

エーラス・ダンロス症候群の難病指定について(指定難病 168)

お茶の水女子大学 認定遺伝カウンセラー 佐々木元子

皆さんもご存じの通り、2017年に発表された国際分類・命名法により、これまでの6病型から13病型に変更されています。1 古典型、2 類古典型、3 心臓弁型、4 血管型、5 関節（過可動）型、6 多発関節弛緩型、7 皮膚脆弱型、8 後側彎型、9 脆弱角膜症候群、10 脊椎異形成型、11 筋拘縮型、12 ミオパチー型、13 歯周型です。それに伴い「臨床調査個人票」も型ごとに13種類あります。型の前の数字は、書類の番号を表しています。
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5461#168>

指定難病でも病型分類が変更されたことにより、診断基準や重症度分類も変更となっています。「臨床調査個人票」の3ページ目、診断基準に関する事項の〈診断カテゴリー〉には、どの症状があてはまり、遺伝子の病原性変異が必須条件となっているか、などが記載されているので、ご自身でも確認してみてください。関節（過可動）型は原因遺伝子が同定されていないので、診断には遺伝子の病原性変異は求められていません。詳しくは、掛かりつけの先生にご相談ください。

また、難病医療費助成制度も変更となっていますので、そちらも併せてご確認ください。

<https://www.mhlw.go.jp/content/001153322.pdf>



<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460#nagare>