

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

令和元～3年度 総合研究報告書

研究代表者 賀藤 均

2022(令和4)年3月

令和元～3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
	大竹 明	埼玉医科大学小児科学教室 教授
	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
	黒澤 健司	神奈川県立病院機構神奈川こども医療センター 遺伝科 部長
	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
	美間 由紀	国立成育医療研究センター 診療情報管理室 室長
	松井 麻乃	国立成育医療研究センター 診療情報管理室
	小山 明好	国立成育医療研究センター 診療情報管理室
	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
	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
	高木 麻衣	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
	日本小児科学会	小児慢性疾病委員会

令和元年から令和3年に実施された研究一覧

令和元年度

研究分担者	研究課題
小松 雅代	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
田倉 智之	川崎病に対するインフリキシマブ投与の医療経済学的な評価：予備的な研究報告
盛一 享徳、横谷 進、大竹 明	神奈川県国民健康保険診療報酬明細書データを用いた子ども医療費助成の利用状況の分析と小児慢性特定疾病への影響に関する研究
盛一 享徳、横谷 進	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
盛一 享徳	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 「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
掛江 直子	慢性疾病を有する子どもの QOL および社会支援等に関する実態調査
小児慢性特定疾病情報室	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－

令和2年度

研究分担者	研究課題
小松 雅代	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
田倉 智之	小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
窪田 満	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
檜垣 高史	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－
落合 亮太、盛一 享徳	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－
盛一 享徳、横谷 進	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	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 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 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 子ども向けコンテンツのあり方の検討（動画による表現） 「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 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 登録データベースシステム的设计開発及びデータ精度向上に関する検討
掛江 直子	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
小児慢性特定疾病情報室	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－

令和3年度

研究分担者	研究課題
小松 雅代	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
田倉 智之	小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
窪田 満	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
檜垣 高史	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－
落合 亮太、盛一 享徳	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－
黒澤 健司	小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
盛一 享徳、横谷 進	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3年度版）
盛一 享徳	小児慢性特定疾病の状態の程度の検討－国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証－ 指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾病におけるそれぞれの対応性についての検討 一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み－乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明－ 子ども向けコンテンツの在り方の検討－動画による表現の試み－ 「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 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討 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
小児慢性特定疾病情報室	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）－2015～2019年度の疾病登録状況－

目 次

令和元～3年度研究班構成	i
令和元年から令和3年に実施された研究一覧	ii

総合研究報告

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

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 研究分担者 小松 雅代	11
2. 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	15
3. 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	25
4. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の必要性に関する検討 研究分担者 黒澤 健司	31
5. 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	35
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－ 研究分担者 落合 亮太、盛一 享徳	37
7. 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3年度版） 研究分担者 盛一 享徳、横谷 進	39
8. 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	43
9. 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	49
10. 「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 桑原 絵里加、白井 夕映	53

11. 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	57
研究成果の刊行に関する一覧表	59

I. 総合研究報告

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。課題として、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を3本柱に掲げ、それぞれについて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国際生活機能分類（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。対象疾患群のうち4疾患群の医療意見書について、ICFコードを用い、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。その結果、疾病別にICFの4つのドメインの占める割合が異なっていた。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較すると、ドメインの割合の分布は医療意見書と臨床調査個人票で異なっていた。ICFコードを用い、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理が可能であることが示唆された。

小児医療の社会的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、小児特有の疾患の一つである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調査を行った。小児医療の医療経済性の評価は、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た。

日本小児科学会および分科会、関連学会と協同で、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。また、新規追加疾病を含め、令和3年度版の対象疾病に対し、ICD-10コード等のコード附番のアップデートを行った。

小児慢性特定疾病には、遺伝学的検査が診断に重要な役割を担っている疾患が多いなか、遺伝学的検査が保険収載されていない。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた結果、領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる点、制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない点、令和3年度新規追加された実質29疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は18疾患に及ぶ点、IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱いへの対応など4点が課題として上がった。

慢性疾患への医療費等支援施策として対比されることの多い小児慢性特定疾病対策と指定難病の対象疾病の対応性について検討した。結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾

病のうち 210 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。一方、指定難病 338 疾病中、68 疾病が小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。指定難病への追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、成人に対する診断基準や成人期の長期予後に対する知見不足しているためである可能性が推察され、要件判断に必要な知見の集積が重要であると思われた。

成人移行期支援の体制構築に関する検討では、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。疾病や地域による特性や、連携病院との連携パターンが多様であり、状況にあった支援策を行うための情報収集や調査が不可欠と考えられた。

小児慢性特定疾病に罹患した児童等は、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。様々な制度名が一様に提示される機会は少なく、制度横断的に情報を集めるのは難しい。このため、情報通信技術 (ICT) を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、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を判定し一覧表示するツールを作成した。本ツールにより、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。

小児慢性特定疾病児童等データベースの二次利用申請に対応するための抽出作業に係る課題を抽出し、医療意見書の提出状況に関連したデータクリーニングの課題が明らかとなり対応した。次期登録システムにおいて現行登録システムの登録データからの二次利用データの抽出が難しくなることが判明したことから、登録システムの世代を超えて登録データを保持・運用するための方法を検討した。

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。

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの総合的な支援は、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、情報通信技術の発展や、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、小児慢性特定疾病対策として国の定めた方針に基づき、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、医療意見書の登録データベースの整備を課題として 3 本柱

に掲げ、これら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 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策のあり方に関する検討

- ・ 国際生活機能分類（ICF）の概念導入の検討
- ・ 医療経済評価の手法を用いた小慢の在り方に関する検討
- ・ 医療意見書および診断の手引きの改訂等を含む保守・管理
- ・ 指定難病に該当する可能性のある小慢対象疾病についての検討
- ・ 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の必要性に関する検討

2 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
- ・ 障害福祉等関連施策・制度に関する患者視点での整理
- ・ 小児慢性特定疾病児童等の生活実態および社会支援等に関する調査結果の分析
- ・ 医療関係者や患者家族等への情報提供・情報共有についての検討
- ・ 小児慢性特定疾病患者の成人移行状況に関する調査分析

3 小児慢性特定疾病登録データベースのあり方に関する検討

- ・ 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
- ・ 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

- ・ 対象疾病に係る ICD-10 等のコード附番に関する検討
- ・ 指定難病データベース等の他のデータベースと小児慢性特定疾病登録データベースの連携に関する検討

C. 研究結果

国際生活機能分類（ICF）の概念導入の検討（令和元～3年）

小児慢性特定疾病の代表疾患について、医療意見書の項目に対し ICF コード附番の検討を開始した。令和元年度は、ICD-11 Chapter V に記載された ICF コードでは 20%程度のカバー率であること、身体機能の項目が中心で、環境関係の項目はほとんど無いことを示した。令和2年度は、学校生活指導表を含む医療意見書の項目の ICF コーディングを実施し、ICF の4つのドメインのうち、社会参加や環境に対応する項目が極端に少なく、意見書の項目は身体構造や機能に偏っていることを示し、子どもの健全育成に重要である社会参加に関連する要素をいかに含めるかが課題であることが分かった。令和3年度は、難病と小慢、小慢の疾患群間および小慢の個別の疾患どうしについて比較検討を行った。小慢の医療意見書項目は、指定難病の臨床個人調査票と比較し、ADL 関連の項目が少ないことが分かった。また疾患群単位で見た場合は、比較的 ICF のドメインの分布が類似していることが分かった。さらに疾患どうしを比較した場合、心身機能の割合にかなり差異があることが分かった。一方で、当初懸念されていた活動・参加のドメインは 30～50%と少なからず組み込まれていた。疾患ごとに差異がある一方、疾患・疾患群を超えて含まれているコードがあり、今後小慢対象疾病の在り方を考える際に ICF の視点を利用したとりまとめができる可能性が示唆された

医療経済評価の手法を用いた小慢の在り方に関する検討（令和元～3年）

令和元年度は、小児領域における医療経済評価の在り方について検討を行い、小児における患者効用値と支払意思額の調査が必要であることを示した。令和2年度は、小児における薬物療法の費用対効果分析の実践を行い、東京大学による巨大レセプトデータベース（The BD）を利用し、実例として、川崎病について後方視的に生物学的製剤の費用対効果の分析を行い、初回免疫グロブリン不応例に対する生物学的製剤の投与は、良い費用対効果が得られる可能性があることを見出した。また子どもに対する支払意思額の予備調査を行い、高齢者よりも子どもの方がより高い支払意思額を示す可能性があることを示した。令和3年度は、川崎病急性期治療の費用対効果分析の前向き研究として、インフリキシマブ治療による患者効用、治療アウトカムと医療費に対する効果を検証するため、多施設共同研究の実施のための各施設での手続き等を進めた。また小児医療に対する支払意思額への要因分析を実施し、所得水準と通院の有無が有意に寄与していることが分かった。

医療意見書及び診断の手引きの改訂及び在り方に関する検討（令和元～3年）

令和元年度は、新規追加疾病6疾病等に対し、関係学会と協力し、医療意見書、診断の手引き、疾患概要の整備を行い公開した。令和2年度は、制度5年目処の見直しに合わせ、関連学会等（21組織）と協力し、約200名の専門家の協力の下、疾患概要および診断の手引きの全面的な改訂作業を開始した。また令和3年度実施分の小慢新規追加疾病要望について日本小児科学会と共同でまとめた。令和3年度は、追加決定された26疾病（実際には29疾病）に対する医療意見書、疾患概要、診断の手引きを関係学会とともに取りまとめ公開した。また既対象疾病に関する疾患概要、診断の手引きの全面改定を実施した。

指定難病に該当する可能性のある小慢対象疾病についての検討（令和2～3年）

令和2年度は、過去に実施された指定難病追加要望の結果についてまとめ、要望されていない疾病の1/3は包括的病名、1/3は慢性心疾患であることが分かった。要望されたが指定難病となっていない208疾病について検討し、約半数が診断基準について、1/4が疫学調査不足で落選している可能性があり、疾病研究を進めることで、指定難病への検討に進める可能性があることを示した。令和3年度は、新規に追加された疾病を含めて再度検討を行った。包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾病のうち210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としては、「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」を満たさない疾病が最多で118疾病あり、次いで「長期の療養を必要とすること」を満たさない疾病が66疾病であった。一方、指定難病338疾病中、68疾病が小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、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である可能性が推察された。

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の必要性に関する検討（令和3年度）

令和3年度は、指定難病333疾患中、小慢対象疾病と重なると考えられる疾病が222疾患あり、このうち遺伝学的検査が保険適用となった疾患は指定難病では111疾患、小慢対象疾病としては92疾患に相当していた。小慢疾病762疾患+新規26疾患（29）の遺伝学的検査の適応について検討し、今後の方向として、「診断の手引き」の見直しを促すことや、難病領域の保険

収載遺伝学的検査の新しい枠組みを示した。

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（令和2年～3年）

令和2年度は、移行期医療支援センターの運営を開始している7つの自治体（千葉県、長野県、神奈川県、大阪府、埼玉県、東京都、静岡県）の支援センターに調査を行った。設置されている施設の違い、成人領域科と小児領域科との関与の割合等、地域の特性により運営形態は大きく異なっていることが分かった。いくつかのモデルケースを提示し、他の自治体が参考とできるよう状況整理を行った。令和3年度は、既存7か所の移行期医療支援センターに対する調査結果を踏まえ、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った。

障害福祉等関連施策・制度に関する患者視点での整理（令和元年～3年）

令和元年度は、成人移行に関し循環器系医療機関へのアンケート調査の分析を行い、約6割が何らかの形で自立支援に関与していたが、約6割が自立支援員について把握していないことが分かった。自立支援センターへの関与は8割の医師が望んでいたが、センター設置は2割程度だった。福祉政策として就労支援の求めが多かった。令和2年度は、具体的なシナリオを作成し患者への施策説明文章の作成を行うと共に、研究班本体と共同で自身の情報を入力すると利用できる可能性のある施策を一覧で表示するウェブ情報ページの作成を開始した。令和3年度は、前年度に引き続き利用可能な医療・障害福祉の制度を横断的に提案できる双方向型の情報ページを作成し公開に向けた準備を行った。

