

9

血液疾患

09.血液疾患

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

09.血液疾患

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にしている（腫瘍性血液疾患は悪性新生物として扱う）。

大きく、赤血球疾患、血小板疾患、凝固異常症に分類される。血液疾患である白血球疾患は、小児慢性特定疾病対策においては免疫疾患に分類されている。

それぞれに先天性疾患、遺伝性疾患があるが、家族歴がない孤発例が少なからず存在し、診断年齢は新生児期から全年齢に分布する。

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。

血液疾患には、計6種類の「疾病の状態の程度」がある。

対象疾病ごとに、これら6種類の「疾病の状態の程度」うちのいずれかが指定されている（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）。

09.血液疾患

5

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、最末分化
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、最末分化
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

09.血液疾患

6

表 1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾患				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	血D
2	赤芽球病	2	後天性赤芽球病	血A
		3	先天性赤芽球病（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	血A
3	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
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	血C
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	全
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	血A
		8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	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A

対象疾患				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
7	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A
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	血B
		12	口唇赤血球症	血D
		13	鎌状赤血球症	血A
		14	不安定ヘモグロビン症	血C
		15	サラセミア	血C
		16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	血B
		17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	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D
9	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	血A

09.血液疾患

7

表 1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾患				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	血E
11	真性多血症	21	真性多血症	血A
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	血E
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	血A
		24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	血A
14	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A
15	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A
16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	血A
		28	ファンコニ（Fanconi）貧血	血A

対象疾患				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	血A
18	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	血A
19	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	血E
20	血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	血A
		33	血小板無力症	血A
		34	血小板放出機構異常症	血A
		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A
		36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	全
21	先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンビン欠乏症	全
		38	第Ⅴ因子欠乏症	全

09.血液疾患

8

表1 対象疾病一覧（血液疾患）

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		
21	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	全	23	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	全
		40	血友病A	全					
		41	血友病B	全	24	先天性アンチトロンピン欠乏症	50	先天性アンチトロンピン欠乏症	全
		42	第Ⅹ因子欠乏症	全					
		43	第Ⅺ因子欠乏症	全	25	骨髄線維症	51	骨髄線維症	血A
		44	第Ⅻ因子欠乏症	全					
		45	第ⅫⅢ因子欠乏症	全	26	再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	血A
		46	フォンウィルブランド（von Willebrand）病	全					
22	先天性プロテインC欠乏症	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	全	（注1）血液疾患群に整理されていた「遺伝性出血性末梢血管拡張症」は、令和元年7月より「脈管系疾患群」へ移行しました。 疾病の状態の程度が変更されました。 （注2）血液疾患群に整理されていた「カサバツハ・メリット症候群」は、疾病名「カサバツハ・メリット現象（症候群）」と変更され、令和元年7月より「脈管系疾患群」へ移行しました。 疾病の状態の程度が変更されました。				
		48	先天性プロテインC欠乏症	全					

（注1）血液疾患群に整理されていた「遺伝性出血性末梢血管拡張症」は、令和元年7月より「脈管系疾患群」へ移行しました。疾病の状態の程度が変更されました。

（注2）血液疾患群に整理されていた「カサバツハ・メリット症候群」は、疾病名「カサバツハ・メリット現象（症候群）」と変更され、令和元年7月より「脈管系疾患群」へ移行しました。疾病の状態の程度が変更されました。

09.血液疾患

9

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、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A
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B
治療で継続的に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	治療で継続的に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	血C
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	血D
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	全
疾病名に該当する場合	同左	全

09.血液疾患

10

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診 断

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。疾患の診断については診断の手引きに細分類疾病毎に示されているが、日本血液学会認定血液専門医等に照会が必要となる非典型の診断困難例もある。

1 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。

2 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。

3 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。

09.血液疾患

11

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診断困難例への対応

診断が困難な原因は、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。
- 非典型例も同様に対応する。
- 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。

09.血液疾患

12

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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髓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、骨髓線維症の3疾患は慢性骨髓性白血病と同じ骨髓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。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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

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」として別途定められている。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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。