

日医総研 ワーキングペーパー

新たな小児慢性特定疾病対策の概説

ー平成 27 年 1 月 改正児童福祉法の施行を受けてー

No. 339

2015 年 4 月 15 日

公益社団法人日本医師会
総合政策研究機構
王子野 麻代

This page intentionally left blank.

新たな小児慢性特定疾病対策の概説－平成 27 年 1 月改正児童福祉法の施行を受けて－

日本医師会総合政策研究機構 研究員 王子野 麻代

キーワード

- ◆児童福祉法の一部を改正する法律
- ◆小児慢性特定疾病
- ◆医療費助成
- ◆指定医
- ◆指定医療機関
- ◆自立支援

◆平成 27 年 1 月 1 日、「児童福祉法の一部を改正する法律」が施行された。

◆本稿は、児童福祉法の一部を改正する法律その他関係法令および厚生労働省の見解をもとに、新たな小児慢性特定疾病対策の概況を医師向けに取り纏めたものである。

◆目的は、次の 2 つである。

①「地域の医師」に対する新制度の普及

新制度への移行に伴い、今後、全国各都道府県において地域の医師に対する「指定医研修」が実施される。本稿は、地域の医師が新制度を知ることにより資するものである。

②「小児慢性特定疾病児童等」の医療の質の維持向上

新制度が地域の医師に普及されることで、移行期の混乱を最小限に抑え、小児慢性特定疾病児童等が引き続き良質な医療を享受できることに寄与するものと期待する。

目 次

はじめに	4
I 児童福祉法の改正に至るまでの経緯	7
1. 従来の小児慢性特定疾病対策と法改正の契機	7
2. 「改正児童福祉法」が目指すもの	9
(1) 従来の課題の解消	9
(2) 小児慢性特定疾病児童等に対する施策の充実化	10
II 医療費助成の対象と範囲	11
1. 対象患者の認定基準 — 「対象疾病」 + 「状態の程度」 —	11
(1) 要件①「対象疾病」の該当性 — 小児慢性特定疾病 704 疾病 —	12
(2) 要件②「状態の程度」の該当性	14
2. 助成の及ぶ範囲	15
III 新たな「診断」・「治療」・「自立支援」体制 — 医師の関与 —	17
1. 診断 — 「指定医」制度への移行 —	17
(1) 指定医とは — 1 区分・2 類型 —	18
(2) 指定医になるには — 要件と手続き —	19
(3) 指定医になったら — 指定の効果 —	24
2. 治療 — 「指定医療機関」制度への移行 —	30
(1) 指定医療機関とは	31
(2) 指定医療機関になるには — 要件と手続き —	31
(3) 指定医療機関になったら — 指定の効果 —	32
3. 自立支援 — 療養上の相談等 —	38

謝 辞	40
参 考 資 料	41
参考資料 1. 小児慢性特定疾病の一覧（平成 27 年 1 月 1 日現在）	43
参考資料 2. 「指定医」の種類 ― 小慢と難病の違い ―	110
参考資料 3. 「指定医」の要件を満たす「専門医資格」一覧	111
参考資料 4. 「指定医療機関」の欠格および除外要件	113
参考資料 5. 指定医療機関療養担当規程	116
参考資料 6. 自己負担上限額管理票	119
参考資料 7. 小慢対策と難病対策の主な異同表	120

はじめに

平成 27 年 1 月に児童福祉法の一部を改正する法律が施行され、小児慢性特定疾病対策は 10 年ぶりの見直しとなった。

新制度の移行に伴い、今後、全国各都道府県、指定都市、中核市では、地域の医師向けに「指定医に対する研修」が実施される。

本稿は、地域の医師に対する新制度の普及および小児慢性特定疾病児童等に対する医療の質の維持向上に資するべく、従来の制度を踏まえた「新たな小児慢性特定疾病対策」について医師向けに取り纏めたものである。新制度の執筆にあたっては、以下の法律等を精読し、解釈については厚生労働省に見解を照会した。

【法律】

- 児童福祉法の一部を改正する法律（平成 26 年 5 月 30 日法律第 50 号）（以下、「法」という。）

【政令】

- 児童福祉法施行令の一部を改正する政令（平成 26 年 11 月 12 日政令第 357 号）（以下、「政令」という。）

【省令】

- 児童福祉法施行規則の一部を改正する省令（平成 26 年 11 月 13 日省令第 122 号）（以下、「省令」という。）

【告示】

- 厚生労働省告示第 462 号 児童福祉法施行令（昭和 23 年政令第 74 号）第 22 条の規定に基づき、厚生労働大臣が定める者（平成 26 年 12 月 11 日）
- 厚生労働省告示第 463 号 児童福祉法第 19 条の 2 第 2 項第 2 号の厚生労働大臣が定める額（平成 26 年 12 月 11 日）
- 厚生労働省告示第 464 号 児童福祉法第 19 条の 2 第 3 項の規定による小児慢性特定疾病医療支援に要する費用の額の算定方法及び同法第 19 条の 12 第 2 項の規定による診療方針（平成 26 年 12 月 11 日）
- 厚生労働省告示第 465 号 児童福祉法施行規則第 7 条の 10 第 1 項第 1 号に規定する厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格（平成 26 年 12 月 11 日）

- 厚生労働省告示第 466 号 指定小児慢性特定疾病医療機関療養担当規程（平成 26 年 12 月 11 日）
- 厚生労働省告示第 471 号 児童福祉法施行令第 42 条第 3 号の規定に基づき厚生労働大臣が定める基準（平成 26 年 12 月 15 日）
- 厚生労働省告示第 475 号 児童福祉法第 6 条の 2 第 1 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 2 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 26 年 12 月 18 日）
- 厚生労働省告示第 481 号 児童福祉法の一部を改正する法律の施行に伴う厚生労働省関係告示の整備に関する告示（平成 26 年 12 月 22 日）

【通知】

- 厚生労働事務次官「平成26年度小児慢性特定疾病医療費の国庫負担について」（平成26年12月3日厚生労働省発雇児1203第2号）
- 厚生労働事務次官「平成 26 年度小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の国庫負担について」（平成 26 年 12 月 3 日厚生労働省発雇児 1203 第 3 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長「児童福祉法の一部を改正する法律の公布について（通知）」（平成 26 年 5 月 30 日雇児発 0530 第 9 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長「小児慢性特定疾病医療費の審査支払事務を社会保険診療報酬支払基金に委託する契約について」（平成 26 年 11 月 18 日雇児発 1118 第 4 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長「小児慢性特定疾病医療費の審査支払事務を国民健康保険団体連合会に委託する契約について」(平成 26 年 11 月 18 日雇児発 1118 第 5 号)
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について」（平成 26 年 12 月 3 日雇児発 1203 第 3 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「指定小児慢性特定疾病医療機関の指定について」（平成 26 年 12 月 11 日雇児母発 1211 第 1 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「小児慢性特定疾病指定医の指定について」（平成 26 年 12 月 11 日雇児母発 1211 第 2 号）
- 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「「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26年厚生労働省告示第475号）」について（通知）」（平成26年12月18日雇児母発1218第1号）

○厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病医療支援に係る高額療養費の支給に係る事務の当面の取扱いについて」（平成26年12月19日雇児母発1219第1号）

○厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「「小児慢性特定疾病医療支援の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」の一部改正について」（平成27年1月30日雇児母発0130第1号）

○厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長「小児慢性特定疾病医療費の支給認定等に係る実務上の取扱いについて」（平成27年2月17日雇児母発0217第1号）

【事務連絡】

○厚生労働省健康局疾病対策課、雇用均等・児童家庭局母子保健課、保険局保健課「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療及び児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病医療支援に係る高額療養費の支給に係る事務の取扱いについて」（平成26年12月5日）

○厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「小児慢性特定疾病医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について」（平成27年2月17日）

I 児童福祉法の改正に至るまでの経緯

1. 従来の小児慢性特定疾病対策と法改正の契機

我が国の小児慢性特定疾病対策は、平成17年以来、児童福祉法に基づき医療費助成や調査研究など様々な形で事業展開されてきた。しかしながら、難病対策と同様に、裁量的経費であったがゆえに、毎年度の予算が10%削減の対象となるという問題を抱えていた¹。

今回、児童福祉法の改正により、前述の問題に対して公平かつ安定的な見直しが行われるとともに施策の充実化が図られることとなったが（詳細は9ページ参照）、その背景には政治的な後押しがあった（図1）。

先に動きがあったのは、難病対策であった。「社会保障・税一体改革大綱（平成24年2月17日閣議決定）」の中で、難病患者の医療費助成について法制化も視野に入れ、助成対象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姿勢が示されたのである。その後、この姿勢を継承する「社会保障制度改革国民会議報告書（平成25年8月6日）」や「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律（平成25年12月5日成立）（以下、「社会保障制度改革プログラム法」という）により、難病対策は「法律（難病法）を制定」し、実効性の担保にあたっては「消費税増収分を活用」することとなった。

小児慢性特定疾病対策についても、前述の難病対策と足並みを揃える形で見直されることとなった。「社会保障制度改革国民会議報告書（平成25年8月6日）」には、慢性疾患を抱え、その治療が長期間にわたる子どもについても「児童の健全育成の観点から、身体面、精神面、経済面で困難な状況に置かれ、将来の展望に不安を抱えている子どもやその家族への支援として、難病と同様の措置を講じていく必要がある」旨、記されている。これに社会保障制度改革プログラム法の要請が加わり、小児慢性特定疾病対策もまた、「法律（児童福祉法）を改正」し、「消費税増収分を活用」した新たな制度が確立されるに至った。

¹ 厚生労働省照会

「児童福祉法の一部を改正する法律」は平成 26 年 5 月 23 日に成立し、制度の具体化にあたっては、小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会において検討された「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方」（平成 25 年 12 月）が反映されている。

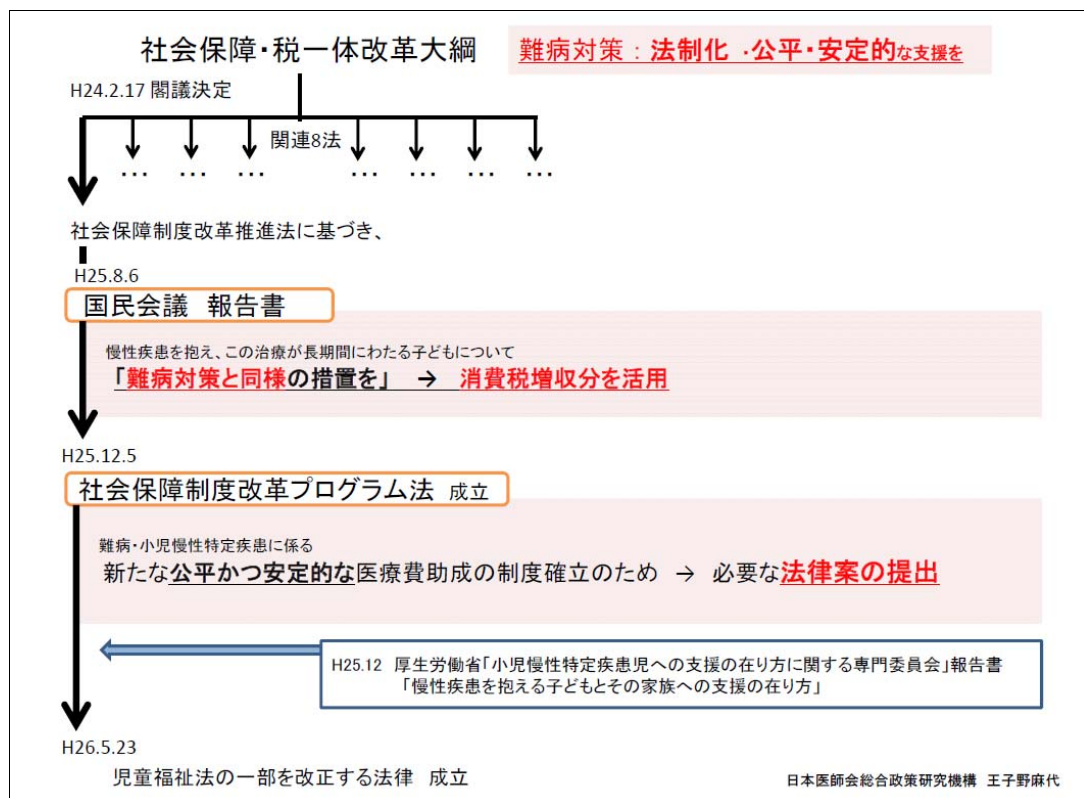


図 1 児童福祉法改正に至るまでの経緯（筆者作成）

2. 「改正児童福祉法」が目指すもの

児童福祉法の改正に伴い、小児慢性特定疾病の医療費助成が公平で安定的なものとなるとともに、小児慢性特定疾病児童等に対する施策の充実化が図られることとなった。10ページの表2は、法改正前後の主な異同を整理したものである。

(1) 従来の課題の解消

ア 裁量的経費から義務的経費へ

従来の小児慢性特定疾病対策は「裁量的経費」であったため、国の予算確保が困難という限界があった。法改正後、これが「義務的経費」に改められた。国は都道府県等が支出する費用の2分の1を負担し（法第53条）、その費用に消費税の収入を充てることとなった。

イ 予算の拡充²

平成27年度の小児慢性特定疾病対策の予算案は171.7億円で、平成26年度のそれ(136.1億円)に比して拡充した。その内訳は、「医療費助成」に162.4億円(H26:133.8億円)、「自立支援」に9.3億円(H26:2.3億円)が計上されている(表1)。

表1 小児慢性特定疾病対策に係る予算比較(筆者作成)

	平成26年度	平成27年度(案)	
総事業費	136.1億円	171.7億円	+35.6億円
医療費助成	133.8億円	162.4億円	+28.6億円
自立支援	2.3億円	9.3億円	+7億円

² 厚生労働省照会

（２）小児慢性特定疾病児童等に対する施策の充実化

ア 定義

「小児慢性特定疾患」の定義はこれまで通知に定められていたが、児童福祉法が改正に伴い「小児慢性特定疾病」と改められ、「児童又は児童以外の満20歳に満たない者が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するもの（法第6条の2）」として、法律に明文化された。

イ 目的・施策 — 基本方針の策定—

小児慢性特定疾病対策の目的は、従来と同様に小児慢性特定疾病児童等の健全な育成であるが、今回新たに自立支援が加わり、施策は拡大した³。施策の具体化にあたっては、今後検討されたうえで⁴、基本的な方針が定められることとなっている（法第21条の5）。

表２ 児童福祉法の改正前後の主な異同（筆者作成）

	従来（法改正前）	新制度（法改正後）
定義	通知（小児慢性特定疾患）	法定化（小児慢性特定疾病）
目的	小児慢性特定疾病児童等の健全な育成	小児慢性特定疾病児童等の健全な育成
施策	3つの柱	4つの柱
	①医療費助成	①医療費助成
	②調査研究の推進	②調査研究の推進
	③日常生活用具給付事業	③日常生活用具給付事業
	—	④自立支援
予算	136.1億円	171.7億円

³ 厚生労働省照会

⁴ 厚生労働省照会

Ⅱ 医療費助成の対象と範囲

1. 対象患者の認定基準 —「対象疾病」＋「状態の程度」—

対象患者の認定基準は、18 歳未満の児童等⁵であることを前提として、①「対象疾病」の該当性と、②「状態の程度」の該当性で判断する（法第 19 条の 3 第 3 項）（図 2）。各要件については、次頁以降に後述する。

医師が診断書（医療意見書）を作成する際には、それぞれの該当性を判断することとなる（参考資料 1 参照）。

なお、小児慢性特定疾病対策は、難病対策⁶と異なり、従来から疾病の「状態の程度」を導入しているため、高額な医療を継続することが必要な軽症者に対する特例はない⁷。

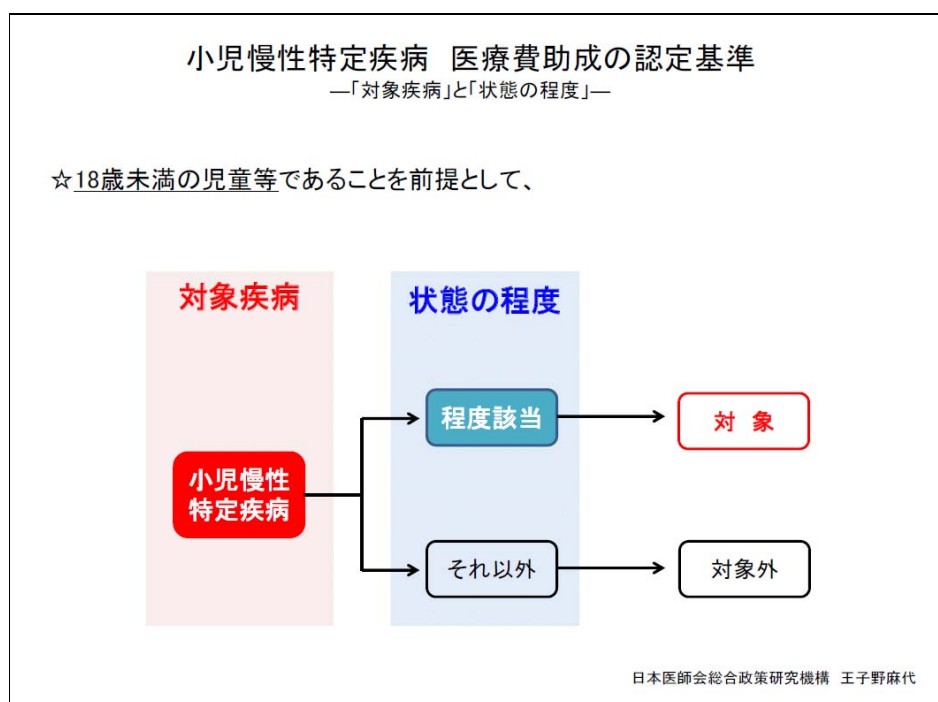


図2 小児慢性特定疾病 医療費助成の認定基準（筆者作成）

⁵ 引き続き指定小児慢性特定疾病医療支援を必要とする場合は、満 20 歳まで助成対象とすることができる（法第 6 条の 2 第 2 項、政令第 1 条）。

⁶ 難病対策については、今回の難病法施行に伴い、すべての対象疾病に重症度分類（小児慢性特定疾病という「状態の程度」）が導入されたため、高額な医療を継続することが必要な軽症者には特例を設けて配慮した形になっている（厚生労働省照会）。

⁷ 厚生労働省照会

（１）要件①「対象疾病」の該当性 — 小児慢性特定疾病 704 疾病 —

「対象疾病」とは、厚生労働大臣が定めた「小児慢性特定疾病」のことであり、現在 704 疾病（＋包括病名 56 疾病）がこれに該当する（参考資料 1 参照）。これらは、長期にわたり療養を必要とし、その生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するものとして（法第 6 条の 2 第 1 項）、以下の要件に基づき指定された。

