

. 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 賀藤 均（国立成育医療研究センター 病院長）

研究要旨

本研究班は、児童福祉法改正法（平成26年法律第47号）及び「小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第431号）に示された小児慢性特定疾病対策を適正に実現するため、その推進に寄与する資料およびその実践的基盤を提供することを目的に研究を行ってきた。

これまで日本小児科学会及び分科会、関連学会等と密接に連携し、小児慢性疾病や指定難病の検討に際し、対象疾病としての要件を満たしていると考えられる疾病について、対象追加要望や既存の制度における改善要望を行い、検討に要する資料を提供し、新たな対象疾病拡大に貢献してきた。また平成27年1月より新たに小児慢性特定疾病対策として大きな制度改革が行われたが、本研究班では、平成26年までに小児慢性特定疾患治療研究事業において申請された年間約11万件分の医療意見書データを登録データベースとして登録・管理し、集計・解析等を行ってきた。この登録データベースに蓄積されたデータ（以下、小慢登録データ）の特性を明らかにするため、これまでに経済分析にて用いられている相対的格差指標である Theil index を用いた検討により、まず人口動態統計を用いた分析にて健康格差の指標として用いることが可能であることを示し、小慢登録データの検討にて実施主体間の登録格差はそれほど大きくないことも示した。さらに国民健康保険における診療報酬明細書データを利用した分析により、小児慢性特定疾病の公費負担の割合を推計し、利用率が高い疾病についてはおおよそ5～6割の症例が、小児慢性特定疾病を利用している可能性があることを示し、わが国で初めて公費負担の実情について報告を行った。小児期に疾病を罹患している者の相当数が成人期にも医療介入が必要と考えられているが、患者数の実態が把握されていないことから、本年度は成人患者および移行期支援対象患者の把握を行った。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している医療機関のうち、小児期の診療を主に行っている5施設について調査を行った。その結果医療機関を受診した全患者のうち、20歳以上は約5%、15～19歳は約8%と推計され、合わせて全体の1割以上が移行期支援を必要とする可能性があることが分かった。医療技術の進歩等により慢性疾病を抱えながら長期生存する児が増加しているが、本研究班ではわが国で初めて全国の94実施主体の協力を得て、小児慢性特定疾病を抱える子ども

もとその保護者に対して QOL および社会支援等に関する調査を行った。小慢登録データを利用した分析により、小児期から成人への移行に際し医療費支援が重要であることを難治性病態を持つ関節型 JIA における Bio 製剤の利用状況等により具体的に示し、政策決定における重要な資料として利用された。小児慢性特定疾病は多くの稀少疾病を含むこともあり、病名がコード化されていないことが多いため、DPC 傷病名コーディングに精通した情報管理技能者の協力の下、対象疾病に対し ICD-10 コードの附番を行った。国民への幅広い情報提供を目的として平成 27 年 1 月 1 日の制度改正時よりポータルサイトを運用しているが、利用状況の分析から、年々一般国民の利用が増加しており、幅広く利用されていることを示した。

本研究により、難病政策に資する成果を出すことができ、今後も関係学会等と協力しつつ、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いきたい。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は、平成 26 年に児童福祉法の一部改正により平成 27 年 1 月から新たに施行された。その際に示された基本的な方針を踏まえ、本方針に則った施策を行っていく上で、小児慢性特定疾病データベースの充実と研究への利活用推進など、引き続き検討すべき課題も多い。また、30 年以上前と比し小児慢性特定疾病全体の死亡率は約 1/3 に減少したこと、高額医薬品の出現などから、制度の公平・公正な運営が大きな課題となりつつある。さらに、小児慢性特定疾病患者の自立支援の必要性が高まっているにも関わらず、自治体等の自立支援体制の整備は未だ不十分である。これらの課題解決のため、基本方針に寄与する様々な資料および実践的基盤の開発と提供が必要である。

本研究班は、児童福祉法改正法(平成 26 年法律第 47 号)及び「小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針」(平成 27 年厚生労働省告示第 431 号)に示された小児慢性特定疾病対策を適正に実現するため、その推進に寄与する資料およびその実践的基盤を提供することを目的に研究を行った。

I. 小児慢性特定疾病対策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。

III. 慢性疾病を抱える児童等の実情を踏まえた制度の在り方に関する検討

身体的・精神的・社会的（Biopsychosocial）な面から子ども全体を捉え、包括的に支援するために、小児慢性特定疾病への国際生活機能分類や医療経済評価の概念の導入を試みた。また診療情報明細書データを利用した解析を行い、公費負担の実情について検討した。

B. 研究方法

I. 小児慢性特定疾病対策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ている。この「小児慢性疾患委員会」により、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、厚生労働省と連携しつつ検討が進められた。

分担研究において、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、各関連学会にて専門家集団を形成し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案を作成した。

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 28 年から 30 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。

III. 慢性疾病を抱える児童等の実情を踏まえた制度の在り方に関する検討

以下の内容について検討を行った。

- 1) 小児慢性特定疾病の状態の程度の検討 - 小児慢性特定疾病への国際生活機能分類の概念導入の試み -
- 2) 神奈川県国民健康保険診療報酬明細書データの特徴に関する研究
- 3) 神奈川県国民健康保険診療報酬明細書データを用いた小児慢性特定疾病の公費負担の実情に関する研究
- 4) 医療経済評価の手法を用いた小児慢性疾病に関する研究
- 5) 障害福祉等関連施策・制度の患者視点での整理に関する研究
- 6) 小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討
- 7) 慢性疾病を有する子どもの QOL および社会支援等に関する実態調査

