

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  
(個票)の一部修正について

番号	疾病名	疾患群候補	ページ数
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	1
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	3
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	5
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	7
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	9
6	<u>乳児発症 STING 関連血管炎</u>	<u>膠原病群</u>	11
7	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患群	13
8	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患群	15
9	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	神経・筋疾患群	17
10	限局性皮質異形成	神経・筋疾患群	19
11	脊髄空洞症	神経・筋疾患群	21
12	先天性食道閉鎖症	慢性消化器疾患群	23
13	特発性後天性全身性無汗症	皮膚疾患群	25

※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、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。

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：しゃーふ・やんぐしょうこうぐん シャーフ・ヤング（Schaaf-Yang）症候群	ICD-10 Q87.1
区分（大分類）名	疾患群： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	シャーフ・ヤング(Schaaf-Yang)症候群は精神運動発達遅滞、新生児期の筋緊張低下、乳児期の哺乳不良、遠位側優位の関節拘縮、などを特徴とする先天異常症候群であり、インプリンティング遺伝子であるMAGEL2の短縮型変異が原因である。2022年の全国調査では約30例が報告されている。哺乳不良、呼吸障害などのために早期から障害にわたって医療管理を必要とする。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書： 英語教科書：GeneReviews ( <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/</a> )
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会 ガイドライン名：Schaaf-Yang症候群の診断基準	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	国内の全国調査（J Hum Genet 2022;67:735-738）では25例のうち、11例で胃瘻栄養、気管切開などの何らかの医療的ケアを必要としていた。6歳以上の21例の中で約70%の症例が歩行、食事、排泄、入浴に全介助を要しており、慢性的に重篤な障がいを残す疾患である。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 10% 全国調査では25例のうち死亡例は2例であり、原因は誤嚥性肺炎、窒息であった。誤嚥性肺炎、窒息の原因は筋緊張低下、嚥下機能障害に伴う誤嚥、呼吸機能障害により、年齢による改善は期待できない。さらに、一部の患者では感染症に伴う脳症の合併が報告されており、予後に強く影響している。
		長期の程度 生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約 70% 全国調査では6歳以上の21例の中で、歩行不可が71%、食事全介助が67%、排泄全介助が79%、入浴全介助が81%であった。
		長期の程度 上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	ほぼ全例で精神運動発達遅滞を来し、リハビリテーションなどの定期的な通院が必要である。特に医療ケア児では頻回の通院が必要であり、感染症による入院のリスクも高い。国内では感染症に伴う急性脳症の合併も報告されている。
患者数（0～19歳）	全国で約 50人	推計方法を記載：2022年の全国調査（J Hum Genet 2022;67:735-738）で27症例の登録があった。返信施設は37%であり、約50例と推定される。未診断例は含まない。
全患者数（全年齢）	全国で約 100人	推計方法を記載：全年齢を対象とした調査は現時点で行われていない。小児期の死亡例は少数であることを考えると多くは成人期に達すると考えられるため推定した。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合	
その理由	<p>対象 （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。 （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。 （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。</p> <p>理由 （ア）（イ）通常、内服治療、1～2か月に1回の通院治療を余儀なくされるため。 （ウ）約半数の症例で医療ケアを要するため。</p>	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 7割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 50万円／年	推計方法を記載：外来通院6回にリハビリテーション、抗てんかん薬、筋弛緩薬、もしくは在宅小児経管栄養法指導管理料、もしくは在宅酸素療法指導管理料、もしくは在宅人工呼吸指導管理料を加えたもの。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 100万円／年	推計方法を記載：入院費用1か月（集中治療加算、小児加算）を加えたもの

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
本疾患は遺伝子異常が原因である先天異常症候群であり、新生児期より呼吸障害、哺乳障害などを呈する。診断されても現時点で本質的な治療はなく、全国調査でも多くの症例で日常生活に何らかの介助を要する。特に気管切開、胃瘻などの医療ケアを必要とする症例においては、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 90%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 90%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 20%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 20%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	日本小児遺伝学会 日本小児科学会
----------	---------------------

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：ろすむんど・とむそんしょうこうぐん ロスムンド・トムソン（Rothmund-Thomson）症候群	ICD-10 Q82.8
区分（大分類）名	疾患群：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	ロスムンド・トムソン症候群（RTS）はtype1とtype2の2つのタイプが存在する。多形皮膚萎縮症、骨の変形を特徴とする。type2は高率に骨肉腫を合併する。白内障はtype1に認められる。type2はRECQL4が病因遺伝子であり、type1の一部はANAPC1が病因遺伝子である。RECQL4異常によりRTSの他にBaller-Gerold症候群（バレー・ジェロルド症候群）（BGS）、RAPADILINO症候群（ラパデリノ症候群）の2つのRTS類縁疾患が発症する。BGSとラパデリノ症候群はRTSと表現型が極めて類似しているためRECQL4遺伝子に病的バリエーションが認められた場合はRTSと同様に扱う。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：金子英雄：ロスムンド・トムソン症候群。日本老年医学会雑誌 58: 413-416 (2021) 英語教科書：Kaneko H, Takemoto M, et al., Rothmund-Thomson syndrome investigated by two nationwide surveys in Japan. Pediatr Int. 64(1) (2022) 本邦18症例の解析
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会 ガイドライン名：ロスムンド・トムソン（Rothmund-Thomson）症候群	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	遺伝子異常に伴う疾患であり、発症後生涯継続または潜在する。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 35% 若年で骨肉腫が約30%、皮膚癌が約5%に合併する。定期的に整形外科医、皮膚科医、小児科等の複数の診療科の診察を必要とする。
		長期の程度 乳幼児期から成人まで骨肉腫、皮膚癌発症の可能性がある。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 100% 多形皮膚萎縮症、日光過敏は必発であり、日焼け止めクリームの塗布、外出制限を伴う。若年性の白内障、橈骨欠損、拇指欠損、歯牙欠損、頭蓋骨早期融合症の合併は手術の適応となる場合がある。
		長期の程度 発症後、生涯継続。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	皮膚疾患、骨の奇形、高率に癌が合併するため、複数の科の定期的な受診と集学的な治療が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約 10人	推計方法を記載：厚生労働省難治性疾患政策研究事業により2010年と2020年に行われた全国調査に基づく。
全患者数（全年齢）	全国で約 20人	推計方法を記載：厚生労働省難治性疾患政策研究事業により2010年と2020年に行われた全国調査に基づく。
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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。	
その理由	受診や治療のために医療費の負担が必要であり、また合併症に対する注意深い観察が必要であるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 10割	
4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 30万円／年	推計方法を記載：外来通院4回に、整形外科受診、皮膚科、小児科などの複数の診療科受診、骨MRI検査などの費用。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 700万円／年	骨肉腫を発症した場合の、入院による手術と化学療法費用を合わせた費用。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由

