

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)

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の 在り方に関する研究

令和2年度
総括・分担研究報告書

研究代表者 賀藤 均

令和3(2021)年3月

はじめに

本年度は、厚生労働行政推進調査事業費(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))「成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究」班の令和元年度から3年計画のうち、2年目となります。

本研究班では、日本小児科学会小児慢性疾患委員会ならびに小児期の慢性疾病の診療に携わる内科系・外科系の幅広い関連学会や多くの専門家のご協力を得て、当該事業に係る様々な課題に取り組んでまいりました。小児慢性特定疾病対策の在り方に関しては、国際機能分類や医療経済の考え方の導入といった小児領域における先進的な取り組みを試みるとともに、小児慢性特定疾病の対象疾病への追加候補疾病の検討や対象基準の見直しや運用に関する要望、疾患概要及び診断の手引きの改訂、登録申請に用いる医療意見書の再検討などを進めてきました。また当該事業において実施主体から報告される医療意見書の臨床情報の登録データの集計・分析、及び登録データの精度向上のための検討も行っていました。情報化社会におけるICTの利活用や、難病対策との連携、日々進歩する診断や治療の技術への対応、生活の質や成人移行を視野に入れた支援の在り方等、小児慢性特定疾病対策の推進に資する基礎資料と実践基盤の提供を目的として活動しております。本報告書では、これらの検討の経緯や結果等についてご報告申し上げます。

令和の時代を迎え、また、新型コロナウイルス感染症の拡大に直面している現在、医療と福祉にも変化が訪れるものと予測されます。そのような変化の中、本研究班の役割を果たせるよう、引き続き、当該事業の公正、公平な運用に資する検討を行い、わが国の難治性疾患等政策へ貢献してまいりたいと考えております。

令和3年3月

厚生労働行政推進調査事業費(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))

「成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究」

研究代表者 賀藤 均

令和2年度 研究班構成

研究代表者	賀藤 均	国立成育医療研究センター 病院 病院長
研究分担者	横谷 進	福島県立医科大学 ふくしま国際医療科学センター 特命教授 / 甲状腺・内分泌センター長
	窪田 満	国立成育医療研究センター 総合診療部 統括部長
	田倉 智之	東京大学 大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任教授
	檜垣 高史	愛媛大学 大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座 寄付講座教授
	落合 亮太	横浜市立大学 大学院医学研究科看護学専攻 准教授
	小松 雅代	大阪大学 大学院医学系研究科 社会医学講座環境医学 助教
	掛江 直子	国立成育医療研究センター 研究開発監理部 生命倫理研究室 室長
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 室長
研究協力者	堀内 清華	東京大学 大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任研究員
	森本 康子	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員
	桑原 絵里加	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員
	森 淳之介	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 データマネージャ
	白井 夕映	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
	伊藤 晶子	国立成育医療研究センター 研究所小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
	和泉澤 千恵	国立成育医療研究センター臨床研究センター生命倫理研究室 研究員
	日本小児科学会	小児慢性疾病委員会

目次

総括研究報告

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究 研究代表者 賀藤 均	1
--	---

分担研究報告

小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類（ICF）を用いた支援に関する検討 研究分担者 小松 雅代	13
小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究 研究分担者 田倉 智之	17
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 窪田 満	24
指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾病についての検討 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 桑原 絵里加	29
小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討 - 小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等 - 研究分担者 檜垣 高史	34
障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理 - ICT を利用した情報提供の試み - 研究分担者 落合 亮太、盛一 享徳	52
患者・家族向け制度説明コンテンツ（一般向け web サイト）の作成 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 伊藤 晶子	57
子ども向けコンテンツのあり方の検討（動画による表現） 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 白井 夕映	61
「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 白井 夕映、森 淳之介	64
小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の構築及び運用の検討 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 白井 夕映、森 淳之介	70
成人以降の社会参加状況の把握を目的とした移行期世代のレジストリ構築に関する検討 研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 桑原 絵里加	82
登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討 研究分担者 盛一 享徳	92
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（令和 2 年度版） 研究分担者 盛一 享徳、横谷 進	95

登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、過去の登録データの取扱いに関する指針の検討 研究分担者 掛江 直子	118
小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値） - 平成 27～30 年度の疾病登録状況 - 小児慢性特定疾病情報室	129
研究成果の刊行に関する一覧表	183

I . 総括研究報告

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

研究代表者 賀藤 均 (国立成育医療研究センター病院 病院長)

研究要旨

本研究班の目的は、慢性疾患を抱える子どもたちへの医療費等支援施策である小児慢性特定疾病対策の適正な実現のための、必要な基礎資料の提示や具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供である。小児慢性特定疾病対策における近年の課題として、医療意見書が匿名化・電子化された小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用に向けた整備、ICTを活用した情報提供、患児の自立へ向けた支援体制の提供、医療経済評価の観点の導入等を掲げている。本年度は、以下のような研究を行った。

小児慢性特定疾病(以下、小慢)患児の生活機能と、疾患を抱える子どもたちの生きづらさについてICFコードを用いて状況を把握し、アウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにする試みを行った。対象疾患のうち12疾患群の申請数上位2疾患について、医療意見書に記載されている項目をICFコーディングした結果、「活動と参加(d)」や「環境因子(e)」に関連するADLやQOLの項目は非常に少ないことが明らかとなり、QOL評価指標の検討が求められると考えられた。

小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査を行った。インフリキシマブ(IFX)の2nd line以降の使用に関し分析を行ったところ、入院総費用(1万USドル)当たりの心合併症イベントの総数は、IFX投与群が1.04回、非投与群が1.38回となり、IFX投与群の方が費用当たりの心合併症イベント数が優位に少なかった。また小児期へ医療費を手厚くすることの妥当性について、1,500人を対象に定量的に整理を試み、1Qaly獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、小児医療の費用水準は、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して1.4倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。

日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会と協同で、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たすと考えられた疾患について検討し、令和3年度実施分追加検討要望として厚生労働省へ提出した。また関係学会の協力の下、ポータル・ウェブサイトにて公開中の疾患概要および診断の手引きの全面改訂作業を開始した。

小児慢性特定疾病対策の対象疾患のうち、指定難病とはなっていない疾患について、その理由の整理を行った。包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象819疾患のうち208疾患が指定難病と対応しておらず、かつ過去に指定難病への追加要望が提出されていた。小児期発症の疾患では、成人に対する診断基準や成人期の長期予後が明確でないことがあり、指定難病の要件を満たさないと判断されている可能性があるためのもので推察され、指定難病の要件判断に必要な知見の蓄積のために、疫学研究等の推進が必要と考えられた。

移行支援ガイドのupdateの必要性等について検討を行うため、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点の抽出を試みた。受け入れ側の成人診療部門に移行医療部門が設置されている好事例があった。移行期医療コーディネーターは1人のことが多く、他部門との連携や自治体内の他の施設との連携が困難であるなどの意見や移行期支援に対する診療加算がないことが指摘された。

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性があるが、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、患者視点の情報提供の一つとして、ICTを利用した施策横断的な情報提供ツールを試作した。小児慢性特定疾病対策をはじめとする行政の支援施策は申請主義であることから、患者・家族が自ら施策の存在に気づく必要がある。しかしこれまで平易な言葉で説明された情報が非常に乏しかった。本年度は患児・家族向けにイラストを用いた分かりやすい制度説明用サイトを作成し公開した。このほか、小児慢性特定疾病の児童等の社会参加の実現のために、当人だけでなく周囲の同年代の子どもたちへ向け、慢性疾患を抱える同輩の存在を認知し多様性を認識することを促すためのコンテンツ（動画）作成を開始した。

本年度も小児慢性特定疾病情報センター・ポータルウェブサイトおよび小児慢性特定疾指定医研修用 e-learning サイトの利用状況の分析を行った。コロナ禍における受給者証有効期限の延長等の影響もあり、本年度は前年度と比較してやや利用者数の減少が認められたが、例年同様利用者は7割以上が一般国民であると考えられ、これまで同様広く国民に利活用されていると考えられた。

小児慢性特定疾病の対象年齢を超えて成人を迎えた患者の療養生活の実態や移行の状況を把握は重要な課題であるが、小児慢性特定疾病の登録は制度上20歳未満で終了してしまう。このため別途成人期の予後を補足するためのレジストリの構築に向けた方法論の検討を開始した。

令和2年度より、小児慢性特定疾病児童等データの二次利用が開始された。これに伴いデータ抽出の際に生じた課題の分析を行い安定したデータ提供につなげた。希少疾病の多い小児慢性特定疾病の対象疾病に対するICD-10コード等のコード付番のアップデートを行った。

小児慢性特定疾病児童等データについて、令和3年3月末までの登録状況について集計・分析を行った。一部の実施主体からの医療意見書の未発送分が残っていることから、平成27(2015)年度93,588件、平成28(2016)年度93,331件、平成29(2017)年度93,310件、平成30(2018)年度57,767件の登録であり、予想登録件数の8~9割程度と推定された。

小児慢性特定疾病児童等データベースの根拠法令等を概観し、登録データの収集・利活用に関し検討した。当該データベースの特殊性を踏まえ、小児慢性特定疾病対策の対象となる患者が未成年者であることによる代諾やインフォームドコンセント及びインフォームドアセントの取得の課題、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲を拡大した場合に生じる課題、データ取扱いにかかる安全管理措置等について検討すべき課題があった。

以上の研究成果を踏まえ、引き続き政策への貢献、社会への情報提供に努めたい。

研究分担者：

横谷 進	(福島県立医科大学 ふくしま国際医療科学センター 特命教授/甲状腺・内分泌センター長)	落合 亮太	(横浜市立大学 大学院医学研究科看護学専攻 准教授)
窪田 満	(国立成育医療研究センター病院 総合診療部 統括部長)	小松 雅代	(大阪大学 大学院医学系研究科 社会医学講座環境医学 助教)
田倉 智之	(東京大学 大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任教授)	掛江 直子	(国立成育医療研究センター 研究開発監理部 生命倫理研究室 室長)
檜垣 高史	(愛媛大学 大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座・寄付講座教授)	盛一 享徳	(国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室 室長)

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの支援は、昭和49年より始まり、まもなく半世紀を迎えようとしている。この間、医療費の自己負担の軽減、対象疾患や用具給付等福祉サービスの拡充、疾患研究を進めるための医療情報の収集と蓄積がなされ、平成17年に児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、展開を遂げてきた。

平成26年には、児童福祉法の一部改正が行われ（平成26年法律第47号）、平成27年1月、「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）として新たに小児慢性特定疾病対策が施行された。現行の制度は、5年以内を目処とした見直しが定められ、現状を踏まえた施策の実行が求められている。昨今では、医療技術等の著しい進歩とともに、患児を取り巻く環境も大きく変化し、情報のICT化や、生活の質を重視した療養環境の整備、成人後の療養をも視野に入れた支援の提供、更には高額医薬品の出現等から限られた資源の公正な再分配の在り方など、時代の変化に対応した施策の実行の必要性が高まってきている。

本研究班は、これらの課題解決のために必要な基礎資料の提示や、具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供を目的として研究を行った。

B. 研究方法

本研究班では、各分担研究者が中心となり、以下のような研究を実施した。

1. 小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類（ICF）を用いた支援に関する検討

2. 小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
3. 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
4. 指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾病についての検討
5. 小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討-小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等-
6. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理-ICTを利用した情報提供の試み-
7. 患者・家族向け制度説明コンテンツ（一般向けwebサイト）の作成
8. 子ども向けコンテンツのあり方の検討（動画による表現）
9. 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討
10. 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の構築及び運用の検討
11. 成人以降の社会参加状況の把握を目的とした移行期世代のレジストリ構築に関する検討
12. 登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討
13. 小児慢性特定疾病に対するICD-10等コード附番に関する検討（令和2年度版）
14. 登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、過去の登録データの取扱いに関する指針の検討
15. 小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値）-平成27～30年度の疾病登録状況-

C. 研究結果

各分担研究の成果については、以下の通りである。

分担研究 1

小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類 (ICF) を用いた支援に関する検討 (小松雅代)

本研究は、小児慢性特定疾病(小慢)を抱える患者の生活機能について ICF コードを用いて分類し、患者の社会参加に焦点を置いた QOL の向上を図ることを目的としている。疾患情報を研究初年度より広げるために分析対象疾患数を増やした。小慢 16 疾患群のうち、今年度は 12 疾患群に絞り、各疾患群の申請数上位 2 疾患について分析を実施した。

医療意見書に記載されている項目を ICF コーディングした結果、「心身機能 (b)」、「身体構造 (s)」のコードが多くを占めており、「活動と参加(d)」や「環境因子 (e)」に関連する ADL や QOL の項目は非常に低率であった。今後、疾患別の症状と生活機能についての課題整理を行うとともに、QOL 向上を図るための評価指標の検討が求められる。

分担研究 2

小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究 (田倉智之)

本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査から構成した。

費用対効果分析は、初回の免疫グロブリン大量静注療法(IVIG)不応な川崎病におけるインフリキシマブ(IFX)の 2nd line 以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および年間の累積医療費を、従来の IVIG およびその他の治療薬と比較する手法で実施した。傾向スコア法(PS)で両群の背景を揃えた結果、入院総費用(1 万 US ドル)

当たりの心合併症イベントの総数は、IFX 投与群が 1.04 回、非投与群が 1.38 回となり、IFX 投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった($p=0.006$)。なお、本課題は平行して臨床研究も推進中である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について、1,500 人を対象に定量的に整理を試みた。1Qaly 獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、高齢期の 359 万円/QALY に対して、小児期は 570 万円/QALY となった($p<0.001$)。この傾向は、無職業の回答群を除いた分析においても変らなかった。以上から、小児医療の費用水準は、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して 1.4 倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。

なお、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

分担研究 3

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 (窪田 満)

日本小児科学会には、小児慢性特定疾病対策等の慢性疾病に係る施策に対し、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に、日本小児科学会をはじめとする小児期発症の慢性疾患の診療に携わる学会等と当研究班が連携・協力して活動を行なう、「小児慢性疾病委員会」が常設されている。当該委員会ではこれ

まで、小児慢性特定疾病対策に係る診断基準や対象基準の整理等、施策運用に関わる様々な課題について検討を行ってきた。

本年度は、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、厚生労働省健康局難病対策課に追加疾病要望を実施した。また施策運用に関わる事項について医学的な見地から改善要望を行った。更に、ポータル・ウェブサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」で公開されている対象疾病に係る疾患概要ならびに診断の手引きについて、公開から5年を経過したことから、全対象疾病について全面改訂を実施した。改訂作業は、小児慢性特定疾病委員会を通じ、21学会約250名の専門医の協力のもとで開始した。

分担研究 4

指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾病についての検討（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策制度の創設当初と比べ、医療技術の進歩等による患児の生命予後の改善がみられる一方で、療養の長期化による児や家族の負担増大が指摘されるようになってきている。また対象年齢である20歳を超えた年齢で、公的医療費助成制度がなくなり、医療費の増大とそれによる最善の治療を断念する事例や、登録が中断される事により、疾患の原因や長期予後の解明が難しくなるといった問題が挙げられている。

慢性疾患（難病）の公的医療費助成制度である特定疾病医療費助成（指定難病）は、対象年齢に制限がないため、20歳を迎えた場合の助成制度として利用が期待されるが、指定難病と小児慢性特定疾病は根拠法を別にする異なる制度であるため、必ずしも対になる制度とはなっておらず、20歳を超えると公的医療費助成制度が利用できない疾病が存在する。

本研究は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病のうち、指定難病とはなっていない疾病について、

その理由の整理を行った。包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象819疾患のうち、208疾患が、現在指定難病と対応しておらず、かつ過去に指定難病への追加要望が提出されていた。指定難病の要件を満たさないと判断された理由の検証では、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たさないと判断された理由が最多で116疾患あり、次いで、「長期の療養を必要とすること」を満たさないと判断された理由が59疾患あった。これらの指摘は、小児期に発症し診断される疾患では、成人に対する診断基準や成人期の長期予後が明確でないために、指定難病の要件を満たさないと判断されている可能性があるためのもので推察された。いずれも指定難病の要件判断に必要な知見の蓄積のために、疫学研究等の推進が必要と考えられた。

分担研究 5

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討－小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等－（檜垣高史）

移行支援ガイドの内容を検証し update の必要性等について検討を行うために、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点を抽出した。

対象は令和2年度において、移行期医療支援センターが設置されている7自治体。移行期医療支援センターの設置状況について、聞き取りなどにより調査を行った。

調査の結果、移行期医療支援センターの設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であった。7か所のうち、移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科（小

児循環器 1、小児心臓血管外科 1、循環器内科 1)、代謝内分泌科 2、神経科(小児神経 1、神経内科 1) 神経科のうちの 1 施設は、センター立ち上げ時には血液科であった。

小児と成人の医療施設の連携は 3 つのパターンに分類される。子ども病院(小児医療センター)と総合医療施設(大学病院 1、総合病院 3、関連施設群 1)のパターンと、大学病院内(小児診療科と成人診療科) 1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導 1 であった。子ども病院と近隣の総合病院が連携している場合には、子ども病院の医師が成人診療部門のある施設に出張している場合があった。好事例として、受け入れ側の成人診療部門に、移行医療部門が設置されている施設があった。その他として、ヒヤリングでは、移行期医療コーディネーターは 1 人のことが多く、他部門との連携や自治体内の他の施設との連携が困難であるなどの意見があった。また、移行期支援に対する診療加算がないことも指摘された。

移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、移行期医療支援センターの実際の運用について、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。3 つの連携モデルは、実現可能なモデルとして重要であることが示された。

分担研究 6

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理—ICT を利用した情報提供の試み—(落合亮太他)

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。しかしながら、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、昨年度、本研究班において、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、

紙媒体での利用は難しかったことから、ICT を利用して、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度・施策を判定するツールを試作した。

分担研究 7

患者・家族向け制度説明コンテンツ(一般向け web サイト)の作成(盛一享徳他)

小児慢性特定疾病情報室が運営する現行の「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル・ウェブサイトは、情報量の多さや説明の文章の難しさなどのため、患者や家族などの一般ユーザが利用しづらいという現状がある。本研究ではその問題を解決するため、よりわかりやすく親しみやすい情報提供のあり方を検討し、「一般向け web サイト」として新しいウェブサイトを作成・公開することを目的として行われた。掲載する内容や素材については当情報室で慎重に検討したほか、第三者からのフィードバックや検証を受け、より利便性と信頼性の高いページ作りを行った。ウェブサイトは令和 3 年 2 月 19 日に公開され、今後のアクセス解析結果や需要を考慮した改良を加えながら、よりわかりやすく適切な情報の発信元として活用される予定である。

分担研究 8

子ども向けコンテンツのあり方の検討(動画による表現)(盛一享徳)

ポータル・ウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」には現在年間約 400 万件超のアクセスがあり、小児の疾病情報の発信拠点として中心的な役割を担っている。小児期発症の慢性疾病の救命率は、過去に比べ飛躍的に改善したが、疾病を抱えて成長し成人を迎える者が増加しており、疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のためには、疾病に対する理解に加え、小児慢性特定疾病児童等を取り巻く周囲の人々の理解も重要である。

周囲の人々の意識や行動変容を検討するため、複数のメディア関係者やソーシャルワーカー等と討議を行い、最も意識変化を起こしうる表現方法は動画とし、1)「疾病を抱えた状況を疑似体験」、2)「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」についての制作を企画した。

新型コロナウイルス感染症拡大の影響で進捗に変更が生じたが、コンテンツが揃った段階で、一般国民への視聴後アンケート等で評価する予定としたい。

学校生活は、小児慢性特定疾病児童の社会参加の場面としては最も重要である。周囲の人々が該当児童の存在をまずは認知し多様性を認識することからの行動変容を期待したい。今後も疾病を抱える子どもたちがより良い学校生活を送る一助となるよう国民の理解を促進するためのコンテンツの拡充を引き続き検討していきたい。

分担研究 9

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル・ウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討（盛一享徳他）

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル・ウェブサイト (<https://www.shouman.jp>) は、厚生労働省小児慢性特定疾病情報管理事業により、2015年1月から本格運用を開始し、今年度で6年目となる。小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

今年度は、800超（包括病名含む）の対象疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成・保守を行った。令和2年度のポータル・ウェブサイトのアクセス数は、年間約430万件、1日当たり1万2千件近いアクセス数があった。端末種別アクセス数については、昨年同様にス

マートデバイスからのアクセス数が7割を超えていた。患者やその家族、医療従事者、行政関係者など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、当該ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われた。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

分担研究 10

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の構築及び運用の検討（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義を e-learning サイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義及び評価用試験問題等は、担当する専門学会の協力のもと作成されている。

小児慢性特定疾病指定医向け研修は、実施主体ごとに行うこととなっており、当該 e-learning ウェブサイトの利用は任意となっているが、令和二年度に本ウェブサイトを利用した実施主体は、121 実施主体（令和3年3月31日時点）で、全体の93.1%であった。今年度は講座内容の改訂のほか、システム上の機能の追加や管理機能の拡充、また利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。当該 e-learning サイトを利用する実施主体は年々増加し、令和3年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体も存在する。今後も広く活用できるよう、コンテンツの改良や利用方法の検討を続けていきたい。

分担研究 11

成人以降の社会参加状況の把握を目的とした移行期世代のレジストリ構築に関する検討（盛

一享徳他)

医学の発展とともに、治療を継続しつつ疾病を抱えながら成人を迎える子どもたちが増加していることから、適切な時期に患者が小児科から成人診療科へ移行する際の支援、すなわち「成人移行支援」の必要性が論じられるようになってきた。国内では1990年代より検討と実践が重ねられているものの、適切な提供方法についてまだ明らかにされていないことも多い。また、小児慢性特定対策の対象年齢である20歳を超えた世代における、生活の状況の把握がなされているとは言い難い。

そこで今回、小児慢性特定疾病患者の成人診療科への移行および社会参加の状況について明らかにするために、研究方法を検討することとした。その結果、ウェブ登録システムを利用した、成人前後の患者における生活の情報や医療情報を蓄積するレジストリ構築が望ましいと考えられた。研究の実行には、転院後の医療情報の収集や、継続したレジストリ構築のための参加者の理解および人員確保などについて更に綿密な計画が必要であり、今後も検討を続ける方針とした。

分担研究 12

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討（盛一享徳）

令和2年度から運用開始された小児慢性特定疾病児童等登録データの二次利用申請に対し、データ抽出過程で発生した課題について検討した。

登録されているデータは、医療意見書に記載されている通りに電子化を行っているが、元となる医療意見書は、実施主体から紙媒体の写しとして登録センターに送られて来ている。登録データの二次利用申請に対応するデータ抽出過程において、医療意見書の記載の仕方に関する課題、実施主体からの紙媒体発送に関連する課題等が発生する事が予想された。

小児慢性特定疾病児童等データベースの二次利用データは、同一人物と判断された場合には、同一の共通の研究用IDを付与し、経時的にデータが追える形で提供を行っている。現在受給者番号、実名の他に5つのキー項目により、確率的リンケージにて名寄せを行い、最終的な判断は管理者が行っている。データ抽出に際しては、データ入力ミスに依らない様な課題が生じた。1. 新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日は同一だが、内容が一部異なっていた。実施主体から差替前の意見書が送られてきていた。2. 新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日が離れている。内容が一部異なっている。一つは継続申請の誤りの可能性があった。3. 全く同じ申請が2枚ある。実施主体が異なる時期に同じ意見書を送付した可能性があった。

以上のように、データ入力の誤りではなく、元となる医療意見書自体の誤りにより、複数レコードが生じるケースがあった。客観的な判断で修正が出来ない場合もあり、その際は複数レコードのままでのデータ提供とし、研究者が取捨選択できることとした。

分担研究 13

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（令和2年度版）（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。今年度は、令和元年度時点における小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター (MEDIS) 標準病名との対応の検討を行った。

MEDIS が提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を

行ったところ、標準病名マスタに多くの疾病が追加されており、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病が、全 819 疾病中 16 疾病 (2.0%) まで減少していた。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コードを明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

分担研究 14

登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、過去の登録データの取扱に関する指針の検討 (掛江直子)

小児慢性特定疾病児童等データベースの根拠法令等を概観した上で、登録データの収集・利活用の際の検討事項につき提示を行った。当該データベースの特殊性を踏まえ、小児慢性特定疾病対策の対象となる患者が未成年者であることによる、代諾並びにインフォームドコンセント及びインフォームドアセントの取得の課題、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲を拡大した場合に生じ得る課題、データ取扱いにかかる安全管理措置等について検討すべき課題がみられた。

分担研究 15

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況 (現況値) -平成 27~30 年度の疾病登録状況- (小児慢性特定疾病情報室)

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策では、対象疾病ごとに個別の医療意見書様式が用意され、旧制度と比較し、より詳細な臨床情報を小児慢性特定疾病児童等登録データとして記録している。全国の実施主体は、国立成育医療研究センター内に設置されている医療意見書登録センターへ医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が

行われている。

本研究では、平成 27~平成 30 年度分の医療意見書について、令和 3 年 3 月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、平成 27 年度は 112、平成 28 年度は 114、平成 29 年度は 115、平成 30 年度は 121 実施主体となっており、令和 3 年度末の集計時点で、平成 27~29 年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されていたが、一部医療意見書が未送付となっているものもあった。医療意見書の登録合計件数は、平成 27 (2015) 年度 93,588 件、平成 28 (2016) 年度 93,331 件、平成 29 (2017) 年度 93,310 件、平成 30 (2018) 年度 57,767 件であり、一部対象者の多い実施主体からの未送付分等の影響で、登録件数は推定された全国登録件数のおよそ 8~9 割程度であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、内分泌疾患「成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)」、糖尿病「1 型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん (ウエスト症候群)」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」、であり、平成 27 年以降に新規追加された対象疾病以外では、平成 26 年以前の旧制度と比較し、概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、平成 27 年以降の登録状況の概要について把握可能であると思われた。

D. 考察

小児慢性特定疾病の在り方の検討として、医療意見書項目について、国際生活機能分類 (ICF) の概念と照らし合わせ、その特徴の分析を行い、

慢性疾病を抱えた子供たちのアウトカム評価に重要と思われるADLやQOL指標に乏しいことが判明した。小児慢性特定疾病児童等の支援の最終的な目的は、社会参加の実現であると考えられることから、今後の医療意見書の見直しの際には、ICF分類を念頭に起き社会参加や環境因子に関連した共通項目を盛り込むことを考慮すべきであると思われた。

昨今の医薬品等費用の急騰により、小児領域においても費用対効果の概念を導入し、より公平な支援の配分が求められるようになりつつある。本研究班では小児領域においては未整備である、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を試みた。費用対効果分析として、小児に特有の疾病である川崎病における薬物療法について、ビッグデータを用いた後ろ向き研究を行い、一定の成果が得られた。引き続き臨床研究も推進中である。また、国民のコンセンサスに基づいた必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討として、小児医療に対する支払意思額調査を行い、小児医療に対しては一般国民感情として、より多くの医療費投入に理解が得られる可能性が示された。

令和3年度実施分の小児慢性特定疾病の対象疾病追加に関し、日本小児科学会等と協同で検討を行い、厚生労働省へ追加疾病要望を提出した。また併せて施策運用に関わる事項について医学的な見地から改善要望も行った。小慢対象疾病のうち、指定難病となっていないが、その要件を満たす可能性のある疾病を整理し、検討に必要な知見が不足しているために、要件を満たさないと判断された可能性があり、疫学研究を推進する必要があると思われた。またポータル・ウェブサイトで公開されている疾患概要および診断の手引きについて、関係学会の協力のもと、最新の知見に更新することを目的に、全面改訂を開始した。本研究班と日本小児科学会との強固な協力体制により、約250名の領域専門家の協力を得ることができている。

慢性疾病を抱えて成長する子どもたちの成人後の生活や療養を見据えた小児慢性特定疾病対策の在り方の検討につなげるために、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点を抽出した。調査から移行期医療体制の実現は、地域の事情により状況が大きく異なることがわかり、さらに調査・分析をすすめ、疾病や地域に見合ったシステムの在り方を示す必要があると思われた。また人的・金銭的リソースの不足も重要な課題であり、移行期医療に関する加算の保険収載が望まれた。

成人移行支援の重要性の認識が高まる一方、成人以降の小児慢性特定疾病児童等の予後については、これまでに把握の方法が確立されておらず、明らかにされていないことが多い。ライフコース疫学の観点から、成人移行後の疾病や社会参加の状況と、小児期の療養生活の関連を明らかにするために、移行期世代のレジストリ構築の検討を開始した。診療科の変更時に受診機関も変更することがあるため、前向きの観察研究継続のために必要な手続き方法や、適切な対象者の選定、調査期間および調査項目等について、更に検討を進める予定である。

本年度は、患者・家族への情報発信を充実させる試みを行った。イラスト等をつかった制度説明については、一般人によるモニターを繰り返し、理解が難しい点を極力排除し、申請に関するアウトラインをイラストとともに示した。また当事者である子どもたちへのアプローチとして、動画媒体による疾病の周知を試みた。このほか、小慢を含めて複数の障害福祉施策・関連制度の利用を検討するに当たり、対象に該当する可能性について判定するツールを試作した。ICTは、紙媒体による複数の制度の説明の欠点を補う利点があることから、今後も活用が期待される。また、昨年同様にポータル・ウェブサイトや指定医研修用サイトは、多くの一般国民

に引き続き利用されていることがわかり、今後
も内容を充実させていく予定である。

小児慢性特定疾病児童等登録データの利活用
については、昨年度に引き続き、令和3年3月
末日までの登録状況を集計分析するとともに、
本年度より運用開始された小児慢性特定疾病児
童等登録データの二次利用申請に際し、提供
データ抽出過程で発生した課題を明らかにした。
少数ながら、本来1枚の意見書が提出されるべ
き状況に、複数の医療意見書の複写が送付され
ることがあると判明した。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、横
断データとしての研究利用だけでなく、小児期
から成人期へ向けての縦断データとしての利活
用および難病対策など他の医療情報データベー
スとの連携が期待されており、そのための対象
疾病のコード化等、実践基盤の整備を継続して
いく計画である。

小児慢性特定疾病児童等データの二次利用に
関する同意取得に関する検討では、①未成年で
ある小児慢性特定疾病児童等本人に対するイン
フォームドアセントやインフォームドコンセン
トの取得等、②データ二次利用の提供範囲を将

来的に疾病研究以外にまで広げた場合の審査方
法および審査情報の公開等、研究結果から得ら
れた情報の患者本人へのフィードバックや患者
本人による同意状況の確認等、③データ取扱い
に係る安全管理措置、などに検討課題が残され
ており、新たな「人を対象とする生命科学・医
学系研究に関する倫理指針」を遵守しつつ、引
き続き疾病研究を推進するための検討を続ける
必要があると考えられた。

E. 結論

当該研究班は、小児慢性特定疾病を抱える子
どもの登録数やその診断・治療等の状況の把握
とともに、時代の流れに即した療養環境の整備
について、専門的な観点で分析した結果を、難
治性疾患等政策に資する資料、および当該事業
の適性化のための基礎データとして、実施主体
や厚生労働省に対して提供するという役割を
担っている。

今後も、日本小児科学会をはじめとする各小
児慢性疾患関連学会等と密接に連携し、当該事
業の適正運用に資する情報の提供および疾患研
究の更なる推進に努めていきたい。

II. 分担研究報告

小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類(ICF)を用いた 支援に関する検討

研究分担者 小松雅代(大阪大学大学院医学系研究科社会医学講座環境医学)

研究要旨

本研究は、小児慢性特定疾病(小慢)を抱える患者の生活機能について ICF コードを用いて分類し、患者の社会参加に焦点を置いた QOL の向上を図ることを目的としている。疾患情報を研究初年度より広げるために分析対象疾患数を増やした。小慢 16 疾患群のうち、今年度は 12 疾患群に絞り、各疾患群の申請数上位 2 疾患について分析を実施した。

医療意見書に記載されている項目を ICF コーディングした結果、「心身機能(b)」、「身体構造(s)」のコードが多くを占めており、「活動と参加(d)」や「環境因子 (e)」に関連する ADL や QOL の項目は非常に低率であった。今後、疾患別の症状と生活機能についての課題整理を行うとともに、QOL 向上を図るための評価指標の検討が求められる。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病(小慢)患者の生活機能と、疾病を抱える子どもたちの生きづらさについて ICF コードを用いて状況を把握し、アウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにすることを目的とした。QOL の現状を分析し、患者の社会参加等の生活機能の向上につなげるための次の 2 点について課題整理を検討した。

- ①疾患別の ICF コードによる生活機能の整理(令和元年度から対象疾患を広げる)
- ②患者の生活機能の関連要因(環境因子)と変化(軽快・重症)過程の整理

B. 研究方法

小慢医療意見書を用いた患児の生活機能と QOL の現状分析のために、今年度は ICF コーディングする対象疾患を拡大して分析を行った。

1 医療意見書のデータ分析を行い、小慢患者の生活機能に関する現状分析の実施

- ・医療意見書に記載されている日常生活動作(Activities of Daily Living : ADL)に関する項目の ICF コーディングの実施
- ・学校生活管理指導表指導区分(心疾患、腎疾患、アレルギー疾患)の状況分析
- ・症状、ADL 機能、疾患群、地域別の分析および、患者の生活機能の現状分析を実施
- ・対象疾患は、12 疾患群の申請数上位 2 疾患と特に生活機能に大きな影響を与える疾患の 24 疾患を選定

2 QOL 向上に関連する環境因子の探求
医療意見書から環境因子についての ICF コード分析を実施した。

C. 研究結果

医療意見書の ICF コーディングの対象とした疾患は 12 疾患群の医療意見書申請数の上位 2

疾患合計 24 疾患とした(表 1)。

これらの疾患の医療意見書に記載されている項目の多くは、ICF コード附番することができたが、すべての項目が 1 対 1 の対応ではなく、複数の ICF コードと対応していた。先行研究と同様にコーディングしているが、コーディング結果は分析者によって相違が見られ、統一性を持った結果に標準化する検討が必要であることが明らかとなった。また、「心身機能 (b)」、「身体構造(s)」のコードが多くを占めていた。

「活動と参加(d)」は「就学・就労状況」、「運動・移動」の項目が該当したが、全体に占める割合は低かった。「環境因子 (e)」は「手帳取得状況(身体障害者手帳、療育手帳、精神障害者保健福祉手帳)」に関する項目が該当した。

腎疾患や心疾患、アレルギー疾患の医療意見書には、学校生活管理票に関する項目が含まれており、これらの項目は環境因子に該当した。しかし、学校生活管理指導票はすべての医療意見書には記載されておらず、「環境因子」の全体に占める割合は低かった。

D. 考察

現状の医療意見書は、心身機能・身体機能を中心とした項目であり、社会参加の状況は不明瞭な把握となっている。また、重症度が小慢申請を通過するかどうかの判定に利用されないこともあり、ADL や QOL に関する評価項目は含まれていない。

今後、医療意見書データを利用した治療効果の判定を分析する際に、ADL や QOL は重要であると考えますが、それら进行评估するための ICF コードの検討が必要である。また、対象が子どもであることから、成長に伴う ADL の評価は難しく、成長過程における評価方法は、十分な検討が求められる。

学校生活管理指導票は、小学生用、中学高校生用、アレルギー疾患用が存在し、患児の周囲が共通理解を図り広く活用することが求められている。平成 14 年からあらゆる疾患に利用を求められるようになったが、運動に関する項目の可否を中心とした評価票であることや一部の医療意見書のみに記載されているため、小慢全体の ADL 評価に活用するには十分な検討が求められる。

E. 結論

小慢の医療意見書における項目の多くは、心身機能や身体機能に関連しており、疾病評価として適切な項目である。今後は、小慢の対象者が社会参加や QOL の向上を図るために、疾患に応じた ADL の評価を視野に入れることが重要であり、科学的根拠に基づいた項目設定の検討が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) 小松雅代. ICFの活用の現状と今後の展望. 日本診療情報管理学会誌. 2021;32(4):3-8.

2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許情報
なし

2. 実用新案登録
なし

3. その他
なし

表1. ICF コーディング対象とした小児慢性特定疾病

疾患群		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	血液疾患	神経・筋疾患	慢性消化器疾患	成長ホルモン治療
疾患名	申請件数 1位	前駆B細胞急性リンパ性白血病	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	慢性肺疾患	ファロー(Fallot)四徴症	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る)	若年性特発性関節炎	I型糖尿病	軟骨無形成症	血友病	點頭てんかん(ウエスト症候群)	尿道閉鎖症	成長ホルモン分泌不全性低身長
	申請件数 2位	成熟B細胞急性リンパ性白血病	他のネフローゼ症候群	気管支狭窄	心室中隔欠損症	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)	川崎病性冠動脈瘤	II型糖尿病	アミノ酸代謝異常	免疫性血小板減少性紫斑病	レノックス・ガストー症候群	先天性胆道拡張症	ターナー症候群

表 2. ICF コーディングの一例 (慢性腎疾患 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群)

23.フィンランド型先天性ネフローゼ症候群

		医療意見書 項目	ICFコード					Additional information	
			Component	Chapter 1st level	2nd level	3rd level	4th level		
		身長	nd						
		体重	b	5.消化器系・代謝系・内分泌系の機能	b530				
		就学・就労状況		d	8.主要な生活領域	d810 d815 d820 d830 d839 d850 d855			
			手帳取得状況(身体障害者手帳、療育手帳、精神障害者保健福祉手帳)	e	5.サービス・制度・政策	e580	e5800 e5801 e5802		
			運動制限の必要性	b	4.心血管系・免疫系・呼吸器系の機能	b455 b460	b4550 b4551 b4552		
				d	4.運動・移動	d450 d455 d460	d4500 d4501 d4502 d4503 d4550 d4551 d4552 d4553 d4554 d4600 d4601 d4602		
			人工呼吸器等装着者認定基準に該当	b	4.心血管系・免疫系・呼吸器系の機能	b440 b445	b4400 b4401 b4402 b4408 b4450 b4451 b4452 b4458		
	臨床所見 (診断時)	身体所見	収縮期血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200 b4201 b4202 b4208 b4209		
			拡張期血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200 b4201 b4202 b4208 b4209		
		全身	高血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200		
浮腫			b	5.消化器系・代謝系・内分泌系の機能	b545				
腎・泌尿器		血尿	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100			
		蛋白尿	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100			
		腎機能低下	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100 b6101 b6108 b6109			
精神・神経		精神運動発達遅滞	b	1.精神機能	b147	b1470 b1471			
臨床所見 (申請時)		身体所見	収縮期血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200 b4201 b4202 b4208 b4209		
			拡張期血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200 b4201 b4202 b4208 b4209		
	全身	高血圧	b	4.心血管系・血液系・免疫系・呼吸器系	b420	b4200			
		浮腫	b	5.消化器系・代謝系・内分泌系の機能	b545				
	腎・泌尿器	血尿	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100			
		蛋白尿	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100			
		腎機能低下	b	6.尿路・性・生殖の機能	b610	b6100 b6101 b6108 b6109			
	精神・神経	精神運動発達遅滞	b	1.精神機能	b147	b1470 b1471			

小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究

研究分担者 田倉 智之 (東京大学大学院医学系研究科医療経済政策学)

研究要旨

本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査から構成した。

費用対効果分析は、初回の免疫グロブリン大量静注療法(IVIG)不応な川崎病におけるインフリキシマブ(IFX)の2nd line以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および年間の累積医療費を、従来のIVIGおよびその他の治療薬と比較する手法で実施した。傾向スコア法(PS)で両群の背景を揃えた結果、入院総費用(1万USドル)当たりの心合併症イベントの総数は、IFX投与群が1.04回、非投与群が1.38回となり、IFX投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった($p=0.006$)。なお、本課題は平行して臨床研究も推進中である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について、1,500人を対象に定量的に整理を試みた。1Qaly獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、高齢期の359万円/QALYに対して、小児期は570万円/QALYとなった($p<0.001$)。この傾向は、無職業の回答群を除いた分析においても変らなかった。以上から、小児医療の費用水準は、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して1.4倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。

なお、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

研究協力者

堀内清華(東京大学大学院医学系研究科医療
経済政策学 特任研究員)

A. 研究目的

小児慢性医療は、社会的な使命の比較的高い公益的な領域であることは論を待たないものの、昨今の社会情勢などから、医療制度を取り巻く実体経済などの影響も受けるため、将来にわたって持

統的な提供体制の検討には、各種の診療などの医療経済性も論じる必要があると考えられる。

以上を踏まえ、本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査から構成した。

B. 研究方法

本研究は、小児医療の費用対効果分析の研究と小児医療に対する支払意思額の研究の2テーマを対象とした。

(1) 小児医療の費用対効果分析の研究

本テーマは、川崎病に対する薬物療法の費用対効果分析を課題とした。本課題は、医療ビッグデータを応用したデータサイエンス研究と実地の臨床研究(前向きコホート)を連携し、研究デザイン上の相互の制限を補い、評価精度や検証内容の向上を図った。

本課題においては、初回の免疫グロブリン大量静注療法(IVIG)不応な川崎病におけるインフリキシマブ(IFX)の2nd line以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および医療費を、IVIGおよび他の治療薬と比較する費用対効果評価(観察期間:12-60月間)を実施した。

データサイエンス研究は、後ろ向きのコホート研究のデザインで実施した(多施設、対照群あり、縦断研究)。利用したデータソースは、日本全国の保険者(企業などの健康保険組合)から収集された医療経済ビッグデータ(TheBD)を選択した(東京大学附属病院の倫理委員会にて包括承認:2018167NI)。データは継続に集積を実施した。また、本研究の立場は、社会的な観点(公的な保険者の立場)とした(図1)。

(2) 小児医療に対する支払意思額の研究

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサ

ロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について定量的に整理を試みた。すなわち、小児期の医療費用の水準の是非を論じるために、研究の具現性などの面から消去法的に、他世代との相対比較を行うアプローチを採用した。

以上から、結果の解釈においては、概ね医療費用の基準となっている他世代の結果をベースに、相対的にさらに医療費用を手厚くする意義を論じるのを基本姿勢とすることが、考察などの咀嚼を進めるうえで重要である。将来的にも、採用した手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

支払意思額調査は、高齢期医療と比較した小児期医療に対する国民の医療経済的な価値観(コンセンサス)を、コンジョイント分析で整理を行った。支払意思額の評価の単位は、健康関連 QOL と生存年数によって算定される質的調整生存年(QALY:1年間の完全健康を1とする)とした(図2)。

本テーマは、小児期(15歳以下)、壮年期、高齢期(66歳以上)別に、ランダム効用モデルによる条件付ロジットで限界支払意思額(効用関数、部分効用値や全体効用値など)を算出した。要素構成は、4属性/5水準として、直交配列によりプロフィールを作成した(表2)。調査回答は、3~5択方法で1人に9~12プロフィールを尋ねる方式とした。調査手法は、インターネット調査とした。調査地域は、日本全国とした。対象集団は、20歳から65歳の男女(勤労者・世帯を中心)とした。調査設問は、回答者の属性から支払意思額に関わる20問程度とした。目標サンプル数は、1,500人とした。調査は、2020年12月-2021年3月とした

C. 研究結果

本研究によって、次のことが明らかとなった。

(1) 小児医療の費用対効果分析の研究

データサイエンス研究の結果、26名でIFXが使用されていた(図3)。また、IFX非投与例で分析対象となったのは、206例であった。両群(IFX対非IFX)の男性比が64.0%対65.1%($p=0.917$)、年齢

が 3.0±1.6 歳対 2.5±1.9 歳 (p=0.213) となった。不全型は、4.0%対 5.3% (p=0.776) であった。以上より、性別と初発時の年齢などは、両群で差は認めなかった。

費用対効果分析は、傾向スコア法で両群の背景を揃えた結果、入院総費用(1万 US ドル)当たりの心合併症イベント総数は、IFX 投与群が 1.04 回、非投与群が 1.38 回となり、IFX 投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった (p=0.006) (表 3)。

(2) 小児医療に対する支払意思額の研究

回答者 1,500 名のうち、男性比は 49.9%、平均年齢は 44.1 歳(最小:20.0 歳、最大:65.0 歳)であった。地域別は、大阪府在住が 10.3%と最も多かった。家族構成は、配偶者ありが 62.2%、子供同居が 40.8%、親同居が 33.7%であった。現在の加療中の割合は 21.7%で、1年間の受診回数は平均 6.5%、過去の 10 年間の入院治療の経験は 29.7%(平均在院日数:23.4 日)であった。

主な職業は、給与所得者が 41.2%と最も多かった。個人の現在年収については、250 万円未満が 26.5%、250 万円-499 万円が 25.3%、500 万円-749 万円が 10.2%、750 万円-999 万円が 5.5%となった。

1QALY 獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、高齢期の 359 万円/QALY に対して、小児期は 570 万円/QALY となった (p<0.001)。この傾向は、無職業の回答群を除いた分析においても変らなかった (図 4)。

以上から、罹患率や診療範囲などで我が国の医療需要の中心となる他世代に対して、我が国の公的医療システムの基準(代表的な水準を形成)と考えられるその医療費用の水準よりも、小児医療の医療費用をさらに手厚くするのを検討することは、社会経済的に意義があると示唆された。

D. 考察

川崎病は中小動脈を首座とした血管炎症候群で、日本においては年間 15,000 人ほどが発症しており近年増加傾向である。川崎病の 2-3%に起こ

る冠動脈病変などの心後遺症が長期予後に関係するが、急性期治療において早期に炎症をおさえることで、心後遺症を予防できる。

IFX は、IVIG 単独追加治療と比較して、発熱期間を短縮させる効果が報告されており、冠動脈拡大発生率の低下についても示唆されている。また、心合併症を発症した場合でも、IFX 投与群では、非投与群と比べて冠動脈病変残存率が低いことが報告されている。

本研究の結果は、これらの臨床実態と傾向が同じであるうえ、それらを踏まえて、IFX の適正投与の医療経済的な有用性を明かにした。本研究によるこれらの成果は、小児医療の社会経済的な価値の一端を明かにすることへ貢献すると考えられる。なお、データサイエンス研究の各種制限は、本研究の一環で推進中の臨床研究によって、今後、補完・検証がなされる予定である。

小児慢性疾患に対する支払意思額(WTP)の研究報告は、世界的にみても多くはない。このような中、小児喘息を対象としたものとして、喘息罹患率の減少に対する世帯単位の支払意思額を推定した研究がある。結果として、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)が評価されている。

社会資源、特に医療資源の配分の適正化については、近年の持続性社会の認識や実体経済の潮流などを背景に、ユニバーサルヘルスカバレッジ(UHC)などへの関心の高まりとともに、世界的にも議論が進みつつあるテーマである。一方で、制度の歴史的背景や国民性などの影響を受けるうえ、高度に政治的で定量化にも制約があるため、その判断基準や手法の検証、コンセンサスの醸成は難しい面もある。

このような背景を踏まえ、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、

このような理念で発展してきたと推察される。

本研究の成果は、このような議論に対するきっかけ(気づき)を与えることも期待される。さらに、現行の医療費用の水準形成の中心となる高齢期の実態をベースに、小児期の医療費用の水準は、国を将来支える貴重な対象群であるという位置づけから、さらに手厚くすることの妥当性に関して基礎データを提供することにもなると期待される。

E. 結論

観察期間が最長5年程度のなかで、川崎病急性期の初回 IVIG 不応例において、イベントの発生数および入院中の医療費がともに、2nd line 以降の IFX 投与群では優位な傾向が認められた。その結果、費用対効果の分析は、IFX 投与群の優位性が期待される結果となった。今後、本報告で得られた知見を踏まえつつ、さらに精緻な解析を進めていく予定である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について定量的に整理を試みた。その結果、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して1.4倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。今後は、採用した分析手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Tomoyuki Takura, Hiroyoshi Yokoi, Nobuhiro Tanaka, Naoya Matsumoto, et al. Health economics-based verification of functional myocardial ischemia evaluation of stable coronary artery disease in Japan: A long-term longitudinal study using propensity score matching. J Nucl Cardiol. 2021 Jan 18. doi: 10.1007/s12350-020-02502-9.

