

平成29年度
東京都特殊疾病対策協議会
第1回疾病部会
会議録

平成29年9月6日
東京都福祉保健局

午後 7 時 0 1 分 開会

○小林疾病対策課長 定刻となりましたので、ただいまから、平成 29 年度第 1 回東京都特殊疾病対策協議会疾病部会を開催いたします。

委員の皆様方におかれましては、お忙しい中、また遅い時間にお集まりいただきまして、誠にありがとうございます。私でございますが、東京都福祉保健局保健政策部疾病対策課長の小林でございます。議事に入るまでの会の進行をさせていただきますので、どうぞよろしく願いいたします。

なお、本部会は、東京都特殊疾病対策協議会の設置要綱第 9 項に基づきまして、公開の会議となっております。

会議及び会議に係る審議資料ですとか、会議録等については公開となりますので、あらかじめご承知いただければというふうに思います。

それでは、開会に当たりまして、東京都福祉保健局保健政策部長の矢内より、一言ご挨拶申し上げます。

○矢内保健政策部長 先生方、こんばんは。東京都福祉保健局保健政策部長の矢内でございます。本日は、大変お忙しい中、また、このような遅い時間にもかかわらずご出席をいただき、誠にありがとうございます。

先生方には、東京都における難病対策の推進に日頃からご指導、ご協力を賜っております。この場を借りて、改めて御礼を申し上げます。ありがとうございます。

平成 27 年に難病の患者に対する医療等に関する法律と難病に係る医療、その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針が策定されました。そのことを受けまして、この部会におきましては、東京都の難病対策のあり方について、これまでご検討をいただいております。

本日は、東京都の単独医療費助成制度の認定基準の見直しについて、これまでの経緯等を事務局よりご説明させていただきます。その上で、先生方のご意見をもとに事務局がまとめました認定基準と臨床調査個人票の案についてお示しをいたしますので、ぜひ先生方からさまざま忌憚のないご意見をいただければというふうに考えております。

最後となりますが、今後とも東京都の難病対策の充実に向けて、ご指導、お力添えをいただきますよう、改めてお願いを申し上げまして、ご挨拶とさせていただきます。

本日は、どうぞよろしく願いいたします。

○小林疾病対策課長 それでは、議事に入ります前に、机前にお配りいたしました資料の確認をお願いいたします。

初めに、本協議会の次第、座席表、委員名簿、そして、ホチキス留めの設置要綱があるかと存じます。その下に、本日の資料 1 といたしまして、東京都単独難病医療費助成の認定基準の見直しについて、資料 2 が、認定基準見直しに係る主な変更点についてと、その後ろに資料 2-1 から 2-8 というところで、疾病ごとの認定基準の見直しの案がクリップ留めでついているかというふうに思います。さらにその下に、黒いクリップで留

めてございます3-1から8ということで、案を反映いたしました臨床調査個人票の改訂案のものがついてございます。さらに資料4として、1枚紙でございますが、今後のスケジュールの案というものをお示しさせていただいております。さらにこの下といたしまして、参考資料で左ホチキスを2カ所留めてございます。これからの難病対策というもの、さらにその下に昨年度の疾病部会の議事録、最後にクリップ留めでございますが、今、使っております臨床調査個人票を配付しております。この後、議事を進めながら使ってまいります、その都度でも構いませんので、過不足等がございましたら、事務局のほうまでお申しつけいただければというふうに思いますので、どうぞよろしくお願いいたします。

それでは、本日でございますけれども、今年度1回目の部会でございますので、委員の先生方のご紹介をさせていただきます。お手元の委員名簿の順にご紹介をさせていただきます。私から一人ずつ、お名前をお呼びいたしますので、一言ずつ頂戴できればというふうに思います。

まず、岩男泰委員でございます。

○岩男委員 慶應大学の岩男でございます。疾患としては、消化器疾患を専門としておりますので、今回の見直しには直接お役に立てませんが、今後も東京都の政策にご協力してまいりたいと思います。よろしくお願ひします。

○小林疾病対策課長 川村哲也委員でございます。

○川村委員 慈恵医大の川村でございます。診療としては、腎臓、高血圧を担当しています。どうぞよろしくお願ひいたします。

○小林疾病対策課長 名簿順ですので、工藤翔二部会長でございます。

○工藤部会長 結核予防会の工藤でございます。結核予防会は、結核なんです、実は呼吸器で全般も扱っております、そういう立場でまた今日、部会長をさせていただきたいと思います。よろしくお願ひいたします。

○小林疾病対策課長 西田伸一委員でございます。

○西田委員 東京都医師会、西田と申します。私は、もともと大学におる頃は救急を専門にしていた人間なんです、開業しまして、今、在宅医療を一生懸命やっております。難病では、だから神経難病の方と結構、関わりの深い仕事をしております。よろしくお願ひいたします。

○小林疾病対策課長 廣畑俊成委員でございます。

○廣畑委員 北里大学の廣畑でございます。私は、膠原病を一応、ずっと専門でやっております、今回は特発性好酸球増多症候群で都単のほうに関わらせていただいております。4月から北里大学は客員となって、兵庫県の信原病院に兼務しております。よろしくお願ひいたします。

○小林疾病対策課長 ご所属の方、大変失礼いたしました。

三浦修委員でございます。

- 三浦委員 東京医科歯科大学の三浦と申します。血液内科を専門にしております。よろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 水澤英洋委員でございます。
- 水澤委員 国立精神・神経医療研究センターの水澤でございます。神経内科を専門としております。よろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 最後に、先ほどご挨拶を申し上げました、保健政策部長の矢内でございます。
- 矢内委員 矢内でございます。どうぞよろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 続いて、事務局を紹介させていただきます。難病対策担当課長の奈倉でございます。
- 奈倉難病対策担当課長 奈倉でございます。よろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 疾病対策課長代理の笹原でございます。
- 笹原課長代理 よろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 同じく課長代理の柳沢でございます。
- 柳沢課長代理 よろしくお願ひいたします。
- 小林疾病対策課長 このメンバーで進めさせていただきます。どうぞよろしくお願ひ申し上げます。

それでは、以降の進行を工藤部会長にお願ひいたします。よろしくお願ひいたします。

- 工藤部会長 それでは、座ったままでさせていただきたいと思ひます。
今日は、開始が7時という少し遅い時間でございますけれども、東京都単独疾患の見直しということでございますが、お手元の資料があるように、非常に膨大な内容になっておりまして、いわゆる都単は8疾患でございますが、母斑病がその中に四つ含まれておりますので、11の疾患を検討しなきゃならないと、そういうことでございます。事務局のほうも、説明時間が非常に長くて大変だと思ひますが、どうぞよろしくお願ひします。

それでは、早速、議事の1でございます。東京都単独難病医療費助成の認定基準の見直しについてということで、まず資料1の見直しの概要について、事務局から説明をお願ひします。

- 小林疾病対策課長 それでは、お手元の資料1をご覧ください。これまでも部会に適宜ご報告をしておりますが、見直しになった経緯について改めてご説明をさせていただきます。

先ほど、部会長からお話ございましたとおり、現在、8疾病で、母斑症が幾つか分かれてございますけれども、29年7月末現在で、都単として認定をされている患者様が、都内に全部で518名いらっしゃるところでございます。

現在でございますが、国の方の指定難病については、診断基準と重症度分類というのは二つあるんですけれども、都単につきましては診断基準のみとなつてございまして、いわゆる重症度分類に当たるものというのは、都単のほうでは現在、制定をされてござ

いません。

認定期間でございますけれども、7月末の一斉更新ということで、1年ごとの更新制をとらせていただいております。

今、国の方と同じように経過措置がとられてございまして、平成26年以前に認定を受けていた都単の患者さんにつきましても、国と同じような経過措置の対象として、制度を運営させていただいているところでございます。

