

厚生労働行政推進調査事業費補助金
難治性疾患政策研究事業

小児慢性特定疾病における医療・療養支援 および疾病研究の推進に関する研究

令和4年度
総括・分担研究報告書

研究代表者 笠原 群生
2023（令和5）年3月

はじめに

厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患政策研究事業）「小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究」班では、小児慢性特定疾病児童等の健全育成と社会参加の推進を目標とし、様々な課題に取り組んでまいりました。本年度は、3年計画の初年度となります。

本研究班の課題の二本柱として、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を掲げております。科学的根拠に基づく公平な医療費助成、医療提供体制や疾病登録に関する検討を進めるとともに、成人移行を視野に入れた支援や教育の分野との連携を含め、疾病を抱える子どもたちが社会生活を送る上で必要な支援や情報の提供につながる検討を行ってまいりました。このような取り組みは、日本小児科学会小児慢性疾病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皆様のご協力を得て進められたものです。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。

本年度に得られた成果を踏まえ、今後とも、小児慢性特定疾病対策の公正、公平な運用に資する基礎資料および実践的基盤の提供という本研究班の役割を果たせるよう、引き続き尽力してまいり所存です。

令和5年3月

厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患政策研究事業）

「小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究」

研究代表者 笠原 群生

令和4年度 研究班構成

研究代表者	笠原 群生	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
	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
	西牧 謙吾	国立障害者リハビリテーションセンター病院長/発達障害情報・支援センター長
	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	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
	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
	原田 正平	社会福祉法人天童会 秋津療育園 診療部長
	齋藤 昭彦	新潟大学 医学部小児科学教室 教授
	甲田 隆	弘前大学 大学院教育学研究科 教職実践専攻 教授
	武田 鉄郎	和歌山大学 教育学部 教授
	大関 彰久	福島大学 人間発達文化研究科 特任教授
	村上 由則	東北福祉大学 教育学部教育学科 教授
	来生 奈巳子	国立看護大学校 教授
	国府田みなみ	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 共同研究員
	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
	渡部 静	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 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	
	全国特別支援学校病弱教育校長会	
	日本小児科学会 小児慢性疾病委員会	

目 次

総括研究報告

小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究

研究代表者 笠原 群生 1

分担研究報告

1. 指定難病からみた小児慢性特定疾患への対応性についての検討

研究分担者 桑原絵里加、盛一 享徳 15

2. 小児疾患診療の医療経済学（小児1型糖尿病の社会経済）

研究分担者 田倉 智之 23

3. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（慢性腎疾患）

研究分担者 盛一 享徳、横谷 進 31

4. 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 35

5. 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 39

6. 小児慢性特定疾病児童等登録データの提供システム等に関する検討

研究分担者 盛一 享徳 43

7. 医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討

研究分担者 盛一 享徳 51

8. 移行期支援・自立支援に関する検討-移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討-

研究分担者 檜垣 高史 59

9. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理-ウェブコンテンツ作成の試み-

研究分担者 落合 亮太、盛一 享徳 65

10. 病弱教育と連携した小児慢性特定疾患等の教育分野の支援の充実に関する検討

研究分担者 西牧 謙吾 75

11. 関連学会と連携した慢性疾患を抱えた子どもたちに関する教育分野向け支援冊子作成の試み

研究分担者 盛一 享徳、西牧 謙吾、窪田 満 79

12. 国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の小児慢性特定疾患児童等への適応についての検討

研究分担者 盛一 享徳 83

13. 「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 87

14. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）の運用に関する検討 研究分担者 盛一 享徳	93
15. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）のコンテンツ改訂について 研究分担者 盛一 享徳	107
16. 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等－ 小児慢性特定疾病情報室	115
研究成果の刊行に関する一覧表	183

小児慢性特定疾病における医療・療養支援および 疾病研究の推進に関する研究

研究代表者 笠原 群生（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（小慢）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、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を二本柱に掲げ、それぞれについて以下のような研究を行った。

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の検討で、指定難病 338 疾病における受給者証の年齢別所持者数から、小慢の対象年齢にある 20 歳未満で特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれる割合を算出した。その結果、小慢と対応がない 68 疾病では、38 疾病（55.8%）であり、対応がある 250 疾病では 170 疾病（68%）であった。一部には小慢の要件を満たす可能性のある疾病が存在することが明らかとなった。小慢の要件判断に必要となる知見の集積が重要であると思われた。

小児疾患診療の医療経済評価として、小児 1 型糖尿病の医療費構造について、医療ビッグデータを用いて多施設後ろ向き縦断研究を試行した。外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベントが抑制されるという初期仮説を設定した。分析の結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された。平均医療費は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたが、思春期にかけてはやや変動傾向が認められた。今後は、更なる調査研究が望まれる。

診療報酬明細書データは、疾患研究に有益なリアルワールドデータとして期待される。利用する際には、注目する疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成する必要がある。本研究では、小児慢性特定疾病の対象疾患に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾患名リストを基本として、該当する疾患に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。慢性腎疾患群の 51 の対象疾病に対し、合計 257 疾患の標準病名が紐付いた。本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを用いた疾患研究が進むことが期待される。

国際生活機能分類（ICF）の観点から、患児の生活機能分類分布と傾向の分析し、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていることが示され

た。今後は、4疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、対象疾病全体の社会参加に関する項目をICFの観点から検討する予定である。

小慢の対象疾病の半数以上が遺伝性疾患であることから、遺伝学的検査が保険適用として拡大されることが課題である。令和4年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の適用疾患数は191まで拡大されたが、小児慢性特定疾病を単位とするとその適用割合は56%に留まる。少なくとも29疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていないため、遺伝学的検査の在り方の更なる検討が課題であると思われた。

指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースは今後一つに統合される予定である。しかし次期システムは現行システムの登録データをインポートしない。今後の登録データ提供のために、現行システムが疾患ごとに出力するXML形式の階層構造ファイルとtsv形式の登録データを取り込み、json形式のキー・バリュー型データとして保持し、二次元配列tsv形式ファイルとして再出力ができるリポジトリデータベースのプロトタイプを開発した。今後は実データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指す。

新型コロナウイルス感染症の拡大により、全国的に緊急事態宣言が発令され、受給者証の有効期限の延長措置がとられた。医療意見書の集計結果から、実施主体の約6割が受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。居住地による対応の差異が、患者・家族に及ぼした影響を検討する必要があると思われた。

移行期医療支援センターが設置されている自治体を対象に、設置の実態と課題を把握し、設置促進に向けた検討を行った。移行期医療支援センターの設置は進んでいない。今後の課題として、自立支援事業との連携促進や、移行期医療体制を構築する際に必要な情報の調査・分析、各専門分野別の特性や方針を踏まえた移行支援の推進が必要であると思われた。

小慢児童等が利用できる施策やサービスが複数存在するが、制度横断的な情報収集と理解が困難であることが課題である。先天性心疾患について、患者・家族が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アンケート形式ウェブサイトを作成、公開した。更に対象を小慢全体に広げより詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。

地域共生および療養生活支援に関し、小慢の相談支援体制の充実を図ることを目的として、北海道をフィールドに行政関係者、医療関係者へのヒアリングを行い、ICTを活用した自立支援員体制の評価と構築を行った。また病弱教育研究者の協力を得て、北海道から青森県、福島県、新潟県へと対象を広げ、病弱教育と連携し、ICTを用いた相談支援モデル構築を模索した。

「病気の子どもの理解のために」という教育者向けの支援冊子へのリンクが「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトに掲載されている。この冊子は医療と教育の連携の成果であり、慢性疾患を抱える子どもを理解するための教材として活用されてきた。今回、全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、内容の改訂を行い、医学的内容については、近年の医療技術の進歩を踏まえ、関係学会の協力の下で医学監修を行った。

慢性疾患を抱える子どもたちのアンメットニーズを捕捉するために、リウマチ性疾患領域で実施された国際生活機能分類（ICF）の概念に基づいた生活の困難感に関する調査票を小慢児童等へ広げて用いることの有用性を検討した。この調査票で用いられた因子を他の慢性疾患患者

でも検討する必要性が示唆された。

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病指定医研修用 e-learning ウェブサイトの利用状況を分析した。ポータルウェブサイトは一日平均約 10,000 件のアクセスがあり、利用者の主体は一般国民であった。E-learning サイトは、全 136 実施主体中 128 実施主体 (94.1%) に利用されており、今年度コンテンツの大幅な改訂を実施した。

2015 (平成 27) から 2019 (令和元) 年度分の医療意見書について、2023 年 3 月末日までの小児慢性特定疾病児童等データベースへの登録状況を集計・分析した。登録合計件数は、2015 年度から 2018 年度まで高く推移しており、2019 年度以降の登録も今後進むと思われた。

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	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
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	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
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	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
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	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
西牧 謙吾	国立障害者リハビリテーションセンター病院長/発達障害情報・支援センター長	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
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		

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの医療福祉支援事業は、昭和 49 年より始まった小児慢性特定疾患治療研究事業を起源としている。当初よりももなく半世紀を迎えようとしている現在までの間に、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、疾患研究を推進するための医療情報の収集や蓄積が行われ、平成 17 年には児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、発展を遂げてきた。

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。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、近年では医療費助成や治療研究を含む医療

に関する支援のみならず、疾病を抱える子供たちが地域において安定した日常生活を送ることができる社会を実現するための支援にも目が向けられるようになり、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、令和3年7月に厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会および社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会により提出された「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和3年7月）」における指摘に基づき、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題として二本柱に掲げ、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. 指定難病からみた小児慢性特定疾患への対応性についての検討
2. 小児疾患診療の医療経済学（小児1型糖尿病の社会経済）
3. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（慢性腎疾患）
4. 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
5. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
6. 小児慢性特定疾病児童等登録データの提供システム等に関する検討
7. 医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討

8. 移行期支援・自立支援に関する検討ー移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討ー
9. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理ーウェブコンテンツ作成の試みー
10. 病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討
11. 関連学会と連携した慢性疾病を抱えた子どもたちに関する教育分野向け支援冊子作成の試み
12. 国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の小児慢性特定疾病児童等への適応についての検討
13. 「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在り方に関する検討
14. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）の運用に関する検討
15. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）のコンテンツ改訂について
16. 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）ー2015～2019年度の疾病登録状況等ー

C. 研究結果

各分担研究の成果は、以下の通り。

分担研究 1

指定難病からみた小児慢性特定疾患への対応性についての検討（桑原絵里加他）

慢性疾患を抱える児への公的医療費助成制度である小児慢性特定疾病（小慢）対策は、児童福祉法を根拠法とし、その対象年齢を最長で20歳未満までと定めている。一方、希少難治性疾患患者への医療費助成制度には、難病法を根拠

法とした指定難病に対する特定疾病医療費助成があり、対象年齢に制限はないため、20歳以降の患者の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小慢は根拠法の異なる制度であるため、対象疾病は必ずしも対になってはいない。

これまで本研究班では、小慢の対象疾病のうち指定難病とはなっていないもの、指定難病のうち小慢の対象疾病とはなっていないものについて、それぞれ理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病 338 疾病において、小慢の対象疾病となっていない疾病の再整理を行い、更に小慢の対象年齢であるにもかかわらず、指定難病が申請されている疾患について検討した。

その結果、指定難病で小慢と対応がない 68 疾病中、38 疾病 (55.8%) に、20 歳未満の特定医療費 (指定難病) 受給者証所持者が存在していた。そのうち 8 疾患は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る 30 疾患のうち 25 疾患は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として明示されていたが、残り 5 疾患には小児系関連学会が関連学会として明示されていなかった。

また、指定難病で小慢と対応がある 250 疾病中にも、0-19 歳で指定難病の受給者証を所持している疾病が 170 (68%) でみられた。小慢の対象疾病に近年追加されたために小慢を申請していない例が含まれていると考えられた。また小慢と一部対応がある 20 疾病中、0-19 歳で指定難病の受給者証を所持している疾病は 16 (80%) にみられ、非対応の疾病を有する患児が含まれる可能性があると考えられた。

指定難病のうち、小慢の対象となっていない疾患の中には、20 歳未満の患児が含まれ、かつ小慢の要件を満たす可能性のある疾患が存在することが明らかとなった。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る。

分担研究 2

小児疾患診療の医療経済学 (小児 1 型糖尿病の社会経済) (田倉智之)

小児の糖尿病診療における医療技術の進歩や診療単価の上昇が、患児 QOL や医療保険制度に対してどのような影響を及ぼすのか、実態を整理した報告は稀有である。そこで本研究は、小児 1 型糖尿病の医療費構造について、縦断研究を試行した。

本研究は、医療ビッグデータを応用した、後ろ向き、多施設、長期縦断の研究デザインで実施した。コホートの抽出方法は、確定病名 (国際疾病分類 ; ICD-10, E10) の検査介入および治療介入の実績の情報にて同定を行った。更に診療時年齢が 0 歳から 15 歳までの集団を特定した。本研究においては、入院発生を目的変数にロジスティック回帰分析を実施した。本研究は、疾病機序や診療実態を背景に、外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベント (発生回数、入院日数) が抑制されるという初期仮説を設定し、その簡易的な検証を予備的研究として試行した。

本研究の対象集団は、2912 例であった。うち、男児は 1481 例 (50.8%)、女児は 1401 (48.1%)、不明 30 (1.0%) となった。平均年齢は、9.16 ± 4.61 歳であった。観察期間は、平均 8.6 ± 16.6 月となった。分析の結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された [合計医療費 (OR:1.000, CI:1.000-1.000, P<0.05)、診療時年齢 (OR:0.932, CI:0.893-0.973, P<0.05)、診療実日数 (OR:0.567, CI:0.401-0.802, P<0.05)、性別 (OR:0.274, CI:0.178-0.421, P<0.01)]。また、受診時年齢と外来診療費の推移の整理を行った結果、平均医療費は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたが、思春期にかけてやや変動傾向が認められた。

本研究は、併発症や治療歴、家族や生活の環境要因について、精緻な検討を行っていない。

今後は、疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注しつつ、更に広範囲な調査研究が望まれる。

分担研究 3

診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（慢性腎疾患）（盛一享徳他）

診療報酬明細書データには、治療や処置などの診療行為の記録が蓄積されており、疾患研究に有益であるリアルワールドデータとして期待されているが、注目する疾患に関するデータを抽出するためには、疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成しなければならない。これは研究者にとって非常に負荷が高い作業であることから、疾病研究の基盤整備として、小児慢性特定疾病に対する傷病名マスタを作成することを試みた。

本研究班で作成している小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。

51 の対象疾病に対し合計 257 疾患の標準病名が紐付いた。1 対象疾病あたりの対応は中央値 2、第一四分位 1、第三四分位 5、最大 64 疾病であった。疾病の定義上、包括的病名に多くの標準病名が対応することとなった。

研究者にとってレセプト傷病名の抽出は非常に負荷がかかる作業であったが、本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを利用した疾病研究が進むことを期待したい。

分担研究 4

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、ICF の観点から小児慢性特定疾病患者の生活機能分類分布と傾向の分析を行い、患者の社会参加につながる生活機能評価項目 (ICF コード) の抽出を行うことである。

これまでの研究で、小児慢性特定疾病医療意

見書の項目と ICF コードを符合してきたが、700 以上ある小児慢性特定疾病全てに符合することは難しいため、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の 4 疾患群に限定した小児慢性特定疾病データの二次利用申請データを行い、基本統計量、ADL、社会参加に関連するコードの分析を実施することとした。

今年度は、ICF コードの符合と符合に関する整合性の検証を中心に行った。既存の評価尺度を用いた第 1～第 3 評価者による ICF コーディングの全体の一致率 (κ 係数) は、0.76 と高い値を示したことから、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていると考える。また、慢性心疾患のうち拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症について基本統計量の整理を行った。

今後は、4 疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目を ICF の観点から検討する予定である。

分担研究 5

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査（黒澤健司）

令和 4 年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は 191 まで拡大した。これは指定難病の約 8 割に相当するが、小児慢性特定疾病を単位とすると、その適用割合は 56% となる。根拠法の異なる小慢疾病の診断の手引きから、実際に遺伝学的検査が適用となる疾病を検討した結果、少なくとも 29 疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていなかった。今後の小慢疾病の遺伝学的検査の在り方が課題である。

分担研究 6

小児慢性特定疾病児童等登録データの提供シ

システム等に関する検討（盛一享徳）

現行システムが出力した登録データを取り込み、階層構造を再現するとともに登録データを保持し、再出力ができるリポジトリデータベースのプロトタイプの開発を目的とした。

現行システムが疾患ごとに出力する XML 形式の階層構造ファイルをインポートし、階層構造を再現した。tsv 形式の登録データ出力ファイルをインポートし、階層構造を持つデータとして疾病情報を保持した。二次元配列の tsv 形式データとして、再度疾病情報を出力できることを確認した。

現行登録データは、階層構造をもつキー・バリュー型データとして登録されている。本研究では、XML 形式の階層構造ファイルから階層構造を再現し、json 形式のキー・バリュー型データとして保持できることが確認された。また二次元配列 tsv 形式ファイルとして登録データを出力できることが確認された。これにより現行登録データをデータ提供する機能が実装できたことが確認された。今後は実データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指したい。

分担研究 7

医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討（盛一享徳）

2020（令和 2）年初めよりわが国でも新型コロナウイルス感染拡大の影響を受けた。感染拡大抑制および医療提供体制の確保のため、外出自粛要請の一環として、公費負担医療における受給者証の有効期限の延長措置がとられた。この期間の実際の小児慢性特定疾病の申請状況を、受領された医療意見書の件数の変化から推測することを目的とした。

国立成育医療研究センター内に設置されている小児慢性特定疾病医療意見書登録センターが受領した 2020 年度分の医療意見書について、実施主体ごとの件数を調べ、2020 年度衛生行政報

告例による小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数と比較することにより、申請数を推測した。

分析可能であった 120 実施主体の約 6 割が、受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。その多くが 9 月前後に一斉更新を行っている実施主体であった。一方、更新時期が都度更新となっている実施主体では、緊急事態宣言下であっても更新申請を受け付けていた可能性があった。都道府県、指定都市、中核市といった実施主体種別による差異は認められなかった。

新型コロナウイルス感染拡大による緊急事態宣言の有無にかかわらず、更新申請の取り扱いが実施主体によって異なっていた可能性があることが分かった。

分担研究 8

移行期支援・自立支援に関する検討-移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討-（檜垣高史）

移行期医療支援センターの設置の実態と課題の把握し、設置促進に向けた検討を行う。

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、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。

移行期医療支援センターの設置自治体は、令和 4 年度において、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であり、他の自治体への設置は進んでいない状況であった。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）であった。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 1であった。

移行期医療体制構築において、既存および新規の移行期医療支援センターに対して、「小児慢性特定疾病児童等の自立支援に資する研究」班と協力し、調査・分析を進めていく必要がある。

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. 移行支援の実績について、3. 対象疾患・領域を広げていくための方策について、4. 移行支援コーディネーターと小慢自立支援員との連携について、5. 連携先について、6. 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、7. 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、1. 各学会のガイドラインや提言の内容調査、2. 各学会移行医療委員会に対するアンケート等による調査の必要性について 3. 小慢自立支援員との連携が可能な点も、今後の検討課題とした。

分担研究 9

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理ーウェブコンテンツ作成の試みー(落合亮太他)

小児慢性特定疾病児童等は、複数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ことは難しい。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、これに基づき患者が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アンケート形式サイトを作成した。

本研究ではこのサイトと連携しつつ、患者により詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。また、同内容の一部を関連の厚労科研難治性疾患政策研究事業および日本小児循環器学会関連委員会の協力を得ながら、同研究班・学会が作成中であった先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトに還元・反映させ公開した。作成したウェブコンテンツ案が小慢全体を網羅しているかを確認のうえ、前述のアンケート形式サイトと連動させ、患者・家族が施策にたどり着く手助けとすることが期待される。

分担研究 10

病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討(西牧謙吾)

本研究は、小児慢性特定疾病児の教育、患者会との連携に関する研究である。これまで、障害福祉のナショナルセンターにおいて、トライアングルプロジェクトという、教育と福祉の情報共有に関する課題を解決するための方策の検討や、それぞれの分野の連携のための人材育成に関する検討を行ってきた。国立障害者リハビリテーションセンターにある発達支援情報センターのポータルサイトと人材育成のための e-learning のサイトを作成した。疾病を抱える多くの子どもは、小中学校に在籍しながら、特別なサポートを受けられていない。本研究では、トライアングルプロジェクトの教育と医療版と位置づけている。

具体的には、現在「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掲載されている「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を病弱特別支援学校校長会とともにいった。一部改訂が終了し、HP への掲載を待っている。また、ICT を活用して、小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援の充実を目的に、病弱教育研究者の協力を得て、北海道、青森県、福島県、新潟県で、病弱教育と連携した相談支援モデル構築を模索した。中でも、北海道では、

北海道難病連との連携のもと、ICT を活用した自立支援員体制の評価と構築を行い、相談事例を積み重ねている。

分担研究 11

関連学会と連携した慢性疾患を抱えた子どもたちに関する教育分野向け支援冊子作成の試み（盛一享徳他）

慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子は、医療と教育の分野を超えた連携の成果の一つであり、教育者が慢性疾患を抱える子どもを理解するための数少ない教材として活用されてきた。初版作成からかなりの時間が経過し、近年の医療技術の進歩等も踏まえ、内容の改訂が望まれていたことから、これらの改訂を実施することを目的とした。

全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、教員が中心となり支援冊子の改訂を行い、日本小児科学会小児慢性疾患委員会を通じ、疾患関連学会の専門医に医学監修への協力を依頼した。