小児慢性特定疾病児童等の生活実態および社会支援等に関する調査結果の分析（令和元～2年）

令和元年度は、平成31年2～3月に実施された慢性疾病を有する子どものQOL及び社会支援

等に関する生活実態調査の分析を行った。回答者の約3割が医療的ケア児と考えられ、障害を有する者は2割であり、支援が少ない保護者のQOLスコアがより低いことが分かった。令和2年度は、調査結果と小慢登録データとの突合を実施したが、電子化済みの小慢登録データと完全な突合が行えず、疾病名の十分な把握が難しい事がわかった。

医療関係者や患者家族等への情報提供・情報共有についての検討（令和元年～3年）

令和元年度のポータルウェブサイトの分析により、アクセス状況は前年比で1.4倍の増加で、利用者の多くは一般国民であることが予想された。令和2年度は、一般国民を対象としたより分かりやすい制度説明の専用コンテンツを一般人のプレビューを実施しつつ作成した。子どもを対象としたコンテンツ作成については、コロナウイルスの影響により検証フィールドである学校の協力が難しくなっており、計画の一部が停止状態となった。令和3年度は、小慢制度と施策が重なる乳幼児・子ども医療費助成との関係について分かりやすく説明した一般国民向けコンテンツを作成した。また遅延していた子どもを対象としたコンテンツとして、病気を抱えた子どもと健常な子どもとの会話を描いたショートムービーを作成した。

小児慢性特定疾病患者の成人移行状況に関する調査分析（令和2年～3年）

令和2年度は、移行期から若年成人期の患者を対象とした調査計画の実行可能性の検討を行った。患者リクルートは移行期時期から開始する必要があるが、昨今のコロナウイルス対応下では自治体経由の実施は難しく、また20歳以降の医療情報取得についても方法論的に限界があることが想定された。社会情勢が不透明な中でも実施可能な調査方法について、引き続き検討を行う。令和3年度は、改めて研究手法の見直しを行ったが、現状で外的妥当性を期待で

きる調査手法が見いだせず、本研究期間における調査は断念した。

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（令和元～2年）

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・利活用に際する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。

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（令和元～3年）

令和元年度は、登録センター業務が円滑に進むよう、登録システムの改修等に関する助言等を行い、新規疾患等に対応するために登録システム用設計資料の作成等を行った。令和2年度は、二次利用申請に対応するための抽出作業に係る課題を抽出し、医療意見書の提出状況に関連したデータクリーニングの課題が明らかとなり対応した。令和3年度は、新規追加疾病に対応するため、登録システム用定義データ（データ整理票）の作成を行うとともに、データ二次利用抽出の際に判明したデータベースの構造上の不具合の修正を行った。

対象疾病に係る ICD-10 等のコード附番に関する検討（令和元～3年）

令和元年度は、新規追加疾病を含む 762 疾病に対し MEDIS 標準病名との突合を行い、対象疾病に対し ICD-10 コードならびにレセ電コードの附番を行うとともに、包括病名を含む 23 疾病の未コード化を確認した。令和2年度は、

MEDIS 標準病名の拡充が行われ、MEDIS 標準病名と小児慢性特定疾病の告示疾病名の連携が進んでいることが分かった。令和3年度は新規追加疾病に対応したコード附番を実施し、約半数が MEDIS により定義済みであった一方、臓器別疾患ではない疾病が対象となったことから、ICD-10 コードの附番に難渋するケースがあることが分かった。

指定難病データベース等の他のデータベースと小児慢性特定疾病登録データベースの連携に関する検討（令和元年～3年）

令和元年度は、神奈川県等の協力の下提供された神奈川県国民健康保険レセプトデータを用いて、わが国で初めて公費負担状況の分析を行い、限定的な結果ではあるが、小慢利用率はおおよそ 50-60%であることが分かった。令和2年度は、JMDC と共同研究契約を結び健康保険組合からのレセプトデータを利用した分析を実施することができたが、データ入手までに時間を要した。提供データをデータベースへ格納する作業は終了。データ抽出方法を検証した。令和3年度は、次期登録システムにおいて現行登録システムの登録データからの二次利用データの抽出が難しくなることが判明したことから、登録システムの世代を超えて登録データを保持・運用するための方法を検討した。登録システムのデータベース構造によらずシームレスなデータ二次利用を実現するためには、階層構造を有するキーバリュー型データが保持できるデータベースを中核とし、ETL 機能を有するミドルウェアを導入することが妥当と判断し、現行登録データの取り込みが可能であるかの実証試験を実施することとした。

D. 考察

研究班では、当該制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整

備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を課題として掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

国際生活機能分類（ICF）の概念と照らし合わせ、小慢医療意見書の項目や小慢で規定される「疾病の状態の程度」を分析すると、ICFの4つのドメインのうち、患児の社会参加に影響する環境要因の情報が少なかった。医療意見書の在り方もふまえて検討事項と考えられた。

小児領域における医療経済評価の導入では、費用対効果分析としてビッグデータを用いた後ろ向き研究や、小児期への社会資本、特に医療資源を手厚くすることの妥当性について定量的な整理を試みた。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さらに手厚くすることが妥当であると示唆された。今後、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。

多くの遺伝性疾患を含む小慢対象疾病の中には、遺伝学的検査が保険収載されていない疾病も存在する。小児慢性特定疾病センター（www.shouman.jp）に公開されている各疾病の「概要」ならびに「診断の手引き」における記載の集計から、遺伝学的検査の保険適用に関する課題が複数挙げられた。今後、これらの課題に対する解決策を検討する必要があるだろう。

小慢と指定難病の対応性についての検討では、小慢対象疾患の約半数、指定難病の約2割がそれぞれに対応していなかった。小児期に発症し診断される疾病において、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る可能性が推察された。要件判断に必要な知見を集積することが重要であると思われた。

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、日本小児科学会の委員会「小児慢性特定疾病委員会」と連携して検討を行ってきた。今年度は、令和3年度実施分として小児慢性特

定疾病に新たに追加された26疾病について、関係学会の協力のもと、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。今後も関係学会等との連携体制を維持し、研究・診療や施策に資する提案を続けていきたい。

成人移行期の自立支援体制の整備では、各専門分野の特性や方針に違いが見られたり、連携病院との連携パターン、自治体や地域の事情もそれぞれに異なったりすることから、状況にあった支援策をとれるよう、調査分析を進める必要があると考えられる。

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、実施主体の省力化や効率化を図るため、小児慢性特定疾病の公式ポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」および小児慢性特定疾病指定医向けの研修用プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用を継続した。引き続き正しい情報の提供に努めたい。

施策制度に関する基本的な情報について、一般国民向けの制度説明コンテンツや、ICTを利用し、複数の施策を横断的に提示することの可能なアンケート形式サイトにより、小慢制度のみならず、他の支援も含めた理解が期待される。そのほか、慢性疾患を抱えた子どもと同世代向け動画コンテンツの作成では、作成された2本の動画に対し、対象世代の理解や制作者の意図のくみ取りの評価が必要と考えている。

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いる。そのため、登録状況の把握や対象疾病のコード化、登録システムの新制度移行に向けた実践基盤の整備を継続していく計画である。

本研究班における目標の多くは達成できたと

考えるが、小児慢性特定疾病児童等の遠隔予後等に関する調査研究、とくに実施主体と共同で行うことを計画していた調査研究が、新型コロナウイルス感染拡大およびその後の生活様式に係る考え方の変化の影響を受けて研究の見直しを迫られた。研究課題としては以前重要であることから実行可能な研究デザインを改めて検討し、今後改めて調査を実現する必要があると考えられた。

E. 結論

当該研究班では、小児慢性特定疾病を抱える子どもへの支援策として国により定められた方針に基づき、制度の安定した公平性担保、自立支援体制の整備、研究推進を目的とした医療意見書の登録データベースの整備のために、関係各所の協力の下、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社会への情報提供を行ってきた。得られた成果をもとに、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。

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

小児慢性特定疾病のうち申請数の多い疾病を中心に、医療意見書の項目を用いて、ICFの第2レベル～第4レベルのICFコードを用いた小慢患児の生活機能について検討を行った。結果、いずれの疾患も性別や年齢等の基本情報と血液検査所見等の除外項目を除くほとんどの項目でICFコードのコーディングが可能であった。また、ファロー四徴症をサンプルとして、ICD-11 V章に収載されたICFコードでは20%程度のカバー率であること、身体機能の項目が中心で、環境因子の項目は少数であったことが明らかとなった。医療意見書に記載されている項目をICFの4つのドメインの観点から分析を行った結果、「心身機能 (b)」、「身体構造 (s)」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の項目は低率であった。

研究2年目～3年目は、分析対象疾患を拡大し、①慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の小児慢性特定疾病データを、ICFコードを用いて小慢患者の生活機能分類分布と傾向の現状分析、②疾患別、症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出、③患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出と分析を行った。結果、①小児慢性特定疾病の同じ疾患群でのICFコードは似通っていた、②共通して心身機能(body)コードと活動と参加(domain)がそれぞれ約半数を占めた、③慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の12疾患で共通するICFコードは14コード(59項目中23.7%)存在したことが明らかとなった。

ICFを用いた本研究は、疾患群および疾病別の生活機能評価や、小慢から指定難病へ移行する際の日常生活や社会参加について、ICFの視点で評価できる可能性が示唆された。

A. 研究目的

本研究は、国際生活機能分類（International Classification of Functioning, Disability and Health、ICF）のコードを用いて、小児慢性特定疾病(小慢)患者の生活機能の全体像を明らか

にし、療養生活における生活機能全般と経時的な変化に対する評価を具体的に提示することを目的とした。また、小慢患児の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出を行い、疾病を抱える子どもたちの生きづらさや、社会参加等のQOLの向上につなげるための課題整理を検討した。

主には①疾患別の生活機能の整理、②患児の生活機能の関連要因(環境因子)と変化(軽快・重症)過程の整理の2点について課題整理を検討した。

B. 研究方法

令和元年度(1年目)は、サンプルとした小慢医療意見書の項目とICFコードのコーディングを行い、疾患別の生活機能について分析を行った。また、2018年6月のICD改訂において新設された生活機能分類を示すV章との関連においても分析を行った。

令和2年度(2年目)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

②QOL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。

令和3年度(3年目)は、これまでICFコーディングを実施した疾患を中心にADLの評価と症状から派生する生活機能への影響を整理した。具体的には慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病のデータを用いて、生活機能分類の分布と傾向の現状を分析した。また、患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出と分析を実施した。対象疾患は、指定難病への移行も念頭に入れ、小慢と指定難病の両

方の対象となっている疾患を抽出し、医療意見書と指定難病の臨床調査個人票の両者のICFコーディングを行い、ICFコードの4つのドメイン、による疾患別の生活機能、社会参加に必要な環境因子、共通項目について分析を行った。

C. 研究結果

1年目は、小慢の申請数が多い8疾患を対象とした。慢性心疾患群はファロー四徴症(TOF)、心室中隔欠損省、内分泌疾患群は成長ホルモン(GH)分泌不全症低身長症、悪性新生物群は前駆B細胞急性リンパ性白血病、糖尿病群はI型糖尿病、慢性消化器疾患群は胆道閉鎖症、慢性呼吸器疾患群は慢性肺疾患、神経・筋疾患群は點頭てんかん(ウエスト症候群)を選出し、医療意見書の項目を用いて、第2～第4レベルのICFコードによるコーディングの検討を行った。結果、いずれの疾患も性別や年齢等の基本情報と血液検査所見等の除外項目を除くほとんどの項目でICFコードのコーディングが可能であった。また、ファロー四徴症をサンプルとして、ICD-11 V章に収載されたICFコードでは20%程度のカバー率であること、身体機能の項目が中心で、環境関係の項目は少数であったことが明らかとなった。

