

先天性代謝異常群における  
小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部 部長)

**研究要旨** 小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾病治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、先天性代謝異常群に関する研究について報告する。

**研究協力者:**

掛江 直子 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室長・  
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター  
政策科学研究部長)

工藤 豊一郎 (国立成育医療研究センター  
器官病態系内科部肝臓内科)

横谷 進 (国立成育医療研究センター  
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

**A. 研究目的**

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾病治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

**B. 研究方法**

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、社会保障審議会・児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会で示された「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方 (中間報告)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択
4. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本先天代謝異常学会、日本小児栄養消化器肝臓学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(倫理面への配慮)

本研究は理論的研究であり、公開されている情報のみを利用したため、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

## C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

### 1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

旧制度において用いられた疾患名称(告示疾患名)が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

旧制度において他疾患群に分類されていたミトコンドリア脳筋症に該当する該当するう疾患は本疾患群大分類ミトコンドリア病に内包されることとした。

### 2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における

考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

先天性代謝異常群においては、旧制度から対象基準を変更した疾患はなかった。

### 3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

先天性代謝異常群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

### 4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価

社会保障審議会・児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会による「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

先天性代謝異常群においては、該当する疾患はなかった。

## D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることで、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業

の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

#### **E. 参考文献**

社会保障審議会児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）」平成25年12月  
[http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu\\_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf](http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf)

#### **F. 健康危険情報**

なし

#### **G. 研究発表**

なし

#### **H. 知的財産権の出願・登録状況**

なし

表8-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
1	イミ/腫瘍毒症	告示削除	近年は、使われなくなった疾患名、疾患概念のため
2	家族性イソグリシニン尿症	告示削除	近年は、使われなくなった疾患名、疾患概念のため
3	高オレチン血症-高アノミア血症-ホモシトルリン尿症候群	告示整理	「18：高オレチン血症」で申請
4	白皮症	告示整理	「(皮膚疾患群)1：眼皮膚白皮症(先天性白皮症)」で申請
5	ヘルムスキー-プドリアック(Hermansky-Pudlak)症候群	告示整理	「(血液疾患群)36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症」で申請
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	告示整理	「(内分泌疾患群)85：骨形成不全症」で申請
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	告示整理	「(内分泌疾患群)83：軟骨無形成症」, 「(内分泌疾患群)84：軟骨低形成症」で申請
10	トランスコバラミンII欠損症	告示整理	「(血液疾患群)1：巨赤芽球性貧血」で申請
11	無アルブミン血症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
12	無トランスフェリン血症	告示整理	「(血液疾患群)6：無トランスフェリン血症」で申請
13	無ハプトグロビン血症	告示整理	「(血液疾患群)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。)」などで申請
14	アポ蛋白C-II欠損症	告示整理	「129：原索性高カイロミクロン血症」で申請
16	ウォルマン(Wolman)病	告示整理	「98：酸性リパーゼ欠損症」で申請
18	家族性高リポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
21	高トリグリセライド血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
22	高プレベータリポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
23	高ヘタリポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
24	先天性高脂血症	告示整理	「131：家族性複合型高脂血症」で申請
25	無(低)ヘタリポ蛋白血症(バッセン-コルンツァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	告示整理	「132 無β-リポタンパク血症」で申請
26	レフサム(Refsum)病	告示整理	「105：レフサム(Refsum)病」で申請
27	遺伝性若年性痛風	告示整理	「(慢性腎疾患群)23：家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請
28	色素性乾皮症	告示整理	「(皮膚疾患群)10：色素性乾皮症」で申請
29	先天性高尿酸血症	告示整理	「114：ヒポキサンチンデアミノホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レスチュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群)」などで申請
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	告示整理	「99：シスチン症」で申請
32	腎性アミロ腫尿症	告示整理	1から22までで適切な細分類病名を選択(シスチン尿症、ハートナック病など)
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	告示整理	「(慢性腎疾患群)45：ファンコーニ(Fanconi)症候群」で申請
35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「(慢性消化器疾患群)2：シラ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請
36	先天性高乳糖血症	告示整理	「50：ビリン酸脱水素酵素複合体欠損症」, 「51：ビリン酸カルホキセラゼ欠損症」など適切な細分類病名で申請
37	乳糖吸収不全症	告示整理	「(慢性消化器疾患群)1：乳糖不耐症」で申請
38	ぶどう糖-ガラクトース吸収不全症	告示整理	「(慢性消化器疾患群)3：先天性グルコース-ガラクトース吸収不良症」で申請
40	遺伝性ビタミンド抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	告示整理	「(内分泌疾患群)82：原発性低リン血症性くる病」で申請
41	ウィルソン(Wilson)病(セルロプラズミン欠乏症)	告示整理	「107：ウィルソン(Wilson)病」, 「110：無セルロプラズミン血症」などで申請
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair症候群)	告示整理	「108：メンケス(Menkes)病」, 「109：オキシビタル・ホーン症候群」などで申請
43	カルタル酸尿症(I型、II型)	告示整理	「33：カルタル酸血症I型」, 「34：カルタル酸血症II型」で申請
46	遺伝性眼窩浮腫	告示整理	「(免疫疾患群)50：遺伝性血管性浮腫(C1インヒター欠損症)」で申請
47	先天性魚鱗(水疱型先天性魚鱗糠様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗糠様紅皮症、道化師様魚鱗糠、シェーグレン-ラーション症候群)	告示整理	「(皮膚疾患群)2：ケラチン症性魚鱗糠(表皮融解性魚鱗糠(優性・劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗糠を含む。))」, 「(皮膚疾患群)3：常染色体劣性遺伝性魚鱗糠(道化師様魚鱗糠を除く。))」, 「(皮膚疾患群)4：道化師様魚鱗糠」, 「(皮膚疾患群)8：表皮水疱症」で申請
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	告示整理	「(皮膚疾患群)8：表皮水疱症」で申請
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	告示整理	「(慢性腎疾患群)46：ロウ(Lowe)症候群」で申請

