

# 目次

---

はじめに .....	p.1
小児慢性特定疾病 対象疾病一覧 .....	p.4
1 悪性新生物 .....	p.4
2 慢性腎疾患 .....	p.7
3 慢性呼吸器疾患群 .....	p.9
4 慢性心疾患 .....	p.9
5 内分泌疾患 .....	p.12
6 膠原病 .....	p.16
7 糖尿病 .....	p.17
8 先天性代謝異常 .....	p.17
9 血液疾患 .....	p.22
10 免疫疾患 .....	p.24
11 神経・筋疾患 .....	p.26
12 慢性消化器疾患 .....	p.29
13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 .....	p.30
14 皮膚疾患群 .....	p.31
<b>1 悪性新生物 .....</b>	<b>1</b>
概要 .....	1
1. 血液腫瘍 .....	1
2. 固形腫瘍 .....	2
3. 中枢神経腫瘍 .....	2
新規追加疾病 .....	2
申請で注意を要する点 .....	3
旧制度との比較で注意を要する点 .....	3
制度改正に伴い対象外となった疾病 .....	4
その他（個別疾病の詳細など） .....	4

1. 急性リンパ性白血病 .....	4
2. 神経芽腫 .....	4
3. 髄芽腫 .....	5
<b>2 慢性腎疾患 .....</b>	<b>6</b>
概 要 .....	6
新規追加疾病 .....	6
・非典型溶血性尿毒症症候群 .....	6
申請で注意を要する点 .....	6
制度改正前との比較で注意を要する点 .....	7
制度改正に伴い対象外となった疾病 .....	8
その他（個別疾病の詳細など） .....	8
1. 微小変化型ネフローゼ症候群 .....	8
2. IgA 腎症 .....	8
3. 低形成腎 .....	8
<b>3 慢性呼吸器疾患 .....</b>	<b>9</b>
概 要 .....	9
新規追加疾病 .....	9
1. 特発性間質性肺炎 .....	9
2. 肺胞微石症 .....	9
1. 閉塞性細気管支炎 .....	10
2. リンパ管腫／リンパ管腫症 .....	10
3. 先天性横隔膜ヘルニア .....	10
申請で注意を要する点 .....	11
旧制度との比較で注意を要する点 .....	11
制度改正に伴い対象外となった疾病 .....	12
その他（個別疾病の詳細など） .....	12
1. 気道狭窄 .....	12
2. 気管支喘息 .....	14
3. 先天性横隔膜ヘルニア .....	16

## 4 慢性心疾患 ..... 18

概要.....	18
新規追加疾病.....	18
1. 肺静脈狭窄症.....	18
2. フォンタン術後症候群.....	20
申請で注意を要する点.....	21
旧制度との比較で注意を要する点.....	22
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	22
その他（個別疾病の詳細など）.....	22

## 5 内分泌疾患 ..... 24

概要.....	24
新規追加疾病.....	24
・中枢性塩喪失症候群.....	24
申請で注意を要する点.....	25
旧制度との比較で注意を要する点.....	25
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	26
その他（個別疾病の詳細など）.....	26
1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症.....	26
2. 思春期早発症.....	26

## 6 膠原病 ..... 27

概要.....	27
新規追加疾病.....	27
申請で注意を要する点.....	28
旧制度との比較で注意を要する点.....	28
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	28
そのほか（個別疾病の詳細など）.....	29

1. 若年性特発性関節炎 (JIA) .....	29
2. 全身性エリテマトーデス (SLE) .....	29
3. 自己炎症性疾患 (家族性地中海熱, CAPS, TRAPS, Blau/EOS 他) .....	30
<b>7 糖尿病 .....</b>	<b>31</b>
概 要 .....	31
新規追加疾病 .....	31
申請で注意を要する点 .....	31
旧制度との比較で注意を要する点 .....	34
制度改正に伴い対象外となった疾病 .....	34
そのほか (個別疾病の詳細など) .....	34
1. 1型糖尿病 .....	34
2. 2型糖尿病 .....	35
3. 若年発症成人型糖尿病 (以下 MODY) .....	36
<b>8 先天性代謝異常 .....</b>	<b>37</b>
概 要 .....	37
新規追加疾病 .....	37
申請で注意を要する点 .....	37
旧制度との比較で注意を要する点 .....	37
制度改正に伴い対象外となった疾病 .....	38
そのほか (個別疾病の詳細など) .....	38
1. フェニルケトン尿症 .....	38
2. ムコ多糖症 II 型 .....	38
3. 糖原病 I 型 .....	38
<b>9 血液疾患 .....</b>	<b>40</b>
概 要 .....	40
A. 診断根拠 .....	40
B. 臨床経過 .....	41
C. 治療必要性について .....	41

