



福岡医発第 2242 号 (地)  
令和 3 年 11 月 8 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会  
会 長 松 田 峻一良  
(公 印 省 略)

小児慢性特定疾病の対象疾病の追加及び疾病名等の変更について

時下ますますご清祥の段、お慶び申し上げます。

今般、標記の件につきまして、福岡県保健医療介護部がん感染症疾病対策課より別添のとおり通知がありました。

本件は、児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号）第 6 条の 2 第 1 項に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病について、令和 3 年 10 月 13 日付け厚生労働省告示第 371 号により、小児慢性特定疾病の追加と併せて、既存の小児慢性特定疾病の疾病名等の変更が同年 11 月 1 日から適用される旨をお知らせするものです。

また、疾病名等の変更に伴い、医療受給者証等の取扱いや医療意見書に係る様式についても変更がなされております。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了解いただき、貴会会員への周知方よろしくお願いいたします。

---

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄  
会長 島田昇二郎

3 疾病第 8 3 3 5 号

令和 3 年 1 0 月 2 6 日

福岡県医師会会長 殿

福岡県保健医療介護部長  
(がん感染症疾病対策課難病等助成係)



小児慢性特定疾病の対象疾病の追加及び疾病名等の変更について（通知）

日頃より、本県の保健医療行政に御理解と御協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、別添のとおり児童福祉法（昭和 2 2 年法律第 1 6 4 号）第 6 条の 2 第 1 項に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病について、令和 3 年 1 0 月 1 3 日付け厚生労働省告示第 3 7 1 号により、小児慢性特定疾病の対象となる疾病の追加と併せて、既存の小児慢性特定疾病の疾病名等の変更が同年 1 1 月 1 日から適用となりますのでお知らせします。

【お問い合わせ先】

福岡県保健医療介護部がん感染症疾病対策課 難病等助成係

0 9 2 - 6 4 3 - 3 2 6 7

○厚生労働省告示第三百七十一号

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

令和三年十月十三日

厚生労働大臣 後藤 茂之

(傍線部分は改正部分)

第 一 表

第一表 (略)  
第二表 慢性腎疾患

| 区分                          | 番号            | 疾病名                      | 疾病の状態の程度                    |
|-----------------------------|---------------|--------------------------|-----------------------------|
| (略)                         |               |                          |                             |
| ギンテール<br>マソ症候<br>群          | (略)           | (略)                      | (略)                         |
| 常染色体<br>優性尿細<br>管間質性<br>腎疾患 | 5             | 常染色体優性尿細管間質性腎疾患          | 腎機能低下がみられる場合又は<br>腎移植を行った場合 |
| 腎奇形                         | 6             | (略)                      | (略)                         |
|                             | 7             | 嚢 <sup>さい</sup> 耳腎症候群    | 同上                          |
|                             | 8<br>～<br>12  | (略)                      | (略)                         |
|                             | 13            | 6から12までに掲げるもののほか、腎<br>奇形 | (略)                         |
| (略)                         | 14            | (略)                      | (略)                         |
| (略)                         | 15            | (略)                      | (略)                         |
| (略)                         | 16            | (略)                      | (略)                         |
| (略)                         | 17            | (略)                      | (略)                         |
| (略)                         | 18            | (略)                      | (略)                         |
| 尿路奇形                        | 19<br>・<br>20 | (略)                      | (略)                         |
|                             | 21            | 19及び20に掲げるもののほか、尿路奇<br>形 | (略)                         |

