

# Ⅲ.研究成果の刊行に関する 一覧表

## 研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Takeuchi T, Muraoka K, Yamada M, Nishio Y, and Hozumi I.	Living with idiopathic basal ganglia calcification (IBGC) 3: describing life and illness of persons who is diagnosed with a rare neurological disease – a qualitative study	QOL Res 投稿中			
Kurita H. et al.	Characterization for Headache in Idiopathic Basal Ganglia Calcification in Japan.	投稿準備中			

## IV.研究成果の刊行物・別冊

## V. 參考資料

# 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

## 指定難病 特発性基底核石灰化症(IBGC)

### (旧 ファール病) 研究班班会議プログラム

日時：平成28年2月6日(土) 13:00~15:00

場所：岐阜薬科大学大学院講義室 (2F, 医学部との連絡橋渡って左)

#### 進捗状況報告

##### 1 遺伝子検索の現状

二宮勇平 他

##### 2 頭痛、生活習慣に関する疫学調査

栗田尚佳、獨協医科大学 神経内科 平田幸一  
岐阜大学 疫学 永田知里 他

##### 3 患者の語りに基づく質的研究

井上綾子、富山大学 老年看護 竹内登美子 他

##### 4 総括、診療ガイドラインの作成に向けて

保住 功 他

#### 今後の研究戦略について

##### 5 新規原因遺伝子の検索に向けて

山田 恵、東京大学 神経内科 田中真生、辻 省次 他

##### 6 創薬にむけての低分子化合物の合成

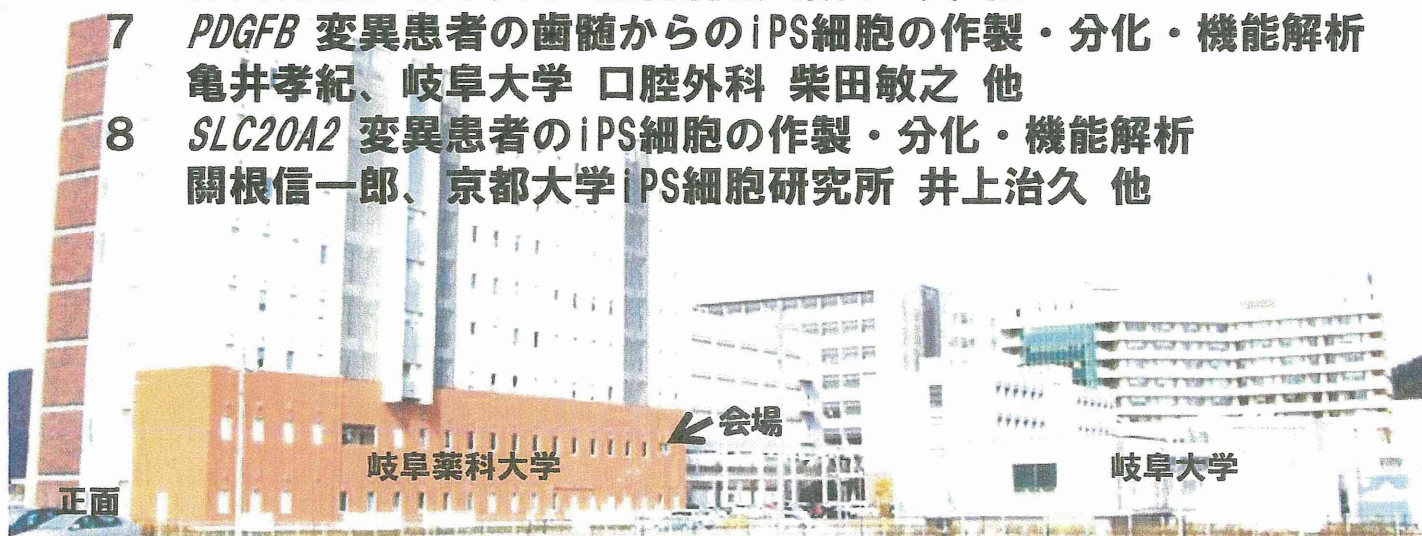
仲川純世、岐阜大学 連合創薬 桑田一夫 他

##### 7 PDGFB 変異患者の歯髄からのiPS細胞の作製・分化・機能解析

亀井孝紀、岐阜大学 口腔外科 柴田敏之 他

##### 8 SLC20A2 変異患者のiPS細胞の作製・分化・機能解析

關根信一郎、京都大学 iPS細胞研究所 井上治久 他



連絡先：〒501-1196岐阜市大学西1-25-4 岐阜薬科大学 薬物治療学研究室  
研究代表者 保住 功 e-mail: hozumi@gifu-pu.ac.jp Tel&Fax: 058-230-8121

## 27 特発性基底核石灰化症

### ○ 概要

#### 1. 概要

1930年、ドイツの病理学者 Theodor Fahr(1877-1945)が病理学的な症例報告をして、その名前が病名につけられている。しかし、ファール(Fahr)病という病名は疾患概念として曖昧なところがあり、これまでも多くの名称が用いられてきたが、最近、海外では familial idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC)、primary familial brain calcification (PFBC)など様々な名称が使われている。

