

201506003B

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

平成25年度～平成27年度 総合研究報告書

研究代表者 横 谷 進

平成28 (2016) 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

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

平成25年度～平成27年度 総合研究報告書

研究代表者 横 谷 進

平成28 (2016) 年 3 月

目 次

I. 研究班構成

研究班構成.....	1
平成 25 年から 27 年に実施された研究課題	
平成 25 年度 分担研究課題.....	2
平成 26 年度 分担研究課題.....	3
平成 27 年度 分担研究課題.....	5

II. 総合研究報告

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	
研究代表者 横谷 進.....	7

III. 研究報告

日本小児科学会及び関係学会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.....	33
小児期の悪性新生物を対象にした小児慢性特定疾患治療研究事業の疫学データとしての利用可能性	
研究分担者 小原 明.....	37
慢性呼吸器疾患の見直し 平成 24 年度慢性呼吸器疾患調査	
研究分担者 荒川 浩一.....	43
循環器疾患とくに単心室血行動態疾患と小児心筋症の予後に関する研究	
研究分担者 中西 敏雄.....	47
内分泌疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究	
研究分担者 緒方 勤.....	49
小児期の血液疾患を対象にした小児慢性特定疾患治療研究事業の疫学データとしての利用可能性	
研究分担者 小原 明.....	53
消化器疾患分野における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し	
研究分担者 工藤 豊一郎.....	57
外科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究	
研究分担者 仁尾 正記.....	63
新生児科領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究	
研究分担者 板橋 家頭夫.....	75
小児慢性特定疾患治療研究事業登録データの管理・集計・分析の取りまとめ －疾患群別・実施主体別・診断時年齢別の登録者数（平成 23～24 年度）－	
研究分担者 掛江 直子.....	79

付録1 「診断の手引き」作成の流れ.....	131
付録2 「診断の手引き」作成（デルファイ結果）	133

I. 研究班構成

研究班構成

研究代表者	横谷 進	国立成育医療研究センター 副院長
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
	小原 明	東邦大学医学部 教授
	平野 大志	東京慈恵会医科大学小児科学講座 助教
	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学講座 教授
	肥沼 悟郎	慶應義塾大学医学部小児科学教室 助教
	中西 敏雄	東京女子医科大学医学部循環器小児科学教室
	緒方 勤	浜松医科大学小児科学講座 教授
	武井 修治	鹿児島大学医学部保健学科 教授
	奥山 虎之	国立成育医療研究センター病院臨床検査部 部長)
	野々山 恵章	防衛医科大学校小児科学講座 教授
	林 雅晴	東京都医学総合研究所脳発達・神経再生研究分野 分野長
	工藤 豊一郎	国立成育医療研究センター病院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
	守本 倫子	国立成育医療研究センター病院感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科 医長
	小崎 健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授
	板橋 家頭夫	昭和大学医学部小児科学講座 教授
	新関 寛徳	国立成育医療研究センター病院感覚器・形態外科部 皮膚科 医長
	森 臨太郎	国立成育医療研究センター研究所政策科学研究部 部長
	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 室長
	野間 久史	統計数理研究所データ科学研究系計量科学グループ 助教
	松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所 所長
	山野辺 裕二	国立成育医療研究センター医療情報室 室長
	山口 清次	島根大学医学部小児科 教授
研究協力者	伊藤 秀一	横浜市大学発生成育小児医療学教室 教授
	田口 智章	九州大学医学部小児外科 教授
	佐々木 英之	東北大学大学院医学系研究科小児外科学分野 講師
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
	茂木 仁美	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
	白井 夕映	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
	森 淳之介	医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患治療開発・支援室
	河村 淳子	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
	小畑 由美	国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室
	竹原 健二	国立成育医療研究センター政策科学研究部
	佐々木 八十子	国立成育医療研究センター政策科学研究部

