

平成 25 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）
「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」
分担研究報告書

日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討

研究分担者 井田 博幸（東京慈恵会医科大学小児科学講座教授）

研究要旨 小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し（児童福祉法の改正）に際して、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に関係する学会ならびに研究会等と当該研究班が連携、協力し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、小児慢性疾患委員会が設置された。

当該委員会では、対象疾患の再検討、それに伴う診断基準の整備や対象基準および医療意見書の見直し、認定審査システムの検討、新しい申請・登録システムの検討等が求められる中、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に関係する学会ならびに研究会等が密に連携、協力し、小児の慢性疾患の診断・治療に従事している多くの医療専門家の専門的知識を集約し、広く合議により、求められる多くの課題について迅速に対応できたことは、極めて有益であったと考える。

研究協力者:

五十嵐 隆（国立成育医療研究センター総長、 日本小児科学会会長）	肥沼 悟郎（慶応義塾大学医学部小児科学教室助教）
松井 陽（国立成育医療研究センター病院長）	荒川 浩一（群馬大学大学院医学系研究科小児科学教授）
有賀 正（北海道大学医学部小児科学分野教授）	中西 敏雄（東京女子医科大学循環器小児科教授）
横谷 進（国立成育医療研究センター副院長）	緒方 勤（浜松医科大学小児科教授）
松原 洋一（国立成育医療研究センター研究所長）	武井 修治（鹿児島大学医学部保健学科教授）
神川 晃（神川小児科クリニック院長）	奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部長）
加藤 忠明（国立成育医療研究センター共同研究員）	林 雅晴（東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野プロジェクトリーダー）
石井 榮一（愛媛大学大学院医学系研究科小児医学教授）	工藤豊一郎（国立成育医療研究センター消化器内科医長）
小原 明（東邦大学医療センター大森病院病院長）	田口 智章（九州大学医学部小児外科教授）
野々山恵章（防衛医科大学校小児科学講座教授）	板橋家頭夫（昭和大学小児科学教室教授）
伊藤 秀一（国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科）	小崎健次郎（慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授）
高瀬 真人（日本医科大学多摩永山病院小児科教授）	新関 寛徳（国立成育医療研究センター皮膚科医長）

森 臨太郎（国立成育医療研究センター政策
科学研究部長）

掛江 直子（国立成育医療研究センター保健
政策科学研究室長）

盛一 享徳（国立成育医療研究センター政策
科学研究部 研究員）

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し（児童福祉法の改正）に際して、対象疾患の再検討、それに伴う診断基準の整備や対象基準および医療意見書の見直し、認定審査システムの検討、新しい申請・登録システムの検討等が求められる中、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に関係する学会ならびに研究会等と当該研究班が連携、協力し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、小児慢性疾患委員会（以下「小慢委員会」という）が設置された。

そこで、本分担研究では、小慢委員会との連携の状況、ならびに協力体制のもと進められた議論等の内容について報告する。

B. 研究方法

本研究班の分担研究者であり、かつ小慢委員会の主担当理事である立場から、研究班と小慢委員会の連携の状況についてまとめる。

さらに、研究班と小慢委員会の協力のもと進められた議論等の内容と成果についても報告する。

（倫理面への配慮）

本研究は患者情報等を用いる検討ではないことから、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果

本研究班と小慢委員会の連携の状況とその

検討の結果は以下の通りである。

1) 小慢委員会との連携の状況

小慢委員会設置までの経緯としては、まず、小児慢性特定疾患治療研究事業（以下「小慢事業」という）の見直しについて具体的な検討をはじめたのは、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」（研究代表者：松井 陽）の研究班会議からであった。これは、平成 17 年度に当該事業が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 年が経過し、疾患概念の変化等に伴い対象疾患の一部に疾患名等の見直しが必要と考えられたためであった。その後、平成 24 年度の同研究班において、引き続き小慢事業の告示疾患名の見直し等が続けられたが、これらの検討は、11 疾患群の各疾患群担当の分担研究者から所属する関係学会へ意見を聴いてもらう形で進められた。また、これらの検討の内容ならびに収集された専門的情報については、適宜当該事業の管轄する厚生労働省雇用均等児童家庭局母子保健課にも提出され、小慢事業の対象疾患の技術的整理として検討が続けられた。さらに、平成 24 年 8 月 29 日には厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）「今後の難病対策のあり方に関する研究」班（研究代表者：松谷有希雄）の要請により、難病対策に関する打合せ会議を開催し、特定疾患（難病）対策の見直し等に関連して小児難病に関する専門的情報提供を求められ、研究班の分担研究者が各関係学会の窓口となる形で、小児慢性疾患対策ならびに難病対策についての見直し作業が進められた。さらに平成 24 年 9 月 24 日には、厚生労働省社会保障審議会児童部会「小児慢性特定疾患患児への支援の在り方に関する専門委員会」が設置され、当該事業における課題等の具体的な検討として制度の見直し作業が本格的に開始されることとなった。

前述の通り、当初、見直し作業における専

門的情報提供ならびに専門家による助言等については、前述の厚労科研研究班における11疾患群の担当分担研究者が担っていたが、日本小児科学会をはじめとする関係学会の合意に基づき事業の見直しを進めることが望ましいとの考えから、平成24年秋に小慢研究班から正式に日本小児科学会へ協力を求め、関係分科会、関係学会等から代表委員を推薦してもらい、拡大研究班会議を開催し、広く意見収集を行ってきた。

小慢事業の大規模な見直しがこのような体制で進む中、恒常的な議論の場が必要であると認識されるようになり、平成25年2月17日の日本小児科学会理事会により小慢委員会が設置されるに至った。

第1回小慢委員会は、平成25年3月12日に開催され、担当理事として筆者（井田）と有賀理事、横谷理事が、小慢研究班から研究代表者である松井委員（小慢委員会委員長に選出された）、分担研究者である森委員、掛江委員、小児の慢性疾患の診療に関係する学会等からの推薦委員として、日本小児科医会から神川委員（辻代理）、日本小児保健協会から加藤委員、日本小児血液・がん学会から石井委員（康代理）、日本免疫不全症研究会から野々山委員、日本小児腎臓病学会から伊藤委員、日本小児呼吸器学会から高瀬委員（肥沼代理）、日本小児アレルギー学会から荒川委員、日本小児循環器学会から中西委員、日本小児内分泌学会から緒方委員（横谷代理）、日本小児リウマチ学会から武井委員（久保田代理）、日本先天代謝異常学会から奥山委員、日本小児神経学会から林委員、日本小児栄養消化器肝臓学会より工藤委員、日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会*より田口委員、日本未熟児新生児学会より板橋委員が出席した。

その後、第3回小慢委員会より日本小児遺伝学会からの推薦委員として小崎委員が、第5回小慢委員会より日本小児科学会ならびに小慢研究班からの推薦委員として松原委員が、

第7回小慢委員会より日本小児皮膚科学会の推薦委員として新関委員がメンバーに加わり、計17の関係学会・研究会等からの推薦委員に、本研究班からの推薦委員ならびに学会担当理事によって構成される委員会にて、当該事業の見直しについての様々な議論と専門的情報提供が進められることとなった。

