病名、告示番号
- ・保険情報
- ・氏名
- ・以前の登録氏名
- ・住所
- ・生年月日
- ・性別
- ・出生地

### 【基本情報】

- ・家族歴
- ・発症時期
- ・社会保障（介護認定）
- ・生活状況
  - 移動の程度
  - 身の回りの管理
  - ふだんの活動
  - 痛み／不快感
  - 不安／ふさぎ込み
- ・手帳取得状況
- ・人工呼吸器等装着者認定基準

## 2.医療費支給審査項目

### ① 診断基準

- ・病型分類
- ・臨床所見
- ・検査所見
- ・遺伝学的検査
- ・鑑別診断

診断のカテゴリー  
(判定基準)

### ② 重症度分類

- ・軽症／中等症／重症
- ・疾患特異的重症度分類

## 3.研究班の調査項目

- ・臨床所見
- ・検査所見
- ・発症と経過
- ・治療履歴  
(薬物療法、外科的治療)

特記事項  
(自由記載欄)

## 4.人工呼吸器に関する事項

- ・使用の有無
- ・開始時期
- ・離脱の見込み
- ・種類
- ・施行状況
- ・生活状況

## 5.医療機関情報

- ・医療機関名
- ・指定医番号
- ・医療機関所在地
- ・医療機関電話番号
- ・医師の氏名
- ・記載年月日
- ・診断年月日

## 6.行政欄

- ・担当自治体名
- ・受理日
- ・公費負担者番号
- ・認定／不認定
- ・研究同意の有無
- ・受給者番号
- ・有効期限
- ・階層区分
- ・軽症者登録
- ・保険情報

# 研修の内容

- 1 難病の医療費助成制度について
- 2 指定医について
- 3 指定医療機関について
- 4 検査や診断が困難な場合
- 5 指定難病患者データベースについて
- 6 その他

# 難病相談支援センターについて

- 難病相談支援センターは、難病の患者の療養や日常生活上の様々な問題について、患者・家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供・助言を行う機関である。
- 現在、都道府県・指定都市に概ね1カ所設置されており、難病の患者等の様々なニーズに対応するため、地域の様々な支援機関と連携して支援を実施。



相談

支援



## 難病相談支援センター (難病相談支援員/ピア・サポーター)

- 各種相談支援  
(生活情報提供、各種公的手続支援、日常生活支援)
- 就労支援 (難病患者就職サポーターと連携して実施)  
(①在職中に難病を発症した方、②就労を希望する方向け)
- 地域交流会等の推進
- 難病患者に対する出張相談
- 難病相談支援員等への研修、情報提供
- ピア・サポートの実施、ピア・サポーターの養成
- 地域の様々な支援機関への紹介 等

「難病患者就職サポーター」  
難病の特性を踏まえた職業相談、  
事業主に対する難病患者の雇用  
管理等に関する情報提供等  
(ハローワークに配置)



福祉サービス



ハローワーク

障害者就業・生活  
支援センター



医療機関等  
(難病指定医等)



保健所



連携

患者・家族会

保健所を中心に、「難病対策地域協議会」を設置するなど、地域の医療・介護・福祉従事者、患者会等が連携して難病患者を支援

# 臨床調査個人票記入の 留意事項

# 目次

1. 全体の考え方について
2. 全体の記入方法について
3. 各項目への記載について
4. 診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて

# 1. 全体の考え方について

新規申請・更新申請にかかわらず診断のカテゴリーを含めた「**診断基準に関する事項**」及び「**重症度分類に関する事項**」について、研究利用の観点からも**全ての項目を記入することが望ましい**。ただし、以下(次ページ)の①～③の枠線の規定があるものについては、その規定に従って記載する。

# ○臨床調査個人票の書き方

枠線	新規申請	更新申請
①細線	記入必須	記入必須
②太線	記入必須	必須ではない
③点線	必須ではない	記入必須

	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明
腸管外合併症 種類	<input type="checkbox"/> 1.関節病変	<input type="checkbox"/> 2.皮膚病変	<input type="checkbox"/> 3.眼病変
	<input type="checkbox"/> 4.原発性硬化性胆管炎	<input type="checkbox"/> 5.自己免疫性膵炎	<input type="checkbox"/> 6.IgG4 関連疾患
	<input type="checkbox"/> 7.成長障害	<input type="checkbox"/> 8.骨粗鬆症	
	<input type="checkbox"/> 9.その他の腸管外合併症	*9を選択の場合、特記事項に記入	

近親者の発症者の有無 (新規)		<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明
潰瘍性大腸炎家系内発生	ありの場合			
	<input type="checkbox"/> 1親等	<input type="checkbox"/> 2.子		
	<input type="checkbox"/> 2親等	<input type="checkbox"/> 1.兄弟姉妹	<input type="checkbox"/> 2.祖父母	<input type="checkbox"/> 3.孫
	<input type="checkbox"/> 3親等以上			
	ありの場合			
クローン病家系内発生	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明	
	ありの場合			
	<input type="checkbox"/> 1親等	<input type="checkbox"/> 2.子		
	<input type="checkbox"/> 2親等	<input type="checkbox"/> 1.兄弟姉妹	<input type="checkbox"/> 2.祖父母	<input type="checkbox"/> 3.孫
	<input type="checkbox"/> 3親等以上			

病態 (更新申請時のみ記載)		<input type="checkbox"/> 1.初回発作	<input type="checkbox"/> 2.再燃緩解	<input type="checkbox"/> 3.慢性持続
臨床経過		<input type="checkbox"/> 4.急性電撃	<input type="checkbox"/> 5.なし	<input type="checkbox"/> 6.不明
過去1年の入院回数	合計	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	回	
術後	<input type="checkbox"/> 1.該当	<input type="checkbox"/> 2.非該当		
	該当の場合	<input type="checkbox"/> 1.大腸全摘出	<input type="checkbox"/> 2.結腸(部)全摘	<input type="checkbox"/> 3.その他

※更新申請時に<診断のカテゴリー>項目を確認する項目の中に、**新規申請時にのみ記入する「太線」**の項目が存在する臨床調査個人票あり。

# ○臨床調査個人票の例 (診断基準に関する事項)

①細線 →

■ 診断基準に関する事項  
<診断のカテゴリー>

Definite: AかつBかつDの曝露なしを満たし、C (抗パーキンソン薬で改善) を満たす

Probable: AかつBかつDの曝露なしを満たし、Cの薬物反応は未検討のもの

いずれにも該当しない

①細線 →

A. 主要所見

パーキンソン症がある。  
(1)または(2)のいずれかに該当する)  1. 該当  2. 非該当

(1) 典型的な左右差のある安静時振戦 (静止時振戦: 4~6Hz) がある。

(2) 以下のうち2項目以上が存在する

歯車様強剛  動作緩慢 (運動緩慢)  姿勢反射障害 (姿勢保持障害)

②太線 →

B. 検査所見 (新規)

CT/MRI 検査

脳CT又はMRIの特異的異常がない  1. 該当  2. 非該当

実施日  1. 実施  2. 未実施

CT撮影日 西暦 年 月

MRI撮影日 西暦 年 月

①細線 →

C. 治療その他 (直近時)

抗パーキンソン病薬にてパーキンソン症に改善がみられる

抗パーキンソン病薬の効果  1. あり  2. なし  3. 未検討

L-DOPA製剤使用の有無  1. 使用中  2. 未使用  3. 過去に使用

治療効果  1. 改善  2. 不変  3. 悪化  4. 不明

ドパミン agonist の使用の有無  1. 使用中  2. 未使用  3. 過去に使用

治療効果  1. 改善  2. 不変  3. 悪化  4. 不明

その他の治療薬の有無  1. あり  2. なし

薬剤名

治療効果  1. 改善  2. 不変  3. 悪化  4. 不明

②太線 →

D. 鑑別診断 (新規)

パーキンソン症を起す薬物・毒物に曝露  1. 曝露なし  2. 曝露あり

枠線	新規申請	更新申請
①細線	記入必須	記入必須
②太線	記入必須	必須ではない
③点線	必須ではない	記入必須

○臨床調査個人票の例  
 (重症度分類に関する事項)

6か月以内の最重症日で判定する。

①細線 →

枠線	新規申請	更新申請
①細線	記入必須	記入必須
②太線	記入必須	必須ではない
③点線	必須ではない	記入必須

■ 重症度分類に関する事項

重症度判定日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日
Hoehn-Yahr 重症度分類	<input type="checkbox"/> 0度 (パーキンソニズムなし) <input type="checkbox"/> 1度 (一側性パーキンソニズム) <input type="checkbox"/> 2度 (両側性パーキンソニズム) <input type="checkbox"/> 3度 (軽~中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害 (姿勢保持障害) あり。日常生活に介助不要) <input type="checkbox"/> 4度 (高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうにか可能) <input type="checkbox"/> 5度 (介助なしにはベッド又は車椅子生活)
日常生活機能障害度	<input type="checkbox"/> 1度 (日常生活、通院にほとんど介助を要しない) <input type="checkbox"/> 2度 (日常生活、通院に部分的介助を要する) <input type="checkbox"/> 3度 (日常生活に全面的介助を要し独力では歩行起立不能)

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

## ○診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

診断基準及び重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、記入する。

- 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等
  - **いずれの時期のものを用いても差し支えない**
    - ※診断基準上に特段の規定がない場合
    - ※当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る
- 重症度分類等
  - **直近6ヶ月間で最も悪い状態**を記載する
- 「診断基準に関する事項の検査所見等」と「重症度分類に関する事項」の状況が異なっていることもあるが、**重症度分類に関する事項に記載されている状態をもって、重症度分類を判断されたい。**

## 2. 全体の記入方法について

### (1) 基本情報

#### ①パソコンにて入力・作成

- 手書きは極力避ける（OCRで読み取るため）  
※手書きの場合、判読できるように記入する。

○下記のURLから臨床調査個人票のPDFファイルをダウンロードする

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

※不具合が生じる場合があるため、最新のAdobe Acrobat Readerを使用すること

## (1) 基本情報

- ②手書きの場合 → ボールペンで記載
- ③書き損じの場合 → できる限り再度作成  
→ やむを得ない場合、二重線で訂正
- ④チェックボックス → 「レ」を記入（塗りつぶし不可）
- ⑤新規・更新の項目（1 ページ目） → 必ず記載する
  - 指定医番号（行政記載欄の前ページ） → 必ず記載する
  - 記載年月日（行政記載欄の前ページ） → 必ず記載する ※年は「西暦」で記入
  - 診断年月日（行政記載欄の前ページ） → 必ず記載する ※年は「西暦」で記入
- ⑥臨床調査個人票は必要時更新されるため、最新版を選択し記載

## (2) 記入欄外について

① タイミングマーク■と帳票ID周辺 → 汚損・破損のないよう留意する

- 臨床調査個人票の右上、右下、左下にあるタイミングマーク及び右下の帳票IDが、OCRによる読み取り時に重要な役割を持つため。

② ホチキス留め → 左上1か所は差し支えない

※両面印刷の場合に裏側のページのタイミングマークにかからないように注意する。

③ 厳禁事項

- 次ページのグレーで示している部分及び右側余白への記載(✓など)や押印
- 様式の改変(網掛け、太枠、縮小プリント、自由記載欄の拡張など)
  - OCRでの読み取り精度維持のため。また、未実施の検査があった場合など、記入しない複数の行に斜線を記載するなどは行わない。

(例)

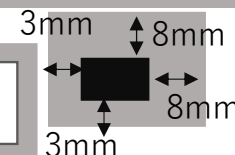
臨床調査個人票		□新規 □更新	
044 多発血管炎性肉芽腫症			
患者情報			
保険情報	保険者番号		
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番
	資格取得 年月日	西暦	□□□□
氏名	セイ		
	姓		名
以前の登録氏名	セイ		メイ
	姓		名
	郵便番号	□□□□	- □□□□

- ・枠の周りは、2mm以上の余白を設定する。
- ・他の帳票も同様に線の周りには余白を入れる。

- ・画面上の黒色■マークの用紙外側に向かって8mm～には余白を入れる。
- ・内側付近3mm以内には何も配置しない。

- ・右余白には記載・押印等何も記入しない。

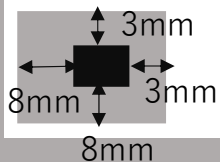
- ・用紙の外側は5mm程度以上の余白を入れる。



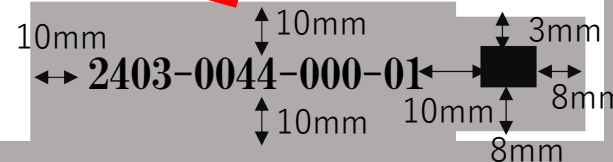
- ・枠の周りには、2mm以上の余白を設定する。
- ・他の帳票も同様に線の周りには余白を入れる。

住所	姓				名			
	郵便番号	□□□□	-	□□□□□□				
	都道府県							
	市区町村							
	丁目番地等							
生年月日	西暦	□□□□	年	□□	月	□□	日	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性							
出生地	都道府県							
	市区町村							

- ・帳票番号記載箇所の周り10mmは余白を入れる。



- ・用紙の外側は5mm程度以上の余白を入れる。



## ⑥数字の記入方法について

○枠内におさまるように記入する。

○数値ボックスには、半角で「数値」か「小数点」のみを記入する。

○それ以外の文字・記号は入力しない。

### 正しい数字の記入例

電話番号	1	2	3	4	5	6	7	8	9	0		*ハイフンを除き、左詰めで記入
------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	--	-----------------

