

11

神経・筋疾患

11.神経・筋疾患

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

11.神経・筋疾患

2

1. 疾患群の概要

平成27年の制度改正で大幅に対象疾病が拡大された疾患群で、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。

平成27年の制度改正前に、ミトコンドリア脳筋症やリー（Leigh）脳症として対象となっていた疾病は、現在は先天性代謝異常のミトコンドリア病として、対象疾病が列記されている。

平成29年度に本疾患群に追加された骨系統疾患は、平成30年度には、新設された骨系統疾患群へ移行した。

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。

神経・筋疾患には、計7種類の「疾病の状態の程度」がある。

対象疾病ごとに、これら7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）。

11.神経・筋疾患

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

11.神経・筋疾患

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

11.神経・筋疾患

7

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		大分類		細分類	
7	早老症	19	ウェルナー（Werner）症候群	11	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	29	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
		20	コケイン（Cockayne）症候群			30	脳クレアチン欠乏症候群
		21	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	13	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
8	遺伝子異常による白質脳症	22	カナバン（Canavan）病			32	アペール（Apert）症候群
		23	アレキサンダー（Alexander）病			33	クルーゾン（Crouzon）病
		24	先天性大脳白質形成不全症（注）			34	31から33までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
		25	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	14	もやもや病	35	もやもや病
		26	白質消失病	15	脳動静脈奇形	36	脳動静脈奇形
9	ATR-X症候群	27	ATR-X症候群	16	海綿状血管腫（脳脊髄）	37	海綿状血管腫（脳脊髄）
10	脆弱X症候群	28	脆弱X症候群				

（注）H29年度以前の疾病名「ペリツェウス・メルツバッヘル病」は、H30年4月より「先天性大脳白質形成不全症」に変更となりました。

11.神経・筋疾患

8

表 1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			疾病の状態 の程度
大分類		細分類	
17	脊髄性筋萎縮症	38 脊髄性筋萎縮症	神B
18	先天性ニューロパチー	39 先天性無痛無汗症	神A
		40 遺伝性運動感覚ニューロパチー	神A
19	筋ジストロフィー	41 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	神B
		42 エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	神B
		43 肢帯型筋ジストロフィー	神B
		44 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	神B
		45 福山型先天性筋ジストロフィー	神A
		46 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	神A
		47 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A
		48 41から47に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	神F

対象疾病				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
20	先天性ミオパチー	49	ミオチューブラーミオパチー	神B
		50	先天性筋線維不均等症	神B
		51	ネマリンミオパチー	神B
		52	セントラルコア病	神B
		53	マルチコア病	神B
		54	ミニコア病	神B
21	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	55	49から54までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	神B
		56	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	神A

11.神経・筋疾患

9

表 1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病			疾病の状態 の程度
大分類		細分類	
22	難治てんかん脳症	57 乳児重症ミオクロニーてんかん	神A
		58 点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	神A
		59 レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	神A
23	進行性ミオクロヌステんかん	60 ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	神A
		61 ラフォラ（Lafora）病	神A
24	脊髄小脳変性症	62 脊髄小脳変性症	神A
25	小児交互性片麻痺	63 小児交互性片麻痺	神A
26	変形性筋ジストニー	64 変形性筋ジストニー	神A
		65 瀬川病	神A

対象疾病			疾病の状態 の程度
大分類		細分類	
27	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	66 バントテン酸キナーゼ関連神経変性症	神A
		67 乳児神経軸索ジストロフィー	神A
28	乳児両側線条体壊死	68 乳児両側線条体壊死	神A
29	先天性感染症	69 先天性ヘルペスウイルス感染症	神A
		70 先天性風疹症候群	神A
		71 先天性サイトメガロウイルス感染症	神A
29	先天性感染症	72 先天性トキソプラズマ感染症	神A
30	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	73 エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	神A

11.神経・筋疾患

10

表1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

対象疾病				疾病の状態 の程度
大分類		細分類		
31	亜急性硬化性全脳炎	74	亜急性硬化性全脳炎	神A
32	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	75	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	神A
33	痙攣重積型急性脳症	76	痙攣重積型（二相性）急性脳症	神A
34	自己免疫介在性脳炎・脳症	77	自己免疫介在性脳炎・脳症	神A
35	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神A
36	多発性硬化症	79	多発性硬化症	神A
37	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	神A
38	重症筋無力症	81	重症筋無力症	神G

11.神経・筋疾患

11

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、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A
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、経鼻工アウエ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B
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C
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D
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、経鼻工アウエ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

11.神経・筋疾患

12

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診断について

- 多くの疾病では下記の【例】のごとく、症状と検査所見を組み合わせで診断が行われる。

【例】フォンヒッペル・リンドウ病

「診断の手引き」における、I. 主要臨床症状 と II. 重要な検査所見 の組み合わせで診断される。医療意見書の記載に当たっては、関連した症状・検査所見のチェックが必要である。

申請について

- 指定難病の対象となっている疾病が複数存在する。
患者が成人になるまでの間、小児慢性特定疾病と指定難病のいずれを申請するかは、慎重に吟味すべきである。

11.神経・筋疾患

13

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

筋ジストロフィー

「肢帯型筋ジストロフィー」には、2歳までに発症する進行性の筋ジストロフィーである先天性進行性筋ジストロフィーを含む。

（注）H30年4月より、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「41から47に掲げるもののほか、筋ジストロフィー」にて申請可能となりました。

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。

11.神経・筋疾患

14

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

多発性硬化症

「多発性硬化症」には、視神経脊髄炎を含む。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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で同定されれば、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。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

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。