2年目は、対象疾患を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(資料1)。医療意見書項目の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の項目は低率であった。

3年目は、①慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の小児慢性特定疾病データを、ICFコードを用いて小慢患者の生活機能分類分布と傾向の現状分析、②疾患別、症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出、③患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出

と分析を行った。結果、①小児慢性特定疾病の同じ疾患群での ICF コードは似通っていた、②共通して心身機能(body)コードと活動と参加(domain)がそれぞれ約半数を占めた、③慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の 12 疾患で共通する ICF コードは 14 コード(59 項目中 23.7%)存在したことが明らかとなった。

D. 考察

小慢の医療意見書項目の多くを ICF 第 2 レベルから第 4 レベルでのコーディングをすることが可能であることが明らかとなった。

その際に、項目 1 項目に複数の ICF コードが該当し、1 対 1 対応はできなかったことから、コーディングの統一や分類に関する課題が散見された。そのため、ICF の知識や経験に応じた複数による評価者でのコーディングの妥当性を評価する必要がある。また、活動と参加に関しては、社会参加において重要な因子であり、小慢患者では成人期とは異なった課題が明らかとなった。例えば、セルフケアに関する項目は、乳幼児期の場合、疾患によりできない項目なのか、発育発達のレベルによりできない項目なのかを対象児の状況に合わせて評価する方法の検討が必要である。また、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。

ICD-11 の改定に伴う V 章コードでは、TOF は約 20%と ALS よりもカバー率が低かった。そのため、V 章で表出されるコードだけでは TOF の生活機能は分類できないため、V 章だけでなく、ICF コードによる詳細なコード分類が必要であることが明らかとなった。

また、医療意見書と臨床調査個人票の項目を比較すると、重症度や ADL 評価が医療意見書には含まれていないことや、ICF コードを標準とした評価項目とすると、同疾患であっても示すコードのドメインの割合は異なることが明らか

かとなった。元来、それぞれの根拠法令が異なるため、同疾患であっても小慢と指定難病では評価する視点が異なっているため、連動した評価が困難になる。しかし、昨今の難病・小慢対策の見直しにおいては、データベースの充実と利活用を促進することと掲げており、小慢から指定難病へのシームレスな連携のためには課題整理を行う必要がある。

E. 結論

WHO による ICF の分類に関する定義には、「ICF は決して人の分類ではない。個人の生活・人生場面と環境的影響に関連した人々の健康上の特徴の分類である」とされている。本研究においても、各疾患に関連した健康に関する影響を ICF コードを用いて分類することで疾患の特徴を表し、小慢患者の適切な治療を継続しつつ社会参加と活動を保つための評価基準の抽出と、患児の負担や困りごとを明らかにすることが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 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

資料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(Falot)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

小児治療の医療経済学に関する研究

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、本課題は平行して多施設の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、将来にわたって持続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）。

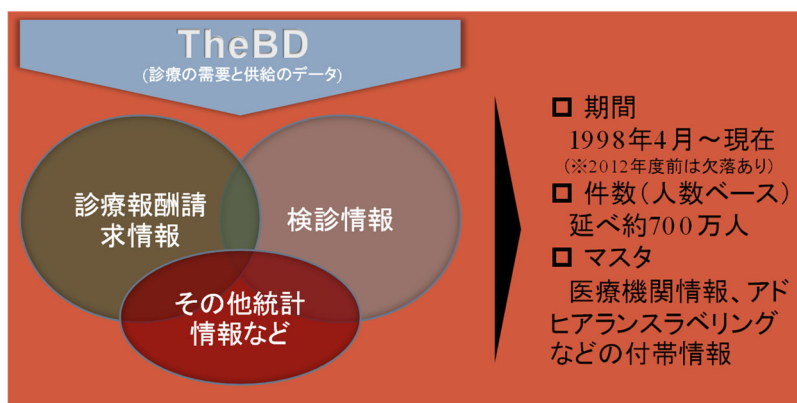
(2) 小児医療に対する支払意思額の研究

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）。

図 1. ビッグデータの概要 (TheBD)



臨床研究のデザインは、前向きコホート研究（多施設の観察研究）とした。本研究は、効果指標に IFX の介入による心合併症予防および患者効用（健康関連 QOL）、費用指標に公的な診療報酬請求を設定して、インフリキシマブ以外の薬剤に対する増分費用効果比 (ICER) を算定する（表 1）。参加施設は、約 7 医療機関となっている（2022 年 3 月現在）。

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。

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

図 2. 支払意思額の回答の位置付け

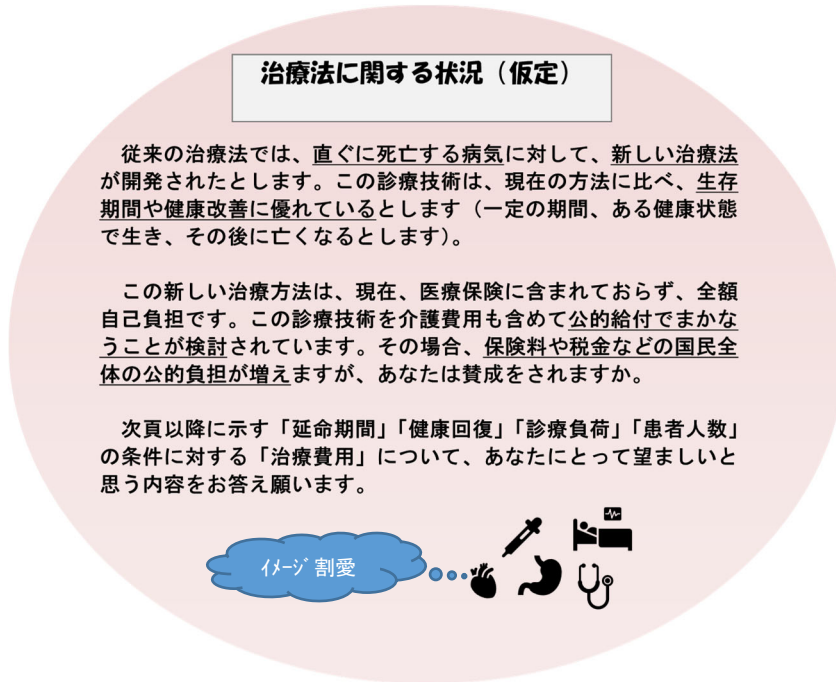


表 2. 支払意思額調査の水準／属性

[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な生活が可能	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

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、次の内容が明らかとなった。

(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。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(図3、表3)。

イベントの発生数は、傾向スコア法で背景を調整後に、IFX投与群が1.21回、非投与群が1.79回となった($p=0.319$)。累積の医療費用は、傾向スコア法で背景を調整後に、IFX投与群が10,939USドル、非投与群が11,791USドルとなった($p=0.941$)。

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($p=0.006$) (図4と図5)。

図3. 対象集団の選択プロセス

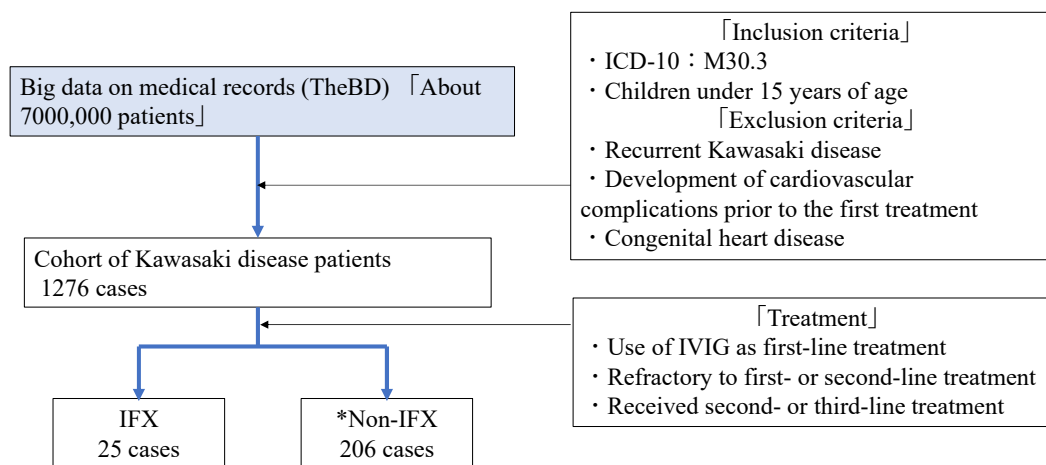


表3. 対象集団の背景

Variables	IFX (n = 25)	Non-IFX (n = 206)	P-value*
Baseline			
Sex			0.917
Male	16 (64.0)	134 (65.1)	
Female	9 (36.0)	72 (35.0)	
Age at onset (year)	3.0 [1.6]	2.5 [1.9]	0.213
Incomplete KD	1 (4.0)	11 (5.3)	0.776
Use of steroids during initial IVIG treatment	8 (32.0)	145 (70.4)	<0.001
Number of IVIG treatments at the first admission	2.2 [0.7]	2.5 [0.8]	0.186

Numbers are presented as n (%), mean [standard deviation].
IFX, infliximab; IVIG, intravenous immunoglobulin; KD, Kawasaki disease.

(*) The Wilcoxon rank-sum test was applied.

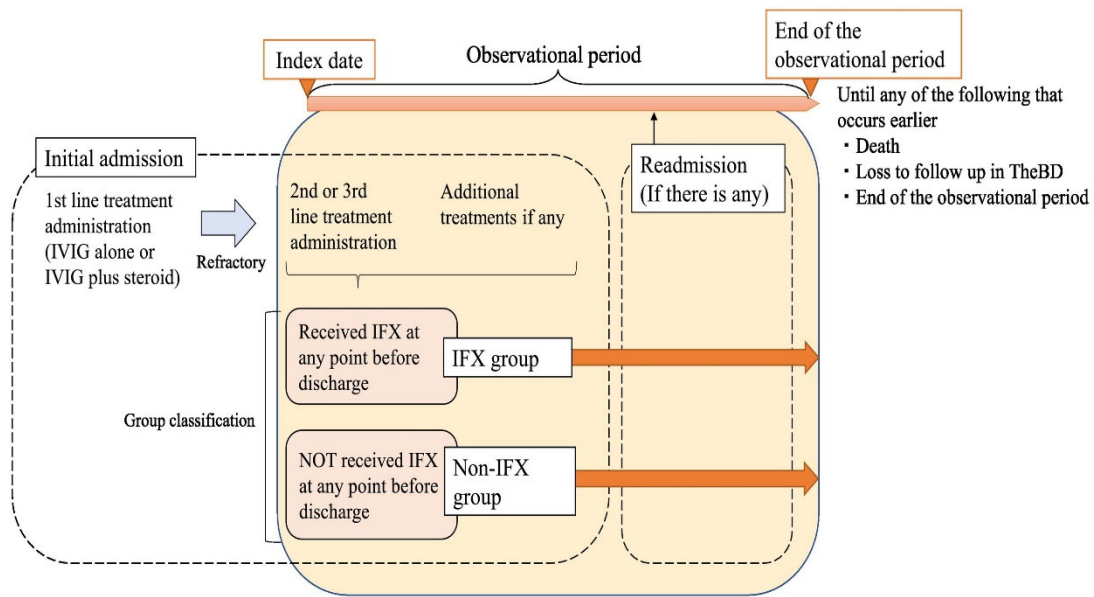
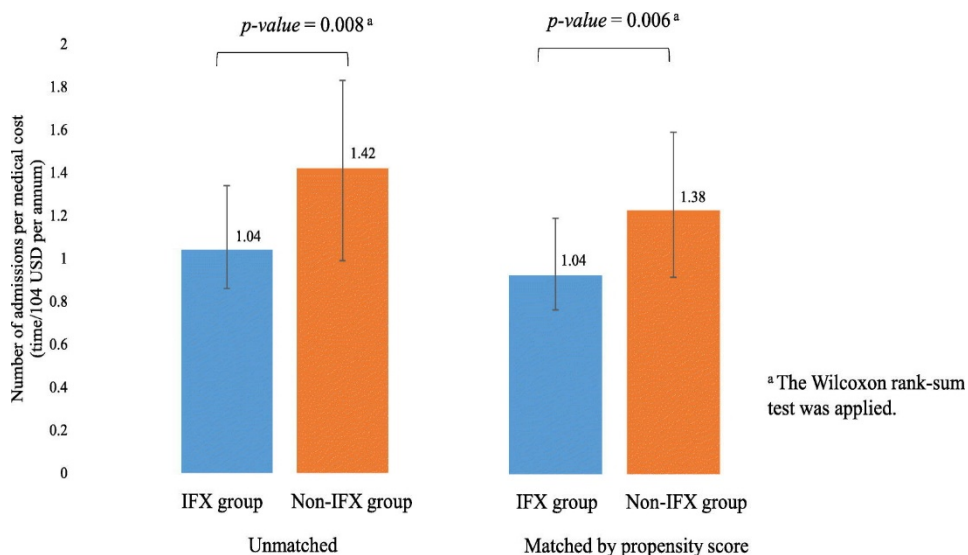


