

別表 306指定難病のICD-10コード案

符号提案のあった告示番号に●コメントをいただいた告示番号に○

符号提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名マスター	Orphanet	
●		1	球脊髄性筋萎縮症		G12.2	G12.1	G12.1	G12.2	
		2	筋萎縮性側索硬化症		○	G12.2	G12.2	G12.2	
		3	脊髄性筋萎縮症	I型	○	G12.0	G12.0	G12.0	
				II型	○	G12.1	G12.1	G12.1	
				III型	○	G12.1	G12.1	G12.1	
				IV型	○	G12.1	G12.1	G12.1	
				NOS	○	G12.9	G12.2	-	
			(ウエルドニツヒ・ホフマン病)		○	G12.0	G12.0	G12.0	
			(クーゲルベルク・ヴェランダール病)		○	G12.1	G12.1	G12.1	
		4	原発性側索硬化症		○	G12.2	G12.2	G12.2	
		5	進行性核上麻痺		○	G23.1	G23.1	G23.1	
		6	パーキンソン病		○	G20	G20	-	
●		7	大脳皮質基底核変性症		G23.8	G31.8	G23.8	G31.0	
		8	ハンチントン病		○	G10	G10	G10	
●		9	神経有棘赤血球症		G26	G11.8	E78.6	G10	
		10	シャルコー・マリー・トゥース病		○	G60.0	G60.0	G60.0	
		11	重症筋無力症		○	G70.0	G70.0	G70.0	
		12	先天性筋無力症候群		○	G70.2	G70.2	G70.2	15,30,32,33にご意見あり
		13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	多発性硬化症	○	G35	G35		
			多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	○	G36.0	G36.0	G36.0	
		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		○	G61.8	G61.8	G61.8	
●	○	15	封入体筋炎		G71.8	G72.4	G72.4	M60.8	封入体筋炎はG72.4炎症性ミオパチ<シ>,他に分類されないものよりは、変性の病態も目立つ疾患ですので、G71.8その他の原発性筋障害としてはどうかと考えました。
		16	クロー・深瀬症候群 (POEMS症候)		○	C90.2	C90.0	D47.7	
					○	C90.2	C90.0	D47.7	
	○	17	多系統萎縮症 (オリブ橋小脳萎縮症)	神経系	○	G31.8	-	-	小脳については遺伝性のものしか分類項目がありません。孤発性で多系統萎縮症でないものは現在、皮質性小脳萎縮症と分類されていますが、それに該当するものが見当たりません。
	○			NOS	○	G90.3	G90.3	G90.3	
	○			(線条体黒質変性症)	○	G23.2	G23.2	-	
●	○				G31.8	G23.8	G23.8	G90.3	
●	○		(シヤイドレーガー症候群)		G90	G31.8	G90.3	G90.3	
	○	18	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く)	先天性	○	G11.0	-	-	小脳については遺伝性のものしか分類項目がありません。孤発性で多系統萎縮症でないものは現在、皮質性小脳萎縮症と分類されていますが、それに該当するものが見当たりません。
	○			早発性	○	G11.1	-	-	
	○			晩発性	○	G11.2	-	-	
	○			障害DNA修復を伴う小脳性運動失調	○	G11.3	-	-	
	○			遺伝性痙性対麻痺	○	G11.4	-	-	
	○			その他の遺伝性運動失調	○	G11.8	-	-	
●	○			基底核	??	G23.8	-	-	
	○			NOS	○	G31.9	G31.9	-	
	○			(フリードライヒ運動失調症)	○	G11.1	G11.1	G11.1	
●	○			(マシヤド・ジョセフ病)		G11.8その他の遺伝性運動失	G23.8	G11.2	
	○	(脊髄小脳変性症6型)	○	G11.2	G11.2	G11.2			
	○	(脊髄小脳変性症31型)	○	G11.2	G11.2	G11.8			
		ライソゾーム病	NOS	○	E88.8	-	-		
		(Gaucher病)	○	E75.2	E75.2	E75.2			
		(Niemann-Pick病A、B型)	○	E75.2	E75.2	E75.2			
●		(Niemann-Pick病C型)		E75.2	E75.5	E75.2	E75.2		
		(GM1ガングリオシドーシス)	○	E75.1	E75.1	E75.1			

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見	
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet		
		19	(GM2ガングリオシドーシス)		○	E75.0	E75.0	E75.0		
			(Krabbe病)		○	E75.2	E75.2	E75.2		
			(Tay-Sachs病)		○	E75.0	E75.0	E75.0		
			(Sandhoff病)		○	E75.0	E75.0	E75.0		
			(異染性白質ジストロフィー)		○	E75.2	E75.2	E75.2		
			(マルチプルサルファターゼ欠損症)		○	E75.2	E75.2	E75.2		
			(Farber病)		○	E75.2	E75.2	E75.2		
			(Hurler / Scheie症候群)		○	E76.0	E76.0	E76.0		
			(Hunter症候群)		○	E76.1	E76.0	E76.1		
			(Sanfilippo症候群)		○	E76.2	E76.2	E76.2		
			(Morquio症候)		○	E76.2	E76.2	E76.2		
			(Maroteaux-Lamy症候群)		○	E76.2	E76.2	E76.2		
			(Sly病)		○	E76.2	E76.2	E76.2		
			(ヒアルロニダーゼ欠損症)		○	E76.2	-	E76.2		
			(シアリドーシス)		○	E77.1	E77.1	E77.1		
			(ガラクトシアリドーシス)		○	E77.1	E75.1	E77.1		
			(ムコリポドーシスII型、III型)		○	E77.0	E77.0	E77.0		
			(α-マンノシドーシス)		○	E77.1	-	E77.1		
			(β-マンノシドーシス)		○	E77.1	E77.1	E77.1		
			(マンノシドーシス) NOS		○	E77.1	E77.1	-		
			(フコシドーシス)		○	E77.1	E77.1	E77.1		
			(アスパルチルグルコサミン尿症)		○	E77.1	E77.1	E77.1		
			(Schindler病)		○	E77.1	E74.2	E77.1		
			(神崎病)		○	E77.1	E74.2	E77.1		
		(Pompe病)		○	E74.0	E74.0	E74.0			
		(Wolman病)		○	E75.5	E75.5	E75.5			
		(Danon病)		○	E88.8	E74.0	E74.0			
		(遊離シアル酸蓄積症)		○	E88.8	E88.8	E77.8			
		(セロイドリポフスチノーシス)		○	E75.4	E75.4	E75.4			
		(Fabry病)		○	E75.2	E75.2	E75.2			
		(シスチン症)		○	E72.0	E72.0	E72.0			
		20	副腎白質ジストロフィー		○	E71.3	E71.3	E71.3		
	○	21	ミトコンドリア病	神経系	○	G31.8	-	-	(メールからの添付) ミトコンドリア病を神経疾患としてとらえるか、代謝疾患としてとらえるかで、考え方ががらっと変わります。一応、神経疾患を中核として、種々の臓器症状をとる疾患という考え方でコード付けを考えました。(ここまで)	
					NOS	○	G71.3	E88.8	-	そもそもいくつもの多臓器症状を伴うのがミトコンドリア病の特徴ですので、一つの臓器症状で代表させるのは困難が生じます。
					視神経萎縮	○	H47.2	-	-	特記事項に、「難聴」を入れる必要があると考えます。推奨コードはH91.8(その他の明示された難聴)。また、「糖尿病」も入れるべきで、E13(その他の明示された糖尿病)にあたると思います。
					外眼筋麻痺	○	H49.4	-	-	
●	○			(MELAS)		G71.3	E88.8	E88.8	G71.3	MELASとMERRFは中枢神経症状から付けられた症状病名ですので、できれば神経系のコードを付けたいところですが、適当なものはありません。だからと言って代謝系のコードをつけるのは違和感があります。これらは、G71.3としておくのがよいと考えます。
●	○			(MERRF)		G71.3	E88.8	E88.8	G71.3	
●	○			(MNGIE)		H49.4	E88.8	E88.8	G71.3	MNGIEは、外眼筋麻痺をきたす疾患群の一つです。したがって、上記の「外眼筋麻痺」のコードH49.4が妥当と思いますが、一方で病因としてはチロシンフォスフォリラーゼという代謝酵素の欠損ですから、代謝病コードを付けたいところです。
	○			(三頭酵素欠損症)		○	E71.3	E71.3	G71.3	三頭酵素欠損症以外の多数のミトコンドリア内酵素欠損症はどうしましょう。ミトコンドリア病として取り扱われている酵素欠損症、ピルビン酸脱水素酵素欠損症、ピルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症、最近指定難病になったメチルグルタル酸III型などです。いっその事ここには代謝性コードの疾患を入れないということにしましょう。
●	○			(ミトコンドリア肝症)		K76.8	E88.8	E88.8	-	ミトコンドリア肝症は、肝の疾患ですから、K76.8(その他の明示された肝疾患)、ミトコンドリア心筋症は、心の疾患ですので、I42.8(その他の心筋症)
●	○			(ミトコンドリア心筋症)		I42.8	E88.8	E88.8	-	
●	○		(ミトコンドリア脳筋症)		G71.3	E88.8	G71.3	-	ミトコンドリア脳筋症は、ミトコンドリアミオパチーと同義に使われますので、G71.3でよいと考えます。	
			(ミトコンドリアミオパチー)		○	G71.3	G71.3	G71.3		
		22	もやもや病		○	I67.5	I67.5	I67.5	ご意見なし	
●	○	23	クロイツフェルト・ヤコブ病		A81.0				WHOの「ICD-10 Version:2016」によると、A81.0は「Creutzfeldt-Jakob disease」となっており、A81.9は「Atypical virus infection of central nervous system, unspecified」となっていて、注釈に「Prion disease of central nervous system NOS」と記載されているので、上記の様なICDコードが良いと考えました。	
●	○		プリオン病	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病		A81.9	A81.0	-		
●	○				○					

