

都 8 3 母斑症（神経皮膚黒色症）

（診断基準）

以下の①及び②を満たし、かつ、③の1項目以上を満たすもの

① 主要臨床症状

出生時から巨大または多発性の色素斑がある。

② 重要な検査所見

造影 MRI または CT で脳脊髄軟膜における病変（母斑）描出

③ その他の所見

- ① 水頭症
- ② 頭痛・嘔吐
- ③ けいれん発作・失神発作
- ④ 発育障害
- ⑤ 振戦

（重症度分類等）

以下の①又は②に該当する場合を重症例として対象とする。

ただし、②の腫瘍の合併については、直近6か月以前に確認された場合も該当とする。

- ① 運動障害、知的障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、意識障害、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
- ② 腫瘍を合併し、生検若しくは手術により組織と部位が明確に診断されている、又は、脳を含む病理組織診断が不可能な部位であって画像診断により診断された場合

※ 診断基準及び重症度分類等の適応における留意事項

- 1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、認定基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
- 2. 治療開始後における重症度分類については、認定基準上に特段の規定がない場合には、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
- 3. 上記の診断基準を満たし、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない

(2018. 1. 1)

者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。