右側の課題でございますが、現在の都単の診断基準でございますけれども、実は最後の見直しから既に10年以上経ってございまして、少し現在の医学的な知見と合っていないものがあるというふうなことで、もう一つは、先ほども少し申し上げましたとおり、国の指定難病のほうで重症度分類が導入されているんですが、こちらの方はまだ整理を行っているところということで、少し整合性が図れていないというふうな課題がございました。

これらの状況を受けまして、平成27年度にこちらの親会であります特殊疾病対策協議会及びこちらの部会におきまして、今後、診断基準の見直しと重症度分類の導入につきまして、ご了承いただいたところでございます。

これを受けて、平成28年度に私ども東京都の専門研究事業によりまして、当該疾病に関しまして専門的な知見をお持ちでいらっしゃる医師に、基準の分析についてお願いをしました。

さらに、その際に国で研究班があるものですか、既に関連学会等でガイドラインが出ているようなものもございまして、その場合は、そういうところと適宜、ご調整いただくようにというふうなことで、昨年度、研究事業の方をさせていただいたところでございます。

今年度におきましては、各先生方からご提出いただきました報告書をもとに、私どもの方で認定基準を作成し、また、臨床調査個人票につきましても、当該基準に沿って作成をしたところでございますので、本日、それにつきましてご検討、ご意見を頂戴できればというふうに思っております。

本部会から頂戴した意見をもとに、特殊疾病対策協議会の方に諮りまして、最終的に新しい基準の方で見直しを進めてまいりたいというふうに考えておるところでございます。

以上、簡単でございますが、今までの経緯でございます。

○工藤部会長 今、見直しの概要についてご説明いただきましたけれども、何かご質問ございますか。

よろしゅうございますか。

(なし)

○工藤部会長 それでは、早速、資料の2及び資料の3に基づいて、各疾患の認定基準についての見直し案及び見直し後の基準に合わせた臨床調査個人票の改訂案について、事

務局から説明をお願いいたします。よろしくをお願いいたします。

○小林疾病対策課長 説明の資料でございますが、主に資料2と資料3を使ってご説明する予定ですが、先ほど工藤会長からもお話がありましたとおり、全部で11疾病ありますので、もしよろしければ資料2の1ページ目と2ページ目で分けて、1回ご質問を頂戴しようかと思いますが、部会長いかがでしょうか。よろしいですか。

○工藤部会長 よろしいと思います。全部一遍につなげるよりは、ちょっと分けていただいたほうが、じゃあ、よろしく申し上げます。

○小林疾病対策課長 それでは、まず前半といたしまして、資料2の1ページ目の悪性高血圧から母斑症の基底細胞母斑症候群のところまでをご説明しようと思います。

まず、資料でございますが、資料2につきましては、診断基準がその下に細かいものがあるんですけども、それを本当に簡単にまとめるとというふうなことで、2、3行でそれぞれの疾患の変更点についてまとめさせていただきました。

詳細のものにつきましては、その下に資料2-1からクリップ留めがしてございまして、これが詳細版です。さらに、その下のクリップ留めの資料3-1からあるんですけども、こちらにつきましては見直し後のものを反映いたしました、新しい臨床調査個人票というふうな形になってございます。

参考までに、参考資料の一番下に今、使われている臨床調査個人票もございますので、もし必要があれば、先生方、適宜ご覧いただければというふうに思います。

それでは、資料の2-1、悪性高血圧からでございます。

悪性高血圧でございますけれども、基本的には、診断基準につきましては現行の基準を踏襲するような形で基準の方を作らせていただいておりますが、現行の³にございます、8週間以上の強力な降圧治療後に出ている症状が残っていることというのが、現在の診断基準に残っているんですけども、降圧薬の改良・発展を受けまして、現行の降圧薬治療後の症状に係る基準というのは、現在の状況にはそぐわないのではないかとというふうに先生にもご指摘をいただきましたので、この³について、診断基準としては削除をさせていただきました。

その代わりに、こういう方につきましては、継続的にお薬を飲まれているはずでございますので、医療費の助成対象とする場合に関しましては、右側、見直し後の重症度分類等のところがございますけれども、悪性高血圧と診断された患者さんについては、降圧薬による継続的な治療をされている方というのも重症例として医療費の支給の対象としたいというふうに考えてございます。

これを受けまして、資料の3-1の①と②が悪性高血圧の臨床調査個人票になります。なお、一番後ろにあります①と②の数字でございますが、この後の疾患も同じなんですけれども、①が新規のもの、②が更新のものというふうになってございます。

例えば、悪性高血圧を①と②で比べていただきますと、新規のほうが確認する内容が多うございますので、先生方にもお書きいただく項目も多くなっておりますので、更新

については、状況の確認と重症度の確認についてということで、少し絞った形になってございます。これは、全ての疾病に共通したものになってございます。

先ほどのことを受けまして、一応、①でございまして、**7**のところでは治療内容について記載してくださいと書かせていただきまして、ここで現在、ちゃんと治療しているかどうかについて、重症度基準の確認とあわせてこの項目を入れさせていただいているということではございますが、この治療内容は降圧薬以外につきましては基本的に前回のものを踏襲させていただきつつ、少し見やすく中身を変えさせていただいたというふうな形になります。

悪性高血圧については、以上になります。

続きまして、骨髄線維症の方にまいります。資料では2-2でございまして。

すみません、説明する内容が多くて複雑で資料を行き来しますが、よろしくお願いたします。

まず、資料2-2の一番上、名称でございまして。現在、骨髄線維症という疾患名を使っているんですけども、これを原発性骨髄線維症に変更したいというふうに考えてございます。

理由でございまして、他の疾患に由来する反応性の骨髄線維症と明確に区別する意図を持ちまして、疾病名について原発性という単語を入れさせていただいてございます。

続いて、診断基準でございまして、近年の知見を反映いたしまして、WHOの診断基準等をもとに少し大きく変更させていただいているところでございます。

現行でございまして、左が**1**から**3**のすべてを満たすということで、脾腫を認める、以下、3項目につきまして必須になっているところでございまして、これを右側のおり、大項目三つと小項目に分けさせていただきました。その上で、大項目三つをすべて満たした上で、小項目につきまして、いずれか1項目以上を満たすというふうなことで、WHOの診断基準をもとに変更を行わせていただいております。

また、重症度分類でございまして、次のページでございまして、こちらにつきましては、現在、重症度分類の設定がないんですけども、新しく国際予後スコアリングシステムという、広く世界的に使われているものなんですけれども、このシステムをもとに、この予後分類に書いてありますように、年齢や血液検査、染色体の有無などにより予後分類の該当項目数をカウントいたします。

それで、その下にリスク分類というのがあるんですけども、この該当項目2項目以上の中間-2以上につきまして、重症というふうに取り扱わせていただければというふうに思っております。

ただし、中間-1リスクでございまして、途中で症状の増悪ですとか、あとはJAK2阻害薬等の薬等、ここに書かれているような項目について該当する場合には、重症として取り扱うというふうなことで、国際予後スコアリングシステムをもとにした重症

度分類を導入したいというふうに考えてございます。この見直し案を反映させたものが、資料3-2①と②というふうな形になってございます。

先ほど、重症度分類のところにつきましては、1個1個申し上げましたが、3-2の①の右下でございまして、実際の臨床調査個人票でこのような形のチェックの形をとって、なるべく臨床の先生方にご負担が少ないような形でということで、こちらの臨床調査個人票を作らせていただいたところでございます。

同様な形で、資料3-2の②についても作らせていただいております。

続きまして、資料2-3でございまして、ここからが母斑症になってございます。現在は、資料2-3の(1)の左側、現行となっておりますけれども、母斑症という名前だけで、一つの臨床調査個人票の中にこのような臨床の診断基準を載せまして、どれか二つにあたるものというふうなことで書いているんですけども、この中身につきましても、やはり10年以上基準作成から経っておりまして、現行のものと大きくずれてきてしまっているところがございますので、母斑症につきましては、ヒッペル・リンドー病以下、四つにつきまして別々の臨床調査個人票を作成したいというふうに考えてございます。

