

表8-3 (続き)

旧小欄		改定案			
告示番号	告示疾患名	大分類		細分類	
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	8	金属代謝異常症	112	先天性陽性肢端皮膚炎
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほかの、プリンピリミジン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	122	ピロプテリン代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	13	結合組織異常症	137	大理石骨病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔内分泌疾患群〕68：5α-還元酵素欠損症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔内分泌疾患群〕69：17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔内分泌疾患群〕80：ビタミンD依存性くる病」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔内分泌疾患群〕81：ビタミンD抵抗性骨軟化症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔膠原病〕20：高IgD症候群（マバロン酸キナーゼ欠損症）」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔血液疾患群〕18：11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔神経・筋疾患群〕18：カナバン（Canavan）病」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔神経・筋疾患群〕19：アレキサンダー（Alexander）病」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔神経・筋疾患群〕20：ペリツェウス・メルツァッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔慢性消化器疾患群〕4：エンテロキナーゼ欠損症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔慢性消化器疾患群〕5：アミラーゼ欠損症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔慢性消化器疾患群〕6：リパーゼ欠損症」で申請			
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	告示整理 「〔慢性消化器疾患群〕30：クリグラ-ナジャー（Crigler-Najjar）症候群」で申請			
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリアDNA欠失（Kearns-Sayre症候群を含む）
神経7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4	ミトコンドリア病	58	50から57までに掲げるもののほかの、ミトコンドリア病
神経10	リー(Leigh)脳症	4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリアDNA突然変異（Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む）

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

血液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：小原 明 (東邦大学医療センター大森病院 病院長)

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、血液疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

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

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

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

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

A. 研究目的

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

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

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。

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児

慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児血液・がん学会、日本脳神経血管内治療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。

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

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

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

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。

血液疾患群では、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 (表4参照)

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

血液疾患群においては、「ファンコニ貧血」、「再生不良性貧血」を新たに対象疾患とした。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることによって、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

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9-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
1	悪性貧血	告示整理	「1：巨赤芽球性貧血」で申請
2	イマー・スランド・グレスバック症候群	告示整理	「1：巨赤芽球性貧血」で申請
4	葉酸欠乏性貧血	告示整理	「1：巨赤芽球性貧血」で申請
5	アンチトロンピンⅢ欠乏症	告示整理	「49：先天性アンチトロンピン欠乏症」で申請
6	高分子キニノゲン欠乏症	告示整理	「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請
7	先天性血液凝固異常症	告示整理	「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	告示整理	「37：先天性フィブリノーゲン欠乏症」で申請
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	告示整理	「38：先天性プロトロンビン欠乏症」で申請
19	プカリクレイン欠乏症	告示整理	「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請
20	C蛋白(protein C)欠乏症	告示整理	「50：先天性プロテインC欠乏症」で申請
21	S蛋白(protein S)欠乏症	告示整理	「51：先天性プロテインS欠乏症」で申請
26	血小板無力症症候群	告示整理	「34：血小板無力症」で申請
30	貯蔵欠如症(storage pool病)	告示整理	「36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症」で申請
32	脾形成不全性血小板増加症	告示整理	「32：本態性血小板血症」で申請
35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	告示整理	「36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症」で申請
36	免疫学的血小板減少症	告示整理	「23：免疫性血小板減少性紫斑病」、「24：23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病」で申請
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	告示削除	近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられるため
44	慢性寒冷赤血球凝集素症	告示整理	「7：寒冷凝集素症」で申請
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	告示整理	「3：先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)」、「14：不安定ヘモグロビン症」、「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請」で申請
49	遺伝性高ヘモグロビンF症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
50	遺伝性橢円赤血球症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
56	カルボキシヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
58	グルコースリン酸イソメラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
64	サラセミア様症候群	告示整理	「15：サラセミア」で申請
65	スルフヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
66	赤血球アデニンシデアミナーゼ異常症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
67	先天性ハイツ小体性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
68	先天性メトヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請

表9-1 (続き)

70	ピリミジン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
74	ヘモグロビンC症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
75	ヘモグロビンD症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
76	ヘモグロビンE症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
77	ヘモグロビンS症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請
82	エリスロポエチン分泌異常	告示整理	「22：家族性赤血球増加症」で申請
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	告示整理	「5：鉄芽球性貧血」で申請
85	ピリドキシン反応性貧血	告示整理	「5：鉄芽球性貧血」で申請
86	アルダー(Alder)異常(症候群)	告示整理	「《悪性新生物群》17：骨髓異形成症候群」、「《先天性代謝異常》ムコ多糖症」などの原疾患で申請
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huét)異常(症候群)	告示整理	「《悪性新生物群》白血病」、「《悪性新生物群》17：骨髓異形成症候群」などの原疾患で申請
127	赤芽球癆	告示整理	「2：後天性赤芽球癆」で申請

表9-2

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	血D	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に実施する場合
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	血C	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	血C	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	血B	検査で血中ヘモグロビン値10.0g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	血D	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に実施する場合

表9-2 (続き)

