

前回（第 24 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 36 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、35 疾病（資料 1 - 2 の 1 ~ 35 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。

○資料 1 - 2 の 36 「超低出生体重児」については、支援の必要性は認められるものの、疾病の特性に着目して指定を行う小児慢性特定疾病の制度趣旨になじむものか慎重に検討するべきではないか、他制度も含めて、現在どのような支援が行われているのか整理した上で、再検討してはどうかとの意見があった。

○その他、主な指摘事項は以下のとおり。

1 診断について遺伝子検査が必要か。

⇒小児慢性特定疾病の診断の手引きについては、これまで遺伝子検査を必須としなくとも診断ができるよう、研究班や学会に依頼して各疾病の診断の手引きを作成してきた。今回要望のあった 36 疾病についても、研究班や学会に確認したところ、すべての疾病について、遺伝子検査を必須としなくとも診断できるように、診断の手引きを作成できるとの回答があった。

2 「痙攣重積型（二相性）急性脳症」は外傷や軽症患者まで対象とならないよう、区別が可能か。

⇒診断の手引き（案）（参考資料 2）を参照。

3 「若年性ポリポーシス」は他の疾病の患者まで対象とならないよう、区別が可能か。

⇒診断の手引き（案）（参考資料 3）を参照。

4 「VATER 症候群」の疾病の状態の程度に「排尿、排便障害」を追加してはどうか。

⇒小児科学会に確認の上、追加。

5 大分類「脈管奇形」の疾病の状態の程度が「頻回に治療が必要な場合」の「頻回」は表現が曖昧であり不明確ではないか？

⇒小児科学会に確認の上、「疾病による症状がある場合、または治療が必要な場合」に統一。

※委員会の指摘事項ではないが、小児科学会から修正意見があった事項

22 「ファイファー症候群」、23 「メビウス症候群」の疾病の状態の程度に、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（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。」を追加。