

厚生労働科学研究費（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

オンライン登録に向けた小慢 DB/難病 DB のデータ登録・提供の課題とあり方

研究代表者 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）

研究分担者 盛一享徳（国立研究開発法人国立成育医療研究センター・研究所・小児慢性特定疾病情報室・室長）

木村友則（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所・難治性疾患研究開発・支援センター・センター長）

坂手龍一（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所・難治性疾患研究開発・支援センター・プロジェクトリーダー）

研究協力者 村井英継（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）

（研究要旨）

平成 27 年 1 月に施行された難病法及び児童福祉法改正法の 5 年後見直しが令和 2 年度から本格的に行われ、指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースは共通のプラットフォームとしてデータ登録のオンライン化の準備が進んでいる（令和 5 年稼働予定）。さらに、指定難病患者データベースはオンライン化に向けて 333 疾病 428 臨床調査個人票に指定医や自治体の負担軽減を目的とした一次判定機能を導入するためレイアウト修正を行うと同時に、疾病研究の最新の研究成果を反映した診断基準や重症度分類のアップデート（改定）を行って適切なデータ登録が可能となるデータベース構築を目指している。

本研究は、両データベース運用準備の支援のため、オンライン登録に向けたデータ登録・提供の課題とあり方について難病対策課及び関係機関と連携して以下の研究を実施した。

1. 一次判定機能導入等のための臨個票レイアウト修正案の作成
2. 診断基準及び重症度分類のアップデートによる臨個票のアップデート修正案の作成
3. 小慢 DB と難病 DB との連携における新たな基本情報のあり方提案

A. 研究目的

平成 27 年 1 月 1 日より難病法が施行され、指定難病患者データベース（以下「難病 DB」という）の運用自体（データベース構築、データ登録など）は、その 2 年後に始まった。難病法には、難病政策全般を 5 年後に見直すことが明記されているが、新型コロナの影響で見直し作業の遅延を余儀なくされた。令和 2 年から疾病対策部会難病対策委員会（第 65 回）及び児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（第 41 回）にて見直し議論が本格的に始まり、難病 DB に関連する事項としては、以下の要件が見直しの主論点となった。

① データ登録のオンライン化

現行の難病 DB 及び小慢 DB の手作業によるデータ登録システムから次期システムは共通プラットフォームのオンライン登録システムへと移行（小慢 DB は令和 5 年 1 月、難病 DB は令和 5 年 11 月より運用開始予定）

② 臨床調査個人票のレイアウト修正

指定医の臨個票記入の負担軽減と自治体の認定審査にオンライン登録されたデータを用いた機械判定ロジックによる一次判定機能を導入するため、臨床調査個人票（以下「臨個票」という）の設問配置の全面的変更

③ 臨床調査個人票のアップデート修正

平成 31 年 1 月の指定難病検討委員会（第 31 回）に一部の疾病の診断基準等のアップデートが議論されてから 3 年ぶりであるが、令和 3 年 5 月の指定難病検討委員会（第 34 回）にて 333 疾病の疾病の概要（原因、症状など）を最新の情報に変更、さらに疾病担当の研究班から診断基準及び重症度分類（以下「診断基準等」という）のアップデート（改定）を集約して臨個票のデータ項目を修正

本研究は、上記の方針に沿った小慢 DB/難病 DB のオンライン登録システム構築運用に向けて、以下の研究テーマに取り組むことを目的とする。

1. 一次判定機能導入等のための臨個票レイアウト修正案の作成
2. 診断基準等のアップデートによる臨個票のアップデート修正案の作成
3. 小慢 DB と難病 DB との連携における新たな基本情報のあり方提案

B. 研究方法

1. 臨個票レイアウト修正案の作成

難病対策課及び委託を受けた三菱総合研究所 (MRI) とレイアウト修正に関するルールを共有化した後、以下の手順(1)～(5)を経て臨個票レイアウト修正案を難病対策課に提示した。

(1) ロジック資料の受領：難病対策課/MRI より、以下の 2 項目が記述された臨個票ごとのロジック資料 (PPT) の提供を受けた (186 疾病 221 臨個票分を 17 回に分けて受領)。

○現行の各臨個票の「診断基準に関する項目」（青）、「重症度分類に関する項目」（緑）、「診断基準と重症度分類に共通する項目」（赤）、「調査研究項目」（白）がそれぞれ色分けされ、さらに再配置に留意が必要なものや追記修正が必要な項目は個別に修正依頼指示が明記された資料

※「基本情報」、「人工呼吸器に関する事項」、「記載年月日を含む医療機関情報」の3項目のレイアウト修正は行わない。ただし、「基本情報」は小慢DBとの連携のため、『新たな基本情報』を最終的に導入する予定。

○機械判定ロジックに必要なデータ項目群とロジックフローが記述された資料

- (2) 臨個票の色付・レイアウト修正：ロジック資料の各色付に従って臨個票原帳票にそれぞれの色付を施した後、データ項目と選択肢をレイアウト修正ルールに沿って再配置した（レイアウト修正初版）。
- (3) 疑義等の質問リスト作成：ロジック資料のデータ項目への色付漏れや誤り、配置の疑義、機械判定ロジックフロー設定の誤りなどを指摘した質問リストを作成し、質問/疑義コメントを付記したレイアウト修正臨個票（初版）と共に難病対策課に提示した。
- (4) 複数回の修正：質問リストに挙げた疑義等が解消するまで、「難病対策課/MRIからの回答内容を受領」→「回答内容を受けて臨個票再修正+質問リストで再質問/再回答を再提示」のサイクルを複数回行って、修正版を作成した（2版～最大5版）。
- (5) 確定版作成：難病対策課が修正完了（確定）と判断した臨個票は、色付外し、罫線枠の分割・統合、罫線幅の統一修正などの体裁整理を行って、確定版を提示した。

2. 臨個票アップデート修正案の作成

以下の手順(1)～(4)を行って現臨個票からのアップデート修正案を難病対策課に提示した。

- (1) 改定局長通知の受領：難病対策課より指定難病検討委員会の審議が完了した改定局長通知（臨個票の上位文書）を受領した。アップデートの対象予定となる193疾病のうち、146疾病（161臨個票）分を6回に分けて提供を受けた。
- (2) 臨個票の修正：改定局長通知のアップデート内容に従って、原臨個票のデータ項目や選択肢を追記・削除修正するだけでなく、項目の再配置、検査単位等の標記揃えを考慮して、修正初版を作成した。
- (3) 修正案等の質問リスト作成：提案する修正案、類縁疾病で使用されているデータ項目の標記統一、改定局長通知の誤記などを難病対策課と共有し、修正意見の回答を得るため質問リストを作成し、修正臨個票と共に難病対策課に提示した。
- (4) 複数回の修正による修正案確定：質問リストへの難病対策課の回答を参照して再修正版を作成する過程を複数回行い（2版～4版）、改定原案を作成した。

3. 小慢DBと難病DBの基本情報のあり方

小慢DB/難病DB共通の「新たな基本情報」を新たに作成するにあたり、患者情報、基本情報、さらにそれぞれの前回値踏襲のあり方の計4項目について難病対策課と議論を重ねて、「新たな基本情報」素案を作成した。

（倫理面への配慮）

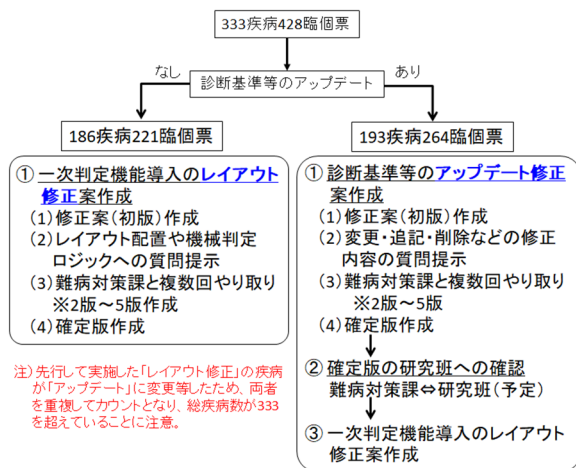
個人情報取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない

C. 研究結果

小慢 DB/難病 DB のオンライン登録システム構築運用までのロードマップは資料 1 に示すように小慢 DB の運用開始は令和 5 年 1 月、難病 DB は令和 5 年 11 月を予定している。オンライン難病 DB システム構築の重要な基盤となる臨個票のレイアウト修正及びアップデート修正はその数 (333 疾病 428 臨個票) もさることながら、複数の作業工程を要することから、令和 3 年度内に可能な限り効率的に修正作業を実施する必要がある。なお、令和 3 年に追加された第 6 次指定難病 6 疾病は後述するように修正対象外である。

レイアウト修正とアップデート修正による臨個票修正の戦略は、表 1 に示すように 333 疾病を診断基準等のアップデートがなく直ぐにレイアウト修正ができる疾病群とアップデートがある疾病群の二つに大別した。アップデートがある疾病は指定難病検討委員会での審議が必要となり時間を要することから、アップデートがない疾病から先行して一次判定機能導入のためのレイアウト修正を開始した (6 月)。一方、指定難病検討委員会の承認が必要なアップデート修正は個別の委員会での承認が完了したものから臨個票の修正を実施することとした。さらに、アップデート修正には委員会承認が必要な診断基準等の「改定」と承認不要な診断基準等以外の原因や症状などの「情報更新」があり、後者に該当する臨個票の修正を先行した (9 月)。

図1 臨個票修正の手順



1. 臨個票レイアウト修正

○現臨個票の課題

現行臨個票のデータ項目の配置順とそれに伴う以下の課題があり (資料 2)、記載する指定医や認定審査の自治体に負担があるのが現状である。

課題 1: 診断基準に関する事項

臨個票前半部分に「診断基準に関する事項」(臨床所見、検査所見、遺伝学的検査、鑑別診断)が配置されているが、認定に無関係なデータ項目や「重症度分類に関する事項」「調査研究項目」が混在したり、診断基準に必要な項目が後半部分の別の箇所に配置されている。自治体の認定審査時にページを跨いで該当項目を確認しなければならず非効率である。

課題 2: <診断のカテゴリー>、特記事項

「診断基準に関する事項」に続いて判定基準となる<診断のカテゴリー>と「特記事項」欄（症状の概要、経過、特記すべき事項などの 250 文字）がある。<診断のカテゴリー>を確認する項目が前半部分の「診断基準に関する項目」のみならず、後半にも記載があり認定審査時にページ全体の確認が必要となる。特記事項には、指定医により診断基準や重症度分類に関連する重要な補足事項が記載されており、診断基準や重症度分類の間に配置されているため記載内容の確認にはそれぞれ前後のページから判読が必要となる。

課題 3：調査研究項目

調査研究項目（発症と経過、薬剤等の治療有無、用量、その効果など）でありながら、診断基準や重症度分類の判定に関する項目が含まれていることがある。

課題 4：重症度分類に関する項目

最後に重症度分類の項目が配置されている。重症度分類の判定確認に必要な項目が前半部分の「診断基準に関する事項」に記載されて、ページを遡って確認しなければならない。また、診断基準と重症度分類に同じ項目が重複している。原則、診断基準の項目はいつのものであってもよいが、重症度分類の項目は 6 か月以内の最も重い状態のものであるため、指定医が前半項目（いつのものでよい項目）しか記載せず、重症度分類の直近の状態の記載漏れがある。

課題 5：人工呼吸器装着の項目

人工呼吸器装着の項目には、神経疾患の重症度分類にも用いられる Barthel Index（BI）と同じ項目が重複している。指定医の二重記載となって手間がかかる。

○レイアウト修正による課題改善

上記の課題を改善するため、さらに一次判定機能導入の機械判定ロジックを構築するため、次のような新たなレイアウトで臨個票を再配置することになった（資料 2）。なお、令和 3 年 11 月より医療費助成となった第 6 次指定難病 6 疾病（288、334～338）の臨個票は本レイアウト修正のルールに従って当該研究班にて作成しているので具体的なサンプルとして厚生労働省 HP を参照されたい。

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html

【改善 1】<診断のカテゴリー>

<診断のカテゴリー>を最初に配置する。この該当項目を満たしているかどうかは後述のページだけを確認すればよいことになる。

【改善 2】診断基準に関する項目

<診断のカテゴリー>の次に「診断基準に関する項目」のみを配置する。重症度分類や調査研究項目は配置しない。ただし、重症度分類と共通な項目の場合、両方に配置するか、或いはいずれか一か所のみ配置するかを認定内容や機械判定ロジックから判断し、必要に応じて記載年月等を明記する。配置順は「臨床所見」「検査所見」「遺伝学的検査」そして最後に「鑑別診断」を配置する。