表8-1 (続き)

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《内分泌疾患群》68：5α-還元酵素欠損症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《内分泌疾患群》69：17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《内分泌疾患群》80：ビタミンD依存性くる病」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《内分泌疾患群》81：ビタミンD抵抗性骨軟化症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《膠原病》20：高IgD症候群（マハロシ酸キナーゼ欠損症）」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《血液疾患群》18：11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《神経・筋疾患群》18：カナハン（Canavan）病」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《神経・筋疾患群》19：アレキサンダー（Alexander）病」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《神経・筋疾患群》20：ペリツェウス・メルツバハル（Pelizaeus-Merzbacher）病」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《慢性消化器疾患群》4：エンテロキナーゼ欠損症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《慢性消化器疾患群》5：アミラーゼ欠損症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《慢性消化器疾患群》6：リパーゼ欠損症」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	「《慢性消化器疾患群》30：クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群」で申請

表8-2

改定案		対象基準	
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	2	高チロシン血症 1 型
1	アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症 2 型
1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症 3 型
1	アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症
1	アミノ酸代謝異常症	6	プロリン-ゼア欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	7	メ-フルシロップ尿症
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症
1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症
1	アミノ酸代謝異常症	10	非ケト-シス型高グリシン血症
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
1	アミノ酸代謝異常症	12	カルバミドリン酸合成酵素欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	13	ホルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症
1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症
1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナック (Hartnup) 病
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症
1	アミノ酸代謝異常症	22	1から21に掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症
2	有機酸代謝異常症	25	β-ケトチオラ-ゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	26	イソ草酸血症
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタル酸尿症
2	有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症
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
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型
2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シユウ酸血症
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症
2	有機酸代謝異常症	37	リセロール尿症
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症
2	有機酸代謝異常症	39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症

表8-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
3	脂脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	41	カルニチン/ミトコンドリアトランスフェラーゼ I 欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	42	カルニチン/ミトコンドリアトランスフェラーゼ II 欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	43	カルニチン/カルニチン/トランスロコ-ゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂脂肪酸代謝異常症	49	40から48までに掲げるもののほか、脂脂肪酸代謝異常症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
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A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシル-ゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoA/β-ゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリアDNA突然変異 (リ- (Leigh) 症候群、MELAS、MERRFを含む。)	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤ- (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	全A	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	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A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	60	ガラクトース-1-リン酸グリシトランスフェラーゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	62	フリクトリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	63	フリクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシル-ゼ欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	68	糖原病 IV 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	69	糖原病 V 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	70	糖原病 VI 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	71	糖原病 VII 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	72	糖原病 IX 型	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスボーター-1 (GLUT1) 欠損症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	全A	左欄の疾病名に該当する場合

表8-2 (続き)

改定案		対象基準	
大分類	細分類		
6	ライソソーム病	75	△口多糖症Ⅰ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	76	△口多糖症Ⅱ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	77	△口多糖症Ⅲ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	78	△口多糖症Ⅳ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	79	△口多糖症Ⅴ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	80	△口多糖症Ⅵ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	81	△口多糖症Ⅶ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	82	マンノシドーシス 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	83	アスバルチルグルコサミン尿症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	84	シアリドーシス 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	85	ガラクトシアリドーシス 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	88	異染色性白質ジストロフィー 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	89	ニーマン-ピック (Niemann-Pick) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	90	ゴージェ (Gaucher) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	91	ファブリー (Fabry) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	92	クラッペ (Krabbe) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	93	ファーバー (Farber) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	95	△コリドーシスⅡ型 (I-cell病) 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	96	△コリドーシスⅢ型 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	97	ポンペ (Pompe) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	98	酸性リパーゼ欠損症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	99	シスチン症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	100	遊離シアル酸蓄積症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	101	神経セロイドリポフスチン症 全A 左側の疾病名に該当する場合
6	ライソソーム病	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソソーム病 全A 左側の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症 全A 左側の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー 全A 左側の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsam) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	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 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	109	オキシビタルホーン症候群 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	110	無セルロブラスミン血症 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症 全A 左側の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎 全A 左側の疾病名に該当する場合
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A 左側の疾病名に該当する場合



表8-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準
		細分類		
9	プリンピロジン代謝異常症	114	ヒボキサンチンアンニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスジュ・ナイン (Lesch-Nyhan) 症候群)	全A 左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピロジン代謝異常症	115	アデニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピロジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピロジン代謝異常症	117	尿酸トランスポート異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピロジン代謝異常症	118	オト酸尿症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピロジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピロジン代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
10	ヒタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
10	ヒタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ピタミン代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	122	ピオアリン代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	126	GABA7ミトコンドリア酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアリデヒド脱水素酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	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A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂質血症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	全A 左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	137	大理石骨病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	138	リポドタンパク症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
14	先天性ホリフィン症	140	先天性ホリフィン症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合

表8-3

告示番号	旧小欄 告示疾患名	改定案	
		大分類	細分類
1	イミノ酸異常症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
2	家族性イミノグリン血症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
3	高オレチン血症-高アンモニア血症-ホモシトルリン血症症候群	告示整理	「18：高オレチン血症」で申請
4	白皮症	告示整理	「皮膚疾患群」1：眼皮膚白皮症（先天性白皮症）で申請
5	ヘルマンスキ-ブドナツク(Hermansky-Pudlak)症候群	告示整理	「血液疾患群」36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症で申請
6	エーラス・ダロス(Ehlers-Danlos)症候群	13	結合組織異常症 135 エーラス・ダロス (Ehlers-Danlos) 症候群
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	告示整理	「内分泌疾患群」85：骨形成不全症で申請
8	軟骨無形成症(軟骨異常症)	告示整理	「内分泌疾患群」83：軟骨無形成症、「内分泌疾患群」84：軟骨低形成症で申請
9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	15	α1-アンチトリプシン欠損症 141 α1-アンチトリプシン欠損症
10	トランスコバラミン II 欠損症	告示整理	「血液疾患群」1：巨赤芽球性貧血で申請
11	無アルブミン血症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
12	無トランスフェリン症	告示整理	「血液疾患群」6：無トランスフェリン血症で申請
13	無ハプログロビン症	告示整理	「血液疾患群」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。) など申請
14	アポ蛋白 C-II 欠損症	告示整理	「129：原索性高カロミクロン血症」で申請
15	アルファアポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)	12	脂質代謝異常症 133 高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
16	ウォルマン(Wolman)病	告示整理	「98：酸性リパーゼ欠損症」で申請
17	家族性高コレステロール血症	12	脂質代謝異常症 130 家族性高コレステロール血症
18	家族性高リポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
21	高トリグリセリド血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
22	高アペーリポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
23	高ベータリポ蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症」などで申請
24	先天性高脂血症	告示整理	「131：家族性複合型高脂血症」で申請
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン-コルンツアイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	告示整理	「132 無β-リポタンパク血症」で申請
26	レフサム(Refsum)病	告示整理	「105：レフサム (Refsum) 病」で申請
27	遺伝性若年性痛風	告示整理	「慢性腎疾患群」23：家族性若年性高尿酸血症性腎症で申請
28	色素性乾皮症	告示整理	「皮膚疾患群」10：色素性乾皮症で申請
29	先天性高尿酸血症	告示整理	「114：ヒポキサンチンガンガンニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (リッシュ・ナイハ・Lesch-Nyhan症候群)」などで申請
30	シスチン蓄積症(リグナツク(Lignac)症候群)	告示整理	「99：シスチン症」で申請
31	シスチン尿症	1	アミノ酸代謝異常症 21 シスチン尿症
32	腎性アミノ酸尿症	告示整理	1から22までで適切な細分類病名を選択 (シスチン尿症、ハートナツク病など)
33	ハルトナツク(Hartnup)病	1	アミノ酸代謝異常症 19 ハートナツク (Hartnup) 病
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	告示整理	「慢性腎疾患群」45：ファンコーニ (Fanconi) 症候群で申請
35	蔗糖・イン麦芽糖吸収不全症	告示整理	「慢性消化器疾患群」2：蔗糖・イン麦芽糖分解酵素欠損症で申請
36	先天性高乳酸血症	告示整理	「50：ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症」、「51：ピルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症」など適切な細分類病名で申請
37	乳糖吸収不全症	告示整理	「慢性消化器疾患群」1：乳糖不耐症で申請
38	ぶどう糖-ガラクトース吸収不全症	告示整理	「慢性消化器疾患群」3：先天性ガラクトース-ガラクトース吸収不良症で申請
39	先天性ポリアリン症	14	先天性ポリアリン症 140 先天性ポリアリン症
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷血症)	告示整理	「内分泌疾患群」82：原索性低リン血症くる病で申請
41	ウィルソン(Wilson)病(セルロブラスミン欠乏症)	告示整理	「107：ウィルソン (Wilson) 病」、「110：無セルロブラスミン血症」などで申請
42	メンケス(Menkes)病(kinky-hair症候群)	告示整理	「108：メンケス (Menkes) 病」、「109：オクシビタル-ホーン症候群」などで申請
43	カルタル酸尿症(I型、II型)	告示整理	「33：カルタル酸血症1型」、「34：カルタル酸血症2型」で申請
44	先天性葉酸吸収不全症	10	ビタミン代謝異常症 120 先天性葉酸吸収不全症
45	メチルクロン酸血症	2	有機酸代謝異常症 23 メチルクロン酸血症
46	遺伝性脈管浮腫	告示整理	「免疫疾患群」50：遺伝性脈管性浮腫 (C1-インヒビター欠損症) で申請