ロスモンド・トムソン症候群は遺伝性の超稀少疾患であり、特徴的な皮膚疾患、橈骨、拇指の欠損などの骨の変形、歯牙の欠損、頭蓋骨早期融合症、白内障などが合併し患者は生涯にわたり生活の質が低下する。特に骨肉腫の合併は生命予後を左右する。多職種による集学的治療が必要であり医療費が高額となることから、本疾患は本事業の対象の候補になると考えられる。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）

自立支援医療（育成医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	日本小児遺伝学会 日本小児科学会
----------	---------------------

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：だいじゅうよんばんせんしよくたいちちおやせいだいそみーしょうこうぐん(かがみ) 第14番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）	ICD-10 Q99.8
区分（大分類）名	疾患群：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	第14番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）は、14番染色体長腕遠位部（14q32.2）に存在するインプリンティング遺伝子の発現異常により生じる。羊水過多、胎盤過形成、小胸郭による呼吸障害、腹壁異常、特徴的な顔貌を示す。治療法は未確立で、対症療法が中心となる。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり 日本語教科書：先天異常症候群—成長に応じた診療のポイントと政策的支援の手引き 「国際基準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」 研究班編 平成29年3月 英語教科書：	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本放射線学会、日本耳鼻咽喉科学会、小児遺伝学会、小児神経学会 ガイドライン名：先天異常症候群—成長に応じた診療のポイントと政策的支援の手引き 「国際基準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」 研究班編 平成29年3月	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	14番染色体インプリンティング領域内の遺伝子発現調節領域であるメチル化可変領域のメチル化異常が同定され、その異常は生涯観察される。尚、本疾患の遺伝子検査は、保険収載されており、成育医療研究センター衛生検査センターは臨床検査として遺伝子検査を受託している。新生児期・乳児期から観察されるコートハンガー型小胸郭、特徴的顔貌、腹直筋離開、翼状頸などは生涯継続する。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約5% 長期の程度 出生時の呼吸不全が改善せず、数か月から数年の人工呼吸管理を必要とする症例が稀に存在する。嚥下困難に伴う摂食障害が改善せず、数年の経管栄養、胃ろうを必要とする症例が稀に存在する。また、学童期までは、肝芽腫発症リスクが高く定期的な検査を必要とする。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約100% 長期の程度 新生児期・乳児期には、呼吸不全、哺乳障害、摂食障害、臍帯ヘルニア、関節拘縮などに対する治療や処置が必要となる。幼児期には、呼吸障害、摂食障害は改善していることが多いが、側弯や精神運動発達遅延、便秘に対するフォローアップおよび治療や療育が必要となる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	人工呼吸管理を長期間必要とする場合、嚥下困難による哺乳不良から経管栄養、胃ろう造設を必要とする場合、肝芽腫や側弯の合併による手術を必要とする場合など高額な医療費負担が継続する。
患者数（0～19歳）	全国で約80人	推計方法を記載：成育医療研究センターも含め数施設でのみ遺伝子検査が可能であり、成育医療研究センターが最も解析数が多い。成育医療研究センターで年間2-4名の患者を同定している。ことから、 $3 \times 20 + \alpha$ （他施設分、未診断分）=80名と算出した。
全患者数（全年齢）	全国で約250人	推計方法を記載：20歳未満の80名に加え、20歳から40歳の患者80名、40歳以上の患者90名と算出した。40歳以上では、未診断例や、新生児期に救命できなかった患者が多いと予想され、現在の頻度に比較して少ないと予想した。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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ませんが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。	
その理由	出生直後から認める呼吸障害、嚥下困難による哺乳不良は第14番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）にほぼ必発であるため 腫瘍（特に肝芽腫）が低頻度ではあるが発症しているため	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約10割	



4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 60万円／年	推計方法を記載：3か月に一回、年4回受診し、腹部超音波検査および腫瘍マーカーなどの採血、便秘などへの投薬（15,000円/回）、および在宅経管栄養法栄養管セット加算、指導管理料、在宅気管切開患者指導管理料等、人工鼻加算等を加えた。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 780万円／年	推計方法を記載：出生直後からの呼吸不全に対する人工呼吸管理、酸素投与、点滴、経管栄養などの管理を2か月、人工呼吸管理離脱後の酸素モニター、経管栄養等の退院までの入院加療、退院後の定期外来受診での腹部超音波検査および腫瘍マーカーなどの採血施行、便秘などへの投薬を念頭に算出した。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 本疾患は指定難病（200：第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群）に指定されているが、先天性疾患であり、新生児期から乳幼児期にかけて加療を最も必要とし、症状が改善したのちも肝芽腫のスクリーニングのための超音波検査や腫瘍マーカーの検査を学童期まで必要とする。現状では乳幼児医療費助成制度でカバーされていると推定されるが、自治体により助成可能な年齢は異なっており、医療の均てん化という意味でも小児慢性特定疾病の対象事業とするのが相応しいと考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）

自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 80%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 5%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 80%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	日本小児遺伝学会 日本小児科学会
----------	---------------------