2. 学会発表

- 1) Tomoyuki Takura: Health economics of diagnosis of stable coronary artery disease; CVIT2020: Symposium 27, Tokyo, Japan, 2021
- 2) 田倉智之: The Economic Aspects of Medical Big Data, 第79回日本癌学会; Special symposium 1: Big Data in The Genomic Medicine Era, 大阪, 2020
- 3) 田倉智之: 医療の経営パフォーマンスと医療資源の生産性について, 第95回日本医療機器学会大会; 教育講演2, WEB, 2020

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

表 1. 臨床研究（観察研究）の概要

曝露群	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFXを使用
非曝露群（対照群）	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFX以外の治療を実施（免疫グロブリン、ステロイド、免疫抑制剤、血漿交換、ウリナスタチン）
評価項目	<p>主要評価項目：費用対効果 川崎病初回治療不応例に対する、急性期のIFXの使用の有無による登録後1年間の1 QALY増加当たりの費用増加分（増分費用効果比：ICER）を比較する。</p> <p>副次的評価項目</p> <ul style="list-style-type: none"> 川崎病心合併症発症率・残存率 急性期治療期間 急性期発熱期間 治療による副反応の発生率
目標症例数	400例（IFX 80例、non-IFX 320例） 探索研究である本研究では、施設の診療実績を基本とする。過去の統計資料を参考にすると、見込数は約400例となる。これはICERの解析において、概ね評価に耐えうる規模と推察される

表 2. 支払意思額調査の水準／属性

[属性]	[水準]				
	水準1	水準2	水準3	水準4	水準5
属性1 延命期間	1ヶ月	1年	5年	10年	
属性2 健康回復	意識不明の状態	意識はあるが寝たきりの状態	不便はあるが自立的生活が可能	完全に健康な状態	
属性3 患者人数	年間10人	年間100人	年間1千人	年間1万人	
属性4 治療費用	100万円/回	300万円/回	600万円/回	1,200万円/回	2,400万円/回

表 3. 費用対効果分析の主な結果

	Unmatched			PS matched		
	IFX (N = 25)	Non-IFX (N = 206)		IFX (N = 25)	Non-IFX (N = 100)	
Per annual conversion	Median [Q2, Q3]	Median [Q2, Q3]	P- value [§]	Median [Q2, Q3]	Median [Q2, Q3]	P-value ^a
Number of admissions (times)	1.21 [0.97, 2.09]	1.65 [0.82, 2.31]	0.645	1.21 [0.97, 2.09]	1.79 [0.86, 3.25]	.319
Total medical cost (USD)	10,939 [8,321, 22,950]	10,656 [6,445, 21,549]	0.468	10,939 [8,321, 22,950]	11,791 [7,433, 26,209]	.941
Number of admissions per medical score (time/10 ⁴ USD)	1.04 [0.86, 1.34]	1.42 [0.99, 1.83]	0.008	1.04 [0.86, 1.34]	1.38 [1.03, 1.79]	.006

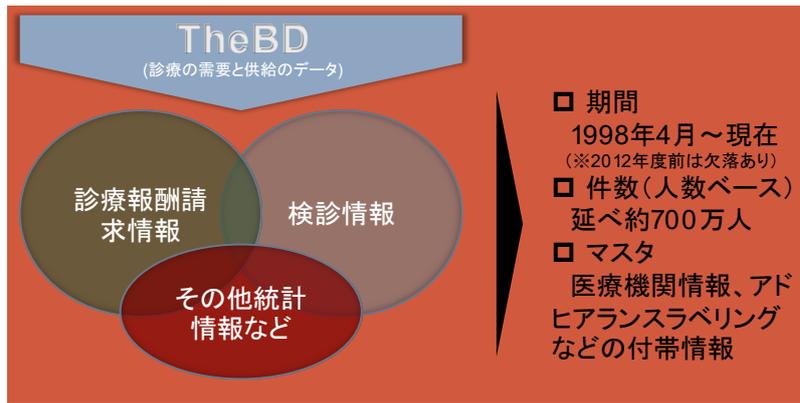


図 1. ビッグデータの概要 (TheBD)

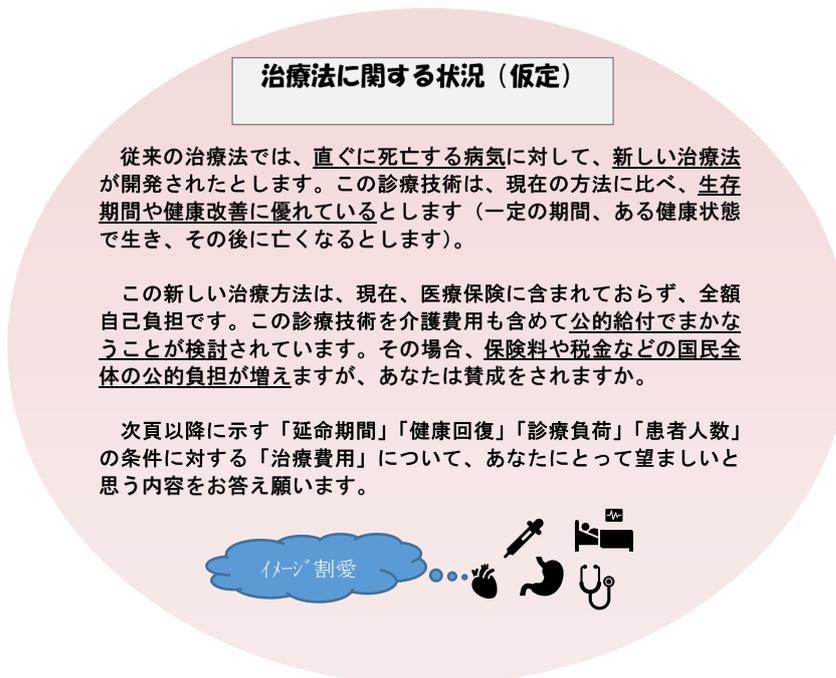


図 2. 支払意思額の回答の位置付け

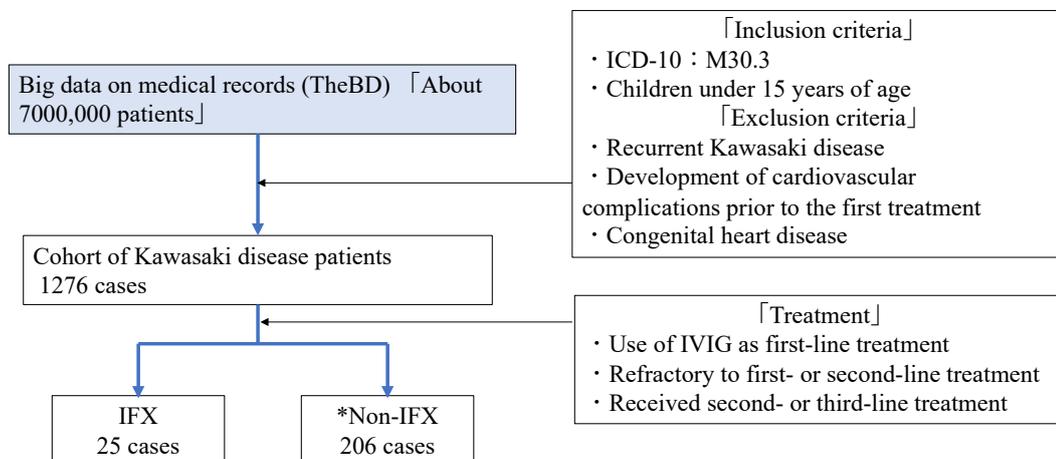


図 3. 対象集団の選択プロセス

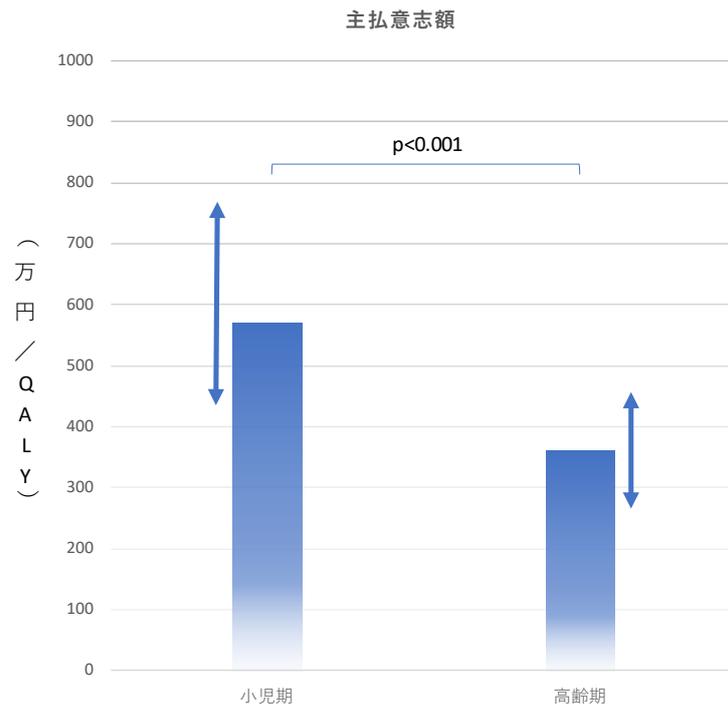


図 4. 支払意思額調査の主な結果

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 窪田 満 (国立成育医療研究センター病院 総合診療部 統括部長)

研究要旨

日本小児科学会には、小児慢性特定疾病対策等の慢性疾患に係る施策に対し、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に、日本小児科学会をはじめとする小児期発症の慢性疾患の診療に携わる学会等と当研究班が連携・協力して活動を行なう、「小児慢性疾患委員会」が常設されている。当該委員会ではこれまで、小児慢性特定疾病対策に係る診断基準や対象基準の整理等、施策運用に関わる様々な課題について検討を行ってきた。

本年度は、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、厚生労働省健康局難病対策課に追加疾病要望を実施した。また施策運用に関わる事項について医学的な見地から改善要望を行った。更に、ポータルウェブサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」で公開されている対象疾病に係る疾患概要ならびに診断の手引きについて、公開から5年を経過したことから、全対象疾病について全面改訂を実施した。改訂作業は、小児慢性疾患委員会を通じ、21学会約250名の専門医の協力のもとで開始した。

研究協力者

■令和2年度小児慢性疾患委員会

小牧 宏文	(国立精神・神経医療研究センター)	今井 耕輔	(東京医科歯科大学)
黒澤 健司	(神奈川県立こども医療センター)	芳本 誠司	(兵庫県立こども病院)
増田 敬	(同愛記念病院)	松藤 凡	(聖路加国際病院)
成田 雅美	(東京都立小児総合医療センター)	清水 泰岳	(国立成育医療研究センター)
一ノ瀬 英史	(いちのせファミリークリニック)	新関 寛徳	(明大前皮フ科)
真部 淳	(北海道大学大学院医学研究院)	鬼頭 浩史	(あいち小児保健医療総合センター)
石倉 健司	(北里大学病院)	小関 道夫	(岐阜大学医学系研究科)
肥沼 悟郎	(国立成育医療研究センター)	盛一 享徳	(国立成育医療研究センター)
吉原 重美	(獨協医科大学病院)	桑原 絵里加	(国立成育医療研究センター)
白石 公	(国立循環器病研究センター)	横谷 進	(福島県立医科大学)
室谷 浩二	(神奈川県立こども医療センター)	賀藤 均	(国立成育医療研究センター)
岡本 奈美	(大阪医科大学)	掛江 直子	(国立成育医療研究センター)
石毛 美夏	(日本大学病院)		

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策等の子どもに対する医療施策の改正に際し、対象疾患・診断基準の再検討、意見書の見直し等について議論する必要がある。小児慢性特定疾病は、様々な領域の疾病が対象となっていることから、単独の学術団体では対応が難しいため、日本小児科学会において、小児期発症の慢性疾病の診療に携わる内科系・外科系の学会の代表者で構成される日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会（以下「小慢委員会」と略す）が組織されている。

本研究班は、小慢委員会と共同で小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たすと思われた疾病について検討を行い、厚生労働省に対し、令和3年度実施分追加疾病検討へ要望を行ったことから、追加疾病の検討及び小慢委員会との連携の状況について報告する。また、小児慢性特定疾病の5年目処の見直しに呼応し、関連学会と協力して、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開されている対象疾病にかかる疾患概要及び診断の手引きの改訂作業を開始したので報告する。

B. 研究方法

追加要望疾病について

令和2年度において、小児慢性特定疾病の四要件である、①慢性に経過する疾患であること、②生命を長期にわたって脅かす疾患であること、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こと、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こと、を満たし、小児慢性特定疾病の対象となっていない疾患について、日本小児科学会 小児慢性特定疾病委員会を通じ、関連学会とともに検討を行った。

対象疾病に係る疾患概要・診断の手引きの改訂

小児慢性特定疾病は、令和2年度時点で762疾病が対象となっており、包括的病名を含めると800を越える疾患について、疾患概要ならびに診断の手引きの見直しを開始した。対象疾病

は様々な領域にわたるため、小児慢性特定疾病委員会に参加している学会に加え、疾患によっては更に専門領域学会等に協力をいただいた。

（倫理面への配慮）

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じない。

C. 研究結果

追加要望等について

検討の結果、以下27疾病が新規追加の候補として提案され、小児慢性特定疾病委員会にて検討の後、要望疾患として承認された。

●新規追加の要望疾病（表1）

慢性腎疾患（ギャロウェイ・モワト症候群、鰓耳腎症候群）、神経・筋疾患（PCDH19 関連症候群、環状20番染色体症候群、アイカルディ症候群、ミオクロニー欠伸てんかん、ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん、大田原症候群、早期ミオクロニー脳症、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、視床下部過誤腫症候群、WDR45 関連神経変性症、ビタミンB6依存性てんかん、片側巨脳症、早産児ビリルビン脳症）、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（ホルト・オーラム症候群、バインブリッジ・ロパース症候群、DDX3X 関連神経発達異常症、GRIN2B 関連神経発達異常症、PURA 関連神経発達異常症、ヴィーデマン・スタイナー症候群症候群、CASK 異常症、先天性グリコシル化異常症、コーエン症候群、ピット・ホプキンス症候群）、皮膚疾患（限局性強皮症）。

また、従前からの継続要望として、比較的对象者が多く患者利便性の向上のため、以下の既対象3疾病の明示化（疾病名の独立化）の要望を行った。

●疾病名明示化の要望疾病（表2）

悪性新生物（若年性黄色肉芽腫）、先天性代謝異常（ガラクトースムタロターゼ欠損症）、免疫疾患（自己免疫性好中球減少症）。

既対象疾病の疾病名の修正を1疾病（表3）、

疾患群の移動を1疾病(表4)を要望した。

疾患概要・診断の手引きの改訂について

令和2年度より800を超える対象疾病について、疾患概要および診断の手引きの改訂を開始した。現在公開中の内容は、2015(平成27)年の現行制度開始に合わせて作成されたもので、以後、疾患ごとに一部小規模改訂が行われていたが、作成から5年を経過したことから、全疾患について改訂を行うこととした。

改訂作業は、小児慢性疾病委員会に参画している関連学会を中心に実施することとしたが、一部の希少疾病等は、領域専門学会の更なる協力を求めた。結果、21関連学会、約250名の専門医の協力のもとで改訂作業が開始された。原稿の第一次締切は令和2年度末としており、作業が完了次第、ポータルウェブサイトにて順次公開予定である。

D. 考察

本研究班ならびに小慢委員会と連携し、小児

慢性特定疾病への新規追加等の検討、既対象疾病に関連した運用修正の要望、さらに全対象疾病の疾患概要および診断の手引きの改訂作業を実施した。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾病対策等における研究・診療や施策に資する提案を続けていきたい。

E. 研究発表

なし。

F. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

G. 謝辞

ご多忙の中、疾患情報の提供ならびに疾患概要・診断の手引き改訂作業へご協力いただきました関係学会の先生方に深謝申し上げます。

表 1. 令和 3 年度実施分 小児慢性特定疾病追加要望疾病一覧

要望疾病			備考	
No	疾患群	要望疾病名		
1	慢性腎疾患	ギャロウェイ・モフト症候群	指定難病 219	
2		鰓耳腎症候群	指定難病 190	
3	神経・筋疾患	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	指定難病 154	
4		PCDH19 関連症候群	指定難病 152	
5		環状 20 番染色体症候群	指定難病 150	
6		アイカルディ症候群	指定難病 135	
7		ミオクロニー欠神てんかん	指定難病 142	
8		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	指定難病 143	
9		大田原症候群	指定難病 146	
10		早期ミオクロニー脳症	指定難病 147	
11		遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	指定難病 148	
12		視床下部過誤腫症候群		
13		WDR45 関連神経変性症		
14		ビタミン B6 依存性てんかん		
15		片側巨脳症	指定難病 136	
16		早産児ビリルビン脳症		
17		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ホルト・オーラム症候群	
18			バインブリッジ・ロパース症候群	
19	DDX3X 関連神経発達異常症			
20	GRIN2B 関連神経発達異常症			
21	PURA 関連神経発達異常症			
22	ヴィーデマン・スタイナー症候群症候群			
23	CASK 異常症			
24	先天性グリコシル化異常症			
25	コーエン症候群			
26	ピット・ホプキンス症候群			
27	皮膚疾患	限局性強皮症		

表 2. 小児慢性特定疾病の疾病名明示化の要望一覧

要望疾病			理由
No	疾患群	明示化要望疾病名	
1	悪性新生物	若年性黄色肉芽腫	比較的对象者が多く患者利便性向上のため
2	先天性代謝異常	ガラクトースムタロターゼ欠損症	比較的对象者が多く患者利便性向上のため
3	免疫疾患	自己免疫性好中球減少症	比較的对象者が多く患者利便性向上のため

表 3. 小児慢性特定疾病の疾病名修正の要望一覧

要望疾病				理由
No	疾患群	現在の疾病名	修正後の疾病名	
1	骨系統疾患	ビールズ症候群	ビールズ（ビールス）症候群	いずれの呼称も同程度に使用されており、対象疾病であることを見落とさないよう併記が望ましいため

表 4. 小児慢性特定疾病の疾患群移動の要望一覧

要望疾病				理由
No	疾病名	現在の疾患群	移動希望先	
1	先天性ポルフィリン症	先天性代謝異常	皮膚疾患	皮膚症状が中心となるため患者利便性向上のため

指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾病についての検討

研究分担者 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 室長)
研究協力者 桑原絵里加 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

研究要旨

小児慢性特定疾病対策制度の創設当初と比べ、医療技術の進歩等による患児の生命予後の改善がみられる一方で、療養の長期化による児や家族の負担増大が指摘されるようになってきている。また対象年齢である20歳を超えた年齢で、公的医療費助成制度がなくなり、医療費の増大とそれによる最善の治療を断念する事例や、登録が中断される事により、疾患の原因や長期予後の解明が難しくなるといった問題が挙げられている。

慢性疾患(難病)の公的医療費助成制度である特定疾病医療費助成(指定難病)は、対象年齢に制限がないため、20歳を迎えた場合の助成制度として利用が期待されるが、指定難病と小児慢性特定疾病は根拠法を別にする異なる制度であるため、必ずしも対になる制度とはなっておらず、20歳を超えると公的医療費助成制度が利用できない疾病が存在する。

本研究は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病のうち、指定難病とはなっていない疾病について、その理由の整理を行った。包括的疾病を含む小児慢性特定疾病の対象819疾病のうち、208疾病が、現在指定難病と対応しておらず、かつ過去に指定難病への追加要望が提出されていた。指定難病の要件を満たさないと判断された理由の検証では、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たさないと判断された理由が最多で116疾病あり、次いで、「長期の療養を必要とすること」を満たさないと判断された理由が59疾病あった。これらの指摘がなされた背景には、小児期に発症し診断される疾病では、成人に対する診断基準や成人期の長期予後が明確でないがゆえ、指定難病の要件を満たさないと判断された可能性があると推察された。いずれも指定難病の要件判断に必要な知見の蓄積のために、疫学研究等の推進が必要と考えられた。

研究協力者

森本 康子 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策(小慢)は、1968(昭和43)年の先天性代謝異常の医療給付事業を嚆矢とし、以降、複数の医療給付事業や治療研究事業の統合に、新たに加わった疾患を含め、1974(昭和49)年に創設された小児慢性特定疾

患治療研究事業を起源とする。その後、定期的に制度の見直しが行われ、現在では包括的疾病を除き 16 疾患群 762 疾病が対象とされている。本制度は、児童福祉法を根拠とし、公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築と、研究の推進および医療の質の向上、慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成・社会参加の促進、地域関係者が一体となった自立支援の充実を目標に定めている。

制度の創設当初と比べ、医療技術の進歩等により患児の生命予後は改善が見られている¹⁾。一方で、療養の長期化による子どもや家族の負担増大が指摘されるようになってきた。一部の疾病では、小慢の対象年齢である 20 歳を超えた年齢で、公的医療費助成制度がなくなり、長期にわたる高額な医療費の負担や、疾患の原因や予後解明につながらないことが問題として挙げられている。2015 年（平成 27 年）、国は、「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）において、小児慢性特定疾病であって、指定難病の要件を満たすものについて、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討すると定めた。

慢性疾患の公的医療費助成制度の一つに、指定難病に対する特定疾病医療費助成があり、対象年齢に制限のない制度として利用されている。指定難病と対応のある小慢対象疾病については、20 歳を超えても指定難病として医療費助成が受けられる可能性がある。令和 3 年 3 月末現在、333 疾病に対して指定難病の公的医療費が助成され、研究が推進されている。

指定難病と小慢は対比されることが多いが、対象疾病の要件は、小慢が(1)慢性に経過する疾病である、(2)生命を長期に脅かす疾病である、(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病である、(4)長期にわたって高額な

医療費の負担が続く疾病である、という 4 つを満たすことが要件であることに對し、指定難病は、他の施策体系が樹立されていない疾病を対象とし、(1)発病の機構が明らかでない、(2)治療方法が確立していない、(3)希少な疾病である、(4)長期の療養を必要とする、(5)患者数が本邦において一定の人数に達しない、(6)客観的な診断基準が確立している、という 6 つを満たすことが要件であり、必ずしも対になる制度ではない。これまで、小慢の対象疾病であるが、指定難病に追加を要望したものの、指定難病の要件を満たさないと判断された疾患も存在する。

本研究は、慢性疾患への長期安定した医療費助成制度の構築と、疾病に対する原因および予後解明につなげることを目的に、小慢対象疾病のうち、過去に指定難病への追加要望が行われたが、指定難病として要件を満たさないと判断された疾病を抽出し、その理由について整理を行った。

B. 研究方法

検討は、以下のように行った。

- 1.小慢の対象疾病について、指定難病との対応の有無を分類
- 2.指定難病との対応のない疾病について、既に別の施策体系が用意されていると判断される悪性新生物を除外した上で、指定難病への追加要望の提出の有無を分類
- 3.厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）において指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病の抽出
- 4.追加要望が提出された疾病のうち、指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病について、その理由を分類

方法の詳細

- 1.小慢の対象疾病について、指定難病との対応の有無を分類
小慢の対象疾病、すなわち包括的疾病を含めた 819 疾病について、既に指定難病として対応

している疾病と、一部対応している疾病、対応していない疾病に分類した。

2. 指定難病との対応のない疾病について、悪性新生物を除外した上で、指定難病への追加要望の提出の有無を分類

小慢の対象疾病のうち指定難病との対応のない疾病から、既に別の施策体系が用意されていると判断される悪性新生物を除外した。次いで1.で抽出した指定難病への追加要望が提出された疾病一覧に該当する疾病としない疾病を分類した。

3. 指定難病への追加要望が提出された疾病および指定難病の要件を満たさないと判断された疾病の抽出

2014年（平成26年）7月以降、2019年3月まで、厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）から公表されている、指定難病の検討に関する資料²⁾より、指定難病への追加要望のあった疾病として、「研究班や関連学会から情報提供のあった疾病」一覧と、「委員会として指定難病の要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病」一覧を全て抽出した。

4. 追加要望が提出された疾病のうち、指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病について、その理由を分類

指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病については、厚生科学審議会でその判断の理由を以下の5つに分類されている。

- (1) 発症の機構が明らかでない、または他の施策体系が樹立していない
- (2) 治療方法が確立していない
- (3) 長期の療養を必要とする
- (4) 患者数が本邦において一定の人数に達しない
- (5) 診断に関し客観的な指標による一定の基準

が定まっている

各疾病について、上記の理由を分類、集計した。なお、指定難病への追加要望が複数回提出された疾病が存在することなどのため、理由が複数挙げられた場合は、それぞれの理由について集計した。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

小慢対象 819 疾病（包括的疾患を含む）について、これまでの要望状況とその結果をまとめたところ、指定難病と対応があるものが 381 疾病（46.5%）、一部対応があるものが 32 疾病（3.9%）、指定難病と対応がないものは 406 疾病（49.6%）であった（図 1）。

指定難病になっていない 406 疾病のうち、悪性新生物が 91 疾病含まれていた。小児のがんは小児期では小慢対象疾病であるものの、20 歳以降はがん対策推進基本計画の取り組みがあることから、特定疾病医療費助成を受けることができない³⁾。このため、本検討ではこれを除外した 315 疾病について検討を行った。指定難病との対応のない 315 疾病のうち、過去に要望の無かったものは 107 疾病であった。そのうち慢性心疾患が 47 疾病で最も多く、先天性心疾患が多くを占めていた。次いで、包括的疾患が 28 疾病（心疾患の包括的疾患 3 疾患を含む）であった。

指定難病と対応がなく、かつ過去に要望のあった 208 疾病について、指定難病要件を満たさないと判断された理由を検証したところ、「(1)発症の機構が明らかでない、または他の施策体系が樹立していない」ことを満たさないと判断されたものが 43 疾病、「(2)治療方法が確立していない」ことを満たさないと判断されたものが 8 疾病、「(3)長期の療養を必要とすること」を満たさないと判断されたものが 59 疾病、「(4)患者数が本邦において一定の人数

に達しない」ことを満たさないと判断されたものが15疾病、「(5)診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たさないと判断されたものが116疾病であった。208疾病中33疾病で、指定難病の要件を複数満たさないと判断されていた。また、69疾病で、要望書が2回以上提出されていた。

D. 考察

令和2年3月末現在の小慢対象疾病のうち、指定難病と何らかの対応があった疾病は約半数あり、2014年からの5年間で208疾病について、指定難病への追加要望が提出されていた。

指定難病への要件を満たさないと判断された理由の中で最も多かったものは、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たしていないためであった。これは、小児期に発症し診断され、成人期まで経過を追跡することが可能な疾病に対して指摘された可能性があり、成人期に初発して診断される症例が少ないため、成人期に対する診断基準が曖昧であることが理由の一つであると推察された。

次いで、「長期の療養の必要性を満たさない」という理由が多く見られたが、小児期発症例の長期予後に関する知見が不足しているために、成人期の病態の重症度が明確ではなく、要件を満たさないと判断された可能性があると思われた。

このように、過去に指定難病を要望し要件を満たさないと判断された疾患の半数以上は、疫学研究等の疾病研究による知見の収集により、再検討の余地があると思われた。一方で、小児期発症例が中心となる疾病では、難病研究班の公募申請が認められづらいことも現実問題として存在し、また多くが希少疾病であることから、発症から十数年以上を経過した遠隔期の症例を多く集めることの難しさも改めて浮き彫りとなった。

指定難病への追加要望は、関係学会の承認の

もと難病研究班から提出され、指定難病検討委員会にて検討され、厚生科学審議会疾病対策部会の審議を経たうえで指定される。検討委員会や審議会の議論で必要となる情報を提示するためには、難病研究班が設置されること、遠隔期予後を捉えるための疫学研究の推進など、指定難病の要件判断に必要な知見を集積することが必要であると考えられた。

E. 結論

小慢対象疾病のうち、指定難病との対応のない疾病について、指定難病の追加要望の提出の有無と、指定難病の要件を満たさないと判断された理由を分析した。小児期に発症することの多い疾病に対する、長期予後や成人期の診断基準などの知見を蓄積することの必要性が示唆された。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

参考文献

- 1)加藤忠明. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題.小児保健研究.2008;67(5):701-705.
- 2)厚生労働省ホームページ 厚生科学審議会(疾病対策部会指定難病検討委員会)
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingikousei_206844.html (最終閲覧日 2021年4月8日)
- 3)樋口明子,移行期医療に対する患者会の取り組み 小児がんにおける移行(トランジション).小児科臨床.2016;69(4):519-526.

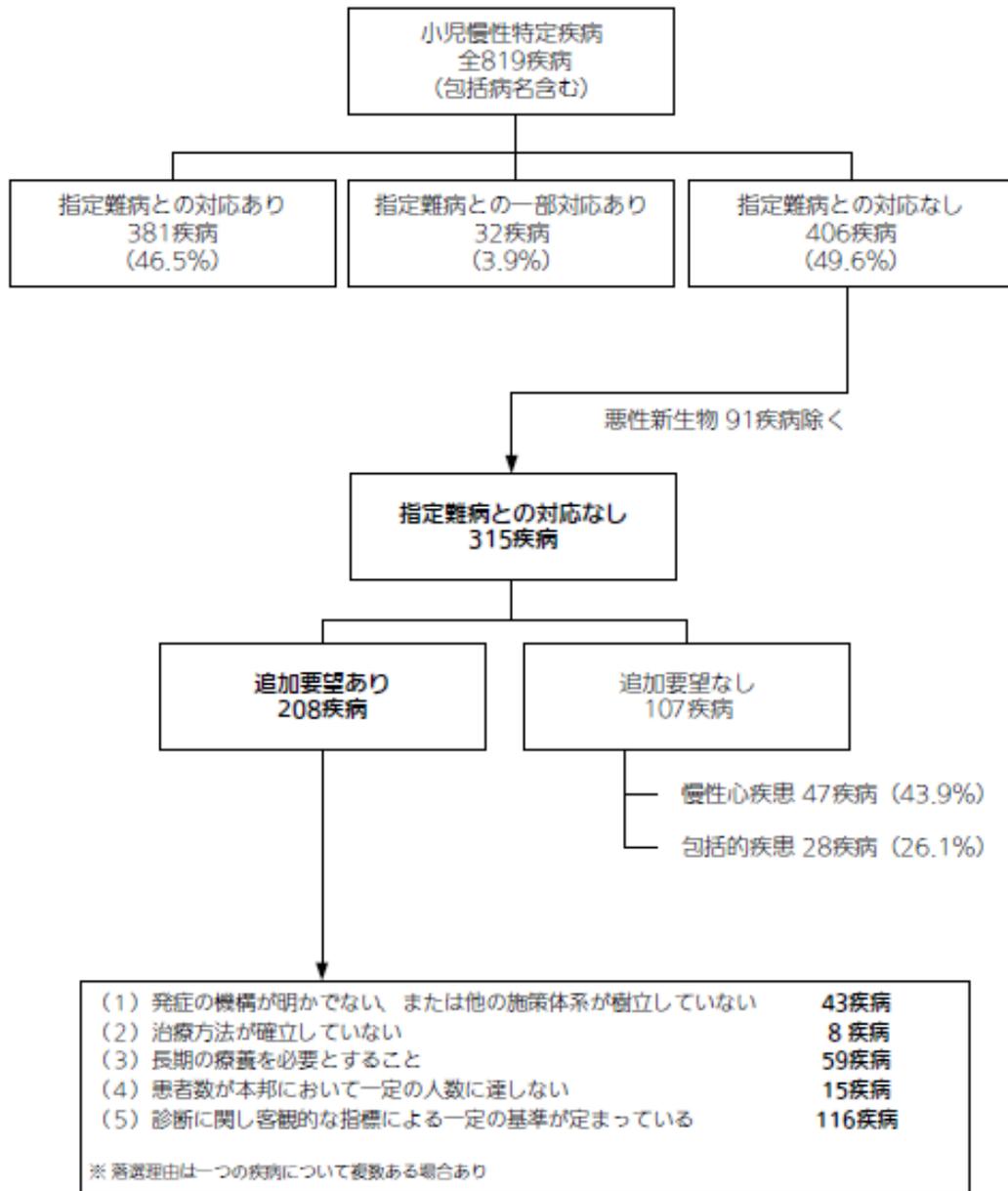


図 1. 小児慢性特定疾病の対象疾病と指定難病との対応

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討

-小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等-

研究分担者 檜垣 高史 (愛媛大学大学院 地域小児・周産期学講座 教授)

研究要旨

【目的】移行支援ガイドの内容を検証し update の必要性等について検討を行うために、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点を抽出する。

【対象と方法】対象は令和2年度において、移行期医療支援センターが設置されている7自治体。移行期医療支援センターの設置状況について、聞き取りなどにより調査を行った。

【結果】移行期医療支援センターの設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であった。7か所のうち、移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科(小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1)、代謝内分泌科2、神経科(小児神経1、神経内科1) 神経科のうちの1施設は、センター立ち上げ時には血液科であった。小児と成人の医療施設の連携は3つのパターンに分類される。子ども病院(小児医療センター)と総合医療施設(大学病院1、総合病院3、関連施設群1)のパターンと、大学病院内(小児診療科と成人診療科)1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1であった。子ども病院と近隣の総合病院が連携している場合には、子ども病院の医師が成人診療部門のある施設に出張している場合があった。好事例として、受け入れ側の成人診療部門に、移行医療部門が設置されている施設があった。その他として、ヒヤリングでは、移行期医療コーディネーターは1人のことが多く、他部門との連携や自治体内の他の施設との連携が困難であるなどの意見があった。また、移行期支援に対する診療加算がないことも指摘された。

【結論】移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、移行期医療支援センターの実際の運用について、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。3つの連携モデルは、実現可能なモデルとして重要であることが示された。

研究協力者

落合 亮太（横浜市立大学 大学院医学研究科看護学専攻・准教授）

掛江 直子（国立成育医療研究センター 生命倫理研究室 室長/小児慢性特定疾病情報室 スーパーバイザー）

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 室長）

A. 研究目的

移行期医療支援において、厚生労働省より「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」（出典：厚生労働省ホームページ <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000191414.pdf>）が示され、移行期医療を総合的に支援する機能（移行期医療支援センター）を各都道府県で1つ以上確保することになった。（平成29年10月25日）都道府県が設置する移行期医療支援センターに配置される移行期支援コーディネーターが、都道府県内の医療提供体制を把握し、成人移行に関する相談支援や医療機関間の連絡調整を行うことにより、小児慢性特定疾患患者等が適切な医療を受けられるよう支援を行うとされている。

そこで本分担研究では、移行支援ガイドの内容を検証し update の必要性等について検討を行うために、移行期医療支援センターが設置されている自治体などの調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好取組、課題や問題点を抽出する。

移行支援ガイドは、各地域の実情を勘案しつつも、移行期医療支援体制を構築していく際の基礎資料となりうるものである。

B. 研究方法

1. 研究デザイン

本研究は、対象者に対する聞き取り調査を主

とした調査研究である。

2. 調査対象

本研究の対象は令和2年度において、移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象とした。

3. 調査方法

対象施設について、ホームページおよび、移行期医療支援センターの担当者に電話などによる聞き取り調査を行った。

4. 調査内容

移行期医療支援センターの設置状況について、以下の項目などについて調査した。調査項目は、自治体の窓口、設置場所（業務委託先）、設置診療科（小児診療科/成人診療科）、センター長の専門分野、連携病院、連携のパターン、その他の特記すべき事項などである。

5. 分析方法

各調査項目について解析し検討した。

6. 倫理面への配慮

本研究の調査内容においては、個人情報を含まない。

C. 研究結果（表）

1. 設置場所（業務委託先）と自治体の窓口

調査施行時点（令和2年12月）における移行期医療支援センター設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府の7自治体であった。

7自治体における移行期医療支援センターの設置場所は、東京都は東京都立小児総合医療センター、埼玉県は埼玉県立小児医療センター、神奈川県は国立病院機構箱根病院、千葉県は千葉大学医学部附属病院、長野県は信州大学医学部附属病院、静岡県は静岡県立こども病院、大阪府は大阪母子医療センターである。

小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設であった。

設置診療科については、小児診療科または部門に設置されている自治体が4自治体、成人診療科または部門が3自治体であった。

神奈川県では、国立病院機構箱根病院と連携してかながわ県民センターに窓口が設置されている。

2. 移行期医療支援センターの責任者の専門分野

移行期医療支援センターの責任者の専門分野は、循環器科（小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1）、代謝内分泌科2、神経科（小児神経1、神経内科1）であった。神経科のうちの1施設は、センター立ち上げ時には、血液科であったが、後に神経科に交代した。

循環器分野が最多であった。ついで神経、代謝内分泌、血液分野であった。

3. 連携病院と連携のパターン

小児と成人の医療施設の連携は、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設（大学病院1、総合病院3、関連施設群1）のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1、であった。

D. 考察

本研究では、移行期医療支援センターが設置されている7自治体について検討したが、先行事例として、とても重要な結果が示された。

設置場所（業務委託先）と自治体の窓口については、それぞれの自治体の状況に合わせて委託先を設定することが大切で、本研究では3つ委託先が示されている。

移行期医療支援センターの責任者の専門分野については、循環器分野が最も多かったが、循環器分野では、日本成人先天性心疾患学会があり専門医制度を有しており本分野において先行しており、移行期医療支援センター構築モデルとなりうる。神経分野、代謝内分泌分野にも疾患特有の課題がある。また、血液・がんの分野でも、キャリアオーバーとして長期フォローアップへの取り組みが早くから行われているなど、サブスペシャリティの専門分野に

おいての特徴が反映されているものと思われた。設置においては、自治体や地域の事情に合わせて検討する必要があるが、参考にされるべき結果であると思われた。

連携病院と連携のパターンについては、こども病院などの小児専門の医療施設と、同一施設内に小児期診療科と成人期診療科を有する総合病院とでは、移行期医療体制を構築する方法は異なることが改めて示された。こども病院を有する自治体においてとしては、参考になる取り組みモデルになると思われた。

また、現時点において移行期医療支援センターが設置されている自治体は、比較的人口の多い自治体に設置されている。移行期医療支援センター機能を担える施設が複数ある自治体と比較的限定される自治体においては、システム構築は異なるものと予想される。地方都市での取り組みについては、好事例の例示や取り組みモデルを提案していくことが必要と思われる。

子ども病院と近隣の総合病院が連携している場合には、子ども病院の医師が成人診療部門のある移行期医療連携施設に出張して診療している場合があり、システム構築の開始時には有効な取り組みであると思われた。

好事例として、受け入れ側の成人診療部門に、移行医療部門が設置されている施設があった。移行先の部門や窓口が明らかになるため、有効な方法と考えられた。

移行期医療コーディネーターに対するヒヤリングにおいては、移行期医療コーディネーターは1人のことが多く、他部門との連携が必要になること、自治体内の他の施設との連携が困難であることなどの意見があった。

また、移行期支援に対する診療加算がないことも指摘されており、解決すべき重要な課題であると思われた。加算を検討するにおいて、連携病院と連携のパターンから、子ども病院のように小児専門施設から他の移行期医療連携施設に移行する場合と、大学病院や総合病院などのように同一施設で移行する場合など、いろい

るなパターンにおいて対応可能な加算を設ける必要があることが見えてきた。

本研究の限界と今後の課題

今年度は、新型コロナウイルス感染症の影響もあり、現地での実態調査はできなかった。

E. 結論

移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、移行期医療支援センターの実際の運用について、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。

移行期医療の連携パターンにおいて、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）、難病相談支援センター主導の3つの連携モデルは、実現可能なモデルとして重要であることが示された。

移行医療における加算などの保険収載を検討するにおいて、他の連携施設または、同一施設内における移行など、地域の事情にあったパターンにも対応して加算できるしくみが必要になると思われた。

謝辞

調査にご協力いただいた方々に厚く御礼申し上げます。

F. 健康危険情報

該当せず

G. 研究発表

なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

表. 移行期医療支援センター 設置状況のまとめ

	自治体の窓口	設置場所 (業務委託先)	設置診療科 小児/成人	センター長	連携	特徴	特徴・課題
東京都	東京都	東京都立小児総合医療センター	小児期診療科	小児循環器	東京都立多摩総合医療センター	隣接総合病院と連携	成育・大学病院などと連携
埼玉県	埼玉県	埼玉県立小児医療センター	小児期診療科	代謝内分泌 それぞれの分野	埼玉赤十字病院	隣接総合病院と連携	分野によりばらつき
神奈川県	かながわ県民センター	国立病院機構箱根病院	成人期診療科	神経難病	神奈川難病相談支援センター・県内の病院	難病相談支援センター主導	県内医療機関に移行医療対応可否調査
千葉県	千葉県	千葉大学医学部附属病院	成人期診療科	神経内科(代謝内分泌・血液)	大学の難病支援関連および県内の病院	大学病院	難病を背景に成人診療科との連携が良好
長野県	長野県	信州大学医学部附属病院	成人期診療科	循環器内科	長野県立こども病院	こども病院と大学病院	子ども病院から出張子ども病院でも治療
静岡県	静岡県	静岡県立こども病院	小児期診療科	心臓血管外科	静岡県立総合病院移行期医療部	こども病院と総合病院	子ども病院から出張移行期医療部がある
大阪府	大阪府	大阪母子医療センター	小児期診療科	小児内分泌	府内の難病医療提供体制病院	こども病院と関連施設	いち早く立ち上げ協議会

(別紙資料)

成人移行支援コアガイド (ver1.1) に対するバージョンアップ用の資料



**成人移行支援コアガイド(ver1.1)に対する
バージョンアップ用の資料**

移行期医療支援センターの設置の実際

移行期医療支援センター

移行期医療支援において、厚生労働省より「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」が示され、移行期医療を総合的に支援する機能（移行期医療支援センター）を各都道府県で1つ以上確保することになった。（平成29年10月25日）

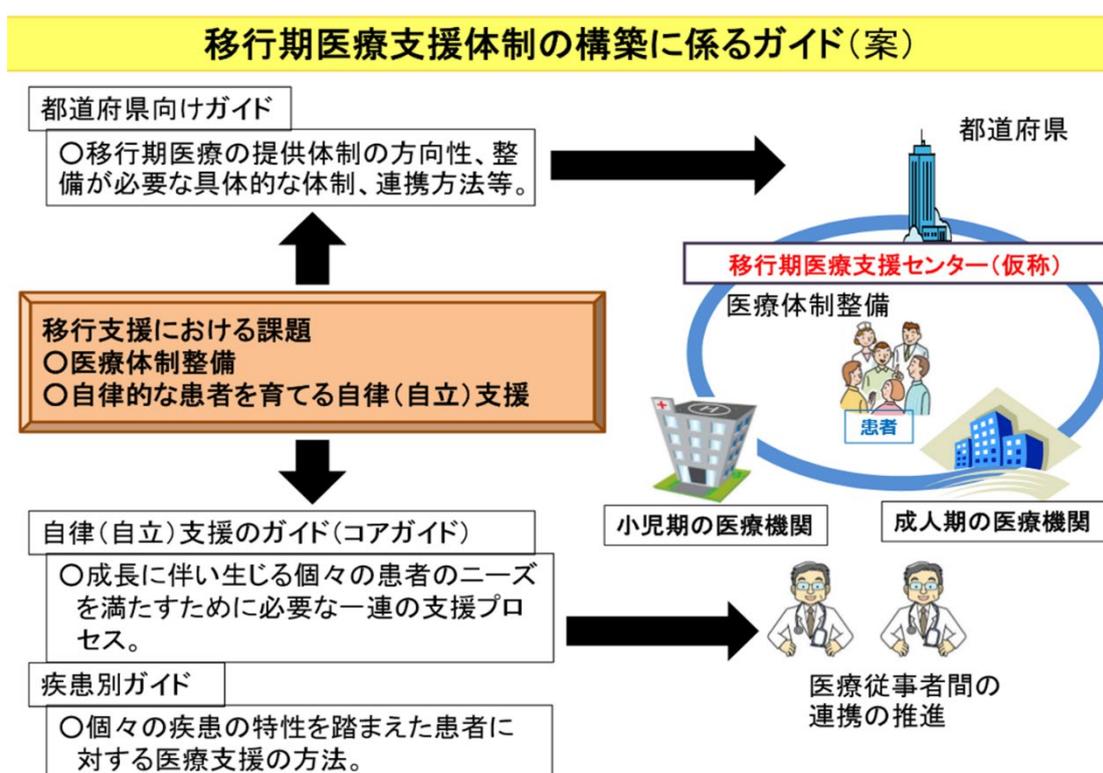


図 移行期医療支援体制の構築に係るガイド

（出典：厚生労働省ホームページ <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000191414.pdf>）

都道府県における移行期医療支援体制構築のイメージを示すが、都道府県が設置する移行期医療支援センターに配置される移行期支援コーディネーター等が、都道府県内の医療提供体制を把握し、成人移行に関する相談支援や医療機関間の連絡調整を行うことにより、小児慢性特定疾病患児等が適切な医療を受けられるよう支援を行うとされている。

都道府県における移行期医療支援体制構築のイメージ

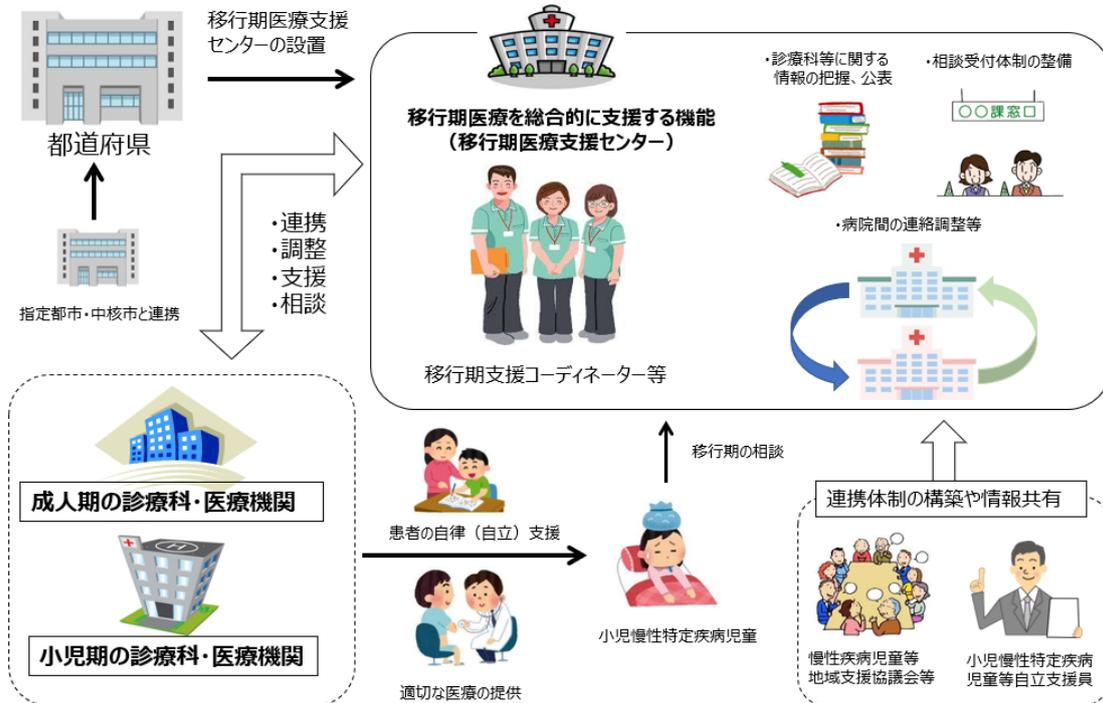


図 都道府県における移行期医療支援体制構築のイメージ

<https://www.niph.go.jp/entrance/h31/pdf/hoken-16-3.pdf>

令和2年度までには、7自治体に移行期医療支援センターが設置されている。これらの連携モデルは、実際に実現可能なモデルとして重要である。先行して設置されている自治体の実際の取り組みを知ることは、地域の状況に合わせたシステム構築や移行期医療支援センター在り方を検討していく上でとても有用である。各地域において移行期医療をすすめていくにおいて参考としていただくために概要を紹介する。

1. 設置場所(業務委託先)と自治体の窓口について

調査施行時点(令和2年12月)における移行期医療支援センター設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府の7自治体である。

7自治体における移行期医療支援センターの設置場所は、東京都は東京都立小児総合医療センター、埼玉県は埼玉県立小児医療センター、神奈川県は国立病院機構箱根病院、千葉県は千葉大学医学部附属病院、長野県は信州大学医学部附属病院、静岡県は静岡県立こども病院、大阪府は大阪母子医療センターである。

委託先の医療施設は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設であった。

設置診療科については、小児診療科または小児部門に設置されている自治体が4自治体、

成人診療科または成人部門への設置が3自治体であった。小児診療科または成人診療科のどちらに設置するかは、それぞれの自治体の状況に合わせて委託先を設定することが大切である。

神奈川県では、移行期医療支援センターは、国立病院機構箱根病院と連携してかながわ県民センターに設置されており、医療機関以外に相談窓口があり、移行期医療支援コーディネーターが配置されている。

	自治体の窓口	設置場所 (業務委託先)	設置診療科 小児/成人	センター長	連携	特徴	特徴・課題
東京都	東京都	東京都立小児総合医療センター	小児期診療科	小児循環器	東京都立多摩総合医療センター	隣接総合病院と連携	成育・大学病院などと連携
埼玉県	埼玉県	埼玉県立小児医療センター	小児期診療科	代謝内分泌 それぞれの分野	埼玉赤十字病院	隣接総合病院と連携	分野によりばらつき
神奈川県	かながわ県民センター	国立病院機構箱根病院	成人期診療科	神経難病	神奈川県難病相談支援センター・県内の病院	難病相談支援センター主導	県内医療機関に移行医療対応可否調査
千葉県	千葉県	千葉大学医学部附属病院	成人期診療科	神経内科(代謝内分泌・血液)	大学の難病支援関連および県内の病院	大学病院	難病を背景に成人診療科との連携が良好
長野県	長野県	信州大学医学部附属病院	成人期診療科	循環器内科	長野県立こども病院	こども病院と大学病院	子ども病院から出張子ども病院でも治療
静岡県	静岡県	静岡県立こども病院	小児期診療科	心臓血管外科	静岡県立総合病院移行期医療部	こども病院と総合病院	子ども病院から出張移行期医療部がある
大阪府	大阪府	大阪母子医療センター	小児期診療科	小児内分泌	府内の難病医療提供体制病院	こども病院と関連施設	いち早く立ち上げ協議会

表 移行期医療支援センター設置状況のまとめ(令和2年現在)

2. 移行期医療支援センターの責任者の専門分野

移行期医療支援センターの責任者の専門分野は、循環器科(小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1)、代謝内分泌科]2、神経科(小児神経1、神経内科1)であった。神経科のうちの1施設は、センター立ち上げ時には、血液科・代謝内分泌科であったが、後に神経科に引き継がれて運営されている。

移行期医療支援センターの責任者の専門分野については、循環器分野が最も多かったが、循環器分野では、日本成人先天性心疾患学会があり専門医制度を有しており本分野において先行しており、移行期医療支援センター構築モデルとなりうる。神経分野、代謝内分泌分野にも疾患特有の課題があり重要である。また、血液・がんの分野では、キャリアオーバーとして長期フォローアップへの取り組みが早くから行われているなど重要なモデルである。設置においては、自治体や地域の事情に合わせて検討する必要があるが、移行期医療システムを構築するにおいてモデルとなりうる専門分野であることが示されており、参考にされるべき結果である。

3. 連携病院と連携のパターン

本コアガイドにおいても、医療機関における移行支援体制の構築の項で、医療機関の特色と実情に合わせて、様々なパターンが提案されているが、実際に構築されている移行支援体制として重要である。

