

厚生労働行政推進調査事業費補助金
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))
分担研究報告書

難病データ登録システムの開発 — 1 —

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)
秋丸裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)
研究協力者 金谷泰宏(国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

(研究要旨)

難病データ登録システムの入力プラットフォームが web 入力から光学文字認識(OCR)に変更されることに伴い、OCR 様式の新臨床調査個人票等の 3 月末の都道府県への通知と OCR 用データ登録システム構築のため、下記の課題を実施した。

- (1) 既存 306 疾病の診断基準・重症度分類の包括的な見直しに係る難病対策課との連携
- (2) 概要・診断基準・重症度分類(局長通知)の公用文に準じた表記の統一修正の実施
- (3) 第 3 次指定難病 24 疾病と既存疾病へ追加される 3 疾病の局長通知の修正及び臨床調査個人票の作成
- (4) 担当する政策研究班(138 研究班)への局長通知及び臨床調査個人票の確認連携
- (5) 新臨床調査個人票の通知に伴う都道府県の疑義照会対応及び旧診断基準の経過措置対象疾病の支援
- (6) OCR 帳票ベンダーへの 424 臨床調査個人票の提供と OCR 帳票の様式確認
- (7) OCR 新臨床調査個人票に則したデータベース構築とシステム改修業者との連携
- (8) 平成 27 年度改修済システムの改善項目の抽出

上記の課題実施により、診断基準・重症度分類、新臨床調査個人票、データ登録システムの今後の検討課題とその対策の提案を合わせて行う。

A. 研究の目的

平成 27 年 1 月 1 日より指定難病 110 疾病(第 1 次)、同年 7 月 1 日より 196 疾病(第 2 次)の医療費助成が開始され、医療費助成のための診断書(臨床調査個人票、以下、臨個票)に難病指定医等が記入した患者データを厚生労働省研究事業等の疾病研究の基礎資料として使用し、難病研究を推進するため、患者データをデータベース化・活用する難病データ登録システム(以下、登録システム)の構築が国により計画された。

この登録システムの開発構築に我々は政

策研究班として平成 27 年度 4 月より関わり、前年度は①306 疾病の登録システム用臨個票提案(病型・類縁疾病を含めて 387 疾病の新規・更新統合版臨個票)、②統合版臨個票の確認のため政策研究班・難病対策課との連携、③診断基準等の改訂及び修正、④387 臨個票(新規・更新統合版)に対応したデータベース構築を行った(厚生労働科学研究費補助金 難病対策の推進に寄与する実践的プラットフォーム提供に向けた研究(H27-難治等(難)-指定-001)総括・分担研究報告書を参照)。

登録システムの本格運用を目指して平成28年度も開発を継続予定であったが、当初、難病指定医がオンラインで患者データを登録システムにアップロードする筈であった入力フローは情報セキュリティの観点から見直しを余儀なくされた。その結果、オンラインによるデータベースへの直接入力を行わずに、臨個票を光学文字認識(OCR)様式に変更することになった。それに伴い、データベースへの入力工程もOCR臨個票に難病指定医が記入し、都道府県にて認定審査が完了したOCR臨個票のコピーを一か所に集約して(疾病登録センター(仮称)を予定)、OCRスキャナーによる読取を経てデータベースに格納することになったため、今年度は下記の課題を実施して、登録システムの開発を行った。

- (1) OCR 臨個票のベースとなる統合版臨個票の提案
- (2) OCR ベンダーが作成した OCR 臨個票様式と内容確認
- (3) OCR 臨個票に対応したデータベース構築
- (4) 平成 27 年度登録システム改修時点のシステム不具合・改善点の抽出

上記の OCR 臨個票をベースとしたシステム開発と同時に、本年度の重要な目的である概要・診断基準・重症度分類(健康局局長通知。以下、局長通知)並びに OCR 臨個票(難病対策課課長通知)の3月末の都道府県への通知のため、①医療費助成開始から1年が経過した306疾病の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかの確認、②指定難病検討委員会より指摘のあった局長通知の表記不統一の改善、③追加検討された第3次指定難病の告示文書作成として下記の3課題を実施した。

- (5) 306 疾病の診断基準・重症度分類の改正有無に係る政策研究班及び難病対策課との連携

- (6) 局長通知・臨個票の表記の統一的修正とそれらの政策研究班への確認連携
- (7) 第3次指定難病の局長通知修正・臨個票提案と政策研究班への確認連携

B. 研究方法

1. 306 疾病の診断基準等の包括的見直し

306 疾病を担当する 121 政策研究班に局長通知記載の診断基準・重症度分類の改正有無を下記の条件に基づいて確認した。改訂条件を満たし、且つ回答期限内に提案があった改正案件を難病対策課に提案を行い、第18回指定難病検討委員会(12月12日開催)での検討案件とした。

- (1) 研究班、関連学会承認済みであること
- (2) 国際基準・ガイドラインとの整合性があること
- (3) 対象患者への影響が把握されていること
- (4) 他疾病との整合性があること

2. 局長通知・臨個票の表記統一と用語の適正化

全疾病で特に不統一が見られる項目の整理を行い、主要な修正点として以下の表記修正を行った。

- (1) 公用文表記は「最新公用文用字用語例集」(ぎょうせい公用文研究会編)に従って、統一すべき表記を選別した。
- (2) 病名表記は原則的に小児慢性特性疾病、日本医学会医学用語辞典の表記に揃えた。
- (3) 認定対象の基準が複数ある場合、「診断のカテゴリー」の項目タイトルに変更し、そこに記載がある確定診断、ほぼ疑い、疑いなどを可能な限り Definite、Probable、Possible に表記統一を行った(臨床診断、組織診断、遺伝学的診断などは除く)。

上記の局長通知の修正内容は対応する臨個票にも反映を行った。また、認定対象の判別が行いやすいように「診断のカテゴリー」が未記載であった110疾病に記述をした。修正した局長通知・臨個票の内容を全政策研究班に最終確認を行った。

3. 第3次指定難病の局長通知修正・臨個票作成

第3次24疾病の局長通知が指定難病検討委員会で議論され、指摘された修正内容を修正履歴付で局長通知に反映を行うと共に、前項2の公用文ルールに準じた表記統一を施した。さらに、診断基準に準じた項目を記載した臨個票案(病型・類縁疾病を含んだ35臨個票)を作成し、担当する17研究班に内容の確認を行った。同時に、臨個票に記載すべき調査研究のための項目(10項目程度)を確認して、必要に応じて追記をした。

また、新たな疾病を既存疾病に追加する120遺伝性ジストニア(小児交互性片麻痺／小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害を追加)と288自己免疫性出血病XIII(既存疾病名を自己免疫性後天性凝固第XIII/13因子(F13)欠乏症へ病名変更及び、2疾病、自己免疫性後天性凝固第VIII/8因子(F8)欠乏症(後天性血友病A)と自己免疫性後天性フォンウィルブランド(von Willebrand)因子欠乏症の追加)の局長通知の修正及び臨個票(288は2臨個票の新規追加)の作成も同様に行い、研究班に確認した。

修正履歴付局長通知は第18回検討委員会へ資料提出するため、委員会開催前に政策研究班へ局長通知等の確認連絡を行い、内容の承諾を得た。

4. 330疾病OCR臨個票への変更

第18回検討委員会で改訂、修正が検討された疾病を含む306疾病と第3次追加疾病

の全臨個票(424帳票)をOCR帳票ベンダーである(株)プリマジエストに提供した。OCR帳票作成の方式設計に基づき、OCR帳票としてWordファイルと入力可能なPDFファイル(告示用ファイル)の2ファイルがドラフトとして作成された。

作成された全OCR帳票(Wordファイル)を下記の項目に留意して確認を行い、該当する不備項目をベンダーに順次指摘を行い、修正版の確認を再度行うことを繰り返し、最終的に告示用OCR臨個票とした。

①字句、②改行、③インデント、④帳票項目の配置、⑤検査数値ボックスの桁数(小数点の有無と位置を含む)、⑥検査数値の単位、⑦改ページによるデータベースとの不整合

5. OCR臨個票に合わせた登録システムの改修

OCR臨個票に則したデータベースを構築するため、下記の2項目を行った。

(1)データベース構築のデータ整理表作成

306疾病(387臨個票)のデータ整理表は前年度に作成したものをベースとして、OCR臨個票項目に一致したデータ整理表に作成し直し、システム改修業者(富士テレコム(株))に随時提出した。データベース構築上で不都合が生じるデータ整理表項目は富士テレコムより適宜指摘を受け、データ整理表の修正変更を行って、システム改修を支援した。

第3次疾病(37臨個票)のデータ整理表は今回新規に作成した。なお、今年度のシステム改修は既存疾病分のみで、第3次疾病のデータベース構築は次年度を予定している。今回のデータ整理表はOCR臨個票の検査数値ボックスの桁数や小数点の確認のため利用した。

(2)OCR修正画面の作成

OCR読込データは一旦OCRサーバに格納し、OCRサーバ上でデータを確認修正した

後に難病側データベースに格納するフローへ変更になった。それに伴い、OCR サーバの確認・修正画面の構築用として新たなデータ整理表(以下、OCR 出力定義表)が必要となったため、修正画面構築ベンダー(メディアドライブ(株))にデータ整理表、OCR 出力定義表の文字種情報(文字型、数値型の設定条件)に関するリファレンスを提供した。まずは認定患者数が多い上位 8 疾病から OCR 確認・修正画面を作成することになった。

6. 登録システムの改修項目の抽出

306 疾病の統合版臨個票用に前年度改修された登録システムの不具合や改善点を明らかにするため、弊室の指定難病データサーバに改修済データベースの移植を行い、都道府県メニューによる新規と更新申請手続きを下記に従って実施した。

①仮登録、②本登録、③自動診断、④受給申請、⑤更新申請

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 306 疾病の診断基準等の包括的見直し

前年度、306 疾病の新規・更新の統合版臨個票を作成し、121 政策研究班に確認を行った際に、診断基準や重症度分類の改正要望があり、第 13 回指定難病検討委員会(平成 28 年 3 月 25 日)での検討案件として 34 疾病を取り纏めた(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000117968.html> を参照)。

3 月時に改正のエビデンスが不十分だったため検討が持越しとなった疾病が多数あったこと、第 3 次指定難病が追加されること、330 疾病の臨個票が OCR 新臨個票に全

面的に改正されることなどから、難病対策課の意向により既存疾病の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかを改正の 4 要件を明示して包括的に全政策研究班へ確認を行うことになった(8 月)。その結果、16 疾病の改正案件を取り纏めて、第 18 回検討委員会にて検討が行われ(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000145666.html> を参照)。

検討委員会では、局長通知及び臨個票の追加修正が必要となる以下 2 点の議論が行われた。

(1) 認定対象の Possible の記述

300-2 IgG4 関連疾患自己免疫性膵炎の診断基準に通常は対象としない「Possible(疑診)」が認定対象となっていることが議論されたが(17 多系統委縮症、302 レーベル遺伝性視神経症も同様なケース)、学会ガイドラインとの整合性を考慮して現状では

