

## 指定難病検討資料作成のためのチェックリスト(案)

資料2-2

### ■ 必須項目

	質問	「指定難病の要件について」の該当部分抜粋	○か×	自由記載による回答（必要な場合）
1	発病の機構が明らかでない (「指定難病の要件について」の2ページ参照)	原因が不明又は病態が未解明な疾病である。		
		原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分である。		
		『外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能』に該当しない。		
		ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病ではない。 ※ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行う		
		何らかの疾病（原疾患）によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病ではない。		
2	他の施策体系が樹立されていない (「指定難病の要件について」の3～5ページ参照)	厚生労働省において難病法以外の法律等を基に調査研究等の施策が講じられている疾病（がんや精神疾患、感染症、アレルギー疾患などがこれに当たる）ではない。 ※ただし、横断的に疾病の症状や病態の一部に着目した施策が体系的に講じられていたとしても、疾病を単位とした施策が講じられていない場合は、他の施策体系が樹立しているものとして一律には取り扱わず、個別に検討する。（例えば、小児慢性特定疾病対策の対象疾病は、小児期に限って施策が行われており、疾病を単位として、その患者の一生について施策が行われているものではないことから、他の施策体系が樹立しているものとして一律に取り扱うことは行わず、個別に検討する。）		
3	治療方法が確立していない (「指定難病の要件について」の6ページ参照)	以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。 ①治療方法が全くない。 ②対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。 ③一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要である。 ※治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では根治のための治療方法には含めないこととする。		
4	長期の療養を必要とする (「指定難病の要件について」の7～8ページ参照)	疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続又は潜在する		
		『ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないもの（急性疾患等）』に該当しない		
		『症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾病』に該当しない		
5	患者数が本邦において一定の人数（注）に達しない (「指定難病の要件について」の9ページ参照)	「一定の人数」として規定している「おおむね人口の千分の一（0.1%）程度に相当する数」に達しない。		
6	客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立している (「指定難病の要件について」の10～11ページ参照)	血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標である。		
7	上記6の診断基準は関係学会においてすでに承認されている	以下に該当すること。 i. 関連学会等（国際的な専門家の会合を含む。）による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。 ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。		学会名： 承認日：
8	患者数の推計に用いた疫学調査等の方法	希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましい。		
9	患者数の推計が100人未満の場合、成人の患者数の推計	—		

	診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する	○か×	自由記載による回答（必要な場合）
1	必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。		
2	複数の検査や症状の組合せを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。		
3	診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。		

	重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する	○か×	自由記載による回答（必要な場合）	
1	「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定めること。			
2	治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾病については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定すること。			
3	疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いること。			
4	疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活若しくは社会生活への支障の程度が明らかでない場合、又は、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。	臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。		
		段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。		

### ■ 参考項目

	質問	○か×	自由記載による回答（必要な場合）
1	これまでに指定難病検討委員会で検討された疾病又は類縁疾病か		
2	ICD10（もしくは11）またOrphanet（オーファネット）における表記名およびコード		
3	既に指定難病に指定されている疾病の類縁疾病か		
4	指定難病には指定されていない疾病で類縁疾病はあるか		
5	本症および類縁疾病を対象とする研究班や研究グループは他に存在するか		
6	小児慢性特定疾病に指定されているか		
7	医療費助成を受けるために必須だが、保険適応外の特種な検査が含まれるか（もしあれば、検査名をご記載下さい）		