図5. 費用対効果分析の主な結果 (右図: 傾向スコアで背景調整後)



(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6)。

また、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:支払カード方式)を集約した結果、「年齢0歳～15歳(わが国の未来を担う子供たち)」は、年間1万円の負担増がもっとも多く(20.5%)、負担増に非賛成が28.3%であった(図7)。

一方、「年齢65歳～(わが国の発展に貢献してきた方々)」の場合、年間1万円の負担増がもっとも多い(16.1%)ものの年間1千円の負担増との差が小さく、負担増に非賛成が37.6%であった。

図6. 支払意思額の結果 (ランダム効用モデルによる条件付ロジット)

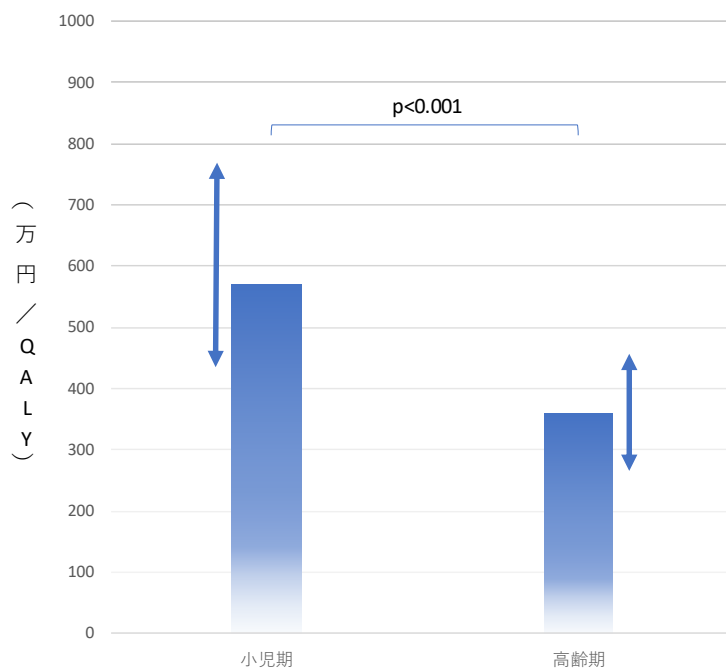


図7. 支払意思額の分布構造 (小児期と高齢期別に)

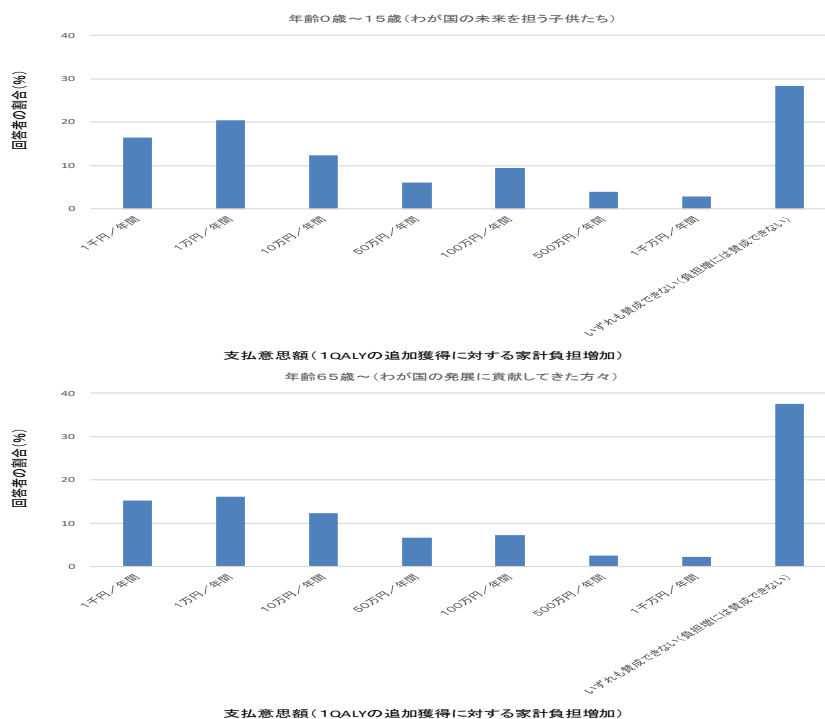


表 4. 支払意思額に影響を及ぼす因子の整理（多変量解析）

重回帰式 項目	標準偏回帰係数	F値	p値	偏回帰係数の95%信頼区間		VIF
				下限値	上限値	
性別(ダミー)	-0.135	27.839	0.000	-0.725	-0.332	1.03
年齢	0.109	17.686	0.000	0.009	0.025	1.06
持病有無(ダミー)	-0.042	2.561	0.110	-0.402	0.041	1.07
年収	-0.150	34.040	0.000	-0.152	-0.076	1.04
定数項		71.216	0.000	2.201	3.534	
モデル精度	p < 0.01					

なお、小児医療に対する支払意思額を目的変数に、幾つかの影響因子について多変量解析を行ったところ、年齢(単位:歳)や性別(男性:1)、年収(区分:250万円)は、統計学的有意に寄与することが理解された(表4)。なお、年収の因子は、支払意思額とマイナス関係になった。

以上から、我が国の公的医療システムの基準(代表的な水準を形成: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)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。一方で、受益と負担のあり方を論じる場合に基礎的な要因と見なされる所得の因子が、小児期の医療に対する支払意思額とマイナス関係になっていた。この点については、先行研究の内容なども考慮しつつ、さらに多変量な

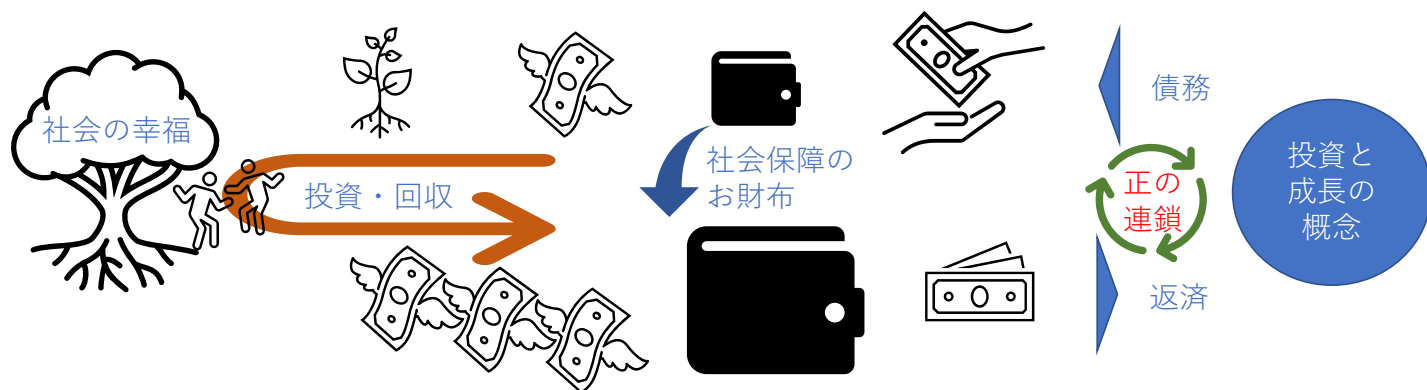
解析と解釈が望まれる。

わが国の社会保障制度は、恒常的に支出が収入を上回る状況が長らく続いており、国債が財政に占める割合も大きい構造となっている。一般に、お金を借りて新たな成長分野に投資を行い、事業の付加価値が拡大されるのであれば、債務はバランスシートのうえでマイナスの取り扱いにはならない。

社会保障費における債務が問題となるのは、社会的な付加価値の拡大を期待(リターン)できる、「投資」と見なすことができるのか不明確な点にあると推察される。

ただし、小児医療の領域は、将来の労働生産人口となる集団を対象にするため、比較的、前述のような視点に依った「投資・回収」の議論を行いやすいと考えられる(図8)。なお、高齢者医療においても、新たな医療イノベーションの創出、万人にやさしい社会モデルの構築等の過程で、社会経済的な付加価値化も議論できる。今後、我が国において医療ニーズにそくした安定供給を堅持するためにも、マクロの社会経済的な価値評価の進展が望まれる。

図8. 債務の考え方と医療への投資の位置付け



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, Sayaka Horiuchi. Cost-effectiveness analysis of infliximab for the treatment of Kawasaki disease refractory to the initial treatment: A retrospective cohort study. Journal of Cardiology. 2022. In press.
- 2) Tomoyuki Takura, Hiroyoshi Yokoi, 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. doi: 10.1007/s12350-020-02502-9.

2. 学会発表

- 1) Sayaka Horiuchi, Tomoyuki Takura, et al. Cost-effectiveness analysis of infliximab for Kawasaki disease refractory to the initial treatment. The 13th International Kawasaki Disease Symposium. Tokyo, Japan, 2021
- 2) 田倉智之: 先天代謝異常の診療を取り巻く医療経済の潮流, 第 62 回日本先天代謝異常学会; 会長企画講演, 名古屋, 2021
- 3) Tomoyuki Takura: Health economics of diagnosis of stable coronary artery disease;

CVIT2020: Symposium 27, Tokoyo, Japan,
2021

- 4) Tomoyuki Takura: Health economics of diagnosis of stable coronary artery disease; CVIT2020: Symposium 27, Tokoyo, Japan, 2021
- 5) 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
- 6) 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。)

1. 特許情報

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

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-

分担研究者	檜垣 高史	愛媛大学大学院 地域小児・周産期学講座 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
	掛江 直子	国立研究開発法人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。

【対象と方法】移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象に、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。調査内容をもとに、移行期医療支援センターの設置状況について、問題点や課題などについて分析する。

【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3（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2（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。

【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。今後の検討課題として、1 移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて、2 実際の移行支援の実績について、3 現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について、4 連携先について、5 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、6 移行期医療支援センターの運営において苦労している点、困っている点はについてなどの具体的な情報収集が必要であることが示され、今後の検討課題とした。

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

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。

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、および今後の運営における検討課題を抽出する。

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3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3年度）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3（小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1）、2代謝内分泌科」2、神経科2（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いるため、移行期医療支援センター構築モデルとなりうる。（図 参照）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

ャリー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。

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、いろいろ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。

今後の検討課題として

- 1 移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて、
- 2 実際の移行支援の実績について
- 3 現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について
- 4 連携先について
- 5 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と

連携について

6 移行期医療支援センターの運営において苦勞している点、困っている点についてはなどの具体的な情報収集が必要であることが示された。

また、各専門分野(サブスペシャリティ)別の移行医療については、それぞれの特性や方針の違いがあるため、各学会のガイドラインや提言の内容調査、各学会移行医療委員会に対するアンケートなどによる調査の必要性についても、今後の検討課題とした。

本研究の限界と今後の課題

研究期間中は、新型コロナウイルス感染症の影響もあり、現地での調査はできていないので、面談による実態調査を計画する必要がある。

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、関連する研究班や、関連する学会などとも連携して、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

