

## 前回（第 33 回）委員会の議論の整理

○研究班や関係学会から情報提供のあった 7 疾病について、小児慢性特定疾病の要件に該当するかどうか個別に検討を行った。

○その結果、7 疾病（資料 1 - 2 の 1 ~ 7 の疾病）について、本委員会として小児慢性特定疾病の要件を満たすと判断することが妥当と考えられるものとされた。

○その他、主な指摘事項は以下のとおり。

- 1 中毒性表皮壊死症に関してはスティーヴンス・ジョンソン症候群に含むのが良いのではないかと。しかし、レジストリ登録のことを考えると、分けて考えられるようにすることも必要ではないかと。

（指摘事項に対する事務局からの対応案）

疾病名としては「スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む）」とすることとし、レジストリ登録の元となる医療意見書の内容にはスティーヴンス・ジョンソン症候群と中毒性表皮壊死症を判別することができる項目を設けることとする。

- 2 MECP2 重複症候群、武内・小崎症候群については遺伝学的検査をどこで行うことができるか明示するのが良いのではないかと。

（指摘事項に対する事務局からの対応案）

小児慢性特定疾病情報センターのホームページに両疾病の遺伝学的検査について相談できる窓口を記載することとする。なお、両疾病とも遺伝学的検査を用いなくても診断ができる基準の作成が可能と研究者より回答を得ている。