日医発第 132 号(健Ⅱ)
令和４年４月６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）

「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三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)」の一部改正について

今般、「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)の一部が改正され(令和４年４月１日より適用)、厚生労働省より各都道府県等宛に別添の通知が発出されるとともに本会へも周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

本改正は、近年の医学の進歩により、症状が顕在化する前に投与することで治療効果が期待される薬剤が保険収載されている状況を踏まえ、症状が顕在化していない場合であっても、一定の場合には、必要な治療を医療費助成の対象とするため、必要な措置を講じたものであり、告示の疾患群ごとに設けられた疾病の状態の程度の備考に、「疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療（保険診療として行われるものに限る。）を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測される者に対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。」と規定されました。

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、貴会管内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。

事　　務　　連　　絡
令 和 ４ 年 ３ 月 29 日

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

「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三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）」の一部改正について

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、令和４年３月29日付けで公布された「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４年厚生労働省告示第102 号）により、「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）の一部が改正され、別紙公布通知のとおり令和４年４月１日から適用されることとなりました。

また、併せて民法の一部を改正する法律（平成30年法律第59号）の公布に伴い、当該通知の一部を別紙新旧対照表のとおり改正し、各都道府県等に通知いたしましたのでお知らせいたします。

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。

健発 0329 第１号
令和４年３月 29 日

各　都道府県知事
　　指定都市市長
　　中核市市長
　　児童相談所設置市市長　殿

厚生労働省健康局長
（公印省略）

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改正について

日頃より、難病対策行政及び小児慢性特定疾病対策行政の適切な運営にご尽力いただき、厚く御礼申し上げます。

令和４年３月 29 日付けで公布された「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４年厚生労働省告示第 102 号）により、「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。以下「告示」という。）の一部が改正され、令和４年４月１日から適用されることとなったところです。

その主たる内容は下記のとおりですので、内容について十分御了知の上、事務処理に遺漏のないようにされるとともに、関係者等に対し周知を図っていただくなど、改正告示の円滑な適用について、特段の御配慮をお願いいたします。

記

第１　改正の趣旨

近年の医学の進歩により、症状が顕在化する前に投与することで治療効果が期待される薬剤が保険収載されている状況を踏まえ、症状が顕在化していない場合であっても、一定の場合には、必要な治療を医療費助成の対象とするため、必要な措置を講じたもの。

第２　改正の内容

告示の疾患群ごとに設けられた疾病の状態の程度の備考に、「疾病の状態の程度に定め

る症状を呈していない者に対する治療（保険診療として行われるものに限る。）を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測される者に対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。」と規定したこと。

なお、第八表の備考については規定を不要としたこと。

第３　適用期日

令和４年４月１日

以上

○厚生労働省告示第百二号

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、令和四年四月一日から適用する。

令和四年三月二十九日

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　悪性新生物 （表略） 備考 1　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、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。 2　疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療（保険診療として行われるものに限る。以下同じ。）を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	第一表　悪性新生物 （表略） 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、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。 （新設）
第二表　慢性腎疾患 （表略） 備考 1　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、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。 2　疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	第二表　慢性腎疾患 （表略） 備考 この表で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、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。 （新設）
第三表　慢性呼吸器疾患 （表略） 備考 疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	第三表　慢性呼吸器疾患 （表略） （新設）
第四表　慢性心疾患 （表略） 備考 1　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。 （表略） 2　疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	第四表　慢性心疾患 （表略） 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。 （表略） （新設）

第五表　内分泌疾患	第五表　内分泌疾患
（表略）	（表略）
備考	備考
１　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。	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～Ⅲ　（略）	Ⅰ～Ⅲ　（略）
２　疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	（新設）
第六表　膠（こう）原病	第六表　膠（こう）原病
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第七表　糖尿病	第七表　糖尿病
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第八表　（略）	第八表　（略）
第九表　血液疾患	第九表　血液疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第十表　免疫疾患	第十表　免疫疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第十一表　神経・筋疾患	第十一表　神経・筋疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	

第十二表　慢性消化器疾患	第十二表　慢性消化器疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第十三表　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	第十三表　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
（表略）	（表略）
備考	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。	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）	（表略）
２　疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	（新設）
第十四表　皮膚疾患	第十四表　皮膚疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第十五表　骨系統疾患	第十五表　骨系統疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
第十六表　脈管系疾患	第十六表　脈管系疾患
（表略）	（表略）
備考	（新設）
疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。	
別表第一～別表第四　（略）	別表第一～別表第四　（略）

