

## 小児慢性特定疾病及び小児慢性特定疾病の状態の程度(案)

## 3 慢性呼吸器疾患群

大分類		細分類		状態の程度
1	先天性嚢胞性肺疾患	1	先天性嚢胞性肺疾患	治療が必要な場合

11 神経・筋疾患群

大分類	細分類	状態の程度
1 骨系統疾患	1 偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 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。)又は酸素療法を行う場合
	2 多発性軟骨性外骨腫症	(同上)
	3 TRPV4異常症	(同上)
	4 点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 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。)又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
	5 内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 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。)又は酸素療法を行う場合
	6 2型コラーゲン異常症関連疾	(同上)
	7 ビールズ症候群	(同上)
	8 ラーセン症候群	(同上)
2 脊髄髄膜瘤	9 <del>神経症状を伴う</del> 脊髄脂肪腫	けいれん発作、 <del>自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行為又は多動)、知的障害、運動障害、排尿排便障害</del> 皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、 <del>呼吸異常、体温調節異常、又は温痛覚低下、骨折又は脱臼</del> のうち一つ以上の症状が続く場合
3 先天性感染症	10 先天性サイトメガロウイルス感染症	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
	11 先天性トキソプラズマ感染症	(同上)
4 早老症	12 ハッチンソン・ギルフォード症候群	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
5 変形性筋ジストニー	13 瀬川病	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

赤字は、パブリックコメントの結果を踏まえ、第17回本委員会で提示した案から修正をする点である。

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

大分類		細分類		状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	カムラティ・エンゲルマン症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
		2	色素失調症	基準(ア)を満たす場合
		3	ハーラマン・ストライフ症候群	基準(ウ)を満たす場合
		4	ロイス・ディーツ症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合

< 備考 >

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄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、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。