本疾患は、両側基底核に明らかな病的な石灰化を認め、下記の診断基準にある鑑別疾患がなされたものを特発性基底核石灰化症 (Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC))と定義する。さらに、家族例(家系内に複数の同様の患者が存在する)と判明した症例や、後述の遺伝子異常が判明した症例は、家族性特発性基底核石灰化症 (familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))に分類する。

当初、孤発例と思われた症例もその後の臨床的検索から、家族例と判明する症例も存在すると考えられ、今後、家族例を主にさらなる原因遺伝子が判明していくものと思われる。

#### 2. 原因

FIBGC 症例において、リン酸トランスポーターの一つである type III sodium-dependent phosphate transporter 2 (PiT2)を code する遺伝子 *SLC20A2*の変異が報告された。日本人の症例においても、家族例で半数にこの遺伝子変異を認め、病態解明への大きな milestone となった。さらに血小板由来成長因子 (platelet-derived growth factor(PDGF))のレセプターの subunit  $\beta$ を code する遺伝子 *PDGFRB*の変異も報告された。続いて、PDGF 受容体の重要な ligand の一つである PDGF-B を code する遺伝子 *PDGFB*の変異についても報告された。最近、原因遺伝子として *XPR-1* 遺伝子の変異が報告されたが、本邦ではまだ確認されていない。

#### 3. 症状

無症状からパーキンソン症状など錐体外路症状、小脳症状、精神症状(前頭葉症状等)、認知症症状をきたす症例まで極めて多様性がある。若い人で頭痛、てんかんを認めることも少なくない。本疾患は若年発症例もあり、緩徐進行性である。また偶発的に頭部 CT 所見から見つかることもある。発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ (paroxysmal kinesigenic choreoathetosis (PKC))を症状とする場合もある。中には、中年以降に認知症を呈する DNTC (Diffuse neurofibrillary tangles with calcification=小阪・柴山病)と鑑別に苦慮する症例も少なくない。DNTC は剖検では側頭葉、前頭葉に高度な脳葉萎縮をきたすが、典型的な idiopathic basal ganglia calcification (IBGC)でも前頭葉の血流低下を呈する症例が散見される。DNTC では頭部 CT 画像上の石灰化は点状から斑状のものまで報告されているが、IBGC で報告されているような際立った石灰化の報告、また家族例の報告はまだない。

#### 4. 治療法

根本的な治療法はまだ見つかっていない。遺伝子変異を認めた患者の疾患特異的 iPS 細胞や PiT2、PDGF を軸に創薬の研究がなされている。対症療法ではあるが、不随意運動や精神症状に quetiapine など抗精神病薬が用いられている。また病理学的にもパーキンソン病を合併する症例があり、抗パーキンソン病薬、PKC では carbamazepine が効果を認めている。

