

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患等政策研究事業  
（難治性疾患政策研究事業））  
分担研究報告書

難病医療提供体制のあり方の検討

- 小児慢性特定疾病対策から指定難病対策へのシームレスな移行の検討 -

研究分担者 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）

**研究要旨** 本分担研究では、難病医療提供体制のあり方の検討のうち、特に小児期発症の希少・難治性疾患について、小児慢性特定疾病対策から指定難病対策へのシームレスな移行のあり方を検討することを目的とした。具体的には、脈管系疾患について、小児慢性特定疾病対策および指定難病対策の対象疾患要件を満たしている疾患を検討し、追加疾患として要望するために必要な疾患概要、診断基準等の情報整理を行った。

結果、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない脈管系疾患 5 疾患について、追加要望に必要な疾患概要ならびに診断基準等の情報整理を行い、日本小児科学会等と共同で、前述、脈管系疾患 5 疾患を含む 33 疾患を新規追加候補疾患として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾患に含まれていた疾患のうち 5 疾患（うち脈管系疾患はリンパ管腫・リンパ管腫症）について疾患の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾患を追加・修正要望するに至った。その結果、小児慢性特定疾病として 35 疾患が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に 2 つの疾患群（うち一つが脈管系疾患群）が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾患の状態の程度（対象基準）の見直しが行われた。

なお、本年度の成果を踏まえ、小児慢性特定疾病対策における脈管系疾患の追加および脈管系疾患群の新設について、広く周知することを目的として、ポスターを作成し、関係者に配布する等して、情報提供に努めた。

小児期から成人期への切れ目のない医療支援という観点から、指定難病と小児慢性特定疾病の連携は非常に重要である。したがって、今後も引き続き、脈管系疾患を中心に、小児期発症の希少・難治性疾患に関して包括的な検討を続けていきたいと考える。

**研究協力者:**

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 上級研究員）

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 添付リスト（表 1）を参照のこと

**A. 研究目的**

本分担研究では、難病医療提供体制のあり方の検討のうち、特に小児期発症の希少・難治性疾患について、小児慢性特定疾病対策から指定難病対策へのシームレスな移行のあり方を検討することを目的とした。

具体的には、脈管系疾患について、小児慢性特定疾病対策および指定難病対策の対象疾患

要件を満たしている疾病を検討し、追加疾病として要望するために必要な疾病概要、診断基準等の情報整理を行うことを目指した。

## B. 研究方法

本研究では、脈管系疾患の新規追加疾患である「青色ゴムまり様母斑症候群」、「巨大静脈奇形」、「巨大動静脈奇形」、「クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群」、「原発性リンパ浮腫」について、小児慢性特定疾病対策の対象要件を満たしていることが確認され、疾病の概要、診断基準についての情報の整理を行った。

また、既対象疾患である「リンパ管腫/リンパ管腫症」(慢性呼吸器疾患)について、「リンパ管腫」と「リンパ管腫症」を学術的に別の疾病と整理することが妥当であるかについても検討を行った。

### (倫理面への配慮)

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

## C. 結果

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない脈管系疾病 5 疾患について、追加要望に必要な疾病概要らびに診断基準等の情報整理を行い、日本小児科学会等と共同で、前述、脈管系疾患 5 疾患を含む 33 疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち 5 疾病(うち脈管系疾患はリンパ管腫・リンパ管腫症)について疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 38 疾病を追加・修正要望するに至った。

本研究班では、脈管系疾患の新規追加疾患である「青色ゴムまり様母斑症候群」、「巨大静脈奇形」、「巨大動静脈奇形」、「クリッペル・ト

レノネー・ウェーバー症候群」、「原発性リンパ浮腫」について、小児慢性特定疾病対策の対象要件を満たしていることが確認され、疾病の概要、診断基準についての情報の整理を行った。(別添資料 1 を参照)

また、既対象疾患である「リンパ管腫/リンパ管腫症」(慢性呼吸器疾患)について、「リンパ管腫」と「リンパ管腫症」は学術的に別の疾病として整理することが妥当であると判断し、各々について改めて疾患の概要、診断基準を整理し、細分化することを厚生労働省難病対策課に要望した。

さらに、これらの脈管系疾患をまとめて、「脈管系疾患群」を新設することも併せて提案した。

その結果、小児慢性特定疾病全体として 35 疾病が追加され、脈管系疾患は要望した 5 疾患が追加された。さらに疾患追加に伴い、新規に 2 つの疾患群が新設され、その一つが「脈管性疾患群」とされることとなった。

