

候補疾病名	非典型溶血性尿毒症症候群（大分類名：慢性糸球体腎炎）
-------	----------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性腎疾患群
疾病概要	微小血管症性溶血性貧血、血小板減少、急性腎障害を3主徴とする疾患。志賀毒素による溶血性貧血とADAMTS13活性著減で発症する血栓性血小板減少性紫斑病以外の血栓性微小血管障害。多くが補体活性化制御因子の先天異常による。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児腎臓病学会（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	○	微小血管症性溶血性貧血、血小板減少、急性腎障害を3主徴とする慢性疾患であり、進行性あるいは反復性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	発症後1年以内に70%の患者が末期腎不全あるいは死亡し予後不良である。腎臓以外にも、中枢神経、呼吸器、循環器、消化器とあらゆる臓器に血栓性微小血管障害を来す。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	○	長期の治療が不可欠で、それに伴い日常生活は制約される。腎移植後も移植腎喪失など生じる場合がある。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	○	腎機能障害および合併症の治療のため、継続的な医学的管理が必要である。また、急性期には血漿交換療法が、腎不全に至った場合は人工透析が必要となる。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

治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法、輸血のうち1つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合。

候補疾病名	特発性間質性肺炎（大分類名:間質性肺疾患）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	びまん性肺疾患として胸部放射線画像上両側びまん性の陰影を認める疾患のうち、肺の間質を炎症の場とし、原因を特定できない疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児呼吸器学会(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	○	低酸素血症、多呼吸で発症し、症状が3週間以上持続する。ステロイド薬、免疫抑制薬で治療を行い、奏功した場合は6か月以上かけて漸減・中止していく。治療が奏効しない場合には、酸素療法や人工呼吸管理を継続し、肺移植の適応となる場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	気道感染による呼吸状態の増悪により死亡する危険がある。また、治療が奏効せずに長期化した場合には、右心不全・肺線維化が生じる。長期にわたって生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	酸素療法、人工呼吸管理を要する状態が長期に持続する。これらにより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	○	治療、酸素療法、人工呼吸管理、治療経過判断のための精緻な画像検査や血液検査、呼吸状態増悪時など継続的な医学的管理が必要である。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

疾病名に該当する場合

候補疾病名	肺胞微石症（大分類名：間質性肺疾患）
-------	--------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	肺胞内にリン酸カルシウムを主成分とする微少結石が蓄積することにより呼吸障害が徐々に進行する常染色体劣性遺伝疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児呼吸器学会（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	○	多呼吸、呼吸困難、チアノーゼが主な症状で、多くは徐々に換気障害が進行して最終的には呼吸不全に陥る。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	低酸素血症が長期間持続することにより生命の危険が生じる場合がある。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	○	換気障害があることから、運動制限、生活制限が長期間持続し、その程度も徐々に進行する。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	○	酸素療法などで、継続的な医学的管理が必要であり、重症例では肺移植の適応になる。この結果、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

疾病名に該当する場合

候補疾病名	閉塞性細気管支炎（大分類名：閉塞性細気管支炎）
-------	-------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	不可逆性の細気管支狭窄によって労作時呼吸困難や低酸素血症などの換気障害を呈する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児呼吸器学会（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	○	原因は多岐にわたり、下気道感染後、薬剤性や移植後の合併症、原因が特定できない特発性のものもある。発症後は、咳嗽、喘鳴が持続し、労作時や気道感染で呼吸困難、チアノーゼを呈する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	低酸素血症が長期間持続することにより、生命の危険が生じる場合がある。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	○	換気障害があることから、運動制限、生活制限が長期間持続し、その程度も徐々に進行する。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	○	酸素療法などで、継続的な医学的管理が必要であり、重症例では肺移植の適応になる。この結果、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

治療が必要な場合

候補疾病名	リンパ管腫・リンパ管腫症（大分類名：リンパ管腫・リンパ管腫症）
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	中枢神経系を除く軟部組織や骨、肝臓、脾臓、肺、縦隔などにびまん性にリンパ管組織が増殖する非常に稀な先天性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	約9割が乳児期に発症すると言われている。頸部や腋窩、縦隔などを中心に嚢胞性病変が全身どこにでも発症しうる。特に咽頭周囲から縦隔にかけての病変の場合、出生直後より気道狭窄・閉塞のリスクを伴い、気管切開による長期間の気道確保が必要となる。難治性の場合、20年の経過を経ても約90%が治療を継続する必要がある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多くは頸部・縦隔の病変であり、繰り返す感染と内出血により、気道閉塞の危険が生じる。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	○	気道狭窄・閉塞による呼吸障害や頸部の変形による障害、疼痛・発熱など突発する症状の反復により日常生活活動が制約される。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	○	嚢胞は硬化療法や手術療法の適応となる。また、咽頭周囲から縦隔にかけての病変の場合、気管切開術による気道確保を要する。繰り返す感染や疼痛の治療も必要であり、継続的な医学的管理が必要である。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

治療が必要な場合

候補疾病名	先天性横隔膜ヘルニア（大分類名：先天性横隔膜ヘルニア）
-------	-----------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性呼吸器疾患群
疾病概要	横隔膜の先天的な欠損により、腹腔内臓器が胸腔内へ脱出して生じる先天性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会（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	○	胎児期から胸腔内に脱出した腹腔内臓器の程度に応じて肺低形成を伴い、約95%の患者が新生児期に呼吸困難症状で発症し、横隔膜ヘルニア修復術を必要とする。種々の程度の肺低形成や肺高血圧を合併する。合併奇形を伴う場合もある。術後も呼吸管理、栄養管理などを長期に必要とする。慢性の経過を示す疾患である。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	約25%の症例が新生児期・乳児期に手術を行った場合であっても死亡する。救命後も、肺低形成や合併症による中枢神経障害などのために、呼吸不全で死亡する危険性がある。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	○	人工呼吸管理、気管切開、酸素療法、経管栄養、血管拡張薬の投与などを必要とする場合があり、後遺症として運動障害、知的障害、身体発育遅延、難聴、胃食道逆流症、胸郭変形、側弯などのために、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	○	人工呼吸管理、気管切開、酸素療法、経管栄養や肺高血圧に対するボセンタンなどの投与が生涯にわたり必要となる。続発症である精神運動発達の遅れ、身体発育遅延、難聴、胃食道逆流症、胸郭変形、側弯などに対する継続的な医学的管理が必要な場合もある。これらの結果、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

治療が必要な場合

(慢性心疾患群)**対象となる疾病の状態の程度**

本文中「第1基準」「第2基準」「第3基準」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

第1基準	現在治療中で、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、 β 遮断薬、肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合
第2基準	次の①から⑨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、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
第3基準	最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合

候補疾病名	肺静脈狭窄症（大分類名：肺静脈狭窄症）
--------------	----------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性心疾患群
疾病概要	先天性もしくは総肺静脈還流異常の術後に発症する肺静脈が狭窄ないし閉鎖する難治性で予後不良の疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児循環器学会（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	○	肺高血圧、右心不全となり、易疲労感が生じる。原発性で、出生時から診断された肺静脈狭窄での、心臓外科手術死亡率は46.7%、死亡年齢の中央値は10.8か月との報告もあり、手術せずに経過をみることもある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肺高血圧、右心不全となり、時に喀血で死亡することがある。長期にわたり生命を脅かす疾患である。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	右心不全により、易疲労感や呼吸困難が生じ、日常生活が制限される。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	○	局所的な狭窄の場合、ステント留置、バルーン拡大、心臓外科的拡大術を施行する。どれも、術後は集中治療室での管理が必要である。また、外来でも、血管拡張剤、利尿剤などの投与が必須となる。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

治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合

候補疾病名	フォンタン(Fontan)術後症候群 (大分類名:フォンタン(Fontan)術後症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	慢性心疾患群
疾病概要	右心室、左心室の2心室が機能できない単心室血行動態疾患に対して幼児期に施行されるフォンタン手術後に、低心拍出量、高中心静脈圧が続き、不整脈、蛋白漏出性胃腸症、血栓塞栓症、心不全、肺高血圧、肝障害、腎不全など全身の臓器不全をきたす症候群。根本治療が無い予後不良の疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児循環器学会(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	○	1～5歳でフォンタン手術が施行され、術後は、正常よりも心拍出量が少なく、中心静脈圧も高く、運動機能も低下する。術後10年以上経過すると、不整脈(心房頻拍など)、蛋白漏出性胃腸症、血栓塞栓症、心不全、肺高血圧、肝障害(肝線維症、肝硬変、肝癌)、腎不全などの合併症が出現してくる。その全身合併症は生涯持続する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	不整脈は、突然死のリスクがある。また、蛋白漏出性胃腸症が発症すると、5年生存率は20%である。血栓症が発症すると、ショックに陥ったり突然死したりする。心不全や肺高血圧になると、予後不良で、余命は10年程度である。肝硬変、肝癌の予後は不良である。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	○	不整脈や心不全による運動制限や、蛋白漏出性胃腸症や肝硬変による食事制限、血栓症では胸痛、呼吸困難を伴うことなどにより、日常生活は著しく制限され、状態によっては介助が必要となる。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	○	心不全が高度となれば、再手術や心移植が必要となる。また、合併症に対する治療が生涯にわたって必要となる。例えば、不整脈は、内服薬の投与や入院でのカテーテル治療を行う。蛋白漏出性胃腸症は、内服薬の投与や状態によっては長期入院が必要となる。肝硬変や肝癌は、カテーテル治療や抗がん剤の投与が必要となる。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

フォンタン(Fontan)型手術を行った場合

候補疾病名	中枢性塩喪失症候群（大分類名：中枢性塩喪失症候群）
-------	---------------------------

1. 疾病について

疾患群	内分泌疾患群
疾病概要	心房性ナトリウム利尿ペプチドの過剰分泌の結果生じる疾患。主に中枢神経系疾患に見られる。低ナトリウム血症に、尿ナトリウム排出量上昇、尿排出過剰、体液量減少、正常又は高い尿酸、バソプレシンの低下、ナトリウム利尿ペプチド濃度上昇を伴う。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児内分泌学会（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	○	高度の低ナトリウム血症と脱水を生じる。先天性奇形に伴うものや中枢性器質性疾患などが原因の場合、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	高度の低ナトリウム血症と脱水により、意識障害、けいれんを起こし、有効な治療がなされなければ致命的となる。繰り返す低ナトリウム血症は神経障害の後遺症を残すこともある。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	○	長期にわたり頻回の採血を要し、長期の入院加療が必要となることもある。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	○	低ナトリウム血症に対して、最低月1回の血中及び尿中電解質検査、腎機能検査が必要となる。治療にステロイド薬を使用することもあり、内服薬の効果がない場合は、しばしば入院加療が必要となる。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

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。

候補疾病名	全身性エリテマトーデス（大分類名：膠原病疾患）
-------	-------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	全身性炎症性病変を特徴とする自己免疫疾患。発熱、全身倦怠感などの炎症を思わせる症状と、関節、皮膚、内臓などのさまざまな部位に多様な症状が一度に、あるいは次々に起こる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	治療によって症状が軽減するものの、寛解と憎悪を繰り返し、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	予後を左右する病態として、ループス腎炎、中枢神経ループス、抗リン脂質抗体症候群、間質性肺炎、肺胞出血、肺高血圧などが挙げられる。腎不全や日和見感染症による感染死などに至ることもある。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	○	発熱、全身倦怠感、易疲労感などの全身症状や関節炎による疼痛は日常生活活動に影響を与える。また、様々な臓器に症状が生じるため、日常生活に介助が必要となる場合がある。脱毛をきたすこともあり、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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与が必要で、高血圧を伴う場合には積極的な降圧療法を行い、腎機能が急速に悪化する場合には早期より人工透析への導入が必要となる。ステロイド薬と免疫抑制薬による治療により感染症が起こりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	皮膚筋炎・多発性筋炎（大分類名：膠原病疾患）
-------	------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	主に体幹や四肢近位筋群、頸筋、咽頭筋などの筋力低下をきたす自己免疫性の炎症性筋疾患。典型的な皮疹を伴うものは皮膚筋炎と呼ぶ。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	発熱、全身倦怠感、易疲労感、食欲不振、体重減少とともに、緩徐に発症して進行する体幹、四肢近位筋群、頸筋、咽頭筋の筋力低下を生じる。また、皮膚症状は潰瘍に進むこともある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	嚥下にかかわる筋力の低下は、構音障害、誤嚥や窒息死の原因となる。また、間質性肺炎を伴うことがあり、生命予後を左右する。進行例では、心筋炎や線維化による不整脈、心不全などがみられることがある。さらに、急速進行例は、そのまま進行して呼吸不全となって死に至る場合がある。また、悪性腫瘍を合併する場合もある。これらの結果、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	○	全身倦怠感や易疲労感、また筋症状により、日常生活は制約を受ける。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	○	ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療が必要になる。筋症状に対しては、 γ グロブリン大量療法を行う場合がある。悪性腫瘍の合併もあることから、定期的な検査も必要である。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	抗リン脂質抗体症候群（大分類名：膠原病疾患）
-------	------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	抗リン脂質抗体を有し、臨床的に動静脈の血栓症、血小板減少症、習慣流産・死産・子宮内胎児死亡などを認める疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	抗リン脂質抗体の存在により血栓症をきたす疾患である。これらの抗体は自然消褪することはないため、生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	動静脈血栓症により、脳梗塞や肺梗塞を呈することがあるため、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	○	血栓症の治療・再発予防のため、長期にわたる抗血小板薬や抗凝固薬の投与が必要となる。このため運動など日常生活は制約を受ける。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	○	長期にわたる抗血小板薬や抗凝固薬の投与など、継続的な医学的管理が必要である。血栓症の診断のため精緻な画像検査が必要である。また血栓症以外の症状として血小板減少などの血液異常や、皮膚潰瘍などの皮膚症状、片頭痛やてんかんなどの神経症状を呈する可能性があり、その検索にも検査を必要とするものが多く含まれる。これらの結果、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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	ベーチェット(Behcet)病 (大分類名: 膠原病疾患)
-------	-------------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	多臓器侵襲性の難治性の疾患。口腔粘膜のアフタ性潰瘍、皮膚症状、ぶどう膜炎、外陰部潰瘍を主症状とし、急性炎症性発作を繰り返すことが特徴。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	多臓器に繰り返し炎症を起こし、特に、中枢神経病変、動脈病変、腸管病変などは様々な後遺症を残す場合がある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肺循環系にも病変は出現し、肺動脈瘤は致命的な喀血の原因となりうる。腸管穿孔、腸管出血など緊急の外科的治療を要することもある。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	○	口腔周囲や性器粘膜に有痛性の潰瘍が生じ、前眼部病変により、眼痛、充血、羞明、瞳孔不整が生じる。さらに、後眼部病変として網膜絡膜炎を起こすと発作的に視力が低下し失明に至ることがある。これらにより、日常生活は制限される。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与、全身管理のため継続的な医学的管理が必要であるほか、多臓器にわたる症状の治療のため複数の診療科での検査、治療が必要となる。また、ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。これらの結果、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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。
--

