パブリックコメントで寄せられた御意見について

令和5年10月30日
厚生労働省
健康・生活衛生局難病対策課

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件（案）及び「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）について、令和5年4月27日（木）から同年5月26日（金）まで御意見を募集したところ、計45件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見の要旨とそれに対する考え方について、内容により分類し、以下のとおり取りまとめましたので、公表いたします。

皆様の御協力に深く御礼申し上げますとともに、今後とも厚生労働行政の推進に御協力いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

No.	案に対する御意見の要旨	御意見に対する厚生労働省の考え方
1	指定難病の指定は「厚生科学審議会の意見を聴いて」行うものとされているところ、その指定をするに当たっては、厚生科学審議会として、指定が適当であるとの意思決定（議決）がなされていることが必要である。 この点、審議会が議決を行うことができるのは、審議会の会議のほか、厚生科学審議会令（平成12年政令第283号）の第6条第6項の規定により議決を審議会の議決とすることができる部会又は分科会に限られ、部会に置かれた委員会では議決を行うことはできない（調査検討を行うことができるに留まる。）。	指定難病は、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に「厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものをいう」とされていることを踏まえ、指定難病の指定は、厚生労働大臣から厚生科学審議会に諮問を行い、厚生科学審議会から厚

	今回、指定難病検討委員会における検討の結果を踏まえて告示の改正等を行うとのことだが、同委員会は以上のとおり議決を行うことはできず、従って厚生労働大臣は厚生科学審議会の意見を聴いたとは認められないので、告示は改正できないと考える。	生科学審議会疾病対策部会に付議を行った上で、詳細については疾病対策部会指定難病検討委員会で議論・検討を行っております。 その後、指定難病検討委員会での検討結果について、疾病対策部会での了承を経た後、疾病対策部会から厚生科学審議会に対し報告を行い、厚生科学審議会から厚生労働大臣に答申し、決定しています。
2	もやもや病の患者と家族の会として、今般の診断基準等の改正については、高く評価する。最新の知見、エビデンスに基づく診断基準というところはもとより、患者、家族の症状に関する実感とも、より整合的となったと思われる。 一方で、重症度分類における小児慢性特定疾病の要件についての記述には、もやもや病に特徴的な脱力や慢性頭痛、視野狭窄（半盲）、不随意運動などを追記していただきたい。	小児慢性特定疾病の「当該疾病の認定に係る状態の程度」については関係学会が収集した情報を踏まえ、社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病検討委員会において検討がなされます。
3	もやもや病の小児慢性特定疾患要件に「慢性頭痛」「視野障害」「不随運動」「脱力」などもやもや病の病態に即した表記も追記した「重症度基準」が必要と考える。	
4	22番目のもやもや病だが、難病の重症度を測る Barthel Index は基準として不適切だと思う。	もやもや病の重症度分類については、

	また、もやもや病の小児慢性特定疾病の要件では、病態に即した表現、慢性頭痛、視野障害、不随運動、脱力等の表現も追記していただきたい。	1) Barthel Index が85 点以下のみならず、 2) 成人例では、画像上、脳梗塞などの明らかな器質的な変化があり、その上で高次脳機能検査の結果を参考として、指定医の総合的判断で、高次脳機能低下と判断された場合 3) 手術適応者及び術後5年間以内の手術患者 4) 再発例（画像上の新たな梗塞、出血の出現、出血リスクを示す所見の出現）も対象としています。 小児慢性特定疾病の「当該疾病の認定に係る状態の程度」については関係学会が収集した情報を踏まえ、社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病検討委員会において検討がなされます。
5	重症度分類については、もやもや病の病態に即していないところがある。慢性頭痛、脱力発作、特に高次脳機能障害については大変である。考慮の上、追記をお願いします。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

		において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。
6	167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群において、今まで、ロイス・ディーツ症候群などの類縁疾患が、マルファン症候群の類縁疾患として対象となっていたが、今回の改定案では、その他の類縁疾患である家族性大動脈瘤・解離、血管型エーラス・ダンロス症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群が対象から除外されてしまうのではないかと心配である。 血管型エーラス・ダンロス症候群は、エーラス・ダンロス症候群が特定疾患になっているので問題ないと思うが、特定疾患ではなくなるとシュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群とは、遺伝子異常の箇所が違うだけで、循環器症状などはマルファン症候群とほぼ同じである。そのため、遺伝子検査をしなければ、両者の鑑別は困難である。臨床症状で除外されないため、マルファン症候群で難病指定されている患者さんは遺伝子検査を受け	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群の新たな診断基準案については、指定難病検討委員会において最新の医学的知見を踏まえアップデートしたものです。 本疾病については新たな診断基準案においても、遺伝学的検査を必須としておらず、臨床症状等から診断することも可能となっており、難病指定医がマルファン症候群/ロイス・ディーツ症