1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：とリーチャーコリンズしょうこうぐん トリーチャーコリンズ (Treacher Collins) 症候群	ICD-10 Q75.4
区分（大分類）名	疾患群： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	トリーチャーコリンズ (Treacher Collins) 症候群は、外耳道閉鎖あるいは中耳の耳小骨の形態異常、頬骨弓低形成による眼瞼裂斜下、下眼瞼外側の部分欠損、顔面骨低形成による小下顎などを特徴とする。頬骨や下顎の低形成は摂食障害や呼吸障害を引き起こすことがある。また、耳小骨の形態異常や中耳腔の低形成により伝音性難聴をきたす。ほかに、口蓋裂や後鼻腔閉鎖・狭窄を伴うこともある。多くの場合、常染色体顕性遺伝形式 (TCOF1, POLR1B, POLR1D) をとるが、常染色体潜性遺伝形式 (POLR1C, POLR1Dの一部) のこともある。顎顔面多領域にわたる症状は小児期以降も軽快せず、成人期以降も持続する。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：小児の症候群 小児科診療2016年増刊号 診断と治療社、2016 英語教科書：GeneReviews ( <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/</a> ) Management of Genetic Syndromes, 4th edition, 2021
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会 ガイドライン名：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「国際標準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」研究班（研究代表者小崎健次郎）作成診断基準	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	国内より報告例 (Enomoto et al., 2021, 等) あり、いずれの症例も慢性的で重篤な症状を呈することが報告されている。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 10% 下顎低形成は約9割で、後鼻腔閉鎖・狭窄も1-2割で合併し、摂食障害、呼吸障害は長期化することがある。
		長期の程度 外科的修復術により軽快することもあるが、一部の症例では下顎低形成は継続し、成人期でも摂食障害、呼吸障害を伴うことがある。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 90% 外耳道閉鎖や耳小骨の形態異常による難聴（90%）や、下顎低形成による摂食障害は成人期にまで及ぶ。
		長期の程度 難聴に対しては補聴器等による補助も効果的だが、根本治療に至らず、成人期までも補聴器は必要。他に、歯列矯正や眼科的対応も必要になることがある。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	重度の下顎低形成による摂食障害・呼吸障害例では、呼吸管理、胃瘻造設、顎顔面修復術等が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約 150人	推計方法を記載：約5万～10万出生に1例の発生頻度を呈することから、国内では年間8-10例の出生が推定される。
全患者数（全年齢）	全国で約 600人	推計方法を記載：外科的介入による成人期の生命予後改善も期待できることから、小児期の発生頻度を全年齢に適用。
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	（ア）から（ウ）のいずれかを満たす： （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。（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。（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	
その理由	症状は多臓器にわたることがあり、同様の症状を呈する他の領域の「疾患の状態の程度」に準じるから。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 1割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 60万円／年	推計方法を記載：在宅経管栄養法栄養管セット加算、指導管理料、在宅気管切開患者指導管理料等、人工鼻加算等を加えた。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 100万円／年	推計方法を記載：顎顔面修復術等の入院（集中治療加算等）を加えた。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
本疾患は、多くの症例で下顎低形成、後鼻腔閉鎖・狭窄による呼吸障害・摂食障害や、耳小骨形成異常による難聴を呈し、顎顔面修復術は複数回に及ぶこともあり、補聴器の使用も必要となる。1割の症例で生涯にわたる重篤な合併症をきたすため、他領域疾患の重症症例と同様に、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 90%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「患者との双方向的協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集とrecontact可能なシステムの構築」 日本小児遺伝学会 日本小児科学会
----------	---

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：しあぎぶすしょうこうぐん シア・ギブス (Xia-Gibbs) 症候群	ICD-10 Q87.8
区分（大分類）名	疾患群： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名： 13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	シア・ギブス (Xia-Gibbs) 症候群は運動発達遅滞、中等度から重度の知的障害、言語障害、筋緊張低下、脳構造異常、てんかんをきたす症候群である。AHD1遺伝子の変異もしくは微細欠失を原因とする。常染色体顕性遺伝形式の先天異常症候群であり、多くは突然変異により発症する。睡眠時無呼吸や不随意運動、自閉、行動障害、眼科的異常、成長障害などを合併することがある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：先天異常症候群—成長に応じた診療のポイントと政策的支援の手引き 「国際基準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」研究班編 平成29年3月 英語教科書:GeneReviews ( <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK575793/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK575793/</a> )
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会 ガイドライン名：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「国際基準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」研究班（研究代表者小崎健次郎）作成診断基準	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	未診断イニシアチブ（IRUD）でも少なくとも10例が確認されている。いずれの症例も慢性的で重篤な症状を呈することが報告されている。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 100% ほぼ全例が重度の症状を呈している。
		長期の程度 長期の程度としては、生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約 100% 運動発達遅滞94%、言語発達遅滞94%、中等度から重度知的障害88%
		長期の程度 長期の程度としては、上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	重度の摂食障害例では胃ろう造設、てんかん発症例では抗てんかん薬の服用、重度知的障害例では身辺自立は不可能で、長期にわたる介護が必要である。
患者数（0～19歳）	全国で約 100人	推計方法を記載：未診断イニシアチブ（IRUD）約6400例中に10例が検出されていることから、約5-10万出生に1例と推測される。
全患者数（全年齢）	全国で約 100人	推計方法を記載：報告例以前の症例は文献的に確認できない。
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	「基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合」 <備考> 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。	
その理由	症状は、多臓器にわたるため、同様の症状を呈する他の領域の「疾患の状態の程度」に準じるから。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 4割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 30万円／年	推計方法を記載：外来通院12回に抗てんかん薬処方や経口摂取困難に対する管理加算を加えたもの
入院がある場合の入院と通院の合計	約 50万円／年	推計方法を記載：胃ろう造設術に入院費用2週間（集中治療加算等）を加えたもの

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 本疾患は、重度の知的障害と多臓器にわたる合併症を呈し、根本治療は不可能であり、生涯にわたる生活の質を脅かす大きな合併症をきたす。原因は遺伝子の異常によるもので、ほとんどが突然変異に由来する。約40%の症例で生涯にわたる重篤な合併症をきたすため、他領域疾患の重症症例と同様に、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 10%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「患者との双方向的協調に基づく先天異常症候群の自然歴の収集とrecontact可能なシステムの構築」 日本小児遺伝学会、 日本小児科学会
----------	--