平成 25 年から 27 年に実施された研究課題

※上段は分担研究課題名、下段は研究報告タイトル

平成 25 年度 分担研究課題

研究分担者名	分担研究課題名
松井 陽	研究総括 「小児慢性特定疾患治療研究事業の制度見直しに伴う財政影響等の評価に関する検討」
井田 博幸	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 「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」
森 臨太郎	11 疾患群各分野（日本小児科学会及び分科会）と連携した小児慢性疾患対策の検討とデータ分析 「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」
松原 洋一	全国ネットワークによる小慢疾患の診断と治療の質の向上に関する研究 「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」
山口 清次	新生児マススクリーニング対象疾患の診療コンサルテーション体制の構築 「新生児マス・スクリーニング対象疾患の診療コンサルテーション体制の構築」
野間 久史	レコードリンケージを用いた他のデータベースとの連結 「小児慢性特定疾患治療研究事業における Record Linkage 手法の開発と整備」
山野辺 裕二	クラウドを利用した新しいデータマネージメント・システムの構築 「汎用表計算ソフトによるデータ登録項目の定義手法の検討」
掛江 直子	登録データの管理・集計・分析の取りまとめ及び小児慢性疾患対策の検討 「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関する研究 —平成 23 年度登録データの一次スクリーニング後の集計結果報告—」 「平成 24 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔速報値〕」

平成 26 年度 分担研究課題

研究分担者名	分担研究課題名
井田 博幸	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 「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」
小原 明	悪性新生物・血液疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「悪性新生物疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「血液疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「小児期の血液疾患と悪性新生物を対象にした小児慢性特定疾患治療研究事業の疫学データとしての利用可能性について：既存学会登録との比較検討」
平野 大志	腎疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「腎疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「腎疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究（登録データを用いた各種腎炎に関する検討）」
荒川 浩一	アレルギー性疾患・呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
肥沼 悟郎	呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
中西 敏雄	循環器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「循環器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
緒方 勤	内分泌疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「内分泌疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「糖尿病疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
武井 修治	膠原病疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「膠原病疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「生物学的製剤による治療がもたらした若年性特発性関節炎 JIA の臨床病態の変化」
奥山 虎之	先天性代謝異常における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「先天性代謝異常における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
野々山 恵章	免疫疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「免疫疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「免疫疾患小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」

林 雅晴	神経・筋疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「神経・筋疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」 「神経・筋疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究（登録データを用いた知的障害・てんかん合併に関する検討）」
工藤 豊一郎	消化器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「消化器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
守本 倫子	耳鼻咽喉科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
小崎 健次郎	先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「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あり方に関する研究」
板橋 家頭夫	新生児領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
新関 寛徳	皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
仁尾 正記	外科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「外科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
野間 久史	レコードリンケージを用いた他のデータベースとの連結に関する研究 「小児慢性特定疾患治療研究事業における Record Linkage システムの開発と整備： Febri (Freely Extensible Biomedical Record Linkage) 日本語版の開発」
森 臨太郎	日本小児科学会及び関連学会と連携した小児慢性疾患対策の検討及びデータの精度向上に関する研究 「小児慢性特定疾患データの質向上のための個人連結番号に関する研究」
掛江 直子	小児慢性特定疾患治療研究事業の倫理的・法的課題の検討及び登録データの管理・集計・分析の取りまとめ 「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録等に関する調査」

平成 27 年度 分担研究課題

研究分担者名	分担研究課題名
井田 博幸	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 「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」
小原 明	悪性新生物・血液疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「小児期の悪性新生物を対象にした小児慢性特定疾患治療研究事業の疫学データとしての利用可能性について：晩期合併症診療情報収集の必要性」 「小児期の血液疾患を対象にした小児慢性特定疾患治療研究事業の疫学データとしての利用可能性について」
平野 大志	腎疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「成人期小児発症慢性腎疾患患者に生じる社会制度上の問題点に関する研究」
荒川 浩一	アレルギー性疾患・呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「平成 24 年度慢性呼吸器疾患調査」
肥沼 悟郎	呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「呼吸器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
中西 敏雄	循環器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「循環器疾患とくに単心室血行動態疾患と小児心筋症の予後に関する研究」
緒方 勤	内分泌疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「内分泌疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
武井 修治	膠原病疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「成人期移行直前の JIA の臨床像とその特性」
奥山 虎之	先天性代謝異常における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「先天性代謝異常における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
野々山 恵章	免疫疾患小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「免疫疾患小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
林 雅晴	神経・筋疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「神経・筋疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
工藤 豊一郎	消化器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「消化器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
守本 倫子	耳鼻咽喉科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「耳鼻咽喉科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
小崎 健次郎	先天異常症候群領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「先天異常症候群」