### 悪い記入例

下記のような書き方はOCR読取機が間違っ読み取るおそれがあります。

- |                         |                 |                    |             |
|-------------------------|-----------------|--------------------|-------------|
| 1 カギを付けると「7」と誤認識        | 4 「4」か「6」か判読エラー | 3 「3」か「8」か判読エラー    | 5 はみ出さないように |
| 7 「1」と誤認識               | 121. 多重記載は読取不能  | 、 小数点はカンマで記入しないように | 2 丁寧に記載     |
| ✖ <del>478</del> 取消線は不可 |                 | 修正液は不可             |             |

### 3. 各項目への記載について

#### (1)患者情報、基本情報

○以下について、必ず記入する。 ※太字は、患者の名寄せに必要な項目

- 姓名(漢字、カナ)  
→アルファベット等の場合、姓名(漢字)欄に「カタカナ」を記入
- 以前の登録氏名
- 住所
- 生年月日(西暦) ※「西暦」で記載すること
- 性別

※更新申請時に省略されている例がみられるので注意する

※患者自身で記載されている書類が散見されるため、必ず医療機関が記入する

## (2) 症状(臨床所見、主要所見などの表記の場合もあり)

→ 数値ボックスに合わせ記載

## (3) 検査所見

① 「検査数値」 → 数値ボックスの右詰め・左詰めどちらでも可

② 「小数点」 → 必要に応じて記載可能

③ 「正常値」を記載する臨床調査個人票について

→ 施設基準の「最小値」又は「最大値」を記入

※数値範囲を記載する場合

→ 「症状の概要、経過、特記すべき事項など」に記載

#### (4)鑑別診断

- ①「全て除外可」を選択 →個別の疾病名のチェックボックスにも全てレを記入
- ②「除外不可」を選択 →除外できた個別の疾病名のチェックボックスに全てレを記入

#### (5)遺伝学的検査

- ①該当する変異遺伝子にレを記入
- ②該当する遺伝子名がない場合
  - 「その他」欄あり →欄内に記載
  - 「その他」欄なし →「症状の概要、経過、特記すべき事項など」に記載

## **(6)診断のカテゴリー**

全てがない場合もあるが、一般的には以下に分類している。いずれかにレを記入

- Definite
- Probable
- Possible

## **(7)症状の概要、経過、特記すべき事項など**

- ① 臨床調査個人票内に具体的に記入ができない事項や設問以外の内容がある場合にのみ記載する。
- ② 当記載欄以外に別の自由記載欄が設けられている場合は、どちらか一方のみの記載でよい。

## (8)重症度分類に関する事項

- ①「軽症、中等症、重症」の区分 → **必ず**該当する1項目にレを記入
- ②「軽症、中等症、重症」の区分に紐付けた設問 → 該当項目にレを記入
- ③「点数」欄がある → 点数を数値ボックスに記入

## (9)画像所見等の添付

- 画像所見等に用いたX線画像等 → 診断基準において添付することとされているもののみ添付
- ※自治体判断で、認定審査等の必要に応じ添付を求められる場合がある。

## (10)医療機関名

- 記入必須
- 手書き対応の場合 → ゴム印でも可

# 4. 診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて

- **診断基準**に関して、既認定者については、引き続き当該指定難病の患者として扱う
- **重症度分類**については、一律、新たな重症度分類を適用する

**指定難病の診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて**

<概要>

- 平成31年3月の第32回指定難病検討委員会での指摘をうけて、第42回指定難病検討委員会から第48回指定難病検討委員会にかけて、指定難病189疾病にかかる診断基準及び重症度分類(以下「診断基準等」という。)について各疾病の研究班からの提案に基づき、最新の医学的知見を踏まえてアップデートを行ったが、その際、最新の医学的知見に基づく診断基準等のアップデートにより、一部の疾患において、既認定者のうち新たな診断基準等に該当しない患者が生ずる場合があることが判明した。
- 本件について、第73回及び第74回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第4回及び第5回社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病対策委員会では対応方針を議論し、基本的な考え方として、「過去の判断については新たな基準を適用しない。現況の判断については新たな基準を適用する。」こととした。具体的な運用については以下の通り。

(診断基準)

- ・ 過去の診断基準に基づき診断された患者に対して、過去の検査の閾値等を現在の基準に置換して適用することは困難であるため、既認定者については、引き続き当該指定難病の患者として取り扱う。
- ・ 新規患者は新たな診断基準を適用する。また、過去の診断情報が不明な場合も、これに準ずる。

(重症度分類)

- ・ 現時点における状態について評価するため、重症度分類については、一律、新たな重症度分類を適用する。

○ 最新の医学的知見に基づく診断基準等のアップデートは今後も想定されることから、その運用の在り方について本日議論する。

**【事務局案】** 令和9年度以降に適用される診断基準等のアップデートについても、初回の診断基準等のアップデートと同様に、以下の取り扱いとしてはどうか。

	診断基準	重症度分類
新規認定患者	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新診断基準を適用</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新重症度分類を適用</li> <li>※ 軽症者でも高額な医療を継続する者については、支給対象とする(軽症高額該当)取り扱いに変更はない。</li> </ul>
既認定患者	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 旧診断基準でこれまでに診断済</li> <li>※ 新臨個票の医師記入欄に医師が記入する(注)ことで判断(旧臨個票は用いない)</li> <li>(注)臨個票様式にチェックマークを付ける等の変更までの対応</li> </ul>	

## ○ 旧診断基準でこれまでに診断済の方の更新申請

	診断基準	重症度分類
新規認定患者	・ 新診断基準を適用	・ 新重症度分類を適用 ※ 軽症者でも高額な医療を継続する者については、支給対象とする(軽症高額該当)取り扱いに変更はない。
既認定患者	・ 旧診断基準でこれまでに診断済 ※ 新臨個票の医師記入欄に医師が記入する(注)ことで判断(旧臨個票は用いない) (注)臨個票様式にチェックマークを付ける等の変更までの対応	

**更新申請を行う患者については、鑑別診断が付かない限り、臨床調査個人票の各項目は記載した上で「症状の概要、経過、特記すべき事項など」に「認定済」と記載する**

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内



# 6 パーキンソン病

## ○概要

パーキンソン病は、黒質のドパミン神経細胞の障害によって発症する神経変性疾患である。3大症状として(1)静止時振戦、(2)筋強剛（筋固縮）、(3)運動緩慢・無動を特徴とする。このほか(4)姿勢保持障害、(5)同時に2つの動作をする能力の低下、(6)自由にリズムを作る能力の低下を加えると、ほとんどの運動症状を説明することができる。近年では運動症状のみならず、精神症状などの非運動症状も注目されている。発症年齢は50～65歳に多いが、高齢になるほど発病率が増加する。40歳以下で発症するものは若年性パーキンソン病と呼ばれる。この中には遺伝子異常が明らかになる場合もある。

### パーキンソン病でみられる症状について

運動症状として、初発症状は振戦が最も多く、次に動作の拙劣さが続く。中には痛みで発症することもあり、五十肩だと思って治療していたが良くなり、そのうち振戦が出現して診断がつくこともまれでない。しかし、姿勢保持障害やすくみ足で発症することはない。症状の左右差があることが多い。

動作は全般的に遅く拙劣となるが、椅子からの起立時やベッド上での体位変換時に目立つことが多い。表情は変化に乏しく（仮面様顔貌）、言語は抑揚と音量が低下して、なにげない自然な動作が減少する。歩行は前傾前屈姿勢で、前後にも横方向にも歩幅が狭く、歩行速度は遅くなる。進行例では、歩行時に足が地面に張り付いて離れなくなり、いわゆるすくみ足が見られる。方向転換するときや狭い場所を通過するときに障害が目立つ。

パーキンソン病では上記の運動症状に加えて、意欲の低下、認知機能障害、幻覚、妄想などの多彩な非運動症状が認められる。このほか睡眠障害（昼間の過眠、REM期睡眠行動異常症）、自律神経障害（便秘、頻尿、発汗異常、起立性低血圧）、嗅覚の低下、痛みやしびれなど様々な症状を伴うことが知られるようになり、パーキンソン病は単に錐体外路疾患ではなく、パーキンソン複合病態として認識すべきとの考えが提唱されている。

## ○診断基準について

診断基準については、「Definite(確実例)：4項目を満たした場合」が対象とされており、「Probable(疑い例)：4について未検討の症例」については対象外とされている。

### <診断基準>

以下の診断基準を満たすものを対象とする。(Probable は対象としない。)

1. パーキンソニズムがある。<sup>※1</sup>
2. 脳 CT 又は MRI に特異的異常がない。<sup>※2</sup>
3. パーキンソニズムを起こす薬物・毒物への曝露がない。
4. 抗パーキンソン病薬にてパーキンソニズムに改善がみられる。<sup>※3</sup>

以上4項目を満たした場合、パーキンソン病と診断する(Definite)。

なお、1、2、3は満たすが、薬物反応を未検討の症例は、パーキンソン病疑い症例(Probable)とする。

※1. パーキンソニズムの定義は、次のいずれかに該当する場合とする。

- (1)典型的な左右差のある安静時振戦(4~6Hz)がある。
- (2)歯車様強剛、動作緩慢、姿勢反射障害のうち2つ以上が存在する。

※2. 脳 CT 又は MRI における特異的異常とは、多発脳梗塞、被殻萎縮、脳幹萎縮、著明な脳室拡大、著明な大脳萎縮など他の原因によるパーキンソニズムであることを明らかに示す所見の存在をいう。

※3. 薬物に対する反応はできるだけドパミン受容体刺激薬または L-dopa 製剤により判定することが望ましい。

## ○重症度分類について

現行のパーキンソン病の重症度分類については、2つの基準の両方を満たした場合に認定されることとしている。

### 重症度分類

Hoehn-Yahr重症度分類 **3度以上かつ**生活機能障害度 **2度以上**を対象とする。

#### Hoehn-Yahr重症度分類

0度 パーキンソニズムなし

1度 一側性パーキンソニズム

2度 両側性パーキンソニズム

3度 軽～中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害(姿勢保持障害)あり。日常生活に介助不要

4度 高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうにか可能

5度 介助なしにはベッド又は車椅子生活

#### 生活機能障害度

1度 日常生活、通院にほとんど介助を要しない。

2度 日常生活、通院に部分的介助を要する。

3度 日常生活に全面的介助を要し、独立では歩行起立不能。

両方を満た  
ず場合に認  
定される

# ○臨床調査個人票記載時の留意事項

各項目について記載すべき時点がそれぞれ記載されている。

**A. 主要所見**

パーキンソニズムがある。 (1)または(2)のいずれかに該当する)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> (1) 典型的な左右差のある安静時振戦（静止時振戦：4～6Hz）がある。		
<input type="checkbox"/> (2) 以下のうち2項目以上が存在する		
<input type="checkbox"/> 歯車様強剛	<input type="checkbox"/> 動作緩慢（運動緩慢）	<input type="checkbox"/> 姿勢反射障害（姿勢保持障害）

更新時にも記載必須、いずれの時期でもよい

**B. 検査所見（新規）**

CT/MRI 検査		
脳CT 又はMRI の特異的異常がない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施

新規申請時のみ記載、いずれの時期でもよい

**C. 治療その他（直近時）**

抗パーキンソン病薬にてパーキンソニズムに改善がみられる			
抗パーキンソン病薬の効果	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検討
L-DOPA 製剤使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. 使用中	<input type="checkbox"/> 2. 未使用	<input type="checkbox"/> 3. 過去に使用
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

更新時にも記載必須、直近時

**D. 鑑別診断（新規）**

パーキンソニズムを起こす薬物・毒物に曝露	<input type="checkbox"/> 1. 曝露なし	<input type="checkbox"/> 2. 曝露あり
----------------------	----------------------------------	----------------------------------

新規申請時のみ記載

## 38 スティーヴンス・ジョンソン症候群

### ○概要

スティーヴンス・ジョンソン症候群 **Stevens Johnson syndrome SJS**（皮膚粘膜眼症候群）は、高熱や全身倦怠感などの症状を伴って、口唇・口腔、眼、外陰部などを含む全身に紅斑、びらん、水疱が多発し、表皮の壊死性障害を認める疾患である。原因として薬剤性が多いが、マイコプラズマ感染や一部のウイルス感染に伴い発症することもある。発症機序について統一された見解はないが、薬剤やマイコプラズマ感染、ウイルス感染などが契機となり、免疫学的な変化が生じ、主として皮膚・粘膜（眼、口腔、陰部など）に重篤な壊死性の病変がもたらされると推定されている。



図：皮膚・粘膜症状頬部に暗紅色紅斑が融合して見られる。口唇部には出血性のびらんを認め痂皮が付着している。鼻粘膜からの出血もみられる。（研究班提供資料）

## ○診断基準について－1

副所見を十分考慮の上、主要所見5項目を全て満たす場合、スティーヴンス・ジョンソン症候群として診断される。

### (2)主要所見（必須）

1. 皮膚粘膜移行部（眼、口唇、外陰部など）の広範囲で重篤な粘膜病変（出血・血痂を伴うびらん等）がみられる。
2. 皮膚の汎発性の紅斑に伴って表皮の壊死性障害に基づくびらん・水疱を認め、軽快後には痂皮、膜様落屑がみられる。その面積は体表面積の10%未満である。ただし、外力を加えると表皮が容易に剥離すると思われる部位はこの面積に含まれる。
3. 発熱がある。
4. 病理組織学的に表皮の壊死性変化を認める\*。
5. 多形紅斑重症型（erythema multiforme [EM] major）\*\*およびブドウ球菌性熱傷様皮膚症候群（SSSS）を除外できる。

### (3)副所見

1. 紅斑は顔面、頸部、体幹優位に全身性に分布する。紅斑は隆起せず、中央が暗紅色の flat atypical targets を示し、融合傾向を認める。
2. 皮膚粘膜移行部の粘膜病変を伴う。眼病変では偽膜形成と眼表面上皮欠損のどちらかあるいは両方を伴う両眼性の急性角結膜炎がみられる。
3. 全身症状として他覚的に重症感、自覚的には倦怠感を伴う。口腔内の疼痛や咽頭痛のため、種々の程度に摂食障害を伴う。
4. 自己免疫性水疱症を除外できる。