それによりまして、それぞれの疾病についてしっかりと状況についてお書きいただきたいというふうな意図になります。

では、まず、ヒッペル・リンドー病からご説明を申し上げます。現行のヒッペル・リンドー病の基準でございまして、左側の四角のヒッペル・リンドー病の欄をご覧くださいますと、皮膚所見、神経系所見、その他の所見として、幾つか項目が挙げられておりまして、**1**、**2**、**3**、どれか1個当てはまればいいんです。それぞれ書いてある1個でいいんですけども、**1**、**2**、**3**のうち2項目以上満たすというふうなことで、少しざっくりとした基準になってございます。

一方、右側の見直し後の案を見ていただきますと、大分、**1**、**2**、**3**と細かく書かれてございますけれども、こちらにつきましては、国の研究班のほうが、既にヒッペル・リンドー病はございまして、研究班が作成いたしました診断ガイドラインに基づきまして、基準を新しいものへと更新をしたいというふうに考えてございます。

特に、**3**の遺伝学的検査等が新しく始まっているものですので、こういうものについても導入してまいりたいというふうに考えておるところでございまして。

現行ですと、遺伝子が認められているんですけども、症状が組み合わせが悪いと**1**、**2**、**3**の二つからは引っ張れないというふうな人も出ていましたので、そういうものについて対応をさせていただいたような形になります。

続いて、重症度分類でございまして、上の診断分類と同じく、国の研究班の方で重症度分類というものを発表してございまして、例えば下の神経症状のところでございますが、0から4までの5段階に設定されてございます。

一般的な国から示されている基準で、重症度分類というのを日常生活に何らかの影響

があるレベルをいうという定義がされてございますので、それをもとに3以上のものにつきまして、重症というふうに取り扱わせていただきたいというふうに考えております。

国の研究班のほうでは、めくっていただきますと、以下、②、③、④、⑤、⑥というふうに、診断基準に登場する疾患について、すべてこういうふうに細かく基準があるんですけれども、いずれも3以上のもので、いずれか一つを満たせばよいということを現在のところ考えておるところでございます。

3ページ目の下の②と③でございますが、こちらについては、国の研究班のほうの重症度分類のほうで、その重症度分類が作られていない疾患がありまして、そのうちの内耳リンパ嚢腫については、日常生活に影響がある症状が出るというふうなことを研究班の先生とも調整いたしまして、内耳リンパ嚢腫につきましては、他の内耳疾患と同様、病変側の中等度以上の不可逆性難聴等の症状を認める場合に重症とするということとしております。

また、腫瘍性疾患でございますので、腫瘍性疾患に対する積極的な治療を行われる場合につきましては、その治療の重要性の観点から重症とするというふうな基準をつくらせていただいております。

この辺、ちょっとヒッペル・リンドー病は非常に資料としては長くなっているんですけれども、実際の臨床調査個人票でございますが、資料3-3の(1)①になってございます。重症度分類については、全部載せると非常に先生方もチェックしづらくなってしまいかと思いますので、この3以上であれば重症ということをご説明申し上げましたが、3以上、要するに日常生活に何らかの支障があるかどうかということについてのあり、なしを書いていただくというふうなことで、先生方になるべくチェックしていただきやすいような形で、今回は臨床調査の個人票のほうをつくらせていただいております。

以上、ヒッペル・リンドー病でございました。

続きまして、資料2-3の(2)マフチ症候群でございます。このマフチ症候群でございますが、資料1でちょっとございましたが、実は現在、都内では認定されている患者さんはいない疾患になります。

こちらでございますけれども、やはり近年の知見を反映する形で、現行のマフチ症候群については、血管腫と、その他の所見というふうなことで軟骨の発育不全、この実質二つを必ず満たさなければならないというふうなことで、逆に言えば二つを満たせば何でもよかったというふうな形になるんですけれども、近年の知見を反映する形で右側、見直し後の③でございますけれども、鑑別診断について追加をさせていただいたところでございます。

K l i p p e l - W e b e r 症候群を初め、こちらに関する3疾病につきましては、教科書的にもはっきりと鑑別診断が必要だと書かれているような疾患でございますので、そこについてはしっかりと鑑別をしていただきたいというふうなことで、診断基準を変

更させていただきます。

なお、重症度分類でございますけれども、マフチ症候群でございますが、非常に疾患自体が重篤でございますため、診断基準を満たした段階で、全例につきまして重症度についても満たすというふうなことで、基準の方を作らせていただいております。

臨床調査個人票でございますが、資料3-3の(2)の②にございますけれども、先ほどお示したようなものについて、それぞれの所見を書きただけのような形の調査をつくっております。

こちらについては、もともとがシンプルな形に診断基準をつくられてございますので、臨床調査個人票についても、非常にシンプルな形でまとめさせていただきます。

続きまして、母斑症の三つ目でございます。こちらですけれども、まず一番上の名称のところでございますが、現在、皮膚神経黒色症というふうな名前を設置してございますけれども、こちらにつきましては、現在、一般的に用いられてございます神経皮膚黒色症ということで、神経と皮膚の順番をまず変更をさせていただきたいというふうに考えております。

その上で、診断基準でございますが、こちらについて、まず現行でございますけれども、獣皮様母斑があることが必須になってございまして、その他、神経系所見は3項目のうちどれかが必要だというふうな形になっているんですけれども、こちらにつきましては、本疾病の基準が、実は既に小慢の方で定められてございますので、小児慢性疾患等の基準を参考にいたしまして、診断基準を統一させていただきたいというふうに考えてございます。

また、重症度分類でございますけれども、こちらも同じく小児慢性特定疾病の分類になるのがございますので、それに基づいて基準を設定させていただいてございまして、例えば¹にあるような、何か日常生活に影響が出るような病態があるか、もしくは腫瘍性疾患でございますので、腫瘍について過去に診断されたことがあるかどうかということで、こちらについてはどちらかを満たせばよいというふうな形で考えてございます。

なお、重症度分類でございますが、基本的には申請いただいた前、6か月以内の状況について記載をいただくというのが本来のやり方なんですけれども、²については、過去の腫瘍の合併の有無というものを確認したいという意図がございまして、重症度分類のところに書いてございますが、直近6か月以前に確認された場合も該当するということを書かせていただいております。生検等が条件に入っておりますので、申請の都度、生検をするわけにはいきませんので、そこら辺も含めてこのような形での取り扱いをさせていただきたいというふうに考えております。

臨床調査個人票については、資料3-3の(3)の①、②になってございます。

先ほど申し上げたとおり、生検等のところについては、過去6か月以内でなくてもよいということを明記するために、発症以降のいずれの時点のものでも構わない旨について、臨床調査個人票の方にも追記をさせていただいて、先生方にわかりやすくお示しを

させていただくような形で臨個票をつくらせていただきました。

前半の最後でございます。母斑症のうちの基底細胞母斑症候群でございます。現行は、こちらにあります皮膚所見、神経系所見は知能障害しかございませんが、こちらのお示ししていただいたもののうちの二つのカテゴリーについて、所見を満たしたものというふうに書いてございますけれども、見直し案でございますが、先ほどの神経皮膚黒色症と同じく、こちらの疾患につきましても、既に小慢の方で、本疾病の基準が実は定められているということがございますので、そちらの基準等を参考にして、基準については統一をするような形とさせていただきたいというふうに思っております。

重症度分類についても同様で、小慢の方で既に基準がございますので、それに合わせる形で先ほどと同じように、こちらに書かれているような運動障害とか、知的障害等の日常生活に何らかの影響があると考えられる症状がある場合に、重症というふうにさせていただければと考えてございます。