符号 提案あり	コメン トあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見	
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet		
●	○			致死性家族性不眠症	○					
●	○				○					
	○	24	亜急性硬化性全脳炎		○	A81.1	A81.1	A81.1	亜急性硬化性全脳炎と進行性多巣性白質脳症については、厚生労働省案はWHOの「ICD-10 Version:2016」に沿っており、このままで良いと思います。	
	○	25	進行性多巣性白質脳症		○	A81.2	A81.2	A81.2	亜急性硬化性全脳炎と進行性多巣性白質脳症については、厚生労働省案はWHOの「ICD-10 Version:2016」に沿っており、このままで良いと思います。	
		26	HTLV-1関連脊髄症		○	G04.1	A85.8	G04.1		
		27	特発性基底核石灰化症		○	G23.8	G23.8	G23.8		
		28	全身性アミロイドーシス	非ニューロパチー性遺伝性	○	E85.0	-	-		
				ニューロパチー性遺伝性	○	E85.1	-	-		
				遺伝性NOS	○	E85.2	-	-		
				続発性	○	E85.3	-	-		
				NOS	○	E85.9	-	-		
				(AHアミロイドーシス)	○	E85.8	E85.8	E85.9		
		(ALアミロイドーシス)	○	E85.8	E85.8	E85.9				
		(家族性アミロイドーシス)	○	E85.2	E85.2	-				
		(原発性全身性アミロイドーシス)	○	E85.9	E85.9	-				
	○		(老人性TTRアミロイドーシス)	○	E85.8	E85.8	E85.8	老人性TTRアミロイドーシスと老人性アミロイドーシスは同じ疾患ですから		
			(老人性アミロイドーシス)	○	E85.8	-	-	老人性アミロイドーシス一つにしてよろしいかと思ひます。		
		29	ウルリッヒ病		○	G71.2	G71.0	G71.2	15,30,32,33にご意見あり	
●	○	30	遠位型ミオパチー		G72.8	G71.0	G71.0	G71.0	遠位型ミオパチーは、筋ジストに含めるべき三好型と筋ジストではないGNEミオパチーおよび眼咽頭遠位型ミオパチーなどを含みます。G71.0の筋ジストとしてしまうと語弊があるので、G72.8その他の明示されたミオパチー<シ>が良いと思ひます。	
		31	ベスレムミオパチー		○	G71.2	G71.0	G71.0	15,30,32,33にご意見あり	
		32	自己食空胞性ミオパチー	NOS	○	G71.8	G71.8			
●	○		(ダノン病)		G71.8	E88.8	E74.0	E74.0	(ダノン病)ダノン病に関しては厚生労働省案ではE88.8のその他の代謝障害として、ライソゾーム病という観点からの分類を意図していただいていたのだと思ひます。が、煩雑になるのを避けることと、ミオパチーが主体の病態であるということで、自己食空胞性ミオパチーはすべてG71.8としていただければと思ひます【3/27意見差し替え】	
		33	シュワルツ・ヤンベル症候群	筋強直性	○	G71.1	-	G71.1		
				骨軟骨異形成	○	Q78.8	-	Q78.8		
●	○			NOS	上記二つで良い	G71.1	G71.1	-	シュワルツ・ヤンベルはNOSの項目は不要かと思ひました。	
		34	神経線維腫症		○	Q85.0	Q85.0	Q85.0		
		35	天疱瘡	尋常性	○	L10.0	L10.0	L10.0		
				増殖性	○	L10.1	L10.1	L10.1		
				落葉状	○	L10.2	L10.2	L10.2		
				ブラジル	○	L10.3	L10.3	-		
				紅斑性	○	L10.4	L10.4	L10.4		
				薬物誘発性	○	L10.5	L10.5	-		
				その他	○	L10.8	L10.8	-		
				NOS	○	L10.9	-	-		
				(腫瘍随伴性天疱瘡)	○	L10.9	L10.8	L10.8		
				(疱疹状天疱瘡)	○	L10.8	L10.8	L10.2		
		36	表皮水疱症	単純型	○	Q81.0	Q81.0	Q81.0		
				致死性	○	Q81.1	Q81.1	Q81.1		
				栄養障害型	○	Q81.2	Q81.2	Q81.2		
				キンドラー症候群	○	Q81.8	-	-		
				NOS	○	Q81.9	-	-		
				(ヘルピックス型接合部表皮水疱)	○	○	Q81.1	Q81.1		
		36	(優性栄養障害型先天性表皮水疱症)		○	○	Q81.2	-		
				(劣性栄養障害型先天性表皮水疱症)		○	○	Q81.2	-	
					(接合部型先天性表皮水疱症)	○	Q81.1	Q81.8	-	
		37	膿疱性乾癬(汎発型)		○	L40.1	L40.1	L40.1		
				(急性汎発性膿疱性乾癬)	○	L40.1	L40.1	-		
				(小児汎発性膿疱性乾癬)	○	L40.1	L40.1	-		
				「膿疱性乾癬」のみの記載は指定難病と扱わない。	○	○	L40.1	-		
		38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		○	L51.1	L51.1	L51.1	ご意見なし	
		39	中毒性表皮壊死症		○	L51.2	L51.2	L51.2	ご意見なし	
			(ライエル症候群)		○	L51.2	L51.2	L51.2		
		40	高安動脈炎		○	M31.4	M31.4	M31.4		

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見		
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet			
		41	巨細胞性動脈炎	リウマチ性多発筋痛症 NOS	○	M31.5	-	M35.3			
					○	M31.6	M31.6	M31.6			
		42	結節性多発動脈炎		○	M30.0	M30.0	M30.0			
		43	顕微鏡的多発血管炎		○	M31.7	M31.7	M31.7			
		44	多発血管炎性肉芽腫症 (ウェグナー肉芽腫症) (限局型多発血管炎性肉芽腫 (全身型多発血管炎性肉芽腫		○	M31.3	M31.3	M31.3			
					○	M31.3	M31.3	-			
					○	M31.3	M31.3	-			
		45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 (チャーク・ストラウス症候群)	アレルギー性	○	M30.1	M30.1	M30.1			
				その他	○	M30.1	M30.1	M30.1			
					○	M30.1	M30.1	M30.1			
●		46	悪性関節リウマチ (フェルティ症候群)	脾腫、白血球減少症を伴う	悪性関節リウマチに含まれない	○	M05.0	-	-		
				リウマチ性肺	○	M05.1	-	-			
				リウマチ性血管炎	○	M05.2	-	-			
				その他の臓器併発症を伴う	○	M05.3	-	-			
●	○			NOS	M05.3	M05.9	M05.3	-			
					悪性関節リウマチに含まれない	○	M05.0	M05.0	M05.0	脾腫、白血球減少症を伴うRAIはフェルティ症候群のことで、この疾患概念は、厚労省の定める悪性関節リウマチには該当しません。	
		47	バージャー病 (閉塞性血栓性血管炎)		○	I73.1	I73.1	I73.1			
		48	原発性抗リン脂質抗体症候群		○	D68.6	D68.6	D68.6			
	○	49	全身性エリテマトーデス	薬物誘発性	○	M32.0	-	M32.0			
	○			併発症	○	M32.1	M32.1	-			
	○			その他の型	○	M32.8	-	-			
	○			SLE	○	M32.9	M32.9	-	ご意見なし (「SLE」を追加されています。)		
	○		(リプマン・サックス心内膜炎)		○	M32.1	M32.1	-			
		50	皮膚筋炎／多発性筋炎	若年性皮膚筋炎	○	M33.0	M33.0	M33.0			
				皮膚筋炎	○	M33.1	M33.9	-	ご意見なし		
				多発性筋炎	○	M33.2	M33.2	M33.2			
				皮膚多発性筋炎	○	M33.9	-	-			
		51	全身性強皮症	進行性	○	M34.0	M34.0	M34.0			
				クレスト症候群	○	M34.1	M34.1	M34.1			
				薬物化学物質誘発	○	M34.2	-	-	ご意見なし		
				NOS	○	M34.9	M34.0	-			
		52	混合性結合組織病		○	M35.1	M35.1	M35.1	ご意見なし		
		53	シェーグレン症候群		○	M35.0	M35.0	-	ご意見なし		
		54	成人スチル病		○	M06.1	M06.1	M06.1	ご意見なし		
		55	再発性多発軟骨炎		○	M94.1	M94.1	M94.1			
●		56	ベーチェット病			D87	M35.2	M35.2	M35.2	ベーチェット病のICDコードは、厚労省推奨のM35.2ではなく、添付のような分類を考えており、ご検討して頂きたいお願い申し上げます。	
●					ぶどう膜炎	D87.0					分類として、膠原病類似疾患と分類されていた20年前なら筋骨格系結合組織疾患としての分類としてもいいかもしれません。しかし、現在では、下記の理由でMIに分類するのは無理があると考えます。
●					口内炎	D87.1					そもそも、ベーチェット病は主体が筋骨格系関連の疾患ではありません。分類するとすると、眼皮粘膜疾患であります。そのうえ、消化器、神経、大血管という多様な臓器に症状が出現する点で、Dの免疫障害に独立して分類され、心臓、神経、肺に多様な病変を発現するサルコイドーシスに非常によく似ております。さらに、近年、自己炎症性疾患という概念が提唱され、病因論的分類も結合組織疾患で主流を占める自己免疫という概念よりは、最近では、自己炎症＞自己免疫という考え方が主流になっております。上記の理由で、Dの免疫機構の障害の方が臨床症状の多様性からも最も適格と思います。
●					皮膚症状	D87.2					
●					陰部潰瘍	D87.3					
●					血管ベーチェット	D87.4					
●					腸管ベーチェット	D87.5					まさに、分類上では、サルコイドーシスをDとして単独で分類した考え方と類似するものがあります。
●					神経ベーチェット	D87.6					現在添付のように考えております。今、班員と最終調整をしており、週末までに最終意見を収集することになっております。
●					関節炎	D87.7					
			副睾丸炎	D87.8					マイナー修正がありましたら、締め切りの27日までにご連絡致しますが、当面添付文書のようにして頂きますとありがたいです。		
		57	特発性拡張型心筋症		○	I42.0	I42.0	I42.0			
		58	肥大型心筋症	閉塞性	○	I42.1	I42.1	-			
				NOS	○	I42.2	I42.2	-			
		59	拘束型心筋症		○	I42.5	I42.5	-			

