

2012/9001B

厚生労働科学研究費補助金
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

小児慢性特定疾患の
登録・管理・解析・情報提供に関する研究

平成22年度～平成24年度 総合研究報告書

研究代表者 松 井 陽

平成25（2013）年3月

厚生労働科学研究費補助金
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

小児慢性特定疾患の
登録・管理・解析・情報提供に関する研究

平成22年度～平成24年度 総合研究報告書

研究代表者 松 井 陽

平成25（2013）年3月

目 次

I. はじめに

〔平成 22 年度～24 年度に実施された研究課題〕

II. 総合研究報告書

小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究

研究代表者

松井 陽 1

III. 研究報告書

小児慢性特定疾患治療研究事業におけるデータベースの精度向上に関する研究
－ 今期 3 ヶ年の小児慢性特定疾患治療研究事業の年度別、疾患群別、実施主体別、
診断時年齢別、登録者数－

小児慢性特定疾患治療研究事業 研究班 登録管理事務局

国立成育医療研究センター研究所成育政策科学研究部 155

I. はじめに

はじめに

厚生労働科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」の3年間の研究計画が終了しました。本研究班は、各疾患群の調査研究を担当する分担研究者と、当該事業の在り方等に関する研究を担当する分担研究者により構成されており、前者は、疾患群毎もしくは個別疾患の登録データの解析や登録データに基づく二次調査等を行い、後者は小児慢性特定疾患の登録データの精度向上や更なる利活用に関する研究等を進めて参りました。これらの分担研究については、続く「平成22年度～24年度に実施された研究課題」リストをご参照頂きたく存じます。

また今期3年間は、小児慢性特定疾患治療研究事業が平成17年度に児童福祉法に基づく事業として位置づけられてから約5年を経過した時期にスタートしており、当該事業の評価・検証等についても研究班では並行して取り組んで参りました。さらに、日本小児科学会に協力を依頼し、小児慢性特定疾患の診療に関わる小児科学会分科会及び小児関連学会など12団体の協力を得て、拡大班会議を開催し、より多くの専門家の意見を得ながら検討を進めて参りました。

本報告書に掲載いたしました総合報告書は、これらの検討を踏まえ、本研究班が現行事業の妥当性の検討結果と、最新の医学的知見に基づいた疾患名等の改定案（対象疾患の技術的整理案）を示したものになります。これらは、具体的な見直し作業の途上での中間報告のような位置づけになるかと思いますが、この場をお借りしてご報告させて頂きたいと存じます。

また、平成25年3月には、日本小児科学会に、各関連分科会及び関係学会、研究会からの推薦委員から成る「小児慢性疾患委員会」を設置して頂き、当該研究班と連携を取りながら、当該事業において見直しを提案すべき課題について具体的な検討を進めて参ります体制が整いました。今後は、これまでの成果を踏まえて、さらなる検討課題である①対象疾患の診断基準及び治療指針の整備、②対象基準の策定と適切性の検討、③追加検討候補疾患の情報整理、等についても、引き続き小児慢性疾患委員会をはじめ関係学会及び研究会の協力を得て、取り組んでいく所存でございます。

平成25年3月

平成24年度 厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）

「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

研究代表者 松井 陽

[平成 22 年度～24 年度に実施された研究課題]

平成 22 年度 分担研究課題

分担研究者	分担研究課題名
加藤 忠明	小児慢性特定疾患治療研究事業全般に関する研究 「平成 20 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況」 「小児慢性特定疾患治療研究事業（内分泌疾患）の非継続症例の経過に関する実態調査」
黒田 達夫	悪性新生物の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児がん発生数の把握；小児慢性特定疾患申請数と関連学会登録数の相関性に関する検証」
内山 聖	慢性腎疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「慢性腎不全登録症例の臨床像、疫学に関する研究」
荒川 浩一	慢性呼吸器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児慢性呼吸器疾患の横断・縦断的解析における小慢データの有用性に関する研究」
賀藤 均	慢性心疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「フォロー四徴症からみた小児慢性特定疾患事業の実態とそのデータベースのあり方に関する研究」
横谷 進	内分泌疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「内分泌疾患群の登録・評価に関する研究」
神崎 晋	成長ホルモン治療の登録・解析・情報提供に関する研究 「成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究」
武井 修治	膠原病の登録・解析・情報提供に関する研究 「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎（JIA）患児の生活機能の変化 - PedsQL による身体機能、精神機能の評価」
杉原 茂孝	糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究 「糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究」
伊藤 道徳	先天性代謝異常の登録・解析・情報提供に関する研究 「先天性代謝異常症の登録データの解析と問題点」 「小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データによる現行新生児マススクリーニングで発見されるアミノ酸代謝異常症の知的予後の検討」
小池 健一	血友病等血液疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「血友病等血液疾患の登録・解析・情報提供に関する研究」
有賀 正	免疫疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「法制化前後の登録状況の解析と評価」
高橋 孝雄	神経・筋疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「結核性硬化症の精神・行動上の問題に関する疫学調査」
須磨崎 亮	慢性消化器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データを用いた小児慢性消化器疾患の症例数に関する比較検討 - アラジール症候群に着目して -」
山野邊裕二	小児慢性特定疾患データベースの精度向上に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書における記載項目の統合に関する研究」