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：にゅうじはっしょうすていんぐかんれんけっかんえん 乳児発症STING関連血管炎	ICD-10 D89.9
区分（大分類）名	疾患群： 膠原病	区分（大分類）名： 自己炎症性疾患
疾患概要	乳児発症STING関連血管炎（STING-associated vasculopathy with onset in infancy: SAVI）は、STINGの機能獲得変異によって慢性的なI型IFNシグナルの活性化をきたし、炎症が持続するI型IFN異常症である。乳児期早期から、間質性肺疾患、皮疹、発熱、関節炎などの症状を認め、特に呼吸障害によるQOLの低下を招く。免疫抑制薬やステロイドによる治療効果は限定的であり、いまだ有効な治療法が確立されていない。予後は、死亡率は約20%、死亡年齢の中央値は16歳（範囲0.42～36歳）であり、ほとんどが呼吸器合併症によるものとされる（J Clin Immunol 2021;41:501-514）。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：なし
		英語教科書：Primary Immunodeficiency Diseases. Springer
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：小児リウマチ学会、リウマチ学会（ガイドラインに準ずるもの）	
	ガイドライン名：乳児発症STING関連血管炎 診療フローチャート	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	発症月齢の中央値は8.5か月であり、生涯にわたり治療を要する（J Allergy Clin Immunol Pract. 2021;9:803-818.）。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 死亡率約20%、死亡年齢の中央値は16歳（範囲0.42～36歳） 多くが呼吸器合併症によるものとされる（J Clin Immunol 2021;41:501-514）。
		長期の程度 生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約 85% 間質性肺疾患により、在宅酸素療法や呼吸器管理が必要となる。
		長期の程度 上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	診断時から長期で免疫抑制薬、ステロイドなどの治療を要する。また、呼吸器管理が必要になることがあり、生涯にわたり医療ケアが必要である。
患者数（0～19歳）	全国で約 6人	推計方法を記載：Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) をもとに、2023年時点の国内における生存者数は6名と推測される。
全患者数（全年齢）	全国で約 8人	推計方法を記載：上記と同様
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾患の状態の程度	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、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	
その理由	通常、上記内服治療および月1回程度の通院治療を余儀なくされるため	
当該疾患のうち、上記の「疾患の状態の程度」を満たす患者の割合	約 8割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 50万円／年	推計方法を記載：外来通院12回、胸部Xp、血液検査、治療薬を加えた
入院がある場合の入院と通院の合計	約 500万円／年	人工呼吸器使用加算、早期栄養介入管理加算、入院支援加算を加えた入院算定

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
乳児発症性STING関連血管炎は、乳児期早期から、間質性肺疾患、皮疹、発熱、関節炎などの症状を認め、特に呼吸障害によるQOLの低下を招く。いまだ有効な治療法が確立されておらず、頻回の通院または入院での管理が必要である。在宅酸素療法や呼吸器管理を必要とする症例もある。小児難治性疾患であり、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「自己炎症性疾患とその類縁疾患における、移行期医療を含めた診療体制整備、患者登録推進、全国疫学調査に基づく診療ガイドライン構築に関する研究」 日本免疫不全・自己炎症学会 日本小児科学会
----------	--



1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：いでんせいこうかりうむせいしゅうきせいししまひ 遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	ICD-10 G72.3
区分（大分類）名	疾患群： 神経筋疾患	区分（大分類）名： 遺伝性周期性四肢麻痺
疾患概要	発作性の骨格筋の脱力・麻痺を来す遺伝性疾患で、発作時の血清カリウム値が高値を示す特徴がある。眼瞼・手指などに軽いミオトニーを有することがある。麻痺発作は、遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺より、程度は軽く、持続は短い事が多いが、高カリウム血症による致死性不整脈の出現の危険がある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：神経内科ハンドブック 第5版 鑑別診断と治療（2016年）医学書院、p1239-1241 英語教科書：Myology: Basic and Clinical (3rd ed. Edition). (2004年) McGrawHill NY, p1257-1300
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本神経学会 ガイドライン名：筋チャンネル病 遺伝性周期性四肢麻痺・非ジストロフィー性ミオトニー症候群診療の手引き	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	学童期・思春期ごろ発症し、発作性の骨格筋の脱力・麻痺を来す。程度は下肢のみといった限局性筋力低下から完全四肢麻痺まで、発作頻度も毎日から生涯に数回までとかなり幅がある。初老期以降発作回数が減ることが多いが、進行性・持続性の筋力低下を示す症例が少なからずある。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 50% 重症の麻痺発作時には電解質異常による致死性不整脈の危険性がある
		長期の程度 学童期・思春期ごろから生涯にわたり、発作のリスクは持続する
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約 50% 麻痺発作は、薬剤では必ずしも予防できず、日常生活、就学・就労に支障をきたす。永続的筋力低下も少なからず伴う。
		長期の程度 学童期・思春期ごろから生涯にわたり、発作のリスクは持続する。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	発作予防のための薬物治療が継続的に必要であることが多い。また、重度の麻痺発作時には入院管理が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約 20人	推計方法を記載：我が国での詳細な疫学調査はないが、海外では0.06～0.17/100,000と報告されている。そのため、0～19歳人口の0.1/100,000が罹患として推計した。
全患者数（全年齢）	全国で約 120人	推計方法を記載：上記と同様に全国人口の0.1/100,000が罹患として推定

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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	
その理由	同じ疾患群の対象と統一した。 運動障害を呈し、長期の薬物療法が必要である。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 6割	



4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 12万円／年	推計方法を記載：月1回の外来通院に、薬物治療費、検査などを加えたもの。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 60万円／年	推計方法を記載：重度の麻痺発作による7日間/年、1回の緊急入院を行い、月1回の外来通院を加えたもの。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 骨格筋の麻痺発作により、生活の質を低下させる疾患である。発作は初老期には減少するものの、進行性の筋力低下を伴うことが比較的多い。発作時には生命リスクも伴うことから、医学的管理が重要である。以上から、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 数 %
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「希少難治性筋疾患に関する調査研究」 日本小児科学会
----------	-------------------------------

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：いでんせいていかりうむせいしゅうきせいししまひ 遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	ICD-10 G72.3
区分（大分類）名	疾患群： 神経筋疾患	区分（大分類）名： 遺伝性周期性四肢麻痺
疾患概要	発作性の骨格筋の脱力・麻痺を来す遺伝性疾患で、発作時に血清カリウム値が著明に低下する特徴がある。発作は数時間から半日程度であるが、数日持続することもある。思春期ごろから発作がはじまることが多い。回数は一生に数回からほぼ連日までさまざまであり、中年以降発作回数は減る。永続的筋力低下を1/4程度に認める。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：神経内科ハンドブック 第5版 鑑別診断と治療（2016年）医学書院、p1235-1239 英語教科書：Myology: Basic and Clinical (3rd ed. Edition). (2004年) McGrawHill NY, p1257-1300
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本神経学会 ガイドライン名：筋チャンネル病 遺伝性周期性四肢麻痺・非ジストロフィー性ミオトニー症候群診療の手引き	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	学童期・思春期ごろ発症し、発作性の骨格筋の脱力・麻痺を来す。程度は下肢のみといった限局性筋力低下から完全四肢麻痺まで、発作頻度も毎日から生涯に数回までとかなり幅がある。初老期以降発作回数が減ることが多いが、進行性・持続性の筋力低下を示す症例が少なからずある。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 80% 重症の麻痺発作時には電解質異常による致死性不整脈の危険性がある
		長期の程度 学童期・思春期ごろから生涯にわたり、発作のリスクは持続する
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 80% 麻痺発作は、薬剤では必ずしも予防できず、日常生活、就学・就労に支障をきたす。永続的筋力低下も少なからず伴う。
		長期の程度 学童期・思春期ごろから生涯にわたり、発作のリスクは持続する。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	発作予防のための薬物治療が継続的に必要であることが多い。また、重度の麻痺発作時には入院管理が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約 100人	推計方法を記載：我が国での詳細な疫学調査はないが、海外では0.13～1/100,000と報告されている。そのため、0～19歳人口の0.5/100,000が罹患として推計した。
全患者数（全年齢）	全国で約 600人	推計方法を記載：上記と同様に全国人口の0.5/100,000が罹患として推定
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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	
その理由	同じ疾患群の対象と統一した。 運動障害を呈し、長期の薬物療法が必要である。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 8割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 12万円/年	推計方法を記載：月1回の外来通院に、薬物治療費、検査などを加えたもの。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 60万円/年	推計方法を記載：重度の麻痺発作による7日間/年、1回の緊急入院を行い、月1回の外来通院を加えたもの。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 骨格筋の麻痺発作により、生活の質を低下させる疾患である。発作は初老期には減少するものの、進行性の筋力低下を伴うことが比較的多い。重度の発作時には生命リスクも伴うことから、医学的管理が重要である。以上から、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 数 %
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「希少難治性筋疾患に関する調査研究」 日本小児科学会
----------	-------------------------------

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：ひじすとろふいーせいみおとにーしょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
	ICD-10 G71.1	
区分（大分類）名	疾患群： 神経筋疾患	区分（大分類）名： 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
疾患概要	筋繊維の興奮性異常による筋強直（ミオトニー）現象を主徴とし、筋の変性（ジストロフィー変化）を伴わない遺伝性疾患である。臨床症状や原因遺伝子から先天性ミオトニー、先天性パラミオトニー、ナトリウムチャンネルミオトニーなどに分類される。運動開始困難、易転倒性などが主な症状であるが、乳幼児期から呼吸・嚥下障害を来したり、突然死に至る例が報告されている。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：神経内科ハンドブック 第5版 鑑別診断と治療（2016年）医学書院、p1239-1241 英語教科書：Myology: Basic and Clinical (3rd ed. Edition). (2004年) McGrawHill NY, p1257-1300
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本神経学会 ガイドライン名：筋チャンネル病 遺伝性周期性四肢麻痺・非ジストロフィー性ミオトニー症候群診療の手引き	
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	幼少期に発症し、全身の骨格筋に筋強直がみられ、運動開始困難、易転倒性などを示す。重症例では嚥下・呼吸障害を呈する。関節拘縮、脊柱側弯などの骨格変形を伴うこともある。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約数 % 重症例では、乳幼児期にチアノーゼなどの呼吸不全や哺乳困難を来したり、突然死に至ることもある。
		長期の程度 生命を脅かすような重度の症状は乳幼児期を中心に小児期にかけて見られる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約100% 運動開始困難、易転倒性などは、既存の薬剤では必ずしもコントロールできず、日常生活・学校生活に支障をきたす。
		長期の程度 症状は生涯にわたる
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	症状緩和のための薬物治療が継続的に必要であることが多い。
患者数（0～19歳）	全国で約 200人	推計方法を記載：我が国での詳細な疫学調査はないが、海外では約1/100,000と報告されている。そのため、0～19歳人口の1/100,000が罹患として推計した。
全患者数（全年齢）	全国で約 1200人	推計方法を記載：上記と同様に全国人口の1/100,000が罹患として推定
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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	
その理由	同じ疾患群の対象と統一した。 運動障害を呈し、長期の薬物療法が必要である。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 8割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 10 万円／年	推計方法を記載：月1回の外来通院に、薬物治療費（メキシレチンなどの内服）、検査などを加えたもの。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 100 万円／年	推計方法を記載：新生児～乳幼児期に20日間/年の入院治療（集中治療）を行い、月1回の外来通院を加えたもの。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
骨格筋症状により、生涯にわたり生活の質を低下させる疾患である。従来生命予後は良好と考えられていたが、チアノーゼなどの呼吸不全や哺乳困難を来したり、突然死に至った例が報告されており、早期診断と医学的管理が重要である。以上から、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 数 %
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「希少難治性筋疾患に関する調査研究班」 日本小児科学会
----------	--------------------------------

