

(健Ⅱ379)

令和3年11月2日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
渡辺 弘司
(公印省略)

小児慢性特定疾病の追加等について（周知依頼）

児童福祉法第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病につきましては、小児慢性特定疾病医療費の支給(医療費助成)が実施されているところです。

今般、令和3年11月1日より、29疾病(うち4疾病は、1つの小児慢性特定疾病である「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的以上の組み合わせを呈する症候群」として整理)が追加、また各1疾病が名称変更、疾患群変更、疾患区分変更され、厚生労働省より本会に対して周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。(医療費助成の対象は、788疾病に拡大)

これに伴い、国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室において、上記内容に係る「小児慢性特定疾病追加ポスター」が作成されておりますので、あわせてご送付いたします。

なお、上記ポスターのほか、本件の対象となる医療意見書や診断の手引き等につきましては、小児慢性特定疾病情報センターHP (<https://www.shouman.jp/>) に掲載予定(11月上旬頃)となっておりますことを申し添えます。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管下郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病の追加等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、児童福祉法（昭和22年法律第164号。以下「法」という。）第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病については、社会保障審議会やパブリックコメントの御意見を踏まえ、令和3年11月1日より別添1のとおり29疾病（このうち4疾病については、1つの小児慢性特定疾病である「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的以上の組み合わせを呈する症候群」として整理。）を追加し、別添2のとおり既存の対象疾病について、各1疾病の名称変更、疾患群変更、疾患区分変更することとしました。

このため、下記1から4に掲げる告示の改正及び通知等について、法第19条の3に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市に対して周知を行いました。

つきましては、貴会からも、都道府県医師会を通じ、同条に基づき小児慢性特定疾病に関する診断を行う小児慢性特定疾病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、「小慢疾病追加ポスター」については、別添3のとおり作成しておりますので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度の一部を改正する件（令和3年厚生労働省告示第371号）」
2. 「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群の取扱いについて」（令和3年10月13日付け健発1013第2号厚生労働省健康局長通知）
3. 「小児慢性特定疾病の対象疾病名等の変更に伴う医療受給者証等の取扱いについて」（令和3年10月13日付け健難発1013第4号厚生労働省健康局難病対策課長通知）
4. 「小児慢性特定疾病の対象疾病名の変更に伴う医療意見書に係る様式について」（令和3年10月13日付け厚生労働省健康局難病対策課事務連絡）

以上

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

2 慢性腎疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	1	ネフローゼ症候群 ギャロウェイ・モワト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 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	2	腎奇形 鰓耳腎症候群	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
3	3	常染色体優性尿細管間質性腎疾患 常染色体優性尿細管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

4 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	1	ホルト・オーラム症候群 ホルト・オーラム症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合(1)

1 慢性心疾患群の第2基準

次の から までのいずれかが認められていること。 肺高血圧症(収縮期血圧40mmHg以上)、 肺動脈狭窄症(右室 肺動脈圧較差20mmHg以上)、 2度以上の房室弁逆流、 2度以上の半月弁逆流、 圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック、 左室駆出率0.6以下、 心胸郭比60%以上、 圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄

11 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 難治てんかん脳症	1	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	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
2 難治てんかん脳症	2	PCDH19関連症候群	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
3 難治てんかん脳症	3	環状20番染色体症候群	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 難治てんかん脳症	4	アイカルディ症候群	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
5 難治てんかん脳症	5	ミオクロニー欠神てんかん	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
6 難治てんかん脳症	6	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	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
7 難治てんかん脳症	7	大田原症候群	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
8 難治てんかん脳症	8	早期ミオクロニー脳症	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
9 難治てんかん脳症	9	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	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
10 難治てんかん脳症	10	視床下部過誤腫症候群	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
11 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	11	WDR45関連神経変性症	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
12 ビタミンB6依存性てんかん	12	ビタミンB6依存性てんかん	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
13 脳形成障害	13	片側巨脳症	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
14 早産児ビリルビン脳症	14	早産児ビリルビン脳症	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
15 DDX3X関連神経発達異常症	15	DDX3X関連神経発達異常症	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
16 難治てんかん脳症	16	GRIN2B関連神経発達異常症	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
17 難治てんかん脳症	17	PURA関連神経発達異常症	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
18 脳形成障害	18	CASK異常症	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
19 糖蛋白代謝障害	19	先天性グリコシル化異常症	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

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	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	1	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。) ²	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合(3)

2

1 バインブリッジ・ロパース症候群	左記4疾病を、上記の「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」として、局長通知に明示する。
2 ヴィーデマン・スタイナー症候群	
3 コーエン症候群	
4 ピット・ホブキンス症候群	

3 <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、末梢血管拡張薬又は 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。

14 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 限局性強皮症	1	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に变形があり継続的な治療を要する場合 イ 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、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つの症状が続く場合

15 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1 骨系統疾患	1	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合。

既存の小児慢性特定疾病についての疾患群、区分又は疾病名の変更

変更内容	疾患群（案）	区分（案）	疾病名（案）	疾病の状態の程度
「強皮症」について、より適切な名称へ変更する。	膠原病	皮膚・ 結合組織疾患	強皮症 全身性強皮症	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、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
「先天性ポルフィリン症」について、より適切な疾患群へ移動させる。	先天性代謝異常 皮膚疾患	先天性ポルフィリン症	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」について、より適切な区分を新設の上、当該区分へ移動する。（区分「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症」は廃止する。）	神経・筋疾患	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症 糖 蛋白代謝障害	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	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

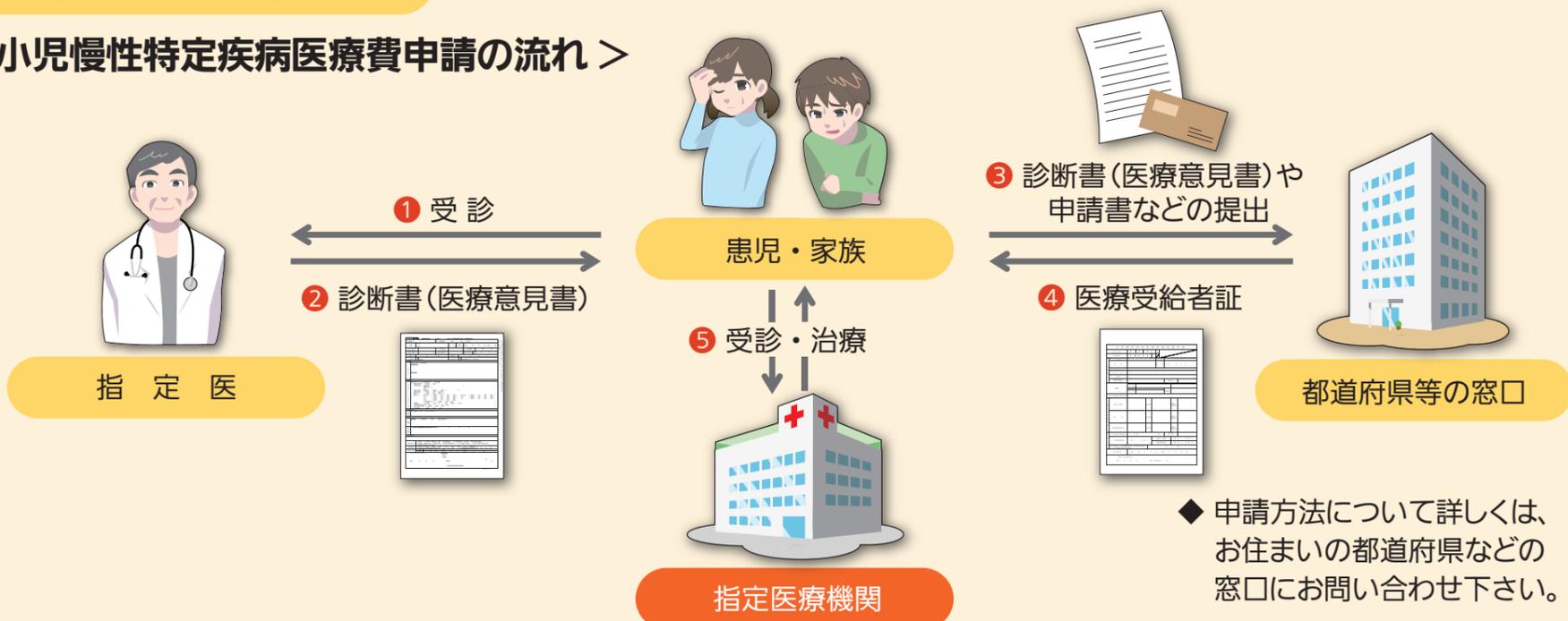
小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる疾病は 令和3年11月1日から **788疾病** に拡大します