符号提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働省案	参考		研究班意見	
			病名	特記事項	コード		標準病名マスター	Orphanet		
	○	60	再生不良性貧血	体質性		D61.0	D61.0	D61.0	60 再生不良性貧血の下の「体質性」は指すものが不明確であり不適切と考える。 薬物誘発性、その他外因によるものは二次性として、肝炎後のものはそれとは独立したものと扱うのが妥当と考える。	
	○			薬物誘発性	○	D61.1	D61.1	-		
●	○				その他外因	D61.1	D61.2	-		
	○				特発性	○	D61.3	D61.3		-
	○				NOS	○	D61.9	-		-
	○			(先天性再生不良性貧血)		○	D61.0	D61.0		-
	○		(肝炎後再生不良性貧血)		○	D61.2	D61.2	-		
●	○		(二次性再生不良性貧血)		D61.1	D61.2	D61.2	-		
●	○	61	自己免疫性溶血性貧血		D59.0	D59.1	D59.1	Q81.0	61 自己免疫性溶血性貧血の下に(寒冷凝集素症)を設け、D59.2とするのが妥当と考える。病名(薬剤性自己免疫性溶血性貧血)は不適切と考える。	
	○		(薬剤性自己免疫性溶血性貧血)		D59.0	D59.0	D59.0	D59.0		
	○		(温式自己免疫性溶血性貧血)		○	D59.1	D59.1	D59.1		
		62	発作性夜間ヘモグロビン尿症		○	D59.5	D59.5	D59.5	NO.60, NO.61にご意見あり	
		63	特発性血小板減少性紫斑病		○	D69.3	D69.3	D69.3		
		64	血栓性血小板減少性紫斑病		○	M31.1	M31.1	M31.1		
	○	65	原発性免疫不全症候群	NOS	○	D84.8	D84.8	Q85.0	ICD-10との対応は、厚生労働省案の通りで良いです。 なお、ICD-10は古くなっており、現状に合わなくなっています。そこで、ICD-11が現在作成されています。 原発性免疫不全症候群については、国際免疫学会(IUIS)の原発性免疫不全症候群専門委員会に作成を委託されており、現在、専門委員会で作成した原発性免疫不全症候群の分類(IUIS分類2015年版)に基づいてICD-11案を作成しています。 私は専門委員なので作成に関わっています。ICD-11における原発性免疫不全症候群の内容は、ICD-10とかなり変更されると思います。ICD-11が発表になった際は、また変更が必要になると存じますが、どうぞよろしくお願ひします。	
				(重症複合免疫不全症)		○	D81.9	D81.9		-
				(X連鎖重症複合免疫不全症)		○	D81.2	D82.1		D81.2
				(Wiskott-Aldrich症候群)		○	D82.0	D82.0		D82.0
				(毛細血管拡張性運動失調症)		○	G11.3	G11.3		G11.3
				(高IgE症候群)		○	D82.4	D82.4		D82.4
				(X連鎖無ガンマグロブリン血症)		○	D80.0	D80.0		D80.0
				(高IgM症候群)		○	D80.5	D80.5		D80.5
				(Chediak-Higashi症候群)		○	E70.3	E70.3		E70.3
				(家族性血球貪食リンパ組織球増殖症)		○	D76.1	D76.1		D76.1
				(X連鎖リンパ増殖症候群)		○	D82.3	D82.3		D82.3
				(自己免疫性リンパ増殖症候群)		○	D47.9	-		D47.9
				(慢性肉芽腫症)		○	D71	D71		D71
			(CAPS)		○	D89.8	D89.8	E85.0		
			(高IgD血症)		○	D89.8	D89.8	E85.0		
●	○	66	IgA腎症		N02.3, N03.3, N04.3, N05.3	N03.3	N02.8	-	66 IgA腎症: N02.3, N03.3, N04.3, N05.3の3つを推薦します。 代表的なものはN03.3で良いのですが、それ以外にもIgA腎症には多くのバリエーションが考えられます。臨床病名はN00急性腎炎症候群、N01急速進行性腎炎症候群、N02反復性及び持続性血尿、N03慢性腎炎症候群、N04ネフローゼ症候群、N05詳細不明の腎炎症候群のすべてを呈することがあります。特にN02反復性及び持続性血尿というケースは少なくありません。また、腎生検での形態学的変化としても、デンスデポジット病以外のすべての型を取ることがあります。 よって、IgA腎症の診断の感度を上げるなら、N.02, N03, N04, N05で、細分類項目は.7以外をすべて含めるのが良いと思います。しかし、これではIgA腎症以外の多くの腎疾患が入って特異度が下がってしまいます。 感度と特異度のバランスを考えると、N.02.3, N03.3, N04.3	
	○	67	多発性嚢胞腎	常染色体劣性	○	Q61.1	Q61.1	Q61.1	67多発性嚢胞腎: 現行案通りQ61.1, Q61.2, Q61.3で妥当であると考えます。	
	○			常染色体優性	○	Q61.2	Q61.2	-		
	○			NOS	○	Q61.3	Q61.3	-		
	○	68	黄色靱帯骨化症		○	M48.8	M48.8	-	ICD10の和訳はかなり不備が多く、M48.8については、「その他の明示された脊椎障害」となっていますが、英語版では「M48.8Other specified spondylopathies Incl.: Ossification of posterior longitudinal ligament」と後縦靱帯骨化症が明示されており、問題はないともいます。一方、ICD11が添付のように2018年に公示予定のようですが、今回の試みに問題はないのでしょうか。ICD11が出た時点で、読み替えが必要になると思います。	
		69	後縦靱帯骨化症		○	M48.8	M48.8	-		