なお、小慢委員会を設置することにより、本研究班での11疾患群の担当学会に加え、小児の慢性疾患全般の診療に関係のある日本小児科医会、日本小児保健協会に、外科系疾患全般の診療に関係のある日本小児科学会・日本小児期外科系関連学会協議会に協力を求め、さらにアレルギー性呼吸器疾患については日本小児アレルギー学会に、未熟児新生児の呼吸器疾患については日本未熟児新生児学会の協力を、さらに先天異常症候群については日本小児遺伝学会、皮膚科疾患については日本小児皮膚科学会に協力を求め、より専門的な立場から細分類疾患等についても広く詳細な検討を進める体制が整った。（表1参照）

さらに、必要に応じて、拡大委員会として、日本小児感染症学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会にも出席を求め、計21の関係学会等で議論することもあった。

* 日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の10学会等から成る協議会である。

2) 小慢委員会での議論

小慢委員会では、平成25年度に計7回の委員会を開催し、また日常的に電子メールを用いた意見交換ならびに専門的情報の整理等を行い、以下の課題について検討を行った。

①現行対象疾患の改訂

医学の進歩等による疾患概念の変化等に伴

う病名の削除、読替え等、現行対象疾患の整理を行った。また、包括的な疾患名については、包含されるより詳細な疾患名を明示した。

これらの技術的整理により、小慢疾患は大まかな疾患グループである「大分類疾患名」と、その中に内包されるこの疾病である、「細分類疾患名」に整理され、提案された。

②新規対象疾患候補の検討

医学の進歩等による疾患概念の変化等に伴い新たな病名として追加すべきと考えられる疾患等について、小慢事業の4要件（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か、④長期にわたって高額な医療費負担が続く疾患であるか）の適合性検討と、その疾患を対象とすべきと考えた医学的根拠等の情報整理を行い、新規対象疾患候補として提案しているところである。

③診断の手引き（診断基準）の整備・作成

対象疾患ならびに新規対象疾患候補について、診断基準の整備状況を調査し、新たに当該事業における診断基準を「診断の手引き」として、客観的な手順にて作成するために、デルフィ法による客観的総意形成を行い、整備を進めた。

④疾患概要の作成

対象疾患ならびに新規対象疾患候補について、その疾患の概要（概念・定義・疫学・病因・症状・診断・治療の内容・予後等）をまとめ、診断の手引きと合わせて、当該事業における診断の精度向上に資する情報提供を進めた。

⑤疾患群の改変

現行の11疾患群において、まず血液疾患と免疫疾患を分け、また先天性代謝異常に含まれていた皮膚疾患を皮膚疾患群として分離し整理した。さらに、新規追加疾患候補のうち、先天異常症候群としてまとめられる疾患をまとめ新たな疾患群とする疾患群の改変案を提案した。

⑥対象基準の見直し・作成

告示に示されている「疾患の状態の程度」ならびに小慢事業の運用の際に参照されている「対象基準」について、医学の進歩や治療法ならびに薬剤の開発等により修正が必要になった箇所等を修正した改訂案を提示した。これらについては、制度内で対象基準がぶれる等して公正さが損なわれないよう、各分野の専門家らと協議し、適切性ならびに整合性についても精査を行っている。

⑦医療意見書の改訂・作成

対象疾患ならびに新規対象疾患候補について、当該事業の申請の際に使用される「医療意見書」に記載すべき項目について、今回整備を行う「診断の手引き」の内容を反映させることを念頭に、より正しい対象疾患の診断、そしてより公正に認定するために必要な情報をコンパクトに盛り込む方針として検討を行っている。

⑧認定審査システムの検討

新しい認定審査システムについて、各専門学会等がどのように専門的見地からの認定審査に対して支援を行えるかについて検討を行った。（結果の詳細については、本報告書「法改正後の小児慢性特定疾患治療研究事業における認定審査体制に関する検討」を参照のこと。）具体的には、各実施主体の認定審査会に対し、日本小児科学会小慢委員会および各専門関係学会の相談窓口を開設する等して、認定審査の際の専門的助言を得られる仕組みを検討している。

⑨申請・登録システムの検討

現行の紙の医療意見書を実施主体に提出し、認定審査を受け、対象となった症例については実施主体が医療意見書情報を電子化して国に報告する方法に替わり、難病事業と足並みをそろえたクラウドを利用した指定医によるオンライン申請・登録システムを開発する方向で検討を進めている。特に、患児保護者にとっての申請の簡便性、実施主体にとっての登録業務の大幅削減と受給券発行までの手続きの簡便化、疾病登録データベースとしてのの

精度の向上のいずれにも配慮して検討を進めている。

⑩難病事業と連携すべき疾患の検討

難病事業の見直しに必要とされる調査項目等について、当該事業の対象疾患について専門的情報を収集・整理し、厚生労働省疾病対策課へ情報提供を行った。

さらに、難病事業における対象疾患ならびに特定疾患において、小児期発症例がみられる疾患で当該事業の対象となっていない疾患について、当該事業の対象疾患として4要件を満たしているか否か等を検討し、満たしているものについては新規対象疾患候補として整理し提案を行った。また、疾患名ならびに対象基準、登録情報等について、小慢事業と難病事業との間での調整等を試みた。

⑪成人期医療への移行支援の検討

慢性疾患を有する児が、成人期以降も小児科を離れられない事案が多くみられるが、この原因としては、小児期発症の慢性疾患の成人患者の受け皿の問題と、慢性疾患と共に成長してきた児（ならびに家族）の自律性・自立の問題の双方が挙げられると推察される。また、具体的課題として、自律・自立支援、就学・就労支援等が挙げられた。なお、本件については、当該事業の見直し作業とは別に検討されることが望ましいとの判断より、小児科学会内に別途ワーキング・グループを設置し、検討することとなった。（平成25年11月17日の日本小児科学会理事会にて「小児慢性疾患患者の成人期への移行検討ワーキンググループ」が発足された。メンバーについては表2を参照されたい。）

D. 考察および結論

小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し（児童福祉法の改正）に際して、対象疾患の再検討、それに伴う診断基準の整備や対象基準および医療意見書の見直し、認定審査システムの検討、新しい申請・登録システムの検討

等が求められる中、小児の慢性疾患の診断・治療に従事している多くの医療者の専門的知識を集約し、広く合議でより公正かつ公平な制度となるよう新しい制度設計を行うことは、非常に重要である。そのための手続きの公正性を担保するためにも、本研究班のみならず、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に関係する学会ならびに研究会等が密に連携、協力し、多くの課題について迅速に対応できたことは、極めて有益であったと考える。

また、このような連携体制の中、提案された様々な事項について、その内容も極めて質が高く、妥当なものであったと認識している。

児童福祉法の一部を改正する法律（平成26年法律第47号）が、平成26年2月12日に第186回国会（常会）に提出されたことを受け、今後も様々な検討ならびに専門的情報等の提供を求められることと推察されるが、引き続き、日本小児科学会小慢委員会と連携し、迅速かつ適切な対応を進めていきたいと考える。

〔謝辞〕

本研究班ならびに小慢委員会での様々な検討の過程で各分科会・関連学会等の多くの専門家らが、当該事業の見直し作業のために御尽力くださった。ここに心より感謝申し上げます。また、デルフィ会議に non-medical の立場からご協力くださった及川郁子聖路加大学教授ならびに小林信秋難病のこども支援全国ネットワーク会長にも心より感謝いたします。

【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.hourei.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（報告）」平成 25 年 12 月
http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshi_tsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf

E. 研究危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表 1. 日本小児科学会小児慢性疾患委員会 名簿

(任期：平成 26 年度 4 月まで)

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	厚労科研小慢研究班	松井 陽	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	井田 博幸	東京慈恵会医科大学小児科学講座
担当理事	日本小児科学会	有賀 正	北海道大学医学部小児科学分野
担当理事	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
委員 (総括)	日本小児科学会	松原 洋一	国立成育医療研究センター
委員 (総括)	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員 (事務局)	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員 (全体)	日本小児科医会*	神川 晃	神川小児科クリニック
委員 (全体)	日本小児保健協会*	加藤 忠明	国立成育医療研究センター
委員 (外科疾患)	日本小児外科学会・ 日本小児期外科系関連 学会協議会*	田口 智章	九州大学医学部小児外科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会 (H26.2～石井委員と交替)	石井 榮一	愛媛大学大学院医学系研究科小児医学
		小原 明	東邦大学医療センター大森病院
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	国立成育医療研究センター
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本未熟児新生児学会	板橋家頭夫	昭和大学病院小児科
慢性心疾患	日本小児循環器学会	中西 敏雄	東京女子医科大学循環器小児科
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
膠原病	日本小児リウマチ学会	武井 修治	鹿児島大学医学部保健学科
糖尿病	日本小児内分泌学会		
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
血液疾患	日本小児血液・がん学会		
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	野々山恵章	防衛医科大学校小児科学講座
	日本小児リウマチ学会		
神経・筋疾患	日本小児神経学会	林 雅晴	東京都医学総合研究所
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝 臓学会	工藤豊一郎	国立成育医療研究センター
先天異常症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
オブザーバー (事務局)	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター

※ 空欄箇所は、再掲の学会。

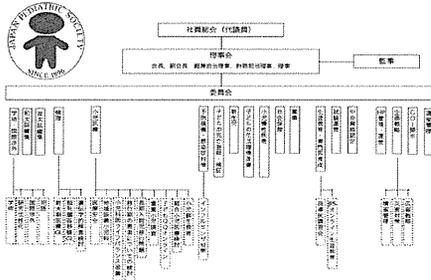
*日本小児科学会、日本小児科医会、日本小児保健協会、日本小児期外科系関連学会協議会は、平成 26 年 4 月より「日本小児連絡協議会 (通称、「四者協」)」となる予定。

表 2. 日本小児科学会小児慢性疾患患者の成人期への移行検討ワーキンググループ 名簿

(任期：平成 26 年度 4 月まで)

役割	推薦学会等	氏名	所属
担当理事	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	井田 博幸	東京慈恵会医科大学小児科学講座
担当理事	日本小児科学会	有賀 正	北海道大学医学部小児科学分野
委員	厚労科研水口研究班	水口 雅	東京大学大学院医学系研究科発達医科学分野
委員	厚労科研水口研究班	石崎 優子	関西医科大学小児科学講座
委員	厚労科研水口研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員	日本小児血液・がん学会	前田 美穂	日本医科大学小児科
委員	日本小児腎臓病学会	本田 雅敬	都立小児総合医療センター
委員	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
委員	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
委員	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター
委員	日本小児内分泌学会	位田 忍	大阪府立母子保健総合医療センター
委員	日本小児リウマチ学会	宮前多佳子	東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター
委員	日本免疫不全症研究会	今井 耕輔	東京医科歯科大学小児科
委員	日本先天代謝異常学会	窪田 満	埼玉県立小児医療センター総合診療科
委員	日本小児神経学会	久保田雅也	国立成育医療研究センター
委員	日本小児栄養消化器肝臓学会	熊谷 秀規	自治医科大学小児科
委員	日本未熟児新生児学会	板橋家頭夫	昭和大学病院小児科
委員	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
委員	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
委員	日本小児期外科系関連学会協 議会	尾花 和子	山梨県立中央病院小児外科

資料 1. 日本小児科学会学術集会ポスター

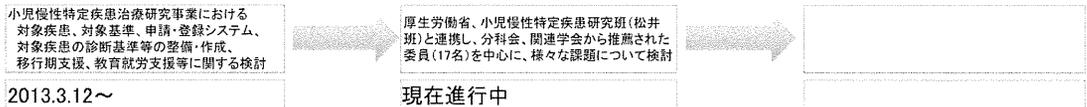


小児慢性疾患委員会

委員長名: 松井 陽
 委員名: 荒川浩一、石井榮一(～2014.2)、板橋家頭夫、伊藤秀一、緒方勤、奥山虎之、小原明(2014.2～)、掛江直子、加藤忠明、神川 晃、工藤豊一郎、小崎健次郎、高瀬真人、田口智章、武井修治、中西敏雄、新聞寛徳、野々山患章、林 雅晴、松原洋一、森臨太郎
 担当理事名: 井田博幸、有賀 正、横谷 進

委員会の到達目標・目的達成のためのプロセス

小児の慢性疾患患児の医療費助成等を担っている「小児慢性特定疾患治療研究事業」の見直し(児童福祉法の改正)に際し、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に関係する分科会、関係学会、研究会等と、厚生労働科学研究小児慢性特定疾患研究班(松井班)が連携、協力し、慢性疾患を有する児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行なっていくことを目的として発足した。