	なくなり、本当はシュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群なのに、マルファン症候群としてカウントされてしまう可能性がある。そうすると症状の発生頻度などの統計は意味をなさなくなると思う。 それらの鑑別を確実にするために、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群などの類縁疾患を類縁疾患として、指定難病の対象疾患に含み、遺伝子検査を推奨すべきではないか。	候群と診断する場合には、引き続き医療費助成の対象となることとなります。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートを行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。
7	167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群について シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群を除外するようだが、現在、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群の患者さんは一体どうなってしまうのか。 シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群は、マルファン症候群とは遺伝子の変異の箇所が違う(SKI 遺伝子の変異)が、病態はほとんど同じであり、マルファン症候群は難病指定されているのに、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群が難病指定されないのは、不公平だと思う。	
8	「167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群」の「要件判定に必要な事項」の「1. 患者数」に、「推定患者数 約 15,000～20,000 人（このうち 3,000 人～4,000 人はロイス・ディーツ症候群）」とあるが、「ロイス・ディーツ症候群推定患者数は未定。但し、マルファン症候群中、遺伝子検査でロイス・ディーツ症候群と確定するケースは0%」など、表記を工夫頂きたい。 米国医療情報によると、「マルファン症候群疾患率は、世界中で5千人に一人」「ロイス・ディーツ症候群疾患率は、未定」とのこと。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。

	「推定患者数 約 15,000～20,000 人（このうち 3,000 人～4,000 人はロイス・ディーツ症候群）」との記載について確認したところ、「マルファン症候群と診断された患者に、遺伝子検査をすると、約 10 人に一人がロイス・ディーツ症候群と判明する」と聞いた。 反対解釈すると、マルファン症候群の身体特徴から程遠く、マルファン症候群と診断されないタイプのロイス・ディーツ症候群潜在患者数が、3 千人に含まれていない。 現行表記では、ロイス・ディーツ症候群推定数が矮小化、限定されて解される。	引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートを行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。
9	167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群の「概要」の「3. 症状」の「2. ロイス・ディーツ症候群の症状」について、腸炎・胃腸不調、食物環境アレルギー、喘息、アトピー、湿疹の発症傾向についても追加で記入頂きたい。 上記症状の発症率では、マルファン症候群や一般より、ロイス・ディーツ症候群が有意に高いことが、米国の知見で知られている。 今後、血管や顔貌や骨格などの外見特徴が顕著でない症例でも、解離発症前に診断がされるように、消化器内科、アレルギー科、皮膚科、呼吸器科の医師にも、ロイス・ディーツ症候群の症状について知って頂きたい。それにより、患者側も根気強く治療に臨めると思う。	
10	1 マルファン症候群とロイス・ディーツ症候群をそれぞれ独立した疾患として指定していただきたい。 ロイス・ディーツ症候群は、マルファン症候群と同種の疾患として扱われてきた経緯があるが、出現する症状も異なり、また、現在では遺伝子検	

	査による鑑別が可能になっている。それぞれが独立した疾患として指定することが適当であると考え。 2 ロイス・ディーツ症候群の推定患者数を再検討していただきたい。 ロイス・ディーツ症候群はマルファン症候群のような身体的特徴から判別することができない場合がある。「○要件の判定に必要な事項」の「1患者数」に、「（推定患者数 約 15,000～20,000 人（このうち 3,000 人～4,000 人はロイス・ディーツ症候群））」と記載されているが、これはマルファン症候群を疑われた患者のうち、最終的にロイス・ディーツ症候群と診断された推定患者数と思われる。実際には身体的特徴がマルファン症候群とは異なる潜在的なロイス・ディーツ症候群の患者も存在すると思われる。 GeneReviews の解説には、「ロイス・ディーツ症候群の有病率は不明である。民族あるいは人種間の差、性差については報告されていない。」と記載されている（日本語版 http://grj.umin.jp/grj/lfs.htm）。患者数の表記について再検討していただきたい。	
11	筋萎縮性側索硬化症について、進行が早く、たとえ就労、家事に支障がない状態であっても、必要な支援を早期に受けられるようにするために、重症度分類 1 の場合であっても重症と指定するべきである。	筋萎縮性側索硬化症については、指定難病検討委員会における検討を踏まえ、重症度分類 2 以上の場合を医療費助成の対象とすることとなっています。 なお、重症度分類 1 の場合であっても、月ごとの医療費総額が 33,330 円を超える月が年間 3 月

		以上ある場合は、「軽症高額」として医療費助成の対象となります。
12	多発性硬化症と視神経脊髄炎とは独立した疾患として扱ってほしい。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、告示病名を含め、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。
13	私は視神経脊髄炎患者で、発症時、多発性硬化症を疑われたがアクアポリン4(AQP4)抗体陽性により、視神経脊髄炎と診断が確定された。急性期治療は同じかもしれないが、その後の予防治療や後遺症、症状の進行や再発などは異なる。受給者証を見て多発性硬化症を基準に話をされることもあり、別々の疾患として扱っていただきたい。	
14	視神経脊髄炎患者について、多発性硬化症とは別の疾患として視神経脊髄炎の記述を求める。 必要な情報の補完や表現の変更をしていただきたい。 多発性硬化症と視神経脊髄を別の疾患として扱ってほしい。	
15	視神経脊髄炎と多発性硬化症とは全く別の疾患である。 まだまだ情報の少ない疾患で、再発の恐怖で、不安の毎日を過ごしている。 まず、多発性硬化症とは別の疾患である、というところから理解していただきたい。	
16	改正案では、視神経脊髄炎は「多発性硬化症/視神経脊髄炎」として記載されているが、多発性硬化症とは別の病気として取り扱ってほしい。 視神経脊髄炎は日本では多発性硬化症の一部として認識されていたが、治療への反応性が違うこととアクアポリン4(AQP4)抗体が陽性となることが判明してからは免疫学的・病理学的にも多発性硬化症とは異なる疾患と考えられるようになったという経緯がある。	

