

諮問番号：令和5年度諮問第1号

答申番号：令和5年度答申第1号

答申書

第1 審査会の結論

処分庁広島市長（以下「処分庁」という。）が審査請求人に対して行った指定難病（難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第5条第1項の指定難病をいう。以下同じ。）の患者に対する特定医療費の支給認定（以下「支給認定」という。）の申請（以下「本件申請」という。）に係る支給認定をしないこととする処分（以下「本件処分」という。）についての審査請求は理由がないから棄却されるべきであるという審査庁広島市長（以下「審査庁」という。）の判断は、妥当である。

第2 審査請求人の主張の要旨

- 1 処分庁は審査請求人が指定難病にかかっているとは認められない旨主張するが、骨髄性プロトポルフィリン症に関し学識と経験を有する主治医の診断を受けているため到底納得できない。
- 2 処分庁はHb 10.0 g/dL未満ではあるが溶血性貧血とは認められない旨主張するが、特定医療費の申請書類にあるとおり、主治医は認めている。
- 3 処分庁は広島市指定難病審査会で審査した結果である旨主張するが、広島市難病指定医一覧を見ても骨髄性プロトポルフィリン症に関し学識と経験を有する医師は不在であるにもかかわらず、十分な審査が行われたとは思えない。
- 4 処分庁は赤血球中プロトポルフィリン正常値平均値の15倍以上が診断基準である旨主張するが、主治医から送られてきたA大学皮膚科准教授B先生とのメール内容には、「国際的な診断基準でもそんなことは言ってない」、「アルナイラムの国際会議でも診断基準の話はこれっぽちも出ませんでした。」とあり、医師の間でも15倍以上を診断基準とすることに對し懐疑的である。

第3 審理員意見書の要旨

- 1 審理員意見書の結論
本件審査請求は、理由がないから、行政不服審査法（平成26年法律第68号）第45条第2項の規定により棄却されるべきである。
- 2 審理員意見書の理由
 - (1) 法の規定等
 - ア 法等の規定

(7) 法第5条第1項は、指定難病とは、難病（発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるものをいう。法第1条。以下同じ。）のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていることその他の厚生労働省令で定める要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものをいう旨規定している。

そして、法第5条第1項は、都道府県（指定都市にあつては指定都市（法第40条及び難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成26年政令第358号）第10条）。以下同じ。）は、支給認定を受けた指定難病の患者が支給認定の有効期間内において、指定特定医療（都道府県知事が指定する医療機関が行う当該支給認定に係る指定難病に関する医療）を受けたときは、当該支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者に対し、当該指定特定医療に要した費用について、特定医療費を支給する旨規定している。

(イ) 法第6条第1項は、支給認定を受けようとする指定難病の患者又はその保護者は、厚生労働省令で定めるところにより、都道府県知事の定める医師（以下「指定医」という。）の診断書（指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する書面。以下「臨床調査個人票」という。）を添えて、その居住地の都道府県に申請をしなければならない旨規定している。

(ウ) 法第7条第1項は、都道府県は、法第6条第1項の申請に係る指定難病の患者が、法第7条第1項各号のいずれかに該当する場合であつて特定医療を受ける必要があるときは、支給認定を行うものとする旨規定し、同項第1号は「その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であるとき。」と、同項第2号は「その治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当するとき。」と規定している。

(エ) 法第7条第2項は、都道府県は、法第6条第1項の申請があつた場合において、支給認定をしないこととするときは、あらかじめ、指定難病審査会に当該申請に係る指定難病の患者について支給認定をしないことに関し審査を求めなければならない旨規定している。

なお、前記指定難病審査会は、法第7条第2項の規定による審査を行わせるため都道府県に置かれるものであり（法第8条第1項）、広島市においては広島市指定難病審査会がそれに当たる。

(オ) 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第2条は、法第5条第1項の厚生労働省令で定める要件は、難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていることとする旨規定

している。

- (カ) 「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」(平成26年厚生労働省告示第393号)は、法第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は各号に掲げるとおりとする旨定めた上で、第254号においてポルフィリン症を掲げている。