板橋 家頭夫	新生児領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「新生児領域における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
新関 寛徳	皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「皮膚科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
仁尾 正記	外科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究 「外科疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
野間 久史	レコードリンケージを用いた他のデータベースとの連結に関する研究 「小児慢性疾患対策の検討及びデータの精度向上に関する研究」
森 臨太郎	日本小児科学会及び関連学会と連携した小児慢性疾患対策の検討及びデータの精度向上に関する研究 「小児慢性疾患対策の検討及びデータの精度向上に関する研究」
掛江 直子	小児慢性特定疾患治療研究事業の倫理的・法的課題の検討及び登録データの管理・集計・分析の取りまとめ 「小児慢性特定疾患治療研究事業の倫理的・法的課題の検討」 「小児慢性特定疾患対策の事業見直しに係る実施主体調査」 「小児慢性特定疾病情報室ポータルサイトの閲覧状況に関する考察」

Ⅱ. 総合研究報告

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

研究代表者 横谷 進（国立成育医療研究センター 副病院長）

研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業は、平成 17 年に児童福祉法に基づく事業として法制化されたが、その運営は裁量的経費と呼ばれる与えられた予算の範囲内でのみ支出が許される経費にて行われていた。近年の財政難を反映し裁量的経費は毎年削減され続けており、一方で小児慢性特定疾患治療研究事業の医療費は年々増加しており、国の予算が不足している状況となっていた。同様の状況に置かれていた難病対策の制度改正に呼応し、新たな小児慢性特定疾患児への支援を検討するため、平成 24 年 9 月に厚生労働省社会保障審議会児童部会の下に「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）が立ち上げられた。

本研究班は、専門委員会での検討を踏まえ、最新の医学的知見を踏まえた対象疾患の再検討および新たに追加すべき疾患候補の検討、各対象疾患の対象基準の見直し、各対象疾患に対する「診断の手引き」の作成と疾患概要の整備、登録申請に用いる医療意見書の再検討、申請・登録システムの検討等の当該事業に係る様々な課題について、日本小児科学会小児慢性疾病委員会と密接に連携しつつ検討を行った。また登録データを用いた疾患毎の分析も行った。

旧対象疾病（514 疾病）の包含関係等の技術的整理を行い、また新たに追加すべきと考えられた疾病を加え新制度における対象疾病の案を提示した。旧制度では 11 群であった疾患群を 14 群に拡大するとともに、大分類及び細分類として疾病の整理を行った。各々の疾病について対象となる四要件（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）について妥当性の検討を行い、新制度で対象とすべき疾患を呈示した。

対象となる全 704 疾病（包括的疾患を含めると 760 疾病）に対し、「診断の手引き」・疾患概要を整備するとともに、医療意見書を全面的に刷新し各疾患専用のもとし、小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトを通じ公開した。更に新制度における申請・登録システムについて種々の提案を行い、事業の公正・公平な運用のために必要とされる成果を出すことができた。また登録データを用いた検討において疾患特有の状況が新たな知見として得られた。

本研究により、母子保健政策に資する成果を出すことができた。今後も関係学会と協力しつつ、事業の公正かつ公平な運用のために必要となる課題について、引き続き取り組んで行きたい。