健難発 0329 第１号
令和４年３月 29 日

都道府県
指定都市
各 中核市 衛生主管部（局）長 殿
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 ）

「「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三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）」の一部改正について

標記告示の留意事項については、平成 26 年 12 月 18 日付け雇児母発 1218 第１号「「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三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)」において示されているが、今般、標記告示の一部を、別紙新旧対照表のとおり改正し、令和４年４月１日から適用することとしたので、御了知の上、管内関係者、関係団体及び関係機関等に対する周知を徹底し、本事業の適正かつ円滑な実施を図られたく通知する。

（別紙）

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三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）一部改正　新旧対照表

変更点は下線部

新	旧
「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三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）	「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）
今般、「児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度（平成17年厚生労働省告示第23号）」について、その全部が改正され、新たに、「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三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）」として制定された。	今般、「児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度（平成17年厚生労働省告示第23号）」について、その全部が改正され、新たに、「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）」として制定された。
（略）	（略）
第１	第１
１～２（略）	１～２（略）
３　小児慢性特定疾病の治療に必要な手術に関連して、小児慢性特定疾病児童等の心理的ケアのため、心療内科又は精神科における心理面に対する治療は、児童福祉法第６条の２第３項に規定する小児慢性特定疾病医療支援の範囲に含まれ、その医療費について医療費助成の対象として差し支えない。	３　小児慢性特定疾病の治療に必要な手術に関連して、小児慢性特定疾病児童等の心理的ケアのため、心療内科又は精神科における心理面に対する治療は、児童福祉法第６条の２第２項に規定する小児慢性特定疾病医療支援の範囲に含まれ、その医療費について医療費助成の対象として差し支えない。
４～６（略）	４～６（略）
７　各表備考欄（第八表を除く。）の「疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。」と	（新設）

新	旧
は、臨床所見は発現していないが、遺伝学的検査により当該疾病が発症すると予測され、保険収載されている治療を行う場合を、医療費助成の対象とする。 8　小児慢性特定疾病の診断に当たっては、小児慢性特定疾病情報センターのホームページ（https://www.shouman.jp/）の小児慢性特定疾病一覧に掲載されている「診断の手引き」を参考にすること。 第２～第15（略） （別表）（略） （参考資料） 「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三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）」の「疾病の状態の程度」と「診断の手引き」の「対象基準」の対応一覧 （表略）	7　小児慢性特定疾病の診断に当たっては、小児慢性特定疾病情報センターのホームページ（https://www.shouman.jp/）の小児慢性特定疾病一覧に掲載されている「診断の手引き」を参考にすること。 第２～第15（略） （別表）（略） （参考資料） 「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）」の「疾病の状態の程度」と「診断の手引き」の「対象基準」の対応一覧 （表略）

雇児母発1218第１号
平成26年12月18日

［改正経過］
第１次改正　平成27年９月30日雇児母発0930第２号
第２次改正　平成29年３月31日健難発0331第５号
第３次改正　平成30年３月29日健難発0329第５号
第４次改正　令和元年６月25日健難発0625第１号
第５次改正　令和３年10月20日健難発1020第１号
第６次改正　令和４年３月29日健難発0329第１号

各　都道府県
　　指定都市
　　中核市
　　児童相談所設置市　衛生主管部（局）長　殿

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長
（公印省略）

「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三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）

今般、「児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度（平成17年厚生労働省告示第23号）」について、その全部が改正され、新たに、「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三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）」として制定された。

本告示について留意すべき事項を下記のとおり定めたので、貴職におかれては、これを参考に小児慢性特定疾病医療費の支給認定を行うとともに、医療意見書（児童福祉法（昭和22年法律第164号）第19条の３第１項に規定する診断書をいう。以下同じ。）を作成する指定医、指定医療機関など関係者、関係団体及び関係機関に対する周知方につき配慮願いたい。

記

第１　全ての小児慢性特定疾病に共通する事項

1　平成26年厚生労働省告示第475号において、以下の①及び②に掲げる疾病については、当該疾病に対して何らかの治療を行っている場合に加え、その治療の経過を観察している場合も小児慢性特定疾病の医療費助成の対象（以下「医療費助成の対象」という。）とする。