イ 指定難病の診断に関する基準

厚生労働省は、法第5条第1項に規定する指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準として、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知。以下「指定難病通知」という。)において疾病ごとに診断基準(以下「診断基準」という。)を示しており、ポルフィリン症の診断基準は、「以下の急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症、赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、晩発性皮膚ポルフィリン症、X連鎖優性プロトポルフィリン症、肝性骨髄性ポルフィリン症と診断されたものを対象とする。」と定めている。そして、赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症の診断基準は、次のとおり定めている。

「1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。

2) 臨床所見

- ① 皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛
- ② 肝機能障害

3) 検査所見

- ① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上
- ② 尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲
- ③ 赤血球蛍光が陽性
- ④ 光溶血現象が陽性
- ⑤ 露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着

4) 遺伝子検査

フェロケラターゼ遺伝子の異常を認める。

5) 除外診断

- ①鉄芽球性貧血症、②鉄欠乏性貧血、③溶血性貧血、④他のポルフィリン症、⑤他の光線過敏性疾患(種痘様水疱症、多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎など。)

<診断のカテゴリー>

以下のいずれかを満たすもの赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症とする。

A. 1) の臨床症状、及び3) の①、④の双方を満たし、5) の除外診断を否定できるもの。

B. 2) の臨床所見のいずれか、及び4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの。」

また、ポルフィリン症の診断基準における留意事項として、次のとおり定めている。

「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) 本件臨床調査個人票における診断等

指定医であるC病院のD医師（以下「D医師」という。）は、○年（令和○年）○月○日付けで、臨床調査個人票（以下「本件臨床調査個人票」という。）を作成しており、本件臨床調査個人票には、次のとおりの記載がある。

ア 「基本情報」

(ア) 「発症年月」

西暦○年○月

(イ) 「社会保障」

「介護認定」 3. なし

(ウ) 「生活状況」

- | | |
|--------------|-----------------|
| a 「移動の程度」 | 2. いくらか問題がある |
| b 「身の回りの管理」 | 1. 洗面や着替えに問題はない |
| c 「ふだんの活動」 | 2. いくらか問題がある |
| d 「痛み／不快感」 | 3. ひどい |
| e 「不安／ふさぎ込み」 | 2. 中程度 |

イ 「診断基準に関する事項」

(ア) 「A. 症状」

「光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。」 1. 該当

(イ) 「B. 臨床所見」

- | | |
|---|--------|
| a 「① 皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛」 | 1. 該当 |
| b 「② 肝機能障害」 | 2. 非該当 |

(ウ) 「C. 検査所見」

- | | |
|---------------------------|-------|
| a 「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」 | 1. 該当 |
|---------------------------|-------|