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
		70	広汎脊髄管狭窄症		○	M48.0	M48.0	-	
		71	特発性大腿骨頭壊死症		○	M87.0	M87.0	-	ご意見なし
●	○	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	2016年10月より米国ではFHに独立したICD-10としてE78.01を付与されました。	E78.01	E78.0	E78.0	E78.0	2016年10月より米国ではFHに独立したICD-10としてE78.01を付与されました。(下記リンクの記事)国際的に今後はFH(ヘテロ接合体含む)をほかの高コレステロール血症と明確に分離した疾患とする動きがあるため、本邦でもFHのICD-10コードを独立したものと扱うべきと考えられます。 https://thefoundation.org/the-icd-10-codes-for-familial-hypercholesterolemia-are-approved
		80	甲状腺ホルモン不応症		○	E07.8	E07.8	E03.1	80「甲状腺ホルモン不応症」について、原案では「E07 その他の甲状腺障害」の中の「E07.8 その他の明示された甲状腺障害」になっています。それ以外の候補となりうる分類としては、「E05 甲状腺中毒症 [甲状腺機能亢進症]」の中の「E05.8 その他の甲状腺中毒症」あたりになるのかもと思いますが、いずれにしても正確にRTHを示すものではないので、原案通りで良いのではないかと思います。
		81	先天性副腎皮質酵素欠損症 (先天性副腎過形成)		○	E25.0	-	-	83にご意見あり
			(先天性リポイド副腎過形成症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠乏症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(21水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(11β水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
			(17α水酸化酵素欠損症)		○	E25.0	E25.0	E25.0	
		82	先天性副腎低形成症 (DAX-1異常症)		○	Q89.1	-	-	83にご意見あり
			(SF-1 / Ad4BP異常症)		○	Q89.1	E27.4	E27.1	
			(IMAge症候群)		○	Q89.1	E27.4	-	
					○	Q89.1	E27.4	-	
	○	83	アジソン病	結核性	○	A18.7	A18.7	-	83のNOSの意味がよくわかりませんが、もし、自己免疫性副腎炎の意味でしたら、E27.1でよいと思います。アジソン病の先天性結核という分類は、不要ではないかと感じました。結核性に包括されると考えます。アジソン病の二大原因が自己免疫性とアジソン病であることは確かですが、その他の成因も比較的、多いので、結核だけに限定するのとも問題かもしれません。「その他、及び詳細不明の副腎皮質機能不全症」E27.4のコードは、あった方がよいような気がいたします。
	○			NOS??	○	E27.1	E27.1	E27.2	
	○			先天性結核?		P27.0	-	-	
		84	サルコイドーシス	肺	○	D86.0	D86.0	-	今まで心臓、眼、神経が複合部位で86.8になっておりましたが、本邦では心臓、眼の病変が多いこと、神経病変による死亡例もありますので、複合部位から心臓を86.4、眼を86.5、神経を86.6として、独立して頂くように要望します。
				リンパ節	○	D86.1	D86.1	-	
				リンパ節、肺	○	D86.2	D86.2	-	
				皮膚	○	D86.3	D86.3	-	
		85	特発性間質性肺炎 (特発性肺線維症)		○	J84.1	J84.1	-	
					○	J84.1	J84.1	J84.1	
					○	J84.1	J84.1	J84.1	
		86	肺動脈性肺高血圧症		○	I27.0	I27.0	-	
●	○	87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症	I28.8	I27.2	I27.0	-	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症は一つの疾患概念と考えられますので、同じICDコードが望ましいと考えます。従来は、I27.0に属していましたが、指定難病PVOD/PCHとして独立しましたので、「I28.8肺血管のその他の明示された疾患」にするのが望ましいと思います。「肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症はI28.8です」と明示して頂ければ混乱がなくなると思います。
				肺毛細血管腫症	○	I28.8	I27.0	-	
	○	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		○	I27.2	I27.2	-	慢性血栓塞栓性肺高血圧症ですが、「I27.2 その他の二次性(続発性)肺高血圧症」ですが、言葉の解釈によりどこにでも属してしまうため、「慢性血栓塞栓性肺高血圧症はI27.2です」と明示して頂ければ混乱がなくなると思います。
●	○	89	気管支、肺		D21.9	D14.3	-	-	リンパ脈管筋腫症ですが、頭部、顔面、頸部、上肢、下肢、体幹の部位が死因になることはありませんので、統計上紛らわしくないので、削除はできませんか？ 気管支、肺、胸部、腹部、骨盤、NOS すべて、リンパ脈管筋腫症であれば、D21.9にすることが望ましいと考えます。「リンパ脈管筋腫症はD.21.9です」と明示して頂ければ混乱がなくなると思います。
●			頭部、顔面、頸部	x	D21.0	-	-		
●			上肢	x	D21.1	-	-		
●			下肢	x	D21.2	-	-		
●			胸部	D21.9	D21.3	-	-		
●			腹部	D21.9	D21.4	-	-		
●			骨盤	D21.9	D21.5	-	-		
●			体幹	x	D21.6	-	-		
			NOS	○	D21.9	D21.9	D48.7		
		90	網膜色素変性症		○	H35.5	H35.5	-	ご意見なし
		91	バッド・キアリ症候群		○	I82.0	I82.0	I82.0	

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
		92	特発性門脈圧亢進症		○	K76.6	K76.6	K74.1	
	○	93	原発性胆汁性肝硬変		○	K74.3	K74.3	K74.3	#93「原発性胆汁性肝硬変」は病名が変更されましたし、#94「原発性硬化性胆管炎」につきましても「胆管炎」と分類されるのは抵抗がありますが、これはあくまでICD-10を下敷きにしていますので致し方ないと思います。現在ベータ版が作成されているICD-11ではいずれも独立した新病名が載せられていますので、ICD-11の正式公表を待ちます
		94	原発性硬化性胆管炎		○	K83.0	K83.0	K83.0	
		95	自己免疫性肝炎		○	K75.4	K75.4	K75.4	
		96	クローン病	小腸	○	K50.0	K50.0	-	
				大腸	○	K50.1	K50.1	-	
				その他	○	K50.8	K50.8	-	
				NOS	○	K50.9	K50.9	-	
		97	潰瘍性大腸炎	全大腸炎	○	K51.0	K51.0	-	
				直腸炎	○	K51.2	K51.2	-	
				直腸S状結腸	○	K51.3	K51.3	-	
				炎症性ポリープ	○	K51.4	K51.4	-	
				左側大腸炎	○	K51.5	K51.5	-	
				その他	○	K51.8	K51.8	-	
				NOS	○	K51.9	K51.9	-	
				(劇症型潰瘍性大腸炎)	○	K51.0	K51.0	-	
●	○	98	好酸球性消化性疾患	好酸球性食道炎	K20.0	K20	K20	K20	好酸球性食道炎eosinophilic esophagitisについては、2017 ICD-10-CM Diagnosis CodeでK20.0となっているようです
				好酸球性胃腸炎	○	K52.8	K52.8	K52.8	
●	○			新生児-乳児食物蛋白誘発胃腸炎	K52.2				新生児-乳児食物蛋白誘発胃腸炎はK52.2に分類されているようです
			NOS			K928	-	-	
	○	99	慢性特発性偽性腸閉塞症		○	K59.9	Q43.8	K59.8	慢性特発性偽性腸閉塞症の病変の主体は小腸で、K59.8には atony of colonの付記があるのが気になります。OrphanetではCIPOがK59.8になっておりますがK59.9 Functional intestinal disorder, unspecifiedが良いと考えます。
		100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消化器	○	Q43.8	Q43.8	-	
				尿路	○	Q64.7	-	-	
				NOS	○	Q87.8	Q43.8	Q43.8	
		101	腸管神経節細胞減少症		○	Q43.8	Q43.8	-	
		106	クリオピリン関連周期熱症候群 (新生児期発症 多臓器系炎症性疾患) (CINCA症候群) (NOMID症候群) (マックルーウェルズ症候群) (家族性寒冷自己炎症症候群)		○	D89.8	D89.8	E85.0	
					○	D89.8	D89.8	E85.0	
					○	D89.8	D89.8	E85.0	
					○	D89.8	D89.8	E85.0	
					○	D89.8	D89.8	E85.0	
					○	D89.8	D89.8	L50.2	
	○	107	全身性若年性特発性関節炎		○	M08.2	M08.2	M08.2	「指定難病の正式病名は、「全身*性*若年性特発性関節炎」ではなく、「全身*型*若年性特発性関節炎」となっています (http://www.nanbyou.or.jp/entry/503)。ご修正いただけますと幸いです。また、厚生労働省の「疾病、傷害及び死因の統計分類」によるICD-10(2003年版)準拠 基本分類表では、本疾患は「全身性発症を伴う若年性関節炎」で登録されています。こちらとの関連を強く意識する必要がありますか？
		108	TNF受容体関連周期性症候群		○	D89.8	D89.8	E85.0	
●	○	109	非典型溶血性尿毒症症候群		D59.3	D59.1	D59.3	D58.8	非典型溶血性尿毒症症候群(aHUS)については:aHUSには自己免疫性のもので遺伝的なもの両方があることから、D59.1でもD59.4でもなく、D59.3溶血性尿毒症症候群に入れることが適切と考えており
		110	ブラウ症候群		○	D89.8	D89.8	-	
		111	先天性ミオパチー		○	G71.2	G71.2	G71.2	15,30,32,33にご意見あり
		112	マリネスコ・シェーグレン症候群		○	G11.1	G11.1	G11.1	15,30,32,33にご意見あり
		113	筋ジストロフィー (エメリードレイフス型筋ジストロフィー) (遠位筋型筋ジストロフィー) (眼咽頭筋型筋ジストロフィー) (顔面肩胛上腕型筋ジストロフィー) (偽肥大型筋ジストロフィー) (肢帯型筋ジストロフィー) (小児型筋ジストロフィー) (デュシェンヌ型筋ジストロフィー) (福山型先天性筋ジストロフィー) (ベッカー型筋ジストロフィー) (筋強直性筋ジストロフィー) (先天性筋ジストロフィー)	NOS	○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
					○	G71.0	G71.0	G71.0	
	○				○	G71.1	G71.1	G71.1	筋強直性ジストロフィーは発症年齢にかかわらず(生下時発症の先天性筋強直性ジストロフィーも含めて)G71.1に分類。それ以外の先天性筋ジストロフィーは福山型・非福山型共に G71.2とするので良いと思います
					○	G71.2	G71.2	G71.2	
			○	G71.1	G71.1	-			