仁尾 正記	胆道閉鎖症における日本胆道閉鎖症および小児慢性特定疾患データベースの比較照合研究 「胆道閉鎖症における小児慢性特定疾患データベースと日本胆道閉鎖症研究会全国登録データベースとの比較検討研究」
中村 好一	川崎病における全国調査および小児慢性特定疾患データベースの比較照合研究 「川崎病および関連する心臓後遺症の登録患者特性：2003年から2009年までの観察」
坂本なほ子	小児慢性特定疾患データに関する疫学的検討 「小児慢性特定疾患データに関する疫学的検討」
原田 正平	小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書等に基づくデータベース構築およびその利活用に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書等に基づくデータベース構築および、その利活用に関する研究－双方向性をもった医療情報提供ウェブサイトの構築－」
斎藤 進	小児慢性特定疾患治療研究事業システムに関する研究 「登録管理ソフト（Windows7版）の開発について」 「平成20年度小児慢性特定疾患治療研究事業の疾患群別、実施主体別、男女別、診断時・発病時年齢階級別、登録者数」
西連地利己	小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究」

平成23年度 分担研究課題

分担研究者	分担研究課題名
加藤 忠明	小児慢性特定疾患治療研究事業全般に関する研究 「平成21年度、及び平成22年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況」
黒田 達夫	悪性新生物の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児がん発生数の把握；小児慢性特定疾患申請数と関連学会登録数の相関性に関する検証」 「脳腫瘍に関する日本脳神経外科学会全国集計調査報告と小児慢性特定疾患治療研究事業の登録状況」
内山 聖	慢性腎疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「腎移植患者の小慢登録に関する研究」
荒川 浩一	慢性呼吸器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「非継続症例に関する転記調査－平成21年度慢性呼吸器疾患群調査－」 「小児慢性特定疾患治療研究事業（慢性呼吸器疾患）の非継続症例に関する実態調査」
賀藤 均	慢性心疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「先天性心疾患における小児慢性登録事業の登録の実態に関する研究」
横谷 進	内分泌疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「甲状腺機能亢進症、先天性甲状腺機能低下症および思春期早発症における非継続症例の解析」
神崎 晋	成長ホルモン治療の登録・解析・情報提供に関する研究 「成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究」

武井 修治	膠原病の登録・解析・情報提供に関する研究 「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎（JIA）患児の生活機能の変化 - PedsQL による身体機能・精神機能評価と影響因子-」
杉原 茂孝	糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究 「糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究」
伊藤 道徳	先天性代謝異常の登録・解析・情報提供に関する研究 「先天性代謝異常登録症例における非継続症例の検討」
小池 健一	血友病等血液疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「血友病等血液疾患の登録・解析・情報提供に関する研究」
有賀 正	免疫疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「法制化前後の登録状況の解析と評価」
高橋 孝雄	神経・筋疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児慢性特定疾患からみたレット症候群患児の生活予後」
須磨崎 亮	慢性消化器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の小児慢性消化器疾患分野における改善余地の検討」
山野邊裕二	小児慢性特定疾患データベースの精度向上に関する研究 「文書作成ソフトウェアで作成した医療意見書からのデータ抽出に関する研究」
仁尾 正記	胆道閉鎖症における日本胆道閉鎖症および小児慢性特定疾患データベースの比較照合研究 「胆道閉鎖症における小児慢性特定疾患データベースと日本胆道閉鎖症研究会全国登録データベースとの比較検討研究」
中村 好一	川崎病における全国調査および小児慢性特定疾患データベースの比較照の研究 「川崎病および関連する心臓後遺症の登録患者数：都道府県分布、2007-2008 年」
坂本なほ子	小児慢性特定疾患データに関する疫学的検討 「小児慢性特定疾患データに関する疫学的検討」
原田 正平	小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書等に基づくデータベース構築およびその利活用に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書情報の利活用としてのインクルーシブ教育システムの構築に関する研究」
斎藤 進	小児慢性特定疾患治療研究事業システムに関する研究 「登録管理ソフト（Windows7 版）の開発について」 「平成 21、22 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の疾患群別、実施主体別、男女別、診断時・発病時年齢階級別、登録者数」

平成 24 年度 分担研究課題

分担研究者	分担研究課題名
加藤 忠明	小児慢性特定疾患治療研究事業全般に関する研究 「平成 23 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況」
黒田 達夫	悪性新生物の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児がん発生数の把握；小児慢性特定疾患申請数と関連学会登録数の相関性に関する検証」

