

小児慢性特定疾病（平成31年度実施分）として検討を行う疾病（疾患群別一覧）

※本委員会において追加の可否を検討する予定の疾病であり、今後の審議の結果によっては、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断される場合がある。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(案)	検討 シート 当該頁
1	中毒性表皮壊死症	膠原病	1
2	非特異性多発性小腸潰瘍症	慢性消化器疾患	2
3	MECP2重複症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3
4	武内・小崎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4
5	脳動静脈奇形	神経・筋疾患	5
6	海綿状血管腫（脳脊髄）	神経・筋疾患	6
7	巨脳症一毛細血管奇形症候群	神経・筋疾患	7

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：ちゅうどくせいひょううひえししょう 中毒性表皮壊死症	ICD-10 L51.2
区分（大分類）名	疾患群： 膠原病	区分（大分類）名： スティーヴンス・ジョンソン症候群
疾患概要	高熱とともに皮膚に多発する多形紅斑をみとめ、紅斑上には水疱・びらん（表皮剥離）を形成する。重篤な粘膜疹を伴い、口唇・口腔・眼・外陰部などに充血と出血性びらんをみる。肝・腎・肺・消化管などの臓器障害を伴うことも多い。表皮剥離面積の程度によって10%未満はSJS、進行して10%以上の剥離をみるとTENと診断する。TENはSJSから進展するケースが多い（SJS進展型TEN）が、稀に粘膜疹を伴わずびまん性の紅斑と表皮剥離が急激に進行する最重症型（びまん性紅斑進展型）もある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり	日本語教科書：皮膚科臨床アセット2 薬疹診療のフロントライン p60-107 英語教科書：Rook's Textbook of Dermatology 9版 vol4 119.13-119.23
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本皮膚科学会 ガイドライン名：重症多形滲出性紅斑 スティーヴンス・ジョンソン症候群・中毒性表皮壊死症診療ガイドライン	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択はい	生存例の多くは2～3ヶ月以内に治癒するが、眼障害や肝障害、呼吸器障害などの後遺症で6ヶ月以上かかる症例もある。特に眼障害や呼吸器障害は、数年にわたり治療や管理を要する患者が存在する。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 生涯 約 %（調査データがなく不明） 稀ではあるが、後遺症が閉塞性呼吸器障害の場合、感染症や進行性の換気障害で生命を脅かすことがある。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 約30% 2005年～2007年の厚生労働科学研究費研究班の調査によるとSJSの11%、TENの31%に後遺症がみられた。その内訳は後遺症のうち、眼障害はSJSの78.6%、TENの65.7%、呼吸器障害はSJSは0%、TENは6.8%であった。その他には肝障害等が含まれる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択はい	1. 眼障害が持続する場合、再三にわたる手術（癒着剥離術、角膜移植術など）が必要となる場合があり、その際には高額となる。2. 呼吸器障害が持続する場合、呼吸管理などの医療が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約26人	推計方法を記載：推計方法を記載：19歳以下の人口2223.8万x発症頻度（小児でSJS 6.3, TEN 1.2/100万人）で推計 SJS 138, TEN26人
全患者数（全年齢）	全国で約300人	推計方法を記載：推計方法を記載：小児 +20歳以上の人口約100万x発症頻度（成人でSJS 6, TEN 3/100万人）で推計 SJS 600, TEN300人

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	スティーヴンス・ジョンソン症候群と同様 【参考】 治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	
その理由	当該疾患は後遺症が残った場合、日常生活に支障をきたし、医療費も高額となるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約4割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約 万円／年	推計方法を記載：通院では治療できない生命を脅かす疾患である
入院がある場合の入院と通院の合計	約586.5万円／年	推計方法を記載：DPCの場合の患者実績をもとに算出（ステロイドパルスとIVIIG療法を施行した場合）。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由		
当該疾患は病態や原因薬剤と発症の関係が不明な部分が多く、小慢で調査研究することにより小児におけるSJS/TENの原因薬剤別発症頻度や病態の研究、後遺症の調査が進むものと考えられる。		

