

## 医療イノベーション5か年戦略（抄）

平成24年6月6日 医療イノベーション会議

## Ⅲ 分野別戦略と推進方策

## Ⅲ-1 革新的医薬品・医療機器の創出

## Ⅲ-1-1 研究開発の推進と重点化

3. がん領域等研究開発の重点領域

(1) 医薬品・医療機器分野の中で選択と集中を不断に行い、以下の領域を重点的に推進する。

- ① がん、難病・希少疾病、肝炎、感染症、糖尿病、脳心血管疾患、精神神経疾患、小児疾患等
- ② 最先端の技術（再生医療、個別化医療、バイオ医薬品等）

(2) (1) の重点領域については、以下のように研究開発を進める。

- ① がん、難病・希少疾病、肝炎、感染症、糖尿病、脳心血管疾患、精神神経疾患、小児疾患等

## イ その他の疾患領域

Ⅲ-1-3の創薬支援ネットワークを活用しつつ、難病や肝炎等の希少性、難治性疾患等に対する革新的な実用化研究を推進し、5年以内に患者に希望をもたらす新規治療法等を提供することを目標とする。また、インフルエンザ等の感染症に対する次世代ワクチンやエイズ予防ワクチンの研究開発を推進し、5年以内に実用化に向けた治験等の促進を目指す。その一環として、以下の具体的な取組を進める。

- i 難病・希少疾病、小児疾患のための医薬品・医療機器開発のための臨床研究・医師主導治験等（毎年度実施する。：厚生労働省）

### Ⅲ－１－４ 臨床研究・治験環境の整備

#### 1. 質の高い臨床研究の実施体制の整備（臨床研究中核病院など）と臨床研究の適正な実施ルールの推進

(1) 国際水準の臨床研究や難病、小児領域等の医師主導治験の実施体制を有するとともに、複数病院からなる大規模ネットワークの中核として、窓口の一元化等を図り、多施設共同研究の支援を含めたいわゆる ARO(Academic Research Organization)機能を併せ持ち、高度かつ先進的な臨床研究を中心となって行う臨床研究中核病院を整備する。併せて、新規医薬品・医療機器について、世界に先駆けてヒトに初めて投与・使用する試験や開発早期に安全性、有効性を少数の対象で確認する試験等を行う早期・探索的臨床試験拠点を整備するため、5か所の医療機関に対して引き続き助成を行う。(平成25年度までに15か所程度整備する。：厚生労働省)

### Ⅲ－１－１０ 希少疾病や難病などのアンメットメディカルニーズへの対応

- 希少疾病用医薬品・医療機器の開発を支援するため、独立行政法人医薬基盤研究所による指導・助言体制や指定制度・助成金の充実・強化を行う。希少疾病用医薬品・医療機器の開発に対する支援について、患者数が特に少ない希少疾病用医薬品・医療機器の指定制度・助成金や専門的な指導・助言体制の充実・強化を行う。(平成24年度から実施する。：厚生労働省)

### Ⅲ－２ 世界最先端の医療実現

#### Ⅲ－２－１ 再生医療

##### Ⅲ－２－１－１ 研究資金の重点化

#### 3. iPS細胞等を活用した難病治療法や創薬等に係る研究

(2) これまで治療法の無かった難病を克服するため、患者由来のiPS細胞を用いた希少疾患・難病の原因解析や創薬等に係る研究を推進する。(毎年度実施する。：文部科学省、厚生労働省)

## 医療イノベーションの推進により目指すこと（他の疾患分野）

### 5年以内に目指すこと

- 難病** : 患者数が少なく治療法の確立していない難病について、国が重点的に研究を主導する。これにより、各種の難病に対する画期的な治療法が病院などで利用できることを目指す。（失明した難病患者の視力を回復する技術、神経変性難病患者の治療薬の開発など）
- 肝炎** : 肝炎は、感染者が約300万人を超える国内最大級の感染症であり、がん予防の観点からも、画期的な医薬品を開発する必要がある。特に、C型肝炎に比して有効な治療法が確立されていない**B型肝炎に対する画期的な治療薬の開発を進め、治験を目指す。**
- 感染症** : 近年、新型インフルエンザが発生するとともに、エイズが増加傾向にあることなどから、効果的なワクチンを開発することにより、感染症の発生を予防する必要がある。このため、次世代ワクチン（新たな混合ワクチン、万能ワクチン、遺伝子組み換えワクチンなど）、エイズ予防ワクチンの実用化に向けた治験などを促進する。

### そのために取り組むこと

創薬支援ネットワークを活用し、以下の取り組みなどを促進

- 難病** : 画期的な治療法に関する治験の推進
- 肝炎** : 新規治療薬の開発を目指した創薬研究の推進
- 感染症** : 次世代ワクチンなどの開発の推進

# 小児慢性特定疾患治療研究事業の概要

参考資料6-1

- 小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となる。このため、児童の健全育成を目的として、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、医療費の自己負担分を補助する制度。

## 事業の概要

- 対象年齢 18歳未満の児童（ただし、18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。）
- 補助根拠 児童福祉法第21条の5、第53条の2
- 実施主体 都道府県・指定都市・中核市
- 補助率 1/2（負担割合：国1/2、都道府県・指定都市・中核市1/2）
- 自己負担 保護者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、重症患者に認定された場合は自己負担はなし。

## 沿革

- 昭和43年度から計上
- 昭和49年度 整理統合し4疾患を新たに加え、9疾患群からなる現行制度を創設。
- 平成2年度 新たに神経・筋疾患を加え、10疾患群とする。
- 平成17年度 児童福祉法に基づく法律補助事業として実施するとともに、慢性消化器疾患群を追加し11疾患群とする。また、日常生活用具給付事業などの福祉サービスも実施。



