

## <診断基準>

### 先天性横隔膜ヘルニアの診断基準

新生児期に以下の2項目のうち、いずれか1項目を満たせば確定診断とする。

1. CT、MRI、超音波検査などの画像診断(出生前検査を含む)で、腹腔内臓器が横隔膜を越えて胸腔内に脱出していることが確認できた場合。
2. 胸部単純レントゲン写真で本症が疑われ、手術所見により腹腔内臓器が横隔膜を越えて胸腔内に脱出していることが確認できた場合。

ただし、膜状構造物(ヘルニア嚢)を有した状態で腹腔内臓器が横隔膜を越えて胸腔内に脱出している場合(有嚢性横隔膜ヘルニア)は、横隔膜弛緩症との鑑別を要する。また、外傷などの後天性の原因が疑われる場合は、本疾患から除外する。

#### <重症度分類>

重症例を対象とする。

##### 重症例

上記の診断方法により本症の確定診断が得られたうち、以下の9項目のうち、少なくとも1項目以上に該当する症例。

- a) -2SD を越える低身長または低体重を示す。
- b) 精神発育遅滞・運動発達遅滞・その他中枢神経障害を有する。
- c) 難聴のために治療を要する。
- d) 人工呼吸管理・酸素投与・気管切開管理を要する。
- e) 経静脈栄養・経管栄養(胃瘻を含む)を要する。
- f) 胃食道逆流症のために外科的または内科的治療を要する。
- g) 肺高血圧治療薬の投与を要する。
- h) 反復する呼吸器感染のために1年間に2回以上の入院加療を要する。
- i) 経過観察または治療が必要な漏斗胸・側弯などの胸郭変形を有する。

##### 軽症例

上記の診断方法により本症の確定診断が得られたうち、(2)の a)～i)のいずれの項目にも該当しない症例。

#### ※診断基準及び重症度分類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、診断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、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
- 3. なお、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者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。