内山 聖	慢性腎疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「遺伝性腎疾患の小慢登録に関する研究」
荒川 浩一	慢性呼吸器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「非継続症例に関する転記調査 –平成 21 年度慢性呼吸器疾患群調査–」
賀藤 均	慢性心疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「小児慢性特定疾患事業における循環器疾患診断名の記載の正確性に関する研究」
横谷 進	内分泌疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「慢性甲状腺炎、バセドウ病、偽性副甲状腺機能亢進症の成長に関する解析ならびに性腺機能低下症における治療開始時期の検討」
神崎 晋	成長ホルモン治療の登録・解析・情報提供に関する研究 「成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究」
武井 修治	膠原病の登録・解析・情報提供に関する研究 「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎 (JIA) 患児の生活機能の変化 –PedsQL による身体機能・精神機能評価と影響因子–」
杉原 茂孝	糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究 「糖尿病の登録・解析・情報提供に関する研究」
伊藤 道徳	先天性代謝異常の登録・解析・情報提供に関する研究 「先天性代謝異常症の登録データの解析と問題点」
小池 健一	血友病等血液疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「遺伝性球状赤血球症、自己免疫性溶血性貧血、免疫学的血小板減少症における非継続症例の解析」
有賀 正	免疫疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「免疫疾患の登録、評価、情報提供に関する研究：法制化前後の登録状況の解析と評価」
高橋 孝雄	神経・筋疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「本邦における Leigh 脳症患者の自然経過」
須磨崎 亮	慢性消化器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究 「アラジール症候群の登録非継続例に関する検討」
仁尾 正記	胆道閉鎖症における日本胆道閉鎖症および小児慢性特定疾患データベースの比較照合研究 「胆道閉鎖症における小児慢性特定疾患データベースと日本胆道閉鎖症研究会全国登録データベースとの比較検討研究」
松井 陽	胆道閉鎖症の早期発見に関する研究 「胆道症早期発見のための新版便色カードシステム導入パイロット事業についての評価に関する研究」
中村 好一	川崎病における全国調査および小児慢性特定疾患データベースの比較照合研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業に登録された川崎病患者の特性：2009-2010 年の川崎病全国調査結果との比較」

原田 正平	小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書等に基づくデータベース構築およびその利活用に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業の医療意見書情報を北海道におけるインクルーシブ教育システムの構築に利活用するための試み」
森 臨太郎	今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「小児慢性特定疾患のデータ管理の今後に関する研究」
山野邊裕二	小児慢性特定疾患データベースの精度向上に関する研究 「クラウド・コンピューティング技術を応用した意見書データの登録」
掛江 直子	小児慢性特定疾患治療研究事業のデータベースの精度向上と情報提供に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの精度向上に向けた取り組み」
斉藤 進	小児慢性特定疾患治療研究事業システムに関する研究 「登録管理ソフトのメンテナンスと今後の開発について」 「平成 22、23 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の疾患群別、実施主体別、男女別、診断時・発病時年齢階級別、登録者数」

Ⅱ. 総合研究報告書

小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究

研究代表者 松井 陽（国立成育医療研究センター 病院長）

研究要旨

【背景】平成 17 年に厚生労働省告示に定められた小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患は、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療の負担が続く疾患であるか、の四要件を考慮して選定されており、主病態が障がいに関連する医療（育成医療、精神通院医療等）の対象となる疾患は対象に含まれてない。これらの対象疾患について、平成 17 年の法制化時の対象疾患等の整理から約 7 年が経過し、近年の医学的知見の蓄積等により、更なる技術的な整理を要する状況となっている。

【目的】小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患について、現在の医学知見を踏まえた技術的整理を行なうこと、対象疾患の四要件の該当性及び診断基準及び治療指針の有無の調査を行なうこと等を目的とした。

【方法】研究班分担研究者に加え、当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行なった。

【結果】対象疾患名については、現在の告示疾患（514+2）の包含関係等の技術的整理により 227 の大分類及び大分類の疾患に含まれ得る疾患を列挙した 648 の細分類とした。これらの技術的整理案について四要件の該当性、診断基準及び治療指針の有無の調査を行ない、研究班による技術的整理案（改定案）を提示した。

【結論】本研究では、現行の対象疾患の範囲の中で見直しを行ない、その技術的整理案を提示した。この検討の過程で次のさらなる検討課題が明らかとなった。すなわち、①対象疾患の診断基準及び治療指針の整備、②対象基準の策定と適切性の検討、③追加検討候補疾患の情報整理、等である。本研究班では、当該事業の適正化、公平かつ公正な運用を目指し、引き続きこれらの検討課題について関係学会の協力を得て、取り組んでいきたい。

研究協力者:

黒田達夫（慶應義塾大学医学部小児外科教授）

内山 聖（新潟大学医歯学総合病院長）

荒川浩一（群馬大学医学部小児科教授）

賀藤 均（国立成育医療研究センター器官
病態系内科部長）

横谷 進（国立成育医療研究センター生体
防御系内科部長）

神崎 晋（鳥取大学医学部小児科教授）

武井修治（鹿児島大学医学部保健学科教授）

杉原茂孝（東京女子医科大学小児科教授）

伊藤道徳（香川小児病院副院長）

小池健一（信州大学医学部小児科教授）

有賀 正（北海道大学医学部小児科教授）

高橋孝雄（慶應義塾大学医学部小児科教授）

須磨崎 亮（筑波大学医学部小児科教授）

森 臨太郎（国立成育医療研究センター研究
所成育政策科学研究部長）

掛江直子（国立成育医療研究センター研究
所成育保健政策科学研究室長）

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患は、「児童福祉法第 21 条の 5 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患毎に厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」¹⁾ (平成 17 年 2 月 10 日厚生労働省告示第 23 号、以下「平成 17 年告示」という) で定められている。

