

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○プリン・ピリミジン代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

レッシュ・ナイハン症候群：生涯における治療が必要であり、腎不全や尿路結石を来し、生涯にわたって腎不全や腎結石、尿路感染症、敗血症により生命が脅かされる。

キサンチン尿症：尿路結石や腎機能低下の進行が認められ、腎機能低下による腎不全により生命が脅かされる可能性がある。また、呼吸器系の異常による突然死をきたすこともある。

アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症：尿路結石から尿閉・急性腎不全となり、その後慢性腎不全による血液透析・腎移植が必要となる場合があり、長期間にわたって慢性腎不全により生命が脅かされる可能性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

レッシュ・ナイハン症候群では、治療によっても筋硬直や運動遅滞などの神経症状や自傷行為などの行動異常の改善は難しく、健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

キサンチン尿症とアデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症では、腎機能障害により慢性腎不全となり、血液透析が必要となるため健常者に比して生活の質の低下が認められる。法制化以後の7年間においても療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたる薬物療法が必要であり、自傷行為を伴う行動異常に関しては物理的拘束が必要であり、長期間の入院加療が必要となる。また、キサンチン尿症とアデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症では慢性腎不全に対して血液透析療法が必要となるなど、プリン・ピリミジン代謝異常症患者により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○ビタミン代謝異常症（先天性葉酸吸収不全症）

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

巨赤芽球性貧血、易感染性、精神発達遅滞、けいれん発作、不随運動などの中枢神経症状を呈する疾患で、生涯にわたる非経口的葉酸の補充が必要であるが、中枢神経症状は改善しにくい。このため、けいれん発作時にけいれん重積状態となる可能性や易感染性による重症感染症罹患などのために、長期にわたって生命が脅かされる可能性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

中枢神経症状や貧血による運動制限が必要となることがあり、また治療のために定期的に医療機関を受診する必要もあり、健常人と比して生活の質は長期にわたって低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

非経口的葉酸の補充療法のために、頻回に医療機関を受診する必要があり、また治療効果判定のために定期的な検査が必要であるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○神経伝達物質異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも精神運動発達遅滞、けいれん、運動障害、精神症状などを呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降7年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても呼吸障害や摂食障害が起こり得る、感染等の合併により致命的となる可能性が常に存在する疾患である。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、てんかんや運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また運動制限や知的障害により学校行事への参加が制限される。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんやジストニア等の薬物調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

○脂質代謝異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

家族性高コレステロール血症（ヘテロ接合体、ホモ接合体）：ホモ接合体では幼児期後半以降から狭心症、心筋梗塞、突然死などの虚血性心疾患により死亡することがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。ヘテロ接合体でも、年齢とともに動脈硬化病変が進行し、若年から虚血性心疾患により死亡することがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

家族性リポタンパクリパーゼ欠損症：急性膵炎が合併すれば致命的であり、このため生涯にわたって生命が脅かされる。

アポリポ蛋白 C-II 欠損症：家族性リポタンパクリパーゼ欠損症と同様、合併症である急性膵炎の発症は致命的であり、このため生涯にわたって生命が脅かされる。

家族性複合型高脂血症：動脈硬化性心血管障害により死に至ることがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

タンジェール病：動脈硬化性心血管病変により死に至ることがあり、生涯にわたって生命が脅かされる。

レチシン-コレステロール-アシルトランスフェラーゼ欠損症：腎機能障害が進行し腎不全となり死に至ることがあるため、生涯にわたって生命が脅かされる。

無ベータリポ蛋白血症：脂肪肝から肝硬変となり死に至ることがあり。生涯にわたって生命が脅かされる。また、脂溶性ビタミンの吸収障害による脊髄小脳変性症などの神経症状も出現する。

家族性低ベータリポ蛋白血症：非アルコール性脂肪肝を呈する場合があるが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

脂質異常症では、脂肪摂取制限などの食餌療法が主体であり、また、食事指導や治療効果の判定、経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため、健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

治療は生涯にわたって継続する必要があるため、また食事指導や治療効果の判定、経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため、これらの疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○エーラス・ダンロス症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血管型をのぞき一般に生命的予後は良好であるが、血管型では動脈や中腔臓器が突然破裂し死に至ることがある。また、救命できたとしてもその後も破裂を繰り返すため、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

