

# 参 考 资 料



## 参考資料 1. 指定難病一覧（平成 29 年 4 月 1 日現在）

50 音順：49 頁から 57 頁

アルファベットや数字で始まる疾病：58 頁

|   | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）    |
|---|----------|--------------------|
| あ | 1        | 135 アイカルディ症候群      |
|   | 2        | 119 アイザックス症候群      |
|   | 3        | 24 亜急性硬化性全脳炎       |
|   | 4        | 46 悪性関節リウマチ        |
|   | 5        | 83 アジソン病           |
|   | 6        | 303 アッシュャー症候群      |
|   | 7        | 116 アトピー性脊髄炎       |
|   | 8        | 182 アペール症候群        |
|   | 9        | 297 アラジール症候群       |
|   | 10       | 177 有馬症候群          |
|   | 11       | 218 アルポート症候群       |
|   | 12       | 131 アレキサンダー病       |
|   | 13       | 201 アンジェルマン症候群     |
|   | 14       | 184 アントレー・ピクスラー症候群 |
|   | 15       | 247 イソ吉草酸血症        |
|   | 16       | 222 一次性ネフローゼ症候群    |
|   | 17       | 223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎  |
|   | 18       | 115 遺伝性周期性四肢麻痺     |
|   | 19       | 325 遺伝性自己炎症性疾患     |
|   | 20       | 120 遺伝性ジストニア       |
|   | 21       | 298 遺伝性膀胱炎         |
|   | 22       | 286 遺伝性鉄芽球性貧血      |
|   | 23       | 175 ウィーバー症候群       |
|   | 24       | 179 ウィリアムズ症候群      |
|   | 25       | 171 ウィルソン病         |
|   | 26       | 145 ウエスト症候群        |
|   | 27       | 191 ウェルナー症候群       |
|   | 28       | 233 ウォルフラム症候群      |
|   | 29       | 29 ウルリッヒ病          |
|   | 30       | 168 エーラス・ダンロス症候群   |

か

|    | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）              |
|----|----------|------------------------------|
| 31 | 217      | エプスタイン病                      |
| 32 | 287      | エプスタイン症候群                    |
| 33 | 204      | エマヌエル症候群                     |
| 34 | 30       | 遠位型ミオパチー                     |
| 35 | 68       | 黄色靭帯骨化症                      |
| 36 | 301      | 黄斑ジストロフィー                    |
| 37 | 146      | 大田原症候群                       |
| 38 | 170      | オクシピタル・ホーン症候群                |
| 39 | 227      | オスラー病                        |
| 40 | 232      | カーニー複合                       |
| 41 | 141      | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん             |
| 42 | 97       | 潰瘍性大腸炎                       |
| 43 | 72       | 下垂体性ADH分泌異常症                 |
| 44 | 73       | 下垂体性TSH分泌亢進症                 |
| 45 | 74       | 下垂体性PRL分泌亢進症                 |
| 46 | 76       | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症             |
| 47 | 77       | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症              |
| 48 | 78       | 下垂体前葉機能低下症                   |
| 49 | 79       | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)         |
| 50 | 266      | 家族性地中海熱                      |
| 51 | 161      | 家族性良性慢性天疱瘡                   |
| 52 | 307      | カナバン病                        |
| 53 | 269      | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      |
| 54 | 187      | 歌舞伎症候群                       |
| 55 | 258      | ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症 |
| 56 | 316      | カルニチン回路異常症                   |
| 57 | 257      | 肝型糖原病                        |
| 58 | 226      | 間質性膀胱炎(ハンナ型)                 |
| 59 | 150      | 環状20番染色体症候群                  |
| 60 | 209      | 完全大血管転位症                     |
| 61 | 164      | 眼皮膚白皮症                       |
| 62 | 236      | 偽性副甲状腺機能低下症                  |
| 63 | 219      | ギャロウェイ・モワト症候群                |
| 64 | 1        | 球脊髄性筋萎縮症                     |
| 65 | 220      | 急速進行性糸球体腎炎                   |
| 66 | 271      | 強直性脊椎炎                       |