b 「② 尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲」

1. 該当

c 「③ 赤血球蛍光が陽性」 1. 該当

d 「④ 光溶血現象が陽性」 1. 該当

e 「⑤ 露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着」

3. 不明

f 「⑥ 肝機能障害マーカー」

(a) 「AST」 18 IU/L

(b) 「ALT」 17 IU/L

(c) 「γGT」 14 IU/L

(d) 「総ビリルビン」 0.56 mg/dL

欄外には次のとおりの記載がある。

貧血Hb 8.1 g/dl、Fe 73 μg/dl、TIBC 459 μg/dl、フェリチン 4.6 ng/ml、プロトポルフィリン 237 μg/dl

(エ) 「D. 遺伝学的検査」

「遺伝子検査の実施」 1. 実施 フェロケラターゼ遺伝子

(オ) 「E. 鑑別診断」

「以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。」 1. 全て除外可

(カ) 「<診断のカテゴリー>」

A. 症状、およびC. 検査所見の①、④の双方を満たし、E. 鑑別診断を否定できるもの

(キ) 「症状の概要、経過、特記すべき事項など」

幼少児より日光下5分間程皮膚を曝し赤斑、小水疱を伴う日光過敏あり。E病院F医師より〇年〇月〇日当院当科紹介受診。プロトポルフィリン値；237認め、月経時は特に体調不良あり、Hgb；8.3 g/dlと貧血も認めた。A大学大学院医学研究科のB博士に依頼し、遺伝子学的検査では異常なしであったが、G病院皮膚科にてPP低値でも臨床的にはJapanese PPと認められており。以上の事から、骨髄性プロトポルフィリン症と診断した。日光過敏に対し室内の遮光、日光曝露を避ける服装等の日光対策が必要。生活状況は自立しているが、常に日光過敏症に対し日光対策が必要な為、就労等に関しても屋内での就労に限定され、生活上の活動にも制限がかかる。〇年〇月〇日プロトポルフィリン値；145、継続的な経過と様子観察を必要とする。

ウ 「重症度分類に関する事項」

⑦ 血中ヘモグロビン濃度が10.0 g/dL未満となる溶血性貧血

エ 「生活状況」

(ア) 「食事」 自立

(イ) 「車椅子とベッド間の移動」 自立

(ウ)	「整容」	自立
(エ)	「トイレ動作」	自立
(オ)	「入浴」	自立
(カ)	「歩行」	自立
(キ)	「階段昇降」	自立
(ク)	「着替え」	自立
(ケ)	「排便コントロール」	自立
(コ)	「排尿コントロール」	自立

(3) 本件処分について

ア 審査請求人が指定難病にかかっていることが認められるかどうかについて

- (ア) 本件処分は、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているとして行った本件申請について、処分庁が審査請求人は同疾病にかかっていることが認められないため指定難病（ポルフィリン症）にかかっていることが認められないとして支給認定をしないこととした処分である。
- (イ) 支給認定について、法第7条第1項及び同項各号は、申請に係る指定難病の患者が、その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であり、又はその治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当し、特定医療を受ける必要があるときは、支給認定を行うものとする旨規定している。つまり、申請に係る患者が、①指定難病の患者であり（指定難病にかかっている）、②その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であり、又は③その治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当し、④特定医療を受ける必要がある、という要件を満たす場合（①、②及び④の要件をいずれも満たす場合又は①、③及び④の要件をいずれも満たす場合）に、支給認定を行うことになる。したがって、都道府県が支給認定を行うには、その前提として、申請に係る患者が指定難病にかかっていること（前記①）が認められなければならない。
- (ウ) そして、厚生労働省は、法第5条第1項に規定する指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準として指定難病通知において疾病ごとに診断基準を定めており、診断基準は、厚生科学審議会の医学的・科学的検討を経て定められ、各都道府県が依拠することが予定されたものである。したがって、都道府県が行う指定難病の診断が診断基準に沿って行われることには合理性がある。
- (エ) また、法が支給認定の申請は指定医が作成した臨床調査個人票を添えて行う旨並びに臨床調査個人票とは指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する書面をいう旨規定していることから（第6条第1項）、指定難病の診断は臨床調査個人票の記載内容に基づいて行うこととされていることが認められる。

- (オ) そうすると、その者が指定難病にかかっているかどうかは、診断基準に沿って指定医の作成した臨床調査個人票の記載内容に基づいて判断することとなり、指定難病のポルフィリン症については、診断基準（前記(1)イ）により、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症等にかかっているかどうかで判断し、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているかどうかは、同疾病の診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のA又はBの要件のいずれかに該当するかどうかで判断することとなる。
- (カ) そこで、前記(イ)から(オ)までを前提に、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっていることが認められるかどうかを以下検討する。
- a 診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のAの要件該当性について
- (a) 本件臨床調査個人票の「A. 症状」並びに「C. 検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」及び「④ 光溶血現象が陽性」はいずれも「1. 該当」に、「E. 鑑別診断」は「1. 全て除外可」に、「＜診断のカテゴリー＞」は「A. 症状、およびC. 検査所見の①、④の双方を満たし、E. 鑑別診断を否定できるもの」にチェックが付けられている（前記(2)イ(ア)、(ウ) a 及び d、(オ)並びに(カ)）。
- (b) しかしながら、診断基準の「3) 検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」とは、赤血球中のプロトポルフィリンの値が「正常値平均値の1.5倍以上」と定められているところ（前記(1)イ）、本件臨床調査個人票の「C. 検査所見」の欄外には「プロトポルフィリン237 $\mu\text{g}/\text{dL}$ 」との記載があり（前記(2)イ(ウ)）、この値は、赤血球中プロトポルフィリンの正常値（30～86 $\mu\text{g}/\text{dL}$ ）平均値の1.5倍未満であることから、「3) 検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」を満たしていない。
- (c) よって、審査請求人は、診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のAの「1) の臨床症状、及び3) の①、④の双方を満たし、5) の除外診断を否定できるもの。」に該当しないことが認められる。
- (d) なお、本件臨床調査個人票を作成したD医師は、令和〇年〇月〇日付け「特定医療費臨床調査個人票の返戻について（新規申請）」と題する書面の回答欄において「EPP（赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症）の診断は1.5倍以上でなくても正常より増加しておればEPPと診断できます」と記載しており、前記(a)の「C. 検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」について「1. 該当」のチェックは、D医師が「赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上」を満たしていないことを認識した上で選択したものであることが認められる。
- b 診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のBの要件該当性について

