<診断基準>

確実例、疑い例を対象とする。

(1)Danon 病診断基準

(MIM# 300257, Danon disease, LAMP-2 deficiency)

確実例

- ●診断に有用な特徴
 - A. 臨床的特徴 (男性は a,b 必須、女性は a 必須、c-g は参考所見)
 - a. 肥大型または拡張型心筋症
 - b. 進行性の筋力低下および筋萎縮

(以下は参考所見)

- c. X連鎖性優性遺伝または孤発性
- d. 発症年齢は、男性は 10 代から、女性は 30 代からが多い。
- e. 知的遅滞を伴うことが多い。
- f. 血清 CK 値は、正常から軽度高値(1,000IU/L 以下)
- g. 針筋電図で筋原性変化(fibrillation potential や高振幅 MUP)が認められることがある
- B. 筋生検所見(a,b は必須、c,d は参考所見)
 - a. 自己貪食空胞を伴う筋線維
 - b. 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性

(骨格筋での組織化学染色)

(以下は参考所見)

- c. 空胞膜上での筋鞘膜蛋白(ジストロフィン、サルコグリカン、ラミニン α 2、カベオリン-3 など)発現 (骨格筋での免疫組織化学染色)
- d. (電子顕微鏡にて) 自己貪食空胞周囲の基底膜の存在
- C. LAMP-2 の評価 (a または b)
 - a. LAMP-2 欠損(免疫組織化学染色またはウェスタンブロット解析)
 - b. LAMP-2 遺伝子変異

●除外すべき疾患

臨床的鑑別

- ・他のミオパチーや筋ジストロフィーなどの筋疾患
- •神経原性疾患
- ・他の原因の確定している心筋症

病理学的鑑別

・自己貪食空胞を来す他のミオパチー

●診断カテゴリー

確実例 A または B の少なくとも一方を満たし、かつ C を満たすもの 疑い例 A+B を満たすもの

(2)過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー 診断基準

(MIM# 310440, X-linked Myopathy with excessive autophagy: XMEA)

●診断に有用な特徴

- A. 臨床的特徴(a は必須、b-f は参考所見)
 - a. 緩徐進行性の筋力低下および筋萎縮

(以下は参考所見)

- b. X連鎖性遺伝または孤発性
- c. 発症は幼児期
- d. 心筋障害や知能低下は伴わない
- e. 血清 CK 値は、正常から中等度高値(1,500IU/L 以下)
- f. 針筋電図で筋原性変化(fibrillation potential や高振幅 MUP)が認められることがある
- B. 筋生検所見(a,b は必須、c-f は参考所見)
 - a. 自己貪食空胞を伴う筋線維
 - b. 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性の上昇 (骨格筋での組織化学染色) (以下は参考所見)
 - c. 空胞膜上での筋鞘膜蛋白(ジストロフィン、サルコグリカン、ラミニン α 2、カベオリン-3 など)発現 (骨格筋での免疫組織化学染色)
 - d. 筋鞘膜への補体 C5b-9 の沈着 (骨格筋での免疫組織化学染色)
 - e. 筋線維の基底膜の重層化(電子顕微鏡)
 - f. 自己貪食空胞膜上の基底膜(電子顕微鏡)
- C. 遺伝子解析
 - a. VMA21 遺伝子変異