委員会の現在の活動、進行状況

開催日	活動内容	成果	自己評価
1 2013.3.12	<ul style="list-style-type: none"> 委員長の選出 厚生労働省から小児慢性特定疾患患児の支援の在り方に関する専門委員会検討状況説明 小児慢性特定疾患リスト改訂についての検討 診断基準の整備・作成 	委員長の選出: 松井委員を委員長に選出。 小児慢性特定疾患リスト改訂: 小児研究班(松井班)にて作成された対象疾患名の修正案を検討。 診断基準: 各学会で作成されたガイドライン、診断基準についての情報を提出いただき、その上で共通フォーマットを検討する。科学的根拠、エビデンス等の提示が難しい疾患については、現実を見据えた上で、可能な限りの学術的な理由付けを検討する。	○
2 2013.4.16	<ul style="list-style-type: none"> 小児慢性疾患の事業支援の在り方について 小児慢性疾患の申請・登録システムについて 診断の手引き作成方法等の検討 	事業支援のあり方: 認定協議会(仮称)、申請指定医、指定医療機関(仮称)、専門医療機関の設置について討議。 疾患の申請・登録システム: 厚生労働省よりシステムについての提案説明と討議。 診断の手引き作成方法: 作成ステップの提案説明と討議。	○
3 2013.4.28	<ul style="list-style-type: none"> 小児慢性疾患の事業支援の在り方についての検討 小児慢性疾患の申請・登録システムについての検討 診断の手引き作成方法等の検討 	事業支援のあり方: 各分科会・関連学会から提出された意見を検討。 疾患の申請・登録システム: 診断の手引き作成方法等に対する各分科会・関連学会から提出された意見を検討。 診断の手引き作成方法等: 厚生労働省母子保健課と相談の上、作業と期日に関して整理を行い提示したい旨の説明。新規対象疾患の選定について、情報を共有しながら整理中であり、個別の疾患群の担当の方々に確認を依頼。	○
4 2013.6.3	<ul style="list-style-type: none"> 作業スケジュールについて 小児慢性疾患事業への支援の在り方について 疾患登録システムの在り方について 診断の手引きの作成手順について 新規要望疾患の取り扱いについて 成人期への移行に関連したワーキンググループについて 	作業スケジュール: 対象疾患等の見直し、医療意見書の見直し、登録管理のあり方、難病疾患検討用の資料作成の説明・確認。 事業への支援のあり方/疾患登録システムのあり方: 名称変更点の説明、認定審査会モデルパターンの説明。 手引きの作成手順: 客観性および透明性の担保を踏まえた作成手順についての説明、討議。 新規要望疾患の取り扱い: 各分科会の意見を聴取し、新規要望疾患として提出いただき、その中で既対象疾患として整理できる疾患を整理。 成人期への移行に関連したワーキンググループ: 設置を理事会に提案。	○
5 2013.7.29	<ul style="list-style-type: none"> 小児研究班による対象疾患リスト(松井班修正案)の確認等について 新規要望疾患の情報の整理について 特定疾患(難病)事業の検討のための情報提供について 疾患群の変更について 医療意見書の改訂作業について 	対象疾患リスト確認: 病名の削除・読み替え・修正、疾患群の整理。 新規要望疾患: 追加要望を確認。特定疾患(難病)対象疾患の取扱いを検討、特定疾患の対象疾患を新規要望への程度入るかは各分科会に一任。 特定疾患(難病)事業への情報提供: 過去に頂戴した情報の提供についての回答を依頼。 疾患群の変更: 素案を元に疾患群の改訂案の作成を依頼。 医療意見書の改訂作業: 素案の作成・提出の上、疾患群等にある程度パターン化して形式をそろえる作業を行う。	○
6 2013.9.20	<ul style="list-style-type: none"> 小児研究班報告書の内容確認等について 新規要望疾患の情報の整理について 対象基準の整理について 診断ガイドラインの作成作業の進め方について 小児慢性特定疾患治療研究事業ポータルサイト作成のための情報提供について 	報告書の内容確認: 病名の確認、用語集取載予定の報告。 新規要望疾患: 要望状況の確認、特定疾患(難病)対象疾患の取扱いについての確認。 対象基準の整理: 新しい疾患に対する対象基準の整理の確認。 診断ガイドラインの作成作業: カテゴリ分類(A,B,C)ごと作成、Cは系統的レビューを用いて診断基準を作成。Mindsに診断ガイドラインとして認めていただくよう方針で動く。デルフィ法により委員が確認、カテゴリ分けのコンセンサスが取れない場合は再度カテゴリ分けを行う。 ポータルサイト: 各疾患の解説、概念・定義・疫学・病因・症状・診断・治療の内容作成の依頼。	○
7 2013.12.16	<ul style="list-style-type: none"> 小児慢性特定疾患患児への支援の在り方(報告)(案)について 次年度小児研究班(指定研究)の進め方について 小児研究班事務局作成平成25年度中間整理案(原案)について 診断の手引き作成について 疾患紹介(疾患の概説)の作成について 	支援の在り方(報告)(案): 厚生労働省母子保健課からの報告。要望等は小児研究班事務局でまとめて厚生労働省母子保健課に提出。 次年度研究班の進め方: 来年度からはデータ登録管理については国立成育医療研究センターへ事業委託となる旨の報告と、指定研究の分担研究者の推薦依頼。 平成25年度中間整理案: 新しい疾患群の名称(案)、割振り、疾患名の確認・検討。 診断の手引き作成: デルフィ法(総意形成)を用いた会議を開催し、カテゴリA、B、Cを決定予定。 疾患紹介(疾患の概説)の作成: 成人期移行の医療費助成のために、疾患の要件が合うものについては難病の対象となるよう要件の整備が必要があり、可能な限り早期に疾患の紹介と診断の手引きの準備を依頼。	○
8 2014.1.28	<ul style="list-style-type: none"> デルフィ法を用いたカテゴリの総意形成結果報告 疾患群について 対象基準について 診断の手引き作成について 疾患紹介(疾患の概説)の作成について 小児慢性疾患患児のトランジションに関する検討について 難病事業との整合性について 	疾患群: 新疾患群の名称を「先天異常症候群」として厚生労働省に提案することに決定。さらに新疾患群として「皮膚疾患群」を承認。疾患名の最終確認依頼。 対象基準: 対象基準との整合性・バランス、4要件の充足など検討・確認。 診断の手引き作成: 第1回デルフィ会議報告と今後の協力依頼。 疾患紹介(疾患の概説)の作成: Orphanetの利用等について検討。 トランジションに関する検討: 自立・自律支援、就学支援、就労支援についての意見をまとめて母子保健課に提出。 難病事業との整合性: 疾患名、対象範囲、医療意見書の調整など討議。	○

法改正後の小児慢性特定疾患治療研究事業における認定審査体制に関する検討

研究分担者 森 臨太郎（国立成育医療研究センター 政策科学研究部長）

研究要旨 小児慢性特定疾患治療研究事業においては広範囲にわたる疾患に関して、各実施主体において対象の適否を適切に審査した上で登録されることとなっている。この実施主体における認定審査において、各疾患の専門家によるどのような支援体制が適切であるか、我が国の医療提供体制の特性に合わせて検討することを目的とした。

小児慢性特定疾患治療研究事業を公平・公正に運用するためには、正確な診断は必須である。このため公正な認定審査に資するためには、必要に応じた専門家集団による助言が不可欠である。一方、当該事業の各対象疾患に関する専門家集団は、疾患の特性からその規模も様々であり、一律な制度では機能しない。このため、実施主体および疾患群の特性に柔軟に対応できる支援体制の構築が望まれる。

研究協力者:

掛江 直子（国立成育医療研究センター保健
政策科学研究室長）

盛一 享徳（国立成育医療研究センター政策
科学研究部 研究員）

伊藤 秀一（国立成育医療研究センターリウ
マチ・腎臓科医長）

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

も「関係学会等の協力を得て、疾患群ごとに認定審査の助言を受けられる専門医師を確保し、必要に応じてその意見を聴き、公平・公正な審査を行う。」と示された。

そこで、本研究では、各疾患の専門家によるどのような支援体制が適切であるか、我が国の医療提供体制の特性に合わせて検討することを目的とした。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては広範囲にわたる対象疾患に関して、各実施主体（都道府県等）において、必要に応じて「小児慢性特定疾患認定審査会（仮称）」（以下「認定審査会」という。）等を設置し、対象の適否を適切に審査した上で認定されることとなっている。

この実施主体における認定審査においては、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による「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方」報告書（平成 25 年 12 月）で

B. 研究方法

小児慢性特定疾患においては、対象疾病の希少性に幅があるため、まず、背景を整理し、その上で 1) 実施主体毎に十分な専門家集団が確保されている疾患群（例：小児循環器系疾患）、実施主体毎に専門家集団は存在するものの、疾患群の中での各疾患の専門性が高いことにより横断的な連携が必要な疾患群（例：小児内分泌系疾患）、疾患毎の専門性が高く、希少性が高いために実施主体毎に専門家がそろわず、横断的な支援体制が不可欠な疾患群（例：先天代謝異常症）に分け、それぞれにおける理想的な支援体制を検討し、

さらに、我が国の医療計画（特に小児医療提供体制）等に基づき、本制度に汎用できる最適な支援体制を検討した。

さらに、2) 日本小児科学会小児慢性疾患委員会（日本小児科学会分科会ならびに小児慢性疾患の診療に関係する学会・研究会、計 17 団体からの代表委員にて構成される委員会。以下「小慢委員会」という。）における積極的な意見交換に基づく総意形成を行い、最終案を示した。