支援冊子の改訂作業開始について、文部科学省初等中等教育局特別支援教育課および厚生労働省健康局難病対策課の内諾のもと冊子改訂作業を開始した。令和4年度は白血病、肥満、色素性乾皮症、もやもや病、高次脳機能障害、炎症性腸疾患について、教員による改訂作業が終了し、関連学会による医学監修を行った。炎症性腸疾患については、医療の進歩に伴い記載されている医学的内容が現在の状況と合わない部分が多いことから、全面改訂が望まれるとの指摘があり、全面改訂を行うこととした。その他の疾患については最終確認に進んだ。

医療分野と教育分野の連携体制を構築し、支援冊子改訂に向けた体制が整った。支援冊子の改訂作業を継続してゆきたい。

分担研究 12

国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の小児慢性特定疾病児童等への適応

についての検討（盛一享徳）

慢性疾患を抱える子どもたちの身体的・心理社会的な重荷となっているアンメットニーズを補足するための手段について検討した。

リウマチ性疾患領域で実施された、国際生活機能分類（ICF）の概念を用いた生活の困難感に関する調査票について、小児慢性特定疾病児童等に広く用いることが有用であるかどうか検討した。

症状の増悪を避けるための外出抑制は、SF-36の精神のおよび役割／社会的側面のサマリスコアと相関しており、程度が強いほどサマリスコアも低かった。家族からの偏見や医師との関係性が、SF-36の精神のおよび役割／社会的側面のサマリスコアと関連していた。身体障害者手帳の有無や医療費助成受給の有無は、身体的サマリスコアと関連していたが、他のサマリスコアとの関連はなかった。

ICFにおける活動の抑制・制限は、患者QOLを下げる要因となっている可能性があった。また家族や担当医との関係性も患者QOLに寄与していると思われた。これらはアンメットニーズの一部に相当すると考えられ、患者アウトカムの向上にとって重要な要因であると思われた。本調査票はリウマチ性疾患だけでなく、他の慢性疾患患者にも有益であると思われた。

分担研究 13

「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在り方に関する検討（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（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。

今年度は、2021（令和3）年11月より対象疾患が増加したことから、新規追加疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成等を行った。2022年（令和4）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約370万件、1日あたり平均1万件であり、アクセス端末種別は、例年同様スマートデバイスからのアクセス数が7割あり、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。

分担研究 14

小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）の運用に関する検討（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および確認テスト問題は、関係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4年度までに本ウェブサイトを利用した実施主体は、128 実施主体（令和5年3月31日時点）で全体の94.1%であった。

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の申請登録や、実施主体からの問い合わせ対応等を行った。令和5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。

分担研究 15

小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）のコンテンツ改訂について（盛一享徳）

小児慢性特定疾病の医療費助成制度において、助成申請に必要な医療意見書を作成できる「指定医」の指定を受ける方法の一つに、実施主体の指定研修の受講がある。小児慢性特定疾病情報センターでは、指定医の研修プログラムを e-learning サイトにて提供している。研修の講義内容等は、追加疾患の告示や制度の改正等に伴って継続的な更新が必要だが、これには様々なコストがかかり、コンテンツの迅速なアップデートが容易でないという課題があった。

本研究では、改訂に係る作業の長期的なコスト削減や効率上昇を目的として、2022年度に行った一連の改訂作業のプロセスについて検討を行った。結果、人工音声ナレーターソフトの導入、編集効率アップのための主要な表のデザイン変更、講座全体の構成の見直し、制度運用の変更への対応および内容の簡潔化を行うことで、幅広く改訂を施すことができた。

本成果により今後の改訂作業が以前より容易になると思われる、e-learning 受講者に対し、新しい正確な情報を滞りなく提供するために、効率的かつ継続的なコンテンツの改訂が可能になると期待できた。

分担研究 16

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

況等一（小児慢性特定疾病情報室）

2015（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。全国の実施主体より医療意見書の写しが、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送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2023（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015年度は112、2016（平成28）年度は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125、2020（令和2）年度は127実施主体となっていた。2022年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2020年度分までの医療意見書は、おおよそその実施主体から受領済みであることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597（うち成長ホルモン治療用意見書12,080）件、2017年度計114,821（うち成長ホルモン治療用意見書13,006）件、2018年度計111,516（うち成長ホルモン治療用意見書11,849）件、2019年度計37,146（うち成長ホルモン治療用意見書3,944）件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「T細胞急性リンパ性白

血病」、⑤神経・筋疾患「點頭てんかん（ウェスト症候群）」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、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。

衛生行政報告例による疾患分布と比較し同様の登録状況であり、2015から2018年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により2020から2021年度分の医療意見書の受領と電子化が遅延していた。2022年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

D. 考察

本研究班では、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を目的として、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題の二本柱に掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

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の検討では、小慢の対象年齢にある20歳未満で特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれる割合を、指定難病からみた小慢への対応性ごとに算出した結果、小慢と対応がない指定難病の一部には小慢の要件を満たす可能性のある疾病が存在することが明らかとなった。小慢の要件判断に必要な知見の集積が重要であると思われた。

小児疾患診療の医療経済評価では、小児1型糖尿病の医療費構造について、医療ビッグデータを用いて多施設後ろ向き縦断研究を試行した結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された。今後は疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注

しつつ、更なる広範囲な調査研究が望まれる。

診療報酬明細書データを疾病研究に利用する際の基盤整備として、小児慢性特定疾病の慢性腎疾患群の対象疾病に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを用いた疾病研究が進むことを期待したい。

小慢患児の社会参加に関連し、国際生活機能分類 (ICF) の観点から患児の生活機能分類分布と傾向の分析を行う研究では、既存の評価尺度を用いた第一～第三評価者による ICF コーディングの全体の一致率 (κ 係数) は、0.76 と高い値を示したことから、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていると考えられた。今後は、4 疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目を ICF の観点から検討する予定である。

遺伝性疾患が半数超を占める小慢の対象疾病においては、令和 4 年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は 191 まで拡大した。小慢疾病の診断の手引きから、実際に遺伝学的検査が適用となる疾病を検討した結果、少なくとも 29 疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていなかった。小慢の対象疾病において、遺伝学的検査の在り方の更なる検討が課題である。

これまで別々のシステムとして運用されてきた指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースは、システムが刷新され一つに統合される予定である。小慢側の新登録システムの稼働開始にあたり、研究目的としての既存のデータ提供を継続して行えるよう、現行登録データを二次元配列の tsv 形式データとして出力する機能の実装を行った。今後は実

データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指したい。

2020 年初頭より国内で拡大した新型コロナウイルス感染症が、小慢の申請にも影響を及ぼした可能性を考慮し、公費負担医療における受給者証の有効期限の延長措置がとられた期間の小慢の申請状況を実施主体ごとに分析した。結果、実施主体の約 6 割が、更新申請対象者の受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。居住地による対応の差異が患者・家族に及ぼした影響を検討する必要があると思われた。

移行期医療支援および自立支援に関する検討では、今後の課題として、自立支援事業との連携促進や、移行期医療体制を構築する際に必要な情報の調査・分析、各専門分野別の特性や方針を踏まえた移行支援の推進が挙げられた。

小慢児童等が利用し得る施策やサービスは複数存在し、個々がいずれの利用に該当するか制度横断的な情報収集と理解が困難であることが課題である。先天性心疾患患者・家族が、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一覧表示するアンケート形式ウェブサイトを作成、公開した。更にサイト利用の対象者を小慢全体に広げ、より詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。作成した案の網羅性の確認と、前述のアンケート形式サイトとの連動により、患者・家族の施策利用の一助となることが期待される。

研究班における二本柱の課題の一つ、地域共生および療養生活支援に関し、小慢の相談支援体制の充実を図ることを目的とし、北海道をフィールドに行政関係者、医療関係者へのヒアリングを行い、ICT を活用した自立支援員体制の評価と構築を行った。また、病弱教育研究者の協力を得て、北海道から青森県、福島県、新潟県へと対象を広げ、病弱教育と連携し、ICT を用いた相談支援モデル構築を模索している最中である。

慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子「病気の子供の理解のために」の改訂では、教員が中心となり支援冊子の改訂を行い、日本小児科学会小児慢性疾病委員会を通じ、疾患関連学会の専門医に医学監修への協力を依頼した。一部は改訂が終了し、最終確認を待っている。残る疾患の支援冊子の改訂作業を継続する予定である。

慢性疾患を抱える子どもたちの身体的・心理社会的な重荷となっているアンメットニーズを捕捉するために、リウマチ性疾患患者へのアンケート調査より明らかとなった患者 QOL に関連する因子を小児慢性等へと広げて調査することの有用性を検討した。同調査票の内容を他の慢性疾患患者で検討する必要性が示唆された。

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に継続している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は、引き続き正しい情報の提供に努めたい。

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。

E. 結論

当該研究班では、小児慢性特定疾患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、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援のために、関係各所の協力を得て、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。

F. 健康危険情報

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

指定難病からみた小児慢性特定疾患への対応性についての検討

研究分担者：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

慢性疾患を抱える児への公的医療費助成制度である小児慢性特定疾病（小慢）対策は、児童福祉法を根拠法とし、その対象年齢を最長で20歳未満までと定めている。一方、希少難治性疾患患者への医療費助成制度には、難病法を根拠法とした指定難病に対する特定疾病医療費助成があり、対象年齢に制限はないため、20歳以降の患者の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小慢は根拠法の異なる制度であるため、対象疾病は必ずしも対になってはいない。

これまで本研究班では、小慢の対象疾病のうち指定難病とはなっていないもの、指定難病のうち小慢の対象疾病とはなっていないものについて、それぞれ理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病338疾病において、小慢の対象疾病となっていない疾病の再整理を行い、さらに、小慢の対象年齢であるにもかかわらず、指定難病が申請されている疾患について検討した。

その結果、指定難病で小慢と対応がない68疾病中、38疾病（55.8%）に、20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が存在していた。そのうち8疾患は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る30疾患のうち25疾患は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として明示されていたが、残り5疾患には小児系関連学会が関連学会として明示されていなかった。

また、指定難病で小慢と対応がある250疾病中にも、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病が170（68%）でみられた。小慢の対象疾病に近年追加されたために小慢を申請していない例が含まれていると考えられた。また小慢と一部対応がある20疾病中、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病は16（80%）に見られ、非対応の疾病を有する患児が含まれる可能性があると考えられた。

指定難病のうち、小慢の対象となっていない疾患の中には、20歳未満の患児が含まれ、かつ小慢の要件を満たす可能性のある疾患が存在することが明らかとなった。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（以下、小慢）対策は現在、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）および「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和 3 年 7 月）」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。

希少性をもつ慢性疾患（＝難病）に対する国の施策として難病対策があり、一部の難病は「指定難病」として、特定疾病医療費助成がある。難病法を根拠としており対象年齢に制限はない。

小児慢性特定疾病と指定難病は、慢性疾病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、対象疾病の要件や対象者の範囲に相違がある。小児慢性特定疾病では、対象疾病の要件は、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 つを満たすことであり、制度の目的が慢性疾病を抱える子どもたちの健全育成であることに対し、指定難病は、他の施策体系が樹立されていない疾病であり、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、制度の目的はわが国から指定難病の重症者を減らすことである。これらの違いから、必ずしもそれぞれの対象疾病が対応するわけではない。しかし、疾病を抱えて成人期に到達する者が増えている実情を踏まえ、指定難病の要件を満たす小児慢性特定疾病患者は、円滑に制度移行ができる体制を整えることは、患者アウトカムの上昇にとっても重要であると考えられる。

本研究班ではこれまで、指定難病とはなっていない小児慢性特定疾病のうち、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した。さらに指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが該当する可能性がある疾病についてもその理由を整理してきた。

本年度は、指定難病において、小慢の対象疾病との対応状況について整理を再度行うとともに、20 歳未満の者が申請されている指定難病を抽出し、小慢との対応状況ごとに分類した。

なお令和 5（2023）年 3 月末現在、小児慢性特定疾病は公表告示 788 疾患とされているが、そのうち令和 3（2021）年度に小児慢性特定疾病として追加された告示疾病である「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 4 疾患が具体的な対象疾病として明記されている。このため、本検討では、小児慢性特定疾病の公表告示疾患 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な病名）57 疾患を含め、全 848 疾患として検討した。指定難病は 338 告示疾患を検討した。

B. 研究方法

1 指定難病のうち、小児慢性特定疾病に該当する可能性のある疾病の検討

(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5（2023）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再分類した。

「対応性」の定義

本研究において疾病が、“対応している”とは、指定難病の告示疾病名と小慢の告示疾病名が一致している、あるいはどちらか一方が疾患の総称で、残る一方が全て含まれる場合を指す。“一部対応している”とは、どちらか一方が疾患の総称で、残る一方が全て含まれない場合を指す。あるいは、それぞれの病名は異なるものの、医学的に深く関連している場合を指す。“対応していない”とは、上記の対応もしくは一部対応のいずれにも該当しない場合を示す。

(2) 指定難病について、衛生行政報告例から0-19歳の受給者証所持者のいる疾病を抽出

令和5（2023）年1月19日公開の令和3（2021）年度衛生行政報告例¹より、0-19歳の指定難病受給者証所持者数が1以上の疾病を抽出し、小慢への対応別に分類した。対応がある、又は一部対応があると考えられる疾患で、それぞれ19歳未満の受給者証所持者が存在する場合は、0-9歳の所持者の存在も確認した。

(3) 小児慢性特定疾病との対応のない指定難病について、小児系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、0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する場合、視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患か否かで分類し、さらに難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/>）の情報をもとに、小児系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もと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

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、指定難病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250疾病（74%）、一部対象となっているものが20疾病（6%）、対象となっていないものが68疾病（20%）存在した（**図1**）。0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する疾病は、224疾病（66.3%）であった。

指定難病で小児慢性特定疾病と対応がない68疾病中、38疾病には20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれていた。そのうち8疾病は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る30疾患のうち25疾患は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として挙げられ、5疾患は小児系関連学会が関係学会として明示されていなかった（**表1**）。

指定難病で小慢と対応がある250疾病中にも、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病が170（68%）でみられた。なかでも、0-9歳の所持者が90の疾病で認められた。小慢と一部対応がある20疾病中、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病は16（80%）にみられ、0-9歳の所持者が12の疾病で認められた。

D. 考察

指定難病338疾病のうち、何らかの形で小慢疾病と対応していると考えられる疾病は全体の8割を占め、そのうち0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する疾病が約7割であった。

発症年齢が18歳を超える場合は、小慢の初回申請の対象年齢から外れるため、指定難病の申請を検討することとなる。従って、特に十代後半で発症した症例が多いのではないかと予

想されたが、本研究では、0-9 歳という低年齢でも小慢ではなく指定難病を選択している症例が存在する疾病が 102 疾病、認められた。このうち”対応あり”と判断された疾病は 90 疾病であった。多くは数名程度の少数であったが、10~20 件程度の比較的多くの申請が認められた疾病については、およそ半数が指定難病よりも小児慢性特定疾病が遅れて対象疾病となった疾患であった。小慢および指定難病の両方が申請可能な疾病の場合、病院窓口での助成利用はいずれか一方のみに限られるものの、両方を申請し受給者証を取得することは可能である。今回の検討では小慢と指定難病の両方の受給者証を保有している人数や実際にどちらを利用しているかについての検討は行えなかった。利用の選択については、保護者の方針や医療機関側の事情など、制度以外の理由も考えられる。一方、一般的に小慢よりも指定難病の方が認定要件が厳しいことから、小慢の対象年齢の上限が近づいた際に改めて指定難病を申請する場合に障壁があると考えて、低年齢の時期から指定難病を取得している可能性があることも否定できない。

指定難病であって小慢でなかった一部の疾病が、近年に小慢の対象疾病として追加されているため、今後は指定難病で申請するケースが減少する可能性も考えられる。実際、潰瘍性大腸炎やクローン病などは、平成 27 (2015) 年から令和 3 (2021) 年にかけて、20 歳未満の指定難病受給者数がおよそ半分に減少している一方、小児慢性特定疾病の登録件数が年々増加していることから、指定難病から小慢へ乗り換えている症例が増えていることが推察される。小慢の疾病と対応もしくは一部対応していると考えられる指定難病については、今後の 0-9 歳の指定難病受給者証所持者数の推移や申請の理由を明らかにしていく必要があるだろう。

小慢と一部対応している指定難病のうち、0-19 歳の受給者証所持者が存在する疾病が多く認められる。これは、非対応の疾病を有する患儿が含まれる可能性があると考えられた。衛生行政報告例では、10 歳幅の年齢階層の登録件

数しか把握し得ないため、小慢対象年齢上限に近づいている 17 から 19 歳の割合を確認できれば、小慢と指定難病との関係性を明らかにできるのではないかと思われた。

指定難病で小慢の対象となっていないと考えられた 2 割の疾病のうち、20 歳未満の受給者が含まれ、かつ視覚系疾患や聴覚・平衡機能系疾患を除いた 30 疾病は、小慢の要件を満たしているにも関わらず何らかの理由で追加要望が出されていない可能性がある。患儿やその保護者の受けられる支援の選択肢の幅が広がることにつながるため、既に小児関連学会が指定難病研究班の関係学会に挙げられている 25 疾病については、研究班や関係学会との連携の上、小慢の対象疾病として追加要望の検討を要すると考えられた。小児関連学会が関係していない 5 疾患については、小児期の発症が稀と考えられているためと推察される。今後、小児における有病率など疫学的指標の提示や、小児関連学会との連携の検討が重要となってくるであろう。

小慢の対象年齢における指定難病受給者が存在する疾患では、指定難病および小慢の対応性の有無により、受給の理由が異なることが予測された。指定難病と小慢という、根拠法の異なる支援のいずれを選択するかは、患者・保護者に委ねられているが、小児慢性特定疾病に関する周知の不足も否定できないことから、正しい情報のもとで制度利用の選択ができるよう、引き続き情報発信にも努める必要があると思われた。

E. 結論

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を、指定難病側の視点から再整理し、対応性の有無別に、小慢対象年齢における受給者証所持者の存在の有無を分析した。指定難病を受給している理由は、対応性によって異なっている可能性があり、それぞれに小慢にもつなげられるよう検討することが今後の課題であると思われた。

F. 参考文献

1. 衛生行政報告例

(https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/eisei_houkoku/21/、最終閲覧日 2023 年 4 月 27 日)

G. 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

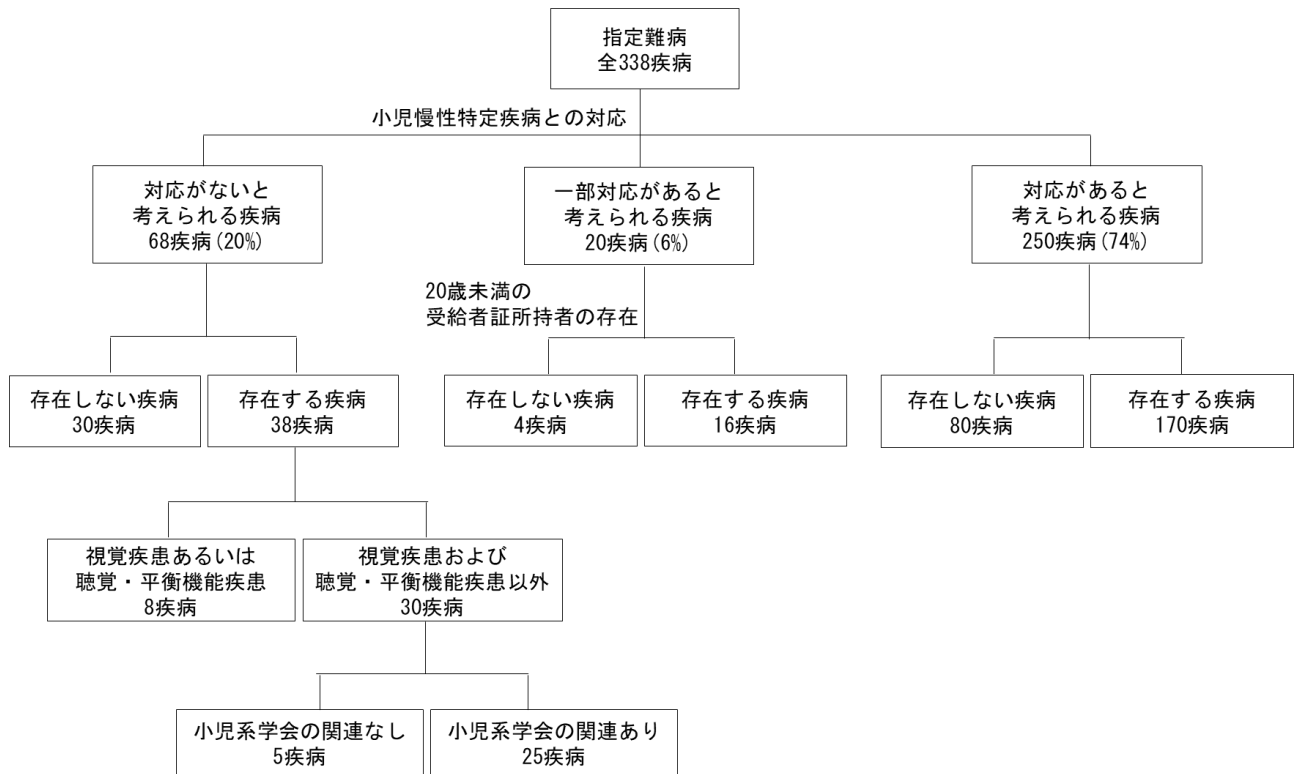


図 1. 指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応状況

表 1 小慢の疾病と対応がなく、かつ 20 歳未満の受給者が存在する指定難病

告示番号	病 名	告示番号	病 名
2	筋萎縮性側索硬化症	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
6 ^a	パーキンソン病	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
8	ハンチントン病	155	ランドウ・クレフナー症候群
12	先天性筋無力症候群	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
27	特発性基底核石灰化症	163	特発性後天性全身性無汗症
30	遠位型ミオパチー	166	弾性線維性仮性黄色腫
35	天疱瘡	186	ロスムンド・トムソン症候群
46 ^a	悪性関節リウマチ	271	強直性脊椎炎
47 ^a	バージャー病	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
54	成人スチル病	301 ^b	黄斑ジストロフィー
70 ^a	広範脊柱管狭窄症	302 ^b	レーベル遺伝性視神経症
71	特発性大腿骨頭壊死症	303 ^b	アッシャー症候群
84	サルコイドーシス	304 ^b	若年発症型両側性感音難聴
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	306 ^b	好酸球性副鼻腔炎
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	328 ^b	前眼部形成異常
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	329 ^b	無虹彩症
115	遺伝性周期性四肢麻痺	331 ^a	特発性多中心性キャッスルマン病
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	332 ^b	膠様滴状角膜ジストロフィー
132	先天性核上性球麻痺		
137	限局性皮質異形成		