新しく追加された疾病

- ギャロウェイ・モフト症候群
- 鰓耳腎症候群
- 常染色体優性尿細管間質性腎疾患
- ホルト・オーラム症候群
- 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- PCDH19関連症候群
- 環状20番染色体症候群
- アイカルディ症候群
- ミオクロニー欠神てんかん
- ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 大田原症候群
- 早期ミオクロニー脳症
- 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 視床下部過誤腫症候群
- WDR45関連神経変性症
- ビタミンB6依存性てんかん
- 片側巨脳症
- 早産児ビリルビン脳症
- DDX3X関連神経発達異常症
- GRIN2B関連神経発達異常症
- PURA関連神経発達異常症
- CASK異常症
- 先天性グリコシル化異常症
- 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群(バインブリッジ・ロパース症候群、ヴィーデマン・スタイナー症候群、コーエン症候群、ピット・ホプキンス症候群)
- 限局性強皮症
- タナトフォリック骨異形成症

申請の流れと必要書類

< 小児慢性特定疾病医療費申請の流れ >



医療費助成の申請に必要な書類(1~5)

1	診断書(医療意見書)	3	公的医療保険の被保険者証のコピー
2	申請書(小児慢性特定疾病医療費支給認定用)	4	市町村民税の課税状況の確認書類
		5	世帯全員の住民票の写し

※ なお都道府県等により書類の添付を省略できる場合や、1から5以外の書類の提出を求められる場合があります。

詳しくは…

「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトをご覧ください。

小児慢性

検索

<https://www.shouman.jp/>

- お住まいの都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市ごとの申請窓口
 - 都道府県ごとの指定医や指定医療機関
 - 小児慢性特定疾病の疾病概要や診断の手引き
- などが掲載されています。

○厚生労働省告示第三百七十一号

児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条の二第一項及び第二項の規定に基づき、児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成二十六年厚生労働省告示第四百七十五号）の一部を次の表のように改正し、令和三年十一月一日から適用する。

令和三年十月十三日

厚生労働大臣 後藤 茂之

(傍線部分は改正部分)

改正後

改正前

第一表 (略)
第二表 慢性腎疾患

第一表 (略)
第二表 慢性腎疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
ギッテルマン症候群	(略)	(略)	(略)
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	<u>5</u>	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
腎奇形	<u>6</u>	(略)	(略)
	<u>7</u>	鯉耳腎症候群	同上
	<u>8</u> ～ <u>12</u>	(略)	(略)
	<u>13</u>	<u>6</u> から <u>12</u> までに掲げるもののほか、腎奇形	(略)
(略)	<u>14</u>	(略)	(略)
(略)	<u>15</u>	(略)	(略)
(略)	<u>16</u>	(略)	(略)
(略)	<u>17</u>	(略)	(略)
(略)	<u>18</u>	(略)	(略)
尿路奇形	<u>19</u>	(略)	(略)
	・ <u>20</u>	(略)	(略)

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
ギッテルマン症候群	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
腎奇形	<u>5</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>6</u> ～ <u>10</u>	(略)	(略)
	<u>11</u>	<u>5</u> から <u>10</u> までに掲げるもののほか、腎奇形	(略)
(略)	<u>12</u>	(略)	(略)
(略)	<u>13</u>	(略)	(略)
(略)	<u>14</u>	(略)	(略)
(略)	<u>15</u>	(略)	(略)
(略)	<u>16</u>	(略)	(略)
尿路奇形	<u>17</u>	(略)	(略)
	・ <u>18</u>	(略)	(略)