小児慢性特定疾病の指定要件

- ①児童期に発症する疾病
- ②以下 4 要件に該当する疾病
 - ア 慢性に経過する疾病であること
 - イ 生命を長期に脅かす疾病であること
 - ウ 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
 - エ 長期にわたって高額な医療の負担が続く疾病であること
- ③診断基準・それに準ずるものがある疾病

従来との関係を全体的にみれば、「対象疾病」の数は拡大している（表 3）。

表 3 「対象疾病」に関する従来との異同：平成 27 年 1 月時点（筆者作成）

	従来（法改正前）	新制度（法改正後）
①対象疾病	11 疾患群	14 疾患群
	514 疾病（＋包括病名 2）	704 疾病（＋包括病名 56）

しかしながら、これまで対象疾病とされてきた 514 疾病すべてが 704 疾病に移行したものではない。従来の 514 疾病のうち 19 疾病（悪性マクログロブリン血症、H 鎖病（ α 鎖病、 γ 鎖病、 δ 鎖病、 μ 鎖病）、骨髄腫、赤血病、腎又は腎周囲膿瘍、心内膜心筋線維症、特発性肺動脈拡張症、中枢性思春期遅発症、フレーリッヒ症候群（脂肪性器異榮

養症)、イミノ酸異常症、家族性イミノグリシン尿症、無アルブミン血症、新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)、遺伝性橢円赤血球症、本態性高ガンマグロブリン血症、良性単クローン性免疫グロブリン血症(良性(本態性)M-蛋白血症)、ジルベール(Gilbert)症候群、デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群、ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症))は、近年の治療成績の向上により慢性経過をとることがほとんどなくなった、あるいは、近年になり長期に渡り生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになった等の理由から今回小児慢性特定疾病から削除された⁸。これらは、本来対象とされるべき者が対象外になるなどの不都合は生じない疾病である⁹。

すなわち、現在指定されている704疾病は、従来の495疾病(削除された19疾病を除く)が最新の医学的知見に基づき分類整理されたところに、新たに107疾病を追加したものである(図3)。これに伴い、対象患者数は、これまでの約11万人から約15万人に増加すると見込まれている。

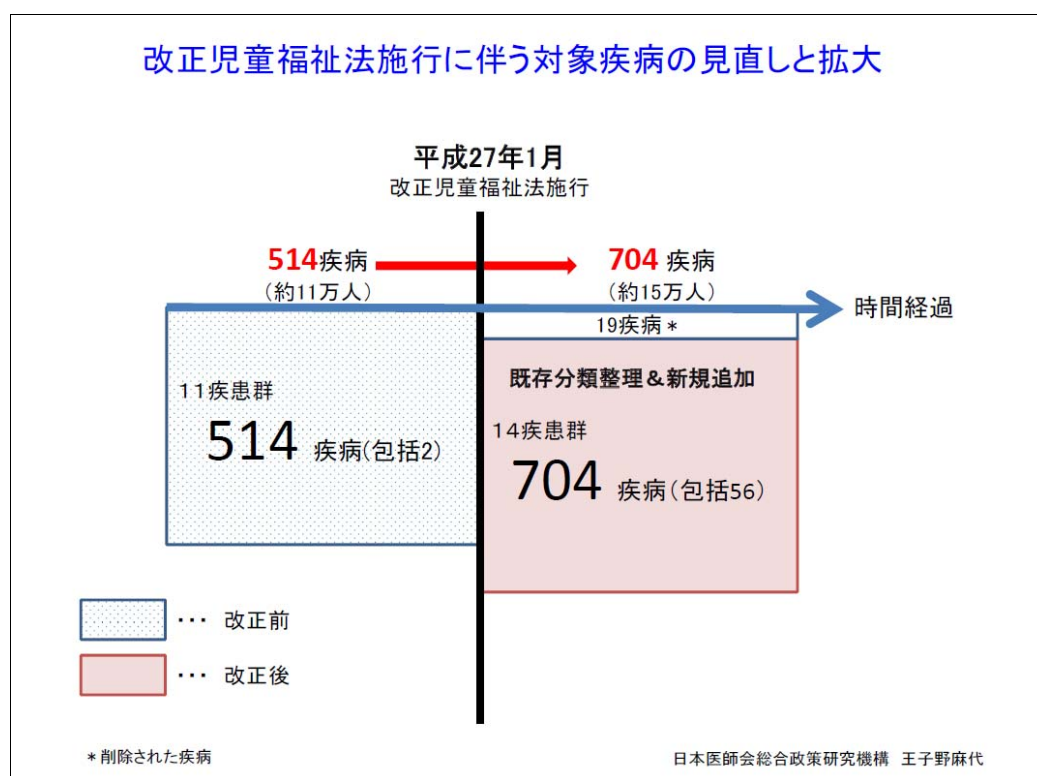


図3 改正児童福祉法施行に伴う対象疾病の見直しと拡大(筆者作成)

⁸ 厚生労働省照会

⁹ 厚生労働省照会

（２）要件②「状態の程度」の該当性

「状態の程度」は、より重度の子どもたちの負担を軽減する必要性に鑑み、すべての「対象疾病」に設けられており、その内容は疾病ごとに異なる（参考資料１参照）。今回、小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会（平成14年6月）が提示した考え方（以下枠内）をもとに、公平な医療費助成の観点から評価・見直しが行われた¹⁰（表4）。

小児慢性特定疾病情報センターの「小児慢性特定疾病の対象疾病について」のページ（<http://www.shouman.jp/disease/#list>）において、対象疾病と状態の程度を個別に検索することができる。

「状態の程度」の具体的な考え方

- 療養にかかる費用に着目して、費用が多額にのぼると考えられる慢性疾患のある子どもを優先して支援の対象とする必要あり
- 対象となる症状や治療法を明確にすることが必要。その際、急性に経過する疾患や、療養のための経費が長期に低廉に留まる疾患などは対象とすべきか検討する必要あり
- 将来の悪化が強く予測される場合には、この視点から支援していく必要あり

表4 「状態の程度」に関する従来との異同：平成27年1月時点（筆者作成）

	従来（改正前）	新制度（改正後）
②状態の程度	すべての疾病	すべての疾病 （公平な医療費助成の観点から評価・見直し）

¹⁰ 厚生労働省照会

2. 助成の及ぶ範囲

(1) 原則 — 患者の特性に応じた自己負担上限額 —

患者の自己負担は2割である（従来、就学前児童以外は3割）。自己負担上限額には、外来と入院の区別なく、複数医療機関等（薬局での保険調剤や医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。）を受診した場合にはすべてを合算する。入院等の標準的な食事療養に係る費用は1／2が自己負担となった。

新制度における自己負担上限額は、「一般」患者と「高額かつ長期（重症）」患者に分類され、所得区分に応じた設定がなされている（表5）。

「高額かつ長期（重症）」とは、①高額な医療が長期的に継続する者（医療費総額が月5万円を超える月が年間6回以上ある場合）、または②小児慢性特定疾患治療研究事業の重症患者基準に適合する者である。

ただし、「重症」患者のうち「人工呼吸器等装着者」として、「継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある者」かつ「日常生活動作が著しく制限されている者」に該当する場合には、自己負担上限額は所得区分に関わらず月額500円とされている。

(2) 例外 — 既認定者に対する経過措置 —

既認定者には、3年間の経過措置が設けられ（表5）、この期間内に上記原則は及ばない。「一般」患者と「小児慢性特定疾患治療研究事業の重症患者」に分類され、新制度の移行に伴う変化に対して一定の配慮がなされている。

「一般」の負担上限月額は、原則の「重症」患者の負担上限月額と同様である。「小児慢性特定疾患治療研究事業の重症患者」の負担上限月額は、生活保護・低所得者Ⅰ・一般所得Ⅰを除き、「一般」患者より負担が軽減されている。入院等の標準的な食事療養に係る費用については、自己負担はない。

表5 新たな医療費助成における自己負担上限額（月額）（厚生労働省作成）（単位：円）

階層区分	患者自己負担割合：2割					
	自己負担上限額（外来＋入院）					
	原則			既認定者（経過措置3年間）		
	一般	高額かつ 長期(重症)	人工呼 吸器等 装着者	一般	小児慢性特定疾 患治療研究事業 の重症患者	人工呼 吸器等 装着者
生活保護	0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ(※1)	1,250	1,250	500	1,250	1,250	500
低所得Ⅱ(※2)	2,500	2,500		2,500		
一般所得Ⅰ(※3)	5,000	2,500		2,500	2,500	
一般所得Ⅱ(※4)	10,000	5,000		5,000		
上位所得(※5)	15,000	10,000		10,000		
入院時の食費	1／2自己負担			自己負担なし		

※1 市町村民税非課税（世帯）本人年収80万円以下

※2 市町村民税非課税（世帯）本人年収80万円超

※3 市町村民税 課税以上7.1万円未満（約200万円から約430万円）

※4 市町村民税 7.1万円から25.1万円（約430万円から約850万円）

※5 市町村民税 25.1万円以上（約850万円超）

Ⅲ 新たな「診断」・「治療」・「自立支援」体制 ― 医師の関与 ―

1. 診断 ― 「指定医」制度への移行¹¹―

小児慢性特定疾病の「診断」について、従来はかかりつけ医がその役割を担ってきた。すなわち、いかなる医師であっても診断（診断書の作成）は可能とされてきたが、新制度では小児慢性特定疾病医療に専門性を有する医師として都道府県・指定都市・中核市（以下、「都道府県等」という。）が指定した「指定医」に限定する形態に見直された。

その趣旨は、より早期に正確な診断と正しい治療方針の決定ができるようにすることにある（図 4）。これまでの小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論の中で、診断の正確性に関する問題が指摘され、できる限り早期に正しい診断をつけることが重要であるという方向性が打ち出されており、今回の制度移行はこれを踏まえたものである。

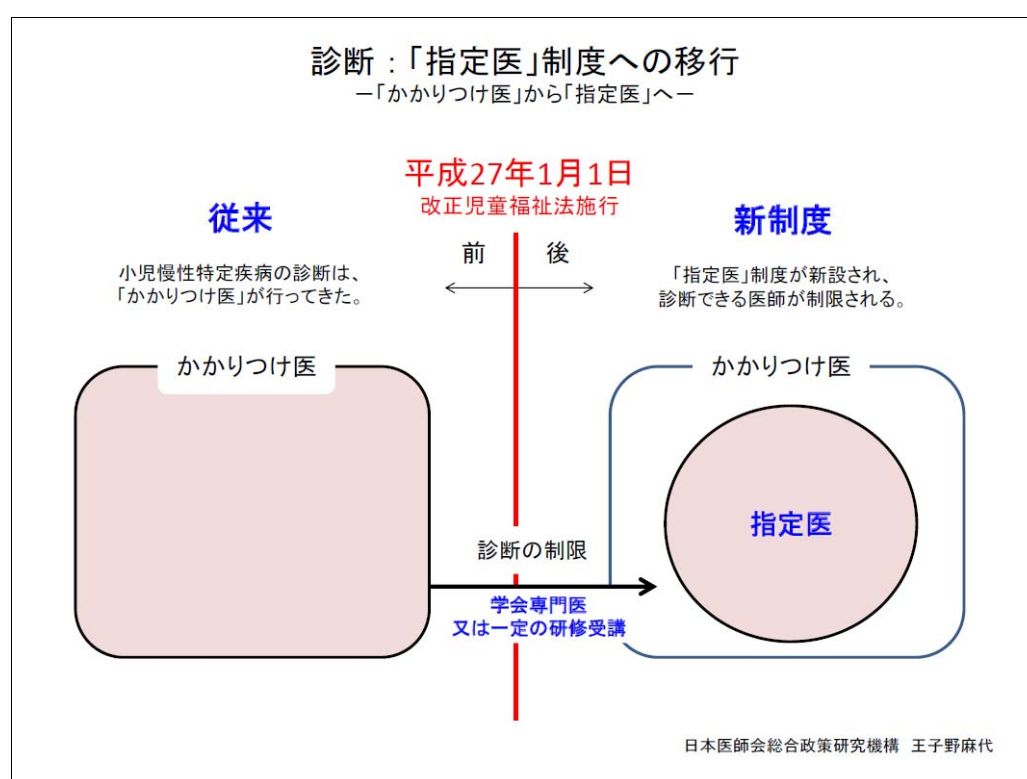


図4 「指定医」制度への移行（筆者作成）

¹¹ 厚生労働省照会

（１）指定医とは — １区分・２類型 —

「指定医」とは、患者が小児慢性特定疾病医療費の支給申請にあたり必要となる「診断書（医療意見書）」の作成を行う者として都道府県等が指定した医師である（法第 19 条の 3 第 1 項）。

指定医に指定されれば、新規および更新を問わず診断書を作成することができ、難病対策と異なり、更新診断書のみを作成する「協力医」に相当する区分はない（参考資料 2 参照）。その理由について、厚生労働省は、小児慢性特定疾病は指定難病と比べると common disease が多いため、定期的に通院しているところで更新しているケースが多いと考え、新規および更新を指定医による診断とした¹²としている。

以降、便宜上、専門医資格の有無の点から、指定医を 2 類型（Type I、II）に大別して述べる（図 5）。

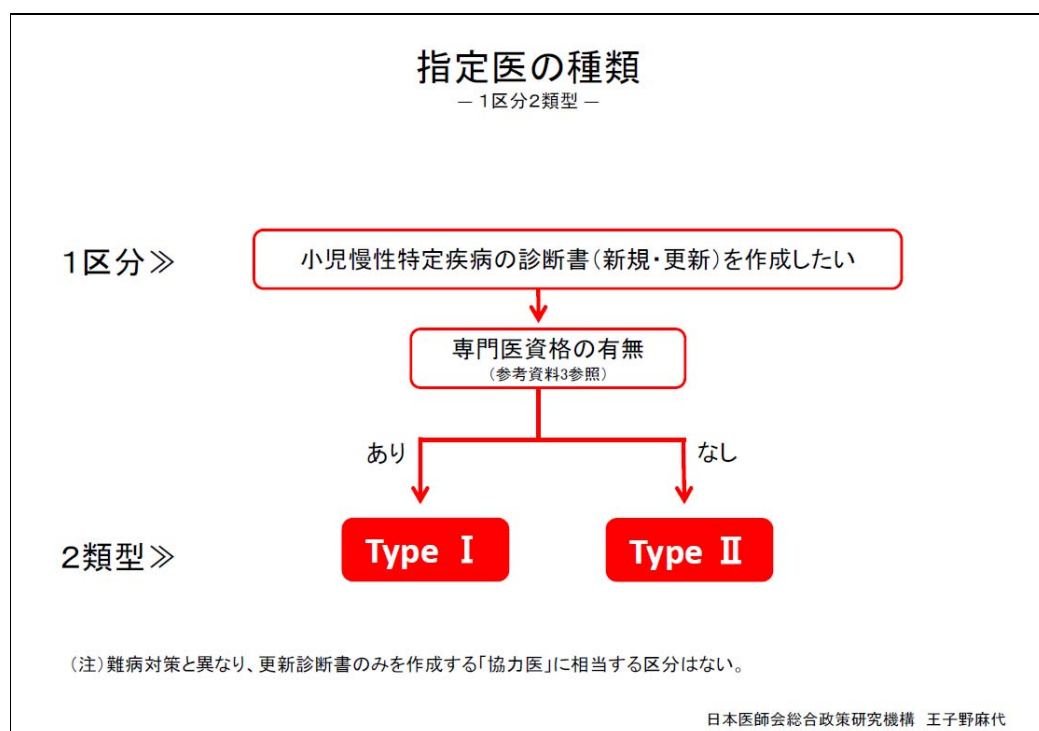


図 5 指定医の種類 — １区分 2 類型 — （筆者作成）

¹² 厚生労働省照会

（２）指定医になるには ―要件と手続き―

① 要件

ア 原則 ― 「基本要件」＋「個別要件」 ―

「指定医」になるには、「基本要件」と「個別要件」を満たす必要がある（省令第 7 条の 10、告示第 465 号、課長通知 1211 第 2 号）（図 6）。

「基本要件」は、診断又は治療に 5 年以上従事した経験（実務経験）を有していることであり、これはすべての類型（Type I・II）に共通する。ここでいう「経験」は、小児慢性特定疾病に係る診断や治療に限らない（課長通知 1211 第 2 号）。また、「5 年以上」には診断または治療に全くあたっていない期間は除くが、医師法に規定する臨床研修期間、診断や治療に関して行われる症例検討会等への参加、保健所における相談業務等に従事した期間、外国留学等外国において患者の診断や治療を行った期間など、患者の診断や治療に係る業務等に従事した期間についてはこれに含まれる（課長通知 1211 第 2 号）。

「個別要件」は、類型（Type I・II）ごとに異なる。Type I は厚生労働大臣が定める認定機関が認定する「専門医（参考資料 3 参照）」の資格を有すること、Type II は都道府県等が行う「研修の修了」である。

なお、上記要件を満たした場合であっても、指定の取消等（27 ページ⑤：省令第 7 条の 16）を受けた後 5 年を経過していない者その他指定医として著しく不適当と認められる者は、都道府県等の裁量により指定されない場合がある（省令第 7 条の 10 第 2 項）。

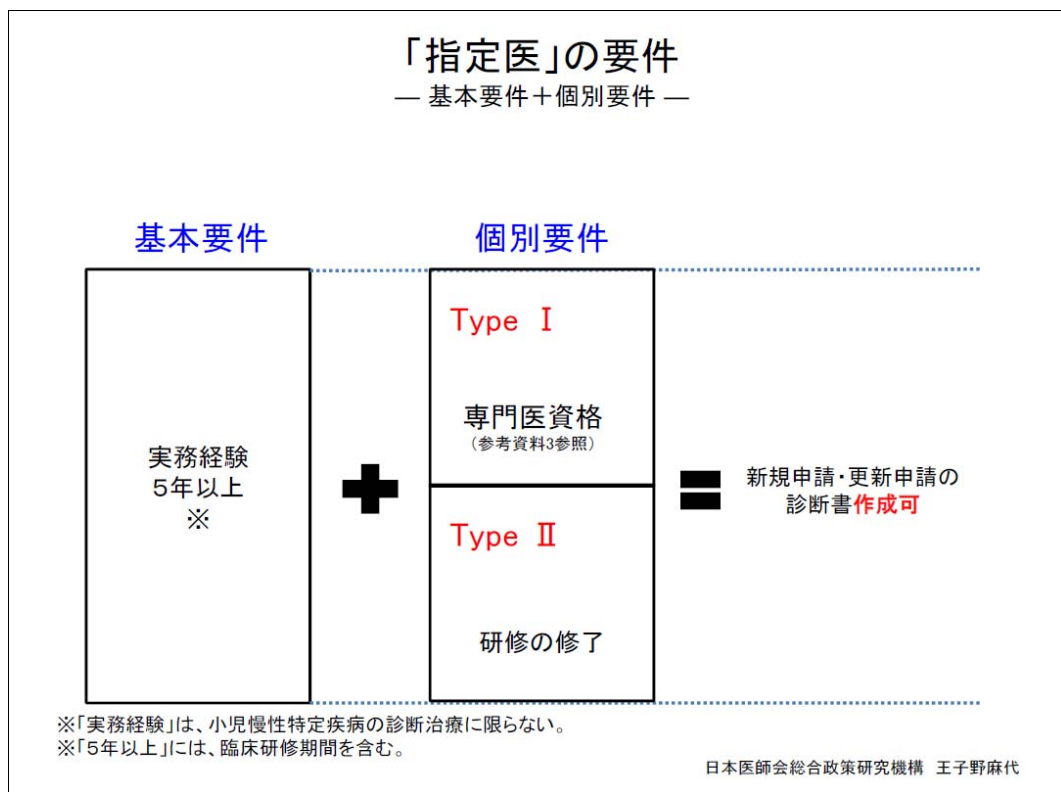


図6 「指定医」要件 —基本要件＋個別要件—（筆者作成）

イ 特例 — TypeⅡの指定医に対する経過措置 —

新制度への円滑な移行に期するため、TypeⅡの指定医に対して経過措置が設けられた。原則は、前述のとおり「基本要件（実務経験）」と「個別要件（研修の修了）」を満たすことが必要であるが、特例は、今後研修を受講する意向があれば、平成 29 年 3 月 31 日までの間は「個別要件（研修の修了）」を猶予するというものである（省令附則第 2 条第 1 項）。研修の修了後は速やかにその旨を都道府県等に届け出ることが求められる（課長通知 1211 第 2 号）。平成 29 年 3 月 31 日までに「個別要件（研修の修了）」を満たさなければ、特例期間満了に付随して指定の効力は失効する（省令附則第 2 条第 2 項、課長通知 1211 第 2 号）。