## 診断のカテゴリー

副所見を十分考慮の上、主要所見 5 項目を全て満たす場合、SJSと診断する。初期のみの評価ではなく全経過の評価により診断する。

\*慢性期（発症後1年以上経過）では眼瞼および角結膜の瘢痕化がみられる。慢性期で粘膜病変が眼瞼および角結膜の瘢痕化の場合、主要所見 4 は必須ではない。

ただし、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場合は医療費助成の対象から除く。

### <参考>

- 1) 多形紅斑重症型との鑑別は主要所見 1～5 に加え、重症感・倦怠感、治療への反応、病理組織所見における表皮の壊死性変化の程度などを加味して総合的に判断する。眼瞼および角結膜の瘢痕化をきたすことはなく、慢性期の瘢痕化は鑑別の重要な所見である。
- 2) \*病理組織学的に完成した病像では表皮の全層性壊死を呈するが、少なくとも200倍視野で10個以上の表皮細胞（壊）死を確認することが望ましい。
- 3) \*\*多形紅斑重症型（erythema multiforme [EM] major）とは比較的軽度の粘膜病変を伴う多形紅斑をいう。皮疹は四肢優位に分布し、全身症状としてしばしば発熱を伴うが、重症感は乏しい。SJSとは別疾患である。
- 4) まれに、粘膜病変のみを呈するSJSもある。

# ○重症度分類について

スティーヴンス・ジョンソン症候群SJS および中毒性表皮壊死症 TEN の重症度分類（下表）で各項目の合計を算出する。

## 重症度分類

スティーヴンス・ジョンソン症候群SJS および中毒性表皮壊死症 TEN の重症度分類で中等症以上の者を対象とする。（＝2点以上の者）

スティーヴンス・ジョンソン症候群(SJS)および中毒性表皮壊死症(TEN)の重症度分類

1. 粘膜疹		
眼病変	結膜充血	1
	偽膜形成	1
	眼表面の上皮欠損(びらん)	1
	視力障害	1
	ドライアイ	1
口唇・口腔内病変	口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん	1
	口唇の血痂、出血を伴うびらん	1
	広範囲に血痂、出血を伴わないびらん	1
陰部びらん		1
2. 皮膚の水疱、びらん		
	30%以上	3
	10%以上 30%未満	2
	10%未満	1
3. 38°C以上の発熱		
4. 呼吸器障害		
5. 表皮の全層性壊死性変化		
6. 肝機能障害(ALT>100 IU/L)		

\*慢性期所見

\*慢性期の後遺症としての視力障害、ドライアイを指す。急性期所見としては選択しない。

### 評価

2点未満	軽症
2点以上6点未満	中等症
6点以上	重症 ただし、以下はスコアにかかわらず重症と判断する
	1)眼表面(角膜・結膜)の上皮欠損(びらん)あるいは偽膜形成が高度なもの
	2)SJS/TENに起因する呼吸障害のみられるもの
	3)びまん性紅斑進展型 TEN

\*慢性期の後遺症としての視力障害、ドライアイを指す。急性期所見としては選択しない。

# ○臨床調査個人票記載時の留意事項

重症度分類の判定は各項目を確認し、点数によって軽症/中等症/重症を判定する。医薬品副作用被害救済制度に該当するか否かについても臨床調査個人票に記載する。

## ■ 重症度分類に関する事項

ステイブンス・ジョンソン症候群 (Stevens-Johnson syndrome : SJS)

及び中毒性表皮壊死症 (toxic epidermal necrolysis : TEN) の重症度分類

重症度	<input type="checkbox"/> 軽症 (2点未満) <input type="checkbox"/> 中等症 (2点以上6点未満) <input type="checkbox"/> 重症 (6点以上あるいは※を満たす)										
以下はスコアに関わらず重症と判断する (※)											
<input type="checkbox"/> 眼表面 (角膜・結膜) の上皮欠損 (びらん)、あるいは偽膜形成が高度なもの											
<input type="checkbox"/> SJS/TEN に起因する呼吸障害がみられる											
<input type="checkbox"/> びまん性紅斑進展型 TEN											
注) 「あり」は各1点    皮膚の水疱・びらんは記載の点数を加算											
1. 粘膜疹 (*慢性期の後遺症としての視力障害、ドライアイを指す。急性期所見としては選択しない。)											
眼病変	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%; padding: 5px;">結膜充血</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> <tr> <td style="padding: 5px;">偽膜形成</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> <tr> <td style="padding: 5px;">眼表面の上皮欠損 (びらん)</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> <tr> <td style="padding: 5px;">視力障害*</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> <tr> <td style="padding: 5px;">ドライアイ*</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> </table>	結膜充血	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)	偽膜形成	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)	眼表面の上皮欠損 (びらん)	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)	視力障害*	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)	ドライアイ*	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)
結膜充血	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										
偽膜形成	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										
眼表面の上皮欠損 (びらん)	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										
視力障害*	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										
ドライアイ*	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%; padding: 5px;">口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん</td> <td style="padding: 5px;"><input type="checkbox"/> なし (0点)    <input type="checkbox"/> あり (1点)</td> </tr> </table>	口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)								
口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん	<input type="checkbox"/> なし (0点) <input type="checkbox"/> あり (1点)										

重症度分類の判定は各項目を確認し、点数によって軽症/中等症/重症を判定する。

# 49 全身性エリテマトーデス

## ○概要

全身性エリテマトーデス（SLE）は DNA - 抗 DNA 抗体などの免疫複合体の組織沈着により起こる全身性炎症性病変を特徴とする自己免疫疾患である。症状は治療により軽快するものの、寛解と増悪を繰り返して慢性の経過を取ることが多い。

a)



c)



b)



- a) 蝶形紅斑：SLEを代表する急性の皮疹
- b) 円板状ループス疹：代表的な慢性の皮疹
- c) 慢性に経過した肺動脈性肺高血圧症の胸部レントゲン写真

## ○診断基準について

### <診断基準>

エントリー基準： 抗核抗体80倍以上（HEp-2細胞を用いるか、同等の検査）

### 臨床所見

- ① 全身症状：38.3°Cをこえる発熱（2）
- ② 皮膚粘膜：非瘢痕性脱毛(2)、口腔内潰瘍(2)、亜急性皮膚ループスや円板状ループス(4)、急性皮膚ループス（蝶形紅斑や斑状丘疹状丘疹）(6)
- ③ 筋骨格：関節症状（2個以上の滑膜炎もしくは関節圧痛と30分以上の朝のこわばり）(6)
- ④ 精神神経：せん妄(2)、精神障害(3)、痙攣(5)
- ⑤ 漿膜：胸水または心嚢液(5)、急性心外膜炎(6)
- ⑥ 血液所見：4000/mm<sup>3</sup>未満の白血球減少(3)、10万/mm<sup>3</sup>未満の血小板減少(4)、自己免疫性溶血(4)
- ⑦ 腎臓：0.5g/日以上尿蛋白(4)、腎生検でクラスIIまたはVのループス腎炎(8)、クラスIIIまたはIVのループス腎炎(10)

### 免疫所見

特異抗体: 抗dsDNA抗体または抗Sm抗体(6)

補体：C3またはC4の低下(3)或いはC3及びC4の低下(4)

抗リン脂質抗体：抗カルジオリピン抗体、抗β2GPI抗体またはループスアンチコアグラント陽性を認める(2)

### <診断のカテゴリー>

エントリー基準を満たし、臨床所見と免疫所見の陽性項目の点数の合計が10点以上の場合をSLEと診断する

※SLEよりもそれらしい解釈があれば、その項目の点数は計上しない。同じ項目内で複数の小項目が陽性の場合には最も高い点数のみを加算する。

臨床所見は経過中に1項目以上の陽性化が必要である。

各項目は同時期に出現する必要はなく、経過中に1回出現すれば当該項目を加算する。

## ○重症度分類について－ 1

現行の全身性エリテマトーデスについては、重症度分類は**SLEDAIスコア4点以上の者**を対象としている。

重症度の判定においては、各項目の合計を算出し判断する。

### 重症度分類

SLEDAIスコア：4点以上を対象とする。

下記の点数の合計を計算する。

重みづけ	項目	定義
8	痙攣	最近発症。代謝性、感染性、薬剤性は除外。
8	精神症状	現実認識の重度の障害による正常な機能の変化。幻覚、思考散乱、連合弛緩、貧困な思想内容、著明な非論理的思考、奇異な、混乱した、緊張病性の行動を含む。尿毒症、薬剤性は除外。
8	器質的脳障害	見当識、記憶、その他の知能機能障害による認知機能の変化、変動する急性発症の臨床所見を伴う。注意力の低下を伴う意識混濁、周囲の環境に対する継続した注意の欠如を含み、かつ以下のうち少なくとも2つを認める：知覚障害、支離滅裂な発言、不眠症あるいは日中の眠気、精神運動興奮。代謝性、感染性、薬剤性は除外。
8	視力障害	SLEによる網膜の変化。細胞様小体、網膜出血、脈絡膜における漿液性の浸出あるいは出血、視神経炎を含む。高血圧性、感染性、薬剤性は除外。
8	脳神経障害	脳神経領域における感覚あるいは運動神経障害の新出。
8	ループス頭痛	高度の持続性頭痛：片頭痛様だが、麻薬性鎮痛薬に反応しない。
8	脳血管障害	脳血管障害の新出。動脈硬化性は除外。
8	血管炎	潰瘍、壊疽、手指の圧痛を伴う結節、爪周囲の梗塞、線状出血、生検又は血管造影による血管炎の証明。

## ○重症度分類について - 2

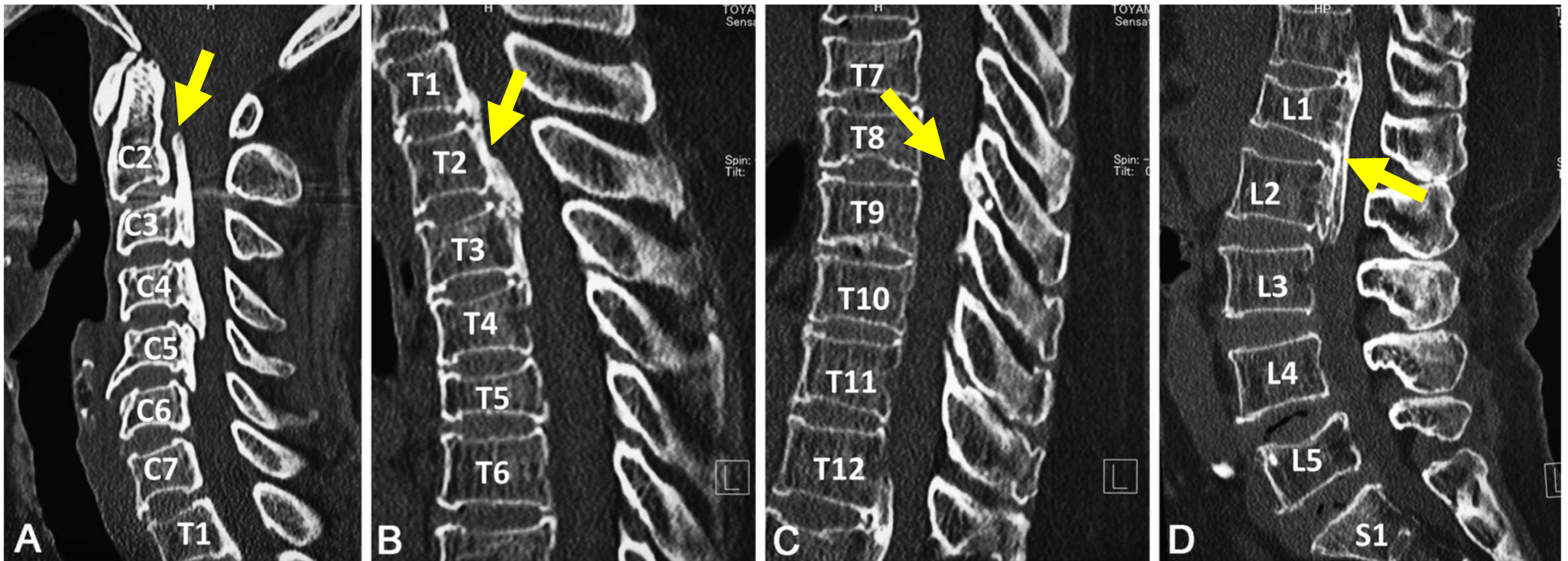
下記の点数の合計を計算する。

重みづけ	項目	定義
4	関節炎	2関節以上の関節痛あるいは炎症所見(例:圧痛、腫脹、関節液貯留)。
4	筋炎	CK・アルドラーゼの上昇を伴う近位筋の疼痛/筋力低下、あるいは筋電図変化、筋生検における筋炎所見。
4	尿円柱	顆粒円柱あるいは赤血球円柱。
4	血尿	>5赤血球/HPF。結石、感染性、その他の原因は除外。
4	蛋白尿	>0.5g/24時間。新規発症あるいは最近の0.5g/24時間以上の増加。
4	膿尿	>5白血球/HPF。感染性は除外。
2	新たな皮疹	炎症性皮疹の新規発症あるいは再発。
2	脱毛	限局性あるいはびまん性の異常な脱毛の新規発症あるいは再発。
2	粘膜潰瘍	口腔あるいは鼻腔潰瘍の新規発症あるいは再発。
2	胸膜炎	胸膜摩擦あるいは胸水、胸膜肥厚による胸部痛。
2	心膜炎	少なくとも以下の1つ以上を伴う心膜の疼痛:心膜摩擦、心嚢水、あるいは心電図・心エコーでの証明。
2	低補体血症	CH50、C3、C4の正常下限以下の低下。
2	抗DNA抗体上昇	Farr assayで>25%の結合、あるいは正常上限以上。
1	発熱	>38°C、感染性は除外。
1	血小板減少	<100,000 血小板/mm <sup>3</sup> 。
1	白血球減少	<3,000 白血球/mm <sup>3</sup> 、薬剤性は除外。