（倫理面への配慮）

本研究は理論的研究であり、公開されている情報のみを利用したため、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果

検討の結果は以下の通りである。

1) 小児慢性特定疾患治療研究事業を公平・公正に運用するためには、できるだけ正確な診断を期すことが望ましく、そのためには、各疾患の専門家がどのようにその診断や審査を支援していくかというのは大変重要な課題である。

現在、次のような支援体制が検討されている。

- ・原則、全国の実施主体毎に、「小慢認定審査会」を設置する。
- ・原則、各協議会には、各小慢疾患群を担当する、各専門学会より専門医を 1 名以上ずつ指名する。

一方で、本事業の対象疾患においては、疾患群毎に専門家の数に大きな差が存在する（表 1）。

また、本事業のそれぞれの疾患群において登録患者数と新規患者数は、表 2 の通りであり、さらに実施主体毎の各疾患群の登録者数は表 3 の通りである。

これらの疾患群毎の登録患者数の偏りを踏

まえ、まずは内分泌疾患、慢性心疾患、悪性新生物等の、申請数も多いが、比較的多くの専門家を有する領域の在り方を標準形として、次のように考えた。

1. 実施主体が独自に認定審査会を設置できない場合は、近隣の実施主体と合同での設置とすることができる。
2. 分科会が人目的にその実施主体に専門学会より専門医の指名ができない場合には、以下の 2 通りの選択肢がある。
 - 2-1. 認定審査を他の実施主体の専門学会の専門医に依頼する。（分科会専門医が複数の実施主体を担当）（資料 1-1）
 - 2-2. 別の疾患群の認定協議委員に認定審査を依頼し、その実施主体に助言する担当専門学会の専門医を指定する。（他疾患の専門医が複数の疾患群を重複して担当）（資料 1-2）

上記の 2-2.のように、他の領域の専門家を一義的な専門家として置きつつ、他の地域に住む専門家が実施主体を超えて専門家として貢献することができれば専門家が少ない場合でも、適切な専門的助言が受けられると考えられた。

他方、申請数は少ないが、専門家の数も少ない場合は、次に挙げるの 4 つの方法が考えられた。

〔その 1〕専門学会で全国をいくつかのブロックに分けて（分け方は任意）、各々のブロック毎の担当者を学会が任命する。担当者は毎月の各実施主体開催の認定審査会に間に合うように「自分で直接」意見書の審査を行う。この場合、専門学会専門医の数が少なくても専門性を確保できる点が利点ではあるが、各担当者の負担が大きい点が欠点として挙げられる。（資料 2-1）

〔その2〕専門学会で全国をいくつかのブロックに分けて（分け方は任意）、各々のブロック毎の担当者を学会が任命する。担当者は、各実施主体に委託した認定委員からの疑義に答える。この場合、専門学会専門医の負担が小さくなるが、専門性が保てない怒れがあり、認定審査委員の負担が増える。（資料2-2）

〔その3〕専門学会内で全国一律に対応する。学会の担当者を「疾患群の細分類毎に」分けて（分け方は任意）、各々の細分類疾患の担当者を学会が任命する。担当者は毎月の各実施主体開催の認定審査会に間に合うように「自分で直接意見書の審査を行う。この場合、専門学会専門医の数が少なくても専門性を確保できる点が利点であるが、各担当者の負担が大きく、また各実施主体の認定審査業務が煩雑になる。（資料2-3）

〔その4〕専門学会内で全国一律に対応する。学会の担当者を「疾患群の細分類毎に」分けて（分け方は任意）、各々の細分類疾患の担当者を学会が任命する。担当者は各実施主体に委託した認定委員からの疑義に答える。この場合も〔その3〕同様、専門学会専門医の数が少なくても専門性を確保できるが、各担当者の負担が大きく、また各実施主体の認定審査業務が煩雑になる。（資料2-3）

2) 以上のような案を草稿案として策定した上で、小慢委員会において示し、検討を行った。

その結果、原則的には、各認定審査会において各疾患群の認定審査を担当する専門家を委員におくことが望ましいが、地域の状況に合わせて、1. 近隣の実施主体と合同で認定審査会を設置したり、2-1. 他の認定審査会の委員に協力を仰いだり、2-2. 他疾患群を担当している認定審査会委員に協力を依頼し、必要に応じて専門家の *supervise* を求める方法等で、柔軟に対応していくことが重要であると考える。また、専門家が少ないために認定審査会外部に *supervise* を求める場合には、前

述の〔その3〕もしくは〔その4〕による中央コンサルテーションが現実的ではないかとの結論に至った。（ちなみに、その1およびその2に示されたブロック単位での認定審査については、行政的に実現が困難であろうことから、今回の提案としては却下された。）

D. 考察

このような実施主体や専門学会による各々の事情を踏まえ、柔軟に対応しつつ、実施主体毎に適切な専門的助言が受けられるような体制が望まれており、前述の案を包含しつつ、資料3のような方向性が示された。

この提案では、当該事業における認定審査を行う「小児慢性特定疾患認定審査会」は、実施主体毎もしくは複数の実施主体にて有することができ、また前述の2-1 および2-2のように、疾患群毎の専門医の状況に応じて柔軟な対応ができると考える。

さらに、これらの認定審査会に対して、各疾患群を担当する専門学会は、必要に応じて可能な範囲で認定審査会の委員として専門医の推薦し、また専門医の推薦が困難であるような専門医数の少ない疾患群では中央コンサルテーションによる *supervise* を行う等して、必要に応じて常に専門的助言が得られる体制作りが望まれると考える。

E. 結論

小児慢性特定疾患治療研究事業を公平、公正に運用するために、正確な診断は必須である。したがって、正確な診断に基づく公正な認定審査を行うためには、専門学会等の専門家集団による認定審査会への専門的助言等の支援が不可欠である。

一方、専門家集団は対象疾患の特性から、規模が小さいこともあり、一律な制度設計では機能しない。このため、実施主体および疾患群の特性に柔軟に対応できる医療側の支援

体制の構築が望まれる。

本研究では、引き続き、実施主体の状況ならびに疾患群毎の患者数や専門医数の偏りを踏まえつつ、日本小児科学会小慢委員会と連携ならびに協力体制を維持し、当該事業の公平・公正な運用に資する支援体制の構築に努めていきたいと考える。

【参考文献】

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（報告）」平成 25 年 12 月

http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表 1. 小児慢性特定疾患治療研究事業における疾患群別、専門学会員数および専門医数

疾患群	専門学会	学会員数	専門医・認定医数
悪性新生物	日本小児血液がん学会	1881	H26 年度より
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	1275	(日本腎臓病学会専門医のみ)
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	767	なし
慢性心疾患	日本小児循環器学会	2470	399
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	1235	(日本内分泌学会専門医のみ)
膠原病	日本小児リウマチ学会	856	なし
糖尿病	日本小児内分泌学会	(1235)	(日本糖尿病学会専門医のみ)
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	653	なし
血友病等血液・免疫疾患	日本小児血液がん学会	(1881)	(H26 年度より)
	日本免疫不全症研究会	28*	なし
神経・筋疾患	日本小児神経学会	3707	1089
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	620	H26 年度より