7自治体における、小児と成人の医療施設の連携のパターンは、子ども病院(または小児医療センター)と総合医療施設(大学病院1、総合病院3、関連施設群1)のパターンと、大学病院内(小児診療科と成人診療科1)での移行連携パターン、難病相談支援センター機能を持つ医療施設主導で行政の窓口と連携するパターン1、であった。

連携病院と連携のパターンについては、こども病院などの小児専門の医療施設における課題と連携方法と、同一施設内に小児期診療科と成人期診療科を有する総合医療施設とでは、移行期医療体制を構築する方法が異なることがあらためて示されている。

4. 特記すべき好取組

子ども病院と近隣の総合病院が連携している場合には、子ども病院の医師が成人診療部門のある移行期医療連携施設に出張して診療している場合があり、システム構築の開始時には有効な取り組みであると思われた。

好事例として、静岡県の取り組みでは、受け入れ側静岡県立総合病院の成人診療部門に、移行医療部門が設置されており、ホームページでもわかりやすく掲載されている。移行先の部門や窓口が明らかになるため、有効な方法と考えられた。

5. 移行期支援コーディネーター

移行期支援コーディネーターは、移行期医療支援センターに1人のみ配属されている場合がほとんどである。センターの業務として、多くの関連部門との連携が必要になることや、自治体内の他の医療施設との連携が必要であることを勘案すると、1人のみでの対応は困難であるなどの現場からの意見があった。自治体内の連携を円滑に行うためには、各基幹病院などにも移行期医療コーディネーターの配置が必要で、コーディネーターを中心とした施設内および施設間連携が重要である。

また、移行期支援に対する診療加算がないことも指摘されており、解決すべき重要な課題であり、病院内の人員配置において大きく影響している。

6.各自治体の取り組みについて



東京都

東京都立小児総合医療センター ↔ 東京都立多摩総合医療センター

https://www.byouin.metro.tokyo.lg.jp/shouni/renkei/ikouki_center.html

医療機関向けリーフレット

https://www.byouin.metro.tokyo.lg.jp/shouni/renkei/pdf/ikouki_leaflet_iryuu.pdf

移行期医療の背景

- 小児期発症の慢性疾患について、近年の医療の発達により多くの患者の命が救われ、成人期を迎える方が増えてきました。
- そうした患者の方々について、小児診療科のみでは成人期に発症する疾患等への対応は困難です。一方、成人診療科では小児慢性特定疾患が馴染みのない領域であるという課題があります。
- 第二次性徴・ホルモンバランスの変化が生じる思春期、心理的に不安定な青年期において、成人期医療への移行は良質な医療の継続が重要となります。
- こうした課題を解決するため、患者本人の自立や転科への十分な支援を行う移行期医療の取組が必要です。

自立支援の課題

- 小児期は、患者本人ではなく医療者と保護者が診療方針を決定していることが多く、医療情報が患者本人へ十分伝わっていない。
- 学業・就労と診療の両立に関する支援体制が不十分

医療体制の課題（転科）

- 小児診療科と成人診療科との間における連携体制の構築、診療情報・記録の共有
- 成人診療科医の小児慢性特定疾病に関する知識・経験の充実
- 転科可能な成人診療施設の不足、交通機関等アクセスの問題
- 患者・家族が成人診療施設を知らないことによる不安
- 成人診療医との信頼関係の構築

東京都移行期医療支援センターの取組

移行期医療支援センター ↔ 医療機関

移行期医療支援センター → 相談 → 医療機関

移行期医療支援センター → 支援 → 医療機関

移行期医療支援コーディネーター

<医療機関への支援内容>

情報・分析

- 医療機関における移行期医療の取組やノウハウ等についての情報収集、課題の検討
- 移行期医療ネットワークの運営（連絡会・症例検討）

相談受付

- 医療機関からの相談受付

連携支援

- 小児・成人診療科への連携支援・助言等

研修

- 移行期医療の導入に関する研修

《こんなときは御相談ください》

「自立支援をどのように進めたらよいか相談したい」

「移行支援を開始する際の体制作りについて相談したい」

（相談方法）

①ホームページに掲載の相談依頼シートに入力後、メールにて送信してください。

②当センターからメールにて御連絡します。

医療機関の皆様へ

東京都移行期医療支援センター

～小児慢性疾患患者の成人期への移行をサポートします～

【東京都移行期医療支援センター】

〒183-8561 東京都府中市武蔵台2-8-29
東京都立小児総合医療センター内
移行期医療支援コーディネーター

（電話）042-300-5111（代表）
（メール）sn_ikoushien@tmhp.jp
（URL）https://www.byouin.metro.tokyo.lg.jp/shouni/renkei/ikouki_center.html

東京都移行期医療支援センター
東京都福祉保健局

患者様向けリーフレット

https://www.byouin.metro.tokyo.lg.jp/shouni/renkei/pdf/ikouki_leaflet_kanja.pdf

東京都福祉保健局

<https://www.fukushihoken.metro.tokyo.lg.jp/kodomo/kosodate/josei/syoman/ikouki.html>



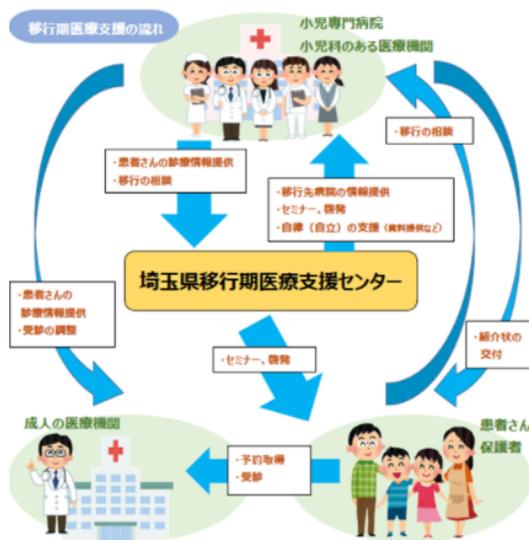
埼玉県

埼玉県立小児医療センター ⇔ 埼玉赤十字病院

<https://www.saitama-pho.jp/scm->

[c/annai/tikirenkeisodansiencentersabsite/ikoukicenter.html](https://www.saitama-pho.jp/scm-c/annai/tikirenkeisodansiencentersabsite/ikoukicenter.html)

5. 移行期医療支援の流れ



～患者さんはこのような悩みを

かかえていませんか？～

- 成人病院への移行はどこに相談すればいいの？
- いつまで小児医療を受けられるの？
- いつ頃から移行を考えたらいいの？
- どこにどんな病院があるの？

● 具体的な移行先医療機関の相談は、かかりつけの医療機関を通していただきますようお願いいたします。患者さんからの直接のご相談はお受けしておりませんので、ご了承ください。

ご相談をお待ちしています。



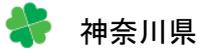
図 埼玉県立小児医療センターにおける移行期医療支援の流れ

家族向けテキスト

<https://www.saitama-pho.jp/documents/610/ikoki-kazoku.pdf>

中学生向けテキスト

<https://www.saitama-pho.jp/documents/610/ikoki-chugaku.pdf>



神奈川県民センター・国立病院機構箱根病院を拠点

<https://hakone.hosp.go.jp/index.html>

かながわ移行期医療支援センター

<https://www.pref.kanagawa.jp/documents/60394/transitionsupport.pdf>



移行期医療提供機関検索ツール

<https://www.kanagawa-nanbyo.com/search2/>

お近くの医療機関を調べる

移行期医療提供機関検索ツール

神奈川県では小児慢性特定疾患の皆様が、お住まいの地域で安心して成人期の専門的な診療が受けられるよう、令和元年度に神奈川県すべての医療機関に対して、疾患ごとの診療の可否について調査を行いました。それに基づき、お住いの地域で成人期診療を受けられる医療機関を検索するツールを作成いたしましたので、医療機関をお探しの際にご活用ください。

なお、適切と思われる医療機関が検索できませんでしたのちは、現在のかかりつけ医療機関と成人期診療へ橋渡しについて、充分ご相談いただくようお願いいたします。

▶ 検索ツールを利用する

図 移行期医療提供機関検索ツール

令和元年度に、神奈川県すべての医療機関に対して、成人期に達した小児慢性特定疾患患者が成人期の専門的な診療を受けられるように、疾患ごとの診療の可否について調査が行われている。

千葉大学医学部附属病院 大学病院内でシステムを構築し県内と連携

<https://www.ho.chiba-u.ac.jp/hosp/section/ikoki/index.html>

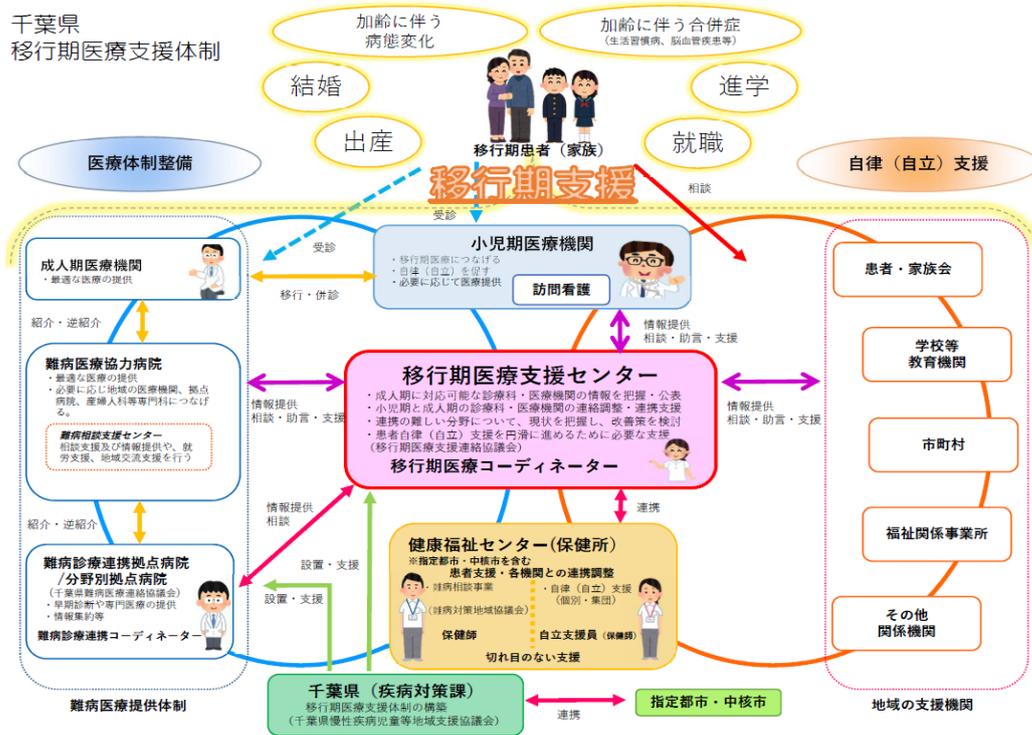


図 千葉県の移行期医療支援体系図

移行期医療支援センター設置により期待される効果

https://www.ho.chiba-u.ac.jp/hosp/dl/patient/section/ikoki_02.pdf



信州大学医学部附属病院 ⇒ 長野県立こども病院

長野県(健康福祉部)プレスリリース 令和2年(2020年)10月29日

**長野県移行期医療支援センターの設置及び
長野県てんかん診療拠点機関の指定について**

移行期医療を必要とする患者やてんかん患者への医療支援体制の整備のため、移行期医療支援センター及びてんかん診療拠点機関を設置・指定します。

- 1 設置・指定医療機関 信州大学医学部附属病院(松本市旭3-1-1)
- 2 設置・指定年月日 令和2年(2020年)10月1日
- 3 設置・指定の趣旨

(1) 移行期医療支援センター
小児医療の中心である県立こども病院との連携を図り、小児期発症の慢性疾患患者等が成人後も継続かつ適切な医療を受けられるよう、移行期医療支援センターを設置します。

(2) てんかん診療拠点機関
てんかん診療の充実を図るため、令和元年度に開催した「てんかん医療連携体制検討会議」のご意見を踏まえ、てんかん診療拠点機関を指定します。
- 4 主な事業内容

移行期医療支援センター	てんかん診療拠点機関
<ul style="list-style-type: none"> 患者の自律(自立)支援 小児診療科と成人診療科の連続調整 成人期に適した患者に対応可能な診療科・医療機関に関する情報の把握 連携の難しい分野の把握、改善策の検討 普及啓発 	<ul style="list-style-type: none"> 専門的な相談支援及び治療 医療機関等への助言・指導 関係機関(医療機関、市町村等)との連携・調整 医療従事者等に対する研修の実施 普及啓発

【実施体制】

 - 移行期医療支援センターとの連携
 - 移行期医療及びてんかん診療の支援を行うコーディネーター1名を配置

信州県「新たな目標のすゝめ」

健康福祉部保健・疾病対策課
 (課長)西嶋 明子
 【移行期医療】
 (担当)伊藤 深美 電話:026-235-7150(直通)
 【てんかん診療】
 (担当)大塚 理博 電話:026-235-7109(直通)
 F ax: 026-235-7179
 E-mail: hoken-shippai@pref.nagano.lg.jp

図 長野県移行期医療支援センター プレスリリース

https://b2b-ch.infomart.co.jp/news/detail_page?IMNEWS1=2177927

■長野県の移行医療に対する取り組み

2019年度から運用されている長野県の例

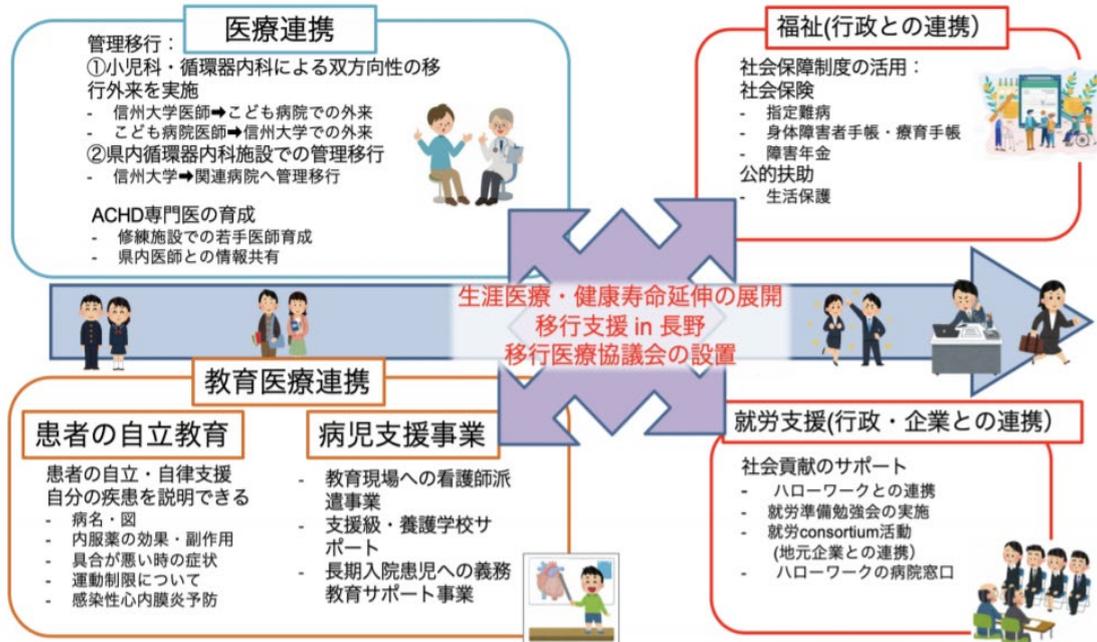


図 長野県の移行医療に対する取り組み

<https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2021/01/ikouiryu.pdf>

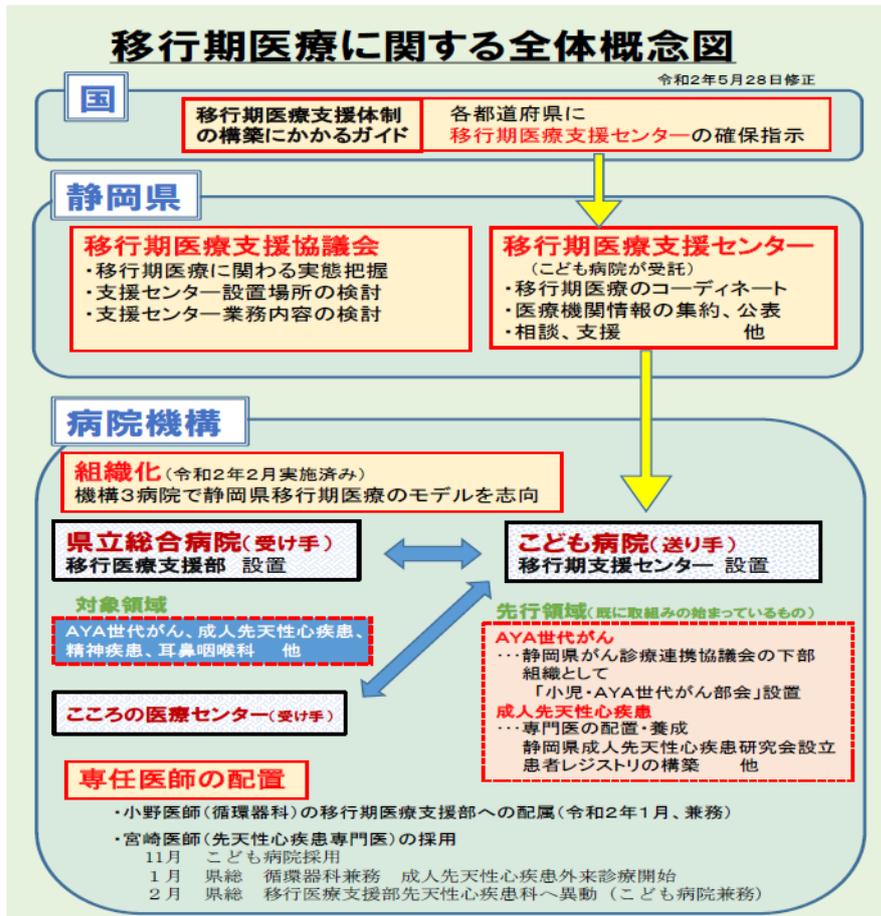


静岡県

静岡県立こども病院 ⇔ 静岡県立総合病院

<http://www.shizuoka-pho.jp/kodomo/index.html>

<https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2021/01/ikouiryuu.pdf>



静岡県立総合病院 “移行医療部”

http://www.shizuoka-pho.jp/sogo/section/21_5e99193564c30/index.html



受け入れ側の成人診療部門に、移行医療部門が設置されている。

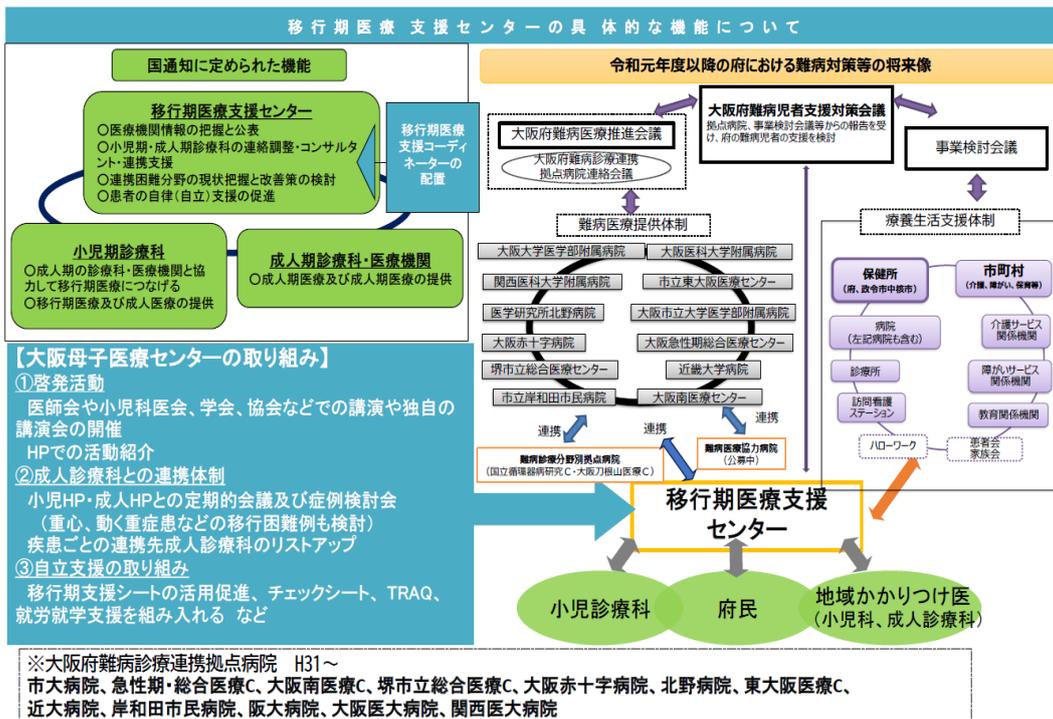
大阪母子医療センター ⇔ 府内の難病医療提供体制病院

<https://ikoukishien.com/>



移行期医療支援センターの具体的な機能について

https://ikoukishien.com/img/taiseizu_pdf.pdf



7.まとめ

移行期医療支援センターが設置されている7自治体の概要を示した。今回のコアガイドでは紹介できていないが、センターが設置されていない自治体および各地域においても、地域の特性に合わせてそれぞれの専門分野で多くの移行期医療支援についての取り組みが行われている。また一部の診療科や医療機関間においては、小児期の診療科・医療機関と成人期の診療科・医療機関の連携が円滑に行われている場合もあり、参考とすべき好取組もある。しかし、全体としては、まだまだ十分な連携がなされているとはいえない状況にある。今後は、先行している取り組み事例を参考にして、自治体や各医療機関などの移行支援施設との柔軟な連携により、よりよい移行期医療が提供されていくことが望まれる。

移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、移行期医療支援センターの実際の運用について、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われる。地域における実際の移行医療支援の現状をより反映させたより実用的なガイドブックをめざして改訂していきたい。

コラム

成人移行支援における診療報酬加算について



小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療へ移り変わり、移行期医療支援を継続的に提供していくためには、診療報酬についても同時に検討していく必要がある。現時点では診療報酬上の増額はない。実際に稼働し始めた先行7自治体の移行期医療支援センターの取り組み状況から、加算のありかたを検討するにおいて、小児と成人の医療施設の実際の連携のパターンから、子ども病院などの小児医療施設から他別の医療機関の成人診療科に移行する場合や、大学病院や総合病院などのように同じ医療機関の成人診療科に移行する場合など、いろいろなパターンにおいて対応して加算できるしくみを設ける必要があることが見えてきた。

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理 －ICT を利用した情報提供の試み－

研究分担者 落合 亮太 (横浜市立大学 学術院医学群医学研究科看護学専攻 准教授)

研究分担者 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 室長)

研究要旨

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。しかしながら、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、昨年度、本研究班において、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、紙媒体での利用は難しかったことから、ICT を利用して、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度・施策を判定するツールを試作した。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は、令和2年度時点で16疾患群762告示疾病が対象となっている。また指定難病となっている疾病については、小児慢性特定疾病の対象年齢から外れる成人以降についても、医療費助成等が受給できる可能性が広がっている。

小児慢性特定疾病に関しては、小児慢性特定疾病情報センター、難病に関しては難病情報センターを中心に患者・家族向けの情報が公開され、その他の制度に関しても関連機関や自治体などにより情報提供がなされている。しかし、各情報は主に、制度別に整理されており、かつ正確性を期すゆえに情報粒度が高くなる傾向にあり、医学用語や行政用語に不慣れな一般国民、患者・家族にとっては、複数の制度の関係性が理解しづらいという課題がある。またとくに小児においては、市区町村が独自に実施する制度も複数存在することから、各制度を有効に

利用してもらうためには、患者目線で情報整理する必要があると思われる。本研究班では昨年度、条件分岐による制度選択フローチャートを作成したが、患者の置かれた条件により利用可能となる制度の選択が複雑なため、フローチャートが非常に複雑となり、紙媒体による情報提供には限界があることが分かった。

本研究では、ポータルウェブサイト等にアンケートサイトのような実装を施し、患者自身の置かれた状況を選ぶと、フローチャートに従って自動定期的に利用できる可能性のある制度を提示する、ICT を利用した情報提供ページを試作したので報告する。

B. 研究方法

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) から利用でき、先の研究で作成したフローチャートに示されている条件分岐機能を持ったアンケート形式サイトを新たに構築した。

ポータルウェブサイトの利用状況の解析研究から、一般国民の大半は、スマートデバイスによるアクセスであることが判明していることから、アンケートサイトもスマートデバイスを介した利用であることを前提とした。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

フローチャートは、①対象者の年齢、②世帯収入（所得制限）、③小児慢性特定疾病の対象かどうか、④障害者手帳の有無、等で分岐するため、それらを入力し、その結果を総合的に判断し、利用できる可能性のある制度・施策を最後に判定結果として表示するようにした。

結果判定までの流れは、入力フォームに関する説明・同意取得のページ（図 1）、判定に必要な情報入力ページ（図 2）、入力状況の確認と結果判定ページ（図 3）とした。

D. 考察

本研究では、いくつかの利用者の置かれた状況に合致する選択肢を選ぶと、利用できる可能性のある医療や障害福祉の施策・制度が提示されるアンケート形式のサイトの構築を行った。

制度利用条件は複数の項目の組み合わせで決定されることが多いため、条件分岐が複雑になりがちで、一般国民にとっては、各種制度が自身で利用できるかの判断はとても難しい。一方、ICT を利用した場合、アンケートのように選択肢を選ぶだけで、条件判定はコンピュータが行うため、利用者は結果のみを見るだけでよく、いろいろな条件を簡単に試すこともできることから、様々な制度の存在を知るきっかけになることが期待できる。行政施策は申請主義であることから、まず患者・家族が施策の存在を知らなければならないが、制度が異なると担当課が異なるなど、横断的に情報を入手することがなかなか難しい。

本研究にて作成されたウェブツールを用いることで、少なくとも制度の存在の認知が可能となることから、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待される。

今後は運用試験を行ったのち、一般公開につなげてゆきたい。

E. 研究発表

なし。

F. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

【説明】 利用できる可能性のある制度・施策

■ご回答いただく前の注意事項

以下の施策について利用できる可能性があるかどうか、ご案内します。

■検討される制度

回答で検討される制度種類は、以下の9制度です。

- ア: 自立支援医療（育成医療）
- イ: 小児慢性特定疾病 医療費助成
- ウ: 重度心身障害児（者）医療費助成制度
- エ: 乳幼児・子ども医療費助成制度（自治体によって対象年齢が異なります）
- オ: 特別児童扶養手当（状態によって異なります）
- カ: 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業
- キ: 障害者雇用枠の利用
- ク: 就労移行支援事業（職業訓練）の利用
- ケ: 就労継続支援（A型・B型）の利用

■回答する必要のある項目

- ① 制度利用者（患者）の年齢
- ② 前年度の世帯収入
- ③ 小児慢性特定疾病の対象者か
- ④ 身体障害者手帳の保有の有無

上記ご理解いただいたうえで、[回答入力へすすむ]ボタンを押下してください。

回答入力へすすむ

図 1. 冒頭解説ページ

（※開発途中のため、実際の運用時のページとは異なる）

【回答】利用できる可能性のある制度・施策

■以下の質問にご回答ください

以下の問1～5の回答を選択し、[確認する] ボタンを押してください。

問1： 制度利用者（患者）の年齢は？

18歳未満

18-20歳

20歳以上

問2： 前年度の世帯年収は？

860万円未満

860万円以上

問3： 制度利用者（患者）は小児慢性特定疾病の対象疾病に罹患していますか？

はい

いいえ

問4： 現在、身体障害者手帳を持っていますか？

はい

いいえ

問5： 主な制度利用の目的は以下のいずれに該当しますか？

手術を受けるため医療費助成を受けたい

手術以外の治療のため医療費助成を受けたい

収入支援を受けたい

就労支援を受けたい

入力に間違いがなければ、[確認] ボタンを押下してください。

確 認

図 2. 回答選択ページ

(※開発途中のため、実際の運用時のページとは異なる)

【結果】利用できる可能性のある制度・施策

■入力されたご回答からの判定結果を表示します。

あなたの回答は、

質問1： 18歳未満

質問2： 860万円以上

質問3： はい

質問4： いいえ

質問5： 手術以外の治療のため医療費助成を受けたい

でした。

あなたが利用できる可能性のある制度・施策は、

小児慢性特定疾病 医療費助成

詳しくは、[こちら](#)を確認してください。

乳幼児・子ども医療費助成制度（自治体によって対象年齢が異なります）

詳しくは、[こちら](#)を確認してください。

図 3. 結果判定のページ

（※開発途中のため、実際の運用時のページとは異なる）

患者・家族向け制度説明コンテンツ（一般向け web サイト）の作成

研究分担者 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 室長）

研究協力者 伊藤 晶子（国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

研究要旨

小児慢性特定疾病情報室が運営する現行の「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトは、情報量の多さや説明の文章の難しさなどのため、患者や家族などの一般ユーザが利用しづらいという現状がある。本研究ではその問題を解決するため、よりわかりやすく親しみやすい情報提供のあり方を検討し、「一般向け web サイト」として新しいウェブサイトを作成・公開することを目的として行われた。掲載する内容や素材については当情報室で慎重に検討したほか、第三者からのフィードバックや検証を受け、より利便性と信頼性の高いページ作りを行った。ウェブサイトは令和3年2月19日に公開され、今後のアクセス解析結果や需要を考慮した改良を加えながら、よりわかりやすく適切な情報の発信元として活用される予定である。

研究協力者

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 研究補助員）

A. 研究目的

小児慢性特定疾病情報室は、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて、疾患概要や診断の手引き、各種相談窓口や支援団体等に関する幅広い情報を掲載することにより、詳細で充実した情報提供を行っている。

その反面、情報が多岐にわたり、それに付随して情報量も多いために、知りたい情報がどこにあるのかがわかりづらいという課題があった。特に患者本人や家族を主とする一般ユーザの活用を意図した医療費助成制度の説明については、行政用語や堅い言い回しの多用が、当制度を手続きの難しい、利用しづらいものと印象

づけていることが懸念されていた。当制度は申請主義のため、利用するには本人や家族が能動的に動く必要があるが、利用に対するハードルが高く感じられるためか、手続きそのものをしていない、または申請が遅れることにより十分な助成が受けられないという状況がある。こうした事態はできるだけ避ける必要がある。

そこで本研究は、より内容が理解しやすく、また親しみやすい、本人や家族を含む一般ユーザにとって受け入れられやすいインターネットによる情報提供のあり方を追求し、新たに「一般向け web サイト」という位置づけにより、新規のウェブサイトを作成・公開することを目的とした。

B. 研究方法

ウェブサイトに掲載する文章の原稿は当情報室にて作成し、ページデザイン制作およびサー

バー構築等は制作会社に発注した。

現行のポータルウェブサイトのアクセス調査結果から、ユーザの大半はスマートデバイスを用いて情報収集を行っていると推察されるため、主にスマートデバイスによるウェブサイト閲覧を想定したデザインを検討、依頼した。ただし、パソコン等で閲覧した場合でも見劣りしない作りとした。

一旦、完成したデザイン案に文章やイラスト等をはめ込んだ段階で、一般人モニタによるヒアリングを行い、文章のわかりやすさ、レイアウトや文字サイズ・色の見やすさなどについて自由に意見を述べてもらった。得られたフィードバックについては該当箇所を内部で再検討し、適宜ページの改良に生かした。さらに、内容の妥当性を保証するため、厚生労働省難病対策課にもプレビューに協力してもらい、検証を受けた。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

フィードバックや検証を受けた結果、必要と思われる改良や確認作業を通して制作会社と綿密なやり取りを続けたのち、令和3年2月19日、一般向けwebサイト「ちょっと教えて！ 小児慢性特定疾病のための医療費助成制度 ～難しい病気を抱えるお子さんとそのご家族へ～」(<https://kodomo.kouhi.jp/>)を公開した。

以下に、研究目的を踏まえて施された特徴について述べる。

1) 使い勝手の良いページ構成

昨今のスマートデバイス閲覧を想定したページデザインの主流は、トップページから内容ごとに分かれた各ページへとクリックにより移動するのではなく、トップページ上にできるだけ多くの情報を載せ、スクロールにより1つのページ上を移動するタイプのものとなってい

る。ユーザはできるだけ少ないクリック回数で得たい情報にたどり着けることを好むことから、当サイトでもこの方針を採用し、1ページのみから成る構成とした。ただし、ページ下方の項目にもすぐに行き着けるよう、上方に目次をつけ、クリックによってもページ内を移動できるようにした(図1)。

2) 理解のしやすい情報量と文章表現

どの情報をどのくらい載せるべきかについては慎重に検討した。その結果、この制度のことをまったく、またはほとんど知らない人が初めて当ウェブサイトを訪れ、難なく概要をつかめる程度の、必要最低限の情報だけを載せることにした。どうしても予め伝えておくべき条件や例外等については注釈を添えた。また、より詳細な情報を得たい人のために、現行のポータルサイトに一部リンクを貼った。

制度についての説明は、できるだけ噛み砕いた易しい語句を用いて行った。後述のとおり会話による説明を試みた箇所では、自然な口語調表現を採用し、ところどころ、あえて砕けた言葉づかいも交えた。

3) 見映えが良く親しみやすいデザイン

一般的に多くのユーザに受け入れられやすい、奇抜でなく落ち着いた配色とあたたかく柔らかみのあるイラストを用いた。また、必要最低限の分量とはいえ、どうしても長くなりがちな説明文を、できるだけ負担なく読み進められるよう、登場人物のキャラクターを進行役として設定した(図2)。キャラクター同士の会話を追うことで必要なポイントが理解できる形とした(図3)。キャラクターとしては動物を採用し、性別や年齢、国籍といった要素をできるだけ排除することで、より多様なユーザに親近感と安心感を与えられるようにした。

また、自己負担額に関する説明など文章だけではわかりづらい箇所については、説明の図を挿入した(図4)。図はページ全体のテキストに合ったデザインのものを作成した。

D. 考察

完成したウェブサイトは、概ね本研究の研究目的を達成した仕上がりになっていると現時点では考えられる。

ただし、現状では省いているものの、あった方が望ましい情報として、ほかの医療費助成制度との比較や使い分けに関する説明がある。小児慢性特定疾病の医療費助成制度に今後一層関心を持ってもらうためには、類似の制度についても情報提供をし、ユーザが適切に選択できるよう手助けすることが必要である。

さらに、現段階では主に医療費助成についての説明のみを掲載しているが、将来的には自立支援事業に関する事など、医療費助成以外のサービスについての情報も追加することが望ましい。

E. 結論

ウェブサイトを公開してまだ間もないため、アクセス状況については今後の解析が求められるが、随時利用状況を見ながら、より使い勝手が良く、わかりやすく、見映えの良いウェブサイトへと改良していきたい。そのためには、常にユーザの視点、特に患者本人や家族の立場に立ち、どのような情報をどのくらい、どのような形で追加していくかといった、適切な情報発信のあり方について、引き続き検討していくことが必要である。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

H. 謝辞

ウェブサイト作成にあたり、イラスト作成にご協力くださいましたイラストレーターのと

どろきちづこ氏に、深謝申し上げます。

ちょっと教えて！

小児慢性特定疾病のための 医療費助成制度

～難しい病気を抱えるお子さんとそのご家族へ～

キク本さんのお子さんは最近、治療の難しい病気がかかっていることがわかりました。病院から、「小児慢性特定疾病（しょうにまんせいとくていしつべい）」の医療費助成制度の利用を勧められたのですが、どうしたものかわかりません。そこで、すでにこの制度を利用しているヨリ田さんから、いろいろ教えてもらうことにしました。

🌸 もくじ 🌸

1. 対象となるお子さん
2. 申請の流れ
3. 医療費助成の内容
4. 医療受給者証等の使い方
5. 日常生活用具の給付

(図1) ページの冒頭部分と「もくじ」



(図2) 登場人物のキャラクター

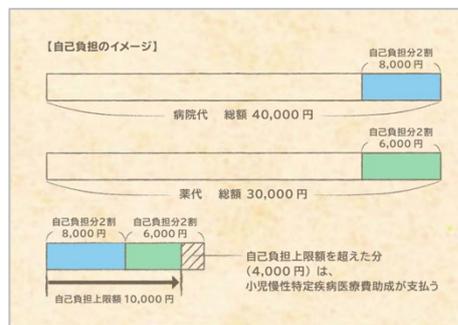
ヨリ田さん、これって、一体、どういう制度なの？

慢性疾患を持つ子どもがいる家庭を支えるための制度だよ。

慢性疾患？
うちの子みたいな…

そうだね、症状が長く続いたり、治療に時間がかかったりする病気のことだね。こうした家庭では病院代や薬代が高額になりがちだけど、この制度はその負担を軽くしてくれるんだ。

(図3) 会話による説明



(図4) 図を用いた説明

子ども向けコンテンツのあり方の検討（動画による表現）

研究分担者 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 室長）

研究協力者 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 研究補助員）

研究要旨

ポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」には現在年間約400万件超のアクセスがあり、小児の疾病情報の発信拠点として中心的な役割を担っている。小児期発症の慢性疾病の救命率は、過去に比べ飛躍的に改善したが、疾病を抱えて成長し成人を迎える者が増加しており、疾病を抱えた子どもたちの自立促進とQOL向上のためには、疾病に対する理解に加え、小児慢性特定疾病児童等を取り巻く周囲の人々の理解も重要である。

周囲の人々の意識や行動変容を検討するため、複数のメディア関係者やソーシャルワーカー等と討議を行い、最も意識変化を起こしうる表現方法は動画とし、1)「疾病を抱えた状況を疑似体験」、2)「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」についての制作を企画した。

新型コロナウイルス感染症拡大の影響で進捗に変更が生じたが、コンテンツが揃った段階で、一般国民への視聴後アンケート等で評価する予定としたい。

学校生活は、小児慢性特定疾病児童の社会参加の場面としては最も重要である。周囲の人々が該当児童の存在をまずは認知し多様性を認識することからの行動変容を期待したい。今後も疾病を抱える子どもたちがより良い学校生活を送る一助となるよう国民の理解を促進するためのコンテンツの拡充を引き続き検討していきたい。

A. 研究目的

慢性疾病を抱える子どもたちに対する医療費等の支援施策である小児慢性特定疾病対策に係る情報を広く国民へ周知するため、成育医療研究センターは厚生労働省の委託事業としてポータルウェブサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」を管理・運用している。

当該ウェブサイトは、現在年間約400万件超のアクセスがあり、小児の疾病情報の発信拠点として中心的な役割を担いつつある。

小児期発症の慢性疾病の救命率は、過去に比

べ飛躍的に改善したが、病態を完治させるには至らず、疾病を抱えて成長し成人を迎える者が増加している。

疾病を抱えた子どもたちの自立促進とQOL向上のためには、小児慢性特定疾病児童等自身の疾病に対する理解に加え、小児慢性特定疾病児童等を取り巻く周囲の人々の理解も重要である。

子どものQOLには学校等社会参加の要因が大きく関与するが、慢性疾病を抱えた子どもたちには、自身の状況を周囲に伝えて理解して欲しいという欲求と、伝えた事による関係性の変化や崩壊への恐れ、という相反する心理状況があ

り、周囲に自身の現状を告白しづらい状況があると思われる。

受入側となる周囲の子どもたちが、疾病を抱える子どもに対する意識を変えることができれば、疾病を抱える子どもたちの置かれた状況が変化する可能性があると考え、まずは小児慢性特定疾病児童の存在を認知し、身近に感じることを目的とした。

B. 研究方法

疾病を抱える子どもたちに対する周囲の人々の意識や行動を変えることが可能かどうかを検討した。メディア関係者やソーシャルワーカー等と討議を行い、一般の子どもたちの意識変化を起こしうる方法について検討した。小児慢性特定疾病児童についての単なる知識の講義や、「面倒をみなさい」「優しく接しなさい」などの一見教育的とみられる直接的な指導では、表層的な優等生を作り上げる場面の域を出ない。疾病を抱える子どもたちの日常や不安に感じていることを周囲が認知するためには、受け手側が自分で感じ、考えることが必要であり、また記憶の片隅に残る「伝え方」が非常に重要となる。子どもたちにとって可能な限り、障壁が少なく受け容れられやすい情報伝達手段として、文章、イラストや漫画、アニメーションや実写といった動画、などの手段について検討を行い、動画媒体が最も関心を引く手段であろうとの結論となった。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

ソーシャルワーカーも交えたメディア関係者との数回にわたる討議では、治療を続けながら、学校生活を送る子どもたちの具体的な不安や困りごとを共有し、改めて、周囲の子どもたちの認知と理解が必要であることを感じた。

その上で、複数のメディア関係者と討議する中で、子どもへの伝え方の表現方法については、本、パンフレットなどの紙媒体、SNS 等での文章に依る表現など様々な周知媒体の中から、該当児童が気軽にアクセス出来る動画での表現を選択した。

最も意識変化を起こしうる方法としては、単なる症例や疾病の知識の講義ではなく、

- 1) 「疾病を抱えた状況を疑似体験」、
 - 2) 「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」、
- があげられた。

動画での表現方法についても、フィクションかノンフィクションか、実写かアニメーションか、などを検討した結果、1) 「疾病を抱えた状況を疑似体験」については、実写ドキュメンタリーで表現することにした。

学校をフィールドとした観察研究を想定し準備していたが、新型コロナウイルス感染症の拡大により、制作は中断を余儀なくされた。緊急事態宣言が開けた 2020 年 7 月の段階で制作会社より都内近郊の小学校 11 校に打診したが、時期尚早で取材に至らなかった。また 2021 年 1 月に都内の私立小学 55 校に向け、電話、メール、FAX で取材依頼を行ったが、興味を持つ学校はあったものの、コロナ禍で授業のカリキュラムが乱れている中での撮影協力は難しい状況が続いており、実行の可能性について検討を継続中である。

2) 「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」については、子どもたちが受け入れやすいアニメーションで表現した。疾病を抱えながら学校生活を送っている児童と健児が、オンラインゲームを通じ仮想空間で出会い、思春期ならではのやり取りから心を通わせ、多様性を認識する内容となっている。

コンテンツが揃った段階で、疾病を抱える該当となる児童や受け手側となる義務教育年齢の児童及び保護者等に閲覧してもらい、視聴後の感想をアンケート形式で評価する予定としたい。また、教育現場での採択や、一般国民が手軽に閲覧できる環境を整備し、興味を持った

視聴者は「小児慢性特定疾病情報センター」のウェブサイトにより深く認識するという流れを作りたい。

D. 考察

昨今、テレビの医療系ドラマ等で難病を取り上げる機会が増えてきており、様々な疾病を抱える者が身近に居るということは以前より周知されている傾向にあると言えるだろう。

まだ偏見を持たない年齢の子どもたちへ多様性を認識させる機会を増やしていくことが必要だと考える。

1) 「疾病を抱えた状況を疑似体験」の制作について留意したことは、疑似体験を演じる子供のスクールカーストに因るクラスでの立ち位置が、検証する子どもたちの先入観により対応に影響が出ないように、また、年齢が上がるごとに人間関係が複雑になることから、小学校低～中学年で取材を行うこととしている。また、体験後のインタビュー等についても大人の言動から引き出した模範解答を求めることは避け、例え、感想が負のイメージを与える言動だったとしても、その児童の率直な感想として受け止め編集する方針とした。

2) 「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」については、この年代の思考にありがちな一見飛躍したようにも見える場面展開、時代に即した媚びない画風の作家の起用、散文的な口語表現の採用から、リアルな年齢層の児童が共感できる場面作りとした。大人が考える教育的な内容では、しばしば押し付けがましく対象児童には違和感があることもあるため、気楽に視聴しながら、自然な形で多様性を認めるといった根底にあるメッセージを受け取れる内容にするために討議の時間を割いた。

評価については、疾病を抱える児童を取りまく、出来るだけ多くの見地に立つ一般国民からの感想をまとめたい。

E. 結論

学校生活は、小児慢性特定疾病児童の社会参

加の場面としては最も重要である。学校生活を円滑に送れることは、しいては、自立促進に繋がっていく。周囲の人々が該当児童の存在をまずは認知し多様性を認識することからの行動変容を期待したい。

現在、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトでは、一般国民への理解促進に特化した新しいコンテンツも制作しており、小児慢性特定疾病対策の一環として、当事者である子どもたちも含め、疾病等に関する事象の国民の理解を促進するためのコンテンツの拡充が必要であろう。

草の根運動的な活動ではあるが、その積み重ねに依って、疾病を抱える子どもたちがより良い学校生活を送る一助となるよう引き続き検討していきたい。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討

研究分担者：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 室長）
研究協力者：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）
研究協力者：森 淳之介（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp>) は、厚生労働省小児慢性特定疾病情報管理事業により、2015年1月から本格運用を開始し、今年度で6年目となる。小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

今年度は、800超（包括病名含む）の対象疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成・保守を行った。令和2年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約430万件、1日当たり1万2千件近いアクセス数があった。端末種別アクセス数については、昨年同様にスマートデバイスからのアクセス数が7割を超えていた。患者やその家族、医療従事者、行政関係者など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、当該ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われた。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

研究協力者

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

A. 研究目的

小児慢性特定疾病登録管理データ運用事業

にて運営している「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルサイトの利用状況を分析することで、利用者像を探り、今後の本ウェブサイトが拡充すべき内容の検討を目的とした。

B. 研究方法

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp>) に対して Google LCC が提供しているアクセス解析サービス Google Analytics を用いて解析を

行った。データ期間は、2020（令和2）年4月1日から2021（令和3）年3月31日までの1年間とした。また2020年4月1日から2021年3月31日までの1年間に、本ウェブサイトの間合せフォームにて受付けた問い合わせを集計した。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、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

1) 時間軸におけるアクセス数

2020年4月1日から2021年3月31日の1年間における総アクセス数（セッション数）は4,322,072件であり（図1）、総ページビュー数は7,071,225件あった。

一日当たりの平均アクセス数は11,841件で昨年度の0.92倍であった。平日の平均アクセス数は13,152件、土日祝日は8,388件であり、土日祝日に減少する傾向は例年通りであった。

時間帯別アクセス数は、午前9時から午後6時の間が最も多く、次いで午後9時から午後11時までの間にもピークが認められた。モバイルについては午後9、10時台が全時間帯で最も多く、続いて午後11時台となっていた。また午前0時を過ぎてもアクセス数は相当数認められ、夜間から深夜にかけて増加傾向があった（図2）。

月別のアクセス数は、全体的に横ばいであった。前半4月から7月までは昨年の8割ほどのセッション数であったが、本年度は例年アクセスが減少する8、9月に前年比1.1倍の増加がみられた。10月以降は昨年並みの推移であった。特にアクセスが集中していた日や疾患については見受けられなかった。

2) 地域別アクセス数

全ての都道府県からアクセスが認められ、アクセス数の多い順に東京都、大阪府、神奈川県

と昨年度と同様であった。

20歳未満人口当たりのアクセス数を比較したところ、人口当たりのアクセス数が他県よりも多い順に大阪府、神奈川県、東京都、次いで京都府、愛知県、徳島県、北海道、福岡県であり、順位の入替わりはあるが昨年度と同様に大都市を抱える都道府県でアクセス数が多くなる傾向にあった。

逆に20歳未満人口当たりのアクセス数が最も少なかった県は、沖縄県で、次いで山形県、鹿児島県、佐賀県であった。

全体としてアクセス数は20歳未満人口が増えるにつれ、指数関数的に増加していたが、大阪府、神奈川県、北海道などは近似曲線よりもアクセスが多く、一方東京都、愛知県、埼玉県、は近似曲線よりもアクセス数が少なかった（図3）。

海外からのアクセスについては、2020年度の1年間で、米国から10,206件であり、昨年度のアクセス数の1/4以下となっていた。次いで韓国から1,342件、シンガポールから1,189件、オーストラリアから1,174件、中国、台湾からは746件であり、主たる使用言語は日本語であった。

3) 端末（デバイス）種別アクセス数

2020年度のデバイス種別アクセス数は、モバイル端末が66.8%、PC端末が29.9%、タブレット端末が3.3%であり、モバイル端末とタブレット端末を合わせたスマートデバイスによるアクセス数が昨年同様、全体の7割を超えていた。モバイル端末からのアクセスが圧倒的に多いことは昨年同様であった（図4）。

4) ページ閲覧の特徴

全アクセス数のうち、トップページ経由でのアクセス数は全体の3.2%であった。トップページから次に遷移しているページとしては、多い順に「対象疾病」23.3%、「疾患群一覧」8.9%、「患者・家族向け」5.5%、「医療助成」5.4%、「概要」4.3%、「医療従事者向け」3.5%であった。

トップページを経由せず、サイト内ページへの直接アクセスは、全アクセス中 96.8%であるが、多くは検索エンジンからジャンプしてきており、google search と yahoo search からのアクセスが 86.1%だった。また直接サイト内ページへアクセスのうち、対象疾病のページへのアクセスは 73.9%を占めていた。

5) ウェブ問い合わせ件数

2020 年度における問い合わせ件数は 323 件で、昨年度よりやや減少した。問い合わせ者の種別では、一般（患者・家族・患者団体）が最も多く 156 件 (48.3%)、行政機関 46 件 (14.2%)、医療従事者 111 件 (34.4%)、その他（企業・福祉従事者等）10 件 (3.1%) であった。その他からの問い合わせ内容はリンクの依頼などであった。