小児慢性特定疾病の対象疾患への脈管系疾患の追加を踏まえ、本研究班では、疾病の状態の程度(対象基準)の検討を行い、呼吸器疾患群にあった「リンパ管腫」および「リンパ管腫症」については、その対象基準を「治療が必要な場合」とし、その他の新規追加疾患である「青色ゴムまり様母斑症候群」、「巨大静脈奇形」、「巨大動静脈奇形」、「クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群」、「原発性リンパ浮腫」については、「疾病による症状がある場合、または治療が必要な場合」とすることを提案し、採用された。(表 1 を参照)

さらに、小児慢性特定疾病対策における脈管系疾患の追加および脈管系疾患群の新設を踏まえ、翌年 4 月より脈管系疾患が当該事業の対象となることを広く関係者に周知することを目的として、脈管系疾患 5 疾患の新規追加、および脈管系疾患群の新設ならびにリンパ管腫ならびにリンパ管腫症の呼吸器疾患群からの移動について周知し、さらに小児慢性特定疾病対策における医療費助成の申請方法

を簡単に示したポスターを作成し、情報提供に努めた。(別添資料2を参照)

#### D. 考察・結論

小児期から成人期への切れ目のない医療支援という観点から、指定難病と小児慢性特定疾病の連携は非常に重要である。本年度の研究では、小児慢性特定疾病対策の対象疾患に脈管系疾患 5 疾患を追加すること、脈管系疾患群を設けること、既存のリンパ管腫ならびにリンパ管腫症を細分化すること等を要望し、その提案が採用されたことから、脈管系疾患における小児期から成人期への切れ目のない医療支援の基板となる医療費助成の体制整備ができたと言える。

今後は、これらの疾病の登録状況、すなわち小児慢性特定疾病対策ならびに指定難病対策の利用状況を把握し、公平性の観点から問題がないか等を検証していくことが重要である

う。

また、今後も引き続き、脈管系疾患を中心に、小児期発症の希少・難治性疾病に関して包括的な検討を続けていきたいと考える。

#### 謝辞

本分担研究にご協力くださいました関係学会の諸先生方に、心より感謝申し上げます。

#### 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. 脈管系疾患群

番号	疾病名	疾病の状態の程度（対象基準）	備考
1	リンパ管腫	治療が必要な場合	リンパ管腫/リンパ管腫症を細分化して呼吸器疾患群から移動
2	リンパ管腫症	同上	同上
3	原発性リンパ浮腫	疾病による症状がある場合、または治療が必要な場合	新規追加疾患
4	青色ゴムまり様母斑症候群	同上	同上
5	巨大静脈奇形	同上	同上
6	巨大動静脈奇形	同上	同上
7	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	同上	同上

出典：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（第 25 回）資料 2 の 3 頁  
[http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu\\_Shakaihoshoutantou/0000183992.pdf](http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000183992.pdf)

候補疾病名	青色ゴムまり様母斑症候群(大分類名:脈管奇形)
-------	-------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	未定 脈管系疾患群(仮称)
疾病概要	Bean症候群とも呼ばれ、全身の静脈性血管奇形と消化管疾患を中心とした内臓疾患の合併を特徴とする。皮膚病変がゴム乳首に似ており、青色がかった病変のため、1958年にWilliam Beanにより命名された。全身の皮膚や消化管をはじめ、多臓器に病変が認められ、ときに重篤な出血性合併症を起こす。また、奇形血管内において局所的な凝固因子消費が生じ、全身性血液凝固異常を合併することがある。多くは散发例だが遺伝性の場合には常染色体優性遺伝を示す。
診断のガイドライン等	血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン2017 日本皮膚科学会等(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	88.4%の症例で消化管に静脈奇形を合併し、その結果、様々な程度の消化管出血と慢性の鉄欠乏性貧血を生じる。完治することなく、全身の静脈奇形が生涯に渡って遷延し、出血や疼痛、消費性凝固障害などの原因となる。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	多発性の消化管内静脈奇形からの慢性出血により鉄欠乏性貧血を生じ、時に輸血や手術、内視鏡治療を要する。消化管出血以外の合併症として腸重積の報告もある。血管奇形は皮膚、消化管以外にも中枢神経、肝、筋肉、骨、腎などの全身諸臓器に出現し、凝固障害、けいれんや発達遅滞の原因にもなりうる。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	多発性の消化管内静脈奇形を合併するため、しばしば慢性の鉄欠乏性貧血を生じる。また全身の皮膚にも自然消退することのない静脈奇形が多発するため、疼痛や整容的な問題がある。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	消化管を含む全身に多発性の静脈奇形が生じる。慢性貧血に対して時に輸血や手術、内視鏡治療を要する。内科的治療としてステロイド、インターフェロン、プロプラノロール、mTOR阻害剤(エベロリムス)などが試みられている