8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	血C	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	血C	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	血B	検査で血中ヘモグロビン値10.0g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	血B	検査で血中ヘモグロビン値10.0g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	血D	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に実施する場合
9	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	血E	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
11	真性多血症	21	真性多血症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	血E	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
15	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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

表9-2 (続き)

16	先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
16	先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
18	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
19	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	31	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
20	本態性血小板血症	32	本態性血小板血症	血E	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
21	血小板機能異常症	34	血小板無力症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
21	血小板機能異常症	35	血小板放出機構異常症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
21	血小板機能異常症	36	33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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

表9-2 (続き)

22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	38	先天性プロトロンビン欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅴ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	40	第Ⅶ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病 A	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	42	血友病 B	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅹ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅺ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅻ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	46	第ⅫⅢ因子欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	全A	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性血液凝固因子異常	48	37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	全A	左欄の疾病名に該当する場合
23	先天性アンチトロンピン欠乏症	49	先天性アンチトロンピン欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
24	先天性プロテインC欠乏症	50	先天性プロテインC欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
25	先天性プロテインS欠乏症	51	先天性プロテインS欠乏症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	血A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、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

表9-3

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	大分類	細分類
1	悪性貧血	告示整理 「1：巨赤芽球性貧血」で申請	
2	イマースlund・グレスベック症候群	告示整理 「1：巨赤芽球性貧血」で申請	
3	巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血
4	葉酸欠乏性貧血	告示整理 「1：巨赤芽球性貧血」で申請	
5	アンチトロンピンⅢ欠乏症	告示整理 「49：先天性アンチトロンピン欠乏症」で申請	
6	高分子キニゲン欠乏症	告示整理 「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請	
7	先天性血液凝固異常症	告示整理 「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請	
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	告示整理 「37：先天性フィブリノゲン欠乏症」で申請	
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	告示整理 「38：先天性プロトロンビン欠乏症」で申請	
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	39 第Ⅴ因子欠乏症
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	40 第Ⅶ因子欠乏症
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病A)	22 先天性血液凝固因子異常	41 血友病A
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病B)	22 先天性血液凝固因子異常	42 血友病B
14	第Ⅹ因子(シュアート・プロウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	43 第Ⅹ因子欠乏症
15	第Ⅺ因子欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	44 第Ⅺ因子欠乏症
16	第Ⅻ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	45 第Ⅻ因子欠乏症
17	第Ⅻ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	22 先天性血液凝固因子異常	46 第Ⅻ因子欠乏症
18	フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病	22 先天性血液凝固因子異常	47 フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病
19	ルカリクレイン欠乏症	告示整理 「48：37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常」で申請	
20	C蛋白(protein C)欠乏症	告示整理 「50：先天性プロテインC欠乏症」で申請	
21	S蛋白(protein S)欠乏症	告示整理 「51：先天性プロテインS欠乏症」で申請	
22	巨大血管腫(カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	19 カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群	31 カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	21 血小板機能異常症	35 血小板放出機構異常症
24	血小板血症	20 本態性血小板血症	32 本態性血小板血症
25	血小板無力症	21 血小板機能異常症	34 血小板無力症
26	血小板無力症候群	告示整理 「34：血小板無力症」で申請	
27	血栓性血小板減少性紫斑病	14 血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病
28	周期性血小板減少症	17 周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	16 先天性骨髓不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症
30	貯蔵欠如症(storage pool病)	告示整理 「36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症」で申請	
31	脾機能亢進性血小板減少症	15 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	26 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)
32	脾形成不全性血小板増加症	告示整理 「32：本態性血小板血症」で申請	
33	ヘルナール・スリーエ(Bernard-Soulier)症候群	21 血小板機能異常症	33 ヘルナール・スリーエ(Bernard-Soulier)症候群
34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)	21 血小板機能異常症	35 血小板放出機構異常症
35	本態性アトロンビア(トロンピン欠乏症)	告示整理 「36：33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症」で申請	
36	免疫学的血小板減少症	告示整理 「23：免疫性血小板減少性紫斑病」、「24：23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病」で申請	
37	寒冷凝集素症	6 自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症
38	自己免疫性溶血性貧血	6 自己免疫性溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	告示削除 近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられるため	
40	脾機能亢進性溶血性貧血	9 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	19 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)
41	微小血管障害性溶血性貧血	10 微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血
42	発作性寒冷血色素尿症	6 自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症
43	発作性夜間血色素尿症	7 発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症
44	慢性寒冷赤血球凝集素症	告示整理 「7：寒冷凝集素症」で申請	
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	告示整理 「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	

表9-3 (続き)