月別問い合わせ数では、例年は 7 月と 11 月が多かったが、今年度は 4、5 月と 10 月に多かった。曜日別では平日の火～木が多く、その曜日の問い合わせ者の種別内訳は医療従事者からの問い合わせ数が全体の 3 割を占め、行政からの問い合わせ数と併せると半数となり、合計数を押し上げている結果であった。一般からの平日の問い合わせ数は曜日による変動は見られなかった。時間別問い合わせ数は、10 時から 11 時と午後は 15 時から 16 時までが特に多く、日中時間帯である 9 時から 18 時までで 227 件あり、全時間帯の問い合わせ数の 70.3%を占めるが、そのうち 121 件 37.5%が行政機関と医療従事者からとなっていた。また夜間の 20 時から 24 時までの問い合わせは 32 件で全体の 9.9%であるが、そのうち 87.5%が一般（患者・家族・患者団体）からであった。

D. 考察

時間軸におけるアクセス数

月別のアクセス数は、全体的に横ばいであった。昨年度は年度替わりの 4 月から 7 月までに増加傾向がみられたが、今年度の総アクセス数

は昨年の 8 割ほどの数であった。今年度は新型コロナウイルス感染症拡大による緊急事態宣言等により、受給者証の有効期限の延長が行われたこと等が影響していると思われた。例年ではアクセス数が減少する 8、9 月に増加傾向となり、10 月以降は昨年並みの推移であったのは、新型コロナウイルスによる行動制限の緩和による可能性もあると思われた。

時間帯別アクセス数は、午前 9 時から午後 18 時の業務時間帯近辺アクセスが最も多く、この時間帯は PC 端末からのアクセスが 38.0%となっており、他の時間帯より多いことから、業務目的での閲覧が多いと推察された。また、二つ目のアクセス数ピークである午後 9 時から午後 11 時までの時間帯ではモバイルとタブレット端末からのアクセスが 83%となっており、特にモバイル端末からのアクセスについては、午後 9、10 時台が全時間帯の中で最も多く、この時間帯はモバイル端末からのアクセス数だけで全端末の 79.9%となっていた。次いでアクセス数が多い時間帯は午後 11 時台で午前 0 時を過ぎても多いことから、この時間帯の主たる閲覧者は主に一般国民である可能性が高いと思われ、これらの傾向は例年と同様であった。

地域別アクセス数

地域別のアクセス数について、全ての都道府県からのアクセスが認められ、大都市を抱える都道府県でアクセス数が増える傾向は例年同様であった。20 歳未満人口あたりのアクセス数で検討したところ、昨年同様に大阪府が突出してアクセスが多く、逆に東京都が突出してアクセスが少ない傾向であり、市町村事業である乳幼児医療費助成の実施状況を反映している可能性が示唆された。

海外からのアクセスについては、アメリカに続き、韓国、オーストラリア、シンガポールからが上位で昨年と例年と顔ぶれに大差ないが、アメリカのアクセス数は昨年の 1/4 以下となっており、新型コロナウイルス感染症の混乱で減少した可能性があると思われた。

端末（デバイス）別アクセス数

アクセスに使用する端末については、スマートデバイスからのアクセスが昨年度は全体の73.8%、今年度は70.1%とおおよそ全体の7割程度に落ち着いてきていた。利用時間帯の分析からも、モバイル端末やタブレット端末からのアクセス数は、患者・家族を含む一般国民からのアクセスが主体であると考えられることから、国民への周知が安定して実施できていると考えられた。PC 端末からのアクセスは業務目的の者を多く含むと考えられ、アクセス数は横ばいであり、業務目的のユーザーについても周知されていると考えられた。

ページ閲覧の特徴

例年同様、検索エンジンで病名等の特定のキーワードによって直接アクセスする者や、必要なページにブックマークをしてアクセスする利用方法が主体であった。

問い合わせ件数との関連

今年度はウェブサイト経由の問い合わせ総件数が323件であり、昨年450件から減少していた。とくに自治体からの問合せが昨年度118件から今年度46件まで減少しており、これは受給者証の期限延長により、更新申請が行われなかったことが大きく影響していると考えられた。一方、患者・家族等の一般国民からの問合せは、昨年度148件、今年度156件とやや増加しており、一般国民に対する窓口として有効に働いていると考えられた。医療従事者からの問い合わせは、昨年度と今年度でほぼ同数で

あった。問い合わせ内容については、一般国民にも周知されアクセス数が増加したことに伴い、内容は多岐にわたっていた。

E. 結論

本ウェブサイトは、医療従事者、行政事務従事者、患者やその家族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、小児慢性特定疾病に関する情報発信手段として有効に活用されていると思われた。本年度は、一般国民向けの導入ページを作成したことにより、より一層の認知と周知が期待できる。モバイル端末からの一般国民によるアクセスに対しても、更なる視認性の向上や分かり易い情報提供を心掛け、今後も引き続き、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

F. 参考文献

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

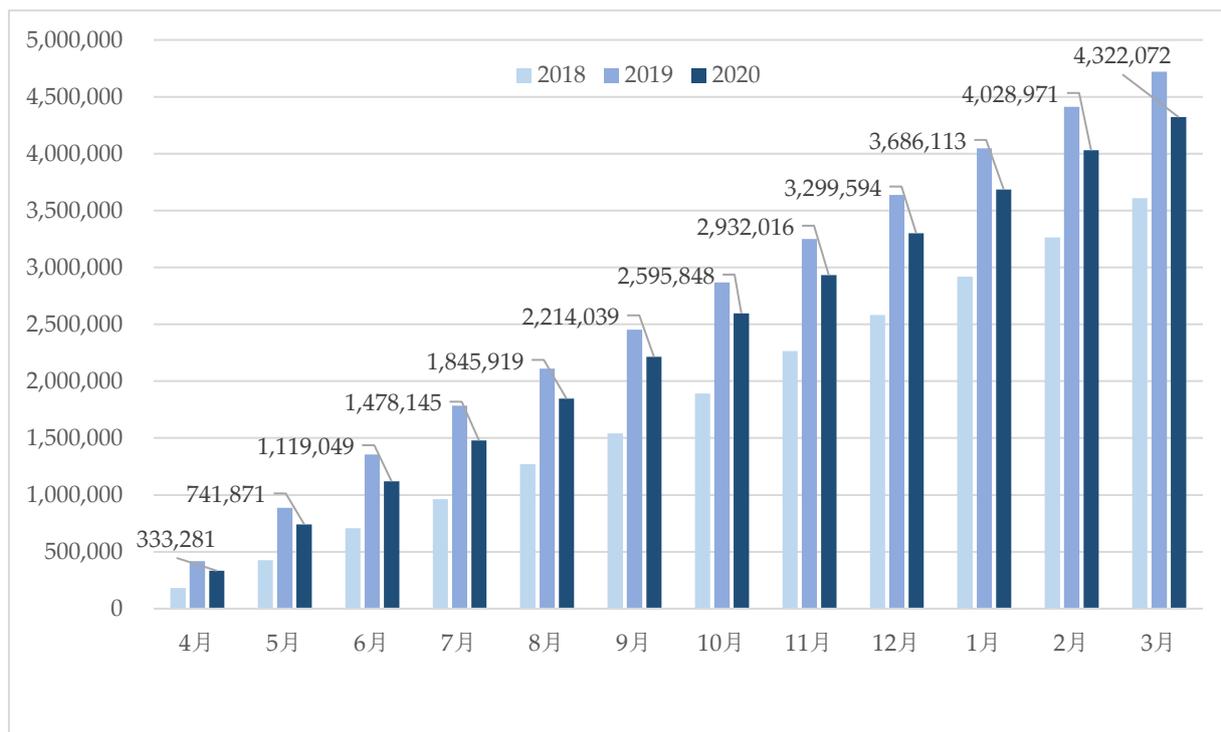


図1. 平成30年度から令和2年度の月別累計アクセス数の比較

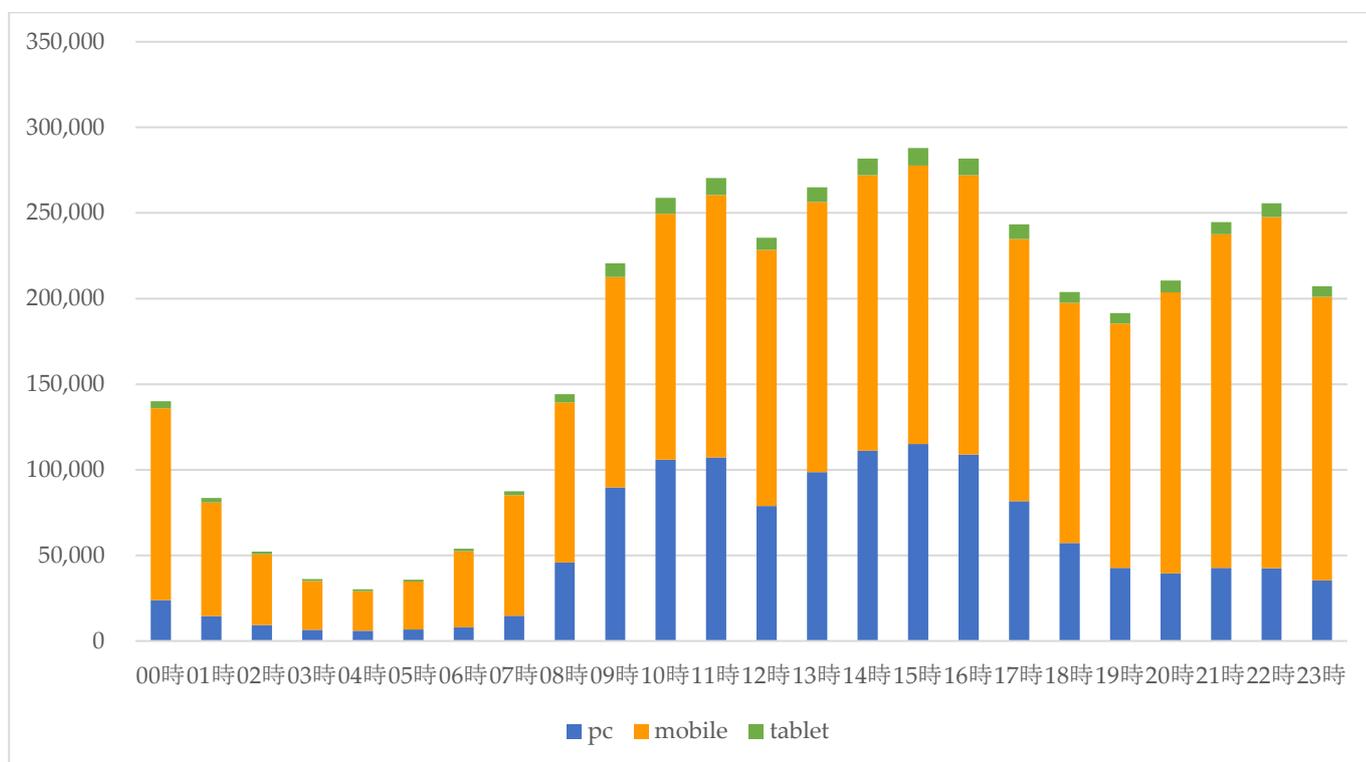


図2. 令和2年度 時間帯ごとのアクセス数の変化（端末種別）

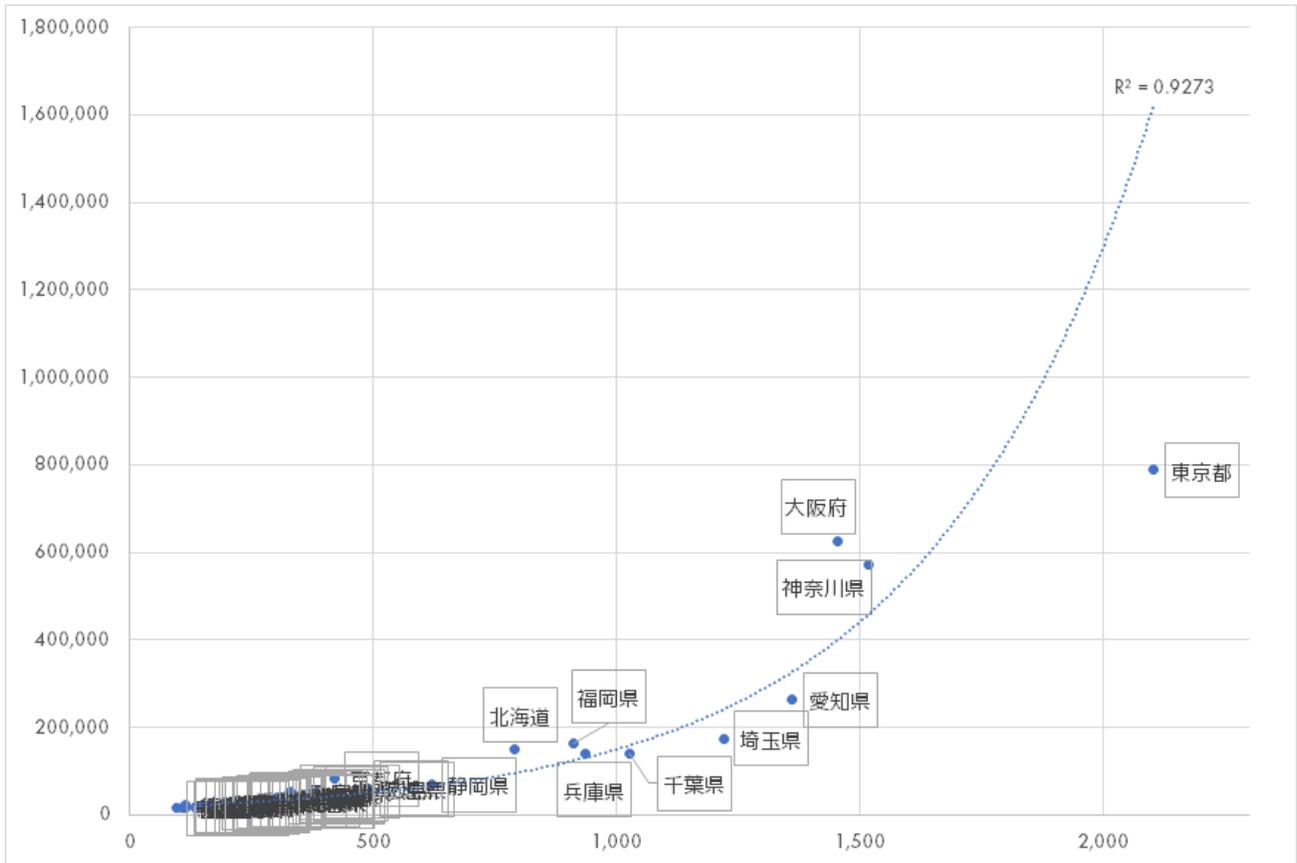


図 3. 都道府県別の 20 歳未満人口とアクセス数の関係

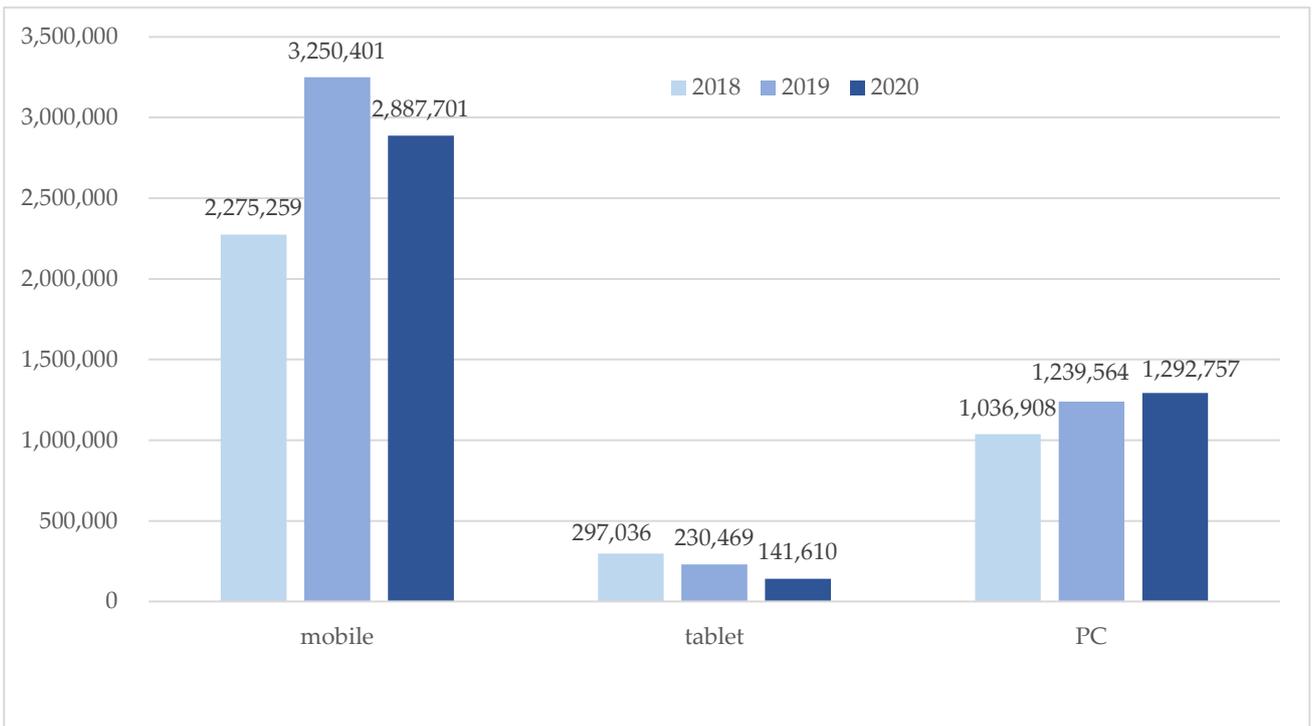


図 4. 平成 30 年度から令和 2 年度の端末別アクセス数の推移

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム (e-learning) の構築及び運用の 検討

研究分担者：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 室長)

研究協力者：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)

研究協力者：森 淳之介 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室)

研究要旨

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義を e-learning サイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義及び評価用試験問題等は、担当する専門学会の協力のもと作成されている。

小児慢性特定疾病指定医向け研修は、実施主体ごとに行うこととなっており、当該 e-learning ウェブサイトの利用は任意となっているが、令和二年度に本ウェブサイトを利用した実施主体は、121 実施主体 (令和3年3月31日時点) で、全体の 93.1%であった。今年度は講座内容の改訂のほか、システム上の機能の追加や管理機能の拡充、また利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。当該 e-learning サイトを利用する実施主体は年々増加し、令和3年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体も存在する。今後も広く利活用できるよう、コンテンツの改良や利用方法の検討を続けていきたい。

研究協力者：

森本 康子 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員)

桑原 絵里加 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員)

日本小児科学会 小児慢性疾病委員会

令和2年4月1日から令和3年3月31日までに小児慢性特定疾病対策の実施主体となった都道府県、政令指定都市、中核市、児童相談所設置市を合わせて 130 自治体であるが、研修受講対象となる医師が実施主体毎では少ないこと、また、制度改正により対象となる疾病が増加し、研修内容を常に更新していかななくてはならないこと等から、自治体によっては研修の開催が負担になる状況が予想される。また受講する医師も、複数の医療機関にて診療を行っている場合等、複数の実施主体で別々に研修を受けなければならない状況も想定され、同じ小慢指定医認定のための研修で

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策における小児慢性特定疾病指定医 (以下、「小慢指定医」という。) の研修については、小慢対策の実施主体の長、すなわち都道府県知事、指定都市市長及び中核市市長が行うこととなっている。

あるにもかかわらず、利便性、効率性が悪いことも危惧されている。

このような背景のもと、小児慢性特定疾病情報室では、ウェブサイトを利用した小児慢性特定疾病指定医向けのe-learningプログラムで、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義を用意している。対象疾病に関する研修講義及び、評価用試験問題等は、担当する専門学会の下で作成されている。

実施主体が当該e-learningサイトを利用するかの判断は任意であるが、当該e-learningサイトは制度の改正に合わせて、適宜コンテンツの改訂が可能であり、また日本小児科学会をはじめとする関係専門学会や厚生労働省難病研究班の協力の元に作成している小児慢性特定疾病の公式ポータルサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」と連動した随時、追加・改訂の保守を行うことにより、最新の情報を公開していくことが可能である。

当該e-learningサイトの利用により、実施主体の省力化と、効率化、そして研修内容の均霑化が達成されることが期待できる。

本研究では、コンテンツの改編状況、及び実施主体の利用状況について報告する。

B. 研究方法

当該e-learningサイトは、厚生労働省健康局長通知「平成28年度小児慢性特定疾病対策等総合支援事業の実施について」（健発0610第4号、平成28年6月10日）の4. 小児慢性特定疾病指定医育成事業の参考資料「小児慢性特定疾病指定医育成研修におけるカリキュラム及び時間」を踏まえ検討、作成し、改正に伴い、随時、追加・改訂した。

また、利用を希望する実施主体から個別に提出される申請書により、小児慢性特定疾病情報室にて利用登録及び管理システムの設定等、利用手続きを行うため、今年度の登録及び

受講状況を確認し、分析した。

（倫理面の配慮）

本研究は、個人が特定できる患者情報等を用いた研究ではないため、倫理的問題は生じない。なお、コンテンツにおける疾病の解説において、特定の患者の顔貌情報等は用いない等、個人情報保護への配慮を行っている。

A. 研究結果

令和2年度に利用の登録をした実施主体は、121実施主体（令和3年3月31日時点）で、全体の93.1%となり年々増加していた。2020年4月1日から2021年3月31日まで修了証を発行した利用者数は218名（修了証通知番号でカウント）であった。必修講義の0.概要に加えた平均受講数は4.8講座で、受講している講座数の内訳については概要+1講座が最も多く全体の43.1%であった。一方、17講座全て受講している利用者も13.8%いた。受講が多かった講座は必修の0.概要を除き、順に1.悪性新生物、17.成長ホルモン治療、5.内分泌疾患であった。

現在、16の疾患群別の講義と、小児慢性特定疾病対策の概要ならびに成長ホルモン治療に関する独立した講義を合わせて、18の研修用コンテンツ（表1から表18）を公開しており、今年度はそれらの改訂の他、システム上の機能の追加や管理機能の拡充、また利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。

研修内容については、必修である「小児慢性特定疾病対策の概要－医療助成等－」の他に、1つ以上の選択講義（疾患群別講義）を受講し、それらのテストに合格することで修了証を発行することができる仕組みとし「小児慢性特定疾病対策の概要－医療助成等－」の講義の所要時間は約18分、各「疾患群別講義」の所要時間は10分前後とした。

C. 考察

当該e-learningサイトを利用する実施主体が増加していることから、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、同時に常に最新の情報で学習し質の均一化・効果的な実施が期待されていると推察できる。

今後もコンテンツの改訂や、その妥当性の評価の他、実施主体毎の受講及び修了証の発行状況や、各小慢指定医ごとの修了証の出力状況を分析し、現場に即した改良を検討していきたいと考える。

D. 結論

令和3年3月31日時点で当該e-learningプログラムを利用している実施主体は全体の93.1%となり、昨年の87.2%から年々増加している。実施主体に当該e-learningサイトの認知が広がり、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霈化が進むことが期待される。

今後も小児慢性特定疾病対策に係る対象疾病や疾患群の増加、また実施主体に児童相談所設置市の追加が予想される。これらの疾患概要や診断の手引きならびに医療意見書の作成と提供、そして実施主体の利用登録を随時行い、広く利活用できるよう、更なるコンテンツの改良、利用方法の検討を続けていきたい。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許情報/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

表 1. 講座概要（小児慢性特定疾病対策の概要-医療助成等）

小児慢性特定疾病対策の概要 -医療助成等-	
(スライド 26 枚、所要時間 17 分)	
1	小児慢性特定疾病対策の概要
a.	制度について
b.	対象疾病と対象者
c.	医療費助成
d.	日常生活用具給付事業
e.	申請医が作成する書類
f.	指定医
g.	指定医療機関
2	対象疾病
3	医療意見書の書き方
4	(追加資料) 成長ホルモン治療について

表 2. 講座概要（悪性新生物）

悪性新生物	
(スライド 18 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて
	対象疾病一覧
	疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
	・経過観察について
	・成長ホルモン治療について
	・合併症や後遺症に対する治療について
	・病理診断について
	・再発例について
	・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病)

表 3. 講座概要 (慢性腎疾患)

慢性腎疾患 (スライド 17 枚、所要時間 10 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・腎機能低下の定義について 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値・薬物治療について・成長ホルモン治療について① ネフローゼ症候群② 慢性糸球体腎炎・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病)

表 4. 講座概要 (慢性呼吸器疾患)

慢性呼吸器疾患 (スライド 14 枚、所要時間 8 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">① 気道狭窄② 気管支喘息③ 間質性肺炎④ 先天性横隔膜ヘルニア⑤ 先天性嚢胞性肺疾患

表 5. 講座概要（慢性心疾患）

慢性心疾患 (スライド 20 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・術前・術後の取扱い ・手術不能例の取扱い ・合併する疾病名の取扱い ・先天異常症候群に合併する心疾患について ① 川崎病性冠動脈瘤 ② フォンタン術後症候群

表 6. 講座概要（内分泌疾患）

内分泌疾患 (スライド 23 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・性別の記入について ・成長ホルモン治療の申請について ① 成長ホルモン分泌不全性低身長症 ② バセドウ病 ③ 思春期早発症 ④ 多発性内分泌腫瘍 ⑤ 21-水酸化酵素欠損症 ⑥ プラダー・ウィリ症候群 ・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病) ・成長ホルモン治療について(成長ホルモン分泌刺激試験)

表 7. 講座概要 (膠原病)

膠原病 (スライド 17 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・ 疾病名について・ 診断基準等について <ol style="list-style-type: none">① 若年性特発性関節炎 (JIA)② 全身性エリテマトーデス (SLE)③ 若年性皮膚筋炎/多発性筋炎 (JDM/PDM)④ シェーングレナ (Sjögren) 症候群⑤ 家族性地中海熱⑥ 自己炎症性疾患

表 8. 講座概要 (糖尿病)

糖尿病 (スライド 18 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・ 対象範囲について・ 疾病名について・ 糖尿病の診断・ 糖尿病の判定区分・ 糖尿病の確定診断・ 病因・病型診断・ 糖尿病合併症・ <ol style="list-style-type: none">① 若年発症成人型糖尿病 (MODY)② 新生児糖尿病③ インスリン受容体異常症④ 脂肪萎縮症

表 9. 講座概要（先天性代謝異常）

先天性代謝異常 (スライド 17 枚、所要時間 5 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・診断のための検査
①	ミトコンドリア脳筋症

表 10. 講座概要（血液疾患）

血液疾患 (スライド 16 枚、所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・診断 ・診断困難例への対応 ・臨床経過 ・治療必要性について ・血友病又はこれに類する疾病
①	血小板減少性紫斑病

表 11. 講座概要（免疫疾患）

免疫疾患 (スライド 15 枚、所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・診断について ・診断についてのコンサルテーション ・補充療法について
①	自己免疫性好中球減少症

表 12. 講座概要（神経・筋疾患）

神経・筋疾患 (スライド 19 枚、所要時間 7 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・診断について ・申請について
①	筋ジストロフィー
②	裂脳症
③	多発性硬化症
④	結節性硬化症
⑤	変形性筋ジストニー

講座概要（表 13. 慢性消化器疾患）

慢性消化器疾患 (スライド 15 枚、疾患所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	周期性嘔吐症候群
②	早期発症型炎症性腸疾患
③	胆道閉鎖症・胆道拡張症
④	肝内胆管減少症

表 14. 講座概要（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 (スライド 17 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	染色体異常による先天異常症候群
	・ G banding (G 分染) 法
	・ FISH 法
	・ マイクロアレイ染色体検査
	・ 遺伝子検査
	・ DNA メチル化検査
	・ 常染色体異常とは
	・ 対象基準について
	・ 循環器疾患を合併する場合について
	・ 薬物療法について
	・ 腫瘍を合併する場合について
	・ 遺伝学的検査の取扱いについて
	・ 精神発達遅滞の取扱いについて

表 15. 講座概要（皮膚疾患）

皮膚疾患 (スライド 30 枚、所要時間 15 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
②	先天性魚鱗癬
③	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。）
④	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）
⑤	道化師様魚鱗癬
⑥	ネザートン（Netherton）症候群
⑦	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群
⑧	細分類 7.2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
⑨	表皮水疱症
⑩	膿疱性乾癬（汎発型）
⑪	色素性乾皮症
⑫	レックリングハウゼン病（神経線維腫症 I 型）

表 16. 講座概要（骨系統疾患）

骨系統疾患 (スライド 12 枚、所要時間 7 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・診断について ・申請について ・重度四肢変形とは ・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病)

表 17. 講座概要（脈管系疾患）

脈管系疾患 (スライド 15 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ① 青色ゴムまり様母斑症候群 ② 巨大静脈奇形 ③ 巨大動静脈奇形 ④ クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 ⑤ 原発性リンパ浮腫 ⑥ リンパ管種（リンパ管奇形） ⑦ リンパ管腫症（ゴーハム病を含む）

表 18. 講座概要 (成長ホルモン治療)

成長ホルモン治療
(スライド 21 枚、所要時間 11 分)

- 1 成長ホルモン治療に対する医療費助成
- 2 医療費助成の対象疾病と保険適用疾病との違い
- 3 認定基準 (I 開始基準、II 継続基準、III 終了基準)
 - 身長基準表 (標準身長 -2.5 SD 値)
 - 身長基準表 (標準身長 -2.0 SD 値)
 - 成長速度基準表 (標準身長 -1.5 SD 値)
 - 身長基準表 (標準身長 -3.0 SD 値)
 - 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値
- 4 申請時の注意
 - ・年間の成長速度について
 - ・終了基準について
 - ・中断症例について

成人以降の社会参加の状況を把握のための移行期世代レジストリ構築に関する検討

研究分担者 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 室長)
研究協力者 桑原絵里加 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

研究要旨

医学の発展とともに、治療を継続しつつ疾病を抱えながら成人を迎える子どもたちが増加していることから、適切な時期に患者が小児科から成人診療科へ移行する際の支援、すなわち「成人移行支援」の必要性が論じられるようになってきた。国内では1990年代より検討と実践が重ねられているものの、適切な提供方法についてまだ明らかにされていないことも多い。また、小児慢性特定対策の対象年齢である20歳を超えた世代における、生活の状況の把握がなされているとは言い難い。

そこで今回、小児慢性特定疾病患者の成人診療科への移行および社会参加に関わる因子について明らかにするために、研究方法を検討することとした。その結果、ウェブ登録システムを利用した、成人前後の患者における生活の情報や医療情報を蓄積するレジストリ構築が望ましいと考えられた。研究の実行には、転院後の医療情報の収集や、継続したレジストリ構築

A. 研究目的

医学の発展とともに、先天性疾患や小児期発症の慢性疾患患者の小児期死亡率は、この40年ほどで約1/3にまで減少した¹⁾が、治癒に至らない疾病も未だ数多く存在している。このことはすなわち、治療を継続しつつ疾病を抱えながら成人を迎える子どもたちが増加していることを示唆している。年齢が進むと共に、原疾患および合併症の病態生理の変化、動脈硬化性疾患あるいは成人に多いがんなどの疾患の合併のほか、患者の心理社会的側面などの変化など、複雑な変化がみられるようになってくる。ライフステージの変化に対応した医療支援の提供方法の一つとして、適切な時期に患者が小児科から成人診療科へ移行

(転科) することが必要であると考えられている²⁾。合併する身体的もしくは知的な問題があったとしても、何らかの支援等により自らの意思で成人科への転科が可能な症例と、それが難しい症例があり、それぞれ移行期のケアの在り方に違いがある。本検討における成人移行支援とは、前者を指すこととする。

成人移行支援については国内外で検討と実践が重ねられているが³⁻⁸⁾、年単位の準備期間を必要とするうえに、具体的な方法や、支援に関わる人員の確保など、残される課題も多い。2015年(平成27年)、厚生労働省は、「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) において、「小児慢性特定疾病児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援が提供できるよう、国は、成人後を含む小児慢性特定疾病児童等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、家族支援など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。」と示した。これを受け、慢性疾患を抱える子どもの生活実態調査⁸⁾や、小児慢性特定疾病医療意見書登録データベースの集計解析の準備が進められている。しかし、小児慢性特定疾病対策における対象者は 20 歳未満に限られており、小児慢性特定疾病の登録は患児が成人を迎えると途絶してしまうため、現状では対象者の成人後の社会参加の状況を把握することは難しい。小児慢性特定疾病対策が、児童等の健全育成を目的とするならば、目指すべき最終的なアウトカムは、小児慢性特定疾病を抱える者の社会参加(=自分たちの状況に見合った形での就学や就労)であるべきであり、その状況を把握することは極めて重要である。

成人以降の患者の状況把握に関しては、研究の行われている疾患や施設に限られており、適切な医療の提供方法についてまだ明らかにされていないことも多い。本邦において、成人期に達した小児期発症の慢性疾病患者を広く対象として行われた前向き観察研究はこれまで存在しない。腎疾患⁹⁻¹²⁾、消化器疾患¹³⁾、呼吸器疾患¹⁴⁾など、疾患を限定した調査は散見されるが、成人移行支援に焦点が当てられていない場合も多く、適切な支援提供の評価は困難である。小児慢性疾病児童等データベースも対象者が施策の対象者が 20 歳未満に限定されることから、成人以降の症例の状況を把握することが難しく、また 20 歳以降に指定難病を利用できる可能性のある疾患も存在するが、対象基準が大きく異なることから、小児慢性特定疾病の対象者の全例が指定難病の対象とはならない。

本研究では、小児期発症の疾患を抱えつつ小児慢性特定疾病患者を成人到達前に登録し、

前向きに観察することで、移行期支援の状況や疾患予後に関わる因子の状況、そして最終的なアウトカムである社会参加の状況について明らかにすることができるか、また、その適切な研究方法は何かを検討することを目的とした。

B. 研究方法

以下に、レジストリ構築について、構想段階の概要と詳細を示す。計画の途上である為、今後、実際に運用するにあたって検討を重ね、変更の可能性あることを明記しておく。

まず、本研究の目的から、研究デザインは縦断研究であることが望ましい。成人診療科への移行を含めた移行期世代の診療録などは、後ろ向きに観察し得るデータの入手は困難であり、前向きコホート研究とする必要がある。

研究計画の概要 (表)

わが国の小児慢性特定疾病(小慢)症例を対象とし、若年成人期における患者の成人診療科への移行割合ならびにイベント発生率とその発生に影響を与えたリスク因子、および生活の状況、診療実態について調査をすることを目的とし、前向き観察研究として実施する。

イベントすなわち評価項目としては、1.受診科の変更、2.入院、重症化、3.治療内容の変化、4.就学・就労の状況および中断の有無、5.生活の質(QOL)の変化等とする。

対象は、小慢医療費助成を受給している 16~17 歳以上の患者とし、選択基準は、研究への参加登録時に、対象基準をすべて満たす小慢医療費助成受給患者で研究説明文書を理解し、自ら同意の意思をしめすことができる者を対象とする。除外基準を別途設ける。

調査方法は、文書同意もしくは電磁的同意を取得した小慢医療費助成受給患者で、選択基準を満たした適格例に対し、参加登録後、12 か月ごとに臨床情報を取得する。参加者が他の研究参加医療機関へ転院する場合は、以降の追跡調査や問い合わせへの対応を転院先の

施設に引き継ぐ。また、既知の研究参加医療機関以外への転院する場合には、転院先の医療機関に研究協力機関として研究へ参加することで、調査を継続することができるようにする。

最終的な目標登録症例数を 1,000 例とし、研究実施期間は、症例登録期間を研究の承認から 3 年間、観察期間を最終症例登録時から 5 年間とする。

解析は記述疫学的、分析疫学的に行う。研究開始から 1 年ごとに中間評価を行い、最終評価を 5 年目に行う。

研究計画の具体的内容

1. 研究デザイン

観察研究（前向きコホート）

2. 研究対象者

2.1 対象となる参加者

研究参加登録時において、小慢医療費助成を受給している患者

2.2 リクルート方法ならびに選択基準

2.2.1 リクルート方法

指定小児慢性特定疾病医療機関を通じた調査とする。小児慢性特定疾病医療意見書登録データベースから、国内で 16 歳以上の小児を小児診療科で診療している指定小児慢性特定疾病医療機関を層化無作為抽出し、研究への参加を依頼する。

2.2.2 選択基準

下記の基準をすべて満たす患者を対象とする。

- (1) 本調査への参加について十分に理解し、本人および保護者から文書同意が得られた患者
- (2) 性別は問わない
- (3) 対象年齢は、成人診療科への移行およびその後のスケジュールを鑑み、現検討段階では 16～17 歳以上とする

- (4) 年に 1 度以上、研究参加施設の外来を受診していること

なお、本調査では保護者には調査を行う予定はないが、患者が未成年であること、調査に年数を要することから、保護者の連絡先を合わせて取得し、脱落を防ぐためのアプローチに利用する。原則として代理回答は行わない。

保護者の定義：患児の日常の養育に当たっている家族を保護者とする。親権者であることが望ましい。患児 1 人につき 1 名とする。

2.3 除外基準

以下のいずれかの項目に該当する患者は対象から除外する。

- (1) 知的障害・発達障害等により、自らの意思を示しての移行ができない者
- (2) 日本語で書かれた質問票を自ら回答できる能力がない者

2.4 中止基準

2.4.1 個々の参加者の中止基準

下記に該当する理由により、研究の継続が困難となった症例について、研究責任者等は、適切な判断を行うとともに、研究終了時に予定されている調査を可能な限り実施し、結果を中止・脱落理由と共に症例報告書に記載する。

- (1) 参加者から中止の申し出・同意撤回があった場合
- (2) 重大な研究実施計画からの逸脱が明らかになった場合
- (3) 主治医あるいは研究責任者が、中止が必要あるいは適切と判断した場合

なお、参加登録時には小児慢性特定疾病の受給者であることを必要とするが、研究参加後に受給者でなくなった場合であっても、参加の中断はしない。

2.5 診断基準

参加者が小慢対象疾病の診断基準を満たし、自治体の小児慢性特定疾病審査会において認定されたことを以て、各疾病の診断基準を満たすとする。診断基準は、小児慢性特定疾病情報室にて情報を集約している「診断の手引き」に則っていると判断する¹⁵⁾。小慢の認定基準は、別途定められた基準を用いられていると判断する¹⁶⁾。

3. 目的および評価項目

3.1 主目的

主目的は、わが国の小児慢性特定疾病医療費助成を受給している患者の成人移行期から若年成人期における生活の状況、診療実態、成人診療科への移行状況およびそれに影響を及ぼす因子について明らかにすることである。最終的なアウトカムは、診療科移行の状況、社会参加（就労）の状況とする。

成人診療科への移行に要する期間は、起算日を、研究参加開始日と定義する。評価方法は、起算日から以下のイベントのいずれかが発生するまでの期間とする。追跡不能例では追跡不能となる以前で受診が確認された最終日を打ち切りとする。

(1) 診療科移行の状況

- ・ 小児科領域の受診科の終診時期
- ・ 小児科領域科と成人領域科の併診の有無
- ・ 成人領域診療科への移行完了時期

(2) 社会参加の状況

- ・ 就学状況（高校、大学等）
- ・ 就労状況（就職、休職、退職等）

3.2 副次目的

主目的以外のイベント発生率とその発生に影響を及ぼすリスク因子、および生活の状況、診療実態について明らかにすることである。イベントについては、下記を定める予定。

- (1) 入院、重症化
- (2) 治療内容の変化

- (3) 生活の質の変化
- (4) その他

4. 目標登録症例数

1000 例

○目標設定の根拠

令和元年度衛生行政報告例によると、15歳から19歳の小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数は35,299人であった¹⁷⁾。一人につき複数の受給者証を所持しているケースもあるが、研究参加の可能性のある候補者は3万程度存在すると予測される。層化無作為抽出された指定小児慢性特定疾病医療機関を通じて研究参加候補者に案内状を渡してもらうことにより、参加者を募る。候補者のうち5%から10%が本研究に参加すると見込み、3年間で1,000例を目標とする。

5. 研究期間

5.1 症例登録期間

目標登録症例数を達成するための期間として、研究開始から3年程度を要すると予測される。

5.2 観察期間

対象者が成人を迎えてからの社会参加状況を追跡することより、5年を予定する。

6. 参加者のリスクと利益

直接的な侵襲は生じず、研究参加によって日常臨床に影響を与えることはないため、参加者へリスクは生じない。定期的な調査に対する回答と、調査はウェブ形式を想定していることから、回答に利用する端末および通信費等は参加者の負担となる。

研究参加による参加者への直接的な利益は生じない。研究の成果は、小児慢性疾患患者における将来的な診療計画および社会的支援立案の一助となることが予測される。

7. 調査手順

7.1 スケジュール

各時点における観察項目を定め、スケジュールに従って実施する。表2に観察項目及びスケジュール案を提示する。

7.2 調査データの授受

調査する項目は、参加者あるいはその保護者にしか知り得ない情報と、参加者の医療情報に代別される。ウェブ上で調査サイトを構築し、参加者へは、年一度程度の頻度で、ウェブの調査サイトを使用して調査を依頼する。同じ内容の紙の質問票も用意しておく。医療情報は、客観的な指標を含め、参加者の主治医を通じて取得することが適切と考える。主治医は、参加者とは別にウェブの調査サイトにアクセスし、参加者の医療情報および医療機関情報を入力する。後で研究用IDを用いて参加者および主治医の回答を連結する。図1に情報の流れの案を提示する。なお、参加者が転院する場合の情報の流れは検討中である。

8.統計解析

3年間（予定）の登録期間終了後、ベースラインの解析を行う。疾患群または疾患別に集計し、登録の多かった疾患群または疾患について、抽出した解析も行う。

ベースラインのデータ解析終了から1年ごとに、各評価項目について解析を行う。5年目に最終解析を行い、研究成果を公表する。

8.1 解析対象集団

解析対象集団は、本調査で得られたすべての症例とする。

8.2 研究期間

症例登録：倫理審査承認後～3年間

観察期間：倫理審査承認後～最終症例登録から5年間

研究資料保存：最終観察期間から10年

8.3 統計手法

解析対象集団における、主要評価項目である成人診療科への移行率について、全体、疾患群別のKaplan-Meier曲線を作成する。Cox比例ハザードモデルを用い、移行率に影響を及ぼす因子を検討する。副次評価項目のうちの入院イベントの発生や就学就労の中断についても同様の検討を行う。治療法の変化や生活の質の変化については、それぞれ定義し、背景因子別に累積発生率を推定する。

8.4 中間評価

研究開始から1年ごとに情報収集の状態を集約し、研究協力機関に対し、状況に応じて公表する。

8.5 最終評価

観察期間が終了し、収集したデータが確定した時点で最終解析を行う。設定した全ての評価項目に関して解析を行い、結果を公表する。

（倫理面の配慮）

今後、具体的に実施する場合は研究実施施設の倫理審査委員会に申請し、承認を得たうえで実施する。研究実施計画書、参加者の同意を得るために使用される各種資料の審議・承認を受けることによって、参加者の人権、安全性および福祉の保護を保障する。また、参加者の人権、安全性および福祉の保護の観点から、ヘルシンキ宣言および「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（令和3年3月23日 文部科学省・厚生労働省・経済産業省制定、令和3年6月30日施行）に従って実施する。

その他、研究計画書の改訂および変更が発生した際の対応方法、参加者および保護者への説明と同意文書の作成、同意を得る順序については、研究計画書内に定めることとする。

C. 研究結果

研究方法の検討により、レジストリ構築の実現に向けて検討すべき内容が主に4点明らかとなった。

まず1点目として、参加者のリクルートが適切に行われる必要がある。実施主体の協力による地域ベースでのリクルートも候補に挙げられたが、昨今の新型コロナウイルス感染症拡大の中で自治体の協力を得ることは困難であると思われたこと、過去の調査研究の結果から、自治体経由のリクルートでは参加率が極めて低いことや、医療情報の収集を行うためには、医療機関ベースでのリクルートの方が担当医の参加を望めること等から、医療機関ベースのレジストリ構築を第一選択とした。

2点目として、移行期症例を念頭においていることから、多くの症例では成人科への転科・転院を前提としなければならない。転科・転院後は、研究参加時とは異なる医療施設となることが予想され、移行後の医療情報も正確に収集されることが不可欠である。参加者の理解と協力は元より、転院先での医療情報について、適切な倫理的配慮がなされた上で、主治医から確実に取得する方法を検討する必要があると考えられた。

3点目として、十代後半から二十代前半という、ライフステージの大きく変化しやすい時期の前向き研究であるため、脱落が少なく継続して参加しやすい計画を立てる必要がある。大学進学や就職等で転居を伴う大きなライフスタイルの変化が予想され、また親元を離れた若者に継続して研究参加を促すための工夫が求められると思われた。

4点目として、継続的なコホート運営にかかる資金と人材の確保も課題として挙げられた。患者リクルートは、小児慢性特定疾病を受給している16～17歳頃に開始される必要があるが、成人到達までに最低3年かかることになる。就労までの状況を把握するとすると5年以上の観察期間が必要となり、持続可能性を

念頭に置いた計画が必要であると考えられた。

D. 考察

小慢対象疾病を抱え、成人を迎える移行期世代のレジストリ構築について検討を行った。研究参加者のリクルート方法について、小児慢性特定疾病対策の実施主体の協力の下、実施主体経由で患者にアプローチする方法と、医療機関の協力の下、医療機関経由で患者にアプローチする方法の大きく2つを検討した。過去の経験から、実施主体を経由したリクルートは、実施主体の協力が得られるならば、全対象者へのアクセスが可能であるが、令和2年度で130ある実施主体とのやりとりが必要となること、実施主体側でも対象者の抽出および案内状発送の負担がかかること、郵送を基本とした調査となることから費用がかかること等、現在の新型コロナ感染症が収束していない状況でもあり、実施主体を経由した患者リクルートは、当面困難であると考えられた。一方で、医療機関を経由したリクルートは、研究進行中に受診施設の変更が生じる可能性が高いこと、研究開始前はどの医療機関へ受診するかが未知であること等から、一般的な研究手法とは異なる仕組みを考える必要がある。令和3年度に人を対象とする医学系研究の倫理指針が改訂され、新たに研究協力機関という枠組みが取り入れられる予定であることから、新しい倫理指針に則れば、未知の協力医療機関を前提とした研究計画が立案できる可能性がある。いずれにしても、参加者が研究協力医療機関でない機関に転院した場合、転院先主治医の理解と協力が不可欠である。これまで、成人移行支援がスムーズに進まない原因として、受け入れ側である成人診療科の課題も挙げられている¹⁸⁾。転院後の成人診療科からの情報収集が、成人移行支援の課題解決の一助となるであろう。レジストリ構築の実現に向け、倫理面の配慮を徹底しつつ、協力依頼状の配布や、関連学会を通じた研究の周知など、転院先との連携は最も重要な課題

の一つとして、方法の検討を更に重ねていく予定である。

新しい倫理指針では電磁的説明・同意が認められ、また比較的現実的な実装による確認が認められる予定であることから、参加者本人の情報の取得は、ウェブ等のオンライン形式で行うことが、参加者の負担が少なくかつ参加継続の持続性の面からも現実的な方法と判断した。ただし追跡調査に理解を得つつ参加者の脱落を防ぐため、定期的にレターなどによる情報提供や、謝礼などの工夫は必要であると思われた。

慢性疾患を抱えた子供たちの成人移行支援の必要性が認識される一方、成人診療科への橋渡しは複雑でスムーズに進みがたいことが指摘されている。本計画の実現により、慢性疾患患児の長期的な展望が明らかになることで一層スムーズな成人診療科への移行に繋がることが期待される。

E. 結論

慢性疾患を抱えながら成人を迎える子どもたちのレジストリ構築について、検討課題を抽出した。今後も実現に向けて検討を続けたい。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

H. 参考文献

- 1)加藤忠明. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題.小児保健研究 2008;67: 701-705.
- 2)横谷進、他.小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言.日本小児科学会雑誌

2014;118:98-106.

3)Motoshi Hattori, et al. Transition of adolescent and young adult patients with childhood-onset chronic kidney disease from pediatric to adult renal services: a nationwide survey in Japan. Clin Exp Nephrol. 2016 Dec;20(6):918-925

4)Ritchie AG, et al. Nationwide survey of adolescents and young adults with end-stage kidney disease. Nephrology (Carlton). 2012 Aug;17(6):539-44.

5)Albert C Hergenroeder, et al. Functional classification of heart failure before and after implementing a healthcare transition program for youth and young adults transferring from a pediatric to an adult congenital heart disease clinics. Congenit Heart Dis. 2018 Jul;13(4):548-553.

6)Jayson Jeganathan,et al. Pediatric-to-adult Transition and Medication Adherence in Patients with Inflammatory Bowel Disease. Inflamm Bowel Dis. 2017 Jul;23(7):1065-1070.

7)Jeannie S Huang,et al. Clinicians poorly assess health literacy-related readiness for transition to adult care in adolescents with inflammatory bowel disease. Clin Gastroenterol Hepatol. 2012 Jun;10(6):626-32.

8)掛江直子、他. 慢性疾患を有する子どものQOL および社会支援等に関する実態調査.平成 29 年度厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」 分担研究報告書.

https://www.shouman.jp/research/pdf/22_30/30_08.pdf 最終閲覧日 2021 年 4 月 14 日

9)Yuko Hamasaki, et al. Growth impairment in children with pre-dialysis chronic kidney disease in Japan. Clin Exp Nephrol. 2015 Dec;19(6):1142-8.

10)Kenji Ishikura, et al. Progression to end-stage kidney disease in Japanese children with chronic kidney disease: results of a nationwide prospective cohort study. Nephrol Dial Transplant. 2014 Apr;29(4):878-84.

11)Kamei K, et al. Long-term results of a randomized controlled trial in childhood IgA nephropathy. Clin J Am Soc Nephrol. 2011 Jun;6(6):1301-7.