経過観察のために定期的に医療機関を受診する必要があるため健常人に比して生活の質の低下が認められる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に経過観察のために医療機関を受診し、血管型では血管や中腔臓器の拡張の由無の検査が必要であるために、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○低フォスファターゼ症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

アルカリホスファターゼの欠損により骨の低石灰化、くる病様変化を特徴とするが、肺の低形成による呼吸障害や肺炎に伴う呼吸障害により死亡することが多く、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

肺の低形成がある場合には呼吸障害が認められ、骨の低石灰化による病的骨折や骨痛、筋力の低下が認められることもあり、健常人に比して生活の質は低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

骨の低石灰化による病的骨折、呼吸障害に対する治療などにより、定期的に医療機関での治療・経過観察が必要であり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○大理石（骨）病

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

全身の骨硬化像、造血機能障害、易骨折性を特長とする疾患で、重症型では出血や重篤な感染症により死に至ることが多く、生命が長期にわたって脅かされる。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

造血機能障害による易出血性や易感染性が認められるとともに骨硬化による易骨折性があるため、健常人に比して生活の質の低下が長期にわたって認められる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

易骨折性による頻回の骨折や易感染性による感染症の罹患、易出血性による出血に対する治療で医療機関を受診しなければならず、また原疾患に対する治療として薬物療法も試みられており、これらのことから本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○先天性ポルフィリン症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間に於いて根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

皮膚型ポルフィリン症（先天性赤芽球性ポルフィリン症、赤芽球性プロトポルフィリン症）：光線過敏症状がみられ、皮膚症状を繰り返し肝障害が進展して致命的となることがあり、長期にわたって生命が脅かされる。また、胆汁うっ滞により感染症にかかりやすくなり、敗血症となり死に至ることがある。

肝型ポルフィリン血症（急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症）：嘔吐・腹痛などの消化器症状で発症し、末梢神経障害、意識障害・けいれんなどの中枢神経症状やうつ病・譫妄などの精神症状をきたすことがあり、けいれん重積発作や球麻痺症状により死に至ることがあるため、長期にわたって生命が脅かされる。

異型ポルフィリン症：肝型と皮膚型両方の症状を示すため、上記と同様長期にわたって

生命が脅かされる。

肝赤芽球性ポルフィリン症：重篤な光線過敏性皮膚炎で発症し、溶血性貧血、肝障害、神経症状がみられ、溶血性貧血や肝障害の進展により致死的になることがあり、長期にわたって生命が脅かされる。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療としては、光線過敏性皮膚炎の予防であり、このため紫外線の遮断が重要であり、衣服や日やけ止めクリーム塗布、生活環境の調整が必要となるため、健常人に比して日常生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

紫外線からの皮膚の保護などの日常生活における指導や肝機能障害の評価のために、定期的に医療機関を受診する必要があるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常人に比べて高額なものとなる。

○ファンコーニ(Fanconi)症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎近位尿細管障害により、ビタミンD抵抗性のくる病、腎尿細管性アシドーシス、低K血症などを呈し、最終的には腎不全となり、透析治療や腎移植が必要となるため、生命は長期にわたって脅かされる。また、本症をきたす原疾患によっても長期にわたって、生命が脅かされる可能性が高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療・経過観察のために定期的な医療機関を受診が必要であり、また腎不全に至り透析療法が必要になるなど、健常人に比して生活の質の低下がみられる。また、原疾患によりさらなる生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療・経過観察のために医療機関を受診する必要があるため、また腎不全状態にいたって透析治療や腎移植が必要となるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常人に比べて高額なものとなる。

○ロウ症候群

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

腎尿細管障害の進行により腎不全にいたり、またけいれん発作を含む中枢神経症状もみられ、腎不全、けいれん重積や重篤な感染症の合併などにより死に至るため、長期にわたって生命が脅かされる疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

白内障や緑内障などの眼症状、腎障害の進行による腎不全、けいれん発作、行動障害、

知的障害などの中枢神経症状や定期的な医療機関の受診が必要であることなどから健常人に比して、生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたって、治療および治療効果の評価のために定期的に医療機関を受診し、診察・検査を受ける必要がある疾患で、腎障害が進行し腎不全を対するようになれば透析治療が必要となるため、本疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