## 対象疾患

- ① 悪性新生物
- ② 慢性腎疾患
- ③ 慢性呼吸器疾患
- ④ 慢性心疾患
- ⑤ 内分泌疾患
- ⑥ 膠原病
- ⑦ 糖尿病
- ⑧ 先天性代謝異常
- ⑨ 血友病等血液・免疫疾患
- ⑩ 神経・筋疾患
- ⑪ 慢性消化器疾患

11疾患群(514疾患)  
※H22年度給付人数  
108,790人  
※H22年度総事業費  
251億円

すべて  
入院・通院  
ともに対象

## 平成23年度 日本小児総合医療施設協議会 会員施設名簿

2011年11月現在

	施設名	〒	住所	TEL	FAX	型
1	北海道立子ども総合医療・療育センター	006-0041	札幌市手稲区金山1条1丁目240番6	011-691-5696	011-691-1000	2
2	地方独立行政法人 宮城県立こども病院	989-3126	仙台市青葉区落合4丁目3-17	022-391-5111	022-391-5118	1
3	茨城県立こども病院	311-4145	茨城県水戸市双葉台3-3-1	029-254-1151	029-254-2382	1
4	獨協医科大学 とちぎ子ども医療センター	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町北小林880	0282-86-1111	0282-86-4775	3
5	自治医科大学 とちぎ子ども医療センター	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-44-2111	0285-44-6123	3
6	群馬県立小児医療センター	377-8577	群馬県渋川市北橋町下箱田779	0279-52-3551	0279-52-2045	1
7	埼玉県立小児医療センター	339-8551	埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100	048-758-1811	048-758-1818	1
8	千葉県こども病院	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	1
9	独立行政法人 国立成育医療研究センター	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-3416-2222	1
10	東京都立小児総合医療センター	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111	042-312-8162	1
11	東京大学医学部附属病院 小児医療センター	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8821	03-5800-8822	3
12	地方独立行政法人神奈川 神奈川県立こども医療センター	232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	1
13	地方独立行政法人 静岡 静岡県立病院機構 静岡県立こども病院	420-8660	静岡県静岡市葵区漆山860	054-247-6251	054-247-6259	1
14	地方独立行政法人 長野 長野県立病院機構 長野県立こども病院	399-8288	長野県安曇野市豊科3100番地	0263-73-6700	0263-73-5432	1
15	愛知県心身障害者コロニー 中央病院	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0828	1
16	名古屋第一赤十字病院 小児医療センター	453-8511	愛知県名古屋市中村区道下町3-35	052-481-5111	052-482-7733	3
17	あいち小児保健医療総合センター	474-8710	愛知県大府市森岡町尾坂田1番の2	0562-43-0500	0562-43-0513	1
18	滋賀県立小児保健医療センター	524-0022	滋賀県守山市守山5丁目7-30	077-582-6200	077-582-6304	1
19	独立行政法人 国立病院機構 三重病院	514-0125	三重県津市大里窪田町357番地	059-232-2531	059-232-5994	2
20	京都市立医科大学附属 小児医療センター	602-8566	京都市上京区河原町通広小路 上る梶井町465	075-251-5111	075-251-5356	3
21	地方独立行政法人 大阪府 大阪府立母子保健総合医療センター	594-1101	大阪府和泉市室堂町840	0725-56-1220	0725-56-5682	1
22	大阪市立総合医療センター 小児医療センター	534-0021	大阪市都島区都島本通2-13-22	06-6929-1221	06-6929-2041	3
23	兵庫県立こども病院	654-0081	神戸市須磨区高倉台1-1-1	078-732-6961	078-735-0910	1
24	独立行政法人 国立病院機構 岡山医療センター	701-1192	岡山県岡山市北区田益1711-1	086-294-9911	086-294-9255	3
25	県立広島病院 成育医療センター	734-8530	広島市南区宇品神田1-5-54	082-254-1818	082-253-8274	3
26	独立行政法人 国立病院機構 香川小児病院	765-8501	香川県善通寺市善通寺町2603番地	0877-62-0885	0877-62-5384	2
27	地方独立行政法人福岡市 福岡市立こども病院・感染症センター	810-0063	福岡市中央区唐人町2-5-1	092-713-3111	092-713-3120	1
28	社会医療法人雪の聖母会 聖マリア病院 母子総合医療センター	830-8543	福岡県久留米市津福本町422	0942-35-3322	0942-34-3115	3
29	沖縄県立南部医療センター こども医療センター	901-1193	沖縄県島尻郡南風原町字新川118番 地の1	098-888-0123	098-888-6400	3

【1型:独立病院型, 2型:小児病棟・療養型, 3型:小児病棟型】

## 参照条文

## ○児童福祉法

第二十一条の五 都道府県は、厚生労働大臣が定める慢性疾患にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童又は児童以外の満二十歳に満たない者（政令で定めるものに限る。）であつて、当該疾患の状態が当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める程度であるものの健全な育成を図るため、当該疾患の治療方法に関する研究その他必要な研究に資する医療の給付その他の政令で定める事業を行うことができる。

## ○児童福祉法施行令

第二十三条の二 法第二十一条の五の政令で定める者は、児童以外の満二十歳に満たない者であつて、満十八歳に達する日前から引き続き次項第一号に掲げる医療の給付又は同項第二号に掲げる医療に要する費用の支給を受けているものとする。

2 法第二十一条の五の政令で定める事業は、次に掲げる事業とする。

- 一 法第二十一条の五の規定により厚生労働大臣が定める程度の状態の慢性疾患の治療方法に関する研究その他必要な研究に資する医療の給付
- 二 前号の医療の給付が困難であると認められる場合に、これに代えて行う当該医療に要する費用の支給

○児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患  
及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平成17年2月10日)

(厚生労働省告示第23号)

児童福祉法(昭和22年法律第164号)第21条の5の規定に基づき、厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度を次のように定め、平成17年4月1日から適用する。