候補疾病名	大動脈炎症候群(高安動脈炎) (大分類名:血管炎症候群)
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	大動脈とその主要分枝及び肺動脈、冠動脈に狭窄、閉塞又は拡張病変をきたす原因不明の非特異性炎症性疾患。狭窄ないし、閉塞した動脈の支配臓器の虚血障害、あるいは拡張病変による動脈瘤がその臨床病態の中心をなす。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	ステロイド薬を減量した場合に再燃を反復するなど、慢性の経過を取ることが多い。また、動脈狭窄による腎不全、脳虚血発作などの虚血による臓器障害が持続する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	腎動脈狭窄や大動脈縮窄症による高血圧、大動脈弁閉鎖不全によるうっ血性心不全、虚血性心疾患、心筋梗塞、解離性動脈瘤、動脈瘤破裂が生じる。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	○	発熱、全身倦怠感、易疲労感、しびれ感、上肢痛、頸部痛、強いめまい、失神といった症状により、日常生活は制限される。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	○	ステロイド薬の投与が必要であり、それにより感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。定期的な検査や合併症の治療のため、継続的な医学的管理が必要である。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	多発血管炎性肉芽腫症(ウェジナー(Wegener)肉芽腫症) (大分類名:血管炎症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	発熱、全身倦怠感、食欲不振などの炎症を思わせる症状と、臓器の炎症による症状を呈する血管炎症候群。病理組織学的特徴として、①全身の壊死性・肉芽腫性血管炎②上気道と肺を主とする壊死性肉芽腫性炎③半月体形成腎を示す。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	発熱、全身倦怠感、食欲不振などの炎症を思わせる症状と、鼻、眼、耳、咽喉頭などの上気道および肺、腎の3つの臓器の炎症による症状が、一度にあるいは次々に生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肉芽腫を伴う血管炎によって、上気道及び下気道の閉塞性障害や腎臓等の臓器に不可逆的な障害が生じ、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	○	寛解・再発を繰り返し、重症例では人工透析や酸素療法などが必要となる。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	○	ステロイド薬と免疫抑制薬の投与が必要であり、それにより感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療が必要になる。上気道症状が強い場合には、スルファメトキサゾール合剤を併用することもある。寛解・再発を繰り返すため、継続的な医学的管理が必要である。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	結節性多発血管炎（大分類名：血管炎症候群）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	全身の諸臓器に分布する中型血管を主体として血管壁に炎症を生じ、多彩な臓器症状を呈する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	高熱、体重減少、筋・関節痛、四肢のしびれ、皮膚潰瘍、尿蛋白・潜血陽性、腎機能低化、腹痛・下血、脳出血・脳梗塞、高血圧などを生じる。腎不全、腸出血、脳出血・脳梗塞に至ることもある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	脳出血、消化管出血・穿孔、脾臓出血、心筋梗塞、腎不全で死亡することもある。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	○	多くの症例は臓器障害を残して寛解に至るため、特に知覚障害、運動障害、人工透析などを伴う場合は、日常生活介助が必要となり、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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与が必要である。寛解後も再燃防止の為に数年にわたりステロイド薬を継続投与する必要がある。ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	顕微鏡的多発血管炎（大分類名：血管炎症候群）
-------	------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	小血管(毛細血管、細小静・動脈)を主体とした壊死性血管炎。血管壁への免疫複合体沈着がほとんどみられないことと抗好中球細胞質抗体(ANCA)陽性率が高いことが特徴。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	発熱、体重減少、易疲労などの全身症状とともに臓器の出血や虚血・梗塞による症状が出現する。壊死性糸球体腎炎が最も高頻度であり、数週間から数ヶ月で急速に腎不全に移行することが多い。皮疹、多発性単神経炎、関節痛、筋痛などが高頻度で生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	急速に腎不全に移行することが多いことに加え、間質性肺炎や肺胞出血を併発すると呼吸障害や低酸素血症をきたす。また、心筋病変による心不全も合併することがある。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	○	全身倦怠感、末梢神経症状による手足のしびれや麻痺、また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。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与が必要であり、それにより感染症が起きやすくなるため、感染症の予防と適切な治療が必要になる。さらに、重症の場合は血漿交換療法も行われる。寛解に至った場合、ステロイド薬を減量し、副作用の弱いほかの免疫抑制薬に切り替えた免疫維持療法を少なくとも1～2年間は継続する。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。
--

候補疾病名	好酸球性多発血管炎症性肉芽腫症（大分類名：血管炎症候群）
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	気管支喘息やアレルギー性鼻炎を前駆症状として発症する中小動脈の多発性血管炎。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	急性期には、多発性神経炎、皮膚症状(紫斑、結節、潰瘍)、呼吸器症状(肺胞出血、間質性肺炎)、腎障害(巣状壊死性腎炎)、循環器症状(心不全)、中枢神経症状(脳出血、梗塞)など多彩な症状をきたす。ステロイド薬で寛解する例が約80%占めるが、ステロイド薬減量中止で再燃する例も見られ、残り20%は治療抵抗性であり、多臓器障害が進行する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	治療抵抗性の場合、呼吸不全や腎不全、脳出血、脳梗塞、肺胞出血、うっ血性心不全、心筋梗塞などで死亡することがあり、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	○	臓器障害(呼吸器、心臓、腎臓、脳など)や末梢神経障害により、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	○	ステロイド薬に抵抗性の症例では、免疫抑制薬、γグロブリン大量療法などの併用が必要である。ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。また、臓器障害に対する治療が終生必要である。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	再発性多発軟骨炎（大分類名：再発性多発軟骨炎）
-------	-------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	全身の軟骨組織で繰り返し起こる炎症を特徴とする自己免疫疾患。耳介軟骨に初発することが多く、鼻及び全身の関節軟骨、眼や皮膚、気道軟骨や心血管系に炎症症状を生じることもある。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	耳介軟骨に初発することが多く、片側または両側耳介の疼痛、発赤、さらには変形をきたす。また、鼻の軟骨も侵されやすく、鼻の痛みや変形を生じ、鞍鼻を呈することもある。多発性関節炎、さらに喉頭、気管、気管支の軟骨病変によって気道閉塞を生じる場合がある。その他、大動脈病変、動脈瘤、心臓弁膜症、腎障害、神経障害、骨髄異形成症候群の合併もある。慢性かつ再発性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	喉頭、気管、気管支の軟骨病変によって気道閉塞となる場合もあり、生命的な危機が生じる。心病変も生命予後不良である。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	○	呼吸器や心病変、腎障害、神経障害、骨髄異形成症候群等を合併することがあり、これらによって日常生活は著しく制限される。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	○	ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤などの投与が必要となる場合が多い。ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。また、気管切開などの外科的治療が必要な場合も多い。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	強皮症（大分類名：皮膚・結合組織疾患）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	皮膚硬化をはじめとした全身臓器の線維化を特徴とする原因不明の慢性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	緩徐に皮膚硬化が進行し、肺線維症・肺高血圧症や腎障害、消化器障害など多様な症状を認める。難治であり、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	臓器障害が徐々に進行し、腎不全、肺高血圧による呼吸不全、心不全で死亡する。また、消化管にも硬化が進行し、摂食や吸収が困難となり栄養障害から衰弱する。特に腎障害は急速に腎不全が進行して死亡する例が多い(強皮症腎クリーゼ)。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	○	皮膚硬化による関節拘縮が顕在化して日常生活は制限を受ける。また、呼吸器障害や腎障害により日常活動は著しく制限される。加えて、皮膚硬化により顔貌が変化し、同時に進行する消化管障害により、摂食障害、嚥下障害、腸管の吸収障害により衰弱する。また、病態は緩徐に進行するものの有効な治療法はない。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	○	病態はステロイド薬に不応であり、免疫抑制薬も病態の進行を止めることが出来ない。そのため、ほとんどの例で臓器障害が出現し、様々な治療が必要となる。例えば肺高血圧に対するボセンタンなどの投与や、腎不全に対する人工透析が必要となる。また、消化器障害が進行すれば、経管栄養も必要となる。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	混合性結合組織病（大分類名：皮膚・結合組織疾患）
-------	--------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎、強皮症様所見の混在する疾患。重複症候群の一病型に分類される。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	全身性エリテマトーデス(発熱、顔面紅斑、リンパ節腫脹、多発関節炎、漿膜炎)、多発性筋炎(筋力低下、筋委縮)、強皮症様症状(手指硬化、肺線維症(間質性肺炎)、食道運動機能低下)が混在して出現して持続するため、全身の臓器機能障害が徐々に進行する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経過中、臓器障害が徐々に進行し、肺高血圧による呼吸不全、心不全で死亡する。呼吸循環系の障害は治療に不応であるため、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	○	多彩な症状が持続し、レイノー症状、手指の皮膚硬化、筋力低下、食道運動機能低下は生活の質を低下させる。また、肺高血圧症や皮膚硬化が進行した例では日常生活は著しく制限され、肺線維症がある例では、在宅酸素療法が必要となる。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与や免疫抑制薬が必要である。肺高血圧のある例では在宅酸素療法、ボセンタンなどの投与が必要となる。ステロイド薬と免疫抑制薬の投与により感染症が起りやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	家族性地中海熱（大分類名：自己炎症性疾患）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	地中海沿岸のユダヤ系民族を中心に多発する周期性発熱症候群。発熱時間が比較的短く、漿膜の無菌性炎症による腹痛・胸痛・関節痛を伴うことが特徴。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	高熱が突然出現し、激しい腹痛(腹膜炎)や胸痛(胸膜炎)、関節炎を伴う。症状は3～4日持続して自然消退するが、この発作が2～4週毎に周期的に反復する。MEFV遺伝子変異が原因で、成人期になり症状が軽症化する例もあるが、反復する炎症病態のためにアミロイドーシスによる臓器障害に至る例もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	アミロイドーシスによる臓器障害(腎不全、腸管機能不全)に至る場合があり、生命予後が脅かされる。なお、本症の人工透析例は、他の原因による人工透析患者よりも生命予後は不良とされている。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	○	強い腹痛・胸痛を伴う発熱発作を反復するため、日常生活が制限される。また、不妊率が高く、アミロイドーシスによる臓器障害(腎・消化管)や治療薬の副作用による不妊や臓器障害も加わる。このため、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	○	周期的に発作が反復するため、継続的な医学的管理が必要で、同時に治療薬に対する副作用監視のための検査も必要となる。インターフェロン α 、サリドマイドなどの投与や人工透析が必要となる場合もある。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	クリオピリン関連周期熱症候群（大分類名：自己炎症性疾患）
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	クリオピリンの異常により発症する自己炎症性疾患の総称。軽症型の家族性寒冷蕁麻疹、中間型のマッカルウェルズ(Muckle-Wells)症候群、重症型のシンカ(CINCA)症候群(別名：ノーミッド症候群)の3症候群が含まれる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本リウマチ学会(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	○	多くは新生児期に発症し、全身の慢性炎症が持続し、関節障害、中枢神経症状、眼症状、アミロイドーシスによる臓器障害を生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	続発性アミロイドーシスにより腎アミロイドーシスなどの臓器障害を生じ、臓器不全をきたし得るため、生命予後に影響する。また、中枢神経炎症による水頭症は、生命を危機にさらすこともある。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	○	関節硬縮による歩行障害、慢性ぶどう膜炎による視力障害、難聴、中枢神経合併症の後遺症などにより、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質が低下する。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	生物学的製剤であるカナキマブの投与以外に有効な治療法はない。非常に高価な薬剤であり、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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	ブラウ(Blau)症候群/若年発症サルコイドーシス (大分類名: 自己炎症性疾患)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	若年発症サルコイドーシスは、乳幼児期に発症し、胸部病変を伴わず、関節炎、ぶどう膜炎、皮膚炎を3主徴とする自己免疫疾患。Blau症候群は、若年発症サルコイドーシスと臨床的に酷似する常染色体優性に遺伝する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	4歳までに不明熱、関節炎、皮疹で発症し、慢性炎症病態が終生持続する。慢性関節炎により次第に手指や足指は屈曲変形し、可動性を失う。また、発症から数年遅れてぶどう膜炎が出現し、放置・不十分な治療では失明に至る。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	炎症病態が終生持続することによる動脈硬化とそれによる虚血性心疾患、高血圧による脳出血、アミロイドーシスによる腎不全等の臓器障害が進行し、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	○	関節炎による関節機能障害や歩行障害、ぶどう膜炎による視力障害で失明に至ることもあり、日常生活介助が必要となる。また慢性炎症病態による倦怠感、ステロイド薬の副作用(低身長、骨粗鬆症)が顕在化する。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	○	生涯にわたるステロイド薬の投与など、継続的な医学的管理が必要であり、大血管や関節の評価のために精緻な画像検査が必要となる。ステロイド薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	インターロイキン受容体拮抗分子欠損症（大分類名：自己炎症性疾患）
-------	----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	膠原病
疾病概要	多発性骨髄炎、骨周囲炎、膿疱症を特徴とする小児期早期発症の自己炎症性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児リウマチ学会(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	○	新生児期に発症することが多く、3～10日間持続する発熱が4～8週間の間隔で周期的に生じる。多発性骨髄炎、骨周囲炎、膿疱症の他、随伴症状として、腹部症状(腹痛、下痢、嘔吐など)、頸部リンパ節腫脹、斑状血疹などを呈する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	間質性肺炎などの肺病変により低酸素血症や呼吸困難のリスクや、血栓症や血管障害のリスクを有する。また、全身性炎症による二次性の多臓器不全、進行性肺線維症を伴う肺ヘモジデローシスによる呼吸不全などで死に至ることがある。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	○	反復する周期性の発熱や皮膚・粘膜の膿疱症、および全身臓器に生じうる随伴症状により、日常生活は制約を受ける。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	○	発作時にはステロイド薬や非ステロイド性抗炎症薬の投与が必要である。発作予防薬としてはスタチン系の高脂血症治療薬、TNF阻害剤、IL-1阻害剤などによる治療が行われている。ステロイド薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。全身管理並びに皮膚、骨、多臓器におよぶ炎症の治療のため継続的な医学的管理が必要である。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

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、血漿交換療法のうち1つ以上を用いている場合。

候補疾病名	ファンコニ (Fanconi) 貧血 (大分類名: 先天性骨髄不全症候群)
-------	---------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	血液疾患群
疾病概要	Fanconiが最初(1927年)に報告した染色体異常による先天性造血不全症候群の一つであり、汎血球減少、皮膚の色素沈着、奇形、低身長、性腺機能不全が特徴。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児血液・がん学会(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	○	小児期に汎血球減少で発症し、慢性経過の後に青年期に骨髄異形成症候群、白血病、固形癌を発症する事もある。白血球減少が先行することなく、骨髄異形成症候群や白血病、固形癌を初発症状とする事もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	10歳までに80%が再生不良性貧血を発症し、30歳までに20%、40歳までに30%の患者が白血病、骨髄異形成症候群を発症し、さらに、40歳までに28%の患者が扁平上皮がん等の固形がんを発症するなど、高率に致死的な病態を合併する。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の継続的な投与が必要となり、易感染性から日常生活が制約されるほか、運動制限、食事制限なども必要となる。造血細胞移植の必要性があり、それに伴う生活の制限も厳しい。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与、頻回の輸血やG-CSF治療など、継続的な医学的管理が必要である。さらに、生涯にわたり、発がんの危険性があり、定期的な診療が必要になる。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

