

日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討

研究分担者 大竹 明 (埼玉医科大学小児科学教室 教授)

研究要旨

平成27年1月から新しくなった小児慢性特定疾病対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾患委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度である小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し(児童福祉法の改正)から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾患について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し、情報提供を行なっている。

本年度は、指定難病の追加疾病検討に際し、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、16疾病を当該委員会より、追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望することとなった。その後16疾病のうち2疾病が既存の対象疾病に含まれるとの解釈が得られたことから、14疾病を新規追加候補疾病として要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち4疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で18疾病を追加要望するに至った。最終的に、これらの18疾病について、疾病の状態の程度(対象基準)、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について、各々研究班案を作成した。

研究協力者:

横谷 進	(国立成育医療研究センター病院 副院長)	緒方 勤	(浜松医科大学 小児科学講座教 授)
七野 浩之	(国立国際医療研究センター 医長)	杉原 茂孝	(東京女子医科大学東医療センター 小児科教授)
平野 大志	(東京慈恵会医科大学小児科学 講座 講師)	武井 修治	(鹿児島大学医学部 保健学科教 授)
荒川 浩一	(群馬大学大学院医学系研究科 小児科学教授)	奥山 虎之	(国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長)
肥沼 悟郎	(慶應義塾大学医学部 小児科学教 室助教)	小原 明	(東邦大学医学部 医学科小児科学

講座小児血液学 教授)
森尾 友宏 (東京医科歯科大学 小児科学講座
教授)
小牧 宏文 (国立精神神経医療研究センター病
院臨床研究推進部 部長)
窪田 満 (国立成育医療研究センター病院
総合診療部 部長)
小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 小児科学・
臨床遺伝学 教授)
新関 寛徳 (国立成育医療研究センター病院
感覚器・形態外科部皮膚科医長)
神崎 晋 (鳥取大学医学部 周産期・小児医
学教授)

黒田 達夫 (慶應義塾大学医学部小児外科 教
授)
守本 倫子 (国立成育医療研究センター病院
感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科医
長)
長 和俊 (北海道大学病院 周産期母子セン
ター診療教授)
森 臨太郎 (国立成育医療研究センター研究所
政策科学研究部長)
掛江 直子 (国立成育医療研究センター小児慢
性特定疾病情報室長)
盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児慢
性特定疾病情報室研究員)

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の改正に際して、対象疾患・診断基準の再検討、意見書の見直し、審査認定システムの構築などについて議論する必要がある。そこで日本小児科学会が中心となり、日本小児科学会分科会のみならず、子どもを診る可能性がある関係専門学会の代表を集めた日本小児科学会小児慢性疾患委員会（以下「小慢委員会」を略す）が組織されている。

本分担研究では、指定難病の追加疾病検討に際し、小児慢性特定疾患対策の対象疾患の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾患対策の対象となっていない疾患について、追加候補疾患に該当すると考えられるかどうかの検討について、小慢委員会との連携の状況と併せて報告する。

B. 研究方法

本研究班の分担研究者であり、かつ小慢委員会の日本小児科学会主担当理事の立場から本研究班と委員会の連携の状況についてまとめる。そして、それらの連携のもと得られた成果について報告した。

平成 29 年度から新たに追加される疾病に関しては、日本小児科学会より指定難病への疾病追加を要望したもののうち、小児慢性特定疾患となっていない疾患について、厚生労働省児童部会「小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」による検討の結果、候補となった 16 疾病のうち、一つは既対象疾患に含まれると判断され、一つは小児慢性特定疾患の要件を満たさないと判断されたことから、14 疾病が新規追加となった。また既対象疾患に含まれていた疾病のうち 4 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断されたことから、合計で 18 疾病について新たに小児慢性特定疾患として加えられることとなった。この決定をうけて 18 疾病について、疾病の状態の程度（対象基準）、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案を作成した。

(倫理面への配慮)

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じないと考える。

C. 研究結果

1. 新規追加候補疾病の選定について

新規の追加疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、以下の14疾病が選定された。

- ・先天性嚢胞性肺疾患
- ・先天性トキソプラズマ感染症
- ・先天性サイトメガロウィルス感染症
- ・色素失調症
- ・カムラティ・エンゲルマン症候群
- ・ハーラマン・ストライフ症候群
- ・ビールズ症候群
- ・2型コラーゲン異常症関連疾患
- ・TRPV4 異常症
- ・偽性軟骨無形成症
- ・多発性軟骨性外骨腫症
- ・点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）
- ・内軟骨腫症
- ・ラーセン症候群

2. 新規追加疾患の分類案について

新たに追加された疾病について、14ある疾患群のいずれに属するべきかの検討をおこなった。先天性嚢胞性肺疾患については、外科系の呼吸器疾患であることから、慢性呼吸器疾患群に属することとし、カムラティ・エンゲルマン症候群、色素失調症、ハーラマン・ストライフ症候群、ロイス・ディーツ症候群の4疾病については、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群に属するものとした。残りの疾患についてはいずれも、神経・筋疾患群に属するものとし、骨系統疾患については新しく区分を設けることとした（表1～3）。