遺伝学的検査と鑑別診断は全臨個票に共通するため（記載がない臨個票もあり）、統一された様式で標記する。

再配置した診断基準に関する項目を使って、診断基準の一次判定ロジックを構築する。

【改善 3】重症度分類に関する項目

重症度分類に関する項目（判定の根拠となる検査値等も含む）のみを配置する。診断基準と両方に同一項目がある場合は改善2のように再配置を検討する。

再配置した項目を使って、重症度分類の判定ロジックを構築する。

【改善4】特記事項

重症度分類に関する項目の次に特記事項欄を配置して、前半の診断基準と重症度分類の判定を補足しやすくする。

【改善5】調査研究項目

診断基準、重症度分類に関係のない項目はすべて最後に配置する。

【改善6】人工呼吸器装着に関する項目

重症度分類にBIがある場合、人工呼吸器装着欄のBI項目は削除して、重症度分類1か所のみ配置にする。

○レイアウト修正の留意点

上記のレイアウト修正のルールに従い、6月より対象となる186疾病221臨個票のレイアウト修正を行った（資料3）。ただし、一部の疾病で診断基準等アップデートになったものがあり、180臨個票が最終的な臨個票を作成する帳票として準備が完了した。

レイアウト修正にあたっては、以下のことに留意して修正を行った。

- (1) 診断基準等の項目とそれに関連する附帯項目（臨床所見や検査項目）があるが、前者のみを配置して、後者を別の箇所に配置するような泣き別れ再配置案がある。これらは、指定医の記入改善や自治体の認定確認の効率化に反する修正となるため、再配置案の変更提案を質問リストを介して行った。
- (2) 一次判定ロジックや重症度分類ロジックにミスがないか入念に確認。ロジックフローに誤りがあれば、質問リストにて指摘した。
- (3) 類縁疾病や疾患群において、同じデータ項目、数値桁数、単位が用いられているため、臨個票間で同一の様式となうように修正した。

2. 臨個票アップデート修正

○アップデート修正

アップデートには、局長通知の診断基準等の記載事項の改定と診断基準等以外の疾病概要部分の修正・用語の適正修正があり、前者をアップデート修正、後者は軽微修正と定義した。

軽微修正分は診断基準等の改定に該当しないため指定難病検討委員会での審議が不要であること、一方、アップデート修正分は指定難病検討委員会での審議が完了したものから改定局長通知を基に修正が可能となることから、先行して軽微修正分は9月から修正履歴付きの局長通知を難病対策課より受領、アップデート修正分は2月より臨個票の修正を行った。

今年度のアップデート修正に対応した臨個票は146疾病161臨個票となった（資料4）。これらのアップデート修正と軽微修正の内訳は表1に示すとおりである。

表1 アップデート修正を行った臨個票数

アップデート修正実施の内訳	未実施*
---------------	------

アップデート (診断基準等改定)	軽微修正	
61 疾病 66 臨個票	85 疾病 95 臨個票	47 疾病 103 臨個票

*未実施分の中には、先行して修正した軽微修正の疾病が改定に変わる可能性があるため、実際のアップデート修正の総疾病数はこの表の数よりも少なくなることが予想される。

○アップデート修正の留意点

- (1) 軽微修正及び診断基準等アップデートにおいては、局長通知の概要にあつて直接診断基準等の改定には該当しない「原因」「症状」も最新の情報にアップデートされている（委員会での審議不要な変更事項）ことから、可能な限りそれらも臨個票に反映するようにした。
ただし、概要の「治療法」については、臨個票のページ数増大を考慮して、原則、アップデートされた内容を臨個票に反映しないこととなった。
- (2) 診断基準の改定内容と改定前のデータ項目様式を考慮し、修正案（場合によっては複数の修正案）を策定して難病対策課の意見を確認した。さらに、複数の修正過程の履歴を残すため、また改定内容の疑義や局長通知の修正標記への疑義に対して難病対策課からの回答を得るため、質問リストを利用した。
- (3) 一部の疾病では、複数の病型ごとに作成された臨個票をひとつに統合であったり、複数の臨個票にさらに病型追加される疾病があり、研究班の要望に対応する修正を行った。
- (4) レイアウト修正と同様、臨個票間でデータ項目、選択肢、用量、単位、数値桁数などの様式統一に十分配慮した。

3. 小慢 DB と難病 DB の基本情報のあり方

両 DB 間で同一患者の小児～成人時のデータ連携を行うために、オンライン登録システムでは意見書及び臨個票に患者名寄せが可能となる患者情報と基本情報の様式を検討した（資料5）。さらに、オンラインシステムでは登録済の前回値を入力端末に呼び出す方法についても、議論を行い前回値踏襲のあり方を提案した（資料6）。

D. 考察

レイアウト修正やアップデート修正において、臨個票を診断基準等に沿って適切かつ速やかに修正することや検査数値や単位、疾病横断的に標記統一された様式に修正することは、オンライン難病 DB システム構築の推進基盤となるだけでなく、データ登録時のデータ精度ならびに第三者利活用時のデータ解析に大きな影響を及ぼす重要な作業である。

両修正におけるメリットや課題について以下に考察する。

1. 臨個票レイアウト修正

◎レイアウト修正

難病 DB オンライン化、指定医の記入しやすい帳票作り、一次判定機能導入などの理由から臨個票の配置を全面的に見直すことになった。

実は、平成 30 年 3 月に第 4 次指定難病（告示番号 331CD）を新規指定難病とする際に 3 大疾病（6PKD、49SLE、97UC）を簡素化の名目で試験的に類似のレイアウト変更を行って医療費申請の運用を行っている。その時の変更は、診断基準/重症度分類とそれ以外の調査研究項目の記載内容を分離せずにセットで前半に移動し、純粋な調査研究項目を後半に再配置するもので今回のレイアウト修正とは若干異なる。しかし、その変更内容は指定医及び自治体から臨個票記入や認定審査が効率的に行えるという高評価があったことから、今回のレイアウト修正も一定の評価が得られることが期待される。

◎一次判定機能

ロジックに必須なデータ項目に記入漏れがないように入力システムの画面上で必須事項であることを指定医に伝えるポップ表示や未入力状態では次の項目への入力できないなどのシステム上の工夫が必要と考える。また、難病患者の症状が変動すること、患者のリコールバイアスがあることなどから、指定医は単一回答の選択肢に複数回答するなど想定外のデータ入力になることがある。このような入力に対して、構築した機械判定ロジックが稼働するかどうか入念なシミュレーションを行うことが必要である。運用までの作業期間を考えると、かなりタイトなスケジュールとなっているが、スムーズな実運用のため一次判定機能のチューニングを行ってほしい。

◎入力方法の普及啓発

診断基準及び重症度分類に関する項目を前半部分にした配置したことから、医療費支給認定にはこの箇所だけ記載すれば十分と考える指定医が一定数出てくることが懸念される。データ利活用の観点から調査研究項目も疾病研究の重要な項目であることを自治体が実施する指定医への研修や e-ラーニングシステムで啓発することが重要と考える。

2. オンライン難病 DB システム構築のための臨個票修正の今後の課題

400 以上の臨個票修正に着手したところであるが、実施したレイアウト修正及びアップデート修正による臨個票を最終的にオンライン難病 DB システムの構築資料とするためには、まだ多くの工程や課題が残されている。

◎臨個票完成版までの今後の作業工程

今年度行ったレイアウト・アップデート修正作業に次いで令和 4 年度内に完了すべき工程には以下が必要となる。

1) アップデート修正案の完了

100 以上の未実施臨個票がある。また、今年度行った 66 臨個票のうち、修正完了した 24 臨個票だけで約 1 か月半を要した。残りの臨個票は質問リストに多くの質問・課題を挙げており、修正完了までには複数回の修正を行う必要がある。

2) 研究班へのアップデート修正案確認

難病対策課との間で完成したアップデート修正案を約 80 班ほどの研究班に提示して意見収集と必要に応じて研究班からの要望事項の臨個票への反映とその再確認を行う。

3) レイアウト修正

260 以上のアップデート修正臨個票をレイアウト修正ルールに従って再配置する。

4) 修正版の研究班確認

先行のレイアウト完了済 180 臨個票と上記のアップデート+レイアウト臨個票のすべての臨個票を各研究班へ確認連絡する。研究班によっては再配置への修正意見があり、その再修正と再確認連絡が必要になる可能性がある。

5) 基本情報の導入

研究班への確認が完了したすべての臨個票に「新たな基本情報」を導入する。

6) 構造設計図の作成

完成したすべての臨個票ごとにデータ階層、データ型、選択型、数値範囲（最小値、最大値、小数点など）を記述したデータベースの構造設計図（「データ整理表」という）を作成する。

令和 5 年 11 月からの運用、400 帳票超えるデータベース構築や指定医が使う入力プラットフォーム(Web 登録アプリケーション) の構築、運用テストには 1 年を要することを考えると、令和 4 年 12 月末までには上記工程 6) の 400 以上のデータ整理表の完成を目指す必要がある。

◎治療法

治療法の臨個票へのアップデートは行わないことになったが、調査研究項目の役割を担う重要な項目であると考え。従来の治療法やその効果に対して、新たな治療法の効果を比較解析できるメリットもあり、該当疾病を担当する研究班やその関連学会の意見を調査する必要があると考える。

◎データの連続性

アップデートにより削除されたデータ項目登録の連続性が失われることが懸念される。新旧のデータ項目が生じることによるデータ利活用時のデータ解析に時限的な制約をもたらすことになる点に配慮が必要と考える。

3. 小慢 DB と難病 DB の基本情報

◎共通基本情報

米国の希少疾患の基本情報は小児慢性疾患と成人難病の両方に対応したデータ項目になっており、本邦の小慢 DB/難病 DB の基本情報の参考になるものとする。詳細は、分担報告書「難病 DB と公的 DB/疾患レジストリとの連携」を参照されたい。

◎公費負担者番号の活用

公費負担者番号を行政記入欄に設ける予定であるが、小児慢性疾患では、障害児施設医療、養育医療、療育給付などの公費番号がある。これらを小慢 DB の登録推進のため活用するなど活用方法を検討してほしい。

◎医療等 ID ハッシュ化のタイミング

難病 DB への 2 回目以降のデータ登録では前回登録データとの患者名寄せが医療等 ID 利用により容易に行うことができる。一方で、2 回目以降のデータ登録（データベースへの本登録）の際には医療等 ID がハッシュ化されている必要があるが、自治体 DB から患者同意が得られたデータが難病 DB へ移行してくる際に医療等 ID も同時または直後に付与されなければならない。医療等 ID のハッシュ化が完了しなければ難病 DB への登録は仮登録状態で止まってしまう。ハッシュ化と本登録の間にタイムラグが生じないような連携工程を構築する必要がある。

◎被保険者番号の初期値へのハッシュ化

一人の患者に複数の被保険者番号が附番される場合、それらを被保険者番号初期値に紐付けることが困難なケースが多数ある。本作業や医療等 ID ハッシュ化は別の委託機関で行われることになるのため、技術的な議論が直接できないが、小慢 DB/難病 DB の運用前に先行してがん登録 DB や NDB において医療等 ID ハッシュ化を事前検証することが重要であると考えます。

E. 結論

本研究での、結論は以下のとおり。

1. オンライン難病 DB システム構築運用の要となる臨個票修正を実施した。
 - ・レイアウト修正：186 疾病 221 臨個票
 - ・アップデート修正：146 疾病 161 臨個票
2. 次期小慢 DB と難病 DB の共通プラットフォームにおいて、意見書と臨個票という異なる帳票間で患者情報の連携が可能な「新たな患者情報及び基本情報」のあり方を提案した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Sakate R, Kimura T. Drug target gene - based analyses of drug repositionability in rare and intractable diseases. Sci Rep 11(1):12338, 2021.
- 2) Sakate R, Kimura T. Discovery of repositionable drugs for rare and intractable diseases. Drug Discov Today S1359-6446(22) 00035-36, 2022.

2. 書籍

- 1) 新関寛徳, 盛一享徳. 活かそう!小慢の医療費助成, 日本小児皮膚科学会雑誌, 日本小児皮膚科学会 13-20, 2022.
- 2) 盛一享徳. 指定難病と今後の展開 小児慢性特定疾病と指定難病, 腎と透析, 東京医学社 39-43, 2021.
- 3) 盛一享徳. 小児慢性特定疾病児童等データベースの現状と活用, 小児科臨床, 日本小児医事出版社 621-627, 2021.
- 4) 坂手龍一, 木村友則. 世界のオーファンドラッグ開発動向 2021～創薬の疾患ターゲットの中心はオーファン疾患に ～書籍+データ編【調査協力】, 株式会社シード・プランニング 2021.