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
--------------------------

候補疾病名	巨大静脈奇形(大分類名:脈管奇形)
-------	-------------------

## 1. 疾病について

疾患群	未定 脈管系疾患群(仮称)
疾病概要	静脈奇形(VM)は胎生期における脈管形成の異常であり、静脈類似の血管腔が増生する低流速の血液貯留性病変である。先天異常の一種と考えられるが、学童期や成人後の後天的な発症も少なくない。
診断のガイドライン等	血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン2017 日本形成外科学会、日本皮膚科学会、日本医学放射線学会等(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	治癒率は低く、多数回の入院治療が継続的に必要な症例も多く、病状は加齢、妊娠、外傷などの要因により進行する。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	巨大なものでは血液凝固異常や心不全に至る。奇形血管内結石、血液凝固障害、疼痛、感染などが増悪し、高度の感染、出血、心不全は致命的となる。気道狭窄による呼吸困難の症状を呈し気管切開を要するが、前頸部に病変がある場合には気管切開すら困難となる。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	摂食・嚥下困難、顎骨の変形・吸収・破壊、骨格性咬合不全、閉塞性睡眠時無呼吸、構音機能障害を来す。皮膚や粘膜に病変が及ぶ場合は軽度の刺激で出血・感染を繰り返す。顔面巨大病変を伴う場合には腫瘍形成・変色・変形が顔面の広範囲にわたることにより高度の醜状を呈し、就学・就職・結婚など社会生活への適応を生涯にわたり制限される。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	上記のように発症から、長期に渡って複数回の入院や外来通院などの診療を受けることが多いため、医療費負担が大きい疾患である。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

頻回に治療が必要な場合、疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
--------------------------------------

候補疾病名	巨大動静脈奇形(大分類名:脈管奇形)
-------	--------------------

## 1. 疾病について

疾患群	未定 脈管系疾患群(仮称)
疾病概要	動静脈奇形(arteriovenous malformation、AVM)は胎生期における脈管形成の異常であり、病変内に動静脈短絡(シャント)を単一あるいは複数有し、拡張・蛇行した異常血管の増生を伴う高流速血管性病変である。先天異常の一種と考えられるが、学童期や成人後の後天的な発症も少なくない。生下時の発症は21%、20才未満の発症は、50.4%(平成25年度 リンパ管腫症 三村班 全国調査結果より)
診断のガイドライン等	血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン2017 日本形成外科学会、日本皮膚科学会、日本医学放射線学会等(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	治癒率は18%と低く、多数回の入院治療が継続的に必要な症例(3回以上)は25%に及ぶ。(平成25年度 三村班 全国調査結果より)
② 生命を長期にわたって脅かす	○	上記調査より、破壊期(Ⅲ期)、代償不全期(Ⅳ期)などの深刻な状態もしくは致死的な症例は53%であった。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	69%が入院を必要とする状態であった。拡張期(Ⅱ期)、破壊期(Ⅲ期)、代償不全期(Ⅳ期)などの重症例が多く(88%)、長期に渡り、何らかの診療を必要とし、入院だけでなく、外来通院を必要としていた。(平成25年度 三村班 全国調査結果より)
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	上記のように発症から、長期に渡って複数回の入院や外来通院などの診療を受けることが多いため、医療費負担が大きい疾患である。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

頻回に治療が必要な場合 疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
--------------------------------------

候補疾病名	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群(大分類名:脈管奇形)
-------	---------------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	未定 脈管系疾患群(仮称)
疾病概要	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群は四肢のうち一肢又はそれ以上のほぼ全体にわたる混合型脈管奇形に、片側肥大症を伴った疾患である。脈管奇形は胎生期における脈管形成の異常であり、病変内に単一あるいは複数の脈管成分を有し、拡張・蛇行又は集簇した異常脈管の増生を伴う疾患である。
診断のガイドライン等	血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン2017 日本形成外科学会、日本皮膚科学会、日本医学放射線学会等(承認)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	治癒率は6%と低く、多数回の入院治療が継続的に必要な症例(3回以上)は26%に及び、疼痛、腫脹、潰瘍、発熱、感染、出血、変色など、各脈管奇形の症状を呈する。本症候群の脈管奇形は、多臓器にまたがり辺縁不明瞭でびまん性に分布し難治性であり、感染や出血を頻繁に來す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	低流速型では多くの場合で血液凝固能低下を來し、高流速型では血行動態にも影響を及ぼして心不全などによる致死的な病態に至りやすい。(平成25年度 三村班 全国調査結果より)
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	疼痛、腫脹、潰瘍、発熱、感染、出血、変色など、各脈管奇形の症状を呈する。本症候群の脈管奇形は、多臓器にまたがり辺縁不明瞭でびまん性に分布し難治性であり、感染や出血を頻繁に來す。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	上記のように発症から、長期に渡って複数回の入院や外来通院などの診療を受けることが多いため、医療費負担が大きい疾患である。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

頻回に治療が必要な場合、疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
--------------------------------------