肝機能障害の進行により肝不全となり死に至るが、肝移植の適応疾患であり、肝移植が行われれば、本症は改善するが、その後の免疫抑制剤の投与が行われている間は、感染症により生命が脅かされる危険性がある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

肝機能障害が進行し肝不全となるため、また唯一の治療法である肝移植が行われた場合には、免疫抑制剤が使用されるため、感染予防が必要となるため、健常人に比して生活の質が長期にわたって低下する。法制化以後の7年間においても治療法の向上による生活の質の向上は認められていない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

唯一の治療法である肝移植が実施されるまでは、経過観察のために定期的に医療機関を受診し、肝機能検査等が必要であり、また、肝移植およびその後の治療において高額な医療費が必要であり、本疾患により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○白皮症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

メラニン色素の欠如または減少により紫外線により皮膚の損傷を受けやすいため、皮膚癌になる可能性があり、皮膚癌により死に至ることがあるため、長期にわたって生命が脅かされる可能性が高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯にわたって、紫外線による皮膚障害や発癌予防のために衣服の工夫や日焼け止めクリームや塗布などによる皮膚の保護が必要であり、また紫外線からの眼球保護のためにサングラスの着用が必要となるなど、健常人に比して生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

紫外線からの皮膚・眼球の保護などの日常生活における指導や弱視の治療のために、定期的に医療機関を受診する必要があるが、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○先天性魚鱗癬

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

水疱型先天性魚鱗癬：皮膚症状は難治性であるが、生命的予後は良い

非水疱型先天性魚鱗癬：皮膚症状は出生時より認められ、成長とともに改善するが、障害にわたって存在する。性醜陋予後は良好である。

道化師様魚鱗癬：生後数週間以内に死亡することが多いが、薬物療法により長期生存することもあるが、最終的には死に至る。

シェーグレン・ラーソン症候群：出生直後から皮膚症状が認められ、その後神経症状が出現し、知能低下も認められるが、生命的予後は良好である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

治療・経過観察のために定期的に医療機関を受診することや、皮膚症状ために外出を嫌うなど、健常人に比して、生活の質の低下がみられる。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療・経過観察のために医療機関を受診する必要があるが、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○接合部型表皮水疱症

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

皮膚への刺激により容易に水疱、びらん、潰瘍を形成し、その部位からの細菌の侵入により敗血症が死の原因となることが多く、生涯にわたって生命が脅かされる疾患である。

また、粘膜障害も重篤で、呼吸器、腸管、泌尿器系での潰瘍形成もよく見られ、低栄養や循環不全により死に至ることもある。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯にわたって、皮膚への機械的刺激や外傷より容易に水疱、びらん、潰瘍が形成され、この部位での細菌感染症から敗血症に至ることが多いため、極力皮膚への機械的刺激を避ける必要があるが、これにより健常人に比して生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

皮膚のびらん、潰瘍部位での細菌感染症を極力予防する必要があるが、このため頻回の医療機関を受診しなければならず、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

以上より、先天性代謝異常疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き 4 要件を満たしているものと考えられる。

(先天性代謝異常 担当：伊藤 道德)

【第9表：血友病等血液疾患】

小児慢性特定疾患の以下の4要件について検討した結果を、疾患別に示す。

その結果、法制化された平成17年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き4要件を満たすと考えられた。

調査した4項目（4要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○貧血

①慢性に経過する疾患であるか：

輸血を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

輸血依存性の貧血の場合、鉄過剰症によって肝機能傷害、糖尿病、甲状腺機能低下症、心筋症等を合併する。治療をしなければ重症貧血による心血管系虚脱と低酸素血症による致命的状況に陥る（自己免疫性溶血性貧血等）。また、発作性夜間血色素尿症では血栓症をきたすことから長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血は軽度であっても激しい運動（長距離走など）は負荷となる。脾摘の適応年齢は5歳以上となっていることから、これよりも低年齢では頻回の輸血等に頼らざるをえない。副腎ステロイドを長期にわたって服用しなければならない場合（自己免疫性溶血性貧血等）は骨粗しょう症等の副作用により、長期にわたって生活の質が低下する。また、酵素異常による溶血性貧血では溶血を誘発するような薬剤や食品を避けなければならない。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

