

現行				見直し後（案）
<p>医療費助成の対象は、以下の①～④に限られる。</p> <p>① ヒッペル・リンドー病 ② マフチ症候群 ③ 皮膚神経黒色症 ④ 基底細胞母斑症候群</p> <p>次の表の主要所見の3種（1皮膚所見、2神経系所見、3その他の所見）のうち、2種以上にわたり、各1項目以上の所見があるもの（計2項目以上必要）。</p>				<p>(診断基準) 以下の1又は2又は3を満たすもの</p> <p>1 当該疾病の家族歴が明らかな場合で、以下の①から⑦までの病変が1つ以上認められるもの</p> <p>① 網膜血管腫 ② 中枢神経系血管芽腫 ③ 内耳リンパ嚢腫 ④ 腎腫瘍 ⑤ 褐色細胞腫 ⑥ 膵臓の病気（膵嚢胞、膵臓の神経内分泌腫瘍） ⑦ 精巣上体嚢胞腺腫</p> <p>2 当該疾病の家族歴が明らかでない場合で、以下の（1）又は（2）のいずれかに該当するもの</p> <p>（1） 網膜血管腫又は中枢神経系血管芽腫が複数個（2個以上）認められるもの （2） 網膜血管腫又は中枢神経系血管芽腫が認められ、かつ、以下の①から⑤までの病変が1つ以上認められるもの</p> <p>① 内耳リンパ嚢腫 ② 腎腫瘍 ③ 褐色細胞腫 ④ 膵臓の病気（膵嚢胞、膵臓の神経内分泌腫瘍） ⑤ 精巣上体嚢胞腺腫</p> <p>3 遺伝学的検査 VHL 遺伝子異常が確認されたもの</p> <p>(重症度分類等) 以下の1又は2又は3に該当する場合を重症例として対象とする。</p> <p>1 以下の①から⑥までのいずれかにおいて、その症状の程度が3以上である。</p> <p>① 中枢神経血管芽腫 神経症状 N0 中枢神経系血管芽腫を画像上認めない。 N1 中枢神経系血管芽腫を画像上認めるが神経症状なし N2 軽度の神経症状を認めるが、日常・社会生活に問題なし N3 神経症状を認め、日常・社会生活に問題あるが軽度 N4 神経症状を認め、日常・社会生活に支障が大きい。</p>
対象疾病と主要所見	1 皮膚所見	2 神経系所見	3 その他の所見	
ヒッペル・リンドー病	血管腫	小脳・脊髄血管腫	腎・膵血管腫 眼網膜血管腫 →緑内障	
マフチ症候群	多発性血管腫 時にリンパ管腫		長管骨骨端軟骨發育不全 骨変形、骨折	
皮膚神経黒色症	獣皮様母斑	脳圧亢進症状 てんかん発作 軟脳膜色素斑		
基底細胞母斑症候群	多発性基底細胞腫 掌蹠小陥凹 特異な顔貌	知能障害	多発性顎骨嚢腫 脊椎奇形 二分肋骨	

母斑症 (ヒッペル・リンドー病)

現行	見直し後 (案)
	<p>② 網膜血管腫</p> <p>0 網膜血管腫を認めない。</p> <p>1 網膜血管腫を認めるが、(網膜滲出性病変がないため) 治療の必要がなく、日常・社会生活に問題なし (視力低下なし)</p> <p>2 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変に対する) 治療によく反応して、日常・社会生活に問題なし (視力低下なし)</p> <p>3 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変への) 治療に対する反応が不十分で、日常・社会生活に軽度の問題あり (視力低下あり^{※1})</p> <p>4 網膜血管腫を認め、(網膜滲出性病変に対する) 治療が困難で、日常・社会生活に支障が大きい (視力低下が著しい^{※2})。</p> <p>※1 「視力低下あり」とは、良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満の例とする。</p> <p>※2 「視力低下が著しい」とは、良好な方の眼の矯正視力が 0.1 未満の例とする。</p> <p>③ 腎腫瘍</p> <p>R 0 腎腫瘍を認めない。</p> <p>R 1 腎腫瘍を認めるが、即座の治療の必要がなく、日常・社会生活に問題なし。(腎機能障害なし^{※3})</p> <p>R 2 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に問題なし。(腎機能障害なし^{※3})</p> <p>R 3 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に問題があるが軽度。(腎機能障害軽度^{※4})</p> <p>R 4 腎腫瘍を認め、即座の治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい。(腎機能障害高度^{※5})</p> <p>(注) 治療後で腫瘍はないが、腎機能障害がある場合も eGFR の基準に準じる。</p> <p>※3 腎機能正常とは eGFR が 60ml/min 以上の例とする。</p> <p>※4 「腎機能障害軽度」とは eGFR が 30 ml/min 以上 60ml/min 未満の例とする。</p> <p>※5 「腎機能障害高度」とは eGFR が 30ml/min 未満の例とする。</p> <p>④ 褐色細胞腫</p> <p>P h 0 画像および内分泌生化学検査上、褐色細胞腫を認めない。</p> <p>P h 1 褐色細胞腫を画像上認めるが、内分泌症状^{※6}なし。</p> <p>P h 2 内分泌症状^{※6}を認めるが薬物コントロール^{※7}が良好で、日常・社会生活に問題なし。</p> <p>P h 3 内分泌症状^{※6}を認め、薬物コントロール^{※7}が不十分で、日常・社会生活に軽度の問題あり。(カルノフスキーPS 90-70)</p> <p>P h 4 内分泌症状^{※6}を認め、薬物コントロール^{※7}が困難で、日常・社会生活に支障が大きい。(カルノフスキーPS 60 以下)</p>

