

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

神経・筋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：林 雅晴 (東京都医学総合研究所脳発達・神経再生研究分野 分野長)

**研究要旨** 小児慢性特定疾患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、神経・筋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)

田口 智章 (九州大学医学部小児外科  
教授)

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) 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、対象疾患ごとにそれぞれ日本小児神経学会、日本小児神経外科学会、日本小児外科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カナバン病、アレキサンダー病、ウェルナー症候群等は神経・筋疾患群とした。

#### 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。

神経・筋疾患群では、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。

慢性心疾患群では、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と四要件との適合性の評価 (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。

神経・筋疾患群は、旧制度対象疾患の再編と新たに追加された44疾患により、総数で旧制度の3倍近くに増加し30の大分類にカテゴリ分けされる計65疾患から構成されることとなった。

### 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によって、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11-1

		改定案	
告示番号	旧小慢 告示疾患名	整理区分	変更内容
5	先天性ミオパチー	告示整理	「38：ミオチユブラーミオパチー」、「39：先天性筋線維不均等症」、「40：ネマリンミオパチー」、「41：セントラルコア病」、「42：マルチコア病」、「43：38から43に掲げるもののほか、先天性ミオパチー」で申請
6	福山型先天性筋ジストロフィー（先天性遺伝性筋ジストロフィー）	告示整理	「35：福山型先天性筋ジストロフィー」、「36：Xロシシ欠損型先天性筋ジストロフィー」、「35：ウリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）」で申請
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	告示整理	「《先天性代謝異常》54：ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症」、「《先天性代謝異常》55：ミトコンドリアDNA枯渇症候群」、「《先天性代謝異常》57：ミトコンドリアDNA欠失（Kearns-Sayre症候群を含む）」、「《先天性代謝異常》58：50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病」などで申請
10	リー（Leigh）脳症	告示整理	「《先天性代謝異常》56：ミトコンドリアDNA突然変異（Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む）」で申請

表11-2

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳腫	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、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
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、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
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	4	滑脳症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	5	裂脳症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	6	全前脳胞症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
3	脳形成障害	9	先天性水頭症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、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

表11-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
5	レット (Rett) 症候群	11	レット (Rett) 症候群	神A	運動障害、知的障害、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
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	神A	運動障害、知的障害、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
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	神A	運動障害、知的障害、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
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神A	運動障害、知的障害、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
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神A	運動障害、知的障害、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
7	早老症	16	ワエルナー (Werner) 症候群	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
7	早老症	17	コクイン (Cockayne) 症候群	神A	運動障害、知的障害、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
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナバン (Canavan) 病	神A	運動障害、知的障害、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
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー (Alexander) 病	神A	運動障害、知的障害、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
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッハル (Pelizaeus-Merzbacher) 病	神A	運動障害、知的障害、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

表11-1-2 (続き)

大分類		細分類		対象基準	
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症	神A	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
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	神A	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	神A	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール (Apert) 症候群	神A	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン (Crouzon) 病	神A	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	神A	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
10	もやもや病	27	もやもや病	神A	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
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	神B	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
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症	神A	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
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	神A	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

表11-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準
		細分類		
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	36	モロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	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
13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	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



表11-2 (続き)

大分類		細分類		改定案		対象基準
14	先天性ミオパチー	38	ミオチンコアラ・ミオパチー	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	40	ネマリンミオパチー	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病	神B	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	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
14	先天性ミオパチー	44	38から43に掲げるもののほか、先天性ミオパチー	神B	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	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
15	シエワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シエワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	神A	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は	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は

表11-2 (続き)

大分類		改定案	
		細分類	対象基準
16	難治てんかん脳症	46 乳児重症ミオクロニーてんかん	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
16	難治てんかん脳症	47 点頭てんかん（ワエスト（West）症候群）	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
16	難治てんかん脳症	48 レノクス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	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
17	進行性ミオクロニーヌステんかん	49 ウンフェルヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	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
17	進行性ミオクロニーヌステんかん	50 ラフォラ（Lafora）病	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
18	脊髄小脳変性症	51 脊髄小脳変性症	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
19	小児交互性片麻痺	52 小児交互性片麻痺	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
20	変形性筋ジストニー	53 変形性筋ジストニー	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
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54 ハントナ酸キナーゼ関連神経変性症	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
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55 乳児神経軸索シストロフィー	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

表11-2 (続き)

大分類		細分類		対象基準	
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死	神A	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
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症	神A	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
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群	神A	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
24	エカルディ・グテイエール（Aicardi-Goutieres）症候群	59	エカルディ・グテイエール（Aicardi-Goutieres）症候群	神A	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
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	神A	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
26	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	61	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	神A	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
27	難治頻回部分発作重構型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重構型急性脳炎	神A	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
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	神A	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
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	神A	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
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	神A	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