候補疾病名	原発性リンパ浮腫(大分類名:脈管奇形)
-------	---------------------

## 1. 疾病について

疾患群	未定 脈管系疾患群(仮称)
疾病概要	リンパ管の形成不全や機能異常により、四肢末梢からのリンパ流が障害され、四肢に浮腫が現れる慢性進行性難治性疾患である。発症時期・症状・経過は様々であり、原因も多様であると考えられる。遺伝子異常が原因となっている例も一部に認めるが、多くは原因不明である。確立された治療法はなく、対症療法が中心となる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	発症時期は症例により出生前から成人期まで様々であるが、発症後は徐々に進行し、改善はない。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	小児期に直接生命危機に陥ることは少ない。しかしながら、成人期に悪性腫瘍を発生する母地となりうることが知られている。腫瘍は極めて悪性度が高く致死的である。その予防のためにも浮腫を悪化させない小児期からの治療が望ましい。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	徐々に増悪する。外観上の醜形、靴やズボンをはくことの困難、蜂窩織炎、感染、慢性疼痛、醜形、感染予防などのため生活の質は低い。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	内科的・外科的治療はほぼ無効であることが知られており、症状に応じて行われているが、一般的ではない。現在では圧迫療法などの理学療法が中心となる。感染を生じるとかなり重症化することがあり、また慢性炎症が発癌の母地となりうることも知られている。理学療法(圧迫療法)には装具を用いるが、小児期は成長に伴い創部の頻繁な交換を要するため医療費負担は大きい。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>疾病による症状がある場合、または治療が必要な場合。</p>
----------------------------------

御担当の先生・保護者の皆さまへ

## 小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる疾病は 平成30年4月1日から**756疾病**に拡大しています

脈管系疾患が新たに  
小児慢性特定疾病の  
対象となりました

### 脈管系疾患群

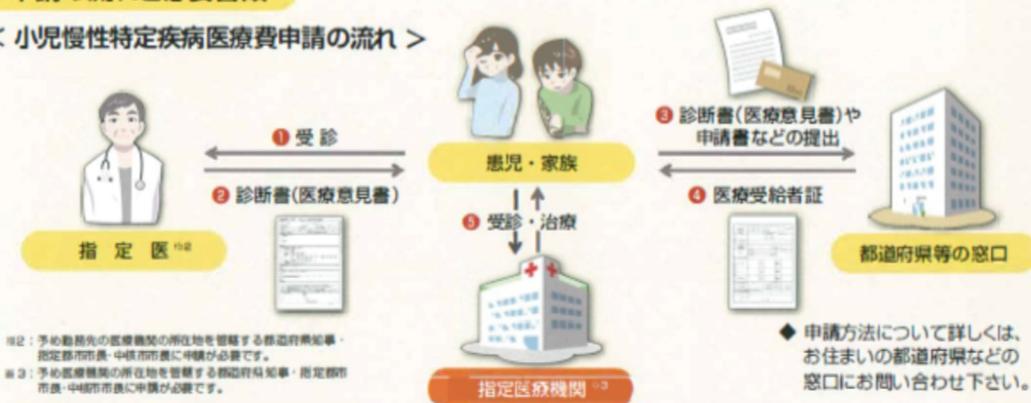
- 青色ゴムまり様母斑症候群
- 巨大静脈奇形
- 巨大動静脈奇形
- グリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
- 原発性リンパ浮腫
- リンパ管腫<sup>※1</sup>
- リンパ管腫症<sup>※1</sup>

※1：以前から対象であったが、今日の見直しで細分化された疾病。

○医療費助成の認定を受けると、医療費助成の他に、  
日常生活用具給付事業や小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の対象となります。

### 申請の流れと必要書類

#### < 小児慢性特定疾病医療費申請の流れ >



※2：予め勤務先の医療機関の所在地を管轄する都道府県知事・指定都市市長・中核市市長に申請が必要です。  
※3：予め医療機関の所在地を管轄する都道府県知事・指定都市市長・中核市市長に申請が必要です。

◆ 申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県などの窓口にお問い合わせ下さい。

#### 医療費助成の申請に必要な書類(1~5)

1 診断書(医療意見書)	3 公的医療保険の被保険者証のコピー
2 申請書(小児慢性特定疾病医療費支給認定用)	4 市町村民税の課税状況の確認書類
	5 世帯全員の住民票の写し

○ 都道府県等の窓口から申請者(保護者など)に対して、1から5以外の書類の提出を求める場合があります。

詳しくは…

「小児慢性特定疾病情報センター」のホームページをご覧ください。

小児慢性

検索

<https://www.shouman.jp/>

- ・お住まいの都道府県、指定都市、中核市ごとの申請窓口
- ・都道府県ごとの指定医や指定医療機関
- ・小児慢性特定疾病の疾病概要や診断の手引きなどが掲載されています。

作成：平成29年度 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究」班