# 69 後縦靱帯骨化症

## ○概要

後縦靱帯骨化症は、脊椎椎体の後縁を連結し、脊柱のほぼ全長を縦走する後縦靱帯が骨化することにより、脊椎管狭窄を来し、脊髄又は神経根の圧迫障害を来す疾患である。頸椎に最も多いが、胸椎や腰椎にも生じる。後縦靱帯骨化症患者では、前縦靱帯骨化を中心として、広汎に脊柱靱帯骨化を来す強直性脊椎骨増殖症を約40%に合併し、また黄色靱帯骨化や棘上靱帯骨化の合併も多く、脊柱靱帯骨化の一部分症として捉える考えもある。



頸椎後縦靱帯骨化

胸椎後縦靱帯骨化

胸椎黄色靱帯骨化

腰椎後縦靱帯骨化

# ○診断基準について－1

診断基準は、臨床所見及び画像所見によって総合的に判断する。

## < 診断基準 >

### 1. 主要項目

#### (1) 自覚症状及び身体所見

- ①四肢・躯幹のしびれ、痛み、感覚障害
- ②四肢・躯幹の運動障害
- ③膀胱直腸障害
- ④脊柱の可動域制限
- ⑤四肢の腱反射異常
- ⑥四肢の病的反射

#### (2) 血液・生化学検査所見 一般に異常を認めない。

#### (3) 画像所見

##### ①単純X線

側面像で、椎体後縁に接する後縦靭帯の骨化像  
又は椎間孔後縁に嘴状・塊状に突出する黄色靭  
帯の骨化像がみられる。

##### ②CT

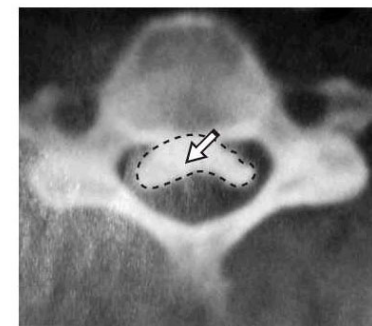
脊柱管内に後縦靭帯又は黄色靭帯の骨化がみられる。

##### ③MRI

靭帯骨化巣による脊髄圧迫がみられる。



レントゲン検査：  
頸椎の側面像で、矢印が頸椎後縦靭帯骨化部分



CT検査(コンピューター断層  
検査)：矢印が頸椎靭帯骨化  
部分



CT検査(矢状断)：矢印が頸椎靭帯  
骨化部分



MRI：矢印が頸椎靭帯骨化部分

## ○診断基準について－2

以下の同様の症状を呈する疾患を鑑別し、画像診断と臨床症状から靭帯骨化と因果関係がある場合は、当該疾患として申請をおこなうこととされている。  
なお、「70 広範脊柱管狭窄症」の診断基準においては、「注1：後縦靭帯骨化が症状の原因であるものは、後縦靭帯骨化症として申請すること。」とされている。

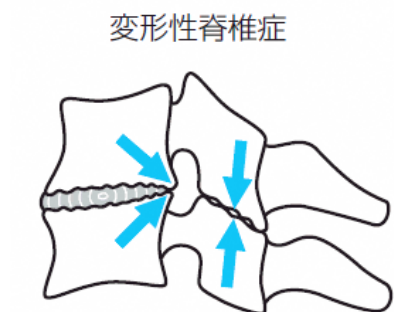
### 2. 鑑別診断

強直性脊椎炎、変形性脊椎症、強直性脊椎骨増殖症、脊柱管狭窄症、椎間板ヘルニア、脊柱奇形、脊椎・脊髄腫瘍、運動ニューロン疾患、痙性脊髄麻痺（家族性痙性対麻痺）、多発ニューロパチー、脊髄炎、末梢神経障害、筋疾患、脊髄小脳変性症、脳血管障害、その他。

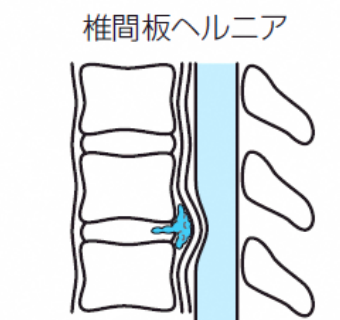
### 3. 診断のカテゴリー

画像所見に加え、1に示した自覚症状及び身体所見が認められ、それが靭帯骨化と因果関係があるとされる場合、本症と診断する。

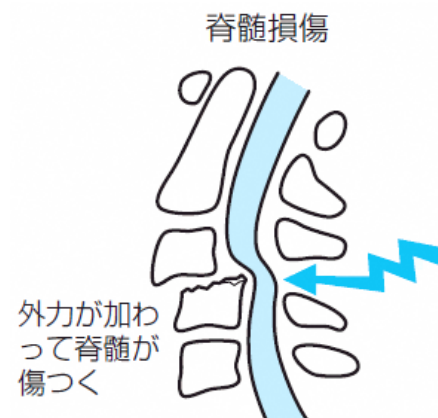
引用：患者さんのための頸椎後縦靭帯骨化症ガイドブック



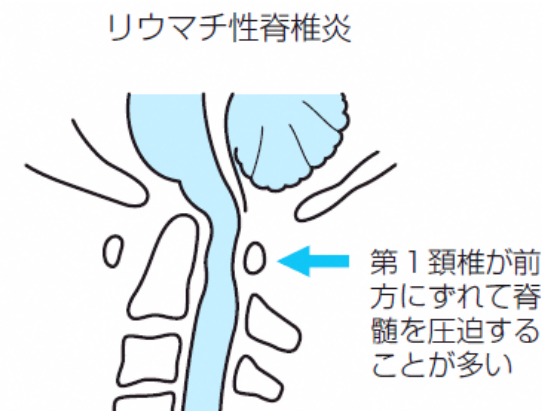
椎間関節が摩耗したり、椎骨が変形して神経を圧迫する



椎間板の中身が飛び出して神経を圧迫する



外力が加わって脊髄が傷つく



第1頸椎が前方にずれて脊髄を圧迫することが多い

## ○重症度分類について

重症度分類は、運動機能障害は、**日本整形外科学会頸部脊髄症治療成績判定基準（表）**の上肢運動機能Ⅰと下肢運動機能Ⅱで評価・認定する。

下記の(1)、(2)の項目を満たすものを認定対象とする。

(1) 画像所見で後縦靭帯骨化又は黄色靭帯骨化が証明され、しかも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もの。

(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（表）の上肢運動機能Ⅰと下肢運動機能Ⅱで評価・認定する。

### 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(抜粋)

#### I. 上肢運動機能

0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。

1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。

2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。

3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。

4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする。

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

#### II. 下肢運動機能

0. 歩行できない。

1. 平地でも杖又は支持を必要とする。

2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。

3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。

4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

頸髄症：Ⅰ.上肢運動機能、Ⅱ.下肢運動機能のいずれかが2点以下

（ただし、Ⅰ、Ⅱの合計点が6点又は7点であっても手術治療を行う場合は認める。）

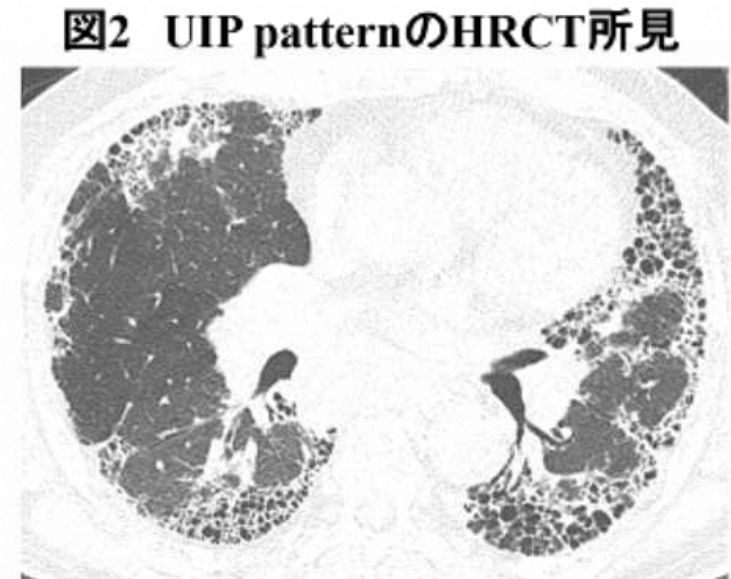
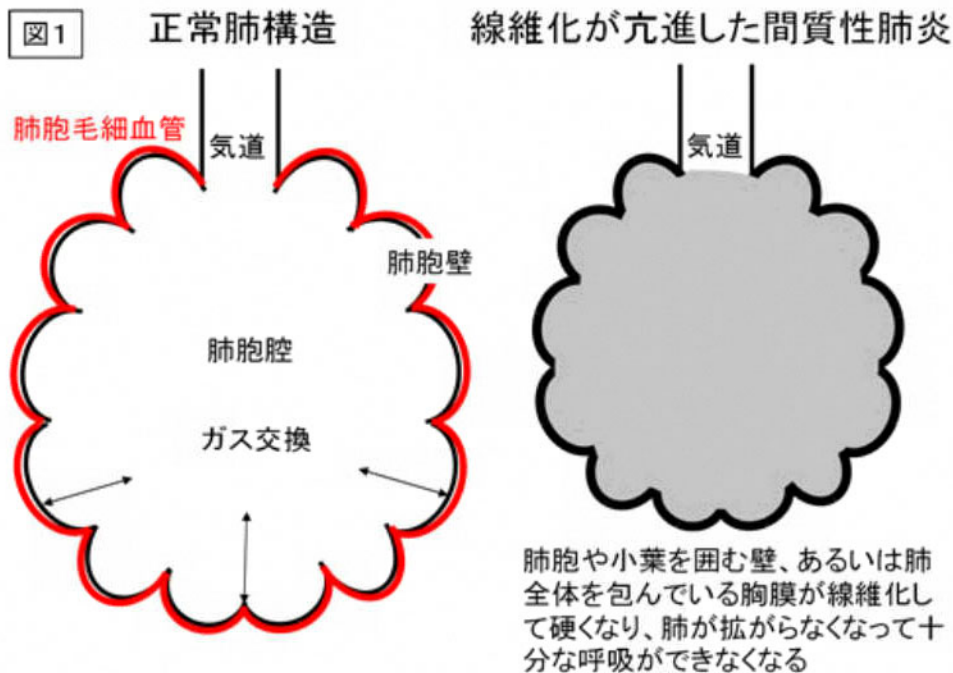
胸髄症あるいは腰髄症：Ⅱ 下肢運動の評価項目が2点以下

（ただし、3点でも手術治療を行う場合は認める。）

# 85 特発性間質性肺炎

## ○概要 - 1

間質性肺炎とは、胸部X線写真やCT画像にて両側びまん性の陰影を認める疾患のうち、肺の間質を炎症や線維化病変の場とする疾患の総称である。間質性肺炎の原因は多岐にわたり、職業・環境性や薬剤など原因の明らかなものや、膠原病・サルコイドーシスなどの全身性疾患に付随して発症するものとともに、原因が特定できないものが含まれる。そのうち、特発性間質性肺炎（IIPs）は原因を特定しえない間質性肺炎の総称であり、特発性肺線維症（IPF）などの9疾患に分類される



引用：難病情報センター

## ○参考事項

「Definite（組織診断群）」、「Probable（臨床診断群）」のいずれにおいても、特発性間質性肺炎と診断した後に、細分類を行う（図1）。

- ① 「Definite（組織診断群）」では、組織パターンに基づいて、IPF、idiopathic NSIP、COP、DIP、RB-ILD、AIP、idiopathic LIP、idiopathic PPFE、分類不能に細分類する（表1）。
- ② 「Probable（臨床診断群）」では、下記のIPFとiPPFEの臨床診断基準に基づいて、IPF、iPPFE、分類不能（IPFとiPPFEのいずれの臨床診断基準も満たさない）に細分類する

