

11 神経・筋疾患

概要

従前の小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾患からの再編を含め、新規追加疾患が加わり、総数で従前の3倍近くに増えた。小児慢性特定疾病情報センターウェブサイト (<http://www.shouman.jp>) のごとく、30の大分類にカテゴリー分けされた65の疾病から構成される。症状に準じた分類ごとに対象疾患の概要を列記する。

1. 形成異常・脳奇形

滑脳症等の脳形成障害（大脳皮質形成異常）の6疾病、ジュベール症候群関連疾患、神経皮膚症候群（神経病変に加えて全身症状あり）の4疾病

2. 遺伝子異常に伴う病態

レット症候群、早老症（ウェルナー症候群、コケイン症候群）、遺伝子異常による大脳白質脳症（カナバン病、アレキサンダー病、ペリツェウス・メルツバッヘル病、皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、白質消失病）、エカルディ・グティエール症候群

3. 変性疾患

脊髄性筋萎縮症、脊髄小脳変性症、脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患（パントテン酸キナーゼ関連神経変性症、乳児神経軸索ジストロフィー）

4. 不随意運動・片麻痺発作などの運動異常

変形性筋ジストニー、小児交互性片麻痺

5. 難治てんかんを主とする病態

乳児重症ミオクロニーてんかん、West 症候群、Lennox-Gastaut 症候群、進行性ミオクローヌステんかん（ラフォラ病、ウンフェルリヒト・ルントボルク病）、ラスムッセン脳炎、難治頻回部分発作重積型急性脳炎

6. 感染・免疫関連疾患

乳児両側線条体壊死、先天性感染症（先天性ヘルペスウイルス感染症、先天性風疹症候群）、亜急性硬化性全脳炎、多発性硬化症

7. 脳外科・外科系疾患

脊髄髄膜瘤、髄膜脳瘤、仙尾部奇形腫、もやもや病、頭蓋骨縫合早期癒合症（非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症、アペール症候群、クルーゾン病、23 から 25 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症）

8. 末梢神経障害

先天性ニューロパチー（先天性無痛無汗症、遺伝性運動感覚ニューロパチー）、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

9. 筋疾患

先天性を含む筋ジストロフィーの7疾病（デュシェンヌ型筋ジストロフィー、エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィー、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー、福山型先天性筋ジストロフィー、メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー、ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）、先天性ミオパチーの7疾病（ミオチューブラーミオパチー、先天性筋線維不均等症、ネマリンミオパチー、セントラルコア病、マルチコア病、ミニコア病、38 から 43 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー）、シュワルツ・ヤンペル症候群、重症筋無力症

新規追加疾病

番号	疾病名	番号	疾病名
1	髄膜脳瘤	23	遺伝性運動感覚ニューロパチー
2	脊髄髄膜瘤	24	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
3	仙尾部奇形腫	25	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
4	滑脳症	26	肢帯型筋ジストロフィー
5	裂脳症	27	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
6	全前脳胞症	28	シュワルツ・ヤンペル症候群
7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	29	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
8	ダンディー・ウォーカー症候群	30	ラフォラ病
9	先天性水頭症	31	脊髄小脳変性症
10	ジュベール症候群関連疾患	32	小児交互性片麻痺
11	神経皮膚黒色症	33	変形性筋ジストニー
12	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	34	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
13	フォンヒッペル・リンドウ病	35	乳児神経軸索ジストロフィー
14	コケイン症候群	36	乳児両側線条体壊死

15	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	37	先天性ヘルペスウイルス感染症
16	白質消失病	38	先天性風疹症候群
17	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	39	エカルディ・グティエール症候群
18	アペール症候群	40	ラスムッセン脳炎
19	クルーゾン病	41	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
20	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	42	多発性硬化症
21	もやもや病	43	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
22	脊髄性筋萎縮症	44	重症筋無力症

申請で注意を要する点

- ◆ 多くの細分類で以下の【例】のごとく、現在の症状と検査所見を組み合わせで診断が行われる。一部記載上の注意が必要な細分類については、「その他（個別疾病の詳細など）」で言及する。

【例】フォンヒッペル・リンドウ病

◇ 診断の手引きの I. 主要臨床症状と II. 重要な検査所見の組み合わせで診断される。医療意見書では前記に関連した症状・検査所見のチェックが必要である。

- ◆ 細分類 27 もやもや病、28 脊髄性筋萎縮症、45 シュワルツ・ヤンペル症候群、51 脊髄小脳変性症、60 亜急性硬化性全脳炎、63 多発性硬化症、64 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、65 多発性硬化症は、指定難病にもなっている。新たに指定難病に選定されたベスレムミオパチーは、37 ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）に、含まれる疾患として考える。
- ◆ 患者が成人になるまでの間、小児慢性特定疾病と指定難病のどちらを申請するか慎重に吟味すべきである。
- ◆ 神経・筋疾患の一部の疾患概要は難病情報センター（<http://www.nanbyou.or.jp/>）の記載を、許可を得た上で参照している。

制度改正前との比較で注意を要する点

制度改正前後で病名が変更となっている疾病がある。小児慢性特定疾病の病名は、原則一般臨床現場で用いられている名称に準拠するように改められた。制度改正前後の疾病名の関係が

不明な場合には、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイト
(<http://www.shouman.jp>) にて対応を確認することができる。

制度改正に伴い対象外となった疾病

なし

その他（個別疾病の詳細など）

1. 脊髄髄膜瘤

脊髄髄膜瘤（開放性二分脊椎症）と脊髄脂肪髄膜瘤が含まれる。脊髄髄膜瘤では出生直後の外表所見と神経学的所見が重要で、医療意見書記載欄にある検査所見「腰背部の瘤」や現在の症状「下肢変形」や「水頭症症状」から診断される。また、疾患概要に記載されている通り、脊髄髄膜瘤では出生後 24～48 時間以内に閉鎖術を行う。一方、脊髄脂肪腫を含む多くの潜在性二分脊椎症では、生下時には神経機能障害のないことも少なくなく、加齢に伴い脊髄係留症候群を呈する。脊髄脂肪腫のうち神経学的所見のあるものは、脊髄脂肪髄膜瘤として脊髄髄膜瘤に内包される。逆に無症状のものは医療費助成の対象とはならない。

2. 脳形成障害

診断の手引きに記載の通り、現在の症状のいくつかに加えて、検査所見「頭部 CT/MRI」が必須であり、その所見により細分類 4 から 9 のうちいずれかの疾病に診断される。

3. 早老症

従前の小児慢性特定疾患治療研究事業の内分泌疾患群に含まれていた早老症／プロジェリア（Hutchinson-Gilford 症候群）は、大分類 7・細分類 16 ウェルナー（Werner）症候群で申請を行うこと。

4. 先天性ミオパチー

診断の手引きにあるとおり、I. 主要臨床症状の「筋力低下」と「筋緊張低下」を必須とし、II. 検査所見の「筋病理（筋生検）」または「遺伝子検査」から細分類 38 から 44 のうちいずれかの疾病に診断される。