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：ひとくいせいはつせいしょうちようかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	ICD-10 K633
区分（大分類）名	疾患群： 慢性消化器疾患	区分（大分類）名： 非特異性多発性小腸潰瘍症
疾患概要	クローン病や消化管ペーチェット病とは異なる潰瘍が十二指腸から小腸に多発する稀な疾患であるが、近年、SLC02A1遺伝子の変異が原因として同定された。主に、貧血、腹痛、低蛋白血症による手足のむくみで発症する。主に、小児期・思春期より、難治性・再発性の経過をたどり、内科的治療としては対症療法しかなく、重症例では入院、絶食、完全静脈栄養が必要となる。腸管狭窄に対し手術が必要になることもあり、複数回の小腸切除により、短腸症をきたしうる。小児例では、栄養障害などで成長発達にも悪影響をきたす。また、食事制限、入院治療などで、日常生活、学校生活、社会生活も障害され、患児のQOLは著しく障害される。根治療法はなく、すでに指定難病（290）に指定されている。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 あり	日本語教科書：非特異性多発性小腸潰瘍症画像診断アトラス（2016年3月）、日本医療研究開発機構委託研究開発費（難治性疾患実用化研究事業）「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」 英語教科書：J. Crohns Colitis. 2017;11:1277-1281（細江らによる、クローン病との鑑別のためのアトラス）、PLoS Genet. 2015;11:e1005581.（梅野らによる、本症の原因遺伝子であるSLC02A1の同定）、J Gastroenterol. 2018;53:907-915.（梅野らによる、国内65例をまとめた報告）
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班報告書、難病情報センター ガイドライン名：非特異性多発性小腸潰瘍症の診断基準（案）	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	小児期・思春期より、難治性・再発性の経過をたどり、根治療法はなく、内科的治療としては対症療法しかなく、重症例では入院、絶食、完全静脈栄養が必要となる。腸管狭窄に対し手術が必要になることもあり、複数回の小腸切除により、短腸症をきたしうる。国内65例をまとめた報告（J Gastroenterol. 2018;53:907-915）では、貧血98%、腹痛39%、浮腫24%にみられ、63%の症例で手術を受けている。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 約10% 低蛋白血症による栄養障害、短腸症に対する中心静脈栄養による肝機能障害 長期の程度としては、生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 長期の程度 約60% 貧血は鉄剤投与で改善するものの、慢性腹痛は39%の患者に継続し、63%の症例は外科治療を必要とするが、根治術とはならず、生涯にわたりQOLを低下させる。 長期の程度としては、上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	すでに、指定難病290になっている疾患であり、根治治療がないため長期にわたって医療費の負担が継続し、高額にもなりうる。
患者数（0～19歳）	全国で約200人	推計方法を記載：国内65例をまとめた報告（J Gastroenterol. 2018;53:907-915）では、発症は1～69歳で（中央値は16.5歳）で
全患者数（全年齢）	全国で約400人	推計方法を記載：難病情報センターホームページ、非特異性多発性小腸潰瘍症（指定難病290）記載より。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合	
その理由	上記症例は、腹痛などの腹部症状でも悩まされ、栄養障害などで成長発達にも悪影響をきたす。また、食事制限、入院治療などで、日常生活、学校生活、社会生活も障害され、患児のQOLは著しく障害される。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約9割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約25万円／年	推計方法を記載：外来通院12回に、採血、投薬、カプセル小腸内視鏡検査などを加えたもの
入院がある場合の入院と通院の合計	約230万円／年	推計方法を記載：小腸透視や小腸ダブルバルーン内視鏡検査での入院治療や、腹腔鏡下小腸切除術（109,177点）での入院治療、および、外来診療を加えたもの