「Possible」を対象とすることになった。また、300IgG4 関連疾患の 5 つの類縁疾病の「<診断のカテゴリー>」は明確な文章表現に修正をした。

(2) CKD 重症度分類ヒートマップの明示

既存疾病で局長通知に CKD 重症度分類ヒートマップを記載している疾病は 17 疾病あるが、改正案件の 300IgG4 関連疾患には文章説明しかなく誤認定になる可能性の指摘がなされたため、両文書に明示することになった。未記載の疾病を調べたところ、300 以外に 109 非典型溶血性尿毒症症候群が該当したため、2 疾病 6 臨個票(300 の 5 類縁疾病と 109)に明記した。66IgA 腎症、67 多発性嚢胞腎は局長通知に記載があるものの臨個票に未記載であったので 3 臨個票(66 と 67 の 2 類縁疾病)に追記した。

また、改正案件とは別に、診断基準等の改正には該当しない局長通知の概要等の最新情報への更新、用語の適正表記の要望が

あり、軽微修正として取り纏めた。後述する表記統一を施した局長通知等の政策研究班への確認時に回答があった軽微修正と合わせて、表1に軽微修正一覧とした。

2. 診断基準等の改正に伴う経過措置対象の疾病への対応

新臨個票による認定審査適用は平成29年4月1日からであるが、新旧臨個票による混乱を避けるために改正前の旧臨個票による医療費申請・更新申請を行える経過措置が1年間取られる。特に、3月時及び12月時に診断基準等が改正された疾病群では、改正前診断基準で不認定となる場合でも、改正後診断基準に準じて審査を行い、必要に応じて新たな検査結果を提出することで認定の可能性が生じてくる。そのような経過措置対象疾病を診断基準等の改正疾病から整理したものを表2に示す。

3. 局長通知・臨個票の表記統一と記載事項等の適正化

従前より指定難病検討委員会にて局長通知の表記不統一(例えば、病名表記の和名・英名・略号不統一、用語の和文・カタカナ不統一、認定対象の表記が確定診断やDefiniteの和文・英文の混在など)の指摘があった。

公用文の表記に準じた表記統一が可能な項目を選定し、それらの表記ルールを表3(概要)及び表4(詳細)のように定め、すべての局長通知の表記統一とその修正に伴う臨個票の訂正を行った。3月時の34改正内容も局長通知及び臨個票に反映を行い、表記修正した両文書の内容確認と(診断基準等の変更を伴わない)記載事項の適正化のため10月に全政策研究班に校閲連絡を行った結果、課題1で述べた8月時の軽微修正と併せて112疾病の両文書において、局長通知概要の最新情報への更新、用語の適正化、誤記修正などがあった(表1)。

前述の改正案件及びここで述べた表記統一と軽微修正のすべてを反映した局長通知が3月末に厚労省より通知された。306疾病の新局長通知はURL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>)及びそのリンクを参照のこと。

4. 第3次指定難病の局長通知修正・臨個票提案

第3次指定難病候補として222疾病が選出され、6回の検討委員会及びパブリックコメント、さらに疾病対策部会を経て24疾病と既存疾病への追加3疾病が確定した。

検討委員会での検討並びに委員会後に生じた追加修正を7疾病の両文書に施した。第3次指定難病の局長通知は下記URLを参照のこと。

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000085261.html>

5. 330疾病OCR臨個票への変更

10月にOCR帳票ベンダーが決定したので、その時点の統合版臨個票を提供して11月にOCR臨個票の第1稿が作成された。前述の複数の課題により確定した臨個票を再度提供してそれらを基に第2稿(1月)、最終稿(3月)のOCR臨個票が完成した。OCR新臨個票の例示として、第3次疾病37臨個票を別添に掲載する。全臨個票は厚生労働省のURL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>)及びそのリンクを参照のこと。

難病対策課から都道府県への新臨個票の事前連絡として第2稿版が1月末日に送付された。第2稿の都道府県への事前連絡以降、チェックボックス・罫線太さの不揃い、改行ミス、誤字・脱字、都道府県からの疑義照会に対する修正対応が生じたため最終稿までに追加修正を行った。

さらに、OCR 臨個票の改ページによって、OCR データが分断されてデータベースに正確に格納できない問題(具体的には、改ページによりデータ整理表の1階層構造或いは表形式の表構造が分断されるケース)が14臨個票で認められた。これらは臨個票項目がページを跨がないように帳票様式を修正するか、それが困難な場合はデータ整理表の階層を変更することでこれらの問題に対応した。

新臨個票の内容に関する疑義照会とは別に、データベースシステムの運用に係るOCR 臨個票への記入の仕方やデータベース入力用臨個票写しの送付に関する質問・意見があり、難病対策課の照会項目への回答の一部に追加記述をした。

新臨個票の内容に関する疑義照会が都道府県から難病対策課にあり、可及的に対応が必要な一部の項目のみ修正を行った。

6. OCR 臨個票に合わせた登録システムの改修

今年度の改修計画の都合上、306 既存疾病のみのデータベース改修となった。OCR 臨個票の共通項目に下記の項目を追加することになったので、OCR 臨個票に合わせたデータ整理表に該当項目を追加して306 疾病(387OCR 臨個票)に対応する難病側のデータベースシステムの改修が終了した。

①行政記入用の受給者番号、②認定・不認定の判定結果、③病院欄の電話番号、④指定医の帳票記載年月日

一方、OCR 側はOCR 臨個票を文字認識し、認識情報は確認・修正画面システムを經由してCSV ファイルでテキスト出力、認識画像はTIF ファイルでそれぞれ難病側システムに出力される設計となった。今年度は確認・修正画面システム構築を認定患者数の多い以下の上位8 疾病に限定するため、構築用のOCR 出力定義表のベースとなる同疾

病のデータ整理表をOCR 構築ベンダーに提供した。システムの納品テストにて構築された8 疾病の確認・修正画面システムの動作確認を行った。

- 97 潰瘍性大腸炎
- 6 パーキンソン病
- 49 全身性エリテマトーデス
- 96 クロウン病
- 69 後縦靭帯骨化症
- 51 全身性強皮症
- 57 特発性拡張型心筋症
- 90 網膜色素変性症

7. 登録システムの改修点の抽出

平成27 年度に改修した登録システムを我々のサーバに移植し、データ登録から自動診断、受給申請までのシミュレーション手続きを行いシステムに問題点がないかを入念に調べた。

D. 考察

既存疾病の局長通知及び臨個票の種々の見直しと第3 次指定難病の臨個票追加に伴う臨個票の全面的な改正とOCR 臨個票に対応した登録システム改修を実施した。システム運用に向けて、また今後検討される第4 次指定難病の検討と並んで、次年度以降に解決すべき課題を以下に整理した。

1. 診断基準等の検討課題

(1) 次年度以降の検討課題

- ①診断基準等の改正、軽微修正の再検討が必要な項目
 - ②都道府県からの変更及び要望事項
 - ③新たに分かった両文書の修正及び改善すべき項目
- (2) 診断基準等の公平性の担保

2 年に亘り2 度の局長通知及び臨個票の改正や軽微修正を実施した中で疾病横断的に記載内容を改善すべき項目が明らかにな

った。難病対策課も同様な認識を有しており、疾病間の公平性を確保するため「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発(横串班)」を政策研究事業として立ち上げた。そこで議論されている項目と重複する項目もあるが、我々の視点で課題を列記した。

①重症度分類の公平性

- a. 他の研究班と横並びとなる重症度分類を使用しているが、小児例に適さない項目がある。別途注釈を加えた疾病もある(277、281)。
- b. 術後経過の記載の有無
術後経過が重症度分類に考慮されている疾病(22、232)とそうでない疾病(68、69、70)がある。考慮されていれば必ずしも良いということではなく、記載がある22では小児期に術歴があれば成人で無症状でも受給認定が可能となる基準もあり、他の疾病と公平性が担保できる基準設定を検討する必要がある。
- c. 全疾病が用いている重症度分類を俯瞰できる一覧を作成した。出来るだけ既存の重症度分類を用いるといった議論の参考資料となり得る。

②小児と成人の診断基準及び重症度分類の整合性

小児と成人で診断基準等に明確な区別を設けている50疾病とその課題を整理した。

③鑑別診断

局長通知に鑑別診断が明示されていない疾病がある。

④遺伝学的検査

現在の表記カテゴリーでは、遺伝子や染色体の検査項目は「遺伝学的検査」、一方タンパク質、抗体価、酵素活性などの検査項目であるELISA、免疫組織染色、酵素活性測定などの検査項目は「検査所見」に記載をしている。広義な遺伝学的

検査の定義では、これらすべての検査項目は遺伝学的検査に含まれている。この広義な定義に準じているのは324メチルグルタコン酸尿症のみで他の疾病は全て2つに区別した記載となっている。

⑤遺伝学的検査の変異塩基配列

現状では、疾病の原因となりうる遺伝子の変異だけを選択する形式になっている。難病のゲノム医療による診断や治療法の研究のためには、塩基レベルの変異情報が非常に有益な情報を齎すことは明確である。

110疾病と196疾病の臨個票に数値データなどの記入項目に差があると検討委員会の宮坂委員らから意見をいただき、難病対策課とも協議を行った。指摘された項目の大部分は今回の診断基準等の見直し、表記統一、OCR臨個票作成により解消された。指摘のあった変異塩基の記載変更については、臨個票の記載案を作成して他の政策研究班の意見集約を行ったが、現時点では一致した意見とはならず今後の検討課題となった。

2. OCR臨個票の識別エラーケース

3月末にシステムの納品テストに立ち会った。OCR臨個票のテストサンプルとして、入力可能なOCR臨個票PDFファイルにPCから直接タイピングで記載したものと手書き記載した2種類を用意して、OCR読込作業を行った結果、様々なエラーケースが想定された。それらの対応策も合わせて下記に纏めた。

(1)文字識字エラーケース

予想に反して、丁寧に手書きされた楷書体の氏名、住所の識字率でさえ誤認識することが明らかになった。指定医が4月から使用されるOCR臨個票に手書き記載をした場合は、文字の認識エラーを避ける対策が不可欠である。手書き記載のOCR臨個票は

別途 OCR 臨個票にタイピング入力した臨個票を用意して読み取らせるか或いは OCR スキャナーを介さずにデータベースに直接手入力する作業フローの検討が必要である。

(2) 数値ボックスの記入エラーケース

表 5 に数値ボックスに誤った記入がされた場合に、OCR 側システムと難病側システムの取込み動作を纏めた。基本的にタイピング数字でも手書き数字でも OCR は指定された文字種に最も近い文字で認識するため、OCR 臨個票の記入文字と異なる認識文字であっても OCR 側でエラーとはならず、そのまま難病側システムに取り込まれる。従って、OCR 側システムで確認・修正画面と OCR 臨個票画像を見比べて両者に間違いがないかチェックをして難病側へ出力するか又は難病側システムの取込データのチェックを難病システムの登録画面と OCR 臨個票画像を見比べて行うどちらか一方のデータチェック作業が必須である。

(3) OCR の読取エラーケース

OCR 側の読取作業では下記のエラーが想定されるため、発生したエラーケースのリカバリー対策を行うべきである。

① OCR 帳票の 1 ページ目がない

⇒ OCR スキャナーに帳票を掛ける前に疾病の 1 ページ目があるか事前確認する。仮に、複数疾患の OCR 臨個票の束に 1 ページ目がないまま読み取らせると、前にある疾患の臨個票から連続した一つの疾患の帳票となり、1 ページ目が抜けた疾患のデータはデータベースに全く格納されない。