檜垣高史、赤澤祐介、落合亮太 (2020)
成人先天性心疾患診療に必要な医療体制
成人先天性心疾患 (ACHD) 患者の自立への不安と
就業支援プログラム
日本循環器学会専門医誌「循環器専門医」第
29 巻、35-42. 2020

先天性心疾患領域に携わる医師が移行期医療
支援センターに期待する機能
秋山 直美, 落合 亮太, 三谷 義英, 八尾 厚
史, 檜垣 高史, 水野 篤, 丹羽 公一郎, 白石
公
日本成人先天性心疾患学会雑誌 inpress 2021
年

檜垣高史、赤澤祐介 (2021)
先天性心疾患・肺動脈疾患
心・腎・脳の視点でとらえる循環器疾患
成人先天性心疾患の社会保障・就労・社会適応
『循環器診療コンプリート』 秀潤社. 332-342

親と離れて暮らす成人先天性心疾患患者の特
徴
秋山 直美, 落合 亮太, 檜垣 高史, 賀藤 均,
城戸 佐知子, 丹羽 公一郎, 中西 敏雄, 白石
公
日本小児循環器学会雑誌 36(4) 313-320 2020

檜垣高史 (2020)
小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の事例
紹介
小児慢性特定疾病児童等自立支援事業(国立成
育医療研究センター、難病の子ども支援全国ネ
ットワーク) 第 8 回 自立支援員研修会、
10 月 東京 (WEB 開催)

檜垣高史、ほか (2021)
パネルディスカッション 1
移行期医療支援センター構想における小児期
発症の心疾患患児の移行における位置づけ
第 57 回 日本小児循環器学会学術集会 7 月、
奈良 (ハイブリッド)

檜垣高史 (2021)
小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の事例
紹介
小児慢性特定疾病児童等自立支援事業(国立成
育医療研究センター、難病の子ども支援全国ネ
ットワーク)
第 10 回 自立支援員研修会、 10 月 東京
(WEB 開催)

檜垣高史 (2022)
思春期・移行期の先天性心疾患の諸問題
就学・就労等の社会問題
日本小児循環器学会 第 13 回教育セミナー
アドバンスコース 2 月 (WEB 開催)

檜垣高史 (2022)
教育セッション III-2 一般病院・医院で診る成
人先天性心疾患
なぜ、いま一般病院・医院で成人先天性心疾患
を診る必要があるのか?
第 86 回日本小児循環器学会学術集会 3 月、岡山
(WEB 開催)

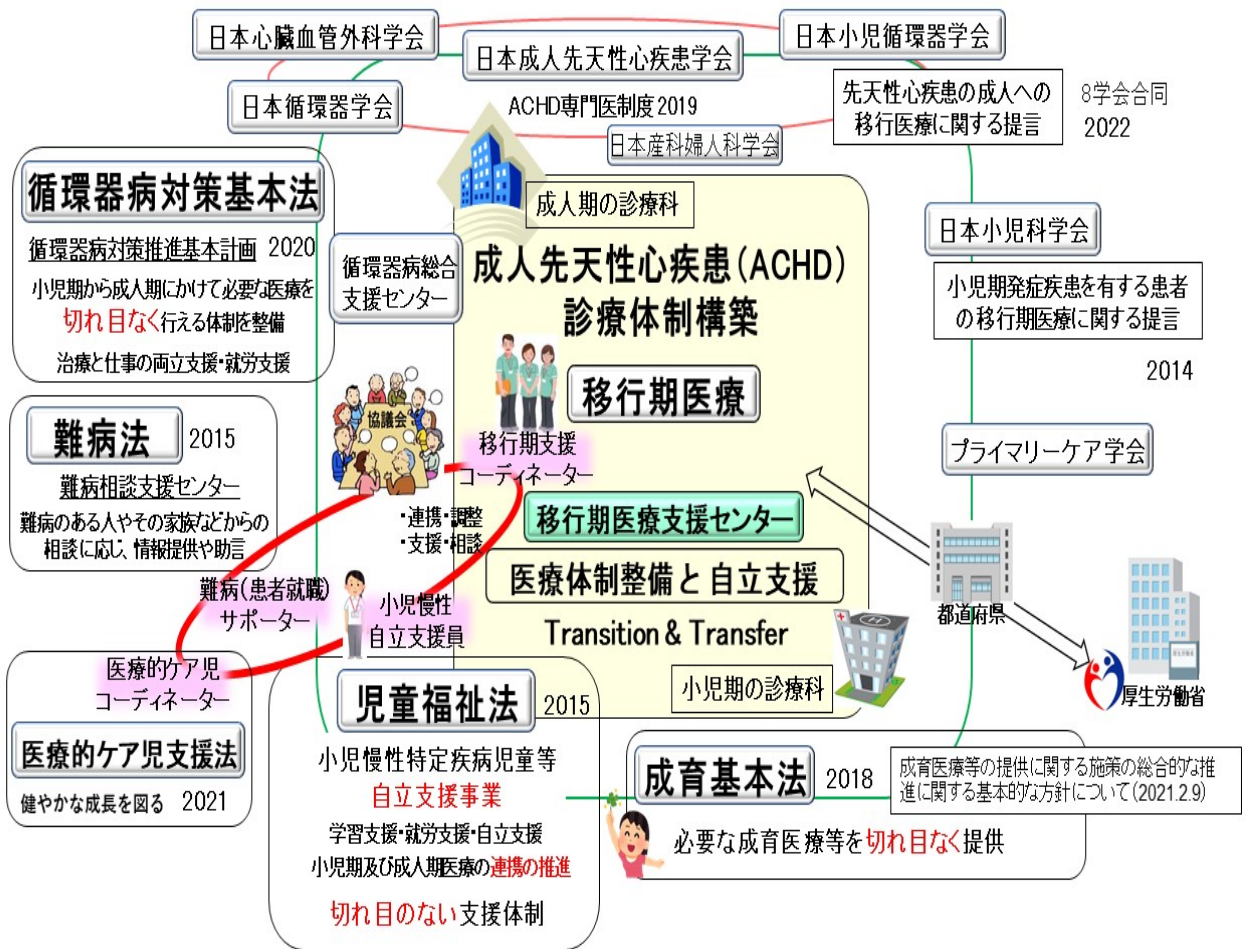
H. 知的財産権の出願・登録状況

該当せず

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

図 成人先天性心疾患診療体制を取り巻くしくみ



小児慢性特定疾病における遺伝学的検査

研究分担者 黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター遺伝科）

研究要旨

小児慢性特定疾病は、遺伝的背景を発症の原因とする疾患が約6割におよび、遺伝学的検査がその重要な役割を担う。疾患の「概要」および「診断の手引き」から、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた。その結果、①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる、②制度の特性上、「症状」が疾病名とされているものが少なくない、③令和3年度新規追加29疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は18疾患に及ぶ、④IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱い、などが課題として上がった。今後の方向として、「概要」や「診断の手引き」の書式の指定難病との統一や、難病領域の保険収載遺伝学的検査の新しい枠組みの構築が期待される。

A. 研究目的

遺伝性疾患をOMIMで調べると、単一遺伝子疾患だけでも6000を超える。現在保険適用となっている疾患病名（告示病名）は令和2年度診療報酬改定後の適用告示病名数（約140）であるので、保険収載となっているのは遺伝性疾患（あるいは、難病）全体のごく一部である。指定難病333疾患（令和3年11月より338疾患）のうち遺伝性疾患は約6割に及び、また、小児慢性特定疾病762疾患（令和3年11月より788疾患）においても遺伝的要因が発症に関連する疾患は半数を超える。依然として多くの指定難病、小児慢性特定疾病の遺伝学的検査が保険適用となっていない。この理由は、遺伝学的検査の適用の定義である分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などが確認でいない、

定義されていない疾患が含まれていることに由来する。今後、遺伝学的検査の保険収載適用拡大のためには、こうした3条件を整えてゆく必要がある。

しかし、遺伝学的検査の適応を考える上で念頭に置くもうひとつの点があり、それは指定難病と小児慢性特定疾病という2つの難病医療に関する法的基盤に由来する。現在まで、遺伝学的検査の保険適用（保険収載）は、指定難病を中心になされてきている。遺伝学的検査の適応において、指定難病と小児慢性特定疾病が異なる事態が生じている。今回、この実態を把握するために、小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の位置づけや遺伝性疾患の割合について検討を加えた。

B. 研究方法

対象は、令和3年度末までに告示された小児慢性特定疾病788疾患で、令和3年11月1日以前の762疾患と追加された26疾患(群)である。小児慢性特定疾病センター(www.shouman.jp)に公開されている各疾病の「概要」ならびに「診断の手引き」を参照し、遺伝性疾患であるか、原因遺伝子が明示されているか、遺伝学的検査が診断方法の一つとして記述されているかを確認、集計した。

C. 研究結果

令和3年11月1日以前の762疾患では、メンデル遺伝病が391疾患(51.3%)、メンデル遺伝病も含む疾患概念として記述されている疾患57疾患(7.5%)であった。さらにこの遺伝的背景が発症に関与する疾患のうち357疾患(91.3%)で、遺伝学的検査が「診断の手引き」に記載されていた。疾患領域別に検討すると、領域により大きな差も目立った。8. 先天代謝異常症、13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群、14. 皮膚疾患群、15. 骨系統疾患、はいずれもほぼ全疾患が遺伝性疾患と考えられた。ほかに、50%以上の疾患が遺伝性疾患ないしは遺伝的背景を原因として発症する群は、5. 内分泌疾患、9. 血液疾患、10. 免疫疾患、11. 神経・筋疾患が上がった。令和3年11月に拡大された26疾患群では、15疾患が遺伝学的検査を診断に必要とする疾患であった。令和3年11月に追加された指定難病5疾患は、いずれも遺伝性疾患であった。令和3年11月以前までの疾患について検討すると、保険適用となっている(D006-4 遺伝学的検査として規定)疾患は111疾患あり、このうち92疾患は指定難病を兼ねて、19疾患は小児慢性特定疾病でない指定難病であった。つまり、小児慢性特定疾病だけの疾患で、遺伝学的検査が適応とされる疾患はなかった。

D. 考察

遺伝学的検査を手掛かりに課題として見えてきた問題は、①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なり、指定難病と不一致を生じる疾患もある、②制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない、③令和3年度新規追加26疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は15疾患(群)におよぶ、④IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱い、が上がる。対応としては、「概要」や「診断の手引き」の形式の指定難病との統一、成人症例の実態の把握(「超希少」が総体として小児に劣らないほど成人にも多いことを示して行く)などがあがる。令和6年度診療報酬改定へ向けて、疾患名で拡大してきた遺伝学的検査の保険適用には、限界が来ている。次世代シーケンサーの長所である網羅性(指定難病も小慢疾病も)を遺伝学的検査の枠組みに用いるデザインが必要かもしれない。

E. 結論

遺伝学的検査の実態を手掛かりとして、小児慢性特定疾病の在り方を検討した。次世代シーケンサーによる網羅的な遺伝学的検査が普及することにより指定難病、小児慢性特定疾病という枠組みではなく、希少疾患という形で診断が成されてくるケースが今後増える可能性がある。疾病の制度・建付けも含めた議論が今後期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

黒澤健司 遺伝学的検査 小児保健ガイドブック 診断と治療社 秋山千枝子、五十嵐隆、岡明、平岩幹夫編集 p197-200. 2021. 4. 22
黒澤健司 保険収載されている遺伝学的検査 小児内科 2022;54(2):319-324.

Kumaki T, Enomoto Y, Aida N, Goto T, Kurosawa K. Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay [published online ahead of print, 2021 Oct 29]. *Pediatr Int.* 2021;10.1111/ped.14734.

2. 学会発表

黒澤健司 診療で用いるマイクロアレイ染色体検査 第 61 回日本先天異常学会学術集会 2021. 8. 7-8. 東京 ウェブ

黒澤健司 マイクロアレイ染色体検査 第 66 回日本人類遺伝学会 2021. 10. 14-16. 横浜 ウェブ

黒澤健司 令和 4 年度診療報酬改定に向けた課題と取り組み（難病等の遺伝学的検査が関わる領域） 第 66 回日本人類遺伝学会 2021. 10. 14-16. 横浜 ウェブ

G. 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

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。

令和3年度実施分として小児慢性特定疾病に新たに追加された26疾病について、関係学会と協力し、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。また既対象疾病の疾患概要、診断の手引きの改訂作業に着手した。

今後も関係学会等との連携体制を維持し、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。

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患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疾患委員会（以下「小慢委員会」と略す）が組織されている。

令和元年度から令和3年度の研究期間において、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。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行った。さらに小児慢性特定疾患へ追加決定された26疾病（実質29疾病）に対する医療意見書、疾患概要、診断の手引きを関係学会とともに取りまとめ、「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/>) にて公開した。

B. 研究方法

令和3年度実施分追加疾病

令和2年度内に実施された厚生労働省の小児慢性特定疾患への追加疾患検討において、小慢委員会と共同で関連学会から情報を収集し、要望すべき疾患を厚生労働省に要望として提出した。その結果、一部疾病について疾患群の

変更や疾患概念の統合等があったが、要望した全疾病が検討会にて承認され、令和3年11月実施分として、計26疾病が新たに対象となった。

追加疾病に係る医療意見書、疾患概要・診断の手引きの作成

追加が決定された疾病は全て、日本小児科学会小児慢性疾患委員会小児慢性特定疾患を經由して要望された疾患であった。各疾患の担当学会の協力の下、医療意見書、疾患概要および診断の手引きの作成を行った。

対象疾患に係る疾患概要・診断の手引きの改訂

包括的病名を含めると800を超える小児慢性特定疾患について、疾患概要ならびに診断の手引きの見直しを関連学会と共同で開始した。対象疾患は様々な領域にわたるため、小児慢性疾患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・考察

新規に追加された26疾患(実質29疾患)について、日本小児科学会小児慢性疾患委員会を通じ、担当学会となる日本小児腎臓病学会、日本小児循環器学会、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会、日本小児皮膚科学会、日本小児整形外科学会、日本新生児成育医学会と協力し、

医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、ポータルウェブサイトにて公開した。

既対象疾患の疾患概要並びに診断の手引きの改訂については、領域専門学会と協同作業を開始し、21関連学会、約250名の専門医の協力の下で改訂作業が行われた。今後は厚生労働省と連携し、公開に向けた準備を進めることとなった。

D. 結論

本研究班ならびに日本小児科学会小児慢性疾患委員会ならびに関係学会と連携し、小児慢性特定疾患への新規追加に対応した医療意見書、疾患概要、診断の手引きの整備を行った。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾患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。

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 大学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、われわれは以前、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、紙媒体での利用が難しかったことから、情報通信技術（ICT）を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、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を判定し一覧表示するツールを作成した。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た。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は、令和3年度末の時点で16疾患群788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。

われわれは、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、ウェブサイト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的に利用できる可能性のある制度の一覧を表示する、情報通信技術（ICT）を利用した情報提供ページを作成したので報告する。

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、これまでの研究で作成された制度選

択用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、個人を特定しない内容を用いて実施しており、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

令和元年度に条件分岐による制度選択フローチャートを作成したが、チャートが複雑なため紙媒体での利用は難しいと判断し、情報通信技術を利用した検索サイトを構築する方針とした。令和2年度に検索サイトのプロトタイプを立ち上げ、フローチャートから検索ロジックを作成した。令和3年度は、試作版の検証結果を反映し、実際には要件を満たさずに利用できない場合があるとしても、施策の存在を認知することが重要との方向性で検索ロジックの修正を行った。その結果、当初組み込んでいた世帯収入に対する条件分岐は破棄することとし、なるべく多くの施策の名前を目にできるように変更した。最終的には、対象者の年齢、小児慢性特定疾病の対象か、指定難病の対象か、手帳の有無、利用目的、を条件とする6つの設問を用意し、設問に対する回答を元に、利用できる可能性のある制度を一覧表示させることができた。

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。一方情報通信技術（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、実際の条件判定は自動で行われるため、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と思われた。また子育て世代はスマートデバイス等を日常から利用しており ICT に順応性が高いことから、紙媒体による情報提供よりも周知効果が高いと思われた。

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た。

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

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。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結果、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は、追加疾病が生じる度に変化するが、令和3年度末野路店で、包括病名を含む全 848 疾病中 29 疾病（3.4%）であった。

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について、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。過去に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 コードに置き換えた。

（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 MEDIS 標準病名および対応するレセ電コードについてまとめを行った。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、MEDIS 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。

令和 3 年度の時点で、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（51 疾病中 1 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（99 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（138 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（100 疾病中 9 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（39 疾病中 3 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 848 疾病中 29 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

令和 3 年度の時点で、MEDIS 標準病名と対応の無かった疾病は、全体で 848 疾病中 29 疾病 3.4%であった。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 17 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。

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。

また令和 3 年度に追加された疾病の中で、D D X 3 X 関連神経発達異常症や P U R A 関連神経発達異常症といった疾病は、これまでの臓器別疾患のカテゴリで構成されている ICD-10 コードにはなじみにくい疾患概念であると考えられ、今回の報告では暫定的な附番を行った。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

本検討では、ICD-10 コードだけでは無く、

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

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。一部暫定的な附番である箇所も残るが、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

指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾病における それぞれの対応性についての検討

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

医療技術の進歩等により、慢性疾患患児の生命予後は小児慢性特定疾病対策制度の創設当初と比べ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が指摘されるようになってきている。小児慢性特定疾病対策は、対象年齢が最長で20歳までであるのに対し、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、年齢制限がないため、患者が20歳を迎えた場合の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小児慢性特定疾病は根拠法の異なる制度であるため、必ずしも対になっていない。このため、疾患によっては20歳を超えると公的医療費助成制度が利用できなくなる問題が生じて来る。

令和2年度、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。令和3年度は、新たに小児慢性特定疾病に加わった実質29疾病を加え、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象、実質848疾病について同様に検討した。このほか、指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが該当する可能性のある疾病を推測した。その結果、小児慢性特定疾病のうち210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」を満たさない疾病が最多で118あり、次いで「長期の療養を必要とすること」を満たさない疾病が66であった。一方、指定難病の対象338疾病中、68疾病は小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。

追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断される背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、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である可能性が推察された。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。小児慢性特定疾病となっていない指定難病については、好発年齢が高齢者であるなど、小児が対象となることが稀な疾患も存在する一方、要件を満たす可能性が否定できない疾患も認められた。

今後改めて各疾病の追加要望について検討を行う必要があると思われた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は令和4年3月現在、包括的疾患57疾患を除き16疾患群788疾患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。医療技術の進歩等により患児の生命予後は大きく改善したが治癒には至らないため、疾病を抱えて成人する症例が増加していることから、「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られた。

慢性疾患患者に対する国の医療費助成制度に、指定難病に対する特定疾患医療費助成があり、難病法を根拠としており対象年齢に制限はない。小児慢性特定疾患は、指定難病と同様に慢性疾患であることから、指定難病の要件を満たすものが一定数あることが予想される。施策の目的が異なるため、同一の対象範囲とはならないが、小児慢性特定疾患を抱える子どもから見た場合、対象年齢に上限のある小児慢性特定疾患の支援が終了した後にも指定難病による支援を受けられる可能性があることは、成人以降の患者アウトカムの向上にとっても重要であると考えられる。

小児慢性特定疾患と指定難病は、慢性疾患を抱える者に対する医療費等の支援施策である、という点からしばしば対比されるが、施策の目的が異なることから、対象疾患の要件や対象者

の範囲に相違がある。対象疾患の要件は、小児慢性特定疾患が、①慢性に経過する、②生命を長期に脅かす、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く、という4つを満たすことが要件であることに対し、指定難病は、他の施策体系が樹立されていない疾患であり、かつ、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希少な疾患である、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、必ずしもそれぞれの対象疾患が対応するわけではない。

令和2年度は、小児慢性特定疾患の対象疾患のうち、指定難病とはなっていない疾患について、過去に指定難病への追加要望が行われたが、その要件を満たさないと判断されたものを抽出し、その理由について整理した。令和3年度は、令和3年度実施分の追加検討の結果、小児慢性特定疾患の対象に新たに加わった疾患を追加して、改めて同様の検討を行った。さらに指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾患とはなっていないが該当する可能性がある疾患についても類推した。

なお、令和2年度は包括的疾患を含む小児慢性特定疾患819疾患（当時）について検討した。令和3年度には、小児慢性特定疾患として新たに26疾患が追加された。この告示疾患のうち「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）」は特殊な包括病名となっており、厚生労働省通知により令和4年3月末現在4疾患が具体的な対象疾患として明記されている。このため、小児慢性特定疾患は、実質29疾患が加わったとして、公表告示疾患788疾患を実質791疾患と扱い、さらに包括的疾患（”〇〇に掲げるもののほか、□□”といった形式の特殊病名）57疾患を含め、全848

疾病として検討した。指定難病は、告示の 338 疾病のまま検討した。

B. 研究方法

検討は、指定難病に該当する可能性のある小慢疾病と、小慢の対象疾病に該当する可能性のある指定難病の双方向からの観点で以下のように行った。

1 年目（令和 2 年度）

指定難病に該当する可能性のある小慢疾病について検討した。

(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

包括的疾患を含む小慢の対象疾病 819 疾病（当時）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、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、指定難病への追加要望の提出の有無で分類

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) 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

平成 26 年 7 月以降、令和元年 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¹⁾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 指定難病に追加要望されたが、指定難病の要件を満たさないと判断された疾病について、満たさなかった理由を以下の①から⑤に分類し、集計した。

- 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

指定難病への追加要望が複数回提出されたなどのため、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。

2 年目（令和 3 年度）

指定難病に該当する可能性のある小慢疾病の検討は、令和 3 年 11 月に小慢疾病として新規追加された実質 29 疾病を追加し、全 848 疾病に対し 1 年目と同様に行った。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では、1 年目の検討の際に抽出した令和元年 3 月までの指定難病の検討に関する資料¹⁾に、同年 4 月以降、令和 4 年 3 月までに公表された資料を追加して行った。

小慢の対象疾病に該当する可能性のある指定難病についての検討は、以下のように行った。

(1) 指定難病と小児慢性特定疾病との対応の有無を検討

令和4年3月末現在の指定難病の対象疾病、すなわち338疾病について、既に小児慢性特定疾病と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) 小児慢性特定疾病との対応のない指定難病について、小児科学会関連学会の関係性を整理

指定難病のうち小児慢性特定疾病との対応のない疾病について、難病情報センター (<https://www.nanbyou.or.jp/>) の情報をもとに、小児科学会関連学会の関与の有無で分類した。

(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

最新の検討結果について示す。令和3年11月に新規追加された疾病を含む小児慢性特定疾病の全848疾病(実質791疾病に包括的病名57疾病を含む)について、指定難病との対応状況を検討したところ、指定難病と対応があると考えられたものは403疾病(48%)、一部対応がある可能性があるものは27疾病(3%)、指定難病と対応がないと考えられたものは418疾病(49%)であった。

指定難病になっていない418疾病のうち、悪性新生物については、がん対策という他の施策体系が存在することから、難病対策の対象外となるため、これを除外した327疾病について検討を行った。

指定難病との対応のない327疾病のうち、過去に要望の無かったものは117疾病であった。

そのうち慢性心疾患が42疾病で最も多く、先天性心疾患が大半を占めていた。次いで、包括的疾患が28疾病(心疾患の包括的疾患6疾病を含む)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210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)発症の機構が明かでない」ことを満たさない(他の施策体系が樹立している疾病を含む)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9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66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118疾病であった。210疾病中40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75疾病で、要望書が2回以上提出されていた。