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由		
本症は、すでに指定難病（290）に指定されている。小児期・思春期より、難治性・再発性の経過をたどり、根治療法はなく、内科的治療としては対症療法しかなく、重症例では入院、絶食、完全静脈栄養が必要となる。腸管狭窄に対し手術が必要になることもあり、複数回の小腸切除により、短腸症をきたしうる。腹痛などの腹部症状でも悩まされ、栄養障害などで成長発達にも悪影響をきたす。また、食事制限、入院治療などで、日常生活、学校生活、社会生活も障害され、患児のQOLは著しく障害される。このような理由により、小児慢性特定疾患事業の対象候補と考えます。		

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 20%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
肢体不自由児通所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %

1 疾患について (※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載)		
要望疾病名	よみがな： えむいーしーびーつーちようふくしょうこうぐん MECP2重複症候群	ICD-10 (なし)
区分 (大分類) 名	疾患群：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分 (大分類) 名：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	乳児期早期からの筋緊張低下、重度の精神遅滞、発語発達不全、進行性痙攣、反復性呼吸器感染および難治性けいれんを特徴とする疾患で、有効な治療法がないため、対症療法と療育に頼らざるを得ない。てんかんの合併が神経学的予後に影響を及ぼし、抗てんかん薬治療が行われるが、難治に経過する。感染症や消化器症状に対する対症療法などが行われる。繰り返す感染症が生命予後に関連する。患者の約半数は25歳までに死亡するという報告がある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり	日本語教科書：なし (琉球大学遺伝性疾患データベースに記載) 英語教科書：Swaiman's Pediatric Neurology 6th edition, 2017, Elsevier, Minneapolis
学会公認ガイドライン等 (診断、治療に関するもの)の有無	学会名：なし ガイドライン名：なし	

2 疾患の特徴について (※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載)		
①慢性 (6カ月以上) 疾患か	※選択はい	乳児期からの筋緊張低下と進行する痙攣障害、最重度精神運動遅滞、難治性てんかん、反復性呼吸器感染症などをきたす疾患である。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 100%：上記症状のうち、反復性呼吸器感染症は乳幼児期よりみられ呼吸状態を悪化し、時に死に至る。これまで、20歳を超える生存患者の報告は極めて少ない。また、難治性てんかんも死に至ることがある。 長期の程度：長期の程度としては、生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 100%：乳児期からの最重度精神運動遅滞、難治性てんかん、反復性呼吸器感染症は進行性であるため、著しく生活の質を低下させる。難治性てんかんは家庭生活や社会生活を困難にするだけでなく、療育への妨げにもなっている。また、呼吸器感染症は頻回の入院を要するため、生活環境を変えざるを得ない。 長期の程度：長期の程度としては、上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択はい	上記症状が乳児期から起こるため、長期にわたって医療、療育、介護を必要とし、進行性疾患であるため年齢とともにその負担は大きくなる。
患者数 (0～19歳)	全国で約45人	推計方法を記載：平成29年度AMED難治性疾患実用化研究事業「レット症候群とMECP2 重複症候群の診療支援のための臨床研究」の全国疫学調査の結果による。
全患者数 (全年齢)	全国で約50人	推計方法を記載：平成29年度AMED難治性疾患実用化研究事業「レット症候群とMECP2 重複症候群の診療支援のための臨床研究」の全国疫学調査の結果による。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか	
疾病の状態の程度	・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 ・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 (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合)
その理由	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約10割

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費 (自己負担含む) 推計について		
通院のみの場合	約20万円/年	推計方法を記載：推計方法を記載：MECP2重複症候群患者家族会の12名の患者の聞き取り調査による。
入院がある場合の入院と通院の合計	約20～50万円/年	推計方法を記載：MECP2重複症候群患者家族会の12名の患者の聞き取り調査による。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由	
本疾患は、2005年に初めて報告された疾患であり、認知度が低く診断が困難で遅れるだけでなく、上記のごとく乳児期から重症な経過をとる。発達障害、運動機能障害を始め、児の生涯にわたる生活の質を脅かす重症感染症をきたすため、慢性に経過すること、生命を長期にわたって脅かすこと、症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させること、長期にわたって高額な医療費の負担が続く。したがって、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要がある。	