事前確認により 1 ページ目が元々欠落していれば、都道府県に連絡して写しを取り寄せる。

② タイミングマークが読み込めない

⇒ OCR 側で検知エラーとなり、伸縮補正処理エラーとしてエラーフォルダに転送される。タイミングマークの欠落状態を確

認して、エラーページのデータを新しい OCR 帳票に転記し直して、再読込を行う。

③ 罫線等の矩形がかすれ等により見つからない

⇒ 文字認識処理エラーとなりエラーフォルダに 1 疾患分丸ごと画像ファイルが転送されるので、画像ファイルのどこに罫線等の認識エラーがあるかを見付け出さなければならない。該当箇所のデータを新しい OCR 帳票に転記して再度読み込ませるか、罫線の不認識領域が広範囲ならば手入力データベースに格納する。

④ ページ ID がない用紙(臨個票以外の用紙、ページ ID が欠けている臨個票)が混在

⇒ 臨個票以外の用紙が混入した場合は、該当用紙を自動的に取り除いて、必要な帳票のみを読込むので問題はない。一方、1 疾患の臨個票のページ ID が途中で欠けていても読取エラーにはならないため、OCR 側システムの確認・修正画面か難病側データベースの登録画面のどちらかでデータの欠落がないかチェックを行う。

3. OCR データ格納時の難病側システムの留意点

難病側システムは OCR 側からテキスト出力されたデータをそのまま取り込む。その際、難病側でエラー表示(データ登録画面のタブ又は該当項目が赤色表示)されるケースと表示されないケースが生じるので注意が必要である。

<エラー表示の場合>

① 難病側データベースで「数値型」である項目に対して、OCR 出力データにアルファベットなど「文字型」が混ざって取り込まれた場合

② 難病側データベースで「整数値」設定であるのに、OCR 側が「小数値」のデータと識別して出力する場合

＜エラー表示にならない場合＞

- ①OCR 数値データの桁数が、難病側システムの「数値型」で設定した最小値を下回る又は最大値を上回る場合
 - ②小数点記載のデータを OCR 数値データが「整数部」だけと識別した場合(例えば、臨個票に「.」ではなく「、」が記載され、OCR が「0」「1」または「7」に識別したデータは、難病側システムが「数値型」「小数点」設定でも取り込まれる)
- 上記のエラー表示にならない場合は対応が不可欠であり、その対応法として、難病側データベースの取込み数値データの確認作業か、或いは OCR 側の確認・修正画面で数値データの確認作業を行うべきである。

4. 次年度の登録システム改修

平成 29 年度秋から稼働を予定している登録システム運用に向けて、下記の 3 項目を提案する。

(1) システムの不具合等の改善

平成 27 年度時点で改修されたシステムにはデータ登録フロー以外にも登録済情報の画面表示や検索機能にバグと考えられる多くの不具合や運用の効率化のために改善すべき課題が多数見つかっている。平成 29 年度のシステム改修期間は約 3 か月程度の非常に短い期間であることから、システム改修業者とは十分に協議の上、必要最小限の不具合改善項目の取捨選択が必須と考える。

次年度のシステム改修業者と共に改修課題の検討を綿密に行いたい。

(2) OCR データ確認・修正画面の構築

OCR 側データベースの最も重要な機能として全疾病(全臨個票)の読取データの確認・修正画面システムが必要不可欠である。今年度は 8 疾病のみの確認・修正画面しか作成をしていないため、残り「416 臨個票」に対応した構築が必要である。確認・修正

画面の設計図となる OCR 出力定義表を改修業者が作成するため、データ整理表を速やかに提供することで OCR システム構築の支援を行いたい。

(3) 第 3 次指定難病のデータベース構築

今年度は既存疾病のデータベースのみを OCR 臨個票に合わせて改修を行ったが、第 3 次の OCR 臨個票データベースの構築が次年度に必要である。第 3 次分の 37 臨個票に対応したデータ整理表は既に作成済みであるので、システム改修業者に提供して第 3 次データベース構築をフォローする。また、既存疾病で明らかになった OCR 臨個票の改ページによるデータベース入力不可トラブルが第 3 次臨個票に存在するか事前確認を行って、該当する箇所があれば、その改善策を事前に講じておく。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

表1 8月・10月時に局長通知等に軽微修正があった疾病及び修正内容

No.	告示番号	疾病名	修正内容
1	1	球脊髄性筋萎縮症	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)960人→1223人
2	4	原発性側索硬化症	【概要】 ・2.原因「家族性性」→「 遺伝性性 」 ・3.症状1行目「50歳」→「 40歳 」 【診断基準】 ・A.臨床像「 血族婚 」→「 両親に血族婚 」
3	6	パーキンソン病	【重症度分類】 「Hoehn & Yahr」→「 Hoehn-Yahr 」
4	8	ハンチントン病	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)851人→933人
5	11	重症筋無力症	【診断基準】 鑑別診断 ・進行性外眼筋麻痺を 慢性 進行性外眼筋麻痺 ・急性「 播種 」性脳脊髄炎→急性「 散在 」性脳脊髄炎
6	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	NMOと旧来のNMOSDを区別せず一括して取り扱う 【概要】 治療法：グラチラマー酢酸塩(コバキソン)を追加
7	16	クロウ・深瀬症候群	【概要】 文章微修正
8	19	ライソゾーム病	【概要】 ・ムコ多糖→ムコ多糖 症 【診断基準】 1. 主要項目 ・Gaucher細胞→ ゴーシェ 細胞 ・Niemann-Pick→ ニーマンピック ・Krabbe病→ クラッベ 病 ・Fabry病→ ファブリー 病 ・Gaucher病→ ゴーシェ 病 ・別表→ 別紙 ・臨床所見→ 主要所見 ・「画像所見」を削除 2. 指定難病の対象範囲について (1) Gaucher病→ ゴーシェ (Gaucher)病 (2) Niemann-Pick病A、B型→ ニーマン・ピック (Niemann-Pick)病 A型、B型 (3) Niemann-Pick病C型→ ニーマン・ピック病C型 (4) GM1 ガングリオシドーシス→GM1ガングリオシドーシス (5) GM2 ガングリオシドーシスTay-Sachs病、Sandhoff病、AB型→GM2ガングリオシドーシス テイ・サックス (Tay-Sachs)病、 サンドホフ (Sandhoff)病、AB型 (6) Krabbe病→ クラッベ (Krabbe)病 (9) Farber病→ ファーバー (Farber)病 (10) Hurler/Scheie症候群→ ムコ多糖症I型 (ハーラー/シェイエ (Hurler/Scheie)症候群) (11) Hunter症候群→ ムコ多糖症II型 (ハンター (Hunter)症候群) (12) Sanfilippo症候群→ ムコ多糖症III型 (サンフィリポ (Sanfilippo)症候群) (13) Morquio症候群→ ムコ多糖症IV型 (モルキオ (Morquio)症候群) (14) Maroteaux-Lamy症候群→ ムコ多糖症VI型 (マロトール・ラミー (Maroteaux-Lamy)症候群) (15) Sly病 → ムコ多糖症VII型 (スライ (Sly)病) (16) ヒアルロニダーゼ欠損症→ ムコ多糖症IX型 (ヒアルロニダーゼ欠損症) (24) Schindler病／神崎病→ シンドラー (Schindler)病／神崎病 (25) Pompe病→ ポンペ (Pompe)病 (26) Wolman病→ 酸性リパーゼ欠損症 (27) Danon病→ ダノン (Danon)病 (30) Fabry病→ ファブリー (Fabry)病
9	20	副腎白質ジストロフィー	【概要】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「 副腎脊髄ニューロパチー (adrenomyeloneuropathy: AMN)」 ・5. 予後の記載内容を判り易く一部修正。 【重症度分類】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「 副腎脊髄ニューロパチー (adrenomyeloneuropathy: AMN)」
10	21	ミトコンドリア病	【概要】 ファンコニー症候群→ファンコーニ症候群 【重症度分類】 クレアチニンクリアランスの単位 %→mL/min 重症度軽症平均2以下→未満
11	23	プリオン病	【概要】 1. 患者数:平成24年→ 26年 、475人→ 584人
12	24	亜急性硬化性全脳炎	【概要】 1. 患者数:平成24年→ 26年 【診断基準】 小項目(6)の最後に「大項目」があったのを削除
13	25	進行性多巣性白質脳症	注(2)造影剤増強→ガドリニウム増強
14	28	全身性アミロイドーシス	【概要】 「凝集し」→「 アミロイドとして凝集し 」 【診断基準】 1(1)「結核に」→「 結核などに 」、「心臓、手関節」→「 心臓、肺、手関節 」 同1(2)「(m)血中でフリーフライト・チェーンが上昇することがある」を追加 同2(2)①(b)数年→ 2、3年 同2(2)④「直腸」の後に「 口唇、 」を追加 「概要」大幅加筆修正 (これまで川田さんとやりとりあったが未修正であったもの) ----- 4月までの改訂で反映されていなかった修正は以下のとおり。 ・概要4. 治療法の最後「 現在開発中 」→「 現在治療が進行中 」
15	32	自己貪食空胞性ミオパチー	【概要】 筋電図所見 「 高振幅 」→「 低振幅 」(2か所)