臨床調査個人票でございますけれども、こちらについても、見直し後の基準の案をもとにしたもので作らせていただいたところでございます。

以上、まず前半の疾病でございますけれども、専門性が非常に高くてですね、うまく説明できているか自信がないんですけれども、何かあれば忌憚なくご質問いただければと思いますので、どうぞよろしくお願ひします。

ただ、悪性高血圧について、診断をお作りいただいておりますので、もし補足説明等あれば、いただければというふうに思います。

○工藤部会長 討議ですが、順番に少しこのところだけやっちゃっていいですか。

○小林疾病対策課長 どっちの方がよろしいですか。最後まで一気に説明しましょうか。

○工藤部会長 少し分けたほうがいいですね。

○小林疾病対策課長 じゃあ、1個ずつでも。

○工藤部会長 記憶にあるうちにですね、ただいま、悪性高血圧、それから骨髄線維症と、それから母斑病の4疾患、これについてご説明をいただきました。これは、中身としては認定基準の見直し案と、それから個人票の改訂案、それから重症度分類ですね、そこから辺のところをご説明いただいたんですが。

まず、悪性高血圧からいきましょうか。

○小林疾病対策課長 川村先生、作成いただいたんですけど、何かコメントがあればお願ひします。

○工藤部会長 川村先生、何かありますか。

○川村委員 高血圧治療ガイドラインというのは、改訂されたりしましたんですけども、そこには悪性高血圧という名前がないんですね。それで、加速型ですとか、そういう形になっているんですけども、診断基準としては、箇条書きで示されるようなものはなくて、慶應義塾大学の教授のほうにもご相談申し上げて、一応、こういう形でよろしいのではないかと。

特に、先ほども言われましたけど、治療が、ラスケの薬が進歩していますので、かなり血圧がコントロールできるようになっているので、ただ、その反面、クレアチニンが高いまま推移するとか、後遺症として残ってしまいますので、ですから、それ自体が重症であるということで、薬物治療を続けている限りは、認定、診断基準は[1]、[2]を満たせば診断でいいんじゃないかということで改訂させていただいたわけです。

○工藤部会長 ありがとうございます。

何か他にございますか。

○水澤委員 非常に根本的なことなのですが、名前が消えたということは、そういう概念が余り支持されていないということですよ。

○川村委員 悪性というのは、ちょっと言えなくなっているのかもしれないですね。

○水澤委員 本当は一つの症候群みたいなものだと思うんです。国の方でも似たものがあり、リウマチでしょうか。リウマチは難病ではないのですが、悪性リウマチは難病になっています。ただ国際的にも、悪性リウマチというのはないという状況だと思うのです。いい機会だからやめたほうがいいと思うのです。

○川村委員 名前を変えるということになると。

○水澤委員 いや、名前でなく、もうやめてしまうということです。

○川村委員 助成ですか。

○水澤委員 ええ。

○川村委員 これは、2件というのはすごい少ないようなんですけど、これは[3]の縛りがあったんで、全然認められないわけなんで、[3]が取ればかなり認定される方はいらっしゃいます。

○水澤委員 その前に本当は、東京都で単独で認めているものの基準ですね。どういうものを東京都では難病としているのか。国の場合は、一応、基準はあるのです。けんけんがくがくで議論していますけど。それで、東京都の場合、ここに残っている疾患を見ると、何か余り統一性のあるものはないような感じがしますが、あるのでしょうか。

○小林疾病対策課長 国が、昔、特定疾病と言っていた頃も、何が入っていて何が入っていないかわからないという、基準が非常に曖昧だというご指摘があったんですけども、その時代と同じ時代に始まっておりまして、難病対策の一層の充実を図るとかですね、各所から要望をいただいて、こちらの審議会で審議をいただいていいたろうというふうにご審議いただいた結果で、だんだん疾患が増えていったという経緯がございます。

○水澤委員 やっぱり基準はないんですね。

○小林疾病対策課長 はい、なので、国の方も初めて難病法ができて、客観的なものが示されているんですが、その前の状態とちょっと似ているような形だというふうに。

○水澤委員 ちょっと、今頃こういう議論をしてはいけないのかもしれませんが、国のほうは、見直しをしたわけですよ。難病法をつくったときに、どういうものを難病としようかということで、いろんな条件を求めたと思うのです。

そうしないと、結局、公平性が保たれないという状況が出てきてしまったわけです。東京都もいい機会なので、これを見直したらいいかと、本当にそう思います。時間がもしないのでしたら、もうしかたがないですけど。

○工藤部会長 これはですね、さまざまな経緯を踏まえて、今回、基準の見直しがあるわけですけど、医学的な概念そのものがぐらついているとか、他の疾患に切りかわっていくとか、そういうものがあると思うんですが。この辺の議論は、ちょっと今回のこの議論からちょっと外してやっていただいたほうがいいんじゃないかということをお思いますのでね。

○水澤委員 例えば、今の悪性高血圧をあげた理由はですね、これ、患者さんの数もものすごく少ないですよ。だから、そういうふう診断する人が減ってきているということだと思のです。それは非常にいいチャンスで、もちろん何十名もおられる場合は、これは既得権ですから難しいと思います。

患者数がこれだけ減ってきているというのは、非常にいいチャンスなので、ご説明をして、そういうのをどこか議論するところがあれば、そこで議論していただいて、ちゃんとやらないといけないと思います。

○岩男委員 これ、新しく認定は、この件数だと余りされていないんですか。

○川村委員 ですから、それは3があったからですね。ですから、治療後に……。

○岩男委員 とにかくこの基準で増えていくことはないということですか。

○川村委員 いや、3が取れば、ですから、かなり認定されて、大体、半年に1、2例ずつありますから、年間で。

○岩男委員 増える可能性がある。

○川村委員 ありますよ。それはあります。

○水澤委員 それは今度、そういうのを難病というかどうかという問題になりますね。

○川村委員 そうですね、そこら辺は……

○水澤委員 というのは、あらゆる病気にそういう重症のものがあるわけです。

○川村委員 そうですね。

○水澤委員 ものすごいコモンディジーズにも重症のものがあるって、心臓でも、肺でもいっぱいあります。そういうのを全部難病に入れていたら切りがなくなってしまうし、何で私はだめなんですかと言われたときに議論できないです。だから、今できないにしても、僕はやっぱり東京都も基準をつくったらいいと思います。

○工藤部会長 ありがとうございます。国が認めていないで、東京都が単独というのは、そこにずれがあるのはそれなりの理由があって、そうなっていると思いますが。

○水澤委員 それはいいと思うんですね。

○工藤部会長 今後のこの辺のところは、さらに検討する必要はあるということ。

○水澤委員 昔は、都の方が福祉医療は進んでいるというイメージがありました。今は東京都の方がちょっと整合性が失われているみたいな感じになっていますので、やっぱり

きちんとしたほうがいいんじゃないかなと思います。

○工藤部会長 ありがとうございます。

じゃあ、悪性高血圧症は、この辺のところ。

○川村委員 それで、もう一度確認しますけども、もともとクレアチニンが3以上とか、5以上というのは重症なんですけども、降圧によって多少下がったとしても、慢性腎不全は免れませんので、重症度は高い、頻度はそんなに多くはないですけども、年間に10人以下だと思いますけども、そういう人たちが今まで³の基準、つまり8週間後に血圧が100以上ないとだめとかですね、治療して、そういうことは今、あり得ないので、これを取るによって申請される、助成される方が出てくるということでございます。

○工藤部会長 ありがとうございます。

○岩男委員 これは、新しい基準になると、新規の申請は余り出てこない。

○川村委員 いや、出てくるんです。

○岩男委員 出てくるんですか。

○川村委員 今でも出てきているんですけど、それは認めてあげていないですね、³があるために。治療後にダイアストリックが100以上あるということはほとんどないんで、全部90とかぐらいには下がりますから。ですから、これが足かせになって全く認められなかったんですね。私は、認定したものはほとんどないです、今まで。ですけど、申請はちゃんと確実に毎年ありますので、ですからこの人たちは。

○水澤委員 それもありますね。治療法は格段に進歩していて、昔の56疾患なんて言っていたところと全然違います。免疫性疾患を全部外してもいいぐらい。本当ですよ。ものすごく治るようになったわけです。でも、難病という言葉の響きに惹かれている患者はいっぱいいます。

ですから、そのところは真剣に、やっぱり考えていかなきゃいけないと思うのです。時間がかかるでしょうけど。

○工藤部会長 ありがとうございます。

では、悪性高血圧はこれでよろしいですか。

(はい)

○工藤部会長 今回は、このようにさせていただいて、今後また次の見直しとか、そういうときに、また別な視点から検討をするということにさせていただきたいと思います。

次に、骨髄線維症ですが、何かご意見はございますか。

三浦先生。

○三浦委員 今回、診断基準も昨年出たWHOの原案に沿ったものということで、大変よろしいと思いますけれども、これは明らかに骨髄系腫瘍の分類の基準ですので、そういう意味では、先ほど水澤先生おっしゃったような、何でここに入るのかなという気がいたします。あと、非常に似通った病気で、真性多血症ですとか、特発性血小板血症など鑑別診断も並べて書いてあるような疾患が入っていないというと、やっぱり公平性とか

整合性とかにはちょっと疑問のあるところですが、しかし、それはもう既に昨年議論したということで、私、出席できませんでしたので、それは置いておきまして。

細かい点もよろしいんですか。

○工藤部会長 どうぞ。

○三浦委員 一つは、リスク分類なんですけど、DIPSS Plusという割と最近のものが載っているんですけども、これは本当のオリジナルとはちょっと違っているんですね。これもなぜか国の調査研究班の出版物もこうなっているんですけど、ちょっと元とは違ってまして、日本血液学会のガイドラインなんかでは元のものを使っているということで、その辺は一度確認していただいたほうがいいかなと思います。

それから、調査票のほうですか、これもちょっと細かいことになるんですけど、病型が急性と慢性というのが、前が残っているんですけども、現在では急性、慢性という概念は余りないと思うんですね。ですから、これは余り必要ないかなと。

あと、検査所見のところ、線維化の有無ということですけども、基本的には線維化がある疾患で、グレードが0、1から3まであって、診断基準にもWHOは明記してありますので、その辺をむしろ加えていただいたほうがいいかなと思います。

あとは、誤字というか、細かいことですが、6番の染色体検査というところで、異常染色体の異常は、上という「以上」と書いていますので、その辺、更新のほうも含めて修正していただいたらと思います。

以上です。

○工藤部会長 ありがとうございます。

これは、三浦先生が作ったのですか。

○三浦委員 いや、違います。はい。

○工藤部会長 作っていないんですね。

○水澤委員 必ずしもそれが正しいかどうかわかりませんが、ちょっと追加します。先ほど、学会とずれがあるとおっしゃったんですけど、国の場合、診断基準とかを申請してくるところとして、研究班というのがかなりあるのです。しかし、難病として認められるために、随分、人工的に操作して、例えば腫瘍なんだけど腫瘍という言葉が消すために症候群にするとかですね、そういうことをされている、研究班も実はあるのです。

国のほうでは、研究班で作った場合、それを学会で承認してもらったものを出してほしいというふうにするようにしているんですけども、もしそういうずれがあるような場合、ちょっとチェックされた方がいいかもしれません。

特に、古いバージョンだと、わあっと急いでつくって、少しよくないのがあるかもしれません。

○工藤部会長 今、三浦先生からいただいた、具体的なお提案については、さらに調整することはできるんですか。作成された先生方との関係がある。

○小林疾病対策課長 そうですね、一応、先ほど学会とのずれもあるというふうなことを

言っていただきましたが、研究班側のほうは一応、照会をしてご助言をいただいている結果が出てきているんですけども、ご指摘もございましたので、後でスケジュールのところでご説明しようと思ったんですけど、この中身をまた反映させて、協議会に掛けるので、来月予定されてございますので、その間に、一応、今、ご指摘いただいたことについて、作成いただいた専門家の先生の方に意見をお返しした上で、ご意見を頂戴しようかなというふうに思います。

その上で、反映させたものを部会長とご相談をするような形で、協議会に上げていくような形でよろしゅうございますでしょうか。

○工藤部会長 はい。都の方の疾病部会でそういう議論がありましたということをお伝えして、それでお伝えした上で、そのすり合わせができなかった場合は、これはよろしいですか。

○三浦委員 それはもう結構です。

○工藤部会長 わかりました。ありがとうございました。

これも恐らくこの病気そのものも、やっぱり腫瘍性疾患という、難病から国の方は外れていたりするんじゃないかと思います。だから、その辺の先ほどの医学的な概念というところでも、水澤先生のご意見で悪性高血圧の、それから、こういうもの。ただ、こういうのを東京都として、ずっと認めてきたのを一挙に外すというのはなかなか難しいというふうに思いますので。

○水澤委員 沢山ありますから。

○工藤部会長 その辺は……

○水澤委員 既得権だと思います。

○工藤部会長 ご検討いただければと思います。

それでは、次に、母斑症のヒッペル・リンドーについて、何か。

これは、それぞれマフチ症候群、それから皮膚神経黒色症、それから基底細胞母斑症候群と4つの疾患が、これ、どれからでもいいです。

これは、この委員で作成されている先生はおられないですね。

○岩男委員 神経皮膚黒色症の重症度分類の[2]の文章がちょっと変かなと思っているんですね。というのは、生検ができないような脳みたいなところは、画像診断と書きながら、又は手術となっています。手術こそ組織で診断されているので、この文章はちょっと矛盾があります。意図はよくわかるのですが、文章としてはちょっと整合性がないかなと思ったので、それだけご指摘しておきます

○小林疾病対策課長 先生、手術、生検、だめな場合は画像診断という順番ということのご指摘でしょうか。

○岩男委員 そうです。

○小林疾病対策課長 ご意見頂戴いたしまして、また調整させていただきます。

○水澤委員 これも、ちょっと思ったんですけど、腫瘍はどうかというのは今、議論しな

いとしても、2番目のところには、脳を含む生検不可能な部位であってと書いてあるのです。出生時からの主要症候の多発性の色素斑は非常に大きな特徴だと思うのですが、これがあるんだったら全然問題なく生検もできるし、診断できちゃうわけです。これがないような例が、どれぐらいあるのかといったことは、全くわからないんですね。本当にこういう2番みたいなことは起きるんでしょうかね。ちょっと読んだだけで、わかりませんけども。

- 小林疾病対策課長 こちらは、実は小慢と同じ基準を使ってございまして、小慢……
- 水澤委員 小慢はものすごいルーズで、難病の基準とか全くないので、救済のためにつくったようなやり方ですよね。ですから、これは見てもらったらいいと思いますよ、僕はどなたかに、他の先生とかですね。
- 小林疾病対策課長 そうですね、実はこちらの方も小慢の方でしか研究班がございまして、一応、そちらにはまた学会と、一応、そちらのほうでは調整はさせていただいてはいるところです。
- 水澤委員 興味はありますね。そういう意見があったということで。
- 小林疾病対策課長 わかりました。ありがとうございます。
- 工藤部会長 他にございしますか。

よろしいですか、それじゃあ、もしないようでしたら、次の肝内結石症から網膜脈絡膜萎縮症まで、移りたいと思いますが、よろしいですか。

- 小林疾病対策課長 それでは、資料2-4でございします。肝内結石症でございします。
現行では、まず画像診断のところが必要になっておりまして、そのほかに②と③に書かれています何らかの症状があるものというふうなことが条件となつてございします。
見直し後でございしますが、こちらにつきましては、日本消化器病学会のガイドラインに基づきまして、基準の方を新しく改訂をさせていただいております。
まず、①の臨床症状について、いずれかがあって、かつ②で肝内結石の画像所見はもちろなんですけれども、それを含んで何らかの検査値の異常があるものを満たすものというふうな形になります。

なお、こちらにつきましては、新規の申請時のみですが、肝内結石の存在が確認できる画像所見等についてご提出をいただいて、当然、肝内結石でこの症状が起きているということについて、確認をさせていただくような形を予定してございします。

重症度分類でございしますが、こちらも同じく日本消化器病学会の分類といたしまして、グレード2、日常生活に何らかの支障があるような症状が出ているものにつきまして、重症度分類の対象といたしたいというふうに考えてございします。

なお、胆道再建術の既往や胆管癌等につきましては、先ほどと同様の直近6か月より前の場合でも該当するというような形での認定基準の作り方をさせていただいてございします。

資料3-4のほうで、肝内結石の臨床調査個人票というようなことで、重症度分類で

のグレードについて書かせていただいております。

続きまして、特発性好酸球増多症候群、資料2-5でございます。こちらですが、まず一番上の名称変更がございまして、WHOの疾患分類の変更に伴いまして、名称を古典型という名前を一番頭につけさせていただいております。

診断基準でございますけれども、基本的には現行のものを踏襲しております。①、②については変わらず、鑑別除外診断となっていたものを条件の一つとして、③として、表現だけを変えさせていただいております。なお、近年の知見を反映いたしまして、鑑別診断のところについて疾病の入れかわりが少しございます。

まず、左側のほうの鑑別除外診断⑥に書いてあります好酸球性白血病でございますが、こちらが右側のほうでは削除されてございます。こちらは、知見の蓄積に伴いまして、本疾患の一系と考えられるようになってきているというふうなことで、それを反映して消させていただいております。

一方、新しく追加になったものがございまして、右側③⑥のところですが、好酸球性消化管疾患というのが新たに鑑別診断として加えられてございます。こちらでございますが、実は好酸球性消化管疾患というのが、もう既に国の指定難病の方で指定済みになってございまして、同じ好酸球性疾患といたしまして、鑑別の必要性から追加をされたものでございます。

重症度分類でございますけれども、こちらにも疾患実態がある程度重篤でございますので、この疾患に対する特異的な治療を継続されていらっしゃる方につきましては、重症として対象としたいというふうに考えてございます。こちらについての資料につきましては、資料3-5の①と②でお示しさせていただいております。先ほど言った鑑別疾患の増減等について反映をさせていただいているところでございます。

続きまして、資料2-6、びまん性汎細気管支炎でございます。こちらでございますけれども、基本的にはやはり現在の診断基準について、踏襲をしているような形にはなっておりますけれども、鑑別疾患につきまして、左と右でちょっと病名が増えてございまして、鑑別疾患では最後に書かせていただいております。非結核性抗酸菌症を膠原病合併細気管支炎とリンパ増殖性疾患合併細気管支炎については、近年の知見を反映した上で、上記の3疾患を追加というふうにさせていただいております。

おめくりいただきまして、重症度分類でございますけれども、患者さんの中で、マクロライド治療への反応性が低い患者さんが一定程度いることに鑑みまして、重症度分類といたしましては少なくとも6か月以上のマクロライド治療にもかかわらず、下に書いてありますような、動脈血酸素分圧や症状、日常生活の障害の程度について、一定程度症状が残っている方、いずれかがⅢ度以上の症状が残存していらっしゃる方につきましては、重症として認定とすることにしたいというふうに考えてございます。

これを受けた、びまん性汎細気管支炎の臨個票につきましては、資料3-6の①と②ということで、重症度についてはそれぞれの項目について先生方にチェックをつけてい

ただ、こちらの方で確認をするような形の資料の作り方をさせていただいておるところでございます。

続きまして、資料 2-7 です。遺伝性 QT 延長症候群でございます。こちらでございますけれども、現行と大体類似はしておるんですけれども、日本循環器病学会のガイドラインに基づきまして、一部変更が加わってございまして、右側、見直し後のほうの **1**、心電図所見の B、運動負荷後 4 分の QT c というもの、これが項目自体は増えておるところでございます。

また、診断確実の場合は、ここに該当する項目を足し上げていくんですけれども、現行では 4 点以上のものが診断基準として該当だったんですけれども、現在は、これが 3.5 点に変更されているというふうなことで、その合計の点数につきましても、4 点から 3.5 点というふうなことで変更を加えておるところでございます。

また、鑑別除外診断でございますけれども、左側、現行の部分の (2) のところに特発性 QT 延長症候群というのがあったんですけれども、これがおめくりいただきました 2 ページ目の右側の鑑別診断のところから病名を消させていただいております。

こちらでございますけれども、この遺伝性 QT 症候群自体の疾患概念が少し変更がございまして、特発性 QT 症候群がこの遺伝性 QT 延長症候群の中に含まれるというふうにされるようになったため、鑑別除外疾患から消させていただきました。

このため、次のページ、現行の (2) 以外の (1) の二次性の QT 延長症候群のみを鑑別疾患の対象というふうに設定をさせていただいております。

これを受けて、診断基準の点数の項につきましても、先生方にそれぞれ該当する点数を書いていただくような形で設定をさせていただいております。

重症度分類でございますが、こちらにつきましては、何らかの薬物治療を行っているか、もしくは ICD の植え込み術を既に行っている、またはこれから実施する予定のものということで、積極的に治療をされている方につきまして、重症度分類の対象というふうにさせていただくという設定となっております。

最後に、網膜脈絡膜萎縮症でございます。資料 2-8 でございます。こちらでございますけれども、診断基準につきましては、現行のものを基本的に踏襲させていただいております。左と右でちょっと行とかがずれてしまっておりますけれども、基本的に内容は一緒でございます。

重症度分類でございますが、診断基準の 2 行目のところに、両眼とも矯正視力 0.1 以下と書かれているんですが、この矯正視力 0.1 以下の状態が続いているかどうかについての確認をもちまして、重症例の認定としたいというふうに考えてございます。

臨床調査個人票につきましては、その点を反映いたしまして、特に更新のほうにつきましては、現行の視力についてどうかということの確認のみのような形での簡単なつくりの臨個票を作らせていただいております。

駆け足でございますが、以上でございます。

こちらにつきましてですが、上からでいいですか。一応、特発性好酸球増多症候群とびまん性汎細気管支炎、今日、お越しいただいている委員の先生にもお作りいただいたところでございます。

○工藤部会長 これも上の方から、肝内結石症について、何かご意見ございますか。

○岩男委員 これは、肝臓の専門の先生にさせていただいたと思うので、私からは、特にないんです。実質上、認定は増えていますか。昔はオペができなかったんで、大変だったんですけど、カテーテルの治療が非常に進歩しているので、恐らくそういう状況にならないで処理ができてしまっているかなというような気がします。これは、後で結構です。

○小林疾病対策課長 わかりました。

○工藤部会長 ありがとうございます。

よろしいですか。他に。

それでは、次に、特発性好酸球増多症候群。

○小林疾病対策課長 廣畑先生。

○廣畑委員 古典的特発性好酸球増多症候群という名前にしたのは、この疾患の中から個人調査票にありますように、病型分類のところのL-HESとM-HESという原因の明らかな2疾患が明らかに区別されるようになっていきます。しかし、このいずれかに属する人が認定されている方が結構いらっしやって、これを除いてしまうと、ほとんど患者さんがいなくなるということ、また逆に認定されている人が非認定になると困るということで、全てを包括した概念ということで、古典的特発性好酸球増多症候群と名称を変更しました。そのかわりに、病型分類の中にL-HESとM-HESが明らかにわかる場合は、チェックを入れていただくという形で作りました。

好酸球性白血病は、いわゆるM-HESに当たるのではないかとということで、これを除外診断から外しました。さらに、先ほど課長からお話があったように、好酸球性消化管疾患は、もう国の基準に入っているということで除外診断として追加しました。また、将来的に原因がもっとわかると、今後、特発性というのは全部外れてしまう可能性があると思うんですけど、現行で今までの患者さんもずっと認可していくということであれば、今申し上げたような形がいいのかなということになりました。実際のところは、1年間で新規の人というのは、今のところそんなに多くはないですね。

以上です。

○工藤部会長 よろしいですか。他に。

三浦先生。

○三浦委員 好酸球性白血病を含めていただいたということで、ある意味ではすごくいいかとは思いますが、このM-HESという形で骨髄増殖性ですとか、FIP1L1-PDGFR A遺伝子陽性のというふうに限定していますけれども、これ結構いろんな遺伝子異常、例えばPDGFRβですとか、他もありますし、あと、遺伝子異常がわからなくても、芽球が増えていたりとか、染色体異常のあるというのがM-HES

の中に入ってきますので、これは遺伝子異常陽性のものなどとか、広くしたほうが少し誤解がないかなという感じがします。

あと、またすごく細かいことですが、調査票のほうで、悪性腫瘍のところでHodgkin病と悪性リンパ腫と分かれていますけど、これは古い概念で、今はHodgkin病と言わないでHodgkinリンパ腫ですね。

悪性リンパ腫は、多分非ホジキンリンパ腫の意味だと思うので、ちょっとこれは正確性には欠けるかなという気がします。

以上です。

○工藤部会長 今のご意見、よろしいですか。

○廣畑委員 そうですね。M-HESの遺伝子異常でやはり一番頻度が高いものとして、FIP1L1-PDGFR A遺伝子という形で入れていたんですけど、その他の遺伝子異常の場合はここをいじらなくても特発性のHESですくおうと思うのですが。

○三浦委員 むしろWHO分類では、FIP1L1-PDGFR A遺伝子異常のあるものは今、慢性好酸球性白血病とは言わないんですね。これがない場合に、CEL (chronic eosinophilic leukemia), NOSという形で出てきて、ですから、これ、なくて結構、腫瘍性というのがありますので、それを積極的に入れるのであれば、こういう限定をしないほうがはっきりするかなという気がします。

○工藤部会長 ありがとうございます。

よろしいですか。

次は、びまん性汎細気管支炎でございますけれども、これは1969年に日本で概念が提唱されて、そして83年に初めて英文の論文がアクセプトされた。大体、ヨーロッパやアメリカでは非常に少ない、ほとんど東アジアの集積する病気です。

それで、2000年に初めてアメリカの内科の合同試験にこれを症例が取り上げられたと言え、そのあたりから世界的に認知されたというふうで今日に至っているんですが、これは診断基準の歴史をずっと研究班のびまん性汎細気管支炎調査研究班のほうでずっとやってきて、確立はしておりますが、昨今、非結核性抗酸菌症、特にマック症が急速に増えてきて、影が小葉中心性粒状影を呈することが多いものですから、CTが紛らわしいんですね。それを鑑別診断の中に入れたということと。

それから、細気管支炎は、いわゆる閉塞性細気管支炎というのがありますが、膠原病に合併するリウマチ性の細気管支炎もありますし、それから、リンパ増殖性疾患についても、やはり細気管支炎があることがありますので、これはやはり鑑別はしてくださいということとして、つけ加えております。

それから、もう一つは、重症度分類で新しく入れましたが、このDTBと診断したら、まず、マクロライドを先に使いますので、決して余り値段の高い高価薬でもありませんから、まあ使っていただいた上で、さらにいわゆる難治性というか、不応例の範疇に入りますが、それでその上で重症度分類をここにあるように、動脈血酸素分圧と、それか

ら症状のところと、それから日常生活における障害の程度とか、これでそれぞれの項目について評価していただいて、いずれかがⅢ度以上のものを対象としましょうという、そういうようにさせていただきました。これについては、研究班のほうでもご検討いただいて、そういうような形になっております。

ちなみに、何で国のものにならないかというのは、私は非常に不満なんです。これは、私が聞いている範囲では、当初、56疾患が300疾患に膨れ上がるときに、この病気は難治性というよりも治るんじゃないかと、治療法が確立というふうになったと思うんですけど、実は、マクロライド療法が確立してから、当初から約4%は不応例だったんです。

でも、現在は、大体、治るのは圧倒的ですが、そうじゃないものがむしろ呼吸器の専門家に来ているということで、不応例のほうは集中していて、中には肺移植の対象疾患の中に入ってきて、また、そういう人たちは残りますので、やはり難治性は難治性であってということが一つと。

それから、昨年もまた検討されたというふうに聞いているんですけども、そのときの理由は、遺伝子が見つかったというのは、それはおかしいんじゃないかという、それはいずれにしても今、疾患感受性遺伝子に関して幾つかの遺伝子は見つかっています。

ただ、これは単一遺伝子疾患じゃないので、多因子疾患でありますので、これは遺伝子が幾つか見つかっているからといって、病気の原因がわかったわけじゃ全くないわけですね。今、研究班のほうでは厚労省に説得に行こうという、そんなふうに聞いております。

以上です。

○水澤委員 これ、基準は非常にしっかりしていると思うんですけど、今のコメントの遺伝子というのはちょっと僕も聞いたことないので、何か間違いじゃないかなというふうに思います。多くの場合、シングルジーンでメンデルの遺伝で、その原因になるような遺伝子でなければリスクファクターだけで、それは除外することないし、遺伝子疾患はむしろどんどん入ってきていますので。

○工藤部会長 そうですよ。

○水澤委員 遺伝子検査は必須になっている疾患も山のようにありますので、遺伝子がわかったから除外ということは、まずありえないです。

前半の重症度に関しては、先ほどちょっとお話したんですけど、ある一つの診断名で、大多数のものが重症で難治性であるというのが前提です。大多数のものが予後はよくて、一部のは難治性というのはいっぱいありますので、それは難病ではないという感じですね。国の方はですね。

相当多くのパーセンテージの方々とは何%かというのは、これは希少性みたいになかなか表現しにくいので、数字がちょっと出ていないんですけども、やはり少なくとも5割を超えて6割、7割とか、そういう方々がいろんな治療に反応しないなかなか難しい

病態だということが前提という理解です。すみません。僕が決めたわけじゃないですけど。

○工藤部会長 いや、いや。

○水澤委員 一応、伝言で。

○工藤部会長 貴重なご意見をいただいて、ありがとうございます。

よろしいですか、ほかに、ご意見が。

○西田委員 一つ、すみません。診断基準ですとか、あと重症度のところで、酸素分圧が問題になっているわけですけども、これは空気呼吸かルームエアという注釈は。

○工藤部会長 ルームエアです。

○西田委員 それは、記載しないでよろしいですか。

○工藤部会長 これ、記載をしてください。

○小林疾病対策課長 わかりました。ありがとうございます。

○工藤部会長 よろしいでしょうか。

じゃあ、遺伝性QT延長症候群について、よろしくお願いします。何か。

これは、この委員の先生は絡んでいませんね。

○岩男委員 心電図所見でトルサード・ド・ポアントです。「ツ」と言わないですね。マイナーなことを指摘して申し訳ないですけど。

○小林疾病対策課長 前のものを引っ張っちゃっていると思うんですけど、取りますかということ先生に、もう一回確認をします。

○岩男委員 取らないと恥ずかしいですよ、やっぱり。

○小林疾病対策課長 確かに、私が習ったときもトルサード・ド・ポアントですけど。踏襲していただいたと思うんですけど、確認して取るかどうかについて、また先生からご意見いただきたいと思います。ありがとうございます。