第 二 表

第一表 (略)  
第二表 慢性腎疾患

| 区分                 | 番号            | 疾病名                      | 疾病の状態の程度 |
|--------------------|---------------|--------------------------|----------|
| (略)                |               |                          |          |
| ギンテール<br>マソ症候<br>群 | (略)           | (略)                      | (略)      |
| (新設)               | (新<br>設)      | (新設)                     | (新設)     |
| 腎奇形                | 5             | (略)                      | (略)      |
|                    | (新<br>設)      | (新設)                     | (新設)     |
|                    | 6<br>～<br>10  | (略)                      | (略)      |
|                    | 11            | 5から10までに掲げるもののほか、腎<br>奇形 | (略)      |
| (略)                | 12            | (略)                      | (略)      |
| (略)                | 13            | (略)                      | (略)      |
| (略)                | 14            | (略)                      | (略)      |
| (略)                | 15            | (略)                      | (略)      |
| (略)                | 16            | (略)                      | (略)      |
| 尿路奇形               | 17<br>・<br>18 | (略)                      | (略)      |
|                    | 19            | 17及び18に掲げるもののほか、尿路奇<br>形 | (略)      |

| ネフローゼ症候群 | 22                  | ギヤロウエイ・モフト症候群             | 次のいずれかに該当する場合<br>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<br>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 |
|----------|---------------------|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|          | 23<br>～<br>27<br>28 | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 29                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 30                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 31                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| 慢性糸球体腎炎  | 32<br>～<br>45       | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
|          | 46                  | 32から45までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎 | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 47                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 48                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
|          | 49                  |                           |                                                                                                                                                                         |
| (略)      | 50                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |
| (略)      | 51                  | (略)                       | (略)                                                                                                                                                                     |

備考 (略)  
第三表 (略)

| ネフローゼ症候群 | (新設)<br>20<br>～<br>24<br>25 | (新設)<br>20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群 | (新設) |
|----------|-----------------------------|------------------------------------|------|
|          | (略)                         | (略)                                | (略)  |
| (略)      | 26                          | (略)                                | (略)  |
| (略)      | 27                          | (略)                                | (略)  |
| (略)      | 28                          | (略)                                | (略)  |
| 慢性糸球体腎炎  | 29<br>～<br>42               | (略)                                | (略)  |
|          | 43                          | 29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎          | (略)  |
| (略)      | 44                          | (略)                                | (略)  |
| (略)      | 45                          | (略)                                | (略)  |
|          | 46                          |                                    |      |
| (略)      | 47                          | (略)                                | (略)  |
| (略)      | 48                          | (略)                                | (略)  |

備考 (略)  
第三表 (略)

第四表 慢性心疾患

| 区分                  | 番号  | 疾病名         | 疾病の状態の程度                                                                                |
|---------------------|-----|-------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| (略)                 |     |             |                                                                                         |
| 不整脈源<br>性右室心<br>筋症  | (略) | (略)         | (略)                                                                                     |
| ホルト・<br>オーラム<br>症候群 | 92  | ホルト・オーラム症候群 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア 上肢の運動障害があり継続<br>的に治療を要する場合<br>イ 慢性心疾患の治療中である<br>場合又は第 2 基準を満たす場<br>合 |
| (略)                 | 93  | (略)         | (略)                                                                                     |
| (略)                 | 94  | (略)         | (略)                                                                                     |
| (略)                 | 95  | (略)         | (略)                                                                                     |
| (略)                 | 96  | (略)         | (略)                                                                                     |
| (略)                 | 97  | (略)         | (略)                                                                                     |
| (略)                 | 98  |             |                                                                                         |
| (略)                 | 99  | (略)         | (略)                                                                                     |

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 膠原病

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

第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

| 区分  | 番号 | 疾病名 | 疾病の状態の程度 |
|-----|----|-----|----------|
| (略) |    |     |          |

第四表 慢性心疾患

| 区分                 | 番号       | 疾病名  | 疾病の状態の程度 |
|--------------------|----------|------|----------|
| (略)                |          |      |          |
| 不整脈源<br>性右室心<br>筋症 | (略)      | (略)  | (略)      |
| (新設)               | (新<br>設) | (新設) | (新設)     |
| (略)                | 92       | (略)  | (略)      |
| (略)                | 93       | (略)  | (略)      |
| (略)                | 94       | (略)  | (略)      |
| (略)                | 95       | (略)  | (略)      |
| (略)                | 96       | (略)  | (略)      |
| (略)                | 97       |      |          |
| (略)                | 98       | (略)  | (略)      |

