日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討

研究分担者　大竹 明（埼玉医科大学小児科学教室）

研究要旨

平成 27 年 1 月から新しくなった小児慢性特定疾病対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾病委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度である小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し（児童福祉法の改正）から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾病について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し情報提供を行なっている。

平成 28 年度は、指定難病の追加疾病検討に際し、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、16 疾病を追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望することとなった。その後 16 疾病のうち 2 疾病が既存の対象疾病に包含されるとの解釈が得られたことから、14 疾病を新規追加候補疾病として要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち 4 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 18 疾病を追加要望するに至った。これらの 18 疾病について、疾病の状態の程度（対象基準）、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について、各々研究班案を作成した。

平成 29 年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、33 疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち 5 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾病を追加･修正要望するに至った。最終的に、小児慢性特定疾病として 35 疾病が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に 2 つの疾患群が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾病の状態の程度（対象基準）の見直しが行われた。

平成 30 年度は、**小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしていると考えられる疾病について、追加候補疾病に該当するとかどうかの検討を行い、7 つの疾病を追加候補として厚生労働省健康局難病対策課に要望し（うち 1 疾病については既対象疾病の対象拡大要望）、最終的に小児慢性特定疾病として、これら 7 疾病が追加された。また医学的見地から、区分名の変更が適切であるとして要望した慢性消化器疾患についても区分名の変更が行われるとともに、既対象疾病のうち疾患群の変更と疾病の状態の程度の修正が必要と考えられた 4 疾病に**

ついて、変更と一部疾患群移動が認められ実施された。さらに小児慢性特定疾病 重症患者認定基準について、医学的な見地から修正を求めていた箇所についても変更が行われた。

研究協力者:

横谷 進 (国立成育医療研究センター病院 副院長)
七野 浩之 (国立国際医療研究センター 医長)
平野 大志 (東京慈恵会医科大学小児科学 講座 **講師**)
荒川 浩一 (群馬大学大学院医学系研究科 小児科学教授)
肥沼 悟郎 (慶應義塾大学医学部 小児科学教室助教)
賀藤 均 (国立成育医療研究センター病院 病院長)
緒方 勤 (浜松医科大学 小児科学講座教授)
杉原 茂孝 (東京女子医科大学東医療センター 小児科教授)
武井 修治 (鹿児島大学医学部 保健学科教授)
奥山 虎之 (国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長)
小原 明 (東邦大学医学部 医学科小児科学講座小児血液学 教授)
森尾 友宏 (東京医科歯科大学 小児科学講座教授)
小牧 宏文 (国立精神神経医療研究センター病院臨床研究推進部 部長)
窪田 満 (国立成育医療研究センター病院 総合診療部 部長)
小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 小児科学・臨床遺伝学 教授)
新関 寛徳 (国立成育医療研究センター病院 感覚器・形態外科部皮膚科)
神崎 晋 (鳥取大学医学部 周産期・小児医学教授)
黒田 達夫 (慶應義塾大学医学部小児外科 教授)
守本 倫子 (国立成育医療研究センター病院 感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科医長)
長 和俊 (北海道大学病院 周産期母子センター診療教授)
石黒 精 (国立成育医療研究センター教育研修センター センター長)
石倉 健司 (国立成育医療研究センター腎臓リウマチ膠原病科 診療部長)
吉原 重美 (独協医科大学小児科学 主任教授)
藤井 隆成 (昭和大学病院小児循環器・成人先天性心疾患センター 准教授)
室谷 浩二 (神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科 医長)
岡本 奈美 (大阪医科大学小児科 助教)
但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 室長)
真部 淳 (聖路加国際病院小児科 医長)
今井 耕輔 (東京医科歯科大小児・周産期地域医療学講座 准教授)
黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター遺伝科 部長)
田口 智章 (九州大学医学部小児外科 教授)
鬼頭 浩史 (名古屋大学整形外科 准教授)
與田 仁志 (東邦大学医学部 新生児学講座教授)
小関 道夫 (岐阜大学医学系研究科小児病態学 講師)

辻 祐一郎　（池上総合病院小児科 科長）
成田 雅美　（国立成育医療研究センターアレルギーセンター）
森 臨太郎　（国立成育医療研究センター研究所政策科学研究部長）
掛江 直子　（国立成育医療研究センター**臨床研究開発センター生命倫理研究室室長**）
盛一 享徳　（国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 室長）
森本 康子　（国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員）
柏﨑 ゆたか（国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員）

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の改正に際して、対象疾患・診断基準の再検討、意見書の見直し、審査認定システムの構築などについて議論する必要がある。そこで日本小児科学会が中心となり、日本小児科学会分科会のみならず、子どもを診る可能性がある関係専門学会の代表を集めた日本小児科学会小児慢性疾病委員会（以下「小慢委員会」を略す）が組織されている。

本分担研究では、指定難病の追加疾病検討に際し、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討について、小慢委員会との連携の状況と併せて報告する。

B. 研究方法

＜平成 28 年度＞

本研究班の分担研究者であり、かつ小慢委員会の日本小児科学会主担当理事の立場から本研究班と委員会の連携の状況についてまとめる。そして、それらの連携のもと得られた成果について報告した。

