

平成 26 年度 厚生労働科学研究費補助金
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業))
「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
分担研究報告書

免疫疾患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：野々山 恵章 (防衛医科大学校小児科学講座 教授)

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、小児慢性特定疾患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、免疫疾患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)

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

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。

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、小児慢性特定疾患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. 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、日本免疫不全症研究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。

旧制度においては血液疾患群と免疫疾患群は同一の疾患群となっていたが、それぞれ独立した疾患群として整理を行った。

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。

免疫疾患群では、最新の医学的知見や実際の臨床像等を踏まえ対象基準を変更した。

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。

免疫疾患群では、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四要件との適合性の評価 (表4参照)

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。

免疫疾患群においては、「自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)」を新たに対象疾患とした。

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

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10-1

旧小僧		改定案
告示番号	告示疾患名	変更内容
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	「35：重症先天性好中球減少症」、「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請
90	急慢性好中球減少症	「20：高IgE症候群」、「38：白血球接着不全症」、「39：シユワット・ダイアモンド (Shwachman-Diamond) 症候
91	不能白血球症	「42：マンデル遺伝型マイコバクテリウム感染症」、「43：38から42に掲げるもののほか、白血球機能異常」、「49：先天性補
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュバート・ダムシェク(Spät-Damashnek)症候群)	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
94	慢性本態性好中球減少症	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
97	異ガンマグロブリン血症	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
100	グッド(Good)症候群	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
101	高グロブリン血症性紫斑病	「(膠原病)4：シエーグレン (Sjögren) 症候群」などで申請
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	「1：X連鎖重症複合免疫不全症」、「2：細網異形成症」、「3：アデニンデアミナーゼ (ADA) 欠損症」、「10：1から9まで
105	スライス型無ガンマグロブリン血症	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
106	選択的免疫グロブリン欠損症	「26：IgGサブクラス欠損症」で申請
107	先天性細胞性免疫不全症	「44：免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症」、「45：IRAK4欠損症」、「46：MYD88欠損症」、「47：慢性皮膚粘
108	低ガンマグロブリン血症	「4：オームン (Omenn) 症候群」、「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「29：乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	「19：胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)」で申請
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」で申請
112	バリブール・イムノデアインシー(variable immunodeficiency)	「24：分類不能型免疫不全症」で申請
113	複合型免疫不全症	「5：プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症」、「6：CD8欠損症」、「7：ZAP-70欠損症」、「8：MHCクラスI欠損症」、
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」で申請
115	本態性高ガンマグロブリン血症	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため
120	無ガンマグロブリン血症	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	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
123	IgM欠損症	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請

表10-2

大分類		改定案	
		細分類	対象基準
1	複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	2 細網異形成症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	3 アデニンデアミナーゼ（ADA）欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	4 オーマン（Omenn）症候群	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	5 プリンスクレオシトスホスホラーゼ欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	6 CD8欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	7 ZAP-70欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	8 MHCクラスI欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる

表10-2 (続き)

大分類		改定案	
		細分類	対象基準
1	複合免疫不全症	9 MHCクラスII 欠損症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	10 1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12 毛細血管拡張性運動失調症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13 ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14 ブルーム（Bloom）症候群	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF症候群	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2異常症	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる

表10-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準
		細分類		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE症候群	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高IgE症候群	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	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、免疫抑制剤の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、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）場合は対象となる

表10-2 (続き)

大分類		細分類		改定案	
				対象基準	
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高IgM症候群	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgGサブクラス欠損症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的IgA欠損	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
4	免疫調節障害	31	チエディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
4	免疫調節障害	34	31から33に掲げるもののほか、免疫調節障害	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる

表10-2 (続き)

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	免B	治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合は検査で好中球数 (WBC数×好中球%) 1500/μL以下の状態が (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
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35及び36に掲げるもののほか、嚙性の経過をたどる好中球減少症	免B	治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合は検査で好中球数 (WBC数×好中球%) 1500/μL以下の状態が (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
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シエツパマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合は入院加療を要する感染症にかかった場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38から42に掲げるもののほか、白血球機能異常	免A	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、感染症予防療法、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) 場合は対象となる