①　小児慢性特定疾病ごとに規定している疾病の状態の程度（以下「疾病の状態の程度」という。）が「左欄の疾病名に該当する場合」とある疾病

②　「第一表　悪性新生物」の疾病で再発や転移の可能性が高いため、経過観察が必要なもの

しかし、「疾病の状態の程度」について、上記①及び②以外の疾病であって、「治療の内容」で規定しているものについては、当該疾病に対して何らかの治療を行っている場合は医療費助成の対象とし、経過観察のみを行っている場合は原則含まない。ただし、治療を要する可能性が高い等、経過観察期間と治療期間との区別が医学的に困難な場合は個別の状況で判断する。

2　医療費助成の対象疾病に対する外科的手術等の治療により、その対象疾病（原疾病）自体の症状は消失したが、原疾病に関連した合併症や原疾病に対する治療による後遺症がある場合、その合併症や後遺症に対する治療も、原疾病に起因する治療として医療費助成の対象とする。ただし、合併症や後遺症の程度について医療意見書に詳細に記載すること。

3　小児慢性特定疾病の治療に必要な手術に関連して、小児慢性特定疾病児童等の心理的ケアのため、心療内科又は精神科における心理面に対する治療は、児童福祉法第６条の２第３項に規定する小児慢性特定疾病医療支援の範囲に含まれ、その医療費について医療費助成の対象として差し支えない。

4　「疾病の状態の程度」に記載されている症状が治療により軽減され、治療を中断すると増悪し、「疾病の状態の程度」を満たすと判断される場合には、医療費助成の対象として差し支えない。

5　都道府県及び指定都市において実施されている新生児マススクリーニング検査で発見された疾病の場合は、医療意見書の「新生児マススクリーニングで発見」の欄に記入すること。

6　厚生労働大臣が定める者（平成26年厚生労働省告示第462号）第３号に規定する「長期にわたり継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある（中略）小児慢性特定疾病児童等」の「長期にわたり継続して常時」とは、生命維持管理装置を一日中装着し、今後一年間程度にわたって離脱の見込みがないことであり、「生命維持管理装置」とは、人工呼吸器、体外式補助人工心臓等が該当する。

7　各表備考欄（第八表を除く。）の「疾病の状態の程度に定める症状を呈していない者に対する治療を行う場合であって、当該治療が当該症状を呈すると予測されるものに対して行う治療として保険適用されている場合は、疾病の状態の程度を満たすものとする。」とは、臨床所見は発現していないが、遺伝学的検査により当該疾病が発症すると予測され、保険収載されている治療を行う場合を、医療費助成の対象とする。

8　小児慢性特定疾病の診断に当たっては、小児慢性特定疾病情報センターのホームページ（https://www.shouman.jp/）の小児慢性特定疾病一覧に掲載されている「診断の手引き」を参考にすること。

第２　悪性新生物

1　悪性新生物は、組織と部位を明確にし、正確な診断がついた疾病が医療費助成の対象となる。また、治療終了後５年経過した場合は医療費助成の対象としない。その後再発した場合は改めて医療費助成の申請が必要となる。

2　悪性新生物において、再発や転移の可能性があり経過観察を行っている場合も治療の一環として医療費助成の対象として差し支えない。

3　「疾病の状態の程度」の「治療終了」の時点は、抗腫瘍薬の投与や手術等の治療が終了し、悪性新生物治療による障害が無い又は軽微であるため、後遺症等に対する治療が不要な状態と医師が判断した時点とする。

4　「疾病の状態の程度」の「再発等」の「等」には転移の場合が含まれる。

5　低身長を伴う悪性新生物に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、悪性新生物の医療意見書のほか「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。

6　「中枢神経系腫瘍」区分以外の悪性新生物に該当する疾病の場合、組織又は部位が明確に診断できない場合であっても、悪性新生物であると診断されれば、医療費助成の対象とする。ただし、診断の根拠等について医療意見書に詳細に記載すること。

7　「中枢神経系腫瘍」区分の疾病の場合は、組織学的に悪性あるいは良性であるかどうかに関わらず、また組織型を問わず医療費助成の対象とする。

8　てんかん発作が中枢神経系腫瘍などの医療費助成の対象疾病（原疾病）に合併する症状と診断された場合には、てんかん発作に対する治療の医療費についても、医療費助成の対象とする。

9　網膜芽細胞腫の手術後において、義眼を装着していることにより結膜炎を発症した場合、原疾病（網膜芽細胞腫）との因果関係が認められれば、医療費助成の対象疾病（網膜芽細胞腫）に付随して発生する傷病に対する治療と見なして、医療費助成の対象として差し支えない。

第３　慢性腎疾患

１　腎機能低下による低身長の患者に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、慢性腎疾患の医療意見書のほか「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。

２　慢性糸球体腎炎等においては、「診断の手引き」で医療意見書に病理組織による確定診断を記載することを求めているが、患者の状態等を鑑みて確定診断のための腎生検を安全に実施することが困難な場合は、腎生検を実施できなかった理由を記載すること。

３　「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法のいずれにも該当しない薬物療法を行っている場合であって、医療意見書を作成する医師が、「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法と同等の薬物療法であると判断する場合は、「疾病の状態の程度」に該当しているものとして医療費助成の対象として差し支えない。

４　「疾病の状態の程度」の「腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合」の「腎機能低下」とは、「おおむね３か月以上、血清Crが年齢性別毎の中央値（別表参照）の1.5倍以上が持続した場合」とする。

５　「微小変化型ネフローゼ症候群」及び「20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群」の「疾病の状態の程度」の「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」とは、直近（申請時から遡っておおむね1年間）の半年以内に３回以上の再発を認めた場合又は１年以内に４回以上再発した場合を医療費助成の対象とする。ただし、その場合であっても、「半年間で３回以上再発した場合」は１回目及び２回目の再発、「１年間に４回以上再発した場合」は３回目までの再発の治療に要した費用は、医療費助成の対象としない。なお、新規発症例は発症時も回数に含める。

６　「微小変化型ネフローゼ症候群」には一部のステロイド抵抗性ネフローゼ症候群を含む。

第４　慢性呼吸器疾患

１　「気管支喘息」の「疾病の状態の程度」の「ア．１年以内に３ヶ月に３回以上の大発作があった場合」の「大発作」とは、１年以内に歩行困難な著明な呼吸困難又はパ

ルスオキシメーターによる酸素飽和度（$Sp0_2$）が91％以下の状態を伴う発作の場合とする。

2　「気管支喘息」の「疾病の状態の程度」の「イ．１年以内に意識障害を伴う大発作があった場合」の「意識障害」とは、過度な興奮を認める又は意識レベルがやや低下している場合とする。

3　「気道狭窄」の「疾病の状態の程度」の「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。）。」とは、おおむね１か月以上の入院加療を行う場合とする。

4　「おおむね１か月以上の入院加療」とは、治療内容を勘案した上で長期入院療法に相当するかを判断する。

5　肺分画症は「先天性嚢胞性肺疾患」に内包しているものとして医療費助成の対象として差し支えない。

第５　慢性心疾患

1　「疾病の状態の程度」が「第２基準を満たす場合」である疾病について、手術前後を問わず、第２基準の①～⑨のいずれかに該当する場合は医療費助成の対象とする。

2　慢性心疾患の第３基準の「最終手術不能」とは、医学的な理由により手術を行えない又は行わない状態であることを意味する。例えば、重篤なチアノーゼがあり手術を行うことはできないが、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が考えられる。

3　「第四表　慢性心疾患」のうち先天性の心疾患を複数合併している場合には、それぞれの疾病名で医療意見書を作成することはせず、主たる疾病名で医療意見書を作成して申請すること。

4　原疾病を問わず、フォンタン型手術を行った場合であって、フォンタン術後症候群の診断基準を満たす場合については、「フォンタン術後症候群」として申請をすること。

第６　内分泌疾患

1　低身長を伴う内分泌疾患に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、内分泌疾患の医療意見書の他「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。

2　性分化疾患等で性の決定を保留している場合は、医療意見書の性別の欄の記載は不要である。

3　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。）等で、成長ホルモン治療の基準を満たさない場合であっても、成長ホルモン治療以外の補充療法、機能抑制療法その他薬物療法等の治療については、医療費助成の対象として差し支えない。

4　「備考」の「ヒト成長ホルモン治療を行う場合の基準」（以下「成長ホルモン治療対象基準」という。）の「Ⅲ　終了基準」と、別表第一、第二及び別表第四の身長基準について、児童の年齢と疾病によっては身長基準が終了基準を上回っている場合には、「Ⅲ　終了基準」を優先し、成長ホルモン治療開始時の身長が終了基準を上回る場合は、成長ホルモン治療は医療費助成の対象としない。

