

## 小児慢性特定疾病として平成29年度に追加を検討する疾病

※本委員会において追加を検討する予定の疾病であり、社会保障審議会の意見を聴取した結果、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断する場合もある。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

	疾病名	疾患群候補(仮)	検討シート 当該頁
1	2型コラーゲン異常症関連疾患	神経・筋疾患群	1
2	TRPV4異常症	神経・筋疾患群	2
3	WAGR症候群（11p13欠失症候群）	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3
4	カムラティ・エンゲルマン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5
5	偽性軟骨無形成症	神経・筋疾患群	6
6	色素失調症	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7
7	四肢形成不全	神経・筋疾患群	8
8	先天性サイトメガロウイルス感染症	神経・筋疾患群	9
9	先天性トキソプラズマ感染症	神経・筋疾患群	10
10	先天性嚢胞性肺疾患	慢性呼吸器疾患群	11
11	多発性軟骨性外骨腫症	神経・筋疾患群	12
12	点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く。)	神経・筋疾患群	13
13	内軟骨腫症	神経・筋疾患群	14
14	ハーラマン・ストライフ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15
15	ビールズ症候群	神経・筋疾患群	16
16	ラーセン症候群	神経・筋疾患群	17

# 平成29年度に追加を検討する疾病についての事務局整理(案)

1

新規対象疾病候補検討シート

候補疾病名	2型コラーゲン異常症関連疾患(大分類名:骨系統疾患)
-------	----------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	多くは2型コラーゲン遺伝子変異が認められ、X線的に共通した所見がある多彩な臨床表現型を示す一連の疾患群である。胎児期や出生直後に周産期死亡を起こす重症例から小児期以降に診断される比較的軽症例まで幅広い症状を呈する。椎体や長管骨の異常や顔面正中部の低形成(平坦な顔貌)、小顎症を特徴とする骨系統疾患である。全身骨X線上、脊椎・骨端異形成を特徴とし、合併症としてしばしば進行性近視・難聴・U字型の口蓋裂を伴う。
診断のガイドライン等	厚労省研究班で策定した「診断基準」日本小児遺伝学会(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	呼吸障害や網膜剥離による失明を来す場合があり慢性化する。また、関節変形や早発性の変形性関節症に対して整形外科的手術が行われるが、治癒しない場合に慢性化するため、生涯にわたる継続的な医療支援が必要な疾病である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	呼吸障害や網膜剥離など、多くの合併症を有する。特に、呼吸障害は生命予後の悪化に関係する状況になりうる。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	合併症の有無により、生活の質そのものに深い影響を与える。継続的な経過観察は非常に重要で、その都度適切な対応が必要となる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要となるため、高額な医療費負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

候補疾病名	TRPV4異常症(大分類名:骨系統疾患)
-------	----------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	カルシウムイオン透過性チャンネルであるTRPV4の遺伝子異常によって発症する症候群で、いずれの疾患においても扁平椎、関節の腫大および拘縮、低身長など共通の表現型とする。重症度は様々であるが、四肢および脊柱の変形、早発性の変形性関節症や変形性脊椎症に対する整形外科的な対応を要することが多い。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本整形外科学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	TRPV4の遺伝子異常により発症する先天性疾患であり、慢性に経過する。扁平椎、関節の腫大および拘縮、低身長などを早期より呈するが、成長とともに次第に増悪することが多い。特に四肢および脊柱の変形は進行性であり、早発性の変形性関節症、変形性脊椎症を発症する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重症型の変容性骨異形成症では著しい胸郭、脊柱変形のため呼吸機能障害を来し、呼吸管理を要することがあるため、時に致命的な経過を取る。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	進行性の脊柱変形、四肢変形のため重度な変形性関節症、変形性脊椎症が早発性に発症し、疼痛を伴った移動能力の著しい低下が引き起こされる。また、脊柱の変形や不安定性により脊髄症が発症し、四肢麻痺を生じることがあり、生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	四肢及び脊柱の変形に対し、変形の進行予防を目的とした装具治療、変形矯正手術などが必要となる。重度な歩行不能児では、車いすや座位保持装置などの移動補助具、姿勢保持具なども必要となる。経年的に症状が増悪するため、これら高額な治療により長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合
--

候補疾病名	WAGR症候群(11p13欠失症候群)(大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)
-------	---

## 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	数万人に1人の頻度で起こる非常にまれな疾患である。11番染色体短腕p13領域の微細染色体欠失による隣接遺伝子症候群であり、ウィルムス腫瘍、無虹彩症、腎尿路系奇形、精神発達遅滞などの症状を来すことがある。
診断のガイドライン等	

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	ウィルムス腫瘍、無虹彩症、腎尿路系奇形、精神発達遅滞など多くの合併症をもち、慢性的な経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多臓器に合併症を有し、特にウィルムス腫瘍の発生率は50%程度で生命予後の悪化に関係する。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	生命予後はウィルムス腫瘍と慢性腎不全の有無に左右される。無虹彩症による視覚障害に加え、角膜混濁や先天性白内障などの眼科的な合併症が多い。年齢に応じて知的障害や発達障害に関する様々な問題が生じることがある。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	多臓器にわたる合併症に対して継続的な医学的管理が必要であり、手術など入院加療が必要な場合もある。長期にわたって高額な医療の負担がある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
--------------------------------

## 参考

「第16回小児慢性特定疾病患者への支援の在り方に関する専門委員会」資料より一部修正

<b>候補疾病名</b>	<b>常染色体異常症(※) (大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)</b>
--------------	--

(※)95から100に掲げるもののほかの常染色体異常症((ウィリアムズ(Williams)症候群、ブラダーウィリ(Prader-Willi)症候群)を除く)

### 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	常染色体(1~22番染色体)の数的異常もしくは構造異常により発症する多発奇形症候群。異常が認められる常染色体の部位の大きさや重複もしくは欠失など異常の種類により、症状の程度は異なる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児遺伝学会(文責)、日本小児科学会(監修)

### 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	心奇形、消化器疾患、神経疾患、眼科的疾患、耳鼻咽喉科的疾患、整形外科的疾患、精神疾患など多くの合併症をもち、慢性的な経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多臓器に合併症を有し、特に、心奇形、腸閉鎖を主体とした消化器疾患および肺炎などの呼吸器感染症に罹患した場合には生命予後の悪化に関係する状況になりうる。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	知的障害を伴う場合は、学習支援や日常生活介助が必要となる。また、心奇形や消化器疾患など多臓器にわたる合併症の状態により、日常生活は制約を受ける場合がある。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	多臓器にわたる合併症に対して継続的な医学的管理が必要であり、手術など入院加療が必要な場合もある。長期にわたって高額な医療の負担がある。

### 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
--------------------------------

候補疾病名	カムラティ・エンゲルマン症候群(大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)
-------	---

## 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	筋力低下、易疲労感、四肢の疼痛、体幹に比して長い四肢を四主徴とする先天異常症候群である。
診断のガイドライン等	厚労省研究班で策定した「診断基準」 日本小児遺伝学会(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	四肢の疼痛、頭蓋底の骨肥厚・骨硬化による神経麻痺・頭痛・難聴は慢性化する。多くの合併症をもち、生涯にわたり継続的な医療支援が必要である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	四肢の疼痛、頭蓋底の骨肥厚・骨硬化による神経麻痺など、多くの合併症を有する。特に、頭蓋底の骨肥厚・骨硬化による神経麻痺は生命予後の悪化に関係する症状になりうる。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	合併症の有無により、生活の質そのものに深い影響を与える。継続的な経過観察は非常に重要で、その都度適切な対応が必要となる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要となるため、高額な医療費負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
--------------------

候補疾病名	偽性軟骨無形成症(大分類名:骨系統疾患)
-------	----------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	骨端と骨幹端両方に異常がある四肢短縮型低身長症を呈する骨系統疾患。特徴的な身体所見とX線像から診断は比較的容易であるが有効な治療法はない。最終身長は軽症型で-3~-4SD、重症型で-6SD以下となる。軟骨無形成症に類似した外観を呈しており、本症の名称由来となっている。関節弛緩性が特徴的であり下肢においては著しい内・外反膝の原因となる。
診断のガイドライン等	骨系統疾患ガイドライン(日本整形外科学会小児整形外科委員会 監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	幼児期から明らかになってくる低身長、関節弛緩性、変形は生涯にわたり慢性に経過する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	関節弛緩性から環軸椎不安定性による頸髄損傷の可能性があり、これを合併した場合は、呼吸障害を起こし生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	ほぼ全例に見られる下肢の関節障害は歩行障害の原因となり、長期にわたり著しく生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	頻回の手術による入退院により、長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合
--

候補疾病名	色素失調症(大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)
-------	-------------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	皮膚、髪、歯、爪、目、中枢神経に症状が現れる疾患である。脱毛、歯牙欠損、歯牙形態異常、爪の栄養障害を呈する。網膜の血管新生が一部の罹患者に見られ、網膜剥離を起こしやすい。神経症状として、てんかん、知的障害、痙性麻痺、ならびに新生児期に急性脳症様の症状を認める場合がある。眼症状として、斜視、網膜病変、白内障、視神経膠腫等を認める場合がある。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児遺伝学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	てんかん・網膜剥離などの合併症を呈することがあり、生涯にわたり継続的な医療支援が必要である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	てんかん・網膜剥離など多くの合併症を有する。特にけいれんは生命予後の悪化に関係する状況になりうる。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	合併症の有無により、生活の質そのものに深い影響を与える。継続的な経過観察は非常に重要で、その都度適切な対応が必要となる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要となるため、高額な医療費負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(ア)を満たす場合
-------------

候補疾病名	四肢形成不全(大分類名:骨系統疾患)
-------	--------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	胎生期に生じ出生時に四肢の形態異常を示す疾患の総称である。多くの疾患の原因は不明であるが、近年一部の疾患で遺伝子異常が明らかになっている。過去の疫学調査から、日本で年間400名程度の患児が出生していると考えられるが、詳細な内容は明らかでない。四肢形成不全は、疾患により、また同一疾患でも個人間で病状が異なる。治療は手術、義肢装具、リハビリテーションが組み合わされる。
診断のガイドライン等	

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	先天性疾患であり、生涯にわたり義肢や装具を必要とする、それでも日常生活動作等で不自由がある、更には四肢に二次的な機能低下を生じる可能性があるなど、慢性と考えられる。
② 生命を長期にわたって脅かす	×	重度の四肢障害を呈する場合は、肺炎の合併が多く、次第に慢性呼吸不全をきたすとの報告があるが、頻度は不明。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	義肢や装具の継続的な装着を必要とする。更に例えば、先天的に両上肢が欠損していると、本来は手で行う動作を足で代償するため、下肢の変形性関節症が早期に発症する、片側上肢の欠損では健側肢に腱鞘炎等の障害を生じやすい、など、成人後の問題が報告されている。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	病状によっては、小児期を中心に複数回の手術を受ける必要がある。義肢や装具は定期的な作り替えが必要である。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