頻回の輸血、ビタミンB12等の定期的補充（巨赤芽球性貧血）、副腎ステロイド等の免疫抑制療法・大量ガンマグロブリン療法・血漿交換（自己免疫性溶血性貧血）、鉄過剰に対する鉄キレート剤などの費用などのため、医療費の負担が続く。発作性夜間ヘモグロビン尿症に対して補体第5成分に対する抗体薬（エクリズマブ）が新たに開発され、劇的な溶血抑制効果を発揮するため対象患者にとって福音であると同時に医療費負担はきわめて大きい。また、赤芽球癆等に対しては造血幹細胞移植が施行されるが、一部の症例は拒絶、移植片対宿主病とそれに対する副腎ステロイド、プログラフ等による免疫抑制療法、種々の移植合併症に対する治療が必要となる。

○無トランスフェリン症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

鉄不応性の低色素性貧血をきたす疾患であり、生涯にわたってトランスフェリンの補充療法が必要であるが、貧血が進行した場合には心不全となり死に至る可能性が高く、長期にわたって生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血の程度により運動制限が必要であり、また定期的にトランスフェリン筋注あるいはアポトランスフェリンの静注をおこなうために医療機関を受診する必要があるため、健常人に比して生活の質が低下する。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

定期的に治療および治療効果の判定のために医療機関を受診する必要があり、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

○多血症

①慢性に経過する疾患であるか：

瀉血を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血栓を作り、脳梗塞や心筋梗塞を起こすなど生命を長期にわたって脅かす疾患である。また、長期的な転帰として、真性多血症は急性骨髄性白血病や骨髄線維症に進行することがある。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

入浴後に全身がかゆくなる、血圧が高くなる、頭痛、耳鳴り、めまい、視界のゆがみ、手や足の冷感や痛みなどの症状が現れることがあり、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

瀉血を頻回に必要としたり、血栓症が出現した場合には抗血栓療法が必要になる等、医療費の負担が続く疾患である。

○血小板減少、機能異常症

①慢性に経過する疾患であるか：

最も多い急性型の免疫性（特発性）血小板減少症を除き、血小板減少は慢性の経過を辿る。また、血小板機能異常症は先天的な血小板機能の障害である。このため、血小板減少、機能異常症は出血傾向の持続や継続的な生活制限を要する疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

高度の血小板減少や機能異常では頭蓋内出血等を起こす危険があることから長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

3万/ μ l以下の血小板減少や副腎ステロイドの長期投与を受けている場合、体育や課外活動の制限が必要となる。また、副腎ステロイドを長期にわたって服用しなければならない場合（免疫性血小板減少症等）は骨粗しょう症等の副作用により、長期にわたって生活の質が低下し、就学に支障をきたし得る。また、出血を助長する薬剤も禁止される。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

先天性無巨核球性血小板減少症や血小板機能異常症等には頻回の血小板輸血や赤血球輸血を必要とする。免疫性血小板減少症患者には副腎ステロイド等の免疫抑制療法や大量ガ

ンマグロブリン療法が必要なため、医療費の負担が続く。現在の小児慢性特定疾患医療意見書の治療薬の中に記載は無いが、トロンボポエチン受容体作動薬の対象となる免疫性血小板減少症患者の増加が今後予想される。また、ピロリ菌が原因による慢性血小板減少症に対しては除菌療法が必要となる。血栓性血小板減少性紫斑病には抗血栓療法も必要となる。

○血小板血症

①慢性に経過する疾患であるか：

血小板が増えすぎること、逆にその機能が低下し、出血傾向がみられるなど慢性の経過をたどる疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

長期的な転帰として、急性骨髄性白血病や骨髄線維症に進行し得るなど、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

出血症状が強い場合や、抗血小板薬を服用している場合には外傷に気をつける必要があるなど、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

アスピリンなどの抗血小板薬が必要になる等、医療費の負担が続く疾患である。

○先天性血液凝固異常症（血友病など）

①慢性に経過する疾患であるか：

血液凝固因子の先天性産生低下で、凝固因子の補充が唯一の治療法である。このため、生涯にわたって慢性の経過をたどる疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

凝固因子製剤の補充を行わなければ重大出血（頭蓋内出血、脊髄出血、消化管出血、腹腔・胸腔内出血）を起こす危険がある。また、インヒビターが出現した例では凝固因子製剤の効果が極端に低下するなど、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

足、膝、肘関節内出血などにより体育や課外活動に支障をきたすことがあり（身体接触の激しいスポーツは勧められない）、長期にわたって生活の質を低下させ得る疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

頻回の凝固因子の補充、特に、手術に際しては大量の凝固因子が必要となり、長期にわたって医療費の負担が大きい。フォン・ウィレブランド病にはデスマプレシンの補充が必要となる。

○先天性アンチトロンビン欠乏症等

①慢性に経過する疾患であるか：

抗血栓療法を長期にわたって必要とするなど、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

血栓を作り、脳梗塞や心筋梗塞を起こすなど生命を長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

抗血栓療法は体育や課外活動の制限を必要とするため、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。下肢深部静脈血栓症、肺塞栓症等血栓症の合併は、さらに生活の質を

低下させる。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

経口抗凝固薬（ヘパリン、ワルファリン、ATIII 濃縮製剤、活性化プロテイン C 製剤）や抗血小板薬の投与の継続が必要になるなど、医療費の負担が続く疾患である。

○遺伝性出血性末梢血管拡張症

①慢性に経過する疾患であるか：

皮膚・粘膜や内臓の多発性末梢血管拡張、および反復する出血など、慢性の経過を辿る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

肺、脳、肝臓などの動静脈奇形が破裂すれば致命的な経過をとることがある。その他、脳膿瘍、喀血、敗血症、肝性脳症、消化管出血、粘膜出血、心不全など重篤な合併症も起こし得る。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

鼻出血、消化管出血などが多いが、その他、腹痛、口腔内出血、全身倦怠感、痙攣、頭痛、心不全、喀血など長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

動静脈奇形に対する経カテーテル塞栓術療法、外科的摘出術、放射線照射療法など、消化管出血に対する内視鏡的レーザー照射など高額な医療費の負担が必要な疾患である。

○骨髄線維症

①慢性に経過する疾患であるか：

遺伝子変異により巨核球から線維芽細胞増殖を促す因子が産生・放出される結果、貧血、血小板減少、脾腫をきたす慢性に経過する疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

感染症、出血、白血病化、食道静脈瘤破裂など、長期にわたって脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

貧血や血小板減少などが生じるため、長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。

④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか：

輸血、蛋白同化ホルモンや抗腫瘍剤、さらに同種造血幹細胞移植の適応となる疾患で医療費の負担が続く疾患である。

以上より、血友病等血液疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き 4 要件を満たしているものと考えられる。

（血液疾患 担当：小池 健一）

○免疫疾患（免疫不全症など）

①慢性に経過する疾患であるか：

免疫疾患の多くは遺伝性疾患であり、原則としてその病態は終生変わらずに継続する。また、経過とともに新たな合併症の発症頻度も増加してくる傾向にある。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患の多くは易感染性を基盤とした重症感染症のリスクのみならず、発癌の危険性のリスクも高い疾患である。また、生命を脅かす可能性のある自己免疫疾患の発症リスクも高い。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

多くの疾患では、入院を必要とする感染症のエピソードが多い。また、慢性の感染の結果、慢性気管支炎や、気管支拡張症などで酸素治療が必要となり、生活に支障をきたす事例もある。症例によっては定期的なγグロブリンが終生必要であり、就職した後も定期的な通院が必要である事も生活の質を低下させている。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

前述の様に免疫疾患の多くは終生病態が変わらないため、定期的な治療、定期的な検査が必須である。定期的治療の中にはγグロブリン療法など高額な治療が多い。造血幹細胞移植が一部の疾患に実施され、根治的な効果をもたらす事が期待されている。しかし、長期的な予後、効果は必ずしも確定しておらず、移植症例においても長期的な検査（時に治療も）が必要である。

以上より、免疫疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

(免疫疾患 担当：有賀 正)