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
		114	(先天性ミオトニア)		○	G71.1	G71.1	G71.1	15,30,32,33にご意見あり
			(先天性パラミオトニア)		○	G71.1	G71.1	G71.1	
		115	遺伝性周期性四肢麻痺		○	G72.3	G72.3	G72.3	15,30,32,33にご意見あり
		116	アトピー性脊髄炎		○	G04.8	G04.8	-	
			脊髄空洞症		○	G95.0	G95.0	G95.0	
●		117	(キアリ奇形型)		G95.0	Q07.0	Q07.0	G95.0	
●			(キアリ奇形II型)		G95.0	Q07.0	Q07.0	Q07.0	
●		118	脊髄髄膜瘤	頸部二分脊椎、水頭症あり	G96.8	Q05.0	-	-	
●				胸部二分脊椎、水頭症あり	G96.8	Q05.1	-	-	
●				腰部二分脊椎、水頭症あり	G96.8	Q05.2	-	-	
●				仙骨部二分脊椎水頭症あり	G96.8	Q05.3	-	-	
●				詳細不明、水頭症	G96.9	Q05.4	-	-	
●				頸部二分脊椎	G95.8	Q05.5	-	-	
●				胸部二分脊椎	G95.8	Q05.6	-	-	
●				腰部二分脊椎	G95.8	Q05.7	-	-	
●				仙骨部二分脊椎	G95.8	Q05.8	-	-	
●				NOS	G95.9	Q05.9	Q05.9	-	
●				(胸腰部脊椎破裂)(二分脊椎)	G95.8	Q05.6	Q05.6	-	
●				(腰仙部脊椎破裂)(二分脊椎)	G95.8	Q05.7	Q05.7	-	
●		(脊椎破裂症)	G95.8	Q05.9	Q05.9	-			
	○	119	アイザックス症候群		○註1	G71.1	G71.1	G71.1	註1) #119は原発性筋疾患の大分類G71の中での筋強直性疾患G71.1であり、症状としては合致しますが、実際にはイオンチャンネルに対する自己免疫疾患です。病態に必ずしも適合しないのがICDコードということですので、現在は致し方ない所としました。
		120	遺伝性ジストニア	NOS	○	G24.1	G24.1	-	
				DYTシリーズ	○	G24.1	-	G24.1	
●			(古典的PKAN)		G23.0	G23.8	-	G23.0	
●			(非典型PKAN)		G23.0	G23.8	-	G23.0	
			(乳児神経軸索ジストロフィー)		○	G23.8	G31.8	G23.0	
			(Seitelberger病)		○	G23.8	-	G23.0	
			(MPAN)		○	G23.8	-	G23.0	
			(SENDA)		○	G23.8	-	G23.0	
			(BPAN)		○	G23.8	-	G23.0	
			(セルロプラスミン欠損症)		○	G23.8	E83.0	G23.0	
		(FAHN)		○	G23.8	-	G23.0		
		(Woodhouse-Sakat)症候群		○	G23.8	-	Q87.8		
		121	神経フェリチン症		○	G23.8	G23.8	G23.0	
		122	脳表へモジリン沈着症		○	G96.8	G96.8	-	NO.17,NO.18にご意見あり
●		123	先頭と後部は脊椎を伴う常染色体劣性白質脳		F01.2	F01.1	-	F01.1	
●			(CARASIL)		F01.2	F01.1	F01.1	F01.1	
●		124	及び下後部は白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈硬化		F01.2	F01.1	-	F01.1	
●			(CADASIL)		F01.2	F01.1	F01.1	F01.1	
		125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症		○	G31.8	-	E75.2	
			(HDLs)		○	G31.8	G31.8	E75.2	
	○	126	ペリー症候群		○	G23.8	G23.8	-	ペリー症候群は臨床上前パーキンソン病に類似しておりますが、ICD-10, G20の定義ではレヴィー小体の出現が記載されていますのでこれには該当しません。基底核の変性を伴うことから指摘のG23.8が最も適切と考えます。また家族性、遺伝性の疾患でもあり他の遺伝性パーキンソニズムを呈する疾患との整合性が望まれます。
		127	前頭側頭葉変性症		○	G31.0	G31.0	G31.0	
			(前頭側頭葉型認知症)		○	G31.0	G31.0	G31.0	
	○	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎		○註2	G61.0	G61.0	G61.0	註2) #128はICD-10ではG04.81 その他の脳炎、脊髄炎及び脳脊髄炎IIに入ると判断されますが、完成間近のICD-11のコードでは60.1でinflammatory polyneuropathyに分類されることが決まっているようなので、その意味で今回はその範疇の疾患としてICD-10コード上のG61.0を付与されたものと推定し、このままでよいと判断しました。
●	○	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症		G93.6	G93.8	G93.4	G40.4	痙攣重積型(二相性)急性脳症は日本で確立された疾患概念であり、よく知られているが、外国では患者数が極めて少なく、まだ病名が広く認知されていない。(153へもご意見あり)
		130	先天性無痛無汗症		○	G60.8	G60.8	G60.8	129,153にご意見あり
●	○	131	アレキサンダー病		G37.8	G96.8	E75.2	E75.2	学問的にはunclassifiedになるのですが、なるべく常識的な概念の範疇で分類させて頂きました。頂いた案は概ね妥当と思われました。

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
●	○	132	先天性核上性球麻痺		G80.8		G83.8	-	先天性核上性球麻痺の推奨コードについて、班員間(荒井、小倉、加藤)で討議した。該当近縁コードは、G12.2運動ニューロン疾患(仮性球麻痺)、G80脳性麻痺のG80.8「その他の脳性麻痺」、G83.8「その他の明示された麻痺性症候群」であった。運動ニューロン疾患は診断基準で除外していることから、G12.2は不適切となった。障がい時期を優先するならG80.8、障がい部位を優先するならG83.8が該当する。診断基準の作成段階で、球麻痺主体の脳性麻痺として理解し、脳性麻痺の概念をベースに診断基準を作成した事から、G80脳性麻痺の範疇に含めるのが適当と考え、G80.8と決定した。
		134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		○	Q04.4	Q04.4	Q04.8	ご意見なし
●	○	135	アイカルティ症候群	脳梁	非該当	Q04.0	-	-	アイカルティ症候群は脳梁異常だけではないので、脳梁は削除して、NOSで御願います。 #137. 限局性皮質異形成]について、疾患の分類としては厚労省案のQ04.8(脳のその他の明示された先天奇形)が良いのですが、指定難病として考えた場合、難治てんかんがなければ指定難病にはならないので、G40.5(特殊なてんかん症候群)が適当と考えます いか。以下メールから添付 ICD11では、てんかんの領域では大幅な変化が予想されます。このため、現状のままか、やや先取りすべきか迷いましたが、ICD11までの暫定と考えて現状を記入いたしました。
		136	片側巨脳症	NOS	○	Q87.8	Q87.8	Q04.0	
●		137	限局性皮質異形成		G40.5	Q04.8	-	Q04.8	
●		138	神経細胞移動異常症	NOS	Q04.3	Q04.8	-	-	
			(滑脳症)		○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
			(無脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(厚脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(皮質下帯状異所性灰白質)		○	Q04.3	Q04.8	Q04.3	
			(小脳回症)		○	Q04.3	Q04.3	-	
			(多小脳回)		○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
			(裂脳症)(孔脳症)		○	Q04.6	Q04.6	Q04.6	
●		139	先天性大脳白質形成不全症		○	G37.8	G37.8	-	
			(ペリツェウス・メルツバッハ病)		G37.8	E78.8	E75.2	E75.2	
			(ペリツェウス・メルツバッハ様病)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
			(基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
			(18q欠失症候群)		○	Q93.5	Q93.5	Q93.5	
●			(アラン・ハーン・ダドリー症候群)		G96.8	G37.8	G37.8	G31.8	
			(Hsp60シャペロン病)		○	G37.8	G37.8	E75.2	
●	○		(サラ病)		E74.9	G37.8	E88.8	E77.8	学問的にはunclassifiedになるのですが、なるべく常識的な概念の範疇で分類させて頂きました。頂いた案は概ね妥当と思われました。
			(小脳萎縮と脳梁低形成を伴うびまん性大脳白質形成不全症)		○	G37.8	-	E75.2	
			(先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症)		○	G37.8	G37.8	G37.8	
		(失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症)		○	G37.8	G37.8	E75.2		
		(脱髄型末梢神経炎、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーク症候群、ヒルシュスブルング病)		○	G37.8	-	-		
●		140	ドラベ症候群		G40.8	G40.4	G40.4	G40.4	
●		140	(乳児重症ミオクロニーてんかん)		G40.8	G40.4	G40.4	G40.4	
		141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		○	G40.2	-	-	
		142	ミオクロニー欠神てんかん		○	G40.4	-	G40.4	
●		143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		G40.4	G40.8	-	G40.4	
		144	レノックス・ガストー症候群		○	G40.4	G40.4	G40.4	
		145	ウェスト症候群		○	G40.4	G40.4	G40.4	
			(点頭てんかん)		○	G40.4	G40.4	-	
		146	大田原症候群		○	G40.4	-	-	
		147	早期ミオクロニー脳症		○	G40.4	-	G40.4	
		148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		○	G40.4	-	-	

