

# 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、頭蓋骨縫合早期融合症、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			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	神A	脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	神C
	2	脊髄髄膜瘤	神A		12	CASK異常症	神C
	3	脊髄脂肪腫	神B		13	片側巨脳症	神C
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	神A	ジュベール (Joubert) 症候群 関連疾患	14	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	神C
脳形成障害	5	滑脳症	神C	レット (Rett) 症候群	15	レット (Rett) 症候群	神C
	6	裂脳症	神C	16	結節性硬化症	神C	
	7	全前脳胞症	神C	17	神経皮膚黒色症	神C	
	8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)	神C	18	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神C	
	9	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群	神C	19	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神C	
	10	先天性水頭症	神C	20	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			対象基準	対象疾病			対象基準	
大分類		細分類		大分類		細分類		
早老症	21	ウェルナー (Werner) 症候群	神D	DDX3X関連神経発達異常症	31	DDX3X関連神経発達異常症	神C	
	22	コケイン (Cockayne) 症候群	神C		糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症	神C
	23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	神D			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 ※	神C
遺伝子異常による白質脳症	24	カナバン (Canavan) 病	神C	脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	神C	
	25	アレキサンダー (Alexander) 病	神C	頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	神C	
	26	先天性大脳白質形成不全症	神C		36	アペール (Apert) 症候群	神C	
	27	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	神C	37	クルーズン (Crouzon) 病	神C		
	28	白質消失症	神C	38	35から37までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	神C		
ATR-X症候群	29	ATR-X症候群	神C	もやもや病	39	もやもや病	神C	
脆弱X症候群	30	脆弱X症候群	神C	脳動静脈奇形	40	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			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
海綿状血管腫（脳脊髄）	41	海綿状血管腫（脳脊髄）	神C	筋ジストロフィー	51	ウルリヒ（Ulrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	神C
脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	神E		52	45から51に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	神F
先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	神C	先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	神E
	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	神C		54	先天性筋線維不均等症	神E
筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	神E		55	ネマリンミオパチー	神E
	46	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	神E		56	セントラルコア病	神E
	47	肢帯型筋ジストロフィー	神E		57	マルチコア病	神E
	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	神E		58	ミニコア病	神E
	49	福山型先天性筋ジストロフィー	神C		59	53から58までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	神E
	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	神C	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	60	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	神C

7

# 表 1 対象疾病一覧（神経・筋疾患）

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	
難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	神C	難治てんかん脳症	71	P C D H 19 関連症候群	神C
	62	點頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	神C		72	P U R A 関連神経発達異常症	神C
	63	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	神C		73	ミオクロニー欠神てんかん	神C
	64	アイカルディ（Aicardi）症候群	神C		74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	神C
	65	大田原症候群	神C		75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	神C
	66	環状20番染色体症候群	神C				
	67	G R I N 2 B 関連神経発達異常症	神C	ビタミンB6依存性てんかん	76	ビタミンB6依存性てんかん	神C
	68	視床下部過誤腫症候群	神C	早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症	神C
	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	神C	進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	神C
	70	早期ミオクロニー脳症	神C		79	ラフォラ（Lafora）病	神C
			脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	神C	

8

# 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
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	神C	先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	神C
変形性筋ジストニー	82	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	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	神C
	83	瀬川病	神C		93	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	84	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症	神C	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	神C	
	85	乳児神経軸索ジストロフィー	神C	95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	神C	
	86	WDR45関連神経変性症	神C		96	自己免疫介在性脳炎・脳症	神C
乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	神C	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神C	
先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	神C	98	多発性硬化症	神C	
	89	先天性風疹症候群	神C	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	神C	
	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	神C		100	重症筋無力症	神G

# 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

## 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		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

### 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—疾患個別—

### 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「〇〇から●●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—疾患個別—

### 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—疾患個別—

### 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—疾患個別—

### 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。

16