	多発性硬化症に付随する病気ではなく、似て非なるものとして公表していただきたい。	
17	視神経脊髄炎は、多発性硬化症とは別の疾病であるため、独立した疾病として扱われることを望む。	
18	多発性硬化症と別の疾患として扱ってほしい。	
19	視神経脊髄炎は、多発性硬化症のおまけに加える書き方はせず、括りを別々にしてほしい。発症人数も、症状も、治療方法も、薬も違うため、一括りにしないでほしい。 さらに、視神経脊髄炎の説明が詳しく書かれていないことも残念である。	
20	多発性硬化症と視神経脊髄炎を別の病気として区別してほしい。 338種類も指定難病がある中、4種類の病名だけ2つの異なる病名を「/」で一括りにしている明確な理由を教えて欲しい。 診断基準も整理されてきて、症状も治療法も大きく異なっているのになぜなのか。	
20	現在視神経脊髄炎は多発性硬化症に含まれているが、発症機序が異なり、視神経脊髄炎においては、再発の度に後遺症が重症化しやすいのが普通である。 普段は別の病気として捉えているため、それぞれの病気として分けて表記していただきたい。	
21	多発性硬化症と視神経脊髄炎は全く異なる疾患である。多発性硬化症の疑いと長年診断されていたものの、実際は視神経脊髄炎であり、発見が遅れる間に症状が進行してしまったというケースがある。 症状や後遺症はさまざまだが、視力をほぼ失う、下半身付随になる、疲労で日常生活を送ることが困難になる、など重大な後遺症が残ることも多く	

	ある。症状や後遺症の程度は、早期の適切な病名判定と早期治療により大幅に変わってくる。 このようなケースがこれ以上発生しないようにするため、多発性硬化症と同じ区分ではなく、視神経脊髄炎単体での国の指定難病登録と情報発信を強く希望する。 視神経脊髄炎としての情報がまだまだ世の中に足りていない状況で、それにより不安に思っている方が多くいる。検討いただきたい。	
22	視神経脊髄炎を多発性硬化症と別の疾患として扱って欲しい。治療も違う。専門医でなければ、間違った薬も処方されかねない。	
23	視神経脊髄炎と多発性硬化症が同じ項目に書かれているのはなぜか。現在は別の病気と考えられているにもかかわらず、別々の項目になっていないのは理解できない。以前、区の福祉の担当者に難病の申請をしたが、視神経脊髄炎は難病ではないと言われた。医師や難病専門の就職活動支援員も私の病名を「多発性硬化症」と呼ぶ。このような医師に正しい情報を与えて頂きたい。医師だけではなく世の中の人に必要な情報を開示していただきたい。 とにかく、多発性硬化症と視神経脊髄炎は分けて頂きたい。 視神経脊髄炎は多発性硬化症のおまけではない。	
24	多発性硬化症と視神経脊髄炎は別の病気として扱っていただきたい。 視神経脊髄炎がおまけのように扱われているのは納得がいかない。 視神経脊髄炎には、身体のだるさや眠気といった症状もあり、ここの記述もお願いしたい。	
25	多発性硬化症と視神経脊髄炎は異なる病気で、治療法も異なるので、分けて記載した方がよい。	

	視神経脊髄炎の方が、重症化しやすいことも踏まえ、急性期に、いかに正しく鑑別診断を行い、治療に入れるかについて、もう少し強調した記載がよいと思う。 患者さんのことを思うと、一刻を争う疾患であるのに、その緊急性についての記載がやんわりしているのはどうかと思う。	
26	要望 1 そもそも多発性硬化症と視神経脊髄炎が同一のカテゴリーで記述されていることが問題である。確かに、かつては視神経脊髄炎は多発性硬化症の一症状のように扱われてきた経緯はあるが、現在は全く別の疾患であり、治療法も別で、誤診をして治療をすると却って悪化させる可能性すらある。その意味で、別項目とするか、それが無理であるならば、せめて明確に段落を分けて記述するといった表記上の工夫をしてほしい。 要望 2 上記要望 1 に関係するが、多発性硬化症に比べ、視神経脊髄炎の情報量が少ない。これは、同等量の情報を掲載してほしい。 要望 3 全く別の疾患である以上、患者数の合計値を掲載することは無意味である。例えるなら、胃がん患者と肺がん患者の合計値を「胸のがん患者数」として掲載しているようなものである。どうしても、合計を掲載する必要があるのであれば、せめて内訳も表記してほしい。	
27	多発性硬化症と視神経脊髄炎では原因、症状、治療法など明らかに違いがあるため、難病としてそれぞれ別の疾患として扱うことが妥当である。 また機能別抄ガイド (FS) の評価において、該当する項目が足りないように思う。	