	<u>21</u>	<u>19</u> 及び <u>20</u> に掲げるもの のほか、尿路奇形	(略)
ネフローゼ症候群	<u>22</u>	<u>ギャロウェイ・モワト</u> <u>症候群</u>	<u>次のいずれかに該当する</u> <u>場合</u> <u>ア 蛋白尿がみられる</u> <u>場合、腎機能低下が</u> <u>みられる場合又は腎</u> <u>移植を行った場合</u> <u>イ 運動障害、知的障</u> <u>害、意識障害、自閉</u> <u>傾向、行動障害（自</u> <u>傷行為又は多動）、</u> <u>けいれん発作、皮膚</u> <u>所見（疾病に特徴的</u> <u>で、治療を要するも</u> <u>のをいう。）、呼吸</u> <u>異常、体温調節異常</u> <u>、温痛覚低下、骨折</u> <u>又は脱臼のうち一つ</u> <u>以上の症状が続く場</u> <u>合</u>
	<u>23</u> ～ <u>27</u>	(略)	(略)
	<u>28</u>	<u>22</u> から <u>27</u> までに掲げる もののほか、ネフロー ゼ症候群	(略)
(略)	<u>29</u>	(略)	(略)
(略)	<u>30</u>	(略)	(略)
(略)	<u>31</u>	(略)	(略)

	<u>19</u>	<u>17</u> 及び <u>18</u> に掲げるもの のほか、尿路奇形	(略)
ネフローゼ症候群	(新 設)	(新設)	(新設)
	<u>20</u> ～ <u>24</u>	(略)	(略)
	<u>25</u>	<u>20</u> から <u>24</u> までに掲げる もののほか、ネフロー ゼ症候群	(略)
(略)	<u>26</u>	(略)	(略)
(略)	<u>27</u>	(略)	(略)
(略)	<u>28</u>	(略)	(略)

慢性糸球 体腎炎	<u>32</u>	(略)	(略)
	<u>45</u>		
	<u>46</u>	<u>32</u> から <u>45</u> までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>47</u>	(略)	(略)
(略)	<u>48</u> ・ <u>49</u>	(略)	(略)
(略)	<u>50</u>	(略)	(略)
(略)	<u>51</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 (略)

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
不整脈源 性右室心 筋症	(略)	(略)	(略)
ホルト・ オーラム 症候群	<u>92</u>	ホルト・オーラム症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合
(略)	<u>93</u>	(略)	(略)
(略)	<u>94</u>	(略)	(略)
(略)	<u>95</u>	(略)	(略)

慢性糸球 体腎炎	<u>29</u>	(略)	(略)
	<u>42</u>		
	<u>43</u>	<u>29</u> から <u>42</u> までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>44</u>	(略)	(略)
(略)	<u>45</u> ・ <u>46</u>	(略)	(略)
(略)	<u>47</u>	(略)	(略)
(略)	<u>48</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 (略)

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
不整脈源 性右室心 筋症	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>92</u>	(略)	(略)
(略)	<u>93</u>	(略)	(略)
(略)	<u>94</u>	(略)	(略)

(略)	<u>96</u>	(略)	(略)
(略)	<u>97</u>	(略)	(略)
	・ <u>98</u>		
(略)	<u>99</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 ^こ膠原病

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
皮膚・結 合組織疾 患	23	全身性強皮症	(略)
	24	(略)	(略)

第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
糖質代謝 異常症	<u>57</u> ～ <u>71</u>	(略)	(略)
	<u>72</u>	<u>57</u> から <u>71</u> までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン 代謝異常 症	<u>73</u>	(略)	(略)
	<u>74</u>	<u>73</u> に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピ リミジン	<u>75</u> ～	(略)	(略)

(略)	<u>95</u>	(略)	(略)
(略)	<u>96</u>	(略)	(略)
	・ <u>97</u>		
(略)	<u>98</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 ^こ膠原病

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
皮膚・結 合組織疾 患	23	強皮症	(略)
	24	(略)	(略)

第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
先天性ポ ルフィリ ン症	<u>57</u>	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝 異常症	<u>58</u> ～ <u>72</u>	(略)	(略)
	<u>73</u>	<u>58</u> から <u>72</u> までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン 代謝異常 症	<u>74</u>	(略)	(略)
	<u>75</u>	<u>74</u> に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピ リミジン	<u>76</u> ～	(略)	(略)

代謝異常症	<u>79</u>		
	<u>80</u>	<u>75</u> から <u>79</u> までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	<u>81</u> ～ <u>83</u>	(略)	(略)
	<u>84</u>	<u>81</u> から <u>83</u> までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	(略)
ミトコンドリア病	<u>85</u> ～ <u>92</u>	(略)	(略)
	<u>93</u>	<u>85</u> から <u>92</u> までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	<u>94</u> ～ <u>109</u>	(略)	(略)
	<u>110</u>	<u>94</u> から <u>109</u> までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	<u>111</u> ～ <u>137</u>	(略)	(略)
	<u>138</u>	<u>111</u> から <u>137</u> までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
----	----	-----	----------