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		○	G40.5	G40.5	G40.4	
		150	環状20番染色体症候群		○	Q93.2	-	Q93.2	
		151	ラスマツセン脳炎		○	G04.8	-	G04.8	
●		152	PCDH19関連症候群			G40.8	G40.4	-	-
	○	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		○	G04.8	-	G40.5	難治頻回部分発作重積型急性脳炎(AERRPS)も日本で確立された疾患概念であるが、外国にも同じ病気はあり、別の名称(FIRES)で呼ばれている。脳炎とてんかんの両方の側面を持つ症候群であり、AERRPSは脳炎(G04)、FIRESはてんかん(G40)の側面を重視している。(129へもご意見あり)
●		154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症			F80.3	G40.4	-	F80.3
		155	ランドウ・クレフナー症候群		○	F80.3	F80.3	-	
		156	レット症候群		○	F84.2	F84.2	F84.2	
		157	スタージ・ウェーバー症候群		○	Q85.8	Q85.8	Q85.8	
		158	結節性硬化症		○	Q85.1	Q85.1	Q85.1	
		159	色素性乾皮症		○	Q82.1	Q82.1	Q82.1	
		160	先天性魚鱗癬	尋常性	○	Q80.0	-	-	
				X連鎖性	○	Q80.1	-	-	
				葉状	○	Q80.2	-	-	
				水疱性	○	Q80.3	-	-	
				道化師	○	Q80.4	-	-	
				その他	○	Q80.8	-	-	
				NOS	○	Q80.9	-	-	
				(表皮融解性魚鱗癬)	○	Q80.3	Q80.3	Q80.3	
		161	家族性良性慢性天疱瘡(ヘイリー・ヘイリー病)		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	ご意見なし
	○	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	水疱性	○	L12.0	L12.0	L12.0	・癬瘡性類天疱瘡と粘膜類天疱瘡がそれぞれ記載されていますが、癬瘡性類天疱瘡は粘膜類天疱瘡に含めてよいと思います。 1. 小児期類天疱瘡というのがありますが、極めて稀であり、その他に含めてしまっていないように思います。 表皮水疱症に関して ・指定難病の病名につきましては一部訂正しております(黄色のハイライトをご覧ください)。 病名の変更が可能かどうか不明ですが、とりあえず気になった部分を改定しております。 なお、「遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター正常型(遺伝性血管性浮腫3型)を含む)」/ コード:D84.1 もご追加いただけますでしょうか。
				癬瘡性	○	L12.1	L12.1	-	
				小児期	○	L12.2	-	-	
				後天性表皮水疱症	○	L12.3	-	L12.3	
				その他	○	L12.8	-	-	
				NOS	○	L12.9	L12.9	-	
				(眼性類天疱瘡)	○	L12.9	L12.1	L12.9	
				(粘膜類天疱瘡)	○	L12.9	-	L12.1	
		164	眼皮膚白皮症(Hermansky-Pudlak症候群)(Chediak-Higashi症候群)(Griscelli症候)		○	E70.3	E70.3	E70.3	
		165	肥厚性皮膚骨膜炎		○	E70.3	E70.3	E70.3	たまたまM89.4に分類されるいくつかの疾患のうち、同義語は下記のみであり、 その他の疾患を除く。 肥厚性皮膚骨膜炎 原発性肥大型骨関節症 すなわち、肺性肥厚性骨関節症、続発性肥大型骨関節症は、肥厚性皮膚骨膜炎の除外診断となっている。また、胸肋鎖骨肥厚症だけでは肥厚性皮膚骨膜炎の診断基準を満たさない。
					○	M89.4	M89.4	M89.4	
					○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
					○	E83.0	E83.0	E83.0	
		166	弾性線維性仮性黄色腫		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
		169	メンケス病		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		170	オクシピタル・ホーン症候群		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		171	ウィルソン病		○	E83.0	E83.0	E83.0	
		172	低ホスファターゼ血症		○	E83.3	E83.3	E83.3	
●		174	那須・ハコラ病		G31.8	E88.8	E88.1	E75.2	
	○	177	有馬症候群	網膜	○	H35.5	-	-	閲覧したコード表では、小数点が付いていないようでしたので修正しています。特記事項で「髄質」を「髄質のう胞腎」に変更しています。
	○			脳	○	Q04.3	-	-2318	
	○			髄質	○	Q61.5	-	-	
	○			髄質のう胞腎	○	Q61.5	-	-	
	○			NOS	○	Q04.3	Q04.3	Q04.3	
		186	ロスマンド・トムソン症候群		○	Q82.8	Q82.8	Q82.8	
		188	多脾症候群		○	Q89.0	Q89.0	-	
		189	無脾症候群		○	Q89.0	Q89.0	-	
		190	鯉耳腎症候群		○	Q87.8	Q89.8	Q87.8	
●	○	191	ウェルナー症候群		E34.8	E88.8	E34.8	E34.8	E34.8はHutchinson Gilford progeriaなども含んでおり、Werner症候群を含む疾患概念として矛盾しないと考えます。
		192	コケイン症候群		○	Q87.1	Q87.1	Q87.1	ご意見なし
		193	ブラダー・ウィリ症候群		○	Q87.1	Q87.1	Q87.1	
		197	1p36欠失症候群		○	Q93.5	Q93.5	Q93.5	
		198	4p欠失症候群		○	Q93.3	Q93.3	Q93.3	
		199	5p欠失症候群		○	Q93.4	Q93.4	Q93.4	

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
●		202	スミス・マガニス 症候群		Q93.5	Q93.8	Q93.8	Q93.5	
		203	22q11.2欠失症 候群		○	Q93.8	Q93.8	D82.1	
●		204	エマヌエル症候群		Q95.2	Q92.8	Q92.8	Q92.6	
		207	総動脈幹遺残症		○	Q20.0	Q20.0	Q20.0	
		208	修正大血管転位 症		○	Q20.5	Q20.5	-	
		209	完全大血管転位 症		○	Q20.3	Q20.3	-	
		210	単心室症		○	Q20.4	Q20.4	Q20.4	
		211	左心低形成症候 群		○	Q23.4	Q23.4	Q23.4	
		212	三尖弁閉鎖症		○	Q22.4	Q22.4	Q22.4	
		213	心室中隔欠損を 伴わない肺動脈 閉鎖症		○	Q25.5	Q25.5	Q22.6	
		214	心室中隔欠損を 伴う肺動脈閉鎖 症		○	Q21.3	Q21.3	Q25.5	
		215	フロー四徴症		○	Q21.3	Q21.3	Q21.3	
		216	両大血管右室起 始症		○	Q20.1	Q20.1	Q20.1	
		217	エプスタイン病		○	Q22.5	Q22.5	Q22.5	
		218	アルポート症候群		○	Q87.8	Q87.8	Q87.8	
		219	ギャロウェイ・モト 症候群		○	Q87.8	Q89.7	Q04.3	
●	○	220	急速進行性糸球 体腎炎	びまん性メサンギ ウム増殖性	○	N01.3	-	-	「軽微糸球体変化(微小変化群)」[「巣状及び分節状」]「びまん性膜 性」[「びまん性管内性増殖性」]「デンスデポジット」に該当する形態学 的变化に対しても、ICDコードが割り振られています。RPGNでこれ らの形態学的変化を生じることはありますでしょうか。当省案では、 RPGN関連としては、コードを割り振っておりません。：
●	びまん性メサンギ ウム毛細管性			○	N01.5	-	-		
●	その他			○	N01.1	N01.8	-	-	
●				○	N01.2				
●				○	N01.4				
			NOS	○	N01.8			220急速進行性糸球体腎炎： N01.1, N01.2, N01.3, N01.4, N01.5, N01.6, N01.7, N01.8, N01.9を推奨します。 RPGNでは、「0軽微糸球体変化」以外のあらゆる病理像を呈する 可能性があります。 特に、「1巣状及び分節状」「4びまん性管内性増殖性」に該当する 形態学的変化を生じることは少なくありません。RPGNであることは N01で明確になっているので、細分類としては、「0軽微糸球体変化」	
	○	221	抗糸球体基底膜 腎炎 (グッドパスチャー 症候群)		○	M31.0	N01.7	M31.0	221抗糸球体基底膜腎炎 現行案通りN31.0で良いと考えます。
	○	222	一次性ネフローゼ 症候群	軽微(微小変化 群)	○	N04.0	N04.0	-	「びまん性メサンギウム増殖性」「びまん性メサンギウム毛細管性」「び まん性半月体性」に該当する形態学的変化に対しても、ICDコードが 割り振られています。一次性ネフローゼ候群でこれらの形態学的 変化を生じることはありますでしょうか。当省案では、一次性ネフロー ゼ候群関連としては、コードを割り振っておりません。： N222一次性ネフローゼ候群 N04.0, N04.1, N04.2, N04.3, N04.4, N04.5, N04.6, N04.7, N04.8を推奨します。 N04で、病理変化はすべての型を取り得ます。よって、すべての細 分類項目を採用するのが妥当であると考えます。
				巣状及び分節状	○	N04.1	-	-	
				びまん性膜性	○	N04.2	N04.2	-	
				びまん性管内性 増殖性	○	N04.4	N04.4	-	
				デンスデポジット	○	N04.6	N04.6	-	
				その他	○	N04.3	N04.8	N04.8	
					○	N04.5			
					○	N04.7			
			○	N04.8					
			NOS	○	N04.9	N04.9	-		
			(先天性ネフロー ゼ症候群)	○	N04.9	N04.9	-		
●	○	223	一次性膜性増殖 性糸球体腎炎	NOS	○	N05.5 N05.6	N05.5	-	223一次性膜性増殖性糸球体腎炎 現行案に、N05.6を付け加えて下さい。 臨床診断としては、N00急性腎炎症候群、N03慢性腎炎症候群、 N04ネフローゼ候群、N05詳細不明の腎炎症候群が良いと思いま す。細項目分類としては、「5びまん性メサンギウム毛細管性糸球体 腎炎」あるいは「6デンスデポジット病」となります。よって、N05.5があ るなら、N05.6も入れるのが妥当だと考えます。
				急性、I型及びIII 急性、II型、デン スデポジット	○	N00.5	-	-	
				慢性、I型及びIII 慢性、II型、デン スデポジット	○	N00.6	-	-	
				慢性、I型及びIII 慢性、II型、デン スデポジット	○	N03.5	-	-	
				ネフローゼ、I型及 びIII型	○	N03.6	-	-	
				ネフローゼ、II型、 デンスデポジット	○	N04.5	-	-	
					○	N04.6	-	-	
	○	224	紫斑病性腎炎 (IgA血管炎) (ヘンッホ・シェー ライン紫斑病)		○	D69.0	D69.0	D69.0	224紫斑病性腎炎 現行案のD69.0で良いと考えます。
		226	間質性膀胱炎(ハ ナナ型)		○	N30.1	N30.1	N30.1	特にありません
		227	オスラー病		○	I78.0	I78.0	I78.0	
		228	閉塞性細気管支 炎		○	J44.8	J44.8	-	
		229	肺胞蛋白症(自 己免疫性又は先 天性)		○	J84.0	J84.0	J84.0	

