

臨床調査個人票作成において必要な検査について

指定難病にかかる臨床調査個人票を作成する際には、特殊な検査が必要な場合があります。

しかし、検査できる機関が極めて少ないことが多く、その情報が十分には周知されていないことから、難病の診断や申請事務に多くの時間を必要としています。

そこで、これらの時間を短縮することを目指し、今後随時に、必要な検査を実施することができる検査機関を周知してまいります。

■028 全身性アミロイドーシス

アミロイドーシスの原因蛋白質として 30 種類以上が確認されています。

このうち「免疫グロブリン性アミロイドーシス」「老人性トランスサイレチン型 (TTR) アミロイドーシス」または「家族性アミロイドニューロパチー」に限り「Definite」例、「Probable」例が指定難病「全身性アミロイドーシス」の対象となりますので、臨床調査個人票には、この 3 疾患のどれかである根拠を記載する必要があります。

なお、診断基準 1- (3) に記載のとおり、アミロイドが検出されれば免疫組織化学的染色をすることで AL、AA、TTR を証明することができます。

免疫組織化学検査によるアミロイドーシス病型診断のコンサルテーションは、厚生労働省が次の URL から受け付けていますので、ご参照ください。

URL : <http://amyloidosis-research-committee.jp/> (←クリックで HP へ)

★注意点 全身性アミロイドーシスは「診断基準」にあるとおり免疫グロブリン性アミロイドーシス、老人性トランスサイレチン型 (TTR) アミロイドーシス及び家族性アミロイドーシスに限り、「Definite」例、「Probable」例を対象とします。

臨床調査個人票では「反応性 AA」も対象であるかのように記載されていますが、対象外ですのでご注意ください。