

1. 臨個票の構成と課題

| ①共通項目 | 内容 | 課題 |
|----------|---------------------------------|---|
| 基本情報 | 氏名、住所、家族歴、発症年月、 社会保障の有無、生活状況 | |
| 人工呼吸器の使用 | 使用有りの場合、人工呼吸器装着 者の負担上限額 | 旧帳票では、あり・なしの表記。新帳票で は「あり」のみの選択（2年前の疾病対 策課の指示で「あり」のみの表記） |

| ②受給認定に関する項目 | 内容 | 課題 |
|-------------|--|---|
| A.臨床所見 | 局長通知に記載の診断項目 | (1)認定項目と調査項目が混在[44 他多数] (2)該当・非該当・不明の選択で詳細所見 を記載できない。 (3) 臨床所見、検査所見の項目が少なすぎ るものがある。 |
| B.検査所見 | 同上 | (1)認定項目と調査項目が混在[59 他多数] (2)局長通知の診断基準の検査項目をその まま転記しているが、それに含まれる具 体的な検査数値を書く欄がないものが ある [234,263,314] (3)OCR になって基準値の幅を記載する スペースがない [42,49,54,81 他多数] (4)同一検査の臨床検査値の単位統一が一 部できていないため疾患をまたがった 統計解析ができないケースがでてくる 可能性がある。(例：呼吸器 VCの単位 が L 又は mL) [プロトロンビン時間、血 清フェリチン、FVC、クレアチンキナ ーゼ] |
| C.遺伝学的検査 | 変異遺伝子名のチェック 染色体異常の有無 *23 プリオン病の場合は具体的 なアミノ酸変異の記載欄あり *113 筋ジストロフィー、275 タ ナトフォリッはク詳細を記載 | (1)具体的な変異塩基の記載がない [多数] (2)診断基準の必須項目ではない場合もあ り(確定診断には不要の場合又は単に調 査項目の場合) [60,62,133,138 など] (3)ゲノムデータベースとの連携も検討課 題 (4)遺伝学的検査は定義として、遺伝子・ 染色体検査だけでなくタンパク質、抗体 価、免疫組織染色も含まれる。後者は B 検査所見に記載する様式になっている。 |
| D.鑑別診断 | 局長通知に記載の鑑別診断 | (1)局長通知に記載が無い疾病がある |

| | | |
|------------|------------|--|
| | | <p>[21,112,203 他多数]</p> <p>(2)局長通知と臨個票で記載疾病が異なる [1,137,227 など]</p> <p>(3)すべて除外できる場合、複数の鑑別疾患を一つずつチェックするのが手間 [18(25 回), 109(35 回)、262(28 回)など]</p> |
| <診断のカテゴリー> | 局長通知の診断基準 | <p>(1) 局長通知に「診断する」としか書かれておらず、Definite、Probable、Possibleのいずれに相当するのかが分からない疾患 [1,5,36]</p> <p>(2)<診断のカテゴリー>が新規と更新の項目を必要とするのに、A 臨床所見などで「新規のみ」の項目しかないケースがあり、更新時に<診断のカテゴリー>をチェックできない疾病が数疾病あり [2,11,14,27,29 他多数]</p> <p>(3)<診断のカテゴリー>の判定文で初めて症状又は検査値が言及される場合がある (A、B に記入欄がない) [111,156,193,265 など]</p> |
| 重症度分類 | 局長通知の重症度分類 | <p>(1)疾病毎の重症度分類の取り扱いに差がある[多: 21,35,158 少: 130,289,302]</p> <p>(2)直近 6 ヶ月間で最低の状態を記載することになっているが、疾患によっては 6 ヶ月と規定していない[232,288,293 など]</p> <p>(3)評価日を記入する欄をつくってほしいという要望がある[1,141,240 他多数]</p> <p>(4)重症度分類に BI を用いている疾患の場合、人工呼吸器の生活状況の項目と重複する[8,114,327 他多数]</p> |

| ③調査研究に関する項目 | 内容 | 課題 |
|-------------|-----------|--|
| A.臨床所見 | 診断基準以外の項目 | <p>(1)項目が多い *少なすぎる疾病もある</p> <p>(2)該当・非該当・不明の選択で詳細所見を記載できない</p> |
| B.検査所見 | 同上 | <p>(1)項目が多い *少なすぎる疾病もある</p> <p>(2)OCR になって基準値の幅を記載するスペースがない。</p> |
| 発症と経過 | 初発症状、進行状況 | <p>診断基準に含む疾病もあり [14,29,31,36,99,100,101,248,277]</p> |

| | | |
|-------|----------------------|---|
| 治療その他 | 使用薬剤、施術(気管切開、経管栄養など) | (1)実施の有無と実施日だけで、具体的な効果の記載がない[7,22,87 他多数] あっても、改善・不変・悪化・不明の選択肢程度[多数] (2)実施/使用中か、過去に実施/使用したものかを問う疾患と問わない疾患がある [区別なし：12,17,22 他多数] |
|-------|----------------------|---|