16	34	神経線維腫症	消化管間質腫瘍 (gastrointestinal stromal tumor: GIST) ●局長通知 ○概要1.: ・「神経鞘腫」→「末梢神経鞘腫」 ・「その他に、頭痛、痙攣、半身麻痺、視力障害などを伴うこともある。」→「その他に、頭痛、顔面神経麻痺、顔面のしびれ、歩行障害や小脳失調、痙攣、半身麻痺、視力障害、嚥下障害や構音障害などを伴うこともある。」に変更 ・その他文言修正複数あり ＜診断基準＞○神経線維腫症II型:2「髄膜腫のほか、脳室内腫瘍や」→「髄膜腫、脳室内髄膜腫や」
17	35	天疱瘡	【概要】 1. 患者数「H24年度5279人」→「H26年度6070人」
18	36	表皮水疱症	・重症度分類の「ネフローゼ症候群」を「蛋白尿」に変更する。(添付内p.6、赤字の通り)【概要】 ・2.原因(てにおは)の修正) 【診断基準】 ・3.病型診断の(3)の②と(4) ・表:表皮水疱症の分類
19	37	膿疱性乾癬(汎発型)	【概要】 ・治療法「また、IL-17A阻害薬も膿疱性乾癬に有効性が示され適応が追加された。」を追加
20	40	高安静脈炎	個人票の修正にあわせた修正を実施 診断のカテゴリ: (4)上記2の症状、3の診断上重要な身体所見、のいずれかを有し、5に示した特徴的な画像所見を有するもので・・・に修正 画像診断に「心エコー」を追加局長通知の診断のカテゴリ(4)を以前連絡いただいた内容に修正。 局長通知と臨床調査個人票で診断のカテゴリの画像診断に心エコーを追加
21	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	【診断基準】 ・主要臨床所見(3)「血管炎による症状:発熱・・・・・・、・・・、筋肉痛(筋力低下)、紫斑のいずれか一つ以上」に変更 ※修正時は「一つ」→「1つ」 ・4.(1)(a)「1.の主要臨床所見のうち、気管支喘息あるいはアレルギー性鼻炎、好酸球増加および血管炎による症状のそれぞれ1つ以上を示し、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」→「1.の主要臨床所見3項目を満たし、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」 ・(b)「1.の主要臨床項目3項目を」→「1.の主要臨床所見3項目を」
22	46	悪性関節リウマチ	【診断基準】 2. 組織所見で、「臓器の生検により小なし中動脈壊死性血管炎」の、「小なし中」を「小なし中」に修正
23	47	パージャール病	【診断基準】 膝窩動脈「捕捉」症候群を膝窩動脈「捕捉」症候群に修正
24	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	【概要】 von Willebrand→フォンウィルブランド(12/2)
25	51	全身性強皮症	・概要の文章(2.原因差し替え、4.治療および5.治療法一部追加修正、1.患者数変更、6.重症度分類変更) ・診断基準(大幅加筆修正、除外基準を追加、参考画像を追加) ・重症度分類(「総論」の追加、「皮膚」の項大幅変更、「肺」1文追加、それ以外はほぼ内容は同じ。以前は切り貼りだったものなどがきちんとした形式に変更されている。) ・重症度の認定基準が修正によりわからなくなっている。 ----- ・概要の情報提供元は4月までに修正済み ※重症度返事待ち(重症度分類差し替え時は、スベルミスがあるので修正する事(NHYA→NYHA))
26	52	混合性結合組織病	調査票の変更に合わせて、＜診断基準＞4(1)①「多発関節炎」を「多関節炎」に変更。 ※都道府県修正あり(局長通知、調査票) ・2 共通所見 ①イノー現象 ②指ないし手背の腫脹 →2 共通所見 ①レイノー現象②手指ないし手背の腫脹 【概要】 ・3行目「全身性硬化症」→「全身性強皮症」 ・4行目「多発性筋炎/皮膚筋炎」→「多性筋炎」(皮膚筋炎を削除。同じ表現のところも修正。) ・3.症状の文面の一部変更 「研究班では非侵襲的な検査法を主とした「MCTD肺高血圧の診断の手引き」を設定して、早期診断につとめている。」 →「よってMCTDと診断されたら、肺高血圧症の有無について肺拡散能や心エコーなどを行う。」 ・1. 患者数 「H24年度10,146人」→「H26年度11,005人」
27	53	シェーグレン症候群	※都道府県修正あり(局長通知のみ)・・・(唾液腺・涙腺腫脹→(2)唾液腺・涙腺腫脹
28	57	特発性拡張型心筋症	【概要】 ・4.長期の療養の「(安静、塩分制限、水分制限を長期にわたり継続)」を削除
29	58	肥大型心筋症	【診断基準】 「心室中部閉塞性心筋症」→「心室中部閉塞性肥大型心筋症」(2か所)
30	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	【概要】3. 症状の最終行:「専門性の元」→「専門性のもと」
31	64	血栓性血小板減少性紫斑病	「○【概要】」の文言修正 「○要件の判定に必要な事項」の「1.患者数」を総数から年間発症数に変更 9/16再修正により発症年齢などの文言、スベルミスを修正 3月の委員会で修正を開示した疾患を修正する場合は、3月の委員会資料を修正を反映させてから、修正履歴つきで修正すること。 【概要】 ・1.「始めて」→「はじめて」 ・「細血管障害性溶血性貧血」→「微小血管症性溶血性貧血」
32	65	原発性免疫不全症候群	「後天性免疫機能障害による免疫不全」の追加 他
33	70	広範脊柱管狭窄症	【概要】 ・憎悪→増悪(12/2)
34	71	特発性大腿骨頭壊死症	【概要】文章の変更 「アルコール愛飲歴やステロイド大量投与歴」を 「習慣性飲酒歴(週当たり飲酒量:エタノール換算320g(毎日日本酒2合相当)以上)や経口ステロイド大量投与歴(プレドニゾロン換算1日最大量15mgをこえる)」
35	78	下垂体前葉機能低下症	※都道府県修正あり(局長通知のみ) ①C.甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 2. 除外規定 2. 診断基準 →2. 除外規定 3. 診断基準 ②D-2.成人(成人GH分泌不全症) 「判定基準」→「診断基準」
36	85	特発性間質性肺炎	【概要】 ・原因、症状、治療法、予後の文章の修正 ・患者数「(平成24年度医療受給者証保持者数) 7,367人」→「約 15,000人以上(平成26年度医療受給者証保持者数: 8,846人)」 【診断基準】 ・1. 主要項目の(1)⑤「3.牽引性気管支炎・細気管支拡張」→「3.牽引性気管支・細気管支拡張」 ・鑑別診断 「肺リンパ脈管筋腫症(LAM)」→「リンパ脈管筋腫症(LAM)」 「ランゲルハンス細胞肉芽腫症」→「ランゲルハンス細胞組織球症」 ・表2:略語説明「IIPs」→「IIPs」

37	89	リンパ脈管筋腫症	【概要】 ・疾患名の歴史の削除 ・患者数:526から589人 ・治療法:未確立を削除 【診断基準】 ・HE染色:細類上皮の細を削除
38	90	網膜色素変性症	【診断基準】 ・「IS/OS」→「エリブソイドゾーン(EZ)」
39	96	クローン病	【診断基準】 注4の「裂肛」→「裂溝」
40	98	好酸球性消化管疾患	【重症度分類】 ・成人 末梢血好酸球割合「20%<」→「20%以上」
41	102	ルビシシュタイン・テイビ症候群	【診断のカテゴリー】 項目タイトル追加
42	103	CFC症候群	【診断基準】 ・「MEK1、MEK2」→「MAP2K1 (MEK1)、MAP2K2 (MEK2)」の正式名も追記 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」
43	104	コステロ症候群	【診断基準】 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」
44	109	非典型溶血性尿毒症症候群	【診断基準】 「先天性の補体関連遺伝子異常として、2015年現在で判明しているCFH、CFI、CD46(MCP)、C3、CFB、THBD、diacylglycerol kinase ε (DGKE)の7遺伝子の病的変異例」 「2015年現在」→「2016年現在」
45	113	筋ジストロフィー	誤字。 心エコー所見の記録部分 「左室駆出率」→「左室収縮率」
46	118	脊髄髄膜瘤	【診断のカテゴリー】 表現変更
47	120	遺伝性ジストニア	FHANの3.検査所見における図とlegendは削除し、図は示さない。 局長通知の関係部分を削除
48	130	先天性無痛無汗症	【概要】 「(4型と5型は明確な区別が困難で臨床症状がオーバーラップすることも多いため、両者を含める)」を挿入
49	131	アレキサンダー病	【概要】 ・遺伝子ではないGFAPをイタリックから変更(2か所) ・遺伝子を表すGFAPはイタリックのまま、その直後の「遺伝子」を削除(3か所) ・「家族内発症が多く、無症候の症例も存在する」→「家族内発症が多い。また、無症候の症例も存在する」
50	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	【概要】 3「以上が全例で認められる」→「異常を特徴とする」
51	135	アイカルディ症候群	「スバズム」→「スバスム」
52	136	片側巨脳症	「スバズム」→「スバスム」
53	137	限局性皮質異常形成	【概要】 概要1, 3, 4, 5の文言追加修正(表現の変更が主) 概要2. 原因「FCDタイプ2bの症例の一部に、細胞内情報伝達系分子mTORの体細胞変異が知られている。」を追加など修正 【診断基準】 A2を「乳幼児〜学童期に多いが、中学生以降あるいは成人でも発症する。」のみに変更、B2:「灌流」→「局所脳血流」に変更。
54	140	ドラベ症候群	C.鑑別診断:「ミオクローニ失立てんかん」→「ミオクローニ脱力発作を伴うてんかん」(指定難病名に統一)
55	143	ミオクローニ脱力発作を伴うてんかん	【概要】 ミオクローニ脱力発作を伴うてんかんを「」で囲む 【診断基準】 非典型性良性小児部分てんかん→非定型性良性小児部分てんかん
56	144~148	レノックス・ガストー症候群 ウエスト症候群 大田原症候群 早期ミオクローニ脳症 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	【診断基準】 2)ウエスト症候群:A.症状2「スバスム」→「スバスム」に変更
57	151	ラスムッセン脳炎	【概要】 1:7.2(±6.4)→9.0(±10.3) ・同4.文言変更「免疫修飾療法(ステロイドパルス、ガンマグロブリン、タクロリムス、血漿交換など)」→「免疫修飾療法(メチルプレドニゾンパルス、ガンマグロブリン(IVlg)、タクロリムス、血漿交換など)」;「てんかん外科治療(半球離断術)」→「てんかん外科治療(機能的半球切除術)」;「出現するまではやはり」の「やはり」を削除;「免疫調節治療」→「免疫修飾療法」(2か所) ・5. 予後「免疫修飾療法には、定期的に行うメチルプレドニゾンパルス治療、IVlg治療、タクロリムス治療などがある。」を削除;「定期的パルス治療」→「定期的に行うメチルプレドニゾンパルス治療」;「定期IVlg治療」→「定期的に行うIVlg治療」 ・<参考所見>5. GluRN2B抗体→GluN2B抗体
58	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	C.鑑別診断:「ドラベ(Dravet)症候群」→「ドラベ症候群」;「PCDH19関連てんかん」→「PCDH19関連症候群」に変更
59	156	レット症候群	【概要】 5. 予後「誤嚥性肺炎などの」→「誤嚥性肺炎、QT延長の不整脈などの」OK 【診断基準】 B1閉じカッコの抜けを追加OK D.「(Pitt-Hopkins)」を削除OK Eに「4. その他、従来から発達障害の原因遺伝子として報告されていた遺伝子異常でレット症候群類似の臨床像を呈する事が報告されている。」を追加:4ではな注釈として追加
60	157	スタージ・ウェーバー症候群	文章中での(頭蓋内をつけずに)「軟膜血管腫」への変更、「血管腫」→「軟膜血管腫」への変更 以下を統一(蛋白とタンパク、遺伝子名がイタリックとロマン(アップライト)、 皮膚がんと皮膚癌)
61	159	色素性乾皮症	【診断基準】 B 検査所見 3. 紫外線致死高感受性(誤)→紫外線致死高感受性(正) 表1 XPGの神経症状は「〜+」に変更。 ※依頼以外の修正:【診断基準】のA1の最後の「)」。→「。」
62	161	家族性良性慢性天疱瘡	【診断基準】 段落番号の記載ミスを修正
63	165	肥厚性皮膚骨膜炎	【概要】 「1例報告」→「症例報告」
64	166	弾性線維性仮性黄色腫	【診断基準】 ・解説の「暗赤色班」→「暗赤色斑」