3. 「疾病の状態の程度」案の作成

新規追加疾病について、他の対象疾病とのバランスを考慮しつつ、各々の疾病に適合する「疾病の状態の程度」案を作成した（表1～3）。既対象疾病から新たに明示化された疾病について

も新規に検討を行った。

4. 診断基準（診断の手引き）案の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

5. 医療意見書の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

6. 疾患概要の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を分かりやすく情報提供できるように疾患概要を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

D. 考察

本年度は、本研究班ならびに小慢委員会と連携し、新たに追加された18疾病について、対象基準、診断の手引き、疾患概要、医療意見書の各々の案を作成した。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾病対策等における研究・診療や施策に資する提案を続けていきたいと考える。

E. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3.その他

いずれも無し

表1 慢性呼吸器疾患

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
1	気道狭窄	1	気道狭窄	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。 咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は対象としない。	
2	気管支喘息	2	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合 オ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合	
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養又は横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合	
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	左欄の疾病名に該当する場合	
4	間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合	
4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	左欄の疾病名に該当する場合	
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	治療が必要な場合	
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	治療が必要な場合	
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合	
8	特発性肺へモジデロシス	10	特発性肺へモジデロシス	治療が必要な場合	
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合	
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合	
11	リンパ管腫／リンパ管腫症	13	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合	
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	治療が必要な場合	
新規追加	13	先天性嚢胞性肺疾患	15	先天性嚢胞性肺疾患	治療が必要な場合

表2 神経・筋疾患

改定案				
大分類		細分類		対象基準
	1	脊髄髄膜瘤	1 髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	1	脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	1	脊髄髄膜瘤	3 脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
	2	仙尾部奇形腫	4 仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	5 滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	6 裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	7 全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	8 中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	9 ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	脳形成障害	10 先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	11 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
5	レット (Rett) 症候群	12	レット (Rett) 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
6	神経皮膚症候群	13	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
6	神経皮膚症候群	14	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
6	神経皮膚症候群	15	ゴーリン (Gorlin) 症候群（基底細胞母斑症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
6	神経皮膚症候群	16	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
7	早老症	17	ウェルナー (Werner) 症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	
7	早老症	18	コケイン (Cockayne) 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
新規追加	7	早老症	19	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	遺伝子異常による白質脳症	20	カナバン (Canavan) 病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
8	遺伝子異常による白質脳症	21	アレキサンダー (Alexander) 病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
8	遺伝子異常による白質脳症	22	ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
8	遺伝子異常による白質脳症	23	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	24	白質消失病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	アペール (Apert) 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	27	クルーゾン (Crouzon) 病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	もやもや病	29	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
11	脊髄性筋萎縮症	30	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
12	先天性ニューロパチー	31	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	先天性ニューロパチー	32	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

			改定案	
大分類		細分類		対象基準
13	筋ジストロフィー	33	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	34	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	35	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	36	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	37	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	38	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	39	ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	先天性ミオパチー	40	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
14	先天性ミオパチー	41	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	42	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	43	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	44	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	45	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	46	40から45までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
15	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	47	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	48	乳児重症ミオクロニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
16	難治てんかん脳症	49	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
16	難治てんかん脳症	50	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
17	進行性ミオクロヌステんかん	51	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
17	進行性ミオクロヌステんかん	52	ラフォラ（Lafora）病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
18	脊髄小脳変性症	53	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
19	小児交互性片麻痺	54	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
20	変形性筋ジストニー	55	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
新規追加	20	変形性筋ジストニー	56	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	57	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	58	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
	22	乳児両側線条体壊死	59 乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	23	先天性感染症	60 先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	23	先天性感染症	61 先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	23	先天性感染症	62 先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	23	先天性感染症	63 先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	24	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	64 エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	25	亜急性硬化性全脳炎	65 亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	26	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	66 ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	67 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	28	多発性硬化症	68 多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
	29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	69	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	30	重症筋無力症	70	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	31	骨系統疾患	71	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	72	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	73	TRPV4異常症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
新規追加	31	骨系統疾患	74	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	75	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	76	2型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	77	ビールズ（Beals）症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

表2 神経・筋疾患（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
新規追加	31	骨系統疾患	78	ラーセン（Larsen）症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

表3 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

改定案					
大分類	細分類	対象基準			
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	基準 (ア) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス (Sotos) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーパー (Weaver) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン (Angelman) 症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン (Down) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (Marfan) 症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	コストロ (Costello) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	チャージ (CHARGE) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合	

表3 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（つづき）

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）症候群	基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	色素失調症	基準（ア）を満たす場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。