【第 10 表：神経・筋疾患】

小児慢性特定疾患の以下の 4 要件について検討した結果を、疾患別に示す。

その結果、法制化された平成 17 年以降の医学の進歩にもかかわらず、検討したすべての疾患は、引き続き 4 要件を満たすと考えられた。

調査した 4 項目（4 要件）

- ① 慢性に経過する疾患であるか
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

○てんかん性脳症

（重症乳児ミオクロニーてんかん、ウェスト症候群、レノックス・ガストー症候群）

本疾患は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、重症乳児ミオクロニーてんかん、ウェスト（West）症候群（點頭てんかん）、レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群を含む。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患はてんかん、重度精神運動発達遅滞を発症する慢性疾患である。てんかんは難治性で、精神運動障害は重度かつ不可逆的であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降 7 年の経過で、重症乳児ミオクロニーてんかんに対する抗てんかん薬スチリペントール（Chiron C, Lancet. 2000）、レノックス・ガストー症候群に対する抗てんかん薬ルフィナミド（Glaser T. Neurology. 2008）の開発などがあったが、依然として劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患群では、難治性てんかんと重度精神運動発達遅滞が必発であり、痙攣重積のため致命的となる場合がある。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、難治性てんかんに対する長期的な薬物治療や外科治療を要する。本疾患群のてんかんは通常薬剤抵抗性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることが多い。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんの治療のための薬物療法、副作用の確認が定期的に必要であり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、てんかん性脳症は、引き続き 4 要件を満たすと考えられる。

○結節性硬化症

本疾患は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の

対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患はてんかん、皮膚・脳・肺・腎など全身に生じる腫瘍を生涯通じて発症する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は脳腫瘍、心臓腫瘍、腎腫瘍、肺病変が致命的となることがある。法制化以降7年の経過で、抗腫瘍薬エベロリムスが結節性硬化症における上衣下巨細胞性星細胞腫等に対して本邦でも使用可能となり一部の患者に有効である（Bissler, Lancet. 2013）が、難治例や適応外の合併症が依然として存在するため、現在においてもなお生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、てんかんの治療、全身の腫瘍の発生のため、薬物治療や外科治療を要する。腫瘍は多臓器に再発性であり、手術後も定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんの治療のための薬物療法、腫瘍の進行の評価のための画像検査が定期的に必要であり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、結節性硬化症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○亜急性硬化性全脳炎

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、学童期に発症し進行性かつ不可逆的な運動障害をきたす遅発性神経変性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で治療薬イソプリノシン（Gascon GG. J Child Neurol. 2003）、リバビリン療法（Hosoya M. Antimicrob Agents Chemother. 2004.）などの開発があったが、予後を大幅に改善するには至っていない。現在においてもなお、慢性かつ致命的経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、治療を行わなければ呼吸障害や栄養障害により致命的となる場合がある。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善はみられず、現在なお、生命を脅かす疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常緩徐進行性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、亜急性硬化性全脳炎は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○先天性無痛無汗症

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患群は、自律神経線維の異常による温痛覚の知覚低下や発汗低下による体温調節障害、軽度の精神運動発達を発症する原因不明の慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、自律神経線維の異常による温痛覚の知覚低下や発汗低下による体温調節障害が特徴であり、熱中症、骨折等の外傷のリスクが高く、時に死にいたる。法制化以降7年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善はみられず、現在なお、致死的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、自律神経機能の異常による温痛覚の知覚低下や体温調節障害に対する長期的な薬物治療を要し、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることが多い。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

自律神経機能調節のための薬物療法、副作用の確認が定期的に必要であり、高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性無痛無汗症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○レット(Rett)症候群

本疾患は、平成17年の法制化時に対象疾患に定められた。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、重度精神運動発達遅滞、自閉傾向、難治性てんかんを発症する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、痙攣重積等により突然死のリスクがある。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、強い自閉傾向を呈する重度精神運動発達遅滞および難治性てんかんに対して薬物治療を要し、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

強い自閉傾向を呈する重度精神運動発達遅滞および薬剤抵抗性てんかんのため薬物調整、リハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、レット(Rett)症候群は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○カナバン(Canavan)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、重度の精神運動発達遅滞および退行、進行性失明を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、しばしば呼吸障害、摂食困難から致命的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、カナバン(Canavan)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○アレキサンダー(Alexander)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、けいれん、精神運動発達遅滞、錐体路症状、運動失調を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開

発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害、けいれんが必発であり、しばしば呼吸障害、摂食困難から致命的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお致命的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、けいれん、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんや運動障害に対する薬物調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、アレキサンダー(Alexander)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病

本疾患は、平成17年の法制化時に定められた先天性代謝異常疾患群における特定の欠損(活性異常)酵素名を冠した疾患に該当するものとして、本事業の対象疾患となっている。法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件を満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