符号 提案あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
●		230	肺泡低換気症候群		G47.34, G47.35,	J98.8	E66.2	G47.3	指定難病「肺泡低換気症候群」には特異性中枢性肺泡低換気 (idiopathic central alveolar hypoventilation: ICAH) (ICD-10-CM code: G47.34)と(成人発症の)先天性中枢性肺泡低換気 (congenital central alveolar hypoventilation: CCAH) (ICD-10-CM code:G47.35)が含まれます。また、肥満低換気症候群 (obesity hypoventilation syndrome: OHS) (ICD-10-CM code:E66.2)の患者中、呼吸調節系の異常が病態の主たる部分を占める患者が含まれます。さらに、内科疾患に由来する睡眠関連低換気(sleep related hypoventilation due to a medical disorder)(ICD-10-CM code:G47.36)の内、神経・筋疾患を除き、さらに睡眠関連低換気の主たる病態が内科疾患ではなく、呼吸調節系である希少な患者が含まれます。従って、指定難病肺泡低換気code厚生省案 J98.8 Other specified respiratory disordersは正しい表現ですが、現状では、その中にはG47.34, G47.35, E66.2の一部, G47.36の一部が含まれると思います。J98.8とする場合には、注釈を付ける必要があると思います。
●	○			E66.2の一部					
●				G47.36の一部					
		231	α1-アンチトリプシン欠乏症		○	E88.0	E88.0	-	
●	○	232	カーニー複合		D44.8	Q87.8	Q89.7	D44.8	皮膚病変を伴う多発性内分泌腫瘍を呈する症候群様疾患で、多くは良性腫瘍ですが、ごく一部の症例において悪性腫瘍の合併が報告されていることから、正常不詳または不明の新生物<腫瘍>に分類しました。結果的にはOrphanetと同一になります。
		233	ウォルフラム症候群			Q87.8	Q87.8	E13.8	23「ウォルフラム症候群」について、このコードは、疾病分類表(大分類)では「先天奇形、変形及び染色体異常」に属し、中分類では「先天奇形、変形及び染色体異常」、「その他の先天奇形、変形及び染色体異常」に属しています。ICD-10(2013年版)準拠 内容例示表では、Q87.8には、「その他の明示された先天奇形症候群、他に分類されないもの、症候群」として、 ・アルポート<Alport> ・ローレンス・ムーア(・ハルビテ)・セートル<Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl> ・ツェルウェーガー<Zellweger> があげられており、また、標準病名マスター病名検索をすると、Q87.8でウォルフラム症候群を始め、17個の症候群が出て来ます。ウォルフラム症候群は奇形症候群ではないのでここに分類されるのは違和感がありますが、症候が多臓器、他系統にわたる先天性疾患がうまく当てはまるところは他にないようです。このあたりのコードがつかないは仕方ないとして、ウォルフラム症候群に固有のコードを割り当てて
				○	E71.3				
		234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く) (乳児レフサム病) (新生児型副腎白質ジストロフィーを除く) (ツェルウェーガー症候群)		○	E71.3	E71.3	G60.1	
				○	E71.3	E71.3	E71.3		
●					E71.3	Q87.8	Q87.8	Q87.8	
		235	副甲状腺機能低下症	特異性	○	E20.0	E20.0	-	
				その他	○	E20.8	-	-	
				NOS	○	E20.9	E20.9	E20.9	
		236	偽性副甲状腺機能低下症		○	E20.1	E20.1	E20.1	
		237	副腎皮質刺激ホルモン不応症 (家族性グルココルチコイド欠損症)		○	E27.1	E27.4	-	83にご意見あり
					E27.1	-	E27.3		
		238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		○	E83.3	E83.3	E83.3	
●	○	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		△	E55.0	E55.0	E55.0	239「ビタミンD依存性くる病/骨軟化症」については、現状のICD-10では適切なコードがありません。E55.0は、主にビタミンD欠乏性くる病/骨軟化症を示しているものと思われます。現在検討されているICD-11では、5C93.31にHypocalcemic vitamin D-dependent ricketsという項目があり、ビタミンD依存性くる病/骨軟化症はこれに該当します。現状のICD-10のコードを指定しないといけないとすると、E55.0かE83.3しかありませんので、あえて変更して載く必要はないか
		240	フェニルケトン尿症 (古典的フェニルケトン尿症)	NOS	○	E70.1	E70.1	-	
				○	E70.0	E70.0	E70.0		
		241	高チロシン血症1型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		242	高チロシン血症2型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		243	高チロシン血症3型		○	E70.2	E70.2	E70.2	
		244	メーブルシロップ尿症		○	E71.0	E71.0	E71.0	
		245	プロピオン酸血症		○	E71.1	E71.1	E71.1	
		246	メチルマロン酸血症		○	E71.1	E71.1	-	
		247	イソ吉草酸血症		○	E71.1	E71.1	E71.1	
		248	グルコーストランスポーター1欠損症		○	E74.8	E74.8	G93.4	
		249	グルタル酸血症1型		○	E72.3	E72.3	E72.3	
		250	グルタル酸血症2型		○	E71.3	E71.3	E71.3	
		251	尿素サイクル異常症		○	E72.2	E72.2	E72.2	
		252	リジン尿性蛋白不耐症		○	E72.0	E72.3	E72.0	

符号 提案あり	コメントあり	番号	指定難病		推奨 コード	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項			標準病名 マスター	Orphanet	
		253	先天性葉酸吸収不全		○	D52.8	D52.8	D52.8	
		254	ポルフィリン症 (プロトポルフィリン症)	遺伝性骨髄性	○	E80.0	E80.0	E80.0	
				晩発性皮膚	○	E80.1	E80.1	E80.1	
				その他	○	E80.2	E80.2	-	
	○	255	複合カルボキシンラーゼ欠損症		○#	E88.8	D81.8	E53.8	#255 複合カルボキシンラーゼ欠損症はE88.8で結構ですが、新生児期早期に発症するものは有機酸血症と同様の病態を示すので、E71.1への分類も可能です。乳児期以降に発症するものは脂肪酸合成障害による症状が有機酸血症の症状に合併するため、E88.8が望ましいと考えられます。以上より、E88.8とE71.1を併記は可能でしょうか
		256	筋型糖原病		○	E74.0	E74.0	E74.0	
		257	肝型糖原病		○	E74.0	E74.0	-	
		258	ガラクトース-1-リン酸ウルジルトランスフェラーゼ欠損症 (GALT欠損症)		○	E74.2	E74.2	E74.2	
						○	E74.2	E74.2	E74.2
		259	レシチンコレステリノシステロール血症	E78.6	○	E78.6	E78.6		
		260	タンジール病		○	E78.6	E78.6	E78.6	NO.79にご意見あり
		261	原発性高カイロミクロン血症		○	E78.3	-	E78.3	
		262	脳髄黄色腫症		○	E75.5	E75.5	E75.5	
		263	脳髄黄色腫症		○	E75.5	E75.5	E75.5	ご意見なし
		264	無βリポタンパク血症		○	E78.6	E78.6	E78.6	NO.79にご意見あり
		265	脂肪萎縮症 (リポジストロフィー)	NOS	○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(先天性全身性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	-	
			(家族性部分性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(後天性全身性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	E88.1	
			(後天性部分性脂肪萎縮症)		○	E88.1	E88.1	-	
			266	家族性地中海熱		○	E85.0	E85.0	E85.0
		267	高IgD症候群		○	D89.8	D89.8	E85.0	
		268	中條・西村症候群 (慢性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群) (PAPA症候群)		○	D89.8	D89.8	-	
		269	慢性再発性多発性骨髄炎		○	D89.8	D89.8	M86.3	
	○	271	強直性脊椎炎		○	M45	M45	-	指定難病名と推奨コードが一致しているので良いと思います。
		272	進行性骨化性線維異形成症		○	M61.1	M61.1	M61.1	
	○	273	肋骨異常を伴う先天性側彎症 (Jarcho-Levin症候群) (Jeune症候群)		○	Q76.8	Q67.5	-	Q67.5とQ76.3はまったく同じもので、同様にQ67.5.4とQ76.8がまったく同じと考えることができます。Q67.5.5はQ67.5.4とQ76.8とQ77.2をすべて含む病名であります。従って、Q67.5はそのコードだけでは他の疾患も多く含むことになるので、単独としてのコードで選択するとすれば上記の通りでよいと思います。
	○				○	Q76.8	-	Q76.8	
	○				○	Q77.2	Q77.2	Q77.2	
		274	骨形成不全症		○	Q78.0	Q78.0	Q78.0	
		275	タナトフォリック骨異形成症	以下の意見欄を参照	○	Q77.1	Q77.1	Q77.1	タナトフォリック骨異形成症につきましては、標準病名マスターが「致死性小人症」となっております。現時点ではこれ以外に選択肢はありませんが、「致死性小人症 thanatophoric dwarfism」というような差別的な病名は現在全く使用されていない過去の遺物的病名で、標準病名マスターの病名を「タナトフォリック骨異形成症 thanatophoric dysplasia」に変更すべきと考えます。Orphanetの方は同じコード番号ですが、すでに thanatophoric dysplasia に変更されています。
		276	軟骨無形成症		○	Q77.4	Q77.4	Q77.4	
	○	277	リンパ管腫症/ ゴーハム病	リンパ管腫症	○	I89.8	9.5で登録され	-	「277リンパ管腫症/ゴーハム病」について ・ご提案頂きました、びまん性リンパ管奇形、播種性リンパ管腫症は、リンパ管腫症の同義語になります。これらはOrphanetでも同義語として扱われ、I89.8に分類されています。このようにリンパ管腫症は以前から様々な呼び名があります。 ・最近、ISSVAの新しい分類では、リンパ管腫症、Lymphangiomatosisが、Generalized lymphatic anomaly (GLA) という呼称に切り替わりつつあります。しかし、これに対応する日本語の「全身性リンパ管異常」という病名はほとんど使われておらず、現時点ではリンパ管腫症という病名が一般的です。これについては、今後、国内でも「全身性リンパ管異常」という病名が広まって来た際には、変更の検討が必要になると考えられます。
				ゴーハム病	○	M89.5	解症で登録	M89.5	
				(びまん性リンパ管奇形)	リンパ管腫症別名	○	I89.8	-	I89.8
			(播種性リンパ管腫症)	リンパ管腫症別名	○	I89.8	-	I89.8	