※ 平成 26 年 3 月時点。学会員数のカッコ内は再掲データ。

* 会員登録制ではないため、顧問 1 名、代表幹事 1 名、幹事 26 名の合計とした。

表 2. 小児慢性特定疾患治療研究事業における疾患群別、登録患者数

疾患群	登録患者数	新規登録患者数
悪性新生物	14177	2334 (16.7%)
慢性腎疾患	8874	1309 (15.0%)
慢性呼吸器疾患	2809	664 (24.0%)
慢性心疾患	18345	3000 (16.7%)
内分泌疾患	32414	4519 (14.2%)
膠原病	3706	620 (17.0%)
糖尿病	6620	825 (12.6%)
先天代謝異常	4813	442 (9.3%)
血友病等血液・免疫疾患	4376	633 (14.7%)
神経・筋疾患	5244	636 (12.3%)
慢性消化器疾患	3054	291 (9.7%)
合計	104432	15273 (14.9%)

※ 平成 23 年度小児慢性特定疾患治療研究事業 登録者数集計（平成 26 年 2 月時点）による（新規・継続に関するデータが欠損している京都府は集計から除いた）

表 3. 小児慢性特定疾患治療研究事業における実施主体毎・疾患群毎登録人数（平成 24 年度）

実施主体		疾患群										合計
		悪性新生物	慢性腎疾患	慢性呼吸器疾患	慢性心疾患	内分泌疾患	膠原病	糖尿病	先天性代謝異常	血液・免疫疾患	神経・筋疾患	
001北海道	238	234	48	318	602	78	175	92	50	149	58	2042
002青森県	141	83	24	222	224	86	72	35	45	44	31	1007
003岩手県	137	93	34	183	278	52	63	54	63	38	32	1027
004宮城県	168	83	45	188	337	35	78	51	28	56	35	1104
005秋田県	125	93	7	118	169	38	33	50	22	15	34	704
006山形県	121	64	11	109	102	27	60	44	40	29	27	634
007福島県	183	84	9	105	317	33	95	30	58	38	29	981
008茨城県	243	111	17	332	464	66	151	59	87	68	63	1661
009栃木県	169	102	55	247	267	51	88	59	58	109	48	1253
010群馬県	171	79	19	202	218	40	82	42	29	49	33	964
011埼玉県	623	360	187	999	1206	161	297	205	209	197	147	4591
012千葉県	494	341	165	707	959	141	222	137	116	207	103	3592
013東京都	990	514	162	1715	1898	227	423	361	290	490	223	7293
014神奈川県	300	166	38	369	477	55	138	59	70	96	54	1822
015新潟県	223	136	23	113	316	42	64	53	39	97	39	1145
016富山県	101	43	5	65	206	16	46	18	17	14	14	545
017石川県	100	65	13	243	237	57	30	21	15	9	23	813
018福井県	89	67	20	97	243	17	53	40	27	32	18	703
019山梨県	85	67	36	40	256	23	44	29	19	35	35	669
020長野県	181	113	32	262	446	43	97	73	75	32	10	1364
021岐阜県	182	98	9	91	383	31	91	50	46	47	33	1061
022静岡県	246	187	38	311	665	65	115	93	85	79	38	1922
023愛知県	382	259	42	331	847	80	182	126	164	89	113	2615
024三重県	258	133	62	247	573	54	104	68	78	85	67	1729
025滋賀県	148	88	23	307	392	51	66	60	59	107	35	1336
026京都府	144	113	306	253	371	58	61	50	40	48	35	1479
027大阪府	423	352	170	889	1415	133	239	199	146	290	97	4353
028兵庫県	268	100	48	205	669	54	129	107	82	82	65	1809
029奈良県	128	90	14	326	397	37	48	46	66	70	28	1250
030和歌山県	80	61	9	82	144	29	27	39	23	15	13	522
031鳥取県	95	32	12	67	136	15	34	19	9	29	27	475
032島根県	81	51	7	82	277	17	26	44	29	27	25	666
033岡山県	82	58	6	42	263	19	45	31	24	34	22	626
034広島県	166	91	21	272	372	38	66	59	59	62	39	1245
035山口県	125	74	17	144	477	33	74	38	44	41	24	1091
036徳島県	101	84	5	28	140	20	47	23	22	17	13	500
037香川県	69	25	8	23	201	9	44	26	16	20	16	457
038愛媛県	96	48	14	87	309	20	56	43	29	19	34	755
039高知県	51	27	3	45	155	10	20	11	21	10	6	359
040福岡県	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
041佐賀県	69	72	14	55	173	17	36	28	13	11	30	518
042長崎県	123	138	73	239	377	43	96	74	46	81	33	1323
043熊本県	155	82	40	57	326	21	74	55	23	54	28	915
044大分県	101	98	8	102	181	35	55	44	49	25	27	725
045宮崎県	68	83	17	128	295	18	58	31	14	34	18	764
046鹿児島県	161	130	35	275	460	50	87	45	43	54	28	1368
047沖縄県	206	217	193	538	935	86	96	95	74	111	43	2594
048札幌市	211	157	43	196	576	64	116	65	63	126	33	1650
049仙台市	158	89	52	215	350	40	70	72	56	68	37	1207
050千葉市	131	103	25	175	250	36	60	39	27	61	23	930
051横浜市	356	211	53	482	696	115	195	108	130	106	80	2532
052川崎市	101	48	11	161	209	27	45	20	41	34	34	731
053名古屋市	221	160	30	179	479	42	101	61	89	61	67	1490
054京都市	207	121	65	274	497	70	70	60	69	82	39	1554
055大阪市	245	179	80	402	664	51	105	121	68	129	45	2089
056神戸市	176	90	41	144	371	42	95	55	60	44	28	1146
057広島市	202	95	35	301	387	70	48	46	58	111	36	1389
058北九州市	132	51	16	60	250	25	64	43	37	18	14	710
059福岡市	212	100	42	154	376	39	75	80	62	55	43	1238
060秋田市	56	39	7	58	100	18	23	13	21	7	20	362
061郡山市	42	21	5	45	23	12	25	5	12	20	6	216
062宇都宮市	58	34	28	91	103	20	32	17	18	42	15	458
063新潟市	98	49	12	54	180	22	45	31	22	61	25	599
064富山市	54	47	2	37	156	11	22	14	8	11	4	366
065金沢市	38	23	9	151	108	17	19	21	13	13	9	421
066岐阜市	30	25	4	18	34	12	17	6	12	9	12	179
067静岡市	78	55	23	106	212	27	26	22	27	37	17	630
068浜松市	73	67	6	80	252	26	60	23	19	32	21	659
069豊田市	54	27	5	34	82	5	24	17	18	11	13	290
070堺市	91	86	11	199	232	27	41	49	13	75	15	839
071姫路市	72	37	10	59	97	11	26	19	20	19	12	382
072和歌山市	41	32	11	46	95	14	15	17	12	8	11	302
073岡山市	67	33	13	69	330	16	42	30	27	58	20	705
074福山市	52	25	8	108	118	18	23	28	22	46	14	462

