

第 35 回・第 36 回・第 37 回・第 38 回
厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会
議事要旨

○開催日時・場所等

<第 35 回>

- ・ 日時 令和 3 年 5 月 10 日（月） 17:00 ～ 19:00
- ・ 場所 TKP 新橋カンファレンスセンター14 階ホール 14D
- ・ 出席者
指定難病検討委員会委員
水澤委員、石毛委員、桑名委員、高橋委員、千葉委員、直江委員、錦織委員、
平山委員、山下委員、和田委員
事務局
江崎課長補佐、安井課長補佐、狩谷課長補佐、杉岡課長補佐

<第 36 回>

- ・ 日時 令和 3 年 5 月 25 日（火） 16:00 ～ 19:00
- ・ 場所 TKP 新橋カンファレンスセンター14 階ホール 14F
- ・ 出席者
指定難病検討委員会委員
水澤委員、石毛委員、桑名委員、高橋委員、千葉委員、直江委員、錦織委員、
平山委員、山下委員、和田委員
事務局
江崎課長補佐、安井課長補佐、狩谷課長補佐、杉岡課長補佐

<第 37 回>

- ・ 日時 令和 3 年 6 月 10 日（木） 16:00 ～ 19:00
- ・ 場所 TKP 新橋カンファレンスセンター14 階ホール 14F
- ・ 出席者
指定難病検討委員会委員
水澤委員、石毛委員、小川委員、桑名委員、高橋委員、千葉委員、直江委員、
錦織委員、平山委員、山下委員、和田委員
事務局
江崎課長補佐、安井課長補佐、狩谷課長補佐、杉岡課長補佐

<第 38 回>

- ・ 日時 令和 3 年 6 月 25 日（金） 16:00 ～ 18:00
- ・ 場所 TKP 新橋カンファレンスセンター14 階ホール 14D
- ・ 出席者

指定難病検討委員会委員

水澤委員、石毛委員、小川委員、桑名委員、高橋委員、千葉委員、直江委員、
錦織委員、平山委員、山下委員、和田委員

事務局

江崎課長補佐、安井課長補佐、狩谷課長補佐、杉岡課長補佐

○議題

- （１） 疾病ごとの個別検討について
- （２） その他

○議事概要

議題（１）について、研究班や関係学会から情報提供のあった 48 疾病について、
個々の疾病ごとに、指定難病の各要件を満たすかどうか検討を行った（※）。

※ 指定難病の要件は、次の A から E までの 5 つである。

- A：発病の機構が明らかでない（当該要件を満たしていないと考えられる疾病には、他の施策体系が樹立している疾病を含む）
- B：治療法が確立していない
- C：長期の療養を必要とする
- D：患者数が本邦において一定の人数（人口の 0.1%程度）に達しない
- E：客観的な診断基準等が確立している

・ 検討の結果、指定難病のすべての要件を満たすと判断することが妥当とされた疾病は以下の 6 疾病であった。

- 家族性低βリポタンパク血症 1(ホモ接合体)
- 自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症
- 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
- ネフロン癆^{ろう}
- 脳クレアチン欠乏症候群
- ホモシスチン尿症

なお、自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症は、指定難病 288（自己免疫性後天性凝

固因子欠乏症)に統合する予定である。

- ・ 残りの 42 疾病については、それぞれ次の表のとおり指定難病の要件を満たしていないと判断することが妥当となった。

疾患群候補	疾病名	満たしていないと判断することが妥当とされた要件	主な意見
神経・筋疾患	MECP2 重複症候群	E	・研究班の報告によれば、診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
神経・筋疾患	自己免疫介在性脳炎・脳症	A	・研究班の報告によれば、主に傍腫瘍性が原因で発症する疾病であるため、「他の施策体系が樹立している疾病」と考えられる。
神経・筋疾患	視床下部過誤腫症候群	B、C	・研究班の報告によれば、手術（定位的焼却術）が有効であり、「治療法が確立していない」とは考えられないのではないか。 ・手術後の重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
神経・筋疾患	神経核内封入体病 Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)	C、E	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・診断基準等について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
神経・筋疾患	早産児ビリルビン脳症	E	・研究班の報告によれば、重症度分類について関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
神経・筋疾患	特発性肥厚性硬膜炎	E	・研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であり、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
神経・筋疾患	反復発作性運動失調症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
神経・筋疾患	ランバート・イートン筋無力症候群	A	・研究班の報告によれば、主に傍腫瘍性が原因で発症する疾病であるため、「他の施策体系が樹立している疾病」と考えられる。