平成 29 年度から新たに追加される疾病に関しては、日本小児科学会より指定難病への疾病追加を要望したもののうち、小児慢性特定疾病となっていない疾患について、厚生労働省児童部会「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」による検討の結果、候補となった 16 疾病のうち、一つは既対象疾病に含まれると判断され、一つは小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断されたことから、14 疾病が新規追加となった。また既対象疾病に含まれていた疾病のうち 4 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断されたことから、合計で 18 疾病について新たに小児慢性特定疾病として加えられることとなった。この決定をうけて 18 疾病について、疾病の状態の程度（対象基準）、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案を作成した。

＜平成 29 年度＞

平成 30 年度から新たに追加される疾病に関しては、33 疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち 5 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾病を追加・修正要望するに至った。厚生労働省児童部会「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」による検討の結果、最終的に 35 疾病が新規追加となった（表 H29-1）。この決定をうけて新規追加疾病について、疾病の状態

の程度（対象基準）、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案が作成された。また新規疾病の追加の状況等を踏まえ、新たに 2 つの疾患群を追加した全 16 疾患群として、既対象疾病も含めた整理が行われた。

＜平成 30 年度＞

2019 年度から、新たに追加される疾病に関しては、7 疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望（うち 1 疾病は既対象疾病の拡大を要望）すると共に、既対象疾病の区分名の一部変更、疾病の状態の程度の一部変更、一部疾病の疾患群移動について要望を行った。厚生労働省児童部会「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」による検討の結果、最終的に 6 疾病の新規追加と 1 疾病の疾患群移動を伴う対象拡大となった（表 30-1）。この決定をうけて新規追加疾病について、疾病の状態の程度（対象基準）、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案が作成された。また既対象疾病についての区分名の一部変更、一部疾病の状態の程度の変更と疾患群移動についても了承され整理が行われた。更に重症患者認定基準の修正についても了承され変更された。

（倫理面への配慮）

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じないと考える。

C. 研究結果

＜平成 28 年度＞

1. 新規追加候補疾病の選定について

新規の追加疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、以下の 14 疾病が選定された。

- 先天性嚢胞性肺疾患
- 先天性トキソプラズマ感染症
- 先天性サイトメガロウィルス感染症
- 色素失調症
- カムラティ・エンゲルマン症候群
- ハーラマン・ストライフ症候群
- ビールズ症候群
- 2 型コラーゲン異常症関連疾患
- TRPV4 異常症
- 偽性軟骨無形成症
- 多発性軟骨性外骨腫症
- 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）
- 内軟骨腫症
- ラーセン症候群

2. 新規追加疾患の分類案について

新たに追加された疾病について、14 ある疾患群のいずれに属するべきかの検討をおこなった。先天性嚢胞性肺疾患については、外科系の呼吸器疾患であることから、慢性呼吸器疾患群に属することとし、カムラティ・エンゲルマン症候群、色素失調症、ハーラマン・ストライフ症候群、ロイス・ディーツ症候群の 4 疾病については、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群に属するものとした。残りの疾患についてはいずれも、神経･筋疾患群に属するものとし、骨系統疾患については新しく区分を設けることとした（表 H28-1～H28-3）。

3. 「疾病の状態の程度」案の作成

新規追加疾病について、他の対象疾病とのバランスを考慮しつつ、各々の疾病に適合する「疾病の状態の程度」案を作成した（表 H28-1～H28-3）。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に検討を行った。

4. 診断基準（診断の手引き）案の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

5. 医療意見書の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

6. 疾患概要の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を分かりやすく情報提供できるように疾患概要を作成した。既対象疾病から新たに明示化された疾病についても新規に作成した。

＜平成 29 年度＞

1 新規追加候補疾病の選定について

新規追加候補疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、38 疾病が選定された（表 H29-1）。

2 疾患群の新規追加および疾患の分類案について

厚生労働省児童部会「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」による検討の結果、最終的に 35 疾病が新たに追加され、これらについて、いずれの疾患群に属するべきかの検討が行われた。一部の疾患については、新たな疾患群を新設すべきとして、骨系統疾患および脈管系疾患の 2 疾患群が新設され、計 16 疾患群となった。これに伴い、既対象疾患の一部についても新しく追加された疾患群に属するべきかの検討がなされた（表 H29-2～H29-9）。

2-1. 慢性腎疾患（表 H29-2）

「フィブロネクチン腎症」、「リポタンパク糸球体症」を当該疾患群に分類した。

2-2. 慢性心疾患（表 H29-3）

「乳児特発性僧帽弁腱索断裂」を慢性心疾患に分類し、同名の区分を設けた。

2-3. 神経・筋疾患（表 H29-4）

新規追加疾患として、「ATR-X 症候群」、「痙攣重積型（二相性）急性脳症」、「自己免疫介在性脳炎・脳症」、「脆弱 X 症候群」、「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」、「脳クレアチン欠乏症候群」を追加し、それぞれ新しく区分を設けた。既対象疾病「ペリツェウス・メルツバッヘル病」の疾病概念を拡大する形で、「先天性大脳白質形成不全症」として新たに対象疾病となった。その他、「スタージ・ウェーバー症候群」、「その他筋ジストロフィー」を追加した。

2-4. 慢性消化器疾患（表 H29-5）

新規に「若年性ポリポーシス」、「ポイツ・ジェガース症候群」、「カウデン症候群」を追加し、既対象疾患と統合した区分「ポリポーシス」に分類した。「自己免疫性膵炎」は、既対象疾患と統合した区分「難治性膵炎」に分類した。