研究協力者：

- 井田 博幸（東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授）
- 小原 明（東邦大学医学部 教授）
- 平野 大志（東京慈恵会医科大学小児科学講座 助教）
- 荒川 浩一（群馬大学大学院医学系研究科 小児科学講座 教授）
- 肥沼 悟郎（慶應義塾大学医学部小児科学教室 助教）
- 中西 敏雄（東京女子医科大学医学部循環器 小児科学教室）
- 緒方 勤（浜松医科大学小児科学講座 教授）
- 武井 修治（鹿児島大学医学部保健学科 教授）
- 奥山 虎之（国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長）
- 野々山 恵章（防衛医科大学校小児科学講座 教授）
- 林 雅晴（東京都医学総合研究所 脳発達・神経再生研究分野 分野長）
- 工藤 豊一郎（国立成育医療研究センター病院 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）
- 守本 倫子（国立成育医療研究センター病院 感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科 医長）
- 小崎 健次郎（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授）
- 板橋 家頭夫（昭和大学医学部小児科学講座 教授）
- 新関 寛徳（国立成育医療研究センター病院 感覚器・形態外科部 皮膚科 医長）
- 森 臨太郎（国立成育医療研究センター研究所 政策科学研究部 部長）
- 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 室長）
- 野間 久史（統計数理研究所 データ科学研究系計量科学グループ 助教）
- 松原 洋一（国立成育医療研究センター研究所 所長）
- 山野辺 裕二（国立成育医療研究センター 医療情報室 室長）
- 山口 清次（島根大学医学部小児科 教授）

A. 研究目的

I. 小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに係る検討

「小児慢性特定疾患治療研究事業の在り方に関する専門委員会」（以下、専門委員会）の検討を踏まえ、対象疾病の再検討、追加候補疾病の検討、各対象疾病の対象基準の見直し、各対象疾患の「診断の手引き」ならびに疾患概要の作成、登録申請に用いる医療意見書の再検討、申請システム及び登録システムの検討等の当該事業に係る課題についての検討を行った。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。

II. 登録データを用いた解析等

小児慢性特定疾患治療事業（以下、小慢事業）は、平成10年度以降毎年、当該事業の医療費助成受給者10～12万人分の医療意見書が電子化・匿名化され厚生労働省に対して事業報告される。本研究班では、これらの登録データを預かりデータベース化するとともに、データの集計

および解析を行ってきた。

本研究班では登録されるデータの質の向上を図るため、提出されたデータのスクリーニングを行い、データ欠損などの入力不正が認められた場合には、各実施主体に対しデータの修正・再提出を求め精度向上を図った。平成 23 年度および平成 24 年度のデータの確定を行うとともに、平成 25 年度データのスクリーニングを行った。各研究分担者は、平成 24 年度データまでを用いて分析を行った。

B. 研究方法

I. 小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに係る検討

以下の検討体制・プロセスにて実施された。

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。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」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
-

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、各関連学会にて専門家集団を形成し、上記の 4 項目について具体的な作業を行った。

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。

II. 登録データを用いた解析等

各研究分担者が小慢登録データを用いて、「平成 25 年から 27 年度に実施された研究課題」に示した内容について検討を行った。

(倫理面への配慮)

本研究は、匿名化された事業データの解析ならびに理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護に関する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

I-1. 小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに係る検討（対象疾病について）

対象疾病に関する検討結果を疾患群毎に示す。

悪性新生物群

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

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提案した。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。

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

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、その結果を提案した。悪性新生物群においては、旧制度から対象基準を変更した疾患はなかった。

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、新たに導入した「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。

悪性新生物群においては、旧制度における告示疾病名を整理し、大きく血液腫瘍、固形腫瘍、中枢神経腫瘍にまとめ、また旧制度において告示 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、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患名、癌である旨を明示するすべての疾患名、肉腫である旨を明示す」とされていた包括病名に内包されていた疾患のうち、比較的小児に多いと思われる疾患を細分類名に明示した。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価

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」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、悪性新生物群においては該当する疾患はなかった。

慢性腎疾患群

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

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提案した。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。