3. 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

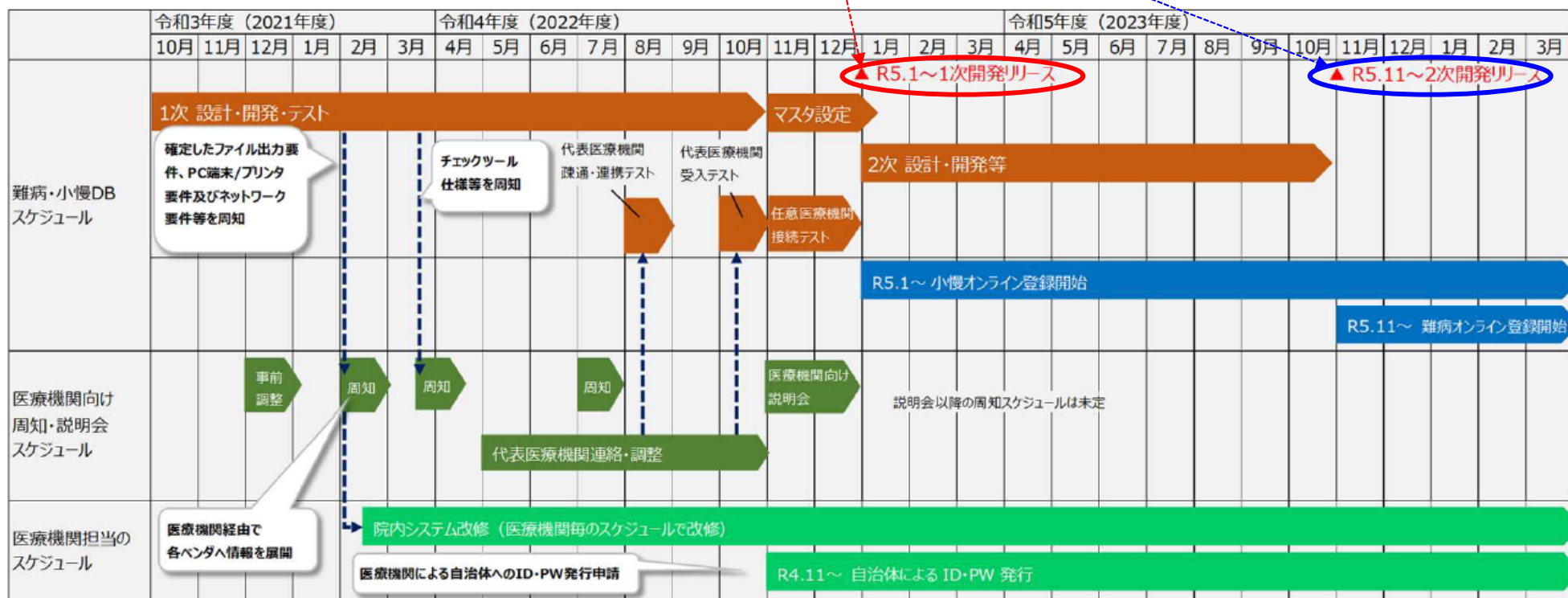
なし

3. その他

なし

- 令和4年 8月～ 接続確認
- 令和4年11月～ 自治体による医療機関ID・PW発行
- 令和4年12月～ 新システム用教材の展開
- 令和4年12月 意見書様式の変更
- 令和5年 1月 新システム稼働開始、**小慢のオンライン登録の開始**
- 令和5年 4月 **臨個票様式の変更**
- 令和5年11月 **難病のオンライン登録の開始**

※ 医療機関毎に以下のご判断をしていただくことになります。
 ＊各医療機関で新システムの利用を開始する時期
 ＊院内システムを改修するかどうか、改修する場合の時期



※あくまで現在の目安であり、今後変更となる可能性があります。

資料2

現行の臨床調査個人票の項目配置と課題

□新規 □更新

1. 行政欄

・受給者番号
・認定/不認定

2. 基本情報

・告示病名、告示番号
・姓名
・住所
・生年月日
・性別
・家族歴
・発症年月
・社会保障(介護認定)
・生活状況
 /移動の程度
 /身の回りの管理
 /ふだんの活動
 /痛み・不快感
 /不安・ふさぎ込み

3. 医療費支給審査項目

診断基準
に関する事項

・病型分類
・臨床所見
・検査所見
・遺伝学的検査
・鑑別診断

4. 診断のカテゴリー(判定基準)

5. 特記事項(250文字)

7. 重症度分類に関する事項

・疾患横断的(mRS, BIなど)または特異的
重症度分類
・軽症/中等症/重症

課題2:
判定項目が散在

7. 重症度分類に関する事項

課題1:
3項目が混在

6. 調査項目

・臨床所見
・検査所見
・遺伝学的検査

6. 研究班調査項目

・臨床所見
・検査所見
・発症と経過
・治療履歴
(薬物療法、外科的治療)

診断基準
に関する事項

7. 重症度分類

8. 人工呼吸器装着の有無

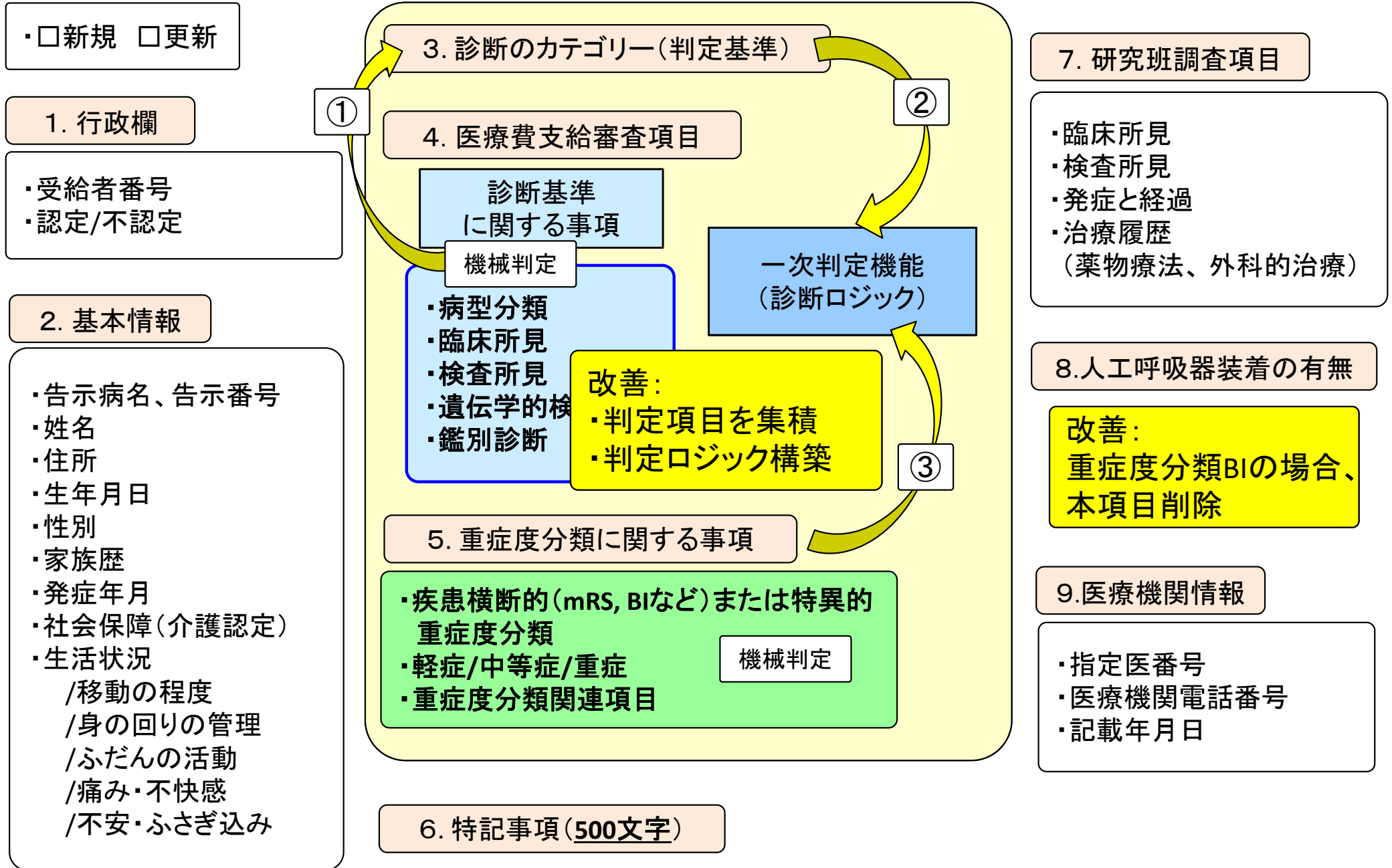
課題4:
重症度分類BIと重複

9. 医療機関情報

・指定医番号
・医療機関電話番号
・記載年月日

課題3:
重症度分類項目が3.にもあり
診断基準項目との記載分けが困難

一次判定機能導入用の臨床調査個人票のレイアウト修正



資料3：臨床調査個人票レイアウト修正状況

【修正手順】

- ①難病対策課および三菱総研が臨床調査個人票の以下の3項目を色分けおよび配置修正を記載した素材を送付。素材には機械判定ロジック（診断のカテゴリロジック、重症度分類判定ロジックおよび一次判定ロジック）に関わる項目設定とロジックフローも記載されている。
 - (1) 確定診断<診断のカテゴリ>に関する項目（一部、診断基準全般に関する項目も含む項目）・・・「青色」かつ「前半パート配置」
 - (2) 重症度分離に関する項目・・・「緑色」かつ「診断基準の次に配置」
 - (3) 調査研究項目・・・「白色」かつ「重症度分類の次に配置」
- ②素材に従って臨床調査個人票wordファイルを使って以下のようにレイアウト修正（一次修正）を行う。
 - (1) 素材に記載された色付設定を臨床調査個人票wordに同じ色付を反映し、項目のレイアウト修正
 - (2) 素材の色付漏れや適切でない色付等をword内コメントに記載して質問
 - (3) 素材のロジックフロー設定に疑義、不備、疑問点を質問リストに記載して質問
- ③難病対策課/三菱総研は上記②の臨床調査個人票修正版と質問リストを確認し、質問等に回答
- ④、⑤：上記③の回答を判読して、再修正（二次修正）および質問リストへの追加質問（必要に応じて、三次修正等を行う⑤）
- ⑥上記②～⑤を経て、修正内容に問題がなければ「確定」として難病対策課が確定連絡を行う。
- ⑦上記⑥の確定連絡を受けて、臨床調査個人票の色付外しおよび体裁修正等を行い、最終版として提出
 - 難病対策課は疾病担当の研究班にレイアウト最終版を送付し、研究班の意見収集を行う。

No.	帳票番号	臨病票名 ※ロースは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	①素材送付 素材送付日	②一次修正 一次修正日	③難病対策課回答 回答日	④二次修正 二次修正日	⑤三次以降 修正 三次修正以降 修正日	⑥難病対策課 確定連絡 確定 連絡日	⑦最終版作成 最終版 作成日
1	1	001_球脊髄性筋萎縮症	(1)6/16	6/24	—	7/1			
2	2	002_筋萎縮性側索硬化症							
3	3	003_脊髄性筋萎縮症							
4	4	004_原発性側索硬化症	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
5	5	005_進行性核上性麻痺	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
6	6	006_パーキンソン病	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
7	7	007_大脳皮質基底核変性症	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
8	8	008_ハンチントン病							
9	9	009_神経有棘赤血球症							
10	10	010_シャルコー・マリー・トゥース病	(5)7/19	7/21	通知変更で保留11/2				
11	11	011_重症筋無力症							
12	12	012_先天性筋無力症候群	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
13	13	013_多発性硬化症/視神経脊髄炎							
14	14	014_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	(4)7/12	7/15	9/14	10/22			
15	15	015_封入体筋炎	(17)1/25		2/10,2/22,2/25:確	2/14	2/22	2/25	2/28
16	16	016_クロウ・深瀬症候群	(5)7/19	7/21	通知変更で保留11/2				
17	17	017_多系統萎縮症	(4)7/12	7/15	11/15・11/2:確×→11/16,12/2	10/22		11/2	12/23
18	18	018_脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	(9)10/12	10/18	11/2,11/16,12/7,12/21:確	11/5	11/19,12/8	12/21	12/23
19	19-1	019-01_ライソゾーム病_ゴーシェ病							
20	19-2	019-02_ライソゾーム病_ニーマン・ピック病A型、B型							
21	19-3	019-03_ライソゾーム病_ニーマン・ピック病C型							
22	19-4	019-04_ライソゾーム病_GM1 ガングリオシドーシス							
23	19-5	019-05_ライソゾーム病_GM2 ガングリオシドーシス							
24	19-6	019-06_ライソゾーム病_クラッペ病							
25	19-7	019-07_ライソゾーム病_異染性白質ジストロフィー							
26	19-8	019-08_ライソゾーム病_マルチプルサルファターゼ欠損症							
27	19-9	019-09_ライソゾーム病_ファーバー病							
28	19-10	019-10_ライソゾーム病_ムコ多糖症I型							
29	19-11	019-11_ライソゾーム病_ムコ多糖症II型							
30	19-12	019-12_ライソゾーム病_ムコ多糖症III型							
31	19-13	019-13_ライソゾーム病_ムコ多糖症IV型							
32	19-14	019-14_ライソゾーム病_ムコ多糖症VI型							
33	19-15	019-15_ライソゾーム病_ムコ多糖症VII型							
34	19-16	019-16_ライソゾーム病_ムコ多糖症IX型							
35	19-17	019-17_ライソゾーム病_シアリドーシス							
36	19-18	019-18_ライソゾーム病_ガラクトシアリドーシス							
37	19-19	019-19_ライソゾーム病_ムコリビドーシスII型、III型							
38	19-20	019-20_ライソゾーム病_α-マンノシドーシス							
39	19-21	019-21_ライソゾーム病_β-マンノシドーシス							
40	19-22	019-22_ライソゾーム病_フコドーシス							
41	19-23	019-23_ライソゾーム病_アスバルテルグルコサミン尿症							
42	19-24	019-24_ライソゾーム病_シンドラー病/神崎病							
43	19-25	019-25_ライソゾーム病_ボンベ病							
44	19-26	019-26_ライソゾーム病_酸性リパーゼ欠損症							
45	19-27	019-27_ライソゾーム病_ダノン病							
46	19-28	019-28_ライソゾーム病_遊離シアル酸蓄積症							
47	19-29	019-29_ライソゾーム病_セロイドリポフスチノーシス							
48	19-30	019-30_ライソゾーム病_ファブリー病							
49	19-31	019-31_ライソゾーム病_シスチン症							
50	20	020_副腎白質ジストロフィー	(5)7/19	7/21	通知変更で保留11/2				
51	21	021_ミトコンドリア病							
52	22	022_もやもや病							
53	23	023_プリオン病	(17)1/25		2/10,2/22,2/25:確	2/14	2/22	2/25	2/28
54	24	024_亜急性硬化性全脳炎	(17)1/25		2/10,2/22,2/25:確	2/14	2/22	2/25	2/28
55	25	025_進行性多巣性白質脳症	(12)11/9	11/10	12/7,12/21:確	12/8		12/21	12/23
56	26	026_HTLV-1関連脊髄症	(4)7/12	7/15	9/14,10/5:確			10/5	10/7
57	27	027_特発性基底核石灰化症							
58	28	028_全身性アミロイドーシス							
59	29	029_ウルリッヒ病	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
60	30	030_遠位型ミオパチー	(4)7/12	7/15	9/14,通知変更で保留9/29				
61	31	031_ベスレムミオパチー	(9)10/12	10/18	11/2(保),2/22,2/25:確	2/22		2/25	2/28
62	32	032_自己食食空胞性ミオパチー	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23