46	アルドラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	告示整理	「3：先天性赤芽球癆(ブラックファン・ダイヤモンド(Blackfan-Diamond)貧血)」、「14：不安定ヘモグロビン症」、「18：11から17まで	
48	遺伝性球状赤血球症	8	遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症
49	遺伝性高ヘモグロビン症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
50	遺伝性橋本赤血球症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため	
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	8	遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
54	家族性赤血球増加症	12	家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症
55	鎌状赤血球貧血	8	遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症
56	カルボキシヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
57	ガンマグタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
58	グルコース磷酸イノラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
59	グルコース-6-磷酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
63	サラセミア(地中海貧血)	8	遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア
64	サラセミア様症候群	告示整理	「15：サラセミア」で申請	
65	スルフヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
66	赤血球アデニンデミナーゼ異常症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
67	先天性ハイツ小体性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
68	先天性メトヘモグロビン血症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
70	ピリシン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
71	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
72	不安定ヘモグロビン症	8	遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
74	ヘモグロビンC症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
75	ヘモグロビンD症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
76	ヘモグロビンE症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
77	ヘモグロビンS症	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
78	ホスホグリセリンキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
80	磷酸三炭糖イノラーゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
81	2, 3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	告示整理	「18：11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血」で申請	
82	エリスロポエチン分泌異常	告示整理	「22：家族性赤血球増加症」で申請	
83	原発性鉄芽球性貧血	4	鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	告示整理	「5：鉄芽球性貧血」で申請	
85	ピリドキシン反応性貧血	告示整理	「5：鉄芽球性貧血」で申請	
86	アルダー(Alder)異常(症候群)	告示整理	「《悪性新生物群》17：骨髄異形成症候群」、「《先天性代謝異常》ムコ多糖症」などの原疾患で申請	
92	ヘルゲル・フェット(Pelger-Huét)異常(症候群)	告示整理	「《悪性新生物群》白血病」、「《悪性新生物群》17：骨髄異形成症候群」などの原疾患で申請	
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常(症候群)	18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症	30 メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52 遺伝性出血性末梢血管拡張症
125	骨髄線維症(骨髄硬化化、本態性骨髄様化生)	27	骨髄線維症	53 骨髄線維症
126	真性多血症	11	真性多血症	21 真性多血症
127	赤芽球癆	告示整理	「2：後天性赤芽球癆」で申請	
128	先天性赤血球産生異常性貧血	3	先天性赤血球形成異常性貧血	4 先天性赤血球形成異常性貧血
代12	無トランスフェリン症	5	無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	8	遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
新規	【新規追加疾患】	16	先天性骨髄不全症候群	28 ファンコニ(Fanconi)貧血
新規	【新規追加疾患】	28	再生不良性貧血	54 再生不良性貧血

表9-4

大分類		細分類	
16	先天性骨髓不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血

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

免疫疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：野々山 恵章 (防衛医科大学校小児科学講座 教授)

研究要旨 小児慢性特定疾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、免疫疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

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

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

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

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

A. 研究目的

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

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

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。

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

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

(倫理面への配慮)

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

C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

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

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

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

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、

その結果を表2に示した。

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

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

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

免疫疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙四要件との適合性の評価 (表4参照)

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

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

D. 結論

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

の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

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

E. 参考文献

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

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表10-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	告示整理	「35：重症先天性好中球減少症」、「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請
90	急情白血球症候群	告示整理	「20：高IgE症候群」、「38：白血球接着不全症」、「39：シュワハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候
91	不能白血球症	告示整理	「42：メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症」、「43：38から42に掲げるもののほか、白血球機能異常」、「49：先天性補
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュベート・ダマシク(Spät-Damashek)症候群)	告示整理	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
94	慢性本態性好中球減少症	告示整理	「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
97	異ガンマグロブリン血症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
100	グッド(Good)症候群	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
101	高グロブリン血症性紫斑病	告示整理	「《膠原病》4：シェーグレン (Sjögren) 症候群」などで申請
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	告示整理	「1：X連鎖重症複合免疫不全症」、「2：細網異形成症」、「3：アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症」、「10：1から9まで
105	スイス型無ガンマグロブリン血症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
106	選択的免疫グロブリン欠損症	告示整理	「26：IgGサブクラス欠損症」で申請
107	先天性細胞性免疫不全症	告示整理	「44：免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症」、「45：IRAK4欠損症」、「46：MyD88欠損症」、「47：慢性皮膚粘
108	低ガンマグロブリン血症	告示整理	「4：オーメン (Omenn) 症候群」、「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「29：乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	告示整理	「19：胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)」で申請
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	告示整理	「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」で申請
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	告示整理	「24：分類不能型免疫不全症」で申請
113	複合型免疫不全症	告示整理	「5：プリンヌクレオドホスホリラーゼ欠損症」、「6：CD8欠損症」、「7：ZAP-70欠損症」、「8：MHCクラスI欠損症」、
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	告示整理	「23：X連鎖無ガンマグロブリン血症」で申請
115	本態性高ガンマグロブリン血症	告示削除	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため
120	無ガンマグロブリン血症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
123	IgM欠損症	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請

表10-2

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	4	オーメン（Omenn）症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	6	CD8欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	8	MHCクラスI欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる

表10-2 (続き)

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
1	複合免疫不全症	9	MHCクラスII欠損症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウイスコット・オールドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーハン（Nijmegen）染色体不安定症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム（Bloom）症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2異常症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる

表10-2 (続き)

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ（Schimke）症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高IgE症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる