

平成 26 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 (健やか次世代育成総合研究事業))
「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

慢性消化器疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：工藤 豊一郎 (国立成育医療研究センター器官病態系内科部
肝臓内科 医長)
仁尾 正記 (東北大学大学院医学系研究科 小児外科学 教授)

研究要旨 小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾病治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、慢性消化器疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

掛江 直子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長・
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

田口 智章 (九州大学医学部小児外科
教授)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、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で示された「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)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾病治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択

4. 新規対象疾患の列挙と各々に4要件に適合する根拠

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児栄養消化器肝臓学会、日本小児外科学会、日本小児神経学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(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. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

旧制度において用いられた疾患名称(告示疾患名)が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

旧制度において他疾患群に分類されていた先天性吸収不全症、自己免疫性腸症、自己免疫性肝炎、周期性嘔吐症、家族性腺腫性ポリポーシス等は慢性消化器疾患群とした。

2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

慢性消化器疾患群では、最新の医学的知見や実際の臨床像等を踏まえ対象基準を変更した。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

慢性消化器疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価 (表4参照)

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(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

慢性消化器疾患群は、旧制度対象疾患の再編と新たに追加された疾患により、総数で旧制度の17疾患から計39疾患に増加した。とくに小児外科系の疾患を多く追加した。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることで、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

E. 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12-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
3	肝内胆管異形成症候群	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
6	肝内胆管閉鎖症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
8	シルベール(Gilbert)症候群	告示削除	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ため
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	告示削除	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ため
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	告示削除	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ため
膠5	自己免疫性腸炎	告示整理	「13:早期発症型炎症性腸疾患」、「14:自己免疫性腸炎 (IPEX症候群を含む。)」などで申請
代35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「2:ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	告示整理	「3:先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請

表12-2

改定案					
大分類		細分類		対象基準	
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	消A	発症時期が乳児期の場合
1	先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病	消C	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	消C	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス	全A	左欄の疾病名に該当する場合
5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群	消F	①又は②に該当し、かつ③を満たす者を対象とする。 ①特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 ②特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合 ③薬物療法を要する場合 註1. 特徴的嘔吐発作とは、以下をすべて満たす場合とする。 ・発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起きる ・発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる ・発作の持続は1時間から10日まで認められる ・発作と発作の間隔は症状から解放される 註2. 薬物療法は補液療法を含む。
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	炎症性腸疾患	12	クローン（Crohn）病	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	炎症性腸疾患	13	早期発症型炎症性腸疾患	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
7	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	14	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
8	急性肝不全（昏睡型）	15	急性肝不全（昏睡型）	消G	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

表12-2 (続き)

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アラジール (Alagille) 症候群	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21	肝内胆管減少症	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症 (カオリ (Caroli) 病)	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
14	肝硬変症	26	肝硬変症	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎	消H 体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
20	短腸症	32	短腸症	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	33	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞減少症	消E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫	消D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残	全A 左欄の疾病名に該当する場合
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症	全A 左欄の疾病名に該当する場合

表12-3

旧小欄		大分類		改定案	
告示番号	告示疾患名			細分類	
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成arterio hepatic dysplasia)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アラジール (Alagille) 症候群
2	肝硬変	14	肝硬変症	26	肝硬変症
3	肝内胆管異形成症候群	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請		
4	肝内胆管拡張症	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請		
6	肝内胆管閉鎖症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請		
7	原発性硬化性胆管炎	11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎
8	シルベール(Gilbert)症候群	告示削除	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ため		
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
10	先天性肝線維症	13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	告示削除	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ため		
14	門脈圧亢進症	15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	告示削除	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ため		
16	先天性微絨毛萎縮症	2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病
17	腸リンパ管拡張症	3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症
内93	周期性ACTH症候群	5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群
膠4	自己免疫性肝炎	10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎
膠5	自己免疫性腸炎	告示整理	「13:早期発症型炎症性腸疾患」、「14:自己免疫性腸症 (IPEX)症候群を含む。」などで申請		
代35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「2:ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請		
代37	乳糖吸収不全症	1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	告示整理	「3:先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請		
代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	1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症
代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	1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症
代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	1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症
代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	18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群
新規	【新規追加疾患】	4	家族性腺腫性ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス
新規	【新規追加疾患】	6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎
新規	【新規追加疾患】	6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病
新規	【新規追加疾患】	8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)
新規	【新規追加疾患】	9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス
新規	【新規追加疾患】	16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
新規	【新規追加疾患】	17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻
新規	【新規追加疾患】	19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎
新規	【新規追加疾患】	20	短腸症	32	短腸症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	33	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34	慢性特異性偽性腸閉塞症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞減少症
新規	【新規追加疾患】	22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫
新規	【新規追加疾患】	23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残
新規	【新規追加疾患】	24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症

表12-4

大分類		細分類	
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎
6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻
19	遺伝性脾炎	31	遺伝性脾炎
20	短腸症	32	短腸症
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	33	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	36	腸管神経節細胞僅少症
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症

平成 26 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 (健やか次世代育成総合研究事業))
「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