図1. 特発性間質性肺炎の診断フローチャート

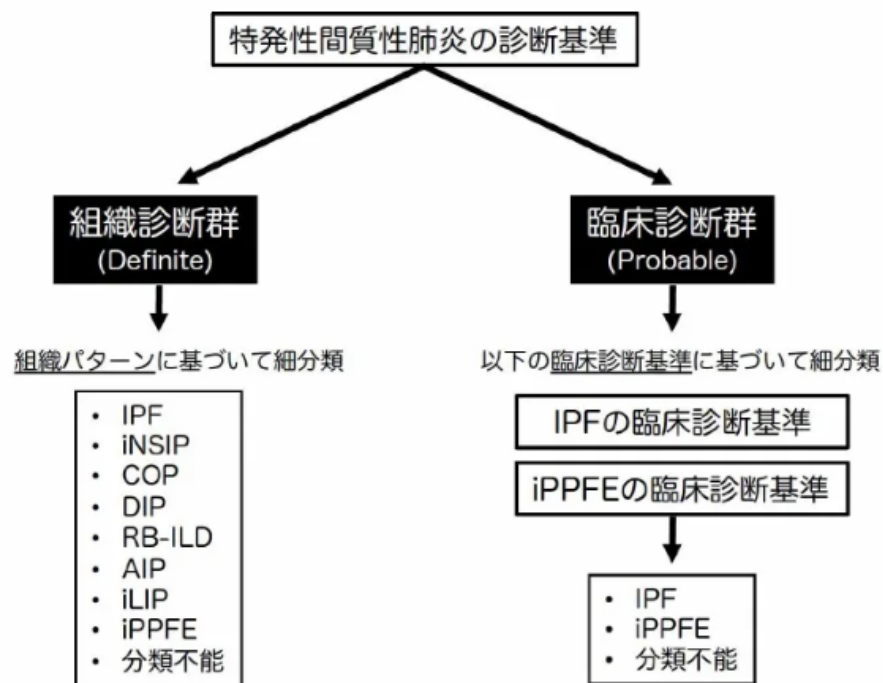


表1. 特発性間質性肺炎(IIPs)の分類

	疾患名	組織パターン
主要な IIPs	特発性肺線維症 (IPF)	UIP
	特発性非特異性間質性肺炎 (idiopathic NSIP)	NSIP
	呼吸細気管支炎を伴う間質性肺疾患 (RB-ILD)	RB
	剥離性間質性肺炎 (DIP)	DIP
	特発性器質化肺炎 (COP)	OP
	急性間質性肺炎 (AIP)	DAD
まれな IIPs	特発性リンパ球性間質性肺炎 (idiopathic LIP)	LIP
	特発性胸膜肺実質線維弾性症 (idiopathic PPFE) (別名: 特発性上葉優位型肺線維症)	PPFE
分類不能	分類不能の特発性間質性肺炎 (unclassifiable IIPs)	Unclassifiable

# ○診断基準について - 1

診断基準については、特発性肺線維症及び特発性肺線維症以外の特発性間質性肺炎とで2つの分類でそれぞれ記載されている。

## <診断のカテゴリー>

以下のDefinite(組織診断群)、あるいはProbable(臨床診断群)の条件を満たすものを特発性間質性肺炎と診断する。

- Definite(組織診断群): (3)の鑑別診断を除外した上で、「(1)の④」と「(2)」を満たすもの。
- Probable(臨床診断群): (3)の鑑別診断を除外した上で、「(1)の①」、「(1)の②と③のいずれか」、「(1)の④」のすべてを満たすもの。

### 1. 主要項目

#### (1)主要症状、理学所見及び検査所見

① 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。

1. 捻髪音 (fine crackles)
2. 乾性咳嗽
3. 労作時呼吸困難
4. ばち指

② 血清学的検査において、以下の1項目以上を満たす場合に陽性とする。

1. KL-6上昇
2. SP-D上昇
3. SP-A上昇

③ 呼吸機能検査において、以下の1項目以上を満たす場合に陽性とする。

1. 拘束性障害 (%VC<80%)
2. 拡散障害 (%DLCO<80%)
3. 低酸素血症 (以下のうち1項目以上)
  - ・安静時PaO<sub>2</sub>: 80Torr未満
  - ・安静時AaDO<sub>2</sub>: 20Torr以上
  - ・6分間歩行時SpO<sub>2</sub>: 90%未満

④ 胸部高分解能CT (HRCT) にて、以下の1項目以上を両側性に認める場合、陽性とする。

1. 網状影
2. すりガラス影
3. 浸潤影(コンソリデーション)

#### (2)組織所見

外科的肺生検(胸腔鏡下肺生検または開胸肺生検)にて、以下のいずれかの組織パターンを認める。

1. UIP パターン
2. NSIP パターン
3. OP パターン
4. DIP パターン
5. RB パターン
6. DAD パターン
7. LIP パターン
8. PPFЕ パターン
9. 分類不能

#### (3)鑑別診断

膠原病や薬剤誘起性、環境、職業性など原因の明らかな間質性肺炎や、他のびまん性肺陰影を呈する疾患を除外する(表2)。

表2. 特発性間質性肺炎(IPP)と鑑別すべき疾患

1. 心不全	10. 薬剤性肺障害
2. 肺炎(特に異型肺炎)	11. 好酸球性肺炎
3. 既知の原因による急性肺傷	12. びまん性汎細気管支炎
4. 膠原病	13. 癌性リンパ管症
5. 血管炎	14. 悪性リンパ腫
6. サルコイドーシス	15. 浸潤性粘液性肺腺癌
7. 過敏性肺炎	16. リンパ脈管筋腫症
8. じん肺	17. 肺胞蛋白症
9. 放射線肺臓炎	18. 肺ランゲルハンス細胞組織球症

## ○重症度分類について

現行の特発性間質性肺炎については、重症度分類はⅢ度以上の者を対象としている。重症度の判定においては、安静時動脈血酸素分圧及び6分間歩行時のSpO<sub>2</sub>で判断する。

### <重症度分類>

重症度分類Ⅲ度以上を対象とする。

下記の重症度分類判定表に従い判定する。安静時動脈血酸素分圧が80Torr以上をⅠ度、70Torr以上80Torr未満をⅡ度、60Torr以上70Torr未満をⅢ度、60Torr未満をⅣ度とする。安静時動脈血酸素分圧がⅠ又はⅡ度の場合、6分間歩行時の最低SpO<sub>2</sub>が90%未満となる場合は、重症度をⅢ度とする。また、安静時動脈血酸素分圧がⅢ度の場合、6分間歩行時の最低SpO<sub>2</sub>が90%未満となる場合は、重症度をⅣ度とする。ただし、安静時動脈血酸素分圧が70Torr未満の時には、6分間歩行時SpO<sub>2</sub>は必ずしも測定する必要はない。

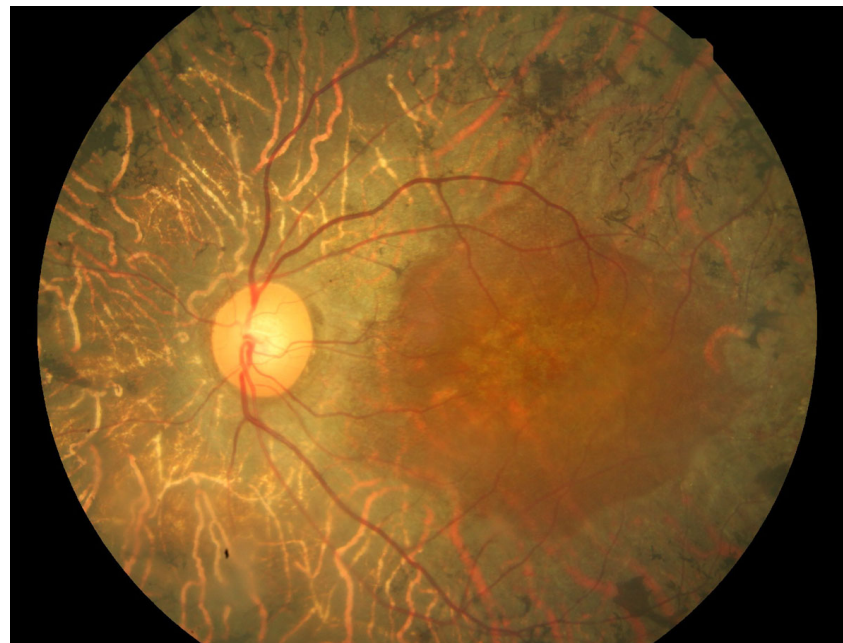
重症度分類判定表

重症度分類	安静時動脈血酸素分圧	6分間歩行時 最低SpO <sub>2</sub>
Ⅰ	80Torr 以上	90 %未満の場合はⅢにする
Ⅱ	70Torr 以上 80Torr 未満	90 %未満の場合はⅢにする
Ⅲ	60Torr 以上 70Torr 未満	90 %未満の場合はⅣにする (危険な場合は測定不要)
Ⅳ	60Torr 未満	測定不要

# 90 網膜色素変性症

## ○概要

**遺伝子変異**が原因で網膜の視細胞及び色素上皮細胞が広範に変性する疾患である。初期には、**夜盲と視野狭窄**を自覚する。徐々に進行し、老年に至って社会的失明（矯正視力約0.1以下）となる例も多いが、生涯良好な視力を保つ例もある。**進行に個人差が大きい**。視細胞のうち杆体細胞のみの変性を**杆体ジストロフィ**、杆体細胞と錐体細胞 両者の変性を**杆体錐体ジストロフィ**と称する。



図：典型的な網膜色素変性の眼底には、網膜色素上皮の粗造化（色素むら）、網膜血管の狭細化、骨小体様色素沈着が認められる。左は黄斑部が保たれている（杆体ジストロフィ）が、右は黄斑部にも変性を認める（杆体錐体ジストロフィ）

## ○診断基準について

診断基準については、診断のカテゴリーとして記載されている。

### <診断基準>

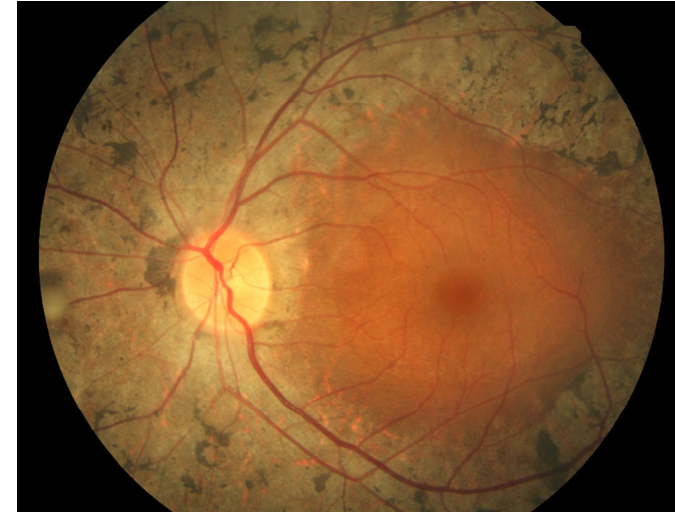
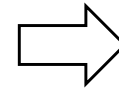
#### 1. 自覚症状

- ① 夜盲
- ② 視野狭窄
- ③ 視力低下
- ④ 羞明(又は昼盲)

#### 2. 臨床検査所見

##### (1) 眼底所見

網膜血管狭小  
粗造な網膜色調  
骨小体様色素沈着  
多発する白点  
視神経萎縮  
黄斑変性



##### (2) 網膜電図の異常(減弱型、陰性型、消失型)

(3) 眼底自発蛍光所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光又は低蛍光

(4) 光干渉断層像で中心窩におけるエリプソイドゾーン(EZ)の異常(不連続又は消失)

#### 3. 診断のカテゴリー

- ① 進行性の病変である。
- ② 自覚症状で、上記のいずれか1つ以上がみられる。
- ③ 眼底所見で、上記のいずれか2つ以上がみられる。
- ④ 網膜電図で、上記の所見がみられる。
- ⑤ 炎症性又は続発性でない。

上記、①～⑤の全てを満たすものを、指定難病としての網膜色素変性症と診断する。

## ○重症度分類について

現行の網膜色素変性症については、重症度分類はⅡ～Ⅳ度の者を対象としている。重症度分類を決定する際には、矯正視力及び視野狭窄の有無についても確認を要する。

重症度分類のⅡ、Ⅲ、Ⅳ度の者を対象とする。

I度: 矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし

II度: 矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり

III度: 矯正視力 0.7 未満、0.2 以上

IV度: 矯正視力 0.2 未満

注1: 矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる。

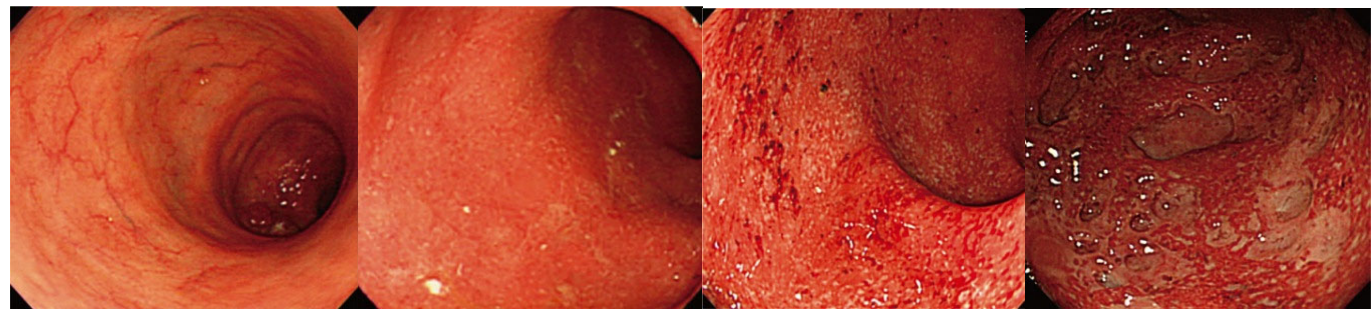
注2: 視野狭窄ありとは、中心の残存視野がゴールドマンI-4 視標で 20 度以内とする。

# 97 潰瘍性大腸炎

## ○概要

潰瘍性大腸炎は、主として粘膜を侵し、びらんや潰瘍を形成する原因不明の大腸のびまん性非特異性炎症である。医科学国際組織委員 CIOMS では「主として粘膜と粘膜下層を侵す、大腸特に直腸の特発性、非特異炎症性疾患。30歳以下の成人に多いが、小児や50歳以上の年齢層にもみられる。原因は不明で、免疫病理学的機序や心理的要因の関与が考えられている。通常血性下痢と種々の程度の全身症状を示す。長期にわたり、かつ大腸全体を侵す場合には悪性の傾向がある。」と定義している。多くの患者は再燃と寛解を繰り返すことから長期間の医学管理が必要となる。

