

第2回社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病検討委員会
小児慢性特定疾病に係る新規の疾病追加の検討結果（一覧表）の一部修正について

※第2回の委員会における委員の指摘等を踏まえ、事務局から研究者に確認したところ下表のとおり修正案が示されたもの。
下線部は主な修正箇所。告示に規定するに当たり、病名の表記及び番号が変更となる可能性あり。

番号	疾病名	疾患群候補	疾病の状態の程度（案）
1	シャーフ・ヤング (Schaaf-Yang) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
2	ロスムンド・トムソン (Rothmund-Thomson) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
3	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 (鏡-緒方症候群)	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 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。
4	トリーチャー・コリンズ (Treacher Collins) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
5	シア・ギブス (Xia-Gibbs) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。

**第2回社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病検討委員会
小児慢性特定疾病に係る新規の疾病追加の検討結果（一覧表）の一部修正について**

※第2回の委員会における委員の指摘等を踏まえ、事務局から研究者に確認したところ下表の通り修正案が示されたもの。
下線部は主な修正箇所。告示に規定するに当たり、病名の表記及び番号が変更となる可能性あり。

番号	疾病名	疾患群候補	疾病の状態の程度（案）
6	乳児発症 STING 関連血管炎	膠原病	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、 <u>γグロブリン製剤</u> 、 <u>強心利尿薬</u> 、 <u>理学作業療法</u> 、 <u>生物学的製剤</u> 又は <u>血漿交換療法</u> のうち二つ以上を用いている場合
7	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患	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（ <u>疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。</u> ）、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	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患	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（ <u>疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。</u> ）、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	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	神経・筋疾患	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（ <u>疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。</u> ）、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	限局性皮質異形成	神経・筋疾患	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（ <u>疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。</u> ）、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	脊髄空洞症	神経・筋疾患	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（ <u>疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。</u> ）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼、 <u>脊柱変形</u> のうち一つ以上の症状が続く場合
12	先天性食道閉鎖症	慢性消化器疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
13	特発性後天性全身性無汗症	皮膚疾患	全身の75%以上が無汗（低汗）である場合