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、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち、一つ以上を実施する場合。

候補疾病名	再生不良性貧血（大分類名:再生不良性貧血）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	血液疾患群
疾病概要	末梢血において全ての血球減少(汎血球減少)と骨髄の細胞密度の低下(低形成)を特徴とする症候群。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児血液・がん学会(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	○	中等症の場合、免疫抑制療法を行うが、6か月以上経っても血球減少、特に血小板減少は持続する。重症の場合には免疫抑制療法や造血幹細胞移植をできる限り早急に行うが、血液学的な改善が得られるには少なくとも6か月以上を要し、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	約30%の症例は免疫抑制療法に無効あるいは再発し、時に輸血依存性となり、その後ヘモクロマトーシスとなり、重篤な多臓器障害をひき起こす。また、高度な血小板減少による頭蓋内出血の危険を伴う。さらに、約10%の症例は骨髄異形成症候群や急性骨髄性白血病等へ移行する。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の継続的な投与が必要となり、易感染性から日常生活が制約されるほか、運動制限、食事制限なども必要となる。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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与、頻回の輸血やG-CSF治療など、継続的な医学的管理が必要である。造血幹細胞移植が必要なこともある。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

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、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち、一つ以上を実施する場合。
--

候補疾病名	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS) (大分類名:免疫調節障害)
-------	-----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	免疫疾患群
疾病概要	免疫系の制御機構の1つであるアポトーシス誘導能の欠損により発症し、自己反応性T細胞、あるいは自己抗体産生B細胞の増殖により、多様な自己免疫疾患を合併することを特徴とする疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」小児免疫不全症研究会(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	○	乳幼児期に発症することが多く、リンパ節腫脹、肝脾腫を示す。二次性に血小板減少症、溶血性貧血、好中球減少などを示す。自己免疫性の腎炎、肝炎、ぶどう膜炎、関節炎なども合併する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多臓器にわたる症状を呈し、根治的治療は造血幹細胞移植である。リンパ球由来の悪性腫瘍の合併が高い。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	○	易出血性、易感染性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	○	ステロイド薬や免疫抑制薬の投与が必要である。ステロイド薬や免疫抑制薬の投与により感染症が起こりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。無効例には抗腫瘍薬が用いられる。根治的治療としては造血幹細胞移植が必要となる。さらに、高頻度に合併する悪性腫瘍が予後を決めるため、早期診断、早期治療が重要であり、継続的な医学的管理が必要である。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

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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合。

候補疾病名	髄膜脳瘤（大分類名：脊髄髄膜瘤）
-------	------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	神経管の閉鎖障害による頭蓋骨形成不全、部分皮膚欠損があり、頭蓋骨の欠損部から神経組織と髄膜が突出した奇形。水頭症を伴うことが多い。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	水頭症を伴うことが多く、生後早期に病変部の修復や水頭症に対するシャント術が必要となる。脳形成異常による発達の遅れ、てんかんに対する治療やシャントの管理は生涯続く。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症、けいれん重積により、生命に危険性が生じる。長期にわたって生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	脳機能障害により、運動麻痺、感覚麻痺や知能障害が生じ、日常生活介助が必要となる。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	○	てんかんに対して、抗けいれん薬の投与が必要である。また、水頭症に対するシャント術及び機能維持に対して、継続的に医学的管理や精緻な画像検査が必要である。長期にわたって高額な医療の負担が生じる。

3. 対象となる疾病の状態の程度

けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行動、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

候補疾病名	脊髄髄膜瘤（大分類名：脊髄髄膜瘤）
-------	-------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	神経管の閉鎖障害による椎弓形成不全、部分皮膚欠損があり、脊髄や神経組織が外表に露出した奇形。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	生後早期に病変部の修復や水頭症に対するシャント術が必要となる。脳形成異常による発達の遅れ、てんかんに対する治療やシャントの管理は生涯続く。また、脊髄障害による下肢の麻痺・変形、排尿障害、下半身の知覚障害・疼痛などが生涯続く。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症、けいれん重積により、生命に危険性が生じる。排尿障害に起因する腎障害、下肢の重篤な麻痺や感覚障害も生命予後を悪化させる。長期にわたって生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	脊髄障害による移動能力の障害、感覚障害や疼痛、排尿排便障害などは著しく生活の質を低下させる。また、運動・感覚麻痺のため日常生活に介助が不可欠である。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	○	てんかんに対して抗けいれん薬の投与が必要である。また、水頭症に対するシャント術及び機能維持に対して、継続的に医学的管理や精緻な画像検査が必要である。腎機能維持のため医療器具を使用した間欠的導尿が生涯必要である。経過中に生じる脊髄障害や下肢・脊椎の変形に対する外科治療を要する場合や、尿路変更手術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生じる。

3. 対象となる疾病の状態の程度

けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行動、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合
--

候補疾病名	仙尾部奇形腫（大分類名：仙尾部奇形腫）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	原始胚細胞の遊走異常により仙尾部に生じる奇形腫。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会（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	○	新生児期に奇形腫（基本的には良性）の摘出術が必要となるが、心不全や出血が原因で約15%の患児が死亡する。生存例のうち18%（全体の15%）に、低酸素脳症、膀胱直腸障害、下肢運動障害などの続発症を合併し、これらの続発症は長期にわたって治療を要する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	生後、約15%の症例は低酸素脳症などの続発症を発症し、誤嚥、呼吸障害などにより生命に危険が生じる。また、約5%の症例は、悪性奇形腫を発症する。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	○	術後に低酸素脳症、膀胱直腸障害、下肢運動障害などの続発症を発症した場合、自己導尿や装具の装着、歩行訓練などが必要であり、日常生活全介助が必要となる。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	○	続発症である低酸素脳症、膀胱直腸障害、下肢運動障害などに対する継続的な医学的管理が必要である。また悪性腫瘍の再発に対し、定期的に精緻な画像検査を行う必要がある。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

けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合
--

候補疾病名	滑脳症（大分類名：脳形成障害症）
-------	------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	神経の発生過程の異常により生じる先天性疾患。脳の表面に脳回がなく、平滑であることが特徴である。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	多くは乳児期にてんかん発作で発症し、その後、運動障害と知的障害が現れ、改善なく生涯継続する。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	呼吸器感染症や消化器疾患の併発が多く、これらにより生命の危機が生じうる。また、一部の患者では筋ジストロフィーを併発し、症状は進行性であるため、生命予後が不良である。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	○	脳奇形による脳性麻痺と知的障害を呈し、生涯にわたって日常生活全介助を必要とする。難治性のでんかん発作により、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質が低下する。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	難治性のでんかん発作や呼吸器感染症、全身合併症により、継続的な医学的管理が必要である。人工呼吸管理や経管栄養が必要になることも多い。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	裂脳症（大分類名：脳形成障害症）
-------	------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	脳形成障害により脳性麻痺、てんかん、知的障害をきたす先天性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	脳形成障害により、脳性麻痺、てんかん、知的障害をきたす。症状は生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	てんかんは難治性に経過する場合もあり、けいれん重積、嚥下困難により再発性の誤嚥性肺炎などが生じる。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	○	脳性麻痺、てんかん、知的障害のすべて、又はいずれかが発症する。日常生活の介助や学習支援が必要となる。日常生活は制限を受ける。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	○	脳性麻痺のための装具療法、リハビリテーション、抗てんかん薬の投与など多岐にわたる治療が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	全前脳胞症（大分類名：脳形成障害症）
-------	--------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	顔面中央部の低形成と大脳の左右不分離を特徴とする先天奇形症候群。顔面奇形、けいれん発作、重度の精神運動発達遅延、尿崩症・脱水、低体温、摂食障害、成長障害、呼吸循環障害を呈する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	口蓋裂などの顔面奇形、けいれん発作、重度の発達獲得の遅れ、尿崩症・脱水、低体温、摂食障害、成長障害、呼吸循環障害を呈する。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重度の神経障害、内分泌異常、生命維持機能の障害を合併するため、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	○	重度の合併症により、日常生活全介助が必要である。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	○	けいれん発作、重度の神経障害、内分泌異常、生命維持機能の障害を合併し、継続的な医学的管理が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	中隔視神経形成異常症(ド・モルシア(De Morsier)症候群) (大分類名:脳形成障害症)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	透明中隔欠損、視神経低形成、脳下垂体機能低下症を三主徴とし、脳奇形の合併や、視力障害、顔面奇形、内分泌症状を呈する先天性の疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	脳奇形の重症度が知的障害・運動障害の程度を左右する。加えて視力障害、顔面奇形、内分泌症状(尿崩症、甲状腺機能低下症、副腎機能不全)を示す。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	尿崩症や内分泌異常が重い場合や、難治性てんかんを合併する場合は、治療状況によって生命の危険がある。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	○	神経症状や視力障害のために日常生活介助が必要な場合があり、知的障害を伴う場合は学習支援が必要となる。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	○	抗けいれん薬の投与や多彩な内分泌症状に対するホルモン補充などの治療が必要である。知的障害および運動障害、視力障害、顔面奇形などに対して、継続的な医学的管理が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群 (大分類名:脳形成障害症)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	菱脳の発生異常により生ずる小脳、脳幹およびそれらを容れる後頭蓋窩の特徴的な形態的变化を呈する先天性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	小脳の低形成に加え、高率に水頭症を合併し、さらに心奇形など重篤な合併病変を伴いやすい。症状は新生児期から幼児期に出現する。生涯わたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症、けいれん重積により、生命に危険性が生じる。心奇形による心不全により、生命に危険が生じることもある。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。運動失調や難治性けいれんの症状により、日常生活介助が必要であり、知的障害を伴う場合は学習支援が必要となる。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	○	てんかんに対して抗けいれん薬の投与が必要であり、水頭症に対するシャント術及び機能維持、また心奇形に対して、継続的に医学的管理や精緻な画像検査が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	先天性水頭症（大分類名：脳形成障害症）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	何らかの先天的な原因により、髄液循環障害が生じ、頭蓋内に過剰な髄液が貯留する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	胎児期あるいは生後早期に診断され、通常は脳室腹腔短絡術(VPシャント術)を施行される。生涯にわたり医療的管理が必要となる慢性疾患である。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症により、生命に危険が生じる。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。知的障害を伴う場合は学習支援が必要となる。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	○	水頭症に対するシャント術及び機能維持のために、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患 (大分類名:ジュベール(Joubert)症候群関連疾患)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	特徴的な小脳と脳幹の形態異常、筋緊張低下、発達獲得の遅れ、そして間欠的な過呼吸・無呼吸、非典型的な眼球運動の両方、またはいずれかを有する疾患。本症の小児の多くは体幹性運動失調を生ずる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	生後数日の間に筋緊張低下や呼吸障害の異常で気づかれることが多く、重度の精神運動発達遅滞が必発で、また視覚障害、腎機能障害などを呈することもある。腎機能障害は進行性で腎不全となる。てんかんの合併もみられる。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	嚥下障害から誤嚥性肺炎などの合併症が多いほか、腎機能障害などの進行で人工透析が必要となる場合もある。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	○	障害の程度が重度のため、日常生活全介助が必要となる。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	○	新生児期には呼吸障害、筋緊張低下のため入院治療が必要なことが多く、また発達の遅れのためにリハビリテーションを要する。てんかん、嚥下障害、視覚障害、腎機能障害などのために継続的な医学的管理が必要で、特に腎機能障害は進行性であるため、人工透析が必要となる場合もある。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	神経皮膚黒色症（大分類名：神経皮膚症候群）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	巨大色素性母斑と脳脊髄の色素細胞の異常増殖を主症状とした母斑症。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	神経症状は1歳までに生じることが多く、頭痛、けいれん発作、振戦、成長障害などを呈する。脳脊髄液の通過障害などのために本症の2/3の症例に水頭症が認められる。長期にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症、けいれん重積により、生命に危険性が生じることもある。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。てんかん発作は頻度が多く難治性であるため、日常生活は制約を受ける。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	○	てんかんに対して抗けいれん薬の投与が必要であり、水頭症に対するシャント術および機能維持などのため、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ゴーリン(Gorlin)症候群 (基底細胞母斑症候群) (大分類名:神経皮膚症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	家族性に発症する高発癌性疾患。出生時に大頭症、肋骨奇形があり、経過中に髄芽腫、歯原角化嚢胞性腫瘍、基底細胞癌が発症する。また、心臓線維腫、卵巣線維腫なども合併する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	出生時に大頭症、肋骨奇形があり、2～3歳で髄芽腫を発症、6～12歳で歯原角化嚢胞性腫瘍を発症、15歳から基底細胞癌を発症する。また、手掌小陥凹、大脳鎌石灰化が経年的に生じ、心臓線維腫、卵巣線維腫も合併する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	基底細胞癌が周囲組織に進展した場合、手術不能となり、致死的になることがある。また髄芽腫が転移することもあり、腫瘍の性状と分布により、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	○	経過中に髄芽腫、歯原角化嚢胞性腫瘍、基底細胞癌、心臓線維腫、卵巣線維腫を発症するため、腫瘍摘出手術を受け、その結果、身体障害を生じる場合がある。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	○	基底細胞癌は生涯にわたって発症し続け、手術療法や化学療法が継続する場合もある。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	フォン・ヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病 (大分類名: 神経皮膚症候群)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	VHL病癌抑制遺伝子の異常により発症、小脳・脊髄の血管芽腫、網膜の血管腫、腎細胞がん、褐色細胞腫、膵病変が、多発性かつ再発性に発症する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	小脳・脊髄の血管芽腫、網膜の血管腫、腎細胞がん、褐色細胞腫、膵病変が、多発性かつ再発性に生涯にわたり発症する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	腎細胞癌と膵ランゲルハンス氏島腫瘍は悪性腫瘍であり、他臓器に転移し、死因となる。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	○	多くの患者が頻回の腫瘍摘出手術を受け、その結果、身体障害(視覚障害、運動障害、膀胱直腸障害、腎機能障害など)を生じる場合がある。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	○	小脳・脊髄、網膜、腎臓、副腎、膵臓などに、多発・再発する腫瘍に対して外科手術、化学療法や合併症の治療が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	コケイン(Cockayne)症候群 (大分類名: 早老症)
-------	-------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	極めて稀な早発早老症で遺伝子の修復の障害による疾病。DNA修復遺伝子の異常により、著明な低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、腎障害、中枢神経および末梢神経障害を合併する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、中枢神経および末梢神経障害が進行性に生じる。重度の精神運動発達遅滞を合併し、臥床状態となり腎不全が高度になる。これらの進行により、重度の身体障害を来し、10～20歳代で死亡することが多い。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経症状の進行による嚥下障害から、誤嚥性肺炎を生じる。また、合併する腎障害から腎不全となり生命を脅かす。本疾患そのものの生命予後も極めて悪い。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	○	視力障害、聴力障害、中枢神経および末梢神経障害の進行により重度の発達獲得の遅れを合併し、進行すると日常生活全介助が必要となる。知的障害を伴う場合は、学習支援が必要となる。また、腎不全が高度になることで、日常生活は制約を受ける。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	○	視力障害、聴力障害、歩行障害に対する治療、リハビリテーションのほか、腎不全になると人工透析を含めた治療が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症（大分類名：遺伝子異常による白質脳症）
-------	------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	早期発症の大頭症、運動発達遅滞、けいれん、緩徐進行の小脳失調などを特徴とする疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	幼児期に運動発達退行を呈し、10歳前後で歩行困難となる。知的退行も呈する。その後、神経症状は進行し、寝たきりの状態に至る。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経症状の進行の結果、嚥下困難による誤嚥性肺炎や排痰困難から呼吸器感染を悪化させ、生命の危険が生じる場合がある。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	○	知的障害を伴い学習支援が必要となる。運動機能は進行性に低下し、痙性四肢麻痺あるいは失調性四肢麻痺を呈し、病状の進行により、日常生活全介助が必要となる。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	○	継続的な医学的管理、精緻な画像検査が必要となる。進行時には人工呼吸管理などが必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	白質消失病（大分類名：遺伝子異常による白質脳症）
-------	--------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	緩徐進行性の小脳失調、痙縮、および特異的なMRI画像所見を特徴とする常染色体劣性遺伝疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	幼児期に、運動退行、知的退行、小脳失調、痙性麻痺、てんかんで発症する。外傷、感染に伴い急性増悪することがある。最終的に寝たきりの状態に至る。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経症状の進行の結果、嚥下困難による誤嚥性肺炎や排痰困難から呼吸器感染を悪化させ、生命の危険が生じる場合がある。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	○	知的障害を伴い学習支援が必要となる。運動機能は進行性に低下し、痙性四肢麻痺あるいは失調性四肢麻痺を呈し、病状の進行により日常生活全介助が必要となる。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	○	継続的な医学的管理、精緻な画像検査が必要となる。進行時には人工呼吸管理などが必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症（大分類名：頭蓋骨縫合早期癒合症）
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	頭蓋骨縫合早期癒合による頭蓋変形をきたし、年長になると頭蓋内圧亢進による頭痛、発達障害・行動障害を生じる疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	乳幼児期は美容・整容的異常が目立つ。年長になると頭蓋内圧亢進により、頭痛、発達障害、行動異常が生じる。水頭症に対するシャント術が必要な場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併するキアリ奇形によって脳幹圧迫による嚥下障害、呼吸不全を合併する。水頭症による頭蓋内圧亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症は生命の危険を伴う。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。頭蓋変形による精神的負担が生じる。知的障害、行動障害を合併することもあり、学習支援や日常生活介助を要する場合もある。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	○	乳幼児期に通常は根治術が施行されるが、成長期を過ぎるまでの経過観察が必要であり、経過中に頭蓋内圧亢進症状や頭蓋顔面変形に対して手術が必要になる。また、キアリ奇形や水頭症などの合併症に対する外科治療が必要な場合もある。水頭症に対するシャント術を行った場合は、機能維持のために、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要である。長期にわたって高額な医療の負担が生じる。

