

表10-2 (続き)

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高IgM症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgGサブクラス欠損症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的IgA欠損	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	免C	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
4	免疫調節障害	34	31から33に掲げるもののほか、免疫調節障害	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる

表10-2 (続き)

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	免B 治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数(WBC数×好中球%) 1500/μL以下の状態が(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 持続する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	免B 治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数(WBC数×好中球%) 1500/μL以下の状態が(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 持続する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	免C 感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38から42に掲げるもののほか、白血球機能異常	免A 治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めておおむね6か月以上) 場合は対象となる

表10-2 (続き)

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	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
6	自然免疫異常	45	IRAK4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
6	自然免疫異常	46	MyD88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
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	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
6	自然免疫異常	48	44から47に掲げるもののほか、自然免疫異常	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
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	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
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫（C1インヒター欠損症）	免D	治療で補充療法が必要となる場合
7	先天性補体欠損症	51	49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	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	
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
9	慢性活動性EBウイルス感染症	53	慢性活動性EBウイルス感染症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	全A	左欄の疾病名に該当する場合
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	免A	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる

表10-3

旧小慢		改定案		
告示番号	告示疾患名	大分類		細分類
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	告示整理	「35：重症先天性好中球減少症」、「37：35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請	
88	好酸球増加症	8	好酸球増加症	52 好酸球増加症
89	周期性好中球減少症	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36 周期性好中球減少症
90	急惰白血球症候群	告示整理	「20：高IgE症候群」、「38：白血球接着不全症」、「39：シュワツマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群」、「43：38から42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	
91	不能白血球症	告示整理	「42：メンデル遺伝型マイコプラズマ感染症」、「43：38から42に掲げるもののほか、白血球機能異常」、「49：先天性補体欠損症」、「51：49及び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	
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュベト・ダムシェク(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	
95	ミエロペロキシダーゼ欠損症	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 ミエロペロキシダーゼ欠損症
97	異ガングロブリン血症	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	
98	ウイスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウイスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
99	胸腺形成不全	2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19 胸腺低形成 (DiGeorge)症候群、22q11.2欠失症候群
100	グッド(Good)症候群	告示整理	「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」で申請	
101	高グロブリン血症性紫斑病	告示整理	「(膠原病)4：シェーレン (Sjögren) 症候群」などで申請	
102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	10	後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群 (HIV感染による)
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	4	免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガングロブリン血症)	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：アデランデアミンナーゼ (ADA) 欠損症」、「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全を伴う特徴的な症候群」	
105	スイス型無ガングロブリン血症	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：Ig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：慢性皮膚粘膜炎シダ症」、「48：44及び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」	
108	低ガングロブリン血症	告示整理	「4：オーメン (Omenn) 症候群」、「23：X連鎖無ガングロブリン血症」、「29：乳児一過性低ガングロブリン血症」、「30：23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患」	
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	
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	3	液性免疫不全を主とする疾患	28 特異抗体産生不全症
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	告示整理	「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」で申請	
112	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：プリンメクレスチン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」、「9：MHCクラス II 欠損症」、「10：1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症」	
114	ブルトン(Bruton)型無ガングロブリン血症	告示整理	「23：X連鎖無ガングロブリン血症」で申請	
115	本態性高ガングロブリン血症	告示削除	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため	
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12 毛細血管拡張性運動失調症
117	慢性活動性EBウイルス感染症	9	慢性活動性EBウイルス感染症	53 慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	11	慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病
120	無ガングロブリン血症	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	
120	無ガングロブリン血症	3	液性免疫不全を主とする疾患	30 23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
122	IgA欠損症	3	液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的IgA欠損
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	
代46	遺伝性脈管浮腫	7	先天性補体欠損症	50 遺伝性脈管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)
新規	【新規追加疾患】	4	免疫調節障害	33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)

表10-4

大分類		細分類	
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)

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

神経・筋疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

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

研究要旨 小児慢性特定疾患の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、神経・筋疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

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

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部部長)

田口 智章 (九州大学医学部小児外科
教授)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

A. 研究目的

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

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

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

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

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択
4. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、対象疾患ごとにそれぞれ日本小児神経学会、日本小児神経外科学会、日本小児外科学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

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

(倫理面への配慮)

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

C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

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

旧制度において他疾患群に分類されていたカナバン病、アレキサンダー病、ウェルナー症候群等は神経・筋疾患群とした。

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

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異

的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

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

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

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

慢性心疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価 (4参照)

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

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

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることによって、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成

を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

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

E. 参考文献

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

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表11-1

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

表11-2

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	神C	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	4	滑脳症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	5	裂脳症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	全前脳胞症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	先天性水頭症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、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	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
5	レット (Rett) 症候群	11	レット (Rett) 症候群	神A	運動障害、知的障害、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	12	結節性硬化症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	神A	運動障害、知的障害、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	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神A	運動障害、知的障害、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	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神A	運動障害、知的障害、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	16	ウェルナー (Werner) 症候群	神D	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	早老症	17	コケイン (Cockayne) 症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナバン (Canavan) 病	神A	運動障害、知的障害、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	19	アレキサンダー (Alexander) 病	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