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）      |
|-----|----------|----------------------|
| 67  | 41       | 巨細胞性動脈炎              |
| 68  | 279      | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） |
| 69  | 280      | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）  |
| 70  | 100      | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      |
| 71  | 278      | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）     |
| 72  | 2        | 筋萎縮性側索硬化症            |
| 73  | 256      | 筋型糖原病                |
| 74  | 113      | 筋ジストロフィー             |
| 75  | 75       | クッシング病               |
| 76  | 106      | クリオピリン関連周期熱症候群       |
| 77  | 281      | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 |
| 78  | 181      | クルーゾン症候群             |
| 79  | 248      | グルコーストランスポーター1欠損症    |
| 80  | 249      | グルタル酸血症1型            |
| 81  | 250      | グルタル酸血症2型            |
| 82  | 16       | クロウ・深瀬症候群            |
| 83  | 96       | クローン病                |
| 84  | 289      | クロンカイト・カナダ症候群        |
| 85  | 129      | 痙攣重積型（二相性）急性脳症       |
| 86  | 158      | 結節性硬化症               |
| 87  | 42       | 結節性多発動脈炎             |
| 88  | 64       | 血栓性血小板減少性紫斑病         |
| 89  | 137      | 限局性皮質異形成             |
| 90  | 262      | 原発性高カイロミクロン血症        |
| 91  | 94       | 原発性硬化性胆管炎            |
| 92  | 48       | 原発性抗リン脂質抗体症候群        |
| 93  | 4        | 原発性側索硬化症             |
| 94  | 93       | 原発性胆汁性肝硬変            |
| 95  | 65       | 原発性免疫不全症候群           |
| 96  | 43       | 顕微鏡的多発血管炎            |
| 97  | 267      | 高IgD症候群              |
| 98  | 98       | 好酸球性消化管疾患            |
| 99  | 45       | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症       |
| 100 | 306      | 好酸球性副鼻腔炎             |
| 101 | 221      | 抗糸球体基底膜腎炎            |
| 102 | 69       | 後縦靭帯骨化症              |

24

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）        |
|-----|----------|------------------------|
| 103 | 80       | 甲状腺ホルモン不応症             |
| 104 | 59       | 拘束型心筋症                 |
| 105 | 241      | 高チロシン血症1型              |
| 106 | 242      | 高チロシン血症2型              |
| 107 | 243      | 高チロシン血症3型              |
| 108 | 283      | 後天性赤芽球癆                |
| 109 | 70       | 広範脊柱管狭窄症               |
| 110 | 192      | コケイン症候群                |
| 111 | 104      | コステロ症候群                |
| 112 | 274      | 骨形成不全症                 |
| 113 | 185      | コフィン・シリス症候群            |
| 114 | 176      | コフィン・ローリー症候群           |
| 115 | 52       | 混合性結合組織病               |
| 116 | 190      | 鰓耳腎症候群                 |
| 117 | 60       | 再生不良性貧血                |
| 118 | 55       | 再発性多発軟骨炎               |
| 119 | 211      | 左心低形成症候群               |
| 120 | 84       | サルコイドーシス               |
| 121 | 212      | 三尖弁閉鎖症                 |
| 122 | 317      | 三頭酵素欠損症                |
| 123 | 53       | シェーグレン症候群              |
| 124 | 159      | 色素性乾皮症                 |
| 125 | 32       | 自己貪食空胞性ミオパチー           |
| 126 | 95       | 自己免疫性肝炎                |
| 127 | 288      | 自己免疫性出血病XIII           |
| 128 | 61       | 自己免疫性溶血性貧血             |
| 129 | 260      | シトステロール血症              |
| 130 | 318      | シトリン欠損症                |
| 131 | 224      | 紫斑病性腎炎                 |
| 132 | 265      | 脂肪萎縮症                  |
| 133 | 304      | 若年発症型両側性感音難聴           |
| 134 | 10       | シャルコー・マリー・トウス病         |
| 135 | 11       | 重症筋無力症                 |
| 136 | 208      | 修正大血管転位症               |
| 137 | 33       | シュワルツ・ヤンペル症候群          |
| 138 | 154      | 徐波睡眠期持続性棘 徐波を示すてんかん性脳症 |