No.	帳票番号	臨個票名 ※ローズは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	素材送付日	一次修正日	回答日	二次修正日	三次修以降 修正日	難病対策課 確定 連絡日	最終版 作成日
63	33	033_シュワルツ・ヤンベル症候群	(9)10/12	10/18	11/2:確			11/2	11/2
64	34-1	034-01_神経線維腫症(1型)							
65	34-2	034-02_神経線維腫症(1型)							
66	35	035_天疱瘡	(3)7/6	7/7	8/27,10/19・11/2:確	9/7	10/20	11/2	11/2
67	36	036_表皮水疱症	(5)7/19	7/21	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
68	37	037_膿疱性乾癬(汎発型)	(5)7/19	7/21	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
69	38	038_スティーブンス・ジョンソン症候群	(8)9/22	10/19	11/16,12/21,1/19,2/1:確	11/19	12/24,1/25	2/1	2/1
70	39	039_中毒性表皮壊死症	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
71	40	040_高安静脈炎							
72	41	041_巨細胞性動脈炎							
73	42	042_結節性多発動脈炎							
74	43	043_顕微鏡的多発血管炎							
75	44	044_多発血管炎性肉芽腫症							
76	45	045_好酸球性多発血管炎性肉芽腫症							
77	46	046_悪性関節リウマチ							
78	47	047_パージャール病							
79	48	048_原発性抗リン脂質抗体症候群							
80	49	049_全身性エリテマトーデス							
81	50	050_皮膚筋炎/多発性筋炎							
82	51	051_全身性強皮症	(6)7/28	7/30	9/14_通知変更で保留11/2	10/22			
83	52	052_混合性結合組織病							
84	53	053_シェーグレン症候群							
85	54	054_成人スチル病							
86	55	055_再発性多発軟骨炎	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
87	56	056_ペーチェット病							
88	57	057_特発性拡張型心筋症	(1)6/16	6/24	6/30,7/2,7/6保留	7/1	7/2,7/6		
89	58	058_肥大型心筋症	(10)10/21	10/27	11/19保留				
90	59	059_拘束型心筋症	(6)7/28	7/30	9/14,11/2	10/22	11/5		
91	60	060_再生不良性貧血							
92	61	061_自己免疫性溶血性貧血							
93	62	062_発作性夜間ヘモグロビン尿症							
94	63	063_特発性血小板減少性紫斑病	(17)1/25		2/10,2/22,2/25:確	2/14	2/22	2/25	2/28
95	64	064_血栓性血小板減少性紫斑病	(5)7/19	7/21	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
96	65	065_原発性免疫不全症候群	(17)1/25		2/10,2/22:確	2/14		2/22	2/22
97	66	066_IgA腎症							
98	67-1	067-01_多発性嚢胞腎(常染色体優性多発性嚢胞腎)	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
99	67-2	067-02_多発性嚢胞腎(常染色体劣性多発性嚢胞腎)	(6)7/28	7/30	9/14,11/2,11/16:確	10/22	11/5	11/16	11/16
100	68	068_黄色顆粒帯化症	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
101	69	069_後縦帯化症	(11)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
102	70	070_広範脊柱管狭窄症	(5)7/19	7/21	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
103	71	071_特発性大腿骨頭壊死症							
104	72-1	072-01_下垂体性ADH分泌異常症(中枢性尿崩症)							
105	72-2	072-02_下垂体性ADH分泌異常症(バソプレシン分泌過剰症)							
106	73	073_下垂体性TSH分泌亢進症							
107	74	074_下垂体性PRL分泌亢進症							
108	75	075_クッシング病							
109	76	076_下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症							
110	77	077_下垂体性成長ホルモン分泌亢進症							
111	78-1	078-01_下垂体前葉機能低下症(ゴナドトロピン分泌低下症)							
112	78-2	078-02_下垂体前葉機能低下症(ACTH分泌低下症)							
113	78-3	078-03_下垂体前葉機能低下症(TSH分泌低下症)							
114	78-4	078-04_下垂体前葉機能低下症(GH分泌不全性低身長症_小児)							
115	78-5	078-05_下垂体前葉機能低下症(成人GH分泌不全)							
116	78-6	078-06_下垂体前葉機能低下症(PRL分泌低下症)							
117	79	079_家族性高コレステロール血症(ホモ接合)	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
118	80	080_甲状腺ホルモン不応症							
119	81-1	081-01_先天性副腎皮質酵素欠損症(先天性リポイド過形成症)							
120	81-2	081-02_先天性副腎皮質酵素欠損症(3β-HSD欠損症)							
121	81-3	081-03_先天性副腎皮質酵素欠損症(21-水酸化酵素欠損症)							
122	81-4	081-04_先天性副腎皮質酵素欠損症(11β-水酸化酵素欠損症)							
123	81-5	081-05_先天性副腎皮質酵素欠損症(17α-水酸化酵素欠損症)							
124	81-6	081-06_先天性副腎皮質酵素欠損症(P450オキシレダクターゼ(POR)欠損症)							
125	82	082_先天性副腎低形成症							
126	83	083_アジソン病	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
127	84	084_サルコイドーシス							
128	85	085_特発性間質性肺炎							
129	86	086_肺動脈性肺高血圧症							
130	87	087_肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	(17)1/25		2/10	2/14			
131	88	088_慢性血栓性肺高血圧症	(10)10/21	10/27	11/19,12/27,1/19,2/1,2/10:確	11/26	12/28,1/25,2/1	2/10	2/10
132	89	089_リンパ管筋腫症	(10)10/21	10/27	11/19,12/27,1/19:確	11/26	12/28	1/19	1/20
133	90	090_網膜色素変性症	(1)6/16	6/24	6/30,8/27,10/5:確	7/1	9/2	10/5	10/7
134	91	091_バッド・キアリ症候群	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
135	92	092_特発性門脈圧亢進症	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
136	93	093_原発性胆汁性胆管炎	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
137	94	094_原発性硬化性胆管炎	(5)7/19	7/21	通知変更で保留11/2				
138	95	095_自己免疫性肝炎							
139	96	096_クローン病	(6)7/28	7/30	9/14_通知変更で保留11/2	10/22			
140	97	097_潰瘍性大腸炎							
141	98-1	098-01_好酸球性消化管疾患(新生児-乳児)							
142	98-2	098-02_好酸球性消化管疾患(小児-成人)							
143	99	099_慢性特発性偽性腸閉塞症	(6)7/28	7/30	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
144	100	100_巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	(4)7/12	7/15	9/14,11/2,11/16:確	10/22	11/5	11/16	11/16
145	101	101_腸管神経節細胞減少症	(3)7/6	7/7	8/27,10/19保留	9/7			
146	102	102_ルビンシュタイン・テイビ症候群	(16)12/23	12/24	1/19:確			1/19	1/20
147	103	103_CFC症候群	(13)11/17	11/19	12/21,1/19:確	12/24		1/19	1/20
148	104	104_コステロ症候群							
149	105	105_チャージ症候群							

No.	帳票番号	臨個票名 ※ローズは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	素材送付日	一次修正日	回答日	二次修正日	三次修以降 修正日	難病対策課 確定 連絡日	最終版 作成日
150	106	106_クリオピリン関連周期性熱症候群	(3)7/6	7/7	8/27,10/19,11/2:確	9/7	10/20	11/2	11/2
151	107-01	107-01_若年性特発性関節炎(全身型若年性特発性関節炎)							
152	107-02	107-02_若年性特発性関節炎(関節型若年性特発性関節炎)							
153	108	108_TNF受容体関連周期性症候群	(3)7/6	7/7	8/27,10/19,11/2:確	9/7	10/20	11/2	11/2
154	109	109_非典型型溶血性尿毒症症候群	(9)10/12	10/18	11/2:確			11/2	11/2
155	110	110_プラウ症候群	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
156	111	111_先天性ミオパチー	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
157	112	112_マリネスコ・シェーグレン症候群	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
158	113	113_筋ジストロフィー	(10)10/21	10/27	11/19,12/27,1/19:確	11/26	12/28	1/19	1/20
159	114	114_非ジストロフィー性ミオトニー症候群	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
160	115-1	115-1_遺伝性周期性四肢麻痺(遺伝性低カリウム周期性四肢麻痺)	(6)7/28	7/30	10/5:確			10/5	10/7
161	115-2	115-2_遺伝性周期性四肢麻痺(遺伝性高カリウム(正カリウム)周期性)	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
162	116	116_アトピー性脊髄炎	(5)7/19	7/21	9/14・通知変更で保留11/2	10/22			
163	117	117_脊髄空洞症							
164	118	118_脊髄髄膜瘤	(4)7/12	7/15	9/14,11/2,11/16,12/21:確	10/22	11/5	12/21	12/23
165	119	119_アイザックス症候群	(1)6/16	6/24	6/30	7/1			
166	120	120_遺伝性ジストニア							
167	121	121_神経フェリチン症							
168	122	122_脳表へモジゲリン沈着症	(1)6/16	6/24	6/30,10/5:確	7/1		10/5	10/7
169	123	123_禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症							
170	124	124_皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	(16)12/23	12/24	1/19,2/10:確		1/25	2/10	2/10
171	125	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	(16)12/23	12/24	1/19,2/10:確		1/25	2/10	2/10
172	126	126_ペリー症候群	(6)7/28	7/30	9/14・通知変更で保留11/2	10/22			
173	127-1	127-1_前頭側頭葉変性症(行動異常型)前頭側頭型認知症							
174	127-2	127-2_前頭側頭葉変性症(意味性認知症)							
175	128	128_ピッカースタッフ脳幹脳炎	(1)6/16	6/24	—	7/1			
176	129	129_痙攣重積型(二相性)急性脳症	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
177	130	130_先天性無痛無汗症							
178	131	131_アレキサンダー病	(1)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
179	132	132_先天性核上性球麻痺							
180	133	133_メビウス症候群							
181	134	134_中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	(1)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
182	135	135_アイカルディ症候群							
183	136	136_片側巨脳症							
184	137	137_眼局性皮質異形成	(8)9/22	10/19	11/16,12/21保留	11/19			
185	138	138_神経細胞移動異常症							
186	139-1	139-1_先天性大脳白質形成不全症(ベリツェウス・メルツバッハ病)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
187	139-2	139-2_先天性大脳白質形成不全症(ベリツェウス・メルツバッハ様病1)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
188	139-3	139-3_先天性大脳白質形成不全症(基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
189	139-4	139-4_先天性大脳白質形成不全症(18q欠失症候群)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
190	139-5	139-5_先天性大脳白質形成不全症(アラン・ハーンドン・ダドリー症候群)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
191	139-6	139-6_先天性大脳白質形成不全症(HSP60シャペロン病)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
192	139-7	139-7_先天性大脳白質形成不全症(サラ病)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
193	139-8	139-8_先天性大脳白質形成不全症(小脳萎縮と脳梁低形成を伴うびまん性)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
194	139-9	139-9_先天性大脳白質形成不全症(先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
195	139-10	139-10_先天性大脳白質形成不全症(失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
196	139-11	139-11_先天性大脳白質形成不全症(脱髄型末梢神経障害、中脳性髄鞘形成不全症)	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
197	140	140_ドラベ症候群							
198	141	141_海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん							
199	142	142_ミオクローニア欠神てんかん							
200	143	143_ミオクローニア脱力発作を伴うてんかん							
201	144	144_レノックス・ガストー症候群							
202	145	145_ウエスト症候群							
203	146	146_大田原症候群							
204	147	147_早期ミオクローニア脳症							
205	148	148_遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん							
206	149	149_片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群							
207	150	150_環状20番染色体症候群	(1)11/2	11/9	11/19保留				
208	151	151_ラスマッセン脳炎	(14)12/3	12/6	12/21保留				
209	152	152_PCDH19関連症候群							
210	153	153_難治頻回部分発作重積型急性脳炎	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
211	154	154_徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症							
212	155	155_ランドウ・クレフナー症候群	(13)11/17	11/19	12/21,1/19:確	12/24		1/19	1/20
213	156	156_レット症候群							
214	157	157_スタージ・ウェーバー症候群							
215	158	158_結節性硬化症							
216	159	159_色素性乾皮症	(1)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
217	160	160_先天性魚鱗癬	(6)7/28	7/30	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
218	161	161_家族性良性慢性天疱瘡	(8)9/22	10/19	11/16,12/21,1/19:確	11/19	12/24	1/19	1/20
219	162	162_顔面天疱瘡(後天性表皮水疱瘡を含む。)	(6)7/28	7/30	9/14,11/2,11/8,11/16:確	10/22	11/8	11/16	11/16
220	163	163_特発性後天性全身性無汗症	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
221	164	164_眼皮膚白皮症	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
222	165	165_肥厚性皮膚骨膜炎	(8)9/22	10/19	11/16,12/21:確	11/19		12/21	12/23
223	166	166_弾性線維性仮性黄色腫	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
224	167	167_マルファン症候群							
225	168-1	168-1_エーラス・ダンロス症候群(古典型エーラス・ダンロス症候群)							
226	168-2	168-2_エーラス・ダンロス症候群(関節型エーラス・ダンロス症候群)							
227	168-3	168-3_エーラス・ダンロス症候群(血管型エーラス・ダンロス症候群)							
228	168-4	168-4_エーラス・ダンロス症候群(後側型エーラス・ダンロス症候群)							
229	168-5	168-5_エーラス・ダンロス症候群(多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群)							
230	168-6	168-6_エーラス・ダンロス症候群(皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群)							
231	168-7	168-7_エーラス・ダンロス症候群(デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群)							
232	169	169_メンケス病	(13)11/17	11/19	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
233	170	170_オクシタル・ホーン症候群	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
234	171	171_ウィルソン病	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
235	172	172_低ホスファターゼ症							
236	173	173_VATER症候群	(9)10/12	10/18	11/2,11/16:確	11/5		11/16	11/16