5　過去に成長ホルモン治療について医療費助成の対象となっていたが、成長ホルモン治療を継続して行わなくなった後、再度成長ホルモン治療の医療費助成が必要となった場合や申請前に成長ホルモン治療を開始している場合には、「成長ホルモン治療対象基準」の「Ⅰ　開始基準」をもって医療費助成の対象となるか否かを判断すること。

6　成長ホルモン治療初年度の「成長ホルモン治療対象基準」の適用にあたっては、継続基準の「年間成長速度」については次のとおりとし、医療費助成の対象となるか否かを判断する。

①　意見書作成時の治療期間が６か月以上であれば、その期間の成長速度を１年あたりの「年間成長速度」に換算して、初年度の継続基準にあてはめて判断する。

②　意見書作成時の治療期間が６か月未満であれば、「年間成長速度」が正確に判定できないため、継続基準を満たしていない場合も、医療費助成の継続を承認して差し支えない。次回の更新時は「治療初年度の基準」にあてはめて判断する。その場合、次々回の更新は治療開始２年目の基準によって判断する。

7　バセドウ病に対し外科的手術を行った結果、甲状腺機能低下症となり薬物治療を必要とする場合、新規又は更新時の医療意見書の疾病名は、「バセドウ病」ではなく、「25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症」を記載すること（医療費助成の対象疾病名の変更）。なお、バセドウ病に対する外科治療を行っている旨を記載すること。

8　「疾病の状態の程度」の「手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合」とは、

医療意見書の「今後の治療方針」にホルモンの補充療法を行う等の明確な記載がある場合のみが該当する。

9　医療費助成の対象とする21-水酸化酵素欠損症の治療中に卵巣機能に関する経過観察が行われた場合、その経過観察は原疾病（21-水酸化酸素欠損症）の治療の一環であることから、医療費助成の対象としても差し支えない。

また、原疾病（21-水酸化酵素欠損症）に付随する疾病や病態について、複数の医療機関にかかる場合であってもこの取扱いに変更はない。

10　プラダー・ウィリ症候群において、糖尿病を予防するための食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

第７　膠原病

１　「家族性地中海熱」の「疾病の状態の程度」の「免疫調整薬」にはコルヒチンを含む。

２　「全身性強皮症」の「疾病の状態の程度」の「強心利尿薬」には肺血管拡張薬を含む。

第８　糖尿病

１　疾病に対する治療として、食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

第９　血液疾患

１　厚生労働大臣が定める者（平成26年厚生労働省告示第462号）第４号に規定する「血友病又はこれに類する疾病」とは、平成元年７月24日健医発第896号厚生省保健医療局長通知「先天性血液凝固因子障害等治療研究事業について」の別紙「先天性血液凝固因子障害等治療研究事業実施要綱」（以下「実施要綱」という。）の第３に掲げる疾病とする。

なお実施要綱第３の「先天性血液凝固因子欠乏症」とは、次の疾病をいう。

血友病Ａ、血友病Ｂ、先天性フィブリノーゲン欠乏症、先天性プロトロンビン欠乏症、第Ⅴ因子欠乏症、第Ⅶ因子欠乏症、第Ⅹ因子欠乏症、第Ⅺ因子欠乏症、第Ⅻ因子欠乏症、第ⅩⅢ因子欠乏症、フォンウィルブランド病

２　「疾病の状態の程度」の「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」とは、継続的な治

療をおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。

３　「疾病の状態の程度」の「検査で血中ヘモグロビン値10ｇ/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合」とは、検査で血中ヘモグロビン値10ｇ/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態がおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）持続する場合に医療費助成の対象とする。

４　「疾病の状態の程度」の「治療で補充療法を行っている場合」とは、継続的な治療をおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。

５　「血小板減少性紫斑病」の「疾病の状態の程度」の「補充療法」とは、直接的な血小板の輸血、γ－グロブリン又はステロイド薬の投与等により、血小板を増加させることを目的とした治療とする。

第10　免疫疾患

１　「疾病の状態の程度」の「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」とは、継続的な治療をおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。

２　「疾病の状態の程度」の「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/μL以下の状態である場合」の「検査で好中球数1500/μL以下の状態である場合」とは、検査で好中球数1500/μL以下の状態である場合がおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）持続する場合に医療費助成の対象とする。

３　「疾病の状態の程度」の「治療で補充療法が必要となる場合」とは、継続的な治療をおおむね６か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。

４　「疾病名」の「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」には自己免疫性好中球減少症を含む。

第11　神経・筋疾患

１　「裂脳症」には孔脳症を含む。

第12　慢性消化器疾患

１　「周期性嘔吐症候群」の「疾病の状態の程度」の「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」の「薬物療法」とは、補液療法を含むものとし、「特徴的嘔吐発作」とは、次の①から④の全て満たす場合とする。

①　発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起こるものであること

②　発作は強い嘔気・嘔吐が１時間に４回以上みられるものであること

③　発作の持続は１時間から10日まで認められるものであること

④　発作と発作の間隔は症状から解放されるものであること

２　厚生労働大臣が定める者(平成26年厚生労働省告示第462号)第２項に規定する「慢性消化器疾患」の「治療状況等の状態」の「三月以上常時中心静脈栄養を必要としているもの」とは、3か月以上にわたり概ね連日、中心静脈栄養を行っているものを対象とする。また、「肝不全状態にあるもの」とは、高度な肝機能異常に基づいてPTが 40% 以下または INR 1.5 以上を示すものを対象とする。

第13　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

１　「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」は、医学的・学術的に「先天異常症候群」と呼称されるものである。

２　「疾病名」の「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。）」の「常染色体異常」とは、常染色体の構造的異常又は機能的な異常が染色体検査（分染法）、FISH染色体検査、マイクロアレイ染色体検査、DNAメチル化検査等の検査で確認され、臨床症状と矛盾しない場合とする。

３　「疾病の状態の程度」の「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。」に掲げる薬物療法のいずれにも該当しない薬物療法を行っている場合であって、医療意見書を作成する医師が、「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合は、医療費助成の対象として差し支えない。

４　「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」に該当する疾病とは、令和３年10月13日健発1013第２号厚生労働省健康局長通知「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り扱

いについて」により定めたものとする。

第14　皮膚疾患

1　「先天性魚鱗癬」区分の「疾病の状態の程度」の「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」とは、治療中又は治療が必要と見込まれる場合が該当するので、医療費助成の申請時に治療を行っていない場合でも、医療費助成の対象として差し支えない。

2　「レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）」の「疾病の状態の程度」の「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」の「多数の」とは、乳幼児で250個、未就学児で500個、12歳以上で700個程度の多数の神経線維腫を認める場合を指し、「大きな」とは、腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度を指し、「高度の骨病変」とは、歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎のCobb角20度以上の側弯、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合を指す。

第15　骨系統疾患

1　低身長を伴う骨系統疾患に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、骨系統疾患の医療意見書の他「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。

2　「骨系統疾患」の「疾病の状態の程度」の「重度の四肢変形」とは次の①又は②の状態を指す。また、「脊柱側弯」とは、Cobb角20度以上の脊柱側弯を指し、「脊髄麻痺」には脊柱管狭窄、環軸椎不安定によるものを含む。

①　FTA（femorotibial angle）が190度以上又は160度以下の下肢変形

②　20度以上の関節可動域制限

（別表）年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値（mg/dL）

年齢	中央値(mg/dl)	腎機能低下基準値
３－５か月	0.20	0.30
６－８か月	0.22	0.33
９－１１か月	0.22	0.33
１歳	0.23	0.35
２歳	0.24	0.36
３歳	0.27	0.41
４歳	0.30	0.45
５歳	0.34	0.51
６歳	0.34	0.51
７歳	0.37	0.56
８歳	0.40	0.60
９歳	0.41	0.62
10 歳	0.41	0.62
11 歳	0.45	0.68

	男子		女子	
	中央値	腎機能低下基準値	中央値	腎機能低下基準値
12 歳	0.53	0.80	0.52	0.78
13 歳	0.59	0.89	0.53	0.80
14 歳	0.65	0.98	0.58	0.87
15 歳	0.68	1.02	0.56	0.87
16 歳	0.73	1.10	0.59	0.89
17 歳以上	0.83	1.24	0.63	0.95

（参考資料）

「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三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）」の「疾病の状態の程度」と「診断の手引き」の「対象基準」の対応一覧

	疾病の状態の程度	対象基準
全疾病群共通	左欄の疾病名に該当する場合	同左
悪性新生物	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。	同左
	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。	同左
慢性腎疾患	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	同左
	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	同左
	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	同左
	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	次の①から⑤のいずれかに該当する場合 ①　先天性ネフローゼ症候群の場合 ②　半年間で３回以上再発した症例の場合又は１年間に４回再発した場合（新規発症例は発症時も回数に