本疾患は、眼振、頭部の振戦、けいれん、筋緊張の異常、痙性麻痺、歩行障害などを呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はない。現在においてもなお、慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

本疾患は、進行性かつ不可逆性の精神運動障害が必発であり、呼吸障害、摂食障害により時に致命的となる。法制化7年の経過で慢性経過を改善する治療法の開発はなく、現在においてもなお、致命的な経過をたどり得る疾患である。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

本疾患を有する患者は、てんかん、運動障害、呼吸障害、摂食障害に対して薬物治療や外科治療を要する。運動障害、呼吸障害は通常進行性かつ不可逆性であり、定期的な検査・治療が必要である。これらの治療および知的障害のため学校生活の制限を余儀なくされることがある。法制化7年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

てんかんに対する抗てんかん薬の調整、運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○先天性ミオパチー

本疾患群は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、先天性ミオパチー、ミニコア病が対象疾患に定められた。これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも慢性に筋力低下が進行する疾患である。法制化以降 7 年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても筋力低下による呼吸障害が起こり得る、感染等により致命的となる可能性が常に存在する疾患である。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、筋力の低下による運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また運動制限等により学校行事への参加が制限される。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性ミオパチーは、引き続き 4 要件を満たすと考えられる。

○先天性筋ジストロフィー

本疾患群は、平成 17 年の法制化時に対象疾患に定められ、福山型先天性筋ジストロフィーが対象疾患に定められた。これらの疾患について、法制化後の学術論文、診断・治療のガイドラインを確認し、医療の進歩に照らして、現在もなお、小児慢性特定疾患の対象疾患の要件に満たしているかどうか、どのように満たしているかを以下の通り検討した。

①慢性に経過する疾患であるか：

これらの疾患においては重症度、発症年齢の違いはあるが、いずれも慢性に筋力低下が進行、精神運動発達遅滞を呈する慢性疾患であり、治療はいずれも対症療法である。法制化以降 7 年の経過で、画期的な治療法の開発などの医療の進歩により、慢性の経過をたどらなくなった疾患はない。現在なお、いずれも慢性の経過をたどり得る疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

これらの疾患は、いずれにおいても筋力低下による呼吸障害や心筋症により致命的となる可能性がある。法制化以降 7 年の経過で、治療法の改善による劇的な予後の改善がみられた疾患はない。

③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

これらの疾患を有する患者は、筋力の低下による運動障害、摂食障害、呼吸障害等により定期的に医療機関を受診する必要がある。また知的障害や運動制限等により学校行事への参加が制限される。法制化 7 年の経過で、治療法の改善による生活の質の向上がみられた疾患はない。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

運動障害、摂食障害、呼吸障害のためリハビリテーション、栄養補助療法、呼吸補助療法が必要となり医療費は高額を要する。その医療費は健常人に比べ著しく高額である。

以上より、先天性筋ジストロフィーは、引き続き4要件を満たすと考えられる。

○色素性乾皮症

①慢性に経過する疾患であるか：

本症は、法制化以降の7年間において根本的治療法の開発等により、治療継続が不要となり慢性の経過をたどらなくなった疾患はなく、原則として生涯にわたっての治療が必要な疾患である。

②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか：

嚴重な遮光ができない場合には、基底細胞癌などの皮膚癌が多発し、死に至る。また、進行性の神経変性症状を合併するために、末期には寝たきりとなり、嚥下障害が進行し、吸気性の呼吸障害も出現し死に至る。

③症状や治療が、長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか：

生涯、日常生活において嚴重な遮光が必要であり、また進行性の中枢神経症状を合併するために、健常人と比して健常人に比して生活の質は低下している。

④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか：

生涯にわたって嚴重な遮光のための環境整備が必用であり、また進行性の神経変性症状に対して、リハビリテーション、運動、マッサージを行う必要があるため、本症により小慢事業による医療費助成を受けている患者にかかる医療費は健常者に比べて高額なものとなる。

以上より、色素性乾皮症は、引き続き4要件を満たすと考えられる。

以上より、神経・筋疾患群の告示整理案の疾患については、引き続き4要件を満たしているものと考えられる。

(神経・筋疾患 担当：高橋 孝雄)