（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

分担研究 1

「小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査」 （横谷 進）

小児慢性特定疾病対策は、慢性疾病を抱える子どもたちに対する医療費助成等を行う国の

施策であるが、小児期には類似の医療費助成施策が複数存在しており、小児慢性特定疾病対策の申請・登録に影響を及ぼしていると考えられる。本研究では全国から選出される日本小児科学会代議員を対象とし、小児慢性特定疾病対策の利用状況についてアンケート調査を行うことにより、利用の実態を明らかにすることを目的とした。平成 29 年 8 月に調査票を全国の代議員に向けて郵送し、郵送により回答を回収した。本研究班と関わりのある 2 名の代議員を除いた 569 名に対し調査票を発送し、全ての都道府県から 325 名の回答を得た(回答率 56.9%)。現在の小児慢性特定疾病の申請における課題としては、医療意見書の作成に係る医師の労力、患者の文書作成料負担、手続きの煩雑さ等があげられた。回答から一部の医師については、小児慢性特定疾病の対象疾病に関する情報が行き届いていないことが判明し、医師への普及・啓発を更に進める必要があることがわかった。また小児慢性特定疾病の利用を促すためには、医師への啓発だけでは不十分であり、患者・家族への一層の普及・啓発が望まれることが示唆され、医師だけでなく患者にとっても、小児慢性特定疾病を含めた制度の利用が小児慢性特定疾病を利用しない場合よりも有利である点が見だしづらい、と感じている状況が明らかとなったことから、今後は小児慢性特定疾病対策の目的と利点をより明確にし、登録申請の結果が、申請医や患者に還元されることをより鮮明に示す必要があると思われた。

分担研究 2

「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」(大竹 明)

平成 27 年 1 月から新しくなった小児慢性特定疾病対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、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、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾病委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度であ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)から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾病について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し情報提供を行なっている。

平成 28 年度は、指定難病の追加疾病検討に際し、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疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、16 疾病を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こととなった。その後 16 疾病のうち 2 疾病が既存の対象疾病に包含されるとの解釈が得られたことから、14 疾病を新規追加候補疾病として要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち 4 疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で 18 疾病を追加要望するに至った。これらの 18 疾病について、疾病の状態の程度(対象基準)、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について、各々研究班案を作成した。

平成 29 年度は、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疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、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。最終的に、小児慢性特定疾病として 35 疾病が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に 2 つの疾患群が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾病の状態の程度（対象基準）の見直しが行われた。

平成 30 年度は、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と考えられる疾病について、追加候補疾病に該当するかどうかの検討を行い、7 つの疾病を追加候補として厚生労働省健康局難病対策課に要望し（うち 1 疾病については既対象疾病の対象拡大要望）、最終的に小児慢性特定疾病として、これら 7 疾病が追加された。また医学的見地から、区分名の変更が適切であるとして要望した慢性消化器疾患についても区分名の変更が行われるとともに、既対象疾病のうち疾患群の変更と疾病の状態の程度の修正が必要と考えられた 4 疾病について、変更と一部疾患群移動が認められ実施された。さらに小児慢性特定疾病 重症患者認定基準について、医学的な見地から修正を求めている箇所についても変更が行われた。

分担研究 3

「悪性新生物疾患群についての検討」(小原 明、七野 浩之)

小児慢性特定疾病治療研究が、より一層実際の診療の場面で有効に活用され、また政策にも反映されるように、意見書を改訂することが必要である。積極的治療終了 5 年以後の小児悪性新生物関連の意見書の長期フォローアップ情報に着目した研究により、晩期合併症などの診療の必要性に関連する情報が不足していることが判明した。この研究結果に基づき、平成 28 年度は、急性白血病を例として、新規および継続意見書書式を作成し、意見書改定の提案を行った。平成 29 年度は新規医療意見書のモデルを作成し、それを関係医師に提案してこれに対す

るパブリックコメントを求めることを目的とした。新規申請意見書モデル、更新意見書モデルでは、診療状況の情報はチェックボックスを多用し、集計可能な書式とした。自由記載は制限した。継続意見書の項目立ては晩期合併症に関する項目を選定し、長期フォローアップの診療内容を充実させる診療ポイントを項目で示した。意見書モデルを提案しパブリックコメントを収取した。今後意見書を実用化することにより診療実態の把握に有効な情報の集計が可能になることが期待される。

分担研究 4

「慢性腎疾患群についての検討」(平野 大志)

我が国には医療費の自己負担分の一部を補助する制度として、地方自治体が法律に基づき、または国の予算措置による事業として国の負担を伴って実施する事業（小児慢性特定疾病対策（小慢））と、地方自治体の条例・規則などに基づき独自に実施する事業（乳幼児等医療費助成）がある。本来は、小慢による医療費助成を第一公費とし、第二公費として乳幼児等医療費助成を利用することが望ましいが、種々の理由から、小慢に登録せずに医療費を乳幼児等医療費助成制度から支払っている症例が散見される。そこで、平成 28 年度は、乳幼児等医療費助成の地域による違いが慢性腎疾患の代表的 2 疾患（IgA 腎症、ネフローゼ症候群）の小慢登録率にどの程度の影響を及ぼしているのかを調査した。具体的には、小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差および医療費助成制度と小慢登録率の比較を行った。平成 29 年度はさらに調査地域数を増やし、解析を行った。医療費助成と小慢登録率の関係では、特に高年齢層において、医療費助成（外来）の影響が大きくなる可能性があり、2 疾患共に、助成制度が良くない方が小慢登録率が上昇する可能性が示唆された。

分担研究 5

「アレルギー性慢性呼吸器疾患についての検討」(荒川 浩一)

平成 28 年度は、平成 25 年度登録クリーニングデータベースを利活用し、気管支喘息(以下喘息)ならびに気管狭窄、中枢性低換気症候群に対する小児医療支援等に関する地域格差や疾病病格差、制度格差等に関して包括的に検討した。喘息では都道府県別に登録分布に大きな偏在が認められたが、乳幼児等医療費助成制度との関連は見いだせなかった。また、福岡や大阪、沖縄では特定の施設に集中し、前 2 県では長期施設入院数が多く、沖縄と大阪ではステロイド依存や酸素投与を受ける症例が多いという特徴がみられた。気管狭窄や中枢性低換気症候群では大都市圏に登録が集中し、疾患により格差が認められた。