	具体的には、私の場合、視神経脊髄炎の再発で脊髄だけではなく多発脳病変が起こり、右脳の視野の左半分を認識する部分や脳梁などにも障害が出た。よって、視神経は問題なくても左側を認識することができなくなり、右手と左手の動きの連携がうまく取れなくなったりして生活や仕事に支障が出ました。記憶力も落ちて時間の感覚もおかしくなった。歩行などはできても脳の多種多様な障害があるのなら評価基準も取りこぼさずにそれらを加味していただきたい。	
28	昨年秋に、視神経脊髄炎 (NMOSD) を発症し、リハビリを含め半年入院後、間もなく退院予定だが、退院後の生活の場としての介護施設を探す段階で、 ・多発性硬化症ではないのか ・医師の書類には「多発性硬化症／視神経脊髄炎」と記載してほしい ・多発性硬化症なら受入可能だが、視神経脊髄炎は未扱い 等のはっきり理由で、おそらく併記されていることの影響で、施設への入所をあきらめた。 視神経脊髄炎 (NMOSD) を多発性硬化症とは独立して記載いただきたい。	
29	1 表示方法について 過去には多発性硬化症の類似疾患とされていたが、現在においては、視神経脊髄炎は全く別の疾患であり、両者の治療のアプローチも大きく異なることは明らかである。また、全国の視神経脊髄炎患者数は約 6,500 名に上り、患者数は増加傾向にある。現行の表示方法「多発性硬化症/視神経脊髄炎」では情報が混在し、混乱を招く恐れがあるため、別の疾患として区別した表示方法を求める。発症時に多発性硬化症と誤診され、症状が進行し重篤な後遺症が残ったという報告事例が多く見られ、多発性硬化症と視神経脊髄炎を明確に区別することは急務である。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新

	2【症状】 視力障害・排泄障害・下肢の麻痺など多くの症状が見られるにも関わらず、多発性硬化症で示されているような具体例が挙げられていないのはなぜなのか、表現の改善を求める。 3【治療】 ・「リハビリテーションは多発性硬化症の回復期から慢性期にかけての極めて重要な治療法である」とあるが、視神経脊髄炎患者にとっても、寛解期にQOL値を上げるための重要な治療のうちの一つであるということが、明記されるべきである。 ・アクアポリン4(AQP4)抗体は視神経脊髄炎の特異的な自己抗体であり、80%以上の症例で陽性である。この抗体の数値の推移は再発の予兆を示す可能性が高いにもかかわらず、診断時の一度しか保険適応で測定することができないのは大きな疑問である。患者側、または主治医が必要と判断すれば、保険適用でいつでも測定が可能になるよう改正すべき事案である。またアクアポリン4(AQP4)抗体の最高(上限)値が変更された理由について、情報の開示を求める。 4【予後】 視神経脊髄炎は再発率が高く、発症後の再発クラーター期が存在する。再発に対する追記を求める。 5【患者数】	の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。 なお、指定難病の診断基準においては、AQP4抗体については「検査結果が陽性」とのみ規定しており、具体的な基準値は定めていません。

	全く異なる疾患であるので、合計値はなく、多発性硬化症と視神経脊髄炎のそれぞれの患者数を記すべきである。	
30	今回の改正通知案別紙 30 の 48 原発性抗リン脂質抗体症候群の診断基準用いられている検査項目で、その測定方法が限定されているものがある。本邦では、臨床検査に用いられる製品は薬機法に則って体外診断用医薬品（体外診）として承認あるいは認証されて市場に流通しており、各体外診で用いられる測定方法は、科学の進歩と共に様々な測定技術が活用されている。一方で、各医療施設での日常臨床検査に用いられる体外診の選択は当該施設の自由裁量となっていて、限定されてはいない。 したがって、診断基準の検査項目で測定方法が限定されることは日常診療上の臨床検査状況にそぐわないことから、限定はすべきではないと考える。 下記に該当部分を示す。 別紙 30 48 原発性抗リン脂質抗体症候群 <診断基準> B. 検査基準 2. 標準化された ELISA 法・化学発光免疫測定法において、中等度以上の力価の (>40 GPL or MPL、又は>99 パーセントイル) IgG 型又は IgM 型の aCL が 12 週間以上の間隔において 2 回以上検出される。 3. 標準化された ELISA 法・化学発光免疫測定法において、中等度以上の力価 (>99 パーセントイル) の IgG 型又は IgM 型の抗β 2 グリコプロテイン I 抗体が 12 週間以上の間隔において 2 回以上検出される。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