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 膠原病

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

第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

| 区分  | 番号 | 疾病名 | 疾病の状態の程度 |
|-----|----|-----|----------|
| (略) |    |     |          |

| (削る)          | (削る)      | (削る)                               |
|---------------|-----------|------------------------------------|
| 糖質代謝異常症       | 57 ～ 71   | (略)                                |
|               | 72        | 57 から 71 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症       |
|               | 73        | (略)                                |
| ビタミン代謝異常症     | 74        | 73 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症             |
|               | 75 ～ 79   | (略)                                |
| アリンピリミジン代謝異常症 | 80        | 75 から 79 までに掲げるもののほか、アリンピリミジン代謝異常症 |
| ペルオキシソーム病     | 81 ～ 83   | (略)                                |
|               | 84        | 81 から 83 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病     |
| ミトコンドリア病      | 85 ～ 92   | (略)                                |
|               | 93        | 85 から 92 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病      |
| 有機酸代謝異常症      | 94 ～ 109  | (略)                                |
|               | 110       | 94 から 109 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症     |
| ライソゾーム病       | 111 ～ 137 | (略)                                |
|               | 138       | 111 から 137 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病     |

第九表・第十表 (略)

| 先天性ボルフアイリ症    | 57        | 先天性ボルフアイリ症                         | 左欄の疾病名に該当する場合 |
|---------------|-----------|------------------------------------|---------------|
| 糖質代謝異常症       | 58 ～ 72   | (略)                                | (略)           |
|               | 73        | 58 から 72 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症       | (略)           |
|               | 74        | (略)                                | (略)           |
| ビタミン代謝異常症     | 75        | 74 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症             | (略)           |
|               | 76 ～ 80   | (略)                                | (略)           |
| アリンピリミジン代謝異常症 | 81        | 76 から 80 までに掲げるもののほか、アリンピリミジン代謝異常症 | (略)           |
| ペルオキシソーム病     | 82 ～ 84   | (略)                                | (略)           |
|               | 85        | 82 から 84 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病     | (略)           |
| ミトコンドリア病      | 86 ～ 93   | (略)                                | (略)           |
|               | 94        | 86 から 93 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病      | (略)           |
| 有機酸代謝異常症      | 95 ～ 110  | (略)                                | (略)           |
|               | 111       | 95 から 110 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症     | (略)           |
| ライソゾーム病       | 112 ～ 138 | (略)                                | (略)           |
|               | 139       | 112 から 138 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病     | (略)           |

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

| 区分                         | 番号            | 疾病名                            | 疾病の状態の程度                                                                                                                                 |
|----------------------------|---------------|--------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| (略)                        |               |                                |                                                                                                                                          |
| (削る)                       | (削る)          | (削る)                           | (削る)                                                                                                                                     |
| (略)                        |               |                                |                                                                                                                                          |
| (略)                        | 45<br>・<br>46 | (略)                            | (略)                                                                                                                                      |
| 先天性ミ<br>オパチー               | 47<br>～<br>52 | (略)                            | (略)                                                                                                                                      |
|                            | 53            | 47から52までに掲げるもののほか、先<br>天性ミオパチー | (略)                                                                                                                                      |
| 仙尾部奇<br>形腫                 | 54            | (略)                            | (略)                                                                                                                                      |
| 早産児ビ<br>リルビン<br>脳症         | 55            | 早産児ビリルビン脳症                     | 運動障害、知的障害、意識障害、<br>自閉傾向、行動障害（自傷行為<br>又は多動）、けいれん発作、皮<br>膚所見（疾病に特徴的で、治療<br>を要するものをいう。）、呼吸異<br>常、体温調節異常、温痛覚低下、<br>骨折又は脱臼のうち一つ以上の<br>症状が続く場合 |
| (略)                        |               |                                |                                                                                                                                          |
| 多発性硬<br>化症                 | (略)           | (略)                            | (略)                                                                                                                                      |
| DDX3<br>X関連伸<br>経発達異<br>常症 | 60            | DDX3 X関連神経発達異常症                | 運動障害、知的障害、意識障害、<br>自閉傾向、行動障害（自傷行為<br>又は多動）、けいれん発作、皮<br>膚所見（疾病に特徴的で、治療<br>を要するものをいう。）、呼吸異                                                 |