- a. 関係学会として小児系関連学会が明示されていない疾病（ただし、研究分担者として小児領域の医師が参加している場合がある）
- b. 視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患と考えられる疾患

小児疾患診療の医療経済学（小児1型糖尿病の社会経済）

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

小児の糖尿病診療における医療技術の進歩や診療単価の上昇が、患児QOLや医療保険制度に対してどのような影響を及ぼすのか、実態を整理した報告は稀有である。そこで本研究は、小児1型糖尿病の医療費構造について、縦断研究を試行した。本研究は、医療ビッグデータを応用した、後ろ向き、多施設、長期縦断の研究デザインで実施した。コホートの抽出方法は、確定病名（国際疾病分類；ICD-10, E10）の検査介入および治療介入の実績の情報にて同定を行った。さらに、診療時年齢が0歳から15歳までの集団を特定した。本研究においては、入院発生を目的変数にロジスティック回帰分析を実施した。本研究は、疾病機序や診療実態を背景に、外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベント（発生回数、入院日数）が抑制されるという初期仮説を設定し、その簡易的な検証を予備的研究として試行した。本研究の対象集団は、2912例であった。うち、男児は1481例（50.8%）、女児は1401（48.1%）、不明30（1.0%）となった。平均年齢は、 9.16 ± 4.61 歳であった。観察期間は、平均 8.6 ± 16.6 月となった。分析の結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された〔合計医療費（OR:1.000, CI:1.000-1.000, $P < 0.05$ ）、診療時年齢（OR:0.932, CI:0.893-0.973, $P < 0.05$ ）、診療実日数（OR:0.567, CI:0.401-0.802, $P < 0.05$ ）、性別（OR:0.274, CI:0.178-0.421, $P < 0.01$ 〕。また、受診時年齢と外来診療費の推移の整理を行った結果、平均医療費は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたと、思春期にかけてやや変動傾向が認められた。本研究は、併発症や治療歴、家族や生活の環境要因について、精緻な検討を行っていない。今後は、疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注しつつ、さらに広範囲な調査研究が望まれる。

研究協力者

堀内精華（東京大学大学院医学系研究科
医療経済政策学講座）

A. 研究目的

1型糖尿病は、遺伝的要因やウイルス感染な

どの何らかの原因で膵臓のベータ細胞が壊れてインスリンの分泌がゼロに近い状態になる機序であり、発症年齢を10歳から15歳がピークとして小児期に好発する疾病である。

治療方法は、経口血糖降下剤などの内服薬の適応はなく、インスリン療法を一生にわたって行う必要がある。一方で、インスリン療法を適切に行うことで、健常な子どもと同じような

日常生活を送ることが可能である。

現在、国内で使えるインスリン製剤は、超速効型インスリンから持効型インスリンまで、多様な種類が選択できる。そのため、患者の生活スタイルに応じて、さまざまなインスリン製剤を組み合わせた治療が可能である。

このような中、近年は、リアルタイム持続血糖測定 (CGM) 搭載型インスリンポンプ (Sensor Augmented Pump : SAP) などの発展とともに、関わる診療の高額化が進み、医療費用が総じて上昇し社会経済の議論も散見している。

また、膵島移植は 2020 年から保険適用が始まっており、今後のさらなる検証も期待されている。なお、1 型糖尿病は、「小児慢性特定疾病」として医療費の助成対象となる疾患であり、自己負担額は低く抑えられている。

以上の背景の中、医療技術の進歩や診療単価の上昇が、患児 QOL や医療保険制度に対してどのような影響を及ぼすのか、実態を整理した報告は稀有である。そこで、小児 1 型糖尿病の医療費構造について、縦断研究を試行した。

B. 研究方法

本研究は、医療ビッグデータを応用した、後ろ向き、多施設、長期縦断の研究デザインで実施した。

本研究で用いたデータ自体は、東京大学医学部附属病院の倫理委員会で包括承認がなされた (審査番号: 2018167NI, 2019 年 3 月 26 日)。本研究のコホートは、日本全国の I 型糖尿と診断されて、保険診療がなされた集団とした。

(1) データソース

東京大学が管理する医療経済ビッグデータ (TheBD, 図 1) から、1 型糖尿病の診療実績を有する症例を抽出した。対象期間は、2014 年 4 月から 2022 年 12 月までとした。データ項目は、入院情報、外来情報、調剤情報とした。全ての情報は、個人 ID で紐づけされた。当該データ

ベースは、被保険者ベースで日本全体の約 7% 弱のカバーとなっているため、その率と人口動態 (年齢/地域) で補正処理を行った。

(2) データの選定

抽出方法は、確定病名 (国際疾病分類 ; ICD-10, E10) の検査介入および治療介入の実績の情報にて同定を行った。さらに、診療時年齢が 0 歳から 15 歳までの集団を特定した。また、観察期間を 2 カ月以上とする条件を設定した。なお、悪性腫瘍などの重篤な全身性疾病に罹患した症例は除外した。選定された症例は、各種の医科情報を ID と診療月で同期のうえ連結された。

(3) 統計解析手法

本研究においては、入院発生を目的変数にロジスティック回帰分析を、入院日数/入院費用を目的変数に重回帰分析を実施した。統計学的な基準は、有意水準を 5% とした。統計解析ソフトは、SPSS を利用した。

C. 研究結果

本研究は、疾病機序や診療実態を背景に、外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベント (発生回数、入院日数) が抑制されるという初期仮説を設定し、その簡易的な検証を予備的研究として試行した。その結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された。

(1) 患者などの基本特性

本研究の対象集団は、2912 例であった。うち、男児は 1481 例 (50.8%)、女児は 1401 (48.1%)、不明 30 (1.0%) となった。平均年齢は、9.16 ± 4.61 歳であった。観察期間は、平均 8.6 ± 16.6 月となった。

(2) 入院発生に関する分析

入院発生を目的変数に、外来診療の合計医療費、診療時年齢、診療実日数、性別を説明変数にロジスティック回帰分析を行ったところ、合計医療費 (OR: 1.000, CI: 1.000-1.000, P < 0.05)、

診療時年齢 (OR:0.932, CI:0.893-0.973, $P<0.05$)、診療実日数 (OR:0.567, CI:0.401-0.802, $P<0.05$)、性別 (OR:0.274, CI:0.178-0.421, $P<0.01$) となった (図 2)。

(3) 入院日数に関する分析

入院日数を目的変数に、外来診療の合計医療費、診療時年齢、診療実日数、性別を説明変数に重回帰分析を行ったところ、診療時年齢 (標準偏回帰係数, -0.085 , $P<0.01$)、診療実日数 (標準偏回帰係数, -0.100 , $P<0.01$)、性別 (標準偏回帰係数, -0.159 , $P<0.01$) となった (表 1)。なお、合計医療費は、有意差は認められなかったが、標準偏回帰係数は負の傾向であった。上記の傾向は、入院診療の合計医療費に対しても同様であった。ただし、外来診療の合計医療費は、標準偏回帰係数が 0.054 ($P<0.01$) となった (表 2)。

(4) 受診時年齢と外来診療費の推移

上記の分析結果を踏まえ、受診時年齢と外来診療費の推移の整理を行った。その結果、平均医療費 (月平均 4 千点から 5 千点) は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたが、思春期にかけてやや変動傾向が認められた。なお、参考までに標準偏差も併せて整理を行ったが、思春期にかけて上昇傾向にあり、特定の患児層については濃密な診療が行われていることが示唆された (図 3)。

D. 考察

本研究の結果、外来診療の診療実日数の増加は、入院回数、入院日数および入院医療費を抑制する要因と考えられた。この背景として、患児のおかれた生活環境や行動様式にそって、きめ細やかな診療提供・各種指導、またはチーム医療の強化などの推進により、血糖コントロールの低下を防ぎ、重篤なイベントを抑制している可能性が示唆された。

一方で、外来診療の診療単価の上昇は、入院

関連のイベントに対して、抑制効果が認められなかった。これについては、入院イベントである検査入院・管理入院・治療入院のいずれも、特定の患者背景 (リスク因子のある複雑な症例) の集団で特異的に生じる傾向にあり、そのような対象群は総じて外来診療時における医療資源の消費量も大きいと推察された。

例えば、思春期には、子どもの自立、発達段階を見極めて、糖尿病の自己管理を進めていくことが重要であると言われている。自立性の進展とともに、生活習慣の乱れ、社会活動への参画、性ホルモンによるインスリン抵抗性の増大、など多様な事象が関わり糖尿病管理を妨げる。実際、本研究においても 13 歳以上の一部の群で、医療費の上昇が観察された。

外来診療費が月平均 4 千点以上というのは、成人に比べて若干高い印象にあった。本研究は、併発症や治療歴の臨床要素および医療費構造 (介入内容)、または家族や生活の環境要素について、精緻な検討を行っていなかった。これは、結果などの解釈における制限であった。

今後は、当該疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注しつつ、成人診療への円滑な移行も視野に、さらに広範囲な調査研究が望まれる。

E. 結論

小児 1 型糖尿病の医療費用の実態を整理した。その結果、外来診療の診療実日数の増加は、入院回数、入院日数および入院医療費を抑制する要因と考えられた。今後は、その要因や背景に関する精緻な分析が期待された。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
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

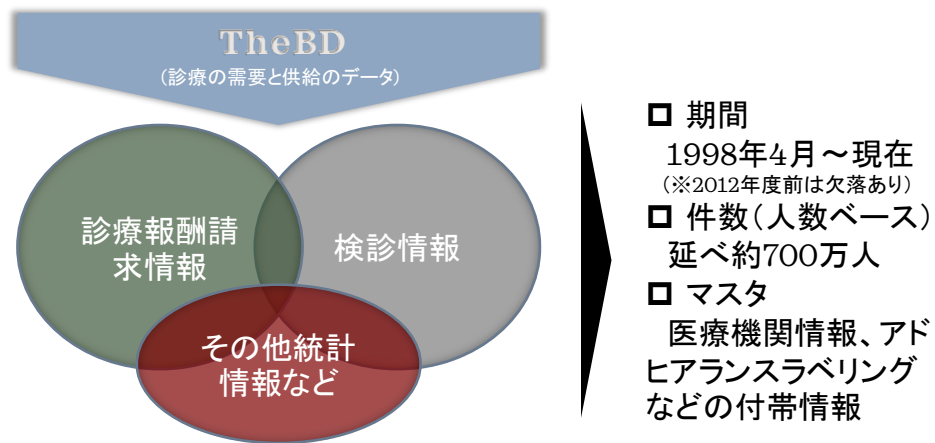


図1. 利用したデータベースの概要

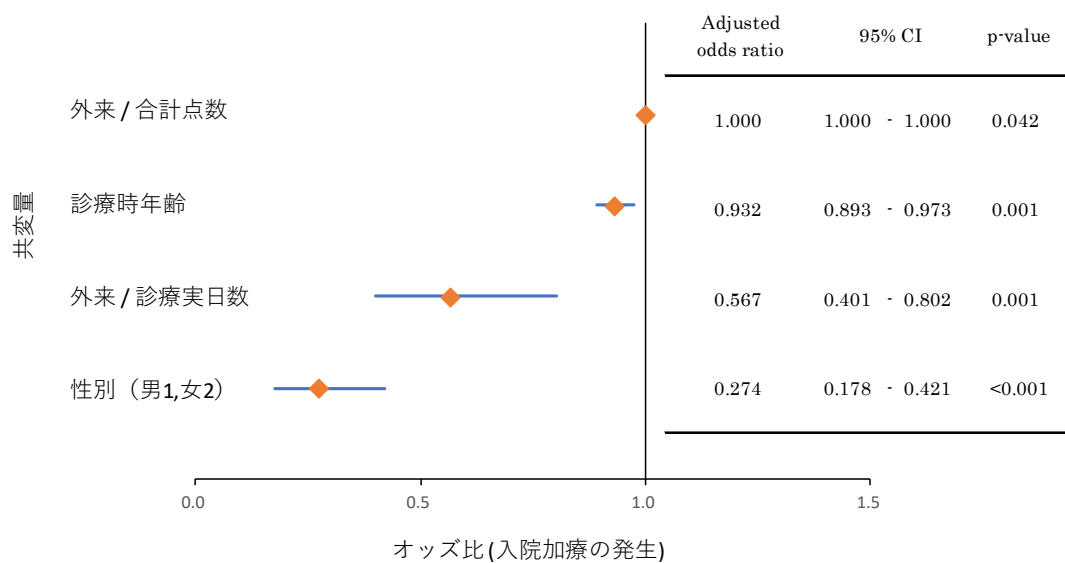


図2. 入院発生に関する分析 (ロジスティック回帰分析)

表 1. 入院日数に関する分析（重回帰分析）

	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	
外来 / 合計点数	-0.007	0.166	0.684	0.000 ,	0.000	1.01
外来 / 診療実日数	-0.100	30.510	<0.001	-0.471 ,	-0.224	1.00
性別（男1,女2）	-0.159	76.664	<0.001	-1.142 ,	-0.724	1.01
診療時年齢	-0.085	21.661	<0.001	-0.080 ,	-0.032	1.01
定数項		180.179	<0.001	2.435 ,	3.268	
モデル（目的変数：入院日数）： p<0.01						

表 2. 入院費用に関する分析（重回帰分析）

	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	
外来 / 合計点数	0.054	8.741	0.003	0.038 ,	0.185	1.01
外来 / 診療実日数	-0.067	13.314	<0.001	-2102.512 ,	-632.695	1.00
性別（男1,女2）	-0.119	41.753	<0.001	-5340.804 ,	-2854.074	1.01
診療時年齢	-0.077	17.378	<0.001	-438.450 ,	-157.935	1.01
定数項		97.848	<0.001	10025.943 ,	14983.361	
モデル（目的変数：入院費用）： p<0.01						

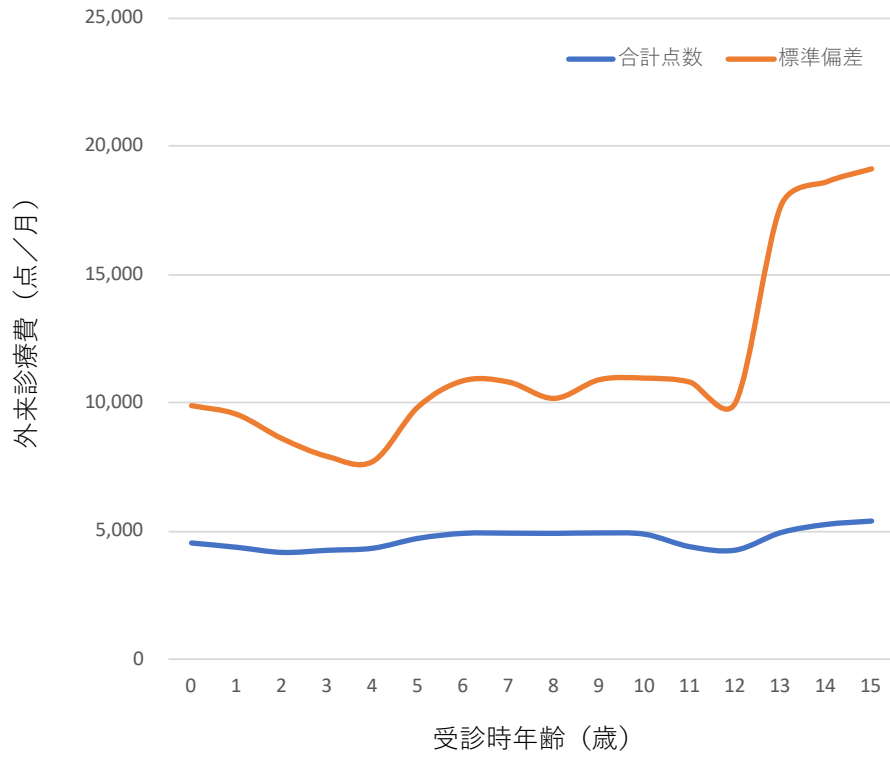


図3. 受診時年齢と外来診療費の推移

診療報酬明細書データ解析用マスタの作成 (慢性腎疾患)

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/甲状腺・内分泌センター長)

研究要旨

【背景】診療報酬明細書データには、治療や処置などの診療行為の記録が蓄積されており、疾患研究に有益であるリアルワールドデータとして期待されているが、注目する疾患に関するデータを抽出するためには、疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成しなければならない。これは研究者にとって非常に負荷が高い作業であることから、疾病研究の基盤整備として、小児慢性特定疾病に対する傷病名マスタを作成することを試みた。

【方法】本研究班で作成している小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。

【結果】51 の対象疾病に対し合計 257 疾患の標準病名が紐付いた。1 対象疾病あたりの対応は中央値 2、第一四分位 1、第三四分位 5、最大 64 疾病であった。疾病の定義上、包括的病名に多くの標準病名が対応することとなった。

【結論】研究者にとってレセプト傷病名の抽出は非常に負荷がかかる作業であったが、本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを利用した疾病研究が進むことを期待したい。

A. 研究目的

診療報酬明細書データ (以下、レセプトデータ) には、実際に行われた投薬や処置などの治療実績が記録されており、医療分野のリアルワールドデータのの一つとして研究利用が期待されている。レセプトデータは、その性質上、処方箋ごとのレコードとなっているが、医師等が研究を行う場合は、疾患単位で分析を行うことが多い。レセプトデータで利用されているレセプト傷病名は、一般財団法人医療情報システム開発センター (MEDIS) が管理する標準病名マスタが利用されることが多いが、現在用いられている

標準病名マスタには 2 万 5 千以上の病名が含まれており、この中には同一疾患概念の病名が不連続に多数含まれていることが度々ある。

我々は小児慢性特定疾病の対象疾病に対し、これまで ICD-10 コードと代表的なレセプト傷病名コードの附番を行ってきた。以前は希少疾病を多く含む小児慢性特定疾病に該当するレセプト傷病名が存在しない場合が散見されていたが、最近では MEDIS 標準病名マスタへの収録が進み、ほとんどの対象疾病に代表的なレセプト傷病名が対応するようになった。

しかし過去データの集積であるレセプトデータの解析を行う場合は、注目する疾病について、

該当する可能性のあるすべてのレセプト傷病名コードを抽出する必要があり、この作業は研究者にとって非常に負荷の高い作業となっている。

本研究では、株式会社 JMDC との共同研究として、小児慢性特定疾病の慢性腎疾患に含まれる対象疾病について、代表的なレセプト傷病名コードだけではなく、該当する可能性のあるコードをすべて列記したマスタの作成を試みた。

B. 研究方法

本研究班で作成した小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コードおよび代表的なレセプト傷病名コードを基本リストとし、MEDIS 標準病名マスタ Ver. 5.10 とそれ以前のマスタとの対応表を作成した。主な手順は以下の通り。

1. 標準病名マスタに対し、疾病名を検索軸として完全一致および表記違いを考慮した基本リストを作成（漢字・かなの対応、英数字・カナの対応など）
2. 標準病名を検索軸として、交換用コードを利用した同義語の抽出、「先天性」の語句の有無を吸収、名称部分一致の抽出
3. 小児慢性特定疾病における大分類名から設定した標準病名を検索軸とし、小児慢性特定疾病の包括的病名に対して標準病名を設定
4. 小児慢性特定疾病における大分類名に該当する ICD-10 コードに該当する標準病名を軸として表記の揺らぎを吸収
5. 包括的病名や判断を保留した標準病名に対する確認

基本リストとなる代表的なレセプト傷病名コードと ICD-10 コードの選択は国立成育医療研究センターで行い、標準病マスタからの候補コードの抽出は JMDC が実施した。機械的作業による判断が難しい候補については、医学的な判断も含め国立成育医療研究センターが行った。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されているデータを用いた研究であり個人情報を含まないことから、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

作成した対応表の抜粋を表 1 に示した。小児慢性特定疾病については、医学的な利便性を考慮して、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) における疾病の並びと表記を元にした。作成されたデータには、小児慢性特定疾病の大分類名、細分類番号、細分類名（対象疾病見名）、標準病名、レセプト傷病名コード（レセプト電算コード）、ICD-10 コード 1、ICD-10 コード 2 が含まれた。

D. 考察

1. MEDIS 標準病名マスタとの比較

小児慢性特定疾病は希少疾病を多く含み、また疾患概念が比較的新しい疾病も多く含まれている。今回の検討では、標準病名マスタに含まれる該当病名をすべて紐付けるという初の試みであったことから、疾患概念が固まっておらず病名の揺らぎが比較的少ない疾病領域であることを優先し、慢性腎疾患群を選択した。

