

本委員会で小児慢性特定疾病の要件を満たすと判断することが妥当とされた  
 疾病の名称、区分名及びそれらの疾病の状態(案)

資料2-1

(赤字下線で示した箇所はパブコメ後修正した箇所)

2 慢性腎疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
慢性糸球体腎炎	フィブロンネクチン腎症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	リボタンバク糸球体症	(同上)

4 慢性心疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

11 神経・筋疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
ATR-X症候群	ATR-X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
痙攣重積型(二相性)急性脳症	痙攣重積型(二相性)急性脳症	(同上)
自己免疫介在性脳炎・脳症	自己免疫介在性脳炎・脳症	(同上)
スタージ・ウェーバー症候群 神経皮膚症候群	スタージ・ウェーバー症候群	(同上)
脆弱X症候群	脆弱X症候群	(同上)
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	(同上)
筋ジストロフィー	その他筋ジストロフィー	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)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一つ以上を継続的に行っている場合
脳クレアチン欠乏症候群	脳クレアチン欠乏症候群	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

12 慢性消化器疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
カウデン症候群 ポリポーシス(※)	カウデン症候群	疾病名に該当する場合
自己免疫性膵炎 難治性膵炎(※※)	自己免疫性膵炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
若年性ポリポーシス ポリポーシス(※)	若年性ポリポーシス	疾病名に該当する場合
ポイツ・ジェガース症候群 ポリポーシス(※)	ポイツ・ジェガース症候群	(同上)

※既存の「家族性腺腫性ポリポーシス」と統合し、「ポリポーシス」に変更 ※※既存の「遺伝性膵炎」と統合し、「難治性膵炎」に変更

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	VATER症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)、基準(イ)若しくは基準(ウ)を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合
	アントレー・ピクスラー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ウ)を満たす場合
	コフィン・シリス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	スミス・レムリ・オピッツ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	ファイファー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
	メビウス症候群	(同上)
	モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	ヤング・シンプソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準(ア)又は基準(イ)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。

14 皮膚疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
肥厚性皮膚骨膜炎	肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合、又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対し治療が必要な場合
無汗性外胚葉形成不全	無汗性外胚葉形成不全	全身の75%以上が無汗(低汗)である場合

15 骨系統疾患(新規疾患群)

区分	疾病名	疾病の状態の程度
胸郭不全症候群	胸郭不全症候群	次のいずれかに該当する場合 ア. 脊柱変形に対して治療が必要な場合 イ. 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 ウ. 中心静脈栄養または経管栄養を行う場合 エ. 脊髄障害による排尿障害、排便障害がみられる場合
骨系統疾患	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
	進行性骨化性線維異形成症	疾病名に該当する場合

16 脈管系疾患(新規疾患群)

区分	疾病名	疾病の状態の程度
脈管奇形	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
	巨大静脈奇形	(同上)
	巨大動静脈奇形	(同上)
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	(同上)
	原発性リンパ浮腫	(同上)