平成 17 年告示に定められている対象疾患 (以下「告示疾患」という) は、11 疾患群に含まれる 514 の疾患と、悪性新生物と先天性代謝異常の疾患群の 2 つの包括的な告示 (悪性新生物 55「1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、(以下省略)」、先天性代謝異常 50「1 から 49 までに掲げるもののほか、特定の欠損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患」) に含まれる疾患から成る。

これらの告示疾患は、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課により平成 13 年 9 月 14 日から平成 14 年 6 月 21 日まで 10 回にわたり開催された「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」(以下「検討会」) の検討の過程で示された「小児慢性特定疾患の医療費助成の対象疾患及び対象者の考え方」、すなわち、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか、の四要件 (以下「四要件」という) (資料 1 を参照) を考慮して選定されており、主病態が障がいに関連する医療 (育成医療、精神通院医療等) の対象となる疾患は、当該事業の対象に含まれない整理となってきた。

平成 17 年の法制化時に対象疾患等の見直しを実施し、その後も医学的知見の蓄積、新たな治療法の開発等が進んでいるところである。こうした背景を踏まえ、平成 24 年 9 月から厚生労働省社会保障審議会児童

部会「小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」(以下「専門委員会」という) が開催され、平成 25 年 1 月には「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方 (中間報告)」²⁾ (以下「中間報告」という) がとりまとめられた。その中で「対象疾患は、これまでの考え方を踏まえ、①慢性に経過する疾患であるか、②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか、を考慮して選定されることが適切であり、公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、特に類縁疾患など対象疾患の整理や治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある。」と示された。

そこで、本研究では、日本小児科学会等の関係学会の協力のもと、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患について、1) 現在の医学知見を踏まえた技術的整理 (以下「技術的整理」という) を行ない、2) 対象疾患の四要件の該当性の検討及び診断基準及び治療指針の有無の調査を実施することを目的とした。

B. 研究方法

本研究は、次の 3 つの課題について、研究班分担研究者に加え、日本小児科学会をはじめとする小児の慢性疾患の診療に関係する諸学会、ならびに当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家 (末尾の謝辞を参照) の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行った。

1) 対象疾患の技術的整理案 (改定案) の作成

告示疾患について、下記の 4 点に留意して、技術的整理を行ない、「対象疾患の技術的整理案 (改定案)」を作成した。

1. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患名の変更等によ

って、近年では使用されなくなった古い告示疾患名、慢性の経過を辿らないもしくは長期にわたり生命を脅かすとはいえない、もしくは小児期には発症しないことが明らかとなった告示疾患等を整理した。

2. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、疾患名の整理が必要となったものについて再整理を行ない、整理後の告示疾患名を「大分類疾患名」としてまとめた。また、各大分類疾患の内包する個々の疾患について、「細分類疾患名」として併せて整理した。
3. 医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、重複または類似した疾患名が告示に列挙された状態になってしまったものについては、疾患名をまとめ、「大分類疾患名」として再整理を行なった。さらに、各大分類疾患名の含む個々の疾患を明らかにするため「細分類疾患名」も併せて整理した。
4. 包括的な表記の告示疾患名については、そこに含まれる疾患を「細分類疾患名」として再整理を行ない明示した。

なお、これらの技術的整理における疾患名の表記については、既存の法令に用いられているものに加え、厚生労働省大臣官房統計情報部編ICD-10³⁾及びICD-O日本語版⁴⁾、文部科学省学術用語集医学編⁵⁾、日本医学会医学用語辞典⁶⁾、南山堂医学大辞典⁷⁾、小児科学会用語集⁸⁾、その他の国内学会作成の用語集に収載されているものとした。

2) 技術的整理案(改定案) 疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

前項 1) で作成した対象疾患の技術的整理案(改定案)に掲載された疾患について、以下の通り、a) 近年の医学の進歩の状況、b) 四要件の該当性の検討を行なった。

a) 近年の医学の進歩の評価

平成17年から平成24年までの間に報告された対象疾患の医療の進歩に関する学術論文を抽出した。

b) 四要件の該当性の検討

対象疾患が四要件を満たしているのか、要件毎に以下の通り検討を行なった。

① 慢性に経過する疾患であるか

現在小児慢性特定疾患治療研究事業による医療費助成の対象疾患は、先天性疾患等、治癒が難しく症状が永続的に続くものの他、再発を繰り返すもの、投薬などにより症状のコントロールは可能であるが長期にわたり治癒することが難しいもの等を対象としている。

そこで対象疾患が、近年の医学的知見に照らしても、上記のような慢性的経過をたどるかについて、ネルソン小児科学⁹⁾¹⁰⁾等の主要な小児疾患に関する教科書、疾患の診断基準等に関するガイドライン等における自然歴や予後に関する記載に基づき、整理を行なった。

② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか

当該対象疾患において発症する症状や病態のなかで、死因となり得る症状や病態があるのかについて、主要な教科書や論文報告に基づいて整理を行なった。その上で、厚生労働省大臣官房統計情報部による「疾病、傷害及び死因の統計分類」¹¹⁾の死因又はその他の病態について類型化した。

③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか

ネルソン小児科学⁹⁾¹⁰⁾等の主要な小児疾患に関する教科書、疾患の診断基準及び治療指針等に関するガイドライン等の当該疾患における症状に関する記載を調査し、どのように生活の質を低下させるのか検討を行なった。

④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

専門委員会に提示された疾患群毎の医療費と一般の子どもの医療費の比較に関する

資料に基づいて考察を行なった。

3) 診断基準及び治療指針の有無の調査

診断基準及び治療指針については、当該疾患毎に国内学会もしくは厚生労働科学研究費補助金による研究班等が作成したガイドライン等が有るか無いかについて（平成23年11月時点）調査を行なった。

C. 研究結果

3つの課題について、研究班分担研究者に加え、日本小児科学会をはじめとする小児の慢性疾患の診療に関係する諸学会、ならびに当該事業の対象疾患の診療に携わっている全国の専門家（末尾の謝辞を参照）の協力を得て、最新の医学的知見に基づき検討を行なった結果は次の通りである。

1) 対象疾患の技術的整理案（改定案）の作成

まず、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患名の変更等によって、近年では使用されなくなった古い告示疾患名、慢性の経過を辿らないもしくは長期にわたり生命を脅かすとはいえない、もしくは小児期には発症しないことが明らかとなった告示疾患等を整理した。

具体的には、「近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念」に相当する「赤血病」など7疾患、「近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられる疾患」に相当する「腎又は腎周囲膿瘍」など2疾患、「近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになった疾患」に相当する「中枢性思春期遅発症」など7疾患、「近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになった疾患」に相当する「悪性マクログロブリン」血症など3疾患を、対象疾患から削除した（表12）。

なお、これらの疾患については、現在、当該病名での登録がない、もしくはより適切な別の病名にて登録できることを、登録

データ上にて確認し、さらに必要に応じて登録医師に対する電話調査を行ない、臨床的にも不都合が生じないことを確認した。

次に、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、疾患名の整理が必要となったものについて再整理を行なった。

具体例の一つとしては、悪性新生物疾患群が挙げられる。悪性新生物の領域では、2000年（平成12年）に世界保健機構（WHO）からICD-O（International Classification of Diseases for Oncology; 国際疾病分類腫瘍学）第3版が出版され、これを受けて2002年（平成14年）に厚生労働省大臣官房統計情報部から日本語版が発行されている。ICD-Oは、1疾患1コードで疾患を整理してきたICD（International Classification of Diseases）とは異なり、腫瘍性疾患のみを対象として、腫瘍の部位（局在）と形態（病理組織診断）コードの組み合わせで疾患を表現している。また、ICD-O第2版からICD-O第3版への変更点については、特にリンパ腫及び白血病等の造血器腫瘍（血液腫瘍）に200以上の追加がされ、また骨髄異形成症候群（MDS）等が悪性コードに変更される等、大きな変更がみられた。このような疾患分類の変更を踏まえ、当該事業においても、平成17年度の法制化に伴う当該制度の見直しに際し、悪性新生物疾患群については、ICD-O第3版に基づく「部位コード」¹²⁾と「腫瘍診断コード」¹³⁾を採用することとした。しかしながら、疾患名自体の見直しまでは当時の検討の範疇ではなかったことから、悪性新生物疾患群の告示疾患名は従来の名称のまま運用され、かつ多くの対象疾患は告示番号55「1から54までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫（肉芽腫を除く。）又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖（癌腫又は肉腫）を本

態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあたっては組織型を問わない。」に該当する疾患と整理されてきた。そこで、悪性新生物の疾患分類については、これまでの医学的知見を踏まえて全面的に整理することとした。なお、先行して実施されている日本小児血液・がん学会「小児がん全数把握登録事業」における疾患分類等とも齟齬が生じないよう、情報提供を受けて検討を進めた。(表 1-1, 1-2, 1-3)

また、医学の進歩や医学的知見の蓄積による疾患概念の変化や疾患分類の変更等によって、重複または類似した疾患名が告示に列挙された状態になってしまったものについて再整理を行なった。

例えば、血友病等血液・免疫疾患群の告示番号 1「悪性貧血」、2、「イマースルンド・グレスベック症候群」、4「葉酸欠乏性貧血」は、同疾患群の告示番号 3。「巨赤芽球性貧血」に包含されると現在の医学的知見では考えられていることから、当該技術的整理においても「巨赤芽球性貧血」にまとめこととした。(表 9-1, 9-2, 9-3)