近年 MEDIS 標準病名に小児慢性特定疾病の多くが収載されるようになったこともあり、今回全く標準病名と対応しない対象疾病は存在しなかった。

小児慢性特定疾病における慢性腎疾患は、包括的病名を含む 51 疾病あり、対応する標準病名として 257 疾患が紐付けられた。最小値 1、最大値 64、中央値 2、第一四分位 1、第三四分位 5 疾患、であった。包括的病名には、その定義上、比較的多くの標準病名と紐付いていた。

腎疾患では、病理組織像を元にした病理診断名（例：巣状分節性糸球体硬化症）と病態や病状を元にした病態名（例：ステロイド依存性ネフローゼ症候群）の異なる二つの表現方法が混在している。小児慢性特定疾病の対象疾病名は、病理診断名を中心に構成されていることから、

病態名を表す標準病名については、病理組織名のうち、比較的頻度が高いと思われる病態名について紐付けを行った。同様に小児慢性特定疾病における包括的病名には、様々な疾患が含まれる可能性があるが、今回の検討では、小児慢性特定疾病の対象疾病という枠組みから大きく外れないことを優先した。

2. 標準病名との対応の限界

標準病名の中には、解釈が難しいものや対応付けが難しいものが存在した。可能な限り医学的に正しい対応付けを行ったつもりであるが、実際に対応を是とするかどうかは、本マスタの利用者の判断に委ねた部分があった。

3. ICD-10 コードとの対応

本検討では、一部標準病名マスタが提示している ICD-10 コードと我々が検討した ICD-10 コードが不一致になる場合があった。原則として標準病名マスタによる ICD-10 コードに統一した。

E. 結論

小児慢性特定疾病の慢性腎疾患に対するレセプト傷病名一覧を作成することができた。レセプト分析において、傷病名コードをまとめる

作業は重要だが非常に負荷の大きい作業であるが、本研究によるマスタを用いることで、直ちに分析作業にとりかかれる環境ができたと言える。今後、他の疾患群についても同様のマスタを整備してゆきたい。

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

謝辞

本研究は株式会社 JMDC が進める子どものための疾病研究促進プロジェクト「BIG DATA FOR CHILDREN」の一環として、無償で研究協力をしていただいた成果の一つである。慢性腎疾患のレセプト傷病名マスタについては、以下のウェブサイトからダウンロードが可能である。

「BIG DATA FOR CHILDREN」ウェブサイト
<https://www.bigdataforchildren.jp/>

表 1 慢性腎疾患 小児慢性特定疾病とレセプト傷病名の対応表(抜粋)

大分類名	対象疾病名 No.	対象疾病名	標準病名	レセ電コード	ICD10 - 1	ICD10 - 2
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	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	8849833	N049	
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	びまん性メサンギウム硬化症	8849828	N048	
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	微小変化型ネフローゼ症候群	8839471	N040	
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	微少変化型ネフローゼ症候群	5819022		
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群	8849711	N049	
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	ステロイド依存性ネフローゼ症候群	8848070	N049	
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	8835738	N049	
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	頻回再発型ネフローゼ症候群	8839430	N049	
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	巣状分節性糸球体硬化症	8850032	N051	
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	巣状糸球体硬化症	4039038	N051	
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	巣状分節性糸球体硬化症ネフローゼ症候群	8850255	N041	
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	ステロイド依存性ネフローゼ症候群	8848070	N049	
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	一次性ネフローゼ症候群	8849711	N049	
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	膜性腎症	5831004	N052	
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	膜性糸球体腎炎	8840228		
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	びまん性膜性糸球体腎炎ネフローゼ症候群	8839551	N042	
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	一次性ネフローゼ症候群	8849711	N049	
ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	ギャロウェイ・モワト症候群	8848496	Q897	
ネフローゼ症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	びまん性膜性糸球体腎炎ネフローゼ症候群	8839551	N042	
ネフローゼ症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	ステロイド依存性ネフローゼ症候群	8848070	N049	

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、ICFの観点から小児慢性特定疾病患者の生活機能分類分布と傾向の分析を行い、患者の社会参加につながる生活機能評価項目（ICFコード）の抽出を行うことである。

これまでの研究で、小児慢性特定疾病医療意見書の項目とICFコードを符合してきたが、700以上ある小児慢性特定疾病すべてに符合することは難しいため、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の4疾患群に限定した小児慢性特定疾病データの二次利用申請データを行い、基本統計量、ADL、社会参加に関連するコードの分析を実施することとした。

今年度は、ICFコードの符合と符合に関する整合性の検証を中心に行った。既存の評価尺度を用いた第1～第3評価者によるICFコーディングの全体の一致率（ κ 係数）は、0.76と高い値を示したことから、医療意見書に対するICFコードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていると考える。また、慢性心疾患のうち拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症について基本統計量の整理を行った。

今後は、4疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目をICFの観点から検討する予定である。

A. 研究目的

これまで、小児慢性特定疾病患者に対する国際生活機能分類を用いた支援に関して検討を行った。本研究の目的は、ICFコードを用いた小慢患者の生活機能分類分布と傾向の現状分析および、患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出である。また、研究の目標は、小児慢性特定疾病医療意見書(医療意見書)の項目をICF

コード化し、生活機能を評価すること、ICFコードの粒度による疾患の特徴を表現すること、小慢患者の社会参加に影響を与える因子を探索すること、の3点である。

B. 研究方法

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、二次利用申請データから抽出し、ADL、社会参加に関連する

コードの分析を実施した。また、慢性心疾患のうち拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症について基本統計量の整理を行った。

また、疾患別、疾患群の ICF コードに関する共通項目とその関連について分析を行った。

C. 研究結果

小児慢性特定疾病医療意見書の共通項目および、16 疾患群のうち慢性心疾患、腎疾患、神経筋疾患、膠原病の 4 疾患群の疾患特異的項目に対し、ICF コーディングはおおむね終了した。

コーディングの整合性については、既存評価尺度による ICF コーディングを第 1～第 3 評価者にて評価を行った。その結果、評価尺度項目に対する ICF コーディングの全体の一致率 (κ 係数) は、0.76 であった。

小慢患者の社会参加という視点では、ICF コードのうち「活動と参加」にあたる d コードに注目して意見書項目を評価した。医療意見書のうち、共通項目では身長や体重が含まれており、d コードとしては就学就労状況、手帳取得状況などが含まれた。各疾患群に特異的な項目に d コードが含まれるのは、4 疾患群中、慢性心疾患群のみで、NYHA 心機能分類が相当した。循環器疾患群のうち、疾患によっては、移動に関する複数の項目が 1 つの意見書の中に存在することが明らかとなった。

拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症の 4 疾患に限定した基本統計量を行った結果、全体の欠損割合は 0～30% であり、NYHA 分類においては 6 歳以上に限定すると 6% 程度の欠損であった。

D. 考察

既存評価尺度による ICF コーディングの整合性を評価したことで、複数の評価者であってもコーディングが一致している可能性が高いこ

とが窺えた。このことから、多くの小児慢性特定疾病の医療意見書においても同様に整合性の取れたコーディングがされていると考える。現在、解析できるデータは 4 疾患群に限定している。そのうち慢性心疾患の 4 疾患を抽出し、基本統計量を算出した結果から、慢性心疾患の共通項目である NYHA 分類の欠損割合が低い可能性があり、NYHA 分類を基準とした ADL との関連について解析を進めること検討している。同様に他疾患群においても、共通項目の探索を行うとともに、共通した ICF コードから評価を行い、疾患に関連する ADL の分析を検討している。

E. 結論

多数の疾患が存在する小児慢性特定疾病において、まずは 4 疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目を ICF の観点から検討したいと考える。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
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 医療意見書 共通項目と ICF コード(一部抜粋)

医療意見書 項目	Component		1st level		2nd level		3rd level		Additional information	
	第1評価者	第2評価者	第1評価者	第2評価者	第1評価者	第2評価者	第1評価者	第2評価者	第1評価者	第2評価者
身長		nd								
体重	b	b	5.消化器系・代謝系・ 内分泌系の機能	5.消化器系・代謝系・ 内分泌系の機能	b530	b530				
就学・就労状況	d	d	8. 主要な生活領域	8. 主要な生活領域	d810 d820 d830 d839	d810 d815 d820 d830 d839				
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	e	5.サービス・制度・政 策	5.サービス・制度・政 策	e580	e580	e5800 e5801 e5802	e5800 e5801 e5802		
運動制限の必要性	b	b	4.心血管系・免疫系・ 呼吸器系の機能	4.心血管系・免疫系・ 呼吸器系の機能	b455 b460	b455 b460	b4550 b4551 b4552	b4550 b4551 b4552		
	d	d	4.運動・移動	4.運動・移動	d450 d455 d460 d465	d450 d455 d460 d465	d4500 d4501 d4502 d4503 d4550 d4551 d4552 d4553 d4554 d4600 d4601 d4602	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	b	4.心血管系・免疫系・ 呼吸器系の機能	4.心血管系・免疫系・ 呼吸器系の機能	b440 b445	b440 b445	b4400 b4401 b4402 b4408 b4450 b4451 b4452	b4400 b4401 b4402 b4408 b4450 b4451 b4452		

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

令和4年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は191まで拡大した。これは指定難病の約8割に相当するが、小児慢性特定疾病を単位とすると、その適用割合は56%となる。根拠法の異なる小慢疾病の診断の手引きから、実際に遺伝学的検査が適用となる疾病を検討した結果、少なくとも29疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていなかった。今後の小慢疾病の遺伝学的検査の在り方が課題である。

A. 研究目的

日本における難病の医療体制は、根拠法の違いにより指定難病と小児慢性特定疾病とがある。この難病医療の難しさは、診断そのものを得ることから始まる。これまでの検討からわかったことは、指定難病あるいは小児慢性特定疾病、いずれも遺伝性疾患が5割超を占めるという事実である。令和4年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は191まで拡大した。指定難病338疾患のうち遺伝性疾患（いわゆるメンデル遺伝病）は全体の2/3に相当する186疾患あり、保険適用となったのは145疾患で、対象疾患の約8割に相当する。この指定難病145疾患のうち112疾患は小児慢性特定疾病でもある。これまでの展開は、各研究班、学会、厚生労働省担当部署の理解と尽力によるところが大きい。疾患単位（特に指定難病単位）で拡大をしてきたことは、新規責任遺伝子への対応が可能で柔軟性を保てる。新規の指

定難病の多くは、遺伝性疾患で、かつ小児慢性特定疾病を兼ねる場合が多く、これまで課題となってきた指定難病と小慢疾病のギャップを埋めることができる。一方で、保険適用は指定難病を中心として拡大したが、小児慢性特定疾病単独として検査の保険適用が難しい状態が続く。理想は、網羅的な遺伝学的検査の臨床導入である。このような時期に令和3年にマイクロアレイ染色体検査（令和4年からはD006-26染色体構造変異解析）が保険適用となった。基本的にマイクロアレイ染色体検査は全ゲノム領域を対象とし、結果はデータとして返却されるので、医療サイドには適切に解釈を行い伝える役目がある。網羅的な遺伝学的検査を医療として行うためには、いくつかの課題を整理し解決しなければいけないが、もし可能となれば、小児慢性特定疾病も正確な診断による診療が進むはずである。小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の現状を各疾病の「概要」と「診断の手引き」を参考に整理し、検討した。

B. 研究方法

対象は、小児慢性特定疾病 788 疾患で、その「概要」と「診断の手引き」における遺伝学的検査について確認した。「概要」と「診断の手引き」は、小児慢性特定疾病情報センター (<https://www.shouman.jp>) を参照した。精査の基準としては、「概要」と「手引き」における責任遺伝子の明記の有無、遺伝学的検査の内容、遺伝学的検査の位置づけ

(診断に必須であるのか、それとも診断における参考情報であるのか) を重視して区別した。遺伝学的検査の適応は、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改定)を参考とし、分析的妥当、臨床的妥当性、臨床的有用性の3点を満たすか否かを評価の基準とした。特に、分析的妥当性については、国内衛生研究所での検査精度が担保された体制の有無を重視し、かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室での検査体制

(<https://www.kazusa.or.jp/genetest/>)などを参照した。指定難病と小児慢性特定疾病は告示病名と分類が一部異なり、さらにD006-4の遺伝学的検査の対象となる疾患名は、指定難病名とは限らず、指定難病の1病型であることなどもあることから、慎重に検査適用の有無について精査を行った。

C. 研究結果

指定難病 338 疾患中、原因遺伝子あるいは染色体構造変化が明記されている遺伝性疾患は 186 疾患 (55%) で、そのうち遺伝学的検査が保険収載となっている疾患は指定難病を単位とすると 145 疾患 (78%) であった。一方で小慢疾病から遺伝学的検査の適用や実態を検討すると、788 疾患中 404 疾患 (51%) が遺伝性疾患で、このうち 270 疾患は指定難病でもあった。小慢疾病を単位とすると、この

うち 228 疾患 (56.4%) の遺伝学的検査が既に保険適用となっていたが、176 疾患では保険適用となっていなかった。この保険適用となった 176 疾患のほとんどは指定難病を兼ねる小児慢性特定疾病で、指定難病を兼ねない小慢疾病は、QT 延長症候群と多発性内分泌腫瘍症 1 型であった。実際の診断基準ならびに診断の手引きに遺伝学的検査が診断に必要とされ、分析的妥当性が担保されている小慢疾病は 29 疾患 (アレキサンダー病、レット症候群、先天性魚鱗癬、眼皮膚白皮症、ウェルナー症候群、コケイン症候群、進行性骨化性線維異形成症、進行性白質脳症、常染色体優性尿細管間質性腎疾患、ロウ (Lowe) 症候群、リドル (Liddle) 症候群、カルマン (Kallmann) 症候群、5 α -還元酵素欠損症、17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、アンドロゲン不応症、マッキューン・オルブライト (McCune-Albright) 症候群、C A S K 異常症、D D X 3 X 関連神経発達異常症、G R I N 2 B 関連神経発達異常症、P U R A 関連神経発達異常症、微絨毛封入体病、ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群、カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群、色素失調症、シンプソン・ゴラビ・ベーメル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群、武内・小崎症候群、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。)、2型コラーゲン異常症関連疾患、ラーセン (Larsen) 症候群) であった。

D. 考察

最近数年の間に「診断基準」(指定難病)および「診断の手引き」(小慢疾病)の改訂が進みつつあり、遺伝学的検査の位置づけが明確になりつつある。これにより、遺伝学的検査

の医療としての必要度が明確にされつつある。研究としての未診断疾患イニシアチブ (IRUD) で検出されたトップ 30 疾患のうち、28 疾患は小慢疾病であることから、小慢疾病の診断に遺伝学的検査は不可欠な臨床検査とも考えられる。今後、診断の手引きにおける遺伝学的検査の必要性をこれまで以上に明確にする必要がある。一方で、個別疾患の議論と並行して、網羅的な遺伝学的解析も小慢疾病などには必要かもしれない。これは、複数の遺伝学的検査を鑑別診断も含めて組み合わせることで、網羅的な解析の方が診断確定に至る確率が高まるからである。合わせて議論を進めてゆくべきかもしれない。

E. 結論

小慢疾病の診断の手引きを基本として、診断に遺伝学的検査が必要だが、保険適用となっていない疾患が 29 疾患あった。根拠法の違いなどの課題は残るものの、難病医療、小児医療全体の課題として取り組むべきと考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

Akahira-Azuma M, Enomoto Y, Nakamura N, Yokoi T, Minatogawa M, Harada N, Tsurusaki Y, Kurosawa K. Novel COL2A1 variants in Japanese patients with spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Hum Genome Var. 2022 May 17;9(1):16.

Shono K, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kumaki T, Masuno M, Kurosawa K. Further delineation of SET-related intellectual disability syndrome. Am J Med Genet A. 2022 May;188(5):1595-1599.

黒澤健司 Down 症候群・その他の先天異常症

候群 小児内科 2022;54:1635-1638.

2. 学会発表

黒澤健司 マイクロアレイ染色体検査の臨床応用の実際 第 125 回日本小児科学会学術集会 2022. 4. 17. 福島

黒澤健司 ゲノム医療と保険診療に関する課題 第 7 回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム 2022. 7. 9. 岡山

黒澤健司 難病領域の遺伝学的検査—現状と課題 第 29 回日本遺伝子診療学会大会 2022. 7. 16. 金沢

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

小児慢性特定疾病児童等登録データの提供システム等に関する検討

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】 現行システムが出力した登録データを取り込み、階層構造を再現するとともに登録データを保持し、再出力ができるリポジトリデータベースのプロトタイプの開発を目的とした。

【方法・結果】 現行システムが疾患ごとに出力する XML 形式の階層構造ファイルをインポートし、階層構造を再現した。tsv 形式の登録データ出力ファイルをインポートし、階層構造を持つデータとして疾病情報を保持した。二次元配列の tsv 形式データとして、再度疾病情報を出力できることを確認した。

【結論】 現行登録データは、階層構造をもつキー・バリュー型データとして登録されている。本研究では、XML 形式の階層構造ファイルから階層構造を再現し、json 形式のキー・バリュー型データとして保持できることが確認された。また二次元配列 tsv 形式ファイルとして登録データを出力できることが確認された。これにより現行登録データをデータ提供する機能が実装できたことが確認された。今後は実データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指したい。

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およ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および研究

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。これに基づき、小児慢性特定疾病児童等データは、2015（平成 27）年以降の医療意見書データは、新しく構築されたシステムにて収集・蓄積されてきた。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、厚生労働省の審査会により使用申請が認められた難病研究班等へ適宜データ提供されている。

これまで別々のシステムとして運用されてきた指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースは、システムが刷新され一つに統合される予定であり、小児慢性特定疾病側の登録システムは、2023（令和 5）年中の稼動開始が見込まれている。当初は現行システムの登録データを新システムが取り込み、現

行システムにて記録されたデータも新システムから提供される予定であったが、新システムと現行システムとの構造が全く異なることから、新システムが現行登録データ取り込むことは断念された。現行システムは、新システム稼働後は運用が停止されることから、これまでの登録データの提供に影響を及ぼす可能性がでてきた。

本研究は、現行システムの登録データを取り込みデータ提供が実施でき、また将来的には登録システムが出力したデータを取り込み再構成することで、登録システムの世代を超えてもシームレスにデータ提供が行えるリポジトリデータベースの開発を目的とした。

B. 研究方法

2023（令和 5）年 3 月末現在、小児慢性特定疾病登録データベースは、公称告示疾病 788（包括的病名を含めた実質の疾病数は 848 疾病）に達し、それぞれの疾病について新規申請用と継続申請用の二種類の医療意見書が存在している。また成長ホルモン治療申請用医療意見書が別途 12 種類用意されている状態となっている。さらに対象疾病の追加等により同一疾病であっても医療意見書の版の更新があり、現在 5 つの異なるバージョンが存在している。

医療意見書は基本情報と疾病情報部分に分かれており、疾病情報はさらに臨床所見、検査所見、合併症、経過（治療）のドメインを持ち、内部の項目は概念ごとにグループ化され、階層構造を持っている。また各項目は同一の内容であれば疾患を越えて横断的に統一されており、理論上は疾患別の集計だけでなく、疾患横断的な項目別の集計も可能となっている。各項目は項目名（キー名）と値（バリュー）の対になっているキー・バリュー型として記録されている。

医療情報は頻繁にマスタが更新され、項目は医学的概念ごとにまとまって処理されることが望まれること、項目数や値が登録開始後に追加・変更される可能性が高く、固定長データではなく可変長データとしての扱いが望ましいこと等から、実装の前に固定的なスキーマ（項

目の二次元設計図）を必須とするリレーショナルデータベース（RDB）の構造は、医療情報を処理する上で最適とは言えないと言われている。このため現行の小児慢性特定疾病児童等データベースは、キー・バリュー型でかつ階層構造を持つデータをそのまま保持するために、non-RDB と呼ばれるデータベースに最終的に格納される設計となっている。

一方、新しい登録データベースは、開発の容易さから RDB をベースとする設計に戻っているが、頻繁なマスタ更新に対応するため、通常のテーブル構造とは異なる縦持テーブルが採用された。一般的な横持ちテーブルは、一つのレコードについて、全ての項目が横一列に並び全体像が分かりやすい反面、項目追加などの構造変化に劇的に弱いという欠点がある。一方、縦持テーブルの場合は、一つのレコードに一つの項目（一つのキーとバリューの組み合わせ）しか持たないため、項目が自由に追加できる利点がある。しかし項目の全体像がテーブルの中には存在しないことになり、横持ちテーブルの際の 1 レコードを再現（ビューを作る）するために、大量の処理が必要となる、という欠点もある。次期システムではシミュレーションの結果、データ規模から縦持テーブルで実装したとしても、現実的な時間内で処理できると判断され、実装されることとなった。しかしデータベース自体にはデータの階層構造や関連付けを表現できないことから、別途、データ項目整理票と呼ばれる項目間のグルーピングや階層構造を定義する巨大な構造ファイルが必要となっている。

現行データは、最終的には XML 形式で non-RDB に記録されるが、JSON 形式の中間ファイルを作成しており、この中間ファイルから記録データの全出力が予定されている。しかし、現行登録データの出力した JSON 形式データの新システムへの取り込みが断念されたことから、現行システム停止後のデータ提供に対応するための新たなリポジトリデータベースの開発が急務となった。今回のように登録システムは、周期的に入れ替えが生じる可能性があるため、