表11-3

告示番号	旧小僧		改定案		
	告示疾患名	大分類	小分類		
1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん(ウェスト(West)症候群)
2	結節性硬化症	6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎
5	先天性ミオパチー	告示整理	告示整理	35	先天性ミオパチー
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	告示整理	告示整理	38	福山型先天性筋ジストロフィー
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	告示整理	告示整理	36	ミトコンドリア脳筋症
8	ニコチン病	14	先天性ミオパチー	43	ニコチン病
9	無痛無汗症	12	先天性ミオパチー	29	先天性無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症	11	リー(Rett)症候群	11	リー(Rett)症候群
11	レット(Rett)症候群	5	難治てんかん脳症	48	レット(Rett)症候群
12	レット(Rett)症候群	16	難治てんかん脳症	18	レット(Rett)症候群
13	レット(Rett)症候群	7	早老症	16	レット(Rett)症候群
14	レット(Rett)症候群	8	遺伝子異常による白質脳症	18	レット(Rett)症候群
15	レット(Rett)症候群	8	遺伝子異常による白質脳症	19	レット(Rett)症候群
16	レット(Rett)症候群	8	遺伝子異常による白質脳症	20	レット(Rett)症候群
17	レット(Rett)症候群	1	脊髄脳腫瘍	1	レット(Rett)症候群
18	レット(Rett)症候群	1	脊髄脳腫瘍	2	レット(Rett)症候群
19	レット(Rett)症候群	2	脊髄脳腫瘍	3	レット(Rett)症候群
20	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	4	レット(Rett)症候群
21	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	5	レット(Rett)症候群
22	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	6	レット(Rett)症候群
23	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	7	レット(Rett)症候群
24	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	8	レット(Rett)症候群
25	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	9	レット(Rett)症候群
26	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	10	レット(Rett)症候群
27	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	11	レット(Rett)症候群
28	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	12	レット(Rett)症候群
29	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	13	レット(Rett)症候群
30	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	14	レット(Rett)症候群
31	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	15	レット(Rett)症候群
32	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	16	レット(Rett)症候群
33	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	17	レット(Rett)症候群
34	レット(Rett)症候群	3	脊髄脳腫瘍	18	レット(Rett)症候群
				19	レット(Rett)症候群
				20	レット(Rett)症候群
				21	レット(Rett)症候群
				22	レット(Rett)症候群
				23	レット(Rett)症候群
				24	レット(Rett)症候群
				25	レット(Rett)症候群
				26	レット(Rett)症候群
				27	レット(Rett)症候群
				28	レット(Rett)症候群
				29	レット(Rett)症候群
				30	レット(Rett)症候群
				31	レット(Rett)症候群
				32	レット(Rett)症候群
				33	レット(Rett)症候群
				34	レット(Rett)症候群

表11-3 (続き)

告示番号	旧小慢 告示疾患名	改定案	
		大分類	細分類
新規	【新規追加疾患】	15 シェワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45 シェワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群
新規	【新規追加疾患】	17 進行性ミオクロームアスチンカン	49 ウンフェルヒルト・ボルトボルク (Unverricht-Lundborg) 病
新規	【新規追加疾患】	17 進行性ミオクロームアスチンカン	50 ラフォラ (Lafora) 病
新規	【新規追加疾患】	18 脊髄小脳変性症	51 脊髄小脳変性症
新規	【新規追加疾患】	19 小児交互性片麻痺	52 小児交互性片麻痺
新規	【新規追加疾患】	20 変形性筋ジストニー	53 変形性筋ジストニー
新規	【新規追加疾患】	21 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54 パントラニ酸キナーゼ関連神経変性症
新規	【新規追加疾患】	21 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55 乳児神経軸索ジストロフィー
新規	【新規追加疾患】	22 乳児面側線条体壊死	56 乳児面側線条体壊死
新規	【新規追加疾患】	23 先天性感染症	57 先天性ヘルペスウイルス感染症
新規	【新規追加疾患】	23 先天性感染症	58 先天性風疹症候群
新規	【新規追加疾患】	24 エカルディ・グチエール (Alcardi-Goutieres) 症候群	59 エカルディ・グチエール (Alcardi-Goutieres) 症候群
新規	【新規追加疾患】	26 ラスマッセン (Rasmussen) 脳炎	61 ラスマッセン (Rasmussen) 脳炎
新規	【新規追加疾患】	27 難治頭回部分発作重定型高性脳炎	62 難治頭回部分発作重定型高性脳炎
新規	【新規追加疾患】	28 多発性硬化症	63 多発性硬化症
新規	【新規追加疾患】	29 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64 慢性炎症性脱髄性多発神経炎
新規	【新規追加疾患】	30 重症筋無力症	65 重症筋無力症

表11-4

大分類		細分類	
1	脊髄腫瘍	1	髄膜腫瘍
1	脊髄腫瘍	2	脊髄腫瘍
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫
3	脳形成障害	4	滑脳症
3	脳形成障害	5	裂脳症
3	脳形成障害	6	全前脳症
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群
3	脳形成障害	9	先天性水頭症
4	ジューベル (Joubert) 症候群関連疾患	10	ジューベル (Joubert) 症候群関連疾患
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病
7	早老症	17	コケイン (Cockayne) 症候群
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール (Apert) 症候群
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン (Crouzon) 病
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
10	もやもや病	27	もやもや病
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
15	シュワルツ・ジャンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ジャンペル (Schwartz-Jampel) 症候群
17	進行性ミオクローヌスてんかん	49	ウンフェルヒルト・ホルトボルク (Unverricht-Lundborg) 病
17	進行性ミオクローヌスてんかん	50	ラフォラ (Lafora) 病
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントン・ローカー・セー関連神経変性症
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー
22	乳児面側線条体壊死	56	乳児面側線条体壊死
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群
24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群
26	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	61	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎
27	難治顔回部分発作重積型急性脳炎	62	難治顔回部分発作重積型急性脳炎
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症