2-5. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 H29-6）

「VATER 症候群」、「アントレ・ビクスラー症候群」、「コフィン・シリス症候群」、「シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群」、「スミス・レムリ・オピッツ症候群」、「ファイファー症候群」、「メビウス症候群」、「モワット・ウィルソン症候群」、「ヤング・シンプソン症候群」については、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群に属するものとした。

2-6. 皮膚疾患（表 H29-7）

「肥厚性皮膚骨膜症」、「無汗性外胚葉形成不全」は皮膚疾患群に属するものとし、それぞれ新しく同名の区分を設けた。

2-7. 骨系統疾患（表 H29-8）

新規追加疾患「胸郭不全症候群」、「骨硬

化性疾患」、「進行性骨化性線維異形成症」を骨系統疾患に分類した。また、既対象疾患の整理を行った。先天性代謝異常から「大理石骨病」と「低ホスファターゼ症」を、内分泌疾患から「骨形成不全症」、「軟骨低形成症」および「軟骨無形成症」を、神経・筋疾患から「偽性軟骨無形成症」、「多発性軟骨性外骨腫症」、「TRPV4 異常症」、「点状軟骨異形成症(ペルオキシゾーム病を除く。)」、「内軟骨腫症」、「2 型コラーゲン異常症関連疾患」、「ビールズ症候群」、「ラーセン症候群」を当該疾患群へと移動した。

2-8. 脈管系疾患（表 H29-9）

新規追加疾患である「青色ゴムまり様母斑症候群」、「巨大静脈奇形」、「巨大動静脈奇形」、「クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群」、「原発性リンパ浮腫」を脈管系疾患に分類した。また既対象疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」を慢性呼吸器疾患から当該疾患群へ移動するにあたり、「リンパ管腫」と「リンパ管腫症」に細分化した。

3 「疾病の状態の程度」案の作成

新規追加疾病について、他の対象疾病とのバランスを考慮しつつ、各々の疾病に適合する「疾病の状態の程度」案を作成した（表 2～9）。一部の既対象疾患についても新規疾患群に移行することに伴い「疾病の状態の程度」の修正を行った。

4 診断基準（診断の手引き）案の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」を作成した。

5 医療意見書の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。

6 疾患概要の作成

新規対象疾病ごとに疾病の特徴を分かりやすく情報提供できるように疾患概要を作成した。

＜平成 30 年度＞

1. 新規追加候補疾病の選定

新規追加候補疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、7 疾病が選定された（表 H30-2）。

2. 既対象疾病の区分名変更

小慢委員会での検討を踏まえ、慢性消化器疾患における区分名(大分類名)の修正を要望し、了承された（表 H30-3）。

3. 疾病の状態の程度の修正

既対象疾病の一部について小慢委員会での検討を踏まえて修正要望を行い了承された（表 H30-4）。

4. 重症患者認定基準の修正

小慢委員会での検討を踏まえ、重症患者認定基準の一部修正要望を行い了承された（表 H30-5）。

5. 診断の手引き（案）、疾患概要、医療意見書の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」、疾病の特徴についての情報提供を行う疾患概要、疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。

D. 考察

本研究班ならびに小慢委員会と連携し、新たに追加された疾病について、対象基準、診断の手引き、疾患概要、医療意見書の各々の案を作成した。また、新規疾患群が追加され、既存の対象疾患も含めた整理が行われた。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾病対策等における研究･診療や施策に資する提案を続けていきたい。

E．研究発表

1. 論文発表
   なし
2. 学会発表
   なし

F．知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3.その他
いずれも無し

表 H28-1　慢性呼吸器疾患

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	1	気道狭窄	1	気道狭窄	治療で呼吸管理（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、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。 咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は対象としない。
	2	気管支喘息	2	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 ア　１年以内に３か月に３回以上の大発作があった場合 イ　１年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ　治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ　生物学的製剤の投与を行った場合 オ　おおむね１か月以上の長期入院療法を行う場合
	3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	治療で呼吸管理（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、中心静脈栄養又は横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合
	4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	左欄の疾病名に該当する場合
	4	間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
	4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	左欄の疾病名に該当する場合
	5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	治療が必要な場合
	6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	治療が必要な場合
	7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
	8	特発性肺ヘモジデローシス	10	特発性肺ヘモジデローシス	治療が必要な場合
	9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	治療で呼吸管理（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。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合
	11	リンパ管腫／リンパ管腫症	13	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合
	12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	治療が必要な場合
新規追加	13	先天性嚢胞性肺疾患	15	先天性嚢胞性肺疾患	治療が必要な場合

表 H28-2　神経・筋疾患

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	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
	1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	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
新規追加	1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	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
	2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	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
	3	脳形成障害	5	滑脳症	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
	3	脳形成障害	6	裂脳症	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
	3	脳形成障害	7	全前脳胞症	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
	3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）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
	3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）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
	3	脳形成障害	10	先天性水頭症	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
	4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	11	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	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 H28-2　神経・筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	5	レット（Rett）症候群	12	レット（Rett）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
	6	神経皮膚症候群	13	結節性硬化症	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
	6	神経皮膚症候群	14	神経皮膚黒色症	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
	6	神経皮膚症候群	15	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	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
	6	神経皮膚症候群	16	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）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
	7	早老症	17	ウェルナー（Werner）症候群	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	18	コケイン（Cockayne）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
新規追加	7	早老症	19	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	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
	8	遺伝子異常による白質脳症	20	カナバン（Canavan）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
	8	遺伝子異常による白質脳症	21	アレキサンダー（Alexander）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
	8	遺伝子異常による白質脳症	22	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）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