3. 対象となる疾病の状態の程度

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	アペール (Apert) 症候群 (大分類名: 頭蓋骨縫合早期癒合症)
-------	-------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	頭蓋骨縫合早期癒合による頭蓋変形と特異的顔貌、合指・趾症を特徴とする先天性疾患。年長になると頭蓋内圧亢進による頭痛、発達障害・行動障害が生じる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	先天性の疾患で、生後間もなく、頭蓋骨縫合早期癒合による頭蓋変形、特異的顔貌(眼球突出、両目の離間、歯列のかみ合わせ異常、高口蓋や口蓋裂など)、合指・趾症により診断される。乳幼児期は美容・整容的異常が目立つが、年長になると頭蓋内圧亢進により頭痛、発達障害・行動障害を認めるようになる。水頭症に対するシャント術が必要な場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併するキアリ奇形によって脳幹圧迫による嚥下障害、呼吸不全を合併する。水頭症による頭蓋内圧亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症は生命の危険を伴う。また、神経系以外にも心臓、泌尿生殖器関係の疾患を合併することもあり、それらによる生命的なリスクも生じうる。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。頭蓋変形による精神的負担が生じる。複数箇所の手術が必要で、継続的な医学的管理が必要となる。さらに、知的障害や行動障害を合併することもあり、学習支援や日常生活介助が必要な場合もある。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	○	生下時より、頭蓋変形に対する治療が必要となる。また、幼児期より、合指・趾症に対する整形外科的治療が複数回必要となる。水頭症に対するシャント術を行った場合は、機能維持のために、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要である。学童期以降には顔面奇形に対する形成外科的な手術も必要となる。長期にわたって高額な医療の負担が生じる。

3. 対象となる疾病の状態の程度

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	クルーゾン (Crouzon) 病 (大分類名: 頭蓋骨縫合早期癒合症)
-------	--------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	頭蓋骨縫合早期癒合により頭蓋変形・眼球突出を呈する先天性疾患。水頭症・キアリ奇形を合併することが多い。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	先天性の疾患で、生後間もなく、頭蓋骨縫合早期癒合による頭蓋変形、特異的顔貌(眼球突出、眼窩離開、外斜視、耳介定位、下顎前突など)、合指・趾症により診断される。乳幼児期は美容・整容的異常が目立つが、年長になると頭蓋内圧亢進により頭痛、発達障害・行動異常を認めるようになる。水頭症に対するシャント術が必要な場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併するキアリ奇形によっては脳幹圧迫による嚥下障害、呼吸不全を合併する。また、水頭症による頭蓋内圧亢進は生命の危険を生じうる。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	○	シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる。頭蓋変形による精神的負担が生じる。知的障害や行動障害を合併することもあり、学習支援や日常生活介助を要する場合もある。これらによって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	○	呼吸不全に対する治療、人工呼吸管理、酸素療法が必要になることもある。水頭症に対するシャント術も必要となる。水頭症に対するシャント術を行った場合は、機能維持のために、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要である。乳幼児期には頭蓋拡大術が必要であり、学童期以降は形成外科的な顔面奇形に対する手術が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	その他重度の頭蓋骨縫合早期癒合症（大分類名：頭蓋骨縫合早期癒合症）
-------	-----------------------------------

（※）23から25に掲げるもののほかの頭蓋骨早期癒合症

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	頭蓋骨縫合早期癒合により頭蓋変形・眼球突出を呈する。Apert症候群、Crouzon病とは異なる疾患群（Pfeiffer症候群、Seathre-Chotzen症候群、Carpenter症候群、Antley-Bixler症候群、分類不能の複雑な頭蓋骨縫合早期癒合症、クローバーリーフ症候群を含む）。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会（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	○	胎児期あるいは出生直後に頭蓋骨の形態異常にて診断される。頭蓋形態異常、合併する水頭症、キアリ奇形、顔面及び四肢の先天異常を有する。水頭症に対するシャント術が必要な場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併する水頭症、キアリ奇形、呼吸器合併症により、多くは成人年齢に達する前に死亡していると推測される。水頭症による頭蓋内圧亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症も、生命の危険を伴う。重症例では鼻腔・気道・耳管狭窄も合併し、重度の呼吸障害を生じることがある。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	○	頭蓋顔面形態異常だけでなく、気道・耳管・鼻腔の狭窄も伴う。精神運動発達においても重症例が多く、経口摂取が困難な場合が一般的である。美容面による精神的な負担だけでなく、日常生活に介助が必要である。シャントを留置することで、運動など日常活動面での制限が生じる場合もある。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	○	疾患自体による外科治療が成長の各段階で必要である。水頭症に対するシャント術を行った場合は、機能維持のために、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要である。加えて、全身管理、呼吸器合併症や嚥下困難に対し気管切開や胃ろうなどが必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	遺伝性運動感覚ニューロパチー（大分類名：先天性ニューロパチー）
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	末梢神経の変性が原因で起こる神経疾患。神経軸索の周りを覆っている髄鞘タンパク(ミエリン)の合成が障害されて線維組織に置き換えられる肥厚型(1型)と髄鞘の障害を伴わない軸索型(2型)がある。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	幼児期から進行性に上下肢遠位部優位の筋力低下・筋萎縮がみられ、四肢の感覚障害、末梢神経肥厚をきたし、二次的に関節拘縮や変形をきたすことがある。小児期から成人期にかけて、歩行不能となり、一部の症例では呼吸筋麻痺のため、呼吸不全をきたす。生涯にわたって慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	呼吸筋麻痺が進行した場合、人工呼吸管理が必要となる。呼吸器感染に罹患した場合には呼吸状態の急性増悪なども生じうる。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	○	四肢遠位優位の筋力低下のため、歩行障害や手足の変形を来し、日常生活は制約を受ける。1型の重症型であるデジェリン・ソッタス(Dejarine-Sottas)病では四肢筋力低下のため四肢機能は全て失われる。自力歩行だけでなく、座位・起立保持も不可能となり、日常生活全介助が必要となる。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	○	継続的な医学的管理、リハビリテーションが必要である。進行性難治性の疾患であるため、呼吸筋麻痺が進行すると、生涯を通じて人工呼吸管理が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾患に特徴的で治療を要するもの)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー (大分類名:筋ジストロフィー)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	筋ジストロフィーとは、筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下を示す疾患。デュシェンヌ型筋ジストロフィーは、X連鎖劣性遺伝でジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィー。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	一般に3~4歳頃に発症、運動機能は5歳頃から徐々に低下し、10歳頃に歩行不能となる。以後、側弯、慢性呼吸不全、心筋症を発症する。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経過中、慢性呼吸不全、心筋症を全例に合併し、これらが死因となりうる。現在の平均寿命は30歳代前半、早い例では10歳代前半で死亡する。生命を長期にわたって脅かす疾患である。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	10歳前後で歩行不能、以後、車いす生活となる。運動障害は進行性のため、病状の進行により日常生活全介助が必要となる。また、慢性呼吸不全のために人工呼吸管理を行う必要がある。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	○	リハビリテーション、ステロイド薬投与、人工呼吸管理、心筋症に対する薬物療法、側弯に対する外科手術などが必要である。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

治療で、強心薬、利尿薬、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)、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合

候補疾病名	エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)筋ジストロフィー (大分類名:筋ジストロフィー)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	筋ジストロフィーとは、筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下を示す疾患。エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)筋ジストロフィーは、エメリン遺伝子やラミン遺伝子の異常によって発症する筋ジストロフィー。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	幼児期早期に発症し、進行性の骨格筋の萎縮、筋力低下、関節の拘縮を認める。思春期頃、重篤な心伝導障害、心筋症を合併する。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	思春期頃に顕在化する心伝導障害や心筋症は高率に突然死をひきおこす。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	○	進行性の筋力低下、関節拘縮、心機能障害の合併により、日常生活は制約を受ける。運動機能や心機能の状態によっては日常生活介助を必要とする。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	○	心機能障害に対して定期的な心機能評価が必要であり、状態が悪化すればペースメーカー挿入や心移植を実施し、その後の継続的な医学的管理が必要となる。関節拘縮に対しては、小児期にアキレス腱延長術を施行することが多い。また、運動機能を維持させるためにリハビリテーションが行われる。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

治療で、強心薬、利尿薬、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)、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合

候補疾病名	肢帯型筋ジストロフィー（大分類名：筋ジストロフィー）
-------	----------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	筋ジストロフィーとは、筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下を示す疾患。肢帯型筋ジストロフィーは、近位筋が優位に侵される筋ジストロフィー。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	発症時期は小児期から成人期まで幅が広い。下肢の近位筋や体幹筋優位の筋力低下で発症し、その後、慢性かつ緩徐な進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	慢性呼吸不全、心筋症を合併することが多く、これらが死因となりうる。早ければ10歳代で慢性呼吸不全、心筋症を呈する場合がある。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	○	移動運動能力の低下をきたし、車いす生活になる場合がある。疾患の進行とともに心筋症、慢性呼吸不全を合併することもあり、日常生活が制約される。運動機能や心機能の状態によっては日常生活介助を必要とする。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	○	心筋症に対して継続的な医学的管理が必要となる。また、運動機能を維持させるためにリハビリテーションが行われる。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

治療で、強心薬、利尿薬、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）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合
--

候補疾病名	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー（大分類名：筋ジストロフィー）
-------	--------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	筋ジストロフィーとは、筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下を示す疾患。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーは、顔面筋、肩や頸の筋肉が好んで侵され、常染色体優性遺伝を示す筋ジストロフィー。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	小児期から青年期にかけて、緩徐進行性に顔面筋あるいは肩甲帯から筋萎縮、筋力低下を生じ、多くは40才頃には車いすが必要になる。発症年齢や進行度は多彩である。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	小児期早期に発症する場合は重症型であり、舌萎縮や嚥下機能低下による嚥下障害から誤嚥性肺炎を生じる場合がある。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	○	進行性の筋萎縮や筋力低下により日常生活は制約を受ける。高頻度に難聴、網膜症、知的障害、けいれんなどを合併し、日常生活介助が必要となる場合がある。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	○	運動機能を維持させるためにリハビリテーションが行われる。また、嚥下機能の定期的評価や、難聴、網膜症に対する検査や治療のため、継続的な医学的管理が必要となる。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

治療で、強心薬、利尿薬、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）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合
--