	現在、市場に流通する aCL 測定用の体外診は、ELISA 法・化学発光免疫測定法 (CLIA) の他に化学発光酵素免疫測定法 (CLEIA) ・蛍光酵素免疫測定法 (FEIA) がある。抗 β 2 グリコプロテイン I 抗体 (aB2GPI) 測定用の体外診は、ELISA はなく、化学発光免疫測定法 (CLIA) に加えて化学発光酵素免疫測定法 (CLEIA) がある。海外では、aCL と aB2GPI 測定用として蛍光免疫測定法 (FIA) も広く使用されており、近い将来本邦でも承認 (認証) される可能性も考えられる。前述の通り本邦の臨床検査は全て体外診として承認・認証された製品で実施されるため、測定方法を限定せずともその検査結果の品質は担保されていると考えられる。 なお、別紙 30 で規定されている検査項目は別紙 31 49 全身性エリテマトーデスの診断基準の免疫所見でも用いられているが、こちらでは測定方法の限定はない。 今回の改定基準において測定方法の限定に難病指定上の意義がある場合には、それが優先されることに何ら異議はない。	
31	特定疾患受給者証の更新が難しくなっている。もっと簡素化してほしい。これでは、指定難病に認定されても更新に受からない場合もあると思う。 診断基準も簡素化するべきではないか。	臨床調査個人票については、難病の調査及び研究に必要な調査事項の精査を行い、専門家の意見を踏まえつつ、令和 5 年度中に記載事項の簡素化を図ることとしております。
32	○11 重症筋無力症	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患政策研究事業)

● 概要の「4. 治療法」の（9）に関して、最新かつより正確な情報を提供するために以下の〈 〉部分の追記を検討願いたい。（参考：エクリズマブ 2017 年 12 月、ラブリズマブ 2022 年 8 月承認） 〈抗 AChR 抗体陽性の〉全身型重症筋無力症・・・（中略）・・・エクリズマブ（遺伝子組換え）点滴静注製剤〈およびラブリズマブ（遺伝子組換え）点滴静注製剤〉の使用が・・・ ○13 多発性硬化症／視神経脊髄炎〉 ● 多発性硬化症と視神経脊髄炎は、以前は類似の疾患として扱われることがありましたが、現在は全く異なる病因、病態の疾患であることが明らかとなっている。関連学会のガイドラインでも、診断法、治療法が分けて明記され異なる治療ゴールや治療戦略が確立されてきている。また概要の部分の視神経脊髄炎の情報量が多発性硬化症と比べて少ない点も問題だと思う。こちらは難病情報センターにも公開され患者自身も参考にするものであるため、適切な診断、治療について啓発する上でも 2 つの疾患を別々のシートに分け、かつ同程度の情報量で記載していただくことを検討願いたい。 ● 概要の「4. 治療法」に関して、視神経脊髄炎 (NMOSD) の再発予防に認可されている治療薬として「ラブリズマブ」（2023 年 5 月 25 日承認）の追記を検討願いたい。 ● 視神経脊髄炎は予測不能な再発により不可逆的な障害を引き起こすことが特徴で、その再発を予防することが治療ゴールとしてガイドラインに	において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

も明記されている。現在、再発予防の適応をもつ4つの薬剤が発売されているが、当該重症度分類では、中等度以上の障害が蓄積するまで（片眼が失明していたとしても）医療費助成の対象とならないため、次の再発により自立歩行不能や両眼の失明など重篤な障害を引き起こす可能性があるにもかかわらず、再発予防薬の投与が見送られることがある。軽症高額制度もあるが、たとえ3か月であっても高額療養費制度上限額での費用負担が難しい患者がいるのが実態である。以上のことから視神経脊髄炎においては、再発予防が治療ゴールとなる疾患特性も踏まえた上で重症度基準の見直しについて検討願いたい。

○34 神経線維腫症

● 概要の「3. 症状」「4. 治療法」に関して、最新かつより正確な情報を提供するために以下の＜ ＞部分の修正・追記を検討願いたい。（セルメチニブ 2022年11月発売）

「3. 症状 ①」・・・思春期頃より全身に多発する。＜この他、叢状神経線維腫（plexiform neurofibroma）（皮下に見られる末梢神経内の神経線維腫（nodular plexiform neurofibroma）ならびに、び漫性の神経線維腫（diffuse plexiform neurofibroma））がみられることもある。＞ 悪性末梢神経鞘腫瘍は・・・

「4. 治療法 ①神経繊維腫瘍1型 2）神経線維腫」・・・悪性末梢神経鞘腫瘍は早期の根治的切除術を原則とする。＜叢状神経線維腫に対する治療薬として本邦ではセルメチニブが承認されている。＞

○172 低ホスファターゼ症

● 概要の「1. 概要」「3. 症状」に関して、「4. 治療法」にも記載のある筋力低下などの骨外症状が病態として存在する点を追記いただくことを検討願いたい。（下記く >部分参照）