65	168	エーラス・ダンロス症候群	<p>局長通知 関節型の【診断基準】—遺伝学的検査 TNXB 遺伝子等の変異(関節型 EDS の少数例) ↓ TNXB 遺伝子等の変異(現在は、関節型 EDS の少数例のみに上記の遺伝子の変異を認める) (理由: 簡潔な説明を求めたが、現状をより正確に表現するため、字句を追記。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。)</p> <p><重症度分類> 2. 成人例 1)~3)のいずれかに該当する者を対象とする。 「1)先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。」 ↓ 「1)心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。」 (理由: 現状をより正確に表現するため、先天性という形容詞を削除した。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。)</p> <p>3)患者の手拳大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合。 の続きに (ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数えることとする。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回までカウント可とする。) を追記。 (以前から調査票には記載されていた)</p>
66	174	那須・ハコラ病	【概要】 誤嚥性肺炎などを来して→誤嚥性肺炎などの感染症を契機に
67	177	有馬症候群	【概要】 2. 「原因」→「主な原因」 3. 「理学療法」→「理学療法・言語聴覚療法等」
68	178	モワット・ウィルソン症候群	【概要】 ・項目番号の重複の修正(改行)
69	179	ウィリアムズ症候群	不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。 ⇒不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。
70	181~ 184	クルーゾン症候群 アペール症候群 ファイファー症候群 アントレー・ピクスラー症候群	誤記: アペール症候群: IgII ドメインの変異 [Ser252Try] → 「Ser252Trp」への修正局長通知 原因遺伝子 Ser252Try → Ser252Trp (疾患の【概要】部と遺伝子学的検査の2か所)
71	186	ロスムンド・トムソン症候群	・「ファンコニー症候群」→「ファンコーニ症候群」
72	192	コケイン症候群	2. 原因 「CS患者の責任遺伝子は25%がCSA、75%がCSBであり、XP遺伝子関連は非常に稀である」 →訂正バージョン:「本邦CS患者の責任遺伝子は55%がCSA、30%がCSBであり、XP遺伝子関連は15%である。」 3. 症状 「経口摂取が困難となり経鼻栄養が必要になる」→「経口摂取が困難となり経鼻栄養や胃瘻が必要になる」
73	204	エマヌエル症候群	【概要】 2.原因 ほとんどの場合、両親のどちらかが... 「ほとんどの場合」追加 2.3:1→3:1 3.NYHA分類表のレイアウト変更
74	207	総動脈幹遺残症	【概要】1. .の最初「一般的に」を削除、「肺血圧」→「肺高血圧」 ・同2. の最初「正常両大血管の発生過程」→「両大血管の正常な発生過程」、「形成されなかったためである」→「形成されないことによる」 ・同3. 「bounding pulse」→「反跳脈(bounding pulse)」 ・同4. 【外科治療】「根治手術」→「手術」、「弁置換手術やhomograft」→「弁置換手術ホモグラフト」→「弁置換手術、ホモグラフト」
75	208 209	修正大血管転位症 完全大血管転位症	【概要】 1. 「修正大血管転位症」→「修正大血管転位症」、「房室ブロック」→「房室ブロック」(2か所:見え消し版送付後に変更 ・2. 発病の機構「解剖学敵右心室」→「解剖学的右室」 【診断基準】 1. 【心臓カテーテル・造影所見】「右心房」→「右房」、「左心房」→「左房」OK ・同5:「大血管転位術」→「大血管スイッチ術」OK
76	210~ 213	単心室症 左心低形成症候群 三尖弁閉鎖症 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	局長通知: ・同3. 「フォンタン型循環」→「フォンタン循環」 ・同3. 1) 等→など(2か所) ・同3. 4) プラスチック→鑄型 要望外修正: 【概要】1. 「肺動脈弁閉鎖症」→「肺動脈閉鎖症」(2か所) 【診断基準】: 第1文および4のタイトル「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 同4:「心室中隔欠損を合併しない肺動脈弁閉鎖」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 却下:・【概要】および【診断基準】の「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖症」への「(2心室修復が不可能な場合)」の追記 ・【診断基準】1、2の文言修正
77	214~ 216	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 フロー四徴症 両大血管右室起始症	局長通知: 「心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖」に「症」がない場合は追加。 ・同:「心内手術」→「心内修復術」 ・同:「ラステリ」に「(Rastelli)」を追加 ・4. :「ブラロック-タウジッヒ(BT)」→「ブラロック(Blallock)-タウジッヒ(Taussig)→英語を(Blallock-Taussig: BT)として追加 ・<【診断基準】>2. 「右室肥大をもたう先天性心疾患。」→「右室肥大を呈する先天性心疾患である。」 ・同3. 「ないのが」→「ないことが」、「心疾患。」→「心疾患である。」 ・中黒を読点に変更、「ひとつ」→「一つ」→1つ
78	217	エプスタイン病	※都道府県修正あり(局長通知)・・・(三尖弁中隔炎→三尖弁中隔炎。僧房弁→僧帽弁。) 【概要】 右心室、右心房の「心」を削除など軽微修正 「ずれ落ちるために」の後の読点を削除、「支障が生じ」→「支障が生じて」 【診断基準】「一度」→「1度」、「附着偏位」→「附着部位偏位」 11/15追加修正「右脚ブロック」→「右脚ブロック」 11/17追加修正・4. 治療法「Blallock-Taussig」→「ブラロック-タウジッヒ (Blallock-Taussig: BT)」
79	220	急速進行性糸球体腎炎	局長通知: ・要件の判定に必要な事項6.重症度ウ「蛋白尿>0.5g/日のものは」→「蛋白尿0.5g/日以上のは」 ・重症度分類: 「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿>0.5g/日のものは、重症として扱う。」→「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿0.5g/日以上のは、重症として扱う。」とする
80	221	抗糸球体基底膜腎炎	ステロイド経口 (プレドニゾン換算 ステロイドパルス (メチルプレドニゾン換算 を追加しました。 局長通知、調査票の重症度 イ)タンパク尿>0.5g/日→0.5g/日以上に変更

81	222	一次性ネフローゼ症候群	※都道府県修正あり(局長通知、調査票)・(通知文):0.5g/gCr以上 が正しい 【概要】におお、膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)については、一次性膜性増殖性糸球体腎炎の【概要】も参照すること、を 【概要】:血清アルブミン値が3.0g/dL未満を以下OK ※11/21重症度の番号と形式を一部変更
82	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	【診断基準】:ネフローゼ症候群を必要条件から削除したこと 指定難病の認定患者数は若干増えると思われ 重症度分類:新たに医療費助成の対象となる患者が出てくると思われ。同時に、これまで医療費助成の対象であった方が 対象から外れてしまう可能性が若干あり 局長通知: 小児の重症度の文言が【概要】と重症度基準で異なるので横山先生の了解を得て「状態の程度」に統一
83	224	紫斑病性腎炎	3)尿検査所見 蛋白尿>0.5g/日 ⇒ ≥0.5g/日 「蛋白尿0.5g/日以上」に修正 224 紫斑病性腎炎 <【診断基準】> (注) A. 巣状文節性 ⇒ 巣状分節性 藤元昭一
84	227	オスラー病	局長通知、調査票: ・重症度分類に関する事項の 動脈血液ガス 「3 PaO2 > 60 Torr (SpO2 ≥ 90%) 4 PaO2 ≤ 60 Torr (SpO2 < 90%)」 ↓ 「3 PaO2 > 60Torr (SpO2 >90%) 4 PaO2 ≤ 60Torr (SpO2 ≤ 90%)」 ※PaO2 とSpO2の不等号を合わせる
85	228	閉塞性細気管支炎	※都道府県修正あり...鑑別診断に膠原病を追加。
86	229	肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性)	【概要】 ・患者数 800人→900人(自己免疫性PAPおよび先天性PAP) ・蜂窩肺→蜂巣肺(誤字) ・鑑別診断から「非特異的間質性肺炎」を削除、「細菌性肺炎」追加 「分解過程に障害により」→「分解過程障害により」 ・B-4病理学的所見「SpA」→「Sp-A」 ・「続発性PAPをきたしうる疾患の一覧」の直後に「(平成28年研究班成績)」を挿入し、「研究班成績」の数値を修正し、「過去の文献から」の列は削除
87	230	肺泡低換気症候群	局長通知、調査票: ・「PHOX-2B」→「PHOX2B」(ハイフンなし)
88	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	局長通知: ・重症度分類の表の「血清AAT濃度」 「血清α1-AT濃度」→「血清AAT濃度」(2か所) ・「軽症血清AAT濃度」 「50-90」→「50mg/dL以上90mg/dL未満」に変更
89	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	局長通知 【概要】<疾患分類> 2.(2)で、ステロールキャリアプロテインX(「X」を追加) OK(脱字) ・ペルオキシソーム形成異常症 B.検査所見 1.①極長鎖脂肪酸で、C26:0、「0」を追加) OK(脱字) ・234-4 レフサム病 D.鑑別診断で、フィタン酸の蓄積を認める他のペルオキシソーム病(「他の」を追加) OK(脱字) ・234-5アカタラセミア(無カタラーゼ血症)の【診断基準】でA症状のところで、「前述した様に」を削除 OK(文章校閲)
90	236	偽性副甲状腺機能低下症	局長通知: ・「オルブライト遺伝性骨ジストロフィー(Albright hereditary osteodystrophy: AHO)」が2箇所あるので、2箇所目を「AHO」に変更。 ・「AHOの症候を合併する」→「AHOの症候を合併する場合がある」
91	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	1.局長通知【概要】-2.原因の良性的腫瘍より→「良性」を削除。 2.238の局長通知内のくる病の低リン血症判定の参考値で、「思春期以降成人まで」から「成人まで」を削除
92	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	局長通知 1.本文に出てくる 25水酸化ビタミンD-1α水酸化酵素遺伝子 表記の統一。 2.1,25(OH)2D の2 を下付きに統一。 3.血清リン値 思春期以降成人まで→「成人まで」を削除。
93	240	フェニルケトン尿症	局長通知 全体:BH4の4の下付き 【概要】等の前文:遺伝子イタリック、エピネフリン→アドレナリン(2箇所)、「マス・スクリーニング」の中黒を削除、「10」の後に「mg/dL」を追加、マ ターナルPKU追記 <【診断基準】> ・血中Phe正常化→血中Phe値は正常化 ・BH4反応性高Phe血症で前値より→BH4反応性高Phe血症では負荷前値より <診断のカテゴリー> ・4歳以降(家族の希望があれば乳児期後半から)→乳児期後半 ・血中Phe30%以上→血中Phe値が投与前より30%以上 PAH欠損症の斜体のみ却下(ミスと思われる) ※修正依頼外 ・局長通知の修正箇所に対する箇所を修正
94	241~ 243	高チロシン血症1型 高チロシン血症2型 高チロシン血症3型	局長通知(241-243): ファンコニー症候群→ファンコニー症候群(小慢表記)
95	244	メーブルシロップ尿症	局長通知、調査票: ・A.検査所見の(診断根拠となる検査) ②の「有機酸分析」→「尿中有機酸分析」 ・B.鑑別診断 「チアミン欠乏」→「チアミン(ビタミンB1)欠乏」
96	247	イソ吉草酸血症	局長通知、調査票: ・C.鑑別診断 「グルタル酸血症2型」→「グルタル酸血症2型」 ※グルタル酸血症2型はグルタル酸血症2型、マルチブアルシルCoA脱水素酵素欠損症などとも呼ばれる(小慢)
97	250	グルタル酸血症2型	【概要】・【診断基準】: 3. 診断の根拠となる特殊検査 タンデムマス検査所見 「新生児マススクリーニングではC10:1の上昇によってスクリーニングされる」の「C10:1」→「C10」 ※中鎖アシルカルニチン(C8、C10)の上昇で判定(MSスクリーニング手引き2012)