No.	帳票番号	臨個票名 ※ローズは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	素材送付日	一次修正日	回答日	二次修正日	三次修以降 修正日	難病対策課 確定 連絡日	最終版 作成日
237	174	174_那須・ハコラ病	(9)10/12	10/18	11/2:確			11/2	11/2
238	175	175_ウィーバー症候群	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
239	176	176_コフィン・ローリー 症候群	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
240	177	177_ジュベール症候群関連疾患							
241	178	178_モワット・ウィルソン症候群							
242	179	179_ウィリアムズ症候群							
243	180	180_A T R - X 症候群	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
244	181	181_クルーゾン症候群	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
245	182	182_アペール症候群	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
246	183	183_ファイファー症候群	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
247	184	184_アントレー・ピクスラー症候群	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
248	185	185_コフィン・シリム症候群	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
249	186	186_ロスモンド・トムソン症候群	(12)11/9	11/10	12/7,12/21:確	12/8		12/21	12/23
250	187	187_歌舞伎症候群	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
251	188	188_多脾症候群							
252	189	189_無脾症候群							
253	190	190_鯉耳腎症候群							
254	191	191_ウェルナー症候群							
255	192	192_コケイン症候群	(8)9/22	10/19	11/16,12/21保留	11/19			
256	193	193_ブラダー・ウイリ症候群							
257	194	194_ソトス症候群	(11)11/2	11/9	11/19:確			11/19	11/22
258	195	195_ヌーナン症候群							
259	196	196_ヤング・シンブソン症候群							
260	197	197_1 p 36欠失症候群	(14)12/3	12/6	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
261	198	198_4 p欠失症候群	(12)11/9	11/10	12/7,12/21:確	12/8		12/21	12/23
262	199	199_5 p欠失症候群	(16)12/23	12/24	1/19:確			1/19	1/20
263	200	200_第14番染色体父親性ダイノミ 症候群	(14)12/3	12/6	12/21,1/19:確	12/24		1/19	1/20
264	201	201_アンジェルマン症候群	(11)11/2	11/9	11/19保留				
265	202	202_スミス・マガニス 症候群	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
266	203	203_22q11.2欠失症候群							
267	204	204_エマヌエル症候群	(15)12/16	12/24	1/19,2/1:確		1/25	2/1	2/1
268	205	205_脆弱X 症候群関連疾患	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
269	206	206_脆弱X 症候群	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
270	207	207_総動脈幹遺残症							
271	208	208_修正大血管転位症							
272	209	209_完全大血管転位症							
273	210	210_単心室症							
274	211	211_左心低形成症候群							
275	212	212_三尖弁閉鎖症							
276	213	213_心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症							
277	214	214_心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症							
278	215	215_ファロー四徴症							
279	216	216_兩大血管右室起始症							
280	217	217_エプスタイン病							
281	218	218_アルポート症候群	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
282	219	219_ギャロウェイ・モワト症候群	(1)6/16	6/24	10/5:確	7/1		10/5	10/7
283	220	220_急速進行性糸球体腎炎	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
284	221	221_抗糸球体基底膜腎炎	(2)6/30	7/2	8/27,10/5:確	9/2		10/5	10/7
285	222	222_一次性ネフローゼ症候群	(3)7/6	7/7	8/27,10/19,11/2:確	9/7	10/20	11/2	11/2
286	223	223_一次性膜性増殖性糸球体腎炎							
287	224	224_紫斑病性腎炎	(8)9/22	10/19	11/16:確			11/16	11/16
288	225	225_先天性腎性尿崩症							
289	226	226_間質性膀胱炎 (ハンナ型)							
290	227	227_オスラー病	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
291	228	228_閉塞性細気管支炎	(3)7/6	7/7	10/5:確			10/5	10/7
292	229	229_肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	(9)10/12	10/18	11/2,11/16:確	11/5		11/16	11/16
293	230	230_肺胞低換気症候群	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
294	231	231_α1-アンチトリプシン欠乏症	(2)6/30	7/2	10/5:確			10/5	10/7
295	232	232_カーニー複合							
296	233	233_ウォルフラム症候群	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
297	234-1	234-1_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (ベルオキシソーム形成異常症)							
298	234-2	234-2_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (ベルオキシソームβ酸化系酵素欠損症)							
299	234-3	234-3_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型、3型)							
300	234-4	234-4_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (レフサム病)							
301	234-5	234-5_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (原発性高シュウ酸尿症1型)							
302	234-6	234-6_ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) (アカタラセミア (無カタラーゼ血症))							
303	235	235_副甲状腺機能低下症							
304	236	236_鳥性副甲状腺機能低下症	(14)12/3	12/6	12/21保留				
305	237	237_副腎皮質刺激ホルモン不応症	(7)9/2	9/3	10/19,11/2,11/16:確	10/20	11/5	11/16	11/16
306	238-1	238-1_ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 (くる病)							
307	238-2	238-2_ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 (骨軟化症)							
308	239-1	239-1_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型 (ビタミンD依存症1型)							
309	239-2	239-2_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型 (ビタミンD依存症2型)							
310	240	240_フェニケトン尿症	(11)11/2	11/9	11/19:確			11/19	11/22
311	241	241_高チロシン血症1型							
312	242	242_高チロシン血症2型							
313	243	243_高チロシン血症3型							
314	244	244_メーブルシロップ尿症	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
315	245	245_プロピオン酸血症	(12)11/9	11/10	12/7:確			12/7	12/7
316	246	246_メチルマン酸血症	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
317	247	247_イソ吉草酸血症	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
318	248	248_グルコーストランスポーター1欠損症							
319	249	249_グルタル酸血症1型	(11)11/2	11/9	11/19:確			11/19	11/22
320	250	250_グルタル酸血症2型							
321	251	251_尿素サイクル異常症	(8)9/22	10/19	11/16:確			11/16	11/16
322	252	252_リジン尿性蛋白不耐症							
323	253	253_先天性葉酸吸収不全	(16)12/23	12/24	1/19,2/10,2/22:確	1/25	2/14	2/22	2/22

No.	帳票番号	臨個票名 ※ローズは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	素材送付日	一次修正日	回答日	二次修正日	三次修正以降 修正日	難病対策課 確定 連絡日	最終版 作成日
324	254-1	254-1_ポルフィリン症(急性間欠性ポルフィリン症)	(9)10/12	10/18	11/2,11/16:確	11/5		11/16	11/16,1/20
325	254-2	254-2_ポルフィリン症(遺伝性コプロポルフィリン症)	(9)10/12	10/18	11/2,11/16:確	11/5		11/16	11/16,1/20
326	254-3	254-3_ポルフィリン症(異型ポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
327	254-4	254-4_ポルフィリン症(赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
328	254-5	254-5_ポルフィリン症(晩発性皮膚ポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
329	254-6	254-6_ポルフィリン症(先天性骨髄性ポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
330	254-7	254-7_ポルフィリン症(X連鎖優性プロトポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
331	254-8	254-8_ポルフィリン症(肝性骨髄性ポルフィリン症)	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
332	255	255_複合カルボキシラーゼ欠損症	(15)12/16	12/24	1/19:確			1/19	1/20
333	256	256_筋型糖尿病	(16)12/23	12/24	1/19:確			1/19	1/20
334	257-1	257-1_肝型糖尿病(糖尿病型、II型、VI型、IX型)	(11)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
335	257-2	257-2_肝型糖尿病(IV型糖尿病)	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
336	258	258_ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症							
337	259	259_レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症							
338	260	260_ントステロール血症							
339	261	261_タンジール病							
340	262	262_原発性高カイロミクロン血症							
341	263	263_脳髄黄色腫症							
342	264	264_無βリポタンパク血症							
343	265	265_脂肪萎縮症							
344	266	266_家族性地中海熱	(1)6/16	6/24	10/5:確	7/1		10/5	10/7
345	267	267_高IgD症候群	(1)6/16	6/24	6/30,9/2,10/5:確	7/1	9/3	10/5	10/7
346	268	268_中條・西村症候群	(1)6/16	6/24	6/30				
347	269	269_化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アケネ症候群	(1)6/16	6/24	6/30,10/5:確	7/1		10/5	10/7
348	270	270_慢性再発性多発性骨髄炎	(1)6/16	6/24	6/30,10/5:確	7/1		10/5	10/7
349	271	271_強直性脊椎炎	(14)12/3	12/6	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
350	272	272_進行性骨化性線維異形成症	(6)7/28	7/30	10/5:確			10/5	10/7
351	273	273_肋骨異常を伴う先天性側弯症	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
352	274	274_骨形成不全症							
353	275	275_タナトフォリック骨異形成症	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
354	276	276_軟骨無形成症							
355	277	277_リンパ管腫症/ゴーム病	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
356	278	278_巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
357	279	279_巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
358	280	280_巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	(10)10/21	10/27	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
359	281	281_クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群							
360	282	282_先天性赤血球形形成異常性貧血	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
361	283	283_後天性赤芽球癆							
362	284	284_ダイヤモンド・ブラックファン貧血							
363	285	285_ファンコニ貧血							
364	286	286_遺伝性鉄芽球性貧血	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
365	287	287_エプスタイン症候群	(4)7/12	7/15	9/14,11/2:確	10/22		11/2	11/2
366	288	288_自己免疫性後天性凝固因子欠乏症							
367	289	289_クローンカイト・カナダ症候群	(6)7/28	7/30	通知変更で保留11/2				
368	290	290_非特異性多発性小腸潰瘍症							
369	291	291_ヒルシュブルグ病(全結腸型又は小腸型)	(1)6/16	6/24	10/5:確	7/1		10/5	10/7
370	292	292_総排泄腔外反症							
371	293	293_総排泄腔遺残	(1)6/16	6/24	6/30	7/1			
372	294	294_先天性横隔膜ヘルニア	(7)9/2	9/3	10/19:確			10/19	10/19
373	295	295_乳幼児肝巨大血管腫	(3)7/6	7/7	8/27,10/19保留	9/7			
374	296	296_胆道閉鎖症							
375	297	297_アラジール症候群	(2)6/30	7/2	10/5:確			10/5	10/7
376	298	298_遺伝性肺炎							
377	299	299_薬毒性線維症							
378	300-1	300-1_IgG4関連疾患(IgG4関連疾患包括)	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
379	300-2	300-2_IgG4関連疾患(自己免疫性肺炎)	(3)7/6	7/7	8/27,10/5:確	9/7		10/5	10/7
380	300-3	300-3_IgG4関連疾患(IgG4関連硬化性胆管炎)	(4)7/12	7/15	9/14,10/5:確			10/5	10/7
381	300-4	300-4_IgG4関連疾患(IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変)	(2)6/30	7/2	8/27,10/5:確	9/2		10/5	10/7
382	300-5	300-5_IgG4関連疾患(IgG4関連腎臓病)	(2)6/30	7/2	8/27(リストのみ)・10/5:確	9/2		10/5	10/7
383	301	301_黄斑ジストロフィー	(4)7/12	7/15	10/19:確			10/19	10/19
384	302	302_レーベル遺伝性視神経症	(9)10/12	10/18	11/2:確			11/2	11/2
385	303	303_アッシャー症候群							
386	304	304_若年発症型両側性感音難聴							
387	305	305_遅発性内リンパ水腫							
388	306	306_好酸球性副鼻腔炎	(3)7/6	7/7	8/27,10/19保留	9/7			
389	307	307_カナパン病	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
390	308-1	308-1_進行性白質脳症(皮質下囊胞をもつ大頭型白脳症)	(13)11/17	11/19	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
391	308-2	308-2_進行性白質脳症(白質消失病)	(13)11/17	11/19	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
392	308-3	308-3_進行性白質脳症(卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症)	(13)11/17	11/19	12/21,1/19,2/1:確	12/24	1/25	2/1	2/1
393	309-1	309-1_進行性ミオクロームステんかん(ウンフェルリヒト・ルンドホルグ病)							
394	309-2	309-2_進行性ミオクロームステんかん(ラフォア病)							
395	309-3	309-3_進行性ミオクロームステんかん(良性成人型家族性ミオクロームステんかん)							
396	310-1	310-1_先天異常症候群(1q部分重複症候群)	(15)12/16	12/24	1/19,2/1:確	1/25	2/1	2/1	2/1
397	310-2	310-2_先天異常症候群(9q34欠失症候群)	(15)12/16	12/24	1/19,2/1,2/10:確	1/25,2/1	2/10	2/10	2/10
398	310-3	310-3_先天異常症候群(コルネリア・デラング症候群)	(15)12/16	12/24	1/19,2/1:確	1/25	2/1	2/1	2/1
399	310-4	310-4_先天異常症候群(スミス・レムリ・オビッツ症候群)	(15)12/16	12/24	1/19,2/1,2/10:確	1/25,2/1	2/10	2/10	2/10
400	311	311_先天性三尖弁狭窄症							
401	312	312_先天性僧帽弁狭窄症							
402	313	313_先天性肺静脈狭窄症							
403	314	314_左肺動脈右肺動脈起始症	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
404	315	315_ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/L M X 1 B 関連腎症	(1)6/16	6/24	6/30	7/1			
405	316	316_カルニチン回路異常症	(14)12/3	12/6	12/21保留				
406	317	317_三頭筋欠損症							
407	318	318_ントリン欠損症	(10)10/21	10/27	11/19:確			11/19	11/22
408	319	319_セピアブテリン還元酵素(S R)欠損症	(13)11/17	11/19	12/21:確			12/21	12/23
409	320	320_先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症							
410	321	321_非ケト-シス型高グリシン血症	(11)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7