6 当該疾患において利用されている医療費助成について (※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載)		
自立支援医療 (育成医療) を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約20%
自立支援医療 (精神通院医療) を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約90%

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：たけのうこさきしょうこうぐん 武内・小崎症候群	ICD-10
区分（大分類）名	疾患群：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	区分（大分類）名：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾患概要	巨大血小板性血小板低下症、知的障害、屈指、感音性難聴、特徴的顔貌を特徴とする先天異常症候群である。一部の患者には、甲状腺機能低下、反復感染、リンパ浮腫を認めることが報告されている。CDC42遺伝子に新生突然変異(p. Tyr64Cysなど)を認める。CDC42は、細胞骨格の形成維持に重要であることから、多彩な症状が引き起こされると考えられている。症状は、小児期以降も軽快せず、成人期以降も持続する。わが国の武内および小崎らにより報告された疾患である。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり 日本語教科書：遺伝子医学（メディカルドゥ社）（印刷中） 英語教科書：なし	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本小児遺伝学会、日本先天異常学会 ガイドライン名：武内・小崎症候群診断基準。AMED難治性疾患実用化研究事業「CDC42阻害剤による武内・小崎症候群の治療法の開発」研究班（研究代表者 武内俊樹）で作成したものを学会理事会で承認。	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択はい	精神運動発達遅滞・知的障害は必発で、自閉スペクトラム症の合併頻度も高い。感音性難聴、屈指、リンパ浮腫、反復感染、甲状腺機能低下症、巨大血小板性血小板減少症についても生涯にわたる罹患状況である。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 約60% リンパ浮腫、易感染性など深刻な健康被害を及ぼす重篤な合併症を伴う場合があり、この場合生涯を通じて生命を脅かすと考えられる。 一生にわたって罹患する
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 約60% リンパ浮腫、易感染性など深刻な健康被害を及ぼす重篤な合併症を伴う場合があり、この場合生涯を通じて生命を脅かすと考えられる。 一生にわたって罹患する
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択はい	症状が不可逆的な変化もしくは進行性である。合併症の程度に応じて、生涯にわたって医療管理が必要である。高額な医療費負担が生じる。
患者数（0～19歳）	全国で約1人	推計方法を記載：AMED難治性疾患実用化研究事業「CDC42阻害剤による武内・小崎症候群の治療法の開発」研究班（研究代表者 武内俊樹）による推計
全患者数（全年齢）	全国で約3人	推計方法を記載：AMED難治性疾患実用化研究事業「CDC42阻害剤による武内・小崎症候群の治療法の開発」研究班（研究代表者 武内俊樹）による推計

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
疾病の状態の程度	・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 ・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 ・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（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合）	
その理由		
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約5割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約15万円／年	推計方法を記載：始めの2～3ヶ月は2週に1度、それ以降は4週に1度来院、計約15回／年受診。初診時に採血、頭部画像検査、聴力検査、その後2回程度の採血を行うため、計3回／年の採血、1回／年の頭部画像検査が年間必要。1回の受診に検査・治療（薬剤）を含め平均1万円前後と推定されるため、1万円×15回＝15万円程度と推計される。
入院がある場合の入院と通院の合計	約40万円／年	推計方法を記載：リンパ浮腫とそれに伴う反復感染症に対する治療費用をもとに算出。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由	
重度精神運動発達遅滞・知的障害・自閉スペクトラム症に加えて、多くの身体的合併症およびを伴うことが多い。個々の合併症についてはその種類／程度によって補助等の対応が認められているものがあるが、リンパ浮腫等については日常生活そのものの維持にも大きな影響を与える。本疾患患者が心身に健康な状況を継続していくことは医療現場のみならず社会的にも医療経済的にも急務である。小児慢性特定疾患治療研究事業は「児童の健全育成を目的として、疾患の治療方法の確立と普及、患者家庭の医療費の負担軽減につながるよう、医療費の自己負担分を補助する」ことが目的があるので、本案はそれに非常によく合致すると考えられる。	

