

## 小児慢性特定疾病に係る新規の疾病追加について情報提供のあった疾病（一覧表）

※本委員会において追加の可否を検討する予定の疾病であり、今後の審議の結果によっては、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断される疾病が含まれる。また、疾病名と疾病の状態の程度については今後変更の可能性がある。

番号	疾病名	疾患群候補	疾病の状態の程度（案）
1	シャーフ・ヤング (Schaaf-Yang) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
2	ロスムンド・トムソン (Rothmund-Thomson) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
3	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 (鏡-縮方症候群)	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 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。
4	トリーチャーコリンズ (Treacher Collins) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。
5	シア・ギブス (Xia-Gibbs) 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 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。

## 小児慢性特定疾病に係る新規の疾病追加について情報提供のあった疾病（一覧表）

※本委員会において追加の可否を検討する予定の疾病であり、今後の審議の結果によっては、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断される疾病が含まれる。また、疾病名と疾病の状態の程度については今後変更の可能性がある。

番号	疾病名	疾患群候補	疾病の状態の程度（案）
6	乳児発症性 STING 関連血管炎	免疫疾患	治療でステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、感染症予防療法のうち1つ以上を実施する場合
7	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患	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
8	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患	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
9	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	神経・筋疾患	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
10	限局性皮膚異形成	神経・筋疾患	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
11	脊髄空洞症	神経・筋疾患	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、脊柱変形のうち一つ以上の症状が続く場合
12	先天性食道閉鎖症	慢性消化器疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
13	特発性後天性全身性無汗症	皮膚疾患	全身の75%以上が無汗（低汗）である場合