12)Hasegawa A, et al. A prospective trial of steroid withdrawal after renal transplantation in children: results obtained 1990 and 2002. Transplant Proc. 2004 Mar;36(2 Suppl):216S-219S.

13)Onishi S, et al. The bowel function and quality of life of Hirschsprung disease patients who have reached 18 years of age or older - the long-term outcomes after undergoing the transabdominal soave procedure. J Pediatr Surg. 2017 Dec;52(12):2001-2005.

14)Hirata K, et al. Longitudinal impairment of lung function in school-age children with extremely low birth weights. Pediatr Pulmonol. 2017 Jun;52(6):779-786.

15)小児慢性特定疾病情報センターホームページ 疾患群別一覧

<https://www.shouman.jp/disease/search/group/> (最終閲覧日 2021 年 4 月 19 日)

16)「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成 26 年厚生労働省告示第 475 号）」について（通知）

https://www.shouman.jp/pdf/contents/R01_0625_tsuchi_0625_1.pdf (最終閲覧日 2021 年 4 月 19 日)

17) 衛生行政報告例/令和元年度衛生行政報告

例 統計表 年度報

https://www.e-stat.go.jp/stat-search?page=1&toukei=00450027&bunya_l=15 (最終閲覧日 2021 年 4 月 19 日)

18)水口雅,移行期の問題と小児科学会の取り組み.小児科臨床 2016;69:489-494.

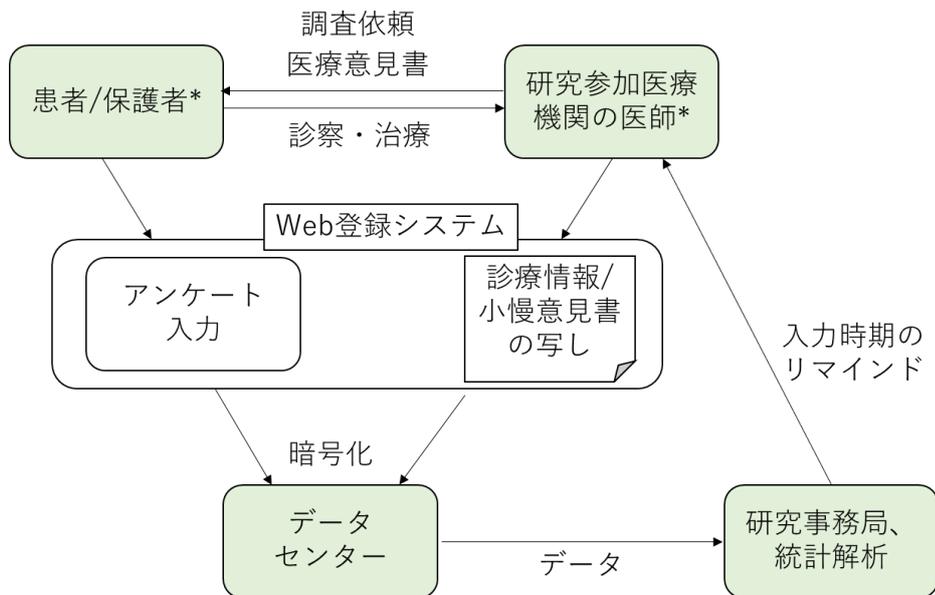


図 1.研究参加施設通院中の情報の流れ図 (案)

* Web 登録システムへのアクセス権あり

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討

研究分担者 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 室長)

研究要旨

【目的】令和2年度から運用開始された小児慢性特定疾病児童等登録データの二次利用申請に対し、データ抽出過程で発生した課題について検討した。

【背景】登録されているデータは、医療意見書に記載されている通りに電子化を行っているが、元となる医療意見書は、実施主体から紙媒体の写しとして登録センターに送られて来ている。登録データの二次利用申請に対応するデータ抽出過程において、医療意見書の記載の仕方に関する課題、実施主体からの紙媒体発送に関連する課題等が発生する事が予想された。

【結果】小児慢性特定疾病児童等データベースの二次利用データは、同一人物と判断された場合には、同一の共通の研究用IDを付与し、経時的にデータが追える形で提供を行っている。現在受給者番号、実名の他に5つのキー項目により、確率論的リンケージにて名寄せを行い、最終的な判断は管理者が行っている。データ抽出に際しては、データ入力ミスに依らない次の様な課題が生じた。新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日は同一だが、内容が一部異なっていた。実施主体から差替前の意見書が送られてきていた。新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日が離れている。内容が一部異なっている。一つは継続申請の誤りの可能性があった。全く同じ申請が2枚ある。実施主体が異なる時期に同じ意見書を送付した可能性があった。

【結論】以上のように、データ入力の誤りではなく、元となる医療意見書自体の誤りにより、複数レコードが生じるケースがあった。客観的な判断で修正が出来ない場合もあり、その際は複数レコードのままでのデータ提供とし、研究者が取捨選択できることとした。

A. 研究目的

2015(平成27)年に改正法が施行された児童福祉法(昭和22年法律第164号)に基づく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)において国は、

・ 小児慢性特定疾病児童等についての臨床

データ(以下「小児慢性特定疾病児童等データ」)を収集し、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベースを構築すること

- ・ 小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
- ・ 小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制に整備するとともに、指定難病患者データベースと連携することとされた。これらに基づき、小児慢性特定疾病

児童等データについては、平成 27 年の改正児童福祉法の施行以降、新しく構築されたシステムの下に、医療意見書によりデータを収集している。2020（令和 2）年より研究利用に限り、小児慢性特定疾病児童等データの提供が開始された。

登録されているデータは、紙媒体の医療意見書に記載されている通りに電子化が行われているが、登録データの二次利用申請に対応するデータ抽出過程において、医療意見書の記載の仕方や実施主体からの紙媒体発送に関連する課題等が発生する事が予想された。

本研究は、データ抽出過程で発生した課題について整理・検討することを目的とした。

B. 研究方法

令和 2 年から開始された小児慢性特定疾病児童等データの二次利用申請に係るデータ抽出作業において判明した課題を抽出した。

なお、2015（平成 27）年以降の小児慢性特定疾病児童等データの二次利用の手続きは、厚生労働省の申請窓口へ所定の様式を用いて申請を行い審査・承認された申請について、データ抽出依頼がなされる。抽出されたデータは、記録媒体に記録され、セキュリティ便にて申請窓口を經由して、申請者へ送付される。

登録レコードの名寄せ処理

小児慢性特定疾病児童等データの提供に際しては、経時的なデータ分析が可能となるよう、同一人物と判断されたレコードについては、同一の研究用 ID を付与して提供を行っている。医療意見書の記載内容の電子化を行っている登録センター内において、医療意見書の必須記載項目となっている、生年月日、性別、出生週数、出生体重、出生地の 5 つのキー項目をもとに確率論的レコードリンケージを実施しており、さらに受給者番号、氏名、登録疾病名等の情報を補完的に利用し、個体識別を行っている。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

データ抽出の過程で、以下のような課題があることが判明した。

登録センターにおけるデータ入力に係る課題

データ抽出の過程において、以下のような課題が抽出された。

1) 医療意見書の識別番号管理

登録センターでは、全国の実施主体から送られてきた紙媒体医療意見書の写しに対し、識別番号を付与している。実施主体が誤って同一の医療意見書の写しを複数回送付するなど、何らかの理由で識別番号付与後に、登録対象から削除される場合があり、その場合は付与された識別番号の利用は停止され欠番扱いとしている。識別番号の重複チェックは登録システムにおいても実装されているが、欠番を認識する機能が無く、現在は別管理となっていることから、システム実装の不完全性が今後課題となると考えられた。

2) 必須登録項目の欠損レコードの存在

登録センターでは、データ入力のあとにダブルチェックを行い、データ登録精度を担保している。しかし登録初期において、システム実装が間に合っていなかったことを原因とした、データ入力漏れが一部存在していたことが判明した。これらは原因および原本に戻っての再入力を実施され、レコードの修正が行われた。

3) 入力済みデータの消失

データ抽出されたレコードの一部で、入力されていたはずのデータが欠損していることが判明した。原因はシステムのデータベースが Windows で実装されているサロゲートペア unicode 文字列に対応しておらず、サロゲートペアの文字が入力された段階で処理エラーとなり、入力データがクリアされて登録される、ということが判明した。

入力済みの全レコードを調査し、データ消失が起こっていたレコードを原本に戻り修正することでレコードの修復が行われた。データベース側がサロゲートペア文字列に対応できないことから、サロゲートペアの文字を入力できないよう入力端末を制限することで緊急避難的な対応となった。

4) イレギュラーな受給者番号への対応

厚生労働省より受給者番号の発番ルールが示されているが、一部の実施主体は独自のルールで受給者番号を発番しており、また同一患者であっても毎年番号を再付番される場合もある。受給者番号は二次利用提供データには含まれないが、名寄せ処理の課程ではりようされることから、これらへの対応を行った。

以上のほかに、ダブルチェックにおけるチェック漏れ、登録作業の運用を正しく反映していないシステム実装など登録作業における課題が見つかり、対応を行った。

さらに、入力作業に寄らない課題としては、以下のような点が明らかとなった。

5) 整理票の仕様における問題

登録システムの項目の設計図となっている疾患ごとのデータ整理票と呼ばれるデータ仕様書がある。データ項目には id 名が定義されているが、疾患によっては同一 id であってもデータの内容に差異がある場合がある。医療意見書開発時には、可能な限り同一項目は同一の内容に調整していたが、完全ではないことから、異なる疾患群の場合には、同一 id であっても、登録されているデータ内容が同じにならない場合がある。このため、データ提供においては、同一症例であっても疾患群ごとに分けて提供にすることとした。

6) 実施主体の医療意見書送付に係る問題

同一の人物と思われる症例において、「新規申請」が同一年、同一実施主体で複数件存在する場合があった。記載内容の一部が異なっている場合には、医療意見書の差し替えと判断し、記載年月日が新しい方を正として処理した。一方、記載内容の一部が異なっているが、記載年

月日が同じ場合は、どちらが正かの判定ができないことから、レコード重複の状態データ提供を行うこととした。また記載年月日が離れている場合には、「新規」申請ではなく「継続」申請である可能性があった。これらは実施主体から誤って複数の医療意見書が送付されてきたことに起因していた。

D. 考察

医療意見書の電子化については、単純に記載通りの内容を登録すればよいわけではなく、事前に様々な確認を行い、必要に応じて実施主体へ疑義照会を繰り返した後に実施されている。しかしながら、実施主体からの医療意見書の送付は、任意の時期に別々に送られてくることもあり、データ登録前に医療意見書の重複等を完全に排除することは難しい。また現行の登録システムは、途中で国の運用方針が変更されたこともあり、実際の運用に見合った実装が完全になされているわけではない。このため運用でカバーしている部分も多く、今後も課題抽出を繰り返しつつ対処していくこととなるだろう。

今回の検討では、データ入力の誤りではなく、元となる医療意見書自体の誤り等により、複数レコードが生じるケースがあった。客観的に判断が難しい場合もあり、その際は複数レコードのままでのデータ提供とし、研究者が取捨選択できることとした。今後もデータ精度の向上に努めつつ、研究利用をしやすいデータ提供を行いたい。

E. 研究発表

なし。

F. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

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 (令和2年度版)

研究分担者 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 室長)
研究分担者 横谷 進 (福島県立医科大学ふくしま国際医療科学センター 特命教授)

研究要旨

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。今年度は、令和元年度時点における小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター (MEDIS) 標準病名との対応の検討を行った。

MEDIS が提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を行ったところ、標準病名マスタに多くの疾病が追加されており、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病が、全 819 疾病中 16 疾病 (2.0%) まで減少していた。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コードを明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

A. 研究目的

疾病名は、診療録やレセプト請求の管理、疾病研究の際の検索等にしばしば用いられ、疾病名の適切な統制は、医療情報分野において非常に重要な課題である。しかしながら、同一疾患概念であっても複数の呼称がある場合が散見され、また略称等もしばしば用いられることから、電子データの管理上、疾病名がコード化されていることが望ましい。

小児慢性特定疾病の対象疾病となる疾病は、包括的病名を含めると 800 を超えており、その多くは稀少疾病に該当しているため、しばしば

病名管理用コードが附番されていない場合がみうけられ、診療情報の管理上、混乱が生じている。また同一概念の疾病に複数のレセ電算コード (レセプト傷病名) が存在しており、レセプトデータの二次利用の際の病名把握の課題となっている。

共通した疾病コードの付与は、今後の疾病研究促進の面からの喫緊の課題であり、疾病名コードとしては、ICD-10 コードが参照されることが多いことから、本研究では、小慢対象疾病に対し適切な ICD-10 コードおよびレセ電コードの附番を試みた。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成30年度対象分)について、DPC/PDPS 傷病名コーディング技術を有する専門職の助力を得て、小児慢性特定疾病に対し、ICD-10 コード附番を行った。ICD-10 コードは2003年版と一部改正を受けた2013年版が存在することから、両者について検討した。医療情報管理者が附番したコードを小児科専門医が最終確認を行い、医学的妥当性を検討した。一般財団法人医療情報システム開発センター(MEDIS)が提供しているICD-10対応標準病名マスタ Ver. 5.5 を利用し、小児慢性特定疾病の対象疾病と対応すると思われる標準病名と対応するICD10コードと比較した。

昨年度報告した小児慢性特定疾病の対象疾病に附番したICD10コードと対象疾病と一対一対応すると判断したMEDIS標準病名が示すICD10コードに差異があった場合には、コードの一貫性を優先し、MEDISによるICD10コードに差替えた。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、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

対象疾病に対するICD-10コードとMEIDS標準病名および対応するレセ電コードを別表(表1~表16)に示す。ICD-10コードが一つの疾病について複数のコードが存在すると思われる場合には、“/”にて併記し、一部の疾病については誘因となる疾病の元で対象疾病が存在する(例:腎腫瘍による慢性腎不全)ものについては、両者のコードを“+”で結んで表記した。

今回の検討でMEDIS標準病名において、小児慢性特定疾病と対応する病名が定義されていないと判断した疾病については、MEIDSコード欄に“登録なし”で示した。一方で対象疾病と対応するMEDIS標準病名が複数存在するときは、その一覧を列記したが、一部の疾病については

代表的な傷病名と判断されたもののみを示した(表6, 7)。

MEDIS標準病名との対応が無いと判断された対象疾病は、悪性新生物(91疾病中4疾病、うち包括的病名が2疾病)、慢性腎疾患(48疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病)、慢性呼吸器疾患(14疾病中0疾病)、慢性心疾患(98疾病中0疾病)、内分泌疾患(92疾病中0疾病)、膠原病(24疾病中0疾病)、糖尿病(7疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病)、先天性代謝異常(139疾病中9疾病、うち包括的病名7疾病)、血液疾患(52疾病中0疾病)、免疫疾患(56疾病中3疾病、うち包括的病名3疾病)、神経・筋疾患(81疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病)、慢性消化器疾患(44疾病中0疾病)、先天異常(34疾病中0疾病)、皮膚疾患(14疾病中0疾病)、骨系統疾患(16疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病)、脈管系疾患(9疾病中0疾病)であった。合計819疾病中16疾病(うち包括的病名12疾病)について、MEDIS標準病名との対応が無いと思われた。

D. 考察

1. MEDIS標準病名マスタとの比較

昨年度の検討と比べ、標準病名マスタに新たに病名が追加されており、多くの対象疾病についてMEIDSの標準病名が定義したICD10コードが見つかった。

今回の検討において、MEDIS標準病名と対応の無かった疾病は、全体で819疾病中16疾病2.0%であり、昨年度の2.8%からさらに改善し、ほぼMEDIS標準病名が対応している状況となった。このうち12疾病は包括的病名であることから、MEDIS標準病名への登録が難しい可能性があるが、残る4疾病についてはMEDISへの登録要請を行う必要があると考えられた。

全体的に小慢対象疾病の病名が病名変換可能な傷病名としてMEDISに登録されており、昨年度と比べ大幅に対処状況が改善していた。

2. ICD-10 コード化の限界と課題

ICD-10 の階層構造に疾患概念が存在しないものについては、定義が曖昧な疾患概念のコードを附番せざるを得なかった。疾病によっては、一つのコードに多数の疾病が紐付けられることが散見され、病名に対して一意の ICD-10 コードが振られていないケースがしばしばあり、電子的な取り扱いを考慮する場合には、望ましくない状況となることがあった。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

本検討では、ICD-10 コードだけではなく、MEDIS 標準病名とあわせてレセ電算コードを記載した。同一疾病で複数のレセ電算コード（レセプト傷病名）を選択できることがあるが、本コード表では登録傷病名として最もふさわしいと考えられるコードを明示したことから、利用されるレセ電算コードが集約化されることが望まれる。

E. 結論

令和 2 年度に対象となっている小児慢性特定疾病対策について ICD-10 コード附番および MEDIS 標準病名との比較検討を行った。本コード表を用いた実務への応用も可能となると思われた。対象疾病は順次追加が行われることから、今後も ICD-10 コード附番の作業を続けるとともに、ICD-11 との連携も視野に入れつつ、継続的にコード表を維持していく必要があると思われた。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

表 1 悪性新生物

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数 MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	Bリンパ芽球性白血病	8847279
2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	C918	パーキット白血病	8847411
3	T 細胞急性リンパ性白血病	C910	Tリンパ芽球性白血病	8847301
4	急性骨髄性白血病、最未分化	C920	急性骨髄性白血病・最未分化型	8849738
5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	8849787
6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴う急性骨髄性白血病	8849786
7	急性前骨髄球性白血病	C924	急性前骨髄球性白血病	2050004
8	急性骨髄単球性白血病	C925	急性骨髄単球性白血病	2050008
9	急性単球性白血病	C930	急性単球性白血病	2060001
10	急性赤白血病	C940	赤白血病	2070003
11	急性巨核芽球性白血病	C942	急性巨核芽球性白血病	8832328
12	NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病	C947	NK細胞白血病	8849702
13	慢性骨髄性白血病	C921	慢性骨髄性白血病	2051004
14	慢性骨髄単球性白血病	C931	慢性骨髄単球性白血病	2051005
15	若年性骨髄単球性白血病	C933	若年性骨髄単球性白血病	8842929
16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	C959	白血病	2089006
17	骨髄異形成症候群	D469	骨髄異形成症候群	2899010
18	成熟 B 細胞リンパ腫	C851	B細胞性非ホジキンリンパ腫	8849059
19	未分化大細胞リンパ腫	C846	未分化大細胞リンパ腫	8847433
20	B リンパ芽球性リンパ腫	C835	Bリンパ芽球性リンパ腫	8847281
21	T リンパ芽球性リンパ腫	C835	Tリンパ芽球性リンパ腫	8847303
22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	C819	ホジキンリンパ腫	2012002
23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	C859	リンパ腫	8841113
24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	C966	ランゲルハンス細胞組織球症	8840901
25	血球貪食性リンパ組織球症	D761	血球貪食性リンパ組織球症	8833097
26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	D763	組織球症症候群	8836810
27	神経芽腫	C749	神経芽腫	8842758
28	神経節芽腫	C729	神経節芽細胞腫	1929010
29	網膜芽細胞腫	C692	網膜芽細胞腫	1905003
30	ウィルムス (Wilms) 腫瘍/腎芽腫	C64	腎芽腫	8848359
31	腎明細胞肉腫	C64	腎明細胞肉腫	8848274
32	腎細胞癌	C64	腎細胞癌	1890010
33	肝芽腫	C222	肝芽腫	8831496
34	肝細胞癌	C220	肝細胞癌	1550005
35	骨肉腫	C419	骨肉腫	1709013
36	骨軟骨腫症	D169	骨軟骨腫	2139036
37	軟骨肉腫	C419	軟骨肉腫	1709019
38	軟骨芽細胞腫	D169	軟骨芽細胞腫	1709017
39	悪性骨巨細胞腫	C419	悪性骨巨細胞腫	8849705
40	ユーイング (Ewing) 肉腫	C419	ユーイング肉腫	1709002
41	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のものに限る。)	C719	原始神経外胚葉腫瘍	8842713
42	横紋筋肉腫	C499	横紋筋肉腫	1719010
43	悪性ラブドイド腫瘍	C809	悪性ラブドイド腫瘍	8849706
44	未分化肉腫	C499	未分化肉腫	8849841
45	線維形成性小円形細胞腫瘍	C499	線維形成性小円形細胞腫瘍	8848150
46	線維肉腫	C499	線維肉腫	1719025
47	滑膜肉腫	C499	滑膜肉腫	1719012
48	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く。)	C499	淡明細胞肉腫	8845999
49	胞巣状軟部肉腫	C499	胞巣状軟部肉腫	1719035
50	平滑筋肉腫	C499	平滑筋肉腫	1719033
51	脂肪肉腫	C499	脂肪肉腫	1719018
52	未分化胚細胞腫	C56	卵巣未分化胚細胞腫	1830009
52	未分化胚細胞腫	C629	精巣セミノーマ	8848924
53	胎児性癌	C809	胎児性癌	1991086
54	多胎芽腫	C809	登録なし	
55	卵黄嚢腫 (卵黄嚢腫瘍)	C809	卵黄のう腫瘍	8840887
56	絨毛癌	C58	絨毛癌	1810001
57	混合性胚細胞腫瘍	C809	混合性胚細胞腫瘍	8849753

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数 MEDIS リードターム	レセ電算コード
58	性索間質性腫瘍	D489	性索間質性腫瘍	8849785
59	副腎皮質癌	C740	副腎皮質癌	8839697
60	甲状腺癌	C73	甲状腺癌	1939005
61	上咽頭癌	C119	上咽頭癌	1479001
62	唾液腺癌	C089	唾液腺癌	1429007
63	悪性黒色腫	C439	悪性黒色腫	1729002
64	褐色細胞腫	D350	褐色細胞腫	1718002
64	褐色細胞腫	C741	悪性褐色細胞腫	8830207
65	悪性胸腺腫	C37	悪性胸腺腫	1640001
66	胸膜肺芽腫	C349	小児胸膜肺芽腫	8849759
67	気管支腫瘍	C340- C349	登録なし	
67	気管支腫瘍	C340	主気管支の悪性腫瘍	8834569
67	気管支腫瘍	C349	気管支癌	8832157
68	臍芽腫	C259	臍芽腫	8843374
69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	C76- C79	登録なし	
70	毛様細胞性星細胞腫	C719	毛様細胞性星細胞腫	1919058
71	びまん性星細胞腫	C719	びまん性星細胞腫	8847681
72	退形成性星細胞腫	C719	退形成性星細胞腫	8847657
73	臍芽腫	C719	臍芽腫	8833379
74	上衣腫	C719	上衣腫	1919009
75	乏突起神経膠腫(乏突起膠腫)	C719	乏突起神経膠腫	1919007
76	髓芽腫	C716	髓芽腫	1919020
77	頭蓋咽頭腫	D444	頭蓋咽頭腫	2370001
78	松果体腫	D445	松果体腫瘍	2397013
79	脈絡叢乳頭腫	D330	脈絡叢乳頭腫	2250008
80	髄膜腫	D329	髄膜腫	1919050
81	下垂体腺腫	D352	下垂体腺腫	2273003
82	神経節膠腫	D489	神経節膠腫	2381004
83	神経節腫(神経節細胞腫)	D361	神経節細胞腫	2159040
84	脊索腫	C809	脊索腫	1958001
85	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限る。)(中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍)	C719	原始神経外胚葉腫瘍	8842713
86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍(非定型奇形腫瘍様ラブドイド腫瘍)	C719	非定型奇形腫瘍様/ラブドイド腫瘍	8848783
87	悪性神経鞘腫(悪性末梢神経鞘腫瘍)	C479	悪性末梢神経鞘腫	8845846
88	神経鞘腫	D361	神経鞘腫	2259002
89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	C809	悪性奇形腫	1991004
89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	D489	奇形腫	2299025
90	頭蓋内胚細胞腫瘍	C719	頭蓋内胚細胞腫瘍	8847406
91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	C690- C749 D430- D439	登録なし	
		D432	脳腫瘍	2396019
		D434	脊髄腫瘍	2397027
		C719	悪性脳腫瘍	8830220
		C720	悪性脊髄腫瘍	1922001

表 2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	N049		フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	8849833
2	びまん性メサンギウム硬化症	N048		びまん性メサンギウム硬化症	8849828
3	微小変化型ネフローゼ症候群	N040		微小変化型ネフローゼ症候群	8839471
4	巣状分節性糸球体硬化症	N051		巣状糸球体硬化症	4039038
5	膜性腎症	N052		膜性腎症	5831004
6	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		ネフローゼ症候群	5819004
6	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		先天性ネフローゼ症候群	8836335
7	IgA 腎症	N028		I g A 腎症	5831001
8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	N053		メサンギウム増殖性糸球体腎炎	8840538
9	膜性増殖性糸球体腎炎	N055		膜性増殖性糸球体腎炎	8840229
10	紫斑病性腎炎	D690	N082	紫斑病腎炎	2878004
11	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	N017		抗糸球体基底膜腎炎	8848508
12	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	Q878		アルポート症候群	8830377
12	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
13	エプスタイン (Epstein) 症候群	D696	H905	エプスタイン症候群	8848463
14	ループス腎炎	M321	N085	ループス腎炎	7100007
15	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	M317		顕微鏡的多発血管炎	8842086
15	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
16	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	M313		多発血管炎性肉芽腫症	8848381
16	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
17	非典型溶血性尿毒症症候群	D593		非典型溶血性尿毒症症候群	8847900
18	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	Q872		爪・膝蓋骨症候群	8837843
19	フィブロネクチン腎症	N078		フィブロネクチン腎症	8849832
20	リポタンパク糸球体症	N078		リポタンパク糸球体症	8849850
21	7 から 20 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
22	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	N119		慢性尿細管間質性腎炎	8840381
23	慢性腎盂腎炎	N119		慢性腎盂腎炎	5900001
24	アミロイド腎	E850	N298	腎アミロイドーシス	2773031
25	家族性若年性高尿酸血症性腎症	E790	N189	家族性若年性高尿酸血症性腎症	8848322
26	ネフロン癆	Q615		ネフロンろう	8849820
27	腎血管性高血圧	I150		腎血管性高血圧症	8835586
28	腎静脈血栓症	I823		腎静脈血栓症	8835608
29	腎動静脈瘻	I770		腎動静脈瘻	8848362
29	腎動静脈瘻	Q273		先天性腎動静脈瘻	8848367
30	尿細管性アシドーシス	N258		尿細管性アシドーシス	2762015
31	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	E268		ギッテルマン症候群	8842162
32	バーター (Bartter) 症候群	E268		バーター症候群	8839054
33	腎尿管結石	N202		腎尿管結石	8835637
34	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	D410		腎腫瘍	2395028
34	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
35	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N170		急性尿細管壊死	5845001
35	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N280		腎虚血	8835585
35	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
36	多発性嚢胞腎	Q613		多発性のう胞腎	8837063

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
37	低形成腎	Q605		低形成腎	7530012
38	腎無形成	Q602		腎無形成	7530007
39	ポッター (Potter) 症候群	Q606		ポッター症候群	8840210
40	多嚢胞性異形成腎	Q614		多のう胞性異形成腎	8849036
41	寡巨大糸球体症	Q604		寡巨大糸球体症	8849731
42	36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639		腎奇形	7533034
43	閉塞性尿路疾患	N139		尿路閉塞	5996003
43	閉塞性尿路疾患	N133		水腎症	5919005
43	閉塞性尿路疾患	Q620		先天性水腎症	7532003
43	閉塞性尿路疾患	N288		巨大尿管	8832706
43	閉塞性尿路疾患	Q622		先天性尿管拡張症	8836322
44	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	N137		膀胱尿管逆流	5937004
44	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	Q627		先天性膀胱尿管逆流	8836370
45	43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形	Q649		尿路奇形	7539006
46	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	N26		萎縮腎	5870001
46	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	Q605		先天性腎萎縮	7530009
47	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	E720		ファンコーニ症候群	2700007
48	ロウ (Lowe) 症候群	E720		ロウ症候群	8841215

表 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	気道狭窄	J988		気道狭窄	5191014
	咽頭狭窄	J392		咽頭狭窄症	4782035
	喉頭狭窄	J386		喉頭狭窄症	8833612
	気管狭窄	J398		気管狭窄症	8832150
	気管軟化症	J398		気管軟化症	5191021
	気管支狭窄症	J980		気管支狭窄症	8832159
	気管支軟化症	J980		気管支軟化症	8832169
2	気管支喘息	J459		気管支喘息	4939008
3	先天性中枢性低換気症候群	G473		先天性中枢性低換気症候群	8849799
4	特発性間質性肺炎	J841		特発性間質性肺炎	5168009
5	先天性肺胞蛋白症 (遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)	J840		先天性肺胞蛋白症	8848588
6	肺胞微石症	J840		肺胞微石症	5162001
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q348		線毛機能不全症候群	8849145
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q878		カルタゲナー症候群	7486001
8	嚢胞性線維症	E849		のう胞性線維症	8838762
9	気管支拡張症	J47		気管支拡張症	4950002
10	特発性肺ヘモジデロシス	E831	J998	特発性肺ヘモジデロシス	8848636
11	慢性肺疾患	P279		新生児慢性肺疾患	8844881
12	閉塞性細気管支炎	J448		閉塞性細気管支炎	4912004
13	先天性横隔膜ヘルニア	Q790		先天性横隔膜ヘルニア	8836145
14	先天性嚢胞性肺疾患	Q330		先天性のう胞性肺疾患	8849800

表 4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1 洞不全症候群	I495		洞不全症候群	4278046
2 モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	I441		モビッツ 2 型第 2 度房室ブロック	8842540
3 完全房室ブロック	I442		完全房室ブロック	4260002
4 脚ブロック	I454		脚ブロック	4265002
5 多源性心室期外収縮	I493		多源性心室期外収縮	4276018
6 上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	I456		WPW 症候群	4267002
7 多源性心房頻拍	I471		多源性心房頻拍	8849656
8 6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	I471		上室頻拍	8835435
9 ベラパミル感受性心室頻拍	I472		ベラパミル感受性心室頻拍	8849681
10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	I472		カテコラミン誘発多形性心室頻拍	8849584
11 9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	I472		心室頻拍	4271005
12 心房粗動	I489		心房粗動	4273009
13 心房細動	I489		心房細動	4273006
14 心室細動	I490		心室細動	4274004
15 QT 延長症候群	I458		QT 延長症候群	8830130
16 肥大型心筋症	I422		肥大型心筋症	4254015
17 不整脈源性右室心筋症	I428		不整脈源性右室心筋症	8842533
18 心筋緻密化障害	I424		心筋緻密化障害	8848202
19 拡張型心筋症	I420		特発性拡張型心筋症	4254028
20 拘束型心筋症	I425		拘束型心筋症	8833543
21 心室瘤	I253		心室瘤	4141004
22 心内膜線維弾性症	I424		心内膜線維弾性症	8835121
23 心臓腫瘍	D487		心臓腫瘍	2398069
24 慢性心筋炎	I514		慢性心筋炎	4290005
25 慢性心膜炎	I319		慢性心膜炎	8849683
26 収縮性心膜炎	I311		収縮性心膜炎	4232006
27 先天性心膜欠損症	Q248		先天性心膜欠損症	8836237
28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	I348		乳児特発性僧帽弁腱索断裂	8849668
29 左冠動脈肺動脈起始症	Q245		左冠動脈肺動脈起始症	8849442
30 右冠動脈肺動脈起始症	Q245		右冠動脈肺動脈起始症	8849467
31 29 及び 30 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	Q245		冠動脈起始異常	8849261
32 川崎病性冠動脈瘤	M303		川崎病性冠動脈瘤	4461004
33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	I251		冠動脈狭窄症	8831574
34 狭心症	I209		狭心症	4139007
35 心筋梗塞	I219		心筋梗塞	8834919
36 左心低形成症候群	Q234		左心低形成症候群	8834015
37 単心室症	Q204		単心室症	8837116
38 三尖弁閉鎖症	Q224		三尖弁閉鎖症	8834112
39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213		心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553
40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	8848554
41 ファロー (Fallot) 四徴症	Q213		ファロー四徴症	8839593
42 タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	Q201		タウシッヒ・ビング症候群	8842798
43 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	Q201		両大血管右室起始症	7451001
44 両大血管左室起始症	Q202		両大血管左室起始症	7451013
45 完全大血管転位症	Q203		完全大血管転位症	8831636
46 先天性修正大血管転位症	Q205		修正大血管転位	7451011
47 エプスタイン (Ebstein) 病	Q225		エプスタイン病	8848464
48 総動脈幹遺残症	Q200		総動脈幹遺残症	8848599
49 大動脈肺動脈窓	Q214		大動脈肺動脈窓	8837396
50 三心房心	Q242		三心房心	7468007
51 動脈管開存症	Q250		動脈管開存症	8838259
52 単心房症	Q212		単心房症	8837117
53 二次孔型心房中隔欠損症	Q211		二次孔開存	8838394
54 静脈洞型心房中隔欠損症	Q211		静脈洞欠損症	8835489
55 不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	Q212		不完全型房室中隔欠損症	8841661
56 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	Q212		完全型房室中隔欠損症	8841660
57 心室中隔欠損症	Q210		心室中隔欠損症	8834988
58 総肺静脈還流異常症	Q262		総肺静脈還流異常	8842790

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
59	部分肺静脈還流異常症	Q263		部分肺静脈還流異常	7474014
60	肺静脈狭窄症	I288		肺静脈狭窄症	8845465
61	左室右房交通症	Q210		左室右房交通症	8848715
62	右室二腔症	Q248		右室二腔症	8847160
63	肺動脈弁下狭窄症	Q243		肺動脈弁下狭窄症	8838862
64	大動脈弁下狭窄症	Q244		大動脈弁下部狭窄症	4251001
65	肺動脈弁上狭窄症	Q256		肺動脈弁上狭窄症	8843759
66	末梢性肺動脈狭窄症	Q256		末梢性肺動脈狭窄症	8843791
67	肺動脈弁欠損	Q223		肺動脈弁欠損	8845467
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		右肺動脈上行大動脈起始症	8849686
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		左肺動脈上行大動脈起始症	8849675
69	一側肺動脈欠損	Q257		右肺動脈欠損	8849685
69	一側肺動脈欠損	Q257		左肺動脈欠損	8849674
70	大動脈縮窄症	Q251		大動脈縮窄症	8837394
71	大動脈縮窄複合	Q251		大動脈縮窄複合	8849661
72	大動脈弁上狭窄症	Q253		大動脈弁上狭窄症	8842803
73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	Q253		ウィリアムズ症候群	8842554
74	70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	Q253		大動脈狭窄症	8837389
75	大動脈弓離断複合	Q251		大動脈弓離断複合	8849660
76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	Q254		大動脈弓閉塞症	8849808
77	重複大動脈弓症	Q254		重複大動脈弓	8835310
78	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257		左肺動脈右肺動脈起始症	8849444
79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	Q254		血管輪	8849743
80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	Q254		バルサルバ洞動脈瘤	7472001
81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	I719		大動脈瘤	4416003
82	肺動静脈瘻	I280		肺動静脈瘻	4170003
83	冠動脈瘻	Q245		先天性冠状動脈瘻	8836155
84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	I770		動静脈瘻	4470003
85	肺動脈性肺高血圧症	I270		肺動脈性肺高血圧症	8844804
86	慢性肺性心	I279		慢性肺性心	4169004
87	三尖弁狭窄症	I070		三尖弁狭窄症	8834110
87	三尖弁狭窄症	Q224		先天性三尖弁狭窄症	8836222
88	三尖弁閉鎖不全症	I071		三尖弁閉鎖不全症	8834113
88	三尖弁閉鎖不全症	Q228		先天性三尖弁閉鎖不全症	8844500
89	僧帽弁狭窄症	I050		僧帽弁狭窄症	8836695
89	僧帽弁狭窄症	Q232		先天性僧帽弁狭窄症	8836278
90	僧帽弁閉鎖不全症	I340		僧帽弁閉鎖不全症	8836699
90	僧帽弁閉鎖不全症	Q233		先天性僧帽弁閉鎖不全症	8836280
91	肺動脈弁狭窄症	I370		肺動脈弁狭窄症	8838864
91	肺動脈弁狭窄症	Q221		先天性肺動脈弁狭窄症	8836346
92	肺動脈弁閉鎖不全症	I371		肺動脈弁閉鎖不全症	8838867
92	肺動脈弁閉鎖不全症	Q222		先天性肺動脈弁閉鎖不全症	8836347
93	大動脈弁狭窄症	I350		大動脈弁狭窄症	8837399
93	大動脈弁狭窄症	Q230		先天性大動脈弁狭窄症	8836295
94	大動脈弁閉鎖不全症	I351		大動脈弁閉鎖不全症	8837402
94	大動脈弁閉鎖不全症	Q231		先天性大動脈弁閉鎖不全症	8836296
95	僧帽弁弁上輪	Q232		僧帽弁弁上輪	8849648
96	無脾症候群	Q890		無脾症候群	7590002
97	多脾症候群	Q890		多脾症候群	7590001
98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	I971		フォンタン術後症候群	8849448

表 5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	先天性下垂機能低下症	E230		先天性下垂機能低下症	8849796
2	後天性下垂機能低下症	E230		後天性下垂機能低下症	8849746
3	下垂性巨人症	E220		下垂性巨人症	2530002
4	先端巨大症	E220		先端巨大症	2530005
5	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
6	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
7	インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症	E343		インスリン様成長因子 1 不応症	8849713
8	成長ホルモン不応症候群 (インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症を除く。)	E343		ラロン型低身長症	8843016
9	高プロラクチン血症	E221		高プロラクチン血症	2539008
10	抗利尿ホルモン (ADH) 不適切分泌症候群	E222		抗利尿ホルモン不適合分泌症候群	8833721
11	中枢性尿崩症	E232		中枢性尿崩症	2535006
12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)	E870		本態性高ナトリウム血症	8840109
13	腎性尿崩症	N251		腎性尿崩症	5881001
14	中枢性塩喪失症候群	E871		中枢性塩喪失症候群	8849809
15	バセドウ (Basedow) 病	E050		バセドウ病	2420002
16	甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。)	E059		甲状腺機能亢進症	8833502
17	異所性甲状腺	Q892		異所性甲状腺	8842232
18	無甲状腺症	E031		甲状腺無形成	8833523
19	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)	E230		先天性 T S H 分泌低下症	8849795
20	17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	E031		先天性甲状腺機能低下症	8836205
21	橋本病	E063		橋本病	2452003
22	萎縮性甲状腺炎	E063		萎縮性甲状腺炎	2458002
23	21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	E039		甲状腺機能低下症	8833504
24	甲状腺ホルモン不応症	E078		甲状腺ホルモン不応症	2449035
25	腺腫様甲状腺腫	E049		腺腫様甲状腺腫	2419003
26	副甲状腺機能亢進症	E213		副甲状腺機能亢進症	2520003
27	副甲状腺欠損症	E892		副甲状腺欠損症	8844595
28	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)	E209		副甲状腺機能低下症	8844593
29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	E310		多腺性自己免疫症候群 1 型	8848211
30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	E310		多腺性自己免疫症候群 2 型	8848212
31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	E201		偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025
32	偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)	E201		偽性副甲状腺機能低下症	2754022
33	クッシング (Cushing) 病	E240		クッシング病	2550002
34	異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群	E243		異所性 A C T H 産生腫瘍	2553006
35	副腎腺腫	D350		副腎腺腫	1940011
36	副腎皮質結節性過形成	E248		副腎皮質結節性過形成	8849834
37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング (Cushing) 症候群	E249		クッシング症候群	2550001
38	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症	E230		A C T H 単独欠損症	2534001
39	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症	E274		副腎皮質刺激ホルモン不応症	8848663
40	先天性副腎低形成症	Q891		先天性副腎低形成症	8849801
41	グルココルチコイド抵抗症	E258		グルココルチコイド抵抗症	8849741
42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)	E274		副腎皮質機能低下症	8839699
42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)	E271		アジソン病	2554005
43	アルドステロン症	E260		原発性アルドステロン症	2551005
44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	E270		A M E 症候群	8849697
45	リドル (Liddle) 症候群	I152		リドル症候群	8849491
46	低レニン性低アルドステロン症	E274		低レニン性低アルドステロン症	8842095

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
47	アルドステロン合成酵素欠損症	E274		アルドステロン合成酵素欠損症	8849708
48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	E274		低アルドステロン症	8837851
49	偽性低アルドステロン症	E878		偽性低アルドステロン症	8842485
50	リポイド副腎過形成症	E250		先天性リポイド副腎過形成症	8848210
51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250		3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179
52	11β-水酸化酵素欠損症	E250		11β-水酸化酵素欠損症	8848176
53	17α-水酸化酵素欠損症	E250		17α-水酸化酵素欠損症	8848177
54	21-水酸化酵素欠損症	E250		21-水酸化酵素欠損症	8848311
55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250		P450 オキシドレダクターゼ欠損症	8848188
56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	E250		先天性副腎過形成	2552003
57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	E228		ゴナドトロピン依存性思春期早発症	8849754
58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	E301		ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	8849755
59	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E280		エストロジェン過剰症	8830867
60	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E281		アンドロゲン過剰症	8830406
61	カルマン（Kallmann）症候群	E230		カルマン症候群	2534002
62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	E230		低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	8837874
63	精巣形成不全	Q551		精巣形成不全	8849790
64	卵巣形成不全	Q503		卵巣形成不全	8849847
65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E291		精巣機能不全症	8835895
65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E283		原発性卵巣機能低下症	8833321
66	卵精巣性分化疾患	Q560		卵精巣性分化疾患	8849846
67	混合性性腺異形成症	Q998		混合性性腺異形成症	8849752
68	5α-還元酵素欠損症	E291		5α-還元酵素欠損症	8830049
69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	Q561		17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	8849692
70	アンドロゲン不応症	E345		アンドロゲン不応症	8849709
71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	Q561		46XY 性分化疾患	8849696
72	46,XX 性分化疾患	Q562		46XX 性分化疾患	8849694
73	VIP 産生腫瘍	C254		VIP 産生腫瘍	8844929
74	ガストリノーマ	D377		ガストリノーマ	2117010
75	カルチノイド症候群	E340		カルチノイド症候群	8831469
76	グルカゴノーマ	D377		グルカゴノーマ	2116001
77	インスリノーマ	D377		インスリノーマ	2117001
78	先天性高インスリン血症	E161		先天性高インスリン血症	8849798
79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症	E161		高インスリン血症	2511007
80	ビタミンD 依存性くる病	E550		ビタミンD 依存性くる病	8845185
81	ビタミンD 抵抗性骨軟化症	E833		ビタミンD 抵抗性くる病	8839503
82	原発性低リン血症性くる病	E833		原発性低リン血症性くる病	8833309
83	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	E881		脂肪萎縮症	8848541
84	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 1 型	2374002
85	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 2 型	8837058
86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	D448		多発性内分泌腫瘍 3 型	2374005
87	多嚢胞性卵巣症候群	E282		多のう胞性卵巣症候群	8836997
88	ターナー（Turner）症候群	Q969		ターナー症候群	7586003
89	ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	Q871		ブラダー・ウィリー症候群	8839918
90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	Q781		マクキューン・オルブライト症候群	8840224
91	ヌーナン（Noonan）症候群	Q871		ヌーナン症候群	8838638
92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	Q878		ローレンス・ムーン症候群	8841206

表 6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	若年性特発性関節炎 (※)	M089	G948	若年性特発性関節炎	8844742
1	若年性特発性関節炎 (※)	M0890		若年性関節炎	8835247
1	若年性特発性関節炎 (※)	M084		少関節型若年性関節炎	8834691
1	若年性特発性関節炎 (※)	M088		関節型若年性特発性関節炎	8845118
1	若年性特発性関節炎 (※)	M082		全身型若年性特発性関節炎	8845133
1	若年性特発性関節炎 (※)	M0820		ステル病	7143001
1	若年性特発性関節炎 (※)	M0800		若年性関節リウマチ	7143002
1	若年性特発性関節炎 (※)	M0830		若年性多発性関節炎	8835257
2	全身性エリテマトーデス (※)	M329		全身性エリテマトーデス	7100011
2	全身性エリテマトーデス (※)	M321		中枢神経ループス	8844080
2	全身性エリテマトーデス (※)	M320	薬剤誘発性ループス	7100031	
2	全身性エリテマトーデス (※)	P008	新生児ループス	7100032	
2	全身性エリテマトーデス (※)	F069	全身性エリテマトーデス精神病	8836514	
3	皮膚筋炎/多発性筋炎 (※)	M330	J991	若年性皮膚筋炎	8835260
3	皮膚筋炎/多発性筋炎 (※)	M332		多発性筋炎	7104004
3	皮膚筋炎/多発性筋炎 (※)	M339		皮膚筋炎	7103007
3	皮膚筋炎/多発性筋炎 (※)	M331		皮膚筋炎性間質性肺炎	8848302
4	シェーグレン (Sjögren) 症候群	M350	G948	シェーグレン症候群	7102001
5	抗リン脂質抗体症候群 (※)	D686		抗リン脂質抗体症候群	7100033
6	ベーチェット (Behçet) 病	M352		ベーチェット病	1361002
7	高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	M314		高安動脈炎	8848380
8	多発血管炎性肉芽腫症	M313		多発血管炎性肉芽腫症	8848381
9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	M300		結節性多発動脈炎	8833125
10	顕微鏡的多発血管炎	M317		顕微鏡的多発血管炎	8842086
11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	8848338
12	再発性多発軟骨炎	M9410		再発性多発軟骨炎	8833968
13	強皮症	M349		強皮症	7101001
14	混合性結合組織病	M351		混合性結合組織病	7109008
15	家族性地中海熱	E850		家族性地中海熱	8831283
16	クリオピリン関連周期熱症候群	D898		クリオピリン関連周期熱症候群	8848332
17	TNF 受容体関連周期性症候群	D898		TNF 受容体関連周期性症候群	8848190
18	ブラウ (Blau) 症候群/若年発症サルコイドーシス	D898		ブラウ症候群	8848225
19	中條・西村症候群	D898		中條・西村症候群	8848643
20	高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	D898		高 IgD 症候群	8848134
21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898		PAPA 症候群	8848441
22	慢性再発性多発性骨髄炎	D898		慢性再発性多発性骨髄炎	8848673
23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	D898		インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	8849714
24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	D899		遺伝性自己炎症疾患	8849246

(※) 主な MEDIS 傷病名を記載

表 7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	1 型糖尿病 (※)	E10	E11	1 型糖尿病	2500014
2	2 型糖尿病 (※)	E11		2 型糖尿病	2500015
3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	E11		若年 2 型糖尿病	8835244
4	新生児糖尿病	P702		新生児糖尿病	7751002
5	インスリン受容体異常症	E13		インスリン受容体	8849874
6	脂肪萎縮性糖尿病	E881		先天性全身性脂肪萎縮症	8848583
7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	E14		糖尿病	2500013

(※) 主な MEDIS 傷病名を記載

表 8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	E701		フェニルケトン尿症	8839619
1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	E701		高フェニルアラニン血症	2701002
2	高チロシン血症 1 型	E702		高チロシン血症 1 型	8848509
3	高チロシン血症 2 型	E702		高チロシン血症 2 型	8848510
4	高チロシン血症 3 型	E702		高チロシン血症 3 型	8848511
5	高プロリン血症	E725		高プロリン血症	2708008
6	プロリダーゼ欠損症	E728		プロリダーゼ欠損症	8849680
7	メーブルシロップ尿症	E710		メーブルシロップ尿症	2703002
8	ホモシスチン尿症	E721		ホモシスチン尿症	2704002
9	高メチオニン血症	E721		高メチオニン血症	8833695
10	非ケトーシス型高グリシン血症	E725		非ケトン性高グリシン血症	8839213
11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E722		N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	8848440
12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E722		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	8844943
13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E724		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	8844938
14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	E722		シトルリン血症	8844977
15	アルギニノコハク酸尿症	E722		アルギニノコハク酸尿症	8830329
16	高アルギニン血症	E722		高アルギニン血症	8833331
17	シトルリン欠損症	E722		シトルリン欠損症	8848539
18	高オルニチン血症	E724		高オルニチン血症	8833342
19	ハートナップ (Hartnup) 病	E720		ハートナップ病	8838784
20	リジン尿性蛋白不耐症	E723		リジン尿性蛋白不耐症	8845042
21	シスチン尿症	E720		シスチン尿症	2700003
22	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	E729		アミノ酸代謝異常症	8830299
23	メチルマロン酸血症	E711		メチルマロン酸血症	8840544
24	プロピオン酸血症	E711		プロピオン酸血症	8839924
25	β-ケトチオラーゼ欠損症	E713		β-ケトチオラーゼ欠損症	8849462
26	イソ吉草酸血症	E711		イソ吉草酸血症	8830486
27	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	E711		メチルクロトニルグリシン尿症	8847259
28	メチルグルタコン酸尿症	E711		3-メチルグルタコン酸尿症	8847143
29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	E711		HMG血症	8847147
30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	E713		HMG-C o A 合成酵素欠損症	8849570
31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	E713		SCOT欠損症	8849577
32	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818		複合カルボキシラーゼ欠損症	8848662
33	グルタル酸血症 1 型	E723		グルタル酸血症 1 型	8847169
34	グルタル酸血症 2 型	E713		グルタル酸血症 2 型	8847170
35	原発性高シュウ酸尿症	E748		原発性高シュウ酸尿症	8841448
36	アルカプトン尿症	E702		アルカプトン尿症	2702001
37	グリセロール尿症	E748		グリセロール尿症	8849601
38	先天性胆汁酸代謝異常症	E755		先天性胆汁酸代謝異常症	8849646
39	23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	E888		登録なし	
40	全身性カルニチン欠損症	E713		一次性カルニチン欠乏症	8846468
41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	E713		CPT 1 欠損症	8847145
42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	E713		CPT 2 欠損症	8847146
43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	E713		CACT欠損症	8849236
44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		VLCAD欠損症	8847154
45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		MCAD欠損症	8847150
46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		SCAD欠損症	8847153
47	三頭酵素欠損症	E713		三頭酵素欠損症	8849309
48	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		HADH欠損症	8849567
49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	E713		脂肪酸代謝障害	8834481