●除外すべき疾患

臨床的鑑別

- ・他のミオパチーや筋ジストロフィーなどの筋疾患
- •神経原性疾患

病理学的鑑別

・自己貪食空胞を来す他のミオパチー

●診断カテゴリー

確実例 A または B の少なくとも一方を満たし、かつ C を満たすもの 疑い例 A+B を満たすもの

<重症度分類>

1. 身体機能的評価:Barthel Index

85 点以下を対象とする。

1 食事 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 10 部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 全介助 0 2 事情子からペッドへの移動 自立、プレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 15 軽度の部分介助または監視を要する 10 座ることは可能であるがほぼ全介助 5 全介助または不可能 0 4 トイレ動作 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 5 部分介助または不可能 0 5 入浴 自立(表版の操作、後始末を含む、ボータブル便器などを使用している場合はでの洗浄も含む。 10 その洗浄も含む) 部分介助または不可能 0 5 入浴 自立 5 部分介助または不可能 0 5 入浴 自立 5 お分介助または不可能 0 6 分別または不可能 0 5 入浴 自立 5 お分介助または不可能 0 45m以上の分助歩行、補装具(事椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上の分助歩行、歩行器の使用を含む歩行不能の場合、事椅子にて 45m以上の操作可能 5 上記以外 0 6			質問内容	点数
全介助 0 車椅子からペッドへの移動 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 15 経度の部分介助または監視を要する 10 産ることは可能であるがほぼ全介助全介助または不可能 0 目立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)部分介助または不可能 0 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)部分介助または不可能 0 自立(表版の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 10 を介助または不可能 0 お分介助または不可能 0 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上のか助歩行、歩行器の使用を含む歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能上記以外 10 方で作るの場合、車椅子にて45m以上の操作可能上記以外 0 自立、手すりなどの使用の有無は問わないかけ助または監視を要するを表しままない。 10 かけか助または監視を要するを表しままない。 5 上記以外 0 事様を要するを表しままない。 10 大業なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能ときに失禁あり、、 2 上記以外 2 大業なし、、 2 上記以外 0 株成コントラール 大業なし、、 おかけのより扱いに介助を要する者も含むまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまたまた	1	食事	自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える	10
車椅子からペッドへの移動 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 15 を皮の部分介助または監視を要する 10 産ることは可能であるがほぼ全介助全介助または不可能 0 目立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)部分介助または不可能 0 日立(表版の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する全介助または不可能 10 方力的または不可能 0 方分か助または不可能 0 お分介助または不可能 0 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上のか助歩行、歩行器の使用を含む歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能上記以外 0 10 か行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能上記以外 0 10 か助または監視を要する不能自立、ボ、ファスナー、装具の着脱を含むかけいに向りで行える上記以外 10 10 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える上記以外 5 10 大禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能と含に失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む上記以外 5 10 株原素の取り扱いに介助を要する者も含むから表表も含むから表表を表するまままするままます。 5			部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう)	5
車椅子からペッドへの移動 軽度の部分介助または監視を要する			全介助	0
2 らベッドへの移動 軽度の部分介助または監視を要する	2	らベッドへ	自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む)	15
の移動 座ることは可能であるがほぼ全介助 全介助または不可能 5 4 日立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 5 お分介助または不可能 0 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) 10 お分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する全介助または不可能 0 5 入浴 自立 5 部分介助または不可能 0 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上の分助歩行、歩行器の使用を含む 10 歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能上記以外 5 上記以外 0 自立、手すりなどの使用の有無は問わない介助または監視を要する不能自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 5 8 着替え 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える上記以外 5 上記以外 0 サール ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いも可能ときに失禁あり、流腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 5 10 排尿コントカール 10 10 非尿コントカール 2 10 大禁なし、収尿器の取り扱いも可能ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5			軽度の部分介助または監視を要する	10
全介助または不可能 0 3 整容 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 5 4 トイレ動作 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) 10 6 か介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する全介助または不可能 0 5 入浴 自立			座ることは可能であるがほぼ全介助	5
3整容部分介助または不可能04トイレ動作自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)10部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する全介助または不可能05入浴自立5部分介助または不可能045m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず1545m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む歩行で能しましい。歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能上記以外5上記以外006が助または監視を要する不能07階段昇降107かまたは監視を要する不能08着替え108第分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える上記以外109排便コントロール失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5			全介助または不可能	0
### ### ### ### ### ### ### ### ### ##	3	整容	自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)	5
4トイレ動作その洗浄も含む)10部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する5全介助または不可能05入浴自立5部分介助または不可能045m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず1545m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外09自立、手すりなどの使用の有無は問わない107階段昇降方助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外クサ標ワコント ロール失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外 			部分介助または不可能	0
4トイレ動作その洗浄も含む)部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する5全介助または不可能05入浴自立56お分介助または不可能0745m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず1545m以上の分助歩行、歩行器の使用を含む10歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外0自立、手すりなどの使用の有無は問わない10介助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外失禁なし、収尿器の取り扱いも可能1010失禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、以収尿器の取り扱いも可能ときに失禁あり、以収尿器の取り扱いも可能5		トイレ動作	自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は	10
部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 全介助または不可能 0 10 5 入浴 自立 が分介助または不可能 0 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上のか助歩行、歩行器の使用を含む 歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能 上記以外 0 自立、手すりなどの使用の有無は問わない が助または監視を要する 不能 0 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 10 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 上記以外 0 株禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 上記以外 0 大禁なし、収尿器の取り扱いも可能 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む したきに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む したきに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む したませばないまする			その洗浄も含む)	10
