

◆母斑症（神経皮膚黒色症）の医療費助成認定基準◆

(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

- ・レックリングハウゼン病は、指定難病34「神経線維腫症」で申請してください。
- ・スタージ・ウエーバー病は、指定難病157「スタージ・ウエーバー症候群」で申請してください。
- ・ブーヌビュ・プリングル病（結節性硬化症）は、指定難病158「結節性硬化症」で申請してください。
- ・クリッペル・ウエーバー病は、指定難病281「クリッペル・トレノネー・ウエーバー症候群」で申請してください。