図 7 は、TypeⅡの医師が平成 27 年 1 月 1 日付けで指定を受けた場合の特例について示した具体例である。

特例期間内（平成 29 年 3 月 31 日まで）に、「個別要件（研修の修了）」を満たした場合、指定の効力は指定日から 5 年間とされ、以降は 5 年ごとに「更新申請」を行うことになる¹³。

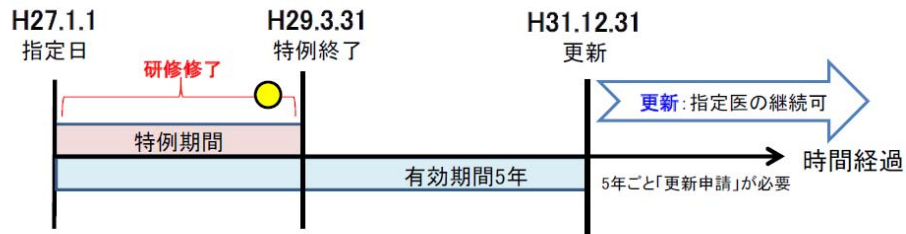
他方、特例期間内（平成 29 年 3 月 31 日まで）に「個別要件（研修の修了）」を満たさなければ、指定の効力は失効するので、当該日をもって指定医ではなくなる（課長通知 1211 第 2 号）。指定の効力が失効した後（平成 29 年 4 月 1 日以降）に再び指定を受ける場合には、更新ではなく「新規申請」の届出が必要とされている¹⁴。

¹³ 厚生労働省照会

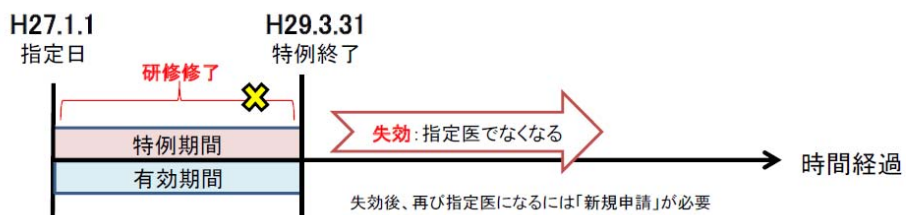
¹⁴ 厚生労働省照会

Type II の指定医に対する特例

平成27年1月1日に指定医となり、特例期間内に研修を修了した場合



平成27年1月1日に指定医となり、特例期間内に研修を修了しなかった場合



日本医師会総合政策研究機構 王子野麻代

図7 Type II の指定医に対する特例（筆者作成）

② 申請手続き

「指定医」の指定を受けようとする医師は、「指定医指定申請書」に必要事項を記入の上、添付書類（表 6）と合せて、勤務地¹⁵の都道府県等¹⁶（勤務地が指定都市または中核市の場合は当該市、それ以外の市町村は都道府県）に申請する（省令第 7 条の 11）。

都道府県等の異なる複数の医療機関に勤務する場合には、各々の都道府県等に申請が必要である（課長通知 1211 第 2 号）。たとえば、勤務先の医療機関が福岡県の福岡市（指定都市）と久留米市（中核市）の 2 箇所の場合、福岡市（指定都市）と久留米市（中核市）の両方に申請する必要がある。この場合、福岡県への申請は不要である。

ただし、Type II の指定医申請をする場合、特例期間中（平成 29 年 3 月 31 日まで）は、「申請時に」研修の修了を証明する書面はなくてもよい（省令附則第 2 条第 1 項）が、特例期間内に研修を修了する必要がある（前述 21 から 22 ページ参照）。

指定医を受けた際、指定医には都道府県等より指定通知書が交付されるとともに、氏名や勤務する医療機関名等が公表される（課長通知 1211 第 2 号）。指定を受けることができなかった場合にはその旨を記載した通知書が都道府県等から申請者に対して交付される（課長通知 1211 第 2 号）。

表 6 「指定医」の指定申請に必要な書類（筆者作成）

Type I・II の類型説明は 20 ページ参照。

		Type I	Type II
指定医指定申請書		○	○
添付書類 (※1)	①経歴書	○	○
	②医師免許証の写し	○	○
	③専門医の資格を証明する書面	○	×
	④研修の修了を証明する書面 (※2)	×	○

※1 添付書類は、都道府県等が当該書類により証明すべき事実を公簿等によって確認することができるときは添付しなくてもよい（省令第 7 条の 11、課長通知 1211 第 2 号）とされているため、各都道府県等によって必要とする書類が異なる可能性がある。

※2 ④は、特例期間中（平成 29 年 3 月 31 日まで）は猶予。

¹⁵ 小児慢性特定疾病の診断を行う医療機関の所在地

¹⁶ 厚生労働省照会

(3) 指定医になったら ー指定の効果ー

① 職務 ー診断書の作成等ー

「指定医」の職務は、主として診断書（医療意見書）の作成である（省令第 7 条の 13 第 1 項、課長通知 1211 第 2 号）。本来であれば、診断書の内容（患者データ）を登録管理システムへ登録することまで職務として求められているが（省令第 7 条の 13 第 2 項、課長通知 1211 第 2 号）、平成 27 年 3 月時点においてシステムが開発段階にあるため、その運用が開始されるまでは登録の必要はないとされている¹⁷。

② 更新 ー5 年ごとー

「指定医」指定の効力の有効期間は 5 年であり（課長通知 1211 第 2 号）、5 年ごとにその更新を受けなければその期間の経過によって効力を失う（省令第 7 条の 12）。そのため、指定医は 5 年を超えない日までの間に、「指定医更新申請書」に必要事項を記入の上指定通知書の写しと合せて¹⁸、都道府県等に更新申請をする必要がある（課長通知 1211 第 2 号）（表 7）。

Type II の指定医について、難病対策の指定医と異なり、5 年ごとに研修を受けることは求められていない¹⁹。すなわち、小児慢性特定疾病の指定医（Type II）の場合、研修は 1 回受ければよい。

更新または更新しない、いずれの決定であってもその旨記載した通知書が都道府県等より交付される（課長通知 1211 第 2 号）。

表 7 「指定医」の更新申請に必要な書類（筆者作成）

Type I・II の類型説明は 20 ページ参照。

		Type I	Type II
指定医「更新」申請書		○	○
添付	指定通知書の写し	○	○

¹⁷ 厚生労働省照会

¹⁸ 厚生労働省照会

¹⁹ 厚生労働省照会

③ 変更

「指定医」は、以下の枠内の事項（省令第7条の11第1項第1号又は第3号）に変更があった場合は、変更のあった事項およびその年月日を「指定変更届出書」に記載の上、指定通知書を添えて当該指定医の指定をした都道府県等に対して速やかな届け出が必要である（省令第7条の14、課長通知1211第2号）。手続き後には、都道府県等により変更後の新たな指定通知書が交付される（課長通知1211第2号）。

- ・ 医療意見書の作成を行おうとする医療機関の名称や所在地（図8参照）
- ・ 氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、居住地、連絡先、担当する診療科名
- ・ 医籍登録番号および登録年月日

特に、勤務する医療機関の所在地が変更した場合は、変更後の勤務地が同一の都道府県等か否かで手続きが異なる（図8）。異なる都道府県等に変更になった場合（図8中の事例1）は、既に指定を受けている都道府県等への「変更届」の届出のみならず、新たな勤務地の都道府県等への「新規申請」の届出が必要である²⁰（課長通知1121第1号）。他方、同一都道府県等に変更になった場合（図8中の事例2）は、既に指定を受けている都道府県等に「変更届」を提出するのみで足りる²¹。

²⁰ 厚生労働省照会

²¹ 厚生労働省照会

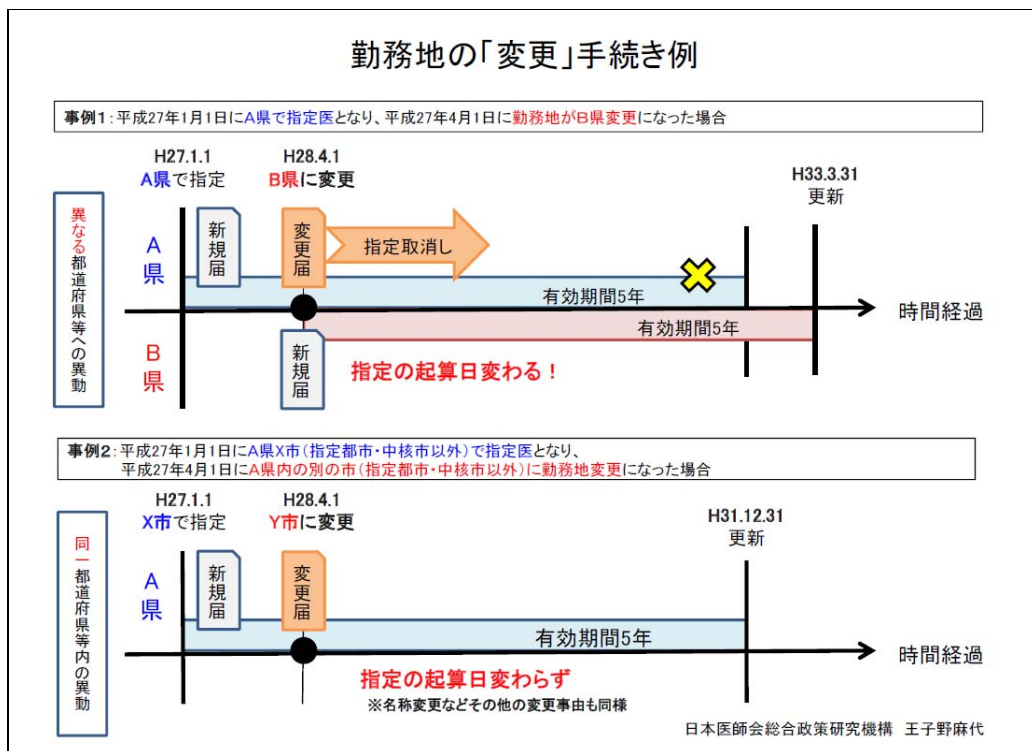


図8 勤務地の「変更」手続き例（筆者作成）

④ 辞退

「指定医」は、「辞退届」の提出によりその指定を辞退することができる（省令第7条の15）。地域によっては指定医の数が少ないところがあるため、突然の辞退によって地域に指定医が存在しない事態を防ぐため²²、辞退をする際には希望する日から60日以上予告期間を設けることとされている（省令第7条の15、課長通知1211第2号）。

²² 厚生労働省照会

⑤ 都道府県等による「指定医」の取消し等

指定医が診断書の作成に関し著しく不当な行為を行ったときその他指定医として著しく不適当と認められるときは、都道府県等の裁量により指定を取り消されることがある（省令第7条の16）。

⑥ 指定・変更・辞退・取消し等の「公表」

「指定医」の指定を受けた際、指定医の「氏名」、「勤務先の医療機関の名称および所在地」、「担当する診療科名」²³が都道府県等によって公表される。以降は、変更・辞退・取消しなど指定状況に変動が生じた場合に、その旨公表される（省令第7条の17、課長通知1211第2号）。

⑦ 指定医でない医師が作成した診断書の効力²⁴

都道府県等から指定を受けていない医師が作成した診断書は、原則無効である²⁵。ただし、特別の事情がある場合にあっては、都道府県等が指定医による診断書に準ずるものとして認めた場合は有効となる（省令第7条の9第2項第1号）。

また、指定後の後発的事由（特例期間や更新期間の経過など）によりその効力が消滅した後に、指定医であるものとして作成した診断書の作成等の行為は取り消しうるとされている（課長通知1211第2号）。

すなわち、特例期間（平成29年3月31日）までに研修要件を満たさなかった医師や指定の有効期間（5年）を超えて更新申請をしなかった医師が当該期間を超えて作成した診断書は、都道府県等の裁量によって取り消されることがある。ただし、患者に不利益が生じる場合にはこの限りではない。

28 ページの表8はこれらの内容を整理したものである。

²³ 厚生労働省照会

²⁴ 厚生労働省照会

²⁵ 小児慢性特定疾病医療費の支給を受けようとする場合、指定医の診断書を添えて申請しなければならない（法第19条の3）。

表 8 指定医でない医師が作成した診断書の効力（筆者作成）

指定医でない医師（例）	左医師が作成した診断書の効力
都道府県等から指定を受けていない医師	【原則】 無効 【例外】 都道府県等が指定医による診断書に準ずるものとして認めた場合は有効
特例期間（平成 29 年 3 月 31 日）までに研修要件を満たさなかった医師	平成 29 年 4 月 1 日以降に作成した診断書の効力 【原則】 取消可（都道府県等の裁量） 【例外】 患者に不利益が生じる場合には取り消せない
指定の有効期間（5 年）を超えて更新申請をしなかった医師	有効期間以降に作成した診断書の効力 【原則】 取消可（都道府県等の裁量） 【例外】 患者に不利益が生じる場合には取り消せない

「指定医」に係るまとめ一覧（筆者作成）

				専門医資格の有無			
				あり		なし	
				↓		↓	
				Type I		Type II	
名称				指定医		指定医	
職務				診断書作成(新規・更新)		診断書作成(新規・更新)	
指定前	要件	基本要件	実務経験 (診断又は治療に5年以上)	実務経験 (診断又は治療に5年以上)		p.19-20	
		個別要件	専門医資格を有すること	研修の修了			
	申請	場所	勤務地の所在する都道府県等	勤務地の所在する都道府県等		p.23	
		必要書類	①指定医指定申請書 ②経歴書 ③医師免許証の写し ④専門医の資格を証明する書面	①指定医指定申請書 ②経歴書 ③医師免許証の写し ④研修の修了を証明する書面		p.23	
		特例	—	平成29年3月31日までは、「申請時に」上記書類④はなくてもよい。期間内に研修を受けること。		p.21-22	
指定後	平成29年3月31日までに必要な手続き		—	研修の修了 (これを証明する書面の提出)		p.21-22	
	更新	時期	5年ごと	5年ごと		p.24	
		必要書類	①指定医「更新」申請書 ②指定通知書の写し	①指定医「更新」申請書 ②指定通知書の写し		p.24	
	変更	変更事由	勤務医療機関の名称や所在地、氏名、連絡先、居住地、担当する診療科名、医籍登録番号・登録年月日	勤務医療機関の名称や所在地、氏名、連絡先、居住地、担当する診療科名、医籍登録番号・登録年月日		p.25-26	
		必要書類	指定変更届書 (勤務医療機関が異なる都道府県等に変更になった場合には、①指定を受けた都道府県等に「変更届」、②新しい勤務地のある都道府県等に「新規申請書」を届け出ること)	指定変更届書 (勤務医療機関が異なる都道府県等に変更になった場合には、①指定を受けた都道府県等に「変更届」、②新しい勤務地のある都道府県等に「新規申請書」を届け出ること)		p.25-26	
	辞退・死亡		辞退届	辞退届		p.26	

※上記手続きは都道府県等によって異なる場合がある。

2. 治療 — 「指定医療機関」制度への移行—

小児慢性特定疾病の「治療（小児慢性特定疾病医療支援²⁶⁾）」を行う医療機関は、従来、都道府県等との間で委託契約を締結していたが、新制度では医療機関の申請により都道府県等が指定（法第5条第1項）をする形態に見直された（図9）。見直しの理由について、厚生労働省は、公費によって実施される医療の質を担保するとともに、患者等の利便性向上の観点から医療機関における医療費の代理受領を可能とするため、適切に小児慢性特定疾病医療支援を実施する医療機関を指定する必要があるとしている²⁷⁾。

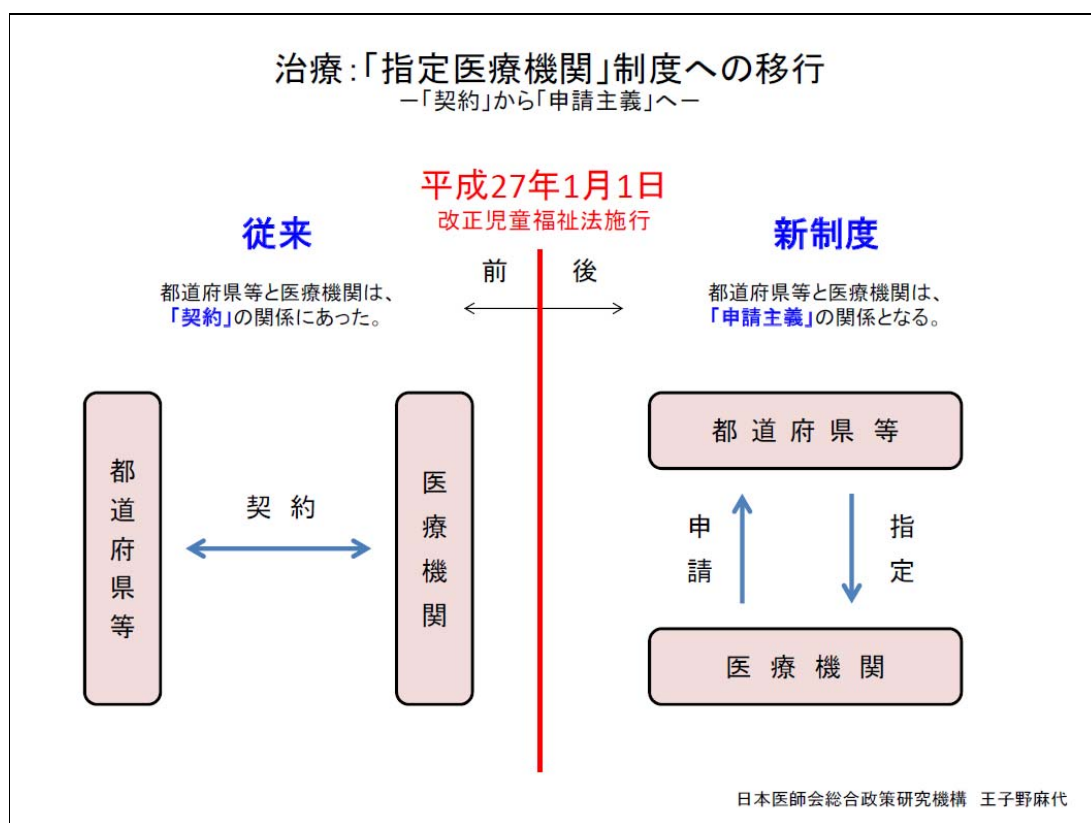


図9 「指定医療機関」制度への移行（筆者作成）

²⁶⁾ 小児慢性特定疾病医療支援とは、医療費助成の認定基準を満たす小児慢性特定疾病児童等が指定医療機関に通い、又は入院に際して受ける当該小児慢性特定疾病に係る医療のこと（法第6条の2第2項）。

²⁷⁾ 厚生労働省照会

（１）指定医療機関とは

「指定医療機関」とは、厚生労働大臣の定めるところにより良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行う（法第 19 条の 11、告示第 466 号）ものとして、都道府県等によって指定された病院または診療所、薬局、指定訪問看護事業者²⁸のことである（法第 19 条の 9 第 1 項、政令第 22 条の 4）。

以下、病院と診療所に特化して述べる。

（２）指定医療機関になるには 一要件と手続き一

① 要件

「指定医療機関」になるには、保険医療機関であり（法第 19 条の 9 第 1 項）、かつ、欠格要件（参考資料 4）に該当しないこと（法第 19 条の 9 第 2 項）が求められる。

ただし、除外要件（参考資料 4）に該当する場合は都道府県等の裁量で指定されないこともある（法第 19 条の 9 第 3 項）。

② 申請手続き

指定医療機関の指定を受けようとする医療機関の開設者は、指定医療機関指定申請書に必要事項を記入の上役員名簿を添えて、当該医療機関の所在する都道府県等への申請が必要である（法第 19 条の 9 第 1 項、省令第 7 条の 29、課長通知 1211 第 2 号）。

申請書の届出後、都道府県等において所要の審査が行われ、審査結果の通知が速やかに申請者に通知される（課長通知 1211 第 1 号）。

²⁸ 健康保健法第 88 条第 1 項に規定する指定訪問看護事業者（政令第 22 条の 4）

(3) 指定医療機関になったら ―指定の効果―

① 責務等

「指定医療機関」は、健康保険の診療方針の例によるほか、「指定小児慢性特定疾病医療機関療養担当規程（参考資料 5）」により良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を提供しなければならない（法第 19 条の 11・第 19 条の 12、告示第 466 号）。

② 自己負担上限額管理票への記入

小児慢性特定疾病医療費の受給者については、所得により月々の自己負担限度月額が定められている。厚生労働省は、病院や薬局等 2 箇所以上の指定医療機関を利用する場合を考慮し、自己負担上限額の管理を行うこととした。

指定医療機関は、患者が持参する「自己負担上限額管理票（参考資料 6）」に、当該指定医療機関における医療費の自己負担額や自己負担累積額等を記入することが求められる。自己負担累積額が自己負担限度月額まで達した場合は、その月においてそれ以上の自己負担がなくなる。すなわち、指定医療機関は患者に自己負担を請求することなく、要した医療費を審査支払い機関に請求することとなる。

③ 更新 ―6 年ごと―

「指定医療機関」の指定は、6 年ごとにその更新を受けなければ、その期間の経過によって、指定の効力を失う（法第 19 条の 10）。更新にあたっては、「更新申請書」を都道府県等に提出しなければならない（課長通知 1211 第 1 号）。ただし、指定を受けた日からおおむね引き続き、開設者である保険医・保険薬剤師又はその家族等のみが診療・調剤に従事している場合は、6 年間の指定の効力を失う日前 6 ヶ月から同日前 3 ヶ月までの間に別段の申出がないときは申請したものとみなされるため（自動更新）（法第 19 条の 10 第 2 項、政令第 22 条の 7、省令第 7 条の 33）、更新手続きは不要である。

申請書の届出後、都道府県等において所要の審査が行われ、審査結果の通知が速やかに申請者に通知される（課長通知 1211 第 1 号）。

④ 変更

「指定医療機関」は、当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項²⁹に変更があったとき、当該医療機関の業務を休止・廃止・再開したとき又は医療法等³⁰に基づき当該医療機関に係る処分（病院等の開設許可の取消し等）を受けたときは、10 日以内³¹に「指定医療機関変更届出書」を都道府県等に提出しなければならない（法第 19 条の 14、省令第 7 条の 34・第 7 条の 35・第 7 条の 36、課長通知 1211 第 1 号）。

- ・ 当該指定医療機関の名称及び所在地
- ・ 開設者の住所、氏名または名称
- ・ 保険医療機関である旨
- ・ 標榜している診療科名
- ・ 役員の氏名および職名 等

⑤ 辞退

「指定医療機関」は、1 ヶ月以上の予告期間を設けて、指定医療機関の指定を辞退することができる（法第 19 条の 15）。辞退をするときは、その旨を当該指定医療機関の所在する都道府県等に「辞退届」を申し出る必要がある（省令第 7 条の 37）。

²⁹ 病院や診療所は省令第 7 条の 29 第 1 項（第 1 号と第 5 号除く）、薬局は同条第 2 項各号（第 1 号と第 4 号除く）、指定訪問看護事業者等は同条第 3 項各号（第 1 号と第 4 号除く）。

³⁰ 医療法第 24 条・第 28 条・第 29 条、健康保険法第 95 条、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律第 72 条第 4 項・第 75 条第 1 項。

³¹ 難病対策では特に期間制限は示されていない。届出期間の明確化の趣旨について、厚生労働省は早期の届出を促すとともに届出漏れを防止するためとしている（厚生労働省照会）。10 日の期間設定については、他法令の例に合わせたものである（厚生労働省照会）。

⑥ 医療機関名等の公示

「指定医療機関」の指定（法第 19 条の 9）、更新³²（法第 19 条の 10）、変更（法第 19 条の 14）、辞退（法第 19 条の 15）、取消し（法第 19 条の 18）等があったとき、その旨都道府県等により公示される（法第 19 条の 19、課長通知 1211 第 1 号）。

⑦ 都道府県等の指導

「指定医療機関」は、小児慢性特定疾病医療支援の実施に関し、都道府県等の指導を受けなければならない（法第 19 条の 13、課長通知 1211 第 1 号）。

⑧ 都道府県等への「報告等」

都道府県知事等が必要と認めるとき、都道府県等は指定医療機関の開設者等に対し報告や診療録、帳簿書類等の提出や提示を命じ、出頭を求め、又は職員や関係者に対し質問させ、診療録、帳簿等につき検査をする（法第 19 条の 16 第 1 項）。正当な理由なく、命ぜられた報告や提出、提示に従わず、若しくは虚偽の報告をし、又は同検査を拒み、妨げ、忌避したときは、都道府県等によって小児慢性特定疾病医療費の支払いを一時差し止められることもある（法第 19 条の 16 第 2 項）。

⑨ 都道府県等による「勧告、命令等」

都道府県等は、「指定医療機関」が健康保険の診療方針に沿って（法第 19 条の 12）良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を実施（法第 19 条の 11）していないと認めるときは、都道府県等によって期限を定めた勧告（法第 19 条の 17 第 1 項）、勧告に従わない場合にその旨の公表（法第 19 条の 17 第 2 項）、期限を定めた措置命令が下される（法第 19 条の 17 第 3 項）。当該命令は、都道府県等によってその旨公示される（法第 19 条の 17 第 4 項）。

³² 厚生労働省照会

⑩ 都道府県等による「指定医療機関」の取消し等

都道府県知事等は、次の各号のいずれかに該当する場合においては、当該指定医療機関に係る指定を取消し、又は期間を定めてその指定の全部若しくは一部の効力を停止することができる（法第 19 条の 18）。

- 1) 指定医療機関が、欠陥要件（参考資料 4 参照）の(1)(2)(3)(9)(10)のいずれかに該当するに至ったとき。
- 2) 指定医療機関が、除外要件（参考資料 4 参照）のいずれかに該当するに至ったとき。
- 3) 指定医療機関が、その責務（法第 19 条の 11）又は診療方針（法第 19 条の 12）の規定に違反したとき。
- 4) 小児慢性特定疾病医療費の請求に関し不正があったとき。
- 5) 指定医療機関が、報告若しくは診療録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示（法第 19 条の 16 第 1 項）を命ぜられてこれに従わず、又は虚偽の報告をしたとき。
- 6) 指定医療機関の開設者又は従業員が、出頭（法第 19 条の 16 第 1 項）を求められてこれに応ぜず、同項の規定による質問に対して答弁せず、若しくは虚偽の答弁をし、又は同項の規定による検査を拒み、妨げ、若しくは忌避したとき。ただし、指定医療機関の従業員がその行為をした場合において、その行為を防止するため、指定医療機関の開設者が相当の注意及び監督を尽くしたときを除く。
- 7) 指定医療機関が、不正の手段により指定医療機関の指定を受けたとき。
- 8) 前記 1-7 に掲げる場合のほか、指定医療機関が、児童福祉法その他国民の保健医療や福祉に関する法律³³又はこれらの法律に基づく命令若しくは処分に

³³ 健康保険法、医師法（昭和 23 年法律第 201 号）、歯科医師法（昭和 23 年法律第 202 号）、保健師助産師看護師法（昭和 23 年法律第 203 号）、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）、身体障害者福祉法（昭和 24 年法律第 283 号）、精神保健及び精神障害者福祉に関する法律（昭和 25 年法律第 123 号）、生活保護法、社会福祉法、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号）、薬剤師法（昭和 35 年法律第 146 号）、老人福祉法（昭和 38 年法律第 133 号）、社会福祉士及び介護福祉士法（昭和 62 年法律第 30 号）、介護保険法（平成 9 年法律第 123 号）、児童買春、児童ポルノに係る行為等の規制及び処罰並びに児童の保護等に関する法律、児童虐待の防止等に関する法律（平成 12 年法律第 82 号）、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（平成 17 年法律第 123 号）、就学前の子どもに関する教育、保育等の総合的な提供の推進に関する法律（平成 18 年法律第 77 号）、障害者虐待の防止、障害者の養護者に対する支援等に関する法律（平成 23 年法律第 79 号）、再生医療等の安全性の確保等に関する法律（平成 25 年法律第 85 号）、難病の患者に対する医療等に関する法律（政令第 22 条の 5・8）

違反したとき。

- 9) 前記 1-8 に掲げる場合のほか、指定医療機関が、小児慢性特定疾病医療支援に関し不正又は著しく不当な行為をしたとき。
- 10) 指定医療機関が法人である場合において、その役員等のうちに指定医療機関の指定の取消し又は指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前 5 年以内に小児慢性特定疾病医療支援に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。
- 11) 指定医療機関が法人でない場合において、その管理者が指定医療機関の指定の取消し又は指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前 5 年以内に小児慢性特定疾病医療支援に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。

⑪ 罰則

厚生労働大臣は、小児慢性特定疾病医療費の支給に関して緊急の必要があると認めるときは、当該都道府県の知事と密接な連携の下に、小児慢性特定疾病医療支援を行った者やその使用者に対し、その行った小児慢性特定疾病医療支援に関し、報告若しくは当該小児慢性特定疾病医療支援の提供の記録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に関係者に対し質問させることができる（法第 57 条の 3 の 3 第 5 項）とされている。第 36 条第 2 項の規定による報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者は、30 万円以下の罰金に処する（法第 62 条）とされている。

⑫ 小児慢性特定疾病患者と医療機関との関係 — 医療費の支給可否 —

患者が小児慢性特定疾病の治療を受ける指定医療機関は、医療機関との適切な治療関係の構築や質の高い医療の継続的な提供の観点から、患者の申し出により、都道府県等によってあらかじめ指定医療機関の中から個々の患者ごとに選定されている（法第19条の3第5項、省令第7条第2項）（以下、「選定医療機関」という）。

すなわち、患者からみると、「①（小児慢性特定疾病医療受給者証に記載された）選定医療機関」と「② ①以外の保険医療機関」の2つが存在することになる。

両者は、その医療機関における小児慢性特定疾病の治療が都道府県等による支給対象となるか否かの相違がある（表9）。「①（小児慢性特定疾病医療受給者証に記載された）選定医療機関」における小児慢性特定疾病の治療は、都道府県等の支給対象となる。

これに対し、「② ①を以外の保険医療機関」において小児慢性特定疾病の治療を受けた場合は、緊急その他やむを得ない事由によりその必要があると認められた場合に支給が認められる（省令第7条第3項）。

表9 指定医療機関に対する支給可否（筆者作成）

小児慢性特定疾病患者が…	支給の可否
① 小児慢性特定疾病医療受給者証に記載された、「選定医療機関」を受診した場合	当該指定医療機関への支給可
② ①以外の保険医療機関を受診した場合	緊急その他やむを得ない事由により、必要と認められた場合に支給可

3. 自立支援 ― 療養上の相談等 ―

今回児童福祉法の改正に伴い、小児慢性特定疾病児童等の健全育成及び自立促進を図るため「自立支援」制度が設けられた（法第19条の22、省令第7条の40、局長通知1203第3号）。国は以下(1)(2)(3)のような事業を示しており、都道府県等の実情に応じた総合的な自立支援を目指す（局長通知1203第3号）。具体的には、都道府県等が保健所や医療機関、患者・家族会などの関係機関で構成される慢性疾病児童等地域支援協議会において、地域の実情や患者やその家族のニーズに応じた支援の形を検討の上、事業展開することとされている³⁴。

医師には、小児慢性特定疾病児童等の療養生活の質の維持向上のため、患者がこのようなサービスにアクセスできるよう橋渡しとしての役割が期待される。

なお、従来の日常生活用具給付事業（日常生活を営むのに著しく支障のある在宅患者に対する日常生活用具³⁵の給付）は、これまでどおり継続される³⁶。

（1）相談支援

相談事業は、日常生活上での悩みや不安等の解消、健康の保持増進や福祉の向上を図るため、適切な療養の確保、自立心の確立、必要な情報の提供等を行うものである（法第19条の22第1項、局長通知1203第3号、必須事業）。

例えば、療育指導連絡票に基づき医師等が行う「療育相談指導」や囑託の専門医師等が行う「巡回相談指導」、小児慢性患者の養育経験者による「ピアカウンセリング」、心理的なアプローチから社会との関係構築を考える「自立心の育成相談」など様々な支援の形がある。

なお、指定医が患者の療養等の内容を記載した「療育指導連絡票」は、診療情報提供料（Ⅰ）注2の算定対象である。

³⁴ 日本医師会「都道府県医師会難病・小児慢性特定疾病担当理事連絡協議会（平成26年10月15日）」資料

³⁵ 対象品目は、便器、特殊マット、特殊便器、特殊寝台、歩行支援用具、入浴補助用具、特殊尿器、体位変換器、車いす、頭部保護帽、電気式たん吸引器、クールベルト、紫外線カットクリーム、ネブライザー（吸入器）、パルスオキシメーター、ストーマ器具（蓄便袋）、ストーマ器具（蓄尿袋）人工鼻。

³⁶ 厚生労働省照会

（２）自立支援員による支援

小児慢性特定疾病児童等の中には、成人後に自立した生活を営んでいる方もいるが、一方で就労できない方など支援を必要とする方もいる。小児慢性特定疾病児童等自立支援員による支援は、そのような社会的背景を踏まえ、成人期に向けた切れ目のない支援により自立・就労の円滑化を図るために行うものである（法第19条の22第1項、局長通知1203第3号、必須事業）。

具体的には、小児慢性特定疾病児童自立支援員が患者等の状況や希望等を踏まえ、自立支援に係る各種支援策の利用計画の作成やフォローアップ、関係機関との連絡調整等を行う。

（３）その他の支援

都道府県等は、上記事業のほか、地域で安心して暮らすことができるよう、医療機関等における一時預かりや療養上の管理などの「療養生活支援」、自立促進のための患者「相互の交流」、社会参加推進のための「就職支援」、介護者の身体的精神的負担軽減により福祉向上を図る「介護者支援」などの取組み（任意事業）を行うこともできるとされている（法第19条の22第2項）。

謝 辞

本ワーキングペーパーの執筆にあたり、資料提供や見解の提示にご協力いただきました厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課の皆様、医療現場の現状についてお話をいただきました東京医科歯科大学小児科助教の青木龍先生、大局的な見地から地域医療の現場と制度的調整についてご指南くださった日本医師会の横倉義武会長、石川広己常任理事、道永麻里常任理事、石井正三常任理事、小森貴常任理事、日医総研の澤倫太郎研究部長、佐藤敏信主席研究員、他研究員の皆様、統括部長の尾崎孝良弁護士には関係法令等の読み込みに際してリーガルアドバイスもいただきました。厚生労働省との実務的な調整や情報提供いただいた日本医師会地域医療第三課の皆様へ心より感謝申し上げます。

参 考 資 料

This page intentionally left blank.