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群における
小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部小児科学 臨床遺伝学センター 教授)

研究要旨 小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾病治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群に関する研究について報告する。

研究協力者:

掛江 直子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長・
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾病治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、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で示された「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)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択

4. 新規対象疾患の列挙と各々に4要件に適合する根拠

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾患の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児遺伝学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(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. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群は、多発奇形症候群ないし先天異常症候群と呼ばれる疾患群である。多発奇形症候群・先天異常症候群は、正しく病名診断を行うことによって合併症の発症を予見し、発症の回避ないし症状の軽減が期待できる。一方で生命の維持に関わる合併症を伴うことも少なくないことから、新しい疾患群として追加された。

多発奇形症候群・先天異常症候群の多くで染色体異常や遺伝子変異が原因となっていることから、「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」と呼称することとした。

今回新たに新設された疾患群であり内包さ

れる疾患は全て新規追加疾患であるため、本項に該当する整理の対象になる疾患はなかった。

2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基いて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群は、今回新たに新設された疾患群であるが、特に起こりやすい合併症として、神経系、循環器系、呼吸器系、腫瘍系等の5つの症状や治療状態が考えられることから、これらを踏まえた対象基準を作成した。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理

1)に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群では、実際の臨床現場に則した細分類病名を採用した。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価 (表4参照)

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(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患と

して表4に示したような疾患が挙げられた。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群は、上記の4つの要件を満たすと判断された計19疾患を新たに対象疾患として追加し構成された。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることによって、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

E. 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13-2

改定案					
大分類	細分類	対象基準			
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	先A	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス (Sotos) 症候群	先A又は先B 又は先C又 は先D	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	先A又は先B 又は先C	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	先A又は先B 又は先C又 は先D	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	先A又は先B 又は先C	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合

表13-2 (続き)

		改定案		
大分類		細分類		対象基準
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー (Weaver) 症候群	先A又は先B 又は先C又 は先D 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	先A又は先B 又は先C 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	先C又は先D 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン (Angelman) 症候群	先A又は先C 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群	先A又は先B 又は先C 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合

表13-2 (続き)

		改定案			
大分類		細分類		対象基準	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群	先A又は先B 又は先C	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群	先A又は先B 又は先C	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群	先A又は先B 又は先C	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン (Down) 症候群	先A又は先B 又は先C又 は先D	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14に掲げるもののほか、常染色体異常 (ウリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	先A又は先B 又は先C又 は先D	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合

表13-2 (続き)

			改定案	
大分類		細分類		対象基準
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	<p>先A又は先B 又は先C又 は先D</p> <p>症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合</p>
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (Marfan) 症候群	<p>先B又は先E</p> <p>治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合 以上の何れかを満たす場合</p>
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	コストロ (Costello) 症候群	<p>先A又は先B 又は先C又 は先D</p> <p>症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 以上の何れかを満たす場合</p>
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	チャージ (CHARGE) 症候群	<p>先A又は先B 又は先C</p> <p>症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合 以上の何れかを満たす場合</p>

表13-4

大分類		細分類	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス (Sotos) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー (Weaver) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックウィズ・ウィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アンジェルマン (Angelman) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン (Down) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14に掲げるもののほか、常染色体異常 (ウリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (Marfan) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	コステロ (Costello) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	チャージ (CHARGE) 症候群

平成 26 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 (健やか次世代育成総合研究事業))
「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

皮膚疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：新関 寛徳 (国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部皮膚科 医長)

研究要旨 小児慢性特定疾患の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、皮膚疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

掛江 直子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長・
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、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で示された「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)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾患治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択
4. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児

慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児皮膚科学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(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. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

旧制度において用いられた疾患名称(告示疾患名)が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

皮膚疾患群は、旧制度において他疾患群に分類されていた眼皮膚白皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症、色素性乾皮症と今回新たに追加された疾患から編成した新設された疾患群である。

2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、

その結果を表2に示した。

皮膚疾患群では、最新の医学的知見や実際の臨床像等を踏まえ対象基準を変更した。とくに表皮水疱症については診断法の進歩に伴い、対象となる範囲を病型によるものではなく治療の実態に合わせたものとした。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

皮膚疾患群においては、とくに先天性魚鱗癬を国際分類の変更に併せて修正をおこなった。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価 (表4参照)

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(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

皮膚疾患群においては、「膿疱性乾癬(汎発型)」および「レックリングハウゼン病(神経線維腫症I型)」を新たに対象疾患とした。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることによって、広く多様な領域の多数の疾患に関

して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

E. 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14-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
代47	先天性魚鱗癬（水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラソン症候群）	告示整理	「2：ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）」、「3：常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）」、「4：道化師様魚鱗癬」、「6：シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群」、「7：2から6に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬」で申請

表14-2

大分類		改定案		対象基準	
		細分類			
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	皮A	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7	2から6に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	皮B	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	皮C	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある患者
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	皮D	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合には対象とならない
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	皮E	顔面を含めた多数の神経線維腫若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合