平成 29 年度は、平成 26 年度登録クリーニングデータベースを利活用し、次年度から新制度に移行する最終年度として気管支喘息(以下喘息)の登録患者数の年次推移および小児医療支援等に関する地域格差に関して包括的に検討した。また、本事業の啓蒙について確認した。喘息の登録患者数は 2012 年が最も多く、659 名であった。新規登録患者は、年々減少し、2014 年度が 67 名と最も少なかった。また、新規登録患者のうち、過半数は単年のみの受給者であり、継続している人数は少なかった。小児人口に対する県別比較では、概ね 0.5~2 名であったが、極端に多い県や、受給者のいない県もあり、差を認めた。2017 年 11 月に小児気管支喘息治療・管理ガイドライン 2017 が発刊されたが、難治性喘息の項目に、本事業による登録・助成ならびに喘息の基準も掲載した。

分担研究 6

「慢性呼吸器疾患群についての検討」(肥沼 悟郎)

小児慢性特定疾患研究事業の慢性呼吸器疾患群に含まれる疾患のうち、本邦における臨床像に不明な点が多い疾患として、

平成 28 年度は、特発性肺ヘモジデロシス(肺血鉄症)について、平成 25 年度の小児慢性特定疾患登録患者の医療意見書の data を解析し、平成 24 年度の解析結果と比較した。両年度で登録患者数・新規登録患者数は同様であり、登録患者に性差が認められ(約 6 割が女性)、人工呼吸管理や気管切開を必要とする重症例の存在が確認された。平成 24 年度は発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い傾向が示されたが、平成 25 年度はその傾向は明らかではなかった。今後、経時的に data を解析することにより、本疾患の臨床像をさらに明らかにしていく必要がある。

平成 29 年度は線毛機能不全症候群(Kartagener 症候群を含む)および気管支拡張症の 2 疾患の臨床像を明らかにするために平成 25 年度の小児慢性特定疾患登録患者(旧制度)の data を分析した。いずれの疾患においても、人工呼吸管理や気管切開を必要とする重症例の存在が確認され、気管支拡張症では発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。今後、小児慢性特定疾病対策のもとで経時的に data を解析することで疾患の臨床像が明らかになることが期待される一方で、発症年齢の定義に関する議論が必要であると考えられた。

分担研究 7

「慢性心疾患群についての検討」(賀藤 均, 堀米 仁志)

平成 28 年度は、小児慢性特定疾患の医療意見書登録データを使用して、フォンタン術後患者

の疫学調査を行った。本邦におけるフォンタン術後患者の現状がある程度明らかとなり、治療成績向上のための有用な情報となり得ると考えられた。

平成 29 年度は、小児慢性特定疾病の医療意見書登録に基づいて本研究班で作成されたデータベースを用いて、機能的単心室に対するフォンタン手術の施行状況、手術前後の臨床経過について調査した。機能的単心室患者 4,240 例をフォンタン手術施行患者 2,006 例（47%）と未施行患者 2,234 例（53%）に分けて、症状の推移、治療内容、手術前後の改善度について検討した。フォンタン手術施行群では未施行群に比べてチアノーゼや、多呼吸、体重増加不良などの心不全症状の頻度が減少していたが、27.2%の症例ではチアノーゼが残存し、平均動脈血酸素飽和度は 90.8%であった。また、フォンタン手術施行群では末梢血管拡張剤やプロツカーの使用頻度が高く、強心剤や利尿剤は手術未施行群の使用頻度が高かった。フォンタン手術施行患者の 0.4%に人工呼吸管理が、13.0%に酸素療法が行われていた。フォンタン術後患者でも低酸素血症が残存することは多いが、未施行患者と比較するとチアノーゼ、心不全症状、人工呼吸管理や酸素療法の頻度は低かった。手術によって「状態が改善した」と判断されたのは 59.0%であった。小児慢性特定疾病登録データは得られる情報に限りがあるとともに、生命予後の調査が困難であるという限界もあるが、全国規模の疫学調査として有用である。

分担研究 8

「内分泌疾患群についての検討」（緒方 勤）

小児慢性（小慢）特定疾患治療研究事業（小慢事業）では、統一されたフォーマットによるデータベースが構築されており、稀少な慢性疾患の疫学的解析に有用である。

平成 28 年度は、総患者数が最も多い 5 疾患、

クレチン症、思春期早発症、ターナー症候群、甲状腺機能亢進症、慢性甲状腺炎を対象として、都道府県と市の総患者数の分布、発病時の年齢、初診時年齢等について解析を行った。1 型糖尿病、2 型糖尿病については、男女比、発病時年齢、肥満度、HbA1C、インスリン治療の有無、経口糖尿病薬の有無、糖尿病合併症の有無について解析を行った。最も多かった成長ホルモン分泌不全性低身長症では、男子 8631 人、女子 4430 人、総患者数 13061 人であった。クレチン症では、男子 2708 人、女子 3146 人、総患者数 5854 人であった。甲状腺機能亢進症では、男子 624 人、女子 3127 人、総患者数 3752 人であった。思春期早発症では、男子 283 人、女子 1505 人、総患者数 1788 人であった。1 型糖尿病については、総患者数 5511 例が解析対象となり、男子 2377 人、女子 3134 人であった。2 型糖尿病については、総患者数 1060 例が解析対象となり、男子 485 人、女子 575 人であった。またそれぞれの疾患について、都道府県と市の総患者数の分布について検討したところ地域性が認められた。小慢事業では患者の登録されている都道府県名と政令指定都市名のデータが集積されており、疾患による地域性も検出することが可能であった。