- (a) 本件臨床調査個人票の「B. 臨床所見」は「① 皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛」が「1. 該当」に、「D. 遺伝学的検査」は「1. 実施」及び「フェロケラターゼ遺伝子」に、「E. 鑑別診断」は「1. 全て除外可」にチェックが付けられている（前記(2)イ(イ) a、(エ)及び(カ)）。
- (b) 一方、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」の欄には「遺伝子学的検査では異常なし」との記載があり（同キ）、診断基準の「4）遺伝子検査」の「フェロケラターゼ遺伝子の異常を認める。」を満たしていない。
- (c) よって、審査請求人は、診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のBの「2）の臨床所見のいずれか、及び4）を満たし、5）の除外診断を否定できるもの。」に該当しないことが認められる。

c まとめ

このように、審査請求人は、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症の診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のA及びBのいずれの要件にも該当しないことから、同疾病にかかっていることが認められない。

- (キ) また、広島市指定難病審査会は、処分庁からの求めを受けて本件申請に係る審査を行った結果、支給認定をしないこととするは妥当であるとしている。
- (ク) 以上のことから、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているとして行った本件申請に対し、処分庁が、審査請求人は同疾病にかかっていることが認められないため、指定難病（ポルフィリン症）にかかっていることが認められないとして支給認定をしないこととした本件処分に違法又は不当な点は認められない。

イ 本件処分が法に定める手続を経て行われたかについて

法第7条第2項は、都道府県は、支給認定の申請があった場合において支給認定をしないこととするときは、あらかじめ、指定難病審査会に当該申請に係る指定難病の患者について支給認定をしないことに関し審査を求めなければならない旨規定している。

この点、処分庁は、広島市指定難病審査会に本件申請について支給認定をしないことに関し審査を求め、同審査会の審査を経て本件処分を行っており、処分庁の本件処分に係る手続に違法又は不当な点は認められない。

ウ まとめ

以上のとおり、本件処分に違法又は不当な点はない。

(4) 審査請求人の主張について

ア 審査請求人の前記第2の1の主張について

(ア) 審査請求人の主張

審査請求人は、処分庁の指定難病にかかっているとは認められない旨の主張に対し、骨髄性プロトポルフィリン症に関し学識と経験を有する主治医（D医

師)の診断を受けていることから到底納得できない旨主張する。

(イ) 審査請求人の主張に対する判断

処分庁が診断基準に照らして審査請求人は指定難病にかかっていることが認められないため支給認定をしないこととした本件処分に違法又は不当な点がないことは前記(3)アにおいて述べたとおりであり、審査請求人の主張は理由がない。

イ 審査請求人の前記第2の2の主張について

(7) 審査請求人の主張

審査請求人は、処分庁がHb 10.0 g/dL未満ではあるが溶血性貧血とは認められない旨主張しているとした上で、これに対し、本件臨床調査個人票にあるとおりD医師は溶血性貧血であることを認めている旨主張する。この主張は、審査請求人は、本件臨床調査個人票の「重症度分類に関する事項」の「⑦ 血中ヘモグロビン濃度が10.0 g/dL未満となる溶血性貧血」にチェックが付けられているとおり、溶血性貧血である旨の主張であると解される。