## 5. 予後

アルコールを多飲する症例では、精神症状や脳萎縮をきたしやすい。原因遺伝子などによって、脳内石灰化の進行や予後は変わってくると予測される。

### ○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数  
200 人(研究班による)
2. 発病の機構  
不明(遺伝子異常が示唆されている)
3. 効果的な治療方法  
未確立
4. 長期の療養  
必要(緩徐進行性である)
5. 診断基準  
あり(研究班による診断基準)
6. 重症度分類  
Barthel Index を用いて、85 点以下を対象とする。

### ○ 情報提供元

「特発性脳内石灰化症の遺伝子診断に基づいた分類と診療ガイドラインの確立に関する研究班」  
研究代表者 岐阜薬科大学薬物治療学 教授 保住功

## <診断基準>

下記 1～3を満たすものを特発性基底核石灰化症 (Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC)、さらに4を満たすものを家族性特発性基底核石灰化症 (familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC)) に分類する。

### 1. 頭部 CT 上、両側基底核に明らかに病的な石灰化を認める。

加齢に伴う生理的石灰化と思われるものを除く(高齢者における淡蒼球の点状の石灰化など)  
小脳歯状核などの石灰化の有無は問わない。

注1 原因によらず、大脳基底核、特に淡蒼球内節は最も石灰化をきたしやすい部位であり、特発性の症例で、1症例を除いてすべて両側性に基底核に石灰化を認めている。

注2 下記の文献における調査のように、頭部 CT で淡蒼球の石灰化は、約 20%に点状、2～3%に斑状に認め、頻度も加齢とともに増加する傾向があり、年齢を考慮する必要がある。

### 2. 何らかの進行性の神経症状を呈する。

具体的には、頭痛、精神症状(脱抑制症状、アルコール依存症など)、てんかん、精神発達遅延、認知症、パーキンソニズム、不随意運動(PKC など)、小脳症状などがある。

注1 無症状と思われる若年者でも、問診により、しばしば頭痛を認めることがある。またスキップができないなど軽度の運動障害を認めることもある。

注2 脱抑制症状があり、時にアルコール多飲となり、頭部 CT で、脳萎縮が目立つ症例がある。

### 3. 下記に示すような脳内石灰化をきたす疾患が除外できる。

主なものとして、副甲状腺疾患(血清 Ca、P、iPTH が異常値)、偽性副甲状腺機能低下症(血清 Ca 低値) 偽性偽性副甲状腺機能低下症 (Albright 骨異栄養症)、Cockayne(コケイン)症候群、ミトコンドリア脳筋症、Aicardi-Goutières(アイカルディ・ゴータイエ)症候群、Down 症候群、膠原病、血管炎、感染(HIV 脳症など、EB ウイルス感染症など)、中毒・外傷・放射線治療などを除外する。

### 4. 家族性特発性基底核石灰化症 (familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))

上記の 1～3を満たし、下記のどちらかを認める場合、FIBGC に分類する。

4-1. 家族例(家系内に複数の同様の患者が存在する)と判明した症例

4-2. *SLC20A2*, *PDGFRB*, *PDGFB* などの原因遺伝子異常が判明した症例

注1 上記診断基準においては、初老期に前頭・側頭型の認知症をきたす小阪・柴山病(diffuse neurofibrillary tangle with calcification (DNTC))との鑑別が困難であるが、確定診断は病理診断に基づくものであり、その原因遺伝子やバイオマーカーが確定しない現状においては、分類が困難な症例も多く、あえて区別しない。ただし、DNTC 疑いありの注釈を添える。

注2 家族例においては、近年、約5割で、リン酸トランスポーターである PiT-2 を code する遺伝子 *SLC20A2* の遺伝子異常が判明し、また PDGF の重要な ligand の一つである PDGF-B を code する遺伝子 *PDGFB* の遺伝子変異も認められた。国際的には FIBGC は 1～5 型に分類されている。他疾患の除外診断も考え、可能なかぎり、遺伝子検査が望まれる。



