

## 小児慢性特定疾病（令和 3 年度実施分）に係る検討結果について

令和 3 年 9 月  
社会保障審議会児童部会  
小児慢性特定疾患への支援の在り方に関する専門委員会

### 1. はじめに

- 本委員会は、令和 3 年度に新たに小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象として追加する疾病（以下「小児慢性特定疾病（令和 3 年度実施分）」という。）について、令和 3 年 5 月 13 日より 5 回に渡り検討を行い、今回、その結果を取りまとめた。

### 2. 検討の対象・方法

- 小児慢性特定疾病（令和 3 年度実施分）の検討においては、令和 2 年 12 月末時点で小児慢性特定疾病の要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とした。
- 具体的には、厚生労働科学研究費補助金事業における研究班及び関係学会で小児慢性特定疾病に関する基礎的な情報を収集、整理し、その上で、小児慢性特定疾病の検討に資する情報が整理されたと研究班及び関係学会が判断し、日本小児科学会小児慢性疾病委員会できりまとめられた 29 疾病を検討対象とした。
- この 29 疾病について、個々の疾病ごとに、小児慢性特定疾病の各要件（※）を満たすかどうか検討を行うとともに、小児慢性特定疾病の要件を満たすと考えられる疾病については、当該疾病の認定に係る状態の程度についても、併せて検討を行った。

※「慢性に経過する疾病であること」、「生命を長期にわたって脅かす疾病であること」、「症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること」、「長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること」の 4 要件をいう。

### 3. 検討の結果

- 検討の結果、29 疾病すべてについて、小児慢性特定疾病の各要件を満たすと判断した。このうち 4 疾病については 1 つの小児慢性特定疾病である「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」として整理することが妥当と判断した（別添 1）。

- また、最近の学術的知見や学会等からの要望を踏まえ、疾病追加以外にも、別添2のとおり告示の記載事項の修正を行うことが妥当と判断した。

## 新規の小児慢性特定疾病として追加する疾病についての疾患群、区分、疾病名及びそれらの疾病の状態の程度(案)

(厚生労働省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おける検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記及び番号が変更となる可能性あり。

## 2 慢性腎疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	1	ネフローゼ症候群 ギヤロウェイ・モワト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 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
2	2	腎奇形 鰓耳腎症候群	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
3	3	常染色体優性尿細管間質性腎疾患 常染色体優性尿細管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

## 4 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	1	ホルト・オーラム症候群 ホルト・オーラム症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合(※1)

※1 慢性心疾患群の第2基準

次の①から⑨までのいずれかが認められていること。①肺高血圧症(収縮期血圧40mmHg以上)、②肺動脈狭窄症(右室—肺動脈圧較差20mmHg以上)、③2度以上の房室弁逆流、④2度以上の半月弁逆流、⑤圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック、⑦左室駆出率0.6以下、⑧心胸郭比60%以上、⑨圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄

11 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 難治てんかん脳症	1	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	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
2 難治てんかん脳症	2	PCDH19関連症候群	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 難治てんかん脳症	3	環状20番染色体症候群	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 難治てんかん脳症	4	アイカルディ症候群	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
5 難治てんかん脳症	5	ミオクロニー欠神てんかん	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 難治てんかん脳症	6	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	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 難治てんかん脳症	7	大田原症候群	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 難治てんかん脳症	8	早期ミオクロニー脳症	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 難治てんかん脳症	9	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	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 難治てんかん脳症	10	視床下部過誤腫症候群	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 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	11	WDR45関連神経変性症	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 ビタミンB6依存性てんかん	12	ビタミンB6依存性てんかん	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 脳形成障害	13	片側巨脳症	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
14 早産児ビリルビン脳症	14	早産児ビリルビン脳症	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
15 DDX3X関連神経発達異常症	15	DDX3X関連神経発達異常症	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	16	GRIN2B関連神経発達異常症	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 難治てんかん脳症	17	PURA関連神経発達異常症	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 脳形成障害	18	CASK異常症	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 糖蛋白代謝障害	19	先天性グリコシル化異常症	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 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)※2	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(※3)

※2

1	バインブリッジ・ロバース症候群	左記4疾病を、上記の「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」として、局長通知に明示する。
2	ヴィーデマン・スタイナー症候群	
3	コーエン症候群	
4	ビット・ホブキンス症候群	

※3<備考> 本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。	
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。
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。

14 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 限局性強皮症	1	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変形があり継続的な治療を要する場合 イ 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、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合

15 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 骨系統疾患	1	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合。

### 既存の小児慢性特定疾病についての疾患群、区分又は疾病名の変更（案）

（厚生労働省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おける検討結果）

変更内容	疾患群（案）	区分（案）	疾病名（案）	疾病の状態の程度
「強皮症」について、より適切な名称へ変更する。	膠原病	皮膚・結合組織疾患	強皮症 →全身性强皮症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
「先天性ポルフィリン症」について、より適切な疾患群へ移動させる。	先天性代謝異常 →皮膚疾患	先天性ポルフィリン症	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」について、より適切な区分を新設の上、当該区分へ移動する。（区分「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」は廃止する。）	神経・筋疾患	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症→糖 蛋白代謝障害	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	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