

小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究

研究代表者 松井 陽（国立成育医療研究センター 病院長）

研究要旨

【背景】平成 17 年に厚生労働省告示に定められた小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患は、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか、の四要件を考慮して選定されており、主病態が障がいに関連する医療（育成医療、精神通院医療等）の対象となる疾患は対象に含まれてない。これらの対象疾患について、平成 17 年の法制化時の対象疾患等の整理から約 7 年が経過し、近年の医学的知見の蓄積等により、更なる技術的な整理を要する状況となっている。

【目的】小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患について、現在の医学知見を踏まえた技術的整理を行なうこと、対象疾患の四要件の該当性及び診断基準及び治療指針の有無の調査を行なうこと等を目的とした。

【方法】研究班分担研究者に加え、当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行なった。

【結果】対象疾患名については、現在の告示疾患（514+2）の包含関係等の技術的整理により 227 の大分類及び大分類の疾患に含まれ得る疾患を列挙した 648 の細分類とした。これらの技術的整理案について四要件の該当性、診断基準及び治療指針の有無の調査を行ない、研究班による技術的整理案（改定案）を提示した。

【結論】本研究では、現行の対象疾患の範囲の中で見直しを行ない、その技術的整理案を提示した。この検討の過程で次のさらなる検討課題が明らかとなった。すなわち、①対象疾患の診断基準及び治療指針の整備、②対象基準の策定と適切性の検討、③追加検討候補疾患の情報整理、等である。本研究班では、当該事業の適正化、公平かつ公正な運用を目指し、引き続きこれらの検討課題について関係学会の協力を得て、取り組んでいきたい。

研究協力者:

黒田達夫（慶應義塾大学医学部小児外科教授）

伊藤道徳（香川小児病院副院長）

内山 聖（新潟大学医歯学総合病院長）

小池健一（信州大学医学部小児科教授）

荒川浩一（群馬大学医学部小児科教授）

有賀 正（北海道大学医学部小児科教授）

賀藤 均（国立成育医療研究センター器官病態系内科部長）

高橋孝雄（慶應義塾大学医学部小児科教授）
須磨崎 亮（筑波大学医学部小児科教授）

横谷 進（国立成育医療研究センター生体防御系内科部長）

森 臨太郎（国立成育医療研究センター研究所成育政策科学研究部長）

神崎 晋（鳥取大学医学部小児科教授）

掛江直子（国立成育医療研究センター研究所成育保健政策科学研究室長）

武井修治（鹿児島大学医学部保健学科教授）

杉原茂孝（東京女子医科大学小児科教授）

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患は、「児童福祉法第 21 条の 5 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患毎に厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」¹⁾ (平成 17 年 2 月 10 日厚生労働省告示第 23 号、以下「平成 17 年告示」という) で定められている。

平成 17 年告示に定められている対象疾患 (以下「告示疾患」という) は、11 疾患群に含まれる 514 の疾患と、悪性新生物と先天性代謝異常の疾患群の 2 つの包括的な告示 (悪性新生物 55「1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、(以下省略)」、先天性代謝異常 50「1 から 49 までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患」) に含まれる疾患から成る。

これらの告示疾患は、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課により平成 13 年 9 月 14 日から平成 14 年 6 月 21 日まで 10 回にわたり開催された「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」 (以下「検討会」) の検討の過程で示された「小児慢性特定疾患の医療費助成の対象疾患及び対象者の考え方」、すなわち、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか、の四要件 (以下「四要件」という) (資料 1 を参照) を考慮して選定されており、主病態が障がいに関連する医療 (育成医療、精神通院医療等) の対象となる疾患は、当該事業の対象に含まれない整理となってきた。

平成 17 年の法制化時に対象疾患等の見直しを実施し、その後も医学的知見の蓄積、新たな治療法の開発等が進んでいるところである。こうした背景を踏まえ、平成 24 年 9 月から厚生労働省社会保障審議会児童

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」 (以下「専門委員会」という) が開催され、平成 25 年 1 月には「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方 (中間報告)」²⁾ (以下「中間報告」という) がとりまとめられた。その中で「対象疾患は、これまでの考え方を踏まえ、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか、を考慮して選定されることが適切であり、公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、特に類縁疾患など対象疾患の整理や治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある。」と示された。

そこで、本研究では、日本小児科学会等の関係学会の協力のもと、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患について、1) 現在の医学知見を踏まえた技術的整理 (以下「技術的整理」という) を行ない、2) 対象疾患の四要件の該当性の検討及び診断基準及び治療指針の有無の調査を実施することを目的とした。

B. 研究方法

本研究は、次の 3 つの課題について、研究班分担研究者に加え、日本小児科学会をはじめとする小児の慢性疾患の診療に関係する諸学会、ならびに当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家 (末尾の謝辞を参照) の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行った。

1) 対象疾患の技術的整理案 (改定案) の作成

告示疾患について、下記の 4 点に留意して、技術的整理を行ない、「対象疾患の技術的整理案 (改定案)」を作成した。

1. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患名の変更等によ

って、近年では使用されなくなった古い告示疾患名、慢性の経過を辿らないもしくは長期にわたり生命を脅かすとはいえない、もしくは小児期には発症しないことが明らかとなった告示疾患等を整理した。

2. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、疾患名の整理が必要となったものについて再整理を行ない、整理後の告示疾患名を「大分類疾患名」としてまとめた。また、各大分類疾患の内包する個々の疾患について、「細分類疾患名」として併せて整理した。
3. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、重複または類似した疾患名が告示に列挙された状態になってしまったものについては、疾患名をまとめ、「大分類疾患名」として再整理を行なった。さらに、各大分類疾患名の含む個々の疾患を明らかにするため「細分類疾患名」も併せて整理した。
4. 包括的な表記の告示疾患名については、そこに含まれる疾患を「細分類疾患名」として再整理を行ない明示した。

なお、これらの技術的整理における疾患名の表記については、既存の法令に用いられているものに加え、厚生労働省大臣官房統計情報部編ICD-10³⁾及びICD-O日本語版⁴⁾、文部科学省学術用語集医学編⁵⁾、日本医学会医学用語辞典⁶⁾、南山堂医学大辞典⁷⁾、小児科学会用語集⁸⁾、その他の国内学会作成の用語集に記載されているものとした。

2) 技術的整理案(改定案) 疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

前項 1) で作成した対象疾患の技術的整理案(改定案)に掲載された疾患について、以下の通り、a) 近年の医学の進歩の状況、b) 四要件の該当性の検討を行なった。

a) 近年の医学の進歩の評価

平成 17 年から平成 24 年までの間に報告された対象疾患の医療の進歩に関する学術論文を抽出した。

b) 四要件の該当性の検討

対象疾患が四要件を満たしているのか、要件毎に以下の通り検討を行なった。

① 慢性に経過する疾患であるか

現在小児慢性特定疾患治療研究事業による医療費助成の対象疾患は、先天性疾患等、治癒が難しく症状が永続的に続くものの他、再発を繰り返すもの、投薬などにより症状のコントロールは可能であるが長期にわたり治癒することが難しいもの等を対象としている。

そこで対象疾患が、近年の医学的知見に照らしても、上記のような慢性的経過をたどるかについて、ネルソン小児科学^{9) 10)}等の主要な小児疾患に関する教科書、疾患の診断基準等に関するガイドライン等における自然歴や予後に関する記載に基づき、整理を行なった。

② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか

当該対象疾患において発症する症状や病態のなかで、死因となり得る症状や病態があるのかについて、主要な教科書や論文報告に基づいて整理を行なった。その上で、厚生労働省大臣官房統計情報部による「疾病、傷害及び死因の統計分類」¹¹⁾の死因又はその他の病態について類型化した。

③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか

ネルソン小児科学^{9) 10)}等の主要な小児疾患に関する教科書、疾患の診断基準及び治療指針等に関するガイドライン等の当該疾患における症状に関する記載を調査し、どのように生活の質を低下させるのか検討を行なった。

④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

専門委員会に提示された疾患群毎の医療費と一般の子どもの医療費の比較に関する

資料に基づいて考察を行なった。

3) 診断基準及び治療指針の有無の調査

診断基準及び治療指針については、当該疾患毎に国内学会もしくは厚生労働科学研究費補助金による研究班等が作成したガイドライン等有るか無いかについて（平成23年11月時点）調査を行なった。

C. 研究結果

3つの課題について、研究班分担研究者に加え、日本小児科学会をはじめとする小児の慢性疾患の診療に関係する諸学会、ならびに当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家（末尾の謝辞を参照）の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行なった結果は次の通りである。

1) 対象疾患の技術的整理案（改定案）の作成

まず、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患名の変更等によって、近年では使用されなくなった古い告示疾患名、慢性の経過を辿らないもしくは長期にわたり生命を脅かすとはいえない、もしくは小児期には発症しないことが明らかとなった告示疾患等を整理した。

具体的には、「近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念」に相当する「赤血病」など7疾患、「近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられる疾患」に相当する「腎又は腎周囲膿瘍」など2疾患、「近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになった疾患」に相当する「中枢性思春期遅発症」など7疾患、「近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになった疾患」に相当する「悪性マクログロブリン」血症など3疾患を、対象疾患から削除した（表12）。

なお、これらの疾患については、現在、当該病名での登録がない、もしくはより適切な別の病名にて登録できることを、登録

データ上にて確認し、さらに必要に応じて登録医師に対する電話調査を行ない、臨床的にも不都合が生じないことを確認した。

次に、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、疾患名の整理が必要となったものについて再整理を行なった。

具体例の一つとしては、悪性新生物疾患群が挙げられる。悪性新生物の領域では、2000年（平成12年）に世界保健機構（WHO）からICD-O（International Classification of Diseases for Oncology；国際疾病分類腫瘍学）第3版が出版され、これを受けて2002年（平成14年）に厚生労働省大臣官房統計情報部から日本語版が発行されている。ICD-Oは、1疾患1コードで疾患を整理してきたICD（International Classification of Diseases）とは異なり、腫瘍性疾患のみを対象として、腫瘍の部位（局在）と形態（病理組織診断）コードの組み合わせで疾患を表現している。また、ICD-O第2版からICD-O第3版への変更点については、特にリンパ腫及び白血病等の造血器腫瘍（血液腫瘍）に200以上の追加がされ、また骨髄異形成症候群（MDS）等が悪性コードに変更される等、大きな変更がみられた。このような疾患分類の変更を踏まえ、当該事業においても、平成17年度の法制化に伴う当該制度の見直しに際し、悪性新生物疾患群については、ICD-O第3版に基づく「部位コード」¹²⁾と「腫瘍診断コード」¹³⁾を採用することとした。しかしながら、疾患名自体の見直しまでは当時の検討の範疇ではなかったことから、悪性新生物疾患群の告示疾患名は従来のもので運用され、かつ多くの対象疾患は告示番号55「1から54までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫（肉芽腫を除く。）又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖（癌腫又は肉腫）を本

態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあたっては組織型を問わない。」に該当する疾患と整理されてきた。そこで、悪性新生物の疾患分類については、これまでの医学的知見を踏まえて全面的に整理することとした。なお、先行して実施されている日本小児血液・がん学会「小児がん全数把握登録事業」における疾患分類等とも齟齬が生じないよう、情報提供を受けて検討を進めた。(表 1-1, 1-2, 1-3)

また、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、重複または類似した疾患名が告示に列挙された状態になってしまったものについて再整理を行なった。

例えば、血友病等血液・免疫疾患群の告示番号 1「悪性貧血」、2「イマースlund・グレスベック症候群」、4「葉酸欠乏性貧血」は、同疾患群の告示番号 3「巨赤芽球性貧血」に包含されると現在の医学的知見では考えられていることから、当該技術的整理においても「巨赤芽球性貧血」にまとめこととした。(表 9-1, 9-2, 9-3)

さらに、告示疾患の中には、前述の悪性新生物疾患群の告示番号 55「1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、(以下省略)」、及び先天性代謝異常疾患群の告示番号 50「1 から 49 までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患」といった包括的なものがあるが、それらに含まれ得る具体的な疾患名が明示されていないため、医療機関にて作成された医療意見書に記載された個別(細分類)疾患が、本事業の対象疾患であるか否かについて、都道府県等の実施主体が判断に迷う事例等も報告されていた。そこで、これらについては、各疾患群における疾患整理の枠組みを根本的に見直し、包括的な表記の疾患名がなくなるよう、よりわかりやすく具体的な細分類病名まで整理することとした。また、他方、過去 5 年間に一人も患児データが登録されなかったような極めて

稀な疾患が、早見表病名として具体的に挙げられているものも多数あったことから、学術的にも詳細病名の登録の重要性が認められないものについては、当該技術的整理において少し大きな疾患概念にまとめる等、整理を行なった。

なお、技術的整理案に掲載される疾患名の表記は、日常の診療業務にて一般的に用いられる表記を用いることが運用上妥当であると判断し、既に他の法令等で用いられしており優先して使用しなければならない疾患名以外については、原則として日本小児科学会用語集とはじめとする国内学会作成の用語集に掲載されている表記を採用することを原則とした。その他、ICD-10、ICD-O、文部科学省学術用語集医学編、日本医学会医学用語辞典、南山堂医学大辞典等における表記も確認し、当該技術的整理案に用いた疾患表記の根拠をまとめた。(表 1-3, 2-3, 3-3, 4-3, 5-3, 6-3, 7-3, 8-3, 9-3, 10-3, 11-3)

以上により、516 の告示疾患数は 227 の大分類疾患に、大分類疾患に含まれ得る下位概念の個別疾患については 648 の細分類疾患に整理された。

2) 技術的整理案(改定案)疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

前項 1) で作成した対象疾患の技術的整理案(改定案)に掲載された疾患について、以下の通り、a) 近年の医学の進歩の状況、b) 四要件の該当性の検討を行なった。

a) 近年の医学の進歩の評価

技術的整理案(改定案)に掲載された細分類疾患の四要件の該当性が、近年の医学の進歩、すなわち検査や治療法などの技術的進歩(表 13)によって、平成 17 年の法制化時と比較して変化したか、要件毎に評価を行なった。(研究分担者らによる各疾患群における検討結果については末尾の参考資料「疾患群毎の 4 要件の該当性について」を参照のこと。)

b) 四要件の該当性の検討

対象疾患が四要件を満たしているのか、要件毎に以下の通り検討を行なった。

① 慢性に経過する疾患であるか

平成17年の法制化時に、急性疾患については制度の対象から除外され、現在の対象疾患については、症状が永続的に続くものの、症状が徐々に進行するもの他、軽快と再発を繰り返すもの、治療的介入により症状のコントロールは可能であるが長期にわたり治癒することが難しいもの等であると考えられた。

一部の疾患については、医学技術の進歩や治療法の進歩等により、現在は慢性に経過しないと考えられるようになったことが明らかになった。(表12【削除理由2】)

② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか

対象疾患が、治療を行わずに経過をみることに於いて、生命を脅かす状態が起り得るのかを検討した。

その結果、現行の告示疾患のほとんどが、厚生労働省大臣官房統計情報部編「疾病、傷害及び死因の統計分類」に挙げられる以下の状態、すなわち「敗血症」、「悪性新生物」、「貧血」、「糖尿病」、「不整脈及び伝導傷害」、「心不全」、「脳血管障害」、「大動脈瘤及び解離」、「腎不全」、「肝不全」、「けいれん」、「呼吸不全」、「重篤な中枢神経障害」、「低血糖」、「低栄養」、「副腎不全」、「循環血液量減少性ショック」、「代謝性アシドーシス」、「高アンモニア血症」のいずれかにより、死に至る可能性がある慢性疾患であることが確認された。(表14-1, 14-2, 14-3, 14-4, 14-5, 14-6, 14-7, 14-8, 14-9, 14-10, 14-11)

なお、一部の疾患については、臨床疫学的知見の集積により、死に至る可能性は極めて低いことが明らかになったことから、技術的整理案ではこれらの疾患を削除した。

(表12【削除理由3】)

③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか

これまで本研究班において実施された分

担研究において、対象疾患と生活の質の関係について検討した主な研究としては、「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎

(JIA) 患児の生活機能の変化 -PedsQLによる身体機能・精神機能評価と影響因子-」(分担研究者 武井修二)¹⁴⁾が挙げられる。本研究は、生物学的製剤(Bio製剤)がもたらすJIA患児家族の生活機能の変化を、平成23年度及び平成24年度の調査に回答したJIA 330例を用いて、学校を含む日常生活や通院状況、家庭経済状況に対する質問票と、PedsQL調査票で評価したものである。この結果、JIA患児の身体機能と精神機能には、有意な正の相関を認めたが、身体機能と乖離した低い精神機能を示す例がBio製剤導入群でみられた。その要因として、男児、全身型、月2回以上の医療機関の受診や学校の欠席などが抽出されたことから、継続的な治療を要する慢性疾患の患者の生活の質については、「受診行動による日常生活の妨げ」や「疾病が原因の生活の制限」、それらに関連する「心理的ストレス」等が影響することが疑われた。

④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

個別の対象疾患の医療費に関する検討については、「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究」(研究分担者 西連地 利己)¹⁵⁾が挙げられる。本研究は、実施主体(4県4市)の協力を得て、2009年度の疾患別公費負担額等のデータを解析したものである。この結果、233の告示疾患のうち97疾患で中央値が1万円を超えており、また10人月以上の観察期間のある疾患の中では、中央値が8万円を超える疾患もあり、当該事業による医療費助成がない場合には、高額な自己負担を抱える可能性がある患者が存在することが示唆された。

他方、当該事業全体での個別の対象疾患の医療費に関する研究及び資料等はないが、疾患群毎の1年間にかかる総医療費については、専門委員会において提示された「小

児慢性特定疾患児の一人当たり医療費」が挙げられる(資料2)。当該資料によると、小児慢性特定疾患児の平均年間医療費は約169万円であり、一般の子ども全体(0~19才)の一人当たり平均年額医療費(約8万円)と比べ、約20倍であると指摘されている。また、悪性新生物の入院(約659万円)等、非常に高額な医療費がかかる疾患もあった。これらのことより、現在の告示疾患は、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であると推察された。

なお、疾患群毎に四要件の該当性について検討を行なった結果については、本研究報告末尾の参考資料「疾患群毎の4要件の該当性について」を参照されたい。

3) 診断基準及び治療指針の有無の調査

専門委員会の中間報告では、「公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある」と明示された。そこで、現行の告示疾患における技術的整理による細分類疾患について、診断基準及び治療指針の整備状況を調査した。(表14-1, 14-2, 14-3, 14-4, 14-5, 14-6, 14-7, 14-8, 14-9, 14-10, 14-11)

その結果、648の細分類疾患のうち、診断基準がガイドライン等の形でまとめられているものは242疾患(約37%)、治療指針がまとめられているものは184疾患(約28%)であることが明らかになった。また、診断基準及び治療指針の双方が既に整備されている疾患は168疾患(約26%)で、全体の1/4程度に留まった。

D. 考察

3つの課題について、以上の結果を踏まえ、次の通り考察する。

1) 対象疾患の技術的整理案(改定案)の作成

技術的整理案(改定案)においては、現在の告示疾患の包含関係の整理や疾患名表

記の変更(大分類疾患名の作成)のみならず、治療方法、予後の違いなどによる実際の臨床現場及び登録事業に即した分類(細分類疾患名の作成)を反映させており、実施主体、医療関係者にとって、より適正に運用しやすい技術的整理案(改定案)となっていると考えられる。

また、改定案では日本小児科学会及び各分科会、小児慢性疾患の診療に関連する諸学会と協議して、医学的にも適切であると考えられる用語を大分類病名及び細分類病名として提案した。実際の臨床現場に即した疾患名を利用できることは、申請書を作成する医療者のみならず、当該事業を利用する患者にとっても有益であると考えられる。つまり、当該事業で用いていた見直しが必要な病名が医療費助成を受けるための受給券の発行に使用されていた場合、実際の診療の席で医療者から説明されている病名と異なることもあり得たが、今回の技術的整理によりそのような複雑な状況が解消されることも期待される。

2) 技術的整理案(改定案)疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

本研究においては、平成17年の法制化時に検討された対象疾患の四要件を再確認し、現在の医療水準における各疾患における四要件の該当性について確認を行なった。その結果、現在もほぼすべての疾患で、四要件を満たしており、引き続き当該事業の対象疾患としていくことが妥当であると確認された。

生活の質への影響については、本年度までの研究では、定性的な評価しかできなかった。生活の質の定量化、評価の一般化については、成人疾患に関する報告はいくつかあるが、小児の慢性疾患患者に関する報告は少ない。本研究班の研究分担者の武井がPedsQLを用いて若年性特発性関節炎の生物学的製剤の使用前後での生活の質の評価を試み、小児の慢性疾患の生活の質を定

量する一つの指標として PedsQL の有用性が示唆された。今後は、小児の慢性疾患患者の生活の実態を明らかにし、生活の質の定量的評価を試み、疾患間での差、治療や支援策等の介入前後での差等についても具体的に検討を行ない、患者の生活の質の向上につながるより効果的な支援策を講じていくことが必要であると考え。

専門委員会の資料によると、平成 18 年度の事業の対象患者数は 108,343 人で総医療費は 1468 億円、平成 23 年度は 109,699 人で 1921 億円となっており（資料 3）、一人当たりの総医療費に換算すると、平成 18 年度は 135 万円、平成 23 年度は 175 万円となる。医療費増加の要因については今後の検討課題ではあるが、高額を要する小児慢性疾患患者に対する医療費助成の意義は非常に大きく、小児慢性特定疾患治療研究事業は慢性疾患を有する児童の健全育成に資する重要な事業であり、恒久的な支援事業となることが求められるだろう。

3) 診断基準と治療指針の有無の調査

当該事業と類似しており、度々比較される医療費助成制度として、特定疾患治療研究事業（以下、難病事業）がある。この難病事業においては、医療費助成対象疾患に診断ガイドラインがあり、当該事業の対象疾患であるかについて正確な診断ができることが前提となっている。小児慢性特定疾患治療研究事業では、対象としている疾患数が非常に多いこと、稀少疾患が多く含まれていること等の理由から、難病事業に比べて個々の疾患についての診断ガイドラインならびに治療指針の整備は遅れている。本件については、専門委員会の中間報告においても、「公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある」と明記されたことも踏まえ、診断基準及び治療指針の作成は急務であると考え。今後、厚生労働科学研究班等が日本小児科学会等の関連学会と連携し、すべての対象疾患につい

て診断ガイドライン等を整備することが求められるだろう。

なお、本来診療ガイドラインとは「科学的根拠に基づき、系統的な手法により作成された推奨を含む文書である」（Minds ガイドラインセンターHP より引用）ことが望ましいとされている。しかしながら、当該事業で対象としている疾患には、稀少性が高くエビデンスも少ないため系統的レビュー等の実施が困難な疾患も存在する。そこで当該事業においては、推奨される手続きでのガイドライン作成が困難な疾患も含め、可能な限り客観的な手法に基づく作成手続きを採用し、日本小児科学会小児慢性疾患委員会の協力を得て、ガイドライン等の整備を進めていくこととした。

E. 結論

本研究では、小児慢性特定疾患の医療費助成の四要件に基づき、現在の医学の知見を踏まえた技術的整理を行なった。その結果、現行の対象疾患の四要件の該当性について確認され、また対象疾患の疾患名等についても研究班による技術的整理案（改定案）を提示することができた。

一方、この検討過程において、次のような今後の具体的課題も明らかとなった。すなわち、①各疾患の診断基準および治療指針の整備を進める必要があること、②改定案について対象基準を付け直し、その適切性について検討すること、③対象疾患と同様に四要件を満たしているが現行事業では対象となっていない疾患について、追加検討候補疾患として情報を整理すること、等である。これらは、すべて当該事業の適正化、および公平かつ公正な運用のために重要な課題であることから、本研究班においても引き続き関係諸学会の協力をながら検討を進めたいと考える。

参考文献

- 1) 厚生労働省告示第 23 号「児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」(平成 17 年 2 月 10 日)
<http://www.whoarei.mhlw.go.jp>
- 2) 厚生労働省社会保障審議会児童部会 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:「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(中間報告)」平成 25 年(2013 年)1 月
<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/2r9852000002u1tj.html>
- 3) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「疾病、傷害および死因統計分類提要 ICD-10 (2003 年版) 準拠 第 3 巻」厚生労働省大臣官房統計情報部, 2006.
- 4) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「国際疾病分類-腫瘍学 第 3 版」財団法人厚生統計協会, 2003.
- 5) 文部科学省・日本医学会 共編「学術用語集 医学編」独立行政法人 日本学術振興会, 2003.
- 6) 日本医学会医学用語管理委員会 編「日本医学会 医学用語辞典 英和 -第 3 版-, 南山堂, 2007.
- 7) 南山堂 編「南山堂 医学大辞典 第 19 版」南山堂, 2011.
- 8) 日本小児科学会 編「小児科学会用語集 第 2 版」(2013 年 3 月)
<http://www.jpeds.or.jp/yougo-j.html>
- 9) Richard E. Behrman, Robert M. Kliegman & Hal B. Jenson. 衛藤義勝 監修「ネルソン小児科学 原著 第 17 版」エルゼビア・ジャパン株式会社, 2005.
- 10) Robert M. Kliegman et al. eds.: "Nelson Textbook of Pediatrics, 19th edition" Elsevier Inc., 2011.
- 11) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「疾病、傷害及び死因の統計分類」『2. ICD-10 の分類の構成(基本分類表)』
<http://www.mhlw.go.jp/toukei/sippeit/>
- 12) 厚生労働科学研究費補助金(難治製疾患克服研究事業)「小児難治性疾患登録システムの構築に関する研究」平成 14 年度~平成 15 年度 総合研究報告書(平成 14 年度主任研究者 秦 順一、平成 15 年度主任研究者 掛江直子)資料 3「部位コード」 appendix 5-8.
- 13) 同上, 資料 4「腫瘍診断コード」 appendix 9-19.
- 14) 武井修二「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎(JIA)患児の生活機能の変化 -PedsQL による身体機能・精神機能評価と影響因子-」平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」総括・分担研究報告書(研究代表者 松井陽), pp. 127-135.
- 15) 西連地利己「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究」平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」総括・分担研究報告書(研究代表者 松井陽), pp. 303-321.

表 1-1: 悪性新生物における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行		改定案	
番号	告示疾患名	番号	細分類疾患名
1	悪性カルチノイド	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)
2	悪性黒色腫	63	悪性黒色腫
3	悪性骨巨細胞腫	39	悪性骨巨細胞腫
4	悪性細網症	25	血球貪食性リンパ組織球症
5	悪性マクログロブリン血症	26	24及び25に掲げるもののほかの、組織球症
6	悪性リンパ腫	【告示削除】	【告示削除】
7	アスキネ腫瘍	23	18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫
8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	41	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
9	下垂体腺腫	30	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫
10	家族性赤血球貪食性細網症	83	下垂体腺腫
11	褐色細胞腫	25	血球貪食性リンパ組織球症
12	癌性髄膜炎	64	褐色細胞腫
13	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	【告示整理】	【原病となる疾患で申請】
14	菌状息肉腫	79	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)
15	形質細胞腫	23	18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫
16	血球貪食リンパ組織球症	23	18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫
17	好酸球性肉芽腫	25	血球貪食性リンパ組織球症
18	骨髄腫	24	ランゲルハンス(Langerhans)細胞組織球症
19	松果体腫	【告示削除】	【告示削除】
20	絨毛上皮腫	80	松果体腫
21	神経膠腫	56	絨毛癌
		71	びまん性星細胞腫
		72	退形成性星細胞腫
		73	膠芽腫
		75	乏突起神経膠腫
		76	70から75までに掲げるもののほかの、神経膠腫
22	神経鞘腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	90	神経鞘腫
23	神経上皮腫	41	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
24	神経星細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	87	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
25	神経節細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	70	毛様細胞性星細胞腫
26	腎明細胞肉腫(腫瘍)	84	神経節細胞腫
27	膝芽腫	31	腎明細胞肉腫
28	髄上皮腫	68	膝芽腫
29	髄膜腫	92	生検による診断が困難な、あるいは70から91に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍
30	精上皮腫	82	髄膜腫
31	脊索腫	52	未分化胚細胞腫
32	セザリ- (Sezary)症候群	86	脊索腫
		23	18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫

5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	35	骨肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	36	骨軟骨腫症
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	37	軟骨肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	38	軟骨芽腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	42	横紋筋肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	44	未分化肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	45	線維形成性小円形細胞腫瘍
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	46	線維肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	47	滑膜肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	48	明細胞肉腫(管明細胞肉腫を除く)
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	49	胞巣状軟部肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	50	平滑筋肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	51	脂肪肉腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	53	胎児性癌
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	54	多胎芽腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	55	卵黄嚢腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	57	混合性胚細胞腫瘍
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	58	性索間質性腫瘍
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	59	副腎皮質癌
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	60	甲状腺癌
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	61	上咽頭癌
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	62	唾液腺癌
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	65	悪性胸腺腫
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	67	気管支腫瘍
5	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	69	27から68に掲げるもののほかの、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)
6	6	中枢神経系腫瘍	77	髓芽腫
6	6	中枢神経系腫瘍	85	神経節腫
6	6	中枢神経系腫瘍	87	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
6	6	中枢神経系腫瘍	88	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍
6	6	中枢神経系腫瘍	89	悪性神経鞘腫
6	6	中枢神経系腫瘍	91	頭蓋内胚細胞腫瘍
6	6	中枢神経系腫瘍	92	生検による診断が困難な、あるいは70から91に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍

表 1-2: 悪性新生物における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

第1表 悪性新生物(現行 - 改定案 対応表)		改定案
番号	現行告示疾患名	理由
		処置
		理由
	【整理する疾患と理由】	
1	悪性カルチノイド	「69:27から68に掲げるもののほかの、固形癌(中枢神経系腫瘍を除く)」で申請すること
4	悪性細網症	「25:血球貪食性リンパ組織球症」、「26:24及び25に掲げるもののほかの、組織球症」などで申請すること
7	アスキス腫瘍	「41:未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)」で申請すること
10	家族性赤血球貪食性細網症	「25:血球貪食性リンパ組織球症」で申請すること
12	癌性腹膜炎	原病となる疾患で申請すること
14	菌状息肉腫	「23:18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫」で申請すること
15	形質細胞腫	「23:18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫」で申請すること
17	好酸球性肉芽腫	「24:ランゲルハンス細胞組織球症」で申請すること
23	神経上皮腫	「41:未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)」、「87:未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)」などで申請すること
28	髓上皮腫	「92:生検による診断が困難な、あるいは70から91に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍」で申請すること
30	精上皮腫	「52:未分化胚細胞腫」で申請すること
32	セザリ- (Sezary) 症候群	「23:18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫」で申請すること
35	先天性腎間葉芽腫(先天性中胚葉性腎腫)	「69:27から68に掲げるもののほかの、固形癌(中枢神経系腫瘍を除く)」で申請すること
40	白血病性細網内皮症(Hairy-Cell Leukemia)	「16:1から15までに掲げるもののほかの、白血病」で申請すること
41	バーキットリンパ(Burkitt)リンパ腫	「18:成熟B細胞リンパ腫」で申請すること
42	ハンド・シュューラー・クリスチヤン(Hand-Schuller-Christian)病	「24:ランゲルハンス細胞組織球症」で申請すること
52	緑色腫	「6:成熟を伴う急性骨髄性白血病」などで申請すること
53	レットラー-ジューベ(Letterer-Siwe)病	「24:ランゲルハンス細胞組織球症」で申請すること
	【削除する疾患と理由】	
5	悪性マクログロブリン血症	近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため
18	骨髄腫	近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため
33	赤血病	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
54	H鎖病(α 鎖病、 γ 鎖病、 δ 鎖病、 μ 鎖病)	近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため

表 1-3: 悪性新生物の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	白血病	ICD-O	9800	1	前駆B細胞リンパ芽球性白血病	ICD-O	9836
				2	成熟B細胞リンパ芽球性白血病	ICD-O	9826
				3	T細胞リンパ芽球性白血病	ICD-O	9837
				4	急性骨髄性白血病、最小分化	ICD-O	9872
				5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	ICD-O	9873
				6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	ICD-O	9874
				7	急性前骨髄球性白血病	ICD-O	9866
				8	急性骨髄単球性白血病	ICD-O	9867
				9	急性単球性白血病	ICD-O	9891
				10	急性赤白血病	ICD-O	9840
				11	急性巨核芽球性白血病	ICD-O	9910
				12	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病	ICD-O	9948
				13	慢性骨髄性白血病	ICD-O	9863
				14	慢性骨髄単球性白血病	ICD-O	9945
				15	若年性骨髄単球性白血病	ICD-O	9946
				16	1から15までに掲げるもののほかの、白血病	ICD-O	9800
2	骨髄異形成症候群	政令		17	骨髄異形成症候群	政令	
3	悪性リンパ腫	ICD-O	9590	18	成熟B細胞リンパ腫	ICD-O	9591
				19	未分化大細胞リンパ腫	ICD-O	C836
				20	Bリンパ芽球性リンパ腫	ICD10	C835
				21	Tリンパ芽球性リンパ腫	ICD10	C835
				22	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫	ICD-O	9650
				23	18から22までに掲げるもののほかの、悪性リンパ腫	ICD-O	9590
4	組織球症	文科省		24	ランゲルハンス(Langerhans)細胞組織球症	ICD10	D761
				25	血球貪食性リンパ組織球症	文科省	
				26	24及び25に掲げるもののほかの、組織球症	ICD-O	9500
5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	文科省		27	神経芽腫	ICD-O	9500
				28	神経節芽腫	日本外科学会	
				29	網膜芽細胞腫	ICD10	C692
				30	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫	ICD-O	8960
				31	腎明細胞肉腫	ICD-O	8964
				32	腎細胞癌	ICD-O	8312
				33	肝芽腫	ICD-O	8970
				34	肝細胞癌	ICD-O	8170
				35	骨肉腫	ICD-O	9180
				36	骨軟骨腫症	ICD-O	9210
				37	軟骨肉腫	ICD-O	9220
				38	軟骨芽腫	ICD-O	9230
				39	悪性骨巨細胞腫	ICD-O	9250

				40 ユーイング(Ewing)肉腫	ICD-O	9260
				41 未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)	南山堂	
				42 横紋筋肉腫	ICD-O	8900
				43 悪性ラブドイド腫瘍	ICD-O	8963
				44 未分化肉腫	ICD-O	8805
				45 線維形成性小円形細胞腫瘍	ICD-O	8806
				46 線維肉腫	ICD-O	8810
				47 滑膜肉腫	ICD-O	9040
				48 明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)	ICD-O	9044
				49 胞巣状軟部肉腫	ICD-O	9581
				50 平滑筋肉腫	ICD-O	8890
				51 脂肪肉腫	ICD-O	8850
				52 未分化胚細胞腫	文科省	
				53 胎児性癌	ICD-O	9070
				54 多胎芽腫	ICD-O	9072
				55 卵黄嚢腫	ICD-O	9071
				56 絨毛癌	ICD-O	9100
				57 混合性胚細胞腫瘍	ICD-O	9085
				58 性索間質性腫瘍	日本医学会	
				59 副腎皮質癌	ICD-O	8370
				60 甲状腺癌	ICD10	C73
				61 上咽頭癌	ICD10	C119
				62 唾液腺癌	ICD10	C089
				63 悪性黒色腫	ICD-O	8720
				64 褐色細胞腫	ICD-O	8700
				65 悪性胸腺腫	ICD10	C37
				66 胸膜肺芽腫	ICD-O	8973
				67 気管支腫瘍	日本医学会	
				68 腺芽腫	ICD-O	8971
				69 27から68に掲げるもののほかの、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	文科省	
6	中枢神経系腫瘍		日本医学会	70 毛様細胞性星細胞腫	ICD10	C719
				71 びまん性星細胞腫	ICD10	C719
				72 退形成性星細胞腫	ICD10	C719
				73 膠芽腫	ICD-O	9440
				74 上衣腫	ICD-O	9391
				75 乏突起神経膠腫	ICD10	C719
				76 70から75までに掲げるもののほかの、神経膠腫	ICD10	C719
				77 髄芽腫	ICD-O	9470
				78 頭蓋咽頭腫	ICD-O	9350
				79 奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	ICD-O	9080
				80 松果体腫	ICD-O	9360
				81 脈絡叢乳頭腫	ICD-O	9390
				82 髄膜腫	ICD-O	9530
				83 下垂体腺腫	ICD-O	8272
				84 神経節膠腫	ICD-O	9505

85	神経節腫				日本医学会
86	脊索腫				ICD-O 9370
87	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)				南山堂
88	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍				ICD-O 9508
89	悪性神経鞘腫				南山堂
90	神経鞘腫				ICD-O 9560
91	頭蓋内胚細胞腫瘍				ICD10 C719
92	生検による診断が困難な、あるいは70から91に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍				日本医学会

表 2-1: 慢性腎疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行告示疾患名		改定案	
番号	大分類疾患名	番号	細分類疾患名
1	遺伝性腎炎	2	慢性糸球体腎炎
		2	慢性糸球体腎炎
		2	慢性糸球体腎炎
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	15	7から17までに掲げるものほかの、慢性糸球体腎炎
		2	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎による)
		2	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症による)
3	紫斑病性腎炎	10	紫斑病性腎炎
4	巣状糸球体硬化症	4	巣状分節性糸球体硬化症
		8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
5	ネフローゼ症候群	1	フィラリア型先天性ネフローゼ症候群
		2	びまん性メサンギウム硬化症
		6	1から5までに掲げるものほかの、ネフローゼ症候群
6	微小変化したネフローゼ症候群	3	微小変化したネフローゼ症候群
7	慢性糸球体腎炎	2	慢性糸球体腎炎
		2	慢性糸球体腎炎
		2	慢性糸球体腎炎
		2	慢性糸球体腎炎
8	慢性増殖性糸球体腎炎	18	7から17までに掲げるものほかの、慢性糸球体腎炎
9	慢性膜性糸球体腎炎	5	膜性腎症
		2	慢性増殖性糸球体腎炎
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	9	IgA腎症
11	IgA腎症	7	IgA腎症
12	アミロイド腎	5	アミロイド腎
13	萎縮腎	21	アミロイド腎
14	家族性若年性ネフロシス	43	萎縮腎(尿路奇形が原因のものは除く)
15	ギテルマン(Gitelman)症候群	23	ネフロシス
16	巨大水尿管症	28	ギテルマン(Gitelman)症候群
		40	閉塞性尿路疾患
		17	尿路奇形
		17	尿路奇形
		17	尿路奇形
		41	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)
17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	42	40及び41に掲げるものほかの、尿路奇形
18	腎血管性高血圧	11	抗糸球体基底膜腎炎(Goodpasture 症候群)
19	腎静脈血栓症	24	腎血管性高血圧
20	腎動脈狭窄症	25	腎動脈血栓症
21	腎動脈狭窄症	26	腎動脈狭窄症
22	腎尿管性アジドシス	8	腎血管性高血圧
23	腎嚢胞	24	腎血管性高血圧
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	27	尿管性アジドシス
		16	腎嚢胞
		2	慢性糸球体腎炎
		31	慢性腎不全(腎腫瘍による)
		16	腎奇形
		16	腎奇形
		16	腎奇形
		39	33から38に掲げるものほかの、腎奇形

25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	15	慢性腎不全	32	慢性腎不全(急性尿細管壊死又は腎虚血による)
		16	腎奇形	34	低形成腎
		16	腎奇形	35	腎無形成
		16	腎奇形	37	多囊胞性異形成腎
26	腎又は腎周囲膿瘍		【告示削除】		
27	腎又は尿路結石	14	腎尿管結石	30	腎尿管結石
28	水管症	17	尿路奇形	40	閉塞性尿路疾患
		17	尿路奇形	41	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)
		17	尿路奇形	42	40及び41に掲げるもののほかの、尿路奇形
29	多発性囊胞腎	16	腎奇形	33	多発性囊胞腎
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	17	尿路奇形	41	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)
31	尿路閉塞性腎機能障害	17	尿路奇形	42	40及び41に掲げるもののほかの、尿路奇形
		17	尿路奇形	40	閉塞性尿路疾患
32	バーター(Bartter)症候群	17	尿路奇形	41	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)
33	慢性間質性腎炎	13	バーター症候群	29	バーター(Bartter)症候群
34	慢性腎盂腎炎	3	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)	19	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)
代27	遺伝性若年性痛風	4	慢性腎盂腎炎	20	慢性腎盂腎炎
血96	メイ・ヘーグリン(May-Hegglin)異常(症候群)	6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	22	家族性若年性高尿酸血症性腎症
		2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン(Epstein)症候群

表 2-2: 慢性腎疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

第2表 慢性腎疾患(現行一改定案対応表)		
番号	現行告示疾患名	
処置	改定案理由	
【整理する疾患と理由】		
8	慢性増殖性糸球体腎炎	「18:7から17までに掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎」で申請
16	巨大尿管症	「40:閉塞性尿路疾患」、「41:膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)」、「42:40及び41に掲げるもののほかの、尿路奇形」などで申請
21	腎動脈狭窄症	「24:腎血管性高血圧」で申請
28	水管症	「40:閉塞性尿路疾患」、「41:膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)」、「42:40及び41に掲げるもののほかの、尿路奇形」などで申請
【削除する疾患と理由】		
26	腎又は腎周囲膿瘍	「削除」 近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなると考えられるため

表 2-3: 慢性腎疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類			表記の根拠			細分類			表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	番号
1	ネフローゼ症候群	ICD10	N049			フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	日本小児科学会			
						びまん性メサンギウム硬化症	日本医学会			
						微小変型ネフローゼ症候群	ICD10	N040		
						異状分節性糸球体硬化症	日本医学会			
						膜性腎症	文科学			
						1から5までに掲げるもののほかの、ネフローゼ症候群	ICD10	N049		
2	慢性糸球体腎炎	ICD10	N039			IgA腎症	政令			
						メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)	ICD10	N053		
						膜性増殖性糸球体腎炎	ICD10	N055		
						紫斑病性腎炎	日本医学会			
						抗糸球体基底膜腎炎(Goodpasture 症候群)	日本小児科学会			
						慢性糸球体腎炎(Alport 症候群による)	ICD10	Q878		
						エプスタイン(Epstein)症候群	日本小児科学会			
						ルーブス腎炎	ICD10	M321		
						急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎による)	ICD10	M300		
						急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症による)	日本医学会			
						爪膝蓋症候群(Nail-Patella症候群)	ICD10	Q87.2		
						7から17までに掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎	ICD10	N039		
3	慢性尿管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)	ICD10	N119			慢性尿管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)	ICD10	N119		
4	慢性腎盂腎炎	ICD10	N119			慢性腎盂腎炎	ICD10	N119		
5	アミロイド腎	文科学				アミロイド腎	文科学			
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	日本小児科学会				家族性若年性高尿酸血症性腎症	日本小児科学会			
7	ネフロン癆	日本医学会				ネフロン癆	日本医学会			
8	腎血管性高血圧	ICD10	I150			腎血管性高血圧	ICD10	I150		
9	腎静脈血栓症	ICD10	I823			腎静脈血栓症	ICD10	I823		
10	腎動静脈瘻	日本医学会				腎動静脈瘻	日本医学会			
11	尿細管性アシドーシス	ICD10	N258			尿細管性アシドーシス	ICD10	N258		
12	ギッターマン(Gitelman)症候群	ICD10	E268			ギッターマン(Gitelman)症候群	ICD10	E268		
13	バーター(Bartter)症候群	ICD10	E268			バーター(Bartter)症候群	ICD10	E268		
14	尿管結石	ICD10	N202			尿管結石	ICD10	N202		
15	慢性腎不全	ICD10	N189			慢性腎不全(腎腫瘍による)	ICD10	N189		
						慢性腎不全(急性尿管細管壊死又は腎虚血による)	ICD10	N189		
16	腎奇形	ICD10	Q639			多発性嚢胞腎	政令			
						低形成腎	ICD10	Q605		
						腎無形成	ICD10	Q602		
						ポッター(Potter)症候群	ICD10	Q606		
						多嚢胞性異形成腎	日本医学会			
						寡巨大糸球体症	日本小児科学会			

17	尿路奇形	ICD10	Q649	39 33から38に掲げるもののほかの、腎奇形 40 閉塞性尿路疾患 41 膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く) 42 40及び41に掲げるもののほかの、尿路奇形 43 萎縮腎(尿路奇形が原因のものを除く)	ICD10 日本小児科学会 ICD10 ICD10 ICD10	Q639 N137 Q649 N26
18	萎縮腎(尿路奇形が原因のものを除く)	ICD10	N26			N26

表 3-1: 慢性呼吸器疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

第3表 慢性呼吸器疾患(現行 — 改定案 対応表)			
現行 告示疾患名		改定案	
番号	告示疾患名	番号	細分類疾患名
1	アレルギー性気管支炎	2	気管支喘息
2	アレルギー性細気管支炎	2	気管支喘息
3	気管狭窄	1	気道狭窄
4	気管支拡張症	7	気管支拡張症
5	気管支喘息	2	気管支喘息
6	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
7	先天性肺胞蛋白症	4	先天性肺胞蛋白症
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	5	線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む)
9	嚢胞性線維症	6	嚢胞性線維症
10	本態性(特発性)肺へモジデロージス(血鉄症)	8	特発性肺へモジデロージス
11	慢性肺疾患	9	慢性肺疾患

表 3-2: 慢性呼吸器疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法

第3表 慢性呼吸器疾患(現行 — 改定案 対応表)			
現行 告示疾患名		改定案	
番号	告示疾患名	処置	理由
【整理する疾患と理由】			
1	アレルギー性気管支炎	《整理》	「2: 気管支喘息」で申請
2	アレルギー性細気管支炎	《整理》	「2: 気管支喘息」で申請

表 3-3: 慢性呼吸器疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類 疾患名(改定案)			表記の根拠			細分類 疾患名(改定案)			表記の根拠		
番号	疾患名(改定案)	番号	出典	番号	疾患名(改定案)	番号	出典	番号	疾患名(改定案)	番号	出典
1	気道狭窄	ICD10	J988	1	気道狭窄	ICD10	J988	1	気道狭窄	ICD10	J988
2	気管支喘息	ICD10	J459	2	気管支喘息	ICD10	J459	2	気管支喘息	ICD10	J459
3	先天性中枢性低換気症候群	日本小児科学会		3	先天性中枢性低換気症候群	日本小児科学会		3	先天性中枢性低換気症候群	日本小児科学会	
4	先天性肺胞蛋白症	ICD10	J840	4	先天性肺胞蛋白症	ICD10	J840	4	先天性肺胞蛋白症	ICD10	J840
5	線毛機能不全症候群	日本小児科学会		5	線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む)	日本小児科学会		5	線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む)	日本小児科学会	
6	嚢胞性線維症	政令		6	嚢胞性線維症	政令		6	嚢胞性線維症	政令	
7	気管支拡張症	ICD10	J47	7	気管支拡張症	ICD10	J47	7	気管支拡張症	ICD10	J47
8	特発性肺へモジデロシス	南山堂		8	特発性肺へモジデロシス	南山堂		8	特発性肺へモジデロシス	南山堂	
9	慢性肺疾患	日本医学会		9	慢性肺疾患	日本医学会		9	慢性肺疾患	日本医学会	

表 4-1: 慢性心疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行		改定案	
番号	告示疾患名	番号	細分類疾患名
1	冠動脈狭窄	24	冠動脈起始異常
2	冠動脈異常起始症	58	動脈瘤
3	冠動脈拡張症	24	冠動脈起始異常
4	冠動脈狭窄症	26	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)
5	冠動脈瘤	26	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)
6	左冠動脈肺動脈起始症(ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)	25	川崎病性冠動脈瘤
7	狭心症	24	冠動脈起始異常
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイ特(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	27	虚血性心疾患
9	期外収縮	6	上室頻拍
10	脚ブロック	6	上室頻拍(WPW症候群による)
11	心房又は心室の細動	6	上室頻拍
12	心房又は心室の粗動	8	6及び7に掲げるもののほかの、上室性頻拍
13	洞不全症候群	5	多源性心室期外収縮
14	洞房ブロック	4	脚ブロック
15	非発作性頻拍(心室、上室性)	9	心房細動
16	房室解離	10	心室細動
17	房室ブロック	8	心房粗動
18	発作性頻拍(心室、上室性)	1	洞不全症候群
		1	洞不全症候群
		6	上室頻拍
		7	心室頻拍
		11	9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍
			[原病となる疾患で申請]
		2	モビッツ(Mobitz)2型ブロック
		3	完全房室ブロック
		6	上室頻拍
		6	上室頻拍
		7	心室頻拍
		7	心室頻拍
		7	心室頻拍
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	11	QT延長症候群
20	QT延長症候群	15	QT延長症候群
21	心筋梗塞	34	心筋梗塞
22	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	48	大動脈肺動脈窓
24	心筋炎後心肥大	16	肥大型心筋症
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	19	心臓腫瘍
26	慢性緊縮性心膜炎	22	収縮性心膜炎
27	慢性心筋炎	20	慢性心筋炎

表 4-2: 慢性心疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

第4表 慢性心疾患(現行 - 改定案 対応表)		
番号	現行告示疾患名	
番号	改定案理由	
【整理する疾患と理由】		
3	冠動脈拡張症	《整理》 「32: 冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)」で申請
5	冠動脈瘤	《整理》 「31: 川崎病性冠動脈瘤」で申請
14	洞房ブロック	《整理》 「1: 洞不全症候群」で申請
15	非発作性頻拍(心室、上室性)	《整理》 「8: 6及び7に掲げるもののほかの、上室頻拍」、「11: 9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍」などで申請
16	房室解離	《整理》 原病となる疾患で申請
19	ロマン・ワルド(Romano-Ward)症候群	《整理》 「15: QT延長症候群」で申請
24	心筋炎後心肥大	《整理》 「16: 肥大型心筋症」などで申請
28	慢性心内膜炎	《整理》 原病となる疾患で申請
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	《整理》 原病となる疾患で申請
41	体静脈異常還流症	《整理》 他に合併する疾患で申請
61	僧帽弁閉鎖症	《整理》 「35: 左心低形成症候群」、「36: 単心室症」などで申請
66	大動脈弁閉鎖症	《整理》 「35: 左心低形成症候群」で申請
76	右鎖骨下動脈異常起始症	《整理》 他に合併する疾患で申請
79	右胸心	《整理》 他に合併する疾患で申請
80	左心症	《整理》 他に合併する疾患で申請
82	心臓脱出症	《整理》 他に合併する疾患で申請
【削除する疾患と理由】		
47	心内腹心筋線維症	《削除》 近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
70	特発性肺動脈拡張症	《削除》 近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
	整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由	

表 4-3: 慢性心疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	洞不全症候群	ICD10	1495	1	洞不全症候群	ICD10	1495
2	モビッツ(Mobitz)2型ブロック	南山堂		2	モビッツ(Mobitz)2型ブロック	南山堂	
3	完全房室ブロック	ICD10	1442	3	完全房室ブロック	ICD10	1442
4	脚ブロック	ICD10	1454	4	脚ブロック	ICD10	1454
5	多源性心室期外収縮	ICD10	1493	5	多源性心室期外収縮	ICD10	1493
6	上室頻拍	ICD10	1471	6	上室頻拍(WPW症候群による)	ICD10	1456
				7	多源性心房頻拍	日本循環器学会	
7	心室頻拍	ICD10	1472	8	6及び7に掲げるもののほかの、上室性頻拍	ICD10	1471
				9	ペラハミル感受性心室頻拍	日本循環器学会	
				10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	日本循環器学会	
				11	9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍	ICD10	1472
8	心房粗動	ICD10	148	12	心房粗動	ICD10	148
9	心房細動	ICD10	148	13	心房細動	ICD10	148
10	心室細動	ICD10	1490	14	心室細動	ICD10	1490
11	QT延長症候群	ICD10	1490	15	QT延長症候群	ICD10	1490
12	肥大型心筋症	政令		16	肥大型心筋症	政令	
13	不整脈源性右室心筋症	ICD10	1428	17	不整脈源性右室心筋症	ICD10	1428
14	心筋緻密化障害	日本循環器学会		18	心筋緻密化障害	日本循環器学会	
15	拡張型心筋症	日本医学会		19	拡張型心筋症	日本医学会	
16	拘束型心筋症	政令		20	拘束型心筋症	政令	
17	心室瘤	ICD10	1253	21	心室瘤	ICD10	1253
18	心内膜線維索性症	ICD10	1424	22	心内膜線維索性症	ICD10	1424
19	心臓腫瘍	ICD10	D487	23	心臓腫瘍	ICD10	D487
20	慢性心筋炎	ICD10	I514	24	慢性心筋炎	ICD10	I514
21	慢性心膜炎	ICD10	I319	25	慢性心膜炎	ICD10	I319
22	収縮性心膜炎	ICD10	I311	26	収縮性心膜炎	ICD10	I311
23	先天性心臓欠損症	ICD10	Q248	27	先天性心臓欠損症	ICD10	Q248
24	冠動脈起始異常	日本医学会		28	左冠動脈肺動脈起始症	日本医学会	
				29	右冠動脈肺動脈起始症	日本循環器学会	
				30	28及び29に掲げるもののほかの、冠動脈起始異常	日本医学会	
25	川崎病性冠動脈瘤	ICD10	M303	31	川崎病性冠動脈瘤	ICD10	M303
26	冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)	ICD10	I251	32	冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)	ICD10	I251
27	虚血性心疾患	ICD10	I259	33	狭心症	ICD10	I209
				34	心筋梗塞	ICD10	I219
28	左心低形成症候群	ICD10	Q234	35	左心低形成症候群	ICD10	Q234
29	単心室症	ICD10	Q204	36	単心室症	ICD10	Q204
30	三尖弁閉鎖症	ICD10	Q224	37	三尖弁閉鎖症	ICD10	Q224
31	肺動脈閉鎖症	ICD10	Q255	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	日本医学会	
				39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	日本医学会	

32	フロロ- (Fallot) 四徴症	ICD10	Q213	40	フロロ- (Fallot) 四徴症	ICD10	Q213
33	両大血管右室起始症	ICD10	Q201	41	タウジヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	ICD10	文科省
34	両大血管左室起始症	ICD10	Q202	42	両大血管右室起始症 (Taussig-Bing奇形を除く)	ICD10	Q201
35	完全大血管転位症	ICD10	Q203	43	両大血管左室起始症	ICD10	Q202
36	先天性修正大血管転位症	日本循環器学会	Q203	44	完全大血管転位症	ICD10	Q203
37	エプスタイン奇形	ICD10	Q225	45	先天性修正大血管転位症	日本循環器学会	日本循環器学会
38	総動脈幹遺残症	日本医学会	Q225	46	エプスタイン (Ebstein) 奇形	ICD10	Q225
39	大動脈肺動脈窓	ICD10	Q214	47	総動脈幹遺残症	日本医学会	日本医学会
40	三心房心	ICD10	Q242	48	大動脈肺動脈窓	ICD10	Q214
41	動脈管閉存症	ICD10	Q250	49	三心房心	ICD10	Q242
42	心房中隔欠損症	ICD10	Q211	50	動脈管閉存症	ICD10	Q250
				51	単心房症	ICD10	Q212
				52	二次孔型心房中隔欠損症	日本循環器学会	日本循環器学会
				53	静脈洞型心房中隔欠損症	ICD10	Q212
				54	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	ICD10	Q212
43	完全型房室中隔欠損症	ICD10	Q212	55	完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	ICD10	Q212
44	心室中隔欠損症	ICD10	Q210	56	心室中隔欠損症	ICD10	Q210
45	肺静脈還流異常症	ICD10	Q264	57	総肺静脈還流異常症	ICD10	日本医学会
				58	部分肺静脈還流異常症	日本循環器学会	日本循環器学会
46	左室右房交通症	日本医学会		59	左室右房交通症	日本医学会	日本医学会
47	右室二腔症	ICD10	Q248	60	右室二腔症	ICD10	Q248
48	肺動脈弁下狭窄症	ICD10	Q243	61	肺動脈弁下狭窄症	ICD10	Q243
49	大動脈弁下狭窄症	ICD10	Q244	62	大動脈弁下狭窄症	ICD10	Q244
50	肺動脈狭窄症	ICD10	Q256	63	肺動脈弁上狭窄症	ICD10	Q256
				64	末梢性肺動脈狭窄症	ICD10	Q256
51	肺動脈弁欠損	ICD10	Q223	65	肺動脈弁欠損	ICD10	Q223
52	肺動脈上行大動脈起始症	日本循環器学会		66	肺動脈上行大動脈起始症	日本循環器学会	日本循環器学会
53	一側肺動脈欠損	日本循環器学会		67	一側肺動脈欠損	日本循環器学会	日本循環器学会
54	大動脈狭窄症	ICD10	Q253	68	大動脈縮窄症	ICD10	Q251
				69	大動脈縮窄複合	日本医学会	日本医学会
				70	大動脈弁上狭窄症	ICD10	Q253
				71	ウィリアムズ (Williams) 症候群	ICD10	Q253
				72	68から71に掲げるもののほかの、大動脈狭窄症	ICD10	Q251
55	大動脈弓閉塞症	ICD10	Q251	73	大動脈弓離断複合	ICD10	Q251
				74	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く)	日本循環器学会	日本循環器学会
56	血管輪	文科省		75	重複大動脈弓症	ICD10	Q254
				76	左肺動脈右肺動脈起始症	日本循環器学会	日本循環器学会
				77	75及び76に掲げるもののほかの、血管輪	文科省	文科省
57	大動脈瘤	ICD10	1719	78	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	ICD10	Q254
				79	大動脈瘤 (Valsalva洞動脈瘤を除く)	ICD10	1719
58	動静脈瘻	ICD10	1770	80	肺動静脈瘻	ICD10	1280
				81	冠動脈瘻	日本医学会	日本医学会
				82	80及び81に掲げるもののほかの、動静脈瘻	ICD10	1770
59	肺動脈性肺高血圧症	ICD10	1270	83	肺動脈性肺高血圧症	ICD10	1270
60	慢性肺性心	ICD10	1279	84	慢性肺性心	ICD10	1279

61	心臟弁膜症	ICD10	I38	85	三尖弁狹窄症	ICD10	I070
				86	三尖弁閉鎖不全症	ICD10	I071
				87	僧帽弁狹窄症	ICD10	I050
				88	僧帽弁閉鎖不全症	ICD10	I340
				89	肺動脈弁狹窄症	ICD10	I370
				90	肺動脈弁閉鎖不全症	ICD10	I371
				91	大動脈弁狹窄症	ICD10	I350
				92	大動脈弁閉鎖不全症	ICD10	I351
62	僧帽弁上輪	小兒科学会		93	僧帽弁上輪	小兒科学会	
63	内臓錯位症候群	小兒科学会		94	無脾症候群	小兒科学会	
				95	多脾症候群	ICD10	Q890

表 5-1: 内分泌疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行		改定案	
番号	告示疾患名	大分類疾患名	細分類疾患名
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	甲状腺機能亢進症	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く)
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	思春期早発症	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	クッシング(Cushing)症候群	32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	下垂体性巨人症	下垂体性巨人症
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	クッシング(Cushing)症候群	異所性ACTH産生症候群
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	高プロラクチン血症	高プロラクチン血症
7	下垂体機能低下症	下垂体機能低下症	先天性下垂体機能低下症
8	下垂体性巨人症	下垂体機能低下症	後天性下垂体機能低下症
9	クッシング(Cushing)病	下垂体性巨人症	下垂体性巨人症
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	クッシング(Cushing)症候群	クッシング(Cushing)病
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	甲状腺機能低下症	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	ADH不適合分泌症候群	ADH不適合分泌症候群
13	シモンズ(Simmonds)病	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)
14	真性思春期早発症	下垂体機能低下症	後天性下垂体機能低下症
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	思春期早発症	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	尿崩症	腎性尿崩症
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)
18	中枢性思春期遅発症	成長ホルモン分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	成長ホルモン分泌不全性低身長症	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)
20	低ゴナドトロピン性類宦官症	【告示削除】	【告示削除】
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	尿崩症	11 中枢性尿崩症
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	尿崩症	12 口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)
23	末端肥大症	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	60 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)
24	ラロン(Laron)型小人症	慢性副腎皮質機能低下症	37 慢性副腎皮質機能低下症
25	異所性甲状腺	慢性副腎皮質機能低下症	40 慢性副腎皮質機能低下症(Addison病を含む)
26	クレチン症	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症
		先端巨大症	4 先端巨大症
		成長ホルモン不応性症候群	7 インスリン様成長因子1(IGF1)不応症
		成長ホルモン不応性症候群	8 成長ホルモン不応性症候群(インスリン様成長因子1不応症を除く)
		甲状腺機能低下症	16 異所性甲状腺
		甲状腺機能低下症	19 16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症