参考資料 1. 小児慢性特定疾病の一覧（平成 27 年 1 月 1 日現在）

小児慢性特定疾病対策の「対象疾病」は、14 疾患群 704 疾病（包括病名 56）である（平成 27 年 1 月 1 日現在）（表 10）。そのうち、難病対策に移行可能な疾病（指定難病にも指定されている疾病）の数は、168 疾病（包括病名 12）である（表 10）。

次頁以降には、小児慢性特定疾病対策の「対象疾病」と「状態の程度」を示すとともに、難病対策に移行可能な疾病には網掛けをして難病名を記した（難病の場合、「状態の程度」ではなく「重症度分類」が設定されているので注意）。なお、本参考資料は厚生労働省よりの情報をもとに筆者が整理したものである。

表 10 小児慢性特定疾病対策の対象疾病数と難病対策に移行可能な疾病数（筆者作成）
（平成 27 年 1 月現在）

疾 患 群		小児慢性特定疾病の対象疾病数 （）は包括病名		参照ページ
			難病対策に 移行可能な疾病数	
1	悪性新生物	86 (5)	2 (0)	P. 44-46
2	慢性腎疾患群	42 (4)	7 (0)	P. 47-52
3	慢性呼吸器疾患群	14 (0)	1 (0)	P. 53-54
4	慢性心疾患群	91 (6)	4 (0)	P. 55-61
5	内分泌疾患群	85 (10)	22 (1)	P. 62-71
6	膠原病	24 (1)	18 (0)	P. 72-73
7	糖尿病	6 (1)	0 (0)	P. 74
8	先天性代謝異常	128 (13)	37 (2)	P. 75-79
9	血液疾患群	49 (5)	6 (2)	P. 80-85
10	免疫疾患群	49 (7)	44 (7)	P. 86-89
11	神経・筋疾患群	63 (2)	10 (0)	P. 90-97
12	慢性消化器疾患群	39 (0)	9 (0)	P. 98-101
13	先天異常症候群	18 (1)	4 (0)	P. 102-103
14	皮膚疾患群	10 (1)	4 (0)	P. 104-105
合 計		704 (56)	168 (12)	

1. 悪性新生物

固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	悪性胸腺腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、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	
3	悪性骨巨細胞腫	
4	悪性ラブドイド腫瘍	
5	ウィルムス腫瘍／腎芽腫	
6	横紋筋肉腫	
7	褐色細胞腫	
8	滑膜肉腫	
9	肝芽腫	
10	肝細胞癌	
11	気管支腫瘍	
12	胸膜肺芽腫	
13	甲状腺癌	
14	骨軟骨腫症	
15	骨肉腫	
16	混合性胚細胞腫瘍	
17	脂肪肉腫	
18	絨毛癌	
19	上咽頭癌	
20	神経芽腫	
21	神経節芽腫	
22	腎細胞癌	
23	腎明細胞肉腫	
24	睪芽腫	
25	性索間質性腫瘍	
26	線維形成性小円形細胞腫瘍	
27	線維肉腫	
28	胎児性癌	
29	唾液腺癌	
30	多胎芽腫	
31	軟骨芽細胞腫	
32	軟骨肉腫	
33	副腎皮質癌	
34	平滑筋肉腫	
35	胞巣状軟部肉腫	
36	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のものに限る。)	
37	未分化肉腫	
38	未分化胚細胞腫	
39	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く。)	
40	網膜芽細胞腫	
41	ユーイング肉腫	
42	卵黄嚢腫	
43	1から42までに掲げるもののほか、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

骨髄異形成症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
44	骨髄異形成症候群	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

組織球症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	血球貪食性リンパ組織球症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
46	ランゲルハンス細胞組織球症	
47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症	

中枢神経系腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	悪性神経鞘腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳(脊髄)腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
49	異型奇形腫瘍／ラプドイド腫瘍	
50	下垂体腺腫(難病名:脚注※のとおり)	
51	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	
52	膠芽腫	
53	上衣腫	
54	松果体腫	
55	神経鞘腫	
56	神経節膠腫	
57	神経節腫	
58	髄芽腫	
59	髄膜腫	
60	頭蓋咽頭腫(難病名:脚注※のとおり)	
61	頭蓋内胚細胞腫瘍	
62	脊索腫	
63	退形成性星細胞腫	
64	びまん性星細胞腫	
65	乏突起神経膠腫	
66	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限る。)	
67	脈絡叢乳頭腫	
68	毛様細胞性星細胞腫	
69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	

※ 下垂体性TSH分泌亢進症、下垂体性PRL分泌亢進症、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、下垂体性ADH分泌異常症、下垂体前葉機能低下症、クッシング病、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症

白血病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
70	急性巨核芽球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
71	急性骨髄性白血病、最未分化	
72	急性骨髄単球性白血病	
73	急性赤白血病	
74	急性前骨髄球性白血病	
75	急性単球性白血病	
76	若年性骨髄単球性白血病	
77	成熟B細胞急性リンパ性白血病	
78	成熟を伴う急性骨髄性白血病	
79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	
80	前駆B細胞急性リンパ性白血病	
81	T細胞急性リンパ性白血病	
82	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病	
83	慢性骨髄性白血病	
84	慢性骨髄単球性白血病	
85	70から84までに掲げるもののほか、白血病	

リンパ腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
86	成熟B細胞リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
87	Tリンパ芽球性リンパ腫	
88	Bリンパ芽球性リンパ腫	
89	ホジキンリンパ腫	
90	未分化大細胞リンパ腫	
91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫	

<備考>

この表に掲げる疾病についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって、「5. 内分泌疾患」の備考（70 から 71 ページ）に定める基準を満たすものを対象とする。

2. 慢性腎疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

アミロイド腎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アミロイド腎 (難病名:全身性アミロイドーシス)	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

萎縮腎(尿路奇形が原因のものを除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	萎縮腎(尿路奇形が原因のものを除く。)	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

家族性若年性高尿酸血症性腎症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

ギッテルマン症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	ギッテルマン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

腎奇形

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	寡巨大系球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
6	腎無形成	
7	多嚢胞性異形成腎	
8	多発性嚢胞腎(難病名:同じ)	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
9	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
10	ポッター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
11	5から10までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

腎血管性高血圧

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

腎静脈血栓症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

腎動静脈瘻

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	腎動静脈瘻	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

腎尿管結石

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	腎尿管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合

尿細管性アシドーシス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

尿路奇形

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
18	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	
19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	

ネフローゼ症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	巣状分節性糸球体硬化症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
21	微小変化型ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
22	びまん性メサンギウム硬化症	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
23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
24	膜性腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
25	20から24までに掲げるもののほか、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又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ネフロン癆

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

バーター症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
27	バーター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

ファンコーニ症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
28	ファンコーニ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

慢性糸球体腎炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	IgA腎症(難病名:同じ)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
30	エプスタイン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
31	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)(難病名:顕微鏡的多発血管炎)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
32	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)(難病名:多発血管炎性肉芽腫症)	
33	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー症候群)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
34	紫斑病性腎炎	
35	ネイル・パテラ症候群(爪膝蓋症候群)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

36	非典型溶血性尿毒症症候群 (難病名:同じ)	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
37	膜性増殖性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
38	慢性糸球体腎炎(アルポート症候群によるものに限る。)	
39	メサングウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く。)	
40	ループス腎炎 (難病名:全身性エリテマトーデス)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
41	29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合

慢性腎盂腎炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
42	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

慢性腎不全

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
43	慢性腎不全(急性尿細管壊死又は腎虚血によるものに限る。)	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
44	慢性腎不全(腎腫瘍によるものに限る。)	

慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

ロウ症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	ロウ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

<備考>

この表に掲げる疾病についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度が腎機能低下が見られる場合であって、「5. 内分泌疾患」の備考（70 から 71 ページ）に定める基準を満たすものを対象とする。

3. 慢性呼吸器疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

間質性肺炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
2	特発性間質性肺炎（難病名：同じ）	
3	肺胞微石症	

気管支拡張症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合

気管支喘息

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合 オ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合

気道狭窄

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	気道狭窄	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、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治療する場合は対象としない。

先天性横隔膜ヘルニア

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	先天性横隔膜ヘルニア	治療が必要な場合

先天性中枢性低換気症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	先天性中枢性低換気症候群	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、中心静脈栄養又は横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合

線毛機能不全症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	治療が必要な場合

特発性肺ヘモジデロシス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	特発性肺ヘモジデロシス	治療が必要な場合

嚢胞性線維症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
11	嚢胞性線維症	治療が必要な場合

閉塞性細気管支炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合

慢性肺疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	慢性肺疾患	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。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合

リンパ管腫／リンパ管腫症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合

4. 慢性心疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 61 ページ＜備考＞参照。

一側肺動脈欠損

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	一側肺動脈欠損	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

右室二腔症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	右室二腔症	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合

エプスタイン病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	エプスタイン病	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

拡張型心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	拡張型心筋症(難病名:特発性拡張型心筋症)	左欄の疾病名に該当する場合

川崎病性冠動脈瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	川崎病性冠動脈瘤	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

冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合

完全型房室中隔欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合

完全大血管転位症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	完全大血管転位症	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

完全房室ブロック

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 61 ページ＜備考＞参照。

冠動脈起始異常

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	左冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
11	右冠動脈肺動脈起始症	
12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	

脚ブロック

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	脚ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

QT延長症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	QT延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合

虚血性心疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
16	心筋梗塞	

血管輪

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
18	重複大動脈弓症	
19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪	

拘束型心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	拘束型心筋症(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

左室右房交通症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
21	左室右房交通症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

左心低形成症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
22	左心低形成症候群	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

三心房心

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	三心房心	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

三尖弁閉鎖症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
24	三尖弁閉鎖症	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

表中の「基準」は 61 ページ<備考>参照。

収縮性心膜炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
25	収縮性心膜炎	第1基準を満たす場合

上室頻拍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	上室頻拍(WPW症候群によるものに限る。)	第1基準を満たす場合
27	多源性心房頻拍	
28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	

心筋緻密化障害

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	心筋緻密化障害	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

心室細動

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	心室細動	左欄の疾病名に該当する場合

心室中隔欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

心室頻拍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第1基準を満たす場合
33	ベラパミル感受性心室頻拍	
34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	

心室瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	心室瘤	第1基準を満たす場合

心臓腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
36	心臓腫瘍	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合

心臓弁膜症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
37	三尖弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
38	三尖弁閉鎖不全症	
39	僧帽弁狭窄症	
40	僧帽弁閉鎖不全症	
41	大動脈弁狭窄症	
42	大動脈弁閉鎖不全症	
43	肺動脈弁狭窄症	
44	肺動脈弁閉鎖不全症	

表中の「基準」は 61 ページ＜備考＞参照。

心内膜線維弾性症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	心内膜線維弾性症	左欄の疾病名に該当する場合

心房細動

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	心房細動	第1基準を満たす場合

心房粗動

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
47	心房粗動	第1基準を満たす場合

心房中隔欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
49	単心房症	
50	二次孔型心房中隔欠損症	
51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	

先天性修正大血管転位症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	先天性修正大血管転位症	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

先天性心膜欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
53	先天性心膜欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

総動脈幹遺残症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
54	総動脈幹遺残症	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

僧帽弁弁上輪

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
55	僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

大動脈弓閉塞症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
56	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
57	大動脈弓離断複合	

大動脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
58	ウィリアムズ症候群	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
59	大動脈縮窄症	
60	大動脈縮窄複合	
61	大動脈弁上狭窄症	
62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	

表中の「基準」は61 ページ<備考>参照。

大動脈肺動脈窓

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
63	大動脈肺動脈窓	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

大動脈弁下狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

大動脈瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
65	大動脈瘤(バルサルバ洞動脈瘤を除く。)	破裂の場合又は破裂が予想される場合
66	バルサルバ洞動脈瘤	

多源性心室期外収縮

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
67	多源性心室期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合

単心室症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
68	単心室症	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

動静脈瘻

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
69	冠動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
70	肺動静脈瘻	
71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻	

洞不全症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
72	洞不全症候群	左欄の疾病名に該当する場合

動脈管開存症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
73	動脈管開存症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

内臓錯位症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
74	多脾症候群	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
75	無脾症候群	

肺静脈還流異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
76	総肺静脈還流異常症	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
77	部分肺静脈還流異常症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 61 ページ＜備考＞参照。

肺静脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
78	肺静脈狭窄症	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

肺動脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
79	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合
80	末梢性肺動脈狭窄症	

肺動脈上行大動脈起始症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
81	肺動脈上行大動脈起始症	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

肺動脈性肺高血圧症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
82	肺動脈性肺高血圧症(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

肺動脈閉鎖症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	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
84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	

肺動脈弁下狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
85	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合

肺動脈弁欠損

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
86	肺動脈弁欠損	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

肥大型心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
87	肥大型心筋症(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

ファロー四徴症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
88	ファロー四徴症	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

フォンタン術後症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
89	フォンタン術後症候群	フォンタン型手術を行った場合

不整脈源性右室心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
90	不整脈源性右室心筋症	治療中である場合又は第2基準 を満たす場合

表中の「基準」は＜備考＞参照。

慢性心筋炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
91	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合

慢性心膜炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
92	慢性心膜炎	第1基準を満たす場合

慢性肺性心

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
93	慢性肺性心	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

モビッツ2型ブロック

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
94	モビッツ2型ブロック	左欄の疾病名に該当する場合

両大血管右室起始症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
95	タウジッヒ・ビング奇形	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
96	両大血管右室起始症(タウジッヒ・ビング奇形を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

両大血管左室起始症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
97	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

＜備考＞本表中「第1基準」、「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第1基準	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 遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
第2基準	次の①から⑨までのいずれかが認められていること。①肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上）、②肺動脈狭窄症（右室—肺動脈圧較差 20mmHg 以上）、③2度以上の房室弁逆流、④2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、心房粗細動又は高度房室ブロック、⑦左室駆出率 0.6 以下、⑧心胸郭比 60%以上、⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄
第3基準	最終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。

5. 内分泌疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	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

アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	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

エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	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

下垂体機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	後天性下垂体機能低下症 （難病名：下垂体前葉機能低下症）	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には、備考（70-71ページ）に定める基準を満たすものに限る。
5	先天性下垂体機能低下症 （難病名：下垂体前葉機能低下症）	

下垂体性巨人症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	下垂体性巨人症 （難病名：下垂体性成長ホルモン分泌亢進症）	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

偽性低アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	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

偽性副甲状腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

クッシング症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群	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
11	クッシング病 (難病名:同じ)	
12	副腎腺腫	
13	副腎皮質結節性過形成	
14	10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群	

グルカゴノーマ

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	グルカゴノーマ	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

原発性低リン血症性くる病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	原発性低リン血症性くる病	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。

高インスリン血性低血糖症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	インスリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
18	先天性高インスリン血症	
19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	

高ゴナドトロピン性性腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	精巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
21	卵巢形成不全	
22	20及び21に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	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

甲状腺機能亢進症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)	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
24	バセドウ病	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

甲状腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
25	萎縮性甲状腺炎	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
26	橋本病	
27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	
28	異所性甲状腺	
29	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。)	
30	無甲状腺症	
31	28から30までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	

甲状腺ホルモン不応症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	甲状腺ホルモン不応症 (難病名: 同じ)	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

高プロラクチン血症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	高プロラクチン血症 (難病名: 下垂体性PRL分泌亢進症)	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

抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
34	抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群 (難病名: 下垂体性ADH分泌異常症)	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

骨形成不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	骨形成不全症	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

自己免疫性多内分泌腺症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
36	自己免疫性多内分泌腺症候群1型	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
37	自己免疫性多内分泌腺症候群2型	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

思春期早発症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症 (難病名:下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症)	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
39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	

脂肪異常養症(脂肪萎縮症)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
40	脂肪異常養症(脂肪萎縮症)	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

消化管ホルモン産生腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
41	ガストリノーマ	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
42	カルチノイド症候群	
43	VIP産生腫瘍	

成長ホルモン(GH)不応性症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
44	インスリン様成長因子1(IGF-1)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
45	成長ホルモン(GH)不応性症候群(インスリン様成長 因子1(IGF-1)不応症を除く。)	

成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質 的原因によるものに限る。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	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 を行う場合には、備考(70-71 ページ)に定める基準を満たすも のに限る。
47	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質 的原因によるものを除く。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	

性分化疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	アンドロゲン不応症	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
49	17β—ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	
50	5α—還元酵素欠損症	
51	48から50までに掲げるもののほか、46, XY性分化疾 患	
52	混合性性腺異形成症	
53	46, XX性分化疾患	
54	卵精巢性性分化疾患	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

腺腫様甲状腺腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
55	腺腫様甲状腺腫	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

先端巨大症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
56	先端巨大症 (難病名:下垂体性成長ホルモン分泌亢進症)	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

先天性副腎過形成症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
57	11 β —水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	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
58	3 β —ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
59	17 α —水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
60	21—水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
61	P450酸化還元酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
62	リポイド副腎過形成症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
63	57から62までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	

多嚢胞性卵巣症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	多嚢胞性卵巣症候群	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

多発性内分泌腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
65	多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー症候群)	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
66	多発性内分泌腫瘍2型(シップル症候群)	
67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	

中枢性塩喪失症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
68	中枢性塩喪失症候群	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

低アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
69	アルドステロン合成酵素欠損症	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
70	低レニン性低アルドステロン症	
71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症	

低ゴナドトロピン性性腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
72	カルマン症候群 (難病名:下垂体前葉機能低下症)	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
73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン症候群を除く。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	

軟骨異栄養症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
74	軟骨低形成症	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には、備考(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
75	軟骨無形成症	

尿崩症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
76	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)	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
77	腎性尿崩症	
78	中枢性尿崩症 (難病名:下垂体性ADH分泌異常症)	

ビタミンD依存性くる病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
79	ビタミンD依存性くる病	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。

ビタミンD抵抗性骨軟化症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
80	ビタミンD抵抗性骨軟化症	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

副甲状腺機能亢進症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
81	副甲状腺機能亢進症	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。

副甲状腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
82	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)	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。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
83	副甲状腺欠損症	

慢性副腎皮質機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
84	グルココルチコイド抵抗症	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
85	先天性副腎低形成症 (難病名:同じ)	
86	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症 (難病名:下垂体前葉機能低下症)	
87	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	
88	84から87までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症(アジソン病を含む。) (難病名:アジソン病)	

見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群(AME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

リドル症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
90	リドル症候群	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

内分泌疾患を伴うその他の症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
91	ターナー症候群	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には、備考(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
92	ヌーナン症候群	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
93	バルデー・ビードル症候群	
94	プラダー・ウィリ症候群	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には、備考(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
95	マツキューン・オルブライト症候群	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

<備考>

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病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 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長の場合 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（106 ページ）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未満（5歳未満の場合は、150ng/ml未満）であること。
 - (3) 乳幼児で成長ホルモン（GH）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1種以上、その他の場合は2種以上の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6 ng/ml（GHRP—2 負荷では16ng/ml）以下であること。
- 2 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）（1種以上の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6 ng/ml（GHRP—2 負荷では16ng/ml）以下である場合に限る。）、ターナー症候群又はプラダー・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（107 ページ）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（108 ページ）に掲げる値以下であること。

- 3 軟骨低形成症又は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（109 ページ）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（106 ページ）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 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症、成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）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 慢性腎不全、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症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 年目以降は、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

男子にあっては身長 156.4cm、女子にあっては身長 145.4cm に達したこと。

6. 膠原病

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

血管炎症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	結節性多発動脈炎(難病名:同じ)	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
2	顕微鏡的多発血管炎(難病名:同じ)	
3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症(難病名:同じ)	
4	高安動脈炎(難病名:同じ)	
5	多発血管炎性肉芽腫症(難病名:同じ)	

膠原病疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	抗リン脂質抗体症候群 (難病名:原発性抗リン脂質抗体症候群)	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、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
7	シェーグレン症候群(難病名:同じ)	
8	若年性特発性関節炎 (難病名:全身型若年性特発性関節炎)	
9	全身性エリテマトーデス(難病名:同じ)	
10	皮膚筋炎／多発性筋炎(難病名:同じ)	
11	ベーチェット病(難病名:同じ)	

再発性多発軟骨炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	再発性多発軟骨炎 (難病名:同じ)	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

自己炎症性疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	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
14	家族性地中海熱	
15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
16	クリオピリン関連周期熱症候群(難病名:同じ)	
17	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)	
18	TNF受容体関連周期性症候群(難病名:同じ)	
19	中條・西村症候群	
20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス (難病名:ブラウ症候群)	
21	慢性再発性多発性骨髓炎	
22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

スティーヴンス・ジョンソン症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	スティーヴンス・ジョンソン症候群 (難病名: 同じ)	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

皮膚・結合組織疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
24	強皮症 (難病名: 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
25	混合性結合組織病 (難病名: 同じ)	

7. 糖尿病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	1型糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF—1のうち一つ以上を用いている場合
2	インスリン受容体異常症	
3	脂肪萎縮性糖尿病	
4	若年発症成人型糖尿病(MODY)	
5	新生児糖尿病	
6	2型糖尿病	
7	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病	

8. 先天性代謝異常

アミノ酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)	左欄の疾病名に該当する場合
2	アルギニノコハク酸尿症	
3	N—アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	
4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	
6	高アルギニン血症	
7	高オルニチン血症	
8	高チロシン血症1型	
9	高チロシン血症2型	
10	高チロシン血症3型	
11	高プロリン血症	
12	高メチオニン血症	
13	シスチン尿症	
14	シトルリン欠損症	
15	ハートナップ病	
16	非ケトーシス型高グリシン血症	
17	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)	
18	プロリダーゼ欠損症	
19	ホモシスチン尿症	
20	メーブルシロップ尿症	
21	リジン尿性蛋白不耐症	
22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	

α1—アンチトリプシン欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	α1—アンチトリプシン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

金属代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
24	亜硫酸酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
25	ウィルソン病	
26	オクシピタル・ホーン症候群	
27	先天性腸性肢端皮膚炎	
28	無セルロプラスミン血症	
29	メンケス病	
30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	

結合組織異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	エーラス・ダンロス症候群	左欄の疾病名に該当する場合
32	大理石骨病	
33	低ホスファターゼ症	
34	リポイドタンパク症	
35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

脂質代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
36	家族性高コレステロール血症 (難病名: 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体))	左欄の疾病名に該当する場合
37	家族性複合型高脂質血症	
38	原発性高カイロミクロン血症	
39	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症	
40	無 β —リポタンパク血症	
41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	

脂肪酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症	
44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症	
45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
46	三頭酵素欠損症	
47	3—ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
48	全身性カルニチン欠損症	
49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	

神経伝達物質異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	GABAアミノ基転移酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	
54	チロシン水酸化酵素欠損症	
55	ドーパミン β —水酸化酵素欠損症	
56	ビオプテリン代謝異常症	
57	芳香族L—アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	

先天性ポルフィリン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
59	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

糖質代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
60	遺伝性フルクトース不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
61	ウリジルニリン酸ガラクトース—4—エピメラーゼ欠損症	
62	ガラクトース—1—リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	
63	ガラクトキナーゼ欠損症	
64	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病O型)	
65	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	
66	糖原病Ⅰ型	
67	糖原病Ⅲ型	
68	糖原病Ⅳ型	
69	糖原病Ⅴ型	
70	糖原病Ⅵ型	
71	糖原病Ⅶ型	
72	糖原病Ⅷ型	
73	フルクトース—1, 6—ビスホスファターゼ欠損症	
74	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	

ビタミン代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
76	先天性葉酸吸収不全症	左欄の疾病名に該当する場合
77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	

プリンピリミジン代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
79	オロト酸尿症	
80	キサンチン尿症	
81	尿酸トランスポーター異常症	
82	ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン症候群)	
83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	

ペルオキシソーム病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
84	副腎白質ジストロフィー(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合
85	ペルオキシソーム形成異常症	
86	レフサム病	
87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ミトコンドリア病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症 (難病名:ミトコンドリア病)	左欄の疾病名に該当する場合
89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 (難病名:ミトコンドリア病)	
90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 (難病名:ミトコンドリア病)	
91	フマラーゼ欠損症 (難病名:ミトコンドリア病)	
92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 (難病名:ミトコンドリア病)	
93	ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー症候群を含む。) (難病名:ミトコンドリア病)	
94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群 (難病名:ミトコンドリア病)	
95	ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。) (難病名:ミトコンドリア病)	
96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病 (難病名:ミトコンドリア病)	

有機酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
97	アルカプトン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
98	イソ吉草酸血症	
99	グリセロール尿症	
100	グルタル酸血症1型	
101	グルタル酸血症2型	
102	原発性高シュウ酸尿症	
103	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症	
104	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	
105	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
106	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
107	先天性胆汁酸代謝異常症	
108	複合カルボキシラーゼ欠損症	
109	プロピオン酸血症	
110	β -ケトチオラーゼ欠損症	
111	メチルグルタコン酸尿症	
112	メチルマロン酸血症	
113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ライソゾーム病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
114	アスパルチルグルコサミン尿症 (難病名:ライソゾーム病)	左欄の疾病名に該当する場合
115	異染性白質ジストロフィー (難病名:ライソゾーム病)	
116	ガラクトシアリドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
117	クラッペ病 (難病名:ライソゾーム病)	
118	ゴーシェ病 (難病名:ライソゾーム病)	
119	酸性リパーゼ欠損症 (難病名:ライソゾーム病)	
120	シアリドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
121	GM1ーガングリオシドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
122	GM2ーガングリオシドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
123	シスチン症 (難病名:ライソゾーム病)	
124	神経セロイドリポフスチン症 (難病名:ライソゾーム病)	
125	ニーマン・ピック病 (難病名:ライソゾーム病)	
126	ファーバー病 (難病名:ライソゾーム病)	
127	ファブリー病 (難病名:ライソゾーム病)	
128	フコシドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
129	ボンペ病 (難病名:ライソゾーム病)	
130	マルチプルスルファターゼ欠損症 (難病名:ライソゾーム病)	
131	マンノシドーシス(難病名:ライソゾーム病)	
132	ムコ多糖症Ⅰ型(難病名:ライソゾーム病)	
133	ムコ多糖症Ⅱ型(難病名:ライソゾーム病)	
134	ムコ多糖症Ⅲ型(難病名:ライソゾーム病)	
135	ムコ多糖症Ⅳ型(難病名:ライソゾーム病)	
136	ムコ多糖症Ⅵ型(難病名:ライソゾーム病)	
137	ムコ多糖症Ⅶ型(難病名:ライソゾーム病)	
138	ムコリビドーシスⅡ型(Ⅰ-cell病) (難病名:ライソゾーム病)	
139	ムコリビドーシスⅢ型 (難病名:ライソゾーム病)	
140	遊離シアル酸蓄積症 (難病名:ライソゾーム病)	
141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病(難病名:自己貪食空胞性ミオパチー)	

9. 血液疾患

遺伝性出血性末梢血管拡張症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

遺伝性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	遺伝性球形赤血球症	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下の状態が持続する場合
3	鎌状赤血球症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	グルコース—6—リン酸脱水素酵素欠乏症	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下の状態が持続する場合
5	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
6	サラセミア	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
7	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/ μ L以下の状態が持続する場合
8	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
9	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	治療で補充療法を行っている場合

カサバツハ・メリット症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	カサバツハ・メリット症候群	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

家族性赤血球増加症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
11	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

巨赤芽球性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合

血小板機能異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	血小板放出機構異常症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
14	血小板無力症	
15	ベルナール・スーリエ症候群	
16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	

血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

血小板減少性紫斑病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	免疫性血小板減少性紫斑病 (難病名:特発性血小板減少性紫斑病)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病 (難病名:特発性血小板減少性紫斑病)	

血栓性血小板減少性紫斑病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	血栓性血小板減少性紫斑病 (難病名:同じ)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

骨髄線維症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
21	骨髄線維症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

再生不良性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
22	再生不良性貧血 (難病名:同じ)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

自己免疫性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	寒冷凝集素症 (難病名: 自己免疫性溶血性貧血)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症 (難病名: 自己免疫性溶血性貧血)	
25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。) (難病名: 自己免疫性溶血性貧血)	

周期性血小板減少症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	周期性血小板減少症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

真性多血症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
27	真性多血症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

赤芽球癆

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
28	後天性赤芽球癆	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
29	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	

先天性アンチトロンビン欠乏症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	先天性アンチトロンビン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合

先天性血液凝固因子異常

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	血友病A	左欄の疾病名に該当する場合
32	血友病B	
33	先天性フィブリノーゲン欠乏症	
34	先天性プロトロンビン欠乏症	
35	第Ⅴ因子欠乏症	
36	第Ⅶ因子欠乏症	
37	第Ⅹ因子欠乏症	
38	第Ⅺ因子欠乏症	
39	第Ⅻ因子欠乏症	
40	第ⅩⅢ因子欠乏症	
41	フォンウィルブランド病	
42	31から41までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	

先天性骨髄不全症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
43	先天性無巨核球性血小板減少症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
44	ファンconi貧血	

先天性赤血球形成異常性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	先天性赤血球形成異常性貧血	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

先天性プロテインC欠乏症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	先天性プロテインC欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合

先天性プロテインS欠乏症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
47	先天性プロテインS欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合

鉄芽球性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	鉄芽球性貧血	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

微小血管障害性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
49	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

発作性夜間ヘモグロビン尿症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
50	発作性夜間ヘモグロビン尿症 (難病名:同じ)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

本態性血小板血症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
51	本態性血小板血症	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

無トランスフェリン血症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	無トランスフェリン血症	左欄の疾病名に該当する場合

メイ・ヘグリン異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
53	メイ・ヘグリン異常症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
54	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

10. 免疫疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

難病名は、すべて「原発性免疫不全症」。

液性免疫不全を主とする疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	IgGサブクラス欠損症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
2	X連鎖無ガンマグロブリン血症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	高IgM症候群	
4	選択的IgA欠損	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
5	特異抗体産生不全症	
6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	
7	分類不能型免疫不全症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	1から7までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

難病名は、すべて「原発性免疫不全症」

原発性食細胞機能不全症及び欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	周期性好中球減少症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
10	重症先天性好中球減少症	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／ μ L以下の状態である場合
11	9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	
12	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
13	白血球接着不全症	
14	慢性肉芽腫症	
15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	感染の予防や治療で補充療法若しくは抗菌薬、抗ウイルス薬若しくは抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常	

好酸球増加症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

難病名は、すべて「原発性免疫不全症」。

後天性免疫不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	後天性免疫不全症候群(HIV感染によるものに限る。)	左欄の疾病名に該当する場合
20	後天的な免疫系障害による免疫不全症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

自然免疫異常

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
21	IRAK4欠損症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	
23	MyD88欠損症	
24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	
25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常	

先天性補体欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)	治療で補充療法が必要となる場合
27	先天性補体欠損症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	

複合免疫不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
30	X連鎖重症複合免疫不全症	
31	オーメン症候群	
32	細網異形成症	
33	ZAP—70欠損症	
34	CD8欠損症	
35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	
36	MHCクラスⅠ欠損症	
37	MHCクラスⅡ欠損症	
38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

難病名は、すべて「原発性免疫不全症」。

慢性移植片対宿主病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
39	慢性移植片対宿主病	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

慢性活動性EBウイルス感染症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
40	慢性活動性EBウイルス感染症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

免疫調節障害

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
41	X連鎖リンパ増殖症候群	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
42	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)	
43	チェディアック・東症候群	
44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害	

免疫不全を伴う特徴的な症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	ICF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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
46	ウィスコット・オールドリッチ症候群	
47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	
48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠失症候群)	
49	高IgE症候群	
50	シムケ症候群	
51	先天性角化異常症	
52	ナイミーヘン染色体不安定症候群	
53	PMS2異常症	
54	ブルーム症候群	
55	毛細血管拡張性運動失調症	
56	RIDDLE症候群	

11. 神経・筋疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

亜急性硬化性全脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	亜急性硬化性全脳炎 (難病名: 同じ)	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

遺伝子異常による白質脳症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	アレキサンダー病	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	カナバン病	
4	白質消失病	
5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	
6	ペリツェウス・メルツバツヘル病	

エカルディ・グティエール症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	エカルディ・グティエール症候群	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

筋ジストロフィー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。) (難病名: ウルリッヒ病、ベスレム型ミオパチー)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	
11	肢帯型筋ジストロフィー	
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	
13	福山型先天性筋ジストロフィー	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	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	

重症筋無力症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	重症筋無力症 （難病名：同じ）	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

ジュベール症候群関連疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	ジュベール症候群関連疾患	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

シュワルツ・ヤンペル症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	シュワルツ・ヤンペル症候群 (難病名: 同じ)	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

小児交互性片麻痺

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	小児交互性片麻痺	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

神経皮膚症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	結節性硬化症	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
20	ゴーリン症候群(基底細胞母斑症候群)	
21	神経皮膚黒色症	
22	フォンヒッペル・リンドウ病	

進行性ミオクロヌステんかん

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	ウンフェルリヒト・ルントボルク病	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
24	ラフォラ病	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

頭蓋骨縫合早期癒合症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
25	アペール症候群	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
26	クルーゾン病	
27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	
28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	

脊髄小脳変性症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	脊髄小脳変性症 （難病名：脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く））	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

脊髄髄膜瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、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
31	脊髄髄膜瘤	

脊髄性筋萎縮症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	脊髄性筋萎縮症 （難病名：同じ）	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性感染症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	先天性風疹症候群	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
34	先天性ヘルペスウイルス感染症	

先天性ニューロパチー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	遺伝性運動感覚ニューロパチー (難病名:シャルコー・マリー・トゥース病)	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
36	先天性無痛無汗症	

先天性ミオパチー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
37	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
38	セントラルコア病	
39	ネマリンミオパチー	
40	マルチコア病	
41	ミオチューブラーミオパチー	
42	ミニコア病	
43	37から42までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	

仙尾部奇形腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
44	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行為又は多動)、知的障害、運動障害、排尿排便障害、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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

早老症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	ウェルナー症候群	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
46	コケイン症候群	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

多発性硬化症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
47	多発性硬化症 (難病名:多発性硬化症／視神経脊髄炎)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	點頭てんかん(ウエスト症候群)	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
49	乳児重症ミオクロニーてんかん	
50	レノックス・ガストー症候群	

難治頻回部分発作重積型急性脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	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

乳児両側線条体壊死

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	乳児両側線条体壊死	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
53	滑脳症	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
54	全前脳胞症	
55	先天性水頭症	
56	ダンディー・ウォーカー症候群	
57	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)	
58	裂脳症	

脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
59	乳児神経軸索ジストロフィー	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
60	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	

変形性筋ジストニー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
61	変形性筋ジストニー	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
62	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー (難病名:同じ)	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

もやもや病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
63	もやもや病 (難病名:同じ)	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

ラスマッセン脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	ラスマッセン脳炎	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

レット症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
65	レット症候群	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

12. 慢性消化器疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

遺伝性腓炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	遺伝性腓炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合

炎症性腸疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	潰瘍性大腸炎(難病名:同じ)	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
3	クローン病(難病名:同じ)	
4	早期発症型炎症性腸疾患	

家族性腺腫性ポリポージス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	家族性腺腫性ポリポージス	左欄の疾病名に該当する場合

肝巨大血管腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

肝硬変症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	肝硬変症(難病名:原発性胆汁性肝硬変)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

肝内胆汁うっ滞性疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	アラジール症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
9	肝内胆管減少症	
10	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
11	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ病)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	先天性胆道拡張症	
13	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合

急性肝不全(昏睡型)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	急性肝不全(昏睡型)	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

クリグラー・ナジャー症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	クリグラー・ナジャー症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

原発性硬化性胆管炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	原発性硬化性胆管炎(難病名:同じ)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

自己免疫性肝炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	自己免疫性肝炎(難病名:同じ)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合

周期性嘔吐症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	周期性嘔吐症候群	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合

新生児ヘモクロマトーシス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	新生児ヘモクロマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

先天性肝線維症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
21	先天性肝線維症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性吸収不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
22	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
23	エンテロキナーゼ欠損症	
24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	
25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	
26	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
27	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合

先天性門脈欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
28	先天性門脈欠損症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

総排泄腔遺残

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合

総排泄腔外反症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

短腸症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合

腸リンパ管拡張症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	腸リンパ管拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合

微絨毛封入体病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	微絨毛封入体病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合

ヒルシュスプルング病及び類縁疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症(難病名:同じ)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
35	腸管神経節細胞僅少症(難病名:同じ)	
36	ヒルシュスプルング病	
37	慢性特発性偽性腸閉塞症(難病名:同じ)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

門脈圧亢進症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
38	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。） （難病名：特発性門脈圧亢進症、バッド・キアリ症候群）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

門脈・肝動脈瘻

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
39	門脈・肝動脈瘻	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。表中の「基準」は103ページ＜備考＞参照。

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アンジェルマン症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
2	5p—症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
3	13トリソミー症候群	
4	18トリソミー症候群	
5	ダウン症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
6	4p—症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
8	ウィーバー症候群	
9	歌舞伎症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
10	コステロ症候群(難病名:同じ)	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
11	コフィン・ローリー症候群	基準(ア)を満たす場合
12	コルネリア・デランゲ症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
13	CFC症候群(難病名:同じ)	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
14	スミス・マギニス症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
15	ソトス症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
16	チャージ症候群(難病名:同じ)	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
18	マルファン症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
19	ルビンシュタイン・テイビ症候群(難病名:同じ)	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合

＜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 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。
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。

色素性乾皮症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合

先天性魚鱗癬

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
4	シェーグレン・ラルソン症候群	
5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	
6	道化師様魚鱗癬	
7	ネザートン症候群（難病名：原発性免疫不全症候群）	
8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	

膿疱性乾癬（汎発型）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	膿疱性乾癬（汎発型）（難病名：同じ）	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合の対象としない。

表皮水疱症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	表皮水疱症（難病名：同じ）	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
11	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型） （難病名：神経線維腫症）	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合

別表第一

慢性腎不全、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症及び成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長症用身長基準（標準身長の－2.5SD値 上段男子、下段女子）

（単位：cm）

年齢	各年齢に達してからの月数											
	0月	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月
0歳	43.6	48.0	52.3	55.7	58.5	60.4	61.9	63.2	64.4	65.5	66.5	67.6
	43.2	47.3	51.3	54.5	57.1	59.0	60.5	61.7	62.9	64.0	65.1	66.1
1歳	68.5	69.5	70.3	71.1	71.9	72.7	73.5	74.3	75.1	75.8	76.6	77.2
	67.1	68.1	69.0	70.0	70.8	71.7	72.5	73.4	74.2	74.9	75.6	76.3
2歳	77.9	78.5	79.2	79.8	80.4	80.9	81.5	82.0	82.6	83.1	83.6	84.2
	77.0	77.6	78.2	78.8	79.4	79.9	80.5	81.0	81.6	82.1	82.7	83.3
3歳	84.7	85.2	85.7	86.2	86.7	87.2	87.7	88.2	88.7	89.1	89.6	90.1
	83.8	84.3	84.9	85.4	85.9	86.5	87.0	87.5	88.0	88.5	89.0	89.5
4歳	90.5	91.0	91.4	91.9	92.3	92.8	93.2	93.7	94.1	94.6	95.0	95.5
	90.0	90.5	90.9	91.4	91.9	92.4	92.8	93.3	93.7	94.2	94.7	95.2
5歳	95.9	96.3	96.8	97.3	97.7	98.2	98.6	99.1	99.5	100.0	100.4	100.9
	95.6	96.1	96.6	97.0	97.5	97.9	98.4	98.9	99.3	99.8	100.2	100.7
6歳	101.4	101.9	102.4	102.8	103.3	103.8	104.3	104.7	105.2	105.6	106.1	106.5
	101.1	101.6	102.0	102.5	102.8	103.2	103.6	104.1	104.5	104.9	105.4	105.8
7歳	107.0	107.4	107.9	108.3	108.8	109.2	109.7	110.1	110.5	110.9	111.3	111.7
	106.3	106.7	107.1	107.6	108.0	108.4	108.9	109.3	109.7	110.1	110.4	110.8
8歳	112.1	112.5	112.9	113.3	113.7	114.1	114.5	114.9	115.3	115.7	116.1	116.5
	111.2	111.6	112.0	112.4	112.8	113.2	113.6	114.0	114.3	114.7	115.1	115.5
9歳	116.9	117.3	117.7	118.1	118.5	118.9	119.3	119.6	120.0	120.4	120.8	121.1
	115.8	116.2	116.6	117.0	117.3	117.7	118.1	118.5	119.0	119.4	119.8	120.3
10歳	121.5	121.9	122.3	122.6	123.0	123.4	123.8	124.1	124.4	124.7	125.0	125.3
	120.7	121.1	121.6	122.0	122.5	122.9	123.3	123.9	124.5	125.1	125.7	126.3
11歳	125.6	125.9	126.2	126.5	126.8	127.1	127.5	127.9	128.3	128.8	129.2	129.7
	126.9	127.5	128.1	128.7	129.2	129.8	130.4	131.0	131.6	132.1	132.7	133.3
12歳	130.1	130.5	131.0	131.4	131.9	132.3	132.8	133.4	134.1	134.8	135.4	136.1
	133.9	134.4	135.0	135.6	136.1	136.7	137.3	137.6	138.0	138.4	138.7	139.1
13歳	136.8	137.4	138.1	138.8	139.4	140.1	140.8	141.5	142.2	142.9	143.6	144.3
	139.4	139.8	140.2	140.5	140.9	141.2	141.6	141.8	141.9	142.1	142.3	142.4
14歳	145.0	145.7	146.4	147.2	147.9	148.6	149.3	149.7	150.0	150.4	150.8	151.2
	142.6	142.7	142.9	143.1	143.2	143.4	143.6	143.6	143.7	143.7	143.8	143.8
15歳	151.6	152.0	152.3	152.7	153.1	153.5	153.9	154.0	154.2	154.3	154.5	154.6
	143.9	144.0	144.0	144.1	144.1	144.2	144.3	144.3	144.3	144.3	144.4	144.4
16歳	154.8	154.9	155.0	155.2	155.3	155.5	155.6	155.7	155.7	155.8	155.8	155.9
	144.4	144.5	144.5	144.5	144.6	144.6	144.6	144.7	144.7	144.7	144.7	144.8
17歳	155.9	156.0	156.0	156.1	156.1	156.2	156.2	156.2	156.2	156.2	156.2	156.2
	144.8	144.8	144.9	144.9	144.9	144.9	145.0	145.0	145.0	145.0	145.0	145.0

別表第二

成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、ターナー症候群及びプラダー・ウィリ症候群用身長基準

（標準身長の－2.0SD値 上段男子、下段女子）

（単位：cm）

年齢	各年齢に達してからの月数											
	0月	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月
0歳	44.7	49.1	53.4	56.9	59.6	61.6	63.1	64.4	65.6	66.7	67.8	68.8
	44.2	48.4	52.4	55.6	58.2	60.1	61.6	62.9	64.1	65.2	66.3	67.4
1歳	69.8	70.8	71.6	72.5	73.3	74.1	74.9	75.7	76.5	77.3	78.0	78.7
	68.4	69.4	70.3	71.3	72.2	73.0	73.9	74.7	75.6	76.3	77.1	77.7
2歳	79.4	80.1	80.7	81.3	81.9	82.5	83.1	83.7	84.2	84.8	85.3	85.9
	78.4	79.1	79.7	80.3	80.9	81.5	82.1	82.6	83.2	83.8	84.3	84.9
3歳	86.4	87.0	87.5	88.0	88.5	89.0	89.5	90.0	90.5	91.0	91.5	92.0
	85.5	86.0	86.6	87.1	87.7	88.2	88.8	89.3	89.8	90.3	90.9	91.4
4歳	92.5	92.9	93.4	93.9	94.3	94.8	95.3	95.8	96.2	96.7	97.1	97.6
	91.9	92.4	92.9	93.4	93.9	94.3	94.8	95.3	95.8	96.3	96.8	97.2
5歳	98.1	98.5	99.0	99.5	99.9	100.4	100.9	101.4	101.8	102.3	102.8	103.3
	97.7	98.2	98.7	99.2	99.7	100.1	100.6	101.1	101.6	102.0	102.5	103.0
6歳	103.8	104.3	104.8	105.3	105.8	106.3	106.8	107.2	107.7	108.1	108.6	109.0
	103.4	103.9	104.4	104.8	105.2	105.6	106.1	106.5	107.0	107.4	107.9	108.3
7歳	109.5	110.0	110.4	110.9	111.3	111.8	112.2	112.6	113.1	113.5	113.9	114.3
	108.8	109.2	109.6	110.1	110.5	111.0	111.4	111.9	112.3	112.7	113.1	113.5
8歳	114.7	115.1	115.5	116.0	116.4	116.8	117.2	117.6	118.0	118.4	118.8	119.3
	113.9	114.3	114.7	115.1	115.5	116.0	116.4	116.8	117.2	117.6	118.0	118.4
9歳	119.7	120.1	120.5	120.9	121.3	121.7	122.1	122.5	122.9	123.3	123.7	124.1
	118.8	119.2	119.6	120.0	120.4	120.8	121.2	121.6	122.1	122.6	123.0	123.5
10歳	124.5	124.9	125.3	125.7	126.1	126.4	126.8	127.2	127.5	127.9	128.2	128.6
	123.9	124.4	124.9	125.3	125.8	126.3	126.7	127.3	127.9	128.5	129.1	129.7
11歳	128.9	129.3	129.6	130.0	130.3	130.7	131.0	131.5	132.0	132.5	132.9	133.4
	130.2	130.8	131.4	132.0	132.6	133.2	133.8	134.3	134.8	135.4	135.9	136.5
12歳	133.9	134.4	134.9	135.3	135.8	136.3	136.8	137.4	138.1	138.7	139.4	140.0
	137.0	137.5	138.1	138.6	139.2	139.7	140.2	140.6	140.9	141.3	141.6	141.9
13歳	140.7	141.4	142.0	142.7	143.3	144.0	144.6	145.3	145.9	146.6	147.3	147.9
	142.3	142.6	142.9	143.3	143.6	144.0	144.3	144.5	144.6	144.8	144.9	145.1
14歳	148.6	149.2	149.9	150.5	151.2	151.9	152.5	152.9	153.2	153.6	154.0	154.3
	145.3	145.4	145.6	145.7	145.9	146.0	146.2	146.3	146.3	146.4	146.4	146.5
15歳	154.7	155.0	155.4	155.7	156.1	156.5	156.8	157.0	157.1	157.2	157.4	157.5
	146.5	146.6	146.6	146.7	146.8	146.8	146.9	146.9	146.9	147.0	147.0	147.0
16歳	157.7	157.8	158.0	158.1	158.2	158.4	158.5	158.6	158.6	158.7	158.7	158.8
	147.1	147.1	147.1	147.1	147.2	147.2	147.2	147.3	147.3	147.3	147.4	147.4
17歳	158.8	158.9	158.9	159.0	159.0	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1
	147.4	147.5	147.5	147.5	147.5	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6

別表第三

成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、ター

ナー症候群及びプラダー・ウィリ症候群用成長速度基準

（成長速度が標準値の－1.5SD値 上段男子、下段女子）

（単位：cm）

年齢	各年齢に達してからの月数											
	0月	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月
1歳	11.6	11.1	10.5	9.9	9.6	9.3	8.9	8.7	8.5	8.3	8.1	7.8
	11.3	10.8	10.4	9.9	9.6	9.2	8.8	8.6	8.3	8.1	7.9	7.7
2歳	7.6	7.5	7.4	7.3	7.2	7.1	7.0	6.9	6.7	6.6	6.5	6.5
	7.5	7.5	7.3	7.2	7.1	6.9	6.8	6.7	6.7	6.6	6.5	6.4
3歳	6.4	6.3	6.3	6.2	6.1	6.1	6.0	6.0	5.9	5.9	5.9	5.8
	6.3	6.2	6.2	6.1	6.1	6.0	6.0	6.0	5.9	5.9	5.9	5.8
4歳	5.8	5.7	5.7	5.5	5.5	5.4	5.4	5.4	5.3	5.3	5.2	5.2
	5.8	5.8	5.7	5.7	5.7	5.6	5.6	5.6	5.5	5.5	5.5	5.4
5歳	5.1	5.1	5.0	5.0	5.0	4.9	4.9	4.9	4.7	4.7	4.7	4.6
	5.4	5.4	5.3	5.3	5.3	5.2	5.2	5.2	5.2	5.2	5.1	5.2
6歳	4.6	4.6	4.5	4.5	4.5	4.5	4.5	4.5	4.6	4.6	4.6	4.6
	5.1	5.1	5.1	5.1	5.0	5.0	4.9	4.9	4.7	4.7	4.7	4.6
7歳	4.6	4.6	4.6	4.6	4.6	4.5	4.5	4.5	4.4	4.4	4.4	4.4
	4.6	4.6	4.5	4.5	4.5	4.4	4.4	4.4	4.3	4.3	4.3	4.3
8歳	4.4	4.4	4.3	4.4	4.4	4.3	4.3	4.3	4.2	4.2	4.2	4.1
	4.3	4.3	4.2	4.2	4.2	4.2	4.1	4.1	4.1	4.1	4.1	4.2
9歳	4.1	4.1	4.1	4.1	4.1	4.0	4.0	4.0	4.0	4.0	4.0	3.9
	4.2	4.2	4.2	4.2	4.3	4.3	4.4	4.5	4.6	4.7	4.8	5.0
10歳	3.9	3.9	3.9	3.9	3.9	4.0	4.0	4.0	4.0	4.0	4.0	4.1
	5.2	5.2	5.4	5.5	5.7	5.8	6.0	6.1	6.2	6.4	6.4	6.6
11歳	4.1	4.1	4.1	4.2	4.3	4.4	4.5	4.7	4.8	5.0	5.1	5.3
	6.7	6.7	6.6	6.5	6.4	6.2	6.1	5.9	5.6	5.5	5.2	4.8
12歳	5.5	5.7	5.9	6.1	6.3	6.6	6.9	7.1	7.2	7.4	7.5	7.7
	4.5	4.2	4.0	3.6	3.3	3.1	2.9	2.7	2.4	2.2	2.0	1.9
13歳	7.7	7.5	7.4	7.2	7.1	7.0	6.9	6.6	6.4	6.1	5.7	5.3
	1.7	1.6	1.5	1.3	1.2	1.2	1.1	1.0	0.9	0.8	0.7	0.6
14歳	5.0	4.7	4.4	4.1	3.8	3.6	3.3	3.2	3.0	2.8	2.6	2.5
	0.6	0.5	0.5	0.5	0.4	0.4	0.4	0.3	0.3	0.2	0.3	0.2
15歳	2.3	2.1	2.0	1.8	1.6	1.5	1.4	1.3	1.1	1.0	1.0	0.9
	0.2	0.2	0.1	0.1	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
16歳	0.8	0.7	0.7	0.6	0.5	0.4	0.3	0.3	0.3	0.2	0.1	0.1
	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
17歳	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0

別表第四

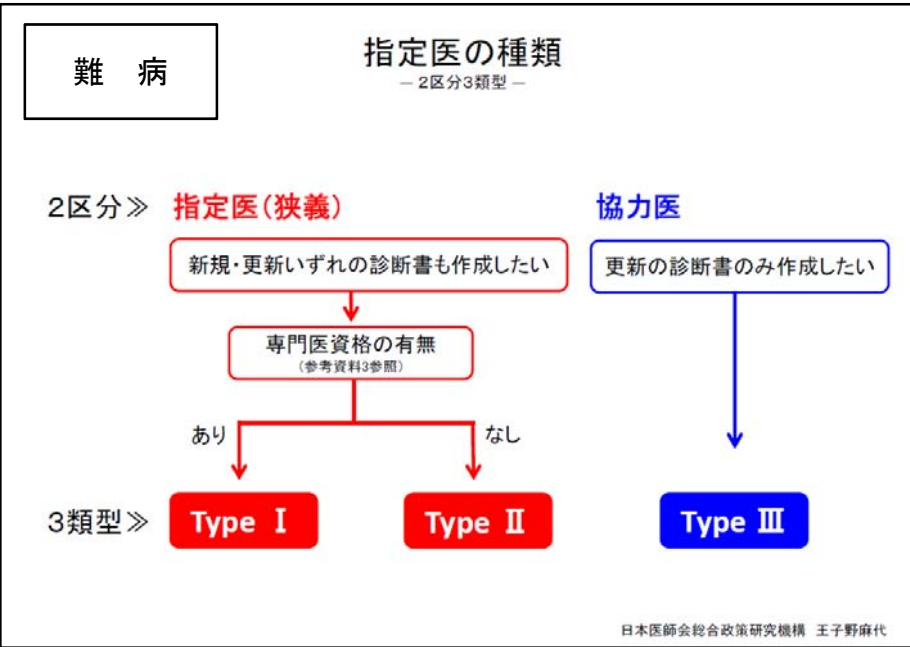
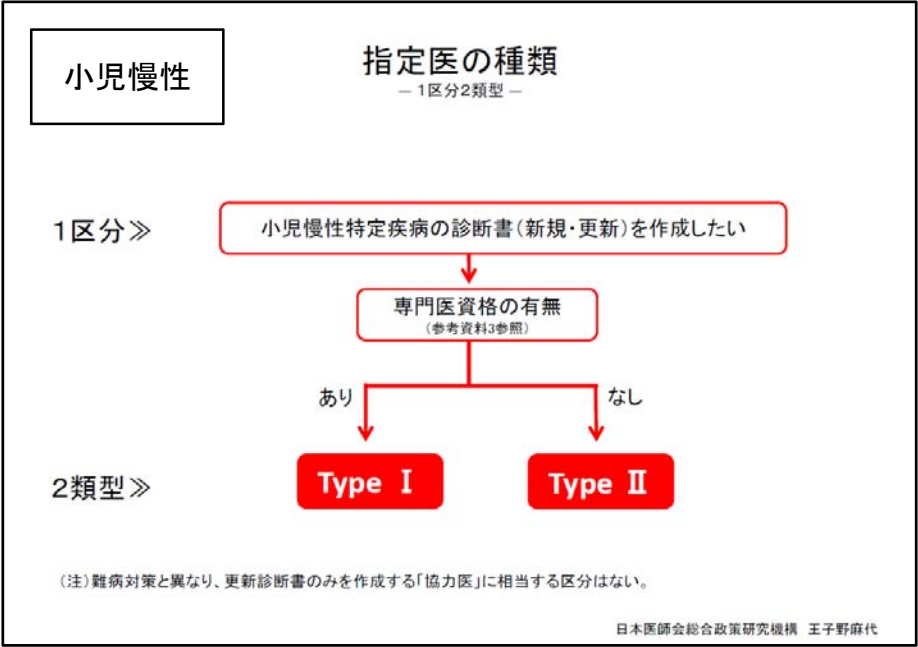
軟骨低形成症及び軟骨無形成症用身長基準

(標準身長の－3.0SD値 上段男子、下段女子)

(単位：cm)

年齢	各年齢に達してからの月数											
	0月	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月
0歳	42.5	47.0	51.2	54.6	57.3	59.2	60.8	62.0	63.2	64.3	65.3	66.3
	42.2	46.3	50.2	53.4	56.0	57.8	59.4	60.6	61.8	62.8	63.9	64.9
1歳	67.2	68.1	69.0	69.8	70.6	71.4	72.1	72.9	73.7	74.4	75.1	75.7
	65.9	66.8	67.7	68.7	69.5	70.3	71.2	72.0	72.8	73.5	74.2	74.8
2歳	76.4	77.0	77.6	78.2	78.8	79.3	79.9	80.4	80.9	81.4	82.0	82.5
	75.5	76.1	76.7	77.3	77.8	78.4	78.9	79.4	80.0	80.5	81.1	81.6
3歳	83.0	83.5	84.0	84.5	84.9	85.4	85.9	86.3	86.8	87.3	87.7	88.1
	82.1	82.6	83.2	83.7	84.2	84.7	85.2	85.7	86.2	86.7	87.1	87.6
4歳	88.6	89.0	89.4	89.9	90.3	90.7	91.2	91.6	92.0	92.5	92.9	93.3
	88.1	88.5	89.0	89.5	89.9	90.4	90.8	91.3	91.7	92.1	92.6	93.1
5歳	93.7	94.2	94.6	95.0	95.5	95.9	96.3	96.8	97.2	97.7	98.1	98.6
	93.5	94.0	94.4	94.9	95.3	95.7	96.2	96.6	97.1	97.5	97.9	98.4
6歳	99.0	99.5	99.9	100.4	100.9	101.3	101.8	102.3	102.7	103.1	103.6	104.0
	98.8	99.2	99.6	100.1	100.5	100.8	101.2	101.6	102.0	102.5	102.9	103.3
7歳	104.5	104.9	105.3	105.8	106.2	106.6	107.1	107.5	107.9	108.2	108.6	109.0
	103.8	104.2	104.6	105.0	105.5	105.9	106.3	106.7	107.1	107.4	107.8	108.2
8歳	109.4	109.8	110.2	110.6	111.0	111.4	111.8	112.1	112.5	112.9	113.3	113.7
	108.6	108.9	109.3	109.7	110.0	110.4	110.8	111.1	111.5	111.8	112.2	112.5
9歳	114.1	114.5	114.8	115.2	115.6	116.0	116.4	116.7	117.1	117.5	117.8	118.2
	112.9	113.2	113.6	113.9	114.3	114.6	115.0	115.4	115.8	116.2	116.6	117.0
10歳	118.5	118.9	119.3	119.6	120.0	120.3	120.7	121.0	121.2	121.5	121.8	122.0
	117.5	117.9	118.3	118.7	119.1	119.5	119.9	120.5	121.1	121.7	122.3	122.9
11歳	122.3	122.6	122.8	123.1	123.4	123.6	123.9	124.3	124.7	125.1	125.5	125.9
	123.5	124.1	124.7	125.3	125.9	126.5	127.1	127.7	128.3	128.9	129.5	130.1
12歳	126.3	126.7	127.1	127.5	127.9	128.3	128.7	129.4	130.1	130.8	131.5	132.1
	130.7	131.3	131.9	132.5	133.1	133.7	134.3	134.7	135.1	135.5	135.8	136.2
13歳	132.8	133.5	134.2	134.9	135.6	136.2	136.9	137.7	138.4	139.2	140.0	140.7
	136.6	137.0	137.4	137.8	138.1	138.5	138.9	139.1	139.2	139.4	139.6	139.7
14歳	141.5	142.2	143.0	143.8	144.5	145.3	146.0	146.4	146.8	147.3	147.7	148.1
	139.9	140.1	140.2	140.4	140.6	140.7	140.9	141.0	141.0	141.1	141.1	141.2
15歳	148.5	148.9	149.3	149.7	150.1	150.5	150.9	151.1	151.2	151.4	151.5	151.7
	141.3	141.3	141.4	141.5	141.5	141.6	141.6	141.7	141.7	141.7	141.8	141.8
16歳	151.8	152.0	152.1	152.3	152.4	152.6	152.7	152.8	152.8	152.9	152.9	153.0
	141.8	141.9	141.9	141.9	141.9	142.0	142.0	142.0	142.1	142.1	142.1	142.2
17歳	153.0	153.1	153.1	153.2	153.2	153.3	153.3	153.3	153.3	153.3	153.3	153.3
	142.2	142.2	142.2	142.3	142.3	142.3	142.4	142.4	142.4	142.4	142.4	142.4