候補疾病名	シュワルツ・ヤンペル(Schwartz-Jampel)症候群 (大分類名:シュワルツ・ヤンペル症候群)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	ミオトニア症状と軟骨異常を伴い、成長と共に日常生活活動が障害される遺伝性疾患。別名、軟骨異栄養性筋強直症。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	乳児期以降、低身長や特徴的な顔貌に気づかれ、3才位までに診断される。顔面筋の緊張のため特徴的顔貌を呈する。筋の自発持続収縮によるミオトニアと骨格病変を主症状とする。骨格異常としては、低身長、大関節の屈曲拘縮等が認められる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	関節拘縮、筋強直が進み、徐々に進行し、最終的には呼吸障害をきたす。重症の場合は、乳幼児期に筋力低下、骨軟骨異常、哺乳・呼吸障害をきたし、致命的となる。いずれの場合も進行時には誤嚥による呼吸器感染の増悪などが生じうる。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	○	筋強直のため、関節拘縮、栄養障害、呼吸障害などの症状が日常生活を制約し、さらに重症例では日常生活全介助が必要となる。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	○	大関節の骨病変や拘縮などを認め歩行困難になる場合があり、リハビリテーションや整形外科的手術が必要である。重症例は、乳幼児期から、人工呼吸管理が必要となる。いずれの場合も、継続的な医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ウンフェルリヒト・ルトボルク(Unverricht-Lundborg)病 (大分類名:進行性ミオクローヌステんかん)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	てんかん、ミオクローヌス、小脳失調、認知機能低下を主症状とする進行性の神経変性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	学童期から思春期にかけて全身強直間代けいれんやミオクローヌスで発症し、緩徐進行性の認知機能低下や小脳失調を合併する。けいれんは年余にわたり頻度を増し、抑うつや気分変調などを合併する率も高い。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経過中、徐々に神経症状が進行し、誤嚥等から呼吸障害を起こす。疾患の悪化を止める治療法は無く、消耗して死に至る。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	○	てんかん発作は、軽微な感覚刺激などによって誘発されやすい。また、進行性の認知機能障害や小脳失調症状が次第に加わり、日常生活は制約を受ける。知的障害を伴うため、学習支援が必要となる。さらに、症状が進行すると日常生活全介助に至る。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	○	てんかん管理のための治療や検査を反復する必要がある。認知機能障害や小脳失調に関しても継続的な医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾患に特徴的で治療を要するもの)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ラフォラ(Lafora)病 (大分類名: 進行性ミオクローヌステんかん)
-------	--------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	てんかん、ミオクローヌス、小脳失調、認知機能低下を主症状とする進行性の神経変性疾患。常染色体劣性遺伝を示す。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	思春期に光過敏てんかんを発症し、その後、部分および全般てんかん発作が頻回となる。けいれん発作は難治性で、認知機能と運動機能の退行を起こす。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経過中、徐々に神経症状が進行し、誤嚥等から呼吸障害を起こす。疾患の悪化を止める治療法は無く、消耗して死に至る。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	○	てんかん発作は難治性であり、認知機能や運動機能が退行する。知的障害を伴うため、学習支援が必要となる。さらに、症状が進行すると日常生活全介助に至る。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	○	てんかんは難治性で、誤嚥等の問題から頻回に入院が必要になる。最終的には胃ろう、人工呼吸管理が必要になり、継続的な医学的管理が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾患に特徴的で治療を要するもの)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	脊髄小脳変性症（大分類名：脊髄小脳変性症）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	病理学的に小脳への入力または出力系が系統的に変性することを特徴とし、運動失調を主症状とする神経変性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	学童期に知的障害、全身けいれん、ミオクローヌス、小脳性失調、知的退行を示し、成人までには寝たきりとなる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	嚥下障害による誤嚥性肺炎などの呼吸器感染症が死因となることが多い。呼吸障害のために気管切開や人工呼吸管理が必要になることもある。けいれん重積による低酸素性脳症などで死亡することもある。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	○	小脳性失調により独歩困難となり、車いすによる移動、さらに進行すれば日常生活全介助を必要とする。知的障害を伴い、学習支援が必要となる。嚥下障害が出現すると経口摂食が困難となる。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	○	嚥下障害に対しては経管栄養、呼吸障害が進行すれば気管切開や人工呼吸管理が必要となる。進行性の疾患であり、継続的な医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	小児交互性片麻痺（大分類名:小児交互性片麻痺）
-------	-------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	乳児期から幼児期までに発症し、左右不定の一過性麻痺症状を繰り返す疾患。眼球異常運動、筋緊張低下、発達獲得の遅れ、強直けいれん発作、不随意運動などを合併する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	新生児期から乳児期に発症し、眼球異常運動、脱力発作、強直けいれん発作などを繰り返す。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	横隔膜麻痺による呼吸不全、あるいは強直けいれん発作群発によって死亡する場合もある。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	○	半数は筋緊張低下のために歩行困難となる。歩行機能を獲得した場合も、発作性の麻痺により歩行が不可能になる場合があり、日常生活介助が必要となる。知的障害を伴う場合は学習支援も必要となる。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	○	けいれん発作に対する治療、リハビリテーションのため、継続的な医学的管理が必要である。人工呼吸管理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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	変形性筋ジストニー（大分類名：変形性筋ジストニー）
-------	---------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	腰部前彎、胸部後屈、骨盤捻転、四肢の内転・内旋など、全身性のジストニアを呈し、起立時、歩行時に著しい症状を呈することが特徴の神経疾患。発症機序は特定されていない。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	学童期に発症し、経過中、ジストニアが上肢または下肢から全身に進行する。数年で体幹の捻転や罹患部位の変形を伴う全身の異常運動、異常姿勢のために歩行困難から歩行不能となる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	ジストニアにより呼吸障害を生じることがあり、また、嚥下障害に伴う肺炎を生じることがある。さらにジストニア重積状態となると、著しい全身の不随意運動と筋緊張亢進が持続し、筋融解症や多臓器不全を生じて、しばしば死に至る。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	○	典型例では、発症後数年で全身性ジストニアのため、歩行困難から歩行不能となり、日常生活全介助が必要となる。軽症例でも局所性ジストニアのために書字や歩行等、日常生活は制約を受ける。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	○	生涯にわたりジストニアに対する治療、肺炎などの合併症に対する治療が必要である。また四肢・体幹の変形に対して整形外科的治療や特別な装具を必要とする。さらに、脳深部刺激療法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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症（大分類名：脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患）
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	ジストニアを主体とする錐体外路症状と認知機能低下を主症状とし、常染色体劣性遺伝を示す神経変性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	10歳未満に、ジストニア、舞蹈病、アテトーゼなどの姿勢・筋緊張異常、不随意運動を生じ、構音障害や知的退行を伴う。徐々に歩行不能となり、経口摂取も困難となり、寝たきりとなる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	著しい筋緊張により呼吸障害を生じたり、嚥下障害による誤嚥性肺炎を生じうる。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	○	著しい筋緊張や不随意運動のため日常生活介助が必要である。症状は進行するため、最終的に日常生活全介助となる。また、知的障害を伴い、学習支援が必要となる。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続く	○	筋緊張亢進に対するボトックス治療や深部電極埋め込みなどの手術が必要になる。誤嚥性肺炎などの合併も多く、継続的な医学的管理が必要である。治療で入院することもしばしば生じる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	乳児神経軸索ジストロフィー（大分類名：脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患）
-------	------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	極めて稀な常染色体劣性遺伝を示す神経変性疾患。生後1～3歳までに発症し、精神・運動の発達の遅れ、認知機能障害、筋緊張低下、自律神経失調、錐体路症状の出現、痙攣性四肢麻痺、変性性脳症などを呈する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	生後1～3歳までに発症し、自発運動が低下し、筋緊張低下、運動や言語発達の遅れ（もしくは、退行）、視力障害で気づかれる。数年で寝たきりとなる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	嚥下障害から誤嚥性肺炎を生じる。また、難治性てんかんのために、治療状況によっては致死的な状況になり得る。10年以内に死亡する例が大多数である。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	○	乳幼児期に獲得していた運動機能や知的機能が徐々に退行し、特に視力障害が強いため全盲に至り、日常生活全介助が必要となる。難治性のてんかん発作により、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質を低下させる疾患である。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	てんかんや筋緊張亢進などに対し、抗けいれん薬や筋弛緩薬などの投与が必要となる。進行性疾患のため、経過中に気管切開や人工呼吸管理が必要となる。継続的に医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	乳児両側線条体壊死（大分類名：乳児両側線条体壊死）
-------	---------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	両側の脳基底核の変性・壊死を特徴とする症候群。乳幼児期にジストニア、ジスキネジアなどの錐体外路症状に意識障害、けいれん等の脳症症状を伴う。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	乳幼児期にジストニア、ジスキネジアなどの錐体外路症状に意識障害、けいれん等の脳症症状を伴い、また筋緊張の亢進や麻痺、不随意運動等の後遺症を残す例もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	急性期に脳症症状が進行し、脳圧が亢進して死亡する例や、脳内出血をきたして死亡する場合がある。また、筋緊張亢進や運動麻痺、不随意運動等の後遺症により、嚥下障害から誤嚥性肺炎をきたす。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	○	筋緊張の亢進や不随意運動が残存したり、様々な程度の知的障害、視覚障害を呈することで、日常生活の介助が必要となる。脳変性・壊死に伴う障害は永続する。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	○	てんかんや筋緊張亢進などに対し、抗けいれん薬や筋弛緩薬などの投与が必要となる脳症の症状が進行したり、筋緊張亢進や不随意運動の治療のため入院加療が必要となることもある。継続的な医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	先天性ヘルペスウイルス感染症（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	分娩前後の単純ヘルペスウイルスによる感染症。水疱などの皮膚病変、眼球・口腔粘膜病変に加えて、病型によっては脳炎、肝障害などの臓器病変を合併する疾病。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	出生時から、皮膚の水疱（または瘢痕）、眼症状、小頭症または無脳症がみられ、それによる後遺症を残す。生涯にわたって慢性に経過する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重度の脳障害が存在する場合は、けいれん、呼吸障害により致命的な状態に至る。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	○	重度の脳障害が存在する場合は知的障害や運動障害が生じ、眼症状がある場合は視力障害が生じるため、日常生活全介助が必要となる。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	○	難治性のでんかん発作や呼吸障害により、継続的な医学的管理が必要である。人工呼吸管理や経管栄養が必要になることも多い。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	先天性風疹症候群（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	風疹ウイルスに対し免疫のない女性が、妊娠初期に風疹ウイルスに感染し、ウイルスが胎児に感染することにより、出生児に心奇形、難聴、白内障などを生じる症候群。
診断のガイドライン等	「感染症発生動向調査届出基準」厚生労働省、「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	妊娠20週までの胎児の風疹感染によってもたらされる先天性器官形成異常であり、生後から一過性または永久的障害が眼球、心臓（動脈管開存症など）、聴覚器官（感音性難聴）、骨（骨端発育障害など）などに認められる。血小板減少、肝腫大なども認められる。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	複合的な心奇形をきたした場合は、心不全になりやすい。心奇形（動脈管開存症、肺動脈弁狭窄症、心室中隔欠損床、心房中隔欠損症など）は、心臓手術施行後も心不全や不整脈などで死亡する可能性がある。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	○	難聴をきたした場合には、聴覚的な学習の障害が認められる。視力障害の程度によっては日常生活に介助が必要となる。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続く	○	心奇形に対しては継続的な医学的管理が必要である。また、白内障に対して手術や眼科的な医学的管理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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	エカルディ・グティエール(Aicardi-Goutieres)症候群 (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	新生児から乳児期に脳症様症状で発症し、進行性の経過を示す遺伝的に複合的な常染色体劣性遺伝の疾患。別名、偽先天性トキソプラズマ脳症あるいは偽TORCH症候群。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	新生児から乳児期に進行性の小頭症、ジストニア姿勢、発達獲得の遅れなどの脳症様症状を契機に診断される。古典的な病型では40%が小児期早期に死亡する。軽症例では、重度の発達獲得の遅れ、進行性脳萎縮、白質ジストロフィーや自己炎症性疾患類似の血小板減少症、肝脾腫、肝酵素上昇、間歇的発熱を示す。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	進行性の脳萎縮、白質ジストロフィーのほか、全身性ループスエリテマトーデス類似の自己炎症性疾患を示し、進行性に全身状態の悪化を招く。多くの患児が感染症等の合併により早期に死亡する。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	○	脳障害による運動障害や姿勢異常のため、日常生活全介助が必要となる。また、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	○	進行する神経症状に対して継続的な医学的管理が必要である。また、自己炎症性疾患等を合併する場合、その程度と発作頻度に応じて検査や治療が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	ラスムッセン(Rasmussen)脳炎 (大分類名:ラスムッセン(Rasmussen)脳炎)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	慢性の局所脳炎が原因の進行性で破壊的なてんかんをきたす疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	1～14歳に脳炎症状で発症する。てんかん発作は難治で、持続性部分てんかんの合併が多い。急速に進行し、平均2～3年で片麻痺、知的障害を合併する。難治性てんかんは、生涯にわたり持続する。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	けいれん発作重積を生じると治療のため集中治療管理が必要となる。全身麻酔を行っても、完全に抑制は困難となる非常に難治な頻回のけいれん発作を示す場合がある。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	○	頻回なけいれん発作のため歩行や坐位が困難となり、日常生活は制限を受ける。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	○	けいれん発作重積の場合には集中治療室への入院治療が必要になる。また、免疫抑制薬の投与やγグロブリン大量療法や、罹患脳の大脳半球切除術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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	難治頻回部分発作重積型急性脳炎（大分類名：ラスムッセン(Rasmussen)脳炎)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	発熱に引き続き、数分のでんかん発作が頻発・重積化し、治療抵抗性の経過をたどる疾患。学童期に好発し、病因・病態は不明。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	発症後は一般に6か月以上の長期入院加療を必要とする。また、難治性てんかんが生涯にわたり持続し、認知機能障害や行動障害が進行する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	てんかん症候群の中でも突然死のリスクが極めて高い。また、経過中に多臓器不全や血液疾患を合併する例があり、これらも生命予後を左右する。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	○	頻回なけいれん発作のため歩行や坐位が困難となり、日常生活は制限を受ける。知的障害を伴う場合は、学習支援が必要となる。また、重症例では痙性四肢麻痺により日常生活全介助となる。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	○	急性期には集中治療や合併症治療が必要である。また、長期の抗てんかん薬の多剤併用療法を必要とし、てんかんに対する外科的治療を要する場合もある。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	多発性硬化症（大分類名：多発性硬化症）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	中枢神経系の慢性炎症性脱髄性疾患。時間的・空間的に病変が多発するのが特徴である。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	病変の再発・寛解を繰り返し、発病初期は病前の状態に回復する（再発緩解型）。一定期間繰り返した後に、症状が進行性に悪化する二次進行型に移行することが多い。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	延髄の病変では呼吸障害を起こすことから、緊急の処置を必要とする場合がある。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	○	進行型では、進行性の視覚障害、四肢体幹の運動麻痺や感覚麻痺、膀胱直腸障害などが見られ、知的障害、精神症状も伴う。日常生活への影響は著しい。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	○	急性期治療としてステロイドパルス療法、血漿交換療法などが行われる。また、再発予防のため長期にわたりインターフェロン療法が必要になる。その後、継続的な医学的管理が必要である。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	慢性炎症性脱髄性多発神経炎（大分類名：慢性炎症性脱髄性多発神経炎）
-------	-----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	2か月以上にわたる慢性進行性あるいは階段性、再発性の経過を示し、症状としては左右対称性の四肢の遠位、近位の筋力低下、感覚障害を主徴とする原因不明の末梢神経疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(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	○	末梢神経の慢性炎症による脱髄によって、筋力低下、筋萎縮、振戦、運動失調、異常感覚、感覚鈍麻などを示す。進行性または再発性に慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	慢性進行性や再発性の経過をとることが多く、筋萎縮や重度の身体障害に陥ることが多い。呼吸障害により死亡する例も稀ではない。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	○	重度の身体障害に陥ることが多く、呼吸障害の合併もある。日常生活介助が必要である。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続く	○	ステロイド薬の投与、γグロブリン大量療法、人工透析が必要となる。難治例では、免疫抑制剤を長期間、又は反復して投与する必要がある。また、症状増悪時にしばしば入院治療を要する。継続的な医学的管理を要する。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	重症筋無力症（大分類名：重症筋無力症）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	神経筋接合部の信号伝達に関わるタンパクに対する自己抗体によって、神経筋の刺激伝達が障害される自己免疫疾患。臨床症状は、反復運動による筋力低下（易疲労性）、夕方の症状増悪（日内変動）を特徴とする。
診断のガイドライン等	「重症筋無力症診療ガイドライン 2014」日本神経学会（編）及び「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	眼症状として眼瞼下垂や、眼球運動障害による複視がみられる。四肢の筋力低下は近位筋に強く、嚥下障害や構音障害が目立つ患者もいる。重症例では呼吸筋麻痺により、低換気状態となる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	重症例では、呼吸筋麻痺により低換気状態となることで、生命の危機が生じる場合がある。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	○	全身の筋力低下により日常生活は制約を受け、場合により介助が必要となる。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	○	全身型はステロイド薬や免疫抑制薬の投与が必要となる。胸腺摘除術が行われることもある。難治例は、さらに血漿交換療法やγグロブリン大量療法、ステロイドパルス療法が併用される。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	脊髄性筋萎縮症（大分類名：脊髄性筋萎縮症）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	脊髄の運動神経細胞（脊髄前角細胞）の病変によって起こる神経原性の筋萎縮性疾患。主に小児期に発症するものは第5染色体に病因遺伝子を持つ劣性遺伝性疾患とされ、体幹や四肢の筋力低下、筋萎縮を進行性に示す。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（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	○	小児期に発症するⅠ型、Ⅱ型、Ⅲ型と、成人期に発症するⅣ型に分類される。Ⅰ型は生後6か月頃までに発症し、運動発達が停止し、哺乳困難、嚥下困難、誤嚥、呼吸不全を伴う。Ⅱ型は支えなしに立ったり、歩いたりすることができず、成長とともに関節拘縮と側弯が著明になる。Ⅲ型は立ったり歩いたりできていたのに、幼児期から小児期にかけて、転びやすい、歩けない、立てないという症状が出現し、次第に、上肢の挙上も困難になる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	上気道感染に引き続いて、肺炎や無気肺になり、呼吸不全に陥る場合がある。誤嚥のリスクも高い。重症例は、生命維持のために人工呼吸管理が不可欠となる。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	○	筋力低下により独歩困難となり、車いすによる移動、さらに進行すれば日常生活の全介助を必要とする。嚥下障害がある場合は経口摂食が困難となる。慢性呼吸不全のために人工呼吸管理を行う必要がある。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	○	筋力にあわせた運動訓練、関節拘縮の予防などのリハビリテーションが必要である。また、授乳や嚥下が困難な場合は、経管栄養や胃瘻が必要となる。また、呼吸器感染症、無気肺を繰り返す場合が多く、人工呼吸管理が必要な場合もあるため、継続的な医学的管理が必要である。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