No.	帳票番号	臨個票名 ※ローズは「診断基準等の改正予定」疾病 ※水色は「診断基準等アップデートに変更」疾病	素材送付日	一次修正日	回答日	二次修正日	三次修以降 修正日	難病対策課 確定 連絡日	最終版 作成日
411	322	322_β-ケトチオラーゼ欠損症	(9)10/12	10/18	11/2,11/16:確	11/5		11/16	11/16
412	323	323_芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	(9)10/12	10/18	11/2:確			11/2	11/2
413	324-1	324-01_メチルグルタコン酸尿症 (I型)	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
414	324-2	324-02_メチルグルタコン酸尿症 (II型)	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
415	324-3	324-03_メチルグルタコン酸尿症 (III型)	(7)9/2	9/3	10/19,11/2:確	10/20		11/2	11/2
416	325-1	325-01_遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)	(3)7/6	7/7	8/27,10/19保留	9/7			
417	325-2	325-02_遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)	(3)7/6	7/7	10/19保留				
418	325-3	325-03_遺伝性自己炎症疾患 (エカルディ・グティエール症候群)	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
419	325-4	325-04_遺伝性自己炎症疾患 (A20ハプロ不全症)	(2)6/30	7/2	8/27	9/2			
420	326	326_大理石骨病							
421	327	327_特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る)	(1)6/16	6/24	6/30,10/5:確	7/1		10/5	10/7
422	328	328_前眼部形成異常	(8)9/22	10/19	11/16,12/21,1/19,2/1:確	11/19	12/24,1/25	2/1	2/1
423	329	329_無虹彩症							
424	330-1	330-1_先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性気管狭窄症)	(2)6/30	7/2	8/27,10/5:確	9/2		10/5	10/7
425	330-2	330-2_先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性声門下狭窄症)	(2)6/30	7/2	8/27(リストのみ)-10/5:確	9/2		10/5	10/7
426	331	331_特発性多中心性キャスルマン病	(11)11/2	11/9	11/19,12/7:確	11/26		12/7	12/7
427	332	332_膠様滴状角膜ジストロフィー	(8)9/22	10/19	11/16:確			11/16	11/16
428	333	333_ハッチンソン・ギルフォード症候群	(14)12/3	12/6	12/21:確			12/21	12/23
合計			221	215		129	38		180

資料4：診断基準等アップデート（改定）修正+軽微修正修正状況

【表の見方】

1. 診断基準等アップデート（改定）は「◎」、軽微修正は「○、■、×」で表記
2. 軽微修正：指定難病検討委員会の審議不要のもの
 ○・・・診断基準等の軽微修正
 ■・・・重症度分類の軽微修正
 ×・・・局長通知の概要（症状、原因、治療法など）の修正
3. 78下垂体前葉機能低下症は6病型の臨床票（78-1～6）を1つの臨床票に統合かつアップデート
4. 臨床票の新規追加：168エラーラ・ダンロス症候群は新規に「6病型」追加、239ピタミンD依存性くる病/骨軟化症は「2病型」追加

告示番号	臨床票番号	臨床票名	委員会審議改定：◎ 軽微修正：○ 重症度軽微修正：■ 概要軽微修正：×	①対策課	②1回目修正	③対策課回答	④2回目修正	⑤3回目以降修正	⑥確定有無
				資料送付	1回目修正日	回答日	2回目修正日	3回目以降修正日	修正確定
1	1	001_球脊髄性筋萎縮症	×	(1)9/10	9/29				
2	2	002_筋萎縮性側索硬化症	○	(3)9/28	10/15				
3	3	003_脊髄性筋萎縮症	○	(3)3/24	4/15				
4	4	004_原発性側索硬化症							
5	5	005_進行性核上性麻痺	○	(3)9/28	10/15				
6	6	006_パーキンソン病	○■	(3)9/28	10/15				
7	7	007_大脳皮質基底核変性症	×	(1)9/10	なし				
8	8	008_ハンチントン病	○	(3)3/24	4/15				
9	9	009_神経有棘赤血球症	○	(3)3/24	4/15				
10	10	010_シャルコー・マリー・トゥース病							
11	11	011_重症筋無力症	×	(1)9/10	9/29				
13	13	013_多発性硬化症/視神経脊髄炎	○						
14	14	014_慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	×	(1)9/10	9/29				
16	16	016_クローウ・深瀬症候群	○	(3)3/24	4/15				
19	19-1	019-01_ライゾゾーム病_ゴシェ病							
	19-2	019-02_ライゾゾーム病_ニューマン・ピック病A型、B型	○	①1/28	2/9	2/16,3/16	2/18		確定
	19-3	019-03_ライゾゾーム病_ニューマン・ピック病C型							
	19-4	019-04_ライゾゾーム病_GM1 ガングリオシドーシス							
	19-5	019-05_ライゾゾーム病_GM2 ガングリオシドーシス							
	19-6	019-06_ライゾゾーム病_クラッペ病							
	19-7	019-07_ライゾゾーム病_異状性白質ジストロフィー							
	19-8	019-08_ライゾゾーム病_マルチアルサルファターゼ欠損症							
	19-9	019-09_ライゾゾーム病_ファバー病							
	19-10	019-10_ライゾゾーム病_ムコ多糖症I型							
	19-11	019-11_ライゾゾーム病_ムコ多糖症II型							
	19-12	019-12_ライゾゾーム病_ムコ多糖症III型							
	19-13	019-13_ライゾゾーム病_ムコ多糖症IV型							
	19-14	019-14_ライゾゾーム病_ムコ多糖症V型							
	19-15	019-15_ライゾゾーム病_ムコ多糖症VII型							
	19-16	019-16_ライゾゾーム病_ムコ多糖症IX型							
	19-17	019-17_ライゾゾーム病_シアリドーシス							
	19-18	019-18_ライゾゾーム病_ガラクトシアリドーシス							
	19-19	019-19_ライゾゾーム病_ムコリビドーシスII型、III型							
	19-20	019-20_ライゾゾーム病_α-マンノシドーシス							
	19-21	019-21_ライゾゾーム病_β-マンノシドーシス							
	19-22	019-22_ライゾゾーム病_フコシドーシス							
	19-23	019-23_ライゾゾーム病_アスパルチルグルコサミン尿症							
	19-24	019-24_ライゾゾーム病_シンドラー病/神崎病							
	19-25	019-25_ライゾゾーム病_ボンベ病							
	19-26	019-26_ライゾゾーム病_酸性リパーゼ欠損症							
	19-27	019-27_ライゾゾーム病_ダンノ病							
	19-28	019-28_ライゾゾーム病_遊離シアル酸蓄積症							
	19-29	019-29_ライゾゾーム病_セロイドリポフスチノーシス							
	19-30	019-30_ライゾゾーム病_ファブリー病							
	19-31	019-31_ライゾゾーム病_システン症							
20	20	020_副腎白質ジストロフィー	○■	(3)9/28	10/15				
21	21	021_ミトコンドリア病	○	①1/28	2/9	2/16(保),2/17,3/16	2/18	3/17	確定
22	22	022_もやもや病	○	(3)3/24	4/15				
27	27	027_特発性基底核石灰化症	○						
28	28	028_全身性アミロイドーシス	○	(2)2/18					
30	30	030_遠位型ミオパチー	○	(3)3/24	4/15				
34	34-1	034-01_神経線維腫症 (I型)	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
	34-2	034-02_神経線維腫症 (II型)	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
40	40	040_高安静筋炎							
41	41	041_巨細胞性筋炎	○	(3)3/24	4/15				
42	42	042_結節性多発筋炎	○						
43	43	043_脾臓梗塞的多発血管炎	○						
44	44	044_多発血管炎性肉芽腫症	○						
45	45	045_好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○						
46	46	046_悪性関節リウマチ	○						
47	47	047_バージャー病	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
48	48	048_原発性抗リウマチ抗体症候群	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17,3/22	
49	49	049_全身性エリテマトーデス	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
50	50	050_皮膚筋炎/多発性筋炎	○	①1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
51	51	051_全身性強皮症	×	(1)9/10	なし				
52	52	052_混合型結合組織病	○	①1/28	2/9	2/16(保),2/17,3/16	2/18		確定
53	53	053_シェーグレン症候群							
54	54	054_成人スチル病	○	(3)3/24	4/15				
56	56	056_ベーチェット病	○	(3)9/28	10/15				
57	57	057_特発性拡張型心筋症							
58	58	058_肥大型心筋症							
59	59	059_拘束型心筋症							
60	60	060_再生不良性貧血	○	(2)2/18					
61	61	061_自己免疫性溶血性貧血	○	(2)2/18					
62	62	062_発作性夜間ヘモグロビン尿症	○	(2)2/18					
66	66	066_IgA腎症	×	(1)9/10	なし				
71	71	071_特発性大腸骨髄硬死	○	(3)9/28	10/15,■				
72	72-1	072-01_下垂体性ADH分泌異常症 (中枢性尿崩症)	○						
	72-2	072-02_下垂体性ADH分泌異常症 (バゾプレシン分泌過剰症)	○						
73	73	073_下垂体性TSH分泌亢進症	○						
74	74	074_下垂体性PRL分泌亢進症	○						
75	75	075_クッシング病	○						
76	76	076_下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	○						
77	77	077_下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	○						
78	78-1	078-01_下垂体前葉機能低下症 (ゴナドトロピン分泌低下症)	○						
	78-2	078-02_下垂体前葉機能低下症 (ACTH分泌低下症)	○						
	78-3	078-03_下垂体前葉機能低下症 (TSH分泌低下症)	○						
	78-4	078-04_下垂体前葉機能低下症 (GH分泌不全性低身長症_小児)	○						
	78-5	078-05_下垂体前葉機能低下症 (成人GH分泌不全)	○						
	78-6	078-06_下垂体前葉機能低下症 (PRL分泌低下症)	○						
80	80	080_甲状腺ホルモン不応症							
81	81-1	081-01_先天性副腎皮質酵素欠損症 (先天性リポイド過形成症)	○						
	81-2	081-02_先天性副腎皮質酵素欠損症 (3β-HSD欠損症)	○						