登録システムの世代を超えた登録データのシームレスな保持が望まれることとなった。リポジトリデータベースの開発に当たっては、

- ① 階層構造を維持したデータ保持は可能か
- ② 既存の JSON 形式の登録データを取り込み、データ抽出依頼に対応できるか
- ③ 登録システムの構造によらず、異なる登録システムから登録データを取得・蓄積し、登録システムの世代を超えてシームレスなデータ抽出を行える実装が可能か

について検討した。本年度は①の実装に向けてプロトタイプを作成を行い、試験データを取り込むことで実データの取得に向けた準備を行った。

(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

現行システムは、現在までに大きく 5 回データ構造マスタのバージョンが更新されている。データ構造マスタの更新は、新規追加疾病に併せて実施される。またマスタ更新が行われた際に、項目の追加や修正が行われることもある。このため異なるマスタ間では項目の不一致が生じる場合がある。とくに 2018 年に新規申請用と継続申請用に異なる様式が用意され、2 疾患群が追加されたことから、2015 年のバージョンと 2018 年以降のバージョンでは、マスタの構造は大きく異なっている。

小児慢性特定疾病は、疾患群の下に区分という分類があり、その中に対象疾病が並んでいる階層構造を持っている。新規に疾病が追加される際には、既存の区分の中もしくは新たな区分が新設され、その中に追加される。新規追加疾病は既対象疾病の並びの間に挿入されることが多いため、追加疾病が生じる度に、しばしば既対象疾病を含めて告示番号がずれることが多い。データ構造マスタの更新では、告示番号の変更も追隨している。

現行システムでは、データ構造はデータ項目整理票と呼ばれるデータ定義が記載された excel 形式ファイルを登録システムの機能により階層構造を持った XML 形式ファイル(図 1)に変換して実装されている。この XML 形式ファイルから、登録システムのデータ入力を行うためのブラウザ入力画面 (HTML 形式) が定義されると同時に、non-RDB データベースの構造定義にも利用される。本研究では、この XML 形式のファイルから疾病ごとの階層構造を取得することとした。

また現行システムから二次利用データ用に出力される登録データのファイルは、1 レコードが 1 意見書に対応するタブ区切りのテキスト (tsv 形式) ファイルとなっている(図 2)。本研究では、この tsv 形式のファイルから 1 意見書ごとのレコードを取得することとした。データ構造マスタが異なると、項目定義が異なる場合があることから、データ構造マスタのバージョンごとに同一疾病で最大 5 種類の tsv 形式ファイルが出力されることに対応した。

この他に現行システムでは、疾患群マスタ (疾患群のリストに相当)、疾患カテゴリマスタ (対象疾病の区分のリストに相当)、疾患マスタ (対象疾病のリストに相当)、項目名称マスタ (ID 化されている項目に対応する項目名のリスト) などの管理用マスタが存在するため、それらも取得した(図 3)。各テーブルとその関連図を図 4 に示す。

基本情報部分は階層構造なしの JSON 形式データとして保持し(表 1)、疾病情報に当たる部分は、XML 形式の階層構造ファイルから取得した構造を階層あり JSON 形式として保持した(表 2)。

以上を実装したシステム概要を図 5 に示した。

D. 考察

現行システムは、医療情報の特殊性が考慮された上で、階層構造を持つ key-value 型データ形式によるデータ保持が最適であると判断され実装された。階層構造情報と項目情報が定義されているデータ項目整理票と呼ばれる定義

書から、XML 形式の階層構造を中間ファイルとして作成し、ここから入力用画面、登録データベースの構造、紙の医療意見書レイアウトが一元的に作成できる仕組みとなっている。

本研究では、出力された XML 形式ファイルをインポートし、データ構造を取得できることを確認できた。また登録データ二次利用およびシステムデータのバックアップとして出力される二次元配列の tsv 形式ファイルの疾病データをインポートし、取り込んだデータ構造と合わせて、JSON 形式データとして保持できることが確認できた。また JSON 形式データとして保持した疾病データを現行システムと同様に、二次元配列の tsv 形式ファイルとして、出力できることも確認された。以上から、今回のプロトタイプでは予定どおりの実装が行えたと判断され、現行システムと同様のデータ提供への道筋ができたと考えられた。

E. 結論

現行システムの出力データを構造ファイルとともに取得することで、階層構造の再現と出力データの保持を行うことができた。今後は 2023（令和 5）年度中に、現行システムが未だ稼動している段階で、実データの取り込みおよび再出力を行い、現行システムの出力結果と同様のデータ出力が可能であることを確認するとともに、現行システム停止後のデータ追加・編集も念頭において、登録データの編集機能の実装を目指す予定である。

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

1) データフォーマット (xml形式)

```
<?xml version="1.0" encoding="utf-8"?>
<!DOCTYPE disease_def [
<ELEMENT disease_def (category)*>
<ELEMENT category (category)*>
<!ATTLIST category name CDATA #REQUIRED
item_id ID #REQUIRED
iso CDATA #REQUIRED
if_child CDATA #REQUIRED
group_id CDATA #REQUIRED
pre_disp CDATA #REQUIRED
post_disp.lst CDATA #REQUIRED
input_type CDATA #REQUIRED
add_attr CDATA #REQUIRED
type (文字列|数値|列挙|年月|年月日) #REQUIRED
dimension (単一|複数) #REQUIRED
required CDATA #REQUIRED
readonly CDATA #REQUIRED
link_item_id CDATA #REQUIRED
input_cnd CDATA #REQUIRED
]>
]
<disease_def id="D10_001N-2019a" name="10 X連鎖重症複合免疫不全症【初回申請用】">
<category name="基本情報" iso="basic_information_tab">
<category name="基本情報" iso="basic_information_section">
<category name="受診日" item_id="00_524_002" iso="recipient_date" input_type="ymd" add_attr="ng-init=&quot;data[&apos;00_524_002&apos;]=Date()&quot;" type="年月日" grp_id="00_524" />
<category name="受給者番号" item_id="00_002_001" iso="recipient_number" input_type="text" add_attr="ime-off" type="文字列;20" grp_id="00_002">
<category name="受付種別" item_id="00_002_002" iso="recipient_number_type" input_type="radio" add_attr="ng-init=&quot;data[&apos;00_002_002&apos;]=&quot;" type="列挙;新規登録" />
</category>
<category name="氏名" iso="basic_information_name_category" grp_id="00_003">
<category name="漢字" item_id="00_003_001" iso="basic_information_name_family_name_kanji" input_type="text" add_attr="" type="文字列;12" />
<category name="漢字" item_id="00_003_002" iso="basic_information_name_last_name_kanji" input_type="text" add_attr="" type="文字列;30" />
<category name="ふりがな" item_id="00_003_003" iso="basic_information_name_family_name_kana" input_type="text" add_attr="" type="文字列;20" />
.
.
.
<category name="小児慢性特定疾病指定番号" item_id="00_999_007" iso="signature_signature_number" input_type="text" add_attr="" type="文字列;20" />
<category name="記載年月日" item_id="00_524_001" iso="signature_signature_date" input_type="ymd" add_attr="" type="年月日" />
</category>
</category>
</disease_def>
```

図 1. 疾病情報部分の階層構造データ

1) データフォーマット (tsv形式)

固定項目														以降、疾病群に含まれる疾病の最大Item_idを列挙					
カラム部	sheetId	versionNumber	groupNumber	category	diseaseNumber	diseaseName	mode	status	patientClusterId	jichitaiName	newUpdated	obesityDegree	sd0fHeight	00_002	00_002_001	00_002_002
データ部	1111-1111-0000-0000	2019a	6	1	1	若年性特発性関節炎	継続	初期登録データ入力完了	111111	東京都	継続			11111111	3	
データ部	1111-2222-0000-0000	2019a	6	4	14	混合性結合組織病	継続	名寄せ確認中	222222	埼玉県	継続			22222222	3	

図 2. 出力データサンプル (tsv) 形式

1) データフォーマット (tsv形式)

```
a. 疾患群マスタ (ファイル名: t_group.tsv)
group_id group_number group_name group_name_e group_name_k is_disabled registered_at regist_user_id updated_at update_user_id version_number normalized_name
2015010001 1 悪性新生物群 0 2015a
2015010002 2 慢性腎疾患 0 2015a

b. 疾患カテゴリマスタ (ファイル名: t_category.tsv)
category_id group_id category_number category_name category_name_hlw category_name_e category_name_k is_disabled registered_at regist_user_id updated_at update_user_id version_number normalized_name
2015010001 2015010001 1 白血病 白血病 0 2015a
2015010002 2015010001 2 骨髄異形性症候群 骨髄異形性症候群 0 2015a

c. 疾患マスタ (ファイル名: t_disease.tsv)
disease_id category_id disease_number disease_name disease_name_hlw disease_name_hlw_e disease_name_k is_disabled registered_at regist_user_id updated_at update_user_id version_number normalized_name
2015010001 2015010001 1 80 前駆胚細胞急性リンパ性白血病 前駆胚細胞急性リンパ性白血病 0-cell precursor lymphoblastic leukaemia ぜんくびーさいぼうきゅうせいりんぱせいけつびょう 0 2015a
2015010002 2015010001 2 77 成熟胚細胞急性リンパ性白血病 成熟胚細胞急性リンパ性白血病 Mature B-cell lymphoblastic leukaemia せいしゅくびーさいぼうきゅうせいりんぱせいけつびょう 0 2015a

2019010043 2019010282 33 10 MECP2重複症候群 MECP2重複症候群 MECP2 duplication syndrome えむいーれーひーつーちようふくしやうこうぐん 0 2019a
2019010044 2019010282 34 23 武内-小崎症候群 武内-小崎症候群 Takenouchi-Kozaki syndrome たけのうち-こさきしやうこうぐん 0 2019a
```

図 3. 管理用マスタ例 (tsv形式)

1. テーブル一覧

NO	テーブル名	説明
1	取込データ	登録データ/医師意見書データ
2	整理票データ(メイン)	整理票の項目ID、項目名称の構造データ(xmlファイルの取込内容)
3	整理票データ(サブ)	登録・編集画面を構成する際の整理票データをもとにした設定データ(xmlファイルの取込内容)
4	疾患群マスタ	整理票バージョンごとの疾患群データ
5	疾患マスタ	整理票バージョン、疾患群ごとの疾患データ

2. テーブル関連図

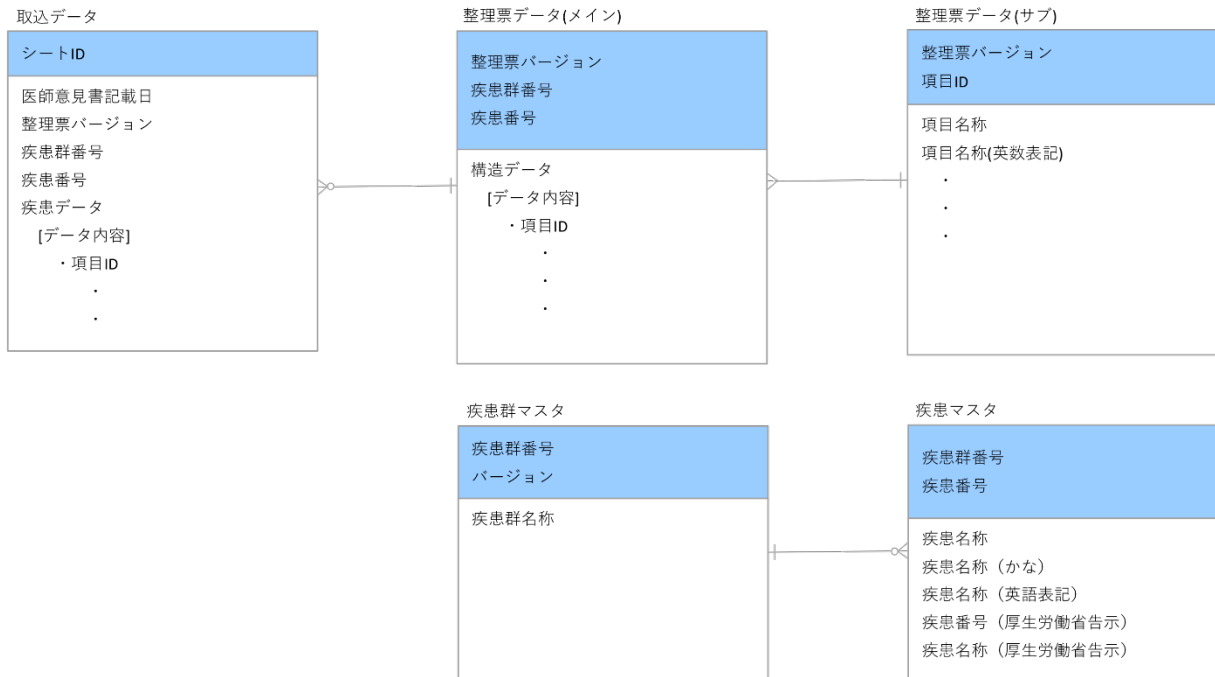


図 4. テーブル一覧およびテーブル関連図

表 1. 登録データイメージ (基本情報)

3. 登録データイメージ (マスタは省略)

◆取込データ		
データ項目	登録内容 例)	備考
シートID	1111-2222-0000-0000	先頭9桁(9999-9999)がスタンプ番号
医師意見書記載日	2020/10/01	
整理票バージョン	2019a	
疾患群番号	6	
疾患番号	1	
疾患データ	[<pre> "sheetId": "1111-2222-0000-0000", "versionNumber": "2019a", "groupNumber": 6, "categoryNumber": 1, "diseaseNumber": 1, "diseaseName": "若年性特発性関節炎", "mode": "継続", "status": "初期登録データ入力完了", "patientClusterId": 111111, "jichitaiName": "東京都", "newUpdated": "継続", "obesityDegree": -0.7, "saOfHeight": -2, "00_002": "1111111", "00_002_001": "1111111", "00_002_002": "3",]</pre>	json形式(階層なし)

表 2. 登録データイメージ (疾病情報)

3. 登録データイメージ (マスタは省略)

データ項目	登録内容 (例)	備考
整理票バージョン	2019a	
疾患群番号	10	
疾患番号	1	
申請種別	N	
構造データ	<pre>[{ "iso": "basic_information_tab", "name": "基本情報", "sections": [{ "iso": "basic_information_section", "name": "基本情報", "categories": [{ "iso": "recipient_date_category", "name": "受診日", "items": [{ "\$type": 1, "value": "20190328", "items": [], "itemld": "00_524_002" }] }], "categoryld": "00_524" }] }, { "iso": "recipient_number_category", "name": "受給者番号", "items": [{ "\$type": 1, "value": "0503144" }] } ...]</pre>	json形式(階層あり)

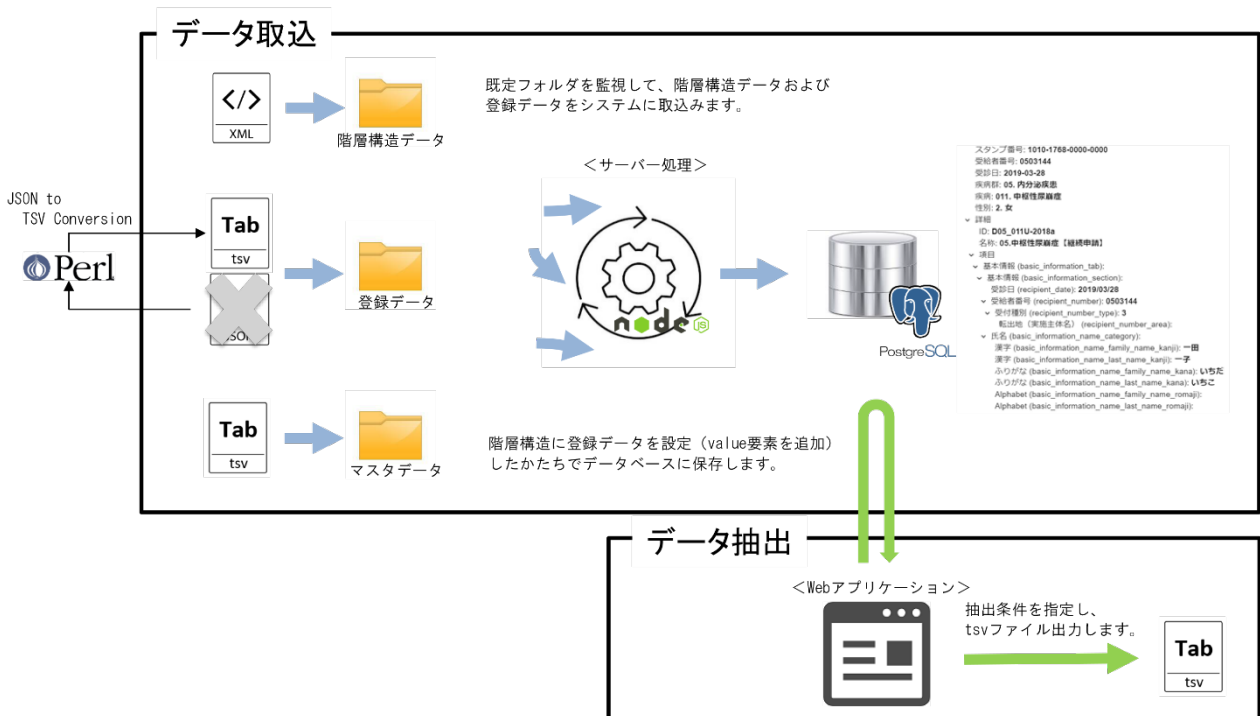


図 5. システム概要

医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討

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】2020（令和2）年初めよりわが国でも新型コロナウイルス感染拡大の影響を受けた。感染拡大抑制および医療提供体制の確保のため、外出自粛要請の一環として、公費負担医療における受給者証の有効期限の延長措置がとられた。この期間の実際の小児慢性特定疾病の申請状況を、受領された医療意見書の件数の変化から推測することを目的とした。

【方法】国立成育医療研究センター内に設置されている小児慢性特定疾病医療意見書登録センターが受領した2020年度分の医療意見書の実施主体毎の件数を調べ、2020年度衛生行政報告例による小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数と比較することにより、申請数を推測した。

【結果】分析可能であった120実施主体の約6割が、受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。その多くが9月前後に一斉更新を行っている実施主体であった。一方、更新時期が都度更新となっている実施主体では、緊急事態宣言下であっても更新申請を受け付けていた可能性があった。都道府県、指定都市、中核市といった実施主体種別による差異は認められなかった。

【結論】新型コロナウイルス感染拡大による緊急事態宣言の有無にかかわらず、更新申請の取扱が実施主体によって異なっていた可能性があることが分かった。

A. 研究目的

2019（令和元）年末に中国で発生し、2020（令和2）年にパンデミックとなった新型コロナウイルス感染症は、同年1月28日にわが国において感染症法に基づく指定感染症（二類相当）および検疫法に基づく検疫感染症に指定され、2月1日より実施された。2月27日に全国小中学校の一斉休校が実施されたが、3月以降、関東首都圏、関西で感染者の急増が起り、4月7日に7都府県に対し緊急事態宣

言を発令、4月16日にはその対象を全国に拡大した。

この様な状況の中、新型コロナウイルス感染症の感染者数の抑制および医療提供体制と社会機能維持のための外出自粛要請の一環として、急を要さない診断書取得等のみの医療機関受診を回避することを目的として、2020（令和2）年4月22日に、厚生労働省から全国の自治体に向けて、「新型コロナウイルス感染症の影響を踏まえた公費負担医療等の取扱いについて」の事務連絡が発せられ、全国

の公費負担医療等の受給者（令和2年3月1日から令和3年2月28日までの間に有効期間が満了する者）を対象に、有効期間の満了日を原則として1年間延長する方針がとられた。

この方針により新型コロナウイルス感染症が拡大していた2020年から2021年は、医療意見書発行や認定審査業務が大幅に減少することが予想されたが、一方で医療機関における医療意見書等の作成量が著しく減少したわけではない、という臨床現場からの報告も散見されていた。2022年に新型コロナウイルス感染症の弱毒化を受けたウイルスとの共存の模索が始まり、一時滞っていた全国実施主体からの医療意見書の写しの発送が再開され、2020年の医療意見書の受領が概ね完了したことから、新型コロナウイルス感染症拡大時期の医療意見書提出状況の分析が可能となってきた。

本研究は、新型コロナウイルス感染拡大が始まった2020年における各実施主体から送付された医療意見書件数を確認することで、この時期の全国実施主体の状況を把握することを目的とした。

B. 研究方法

国立成育医療研究センター内に設置されている小児慢性特定疾病医療意見書登録センター（以下、登録センター）が受領した医療意見書のうち、2020年度分に該当する医療意見書の受領件数を実施主体ごとに分析した。2020（令和2）年度衛生行政報告例による小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数を参考とし、申請者数の概算を推測した。

（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

2022年度に登録センターが受領した医療意見書の写しのうち、2020年度の申請と判断でき

る情報が取得できた123実施主体を検討の対象とした（2020年度全実施主体数130の94.6%）。なお2020年度から新たに実施主体となった江戸川区、世田谷区、荒川区については、衛生行政報告例では個別の集計がされていなかったため、本検討では東京都の中に含めて検討したため、検討実施主体数は120となった。

表1に実施主体ごとの提出医療意見書件数を1年間分に換算し、これを申請者数とみなした概算の衛生行政報告例における小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数に対する割合を示した。受給者証所持者数に対する割合が35%未満である区分であったものが、全体の6割であった。実施主体の種別ごとでは、都道府県が最も35%未満である割合が高く、7割弱となっていた。一方で、受給者証所持者数に対する割合が60%以上であった実施主体も3割あった（表2）。