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744		ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	8848412
51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8849677
52	フマラーゼ欠損症	E888		フマラーゼ欠損症	8849678
53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	E888		スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	8849783
54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	E888		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	8849840
55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	E888		ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	8849839
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888/ G713/ G318		登録なし	
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	G318		リー症候群	8840933
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888		MELAS 症候群	8846079
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888		MERRF 症候群	8846080
57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	E888/ H498		登録なし	
57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	H498		カーズ・セイヤー症候群	8831018
58	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	E888		ミトコンドリア病	8845613
59	遺伝性フルクトース不耐症	E741		遺伝性果糖不耐症	8830566
60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	E742		GALT 欠損症	8848434
61	ガラクトキナーゼ欠損症	E742		ガラクトキナーゼ欠損症	8831887
62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	E742		GAL E 欠損症	8848686
63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	E741		FBPase 欠損症	8849564
64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	E744		PEPCK 欠損症	8849574
65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	E740		糖原病 0 型	8848622
66	糖原病 I 型	E740		糖原病 1 型	8838009
67	糖原病 III 型	E740		糖原病 3 型	8838011
68	糖原病 IV 型	E740		糖原病 4 型	8838012
69	糖原病 V 型	E740		糖原病 5 型	8838013
70	糖原病 VI 型	E740		糖原病 6 型	8838014
71	糖原病 VII 型	E740		糖原病 7 型	8838015
72	糖原病 IX 型	E740		糖原病 9 型	8848631
73	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	E748	G948	グルコーストランスポーター 1 欠損症	8848499
74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	E749		糖代謝障害	8838048
75	ムコ多糖症 I 型	E760		ムコ多糖症 I 型	8846225
76	ムコ多糖症 II 型	E761		ムコ多糖症 II 型	8846226
77	ムコ多糖症 III 型	E762		ムコ多糖症 III 型	8846227
78	ムコ多糖症 IV 型	E762		ムコ多糖症 IV 型	8846228
79	ムコ多糖症 VI 型	E762		ムコ多糖症 VI 型	8846229
80	ムコ多糖症 VII 型	E762		ムコ多糖症 VII 型	8846230
81	フコシドーシス	E771		フコース症	8839775
82	マンノシドーシス	E771		マンノシドーシス	8846223
83	アスパルチルグルコサミン尿症	E771		アスパルチルグルコサミン尿症	8846091
84	シアリドーシス	E771		シアリドーシス	8842242
85	ガラクトシアリドーシス	E751		ガラクトシアリドーシス	8831888
86	GM1-ガングリオシドーシス	E751		GM1 ガングリオシドーシス	8830079
87	GM2-ガングリオシドーシス	E750		GM2 ガングリオシドーシス	8830080
88	異染性白質ジストロフィー	E752		異染性白質ジストロフィー	8830484
89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	E752		ニーマン・ピック病	3302003
90	ゴーシェ (Gaucher) 病	E752		ゴーシェ病	2727004
91	ファブリー (Fabry) 病	E752		ファブリー病	8839589
92	クラッペ (Krabbe) 病	E752		クラッペ病	3300002
93	ファーバー (Farber) 病	E752		ファーバー病	8846212
94	マルチプルスルファターゼ欠損症	E752		マルチプルスルファターゼ欠損症	8846221

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	E770		I 細胞病	8830106
96	ムコリピドーシスⅢ型	E770		ムコリピドーシス 3 型	8840477
97	ポンペ (Pompe) 病	E740		ポンペ病	2710010
98	酸性リパーゼ欠損症	E755		酸性リパーゼ欠損症	8849631
99	シスチン症	E720		シスチン症	2700015
100	遊離シアル酸蓄積症	E771		遊離シアル酸蓄積症	8849689
101	神経セロイドリポフスチン症	E754		神経セロイドリポフスチン症	8834938
102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	E888		登録なし	
103	ペルオキシソーム形成異常症	E713		ペルオキシソーム形成異常症	8848670
104	副腎白質ジストロフィー	E713		副腎白質ジストロフィー	8839695
105	レフサム (Refsum) 病	G601		レフサム病	8841173
106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	E713		ペルオキシソーム病	8848671
107	ウィルソン (Wilson) 病	E830		ウイルソン病	8830765
108	メンケス (Menkes) 病	E830		メンケス病	8848674
109	オクシピタル・ホーン症候群	E830		オクシピタル・ホーン症候群	8848471
110	無セルロプラスミン血症	E830		無セルロプラスミン血症	8840491
111	亜硫酸酸化酵素欠損症	E721		モリブデン補酵素欠損症	8847260
112	先天性腸性肢端皮膚炎	E832		腸性肢端皮膚炎	8842253
113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	E839		登録なし	
114	ヒポキサンチンゲアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	E791		レッシュ・ナイハン症候群	8841162
115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	E798		アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	8849243
116	キサンチン尿症	E798		キサンチン尿症	8832196
117	尿酸トランスポーター異常症	E799		尿酸トランスポーター異常症	8849669
118	オロチン酸尿症	E798		オロチン酸尿症	8831006
119	114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	E799		登録なし	
120	先天性葉酸吸収不全症	D528		先天性葉酸吸収不全	8836383
121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	E568		登録なし	
122	ビオプテリン代謝異常症	E708		ビオプテリン代謝異常症	8849676
123	チロシン水酸化酵素欠損症	G241		チロシン水酸化酵素欠損症	8849663
124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708		芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8849463
125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	E888		ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	8849667
126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E888		G A B A アミノ基転移酵素欠損症	8849565
127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	E711		コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	8849629
128	122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	E728		登録なし	
129	原発性高カイロミクロン血症	E783		原発性高カイロミクロン血症	8849528
130	家族性高コレステロール血症	E780		家族性高コレステロール血症	2720001
131	家族性複合型高脂血症	E784		家族性複合型高脂血症	8831286
132	無β-リポタンパク血症	E786		無ベータリポタンパク血症	8840506
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	E786		高比重リポタンパク欠乏症	8833663
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		先天性脂質代謝異常	2729003
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		脂質代謝異常	2729002
135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	Q796		エーラス・ダンロス症候群	7568002
136	リポイドタンパク症	E788		リポイドタンパク症	8849690
137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	E889		登録なし	
138	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
139	α1-アンチトリプシン欠損症	E880		α 1-アンチトリプシン欠乏症	8848451

表 9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	巨赤芽球性貧血	D531		巨赤芽球性貧血	2819003
2	後天性赤芽球癆	D609		後天性赤芽球癆	8833581
3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	D610		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607
4	先天性赤血球形成異常性貧血	D644		先天性赤血球形成異常性貧血	8836270
5	鉄芽球性貧血	D643		鉄芽球性貧血	2850002
6	無トランスフェリン血症	E880		無トランスフェリン血症	8840496
7	寒冷凝集素症	D591		寒冷凝集素症	2830009
8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D596		発作性寒冷ヘモグロビン尿症	8840090
9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	D591		自己免疫性溶血性貧血	2830003
10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595		発作性夜間ヘモグロビン尿症	8840095
11	遺伝性球状赤血球症	D580		遺伝性球状赤血球症	2820001
12	口唇赤血球症	D588		口唇赤血球症	8833477
13	鎌状赤血球症	D571		鎌状赤血球症	8831451
14	不安定ヘモグロビン症	D582		不安定ヘモグロビン症	8839599
15	サラセミア	D569		サラセミア	8834025
16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	D550		G 6 P D 欠乏性貧血	8830076
17	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D552		ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	8839577
18	11 から 17 までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D559		酵素異常による遺伝性溶血性貧血	2829004
18	11 から 17 までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D589		家族性溶血性貧血	8831289
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D599		溶血性貧血	2839007
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
20	微小血管障害性溶血性貧血	D594		微小血管障害性溶血性貧血	8839468
21	真性多血症	D45		真性赤血球増加症	2890011
22	家族性赤血球増加症	D750		家族性赤血球増加症	8831280
23	免疫性血小板減少性紫斑病	D693		特発性血小板減少性紫斑病	2873013
24	23 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	D694		血小板減少性紫斑病	2873007
25	血栓性血小板減少性紫斑病	M311		血栓性血小板減少性紫斑病	4466002
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D695		続発性血小板減少症	8836825
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
27	先天性無巨核球性血小板減少症	D694		先天性無巨核球性血小板減少症	8849803
28	ファンconi（Fanconi）貧血	D610		ファンconi貧血	2840001
29	周期性血小板減少症	D696		周期性血小板減少症	8834538
30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	D694		メイ・ヘグリン異常症	8849842
31	本態性血小板血症	D473		本態性血小板血症	2387011
32	ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	D691		ベルナル・スーリエ症候群	8842165
33	血小板無力症	D691		血小板無力症	2871008
34	血小板放出機構異常症	D691		血小板放出機構異常症	8833108
35	32 から 34 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	D691		血小板機能異常症	2871003
36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	D682		フィブリノーゲン欠乏症	2866028
37	先天性プロトロンビン欠乏症	D682		プロトロンビン欠乏症	2863004
38	第Ⅴ因子欠乏症	D682		第Ⅴ因子欠乏症	8837258
39	第Ⅶ因子欠乏症	D682		第Ⅴ I I 因子欠乏症	8847221
40	血友病A	D66		血友病A	2860002
41	血友病B	D67		血友病B	2861002
42	第Ⅹ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅹ因子欠乏症	8836288
43	第Ⅻ因子欠乏症	D681		先天性第Ⅹ I 因子欠乏症	8847783
44	第Ⅻ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅹ I I 因子欠乏症	8836289
45	第ⅫⅢ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅹ I I I 因子欠乏症	8836290
46	フォンウィルブランド（vonWillebrand）病	D680		フォンウィルブランド病	2864002
47	36 から 46 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	D689		先天性血液凝固因子異常	2869021
48	先天性プロテインC欠乏症	D685		プロテインC欠乏症	8841336
49	先天性プロテインS欠乏症	D685		プロテインS欠乏症	8841337
50	先天性アンチトロンビン欠乏症	D685		アンチトロンビン欠乏症	8847158

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
51	骨髄線維症	D474		骨髄線維症	8833808
52	再生不良性貧血	D619		再生不良性貧血	2849003
52	再生不良性貧血	D619		軽症再生不良性貧血	8846120
52	再生不良性貧血	D619		中等症再生不良性貧血	8846189
52	再生不良性貧血	D619		重症再生不良性貧血	8846160
52	再生不良性貧血	D619		最重症再生不良性貧血	8846136
52	再生不良性貧血	D619		本態性再生不良性貧血	8840110
52	再生不良性貧血	D610		先天性再生不良性貧血	2840007
52	再生不良性貧血	D610		ファンconi貧血	2840001
52	再生不良性貧血	D610		体質性再生不良性貧血	8836888
52	再生不良性貧血	D611		薬剤性再生不良性貧血	8840706
52	再生不良性貧血	D612		二次性再生不良性貧血	8838399
52	再生不良性貧血	D612		肝炎後再生不良性貧血	8831483
52	再生不良性貧血	D613		特発性再生不良性貧血	8838181

表 10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	X連鎖重症複合免疫不全症	D821		X連鎖重症複合免疫不全症	8846087
2	細網異形成症	D810		細網異形成症	8849630
3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	D813		ADA欠乏症	8830053
4	オーメン (Omenn) 症候群	D818		オーメン症候群	8846099
5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815		PNP欠損症	8846085
6	CD8欠損症	D818		CD8欠損症	8849561
7	ZAP-70欠損症	D818		ZAP-70欠損症	8846090
8	MHCクラスI欠損症	D816		MHCクラスI欠損症	8846081
9	MHCクラスII欠損症	D817		MHCクラスII欠損症	8846083
10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	D819		登録なし	
11	ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	D820		ウィスコット・オルドリッチ症候群	2791001
12	毛細血管拡張性運動失調症	G113		毛細血管拡張性運動失調症	3348008
13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	D828		ナイミーヘン染色体不安定症候群	8846196
14	ブルーム (Bloom) 症候群	Q828		ブルーム症候群	8844103
15	ICF 症候群	D800		ICF症候群	8849571
16	PMS2 異常症	D848		PMS2異常症	8849575
17	RIDDLE 症候群	D828		RIDDLE症候群	8849576
18	シムケ (Schimke) 症候群	D848		シムケ症候群	8849634
19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2欠失症候群)	D821		ディジョージ症候群	8837955
19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2欠失症候群)	Q938		22q11.2欠失症候群	8846236
20	高IgE症候群	D824		高IgE症候群	8833327
21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D848		肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	8849735
22	先天性角化異常症	Q828		先天性角化異常症	7573028
23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	D800		X連鎖無ガンマグロブリン血症	8846088
24	分類不能型免疫不全症	D839		分類不能免疫不全症	2799003
25	高IgM症候群	D805		高IgM症候群	8833328
26	IgGサブクラス欠損症	D803		IgGサブクラス欠損症	8846077
27	選択的IgA欠損	D802		IgA欠損症	8846076
28	特異抗体産生不全症	D806		特異抗体産生不全症	8849665
29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807		乳児一過性低ガンマグロブリン血症	2790021
30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	D809		体液性免疫不全症	8836861
31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	E703		チェディアック・東症候群	8837461
32	X連鎖リンパ増殖症候群	D823		X連鎖リンパ増殖症候群	8846089
33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	D763		自己免疫性リンパ増殖症候群	8849640

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	D849		登録なし	
35	重症先天性好中球減少症	D70		重症先天性好中球減少症	8846162
36	周期性好中球減少症	D70		周期性好中球減少症	8834539
37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	D70		好中球減少症	2880001
38	白血球接着不全症	D71		白血球接着不全症	8846207
39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	D70		シュワックマン症候群	8846142
40	慢性肉芽腫症	D71		慢性肉芽腫症	8840379
41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803		ミエロペルオキシダーゼ欠損症	8840420
42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848		メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	8849688
43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	D729		白血球機能障害	8838952
44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	Q824	D848	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	8849844
45	IRAK4 欠損症	D848		IRAK4 欠損症	8849572
46	MyD88 欠損症	D848		MyD88 欠損症	8849573
47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372		慢性皮膚粘膜カンジダ症	1129006
48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	D848		登録なし	
49	先天性補体欠損症	D841		先天性補体欠損症	8849802
50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	D841		遺伝性血管性浮腫	8846097
51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	D841		補体欠損症	8840089
52	好酸球増加症	D721		好酸球増加症	2883003
53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	C845		慢性活動性 EB ウイルス感染症	8849682
54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	B24		後天性免疫不全症候群	2793007
55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	D849		後天的な免疫系障害による免疫不全症	8849748
56	慢性移植片対宿主病	T860		慢性移植片対宿主病	8846345

表 11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	髄膜脳瘤	Q019		髄膜脳瘤	8835802
2	脊髄髄膜瘤	Q059		脊髄髄膜瘤	7419003
3	脊髄脂肪腫	D177		脊髄脂肪腫	8845811
4	仙尾部奇形腫	D481		仙尾部奇形腫	8839479
5	滑脳症	Q043		滑脳症	8831390
6	裂脳症	Q046		裂脳症	8841168
7	全前脳胞症	Q042		全前脳胞症	8836541
8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (DeMorsier) 症候群)	Q044		中隔視神経形成異常症	8845421
9	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群	Q031		ダンディ・ウォーカー症候群	8837455
10	先天性水頭症	Q039		先天性水頭症	7423007
11	巨脳症一毛細血管奇形症候群	Q878		巨脳症一毛細血管奇形症候群	8849933
12	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	Q048		ジュベール症候群関連疾患	8849767
13	レット (Rett) 症候群	F842		レット症候群	2991004
14	結節性硬化症	Q851		結節性硬化症	7595005
15	神経皮膚黒色症	L814		神経皮膚黒色症	7090050
16	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	Q859		基底細胞母斑症候群	8842234
17	フォンヒッペル・リンドウ (vonHippel-Lindau) 病	Q858		フォンヒッペル・リンドウ病	8846926
18	スタージ・ウェーバー症候群	Q858		スタージ・ウェーバ症候群	8835730
19	ウェルナー (Werner) 症候群	E348		ウェルナー症候群	2598001
20	コケイン (Cockayne) 症候群	Q871		コケイン症候群	8833769
21	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	E348		早老症	8836702
22	カナバン (Canavan) 病	E752		カナバン病	8849258
23	アレキサンダー (Alexander) 病	E752		アレキサンダー病	3300016
24	先天性大脳白質形成不全症	G378		先天性大脳白質形成不全症	8848586

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
25	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	E752	G378	皮質下のう胞をもつ大頭型白質脳症	8849440
26	白質消失病	G934		白質消失病	8849431
27	ATR-X 症候群	Q870	F729	ATR-X 症候群	8848429
28	脆弱X 症候群	Q992		脆弱X 症候群	8844072
29	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	E748		先天性 GPI 欠損症	8849375
30	脳クレアチン欠乏症候群	E728		脳クレアチン欠乏症候群	8849821
31	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	Q750		非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	8849441
32	アペール(Apert) 症候群	Q870		アペール症候群	7555001
33	クルーゾン(Crouzon) 病	Q751		クルーゾン症候群	8844862
34	31 から 33 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	Q750		頭蓋骨癒合症	8838002
35	もやもや病	1675		もやもや病	4375001
36	脳動静脈奇形	Q282		脳動静脈奇形	7478017
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		海綿状血管腫	2280017
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		多発性海綿状血管腫	8846800
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		脊髄海綿状血管腫	2280109
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		海綿静脈洞部海綿状血管腫	8846100
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		基底核部海綿状血管腫	8846108
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		後頭葉海綿状血管腫	8846126
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳海綿状血管腫	8846145
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳橋角部海綿状血管腫	8846146
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		前頭葉海綿状血管腫	8846180
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側頭葉海綿状血管腫	8846182
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側脳室海綿状血管腫	8846184
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		第三脳室壁海綿状血管腫	8846186
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		頭頂葉海綿状血管腫	8846190
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳幹部海綿状血管腫	8846203
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳室海綿状血管腫	8846204
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		モンロー孔海綿状血管腫	8846232
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283	Q283	脳海綿状血管腫合併妊娠	8848650
38	脊髄性筋萎縮症	G122		脊髄性筋萎縮症	8835990
39	先天性無痛無汗症	G608		先天性無痛無汗症	8847711
40	遺伝性運動感覚ニューロパチー	G600		遺伝性運動感覚性ニューロパチー	8841673
41	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	G710		デュシェンヌ型筋ジストロフィー	3591004
42	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	G710		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	8848466
43	肢帯型筋ジストロフィー	G710		肢帯型筋ジストロフィー	8841416
44	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	3591011
45	福山型先天性筋ジストロフィー	G710		福山型先天性筋ジストロフィー	8839768
46	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	G710		メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	8849843
47	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	G710		ウルリヒ病	8848192
48	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	G710		筋ジストロフィー	3591020
49	ミオチューブラーミオパチー	G712		ミオチューブラーミオパチー	8841427
50	先天性筋線維不均等症	G712		先天性筋線維不均等症	8849797
51	ネマリンミオパチー	G712		ネマリンミオパチー	8841425
52	セントラルコア病	G712		セントラルコア病	8836400
53	マルチコア病	G712		マルチコア病	8840291
54	ミニコア病	G712		微小コア疾患	8839469
55	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	G712		先天性ミオパチー	8841426
56	シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	G711		シュワルツ・ヤンベル症候群	8841671
57	乳児重症ミオクロニーてんかん	G404		乳児重症ミオクロニーてんかん	8847543
58	点頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	G404		点頭てんかん	3456004
59	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	G404		レノックス・ガストー症候群	8841171
60	ウンフェルリヒト・ルントボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	G403		ウンフェルリヒト・ルントボルグ病	8849249
61	ラフォラ (Lafora) 病	G403		ラフォラ病	8849488
62	脊髄小脳変性症	G319		脊髄小脳変性症	8835986
63	小児交互性片麻痺	G819		小児交互性片麻痺	8849760

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
64	変形性筋ジストニー	G241	G405	特発性捻転ジストニア	8841454
65	瀬川病	G241		瀬川病	8842320
66	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	G230		パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	8848407
67	乳児神経軸索ジストロフィー	G318		乳児神経軸索ジストロフィー	8848644
68	乳児両側線条体壊死	G232		乳児両側線条体壊死	8849818
69	先天性ヘルペスウイルス感染症	P352		先天性ヘルペスウイルス感染症	8836363
70	先天性風疹症候群	P350		先天性風疹症候群	7710002
71	先天性サイトメガロウイルス感染症	P351		先天性サイトメガロウイルス感染症	8836215
72	先天性トキソプラズマ感染症	P371		先天性トキソプラズマ症	7712003
73	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	D898		エカルディ・グティエール症候群	8849250
74	亜急性硬化性全脳炎	A811		亜急性硬化性全脳炎	0462001
75	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	G048		ラスムッセン脳炎	8849556
76	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	G934		痙攣重積型二相性急性脳症	8848501
77	自己免疫介在性脳炎・脳症	G934		自己免疫介在性脳炎・脳症	8849762
78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G405		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	8849547
79	多発性硬化症	G35		多発性硬化症	3409005
80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		慢性炎症性脱髄性多発神経炎	8841670
80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		多巣性運動ニューロパチー	8841400
81	重症筋無力症	G700		重症筋無力症	3580006

表 12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	乳糖不耐症	E739		乳糖不耐症	2713005
2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	E743		ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	8849761
3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	E743		グルコース・ガラクトース吸収不良症	8832879
4	エンテロキナーゼ欠損症	K908		エンテロキナーゼ欠損症	8849715
5	アミラーゼ欠損症	E743		アミラーゼ欠損症	8849707
6	リパーゼ欠損症	E788		リパーゼ欠損症	8849849
7	微絨毛封入体病	K908		微絨毛封入体病	8849827
8	腸リンパ管拡張症	I890		腸管リンパ管拡張症	8837707
9	家族性腺腫性ポリポシス	D126		家族性大腸ポリポシス	8831282
10	若年性ポリポシス	D126		若年性ポリポシス	8849765
11	ポイツ・ジェガース症候群	Q858		ポイツ・ジェガース症候群	8844327
12	カウデン症候群	Q858		カウデン病	8848692
13	周期性嘔吐症候群	R11		周期性嘔吐症候群	8849758
14	潰瘍性大腸炎	K519		潰瘍性大腸炎	5569003
15	クローン (Crohn) 病	K509		クローン病	5559001
16	早期発症型炎症性腸疾患	K529		早期発症型炎症性腸疾患	8849805
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	K908		自己免疫性腸症	8849763
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	D848		I P E X 症候群	8849700
18	非特異性多発性小腸潰瘍症	K633		非特異性多発性小腸潰瘍症	5349014
19	急性肝不全 (昏睡型)	K720		急性肝不全・昏睡型	8849737
20	新生児ヘモクロマトーシス	E831		新生児ヘモクロマトーシス	8848557
21	自己免疫性肝炎	K754		自己免疫性肝炎	5733008
22	原発性硬化性胆管炎	K830		原発性硬化性胆管炎	5761008
23	胆道閉鎖症	Q442		胆道閉鎖症	5762012
24	アラジール (Alagille) 症候群	Q447		アラジール症候群	8830321
25	肝内胆管減少症	Q445		肝内胆管減少症	8849736
26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K710		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	8848352
27	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	Q444		先天性肝内胆管拡張症	8836156
28	先天性胆道拡張症	Q444		先天性胆道拡張症	8836285
29	先天性肝線維症	Q447		先天性肝線維症	7516006
30	肝硬変症	K746		肝硬変症	8831512
31	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766	門脈圧亢進症	8840687	

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
31 門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766		特発性門脈圧亢進症	5723004
32 先天性門脈欠損症	Q265		先天性門脈欠損症	8849804
33 門脈・肝動脈瘻	Q266		肝動脈門脈瘻	8842259
34 クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	E805		クリグラー・ナジャー症候群	2774015
35 遺伝性肝炎	K861		遺伝性肝炎	8848455
36 自己免疫性肝炎	K861		自己免疫性肝炎	8842274
37 短腸症	K918		短腸症候群	8841646
38 ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病	Q431		ヒルシュスプルング病	7513001
39 慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438		慢性特発性偽性腸閉塞症	8848227
40 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438	Q647	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	8848199
41 腸管神経節細胞僅少症	Q438		腸管神経節細胞僅少症	8848216
42 肝巨大血管腫	D180		乳幼児肝巨大血管腫	8849819
43 総排泄腔遺残	Q437		総排泄腔遺残	8836688
44 総排泄腔外反症	Q641		総排泄腔外反症	8845173

表 13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	Q898		コフィン・ローリー症候群	8848525
2 ソトス (Sotos) 症候群	Q873		ソトス症候群	8836812
3 スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群	Q938		スミス・マガニス症候群	8848573
4 ルビンシュタイン・ティビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	Q872		ルビンスタイン・ティビ症候群	8841156
5 歌舞伎症候群	Q870		歌舞伎症候群	8848477
6 ウィーバー (Weaver) 症候群	Q873		ウィーバー症候群	8830737
7 コルネリア・デランゲ (Corneliadelange) 症候群	Q871		コルネリアデランゲ症候群	8845129
8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	Q873		ベックウィズ・ウィーデマン症候群	8840029
9 アンジェルマン (Angelman) 症候群	Q935		アンジェルマン症候群	8830402
10 5p-症候群	Q934		5p欠失症候群	8848428
11 4p-症候群	Q933		4p欠失症候群	8848427
12 18トリソミー症候群	Q913		トリソミー18	8838228
13 13トリソミー症候群	Q917		トリソミー13	8838227
14 ダウン (Down) 症候群	Q909		ダウン症候群	7580001
15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	Q999		常染色体異常	7585004
16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	Q878		CFC症候群	8848183
17 マルファン (Marfan) 症候群	Q874		マルファン症候群	7598010
18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	Q875		ロイス・ディーツ症候群	8849691
19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	Q783		カムラチ・エンゲルマン症候群	8831455
20 コステロ (Costello) 症候群	Q871		コステロ症候群	8845927
21 チャージ (CHARGE) 症候群	Q878		CHARGE症候群	8845627
22 ハーランマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	Q870		ハーランマン・ストライフ症候群	8838987
23 色素失調症	Q823		色素失調症	7573023
24 アントレー・ピクスラー症候群	Q870		アントレー・ピクスラー症候群	8848453
25 ファイファー症候群	Q870		ファイファー症候群	8845830
26 コフィン・シリシ症候群	Q870	F799	コフィン・シリシ症候群	8848524
27 シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	Q878		シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	8844236
28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	Q871		スミス・レムリ・オピッツ症候群	8835758
29 メビウス症候群	Q870		メビウス症候群	8840547
30 モワット・ウィルソン症候群	Q870	F729	モワット・ウィルソン症候群	8848676
31 ヤング・シンプソン症候群	Q870	F719	ヤング・シンプソン症候群	8848678
32 VATER 症候群	Q872		VATER症候群	8848445

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
33	MECP2 重複症候群	F848		MECP2 重複症候群	8849859
34	武内・小崎症候群	Q878		武内・小崎症候群	8850051

表 14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	E703		眼皮膚白皮症	8832047
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。）	Q808		ケラチン症性魚鱗癬	8848505
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。）	Q803		表在性表皮融解性魚鱗癬	8848659
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。）	Q803		表皮融解性魚鱗癬	8848660
3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	Q808		常染色体劣性先天性魚鱗癬	8848566
4	道化師様魚鱗癬	Q804		道化師様魚鱗癬	8848639
5	ネザートン（Netherton）症候群	Q808		ネザートン症候群	8845593
6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	Q871		シェーグレン・ラルソン症候群	8848533
7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	Q809		先天性魚鱗癬	7571003
8	表皮水疱症	Q819		先天性表皮水疱症	7573032
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		汎発性膿疱性乾癬	8846041
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		小児汎発性膿疱性乾癬	8846144
10	色素性乾皮症	Q821		色素性乾皮症	8834194
11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 I 型）	Q850		神経線維腫症 1 型	8841666
12	肥厚性皮膚骨膜炎	M8949		肥厚性皮膚骨膜炎	8848656
13	無汗性外胚葉形成不全	Q824		無汗性外胚葉形成不全	8847731
14	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	L511		スティーブンス・ジョンソン症候群	6951003
14	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	L512		中毒性表皮壊死症	8845586

表 15 骨系統疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	胸郭不全症候群	Q678	Q675	胸郭不全症候群	8848487
2	軟骨無形成症	Q774		軟骨無形成症	8847892
3	軟骨低形成症	Q774		軟骨低形成症	8847891
4	骨形成不全症	Q780		骨形成不全症	8833798
5	低ホスファターゼ症	E833		低ホスファターゼ症	8837885
6	大理石骨病	Q782		大理石骨病	8837412
7	多発性軟骨性外骨腫症	Q786		多発性軟骨性外骨腫症	8850052
8	内軟骨腫症	Q784		オリエ病	8831004
9	2型コラーゲン異常症関連疾患	Q779		2型コラーゲン異常症関連疾患	8849693
10	点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）	Q773		点状軟骨異形成症	8837949
11	偽性軟骨無形成症	Q778		偽性軟骨無形成症	8849600
12	ラーセン症候群	Q872		ラーセン症候群	8844109
13	進行性骨化性線維異形成症	M6119		進行性骨化性線維異形成症	8834971
14	TRPV4異常症	Q799		TRPV4異常症	8849704
15	骨硬化性疾患	Q789		骨硬化性疾患	8849749
16	ピールズ症候群	Q874		ピールズ症候群	8845729

表 16 脈管系疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	青色ゴムまり様母斑症候群	Q828		青色ゴムまり様母斑症候群	8842128
2	巨大静脈奇形	Q278		巨大静脈奇形	8849739
3	巨大動静脈奇形	Q273		巨大動静脈奇形	8849740
4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	Q872		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833
5	原発性リンパ浮腫	Q820		原発性リンパ浮腫	8849744
6	リンパ管腫	D181		リンパ管腫	2281002
7	リンパ管腫症	M8950		リンパ管腫症	8848683
8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	I780		オスラー病	8848472
9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	D694		カサバツハ・メリット症候群	2280083

登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、 過去の登録データの取扱いに関する指針の検討

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

研究要旨

小児慢性特定疾病児童等データベースの根拠法令等を概観した上で、登録データの収集・利活用の際の検討事項につき提示を行った。当該データベースの特殊性を踏まえ、小児慢性特定疾病対策の対象となる患者が未成年者であることによる、代諾並びにインフォームドコンセント及びインフォームドアセントの取得の課題、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲を拡大した場合に生じ得る課題、データ取扱いにかかる安全管理措置等について検討すべき課題がみられた。

研究協力者

和泉澤千恵 (国立成育医療研究センター
生命倫理研究室 研究員)

A. 研究目的

本分担研究では、現行法令等の規定、医療意見書情報に基づく小児慢性特定疾病児童等データベースのオンライン化に向けた改正法案や指針の規定、厚生労働省に設置された審議会の審議内容等について整理を行うことによって、小児慢性特定疾病の医療情報等を利活用するために小児慢性特定疾病児童等データベースの再構築に際して必要となる登録時及び登録データの研究利活用時の同意の在り方についての課題等を明らかにすること目的とする。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病児童等データベースの再

構築及び研究目的での利活用に際して、根拠及び適用される疾病登録等の医療情報の取扱いに関連する法令、告示、指針等、並びに今後の様々な研究のオンライン化も視野に入れてとりまとめがなされた人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針における個人情報の取扱いや同意取得に関する規定について確認を行い、また、厚生労働省での審議会資料や議事録を参考に、今後の小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用の方向性や本人等からの同意取得における課題等について検討を行った。

(倫理面への配慮)

本研究は、法令及び指針、並びに審議会資料及び議事録等の情報に基づく検討であり、倫理的問題は生じない。

C. 研究結果

1. 小児慢性特定疾病児童等データベース構築の根拠

児童福祉法（昭和 22 年法律 164 号）は、小児慢性特定疾病医療費の支給等に関する規定をおいている。これらの小児慢性特定疾病にかかる医療支援や事業は、小児慢性特定疾病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立等の措置を講ずる必要があるとして、児童福祉法の一部を改正する法律（平成 26 年 5 月 30 日法律 47 号）によって児童福祉法が改正され、平成 27 年 1 月 1 日より施行されたことによって法制化されたものである。

児童福祉法は、小児慢性特定疾病及び小児慢性特定疾病医療支援を次のように定義する。

小児慢性特定疾病とは「児童又は児童以外の満二十歳に満たない者（以下「児童等」という。）が当該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し、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであつて、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病をいう」（児童福祉法第 6 条の 2 第 1 項）。また、小児慢性特定疾病医療支援とは、「都道府県知事が指定する医療機関（以下「指定小児慢性特定疾病医療機関」という。）に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等（政令で定めるものに限る。以下「小児慢性特定疾病児童等」という。）であつて、当該疾病の状態が当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める程度であるものに対し行われる医療（当該小児慢性特定疾病に係るものに限る。）をいう」と定義されている（児童福祉法第 6 条の 2 第 2 項）。なお、政令で定める児童等は、指定小児慢性特定疾病医療機関に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等のことをいい、満 18 歳に満たない者たる児童、及び、児童以外の満 20 歳に満たない者については、満 18 歳に達する日前から引き続き指定小児慢性特定疾病医療支援を受けているもののみが対象となる。（児童福祉法第 4 条第 1 項本文、児童福祉法施行令（昭和 23 年政令第 74 号）第 1 条）。

児童福祉法第 21 条の 4 は、国に対して、疾病児童等（小児慢性特定疾病の治療方法その他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）の健全な育成に資する調査及び研究を推進し、推進にあたり難病の患者に対する医療等に関する法律第 1 条が定める難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意すること（同条第 1 項及び第 2 項）を求める。また、厚生労働大臣は、調査及び研究の成果を適切な方法により小児慢性特定疾病の治療方法その他疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を行う者、医師、疾病児童等及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供すること、及び、当該情報提供に当たっては、個人情報保護に留意しなければならないとの規定をおいている（同条第 3 項及び第 4 項）。

さらに、児童福祉法第 21 条の 5 は、「厚生労働大臣は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病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を定めるものとする。」と定め、これに基づいて「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）（以下、「小慢基本方針」という。）が発出されている。

小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運営については、小慢基本方針の「第二小児慢性特定疾病医療費の支給に関する事項」の二に規定があり、小児慢性特定疾病児童等データベースは、小児慢性特定疾病医療費の支給の申請に係る小児慢性特定疾病児童等についての臨床データの収集、管理、活用を行うために、国が構築する小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベースと位置付けられている。小児慢性特定疾病児童等データベースにつ

いては、児童福祉法が定める小児慢性特定疾病医療費の支給の目的が、「小児慢性特定疾病児童等の健全な育成の観点から、患児の家庭に対する経済的支援を行うとともに、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み」て、①国に対して、小児慢性特定疾病医療費の支給の申請に係る小児慢性特定疾病児童等についての臨床データを収集し、管理及び活用を行うため、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベース（小児慢性特定疾病児童等データベース）を構築することを、②国及び都道府県等に対して、小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たり、個人情報保護等に万全を期すことを、③小児慢性特定疾病児童等及びその家族に対して、必要なデータの提供に協力することを、④児童福祉法第 19 条の 3 第 1 項により指定された指定医に対して、正確な小児慢性特定疾病児童等のデータの登録に努めることを、それぞれ求めている。また、小慢基本方針の「第六 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究に関する事項」の定めによれば、①国に対して、1) 小児慢性特定疾病児童等データベースを構築するに際して、小児慢性特定疾病に関する研究の推進に資するよう、「難病の患者に対する医療等の総合的な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 375 号）第二(2)イにおいて定める指定難病データベースの構築と連携しながらおこなうこと（第六の二）、2) 構築した小児慢性特定疾病児童等データベースを小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制に整備すること（第六の三）、3) 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の推進に当たっては、難病の患者に対する医療等に関する法律第 1 条に規定する難病の病因や病態の解明並びに医薬品、医療機器及び再生医療等製品（医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律 145 号）第 2 条第 1 項、第 4 項及び第 9 項）の開発を推進するための実用的な研究や、既存薬の新たな治療効果のエビデ

ンス構築（ドラッグ・リポジショニング）に係る研究を含むその他の調査及び研究との適切な連携を図るよう留意すること（第六の六）を、②国及び都道府県等に対しては、小児慢性特定疾病に関する研究への活用のため、小児慢性特定疾病児童等のデータを研究機関に提供するに当たっては、個人情報の保護に十分配慮するよう努めること（第六の四）を、それぞれ求めている。

このような法令及び告示に基づき、小児慢性特定疾病医療費の支給申請時の添付書類である医療意見書によるデータを収集し、小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運営が図られている。

2. データ収集の方法・手続き

小児慢性特定疾病児童等データベースは、小児慢性特定疾病医療費の支給にかかる医療費支給認定を受けるための申請時の添付書類の一つである指定医の診断書、いわゆる医療意見書のデータを収集して構築が図られている。

小児慢性特定疾病医療費の支給を受けるためには、小児慢性特定疾病児童等の保護者が、都道府県知事の定める指定医の診断書、いわゆる医療意見書を添えて、都道府県等の実施主体に申請する必要がある。ここでの保護者とは、小児慢性特定疾病児童等の親権を行う者、未成年後見人その他の者で、当該小児慢性特定疾病児童等を現に監護する者をいうとされている（児童福祉法第 19 条の 3 第 1 項）。また、指定医の診断書、いわゆる医療意見書は、小児慢性特定疾病児童等が小児慢性特定疾病にかかっており、かつ、当該小児慢性特定疾病の状態が当該小児慢性特定疾病ごとに社会保障審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が定める程度のものに対して行われる医療であることを証する書面として厚生労働省令で定めるものである（児童福祉法第 6 条の 2 第 2 項及び同法第 19 条の 3 第 1 項）。指定医の診断書には、①医療費支給認定の申請に係る小児慢性特定疾病児童等の氏名、性別及び生年月日、②当該小児慢性特定疾病児童等がかかっている小児慢性特

定疾病の名称及びその疾病の状態の程度に関する事項、③診断書の作成年月日、④その他参考となる事項を記載することとなっている（児童福祉法施行規則第7条の18第1号から第4号）。

小児慢性特定疾病児童等の保護者による申請が、厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病医療の程度であると認められる場合には、都道府県によって小児慢性特定疾病医療費を支給する旨の認定、すなわち医療費支給認定が行われ、当該医療費支給認定を受けた小児慢性特定疾病児童等の保護者たる医療費支給認定保護者に対し、医療費支給認定の有効期間を記載した医療受給者証が交付される（児童福祉法第19条の3第3項及び第7項）。医療費支給認定の有効期間は、一年以内であつて、医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等が、その疾病の状態、治療の状況等からみて指定小児慢性特定疾病医療支援を受けることが必要な期間である（児童福祉法第19条の3第6項及び児童福祉法施行規則第7条の21）。

なお、現在、医療費助成の対象となる疾患群は、1. 悪性新生物、2. 慢性腎疾患、3. 慢性呼吸器疾患、4. 慢性心疾患、5. 内分泌疾患、6. 膠原病、7. 糖尿病、8. 先天性代謝異常、9. 血液疾患、10. 免疫疾患、11. 神経・筋疾患、12. 慢性消化器疾患、13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群、14. 皮膚疾患、15. 骨系統疾患、16. 脈管系疾患である（児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成26年12月18日、厚生労働省告示475号））。

3. 小児慢性特定疾病児童等データベース登録に際する同意取得について

小児慢性特定疾病児童等データベース登録に関する同意取得は、小児慢性特定疾病医療費支給認定を申請する際に提出する申請書が、当該支給認定申請と添付書類となる医療意見書の研究利用に関する同意書を兼ねて（含んで）

おり、当該書類の中の研究利用に対する同意欄に署名することをもって、医療意見書が「小児慢性特定疾病等の治療研究等、小児慢性特定疾病に係る研究及び政策を立案するための基礎資料として厚生労働省に利用されること」に同意したこととなる。このことによって医療意見書の内容をデータベースに登録すること、及び、当該登録データを研究及び政策立案の基礎資料として利用すること、この2つの事項に同意したこととするという運用がなされている。

医療意見書の利用にかかる説明は、申請書類内や各申請窓口のホームページ等によってなされている。例えば、東京都福祉保健局少子社会対策部家庭支援課母子医療助成担当の「小児慢性特定疾病医療費支給認定申請書兼同意書」（別記第11号様式（第6条関係））[<https://www.fukushihoken.metro.tokyo.lg.jp/kodomo/kosodate/josei/syoman/top.files/shinseisyo.pdf>] は、疾病の医療費支給認定の申請に関する申請者の署名欄とは別に申請書添付の医療意見書の研究利用に対する同意欄を設けている。具体的には、「本申請書内容及び本申請書に添付された医療意見書の研究等への利用についての同意をされる方は、以下に署名をお願いします。」との記載とともに「私は、本申請書内容及び本申請書に添付した医療意見書が、小児慢性特定疾病等の治療研究等、小児慢性特定疾病に係る研究及び政策を立案するための基礎資料として厚生労働省に利用されることに同意します。」として患者氏名記載欄と、患者が未成年又は成年被後見人等の理由により、本人に代わって代理人が同意する場合として代理人氏名記載欄を設けている。確認事項として、同意は任意であり、同意がない場合でも医療費助成の可否に影響を及ぼさないこと、厚生労働省による医療意見書の利用については、「医療意見書の研究利用に関する御説明」を併せて確認すること、治療研究において更に協力依頼をする場合は、各研究者から主治医を介して説明がなされ、改めて同意の有無を確認すること、申請書内容及び本申請書に添付し

た医療意見書を利用する際は、個人情報の保護に十分配慮し、目的以外の利用は一切しないことが文章で説明されている。また、東京都福祉健康局ホームページ「小児慢性特定疾病医療費助成制度の概要」の「12. 厚生労働省への検査結果等のデータ提供についてお願い」

[<https://www.fukushihoken.metro.tokyo.lg.jp/kodomo/kosodate/josei/syoman/top.html>]において、「全国から小児慢性特定疾病のデータを収集し、治療、研究の基礎資料とするため、患者（児）や保護者の方の氏名、住所等個人が特定できるデータを除外した「疾患名、年齢、性別、発病時期、病状、診断の根拠となった検査等の結果、合併症、経過等」の情報を申請者の同意を得た上で厚生労働省へ提出しています。意見書の使用に当たっては、プライバシー保護に十分配慮し、研究以外の目的に使用することはありません。保護者の皆様に、趣旨を御理解の上、御同意いただきますようお願いいたします。同意いただける場合、必要書類 1「小児慢性特定疾病医療費支給認定申請書兼同意書」の署名欄に御記入ください。同意の有無が医療費助成の認定・非認定に影響する事は一切ありません。」との説明がなされている。

4. 生命・医学系指針が定める同意取得の手続き等について

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（令和 3 年 3 月 23 日、文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示 1 号）（以下、「生命・医学系指針」という。）が 2021 年 3 月 23 日に告示され、同年 6 月 30 日に施行される（なお、当該指針のガイダンスが 2021（令和 3）年 4 月 16 日に公表されている [https://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n2265_01.pdf] ）。

当該指針は、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示 1 号）及び「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年文部科学省・厚生労働省告示 3 号）の内容を統合して規定された指針である。本指針は、

人を対象として、ア（次の①、②、③又は④を通じて、国民の健康の保持増進又は患者の傷病からの回復若しくは生活の質の向上に資する知識を得ること。①傷病の成因（健康に関する様々な事象の頻度及び分布並びにそれらに影響を与える要因を含む。）の理解、②病態の理解、③傷病の予防方法の改善又は有効性の検証、④医療における診断方法及び治療方法の改善又は有効性の検証）、又は、イ（人由来の試料・情報を用いて、ヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能並びに遺伝子の変異又は発現に関する知識を得ること。）を目的として実施される活動（「生命・医学系指針」第 2 の(1)）を対象とする研究であって、我が国の研究期間で実施され、又は日本国内において実施されるものが原則として適用対象となる（「生命・医学系指針」第 3）。したがって、医療意見書の内容を登録した小児慢性特定疾病児童等データベースを用いた研究は本指針の適用対象となる。

「生命・医学系指針」第 2 の(6)及び(7)の規定から、研究計画書が作成されるまでに既に存在する人から取得された研究に用いられる情報は、既存情報に該当することになる（「研究目的ではない医療のために研究対象者から直接取得された情報が記載された診療記録については、当該診療記録を研究に二次利用する場合は、当該研究のために研究対象者から直接取得する場合には該当しない。」（ガイダンス、第 2 の(7)の規定の解説 2）と解されている。）。また、「生命・医学系指針」第 2 の(27)は、本人の病歴など本人に対する不当な差別、偏見等の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報を「要配慮個人情報」と定義している。医療費支給申請に添付される医療意見書には申請する疾病にかかる内容を記載することとなっており、当該内容がデータベースの登録項目として登録されることによって病歴等の把握が可能となることから、取扱う情報は、要配慮個人情報であり、かつ研究目的ではなく研究対象者から直接取得された情報が記載されている医療意見

書の記載内容を研究に二次利用することとなるため、既存の情報という整理になる。

他の研究機関等に既存情報を提供しようとする場合には、インフォームドコンセントを文書によって受けるか、又は口頭により受ける場合にあっては説明の方法や内容、同意の内容に関する記録を作成する必要がある。ただし、当該手続きを行うことが困難な場合であって、当該手続きを行うことなく既存情報を提供することができる旨の規定もある。これに該当するのは、(1) 学術研究の用に供する等の特段の理由があり、かつ、①研究実施及び既存情報の他研究機関への提供につき、a 情報の利用目的・方法・他機関への提供方法、b 利用・提供する情報の項目、c 利用する者の範囲、d 情報の管理の責任者の氏名・名称、e 求めがあった場合の識別される情報の利用や他機関への提供の停止、f 停止の求めを受け付ける方法、という事項の研究対象者等に対する通知、公開、②研究実施につき、原則として研究対象者等の拒否できる機会の保障、という①②の両者を満たしている、(2) 社会的に重要性の高い研究に用いられる既存情報が提供される場合であって、侵襲性がなく、インフォームドコンセントの手続き等の簡略化に伴う研究対象者の不利益がなく、簡略化によらなければ研究実施が困難又は研究価値を著しく損ねる、社会的に重要性が高い研究と認められるという全ての要件を満たした上で、かつ、研究対象者等が含まれる集団に対して情報収集・利用目的・内容・方法につき広報する、研究対象者等に対し速やかに事後的説明を行う、長期にわたる継続的な情報の収集・利用がされる場合には、社会に対し実情を当該情報の収集・利用の目的・方法を含めて広報し、社会に周知されるように努めるという適切な措置を講じる必要がある、等の場合である（「生命・医学系指針」第8の1(3)）。このため、小児慢性特定疾病児童等データベース登録に関する同意取得に際しては、必ずしも文書によりインフォームドコンセントを受けるとは要しないことになるが、口頭によってイン

フォームドコンセントを受けるとは、その内容につき記録を作成することを要することとなる。

現在の小児慢性特定疾病児童等データベースの利用に際しては、「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン」（平成31年2月、厚生労働省）〔<https://www.mhlw.go.jp/content/10900000/000511696.pdf>〕に基づき厚生労働省がそのデータ提供を行っている。本ガイドラインは、データの提供先の範囲を、①厚生労働省、都道府県又は指定都市がその所掌事務の範囲内で難病又は小児慢性特定疾病にかかる正確なエビデンスに基づく政策の立案のために利用する場合、②中核市が小児慢性特定疾病にかかる正確なエビデンスに基づく政策の立案のために利用する場合、③厚生労働省又は文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者であって、小児慢性特定疾病の研究を実施するものが、その研究成果を広く一般に公表することを目的として、a 難病等患者データを用いて研究を行う場合、b 臨床研究等の実施に関して患者に協力を求める場合のいずれかを行う場合、④審査会において、指定難病・小児慢性特定疾病の研究の推進に必要なものとして、審査会において提供が適切であると判断された場合という4つに限定しており、手続きを行うことが困難な場合には、インフォームドコンセント手続きを行うことなく既存情報を提供することができる「生命・医学系指針」が規定する例外である(1) 学術研究の用に供する等の特段の理由ないし(2) 社会的に重要性の高い研究に用いられる既存情報が提供される場合に該当すると考えられる。このため、各例外に該当する場合における所定事項を実施することによりデータ登録・利用が可能となろう。

なお、「生命・医学系指針」第8の2は、電磁的方法によるインフォームドコンセントについて定めている。研究者等又は既存情報の提供のみを行う者は、①研究対象者等に対し、本

人確認を適切に行うこと、②研究対象者等が説明内容に関する質問をする機会を与え、かつ、当該質問に十分に答えること、③インフォームドコンセントを受けた後も、同意撤回、遺伝カウンセリング、同意を受けた時には特定されていなかった将来の研究のために用いられる可能性その他の所定事項について説明事項を含めた同意事項を容易に閲覧できるようにし、特に研究対象者等が求める場合には文書を交付すること、という①から③までの全ての事項に配慮した上で、文書によるインフォームドコンセントに代えて電磁的方法によるインフォームドコンセントを受けることを認めている。ガイドライン第8の2の規定の解説によれば、電磁的方法による説明とは、電磁的に記録された文章等により説明することを指すと解されており、特に、テレビ電話等の対面を含む非対面の場合、研究対象者等が確実に説明を受け、説明内容を理解したことを確認した上で同意を受けなければならないとしている。また、電磁的方法による同意とは、書面に代えて電気通信回線を通じて同意を得る方法と解している。本人確認とは、手続きを実施する人物が実在する本人であるかを確認することとしている。さらに、質問の機会に関しては、非対面で行う場合の具体的な事例を問合せフォームの設置、電話番号、メールアドレスの提示等としており、研究対象者等が説明を受け、研究の内容等を理解するために必要な質問を考える時間を考慮する必要があるとしている。また、質問に十分に答えることについては、研究者等が回答を行い、研究対象者等の理解が得られたことを確認した上で同意を受ける必要があるとしている。なお、インフォームドコンセントを受けた後に所定事項を容易に閲覧できるようにするとは、文書の交付のほか、電子メールの送付、研究機関のホームページ等への掲載、研究機関において閲覧に供しておく等を具体例としている。