告示番号	疾患番号	疾患名	委員会審査改定：○ 軽微修正：○ 重症度軽微修正：■ 概要軽微修正：*	対策課 資料送付日	1回目修正日	回答日	2回目修正日	3回目以降 修正日	修正確定
	81-3	081-03_先天性副腎皮質酵素欠損症 (21-水酸化酵素欠損症)	○						
	81-4	081-04_先天性副腎皮質酵素欠損症 (11β-水酸化酵素欠損症)	○						
	81-5	081-05_先天性副腎皮質酵素欠損症 (17α-水酸化酵素欠損症)	○						
	81-6	081-06_先天性副腎皮質酵素欠損症 (P450 オキシドレタクターゼ(POR)欠損症)	○						
82	82	082_先天性副腎低形成症							
84	84	084_サルコイドーシス	○	②/2/18					
85	85	085_特発性間質性肺炎	○						
86	86	086_肺動脈性肺高血圧症	○■	(3/9/28)	10/15				
91	91	091_バッド・ネアリ症候群	■	(3/9/28)	10/15				
92	92	092_特発性門脈圧亢進症	○■	(3/9/28)	10/15				
93	93	093_原発性胆汁性胆管炎	○	(3/9/28)	10/15				
94	94	094_原発性硬化性胆管炎	×	(1/9/10)	9/29		10/15		
95	95	095_自己免疫性肝炎	■○	(1/9/10)	9/29		10/15		
96	96	096_クローン病	×	(1/9/10)	9/29				
97	97	097_潰瘍性大腸炎	○	①/1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17,3/22	
98	98-1	098-01_好酸球性消化管疾患 (新生児-乳児)	○	(3/9/28)	10/15				
	98-2	098-02_好酸球性消化管疾患 (小児-成人)	○	(3/9/28)	10/15				
101	101	101_腸管神経節細胞減少症	○	(3/9/28)	10/15				
103	103	103_CFC症候群	○	(3/9/28)	10/15				
104	104	104_コスデロ症候群	×	(1/9/10)	9/29				
105	105	105_チャージ症候群	×	(1/9/10)	なし				
107	107-01	107-01_若年性特発性関節炎 (全身型若年性特発性関節炎)	○	③/3/24	4/15				
	107-02	107-02_若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性関節炎)	○	③/3/24	4/15				
109	109	109_非典型型溶血性尿毒症候群	○	②/2/18					
116	116	116_アトピー性骨髄炎	×	(1/9/10)	なし				
117	117	117_脊髄空洞症	○	(3/9/28)	10/15				
118	118	118_脊髄髄膜瘤							
119	119	119_アイザックス症候群	×	(1/9/10)	なし				
120	120	120_遺伝性ジストニア							
121	121	121_神経フェリチン症							
123	123	123_HTRA1関連脳小血管病(旧: 変異性脊髄症を伴う常染色体性白質脳症)	○						
126	126	126_ベリ-症候群	○	③/3/24	4/15				
127	127-1	127-1_前頭側頭葉変性症 (行動異常型 前頭側頭型認知症)	○	(3/9/28)	なし				
	127-2	127-2_前頭側頭葉変性症 (意味性認知症)	○	(3/9/28)	なし				
128	128	128_ピッカーズタッフ脳幹脳炎	×	(1/9/10)	なし				
130	130	130_先天性無痛無汗症	×	(1/9/10)	なし				
132	132	132_先天性核上性球麻痺	×	(1/9/10)	なし				
133	133	133_メビウス症候群	○						
135	135	135_アikalディ症候群	×	(1/9/10)	9/29				
136	136	136_片側巨脳症	×	(1/9/10)	9/29				
137	137	137_限局性皮質異形成	×	(1/9/10)	なし				
138	138	138_神経細胞移動異常症	×	(1/9/10)	なし				
140	140	140_ドラバ症候群	×	(1/9/10)	9/29				
141	141	141_海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	×→○	(1/9/10,9/15)	9/29				
142	142	142_ミオクローニー欠伸てんかん	×	(1/9/10)	なし				
143	143	143_ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん	×	(1/9/10)	なし				
144	144	144_レノックス・ガスト-症候群	○	③/3/24	4/15				
145	145	145_ウエスト症候群	○	③/3/24	4/15				
146	146	146_大田原症候群	○	③/3/24	4/15				
147	147	147_早期ミオクローニー脳症	○	③/3/24	4/15				
148	148	148_逃走性発作を伴う乳児てんかん	○	③/3/24	4/15				
149	149	149_片側虚聾・片麻痺・てんかん症候群	×	(1/9/10)	なし				
150	150	150_環状20番染色体症候群	×→○	(2/9/10-2,9/28)	9/29				
151	151	151_ラスマン脳炎	○	(3/9/28)	10/15				
152	152	152_PCDH19関連症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
154	154	154_徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	×	(2/9/10-2)	なし				
155	155	155_ランドウ・クレーナー症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
156	156	156_レット症候群	○	(3/9/28)	10/15				
157	157	157_スタージ・ウェーバー症候群	○	③/3/24	4/15				
158	158	158_胎動性硬化症	○	①/1/28	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
167	167	167_マルファン症候群	○	③/3/24	4/15				
168-1	168-1	168-1_エーラス・ダンロス症候群 (古典型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-2	168-2	168-2_エーラス・ダンロス症候群 (類古典型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-3	168-3	168-3_エーラス・ダンロス症候群 (心臓弁型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-4	168-4	168-4_エーラス・ダンロス症候群 (血管型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-5	168-5	168-5_エーラス・ダンロス症候群 (関節 (過可動) 型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-6	168-6	168-6_エーラス・ダンロス症候群 (多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-7	168-7	168-7_エーラス・ダンロス症候群 (皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群)	○						
168-8	168-8	168-8_エーラス・ダンロス症候群 (後側骨型エーラス・ダンロス症候群)	○新規追加						
168-9	168-9	168-9_エーラス・ダンロス症候群 (脆弱角膜症候群)	○新規追加						
168-10	168-10	168-10_エーラス・ダンロス症候群 (骨椎形成型エーラス・ダンロス症候群)	○新規追加						
168-11	168-11	168-11_エーラス・ダンロス症候群 (筋肉弛緩型エーラス・ダンロス症候群)	○新規追加						
168-12	168-12	168-12_エーラス・ダンロス症候群 (ミオパチー型エーラス・ダンロス症候群)	○新規追加						
168-13	168-13	168-13_エーラス・ダンロス症候群 (歯周型エーラス・ダンロス症候群)	○新規追加						
172	172	172_低ホスファターゼ症	○	(3/9/28)	10/15				
177	177	177_ジュベル症候群関連疾患	○						
178	178	178_モワット・ウィルソン症候群							
179	179	179_ウィリアムズ症候群	○	(3/9/28)	10/15				
188	188	188_多脚症候群							
189	189	189_無脚症候群							
190	190	190_聴覚障害症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
191	191	191_ウェルナー症候群	×	(2/9/10-2)	9/29				
192	192	192_コケイン症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
193	193	193_プラダー・ウィリ症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
195	195	195_ヌーナン症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
196	196	196_ヤング・シンブロン症候群							
201	201	201_アンジェルマン症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
203	203	203_22q11.2欠失症候群	○	(3/9/28)	10/15				
207	207	207_総動脈幹連珠症	○	②/2/18					
208	208	208_修正大血管転位症	○	②/2/18					
209	209	209_完全大血管転位症	○	②/2/18					
210	210	210_単心室症	○	(3/9/28)	10/15				
211	211	211_左心低形成症候群	○	(3/9/28)	10/15				
212	212	212_三尖弁閉鎖症	○	(3/9/28)	10/15				
213	213	213_心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	○	(3/9/28)	10/15				
214	214	214_心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○	②/2/18					
215	215	215_ファロー四徴症	○	②/2/18					
216	216	216_兩大血管右室起病症	○	②/2/18					
217	217	217_エプスタイン病	○	②/2/18					
222	222	222_一次性ネフローゼ症候群	○	③/3/24	4/15				
223	223	223_一次免疫性増殖性糸球体腎炎	○	②/2/18					
225	225	225_先天性腎性尿崩症	○						
226	226	226_間質性膀胱炎 (ハンナ型)	×	(2/9/10-2)	なし				
232	232	232_カーニー複合	○						
234	234-1	234-1_ベルオキシゾーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	○	(3/9/28)	10/15				
	234-2	234-2_ベルオキシゾーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	○	(3/9/28)	10/15				
	234-3	234-3_ベルオキシゾーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	○	(3/9/28)	10/15				

告示番号	疾患番号	疾患名	委員会審査改定：○ 軽微修正：○ 重症度軽微修正：■ 概要軽微修正：×	対策課 資料送付日	1回目修正日	回答日	2回目修正日	3回目以降 修正日	修正確定
	234-4	234_4_ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（レフサム病）	○	(3/9/28)	10/15				
	234-5	234_5_ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（原発性高シウロ酸血症）	○	(3/9/28)	10/15				
	234-6	234_6_ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）（アカタラセミア）	○	(3/9/28)	10/15				
235	235	235_副甲状腺機能低下症	×	(2/9/10-2)	なし				
236	236	236_急性副甲状腺機能低下症	×	(2/9/10-2)	9/29				
238	238-1	238_1_ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症（くる病）							
	238-2	238_2_ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症（骨軟化症）							
239	239-1	239_1_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1A型（ビタミンD依存症1A型）	○						
	239-2	239_2_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型（ビタミンD依存症2型）	○						
	239-3	239_3_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1B型（ビタミンD依存症1B型）	○新規追加						
	239-4	239_4_ビタミンD依存性くる病/骨軟化症3型（ビタミンD依存症3型）	○新規追加						
240	240	240_フェルケトシ症	×	(2/9/10-2)	なし				
241	241	241_高チロシン血症1型	×	(2/9/10-2)	なし				
242	242	242_高チロシン血症2型	×	(2/9/10-2)	なし				
243	243	243_高チロシン血症3型	×	(2/9/10-2)	なし				
248	248	248_グルコーストランスポーター1欠損症	○	(2/2/18)					
250	250	250_グルタル酸血症2型							
252	252	252_リジン原性蛋白不耐症	○	(2/2/18)					
258	258	258_ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	○						
259	259	259_レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	○	(2/2/18)					
260	260	260_システロール血症	○	(3/9/28)	10/15				
261	261	261_タンジール病	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16	2/18		確定
262	262	262_原発性高カドミウム血症	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16	2/18		確定
263	263	263_脳腫黄色腫症	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16	2/18		確定
264	264	264_無βリポタンパク血症	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16,3/17		3/17	確定
265	265	265_脂肪萎縮症	○	(2/2/18)					
268	268	268_中條、西村症候群	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16			確定
274	274	274_骨形成不全症	○	(3/9/28)	10/15				
276	276	276_軟骨無形成症	○■	(3/9/28)	10/15				
281	281	281_クリッペル・トレンネー・ウェーバー症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
283	283	283_後天性赤芽球病							
283	283	283_後天性赤芽球病	×	(2/9/10-2)	なし				
284	284	284_ダイヤモンド・ブラックファン貧血	○	(3/3/24)	4/15				
285	285	285_ファンconi貧血	○■○	(3/9/28,3/3/24)	10/15,4/15				
288	288	288_自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	○						
289	289	289_クロンカイト・カナダ症候群	×	(2/9/10-2)	なし				
290	290	290_非特異性多発性小腸潰瘍症	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16	2/18		確定
292	292	292_総排泄腔外反症	×	(2/9/10-2)	なし				
293	293	293_総排泄腔遺残	×	(2/9/10-2)	なし				
295	295	295_乳幼児肝巨大血管腫	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
296	296	296_胆道閉鎖症	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17	確定
298	298	298_遺伝性肺炎	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16,3/17	2/18	3/17,3/22	
299	299	299_裏靨性線維症	○	(2/2/18)					
303	303	303_アッシュャー症候群	○	(3/9/28)	10/15				
304	304	304_若年発症型両側性感音難聴	○	(1/1/28)	2/9	2/16,3/16,3/17		3/17	確定
305	305	305_遊発性内リンパ水腫	×	(2/9/10-2)	なし				
306	306	306_好酸球性副鼻腔炎	○	(3/9/28)	10/15				
309	309-01	309-01_進行性ミオクロームステんかん（クンフェルリヒト・ルンドボルグ病）	○	(3/3/24)	4/15				
	309-02	309-02_進行性ミオクロームステんかん（ラフォラ病）	○	(3/3/24)	4/15				
	309-03	309-03_進行性ミオクロームステんかん（良性成人型家族性ミオクロームステんかん）	○	(3/3/24)	4/15				
311	311	311_先天性三尖弁狭窄症	○	(3/9/28)	10/15				
312	312	312_先天性僧帽弁狭窄症	○（■？）	(3/9/28)	10/15				
313	313	313_先天性肺静脈狭窄症							
315	315	315_ニールバテラ症候群（肝線蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症							
316	316	316_カルニチン回路異常症	○	(2/2/18)					
317	317	317_三原酵素欠損症	○	(2/2/18)					
319	319	319_セビアブテリン還元酵素(S R)欠損症	○	(3/9/28)	10/15				
320	320	320_先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	○	(3/9/28)	10/15				
325	325-1	325-01_遺伝性自己炎症疾患（NLRC4異常症）	×	(2/9/10-2)	なし				
	325-2	325-02_遺伝性自己炎症疾患（ADA2欠損症）	×	(2/9/10-2)	なし				
	325-3	325-03_遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール症候群）	×	(2/9/10-2)	なし				
	325-4	325-04_遺伝性自己炎症疾患（A20ハプロ不全症）	×	(2/9/10-2)	なし				
326	326	326_大理石骨病	○	(3/9/28)	10/15				
329	329	329_無虹彩症	○	(3/9/28)	10/15				