表10-2 (続き)

		改定案	
		大分類	細分類
		対象基準	
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
6	自然免疫異常	45	IRAK4欠損症
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
6	自然免疫異常	46	MYD88欠損症
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜炎
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
6	自然免疫異常	48	44から47に掲げるもののほか、自然免疫異常
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫（C1インヒター欠損症）
治療で補充療法が必要となる場合			
7	先天性補体欠損症	51	49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
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、感染症予防療法、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）場合は対象となる			

表10-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
9	慢性活動性EBウイルス感染症	53	慢性活動性EBウイルス感染症	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	全A	左欄の疾病名に該当する場合
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	免A	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、感染症予防療法、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）場合は対象となる

表10-3

告示番号	旧小欄 告示疾患名	改定案	
		大分類	細分類
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	告示整理	「35：重症先天性好中球減少症」、「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請
88	好酸球増加症	8	好酸球増加症
89	周期性好中球減少症	5	周期性好中球減少症
90	急慢性白血球症候群	告示整理	「20：高IgE症候群」、「38：白血球接着不全症」、「39：シラックハイン・ダイヤモンド(Schwachman-Diamond)症候群」、「43：38から42に掲げられない好中球減少症」
91	不能白血球症	告示整理	「42：メンデル遺伝型マコバウリア易感染症」、「43：38から42に掲げられるもののほか、白血球機能異常」、「49：先天性補体欠損症」、「51：49及び52」
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュペー・タマシエク(Spät-Damastek)症候群)	告示整理	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
94	慢性本態性好中球減少症	告示整理	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
95	ミロペルオキスターゼ欠損症	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症
97	異ガングリアリン血症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
98	ウイ斯科ット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	2	免疫不全を伴う特徴的症候群
99	胸腺形成不全	2	免疫不全を伴う特徴的症候群
100	グッド(Good)症候群	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
101	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	10	後天性免疫不全症
102	シエイク・東(Cheidiak-Higashi)異常(症候群)	4	免疫調節障害
103	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	告示整理	「1：X連鎖重症複合免疫不全症」、「2：細網異形成症」、「3：アズシクシナミナセ(ADA)欠損症」、「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
105	スライス無ガンマグロブリン血症	告示整理	「26：IgGサブクラス欠損症」で申請
106	選択的免疫グロブリン欠損症	告示整理	「44：免疫不全を伴う細菌性外胚葉形成異常症」、「45：IRAK4欠損症」、「46：MyD88欠損症」、「47：慢性皮膚粘膜カンジダ症」、「48：44」
107	先天性細胞性免疫不全症	告示整理	「4：オーメン(Omenn)症候群」、「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「29：乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、「30：23から29までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」
108	低ガンマグロブリン血症	告示整理	「19：胸腺低形成(ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群/22q11.2欠失症候群)」で申請
109	ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群	3	液性免疫不全を主とする疾患
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	28	特異抗体産生不全症
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	告示整理	「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」で申請
112	ルヴァブル・イムンディエンスー(variable immunodeficiency)	告示整理	「24：分類不能型免疫不全症」で申請
113	複合型免疫不全症	告示整理	「5：ブラスクオラオンドホスホラゼ欠損症」、「6：CD8欠損症」、「7：ZAP-70欠損症」、「8：MHCクラスI欠損症」、「9：MHCクラスII欠損症」、「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」で申請
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	告示整理	「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」で申請
115	本態性高ガンマグロブリン血症	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
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	2	免疫不全を伴う特徴的症候群
117	慢性活動性EBウイルス感染症	9	慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	11	慢性移植片対宿主病
120	無ガンマグロブリン血症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
121	長性樹状細胞性免疫グロブリン異常症(長性(本態性)M-蛋白血症)	告示削除	近年におり、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
122	無ガンマグロブリン血症	3	液性免疫不全を主とする疾患
123	IgA欠損症	3	液性免疫不全を主とする疾患
124	IgM欠損症	27	選択的IgA欠損
代46	遺伝性脈管浮腫	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
新規	【新報追加疾患】	7	先天性補体欠損症
		4	免疫調節障害
		33	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)