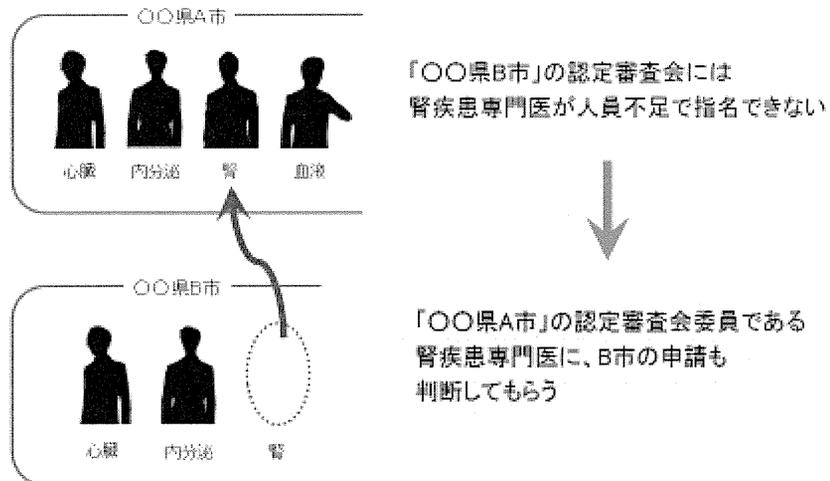
表 3. 続き

075高知市	31	41	1	49	162	9	17	12	17	15	5	359
076長崎市	51	35	24	79	209	12	28	16	12	24	11	501
077熊本市	126	61	34	59	197	28	42	27	22	34	15	645
078大分市	87	44	6	88	115	15	35	21	49	20	14	494
079宮崎市	60	55	16	82	244	9	25	27	20	32	10	580
080鹿児島市	71	60	13	238	268	27	44	23	16	22	17	799
081いわき市	53	14	0	47	167	8	22	13	19	5	6	354
082長野市	46	31	7	56	108	10	20	17	17	44	10	366
083豊橋市	44	34	2	30	55	3	21	9	11	11	10	230
084高松市	57	44	3	20	193	14	15	25	19	16	11	417
085旭川市	30	17	16	35	84	8	28	16	13	36	6	289
086横須賀市	41	15	2	62	91	14	22	13	16	12	10	298
087松山市	57	29	8	78	192	17	35	25	23	15	15	494
088奈良市	42	52	25	141	150	13	11	21	18	25	10	508
089倉敷市	77	36	18	74	171	15	34	23	16	42	14	520
090さいたま市	142	81	37	245	281	35	68	45	45	37	29	1045
091川越市	40	27	8	65	83	5	12	10	12	13	6	281
092船橋市	68	54	27	129	180	14	29	38	25	31	19	614
093相模原市	83	70	23	169	146	30	44	17	23	19	20	644
095岡崎市	30	25	4	38	83	9	26	18	13	6	11	263
096高槻市	33	22	21	63	154	13	15	11	13	31	4	380
097東大阪市	62	31	12	75	119	13	27	34	17	31	7	428
098函館市	28	26	6	10	50	11	19	5	5	6	3	169
099下関市	28	16	4	15	82	5	25	14	5	2	5	201
100青森市	36	19	9	84	68	22	14	9	11	13	5	290
101前橋市	41	27	2	58	62	13	21	9	13	13	8	267
102高崎市	46	18	2	58	83	11	19	7	9	13	5	271
103柏市	34	28	13	95	90	25	19	18	13	29	15	379
106大津市	34	20	9	75	128	17	22	20	16	22	13	376
107久留米市	43	10	2	21	90	9	18	14	16	9	6	238
108盛岡市	39	33	14	53	87	15	16	13	16	14	4	304
109西宮市	57	28	17	53	122	8	22	22	21	30	7	387
110尼崎市	50	21	18	46	133	16	23	12	11	16	7	353
111豊中市	42	22	14	68	137	7	24	39	10	40	6	409
合計	13955	8839	3208	18316	31966	3688	6633	4741	4267	5417	3030	104060

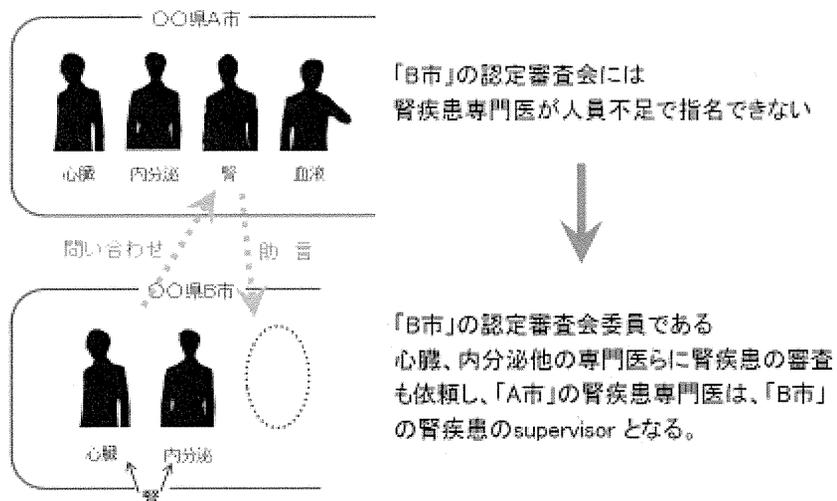
※H26年2月時点の集計値（データクリーニング中である福岡県は除く）

※実施主体番号 094, 104, 105 は欠番。（計 108 実施主体）

認定審査を他の実施主体の専門学会専門医に依頼
(専門学会専門医が複数の実施主体を担当)



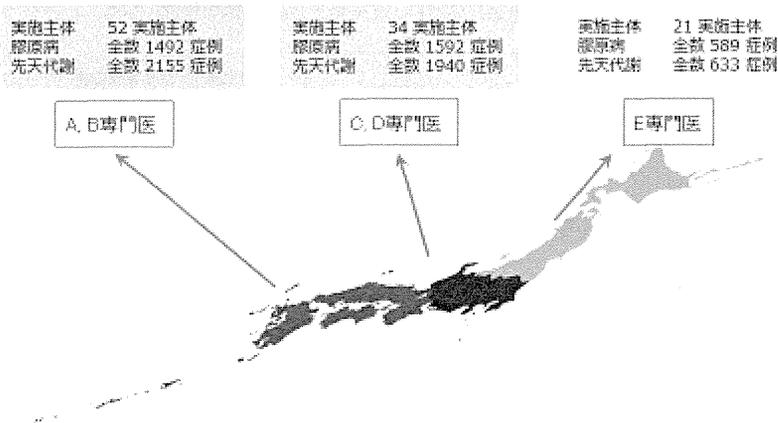
別の疾患群の認定審査委員に認定審査を依頼
(他疾患の専門医が複数の疾患群を重複して担当)



申請数が少なく学会専門医の数も少ない場合(その1)

専門学会で全国をいくつかのブロックに分けて(分け方は任意)、各々のブロック毎の担当者を学会が任命する。担当者は毎月の各実施主体開催の認定審査会に間に合うように、「自分で直接」意見書の審査を行う。