代謝異常症	<u>80</u>		
	<u>81</u>	<u>76</u> から <u>80</u> までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	<u>82</u> ～ <u>84</u>	(略)	(略)
	<u>85</u>	<u>82</u> から <u>84</u> までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	(略)
ミトコンドリア病	<u>86</u> ～ <u>93</u>	(略)	(略)
	<u>94</u>	<u>86</u> から <u>93</u> までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	<u>95</u> ～ <u>110</u>	(略)	(略)
	<u>111</u>	<u>95</u> から <u>110</u> までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	<u>112</u> ～ <u>138</u>	(略)	(略)
	<u>139</u>	<u>112</u> から <u>138</u> までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
----	----	-----	----------

(略)			
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>45</u> ・ <u>46</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>47</u> ～ <u>52</u>	(略)	(略)
	<u>53</u>	<u>47</u> から <u>52</u> までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	(略)
仙尾部奇形腫	<u>54</u>	(略)	(略)
早産児ビリルビン脳症	<u>55</u>	早産児ビリルビン脳症	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

(略)			
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	<u>45</u>	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	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
(略)	<u>46</u> ・ <u>47</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>48</u> ～ <u>53</u>	(略)	(略)
	<u>54</u>	<u>48</u> から <u>53</u> までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	(略)
仙尾部奇形腫	<u>55</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)

			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
(略)			
多発性硬化症	(略)	(略)	(略)
DDX3X関連神経発達異常症	60	DDX3X関連神経発達異常症	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
糖蛋白質代謝障害	61	先天性グリコシル化異常症	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
	62	先天性グリコシルホス	同上

(略)			
多発性硬化症	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(新)	(新設)	(新設)	(新設)

		<u>ファチジルイノシトール (GPI) 欠損症</u>	
難治てんかん脳症	63	<u>アイカルディ症候群</u>	<u>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</u>
	64	<u>大田原症候群</u>	<u>同上</u>
	65	<u>環状20番染色体症候群</u>	<u>同上</u>
	66	<u>GRIN2B関連神経発達異常症</u>	<u>同上</u>
	67	<u>視床下部過誤腫症候群</u>	<u>同上</u>
	68	<u>徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症</u>	<u>同上</u>
	69	<u>早期ミオクロニー脳症</u>	<u>同上</u>
	70	(略)	(略)
	71	(略)	(略)
	72	<u>PCDH19関連症候群</u>	<u>同上</u>

				設)		
難治てんかん脳症	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	(新設)	(新設)			(新設)	
	60	(略)			(略)	
	61	(略)			(略)	
	(新設)	(新設)			(新設)	

	<u>73</u>	<u>PURA</u> 関連神経発達異常症	同上
	<u>74</u>	ミオクロニー欠伸てんかん	同上
	<u>75</u>	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	同上
	<u>76</u>	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	同上
	<u>77</u>	(略)	(略)
(略)	<u>78</u>	(略)	(略)
(略)	<u>79</u>	(略)	(略)
(略)	<u>80</u>	(略)	(略)
脳形成障害	<u>81</u>	(略)	(略)
	<u>82</u>	<u>CASK</u> 異常症	同上
	<u>83</u> ～ <u>87</u>	(略)	(略)
	<u>88</u>	片側巨脳症	同上
(略)	<u>89</u>	(略)	(略)
(略)	<u>90</u>	(略)	(略)
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	<u>91</u>	<u>WDR45</u> 関連神経変性症	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

	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>62</u>	(略)	(略)
(略)	<u>63</u>	(略)	(略)
(略)	<u>64</u>	(略)	(略)
(略)	<u>65</u>	(略)	(略)
脳形成障害	<u>66</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>67</u> ～ <u>71</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>72</u>	(略)	(略)
(略)	<u>73</u>	(略)	(略)
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	(新設)	(新設)	(新設)

			<u>、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</u>
	<u>92</u>	(略)	<u>同上</u>
	<u>93</u>	(略)	(略)
<u>ビタミンB6依存性てんかん</u>	<u>94</u>	<u>ビタミンB6依存性てんかん</u>	<u>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</u>
(略)	<u>95</u>	(略)	(略)
	・ <u>96</u>	(略)	(略)
(略)	<u>97</u>	(略)	(略)

	<u>74</u>	(略)	<u>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</u>
	<u>75</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>76</u>	(略)	(略)
	・ <u>77</u>	(略)	(略)
(略)	<u>78</u>	(略)	(略)

(略)	98	(略)	(略)
(略)	99	(略)	(略)
(略)	100	(略)	(略)

第十二表 (略)

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	(略)	(略)	(略)
	22	<u>染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）</u>	<u>基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合</u>
	23 ～ 35	(略)	(略)

備考

1 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。

(表略)

2 厚生労働省健康局長は、染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群に属する疾病を定めようとするときは、あらかじめ、専門的な知識を有する者その他の学識経験者の意見を聴かなければならない。

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症（先天性白皮	(略)	(略)	(略)

(略)	79	(略)	(略)
(略)	80	(略)	(略)
(略)	81	(略)	(略)

第十二表 (略)

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	(略)	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	22 ～ 34	(略)	(略)

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。

(表略)

(新設)

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症（先天性白皮	(略)	(略)	(略)

症)			
限局性強皮症	<u>2</u>	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に變形があり継続的な治療を要する場合 イ 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、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
(略)	<u>3</u>	(略)	(略)
(略)	<u>4</u>	(略)	(略)
先天性魚鱗癬 <small>りんせん</small>	<u>5</u> ～ <u>9</u>	(略)	(略)
	<u>10</u>	<u>5</u> から <u>9</u> までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 <small>りんせん</small>	(略)
先天性ポルフィリン症	<u>11</u>	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
(略)	<u>12</u>	(略)	(略)
(略)	<u>13</u>	(略)	(略)
(略)	<u>14</u>	(略)	(略)
(略)	<u>15</u>	(略)	(略)
(略)	<u>16</u>	(略)	(略)

症)			
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>2</u>	(略)	(略)
(略)	<u>3</u>	(略)	(略)
先天性魚鱗癬 <small>りんせん</small>	<u>4</u> ～ <u>8</u>	(略)	(略)
	<u>9</u>	<u>4</u> から <u>8</u> までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 <small>りんせん</small>	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>10</u>	(略)	(略)
(略)	<u>11</u>	(略)	(略)
(略)	<u>12</u>	(略)	(略)
(略)	<u>13</u>	(略)	(略)
(略)	<u>14</u>	(略)	(略)

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
骨系統疾患	(略)	(略)	(略)
	7	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
	8 ～ 17	(略)	(略)

第十六表 (略)
別表第一～別表第四 (略)

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
骨系統疾患	(略)	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	7 ～ 16	(略)	(略)

第十六表 (略)
別表第一～別表第四 (略)

健 発 1013 第 2 号
令和 3 年 10 月 13 日

都 道 府 県 知 事
各 指 定 都 市 市 長 殿
中 核 市 市 長
児 童 相 談 所 設 置 市 市 長

厚生労働省健康局長
(公 印 省 略)

染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群の取扱いについて

今般、児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号。以下「法」という。）第 6 条の 2 第 1 項に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病について、令和 3 年 10 月 13 日付け厚生労働省告示第 371 号により追加され、同年 11 月 1 日から適用するとされたところである。

これに伴い、新たに小児慢性特定疾病となる「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」について、下記のとおり定めたので、御了知の上、医療意見書（法第 19 条の 3 第 1 項に規定する診断書をいう。）を作成する指定医や指定医療機関などの関係者、関係団体及び関係機関に対する周知方につき御配慮願いたい。

記

「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」に該当する疾病は下記の 4 疾病とする。

- ・ バインブリッジ・ロパース症候群
- ・ ヴィーデマン・スタイナー症候群
- ・ コーエン症候群
- ・ ピット・ホプキンス症候群

健難発 1013 第 4 号
令和 3 年 10 月 13 日

都 道 府 県
各 指 定 都 市 衛生主管部（局）長 殿
中 核 市
児童相談所設置市

厚生労働省健康局難病対策課長
（ 公 印 省 略 ）

小児慢性特定疾病の対象疾病名等の変更に伴う医療受給者証等の取扱いについて

今般、児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号。以下「法」という。）第 6 条の 2 第 1 項に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病について、令和 3 年 10 月 13 日付け厚生労働省告示第 371 号により、小児慢性特定疾病の対象となる疾病の追加と併せて、既存の小児慢性特定疾病の疾病名等の変更が同年 11 月 1 日から適用するとされたところです。