平成 29 年度は、平成 26 年度のデータベースを用いて、ICD 統合コードで総患者数の多い順に 10 疾患について、男女比を検討した。

さらに、成長ホルモン分泌不全性低身長症を除く総患者数が最も多い 3 疾患、クレチン症、性早熟症、甲状腺機能亢進症を対象として、都道府県と市の総患者数の分布等について解析を行った。

分担研究 9

「膠原病疾患群についての検討」(武井 修治, 岡本 奈美)

平成 28 年度は、生物学的製剤導入前後における本邦若年性特発性関節炎(JIA)の臨床病態の変化について検討した。JIA に対し、2008 年に生物学的製剤(Bio 製剤)が保険適応となり、JIA の臨床病態と予後は一変した。そこで継続申請時の医療意見書データ(小慢データ)を用いて、保険適応取得前の 2005 年から最新データが固定された 2013 年までの間に、本邦 JIA の臨床病態がどう変化したかを調査し、成人期へ移行する関節型 JIA の支援の在り方について検討した。

その結果、JIA に対する Bio 製剤の導入率は年々増加し、2013 年に小慢制度に継続申請した JIA の 40%に達した。その一方、疾患修飾性抗リウマチ薬(DMARDs)や免疫抑制薬の併用率には変化はなく、非ステロイド系抗炎症薬(NSAIDs)やステロイド薬の使用頻度は年々低下した。

また、JIA の炎症病態を反映する、臨床症状や炎症マーカー(ESR や CRP)の異常がある患者比率は低下した。しかし、関節型 JIA の免疫異常を反映するリウマトイド因子(RF)や抗核抗体(ANA)の陽性率には変化はなく、無治療寛解を達成した患者の増加はみられなかった。

以上から、難治性病態を持つ関節型 JIA では、その寛解維持に Bio 製剤の継続的な投与が必要であり、Bio 製剤で臨床寛解を維持したまま成人期へ移行する症例に対して、その活発な社会活動を継続するためにも、医療費支援制度が必要である。

平成 29 年度は、小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究を行った。小児リウマチ性疾患は希少疾患であること、小児リウマチの専門施設の数が少なく地域偏在が見られることから、近隣に専門施設がなく非専門施設で診療を受けている場合や、専門施設で診療を受ける

ために長距離通院を余儀なくされている場合がある。本邦における小児リウマチ性疾患の診療実態を調査するため、若年性特発性関節炎(JIA)の意見書を用いて、居住地と通院施設の地理的関連、専門施設への通院・診療状況を検討した。結果、非専門施設ではリウマトイド因子(RF)未測定が多関節炎が多い事、専門施設の患者群は年齢が低い傾向にある事、専門施設と非専門施設では免疫抑制剤や生物学的製剤の使用率など治療においても差がある事がわかった。また、専門施設では他都道府県通院が多いものの概算の通院距離は少ない事、非専門施設では他都道府県通院は少ないものの概算の通院距離は長い事などが判明した。専門施設においては他都道府県受診者割合や通院距離が 10 年前より減少し、通院に対する負担が軽減していたが、非専門施設では大きな変化はなく、種々の側面において小児リウマチ診療の地域較差が確認できた。

今後、学会主導の専門医養成や医療連携を通じ、通院負担の低減が期待される。

分担研究 10

「糖尿病疾患群についての検討」(杉原 茂孝)

小児期発症の糖尿病については、近年治療法の進展がみられるものの、その患者数、病態、治療の実態、合併症予後、など明らかとなっていない問題が多い。全国レベルでの情報を得ることを目的として、小児慢性特定疾患に登録されたデータを用いて主に疫学的な解析を行った。糖尿病登録症例は、2005～2014 年は新規 700～1,000 例、継続 5,000～6,000 例、転入・再開など含め合計 5,000～7,000 例であった。2005 年の法制化後登録数は増加した。さらに 2012 年、2013 年と登録数が増加している。性別では男子(約 43%)よりやや女子(約 55%)の方が多い。2012～2013 年を見ると小児糖尿病患者は約 6,800 人で 1 型糖尿病が 82%(5,600 人)、2 型糖尿病

が16%(1,100人)、その他の糖尿病が約2%弱(120人)であった。

平成28年度は、2012~2013年の新規最終データを用いて登録症例数と男女比、登録時年齢の分布、1型、2型糖尿病の新規登録症例数の年次推移、2007~2008年と2012~2013年新規登録1型、および2型の糖尿病の発病年齢の分布の解析を行った。登録時年齢は、1型では17歳、2型では18歳が最も多いが、19歳では著しく減少している。進学や就職で転居などによる登録の中断が推測された。1型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2011年に増加はみられず、2012~2013年にはやや増加傾向がみられる。2型糖尿病の新規登録症例数は、2001年から2013年に増加はみられない。発病年齢の分布では、1型では幼児期から学童期・思春期と発病がみられ、思春期に大きなピークがみられる。2型では幼児期には発症がほとんどなく、学童期から増加し、13-14歳にピークとなる。登録時年齢の分布の解析から、1型では18歳、19歳での登録漏れが多く、2型では19歳の登録漏れが多いことが示された。1型については、今後の発症頻度の推移を注視する必要がある。

平成29年度は、2005~2013年度の小慢事業最終データを用いて15歳以下発症2型糖尿病の疫学的解析および2005~2011年の2型糖尿病の年間発症率、有病者数の推計を行った。15歳以下の2型糖尿病有病者数は362(95%CI:350-375)人、有病率は、2005-2013年度の9年間の平均では、2.0/10万人と推計された。有病者数および有病率は一定の増加減少傾向を認めなかった。発症後3年以内に登録した患者に限定すると、2005-2011年度における年間発症率(0-15歳)は、0.81/10万人(95%CI:0.78-0.84)/10万人[小学生(7-12歳);0.90/10万人、中学生(13-15歳);2.31/10万人(95%CI:2.14-2.49)]と推計された。発症率に一定の増加減少傾向を認めなかった。ただし、東京都の学校検尿での