(イ) 審査請求人の主張に対する判断

a 支給認定は、申請に係る患者が、①指定難病にかかっており、②その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であり、又は③その治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当し、④特定医療を受ける必要がある、という要件を満たす場合に行うことになるから、その前提として、指定難病にかかっていることが認められなければならない(前記(3)ア(イ))。

b この点、審査請求人の溶血性貧血に係る主張は前記aの②の要件についてのものであり、病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度(指定難病通知において、ポルフィリン症については、「臨床症状のいずれか1項目以上を有するものを重症とする。」とした上で、その項目の一つとして「⑦ 血中ヘモグロビン濃度が10.0 g/dL未満となる溶血性貧血。」が掲げられている。)であり要件を満たしていても、これだけで支給認定がされるわけではない。

c 本件処分は、支給認定の前提として審査請求人が指定難病にかかっておらず、要件を満たしていないため支給認定をしないこととしたものであり、審査請求人の主張は、本件処分の適法性に影響を与えないから理由がない。

ウ 審査請求人の前記第2の3の主張について

(7) 審査請求人の主張

審査請求人は、処分庁の本件処分は広島市指定難病審査会において審査した結果である旨の主張に対し、広島市難病指定医一覧には骨髄性ポルフィリン症に関し学識と経験を有する医師は見当たらず、十分な審査が行われたとは思えない旨主張する。

(イ) 審査請求人の主張に対する判断

審査請求人が主張する「広島市難病指定医一覧」は広島市指定難病審査会の委員についてのものではないし、同審査会の会議は審査の対象である支給認定の申請に係る指定難病に関し学識経験を有する委員が行うものであり（広島市指定難病審査会運営要綱第4条第2項）、審査請求人の主張は理由がない。

エ 審査請求人の前記第2の4の主張について

(ア) 審査請求人の主張

審査請求人は、処分庁の赤血球中プロトポルフィリン正常値平均値の1.5倍以上が診断基準である旨の主張に対し、医師の間でも1.5倍以上を診断基準とすることに対し懐疑的である旨主張する。この主張は、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症の診断基準の「3）検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上」についてのものである。

(イ) 審査請求人の主張に対する判断

支給認定の申請があった場合に都道府県が行う指定難病の診断が診断基準に沿って行われることに合理性があることは前記(3)ア(ウ)において述べたとおりであり、審査請求人の主張は理由がない。

第4 審査庁の裁決に対する考え方の要旨

本件審査請求は、審理員意見書のとおり、棄却されるべきである。

第5 調査審議の経過

令和5年 4月12日 審査庁から諮問書を受領

令和5年 4月24日 第1回合議体会議 調査審議

令和5年 5月29日 第2回合議体会議 調査審議

第6 審査会の判断の理由

1 本件処分について

(1) 審査請求人が指定難病にかかっていることが認められるかどうかについて

ア 支給認定について、法第7条第1項及び同項各号は、①申請に係る指定難病の患者が、②その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であり、又は③その治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当し、④特定医療を受ける必要があるときは、支給認定を行うものとする旨規定している。つまり、都道府県が支給認定を行うには、前提として、申請に係る患者が指定難病にかかっていること（①）が認められなければならない。

イ そして、厚生労働省は、法第5条第1項に規定する指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準として指定難病通知において疾病ごとに診断基準を定めており、診断基準は、厚生科学審議会の医学的・科学的検討を経て定められ

た合理的なものと考えられ、各都道府県が依拠することが予定されたものである。したがって、都道府県が行う指定難病の診断が診断基準に沿って行われることには合理性がある。

ウ また、法第6条第1項は指定医が作成した臨床調査個人票を添えて行う旨規定しており、指定難病の診断は臨床調査個人票の記載内容に基づいて行うこととされていることが認められる。