当該変更について、下記のとおり小児慢性特定疾病医療受給者証（法第 19 条の 3 第 7 項に規定する医療受給者証をいう。以下「受給者証」という。）の取扱いを定めましたので、御了知の上、小児慢性特定疾病指定医や指定小児慢性特定疾病医療機関などの関係者、関係団体及び関係機関に対する周知方につき御配慮をお願いします。

記

1. 対象疾病等が変更される小児慢性特定疾病

①疾患群の変更：先天性ポルフィリン症

- ・旧疾患群：先天性代謝異常
- ・新疾患群：皮膚疾患

②疾患区分の変更：先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（G P I）欠損症

- ・旧区分：先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（G P I）欠損症
- ・新区分：糖蛋白代謝障害

③疾病名の変更：全身性強皮症

- ・旧疾病名：強皮症
- ・新疾病名：全身性強皮症

2. 受給者証等の経過措置の取扱いについて

令和 3 年 10 月 31 日までに受給者に交付された受給者証については、当該受給者証の有効

期限内において、旧疾病名等を新疾病名等とみなして使用することとして差し支えないこととする。

また、同日までに各都道府県市に提出された支給認定申請（法第19条の3第1項に規定する申請をいう。）においても同様の扱いとする。

以上

【連絡先】

厚生労働省健康局難病対策課小児慢性特定疾病係

T e l : 03-5253-1111 (内線 2298、7937)

夜 間 直 通 : 03-3595-2249

E - m a i l : shouman@mhlw.go.jp

事務連絡
令和3年10月13日

都道府県
指定都市
各 中核市 小児慢性特定疾病対策担当課 御中
児童相談所設置市

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病の対象疾病名等の変更に伴う医療意見書に係る様式について

小児慢性特定疾病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

さて、小児慢性特定疾病医療費助成の支給認定の申請書に添付する医療意見書については、「小児慢性特定疾病医療費の支給認定について」（平成26年12月3日付け雇児発1203第2号）により、小児慢性特定疾病対策のポータルサイト「小児慢性特定疾病情報センター」のHPに掲載している医療意見書を活用することとしております。

この度、令和3年10月13日付け厚生労働省告示第371号により、小児慢性特定疾病の対象疾病の追加と併せて、既存の小児慢性特定疾病の疾病名等の変更を行いましたので、新医療意見書及び現在使用している医療意見書（以下「旧医療意見書」という）の取り扱いについて、下記のとおりお知らせいたします。

記

1. 既存の小児慢性特定疾病についての疾患群、区分又は疾病名の変更内容

変更内容	疾患群	区分	疾病名	疾病の状態の程度
「強皮症」について、より適切な名称へ変更する。	膠原病	皮膚・結合組織疾患	(旧) 強皮症 (新) 全身性強皮症	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

<p>「先天性ポルフィリン症」について、より適切な疾患群へ移動させる。</p>	<p>(旧) 先天性代謝異常 (新) 皮膚疾患</p>	<p>先天性ポルフィリン症</p>	<p>先天性ポルフィリン症</p>	<p>左欄の疾病名に該当する場合</p>
<p>「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症」について、より適切な区分を新設の上、当該区分へ移動する。 (区分「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症」は廃止する。)</p>	<p>神経・筋疾患</p>	<p>(旧) 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症 (新) 糖蛋白代謝障害</p>	<p>先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症</p>	<p>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</p>

2. 新医療意見書及び旧医療意見書の使用開始予定時期等

- ・新医療意見書の使用開始時期：令和3年11月1日
- ・旧医療意見書の使用終了時期：令和4年12月末（予定）

3. 旧医療意見書の経過措置の取扱いについて

上記疾病の旧医療意見書は、更新の案内等で、旧医療意見書を添付し、小児慢性特定疾病医療費の申請者に対し既に送付しており、今後、申請者が指定医による診断を受け、旧医療意見書で作成するケース等が想定されることから、医療意見書の再提出などによる申請者の負担を考慮し、当面の間、使用できることとする。

【連絡先】

厚生労働省健康局難病対策課小児慢性特定疾病係
T E L : 03-5253-1111 (内線 2298、7937)
夜間直通 : 03-3595-2249
E - m a i l : shouman@mhlw.go.jp