「1. 概要」 低ホスファターゼ症は、骨の低石灰化、くる病様変化、骨変形く、筋力低下>などを認め、・・・

「3. 症状」 骨のくる病様変化、・・・（中略）・・・、病的骨折、骨痛くなどの骨症状と筋力低下、筋肉痛などの骨外症状を>認める。

● 要件の判定に必要な事項の「2. 発病の機構」に関して、「ALP 遺伝子」を正式な遺伝子名である「ALPL 遺伝子」（ALPL は斜体フォントで）と記載することを検討願いたい。

○その他

● 今回の診断基準等の改正議論は2019年3月に始まり、指定難病検討委員会で検討結果が取りまとめられるまでに3年、そこから施行されるまでに2年と、実に5年もの年月がかかっている。一方で、この間にも難病の研究は進み、新たな診断・治療法が開発され、診療ガイドライン等が改訂された疾患は多数ある。当該診断基準等は難病情報センターにも掲載され、難病患者さんが最も信頼して自身の病気を理解することができるツールの一つであり、できるだけ最新の情報が反映されるべきだと考える。従って、難病患者さんが最新の情報を入手でき必要な診断・治療に早く結びつくよう、今後は診療ガイドラインの改訂等に遅れることなく、当該診断基準等もタイムリーにアップデートできるよう検討願いたい。

33	【該当箇所】 3 脊髄性筋萎縮症 4. 治療法 “遺伝学的検査により SMN1 遺伝子の欠失又は変異を有し、SMN2 遺伝子のコピー数が1以上であることが確認された患者へのアンチセンスオリゴ核酸 (ASO) 薬であるヌシネルセン (Nusinersen) 髄腔内投与の適応が認められている。2歳未満においてはオナセムノゲン・アベパルボベク (onasemnogene abeparvovec) 静脈内単回投与が、生後2か月以上においてはリスジプラム (risdiplam) 経口投与が認められている” 【意見及び修正案】 該当箇所に関して、SMN2 遺伝子のコピー数及び年齢については削除することを提案したい。 <修正案> 遺伝学的検査により SMN1 遺伝子の欠失又は変異が確認された患者へのスプライシング修飾薬として、ヌシネルセン (Nusinersen) 髄腔内投与、リスジプラム (risdiplam) 経口投与が認められている。遺伝子治療薬として、オナセムノゲン・アベパルボベク (onasemnogene abeparvovec) 静脈内単回投与が認められている。 【理由】 ・治療薬について、作用機序による記載としていただくことが適切と考えるため、変更することをご検討いただきたい。	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

	・ SMN2 遺伝子のコピー数について、各製品の添付文書で記載が異なること、且つ各製品の臨床試験の結果次第で変更の可能性もあり、最新の添付文書情報を参照いただくことが適切と考えるため、削除をご検討いただきたい。 ・ 対象年齢について、各製品の臨床試験の結果次第で変更の可能性もあり、最新の添付文書情報を参照いただくことが適切と考えるため、削除をご検討いただきたい。	
34	40. 高安動脈炎 対象を重症度 III 度以上とすることに反対する。対象を血管狭窄を来たし、その症状のある患者および重症度 II 度以上とするべきである。 血管狭窄がすでにある場合、全身の疲れやすさや立ちくらみ、眼前暗黒、腕の疲れやすさやしびれは日常的にある。自分も 13 歳ごろに発症したのでわかるが、眼前暗黒は立ち上がった直後だけでなく歩いている途中でも、強い日差しや腕の挙上、首をちょっと挙げただけで起こり、その場に立ちどまって休まなければならないことはしょっちゅうあった。通学・通勤、帰宅時に友人や人と一緒に歩くことが困難なこともよくあった。そのため数か月にわたってタクシーで帰宅していたこともあった（自宅に自家用車がなかった。また朝はまだ元気だったので行きの通学は自分の親が同行したりしてなんとか電車通学していた）。そのことが家計を圧迫していたと思われるがそのころは治療費の助成があり大変助かったと思う。タクシー代などの補助もあればもっと助かったと思う。これは妊娠や子育て期間も同様である。腕が疲れやすく買い物袋が少し重いと長く持ち続けられない。帰宅途中で地面に買い物袋をおろして休憩しながら歩かなければならない。子供を連れているととても買い物できない。また掃除も腕がす	ご指摘の診断基準等の案については、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において、国内外の最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