### < 潰瘍性大腸炎の内視鏡所見 >



寛解期、正常

軽度

中等度

高度

炎症	内視鏡所見
軽度 mild	血管透見像消失、粘膜細顆粒状、発赤、アフタ、小横色点
中等度 moderate	粘膜粗ぞう、びらん、小潰瘍、易出血性(接触出血)、粘血膿性分泌物附着、その他の活動性炎症所見
強度 severe	広汎な潰瘍、著明な自然出血

引用：難病情報センター(左),研究班より提供(右)

## ○診断基準について

診断基準については、臨床症状に加え、検査所見を満たす場合を「Definite(確実例)」として対象としている。

次の a) の他、b) のうちの1項目及び c) を満たし、下記の疾患が除外できれば、Definite となる。

a) 臨床症状: 持続性又は反復性の粘血・血便あるいはその既往がある。

b) ①内視鏡検査: i) 粘膜はびまん性に侵され、血管透見像は消失し、粗ぞうまたは細顆粒状を呈する。さらに、もろくて易出血性(接触出血)を伴い、粘血膿性の分泌物が付着しているか、ii) 多発性のびらん、潰瘍あるいは偽ポリポーススを認める。

②注腸 X 線検査: i) 粗ぞう又は細顆粒状の粘膜表面のびまん性変化、ii) 多発性のびらん、潰瘍、iii) 偽ポリポーススを認める。その他、ハウストラの消失(鉛管像)や腸管の狭小・短縮が認められる。

c) 生検組織学的検査: 活動期では粘膜全層にびまん性炎症性細胞浸潤、陰窩膿瘍、高度な杯細胞減少が認められる。いずれも非特異的所見であるので、総合的に判断する。寛解期では腺の配列異常(蛇行・分岐)、萎縮が残存する。上記変化は通常直腸から連続性に口側にみられる。

除外すべき疾患は、細菌性赤痢、アメーバ性大腸炎、サルモネラ腸炎、カンピロバクタ腸炎、大腸結核、クラミジア腸炎などの感染性腸炎が主体で、その他にクローン病、放射線照射性大腸炎、薬剤性大腸炎、リンパ濾胞増殖症、虚血性大腸炎、腸型ベーチェットなどがある。

## ○診断基準について

ただし、診断基準については、「Definite(確実例)」の基準を満たさない場合でも、特徴的な所見及び鑑別疾患を除外できれば、「Definite(確実例)」の対象となる。

b)c)の検査が不十分あるいは施行できなくとも、切除手術により、肉眼的及び組織学的に本症に特徴的な所見を認める場合は、下記の疾患が除外できれば、Definiteとする。

除外すべき疾患は、細菌性赤痢、アメーバ性大腸炎、サルモネラ腸炎、カンピロバクタ腸炎、大腸結核、クラミジア腸炎などの感染性腸炎が主体で、その他にクローン病、放射線照射性大腸炎、薬剤性大腸炎、リンパ濾胞増殖症、虚血性大腸炎、腸型ベーチェットなどがある。

〈注1〉まれに血便に気付いていない場合や、血便に気付いてすぐに来院する(病悩期間が短い)場合もあるので注意を要する。

〈注2〉所見が軽度で診断が確実でないものは「Possible (疑診)」として取り扱い、後日再燃時などに明確な所見が得られた時に本症と「Definite」する。

〈注3〉クローン病と潰瘍性大腸炎の鑑別困難例に対しては経過観察を行う。その際、内視鏡や生検所見を含めた臨床像で確定診断がえられない症例は inflammatory bowel disease unclassified (IBDU) とする。また、切除術後標本の病理組織学的な 検索を行っても確定診断がえられない症例は indeterminate colitis (IC) とする。経過観察により、いずれかの疾患のより特徴的な所見が出現する場合がある。

## ○重症度分類について

現行の潰瘍性大腸炎の重症度分類については、中等症以上場合に認定されることとしている。

中等症以上を対象とする。

潰瘍性大腸炎の臨床的重症度による分類

	重症	中等症	軽症
①排便回数	6回以上	重症と 軽症の 中間	4回以下
②顕血便	(+++)		(+)～(-)
③発熱	37.5℃以上		37.5℃以上の発熱がない
④頻脈	90/分以上		90/分以上の頻脈なし
⑤貧血	Hb10g/dL 以下		Hb10g/dL 以下の貧血なし
⑥赤沈	30mm/h 以上		正常

### 顕血便の判定

- (-) 血便なし
- (+) 排便の半数以下でわずかに血液が付着
- (++) ほとんどの排便時に明らかな血液の混入
- (+++) 大部分が血液

軽症： 上記の6項目を全て満たすもの

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）

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

重症： ①及び②の他に、全身症状である③又は④のいずれかを満たし、かつ6項目のうち4項目を満たすもの

劇症： 重症の中でも特に症状が激しく重篤なものをいう。発症の経過により急性電撃型と再燃劇症型に分けられる。

劇症の診断基準は以下の5項目すべてを満たすもの

- (1)重症基準を満たしている。
- (2)15回/日以上血性下痢が続いている。
- (3)38.5℃以上の持続する高熱である。
- (4)10,000/mm<sup>3</sup>以上の白血球増多がある。
- (5)強い腹痛がある。

# 小児期から成人期への 移行・連携

# 目次

1. 成人移行支援及び移行期医療とは
2. 成人診療科に求められること

# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (1)成人移行支援

小児期発症の慢性疾患を持つ患者が成人期を迎えるにあたり、本来の持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援。

## (2)移行期医療

小児期発症の慢性疾患を持つ患者が小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療への移り変わりに対して提供されるべき適切で良質な医療。

# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (3)成人移行支援の考え方

成人医療への移行支援には、①患者の自律・自立支援と②医療体制整備の2つの大きな課題がある。

### ①患者の自律・自立支援（※5ページに詳細を記載）

小児患者が成長する過程において、ヘルスリテラシーを獲得し、**自らの医療について自己決定できる自立した患者となるための支援**

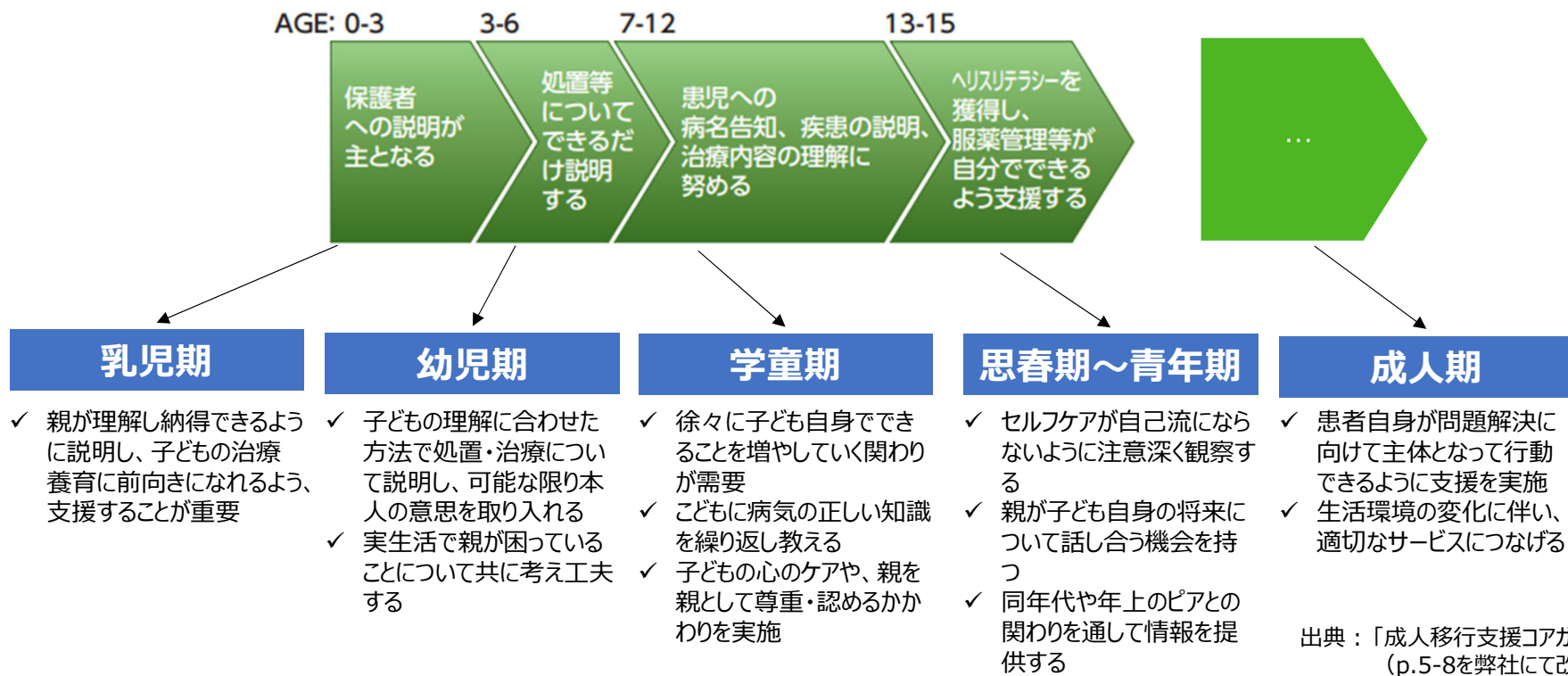
### ②医療体制整備（※6ページに詳細を記載）

患者の年齢とともに変化する病態や変遷する合併症に対応できる医療を継続して提供可能とし、小児医療から成人医療へ**シームレスに移行できる診療体制の整備**

# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (4)成人移行支援の考え方 ①患者の自律・自立支援

小児科診療では、児の成長・発達に合わせて自律性を身に付けられるよう、適宜適切な支援を実施することが求められる。

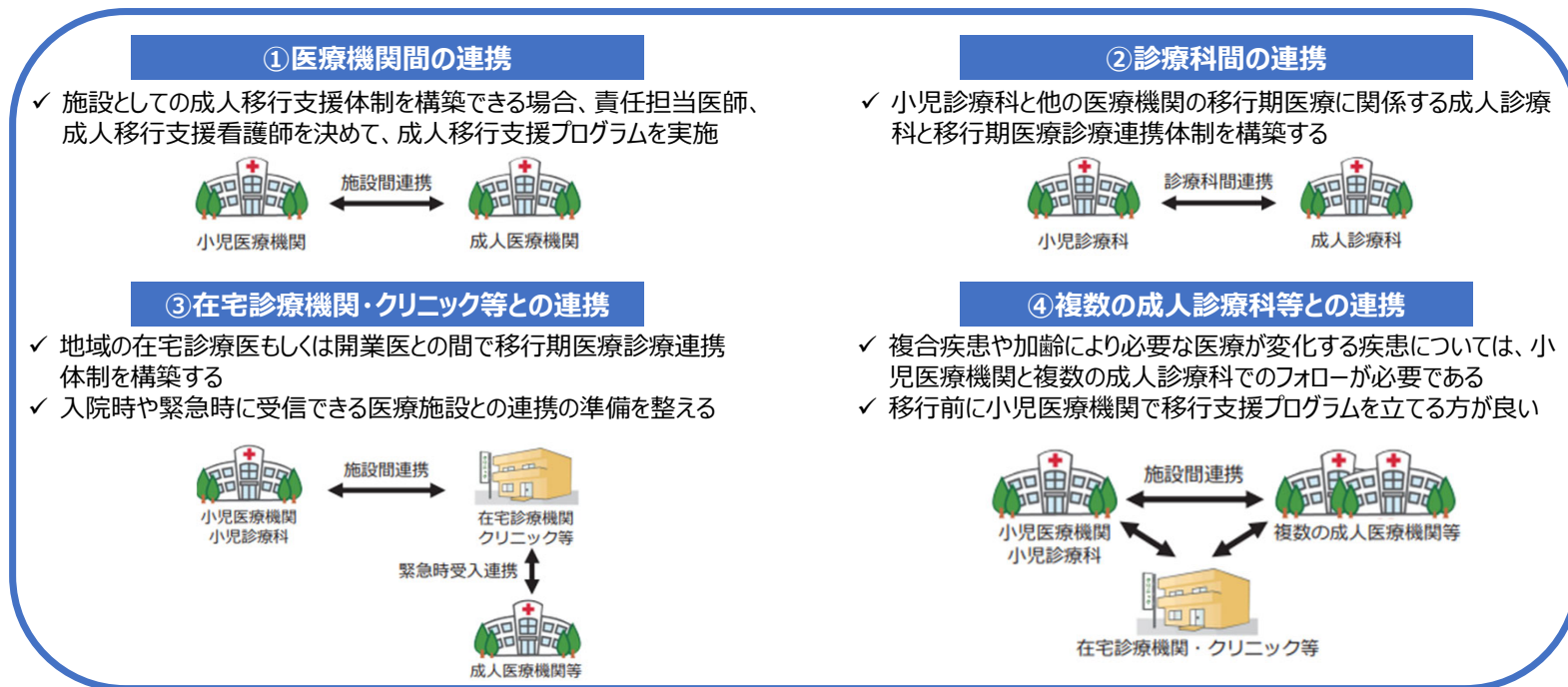


# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (4)成人移行支援の考え方 ②医療体制整備

医療機関における成人移行支援体制については、患者の実情に合わせて、様々なパターンが考えられる。

### <小児期医療を担当した医療機関の種別ごとの連携形態>



出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」  
（p.23-24を弊社にて改訂）

# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (5) 移行期ケアが目指すこと

治療の進歩により、成人期に達する患者が増加し、成人移行支援の必要性が論じられてきており、移行期ケアが求められている。

### 成人期に達することによる問題例

- ① 思春期・青年には不安定な時期でもあり、「薬を飲まない」「病院に通わない」
- ② 成人になっても継続した治療が必要な患者や、進行する患者がいる。自身で適切に情報を知り、対応することを知らないまま自己管理に移る
- ③ 就労できない例や、就労しても様々な問題があり、十分な収入が得られず自立が困難となる
- ④ 不安定な時期に成人診療科への転科が必要になることが多く、小児診療科と成人診療科では診療における患者対応が異なる

### 移行期ケアが目指すこと

- ① 成人期になっても良質な医療が継続されるようにすること
- ② 医療だけでなく、心理的・社会的な問題、教育や就労も考える多面的な支援計画であること
- ③ 保護者ではなく患者自身が管理できるようにすること

# 1. 成人移行支援及び移行期医療とは

## (6)移行プログラムの具体的な方法

移行プログラムの具体的な方法論として、米国母子保健局が支援して立ち上げた組織「Got transition」にて「移行期医療に関する主な6つの構成要素」が整理されている。

### <移行期医療に関する主な6つの構成要素>

#### 1. Transition Policy : 移行ポリシー

移行のための実際的な方法を説明する文書（移行ポリシー）を作成し、患者、家族に伝える。すべてのスタッフに実践的なアプローチを教育する。移行ポリシーを公開し、患者、家族と共有及び検討する。移行支援の開始年齢は12～14歳とし、ケアの一環として定期的に見直す。

#### 2. Transition Tracking and Monitoring : 移行のフォローとモニタリング

移行中の青年期患者の進捗を確認するための基準を作成し、レジストリ登録を行う。若年成人については26歳までを対象に、移行のフォローとレジストリ登録を行う。

#### 3. Transition readiness : 移行の準備

セルフケアの必要性や目標を、患者と保護者と確認し議論をするために、14歳から移行評価シート（チェックリスト）を使用する。患者と保護者とでセルフケアのゴールを作成する。成人施設では患者を迎えてオリエンテーションをする方法を検討する。

#### 4. Transition planning : 移行の計画

移行支援計画を作成し、評価シートの定期的チェック、医療サマリー（患者と共有）や緊急時のケアプランを作成する。治療の意思決定を保護者から本人へ移行するための準備をする。転科の最適な時期について話し合う。適切な社会資源に繋げる。

#### 5. Transfer of care : 転院・転科

患者の状態が安定している時に転科を行う。移行に必要なパッケージ（チェックリスト、最新の移行支援計画、移行サマリー、緊急時のケアプラン、その他必要な情報提供書など）を準備する。成人診療科に必要な資料を添付した診療情報提供書を送付し、受入れの確認をする。成人側ではチームメンバーで準備、初回受診時には移行サマリーと緊急時の対応をアップデートする。

#### 6. Transition completion : 移行の完了

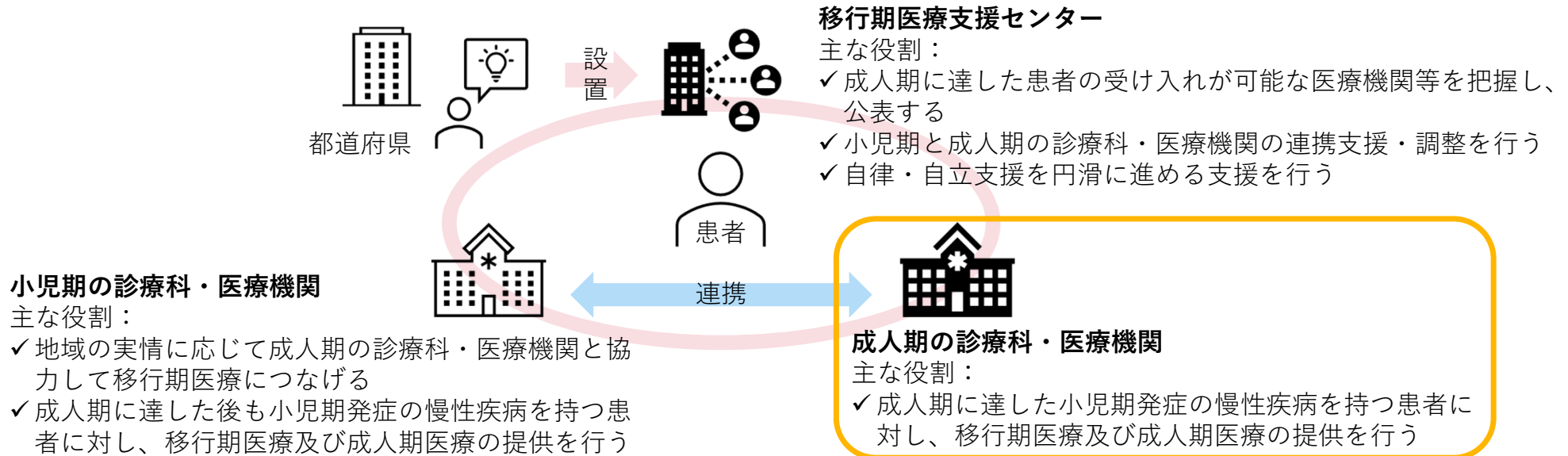
患者・保護者とは、転院・転科後も6ヶ月は連絡を取り、連携を図る。成人側では必要な支援、サービスや専門診療科と連携など、ケアチームを構築する。移行の完了の確認をし、成人側での状況を評価、フィードバックを得る。

## 2. 成人診療科に求められること

### (1) 成人診療科の役割

成人診療科の役割は、必要に応じて、成人期に達した小児期発症の慢性疾患を持つ患者に対して移行期医療及び成人期医療の提供を行うことである。

#### < 都道府県における成人移行支援体制のイメージ >



## 2. 成人診療科に求められること

### (2) 具体的な取組内容

- ① 成人移行支援の必要な患者に対して、移行期医療支援センター、小児期の診療科・医療機関と協力して、**患者にとって最適な移行期医療及び成人期医療の提供**を行うこと
- ② 総合診療科等、総合的に患者を診療する機能を有する診療部門に**相談できる体制を整備**すること
- ③ 必要に応じて、産婦人科、精神科、心療内科に相談できる体制を整備すること
- ④ 必要に応じて、専門医とかかりつけ医が連携して**身近な医療機関で診療を継続できる体制（在宅医療も含む）を整備**すること
- ⑤ 移行期医療支援センターの支援を受け、成人移行支援の必要な患者に**自律・自立支援を促す取組を行う**こと
- ⑥ 移行期医療支援センターの実施する**進捗状況の把握に係る調査等に協力**すること

## 2. 成人診療科に求められること

### (3) 総合病院・大学病院における体制構築

総合病院・大学病院における連携体制を構築することが重要である。

#### 小児科と成人診療科の 施設内連携

- ✓成人診療科側がほとんど診療したことのない疾患については、十分な準備が必要である
- ✓総合病院や大学病院の医師は頻繁に異動するため、小児科と成人診療科の責任者の間で、転科についての手順や転科の診療体制について、事前に確認する

#### 複数診療科の施設内連携

- ✓小児科から核となる成人診療科に紹介し、その診療科から院内各科に紹介してもらう
- ✓必要に応じて小児科が協力する体制が必要である
- ✓成人診療科は臓器別で分かれているため、患者の頻繁な受診が強いられる場合には、転科前に小児科医が患者・家族と疾患ごとの移行先を相談する
  - ▶大学病院で受診を継続すべき疾患、開業医などにフォローしてもらうべき疾患をあらかじめ相談しておく

#### 在宅診療機関・ クリニック等との連携

- ✓転科に伴い、すでに連携していた在宅診療機関やクリニック等との連携関係が崩れる恐れがある場合は、転科前の打ち合わせが必要である
- ✓家族やクリニック等と打ち合わせを実施する
- ✓その際に、院内の地域連携部などのネットワークを十分に活用する

## 2. 成人診療科に求められること

### (4) 成人医療機関に求められる体制構築における話し合いの実施

成人移行支援体制の構築における、移行先との話し合い等を実施する。

#### 成人医療機関に求められる体制構築における話し合いの実施

成人医療機関・  
成人診療科（受け入  
れ側）での成人移行  
支援体制の構築

- ✓ 少数の患者の移行の実績を積み重ね、関連する医療従事者の経験を蓄積していく
- ✓ 受け入れ側でも小児患者受け入れ相談の窓口となる医師を決定し、診療科全体に周知する
- ✓ 転科先の医師等が小児科側に相談できる体制を整える

成人医療への  
転科・転院に向けた  
話し合い

- ✓ 転科・転院先成人診療科や成人医療施設と話し合いを繰り返す
- ✓ お互いどこまでできるか、様々な事象に対して対応できる可能性を探す
- ✓ 医療的ケアを必要とする患者には、在宅医の導入が必須なため、状況に応じて地域の医師会を通してカンファレンスを実施する
- ✓ 成人診療科が成人側の中心として機能すると連携がスムーズになる
- ✓ 移行期支援チームが直接出向き、病院同士が移行前に話し合いを行い、移行の必要性や受け入れ可能な患者について話し合う。併診期間を設け、理解を深める
- ✓ 小児診療科主治医と成人側医師で実際の移行を考えている患者について話し合う

転科・転院先の  
選定と手続き

- ✓ 多種の情報を持っているSWを中心に、地域の医療実情に合わせて移行先の成人診療科を選定する
- ✓ 複数の臓器に及ぶ場合や、福祉支援が必要な場合は、総合診療医をまずは転院の候補とする
- ✓ 定期カンファレンスやコーディネーターを通じたコミュニケーションを行う

個々の患者の  
転院調整

- ✓ 自立可能な患者の場合、ヘルスリテラシーが獲得されたと判断された患者に対し、主治医は紹介状を記載する
- ✓ 事前連絡を経て、成人医療施設に本人が受診する

# Appendix

## ○小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言

- 日本小児科学会「移行支援に関する提言作成ワーキンググループ」が作成。
- 本提言は、日本小児科学会のホームページに掲載されている。  
([https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20230130\\_iko\\_teigen.pdf](https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20230130_iko_teigen.pdf))

## ○成人移行支援コアガイド (Ver1.1)

- 厚生労働科学研究「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班」が作成。
- 成人移行支援コアガイドは、移行支援・自立支援情報共有サイトに掲載されている。  
(<https://transition-support.jp/download/show/11/%E6%88%90%E4%BA%BA%E7%A7%BB%E8%A1%8C%E6%94%AF%E6%8F%B4%E3%82%B3%E3%82%A2%E3%82%AC%E3%82%A4%E3%83%89%EF%BC%88ver1.1%EF%BC%89.pdf>)

## ○小児期から成人期への移行・連携に関する研修の問題作成

- 小児期から成人期への移行・連携に関する研修問題案は、以下のとおりです。
- 研修問題については、研修資料を用いて学習いただいた後、解答いただくもので、全ての問題に正解いただくことで受講完了となります。

	問題	解答	解説
1	成人移行支援とは、小児期発症の慢性疾患を持つ患者が成人期を迎えるにあたり、本来の持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援である。	○	「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」にて、成人移行支援とは、小児期発症の慢性疾患を持つ患者が成人期を迎えるにあたり、本来の持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援である、と定義されている。
2	成人移行支援が進まない原因は、患者の自律・自立が進まないことのみが理由である。	×	ヘルスリテラシーを獲得し、自らの医療について自己決定できる自立した患者となるための支援である自律・自立支援と、小児医療から成人医療へシームレスに移行できる診療体制の整備に当たる医療体制整備が、成人医療への移行支援における2つの大きな課題である。
3	成人移行支援は、医療だけが関わる問題である。	×	成人移行支援が必要な患者へのケアとして、成人期になっても良質な医療が継続されるようにすること、医療面だけでなく、心理的・社会的な問題、教育や就労も考える多面的な支援計画であること、保護者ではなく患者自身が管理できるようにすることが求められている。
4	成人診療科の具体的な取組内容として、総合診療科等、総合的に患者を診療する機能を有する診療部門に相談できる体制を整備すること、必要に応じて、産婦人科、精神科、心療内科に相談できる体制を整備することなどがある。	○	成人診療科の具体的な取組として、①移行期医療支援が必要な患者に対して、移行期医療支援センター、小児期の診療科・医療機関と協力して、患者にとって最適な移行期医療及び成人期医療の提供を行うこと、②総合診療科等、総合的に患者を診療する機能を有する診療部門に相談できる体制を整備すること、③必要に応じて、産婦人科、精神科、心療内科に相談できる体制を整備すること、④必要に応じて、専門医とかかりつけ医が連携して身近な医療機関で診療を継続できる体制を整備すること、⑤移行期医療支援センターの支援を受け、移行期支援が必要な患者に自律・自立支援を促す取組を行うこと、⑥移行期医療支援センターの実施する進捗状況の把握に係る調査等に協力すること、が示されている。
5	総合病院・大学病院における体制構築として、小児科と成人診療科の施設内連携、複数診療科の施設内連携、在宅診療機関・クリニック等との連携が求められる。	○	総合病院・大学病院における体制構築として、①小児科と成人診療科の施設内連携、②複数診療科の施設内連携、③在宅診療機関・クリニック等との連携が求められる。①小児科と成人診療科の施設内連携では、小児科と成人診療科の責任者の間で、転科についての手順や転科の診療体制について事前に確認しておくことが望ましい。②複数診療科の施設内連携では、成人診療科に転科する前に、大学病院で受診を継続するべき疾患と、開業医などでフォローしてもらわなければならない疾患を、あらかじめ小児科医が患者・家族と相談しておくことも必要である。③在宅診療機関・クリニック等との連携では、院内の地域連携部などのネットワークを十分に活用することが重要であると考えられる。

# 難病における遺伝医療

# 目次

1. 難病における希少遺伝性疾患
2. 診断基準における遺伝学的検査
3. 保険適用となった遺伝学的検査
4. 遺伝学的検査・診断における配慮事項  
～日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」～
5. 遺伝カウンセリング
6. 遺伝学的検査の新たな流れ
7. まとめ