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）                |
|-----|----------|--------------------------------|
| 139 | 138      | 神経細胞移動異常症                      |
| 140 | 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     |
| 141 | 34       | 神経線維腫症                         |
| 142 | 121      | 神経フェリチン症                       |
| 143 | 9        | 神経有棘赤血球症                       |
| 144 | 5        | 進行性核上性麻痺                       |
| 145 | 272      | 進行性骨化性線維異形成症                   |
| 146 | 25       | 進行性多巣性白質脳症                     |
| 147 | 308      | 進行性白質脳症                        |
| 148 | 309      | 進行性ミオクローヌステんかん                 |
| 149 | 214      | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症                |
| 150 | 213      | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症              |
| 151 | 157      | スタージ・ウェーバー症候群                  |
| 152 | 38       | スティーヴンス・ジョンソン症候群               |
| 153 | 202      | スミス・マギニス症候群                    |
| 154 | 206      | 脆弱X症候群                         |
| 155 | 205      | 脆弱X症候群関連疾患                     |
| 156 | 54       | 成人スチル病                         |
| 157 | 117      | 脊髄空洞症                          |
| 158 | 18       | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)            |
| 159 | 118      | 脊髄髄膜瘤                          |
| 160 | 3        | 脊髄性筋萎縮症                        |
| 161 | 319      | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症             |
| 162 | 107      | 全身型若年性特発性関節炎                   |
| 163 | 28       | 全身性アミロイドーシス                    |
| 164 | 49       | 全身性エリテマトーデス                    |
| 165 | 51       | 全身性強皮症                         |
| 166 | 310      | 先天異常症候群                        |
| 167 | 294      | 先天性横隔膜ヘルニア                     |
| 168 | 132      | 先天性核上性球麻痺                      |
| 169 | 330      | 先天性気管狭窄症                       |
| 170 | 160      | 先天性魚鱗癬                         |
| 171 | 12       | 先天性筋無力症候群                      |
| 172 | 320      | 先天性グリコンシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症 |
| 173 | 311      | 先天性三尖弁狭窄症                      |
| 174 | 225      | 先天性腎性尿崩症                       |

|   | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在） |                     |
|---|----------|-----------------|---------------------|
|   | 175      | 282             | 先天性赤血球形成異常性貧血       |
|   | 176      | 312             | 先天性僧帽弁狭窄症           |
|   | 177      | 139             | 先天性大脳白質形成不全症        |
|   | 178      | 313             | 先天性肺静脈狭窄症           |
|   | 179      | 82              | 先天性副腎低形成症           |
|   | 180      | 81              | 先天性副腎皮質酵素欠損症        |
|   | 181      | 111             | 先天性ミオパチー            |
|   | 182      | 130             | 先天性無痛無汗症            |
|   | 183      | 253             | 先天性葉酸吸収不全           |
|   | 184      | 328             | 前眼部形成異常             |
|   | 185      | 127             | 前頭側頭葉変性症            |
|   | 186      | 147             | 早期ミオクロニー脳症          |
|   | 187      | 207             | 総動脈幹遺残症             |
|   | 188      | 293             | 総排泄腔遺残症             |
|   | 189      | 292             | 総排泄腔外反症             |
|   | 190      | 194             | ソトス症候群              |
| た | 191      | 284             | ダイヤモンド・ブラックファン貧血    |
|   | 192      | 200             | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群  |
|   | 193      | 7               | 大脳皮質基底核変性症          |
|   | 194      | 326             | 大理石骨病               |
|   | 195      | 40              | 高安動脈炎               |
|   | 196      | 17              | 多系統萎縮症              |
|   | 197      | 275             | タナトフォリック骨異形成症       |
|   | 198      | 44              | 多発血管炎性肉芽腫症          |
|   | 199      | 50              | 皮膚筋炎／多発性筋炎          |
|   | 200      | 13              | 多発性硬化症／視神経脊髄炎       |
|   | 201      | 67              | 多発性嚢胞腎              |
|   | 202      | 188             | 多脾症候群               |
|   | 203      | 261             | タンジール病              |
|   | 204      | 210             | 単心室症                |
|   | 205      | 166             | 弾性線維性仮性黄色腫          |
|   | 206      | 296             | 胆道閉鎖症               |
|   | 207      | 305             | 遅発性内リンパ水腫           |
|   | 208      | 105             | チャージ症候群             |
|   | 209      | 134             | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 |
|   | 210      | 39              | 中毒性表皮壊死症            |



|   | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在） |                              |
|---|----------|-----------------|------------------------------|
|   | 211      | 101             | 腸管神経節細胞僅少症                   |
|   | 212      | 172             | 低ホスファターゼ症                    |
|   | 213      | 35              | 天疱瘡                          |
|   | 214      | 123             | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症       |
|   | 215      | 57              | 特発性拡張型心筋症                    |
|   | 216      | 85              | 特発性間質性肺炎                     |
|   | 217      | 27              | 特発性基底核石灰化症                   |
|   | 218      | 63              | 特発性血小板減少性紫斑病                 |
|   | 219      | 327             | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）          |
|   | 220      | 163             | 特発性後天性全身性無汗症                 |
|   | 221      | 71              | 特発性大腿骨頭壊死症                   |
|   | 222      | 92              | 特発性門脈圧亢進症                    |
| な | 223      | 140             | ドラベ症候群                       |
|   | 224      | 268             | 中條・西村症候群                     |
|   | 225      | 174             | 那須・ハコラ病                      |
|   | 226      | 276             | 軟骨無形成症                       |
|   | 227      | 153             | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              |
|   | 228      | 295             | 乳幼児肝巨大血管腫                    |
|   | 229      | 251             | 尿素サイクル異常症                    |
|   | 230      | 195             | ヌーナン症候群                      |
|   | 231      | 315             | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症 |
|   | 232      | 263             | 脳髄黄色腫症                       |
| は | 233      | 122             | 脳表ヘモジデリン沈着症                  |
|   | 234      | 37              | 膿疱性乾癬（汎発型）                   |
|   | 235      | 299             | 嚢胞性線維症                       |
|   | 236      | 6               | パーキンソン病                      |
|   | 237      | 47              | バージャー病                       |
|   | 238      | 87              | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症               |
|   | 239      | 86              | 肺動脈性肺高血圧症                    |
|   | 240      | 229             | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            |
|   | 241      | 230             | 肺胞低換気症候群                     |
|   | 242      | 91              | バッド・キアリ症候群                   |
|   | 243      | 8               | ハンチントン病                      |
|   | 244      | 321             | 非ケトーシス型高グリシン血症               |
|   | 245      | 165             | 肥厚性皮膚骨膜症                     |
|   | 246      | 114             | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            |

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）            |
|-----|----------|----------------------------|
| 247 | 124      | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    |
| 248 | 58       | 肥大型心筋症                     |
| 249 | 239      | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症           |
| 250 | 238      | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症           |
| 251 | 314      | 左肺動脈右肺動脈起始症                |
| 252 | 128      | ピッカースタッフ脳幹脳炎               |
| 253 | 109      | 非典型溶血性尿毒症症候群               |
| 254 | 290      | 非特異性多発性小腸潰瘍症               |
| 255 | 36       | 表皮水疱症                      |
| 256 | 291      | ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)      |
| 257 | 183      | ファイファー症候群                  |
| 258 | 215      | ファロー四徴症                    |
| 259 | 285      | ファンconi貧血                  |
| 260 | 15       | 封入体筋炎                      |
| 261 | 240      | フェニルケトン尿症                  |
| 262 | 255      | 複合カルボキシラーゼ欠損症              |
| 263 | 235      | 副甲状腺機能低下症                  |
| 264 | 20       | 副腎白質ジストロフィー                |
| 265 | 237      | 副腎皮質刺激ホルモン不応症              |
| 266 | 110      | ブラウ症候群                     |
| 267 | 193      | ブラダー・ウィリ症候群                |
| 268 | 23       | プリオン病                      |
| 269 | 245      | プロピオン酸血症                   |
| 270 | 228      | 閉塞性細気管支炎                   |
| 271 | 56       | ベーチェット病                    |
| 272 | 31       | ベスレムミオパチー                  |
| 273 | 126      | ベリー症候群                     |
| 274 | 234      | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) |
| 275 | 136      | 片側巨脳症                      |
| 276 | 149      | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           |
| 277 | 323      | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          |
| 278 | 62       | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              |
| 279 | 254      | ポルフィリン症                    |
| 280 | 112      | マリネスコ・シェーグレン症候群            |
| 281 | 167      | マルファン症候群                   |
| 282 | 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 |