結果と比較し、中学生以上の症例において小慢事業への登録率が低いことが示唆された。2型糖尿病では、1型糖尿病と比して、発症から登録までのタイムラグが大きく、新規症例(中学生以上)の登録率および再登録率の低さという課題が明らかになった。

分担研究11

「先天性代謝異常疾患群についての検討」(奥山 虎之)

平成28年度は、小児慢性特定疾患(小慢)登録データと日本先天代謝異常学会患者登録委員会が運用する『先天代謝異常症患者登録制度JaSMIn(Japan Registration System of Inherited and Metabolic Diseases)』における疾患別患者登録数をおもな新生児マススクリーニング対象疾患に関して比較した。小慢データではJaSMIn患者登録数の2倍程度であった。疾患別の登録患者数は小児慢性特定疾患統計では、フェニルケトン尿症が最も多く、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、メーブルシロップ尿症が多くを占めていた。この傾向は、JaSMInでもほぼ同様であった。いずれの登録においても、特定の疾患に大きな偏りがないことが示された。

平成29年度は、小児慢性特定疾患患者データベースおよび先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、ライソゾーム病の年齢分布を検討した。先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者数は、199人で、小児慢性特定疾患患者データベース(H25年度)は389人であった。疾患別の患者数の割合は、両者に差がなかった。疾患別の年齢分布では、20歳以上の患者割合が、ムコ多糖症38%、ムコリピドーシス36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病97%と、成人期の患者割合が35%を超える疾患がほとんどであった。先天代謝異常症は小児特有の疾

患というイメージが強いが、実際には、小児から成人まで幅広く分布する疾患であることが示された。小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

分担研究 12

「血液疾患群についての検討」(七野 浩之, 小原 明)

平成 28 年度は、小児慢性事業対象疾患でありながら指定難病ではない疾患として、先天性溶血性貧血がある。この疾患(群)の情報を収集して指定難病収載を目指すべく、現行の小慢登録データと日本小児血液・がん学会疾患データ登録を用いて、二次調査の必要性と可能性について検討した。学会データによれば平成 25 年新規診断症例は 61 例(内 43 例が遺伝性球状赤血球症)、小慢データでは同年の初回申請者は 36 例(同 33 例)であった。小慢意見書では多くの患者が発症や初診から長期間経過後に初回申請されている事が判明し、さらに最多病型である遺伝性球状赤血球症の発症後長期経過している 64 例の検討では、適切な診療に関する疑問や、継続申請の必要性に疑問のある症例があった。しかしながら、小慢意見書情報は極めて限られており、これらの疑問解決には二次調査が必要であった。指定難病収載への申請にはより詳細な臨床情報の収集が必要であった。平成 29 年度は、小児慢性特定疾患助成対象である血友病など血液・免疫疾患(カテゴリー9)の中で、指定難病に認定されていない遺伝性溶血性貧血 3 疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の臨床状態を検討すべく、平成 23 年から 4 年間の小慢意見書データを検索した。4 年間で延べ 96 件の申請が G6PD 25 例、PKD 5 例、不安定ヘモグロビン症 7 例から行われていた。継続申請をする際の患者状況を検討した。G6PD はのべ 60 件の継続申請を行っており、その際の臨床状況では貧血、黄疸ともに高頻度。

輸血も 19 件で実施されていた。PKD は 14 件の継続申請がなされ、G6PD よりも貧血が高度(Hb 中央値 7 g/dl)で、黄疸も高頻度に認められており、輸血ありが 11 件と多い。不安定ヘモグロビン症は 11 件の継続申請がなされ、Hb 値は PKD と同等であった。小慢の継続申請限度年齢に近い 17 歳以上で継続申請している患者状態を検討した。G6PD で 5 患者 9 件の継続申請、PKD で 1 患者 2 件、不安定ヘモグロビン症で 2 患者 3 件であった。G6PD と不安定ヘモグロビン血症の患者 Hb 値はいずれも正常であったが、PKD 患者では Hb 7g/dl と明らかに貧血状態であった。長期に診療が必要であることが強く想像された。

分担研究 13

「免疫疾患群についての検討」(森尾 友宏)

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を継続して実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。2018 年度新たに日本免疫不全・自己炎症学会を設立し、PID の相談・診断・疾患登録システムである PIDJ プロジェクトも学会活動として移行した。原発性免疫不全症に対する遺伝子検査が保険適用となったが、その算定要件として、遺伝カウンセリング体制が必要である。遺伝子検査は、検査結果の解釈のためには、十分な臨床情報、検査所見などと、当該疾患に関する知識が必要であり、専門家のコメントが必須である。このため、遺伝子検査施設と学会が協力し、検査提出についても一定の要件を満たす施設に限定し、診療体制を構築するように準備している。また、患者会である NPO 法人 PID つばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムである Pier を用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

分担研究 14

「神経・筋疾患群についての検討」(小牧 宏文)

平成 28 年度は、小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用い、対象疾患である先天性ミオパチーおよび福山型先天性筋ジストロフィーの疫学情報の解析を行った。

先天性ミオパチーについては、平成 25 年度の全登録例 162 例の解析を行った。年齢は 7.7 ± 5.4 歳、中枢神経系登録項目で精神遅滞の合併が多く、呼吸機能系登録項目で、人工呼吸管理実施例、気管切開例が多く登録されていた。本疾患のうち乳児重症型がより多く登録されていること、予後不良とされている乳児重症型の長期生存例が本邦では多いことを示唆する結果と考えた。これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考えた。