1 疾患について (※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載)		
要望疾病名	よみがな：げんきよくせいひしついいいせい 限局性皮質異形成	ICD-10 Q048
区分(大分類)名	疾患群： 神経・筋疾患	区分(大分類)名： 脳形成障害
疾患概要	大脳皮質における局所的な発生異常(神経細胞の発生、増殖及び遊走の障害)に関連した病巣により、主としててんかん発作を呈する。限局性皮質異形成の存在部位に応じててんかん発作症状は多彩である。主に乳幼児～学童期に発症するが、中学生以降あるいは成人でも発症する。乳幼児ではてんかん性脳症(てんかんが認知機能を進行性に障害する。)を呈することもある。MRIにより限局性の皮質を主体とする特徴的な異常所見で検出される一方、MRI異常を欠き病理診断で明らかになる場合もある。大脳皮質神経細胞の配列が様々な程度に乱れる。病理組織学的所見の特徴からタイプ分類がなされる。てんかん重積状態になり重篤な後遺症を残すこともある。精神発達遅滞などの他の障害を伴うこともある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：てんかん症候群 乳幼児・小児・青年期のてんかん学 改訂第6版(2021年)、中山書店、p.651-656。 英語教科書：Wyllie's Treatment of Epilepsy: Principles and Practice, 7th edition, Wolters Kluwers, p263-271
学会公認ガイドライン等(診断、治療に関するもの)の有無	学会名：厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等政策研究事業)「稀少てんかんに関する調査研究」班 ガイドライン名：神経細胞移動異常症 診療ガイドライン(第2版)	

2 疾患の特徴について (※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載)		
①慢性(6カ月以上)疾患か	※選択 はい	最も多い臨床像は難治性てんかん(適切かつ十分な量の抗てんかん薬を2種類用いても発作抑制が得られない)であり、慢性に経過する。てんかん外科手術は難治性の場合に適応となる。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約5-10% てんかん突然死が起こりうるほか、重度の精神運動発達遅滞を合併する例ではさまざまな致死性の合併症を伴う。
		長期の程度 生命の危険性は生涯にわたる
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約80% 難治性てんかんとなった場合はQOL低下が高率でみられる
		長期の程度 上記の症状は生涯にわたることが多い
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	生涯にわたり抗てんかん薬の内服が必要で、脳波検査や血液検査など定期的な検査が必要である。生涯にわたり抗てんかん薬の副作用やてんかん発作による外傷の危険にさらされる。また長期になると精神症状や認知機能障害をきたし、治療を要することもある。
患者数(0~19歳)	全国で約1,000人	推計方法を記載：全患者数の約1/5が20歳未満と推定
全患者数(全年齢)	全国で約5,000人	推計方法を記載：焦点てんかんのうち5~25%を占めるとされている

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	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	
その理由	対象 1) 難治なてんかんを伴う症例 2) 難治性てんかんのためにてんかん外科治療を行った症例 3) 難治性てんかんやてんかん重積発作によって認知障害や後遺症をきたした症例 理由 1) 通常、内服治療及び月1回程度の通院治療を余儀なくされるため 2) てんかん外科治療が適応となる場合、術前検査も含め複数回の入院を要するため。 3) 長期に罹患した場合やてんかん重積発作による後遺症をきたした場合、中枢神経障害、四肢麻痺、精神運動発達障害などが見られるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約9割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 50万円／年	推計方法を記載：抗てんかん薬を2-3種類内服し、月1回の病院受診、年2回の脳波検査、年2-3回の血液検査を行うと仮定した。
入院がある場合の入院と通院の合計	約 300万円／年	推計方法を記載：上記通院に加えて外科治療を行ったと仮定し、術前検査と周術期管理に必要な入院1か月（小児加算）に焦点切除術K154-2(131, 630点)を加えて算定した。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由

本疾患は、主に乳幼児～学童期に発症するが、中学生以降あるいは成人でも発症する。乳幼児ではてんかん性脳症（てんかんが認知機能を進行性に障害する。）を呈することもある。どの年齢でも難治性てんかんとなることが多く、てんかん外科治療が有効だが、手術困難例もある。難治性てんかんになり発作頻度も多くなる確率は高く、児の生涯にわたる生活の質を脅かす。てんかん外科治療を要する症例は高額な医療費を必要とし、外科治療の適応がない場合も抗てんかん薬を多剤併用し生涯飲み続けるため、生涯高額な医療費を必要とする。医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 20%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 70%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 20%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 5%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「稀少てんかんの診療指針と包括医療の研究」 日本小児神経学会 日本小児科学会
----------	--



1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：せきずいくどうしょう 脊髄空洞症	ICD-10 G950
区分（大分類）名	疾患群： 神経・筋疾患	区分（大分類）名： 脊髄空洞症
疾患概要	脊髄空洞症は、脊髄内に空洞が形成され、小脳症状、下位脳神経症状、上下肢の筋力低下、温痛覚障害、自律神経障害、側弯症などの多彩な神経症状、全身症状を呈する疾患であり、種々の原因で発症する。約50%はキアリ奇形を基礎疾患とし、ほか二分脊椎症や外傷、腫瘍、クモ膜炎等を基礎疾患とする。小児期と成人期に好発し、小児期発症例では高率に側弯症を合併する。MRIにより脊髄空洞所見を認めることで診断され、また原因疾患の鑑別がなされる。約70%で外科手術は必要となる。神経症状出現例では、約70%で症状の持続や間歇的な進行を呈し慢性の経過をとる。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：脳神経外科学体系 小児脳神経外科 第1版（2004年）、中山書店、p.192-203.、脳神経外科学 改訂13版（2021年）、金芳堂、p.2274-2285. 英語教科書：
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：無	ガイドライン名：無