		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	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール (Apert) 症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン (Crouzon) 病	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	もやもや病	27	もやもや病	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻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	29	先天性無痛無汗症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
14	先天性ミオパチー	38	ミオチューブラーミオパチー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	40	ネマリミオパチー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	44	38から43に掲げるもののほか、先天性ミオパチー	神B	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
15	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクローニーてんかん	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	48	レノクス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	進行性ミオクローヌステんかん	49	ウンフェルヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	進行性ミオクローヌステんかん	50	ラフォラ（Lafora）病	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー	神A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-2 (続き)

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	59	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	61	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	神A	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

表11-3

旧小慢		改定案			
告示番号	告示疾患名	大分類		細分類	
1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん(ウェスト(West)症候群)
2	結節性硬化症	6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクローニーてんかん	16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクローニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎
5	先天性ミオパチー	告示整理	「38:ミオチューブラーミオパチー」、「39:先天性筋線維不均等症」、「40:ネマリンミオパチー」、「41:セントラルコア病」、「42:マルチコア病」、「43:		
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	告示整理	「35:福山型先天性筋ジストロフィー」、「36:×ロシ欠損型先天性筋ジストロフィー」、「35:ウルリヒ(Ullrich)型先天性筋ジストロフィー(類縁疾		
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	告示整理	「《先天代謝異常》54:ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症」、「《先天代謝異常》55:ミトコンドリアDNA枯渇症候群」、「《先天代謝異常》57:ミトコ		
8	ミニコア病	14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病
9	無痛無汗症	12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症	告示整理	「《先天代謝異常》56:ミトコンドリアDNA突然変異(Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)」で申請		
11	レット(Rett)症候群	5	レット(Rett)症候群	11	レット(Rett)症候群
12	レンノクス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	16	難治てんかん脳症	48	レンノクス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群
内86	アジソン(Addison)病	7	早老症	16	ウェルナー(Werner)症候群
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	遺伝子異常による白質脳症	18	カナバン(Canavan)病
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	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー(Alexander)病
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	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリヤエウス・メルツバツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病
新規	【新規追加疾患】	1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤
新規	【新規追加疾患】	1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤
新規	【新規追加疾患】	2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	4	滑脳症
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	5	裂脳症
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	6	全前脳泡症
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群)
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群
新規	【新規追加疾患】	3	脳形成障害	9	先天性水頭症
新規	【新規追加疾患】	4	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患	10	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患
新規	【新規追加疾患】	6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症
新規	【新規追加疾患】	6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)
新規	【新規追加疾患】	6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ(von Hippel-Lindau)病
新規	【新規追加疾患】	7	早老症	17	コケイン(Cockayne)症候群
新規	【新規追加疾患】	8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
新規	【新規追加疾患】	8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病
新規	【新規追加疾患】	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
新規	【新規追加疾患】	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール(Apert)症候群
新規	【新規追加疾患】	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン(Crouzon)病
新規	【新規追加疾患】	9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
新規	【新規追加疾患】	10	もやもや病	27	もやもや病
新規	【新規追加疾患】	11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症
新規	【新規追加疾患】	12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー
新規	【新規追加疾患】	13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー
新規	【新規追加疾患】	13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー
新規	【新規追加疾患】	13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー
新規	【新規追加疾患】	13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

表11-3 (続き)

旧小慢		改定案			
告示番号	告示疾患名	大分類		細分類	
新規	【新規追加疾患】	15	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群
新規	【新規追加疾患】	17	進行性ミオクローヌスてんかん	49	ウンフェルリヒト・ルトボルク (Unverricht-Lundborg) 病
新規	【新規追加疾患】	17	進行性ミオクローヌスてんかん	50	ラフォラ (Lafora) 病
新規	【新規追加疾患】	18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症
新規	【新規追加疾患】	19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺
新規	【新規追加疾患】	20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー
新規	【新規追加疾患】	21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
新規	【新規追加疾患】	21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー
新規	【新規追加疾患】	22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死
新規	【新規追加疾患】	23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症
新規	【新規追加疾患】	23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群
新規	【新規追加疾患】	24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群
新規	【新規追加疾患】	26	ラスマッセン (Rasmussen) 脳炎	61	ラスマッセン (Rasmussen) 脳炎
新規	【新規追加疾患】	27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
新規	【新規追加疾患】	28	多発性硬化症	63	多発性硬化症
新規	【新規追加疾患】	29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
新規	【新規追加疾患】	30	重症筋無力症	65	重症筋無力症

表11-4

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