	ぐ疲れ続けられないため大変時間がかかるので後回しになってしまう。また血管狭窄があると炎症自体がおさまっていても血管狭窄による合併症のリスクは高い。血管狭窄の症状がある患者においては医療費の助成が必要である。 重症度 II 度はステロイド剤を含む内科療法にて軽快している患者であるが、ステロイド剤の服薬は何年にもわたって必要であるし、炎症反応が安定してもステロイド剤の減量は再燃させないためにも副腎不全予防のためにも慎重に行われるものなので、服薬はなかなか終わらない。高安動脈炎は若年女性に好発する疾患である。もし 10 歳代に発症すれば、中学・高校・大学生活、進学、就職、結婚、妊娠、育児などの多くのライフイベントが存在する時期であり、発病は人生に極めて大きく影響する。易感染性や将来の骨粗鬆症などステロイド剤の副作用に苦しめられることもある。ステロイド剤服用の間は助成の対象とするべきである。	
35	○1970 年生まれ女性、倉敷中央病院呼吸器内科通院 幼少期より副鼻腔炎と中耳炎、痰を伴う湿性咳、繰り返し肺炎や喘息様喘鳴の呼吸苦あり。 成長過程にて中耳炎の回数は減るが、気管支拡張症は年齢と共に進行と血痰、喀血、緑膿菌・非結核性抗酸菌(アヴィウム)保有 幼少期より喘息や気管支炎などとのその都度の治療を受けてきて 26 歳の時、重症肺炎で呼吸不全を起こし初めてこの病気と診断された。 診断された時は既に大人で今、持病が指定難病になると知り、厚生労働省の当病の遺伝子診断に向けてなどの資料を見た。	指定難病に関する情報については難病情報センターのホームページを通じて周知を図るとともに、臨床調査個人票を作成する難病指定医に対しても研修を行ってまいりました。 しかしながら、ご指摘のような難病患者に必ずしも十分な情報が届いていないとの声もいただいていることも踏まえつつ、引き続きよりわかりやすく難病に

診断されたのが26年も前だと、難病申請するに当たって再度、確定診断が必要になるのだろうと素人ながらそう理解した。難病指定においては通院先の病院や医師から聞く事はなかった。独自のルートで知り得てここに辿り着いた。 それにおいても、こういう事が患者自身に情報が届かないというのも憤りを感じる。このページを探すのも一般素人(患者)には、どこをクリックすればこの難病の事が書かれているのか全然分からない。項目見出しを病名などにして頂いてファイルが開けるともっと多くの方が意見しに来られるのではないかと感じた。 病気と診断された時から生涯治療継続の必要性を知らされましたが、難病であって難病にならないのだと言われ、歳を追う毎に肺炎・胸膜炎・喀血など度々入院する事が増え医療費は増す一方で、憤りを覚えたが、この度、指定難病にされると医療費の助成が受けられるという事だけが病の救いの一つとなる様に思う。 ○申請するに当たって確定診断を再び受けなければならないことについてうろ覚えであるが、この診断検査の料金が高額であった。これについて何らか補助して頂けると再(現在の状態)確定診断も、頑張れるかなと思う。 ○診断をするにあたり呼吸器内科と耳鼻科との連携が取れる事が診断にも治療にも症候群であるが為大事なのではないかと考える。医師達の認識を高めてもらいたい。	関する情報を提供できるよう工夫をしております。

	○遺伝子検査をしてみてもどうかと勧められたことはないが診断基準に必要ななら医師からきちんと段取りをしてもらいたい。そして家族・血縁者の遺伝子検査なども必要か否かも提示してもらいたい。 ○重症度分類について呼吸疾患だと肺機能検査結果で重症度が決まる様であるが、ある程度納得もしつつであるが、コレは個人差があるのかどうか分からないが、私は喘息様の喘鳴を頻繁に伴う。それにより本人は呼吸をしたくないと思うぐらい呼吸苦になるが、酸素療法に至るまでにはないという歯痒い症状がある。この喘鳴もカルタゲナー症候群には見られるらしいが病態が解明されていないと聞いた。患者にしか分からない呼吸苦がある。肺機能低下と対比していないというのも難しい症状の様に思う。この日常呼吸苦を考えると重症度の分類に該当出来ずと言った患者もいるかもしれないと感じた。 ○診断基準及び重症度分類の適応における留意事項の中に重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが高額な医療を継続必要なものについては医療費助成の対象とするという文言があったが、患者は其処は助かるのではと喜んでいる声もあった。その高額医療とは何を指すのか。例えば、肺移植などであると言われたら患者はがっかりするのではないかと思う。喀血の塞栓術や繰り返す肺炎などの入院なども対象になれば患者に寄り添ってもらえたような気になると思う。	
36	指定難病の申請が通ったら毎年検査などを経て更新手続きをしていると聞いた。 悪化する事はあっても良くなることは無いし、遺伝子の問題で其処が変わる事はないのだから確定診断に必要とされている項目は毎年行う必要性はないのではないか。	医師の記載する臨床調査個人票については、重症度分類に関する項目については、直近6か月間で最も悪い状態を記載していただくことになっております

	次年度からは重症度分類とされる肺機能検査結果だけの更新申請で良いのではないかと感じる。	が、病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関しては、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
37	340 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）について Bの遺伝学的検査に掲げられている遺伝子群は遺伝子検査として保険収載されていないものと思われる。そうすると、難病認定の申請の際に、現状では遺伝子解析研究として実施され同定された遺伝子異常の報告が、Bの要件を満たしたものとして提出されることになると思われるが、保険収載されていなくてもその解析結果は認められるのか。	難病法に基づく指定難病患者への医療費助成の対象か否かを判断するに当たっては、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知）に示された疾病の診断基準に基づいて都道府県等において判断しています。
38	新規の疾病追加について研究班から情報提供のあった新規の疾病として3疾患があげられているが、ローハッド(ROHHAD)症候群も検討してほしい。 ローハッド(ROHHAD)症候群という非常に珍しい希少難病がある。統計的には7,300万人に1人が発症するとされている。私の息子もこの病気にかかっており、診断されたのは8年前で、国内では2例目であった。しかし、このような希少難病であっても、国内では指定難病に認定されておらず、病因解明に向けた研究は行われていないという現状に愕然とした。そこで、私たちはこの現状を変えていく決意を持ち、2019年にローハッド	難病法に基づく指定難病の指定については、「①発病の機構が明らかではない」「②治療方法が確立していない」「③長期の療養を必要とする」「④患者数が人口の0.1%に達しない」「⑤客観的な診断基準等が確立している」の5つの要件を全て満たす疾患を、厚生科学審議会の意