児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平18厚勞告184・改称)

児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度は、第1表から第11表までに掲げるとおりとする。

第1表 悪性新生物

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
悪性新生物	1	悪性カルチノイド	組織と部位が明確に診断されている場合、治療終了後5年経過した場合は対象としませんが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	2	悪性黒色腫	同上
	3	悪性骨巨細胞腫	同上
	4	悪性細網症	同上
	5	悪性マクログロブリン血症	同上
	6	悪性リンパ腫	同上
	7	アスキン腫瘍	同上
	8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	同上
	9	下垂体腺腫	同上
	10	家族性赤血球貪食性細網症	同上
	11	褐色細胞腫	同上
	12	癌性腹膜炎	同上
	13	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	14	菌状息肉腫	同上
	15	形質細胞腫	同上

	16	血球貪食リンパ組織球症	同上
	17	好酸球性肉芽腫	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変が認められる場合、治療終了後5年経過した場合は対象としませんが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	18	骨髄腫	組織と部位が明確に診断されている場合、治療終了後5年経過した場合は対象としませんが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	19	松果体腫	同上
	20	絨毛上皮腫	同上
	21	神経膠腫	同上
	22	神経鞘腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	23	神経上皮腫	同上
	24	神経星細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	25	神経節細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	26	腎明細胞肉腫(腫瘍)	同上
	27	腺芽腫	同上
	28	髓上皮腫	同上
	29	髄膜腫	同上
	30	精上皮腫	同上
	31	脊索腫	同上
	32	セザリー(Sézary)症候群	同上
	33	赤血病	同上
	34	赤白血病	同上
	35	先天性腎間葉芽腫(先天性中胚葉性腎腫)	同上
	36	頭蓋咽頭腫	同上
	37	脳室上衣腫	同上
	38	肺芽腫	同上
	39	白血病	同上
	40	白血病性細網内皮症(Hairy-Cell Leukemia)	同上
	41	パーキット(Burkitt)リンパ腫	同上

42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schüller-Christian)病	組織と部位が明確に診断さ れがおり、かつ複に病終了 後5年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
43	非白血病性細網内皮症 (組織球形髄様細網症)	組織と部位が明確に診断さ れ年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	同上
45	ホジキン(Hodgkin)病	同上
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	同上
47	未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)	同上
48	脈絡叢乳頭腫	同上
49	ユーイング(Ewing)肉腫	同上
50	ラブドイド腫瘍(肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	同上
51	ランゲルハンス(細胞)組織球症 (HistiocytosisX)	組織と部位が明確に診断さ れがおり、かつ複に病終了 後5年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
52	緑色腫	組織と部位が明確に診断さ れ年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
53	レットラー・ジーベ(Letterer-Siwe)病	組織と部位が明確に診断さ れがおり、かつ複に病終了 後5年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
54	H鎖病 ( $\alpha$ 鎖病、 $\gamma$ 鎖病、 $\delta$ 鎖病、 $\mu$ 鎖病)	組織と部位が明確に診断さ れ年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。
55	1 から 54 までに掲げるもののほか、悪 性腫瘍である旨を明示するすべての疾病 名、芽腫(肉芽腫を除く。)又は芽細胞 腫である旨を明示するすべての疾病名、 癌肉腫である旨を明示するすべての疾病 名、その他の組織学的に悪性を呈する 肉腫、ただし、頭蓋内又は脊柱管内の 新生物にあっては組織型を問わない。	組織と部位が明確に診断さ れ年経過し、再発等が認めら れた場合は、再度対象とする。

## 備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって第5表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第2表 慢性腎疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
腎炎・ ネフローゼ	1	遺伝性腎炎	検査で、血尿＋以上(6以上/視野)かつ蛋白尿＋以上(30mg/dl以上)の状態が発症から6か月以上続く場合であって、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	3	紫斑病性腎炎	検査で、血尿＋以上(6以上/視野)かつ蛋白尿＋以上(30mg/dl以上)の状態が、発症から6か月以上続く場合
	4	巣状糸球体硬化症	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	5	ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合 ウ ステロイド抵抗性であり、4週間のステロイド治療を行った後も、尿中蛋白質100mg/dl(又は尿中蛋白質1g/日)以上で、かつ、血清アルブミン3.0g/dl未満の状態である場合
	6	微小変化型ネフローゼ症候群	半年間で3回以上再発した場合
	7	慢性糸球体腎炎	病理組織で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	8	慢性増殖性糸球体腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	9	慢性膜性糸球体腎炎	同上



	10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	同上
	11	IgA腎症	同上
腎又は尿路の異常	12	アミロイド腎	腎機能の低下が見られる場合
	13	萎縮腎	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	14	家族性若年性ネフロン病	治療で薬物療法を行っている場合
	15	ギテルマン(Gitelman)症候群	同上
	16	巨大水尿管症	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	17	グッドパスター(Goodpasture)症候群	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	18	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合
	19	腎静脈血栓症	腎機能の低下が見られる場合
	20	腎動静脈瘻	同上
	21	腎動脈狭窄症	同上
	22	腎尿管管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合
	23	腎嚢胞	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	同上
	25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	同上
	26	腎又は腎周囲膿瘍	発病後6か月を経過した場合で、かつ両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	27	腎又は尿路結石	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	28	水腎症	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	29	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合
	30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	31	尿路閉塞性腎機能障害	同上
	32	バーター(Bartter)症候群	治療で薬物療法を行っている場合
	33	慢性間質性腎炎	腎機能の低下が見られる場合

	34	慢性腎盂腎炎	両側性で腎機能低下の場合
--	----	--------	--------------

備考

この表に掲げる疾患についてはヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表を定義とする。この表を定義とする疾患の状態の程度であって第5表備考に定める基準を満たすものとする。

