

## 第 44 回及び第 46 回委員会の議論の整理

○研究班や関係学会から情報提供のあった 29 疾病について、小児慢性特定疾病の要件に該当するかどうか個別に検討を行った。

○その結果、29 疾病（資料 1 - 2 の 1 ~ 29 の疾病）について、本委員会として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考えられるものとされた。

○その他、主な指摘事項は以下のとおり。

- ・今回の小児慢性特定疾病の追加対象となる疾病の中に、複数の染色体又は遺伝子に変化を伴う疾病があった。今後、疾病の原因遺伝子等の同定がさらに進展し、このような疾病が増加すると考えられる。

（指摘事項に対する事務局からの対応案）

- ・主徴候が明らかであり、該当する疾患群があれば、当該疾患群に分類する。
- ・徴候が多岐にわたる場合は「第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」に分類する。その際には、「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」として、遺伝子名等がついた疾病をまとめることとする（個別の具体的な疾病名については、別途健康局長が定めることとする。また、既に指定されている疾病については、本包括病名には含まないこととする。）。