資料5: 患者情報および基本情報のあり方

◆患者情報: 疾患に依存しない情報

項目名	小慢	難病	小慢DB確認事項	難病DB確認事項	難病DBへの提案回答	厚労省返答
保険者番号	○	○	新規に追加したい	新規に追加したい	被保険者の初期値で医療等IDのハッシュ化を行う想定だと思うが、マイナンバーを使用すればより名寄せが容易。マイナンバーの使用は困難なのか? マイナンバーを使えば良い、なぜ使わないのか不思議。	本項目はID4/5作成の際に利用いたします。またマイナンバーの活用については三次開発以降での検討事項としております。
被保険者記録	○	○				
被保険者番号	○	○				
被保険者個人単位番号	○	○				
姓(フリガナ)	○	○	かなーカナに変更したい 姓名を別項目としたい 姓名(漢字)はカナ、かな、アルファベットもOKとしたい(アルファベット欄の廃止)	かなーカナに変更したい 姓名(漢字)はカナ、かな、アルファベットもOKとしたい	①かなでもカナでも、小書き文字の入力ミスが生じる(例:「よー」→「よ」, 「つー」→「つ」) ②姓名(漢字)は現行Web登録アプリでもカナ、かな、アルファベット(外国人)で入力可能となっている。 ③3ドットルールがある場合に、姓に書かれている場合と名に書かれている場合があるが、このような記載文字にどう対応できるのか。	カナの記載はID4/5作成の際に利用するとともに、保険証記載の内容を記載とさせていただきます。
名(フリガナ)	○	○				
姓	○	○				
名	○	○				
出生時氏名	-	-	入力必須としたい 以前の登録氏名を出生時氏名としたい ※ルールは上記姓名と同じ	入力必須としたい	①被保険者名寄せを行えば、出生時氏名を必須にしなくとも良いのではないか? 必須にする理由が不明 ②出生時氏名が分かる人ばかりではなく現実には未入力が多いので、入力の必須化は難しいと考える ③男性の場合は姓名が変わることが少ないので書かれていないことが多い。 ④女性の場合でも下の名前までは変わらないことが多い。 ⑤そもそも出生時氏名自体が登録しななければならないのかが分からない。(名寄せが目的なら、たとえば結婚して改姓した人が離婚して元の姓に戻った場合などはどうなるのか?)	名寄せ候補に当たり、変更ない項目の1つとして設定させていただく予定となります。 また、本項目は、意見書欄と合わせて検討を行い(ただし、事情があって記載できない場合は母親の旧姓でも可)事情があって記載できない場合は空欄でも良い)等と記載する形式と、必須項目から外す形で検討する予定でございませう。
姓(フリガナ)	○	○				
名(フリガナ)	○	○				
姓	○	○				
名	○	○				
郵便番号	○	○	郵便番号 住所を追加したい			
住所	○	○	西暦での表記に統一したい			
生年月日	○	○				
性別	○	○		難病に関して乳幼児も難病の対象となるため「未決定」を追加してもよいか。	①乳幼児で公費申請するケースは皆無。追加の必要性があるかどうかは疑問。 ②未決定を追加するなら、性転換への対応も必要と考える。それに性転換の例が含まれている。	ID4/5の払い出しの関係を再確認し、性別については現状のまま「未決定」は追加しない方向で調整する予定でございませう。
出生地						
都道府県	○	○		出生都道府県を追加したい	①都道府県だけを出生市区町村に記載している事例がある。また、2つに記載欄を分けても片方に「都道府県」+「市区町村」を入力するケースが必ず出てくる。2つに分けずに1項目とすべきではないか。	ご意見ありがとうございます。入力項目の統一の観点で、市区町村だけではなく都道府県を追加させていただきたいと考えます。
市区町村	○	○			①出生市区町村は必要なのか? ・出生市区町村名は多くの市区町村合併で標記が新旧あっても寄せに不向きではないか。 小慢側・難病側の名寄せならば、出生都道府県だけであれば可能ではないか(小慢内部は市区町村があった方が名寄せ精度が担保できるかもしれないが)。 ・都道府県だけの記載もあれば、都道府県+市区町村+番地まで記載されていることもある。 ・「出生都道府県」だけなら指定医の記入の負担も少ない。 ・出生地が海外や戦前の日本統治下である患者も多いが考慮されていないのではないか。	同上
出生体重	○					
出生週数	○					

◆基本情報: 疾患に依存する若しくは時点によって変更する情報

項目名	小慢	難病	小慢DB確認事項	難病DB確認事項	難病DBへの提案回答	厚労省返答
家族歴	○	○	患者情報ではないと考えるがよろしいか。			
発症時期	○	○				
記載時の年齢	○	○				
現在の身長	○	○				
測定日	○	○				
現在の体重	○	○				
測定日	○	○				
BMI	○	○				
肥満度	○	○				
初診日	○	○				
就学就労状況	○	?		現状のまま記載は無くてもよろしいか	-データ活用者が必要とする項目であるかどうかで判断すべきではないか。積極的な理由がなければ記載不要。 ・18歳未満で難病申請する患者も数多いで、それらの患者が小慢申請にいつ変わるかもしれない。逆トランジションになるが、データ連携を考えれば項目は揃えておいた方がよいと思うが。	小慢の就学就労状況を疾病固有の情報に移動する事から、本項目は基本情報から削除する方向で検討しております
生活状況	?	○	現状のまま記載は無くてもよろしいか	(難病側コメント)小慢の生活状況は一定の年齢以上からでない項目適応が難しいので配慮は困難と考える。		小慢の生活状況については記載しないことと致しました
手帳取得状況	-	-				
身体障害者手帳	○	○				
療養手帳	○	○				
精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	○	○				
人工呼吸器等装着者認定基準に該当	○	△	※参考: 該当非該当のチェックのみで別様式で書類があり、セットで出す必要がある。(様式は自治体毎に異なる)	医票票の中に別途項目(人工呼吸器に関する事項)のうち、「使用の有無」があるが、「使用の有無」のみを基本情報として良いか	-「使用の有無」のみを基本情報とするメリットが不明。基本情報と臨床履歴率に本項目が大きく跳いで2か所にあると記載負担のデメリットしか感じない。 現行の難病認定のまま必須項目にすれば良いのではないか? ・人工呼吸器の「生活状況」のみを基本情報にまとめ、呼吸器からは削除し、他の項目は現行の配置で残すが基本情報とする必要はない。	難病と小慢の患者情報の統一の一環として、本項目と人工呼吸器の使用の有無を基本情報に含める方向で検討しております
現状評価	○					
運動制限の必要性	○					

資料6：患者情報および基本情報（前回値踏襲項目）のあり方

■患者情報（前回値踏襲項目）：疾患に依存しない情報

項目名	小慢	前回値踏襲(小慢)	難病	前回値踏襲(難病)	自動計算	制御	難病DBへの提案回答	厚労省返答
保険者番号	○	⇒	○	⇒			①被保険者の居住先や職場などが変わって保険組合が変わると保険者番号も変わるが、変更情報は医療機関の医事システムから連携取得できて、前回値が自動変更される仕組みか？ ②公費負担医療制度で医療給付がされている場合の「公費負担者番号」は利用しないのか？特に、小児慢性疾患の場合は障害児施設医療、養育医療、療育給付などの公費番号を持つ可能性があると思う。 ③将来的に小慢と難病のデータ連携を行う場合、被保険者番号を名寄せのキーとしハッシュ化された医療等IDを利用するのか、それとも両者が同じDB内に共存する次期システムであれば姓名等の個人情報で名寄せができた、また双方の受給者番号を共通のものとして患者紐付も可能と考えるが（制度面の見直しが必要だが）、移行期医療の観点からどのように患者を紐付ける仕組みを想定しているのか説明いただきたい。	①意見書側と合わせて検討を行い、毎年確認を行う必要があるとこのことで、本項目については、前回値踏襲の対象から外す方向で検討する予定でございます。 ②公費負担者番号は行政記載欄として利用する方針を考えております。 ③研究利用に用いる際はハッシュ化された医療等IDを用いる予定でございます。
被保険者記号	○	⇒	○	⇒			同上	
被保険者番号	○	⇒	○	⇒			同上	
被保険者個人単位枝番	○	⇒	○	⇒			同上	
資格取得年月日	○	⇒	○	⇒				
氏名	-	-	-	-				
姓(フリガナ)	○	○	○	○			上記と同様に姓名、フリガナ、性別等の変更があった場合、変更された保険証情報を取得する仕組みを想定しているのかどうか？	現状、保険者番号は変更となった際は、手動で修正が必要がございます。今後はオンライン資格確認システムとの連携も検討しております。
名(フリガナ)	○	○	○	○				
姓	○	○	○	○				
名	○	○	○	○				
出生時氏名	-	-	-	-				
姓(フリガナ)	○	○	○	○			最初に記載がなければ、前回値は継続的に空白になるが空白でもエラーは生じないと考えてよいか（シート「患者情報」では入力必須とする意向が書かれていたが、必須とはしないと考えてよいのか）？	必須に入力がなければエラーとなり、修正が必要となります。そのため、前回値踏襲により取得する値は空白でなく、値が入っているものと想定します。 また、本項目は、意見書側と合わせて検討を行い（ただし、事情があって記載できない場合は母親の旧姓でも可／事情があって記載できない場合は空欄でも良い）等と記載する形とし、必須項目から外す形で検討する予定でございます。
名(フリガナ)	○	○	○	○				
姓	○	○	○	○				
名	○	○	○	○				
郵便番号	○	○	○	○				
住所	○	○	○	○			郵便番号から検索も可など	
生年月日	○	○	○	○			カレンダー若しくはプルダウン 少なくとも生年のカレンダー、プルダウンはやめたほうが良い。1900年代の生年をプルダウンやカレンダーで入力するのは苦痛でしかない。入力する指定席(ユーザー)の視認性のために改修を考えていただきたい。生年に関しては異常値(1800年代、和暦入力、最初の2桁を省略(75、15))を検出アラート機能をつけてほしい。生年月日は和暦で入力されることが多い。	西暦・和暦の双方で入力可能とするよう検討していきます。また入力方法については直接入力する等別の方法を検討する予定でございます。
性別	○	○	○	○				
出生地	○	○	○	○				
都道府県	○	○	○	○				
市区町村	○	○	○	○				
出生体重	○	○					2桁～5桁	
出生週数	○	○					20週以上、50週未満、日齢は0～6のみ	

■基本情報（前回値踏襲項目）：疾患に依存する若しくは時点によって変更する情報

項目名	小慢	前回値踏襲(小慢)	難病	前回値踏襲(難病)	自動計算	制御	難病DBへの回答	厚労省返答
家族歴			○					
発症時期	○	○	○	○			発症時期の修正は可能か。経年の臨個票で発症年月が異なる例がある	発症時期の修正は可能とする予定でございます。 生年月日同様、西暦・和暦の双方で入力可能とするよう検討しています。また入力方法については直接入力する等別の方法を検討する予定です。
記載時の年齢	○	○			○		記載日(測定日)と生年月日	
現在の身長	○						SD計算 http://jspe.umin.jp/medical/taikaku.html	
測定日	○							
現在の体重	○						SD計算 http://jspe.umin.jp/medical/taikaku.html	
測定日	○							
BMI	○				○		現在の身長と現在の体重	
肥満度	○						肥満度計算 http://jspe.umin.jp/medical/taikaku.html	
初診日	○	○						本項目は、検討の結果、削除する事といたしました。
赤字状況(画有の情報に移動)	⇒						※(小慢)この項目群(その他の所見(申請時)など)に移動すれば宜しいでしょうか。	
生活状況			○				生活状況のない臨個票もあるが、すべて復活させるのか。生活状況の項目の改訂はしないのか。	現在臨個票に項目がある疾病のみが対象となります。
手帳取得状況	-	-	-	-				
身体障害者手帳	○	⇒	○	⇒			難病DB用にも新規項目として追加するのか	難病DBにも新規項目として追加したいと考えておりますが、本項目の追加有無につきましては再度標準化チーム（随機等）含め確認させていただきます。
療養手帳	○	⇒	○	⇒			難病DB用にも新規項目として追加するのか	同上
精神障害者保健福祉手帳	○	⇒	○	⇒			難病DB用にも新規項目として追加するのか	同上
人工呼吸器等装着者認定基準に該当	○	⇒	○	⇒			基準に該当していることをチェックする機械判定を設けるという目的か？次の「使用の有無」との区別が不明。基準を満たしているか機械判定を行って、「使用の有無」との整合性を確認するロジックフローならば分かるが。	同上
使用の有無	○	⇒	○	⇒				同上
現状評価	○							
運動制限の必要性	○							
受給者番号							それぞれに「受給者番号」が付属されるがこれら前回値踏襲対象としないのか？小慢は一度認定になれば外れることは殆どないため前回値踏襲はメリットがあり得る。	受給者番号につきましては、行政記載欄として自治体にて記載する事項となります。

							重症度スコア	すべての重症度分類ではないが、重症度スコアの自動計算は実装しないのか	別途やり取りさせて頂いている、指定難病 機械判定機能 利用マニュアル記載の機械判定機能（整合性チェック）として実装する想定です。
--	--	--	--	--	--	--	--------	------------------------------------	--