指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応の検討では、338の対象疾病のうち小児慢性特定疾病となっているものが251疾病(74%)、一部対象となっているものが19疾病(6%)、対象となっていないものが68疾病(20%)存在した。

小児慢性特定疾病と対応していない68疾病のうち、日本小児科学等の小児系関連学会(日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など)が関係学会として挙げられているものが35疾病あった。一方、小児科学会関連学会の関与のないものは33疾病あり、多くは高齢者に好発する疾病や、視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などの小児慢性特定疾病の要件を満たさないと予測される疾病であった。

D. 考察

令和4年3月末現在の小児慢性特定疾病のうち、指定難病と何らかの対応があると考えられた疾病は約半数（430 疾病）であった。過去に指定難病への追加要望が提出された対象疾病のうち、210 疾病が指定難病の要件を満たさないと判断されており、いずれも昨年度の傾向から大きな変化は認めなかった。一方、指定難病から見た場合、小児慢性特定疾病と何らかの対応があると考えられる疾病は全体の8割であった。

現在指定難病とは対応がないと考えられる小児慢性特定疾病のうち、過去に指定難病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。これらは小児期の診断基準は明確だが、成人期の診断基準が明確ではなかった可能性がある。成人期発症の症例や、遠隔期予後の知見が不足しているため、成人に対する診断基準や成人期の重症度が曖昧であることが、要件を満たさないと判断された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し、成人期の病態を説明するだけの十分な知見が得られていないことが、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。

今回の検討により、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、再検討を期待できる可能性が示唆されたが、一方で小児期発症例が中心となる疾病の多くは希少疾病であり、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は容易ではない。難病研究班の設置を含め、疾病レジストリ等の遠隔期予後に関する知見を集積する手段の検討が必要であると考えられた。

指定難病からみた小児慢性特定疾病との対

応状況の検討では、何らかの形で対応していると考えられる疾病が全体の8割認められた。指定難病からみた小児慢性特定疾病と対応していないと考えられた2割の疾病のうち、小児関連学会が研究班の関係学会として挙げられている35 疾病については、研究班や関係学会との連携の上、小児慢性特定疾病に追加要望すべきかを改めて検討すべきである可能性があった。一方、小児科学会関連学会の関与のない疾病の多くは高齢者に好発する疾病や、疾患分野面で小児慢性特定疾病の対象を満たさないと予測される疾病であったが、小児慢性特定疾病の要件を満たしていないか、再度検討する余地があるかもしれない。

指定難病および小児慢性特定疾病への追加検討に必要な情報を提示するためには、難病研究班が設置されることや遠隔期予後を捉えるための疫学研究の推進など、要件判断に必要な知見を集積することが重要であると思われた。

E. 結論

小児慢性特定疾病のうち、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。また、指定難病からみた場合の小児慢性特定疾病との対応のない疾病についても整理した。

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の蓄積や、患児の健全育成を念頭に置いた追加疾病要望の検討の必要性が今後の課題であると思われた。

F. 参考文献

1. 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/shingi->

kousei_206844.html (最終閲覧日 2022 年 5 月
25 日)

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。）

特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

患者・家族向け制度説明コンテンツ（一般国民向けウェブサイト）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、情報量の多さや文章の難しさから、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「一般国民向けウェブサイト」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。令和2年度は、本ウェブサイトのトップページとなる基本情報を掲載したページを作成し、令和3年2月に公開した（<https://kodomo.kouhi.jp/>）。令和3年度は、本サイトの新規ページとして、市区町村が独自に実施している助成制度と小児慢性特定疾病医療費助成との相違や両制度の併用について説明するコンテンツを作成し、令和4年2月に「どこが違う？ 小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼児・子ども医療費助成」と題する新規ページとして既存のウェブサイト追加・公開した。

今後は、自立支援事業をはじめとする新たなコンテンツの追加検討と、アクセス数を高めるための周知の工夫が求められると思われた。

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

小児慢性特定疾病に係る情報は、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイト（<https://www.shouma.jp/>）にて発信しているが、利用者に医療従事者および行政担当者を含めて考えていることから、内容の正確性を第一にしている。このためとくに、行政施策に関する記述が一般国民からみて一般的ではない

表現が多くなり、難解になる傾向があった。

本研究では、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイトとは別に、施策制度に関する基本的な情報について平易に紹介するウェブサイトを作成・公開することにより、患者・家族を含む一般国民向けに特化した、小児慢性特定疾病対策の施策紹介を開始することを目的とする。

令和2年度は、本ウェブサイトのトップページとして、当該制度の基本情報を中心にまとめたコンテンツを作成することとした。その際、掲載する情報は必要最低限のものだけに意図的に限定した。令和3年度は、当該制度に一層関心を持ってもらうために、他の助成制度との

比較に関する説明ページを新たに作成することとした。その際、比較対象としては「乳幼児・子ども医療費助成制度」を取り上げた。

B. 研究方法

一般国民向けウェブサイトに掲載する文章およびイラスト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。

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、一般人モニタや当情報室メンバーに対す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)

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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2年度は一般向け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/>) のトップページに該当するページを、令和3年度は新規ページ「どこが違う？ 小児慢性特定疾病医療費助成

と乳幼児・子ども医療費助成」を作成・公開し、以下の点に留意した。

- **使い勝手の良いページ構成 (令和2年度)**
利用者の多くがスマートデバイスを利用する事を想定し、スマートデバイスの閲覧方法に特化したページ構成とした。

- **理解のしやすい情報量と文章表現 (令和2年度)**

どの情報をどのくらい載せるべきかについて慎重に検討し、制度のことをまったく、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。また、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い、一部では会話形式による説明を試みた。

- **見映えが良く親しみやすいデザイン (令和2年度)**

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。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。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。

- **疑問点を明確にしたコンテンツ構成 (令和3年度)**

メインページのキャラクターであるウサギ親子とクマ親子を説明役として登場させることにより、サイト全体の一貫性を保つと同時に、親しみやすさ、わかりやすさ、温かさを重視した作りとした。コンテンツの内容は、制度に関してよく寄せられる4つの疑問をウサギが紹介し、友人のクマが回答するという構成とした。

- **“つかみ”と“共感”のための4コマ漫画 (令和3年度)**

扱われている内容に対するユーザの関心を高めるため、ページの冒頭部分に4コマ漫画を配置し、とりあえず読んでみようと思えるような構成とした。

● 操作性のよいページ遷移（令和3年度）

利用者がスマートデバイスにて閲覧することを想定し、既存ページから新規ページへ、およびその逆方向への遷移は、マウス操作でよく用いられるクリックによるものではなく、スマートデバイス特有のスワイプ（フリック）により簡単に移動できる形とした。

当該ページについては、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトと比較し、まだアクセス数が非常に少ない状況であり、ほとんどの閲覧者は、www.shouman.jp を経由してアクセスしていた。スマートデバイスは一日を通じてアクセスがあり、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトの利用状況と同様に、日中の他に夜間 22 時ごろにピークをもつ二峰性のアクセス分布を示していた。

D. 考察

完成したウェブサイトは、小児慢性特定疾病対策の施策内容そのものが一般の人々にはわかりづらいため、基本的な情報を簡単に紹介すること、さらに当該制度が他の助成制度とどう違うのかをわかりやすく説明することを目指したもののだが、その背景として、制度を利用することのメリットが見いだしづらいという課題が、当制度の利用状況に関するさまざまな調査や研究で示されてきたことがある。医師が小児慢性特定疾病の対象疾病である患者に対して制度利用の申請を勧めない大きな理由の1つに、「乳幼児・子ども医療費助成制度等でカバーできるから」という点を挙げていること¹⁾から、医師への普及・啓発を一層促進することはもちろんのこと、現状ではそれと同時進行で、患者とその家族を含む一般の人々が、たとえ周りから勧められる機会がなくても、自ら適切な情報にアクセスしやすい環境を整える努力が求められる。その意味で、難しそうな説明を読むことに対するユーザの抵抗を理解しながら、ポイントを絞った情報の発信を試みた今回の新しい試みは、本研究の目的を概ね達成していると考えられた。

本ウェブサイトを訪れた人が、自分自身には病気の家族がいない、制度の対象に該当しない、あるいは利用しないとしても、こうした制度に支えられている家庭があることを知り、小児慢性特定疾病対策の施策に対する理解と関心が高まることが期待できる。

今後の課題としては、今回作成したページを加えた一般国民向けウェブサイトは、ほぼ医療費助成に関する情報のみを掲載しているため、将来的には自立支援事業に関する情報なども追加するなど、さらにコンテンツを充実させることが望ましい。また本ウェブサイトへのアクセスのほとんどが「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト上のバナーを経由しており、アクセス数も十分とは言えない。現在広く用いられている検索エンジンである Google search や Yahoo search では、本ウェブサイトの検索順位は非常に低く、一方 Bing search による検索では、検索結果の比較的上位に本ウェブサイトが登場することから、Bing 利用により直接アクセスしてきた利用者がいるものと思われた。今後は本ウェブサイトの周知方法について改めて検討する必要があると思われた。

E. 結論

本ウェブサイトへのアクセス状況については今後も継続して解析が求められるが、随時利用状況を見ながら、より多くのユーザに対し、使い勝手が良く、わかりやすく、見映えの良いコンテンツを提供できるよう、ウェブサイトの改良を追求していきたい。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、掲載する情報の適切な量や質を見極め、いかにしてあたたかく親しみの持てるコンテンツを提供できるかといった視点から、引き続き検討していくことが必要である。

F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/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

I. 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。

「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（平成27）年1月から本格運用が開始され、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。

過去3年間のアクセス数は約450万件/年であり、1日当たりおよそ1万2千件の悪世宇があった。アクセス端末はスマートデバイスから7割を超えており、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た。

今後も引き続き、情報をより充実させ、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。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病情報管理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>）についてGoogle LLC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。2019（令和元年）年4月1日から2022（令和4）年3月31日までの期間について、解

析を行った。同様にウェブサイトの問合せフォームに寄せられた問い合わせについて内容を検討した。

（倫理面の配慮）

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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

時間軸からみたアクセス数

2019年4月1日から2022年3月31日の3年間における総アクセス数（セッション数）は延べ13,554,617件であり、総ページビュー数は

延べ 22,504,248 件あった。3 年間の平均は、総アクセス数は約 450 万件/年、総ページビュー数は約 750 万件/年であった（図 1）。

時間帯別アクセス数は、全体でみると日中 14～16 時と夜 21～22 時をピークとする二峰性の分布を示していた。日中はデスクトップ端末からのアクセスが約 4 割を占めるが、夜間のアクセスの 8 割はスマートデバイス端末からのアクセスであった（図 2）。

D. 端末（デバイス）種別アクセス数

2019 年 4 月 1 日から 2022 年 3 月 31 日の 3 年間ににおける利用端末は、スマートデバイスからのアクセスが全体の 72%であり、またすべての時間帯において最も多く利用されるデバイスであった。

E. ページ閲覧の特徴

全アクセスのうち、トップページ経由でのアクセスは非常に少なく、全体の 9 割以上が検索エンジンから疾患概要や診断の手引きのページへ直接アクセスしていた。

F. ウェブ問い合わせ件数

2019 年度の問い合わせ件数は 450 件、2020 年度の間合わせ件数は 323 件、2021 年度の間合わせ件数は 361 件であり、ほぼ横ばいであった。

G. D. 考察

過去 3 年間のアクセス数は毎年 450 万件程度であった。デスクトップ端末からのアクセスは日中の勤務時間帯を中心としており、主に業務目的での閲覧が中心であると推察された。一方、モバイル端末からのアクセスは一日を通じて行われており、とくに夜間のアクセスピークである 21 時前後の時間帯は、モバイル端末からのアクセスが全体の 8 割を超え、この時間帯の主たる閲覧者は一般国民である可能性が高いと考えられた。

スマートデバイスからのアクセスが全体の 7 割を占め、またすべての時間帯において最も

多く利用されるデバイスであり、現在のウェブサイトはスマートデバイスの閲覧に対応しているが、今後もこの傾向が続くと考えられ、コンテンツの構成において利用端末がスマートデバイスであることを念頭に置く必要があると考えられた。

ほとんどのアクセスは、トップページを経由せず、直接サイト内の疾患ページへアクセスしていたことから、現在お知らせ等はトップページに集中させているため、ウェブサイトの見せ方を再検討する余地があると思われた。

3 年間のウェブサイト経由の問い合わせは、患者・家族等の一般国民からの問合せが半数近くとなり、一般国民に対する窓口として働いていると考えられた。

H. 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。いずれの端末からもアクセス数は横ばいであり、本ウェブサイトが発信する情報はそれらを必要としている国民に概ね行きわたったと考えられる。

今後も更なる視認性の向上や分かり易い情報提供を心掛け、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。

I. F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

J. 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

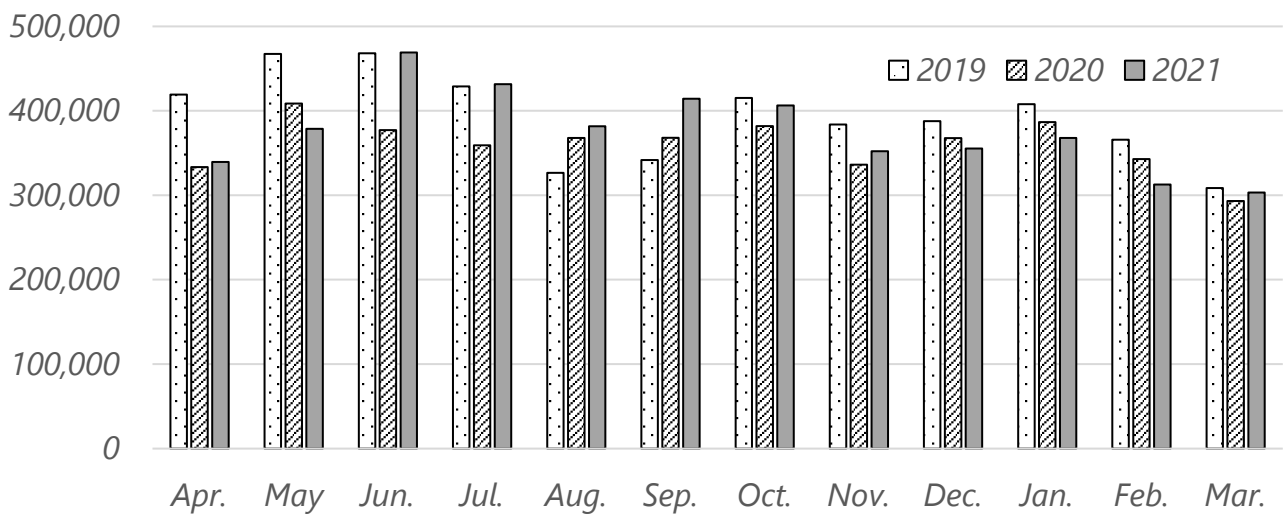


図 1. 2019～2021 年度のアクセス数

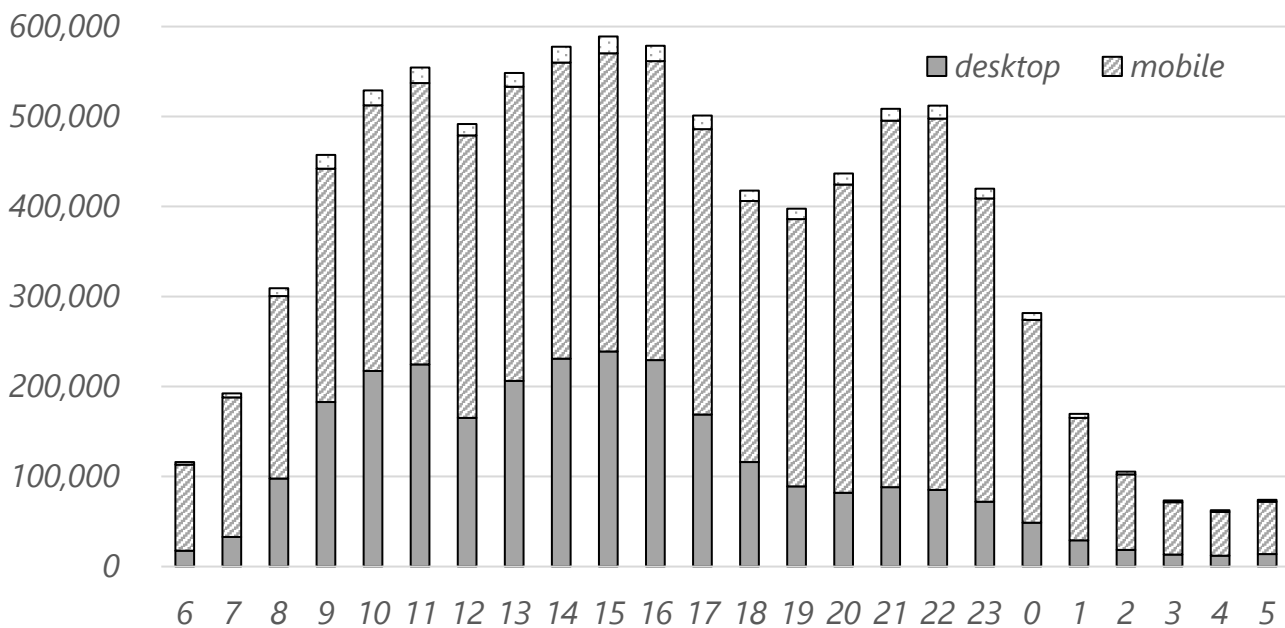


図 2. 2019～2021 年度の利用端末別の時間帯ごとのアクセス数

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの 運用に関する検討

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、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霑化も期待されることから、令和3年度までに本ウェブサイトに登録申請した実施主体は、125 実施主体（令和4年3月31日時点）で、全体の94.0%と年々増加していた。

令和3年11月に対象疾患の新規追加や令和4年4月の厚生労働省告示の改正、民法改正による成人年齢の変更に伴う運用の改正、小児慢性特定疾病指定医の申請に係る運用の改正などに対応した講座内容の改訂作業の開始、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。令和4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あり、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

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）

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）

高木 麻衣（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）

日本小児科学会小児慢性疾病委員会

A. 研究目的

小児慢性特定疾病指定医の研修については、実施主体（都道府県知事、指定都市、中核市児童相談所設置市（特別区含む））の長が行うこととなっている。都道府県のほか、政令指定都市、中核市・児童相談所設置市の昇格、新規設置に伴い、実施主体数は年々増加している。実施主体によっては、研修受講対象となる医師が少ないケースや、制度改正により対象となる疾

病の増加等、研修内容を常に更新していかななくてはならないことから、研修会開催が実施主体の負担となることが予想される。このような背景のもと、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 ウェブサイトが運用されており、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が用意されている。対象疾病に関する研修講義や評価用試験問題は、疾患を担当する専門学会の協力の下作成された。

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。

B. 研究方法

当該 e-learning サイトのコンテンツは、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」を踏まえ作成され、制度改正等に合わせて改訂を行っている。

本研究では、ウェブサイト管理システム記録データを用いて分析を行った。

(倫理面の配慮)

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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

令和 3 年度迄に利用の登録をした実施主体は、全 133 実施主体中 125 実施主体（令和 4 年 3 月 31 日時点）で、全体の 94.0%となり、年々増加していた。

修了証発行件数についても年々増加している。受講している講座数の内訳については、制度概要（必修講義）+1 講座が最も多く、次いで制度概要（必修講義）+2 講座を受講している者は 18%であった。一方、17 講座全てを受講している利用者も年々増加していた。

D. 考察

多くの実施主体で e-learning サイトの利用が進んでいた。受講講座の割合は疾患頻度がそれぞれ異なるが、症例数が多い疾患群は受講割合が高い傾向がみられた。

E. 結論

令和 4 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 94.0%となり、ほぼ全実施主体が利用している状況となっていた。本 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、また研修内容の均霑化が進むことが期待したい。

F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/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

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
黒澤健司	遺伝学的検査	秋山千枝子、五十嵐隆、岡明、平岩幹夫	小児保健ガイドブック	診断と治療社	東京	2021	p197-200
檜垣高史、赤澤祐介	成人先天性心疾患の社会保障・就労・社会保障	赤木禎治	『循環器診療コンプリート』先天性心疾患・肺動脈疾患心・腎・脳の視点でとらえる循環器疾患	秀潤社	東京	2021	332-342
掛江直子	胎児・小児をめぐる倫理的諸問題	塚田敬義 前田和彦	生命倫理・医事法改定2版（通算3版目）	医療科学社	東京	2022	161-183
掛江直子	細胞治療における医の倫理	菅野 仁 長村登紀子	細胞治療認定看護師制度指定カリキュラム改訂第2版	中外医学社	東京	2021	8-11
掛江直子	臨床研究法	菅野 仁 長村登紀子	細胞治療認定看護師制度指定カリキュラム改訂第2版	中外医学社	東京	2021	32-34

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	費用対効果評価の制度化の意義	公衆衛生	84(2)	82-87	2020
掛江 直子	小児慢性特定疾病対策における自立支援	Japanese Journal of Child and Adolescent Psychiatry	60(4)	74-79	2019
小松 雅代	既存の評価尺度とICFの対応	総合リハビリテーション	47(9)	919-923	2019
小松雅代、今村知明	母子保健情報システムの構築	小児科	60(12)	1591-1597	2019

盛一享徳	小児慢性特定疾病と指定難病	モダンメディア	66	368-73	2020
田倉智之	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 Cardio		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
Tomoyuki Takura, Sayaka Horiuchi.	Cost-effectiveness analysis of infliximab for the treatment of Kawasaki disease refractory to the initial treatment: A retrospective cohort study	Journal of Cardiology	In press.		2022
檜垣高史、赤澤祐介、落合亮太	成人先天性心疾患診療に必要な医療体制 成人先天性心疾患 (ACHD) 患者の自立への不安と就業支援プログラム	日本循環器学会専門医誌「循環器専門医」	第29巻	35-42.	2020
秋山 直美, 落合亮太, 三谷 義英, 八尾 厚史, 檜垣高史, 水野 篤, 丹羽 公一郎, 白石 公	先天性心疾患領域に携わる医師が移行期医療支援センターに期待する機能	日本成人先天性心疾患学会雑誌	inpress		2021
秋山 直美, 落合亮太, 檜垣 高史, 賀藤 均, 城戸 佐知子, 丹羽 公一郎, 中西 敏雄, 白石 公	親と離れて暮らす成人先天性心疾患患者の特徴	日本小児循環器学会雑誌	36	313-320	2020
黒澤健司	保険収載されている遺伝学的検査	小児内科	54(2)	319-324	2022

Kumaki, T., Enomoto, Y., Aida, N., Goto, T., & Kurosawa, K.	Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay.	Pediatrics International	64(1)	e14734	2022
Yuta Koto, Naoko Kakee et al.	Prevalence of patients with lysosomal storage disorders and peroxisomal disorders: A nationwide survey in Japan	Molecular Genetics and Metabolism		277-288	2021
新関寛徳、盛一享徳	活かそう!小慢の医療費助成	日本小児皮膚科学会雑誌.	41(1)	13-20	2022
掛江直子	難病対策と移行期医療支援センター	小児内科53巻8号	53(8)	1211-1216	2021
掛江直子	小児慢性特定疾病対策の現状	小児科臨床	74(6)	614-620	2021
盛一享徳	小児慢性特定疾病	母子保健	751	1-3	2021
盛一享徳	小児慢性特定疾病と指定難病	腎と透析	91(1)	39-43	2021
盛一享徳	小児慢性特定疾病児童等データベースの現状と活用	小児科臨床	74(6)	621-27	2021
盛一享徳、田口智大	小児疾患の医療費助成制度	小児外科	53(3)	249-51	2021