	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	含める） ③　治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ④　ステロイド抵抗性であり、４週間のステロイド治療を行った後も、尿中蛋白質 100mg/dL、又は尿中蛋白質１g/日）以上で、かつ血清アルブミン 3.0g/dL 未満の状態である場合 ⑤　腎移植を行った場合。なお、継続症例と再発症例については、腎生検により詳細な診断を行い、巣状分節性糸球体硬化症、膜性腎症、IgA 腎症等の病型を区別すること
	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	次の①から③のいずれかに該当する場合 ①　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（新規発症例は発症時も回数に含める） ②　治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ③　腎移植を行った場合
	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね３か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合
	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	腎機能の低下（おおむね３か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）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
	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	同左
	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　治療で薬物療法を行っている場	同左

	合 ウ　腎移植を行った場合	
	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	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下（おおむね３か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合
	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	次の①又は②に該当する場合 ①　蛋白尿がみられる場合、腎機能低下（おおむね３か月以上、血清Ｃｒが年齢性別ごとの中央値（別表参照）の 1.5 倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合 ②　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
慢性呼吸器疾患	治療が必要な場合	同左
	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	次の①から⑤のいずれかに該当する場合 ①　この１年以内に大発作が３か月に３回以上あった場合 ②　１年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ③　治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 ④　オマリズマブ等の生物学的製剤の投与を行った場合 ・　「小児気管支喘息治療・管理ガイドライン」におけるステップ４の治療でもコントロール不良で発作が持続し、経口ステロイド薬の継続投与が必要な状態であること ⑤　おおむね１か月以上の長期入院

		療法を行う場合 ・　当該長期入院療法を小児の気管支喘息の治療管理に精通した常勤の小児科医の指導下で行われていること ・　当該長期入院療法を行う医療機関に院内学級、養護学校等が併設されていることが望ましい ・　医療意見書と共に次の二つのデータがあること (1)　非発作時のフローボリュームカーブ (2)　直近１か月の吸入ステロイドの１日使用量
	気管支炎や肺炎を繰り返す場合	同左
	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）により治癒する場合は対象としない。	同左
	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	同左
	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	同左
慢性心疾患	治療中である場合又は第２基準を満たす場合	治療中又は次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ①　肺高血圧症(収縮期血圧 40㎜Hg 以

		上） ②　肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20㎜Hg 以上） ③　２度以上の房室弁逆流 ④　２度以上の半月弁逆流 ⑤　圧較差 20㎜Hg 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　左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧　心胸郭比 60%以上 ⑨　圧較差 20㎜Hg 以上の大動脈再狭窄
	第１基準を満たす場合	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
	第２基準を満たす場合	次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ①　肺高血圧症(収縮期血圧 40㎜Hg 以上） ②　肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20㎜Hg 以上） ③　２度以上の房室弁逆流 ④　２度以上の半月弁逆流 ⑤　圧較差 20㎜Hg 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　左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧　心胸郭比 60%以上 ⑨　圧較差 20㎜Hg 以上の大動脈再狭窄
	第３基準を満たす場合	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
	心室性期外収縮であって多源性である場合	同左
	破裂の場合又は破裂が予想される場合	同左
	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	同左
	フォンタン型手術を行った場合	同左
	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	次の①から⑪のいずれかに該当する場合 ①　上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 ②　慢性心疾患の治療中である場合 ③　肺高血圧症(収縮期血圧 40mmHg 以上) ④　肺動脈狭窄症（右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ⑤　２度以上の房室弁逆流 ⑥　２度以上の半月弁逆流 ⑦　圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑧　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 ⑨　左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑩　心胸郭比 60%以上 ⑪　圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄
内分泌疾患	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	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか１つ以上を行っている場合
	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。	同左

	治療で補充療法を行っている場合	同左
	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合	同左
	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。	同左
	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法、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	同左
膠原病	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	同左
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	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。食事療法、生活指導のみの症例は対象外である。
血液疾患	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	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、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）場合
	検査で血中ヘモグロビン値 10g/dL 以下又は赤血球数 350 万/μL 以下の状態が持続する場合	検査で血中ヘモグロビン値 10.0g/dL 以下又は赤血球数 350 万/μL 以下が（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）持続する場合
	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	治療で（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を実施する場合又