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

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、その結果を提案した。

慢性腎疾患群においては、最新の知見に基づき、腎機能低下の状態を「血清クレアチニン値が年齢性別毎の中央値の 1.5 倍以上が持続する状態」と定めた。さらに難治性ネフローゼ症候群に対する免疫抑制薬等の治療による寛解状態も対象とした。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理

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。

慢性腎疾患群においては、疾患名を病理学的視点による病名とするよう変更した。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の

評価

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」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、慢性腎疾患群においては、「非典型溶血性尿毒症症候群」を新たに対象疾患とした。

慢性呼吸器疾患群

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

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提案した。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。

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

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に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を提案した。

慢性呼吸器疾患では、最新の医学的知見等を踏まえ気管支喘息における対象基準を変更し生物学的製剤を用いて寛解を維持している重症型喘息も対象とした。また実際の臨床像と照らし合わせ対象基準の修正を行った。

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。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価

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」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、呼吸器疾患群では、新たに5つの呼吸器系稀少疾患や外科系稀少疾患を加えた。

慢性心疾患群

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

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提案した。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。

旧制度において膠原病疾患群に含まれていた川崎病後遺症による冠動脈病変が、慢性心疾患群にまとめられた。また18トリソミーや21トリソミー、ウィリアムズ症候群、ヌーナン症候群ではしばしば心奇形等を合併するが、各々新たに細分類病名として独立したため、各々の疾患で申請することに改めた。

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

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、その結果を提案した。

慢性心疾患群では、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

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。

慢性心疾患群では、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

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」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、慢性心疾患群では、「肺静脈狭窄症」と「フォンタン術後症候群」の2疾患を新規に追加した。単心室症等でフォンタン手術が施行された症例では、単心室症で申請するのではなく、フォンタン術後症候群での申請とした。これは原疾患にかかわらず、フォンタン系手術が行われた症例は同一の病態になるとみなせるためであり、当該疾患の遠隔期症例への対処が重要となってきたためである。

内分泌疾患群

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

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提案した。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くる病や軟骨異栄養症、骨形成不全症等は内分泌疾患群とした。

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

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、その結果を提案した。

内分泌疾患群では、成長ホルモン分泌不全性低身長症の負荷試験の基準について、平成24年度改訂の厚生労働省研究班における診断の手引きと合致するように修正を行った。また脳の器質的障害による成長ホルモン分泌不全症の負荷試験における成長ホルモン頂値の判定基準を中等症基準に変更した。さらに軟骨低形成症における身長基準を明記した。

思春期早発症の定義を厚生労働省研究班の定義と共通化した。

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。

内分泌疾患群では、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

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」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、内分泌疾患群では、新たに「中枢性塩喪失症候群」が追加された。

膠原病

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

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提案した。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。

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

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、その結果を提案した。

膠原病疾患群では、実際の臨床現場での治療状況を踏まえ、対象基準に修正を加えた。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択

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。

膠原病疾患群では、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

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」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、膠原病疾患群では、新規追加された疾患および免疫不全症候群に分類されていた疾患が新たに加わり合計25疾患が内包されることとなった。

糖尿病

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

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提案した。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。

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

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、その結果を提案した。

糖尿病疾患群では、薬物治療が行われている症例が対象であることを明示するとともに最新の医学的知見も踏まえ、対象基準を修正した。

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。

糖尿病疾患群では、最新の医学的知見を踏まえ独立した細分類病名を増加させた。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価

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」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、糖尿病疾患群においては、該当する疾患はなかった。

先天性代謝異常

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

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提案した。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ミトコンドリア脳筋症に該当する該当するう疾患は本疾患群大分類ミトコンドリア病に内包されることとした。

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

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、その結果を提案した。

先天性代謝異常群においては、旧制度から対象基準を変更した疾患はなかった。

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。

先天性代謝異常群では、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

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」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、先天性代謝異常群においては、該当する疾患はなかった。

血液疾患群

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

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提案した。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。