福山型先天性筋ジストロフィーについては、平成 18～24 年度の旧小慢事業登録データを対象として解析を行い、家族会や患者登録事業における疫学データとの比較を試みた。平成 19～23 年度の 5 年間に総数 1691 件、506 名の情報が得られた。旧小慢事業においては入力項目が疾患毎に定められておらず、データクリーニングもなされていないため、疫学調査として有効利用出来るデータに限界があった。特に個人識別情報や重要データにおける欠損値は解析を困難にした。一方、患者家族会や患者登録事業と比べて 1.5 倍程度の登録数があり、よりバイアスの少ない情報が期待できる。現在、登録情報の個別化や情報入力・管理システムの改善が計画されており、より有効なデータ登録・利用を行うためのシステム構築が課題であった。

平成 29 年度は、小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用い、疫学情報を解析することを目的に結節性硬化症、福山型先天性筋ジストロフィー、先天性ミオパチーの解析を行い、各

疾患における課題が明らかになった。これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考えた。

分担研究 15

「慢性消化器疾患群についての検討」(窪田 満)

平成 28 年度は、年間登録数が 10 名以下の稀な小児慢性消化器病の実体について調査を行った。

小児医療から成人医療への移行期医療が注目されており、成人診療科での診療経験の少ない稀な疾患を持つ患者の転科が困難であることが明らかになってきた。そこで、稀少疾患の実態を把握するために、平成 25 年度の小児慢性特定疾患の登録データをもとに、年間登録数 10 名以下の稀な小児慢性消化器病を取り上げ、その診断の確からしさを検証した。年間登録数 10 名以下の稀な小児慢性消化器病の登録患者数は、肝内胆管異形成症候群 2 例、肝内胆管低形成(形成不全)症 9 例、肝内胆管閉鎖(症) 4 例、先天性微絨毛萎縮症 7 例の計 22 例であった。22 例全例の主治医に調査票を送付し、11 名に関して主治医から回答を得た(50%)。回答を得た 11 例全例の真の診断名は、登録された診断名とは異なるものであった。真の病名と登録病名が異なっている理由として、ICD10 病名が現状と一致しないために拡大解釈を行ったものと、明らかに患者の救済のために登録しているものと 2 つが考えられた。平成 27 年の児童福祉法改正法で対象疾病が増えたことで、前述の 11 例中 8 例が真の病名と同じ病名で登録され、この問題はかなり解決され、悉皆性のある正確な登録制度に近づいた。今後は、これらの稀少疾患に関する診療ガイドラインや手引き書の整備が急務である。

平成 29 年度は、小児慢性特定疾病登録の地域格差について検討を行った。小児慢性特定疾病

に指定されている慢性消化器病はすべて稀少疾患であり、専門医が各地域で充足しているとは言えない状況である。専門医不足が登録に影響を与えているとすれば、医療費助成の平等性の観点からも、悉皆性のあるデータベースの構築という観点からも問題である。これは、移行期を超えて成人医療にシームレスに移行する際の障害にも繋がる。

平成 26 年度に「慢性消化器疾患」として小児慢性特定疾病に登録されている患者数を疾患別、都道府県別に調査し、総務省統計局のデータ（社会生活統計指標および各種基礎データ）と比較した。

慢性消化器疾患登録患者数と 15 歳未満の年少人口は概ね正の相関があった。しかし、年少人口 10 万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数をみると、4.8 人から 38.0 人まで、約 8 倍の差があった。年少人口あたりの一般病院数と慢性消化器疾患登録患者数は関係性を認めなかった。年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数、特に小児科専門医数と登録数は緩やかに関係しており、小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向にあった。

分担研究 16

「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」（小崎 健次郎）

平成 28 年度は、4 種の先天異常症候群、ロイス・ディーツ症候群、色素失調症、ハーラマン・ストライフ症候群、カムラティ・エンゲルマン症候群が新たに小児慢性特定疾患として承契された。

平成 29 年度は、9 疾病が、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群として新たに認定された。9 疾病の先天異常症候群は、アントレー・ピクスラー症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、シンプソン・ゴラビ・ベームル

症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、VATER 症候群である。

成人期へトランジション、確定診断のための遺伝子診断の保険化が今後の課題である。

分担研究 17

「皮膚疾患群についての検討」（新聞 寛徳）

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は平成 25 年度には 4 疾患が登録されていた。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、将来的には新制度での登録データと比較することである。

平成 28 年度は、平成 25 年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別（女性%）、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4 疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は 217 名、新規登録患者は 19 名であった。

平成 29 年度は、平成 26 年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別（女性%）、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4 疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は 175 名（平成 26 年 4 - 12 月）、新規登録患者は 7 名であった。

1 年ごとの集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会（日本皮膚科学会）、厚労省研究班（難治性皮膚疾患研究班）との連携に有用と思われた。

分担研究 18

「成長ホルモン治療領域についての検討」(神崎 晋)

平成 28 年度は、平成 16 年度から 25 年度までの小慢事業の登録データを用いて、GH 治療を受けている疾患について解析し、わが国の GH 治療の現状を明らかにした。18 歳までの医療費無料化が GH 治療疾患の登録に及ぼす影響を、平成 19 年度半ばから無料化が開始された東京都を対象に検討した。

- 1 GH 分泌不全性低身長症(約 2000 例)、Turner 症候群(約 140 例)、Prader-Willi 症候群(約 60 例)、軟骨無形成症(約 70 例)程度が毎年新規に登録されている。
- 2 GH 分泌不全性低身長症(平成 25 年度)とターナー症候群(平成 25 年度)の小児人口あたりの登録数には、明らかな地域差がみとめられる。
- 3 一部の地域で導入された 15 歳までの医療費無料化は、小児慢性特定疾患登録に影響を及ぼしていない。

平成 29 年度は、平成 16 年度から 26 年度までの小慢事業の登録データを用いて、GH 治療を受けている疾患について、各都道府県間における登録頻度の差、成長ホルモン分泌不全(GHD)性低身長症の重症度の頻度を検討し、わが国の GH 治療の現状を明らかにした。

