

8

先天性代謝異常

08.先天性代謝異常

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「疾病の状態の程度」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. 対象疾病の並びについて
4. 代表的な疾病と疾病の状態の程度および申請時の注意

08.先天性代謝異常

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、アミノ酸代謝障害、有機酸代謝障害、脂肪酸代謝障害、ミトコンドリア病、糖質代謝異常症、ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病、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、結合織異常症、先天性ポルフィリン症、 α 1-アンチトリプシン欠損症の15項目から成る。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度

対象となる疾病名（対象疾病）と対象となる範囲（疾病の状態の程度）が、厚生労働省告示で定められている。

対象疾病であり、かつ「疾病の状態の程度」に該当する場合に、小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象となる。

先天性代謝異常の「疾病の状態の程度」は1種類であり、「疾病名に該当する場合」とされている（表1）。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度 と 対象基準

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、運用の際の解釈が示されている場合がある。認定審査は、「疾病の状態の程度」及びこの通知解釈文に基づいて行われる。

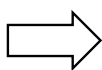
本スライドでは、「疾病の状態の程度」に「運用解釈」を反映させたものを「対象基準」として示している（表2）。

3. 対象疾病の並びについて

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」が設けられており、告示における疾病は、区分および疾病名が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、区分=大分類、疾病名=細分類と呼びかえ、臨床上の利便性に配慮した並びとしている。

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、「○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		
区分	告示番号	疾病名
白血病	70	急性巨核芽球性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、最未分化
白血病	72	急性骨髄単球性白血病
白血病	73	急性赤白血病
白血病	74	急性前骨髄球性白血病
白血病	75	急性単球性白血病
白血病	76	若年性骨髄単球性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病
白血病	84	慢性骨髄単球性白血病
白血病	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病
1	白血病	9	急性単球性白血病
1	白血病	10	急性赤白血病
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病
1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度		
大分類	細分類		大分類	細分類			
1	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）	1	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
		2	高チロシン血症 1 型			12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
		3	高チロシン血症 2 型			13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
		4	高チロシン血症 3 型			14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）
		5	高プロリン血症			15	アルギニノコハク酸尿症
		6	プロリダーゼ欠損症			16	高アルギニン血症
		7	メーブルシロップ尿症			17	シトリン欠損症
		8	ホモシスチン尿症			18	高オルニチン血症
		9	高メチオニン血症			19	ハートナップ（Hartnup）病
		10	非ケトーシス型高グリシン血症			20	リジン尿性蛋白不耐症

08.先天性代謝異常

7

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度		
大分類	細分類		大分類	細分類			
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	2	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
		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			32	複合カルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症			33	グルタル酸血症 1 型
		24	プロピオン酸血症			34	グルタル酸血症 2 型
		25	β-ケトチオラーゼ欠損症			35	原発性高シュウ酸尿症
		26	イソ吉草酸血症			36	アルカプトン尿症
		27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症			37	グリセロール尿症
		28	メチルグルタコン酸尿症			38	先天性胆汁酸代謝異常症
		29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症			39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症
		30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症				

08.先天性代謝異常

8

表 1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度						
大分類	細分類		大分類	細分類							
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	4	ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	全	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	全
		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			全	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	全		
		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			全	52	フマラーゼ欠損症	全		
		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			全	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	全		
		44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			全	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	全		
		45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			全	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	全		
		46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			全	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。）	全		
		47	三頭酵素欠損症			全	57	ミトコンドリアDNA欠失（カーズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	全		
		48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症			全	58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	全		
49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	全									

08.先天性代謝異常

9

表 1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度						
大分類	細分類		大分類	細分類							
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	5	糖質代謝異常症	68	糖原病IV型	全	68	糖原病IV型	全
		60	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症			全	69	糖原病V型	全		
		61	ガラクトキナーゼ欠損症			全	70	糖原病VI型	全		
		62	ウリシルリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症			全	71	糖原病VII型	全		
		63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症			全	72	糖原病IX型	全		
		64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症			全	73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	全		
		65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）			全	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	全		
		66	糖原病I型			全	6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症I型	全
		67	糖原病III型			全			76	ムコ多糖症II型	全

08.先天性代謝異常

10

表 1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度		
大分類	細分類		大分類	細分類			
6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス
		78	ムコ多糖症Ⅳ型			87	GM2-ガングリオシドーシス
		79	ムコ多糖症Ⅵ型			88	異染性白質ジストロフィー
		80	ムコ多糖症Ⅶ型			89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病
		81	フコシドーシス			90	ゴーシェ (Gaucher) 病
		82	マンノシドーシス			91	ファブリー (Fabry) 病
		83	アスパルチルグルコサミン尿症			92	クラッベ (Krabbe) 病
		84	シアリドーシス			93	ファーバー (Farber) 病
		85	ガラクトシアリドーシス			94	マルチブルスルファターゼ欠損症

08.先天性代謝異常

11

表 1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患		疾病の状態の程度	対象疾患		疾病の状態の程度		
大分類	細分類		大分類	細分類			
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシスⅡ型 (I-cell病)	7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
		96	ムコリビドーシスⅢ型			105	レフサム (Refsum) 病
		97	ポンペ (Pompe) 病			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
		98	酸性リパーゼ欠損症	8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病
		99	シスチン症			108	メンケス (Menkes) 病
		100	遊離シアル酸蓄積症			109	オクシピタル・ホーン症候群
		101	神経セロイドリポフスチン症			110	無セルロプラスミン血症
		102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病			111	亜硫酸酸化酵素欠損症
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎		

08.先天性代謝異常

12

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患			疾病の状態の程度	対象疾患			疾病の状態の程度		
大分類	細分類			大分類	細分類				
8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	全	122	ピオプテリン代謝異常症	全		
9	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（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）	全	123	チロシン水酸化酵素欠損症	全		
		115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	全	124	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	全		
		116	キサントシン尿症	全	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	全		
		117	尿酸トランスポーター異常症	全	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	全		
		118	オロト酸尿症	全	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	全		
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	全	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	全				
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	全	12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	全
		121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	全			130	家族性高コレステロール血症	全

08.先天性代謝異常

13

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾患			疾病の状態の程度	
大分類	細分類			
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	全
		132	無β-リポタンパク血症	全
		133	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	全
		134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	全
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	全
		136	リポイドタンパク症	全
		137	135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	全
14	先天性ポルフィリン症	138	先天性ポルフィリン症	全
15	α1-アンチトリプシン欠損症	139	α1-アンチトリプシン欠損症	全

08.先天性代謝異常

14

表2 疾病の状態の程度と対象基準（先天代謝異常）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病名に該当する場合	同左	全

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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、先天性代謝異常の「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。