治療で、強心薬、利尿薬、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）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合

候補疾病名	もやもや病（大分類名：もやもや病）
-------	-------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	左右の内頸動脈が、最初の分岐直前で狭窄ないしは閉塞することで脳障害をきたし、神経症状を呈する疾患。脳の血流不足の結果、毛細血管が多数拡張して側副血行路を形成し、血管撮影検査などで立ちのぼる煙のようにもやもやと見えるため、もやもや病と名付けられた。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(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	○	脳の必要な血流量が保たれなくなったときに症状を呈する脳虚血型と、出血型に二分され、その他少数に、けいれん発作が主症状のてんかん型と手足の不規則な動きを主症状とする不随意運動型がある。脳虚血型は過呼吸運動によって手足の脱力、言語障害、意識障害などを呈し、数分で治まる一過性脳虚血発作の場合と、症状が残る脳梗塞とがある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	脳梗塞や脳出血を生じた場合、部位、程度により症状は様々であるが、重篤な場合は生命に関わる。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	○	脳虚血型では虚血発作が反復するにつれ、麻痺や知能障害が増悪していく例が見られ、発見時にすでに重度の脳梗塞に陥り予後が悪く、日常生活介助が必要となる場合がある。知能障害を伴う場合は学習支援も必要となる。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ある	○	脳虚血型やてんかん型に対して脳血流改善剤や抗てんかん剤を投与する。外科的治療としては脳虚血型に対する脳血管バイパス術が行われる。いずれの型においても、継続的な医学的管理や精緻な画像検査が必要となる。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

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為、多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾患に特徴的で治療を要するもの)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

候補疾病名	家族性腺腫性ポリポージス（大分類名：家族性腺腫性ポリポージス）
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	遺伝性大腸がんの代表的疾患。若年から大腸全域にポリープ（腺腫）が発症する。多発するポリープの一部は、放置するといずれはがん化するため、予防的に大腸の全摘出術が行われる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会（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	○	APC遺伝子あるいはMYH遺伝子の異常による先天性疾患で、生涯にわたって大腸病変及び他臓器の腫瘍が発症する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	大腸癌の発生は10代からはじまる。ポリープを放置するとほぼ100%が大腸癌を併発する。大腸癌以外にも、デスマイド腫瘍、胃癌、十二指腸癌、甲状腺癌、肝芽腫、脳腫瘍などの腫瘍を合併することがある。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	○	大腸癌が発生する前の10-20歳代までの予防的大腸切除術が推奨される。大腸切除後に排便機能障害を合併することがあり、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	○	治療としての大腸切除術や排便機能障害に対して、継続的な医学的管理を必要とする。また、消化管および消化管外の腫瘍の早期発見のため、定期的に精緻な画像検査を必要とする。進行大腸癌で診断された場合、集約的な癌治療が必要となる。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

疾病名に該当する場合。

候補疾病名	潰瘍性大腸炎（大分類名：炎症性腸疾患）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	大腸の粘膜にびらんや潰瘍ができる炎症性腸疾患。病変は直腸から連続的に、そして上行性(口側)に広がる性質があり、最大で直腸から結腸全体に拡がる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	小児の潰瘍性大腸炎は、成人に比して重症例が多く、全大腸型の割合も高い。しかも、発症後に広範囲化および重症化する頻度は成人よりも高いことから長期の経過をたどる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	大腸の消化吸収障害による発育障害、中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し、死に至ることもある。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	○	長期の栄養剤の投与が必要なため、一般的な食事を摂取できない。経口摂取が十分にできず、中心静脈栄養による管理が必要となる場合もある。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	○	5アミノサルチル酸製薬、ステロイド薬、免疫調整薬の投与や、定期的な内視鏡検査が必要となる。中心静脈栄養による管理や内科的治療不応例には外科的治療(大腸全摘出術)が必要な場合もある。ステロイド薬の投与により感染症がおこりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。継続的な医学的管理が必要であり、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

疾病による症状がある場合、または治療を要する場合

候補疾病名	クローン(Crohn)病 (大分類名:炎症性腸疾患)
-------	----------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	大腸及び小腸の粘膜に慢性の炎症または潰瘍をひきおこす原因不明の疾患の総称を炎症性腸疾患といい、クローン病もこの一つ。主として若年者にみられ、口腔にはじまり肛門にいたるまでの消化管のどの部位にも炎症や潰瘍が起こり(小腸の末端部が好発部位)、非連続性の病変が特徴。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	慢性に下痢や血便が持続するとともに成長障害をきたす。薬物療法で寛解に至る例はあっても再燃を繰り返し10年で70%の症例が痔瘻・腸閉塞・狭窄・膿瘍などのため手術を要する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	慢性の下痢とともに栄養状態が悪化し、体格は小さく、かつ易感染性の状態にある。再燃で腸閉塞をきたした際は高率に腸管穿孔をきたし敗血症を伴いやすい。中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し、死に至ることもある。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	○	成分栄養剤で薬物が減量ないし中止できる反面、食事は高度に制限される。経口摂取が十分にできず、中心静脈栄養による管理が必要となる場合もある。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	○	ステロイド薬、免疫調整薬、5アミノサルチル酸製薬の投与や定期的な内視鏡検査が必要となる。中心静脈栄養による管理や外科的治療が必要な場合もある。ステロイド薬による治療により感染症が起こりやすくなるため、感染症の予防と適切な治療も必要になる。継続的な医学的管理が必要であり、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

疾病による症状がある場合、または治療を要する場合

候補疾病名	急性肝不全(昏睡型) (大分類名:急性肝不全(昏睡型))
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	突然に高度な肝機能の停止あるいは肝細胞の広範な壊死・脱落が生じ、生命維持に必要なエネルギー供給、蛋白合成、解毒、免疫機能などが廃絶に向かう疾患。なお、この名称における急性とは、肝性昏睡が出現するまでの期間が10日以内の場合であり、病態が急性という意味ではない。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会(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	○	発症して数日から8週間以内に凝固障害・意識障害が現れ、脳浮腫が高度であれば死亡するか虚血による後遺症を残す。肝壊死が高度であれば死亡又は肝移植か、肝移植回避例でも慢性の肝障害を残す。肝移植後も再燃がみられる。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	小児で肝移植を行った場合の生存は約70%であり、移植後も再燃などのために死亡する例が少なくない。肝移植を経て生存した場合、終生にわたり免疫抑制療法を必要とし、常に重症感染症のリスクを伴う。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	○	肝移植を経て生存した場合は、免疫抑制薬の投与などが必要となり、肝移植を経ず生存した場合も肝障害の持続のため、日常生活が制限され、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	○	肝移植後は免疫抑制薬の投与など、長期にわたる治療を要する。非移植生存例も薬物投与が必要である。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

血液浄化療法、免疫抑制療法、または肝移植を行った場合

候補疾病名	新生児ヘモクロマトーシス（大分類名：新生児ヘモクロマトーシス）
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	肝臓とそれ以外の臓器（主に心臓、膵臓、唾液腺）に鉄沈着をきたす疾患。鉄過剰による沈着で臓器障害を起こすためヘモクロマトーシスと呼ばれているが、遺伝性ヘモクロマトーシスとは異なる疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会（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	○	生後数日以内、遅くとも生後1か月以内に出血傾向で発症する。経過中、肝不全に至る可能性が高い。治療奏功例、肝移植例は長期生存が見込める場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	出血傾向の悪化により生命が危機にさらされる。また、肝不全に進展することが、生命予後に影響する。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	○	出血傾向のため、運動制限などを要する。肝不全による肝性脳症は意識障害を引き起こすことがあり、認知機能障害のために学習効果の低下が生じる。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	○	最初の救命処置に集中治療が必要となる。肝不全に陥った場合は、血漿交換療法などを要し、肝移植を必要とする。移植後は免疫抑制薬などの投与が必要になる。また、疾患の原因として母子間の同種免疫疾患が示唆されており、γグロブリン大量療法などが行われることがある。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合

候補疾病名	先天性門脈欠損症（大分類名：先天性門脈欠損症）
-------	-------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	本来肝臓へ向かう門脈が、全てもしくは一部が体循環（下大静脈など）の他の血管へ接続して短絡している疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会（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	○	門脈血が体循環に流入する病態を有し、小児期ないし成人期に緩慢に肝性脳症を発症する。増悪・寛解を繰り返し、悪化時には傾眠傾向・記憶障害などが強まる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肝肺症候群や肺高血圧症など肺合併症をきたし、低酸素血症から呼吸困難を生じ、生命の危機が生じうる。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	○	肝不全による肝性脳症は意識障害を引き起こすことがあり、認知機能障害のために学習効果の低下が生じる。また、呼吸器障害により日常活動は著しく制限される。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	○	慢性肝性脳症に対してはアミノ酸製剤などの投与が必要であり、継続的な医学的管理が必要である。肝合併症が進行すれば肝移植、移植後は免疫抑制薬の投与などが必要になる。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合

候補疾病名	門脈・肝動脈瘻（大分類名：門脈・肝動脈瘻）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	脾門部・脾・肝などの動静脈瘻から門脈血が体循環に流入する希な疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会(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	○	血流動態の異常により、部分的な門脈圧亢進や脾静脈血栓を生じる。血栓は肝内・肝外に生じ、乳児期もしくは小児期早期から門脈圧亢進や消化管出血などを認める。その後、緩慢に肝性脳症を発症する。増悪・寛解を繰り返し、悪化時には傾眠傾向・記憶障害などが強まる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	門脈血流入による肝肺症候群・肺高血圧症など肺合併症をきたし低酸素血症から呼吸困難をきたし、死に至る場合もある。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	○	肝不全による肝性脳症は意識障害を引き起こすことがあり、認知機能障害のために学習効果の低下が生じる。また、呼吸器障害により日常活動は著しく制限される。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	○	慢性肝性脳症に対してはアミノ酸製剤などの投与が必要であり、継続的な医学的管理が必要である。肝合併症が進行すれば肝移植、移植後は免疫抑制薬の投与などが必要になる。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合

候補疾病名	遺伝性膵炎（大分類名：遺伝性膵炎）
-------	-------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	PRSS1、SPINK1など遺伝子異常によって発症し、急性膵炎発作を繰り返し、徐々に膵機能障害をきたす疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児栄養消化器肝臓学会（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	○	初発年齢は平均7歳といわれている。頻回の急性膵炎発作を繰り返し、その度に上腹部痛と膵酵素上昇を認め、継続的な医学的管理が必要となる。脂肪制限による低体重、成長障害を来す。膵石の合併などを認めると、内視鏡的逆行性胆管膵管造影下での蛋白栓除去なども必要となる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	PRSS1、SPINK1など遺伝子異常による膵炎であり、改善が期待できず、膵機能の荒廃とともに膵がんに至るリスクがある。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	○	頻回の急性膵炎発作により、日常生活に影響を与える。また、食事制限による生活の質の低下が必至である。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	○	膵酵素剤を生涯にわたって投与する必要があり、頻回の急性膵炎発作により、継続的な医学的管理が必要となる。入院を繰り返すことが多い。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

<p>体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作、慢性の脂肪便のうち1つ以上の症状が認められる場合。</p>
--

候補疾病名	短腸症（大分類名：短腸症）
-------	---------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	短腸症は先天性の場合や、小腸の大量切除に伴い発症する場合があります、下痢、体重減少、脱水、栄養障害、成長障害を呈する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	先天性腸疾患や、外傷などによって小腸を大量に切除した時点から発症する。慢性の栄養吸収障害を引き起こし、重症の場合は中心静脈栄養による管理が必要である。発症してから数年経過したのちに肝障害や腎障害を引き起こす。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	慢性的に栄養障害を引き起こし、中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し、死亡する症例もある。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	○	慢性的な下痢や、中心静脈栄養による管理が必要である。これらの結果、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	○	中心静脈栄養による管理が必要となる。中心静脈栄養に依存しない場合も栄養剤の投与など継続的な医学的管理が必要である。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合。