候補疾病名	先天性サイトメガロウイルス感染症(大分類名:先天性感染症)
-------	-------------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	多くは妊娠中の妊婦がサイトメガロウイルスによる初感染をおこし、胎児が感染することにより発症する。出生時より何らかの異常を認める場合や、無症状の場合もある。効果的な治療法は現時点では確立しておらず、出生時の症状の有無に関わらずその後難聴や発達障害など遅発性障害を合併する場合もある。
診断のガイドライン等	産婦人科診療ガイドライン(日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会 監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	出生時より子宮内発育遅滞、小頭症、脳内石灰化、網膜炎、感音性難聴、紫斑、肝脾腫等を発症し、その後、遅発性進行性視力障害や難治性てんかん等を発症し、慢性に経過する。また、繰り返す肺炎から慢性呼吸器不全に陥り、呼吸補助療法を必要とする場合もある。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重度の精神運動発達遅滞を起こした場合は、肺炎の合併が多く、次第に慢性呼吸不全を来し、時に致死的な経過を取る。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	約7割が症候性で、このうちのほぼ全例で長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	しばしば聴力障害が遅発性進行性であるため、定期的な聴力検査が必須である。てんかんを合併する場合はしばしば難治性であって、様々な抗てんかん療法が用いられる。重度の精神運動発達遅滞に伴う肺炎の繰り返す発症から慢性呼吸不全に陥り、呼吸補助療法(含、在宅酸素療法など)が必要となる場合もある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>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</p>
--

候補疾病名	先天性トキソプラズマ感染症(大分類名:先天性感染症)
-------	----------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	妊娠中の妊婦がトキソプラズマによる初感染をおこし、胎児に感染することにより発症する。出生時より何らかの異常を認める場合や、無症状の場合もある。すでに感染している場合、高い効果を持ち安全に投与できる薬物治療法は現時点では確立していない。出生時の症状の有無に関わらずその後視力障害や精神運動発達遅滞など遅発性障害を合併する場合がある。
診断のガイドライン等	産婦人科診療ガイドライン(日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会 監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	水頭症、脳室拡大、脳内石灰化、網膜脈絡膜炎などの脳や眼の病変のために、精神運動発達遅滞、てんかんや視力障害が起こり生涯持続する。生後早期には発熱、発疹、黄疸、肝脾腫、皮下出血などを呈する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重度の精神運動発達遅滞を起こした場合は、肺炎の合併が多く、次第に慢性呼吸不全をきたし、時に致死的な経過を取る。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	先天性感染のうち10~30%が無症候であるが、症候性であればほぼ全例で長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	診断された場合には1年以上の薬物内服治療が必要であり、さらに後遺症の程度により、網膜脈絡膜炎に対して光凝固や硝子体手術など、水頭症に対してシャント手術、てんかんに対しては各種薬物などによる発作のコントロール、精神運動発達遅滞に対しては、特に脳の障害が重症で寝たきりの最重度の障害児には経管栄養管理などの濃厚な医療的ケアが生涯必要となる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>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</p>
--

候補疾病名	先天性嚢胞性肺疾患(大分類名:先天性嚢胞性肺疾患)
-------	---------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	肺実質内に先天性に気道以外に恒常的に嚢胞が存在する状態をいう。出生前診断される症例の10-15%程度は周産期に、胎児水腫、子宮内胎児死亡、生直後の呼吸不全などの重篤な症状を呈する。生直後に呼吸器症状がない場合でも、9割以上の症例は幼児期の間に反復する肺感染などを発症する。一部の症例では複数肺葉に病変がみられ、手術後も成人化後まで嚢胞性病変の遺残や、呼吸障害などの症状を呈し、手術の反復や内科的治療を要することがある。
診断のガイドライン等	嚢胞性肺疾患の診断基準、重症度分類(日本小児外科学会 承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	多くの症例では乳幼児期までに発症もしくは無症状な症例でも診断され、肺葉切除を要しており、肺の完成する8~9歳以降まで、肺の発育を観察し、理学療法を継続する必要がある。肺発育不全、側弯、嚢胞遺残などの症状を長期に呈する症例があり、6か月以上の治療を要する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	複数肺葉に嚢胞がある症例が存在し、手術後も温存肺葉の嚢胞の増大から呼吸不全、呼吸器感染など生命を脅かす兆候を呈する症例がみられる。本邦全国調査では428例の調査対象に対して晩期有害事象が40件、特に治療を要する嚢胞遺残が4件確認された。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	一部の症例では残存肺の嚢胞遺残、側弯により、運動障害、呼吸障害などの症状を長期に呈し、日常生活の制限、入院治療の反復など長期にわたり生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	手術後も温存された肺葉に嚢胞が遺残する場合など、呼吸不全、呼吸器感染症反復のリスクがあり、長期のフォローアップと、必要に応じて手術的治療を必要とする。初回手術による側弯などの合併症も調査で明らかにされており、治療を必要とするレベルのものもある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

治療が必要な場合
----------

候補疾病名	多発性軟骨性外骨腫症(大分類名:骨系統疾患)
-------	------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	<p>良性腫瘍である外骨腫(骨軟骨腫)が全身の骨に多発する疾患である。関節近傍の腫瘤により関節可動性が障害されること、骨端成長障害をきたす結果アライメント異常が生じることが臨床的な問題である。重症例では上肢および下肢の機能障害を呈することも少なくない。</p>
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本整形外科学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	外骨腫は様々な部位の関節近傍に多発する皮下腫瘤として気づかれ、新生児期から存在するものの多くは幼児期以後に発症し12歳までに96%が診断される。腫瘍は成長期には軟骨内骨化が進み腫瘤は増大する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	思春期以後の骨端線閉鎖時期になると外骨腫の成長も停止する。成人期に急速に腫瘤の増大を示す場合には悪性転化の可能性が高い。軟骨肉腫がほとんどであるが、骨肉腫や線維肉腫の報告もある。頻度は2~20%と報告ごとにまちまちであるが、一般的には5%程度と考えられている。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	臨床症状は腫瘤による可動域制限が主だが、骨端線への影響による骨端成長障害により骨長短縮や骨変形が生じて上下肢のアライメント異常や低身長さらに前腕と下腿の回旋制限が問題となることも少なく、長期にわたり生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	多発するため頻回の手術並びに治療や経過観察が必要であるため、長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

候補疾病名	点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)(大分類名:骨系統疾患)
-------	-------------------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	骨端軟骨とその周囲軟部組織の点状石灰化像を呈する疾患群の総称。すでに小児慢性特定疾病の対象になっているペルオキシソーム病を除いた点状軟骨異形成症を対象とする。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児整形外科学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	出生時より四肢の変形や脚長差を呈するものもあり、改善しないため徐々に病状は進行する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	呼吸障害をきたす症例やビタミンK代謝異常を原因とするものもあり、生命を脅かす可能性がある。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	ほとんどの症例で骨の変形があり、脚長差や変形性関節症、環軸椎不安定症、脊椎変形などの整形外科的疾患が永続、進行する。またビタミンK代謝異常では出血傾向や凝固障害が起こり、継続的な薬物療法が必要となり、長期にわたり生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	脚長差や変形性関節症、環軸椎不安定症、脊椎変形などの整形外科的疾患に対する手術や装具による保存的治療や呼吸不全に対する治療が必要となり、長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)、酸素療法又は血液凝固異常に対する治療を行う場合
---

候補疾病名	内軟骨腫症(大分類名:骨系統疾患)
-------	-------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	<p>良性腫瘍である内軟骨腫(軟骨腫)が全身の骨に多発する疾患である。内軟骨腫の多くは片側性に短管骨、長管骨、骨盤に発生し緩徐に増大するため、進行性に骨の膨隆、変形、短縮を生じる。機能的には関節可動性が障害されること、著しい成長障害での脚長不等やアライメント異常が生じること、の2点が臨床的な問題である。重症例では上肢および下肢の機能障害を呈することも少なくない。</p>
診断のガイドライン等	骨系統疾患ガイドライン (日本整形外科学会小児整形外科委員会 監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	指趾の膨隆や脚長不等やアライメント異常で気づかれ、幼児期から学童期に発症する。腫瘍は成長期には増大しながら、はじめ骨幹端に生じるが年齢とともに骨幹方向に移動し、慢性に経過する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	思春期以後の骨端線閉鎖時期になると内軟骨腫の成長も停止する。成人期に急速に腫瘍の増大を示す場合には悪性転化の可能性が高い。軟骨肉腫がほとんどであるが、Maffucci症候群では血管肉腫、そのほか脳腫瘍や卵巣腫瘍の報告もある。頻度は5~30%と報告ごとにまちまちである。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	臨床症状は骨端線をまたぐ腫瘍による著しい成長障害による脚長不等とアライメント異常が主だが、関節周囲の膨隆や変形による可動域制限も問題となる。また内軟骨腫により骨皮質が菲薄となり易骨折性を示す。血管腫を伴う内軟骨腫症はMaffucci症候群と呼ばれ、生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	腫瘍が多発するため頻回の手術並びに治療や経過観察が必要であるため、長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

候補疾病名	ハーラマン・ストライフ症候群(大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)
-------	--

## 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	特徴的な顔貌(小顎症・狭い鼻堤)、均衡型低身長、疎な毛髪、小眼球症や先天性白内障等の眼症状を特徴とする先天異常症候群である。
診断のガイドライン等	厚労省研究班で策定した「診断基準」 日本小児遺伝学会(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	視覚障害及び小顎に伴う睡眠時無呼吸を伴う場合があり、生涯にわたる継続的な医療支援が必要である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	視覚障害及び小顎に伴う睡眠時無呼吸など、多くの合併症を有する。特に睡眠時無呼吸は生命予後の悪化に関係する状況になり得る。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	合併症の有無により、生活の質そのものに深い影響を与える。継続的な経過観察は非常に重要で、その都度適切な対応が必要となる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要となるため、高額な医療費負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(ウ)を満たす場合
-------------

候補疾病名	ビールズ症候群(大分類名:骨系統疾患)
-------	---------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	多発性関節拘縮・耳介の変形・長い四肢を伴った細く長い四肢を主徴とし、しばしば乏しい皮下脂肪組織・舟状頭を伴う先天異常症候群である。
診断のガイドライン等	厚労省研究班で策定した「診断基準」 日本小児遺伝学会(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	整形外科的疾患を主たる合併症とするが、心疾患を合併することもある。高度の側弯に呼吸障害を続発することがある。生涯にわたり継続的な医療支援が必要である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	整形外科的疾患や心疾患など、多くの合併症を有する。特に心疾患は生命予後の悪化に関係する状況になり得る。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	合併症の有無により、生活の質そのものに深い影響を与える。継続的な経過観察は非常に重要で、その都度適切な対応が必要となる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要となるため、高額な医療費負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

候補疾病名	ラーセン症候群(大分類名:骨系統疾患)
-------	---------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	顔貌異常を伴った多発性先天性脱臼を有する疾患。間葉系結合組織の形成異常が主因と考えられ、先天性・多発性の骨及び関節異常を来す。臨床上の3主徴は多発性先天性関節脱臼、顔貌異常、へら状の指とされる。
診断のガイドライン等	骨系統疾患ガイドライン（日本整形外科学会小児整形外科委員会 監修）

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	出生時から継続する関節障害は生涯続く。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	環軸椎不安定性による頸髄損傷、あるいは喉頭軟化症などが合併した場合は呼吸障害を起こし生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	ほぼ全例に見られる下肢の関節障害は歩行障害の原因となり、長期にわたり著しく生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	頻回の手術による入退院により、長期にわたり高額な医療費負担を余儀なくされる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>骨折又は脱臼の症状が続く場合、重度の四肢変形、脊柱側弯、脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合、並びに治療で呼吸管理(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。)又は酸素療法を行う場合</p>
---

## 【参考】

## 「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」に該当する疾病の「疾病の状態の程度」欄の記載について

本文中「基準（ア）」、「基準（イ）」、「基準（ウ）」、「基準（エ）」とは、「児童福祉法第6条の2第1項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第2項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度」（平成26年厚生労働告示第475号）の「第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」の備考の各基準をいう。

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。