受給者証の更新時期から見た場合、9月前後での一斉更新の実施主体が最も多く、これらは受給者証所持者数に対する割合が35%未満の区分であるものが7割以上を占めていた。一方、都度更新（初回申請日や誕生日などで更新）や年度末更新の実施主体の場合は、受給者証所持者数に対する割合が6割以上の区分であるものが5割以上であった（表3）。

D. 考察

これまでの医療意見書の登録状況から、全体の2-3割程度が新規申請であり、残りのほとんどが継続申請であることが分かっている。2020年は事務連絡により、受給者証の有効期限が更新手続きなしに1年間延長してもよいという事務連絡が発せられたが、継続症例が全て受給者証の有効期限の延長対象となった場合、理論上は、申請手続きが必要となるのは新規申請だけである。このため受給者証所持者数の3割前後の申請数しか無い場合は、継続症例はほとんど受給者証の有効期限の延長が実施され、新規申請者のみ医療意見書の提出が行われたと予想された。この様な対応がとられたと考えられた実施主体は、検討対象120実施主体のうち、

72 実施主体（60.0%）であり、残り 4 割の実施主体では、継続申請者も一部または全部が更新申請を行っていたと推察された。

継続申請者にも更新申請が行われた実施主体を見ると、北海道や東京都など初期より緊急事態宣言が発令されていた地域であっても、更新時期が都度更新である場合は、通常どおりに更新申請を受けていた可能性があった。また一斉更新であっても年度末更新の実施主体では、通常どおりの更新申請を行っていた実施主体が多い可能性があった。6 月から 8 月にかけては、一部の地域で緊急事態宣言が延長されたり対象地域が拡大されたりしていた時期であることから、9 月に一斉更新となる実施主体では、更新業務を見送り事務連絡どおりの運用としたと思われた。一方で、北海道や東京都、京都府や沖縄など、緊急事態宣言が続いていた地域であっても、更新申請を行っていた可能性がある地域があることから、居住地による対応の差

異が、患者・家族に影響を及ぼしたどうかを検討する必要があると思われた。

E. 結論

本研究により、緊急事態宣言下における実施主体の対応に地域差がある可能性が示唆された。新型コロナウイルス感染症の影響が続いた 2021 年度の状況について、医療意見書の受領が進み次第、引き続き検討を行いたい。

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

表 1. 実施主体別の医療意見書受領割合（2020 年度分）

種別	実施主体	受給者証 所持者数 ^{※1}	衛生行政 報告例比 ^{※2}	区分 (1:35%未満、2:40-60%、 3:60%以上)	更新時期
都道府県	北海道	2,015	76%	3	都度
都道府県	青森県	706	22%	1	9月末
都道府県	岩手県	1,151	29%	1	9月末
都道府県	宮城県	1,320	28%	1	9月末
都道府県	秋田県	591	8%	1	9月末
都道府県	山形県	674	21%	1	10月末
都道府県	福島県	584	21%	1	9月末
都道府県	茨城県	2,068	79%	3	都度
都道府県	栃木県	1,538	13%	1	3月末
都道府県	群馬県	1,019	21%	1	9月末
都道府県	埼玉県	4,401	13%	1	9月末
都道府県	千葉県	3,143	29%	1	9月末
都道府県	東京都	9,254	72%	3	都度
都道府県	神奈川県	2,020	24%	1	9月末
都道府県	新潟県	1,133	24%	1	8月末
都道府県	富山県	512	>95%	3	9月末
都道府県	石川県	665	13%	1	9月末
都道府県	福井県	552	17%	1	8月末
都道府県	山梨県	505	20%	1	12月末
都道府県	長野県	1,798	13%	1	12月末
都道府県	岐阜県	1,187	34%	1	9月末
都道府県	静岡県	1,544	16%	1	9月末
都道府県	愛知県	3,611	30%	1	3月末
都道府県	三重県	1,984	15%	1	9月末
都道府県	滋賀県	1,449	7%	1	9月末
都道府県	京都府	1,317	91%	3	3月末
都道府県	大阪府	3,093	24%	1	都度
都道府県	兵庫県 ^{※3}	1,752			9月末
都道府県	奈良県	1,549	12%	1	3月末
都道府県	和歌山県	524	>95%	3	都度
都道府県	鳥取県	396	28%	1	8月末
都道府県	島根県	523	82%	3	8月末
都道府県	岡山県	559	91%	3	12月末
都道府県	広島県	1,132	>95%	3	12月末
都道府県	山口県	1,372	64%	3	9月末
都道府県	徳島県	404	13%	1	9月末
都道府県	香川県	447	57%	2	7月末

種別	実施主体	受給者証 所持者数 ^{※1}	衛生行政 報告例比 ^{※2}	区分		更新時期
				(1:35%未満、2:40-60%、 3:60%以上)		
都道府県	愛媛県	793	11%	1		9月末
都道府県	高知県	286	15%	1		9月末
都道府県	福岡県	2,134	44%	2		12月末
都道府県	佐賀県	1,065	86%	3		9月末
都道府県	長崎県	870	19%	1		7月末
都道府県	熊本県	1,089	30%	1		9月末
都道府県	大分県	656	17%	1		8月末
都道府県	宮崎県	1,007	>95%	3		7月末
都道府県	鹿児島県	1,488	31%	1		9月末
都道府県	沖縄県	2,491	>95%	3		7月末
指定都市	札幌市	2,022	>95%	3		都度
指定都市	仙台市	1,495	>95%	3		9月末
指定都市	さいたま市	1,284	30%	1		9月末
指定都市	千葉市	670	21%	1		9月末
指定都市	横浜市	3,127	35%	1		都度
指定都市	川崎市	1,442	34%	1		9月末
指定都市	相模原市	591	18%	1		9月末
指定都市	新潟市	625	15%	1		8月末
指定都市	静岡市	625	>95%	3		3月末
指定都市	浜松市	817	>95%	3		9月末
指定都市	名古屋市	1,695	>95%	3		3月末
指定都市	京都市	1,428	85%	3		3月末
指定都市	大阪市	2,454	31%	1		都度
指定都市	堺市 ^{※3}	1,038				都度
指定都市	神戸市	1,197	43%	2		9月末
指定都市	岡山市	875	14%	1		12月末
指定都市	広島市	1,791	29%	1		12月末
指定都市	北九州市	814	39%	2		9月末
指定都市	福岡市	1,812	>95%	3		3月末
指定都市	熊本市	986	16%	1		9月末
中核市	旭川市	284	56%	2		都度
中核市	函館市	146	>95%	3		9月末
中核市	青森市	299	12%	1		9月末
中核市	八戸市	255	25%	1		9月末
中核市	盛岡市	403	65%	3		9月末
中核市	秋田市	390	44%	2		9月末
中核市	山形市	227	16%	1		10月末
中核市	郡山市	269	86%	3		9月末

種別	実施主体	受給者証 所持者数 ^{※1}	衛生行政 報告例比 ^{※2}	区分		更新時期
				(1:35%未満、2:40-60%、 3:60%以上)		
中核市	いわき市	355	7%	1		8月末
中核市	福島市	239	20%	1		9月末
中核市	水戸市 ^{※3}	269	70%			都度
中核市	宇都宮市	591	>95%	3		3月末
中核市	前橋市	304	13%	1		9月末
中核市	高崎市	373	60%	3		9月末
中核市	川越市	388	17%	1		9月末
中核市	越谷市	299	13%	1		9月末
中核市	川口市	523	25%	1		9月末
中核市	船橋市	628	19%	1		9月末
中核市	柏市	461	26%	1		9月末
中核市	八王子市	455	91%	3		都度
中核市	横須賀市	280	29%	1		9月末
中核市	富山市	323	26%	1		9月末
中核市	金沢市	424	13%	1		9月末
中核市	福井市	233	10%	1		8月末
中核市	甲府市	132	26%	1		12月末
中核市	長野市	356	14%	1		12月末
中核市	岐阜市	328	>95%	3		9月末
中核市	豊田市 ^{※3}	388				3月末
中核市	豊橋市	360	>95%	3		3月末
中核市	岡崎市	399	>95%	3		3月末
中核市	大津市	403	27%	1		9月末
中核市	高槻市	413	62%	3		都度
中核市	東大阪市	447	73%	3		都度
中核市	豊中市	451	26%	1		都度
中核市	枚方市	475	37%	2		都度
中核市	八尾市	301	76%	3		都度
中核市	寝屋川市	191	68%	3		都度
中核市	吹田市 ^{※3}	481	23%			都度
中核市	姫路市	370	52%	2		9月末
中核市	西宮市	512	34%	1		9月末
中核市	尼崎市	521	43%	2		9月末
中核市	明石市	219	19%	1		9月末
中核市	奈良市	454	>95%	3		3月末
中核市	和歌山市	426	>95%	3		都度
中核市	倉敷市 ^{※3}	525				12月末
中核市	福山市	705	63%	3		12月末

種別	実施主体	受給者証 所持者数 ^{※1}	衛生行政 報告例比 ^{※2}	区分 (1:35%未満、2:40-60%、 3:60%以上)	更新時期
中核市	呉市	251	39%	1	都度
中核市	鳥取市	196	15%	1	8月末
中核市	松江市	272	23%	1	9月末
中核市	下関市	280	13%	1	12月末
中核市	高松市	387	11%	1	7月末
中核市	松山市	562	11%	1	9月末
中核市	高知市	381	13%	1	9月末
中核市	久留米市	272	>95%	3	12月末
中核市	長崎市	452	20%	1	都度
中核市	佐世保市	335	42%	2	7月末
中核市	大分市	622	17%	1	9月末
中核市	宮崎市	751	14%	1	7月末
中核市	鹿児島市 ^{※3}	985			9月末
中核市	那覇市	642	>95%	3	7月末

- ※1. 令和2年度衛生行政報告例における小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数を実施主体別に再計算したものの
- ※2. 1年分の医療意見書件数の概算を取得できた実施主体について、医療意見書件数を申請人数とみなし、衛生行政報告例の受給者証所持者数で除して計算した割合
- ※3. 医療意見書の受領状況によっては、2020年度のみ医療意見書件数の概算算出が難しい場合があった。概算が算出できなかった実施主体については、本表では空欄とした。
- ※4. 実施主体のうち江戸川区、世田谷区、荒川区については、2020（令和2）年度から実施主体となった。2020年度衛生行政報告例では個別の集計とはなっていなかったことから、これら3区は東京都に加えて概算を算出した。

表 2. 受給者証所持者数に対する提出された医療意見書件数の割合の比較

実施主体	受給者証所持者数に対する提出医療意見書件数の割合			合計
	1)新規申請のみ (35%未満)	2)およそ半数 (35%以上 60%未満)	3)通常時と類似 (60%以上)	
都道府県	31 (67.4%)	2 (4.3%)	13 (28.3%)	46 (32.6%)
指定都市	10 (52.6%)	2 (10.5%)	7 (36.8%)	19 (47.4%)
中核市	31 (56.4%)	6 (10.9%)	18 (32.7%)	55 (43.6%)
全体	72 (60.0%)	10 (8.3%)	38 (31.7%)	120

※ 1年分の医療意見書件数の概算を取得できた実施主体について、医療意見書件数を申請人数とみなし、衛生行政報告例の受給者証所持者数で除して計算した割合

※ これまでの登録状況から登録件数のおよそ2-3割が新規申請であると推察されている。「1)新規申請のみ」は医療意見書件数の概算から、おおよそ新規申請のみであると思われた件数

※ 実施主体別の割合には統計学的な有意差は無かった (Fischer's exact test P = 0.622)

表 3. 受給者証所持者数に対する提出された医療意見書の件数の割合と更新時期との比較

実施主体	受給者証所持者数に対する提出医療意見書件数の割合		
	1)新規申請のみ (35%未満)	2)およそ半数 (35%以上 60%未満)	3)通常時と類似 (60%以上)
都度	6	2	11
7月末	3	2	3
8月末	8	0	1
9月末	43	5	10
10月末	2	0	0
12月末	7	1	4
3月末	3	0	9
合計	72	10	38

移行期支援・自立支援に関する検討

-移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討-

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
	西牧 謙吾	国立障害者リハビリテーションセンター・病院長 発達障害情報・支援センター長
主任研究者	笠原 群生	国立成育医療研究センター 病院・病院長

研究要旨

【目的】移行期医療支援センターの設置の実態と課題の把握し、設置促進に向けた検討を行う。

【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、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、令和4年度において、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であり、他の自治体への設置は進んでいない状況であった。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）であった。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1であった。

【結論】移行期医療体制構築において、既存および新規の移行期医療支援センターに対して、「小児慢性特定疾病児童等の自立支援に資する研究」班と協力し、調査・分析を進めていく必要がある。

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 移行支援の実績について、3 対象疾患・領域を広げていくための方策について、4 移行支援コーディネーターと小慢自立支援員との連携について、5 連携先について、6 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、7 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、1 各学会のガイドラインや提言の内容調査、2 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 3小慢自立支援員との連携が可能な点も、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)しかし、移行期医療支援センターの配置が進んでいないのが現状である。

そこで本分担研究では、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う。

各地域の実情に合わせた、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

聞き取り調査を主とした調査研究である。

2 調査対象

対象は令和4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

移行期医療支援センターの担当者に電話による聞き取り調査を行った内容を分析した。

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、自治体の窓口、設置場所、設置診療科(小児診療科/成人診療科)、専門分野、連携のパターン、などである。

5 今後検討すべき課題などを抽出した。

6 「小児慢性特定疾病児童等の自立支援に資する研究」班と必要に応じて協力し手研究を行う。

7 倫理面への配慮

本研究の調査においては、個人情報を含まない。

C. 研究結果

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4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自治体であり、他の自治体では未設置であった。

設置されている7自治体では、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。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。

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。

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(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

移行期医療支援センターの責任者の専門分野は、循環器分野が最も多かった。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。(図1参照)
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、子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。参考になる取り組みモデルになると思われた。

今後の検討課題として、

1. 移行期医療支援センター(既存+新規)に調査

- 移行医療センターは小児科側と成人診療科側のどちら側に置く方がメリットが大きいと思われるか?
- これまでの移行支援の実績は?
- 現在の主な対象疾患・領域は?他の分野にどう拡げていくのか?
- 移行支援コーディネーターと小慢自立支援員との連携はあるか?
- 連携先をある程度施設限定して始める方が良いか?広くどこでも対象にする方が良いか?

- 小慢自立支援事業と連携して欲しい点は?
- 苦労している点、困っている点は?

2. 各専門分野(サブスペシャリティ)別の移行医療の方針の違い

- 各学会のガイドラインの内容調査
- 各学会移行医療委員会に対するアンケート調査
- 小慢自立支援事業との連携が可能な点

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、関連する研究班、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。

F. 研究発表

1. 論文発表

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 2022 日本成人先天性心疾患学会雑誌 第11巻 第2号 15~23

檜垣高史、赤澤祐介、小野恵子(2022)

特集:小児医療、移行医療への公的支援——制度の概念と具体的な運用 5「障害年金」

金原出版『小児科』 Vol 63, No. 5; 509-518. 2022

檜垣高史、三平元、落合亮太(2022)

特集「小児医療の最先端」

「慢性疾患を持つ子どもの自立支援」——早期介入と多職種・多領域・専門職の連携

医歯薬出版・週刊『医学のあゆみ』 2022; 282 巻
5 号 2022 年 7 月 30 日 (第 5 土曜特集)

Sekine S, Ochiai R, Kobayashi k, Higaki T
(2022)

Development of the Japanese version of the
Health Literacy and Resiliency Scale for
Youth (HLRS-Y), An Assessment Tool for Young
Adult with Chronic Diseases
Frontiers in Pediatrics 2022 in press

三谷義英、安河内聰、白石公、赤木禎治、八尾厚
史、落合亮太、坂本喜三郎、吉村直樹、岩永史郎、
吉松淳、檜垣高史、賀藤均、新家俊郎、赤阪隆史
(2022)

先天性心疾患の成人への移行医療に関する提言
(第 3 版)

先天性心疾患の移行医療に関する横断的検討委
員会 (8 学会合同: 日本循環器学会・日本心臓病
学会・日本小児循環器学会・日本成人先天性心疾
患学会・日本胸部外科学会・日本心臓血管外科学
会・日本心エコー学会・日本産科婦人科学会)、
2022 年 4 月 26 日

[https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-
content/uploads/2022/04/ACHD_Transition_Tei
gen_rev3_20220426.pdf](https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2022/04/ACHD_Transition_Teigen_rev3_20220426.pdf)

2. 学会発表

落合 亮太、秋山 直美、檜垣 高史 (2022)

パネルディスカッション「移行期医療」

移行期医療支援センターの設置状況と期待さ
れる役割

第 58 回 日本小児循環器学会学術集会 7 月、北
海道

檜垣高史 (2022)

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の事例紹
介

～慢性疾患・難病をのりこえていく子どもたちの
ために～

令和 4 (2022) 年度小児慢性特定疾病児童等支援
者養成事業 (厚生労働省: 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 12 回 自立支援員研修会 2022、9 月、国立成育
医療研究センター (オンライン)

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 回日本循環器学会学術集会 3 月、岡山 (WEB
開催)

檜垣高史 (2023)

慢性疾患を乗り越えていく子どもたちのために
わたしたちができること「研究班全体の説明」

2022 (令和 4) 年度 厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業 (研究代表者) 小児慢
性特定疾病児童等自立支援に資する研究 (檜垣班)
成果報告会 2 月 Hybrid 開催

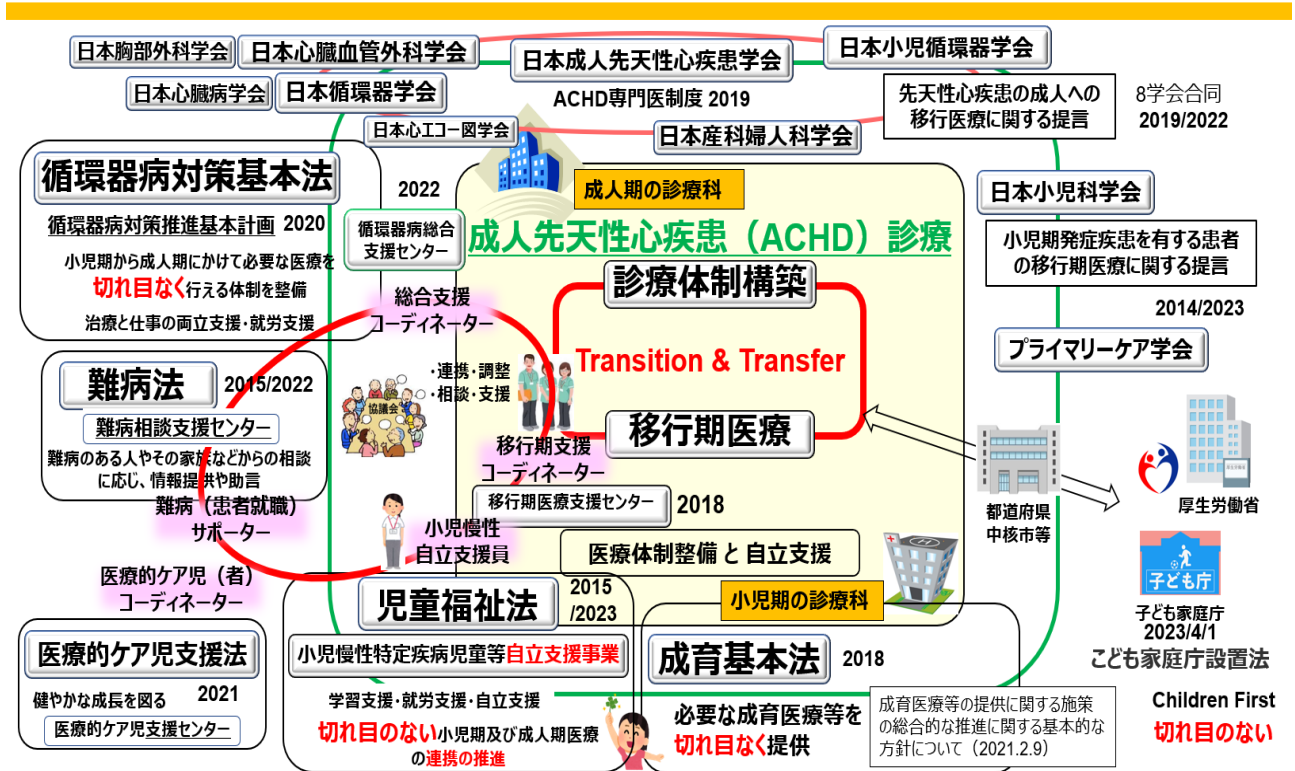
G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を 含む。)

1. 特許情報
なし

2. 実用新案登録
なし

図1 成人先天性心疾患診療体制を取り巻くしくみ

成人先天性心疾患診療体制を取り巻くしくみ



図（参考） 移行期医療支援センターの設置状況

	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

令和2年度 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「賀藤班」
 檜垣ら、令和2年度 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の発展に資する研究「檜垣班」

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理 ーウェブコンテンツ作成の試みー

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、複数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ことは難しい。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、これに基づき患者が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アンケート形式サイトを作成した。本研究ではこのサイトと連携しつつ、患者により詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。また、同内容の一部を関連の厚労科研難治性疾患政策研究事業および日本小児循環器学会関連委員会の協力を得ながら、同研究班・学会が作成中であった先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトへ還元・反映させ公開した。作成したウェブコンテンツ案が小慢全体を網羅しているかを確認のうえ、前述のアンケート形式サイトと連動させ、患者・家族が施策にたどり着く手助けとすることが期待される。