表 H28-2　神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
8	遺伝子異常による白質脳症	23	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	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
8	遺伝子異常による白質脳症	24	白質消失病	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	アペール(Apert)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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	27	クルーゾン(Crouzon)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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	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
10	もやもや病	29	もやもや病	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
11	脊髄性筋萎縮症	30	脊髄性筋萎縮症	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
12	先天性ニューロパチー	31	先天性無痛無汗症	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
12	先天性ニューロパチー	32	遺伝性運動感覚ニューロパチー	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 H28-2　神経･筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
13	筋ジストロフィー	33	デュシェンヌ（Du che nne）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	3 4	エメリー・ドレイフス（Emery-Dre ifiss）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	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	36	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	37	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	3 8	メ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	39	ウルリヒ（Ullr ich）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
1 4	先天性ミオパチー	40	ミオチュブラーミオパチー	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

表 H28-2　神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
14	先天性ミオパチー	41	先天性筋線維不均等症	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	ネマリンミオパチー	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
14	先天性ミオパチー	43	セントラルコア病	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	マルチコア病	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	45	ミニコア病	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	46	40から45までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	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
15	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	47	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）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	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

表 H28-2　神経・筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	16	難治てんかん脳症	49	点頭てんかん（ウエスト（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	50	レノックス・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	進行性ミオクローヌスてんかん	51	ウンフェルリヒト・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	進行性ミオクローヌスてんかん	52	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	53	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	54	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	55	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
新規追加	20	変形性筋ジストニー	56	瀬川病	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
	21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	57	パントテン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	58	乳児神経軸索ジストロフィー	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

表 H28-2　神経・筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	22	乳児両側線条体壊死	59	乳児両側線条体壊死	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	60	先天性ヘルペスウイルス感染症	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
	23	先天性感染症	61	先天性風疹症候群	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
新規追加	23	先天性感染症	62	先天性サイトメガロウイルス感染症	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
新規追加	23	先天性感染症	63	先天性トキソプラズマ感染症	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
	24	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutières）症候群	64	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutières）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
	25	亜急性硬化性全脳炎	65	亜急性硬化性全脳炎	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	66	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	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積型急性脳炎	67	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	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	68	多発性硬化症	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

表 H28-2　神経･筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	69	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	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	70	重症筋無力症	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
新規追加	31	骨系統疾患	71	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	72	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	73	ＴＲＰＶ４異常症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合

表 H28-2　神経･筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
新規追加	31	骨系統疾患	74	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合 エ　血液凝固異常に対する治療を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	75	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	76	２型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	31	骨系統疾患	77	ビールズ（Beals）症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合

表 H28-2　神経･筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
新規追加	31	骨系統疾患	78	ラーセン（Larsen）症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合

表 H28-3　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

改定案					
大分類			細分類		対象基準
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群	基準（ア）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス（Sotos）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー（Weaver）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン（Angelman）症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	５ｐ－症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	４ｐ－症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン（Down）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン（Marfan）症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	ロイス・ディーツ（Loeys-Dietz）症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	カムラティ・エンゲルマン（Camurati-Engelmann）症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	コステロ（Costello）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	チャージ（CHARGE）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

表 H28-3　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	ハーラマン・ストライフ（Hallerma nn-Streiff）症候群	基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	色素失調症	基準（ア）を満たす場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理（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。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から５年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

表 H29-1. 追加・修正が要望された疾病一覧

小慢委員会から追加・修正が要望された疾病	平成30年度追加疾患	
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	新規追加	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
骨硬化性疾患	新規追加	骨硬化性疾患
Peutz-Jeghers症候群	新規追加	ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群
若年性ポリポーシス	新規追加	若年性ポリポーシス
カウデン症候群（Cowden症候群）	新規追加	カウデン（Cowden）症候群
自己免疫性膵炎	新規追加	自己免疫性膵炎
巨大静脈奇形	新規追加	巨大静脈奇形
巨大動静脈奇形	新規追加	巨大動静脈奇形
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	新規追加	クリッペル・トレノネー・ウェーバー（Klippel-Trenanay-Weber）症候群
スタージ・ウェーバー症候群	新規追加	スタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群
胸郭不全症候群	新規追加	胸郭不全症候群
原発性リンパ浮腫	新規追加	原発性リンパ浮腫
青色ゴムまり様母斑症候群	新規追加	青色ゴムまり様母斑症候群
フィブロネクチン腎症	新規追加	フィブロネクチン腎症
リポタンパク糸球体症	新規追加	リポタンパク糸球体症
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	新規追加	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
肥厚性皮膚骨膜症	新規追加	肥厚性皮膚骨膜症
無汗性外胚葉形成不全	新規追加	無汗性外胚葉形成不全
アントレー・ビクスラー症候群	新規追加	アントレー・ビクスラー（Antley-Bixler）症候群
VATER症候群	新規追加	VATER症候群
コフィン・シリス症候群	新規追加	コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群
スミス・レムリ・オピッツ症候群	新規追加	スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Opitz）症候群
ファイファー症候群	新規追加	ファイファー（Pfeiffer）症候群
メビウス症候群	新規追加	メビウス（Moebius）症候群
モワット・ウィルソン症候群	新規追加	モワット・ウィルソン（Mowat-Wilson）症候群
ヤング・シンプソン症候群	新規追加	ヤング・シンプソン（Young-Simpson）症候群
脆弱X症候群	新規追加	脆弱X症候群
シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群	新規追加	シンプソン・ゴラビ・ベーメル（Simpson-Golabi-Behmel）症候群
抗NMDAR脳炎	新規追加	自己免疫介在性脳炎・脳症
ベッカー型筋ジストロフィー	新規追加	その他筋ジストロフィー
筋強直性ジストロフィー		
四肢形成不全		
超低出生体重児		
リンパ管腫*	既存疾患の細分化	リンパ管腫
リンパ管腫症（ゴーハム病を含む）*		リンパ管腫症
A20ハプロ不全症*		
ADA2欠損症*		
NLRC4異常症*		
（*は既対象疾患の修正要望等）	既存疾患と統合	先天性大脳白質形成不全症
	新規追加	ATR-X症候群
	新規追加	脳クレアチン欠乏症候群
	新規追加	痙攣重積型（二相性）急性脳症
	新規追加	進行性骨化性線維異形成症

