

令和7年度から適用する小児慢性特定疾病に係る検討結果について

令和6年9月
社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会
小児慢性特定疾病検討委員会

1. はじめに

- 本委員会は、令和7年度に新たに小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象として追加する疾病について、令和6年2月6日より2回にわたって検討を行い、今回、その結果を取りまとめた。

2. 検討の対象・方法

- 今回追加する新規疾病の検討においては、令和5年12月末時点で小児慢性特定疾病の要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とした。
- 具体的には、厚生労働科学研究費補助金事業における研究班及び関係学会で小児慢性特定疾病に関する基礎的な情報を収集、整理し、その上で、小児慢性特定疾病の検討に資する情報が整理されたと研究班及び関係学会が判断し、日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会でとりまとめられた13疾病を検討対象とした。
- この13疾病について、個々の疾病ごとに、小児慢性特定疾病の各要件（※）を満たすかどうか検討を行うとともに、小児慢性特定疾病の要件を満たすと考えられる疾病については、当該疾病の認定に係る状態の程度についても、併せて検討を行った。

※「慢性に経過する疾病であること」、「生命を長期にわたって脅かす疾病であること」、「症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること」、「長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること」の4要件をいう。

3. 検討の結果

新たに13疾病について、小児慢性特定疾病の各要件を満たし、新規の小児慢性特定疾病として追加することが妥当と判断した（別添1）。

新規の小児慢性特定疾病として追加する疾病についての疾患群、区分、疾病名及びそれらの疾病の状態の程度(案)

(厚生労働省社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病検討委員会における検討結果)

6 膠原病

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1 自己炎症性疾患	乳児発症 STING 関連血管炎	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

11 神経・筋疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1 遺伝性周期性四肢麻痺	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	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
2 遺伝性周期性四肢麻痺	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	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
3 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	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
4 脳形成障害	限局性皮質異形成	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
5 脊髄空洞症	脊髄空洞症	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、脊柱変形のうち一つ以上の症状が続く場合
--	--	---

12 慢性消化器疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1	先天性食道閉鎖症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 シャーフ・ヤング (Schaaf-Yang) 症候群	<p>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合 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、末梢血管拡張薬又はβ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。</p>
2	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ロスムンド・トムソン (Rothmund-Thomson) 症候群	<p>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合 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、末梢血管拡張薬又はβ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。</p>

3	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	第14番染色体父親性ダイソミー症候群(鏡・緒方症候群)	<p>基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合 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。</p> <p>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年を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。</p>
4	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	トリーチャーコリンズ(Treacher Collins)症候群	<p>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合 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、末梢血管拡張薬又はβ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。</p>
5	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	シア・ギブス(Xia-Gibbs)症候群	<p>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合 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、末梢血管拡張薬又はβ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。</p>

14 皮膚疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1	特発性後天性全身性無汗症	全身の75%以上が無汗(低汗)である場合