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。また、患者目線での情報整理を通して、医療および障害・福祉の横断的な制度・施策の重複や不足を明らかにすることも重要である。

われわれはこれまで、ウェブサイトにて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択すると、利用できる可能性のある制度一覧を表示する分岐型情報提供ページを作成した。本研究では、患者・家族に適正な制度の利活用を促すため、この分岐型情

報提供ページを補足する患者・家族視点のウェブコンテンツを作成することを目的とした。

B. 研究方法

厚労科研難治性疾患政策研究事業「先天性心疾患を主体とする小児期発症の心血管難治性疾患の救命率の向上と生涯にわたるQOL改善のための総合的研究」(研究代表者 大内秀雄) 研究班、日本小児循環器学会関連委員会の協力を得ながら、年代別に利用可能な制度の概説(申請方法、手続き窓口、成人移行時の注意点を含む)に関するウェブコンテンツを作成した。

(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

医療費助成制度に関して「公的医療保険制度」「小児慢性特定疾病医療費助成制度」「自立支援医療(育成医療)」「乳幼児・こども医療費助成制度」「重度心身障害児(者)医療費助成制度」を解説するウェブコンテンツ案を作成した。解説では、自己負担額軽減の実例、国の制度から利用する原則、20歳以降は小児慢性特定疾病医療費助成制度が使用できなくなるため、「難病に対する医療給付」や「重度心身障害児(者)医療費助成制度」の移行が必要となり事前の準備が必要であることなどを、平易に解説した。さらに同内容を日本小児循環器学会関連委員会の協力を得ながら、同研究班・学会が作成中であった先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトに還元・反映させ、公開した(図1-3)。

D. 考察

専門用語が多く、かつ制度が複雑なために理解が難しい制度利用に関して、患者・家族視点のウェブコンテンツ案を作成した。その内容の一部は先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトに反映された。今後は、今回作成したウェブ

コンテンツが小慢全体を網羅しているかを確認するために、専門家による情報の正確性、主要な制度の網羅性(comprehensiveness)、患者・家族による理解可能性(comprehensibility)の確認が必要である。また、医療費助成制度に加え、就学・就労支援に関する制度や各種福祉制度に関するコンテンツの作成も必要である。さらに、現在、前述の先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトに関して、流入経路や検索キーワードなどのアクセス解析を実施している。これらの結果を踏まえ、本研究で作成するウェブコンテンツに関しても、提供すべき情報の重点化・焦点化を進める必要がある。

我々はこれまで、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てきた。このサイトと今回作成したコンテンツを連動させることで、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。

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

心臓病に関わる社会保障制度

目次

1. 医療費助成
2. 所得保障
3. その他の福祉制度
4. 就学支援
5. 就労支援

[表1](#)は心臓病全般に関わる、おもな社会保障制度について年齢別にまとめたものです。病名、年齢、病状によって異なります。また、乳児・こども医療費助成は対象年齢や自己負担額は自治体によって異なります。

[表1](#)以外にも、都道府県・市町村など自治体独自の制度がある場合もあります。尚、手当・年金額は年度ごとに見直しがあるため（表は2020年4月現在）自治体窓口で確認してください。

社会保障制度に関する相談は、病院ではおもに**医療相談員**（メディカルソーシャルワーカー、医療ソーシャルワーカー、MSWとも呼ばれます）が窓口になっています。各自治体窓口に行く前に、ぜひ相談してください。



表1: 心臓病に関わる主な社会保障制度

【全国心臓病の子を守る会作成】
(2020年4月現在)

	誕生・幼少期	青少年期	成人期	65歳以上
医療費	公的医療保険 国民健康保険・社会保険・共済組合・船員保険 自己負担額 乳幼児期2割 成人3割 高額療養費制度による負担上限あり			高齢者医療 1割～3割
	未熟児養育医療			
	自立支援医療(育成医療) 【障害者総合支援法】 18歳未満外科手術 1割負担 負担上限あり		自立支援医療(更生医療) 【障害者総合支援法】 18歳以上外科手術障害者手帳受給者 1割負担 高額療養費の負担上限額まで	
	自立支援医療(精神通院医療)【障害者総合支援法】1割負担 高額療養費の負担上限額まで			
	小児慢性特定疾病医療費助成 【児童福祉法】 ～18歳(継続は20歳まで可) 762疾病 重症度区分による認定 2割負担 所得による自己負担限度額あり			
	難病の医療費助成【難病患者に対する医療等に関する法律】 331疾病 各疾患ごと重症度区分による認定 2割負担・所得による負担上限あり			
(福祉医療) 自治体	乳幼児・こども医療費助成 (対象年齢や自己負担、所得制限は自治体により異なる)			
	重度障害者(児)医療費助成制度 (対象範囲となる手帳等級や自己負担、所得制限など自治体により異なる)			
所得保障	特別児童扶養手当 【特別児童扶養手当等の支給に関する法律】 (月額)1級 52,500円 2級 34,970円 (受給者・配偶者・扶養義務者の所得による制限あり)		障害年金【国民年金法】 基礎年金(月額)1級 977,125円 2級 781,700円(本人所得による制限あり) 子の加算…2人目まで1人 224,900円 3人目以降 75,000円	
	障害児福祉手当(月額)14,880円		老齢年金(併給可) 特別障害者手当(月額)27,350円	
生活・雇用	介護保険			
	身体障害者手帳にともなう制度【身体障害者福祉法・障害者総合支援法】 (利用できる制度) 障害者雇用、鉄道・航空券・高速道路等の運賃割り引き、税金の優遇、公共料金減免 福祉タクシー・ガソリン代、補装具、日常生活用具、ホームヘルプ、移動支援、障害児・者の施設 (一部は難病患者も使える)			
	精神保健福祉手帳【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律】…精神障害			
	療育手帳…知的障害			
教育	保育・学童保育 親の就労保障として、 障害児への加算等あり		障害者雇用法定雇用率 民間 2.2% 公的機関 2.5% 【障害者雇用促進法】対象…障害者手帳所持者	
			就労移行支援 就労継続支援 A型・B型 【障害者総合支援法】対象…障害者手帳所持者	
	特別支援教育 支援学校での教育支援		障害者職業訓練校などの技能取得 【障害者雇用促進法】対象…障害者手帳所持者	

図2 一覧性の高い制度のまとめ

このように、**複数の医療費助成制度を組み合わせる**ことで、自己負担を減らすことができます。どの制度をどのように使ったほうがよいかは、病院の**医療相談員（医療ソーシャルワーカー）**にご相談ください。

医療費助成制度の利用方法

公的医療保険

自動的に適用されるため、特に手続きは不要です。

高額療養費制度

利用には申請が必要です。詳細は病院もしくは加入している医療保険の窓口にご相談ください。

小児慢性特定疾病の医療費助成、難病医療費助成、重度心身障害者（児）医療費助成制度

それぞれ小児慢性特定疾病や難病の重症度による認定や障害者手帳取得などが必要となります。これらの手続きには医師による診断書や意見書等が必要となります。ご自身やお子さんが対象になるかどうかは主治医にご相談ください。

《成人期に移行する際の注意点》

先天性心疾患のある方が利用できる医療費助成は年齢によって変わります。一般的に、20歳未満の患者さんが利用できる制度のほうが多くなっています。

例えば、公的医療保険の自己負担は6歳未満は2割で、6歳から65歳までの3割より負担が少なくなっています。

また、自立支援医療（育成医療）は18歳未満の手術のみが対象です。18歳以降では自立支援医療（更生医療）が利用できますが、この制度を利用できるのは障害者手帳を持っている方のみです。

乳幼児・こども医療費助成についても、20歳以上を対象に含めている自治体はほぼありません。

大人になった時、どの医療費助成が使えるか調べておくことが重要です。

医療費助成・所得保障制度の解説

1. 主な医療費助成制度

小児慢性特定疾病を有する方が利用できる代表的な医療費助成制度は、以下の5つです。

1. 公的医療保険制度
2. 小児慢性特定疾病医療費助成制度
3. 自立支援医療（育成医療）
4. 乳幼児・こども医療費助成制度
5. 重度心身障害児（者）医療費助成制度

このうち、1-3は国の制度、4-5はお住まいの市区町村の自治体を実施する制度です。基本的に、まず国の制度から利用し、次に自治体の制度を利用します。

以下、各医療費助成制度の解説を記載しています。お子様の状況に応じて利用できる医療費助成制度の組み合わせが異なるため、一度、病院のソーシャルワーカーに相談することをおすすめします。

1 公的医療保険制度

国が実施している公的医療保険制度には大きく、健康保険と高額療養費制度があります。

・健康保険

国民すべてが利用できる、国が実施する医療費助成制度です。利用のための手続きは不要です。6歳未満のお子さんは医療費の2割が自己負担、6歳から70歳までは3割が自己負担となります。

・高額療養費制度

医療費の月額自己負担額が大きくなった場合に、その負担を軽減する制度です。利用するためには各医療機関での申請が必要です。この制度を利用することで、医療費自己負担額を約8万円前後/月に減額できます。（自己負担額は病状や所得によって異なります。）

2 小児慢性特定疾病医療費助成制度

小児慢性特定疾病（以下、小慢とする）医療費助成制度は国が実施する医療費助成制度です。お子さんが小慢に該当する場合に利用できます。利用するためには1年毎の申請手続きが必要です。

対象年齢は18歳到達時点まで、手続きをすれば20歳未満まで延長可能です。

この制度を利用することで、入院・外来でかかった医療費自己負担額を月額0円～1万5千円まで減額できます（※自己負担額は病状や所得によって異なります）。入院時の食事代の自己負担額も半額になります。

・小慢医療費助成制度の申請に必要な書類

小慢医療意見書、他必要書類(小慢医療費支給認定申請書、住民票、市町村民税(非)課税証明書などの課税状況を確認できる書類、健康保険証の写し、医療意見書の研究利用についての同意書など)

※必要書類の詳細については各市区町村申請窓口へ、申請方法の詳細については主治医または病院のソーシャルワーカーへご相談ください。

3 自立支援医療

自立支援医療は、国が行う公的医療助成制度です。障害の程度を軽くしたり、取り除いたり、障害の進行を防いだりする医療費の、本人負担の一部を給付します。利用するためには市町村で申請が必要です。対象者は育成医療、更生医療、精神通院医療に大別されています。

・育成医療

対象者は特定の障害を持つ児童で、治療効果の期待できる18歳未満の人、又は、障害に関わる医療を行わないと将来障害を残すと認められる疾患のある児童です。

自己負担額は原則1割となります(所得制限あり)。入院時の食事療養費又は生活療養費は原則自己負担です。

・更生医療

対象者は身体障害者手帳を持っている18歳以上の方です。都道府県により指定された医療機関でのみ利用する事が出来ます。

※手術等を受ける場合等、小慢医療助成制度を申請していれば、自立支援医療(育成医療)を申請しなくても自己負担額の十分な減額が図れる事が多いです。

4 乳幼児・こども医療費助成制度

乳幼児・こども医療費助成制度は、各自治体が行う医療助成制度です。利用するためには市町村で申請が必要です。各自治体によって対象年齢、対象となる世帯の所得が異なりますが、この制度を利用することで一定の年齢以下の子供の医療費をほぼ無料まで軽減できます。

5 重度心身障害児(者)医療費助成制度

重度心身障害児(者)医療助成制度は、障害がある方とそこそご家族の経済的負担を軽減するため、入院・通院した際の医療費の一部を自治体が助成する制度です。食事代は助成対象外です。各市区町村窓口で申請が必要です。

対象者は、身体障害者手帳の交付を受けている方、療育手帳の交付を受けている方、特別児童扶養手当の支給を受けている方です。各市町村により対象者や助成額が異なります。

医療費助成制度利用の実際

例1：1歳のお子様の外来医療費が月5万円かった場合

- ①公的医療保険制度(申請不要)
 - ②小慢医療費助成制度(申請が必要)
 - ③乳幼児・こども医療費助成制度(申請が必要)
- が利用できます。

- ①利用で医療費は2割負担、1万円に(申請不要)
- ②利用で所得に応じ0~1万5千円に(申請要)
- ③利用で無料に(申請要)

例2：1歳のお子様が手術で300万円かった時

- ①公的医療保険制度(申請不要)
 - ②自立支援医療(育成医療)(申請要)
 - ③高額療養費制度(申請要)
 - ④小慢医療費助成制度(申請要)
 - ⑤乳幼児・こども医療費助成制度(申請要)
- が利用できます。

- ①利用で医療費は2割負担、60万円に(申請不要)
- ②利用で原則1割負担(申請要、所得により上限額あり)
- ③利用で9万円前後に(申請要)
- ④⑤利用で更に減額されます(申請要)

小慢患者の成人移行時の医療費助成

20歳以降は小慢医療助成制度が利用できなくなります。代わりに、手術を受ける場合：身体障害者手帳を有する場合、自立支援医療(更生医療)が利用できます。

入院・外来の場合：

難病指定を受けていれば入院・外来治療共に難病に対する医療給付を受ける事が出来ます。但し全身状態が良い場合には認定対象外となる事があります。

20歳を迎える前にあらかじめソーシャルワーカーへ相談し、20歳以降も利用できる医療費助成制度の有無を確認してください。

2. 主な所得保障制度

小慢に該当するお子様がいるご家庭の場合、手当や年金などの所得保障が受けられる場合があります。気になるものがある際は、一度ソーシャルワーカー又は各市区町村窓口へ相談して下さい。

・ 20 歳未満の場合

特別児童扶養手当を利用できる可能性があります。申請手続きは各市区町村窓口で行います。支給額は 1 級 52400 円/月、2 級 34900 円/月で、原則毎年 4. 8. 12 月にそれぞれの前月分までが支給されます(2023 年 4 月現在)。申請家族の所得による制限があります。

※必要書類の詳細については各市区町村申請窓口へご確認ください。

・ 20 歳以上の場合

20 歳前から医師の診断により何らかの障害が確認されている場合や療育手帳等が交付されている場合、20 歳を過ぎてから障害年金を利用できる可能性があります。

支給額は定められた等級(1 級、2 級)により異なります。お子様が障害年金を受給できるのか疑問に思われた際は、20 歳になる前に各市区町村窓口でご相談ください。

病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討

研究分担者 西牧 謙吾（国立障害者リハビリテーションセンター病院長）

研究要旨

本研究は、小児慢性特定疾病児の教育、患者会との連携に関する研究である。これまで、障害福祉のナショナルセンターにおいて、トライアングルプロジェクトという、教育と福祉の情報共有に関する課題を解決するための方策の検討や、それぞれの分野の連携のための人材育成に関する検討を行ってきた。国立障害者リハビリテーションセンターにある発達支援情報センターのポータルサイトと人材育成のための e-learning のサイトを作成した。疾病を抱える多くの子どもは、小中学校に在籍しながら、特別なサポートを受けられていない。本研究では、トライアングルプロジェクトの教育と医療版と位置づけている。

具体的には、現在「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掲載されている「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を病弱特別支援学校校長会とともにいった。一部改訂が終了し、HP への掲載を待っている。また、ICT を活用して、小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援の充実を目的に、病弱教育研究者の協力を得て、北海道、青森県、福島県、新潟県で、病弱教育と連携した相談支援モデル構築を模索した。中でも、北海道では、北海道難病連との連携の元、ICT を活用した自立支援員体制の評価と構築を行い、相談事例を積み重ねている。

研究協力者

原田正平（社会福祉法人天童会秋津療育園診療部長）
齋藤昭彦（新潟大学小児科教授）
甲田 隆（弘前大学大学院教育研究科教授）
武田鉄郎（和歌山大学名誉教授）
大関彰久（福島大学人間発達文化研究科特任教授）
村上由則（東北福祉大学教育学部教育学科教授）

A. 研究目的

病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野向け支援に関する検討を行い、小児慢性特定疾病の相談支援体制の充実を図ることを目的とする。

B. 研究方法

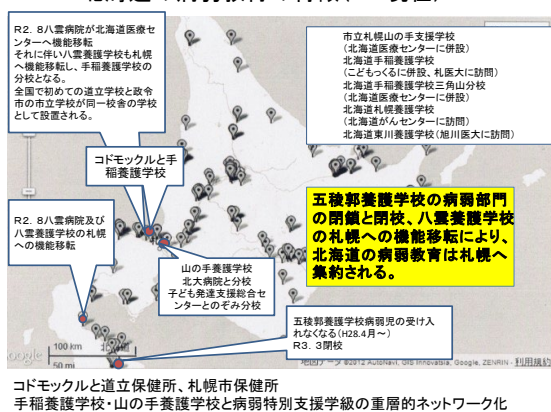
児童福祉法改正前（小児慢性特定疾患時代）

に、厚生労働科学研究費補助金で、病弱教育を活用した自立支援施策の充実に向けた検討を、北海道をフィールドに行った。この調査時点（H26年）での課題と比較し、行政関係者、医療関係者へのヒアリングに基づき、今後の北海道におけるこの分野の課題の抽出と相談支援体制の構築を行う。併せて、現在「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掲載されている「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を病弱特別支援学校校長会の協力を得て行い、発信情報の更新を図る。

C. 研究結果

R3年度に、五稜郭養護学校の病弱部門の閉鎖と閉校、八雲養護学校の札幌への機能移転により、北海道の病弱教育は札幌へ集約されたが、現在の北海道の病弱教育体制は、10年前に比べると、在籍児童生徒数の減少、札幌市立山の手養護学校の縮小、コドモックルに併設している道立手稲養護学校の、北海道全域に向けたセンター的機構が機能しておらず、全般的に弱体化が進んだ。

北海道の病弱教育の特徴(R3現在)



反面、10年前に課題であったコドモックルの地域支援機能（親子入院、発達障害のペアトレ、地域巡回指導等、療育センターからの伝統）の活用は、道難連を中心とする相談支援体制の強化に向け、協力関係が構築できた。道難連には、R4年度より、相談支援員が配置されており、両

者の連携協力が確認された。

北海道では、移行期医療支援センターが、国立病院機構北海道医療センターに設置されることが決まっている。北大病院には、既に小児がん、小児循環器疾患の移行支援事業が確立しており、全道の小児慢性特定疾病全体をカバーする体制をどうするか、北海道庁担当課の旗振りに期待がかかる。札幌市は、道の小慢事業とは一線を画しており、北海道、札幌市の小慢地域支援協議会の両方に参画している道難連の調整機能が問われている。

医療機関と教育機関の有機的連携に関して、道教委とも協議を行ったが、病弱教育の立場が弱く、教育機関のセンター的機能の強化は、いまだ課題である。

道難連は、直接子どもの難病の親の会が構成メンバーであり、困難ケースの把握が可能である。R4年度は、北海道在住の病弱教育研究者に協力を求め、自立支援員の相談機能を充実・強化できた。今後は、公的機関につなぐ仕組みの構築など、相談支援体制の更なる充実を行い、北海道の病弱教育との連携を模索したい。

自立支援員の研修には、国立障害者リハビリテーションセンターにある発達支援情報センターのポータルサイトと人材育成のための e-learning のサイトの活用を進め、R5年2月には、小慢相談支援に関わる家計者向けに講演を行った。

2008-2014年に作成した「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を、全国病弱特別支援学校校長会の協力を得て行った。今後改定が終了した冊子を、順次ポータルサイトの掲載予定である。

D. 考察

令和4年度は、児童福祉法改正前（小児慢性特定疾患時代）に、厚生労働科学研究費補助金で行った北海道プロジェクトの研究と比較し、

北海道における病弱教育の弱体化が明らかになった。北大小児科、札幌医大小児科への、この研究事業への協力依頼を改めて行い、ユドモックル（北海道立子ども総合医療・療育センター）と道難連の協力体制を行えたことから、道難連の相談支援体制を強化し、医療面での支援を得たうえで、病弱教育の充実の向けての道教委、札幌市教委への働きかけを行うという方向が良いと考えられる。

支援冊子の改定は、順調に進んでいる。現在の改定は、以前の冊子のマナーチェンジを目指したものである。10年の歳月の経過から、紙媒体やpdfによるダウンロードだけでは、必要な方への情報提供の仕組みとしては不十分であることが確認できた。今後は、スマートフォン対応、小慢患者に必要な情報を精査し、内容の充実を図る必要がある。

北海道の相談支援体制をモデルに、青森県、福島県、新潟県での展開を模索した。いずれの県も、相談支援体制は不十分で、研究協力者と連携し、相談支援体制の横展開を図りたいと考えている。

E. 結論

児童福祉法改正後の北海道の相談支援体制が明らかになった。病弱教育は、この間弱体化が進んだが、医療面での支援の充実が進んだ。現在「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掲載されている「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を、全国病弱特別支援学校校長会の協力を得て行い、発信情報の更新が図れた。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし。
2. 学会発表
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。

関連学会と連携した慢性疾患を抱えた子どもたちに関する 教育分野向け支援冊子作成の試み

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）

研究者分担者：西牧 謙吾（国立障害者リハビリテーションセンター病院 病院長）

研究分担者：窪田 満（国立成育医療研究センター 総合診療部 統括部長）

研究要旨

【目的】慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子は、医療と教育の分野を超えた連携の成果の一つであり、教育者が慢性疾患を抱える子どもを理解するための数少ないの教材として活用されてきた。初版作成からかなりの時間が経過し、近年の医療技術の進歩等も踏まえ、内容の改訂が望まれていたことから、これらの改訂を実施することを目的とした。

【方法】全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、教員が中心となり支援冊子の改訂を行い、日本小児科学会小児慢性疾患委員会を通じ、疾患関連学会の専門医に医学監修への協力を依頼した。