5 入浴自立 部分介助または不可能5 部分介助または不可能5 の 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能 上記以外 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 介助または監視を要する 不能 10 分助または監視を要する 不能 10 10 2 10 11 12 13 14 14 15 16 17 17 18 18 19 19 10 10 10 10 10 11 11 11 12 13 14 14 15 15 16 16 17 17 18 19 19 10 10 10 10 10 10 10 10 10 10 10 11 11 12 14 14 15 15 16 17 17 18 19 19 10 <br< td=""><td>4</td><td>部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する</td><td>5</td></br<>	4		部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する	5
5 入浴部分介助または不可能06 歩行45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず1545m以上の分助歩行、歩行器の使用を含む10歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外0自立、手すりなどの使用の有無は問わない10介助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む108 着替え部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いも可能5上記以外0大禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5			全介助または不可能	0
部分介助または不可能 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 15 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 5 上記以外 0 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 7 階段昇降 10 か助または監視を要する 不能 0 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 10 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 5 上記以外 0 大芸なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 10 大禁なし、収尿器の取り扱いも可能 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5 10 5 10 11 11 11 11 11 11 11 11 11 11 11 11	E	入浴	自立	5
6歩行45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む10歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外0自立、手すりなどの使用の有無は問わない10介助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0失禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5	5		部分介助または不可能	0
6歩行歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外0自立、手すりなどの使用の有無は問わない10介助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0大禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0失禁なし、収尿器の取り扱いも可能10大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5		歩行	45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず	15
歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能5上記以外0自立、手すりなどの使用の有無は問わない10介助または監視を要する5不能0自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0失禁なし、沢腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能5			45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む	10
7 階段昇降自立、手すりなどの使用の有無は問わない107 所財または監視を要する5不能08 着替え自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5	0		歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能	5
7 階段昇降介助または監視を要する5不能08 着替え自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、次腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5			上記以外	0
不能08 着替え自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む10部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0株禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、次陽、公薬の取り扱いに介助を要する者も含む10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5		階段昇降	自立、手すりなどの使用の有無は問わない	10
8着替え自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む108部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える5上記以外0株禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10大禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5	7		介助または監視を要する	5
8 着替え 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 5 上記以外 0 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 5 上記以外 0 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5			不能	0
上記以外0##便コント ロール失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能10ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む5上記以外0***********************************		着替え	自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む	10
9 排便コント ロール 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 5 上記以外 0 株然なし、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 0 大禁なし、収尿器の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5	8		部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える	5
排便コントロール ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 5 上記以外 0 株然なし、収尿器の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5			上記以外	0
9 ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 5 上記以外 0 10 排尿コント ロール 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5			失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能	10
上記以外010共禁なし、収尿器の取り扱いも可能10ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む5	9		ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む	5
排尿コント 10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5			上記以外	0
10 ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 5	10		失禁なし、収尿器の取り扱いも可能	10
			ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む	5
			上記以外	0

2. 心機能評価: NYHA分類 Ⅱ度以上を対象とする。

I度	心疾患があるが、身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、
	疲労、動悸などの愁訴が生じないもの。
II度	心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの;
	安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上
	昇、坂道歩行など)によって、上記の愁訴が発言するもの。
III度	心疾患があり、身体活動が著しく制約されるもの;
	安静時には愁訴はないが、比較的軽い日常労作でも、上記の主訴が出現するもの。
IV度	心疾患があり、いかなる程度の身体労作の際にも上記愁訴が出現し、また、心不全症状、また
	は、狭心症症候群が安静時においてもみられ、労作によりそれらが増強するもの。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

- 1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、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)。
- 2. 治療開始後における重症度分類については、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 ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
- 3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。