皮膚・結合 組疾患	青色ゴムまり 様母斑症候群	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内患者等の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・診断基準等の関係学会による承認を含め整理が不十分であるため、「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
皮膚・結合 組疾患	化膿性汗腺炎 (hidradenitis suppurativa)	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内患者の予後情報が不十分であり、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合 組疾患	限局性強皮症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合 組疾患	掌蹠角化症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、予後の情報等が不十分であり、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
皮膚・結合 組疾患	穿孔性皮膚症 (perforating dermatosis)	E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症度分類等の整理が不十分であるため、「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
皮膚・結合 組疾患	無汗（低汗）性 外胚葉形成不 全症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内患者の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
免疫疾患	慢性活動性 EB ウイルス感染 症	A	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、末梢血中のウイルス増殖及びクローナリティを持った細胞の増殖がみられる疾病とあり、感染症やがんに該当することから、「他の施策体系が樹立している疾病」と考えられる。
循環器疾患	川崎病性巨大 冠動脈瘤	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・「川崎病」という疾病の一部を「川崎病性巨大冠動脈瘤」としており、「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
循環器疾患	原発性リンパ 浮腫	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・成人において二次性の除外が現在の診断基準では困難と思われ、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」

			とは考えられないのではないか。
循環器疾患	中性脂肪蓄積 心筋血管症 (TGCV)	E	・研究班の報告によれば、診断基準等の整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
循環器疾患	不整脈源性右 室心筋症	C	・研究班の報告によれば、国内患者の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは現時点では判断できないのではないか。
血液疾患	グルコース-6- リン酸脱水素 酵素(G6PD)欠 乏症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないこと及び赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液疾患	口唇赤血球症 (脱水型遺伝 性有口赤血球 症)	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないこと及び赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液疾患	サラセミア	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないこと及び赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液疾患	ピルビン酸キ ナーゼ(PK)欠 乏性貧血	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、また、予後の情報等が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
血液疾患	不安定ヘモグ ロビン症	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないこと及び赤血球輸血の頻度・必要量が多いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
腎・泌尿器 疾患	先天性低形成 腎(Congenital hypoplastic kidney)	C、E	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえず、成人例の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは言えないのではないか。 ・研究班の報告によれば、成人における診断基準の検討が十分とは言えず、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
腎・泌尿器 疾患	バーター症候 群／ギッテル マン症候群	C	・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。

腎・泌尿器疾患	ロウ (Lowe) 症候群	E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、成人における診断基準の検討が十分とは言えず、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
骨・関節疾患	2型コラーゲン異常症関連疾患	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・研究班の報告によれば、診断基準等について成人の診療に関わる関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
骨・関節疾患	カムラティ・エンゲルマン症候群 (骨幹異形成症 Camurati-Engelmann 病)	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。 ・研究班の報告によれば、診断基準等について成人の診療に関わる関係学会の承認が得られていないため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
内分泌系患	マッキューン・オルブライト症候群	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、ホルモン異常によらない他の症状、例えば線維性骨異形成症及び腫瘍に関する情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
代謝疾患	アポリポタンパク A-1 欠損症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、予後の情報が十分とはいえず、現時点では「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。
消化器疾患	肝外門脈閉塞症	A、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、原因が明らかである二次性の疾病が含まれているため、「発病の機構が明らかでない」の要件を満たしていないのではないか。 ・二次性の疾患を含めた診断基準及び重症度分類となっており、鑑別診断との境界が不明瞭であることを含め診断基準等の整理が不十分であるため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないか。
消化器疾患	先天性胆道拡張症	B、C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、診断されれば手術的治療が必要とされ、その治療効果が高いため、「治療法が確立していない」とは考えられないのではないか。 ・手術後の重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないか。

消化器疾患	短腸症（短腸症候群）	A	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、原因が明らかである二次性の疾病が含まれているため、「発病の機構が明らかでない」の要件を満たしていないのではないかと。
耳鼻科疾患	痙攣性発声障害	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の情報等が不足しており、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。 ・研究班の報告によれば、診断基準が除外診断からなり客観性に乏しいため、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは言えないのではないかと。
耳鼻科疾患	先天性咽頭狭窄症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、対象となる患者の割合が多くなく、現時点では「長期の療養を必要とする」とは考えられないのではないかと。
耳鼻科疾患	ワーデンブルグ症候群	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。
先天異常・遺伝子疾患	CASK 異常症	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内の成人例の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。
先天異常・遺伝子疾患	コーエン症候群	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内の成人例の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。
先天異常・遺伝子疾患	ハーラマン・ストライフ症候群	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。 ・診断基準の整理が不十分であり、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないかと。
先天異常・遺伝子疾患	ピット・ホプキンス症候群	C	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、国内の成人例の予後の情報が不十分であるため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。
先天異常・遺伝子疾患	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	C、E	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の報告によれば、重症例の割合が高いとはいえないため、「長期の療養を必要とする」とは必ずしも言えないのではないかと。 ・診断基準及び重症度分類の整理が不十分であり、現時点では「客観的な診断基準等が確立している」とは考えられないのではないかと。