| ④臨個票以外の課題 | 課題内容 |
|--------------------|---|
| 「その他」「など」の不明確な文言使用 | 鑑別診断、診断のカテゴリー、重症度基準の判定文では「その他」や「など」など範囲が明確でない文言や、「QOLの低下」や「抗炎症薬の使用の程度により、ステップアップさせる。」(98)のように判断基準が明確でない表現を入れないよう改善 [51,97,98] |
| 複数の指定難病に含まれる疾病 | 一つの疾患が複数の指定難病で病型・類縁疾病として扱われている場合がある[19-27 ライソゾーム病(ダノン病) = 32 自己食性ミオパチーの類縁疾病] |

【参考資料査】 遺伝学的検査の事例

<一般的事例> 167 マルファン症候群

B. 遺伝学的検査

| | | |
|--------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| 遺伝子検査の実施 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 | <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| <input type="checkbox"/> FBN1 | <input type="checkbox"/> TGFBR1 | <input type="checkbox"/> TGFBR2 |
| <input type="checkbox"/> SMAD3 | <input type="checkbox"/> TGFBR2 | <input type="checkbox"/> TGFBR3 |

<詳細例> 113 筋ジストロフィー (一部省略)

E. 遺伝学的検査

| | | | |
|---|---|--|--------------------------------|
| 1. 遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異 (遺伝子座のみの確定も含む) | <input type="checkbox"/> 1. あり | <input type="checkbox"/> 2. なし | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 免疫学的検索による責任蛋白質の欠損・異常タンパク質発現 | <input type="checkbox"/> 1. あり | <input type="checkbox"/> 2. なし | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 責任遺伝子(責任蛋白) | | | |
| <input type="checkbox"/> DMD (ジストロフィン) | <input type="checkbox"/> MYOT (ミオチリン) | <input type="checkbox"/> LMNA (ラミン A/C) | |
| <input type="checkbox"/> CAV3 (カベオリン3) | <input type="checkbox"/> DES (デスミン) | <input type="checkbox"/> CAPN3 (カルパイン3) | |
| <input type="checkbox"/> DYSF (ジスフェルリン) | <input type="checkbox"/> SGCA (サルコグリカン(SG)-α) | <input type="checkbox"/> SGCB (SG-β) | |
| <input type="checkbox"/> SGCG (SG-γ) | <input type="checkbox"/> SGCD (SG-δ) | <input type="checkbox"/> TTN (タイチン) | |
| <input type="checkbox"/> ANO5 | <input type="checkbox"/> FKTN (フクチン) | <input type="checkbox"/> FKRP | <input type="checkbox"/> POMT1 |
| <input type="checkbox"/> POMT2 | <input type="checkbox"/> POMGNT1 | <input type="checkbox"/> LAMA2 (ラミニン α2(メロシン)) | |
| 遺伝子変異が明らかな場合 | | | |
| 検査法 | | | |
| 変異の詳細 | | | |
| 遺伝形式 | | | |
| <input type="checkbox"/> X染色体連鎖 | <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 | <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 | |
| 変異の詳細 | <input type="checkbox"/> 片側アレル | <input type="checkbox"/> 両側アレル | |

<改善案> *昨年9月時に難病対策課と検討

【結果】数班の政策研究班に意見を求めたところ、検討が必要ということで採用せず。

| | |
|---|---|
| 遺伝子検査の実施 ※遺伝子変異部位が具体的に分かる場合は、参考データとして下記に記入 | 1. 実施 2. 非実施 |
| <input type="checkbox"/> peripheral myelin protein 22 (PMP22) <input type="checkbox"/> myelin protein zero (MPZ) <input type="checkbox"/> gap junction protein beta 1 (GJB1) <input type="checkbox"/> early growth response 2 (EGR2) <input type="checkbox"/> ARHGEF10 <input type="checkbox"/> periaxin (PRX) <input type="checkbox"/> lipopolysaccharide-induced TNF-α factor (LITAF) | |
| <input type="checkbox"/> neurofilament light chain polypeptide (NEFL) <input type="checkbox"/> ganglioside-induced differentiation-associated protein 1 (GDAP1) | |
| <input type="checkbox"/> myotubularin-related protein 2 (MTMR2) <input type="checkbox"/> SH3 domain and tetratricopeptide repeats 2 (SH3TC2) <input type="checkbox"/> SET-binding factor 2 (SBF2) <input type="checkbox"/> その他() | |
| 変異の位置 (NCBI の RefSeq mRNA を基準とする) | |
| 変異のパターン | <input type="checkbox"/> SNV(single Nucleotide Variation) <input type="checkbox"/> 挿入 <input type="checkbox"/> 欠損 <input type="checkbox"/> その他() |
| 変異塩基 (例: A→G などや挿入・欠損がある塩基を具体的に記載) | |