第3表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
慢性呼吸器疾患	1	アレルギー性気管支炎	3か月に3回以上の大発作がある場合又は1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合
	2	アレルギー性細気管支炎	同上
	3	気管狭窄	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
	5	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 A 3か月に3回以上の大発作がある場合 B 1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合 C 治療で、人工呼吸管理又は挿管を行う場合 D 概ね1か月以上の長期入院療法を行う場合
	6	先天性中枢性低換気症候群	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	7	先天性肺胞蛋白症	疾患による症状がある場合
	8	繊毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	同上
	9	嚢胞性線維症	同上
	10	本態性(特発性)肺ヘモジデロシス(血鉄症)	同上
	11	慢性肺疾患	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合

第4表 慢性心疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
冠動脈の異常	1	冠動脈狭窄	第1基準又は第2基準を満たす場合
	2	冠動脈異常起始症	同上
	3	冠動脈拡張症	同上
	4	冠動脈狭窄症	同上
	5	冠動脈瘤	同上
	6	左冠動脈肺動脈起始症 (ブランド・ホワイト・ガーランド) (Bland-White-Garland)症候群	同上
狭心症	7	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
刺激伝導系異常	8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	第1基準を満たす場合
	9	期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
	10	脚ブロック	左脚ブロックで治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	11	心房又は心室の細動	心室細動である場合又は心房細動で第1基準を満たす場合
	12	心房又は心室の粗動	心室粗動である場合又は心房粗動で第1基準を満たす場合
	13	洞不全症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	14	洞房ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	15	非発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合
	16	房室解離	同上
	17	房室ブロック	Mobitz II型又は完全房室ブロックの場合
	18	発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合
	19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	20	QT延長症候群	同上
心筋梗塞	21	心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓球又は心中隔の異常	22	総動脈幹遺残症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	23	大動脈肺動脈中隔欠損症	同上
心膜炎・心臓腫瘍	24	心筋炎後心肥大	第1基準を満たす場合
	25	心臓腫瘍 (粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合

	26	慢性緊縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
	27	慢性心筋炎	同上
	28	慢性心内膜炎	同上
	29	慢性心膜炎	同上
大血管の形態の異常	30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	31	右室低形成症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	32	右室二腔症	第2基準を満たす場合
	33	左室右房交通症	第1基準を満たす場合
	34	左心形成不全(低形成)症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	35	三心房心	第1基準を満たす場合
	36	心室中隔欠損症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	37	心内膜床欠損症 (一次口欠損症、共通房室弁口症)	不完全型心内膜欠損症では第1基準を満たす場合。完全型心内膜欠損症では第1基準又は第2基準を満たす場合
	38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	39	心房中隔欠損症 (二次口欠損症、静脈洞欠損症)	第2基準を満たす場合
	40	総肺静脈還流異常症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	41	体静脈異常還流症	第1基準を満たす場合
	42	単心室症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	43	単心房症	第1基準を満たす場合
	44	動脈管開存症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	45	ファロー(Fallot)四徴症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	46	部分的肺静脈還流異常症	第1基準を満たす場合
特発性心筋症	47	心内膜心筋線維症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	48	心内膜線維弾性症	同上
	49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	同上
	50	特発性肥大型心筋症	同上
弁及び血管の異常	51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤	破裂例の場合又は破裂が予想される場合
	52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	第1基準、第2基準又は第3

			基準を満たす場合
	53	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	54	血管輪症	同上
	55	三尖弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	56	三尖弁閉鎖症	同上
	57	三尖弁閉鎖不全症	同上
	58	修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	59	重複大動脈弓症	同上
	60	僧帽弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	61	僧帽弁閉鎖症	同上
	62	僧帽弁閉鎖不全症	同上基準を満たす場合
	63	大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	64	大動脈縮窄症	同上
	65	大動脈弁狭窄症	同上
	66	大動脈弁閉鎖症	同上
	67	大動脈弁閉鎖不全症	同上
	68	大動脈瘤	第2基準を満たす場合
	69	タウシッヒ・ビンゲ(Taussing-Bing)症候群	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	70	特発性肺動脈拡張症	同上
	71	肺動脈狭窄症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	72	肺動脈閉鎖症	同上
	73	肺動脈弁狭窄症	同上
	74	肺動脈弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	75	肺動脈弁閉鎖不全症	同上
	76	右鎖骨下動脈異常起始症	第2基準を満たす場合
	77	両大血管右室起始症	同上
慢性心不全	78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	第1基準を満たす場合
その他の慢性心疾患	79	右胸心	第3基準を満たす場合
	80	左心症	同上
	81	小児原発性肺高血圧症	治療中である場合又は第2基準

			基準を満たす場合
	82	心臓脱出症	第2基準を満たす場合
	83	先天性心腹欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	84	多脾症候群	同上
	85	無脾症候群	同上

## 備考

本表中「第1基準」「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

第1基準 現在の治療で、「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、βブロッカー」のいずれかが投与されていること。

第2基準 術後の残遺症(手術で完治できなかった障害)として次の(1)から(5)までのいずれかが認められること。又は、術後の合併症若しくは続発症として次の(2)から(11)までのいずれかが認められること。

- (1) 肺高血圧症(収縮期血圧 40mmHg 以上)
- (2) 肺動脈狭窄(右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上)
- (3) 2度以上の房室弁逆流
- (4) 2度以上の半月弁逆流
- (5) 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄
- (6) 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動、高度房室ブロック
- (7) 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下
- (8) 心胸郭比 60% 以上
- (9) 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄
- (10) 2心室修復術実施
- (11) フォンタン(Fontan)手術実施

第3基準 根治手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

第5表 内分泌疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
異所性腫瘍	1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	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
	2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	同上