さらに、告示疾患の中には、前述の悪性新生物疾患群の告示番号 55 「1 から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、(以下省略)」、及び先天性代謝異常疾患群の告示番号 50 「1 から 49 までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患」といった包括的なものがあるが、それらに含まれ得る具体的な疾患名が明示されていないため、医療機関にて作成された医療意見書に記載された個別(細分類)疾患が、本事業の対象疾患であるか否かについて、都道府県等の実施主体が判断に迷う事例等も報告されていた。そこで、これらについては、各疾患群における疾患整理の枠組みを根本的に見直し、包括的な表記の疾患名がなくなるよう、よりわかりやすく具体的な細分類病名まで整理することとした。また、他方、過去 5 年間に一人も患児データが登録されなかったような極めて

稀な疾患が、早見表病名として具体的に挙げられているものも多数あったことから、学術的にも詳細病名の登録の重要性が認められないものについては、当該技術的整理において少し大きな疾患概念にまとめる等、整理を行なった。

なお、技術的整理案に掲載される疾患名の表記は、日常の診療業務にて一般的に用いられる表記を用いることが運用上妥当であると判断し、既に他の法令等で用いられており優先して使用しなければならない疾患名以外については、原則として日本小児科学会用語集とはじめとする国内学会作成の用語集に掲載されている表記を採用することを原則とした。その他、ICD-10、ICD-O、文部科学省学術用語集医学編、日本医学会医学用語辞典、南山堂医学大辞典等における表記も確認し、当該技術的整理案に用いた疾患表記の根拠をまとめた。(表 1-3, 2-3, 3-3, 4-3, 5-3, 6-3, 7-3, 8-3, 9-3, 10-3, 11-3)

以上により、516 の告示疾患数は 227 の大分類疾患に、大分類疾患に含まれ得る下位概念の個別疾患については 648 の細分類疾患に整理された。

2) 技術的整理案(改定案)疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

前項 1) で作成した対象疾患の技術的整理案(改定案)に掲載された疾患について、以下の通り、a) 近年の医学の進歩の状況、b) 四要件の該当性の検討を行なった。

a) 近年の医学の進歩の評価

技術的整理案(改定案)に掲載された細分類疾患の四要件の該当性が、近年の医学の進歩、すなわち検査や治療法などの技術的進歩(表 13)によって、平成 17 年の法制化時と比較して変化したか、要件毎に評価を行なった。(研究分担者らによる各疾患群における検討結果については末尾の参考資料「疾患群毎の 4 要件の該当性について」を参照のこと。)

b) 四要件の該当性の検討

対象疾患が四要件を満たしているのか、要件毎に以下の通り検討を行なった。

① 慢性に経過する疾患であるか

平成 17 年の法制化時に、急性疾患については制度の対象から除外され、現在の対象疾患については、症状が永続的に続くものの、症状が徐々に進行するもの他、軽快と再発を繰り返すもの、治療的介入により症状のコントロールは可能であるが長期にわたり治癒することが難しいもの等であると考えられた。

一部の疾患については、医学技術の進歩や治療法の進歩等により、現在は慢性に経過しないと考えられるようになったことが明らかになった。(表 12【削除理由 2】)

② 生命を長期にわたって脅かす疾患であるか

対象疾患が、治療を行わずに経過をみることに於いて、生命を脅かす状態が起り得るのかを検討した。

その結果、現行の告示疾患のほとんどが、厚生労働省大臣官房統計情報部 編「疾病、傷害及び死因の統計分類」に挙げられる以下の状態、すなわち「敗血症」、「悪性新生物」、「貧血」、「糖尿病」、「不整脈及び伝導傷害」、「心不全」、「脳血管障害」、「大動脈瘤及び解離」、「腎不全」、「肝不全」、「けいれん」、「呼吸不全」、「重篤な中枢神経障害」、「低血糖」、「低栄養」、「副腎不全」、「循環血液量減少性ショック」、「代謝性アシドーシス」、「高アンモニア血症」のいずれかにより、死に至る可能性がある慢性疾患であることが確認された。(表 14-1, 14-2, 14-3, 14-4, 14-5, 14-6, 14-7, 14-8, 14-9, 14-10, 14-11)

なお、一部の疾患については、臨床疫学的知見の集積により、死に至る可能性は極めて低いことが明らかになったことから、技術的整理案ではこれらの疾患を削除した。

(表 12【削除理由 3】)

③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか

これまで本研究班において実施された分

担研究において、対象疾患と生活の質の関係について検討した主な研究としては、「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎

(JIA) 患児の生活機能の変化 -PedsQL による身体機能・精神機能評価と影響因子-」(分担研究者 武井修二)¹⁴⁾が挙げられる。本研究は、生物学的製剤 (Bio 製剤) がもたらす JIA 患児家族の生活機能の変化を、平成 23 年度及び平成 24 年度の調査に回答した JIA 330 例を用いて、学校を含む日常生活や通院状況、家庭経済状況に対する質問票と、PedsQL 調査票で評価したものである。この結果、JIA 患児の身体機能と精神機能には、有意な正の相関を認めたと、身体機能と乖離した低い精神機能を示す例が Bio 製剤導入群でみられた。その要因として、男児、全身型、月 2 回以上の医療機関の受診や学校の欠席などが抽出されたことから、継続的な治療を要する慢性疾患の患者の生活の質については、「受診行動による日常生活の妨げ」や「疾病が原因の生活の制限」、それらに関連する「心理的ストレス」等が影響することが疑われた。