(ROHHAD) 症候群日本事務局を立ち上げた。当事務局では、国内外の研究に関する情報の集約や、患者やそのご家族の方々に対して、情報提供や相談支援を行っている。また、周知啓発活動を行い、指定難病認定を目指して活動している。 ROHHAD 症候群の病名は、症状の頭字語 (RO 急性発症肥満 H 低換気 H 視床下部 AD 自律神経機能不全) からなり、神経節細胞腫 (Neuro Endocrine Tumors) の発生率が高いことから別名、ローハッド (ROHHAD) とも呼ばれている。 複数の国で研究が行われているが、現在まで病因は解明されていない。この多種多様な症状が後天的に発生し、平均発症年齢は 3.5 歳から始まる。そして現在まで先天性の遺伝子異常は発見されていない疾患である。 しかしながら、ローハッド (ROHHAD) 症候群に関して医療従事者や小児科医の認識度が低いことが問題となっている。出生から健康体で育ってきた子供に身体に異変が起き始め、病院を受診するが、医師の認知度が低いことで、複数の診療科にまたがり診断までに時間を要することになる。認知のない病院へ受診してしまうと、診断されないままに病状が悪化し、命が危険にさらされる。ローハッド (ROHHAD) 症候群は死亡率が高く、未治療の低換気に続発する心肺停止により、症例の 50~60% で致命的と論じられているため、早期の診断をすることが非常に重要となる。早期診断を受けることで治療を始めることができ、予後は改善される。 非常に残念なことに国内では、月日を経てやっと診断に至り、本格的な治療を始めるという前に亡くなられた方が数名いる。	見を聞いて厚生労働大臣が指定することとなっています。指定難病の各要件を満たすかどうかの検討は、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で、関係学会や研究班から提案のあった疾患について、医学的見地から検討を行っています。ご指摘の ROHHAD 症候群については現在のところ研究班からの提案はなされておられません。

現在国内で 10 人程度の患者数であるが、他にも亡くなられた方や診断に至っていない、「いわゆる隠れローハッド (ROHHAD)」を含めると、患者数はもっと多いと考えられる。

ローハッド (ROHHAD) 症候群と闘う患者やそのご家族にとって、病気の進行は待つてはくれず、日々の生活が進んでいく中では、日々の生活が常に不安と不確かさに苛まれる。

ローハッド (ROHHAD) 症候群は、脳からの指令（視床下部）に障害が生じるため、通常では意識を保てない体内酸素、二酸化炭素、ナトリウム濃度などでも、比較的普通に過ごすことができてしまうが、体は悲鳴を上げている。そのため、一見元気いっぱいでも少しの体調の変化で急変し、救急搬送され、小児集中治療室への入退院を繰り返すことがある。

また、対症療法の治療に関しても保険適用にならず自費診療となり、高額な治療費を支払うことが必要になる場合がある。

指定難病に認定されることで、医療費の負担が軽減され、医師や専門家による適切な治療を早期に受けることができ、多くの命を救うことができると考える。

私たちは、医療従事者や政府関係者に対しても、ROHHAD 症候群に対する支援や研究の推進を求めます。

最近、国内では「ROHHAD 症候群における自己抗体解析」の研究が進み、血清解析による SZSCAN1 抗体価の数値から診断が可能になり、さらに軽症・中等症・重症の分類ができるようになった。ROHHAD 症候群は今まで臨床症

	状により診断されてきたが、臨床症状に加えて異常を数値で示せるようになったことは、「客観的な診断基準」ではないかと考える。 この血清解析による診断により、早期治療を行うことができるようになったことは、特に重症の患者に対して病状の進行を抑える治療を行うことができるという希望の光である。ただし、自費診療の壁が依然として立ちほだかっている。 また、今後は因果関係を含めた結果を得ることが ROHHAD 症候群の治療開発に向けて非常に重要となる。しかし、ROHHAD 症候群患者が少ないため、解析数を増やすことが課題となっており、政府からの支援が必要であると考えられる。 以上の事から、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）に関する意見として、新規の疾病追加について ROHHAD 症候群も検討していただきたい。	

※上記のほか、7件の今回の意見募集に関係ない御意見をいただきました。

※なお、「120 遺伝性ジストニア」については、表現の適正化のため、技術的修正を行いました。