候補疾病名	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病 (大分類名:ヒルシュスプルング病および類縁疾患)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	先天的に腸管の神経節細胞が欠如するために腸管蠕動不全をきたし、腸閉塞症状を呈する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	生後数日の間に機能性の腸閉塞症状で発見される。腸管蠕動不全のため人工肛門造設や、無神経節腸管切除による根治術を施行する。栄養吸収障害や水分管理目的で埋め込み型の中心静脈カテーテルの留置が必要な場合が多い。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経口摂取が十分出来ないことで成長発達障害をきたす。中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し、死に至ることもある。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	○	機能性の腸閉塞を改善するために腸管切除を行うため、中心静脈栄養による管理が必要となる。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	○	手術療法、中心静脈栄養による管理など、継続的な医学的管理が必要となる症例が多い。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合。

候補疾病名	慢性特発性偽性腸閉塞症（大分類名：ヒルシュスプルング病および類縁疾患）
-------	-------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	小児期に発症し、消化管運動機能障害のために、解剖学的な腸管の閉塞がないにもかかわらず、腹部膨満、嘔気・嘔吐、腹痛、腸管拡張などの腸閉塞様症状をきたす原因不明の難治性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	生後数日の間に機能性の腸閉塞症状で発見される。ヒルシュスプルング病と類似するが、より重症である。腸管蠕動不全のため人工肛門造設や、栄養吸収障害や水分管理目的で埋め込み型の中心静脈カテーテルの留置が必要な場合が多い。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経口摂取が十分出来ず成長発達障害をきたし、中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し、死に至ることもある。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	○	人工肛門造設や中心静脈栄養による管理が必要となる。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	○	手術療法、中心静脈栄養による管理など、継続的な医学的管理が必要となる症例が多い。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合。

候補疾病名	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 （大分類名：ヒルシュスプルング病および類縁疾患）
--------------	---

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	新生児期から巨大膀胱、短小結腸を呈し、重篤なイレウス症状をきたす予後不良の先天性消化器疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	生後数日の間に機能性の腸閉塞症状と巨大膀胱で発見される。ヒルシュスプルング病と類似するが、より重症。人工肛門造設と中心静脈栄養による管理が必要であり、場合によっては膀胱ろうを造設する必要が生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経口摂取が十分出来ず成長発達障害をきたし、中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し死に至ることもある。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	○	機能性の腸閉塞を改善するために腸管切除を行い、中心静脈栄養による管理が必要となる。長期にわたって生活を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	手術療法、中心静脈栄養による管理など、継続的な医学的管理が必要となる症例が多い。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

<p>疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合。</p>
--

候補疾病名	腸管神経節細胞僅少症（大分類名:ヒルシュスプルング病および類縁疾患）
-------	------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	消化管壁内神経節細胞の減少に起因し、新生児期から重篤な機能的腸閉塞症状をきたす予後不良の先天性消化器疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	生後数日の間に機能的腸閉塞症状と巨大膀胱で発見される。ヒルシュスプルング病と類似するが、より重症である。人工肛門造設と中心静脈栄養による管理が必要であり、場合によっては膀胱ろうを造設する必要が生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	経口摂取が十分出来ず成長発達障害をきたし、中心静脈栄養による肝機能障害やカテーテル感染による敗血症から多臓器不全を併発し死亡する症例も多い。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	○	機能的腸閉塞を改善するために腸管切除を行い、中心静脈栄養による管理が必要となる。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	○	手術療法、中心静脈栄養による管理など、継続的な医学的管理が必要となる症例が多い。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合。

候補疾病名	肝巨大血管腫（大分類名：肝巨大血管腫）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	新生児、乳幼児に巨大な、あるいは、多発性の肝血管腫をきたし、高拍出性心不全や凝固異常、腫瘍内出血によるショックなどの重篤な病態を呈する疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会(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	○	新生児・乳児期から、巨大な肝血管腫は血管床の増大からの循環系負荷による心不全、消費性血小板減少などの症状を呈するほか、甲状腺機能低下などの症状を合併する。さらに、幼児期以降には門脈下大静脈シャントの増生が認められ、肝不全に至ることもある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	心不全、消費性血小板減少症(重篤なレベルまで低下するのは35%)や血液凝固障害、さらに幼児期・学童期以降は肝不全により致命的となり、肝移植の対象となる場合もある。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	○	心不全による運動制限、肝障害・肝不全による倦怠感・易疲労性を呈する。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	○	定期的に精緻な画像検査、血管腫制御の治療、さらには肝移植、移植後の免疫抑制薬の投与などが必要になる。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

疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合

候補疾病名	総排泄腔遺残（大分類名：総排泄腔遺残）
-------	---------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	女児の直腸肛門奇形の特殊型で、尿道、膣、直腸が総排泄腔という共通管に合流し、共通管のみが会陰部に開口する稀少な難治性疾患。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会（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	○	生後すぐに診断され、数日以内に人工肛門造設、その後、生後6か月から1年を経て根治術である肛門形成術と人工肛門閉鎖術を行う。幼児期から学童期にかけて膣形成を行う。月経発来や妊よう性の確保などが必要である。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肛門の根治術後も排便機能異常や尿路系形態異常から感染症を併発しやすく、敗血症など重症感染症に至って生命が脅かされるリスクを有する。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	○	術後も排便障害・排尿障害は生涯続き、便失禁・尿失禁や、下着の汚染、高度の便秘などが起こる。また膣形成を行うが性交渉・妊娠・出産なども障害される場合が多い。これらの結果、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	○	排便障害・排尿障害の治療や浣腸、自己導尿などのために、継続的な医学的管理が必要となる。また、感染症併発時や、膣形成後の狭窄に対する治療や生殖機能確保のために、継続的な医学的管理が必要である。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

疾病名に該当する場合

候補疾病名	総排泄腔外反症（大分類名：総排泄腔外反症）
-------	-----------------------

1. 疾病について

疾患群	慢性消化器疾患群
疾病概要	消化管奇形の中でも最も重篤な疾患。膀胱と腸管が露出し、臍帯ヘルニア、総排泄腔外反（腸管と膀胱が体表に分裂して露出）、鎖肛、脊髄奇形を伴い、高率に骨格、泌尿器、消化器の異常も合併する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児外科学会（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	○	消化器奇形のみならず、高率に骨格、泌尿器の異常も合併する。排便・排尿障害、腎機能障害、性機能障害、歩行障害に対し、生涯にわたり治療が必要である。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	膀胱機能障害と合併する泌尿器疾患のため腎機能が低下し、人工透析・腎移植が必要な状態に至る。これらの結果、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	○	膀胱直腸の機能が障害され、排尿・排便障害を生じることで、日常生活に著しく支障をきたす。内性器も障害されており、生涯にわたり医学的支援が必要である。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	○	手術により膀胱機能の回復を目指す、通常は合併する脊髄髄膜瘤などの神経障害による導尿、人工肛門管理が必要で、腎機能低下をきたせば人工透析、腎移植が必要になる。移植後は免疫抑制薬などの投与が必要になる。思春期におけるホルモン補充療法、子宮留血腫や子宮内膜症に対する治療など、各年齢に合わせて生涯にわたり医学的管理が必要である。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

疾病名に該当する場合

(先天異常症候群)**対象となる疾病の状態の程度**

本文中「基準(ア)」「基準(イ)」「基準(ウ)」「基準(エ)」とは、それぞれ次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、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合
基準(イ)	現在の治療で、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、 β 遮断薬のいずれかが投与されている場合
基準(ウ)	治療で、人工呼吸(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)、酸素療法、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
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。ただし、治療から5年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。

候補疾病名	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	RPS6KA3遺伝子による先天異常症候群であり、X連鎖性の知的障害の中では比較的頻度が高い疾患。特徴的顔貌や身体所見が診断に有用である。
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	○	乳児期には誤嚥性肺炎、心奇形、学童期にはてんかん発作や驚愕発作、成人期には側弯や後縦靭帯骨化症による頸胸髄の圧迫をきたし、四肢麻痺に至ることもある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	乳幼児期から学童期には誤嚥性肺炎、心奇形、てんかん発作により、また、成人期には側弯や後縦靭帯骨化症による頸胸髄の圧迫などにより、呼吸障害をきたしうる。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	○	知的障害を伴い学習支援を必要とする。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	○	乳児期には、気道感染により入院を繰り返す。また、心奇形、眼や泌尿器の合併症がある場合には、各種の手術治療が必要となる。てんかん発症例では抗てんかん薬の投与のため、継続的な医学的管理を要する。学童期以降は、側弯と後縦靭帯骨化症による脊髄圧迫に対しての手術などが必要となる。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)を満たす場合

候補疾病名	ソトス(Sotos)症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	-----------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	胎児期・小児期の顕著な過成長、特徴的顔貌、知的障害を三徴とするほか、行動障害、先天性の心奇形、新生児黄疸、腎奇形、脊柱側弯、てんかん発作など多様な症状を来すNSD1遺伝子の機能異常による遺伝性疾患。別名、脳性巨人症。
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	○	胎児期から羊水過多などの症状がみられ、乳児期には哺乳不良や気道感染などを頻回に認める。また、心奇形、膀胱尿管逆流、側弯を合併する。てんかんや多動などの行動異常を呈する場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	心奇形は20%で合併し、手術治療が必要である。てんかんは25%に認め、難治性てんかんで治療効果が得られない場合は致死的状态に至る。また、腫瘍発生も認める場合がある。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	○	合併症状が多臓器にわたり、手術治療(心奇形、膀胱尿管逆流、停留精巣、側弯、中耳炎、腫瘍など)が必要となり、障害を残す場合がある。また知的障害や行動障害を伴い、学習支援や日常生活介助が必要となる場合がある。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	○	てんかんの治療のために継続的な医学的管理が必要となり、多臓器にわたる手術治療を複数回必要とする場合がある。また、行動障害に対する治療が必要となる場合もある。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	スミス・マギニス(Smith-Magenis)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	17p11.2の欠失により発症し、特徴的顔貌、発達獲得の遅れ、自傷行為、行動障害、睡眠障害などを呈する疾患。
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	○	乳児期早期には特徴的顔貌、摂食困難、筋緊張低下を認める。幼児期には、眼球異常、側弯、低身長、中耳炎、難聴を認める。大多数は軽度から中等度の知的障害を示す。学童期頃より、行動上の問題が顕著となり、睡眠障害がしばしば認められる。生涯にわたった慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	約30%に心奇形、約20%に腎奇形、他に脳奇形、てんかん、免疫異常などの合併症を呈し、致死的なリスクがある。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	○	本疾患の行動上の問題は極めて重篤かつ持続的で、日常生活介助が必要となる。重度の睡眠障害、自傷、癩癩はほぼ全例に認められ、向精神薬がしばしば長期に必要となる。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	○	中耳炎等の耳鼻科的な問題、および、行動障害に対して継続的な医学的管理が必要となる。耳鼻科ではチューブ留置、補聴器が必要となる例も多い。行動上の問題では長期に向精神薬の投与が必要となる。また、側弯や歩行の問題では、一部の例では装具を必要とする。心奇形がある場合には継続的な医学的管理が必須であり、一部で手術を要する。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	---

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	ルビンシュタインとテイビ(1963年)が最初に報告した症候群であり、精神運動発達遅滞、特徴的顔貌、幅広い拇指趾が特徴の疾病。
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	○	特徴的顔貌、四肢、泌尿器の奇形の他、約1/3に先天性心疾患を認める。乳児期には繰り返す気道感染、哺乳不良を認める。幼児期以降には発達遅滞が明らかになり、てんかん、屈折異常、側弯、ケロイドなどを認める。思春期以降には腫瘍の発症や、精神行動上の問題を呈することがある。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	鼻咽頭横紋筋肉腫、脊髄内の神経鞘腫、髄膜腫、脳腫瘍、悪性リンパ腫、急性白血病など悪性腫瘍の発症リスクが高い。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	○	知的障害は必発であり、日常生活介助や学習支援が必要となる。多臓器にわたる合併症の状態により、日常生活に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	○	乳幼児期には哺乳不良や感染により頻回の通院や入院を要する例が多い。また、心疾患、腎疾患、てんかん等の合併症の治療が必要となり、明らかな合併症がない場合にも、腫瘍等の評価のために継続的な医学的管理が必要となる。思春期以降には精神行動上の問題が顕在化する場合があり、精神科的治療が必要となる。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	歌舞伎症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	----------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	1981年に我が国で発見された先天異常症。切れ長の目をもつ顔貌が歌舞伎役者の隈取に似ることから命名。特徴的顔貌、知的障害、骨格異常、内臓奇形などを呈する。
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	○	新生児期に哺乳障害があり、口蓋裂や心奇形の合併も多い。発達遅滞はほぼ必発であり、腎泌尿器系の奇形（約25%）、てんかん（10～30%）、反復性中耳炎や難聴、椎体奇形や側弯など多系統の合併症を伴う。症状は生涯続き、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併奇形は、心臓、腎臓、脊椎など多臓器にわたり、内分泌異常や免疫異常の合併もある。心奇形や腎泌尿器系の奇形の合併症の程度が重度な場合には小児期に死亡する場合もある。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	○	知的障害はほぼ必発であり、学習支援や日常生活介助が必要となる。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	○	知的障害と多系統にわたる合併症のため、継続的な医学的管理が必要となる。また、口蓋裂、歯科矯正、心奇形、腎泌尿器奇形、内分泌異常などは手術や特殊な治療のため入院加療を要する場合がある。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	ウィーバー(Weaver)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	過成長を主要症状とする常染色体優性遺伝性疾患。特徴的顔貌、大頭症、粗く低い泣き声、小顎症、臍帯ヘルニア、指・四肢関節伸展・拘縮、余剰皮膚、細く粗な毛髪などの多彩な症状を呈する。
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	○	出生体重は大きく、乳児期より身長・体重増加は顕著で、頭囲拡大もみられる。四肢関節異常、運動機能障害、知的障害を合併する。症状は生涯続き、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	白血病や悪性腫瘍の合併例が報告されており、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	○	四肢関節異常、運動機能障害や、知的障害を合併するため、日常生活介助や学習支援が必要となる。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	○	運動障害や知的障害と骨格系の合併症のため、継続的な医学的管理が必要となる。原因遺伝子はがんの発生に関わっており、腹部腫瘍のスクリーニングのために、8歳前後まで、3ヶ月おきに精緻な画像検査と定期的診察が必要である。白血病や悪性腫瘍を合併する例では、それらの集学的治療が必要となる。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	コルネリア・デランゲ(Cornelia de Lange)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	特徴的顔貌(濃い眉毛、両側眉癒合、長くカールした睫毛、上向きの鼻孔、薄い上嘴唇、長い人中など)を主徴とする多臓器に合併症をもつ先天異常症候群。
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	○	出生直後に特徴的顔貌や四肢の奇形で診断される。低出生体重や摂食困難、著しい成長障害を呈する。精神運動発達遅滞、難聴、口蓋裂、眼瞼下垂、心奇形、停留精巣などを合併する。症状は生涯続き、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	通常感染症であっても重症化しやすく、栄養障害、誤嚥性肺炎により生命的なリスクが常にある。心奇形合併例では、術前の急性増悪や術後の不整脈などが生じうる。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	○	経管栄養が必要であり、上肢操作制限や歩行障害により日常生活介助が必要となる。心奇形などの臓器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	○	長期にわたる経管栄養、各種の手術や薬物療法が必要となる。継続的な医学的管理を要し、複数の診療科への通院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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	--