○工藤部会長 ほかに、何かございますか。

それじゃあ、最後に、網膜脈絡膜萎縮症について、何かご意見。

○水澤委員 これは、根本的な質問で、ご専門の方がおられないとわからないかもしれませんが、これはどういう病気なのでしょう。診断基準のところを見ていると、眼底所見の中に黄斑変性とあると思うのです。黄斑変性は、かなりエイジング、エイジ・デペンデントの病気で、年をとったらかなり出てくるのではかなと思うのです。加齢性のもので頻度が少ないからいいのでしょうか。

この黄斑変性は、あそこにたしかアミロイドβがたまるのです。アルツハイマー病と同じ蛋白質です。

○岩男委員 難病認定の委員会では、進行性ということを非常に強く取り上げられていましたね。いろいろ項目を満たしていても、これは進行性じゃないから違うということではないので、多分、そういうすごく進行性の疾患があって、それを助けようという捉え方なんですかね。勝手な素人の発言ですけど。

- 小林疾病対策課長 手元の資料で、やっぱり進行性の疾患であるというふうなことが強く出てはいます。
- 岩男委員 これ、1番目につけているんですよね。極めて進行性であるということが重要ですね。
- 水澤委員 この病気は、特別に早く進行するということですね。
- 小林疾病対策課長 スピードですか。
- 岩男委員 スピードですね。
- 水澤委員 基本的には、難病の定義が進行性となっていますので、病気がとまって停滞したら難病ではないという意味で、障害が残るけど、基本的には障害ということで救済をとると理解しています。
- 小林疾病対策課長 難病の定義ですか。
- 水澤委員 特にすごく進行するのかもしれないのですけども、人数的には、78名おられ、比較的多いので、やっぱりそういう加齢性の方もいるのではないのでしょうか。
- 小林疾病対策課長 すみません、手元に資料がございません。
- 水澤委員 診断基準の委員会でも議論をしてください。
- 工藤部会長 他にございますか。

それでは、これまで8つの疾患といいますか、母斑病の小分類を入れると11の疾患になりますけれども、各疾患の認定基準の見直し案と、それから、見直し後の基準に合わせた臨床個人調査票の改訂案、そして重症区分ついでご検討いただきました。ありがとうございました。

それから、今回の議論の中では、そもそも東京都の都単制度の一体どういう国との整合とか、そのあたりはかなり本質的なご意見もいただいたんで、これは今後活かしていきたいと思います。

そういうことで、これで質疑については終わりたいと思いますが、今回の意見交換、質疑で言い足りない点とか、あるいは不明な点がありましたら、1週間以内なんですけど、9月13日の水曜日までに事務局までご連絡いただきたいと思います。事務局と内容を整理した上で、審議案等に反映させていただきたいと思います。

それでは、次に移らせていただきたいと思います。

東京都単独難病医療費助成制度における認定基準の見直しに係る今後のスケジュールについて、事務局から説明をお願いしたいと思います。

- 小林疾病対策課長 それでは、お手元の資料4をごらんください。

まず、本日ご審議いただきました認定基準、重症度分類、診断基準、臨個票につきましてでございますけれども、先ほど工藤会長のほうからもお話がございましたので、また先生方にご意見を頂戴しつつ、認定基準を作成してくださった先生方等で調整をさせていただきたいというふうに思っております。

その上で、工藤会長にご了承いただいたものにつきまして、10月5日に特殊疾病対

策協議会、この親会が予定されてございますので、そちらにおいて検討して、ご了承いただくような流れを現在のところ考えております。今回、新しく基準をつくったほうをどのように適用させていくかということなんですけれども、まだ現在、ご申請いただいていない、新しい、新規の申請者の方ですけれども、この方については、今年度で国の経過措置が終わることになってございますので、それに合わせまして、来年1月1日以降にご申請をされる方につきましては、今日ご審議いただいた新しい基準で審査を行いたいというふうに考えてございます。

なお、12月中に申請される方まで、旧基準というか、今、使っている基準で審査を行いたいと考えてございます。

それまでに、認定を受けられた方について、いつから新しい基準に切りかえるかということでございますけれども、国の方も新しい基準ができて、ちょっと経過措置がございましたので、それに倣いまして平成29年、今年中に申請いただいて認定いただいた方が新しい基準を適用するのは、平成31年7月一斉更新ですので、7月の更新のときというふうに考えてございます。

ですので、平成30年に1回更新が挟まるんですけれども、その際には重症度分類等がまだ入っていない、今の基準で認定を行いたいというふうに思っております。

なお、新しい認定での更新というのは、申請されている方全員に個別で通知を行うことになってございますので、平成30年の更新の際に、来年から制度が変わりますよということについては、患者さん全員に通知をした上で、1年間、経過措置を置いた上で、新しい基準の審査を平成31年というふうなことで経過措置の期間を設けたいというふうに考えてございます。

なお、平成29年10月5日の特殊疾病対策協議会で案が固まった後につきましては、医療機関等につきましては、こちらのほうで制度の変更については周知をしっかりと図ってまいりたいというふうに考えているところでございます。

以上です。よろしくお願いたします。

○工藤部会長 ありがとうございます。

実施のスケジュールについて、ご確認いただきました。何か、ご質問ございますか。

○岩男委員 もちろん、認定された場合は1年で更新ですね。

○小林疾病対策課長 はい、左様でございます。

○岩男委員 そうすると、来年の1月以降、新基準で認定された人の更新は1年でやられるんですね、新基準で認定した人を旧基準で更新というのもちょっと矛盾があると思います。

○小林疾病対策課長 旧基準で審査をされる方につきましては、平成29年12月31日以前に申請をして、認定されている方のみになりまして、この方を含めて30年の更新のときには、申請されたタイミングは29年中であれば、旧基準で審査します。

○岩男委員 そうですね。

○小林疾病対策課長 平成30年1月1日以降に申請された方も、一番最初の申請の際には1年ではなくて、7月で一斉更新になるんですけど。

○岩男委員 わかりました。7月の一斉更新という意味ですね、この基準は。

○小林疾病対策課長 そうです。一斉更新です。大変失礼しました。

○岩男委員 了解いたしました。理解いたしました。

○小林疾病対策課長 なんで、平成30年は旧基準の審査と新基準の審査がちょっとまざるような形になります。

○工藤部会長 よろしいですか。他に、スケジュールに関して。

ありがとうございました。

それでは、議事の2になります。その他でございますけども、何か、委員の皆様方からご意見ございますでしょうか。

特に、よろしいですか。

大分、これまでいろんなご意見をいただきましたので、特にないようでしたら、これで、終了にしたいと思えますが。よろしいでしょうか。

(はい)

○工藤部会長 それでは、これで本日の議題については、すべて終了いたしましたので、委員の皆様方、長時間にわたって熱心なご議論をいただき、ありがとうございました。

それでは、事務局にお返しします。

○小林疾病対策課長 重ね重ねでございますが、先生方、本日は大変貴重なご意見を本当にありがとうございました。

先ほど、工藤部会長からもお話をいただきましたが、基準案等につきまして、大変期間が短くて恐縮でございますが、1週間以内、9月13日、水曜日までに、何かございましたら、事務局までご意見を頂戴できればというふうに思っております。

本部会でございますけれども、次回の部会の予定でございますが、現時点では未定でございます。

また、現在、国のほうの難病対策委員会のほうで、新たな疾病の追加について議論を行ってございまして、今回議論いただいた単独疾病につきましても、今までも何度か検討に俎上に上っている疾病も実はございまして、また、その動向等を見ながら、お諮りしたい事項が出てまいるかと思えますので、その際に、こちらのほうで改めて日程調整等の連絡をさせていただければというふうに思っておりますので、よろしく願いいたします。

連絡事項は以上でございます。何かご質問ございますでしょうか。

また、ご不明な点がありましたら、事務局のほうまでお申しつけください。

それでは、以上をもちまして、平成29年度第1回東京都特殊疾病対策協議会の疾病部会を閉会といたします。

本日は、長時間にわたり、誠にありがとうございました。

午後 8 時 2 2 分 閉会