表 H29-2　慢性腎疾患

改定案				
大分類		細分類		対象基準
1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　先天性ネフローゼ症候群の場合 イ　治療で薬物療法を行っている場合 ウ　腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	次のいずれかに該当する場合 ア　先天性ネフローゼ症候群の場合 イ　治療で薬物療法を行っている場合 ウ　腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　半年間で３回以上再発した場合又は１年間に４回以上再発した場合 イ　治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ　腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　先天性ネフローゼ症候群の場合 イ　半年間で３回以上再発した場合又は１年間に４回以上再発した場合 ウ　治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ　ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ　腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	7	IgA腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	9	膜性増殖性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	10	紫斑病性腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	12	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン（Epstein）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	14	ループス腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合

表 H29-2　慢性腎疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	2	慢性糸球体腎炎	17	非典型溶血性尿毒症症候群	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
	2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
新規追加	2	慢性糸球体腎炎	19	フィブロネクチン腎症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
新規追加	2	慢性糸球体腎炎	20	リポタンパク糸球体症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	2	慢性糸球体腎炎	21	7から20までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
	3	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	22	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	4	慢性腎盂腎炎	23	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	5	アミロイド腎	24	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	25	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	7	ネフロン癆	26	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	8	腎血管性高血圧	27	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	9	腎静脈血栓症	28	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	10	腎動静脈瘻	29	腎動静脈瘻	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	11	尿細管性アシドーシス	30	尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	31	ギッテルマン（Gitelman）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	13	バーター（Bartter）症候群	32	バーター（Bartter）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	14	腎尿管結石	33	腎尿管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
	15	慢性腎不全	34	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	15	慢性腎不全	35	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎皮由によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	36	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	37	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	38	腎無形成	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	39	ポッター（Potter）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	40	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	41	巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	16	腎奇形	42	36から41までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	17	尿路奇形	43	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
	17	尿路奇形	44	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
	17	尿路奇形	45	43及び44に掲げるもののほか、尿路奇形	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合

表 H29-2　慢性腎疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
18	多嚢腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	46	多嚢腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	47	ファンコーニ（Fanconi）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
20	ロウ（Lowe）症候群	48	ロウ（Lowe）症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

表 H29-3　慢性心疾患

	改定案			
	大分類		細分類	対象基準
	1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	2	Mobitz（モビッツ）2型ブロック	2	Mobitz（モビッツ）2型ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
	3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
	4	脚ブロック	4	脚ブロック	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
	6	上室頻拍	6	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	第１基準を満たす場合
	6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍	第１基準を満たす場合
	6	上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	第１基準を満たす場合
	7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	第１基準を満たす場合
	7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第１基準を満たす場合
	7	心室頻拍	11	9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	第１基準を満たす場合
	8	心房粗動	12	心房粗動	第１基準を満たす場合
	9	心房細動	13	心房細動	第１基準を満たす場合
	10	心室細動	14	心室細動	左欄の疾病名に該当する場合
	11	QT延長症候群	15	QT延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
	13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
	16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
	17	心室瘤	21	心室瘤	第１基準を満たす場合
	18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	左欄の疾病名に該当する場合
	19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	第１基準、第２基準又は第３基準を満たす場合
	20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	第１基準を満たす場合
	21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	第１基準を満たす場合
	22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	第１基準を満たす場合
	23	先天性心臓欠損症	27	先天性心臓欠損症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
新規追加	24	乳児特発性僧帽弁閉鎖不全症	28	乳児特発性僧帽弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	25	冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	第１基準又は第２基準を満たす場合
	25	冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	第１基準又は第２基準を満たす場合
	25	冠動脈起始異常	31	29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	第１基準又は第２基準を満たす場合
	26	川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見（拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄）を確認し、継続的な治療が行われている場合
	27	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	33	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	28	虚血性心疾患	34	狭心症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	28	虚血性心疾患	35	心筋梗塞	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
	29	左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	30	単心室症	37	単心室症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	31	三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	32	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	32	肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	33	ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	34	両大血管右室起始症	42	タウシッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
	34	両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症（タウシッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	治療中である場合又は第２基準を満たす場合