	3	異所性コルチゾール産生腫瘍	同上
	4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	同上
	5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	同上
	6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	同上
下 又 床 垂 下 垂 視 部 毒	7	下垂体機能低下症	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	8	下垂体性巨人症	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
	9	クッシング(Cushing)病	同上
	10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	同上
	11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	同上
	12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	同上
	13	シモンズ(Simmonds)病	同上
	14	真性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	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
	16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	同上
	18	中枢性思春期遅発症	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
	19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	同上
	20	低ゴナドトロピン性類宦官症	同上
	21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	同上
	22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	同上
	23	末端肥大症	同上
	24	ラロン(Laron)型小人症	同上
甲 状 腺 の 異	25	異所性甲状腺	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

常			
	26	クレチン症	同上
	27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	同上
	28	甲状腺機能低下症	同上
	29	甲状腺形成不全	同上
	30	甲状腺腺腫	同上
	31	腺腫様甲状腺腫	同上
	32	先天性甲状腺ホルモン不応症	同上
	33	粘液水腫	同上
	34	橋本病	同上
	35	慢性甲状腺炎	同上
消 化 の 管 異 常	36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)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
	37	ガストリン分泌異常	同上
	38	グルカゴン分泌異常	同上
	39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	同上
	40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	同上
	41	特発性低血糖症	同上
	42	ロイシン過敏性低血糖症	同上
	43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	同上
性 腺 又 は 思 春 期 の 機 能 異 常	44	カールマン(Kallmann)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
	45	仮性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	治療で補充療法を行っている場合
	47	高エストロゲン症	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
	48	睾丸機能亢進症	同上
	49	睾丸機能低下症	同上
	50	睾丸形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	51	睾丸欠損症	同上

	52	睾丸腫瘍	同上
	53	睾丸性女性化症	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
	54	高ゴナドトロピン性類宦官症	同上
	55	女性仮性半陰陽	同上
	56	真性半陰陽	同上
	57	性腺性思春期遅発症	同上
	58	性早熟症	思春期の開始が、女児では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	59	ターナー (Turner) 症候群	治療で補充療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、治療の進捗を定期的にモニタリングする必要がある。
	60	多嚢胞性卵巣症候群 (スタイン・レーベンタール (Stein-Leventhal) 症候群)	治療で補充療法を行っている場合
	61	男性仮性半陰陽	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
	62	テストトキシコーシス (家族性男性思春期早発症, male-limited precocious puberty)	同上
	63	ヌーナン (Noonan) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	64	ブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、治療の進捗を定期的にモニタリングする必要がある。
	65	フレーリッヒ (Fröhlich) 症候群 (脂肪性器異常栄養症)	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
	66	卵巣機能亢進症	同上
	67	卵巣機能低下症	同上
	68	卵巣形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	69	卵巣腫瘍	同上
	70	ローレンス・ムーン・ビードル (Laurence-Moon-Biedl) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	71	XX 男性	同上
	72	XY 女性	同上
多発性内分泌異常	73	ウェルマー (Wermer) 症候群	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
	74	シップル (Sipple) 症候群	同上
	75	シュミット (Schmidt) 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
	76	多発性内分泌腺腫症 (MEA、MEN)	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
副甲状腺異常	77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	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
	78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	同上
	79	偽性副甲状腺機能低下症	同上
	80	テタニー (副甲状腺性)	同上
	81	特発性副甲状腺機能低下症	同上
	82	副甲状腺機能亢進症	同上
	83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア (hypoparathyroidism-Addison-Monilia) 症候群	同上
	84	副甲状腺機能低下症	同上
	85	副甲状腺形成不全	同上
	副腎皮質異常	86	アジソン (Addison) 病
87		アルドステロン欠損症	同上
88		クッシング (Cushing) 症候群	同上
89		グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	同上
90		原発性アルドステロン症 (コン (Conn) 症候群)	同上
91		高アルドステロン症	同上
92		コレステロール側鎖切断酵素欠損症 (先天性リポイド過形成、ブラダー (Prader) 症候群)	同上
93		周期性 ACTH 症候群	同上
94		女性化副腎腫瘍	同上
95		先天性副腎皮質過形成	同上
	96	男性化副腎腫瘍	同上
	97	特発性アルドステロン症	同上
	98	副腎形成不全	同上
	99	副腎性器症候群	同上
	100	副腎腺腫	同上

	101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	同上
	102	3β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	同上
	103	11β 水酸化酵素欠損症	同上
	104	17α 水酸化酵素欠損症	同上
	105	18 水酸化酵素欠損症	同上
	106	18 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	107	21 水酸化酵素欠損症	同上
レ ニ ン 分 泌 系	108	偽性低アルドステロン症	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
	109	リドル(Liddle)症候群	同上
レ ニ ン 分 泌 系	110	先天性全身性脂肪発育障害症候群 (リポジストロフィー)	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
	111	マッキューン・オルブライト (McCune-Albright)症候群	同上
	112	レニン分泌異常	同上

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(2に該当するものを除く。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症及び下垂体機能低下症の場合 次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。

- (1) 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。
- (2) IGF-1(ソマトメジン C)値が200ng/ml未滿(5歳未滿の場合は、150ng/ml未滿)であること。
- (3) 成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。)の全ての結果(試験前の測定値を含む。)で、成長ホルモンの最高値が10ng/ml(リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は6ng/ml)以下であること。

- 2 脳腫瘍等器質的な原因による成長ホルモン分泌不全性低身長(成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。)の全ての結果(試験前の測定値を含む。)で、成長ホルモンの最高値が5ng/ml(リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は3ng/ml)以下である

場合に限る。)ターナー症候群又はブラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

- (1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。
- (2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。
- 3 軟骨無形成症による低身長の場合 現在の身長が別表第四に掲げる値以下であること。
- 4 慢性腎不全による低身長の場合 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