ま

|   | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）                |
|---|----------|--------------------------------|
|   | 283      | 88 慢性血栓栓性肺高血圧症                 |
|   | 284      | 270 慢性再発性多発性骨髄炎                |
|   | 285      | 99 慢性特発性偽性腸閉塞症                 |
|   | 286      | 142 ミオクロニー欠神てんかん               |
|   | 287      | 143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          |
|   | 288      | 21 ミトコンドリア病                    |
|   | 289      | 329 無虹彩症                       |
|   | 290      | 189 無脾症候群                      |
|   | 291      | 264 無 $\beta$ リポタンパク血症         |
|   | 292      | 244 メーブルシロップ尿症                 |
|   | 293      | 324 メチルグルタコン酸尿症                |
|   | 294      | 246 メチルマロン酸血症                  |
|   | 295      | 133 メビウス症候群                    |
|   | 296      | 169 メンケス病                      |
|   | 297      | 90 網膜色素変性症                     |
|   | 298      | 22 もやもや病                       |
|   | 299      | 178 モワット・ウィルソン症候群              |
| や | 300      | 196 ヤング・シンプソン症候群               |
|   | 301      | 148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| ら | 302      | 19 ライソゾーム病                     |
|   | 303      | 151 ラスマッセン脳炎                   |
|   | 304      | 155 ランドウ・クレフナー症候群              |
|   | 305      | 252 リジン尿性蛋白不耐症                 |
|   | 306      | 216 両大血管右室起始症                  |
|   | 307      | 277 リンパ管腫症/ゴーハム病               |
|   | 308      | 89 リンパ脈管筋腫症                    |
|   | 309      | 162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)         |
|   | 310      | 102 ルビンシュタイン・テイビ症候群            |
|   | 311      | 302 レーベル遺伝性視神経症                |
|   | 312      | 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 |
|   | 313      | 156 レット症候群                     |
|   | 314      | 144 レノックス・ガストー症候群              |
|   | 315      | 186 ロスマンド・トムソン症候群              |
|   | 316      | 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症              |

## アルファベット

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在）        |
|-----|----------|------------------------|
| 317 | 231      | $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症 |
| 318 | 180      | ATR-X症候群               |
| 319 | 322      | $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症    |
| 320 | 103      | CFC症候群                 |
| 321 | 26       | HTLV-1関連脊髄症            |
| 322 | 66       | IgA 腎症                 |
| 323 | 300      | IgG4関連疾患               |
| 324 | 152      | PCDH19関連症候群            |
| 325 | 108      | TNF受容体関連周期性症候群         |
| 326 | 173      | VATER症候群               |

## 数字

|     | 告示<br>番号 | 指定難病（平成29年4月現在） |
|-----|----------|-----------------|
| 327 | 197      | 1p36欠失症候群       |
| 328 | 198      | 4p欠失症候群         |
| 329 | 199      | 5p欠失症候群         |
| 330 | 203      | 22q11.2欠失症候群    |

## 参考資料 2. 指定難病の 5 要件

(厚生労働省疾病対策部会指定難病検討委員会資料「指定難病の要件について」(平成 26 年 10 月 8 日)より)

### (1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- ① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。
- ② 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な場合は、①に該当するものとする。
- ③ 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な場合は①に該当しないものとする。
- ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。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、個別に検討を行うものとする。
- ⑤ 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は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

### (2) 「治療方法が確立していない」ことについて

- 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。
- 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完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

- ① 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もしくは潜在する場合を該当するものとする。
- ② 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ようなもの（急性疾患等）は該当しないものとする。
- ③ 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患については、該当しないものとする。

(4) 「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

○ 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のよう  
に整理する。

- ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。

※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人（「人口推計」（平成26年  
1月確定値）（総務省統計局）より）

- ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人  
（0.142%）未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
- ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行う  
ものとする。

○ 患者数の取扱いについては、以下のように整理する。

- ① 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  
調査が望ましいものとする。

- ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査とし  
て、難病患者データベース（仮称）に登録された患者数（※）をもって判断す  
るものとする。

※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の  
合計

- ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

(5) 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」について

- ① 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、客観的な指標とする。
- ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
- 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。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。