第十一表 神経・筋疾患

| 区分                                                       | 番号            | 疾病名                               | 疾病の状態の程度                                                                                                                                 |
|----------------------------------------------------------|---------------|-----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| (略)                                                      |               |                                   |                                                                                                                                          |
| 先天性グ<br>リコシル<br>ホスファ<br>チジルイ<br>ノシト<br>ル(GP<br>I)欠損<br>症 | 45            | 先天性グリコシルホスファチジルイ<br>ノシトール(GPI)欠損症 | 運動障害、知的障害、意識障害、<br>自閉傾向、行動障害（自傷行為<br>又は多動）、けいれん発作、皮<br>膚所見（疾病に特徴的で、治療<br>を要するものをいう。）、呼吸異<br>常、体温調節異常、温痛覚低下、<br>骨折又は脱臼のうち一つ以上の<br>症状が続く場合 |
| (略)                                                      | 46<br>・<br>47 | (略)                               | (略)                                                                                                                                      |
| 先天性ミ<br>オパチー                                             | 48<br>～<br>53 | (略)                               | (略)                                                                                                                                      |
|                                                          | 54            | 48から53までに掲げるもののほか、先<br>天性ミオパチー    | (略)                                                                                                                                      |
| 仙尾部奇<br>形腫                                               | 55            | (略)                               | (略)                                                                                                                                      |
| (新設)                                                     | (新<br>設)      | (新設)                              | (新設)                                                                                                                                     |
| (略)                                                      |               |                                   |                                                                                                                                          |
| 多発性硬<br>化症                                               | (略)           | (略)                               | (略)                                                                                                                                      |
| (新設)                                                     | (新<br>設)      | (新設)                              | (新設)                                                                                                                                     |

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

|                |         |                   |                                                                                                              |
|----------------|---------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 脳形成障害          | 72      | P C D H 19 関連症候群  | 同上                                                                                                           |
|                | 73      | P U R A 関連神経発達異常症 | 同上                                                                                                           |
|                | 74      | ミオクロニー欠神てんかん      | 同上                                                                                                           |
|                | 75      | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 同上                                                                                                           |
|                | 76      | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん  | 同上                                                                                                           |
|                | 77      | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 78      | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 79      | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 80      | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 81      | (略)               | (略)                                                                                                          |
| 脳形成障害          | 82      | C A S K 異常症       | 同上                                                                                                           |
|                | 83 ~ 87 | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 88      | 片側巨脳症             | 同上                                                                                                           |
|                | 89      | (略)               | (略)                                                                                                          |
| (略)            | 90      | (略)               | (略)                                                                                                          |
|                | 91      | W D R 46 関連神経変性症  | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患 |         |                   |                                                                                                              |

|                |      |      |      |
|----------------|------|------|------|
| 脳形成障害          | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
| 脳形成障害          | (新設) | (新設) | (新設) |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
| (略)            | (略)  | (略)  | (略)  |
|                | (略)  | (略)  | (略)  |
| 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患 |      |      |      |

|     |               |                                                                                                              |
|-----|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 92  | (略)           | 同上                                                                                                           |
| 93  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 94  | ビタミンB6依存性てんかん | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| 95  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 96  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 97  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 98  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 99  | (略)           | (略)                                                                                                          |
| 100 | (略)           | (略)                                                                                                          |

第十二表 (略)  
第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

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

|      |      |                                                                                                              |
|------|------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 74   | (略)  | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| 75   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| (新設) | (新設) | (新設)                                                                                                         |
| 76   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| 77   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| 78   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| 79   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| 80   | (略)  | (略)                                                                                                          |
| 81   | (略)  | (略)                                                                                                          |