98	252	リジン尿性蛋白不耐症	【概要】、原因で「+」を上付き文字に変更(4か所)
99	263	脳髄黄色腫症	【重症度分類】mRSの判定基準表を統一
100	271	強直性脊椎炎	※都道府県修正あり(局長通知のみ)・・・2)BASMIスコア E 内頰間距離 0点:>120cm→100cm ・自己免疫性⇒炎症性 ・HLA-B27遺伝子の斜体を解除(2か所) ・約60%→60%以上 ・「現在IL-17阻害剤の国際的な治験が進行中である。」を挿入。
101	274	骨形成不全症	B. 検査所見 「1. 長管骨の変形を伴う骨折および変形 2. 変形を伴う細い長管骨および変形」 →「1. 長管骨の変形を伴う骨折 2. 変形を伴う細い長管骨」 C. 鑑別診断 「低フォスファターゼ症」→「低ホスファターゼ症」
102	276	軟骨無形成症	【診断のカテゴリ】 ・Definite 「Bのうち5項目以上を満たし」→「Bのうち5項目全てを満たし」
103	282	先天性赤血球形成異常性貧血	【診断基準】 表1の修正
104	286	遺伝性鉄芽球性貧血	【診断基準】 遺伝学的検査で「PUS1」が重複していたため片方を削除
105	287	エプスタイン症候群	【概要】・【診断基準】等⇒下記修正 4. 治療法:「以前」→「依然」,「薬物適応」→「薬物療法の」 5. 予後:「定期的」→「定期的な」・「明らかには」→「明らかかな」 A症状:2「進行性腎障害(FSGS)」→「進行性腎障害」 注の部分:「生下から」→「生下時から」 B検査所見:1.「myosin II A蛋白」→「顆粒球ミオシンII A蛋白局在異常」局長通知 【概要】 「腎炎」→「腎障害」 ・巣状糸球体硬化症「など」の追記
106	288	自己免疫性出血病XIII/13	局長通知: 【概要】4.「注射」→「投与」OK 要件の判定に必要な事項5.「研究班の【診断基準】あり。」→「研究班作成と日本血栓止血学会作成の【診断基準】あり。」OK <【診断基準】> (6),(7):上記の(1)～(5)に加え→上記の(1)～(5)を全て満たしOK(調査票の表現と統一。意味は同じ) 附. 治療試験/追加検査(2):γの後の空白削除 →空白は残す(印刷で文字が重なるのを防ぐ) C.遺伝学的検査:第XIII/13因子→FXIII/13- OK
107	292	総排泄腔外反症	1)調査票 「腔」→「腔」で統一 2)疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 2.原因:「傷害」→「障害」 4.「手術が施行されることもある」→「施行されることが多い」 ・「外陰形成を行う」→「外陰形成が選択される場合がある」 ・「子宮流出路形成」→「月経血流出路形成」 ○要件の判定に必要な事項 1.患者数:100人未満→約300人 <【診断基準】> 「回盲部から翻転脱出」→「回盲部から回腸が翻転脱出」 シェーマ差し替え:変更箇所は、腸管脱出を起こしている部分が、最初は後腸の部分でしたが、回腸から脱出するのが正しく、そのように変更致しました。
108	293	総排泄腔遺残	1)調査票 「腔」→「腔」で統一 2)疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 3.症状:「腔留血腫」→「腔留血症」 ○要件の判定に必要な事項 1.患者数:約600人に変更 4.流血路障害→月経血流出路障害 ※留血症:メールに言及があるが該当箇所不明 すべて修正(甲田さん確認済)
109	294	先天性横隔膜ヘルニア	○概要 1.概要 「胸腔内」→「胸腔」(2か所) 2.原因 「レチノイン酸経路」→「レチノイン酸合成経路」 5.予後 「脊椎側弯」→「脊椎側弯症」
110	301	黄斑ジストロフィー	・OCT所見の呼称が古いので、現在の呼称に変更。 (誤) 視細胞外節内節接合部(IS/OS) → (正) Ellipsoid zone (EZ) (誤) 錐体視細胞先端部(COST) → (正) Interdigitation zone (IZ) ←修正可「エリプソイドゾーン」、「インターデジテーションゾーン」とする。
111	302	レーベル遺伝性視神経症	一年間の発症人数を最新の値に修正。(161→117)
112	306	好酸球性副鼻腔炎	JESRECSコア合計:11点以上を示し、鼻茸組織中好酸球数(400倍視野) 70個以上存在した場合を確定診断とする。

表2 3月(第13回検討委員会)及び12月(第18回検討委員会)に診断基準等を改正した経過措置対象疾病と改正内容

12月改正案件 3月改正案件 3月軽微修正案件

A 診断基準要確認：改正後診断基準で再確認することが、必要と考えられる疾病

B 要追加項目：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

No.	告示番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	A 診断基準 要確認	B 要追加項目
1	2	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
2	3	脊髄性筋萎縮症(SMA)	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断カテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
3	4	原発性側索硬化症(PLS)	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
4	7	大脳皮質基底核変性症(CBD)	「診断基準」1. 主要項目、(4)除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	○	-
5	9	神経有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断カテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	○	○
6	11	重症筋無力症(MG)	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断カテゴリー(旧診断の判断)の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	○	○
7	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	・CIDPとMMNの鑑別のため、「診断基準」に支持的診断所見を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	○	○
8	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP) ／多巣性運動ニューロパチー(MMN)	・3月改訂の鑑別疾患を一部元に戻す。 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	診断基準の明確化	○	○
9	17	多系統萎縮症(MSA)	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断カテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。 Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	○	-
10	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断カテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
11	22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入。	診断基準を明確化するため。	-	-

12	24	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	「診断のカテゴリー(旧診断基準)」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	○	○
13	26	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	○	—
14	27	特発性基底核石灰化症(FIBGC/PFBC)	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC))と、家族性特発性基底核石灰化症(familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	○	—
15	36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	○	○
16	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に病理診断と鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
17	39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
18	47	バージャー病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	○	—
19	56	ベーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経ベーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	○	—
20	57	特発性拡張型心筋症	「診断カテゴリー」の追加	診断基準の明確化	—	—
21	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	○	—
22	63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「診断基準」の病型鑑別を削除	病型鑑別を削除し、診断基準を明確化	—	—
23	63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	重症度分類を明確化	—	—
24	64	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	○	—
25	65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1.(1)⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、VI. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	—	—
26	84	サルコイドーシス	・「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	ガイドラインに沿った診断基準の修正 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	—
27	86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	—	○
28	92	特発性門脈圧亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	—	—
29	93	原発性胆汁性胆管炎(原発性胆汁性肝硬変)	告示病名の変更(旧病名を()で併記)	病名の適正化	—	—
30	97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「顕血便の判定」を追記	重症度分類の明確化	—	—

31	99	慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認(注2)を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	○	—
32	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
33	105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子(CHD7 遺伝子)の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
34	109	非典型溶血性尿毒症症候群(aHUS)	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS(=aHUS)」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会/日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	○	○
35	116	アトピー性脊髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準+相対基準のうち2個以上」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	—	—
36	119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオニアの文言を追加	診断基準の明確化	○	○
37	120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
38	138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う(限局性)皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低いため。その他の画像所見を追記することによる明確化	○	○
39	158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	○	○
40	167	マルファン症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
41	167	マルファン症候群	「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	国際基準・ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
42	168	エーラス・ダンロス症候群(EDS)	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
43	171	ウィルソン病	「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽性1点」を追加	肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できるため。	○	○
44	171	ウィルソン病	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	○
45	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)(PAP)	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	○	○

46	230	肺胞低換気症候群(AHS)	<ul style="list-style-type: none"> ・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患(COPD)、睡眠時無呼吸症候群(SAS)等に(単独)と追加 	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準を明確化するため。 ・AHSは、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。 	○	—
47	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	○	—
48	254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コブポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	○	○
49	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ピオチニダーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ピオチニダーゼ欠損症の確定診断に、従来のピオチニダーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	○	○
50	256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	○	○
51	271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	○	○
52	285	ファンコニ貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加	ガイドラインに沿った修正	○	○
53	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	<ul style="list-style-type: none"> ・病名変更 ・後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加 	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
54	300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化	重症度分類の明確化	○	○
55	301	黄斑ジストロフィー	<ul style="list-style-type: none"> ・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断カテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし...」を追加 	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確実にあっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	○	—

表3 局長通知及び臨床調査個人票の表記統一修正内容（概要）

【主な修正内容】

1. 指定難病名・鑑別疾患名：和名（英名：略号）又は 和名（英名）
2. 確定診断など⇨Definite などに変更 *修正が可能なもののみ
3. 単数字：全角
例えば、
 - (1) 診断基準、重症度分類、表の単数字
*修正できるものだけ。インデントがあつて修正が難しいもの、図などは修正しない。
 - (2) 疾病名の病型数字
 - (3) stage 1
 - (4) + 1 SD（重症度分類の基準値）
 - (5) LV 1
4. 遺伝子名：イタリック
5. 元素記号⇨カタカナ
6. ヶ月、カ月⇨か月
7. その他公用文ルールに準拠
8. 「診断のカテゴリー」に統一 *修正可能な箇所のみ

<修正の詳細>

1. 指定難病、鑑別疾患名

	表記法	備考
①	和名（英名：略号）	・3表記の場合。初出の表記に適応。2回目は和名か略号で記載 ・（ ）は全角 :は全角 ・2回目以降は略号などで記載
②	和名（英名）	2表記の場合

2. 診断基準の「確定、ほぼ確定、疑い例」

	表記法	備考
①	確定→Definite	確定、確定診断など。明確に英語表記が可能なもの
②	ほぼ確定→Probable	ほぼ確定、準診断など
③	疑い例→Possible	疑い例、疑診など
④	Definite1→Definite 1	Definite と番号の間に半角スペースを挿入

3. 文字

	表記法	備考
①	ヶ、カ月→か月	
②	その他は添付のリスト参照	公用文用語用例集に準ずる。添付ファイルの「文章表記」「使い分け」シートを参照
③	または→又は	法令係に準ずる
④	および→及び	同上
⑤	すべて→全て	同上
⑥	者→もの	同上

4. 数字

	表記法	備考
①	単数字は「全角」	文中、表の単数字が対象。図の場合は修正不能
②	ローマ数字は「半角」	

5. 単位・記号

	表記法	備考
①	検査値単位は「半角」で表記	
②	元素記号→カタカナ	
③	範囲表記の「~」「・」「-」は全角「~」	環境依存文字「~」は不可
④	その他は添付のリスト参照	添付ファイルの「記号」「単位」シートを参照