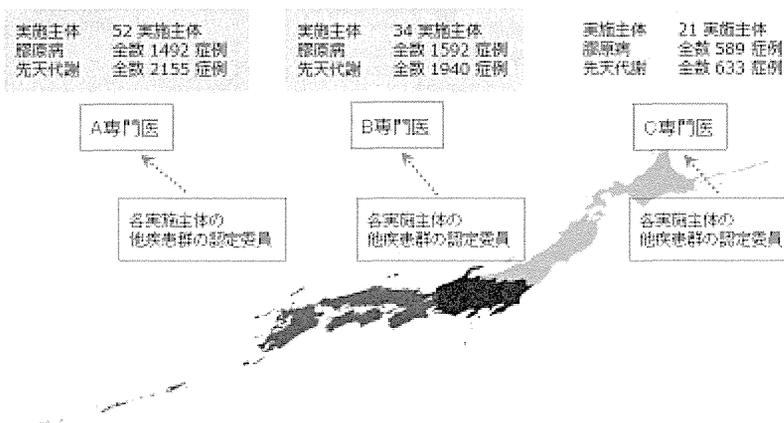
- 利点： 専門学会専門医の数が少なくても専門性を確保できる
 欠点： 各担当者の負担が大きい



申請数が少なく学会専門医の数も少ない場合(その2)

専門学会で全国をいくつかのブロックに分けて(分け方は任意)、各々のブロック毎の担当者を学会が任命する。担当者は、各実施主体に委託した認定委員からの疑義に答えるのみ。

- 利点： 専門学会専門医の負担が小さい
 欠点： 専門性が保てない恐れ。委託された認定委員の負担が増える。

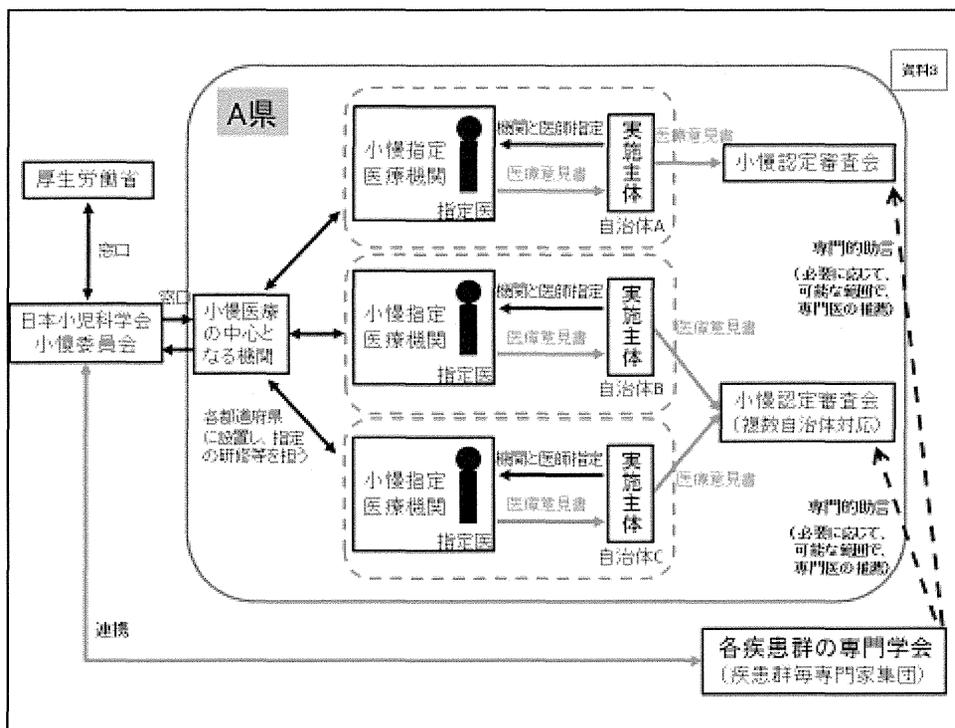
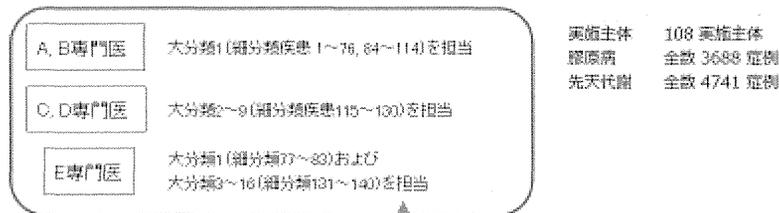


申請数が少なく学会専門医の数も少ない場合(その3, 4)

専門学会内で全国一律に対応。学会の担当者を「疾患群の細分類毎に」分けて(分け方は任意)、各々の細分類疾患の担当者を学会が任命する。担当者は毎月の各実施主体開催の認定審査会に間に合うように「自分で直接意見書の審査を行う(その3)、もしくは、各実施主体に委託した認定委員からの疑義に答える(その4)。

利点: 専門学会専門医の数が少なくても専門性を確保できる

欠点: 各担当者の負担が大きい、各実施主体の業務が煩雑になる



遺伝子検査ネットワークによる小児慢性疾患の診断の質の向上に関する研究

研究分担者 松原 洋一（国立成育医療研究センター 研究所長）

研究要旨 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患の中には、遺伝性疾患が多く含まれている。これらの遺伝性疾患の遺伝子診断は、従来の診断方法に比べ侵襲性が低く、簡便かつ迅速に確定診断ができ、治療方針の決定を早期に行うことができる等、利点も多い。

本研究では、我が国の遺伝子検査の現状を把握した上で、英国における遺伝子検査ネットワークである UKGTN (United Kingdom Genetic Testing Network) の現状を調査し、今後の我が国における遺伝子検査ネットワークの有用性ならびに実現可能性について検討することとした。

その結果、遺伝子検査の多くが保険適応となっておらず、遺伝子検査へのアクセス権が平等に保障されていない我が国の現状に対し、UKGTN のように国により認定された遺伝子検査拠点を全国に配し、国から検査拠点へ資金援助を行うことにより、遺伝子検査が必要な患者に等しく検査へのアクセス権を保障していく遺伝子検査ネットワークというシステムについては、我が国においても実現可能であり、極めて有用であると判断された。今後は、我が国でも、遺伝子検査ネットワークの構築が望まれるところである。

研究協力者:

橋本 直也（国立成育医療研究センター総合
診療部 レジデント）

掛江 直子（国立成育医療研究センター保健
政策科学研究室長）

検査が診断に用いられるべき疾患に対して遺伝子検査が実施されない現状について調査・検討し、2) 我が国に先行して遺伝子検査を積極的に診断へ導入している英国の遺伝子検査ネットワーク UKGTN (United Kingdom Genetic Testing Network) のシステムを調査し、今後の我が国における遺伝子検査ネットワークの有用性ならびに実現可能性について検討することを目的とする。

A. 研究目的

近年の遺伝子解析研究の進歩によって、遺伝子検査は研究の域を超え、診療のツールへと変化しつつある。このような現状において、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患の中には、遺伝性疾患が多く含まれていることから、遺伝子検査がもたらすメリットは大きい。これらの遺伝性疾患の遺伝子診断は、従来の診断方法に比べ侵襲性が低く、簡便に迅速に確定診断でき、治療方針の決定を早期に行うことができる等、利点も多い。また、これらに伴い、医療費抑制効果も期待できる。

本研究では、1) 我が国において本来遺伝子

B. 研究方法

1) 我が国における遺伝子検査の現状と小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾患に対する適応

我が国における遺伝子検査の現状については、国内医学関連ジャーナルの文献配信サービスであるメディカルオンライン (Medical*Online) 上にある文献を検索し、我が国の遺伝子検査の現状に関してまとめた。