第十二表 (略)  
第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

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

備考

- 1 本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ロ)」及び「基準(ハ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。  
(表略)
- 2 厚生労働省健康局長は、染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群に属する疾病を定めようとするときは、あらかじめ、専門的な知識を有する者その他の学識経験者の意見を聴かなければならない。

第十四表 皮膚疾患

| 区分              | 番号          | 疾病名                    | 疾病の状態の程度                                                                                                                          |
|-----------------|-------------|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 眼皮膚白皮症 (先天性白皮症) | (略)         | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| 限局性强皮症          | 2           | 限局性强皮症                 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア 四肢又は頭部に變形があり<br>イ 継続的な治療を要する場合<br>ロ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| (略)             | 3           | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| (略)             | 4           | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| 先天性魚鱗癬          | 5<br>～<br>9 | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
|                 | 10          | 5から9までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 | (略)                                                                                                                               |
| 先天性ボルフィリシ症      | 11          | 先天性ボルフィリシ症             | 左欄の疾病名に該当する場合                                                                                                                     |
| (略)             | 12          | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| (略)             | 13          | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| (略)             | 14          | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| (略)             | 15          | (略)                    | (略)                                                                                                                               |
| (略)             | 16          | (略)                    | (略)                                                                                                                               |

備考

- 本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ロ)」及び「基準(ハ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。  
(表略)
- (新設)

第十四表 皮膚疾患

| 区分              | 番号          | 疾病名                    | 疾病の状態の程度 |
|-----------------|-------------|------------------------|----------|
| 眼皮膚白皮症 (先天性白皮症) | (略)         | (略)                    | (略)      |
| (新設)            | (新設)        | (新設)                   | (新設)     |
| (略)             | 2           | (略)                    | (略)      |
| (略)             | 3           | (略)                    | (略)      |
| 先天性魚鱗癬          | 4<br>～<br>8 | (略)                    | (略)      |
|                 | 9           | 4から8までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 | (略)      |
| (新設)            | (新設)        | (新設)                   | (新設)     |
| (略)             | 10          | (略)                    | (略)      |
| (略)             | 11          | (略)                    | (略)      |
| (略)             | 12          | (略)                    | (略)      |
| (略)             | 13          | (略)                    | (略)      |
| (略)             | 14          | (略)                    | (略)      |

第十五表 骨系統疾患

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

第十六表 (略)  
別表第一～別表第四 (略)

第十五表 骨系統疾患

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

第十六表 (略)  
別表第一～別表第四 (略)

保護者の皆さまへ

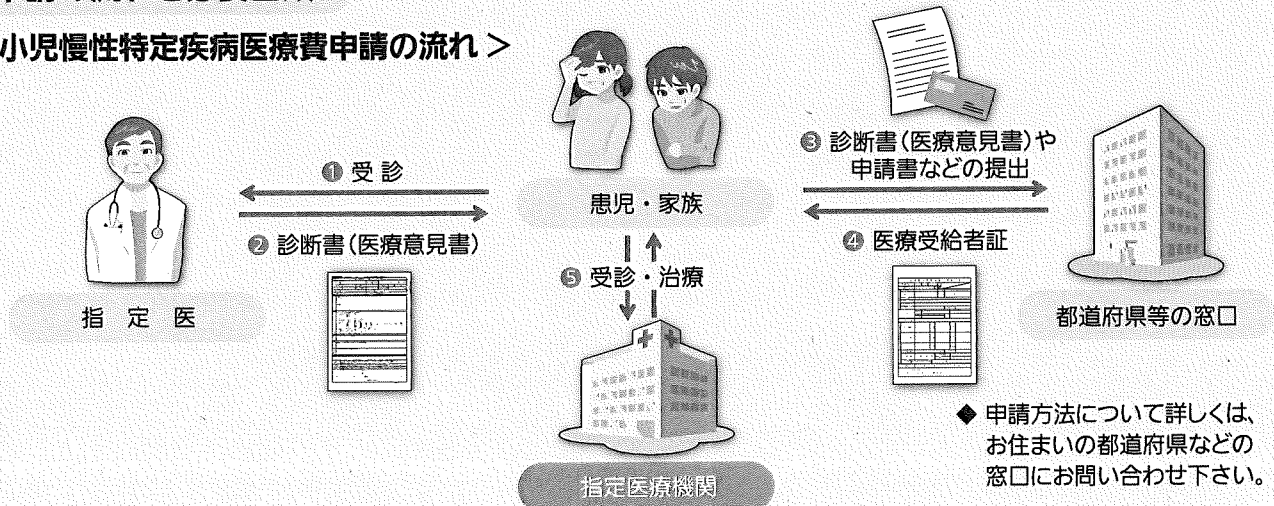
# 小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる疾病は 令和3年11月1日から 788疾病 に拡大します