「生命・医学系指針」第9は、代諾者等からのインフォームドコンセントを受ける手続きについて定めている。代諾者等からのイン

フォームドコンセントを受ける場合の要件として、研究対象者が未成年者であることが掲げられている。ただし、研究対象者が中学校等の課程を修了している又は16歳以上の未成年者であり、①研究の実施に侵襲を伴わない旨、②研究の目的及び試料・情報の取扱いを含む研究の実施についての情報を公開し、当該研究が実施又は継続されることについて、研究対象者の親権者又は未成年後見人等が拒否できる機会を保障する旨、の2つの事項を満たしており、かつ、研究実施にかかる十分な判断能力を備えているなどの要件をみたす場合には、代諾者ではなく、研究対象者たる本人からインフォームドコンセントを受ける必要がある。さらに、研究対象者が、中学校等の課程を修了している又は16歳以上の未成年者であり、かつ、研究実施にかかる十分な判断能力を備えているときは、代諾者からインフォームドコンセントを受けた場合であっても、研究対象者本人からもインフォームドコンセントを受ける必要がある。また、代諾者からインフォームドコンセントを受けた場合であっても、研究対象者が研究実施について自らの意向を表すことができると判断されるときは、インフォームドアセントを得るよう努め、研究責任者は、インフォームドアセントの手続きを行うことが予想される研究を実施しようとする場合は、あらかじめ研究対象者への説明事項及び説明方法を研究計画書に記載しなければならないと定めている。小児慢性特定疾病児童等に該当するのは、満18歳に満たない者たる児童、及び、児童以外の満20歳に満たない者であるため、小児慢性特定疾病児童等データベース登録等に関する同意を取得するに際しては、原則として代諾者等からのインフォームドコンセントを受けることとなる。しかし、本人が中学校等の課程を修了している又は16歳以上の未成年者であるときには、本人からもインフォームドコンセントを受けることが必要となる場合もあり、また、本人が自らの意向を表すことができると判断される等の場合においては、インフォームドアセントを

得よう努めなければならないことになる。

D. 考察

1. 生命・医学系指針に照らした医療費支給認定申請書時におけるインフォームドコンセント取得手続きに関する検討課題

「生命・医学系指針」は代諾者からインフォームドコンセントを受けた場合であっても、研究対象者が研究実施について自らの意向を表すことができる」と判断されるときは、インフォームドアセントを得るよう努めるよう定めるが、医療意見書の研究利用に関する同意書を兼ねた小児慢性特定疾病医療費支給認定にかかる申請書には、インフォームドアセントに該当する説明文は見当たらない。また、「生命・医学系指針」はインフォームドアセントの手続きが必要となることが予測される場合には、あらかじめ説明と手続きを定めるよう求めている。小児慢性特定疾病児童等に該当するのは、満 18 歳に満たない者たる児童、及び、児童以外の満 20 歳に満たない者であることから、アセントを想定した説明文書の作成とアセントにかかる手続きについて具体的に検討する必要があるだろう。この場合、「研究実施について自らの意向を表すことができる」という本人のインフォームドアセントを得ることが可能か否かの判断を、誰がいつどのように行うのかについても検討が必要である。

同様に、「生命・医学系指針」が規定する、本人が中学校等の課程を修了している又は 16 歳以上の未成年者であって、本人からもインフォームドコンセントを受けることが必要となる場合につき、本人からのインフォームドコンセント取得の要否の判断を誰がどのように判断するのかについても検討が必要であろう。代諾者等からインフォームドコンセントを取得するのではなく本人からインフォームドコンセント取得する場合、代諾者等と併せて本人からインフォームドコンセントを得ている場合の両方について検討が必要である。特に、実際に 16 歳以上の未成年者である本人からイ

ンフォームドコンセントを取得している事例等について調査の上、適切な対応について検討する必要があるものとする。なお、児童福祉法 19 条の 3 が医療費支給認定に際する申請者として定めるのは、「小児慢性特定疾病児童等の保護者（小児慢性特定疾病児童等の親権を行う者、未成年後見人その他の者で、当該小児慢性特定疾病児童等を現に監護する者…略）」である。しかし、要配慮個人情報を含むデータの登録及び研究利用に対するインフォームドコンセントを与える代諾者（研究対象者の意思及び利益を代弁できると考えられる者（「生命・医学系指針」第 2（22））と同概念とみてよいかについては、今一度確認が必要かと思われる。

ところで、小児慢性特定疾病児童等データは継続的な情報の収集・利用が想定されているところ、小児慢性特定疾病の医療費支給認定の申請書における研究利用同意において、本人からインフォームドコンセントを取得しなかった場合、小児慢性特定疾病の医療費支給の対象であって本人からのインフォームドコンセントを取得する能力があると判断されるに至ったとき、ないしは、成年に達したときなどは、それまで代諾者が与えていた研究利用にかかる同意につき、本人に過去の登録データの利用も含めて改めて本人からインフォームドコンセントを取得すること（代諾から本人同意への切り替え）を検討する必要もあるのではなかろうか。

小児慢性特定疾病の医療費支給認定の有効期間は 1 年以内となっており、継続して当該医療費支給認定を受ける場合には、1 年毎に申請をする必要がある。このため、申請のたびに所定申請書類を提出して認定を受ける必要があり、煩雑であるとの指摘がなされている。また、申請書類の一つである医療意見書を作成する指定医にとっても、また申請書により研究同意がなされている旨を確認の上、医療意見書を改めてデータベースに登録する手続きをとる担当者にとっても、負担が大きいとの指摘がある（厚生科学審議会（疾病対策部会難病対策委員

会)における議事録発言)。「生命・医学系指針」が電磁的方法によるインフォームドコンセントについて定めたことから、当該指針ガイドランスが例示する、説明事項のチェックボックスへのチェックと同意ボタンの押下による電子メールによる同意の表明により、あらかじめ指定医が電子的に作成した医療意見書の内容について、本人等が電子的方法によって同意を与えることによって、データ登録及び研究利用が可能となるようなシステムの構築も今後は想定され得る。したがって、提供情報が継続的に登録・研究利用されることを前提とした、インフォームドコンセントの取得等の倫理的配慮の在り方についても検討が必要であろう。この場合、情報の取扱い等に関する安全管理措置を徹底する必要がある。また、「生命・医学系指針」が定める電磁的方法によるインフォームドコンセントに関しては、インフォームドコンセントを受けた後もホームページ等へデータベース研究についての説明等を掲載する等して、同意した内容等を容易に閲覧できるようにすることを求めており、この閲覧に供すべき事項の中には、同意を与えた際には特定されていない将来の研究のために用いられる可能性や研究結果なども含まれる。この閲覧方法や内容を工夫することによって、自身の登録データがどのような研究に用いられているのか、用いられようとしているのかを知ることができ、データを登録している本人等にとって有益な情報を的確に把握することができる可能性が高まるのではないかと。このことは、児童福祉法が定める小児慢性特定疾病医療費の支給の目的である、「小児慢性特定疾病児童等の健全な育成の観点から、患児の家庭に対する経済的支援を行うとともに、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究の推進」にも資するであろう。電磁的方法による同意取得の在り方についても、今後の検討が必要と考える。

2. 登録データの二次利用に関する検討課題

厚生労働省は、「指定難病患者データ及び小

児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン」(平成31年2月、厚生労働省)及び「小児慢性特定疾患治療研究事業に係る医療意見書の研究目的利用に関する要綱(平成31年3月27日健難発0327第2号厚生労働省健康挙局難病対策課長決定)」に沿って、収集した医療意見書の内容を登録した小児慢性特定疾病児童等データベースを用いた研究を実施している(厚生労働省・指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースに関するホームページ[https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou_teikyo.html])に、データベース提供の具体的な手続きや申請書類等が掲載されている)。本ガイドラインによる小児慢性特定疾病児童等データ利用に際する手続きによれば、データベースの利活用ができる対象となる研究を限定し、利用申請がなされた場合には委員会(指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に係るワーキンググループ)による審査を行い、内容の適否を判断しており、厚生労働省審議会への報告がなされる等、個人情報に配慮した厳格な対応がとられているといえよう。しかし、患者団体からは、製薬会社等による新たな医薬品等の開発に対する期待の声もあり(厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)における議事録発言)、将来的にこのような企業を含めた営利目的での医薬品等の開発研究に対してもデータを提供することとしてその範囲を拡大した際には、データ提供時の同意の範囲内といえるかの判断や、申請内容全てを委員会による審査にかけるといふ現在の方式を維持できるか、また適宜審議会への報告がされる等して的確な情報公開がなされるか、という問題も生じてこよう。

さらに、「生命・医学系指針」は、研究により得られた結果等の説明に関する方針を説明し理解を得よう求めており(「生命・医学系指針」第10)、データの二次利用における研究結果にかかるフィードバックをどのように図るのか、電磁的方法によるインフォームドコン

セントを受ける場合に、同意撤回、遺伝カウンセリング、同意を受けた時には特定されていない将来的な研究のために用いられる可能性、その他の事項について、説明事項を含めた同意事項を容易に閲覧できるようにすること等を求めており（「生命・医学系指針」第8、2）、これら規定にいかに対応するか等についても、具体的に検討していく必要がある。

本ガイドラインは、「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する有識者会議」の意見を踏まえつつ、必要に応じて内容を改訂することとなっていることから、今後取り組むべき課題の明確化とそれらに対する検討が必要となるであろう。

3. データ取扱いにかかる安全管理措置に関する課題

現行法令上、小児慢性特定疾病児童等データベースにかかるデータの取扱いにかかる規定は設けられていない。このため、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律57号）等の個人情報の取扱いにかかる一般法や「生命・医学系指針」による規定によってデータの取扱いがなされている。データ取扱い時の留意点として、がん登録等の推進に関する法律（平成25年法律111号）等の他の現行法令が求めるデータ取扱いにかかる安全管理措置、関係者等の個人情報等の取扱いに関する遵守事項は、小児慢性特定疾病児童等データベースの取扱いにおいても整備、遵守されるべきであろう。デジタル社会の形成を図るための関係法律の整備に関する法律（令和3年5月19日法律37号）によって、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律57号）等の改正が予定されているところである。当該法改正の内容を踏まえた上で、これらの情報管理や関係者等の遵守事項については、実効性を含め、具体的な在り方や運用について今後検討をしていく必要がある。

E. 結論

小児慢性特定疾病にかかる医療情報の利活用については、小児慢性特定疾病児童等データ

ベースの構築及び運営として、児童福祉法が規定する厚生労働大臣が定める「良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病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」に基づく告示で定められている。医療費支給認定を受けるための申請時添付書類の一つである医療意見書のデータを収集し利活用が図られており、データ利活用に関する同意は、医療費支給認定の申請書が同意書を兼ねている。がん登録推進法のようなデータ登録にかかる規定が法令上なされていないため、一般的な個人情報保護法や生命・医学系指針による規定によってインフォームドコンセント等の手続きがなされることになる。医療意見書データの収集及び研究利用の検討課題として、本人が未成年者であるため、本人から研究等にかかるインフォームドコンセントの取得ができるかの判断や、インフォームドアセントの手続き等について検討課題がみられた。また、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲の拡大を期待する患者側の声もあるが、この場合には現在想定している同意の範囲内といえるか等の問題も生じ得る。

さらに、改正された個人情報保護法の内容を踏まえたデータ取扱いにかかる安全管理措置をいかに確保するかということも今後の検討課題である。

【参考資料】

本文中に掲げたものの他、

- 1) 小児慢性特定疾病情報センターHP.
<https://www.shouman.jp/>
- 2) 厚生労働省・厚生科学審議会（疾病対策部会難病対策委員会）
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_127746.html
- 3) 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）
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-hosho_126716.html

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値） －平成27～30年度の疾病登録状況－

国立成育医療研究センター 研究所 小児慢性特定疾病情報室

研究要旨

平成27年1月1日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策では、対象疾病ごとに個別の医療意見書様式が用意され、旧制度と比較し、より詳細な臨床情報を小児慢性特定疾病児童等登録データとして記録している。全国の実施主体は、国立成育医療研究センター内に設置されている医療意見書登録センターへ医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が行われている。

本研究では、平成27～平成30年度分の医療意見書について、令和3年3月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、平成27年度は112、平成28年度は114、平成29年度は115、平成30年度は121実施主体となっており、令和3年度末の集計時点で、平成27～29年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されていたが、一部医療意見書が未送付となっているものもあった。医療意見書の登録合計件数は、平成27(2015)年度93,588件、平成28(2016)年度93,331件、平成29(2017)年度93,310件、平成30(2018)年度57,767件であり、一部対象者の多い実施主体からの未送付分等の影響で、登録件数は推定された全国登録件数のおよそ8～9割程度であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、内分泌疾患「成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。）」、糖尿病「1型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆B細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん(ウエスト症候群)」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」、であり、平成27年以降に新規追加された対象疾病以外では、平成26年以前の旧制度と比較し、概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、平成27年以降の登録状況の概要について把握可能であると思われた。

研究実施者

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 室長)	伊藤 晶子 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員)
森 淳之介 (国立成育医療研究センター 小児慢性疾病情報室 データマネージャ)	森本 康子 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)
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 研究補助員)	桑原 絵里加 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策（以下、小慢対策）は、小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、旧小慢事業）から改正され平成 27 年より実施されている、慢性疾病を抱えた子どもたちに対する国の医療費等支援施策である。旧小慢事業は、平成 10 年度以降、全国的に統一された医療意見書（以下、意見書）と呼ばれる医師の診断書を申請の際に提出し、それをデータベース化してきた。平成 27 年 1 月 1 日より新たに施行された小慢対策では、それまで疾患群ごとに共通であった意見書を対象疾病ごとに個別化した意見書に変更するとともに、診断の確からしさ及び現在の状況をより客観的に評価できるよう記載項目が変更され、小児慢性特定疾病児童等データ（以下、小慢 DB）として、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究は、平成 27 年 1 月 1 日以降に小慢 DB に登録された疾病について、その登録状況を集計・分析することを目的とした。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

平成 27 年以降の小慢対策では、旧小慢事業とは異なり、各実施主体（小慢対策を実施している都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市）は申請時に提出された意見書のうち研究同意が得られたものについて写しを国立成育医療研究センター内に設置された登録センターへ発送する。発送された意見書の写しは、登録センター内で記載事項の確認が行われ、必要に応じて実施主体に疑義照会を行った後、専用登録システムにてクラウド型登録データベースシステムに電子データとして登録される。意見書の発送時期は各実施主体に委ねられており、実施主体ごとに受給者証の更新時期が異なること等から全国一律ではない。このためデータベースへの登録状況は、実施主体ごとに異なっている。意見書受領後も疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計された件数と実施主体が発送した件数とは異なっ

ている。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、令和 3 年 3 月末時点においてデータベースに登録されていたデータを元にし、登録年度は意見書の記載年月日を基準とした。年度によって、対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病の属する疾患群の移動などがあることから、令和 2 年度末における対象疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。従って、集計年度に対象外であった疾病は登録無しの欠損値（.）として示した。疾病によっては、集計結果が示されている疾患群と実際に申請が行われたときに疾患群が異なっている場合がある。

実施主体数

小児慢性特定疾病対策の実施主体は、毎年の中核市等が増加していることから、年度によってその数は異なっている。平成 27 年度は 112、平成 28 年度は 114、平成 29 年度は 115、平成 30 年度は 121 実施主体であった。

（倫理面の配慮）

本研究は国立成育医療研究センター倫理審査（2083）の承認をうけて実施された。

C. 研究結果

1. 医療意見書の提出状況（表 1-1～1-5）

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小慢対策における医療意見書の令和 3 年 3 月末時点における登録状況は、以下の通りであった。

全国の全ての実施主体から医療意見書の提出があったが、その提出状況は実施主体によって異なっており、その結果登録状況にも差異が生じていた（表 1-1）。国から報告されている衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数を参考にした予想される提出数の半数以上が提出済の実施主体は、平成 27 年度は全 112 実施主体中 96 実施主体（86%）、平成 28 年度は全 114 実施主体中 99 実施主体（87%）、

平成 29 年度は全 115 実施主体中 97 実施主体 (84%)、平成 30 年度は全 121 実施主体中 64 実施主体 (53%) であった。実施主体ごとの年齢分布を 表 1-2~1-5 に示した。

令和 3 年 3 月末日時点の医療意見書の登録合計件数は、平成 27 (2015) 年度 93,588 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,862 件)、平成 28 (2016) 年度 93,331 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,810 件)、平成 29 (2017) 年度 93,310 件 (成長ホルモン治療用意見書 9,890 件)、平成 30 (2018) 年度 57,767 件 (成長ホルモン治療用意見書 5,626 件) であった。

登録件数の平均値を比較したところ、小慢登録全体で登録件数が多い対象疾病は順に、①内分泌疾患「成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。）」、②糖尿病「1 型糖尿病」、③内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、④悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、⑤神経・筋疾患「点頭てんかん (ウエスト症候群)」、⑥内分泌疾患「バセドウ病」、⑦慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、⑧慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑨慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、⑩膠原病「若年性特発性関節炎」であった。疾患群ごとの登録状況を 表 2-1~2-17 で示す。

悪性新生物 (表 2-1-1~表 2-1-3)

登録されていた疾病は多い順に、①急性リンパ性白血病 (前駆 B 細胞急性リンパ性白血病、T 細胞急性リンパ性白血病など)、②急性骨髄性白血病 (成熟を伴う急性骨髄性白血病、急性巨核芽球性白血病、成熟を伴わない急性骨髄性白血病など)、③悪性リンパ腫 (成熟 B 細胞リンパ腫、T リンパ芽球性リンパ腫、ホジキンリンパ腫など)、④神経芽腫、⑤組織球症 (ランゲルハンス細胞組織球症、血球貪食性リンパ組織球症など)、⑥網膜芽細胞腫、⑦毛様細胞性星細胞腫、⑧頭蓋内胚細胞腫瘍、⑨髄芽腫、⑩骨肉腫であった。

慢性腎疾患 (表 2-2-1~表 2-1-3)

登録されていた疾病は多い順に、①微小変化

型ネフローゼ症候群、②IgA 腎症、③その他のネフローゼ症候群、④紫斑病性腎炎、⑤巣状分節性糸球体硬化症、⑥低形成腎、⑦尿路奇形 (閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など)、⑧メサンギウム増殖性糸球体腎炎、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎 (アルポート症候群によるものに限る。) であった。

慢性呼吸器疾患 (表 2-3-1~表 2-3-3)

登録されていた疾病は多い順に、①気道狭窄、②慢性肺疾患、③気管支喘息、④先天性中枢性低換気症候群、⑤先天性横隔膜ヘルニア、⑥特発性肺へモジデローシス、⑦線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)、⑧気管支拡張症、⑨特発性間質性肺炎、⑩閉塞性細気管支炎であった。

慢性心疾患 (表 2-4-1~表 2-4-3)

登録されていた疾病は多い順に、①ファロー四徴症、②心室中隔欠損症、③両大血管右室起始症 (タウジツヒ・ビング奇形を除く。)、④単心室症、⑤完全大血管転位症、⑥完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)、⑦川崎病性冠動脈瘤、⑧フォンタン術後症候群、⑨心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、⑩左心低形成症候群、⑪心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症であった。

内分泌疾患 (表 2-5-1~表 2-5-3)

登録されていた疾病は多い順に、①成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)、②先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症、異所性甲状腺など)、③先天性甲状腺機能亢進症 (バセドウ病など)、④ゴナドトロピン依存性思春期早発症、⑤ターナー症候群、⑥後天性甲状腺機能低下症 (橋本病、萎縮性甲状腺炎など)、⑦21-水酸化酵素欠損症、⑧プラダー・ウィリ症候群、⑨成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)、⑩後天性下垂体機能低下症であった。

膠原病（表 2-6-1～表 2-6-3）

登録されていた疾病は多い順に、①若年性特発性関節炎、②全身性エリテマトーデス、③皮膚筋炎／多発性筋炎、④シェーグレン症候群、⑤ベーチェット病、⑥混合性結合組織病、⑦高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑧家族性地中海熱、⑨強皮症、⑩慢性再発性多発性骨髄炎であった。

糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録されていた疾病は多い順に、①1 型糖尿病、②2 型糖尿病、③その他の糖尿病、④若年発症成人型糖尿病（MODY）、⑤新生児糖尿病、⑥インスリン受容体異常症であった。

先天性代謝異常（表 2-8-1～表 2-8-3）

登録されていた疾病は多い順に、①アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）、シトリン欠損症など）、②ミトコンドリア病（その他のミトコンドリア病、ミトコンドリア DNA 突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS 及び MERRF を含む。）など）、③ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病など）、④金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑤糖質代謝異常症（糖原病Ⅰ型、グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症など）、⑥脂質代謝異常症（家族性高コレステロール血症など）であった。

血液疾患（表 2-9-1～表 2-9-3）

登録されていた疾病は多い順に、①血友病A、②免疫性血小板減少性紫斑病、③血友病B、④フォンウィルブランド病、⑤再生不良性貧血、⑥遺伝性球状赤血球症、⑦その他の血小板減少性紫斑病、⑧先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑨その他の自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）、⑩血小板無力症であった。

免疫疾患（表 2-10-1～表 2-10-3）

登録されていた疾病は多い順に、①X 連鎖無ガンマグロブリン血症、②分類不能型免疫不全

症、③その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、④慢性肉芽腫症、⑤慢性移植片対宿主病、⑥慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨X 連鎖重症複合免疫不全症、⑩ウイスコット・オルドリッチ症候群であった。

神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録されていた疾病は多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②レノックス・ガストー症候群、③もやもや病、④結節性硬化症、⑤脊髄髄膜瘤、⑥乳児重症ミオクロニーてんかん、⑦デュシェンヌ型筋ジストロフィー、⑧先天性水頭症、⑨福山型先天性筋ジストロフィー、⑩レット症候群であった。

慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録されていた疾病は多い順に、①胆道閉鎖症、②潰瘍性大腸炎、③クローン病、④先天性胆道拡張症、⑤ヒルシュスプルング病、⑥総排泄腔遺残、⑦アラジール症候群、⑧短腸症、⑨門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）、⑩自己免疫性肝炎であった。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 2-13-1～表 2-13-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ダウン症候群、②18 トリソミー症候群、③その他の常染色体異常、④マルファン症候群、⑤CHARGE 症候群、⑥アンジェルマン症候群、⑦13 トリソミー症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨ソトス症候群、⑩4 p - 症候群であった。

皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録されていた疾病は多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）、②色素性乾皮症、③眼皮膚白皮症（先天性白皮症）、④表皮水疱症、⑤スティーヴンス・ジョンソン症候群、⑥先天性魚鱗癬（常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）、⑦その他の先天性魚鱗癬、⑧膿疱性乾癬（汎発型）、⑨道化師様魚鱗癬、⑩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。）であった。

骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群であるため、平成 27～平成 29 年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①軟骨無形成症、②骨形成不全症、③軟骨低形成症、④低ホスファターゼ症、⑤多発性軟骨性外骨腫症、⑥点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）、⑦ 2 型コラーゲン異常症関連疾患、⑧大理石病、⑨偽性軟骨無形成症、ラーセン症候群であった。

脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は平成 30 年度に新設された疾患群であるため、平成 27～平成 29 年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①リンパ管腫／リンパ管腫症、②カサバツハ・メリット症候群、③遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、④巨大静脈奇形、原発性リンパ浮腫であった。

成長ホルモン治療（表 2-17-1～表 2-17-3）

成長ホルモン製剤を用いた治療に対する医療費助成については、原病の他に成長ホルモン治療用意見書の提出が行われている。成長ホルモン治療に対する登録がされていた疾病は多い順に、①成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）、②ターナー症候群、③成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、④プラダー・ウィリ症候群、⑤軟骨無形成症、⑥軟骨低形成、⑦先天性下垂体機能低下症、⑧後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩悪性新生物であった。

D. 考察

平成 27 年 1 月 1 日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録データの集計を行った。対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意され、より詳細な臨床情報が登録されるようになった。本集計に当たっては、平成 29 年度より厚生労働省衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病の受給者証所持者数が報告されるようになったことから、この数値を参考値としている。ただし小児慢性特定疾病児童等データベースの登録件数と衛生行政報告例における受給者証所持者数は、意味合いが異なっているので数値が同一になることは無いことに注意が必要である。

今回の集計では、衛生行政報告例や旧制度小慢登録件数から推定された全国小慢登録件数のおおよそ 8～9 割程度の登録状況であると思われる。多くの実施主体が、医療意見書を登録センターへ提出済であるが、一部対象者が多い実施主体の意見書提出が未完了であることから、完全な全国登録とはならなかった。しかし、登録されている疾病の状況やその件数は、おおよそ推定通りであることから、小児慢性特定疾病の登録状況の概要を把握することは可能であると思われる。

E. 結論

平成 27 から 30 年度の小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書の登録に関する集計を行った。現在登録センターへの医療意見書の未送付等があることから、全実施主体における登録状況とはならなかったが、平成 27 年以降の登録状況の概要については把握できると思われる。

謝辞

多忙な中、小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録に御協力を頂いている各実施主体の皆様へ感謝申し上げます。

F. 研究発表

なし

- G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）
- | | |
|---------------|-----------------|
| 1. 特許情報
なし | 2. 実用新案登録
なし |
| | 3. その他なし |

表 1-1. 医療意見書提出状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度	
1	北海道	A	A	A	D	
2	札幌市	A	A	D	D	
3		旭川市	A	A	A	C
4		函館市	A	A	A	A
5	青森県	A	A	A	D	
6	青森市	A	A	A	A	
7		八戸市			A	A
8	岩手県	A	A	A	A	
9	盛岡市	A	A	A	A	
10	宮城県	D	D	A	D	
11	仙台市	A	A	D	D	
12	秋田県	A	A	A	D	
13	秋田市	A	A	A	D	
14	山形県	A	A	A	A	
15	福島県	D	A	D	A	
16	郡山市	A	A	A	D	
17		いわき市	A	A	A	D
18		福島市				A
19	茨城県	A	A	A	A	
20	栃木県	A	A	D	D	
21	宇都宮市	D	D	D	D	
22	群馬県	A	A	A	D	
23	前橋市	A	A	A	B	
24		高崎市	A	A	A	D
25	埼玉県	D	D	D	A	
26	さいたま市	A	A	A	A	
27		川越市	A	A	A	A
28		越谷市	B	A	A	A
29		川口市				B
30	千葉県	A	A	A	A	
31	千葉市	A	A	A	D	
32		船橋市	A	A	A	A
33		柏市	A	A	A	A
34	東京都	D	D	C	D	
35	八王子市	A	A	A	C	
36	神奈川県	A	A	A	A	
37	横浜市	D	D	D	C	
38	川崎市	A	D	A	A	
39	相模原市	A	A	A	D	
40	横須賀市	A	A	A	A	
41	新潟県	A	A	A	A	
42	新潟市	A	A	A	A	
43	富山県	A	A	A	B	
44	富山市	A	A	A	A	
45	石川県	D	D	D	A	
46	金沢市	A	A	A	B	
47	福井県	A	A	A	A	
48	山梨県	A	A	D	D	
49	長野県	A	A	A	A	
50	長野市	A	A	A	D	
51	岐阜県	A	A	A	A	
52	岐阜市	A	A	A	A	
53	静岡県	A	A	A	A	

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度	
54	静岡市	A	A	A	B	
55	浜松市	A	A	A	A	
56	愛知県 名古屋市	A	A	A	D	
57		B	B	B	D	
58		豊田市	A	A	A	D
59		豊橋市	A	A	D	D
60		岡崎市	A	A	A	D
61	三重県	A	A	A	D	
62	滋賀県 大津市	A	A	A	D	
63		A	A	A	D	
64	京都府	A	A	A	C	
65	京都市	A	A	D	D	
66	大阪府 大阪市 堺市 高槻市 東大阪市 豊中市 枚方市 八尾市	A	D	D	D	
67		A	A	A	D	
68		A	A	A	D	
69		A	A	A	A	
70		A	A	A	C	
71		A	A	A	A	
72		A	A	A	A	
73					B	
74		兵庫県 神戸市 姫路市 西宮市 尼崎市 明石市	D	D	A	A
75	A		A	A	A	
76	A		A	A	D	
77	A		A	A	D	
78	A		A	A	A	
79					A	
80	奈良県 奈良市	D	D	D	D	
81		A	A	A	D	
82	和歌山県 和歌山市	C	C	B	C	
83		A	A	A	A	
84	鳥取県 鳥取市	A	A	A	D	
85					A	
86	島根県 松江市	A	A	A	A	
87					D	
88	岡山県 岡山市 倉敷市	A	A	A	D	
89		A	A	A	D	
90		A	A	A	D	
91	広島県 広島市 福山市 呉市	A	A	A	A	
92		A	A	A	A	
93		A	A	A	D	
94			A	A	A	
95	山口県 下関市	D	A	A	A	
96		A	A	D	D	
97	徳島県	A	A	B	A	
98	香川県 高松市	A	A	A	A	
99		A	A	A	A	
100		D	D	A	D	
101	松山市	A	A	A	A	
102	高知県 高知市	A	A	A	A	
103		A	A	A	A	
104		福岡県 北九州市 福岡市 久留米市	A	D	D	D
105	D		D	D	D	
106	D		D	A	D	
107	A		A	A	D	

実施主体名		提出状況			
		平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
108	佐賀県	A	A	A	A
109	長崎県	A	A	A	A
110	長崎市 佐世保市	A	A	A	A
111			A	A	D
112	熊本県	A	A	A	D
113	熊本市	A	A	A	A
114	大分県	A	A	A	D
115	大分市	A	A	A	A
116	宮崎県	A	A	A	D
117	宮崎市	A	A	D	D
118	鹿児島県	A	A	A	A
119	鹿児島市	A	A	A	A
120	沖縄県	C	A	A	B
121	那覇市	C	A	A	A

衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較で、実施主体からの医療意見書の提出件数が75%以上をA、50～75%をB、25～50%をC、25%未満である場合をDと示した。

- ※ 衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病受給者証所持者数が報告されるようになったのは、平成29年度以降であるため、平成27、28年は便宜上、平成29年度の衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較としている
- ※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市は、斜線で示した

表 1-2. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 27 年度）

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	383	653	835	606	2477	1	2478
2	札幌市	293	614	666	468	2041	1	2042
3	旭川市	54	73	100	103	330	1	331
4	函館市	24	47	50	57	178	0	178
5	青森県	281	331	331	270	1213	1	1214
6	青森市	69	98	91	55	313	0	313
7	岩手県	299	329	417	292	1337	0	1337
8	盛岡市	110	116	111	82	419	0	419
9	宮城県	0	0	0	0	0	0	0
10	仙台市	321	419	495	307	1542	3	1545
11	秋田県	104	149	229	217	699	1	700
12	秋田市	47	76	104	106	333	0	333
13	山形県	152	241	394	235	1022	0	1022
14	福島県	2	4	4	0	10	0	10
15	郡山市	43	82	116	76	317	0	317
16	いわき市	62	141	162	72	437	0	437
17	茨城県	451	653	835	560	2499	1	2500
18	栃木県	303	373	490	471	1637	10	1647
19	宇都宮市	34	32	44	18	128	0	128
20	群馬県	206	217	318	256	997	1	998
21	前橋市	40	83	73	78	274	0	274
22	高崎市	62	74	82	92	310	0	310
23	埼玉県	0	0	0	0	0	0	0
24	さいたま市	291	299	375	267	1232	0	1232
25	川越市	82	87	96	64	329	1	330
26	越谷市	56	70	74	24	224	0	224
27	千葉県	579	822	1240	919	3560	2	3562
28	千葉市	127	189	340	254	910	1	911
29	船橋市	100	159	179	147	585	0	585
30	柏市	79	110	127	86	402	0	402
31	東京都	15	19	36	46	116	2	118
32	八王子市	73	122	180	130	505	0	505
33	神奈川県	270	518	710	575	2073	2	2075
34	横浜市	0	0	0	0	0	0	0
35	川崎市	261	369	426	248	1304	1	1305
36	相模原市	80	130	158	141	509	0	509
37	横須賀市	39	52	132	76	299	0	299
38	新潟県	170	281	373	344	1168	2	1170
39	新潟市	130	139	205	205	679	0	679
40	富山県	95	170	265	129	659	0	659
41	富山市	31	89	132	65	317	1	318
42	石川県	0	0	0	0	0	0	0
43	金沢市	135	122	139	120	516	1	517

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	福井県	168	233	343	206	950	0	950
45	山梨県	137	167	218	178	700	0	700
46	長野県	501	542	601	391	2035	0	2035
47	長野市	114	101	176	71	462	0	462
48	岐阜県	252	288	356	269	1165	2	1167
49	岐阜市	64	90	139	76	369	0	369
50	静岡県	386	545	702	501	2134	1	2135
51	静岡市	94	157	185	122	558	0	558
52	浜松市	143	239	291	157	830	0	830
53	愛知県	719	951	1109	744	3523	1	3524
54	名古屋市	150	237	262	332	981	0	981
55	豊田市	62	107	124	85	378	2	380
56	豊橋市	53	58	77	83	271	0	271
57	岡崎市	85	79	101	77	342	0	342
58	三重県	432	667	748	383	2230	1	2231
59	滋賀県	197	322	370	239	1128	0	1128
60	大津市	92	128	145	90	455	1	456
61	京都府	255	353	606	355	1569	0	1569
62	京都市	301	321	416	318	1356	2	1358
63	大阪府	621	981	1234	822	3658	3	3661
64	大阪市	520	669	735	558	2482	1	2483
65	堺市	240	273	348	223	1084	0	1084
66	高槻市	60	121	228	113	522	1	523
67	東大阪市	77	140	190	117	524	1	525
68	豊中市	73	135	135	88	431	1	432
69	枚方市	109	147	206	127	589	1	590
70	兵庫県	0	0	0	0	0	0	0
71	神戸市	162	253	343	327	1085	0	1085
72	姫路市	73	100	121	100	394	0	394
73	西宮市	99	159	193	111	562	0	562
74	尼崎市	89	159	173	77	498	2	500
75	奈良県	124	71	67	23	285	0	285
76	奈良市	89	148	195	118	550	0	550
77	和歌山県	44	39	52	43	178	0	178
78	和歌山市	74	111	183	73	441	1	442
79	鳥取県	108	154	150	126	538	0	538
80	島根県	103	193	230	179	705	0	705
81	岡山県	114	183	257	172	726	1	727
82	岡山市	162	366	435	152	1115	0	1115
83	倉敷市	119	146	215	129	609	0	609
84	広島県	306	407	487	300	1500	4	1504
85	広島市	332	497	519	314	1662	1	1663
86	福山市	185	276	217	143	821	0	821
87	山口県	11	12	2	2	27	0	27

	実施主体名	登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	下関市	35	66	112	63	276	0	276
89	徳島県	75	108	220	173	576	2	578
90	香川県	67	146	172	149	534	0	534
91	高松市	53	116	210	102	481	0	481
92	愛媛県	49	51	49	13	162	1	163
93	松山市	106	172	229	125	632	1	633
94	高知県	40	112	108	97	357	0	357
95	高知市	79	159	165	77	480	0	480
96	福岡県	326	612	701	480	2119	2	2121
97	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
98	福岡市	11	13	9	4	37	0	37
99	久留米市	50	93	110	76	329	0	329
100	佐賀県	133	256	367	216	972	0	972
101	長崎県	191	392	443	294	1320	0	1320
102	長崎市	79	179	173	100	531	0	531
103	熊本県	145	235	316	241	937	0	937
104	熊本市	205	258	289	205	957	0	957
105	大分県	80	155	202	197	634	1	635
106	大分市	78	127	143	84	432	0	432
107	宮崎県	147	262	305	171	885	0	885
108	宮崎市	100	183	216	166	665	0	665
109	鹿児島県	401	421	567	355	1744	0	1744
110	鹿児島市	250	271	330	185	1036	0	1036
111	沖縄県	376	224	190	83	873	0	873
112	那覇市	116	56	46	12	230	0	230

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八戸市、呉市、佐世保市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ青森県、広島県、長崎県に合算した

表 1-3. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 28 年度）

実施主体名		登録時年齢						不明	合計
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計			
1	北海道	5	329	649	807	630	2415	1	
2	札幌市	52	266	632	657	472	2027	0	
3	旭川市	72	56	72	107	97	332	0	
4	函館市	73	20	51	51	56	178	0	
5	青森県	81	278	294	315	280	1167	0	
6	青森市	74	70	99	89	66	324	0	
7	岩手県	7	290	343	363	332	1328	0	
8	盛岡市	76	106	127	108	89	430	0	
9	宮城県	8	11	9	11	7	38	0	
10	仙台市	53	288	419	465	318	1490	1	
11	秋田県	9	103	164	225	215	707	0	
12	秋田市	77	66	83	133	103	385	0	
13	山形県	10	146	216	357	257	976	0	
14	福島県	11	81	277	441	222	1021	0	
15	郡山市	78	39	84	109	85	317	0	
16	いわき市	79	63	143	160	65	431	0	
17	茨城県	12	411	656	789	604	2460	0	
18	栃木県	13	273	363	480	484	1600	2	
19	宇都宮市	80	31	17	28	11	87	0	
20	群馬県	14	196	222	290	256	964	0	
21	前橋市	81	53	73	88	77	291	0	
22	高崎市	82	70	80	106	99	355	0	
23	埼玉県	15	0	0	0	0	0	0	
24	さいたま市	54	293	304	358	297	1252	0	
25	川越市	83	98	102	115	61	376	0	
26	越谷市	84	55	77	78	43	253	0	
27	千葉県	16	597	804	1106	883	3390	0	
28	千葉市	55	132	178	326	323	959	12	
29	船橋市	85	108	157	184	159	608	1	
30	柏市	86	79	105	127	88	399	1	
31	東京都	17	173	259	327	280	1039	0	
32	八王子市	87	68	109	148	125	450	0	
33	神奈川県	18	305	467	714	538	2024	0	
34	横浜市	56	0	0	0	0	0	0	
35	川崎市	57	20	7	5	3	35	0	
36	相模原市	58	90	141	143	150	524	0	
37	横須賀市	88	44	53	101	88	286	1	
38	新潟県	19	223	279	381	354	1237	0	
39	新潟市	59	138	138	192	210	678	0	
40	富山県	20	98	161	243	146	648	0	
41	富山市	89	43	120	180	80	423	0	
42	石川県	21	0	0	0	0	0	0	
43	金沢市	90	128	124	141	121	514	0	

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	福井県	22	160	183	312	189	844	0
45	山梨県	23	140	138	210	192	680	0
46	長野県	24	473	558	577	406	2014	0
47	長野市	91	109	103	136	100	448	0
48	岐阜県	25	263	275	358	299	1195	0
49	岐阜市	92	78	97	100	100	375	0
50	静岡県	26	376	515	691	498	2080	0
51	静岡市	60	104	165	204	158	631	0
52	浜松市	61	158	248	285	178	869	0
53	愛知県	27	704	886	1090	811	3491	1
54	名古屋市	62	224	269	280	370	1143	0
55	豊田市	94	84	105	135	93	417	1
56	豊橋市	93	72	71	93	87	323	0
57	岡崎市	95	68	92	124	81	365	0
58	三重県	28	423	606	754	400	2183	0
59	滋賀県	29	245	410	463	318	1436	5
60	大津市	96	78	127	132	93	430	0
61	京都府	30	256	337	546	371	1510	0
62	京都市	63	306	368	428	298	1400	1
63	大阪府	31	2	0	0	2	4	0
64	大阪市	64	455	638	634	517	2244	2
65	堺市	65	206	262	347	251	1066	2
66	高槻市	97	72	111	201	116	500	1
67	東大阪市	98	71	147	178	131	527	1
68	豊中市	99	64	130	150	98	442	0
69	枚方市	100	104	157	172	135	568	0
70	兵庫県	32	18	10	7	18	53	0
71	神戸市	66	167	276	333	335	1111	0
72	姫路市	101	80	102	129	107	418	0
73	西宮市	102	87	152	169	131	539	1
74	尼崎市	103	89	177	175	88	529	1
75	奈良県	33	123	46	59	27	255	0
76	奈良市	104	105	155	185	116	561	0
77	和歌山県	34	70	54	73	49	246	0
78	和歌山市	105	78	113	168	90	449	0
79	鳥取県	35	121	147	163	130	561	0
80	島根県	36	108	189	238	186	721	1
81	岡山県	37	104	171	272	190	737	0
82	岡山市	67	154	347	476	176	1153	0
83	倉敷市	106	101	161	173	133	568	0
84	広島県	38	224	343	388	246	1201	3
85	広島市	68	409	527	570	356	1862	1
86	福山市	107	154	280	268	144	846	0
87	呉市	108	29	60	69	42	200	0

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
88	山口県	39	259	509	473	286	1527	0
89	下関市	109	42	82	110	74	308	0
90	徳島県	40	79	112	200	174	565	0
91	香川県	41	69	136	199	137	541	0
92	高松市	110	70	119	208	101	498	1
93	愛媛県	42	56	47	39	12	154	0
94	松山市	111	97	196	226	124	643	0
95	高知県	43	39	91	120	93	343	0
96	高知市	112	68	126	167	79	440	0
97	福岡県	44	150	75	105	45	375	0
98	北九州市	69	0	0	0	0	0	0
99	福岡市	70	79	73	57	36	245	0
100	久留米市	113	39	98	104	89	330	1
101	佐賀県	45	157	288	349	283	1077	0
102	長崎県	46	144	252	315	242	953	0
103	長崎市	114	93	174	190	100	557	0
104	佐世保市	115	51	124	130	74	379	0
105	熊本県	47	147	239	317	239	942	0
106	熊本市	71	219	248	298	215	980	0
107	大分県	48	109	173	241	206	729	0
108	大分市	116	64	141	147	112	464	0
109	宮崎県	49	130	258	352	188	928	0
110	宮崎市	117	107	187	215	161	670	1
111	鹿児島県	50	366	469	548	381	1764	0
112	鹿児島市	118	265	265	312	198	1040	0
113	沖縄県	51	663	708	755	432	2558	1
114	那覇市	119	138	213	203	110	664	0

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八戸市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、青森県に合算した

表 1-4. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 29 年度）

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	265	522	675	541	2003	1	2004
2	札幌市	58	108	129	90	385	0	385
3	旭川市	54	77	111	98	340	0	340
4	函館市	17	45	60	57	179	1	180
5	青森県	206	208	219	222	855	0	855
6	青森市	77	84	100	74	335	0	335
7	八戸市	50	73	85	67	275	0	275
8	岩手県	278	325	392	338	1333	1	1334
9	盛岡市	96	114	142	92	444	0	444
10	宮城県	251	364	439	374	1428	2	1430
11	仙台市	0	0	0	0	0	0	0
12	秋田県	100	163	227	245	735	0	735
13	秋田市	48	112	122	108	390	0	390
14	山形県	145	204	354	267	970	0	970
15	福島県	9	9	8	5	31	0	31
16	郡山市	37	84	95	87	303	0	303
17	いわき市	63	149	148	67	427	0	427
18	茨城県	449	640	750	622	2461	2	2463
19	栃木県	79	41	47	42	209	0	209
20	宇都宮市	57	17	29	26	129	0	129
21	群馬県	168	209	301	273	951	0	951
22	前橋市	44	60	97	73	274	0	274
23	高崎市	65	84	111	110	370	0	370
24	埼玉県	34	12	13	11	70	0	70
25	さいたま市	302	307	353	313	1275	0	1275
26	川越市	84	85	131	74	374	1	375
27	越谷市	72	75	95	57	299	0	299
28	千葉県	557	794	1071	940	3362	0	3362
29	千葉市	96	183	313	281	873	4	877
30	船橋市	132	152	210	151	645	0	645
31	柏市	96	108	133	96	433	0	433
32	東京都	643	1055	1255	1010	3963	0	3963
33	八王子市	71	108	149	125	453	1	454
34	神奈川県	295	475	675	554	1999	2	2001
35	横浜市	49	83	134	87	353	0	353
36	川崎市	222	371	376	240	1209	0	1209
37	相模原市	89	120	145	141	495	0	495
38	横須賀市	38	64	82	92	276	0	276
39	新潟県	207	269	379	345	1200	0	1200
40	新潟市	116	151	171	200	638	0	638
41	富山県	84	154	248	142	628	0	628
42	富山市	29	77	118	74	298	0	298
43	石川県	1	1	5	17	24	0	24

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	金沢市	121	109	120	123	473	0	473
45	福井県	150	224	341	211	926	0	926
46	山梨県	14	9	13	11	47	0	47
47	長野県	466	566	593	424	2049	0	2049
48	長野市	97	114	110	115	436	0	436
49	岐阜県	254	309	345	315	1223	0	1223
50	岐阜市	71	98	96	103	368	0	368
51	静岡県	321	532	711	508	2072	0	2072
52	静岡市	92	152	183	161	588	1	589
53	浜松市	194	212	310	196	912	0	912
54	愛知県	692	910	1078	890	3570	5	3575
55	名古屋市	189	206	253	342	990	0	990
56	豊田市	90	91	114	87	382	1	383
57	豊橋市	13	5	9	7	34	0	34
58	岡崎市	81	90	136	97	404	0	404
59	三重県	392	593	702	417	2104	1	2105
60	滋賀県	196	347	421	298	1262	0	1262
61	大津市	102	105	138	101	446	0	446
62	京都府	234	281	520	386	1421	0	1421
63	京都市	0	0	0	0	0	0	0
64	大阪府	11	13	15	12	51	0	51
65	大阪市	501	636	647	557	2341	0	2341
66	堺市	180	251	267	234	932	0	932
67	高槻市	68	123	163	133	487	1	488
68	東大阪市	86	134	192	125	537	1	538
69	豊中市	71	125	119	85	400	2	402
70	枚方市	100	160	167	152	579	0	579
71	兵庫県	302	488	564	579	1933	2	1935
72	神戸市	184	240	347	364	1135	1	1136
73	姫路市	73	93	110	96	372	1	373
74	西宮市	72	157	160	129	518	1	519
75	尼崎市	95	185	201	86	567	0	567
76	奈良県	92	60	75	25	252	0	252
77	奈良市	111	133	153	119	516	0	516
78	和歌山県	68	100	119	111	398	0	398
79	和歌山市	73	113	171	76	433	0	433
80	鳥取県	108	145	164	128	545	0	545
81	島根県	116	187	241	203	747	0	747
82	岡山県	107	182	231	182	702	1	703
83	岡山市	140	354	420	203	1117	1	1118
84	倉敷市	89	150	182	158	579	0	579
85	広島県	228	370	380	252	1230	0	1230
86	広島市	450	518	630	366	1964	0	1964
87	福山市	168	271	290	159	888	0	888

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	呉市	28	48	58	55	189	0	189
89	山口県	236	508	502	253	1499	0	1499
90	下関市	0	5	2	1	8	0	8
91	徳島県	52	84	101	111	348	0	348
92	香川県	65	132	196	134	527	0	527
93	高松市	59	118	178	96	451	1	452
94	愛媛県	116	323	361	171	971	1	972
95	松山市	95	195	235	115	640	0	640
96	高知県	51	80	155	85	371	0	371
97	高知市	56	124	166	95	441	1	442
98	福岡県	102	66	103	43	314	0	314
99	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
100	福岡市	248	412	329	274	1263	0	1263
101	久留米市	32	93	100	85	310	0	310
102	佐賀県	204	277	352	290	1123	2	1125
103	長崎県	151	249	307	225	932	0	932
104	長崎市	91	138	201	110	540	0	540
105	佐世保市	52	101	123	89	365	1	366
106	熊本県	176	250	272	283	981	0	981
107	熊本市	231	283	288	219	1021	0	1021
108	大分県	100	154	243	195	692	0	692
109	大分市	83	136	150	125	494	0	494
110	宮崎県	167	276	373	231	1047	0	1047
111	宮崎市	34	19	20	13	86	0	86
112	鹿児島県	346	474	553	366	1739	1	1740
113	鹿児島市	241	269	300	227	1037	0	1037
114	沖縄県	630	744	789	429	2592	0	2592
115	那覇市	137	206	210	109	662	2	664

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった八尾市、明石市、松江市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ大阪府、兵庫県、島根県に合算した

表 1-5. 実施主体ごとの年齢別登録件数（平成 30 年度）

実施主体名		登録時年齢						
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	不明	合計
1	北海道	8	14	23	24	69	0	69
2	札幌市	43	77	85	78	283	0	283
3	旭川市	14	27	32	32	105	0	105
4	函館市	15	31	47	48	141	0	141
5	青森県	8	1	9	2	20	0	20
6	青森市	62	60	98	71	291	0	291
7	八戸市	44	64	76	60	244	0	244
8	岩手県	224	308	369	304	1205	0	1205
9	盛岡市	85	95	122	95	397	0	397
10	宮城県	0	0	0	0	0	0	0
11	仙台市	0	0	0	0	0	0	0
12	秋田県	0	0	0	0	0	0	0
13	秋田市	3	2	5	0	10	0	10
14	山形県	130	212	318	277	937	0	937
15	福島県	78	165	304	156	703	2	705
16	郡山市	0	0	0	0	0	0	0
17	いわき市	4	3	5	1	13	0	13
18	福島市	33	65	112	59	269	0	269
19	茨城県	352	466	608	499	1925	2	1927
20	栃木県	10	19	20	24	73	0	73
21	宇都宮市	3	3	2	4	12	0	12
22	群馬県	12	9	3	7	31	0	31
23	前橋市	24	38	57	60	179	0	179
24	高崎市	3	2	0	3	8	0	8
25	埼玉県	938	1010	1276	984	4208	0	4208
26	さいたま市	209	291	329	250	1079	2	1081
27	川越市	68	85	103	84	340	0	340
28	越谷市	79	75	97	73	324	0	324
29	川口市	101	110	108	59	378	1	379
30	千葉県	473	751	917	857	2998	0	2998
31	千葉市	15	23	29	31	98	0	98
32	船橋市	115	134	190	151	590	0	590
33	柏市	90	106	127	101	424	0	424
34	東京都	0	0	0	0	0	0	0
35	八王子市	31	42	46	58	177	0	177
36	神奈川県	334	473	643	567	2017	1	2018
37	横浜市	262	327	452	300	1341	0	1341
38	川崎市	232	411	426	274	1343	0	1343
39	相模原市	3	1	0	1	5	0	5
40	横須賀市	34	55	61	86	236	0	236
41	新潟県	214	246	353	335	1148	0	1148
42	新潟市	125	147	168	193	633	0	633
43	富山県	37	90	151	88	366	0	366

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
44	富山市	24	67	90	77	258	0	258
45	石川県	158	189	201	146	694	0	694
46	金沢市	57	77	84	60	278	0	278
47	福井県	131	211	317	202	861	4	865
48	山梨県	0	0	2	2	4	0	4
49	長野県	436	498	570	438	1942	3	1945
50	長野市	3	3	4	1	11	0	11
51	岐阜県	250	319	353	339	1261	5	1266
52	岐阜市	84	90	111	92	377	0	377
53	静岡県	271	459	606	482	1818	0	1818
54	静岡市	75	127	143	118	463	0	463
55	浜松市	177	220	286	196	879	0	879
56	愛知県	135	78	80	66	359	0	359
57	名古屋市	25	16	9	10	60	0	60
58	豊田市	0	0	0	0	0	0	0
59	豊橋市	0	0	0	0	0	0	0
60	岡崎市	10	2	5	3	20	0	20
61	三重県	24	11	9	7	51	0	51
62	滋賀県	0	0	0	0	0	0	0
63	大津市	4	0	2	1	7	0	7
64	京都府	116	103	137	117	473	0	473
65	京都市	0	0	0	0	0	0	0
66	大阪府	2	7	12	2	23	0	23
67	大阪市	69	100	81	60	310	0	310
68	堺市	0	0	0	0	0	0	0
69	高槻市	58	82	102	113	355	0	355
70	東大阪市	21	38	37	38	134	1	135
71	豊中市	84	113	130	76	403	0	403
72	枚方市	68	115	103	132	418	0	418
73	八尾市	50	66	59	50	225	0	225
74	兵庫県	218	439	512	514	1683	0	1683
75	神戸市	167	241	326	370	1104	2	1106
76	姫路市	0	0	0	0	0	0	0
77	西宮市	0	2	2	0	4	0	4
78	尼崎市	84	184	218	98	584	0	584
79	明石市	68	41	33	53	195	0	195
80	奈良県	111	49	81	28	269	0	269
81	奈良市	16	4	15	10	45	0	45
82	和歌山県	29	27	45	43	144	0	144
83	和歌山市	84	121	163	96	464	0	464
84	鳥取県	0	0	0	0	0	0	0
85	鳥取市	43	51	63	41	198	0	198
86	島根県	68	117	187	131	503	0	503
87	松江市	6	2	4	0	12	0	12

実施主体名		登録時年齢						
		0-4歳	5-9歳	10-14歳	15-19歳	合計	不明	合計
88	岡山県	0	0	0	0	0	0	0
89	岡山市	23	22	21	6	72	0	72
90	倉敷市	20	11	11	10	52	0	52
91	広島県	172	307	317	193	989	0	989
92	広島市	384	544	590	347	1865	0	1865
93	福山市	18	5	9	1	33	0	33
94	呉市	30	61	71	61	223	0	223
95	山口県	185	473	485	239	1382	2	1384
96	下関市	0	0	0	0	0	0	0
97	徳島県	55	96	113	172	436	1	437
98	香川県	54	123	166	134	477	0	477
99	高松市	48	92	109	96	345	0	345
100	愛媛県	0	5	6	6	17	0	17
101	松山市	86	171	215	107	579	0	579
102	高知県	47	78	158	72	355	2	357
103	高知市	79	96	139	104	418	0	418
104	福岡県	118	79	125	55	377	0	377
105	北九州市	0	0	0	0	0	0	0
106	福岡市	2	7	3	2	14	0	14
107	久留米市	0	0	0	0	0	0	0
108	佐賀県	194	299	352	314	1159	0	1159
109	長崎県	144	185	252	208	789	0	789
110	長崎市	54	108	191	99	452	0	452
111	佐世保市	0	0	0	0	0	0	0
112	熊本県	3	0	1	2	6	0	6
113	熊本市	171	221	205	208	805	0	805
114	大分県	0	0	0	0	0	0	0
115	大分市	85	163	166	141	555	0	555
116	宮崎県	0	0	0	0	0	0	0
117	宮崎市	0	0	0	0	0	0	0
118	鹿児島県	315	460	536	353	1664	0	1664
119	鹿児島市	204	253	274	232	963	0	963
120	沖縄県	348	496	491	291	1626	2	1628
121	那覇市	115	170	168	122	575	0	575

※ 当該年度の医療意見書の提出のあった山形市、甲府市、寝屋川市については、本集計年度においては中核市に移行しておらず実施主体ではないことから、それぞれ山形県、山梨県、大阪府に合算した

2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,780	1,696	1,563	1,067
継続	8,601	8,695	9,092	5,752
転入	23	14	21	9
未記入	267	145	83	2

表 2-1-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	5,932	5,860	6,003	3,827
女	4,728	4,687	4,750	3,002
性別未決定	0	0	0	0
未記入	11	3	6	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
白血病	1 前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	2,546	2,617	2,687	1,736
白血病	2 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	56	55	53	47
白血病	3 T 細胞急性リンパ性白血病	299	323	344	221
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	101	83	90	49
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	104	98	82	54
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	191	198	204	136
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	51	51	56	39
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	93	87	96	58
白血病	9 急性単球性白血病	87	91	92	61
白血病	10 急性赤白血病	10	13	13	7
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	157	170	169	92
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	148	145	139	100
白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	0
白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	52	66	69	46
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	63	73	78	37
骨髄異形成症候群	17 骨髄異形成症候群	206	198	203	130
リンパ腫	18 成熟 B 細胞リンパ腫	206	218	226	132
リンパ腫	19 未分化大細胞リンパ腫	100	97	93	63
リンパ腫	20 B リンパ芽球性リンパ腫	87	79	75	51
リンパ腫	21 T リンパ芽球性リンパ腫	122	141	133	87
リンパ腫	22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	123	133	125	66
リンパ腫	23 18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	87	78	82	51
組織球症	24 ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	369	363	376	250
組織球症	25 血球貪食性リンパ組織球症	146	130	126	72
組織球症	26 24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	11	11	13	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27 神経芽腫	556	571	558	360
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28 神経節芽腫	27	32	26	11

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	368	355	346	213
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫	207	209	233	139
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	14	14	11	10
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	10	9	8	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	231	212	244	150
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	5	3	7	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	299	291	291	196
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	11	9	15	8
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	7	4	4	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	6	4	6	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	150	156	165	111
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	5	10	6	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	244	251	260	154
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	12	16	19	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	28	23	27	17
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	4	3	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	28	26	31	19
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	35	29	31	27
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	2	2	2	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	10	10	9	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	5	2	1	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	58	59	54	36
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	12	10	10	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄囊腫（卵黄囊腫瘍）	87	88	91	64
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	2	4	4	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	48	49	55	34
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	7	5	6	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	16	16	14	9
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	97	72	100	58
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	16	19	16
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	5	5	8	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	14	11	17	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	15	19	17	12
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	13	13	11	9
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	腭芽腫	4	6	2	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	139	151	144	108
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	380	343	331	209
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	120	92	94	53
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	43	39	34	18
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	80	69	80	51
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	177	160	157	104
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	44	31	25	7
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	329	326	347	236
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	277	254	232	153
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	66	64	60	31
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	44	40	43	28
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	30	23	21	13
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	25	18	19	9
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	48	43	39	18
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	10	13	15	12
中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	10	12	6
中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	46	41	46	24
中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）	24	31	44	22
中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	10	7	11	8
中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	17	12	19	9
中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	42	34	34	30
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	326	336	362	227
中枢神経系腫瘍	91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	289	267	237	128
合計			10,671	10,550	10,759	6,830

2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,104	997	893	561
継続	5,763	5,573	5,413	3,209
転入	17	14	18	15
未記入	114	58	52	1

表 2-2-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	4,191	4,017	3,866	2,284
女	2,799	2,621	2,504	1,502
性別未決定	0	0	0	0
未記入	8	4	6	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
ネフローゼ症候群	1 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	34	27	25	13
ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症	23	23	24	13
ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群	1,796	1,734	1,695	959
ネフローゼ症候群	4 巣状分節性糸球体硬化症	425	381	358	195
ネフローゼ症候群	5 膜性腎症	66	69	67	41
ネフローゼ症候群	6 1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	653	695	693	495
慢性糸球体腎炎	7 IgA 腎症	1,444	1,277	1,194	685
慢性糸球体腎炎	8 メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	325	265	209	115
慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎	189	182	151	105
慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎	440	429	387	247
慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	1
慢性糸球体腎炎	12 慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	168	157	153	99
慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	1
慢性糸球体腎炎	14 ループス腎炎	22	33	30	20
慢性糸球体腎炎	15 急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	31	26	30	23
慢性糸球体腎炎	16 急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	1	2	0	0
慢性糸球体腎炎	17 非典型溶血性尿毒症症候群	23	18	29	11
慢性糸球体腎炎	18 ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	3	4	1	2
慢性糸球体腎炎	19 フィブロネクチン腎症	.	.	.	0
慢性糸球体腎炎	20 リポタンパク糸球体症	.	.	.	0
慢性糸球体腎炎	21 7 から 20 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	100	90	97	48
慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	22 慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	28	23	16	12
慢性腎盂腎炎	23 慢性腎盂腎炎	13	10	5	3
アミロイド腎	24 アミロイド腎	0	0	0	0
家族性若年性高尿酸血症性腎症	25 家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	4	3
ネフロン癆	26 ネフロン癆	49	42	41	33
腎血管性高血圧	27 腎血管性高血圧	56	55	53	37
腎静脈血栓症	28 腎静脈血栓症	2	2	3	0
腎動静脈瘻	29 腎動静脈瘻	0	0	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
尿細管性アシドーシス	30 尿細管性アシドーシス	49	53	42	31
ギッテルマン (Gitelman) 症候群	31 ギッテルマン (Gitelman) 症候群	34	34	41	14
バーター (Bartter) 症候群	32 バーター (Bartter) 症候群	42	36	34	24
腎尿管結石	33 腎尿管結石	9	6	7	4
慢性腎不全	34 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	14	12	11	7
慢性腎不全	35 慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	95	84	91	45
腎奇形	36 多発性嚢胞腎	73	75	78	45
腎奇形	37 低形成腎	331	347	335	186
腎奇形	38 腎無形成	10	12	8	5
腎奇形	39 ポッター (Potter) 症候群	2	5	4	3
腎奇形	40 多嚢胞性異形成腎	27	33	33	19
腎奇形	41 寡巨大系球体症	6	6	7	6
腎奇形	42 36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形	34	40	45	33
尿路奇形	43 閉塞性尿路疾患	142	124	137	71
尿路奇形	44 膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	130	121	128	75
尿路奇形	45 43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形	27	30	42	26
萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	46 萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	25	18	18	9
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	47 ファンコーニ (Fanconi) 症候群	20	22	20	10
ロウ (Lowe) 症候群	48 ロウ (Lowe) 症候群	22	25	23	12
	合計	6,998	6,642	6,376	3,786

2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	643	626	586	357
継続	1,897	2,159	2,230	1,429
転入	8	9	7	3
未記入	62	26	28	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,381	1,504	1,514	938
女	1,223	1,316	1,334	851
性別未決定	0	0	0	0
未記入	6	0	3	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
気道狭窄	1 気道狭窄	1,022	1,124	1,250	857
気管支喘息	2 気管支喘息	238	316	275	132
先天性中枢性低換気症候群	3 先天性中枢性低換気症候群	173	165	158	85
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	18	20	13	7
間質性肺疾患	5 先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	6	6	8	3
間質性肺疾患	6 肺胞微石症	0	0	0	1
線毛機能不全症候群	7 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	32	37	39	28
嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	12	9	16	7
気管支拡張症	9 気管支拡張症	36	33	25	14
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	42	48	43	34
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	979	997	927	555
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	9	13	20	11
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	43	51	66	52
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	.	11	3
合計		2,610	2,819	2,851	1,789

2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	2,093	1,994	1,919	1,323
継続	11,576	11,883	12,080	7,903
転入	41	32	30	16
未記入	400	152	124	5

表 2-4-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	7,718	7,699	7,793	5,172
女	6,376	6,360	6,356	4,074
性別未決定	0	0	0	0
未記入	16	2	4	1

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	大分類名		細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
			1 洞不全症候群	46	41	38	25
			2 モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	6	4	4	3
			3 完全房室ブロック	151	145	161	107
			4 脚ブロック	2	1	2	1
			5 多源性心室期外収縮	7	5	1	2
			6 上室頻拍	75	65	67	49
			7 上室頻拍	17	23	14	12
			8 上室頻拍	86	83	65	43
			9 心室頻拍	11	12	12	5
			10 心室頻拍	34	26	31	20
			11 心室頻拍	48	46	32	23
			12 心房粗動	8	4	5	2
			13 心房細動	2	2	0	0
			14 心室細動	17	17	19	7
			15 QT 延長症候群	426	383	390	300
			16 肥大型心筋症	184	208	197	119
			17 不整脈源性右室心筋症	4	5	5	6
			18 心筋緻密化障害	45	39	57	36
			19 拡張型心筋症	249	287	301	202
			20 拘束型心筋症	36	31	38	24
			21 心室瘤	10	10	12	3
			22 心内膜線維弾性症	2	3	3	2
			23 心臓腫瘍	23	28	28	17
			24 慢性心筋炎	19	22	19	12
			25 慢性心膜炎	1	0	0	0
			26 収縮性心膜炎	0	0	0	0
			27 先天性心膜欠損症	4	1	0	0
			28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	.	.	.	0
			29 冠動脈起始異常	44	56	52	33

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	2
冠動脈起始異常	31	29 及び 30 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	9	8	16	5
川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	737	696	606	359
冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	33	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	9	9	8	3
虚血性心疾患	34	狭心症	6	4	4	2
虚血性心疾患	35	心筋梗塞	4	5	7	3
左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	386	431	429	294
単心室症	37	単心室症	862	826	788	459
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	341	311	308	204
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	458	439	488	301
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	412	404	413	262
ファロー (Fallot) 四徴症	41	ファロー (Fallot) 四徴症	1,727	1,740	1,721	1,114
両大血管右室起始症	42	タウジツヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	100	94	111	63
両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	835	840	826	560
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	26	30	33	15
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	686	685	707	479
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	219	240	236	159
エプスタイン (Ebstein) 病	47	エプスタイン (Ebstein) 病	147	136	155	113
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	143	174	168	85
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	16	15	16	8
三心房心	50	三心房心	6	4	5	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	89	79	73	52
心房中隔欠損症	52	単心房症	18	14	11	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	141	161	153	90
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	9	13	11	3
心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症(不完全型心内膜床欠損症)	111	111	107	67
完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	678	685	706	456
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,320	1,225	1,191	774
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	194	196	212	133
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	20	20	20	10
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	20	12	14	7
左室右房交通症	61	左室右房交通症	1	0	0	0
右室二腔症	62	右室二腔症	10	10	8	7
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	9	12	5	6
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	34	36	30	17
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	29	35	25	15
肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	32	30	31	19
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	21	26	28	14
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	11	11	15	15

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
一側肺動脈欠損	69 一側肺動脈欠損	8	10	6	6
大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄症	248	218	235	146
大動脈狭窄症	71 大動脈縮窄複合	138	120	147	83
大動脈狭窄症	72 大動脈弁上狭窄症	34	30	35	19
大動脈狭窄症	73 ウィリアムズ (Williams) 症候群	29	31	32	22
大動脈狭窄症	74 70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	23	24	25	24
大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓離断複合	188	187	195	134
大動脈弓閉塞症	76 大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	3	6	6	6
血管輪	77 重複大動脈弓症	3	4	3	3
血管輪	78 左肺動脈右肺動脈起始症	5	5	6	5
血管輪	79 77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	4	0
大動脈瘤	80 バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	20	13	9
大動脈瘤	81 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	4	5	6	3
動静脈瘻	82 肺動静脈瘻	12	8	7	3
動静脈瘻	83 冠動脈瘻	43	36	38	22
動静脈瘻	84 82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	3	4	4	4
肺動脈性肺高血圧症	85 肺動脈性肺高血圧症	198	214	230	153
慢性肺性心	86 慢性肺性心	17	16	13	4
心臓弁膜症	87 三尖弁狭窄症	16	19	14	11
心臓弁膜症	88 三尖弁閉鎖不全症	37	39	44	25
心臓弁膜症	89 僧帽弁狭窄症	52	64	57	45
心臓弁膜症	90 僧帽弁閉鎖不全症	316	306	300	185
心臓弁膜症	91 肺動脈弁狭窄症	135	132	147	120
心臓弁膜症	92 肺動脈弁閉鎖不全症	12	16	12	11
心臓弁膜症	93 大動脈弁狭窄症	239	244	241	172
心臓弁膜症	94 大動脈弁閉鎖不全症	127	120	106	62
僧帽弁弁上輪	95 僧帽弁弁上輪	1	1	1	0
内臓錯位症候群	96 無脾症候群	187	197	202	153
内臓錯位症候群	97 多脾症候群	68	71	81	51
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98 フォンタン (Fontan) 術後症候群	506	594	702	529
合計		14, 110	14, 061	14, 153	9, 247

2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	3,392	3,297	2,875	1,801
継続	19,465	18,650	17,756	10,728
転入	80	75	59	26
未記入	344	219	177	6

表 2-5-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	10,727	10,255	9,633	5,862
女	12,532	11,966	11,222	6,697
性別未決定	0	0	0	0
未記入	22	20	12	2

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	細分類名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	207	214	197	114
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	329	326	320	185
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	5	3	3	1
先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3	1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものに限る。)	523	449	491	347
成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く。)	9,171	8,739	8,280	4,899
成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症	0	0	0	0
成長ホルモン不応性症候群	8	成長ホルモン不応性症候群(インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症を除く。)	2	2	3	2
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	8	11	7
抗利尿ホルモン (ADH) 不適切分泌症候群	10	抗利尿ホルモン (ADH) 不適切分泌症候群	9	7	4	1
尿崩症	11	中枢性尿崩症	246	229	208	115
尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)	1	1	4	3
尿崩症	13	腎性尿崩症	102	92	88	53
中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1
甲状腺機能亢進症	15	バセドウ (Basedow) 病	2,485	2,307	2,233	1,305
甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。)	112	77	62	30
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	238	211	179	102
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	97	86	72	47
甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)	223	195	160	111
甲状腺機能低下症	20	17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	3,432	3,345	2,997	1,704
甲状腺機能低下症	21	橋本病	859	817	678	396
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	55	54	46	38
甲状腺機能低下症	23	21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	273	265	241	137
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	7	3	5	3
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	2	2	2
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	2	1
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	3	3	2	2
副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)	120	114	104	63
自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	1	1	1	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	0	2	1	1
偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	15	15	14	2
偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	120	114	113	72
クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	6	8	7	6
クッシング（Cushing）症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	0	0	0	0
クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	0
クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	0
クッシング（Cushing）症候群	37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	2	2	2	3
慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	9	6	8	1
慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	12	11	9	6
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	65	59	52	30
慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	0	0	0	0
慢性副腎皮質機能低下症	42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン(Addison)病を含む。）	21	17	17	7
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	2
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群(AME 症候群)	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	0	0	0	0
リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	0	0	0	0
低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	0	0	0	0
低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	2	2	2	0
低アルドステロン症	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	1	1	1	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	7	10	11	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	28	26	25	10
先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	2	2	1	2
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	5	2	1	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	4	3	3	1
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	665	648	572	377
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	9	10	11	12
先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	27	23	23	6
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,502	1,477	1,382	870
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	44	38	28	10
エストロゲン過剰症(思春期早発症を除く。)	59	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	1	1	1	5
アンドロゲン過剰症(思春期早発症を除く。)	60	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	0	0	0	0
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン（Kallmann）症候群	34	32	27	13
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く。)	70	68	58	38
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	44	33	25	11
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	25	22	23	12
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	71	71	56	36
性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	4	4	4	2
性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	9	9	6	1
性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症	0	1	0	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	0	0	0	0
性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	7	9	7	2
性分化疾患	71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46, XY 性分化疾患	10	12	9	10
性分化疾患	72	46, XX 性分化疾患	1	1	1	1
消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	0	0	0	0
消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	0	0	0	0
グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	0	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	1	2	0	0
高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	77	83	81	57
高インスリン血性低血糖症	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	26	22	23	16
ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	26	17	18	13
ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	5	5	5	3
原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	141	140	138	100
脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	4	6	6	5
多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	0	0	0	0
多発性内分泌腫瘍	85	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	4	4	3	3
多発性内分泌腫瘍	86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	1	0	0	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	4	3	0	0
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	1,105	1,095	1,110	704
内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	493	518	532	335
内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	20	23	19	10
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	18	18	26	90
内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	0	0	0	0
合計			23,281	22,241	20,867	12,561

2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	610	589	543	298
継続	1,819	2,075	2,215	1,430
転入	6	5	6	4
未記入	43	27	22	1

表 2-6-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	737	767	789	499
女	1,739	1,928	1,994	1,234
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	1	3	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	1,639	1,569	1,524	931
膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	333	464	529	348
膠原病疾患	3 皮膚筋炎／多発性筋炎	114	149	171	106
膠原病疾患	4 シェーグレン (Sjögren) 症候群	115	122	124	68
膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群	6	4	7	2
膠原病疾患	6 ベーチェット (Behçet) 病	67	89	96	59
血管炎症候群	7 高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	34	54	67	51
血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症	5	7	10	8
血管炎症候群	9 結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	9	15	14	9
血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎	10	15	10	5
血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	5	6
再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	6	9	10	3
皮膚・結合組織疾患	13 強皮症	15	20	24	14
皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病	42	53	65	44
自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱	28	51	51	33
自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期熱症候群	13	13	20	12
自己炎症性疾患	17 TNF 受容体関連周期性症候群	6	8	7	5
自己炎症性疾患	18 ブラウ (Blau) 症候群／若年発症サルコイドーシス	11	11	9	5
自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群	1	1	1	0
自己炎症性疾患	20 高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	4	5	7	2
自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	1	0	0
自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎	7	23	25	16
自己炎症性疾患	23 インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	0	0	0	0
自己炎症性疾患	24 15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	10	10	10	6
合計		2,478	2,696	2,786	1,733

2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	683	690	674	410
継続	4,496	4,481	4,378	2,708
転入	20	40	32	12
未記入	84	76	41	4

表 2-7-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	2,291	2,280	2,217	1,385
女	2,987	2,995	2,908	1,749
性別未決定	0	0	0	0
未記入	5	12	0	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
糖尿病	1	1 型糖尿病	4,352	4,363	4,310	2,689
糖尿病	2	2 型糖尿病	789	781	665	365
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	39	48	47	21
糖尿病	4	新生児糖尿病	26	22	22	16
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	13	13	11	8
糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	0	0	1	0
糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	64	60	69	35
合計			5,283	5,287	5,125	3,134

2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	240	234	227	130
継続	1,836	1,865	1,894	1,153
転入	14	7	9	4
未記入	37	39	16	1

表 2-8-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,201	1,172	1,182	691
女	926	971	964	597
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	182	187	179	102
アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症 1 型	12	10	9	1
アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症 2 型	1	3	2	2
アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症 3 型	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	0	0	1	2
アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	20	13	17	10
アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	13	15	17	4
アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	3	4	2	0
アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	8	7	7	4
アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	0	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症	16	17	17	16
アミノ酸代謝異常症	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	65	66	72	54
アミノ酸代謝異常症	14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	21	22	28	16
アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症	5	8	5	3
アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	3	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	17 シトリン欠損症	89	88	91	51
アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	1	3	3	1
アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ（Hartnup）病	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	12	10	11	9
アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	44	41	39	19
アミノ酸代謝異常症	22 1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	10	11	9	6
有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	54	58	63	38
有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症	37	37	39	26
有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症	1	1	2	3
有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	5	6	6	3
有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	6	6	3	4
有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0
有機酸代謝異常症	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2	2	1	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
有機酸代謝異常症	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	1	0	2	0
有機酸代謝異常症	31 スクシニル-CoA : 3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	0	0	0	0
有機酸代謝異常症	32 複合カルボキシラーゼ欠損症	9	8	6	4
有機酸代謝異常症	33 グルタル酸血症 1 型	15	16	19	13
有機酸代謝異常症	34 グルタル酸血症 2 型	9	7	6	6
有機酸代謝異常症	35 原発性高シュウ酸尿症	3	3	3	1
有機酸代謝異常症	36 アルカプトン尿症	1	1	0	0
有機酸代謝異常症	37 グリセロール尿症	3	1	1	0
有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症	0	0	1	0
有機酸代謝異常症	39 23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	4	2	3	0
脂肪酸代謝異常症	40 全身性カルニチン欠損症	12	11	12	7
脂肪酸代謝異常症	41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	3	1	2	1
脂肪酸代謝異常症	42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	14	14	18	10
脂肪酸代謝異常症	43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	1	2	2	1
脂肪酸代謝異常症	44 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	27	28	26	18
脂肪酸代謝異常症	45 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	17	15	17	12
脂肪酸代謝異常症	46 短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	0	0	0	0
脂肪酸代謝異常症	47 三頭酵素欠損症	0	1	1	1
脂肪酸代謝異常症	48 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	1	1	0	0
脂肪酸代謝異常症	49 40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	0	0	1	1
ミトコンドリア病	50 ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	34	35	39	16
ミトコンドリア病	51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	1	3	1	1
ミトコンドリア病	52 フマラーゼ欠損症	0	0	0	0
ミトコンドリア病	53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	0	1	1	1
ミトコンドリア病	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	39	49	48	26
ミトコンドリア病	55 ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	0	0	0	1
ミトコンドリア病	56 ミトコンドリア DNA 突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	188	181	185	111
ミトコンドリア病	57 ミトコンドリア DNA 欠失(カーズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)	11	14	11	6
ミトコンドリア病	58 50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	59	68	66	32
糖質代謝異常症	59 遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0	0
糖質代謝異常症	60 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	4	5	3	1
糖質代謝異常症	61 ガラクトキナーゼ欠損症	13	10	9	5
糖質代謝異常症	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	6	3	1	1
糖質代謝異常症	63 フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	3	4	3	2
糖質代謝異常症	64 ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	1	1	0	0
糖質代謝異常症	65 グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病 0 型)	0	0	0	0
糖質代謝異常症	66 糖原病 I 型	72	69	61	29
糖質代謝異常症	67 糖原病 III 型	9	15	15	14
糖質代謝異常症	68 糖原病 IV 型	0	1	1	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
糖質代謝異常症	69	糖原病Ⅴ型	1	2	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病Ⅵ型	5	2	4	4
糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	1	2	1	1
糖質代謝異常症	72	糖原病Ⅷ型	30	23	27	16
糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	28	32	32	22
糖質代謝異常症	74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	18	17	15	12
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型	20	22	17	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症Ⅱ型	87	74	78	48
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	3	12	11	8
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症Ⅳ型	3	5	7	4
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症Ⅵ型	4	5	3	1
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症Ⅶ型	0	0	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	0	0	0
ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	0	1	1	1
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	1	3	4	0
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	1	2	7	4
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	15	18	22	14
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	13	14	16	9
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	9	9	7	7
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	28	34	27	15
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	47	53	58	36
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	14	15	13	9
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	1	1	1
ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	0	2	2	0
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	12	9	9	5
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	3	2	4	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	24	19	17	11
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	2	1
ライソゾーム病	99	シスチン症	2	1	1	1
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	2
ライソゾーム病	102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	6	5	4	2
ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	2	1	0	2
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	68	62	59	41
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	0	0	0
ペルオキシソーム病	106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	0	0	5	3
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	202	195	197	96

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	11	17	13	9
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	0	0
金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	0	0	0	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	0	0	3	2
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	0	0	0
金属代謝異常症	113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチン Guanidino ホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	14	13	15	12
プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	9	7	7	6
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	0	0	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	119	114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	1	1	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	2	2
ビタミン代謝異常症	121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	4	6	2	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	7	9	11	3
神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	2	5	3	5
神経伝達物質異常症	125	ドーパミン β -水酸化酵素欠損症	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	3	3	3	0
神経伝達物質異常症	128	122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	1	1	1	1
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	11	10	10	3
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	141	136	138	103
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	1	1	1	0
脂質代謝異常症	132	無 β -リポタンパク血症	1	1	0	0
脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	1	0	0	0
脂質代謝異常症	134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	17	15	10	5
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	57	58	60	38
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	0	0	0
結合組織異常症	137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	5	8	5	2
先天性ポルフィリン症	138	先天性ポルフィリン症	12	12	9	8
α 1-アンチトリプシン欠損症	139	α 1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0
合計			2,127	2,145	2,146	1,288

2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	418	416	339	215
継続	2,068	2,032	2,143	1,271
転入	4	2	13	3
未記入	34	25	5	2

表 2-9-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,860	1,842	1,852	1,120
女	664	633	648	371
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血	7	8	3	3
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	3	2
赤芽球癆	3 先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)	63	66	69	38
先天性赤血球形成異常性貧血	4 先天性赤血球形成異常性貧血	4	3	2	2
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	1
無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症	0	0	0	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	3
自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症	0	0	0	2
自己免疫性溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)	32	30	35	25
発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症	4	3	2	2
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	120	123	120	65
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	2	4	1	2
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	1	2	1	2
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	1	1	1	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	6	7	6	6
遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	8	11	7	6
遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	4	4	2
遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	4	4	7	1
溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	19 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	5	6	5	3
微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血	1	2	2	2
真性多血症	21 真性多血症	1	1	1	0
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	0
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	421	406	371	234
血小板減少性紫斑病	24 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	77	69	54	31
血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病	18	19	15	7
血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	26 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	5	3	4	0
先天性骨髄不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症	2	2	2	3
先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi(Fanconi)貧血	5	9	14	10
周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症	0	0	1	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	2	3	2	3
本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	11	12	13	3
血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	4	3	3	0
血小板機能異常症	33	血小板無力症	30	22	21	14
血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	1	0	0	0
血小板機能異常症	35	32 から 34 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	7	5	3	3
先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	7	8	15	6
先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンビン欠乏症	2	2	2	1
先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症	4	4	4	0
先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	21	22	22	5
先天性血液凝固因子異常	40	血友病 A	1,006	988	1,029	622
先天性血液凝固因子異常	41	血友病 B	228	211	210	113
先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	1
先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅺ因子欠乏症	12	6	9	3
先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅻ因子欠乏症	2	1	1	2
先天性血液凝固因子異常	45	第ⅫⅢ因子欠乏症	11	9	10	4
先天性血液凝固因子異常	46	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	196	198	210	121
先天性血液凝固因子異常	47	36 から 46 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	2	1	0	0
先天性プロテイン C 欠乏症	48	先天性プロテイン C 欠乏症	9	5	7	1
先天性プロテイン S 欠乏症	49	先天性プロテイン S 欠乏症	15	10	10	7
先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	9	12	17	12
骨髄線維症	51	骨髄線維症	0	1	1	2
再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	142	158	173	116
合計			2,524	2,475	2,500	1,491

2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	91	121	95	73
継続	513	516	563	357
転入	2	1	2	0
未記入	18	7	1	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	423	432	426	280
女	199	213	235	150
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
複合免疫不全症	1	X 連鎖重症複合免疫不全症	29	30	23	16
複合免疫不全症	2	細網異形成症	1	1	1	0
複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	2	4	1	2
複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	1	1	0	0
複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	6	CD8 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	8	MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0
複合免疫不全症	9	MHC クラス II 欠損症	0	2	0	0
複合免疫不全症	10	1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	25	17	19	11
免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	28	27	26	13
免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	9	8	6	6
免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	0	0	1	1
免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群	0	0	2	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2 異常症	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE 症候群	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	15	20	23	9
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群	27	30	32	21
免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	1	0	1	3
液性免疫不全を主とする疾患	23	X 連鎖無ガンマグロブリン血症	75	73	70	46
液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	65	63	65	48
液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群	8	12	12	12
液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症	19	20	13	11
液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損	4	4	4	1
液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	2	1	1	1
液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0	2	3	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
液性免疫不全を主とする疾患	30	23 から 29 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	6	9	16	12
免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	5	3
免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	7	9	8	6
免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	5	4
免疫調節障害	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	3	3	4	2
原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	29	28	34	28
原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	16	18	16	10
原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	50	57	63	26
原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	0	2	1	1
原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	4	5	4	4
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	49	52	52	35
原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	0	0	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	2	2	3	1
原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	1	1	1	1
自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	6	5	8	5
自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	3	4	3	2
自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	0	0	0	0
自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	5	5	4	2
自然免疫異常	48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	3	1	2	5
先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	3	2	3	3
先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	7	8	11	7
先天性補体欠損症	51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	0	0	0	0
好酸球増加症	52	好酸球増加症	11	10	18	19
慢性活動性 EB ウイルス感染症	53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	42	42	48	28
後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	8	7	7	2
後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	2	2	0	0
慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	49	49	42	21
合計			624	645	661	430

2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	1,394	1,088	1,161	700
継続	4,674	5,386	5,774	3,779
転入	13	13	20	6
未記入	230	137	60	1

表 2-11-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	3,390	3,559	3,741	2,417
女	2,912	3,056	3,266	2,069
性別未決定	0	0	0	0
未記入	9	9	8	0

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	13	21	24	11
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	299	384	441	301
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	.	2	87	44
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	7	8	12	9
脳形成障害	5	滑脳症	104	122	113	91
脳形成障害	6	裂脳症	27	44	54	28
脳形成障害	7	全前脳胞症	40	69	64	37
脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	9	13	16	7
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	41	54	62	42
脳形成障害	10	先天性水頭症	147	169	183	115
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	12	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	25	32	35	17
レット（Rett）症候群	13	レット（Rett）症候群	162	147	137	86
神経皮膚症候群	14	結節性硬化症	451	462	448	290
神経皮膚症候群	15	神経皮膚黒色症	12	12	16	12
神経皮膚症候群	16	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	11	14	16	12
神経皮膚症候群	17	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	5	4	4	5
神経皮膚症候群	18	スタージ・ウェーバー症候群	.	.	.	9
早老症	19	ウェルナー（Werner）症候群	2	3	1	0
早老症	20	コケイン（Cockayne）症候群	11	13	10	5
早老症	21	ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	.	.	3	1
遺伝子異常による白質脳症	22	カナバン（Canavan）病	0	0	0	0
遺伝子異常による白質脳症	23	アレキサンダー（Alexander）病	11	9	11	8
遺伝子異常による白質脳症	24	先天性大脳白質形成不全症	44	33	33	28
遺伝子異常による白質脳症	25	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	4	5	1	1
遺伝子異常による白質脳症	26	白質消失病	1	2	4	3
ATR-X 症候群	27	ATR-X 症候群	.	.	.	3
脆弱 X 症候群	28	脆弱 X 症候群	.	.	.	0
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	29	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	.	.	.	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脳クレアチン欠乏症候群	30	脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	31	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	52	47	46	25
頭蓋骨縫合早期癒合症	32	アペール (Apert) 症候群	33	42	48	26
頭蓋骨縫合早期癒合症	33	クルーゾン (Crouzon) 病	33	25	34	28
頭蓋骨縫合早期癒合症	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	41	49	49	36
もやもや病	35	もやもや病	358	440	574	346
脳動静脈奇形	36	脳動静脈奇形
海綿状血管腫 (脳脊髄)	37	海綿状血管腫 (脳脊髄)
脊髄性筋萎縮症	38	脊髄性筋萎縮症	106	134	166	133
先天性ニューロパチー	39	先天性無痛無汗症	33	26	29	10
先天性ニューロパチー	40	遺伝性運動感覚ニューロパチー	24	28	34	26
筋ジストロフィー	41	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	188	214	229	147
筋ジストロフィー	42	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	2	2	6	1
筋ジストロフィー	43	肢帯型筋ジストロフィー	3	9	16	12
筋ジストロフィー	44	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	7	6	10	7
筋ジストロフィー	45	福山型先天性筋ジストロフィー	169	156	164	98
筋ジストロフィー	46	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	5	6	2
筋ジストロフィー	47	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	24	21	29	16
筋ジストロフィー	48	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	.	.	.	16
先天性ミオパチー	49	ミオチューブラーミオパチー	27	32	27	11
先天性ミオパチー	50	先天性筋線維不均等症	16	14	18	11
先天性ミオパチー	51	ネマリンミオパチー	37	31	31	22
先天性ミオパチー	52	セントラルコア病	7	13	10	6
先天性ミオパチー	53	マルチコア病	0	1	0	0
先天性ミオパチー	54	ミニコア病	0	0	0	0
先天性ミオパチー	55	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	45	51	48	30
シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	56	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	0	0
難治てんかん脳症	57	乳児重症ミオクロニーてんかん	259	251	251	178
難治てんかん脳症	58	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,614	2,541	2,497	1,479
難治てんかん脳症	59	レノックス・ガスター (Lennox-Gastaut) 症候群	478	487	433	270
進行性ミオクローヌステんかん	60	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	1	1
進行性ミオクローヌステんかん	61	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	1	0
脊髄小脳変性症	62	脊髄小脳変性症	37	45	50	36
小児交互性片麻痺	63	小児交互性片麻痺	14	12	11	7
変形性筋ジストニー	64	変形性筋ジストニー	6	8	10	6
変形性筋ジストニー	65	瀬川病	.	.	2	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	66	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	2
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	67	乳児神経軸索ジストロフィー	6	6	6	8
乳児両側線条体壊死	68	乳児両側線条体壊死	5	5	8	9

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
先天性感染症	69	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	0
先天性感染症	70	先天性風疹症候群	4	3	2	2
先天性感染症	71	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	62	43
先天性感染症	72	先天性トキソプラズマ感染症	.	.	1	1
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	73	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	1	2
亜急性硬化性全脳炎	74	亜急性硬化性全脳炎	11	8	7	1
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	75	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	14	17	17	9
痙攣重積型急性脳症	76	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	.	17
自己免疫介在性脳炎・脳症	77	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	8
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	33	39	44	38
多発性硬化症	79	多発性硬化症	63	68	83	56
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	12	25	28	24
重症筋無力症	81	重症筋無力症	110	133	144	112
合計			6,310	6,624	7,013	4,486

2-12 免疫疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	988	933	941	583
継続	2,734	3,297	3,895	2,568
転入	11	8	9	12
未記入	92	80	46	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	1,745	2,145	2,457	1,590
女	2,076	2,173	2,431	1,574
性別未決定	0	0	0	0
未記入	4	0	3	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名	細分類名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	29	16	11	7
先天性吸収不全症	2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	3	2	2	0
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	2	1	1	1
先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	0	0	0	0
先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	2	2	3	2
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	16	17	13	12
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	17	18	22	6
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	.	.	.	0
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース症候群	.	.	.	6
ポリポーシス	12	カウデン症候群	.	.	.	1
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	37	44	54	32
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	727	1,009	1,236	887
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	15	クローン (Crohn) 病	446	638	849	546
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	16	早期発症型炎症性腸疾患	2	3	4	2
炎症性腸疾患(自己免疫性腸 症を含む。)	17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	5	3	6	7
非特異性多発性小腸潰瘍症	18	非特異性多発性小腸潰瘍症
急性肝不全 (昏睡型)	19	急性肝不全 (昏睡型)	12	13	24	18
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	5	5	1
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	50	48	45	31
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	29	34	33	21
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,616	1,559	1,610	975
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール (Alagille) 症候群	74	83	77	54
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	7	6	3
肝内胆汁うっ滞性疾患	26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	32	35	37	20
肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	7	8	10	2
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	260	240	237	114
肝硬変症	29	先天性肝線維症	13	16	16	12

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
肝硬変症	30	肝硬変症	32	34	35	25
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	54	47	44	23
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	20	25	28	15
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	0	0	0	0
クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	1	1	1	0
難治性肝炎	35	遺伝性肝炎	12	15	26	13
難治性肝炎	36	自己免疫性肝炎	.	.	.	0
短腸症	37	短腸症	47	65	62	40
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	121	153	178	141
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	20	25	31	17
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	3	6	5
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	18	30	29	24
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	5	3	7	8
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	77	86	99	70
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	22	28	43	22
合計			3,825	4,318	4,891	3,164

2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	635	477	430	340
継続	515	876	1,115	814
転入	2	2	2	2
未記入	33	20	10	2

表 2-12-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	595	674	761	531
女	588	701	796	627
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
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	2	3	2
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	27	35	34	21
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	5	8	10	7
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	10	16	12	4
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	18	16	23	15
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	0	0	0	0
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	24	32	53	29
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	8	9	13	8
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	72	75	72	54
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	14	19	26	18
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	22	28	32	30
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	204	227	248	193
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	61	67	89	73
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	390	468	493	391
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9 から 14 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ(Williams)症候群及びブラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群を除く。)	155	178	219	161
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	17	19	15	10
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	88	97	102	61
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	.	.	6	5
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	.	.	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20 コステロ (Costello) 症候群	8	8	11	9
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ (CHARGE) 症候群	61	71	89	47
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	.	.	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	.	.	6	6
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ピクスラー症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリス症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27 シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	.	.	.	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	メビウス症候群	.	.	.	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	モワット・ウィルソン症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	ヤング・シンプソン症候群	.	.	.	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER 症候群	.	.	.	13
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群
合計			1,185	1,375	1,557	1,158

2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	117	92	78	52
継続	211	267	283	186
転入	0	0	1	0
未記入	13	9	2	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	186	200	190	129
女	154	168	173	109
性別未決定	0	0	0	0
未記入	1	0	1	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
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）	51	58	51	32
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。）	11	9	9	6
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。）	16	14	15	7
先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	11	9	12	4
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	7	5	4	5
先天性魚鱗癬	6 シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	1	1	2	1
先天性魚鱗癬	7 2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	16	12	13	7
表皮水疱症	8 表皮水疱症	33	40	38	30
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	10	15	14	10
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	62	62	50	30
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）	99	122	140	96
肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	.	.	.	0
外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	.	.	.	3
スティーヴンス・ジョンソン 症候群	14 スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	24	21	16	7
合計		341	368	364	238

2-15 皮膚疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	157	118	165	99
継続	1,041	978	1,024	583
転入	2	5	7	3
未記入	22	24	14	1

表 2-15-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	644	601	659	375
女	576	521	551	311
性別未決定	0	0	0	0
未記入	2	3	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名				
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	.	.	.	1
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	520	460	484	272
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	272	251	227	120
骨系統疾患	4 骨形成不全症	401	371	383	213
骨系統疾患	5 低ホスファターゼ症	25	36	37	30
骨系統疾患	6 大理石骨病	4	6	8	5
骨系統疾患	7 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	25	12
骨系統疾患	8 内軟骨腫症	.	.	6	1
骨系統疾患	9 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	8	6
骨系統疾患	10 点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）	.	1	14	14
骨系統疾患	11 偽性軟骨無形成症	.	.	10	1
骨系統疾患	12 ラーセン症候群	.	.	7	4
骨系統疾患	13 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	0
骨系統疾患	14 TRPV4異常症	.	.	1	4
骨系統疾患	15 骨硬化性疾患	.	.	.	2
骨系統疾患	16 ビールズ症候群	.	.	0	1
合計		1,222	1,125	1,210	686

2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数

登録種別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
新規登録	54	39	44	49
継続	82	107	112	71
転入	0	1	0	0
未記入	0	2	3	0

表 2-17-2 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	64	80	84	47
女	72	69	75	73
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
大分類名	細分類名					
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	.	.	.	1
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	.	.	.	3
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	.	.	.	1
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	10
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	.	.	.	3
脈管奇形	6	リンパ管腫	0	0	0	10
脈管奇形	7	リンパ管腫症	0	0	0	1
		リンパ管腫／リンパ管腫症※	85	95	108	59
遺伝性出血性末梢血管拡張症	8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	9	7	10	4
カサバツハ・メリット症候群	9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	42	47	41	28
合計			136	149	159	120

※ 慢性呼吸器疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」は、平成 30 年 4 月に脈管系疾患に疾患群移動し、リンパ管腫とリンパ管腫症は別々の疾患扱いとなったが、平成 30 年度以降も「リンパ管腫／リンパ管腫症」の医療意見書が使用されている症例があるため、それぞれを集計した

2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 性別ごとの登録件数

性別	平成 27 年度	平成 28 年度	平成 29 年度	平成 30 年度
男	5,880	5,833	5,843	3,309
女	3,982	3,977	4,047	2,317
性別未決定	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0

表 2-17-2 対象疾病ごとの登録件数

大分類名	細分類名	H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度
新規申請	A 悪性新生物<共通>	8	9	11	6
新規申請	B 慢性腎疾患<共通>	54	52	59	33
新規申請	C1 内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	93	108	118	52
新規申請	C2 内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	74	77	71	40
新規申請	C3 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	412	379	409	293
新規申請	C4 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	7,672	7,610	7,533	4,146
新規申請	C5 内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	694	697	741	457
新規申請	C6 内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	346	366	419	264
新規申請	C7 内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	3	60
新規申請	D1 骨系統疾患：軟骨無形成症	297	306	340	172
新規申請	D2 骨系統疾患：軟骨低形成症	206	198	182	96
継続申請	<共通>	6	8	4	7
合計		9,862	9,810	9,890	5,626

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
田倉智之	Health economics-based verification of functional myocardial ischemia evaluation of stable coronary artery disease	J Nucl Cardiol.		doi: 10.1007/s12350-020-02502-9	2021
小松雅代	ICFの活用の現状と今後の展望	日本診療情報管理学会誌	32(4)	3-8	2021. 1
掛江直子	臨床研究の基本 研究倫理	小児外科	52(7)	670-676	2020
盛一享徳	小児疾患の医療費助成制度.	小児外科	53(3)	249-251	2021

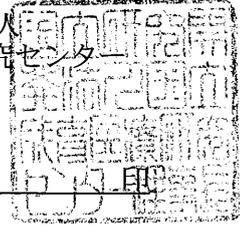
令和3年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

3. 研究者名 (所属部局・職名) 病院長

(氏名・フリガナ) 賀籐 均・カトウ ヒトシ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年 3月16日

厚生労働大臣 殿

機関名 公立大学法人福島県立医科大学

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 竹之下 誠一



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
- 研究者名 (所属部局・職名) ふくしま国際医療科学センター甲状腺・内分泌センター センター長
(氏名・フリガナ) 横谷 進 ・ ヨコヤ ススム

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入(※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他(特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年 3月 23日

厚生労働大臣
(国立医薬品食品衛生研究所長) 殿
(国立保健医療科学院長)

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

印

次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

3. 研究者名 (所属部局・職名) 総合診療部・統括部長

(氏名・フリガナ) 窪田 満・クボタ ミツル

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年3月1日

厚生労働大臣 殿

機関名 東京大学
所属研究機関長 職名 総長
氏名 五神 真



次の職員の令和2年度厚生労働行政推進調査事業費補助金の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究 (19FC2001)
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部附属病院・特任教授
(氏名・フリガナ) 田倉 智之・タクラ トモユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年 3月12日

厚生労働大臣
(国立医薬品食品衛生研究所長) 殿
(国立保健医療科学院長)

機関名 国立大学法人 愛媛大学
所属研究機関長 職名 大学院医学系研究科長
氏名 山下 政克 印

次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部局・職名) 大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座 ・ 寄附講座教授
(氏名・フリガナ) 檜垣 高史 (ヒガキ タカシ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 横浜市立大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 相原 道博 印

次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部局・職名) 学術院医学群 医学研究科看護学専攻・准教授
(氏名・フリガナ) 落合 亮太・オチアイ リョウタ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

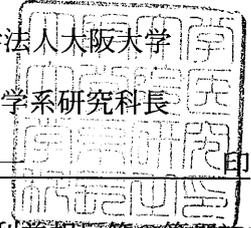
当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 3 年 3 月 31 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人大阪大学
所属研究機関長 職名 大学院医学系研究科長
氏名 森井 英一



次の職員の令和 2 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部局・職名) 大学院医学系研究科・助教
(氏名・フリガナ) 小松 雅代・コマツ マサヨ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

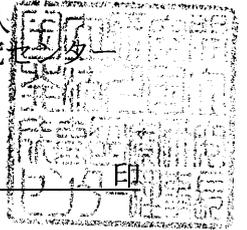
令和3年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 生命倫理研究室/小児慢性特定疾病情報室・室長/スーパーバイザー
(氏名・フリガナ) 掛江 直子・カケエ ナオコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

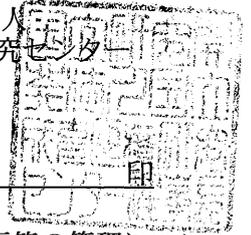
令和3年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

3. 研究者名 (所属部局・職名) 研究所 小児慢性特定疾病情報室・室長

(氏名・フリガナ) 盛一 享徳・モリイチ アキノリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。