

令和3年度小児慢性特定疾病追加疾病一覧表(令和3年11月1日追加)

第二表 慢性腎疾患

区分	番号	疾病名	疾病の程度
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	5	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	7	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
ネフローゼ症候群	22	ギャロウェイ・モフト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 蛋(たん)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

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の程度
ホルト・オーラム症候群	92	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

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の程度
早産児ビリルビン脳症	55	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
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
難治てんかん脳症	63	アICAL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
	64	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
	65	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
	66	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
	67	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
	68	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
	69	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

第十一表 神経・筋疾患(続き)

区分	番号	疾病名	疾病の程度
難治てんかん脳症	72	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
	73	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
	74	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
	75	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
	76	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
脳形成障害	82	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
	88	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
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	91	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
ビタミンB6依存性てんかん	94	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

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	疾病の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	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。)※1	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の程度
限局性強皮症	2	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変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
先天性ポルフィリン症	11	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の程度
骨系統疾患	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

※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」に該当する疾病は、令和3年10月13日付け、厚生労働省通知 健発1013第2号により、
・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 の4疾病

※2 告示番号が記載されている疾病については、疾病が追加されたことにより、疾病名の告示番号が変更となっている。