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	臍帯ヘルニア、巨舌、巨体を三主徴とする先天異常症候群。症状の頭文字を合わせてEMG症候群ともいわれる。Wilms(ウィルムス)腫瘍、肝芽種、横紋筋肉腫など胎児性腫瘍が発生する。
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	○	巨大児で出生し、新生児期に低血糖、巨舌による呼吸障害や、臍帯ヘルニアなどの合併症がみられる。過成長や半身肥大を示す。心肥大などの臓器肥大がみられ、Wilms腫瘍等の悪性腫瘍の合併が見られる場合もある。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	低血糖発作や巨舌による呼吸障害が生じることから生命的なリスクがある。さらに、悪性腫瘍の合併例では生命予後が不良となる。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が必要となる。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	○	継続的な医学的管理が必要であるほか、腫瘍発生の可能性があるので、定期的に精緻な画像診断が必要である。腫瘍が発生した場合には長期にわたる集学的治療が必要になる。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(ウ)又は基準(エ)を満たす場合

候補疾病名	アンジェルマン(Angelman)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	--------------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	15番染色体上のUBE3A遺伝子の機能異常によって、発達障害、重度の知的障害、けいれん、側弯、容易に惹起される笑い発作、失調性歩行、睡眠障害などを呈する遺伝性疾患。
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	○	乳児期後期に発達の遅れで気づかれ、幼児期までにけいれん発作が出現し、難治性てんかんとなる。重度の知的障害、失調性運動障害を伴い、症状は生涯続く。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	難治性てんかんが必発する疾患であり、けいれん重積時には致命的な危険が生じる。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	○	重度の知的障害に加えて、失調性運動障害を伴う。生涯にわたり、日常生活全介助が必要である。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	○	難治性てんかんに対して、継続的な医学的管理が必要である。てんかんは時にけいれん重積となり、入院加療を要する場合がある。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	5p-症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	----------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	5番染色体短腕の部分欠失に基づく染色体異常症候群の一つで、小頭症、小顎症、発達の遅れ、筋緊張低下を主徴とする疾患。
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	○	生後から哺乳不良、発達遅滞、体重増加不良を示し、心奇形の合併が多い。呼吸管理、循環管理、栄養管理、感染対策などを要し、重度の知的障害が必発である。症状は生涯続き、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	心奇形を合併する場合、大多数例では積極的蘇生と新生児集中治療により生存するが、しばしば呼吸不全、循環不全を呈する。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	○	重度知的障害および運動障害が必発であり、移動、食事、排泄を含めて日常生活全介助が必要である。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	○	心奇形を合併する場合は外科的治療とその後の医学的管理が必要となる。また、人工呼吸管理、胃瘻管理を行っている場合はそれらに対する継続的な医学的管理も必要となる。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	4p-症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	----------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	4番染色体短腕に位置する遺伝子群の欠失により引き起こされ、重度知的障害、成長障害、難治性てんかん、多発奇形を主徴とする疾患。
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	○	乳児期に特徴的顔貌、小頭症 小顎症、耳介低形成で気づかれる。胎児期から続く成長障害がみられる。てんかん、骨格異常、先天性心疾患、聴覚障害、尿路奇形、知的障害を合併する。生涯にわたる慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	てんかん、心奇形、尿路奇形などを高頻度に合併し、生命の危険を生じうる。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	○	本疾患の知的障害、運動障害は極めて重篤かつ持続的であり、日常生活全介助となる。また、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	○	難治性てんかん、重度の摂食障害、心奇形、尿路奇形の合併頻度が高く、継続的な医学的管理が必要であり、症状悪化時には入院加療が必要となる。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	18トリソミー症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	--------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	18番染色体全長あるいは一部の重複により発症し、多臓器に重篤な合併症を生じる先天異常症候群。
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	○	胎児期、子宮内発育不全や心臓・消化管奇形を伴う。出生直後、積極的蘇生と新生児集中治療を要し、その後、生涯を通じて、呼吸不全、循環不全、易感染性、無呼吸発作、けいれん、骨格変形、重度知的障害、運動障害などを生じる。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肺低形成など最重度の合併症を有する少数例では、出生時に蘇生に反応せずに死亡する。大多数例では、積極的蘇生と新生児集中治療により新生児期を乗り切るが、その後、気管切開を要する呼吸不全、循環不全、易感染性、無呼吸発作、けいれんなどにより、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	○	重篤な合併症を有する疾患であり、日常生活全介助が必要である。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	○	心奇形を合併する場合は外科的治療とその後の医学的管理が必要となる。また、人工呼吸管理、胃瘻管理をしている場合はそれらに対する継続的な医学的管理も必要となる。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	13トリソミー症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	--------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	13番染色体全長あるいは一部の重複により発症し、多臓器に重篤な合併症を生じる先天異常症候群。
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	○	胎児期において、口唇口蓋裂や心臓・消化管奇形を指摘される。出生直後、積極的蘇生と新生児集中治療を要し、その後、生涯を通じて、呼吸不全、循環不全、易感染性、無呼吸発作、難治性てんかん、骨格変形(多指症等)、全前脳胞症、小眼球症、重度知的障害、運動障害を呈する。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	肺低形成など最重度の合併症を有する少数例では出生時に蘇生に反応せずに死亡する。大多数例では、積極的蘇生と新生児集中治療により新生児期を乗り切るが、その後生涯にわたり、気管切開を要する呼吸不全、循環不全、易感染性、無呼吸発作、痙攣などを呈する。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	○	重篤な合併症を有する疾患であり、日常生活全介助が必要である。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	○	心奇形を合併する場合は外科的治療と、その後の医学的管理が必要となる。また、人工呼吸管理、胃瘻管理をしている場合はそれらに対する継続的な医学的管理も必要となる。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	ダウン(Down)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	21番染色体トリソミーの常染色体異常により発症し、筋緊張の低下、発達獲得の遅れを呈し、先天性心疾患などの臓器合併症を持つ先天異常症候群。
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、血液疾患、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持つ。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多臓器に合併症を有するが、特に、心奇形、腸閉塞を主体とした消化器疾患、白血病を中心とした血液疾患は生命的な危険を伴う状態に至る場合がある。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	○	ほとんどが知的障害を有し、学習支援や日常生活介助が必要となる。急激退行様症状(日常生活能力の低下が比較的短期間に起こる)を認めたり、精神症状や高齢になると認知症も高頻度に起こる。先天性心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	○	心奇形や消化器疾患などの合併症は外科的治療の適応となる場合もあり、生涯にわたって医療的管理が必要である。また、白血病などの血液疾患は集学的治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	常染色体異常症(※) (大分類名: 先天異常症候群)
--------------	-----------------------------------

(※) 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、プラダーウィリ(Prader-Willi)症候群)を除く)

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
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	CFC症候群（大分類名：先天異常症候群）
-------	----------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	細胞内Ras/MAPKシグナル伝達経路に存在する遺伝子の先天的な異常によって、成長・発達障害、知的障害、特徴的顔貌、脆弱でカールした毛髪、皮膚症状、先天性心疾患、肥大型心筋症などがみられる遺伝性疾患。疾病名は、Cardio-Facio-Cutaneous症候群（心臓・顔・皮膚症候群）の略称に由来。
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	○	出生後より心奇形、特徴的顔貌によって気づかれる。乳児期より重度の哺乳障害、成長障害、発達障害は必発であり、心奇形、反復性中耳炎、眼の異常、皮膚症状、骨格異常、てんかんの合併を認める。症状は生涯続き、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	心奇形、てんかんによるけいれん重積時などにより生命のリスクが生じる。また、腫瘍を合併することもあり、その性状と分布により生命の危険が生じる。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	○	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。知的障害を伴う場合には学習支援が必要となる。難治性てんかんによる頻回のけいれん発作により寝たきりとなる場合は日常生活全介助が必要となる。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	○	てんかんの治療は長期にわたる。多臓器（特に心臓、骨系統、脳、皮膚、眼、聴覚器官）の合併症に対して、複数の診療科における継続的な医学的管理が必要となる。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	マルファン(Marfan)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	大動脈、骨格、眼、肺、皮膚、硬膜などの全身の結合組織が脆弱になる遺伝性疾患。結合組織が脆弱になることにより、大動脈瘤や大動脈解離、高身長、側弯等の骨格変異、水晶体亜脱臼、自然気胸などを呈する。
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	○	全身の結合組織の症状を呈し、成人までに側弯、漏斗胸、大動脈瘤、僧帽弁逆流、高度近乱視、水晶体亜脱臼などを発症する。生涯にわたり慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併する大動脈解離は即座に致命的なリスクとなる。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	○	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。骨格系病変視力低下が生じ、日常生活に介助が必要となる場合がある。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	○	心血管系症状に対しては定期的な検査が必須であり、生涯にわたって継続的な医学的管理が必要である。また、繰り返し手術が必要となる場合も多い。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(イ)又は大動脈瘤破裂の場合もしくは破裂が予測される場合

候補疾病名	コステロ(Costello)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	-----------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	先天的なHRAS遺伝子の異常によって、成長・発達障害、精神発達遅滞、特徴的な顔つき、緩い皮膚、巻き毛、乳頭腫、肥大型心筋症、悪性腫瘍の合併などがみられる遺伝性疾患。
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	○	新生児期に哺乳障害や低血糖発作があり発育障害を示す。乳幼児期には、ほとんどの症例が経口摂取困難を認め、睡眠障害や過敏性も示す。発達遅滞はほぼ必発であり、心奇形、関節拘縮、アキレス腱の硬化、中枢神経系の奇形・てんかん、易発がん性など多系統の合併症を伴う。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併奇形は心臓、脳、骨格など多臓器にわたり、内分泌異常や腫瘍の合併もある。心奇形合併症の程度が重度な場合には小児期に死亡する場合もある。約15%に悪性腫瘍(神経芽細胞腫・横紋筋肉腫・膀胱癌)の合併を認め、生命予後に影響する。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	○	知的障害を伴い、学習支援や日常生活介助を要する。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	○	心奇形、停留精巣、側弯、アキレス腱伸長、腫瘍などに対して手術を必要とし、複数の診療科における継続的な医学的管理が必要となる。てんかんの治療も継続的に必要となる。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	チャージ(CHARGE)症候群 (大分類名: 先天異常症候群)
-------	---------------------------------

1. 疾病について

疾患群	先天異常症候群
疾病概要	C-網膜の部分欠損(コロボーマ)、H-心奇形、A-後鼻孔閉鎖、R-成長障害・発達遅滞、G-外陰部低形成、E-耳奇形・難聴を主症状とし、これらの徴候の頭文字の組み合わせにより命名された先天異常症候群。CHD7遺伝子のヘテロ変異により発症。
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	○	乳児期から呼吸障害、哺乳障害、気道感染を繰り返し、心奇形や眼科、泌尿器科の合併症を生じる。学童期以降は、行動障害や、側弯と後縦靭帯骨化症による脊髄圧迫などが起こる。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	心奇形に加え、呼吸器障害、易感染性、内分泌異常に基づく潜在的な副腎不全の病態を有し、生命の危険を生じる。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	○	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。また視聴覚障害や行動障害により、日常生活介助が必要となる場合がある。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	○	乳児期には、在宅酸素療法を含む呼吸管理、経管栄養を含む栄養管理、気道感染による入院の繰り返し、先天性心疾患や眼科、泌尿器疾患を合併した場合には、各種の手術治療が必要となる。人工内耳手術も行われる。抗てんかん薬の投与や行動障害に対する治療、側弯と後縦靭帯骨化症による脊髄圧迫に対する手術などが必要となる。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)又は基準(ウ)を満たす場合

候補疾病名	膿疱性乾癬(汎発型) (大分類名:膿疱性乾癬(汎発型))
-------	------------------------------

1. 疾病について

疾患群	皮膚疾患群
疾病概要	発熱や皮膚の発赤などとともに膿疱が多発し、再発を繰り返す乾癬。
診断のガイドライン等	「膿疱性乾癬(汎発型)診療ガイドライン」日本皮膚科学会

2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	膿疱出現をくり返すことが多く、尋常性乾癬に移行する場合もある。難治性で、慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	しばしば全身の浮腫、関節痛を伴い、まれに呼吸不全、循環不全、悪液質や腎不全を併発することもある。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	○	病初期は、灼熱感とともに全身に紅斑、高熱を生じ、全身性の浮腫と関節痛を伴う。引き続いて、紅斑の上に多数の膿疱が発症し、日常生活に著しい影響を与える。眼症状(結膜炎、虹彩炎、ぶどう膜炎など)を合併する場合もあり、視覚障害の程度によっては日常生活の介助が必要となる。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	○	ビタミンA誘導体のエトレチナートと免疫抑制薬による治療が必要である。難治性であり、継続的な医学的管理が必要となる。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

治療が必要な場合。ただし、軽症型もしくは一過性の場合には対象とならない。

候補疾病名	レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫症Ⅰ型) (大分類名: レックリングハウゼン病(神経線維腫症Ⅰ型))
-------	---

1. 疾病について

疾患群	皮膚疾患群
疾病概要	カフェ・オ・レ斑、神経線維腫を主徴とし、骨病変、眼病変、神経腫瘍、その他多彩な症候を呈する全身性母斑症。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児皮膚科学会(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	○	色素斑は通常出生時から全例にみられ、神経線維腫は思春期頃から徐々に出現する。合併する下腿偽関節症は難治性で、思春期くらいまでに複数回の治療を要する。その他、経過中に側弯や眼病変などを生じる。生涯にわたって慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経線維症は3～5%の悪性変化を伴うことがあり、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	○	色素斑、神経線維腫による美容的な問題に加え、下腿偽関節症や側弯は歩行機能の障害を生じ、日常生活は制約を受ける。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	○	症状は生涯を通じて発症するため、継続的な医学的管理が必要となる。また、皮膚病変の切除や整形外科的手術なども必要である。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

顔面を含めて多数の神経線維腫症又は大きなびまん性神経線維腫の存在、麻痺や痛み等の神経症状、高度の骨病変のいずれかが認められる場合
--