# 1. 難病における希少遺伝性疾患

- 日本の難病も海外と同様に希少性が求められている。(ただし、難病は、希少性に加え、発病の機構が明らかでない、治療方法が確立していない、長期の療養を必要とするものという要件がある。)
- 海外の希少疾患と難病の定義は以下のとおりである。

## <海外の希少疾患の定義>

- 海外の希少疾患の定義:
  - 米国:罹患者が20万人未満  
(⇒有病率 <6.1/10,000人)
  - EU:有病率 <5/10,000人
- 海外の超希少疾患の定義
  - 英国:有病率 <1/50,000人
  - カナダOntario州:  
発生率 <1/150,000出生

## <難病の定義>

- 難病の定義
- ① 発病の機構が明らかでなく
  - ② 治療方法が確立していない
  - ③ 希少な疾病であって
  - ④ 長期の療養を必要とするもの

### ※<指定難病の定義>

難病(①~④の要件を満たすもの)のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

(注)人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

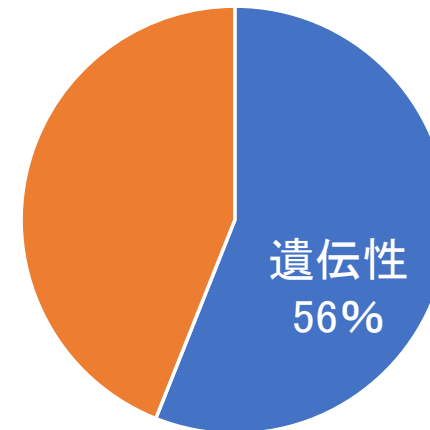
# 1. 難病における希少遺伝性疾患

- 希少疾患は、約7,000存在し、そのうち約70～80%は遺伝性疾患である。
- 難病のうち、医療費助成の対象となっている指定難病について、希少疾患と同様に遺伝性疾患が多い傾向であり、56%が遺伝性疾患である。

## <希少疾患>

- 疾患の数: 6,000～8,000
- 総体としての有病率: 3.5～5.9%
- 患者数(世界全体): 2億～4億人
- **遺伝性疾患の割合: 70～80%**

指定難病348疾患における  
遺伝性疾患の割合



(出典) Directorate-General for Communication. Rare diseases and European Reference Networks. European Commission.  
[https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases\\_en](https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en)

(出典) Nguengang Wakap S et al. "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database". Eur J Hum Genet. 2020; 28: 165-173.

# 1. 難病における希少遺伝性疾患

- 新規の指定難病のほとんどが希少遺伝性疾患である。

	番号	指定難病	遺伝性	原因遺伝子	小慢疾病	保険適用遺伝学的検査(算定点)
令和3年度	334	脳クレアチン欠乏症	○	<i>GAMT, GATM, SLC6A8</i>	○	○ オー2 (5000)
	335	ネフロン労	○	<i>NPHP1</i> 他(全25遺伝子)	○	○ オー2 (5000)
	336	家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	○	<i>APOB</i>	—	○ オー2 (5000)
	337	ホモシスチン尿症	○	<i>CBS</i>	○	○ ウー2 (5000)
	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	○	<i>ATP8B1</i> 他(全6遺伝子)	○	○ オー2 (5000)
令和5年度	339	MECP2重複症候群	○	<i>MECP2</i>	○	○ (※D006-26 染色体構造変異解析(8000))
	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	○	<i>ARMC</i> 他(全51遺伝子)	○	○ オー3 (8000)
	341	TRPV4異常症	○	<i>TRPV4</i>	○	○ オー1 (3880)
令和7年度	342	LMNB1 関連大脳白質脳症	○	<i>LMNB1</i>	—	○ オー2 (5000)
	343	PURA関連神経発達異常症	○	<i>PURA</i>	○	○ オー1 (3880)
	344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	○	<i>ACADVL</i>	○	○ ウー2 (5000)
	345	乳児発症 STING 関連血管炎	○	<i>STING1</i>	○	○ オー3 (8000)
	346	原発性肝外門脈閉塞症	—	—	—	—
	347	出血性線溶異常症	○	<i>SERPINE1</i> 他(全4遺伝子)	—	○ オー3 (8000)
	348	ロウ症候群	○	<i>OCRL</i>	○	○ エー1 (3880)

## 2. 診断基準における遺伝学的検査

- 遺伝性の指定難病の診断確定には、遺伝学的検査が必要であり、検査の実施にあたっては、関係学会の定めるガイドラインを遵守する必要がある。

- ✓ 遺伝性の指定難病の診断確定には、遺伝学的検査が必要である
- ✓ 遺伝学的検査実施にあたっては関係学会の定めるガイドライン(日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」、日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」)を遵守する必要がある
- ✓ 遺伝学的検査の算定においては、施設要件(臨床遺伝専門医が常勤、厚生局に届け出)がある

### 例： 343 PURA関連神経発達異常症の診断基準

<診断基準> Definite を対象とする。

A. 症状 (主項目)

1. 筋緊張低下
2. 重度精神運動発達遅滞
3. 摂食障害・胃食道逆流 (副項目)
4. 嗜眠傾向
5. 低体温
6. 痙攣発作
7. 新生児期低換気

B. **遺伝学的検査**

PURA 遺伝子の病原性変異

C. 鑑別診断 下記の疾患を鑑別する。

先天性中枢性低換気症候群、プラダー・ウィリ症候群、下肢優位常染色体顕性脊髄性筋萎縮症 I 型 (OMIM 158600)/遠位性常染色体潜性脊髄性筋萎縮症 I 型 (OMIM 604320)、新生児期の筋強直性ジストロフィー、神経伝達物質病、レット症候群、ピット・ホプキンス症候群、アンジェルマン症候群

<診断のカテゴリー>

Definite: Aの(主項目)の3項目全てを満たし、かつBを満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外する

Probable: Aの(主項目)の3項目全てかつ(副項目)のうち2項目以上を満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外する

<参考事項>

・常染色体顕性、PURA遺伝子の一部もしくは全てを含む5q31.3領域の非反復性欠失(10%)、de novo突然変異 であるが、罹患者の両親は生殖細胞モザイクの可能性(経験的には1%未満と推定)がある。

### 3. 保険適用となった遺伝学的検査

- 診療報酬改定により、遺伝学的検査が保険適用となり、疾患数も増加している。
- 遺伝学的検査の3要件(①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性)を満たした場合に保険適用となる。

診療報酬改定年度	遺伝学的検査に関する診療報酬改定の概要
平成18年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 進行性筋ジストロフィーのDNA診断の保険適用が開始</li> </ul>
平成20年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 遺伝学的検査の保険適用が開始(全13疾患)</li> </ul>
平成22年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全15疾患に保険適用</li> </ul>
平成24年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全36疾患に保険適用</li> </ul>
平成26年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 遺伝カウンセリング加算の保険適用が開始</li> </ul>
平成28年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全72疾患に保険適用</li> </ul>
平成30年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全75疾患に保険適用</li> </ul>
令和2年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全140疾患に保険適用</li> <li>• 遺伝子疾患が疑われる場合の条件として、「オ. 臨床症状や他の検査等では診断が見つからない場合・・・」が追加</li> </ul>
令和4年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全191疾患に保険適用</li> <li>• 染色体構造変異解析の保険適用が開始</li> </ul>
令和6年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全190疾患に保険適用(指定難病としては158疾患に相当)</li> <li>• 複数遺伝子疾患6群検査の保険適用が開始</li> </ul>
令和8年度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全218疾患に保険適用</li> <li>• 遺伝カウンセリング加算の廃止、遺伝性疾患療養指導管理料の新設(参考:第647回中央社会保険医療協議会資料)</li> </ul>

## 4. 遺伝学的検査・診断における配慮事項

- 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、遺伝学的検査及び考慮すべき遺伝情報の特性が説明されている。

### □ 遺伝学的検査:

- 原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

### □ 考慮すべき遺伝情報の特性:

- 生涯変化しないこと
- 血縁者間で一部共有されていること
- 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- 非発症保因者(将来的に病的バリエーション(変異)に起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが、当該病的バリエーション(変異)を有しており、次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- 発症する前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合があること
- 出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合があること
- 不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること
- あいまい性が内在していること

(出典)医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 2011年2月、2022年3月改定)

## 5. 遺伝カウンセリング

- 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、「遺伝カウンセリング」が説明されている。

### ＜遺伝カウンセリング[注4]＞（「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。

#### [注4] 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。

このプロセスには、1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームド・チョイス(十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる。

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。

また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、医師・非医師の専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

## 6. 遺伝学的検査の新たな流れ

### 複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査（「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」）

指定難病には、臨床症状が類似する疾患が多数存在しており、臨床症状や生化学検査や画像検査の結果に基づく情報のみによっては、遺伝学的検査を行うべき指定難病かどうか特定できない場合がある。この場合、指定難病の診断に当たって複数の検査の実施を要し、これに伴い、確定診断まで非常に長い期間を要する患者が多数存在している。



臨床症状が類似した複数の疾患の可能性が疑われる場合であって、単一の遺伝子疾患を想定した遺伝学的検査の実施が困難なときなどにおいて、次世代シーケンサー等の手法を用いて複数の指定難病に係る遺伝子領域を解析することにより、早期の確定診断につながることを期待されている。

- 遺伝学的検査が診断に必要な指定難病を、その共通する臨床症状から6群に分類
- 実施した難病領域の複数の遺伝子疾患に対する遺伝子解析の医学的必要性について診療録に記載

分類	1. 筋力低下群	2. 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群	3. 知的障害・てんかん群	4. 心筋症群（主として成人発症もの）	5. タンパク尿群	6. 発熱・炎症・皮疹・骨関節症候群
対象指定難病	先天性筋無力症候群、ベスレムミオパチー、過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー、筋強直性ジストロフィー、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、…	ルビンシュタイン・テイビ症候群、CFC症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モワット・ウィルソン症候群、…	ドラベ症候群、PCDH19 関連症候群、脳クリアチン欠乏症候群、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPIGPI）欠損症、…	ライソゾーム病（ファブリ病及びポンペ病）、肥大型心筋症	非典型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、ネイルパテラ症候群	クリオピリン関連周期熱症候群、TNF受容体関連周期性症候群、ブラウ症候群、家族性地中海熱、高IgD症候群、中條—西村症候群、…

（出典：「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会、2024年3月）」）

## 6. 遺伝学的検査の新たな流れ

- 指定難病の診断を行う際の遺伝学的検査は、診療報酬改定に従って適用が拡大してきた。
- 令和6年度診療報酬改定によって、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合の算定方法が追加された。

### 【診療報酬の算定方法(平成20年3月5日厚生労働省告示第59号)】

#### D006-4 遺伝学的検査 注2

別に厚生労働大臣が定める施設基準(※1)に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数及び当該主たる検査の所定点数の100分の50に相当する点数を合算した点数により算定する。

#### ※1 遺伝学的検査の注2に規定する施設基準

##### 【特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて(令和6年3月5日保医発0305第6号)】

1. 遺伝学的検査の注1に規定する施設基準に係る届出を行っていること。
2. 臨床遺伝学の診療に係る経験を5年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、当該医師は難病のゲノム医療に係る所定の研修(※2)を修了していること。
3. 遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っていること。

#### ※2 難病のゲノム医療に係る所定の研修

##### 【疑義解釈資料の送付について(その1)(令和6年3月28日事務連絡)】

Q. 「D006-4」遺伝学的検査の注2の施設基準における医師の「難病のゲノム医療に係る所定の研修」には、具体的にはどのようなものがあるか。

A. 現時点では、厚生労働省委託事業「難病ゲノム医療専門職養成研修」が該当する。

## 7. まとめ

- 希少疾患は約7,000存在し、そのうち約7割は遺伝性疾患である。
- 指定難病の半数以上は希少遺伝性疾患で、新規の指定難病のほとんどが遺伝性疾患である。
- 指定難病の診断を行う際の遺伝学的検査は、診療報酬改定に従って適用が拡大してきた。
- 遺伝性の指定難病の診断確定には遺伝学的検査が必要であるため、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会、2022年3月改定)」「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン(日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会、2024年3月)」の順守が求められる。
- 遺伝学的検査の実施にあたっては、遺伝カウンセリングをはじめとした総合的な遺伝医療を実施できる体制が医療機関には求められる。

## ○遺伝医療に関する研修問題案

- 遺伝医療に関する研修問題案は、以下のとおりです。
- 研修問題については、研修資料を用いて学習いただいた後、解答いただくもので、全ての問題に正解いただくことで受講完了となります。

	問題	解答	解説
1	指定難病の半数以上が遺伝性疾患である。	○	指定難病は、遺伝性疾患が多い傾向であり、約56%が遺伝性疾患である。
2	近年、新規に指定されている指定難病のほとんどが遺伝性疾患である。	○	令和3年度以降、新規の指定難病15疾患中、14疾患が遺伝性疾患である。
3	遺伝学的検査を実施する際に遵守すべき事項をまとめたものが、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（文部科学省・厚生労働省・経済産業省、令和3年3月23日、令和4年3月10日一部改正）」である。	×	遺伝学的検査の実施に当たっては、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2022年3月改定）」「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会、2024年3月）」を遵守する。
4	遺伝カウンセリングでは、患者家族が取るべき具体的な対応策について、方向性を指示することが重要である。	×	遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要である。
5	指定難病の遺伝学的検査のうち、令和6年度から導入された「複数の遺伝子疾患に対する検査」では、適合すべき施設基準が定められている。	○	令和6年度から導入された「複数の遺伝子疾患に対する検査」を実施する保険医療機関では、難病ゲノム医療専門職養成研修を修了した常勤の臨床遺伝専門医の配置が必要である。