<重症度基準>

機能的評価:Barthel Index

85 点以下を医療費助成の対象とする。

	質問内容	点数
1 食事	自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える	10
	部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう)	5
	全介助	0
2 車椅子からベッドへの移動	自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む)	15
	軽度の部分介助または監視を要する	10
	座ることは可能であるがほぼ全介助	5
	全介助または不可能	0
3 整容	自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)	5
	部分介助または不可能	0
4 トイレ動作	自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)	10
	部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する	5
	全介助または不可能	0
5 入浴	自立	5
	部分介助または不可能	0
6 歩行	45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず	15
	45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む	10
	歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能	5
	上記以外	0
7 階段昇降	自立、手すりなどの使用の有無は問わない	10
	介助または監視を要する	5
	不能	0
8 着替え	自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む	10
	部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える	5
	上記以外	0
9 排便コントロール	失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0
10 排尿コントロール	失禁なし、収尿器の取り扱いも可能	10
	ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、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）。
2. 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、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

## ■ 基本情報

受給者番号											
姓(漢字)	名(漢字)			姓(かな)			名(かな)				
郵便番号	住所										
生年月日	西暦	年	月	日	性別	1. 男		2. 女			
出生市区町村											
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)			名(漢字)			姓(かな)			名(かな)	
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞 (男性) 5. 同胞 (女性) 6. 祖父 (父方) 7. 祖母 (父方) 8. 祖父 (母方) 9. 祖母 (母方) 10. いとこ 11. その他 続柄 ( )										
発症年月	西暦	年	月								
社会保障	介護認定	1. 要介護 2. 要支援 3. なし			要介護度	1 2 3 4 5					
生活状況											
移動の程度	1. 歩き回るのが問題はない 2. いくらか問題がある 3. 寝たきりである										
身の回りの管理	1. 洗面や着替えに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 自分でできない										
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 3. 行うことができない										
痛み/不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい										
不安/ふさぎ込み	1. 問題はない 2. 中程度 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる										

## ■ 診断基準に関する事項

## A. 主要所見

1. 何らかの進行性の神経症状を呈する (新規)	1. あり 2. なし		
声帯麻痺	1. あり 2. なし		
構音障害	1. あり 2. なし	嚥下障害	1. あり 2. なし
四肢の腱反射	1. 正常 2. 低下 3. 亢進	バビンスキー/チャドック徴候	1. 陽性 2. 陰性
呼吸障害の有無	1. あり 2. なし ありの場合 1. 喘鳴 2. 睡眠時無呼吸 3. 鼾 4. RBD		
歩行能力	1. 正常 2. つぎ足歩行のみ不可 3. 異常であるが支持なしで自立歩行可 4. 支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 5. つたい歩きで10m 歩行可 6. 一本杖で歩行可 7. 二本杖か歩行器で歩行可 8. 介助のみで歩行可 9. 歩行不能		
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1. パーキンソニズムの要素はなし 2. 歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3. 困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4. 介助歩行 5. 歩行不可		
開眼時立位能力	1. 両足で片足立ちが10秒以上可能 2. 足をそろえて立位可能 3. マンテストの肢位で立位保持不能 4. 開脚すれば立位可能 (動揺なし) 5. 開脚すれば立位可能 (動揺あり) 頭部10cm未満の動揺 6. 開脚すれば立位可能 (動揺あり) 頭部10cm以上の動揺 自力立位不可能な場合 1. 上肢を支えれば支え立ち可能 2. 支え立ち不可		
前屈姿勢の有無	1. なし 2. 軽度の前屈姿勢 (高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈) 3. 中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4. 高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5. 高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 (立ち直り反射障害と後方突進現象)	1. なし 2. 後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3. 後方突進現象があり、支えないと倒れる 4. きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5. 介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1. 正常 2. 可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3. 肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4. 立ち上がるろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5. 立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状 (体幹失調・四肢失調) の有無	1. あり 2. なし 指-鼻試験 1. 正常 2. 軽い動揺を認める 3. 2相性の運動もしくは中等度の測定障害 4. 3相性以上の運動もしくは著明な測定障害 5. 鼻に到達しない、又は不能		