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	脊髄空洞症全国調査「脊髄空洞症および二分脊髄症に伴う脊髄病変および治療に関する研究」の平成4年度報告書では、自然経過で症状が持続または間歇的に進行する例は66.9%と報告されており、また令和3年度神経変性疾患領域の基礎的調査研究班分担研究報告書では、レセプトデータ中、小児科で脊髄空洞症の診療を受けた107例中27例（25%）で15才以降も小児科に通院しており、小児科診療を終了した27例（25%）は脳神経外科等の成人医療に移行していることから50%以上は慢性に経過すると考えられる。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約15% 頭蓋底陥入症（12%）などの頭蓋頸椎移行部病変や延髄に至る脊髄空洞症では生命を脅かす状態が長期に持続する。 長期の程度 上記の症状は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約60% 側弯症の合併例（30～50%）や運動障害発症例（約60%）、脳神経障害発症例（18%）では長期に生活の質が低下する。 長期の程度 上記の症状は生涯にわたることが多い
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	約70%は症状が持続または間歇的に進行する慢性疾患であり生涯にわたりMRIなどの定期的な検査が必要である。また側弯症合併例では長期にわたりリハビリテーションや装具の調整が必要となり、また外科的治療を要することもある。
患者数（0～19歳）	全国で約 1500人	推計方法を記載：小児に限定した報告はあまりないが、山浦らの報告（小児の脳神経 21:307-313, 1996）ではキアリ奇形に伴う脊髄空洞症の頻度は55例中34例（約60%）は20才未満で発症とされている。
全患者数（全年齢）	全国で約 2500人	推計方法を記載：脊髄空洞症全国調査の平成4年度報告書で日本での発生頻度は1.94人/10万人と報告されている。一方、海外の報告では成人10万人あたり8.4人/年とされている。

疾病の状態の程度	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、脊柱変形のうち一つ以上の症状が続く場合	
その理由	対象 1) 側弯症を伴う減圧開頭術を要する症例 2) 外科治療を行った症例 3) 脊髄空洞症の進行により神経学的に後遺症をきたした症例 理由 1) 本疾患の病状の進行により外科治療が必要となるため 2) 外科治療適応となる場合、術前検査も含め複数回の入院を要し、また約20%では成長に伴い再手術が必要になるため。 3) 脊髄空洞症の進行や持続により中枢神経障害や四肢運動感覚障害、側弯症、中枢性無呼吸などが見られるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 6割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約30万円／年	年4回の病院受診、年1回のMRI検査、月1回のリハビリテーションを行うと仮定した。
入院がある場合の入院と通院の合計	約150万円／年	上記の通院に加えて外科的治療を行ったと仮定し、術前検査と周術期管理に必要な入院1ヵ月（小児加算）に後頭蓋窩開頭術K149-2（31,000点）を加えて算定した。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 本疾患は種々の原因疾患により発症するが、その60%以上は小児期に発症する。臨床経過では約70%は症状が持続または間歇的に進行し50%以上で成人医療への移行が必要となる慢性疾患である。小児期発症例の約50%に側弯症を合併し生涯にわたり生活の質が低下する。80%以上は外科治療を要し、また継続的なリハビリテーションや装具作成により高額な医療費を必要とするため、生涯高額な医療費を必要とする。小児期発症に限定した研究報告は少なく医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約70%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 5%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約15%

※すべての項目について記載すること。

※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「神経変性疾患領域における難病の医療水準の向上や患者のQOL向上に資する研究」 日本小児神経学会 日本小児科学会
----------	--

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）			
要望疾病名	よみがな：せんてんせいしょくどうへいさしょう 先天性食道閉鎖症		
	ICD-10 Q390, Q391, Q392		
区分（大分類）名	疾患群： 慢性消化器疾患	区分（大分類）名： 先天性食道閉鎖症	
疾患概要	先天性食道閉鎖症は、先天的に食道が盲端に終わり閉鎖している疾患である。多くは気管食道瘻を伴ない、一部は食道が閉鎖せずに気管食道瘻のみを有する。外科的治療なくしては経口摂取・経腸栄養が困難で長期生存できない。新生児期の根治術（食道食道吻合術）が施行されることが多いが、重症心疾患・染色体異常・long gap例などでは胃瘻などの姑息手術や多段階手術が施行される。術後の吻合部狭窄や縫合不全、胃食道逆流症、気管軟化症、経口摂取困難などの合併症を有する症例では著明なQOL低下を認め長期間の通院、入院加療を要する。		
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：先天性食道閉鎖症 標準小児外科学 第8版（2022年） 医学書院 p147-151	
		英語教科書：Congenital Anomalies of the Esophagus, Pediatric Surgery, 7th ed (2012). Elsevier, p893-918	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：なし（日本小児外科学会で現在作成中）		
	ガイドライン名：		
2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）			
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	国内大規模19施設の全国調査（厚労科研田口班）では、2011年出生症例の56.9%（33/58）が7歳時点で通院継続し、延べ48例が縫合不全、吻合部狭窄、胃食道逆流症、気管軟化症、気管食道瘻再開通などの合併症を有していた。	
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度	約 50% 国内大規模19施設の全国調査で、7・13・16歳症例の死亡率が19%。呼吸・経口摂取異常（胃・腸瘻栄養依存）が生存例の延べ52%（55/106）  呼吸異常・経口摂取異常などの生命を脅かす状態は成長とともに改善することもあるが、基本的病態は生涯にわたり継続しうる。
		当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 長期の程度	約 80% 呼吸・経口摂取異常（胃・腸瘻栄養依存）が生存例の延べ52%（55/106）  上記の状態は成長とともに改善することもあるが、基本的病態は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	根治術後も基本的には全ての患児が長期間の通院加療を要する。呼吸異常、経口摂取異常、吻合部狭窄などの症例では、特に頻回の通院・入院加療を要する。	
患者数（0～19歳）	全国で約 1,700人	推計方法を記載： 日本小児外科学会の集計では、2018年の症例数が212件。死亡率19%として長期生存例が171例/年。経変変化はないと推定して、0-19歳の20年間で1710例	
全患者数（全年齢）	全国で約 8,000人	推計方法を記載： 上記以上の報告はない。長期生存例が年間171例、1970年代以降に安定した長期生存が得られているため、全国に8,000-9,000人の患者がいると推定	
3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか			
疾病の状態の程度	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合		
その理由	本症患者のうち、疾病による症状がある又は治療を要する患児は、縫合不全、吻合部狭窄、胃食道逆流症、気管軟化症、気管食道瘻再開通などの合併症のために通院が長期化する可能性が高く、長期にわたり生命及び健康状態を損なう危険性があるため。		
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 5割		

