

既存の小児慢性特定疾病についての疾患群、区分又は疾病名の変更（案）

（厚生労働省社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における検討結果）

下線部は第 48 回委員会後に修正した箇所

変更内容	疾患群（案）	区分（案）	疾病名（案）	疾病の状態の程度
「強皮症」について、より適切な名称へ変更する。	膠原病	皮膚・ 結合組織疾患	強皮症 → 全身性強皮症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
「先天性ポルフィリン症」について、より適切な疾患群へ移動させる。	先天性代謝異常 → 皮膚疾患	先天性ポルフィリン症	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
<u>「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」について、より適切な区分を新設の上、当該区分へ移動する。（区分「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」は廃止する。）</u>	神経・筋疾患	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症→ 糖蛋白代謝障害	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合