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約50%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約30%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約30%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約30%

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：のうどうみょうみやくきけい 脳動静脈奇形	ICD-10 Q282
区分（大分類）名	疾患群： 神経・筋疾患	区分（大分類）名： 脳動静脈奇形
疾患概要	胎児期の脳血管形成段階での異常に基づく先天性疾患である。脳出血またはてんかん発作で発症し、小児期にも好発する。脳出血の部位と程度によっては重篤な神経学的後遺症を呈する。治療を行わなければ常に再出血の可能性がある。治療には開頭手術、血管内手術、定位的放射線照射、てんかんに対する薬物療法、てんかん手術がある。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり	日本語教科書：脳神経外科学、改訂12班、2016年、金芳堂 英語教科書：Handbook of Neurosurgery, Reprint version, 2016, Thieme Medical Pub
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本脳卒中学会 ガイドライン名：脳卒中治療ガイドライン2015 [追補2017]	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	自然治癒することのない病気である。 年間出血率は未出血例で2.2%、出血例で4.5%である。脳出血発症例の多くは神経症状を有し、永続することも多い。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約 40 %、19歳までに約40%が脳出血を発症する。 年間死亡率は0.68%である。 長期の程度 長期の程度としては、生命の危険性、神経症状とも生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約 40 %、主たる症状は麻痺、知的障害、てんかんである。 長期の程度 長期の程度としては、上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	てんかんを発症した場合、生涯にわたり抗けいれん剤の内服が必要。知的障害や四肢の麻痺を有する場合、介護を必要とする。
患者数（0～19歳）	全国で約250人	推計方法を記載：19歳未満の人口約2000万人に、本疾患の発生率12.4人/100万人を乗した結果。
全患者数（全年齢）	全国で約1500人	推計方法を記載：日本の人口1億2000万人に、本疾患の発生率12.4人/100万人を乗した結果。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
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	
その理由	通常、内服治療および月1回程度の通院治療を余儀なくされるため。出血例及び手術を必要とする難治性てんかんの場合は入院治療を必要とするため。常に再発のリスクがあるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 4 割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約50万円／年	推計方法を記載：外来通院12回、MRI、抗けいれん剤、血液検査を加えたもの
入院がある場合の入院と通院の合計	約600万円／年	推計方法を記載：救急救命入院、神経放射線検査、血管内手術、開頭手術、周術期管理等

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由	
本疾患は生来健康な学童～青年に、脳出血による突然の頭痛、意識障害、けいれん発作等で発症する。速やかに治療がなされて、小児の血管内手術および開頭手術が可能な施設に搬送しないと死に至るか、救命されても高い確率で子の生涯にわたる生活の質を脅かす大きな後遺症をきたす。原因は先天性であるが、約40%の症例で生涯にわたる重篤な障害をきたすため、もやもや病と同様に、本疾患に罹患した患者のうち脳出血またはてんかんのある患者においては、高額な医療費を補助し、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。	

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 1 %
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0.5 %
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 0.5 %
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 1 %

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：かいめんじょうけつかんしゅ（のうせきずい） 海綿状血管腫（脳脊髄）	ICD-10 Q283.D180
区分（大分類）名	疾患群： 神経・筋疾患	区分（大分類）名： 海綿状血管腫（脳脊髄）
疾患概要	海綿状血管腫は血管奇形の一つであり、毛細血管が集簇することで形成されている。出血をきたす場合があり、脳脊髄にも形成される。脳海綿状血管腫は1991年にRobinsonらによりJournal of Neurosurgeryに発生頻度が0.47%と報告され、比較的頻度の高い疾患である。そのほとんどは無症状であり、年間出血率は0.7%程度とされている。しかしいったん出血した場合、場所や程度によっては麻痺や意識障害などの重篤な後遺症を残してしまう。また1995年にKondziolkaらがJournal of Neurosurgeryに一度出血した場合の再出血率は年4.5%で、出血の既往がない例の年0.6%を大きく上回っていたと報告している。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択 日本語教科書：脳卒中治療ガイドライン2015 英語教科書：Neurosurgery. 2017；80(5):p665-p680（Angioma Allianceによる系統的レビューに基づくガイドライン）	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：日本脳卒中学会 ガイドライン名：脳卒中治療ガイドライン2015	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択 はい	脳幹部や脊髄など、神経機能が集中する部分に形成された海綿状血管腫が出血をきたすと、麻痺や意識障害などの重篤な慢性的な重篤な障害を残すこととなる。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 約1% 脳幹部や頸髄に形成された海綿状血管腫は出血を来した場合、呼吸循環不全をきたす可能性がある。 長期の程度 長期の程度としては、生命の危険性は生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択 はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約2% 脳幹部や脊髄病変が出血することにより運動障害をきたす場合や、難治性てんかんとなる可能性がある 長期の程度 長期の程度としては、上記の症状は生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択 はい	生涯にわたり出血する可能性があり、経過観察は欠かせない。出血した場合、手術による血管腫の摘出を要する場合は新たに費用が発生する。また出血による後遺障害としててんかん、麻痺、発達障害、意識障害が生じた場合には、後遺障害に対するケアも必要である。
患者数（0～19歳）	全国で約500人	推計方法を記載：全人口のうち海綿状血管腫を有するのは0.47%で、さらに出血をきたす例は年0.7%とすると年間約4000名が発症。重症化するも生存する例が2%程度とすると年間80名程度の重症患者が発生。好発のピークが30代であることを考えると19歳以下は恐らく500名程度と推計される。
全患者数（全年齢）	全国で約5000人	推計方法を記載：全人口のうち海綿状血管腫を有するのは0.47%で、さらに出血をきたす例は年0.7%とすると年間約4000名が発症。重症化するも生存する例は2%程度とすると年間80名程度の重症患者が発生。5000名程度と推測される。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
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	
その理由	海綿状血管腫は出血やてんかんを来したとしても、重症化する症例はごく一部であるが、重症化した症例は生涯にわたる療育やリハビリテーション、介護を要する。また再出血防止のためには手術による病変部の摘出を要する。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約0.3割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約50万円／年	推計方法を記載：毎月の通院、年に一回程度の脳脊髄MRI検査、抗てんかん薬の投与
入院がある場合の入院と通院の合計	約600万円／年	推計方法を記載：頭蓋内腫瘍摘出術K167（61720点）に入院費用1か月（集中治療加算、小児加算）を加えたもの

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由	
本疾患は、生来健康な小児に突然の出血による症状が発症する。その程度は様々であるが、重症例では麻痺や意識障害など、児の生涯にわたる生活の質を脅かす大きな後遺症をきたす。また多発する例や家族性に発生する脳脊髄海綿状血管腫もありこれらの例は特に難治性で出血を来しやすく、後遺症も残りやすい。重症例や手術を要する症例においては、生涯高額な医療費を必要とし、医学的調査研究の観点においても、小児慢性特定疾患研究事業に登録する必要があると考える。	

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約1%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約0.5%
障害児入所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約0.5%
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約1%

1 疾患について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
要望疾病名	よみがな：きょうのしょうもうさいけっかんきけいしょうこうぐん 巨脳症一毛細血管奇形症候群	ICD-10 Q 04.5
区分（大分類）名	疾患群： 神経・筋疾患	区分（大分類）名： 脳形成障害
疾患概要	巨脳症一毛細血管奇形症候群は、大頭に加えて多小脳回、毛細血管奇形、過成長、指趾奇形、結合組織異常などを認める症候群である。近年症候群として認識され、2012年に細胞増殖に關与するmTORシグナル伝達系が責任遺伝子であることが同定されてから報告例が急増している。巨脳により、頭囲が拡大するだけでなく、小脳扁桃下垂による水頭症や脊髓空洞症をきたすことがあり、時に手術を要する。また、多小脳回など、脳実質の変化を来とし、てんかんや精神運動発達遅滞、自閉症スペクトラムの症状を呈する。	
疾患概念について記載されている主要な教科書名	※選択あり 日本語教科書：別冊日本臨床 神経症候群IV 第2版（2014年）日本臨床社 p150-153 英語教科書：Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 163c:122-130（遺伝子変異を含めたレビュー論文、Mirzaaら）	
学会公認ガイドライン等（診断、治療に関するもの）の有無	学会名：なし ガイドライン名：なし	