- 1 GHD 性低身長症(約 1400 例)、ターナー症候群(約 130 例)、Prader-Willi 症候群(約 50 例)、軟骨無形成症(約 70 例)程度が毎年新規に登録されている。
- 2 都道府県によって、GHD 性低身長症あるいはターナー症候群の、小児人口に対する新規登録数には大きな開きがある。
- 3 GHD 性低身長症の重症度は重症が 23%、中等症 72%、軽症が 3%程度をしめる。
- 4 血中 IGF-1 値は、GH 治療開始基準の[IGF-1(リットル)値]が 200ng/mL 未満(5 歳未満

の場合は 150ng/mL 未満)であった。また、重症では中等症に比較してやや低い傾向があるが重複が多い。

分担研究 19

「外科系疾患についての検討」(黒田 達夫)

平成 28 年度は、小児慢性特定疾患対象疾患の新規見直し前の小児外科関連疾患の認定状況について調査し、問題点を検討することを目的として、小児外科疾患の含まれる慢性消化器疾患群と慢性呼吸器疾患群について主要疾患の登録数を解析した。さらに胆道閉鎖症と思われる全ての病名の登録総数を自治体番号別に調べ、その登録数の傾向を解析した。慢性消化器疾患の全登録数 2999 件中 2165 件(72.2%)が胆道閉鎖症で圧倒的に多く、全体の 93.4%が肝疾患であった。慢性呼吸器疾患では全 3356 件中、外科疾患は気管狭窄の 987 例(29.4%)のみであった。胆道閉鎖症の登録件数は自治体により 192 件から 1 件までばらつきがあり、登録疾患名もいくつかの疾患名が用いられており、学会などの年間新規登録件数との大きな乖離がみられた。これより旧来の登録の肝疾患への偏重や、疾患の定義・診断基準の整備に必要性などが示唆された。

平成 29 年度は、小児慢性特定疾患の登録データの中で胆道閉鎖症の登録データに着目して解析を行った。2014 年の新規発症数は日本胆道閉鎖症研究会の登録では 115 例とされるが小児慢性疾患登録では 85 例と登録数には乖離がみられた。治療施設の四分の三は年間葛西手術数が 2 例以下であり、施設の集約化は極めて遅れていることが明らかにされた。都市と地方を比較すると、東京以外の大都市圏への症例集中は明らかでなかった。さらに地域別では関東、近畿、九州、東海の症例数が多く、小児慢性特定疾患のデータより胆道閉鎖症の地域的な治療実態が推測出来るものと思われた。さらに登録

例で年齢毎に直接ビリルビン値の平均値を計算すると、初期・晩期の肝線維化増悪期や学童年齢の安定期に相当する推移のパターンが明らかになり、継続的な登録のある小児慢性特定疾患のデータより、胆道閉鎖症の長期経過の把握が可能であるように思われた。今後も経年的な解析により、小児慢性疾患登録データの活用法を探る意義は大きいと思われる。

分担研究 20

「耳鼻咽喉科疾患についての検討」(守本 倫子)

小児慢性特定疾患治療研究事業に気管狭窄として登録されている症例について検討を行った。気管狭窄として登録されている疾患の70%近くは咽頭や喉頭などの上気道の狭窄に伴う病態であった可能性が考えられた。頭蓋顔面奇形などは治療と共に気道のトラブルが少なくなってくる可能性もあり、年次ごとに経過を追っていくことで病態や治療、予後が明らかになり、将来的には社会福祉政策に反映させることができると考えられる。

分担研究 21

「新生児科領域疾患についての検討」(長 和俊, 与田 仁志)

平成 28 年度は、全国の主要な新生児診療施設に対して、慢性肺疾患の診療状況について郵送法による調査を行った。調査対象施設の61.2%から回答を得た。回答した施設で出生する超低出生体重児の数は日本で出生する超低出生体重児のおよそ2/3を網羅していた。184例の重症CLD児のうち、慢性特定疾患制度に登録済みであったのは106例(57.6%)であり、未登録の理由の第一位は「短期間で酸素療法が終了する見込み」であった。一方、「他の助成で十分」や、「メリットがない」などの意見もあり、慢性特定疾患の基準を満たすCLD症例の悉皆性

を担保するためには、新たな対策が必要であると考えられた。

平成 29 年度は、日本で出生した極低出生体重児(VLBW)の長期予後を含めた出生前からのデータを集積しているNRN:neonatal research network データを用いて、極低出生体重児の合併症とその長期予後を追跡調査する。今回は、先天性心疾患を対象にその頻度および予後について調査した。先天性心疾患を合併した児は423例(0.9%)であった。在胎期間・出生体重の中央値はそれぞれ31週、1,127gであった。心疾患の内訳としては心室中隔欠損16%、ファロー四徴15%、大動脈縮窄・離断11%、肺動脈狭窄・閉鎖11%、両大血管右室起始10%、左心低形成6%、完全大血管転位5%、房室中隔欠損5%、総肺静脈還流異常3%であった。他臓器の先天異常合併が11%に認められた。また入院中の合併疾患として、脳室内出血が12%、脳室周囲白質軟化(嚢胞性)が2%、NEC・FIPが7%に認められた。38%の児がNICU入院中に何らかの手術を受けた。NICU入院中の死亡退院が98例(23%)に認められ、その約1/3が早期新生児死亡であった。在宅酸素での退院は10%に認められた。

分担研究 22

「医療経済評価の手法を用いた小児慢性疾患に関する研究」(田倉 智之)

治療期間が長く医療費負担が高額となる場合も散見する「小児慢性特定疾病」については、適切な患児の診療や成育のみならず家族等の社会的な支援促進の観点から、医療経済学に関連した議論も望まれる。本研究は、最初に医療経済学の概念の整理を行い、続いて診療価値評価の手法の整理を進めた。また、関連する先行研究のサーベイを実施し、その成果を小児慢性疾患の医療経済的な評価方法の検討に反映し