表 H29-3　慢性心疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
35	両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
36	完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
37	先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
38	エブスタイン（Ebstein）病	47	エブスタイン（Ebstein）病	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
39	総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
40	大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
41	三心房心	50	三心房心	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
42	動脈管開存症	51	動脈管開存症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	52	単心房症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
44	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
45	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
47	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
48	左室右房交通症	61	左室右房交通症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
49	右室二腔症	62	右室二腔症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
50	肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
51	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
53	肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
54	肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
55	一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ（Williams）症候群	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	74	70から73までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	76	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
58	血管輪	77	重複大動脈弓症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
58	血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
58	血管輪	79	77及び78に掲げるもののほか、血管輪	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
59	大動脈瘤	80	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	破裂の場合又は破裂が予想される場合
59	大動脈瘤	81	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	破裂の場合又は破裂が予想される場合
60	動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
60	動静脈瘻	83	冠動脈瘻	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
60	動静脈瘻	84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
61	肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	左欄の疾病名に該当する場合
62	慢性肺性心	86	慢性肺性心	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合

表 H29-3　慢性心疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
63	心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
64	僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第２基準を満たす場合
65	内臓錯位症候群	96	無脾症候群	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
65	内臓錯位症候群	97	多脾症候群	治療中である場合又は第２基準若しくは第３基準を満たす場合
66	フォンタン（Fontan）術後症候群	98	フォンタン（Fontan）術後症候群	フォンタン型手術を行った場合

備考

本表中「第１基準」、「第２基準」及び「第３基準」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第１基準	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
第２基準	次の①から⑨までのいずれかが認められていること。①肺高血圧症（収縮期血40mmHg以上）、②肺動脈狭窄症（右室－肺動脈圧較差20mmHg以上）、③２度以上の房室弁逆流、④２度以上の半月弁逆流、⑤圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗動又は高度房室ブロック、⑦左室駆出率0.6以下、⑧心胸郭比60%以上、⑨圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄
第３基準	最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

表 H29-4　神経・筋疾患

改定案				
大分類		細分類		対象基準
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、感温障害、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
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、感温障害、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
1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脳筋膜	けいれん発作、感温障害、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
2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、感温障害、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
3	脳形成障害	5	滑脳症	運動障害、知的障害、感温障害、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
3	脳形成障害	6	裂脳症	運動障害、知的障害、感温障害、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
3	脳形成障害	7	全前脳胞症	運動障害、知的障害、感温障害、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
3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	運動障害、知的障害、感温障害、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
3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	運動障害、知的障害、感温障害、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
3	脳形成障害	10	先天性水頭症	運動障害、知的障害、感温障害、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
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	11	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	運動障害、知的障害、感温障害、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
5	レット（Rett）症候群	12	レット（Rett）症候群	運動障害、知的障害、感温障害、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	結節性硬化症	運動障害、知的障害、感温障害、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	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、感温障害、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 H29-4　神経・筋疾患（つづき）

改定案					
	大分類		細分類		対象基準
	6	神経皮膚症候群	15	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	運動障害、知的障害、感覚障害、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	16	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加	6	神経皮膚症候群	17	スタージ・ウェーバー症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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	18	ウェルナー（Werner）症候群	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	19	コケイン（Cockayne）症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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	20	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	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
	8	遺伝子異常による白質脳症	21	カナバン（Canavan）病	運動障害、知的障害、感覚障害、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	アレキサンダー（Alexander）病	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加（「ペリツェウス・メルツバッヘル病」との統合）	8	遺伝子異常による白質脳症	23	先天性大脳白質形成不全症	運動障害、知的障害、感覚障害、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	24	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、感覚障害、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	25	白質消失病	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加	9	ATR-X症候群	26	ATR-X症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加	10	脆弱X症候群	27	脆弱X症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加	11	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	28	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	運動障害、知的障害、感覚障害、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
新規追加	12	脳クレアチン欠乏症候群	29	脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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 H29-4　神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
13	頭蓋骨縫合早期癒合症	30	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、感覚障害、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	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	アペール（Apert）症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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	頭蓋骨縫合早期癒合症	32	クルーゾン（Crouzon）病	運動障害、知的障害、感覚障害、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	頭蓋骨縫合早期癒合症	33	30から32までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	運動障害、知的障害、感覚障害、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
14	もやもや病	34	もやもや病	運動障害、知的障害、感覚障害、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
15	脊髄性筋萎縮症	35	脊髄性筋萎縮症	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
16	先天性ニューロパチー	36	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、感覚障害、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	先天性ニューロパチー	37	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、感覚障害、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	筋ジストロフィー	38	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
17	筋ジストロフィー	39	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
17	筋ジストロフィー	40	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
17	筋ジストロフィー	41	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
17	筋ジストロフィー	42	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、感覚障害、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 H29-4　神経・筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	17	筋ジストロフィー	43	メ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、感覚障害、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	筋ジストロフィー	44	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、感覚障害、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
新規追加	17	筋ジストロフィー	45	38から44に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、感覚障害、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
	18	先天性ミオパチー	46	ミオチュブラーミオパチー	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
	18	先天性ミオパチー	47	先天性筋線維不均等症	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
	18	先天性ミオパチー	48	ネマリンミオパチー	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
	18	先天性ミオパチー	49	セントラルコア病	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
	18	先天性ミオパチー	50	マルチコア病	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
	18	先天性ミオパチー	51	ミニコア病	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
	18	先天性ミオパチー	52	46から51までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	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
	19	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	53	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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	難治てんかん脳症	54	乳児重症ミオクロニーてんかん	運動障害、知的障害、感覚障害、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 H29-4　神経・筋疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
20	難治てんかん脳症	55	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	運動障害、知的障害、総温障害、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	難治てんかん脳症	56	レノックス・ガスト－（Lennox-Gastaut）症候群	運動障害、知的障害、総温障害、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	進行性ミオクローヌスてんかん	57	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	運動障害、知的障害、総温障害、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	進行性ミオクローヌスてんかん	58	ラフォラ（Lafora）病	運動障害、知的障害、総温障害、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
22	脊髄小脳変性症	59	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、総温障害、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	小児交互性片麻痺	60	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、総温障害、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	変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、総温障害、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	変形性筋ジストニー	62	segawa病	運動障害、知的障害、総温障害、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	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	63	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、総温障害、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	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	64	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、総温障害、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	乳児両側線条体壊死	65	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、総温障害、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	先天性感染症	66	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、総温障害、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	先天性感染症	67	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、総温障害、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	先天性感染症	68	先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、総温障害、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 H29-4　神経・筋疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	27	先天性感染症	69	先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	28	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	70	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	29	亜急性硬化性全脳炎	71	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	30	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	72	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	31	痙攣重積型急性脳症	73	痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
新規追加	32	自己免疫介在性脳炎・脳症	74	自己免疫介在性脳炎・脳症	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	33	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	75	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	34	多発性硬化症	76	多発性硬化症	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	35	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	77	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	36	重症筋無力症	78	重症筋無力症	運動障害、知的障害、感覚障害、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、嘔吐反復、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表 H29-5　慢性消化器疾患