参考資料2. 「指定医」の種類 — 小慢と難病の違い —



参考資料 3. 「指定医」の要件を満たす「専門医資格」一覧

厚生労働省告示第 465 号

学会名	専門医名
日本内科学会	総合内科専門医
日本小児科学会	小児科専門医
日本皮膚科学会	皮膚科専門医
日本精神神経学会	精神科専門医
日本外科学会	外科専門医
日本整形外科学会	整形外科専門医
日本産科婦人科学会	産婦人科専門医
日本眼科学会	眼科専門医
日本耳鼻咽喉科学会	耳鼻咽喉科専門医
日本泌尿器科学会	泌尿器科専門医
日本脳神経外科学会	脳神経外科専門医
日本医学放射線学会	放射線科専門医
日本麻酔科学会	麻酔科専門医
日本病理学会	病理専門医
日本臨床検査医学会	臨床検査専門医
日本救急医学会	救急科専門医
日本形成外科学会	形成外科専門医
日本リハビリテーション医学会	リハビリテーション科専門医
日本消化器病学会	消化器病専門医
日本循環器学会	循環器専門医
日本呼吸器学会	呼吸器専門医
日本血液学会	血液専門医
日本内分泌学会	内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科）専門医
日本糖尿病学会	糖尿病専門医
日本腎臓学会	腎臓専門医

学会名	専門医名
日本肝臓学会	肝臓専門医
日本アレルギー学会	アレルギー専門医
日本感染症学会	感染症専門医
日本老年医学会	老年病専門医
日本神経学会	神経内科専門医
日本消化器外科学会	消化器外科専門医
日本胸部外科学会	呼吸器外科専門医
日本呼吸器外科学会	
日本胸部外科学会	心臓血管外科専門医
日本心臓血管外科学会	
日本血管外科学会	
日本小児外科学会	小児外科専門医
日本リウマチ学会	リウマチ専門医
日本小児循環器学会	小児循環器専門医
日本小児神経学会	小児神経科専門医
日本小児血液・がん学会	小児血液・がん専門医
日本周産期・新生児医学会	周産期（新生児）専門医
	周産期（母体・胎児）専門医
日本婦人科腫瘍学会	婦人科腫瘍専門医
日本生殖医学会	生殖医療専門医
日本頭頸部外科学会	頭頸部がん専門医
日本放射線腫瘍学会	放射線治療専門医
日本医学放射線学会	
日本医学放射線学会	放射線診断専門医
日本手外科学会	手外科専門医
日本脊髄外科学会	脊椎脊髄外科専門医
日本脊椎脊髄病学会	
日本集中治療医学会	集中治療専門医

参考資料 4. 「指定医療機関」の欠格および除外要件

欠格要件（法第 19 条の 9 第 2 項）

都道府県知事は、申請者が次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしてはならない。

- (1) 申請者が、禁錮以上の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (2) 申請者が、児童福祉法その他国民の保健医療や福祉に関する法律¹の規定により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (3) 申請者が、労働に関する法律の規定²により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることができなくなるまでの者であるとき。
- (4) 申請者が、指定医療機関の指定を取り消され（法第 19 条の 18）、その取消しの日から起算して 5 年を経過しない者であるとき。ただし、当該取消しが、指定医療機関の指定の取消しのうち取消しの処分の理由となった事実その他の事実に関して当該指定医療機関の開設者が有していた責任の程度を考慮して、この号本文に規定する指定医療機関の指定取消しに該当しないこととすることが相当であると認められるものとして厚生労働省令³で定めるものに該当する場合を除く。

¹ 健康保険法、医師法（昭和 23 年法律第 201 号）、歯科医師法（昭和 23 年法律第 202 号）、保健師助産師看護師法（昭和 23 年法律第 203 号）、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）、身体障害者福祉法（昭和 24 年法律第 283 号）、精神保健及び精神障害者福祉に関する法律（昭和 25 年法律第 123 号）、生活保護法、社会福祉法、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号）、薬剤師法（昭和 35 年法律第 146 号）、老人福祉法（昭和 38 年法律第 133 号）、社会福祉士及び介護福祉士法（昭和 62 年法律第 30 号）、介護保険法（平成 9 年法律第 123 号）、児童買春、児童ポルノに係る行為等の規制及び処罰並びに児童の保護等に関する法律、児童虐待の防止等に関する法律（平成 12 年法律第 82 号）、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（平成 17 年法律第 123 号）、就学前の子どもに関する教育、保育等の総合的な提供の推進に関する法律（平成 18 年法律第 77 号）、障害者虐待の防止、障害者の養護者に対する支援等に関する法律（平成 23 年法律第 79 号）、再生医療等の安全性の確保等に関する法律（平成 25 年法律第 85 号）、難病の患者に対する医療等に関する法律（政令第 22 条の 5）

² 労働基準法第 117 条、第 118 条第 1 項（同法第 6 条及び第 56 条の規定に係る部分に限る。）、第 109 条（同法第 16 条、第 17 条、第 18 条第 1 項及び第 37 条の規定に係る部分に限る。）及び第 120 条（同法第 18 条第 7 項及び第 23 条から第 27 条までの規定に係る部分に限る。）の規定並びにこれらの規定に係る同法第 121 条の規定（これらの規定が労働者派遣事業の適正な運営の確保及び派遣労働者の保護等に関する法律（昭和 60 年法律第 88 号）第 44 条（第 4 項を除く。）の規定により適用される場合を含む。）、最低賃金法（昭和 34 年法律第 37 号）第 40 条の規定及び同条の規定に係る同法第 42 条の規定、賃金の支払の確保等に関する法律（昭和 51 年法律第 34 号）第 18 条の規定及び同条の規定に係る同法第 20 条の規定

³ 厚生労働大臣又は都道府県知事が法第 19 条の 16 第 1 項その他の規定による報告等の権限を適切に行使し、当該指定の取消しの処分の理由となった事実及び当該事実の発生を防止するための当該指定医療機

【指定を取り消された者が法人である場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法（平成 5 年法律第 88 号）第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に法人の役員又は医療機関の管理者（以下「役員等」という。）であった者で、取消しの日から起算して 5 年を経過しないものを含む。

【指定を取り消された者が法人でない場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に当該者の管理者であった者で取消しの日から起算して 5 年を経過しないものを含む。

- (5) 申請者が、指定医療機関の指定の取消しの処分（法第 19 条の 18）に係る行政手続法第 15 条の規定による通知日から処分をする日又は処分をしないことを決定するまでの間に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (6) 申請者が児童福祉法の規定による検査（法第 19 条の 16 第 1 項）が行われた日から聴聞決定予定日までの間に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。聴聞決定予定日は、当該検査の結果に基づき指定の取消処分に係る聴聞を行うか否かの決定をすることが見込まれる日として厚生労働省令で定めるところにより都道府県知事が当該申請者に当該検査が行われた日から 10 日以内に特定の日を通知した場合における当該特定の日をいう。
- (7) (5) に規定する期間内に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）があった場合において、申請者が、通知日前 60 日以内にその申出に係る法人（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の役員等又はその申出に係る法人でない者（当該指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の管理者であった者で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (8) 申請者が、指定の申請前 5 年以内に小児慢性特定疾病医療支援に関し不正又は著しく不当な行為をした者であるとき。

関による業務管理体制の整備についての取組の状況その他の当該事実に関して当該指定医療機関が有していた責任の程度を確認した結果、当該指定医療機関が当該指定の取消しの理由となった事実について組織的に関与していると認められない場合に係るもの（省令第 7 条の 30）。

(9) 申請者が、法人で、その役員等のうちに(1)から(8)までのいずれかに該当する者が
あるとき。

(10) 申請者が、法人でない者で、その管理者が(1)から(8)までのいずれかに該当する者
であるとき。

除外要件（法第 19 条の 9 第 3 項）

都道府県知事は、申請者が次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしないことができる。

(1) 当該申請に係る病院、診療所又は薬局が、健康保険法第 63 条第 3 項第 1 号に規定する保険医療機関、保険薬局又は厚生労働省令で定める事業所若しくは施設でないとき。

(2) 当該申請に係る病院・診療所、薬局又は申請者が、小児慢性特定疾病医療費の支給に関し診療又は調剤の内容の適切さを欠くおそれがあるとして重ねて都道府県知事による指導（法第 19 条の 13）又は勧告（法第 19 条の 17 第 1 項）を受けたものであるとき。

(3) 申請者が、都道府県知事による命令（法第 19 条の 17 第 3 項）に従わないものであるとき。

(4) (1) から (3) のほか、当該申請に係る病院若しくは診療所又は薬局が、指定医療機関として著しく不適当と認めるものであるとき。

参考資料 5. 指定医療機関療養担当規程

(厚生労働省告示第 466 号)

(指定小児慢性特定疾病医療機関の義務)

第一条 指定小児慢性特定疾病医療機関（児童福祉法（以下「法」という。）第六条の二第二項に規定する指定小児慢性特定疾病医療機関をいう。以下同じ。）は、法及び児童福祉法施行規則（昭和二十三年厚生省令第十一号。以下「規則」という。）の定めるところによるほか、この規程の定めるところにより、法の規定による小児慢性特定疾病医療支援（同項に規定する小児慢性特定疾病医療支援をいう。以下同じ。）を担当しなければならない。

(診療の拒否の禁止)

第二条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、小児慢性特定疾病医療支援を受ける小児慢性特定疾病児童等（法第六条の二第二項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）の診療を正当な理由がなく拒んではならない。

(診療開始時の注意)

第三条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、医療費支給認定保護者（法第十九条の三第七項に規定する医療費支給認定保護者をいう。以下同じ。）から同項に規定する医療受給者証（以下「受給者証」という。）を提示して小児慢性特定疾病児童等の診療を求められたときは、その受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。

(診療時間)

第四条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、小児慢性特定疾病児童等が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をするよう努めなければならない。

(援助)

第五条 指定小児慢性特定疾病医療機関が医療費支給認定の有効期間（法第十九条の三第六項に規定する医療費支給認定の有効期間をいう。）を延長する必要があると認めたとき、又は小児慢性特定疾病児童等に対し移送を行うことが必要であり、かつ、自ら行うことができないと認めたときは、速やかに、その者に対し必要な援助を与えなければならない。

(証明書等の交付)

第六条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、その診療中の小児慢性特定疾病児童等又は医療費支給認定保護者及び当該者に対し医療費支給認定（法第十九条の三第三項に規定する医療費支給認定をいう。）を行った都道府県（地方自治法（昭和二十二年法律第六十七号）第二百五十二条の十九第一項に規定する指定都市及び同法第二百五十二条の二十二第一項に規定する中核市並びに法第五十九条の四第一項に規定する児童相談所設置市にあつては、当該指定都市若しくは中核市又は児童相談所設置市。以下同じ。）から、小児慢性特定疾病医療支援につき必要な証明書又は意見書等の交付を求められたときは、これを交付しなければならない。

(診療録)

第七条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、小児慢性特定疾病児童等に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。

(帳簿)

第八条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から五年間保存しなければならない。

(通知)

第九条 指定小児慢性特定疾病医療機関が小児慢性特定疾病児童等について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。

- 一 小児慢性特定疾病児童等が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
- 二 小児慢性特定疾病児童等が詐欺その他不正な手段による診療を受け、又は受けようとしたとき。

(指定訪問看護事業者に関する特例)

第十条 指定小児慢性特定疾病医療機関である健康保険法（大正十一年法律第七十号）

第八十八条第一項に規定する指定訪問看護事業者にあつては、第五条の規定は適用せず、第七条中「関する診療録」とあるのは「対する指定訪問看護に関する諸記録」と読み替えて適用する。

(薬局に関する特例)

第十一条 指定小児慢性特定疾病医療機関である薬局にあつては、第五条の規定は適用

せず、第七条中「診療録」とあるのは「調剤録」と読み替えて適用する。

参考資料 6. 自己負担上限額管理票

（厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「小児慢性特定疾病医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について」平成 27 年 2 月 17 日事務連絡より）

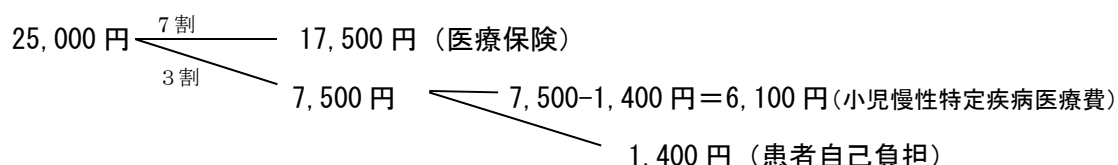
（設定）15 歳の一般の健康保険の加入者（3 割）入院外の場合

○自己負担上限額；一般所得 I（5,000 円）

○一般の健康保険加入者（窓口負担 3 割→2 割）

（例）1 月 20 日 △△病院（総医療費 2,500 点）

2 割分と自己負担上限額が同額のため、本来患者からは 5,000 円を徴収するのだが、既に他の医療機関で 3,600 円を徴収しているため、△△病院では 5,000 円-3,600 円=1,400 円を徴収する。



小児慢性特定疾病医療費					
平成 27 年 1 月分自己負担上限額管理票					
受診者名	× × ○ ○	受給者番号	0 0 1 2 5 6 8		
月額自己負担上限額					5,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10 割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1 月 5 日	○○○病院	15,000 円	3,000 円	3,000 円	
1 月 5 日	× × 薬局	3,000 円	600 円	3,600 円	
1 月 20 日	△△病院	25,000 円	1,400 円	5,000 円	
上記のとおり月額自己負担上限額に達しました。					
日付	指定医療機関名				確認印
1 月 20 日	△△病院				

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

参考資料 7. 小慢対策と難病対策の主な異同表（筆者作成）

（平成 27 年 1 月現在）

		小児慢性特定疾病対策	難病対策
根拠		児童福祉法	難病の患者に対する医療等に関する法律
事業主体		都道府県・指定都市・中核市	都道府県
医療費助成	対象年齢	18歳未満の児童等	年齢制限なし
	対象疾病の数	704疾病	110疾病
	対象疾病の要件	①児童期に発症する疾病 ②以下4要件に該当する疾病 ア 慢性に経過する疾病であること イ 生命を長期に脅かす疾病であること ウ 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 エ 長期にわたって高額な医療の負担が続く疾病であること ③診断基準・それに準ずるものがある疾病	①発病の機構が明らかでないこと ②治療方法が確立していないこと ③長期の療養を必要とすること ④患者が本邦において一定の人数に達しないこと ⑤診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること
	認定基準	①「対象疾病」であり、かつ②「状態の程度」に該当 （①②に該当しない軽症患者への特例なし）	①「対象疾病」であり、かつ②「重症度分類」に該当 （①②に該当しない場合であっても、高額な医療を継続することが必要な軽症患者に対する特例あり）
	助成内容	・自己負担2割 ・自己負担上限月額が16ページ表（指定難病の半額）	・自己負担2割 ・自己負担上限月額は小児慢性特定疾病の倍額
診断（指定医制度）	職務	・診断書（医療意見書）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録	・診断書（臨床調査個人票）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録
	種類	1区分2類型（Type I・Type II）	2区分3類型（Type I・Type II・Type III）
	要件	基本要件	実務経験（診療又は治療に5年以上）
		個別要件	Type I：専門医資格がある Type II：研修の修了 Type III：研修の修了（協力医向け）
		特例	Type II の研修修了要件は平成29年3月31日まで猶予
	申請場所	勤務地のある都道府県・指定都市・中核市 （複数の医療機関に勤務する場合にはすべての都道府県等へ申請）	主たる勤務地のある都道府県 （複数の医療機関に勤務する場合でも、申請は1箇所 でよい）
	更新	時期	5年ごと
		研修	研修は1回受ければよい
	変更	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○居住地、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○生年月日、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日
	辞退	60日以上予告期間を設けて、辞退可 （死亡時の届け出規定は特になし）	予告期間を設けずに、辞退可 （指定医が死亡した場合、その者の家族または診療に従事していた医療機関の管理者が都道府県に届出要）
	取消し	指定医が診断書の作成に関し著しく不当な行為を行ったときその他指定医として著しく不適当と認められるとき	・医師免許の取消し又は医業停止を命ぜられたとき ・法や命令に違反したとき又は、指定難病の診断や治療に関し著しく不当な行為を行ったとき 等
	公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公表
	指定医でない者が作成した診断書の効力	原則無効 ただし、都道府県等が指定医の診断書に準ずるものと認めれば有効	原則無効 ただし、平成26年度中に都道府県に申請を行っていたら有効

		小児慢性特定疾病対策	難病対策
治療（指定医療機関制度）	責務	指定小児慢性特定疾病医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行うこと	指定医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な特定医療を行うこと
	要件	①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと	①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと
	申請場所	勤務地のある都道府県・指定都市・中核市	主たる勤務地のある都道府県
	更新	6年ごと	6年ごと
	変更	項目	当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項
		期間	10日以内
	辞退	1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可	1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可
	取消し	不正請求など	不正請求など
	公示	指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示	指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示
	指導・報告・勧告・命令等	あり	あり
	選定医療機関以外の医療機関に受診した場合の医療費支給可否	緊急その他やむを得ない事由により、必要と認められた場合は支給可	緊急その他やむを得ない場合、指定医療機関であれば支給可、指定医療機関以外は支給不可
療養支援		厚生労働大臣の命令や質問拒絶に対する罰則	30万円以下の罰金
			10万円以下の過料
		自立支援事業（相談事業等）	療養生活環境整備事業（相談事業や訪問看護等）