母斑症 (ヒッペル・リンドー病)

現行	見直し後 (案)
	<p>※7 「内分泌症状」とは、褐色細胞腫からのカテコラミン過剰分泌状態、あるいは手術後で副腎皮質ホルモンの低下あるいは不全状態を含む。</p> <p>※8 「薬物コントロール」とは、カテコラミン過剰分泌時の降圧剤 ($\alpha\beta$ 遮断薬など)、あるいは副腎機能低下時の皮質ホルモン補充を含む。</p> <p>⑤ 膵神経内分泌腫瘍</p> <p>PNET0 膵神経内分泌腫瘍を認めない。</p> <p>PNET1 膵神経内分泌腫瘍を認めるが経過観察で良く、日常・社会生活に支障なし</p> <p>PNET2 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要であるが、日常・社会生活に支障なし</p> <p>PNET3 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要である。日常・社会生活に軽度の支障あり</p> <p>PNET4 膵神経内分泌腫瘍を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい。</p> <p>⑥ 膵のう胞</p> <p>PC0 膵嚢胞を認めない。</p> <p>PC1 膵嚢胞を認めるも症状なし。日常・社会生活に支障なし。</p> <p>PC2 膵嚢胞により症状を認めるが、治療の必要がなく、日常・社会生活に支障は軽度である。</p> <p>PC3 膵嚢胞により腹痛などの症状や膵内外分泌機能低下を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障は軽度である。</p> <p>PC4 膵嚢胞により腹痛などの症状や膵内外分泌機能低下を認め、治療が必要である。日常・社会生活に支障が大きい。</p> <p>② 内耳リンパ嚢腫を認め、病変側の中重度以上の不可逆性難聴^{*1}、又は不可逆性の高度平衡障害^{*2}を認める。 (注) 治療後で腫瘍がない場合も、上記基準に準じる。</p> <p>※1 純音聴力検査で、平均聴力が40dB以上で、40dB未満に改善しない場合</p> <p>※2 平衡機能検査で、半規管麻痺を認める場合</p> <p>③ 外科的治療又は放射線治療を要する。</p>

現行	見直し後（案）																								
	<p data-bbox="1131 276 1218 303">【参考】</p> <p data-bbox="1131 316 1491 343">カルノフスキー(Karnofsky) 指標</p> <table border="1" data-bbox="1131 359 2045 954"> <thead> <tr> <th data-bbox="1131 359 1240 408">PS 指標</th> <th data-bbox="1240 359 2045 408">意味</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="1131 408 1240 458">100%</td> <td data-bbox="1240 408 2045 458">正常、臨床症状なし</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 458 1240 507">90%</td> <td data-bbox="1240 458 2045 507">軽い臨床症状あるが、正常の活動可能</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 507 1240 557">80%</td> <td data-bbox="1240 507 2045 557">かなり臨床症状あるが、努力して正常の活動可能</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 557 1240 606">70%</td> <td data-bbox="1240 557 2045 606">自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 606 1240 655">60%</td> <td data-bbox="1240 606 2045 655">自分に必要なことはできるが、ときどき介助が必要</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 655 1240 705">50%</td> <td data-bbox="1240 655 2045 705">病状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 705 1240 754">40%</td> <td data-bbox="1240 705 2045 754">動けず、適切な医療および看護が必要</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 754 1240 804">30%</td> <td data-bbox="1240 754 2045 804">全く動けず、入院が必要だが死はさしせていない。</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 804 1240 853">20%</td> <td data-bbox="1240 804 2045 853">非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要。</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 853 1240 903">10%</td> <td data-bbox="1240 853 2045 903">死期が切迫している。</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1131 903 1240 952">0%</td> <td data-bbox="1240 903 2045 952">死亡</td> </tr> </tbody> </table> <p data-bbox="1131 994 2045 1082">※ 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、認定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ない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。</p> <p data-bbox="1131 1090 2045 1145">※ 治療開始後における重症度分類については、認定基準上に特段の規定がない場合には、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載する。</p>	PS 指標	意味	100%	正常、臨床症状なし	90%	軽い臨床症状あるが、正常の活動可能	80%	かなり臨床症状あるが、努力して正常の活動可能	70%	自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能	60%	自分に必要なことはできるが、ときどき介助が必要	50%	病状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要	40%	動けず、適切な医療および看護が必要	30%	全く動けず、入院が必要だが死はさしせていない。	20%	非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要。	10%	死期が切迫している。	0%	死亡
PS 指標	意味																								
100%	正常、臨床症状なし																								
90%	軽い臨床症状あるが、正常の活動可能																								
80%	かなり臨床症状あるが、努力して正常の活動可能																								
70%	自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能																								
60%	自分に必要なことはできるが、ときどき介助が必要																								
50%	病状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要																								
40%	動けず、適切な医療および看護が必要																								
30%	全く動けず、入院が必要だが死はさしせていない。																								
20%	非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要。																								
10%	死期が切迫している。																								
0%	死亡																								