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
	1	先天性吸収不全症	2	ショ糖イソマー異性糖分解酵素欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病	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
	3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	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
	4	ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4	ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4	ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース症候群	左欄の疾病名に該当する場合
新規追加	4	ポリポーシス	12	カウデン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	5	周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア　特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ　特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合
	6	炎症性腸疾患	14	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	6	炎症性腸疾患	15	クローン（Crohn）病	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	6	炎症性腸疾患	16	早期発症型炎症性腸疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	7	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	17	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	8	急性肝不全（術後型）	18	急性肝不全（術後型）	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
	9	新生児ヘモクロマトーシス	19	新生児ヘモクロマトーシス	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
	10	自己免疫性肝炎	20	自己免疫性肝炎	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
	11	原発性硬化性胆管炎	21	原発性硬化性胆管炎	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
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	アラジール（Alagille）症候群	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
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	肝内胆管減少症	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
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	25	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	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
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	26	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	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
	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性胆道拡張症	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
	13	先天性肝線維症	28	先天性肝線維症	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
	14	肝硬変症	29	肝硬変症	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
	15	門脈圧亢進症	30	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	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
	16	先天性門脈欠損症	31	先天性門脈欠損症	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
	17	門脈・肝動脈瘻	32	門脈・肝動脈瘻	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
	18	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	33	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	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
	19	難治性膵炎	34	遺伝性膵炎	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の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
新規追加	19	難治性膵炎	35	自己免疫性膵炎	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の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
	20	短腸症	36	短腸症	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
	21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	37	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	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

表 H29-5　慢性消化器疾患（つづき）

改定案				
大分類		細分類		対象基準
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	慢性特発性偽性腸閉塞症	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
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	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
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	腸管神経節細胞僅少症	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
22	肝巨大血管腫	41	肝巨大血管腫	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
23	総排泄腔遺残	42	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合
24	総排泄腔外反症	43	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

表 H29-6　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

改定案				
大分類		細分類		対象基準
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群	基準（ア）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス（Sotos）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー（Weaver）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ウィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン（Angelman）症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5ｐ－症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4ｐ－症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン（Down）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン（Marfan）症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	ロイス・ディーツ（Loeys-Dietz）症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	カムラティ・エンゲルマン（Camurati-Engelmann）症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	コステロ（Costello）症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	チャージ（CHARGE）症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）症候群	基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	色素失調症	基準（ア）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24	アントレー・ビクスラー症候群	基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25	ファイファー症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26	コフィン・シリス症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27	シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28	スミス・レムリ・オピッツ症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	メビウス症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	モワット・ウィルソン症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	ヤング・シンプソン症候群	基準（ア）又は基準（イ）を満たす場合
新規追加	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER症候群	基準（ア）、基準（イ）若しくは基準（ウ）を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理（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。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から５年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

表 H29-7　皮膚疾患

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合 ア　全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ　症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
	2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
	2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	2	先天性魚鱗癬	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合は対象としない。
	5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
	6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある場合
新規追加	7	肥厚性皮膚骨膜症	12	肥厚性皮膚骨膜症	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
新規追加	8	外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	全身の75%以上が無汗（低汗）である場合

表 H29-8　骨系統疾患

	改定案					
	大分類		細分類		対象基準	
新規追加	1	脊髄不全症候群	1	脊髄不全症候群	次のいずれかに該当する場合 ア　脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合 ウ　中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ　脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合	
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	2	軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア　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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ　外科的治療を行う場合 ウ　脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合	「外科的治療を行う場合」を追加
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	3	軟骨低形成症	次のいずれかに該当する場合 ア　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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ　外科的治療を行う場合 ウ　脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合	「外科的治療を行う場合」を追加
内分泌疾患から移動	2	骨系統疾患	4	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合	
先天性代謝異常から移動	2	骨系統疾患	5	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合	
先天性代謝異常から移動	2	骨系統疾患	6	大理石骨病	左欄の疾病名に該当する場合	
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	7	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合	
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	8	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ　治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合	