59	ターナー(Turner)症候群		思春期早発症	56	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール(Stein-Leventhal)症候群)		内分泌疾患を伴う先天奇形症候群 多嚢胞性卵巣症候群	87	ターナー(Turner)症候群 多嚢胞性卵巣症候群
61	男性仮性半陰陽		性分化疾患	86	66から68に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患
62	テストキノン・コンソンス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)		思春期早発症	56	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
63	ヌーナン(Noonan)症候群		アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	58	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
64	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群		内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	90	ヌーナン(Noonan)症候群
65	フレリーツヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)		内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	88	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群 【告示削除】
66	卵巣機能亢進症		【告示削除】	57	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
67	卵巣機能低下症		エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症を除く)及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く	62	卵巣形成不全
68	卵巣形成不全		高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	卵巣形成不全
69	卵巣腫瘍		高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	卵巣形成不全
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群		エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症を除く)及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く	57	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
71	XX男性		内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	91	バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群
72	XY女性		性分化疾患	70	46, XX性分化疾患
73	ウエルマー(Wermer)症候群		性分化疾患	69	66から68に掲げるもののほかの、46, XY性分化疾患
74	シップル(Sipple)症候群		多発性内分泌腫瘍	83	多発性内分泌腫瘍1型(ウエルマー(Wermer)症候群)
75	シュミット(Schmidt)症候群		多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)
76	多発性内分泌腫瘍症(MEA, MEN)		自己免疫性多内分泌腫瘍症候群	29	自己免疫性多内分泌腫瘍症候群2型
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症		多発性内分泌腫瘍	83	多発性内分泌腫瘍1型(ウエルマー(Wermer)症候群)
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症		多発性内分泌腫瘍	85	83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍
79	偽性副甲状腺機能低下症		偽性副甲状腺機能低下症	30	偽性偽性副甲状腺機能低下症
80	テタニー(副甲状腺性)		偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)
81	特発性副甲状腺機能低下症		偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)
82	副甲状腺機能亢進症		副甲状腺機能低下症	26	副甲状腺欠損症
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群		副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)
84	副甲状腺機能低下症		副甲状腺機能亢進症	30	偽性偽性副甲状腺機能低下症
85	副甲状腺形成不全		自己免疫性多内分泌腫瘍症候群	31	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)
86	アジソン(Addison)病		副甲状腺機能低下症	26	副甲状腺欠損症
87	アルドステロン欠損症		副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)
			副甲状腺機能低下症	26	副甲状腺欠損症
			慢性副腎皮質機能低下症	40	37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症
			低アルドステロン症	44	低レニン性低アルドステロン症

88	クッシング病(Cushing)症候群	22	低アルドステロン症	46	44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症
		17	クッシング病(Cushing)症候群	35	副腎皮質調節性過形成
		17	クッシング病(Cushing)症候群	36	32から35に掲げるもののほかの、クッシング病(Cushing)症候群
		20	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群	42	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
91	高アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、Prader)症候群	24	先天性副腎過形成症	48	リポイド副腎過形成症
93	周期性ACTH症候群				
94	女性化副腎腫瘍	26	【疾患群移動】エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	57	【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「9:周期性嘔吐症」で申請
95	先天性副腎皮質過形成	24	先天性副腎過形成症	53	P450酸化還元酵素欠損症
		24	先天性副腎過形成症	54	48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症
96	男性化副腎腫瘍	27	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	58	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
97	特発性アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
98	副腎形成不全	18	慢性副腎皮質機能低下症	39	先天性副腎低形成症
99	副腎性器症候群	24	先天性副腎過形成症	54	48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症
100	副腎腫瘍	17	クッシング病(Cushing)症候群	34	副腎腫瘍
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	18	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	24	先天性副腎過形成症	49	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
103	11β水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	50	11β-水酸化酵素欠損症
104	17α水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	51	17α-水酸化酵素欠損症
105	18水酸化酵素欠損症	22	低アルドステロン症	45	アルドステロン合成酵素欠損症
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	22	低アルドステロン症	45	アルドステロン合成酵素欠損症
107	21水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	52	21-水酸化酵素欠損症
108	偽性低アルドステロン症	23	偽性低アルドステロン症	47	偽性低アルドステロン症
109	リドル(Liddle)症候群	21	リドル症候群	43	リドル(Liddle)症候群
110	先天性全身性脂肪发育障害(リボジストロフィー)	39	全身性脂肪发育障害(全身性脂肪萎縮症)	82	全身性脂肪发育障害(全身性脂肪萎縮症)
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	42	内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	89	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
112	レニン分泌異常	22	低アルドステロン症	44	レニン性低アルドステロン症
代7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	38	骨形成不全症	81	骨形成不全症
代8	軟骨無形成症(軟骨異常症)	37	軟骨異常症	79	軟骨異常症
		37	軟骨異常症	80	軟骨異常症
代40	遺伝性ビタミンD抵抗性低磷酸血症)	36	原発性低リン血症性くる病	78	原発性低リン血症性くる病
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	30	性分化疾患	66	5α-還元酵素欠損症
		30	性分化疾患	67	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		34	ビタミンD依存性くる病	76	ビタミンD依存性くる病
		35	ビタミンD抵抗性骨軟化症	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症

表 5-2: 内分泌疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその理由

第5表 内分泌疾患(現行 — 改定案 対応表)		改定案
番号	現行告示疾患名	理由
		処置
		理由
	【整理する疾患と理由】	
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」で申請
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	「56: ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「57: エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」、「58: アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」などで申請
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	「36: 32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群」で申請
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	「3: 下垂体性巨人症」、「4: 先端巨大症」などで申請
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	「9: 高プロラクチン血症」で申請
7	下垂体機能低下症	「1: 先天性下垂体機能低下症」、「2: 後天性下垂体機能低下症」で申請
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	「60: 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)」で申請
13	シモンズ(Simmonds)病	「2: 後天性下垂体機能低下症」で申請
14	真性思春期早発症	「55: ゴナドトロピン依存性思春期早発症」で申請
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	「5: 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)などで申請 「6: 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)などで申請
20	低ゴナドトロピン性類宦官症	「60: 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)」で申請
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	「1: 先天性下垂体機能低下症」、「2: 後天性下垂体機能低下症」などで申請
23	末端肥大症	「4: 先端巨大症」で申請
24	ラロン(Laron)型小人症	「7: インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症」、「8: 成長ホルモン不応性症候群(インスリン様成長因子1不応症を除く)などで申請
26	クレチン症	「16: 異所性甲状腺」、「17: 無甲状腺症」、「18: 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)」、「19: 16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」などで申請
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	「14: バセドウ(Basedow)病」、「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」で申請
28	甲状腺機能低下症	「19: 16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
29	甲状腺形成不全	「17: 無甲状腺症」で申請
30	甲状腺腺腫	「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
33	粘液水腫	「16: 異所性甲状腺」、「17: 無甲状腺症」、「18: 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)」、「21: 萎縮性甲状腺炎」などで申請
35	慢性甲状腺炎	「20: 橋本病」、「21: 萎縮性甲状腺炎」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	「71: VP産生腫瘍」で申請
37	ガストリン分泌異常	「72: ガストリノーマ」で申請
38	グルカゴン分泌異常	「74: グルカゴノーマ」で申請
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	「72: ガストリノーマ」で申請
41	特発性低血糖症	「75: 高インスリン血性低血糖症」で申請

42	ロイシン過敏性低血糖症	「75:高インスリン血症低血糖症」で申請	《整理》
45	仮性思春期早発症	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」で申請	《整理》
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	「61:精巢形成不全」などで申請	《整理》
47	高エストロゲン症	「57:エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」で申請	《整理》
48	睾丸機能亢進症	「58:アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」で申請	《整理》
49	睾丸機能低下症	「61:精巢形成不全」、「63:61及び62に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」、「68:アンドロゲン不応症」などで申請	《整理》
51	睾丸欠損症	「61:精巢形成不全」で申請	《整理》
52	睾丸腫瘍	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く」などで申請	《整理》
53	睾丸女性化症候群	「68:アンドロゲン不応症」などで申請	《整理》
54	高ゴナドトロピン性類宦官症	「63:61及び62に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請	《整理》
55	女性仮性半陰陽	「70:46.XX性分化疾患」で申請	《整理》
56	真性半陰陽	「64:卵精巢性分化疾患」、「65:混合性性腺異形成症」などで申請	《整理》
57	性腺性思春期遅発症	「61:精巢形成不全」、「62:卵巢形成不全」、「63:61及び62に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請	《整理》
58	性早熟症	「55:ゴナドトロピン依存性思春期早発症」、「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」などで申請	《整理》
61	男性仮性半陰陽	「69:66から68に掲げるもののほかの、46.XY性分化疾患」で申請	《整理》
62	テストステロン・シグナス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「58:アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」などで申請	《整理》
66	卵巣機能亢進症	「57:エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」で申請	《整理》
67	卵巣機能低下症	「62:卵巣形成不全」、「63:61および62に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請	《整理》
69	卵巣腫瘍	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「57:エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」、「63:60および61に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」で申請	《整理》
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	「91:バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群」で申請	《整理》
71	XX男性	「70:46.XX性分化疾患」で申請	《整理》
72	XY女性	「69:65から67に掲げるもののほかの、46.XY性分化疾患」で申請	《整理》
73	ウエルマー(Werner)症候群	「83:多発性内分泌腫瘍1型(ウエルマー(Werner)症候群)」で申請	《整理》
74	シップル(Sipple)症候群	「84:多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)」で申請	《整理》
75	シュミット(Schmidt)症候群	「29:自己免疫性多内分泌腺症候群2型」で申請	《整理》
76	多発性内分泌腺腫症(MEA, MEN)	「83:多発性内分泌腫瘍1型(ウエルマー(Werner)症候群)」、「84:多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)」、「85:83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腺腫瘍」で申請	《整理》
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	「31:偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)申請すること	《整理》
80	テタニー(副甲状腺性)	「26:副甲状腺欠損症」、「27:副甲状腺欠損症を除く)」、「30:偽性偽性副甲状腺機能低下症」、「31:偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)などで申請	《整理》
81	特発性副甲状腺機能低下症	「26:副甲状腺欠損症」、「27:副甲状腺欠損症を除く)などで申請	《整理》
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	「28:自己免疫性多内分泌腺症候群1型」で申請	《整理》
85	副甲状腺形成不全	「26:副甲状腺欠損症」で申請	《整理》
86	アジソン(Addison)病	「40:37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症(Addison病を含む)」で申請	《整理》

87	アルドステロン欠損症	「44: 低レニン性低アルドステロン症」、「46: 44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症」などで申請
88	クッシング(Cushing)症候群	「35: 副腎皮質結節性過形成」、「36: 32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群」、「42: 見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群」などで申請
89	グルココルチコイド薬功性アルドステロン症	「41: アルドステロン症」で申請
90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群	「41: アルドステロン症」で申請
91	高アルドステロン症	「41: アルドステロン症」で申請
93	周期性ACTH症候群	《慢性消化器疾患》9: 周期性嘔吐症」で申請
94	女性化副腎腫瘍	「57: エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」で申請
95	先天性副腎皮質過形成	「53: P450酸化還元酵素欠損症」、「54: 48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症」などで申請
96	男性化副腎腫瘍	「58: アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)」で申請
97	特発性アルドステロン症	「41: アルドステロン症」で申請
98	副腎形成不全	「39: 先天性副腎低形成症」で申請
99	副腎性器症候群	「54: 48から53までに掲げる先天性副腎過形成症」で申請
105	18水酸化酵素欠損症	「45: アルドステロン合成酵素欠損症」で申請
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	「45: アルドステロン合成酵素欠損症」で申請
112	レニン分泌異常	「44: 低レニン性低アルドステロン症」で申請
	【削除する疾患と理由】	
18	中枢性思春期遅発症	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
65	フレリーツヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)	近年は、使われなくなってきた疾患名・疾患概念のため

表 5-3: 内分泌疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	下垂体機能低下症	日本小児科学会	1	1	先天性下垂体機能低下症	日本小児科学会	
2	下垂体性巨人症	ICD10	E220	2	後天性下垂体機能低下症	日本小児科学会	
3	先端巨大症	政令		3	下垂体性巨人症	ICD10	E220
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	ICD10	E230	4	先端巨大症	政令	
5	成長ホルモン不応性症候群	日本小児科学会		5	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)	ICD10	E230
6	高プロラクチン血症	政令		6	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)	ICD10	E230
7	ADH不適合分泌症候群	政令		7	インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症	日本小児科学会	
8	尿崩症	ICD10	E232	8	成長ホルモン不応性症候群(インスリン様成長因子1不応症を除く)	日本内分泌学会	
9	甲状腺機能亢進症	ICD10	E059	9	高プロラクチン血症	政令	
10	甲状腺機能低下症	ICD10	E039	10	ADH不適合分泌症候群	政令	
11	甲状腺ホルモン不応症	ICD10	E078	11	中枢性尿崩症	ICD10	E232
12	腺腫様甲状腺腫	ICD10	E049	12	口渴中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)	日本小児科学会	
13	副甲状腺機能亢進症	ICD10	E213	13	腎性尿崩症	ICD10	N251
14	副甲状腺機能低下症	ICD10	E209	14	バセドウ(Basedow)病	ICD10	E050
15	自己免疫性多内分泌腺症候群	日本小児科学会		15	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)	ICD10	E059
16	偽性副甲状腺機能低下症	ICD10	E201	16	異所性甲状腺	ICD10	Q892
17	クッシング(Cushing)症候群	ICD10	E249	17	無甲状腺症	日本医学会	
18	慢性副腎皮質機能低下症	日本小児科学会		18	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)	ICD10	E230
				19	16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症	ICD10	E031
				20	橋本病	ICD10	E063
				21	萎縮性甲状腺炎	南山堂	
				22	20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症	ICD10	E039
				23	甲状腺ホルモン不応症	ICD10	E078
				24	腺腫様甲状腺腫	ICD10	E049
				25	副甲状腺機能亢進症	ICD10	E213
				26	副甲状腺機能低下症	ICD10	E209
				27	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)	ICD10	E209
				28	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	日本小児科学会	
				29	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	日本小児科学会	
				30	偽性偽性副甲状腺機能低下症	日本医学会	
				31	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く)	ICD10	E201
				32	クッシング(Cushing)病	政令	
				33	異所性ACTH産生症候群	日本医学会	
				34	副腎腺腫	ICD10	D350
				35	副腎皮質結節性過形成	日本医学会	
				36	32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群	ICD10	E249
				37	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症	日本小児科学会	
				38	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	日本小児科学会	
				39	先天性副腎低形成症	日本小児科学会	

19	アルドステロン症	文科学会			37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症(アジソン(Addison)病を含む)	ICD10	E274
20	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群	日本小児科学会			アルドステロン症	日本小児科学会	
21	リドル(Liddle)症候群	日本医学会			見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群	日本医学会	
22	低アルドステロン症	ICD10	E274		低レニン性低アルドステロン症	ICD10	E274
23	偽性低アルドステロン症	ICD10	E871		アルドステロン合成酵素欠損症	日本小児科学会	
24	先天性副腎過形成症	ICD10	E250		44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症	ICD10	E274
					偽性低アルドステロン症	ICD10	E871
					リポイド副腎過形成症	日本医学会	
					49 3-β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	南山堂	
					50 11β-水酸化酵素欠損症	日本小児科学会	
					51 17α-水酸化酵素欠損症	日本小児科学会	
					52 21-水酸化酵素欠損症	南山堂	
					53 P450酸化還元酵素欠損症	日本小児科学会	
25	思春期早発症	ICD10	E301		48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症	ICD10	E250
26	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症を除外)	日本小児科学会			ゴナドトロピン依存性思春期早発症	日本小児科学会	
27	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症を除外)	日本小児科学会			ゴナドトロピン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	日本小児科学会	
28	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	ICD10	E230		アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	ICD10	E281
29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	日本医学会			カルマン(Kallmann)症候群	ICD10	E230
					低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)	ICD10	E230
					精巢形成不全	南山堂	
					卵巣形成不全	南山堂	
30	性分化疾患	日本医学会			61及び62に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	日本医学会	
					64 卵精巢性分化疾患	日本内分泌学会	
					65 混合性性腺異形成症	日本内分泌学会	
					66 5α-還元酵素欠損症	日本小児科学会	
					67 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	日本小児科学会	
					アンドロゲン不応症	日本医学会	
					66から68に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患	日本医学会	
31	消化管ホルモン産生腫瘍	ICD10	D379		46,XX性分化疾患	日本医学会	
					VIP産生腫瘍	ICD10	C254
					ガストリノーム	ICD10	D377
32	グルカゴノーム	ICD10	D137		カルチノイド症候群	ICD10	E340
33	高インスリン血症低血糖症	日本内分泌学会			グルカゴノーム	ICD10	D137
34	βタミンド依存性くる病	ICD10	E550		高インスリン血症低血糖症	日本内分泌学会	
35	βタミンド抵抗性骨軟化症	文科学会			βタミンド依存性くる病	ICD10	E550
36	原発性低リン血症性くる病	ICD10	E833		βタミンド抵抗性骨軟化症	文科学会	
37	軟骨栄養症	ICD10	Q789		原発性低リン血症性くる病	ICD10	E833
					軟骨無形成症	日本医学会	
					軟骨低形成症	日本医学会	

38	骨形成不全症	ICD10	Q780	81	骨形成不全症	ICD10	Q780
39	全身性脂肪異栄養症(全身性脂肪萎縮症)	ICD10	E881	82	全身性脂肪異栄養症(全身性脂肪萎縮症)	ICD10	E881
40	多発性内分泌腫瘍		日本医学会	83	多発性内分泌腫瘍1型(ウエルマー(Werner)症候群)	ICD10	D448
				84	多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)	ICD10	D448
				85	83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍	ICD10	D448
41	多嚢胞性卵巣症候群		日本医学会	86	多嚢胞性卵巣症候群		日本医学会
42	内分泌疾患を伴う先天奇形症候群		日本小児科学会	87	ターナー(Turner)症候群	ICD10	Q969
				88	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	ICD10	Q871
				89	マツキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群		日本小児科学会
				90	ヌーナン(N Noonan)症候群	ICD10	Q871
				91	バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群		日本医学会

表 6-3: 膠原病の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第6表 膠原病(改定案)										
大分類			表記の根拠			細分類			表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)		出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号		
1	若年性特発性関節炎		ICD10	M089	1	若年性特発性関節炎	ICD10	M089		
2	シェーグレン(Shögren)症候群		ICD10	M350	2	シェーグレン(Shögren)症候群	ICD10	M350		
3	ステイブーン・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群		南山堂		3	ステイブーン・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群			南山堂	

表 7-3: 糖尿病の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第7表 糖尿病(改定案)									
番号	大分類 疾患名(改定案)	表記の根拠		番号	細分類 疾患名(改定案)	表記の根拠		番号	表記の根拠
		出典	番号			出典	番号		
1	糖尿病	ICD10	E14	1	1型糖尿病	ICD10	E10		ICD10 E10
				2	2型糖尿病	ICD10	E11		ICD10 E11
				3	若年発症成人型糖尿病(MODY)				南山堂
				4	新生児糖尿病	ICD10	P702		ICD10 P702
				5	インスリン受容体異常症				南山堂
				6	脂肪萎縮性糖尿病				日本医学会
				7	1から6まで掲げるもののほかの、糖尿病	ICD10	E14		ICD10 E14

表 8-1: 先天性代謝異常における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行告示疾患名		改定案	
番号	告示疾患名	番号	細分類疾患名
1	イミノ酸異常症		【告示削除】
2	家族性イミノグリニン尿症		【告示削除】
3	高オロニチン血症-高アンモニア血症-ホモシトルリン尿症 症候群(HHH症候群)	18	高オロニチン血症
4	白皮症	144	白皮症
5	ヘルマンズキープ・ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群		【疾患群移動】《血液疾患》「35:32から34までに掲げるもののほ かの、血小板機能異常症」で申請
6	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	135	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)		【疾患群移動】《内分泌疾患》「81:骨形成不全症」で申請
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)		【疾患群移動】《内分泌疾患》「79:軟骨無形成症」、「79:軟骨低 形成症」で申請
9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	143	α 1-アンチトリプシン欠損症
10	トランスコバラミンⅡ欠損症		【疾患群移動】《血液疾患》「1:巨赤芽球性貧血」で申請
11	無アルブミン血症		【告示削除】
12	無トランスフェリン症		【疾患群移動】《血液疾患》「6:無トランスフェリン血症」で申請
13	無ハプトグロビン症		【疾患群移動】《血液疾患》「9:7及び8に掲げるもののほかの、 自己免疫性溶血性貧血(AIHA含む)」で申請
14	アポ蛋白C-II欠損症	129	原発性高カロミクロン血症
15	アルファリポ蛋白欠乏(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タ ンジェール(Tangier)病)	133	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
16	ウォーلمان(Wolman)病	98	酸性リパーゼ欠損症
17	家族性高コレステロール血症	130	家族性高コレステロール血症
18	家族性高リポ蛋白血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
20	高比重リポ蛋白(LDL)血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
21	高トリグリセライド血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
22	高プレーターリポ蛋白血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
23	高ベーターリポ蛋白血症	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
24	先天性高脂質血症	131	家族性複合型高脂質血症
25	無(低)ベーターリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク (Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	132	無 β -リポタンパク血症
26	レフサム(Refsum)病	105	レフサム(Refsum)病
27	遺伝性若年性痛風		【疾患群移動】《慢性腎疾患》「22:家族性若年性高尿酸血症性 腎症」で申請
28	色素性乾皮症		【疾患群移動】《神経・筋疾患》「22:色素性乾皮症」で申請
29	先天性高尿酸血症	114	ヒポキサンチンデアニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスチュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	99	シスチン症
31	シスチン尿症	21	シスチン尿症
32	腎性アミノ酸尿症	22	1から21までに掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症

33	ハルトナツプ(Hartnup)病	19	ハートナツプ (Hartnup) 病
34	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	141	ファンコーニ (Fanconi) 症候群
35	蔗糖・イン麦芽糖吸収不全症		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「2:シヨ糖イソマルトース分解酵素欠損症」で申請
36	先天性高乳酸血症	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
37	乳糖吸収不全症	51	ピルビン酸カルボキラーゼ欠損症
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「1:乳糖不耐症」で申請
39	先天性ポルフィリン症		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「3:グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	140	先天性ポルフィリン症
41	ウィルソン (Wilson) 病 (セルロブラスミン欠乏症)		【疾患群移動】《内分泌疾患》「78:原発性低リン血症性くる病」で申請
42	メンケス (Menkes) 病 (kinky-(steely)hair症候群)	107	ウィルソン (Wilson) 病
43	グルタル酸血症 (I, II型)	110	無セルロブラスミン血症
44	先天性葉酸吸収不全症	108	メンケス (Menkes) 病
45	メチルマロン酸血症	109	オウシビタル・ホーン症候群
46	遺伝性脈管浮腫	33	グルタル酸血症1型
47	先天性魚鱗癬 (水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シエーグレン・ラーソン (Sjögren-Larsson) 症候群)	34	グルタル酸血症2型
48	致死性表皮水泡症 (ヘルリッツ(Herlitz)型)	120	先天性葉酸吸収不全症
49	ロウエ (Lowe) 症候群 (眼脳腎症候群)	23	メチルマロン酸血症
50	1から49までに掲げるものほか、特定の欠損 (後略)		【疾患群移動】《免疫疾患》「109:遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)」で申請
		145	水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症
		146	非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症
		147	道化師様魚鱗癬
		148	シエーグレン・ラーソン (Sjögren-Larsson) 症候群
		149	145から148までに掲げるものほかの、先天性魚鱗癬
		150	接合部型表皮水泡症
		142	ロウ (Lowe) 症候群
		1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
		2	高チロシン血症1型
		3	高チロシン血症2型
		4	高チロシン血症3型
		5	高プロリン血症
		6	アロリダーゼ欠損症
		7	メープルシロップ尿症
		8	ホモシスチン尿症
		9	高メチオニン血症
		10	非ケト-シス型高グリシン血症
		11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
		12	カルバミドリン酸合成酵素欠損症
		13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
		14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
		15	アルギニノコハク酸尿症

6	ライゾーーム病	75	ムコ多糖症I型
6	ライゾーーム病	76	ムコ多糖症II型
6	ライゾーーム病	77	ムコ多糖症III型
6	ライゾーーム病	78	ムコ多糖症IV型
6	ライゾーーム病	79	ムコ多糖症VI型
6	ライゾーーム病	80	ムコ多糖症VII型
6	ライゾーーム病	81	フコシドーシス
6	ライゾーーム病	82	マンノシドーシス
6	ライゾーーム病	83	アスバルチルグルコサミン尿症
6	ライゾーーム病	84	シアリドーシス
6	ライゾーーム病	85	ガラクトシアリドーシス
6	ライゾーーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス
6	ライゾーーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス
6	ライゾーーム病	88	異染色性白質シストロフィー
6	ライゾーーム病	89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病
6	ライゾーーム病	90	ゴージェ(Gaucher)病
6	ライゾーーム病	91	ファブリー(Fabry)病
6	ライゾーーム病	92	クラッペ(Krabbe)病
6	ライゾーーム病	93	ファーマー(Farber)病
6	ライゾーーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症
6	ライゾーーム病	95	ムコポリドーシスII型(I-cell病)
6	ライゾーーム病	96	ムコリドーシスIII型
6	ライゾーーム病	97	ポンペ(Pompe)病
6	ライゾーーム病	99	シスチン症
6	ライゾーーム病	100	遊離シアル酸蓄積症
6	ライゾーーム病	101	神経セロイドリポフスチン症
6	ライゾーーム病	102	75から101までに掲げるもののほかの、ライゾーーム病
7	ペルオキシゾーーム病	103	ペルオキシゾーーム形成異常症
7	ペルオキシゾーーム病	104	副腎白質シストロフィー
7	ペルオキシゾーーム病	106	103から105までに掲げるもののほかの、ペルオキシゾーーム病
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎
8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オト酸尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほかの、プリンピリミジン代謝異常症
10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症

表 8-2: 先天性代謝異常における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

現行		改定案	
番号	告示疾患名	処置	理由
	【整理する疾患と理由】		
3	高オオルニチン血症-高アンモニア血症-ホモシトルリン尿症候群	「18: 高オオルニチン血症」で申請	
5	ヘルマンズキーン-ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群	《整理》 《友友病等血液・免疫疾患》35:32から34までに掲げるもののほかの、血小板機能異常症」で申請	
7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	《整理》 《内分泌疾患》81:骨形成不全症」で申請	
8	軟骨無形成症(軟骨異常栄養症)	《整理》 《内分泌疾患》79:軟骨無形成症」で申請	
10	トランスコバリン II 欠損症	《整理》 《友友病等血液・免疫疾患》1:巨赤芽球性貧血」で申請	
12	無トランスフェリン症	《整理》 《友友病等血液・免疫疾患》6:無トランスフェリン血症」で申請	
13	無ハプトグロビン症	《整理》 《友友病等血液・免疫疾患》9:7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血(AIHA含む)」などで申請	
16	ウォーلمان(Wolman)病	《整理》 「98:酸性リパーゼ欠損症」で申請	
18	家族性高リポ蛋白血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
21	高トリグリセライド血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
22	高プレベーターリポ蛋白血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
23	高ペーターリポ蛋白血症	《整理》 「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請	
24	先天性高脂質血症	《整理》 「131:家族性複合型高脂質血症」で申請	
25	無(低)ペーターリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	《整理》 「132 無β-リポタンパク血症」で申請	
26	レフサム(Refsum)病	《整理》 「105:レフサム(Refsum)病」で申請	
27	遺伝性若年性痛風	《整理》 《慢性腎疾患》22:家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請	
28	色素性乾皮症	《整理》 《神経・筋疾患》21:色素性乾皮症」で申請	
29	先天性高尿酸血症	《整理》 レボキサチングアミノホスホリホシルトランスフェラーゼ欠損症(レスシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)	
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	《整理》 「99:シスチン症」で申請	
32	腎性アミリアシス	《整理》 1から22までで適切な細分類病名を選択	
33	ハルトナップ(Hartnup)病	《整理》 「19:ハルトナップ(Hartnup)病」で申請	
35	蔗糖・イン麦芽糖吸収不全症	《整理》 《慢性消化器疾患》2:シヨ糖イン麦芽糖分解酵素欠損症」で申請	
36	先天性高乳酸血症	《整理》 「50:ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症」、「51:ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症」など適切な細分類病名で申請	
37	乳糖吸収不全症	《整理》 《慢性消化器疾患》1:乳糖不耐症」で申請	
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	《整理》 《慢性消化器疾患》3:先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請	
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	《整理》 《内分泌疾患》78:原発性低リン血症性くる病」で申請	
41	ウィルソン(Wilson)病(セルロプラズミン欠乏症)	《整理》 「107:ウィルソン(Wilson)病」、「110:無セルロプラズミン血症」などで申請	
42	メンケンズ(Menkes)病(kinky-hair)症候群	《整理》 「108:メンケンズ(Menkes)病」、「109:オクシタル・ホーン症候群」などで申請	
43	グルタル酸尿症(I, II型)	《整理》 「33:グルタル酸血症1型」、「34:グルタル酸血症2型」で申請	
46	遺伝性脈管浮腫	《整理》 《友友病等血液・免疫疾患》109:遺伝性血管性浮腫(G1インヒビター欠損症)」で申請	

表 8-3: 先天性代謝異常の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	アミノ酸代謝異常症	ICD10	E729	1	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)	ICD10	E701
				2	高チロシン血症1型		日本医学会
				3	高チロシン血症2型		日本医学会
				4	高チロシン血症3型		日本医学会
				5	高プロリン血症	ICD10	E725
				6	プロリダーゼ欠損症		日本医学会
				7	メープルシロップ尿症	ICD10	E710
				8	ホモシスチン尿症	ICD10	E721
				9	高メチオニン血症	ICD10	E721
				10	非ケトーシス型高グリシン血症		日本医学会
				11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症		日本医学会
				12	カルバミドリン酸合成酵素欠損症	ICD10	E722
				13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	ICD10	E724
				14	アルギニンコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)	ICD10	E722
				15	アルギニンコハク酸尿症	ICD10	E722
				16	高アルギニン血症	ICD10	E722
				17	シトルリン欠損症		南山堂
				18	高オルニチン血症	ICD10	E724
				19	ハートナップ(Hartnup)病	ICD10	E720
				20	リジン尿性蛋白不耐症	ICD10	E723
				21	シスチン尿症	ICD10	E720
				22	1から21までに掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症	ICD10	E729
2	有機酸代謝異常症		南山堂	23	メチルマロン酸血症	ICD10	E711
				24	プロピオン酸血症	ICD10	E711
				25	β-ケトチオラーゼ欠損症		日本医学会
				26	イソ吉草酸血症	ICD10	E711
				27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	ICD10	E711
				28	メチルグルタル酸尿症	日本小児科学会	
				29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	日本小児科学会	
				30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	日本小児科学会	
				31	スクシニル-CoA 3-ケトCoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症	日本小児科学会	
				32	複合カルボキシラーゼ欠損症	日本小児科学会	
				33	グルタル酸血症1型	ICD10	E723
				34	グルタル酸血症2型	ICD10	E723
				35	原発性高シュウ酸尿症		日本医学会
				36	アルカプトン尿症	ICD10	E702
				37	グリセロール尿症	日本小児科学会	
				38	先天性胆汁酸代謝異常症	日本小児科学会	
				39	23から38までに掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症		南山堂

3	脂防酸代謝異常症		日本小児科学会	40	全身性カルニチン欠損症	南山堂
				41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症	日本小児科学会
				42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症	日本小児科学会
				43	カルニチンシロカルニチントランスロカーゼ欠損症	日本小児科学会
				44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会
				45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会
				46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会
				47	三頭酵素欠損症	日本小児科学会
				48	3-ヒドロキシシロカルニチンCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会
				49	40から48までに掲げるもののほかの、脂防酸代謝異常症	日本小児科学会
4	ミトコンドリア病	ICD10	E888	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	日本小児科学会
				51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	日本小児科学会
				52	アマラーゼ欠損症	日本小児科学会
				53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	日本小児科学会
				54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	日本小児科学会
				55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	日本小児科学会
				56	ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)	日本小児科学会
				57	ミトコンドリアDNA欠失 (Kearns-Sayre症候群を含む)	日本小児科学会
				58	50から57までに掲げるもののほかの、ミトコンドリア病	ICD10 E888
5	糖質代謝異常症		南山堂	59	遺伝性フルクトース不耐症	南山堂
				60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	日本小児科学会
				61	ガラクトキナーゼ欠損症	ICD10 E742
				62	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	日本小児科学会
				63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	日本医学学会
				64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	日本医学学会
				65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)	日本小児科学会
				66	糖原病 I 型	ICD10 E740
				67	糖原病 III 型	ICD10 E740
				68	糖原病 IV 型	ICD10 E740
				69	糖原病 V 型	ICD10 E740
				70	糖原病 VI 型	ICD10 E740
				71	糖原病 VII 型	ICD10 E740
				72	糖原病 IX 型	日本小児科学会
				73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	日本小児神経学会
6	ライソゾーム病		日本小児科学会	74	59から73までに掲げるもののほかの、糖質代謝異常症	南山堂
				75	ムコ多糖症 I 型	ICD10 E760
				76	ムコ多糖症 II 型	ICD10 E761
				77	ムコ多糖症 III 型	ICD10 E762
				78	ムコ多糖症 IV 型	ICD10 E762
				79	ムコ多糖症 VI 型	ICD10 E762
				80	ムコ多糖症 VII 型	ICD10 E762
				81	フコシドシス	日本小児科学会
				82	マンノシドシス	ICD10 E711
				83	アスナルチルグルコサミン尿症	ICD10 E711
				84	シアリドシス	ICD10 E711

				85	ガラクトシアリドーシス			ICD10	E751
				86	GM1-ガングリオシドーシス			ICD10	E751
				87	GM2-ガングリオシドーシス			ICD10	E750
				88	異染性白質ジストロフィー			ICD10	E752
				89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病			ICD10	E752
				90	ゴーシェ(Gaucher)病			ICD10	E752
				91	ファブリー(Fabry)病			ICD10	E752
				92	クラッペ(Krabbe)病			ICD10	E752
				93	ファーバー(Farber)病			ICD10	E752
				94	マルチプルスルファターゼ欠損症			ICD10	E752
				95	ムコポリドーシスⅡ型(I-cell病)			ICD10	E770
				96	ムコポリドーシスⅢ型			ICD10	E770
				97	ポンペ(Pompe)病			ICD10	E740
				98	酸性リパーゼ欠損症			日本小児科学会	
				99	シスチン症			ICD10	E720
				100	遊離シアル酸蓄積症			日本小児科学会	
				101	神経セロイドリポフスチン症			ICD10	E754
				102	75から101までに掲げるもののほかの、ライソゾーム病			日本小児科学会	
7	ペルオキシソーム病		日本医学学会	103	ペルオキシソーム形成異常症			ICD10	E713
				104	副腎白質ジストロフィー			南山堂	
				105	レフサム(Refsum)病			日本医学学会	
8	金属代謝異常症		日本小児科学会	106	103から105までに掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病			ICD10	E830
				107	ウイルソン(Wilson)病			ICD10	E830
				108	マンケス(Menkes)病			ICD10	E830
				109	オクシビタル・ホーン症候群			ICD10	E830
				110	無セルロブラスミン血症			ICD10	E830
				111	亜硫酸化酵素欠損症			日本小児科学会	
				112	先天性腸性肢端皮膚炎			日本小児科学会	
				113	107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症			日本小児科学会	
9	プリンピリミジン代謝異常症		日本小児科学会	114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)			日本医学学会	
				115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症			日本小児科学会	
				116	キサンチン尿症			ICD10	E798
				117	尿酸トランスポーター異常症			日本小児科学会	
				118	オロト酸尿症			南山堂	
10	ビタミン代謝異常症		日本小児科学会	119	114から118までに掲げるもののほかの、プリンピリミジン代謝異常症			日本小児科学会	
				120	先天性葉酸吸収不全症			ICD10	D528
11	神経伝達物質異常症		日本小児科学会	121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症			日本小児科学会	
				122	ビオプテリン代謝異常症			日本小児科学会	
				123	チロシン水酸化酵素欠損症			日本小児科学会	
				124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			日本小児科学会	
				125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症			日本小児科学会	
				126	GABAアミノ基転移酵素欠損症			日本小児科学会	
				127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症			日本小児科学会	
				128	122から127までに掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症			日本小児科学会	

12	脂質代謝異常症		日本医学学会	129 原発性高カロミクロクロン血症 130 家族性高コレステロール血症 131 家族性複合型高脂質血症 132 無β-リポタンパク血症 133 高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症 134 129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症	日本小児科学会	ICD10 E780 ICD10 E784 ICD10 E786 ICD10 E786 日本医学学会
13	結合組織異常症		日本小児科学会	135 エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群 136 低ホスファターゼ症 137 大理石骨病 138 リポイドタンパク血症		ICD10 Q796 ICD10 E833 ICD10 Q782 日本医学学会
14	先天性ポルフィリン症		ICD10 E802	139 135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症	日本小児科学会	ICD10 E802
15	ファンコーニ(Fanconi)症候群		日本小児科学会	140 先天性ポルフィリン症 141 ファンコーニ(Fanconi)症候群	日本小児科学会	ICD10 E802 日本小児科学会
16	α1-アンチトリプシン欠損症		南山堂	142 ロー(Lowe)症候群		ICD10 E72.0 南山堂
17	白皮症		日本医学学会	143 α1-アンチトリプシン欠損症 144 白皮症	日本医学学会	ICD10 Q803 ICD10 Q808
18	先天性魚鱗癬		日本医学学会	145 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 146 非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 147 道化師様魚鱗癬	日本皮膚科学会	ICD10 Q808 日本皮膚科学会
19	接合部型表皮水疱症		日本小児科学会	148 シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群 149 145から148までに掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬 150 接合部型表皮水疱症	日本小児科学会	ICD10 Q808 日本皮膚科学会 日本小児科学会 日本医学学会 日本小児科学会

105	スライス型無ガンマグロブリン血症		31	免疫調節障害		86	84及び85に掲げるもののほかの、免疫調節障害
106	選択的免疫グロブリン欠損症		30	液性免疫不全を主とする疾患		83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
107	先天性細胞性免疫不全症		30	液性免疫不全を主とする疾患		79	IgGサブクラス欠損症
			28	複合免疫不全症		62	1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
			32	原発性食細胞機能不全症および欠損症		95	90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常
			33	自然免疫異常		96	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
			33	自然免疫異常		97	IRAK4欠損症
			33	自然免疫異常		98	MyD88欠損症
			33	自然免疫異常		99	慢性皮膚粘膜カンジダ症
			33	自然免疫異常		100	96から99に掲げるもののほかの、自然免疫異常
			34	自己炎症性疾患		102	TNF受容体関連周期性症候群
			34	自己炎症性疾患		104	慢性再発性多発性骨髄炎
			34	自己炎症性疾患		105	化膿性無菌性関節炎・環状性膿皮症・アクネ症候群
			34	自己炎症性疾患		106	中條・西村症候群
			34	自己炎症性疾患		107	101から106に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患
108	低ガンマグロブリン血症		28	複合免疫不全症		56	オーマン(Omenn)症候群
			30	液性免疫不全を主とする疾患		76	X連鎖無ガンマグロブリン血症
			30	液性免疫不全を主とする疾患		82	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
			30	液性免疫不全を主とする疾患		83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群		29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		72	胸腺低形成(DiGeorge)症候群、22q11.2欠失症候群)
110	特定抗体産生不全症 (specific unresponsiveness)		30	液性免疫不全を主とする疾患		81	特異抗体産生不全症
111	ネロゼフ(Nezelof)症候群		28	複合免疫不全症		62	1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
112	バリアブル・イムノグロブリンエンジー (variable immunodeficiency)		30	液性免疫不全を主とする疾患		77	分類不能型免疫不全症
113	複合型免疫不全症		28	複合免疫不全症		57	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
			28	複合免疫不全症		58	CD8欠損症
			28	複合免疫不全症		59	ZAP-70欠損症
			28	複合免疫不全症		60	MHCクラスII欠損症
			28	複合免疫不全症		61	MHCクラスII欠損症
			28	複合免疫不全症		62	1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		65	ナイメーヘン染色体不安定(Nijmegen breakage)症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		66	ブルーム(Bloom)症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		67	ICF症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		68	PMS2異常症
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		69	RIDDLE症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		70	シムケ(Schimke)症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		71	ネザートン(Netherton)症候群
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		74	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
			29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		75	先天性角化異常症
			30	液性免疫不全を主とする疾患		78	高IgM症候群
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症		30	液性免疫不全を主とする疾患		76	X連鎖無ガンマグロブリン血症
115	本態性高ガンマグロブリン血症			【告示削除】			
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バール(Louis-Bar)症候群)		29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		64	毛細血管拡張性運動失調症

117	慢性活動性EBウイルス感染症	慢性活動性EBウイルス感染症	112	慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	92	慢性肉芽腫症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	慢性移植片対宿主病	114	慢性移植片対宿主病
120	無ガンマグロブリン血症	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	【告示削除】		【告示削除】
122	IgA欠損症	液性免疫不全を主とする疾患	80	選択的IgA欠損
123	IgM欠損症	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー)(Rendu-Osler-Weber)症候群)	遺伝性出血性末梢血管拡張症	51	遺伝性出血性末梢血管拡張症
125	骨髄線維症	骨髄線維症	52	骨髄線維症
126	真性多血症	真性多血症	21	真性多血症
127	赤芽球癆	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆
128	先天性赤血球産生異常性貧血	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血
代12	無トランスフェリン症	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症
代13	無ハプトグロビン症	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む)
代46	遺伝性脈管浮腫	先天性補体欠損症	109	遺伝性脈管浮腫(C1-インヒビター欠損症)
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	自己炎症性疾患	101	高IgD症候群(マンロン酸キナーゼ欠損症)
膠5	自己免疫性腸炎	自己炎症性疾患	103	早期発症型炎症性腸疾患

76	ヘモグロビンE症	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
77	ヘモグロビンS症	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
79	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
80	燐酸三炭糖イソメラゼ欠乏性貧血	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
81	2,3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
82	エリスロポエチン分泌異常	「22:家族性赤血球増加症」で申請
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	「5:鉄芽球性貧血」で申請
85	ピリドキシン反応性貧血	「5:鉄芽球性貧血」で申請
86	アルダー(Alder)異常(症候群)	「5:鉄芽球性貧血」で申請
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	「87:重症先天性好中球減少症」、「89:87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請
90	急情白血球症候群	「73:高IgE症候群」、「90:白血球接着不全症」、「91:シュワツハマン・ダイアモンド(Shwachman-Diamond)症候群」、「95:90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」などで申請
91	不能白血球症	「94:メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症」、「95:90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」、「108:先天性補体欠損症」、「110:108及び109に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症」などで申請
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常(症候群)	「悪性新生物」「白血病」、「悪性新生物」 「17:骨髓異形成症候群」などの原疾患で申請
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュペート・ダマシエク(Saat-Damashkek))症候群	「89:87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
94	慢性本態性好中球減少症	「89:87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
97	異ガンマグロブリン血症	「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
100	グッド(Good)症候群	「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
101	高ガンマグロブリン血症性紫斑病	「膠原病」 「2:シェーグレン(Sjögren)症候群」などで申請
103	シエーディアク・東(Cheediak-Higashi)異常(症候群)	「84:エチアディック・東(Cheidiak-Higashi)症候群」で申請
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	「53:X連鎖重症複合免疫不全症」、「54:細網系異形成」、「55:アデニンデアミナーゼ(ADA)欠損症」、「62:53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」、「85:X連鎖リンパ増殖症候群」、「86:84及び85に掲げるもののほかの、免疫調節障害」などで申請
105	スイス型無ガンマグロブリン血症	「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
106	選択的免疫グロブリン欠損症	「79:IgGサブクラス欠損症」で申請
107	先天性細胞性免疫不全症	「62:53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」、「95:90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」、「自然免疫異常」、「自己炎症性疾患」の中の適切な細分類病名で申請
108	低ガンマグロブリン血症	「56:オーメン(Omenn)症候群」、「76:X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「82:乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」などで申請
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	「72:胸腺低形成(DiGeorge)症候群, 22q11.2欠損症候群」で申請
110	特定抗体産生不全症 (specific unresponsiveness)	「81:特異抗体産生不全症」で申請
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	「62:53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」で申請
112	バリアブル・イムノグロブリンエンジニア(variable immunodeficiency)	「77:分類不能型免疫不全症」で申請
113	複合型免疫不全症	「複合免疫不全症」、「免疫不全を伴う特徴的な症候群」、「液性免疫不全を主とする疾患」の中の適切な細分類病名で申請
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	「76:X連鎖無ガンマグロブリン血症」で申請
120	無ガンマグロブリン血症	「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
123	IgM欠損症	「83:76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
127	赤芽球癆	「2:後天性赤芽球癆」で申請

【削除する疾患と理由】	
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)
50	遺伝性橢円赤血球症
115	本態性高ガンマグロブリン血症
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M一蛋白血症)
《削除》	近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなると考えられるため
《削除》	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
《削除》	近年は、使われなくなったり疾患名・疾患概念のため
《削除》	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため

表 9-3: 血友病等血液・免疫疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類			表記の根拠			細分類			表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	疾患名(改定案)	出典	番号	疾患名(改定案)	出典	番号	疾患名(改定案)
1	巨赤芽球性貧血	ICD10	D531	1	巨赤芽球性貧血	ICD10	D531	ICD10	D531	
2	赤芽球癆			2	後天性赤芽球癆	日本医師会		ICD10	D610	
3	先天性赤血球形成異常性貧血			3	先天性赤芽球癆(Blackfan-Diamond貧血)			日本医師会		
4	鉄芽球性貧血			4	先天性赤血球形成異常性貧血	ICD10	D644	ICD10	D644	
5	無トランスフェリン血症			5	鉄芽球性貧血	ICD10	D643	ICD10	D643	
6	自己免疫性溶血性貧血			6	無トランスフェリン血症	ICD10	E880	ICD10	E880	
				7	寒冷凝集素症	ICD10	D591	ICD10	D591	
				8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症			ICD10	D596	
				9	7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血(AIHA含む)			ICD10	D591	
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	ICD10	D595	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症			ICD10	D595	
8	遺伝性溶血性貧血			11	遺伝性球状赤血球症	南山堂		ICD10	D580	
				12	口唇赤血球症			ICD10	D588	
				13	鎌状赤血球症			ICD10	D571	
				14	不安定ヘモグロビン症			ICD10	D582	
				15	サラセミア			ICD10	D569	
				16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	南山堂		ICD10	D552	
				17	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血			ICD10	D552	
				18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血			ICD10	D589	
9	溶血性貧血(脾機能亢進症による)	ICD10	D589	19	溶血性貧血(脾機能亢進症による)			ICD10	D589	
10	微小血管障害性溶血性貧血	ICD10	D594	20	微小血管障害性溶血性貧血			ICD10	D594	
11	真性多血症			21	真性多血症	文科省		文科省		
12	家族性赤血球増加症	ICD10	D750	22	家族性赤血球増加症	ICD10	D750	ICD10	D750	
13	血小板減少性紫斑病	ICD10	D694	23	免疫性血小板減少性紫斑病	ICD10	D694	日本小児科学会		
				24	23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病			日本小児科学会		
14	血栓性血小板減少性紫斑病	ICD10	M311	25	血栓性血小板減少性紫斑病	ICD10	M311	ICD10	M311	
15	血小板減少症(脾機能亢進症による)	ICD10	D696	26	血小板減少症(脾機能亢進症による)	ICD10	D696	ICD10	D696	
16	先天性骨髄不全症候群			27	血小板減少症(脾機能亢進症による)	日本小児科学会		ICD10	D696	
17	周期性血小板減少症	ICD10	D696	28	先天性無巨核球性血小板減少症	ICD10	D696	日本小児科学会		
18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)症候群	ICD10	D720	29	周期性血小板減少症	ICD10	D696	ICD10	D696	
19	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群	ICD10	D694	30	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)症候群	ICD10	D720	ICD10	D720	
20	本態性血小板血症	ICD10	D473	31	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群	ICD10	D694	ICD10	D694	
21	血小板機能異常症	ICD10	D691	32	本態性血小板血症	ICD10	D473	ICD10	D473	
				33	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	ICD10	D691	ICD10	D691	
				34	血小板無力症			ICD10	D691	
				35	血小板放出機構異常症			ICD10	D691	
				36	32から34までに掲げるもののほかの、血小板機能異常症			ICD10	D691	
22	先天性血液凝固因子異常	ICD10	D689	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症			ICD10	D691	
				38	先天性プロトロンビン欠乏症			ICD10	D682	
				39	第V因子欠乏症			ICD10	D682	
					第VII因子欠乏症			ICD10	D682	

				40	血友病A				ICD10	D66
				41	血友病B				ICD10	D67
				42	第X因子欠乏症				日本医学学会	
				43	第XI因子欠乏症				日本医学学会	
				44	第XII因子欠乏症				日本医学学会	
				45	第XIII因子欠乏症				日本医学学会	
				46	フォンウィルブランド(von Willebrand)病				ICD10	D680
				47	36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常				ICD10	D689
23				48	アンチトロンピン欠乏症		ICD10	D688		
24				49	プロテインC欠乏症		ICD10	D688		
25				50	プロテインS欠乏症		ICD10	D688		
26				51	遺伝性出血性末梢血管拡張症		ICD10	I780		
27				52	骨髄線維症		ICD10	D471		
28				53	複合免疫不全症		日本医学学会			
				54	細網系異形成					
				55	アテニンテアミナーゼ(ADA)欠損症				ICD10	D813
				56	オーメン(Omenn)症候群				ICD10	D818
				57	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症				ICD10	D815
				58	CD8欠損症				日本小児科学会	
				59	ZAP-70欠損症				ICD10	D818
				60	MHCクラスI欠損症				ICD10	D816
				61	MHCクラスII欠損症				ICD10	D817
29				62	53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症				日本医学学会	
				63	ウイスコット・オルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群		日本小児科学会		ICD10	D820
				64	毛細血管拡張性運動失調症				ICD10	G113
				65	ナイミヘン染色体不安定(Nijmegen breakage)症候群				ICD10	D828
				66	ブルーム(Bloom)症候群				ICD10	Q828
				67	ICF症候群				日本小児科学会	
				68	PMS2異常症				日本小児科学会	
				69	RIDDLE症候群				日本小児科学会	
				70	シムケ(Schimke)症候群				日本小児科学会	
				71	ネザートン(Netherton)症候群				ICD10	Q808/L6
				72	胸腺低形成(DiGeorge)症候群, 22q11.2欠失症候群				文部科学省	
				73	高IgE症候群				ICD10	D824
				74	肝中心 静脈閉鎖症を伴う免疫不全症				日本小児科学会	
				75	先天性角化異常症				ICD10	Q828
30				76	X連鎖無ガンマグロブリン血症		日本小児科学会		ICD10	D800
				77	分類不能型免疫不全症				日本医学学会	
				78	高IgM症候群				ICD10	D805
				79	IgGサブクラス欠損症				ICD10	D803
				80	選択的IgA欠損				日本医学学会	
				81	特異抗体産生不全症				日本小児科学会	
				82	乳頭一過性低ガンマグロブリン血症				ICD10	D807
				83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患				日本小児科学会	
31				84	チェア・アイアック・東(Chediak-Higashi)症候群		日本小児科学会		ICD10	E703

				85 X連鎖リンパ増殖症候群			ICD10	D823
				84 及びび85に掲げるもののほかの、免疫調節障害			ICD10	D848
32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	日本小児科学会		87 重症先天性好中球減少症			ICD10	D70
				88 周期性好中球減少症			ICD10	D70
				89 及びび88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症			ICD10	D70
				90 白血球接着不全症			ICD10	D71
				91 シュワツハマン・ダイヤモンド(Schwachman-Diamond)症候群		日本医学会		
				92 慢性肉芽腫症			ICD10	D71
				93 ミエロペルオキシダーゼ欠損症			ICD10	E803
				94 マンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症			ICD10	D71
				95 90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常			ICD10	D729
33	自然免疫異常	日本小児科学会		96 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症		日本小児科学会		
				97 IRAK4欠損症		日本小児科学会		
				98 MyD88欠損症			ICD10	B372
				99 慢性皮膚粘膜カンジダ症			ICD10	B372
				100 96から99に掲げるもののほかの、自然免疫異常			ICD10	B372
34	自己炎症性疾患	日本小児科学会		101 高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)			ICD10	R771
				102 TNF受容体関連周期性症候群		日本小児科学会		
				103 早期発症型炎症性腸疾患		日本小児科学会		
				104 慢性再発性多発性骨髄炎		日本小児科学会		
				105 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		日本小児科学会		
				106 中條・西村症候群		日本小児科学会		
				107 101から106に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患		日本小児科学会		
35	先天性補体欠損症	ICD10	D841	108 先天性補体欠損症			ICD10	D841
				109 遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)			ICD10	D841
				110 108及びび109に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症			ICD10	D841
36	好酸球増加症	ICD10	D721	111 好酸球増加症			ICD10	D721
37	慢性活動性EBウイルス感染症	日本小児科学会		112 慢性活動性EBウイルス感染症		日本小児科学会		
38	後天性免疫不全症候群	ICD10	B24	113 後天性免疫不全症候群			ICD10	B24
39	慢性移植片対宿主病	ICD10	T860	114 慢性移植片対宿主病			ICD10	T860

表 10-1: 神経・筋疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行		改定案	
番号	告示疾患名	大分類疾患名	細分類疾患名
1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	点頭てんかん(West症候群)	点頭てんかん(West症候群)
2	結節性硬化症	結節性硬化症	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	乳児重症ミオクロニーてんかん	乳児重症ミオクロニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎
5	先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	ミオチューブラーミオパチー
		先天性ミオパチー	先天性筋線維型不均等症
		先天性ミオパチー	ネマリンミオパチー
		先天性ミオパチー	セントラルコア病
		先天性ミオパチー	マルチコア病
		先天性ミオパチー	11から16に掲げるもののほか、先天性ミオパチー
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	先天性筋ジストロフィー	福山型先天性筋ジストロフィー
		先天性筋ジストロフィー	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		先天性筋ジストロフィー	ウルヒ型先天性筋ジストロフィー
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	【疾患群移動】	【疾患群移動】《先天性代謝異常》「4:ミトコンドリア病」で申請
8	ミニコア病	先天性ミオパチー	ミニコア病
9	無痛無汗症	先天性無痛無汗症	先天性無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症	【疾患群移動】	【疾患群移動】《先天性代謝異常》「4:ミトコンドリア病」で申請
11	レット(Rett)症候群	レット(Rett)症候群	レット(Rett)症候群
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群
内86	アジソン(Addison)病		
代28	色素性乾皮症		
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)		
		アレキサンダー(Alexander)病	アレキサンダー(Alexander)病
		ペリツェウス・メルツバツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病	ペリツェウス・メルツバツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病
		カナバン(Canavan)病	カナバン(Canavan)病
		ウェルナー(Werner)症候群	ウェルナー(Werner)症候群
		フェルリナー(Ferriter)症候群	フェルリナー(Ferriter)症候群
		カナー(Canavan)病	カナー(Canavan)病
		アレキサンダー(Alexander)病	アレキサンダー(Alexander)病
		ペリツェウス・メルツバツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病	ペリツェウス・メルツバツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病

表 10-2: 神経・筋疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

第10表 神経・筋疾患(現行 - 改定案 対応表)			
番号	現行告示疾患名	処置	改定案理由
	【整理する疾患と理由】		
5	先天性ミオパチー		「11:ミオチューブラーミオパチー」、「12:先天性筋線維型不均等症」、「13:ネマリニンミオパチー」、「14:セントラルコア病」、「15:マルチコア病」、「17:11から16に掲げるものほかの、先天性ミオパチー」で申請
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)		《先天代謝異常》4:ミトコンドリア病のうち、適切な細分類病名で申請
10	リー(Leigh)脳症		《先天代謝異常》4:ミトコンドリア病のうち、適切な細分類病名で申請

表 10-3: 神経・筋疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第10表 神経・筋疾患(改定案)					
番号	大分類疾患名(改定案)	表記の根拠		細分類疾患名(改定案)	表記の根拠 出典 番号
		出典 番号	番号		
1	乳児重症ミオクロニーてんかん	ICD10 G404	1	乳児重症ミオクロニーてんかん	ICD10 G404
2	点頭てんかん(West症候群)	ICD10 G404	2	点頭てんかん(West症候群)	ICD10 G404
3	レノックス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群	ICD10 G404	3	レノックス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群	ICD10 G404
4	結節性硬化症		4	結節性硬化症	政令
5	亜急性硬化性全脳炎		5	亜急性硬化性全脳炎	政令
6	先天性無痛無汗症	ICD10 G608	6	先天性無痛無汗症	ICD10 G608
7	レット(Rett)症候群	ICD10 F842	7	レット(Rett)症候群	ICD10 F842
8	カナハン(Canavan)病		8	カナハン(Canavan)病	日本医学会
9	アレキサンダー(Alexander)病	ICD10 E752	9	アレキサンダー(Alexander)病	ICD10 E752
10	ペリツェウス・メルツハッヘル(Pelizaesus-Merzbacher)病	ICD10 E752	10	ペリツェウス・メルツハッヘル(Pelizaesus-Merzbacher)病	ICD10 E752
11	先天性ミオパチー	ICD10 G712	11	ミオチューブラーミオパチー	ICD10 G712
			12	先天性筋線維型不均等症	南山堂
			13	ネマリニンミオパチー	ICD10 G712
			14	セントラルコア病	ICD10 G712
			15	マルチコア病	ICD10 G712
			16	ミニコア病	日本小児神経学会
			17	11から16に掲げるものほかの、先天性ミオパチー	ICD10 G712
12	先天性筋ジストロフィー	ICD10 G712	18	福山型先天性筋ジストロフィー	ICD10 G712
			19	モロシ次損型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会
			20	ウルヒ型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会
13	色素性乾皮症	ICD10 Q821	21	色素性乾皮症	ICD10 Q821
14	ウェルナー(Werner)症候群	ICD10 E348	22	ウェルナー(Werner)症候群	ICD10 E348

表 11-1: 慢性消化器疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

現行		改定案	
番号	告示疾患名	大分類疾患名	細分類疾患名
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	肝内胆汁うっ滞性疾患	アラジール(Alagille)症候群
2	肝硬変	肝硬変症	肝硬変症
3	肝内胆管異形成症候群	肝内胆汁うっ滞性疾患	肝内胆管減少症
4	肝内胆管拡張症	肝内胆汁うっ滞性疾患	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	肝内胆汁うっ滞性疾患	肝内胆管減少症
6	肝内胆管閉鎖症	肝内胆汁うっ滞性疾患	肝内胆管減少症
7	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎
8	ジルベール(Gilbert)症候群	【告示削除】	【告示削除】
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	肝内胆汁うっ滞性疾患	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
10	先天性肝線維症	先天性肝線維症	先天性肝線維症
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	肝内胆汁うっ滞性疾患	先天性胆道拡張症
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	肝内胆汁うっ滞性疾患	胆道閉鎖症
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	【告示削除】	【告示削除】
14	門脈圧亢進症	門脈圧亢進症	門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む)
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	【告示削除】	【告示削除】
16	先天性微絨毛萎縮症	微絨毛封入体病	微絨毛封入体病
17	腸リンパ管拡張症	腸リンパ管拡張症	腸リンパ管拡張症
代35	蔗糖・インノ麦芽糖吸収不全症	先天性吸収不全症	蔗糖・インノ麦芽糖分解酵素欠損症
代37	乳糖吸収不全症	先天性吸収不全症	乳糖不耐症
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	先天性吸収不全症	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	先天性吸収不全症	エンテロキナーゼ欠損症
		先天性吸収不全症	アマラーゼ欠損症
		先天性吸収不全症	リパーゼ欠損症
		体質性黄疸	クリグラー・ナジャー(Krigler-Najjar)症候群
内93	周期性ACTH症候群	周期性嘔吐症	周期性嘔吐症
膠4	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎
膠5	自己免疫性腸炎	自己免疫性腸炎	自己免疫性腸炎

