1　疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）			
要望疾病名	よみがな：シャーフ・ヤング症候群 Schaaf-Yang症候群		ICD-10 Q87.1
区分（大分類）名	疾患群： 染色体又は遺伝子に変化を伴う	区分（大分類）名： 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	
疾患概要	シャーフ・ヤング(Schaaf-Yang)症候群は精神運動発達遅滞、新生児期の筋緊張低下、乳児期の哺乳不良、遠位側優位の関節拘縮、などを特徴とする先天異常症候群であり、インプリンティング遺伝子であるMAGEL2の短縮型変異が原因である。2022年の全国調査では約30例が報告されている。哺乳不良、呼吸障害などのために早期から障害にわたって医療管理を必要とする。		
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：	
		英語教科書：GeneReviews（https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/）	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会		
	ガイドライン名：Schaaf-Yang症候群の診断基準		

2　疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）			
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	国内の全国調査（J Hum Genet 2022;67:735-738）では25例のうち、11例で胃瘻栄養、気管切開などの何らかの医療的ケアを必要としていた。6歳以上の21例の中で約70%の症例が歩行、食事、排泄、入浴に全介助を要しており、慢性的に重篤な障がいを残す疾患である。	
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態：	約　10% 全国調査では25例のうち死亡例は2例であり、原因は誤嚥性肺炎、窒息であった。誤嚥性肺炎、窒息の原因は筋緊張低下、嚥下機能障害に伴う誤嚥、呼吸機能障害により、年齢による改善は期待できない。さらに、一部の患者では感染症に伴う脳症の合併が報告されており、予後に強く影響している。
		長期の程度	生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態	約　70% 全国調査では6歳以上の21例の中で、歩行不可が71%、食事全介助が67%、排泄全介助が79%、入浴全介助が81%であった。
		長期の程度	上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	ほぼ全例で精神運動発達遅滞を来し、リハビリテーションなどの定期的な通院が必要である。特に医療ケア児では頻回の通院が必要であり、感染症による入院のリスクも高い。国内では感染症に伴う急性脳症の合併も報告されている。	
患者数（０～19歳）	全国で約　50人		推計方法を記載：2022年の全国調査（J Hum Genet 2022;67:735-738）で27症例の登録があった。返信施設は37%であり、約50例と推定される。未診断例は含まない。
全患者数（全年齢）	全国で約　100人		推計方法を記載：全年齢を対象とした調査は現時点で行われていない。小児期の死亡例は少数であることを考えると多くは成人期に達すると考えられるため推定した。

3　当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか	
疾病の状態の程度	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

その理由	対象 （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。 （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。 （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。 理由
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約　　7割

４　上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約　　50万円／年	推計方法を記載：外来通院6回にリハビリテーション、抗てんかん薬、筋弛緩薬、もしくは在宅小児経管栄養法指導管理料、もしくは在宅酸素療法指導管理料　もしくは在宅人工呼吸指導管理料
入院がある場合の入院と通院の合計	約　　100万円／年	推計方法を記載：入院費用１か月（集中治療加算、小児加算）を加えたもの

５　当該疾患を事業の対象の候補と考える理由
本疾患は遺伝子異常が原因である先天異常症候群であり、新生児期より呼吸障害、哺乳障害などを呈する。診断されても現時点で本質的な治療法はなく、全国調査でも多くの症例で日常生活に何らかの介助を要する。特に気管切開、胃瘻などの医療ケアを必要とする症例においては、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。

６　当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：　約　９０％
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：　約　９０％
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：　約　２０％
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか：　約　２０％

※すべての項目について記載すること。
※複数の臓器に異常をおこす症候群については、基本的には現行の小慢の、臓器や機能の病態別による申請方式に変わりはない。

記載者名	齋藤伸治
所属・肩書	名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野　教授
連絡先（E-mail）	ss11@med.nagoya-cu.ac.jp