

# 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   | ポリボース                    | 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   |                          | 14 潰瘍性大腸炎       | 消B   |
|        | 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   |
| ポリボース  | 9 家族性腺腫性ポリボース          | 消D   | 急性肝不全 (昏睡型)              | 19 急性肝不全 (昏睡型)  | 消F   |
|        | 10 若年性ポリボース            | 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   |                                 | 35 遺伝性肝炎                           | 消I   |
|            | 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   |                                 | 38 先天性食道閉鎖症                        | 消B   |
| 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<br>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<br>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<br>消C                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 疾病名に該当する場合                                                                      | 同左<br>消D                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合<br>ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合<br>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<br>① 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合<br>② 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合<br>③ 薬物療法を要する場合<br>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。<br>・ 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<br>・ 発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる<br>・ 発作の持続は1時間から10日まで認められる<br>・ 発作と発作の間隔は症状から解放される<br>註 2. 薬物療法は補液療法を含む。<br>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的な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。