- 1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症、又は下垂体機能低下症による低身長の場合  
初年度は、年間成長速度が6.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が2.0cm/年以上であること。  
治療2年目以降は、年間成長速度が3.0cm/年以上であること。
- 2 ターナー症候群、ブラダー・ウィリ症候群、軟骨無形成症及び慢性腎不全による低身長の場合  
初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。  
治療2年目は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。  
治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III 終了基準

男子156.4cm、女子145.4cmに達したこと。

第6表 膠原病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
膠原病	1	アレルギー性重敗血症 (ウイスラー・ファンコニ (Wissler-Fanconi)症候群)	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、生物学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見(拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄)を確認し、継続的な治療が行われている場合
	3	シェーグレン(Sjögren)症候群	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

			学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	4	自己免疫性肝炎	同上
	5	自己免疫性腸炎	同上
	6	若年性関節リウマチ	同上
	7	スティーブンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	同上
	8	ステル (Still) 病	同上
	9	リウマチ性心疾患	同上

第7表 糖尿病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
糖尿病	1	1型糖尿病(若年型糖尿病)	治療で、インスリン、経口血糖降下薬、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合
	2	2型糖尿病(成人型糖尿病)	同上
	3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	同上

第8表 先天性代謝異常

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症	左欄の疾患名に該当する場合
	2	家族性イミノグリシン尿症	同上
	3	高オルニチン血症—高アンモニア血症—ホモシトルリン尿症症候群	同上
	4	白皮症	同上
	5	ヘルマンスキー・プドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群	同上
遺伝性結核代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	同上
	8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	左欄の疾患名に該当する場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、第5表備考に定める基準に該当するものに限る。
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	10	トランスコバラミンⅡ欠損症	同上
	11	無アルブミン血症	同上
	12	無トランスフェリン症	同上

脂質代謝異常	13	無ハプトグロビン症	同上
	14	アポ蛋白C-II欠損症	左欄の疾患名に該当する場合
	15	アルファリポ蛋白欠乏(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)	同上
	16	ウォールマン(Wolman)病	同上
	17	家族性高コレステロール血症	同上
	18	家族性高リポ蛋白血症	同上
	19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	同上
	20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	同上
	21	高トリグリセライド血症	同上
	22	高プレベータリポ蛋白血症	同上
	23	高ベータリポ蛋白血症	同上
	24	先天性高脂質血症	同上
	25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	同上
	26	レフスム(Refsum)病	同上
先天性核代謝異常	27	遺伝性若年性痛風	左欄の疾患名に該当する場合
	28	色素性乾皮症	同上
	29	先天性高尿酸血症	レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群の場合
先天性尿管障害	30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	左欄の疾患名に該当する場合
	31	シスチン尿症	同上
	32	腎性アミノ酸尿症	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	33	ハルトナップ(Hartnup)病	同上
	34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	左欄の疾患名に該当する場合
糖質代謝異常	35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
	36	先天性高乳酸血症	同上
	37	乳糖吸収不全症	発症時期が乳児期の場合
	38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
ポリフィリン症	39	先天性ポリフィリン症	左欄の疾患名に該当する場合

無機質代謝異常	40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病 (家族性低リン酸血症)	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	41	ウイルソン(Wilson)病 (セルロプラスミン欠乏症)	左欄の疾患名に該当する場合
	42	メンケス(Menkes)病 (kinky-(steely)hair症候群)	同上
有機酸代謝異常	43	グルタル酸血症(I型、II型)	左欄の疾患名に該当する場合
	44	先天性葉酸吸収不全症	同上
	45	メチルマロン酸血症	同上
その他の先天性代謝異常	46	遺伝性脈管浮腫	長期にわたり治療が必要となる場合
	47	先天性魚鱗癬 (水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)	感染症を起こして抗生物質等を使用している場合
	48	致死性表皮水泡症 (ヘルリッツ(Herlitz)型)	左欄の疾患名に該当する場合
	49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	同上
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	同上

備考

酵素欠損(活性異常)による疾患は、この表の表記法によることを原則とするが、従来、固有の名称を用いたもの(糖原病、フェニールケトン尿症など)については、引き続き同様の疾患名で取り扱って差し支えない。

第9表 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
巨赤芽球性貧血	1	悪性貧血	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	2	イマーズランド・グレスベック(Imerslund-Gräsbeck)症候群	同上
	3	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
	4	葉酸欠乏性貧血	同上
血液凝固系の異常	5	アンチトロンビンIII欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	6	高分子キニノゲン欠乏症	同上

	7	先天性血液凝固異常症	同上
	8	第I因子(フィブリノゲン)欠乏症	同上
	9	第II因子(プロトロンビン)欠乏症	同上
	10	第V因子(不安定因子)欠乏症	同上
	11	第VII因子(安定因子)欠乏症	同上
	12	第VIII因子欠乏症(血友病A)	同上
	13	第IX因子欠乏症(血友病B)	同上
	14	第X因子(スチュアート・ブラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	同上
	15	第XI因子欠乏症	同上
	16	第XII因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	同上
	17	第XIII因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	同上
	18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	同上
	19	プレカリクレイン欠乏症	同上
	20	C蛋白(protein C)欠乏症	検査でC蛋白活性が50%未満の場合
	21	S蛋白(protein S)欠乏症	検査でS蛋白活性が50%未満の場合
血小板の異常	22	巨大血管腫(カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	23	血小板機能異常症(血小板異常症)	同上
	24	血小板血症	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
	25	血小板無力症	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	26	血小板無力症症候群	同上
	27	血栓性血小板減少性紫斑病	同上
	28	周期性血小板減少症	同上
	29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	同上



