

指定難病の検討資料の記載例(案)

概要以降で、初出の疾病名は和名、フルスペルの英名、(および略称)の順で記載すること。

〇〇〇病

小児慢性特定疾病や、医学用語辞典、ICD分類等と整合性のある疾病名とすること。既存の指定難病に含まれる疾病や、既存の指定難病の一病型として整理すべき疾病ではないことを確認すること。重症例や難治例のみの一つの疾病の一部を切り出した病名や、一定の客観的指標を伴う診断基準を満たす患者の集合を一つの疾病単位として、多くの傷病が入りうる病態を指し示すものは不可。

〇 概要

1. 概要

概要～治療法の構成やフォントを変えずに、1ページ程度で記載すること。

診断基準には明示されていない病型であっても、対象となりうる病態等がある場合には、概要にその病態等についての情報を記載すること。

2. 原因

がん(悪性新生物および上皮内がんに加え、髄膜又は脳、脊髄、脳神経、その他の中枢神経系に発生した腫瘍、消化管間質腫瘍、一部の卵巣腫瘍を含む)や精神疾患、感染症、アレルギー疾患などは対象外。外傷や薬剤の作用による疾病、明らかな二次性の疾病等も対象としない。

3. 症状

がん、精神症状やてんかん症状のみの疾病は対象外だが、その他の症状が指定難病の要件を満たす場合には、その症候群について検討をおこなう。

成人期における症状を詳細に記載すること。特に進行性の疾病であれば、成人期に新たに出現し、成人期の療養にとって重要な症状等を具体的に記載すること。急性疾患は対象外。

4. 治療法

多くの患者で治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合は対象外。また、「長期の療養の必要性」を判断する重要な情報として、成人期における治療内容を具体的に記載すること(特に小児期から発症する疾病では注意すること)。

5. 予後

「長期の療養の必要性」を判断する重要な情報として、成人期における治療内容を具体的に記載すること(特に小児期から発症する疾病では注意すること)。

<診断基準>

Definite、Probable を対象とする。

- ・既存の指定難病や小児慢性特定疾病、国際的な基準等と整合性のある基準とすること。
- ・関連する研究班等と調整した上で作成すること。
- ・関連学会等の承認を受けた基準であること。
- ・小児・成人を問わず診断が可能ないように留意すること。

(1)〇〇〇病の診断基準

対象を明記すること。

A. 症状

1. 〇〇〇〇〇 複数の病型を含む診断 〇。
2. 〇〇〇〇〇 基準の場合には、 〇。
3. 〇〇〇〇〇 (1)、(2)、と分けて 〇。

複数の病型を含む診断
基準の場合には、
(1)、(2)、と分けて
記載すること。

診断のプロセスとして第一のきっかけとなる、「症状」については必ず記載すること。

B. 検査所見

1. 〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇。
2. 〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇。
3. 〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇。

通常診療の範囲で検査が不可能なものについては、必須としないよう留意すること。

C. 鑑別診断

〇〇〇〇、〇〇〇〇、〇〇〇〇、〇〇〇〇。

客観的な診断基準が存在し、鑑別が可能である疾病名を記載すること。

D. 遺伝学的検査

〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇〇。

1. 通常診療の範囲で検査が不可能なものについては、必須としないよう留意すること。
2. 遺伝子名はイタリック体で記載すること。

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上

1. カテゴリー名には、Definite, Probable, Possible を用いること。ただし、全てのカテゴリーを用いる必要はない。
2. 全カテゴリーで、「症状」を含む構成とすること。
3. 必ずしも遺伝学的検査等の特殊検査を含める必要はない。
4. 「かつ」なのか「または」なのか、判断に迷わない表現を用いること。
5. 他の疾病との鑑別に十分な精度(感度、特異度)を持った基準とすること。

<重症度分類>

〇〇〇の重症度評価(〇〇学会)を用いて〇〇症以上を対象とする。

7

重症、中等症など、対象を明記すること。

4

1. 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、医学的な観点から反映させて定めること。
2. 疾患ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、重症度分類がない場合は、疾患領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いること。
3. 客観的な評価が可能な重症度分類とすること。
4. 既存の指定難病との整合性を考慮して定めること。

4

全疾病に共通する留意事項であるため、削除しないこと。

※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。
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ものについては、医療費助成の対象とする。