表 H29-8　骨系統疾患（つづき）

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	9	2型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	10	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	11	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	2	骨系統疾患	12	ラーセン症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	13	進行性骨化性線維異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	14	ＴＲＰＶ４異常症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合
新規追加	2	骨系統疾患	15	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
神経・筋疾患から移動	2	骨系統疾患	16	ビールズ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（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。）又は酸素療法を行う場合

表 H29-9　脈管系疾患

	改定案				
	大分類		細分類		対象基準
新規追加	1	脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	2	巨大静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
新規追加	1	脈管奇形	5	限局性リンパ浮腫	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
「リンパ管腫／リンパ管腫症」を細分化して呼吸器疾患から移動	1	脈管奇形	6	リンパ管腫	治療が必要な場合
	1	脈管奇形	7	リンパ管腫症	治療が必要な場合

表 H30-1　追加要望が行われた疾病一覧

スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）（※）
ＭＥＣＰ２重複症候群
武内・小崎症候群
非特異性多発性小腸潰瘍症
脳動静脈奇形
海綿状血管腫（脳脊髄）
巨脳症－毛細血管奇形症候群

（※）既対象疾病の対象拡大要望

表 H30-2　追加された疾病一覧（2019 年 7 月施行予定）

疾患群	区分	疾病名	疾病の状態の程度
神経・筋疾患	脳動静脈奇形	脳動静脈奇形	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
神経・筋疾患	海綿状血管腫（脳脊髄）	海綿状血管腫（脳脊髄）	（同上）
神経・筋疾患	脳形成障害	巨脳症－毛細血管奇形症候群	（同上）
慢性消化器疾患	非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ＭＥＣＰ２重複症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	武内・小崎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
皮膚疾患	スティーヴンス・ジョンソン症候群	スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む）	治療を必要とする場合

基準（ア）　症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。

基準（イ）　治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。

基準（ウ）　治療で呼吸管理（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。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。

基準（エ）　腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から５年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

※）スティーヴンス・ジョンソン症候群は、対象を拡大に合わせて膠原病から皮膚疾患群へ異動し、疾病の状態の程度も変更された。

表 H30-3　慢性消化器疾患の区分名修正要望一覧（下線部）

大分類名（区分名）				細分類名	
修正前		修正要望案			
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	1	乳糖不耐症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	4	エンテロキナーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	5	アミラーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	6	リパーゼ欠損症
2	微絨毛封入体病	1	難治性下痢症	7	微絨毛封入体病
3	腸リンパ管拡張症	1	難治性下痢症	8	腸リンパ管拡張症
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース症候群
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	12	カウデン症候群
5	周期性嘔吐症候群	3	周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群
6	炎症性腸疾患	4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む）	14	潰瘍性大腸炎
6	炎症性腸疾患	4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む）	15	クローン（Crohn）病
6	炎症性腸疾患	4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む）	16	早期発症型炎症性腸疾患
7	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む）	17	自己免疫性腸症(IPEX 症候群を含む。）
8	急性肝不全（昏睡型）	5	急性肝不全（昏睡型）	18	急性肝不全（昏睡型）
9	新生児ヘモクロマトーシス	6	免疫性肝疾患	19	新生児ヘモクロマトーシス
10	自己免疫性肝炎	6	免疫性肝疾患	20	自己免疫性肝炎
11	原発性硬化性胆管炎	6	免疫性肝疾患	21	原発性硬化性胆管炎
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	胆道閉鎖症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	アラジール（Alagille）症候群
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	肝内胆管減少症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	25	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	26	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性胆道拡張症
13	先天性肝線維症	8	肝硬変症	28	先天性肝線維症
14	肝硬変症	8	肝硬変症	29	肝硬変症
15	門脈圧亢進症	9	肝血行異常症	30	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）
16	先天性門脈欠損症	9	肝血行異常症	31	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻	9	肝血行異常症	32	門脈・肝動脈瘻
18	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	10	クリグラー･ナジャー(Crigler-Najjar）症候群	33	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群

19	難治性膵炎	11	難治性膵炎	34	遺伝性膵炎
19	難治性膵炎	11	難治性膵炎	35	自己免疫性膵炎
20	短腸症	12	短腸症	36	短腸症
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	13	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	37	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	13	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	慢性特発性偽性腸閉塞症
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	13	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	13	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	腸管神経節細胞僅少症
22	肝巨大血管腫	14	肝巨大血管腫	41	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残	15	総排泄腔異常症	42	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症	15	総排泄腔異常症	43	総排泄腔外反症

表 H30-4　既対象疾病の疾患群移動と疾病の状態の程度変更

疾患群	疾病名	疾病の状態の程度（修正前）	疾病の状態の程度（修正後）
血液疾患 →脈管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症	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、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	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
血液疾患 →脈管系疾患	カサバッハ・メリット現象（症候群）	（同上）	（同上）
膠原病 →皮膚疾患	スティーヴンス・ジョンソン 症候群（中毒性表皮壊死症を含 む）	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	治療を必要とする場合
神経・筋疾患	重症筋無力症	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	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

表 H30-5　重症患者認定基準が修正された疾患群（抜粋）

疾患群	治療状況等の状態
先天性代謝異常	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
神経・筋疾患	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
慢性消化器疾患	気管切開管理若しくは挿管を行っているもの、三月以上常時中心静脈栄養を必要としているもの又は肝不全状態にあるもの
皮膚疾患	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの