

# 小児慢性特定疾病対策の概要

1

## 目次

### 1. 小児慢性特定疾病対策の概要

- a. 制度について
- b. 対象疾病の要件および疾患群の構成
- c. 対象年齢と成年患者の取り扱い
- d. 助成の種類
- e. 指定医
- f. 指定医療機関

### 2. 指定医が作成する書類

- a. 申請書類
- b. 医療意見書を作成する際の注意点

2

## 1. 小児慢性特定疾病対策の概要

小児慢性特定疾病対策は、  
児童福祉法に基づき、  
長期にわたって生命を脅かし、  
高額な医療費負担の続く慢性疾患を抱える子どもへの  
医療費助成や疾患研究等を行う事業である。

3

### 1-a. 制度について

#### 事業目的

慢性疾患を抱える児童等の健全育成を目的とし、その治療の確立と普及、患者家族の医療費の負担軽減を図ること

#### 根拠法

児童福祉法（昭和22年法律第164号）

#### 沿革

1974年 疾患別に実施されていた事業を統合し、小児慢性特定疾患治療研究事業として開始。

2005年 事業を法制化。

2014年 児童福祉法の一部改正。新たに「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」を法律に位置付け。

2015年 小児慢性特定疾病対策として施行。

#### 所管

厚生労働省

#### 実施主体

都道府県・指定市・中核市・児童相談所設置市

4

## 1-b. 対象疾病の要件および疾患群の構成

### 対象疾病の要件

次の4要件を満たし、厚生労働大臣が定めるもの

1. 慢性に経過する
2. 生命を長期に渡って脅かす
3. 症状や治療が長期にわたり生活の質を低下させる
4. 長期にわたり高額な医療費負担が続く

### 疾患群の構成

- |            |                       |
|------------|-----------------------|
| 1. 悪性新生物   | 9. 血液疾患               |
| 2. 慢性腎疾患   | 10. 免疫疾患              |
| 3. 慢性呼吸器疾患 | 11. 神経・筋疾患            |
| 4. 慢性心疾患   | 12. 慢性消化器疾患           |
| 5. 内分泌疾患   | 13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 |
| 6. 膠原病     | 14. 皮膚疾患              |
| 7. 糖尿病     | 15. 骨系統疾患             |
| 8. 先天性代謝異常 | 16. 脈管系疾患             |

疾病の詳細は各疾患群のスライドを参照。

## 1-b. 包括的病名の選択について

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「〇〇から●●に掲げるもののほか、△△」等の表記となっている包括的病名（※）を選択する。

厚生労働省告示（一部抜粋）		
区分	告示番号	疾病名
リンパ腫	86	成熟B細胞リンパ腫
リンパ腫	87	Tリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	88	Bリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	89	ホジキンリンパ腫
リンパ腫	90	未分化大細胞リンパ腫
リンパ腫	91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫（※）



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧（一部抜粋）			
大分類		細分類	
3	リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫
3	リンパ腫	20	Bリンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	21	Tリンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫
3	リンパ腫	23	18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫（※）

なお、厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられ、区分名および疾病名は五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、臨床上の利便性を考慮し、区分＝大分類、疾病名＝細分類として、順を並べ替えている。

6

## 1 -c. 対象年齢と成年患者の取り扱い

### 対象年齢

初回申請は18歳未満まで。

18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要な場合は、20歳未満まで対象期間が延長される。認定期間は原則として1年であり、1年を超えて利用を希望する場合は継続申請を行う。

### 成年患者の 取り扱い

2022年4月より、18歳以上の患者は、成年患者として**本人名義**で申請手続きを行う。

家族等が申請をする場合は、委任状が必要となる。

成年後見人等の法定代理人の方が申請する場合、委任状は不要である。

なお、本制度の対象疾病の一部は、別施策である難病対策における指定難病の対象疾病でもある。両制度の同時利用はできないため、対象基準や自己負担額、成人後の難病制度利用を考慮した選択が必要である。<sup>7</sup>

## 1 -d. 助成の種類

小児慢性特定疾病制度に認定された場合、下記の助成が利用できる。

### 医療費助成

- 小児慢性特定疾病に関連する**保険診療の適用分と、入院時の食費が対象**となる。
- 医療費の自己負担額が、2割となる。
- 自己負担額は、**所得に応じてひと月の上限額が定められており**、上限を超えた場合はそれ以上の支払いが無くなる。
- 「重症患者認定基準」を満たす場合や、「人工呼吸器等装着者」と認められる場合は、さらに自己負担額が減額される。

### 日常生活用具 給付事業

- 所定の日常生活用具の給付を受ける際に、所得に応じた費用の補助を受けることができる。

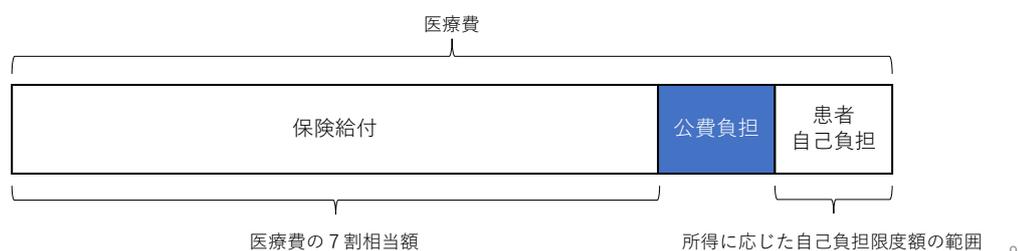
## 1 -d. 医療費助成

### 1. 医療費助成の対象

小児慢性特定疾病に関連する**医療保険対象の医療費**

### 2. 助成の内容

当助成を利用すると窓口での**自己負担額は2割となる**。さらに、**1か月の自己負担上限額（表1）**が設けられているため、上限額を超えた分の支払いは発生しない。



## 1 -d. 医療費助成

### 3. 小児慢性特定疾病重症患者認定

次のいずれかに該当すると認められた場合、さらに自己負担上限額が引き下げられる（表1）。

認定には「**重症患者認定申告書**」の提出と承認が必要である。

- ① 高額かつ長期にわたる療養を継続する場合。

すなわち、医療費支給認定を受けた小児慢性特定疾病の治療において、**医療費総額が5万円／月（※）**を超える月が年間6回以上あること。

（※健康保険の2割負担では自己負担額が1万円／月。）

- ② 小児慢性特定疾病の療養に係る負担が特に重い場合（表2 a,b）。

10

## 1-d. 医療費助成

### 4. 人工呼吸器等装着者

次の①に該当すると認められた場合は、さらに自己負担上限額が下げられる（表1）。認定には、「人工呼吸器等装着者証明書」の提出と承認が必要である。

①当制度の対象に認定された疾病により人工呼吸装置（離脱の見込みがない場合）や体外式補助人工心臓等の生命維持管理装置を一日中装着している場合

11

### 表1 自己負担額（月額・円）

階層区分	階層区分の基準		患者負担割合：2割		
			自己負担上限額（外来+入院）		
			一般	重症（※1）	人工呼吸器等装着者
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人収入 80万円以下	1,250	1,250	500
低所得Ⅱ		本人収入 80万円超	2,500	2,500	
一般所得Ⅰ	市町村民税	7.1万円未満	5,000	2,500	
一般所得Ⅱ	市町村民税	7.1万円以上25.1万円未満	10,000	5,000	
上位所得	市町村民税	25.1万円以上	15,000	10,000	
入院時の食事療養費			1/2自己負担		

※1. ①医療費の総額が5万円／月を超えることが年間6回以上ある者 又は

②療養に係る負担が特に重いと認められる者

12

## 表 2 a 療養に係る負担が特に重い者

イ. 小児慢性特定疾病児童等であって、次の表に掲げる部位等のいずれかについて、同表に掲げる症状の状態のうち、1つ以上が長期間（おおむね6か月以上）継続すると認められるもの

対象部位	症状の状態
眼	眼の機能に著しい障害を有するもの（両眼の視力の和が0.04 以下のもの）
聴器	聴覚機能に著しい障害を有するもの（両耳の聴力レベルが100 デシベル以上のもの）
上肢	両上肢の機能に著しい障害を有するもの（両上肢の用を全く廃したもの） 両上肢の全ての指の機能に著しい障害を有するもの（両上肢の全ての指を基部から欠いているもの、両上肢の全ての指の機能を全く廃したもの） 一上肢の機能に著しい障害を有するもの（一上肢を上腕の2分の1以上で欠くもの又は一上肢の用を全く廃したもの）
下肢	両下肢の機能に著しい障害を有するもの（両下肢の用を全く廃したもの） 両下肢を足関節以上で欠くもの（両下肢を足関節以上で欠くもの）
体幹・脊柱	1歳以上の児童において、体幹の機能に座っていることができない程度又は立ち上がることができない程度の障害を有するもの（1歳以上の児童において、腰掛け、正座、あくら、横すわりのいずれもができないもの又は、臥位又は座位から自力のみでは立ち上がれず、他人、柱、杖、その他の器物の介護又は補助によりはじめて立ち上がることができる程度の障害を有するもの）
肢体の機能	身体の機能の障害又は長期にわたる安静を必要とする病状が、上記（眼及び聴器を除く）と同程度以上と認められる状態であって、日常生活の用を弁ずることを不能ならしめる程度のもの（一上肢及び一下肢の用を全く廃したものの、四肢の機能に相当程度の障害を残すもの）

13

## 表 2 b 療養に係る負担が特に重い者

ロ. 小児慢性特定疾病児童等であって、次の表に掲げる疾患群のいずれかについて、同表の治療状況等の状態にあると認められるもの

疾患群	治療状況等の状態
悪性新生物	転移又は再発があり、濃厚な治療を行っているもの
慢性腎疾患	血液透析又は腹膜透析（CAPD、持続携帯腹膜透析を含む）を行っているもの
慢性呼吸器疾患	気管切開管理又は挿管を行っているもの
慢性心疾患	人工呼吸管理又は酸素療法を行っているもの
先天性代謝異常	知能指数が20以下であるもの又は1歳以上の児童において、寝たきりのもの
神経・筋疾患	発達・知能指数が20以下であるもの又は1歳以上の児童において、寝たきりのもの
慢性消化器疾患	気管切開管理又は挿管を行っているもの
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	この表の他の項の治療状況等の状態に該当するもの
皮膚疾患	発達・知能指数が20以下であるもの又は1歳以上の児童において、寝たきりのもの

14

## 1-d. 日常生活用具給付事業

小児慢性特定疾病対策の対象者は、下記の日常生活用具の給付を受ける際に、所得に応じた費用の補助を受けることが出来る。

種目	対象者	種目	対象者
便器	常時介助を要する者	頭部保護帽	発作等により頻回に転倒する者
特殊マット	寝たきり状態にある者	電気式たん吸引器	呼吸機能に障害のある者
特殊便器	上肢機能に障害のある者	クールベスト	対応調節が著しく難しい者
特殊寝台	寝たきり状態にある者	紫外線カットクリーム	紫外線に対する防御機能が著しくかけて、がんや神経障害を起こすことがある者
歩行支援用具	下肢が不自由な者	ネブライザー（吸入器）	呼吸機能に障害のある者
入浴補助用具	入浴に介助を要する者	パルスオキシメーター	人工呼吸器の装着が必要な者
特殊尿器	自力で排尿できない者	ストーマ装具（蓄便袋）	人工肛門を造設した者
体位変換器	寝たきり状態にある者	ストーマ装具（蓄尿袋）	人工膀胱を造設した者
車椅子	下肢が不自由な者	人工鼻	人工呼吸器の装着又は気管切開が必要な者

15

## 1-e. 指定医

小児慢性特定疾病の医療意見書作成は、予め都道府県等に指定された「指定医」であることと定められている。以下のいずれかの要件を満たすことが必要。

- ① 疾病の診断又は治療に5年以上<sup>※1</sup> 従事した経験があり、関係学会の専門医<sup>※2</sup> の認定を受けていること
- ② 疾病の診断又は治療に5年以上<sup>※1</sup> 従事した経験があり、都道府県等が実施する研修を修了していること

※1. 医師法（昭和23年法律第201号）に規定する臨床研修を受けている期間を含む。

※2. [表4 指定医要件を満たす専門医資格](#) を参照

- 2022年4月より、複数の実施主体にまたがって診療を行う医師は、主として診療する1つの実施主体に対し申請を行う。
- 指定医の氏名、診療医療機関および診療科は、実施主体により公表される
- 著しく不適切な行為が認められた場合等では、指定医取消しが行われる
- 指定医の有効期限は5年である

16

## 表4 指定医要件を満たす専門医資格

認定機関	専門医資格	認定機関	専門医資格	認定機関	専門医資格
日本専門医機構		内科専門医、小児科専門医、皮膚科専門医、精神科専門医、外科専門医、整形外科専門医、産婦人科専門医、眼科専門医、耳鼻咽喉科専門医、泌尿器科専門医、脳神経外科専門医、放射線科専門医、麻酔科専門医、病理専門医、臨床検査専門医、救急科専門医、形成外科専門医、リハビリテーション科専門医、総合診療専門医			
日本内科学会	総合内科専門医	日本リハビリテーション医学会	リハビリテーション科専門医	日本小児外科学会	小児外科専門医
日本小児科学会	小児科専門医	日本消化器病学会	消化器病専門医	日本リウマチ学会	リウマチ専門医
日本皮膚科学会	皮膚科専門医	日本循環器学会	循環器専門医	日本小児循環器学会	小児循環器専門医
日本精神神経学会	精神科専門医	日本呼吸器学会	呼吸器専門医	日本小児神経学会	小児神経専門医
日本外科学会	外科専門医	日本血液学会	血液専門医	日本小児血液・がん学会	小児血液・がん専門医
日本整形外科学会	整形外科専門医	日本内分泌学会	内分泌代謝科(内科・小児科・産婦人科・泌尿器科・脳神経外科)専門医	日本周産期・新生児医学会	新生児専門医 母体・胎児専門医
日本産科婦人科学会	産婦人科専門医	日本糖尿病学会	糖尿病専門医	日本婦人科腫瘍学会	婦人科腫瘍専門医
日本眼科学会	眼科専門医	日本腎臓学会	腎臓専門医	日本生殖医学会	生殖医療専門医
日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会	耳鼻咽喉科専門医	日本肝臓学会	肝臓専門医	日本頭頸部外科学会	頭頸部がん専門医
日本泌尿器科学会	泌尿器科専門医	日本アレルギー学会	アレルギー専門医	日本放射線腫瘍学会	放射線治療専門医
日本脳神経外科学会	脳神経外科専門医	日本感染症学会	感染症専門医	日本医学放射線学会	放射線診断専門医
日本医学放射線学会	放射線科専門医	日本老年医学会	老年科専門医	日本医学放射線学会	放射線診断専門医
日本麻酔科学会	麻酔科専門医	日本神経学会	神経内科専門医	日本手外科学会	手外科専門医
日本病理学会	病理専門医	日本消化器外科学会	消化器外科専門医	日本脊髄外科学会	脊髄脊髄外科専門医
日本臨床検査医学会	臨床検査専門医	日本胸部外科学会	胸部外科専門医	日本脊椎脊髄病学会	脊椎脊髄外科専門医
日本救急医学会	救急科専門医	日本呼吸器外科学会	呼吸器外科専門医	日本集中治療医学会	集中治療専門医
日本形成外科学会	形成外科専門医	日本胸部外科学会	胸部外科専門医	日本消化器内視鏡学会	消化器内視鏡専門医
		日本心臓血管外科学会	心臓血管外科専門医		
		日本血管外科学会	血管外科専門医		

## 1 -f. 指定医療機関

小児慢性特定疾病の医療費助成は、予め都道府県等に指定された「指定医療機関」が行う医療に限ると定められている。以下のいずれかの要件を満たすことが必要。

- ① 療担規程に基づき、懇切丁寧な小児慢性特定疾病医療が行える医療機関又は事業所であること
- ② 病院及び診療所にあつては、健康保険法（大正11年法律第70号）第63条第3項第1号に規定する保険医療機関であり、標榜科が示されていること。また、専門医師の配置、設備の状況からみて、小児慢性特定疾病医療支援の実施に当たり、十分な能力を有する医療機関であること
- ③ 薬局にあつては、健康保険法第63条第3項第1号に規定する保険薬局であること
- ④ 訪問看護ステーションにあつては、健康保険法第88条第1項に規定する指定訪問看護事業者が行う事業所であること

- 指定医療機関の名称、所在地は、実施主体により公表される
- 指定医療機関の有効期限は6年である

## 1 -f. 指定医療機関

### 都道府県等の指導

指定医療機関は、小児慢性特定疾病医療支援の実施に関し、都道府県等の指導を受けなければならない。

### 都道府県等への報告等

都道府県知事等が必要と認めるとき、指定医療機関に対し報告や診療録、帳簿書類等の提出や提示を命じ、出頭を求め、又は職員や関係者に対し質問させ、診療録、帳簿等につき検査をする。正当な理由なく、命ぜられた報告や提出、提示に従わず、若しくは虚偽の報告をし、又は同検査を拒み、妨げ、忌避したときは、都道府県等によって小児慢性特定疾病医療費の支払いを一時差し止められる。

### 都道府県等による勧告・命令等

指定医療機関が良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を実施していないと認めるときは、都道府県等によって期限を定めた勧告、勧告に従わない場合にその旨の公表、期限を定めた措置命令が下される。当該命令は、都道府県等によってその旨公示される。

19

## 1 -f. 指定医療機関

### 罰 則

厚生労働大臣は、小児慢性特定疾病医療費の支給に関して緊急の必要があると認めるときは、当該都道府県の知事と密接な連携の下に、小児慢性特定疾病医療支援を行った者やその使用者に対し、その行った小児慢性特定疾病医療支援に関し、報告若しくは当該小児慢性特定疾病医療支援の提供の記録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に関係者に対し質問させることができる。

報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者は、30万円以下の罰金に処するとされている。

20

## 2.指定医の作成する書類

### 2-a. 申請書類

申請にあたっては、対象疾病に該当すること、および、対象となる基準に合致することを指定医が証明する診断書（① **医療意見書**）が必要となる。

指定医はこの他に患者の状態に応じ、

② **重症患者認定申告書**、

③ **人工呼吸器等装着者証明書** 等を作成する必要がある。

①から③の書類は「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイト (<https://www.shouman.jp>) から適宜ダウンロード可能である。

ウェブサイトの二次元コードはこちら→



21

## 2.指定医の作成する書類

### 2-b. 医療意見書の書き方

- 公正な申請のため、診断の根拠となった情報や申請時の患者の状態に関する情報を正確に報告する必要から、対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意されている。
- 疾病研究の推進のために、医療意見書は疾病登録データベースとして電子化されている。医療意見書の共通項目は、匿名性を保ちつつ、登録年度を超えてデータを縦断的につなぐための重要なキーとなっている。このため**共通項目は全て記載されることが望ましい**。

22

## 2-b. 医療意見書の書き方（共通項目）

申請の種類	新規	申請する疾病について初めて小児慢性特定疾病の登録をする場合に選択する。 転居等で過去に別の地域で登録が行われていた際は転入を選択する。 <b>新規申請の際は必ず過去の小児慢性特定疾病の有無を確認すること。</b> 発症からしばらくは乳幼児医療費助成等を利用していた場合、小児慢性特定疾病対策の申請時期と発症時期が異なるが、小児慢性特定疾病対策は初めての利用となるため、新規申請となることに注意する。
	継続	前年度から引き続き同一疾病名での継続を行う場合に選択する。
	転入	小児慢性特定疾病対策の実施主体は都道府県、指定市、中核市、児童相談所設置市である。実施主体を超えた転居等が行われた場合、医療費助成の支出元が変わるため、同一年度でも再手続きが必要となる。これを「転入」申請といい、直前に受給を受けていた実施主体名とともに記載する。

23

## 2-b. 医療意見書の書き方（共通項目）

氏名	記載する氏名は、原則として初回申請の名前を記載する。 事情により現在の名前が初回申請時の名前と異なる場合には、知り得る範囲で初回登録時の名前を追記することが望ましい。
年齢	新規申請は18歳未満、継続申請では20歳未満の者が対象となることに注意する。 年齢は、当該医療意見書を作成した日付の年齢とする。
出生体重 出生週数	「出生体重」および「出生週数」は、医学的基礎情報として利用される他、データベース内のキー項目としても用いられるため、母子健康手帳等を利用し、正確に記載すること。

24

## 2-b. 医療意見書の書き方（共通項目）

出生  
都道府県

「出生都道府県」の欄には、**出生時に住民登録を行った住所**を、市区町村名まで記載する（出生した病院の所在地や出生届出証明内の「出生の場所」ではないことに注意）。

出生届		受理 平成 年 月 日	届送 平成 年 月 日
平成 年 月 日届出	届 番	届 番	届 印
長 院	警察官	戸籍記載	記載済
(1) 子の氏名 (外国人の氏名は ハローマークを付記 してください)	しょうまん 小慢	ゆうき 優樹	父母との 続柄 口出しでない子 (長男) 口女
(2) 生まれたとき	平成27年 2月 11日	午前 10時 30分	
(3) 生まれたところ	北海道札幌市北区北14条西5丁目 番地 番		
(4) 住 所	東京都世田谷区世田谷4丁目21 番地 番 27号		
(5) 父の氏名	小慢 太郎		
(6) 母の氏名	子		

<この欄は平帳を受け取ったらずで自分で記入してください。>

続柄	氏名	生年月日(年齢)	職業
子の母(妊婦)		年 月 日生(歳)	
子の父		年 月 日生(歳)	
保 護 者		年 月 日生(歳)	
居住地		電話	
		電話	
		電話	

出生届出済証明

子の氏名 小慢 優樹 (男) 女

出生の場所 北海道 都道府県 札幌市 市区町村

出生の年月日 平成27年 2月 11日

上記の者については 平成27年 2月 17日  
出生の届出があったことを証明する。  
市区町村長 世田谷 太郎

※赤ちゃんが生まれたら4日以内に出生届をして、同時に上欄に出生届出済の証明を受けてください。

25

## 2-b. 医療意見書の書き方（共通項目）

現在の身長  
現在の体重

「現在の身長」および「現在の体重」は、医学的基礎情報として利用されるため、直近の測定値を記載する。

発病

発病した時期を記載する。

就学・就労

申請時点での就学・就労状況を選択する。自立支援や移行支援等のための重要な情報となるため漏れなく記載すること。

26

## 2-b. 医療意見書の書き方（共通項目）

現状評価	<ol style="list-style-type: none"><li>1. 小児慢性特定疾病における重症患者認定基準に該当するか否かを選択する。 該当する場合は別途「重症患者認定申告書」の作成・提出が必要である。</li><li>2. 人工呼吸器等装着者の基準に該当するか否かを選択する。 該当する場合は別途「人工呼吸器等装着者証明書」の作成・提出が必要である。</li></ol>
診断年月日	<ol style="list-style-type: none"><li>1. 「医療意見書に記載された内容を診断した日」を記載する。</li><li>2. 病気が診断された日とは異なることに留意する。</li><li>3. 「診断年月日」が「記載年月日」と同日の場合は、それぞれの欄に同じ日付を記載する。</li><li>4. 「診断年月日」をもとに受給開始日が決まるため、必ず記載する。</li></ol>

以上で本講座は終了です。

# 1

## 悪性新生物

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

2

## 1. 疾患群の概要

- 小児期に診断される悪性新生物（悪性腫瘍）は、腫瘍性血液疾患、固形腫瘍、中枢神経系腫瘍に分類され「小児がん」と総称される。
- 診断には原則として細胞・組織診断が求められるが、中枢神経腫瘍では画像診断や腫瘍マーカー検査で臨床診断する場合がある。なお小児慢性特定疾病では、中枢神経系の悪性腫瘍は、組織学的所見の有無を問わず、医療費助成の対象となる。
- 治療は抗腫瘍薬による化学療法、放射線治療、手術治療、造血幹細胞移植療法が行われる。また原疾患への治療の併発症（血球減少、感染症、続発性免疫不全、続発性凝固障害、臓器障害、内分泌障害、栄養障害等）に対する支持療法や造血幹細胞移植療法後のGVHD（Graft versus host disease、移植片対宿主病）等に対する治療、治療による肢体機能障害や内部障害の治療等も状態に応じて行う必要がある。
- 本疾患群では原疾患の再発、二次がんの発症、化学療法や放射線治療などによる晩期合併症などに注意し、長期的な診療が必要となる。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（悪性新生物）

対象疾病			対象疾病			
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
白血病	1 前駆B細胞急性リンパ性白血病	悪A	白血病	11 急性巨核芽球性白血病	悪A	
	2 成熟B細胞急性リンパ性白血病	悪A		12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	悪A	
	3 T細胞急性リンパ性白血病	悪A		13 慢性骨髄性白血病	悪A	
	4 急性骨髄性白血病、最未分化	悪A		14 慢性骨髄単球性白血病	悪A	
	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	悪A		15 若年性骨髄単球性白血病	悪A	
	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	悪A		16 1から15までに掲げるもののほか、白血病	悪A	
	7 急性前骨髄球性白血病	悪A		骨髄異形成症候群	17 骨髄異形成症候群	悪A
	8 急性骨髄単球性白血病	悪A		リンパ腫	18 成熟B細胞リンパ腫	悪A
	9 急性単球性白血病	悪A		19 未分化大細胞リンパ腫	悪A	
	10 急性赤白血病	悪A		20 Bリンパ芽球性リンパ腫	悪A	

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（悪性新生物）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
リンパ腫	21 Tリンパ芽球性リンパ腫	悪A	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31 腎明細胞肉腫	悪A
	22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	悪A		32 腎細胞癌	悪A
	23 18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫	悪A		33 肝芽腫	悪A
24 ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	悪A	34 肝細胞癌		悪A	
組織球症	25 血球貪食性リンパ組織球症	悪A		35 骨肉腫	悪A
	26 24及び25に掲げるもののほか、組織球症	悪A		36 骨軟骨腫症	悪A
	27 神経芽腫	悪A		37 軟骨肉腫	悪A
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28 神経節芽腫	悪A		38 軟骨芽細胞腫	悪A
	29 網膜芽細胞腫	悪A		39 悪性骨巨細胞腫	悪A
	30 ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫	悪A		40 ユーイング（Ewing）肉腫	悪A

6

## 表1 対象疾病一覧（悪性新生物）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫
	42	横紋筋肉腫		52	未分化胚細胞腫
	43	悪性ラブドイド腫瘍		53	胎児性癌
	44	未分化肉腫		54	多胎芽腫
	45	線維形成性小円形細胞腫瘍		55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）
	46	線維肉腫		56	絨毛癌
	47	滑膜肉腫		57	混合性胚細胞腫瘍
	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）		58	性索間質性腫瘍
	49	胞巣状軟部肉腫		59	副腎皮質癌
	50	平滑筋肉腫		60	甲状腺癌

7

## 表1 対象疾病一覧（悪性新生物）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫
	62	唾液腺癌		72	退形成性星細胞腫
	63	悪性黒色腫		73	膠芽腫
	64	褐色細胞腫		74	上衣腫
	65	悪性胸腺腫		75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）
	66	胸膜肺芽腫		76	髓芽腫
	67	気管支腫瘍		77	頭蓋咽頭腫
	68	腭芽腫		78	松果体腫
	69	27から68までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）		79	脈絡叢乳頭腫
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	80	髄膜腫	

8

## 表1 対象疾病一覧（悪性新生物）

対象疾病		対象基準
大分類	細分類	
中枢神経系腫瘍	81 下垂体腺腫	悪B
	82 神経節膠腫	悪B
	83 神経節腫（神経節細胞腫）	悪B
	84 脊索腫	悪B
	85 未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	悪B
	86 異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫瘍ラブドイド腫瘍）	悪B
	87 悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	悪B
	88 神経鞘腫	悪B
	89 奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	悪B
	90 頭蓋内胚細胞腫瘍	悪B
	91 70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	悪B

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（悪性新生物）

疾病の状態の程度	対象基準	
組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。	同左	悪A
頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。	同左	悪B

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 合併症や後遺症に対する治療について

- 医療費助成の対象疾病に対する外科的手術等の治療により、その対象疾病（原疾患）自体の症状は消失したが、原疾患に関連した合併症や原疾患に対する治療による後遺症がある場合、その合併症や後遺症に対する治療も、原疾患に起因する治療として医療費助成の対象となる。ただし、合併症や後遺症の程度について医療意見書に詳細に記載すること。
- てんかん発作が、中枢神経系腫瘍などの医療費助成の対象疾病（原疾患）に合併する症状と診断された場合には、てんかん発作に対する治療の医療費についても、医療費助成の対象となる。

12

### 3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー

#### 病理診断について

- 「中枢神経系腫瘍」の疾病の場合は、組織学的検査の有無を問わず、医療費助成の対象となる。
- 「中枢神経系腫瘍」以外の悪性新生物に該当する疾病の場合、組織と部位を明確にし、正確な診断がついた疾病が医療費助成の対象となる。ただし組織又は部位が明確に診断できない場合であっても、悪性新生物であるとの診断になれば、医療費助成の対象とされる。医療意見書には、診断の根拠等を詳細に記載することが必要である。

13

### 3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー

#### 再発例および経過観察例について

- 悪性新生物の対象疾病は、積極的治療の終了後5年経過した場合、原則として対象から外れることとなっている。その後再発した場合は改めて医療費助成の申請が必要となる。何らかの治療を行っている場合や、再発や転移の可能性が高いため経過観察が必要な場合は、5年を超えて引き続き、小児慢性特定疾病の医療費助成の対象となる。
- 「治療終了」の時点とは、抗腫瘍薬の投与や手術等の治療が終了し、悪性新生物治療による障害が無い又は軽微であるため、後遺症等に対する治療が不要な状態と医師が判断した時点である。
- 「疾病の状態の程度」における「再発等」には、転移の場合が含まれる。

以上で本講座は終了です。

# 2

## 慢性腎疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
  - 表 3 年齢・性別ごとの血清Cr中央値及び腎機能低下基準値
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

腎炎、ネフローゼ症候群、腎・尿路奇形、尿細管疾患などが含まれ、対象疾病名は病理診断名を基本としている。

血尿、蛋白尿、腎機能障害、高血圧、浮腫、電解質異常等の症状を呈するが、周産期の超音波検査、3歳児健診の際の検尿、学校検尿等で、偶然に発見されることも多いことが特徴である。

早期発見と早期治療により、末期腎不全への進行防止や進行遅延が期待される。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（慢性腎疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎
	2	びまん性メサンギウム硬化症		12	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）
	3	微小変化型ネフローゼ症候群		13	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）
	4	巣状分節性糸球体硬化症		14	エプスタイン（Epstein）症候群
	5	膜性腎症		15	ループス腎炎
	6	ギャロウェイ・モワト（Galloway-Mowat）症候群		16	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
	7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群		17	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
慢性糸球体腎炎	8	IgA腎症		18	非典型型溶血性尿毒症候群
	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）		19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）
	10	膜性増殖性糸球体腎炎		20	フィブロネクチン腎症

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（慢性腎疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
慢性糸球体腎炎	21	リボタンパク糸球体症	腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻
	22	7から21までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	尿管管性アシドーシス	32	尿管管性アシドーシス
慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	23	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群
アミロイド腎	25	アミロイド腎	尿管管結石	35	尿管管結石
家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	37	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	
ネフロン癆	28	ネフロン癆	腎奇形	38	多発性嚢胞腎
腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	39	低形成腎	
腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	40	腎無形成	

6

## 表1 対象疾病一覧（慢性腎疾患）

対象疾病		対象基準
大分類	細分類	
腎奇形	41 ポッター（Potter）症候群	腎F
	42 多嚢胞性異形成腎	腎J
	43 寡巨大糸球体症	腎J
	44 鰓耳腎症候群	腎J
	45 38から44までに掲げるもののほか、腎奇形	腎J
尿路奇形	46 閉塞性尿路疾患	腎K
	47 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。）	腎K
	48 46及び47に掲げるもののほか、尿路奇形	腎K
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	49 萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎J
ファンコーニ（Fanconi）症候群	50 ファンコーニ（Fanconi）症候群	腎F
ロウ（Lowe）症候群	51 ロウ（Lowe）症候群	腎F

7

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性腎疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合	同左	腎A
次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合	次の①から③のいずれかに該当する場合 ① 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合（新規発症例は発症時も回数に含める） ② 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ③ 腎移植を行った場合	腎B
病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	同左	腎C
次のいずれかに該当する場合 ア 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	次の①又は②に該当する場合 ① 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下（おおむね3か月以上、血清Crが年齢性別ごとの中央値（別表参照）の1.5倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合 ② 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	腎D

注1: 腎Dは、令和3年11月に「ギャロウエイ・モワト症候群」が追加されるに当たり定められた。

8

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性腎疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合	次の①から⑤のいずれかに該当する場合 ① 先天性ネフローゼ症候群の場合 ② 半年間で3回以上再発した症例の場合又は1年間に4回再発した場合（新規発症例は発症時も回数に含める） ③ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ④ ステロイド抵抗性であり、4週間のステロイド治療を行った後も、尿中蛋白質 100mg/dL、又は尿中蛋白質 1g/日）以上で、かつ血清アルブミン 3.0g/dL 未満の状態である場合 ⑤ 腎移植を行った場合。 なお、継続症例と再発症例については、腎生検により詳細な診断を行い、巣状分節性糸球体硬化症、膜性腎症、IgA腎症等の病型を区別すること	腎E
治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎F
病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合	同左	腎G

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性腎疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	同左	腎H
蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎I
腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎J
腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合	腎K

10

### 3. 申請時の注意点 一疾患群内共通一

#### 「疾病の状態の程度」における腎機能低下の定義

「疾病の状態の程度」における「腎機能低下」とは、

「**おおむね3か月以上**、血清Crが年齢・性別ごとの**中央値の1.5倍以上が持続した場合**」とされている。

他の疾患群における腎機能低下の基準もこれに従う。

各年齢・性別ごとの血清Crの中央値および腎機能低下基準値については、[表3](#)を参照すること。

11

表3 年齢・性別ごとの血清Cr中央値及び腎機能低下基準値

年齢（月齢）	中央値	腎機能低下基準値	男子		女子		
			中央値	腎機能低下基準値	中央値	腎機能低下基準値	
3-5か月	0.20	0.30					
6-8か月	0.22	0.33					
9-11か月	0.22	0.33					
1歳	0.23	0.35					
2歳	0.24	0.36					
3歳	0.27	0.41					
4歳	0.30	0.45					
5歳	0.34	0.51					
6歳	0.34	0.51					
7歳	0.37	0.56					
8歳	0.40	0.60					
9歳	0.41	0.62					
10歳	0.41	0.62					
11歳	0.45	0.68					
			年齢	中央値	腎機能低下基準値	中央値	腎機能低下基準値
			12歳	0.53	0.80	0.52	0.78
			13歳	0.59	0.89	0.53	0.80
			14歳	0.65	0.98	0.58	0.87
			15歳	0.68	1.02	0.56	0.87
			16歳	0.73	1.10	0.59	0.89
			17歳以上	0.83	1.24	0.63	0.95

（単位：mg/dL）

12

### 3. 申請時の注意点 一疾患群内共通一

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 薬物治療について

「疾病の状態の程度」に掲げられている薬物療法のいずれにも該当しない薬物療法を行っている場合であっても、「疾病の状態の程度」に掲げられている薬物療法と同等の薬物療法であると判断される場合は、「疾病の状態の程度」に該当しているものとして医療費助成の対象となる。

13

### 4. 申請時の注意点 一疾患個別一

#### ネフローゼ症候群①

- 難治性ネフローゼ症候群に対する免疫抑制薬等による寛解状態も医療費助成の対象となる。
- 微小変化型ネフローゼ症候群等の「疾病の状態の程度」における、「半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合」とは、直近（申請時から遡っておおむね1年間）の半年以内に3回以上の再発を認めた場合又は、1年以内に4回以上再発した場合を医療費助成の対象とする。なお、**新規発症例については、発症時も回数に含める。**
- ただし、上記を満たす症例であっても、「半年間で3回以上再発した場合」は1回目及び2回目の再発、「1年間に4回以上再発した場合」は3回目までの再発の治療に要した費用は、医療費助成の対象としない。

14

## 4. 申請時の注意点 一疾患個別一

### ネフローゼ症候群②

- ネフローゼ症候群の診断に際しての基準は、国際小児腎臓病研究班 (International Study of Kidney Disease in Children: ISKDC) 、もしくは厚生省特定疾患調査研究班の診断基準いずれを用いても良い。
- 微小変化型ネフローゼ症候群 (Minimal change nephrotic syndrome: MCNS) の確定診断には組織学的検査が必要であるが、小児の特発性ネフローゼ症候群は組織学的には、MCNSが70~80%を占めていることが知られており、かつMCNSの90%以上はステロイドによる治療に反応するステロイド感受性であるため、一般的には腎生検は行わずにステロイド療法を先行させる。従って、組織学的検査は申請には必須ではない。

15

## 4. 申請時の注意点 一疾患個別一

### 慢性糸球体腎炎

慢性糸球体腎炎等において、「診断の手引き」に従い、原則医療意見書に病理組織検査による確定診断を記載することを求めているが、患者の状態等を鑑みて、確定診断のための腎生検を安全に実施することが困難な場合は、腎生検が実施できない理由を医療意見書に記載する必要がある。

以上で本講座は終了です。

# 3

## 慢性呼吸器疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

一般的な疾患から、稀少疾患、外科疾患まで幅広く含まれている。  
各疾患の発症年齢についても、新生児期に発症する疾病から、  
小児期に発見される疾病まで様々である。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（慢性呼吸器疾患）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
気道狭窄	1	気道狭窄	呼A	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	呼G
気管支喘息	2	気管支喘息	呼B	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	呼E
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	呼C	先天性横隔膜ヘルニア	13	先天性横隔膜ヘルニア	呼E
間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	呼D	先天性嚢胞性肺疾患	14	先天性嚢胞性肺疾患	呼E
	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	呼D				
	6	肺胞微石症	呼D				
線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	呼E				
嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	呼E				
気管支拡張症	9	気管支拡張症	呼F				
特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	呼E				

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性呼吸器疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は対象としない。	同左	呼A
次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合 オ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合	次の①から⑤のいずれかに該当する場合 ① この1年以内に大発作が3か月に3回以上あった場合 ② 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ③ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 ④ オマリズマブ等の生物学的製剤の投与を行った場合 ・「小児気管支喘息治療・管理ガイドライン」におけるステップ4の治療でもコントロール不良で発作が持続し、経口ステロイド薬の継続投与が必要な状態であること ⑤ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合 ・当該長期入院療法を小児の気管支喘息の治療管理に精通した常勤の小児科医の指導下で行われていること ・当該長期入院療法を行う医療機関に院内学級、養護学校等が併設されていることが望ましい ・医療意見書と共に次の二つのデータがあること (1) 非発作時のフローボリュームカーブ (2) 直近1か月の吸入ステロイドの1日使用量	呼B

6

表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性呼吸器疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養又は横隔膜ペースングのうち一つ以上を行う場合	同左	呼C
疾病名に該当する場合	同左	呼D
治療が必要な場合	同左	呼E
気管支炎や肺炎を繰り返す場合	同左	呼F
治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合	同左	呼G

7

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 気道狭窄

本疾病名は以下の5つの疾患を含む。

咽頭狭窄、喉頭狭窄、気管狭窄、気管軟化症、気管支狭窄症・軟化症

- **咽頭狭窄**については、アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等の通常の手術により、症状が治癒する場合には、対象とはならないことに注意する。
- **気道狭窄**の症状があること、かつ、それに対する治療が必要なことが対象となる条件である。内視鏡等の画像検査で気道狭窄の存在があっても、治療が必要でない場合には対象とはならない。
- いずれの疾患も、おおむね1か月以上適切な治療を継続しても症状・所見が持続する場合に対象となる（急性期の患者は対象にならない）。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 気管支喘息

本疾病は対象となる条件が細かく定められていることに注意する。

- 疾病の状態の程度における「大発作」とは、歩行困難な著明な呼吸困難、または、パルスオキシメータによる酸素飽和度が91%以下の状態を伴う発作の場合を指す。
- 疾病の状態の程度における「意識障害」とは、過度な興奮を認める又は意識レベルがやや低下している場合を指す。
- 長期入院療法を行う医療機関では、院内学級や養護学校等の併設が望ましい。

9

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 間質性肺疾患

- 間質性肺疾患には、特発性間質性肺炎・肺胞蛋白症・肺胞微石症の3疾患が含まれる。
- 同じ遺伝子異常であっても、間質性肺炎と肺胞蛋白症を発症する場合があります、肺生検あるいは気管支肺胞洗浄液の検査を行わない限り、これらを鑑別することは困難なため、注意が必要である。
- これらの検査によらず診断する場合には、画像所見を参考に主たる所見を呈する疾患に該当すると考えて良い。

10

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 先天性横隔膜ヘルニア

- 疾病の状態の程度における「治療が必要な場合」とは、確定診断が得られたうち、  
-2SDを越える低身長または低体重、  
精神発達遅滞、運動発達遅滞、その他の中枢神経障害、難聴、人工呼吸管理、  
酸素投与、気管切開管理、経静脈栄養、経管栄養、胃食道逆流症、肺高血圧、  
反復する呼吸器感染、漏斗胸や側弯などの胸郭変形  
を認めて治療を行っている場合である。
- 急性期や、通常の手術で軽快する場合は対象とならない。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 先天性嚢胞性肺疾患

- 疾病の状態の程度における「治療が必要な場合」とは、  
胎児水腫に対する治療、腹水貯留に対する治療、胸水貯留に対する治療、  
呼吸不全に対する治療、反復する下気道感染に対する治療、外科的治療等である。
- 本疾病は、原発性肺腫瘍に伴う嚢胞性病変や、後天性の肺感染等による肺組織障  
害の結果として形成された腔等は該当しない。

以上で本講座は終了です。

# 4

## 慢性心疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1：対象疾病一覧
  - 表2：疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

- 心房中隔欠損症や心室中隔欠損症等の一般的な疾病から、肺静脈狭窄症等の希少疾病まで含まれており、その対象は広い。
- 各疾病の発症年齢についても、完全大血管転位症のように新生児期に発症する疾病から、バルサルバ動脈瘤のように小児期以降に発見される疾病まで様々である。
- 先天性心疾患の術後に申請する症例では、合併症の存在の有無とその診断の記載が重要である。
- 単心室症等でフォンタン手術が施行された後の症例では、単心室症で申請するのではなく、フォンタン術後症候群での申請となる。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（慢性心疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
洞不全症候群	1 洞不全症候群	心A	心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	心D
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	心A	心房粗動	12 心房粗動	心D
完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	心A	心房細動	13 心房細動	心D
脚ブロック	4 脚ブロック	心B	心室細動	14 心室細動	心A
多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	心C	QT延長症候群	15 QT延長症候群	心A
上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	心D	肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	心A
	7 多源性心房頻拍	心D	不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	心B
	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	心D	心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	心B
心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	心D	拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	心A
	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	心D	拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	心A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（慢性心疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
心室瘤	21 心室瘤	心D	冠動脈起始異常	31 29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	心F
心内膜線維硬性症	22 心内膜線維硬性症	心A	川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	心G
心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	心E	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	心B
慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	心D	虚血性心疾患	34 狭心症	心B
慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	心D	35 心筋梗塞		心B
収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	心D	左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	心H
先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	心B	単心室症	37 単心室症	心H
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	心B	三尖弁閉鎖症	38 三尖弁閉鎖症	心H
冠動脈起始異常	29 左冠動脈肺動脈起始症	心F	肺動脈閉鎖症	39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	心H
	30 右冠動脈肺動脈起始症	心F	40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		心H

6

## 表1 対象疾病一覧（慢性心疾患）

対象疾病				対象疾病			
大分類	対象疾病	細分類	対象基準	大分類	対象疾病	細分類	対象基準
ファロー（Fallot） 四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	心H	動脈管開存症	51	動脈管開存症	心B
両大血管右室起始症	42	タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形	心H	心房中隔欠損症	52	単心房症	心B
	43	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	心B		53	二次孔型心房中隔欠損症	心B
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	心B		54	静脈洞型心房中隔欠損症	心B
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	心H		55	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	心B
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	心H	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	心B
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	心H	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	心B
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	心H	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	心H
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	心B		59	部分肺静脈還流異常症	心H
三心房心	50	三心房心	心B	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	心H

7

## 表1 対象疾病一覧（慢性心疾患）

対象疾病				対象疾病			
大分類	対象疾病	細分類	対象基準	大分類	対象疾病	細分類	対象基準
左室右房交通症	61	左室右房交通症	心B	大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	心B
右室二腔症	62	右室二腔症	心B		72	大動脈弁上狭窄症	心B
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	心B		73	ウィリアムズ（Williams）症候群	心B
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	心B		74	70から73までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	心B
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	心B	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	心B
	66	末梢性肺動脈狭窄症	心B		76	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	心B
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	心H	血管輪	77	重複大動脈弓症	心B
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	心H		78	左肺動脈右肺動脈起始症	心B
一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	心H		79	77及び78に掲げるもののほか、血管輪	心B
大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	心B	大動脈瘤	80	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	心I

8

## 表1 対象疾病一覧（慢性心疾患）

対象疾病				対象疾病			
大分類	細分類	対象基準		大分類	細分類	対象基準	
大動脈瘤	81 大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	心I		心臓弁膜症	91 肺動脈弁狭窄症	心B	
動静脈瘻	82 肺動静脈瘻	心B		92 肺動脈弁閉鎖不全症		心B	
	83 冠動脈瘻	心B		93 大動脈弁狭窄症		心B	
	84 82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	心B		94 大動脈弁閉鎖不全症		心B	
肺動脈性肺高血圧症	85 肺動脈性肺高血圧症	心A		僧帽弁弁上輪	95 僧帽弁弁上輪	心B	
慢性肺性心	86 慢性肺性心	心H		内臓錯位症候群	96 無脾症候群	心H	
心臓弁膜症	87 三尖弁狭窄症	心B		97 多脾症候群		心H	
	88 三尖弁閉鎖不全症	心B		フォンタン（Fontan）術後症候群	98 フォンタン（Fontan）術後症候群	心J	
	89 僧帽弁狭窄症	心B		ホルト・オーラム（Holt-Oram）症候群	99 ホルト・オーラム（Holt-Oram）症候群	心K	
	90 僧帽弁閉鎖不全症	心B					

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性心疾患）

次のスライド以降、表2「疾病の状態の程度」に記載のある「第1基準」「第2基準」「第3基準」とは、それぞれ、次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第1基準	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
第2基準	次の①から⑨までのいずれかが認められていること。 ①肺高血圧症（収縮期血圧40mmHg以上）、②肺動脈狭窄症（右室—肺動脈圧較差20mmHg以上）、 ③2度以上の房室弁逆流、④2度以上の半月弁逆流、⑤圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、 ⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック、 ⑦左室駆出率0.6以下、⑧心胸郭比60%以上、⑨圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄
第3基準	最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

10

表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性心疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病名に該当する場合	同左	心A
治療中である場合又は第2基準を満たす場合	治療中又は次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ① 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ② 肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ③ 2度以上の房室弁逆流 ④ 2度以上の半月弁逆流 ⑤ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑥ 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦ 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧ 心胸郭比 60%以上 ⑨ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄	心B
心室性期外収縮であって多源性である場合	同左	心C
第1基準を満たす場合	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合	心D

11

表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性心疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合 又は、次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ① 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ② 肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ③ 2度以上の房室弁逆流 ④ 2度以上の半月弁逆流 ⑤ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑥ 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦ 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧ 心胸郭比 60%以上 ⑨ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄 又は、 最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合	心E
第1基準又は第2基準を満たす場合	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合 又は、次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ① 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ② 肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ③ 2度以上の房室弁逆流 ④ 2度以上の半月弁逆流 ⑤ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑥ 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦ 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧ 心胸郭比 60%以上 ⑨ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄	心F

12

表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性心疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
一過性でないことが確実な冠動脈異常所見（拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄）を確認し、継続的な治療が行われている場合	同左	心G
治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合	治療中である場合 又は、 次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ① 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ② 肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ③ 2度以上の房室弁逆流 ④ 2度以上の半月弁逆流 ⑤ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑥ 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦ 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧ 心胸郭比 60%以上 ⑨ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄 若しくは、 最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合	心H

13

表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性心疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
破裂の場合又は破裂が予想される場合	同左	心I
フォンタン型手術を行った場合	同左	心J
次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合	次の①から⑪のいずれかに該当する場合 ① 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 ② 慢性心疾患の治療中である場合 ③ 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ④ 肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ⑤ 2度以上の房室弁逆流 ⑥ 2度以上の半月弁逆流 ⑦ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑧ 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑨ 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑩ 心胸郭比 60%以上 ⑪ 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄	心K

注1: 心Kは、令和3年11月に「ホルト・オーラム症候群」が追加されるにあたり定められた

14

### 3. 申請時の注意点 — 疾患群内共通 —

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 術前・術後の取扱い

「疾病の状態の程度」において、「第2基準を満たす場合」という要件がついている疾病については、術前は第2基準を満たす病態を示している場合に医療費助成の対象となり、術後は症状が軽快した場合は対象から外れる。ただし、術後に第2基準を満たす病態が残存している場合には、引き続き小児慢性特定疾病対策の医療費助成の対象となる。

15

### 3. 申請時の注意点 — 疾患群内共通 —

#### 手術不能例の取扱い

「疾病の状態の程度」における「第3基準を満たす場合」とは、医学的な理由により手術が行えない又は行わない状態であることを意味する。例えば、アイゼンメンジャー症候群の様に手術を行うことはできないが、死に至る可能性を軽減するための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合が考えられる。

16

### 3. 申請時の注意点 — 疾患群内共通 —

#### 合併する疾病名の取扱い

原則として、医療意見書は1疾病に対し1病名を記載する。

しかし、以下の場合には取り扱いが異なることに注意する。

- ・先天性心疾患で、複数の病名を組み合わせる病態の場合
- ・「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」で申請する疾病に合併した先天性心疾患

#### 先天性心疾患において複数の疾病名を合併している場合

各々の疾病名で医療意見書を作成せずに、主たる疾病名の医療意見書を選択し、それ以外の疾病名については、医療意見書内の「その他の所見（申請時）」にある「合併症」の中の「先天性心疾患（なし、あり）→ 詳細」の欄 もしくは 「合併症（その他）」の自由記載欄に、合併する疾病名を列記する。

17

### 3. 申請時の注意点 — 疾患群内共通 —

#### 先天異常症候群に合併する心疾患について

- 「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」で申請する疾病、例えば、ダウン症候群や18トリソミーなどに合併した先天性心疾患では、合併症の記載欄に慢性心疾患群の医療意見書と同等の項目の記載が必要とされる。従って、申請する疾病の医療意見書に、慢性心疾患の医療意見書を添付する。
- 「内分泌疾患」に属するターナー症候群やヌーナン症候群などで、先天性心疾患等の治療が必要な場合には、慢性心疾患の医療意見書を別途申請する。

18

## 4. 申請時の注意点 — 疾患個別 —

### 川崎病性冠動脈瘤

川崎病後後遺症による冠動脈病変については、慢性心疾患群にて申請を行う。  
但し、一過性でないことが確実な冠動脈異常所見（拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄）を確認し、継続的な治療が行われている場合にのみ、医療費助成の対象となることに注意する。  
後遺症を発症していない川崎病は、対象とはならない。

19

## 4. 申請時の注意点 — 疾患個別 —

### フォンタン術後症候群

二心室修復術が不可能である単心室血行動態疾患に対し、フォンタン手術が施行される。  
主に遠隔期に、不整脈、チアノーゼ、血栓塞栓症、蛋白漏出性胃腸症、心不全、肺高血圧、肝硬変、腎不全等の全身の臓器不全を来す症候群である。フォンタン手術が施行された症例は、原疾患を問わず、術後は全て申請する病名を変更し、本疾病名で申請を行う。  
多脾症や無脾症で、フォンタン術後である場合も、本疾病名で申請を行う。