た。特に、費用対効果分析および支払意思額調査について整理を試行した。海外の僅かな事例ではあるが、費用対効果の成績が比較的良好な小児ITPの治療評価の報告(PrednisoneからAnti-D、Anti-DからIVIGへの増分費用効果比(ICER)は、53,333USドル/QALY、53,846USドル/QALY)や、高い支払意思額を認める小児喘息の治療評価の報告(1ヶ月当たりのWTPは、56.48USドルから64.84USドルで、症状のある日数の50%の減少(およびそれに伴う心理社会的ストレスの減少)を評価)が散見した。以上から、限定的ながらも本研究における調査の結果、前述の手法は、当該領域における医療経済的な評価への応用の可能性が示唆された。

分担研究 23

「障害福祉等関連施策・制度の患者視点での整理に関する研究」(落合 亮太)

【目的】小児慢性特定疾病を有する患者に対しては小児慢性特定疾病の医療費助成をはじめ複数の障害福祉制度が整備されているが、対象疾患、対象年齢、実施主体、居住地域などにより異なる制度が入り組んでおり利活用が難しい。本研究では小児慢性特定疾病を有する患者に関する主要な制度を整理し、利活用上の課題を患者視点で整理することを目的とする。

【方法】既存資料、本研究班および関連する研究班との情報交換を通して、制度マップを作成する。ついで、同マップに基づいて制度利用上の課題を整理する。

【結果と考察】公的医療保険制度として「健康保険」「高額療養費制度」、国が実施する公的医療費助成制度として小児期は「自立支援医療(育成医療)」「小児慢性特定疾病の医療費助成、難病医療費助成」、成人期は「自立支援医療(更生医療)」、自治体が実施する公的医療費助成として「乳幼児・こども医療費助成」「重度心身障害者(児)医療費助成制度」を抽

出し、各制度の対象、助成内容の概要を制度マップに整理した。制度上の課題としては、制度は原則として国が実施する制度から利用すべきだが、医療意見書に費用がかかる、毎年の申請が負担、制度がわかりづらい、自己負担があるなどの理由から、自治体が実施する乳幼児・こども医療費助成が利用され、助成が終了する移行期から成人期にかけて制度の移行に関する問題が生じることが示された。また、小児慢性特定疾病対策において、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の充実が重要であることが示唆された。

分担研究 24

「慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査」(掛江 直子)

医療技術の向上により慢性疾病を有する子どもの長期生存が可能となり、1990年頃より患児の心理・社会的問題が着目されるようになった。2015年、厚生労働省は、小児慢性特定疾病対策において児への支援のあり方として医療費助成のほか、地域における自立支援の充実を目標に定めた。さらに、その基本方針において、児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援の提供を目的として、患児の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援等、疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努めるとした。この基本方針を受け、小児慢性特定疾病児童とその保護者を対象とし、全国の94実施主体の協力を得て、2018年2月から3月にかけて「慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査」を行った。また、2019年1月から3月にかけて、全国110実施主体の協力を得て、同様の第2回調査を行い、経年変化等を含めて把握することとした。

第1回調査(2018年)では、保護者による回答数は8,457件であった。これを、現在受けて

いる社会支援の内容と、患児およびその保護者の QOL 等の関連について解析を行った。本調査の結果より、希望する支援の内容は、患児の病状や年齢によって異なることが明らかとなった。第 2 回調査(2019 年)は、保護者による回答数が 6,614 件であった。今後、第 2 回調査の記述疫学的な解析を行っていくとともに、経年変化等も明らかにする予定である。

D . 考察

本研究班は、小児慢性特定疾病対策の適正かつ公正な運用に資する情報を作成し、またより効率的な研究環境整備のための方法論を開発することで、小児の慢性疾患対策推進のための基盤となる科学的根拠を提供することを目指して活動を行った。その結果、小児慢性特定疾病対策における対象疾病の拡大、医学的知見を反映した制度の改正、対象者の範囲を定めている告示における疾病の状態の程度や重要患者認定基準の現状に合わせた修正等、制度の拡充に大きく貢献できた。また関連学会と連携し、診断の手引きや疾患概要、医療意見書の整備を行い、制度を運用面からも支える体制を維持した。

小児慢性特定疾病登録データには、研究利用にあたり幾つかの制約条件が存在するが、実施主体間の登録格差の状況やレセプトデータ分析から推測された公費負担実施状況から、わが国全体を代表するデータとして活用することは可能であることが示唆されてきている。実際に経時的な治療状況の変化や新薬導入による効果と課題など、政策立案に必要な具体的な検討結果を提示することができた。

これまでの検証から、疾病を抱えて成長し成人に到達する者たちへの支援の重要性が明らかとなってきていることから、今後も引き続き難病対策との密接な連携が重要になると共に、他の支援施策との関係もより重要になると思

われた。

本研究班の目標は概ね達成したと考えるが、ひきつづき取り組むべき課題も残っている。とくに慢性疾病を抱えた子どもたちの実情を踏まえ、子ども達のアウトカム向上を制度として支えてゆくために、平成 30 年度より開始した国際生活分類や医療経済評価の視点からの検討は、今後も継続する必要があると考える。

E . 結論

平成 27 年 1 月に改正された小児慢性特定疾病は、これから 5 年以内見直しが本格的に開始される。本研究で得られた成果および新たに見いだされた課題を踏まえ、厚生労働省ならびに日本小児科学会をはじめとする小児慢性疾患に関係する諸学会と密接な連携を続け、引き続き母子保健政策に資する情報の提供ならびに各領域の疾患研究を推進してゆきたい。

F . 健康危険情報

なし

G . 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 / 2. 実用新案登録 / 3. その他
- いずれもなし

【謝辞】

小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに係る様々な業務において、多くの小児科医、専門医、関係の皆様、多大な御協力を賜りました。ここに、心から深謝申し上げます。誠にありがとうございました。