エ そうすると、その者が指定難病にかかっているかどうかは、診断基準に沿って臨床調査個人票の記載内容に基づいて判断することとなり、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているとして行った本件申請においては、指定難病のポルフィリン症について、診断基準により、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているかどうかで判断し、同疾病にかかっているかどうかは、同疾病の診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のA又はBの要件のいずれかに該当するかどうかで判断することとなる。

オ そこで、前記アからエまでを前提に、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっていることが認められるかどうかを以下検討する。

(7) 診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のAの要件該当性について、診断基準の「3）検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」とは、赤血球中のプロトポルフィリンの値が「正常値平均値の1.5倍以上」と定められているところ、本件臨床調査個人票の「C. 検査所見」の欄外には「プロトポルフィリン237 μ g/dl」との記載があり、この値は、赤血球中プロトポルフィリンの正常値（30～86 μ g/dL）平均値の1.5倍未満であることから、「3）検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」を満たしていない。

よって、審査請求人は、診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のAの「1）の臨床症状、及び3）の①、④の双方を満たし、5）の除外診断を否定できるもの。」に該当しないことが認められる。

なお、本件臨床調査個人票の「C. 検査所見」の「① 赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加」について「1. 該当」のチェックは、D医師が「赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上」を満たしていないことを認識した上で選択したものであることが認められることは、審理員意見書のとおりである。

(4) 診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のBの要件該当性について、本件臨床調査個人票の「症状の概要、経過、特記すべき事項など」の欄には「遺伝子学的検査では異常なし」との記載があり、診断基準の「4）遺伝子検査」の「フェロケラターゼ遺伝子の異常を認める。」を満たしていない。

よって、審査請求人は、診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のBの「2）の臨床所見のいずれか、及び4）を満たし、5）の除外診断を否定できるも

の。」に該当しないことが認められる。

(ウ) このように、審査請求人は、赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症の診断基準の「＜診断のカテゴリー＞」のA及びBのいずれの要件にも該当しないことから、同疾病にかかっていることが認められない。

カ なお、広島市指定難病審査会は、処分庁からの求めを受けて本件申請に係る審査を行った結果、支給認定をしないこととするは妥当であるとしている。

キ 以上のことから、審査請求人が赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症にかかっているとして行った本件申請に対し、処分庁が、審査請求人は同疾病にかかっていることが認められないため、指定難病（ポルフィリン症）にかかっていることが認められないとして支給認定をしないこととした本件処分に違法又は不当な点は認められない。

(2) 本件処分が法に定める手続を経て行われたかについて

審判員意見書のとおり、処分庁は、広島市指定難病審査会に本件申請について支給認定をしないことに関し審査を求め、同審査会の審査を経て本件処分を行っており、処分庁の本件処分に係る手続に違法又は不当な点は認められない。

(3) まとめ

以上のとおり、本件処分に違法又は不当な点はない。

2 審査請求人の主張について

(1) 審査請求人は、処分庁の指定難病にかかっているとは認められない旨の主張に対し、骨髄性プロトポルフィリン症に関し学識と経験を有する主治医の診断を受けていることから到底納得できない旨主張するが、処分庁が診断基準に照らして審査請求人は指定難病にかかっていることが認められないため支給認定をしないこととした本件処分に違法又は不当な点がないことは前記1(1)において述べたとおりであり、審査請求人の主張は理由がない。

(2) また、審査請求人は、処分庁の赤血球中プロトポルフィリン正常値平均値の1.5倍以上が診断基準である旨の主張に対し、医師の間でも1.5倍以上を診断基準とすることに對し懐疑的である旨主張するが、支給認定の申請があった場合に都道府県が行う指定難病の診断が診断基準に沿って行われることに合理性があることは前記1(1)イにおいて述べたとおりであり、審査請求人の主張は理由がない。

(3) 審査請求人が述べているその他の主張については、本件処分の適法性又は妥当性に影響を与えるものではなく、取消しを行うべき理由にはならない。

3 結論

以上の次第であるから、本件処分に違法性・不当性は認められない。

広島市行政不服審査会合議体

委員（合議体長） 門田 孝、 委員 福永 実、 委員 木村 文子