以上で本講座は終了です。

# 5

## 内分泌疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー
4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

2

## 1. 疾患群の概要

下垂体、甲状腺、副甲状腺、副腎、性腺、膵臓などの内分泌臓器のホルモン産生や受容体の異常、性染色体異常症、成長・成熟障害を伴う先天性症候群、内分泌関連腫瘍性疾患などが含まれる。成長・成熟に密接に関連する疾患群である。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症	内A	尿崩症	11 中枢性尿崩症	内B
	2 後天性下垂体機能低下症	内A		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）	内B
下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症	内B	13 腎性尿崩症		内B
先端巨大症	4 先端巨大症	内B	中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群	内B
成長ホルモン分泌不全性低身長症	5 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	内A	甲状腺機能亢進症	15 バセドウ（Basedow）病	内B
	6 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	内A	16 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）		内B
成長ホルモン不応性症候群	7 インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症	内B	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺	内B
	8 成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）	内B	18 無甲状腺症		内B
高プロラクチン血症	9 高プロラクチン血症	内B	19 甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）		内B
抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10 抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	内B	20 17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症		内B

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
甲状腺機能低下症	21 橋本病	内B	偽性副甲状腺機能低下症	31 偽性偽性副甲状腺機能低下症	内C
	22 萎縮性甲状腺炎	内B		32 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。）	内C
	23 21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	内B	クッシング（Cushing）症候群	33 クッシング（Cushing）病	内B
甲状腺ホルモン不応症	24 甲状腺ホルモン不応症	内B	34 異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群		内B
腺腫様甲状腺腫	25 腺腫様甲状腺腫	内B	35 副腎腺腫		内B
副甲状腺機能亢進症	26 副甲状腺機能亢進症	内C	36 副腎皮質結節性過形成		内B
副甲状腺機能低下症	27 副甲状腺欠損症	内C	37 33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群		内B
	28 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	内C	慢性副腎皮質機能低下症	38 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	内B
自己免疫性多内分泌腺症候群	29 自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	内C	39 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症		内B
	30 自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	内B	40 先天性副腎低形成症		内B

6

## 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
慢性副腎皮質機能低下症	41 グルコルチコイド抵抗症	内B	先天性副腎過形成症	51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	内B
	42 38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	内B		52 11β-水酸化酵素欠損症	内B
アルドステロン症	43 アルドステロン症	内B		53 17α-水酸化酵素欠損症	内B
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	44 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	内B		54 21-水酸化酵素欠損症	内B
	45 リドル（Liddle）症候群	内B		55 P450酸化還元酵素欠損症	内B
低アルドステロン症	46 低レニン性低アルドステロン症	内B		56 50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	内B
	47 アルドステロン合成酵素欠損症	内B	思春期早発症	57 ギナドトロピン依存性思春期早発症	内B
	48 46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症	内B		58 ギナドトロピン非依存性思春期早発症	内B
偽性低アルドステロン症	49 偽性低アルドステロン症	内B	エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59 エストロゲン過剰症（ギナドトロピン依存性思春期早発症及びギナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	内B
先天性副腎過形成症	50 リポイド副腎過形成症	内B		60 アンドロゲン過剰症（ギナドトロピン依存性思春期早発症及びギナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	内B

7

## 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
低ギナドトロピン性性腺機能低下症	61 カルマン（Kallmann）症候群	内B	性分化疾患	71 68から70までに掲げるもののほか、46, XY性分化疾患	内B
	62 低ギ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。）	内B		72 46, XX性分化疾患	内B
高ギナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全	内D	消化管ホルモン産生腫瘍	73 VIP産生腫瘍	内B
	64 卵巣形成不全	内D		74 ガストリノーマ	内B
	65 63及び64に掲げるもののほか、高ギナドトロピン性性腺機能低下症	内B		75 カルチノイド症候群	内B
性分化疾患	66 卵精巢性性分化疾患	内B	グルカゴノーマ	76 グルカゴノーマ	内B
	67 混合性性腺異形成症	内B	高インスリン血症低血糖症	77 インスリノーマ	内E
	68 5α-還元酵素欠損症	内B		78 先天性高インスリン血症	内E
	69 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	内B		79 77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血症低血糖症	内E
	70 アンドロゲン不応症	内B	ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病	内C

8

## 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
ビタミンD抵抗性骨軟化症	81 ビタミンD抵抗性骨軟化症	内C	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91 ヌーナン（Noonan）症候群	内A
原発性低リン血症	82 原発性低リン血症性くる病	内C		92 バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	内B
脂肪異常養症（脂肪萎縮症）	83 脂肪異常養症（脂肪萎縮症）	内B			
多発性内分泌腫瘍	84 多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	内F			
	85 多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	内F			
	86 84及び85に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	内F			
多嚢胞性卵巣症候群	87 多嚢胞性卵巣症候群	内B			
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88 ターナー（Turner）症候群	内A			
	89 プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	内A			
	90 マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	内B			

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（内分泌疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。	同左	内A
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合	内B
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。	同左	内C
治療で補充療法を行っている場合	同左	内D
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合	同左	内E
手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合	同左	内F

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 性別の記入について

性分化疾患等で性の決定を保留している場合は、医療意見書の性別欄において、男女の選択を行わず、性別未決定と記載する。

11

### 4. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 成長ホルモン分泌不全性低身長症

- 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）」における「脳の器質的原因」には、下垂体低形成による場合を含む。

12

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### バセドウ病

バセドウ病に対し外科的手術を行った結果、甲状腺機能低下症となり薬物治療を必要とする場合、新規又は更新時の医療意見書の疾病名は、「バセドウ病」ではなく、告示疾病名「25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症」を選択すること（医療費助成の対象疾病名の変更）。なおバセドウ病に対する外科治療を行っている旨を記載すること。

13

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 思春期早発症

思春期早発症の定義は、  
女子では7.5歳未満で乳房発育が起これ思春期の身体兆候が進行する場合、男子では9歳未満で精巣、陰茎、陰囊等に明らかな発育が起これ思春期の身体兆候が進行する場合、と厚生労働省研究班（厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班）による定義と共通化されている。

14

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 多発性内分泌腫瘍

「疾病の状態の程度」において「手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合」と定められていることから、申請に際しては、医療意見書にホルモン補充療法等を行うことが明記されていなければならない。

15

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 21-水酸化酵素欠損症

治療中に卵巣機能に関する経過観察が行われた場合、その経過観察に係る診療は、原疾病（21-水酸化酵素欠損症）の治療の一環であることから、医療費助成の対象としても差し支えない。また原疾病（21-水酸化酵素欠損症）に付随する疾病や病態について、複数の医療機関にかかる場合であってもこの取扱いに変更はない。

16

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### プラダー・ウィリ症候群

糖尿病を予防するための食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

以上で本講座は終了です。

# 6

## 膠原病

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について  
表 1 対象疾病一覧  
表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

小児の慢性あるいは反復性の炎症病態を中核病態とする疾患群である。

膠原病疾患、血管炎疾患、再発性多発軟骨炎、皮膚・結合組織疾患、自己炎症性疾患で構成されている。

本疾患群には多様な炎症性疾患が含まれていることから、リウマチ性疾患群の名称がふさわしいが、従来から膠原病と呼ばれてきた疾患が過半数を占めるため、膠原病の名称でまとめられている。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（膠原病）

対象疾病			対象疾病			
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	膠A	血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠A	
	2 全身性エリテマトーデス	膠A		12 再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	膠A
	3 皮膚筋炎／多発性筋炎	膠A		皮膚・結合組織疾患	13 全身性強皮症 ※	膠A
	4 シェーグレン（Sjögren）症候群	膠A			14 混合性結合組織病	膠A
	5 抗リン脂質抗体症候群	膠A		自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱	膠A
	6 ペーチェット（Behçet）病	膠A			16 クリオピリン関連周期熱症候群	膠A
血管炎症候群	7 高安動脈炎（大動脈炎症候群）	膠A	17 TNF受容体関連周期性症候群		膠A	
	8 多発血管炎性肉芽腫症	膠A	18 ブラウ（Blau）症候群／若年発症サルコイドーシス		膠A	
	9 結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	膠A	19 中條・西村症候群	膠A		
	10 顕微鏡的多発血管炎	膠A	20 高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	膠A		

（※注）令和3年11月より「13 強皮症」は「全身性強皮症」に病名変更しました。

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（膠原病）

対象疾病			対象基準		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠A			
	22 慢性再発性多発性骨髄炎	膠A			
	23 インターロイキンI受容体拮抗分子欠損症	膠A			
	24 乳児発症STING関連血管炎	膠A			
	25 15から24までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	膠A			

6

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（膠原病）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	同左	膠A

7

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 疾病名について

- 疾病名の変更が国際会議等で決定され、新しい疾病名の使用が推奨されているものについては、その決定を反映した疾病名となっている。例えば、従来の特定疾患であったウェジナー肉芽腫と結節性動脈周囲炎は、それぞれ多発血管炎性肉芽腫症、結節性多発血管炎の疾病名となっている。
- 若年性特発性関節炎（JIA）は、以前は申請の際に若年性関節リウマチ（JRA）の名称も許容されていたが、現在はJIAで統一されているため留意すること。

8

### 3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー

#### 診断基準等について

小児慢性特定疾病対策における膠原病の多くは、難病対策における指定難病の対象疾病でもある。

小児慢性特定疾病対策における医療費助成は、難病対策に比べ自己負担額が1/2に軽減される等、負担軽減により配慮されている面がある。一方で、20歳の時点で指定難病への移行が必要なこともあるため、申請にあたっては、本人や家族との十分な検討が必要である。

また、指定難病と同じ疾病名であっても、成人例を対象に作成された指定難病の診断基準を用いて小児例を診断することが困難である場合も多い。このため、小児慢性特定疾病対策では小児に適した診断の手引きが作成されている。

9

### 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

#### 若年性特発性関節炎（JIA）

病型を把握することが適切な治療および管理につながるため、医療意見書には発症時の病型（発症6か月までの臨床像）と、それ以降の病型（現在の病型）を記載する項目が設けられており、それぞれの分類基準に従って病型を記載する（発症6か月以内の新規申請の場合は前者のみで可）。

小児慢性特定疾病の医療費助成対象は、申請時点でJIAに対する治療を受けていることが必要である。したがって、治療により寛解し、薬物療法や理学・作業療法を中止した場合は、その後の経過観察が必要であっても助成対象とはならないことに注意する。

10

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 全身性エリテマトーデス（SLE）

医療意見書の診断に関する項目には、小児 SLE 診断の手引き（1985）、成人 SLE 向けの ACR 分類基準（1997）や SLICC 分類基準（2012）で採用された項目が設けられている。意見書を作成する際は、これらについて、漏らすことなく記載する必要がある。

「疾病の状態の程度」における「免疫調整薬」には、ヒドロキシクロロキンも含まれる。

11

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### （若年性）皮膚筋炎/多発性筋炎（JDM/PDM）

医療意見書の診断に関する項目には、小児では、筋電図のかわりにMRIによる画像所見が含まれる点、抗Jo-1抗体以外の筋炎特異的抗体陽性も含まれる点など、指定難病の診断基準と異なっていることに留意する。また、上記に加え、抗ARS抗体、抗MDA-5

（CADM140）抗体、抗Mi-2抗体、抗TIF-1抗体検査も保険収載されている。

12

## 4. 申請時の注意点－疾患個別－

### シェーグレン（Sjögren）症候群

成人例と比較して、小児では乾燥症状が目立たず、腺外症状・検査値の異常が所見の主体となることがある。このため、厚生労働省研究班による改訂診断基準（1999年）ではなく小児に適した診断基準が作成されている。診断や医療意見書の作成の際には留意する。

13

## 4. 申請時の注意点－疾患個別－

### 家族性地中海熱

「疾病の状態の程度」における「免疫調整薬」には、コルヒチンも含まれる。

14

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 自己炎症性疾患

自然免疫系の遺伝性異常症を背景に、炎症病態が持続あるいは反復する疾患群である。2000年以降に確立された新しい疾患概念であり、遺伝子変異が見つかることで新しい疾患が同定されるばかりでなく、病態解明が進んだことで既知のリウマチ性疾患の一部が、自己炎症性疾患の範疇に組み込まれつつある。

診断には、疾患に関連した遺伝子変異の確認が有用であるが、その判定には臨床遺伝専門医の解釈が必要である。また関連する既知の遺伝子変異を欠く症例も多いため、特徴的な臨床像と併せて診断する必要があるが、疾患頻度の問題から、自己炎症性疾患の診療経験がないとその判断は難しい。

したがって、本症を疑う場合には、本症をよく知る専門医へのコンタクトが必須であり、「日本免疫不全・自己炎症学会」ウェブサイトの症例相談窓口 (<https://www.jsiad.org/consultation/>) が参考となる。

ウェブサイトの二次元コードはこちら→



以上で本講座は終了です。

# 7

## 糖尿病

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

糖尿病は慢性的に高血糖をきたす病気である。

小児期の糖尿病には、1型、2型その他、若年発症成人型糖尿病（MODY）等、遺伝子異常が明らかになったもの、新生児糖尿病、インスリン受容体異常症、脂肪萎縮性糖尿病、その他、ステロイド治療等による二次的なもの等、様々な病因・病態の糖尿病がある。

1型糖尿病は自己免疫によるもの（1A型）が多いが、有病率は白人に比べ非常に低い。2型糖尿病は肥満を伴うものが約70%と多い。

その他のタイプでは、MODYや新生児糖尿病等の単一遺伝子異常によるものがある。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（糖尿病）

対象疾病			対象基準
大分類	細分類		
糖尿病	1	1型糖尿病	糖A
	2	2型糖尿病	糖A
	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	糖A
	4	新生児糖尿病	糖A
	5	インスリン受容体異常症	糖A
	6	脂肪萎縮性糖尿病	糖A
	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	糖A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（糖尿病）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合。食事療法、生活指導のみの症例は対象外である。	糖A

6

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 対象範囲について

疾病に対する治療として、食事療法または生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には、医療費助成の対象とはならないことに留意する。

#### 疾病名について

小児で発症頻度の高い疾病名を中心に明示している。基本的にはこれらから選択するが、該当する疾病名が無い場合には、「1から6までに掲げるもののほか、糖尿病」を選択し、具体的な疾病名を記載すること。

7

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 糖尿病の診断

- 診断の時期により症状は様々である
  - 1型糖尿病であっても無症状の症例から、口渇・多飲多尿を示す症例、更に糖尿病ケトアシドーシスで発症する症例までである。
  - 2型糖尿病の多くは学校検尿で発見されるが、診断確定時には無症状であることが多い。高度の肥満児では、特に症状がなくとも、経口ブドウ糖負荷試験で4～7%に2型糖尿病が発見されるという報告がある。
- 糖尿病の診断には、慢性高血糖の確認が不可欠である。  
空腹時血糖、経口ブドウ糖負荷試験（OGTT：小児では1.75g/kg体重、上限75g）、随時血糖値およびHbA1c値から、慢性高血糖が確認できれば、糖尿病と診断する。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 糖尿病の判定区分

##### <糖尿病型>

- ① 空腹時血糖値  $\geq 126$  mg/dL
- ② 経口ブドウ糖負荷試験（OGTT）2時間値  $\geq 200$  mg/dL
- ③ 随時血糖値  $\geq 200$ mg/dL
- ④ HbA1c  $\geq 6.5$  %

##### <正常型>

空腹時血糖  $< 110$  mg/dL かつ OGTT 2時間値  $< 140$  mg/dL

##### <境界型>

糖尿病型、正常型でもないもの

9

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 糖尿病の確定診断

- ◆ 初回検査と別の日の検査で続けて「糖尿病型」であることが確認された場合
- ◆ 同一採血で、血糖値が「糖尿病型」である場合 かつ、HbA1c  $\geq 6.5$  %
- ◆ 血糖値が「糖尿病型」である場合 かつ、糖尿病の典型的症状（口渇、多飲、多尿、体重減少）の存在
- ◆ 血糖値が「糖尿病型」である場合 かつ、糖尿病性網膜症の確定診断

##### <糖尿病型>

- ① 空腹時血糖値  $\geq 126$  mg/dL
- ② 経口ブドウ糖負荷試験（OGTT）2時間値  $\geq 200$  mg/dL
- ③ 随時血糖値  $\geq 200$ mg/dL

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 病因・病型診断

糖尿病診断時には、GAD 抗体や IA-2 抗体等の膵島関連自己抗体の検査は必須である。

小児期では1型のほとんどが自己免疫性（1A型）である。

GAD 抗体や IA-2 抗体等の膵島関連自己抗体が陽性であれば1A型と診断される。

膵島関連自己抗体が陰性であれば1B型、2型、あるいはその他、と考えられる。

1B型の中にはウイルス感染によるものやインスリン遺伝子（INS）、KCNJ11、MODY 遺伝子等の単一遺伝子異常によるものが紛れ込んでいる。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 糖尿病合併症

- 細小血管症（網膜症、神経障害、腎症）と、大血管症（心疾患、脳卒中等）がある。  
2型糖尿病では、高血圧、脂質代謝異常（中性脂肪高値、HDL コレステロール低値、LDL コレステロール高値）にも注意が必要である。  
2型糖尿病は自覚症状が乏しいことが多く、治療が自己中断される率が高い。  
コンプライアンスの向上を図り長期的にフォローアップすることが最も重要である。
- 網膜症の評価のためには、罹病期間が2年経過していたら暦年齢の11歳から、罹病期間が5年経過していたら暦年齢9歳からの「眼底検査スクリーニング」が最も効率的である。
- 早期腎症の評価のために、微量アルブミン尿の検査を定期的に行う。

12

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 若年発症成人型糖尿病（MODY）

常染色体顕性（優性）遺伝で発症する若年糖尿病であり、糖代謝に関わる単一遺伝子の機能障害（遺伝子変異、遺伝子全体あるいは一部の欠失等による）が原因となって発症する。今日までに複数の原因遺伝子が報告されているが、原因不明のMODYXも存在する。申請に際して、原因遺伝子が判明している場合には、病型分類も正しく医療意見書に記載すること。

13

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 新生児糖尿病

- 一般に、新生児とは生後1か月以内を指すが、「新生児糖尿病」の場合には「生後6か月未満に発症した糖尿病」と定義される。自己免疫性のものは少なく、多くは遺伝子異常による。生後18か月までに治癒する「一過性新生児糖尿病」と、以後も持続する「永続性新生児糖尿病」に分類される。
- 新生児糖尿病の診断は、発症時期、持続的高血糖、新生児（乳児）特有の糖尿病の症状の有無に基づく。
  - (1) 生後6か月未満に発症（インスリン遺伝子異常の場合は6か月以上の場合もある）
  - (2) 随時血糖値 200 mg/dL 以上の持続を確認（ただし低体重出生に伴う高血糖および輸液時等の影響による特殊な状態は除く）
  - (3) 新生児（乳児）特有の糖尿病の症状を認める。（1）に加えて（2）又は（3）を確認できれば、新生児糖尿病と診断する。

14

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### インスリン受容体異常症

- インスリン受容体機能に異常があり、インスリンのシグナル伝達が正常に行われない病態をさす。
- Donohue 症候群、Rabson-Mendenhall 症候群の診断は、インスリン受容体遺伝子の両アレル異常を証明することによる。A型インスリン抵抗症では、10–20%にインスリン受容体の片アレル異常が認められる。
- 遺伝子異常を認めない症例では、他の原因による高度のインスリン抵抗性症例との鑑別が困難であるが、脂肪肝、脂質異常が起こりにくい特徴がある。血液細胞、脂肪細胞、培養線維芽細胞において、インスリン結合能の低下が認められる場合がある。
- B型インスリン抵抗症の診断は、インスリン受容体抗体の証明によるほか、基礎疾患の存在が診断の助けになる。

15

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 脂肪萎縮症

全身あるいは部分的に脂肪組織が減少、あるいは消失する疾患である。高頻度にインスリン抵抗性糖尿病、高トリグリセリド血症、脂肪肝等の糖脂質代謝異常を認める。

脂肪組織の消失の病因としては、遺伝子異常、自己免疫、ウイルス感染、薬剤等が挙げられる。脂肪萎縮症に起因する糖脂質代謝異常の主たる原因が、脂肪組織から分泌されるレプチンの欠乏によることが示され、レプチン補充療法の治療効果が示された。

以上で本講座は終了です。

# 8

## 先天性代謝異常

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について  
表1 対象疾病一覧  
表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

代謝に必要な酵素やトランスポーターの先天的な欠損に起因する疾患群である。障害される代謝経路または代謝が行われる細胞内小器官により分類される。

大分類は、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、ミトコンドリア病、糖質代謝異常症、ライソゾーム病、ペルオキシソーム病、金属代謝異常症、プリンピリミジン代謝異常、ビタミン代謝異常、神経伝達物質異常症、脂質代謝異常症、結合織異常症、 $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠損症の14項目から成る。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	代A	アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	代A
	2 高チロシン血症1型	代A		12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症	代A
	3 高チロシン血症2型	代A		13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	代A
	4 高チロシン血症3型	代A		14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	代A
	5 高プロリン血症	代A		15 アルギニノコハク酸尿症	代A
	6 プロリダーゼ欠損症	代A		16 高アルギニン血症	代A
	7 メーブルシロップ尿症	代A		17 シトルリン欠損症	代A
	8 ホモシスチン尿症	代A		18 高オルニチン血症	代A
	9 高メチオニン血症	代A		19 ハートナップ（Hartnup）病	代A
	10 非ケトーシス型高グリシン血症	代A		20 リジン尿性蛋白不耐症	代A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	代A	有機酸代謝異常症	31 スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	代A
	22 1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	代A		32 複合カルボキシラーゼ欠損症	代A
有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	代A		33 グルタル酸血症1型	代A
	24 プロピオン酸血症	代A		34 グルタル酸血症2型	代A
	25 $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症	代A		35 原発性高シュウ酸尿症	代A
	26 イソ吉草酸血症	代A		36 アルカプトン尿症	代A
	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	代A		37 グリセロール尿症	代A
	28 メチルグルタコン酸尿症	代A		38 先天性胆汁酸代謝異常症	代A
	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	代A		39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	代A
	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	代A		脂肪酸代謝異常症	40 全身性カルニチン欠損症

6

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症	ミトコンドリア病	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
	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		52	フマラーゼ欠損症
	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症		53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
	46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		56	ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。）
	47	三頭酵素欠損症		57	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）
	48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症		58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症		59	遺伝性フルクトース不耐症
ミトコンドリア病	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	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	

7

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病			
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	
	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症		72	糖原病Ⅸ型	
	63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症		73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	
	64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症		74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
	65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）		ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型
	66	糖原病Ⅰ型			76	ムコ多糖症Ⅱ型
	67	糖原病Ⅲ型			77	ムコ多糖症Ⅲ型
	68	糖原病Ⅳ型			78	ムコ多糖症Ⅳ型
	69	糖原病Ⅴ型			79	ムコ多糖症Ⅵ型
	70	糖原病Ⅵ型			80	ムコ多糖症Ⅶ型

8

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病				
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準		
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	代A	ライソゾーム病	91	ファブリー（Fabry）病	代A
	82	マンノシドーシス	代A		92	クラッペ（Krabbe）病	代A
	83	アスパルチルグルコサミン尿症	代A		93	ファーバー（Farber）病	代A
	84	シアリドーシス	代A		94	マルチブルスルファターゼ欠損症	代A
	85	ガラクトシアリドーシス	代A		95	ムコリピドーシスII型（I-cell病）	代A
	86	GM1-ガングリオシドーシス	代A		96	ムコリピドーシスIII型	代A
	87	GM2-ガングリオシドーシス	代A		97	ポンペ（Pompe）病	代A
	88	異染性白質ジストロフィー	代A		98	酸性リパーゼ欠損症	代A
	89	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病	代A		99	システン症	代A
	90	ゴーシェ（Gaucher）病	代A		100	遊離シアル酸蓄積症	代A

9

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病				
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準		
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	代A	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	代A
	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	代A		112	先天性腸性肢端皮膚炎	代A
ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	代A		113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	代A
	104	副腎白質ジストロフィー	代A	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアミンホスホリボ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）	代A
	105	レフサム（Refsum）病	代A		115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	代A
	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	代A	116	キサンチン尿症	代A	
金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	代A	117	尿酸トランスポーター異常症	代A	
	108	メンケス（Menkes）病	代A	118	オロト酸尿症	代A	
	109	オキシピタル・ホーン症候群	代A	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	代A	
	110	無セルロプラスミン血症	代A	120	先天性葉酸吸収不全症	代A	

10

## 表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病				対象疾病				
大分類		細分類	対象基準	大分類		細分類	対象基準	
ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	代A	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	代A	
	神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症		代A	132	無 $\beta$ -リポタンパク血症	代A
		123	チロシン水酸化酵素欠損症		代A	133	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	代A
		124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		代A	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	代A
		125	ドーパミン $\beta$ -水酸化酵素欠損症	代A	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	代A
		126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	代A		136	リポイドタンパク症	代A
		127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	代A		137	135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	代A
		128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	代A	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠損症	138	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠損症	代A
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	代A					
	130	家族性高コレステロール血症	代A					

11

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（先天性代謝異常）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病名に該当する場合	同左	代A

12

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 診断のための検査

診断に必要な検査が、保険未収載検査である場合も少なくない。  
また「診断の手引き」には、特定の医療機関・研究施設・検査センターでのみ実施可能な検査が確定診断のために必要とされている場合もあるので、申請に際しては、当該疾患の診療経験のある医師にコンサルトすることが望まれる。

13

### 4. 申請時の注意点—疾患個別—

#### ミトコンドリア脳筋症

ミトコンドリア脳筋症に該当する疾患は、神経・筋疾患ではなく、本疾患群の大分類「ミトコンドリア病」に属する各対象疾病より選択して申請をすること。

14

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### ミトコンドリア脳筋症

ミトコンドリア脳筋症に該当する疾患は、神経・筋疾患ではなく、本疾患群の大分類「ミトコンドリア病」に属する各対象疾病より選択して申請をすること。

以上で本講座は終了です。

# 9

## 血液疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

血液疾患群は非腫瘍性血液疾患を対象とし、大きく、赤血球疾患、血小板疾患、凝固異常症に分類される。当制度においては、腫瘍性血液疾患は悪性新生物に、白血球疾患は免疫疾患に分類されている。

### 赤血球疾患

主に貧血を主訴とする疾患である。遺伝性の溶血性貧血と後天的な溶血性貧血がある。

### 血小板疾患

血小板減少症、血小板機能異常症、血小板増多症がある。免疫性血小板減少性紫斑病は、多くは従来、特発性血小板減少性紫斑病と診断されていた病型である。

### 先天性血液凝固因子異常

血友病A、血友病B、フォンウィルブランド病が3大疾患である。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾病			対象基準			対象疾病			対象基準		
大分類	細分類		大分類	細分類		大分類	細分類		大分類	細分類	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	血A	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	血E				
赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	血B	12	口唇赤血球症	血A					
	3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	血B	13	鎌状赤血球症	血B					
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	血C	14	不安定ヘモグロビン症	血C					
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	血C	15	サラセミア	血C					
無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	血D	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	血E					
自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	血B	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	血E					
	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	血B	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	血A					
	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	血B	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	血B					
発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血B	20	微小血管障害性溶血性貧血	血G					

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾病			対象基準			対象疾病			対象基準		
大分類	細分類		大分類	細分類		大分類	細分類		大分類	細分類	
真性多血症	21	真性多血症	血B	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	血G				
家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	血G	血小板機能異常症	32	ベルナルド・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	血B				
血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	血B		33	血小板無力症	血B				
	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	血B		34	血小板放出機構異常症	血B				
血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	血B		35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	血B				
血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	血B	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	血D				
先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	血B	37	先天性プロトロンビン欠乏症	血D					
	28	ファンconi（Fanconi）貧血	血B	38	第Ⅴ因子欠乏症	血D					
周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	血B	39	第Ⅷ因子欠乏症	血D					
メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	血B	40	血友病A	血D					

6

## 表1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
先天性血液凝固因子異常	41 血友病B	血D	骨髄線維症	51 骨髄線維症	血B
	42 第X因子欠乏症	血D		再生不良性貧血	52 再生不良性貧血
	43 第XI因子欠乏症	血D			
	44 第XII因子欠乏症	血D			
	45 第XIII因子欠乏症	血D			
	46 フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	血D			
	47 36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	血D			
先天性プロテインC欠乏症	48 先天性プロテインC欠乏症	血D			
先天性プロテインS欠乏症	49 先天性プロテインS欠乏症	血D			
先天性アンチトロンビン欠乏症	50 先天性アンチトロンビン欠乏症	血D			

7

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（血液疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法を行っている場合	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に実施する場合	血A
治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合	血B
治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合	治療で（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を実施する場合又は造血幹細胞移植を実施する場合	血C
疾病名に該当する場合	同左	血D
検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合	検査で血中ヘモグロビン値 10.0g/dL以下又は赤血球数 350 万/μL 以下が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合	血E
血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合	同左	血G

8

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 診 断

診断は、血球測定値、細胞形態・病理形態、細胞機能、因子活性、染色体・遺伝子検査等で行われる。診断が困難な症例において、その理由としては、特殊検査が必要、非典型例、病型移行例等が考えられる。下記の点に注意されたい。

- 診断に必要な特殊検査情報が全て揃わずとも、家族歴や身体所見、一般検査の傍証で蓋然性の高い症例がある（臨床診断例）。
- 特殊検査を積極的に実施して確定診断する。
- 確定診断のための遺伝子検査の情報、細胞形態判別困難への対応等は小児血液・がん専門医や血液専門医に問い合わせる。
- 非典型例についても専門医への問い合わせを行う。
- 慢性経過で臨床像が変化し、病型移行が生じることがある。継続申請時には特に注意する。

9

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 臨床経過

急性発症で慢性に経過する疾患、慢性経過で増悪寛解を繰り返す疾患、安定した慢性経過疾患等、臨床経過は様々である。慢性経過で病型（診断名）が変化することがある。

ファンconi貧血の様に悪性化または悪性疾患の背景となる疾患がある。

造血不全の再生不良性貧血は、悪性新生物に分類される骨髄異形成症候群と境界病型を示す症例がある。真性多血症、本態性血小板血症、骨髄線維症の3疾患は慢性骨髄性白血病と同じ骨髄増殖性疾患に分類され、血液細胞の病的増殖が基本病態である。

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 治療必要性について

診断後直ちに治療が必要で常時治療を要する疾患、有症状でも無治療で観察できる疾患、通常無治療でも急性期増悪期に治療を要する疾患等、治療必要性は様々で、同一疾患によっても重症度により異なることが多い。

対症療法が主体で原因を根治出来ない疾患がある。

摘脾手術、造血細胞移植等により原因病態が完治すると治療が不要となる疾患がある。

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 血友病又はこれに類する疾病

血友病A、血友病B、先天性フィブリノーゲン欠乏症、先天性プロトロンビン欠乏症、第V因子欠乏症、第VII因子欠乏症、第X因子欠乏症、第XI因子欠乏症、第XII因子欠乏症、第XIII因子欠乏症、フォンウィルブランド病、その他の先天性血液凝固因子異常症

以上の疾病は、厚生労働大臣が定める者（平成26年厚生労働省告示第462号）第4号に規定する「血友病又はこれに類する疾病」として、疾病名に該当する場合は対象となる。

自己負担および入院時食事療養費は「なし」となる。

12

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 血小板減少性紫斑病

疾病の状態の程度における「補充療法」とは、直接的な血小板の輸血の他に、ガンマグロブリン又はステロイド薬の投与等により、血小板を増加させることを目的とした治療も含まれる。

以上で本講座は終了です。  
13

# 10

## 免疫疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

### 1. 複合免疫不全症 (CID)

T細胞系、B細胞系両者の免疫不全を伴った疾患の総称である。重症複合免疫不全 (SCID) もこの疾患群に含まれる。多くのCIDはリンパ球やそれぞれのリンパ球分画の減少の有無等によってある程度鑑別は可能である。

### 2. 免疫不全症を伴う特徴的な症候群

免疫系の異常に加えて、血球系の異常、放射性高感受性、皮膚症状、臓器症状、小奇形等、特徴的な所見を有する疾患群である。特にDNA損傷修復異常を呈する疾患群は多彩な症状を呈し、診療上も注意を要する。多くは責任遺伝子が明らかになっており、診断基準も明確である。

3

## 1. 疾患群の概要

### 3. 液性免疫不全を主とする疾患

液性免疫不全症は中耳炎、肺炎、副鼻腔炎、下痢、敗血症等の細菌感染症を反復し、血清免疫グロブリン (IgG、IgA、IgM) 値のいずれかが低値であった場合に診断される。

### 4. 免疫調節障害

免疫調節障害は、過剰な全身性炎症や自己免疫疾患の合併が病態の中心となる疾患群である。細胞傷害活性の異常に伴うリンパ球の過剰活性化、アポトーシスの障害によるリンパ球の過剰増殖、自己反応性リンパ球の除去や制御不全等により引き起こされると考えられている。

4

## 1. 疾患群の概要

### 5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症

食細胞の数的、機能的異常により発症する疾患群である。食細胞は、細菌、真菌、抗酸菌に対する宿主免疫反応に重要であり、患者ではそれらの外来抗原に対し易感染性を示す。一方で、ウイルスに対する免疫能は保たれていることが多い。多くの疾患群で責任遺伝子が明らかになっており、診断基準も明確である。

### 6. 自然免疫不全症

自然免疫において重要な役割を果たす分子の先天的な欠損あるいは機能異常によっておこる疾患である。

5

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

6

## 表1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	免A	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	免B
	2 細網異形成症	免A		12 毛細血管拡張性運動失調症	免B
	3 アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	免A		13 ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	免B
	4 オーメン (Omenn) 症候群	免A		14 ブルーム (Bloom) 症候群	免B
	5 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	免A		15 ICF症候群	免B
	6 CD8欠損症	免A		16 PMS2異常症	免B
	7 ZAP-70欠損症	免A		17 RIDDLE症候群	免B
	8 MHCクラス I 欠損症	免A		18 シムケ (Schimke) 症候群	免B
	9 MHCクラス II 欠損症	免A		19 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)	免B
	10 1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	免A		20 高IgE症候群	免B

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

7

## 表1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
免疫不全を伴う特徴的な症候群	21 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	免B	免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	免B
	22 先天性角化異常症	免B		32 X連鎖リンパ増殖症候群	免B
液性免疫不全を主とする疾患	23 X連鎖無ガンマグロブリン血症	免B		33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	免B
	24 分類不能型免疫不全症	免B		34 31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	免B
	25 高IgM症候群	免B		35 重症先天性好中球減少症	免D
	26 IgGサブクラス欠損症	免C		36 周期性好中球減少症	免A
	27 選択的IgA欠損	免C		37 35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	免D
	28 特異抗体産生不全症	免C		38 白血球接着不全症	免A
	29 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	免C		39 シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	免A
	30 23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	免B		40 慢性肉芽腫症	免A

8

## 表1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症	免C	先天性補体欠損症	51 49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	免B
	42 メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	免B		好酸球増加症	52 好酸球増加症
	43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	免B	慢性活動性EBウイルス感染症	53 慢性活動性EBウイルス感染症	免B
自然免疫異常	44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	免B	後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	免G
	45 IRAK4欠損症	免B	55 後天的な免疫系障害による免疫不全症	免B	
	46 MyD88欠損症	免B	慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	免B
	47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	免B			
	48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	免B			
先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	免B			
	50 遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	免F			

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（免疫疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）実施する場合	免A
治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる	免B
感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合	同左	免C
治療でG-CSF療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数（WBC数×好中球%）1500/μL以下の状態である場合	治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数（WBC数×好中球%）1500/μL以下の状態が <sup>6</sup> （断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合	免D
治療で補充療法が必要となる場合	同左	免F
疾病名に該当する場合	同左	免G

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 診断について

診断は、各疾病の主要な臨床症状や検査所見から疑い、蛋白発現解析で支持する所見を得、最終的には遺伝子診断にて確定する。

該当する分子の欠損や遺伝子異常が認められない場合、あるいは原因が解明されていない場合には、該当疾患の病態の基盤となる現象を免疫学的あるいは分子生物学的手法を用いて証明することが望ましい。

いずれにせよ、専門施設への相談及び同施設での検査データ提供が重要である。

#### 診断についてのコンサルテーション

複合免疫不全症の病型診断には専門的な検討が必要であることが多いため、難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5462#65>）「告示番号65 原発性免疫不全症候群」の研究班における研究分担者など専門家に相談するとよい。また疾患概要、診断の手引き等も参考にする。

ウェブサイトの二次元コードはこちら→



### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 補充療法について

「疾病の状態の程度」において、「治療で補充療法を行っている場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象となる。

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### 自己免疫性好中球減少症

自己免疫性好中球減少症は、独立した対象疾病名として明示されていないが、告示疾病名「9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」に含まれる。

以上で本講座は終了です。

# 11

## 神経・筋疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－
4. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群は、平成27年の制度改正で大幅に対象疾病が拡大された。その後も対象疾病の追加や疾患群の見直しなどが行われている。

脊髄髄膜瘤、仙尾部奇形腫、頭蓋骨縫合早期癒合症、もやもや病、脳形成異常、遺伝子異常に伴う病態、変性疾患、不随意運動や片麻痺発作などの運動異常、難治てんかんを主とする病態、感染・免疫関連疾患、末しょう神経障害、筋疾患など、外科系領域および内科系領域の、多岐にわたる疾患から構成される。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
脊髄髄膜瘤	1 髄膜脳瘤	神A	脳形成障害	12 巨脳症－毛細血管奇形症候群	神C
	2 脊髄髄膜瘤	神A		13 CASK異常症	神C
	3 脊髄脂肪腫	神B		14 片側巨脳症	神C
脊髄空洞症	4 脊髄空洞症	神H	15 限局性皮質異形成	神C	
仙尾部奇形腫	5 仙尾部奇形腫	神H	ジュベール (Joubert) 症候群 関連疾患	16 ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	神C
脳形成障害	6 滑脳症	神C	レット (Rett) 症候群	17 レット (Rett) 症候群	神C
	7 裂脳症	神C	神経皮膚症候群	18 結節性硬化症	神C
	8 全前脳症	神C	19 神経皮膚黒色症	神C	
	9 中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)	神C	20 ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神C	
	10 ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群	神C	21 フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神C	
	11 先天性水頭症	神C	22 スタージ・ウェーバー症候群	神C	

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			対象疾病			
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
早老症	23 ウェルナー (Werner) 症候群	神D	DDX3X関連神経発達異常症	33 DDX3X関連神経発達異常症	神C	
	24 コケイン (Cockayne) 症候群	神C		糖蛋白代謝障害	34 先天性グリコシル化異常症	神C
	25 ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	神D			35 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症 ※	神C
遺伝子異常による白質脳症	26 カナバン (Canavan) 病	神C	脳クレアチン欠乏症候群	36 脳クレアチン欠乏症候群	神C	
	27 アレキサンダー (Alexander) 病	神C	頭蓋骨縫合早期癒合症	37 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	神C	
	28 先天性大脳白質形成不全病	神C		38 アペール (Apert) 症候群	神C	
	29 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	神C		39 クルーゾン (Crouzon) 病	神C	
	30 白質消失症	神C	40 37から39までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨縫合早期癒合症	神C		
ATR-X症候群	31 ATR-X症候群	神C	もやもや病	41 もやもや病	神C	
脆弱X症候群	32 脆弱X症候群	神C	脳動静脈奇形	42 脳動静脈奇形	神C	

(※注) 令和3年11月より「33 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症」の大分類は、糖蛋白代謝障害に変更になりました。

6

## 表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
海綿状血管腫（脳脊髄）	43 海綿状血管腫（脳脊髄）	神C	筋ジストロフィー	54 47から53に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	神F
脊髄性筋萎縮症	44 脊髄性筋萎縮症	神E	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	55 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	神C
先天性ニューロパチー	45 先天性無痛無汗症	神C	先天性ミオパチー	56 ミオチューブラーミオパチー	神E
	46 遺伝性運動感覚ニューロパチー	神C	57 先天性筋線維不均等症		神E
筋ジストロフィー	47 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	神E	58 ネマリンミオパチー		神E
	48 エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	神E	59 セントラルコア病		神E
	49 肢帯型筋ジストロフィー	神E	60 マルチコア病		神E
	50 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	神E	61 ミニコア病		神E
	51 福山型先天性筋ジストロフィー	神C	62 56から61までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー		神E
	52 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	神C	63 遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺		神C
	53 ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	神C	64 遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺		神C

## 表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	65 シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	神C	難治てんかん脳症	76 PCDH19関連症候群	神C
難治てんかん脳症	66 乳児重症ミオクロニーてんかん	神C	77 PURA関連神経発達異常症		神C
	67 點頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	神C	78 ミオクロニー欠神てんかん		神C
	68 レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	神C	79 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		神C
	69 アイカルディ（Aicardi）症候群	神C	80 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		神C
	70 大田原症候群	神C	81 ビタミンB6依存性てんかん		神C
	71 環状20番染色体症候群	神C	82 早産児ビリルビン脳症		神C
	72 GRIN2B関連神経発達異常症	神C	83 進行性ミオクローヌステんかん		神C
	73 視床下部過誤腫症候群	神C	84 ラフォラ（Lafora）病		神C
	74 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	神C	85 脊髄小脳変性症		神C
	75 早期ミオクロニー脳症	神C			

## 表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			対象基準		
大分類	細分類		大分類	細分類	
小児交互性片麻痺	86 小児交互性片麻痺	神C	先天性感染症	96 先天性トキソプラズマ感染症	神C
変形性筋ジストニー	87 変形性筋ジストニー	神C	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	97 エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	神C
	88 瀬川病	神C		98 亜急性硬化性全脳炎	神C
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	89 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	神C	99 ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	神C	
	90 乳児神経軸索ジストロフィー	神C	100 痙攣重積型（二相性）急性脳症	神C	
	91 WD R45関連神経変性症	神C	101 自己免疫介在性脳炎・脳症	神C	
乳児両側線条体壊死	92 乳児両側線条体壊死	神C	102 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神C	
先天性感染症	93 先天性ヘルペスウイルス感染症	神C	103 多発性硬化症	神C	
	94 先天性風疹症候群	神C	104 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	神C	
	95 先天性サイトメガロウイルス感染症	神C	105 重症筋無力症	神G	

9

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（神経・筋疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	神A
けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	神B
運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	神C
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	同左	神D

10

表2 疾病の状態の程度と対象基準（神経・筋疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合	同左	神E
運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合	同左	神F
眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	神G
運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折、脱臼又は脊柱変形のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	神H

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 診断について

多くの疾病では、症状と検査所見を組み合わせで診断が行われる。医療意見書の記載に当たっては、「診断の手引き」を参照し、関連した症状・検査所見の確認が必要である。

#### 包括的病名の選択について

「○○から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

12

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### 筋ジストロフィー

- ベッカー型筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィー、およびその他独立した疾病名として明示されていない筋ジストロフィーは、包括病名「○○から●●に掲げるもののほか、筋ジストロフィー」にて申請可能である。
- 指定難病「ベスレムミオパチー」は、小児慢性特定疾病「ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）」に含まれる疾患として考える。

### 裂脳症

「裂脳症」には、孔脳症を含む。

13

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### 多発性硬化症

「多発性硬化症」には、視神経脊髄炎を含む。

### 脊髄性筋萎縮症

「脊髄性筋萎縮症」による症状が現れる前に、遺伝子検査により診断され、かつ、症状の発現が予測される段階で保険適用の治療を受ける場合、疾病の状態の程度を満たすものとする。症状の発現が予測される時点での申請となることに留意する。

申請医は、遺伝子検査の結果や、症状の発現が予測されること、見込まれる治療内容を医療意見書に明確に記載する必要がある。

14

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### 結節性硬化症

結節性硬化症の診断に遺伝子解析は必須ではないが、TSC1またはTSC2遺伝子の病因となる変異が正常組織からのDNAで同定された場合は、結節性硬化症の確定診断に十分である。よって遺伝子変異が確定されており、「疾病の状態の程度」を満たす場合には、小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象となる。

15

## 4. 申請時の注意点ー疾患個別ー

### 変形性筋ジストニー

近年多くの原因遺伝子が同定されている遺伝性ジストニア（DYTシリーズ）に含まれる疾患群は、小児慢性特定疾病対策では大分類「変形性筋ジストニー」の細分類「変形性筋ジストニー」として申請する。ただし、遺伝性ジストニアの1つでDYT5とも呼ばれる瀬川病については、大分類「変形性筋ジストニー」の細分類「瀬川病」として申請する。なお、いずれの場合も、原因遺伝子検査は必須ではない。

以上で本講座は終了です。

# 12

## 慢性消化器疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群は多彩な疾病を含んでおり、小児慢性特定疾病情報センターの並びでは、

- 大分類1「難治性下痢症」から大分類5「非特異性多発性小腸症」までに消化管疾病
- 大分類6「急性肝不全（昏睡型）」から大分類12「難治性膵炎」までに肝胆膵疾病
- 大分類13「短腸症」から大分類16「総排泄腔外反症」までに小児外科関連の疾病が配されている。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（慢性消化器疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
難治性下痢症	1 乳糖不耐症	消A	ポリポーシス	11 ボイツ・ジェガース症候群	消D
	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	消B		12 カウデン症候群	消D
	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	消B	周期性嘔吐症候群	13 周期性嘔吐症候群	消E
	4 エンテロキナーゼ欠損症	消B		炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14 潰瘍性大腸炎
	5 アミラーゼ欠損症	消B	15 クローン（Crohn）病		消B
	6 リパーゼ欠損症	消B	16 早期発症型炎症性腸疾患		消B
	7 微絨毛封入体病	消C	17 自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）		消B
	8 腸リンパ管拡張症	消C	非特異性多発性小腸潰瘍症	18 非特異性多発性小腸潰瘍症	消B
ポリポーシス	9 家族性腺腫性ポリポーシス	消D	急性肝不全（昏睡型）	19 急性肝不全（昏睡型）	消F
	10 若年性ポリポーシス	消D	免疫性肝疾患	20 新生児ヘモクロマトーシス	消G

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表1 対象疾病一覧（慢性消化器疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
免疫性肝疾患	21 自己免疫性肝炎	消G	肝血行異常症	31 門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	消G
	22 原発性硬化性胆管炎	消G		32 先天性門脈欠損症	消G
肝内胆汁うっ滞性疾患	23 胆道閉鎖症	消D		33 門脈・肝動脈瘻	消G
	24 アラジール（Alagille）症候群	消G	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34 クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	消G
	25 肝内胆管減少症	消G		難治性肝炎	35 遺伝性肝炎
	26 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消H	36 自己免疫性肝炎		消I
	27 先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	消G	肝巨大血管腫	37 肝巨大血管腫（乳幼児難治性肝血管腫）	消G
	28 先天性胆道拡張症	消G		先天性食道閉鎖症	38 先天性食道閉鎖症
肝硬変症	29 先天性肝線維症	消G	短腸症	39 短腸症	消H
	30 肝硬変症	消G			

6

## 表1 対象疾病一覧（慢性消化器疾患）

対象疾病		対象基準
大分類	細分類	
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40 ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	消H
	41 慢性特発性偽性腸閉塞症	消H
	42 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消H
	43 腸管神経節細胞僅少症	消H
総排泄腔異常症	44 総排泄腔遺残	消D
	45 総排泄腔外反症	消D

7

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性消化器疾患）

疾病の状態の程度	対象基準
発症時期が乳児期の場合	同左 消A
疾病による症状がある場合又は治療を要する場合	同左 消B
疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合	同左 消C
疾病名に該当する場合	同左 消D
次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合	次の①又は②に該当し、かつ③を満たす場合 ① 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 ② 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合 ③ 薬物療法を要する場合 註 1. 特徴的嘔吐発作とは、以下をすべて満たす場合とする。 ・ 発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起きる ・ 発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる ・ 発作の持続は1時間から10日まで認められる ・ 発作と発作の間隔は症状から解放される 註 2. 薬物療法は補液療法を含む。 消E

8

**表2 疾病の状態の程度と対象基準（慢性消化器疾患）**

疾病の状態の程度	対象基準	
血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合	同左	消F
疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合	同左	消G
疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合	同左	消H
体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合	同左	消I

9

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 周期性嘔吐症候群

本疾病は、ガイドライン等に準じた「診断の手引き」に従い、根拠となる発作の状況を毎回正確に医療意見書に記載すること。

- 疾病の状態の程度における「薬物療法」には補液療法を含むものとする。
- 疾病の状態の程度における「特徴的嘔吐発作」とは以下の①から④を全て満たす場合とする。
  - ① 発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起こるものであること
  - ② 発作は強い嘔気・嘔吐が1時間に4回以上みられるものであること
  - ③ 発作の持続は1時間から10日まで認められるものであること
  - ④ 発作と発作の間隔は症状から解放されるものであること

10

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 早期発症型炎症性腸疾患

- クロウン病、潰瘍性大腸炎、分類不能型腸炎が含まれる。乳幼児期発症炎症性腸疾患は鑑別が困難であり、一部の症例は各種治療に抵抗性を示す。
- 診断が困難なこともあり、正確さ・公平さを期す目的で、以下の要件が診断の手引きに付帯している。すなわち、6歳までは1年毎に病態と治療内容を明記して更新条件を満たす必要があること、初回申請時とその後、少なくとも3年に1回は消化器内視鏡検査を行い、腸管の粘膜状態を内視鏡・病理組織にて評価し、そのレポートを添付することが望ましい。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 胆道閉鎖症・胆道拡張症

- 胆道閉鎖症の「疾病の状態の程度」は、「疾病名に該当する場合」となっており、対象基準の中に肝移植を行った場合について明記されていないが、当該疾患で肝移植を行った症例も対象となる。
- 医療意見書には重症度を記入する欄が存在するが、この重症度は現在の患者の状況を報告するためのものであり、医療費支給認定に関する「小児慢性特定疾病重症患者認定基準」とは異なる。
- 肝移植後であれば、経過が良好であっても、重症度は「1」を選択する。原疾患による肝胆道疾患のために移植が必要であった、という事実が残存すること、また、移植後も免疫抑制剤等の治療を必要としている状態と判断されるためである。

12

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 肝内胆管減少症

- 特異的顔貌、心血管奇形、後部胎生環、椎骨癒合不全等の肝外合併症をもつ症候性のAlagille症候群は除外する。
- 診断には肝生検が必須であり、少なくとも5個以上の門脈域を検索し、小葉間胆管数／門脈数比が約0.5以下（基準値は0.9-1.8）であることが重要である。また、画像検査などで肝外胆管には閉鎖がないことを証明する必要がある。
- 乳児期に黄疸、白色便、体重増加不良、皮膚掻痒感、肝腫大のいずれかの症状を呈し、肝生検で小葉間胆管の減少があり、Alagille症候群が除外されれば、本症と診断する。



肝生検が必須であり、小葉間胆管の減少が証明されることが重要

以上で本講座は終了です。

# 13

## 染色体又は遺伝子に変化を伴う 症候群

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患群内共通－

2

## 1. 疾患群の概要

- 「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」は、医学的・学術的に「先天異常症候群」と呼称されるものである。
- 先天異常は、単一特定の臓器のみに異常を認める場合と、複数臓器に異常を認める場合に大別され、後者は多発奇形症候群ないし先天異常症候群と呼ばれている疾患群である。
- 多発奇形症候群・先天異常症候群は、正しく病名診断を行うことによって合併症の発症を予見し、発症の回避ないし症状の軽減が期待できる一方で、生命の維持に関わる合併症を伴うことも少なくない。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

表1 対象疾病一覧（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群	染A	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	染C
	2 ソトス（Sotos）症候群	染B		12 18トリソミー症候群	染C
	3 スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	染C		13 13トリソミー症候群	染C
	4 ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群	染B		14 ダウン（Down）症候群	染B
	5 歌舞伎症候群	染C		15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	染B
	6 ウィーパー（Weaver）症候群	染B		16 CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	染B
	7 コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群	染C		17 マルフアン（Marfan）症候群	染F
	8 ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	染D		18 ロイス・ディーツ（Loeys-Dietz）症候群	染F
	9 アンジェルマン（Angelman）症候群	染E		19 カムラティ・エンゲルマン（Camurati-Engelmann）症候群	染E
	10 5p-症候群	染C		20 コステロ（Costello）症候群	染B

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

表1 対象疾病一覧（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ（CHARGE）症候群	染C	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34 武内・小崎症候群	染C
	22 ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）症候群	染G		35 鏡・緒方症候群	染D
	23 色素失調症	染A		36 シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群	染C
	24 アントレー・ピクスラー症候群	染G		37 シャーフ・ヤング（Schaaf-Yang）症候群	染C
	25 ファイファー症候群	染E		38 トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群	染C
	26 コフィン・シリス症候群	染C		39 ロスマンド・トムソン（Rothmund-Thomson）症候群	染C
	27 シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	染D		40 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。）	染B
	28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	染C		※令和3年11月1日時点の該当疾病は以下の通り。	
	29 メビウス症候群	染E		・バインブリッジ・ロバース症候群	
	30 モワット・ウィルソン症候群	染C		・ヴィーデマン・スタイナー症候群	
	31 ヤング・シンプソン症候群	染H		・コーエン症候群	
	32 VATER症候群	染I		・ピット・ホブキンス症候群	
	33 MECP2重複症候群	染E			

6

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準 (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

次のスライド以降、表2中「基準（ア）」「基準（イ）」「基準（ウ）」及び「基準（エ）」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合
基準（イ）	次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合
基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合
基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

7

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準 (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

疾病の状態の程度	対象基準	
基準（ア）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合	染A
基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 又は、 次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合 又は、 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合 又は、 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。	染B

8

**表2 疾病の状態の程度と対象基準** (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

疾病の状態の程度	対象基準	
基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 又は、 次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合 又は、 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合	染C
基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合 又は、 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。	染D

9

**表2 疾病の状態の程度と対象基準** (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

疾病の状態の程度	対象基準	
基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 又は、 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合	染E
基準（イ）を満たす場合 又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合 又は、 大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	染F
基準（ウ）を満たす場合	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合	染G

10

**表2 疾病の状態の程度と対象基準** (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

疾病の状態の程度	対象基準	
基準（ア）又は基準（イ）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 又は、次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合	染H
基準（ア）、基準（イ）若しくは基準（ウ）を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 又は、次の①又は②に該当する場合 ① 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 ② 医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合 又は、 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合 又は、 排尿排便障害がみられる場合	染I

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 染色体異常による先天異常症候群

染色体異常による先天異常症候群は染色体検査によって診断される。染色体検査には複数の検査法が存在するが、それぞれ検出範囲・検査限界が異なる。

ダウン症候群、18トリソミー症候群、13トリソミー症候群、5p-症候群、4p-症候群は、**G banding（G分染）法**によって検出される。

5p-症候群、4p-症候群、ソトス症候群等、ルビンシュタイン・テイビ症候群、バックウィズ・ヴィーデマン症候群、アンジェルマン症候群等の疾病は、**FISH法**や**マイクロアレイ染色体検査法**で確定診断される場合がある。

12

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### G banding (G分染) 法

**検出範囲：**染色体を特殊な染色で処理した後、顕微鏡により観察する検査法で、1回の染色体検査により46本すべての染色体を調べることができる。染色体の数の異常や構造の異常を検出する。

**検査限界：**感度は数メガベース（数百万核酸塩基対）にとどまり、小さな欠失は検出できない。つまり染色体検査の結果が正常であっても、染色体よりさらに小さな構成単位である遺伝子に異常がないとは判定できない。

13

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### FISH法

**検出範囲：**G banding 法よりも小さな欠失・重複を検出できる。

**検査限界：**特定の染色体領域に含まれる欠失・重複を検出するため、検査依頼者が疾患に応じて、調べるべき染色体領域を決めなければならない。また調べた領域外の異常は検出できない。

#### マイクロアレイ染色体検査

**検出範囲：**G banding 法、FISH 法では検出できない微細な染色体の欠失や重複が検出可能である。FISH 法と異なり全染色体を同時に解析可能である。

**検査限界：**均衡型転座は検出できない。非常に微小な欠失・重複については健常人においても認められることがある（偽陽性）。

14

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 遺伝子検査

特定の遺伝子内の塩基配列の異常を検出する方法である。従来用いられているSanger法による解析法と、近年開発された次世代シーケンサー法による解析法がある。

前者の場合、限られた数の遺伝子のみを解析対象となるが、後者の場合、数十ないし数百の遺伝子を解析対象とすることができる。

**検出範囲：**一塩基の違いまで検出することができる。

**検査限界：**患者の発症原因が、検査の対象となる遺伝子でなければ、異常は検出されない。

また疾患発症の原因となる変化が遺伝子の翻訳領域（タンパクをコードする領域）外にある場合や、欠失・重複が大きな場合には検出できない。

すなわち **遺伝子検査の感度は100%ではない。**

15

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### DNAメチル化検査

インプリンティング異常が示される場合、プラダー・ウィリ症候群、アンジェルマン症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン症候群は合併症に応じて、小児慢性特定疾病の対象となる。

その他の疾患の原因となるインプリンティング異常が同定された場合は、「その他の常染色体異常症」に含まれ、表2に示す染A～染Dの4つの対象基準のうち、いずれかに該当する場合には、小児慢性特定疾病の対象となる。

**検出範囲：**インプリンティング異常（メチル化異常・片親性ダイソミー）を検出できる。

**検査限界：**遺伝子検査と異なり、遺伝子配列の変化は検出できない。

16

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 包括的病名の「常染色体異常」について

告示疾病名「1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）」の「常染色体異常」とは、「常染色体の構造的異常又は機能的な異常が染色体検査（分染法）、FISH染色体検査、マイクロアレイ染色体検査、DNAメチル化検査等の検査で確認され、臨床症状と矛盾しない場合」を指す。

なお、ウィリアムズ症候群は慢性心疾患群、プラダー・ウィリ症候群は内分泌疾患群での申請となる。

17

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

- 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群における対象基準は、すべて症状や治療内容に関する基準であるため、疾病名に該当するのみの場合には医療費助成の対象とはならない。また、本疾患群には精神発達遅滞を合併する疾患が含まれるが、精神発達遅滞自体は小児慢性特定疾病の対象基準の根拠となる合併症・病態ではないので留意すること。
- 循環器疾患を合併している場合には、合併症の記載欄に慢性心疾患群の医療意見書と同等の項目の記載が必要とされる。従って、申請する疾病の医療意見書に、慢性心疾患の医療意見書を添付する。
- 腫瘍等を合併する場合、積極的治療終了から5年経過した場合は小児慢性特定疾病の医療費助成の対象外となる（申請継続についての詳細は悪性新生物に準じる）。

18

### 3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー

- 遺伝学的検査が実施可能な場合には遺伝子診断が望ましいが、遺伝子診断の実施が難しい場合には臨床症状から診断する。なお典型症例でも遺伝子変異を認めない場合があり、遺伝子診断の結果が陰性である場合には、判断には注意を要する。遺伝子診断が未実施であったり、遺伝子診断で変異が同定されなかったりする場合には、出来るだけ詳細に臨床症状を申請書に記載する。
- 必要な検査の実施や診断が困難で、医療意見書を十分に記載出来ない場合には、小児慢性特定疾病に対する地域の医療提供体制や、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）等の全国的な医療支援体制を活用できる。
- 多くの患者や家族は、「染色体」や「遺伝子」についての理解が十分でないことがあるので、染色体検査では、遺伝子の異常については判定ができない点など、分かりやすく丁寧に説明する。

以上で本講座は終了です。

# 14

## 皮膚疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群には、皮膚症状のみの疾患もしくは皮膚症状が中心である疾患が含まれる。

先天性魚鱗癬の疾病名は国際分類に合わせたものとなっている。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（皮膚疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	皮A	レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型）	11 レックリングハウゼン病（Recklinghausen病）（神経線維腫症I型）	皮F
先天性魚鱗癬	2 ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	皮B	肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	皮G
	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	皮B	外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	皮H
	4 道化師様魚鱗癬	皮B	特発性後天性全身性無汗症	14 特発性後天性全身性無汗症	皮H
	5 ネザートン（Netherton）症候群	皮B	スティーヴンス・ジョンソン症候群	15 スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	皮I
	6 シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	皮B	限局性強皮症	16 限局性強皮症	皮J
7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	皮B	先天性ボルフィリン症 ※	17 先天性ボルフィリン症 ※	皮E	
表皮水疱症	8 表皮水疱症	皮C			
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	皮D			
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	皮E			

（※注）令和3年11月より「先天性ボルフィリン症」は先天性代謝異常から皮膚疾患群に移行しました。

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（皮膚疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。	同左	皮A
感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合	同左	皮B
常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある場合	同左	皮C
治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合には対象としない。	同左	皮D
疾病名に該当する場合	同左	皮E
顔面を含めた多数の神経線維腫若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合	次の①又は②に該当する場合 ① 顔面を含め、多数（乳幼児で250個、未就学児で500個、12歳以上で700個程度）の神経線維腫若しくは大きな（腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度の）びまん性神経線維腫がある場合 ② 顔面を含め、麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変（歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎のCobb角20度以上の側弯、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合）のいずれかが認められる場合	皮F

6

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（皮膚疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合	同左	皮G
全身の75%以上が無汗（低汗）である場合	同左	皮H
治療が必要な場合	同左	皮I
次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に变形があり継続的な治療を要する場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合	同左	皮J

7

### 3. 申請時の注意点ー疾患個別ー

#### 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

- 健常皮膚の色調は、ヘモグロビン、カロチノイド、フラボノイド、メラニンなどの色素の混合によって決定されているが、人種間の皮膚色の違いなど、最も決定的な役割を果たしているのはメラニンである。
- 皮膚のメラニンは表皮基底層、毛母部、真皮に存在する色素細胞（メラノサイト）によって合成され、近隣のケラチノサイトに受け渡される。
- 本疾患は、メラニン合成に関わる遺伝子変異によって発症する常染色体潜性（劣性）遺伝性疾患である（注）。  
（注）最近、常染色体顕性（優性）遺伝形式の本症の家系の報告があった。
- 生下時よりメラニン色素合成障害による、全身の白色皮膚、青色～灰色の虹彩と弱視、白色～茶褐色の頭髪などを呈する。
- 患者頻度は日本人では数万人に1人とされている。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

- 現在では20種類の原因遺伝子・遺伝子座に分類されており、メラニン色素合成障害による症状のみを呈する非症候型では7種類、出血傾向や間質性肺炎を合併する症候型では13種類の原因遺伝子が報告されている（眼皮膚白皮症診療ガイドライン2014）。
- 同じ遺伝子変異であっても、生涯ほとんどメラニン合成しない症例から、健常人とほぼ同じレベルまでメラニン沈着を認める症例まで存在するなど臨床症状が多彩であり、しかも他のサブタイプと症状がオーバーラップしているため、臨床症状のみから病因遺伝子を特定することは難しい。
- **本疾病では非症候型のみを対象とし、症候型の場合（チェディアック・東症候群およびグリセリ症候群）は、免疫疾患群における該当対象疾病で申請を行う。**

9

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 先天性魚鱗癬

対象疾病名は国際分類に準じて表記されている。「2から6までに掲げるもののほか、・・・」という包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途、記載しなければならない。

疾病名	告示番号	対象疾病名
水疱型先天性魚鱗癬紅皮症	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬）
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬
葉状魚鱗癬		
道化師様魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬
ネザートン症候群	5	ネザートン症候群
シェーグレン・ラルソン症候群	6	シェーグレン・ラルソン症候群
KID症候群	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
Dorfman-Chanarin症候群		
CHILD症候群		
IFAP症候群		
多発性スルファターゼ欠損症		
X連鎖性劣性魚鱗癬症候群		
IBID		
Trichothiodystrophy		
Conradi-Hünemann-Happle症候群		

KID keratitis-ichthyosis-deafness  
CHILD congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects  
IFAP ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia  
IBID ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature

10

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 先天性魚鱗癬

- 出生後早期から全身皮膚が乾燥して厚い角質物質に覆われ、鱗屑、落屑を生じる疾患である。
- 多くが、表皮細胞の角化や剥離過程に関与する遺伝子異常が原因である。
- 患者数は本邦で100～300人と推定されている。
- 医療費助成の申請の際には、「感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合もしくは見込まれる場合」のみが対象となるため留意する。

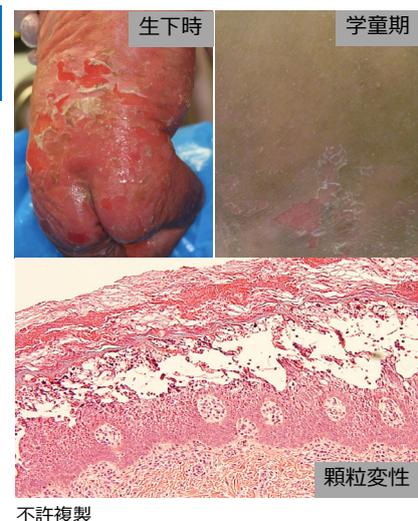
11

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）

#### 概念・定義：

- 潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬で水疱形成、表皮剥離も合併する。その後は機械的刺激を受ける部位を中心に弛緩性水疱と浅いびらんが反復形成される。
- 常染色体顕性（優性）遺伝性で、ケラチン(*KRT*) 1, 10 または2e の遺伝子変異により発症する疾患である。



12

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）

#### 診断の手引き

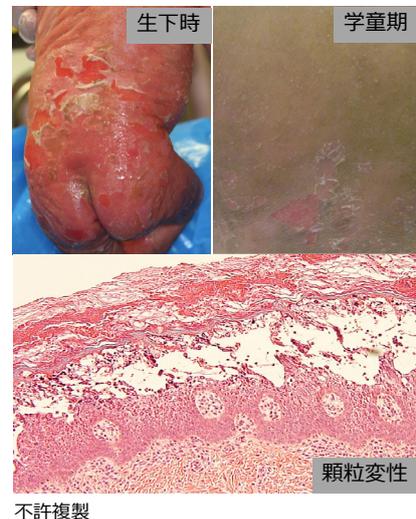
病理所見を満たし臨床所見①から③のいずれかが該当するものを本症と診断する。

<病理所見>

顕著な過角化と表皮肥厚に加えて、顆粒細胞の空胞化と粗大なケラトヒアリン顆粒がみられ(顆粒変性)、表皮内水疱が形成される。(図下)

<臨床所見>

- ① 生下時に全身にびまん性潮紅がみられる。
- ② 機械的刺激を受ける部位に弛緩性水疱とびらんを生じる。(図左上)
- ③ 成長後には水疱は改善するが、暗紅色調の紅皮症状態は継続し、関節屈曲部を含めて全身性に顕著な角質増殖がみられ、特有の悪臭も生じる。(図右上)



13

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）

#### 概念・定義：

- 潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬の1つであるが、水疱やびらんの形成は伴わない。この群は常染色体潜性（劣性）遺伝の類似した臨床症状と遺伝子異常を有する疾患をまとめた概念であるため、すべてに共通の疾患特異的な所見はない。
- 常染色体潜性（劣性）遺伝性で、*ABCA12*、及び*TGM1*の遺伝子変異が多いが、その他*ALOXE3*、*ALOX12B*、*CYP4F22*、*NIPAL4*などの遺伝子変異も見られる。



14

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）

##### 診断の手引き

特有の臨床症状、常染色体潜性（劣性）遺伝性形式と矛盾しない家族歴、他臓器症状を伴う魚鱗癬症候群を否定することにより診断する。

##### <臨床症状>

- ① 出生時にはコロジオン児。
- ② その後に全身が鱗屑で被われ、眼瞼外反や掌蹠過角化などの症状を伴う。
- ③ 本疾患では表皮バリア機能低下が根底にあり、感染症にかかりやすく、体温調節も困難である。



不許複製



不許複製

15

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 道化師様魚鱗癬

##### 概念・定義：

- 胎児の時から角層が非常に厚くなり、出生時には、すでに全身が厚い板状の角質に覆われている。皮膚の深い亀裂、眼瞼外反、口唇の突出・開口が特徴的な最重症型の魚鱗癬である。
- 耳介変形も顕著であり、皮膚の重篤なバリア機能の障害により水分・蛋白質の喪失、体温の調節異常や種々の感染症を伴う。
- 常染色体潜性（劣性）遺伝性で、表皮細胞の脂質輸送を担っている *ABCA12* 遺伝子の変異により発症する。常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の場合と異なり、*ABCA12* の機能は完全に失われていることが多い。

16

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 道化師様魚鱗癬

##### 診断の手引き

臨床所見①～③をすべて満たし、他臓器に合併障害が認められない(呼吸不全は認められることあり)例を本症と診断する。

<臨床所見>

- ① 出生時から見られる全身の高度な角質増殖と板状の厚い鱗屑。乾燥とともに深い亀裂を伴う。
- ② 重篤な眼瞼外反
- ③ 重篤な口唇の突出開口



不許複製

17

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### ネザートン (Netherton) 症候群

##### 概念・定義：

先天性魚鱗癬に毛髪の異常、アトピー性疾患の合併を特徴とする。常染色体潜性(劣性)遺伝性で、セリンプロテアーゼ阻害蛋白(LEKTI)をコードする *SPINK5* 遺伝子の変異により発症する。

##### 診断の手引き：

LEKTI遺伝子変異の同定、または主要臨床症状①～③を満たすことで確定診断する。

<臨床症状>

- ① 先天性魚鱗癬(曲折線状魚鱗癬または魚鱗癬様紅皮症様の皮疹)
- ② 毛髪異常のため頭髪はまばらで短く、もろく、陥入性裂毛症(bamboo hair)がみられる。
- ③ アトピー体質(ときに好酸球増多、血清IgE値の上昇などがみられる。)



不許複製

不許複製

18

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群

##### 概念・定義：

先天性魚鱗癬に、四肢の痙性麻痺、ならびに精神発達遅滞を合併する。  
常染色体潜性（劣性）遺伝性で、脂肪アルデハイド脱水素酵素遺伝子(*ALDH3A2*)の変異により発症する。

##### 診断の手引き：

臨床所見の①から③を満たす例を本症と診断する。

< 臨床所見 >

- ① 先天性魚鱗癬様紅皮症、もしくは黒色表皮腫様の皮疹
- ② 四肢の痙性麻痺
- ③ 高度の精神遅滞

その他、眼科所見(眼底網膜の光輝性小斑点、視力障害)や歯牙の形成異常もみられる。

19

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 細分類7.2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬

全身皮膚に様々な厚さの鱗屑、魚鱗癬を生じ、神経、眼症状や骨病変など様々な他臓器症状を伴うものであり、皮膚科的な治療に加え、合併する臓器症状に応じて小児科、眼科、整形外科、精神科などの専門領域での対応も必要となる。

KID症候群、Dorfman-Chanarin症候群、CHILD症候群、IFAP症候群などが知られている。

20

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 表皮水疱症

- 遺伝子異常により、四肢末梢や大関節部などに生涯にわたり軽微な外力により水疱やびらんを生ずる。
- 水疱の生じる深さにより「単純型」「接合部型」「栄養障害型」に大別される。
- 「単純型」の水疱びらんは比較的速やかに治癒し、瘢痕形成せず、爪の変形なども残さない。
- 「接合部型」は萎縮性瘢痕を残し、様々な合併症があることがあり、重篤なものが多い。
- 「栄養障害型」は萎縮性・肥厚性瘢痕を形成し、爪の変形、関節拘縮、偽合指症、貧血、食道狭窄などを併発する可能性がある。



不許複製  
生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

21

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 表皮水疱症

##### 病名診断（表皮水疱症であるかの診断）

###### (1) 主要事項

###### ① 臨床的事項

- a. 軽微な機械的刺激により皮膚（ときに粘膜）に容易に水疱を生ずる。
- b. 原則として乳幼児期に発症し、長年月にわたり症状が持続する。
- c. 薬剤・感染・光線過敏・自己免疫・亜鉛欠乏・重症魚鱗癬・皮膚萎縮症による水疱症を除外できる。

###### ② 病理学的事項：電顕検査または表皮基底膜部抗原局在検査により、水疱形成の初発位置は表皮内、接合部または真皮内のいずれかに一定している。

###### (2) 判定：① a. b. c. の全てを満たし、かつ②を満たすものを表皮水疱症と診断する。

##### 病型診断(表皮水疱症のうちどの病型であるかの診断)

電顕検査または表皮基底膜部抗原局在検査により水疱初発位置を確定した結果、水疱初発位置が接合部の場合を接合部型と診断する。

##### 遺伝子診断

接合部型では表皮・真皮接着に関与する蛋白であるラミニン332のサブユニットをコードするLAMA3, LAMB3, LAMC2遺伝子、17型コラーゲンをコードするCOL17A1遺伝子あるいは $\alpha 6\beta 4$ インテグリンをコードするINTA6, INTB4遺伝子に変異が検出される。変異の種類・遺伝子の種類により合併症や予後が異なる。



不許複製  
生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

22

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 表皮水疱症

表皮水疱症の診断がついた場合、その病型にかかわらず、常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある場合には、本制度の助成対象となる。



不許複製  
生後20日、接合部型表皮水疱症（汎発重症型）

23

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 膿疱性乾癬（汎発型）

- 膿疱性乾癬（汎発型）は、急激な発熱とともに全身の皮膚が潮紅し、無菌性膿疱が多発する稀な疾患である。成人では尋常性乾癬からの移行が知られている。乾癬からの移行がない症例では小児、成人を問わず、*IL36RN*遺伝子異常が検出される<sup>1)</sup>。
- 診断は臨床所見と皮膚生検を含む検査所見からなる4つの主要項目から確定する；
  - ①発熱あるいは全身倦怠感等の全身症状を伴う
  - ②全身または広範囲の潮紅皮膚面に無菌性膿疱が多発し、ときに融合し膿海を形成する（小慢HP図1、図2）<sup>2)</sup>
  - ③病理組織学的にKogoj海綿状膿疱を特徴とする好中球性角層下膿疱
  - ④エピソードが反復すること

1)Takeichi T, et al:J Dermatol 2017; 85: 58-60

2)図1、図2 のリンク先 [https://www.shouman.jp/disease/details/14\\_04\\_009/](https://www.shouman.jp/disease/details/14_04_009/)

URLの二次元コードはこちら→



24

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 色素性乾皮症

##### 概要：

- 日光過敏症状のため、露出部皮膚の乾燥、色素沈着を呈し、皮膚がんを高率に発生する高発がん性遺伝疾患である。A～G群、V（バリエーション）型の8つのサブグループに分けられる。
- 日本人全人口に対する発生頻度は2.2万人に1人、患者数は300～600人と推定される。日本では、約半数がA群、約1/4がV型である。
- A～G群、V型の全ての原因遺伝子が判明している。A～G群の遺伝子は、紫外線によって生じたDNA損傷を修復する過程に必要な蛋白を作り、V型の遺伝子は損傷を乗り越え複製に必要な蛋白を作る。色素性乾皮症では、これらの欠損により、傷をもった遺伝子が増えてしまうことにより、発がんに至ると考えられている。



不許複製



不許複製

左) 12歳女児：XP-V型。  
色調不均一な露光部の色素斑  
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群  
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、  
一部水疱を形成した。

25

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 色素性乾皮症

##### 主な症状：

- 原因遺伝子の違いにより、神経症状を伴うタイプと伴わないタイプ、光線過敏症状に重症型と軽症型がある。
- 本邦で最も多いA群では、乳児期より高度の日光過敏性があり、成長に伴い露光部皮膚の乾燥、雀卵斑様色素斑が目立ち、早い例では10歳頃から皮膚がんの発生がみられる。神経症状は、3歳頃から出現し、15歳ごろには高度の歩行障害、10代の終わりには誤嚥等が頻発する。聴力低下も5-6歳ころから現れる。
- いずれのタイプも、放置すると小児期から青年期に皮膚がんを発症する。軽症型であっても、成人期になってから診断された場合、診断時までの蓄積紫外線曝露量が許容量を超え、皮膚がんが好発する。発端者のきょうだい等に対する遺伝子診断は重要で、発症前診断により、その後の遮光による皮膚がん発症予防を進める意義は大きい。



不許複製



不許複製

左) 12歳女児：XP-V型。  
色調不均一な露光部の色素斑  
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群  
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、  
一部水疱を形成した。

26

### 3. 申請時の注意点－疾患個別－

#### 色素性乾皮症

診断方法（色素性乾皮症であるかの診断）

(1) 主病変

1. 光線過敏症状（年齢に比して著明な露光部に限局した特徴的な色素斑、皮膚萎縮、毛細血管拡張など）
2. 生後早期の日光曝露後の高度の日焼け
3. 露光部の皮膚がん（基底細胞癌、有棘細胞癌、悪性黒色腫など）

(2) 皮膚外病変、検査所見

4. 精神運動発達遅延
5. 感音性難聴
6. 末梢神経障害（深部腱反射の低下、末梢神経伝導速度での軸索障害）
7. 患者細胞での紫外線照射後のDNA損傷の修復能の低下
8. 患者細胞での紫外線致死高感受性、または、カフェイン存在下での感受性増強
9. 聴性脳幹反応でのI・II波の異常

診断基準：下記の条件①②のどちらかを満たすこと

主症状1-3のいずれかを伴うときに、

- ① 遺伝子診断（保険収載）にて病的変異が検出される
- ② 遺伝子診断で未確定または未施行であれば、5-9のいずれかを満たす場合



不許複製



不許複製

左) 12歳女児：XP-V型。  
色調不均一な露光部の色素斑  
鼻尖部に基底細胞癌（BCC）。

右) 生後3ヶ月女児：XP-A群  
散歩に出て帰宅後から著明な浮腫性の紅斑が生じ、  
一部水疱を形成した。

27

### 3. 申請時の注意点－疾患個別－

#### レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）



不許複製

「疾病の状態の程度」における「顔面を含めた**多数**の神経線維腫症若しくは**大きな**びまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは**高度の骨病変**のいずれかが認められる場合」のうち、

「多数の」とは、

乳幼児で250個、未就学児で500個、12歳以上で700個程度の多数の神経線維腫を認める場合を指す。

「大きな」とは、

腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度を指す。

「高度の骨病変」とは、

歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎のCobb角20度以上の側彎、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合を指す。

以上で本講座は終了です。 28

# 15

## 骨系統疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点ー疾患群内共通ー

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群には胸郭不全症候群と、骨系統疾患が含まれる。

- 胸郭不全症候群は、胸郭の成長障害とそれに伴う形態異常により肺の成長が障害され、呼吸機能障害を生じる疾患群の総称である。
- 骨系統疾患とは、骨や軟骨などの骨格を形成する組織の成長・発達・分化の障害により、骨格の異常を生じる疾患の総称である。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（骨系統疾患）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	骨A	骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）	骨F
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	骨B		12 偽性軟骨無形成症	骨E
	3 軟骨低形成症	骨B		13 ラーセン症候群	骨E
	4 タナトフォリック骨異形成症	骨C		14 進行性骨化性線維異形成症	骨C
	5 骨形成不全症	骨D		15 TRPV4異常症	骨E
	6 低ホスファターゼ症	骨C		16 骨硬化性疾患	骨G
	7 大理石骨病	骨C		17 ビールズ症候群	骨E
	8 多発性軟骨性外骨腫症	骨E			
	9 内軟骨腫症	骨E			
	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	骨E			

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。  
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（骨系統疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれかに該当する場合 ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合	同左	骨A
次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合	次の①から④のいずれかに該当する場合 ① 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 ② 外科的治療を行う場合 ③ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 ④ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合	骨B
疾病名に該当する場合	同左	骨C
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合	同左	骨D

6

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（骨系統疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合	次の①から③のいずれかに該当する場合 ① 骨折又は脱臼の症状が続く場合 ② FTA（femorotibial angle）が 190度以上、160 度以下の下肢変形、又は 20 度以上の関節可動域制限等の重度の四肢変形、Cobb 角 20 度以上の脊柱側弯若しくは脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ③ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合	骨E
次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合	次の①から④のいずれかに該当する場合 ① 骨折又は脱臼の症状が続く場合 ② FTA（femorotibial angle）が 190度以上、160 度以下の下肢変形、又は 20 度以上の関節可動域制限等の重度の四肢変形、Cobb 角 20 度以上の脊柱側弯若しくは脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ③ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ④ 血液凝固異常に対する治療を行う場合	骨F
脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合	同左	骨G

7

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 診断について

多くの疾病では、症状と検査所見を組み合わせて診断が行われる。

医療意見書の記載に当たっては、「診断の手引き」を参照し、関連した症状・検査所見の確認が必要である。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 「重度の四肢変形」について

骨系統疾患の「疾病の状態の程度」における「重度の四肢変形」とは、次の①又は②の状態を指す。

- ① FTA (femorotibial angle) が190度以上、または160度以下の下肢変形
- ② 20度以上の関節可動域制限

#### 「脊柱側弯」について

Cobb角20度以上の脊柱側弯を指す。

#### 「脊髄麻痺」について

脊柱管狭窄、環軸椎不安定によるものを含む。

以上で本講座は終了です。

# 16

## 脈管系疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表 1 対象疾病一覧
  - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群には、血管やリンパ管の形成異常・機能異常を呈する疾病が含まれる。

国際的な疾患分類であるThe International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA)分類に基づいて、各疾患を定義・分類している。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（脈管系疾患）

対象疾病			対象基準
大分類		細分類	
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	脈A
	2	巨大静脈奇形	脈A
	3	巨大動静脈奇形	脈A
	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	脈A
	5	原発性リンパ浮腫	脈A
	6	リンパ管腫	脈B
	7	リンパ管腫症	脈B
遺伝性出血性末梢血管拡張症	8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	脈A
カサバツハ・メリット症候群	9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	脈A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（脈管系疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合	同左	脈A
治療が必要な場合	同左	脈B

6

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 青色ゴムまり様母斑症候群

- 全身の皮膚および消化管を中心とした内臓に生じる静脈奇形によって、消化管出血や貧血が起こる。ときに重篤な出血性合併症を起こすこともある。
- 大量出血時は輸血、消化管病変は内視鏡的硬化術やレーザー凝固術、外科切除などが試みられるが根治的治療はない。
- 全身の皮膚および消化管を中心とした多臓器に静脈奇形が認められ、これらに起因する出血、貧血、局所性血管内凝固異常、疼痛などを呈し得る症例で、定期的な通院や医療的介入を要する症例を助成対象とする。

7

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 巨大静脈奇形

- 頭頸部、四肢、体幹などに、単発または複数臓器にびまん性に分布する病変。
- 先天性病変であるが、小児期に症状が初発することも稀でなく、加齢、妊娠、外傷などの要因により進行し、巨大なものでは血液凝固異常や心不全に至る。
- 外科手術や硬化療法などを行うが、しばしば根治困難で、切除によって重要機能の喪失や致死的大量出血につながることもある。対症療法も含めて生涯にわたる長期療養を必要とする。
- 巨大静脈奇形は治療が困難な場合があるため、積極的な治療を行っていても、疼痛、腫脹、機能障害、出血、感染、血液凝固異常、心不全などの症状を呈する場合は助成対象となる。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 巨大動静脈奇形

- 病変内に動静脈短絡(シャント)を有し、拡張・蛇行した異常血管の増生を伴う。成長とともに増大、増悪し、疼痛、潰瘍、感染、機能障害などを起こす。
- 先天性と考えられているが、乳幼児期にはほぼ無症候で、学童期以降に気付かれることも少なくない。
- 外科手術や血管内治療などを行うが、しばしば根治困難で、生涯にわたる医学的管理を必要とする。
- Shobinger分類のII期以降の巨大動静脈奇形で、病変の増大傾向、疼痛、腫脹、潰瘍、出血、感染、運動機能障害、骨格発達障害、心不全などの症状を有する場合を助成対象とする。

9

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

- 四肢のうち一肢又はそれ以上のほぼ全体にわたる混合型脈管奇形に、片側肥大症を伴う。強い疼痛、潰瘍、感染、出血など様々な症状を呈する。
- 乳児期には無症状で、成長に伴い症候化する場合がある。
- 様々な治療を行うが、根治的治療法は無く、生涯にわたる継続的管理を要する。
- 本疾病の治療とケアにより保護者の社会活動が制限され、本人と保護者の生活の質が損なわれる場合  
特に
  - ◆ 出血・感染・蜂窩織炎に対して数回／年の医療処置が必要で日常生活が制限される場合
  - ◆ 輸血を要する慢性貧血、出血死、敗血症などの重度感染症を合併するリスクがある場合を助成対象とする。

10

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 原発性リンパ浮腫

- リンパ管の先天的低形成・無形成や機能不全により、四肢、特に下肢を中心にリンパうっ滞（浮腫）を発症し慢性的に経過する疾患である。発症時期は様々で、乳児期発症例から成人期以降の発症例までである。
- 特に誘因なく四肢、特に下肢に慢性の浮腫を認め、経過とともに進行し、蜂窩織炎、色素沈着、皮膚の乾燥、皮膚血流障害、皮膚潰瘍、リンパ漏、白癬症等の皮膚感染症、硬化、象皮症、関節拘縮による機能障害等を発症する。
- 悪性腫瘍術後などの二次性リンパ浮腫や皮下脂肪内のリンパ管奇形との鑑別が重要。
- 本疾病による症状を認める場合、または浮腫に対する内科的治療や理学療法を必要とする場合、慢性浮腫により二次性に発症する感染・皮膚病変などに対し治療を必要とする場合、を助成対象とする。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### リンパ管腫（リンパ管奇形）

- 主に小児（多くは先天性）に発生する大小のリンパ嚢胞を主体とした腫瘍性病変で全身のどこにでも発生しうる。
- 内部に感染や出血を起こすことや、頭頸部や縦隔に発生したリンパ管腫では気道圧迫による呼吸困難を合併することがある。
- 疾病の状態の程度「治療が必要な場合」とは、リンパ嚢胞を含む腫瘍による圧迫症状や、内部の出血、感染、外観上の問題に対し、治療が必要な場合を指す。
- 病変部位や大きさによっては、待機的手術を行うこともあるため、このような症状に対し手術を待機している場合や、対症療法などの治療を必要とする場合にも助成対象とする。

12

### 3. 申請時の注意点ー疾患個別ー

#### リンパ管腫症（ゴーハム病を含む）

- 拡張したリンパ管による浸潤性病変を主体とし、溶骨性変化や多臓器での発生、乳糜胸水・腹水などの多彩な臨床症状を呈する。
- 根治的な治療法はなく、多くの場合は対症療法となる。病変が局所の場合は、外科的治療が主となるが、ほとんどが全身性、びまん性であり、放射線治療や薬物療法などが必要となる。
- 疾病による何らかの症状のある場合、および、こうした症状に対し、手術や対症療法などの治療を必要とする場合に助成対象とする。
- 骨溶解が主体のゴーハム病もリンパ管腫症と類似した症状を呈する類縁疾患であるため、診断基準を満たせば、助成対象とする。

以上で本講座は終了です。