

「小児慢性特定疾病(令和3年度実施分)の検討を行う疾病」の一部疾病に関する疾病名及び疾病の状態の程度の修正について

※第44回及び第46回の委員会における委員の指摘等を踏まえ、事務局から研究者に確認したところ下表の通り修正案が示されたもの。

下線部は主な修正箇所。

| 要望疾病名 | 修正内容 | 修正前 | 修正案 |
|------------------|-------------|---|--|
| ギャロウェイ・モフト症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 | 次のいずれかに該当する場合 ア 尿蛋白がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ <u>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</u> |
| 常染色体優性間質性腎疾患 | 疾病名の修正 | 常染色体優性間質性腎疾患 | 常染色体優性尿細管間質性腎疾患 |
| 常染色体優性間質性腎疾患 | 疾病の状態の程度の修正 | CKD stage 3b 以上(CKD 重症度分類の赤の部分) | 腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 |
| ホルト・オーラム症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 上肢の運動障害(日常生活に支障あり)を伴う場合。 先天性心疾患では治療中である場合又は第2基準を満たす場合。 上記のいずれかを満たす場合。 | 次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり <u>継続的に治療を要する場合</u> イ <u>慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合(※¹)</u> |
| DDX3X 関連神経発達異常症 | 疾病の状態の程度の修正 | 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。 | <u>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</u> |
| GRIN2B 関連神経発達異常症 | 疾病の状態の程度の修正 | 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。 | <u>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</u> |

| | | | |
|-----------------|-------------|--|---|
| PURA 関連神経発達異常症 | 疾病の状態の程度の修正 | 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。 | 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 |
| CASK 異常症 | 疾病の状態の程度の修正 | 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。 | 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 |
| 先天性グリコシル化異常症 | 疾病の状態の程度の修正 | 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。 | 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 |
| バインブリッジ・ロパース症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 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(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(※ ²) |
| ヴィーデマン・スターナー症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 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(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(※ ²) |
| コーエン症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 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(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(※ ²) |
| ピット・ホプキンス症候群 | 疾病の状態の程度の修正 | 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(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(※ ²) |
| 限局性強皮症 | 疾病の状態の程度の修正 | 1)四肢の症状による関節や骨の障害によりリハビリ等や手術が必要、または将来その可能性が懸念される状態 2)頭部・顔面に症状があり、てんかんや脳神経・脳血管障害を伴う状態 3)顔面の症状により顔面の陥凹・変形による醜形がみられる、または将来その可能性が懸念される状態 | 次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変形があり継続的に治療を要する場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合 |

※¹ 慢性心疾患群の第2基準

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

※²「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」の基準

| | |
|-------|--|
| 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。 |