新規追加疾病.....	41
1. ファンコニ貧血.....	41
2. 再生不良性貧血.....	41
申請で注意を要する点.....	42
旧制度との比較で注意を要する点.....	43
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	43
その他（個別疾病の詳細など）.....	43
1. 再生不良性貧血.....	43
2. 免疫性血小板減少性紫斑病.....	44
3. 血友病A.....	44
<b>10 免疫疾患.....</b>	<b>45</b>
概 要.....	45
1. 複合免疫不全症 (CID).....	45
2. 免疫不全症を伴う特徴的な症候群.....	45
3. 液性免疫不全を主とする疾患.....	45
4. 免疫調節障害.....	45
5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症.....	45
6. 自然免疫不全症.....	46
新規追加疾病.....	46
・自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS).....	46
申請で注意を要する点.....	46
制度改正前との比較で注意を要する点.....	47
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	47
その他（個別疾病の詳細など）.....	48
1. ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群 (WASP).....	48
2. 毛細血管拡張性運動失調症 (ATM).....	48
3. 胸腺低形成 (DiGeorge 症候群、22q11.2 欠失症候群).....	48
4. 高 IgE 症候群 (STAT3, DOCK8, (TYK2 )).....	48
5. 先天性角化異常症 (TERC, TERT, DKC1, DKC2, DKCA3, DKCB2, DKCB3, DKCB5, RTEL1, TINF1 など).....	48
6. X連鎖リンパ増殖症候群.....	49

7. 重症先天性好中球減少症 (ELANE, GFI1, HAX1, G6PC3, VPS45, JAGN1 )	49
8. 周期性好中球減少症 (ELANE )	49
9. 35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症(G6PT1, WAS, TAZ, COH1, C16ORF57, など)	49
10. 白血球接着不全症 (ITGB2, SLC35C1, FERMT3 )	50
11. シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群 (SBDS)	50
12. 慢性肉芽腫症 (CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4 )	50
13. ミエロペルオキシダーゼ欠損症 (MPO )	50
14. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 (IFNGR1, STAT1, IFNGR2, IL12RB1, IL12B, ISG15, IRF8, TYK2, NRMO など)	50
15. 38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常 (GATA2, CSF2A, など)	51
16. 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	51
17. IRAK4 欠損症、MyD88 欠損症	51
18. 慢性皮膚粘膜カンジダ症	51
19. 孤立性先天性無脾症	51

## 11 神経・筋疾患..... 52

概 要	52
1. 形成異常・脳奇形	52
2. 遺伝子異常に伴う病態	52
3. 変性疾患	52
4. 不随意運動・片麻痺発作などの運動異常	52
5. 難治てんかんを主とする病態	52
6. 感染・免疫関連疾患	52
7. 脳外科・外科系疾患	53
8. 末梢神経障害	53
9. 筋疾患	53
新規追加疾病	53
申請で注意を要する点	54
制度改正前との比較で注意を要する点	54
制度改正に伴い対象外となった疾病	55
その他（個別疾病の詳細など）	55
1. 脊髄髄膜瘤	55
2. 脳形成障害	55

3. 早老症.....	55
4. 先天性ミオパチー.....	55
<b>12 慢性消化器疾患.....</b>	<b>56</b>
概要.....	56
新規追加疾病.....	57
申請で注意を要する点.....	58
制度改正前との比較で注意を要する点.....	58
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	59
その他（個別疾病の詳細など）.....	59
胆道閉鎖症.....	59
<b>13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群.....</b>	<b>61</b>
概要.....	61
染色体に変化を伴う症候群（染色体異常による先天異常症候群）.....	61
【G banding 法・G 分染法（保険収載）】.....	61
【FISH 法（一部、保険収載）】.....	61
【マイクロアレイ染色体検査（保険収載されていない）】.....	62
遺伝子に変化を伴う症候群（遺伝子異常による先天異常症候群）.....	62
【遺伝子検査（保険収載されていない）】.....	62
その他.....	63
【DNA メチル化検査（保険収載されていない）】.....	63
「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」が疑われる場合の診察法について.....	63
新規追加疾病.....	64
申請で注意を要する点.....	64
制度改正前との比較で注意を要する点.....	65
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	65
その他（個別疾病の詳細など）.....	65
1. 18 トリソミー症候群.....	65
2. ダウン（Down）症候群.....	66

## **14 皮膚疾患 ..... 67**

概 要.....	67
新規追加疾病.....	67
1. 膿疱性乾癬（汎発型）.....	67
2. レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）.....	68
申請で注意を要する点.....	68
1. 眼皮膚白皮症.....	69
2. 色素性乾皮症.....	69
制度改正に伴い対象外となった疾病.....	70
その他（個別疾病の詳細など）.....	70
1. 先天性魚鱗癬.....	70
2. 表皮水疱症.....	71

## **参考資料 1 ..... i**

医療意見書の書き方.....	i
----------------	---

## **参考資料 2 ..... v**

小児慢性特定疾病 重症患者認定基準.....	v
------------------------	---

## **謝 辞 ..... x**

## **協力学会一覧 ..... x**