表8-3 (続き)

告示番号	旧小僧	告示疾患名	改定案	
			大分類	細分類
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	7	ヘルオキシノーム病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	7	ヘルオキシノーム病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	7	副腎白質ジストロフィー
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	8	103から105までに掲げるもののほかの、ヘルオキシノーム病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	8	亜硫酸酸化酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	8	111 金属代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	8	112 先天性腸性肢端皮膚炎
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	8	113 107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	9	115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	9	116 キチン尿症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	9	117 尿酸トランスポーター異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	9	118 αD-グルコサリド酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	9	119 114から118までに掲げるもののほかの、プリンピジジン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	10	121 120に掲げるもののほかの、ピタミン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	122 ヒオチリン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	123 αD-グルコサリド酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	124 芳香族L-アミノ酸脱水素酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	125 D-ホモニチン酸脱水素酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	126 GABA7アミノ酸脱水素酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	11	127 αD-グルコサリド酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	12	122から127までに掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	13	136 低アミノアセチルセリン
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	13	137 大理石骨病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	13	138 リポイドタンパク質
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	13	139 135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【内分泌疾患群】68: 5α-還元酵素欠損症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【内分泌疾患群】69: 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【内分泌疾患群】80: ビタミンD依存性くる病】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【内分泌疾患群】81: ビタミンD抵抗性骨軟化症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【内分泌疾患群】20: 高IgD症候群 (メバロ酸キナーゼ欠損症)】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【血液疾患群】18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【神経・筋疾患群】18: カナバン (Canavan) 病】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【神経・筋疾患群】19: アレキサンダー (Alexander) 病】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【神経・筋疾患群】20: ペリウリス・メルツァハヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【慢性消化器疾患群】4: エンテロキナーゼ欠損症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【慢性消化器疾患群】5: アミラーゼ欠損症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【慢性消化器疾患群】6: リパーゼ欠損症】で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常)	酵素名を冠したすべての疾患	告示整理	【慢性消化器疾患群】30: クリガラー・ナシヤ (Crigler-Najjar) 症候群】で申請
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオ(チー)	酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア病
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオ(チー)	酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオ(チー)	酵素名を冠したすべての疾患	4	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオ(チー)	酵素名を冠したすべての疾患	4	57 ミトコンドリアDNA欠失 (Kearns-Sayre症候群を含む)
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオ(チー)	酵素名を冠したすべての疾患	4	58 50から57までに掲げるもののほかの、ミトコンドリア病
神経10	リー(Leigh)脳症	酵素名を冠したすべての疾患	4	56 ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)