表 11-2: 慢性消化器疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
 整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

第11表 慢性消化器疾患(現行 — 改定案 対応表)	
現行 告示疾患名	改定案 理由
番号	処 置
【整理する疾患と理由】	
3 肝内胆管異形成症候群	「16: 肝内胆管減少症」で申請
4 肝内胆管拡張症	「18: 先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)」で申請
5 肝内胆管低形成(形成不全)症	「16: 肝内胆管減少症」で申請
6 肝内胆管閉鎖症	「16: 肝内胆管減少症」で申請
【削除する疾患と理由】	
8 ジルベール(Gilbert)症候群	「削除」 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
13 デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	「削除」 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
15 ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	「削除」 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため

表 11-3: 慢性消化器疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	先天性吸収不全症	日本小児科学会	1	乳糖不耐症	ICD10	E739	日本小児科学会
			2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	日本小児科学会		日本小児科学会
			3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	日本小児科学会		日本小児科学会
			4	エンテロキナーゼ欠損症	小児科学会		小児科学会
			5	アミラーゼ欠損症	日本小児科学会		日本小児科学会
			6	リパーゼ欠損症	日本小児科学会		日本小児科学会
2	微絨毛封入体病	日本小児科学会	7	微絨毛封入体病	日本医学学会		日本医学学会
3	腸リンパ管拡張症	日本医学学会	8	腸リンパ管拡張症	日本医学学会		日本医学学会
4	周期性嘔吐症	日本医学学会	9	周期性嘔吐症	日本小児科学会		日本小児科学会
5	自己免疫性腸症	日本小児科学会	10	自己免疫性腸症	ICD10	K754	ICD10
6	自己免疫性肝炎	ICD10	11	自己免疫性肝炎	ICD10	K830	ICD10
7	原発性硬化性胆管炎	ICD10	12	原発性硬化性胆管炎	ICD10	K830	ICD10
8	体質性黄疸	ICD10	13	クリガラ・ナシヤー(Origler-Najjar)症候群	ICD10	E805	ICD10
9	肝内胆汁うっ滞性疾患	日本小児科学会	14	胆道閉鎖症	日本医学学会		日本医学学会
			15	アラジール(Alagille)症候群	ICD10	Q447	ICD10
			16	肝内胆管減少症	日本小児科学会		日本小児科学会
			17	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	南山堂		南山堂
			18	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)	文科省		文科省
			19	先天性胆道拡張症	ICD10	Q444	ICD10
10	先天性肝線維症	ICD10	20	先天性肝線維症	ICD10	Q447	ICD10
11	肝硬変症	ICD10	21	肝硬変症	ICD10	K746	ICD10
12	門脈圧亢進症	ICD10	22	門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む)	ICD10	K766	ICD10

表 12: 削除した告示疾患とその理由

番号	告示疾患名	疾患群
【削除理由1】近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため		
33	赤血病	第1表: 悪性新生物
47	心内腹心筋線維症	第4表: 慢性心疾患
70	特発性肺動脈拡張症	第4表: 慢性心疾患
65	フレーリッヒ(Frohlich)症候群(脂肪性器異栄養症)	第5表: 内分泌疾患
1	イミノ酸異常症	第8表: 先天性代謝異常
2	家族性イミノグリシン尿症	第8表: 先天性代謝異常
115	本態性高ガンマグロブリン血症	第9表: 血友病等血液・免疫疾患
【削除理由2】近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられるため		
26	腎又は腎周囲膿瘍	第2表: 慢性腎疾患
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	第9表: 血友病等血液・免疫疾患
【削除理由3】近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため		
18	中枢性思春期遅発症	第5表: 内分泌疾患
11	無アルブミン血症	第8表: 先天性代謝異常
50	遺伝性橈骨赤血球症	第9表: 血友病等血液・免疫疾患
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	第9表: 血友病等血液・免疫疾患
8	ジルベール(Gilbert)症候群	第11表: 慢性消化器疾患
13	デュビーン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	第11表: 慢性消化器疾患
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	第11表: 慢性消化器疾患
【削除理由4】近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため		
5	悪性マクログロブリン血症	第1表: 悪性新生物
18	骨髄腫	第1表: 悪性新生物
54	H鎖病(α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	第1表: 悪性新生物

表 13: 検査や治療の進歩に関する最近の報告

疾患群	疾患名	治療法	文献
慢性心疾患		ハイブリッド手術の確立	Schmitz C. et al. Hybrid procedures can reduce the risk of congenital cardiovascular surgery. Eur. J cardiothorac Surg. 2008;34:718-725
		先天性心疾患へのMRIの有用性	Chen SS. Et al:Cardiovascular magnetic resonance tagging of the right ventricular free wall for the assessment of long axis myocardial function in congenital heart disease. J Cardiovasc Magn Reson. 2011 14:13:80.
内分泌疾患		小児心筋疾患、特に急性心筋炎でのECMO(体外循環)の有効性と予後改善 成人身長に達してのちも成長ホルモン治療が認められた	Ibrahim AE et al. Long-term follow-up of pediatric cardiac patients requiring mechanical circulatory support. Ann Thorac Surg. 2000 Jan;69(1):186-92.
	下垂体機能低下症	成長ホルモン受容体拮抗薬(ベグビソマント)の自己注射	「ヒューマトローム注射用6mg/ヒューマトローム注射用12mg」添付文書2009年11月改訂
	下垂体性巨人症	カベルゴリンや外科手術法の進歩(内視鏡的手術)	ソマバート皮下注射用10mg/ソマバート皮下注射用15mg/ソマバート皮下注射用20mg添付文書2012年1月改訂(第4版)
	高プロラクチン血症	トルバプタンの開発	カバサル錠0.25mg/カバサル錠1.0mg 添付文書2012年4月改訂(第16版)
	ADH不適合分泌症候群	臓局所病変に対する手術療法	Schrier RW. et al. Tolvaptan, a selective oral vasopressin V2-receptor antagonist, for hyponatremia. N Engl J Med 2007
	高インスリン血症性低血糖症		Otonkoski T. et al. Noninvasive diagnosis of focal hyperinsulinism of infancy with [18F]-DOPA positron emission tomography. Diabetes. 2006 ;55:13-8.
膠原病	若年性特発性関節炎	トシリズマブ、エタナーセプト、アダリムマブなど新しい治療の導入	Yokota S. Efficacy and safety of tocilizumab in patients with systemic-onset juvenile idiopathic arthritis: a randomised, double-blind, placebo-controlled, withdrawal phase III trial. Lancet 2008. 371(9617): 998-1006.
			Mori M. Etanercept in the treatment of disease-modifying anti-rheumatic drug(DMARD)-refractory polyarticular course juvenile idiopathic arthritis: experience from Japanese clinical trials. Mod Rheumatol 2011. 21: 572-578.
			Imagawa T. Efficacy, pharmacokinetics, and safety of adalimumab in pediatric patients with juvenile idiopathic arthritis in Japan. Clin Rheumatol 2012, DOI 10.1007/s10067-012-2082-5
先天性代謝疾患	ファブリー病	アガリシダーゼアルファによる酵素補充療法	Roland M. Enzyme Replacement Therapy for Fabry Disease A Systematic Review of Available Evidence Drugs 2009; 69 (16): 2179-2205.
			Alegra T. Enzyme replacement therapy for Fabry disease:A systematic review and meta-analysis. Genet Mol Biol. 2012 Dec;35(4 (suppl)):947-54.
神経・筋疾患	乳児重症ミオクロニーてんかん	抗てんかん薬スチリペンチール開発	Chiron C. Stiripentol in severe myoclonic epilepsy in infancy: a randomised placebo-controlled syndrome-dedicated trial. STICLO study group. Lancet. 2000 Nov 11; 356(9242): 1638-42.
	レノックス・ガストー症候群	抗てんかん薬ルフィナミドの開発	Glauser T. Rufinamide for generalized seizures associated with Lennox-Gastaut syndrome. Neurology. 2008 May 20;70(21):1950-8.
	結節性硬化症	合併する上衣下巨細胞性星細胞腫に 対するエペロリムス	Bissler. Everolimus for angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex or sporadic lymphangiomyomatosis (EXIST-2): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. Lancet. 2013 Jan 10.
	亜急性硬化性全脳炎	イソプリノシン、リハビリン療法の開発	Gascon GG. Randomized treatment study of inosiplex versus combined inosiplex and intraventricular interferon-alpha in subacute sclerosing panencephalitis (SSPE): international multicenter study. J Child Neurol. 2003 Dec;18(12):819-27.
			Hosoya M. Pharmacokinetics and effects of ribavirin following intraventricular administration for treatment of subacute sclerosing panencephalitis. Antimicrob Agents Chemother. 2004 Dec;48(12):4631-5.
	ミトコンドリア脳筋症	MELASに対するL-アルギニン療法	Koga Y. L-arginine improves the symptoms of stroke-like episodes in MELAS. Neurology. 2005 Feb 22;64(4):710-2.

表 14-5: 内分泌疾患における起り得る死因およびガイドラインの有無

第5表 内分泌疾患 (改定案)		「疾病、障害及び死亡の統計分類」改		研究班提案		学会公認・厚労科研究班作成ガイドライン	
1	(大分類)疾患名	(細分類)疾患名		研究班提案	学会公認・厚労科研究班作成ガイドライン	診断基準	治療指針
		1	2				
1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症				なし	なし
2	下垂体性巨人症	2 後天性下垂体機能低下症				あり	あり
3	先端巨大症	3 下垂体性巨人症				あり	あり
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	4 先端巨大症				あり	あり
5	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)				あり	あり
6	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)				あり	あり
7	成長ホルモン分泌不全性低身長症	7 インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症				なし	なし
8	成長ホルモン分泌不全性低身長症	8 成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1不応症を除く)				あり	あり
9	高プロラクチン血症	9 プロラクチン血症				あり	あり
10	ADH不適合分泌症候群	10 ADH不適合分泌症候群				あり	あり
11	尿崩症	11 中枢性尿崩症				あり	あり
12		12 口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)				なし	なし
13	甲状腺機能亢進症	13 腎性尿崩症				なし	なし
14	甲状腺機能低下症	14 バセドウ(Basedow)病				あり	あり
15		15 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)				あり	あり
16		16 異所性甲状腺				あり	あり
17		17 無甲状腺症				あり	あり
18		18 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)				あり	あり
19		19 16から18に掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症				あり	あり
20		20 橋本病				あり	あり
21		21 萎縮性甲状腺炎				あり	なし
22		22 19から21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症				あり	なし
23	甲状腺ホルモン不応症	23 甲状腺ホルモン不応症				あり	なし
24	腺腫様甲状腺腫	24 腺腫様甲状腺腫				あり	なし
25	副甲状腺機能亢進症	25 副甲状腺機能亢進症				あり	あり
26	副甲状腺機能低下症	26 副甲状腺機能低下症				あり	あり
27		27 自己免疫性多内分泌腺症候群 1型				なし	なし
28		28 自己免疫性多内分泌腺症候群 1型				なし	なし

表 14-6: 膠原病における起り得る死因およびガイドラインの有無

第6表 膠原病 (改定案)	「疾病、障害及び死亡の統計分類」改	研究班提案										学会公認・厚労科研究班作成ガイドライン												
		敗血症	悪性新生物	貧血	糖尿病	不整脈及び伝導障害	心不全	脳血管障害	大動脈瘤及び解離	腎不全	肝不全		けいれん	呼吸不全	重篤な中枢神経障害	低血糖	低栄養	副腎不全	循環血液量減少性ショック	代謝性アシドーシス	高アンモニア血症	備考	診断基準	治療指針
1 若年性特発性関節炎 (大分類) 疾患名 (細分類) 疾患名	○	○																					あり	あり
2 シェーグレン(Sjögren)症候群	○																						あり	なし
3 ステイバーヴァンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	○																						あり	あり

表 14-7: 糖尿病における起り得る死因およびガイドラインの有無

第7表 糖尿病 (改定案)	「疾病、障害及び死亡の統計分類」改	研究班提案										学会公認・厚労科研究班作成ガイドライン													
		敗血症	悪性新生物	貧血	糖尿病	不整脈及び伝導障害	心不全	脳血管障害	大動脈瘤及び解離	腎不全	肝不全		けいれん	呼吸不全	重篤な中枢神経障害	低血糖	低栄養	副腎不全	循環血液量減少性ショック	代謝性アシドーシス	高アンモニア血症	備考	診断基準	治療指針	
1 1型糖尿病																								あり	あり
2 2型糖尿病																								あり	あり
3 若年発症成人型糖尿病(MODY)																								あり	あり
4 新生児糖尿病																								あり	あり
5 インスリン受容体異常症																								あり	あり
6 脂肪萎縮性糖尿病																								あり	あり
7 1から6まで掲げるもののほかの、糖尿病																								あり	あり

【資料1】 小児慢性特定疾患の医療費助成の対象疾患及び対象者の考え方
 (平成24年11月5日開催 専門委員会資料より)

小児慢性特定疾患の医療費助成の対象疾患及び対象者の考え方

○医療費助成の対象疾患については、医学的知見に基づき、

- ① 慢性に経過する疾患であるか
 - ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
 - ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
 - ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか
- を考慮して選定。

○医療費助成の対象者については、

対象者は、上記対象疾患に罹患している児童のうち、症状の程度が一定以上である児童。

14

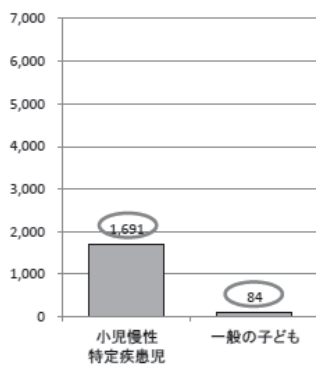
【資料2】 小児慢性特定疾患児の一人当たり医療費
 (平成24年11月5日開催 専門委員会資料より)

【④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか】

小児慢性特定疾患児の一人当たり医療費

子ども全体(0~19才)の一人当たり平均年間医療費(約8万円)と比べ、小児慢性特定疾患児の一人当たり平均年間医療費は約169万円と約20倍である。
 また、悪性新生物の入院(約659万円)など、非常に多額の医療費がかかる疾患もある。

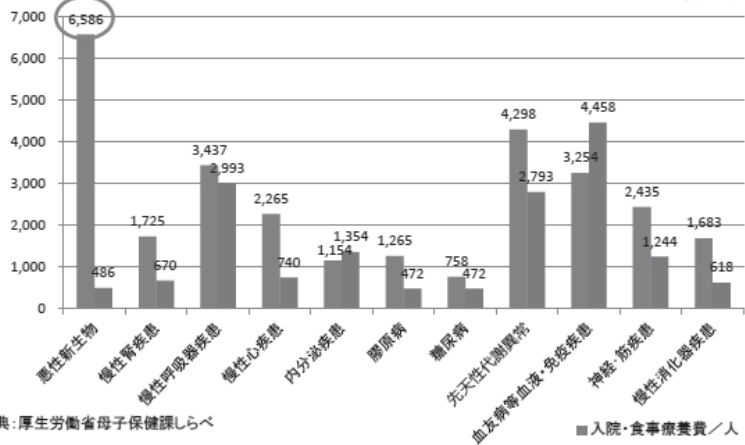
【小児慢性特定疾患児と子ども全体の一人当たり医療費の比較】



出典:平成21年度国民医療費
 厚生労働省母子保健課しらべ
 平成23年 人口動態調査

【入院・通院、疾患群別一人当たり医療費】

単位:千円



出典:厚生労働省母子保健課しらべ

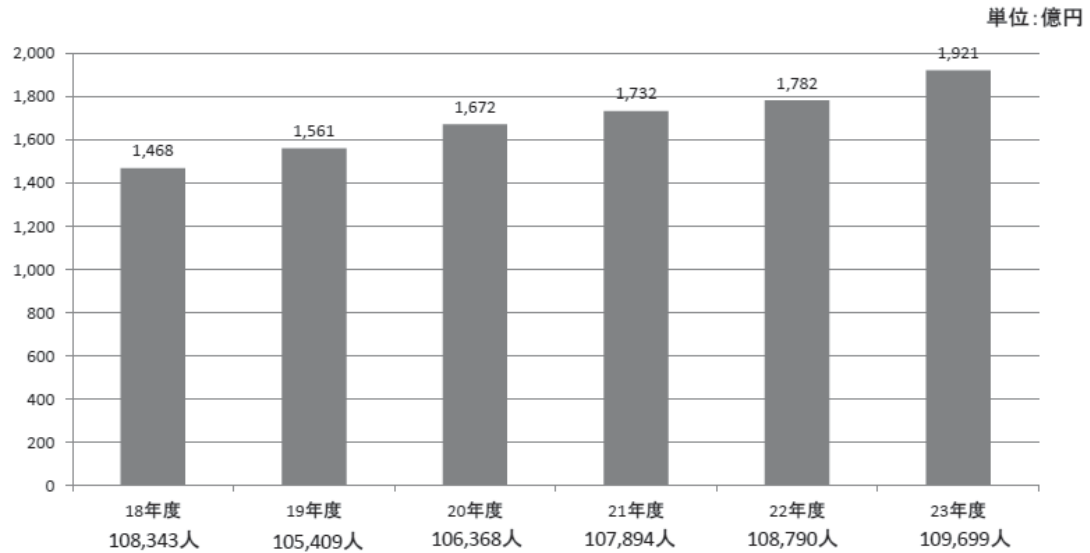
※入院とは1年間のうちに入院したことのある者の通院を含めた医療費、通院とは入院のなかった者の医療費である

22

【資料3】小児慢性特定疾患の対象者数と医療費（総額）の推移について
（平成24年11月5日開催 専門委員会資料より）

小児慢性特定疾患の対象者数と医療費（総額）の推移について

小児慢性特定疾患にかかる医療費（総額）は毎年度増加しており、小児慢性特定疾患治療研究事業の必要性が高まっており、安定的な制度運営を図ることが求められている。



出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局 母子保健課調べ
※平成23年度は見込みである。

【第1表: 悪性新生物】

平成17年の法制化時に、一部の小児がんが悪性新生物疾患群の対象疾患に定められた。

これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

① 慢性に経過する疾患であるか:

これらの疾患においては、法制化以降7年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性経過をたどらなくなった疾患はない。小児がんの長期の予後や有害事象に関しては、現在厚生労働科学研究班や日本小児血液・がん学会の悉皆登録などを通じて研究が進んでおり、治療終了後30年の二次がん発症など、慢性期の病態に関する知見が集積されつつある。しかしながら法制化以降の医学の進歩や新知見の発見による有意な慢性経過の改善はみられていない。

② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか:

腫瘍の晩期再発、治療後遠隔期の心肺機能不全の発症、内分泌障害、さらには二次がん発症など、致死的な経過に関するデータなども集積されており、小児がんが長期にわたって生命を脅かす疾患であることは明らかである。また、法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか:

小児がんで治療を受けた児は、心不全の進行や、肺機能障害、原発病巣の切除に伴う臓器機能不全、内分泌障害などの有害事象が多く症例で見られ、これらの治療と管理のために定期的に医療機関を受診する必要があるったり、運動制限をはじめとして、学校行事への参加の制限なども余儀なくされることが少なくない。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか:

小児がんの一次治療終了後も、再発防止のために長期にわたる薬物療法や定期的な画像診断による再発、転移の評価を必要とし、高額な医療費負担を要する。これらの問題は、法制化後の医療レベル、診療技術の進歩などにより改善された疾患はない。

以上より、悪性新生物疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられた。

(悪性新生物 担当: 黒田 達夫)

【第2表：慢性腎疾患】

平成17年の法制化時に、次の疾患群が慢性腎疾患群の対象疾患に定められた。

腎炎・ネフローゼ：

遺伝性腎炎、急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎、紫斑病性腎炎、巣状糸球体硬化症、ネフローゼ症候群、微少変化型ネフローゼ症候群、慢性糸球体腎炎、慢性増殖性糸球体腎炎、IgA腎症など

腎又は尿路の異常：

アミロイド腎、萎縮腎、家族性若年性ネフロン癆、ギテルマン(Gitelman)症候群、巨大水尿管症、グッドパスチャー(Goodpasture)症候群、腎血管性高血圧、腎静脈血栓症、腎動静脈瘻、腎動脈狭窄症、腎尿細管性アシドーシス、腎嚢胞、腎の奇形等による腎機能障害、腎の無発生、低形成、無形性又は異形成、腎又は腎周囲膿瘍、腎又は尿路結石、水腎症、多発性嚢胞腎、尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害、尿路閉塞性腎機能障害、バーター(Batter)症候群、慢性間質性腎炎、慢性腎盂腎炎

これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩と合せ、現在もなお小児慢性特定疾患の要件を満たしているか、満たしているとすればどのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患に対しては、法制化以降7年の経過で、画期的な治療法の開発など医療の著明な進歩はなく、依然、慢性の経過をたどり得る疾患ばかりである。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎炎・ネフローゼは、微少変化型ネフローゼ症候群を除き、いずれも「腎不全」が起り得る、いわば生命を長期にわたって脅かす疾患である。微少変化型ネフローゼ症候群は腎死の恐れはないが、再発を繰り返し、電解質・体液バランスの異常をきたし、死に至る恐れがある。腎又は尿路の異常のうち、腎又は尿路の奇形は軽症例もあるため、「腎機能低下がみられるもの」という基準が明確にされている。腎又は尿路の異常のうち、腎又は尿路の奇形以外は、いずれも「腎不全」が起り得る、いわば生命を長期にわたって脅かす疾患である。法制化以降7年の経過で、いずれの疾患においても劇的に予後が改善した治療法の開発はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

腎不全への進行を予防するために腎機能の推移を的確に把握し、同時に起り得る電解質・体液バランスの補正も合せ、適切な薬物の種類や量を設定する必要があるため、定期的に医療機関を受診することが余儀なくされる。微少変化型ネフローゼ症候群は再発の予防や治療のために定期的な受診が必要であり、治療に用いる副腎皮質ステロイド薬や免疫抑制薬の副作用（高血圧、低身長、易感染性、肥満など）により、特に学校生活の質が低下する。また、疾患そのものの進行や薬物の副作用により運動制限をはじめとして、学校行事への参加が制限されることもある。法制化以降7年の経過で、治療法の進歩により生活の質が向上した疾患はない。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

微少変化型ネフローゼ症候群以外の腎炎・ネフローゼに対しては、腎組織検査（腎生検）のほか、副腎皮質ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、降圧薬など種々の薬物療法が行われる。微少変化型ネフローゼ症候群では腎生検は行わないが、頻回再発例に対しては副腎皮質ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬などの薬物療法が長期にわたり使われる。腎又は尿路の異常は、様々な画像検査を繰り返し行う機会が多く、さらに電解質・体液バランスの異常や腎不全に対する薬物療法も必須で、継続した薬物療法が不可欠である。すべてにおいて、通常の医療より高額な医療費の負担を強いられる疾患ばかりである。

以上より、慢性腎疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられる。

（慢性腎疾患 担当：内山 聖）

【第3表：慢性呼吸器疾患】

慢性呼吸器疾患群の対象疾患としては、旧制度においては喘息と気管支拡張症であったが、平成17年の法制化時に、気管狭窄、先天性中枢性低換気症候群、先天性肺胞蛋白症、線毛機能不全症候群（カータジェナー(Kartagener)症候群）、嚢胞性線維症、本態性（特発性）肺ヘモジデローシス（血鉄症）、慢性肺疾患が追加された。

疾患の状態の程度として、喘息に関しては、① 3ヵ月3回以上の大発作がある場合、② 1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合、③ 治療で、人工呼吸管理または挿管を行う場合、さらに、平成18年4月に④ 概ね1ヵ月以上長期入院療法を行う場合が追加された。また、新規に追加された慢性呼吸器疾患では、治療で人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち1つ以上を行う場合（気管狭窄、先天性中枢性低換気症候群、慢性肺疾患）、疾患による症状がある場合（線毛機能不全症候群、先天性肺胞蛋白症、嚢胞性線維症、本態性肺ヘモジデローシス）、気管支炎や肺炎を繰り返す場合（気管支拡張症）の対象基準が設けられた。

これらの疾患について、法制化後の診断基準・治療指針に関するガイドライン、ネルソン小児科学や学術論文等を確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、満たしているとすればどのように満たされているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

喘息に関しては、治療・管理ガイドラインが発刊され、吸入ステロイドなど抗炎症療法が広く用いられるようになり、症状のコントロールは良好になってきた。しかしながら、これらは、あくまでも症状をコントロールする治療であり、治癒に至るものではなく、治療を中断すれば症状が再燃するように慢性の経過をたどり得る疾患である。一方、法制化時に追加された疾患においては、人工呼吸器や在宅酸素機器の進歩やその管理法の発展、診断技術の向上は見られるものの、法制化以降7年の経過で慢性経過をたどらなくなった疾患はない。現在もなお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

喘息および法制化時に追加された疾患は、「急性あるいは慢性気道閉塞や換気障害による呼吸不全」、「大量出血や右心不全」が起こり得る。いわば死に直結する可能性のある疾患である。喘息に関しては、ガイドラインの普及により喘息死は著減しているものの軽症であっても急激な喘息発作にて死亡にいたる症例も見られる（喘息死委員会調査）。それ以外の疾患においては、酸素飽和度モニターの普及、抗菌薬や呼吸管理法の進歩により予後は改善しているが、経過中の突然死や進行する呼吸不全で死亡する疾患もあり、法制化以降7年の経過で、治療法の改善により劇的に治癒する疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する児は、気道狭窄や換気障害による呼吸不全を予防するために、適切な薬物量の設定や、気管カニューレの管理、人工呼吸器の設定のために定期的に医療機関を受診する必要がある。また、気道感染により急激な呼吸不全に陥ることがあり、定期的な救急受診も頻繁に必要となることが多い。気道狭窄や換気障害の持続や、進行する呼

吸不全に加えて、基礎疾患を有することも多く、運動制限をはじめとして学校行事への参加制限、さらには日常生活の介助なども余儀なくされることがある。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上が見られた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

薬物療法、ネブライザーなどの吸入機器、酸素飽和度モニター機器、在宅酸素療や人工呼吸器などの治療、呼吸不全の進行の有無を評価するために必要な種々の呼吸機能検査や画像評価については高額を要する。また、呼吸器感染症によりしばしば急性発作や呼吸不全を来し定期外救急受診や入院治療を必要とすることも多い。このように、小児慢性特定疾患治療研究事業による医療費助成を受けている慢性呼吸器疾患患者にかかる医療費は健常児に比べて高額である。

以上より、慢性呼吸器疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられた。

(慢性呼吸器疾患 担当：荒川 浩一)

【第4表：慢性心疾患】

平成17年の法制化時に、心臓および血管の形態異常（冠動脈の異常、心臓球又は心中隔の異常、大血管の転位等形態異常、弁及び血管の異常）、不整脈（刺激伝導系異常）、狭心症、心筋梗塞、心膜炎・心臓腫瘍、特発性心筋症、慢性心不全（慢性肺性心を含む）などが慢性心疾患群の対象疾患に定められた。

これらの疾患の治療、予後にインパクトを与えた近年の進歩としては、ハイブリッド手術の有効性、先天性心疾患へのMRIの有効性、小児心筋疾患、特に急性心筋炎でのECMO（体外循環）の有効性と予後改善が挙げられる。また、多くの疾患において、診断・治療に関するガイドラインも日本循環器学会や日本小児循環器学会により作成され診断・治療の標準化が進んだ。法制化以降のこれらの進歩に照らして、告示疾患等を「技術的整理」した小児慢性特定疾患治療研究班案に掲載されている疾患について、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、満たしているとすればどのように満たしているかを、以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降7年の経過で、小児の慢性心疾患においては、画期的な治療法の開発などの医療の進歩はなく、慢性経過をたどらなくなった疾患はない。現在もなお、いずれも慢性の経過をたどる疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

慢性心疾患は、いずれにおいても、「致死性不整脈」「心不全の進行による心停止」が起り得る、いわば死に直結する可能性のある疾患である。しかし、法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

最も強調したいのは、心臓手術によって心疾患が「完全に治癒する」ということではないことである。人工心肺を装着して、体温を低下させ、心停止を行い、心房切開をして、最後に心房切開個所の縫合を行い、人工心肺から離脱する過程で、心臓になんらかの「異常」が残る。特に心房切開と切開部の縫合による心房心筋の障害部位が、心房頻拍の基質となって、頻拍発作を起こすことが判明している。血行動態の異常が残存する場合、この頻拍発作は死因となり得る。また、ファロー四徴の術後では肺動脈弁不全による右室拡大、心室頻拍、両心室不全がおこる。特に、心室頻拍は突然死の原因が注目されている。

手術適応のない心房中隔欠損、心室中隔欠損も、長いスパンで考えると、大きな問題が残されている。心房中隔欠損では、加齢とともに欠損孔の増大と肺高血圧頻度の増加、若年者の奇異性血栓による脳梗塞の問題がある。心室中隔欠損では、動脈硬化が及ぼす短絡率増加の可能性が残っている。

これらのように、手術した心疾患でも治癒になっていないこと、手術適応でなかった疾患でも新たな問題の発現があるため、生命を長期にわたって脅かす疾患であることは明らかである。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する児は、心不全の進行や、頻脈性不整脈による急性心不全、心停止を予防するため、適正な薬物量の設定のために定期的に医療機関を受診する必要があったり、手術後も心不全が改善しきれないこともあり、運動制限をはじめとして、学校行事へ

の参加の制限なども余儀なくされる。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

薬物療法、手術後心不全の進行の有無を評価するために必要な心臓超音波検査、心臓カテーテル検査、心臓 CT、心臓 MRI、致死性不整脈の有無を評価するためのホルター心電図検査については高額を要するものである。このため、慢性心疾患により小児慢性特定疾患治療研究事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常人に比べて高額である。

以上より、慢性心疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられた。

(慢性心疾患 担当：賀藤 均)

【第5表：内分泌疾患】

小児慢性特定疾患の以下の4要件について検討した結果を疾患別に示す（疾患名の後の（ ）内は担当者名）。

その結果、法制化された平成17年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き4要件を満たすと考えられた。

調査した4項目（4要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○下垂体機能低下症（田中 敏章）

成人身長に達してからも、成長ホルモンは蛋白・脂質・糖代謝に働いているため、下垂体機能低下症で重症の成長ホルモン分泌不全がある場合には、一般成人死亡率の2倍であると報告されていた。従って成長ホルモンの補充が世界的には行われていたが、わが国では平成17年の時には、まだ成長ホルモン治療が認められていなかった。しかし、平成18年4月に、成人身長に達してのちも成長ホルモン治療が認められた（成人成長ホルモン分泌不全（重症に限る）への効能・効果追加）。

- ① 特発性でも器質性でも、下垂体ホルモンの分泌低下になると回復しないので、生涯のホルモン補充が必要である。
- ② ACTH分泌不全による副腎皮質ホルモン分泌低下は、適切な補充療法およびストレス時の増量が行われなければ、副腎不全によるショック状態に陥り、生命を脅かす。
- ③ TSH分泌不全による甲状腺機能低下症は、寒がり、便秘、動作緩慢などの症状、ゴナドトロピン分泌不全による性腺機能低下症は、二次性徴の成熟不全、性欲低下などの症状、ACTH分泌不全による副腎機能低下症は、ショックなどの重篤な症状、成長ホルモン分泌不全は、易疲労性、活動意欲低下、動脈硬化促進など、いずれも生活の質を低下させる。
- ④ 障害ホルモン補充療法が必要なので負担が継続し、特に成長ホルモン、リコンビナントFSHは高額で、負担が大きい。

○下垂体性巨人症（異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍）（田中 敏章）

下垂体性巨人症の薬物療法は、ソマトスタチン誘導体の注射またはドパミン作動薬の経口投与であったが、平成19年3月に成長ホルモン受容体拮抗薬（ペグビソマント）の毎日の自己注射が認められた。それによって難治例でのコントロールに改善が期待できるようになったが、診療が一変したわけではない。

- ① 下垂体腫瘍によるもので、手術が第一選択であるが、完全に取りきれない場合も多く、その場合には、生涯の内科的治療が必要となる。
- ② 下垂体巨人症の症状として、頭痛・発汗・視野狭窄・耐糖能異常などが知られており、また腫瘍による圧迫や、手術後に下垂体機能低下症に陥ることも稀でない。その場合には、副腎不全などの生命を脅かす状態に陥ることもある。また腫瘍の増大

により、頭蓋内圧亢進などを引き起こすこともある。

- ③ 頭痛・発汗・視野狭窄などの症状は、生活の質を低下させる。また二次性の下垂体機能低下症による症状（下垂体機能低下症の項参照）も、生活の質の低下を招く。
- ④ 完璧に手術で除去できなかった場合の薬物療法は高価で、長期の治療による経済的負担は大きい。

○先端巨大症（末端肥大症）（田中 敏章）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。症状および治療効果としては、下垂体性巨人症と同様なので、同項目を参照されたい。

○成長ホルモン分泌不全性低身長症（田中 敏章）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 低身長は、成長ホルモン治療によっても容易には改善されない。成長科学協会の集計でも、治療終了後の平均成人身長は男子 160.3cm (N=649, 平均治療期間 5.3 年)、女子 147.8cm (N=552, 平均治療期間 5.1 年) である。長期の継続的な治療か、必要である。
- ② 重症の成長ホルモン分泌不全症では、乳幼児期に低血糖症を引き起こす可能性があり、適切に治療されないと、痙攣・知能障害などが起こる。他の下垂体ホルモンの分泌不全を伴っている場合には、副腎不全によるショック死も起こり得る。
- ③ 低身長はいじめなどの原因になり得る。低身長による QOL の低下および治療による改善も、報告されている。また低身長と共に思春期の遅れなども、QOL を低下させる場合も多い。
- ④ 成長ホルモンは、世界的な比較でも日本では薬価が高く、長期にわたって経済的負担が大きい。

○成長ホルモン不応症候群（ラロン(Laron)型小人症）（田中 敏章）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 低身長の程度は、成長ホルモン分泌不全性低身長症よりももっと重症で、早期に治療を開始しても治療によってもなかなか改善されない。
- ② 乳幼児期に低血糖を呈する可能性があり、またソマゾン（IGF-I）による治療においてもその薬理作用により低血糖発作を引き起こす可能性がある。
- ③ 低身長の程度は重篤なので、QOL の低下も著しい。
- ④ ソマゾンも高価な治療で、長期に渡る治療が必要で、経済的負担が大きい。

○高プロラクチン血症（異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍／プロラクチン分泌過剰症）

法制化以降の7年の経過で、内科治療薬の開発（カベルゴリンなど）、外科手術法の進歩（内視鏡的手術）がみられるが、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① プロラクチン分泌過剰症は、脳下垂体腫瘍によるものや視床下部障害によるもの、薬剤性などがあり、手術や原因薬剤除去によって治癒が果たせない場合は、長期にわたり内服治療が必要である。
- ② 下垂体卒中を伴ったり他の下垂体ホルモン分泌不全を伴った場合、生命予後が不良となり得る。下垂体ホルモン分泌不全では、ACTH 分泌不全による副腎皮質ホルモ

ン分泌低下は、適切な補充療法およびストレス時の増量が行われなければ、副腎不全によるショック状態に陥り、生命を脅かす。

- ③ 乳汁漏出が続く他、性腺機能低下を併発し、生活の質を低下させ、不妊の原因となる。脳下垂体腫瘍の伸展によっては失明の危険もある。外科的治療により治癒しなかった場合は、長期にわたり内科治療が必要となる。
- ④ 内科的治療が継続する場合、医療費負担が長期に継続する。

○ADH 不適合分泌症候群（抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)）（有阪 治）

法制化以降の7年の経過で、ホルモン拮抗薬の開発（Schrier RW, et al. Tolvaptan, a selective oral vasopressin V2-receptor antagonist, for hyponatremia. N Engl J Med 2007）が行われているものの、小児での効果と安全性はまだ確認されておらず、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 原疾患の改善とともに軽快する例もあるが、再発する例や、中枢神経系の先天異常などを原因とする場合には、新生児期から一生涯の慢性経過をとる。
- ② 電解質異常の悪化や、治療に伴う合併症により、重篤な脳障害をきたすことがあり、ときには致命的となる。
- ③ 食欲不振、頭痛、嘔気、脱力感などの本疾患の症状により生活の質が低下する。治療の基本である水分制限は患児の負担になり、また電解質異常の程度が強い場合には入院での水分管理が必要となるので、本疾患は長期にわたって生活の質を低下させることになる。
- ④ 重症例や再発例では、外来治療以外に入院治療も必要となり、また、本疾患の原因疾患に対する治療も必要となることから、長期にわたって高額な医療費の負担が続く。

○中枢性尿崩症（有阪 治）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症年齢はさまざまであるが、発症後に根治、軽快することはなく慢性の経過をとる。
- ② 多飲、多尿のため食欲減退、全身倦怠感がみられる。何らかの原因で水分摂取が不可能になると急速に高張性脱水に至り、意識障害やけいれんをきたし、ときに致命的な経過をとる。下垂体性尿崩症の原因となる脳腫瘍などの原疾患も生命予後に影響する。
- ③ 多尿症状に対して、薬物（抗利尿ホルモン）を用いた毎日の厳格な水分管理は患者に負担になり、また不適切な治療により水中毒の危険性もあり、生活の質は低下する。脳腫瘍などの原疾患に対する治療およびその後遺症は、長期にわたって生活の質を低下させる。
- ④ 薬物療法による厳格な水分管理を継続的に行い、電解質異常による合併症を予防し、さらに下垂体性尿崩症をきたす脳腫瘍などの原疾患に対する治療を行うためには、長期にわたって高額な医療費の負担が必要である。

○腎性尿崩症（有阪 治）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 多くは新生児期に発症し、根治、軽快することはなく、一生涯の経過をとる。

- ② 多尿による高度な高張性脱水は脳障害の原因となり、重篤な神経学的後遺症を残すことがある。また、尿量増加を原因とする水腎症から腎機能荒廃をきたすことがあり、生命を長期にわたって脅かす疾患である。
- ③ 持続する多尿は成長障害の原因となり、治療の基本である塩分・蛋白制限も不適切に行われれば成長障害をきたす。治療不良の場合は多飲・多尿となり、生活の質を著しく低下させる。
- ④ 適切な水分管理を行い、合併症・後遺症を予防しながら正常な成長発育を保つためには、長期間にわたって、外来あるいは入院での検査・治療が必要であり、高額な医療費の負担が必要となる。

○甲状腺機能亢進症（バセドウ(Basedow)病)

法制化以降の7年間で、診断、治療、予後が劇的に変わった疾患とはいえない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。本邦では小児には薬物治療が第一選択とされることが多いが、副作用の多い薬剤であり、継続困難になった場合には手術による切除や放射性ヨード（本邦では小児に使用される例は著しく希であるが）による治療を実施する。薬物療法は数年の継続ののちに中止可能な例もあるが、小児では再発も多く、大部分は長期にわたる治療を必要とする。
- ② 「甲状腺クリーゼ」という致死率の高い状態になることがあり、長期にわたって生命を脅かす疾患である。また致命的な不整脈をきたすこともある。
- ③ 甲状腺ホルモン過剰の状態においては運動制限が必要である。薬物治療を行っている場合、毎日の確実な服薬を必要とする。薬物療法に用いる抗甲状腺薬は無顆粒球症や劇症肝炎を起こすことがあるため、発熱時には必ず受診し血液検査をしないとイケないなどの生活の質を低下させる事象をきたしやすい。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○甲状腺機能低下症（甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症／甲状腺刺激ホルモン分泌低下症)

法制化以降の7年間で、診断、治療、予後が劇的に変わった疾患とはいえない。

- ① 原因は先天性と後天性があるが、いずれも慢性に経過する疾患である。原則として治癒しない。
- ② 甲状腺刺激ホルモン分泌低下症による甲状腺ホルモンの不足状態は適切な補充治療を実施されなければ心機能の低下をきたし生命を脅かす。
- ③ 甲状腺刺激ホルモン分泌低下症に対する甲状腺ホルモンの補充療法は原発性甲状腺機能低下症に対してのそれと比べ適量を設定することが難しく、ホルモンの不足による症状（浮腫、寒がり、不活発、便秘症など）や過剰による症状（心悸亢進、精神症状、暑がり、発汗過多、下痢など）をみることがあり生活の質を低下させる。
- ④ 治癒は見込めないため長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○先天性甲状腺機能低下症

法制化以降の7年間で、診断、治療、予後が劇的に変わった疾患とはいえない。

- ① 慢性に経過する疾患である。先天性であり治癒しない。
- ② 甲状腺刺激ホルモン分泌低下症による甲状腺ホルモンの不足状態は適切な治療を実施されなければ心機能の低下をきたし生命を脅かす。

- ③ ホルモンの不足による症状（浮腫、寒がり、不活発、便秘症など）や過剰による症状（心悸亢進、精神症状、暑がり、発汗過多、下痢など）をみることであり生活の質を低下させる。また 3 歳までの治療が十分でないと永続的な知的障がいを残すことと、小児の治療不適切例は低身長の原因となる。毎日の確実な服薬を必要とする。投与量の調節のために頻回の血液検査を必要とする。
- ④ 治癒は見込めないため長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○先天性甲状腺ホルモン不応症

法制化以降の 7 年間で、診断、治療、予後が劇的に変わった疾患とはいえない。

- ① 慢性に経過する疾患である。先天性であり治癒しない。
- ② 小児期から診断される患者は、甲状腺ホルモンに対する不応性の強い症例であり、甲状腺ホルモン作用不足状態は適切な治療を実施されなければ心機能の低下をきたし生命を脅かす。また、本疾患では血中甲状腺ホルモンレベルが上昇しているにも関わらず末梢組織での甲状腺ホルモン作用は減弱しているのが特徴であるが、心筋に対しては甲状腺ホルモン作用がむしろ強くでる患者さんもあり、そうした患者さんでは高拍出性の心不全をきたすことがある。
- ③ 有効な治療方法と治療の目安については確立されていない。ホルモンの不足による症状（浮腫、寒がり、不活発、便秘症など）や過剰による症状（心悸亢進、精神症状、暑がり、発汗過多、下痢など）をみることであり生活の質を低下させる。
- ④ 治癒は見込めないため長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○腺腫様甲状腺腫

法制化以降の 7 年間で、診断、治療、予後が劇的に変わった疾患とはいえない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。外科的に切除されなければ原則として治癒しない。外科的に切除した場合、術後甲状腺機能低下症および副甲状腺機能低下症となるおそれがあり、リスクベネフィットを考慮した手術適応となる。
- ② 良性腫瘍であり腫瘍の浸潤、遠隔転移をきたすことはないが、巨大になったものは気管の圧迫をきたし窒息による生命を脅かすこととなる。
- ③ 手術以外の手段により症状が改善することがなく気道圧迫するほど巨大化したものでなくとも頸部の違和感が持続する。また悪性腫瘍との鑑別が困難な場合には繰り返しの穿刺吸引細胞診などの侵襲的な検査をうける必要があり、生活の質を低下させる原因となる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○副甲状腺機能亢進症（大菌 恵一）

法制化以降の 7 年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 外科的処置等がなければ、自然軽快はしない疾患である。ほとんど治療を要しない軽症例から、腫瘍性の進行をきたすものまで重症度の幅は大きい。
- ② 有症状期に適切に医療が行われなければ、骨折、膝炎、消化管潰瘍などのリスクが上昇し、生命を脅かす。
- ③ 重症例では、高カルシウム血症から、尿路結石、骨粗鬆症を合併する。重症例では、手術により副甲状腺腫が摘出され、治癒させ得る場合もある。
- ④ 病型により、長期にわたって高額な医療費の負担が続く場合がある。

○副甲状腺機能低下症（大菌 恵一）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。根治は望めず、ビタミンDの服用が必要である。
- ② 低カルシウム血症が重度となると、痙攣がおき、適切に対処しなければ予後不良となる。
- ③ 低カルシウム血症が重度で、点滴治療が必要な場合があり、入院が必要となることがある。痙攣を反復して、てんかんを合併する事もあり、生活の質を低下させ得る。
- ④ 長期にわたって医療費の負担が続く疾患である。今後、PTH製剤が標準治療となれば、医療費はさらに高額となる。

○自己免疫性多内分泌腺症候群（シュミット(Schmidt)症候群）（長谷川 奉延）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患であり、根治しない。
- ② 本症候群による副腎皮質機能低下は副腎クリーゼを、また1型糖尿病は糖尿病性ケトアシドーシスをきたすことがあり、生命を脅かす疾患である。
- ③ 糖尿病に対し生涯インスリン治療を必要とする。また月一回の定期的外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 副腎皮質機能低下、1型糖尿病、甲状腺機能低下症に対して生涯補充療法を必要とし、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○偽性副甲状腺機能低下症（大菌 恵一）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。根治は望めず、ビタミンDの服用が必要である。
- ② 低カルシウム血症が重度となると、痙攣がおき、適切に対処しなければ予後不良となる。
- ③ 低カルシウム血症が重度で、点滴治療が必要な場合があり、入院が必要となることがある。痙攣を反復して、てんかんを合併する事もあり、生活の質を低下させ得る。低身長や発達遅滞を合併する場合もあり、この事も生活の質の低下につながる。
- ④ 長期にわたって医療費の負担が続く疾患である。

○クッシング(Cushing)症候群（長谷川 行洋）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、数年、慢性に経過する疾患である。一部の症例では手術による根治が数年後に得られるが、多くは、根治しないあるいは、手術の合併症を生涯にわたって認める。
- ② 血圧が高値、電解質異常が重度の場合、生命を脅かす疾患となる。
- ③ 手術による入院が必要となることがある。手術を要さない症例でも、肥満、骨粗鬆症を合併しやすく、重症例では月一回以上の外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○慢性副腎皮質機能低下症(副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症)(長谷川 行洋)

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。原則として根治しない。
- ② ストレス下に適切な時期に、的確な治療がされない場合は、ショックとなり、生命を脅かす状態となる。
- ③ 日常生活内で易疲労性、発熱を月1-2回以上認め、自宅での経口薬をもちいた治療で改善しない場合は外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○アルドステロン症(原発性アルドステロン症(Conn症候群))(長谷川 行洋)

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。一部の症例では手術による根治が数年後に得られるが、手術療法が選択とならない症例では内服治療が終生、必要となる。
- ② 血圧が高値、電解質異常が重度の場合、生命を脅かす疾患となる。
- ③ 手術による入院が必要となることがある。手術を要さない症例でも、重症例では月一回以上の外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○リドル(Liddle)症候群(田島 敏広)

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、原則として根治することなく、根本的な治療は現在まで知られていない。
- ② 血圧が高値、電解質異常が重度の場合、頭蓋内出血など生命を脅かす疾患となる。
- ③ 高血圧コントロール不良、高血圧合併症により入院が必要となることがある。重症例では月一回以上の外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○低アルドステロン症(レニン分泌異常)(長谷川 行洋)

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。一部の症例では症状の改善がみられる。
- ② 乳幼児期には、脱水に陥りやすく、適切な時期に、的確な治療がされない場合は、ショックとなり、生命を脅かす状態となる。
- ③ 重症例、特にでは、脱水、電解質異常のため、外来通院、入院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○偽性低アルドステロン症(田島 敏広)

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 軽症型は小学生以降に軽快することがあるが、重症例では原則として根治することなく、根本的な治療は現在まで知られていない。
- ② 長期にわたって塩喪失症状、呼吸器症状を反復し、有症状期に適切に医療が行われなければ生命を脅かす。
- ③ 重症例では嘔吐、脱水、栄養障害、呼吸障害により、年に数回の1-2週の入院が必要となる。重症こうした症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾

患である。

- ④ 外来、入院治療は重症例では年数回におよび、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○先天性副腎皮質過形成症（田島 敏広）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。原則として根治しない。一部の症例では手術による外性器・内性器の矯正、性腺の摘出も必要になり、精神的負担が重なる。
- ② ストレス下に適切な時期に、的確なステロイド治療がされない場合は、ショックとなり、生命を脅かす状態となる。また血圧が高値、電解質異常が重度の場合、頭蓋内出血など生命を脅かす疾患となる。
- ③ 日常生活内で易疲労性、発熱を月1-2回以上認め、自宅での経口薬をもちいた治療で改善しない場合は外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。また高血圧を示す型の場合には高血圧コントロール不良、高血圧合併症により入院が必要となることがある。重症例では月一回以上の外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○ゴナドトロピン依存性思春期早発症

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 思春期年齢・思春期開始に十分な身長が獲得できた年齢まで治療が継続するため、発病年齢によっては、治療期間が長期となる。
- ② 脳内器質性疾患によるものが珍しくなく、そのような場合は、原疾患により生命予後が脅かされることがある。
- ③ 身体発育と社会心理的発達のアンバランスが長期に継続する可能性、身長予後が低下する可能性が有り、生活の質が障害される。
- ④ 有効な治療はLHRHアナログによる4週に一回の注射を継続することであり、薬剤が比較的高額であるため医療費の負担が大きい。

○ゴナドトロピン非依存性思春期早発症（緒方 勤、深見 真紀、西 美和）

- ① 本疾患は、法制化以降7年の経過で画期的な新規治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 本症の原因は悪性腫瘍を含む腫瘍によることが多く、それにより生命に危険を生じる。
- ③ 本症は、低年齢での二次性徴の出現、骨年齢促進に起因する最終身長の低下などにより、長期にわたる身体的・心理的問題を生じる疾患である。法制化以降7年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 本疾患では、しばしば定期的な内分泌学的検査、画像検査および薬物投与が必要となり、長期にわたる医療費負担が発生する。

○エストロゲン過剰症（高エストロゲン症）（長谷川 奉延）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 慢性に経過する疾患である。根本的な治療は現在まで知られていない。

- ② 女性においては子宮がんの合併が知られており、生命を脅かす疾患である。
- ③ 男性に乳房の高度発育、低身長・性欲の低下などをきたし、さらに男性の乳房の腫大は身体的問題だけでなく、精神的問題を引き起こし生活の質を低下させる疾患である。女性においても巨大乳房・不正性器出血・子宮癌などを来し生活の質を低下させる疾患である。
- ④ 外来における内科的治療は終了することはなく、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。女性における子宮がん発症はさらに長期にわたって高額な医療費の負担が続く。

○アンドロゲン過剰症（睾丸機能亢進症）（長谷川 奉延）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 慢性に経過する疾患である。根本的な治療は現在まで知られていない。
- ② 子宮内膜がんの発症リスクが高いことが知られており、生命を脅かす疾患である。
- ③ 女性における男性化多毛、月経異常、肥満、不妊などを引き個々し、生活の質を低下させる疾患である。
- ④ アンドロゲン作用を抑制する治療、不妊治療のために長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（ゴナドトロピン欠乏(欠損)症）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 先天性、後天性のいずれもが治癒を期待できず、生涯にわたり改善は見込めない。
- ② 慢性的に持続することにより、蛋白・脂質代謝を障害し、非アルコール性脂肪性肝炎から肝硬変へと進行する肝機能不全や、動脈硬化の進行を促進し、生命予後を脅かす可能性がある。
- ③ 無治療では、二次性徴の進行不全、性生活の障害、不妊、筋量の減少や合併症を来すことにより、生活の質が低下する。治療は、内服、注射治療を長期にわたり継続する必要がある他、妊孕性を獲得するために高額な不妊治療が必要となる。
- ④ 治療は内服・注射があるが、注射薬は比較的高額であり、不妊治療も含めると高額な医療費負担が必要となる。

○高ゴナドトロピン性性腺機能低下症（睾丸機能低下症／卵巣機能低下症）（緒方 勤、深見 真紀、西 美和）

- ① 本疾患は、法制化以降7年の経過で画期的な治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 原因疾患がさまざまに生命予後に関与し、クラインフェルター症候群などでは循環器疾患等による死亡率が一般集団より高いことが知られている。
- ③ 本症は、二次性徴の出現遅延、不妊などにより、長期にわたる身体的・心理的問題を生じる疾患である。法制化以降7年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：本疾患では、しばしば定期的内分泌学的検査および薬物投与が必要となり、長期にわたる高額な医療費負担が発生する。

○性分化疾患（真性半陰陽（卵精巢性性分化疾患、混合性性腺異形成症）／男性仮性半陰陽（46,XY 性分化疾患）／女性仮性半陰陽（46,XX 性分化疾患）（緒方 勤、深見 真紀）

上記疾患の調査結果は類似するため、まとめて述べる。

- ① これらの疾患は、法制化以降 7 年の経過で画期的な新規治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 本症は、性腺腫瘍などにより生命に危険を生じることがある。
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：本症は、外性器異常、二次性徴出現遅延、不妊、性同一性障害などにより、長期にわたる重大な身体的・心理的問題を生じる疾患である。法制化以降 7 年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：本疾患では、しばしば定期的内分泌学的検査、画像検査および薬物投与、外科的介入が必要となり、長期にわたる高額な医療費負担が発生する。

○ガストリノーマ（ガストリン分泌異常）（依藤 亨）

小児では極めてまれな疾患であり、法制化以降の 7 年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 悪性であることも多く、外科治療ないし長期の内科的治療が必要である。
- ② 悪性疾患として生命にかかわるほか、難治性の消化性潰瘍がおこる。
- ③ 長期の加療が必要である。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○VIP 産生腫瘍（依藤 亨）

小児では極めてまれな疾患であり、法制化以降の 7 年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 高度の下痢をきたし、外科的に治療する。困難な場合はオクトレオチドが有効であるが対症療法である。有効に治療されなければ、慢性に経過する。
- ② 長期にわたって症状を反復し、有症状期に適切に医療が行われなければ生命を脅かす。すなわち、莫大な量の水と電解質の喪失により、体液の保持が困難になり、ショックをきたす危険がある。
- ③ 入院加療のほか、長期に渡る内科的治療が必要となることもある。こうした症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。
- ④ 外来、入院治療が長引き、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○カルチノイド症候群（セロトニン分泌異常）（依藤 亨）

小児には極めてまれな疾患である。法制化以降の 7 年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えないが。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。長期に渡る治療が必要である。
- ② 原疾患は悪性のふるまいをすることも多く、長期に渡る紅潮、腹痛と下痢、気管支収縮などをきたし生命にかかわることもある。
- ③ 重症例では、繰り返す外来通院、入院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○グルカゴノーマ（グルカゴン分泌異常）（依藤 亨）

小児には極めてまれな疾患である。法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えないが、化学療法、分子標的薬などの組み合わせで予後は改善しつつある。

- ① 悪性の場合は比較的急性に経過し、良性の場合は慢性に経過する疾患である。一部の症例では手術による根治が得られるが、手術療法が選択とならない症例では長期に渡る内科的が必要となる。
- ② 外科治療不能な場合は、悪性腫瘍として生命予後にかかわったり、慢性的に体重減少、耐糖能異常が続き QOL が低下する。
- ③ 外科治療で根治しない場合は長期に渡る外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○グルカゴン分泌異常（グルカゴン欠損症）（依藤 亨）

小児では極めてまれな疾患であり、法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。存在そのものが疑問視されることもある。

- ① 発症後、慢性に低血糖をきたす疾患である。内科治療は長期に及び、時に重症の低血糖をきたす。
- ② 慢性的なくりかえす低血糖により QOL が低下する。
- ③ 長期に渡る外来通院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○高インスリン血症性低血糖症（特発性低血糖症）（依藤 亨）

平成12年（2000年）前後に海外で始まった膵局所性病変の治療が徐々に浸透して平成17年当時とは診療状況は一変した。しかし、手術療法が著効するのは、膵局所病変の場合に限られる。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。一部の症例では症状の改善がみられる。
- ② 低血糖発作をきたし、適切に治療しないと中枢神経後遺症を残す。
- ③ 重症例では、長期の外来通院、入院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○ビタミンD依存性くる病（大藪 恵一）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。根治は望めず、大量のビタミンDの服用が必要である。
- ② くる病は根治せず、骨の矯正術を要することがある。胸郭の強度の変形は呼吸不全により生命の予後に係わる。
- ③ 低身長、禿頭などを合併し、生活の質の低下につながる。
- ④ 長期にわたって医療費の負担が続く疾患である。

○原発性低リン血症性くる病（大藪 恵一）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。根治は望めず、ビタミンD、リン製剤の服用が必要である。
- ② くる病は根治せず、骨の矯正術を要することが多い。胸郭の強度の変形は呼吸不全により生命の予後に係わる。
- ③ くる病は根治せず、骨の矯正術を要することが多い。小児では低身長、成人では後縦靭帯骨化症もみられ、生活の質の低下につながる。
- ④ 長期にわたって医療費の負担が続く疾患である。

○軟骨異栄養症（軟骨無形成症／軟骨低形成症）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。
- ② 長管骨の長径成長が障害される疾患で、水頭症を合併し、大後頭孔の狭窄により突然死をきたすことや顔面骨の低形成、胸郭の狭小化などによる呼吸障害をきたすことがあり、生命が長期にわたって脅かされる疾患である。
- ③ 低身長のため日常生活に支障が多く、また治療や水頭症、大後頭孔狭窄の有無の検索のための頭部CTやMRI検査を定期的に行うために医療機関を受診する必要があり、健常人に比して生活の質の低下がみられる。
- ④ 側彎症に対する装具装着や水頭症、大後頭孔狭窄の有無の検索のための頭部CTやMRI検査のために定期的な医療機関の受診が必要であり、これらの合併症が起こった場合の治療など、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○骨形成不全症

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。
- ② 全身骨の脆弱性による頻回の骨折を特長とし、歯牙形成不全や関節の弛緩性を認める場合もある。重症型では頭蓋内出血や呼吸障害などで死に至ることもある。易骨折性が生涯にわたってみられるため、骨折により生命が脅かされる可能性が長期にわたってみられる。
- ③ 骨の脆弱性のために容易に頻回に骨折がみられるため、日常生活の活動が制限されるため、生涯にわたって健常人に比して生活の質の低下がみられる。
- ④ 頻回の骨折に対する治療や生活指導などのために頻回に医療機関を受診する必要があり、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○全身性脂肪異栄養症（依藤 亨）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えないが、レプチンの臨床試験が進行中で、近日中に診療状況が大きく変わる可能性がある。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。自然経過で改善はしない。
- ② 年齢が進むとともに脂質異常、肝機能障害、糖尿病などを合併し、メタボリック症候群と同様の病態の進行により、心血管死の危険が増大する。

- ③ 重症例では、脂質異常、肝機能障害、糖尿病のため、外来通院、入院が必要となる。こうしたことが生活の質を低下させる。
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○多発性内分泌腫瘍症（長谷川 奉延）

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患であり、根治しない。
- ② 膵悪性腫瘍、カルチノイド腫瘍、あるいは甲状腺髄様癌を合併するため、生命を脅かす疾患である。
- ③ 複数の内分泌臓器の機能亢進症状、および悪性腫瘍による症状が生活の質を低下させる疾患である
- ④ 複数の内分泌臓器の機能亢進、腺腫、悪性腫瘍に対する治療に加え、未罹患内分泌臓器に対する血液検査、画像検査を行うため長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○多嚢胞性卵巣症候群

法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 多彩な症状を呈し、有効な治療法が確立されていないため、慢性的に経過する。
- ② 50%に肥満を伴い、耐糖能異常、性腺機能低下と不妊、高プロラクチン血症、男性化（多毛等）などを呈する症候群であり、肥満・耐糖能異常が進行すると、生命予後が悪化する。
- ③ 主たる症状（上記）が持続することにより、生活の質は長期にわたり低下する。
- ④ 内科的治療（メトフォルミン等）を長期に継続する可能性があること、腹部超音波検査やMRI、血液検査を定期的に行う必要があることから、医療費負担は長期にわたり継続する。

○ターナー(Turner)症候群（緒方 勤、深見 真紀、西 美和）

- ① 本疾患は、法制化以降7年の経過で画期的な新規治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 本症は、先天性心疾患、甲状腺疾患などにより生命に危険を生じることがある。大動脈破裂の頻度が高いことも知られている。
- ③ 本症は、性腺機能不全、成長障害、内臓奇形などにより、長期にわたる身体的・心理的問題を生じる疾患である。法制化以降7年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 本疾患では、しばしば定期的内分泌学的検査、画像検査および薬物投与が必要となり、長期にわたる高額な医療費負担が発生する。

以上より、ターナー症候群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群（緒方 勤、深見 真紀、西 美和）

- ① 本疾患は、法制化以降7年の経過で画期的な新規治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 本症は、無呼吸、糖尿病などにより生命に危険を生じる疾患である。突然死を生じることもある。

- ③ 本症は、性腺機能不全、成長障害、過食、発達遅滞、行動異常などにより、長期にわたる QOL 低下を招く疾患である。法制化以降 7 年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 本疾患では、定期的血液検査、画像検査および薬物投与、心理的サポートなどが必要となり、長期にわたる高額な医療費負担が発生する。

○マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群 (長谷川 奉延)

法制化以降の 7 年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

- ① 発症後、慢性に経過する疾患である。根治しない。
- ② 本症候群の重症型は、新生児・乳児期早期に死亡することがある。合併するクッシング症候群はコントロールが困難なことが多く、高血圧合併症により生命を脅かす疾患である。
- ③ 本症候群による思春期早発症は心理社会的問題を、線維性骨異形成は頻回の骨折を引き起こす。このようなことが生活の質を低下させる。
- ④ 思春期早発症に対する長期内科的治療、線維性骨異形成に対する複数回の外科的治療を必要とし、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患である。

○ヌーナン(Noonan)症候群 (緒方 勤、深見 真紀、西 美和)

- ① 本疾患は、法制化以降 7 年の経過で画期的な新規治療法の開発がなく、引き続き慢性経過をたどる疾患である。
- ② 本症は、先天性心疾患、悪性腫瘍などにより生命に危険を生じる疾患である。
- ③ 本症は、性腺機能不全、成長障害、心奇形、悪性腫瘍などにより、長期にわたる QOL 低下を招く疾患である。法制化以降 7 年の経過で劇的な予後の改善はない。
- ④ 本疾患では、しばしば定期的内分泌学的検査、画像検査および薬物投与、外科的介入が必要となり、長期にわたる高額な医療費負担が発生する。

以上より、内分泌疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き 4 要件を満たしているものと考えられる。

(内分泌疾患 担当：横谷 進)

【第6表：膠原病】

平成17年に法制化された小児慢性特定疾患治療研究事業では、膠原病疾患群として、若年性特発性関節炎（JIA、旧称：若年性関節リウマチ）、シェーグレン症候群（SS）、スチーブンス・ジョンソン症候群（SJS）などが対象疾患に定められた。

これらの疾患では法制化後の7年間に、診断ガイドライン（JIA, SS, SJS）や治療ガイドライン（JIA, SJS）が策定されるなどして診療環境は整備されつつあるが、それでもなお小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているか、満たしているとすればどのように満たしているか、以下のように検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

生物学的製剤など新しい治療が導入された疾患もあるが、原因療法ではないため、現在においても慢性に経過する疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

炎症を中核病態とする慢性疾患であるため、急性期には高サイトカイン血症による多臓器不全、慢性期には急性期病態の再燃を反復するだけでなく、アミロイド沈着による臓器障害が進行する。また、ステロイド薬や免疫抑制薬の副作用である重症感染症の併発など、長期にわたって生命を脅かしており、法制化後の7年間に生命予後に関する劇的な改善はない。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

関節破壊や臓器の機能障害による生活の質の低下がみられる。また、長期投与によるステロイド薬の副作用は必発で、骨粗しょう症による骨折やその予防のための生活制限、白内障や緑内障による視力障害など、生活の質を著しく低下させ、思春期の患者では成長障害、肥満、多毛などの容姿変容が心理面でストレスを与える。また法制化後の7年間で、患者の生活の質が大きく向上した疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

高額な生物学的製剤は根本的な原因治療薬ではないため、関節破壊抑止のためには長期にわたる治療継続が必須である。また、免疫抑制薬も高額であり、継続的な投与が必要で治療を終了することは困難である。また、病態評価のための定期的な検査に対する医療費負担は重く、毎回の血液検査のみならず、関節評価のMRI検査や関節エコー検査など高額な検査を反復する必要がある。

以上より、膠原病疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

（膠原病 担当：武井 修治）

【第7表：糖尿病】

糖尿病は、1型糖尿病、2型糖尿病、若年発症成人型糖尿病（maturity-onset diabetes of the young, MODY）、インスリン受容体異常による糖尿病、脂肪萎縮性糖尿病などに分類されるが、平成17年の法制化以降の7年の経過で、劇的に診断、治療、予後が変わった疾患とは言えない。

法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、満たしているとすればどのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

1型糖尿病、2型糖尿病、若年発症成人型糖尿病（maturity-onset diabetes of the young, MODY）、インスリン受容体異常による糖尿病、脂肪萎縮性糖尿病は、発症後、インスリン治療、経口血糖降下薬などの薬物治療を開始した場合、慢性に経過する疾患である。新生児糖尿病の一部は、一過性であるが、年長になって再発することがある。糖尿病の治療を怠れば、慢性合併症が出現する。薬物などの治療により血糖コントロールを良好に維持することは可能であるが、根治する疾患ではない。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

1型糖尿病は、適切なインスリン治療を行わない限り、糖尿病ケトアシドーシスを発症し、意識障害を呈し、死に至る。2型糖尿病やその他の糖尿病においても、経過中にインスリン依存状態となれば、適切なインスリン治療を行わない限り、糖尿病ケトアシドーシスを発症し、意識障害を呈し、死に至ることがある。また、インスリン治療や経口血糖降下薬により、低血糖を起こすことがあり、重症の低血糖によっても死に至ることがある。即ち、これらは死に直結する可能性のある疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

1型糖尿病では全例でインスリン治療が必要である。1日に4～5回のインスリン注射や持続皮下注を必要とする。2型糖尿病では約半数の症例でインスリン治療が必要となる。これら療養行動により、生活の質が低下する可能性がある。

インスリン治療中に重症低血糖による意識障害がときに起こる。重症低血糖が起これば、生活の質は極端に低下する。また、血糖コントロール不良例では、糖尿病性腎症による高血圧や浮腫、網膜症による視力低下、神経障害による疼痛、なども若年期からときに起こる。これら慢性合併症が発症すれば、生活の質が極端に低下する。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

1～2ヶ月毎の定期的な受診と検査が必要であり、医療費の負担が続く。インスリン治療や経口血糖降下薬にかかる経済的負担が大きい。また、慢性合併症が発症した時には、長期にわたって高額な医療費の負担が続く。

以上より、糖尿病疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たすと考えられる。

(糖尿病 担当：杉原 茂孝)

【第 8 表：先天性代謝異常】

小児慢性特定疾患の以下の 4 要件について検討した結果を、疾患別に示す。

その結果、法制化された平成 17 年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き 4 要件を満たすと考えられた。

調査した 4 項目（4 要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○アミノ酸代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の 7 年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

フェニルケトン尿症：現在新生児マス・スクリーニングによる早期発見・早期治療により予後は改善しているが、生涯にわたる治療継続が必要であり治療中断により、知的障害やけいれん発作などの中樞神経症状が出現する。けいれん重積発作となり生命を脅かす危険性が長期にわたってある。

高チロシン血症Ⅰ型：現在わが国では肝臓移植が唯一の有効な治療法であり、移植を行わない場合には肝硬変・肝癌を発症し死に至る。肝臓移植後においても免疫抑制剤等の治療を継続する必要がある、この場合には長期にわたって感染症などにより生命が脅かされる危険性がある。

高チロシン血症Ⅱ型：生涯にわたって治療が必要な疾患であり、食事療法が不十分であったり中断した場合には角膜びらんや角膜潰瘍が起こり失明にいたる危険性がある。

高チロシン血症Ⅲ型：失調、けいれん、精神発達遅延をきたす疾患であり、食事療法が不十分であったり中断された場合には、前期症状が出現し、けいれん重積となり死に至る可能性がある。

ホモシスチン尿症：現在新生児マス・スクリーニングによる早期発見・早期治療が行われているが、食餌療法単独での治療基準を維持することは難しいが、生涯にわたって治療継続することが必要である。治療が不十分であったり中断されると、本症の主要症状である血液凝固系が亢進し、動静脈血栓症により生命が脅かせたり、脳梗塞などをきたす。

高メチオニン血症（メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症）：治療を必要としない症例も多いが、けいれんや精神発達遅滞を示す症例もある。現在薬物療法日必要な薬剤はわが国においては認められてはならず、けいれん発作や精神発達遅延を示す症例では、けいれん重積状態となり生命が脅かされる可能性が長期にわたってある。

ホモシスチン尿症：知的障害やけいれんなどの症状がみられ、治療が中止された場合には、長期にわたってけいれん発作が重積状態となり生命が脅かされる可能性がある。

メープルシロップ尿症：現在新生児マス・スクリーニングにより早期発見・早期治療が

行われているが、生涯にわたっての治療が必要であり、治療中でも感染症などのストレス時に代謝性アシドーシス発作をおこし、死に至ることも多く、長期にわたって生命が脅かされる。

高プロリン血症：現在有効な治療法はなく対症療法が行われているが、生涯にわたって精神発達遅滞やけいれん発作、急性脳症などの中枢神経症状を示す危険性があり、けいれん重積状態や急性脳症症状が出現した場合には生命が脅かされる可能性がある。

尿素サイクル異常症（カルバミルリン酸酵素欠損症、N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症、オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症、シトルリン血症、アルギニノコハク酸尿症、高アルギニン血症）：生涯にわたって治療が必要な疾患である。治療中においても感染症などのストレス時や蛋白摂取量が多い場合には、高アンモニア血症を来し意識障害、けいれん発作などの症状がみられ生命が脅かされる危険性が高い。

高オルニチン血症：生涯にわたって治療が必要な疾患である。治療が不十分か中断された場合には、失明にいたる危険性が高い。また、知的障害やてんかんなどの中枢神経症状が合併することが多く、けいれん重積状態となり生命が脅かされる危険性がある。

オロット酸尿症：生涯にわたって治療が必要な疾患であり、治療が不十分であったり中断された場合には重度の貧血や中枢神経症状を示し、このために生命が脅かされる危険性が高い。

先天性リジン尿症：無症状の症例が多いが、精神運動発達遅滞、けいれん、痙性四肢麻痺などの症状がみられる症例があるが、一般的には予後良好な疾患であり長期にわたって生命を脅かす疾患とは考えにくい。報告されている本症の死亡例は肺炎などの感染症によるものである。

プロリダーゼ欠損症：高プロリン血症をきたす疾患であり、生涯にわたって治療が必要である。精神発達遅滞や急性脳症などを呈するため、長期にわたって生命が脅かされる危険性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患における主要な治療法は、特定のアミノ酸および蛋白質の摂取を制限した食餌療法であり、本治療においては生涯にわたって健常者と同じ食事を摂取することはできず、また学校生活において給食も食べることが出来ないことや治療経過の評価のために定期的に医療機関を受診する必要があると健常者に比して生活の質の低下が認められ、法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

食餌療法に必要な食材は、特殊な食材が必要であり、これらの食品は一般の食品に比べて高額であり、薬物療法に用いられる医薬品もオーファンドラッグが多く高額である。また、経過観察や治療効果判定に実施される検査もアミノ酸分析など特殊な検査であり高額である。これらのことから、アミノ酸代謝異常症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○非ケトーシス型高グリシン血症

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、新生児期からけいれん、意識障害、筋緊張低下、不随意運動、無呼吸発作を呈し、重度の脳障害を残す。治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、難治性てんかんと重度精神運動発達遅滞がみられ、新生児期の死亡率も高いが、長期生存した場合や遅発型でも重度の脳障害を残すため呼吸障害、摂食障害による死亡のリスクが常に存在する。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、難治性てんかんに対する長期的な薬物治療や外科治療を要する。本疾患群のてんかんは通常薬剤抵抗性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることが多い。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんの治療のための薬物療法、副作用の確認が定期的に必要。運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○ハートナップ病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎尿細管および腸管上皮細胞での中性アミノ酸転送機構の障害により、日光暴露により増悪する皮膚症状、軽度の知的障害、発作性の小脳失調などが認められるが、生命的予後に関しては良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

薬物療法により皮膚症状や失調は改善するが、発作性の小脳失調、日光暴露により皮膚症状の悪化が認められることや、治療・検査のために定期的な医療機関の受診が必要であることから、健常人に比して生活の質の低下が認められる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

治療・経過観察のために定期的な医療機関の受診が必要であり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○有機酸代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

アルカプトン尿症：本症では大血管の石灰化や弁膜症などの心合併症をきたすため長期にわたって生命が脅かされる危険性がある。

イソ吉草酸血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、 β -メチルクロトニルグリシン尿症、メチルグルタコン酸尿症、3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症、プロピオン酸尿症、メチルマロン酸血症、グルタル酸血症1型：これらは、生涯にわたって治療が必要な疾患であ

り、感染症罹患時などのストレスにより、代謝性アシドーシス発作をきたすために生涯にわたって生命が脅かされる。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患においては、食餌療法と薬物療法が行われているが、食餌療法ではアミノ酸代謝異常症と同様、健常人と同じ食事を摂取することはできず、また感染症などの流行時には、感染予防のために外出を控えるなど生活の制限がある。また、経過観察や治療効果の評価などのために定期的に医療機関を受診する必要があり、健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

これらの疾患において、薬物療法に使用される薬剤には高額なオーファンドラッグが多く、また、食餌療法においても高額な特殊な食材が必要である。また、経過観察や治療効果判定には、尿中有機酸分析など高額な特殊検査が必要である。これらのことから、有機酸投射異常症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○グリセロールキナーゼ欠損症

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

低脂肪食による食餌療法が、急性発作のエピソードの改善に効果があるとされているが、代謝性アシドーシス発作、ケトン性低血糖発作、低血糖による傾眠・意識障害やライ症候群を来し死に至る可能性があり、長期にわたって生命が脅かされる疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

低脂肪食療法を生涯にわたって継続する必要があり、また、運動発達遅滞や食餌療法により運動発達遅滞が改善しても注意力低下や共調運動障害・失調が残存するため、また治療効果の判定や経過観察のために定期的に医療機関を受診しなければならず、健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

食餌療法の効果判定のため、また経過観察のために定期的に医療機関を受診し、尿中グリセロール測定などの検査が必要であるために、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○脂肪酸代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

生涯にわたって治療が必要な疾患であり、空腹時の低血糖発作により生命が脅かされる

状態が生涯続く。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者においては、低血糖発作を予防するために、健常者とは異なった少量頻回食事摂取が必要であり、低血糖発作予防のために激しい運動の制限が必要になる場合がある。さらに、感染症罹患時などでは、ストレスによる消費エネルギーの増大や食事摂取量の減少などにより容易に低血糖発作をおこしやすくなるため、感染症流行時には感染予防のために外出を控えることが必要となる場合がある。また、経過観察や治療効果の評価のために定期的な医療機関の受診が必要であり、健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

これらの患者における薬物療で用いられる医薬品は高額なオーファンドラッグが多い。また、治療効果や経過観察のために、高額なカルニチン分析などの検査が必要である。これらのことから、脂肪酸代謝異常症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ミトコンドリア脳筋症（ミトコンドリアミオパチー）

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも代謝性アシドーシスを呈し、中枢神経、網膜、筋肉を障害する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降7年の経過で、ミトコンドリア脳筋症の一部である MELAS に対する L-アルギニン療法の報告（Koga Y. *Neurology*. 2005）がなされたが、画期的な予後の改善には至っていない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても代謝性アシドーシスの発作や呼吸障害等により致命的となる可能性が常に存在する。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、精神運動発達遅滞や筋力の低下による運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また知的障害、眼症状、運動制限等により学校行事への参加が制限される。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

代謝性アシドーシスの治療、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○糖原病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

糖原病Ⅰ型：生涯にわたって、空腹時に乳酸性アシドーシスを伴う低血糖発作をおこし、生命が脅かされることがある。また、年齢とともに肝線腫や肝癌・腎不全をきたすが、これらにより生命が脅かされる。肺高血圧症を呈するばあいもあり、これにより死に至ることがある。

糖原病Ⅲ型：生涯にわたって、空腹時に乳酸性アシドーシスを伴う低血糖発作をおこし、生命が脅かされることがある。また、学童期以降になると肝線腫が生じ、肝癌を発生することがあり、これにより死に至ることがある。また、筋症状が出現し、特に心筋障害が認められ、これにより死に至ることもある。

糖原病Ⅳ型：筋緊張低下などの筋症状が認められ、学童期になると心筋肥厚・心筋障害・心嚢液貯留がみられ、これにより心不全となり死に至る。また、肝機能障害が進行し肝硬変となり、これにより死に至ることもある。

糖原病Ⅴ型・Ⅶ型：合併症として横紋筋融解症を起こすことがあり、この場合には腎不全・呼吸不全を起こして死に至ることがあり、このため生涯にわたって生命を脅かす疾患である。

糖原病Ⅵ型：空腹時の低血糖発作はⅠ型・Ⅲ型に比べて軽度であるが、けいれん発作を反復して起こすことがあり、この場合には生命が脅かされることがある。また、肝線維腫や肝癌が発生し、これにより死に至ることもある。

糖原病Ⅸ型：空腹時低血糖発作と肝機能障害を主体とする場合には、低血糖発作により死に至ることもあるが、一般には年齢とともに症状は軽減し消失する場合もある。しかし肝線維腫やかんせんいしょうが生じ、これにより生命が脅かされることがある。また、筋症状を主体とする場合には、運動不耐を示すが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

空腹時低血糖と肝機能障害を主体とする肝型糖原病では、少量頻回食の食餌療法や生コンスターチ療法などが必要であり、また、治療効果の評価と肝腫瘍の発生を確認するための画像検査などのために定期的に医療機関を受診する必要があるため、健常人に比して生活の質の低下がみられる。筋症状を主体とする筋型では、運動制限を行う必要があるため、このため健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

肝型糖原病では、少量頻回食の食餌療法や生コンスターチ療法などが必要であり、また、治療効果の評価と肝腫瘍の発生を確認するための画像検査などのために定期的に医療機関を受診する必要があるため、また、筋型でも経過観察や生活指導のために定期的に医療機関を受診する必要があるため、これらの疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ライソゾーム病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型：現在酵素補充療法が行われているが、中枢神経症状への効果は、芳しくなく、神経症状の進行とともに寝たつきりとなり、呼吸器感染症などの重症感染症により死に至る。また、治療を行っていてもムコ多糖の蓄積による呼吸障害、心弁膜症や

心筋肥大も徐々に進行することも多く、呼吸障害や心機能障害により死亡に至る。

ムコ多糖症 III 型：中枢神経症状の進行とともに寝たきりの状態となり、呼吸不全や呼吸器感染症などの重篤な感染症により死に至る。

ムコ多糖症 IV 型：中枢神経症状は認めないが、骨の変形が徐々に強くなり、脊髄圧迫や頸椎脱臼により死に至ることがある。また、骨変形による呼吸障害により死に至ることもある。

ムコ多糖症 VI 型：酵素補充療法が行われて予後はかいぜんしているが、反復する気道感染症や徐々に進行する心弁膜障害による心不全で死に至る。

ムコ多糖症 VII 型：酵素補充療法を行わない場合の I 型・II 型と同様の経過をとり、死に至る。

ポンペ病：重症型では心肥大による心不全により死に至る。また、呼吸障害や歩行障害が進行し、呼吸障害、呼吸器感染症などを合併して死に至ることもある。酵素補充療法が既往となり、これらの症状の改善が認められるが、症状の進行は緩やかになるも、最終的には呼吸障害や呼吸器感染症などにより死に至る。

ゴーシェ病：神経症状を伴わない場合は、酵素補充療法により生命的予後は良好となっているが、中枢神経症状を伴う場合には酵素補充療法によっても神経症状の改善は認められず、中枢神経症状の進行により死に至る。また、中枢神経症状の進行が緩徐な場合でも最終的には寝たきりとなり、呼吸器感染症などの重症感染症により死に至る。

ファブリー病：心肥大や不整脈などの心症状を伴う場合には、心症状の進行とともに心不全となり死に至る。腎障害を伴い腎不全となる症例では、血液透析が行われているが、最終的には腎不全により死亡する。酵素補充療法により、これらの予後の改善が期待されている。

シスチン症：腎障害により腎不全となり死に至るが、腎移植が行われた場合は予後の改善が認められる。

その他のライソゾーム病：中枢神経症状の進行で寝たきりになり、また呼吸障害の進行がみられ、最終的には呼吸障害や呼吸器感染症などの重篤な感染症で死に至る。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

ライソゾーム病では、中枢神経症状、骨の変形、呼吸障害、心機能障害などがみられるため、健常人に比して生活の質は低下している。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

ライソゾーム病において認可されている酵素補充療法は、高額な治療法である。治療・経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があり、寝たきりとなった場合には人工呼吸器の装着が必要となる場合も多く、これらの疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○シアリドーシス（シアル酸蓄積病）

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、乳児期より発育不全、精神運動発達遅滞、運動障害、骨の変形等を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化 7 年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、呼吸障害や摂食障害のために死にいたる場合がある。法制化 7 年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、

現在においてもなお、致死的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○ペルオキシゾーム病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

ペルオキシゾーム形成異常症（脳・肝・腎症候群）：中枢神経症状の進行により死に至る疾患であり、重症な場合には乳児期に死に至るが、軽症型の場合には長期にわたって経過し、呼吸器感染症などを契機に死に至るなど、生命を長期にわたって脅かす疾患である。

シュウ酸尿症：腎結石、腎不全を呈する疾患で、血液透析が行われるが、腎機能不全により長期間にわたって生命を脅かす疾患である。

副腎白質ジストロフィー：発症後急激な進行性神経障害をへて植物状態となり、呼吸器感染症などにより生命が脅かされる疾患である。

レフスム病：心伝導障害、心筋症などの心症状により長期にわたって生命を脅かす疾患であり、突然死となることもある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

ペルオキシゾーム形成異常症、副腎白質ジストロフィーでは、中枢神経症状の進行により寝たつきりとなり、健常者に比して生活の質の低下が認めらる。シュウ酸尿症では腎不全となり血液透析などの治療が必要となるため、健常者に比して生活の質の低下が認めらる。また、レフスム病では、多発ニューロパチーによる筋力低下、小脳失調症や心症状などにより健常者に比して生活の質の低下が認めらる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

ペルオキシゾーム形成異常症、副腎白質ジストロフィーでは、中枢神経症状の進行により寝たつきりとなるため、医療機関での長期の治療が必要であり、シュウ酸尿症では腎機能障害が進行して腎不全となり血液透析が必要となるため、また、レフスム病では、食餌療法の治療効果判定や経過観察のために定期的な医療機関の受診と検査が必要となるため、これらの疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○銅代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、

治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

ウィルソン病：良好な服薬コンプライアンスが得られなければ、肝機能障害から肝不全や劇症肝炎となり死に至る危険性が高い。また、構音障害や歩行障害などの神経症状が出現することもある。

メンケス病：難治性けいれん、重度の運動発達障害を呈し、神経症状が進行して寝たきりとなる。けいれん重積発作、呼吸器感染症・尿路感染症・敗血症などの重症感染症、硬膜下出血などにより死に至る。ヒスチジン銅の皮下注射では、神経症状の進行が緩徐にはなるが、最終的には、上記の原因により死に至る。

無セルロプラスミン血症：鉄剤不応性の鉄欠乏性貧血が主要症状であり、糖尿病、不随運動や小脳失調などの神経症状がみられ、その後次第に抑うつ状態となる場合があるが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

ウィルソン病では、薬物療法とともに低銅食による食餌療法が併用され、治療効果の判定や服薬コンプライアンスの状態の評価のための経過観察などのために定期的に医療機関を受診する必要がある、健常人に比して生活の質は低下している。

メンケス病では、けいれん発作や運動発達障害などの中樞神経症状の進行により寝たきりとなるため、健常人に比して生活の質は低下している。

無セルロプラスミン血症では、神経症状が出現し、抑うつ状態となった場合には、健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

これらの疾患では、治療経過の評価や経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要がある、また、メンケス病では長期の入院加療が必要となるため、これらの疾患で小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○亜硫酸酸化酵素欠損症

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患はまれな遺伝性疾患で、小児期に難治性けいれん、筋緊張低下または亢進、摂食困難、重度精神発育遅延、水晶体脱臼などを発症する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、小児期にけいれん、筋緊張低下、ミオクローヌスを呈し、早期死亡へと至る。長期生存した場合や軽症型の患者も、本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、しばしば呼吸障害、摂食困難から致命的となる。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、難治性けいれん、筋緊張低下または亢進、摂食困難、重度精神発育遅延に対して薬物治療や外科治療を要し、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○プリン・ピリミジン代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

レッシュ・ナイハン症候群：生涯における治療が必要であり、腎不全や尿路結石を来とし、生涯にわたって腎不全や腎結石、尿路感染症、敗血症により生命が脅かされる。

キサンチン尿症：尿路結石や腎機能低下の進行が認められ、腎機能低下による腎不全により生命が脅かされる可能性がある。また、呼吸器系の異常による突然死をきたすこともある。

アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症：尿路結石から尿閉・急性腎不全となり、その後慢性腎不全による血液透析・腎移植が必要となる場合があり、長期間にわたって慢性腎不全により生命が脅かされる可能性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

レッシュ・ナイハン症候群では、治療によっても筋硬直や運動遅滞などの神経症状や自傷行為などの行動異常の改善は難しく、健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

キサンチン尿症とアデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症では、腎機能障害により慢性腎不全となり、血液透析が必要となるため健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたる薬物療法が必要であり、自傷行為を伴う行動異常に関しては物理的拘束が必要であり、長期間の入院加療が必要となる。また、キサンチン尿症とアデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症では慢性腎不全に対して血液透析療法が必要となるなど、プリン・ピリミジン代謝異常症患者により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ビタミン代謝異常症（先天性葉酸吸収不全症）

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

巨赤芽球性貧血、易感染性、精神発達遅滞、けいれん発作、不随運動などの中枢神経症状を呈する疾患で、生涯にわたる非経口的葉酸の補充が必要であるが、中枢神経症状は改善しにくい。このため、けいれん発作時にけいれん重積状態となる可能性や易感染性による重症感染症罹患などのために、長期にわたって生命が脅かされる可能性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

中枢神経症状や貧血による運動制限が必要となることがあり、また治療のために定期的に医療機関を受診する必要もあり、健常人と比して生活の質は長期にわたって低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

非経口的葉酸の補充療法のために、頻回に医療機関を受診する必要があり、また治療効果判定のために定期的な検査が必要であるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○神経伝達物質異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも精神運動発達遅滞、けいれん、運動障害、精神症状などを呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降7年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても呼吸障害や摂食障害が起こり得る、感染等の合併により致命的となる可能性が常に存在する疾患である。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、てんかんや運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また運動制限や知的障害により学校行事への参加が制限される。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんやジストニア等の薬物調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○脂質代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

家族性高コレステロール血症（ヘテロ接合体、ホモ接合体）：ホモ接合体では幼児期後半以降から狭心症、心筋梗塞、突然死などの虚血性心疾患により死亡することがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。ヘテロ接合体でも、年齢とともに動脈硬化病変が進行し、若年から虚血性心疾患により死亡することがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

家族性リポタンパクリパーゼ欠損症：急性膵炎が合併すれば致命的であり、このため生涯にわたって生命が脅かされる。

アポリポ蛋白 C-II 欠損症：家族性リポタンパクリパーゼ欠損症と同様、合併症である急性膵炎の発症は致命的であり、このため生涯にわたって生命が脅かされる。

家族性複合型高脂血症：動脈硬化性心血管障害により死に至ることがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

タンジェール病：動脈硬化性心血管病変により死に至ることがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

レチシン-コレステロール-アシルトランスフェラーゼ欠損症：腎機能障害が進行し腎不全となり死に至ることがあるため、生涯にわたって生命が脅かされる。

無ベータリポ蛋白血症：脂肪肝から肝硬変となり死に至ることがあり。生涯にわたって生命が脅かされる。また、脂溶性ビタミンの吸収障害による脊髄小脳変性症などの神経症状も出現する。

家族性低ベータリポ蛋白血症：非アルコール性脂肪肝を呈する場合があるが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

脂質異常症では、脂肪摂取制限などの食餌療法が主体であり、また、食事指導や治療効果の判定、経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため、健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

治療は生涯にわたって継続する必要があるため、また食事指導や治療効果の判定、経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため、これらの疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○エーラス・ダンロス症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血管型をのぞき一般に生命的予後は良好であるが、血管型では動脈や中腔臓器が突然破裂し死に至ることがある。また、救命できたとしてもその後も破裂を繰り返すため、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため健常人に比して生活の質の低下が認められる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に経過観察のために医療機関を受診し、血管型では血管や中腔臓器の拡張の由無の検査が必要であるために、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○低フォスファターゼ症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

アルカリホスファターゼの欠損により骨の低石灰化、くる病様変化を特徴とするが、肺の低形成による呼吸障害や肺炎に伴う呼吸障害により死亡することが多く、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

肺の低形成がある場合には呼吸障害が認められ、骨の低石灰化による病的骨折や骨痛、筋力の低下が認められることもあり、健常人に比して生活の質は低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

骨の低石灰化による病的骨折、呼吸障害に対する治療などにより、定期的に医療機関での治療・経過観察が必要であり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○大理石（骨）病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

全身の骨硬化像、造血機能障害、易骨折性を特長とする疾患で、重症型では出血や重篤な感染症により死に至ることが多く、生命が長期にわたって脅かされる。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

造血機能障害による易出血性や易感染性が認められるとともに骨硬化による易骨折性があるため、健常人に比して生活の質の低下が長期にわたって認められる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

易骨折性による頻回の骨折や易感染性による感染症の罹患、易出血性による出血に対する治療で医療機関を受診しなければならず、また原疾患に対する治療として薬物療法も試みられており、これらのことから本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○先天性ポルフィリン症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

皮膚型ポルフィリン症（先天性赤芽球性ポルフィリン症、赤芽球性プロトポルフィリン症）：光線過敏症状がみられ、皮膚症状を繰り返し肝障害が進展して致命的となることもあり、長期にわたって生命が脅かされる。また、胆汁うっ滞により感染症にかかりやすくなり、敗血症となり死に至ることがある。

肝型ポルフィリン血症（急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症）：嘔吐・腹痛などの消化器症状で発症し、末梢神経障害、意識障害・けいれんなどの中枢神経症状やうつ病・譫妄などの精神症状をきたすことがあり、けいれん重積発作や球麻痺症状により死に至ることがあるため、長期にわたって生命が脅かされる。

異型ポルフィリン症：肝型と皮膚型両方の症状を示すため、上記と同様長期にわたって

生命が脅かされる。

肝赤芽球性ポルフィリン症：重篤な光線過敏性皮膚炎で発症し、溶血性貧血、肝障害、神経症状がみられ、溶血性貧血や肝障害の進展により致死的になることがあり、長期にわたって生命が脅かされる。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療としては、光線過敏性皮膚炎の予防であり、このため紫外線の遮断が重要であり、衣服や日やけ止めクリーム塗布、生活環境の調整が必要となるため、健常人に比して日常生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

紫外線からの皮膚の保護などの日常生活における指導や肝機能障害の評価のために、定期的に医療機関を受診する必要があり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ファンコーニ(Fanconi)症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎近位尿細管障害により、ビタミンD抵抗性のくる病、腎尿細管性アシドーシス、低K血症などを呈し、最終的には腎不全となり、透析治療や腎移植が必要となるため、生命は長期にわたって脅かされる。また、本症をきたす原疾患によっても長期にわたって、生命が脅かされる可能性が高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療・経過観察のために定期的な医療機関の受診が必要であり、また腎不全に至り透析療法が必要になるなど、健常人に比して生活の質の低下がみられる。また、原疾患によりさらなる生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療・経過観察のために医療機関を受診する必要があり、また腎不全状態にいたって透析治療や腎移植が必要となるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ロウ症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎尿細管障害の進行により腎不全にいたり、またけいれん発作を含む中枢神経症状もみられ、腎不全、けいれん重積や重篤な感染症の合併などにより死に至るため、長期にわたって生命が脅かされる疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

白内障や緑内障などの眼症状、腎障害の進行による腎不全、けいれん発作、行動障害、

知的障害などの中枢神経症状や定期的な医療機関の受診が必要であることなどから健常人に比して、生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたって、治療および治療効果の評価のために定期的に医療機関を受診し、診察・検査を受ける必要がある疾患で、腎障害が進行し腎不全を対するようになれば透析治療が必要となるため、本疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか；

肝機能障害の進行により肝不全となり死に至るが、肝移植の適応疾患であり、肝移植が行われれば、本症は改善するが、その後の免疫抑制剤の投与が行われている間は、感染症により生命が脅かされる危険性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか；

肝機能障害が進行し肝不全となるため、また唯一の治療法である肝移植が行われた場合には、免疫抑制剤が使用されるため、感染予防が必要となるため、健常人に比して生活の質が長期にわたって低下する。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

唯一の治療法である肝移植が実施されるまでは、経過観察のために定期的に医療機関を受診し、肝機能検査等が必要であり、また、肝移植およびその後の治療において高額な医療費が必要であり、本疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○白皮症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

メラニン色素の欠如または減少により紫外線により皮膚の損傷を受けやすいため、皮膚癌になる可能性があり、皮膚癌により死に至ることがあるため、長期にわたって生命が脅かされる可能性が高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯にわたって、紫外線による皮膚障害や発癌予防のために衣服の工夫や日焼け止めクリームや塗布などによる皮膚の保護が必要であり、また紫外線からの眼球保護のためにサングラスの着用が必要となるなど、健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

紫外線からの皮膚・眼球の保護などの日常生活における指導や弱視の治療のために、定期的に医療機関を受診する必要があるが、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○先天性魚鱗癬

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

水疱型先天性魚鱗癬：皮膚症状は難治性であるが、生命的予後は良い

非水疱型先天性魚鱗癬：皮膚症状は出生時より認められ、成長とともに改善するが、障害にわたって存在する。性醜畸予後は良好である。

道化師様魚鱗癬：生後数週間以内に死亡することが多いが、薬物療法により長期生存することもあるが、最終的には死に至る。

シェーグレン・ラーソン症候群：出生直後から皮膚症状が認められ、その後神経症状が出現し、知能低下も認められるが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療・経過観察のために定期的に医療機関を受診することや、皮膚症状のために外出を嫌うなど、健常人に比して、生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療・経過観察のために医療機関を受診する必要があり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○接合部型表皮水疱症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

皮膚への刺激により容易に水疱、びらん、潰瘍を形成し、その部位からの細菌の侵入により敗血症が死の原因となることが多く、生涯にわたって生命が脅かされる疾患である。

また、粘膜障害も重篤で、呼吸器、腸管、泌尿器系での潰瘍形成もよく見られ、低栄養や循環不全により死に至ることもある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯にわたって、皮膚への機械的刺激や外傷より容易に水疱、びらん、潰瘍が形成され、この部位での細菌感染症から敗血症に至ることが多いため、極力皮膚への機械的刺激を避ける必要があり、これにより健常人に比して生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

皮膚のびらん、潰瘍部位での細菌感染症を極力予防する必要があり、このため頻回の医療機関を受診しなければならず、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

以上より、先天性代謝異常疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き 4 要件を満たしているものと考えられる。

(先天性代謝異常 担当：伊藤 道徳)

【第9表：血友病等血液疾患】

小児慢性特定疾患の以下の4要件について検討した結果を、疾患別に示す。

その結果、法制化された平成17年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き4要件を満たすと考えられた。

調査した4項目（4要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○貧血

①慢性に経過する疾患であるか：

輸血を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

輸血依存性の貧血の場合、鉄過剰症によって肝機能傷害、糖尿病、甲状腺機能低下症、心筋症等を合併する。治療をしなければ重症貧血による心血管系虚脱と低酸素血症による致命的状況に陥る（自己免疫性溶血性貧血等）。また、発作性夜間血色素尿症では血栓症をきたすことから長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血は軽度であっても激しい運動（長距離走など）は負荷となる。脾摘の適応年齢は5歳以上となっていることから、これよりも低年齢では頻回の輸血等に頼らざるをえない。副腎ステロイドを長期にわたって服用しなければならない場合（自己免疫性溶血性貧血等）は骨粗しょう症等の副作用により、長期にわたって生活の質が低下する。また、酵素異常による溶血性貧血では溶血を誘発するような薬剤や食品を避けなければならない。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

頻回の輸血、ビタミンB12等の定期的補充（巨赤芽球性貧血）、副腎ステロイド等の免疫抑制療法・大量ガンマグロブリン療法・血漿交換（自己免疫性溶血性貧血）、鉄過剰に対する鉄キレート剤などの費用などのため、医療費の負担が続く。発作性夜間ヘモグロビン尿症に対して補体第5成分に対する抗体薬（エクリズマブ）が新たに開発され、劇的な溶血抑制効果を発揮するため対象患者にとって福音であると同時に医療費負担はきわめて大きい。また、赤芽球癆等に対しては造血幹細胞移植が施行されるが、一部の症例は拒絶、移植片対宿主病とそれに対する副腎ステロイド、プログラフ等による免疫抑制療法、種々の移植合併症に対する治療が必要となる。

○無トランスフェリン症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

鉄不応性の低色素性貧血をきたす疾患であり、生涯にわたってトランスフェリンの補充療法が必要であるが、貧血が進行した場合には心不全となり死に至る可能性が高く、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血の程度により運動制限が必要であり、また定期的にトランスフェリン筋注あるいはアポトランスフェリンの静注をおこなうために医療機関を受診する必要があるため、健常人に比して生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療および治療効果の判定のために医療機関を受診する必要があるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○多血症

①慢性に経過する疾患であるか：

瀉血を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血栓を作り、脳梗塞や心筋梗塞を起こすなど生命を長期にわたって脅かす疾患である。また、長期的な転帰として、真性多血症は急性骨髄性白血病や骨髄線維症に進行することがある。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

入浴後に全身がかゆくなる、血圧が高くなる、頭痛、耳鳴り、めまい、視界のゆがみ、手や足の冷感や痛みなどの症状が現れることがあり、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

瀉血を頻回に必要としたり、血栓症が出現した場合には抗血栓療法が必要になる等、医療費の負担が続く疾患である。

○血小板減少、機能異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

最も多い急性型の免疫性（特発性）血小板減少症を除き、血小板減少は慢性の経過を辿る。また、血小板機能異常症は先天的な血小板機能の障害である。このため、血小板減少、機能異常症は出血傾向の持続や継続的な生活制限を要する疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

高度の血小板減少や機能異常では頭蓋内出血等を起こす危険があることから長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

3万/ μ l以下の血小板減少や副腎ステロイドの長期投与を受けている場合、体育や課外活動の制限が必要となる。また、副腎ステロイドを長期にわたって服用しなければならない場合（免疫性血小板減少症等）は骨粗しょう症等の副作用により、長期にわたって生活の質が低下し、就学に支障をきたし得る。また、出血を助長する薬剤も禁止される。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

先天性無巨核球性血小板減少症や血小板機能異常症等には頻回の血小板輸血や赤血球輸血を必要とする。免疫性血小板減少症患者には副腎ステロイド等の免疫抑制療法や大量ガ

ンマグロブリン療法が必要なため、医療費の負担が続く。現在の小児慢性特定疾患医療意見書の治療薬の中に記載は無いが、トロンボポエチン受容体作動薬の対象となる免疫性血小板減少症患者の増加が今後予想される。また、ピロリ菌が原因による慢性血小板減少症に対しては除菌療法が必要となる。血栓性血小板減少性紫斑病には抗血栓療法も必要となる。

○血小血小板血症

①慢性に経過する疾患であるか：

血小板が増えすぎること、逆にその機能が低下し、出血傾向がみられるなど慢性の経過をたどる疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

長期的な転帰として、急性骨髄性白血病や骨髄線維症に進行し得るなど、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

出血症状が強い場合や、抗血小板薬を服用している場合には外傷に気をつける必要があるなど、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

アスピリンなどの抗血小板薬が必要になる等、医療費の負担が続く疾患である。

○先天性血液凝固異常症（血友病など）

①慢性に経過する疾患であるか：

血液凝固因子の先天性産生低下で、凝固因子の補充が唯一の治療法である。このため、生涯にわたって慢性の経過をたどる疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

凝固因子製剤の補充を行わなければ重大出血（頭蓋内出血、脊髄出血、消化管出血、腹腔・胸腔内出血）を起こす危険がある。また、インヒビターが出現した例では凝固因子製剤の効果が極端に低下するなど、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

足、膝、肘関節内出血などにより体育や課外活動に支障をきたすことがあり（身体接触の激しいスポーツは勧められない）、長期にわたって生活の質を低下させ得る疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

頻回の凝固因子の補充、特に、手術に際しては大量の凝固因子が必要となり、長期にわたって医療費の負担が大きい。フォン・ウィレブランド病にはデスマプレシンの補充が必要となる。

○先天性アンチトロンビン欠乏症等

①慢性に経過する疾患であるか：

抗血栓療法を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血栓を作り、脳梗塞や心筋梗塞を起こすなど生命を長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

抗血栓療法は体育や課外活動の制限を必要とするため、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。下肢深部静脈血栓症、肺塞栓症等血栓症の合併は、さらに生活の質を

低下させる。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

経口抗凝固薬（ヘパリン、ワルファリン、ATIII 濃縮製剤、活性化プロテイン C 製剤）や抗血小板薬の投与の継続が必要になるなど、医療費の負担が続く疾患である。

○遺伝性出血性末梢血管拡張症

①慢性に経過する疾患であるか：

皮膚・粘膜や内臓の多発性末梢血管拡張、および反復する出血など、慢性の経過を辿る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

肺、脳、肝臓などの動静脈奇形が破裂すれば致命的な経過をとることがある。その他、脳膿瘍、喀血、敗血症、肝性脳症、消化管出血、粘膜出血、心不全など重篤な合併症も起こし得る。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

鼻出血、消化管出血などが多いが、その他、腹痛、口腔内出血、全身倦怠感、痙攣、頭痛、心不全、喀血など長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

動静脈奇形に対する経カテーテル塞栓術療法、外科的摘出術、放射線照射療法など、消化管出血に対する内視鏡的レーザー照射など高額な医療費の負担が必要な疾患である。

○骨髄線維症

①慢性に経過する疾患であるか：

遺伝子変異により巨核球から線維芽細胞増殖を促す因子が産生・放出される結果、貧血、血小板減少、脾腫をきたす慢性に経過する疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

感染症、出血、白血球化、食道静脈瘤破裂など、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血や血小板減少などが生じるため、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

輸血、蛋白同化ホルモンや抗腫瘍剤、さらに同種造血幹細胞移植の適応となる疾患で医療費の負担が続く疾患である。

以上より、血友病等血液疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き 4 要件を満たしているものと考えられる。

（血液疾患 担当：小池 健一）

○免疫疾患（免疫不全症など）

①慢性に経過する疾患であるか：

免疫疾患の多くは遺伝性疾患であり、原則としてその病態は終生変わらずに継続する。また、経過とともに新たな合併症の発症頻度も増加してくる傾向にある。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患の多くは易感染性を基盤とした重症感染症のリスクのみならず、発癌の危険性のリスクも高い疾患である。また、生命を脅かす可能性のある自己免疫疾患の発症リスクも高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

多くの疾患では、入院を必要とする感染症のエピソードが多い。また、慢性の感染の結果、慢性気管支炎や、気管支拡張症などで酸素治療が必要となり、生活に支障をきたす事例もある。症例によっては定期的なγグロブリンが終生必要であり、就職した後も定期的な通院が必要である事も生活の質を低下させている。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

前述の様に免疫疾患の多くは終生病態が変わらないため、定期的な治療、定期的な検査が必須である。定期的治療の中にはγグロブリン療法など高額な治療が多い。造血幹細胞移植が一部の疾患に実施され、根治的な効果をもたらす事が期待されている。しかし、長期的な予後、効果は必ずしも確定しておらず、移植症例においても長期的な検査（時に治療も）が必要である。

以上より、免疫疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

(免疫疾患 担当：有賀 正)

【第 10 表：神経・筋疾患】

小児慢性特定疾患の以下の 4 要件について検討した結果を、疾患別に示す。

その結果、法制化された平成 17 年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き 4 要件を満たすと考えられた。

調査した 4 項目（4 要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○てんかん性脳症

（重症乳児ミオクロニーてんかん、ウェスト症候群、レノックス・ガストー症候群）

本疾患は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、重症乳児ミオクロニーてんかん、ウェスト（West）症候群（點頭てんかん）、レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群を含む。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患はてんかん、重度精神運動発達遅滞を発症する慢性疾患である。てんかんは難治性で、精神運動障害は重度かつ不可逆的であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降 7 年の経過で、重症乳児ミオクロニーてんかんに対する抗てんかん薬スチリペントール（Chiron C, Lancet. 2000）、レノックス・ガストー症候群に対する抗てんかん薬ルフィナミド（Glaser T. Neurology. 2008）の開発などがあったが、依然として劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患群では、難治性てんかんと重度精神運動発達遅滞が必発であり、痙攣重積のため致命的となる場合がある。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、難治性てんかんに対する長期的な薬物治療や外科治療を要する。本疾患群のてんかんは通常薬剤抵抗性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることが多い。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんの治療のための薬物療法、副作用の確認が定期的に必要であり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、てんかん性脳症は、引き続き 4 要件を満たすと考えられる。

○結節性硬化症

本疾患は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の

対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患はてんかん、皮膚・脳・肺・腎など全身に生じる腫瘍を生涯通じて発症する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は脳腫瘍、心臓腫瘍、腎腫瘍、肺病変が致死的となることがある。法制化以降7年の経過で、抗腫瘍薬エベロリムスが結節性硬化症における上衣下巨細胞性星細胞腫等に対して本邦でも使用可能となり一部の患者に有効である（Bissler, Lancet. 2013）が、難治例や適応外の合併症が依然として存在するため、現在においてもなお生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、てんかんの治療、全身の腫瘍の発生のため、薬物治療や外科治療を要する。腫瘍は多臓器に再発性であり、手術後も定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんの治療のための薬物療法、腫瘍の進行の評価のための画像検査が定期的に必要であり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、結節性硬化症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○亜急性硬化性全脳炎

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、学童期に発症し進行性かつ不可逆的な運動障害をきたす遅発性神経変性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で治療薬イソプリノシン（Gascon GG. J Child Neurol. 2003）、リバビリン療法（Hosoya M. Antimicrob Agents Chemother. 2004.）などの開発があったが、予後を大幅に改善するには至っていない。現在においてもなお、慢性かつ致死性経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、治療を行わなければ呼吸障害や栄養障害により致死性となる場合がある。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善はみられず、現在なお、生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常緩徐進行性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、亜急性硬化性全脳炎は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○先天性無痛無汗症

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患群は、自律神経線維の異常による温痛覚の知覚低下や発汗低下による体温調節障害、軽度の精神運動発達を発症する原因不明の慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、自律神経線維の異常による温痛覚の知覚低下や発汗低下による体温調節障害が特徴であり、熱中症、骨折等の外傷のリスクが高く、時に死にいたる。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善はみられず、現在なお、致死的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、自律神経機能の異常による温痛覚の知覚低下や体温調節障害に対する長期的な薬物治療を要し、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることが多い。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

自律神経機能調節のための薬物療法、副作用の確認が定期的に必要なであり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性無痛無汗症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○レット(Rett)症候群

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、重度精神運動発達遅滞、自閉傾向、難治性てんかんを発症する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、痙攣重積等により突然死のリスクがある。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、強い自閉傾向を呈する重度精神運動発達遅滞および難治性てんかんに対して薬物治療を要し、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

強い自閉傾向を呈する重度精神運動発達遅滞および薬剤抵抗性てんかんのため薬物調整、リハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、レット(Rett)症候群は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○カナバン(Canavan)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、重度の精神運動発達遅滞および退行、進行性失明を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、しばしば呼吸障害、摂食困難から致死的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、カナバン(Canavan)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○アレキサンダー(Alexander)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、けいれん、精神運動発達遅滞、錐体路症状、運動失調を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開

発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害、けいれんが必発であり、しばしば呼吸障害、摂食困難から致命的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお致命的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、けいれん、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんや運動障害に対する薬物調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、アレキサンダー(Alexander)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、眼振、頭部の振戦、けいれん、筋緊張の異常、痙性麻痺、歩行障害などを呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、呼吸障害、摂食障害により時に致命的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、致命的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、てんかん、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんに対する抗てんかん薬の調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○先天性ミオパチー

本疾患群は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、先天性ミオパチー、ミニコア病が対象疾患に定められた。これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも慢性に筋力低下が進行する疾患である。法制化以降 7 年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても筋力低下による呼吸障害が起こり得る、感染等により致命的となる可能性が常に存在する疾患である。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、筋力の低下による運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また運動制限等により学校行事への参加が制限される。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性ミオパチーは、引き続き 4 要件を満たすと考えられる。

○先天性筋ジストロフィー

本疾患群は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、福山型先天性筋ジストロフィーが対象疾患に定められた。これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも慢性に筋力低下が進行、精神運動発達遅滞を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降 7 年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても筋力低下による呼吸障害や心筋症により致命的となる可能性がある。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、筋力の低下による運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また知的障害や運動制限等により学校行事への参加が制限される。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性筋ジストロフィーは、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○色素性乾皮症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

厳重な遮光ができない場合には、基底細胞癌などの皮膚癌が多発し、死に至る。また、進行性の神経変性症状を合併するために、末期には寝たきりとなり、嚥下障害が進行し、吸気性の呼吸障害も出現し死に至る。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯、日常生活において厳重な遮光が必要であり、また進行性の中樞神経症状を合併するために、健常人と比して健常人に比して生活の質は低下している。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたって厳重な遮光のための環境整備が必用であり、また進行性の神経変性症状に対して、リハビリテーション、運動、マッサージを行う必要があるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

以上より、色素性乾皮症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

以上より、神経・筋疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

(神経・筋疾患 担当：高橋 孝雄)

【第 11 表：慢性消化器疾患】

平成 17 年の法制化時には 17 の告示疾患が対象疾患に定められた。

これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、小児慢性特定疾患の要件を満たしているかどうか、また 4 要件をどのように満たしているか検討した。これまでの小慢事業の登録データも参考にした。

①慢性に経過する疾患であるか。

これらの疾患においては、法制化以降の 7 年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか。

まず、乳糖不耐症、蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症、グルコース-ガラクトース吸収不全症、などの疾患については、新生児期に発症し、適切に絶食・経静脈栄養・原因物質の同定と除去が行われないと高度の脱水と低栄養から死亡し得る。乳糖不耐症は一般的な異常であって、乳児期に発症する乳糖不耐症のみを適応基準としているところであるが、乳児期に発症する先天性ラクターゼ欠損症にはこの問題があり、注意を要するとの報告がある。

肝疾患（胆道閉鎖症・肝内胆管減少症・カロリ（Caroli）病・原発性硬化性胆管炎・自己免疫性肝炎・先天性肝線維症・進行性家族性肝内胆汁うっ滞性肝硬変・肝硬変・門脈圧亢進症）については、肝移植により多くの疾患で術後の予後は改善しつつある。わが国の肝移植は生体ドナーに負うところが大きく、やむを得ず行う選択ではあるが、重要な選択肢となっている。しかし、当然ながら生体ドナーは得られるとは限らず、肝移植を行わなければ肝不全が進行し予後不良である。

腸リンパ管拡張症、先天性微絨毛萎縮症、自己免疫性腸症については最近 7 年間の治療学の進歩によってもなお、進行とともに低栄養・敗血症という死因となる病態をもつ疾患である。

なお、ジルベール症候群・デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群は平成 17 年度には告示疾患であったが今回の検討でこの要件を満たさないと考えられた。ジルベール症候群は定義上軽症の疾患であり、近年遺伝子解析の進歩によって UGT1A1 の変異型と臨床的重症度が関連づけられるようにもなってきた。また、小児慢性特定疾患治療研究事業の調査によっても重症例が確認されておらず、この条件に該当しない可能性が考えられた。デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群も同様の状況にあると思われた。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか。

7 年間の治療学の進歩によってもこの点の変化は少ない。肝移植例は生活の質が改善することが多いが、手術の合併症により継続した治療のため入退院を繰り返すことも多い。

なお、ジルベール症候群・デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群は平成 17 年度には告示疾患であったが今回の検討でこの要件を満たさないと考えられた。ジルベール症候群は血液検査などを受けると頻繁に疾患を疑われるため生活の質の低下がないとは言えないが、他の告示疾患に比して健康人に近いと思われた。デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群も同様の状況にあると思われた。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか。

7年間の治療学の進歩により負担が小さくなった疾患はない。

ただし肝移植例は身体障害（1級）と認定されるようになり、成人後を含めて給付が行われることとなった。

なお、ジルベール症候群・デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群は平成17年度には告示疾患であったが、今回の検討でこの要件を満たさないと考えられた。ジルベール症候群は適切に診断されないと頻繁に血液検査などを受けるなどするため医療費がかからないとは言えないが、他の告示疾患に比して健康人に近いと思われた。デュビン・ジョンソン症候群、ローター症候群も同様の状況にあると思われた。

以上より、慢性消化器疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

（慢性消化器疾患 担当：須磨崎 亮）

謝辞

本報告の内容を検討するにあたり、冒頭の研究協力者に示した当該研究班における疾患群担当の分担研究者に加え、以下の小児慢性特定疾患の診療に関係する学会・研究会、及びそれらに所属する多くの専門家の先生方に、最新の医学情報を御提供頂き、また多くの御助言を賜った。この場を借りて、心から感謝申し上げたい。誠に有り難うございました。

<御協力頂いた学会・研究会>

日本小児科学会
日本小児血液・がん学会
日本小児腎臓病学会
日本小児呼吸器学会
日本小児アレルギー学会
日本小児循環器学会
日本小児内分泌学会
日本小児リウマチ学会
日本先天代謝異常学会
日本免疫不全症研究会
日本小児神経学会
日本小児栄養消化器肝臓学会

<御協力頂いた専門家の先生方> ※以下、敬称省略

1) 悪性新生物

石井榮一（愛媛大学大学院 医学系研究科医学専攻病態制御部門 小児医学 教授）
米田光宏（大阪府立母子保健総合医療センター 小児外科 副部長）
康 勝好（埼玉県立小児医療センター小児血液腫瘍科 部長）
柳澤隆昭（埼玉医科大学国際医療センター脳神経外科准教授）
小原 明（東邦大学医療センター大森病院 病院長）
瀧本哲也（国立成育医療研究センター 臨床研究センター 臨床研究推進室 室長）
水谷修紀（東京医科歯科大学小児科 発生発達病態分野 教授）
富澤大輔（東京医科歯科大学医学部附属病院 小児科 助教）
堀部敬三（名古屋医療センター 臨床研究センター長）
藤本純一郎（国立成育医療研究センター 臨床研究センター長）
中澤温子（国立成育医療研究センター 病理診断部 部長）

2) 慢性腎疾患

太田和秀（国立病院機構金沢医療センター 小児科部長）
伊藤秀一（国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 腎臓・リウマチ・膠原病科 医長）

3) 慢性呼吸器疾患

川崎一輝（国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 呼吸器科 医長）
成田雅美（国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 アレルギー科 医員）

4) 慢性心疾患

中西敏雄（東京女子医科大学 循環器小児科 教授）
佐地 勉（東邦大学医療センター大森病院 小児科 教授）

住友直方（日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野 教授）
立野 滋（千葉県立循環器病センター 成人先天性心疾患診療部長）
土井庄三郎（東京医科歯科大学 小児・周産期地域医療学講座 教授）
藤原優子（東京慈恵会医科大学 小児科学講座 講師）
朴 仁三（榊原記念病院 小児科 主任部長）
水上愛弓（立正佼成会病院 小児科 医員）
三浦 大（東京都立小児総合医療センター 循環器科 部長）
赤木禎治（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 心臓血管外科 准教授）
稲井 優（東京女子医科大学 循環器小児科 講師）
大内秀雄（国立循環器病センター 小児循環器科 医長）
檜垣高史（愛媛大学大学院医学系研究科医学専攻病態制御部門 特任教授）
白石 公（国立循環器病センター 小児循環器科 部長）

5) 内分泌疾患・糖尿病

緒方 勤（浜松医科大学 小児科学 教授）
堀川玲子（国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 内分泌・代謝科 医長）
田中敏章（たなか成長クリニック 院長）
有阪 治（獨協医科大学 医学部 小児科教授）
田島敏広（北海道大学大学院医学研究科病態制御学専攻生殖発達医学講座小児科学分野 講師）
大藪恵一（大阪大学医学部小児科 教授）
依藤 亨（大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科 部長）
長谷川奉延（慶應義塾大学 医学部 小児科 教授）
長谷川行洋（東京都立小児総合医療センター 総合診療科 部長）
深見真紀（国立成育医療研究センター 研究所 分子内分泌研究部 部長）
西 美和（広島赤十字・原爆病院 小児科 部長）

6) 膠原病

富板美奈子（千葉県こども病院 アレルギー・膠原病科 部長）
野村裕一（鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 健康科学専攻発生発達成育学講座 准教授）
藤川 敏（藤川医院 院長）
小林一郎（北海道大学大学院医学研究科 小児科学分野 講師）
西小森隆太（京都大学大学院医学研究科発達小児科学 准教授）

7) 先天性代謝異常

遠藤文夫（熊本大学医学部附属病院 小児科 教授）
中村公俊（熊本大学医学部附属病院 小児科 講師）
太田孝男（琉球大学大学院医学研究科 育成医学講座 教授）
伊藤哲哉（名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野 准教授）
奥山虎之（国立成育医療研究センター 臨床検査部長）
小須賀基通（国立成育医療研究センター 臨床検査部 医員）

8) 血友病等血液・免疫疾患

森尾友宏（東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 准教授）
今井耕輔（東京医科歯科大学 小児・周産期地域医療学講座 准教授）
野々山恵章（防衛医科大学校 小児科学講座 教授）
小野寺雅史（国立成育医療研究センター 研究所 成育遺伝研究部長）
平林耕一（信州大学医学部 小児医学講座 大学院生）

坂下一夫（信州大学医学部 小児医学講座 助教）
竹崎俊一郎（北海道大学病院 小児科 医員）
山田雅文（北海道大学病院 小児科 講師）
山崎康博（北海道大学大学院医学研究科 小児科学分野 大学院生）
小林一郎（北海道大学大学院医学研究科 小児科学分野 講師）

9) 神経・筋疾患

大野耕策（鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科 教授）
林 雅晴（東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野 プロジェクトリーダー）
前垣義弘（鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科 准教授）
小崎健次郎（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授）
柳橋達彦（青溪会駒木野病院児童精神科 医長、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 助教）
久保田雅也（国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 神経内科 医長）
小国弘量（東京女子医科大学病院 小児科 教授）
須貝研司（国立精神・神経研究センター 小児神経科 主任医長）
水口 雅（東京大学大学院医学系研究科国際保健学専攻国際生物医科学講座発達医科学教授）
飯沼一字（NPO 法人子どもの村東北 理事長）
細矢光亮（福島県立医科大学付属病院 小児科 教授）
愛波秀男（静岡県立こども病院 神経科 科長）
大塚頌子（旭川荘療育・医療センター 旭川児童院 顧問医師、岡山大学 名誉教授）
鈴木保宏（大阪府立母子保健総合医療センター 小児神経科 主任部長）
野村恵子（熊本大学医学部附属病院 発達小児科 助教）
岡 明（東京大学大学院医学系研究科生殖・発達・加齢医学専攻小児医学講座小児科学教授）
松石豊次郎（久留米大学医学部 小児科 教授）
山下裕史朗（久留米大学医学部 小児科 准教授）
後藤雄一（国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター 副センター長）
小牧 宏文（国立精神・神経医療研究センター 小児神経科医長）
大澤真木子（東京女子医科大学病院 小児科 主任教授）
呉 繁夫（東北大学 医学部 小児科 教授）
星野英紀（東京大学大学院医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻）
齋藤加代子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長）
小坂 仁（神奈川県立こども医療センター 神経内科 部長）

10) 慢性消化器疾患

工藤豊一郎（筑波大学医学医療系 茨城県小児地域医療教育ステーション 准教授）
虫明聡太郎（近畿大学医学部 奈良病院 小児科 教授）
田口智章（九州大学病院 小児外科 教授）
新井勝大（国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 消化器科 医長）