	30	貯蔵欠如症(storage pool病)	同上
	31	脾機能亢進性血小板減少症	同上
	32	脾形成不全性血小板増加症	同上
	33	ベルナール・スリエ (Bernard-Soulier)症候群	同上
	34	放出機構異常症 ( 'Aspirin-like' defect)	同上
	35	本態性アトロンピア (トロンビン欠乏症)	同上
	36	免疫学的血小板減少症	同上
自己免疫性 溶血性 貧血	37	寒冷凝集素症	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	38	自己免疫性溶血性貧血	同上
	39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	同上
	40	脾機能亢進性溶血性貧血	同上
	41	微小血管障害性溶血性貧血	血栓症の既往がある場合又は 治療で抗凝固療法を行っている 場合
	42	発作性寒冷血色素尿症	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	43	発作性夜間血色素尿症	同上
	44	慢性寒冷赤血球凝集素症	同上
赤血球中に 色素異常 性貧血	45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl以下又は赤血球数 350万/ $\mu$ l以下の状態が持続 する場合
	46	アルドラゼ欠乏性貧血	同上
	47	異常ヘモグロビン(血色素)症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	48	遺伝性球状赤血球症	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl以下又は赤血球数 350万/ $\mu$ l以下の状態が持続 する場合

	49	遺伝性高ヘモグロビンF症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	50	遺伝性橢円赤血球症	治療で補充療法を行っている 場合
	51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	同上
	52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	同上
	53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	同上
	54	家族性赤血球増加症	血栓症の既往がある場合又は 治療で抗凝固療法を行っている 場合
	55	鎌状赤血球貧血	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	56	カルボキシヘモグロビン血症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	57	ガンマグルトミルシステイン合成酵 素欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl以下又は赤血球数 350万/ $\mu$ l以下の状態が持続 する場合
	58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性 貧血	同上
	59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素 (G-6-PD)欠乏性貧血	同上
	60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	同上
	61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	同上
	62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	同上
	63	サラセミア(地中海貧血)	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	64	サラセミア様症候群	同上
	65	スルフヘモグロビン血症	同上
	66	赤血球アデノシンデアミナーゼ 異常症	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl以下又は赤血球数 350万/ $\mu$ l以下の状態が持続 する場合
	67	先天性ハイツ小体性貧血	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合

	68	先天性メトヘモグロビン血症	同上
	69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	同上
	70	ピリミジン 5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ $\mu$ l 以下の状態が持続する場合
	71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	同上
	72	不安定ヘモグロビン症	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ $\mu$ l 以下の状態が持続する場合
	74	ヘモグロビン C 症	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	75	ヘモグロビン D 症	同上
	76	ヘモグロビン E 症	同上
	77	ヘモグロビン S 症	治療で継続的に補充療法を行っている場合
	78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ $\mu$ l 以下の状態が持続する場合
	79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	同上
	80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	同上
	81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	同上
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常	治療で、補充療法を行っている場合
	83	原発性鉄芽球性貧血	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血	同上
	85	ピリドキシン反応性貧血	同上
白血球又は食細胞の異常	86	アルダー (Alder) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	87	遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症)	治療で、G-CSF 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500/ $\mu$ l 以下の状態である場合
	88	好酸球増加症	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、

			ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	89	周期性好中球減少症	同上
	90	急情白血球症候群	同上
	91	不能白血球症	同上
	92	ベルゲル・フェット (Pelger-Huët) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュベート・ダマシエク (Spät-Damashek) 症候群)	治療で G-CSF 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500/ $\mu$ l 以下の状態である場合
	94	慢性本態性好中球減少症	同上
	95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	96	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常 (症候群)	同上
免疫系の疾患	97	異ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	98	ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	99	胸腺形成不全	同上
	100	グッド (Good) 症候群	同上
	101	高グロブリン血症性紫斑病	入院加療を要する感染症にかかった場合
	102	後天性免疫不全症候群 (AIDS、HIV 感染症)	左欄の疾患名に該当する場合
	103	シェディアク・東 (Chediak-Higashi) 異常 (症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	104	重症複合免疫不全症 (リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	同上
	105	スイス型無ガンマグロブリン血症	同上
	106	選択的免疫グロブリン欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	107	先天性細胞性免疫不全症	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、

			再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	108	低ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	110	特定抗体産生不全症 (specific unresponsiveness)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	112	バリエブル・イムノデフィシエンシー (variable immunodeficiency)	同上
	113	複合型免疫不全症	同上
	114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	同上
	115	本態性高ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症 (ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	117	慢性活動性EBウイルス感染症	同上
	118	慢性肉芽腫症	同上
	119	慢性GVHD(Graft Versus Hostdisease 移植片対宿主病)	同上
	120	無ガンマグロブリン血症	同上
	121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	122	IgA欠損症	同上
	123	IgM欠損症	同上
その他の慢性血液疾患	124	遺伝性出血性末梢血管拡張症 (ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、

			再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	125	骨髄線維症 (骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	同上
	126	真性多血症	同上
	127	赤芽球癆	同上
	128	先天性赤血球産生異常性貧血	治療で、補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合

第10表 神経・筋疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
神経・筋疾患	1	ウェスト(West)症候群 (點頭てんかん)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	2	結節性硬化症	同上
	3	重症乳児ミオクロニーてんかん	同上
	4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	同上
	5	先天性ミオパチー	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、尿酸療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的にしている場合
	6	福山型先天性筋ジストロフィー (先天性遺伝性筋ジストロフィー)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折が続く場合
	7	ミトコンドリア脳筋症 (ミトコンドリア・ミオパチー)	同上
	8	ミニコア病	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、尿酸療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的にしている場合
	9	無痛無汗症	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折が続く場合

			筋異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	10	リー(Leigh)脳症	同上
	11	レット(Rett)症候群	同上
	12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	同上

	15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
腸疾患	16	先天性微絨毛萎縮症	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	17	腸リンパ管拡張症	同上