## 新しく追加された疾病

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

## 申請の流れと必要書類

### < 小児慢性特定疾病医療費申請の流れ >



### 医療費助成の申請に必要な書類(1~5)

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

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

詳しくは…

「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトをご覧ください。

小児慢性

検索

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

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

健難発 1013 第 4 号  
令和 3 年 10 月 13 日

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

厚生労働省健康局難病対策課長  
（ 公 印 省 略 ）

小児慢性特定疾病の対象疾病名等の変更に伴う医療受給者証等の取扱いについて

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

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

## 記

### 1. 対象疾病等が変更される小児慢性特定疾病

#### ①疾患群の変更：先天性ポルフィリン症

- ・旧疾患群：先天性代謝異常
- ・新疾患群：皮膚疾患

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

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

#### ③疾病名の変更：全身性強皮症

- ・旧疾病名：強皮症
- ・新疾病名：全身性強皮症

### 2. 受給者証等の経過措置の取扱いについて

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

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

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

以上

**【連絡先】**

厚生労働省健康局難病対策課小児慢性特定疾病係

T e l : 03-5253-1111（内線 2298、7937）

夜 間 直 通 : 03-3595-2249

E - m a i l : [shouman@mhlw.go.jp](mailto:shouman@mhlw.go.jp)

事務連絡  
令和3年10月13日

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

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病の対象疾病名等の変更に伴う医療意見書に係る様式について

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

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

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

記

1. 既存の小児慢性特定疾病についての疾患群、区分又は疾病名の変更内容

| 変更内容                    | 疾患群 | 区分        | 疾病名                   | 疾病の状態の程度                                                                                    |
|-------------------------|-----|-----------|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|
| 「強皮症」について、より適切な名称へ変更する。 | 膠原病 | 皮膚・結合組織疾患 | (旧) 強皮症<br>(新) 全身性強皮症 | 治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合 |

|                                                                                                          |                         |                                                  |                               |                                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|--------------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 「先天性ポルフィリン症」について、より適切な疾患群へ移動させる。                                                                         | (旧) 先天性代謝異常<br>(新) 皮膚疾患 | 先天性ポルフィリン症                                       | 先天性ポルフィリン症                    | 左欄の疾病名に該当する場合                                                                                                |
| 「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症」について、より適切な区分を新設の上、当該区分へ移動する。<br>(区分「先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症」は廃止する。) | 神経・筋疾患                  | (旧) 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症<br>(新) 糖蛋白代謝障害 | 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症 | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |

## 2. 新医療意見書及び旧医療意見書の使用開始予定時期等

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

## 3. 旧医療意見書の経過措置の取扱いについて

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

### 【連絡先】

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

健 発 1013 第 2 号  
令和 3 年 10 月 13 日

都 道 府 県 知 事  
各 指 定 都 市 市 長 殿  
中 核 市 市 長  
児童相談所設置市市長

厚生労働省健康局長  
( 公 印 省 略 )

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

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

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

#### 記

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

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