		は造血幹細胞移植を実施する場合
	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	治療で（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を実施する場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	治療で補充療法を行っている場合	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）継続的に実施する場合
	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	同左
免疫疾患	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	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、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）場合は対象となる
	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/μL以下の状態である場合	治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数（WBC 数×好中球%）1500/μL 以下の状態が（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）持続する場合
	感染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	同左
	治療で補充療法が必要となる場合	同左
神経・筋疾患	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	同左
	眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為	同左

	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	
	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一つ以上を継続的に行っている場合	同左
	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（疾患に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左
	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合	同左
	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	同左
	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）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一つ以上を継続的に行っている場合	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）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一つ以上を（断続的な場合も含めておおむね６か月以上）継続的に行っている場合
慢性消化器疾	発症時期が乳児期の場合	同左
	疾病による症状がある場合又は治療	同左

患	を要する場合	
	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	同左
	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	同左
	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	同左
	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	次の①又は②に該当し、かつ③を満たす場合 ①　特徴的嘔吐発作を過去に５回以上起こした場合 ②　特徴的嘔吐発作を６か月間に３回以上起こした場合 ③　薬物療法を要する場合 註 1. 特徴的嘔吐発作とは、以下をすべて満たす場合とする。 ・　発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起きる ・　発作は強い嘔気嘔吐が１時間に４回以上みられる ・　発作の持続は１時間から 10 日まで認められる ・　発作と発作の間隔は症状から解放される 註 2. 薬物療法は補液療法を含む。
	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合	同左
	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	同左
	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	同左

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	基準（ア）を満たす場合	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
	基準（イ）を満たす場合	次の①又は②に該当する場合 ①　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 ②　医療意見書を作成する医師が、①に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合
	基準（ウ）を満たす場合	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
	基準（エ）を満たす場合	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。
	基準(ア)、基準(イ)若しくは基準(ウ)を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合	上記の（ア）から（ウ）を満たす場合又は排尿障害若しくは排便障害のいずれかがみられる場合
	大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	同左
皮膚疾患	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（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。	同左
	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	同左
	常に水疱びらんがあり、在宅処置とし	同左

	て創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある患者	
	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合は対象とならない	同左
	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	次の①又は②に該当する場合 ①　顔面を含め、多数（乳幼児で 250 個、未就学児で 500 個、12 歳以上で 700 個程度）の神経線維腫症若しくは大きな（腫瘍切除を全身麻酔下で行う程度の）びまん性神経線維腫がある場合 ②　顔面を含め、麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変（歩行障害を来す下肢長の左右差、頭蓋骨・顔面骨の欠損、脊椎の Cobb 角 20 度以上の側弯、四肢の麻痺を伴う頸椎の変形、四肢長管骨の彎曲、病的骨折、偽関節がある場合）のいずれかが認められる場合
	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合	同左
	全身の 75%以上が無汗（低汗）である場合	同左
	治療が必要な場合	同左
	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	同左

骨系統疾患	次のいずれかに該当する場合 ア　脊柱変形に対して治療が必要な場合 イ　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。）又は酸素療法を行う場合 ウ　中心静脈栄養または経管栄養を行う場合 エ　脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合	同左
	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 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。）又は酸素療法を行う場合	次の①から③のいずれかに該当する場合 ①　骨折又は脱臼の症状が続く場合 ②　FTA（femorotibial angle）が 190 度以上、160 度以下の下肢変形、又は 20 度以上の関節可動域制限等の重度の四肢変形、Cobb 角 20 度以上の脊柱側弯若しくは脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ③　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。）又は酸素療法を行う場合
	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合	同左
	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合	同左
	次のいずれかに該当する場合 ア　骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ　重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 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。）又は酸素療法を行う場合	次の①から④のいずれかに該当する場合 ①　骨折又は脱臼の症状が続く場合 ②　FTA（femorotibial angle）が 190 度以上、160 度以下の下肢変形、又は 20 度以上の関節可動域制限等の重度の四肢変形、Cobb 角 20 度以上の脊柱側弯若しくは脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が

	エ　血液凝固異常に対する治療を行う場合	必要な場合 ③　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。）又は酸素療法を行う場合 ④　血液凝固異常に対する治療を行う場合
	次のいずれかに該当する場合 ア　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、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ　外科的治療を行う場合 ウ　脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ　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。）又は酸素療法を行う場合	次の①から④のいずれかに該当する場合 ①　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、内分泌疾患群の備考に定める基準を満たすものに限る。 ②　外科的治療を行う場合 ③　脊柱変形に対する治療が必要な場合 ④　治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
脈管系疾患	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合	同左
	治療が必要な場合	同左