表4 局長通知及び臨床調査個人票の統一作成基準（詳細）

表4-1 文章表記

*原則として、『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）に従う。

1.基本文型	<p>(1)文体 ・「常体(である調)」または「体言止め」を使用する。 ・わかりやすく簡潔で誤解を招かない表現にする。 ※調査票の最後の8ptの文は対象外(敬体のままで変更しない)</p> <p>(2)句読点の使用 文中では、全角の「、」と「。」を使用する。</p>
2.文字の表記	<p>(1)平仮名、漢字、カタカナは全角とする。</p> <p>(2)漢字は原則として「常用漢字表」(平成22年11月30日内閣告示第2号)に準じる。(専門用語についてはこの限りではない)。旧字体は特に必要がない限り新字体に置き換える。</p> <p>(3)送り仮名は原則として「送り仮名のつけ方」(昭和48年6月18日内閣告示第2号)に準じる。 ・活用のある語は活用語尾を送る(例: ○行う ×行なう) ・複合語(動詞)の送り仮名でも送り仮名を省略しない(例: ○申し込む ×申込む) ・複合動詞から派生した名詞は送り仮名を省略できる(例: ○申込み ×申し込み) ・公用文では、「本則」より1字多くまたは少なく送ることは認められていない。 ※例外も多数あり。[使い分け]シートを参照すること。</p> <p>(4)カタカナ複合語 原則として、カタカナ複合語の単語間には中黒やスペースは入れない。例外: 固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときは中黒「・」を用いる。(例: 「マリネスコ・シェーグレン症候群」)</p> <p>(5)算用数字 半角を使用する。局長通知では1桁の場合は全角を使用する。(表も対象。修正不能の図は除く。) ※局長通知では1桁の場合は全角を使用しているので、調査票に転記する際は必ず修正すること。</p> <p>(6)アルファベット 半角で表示する。 例外: 調査票の項目番号「A」などは全角とする。</p> <p>(7)ローマ数字 半角で表示する(文字化け回避のため、環境依存文字は使用しない。局長通知も同様)</p> <p>(8)環境依存文字 文字化けの恐れがあるため、原則として使用しない(特に調査票)。ただし、①...は使用可。</p>

<参考文献・資料>

『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）

『分かりやすい公用文の書き方』（ぎょうせい）

『これだけは知っておきたい公用文の書き方・用字用語例集』（日本加除出版）

『JTF 日本語標準スタイルガイド（翻訳用）』（日本翻訳連盟標準スタイルガイド検討委員会）

表 4-2 字句使い分け

1. 平仮名と漢字の使い分け及び漢字の使い分け

* 以下に記載のないものについては、『最新公用文用字用語例集』を参照する。

○	×	例・備考	○	×	備考
挙げる	あげる	例を挙げる	素早い	すばやい	
当たって	あたって、当って	「～するに当たって」	全て	すべて	
当たり	あたり	1日当たり	速やか	すみやか	
辺り	あたり	周辺	擦れる	すれる	
あたる	中る	毒にあたる	腺	線	前立腺、甲状腺
後	あと	～した後、後を絶たない	外	ほか	「思いの外」
余り	あまり		大抵	たいてい	
あらかじめ	予め		ただし	但し	
表れる	あらわれる、現れる	「兆候が表れる」	直ちに	ただちに	
現れる	あらわれる、表れる	「腕に斑点が現れる」	例えば	たとえば	
あり	有り	かなで統一	度	この度、度々	
ある	有る、在る	かなで統一	たび	～するたび	
あるいは	或いは		多分	たぶん	
あわせて	合わせて、併せて	接続詞の場合	蛋白、タンパク	たんぱく	局長通知に合わせて調査票ごとにどちらかに統一
合わせて	あわせて、併せて	一致の意味の動詞	ちなみに	因みに	
併せて	あわせて、合わせて	並行の意味の副詞	次いで	ついで	
幾つ	いくつ		つながる	繋がる	
幾らか	いくらか		つながる	繋がる	
意思	意志	「自分の意思とは無関係に」	出来事	できごと	
椅子	いす、イス		できる	出来る	
いっさい	一切				
一斉	いっせい		とおり	通り	「次のとおり」
一層	いっそう		通り	とおり	「2通り、3通り」等
いったん	一旦		時	とき	名詞または時点を強調する場合。「子供の時」
一遍に	いっぺんに		とき	時	形式名詞または条件の場合。「事故のときは」
いろいろ	色々		ときに	時に	副詞の場合
要る	いる	「介助が要る」	ところ	所	「現在のところ」
言わば	いわば、謂わば		とどめる	留める、止める	
上	うえ	検討の上	伴う	ともなう	～に伴う
受ける	うける		共に	ともに	夫婦共に
大まか	おおまか		ともに	共に	「するとともに」
おおむね	概ね		捉える	とらえる	「疾患群として捉える」
起こる	おこる	「事件が起こる」	取りあえず	とりあえず、取り敢えず	
遅い	おそい		なお	尚	
恐らく	おそらく		など	等	
おそれ	虞、恐れ	懸念の意味の場合	ならびに	並びに	
恐れ	おそれ	恐怖の意味の場合	何ら	なんら、何等	
おって	追って	接続詞の場合	臭い	におい、匂い	臭気
追って	おって	副詞の場合	匂い	におい、臭い	香り
各々	おのおの		寝返り	ねがえり	
おのずから	自ずから		寝たきり	ねたきり	
および	及び		曝露	暴露	さらされる場合
かえって	却って	副詞の場合	はげる	剥げる、剥げる	脱毛の場合
変える	かえる		箸	はし	
係る	かかる	強い関係を示す場合	腫れる	はれる	
かわかわらず	拘わらず		肘	ひじ	
関わり	かかわり、係わり		引きずる	ひきずる	
関わる	かかわる、係わる、係る	広く関係する場合	左利き	左きき	
嗅ぐ	かぐ		びまん性、び漫性		疾患内でいずれかに統一
か所	カ所、箇所、個所、ヶ所、カ所	公用文の基準どおりに変更	振る舞う	ふるまう	
偏る	かたよる		他	ほか	「この他に」
かつ	且つ		ほとんど	殆ど	
括弧	かっこ、カッコ		まず	先ず	
我慢	がまん		また	又	接続詞・副詞
刻む	きざむ		または	又は	
来す	きたす		真っすぐ	まっすぐ	
極めて	きわめて		全く	まったく	
ください	下さい	～してください	まれ	稀	
下さい	ください	単独の動詞	周り	まわり	「口の周り」
痙攣	けいれん	漢字で統一	見極める	みきわめる	
倦怠	けん怠	専門用語	自ら	みずから	
被る	こうむる		満たす	みたく	類出用語
越える	こえる、超える	山場を越える	認める	みとめる	類出用語
超える	こえる、越える	一定量を超える	みなす	見なす、看做す	類出用語
こと	事	「～こと」形式名詞の場合	見られる	みられる	類出用語。「思われる」の意味の「～とみられる」は平仮名。
事	こと	名詞の場合	眼鏡	めがね、メガネ	
殊に	ことに		目立つ	めだつ	
ごとに	毎に		目安	めやす	
転ぶ	ころぶ		もしくは	若しくは	

○	×	例・備考
頃	ころ	
昏倒	こん倒	専門用語
遡る	さかのぼる	
ささいな	些細な	
差し障り	さしさわり、差しさわり	
様々に	さまざまに	
さらに	更に	接続詞の場合
更に	さらに	副詞の場合
従って	したがって	動詞の場合
したがって	従って	接続詞の場合
十分	充分	
既に	すでに	
既に	すでに	

○	×	備考
最も	もつとも、尤も	「一番」の意味
もつとも	最も、尤も	「当然」、「ただし」の意味
もとに	基に	「～をもとにして」
元に	もとに	「元に戻る」
下に	もとに	「管理の下に」
基づく	もとづく	
やめる	止める	
よい	良い	「～してよい」の場合
よく	良く	頻度の場合。「よくある」
良く	よく	「体調が良く」
我が	わが	「我が国」
僅か	わずか	
僅かに	わずかに	
わたって	亘って、渡って	一週間にわたって

2. 算用数字と漢数字の使い分け

*数えられるもの及び序数は算用数字。慣用的表現や概数など漢数字の使用が一般的な語句では漢数字。

○	×	備考
1億2000万	一億二千万	名詞。ただし、局長通知では1桁の数字は全角。
1つ、2つ...	一つ、二つ...	個数を示す場合は半角数字で統一。「身一つ」などは漢字。
2、3日	二、三日	半角数字で統一
一人で	1人で	「一人で寝返りを打つ」。数える意味合いが小さい。
数百倍	数100倍	漢数字

3. 助数詞

*「1か月」のように全角ひらがなを使用する。

○	×	備考
1か月	1ヵ月、1カ月、1ヶ月、1箇月	公用文基準どおり「か」にする。ただし、局長通知では1桁の数字は全角。

4. 送り仮名の使い分け（特に注意が必要なもの）

*動詞系の語の複合語途中の送り仮名：名詞は付けない。動詞は付ける。（例外多数）

公用文では、「本則」より1字多く又は少なく送ることは認められていない。

○	×	備考
切替え	切替、切り替え	名詞
切り替える	切替える	動詞
取上げ	取上、取り上げ	名詞
表す	表わす	
行う	行なう	
生まれる	生れる	
取り扱い	取扱い	既存の重症度の用例と統一
買物	買い物	
手続	手続き	

5. 類語の使い分け

	用法
より、から	「より」は比較、「から」は起点の場合に用いる
場合、とき	併用する場合は、「場合」が大前提、「とき」が小前提

6. 間違いやすい表現

○	×
従来	従来から
場合は	場合には

7. その他

○	×	用法
BiPAP、BIPAP	bipap	「BiPAP」(i のみ小文字)はフィリップス・レピスロニクス社の商品名なので一般用語として使用されている場合は「BIPAP」。 「bipap」はあまり使用されないので「BIPAP」に修正。

表 4-3 記号

分類	記号	表記
1.句読点	句点(。)	原則として、文末に全角を使用する。 ・「～こと」または「～とき」で終わるときは「。」を打つ。文末が体言または「～もの」の場合は打たない。ただし、文の表現として体言止めにしている場合、および後に文が続く場合は打つ。 ・()内が文の場合は「。」を打つ。※例:しなければならない(以下を除く。)。←不自然だがこれが正しい。 ・調査票では、句点は2文以上の場合のみ付ける。 ・局長通知の修正の場合:簡条書きや表内の文などの句点については、見た目には不自然でなければ修正不要。
	読点(、)	全角を使用する。
	ピリオド(。)	小数点および入力値の番号の後にのみ使用する。専門用語内のピリオドについてはそのまま使用する。
	カンマ(、)	原則として使用しない。ただし、専門用語に含まれる場合はそのまま使用する。 列挙の区切りに使用されている場合は、読点と置き換える。
	丸括弧()	原則は全角とする。ただし、項目番号に使用されている場合は半角とする。表の行数が増えるなど支障がある場合は半角を使用してもよい。なお、基本情報に含まれている半角括弧は変更しない。
2.括弧	大括弧[]	原則として使用しない。
	かぎ括弧「 」	全角で使用する。論文等のタイトルを引用する場合にも使用する。
	二重かぎ括弧『 』	文献のタイトルを引用する場合に使用する。
	二重引用符" "	原則として使用しない。
	中括弧{ }	原則として使用しない。
	山括弧< >	<診断のカテゴリー>など見出しで全角を使用する。
3.その他の記号	一重引用符" "	原則として使用しない。
	感嘆符(!)・疑問符(?)	原則として使用しない。
	スラッシュ(/)	全角文字の区切りの場合は全角、半角文字の区切りの場合半角。ただし、全角であっても単位の中にある場合は半角とする。
	中黒(・)	名詞の並列の区切りとして使用する。 カタカナ複合語の区切りとしては原則として使用しないが、固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときには使用する。(例:「マリネスコ・シェーグレン症候群」)
	波ダッシュ(~)	数値の範囲を示す場合に全角で使用する。
	ハイフン(-)	専門用語に含まれる場合のみ半角で使用する。 数値範囲を示す記号として使用されている場合は全角波ダッシュ「~」に置き換える。
	コロン(:)	原則として使用しないが、見出し語とその説明の間に全角コロンを使用することは可。 専門用語でコロンが入っている場合はそのまま使用する。
	セミコロン(;)	使用しない。ただし引用などで使用されている場合は可(例:Cailloux et al. EurJHumGenet 2000;8:837-845)。
	ダッシュ(ー)	使用しない。ハイフンと誤用しないこと。また、長音(ー)にすべきところがダッシュになっている場合があるので、注意して修正する。
	等号、不等号(=、>、≥)	全角で使用する。