④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか

個別の対象疾患の医療費に関する検討については、「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究」(研究分担者 西連地 利己)¹⁵⁾が挙げられる。本研究は、実施主体 (4 県 4 市) の協力を得て、2009 年度の疾患別公費負担額等のデータを解析したものである。この結果、233 の告示疾患のうち 97 疾患で中央値が 1 万円を超えており、また 10 人月以上の観察期間のある疾患の中では、中央値が 8 万円を超える疾患もあり、当該事業による医療費助成がない場合には、高額な自己負担を抱える可能性がある患者が存在することが示唆された。

他方、当該事業全体での個別の対象疾患の医療費に関する研究及び資料等はないが、疾患群毎の 1 年間にかかる総医療費については、専門委員会において提示された「小

児慢性特定疾患児の一人当たり医療費」が挙げられる(資料2)。当該資料によると、小児慢性特定疾患児の平均年間医療費は約169万円であり、一般の子ども全体(0~19才)の一人当たり平均年額医療費(約8万円)と比べ、約20倍であると指摘されている。また、悪性新生物の入院(約659万円)等、非常に高額な医療費がかかる疾患もあった。これらのことより、現在の告示疾患は、長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であると推察された。

なお、疾患群毎に四要件の該当性について検討を行なった結果については、本研究報告末尾の参考資料「疾患群毎の4要件の該当性について」を参照されたい。

3) 診断基準及び治療指針の有無の調査

専門委員会の中間報告では、「公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある」と明示された。そこで、現行の告示疾患における技術的整理による細分類疾患について、診断基準及び治療指針の整備状況を調査した。(表14-1, 14-2, 14-3, 14-4, 14-5, 14-6, 14-7, 14-8, 14-9, 14-10, 14-11)

その結果、648の細分類疾患のうち、診断基準がガイドライン等の形でまとめられているものは242疾患(約37%)、治療指針がまとめられているものは184疾患(約28%)であることが明らかになった。また、診断基準及び治療指針の双方が既に整備されている疾患は168疾患(約26%)で、全体の1/4程度に留まった。

D. 考察

3つの課題について、以上の結果を踏まえ、次の通り考察する。

1) 対象疾患の技術的整理案(改定案)の作成

技術的整理案(改定案)においては、現在の告示疾患の包含関係の整理や疾患名表

記の変更(大分類疾患名の作成)のみならず、治療方法、予後の違いなどによる実際の臨床現場及び登録事業に即した分類(細分類疾患名の作成)を反映させており、実施主体、医療関係者にとって、より適正に運用しやすい技術的整理案(改定案)となっていると考えられる。

また、改定案では日本小児科学会及び各分科会、小児慢性疾患の診療に関連する諸学会と協議して、医学的にも適切であると考えられる用語を大分類病名及び細分類病名として提案した。実際の臨床現場に即した疾患名を利用できることは、申請書を作成する医療者のみならず、当該事業を利用する患者にとっても有益であると考えられる。つまり、当該事業で用いていた見直しが必要な病名が医療費助成を受けるための受給券の発行に使用されていた場合、実際の診療の席で医療者から説明されている病名と異なることもあり得たが、今回の技術的整理によりそのような複雑な状況が解消されることも期待される。

2) 技術的整理案(改定案)疾患の近年の医学の進歩を踏まえた四要件の該当性の検討

本研究においては、平成17年の法制化時に検討された対象疾患の四要件を再確認し、現在の医療水準における各疾患における四要件の該当性について確認を行なった。その結果、現在もほぼすべての疾患で、四要件を満たしており、引き続き当該事業の対象疾患としていくことが妥当であると確認された。

生活の質への影響については、本年度までの研究では、定性的な評価しかできなかった。生活の質の定量化、評価の一般化については、成人疾患に関する報告はいくつかあるが、小児の慢性疾患患者に関する報告は少ない。本研究班の研究分担者の武井がPedsQLを用いて若年性特発性関節炎の生物学的製剤の使用前後での生活の質の評価を試み、小児の慢性疾患の生活の質を定

量する一つの指標として PedsQL の有用性が示唆された。今後は、小児の慢性疾患患者の生活の実態を明らかにし、生活の質の定量的評価を試み、疾患間での差、治療や支援策等の介入前後での差等についても具体的に検討を行ない、患者の生活の質の向上につながるより効果的な支援策を講じていくことが必要であると考ええる。

専門委員会の資料によると、平成 18 年度の事業の対象患者数は 108,343 人で総医療費は 1468 億円、平成 23 年度は 109,699 人で 1921 億円となっており（資料 3）、一人当たりの総医療費に換算すると、平成 18 年度は 135 万円、平成 23 年度は 175 万円となる。医療費増加の要因については今後の検討課題ではあるが、高額を要する小児慢性疾患患者に対する医療費助成の意義は非常に大きく、小児慢性特定疾患治療研究事業は慢性疾患を有する児童の健全育成に資する重要な事業であり、恒久的な支援事業となることが求められるだろう。