第11表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
肝・胆道系疾患	1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	2	肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。ただし、原発性胆汁性肝硬変は除く。
	3	肝内胆管異形成症候群	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	4	肝内胆管拡張症	同上
	5	肝内胆管低形成(形成不全)症	同上
	6	肝内胆管閉鎖症	同上
	7	原発性硬化性胆管炎	同上
	8	ジルベール(Gilbert)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	10	先天性肝線維症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	同上
	12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	14	門脈圧亢進症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合

(平 18 厚労告 184・一部改正)

改正文 (平成 18 年 3 月 30 日厚生労働省告示第 184 号) 抄

平成 18 年 4 月 1 日から適用する。

社会保障・税一体改革大綱【難病関係部分抜粋】

[平成24年2月17日閣議決定]

3. 医療・介護等②

(12) 難病対策

○ (3)の長期高額医療の高額療養費の見直しのほか、難病患者の長期かつ重度の精神的・身体的・経済的負担を社会全体で支えるため、医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す。

また、治療研究、医療体制、福祉サービス、就労支援等の総合的な施策の実施や支援の仕組みの構築を目指す。

☆ 引き続き検討する。

## 今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄）

平成23年12月1日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会

4. 今後の難病対策の見直しの方向性

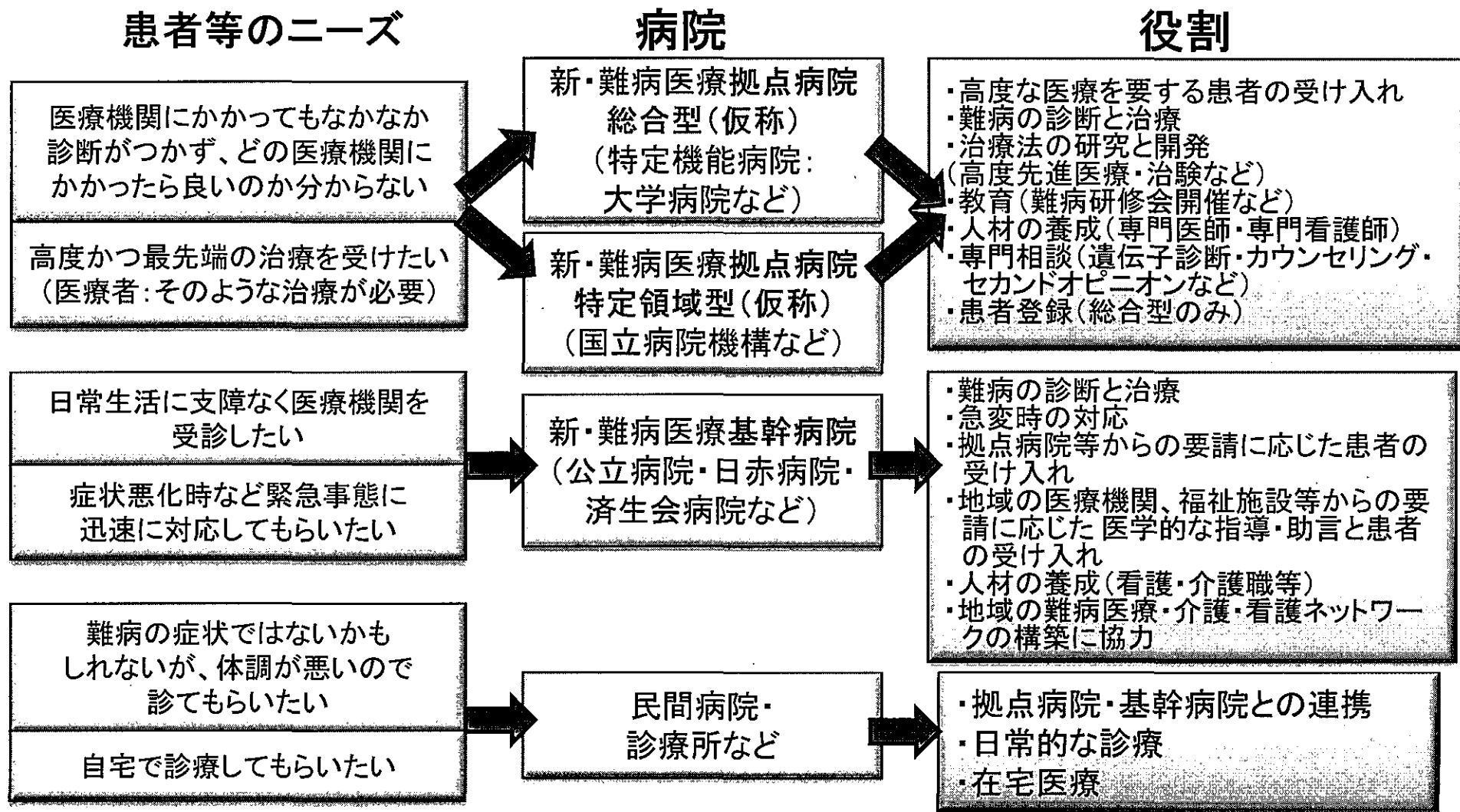
ごくまれではあるが国民の中に一定の割合で発症する可能性のある難病について、患者の長期かつ重度の精神的・身体的・経済的負担を社会全体で支えることを目指す。

このため、

- 医療費助成について、事業の公正性、他制度との均衡、制度の安定性の確保の観点に立ち、法制化も視野に入れ、希少・難治性疾患を幅広く公平に助成の対象とすることを検討する。
- また、希少・難治性疾患の特性を踏まえ、治療研究の推進、医療体制の整備、国民への普及啓発、福祉サービスの充実、就労支援等を始めとした総合的・包括的な施策の実施や支援の仕組みを検討する。

# 新・難病医療拠点病院等の目的

追加参考資料



\* 新・難病医療拠点病院が基幹病院にもなりうる。(長期療養の場合についても要検討)