表 4-4 単位

分類	単位	表記
1.原則		局長通知で使用される単位に従う。ミスもあるので疑問があれば随時確認すること。
2.参考資料		弊室で作成した数値単位リスト ●110疾患測定項目基準範囲リスト_01(new).xlsx ※110疾患に出現する検査項目について基準値をリストアップしたもの
		『内科学書 改訂第8版』(中山書店)
		『薬の影響を考える臨床検査値ハンドブック(第2版)』(じほう)
		※検査会社などのサイトでの使用例等も参考にする
3.単位記号		単位内の英字、数字、記号は半角で表記する。 漢字、平仮名、カタカナが含まれる場合はこれらを全角で表記する。 単位の表記に環境依存文字を使用しないように注意する。
4.その他	割合(%)	半角を使用する(※局長通知では全角)。
	マイクロ	半角(μ)を使用する。
	リットル(L)	半角大文字を使用する。mlおよびdlはmLおよびdLに修正する。
	ユニット(U)	原則として半角大文字のUを使用する。IUはUに修正する。ただし、旧版の臨個票で「IU」であった場合は「IU」を使用。

表 4-5 項目番号

※第1次、第2次の臨床調査個人票・局長通知については、項目番号の1桁数字およびアルファベット大文字は全角、ピリオドは全角

分類	項目番号例	表記
1.項目番号	■ ○○○	全角■＋全角スペース＋見出し名
	A. ○○○	全角英字＋全角ピリオド＋見出し名
	1.○○○	半角数字＋半角ピリオド＋見出し名 ※第3次以降の局長通知の場合は全角ピリオド
	(1)○○○	半角開き括弧＋半角数字＋半角閉じ括弧＋見出し名
	ア ○○○	全角カタカナ＋半角スペース＋見出し名
	(ア)○○○	半角開き括弧＋全角カタカナ＋半角閉じ括弧＋見出し名
	※Aは「■診断基準に関する事項」の下位階層にのみ使用 ※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、上記の基準と異なっても、ひな形を優先する。	
2.入力値	1.○○○	半角数字＋半角ピリオド＋入力値名
		例外：入力値名が数字から始まる場合は半角スペースを追加する
	□○○○	半角チェックボックス＋入力値名
	□1.○○○	半角チェックボックス＋半角数字＋半角ピリオド＋入力値名
		参照する必要がある場合などで、項目番号をつけたい場合はつけてよい。
		項目番号をつける場合は必ずピリオドをつける。設問なしの場合も同様。
	1.○○(a.△△△)	下位項目には小文字のアルファベットを使用する。 項目番号は必要がなければ付けなくても可。
※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、入力値が上記の基準と異なっても、ひな形を優先する。		
3.参照時の表現	・見出し語はつけず、「の」で結合する(例:Aの1の(1)のア)	
	※ただし、告示文の<診断のカテゴリー>の判定文で見出し語がついている場合は、あえて削除しなくてもよいが、項目番号は追加する。	
	・<診断のカテゴリー>における表現については、[頻出事項]の「頻出表現の表記」の「診断のカテゴリーの文」を参照すること。	
・列挙の表現については[頻出事項]の「限定列挙」、「階層構造を持つ限定列挙」、「間違いやすい列挙の例」および「非限定列挙」を参照すること。		
4.文中の列挙の際の番号	※厳密には項目番号ではないが、類似するのでここに記載する。 文中での列挙において番号を使用する場合は、①、②..を使用する(①...は環境依存文字だが例外的に使用可とする) 例：これは、①XXXX、②YYY、③ZZZZの特徴を持つ。	

表 4-6 頻出事項

分類	頻出項目	表記
1. 頻出事項の表記	調査票タイトル	「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名」で記述。括弧が入る場合は必ず全角。サブ疾患がある場合は、「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名+改行+(サブ疾患名)」(2行になる)。サブ疾患の下の病型は入れない。
	<診断のカテゴリ>の分類の話	「Definite→Probable→Possible」の表記と順序で統一。 確定→Definite(確定、確定診断など。明確に英語表記可能なもの) ほぼ確定→Probable 疑い例→Possible
	疾患名	・鑑別診断などで表示される疾患名の表記は日本語とする。英名併記の場合は「和名(英名)」 ・疾患名については、第3次までの難病に含まれているものはその名称を使用する。 それ以外の疾患名については、以下の順に参照して決定する。 ①「小児慢性特定疾病」で使用されている表記 小児慢性特定疾病情報センター(http://www.shouman.jp/)で確認する。 ②日本医学会医学用語辞典で検索して表示される用語を使用する(代表語が優先)。 http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html (※辞書の使用にはユーザー登録が必要)
	略語	・略称の使用に際しては初回はフルスペルで記載。2回目以降は略号などで記載。 基本: 和名+全角括弧+英名(フルスペル)+全角コロン+略号+全角括弧 ※ただし、1つの用語の一部が略語になっている場合など「略語:フルスペル」の順の記載の方が適切な場合はそれに従う。
	遺伝子名	イタリックで表記する。
	年月日	原則として「西暦」を入れる。
	頻出するイオンなどの名称	単独の検査項目としてある場合はカタカナにする(例:カルシウム、ナトリウム、アルブミン、アンモニア、クレアチニンなど)。複合語の場合は個別に判断する。
	検査の場合の入力値	遺伝子検査など実施入力値は「1.実施 2.未実施」とする。ただし、研究班から「非実施」に修正された場合はそれに従う。
2. 頻出表現の表記	(該当する項目に☑マークを記入する)	チェックボックスを含むタイトル(設問)の後ろに入れる。同レベルの設問が複数ある場合は、その上位のタイトルの後ろに入れる。
	数値の範囲	原則として全角波ダッシュ「～」を使用する。「以上、以下、未満」を使用する場合は波ダッシュと併用しない。ハイフンはダッシュとの誤用で文字化けを招くので使用しない。
	期間	「から」を使う場合は「まで」も使う。
3. 列挙	診断のカテゴリの文	診断のカテゴリの表現は、原則として告示文に従う。「+」などを使用している場合も、そのまま使用してよい。ただし、誤解を招く表現、あいまいな表現、かなと漢字の表記については、確認の上修正する。公用文の列挙の記述基準については、以下の「列挙」を参照すること。
	限定列挙(および、または)	・各名詞を「、」で結び、最後の名詞の前に「、」を打たずに「および」または「または」を置く。 例: A、B、CおよびD ・例外: 動詞の連用形の場合は、「および」または「または」の前に「、」を打つ 例: 委託し、請け負わせ、または承継させてはならない。 ・例外: 「～とき」または「～こと」を列挙する場合は、「、」を打つ。 例: 要求があったとき、または必要と認めるときは...
	階層構造を持つ限定列挙	※以下の例の大括弧および小括弧は説明のためにつけたもので実際の文では使用しない ・集合列挙の場合、大括弧の接続に「ならびに」、小括弧の接続に「および」を使用する。 例: {(A)および(B)の症状}ならびに{(C)および(D)の所見} ・3階層以上の場合是最下位層の接続に「および」それ以上は「ならびに」を使用する。 例: (A)ならびに[{(B)および(C)}ならびに(D)] ※わかりにくいので使わなくて済むように工夫する。 ・選択列挙の場合、大括弧の接続に「または」、小括弧の接続に「もしくは」を使用する。 例: {(A)もしくは(B)の症状}または{(C)もしくは(D)の所見} ・3階層以上の場合是最上位層の接続に「または」それ以下は「もしくは」を使用する。 ※「ならびに」および「もしくは」は、それぞれ「および」および「または」がある場合にしか使用できない。 ※「ならびに」および「もしくは」の読点の打ち方は、「および」および「または」と同様。
	間違いやすい列挙の例(「いずれか」の使用)	「いずれか」を使用する際は、階層が異なる場合を除いて「または」または「もしくは」と併用しない。 ○「A、B、Cのうち)いずれか」×「A、BまたはCのいずれか」、「A、BもしくはCのいずれか」→「AまたはB」 ・直前に語を列挙する場合は「または」を使用し、「A～Cのいずれか」または「以下の項目のいずれか」、「Aのいずれかの項目」のように選択対象をグループとして言及する場合に「いずれか」を使用する方が誤解がない。 ・「または」で列挙する語が多くて紛らわしい場合は分解して箇条書にしてもよい。
	非限定列挙(等)	名詞をすべて「、」で結び、最後に「等」(とう)をつける。※「など」と読ませる場合は平仮名表記「および」または「または」と併用しない(列挙する階層が異なる場合は使用可能)。
かつ	Aであり同時にBであることを場合に使用する。例:「適正かつ迅速な事務処理」 文(文に相当する句)を結合する場合のみ、前後に読点をつける。 例:「現状を調査し、かつ、結果を公表する」	

表 5 OCR 臨個票数値ボックス記入ケースとデータベース動作

数値項目 1 1 1 1	ケース 正常ケース 1 1 1 1 ケース1) タイプの違う文字 A 1 1 1 ケース2) 範囲外 1~4999迄 (例えば) 5 0 0 0 ケース3) 手書き 12 3 4 5 ケース4) 記載ミス 1 0 . . ケース5) 想定外の文字が記入される場合 , A B , - ? (カンマ) (カンマ) ※認識候補文字が0~9、. (ピリオド)とする ケース6) 修正液 1 2 ケース7) 取消線 2 0 . . ケース8) はみ出し 0 . .	OCR側動作 (例: 誤読を除く) 記載された内容と同一のテキストを出力。 例: 1 1 1 1 読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として出力。(文字種設定が英字の場合、「A」と記載されると、例えば「4」と認識等) 例: 4 1 1 1 範囲チェックは組み込まれていない。 ※範囲チェック機能は製品としては有る。 例: 5 0 0 0 読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。 例: 8 3 4 5 読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。 例: 1 0 0 0 認識候補文字以外の文字が記述された場合、認識候補文字から最有力候補の文字がOCR結果として出力される 例: 9 6 8 . 1 9 「2」と取り消した「1」を合わせた形(「21」という1文字として)で、読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。 例: 8 0 . . はみ出した線が、矩形より外側の飾り矩形に接触している等がある場合、帳票全体が文字認識に失敗するケースがある。 ↓ この場合は、そのページはテキスト出力されない。	難病システム取込後動作 記載された内容と同一の内容で取込。 1 1 1 1 近い文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、データ項目の黄色箇所がエラー判定されずにそのまま取り込まれる。 4 1 1 1 記載された内容と同一の内容で取込。 仮登録も行える。 5 0 0 0 近い文字として認識された値で取込。 8 3 4 5 近い文字として認識された値で取込。 1 0 0 0 最有力候補として認識された値で取込。 9 6 8 . 1 9 別の場所を認識した値で取込。 2 7 9 9 近い文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、エラー判定されて、タブが赤く、データ項目が赤色で強調表示される。 8 0 . . ページが出力されない、データ整理表とデータ位置がずれるため、取込ができない。