3) 診断基準と治療指針の有無の調査

当該事業と類似しており、度々比較される医療費助成制度として、特定疾患治療研究事業（以下、難病事業）がある。この難病事業においては、医療費助成対象疾患に診断ガイドラインがあり、当該事業の対象疾患であるかについて正確な診断ができることが前提となっている。小児慢性特定疾患治療研究事業では、対象としている疾患数が非常に多いこと、稀少疾患が多く含まれていること等の理由から、難病事業に比べて個々の疾患についての診断ガイドラインならびに治療指針の整備は遅れている。本件については、専門委員会の中間報告においても、「公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、治療方針、診断基準の明確化を図る必要がある」と明記されたことも踏まえ、診断基準及び治療指針の作成は急務であると考ええる。今後、厚生労働科学研究班等が日本小児科学会等の関連学会と連携し、すべての対象疾患につい

て診断ガイドライン等を整備することが求められるだろう。

なお、本来診療ガイドラインとは「科学的根拠に基づき、系統的な手法により作成された推奨を含む文書である」（Minds ガイドラインセンターHP より引用）ことが望ましいとされている。しかしながら、当該事業で対象としている疾患には、稀少性が高くエビデンスも少ないため系統的レビュー等の実施が困難な疾患も存在する。そこで当該事業においては、推奨される手続きでのガイドライン作成が困難な疾患も含め、可能な限り客観的な手法に基づく作成手続きを採用し、日本小児科学会小児慢性疾患委員会の協力を得て、ガイドライン等の整備を進めていくこととした。

E. 結論

本研究では、小児慢性特定疾患の医療費助成の四要件に基づき、現在の医学の知見を踏まえた技術的整理を行なった。その結果、現行の対象疾患の四要件の該当性について確認され、また対象疾患の疾患名等についても研究班による技術的整理案（改定案）を提示することができた。

一方、この検討過程において、次のような今後の具体的な課題も明らかとなった。すなわち、①各疾患の診断基準および治療指針の整備を進める必要があること、②改定案について対象基準を付け直し、その適切性について検討すること、③対象疾患と同様に四要件を満たしているが現行事業では対象となっていない疾患について、追加検討候補疾患として情報を整理すること、等である。これらは、すべて当該事業の適正化、および公平かつ公正な運用のために重要な課題であることから、本研究班においても引き続き関係諸学会の協力をながら検討を進めたいと考える。

参考文献

- 1) 厚生労働省告示第 23 号「児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度」(平成 17 年 2 月 10 日)
<http://www.whoirei.mhlw.go.jp>
- 2) 厚生労働省社会保障審議会児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会:「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(中間報告)」平成 25 年(2013 年)1 月
<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/2r9852000002u1tj.html>
- 3) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「疾病、傷害および死因統計分類提要 ICD-10 (2003 年版) 準拠 第 3 巻」厚生労働省大臣官房統計情報部, 2006.
- 4) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「国際疾病分類-腫瘍学 第 3 版」財団法人厚生統計協会, 2003.
- 5) 文部科学省・日本医学会 共編「学術用語集 医学編」独立行政法人 日本学術振興会, 2003.
- 6) 日本医学会医学用語管理委員会 編「日本医学会 医学用語辞典 英和 -第 3 版-」, 南山堂, 2007.
- 7) 南山堂 編「南山堂 医学大辞典 第 19 版」南山堂, 2011.
- 8) 日本小児科学会 編「小児科学会用語集 第 2 版」(2013 年 3 月)
<http://www.jpeds.or.jp/yougo-j.html>
- 9) Richard E. Behrman, Robert M. Kliegman & Hal B. Jenson. 衛藤義勝 監修「ネルソン小児科学 原著 第 17 版」エルゼビア・ジャパン株式会社, 2005.
- 10) Robert M. Kliegman et al. eds.: "Nelson Textbook of Pediatrics, 19th edition" Elsevier Inc., 2011.
- 11) 厚生労働省大臣官房統計情報部 編「疾病、傷害及び死因の統計分類」『2. ICD-10 の分類の構成(基本分類表)』
<http://www.mhlw.go.jp/toukei/sippe/12>
- 12) 厚生労働科学研究費補助金(難治製疾患克服研究事業)「小児難治性疾患登録システムの構築に関する研究」平成 14 年度~平成 15 年度 総合研究報告書(平成 14 年度主任研究者 秦 順一、平成 15 年度主任研究者 掛江直子)資料 3「部位コード」 appendix 5-8.
- 13) 同上, 資料 4「腫瘍診断コード」 appendix 9-19.
- 14) 武井修二「生物学的製剤がもたらす若年性特発性関節炎(JIA) 患児の生活機能の変化 -PedsQL による身体機能・精神機能評価と影響因子-」平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」総括・分担研究報告書(研究代表者 松井陽), pp. 127-135.
- 15) 西連地利己「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る公費負担に関する記述疫学的研究」平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」総括・分担研究報告書(研究代表者 松井陽), pp. 303-321.