符号 提案あり	コメント あり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
●	○	278	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)		D18.1	Q28.8	Q28.8	D18.1	「278巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)」について 学術的・医学的に「278巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)」がその 疾患の性質上「Q28.8循環器系のその他の明示された先天奇形」に 分類されるのは正しいと考えます。難病278は医学的には腫瘍では なく「腫」という名称がふさわしくない、ということが認められ名称がリン パ管腫からリンパ管奇形へ修正された経緯があります。ですが「リンパ 管奇形」の示す疾患は従来のD18.1リンパ管腫と完全に一致してい ます。(D18.1はこの疾患そのものを示すために存在しています。)難 病278をD18.1でなくQ28.8であるとするのは無理があります。国際 的にはICD-10の元の解釈をチェックしてみると、ICD-10のQ28.8の 説明には動脈系の疾患のみが例示されています (http://icd10coded.com/cm/ch17/Q20-Q28/Q28/Q28.8/)。また WHOのICD-10-CMコードではQ27からD18を除く、と特別に指摘が あります。これらを鑑みると、難病278をD18.1でなくQ28.8として解 釈することは国際的にも齟齬を生じることが考えられます。もし国内だ けで完結する場合にはQ28.8であると決めてしまうことも出来るかも知 れませんが、難病278の示すリンパ管奇形(頸部顔面・巨大)を Q28.8であると指定しても、難病278には入らないその他の部位のリン パ管奇形はD18.1に分類されるようでは混乱した結果になると思わ れます。 疾患の性質からはQ28.8の示すものは難病278を含むと解釈できま すが、D18.1の示す疾患以外にも非常に多岐に渡りますので、より一 致しているのはD18.1です。D18.1の示すところは学術的・医学用語 としては正しくないのですが、疾患そのものを示していることは間違い
		279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭び まん性病変)		○	Q27.8	Q27.8	-	
		280	巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢 病変)		○	Q27.3	Q27.3	Q27.3	
		281	クリッペル・トレノ ネー・ウエーバー 症候群		○	Q87.2	Q87.2	Q87.2	
		282	先天性赤血球形 成異常性貧血		○	D64.4	D64.4	D64.4	
		283	後天性赤芽球癆	慢性	○	D60.0	D60.0	-	NO.60, NO.61にご意見あり
				一過性	○	D60.1	D60.1	D60.1	
				その他	○	D60.8	D60.8	-	
				NOS	○	D60.9	D60.9	-	
		284	ダイヤモンド・ブ ラックファン貧血		○	D61.0	D61.0	D61.0	
		285	ファンコニ貧血		○	D61.0	D61.0	D61.0	
		286	遺伝性鉄芽球形 貧血		○	D64.0	D64.0	D64.0	
		287	エプスタイン症候 群	原発性血小板減少 症	○	D69.4	-	-	エプスタイン症候群は蛋白尿を主とした腎症を起しますが、ネフ ローゼではなく、組織学的に巣状分節性糸球体硬化症を呈すること があるため、「N07.1遺伝性腎症、他に分類されないもの 巣状および 分節性糸球体病変」が妥当と思われます。
●				ネフローゼ症候 群	N07.1	N04.1	-	-	
●				NOS	削除	D69.4	D69.6	D69.4	
	○	288	自己免疫性出血 病XIII	XIII因子欠乏	○	D68.8	-	-	残念ながら自己免疫性出血病XIIIは、ICD10でもICD11 beta draftでもコードがありません。希少難病の宿命でしょう。従って、当分 の間はご提案通り、ID番号無しで「D68.8」として頂ければ幸いです。 なお、ICD11 beta draftで無理に分類すると、 「3B3Y Other specified haemorrhagic diseases due to acquired coagulation factor defects」 となるでしょう。
		289	クローンカイト・カナ ダ症候群		○	D13.9	D13.9	D12.6	
		290	非特異性多発性 小腸潰瘍症		○	K63.3	K63.3	-	
		291	ヒルシュスプルン グ病(全結腸型又 は小腸型)		?	Q43.1	Q43.1	Q43.1	
	○	292	総排泄腔外反症		○	Q64.1	Q64.1	Q64.1	ICD10では総排泄腔外反症のQ64.1は、膀胱外反症と総排泄腔外 反症の2疾患に割り振られ、両疾患の区別がされていない状態です。 膀胱外反症は、膀胱のみの外反で総排泄腔外反症とは重症度が大き くとなります。
	○	293	総排泄腔遺残		○	Q43.7	Q43.7	-	ICD-11のβ版では、総排泄腔遺残がLB57.3で総排泄腔外反症が LB57.4として連番で扱われ、膀胱外反症はLB71.4と区別されてい ます。従って、ICD11では、この不具合が解消されてものと思われ、 現状では今回のICDコードになるものと思います。
		294	先天性横隔膜ヘル ニア		○	Q79.0	Q79.0	Q79.0	273へご意見あり
		295	乳幼児肝巨大血 管腫		?	D18.0	D18.0	-	
		296	胆道閉鎖症		○	Q44.2	Q44.2	Q44.2	
	○	297	アラジール症候群		○	Q44.7	Q44.7	Q44.7	遺伝子異常の面から典型例と同じJAG1やNOTCH2異常がありなが ら、黄疸等肝障害に起因する症状が無く、頭蓋内出血や腎不全など で死亡する例がある。このような症例は厚生労働省案に合致しない。 しかし、以下の注釈「例3」のような事例では、一つの疾患名に対して 一つのICDコードを決定することに困難を伴いますが、ICDの特性を 考慮すると、このような事例に対しても、ただ一つのICDコードを選択 する必要があります。コード選択に苦慮する事例に対しては、「どの コードを選択すると、最も有用性の高い統計を作成することができる か」という視点で、ご検討下さいませよう、お願い致します。」に従っ て、Q44.7に賛成いたします。
	○	298	遺伝性肺炎		○	K86.1	K86.1	K86.1	ICD10で慢性肺炎についてはアルコール性を除き成因を考慮してい ませんので、「遺伝性肺炎が死因となったもの」のみを抽出はできま せんが、仕方ないことかとします。
		299	嚢胞性線維症	肺	○	E84.0	-	-	
				腸	○	E84.1	-	-	
				その他	○	E84.8	-	-	

符号 提案あり	コメン トあり	番号	指定難病		推奨	厚生労働 省案	参考		研究班意見
			病名	特記事項	コード		標準病名 マスター	Orphanet	
				NOS	○	E84.9	E84.9	-	
				NOS	○	M35.8	M35.9	-	
	○	300	IgG4関連疾患 (IgG4関連硬化 性胆管炎)		○	K83.0	K83.0	K83.0	大変な作業、ご苦勞様です。で、自己免疫性肺炎として、K86.1を 追加していただくのがよろしいかと思います。あとは、ご提案のとおりで 結構です。
			(IgG4関連腎臓 病)		○	N11.9	N11.9	N11.8	
			(IgG4関連ミク リツ病)		○	K11.8	K11.8	K11.8	
		301	黄斑ジストロフィー		○	H35.5	H35.5	H35.5	ご意見なし
		302	レーベル遺伝性 視神経症		○	H47.2	H47.2	H47.2	ご意見なし
●	○	303	アッシャー症候群	網膜色素変性	○	H35.5	-	-	アッシャー症候群の3大症候は、網膜色素変性症、両側性感音難 聴、前庭機能障害(タイプ1のみ)となっておりますので、H35.5: 遺伝 性網膜ジストロフィ、H90.3: 両側性感音難聴、H81.8: その他の前庭 機能障害の3つが適切かと存じます。Q87.8 その他の明示された先 天奇形症候群、他に分類されないものはUsher症候群には不適當 かと存じます。
●		内耳疾患(難聴・ 前庭機能障害)		H90.3	H83.8	-	-		
●		NOS		不要?	Q87.8	Q87.8	H35.5		
	○	304	若年発症型両側 性感音難聴		○	H90.3	-	-	若年発症型両側性感音難聴に関しては、H90.3: 両側性感音難聴 で問題ありません。
		305	遅発性内リンパ水 腫		○	H81.0	H81.0	-	ご意見なし
	○	306	好酸球性副鼻腔 炎		○	J32.8	J32.8	-	厚生労働省案に賛成です。よろしくお願いたします。