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 30 万円／年	推計方法を記載： 外来通院2か月に1回、内服薬処方（消化管蠕動促進薬、制酸薬）、食道造影検査などの費用を加えて推定
入院がある場合の入院と通院の合計	約 120 万円／年	推計方法を記載： 上記外来費用に加えて、年1回程度の入院加療（精査・食道バルーン拡張など）の費用を加えて推定

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
<p>本疾患は食道の発生以上に伴う先天性疾患で、新生児期からの手術介入なくしては経口摂取・経管栄養が確立できず救命困難である。根治術後も縫合不全、吻合部狭窄、胃食道逆流症、気管軟化症、気管食道瘻再開通などの合併症等により約50-80%の患者が長期にわたり生命を脅かされるまたは生活の質が低下する状態で、患児に深刻な影響をもたらす。</p> <p>本疾患患児のうち、疾病による症状がある又は治療を要する症例においては、長期間の通院と高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点からも、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。</p>

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 80%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 0%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 5%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：約 5%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	<p>「希少難治性消化器疾患の長期的QOL向上と小児期からのシームレスな医療体制構築」</p> <p>日本小児外科学会          日本小児期外科系関連学会協議会          日本小児科学会</p>
----------	---

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしょう 特発性後天性全身性無汗症	ICD-10 L744
区分（大分類）名	疾患群： 皮膚疾患群	区分（大分類）名： 特発性後天性全身性無汗症
疾患概要	運動時や暑熱環境等において汗をかくことができない疾患を無汗症と呼ぶ。無汗症は先天性と後天性に分けられる。特発性後天性全身性無汗症は、後天的に明らかな原因無く体の広範囲の無汗を生じ、自律神経異常および神経学的異常を伴わない疾患と定義されている。患者は体温調節に必要な汗をかくことができなくなるため、熱中症をきたしやすい。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：自律神経. 2015;52(4):352-9. 英語教科書：Perspiration Research (S Karger AG) 2016;SBN electronic: 978-3-318-05905-2, ISBN print: 978-3-318-05904-5
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本発汗学会 ガイドライン名：「特発性後天性全身性無汗症診療ガイドライン」作成委員会:自律神経. 2015;52(4):352-9.	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	初期にはステロイドパルス療法で軽快することもあるが、発症後期間が経過している症例では無効のこともある。ステロイドパルス療法で軽快した後も再発の可能性がある。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 50% 熱中症
		長期の程度 暑熱環境で熱中症をきたしやすく、特に屋外暑熱環境での運動や入浴時などに出現しやすく、頻度も多い。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 90% 皮膚の痛み、熱中症など
		長期の程度 熱中症を生じやすいため、冷却用の衛生用品が手放せない。また、ステロイドパルスの治療も再発をする可能性がある。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	繰り返す熱中症に対する外来・入院による医療介入。 定期的な検査と診断、ステロイドパルスを行う。
患者数（0～19歳）	全国で約 168人	推計方法を記載：2019年の厚生労働省難病研究班の調査によると、3施設のAIGA患者142症例中19歳以下に発症した症例は54例（38%）であり、全国の患者443例中約168例と推測される。
全患者数（全年齢）	全国で約 443人	厚生労働省難病研究班の疫学調査による

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	全身の75%以上が無汗（低汗）である場合	
その理由	<p>【診断基準】</p> <p>A. 明らかな原因なく後天性に非随節性の広範な無汗／減汗（発汗低下）を呈するが、発汗以外の自律神経症候及び神経学的症候を認めない。</p> <p>B. ヨードデンブロン反応を用いたミノール法などによる温熱発汗試験で黒色に変色しない領域もしくはサーモグラフィーによる高体温領域が全身の25%以上の範囲に無汗／減汗（発汗低下）がみられる。</p> <p>参考項目</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>発汗誘発時に皮膚のピリピリする痛み・発疹（コリン性蕁麻疹）がしばしばみられる。</li> <li>発汗低下に左右差なく、腋窩の発汗ならびに手掌・足底の精神性発汗は保たれていることが多い。</li> <li>アトピー性皮膚炎はAIGAに合併することがあるので除外項目には含めない。</li> <li>病理組織学的所見：汗腺周囲のリンパ球浸潤、汗腺の萎縮、汗孔に角栓なども認めることもある。</li> <li>アセチルコリン皮内テスト又はQSARTで反応低下を認める。</li> <li>抗SS-A抗体陰性、抗SS-B抗体陰性、外分泌腺機能異常がないなどシェーグレン症候群は否定する。</li> </ol> <p>&lt;診断のカテゴリー&gt; A+BをもってAIGAと診断する。</p> <p>【重症度】</p> <p>スコア0：無汗・低汗病変部の面積 25%未満（温熱発汗試験施行時に判定）</p> <p>スコア1：無汗・低汗病変部の面積 25%以上～50%未満（温熱発汗試験施行時に判定）</p> <p>スコア2：無汗・低汗病変部の面積 50%以上～75%未満（温熱発汗試験施行時に判定）</p> <p>スコア3：無汗・低汗病変部の面積 75%以上（温熱発汗試験施行時に判定）</p>	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 7割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 40万円／年	推計方法を記載：外来通院12回に血液検査、熱中症の点滴、ステロイドや保湿など対象療法薬を加えたもの
入院がある場合の入院と通院の合計	約 100万円／年	推計方法を記載：ステロイドパルス療法と生理検査、血液検査に入院費用を加えたものを4回分

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由  
 運動時や暑熱環境等において汗をかくことができない疾患を無汗症と呼ぶ。無汗症は先天性と後天性に分けられる。特発性後天性全身性無汗症は、後天的に明らかな原因無く体の広範囲の無汗を生じ、自律神経異常および神経学的異常を伴わない疾患と定義されている。患者は体温調節に必要な汗をかくことができなくなるため、熱中症をきたしやすい。そのため、学校生活や野外活動において生命が脅かされる。その実態把握、疾患啓蒙と並行した集団生活における対策、患者への助成が必要である。

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0%
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0%

※すべての項目について記載すること。  
 ※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

申請研究班・学会	「発汗異常を伴う稀少難治療性疾患の治療指針作成、疫学調査の研究」 日本小児皮膚学会 日本小児科学会
----------	---