2 疾患の特徴について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に具体的な状況や回答の根拠を記載）		
①慢性（6カ月以上）疾患か	※選択はい	ほぼ全例でてんかん、精神運動発達遅滞、自閉症スペクトラムなどの症状を呈し、その症状は生涯にわたる。
②長期にわたって生命を脅かす疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態： 長期の程度 約20%：小脳扁桃下垂や水頭症、てんかんを併発すると生命を脅かすことがある。 生涯にわたる。
③長期にわたって生活の質を低下させる疾患か	※選択はい	当該疾患における左記の状態となる患者の割合とその状態 約100%：ほぼ全例でてんかん、精神運動発達遅滞、自閉症スペクトラムなどの症状を呈し、生活の質を著しく低下させる。 長期の程度 生涯にわたる。
④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患か	※選択はい	水頭症や小脳扁桃下垂による症状があれば、手術を要し、高額な医療費負担を要する。また、てんかん、精神運動発達遅滞、自閉症スペクトラムなどの症状があれば、生涯にわたり投薬治療や療育、介護が必要となる。
患者数（0～19歳）	全国で約200人	推計方法を記載：疾患概念が新しく、正確な患者数は不明であるが、重度発達遅滞を伴う大頭の児に一定数含まれると考えられる。
全患者数（全年齢）	全国で約400人	推計方法を記載：上述のように新しい概念のため、成人例に関してはさらに推定困難である。

3 当該疾患を事業の対象とする場合、どのような「疾患の状態の程度」の患者を対象とするか		
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	
その理由	①生涯にわたり療育や介護が必要で、時に経管栄養などの医療介入を要するため ②水頭症がある場合は脳室腹腔短絡術などの水頭症手術が、小脳扁桃下垂による症状がある場合は、大孔減圧術が必要で、手術は複数回になることもあり、高額な手術費用と入院費用が必要、かつ長期の外來での経過観察が必要であるため。	
当該疾病のうち、上記の「疾病の状態の程度」を満たす患者の割合	約 9 割	

4 上記「疾患の状態の程度」に該当する患者の年間医療費（自己負担含む）推計について		
通院のみの場合	約50万円／年	推計方法を記載：外來通院12回に頭部MRI検査、脳波検査、抗痙攣薬を加えたもの
入院がある場合の入院と通院の合計	約300万円／年	推計方法を記載：水頭症手術（K174:24310点）、減圧開頭術（K149:28210点）に入院費用1か月（集中治療加算、小児加算）を加えたもの。

5 当該疾患を事業の対象の候補と考える理由		
本疾患は頭囲拡大や発達遅滞で発見されるが、脳の増殖により小脳扁桃下垂や水頭症を呈する。その程度によっては生命をおびやかすこともあり、適切な時期に外科的介入を行う必要がある。また、脳回の形成障害によりてんかんを併発し、発達遅滞は必発である。生涯にわたり高額な医療費を必要とすること、医学的調査研究の観点においても、疾患概念が新しいことから本邦における患者数の把握ができていないことから、小児慢性特定疾患研究事業に登録が必要であると考えられる。		

6 当該疾患において利用されている医療費助成について（※下記赤枠内をクリックして右▼から選択し、右欄に状況を記載）		
自立支援医療（育成医療）を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約20%
自立支援医療（精神通院医療）を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
障害児入所医療を利用しているか	誰も利用していない	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約 %
肢体不自由児通所医療を利用しているか	利用している	利用している場合、およそ何割程度の患者が利用しているか： 約50%

【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

「次頁からの17～25の対象疾病の状態の程度欄に記載の「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。