	踵-膝試験 1. 正常 2. 運動分解を認める 3. 軸方向にジャーク様運動を認める 4. 側方にジャーク様運動を認める 5. 強い側方へのジャーク様運動を伴う又は不能		
安静時振戦	1. なし 2. ごくわずかでたまに出現 3. 軽度の振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する 4. 中等度の振幅で大部分の時間出現している 5. 大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している		
指タップ (母指と示指をできるだけ大きな振幅でタッピング)	1. 正常 2. やや遅いか、振幅がやや小さい 3. 中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。動きが止まってしまうこともある。 4. 高度の障害。運動開始時 hesitation をしばしば起こすが、動きが止まることもある。 5. ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛(固縮)	1. なし 2. 軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3. 軽度～中等度の固縮 4. 高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5. 著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
パーキンソニズム(レボドパへの反応性)	1. 良好 2. 無効		
不随意運動	1. あり 2. なし		
排尿困難	1. あり 2. なし	失禁	1. あり 2. なし
陰萎(男性のみ)	1. あり 2. なし	頑固な便秘	1. あり 2. なし
失神・眼前暗黒感	1. あり 2. なし		
Schellong 試験(起立性低血圧)の実施	1. 実施 2. 未実施		
	仰臥位から立位	mmHg	仰臥位から座位
			mmHg
精神遅滞	1. あり 2. なし ありの場合(全検査 IQ: 点: 言語性 IQ: 点、動作性 IQ: 点)		
認知症	1. あり 2. なし ありの場合(HDS-R: 点、MMSE: 点)		
幻覚(非薬剤性)	1. あり 2. なし		
失語	1. あり 2. なし	失認	1. あり 2. なし
失行(肢節運動失行以外)	1. あり 2. なし		
頭痛	1. あり 2. なし	てんかん	1. あり 2. なし
脱抑制症状	1. あり 2. なし	アルコール依存症	1. あり 2. なし

## B. 検査所見

画像検査			
CT/MRI 検査の実施	1. 実施 2. 未実施	CT 撮影日 西暦 年 月	MRI 撮影日 西暦 年 月
石灰化の部位	1. 大脳基底核 2. 小脳歯状核 3. 視床 4. 脳回底部 5. 大脳白質深部 6. その他の部位		

## C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
<input type="checkbox"/> SLC20A2 <input type="checkbox"/> PDGFRB <input type="checkbox"/> PDGFB	

## D. 鑑別診断

以下の上段の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 副甲状腺疾患(血清Ca、P、iPTHが異常値) <input type="checkbox"/> 偽性副甲状腺機能低下症(血清Ca低値) <input type="checkbox"/> 偽性偽性副甲状腺機能低下症(Albright 骨異栄養症) <input type="checkbox"/> Cockayne (コケイン) 症候群 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア脳筋症 <input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières (アイカルディ・ゴージェ) 症候群 <input type="checkbox"/> Down 症候群 <input type="checkbox"/> 膠原病 <input type="checkbox"/> 血管炎 <input type="checkbox"/> 感染(HIV 脳症など、EB ウイルス感染症など) <input type="checkbox"/> 中毒・外傷・放射線治療	

## <診断のカテゴリー>

IBGC : 頭部CTで両側基底核に明らかに病的な石灰化を認め、A-1を有し、D. が全て除外可	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
FIBGC : 家族歴があるか、C. で遺伝子変異が判明した症例は家族性とする	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

## 症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

■ 発症と経過

初発症状 (新規)			
パーキンソニズム	1.あり 2.なし 3.不明	自律神経障害	1.あり 2.なし 3.不明
運動失調	1.あり 2.なし 3.不明		
初発症状(自由記載)	( )		
発病様式	1.緩徐 2.亜急性 3.急性 4.その他の様式 ( )		
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他		

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点) 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点) 3. 全介助 (0点)
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む (歩行自立も含む) (15点) 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10点) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	1. 自立 (5点) 2. 部分介助または不可能 (0点)
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15点) 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点) 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点) 4. 上記以外 (0点)
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10点) 2. 介助または監視を要する (5点) 3. 不能 (0点)
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10点) 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5点) 3. 上記以外 (0点)
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10点) 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) 3. 上記以外 (0点)
排尿コントロール	1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10点) 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) 3. 上記以外 (0点)
合計点数	/100点

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、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ります。)
- ・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、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