【結果】支援冊子の改訂作業開始について、文部科学省初等中等教育局特別支援教育課および厚生労働省健康局難病対策課の内諾のもと冊子改訂作業を開始した。令和4年度は白血病、肥満、色素性乾皮症、もやもや病、高次脳機能障害、炎症性腸疾患について、教員による改訂作業が終了し、関連学会による医学監修を行った。炎症性腸疾患については、医療の進歩に伴い記載されている医学的内容が現在の状況と合わない部分が多いことから、全面改訂が望まれるとの指摘があり、全面改訂を行うこととした。その他の疾患については最終確認に進んだ。

【結論】医療分野と教育分野の連携体制を構築し、支援冊子改訂に向けた体制が整った。支援冊子の改訂作業を継続してゆきたい。

研究協力者

来生 奈巳子（国立看護大学校 教授）
全国特別支援学校病弱教育校長会
日本小児科学会小児慢性疾患委員会

A. 研究目的

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
および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
合同委員会より提出された「難病・小慢対策の

見直しに関する意見書（令和3年7月）」¹において、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の拡充が示され、その方向性として“小児慢性特定疾病児童等の自立を支援するためには、医療・保健・教育・福祉等の分野の専門職を含む関係者が、個々の児童等およびその家族のニーズや課題を共有し、生活者の視点からも支援の在り方を考え、連携して対応していくべき”と指摘されている。さらに小児慢性特定疾病児童等が求めるニーズは多様であるが、“小児慢性特定疾病児童等が教育を受けるに当たっての支援ニーズが高い”ことが具体的に例示されており、医療分野と教育分野との連携が重要視されている。医療と母子保健や障害福祉との領域を超えた連携が少しずつ進んでいる一方、教育分野との連携については、残念ながら進捗が良いとは言えない状況である。

慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子²は、医療と教育の分野を超えた連携の成果の一つであり、教育者が慢性疾患を抱える子どもを理解するための数少ないの教材として活用されてきた。しかし、初版作成からかなりの時間が経過し、近年の医療技術の進歩等も踏まえ、内容の改訂が望まれていた。

本研究では、連携が希薄となっていた教育分野関係者との関係性の再構築を図り、また医療分野としては学会単位での協力体制を再構築すること、その上で疾患専門家の監修のもと、近年の医療を反映した内容の教育者向け支援冊子の改訂を試みることを目的とした。

（倫理面の配慮）

本研究は個人情報を取り扱っていないことから、特別な倫理的配慮は必要としない。

B. 研究方法

現在、慢性疾患を抱えた子どもに関する教育者向け支援冊子は、血友病、喘息・アレルギー、てんかん、心疾患、ムコ多糖症、胆道閉鎖症、肥満、白血病、脳腫瘍、筋ジストロフィー、糖尿病、色素性乾皮症、もやもや病、腎疾患、ペ

ルテス病、高次脳機能障害、炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎・クローン病）、膠原病、について疾患別に用意されている。将来的には新しい疾病の支援冊子の作成も視野に入れるが、当初は、既存の支援冊子の改訂を進めることを目標とした。

支援冊子の文章については、教育分野（主として特別支援教育を行っている教員）の担当者が内容の確認と改訂を行い教員からの視点を重視した内容となっている。今回の改訂においても同様の方向性とし、全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、全国の特別支援学校から協力学校を募り、改訂作業を行うこととなった。医療分野の協力としては、医学監修を担当することとし、最新の知見を踏まえた上で、記載されている内容が医学的妥当かどうかを判断し、必要に応じて修正案を提案する方針とした。医学監修の依頼については、日本小児科学会小児慢性疾病委員会を通じ、支援冊子の関連学会に協力を要請することとした。

C. 研究結果

2022（令和4）年度は、全国特別支援学校病弱教育校長会および文部科学省初等中等教育局特別支援教育課と会合を行い、支援冊子の重要性と改訂の必要性を説明の上、改訂作業への支援を求め連携体制の構築を行った。改訂作業については、文部科学省の内諾が得られたことから、校長会の主導のもとで冊子改訂の担当割り当てが行われた。また医療分野としての連携体制を作るため、小児慢性特定疾病対策および指定難病対策の担当である厚生労働省健康局難病対策課の内諾のもと、日本小児科学会小児慢性疾病委員会にて、支援冊子改訂の必要性を説明し、関係学会の医学監修への支援について了承を得た。これにより国立成育医療研究センターが橋渡しとなる文科省－特別教育教員－関係学会－厚労省の医療・教育の連携体制が構築された。

教育分野の改訂作業が終了した、白血病、肥満、色素性乾皮症、もやもや病、高次脳機能障害、炎症性腸疾患について、それぞれ疾患担当

となる日本小児血液・がん学会、日本小児内分泌学会、日本小児皮膚科学会、日本小児神経学会、日本小児栄養消化器肝臓学会／日本小児外科学会へ日本小児科学会小児慢性疾患委員会を通じ、医学監修を依頼した。このうち炎症性腸疾患については、治療が大きく変化しており医学的内容の記載が昨今の状況と合わなくなっている箇所が多く全面改訂が望ましいとの指摘を受け、校長会側も全面改訂を承認されたため、2023年度から全面改訂作業を実施する方針となった。残る5疾患については、医学監修終了後、教育分野側の再確認のあと、文科省の確認を経て公開可能な状況に進む予定となった。

D. 考察

これまで教育分野との連携については重要な課題と認識されつつも中々進まない状況であったが、今回支援冊子の作成という一つの試みであるが、医療分野とくに学会というアカデミアと教育分野との連携体制を再構築できたことは、将来につながる可能性のある大きな一歩である。

現在の教育の枠組みにおいては、慢性疾患を抱える子どもたちへの教育は、「病弱教育」という枠組みに該当する。「病弱」という言葉は、現代の医療分野では用いられない語句であるが、明治初期から続くわが国の教育制度の歴史的背景からの呼称であり、また病弱教育の対象は時代と共に変化している^{3,4,5}。

戦前は富国強兵の国家方針に依拠し、教育の目的は、身体の強壮な第二の国民作りとされた。貧困・栄養不足や感染症等を起因とした身体虚弱者は、治療法等が未確立であったこともあり、健康増進・体力向上を目的に、休暇を利用して虚弱児を集めて休暇集落にて特別指導が行われた。身体虚弱児に林間、臨海で長期間、計画的な教育を行うことが効果的であるという認識が広がるにつれ、病弱教育のための学校が全国に整備されるようになった。^{3,4,5}

戦後も病弱教育については、結核等の感染症治療の考え方（安静、栄養）から、病弱者に教

育を行うと病状が進行するとの考えが根強く、身体虚弱者は特殊学級での教育が行われた。終戦後の食糧不足、衛生環境の悪化、結核の蔓延等により、特殊学級の他に法律規定のない病弱養護学校が次々と設置されるようになり、結核性疾患や心臓疾患、腎疾患など身体虚弱の程度の高い者は、養護学校で教育することが望ましいとされた。養護学校における義務教育は6か月程度の医療または生活規制がある長期入院治療者が対象とされて実施された。病弱教育を受ける児童生徒数は1979（昭和54）年の8,313人を最高に増減を繰り返しつつ減少していった。理由として、医学的知見の向上や医療技術の進歩により、病弱教育の対象疾患として大きな割合を占めていた喘息や腎疾患患者において長期入院を必要とする割合が減少したこと、患児のQOL向上の観点からも、悪性新生物患者等の入院期間の短縮が進んだこと、などがあげられる。また診療報酬改定に伴い長期入院が制限され、とくに不採算部門であった小児科で入院期間が短縮した。また養護学校への転籍が必要となることへの抵抗感や、病弱教育の専門性を有する教育者の不足等による児童生徒の受け入れ困難なども指摘されていた^{5,6}。

本来慢性疾患を抱える子どもたちへの教育の専門性を有しているはずの病弱教育部門は、児童生徒数の減少と共に大きく縮小されてきている。一方、病気を抱える子どもたちの多くは、現在は普通級に就学している状況となっている。病気を知る機会が少ない普通級の教員にとって、その対応は難しいものであることが想像される。従って、今回の支援冊子は非常に重要な情報源となると思われる。

E. 結論

医療分野と教育分野の連携の強化を図りつつ、本支援冊子が疾病を抱えた子どもたちの学校生活がよりよくなる一役を担えることを期待し、改訂作業を続けてゆきたい。

参考文献

1. 厚生労働省. 厚生科学審議会疾病対策部難

委員社会保障審議児童部小慢性特定疾患への支援の在り方に関する専門委員会「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和3年7月）」 2021.

2. 国立特別支援教育総合研究所. 病気の児童生徒への特別支援教育～病気の子どもの理解のために～
<http://www.nise.go.jp/portal/elearn/shiryoku/byoujyaku/supportbooklet.html>
3. 長谷川千恵美. 明治～大正中期における児童の疾病・健康問題－身体虚弱児教育形成前史の一考察－. 教育学雑誌 1995;29:80-92.
4. 高橋裕子. 明治期の学校医論に関する検討－三宅秀と三島通良の学校医論の分析－. 学校保健研究 2014;56:175-184.
5. 西牧謙吾. 課題別研究「我が国の病気のあ
る子どもの教育の在り方に関する研究－病
弱教育と学校保健の連携を視野に入れて－」
研究報告書 平成 20 (2008) 年.
6. 西牧謙吾. 病弱教育の歴史と制度(2). 国
立特別支援教育総合研究所ウェブサイト.

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

国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の 小児慢性特定疾病児童等への適応についての検討

研究分担者：盛一 享徳（国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室 室長）

研究要旨

【目的】慢性疾患を抱える子どもたちの身体的・心理社会的な重荷となっているアンメットニーズを補足するための手段について検討した。

【方法】リウマチ性疾患領域で実施された、国際生活機能分類（ICF）の概念を用いた生活の困難感に関する調査票について、小児慢性特定疾病児童等に広く用いることが有用であるかどうか検討した。

【結果】症状の増悪を避けるための外出抑制は、SF-36の精神的および役割／社会的側面のサマリスコアと相関しており、程度が強いほどサマリスコアも低かった。家族からの偏見や医師との関係性が、SF-36の精神的および役割／社会的側面のサマリスコアと関連していた。身体障害者手帳の有無や医療費助成受給の有無は、身体的サマリスコアとの関連していたが、他のサマリスコアとの関連はなかった。

【結論】ICFにおける活動の抑制・制限は、患者QOLを下げる要因となっている可能性があった。また家族や担当医との関係性も患者QOLに寄与していると思われた。これらはアンメットニーズの一部に相当すると考えられ、患者アウトカムの向上にとって重要な要因であると思われた。本調査票はリウマチ性疾患だけでなく、他の慢性疾患患者にも有益であると思われた。

A. 研究目的

小児領域における疾病構造が変化し、かつて死因の大半を占めていた急性疾患は減少した一方、相対的に慢性疾患の割合が増加してきている。また慢性疾患の死亡率も低下しており、疾患を抱えたまま成人期に到達する者が増加していると考えられる^{1, 2}。慢性疾患を持つ者が普段の生活で抱える重荷については、まだ十分に把握できていないとは言えず、小児期や青年期は心身が発達する重要な時期であることから、成

人とは異なる身体的・心理社会的な問題を抱える可能性がある。

慢性疾患を抱える子どもは、病気の病状の管理、経済的な支援などは保護者などに頼る必要があり、自立が制限される。また疾患症状、治療の副作用、通院や入院は、日常的な活動や社会参加を阻害する要因となる。病気や治療による発達中の脳神経への影響が自立に影響を及ぼす可能性もある。慢性疾患を抱える子どもたちの健康課題に対する混乱は、発達過程に直接影響を与え、成人期への自立の脆弱性につながる³。慢性疾患を持つ子どもたちは、大きな負荷

を背負っていることから、適切な支援を受けることが重要である。

慢性疾患患者には、医療に関する課題だけでなく、食事や運動、睡眠などの日常生活、妊娠・就学などのライフイベント等、様々な場面において、まだ解決されていない課題（アンメットニーズ、unmet needs）が存在すると考えられるが、その現状は必ずしも十分に把握されていない。

各方面でアンメットニーズを補足する試みが徐々に始まっているが、国際生活機能分類（International Classification of Functioning, Disability and Health, ICF）の概念を用いて、とくに医療分野以外のアンメットニーズを客観的に補足する試みが開始されている。国際生活機能分類は、WHO 総会にて採択された、国際障害分類に続く新しい健康の構成要素に関する分類である。従来分類は、疾病の帰結（結果）に関する分類であったが、ICFは「生きることの全体像」を「生活機能モデル」を通じ、世界全体で共通理解するために導入された。生活機能モデルとは、人の生活は ①心身機能・身体構造（Body function and Structure）、②活動（Activity）、③参加（Participation）から構成されるとした概念であり、それに影響を与える環境因子や個人因子も加味して捉えようとするものである。リウマチ性疾患患者が、生活機能のどの要素に重荷を抱えているかを把握する試みにより、今まであまり注目されてこなかった領域に課題を抱えており、それらが健康関連 QOL と関連している可能性が示された。

本研究では、リウマチ性疾患において利用された質問項目について、より広く慢性疾患全体に対し適応が可能かどうか検討を行った。

B. 研究方法

専門家集団および患者会の協力の下で作成されたリウマチ性疾患向けのアンメットニーズ補足のための調査票⁴について検討を行った。

当該質問票は包括的 QOL 尺度である SF-36v2 日本語版との関連性が検討されており、質問項

目の有用性をある程度評価が可能であった。

C. 結果

ベースラインとなる調査対象者の SF-36v2 の下位尺度の国民標準値に基づいたスコアの平均値と国民標準値との比較では、日常役割機能・精神および心の健康を除く全ての下位尺度が、国民標準値を下回っていた。3 コンポーネント・サマリスコアでは、身体的サマリスコアが有意に低下した。

質問票の項目の中で、外出の抑制と精神的側面および役割・社会的側面のサマリスコアについて相関関係が認められた。また家族からの偏見と役割・社会的側面のサマリスコアとの間に相関があった。担当医とためらわずに話せるかと精神的側面および役割・社会的側面のサマリスコアとの間に負の相関が認められていた。

身体障害者手帳の有無や医療費助成受給の有無は、身体的サマリスコアを上昇させる要因となっていたが、精神的側面や役割・社会的側面のサマリスコアには影響を与えていなかった。

D. 考察

診断技術の向上により疾患によって報告が増えているように見える場合もあるが、実際には小児期慢性疾患の発症率はほとんど変化していないと考えられている¹。従って、青年期や成人期の慢性疾患患者の増加は生存率の上昇によるところが大きい。疾患ごとに状況は異なるが、慢性疾患全体で見た場合は、20歳まで生存していると推定される慢性疾患を持つ子どもの割合は、90%を超えている¹と考えられていることから、慢性疾患を抱える子どもたちは、ほとんどが成人へ移行するため、成人期における自立を確かなものにするためにも、彼らの抱える重荷を明らかにし、適切な支援を実施する必要がある。

ICFの概念を基にした質問票により、ICFのドメインである「活動」や「参加」に関連した項目が、QOLを低下させる要因となっている可能性があったことから、他の慢性疾患を抱える子どもたちにも類似の状況である可能性があると思われた。また障害支援や医療費助成支援の切り口では、身体的サマリスコアとの関連のみし

か抽出できていなかった。これらは病気の重症度で判定されることが多いため、心理社会的側面において重荷を抱えている子どもたちを上手く支援できていない可能性を示唆しているのではないかと思われた。

今回検討とした調査票の対象者は、16歳以上であったが、将来的には少なくとも自己回答が安定的に可能となる13歳以降の小児患者について、調査を行うべきであると考えられる。また子どもにとって保護者の役割が大きい。悪性新生物に罹患した思春期・青年期の子どもとその保護者に対する調査では、子どものニーズを保護者は概ねよく捉えていたが、項目によっては子どもよりも関心度が低いものもあったという報告⁵もあり、保護者が疾病を抱える子どものことをどのように捉えているか、また子どもが感じている重荷と保護者が考えている重荷との間に認識に差異がないか、検討をする必要があると思われた。またメンタルヘルス領域における医療機関受診に際し、男性の方が女性よりも受診に抵抗があるという報告⁶もあり、心理社会的支援に対する性差も考慮する必要があると思われた。

E. 結論

生活の困難感に関する調査から、心の健康や心理的側面からの社会性に影響を与える要因が明らかとなってきた。これらはこれまで注目されにくかった領域の一つであると思われ、アンメットニーズの一部を補足している可能性がある。この調査票について、対象疾病を拡大して利用することは、新たなニーズを補足する一つの手段になる可能性があると考えられた。

F. 参考文献

- 1 Gortmaker SL, Sappenfield W. Chronic childhood disorders: prevalence and impact. *Pediatric Clinics of North America*. 1984;31:3-18.
- 2 盛一享徳, 桑原絵里加, 茂木成美. 過去50年間におけるわが国の小児期慢性疾患の死亡率の推移. *日本小児科学会雑誌*.

2023;127:577-85.

3 Baker KS, Syrjala KL. Long-term complications in adolescent and young adult leukemia survivors. *Hematology (United States)*. 2018;2018:146-53.

4 国際生活機能分類の概念を反映した生活の困難感と健康関連 QOL に関する調査について. 令和4年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業(免疫アレルギー疾患等政策研究事業(免疫アレルギー疾患政策研究分野))「難治性・希少免疫疾患におけるアンメットニーズの把握とその解決に向けた研究」班分担報告書. 2023.

5 Allen T, Reda S, Martin S, Long P, Franklin A, Bedoya SZ, *et al*. The Needs of Adolescents and Young Adults with Chronic Illness: Results of a Quality Improvement Survey. *Children (Basel)*. 2022;9.

6 Pattyn E, Verhaeghe M, Bracke P. The gender gap in mental health service use. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*. 2015;50:1089-95.

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得

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）

研究協力者：渡部 静（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

森 淳之介（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。

今年度は、2021（令和3）年11月より対象疾患が増加したことから、新規追加疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成等を行った。2022年（令和4）年度のポータルウェブサイトへのアクセス数は、年間約370万件、1日当たり平均1万件であり、アクセス端末種別は、例年同様スマートデバイスからのアクセス数が7割あり、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

厚生労働省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>）および平易な表現で医療費助成について説明している（<https://kodomo.kouhi.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。データ期間は、2022（令和4）年4月1日から2023（令和5）年3月31日までの1年間とした。さらに2022年4月1日から2023年3月31日までの1年間に、本ウェブサイトの問い合わせフォームに寄せられた問い合わせについて

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

1) 時間軸からみたアクセス数

2023年4月1日から2023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3,717,696件であり、総ページビュー数は6,325,561件であった。月別のアクセス数は、上期に多く6月が最多であった(図1)。

一日当たりの平均アクセス数は10,305件で昨年度と比較して約0.8倍であった。平日の平均アクセス数は11,087件、土日祝日の平均アクセス数7,219件であった。平日の曜日別では、表1の様に、平均アクセス数は火曜日がやや多く、金曜日が少ない傾向がみられ、火曜日、水曜日と金曜日との間には平均アクセス数に統計学的な有意差があったが、他の曜日との間には有意差はなかった(一元配置分散分析では、 $F=3,717, p=0.006$ 。火曜日; $n=49$, mean 12285.4, sd 1761.1、水曜日: $n=50$, mean 12001.6 sd 1729.6、金曜日: $n=50$, mean 11030.1, sd 1516.9、TukeyのHSD検定による多重比較の結果、金曜日は火曜日や水曜日より有意に平均アクセス数が低かった)。

時間帯別アクセス数は、全体でみると日中11時、15時、夜間21時をピークとして多峰性を示していた。日中はスマートフォンからのアクセスが6割を占め、夜間も同様8割はスマートフォンからのアクセスであった(図2)。

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、神奈川県、と昨年度と同様であった。一般的に情報通信技術の領域におけるアクセス数の分布は、べき乗則になることが知られている。昨年度は、東京都は人

口からみたアクセス数が非常に少なかったが、今年度は、地域別のアクセス数を20歳未満人口で並べた場合、図3に示す様に、予想指数関数に創形でのアクセスが認められていた。

海外からのアクセスについては、2022年度の1年間で、米国が10,333件で最も多く、次いでシンガポール1,355件、中国1,281件、オーストラリア1061件フランス962件、インドネシア791件、タイ665件、ハンガリー661件、ドイツ639件、台湾428件、英国391件の順であった。ブラウザの利用言語は日本語が49%、英語が1.1%であった。

3) 端末(デバイス)種別アクセス数

2022年度のデバイス種別アクセス数は、モバイル端末が68.8%、PC端末が31.9%、タブレット端末が2.2%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、全体のおよそ7割であった。全ての時間帯でモバイル端末からのアクセスが上回り圧倒的に多いことは昨年同様であった。

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約4.7%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96.5%であり、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からのアクセスは85.3%だった。また、直接サイト内ページへアクセスのうち、対象疾病ページへのアクセスは69.7%を占めていた。新規ユーザのアクセス数は88.4%を占めていた。利用されているオペレーティングシステムは、iOS(54.3%) Windows(20.04%)、Android(17.97%) Macintosh(6.91%)であり、7割以上がスマートフォンからのアクセスと考えられた。

5) ウェブ問い合わせ件数

これまで実施主体等の行政からの問い合わせ対応も行っていたが、2022年頭より、行政関

係の問い合わせは厚生労働省難病対策課が一元的に引き受ける方針となったことから、本年度は行政からの問い合わせ分が減少した。2022年度の1年間における問い合わせ件数は267件で、昨年度と同一種別で比べた場合、ほぼ同数だった。問い合わせ者の種別では、一般（家族・本人）が最も多く135件（50.5%）、医療従事者56件（56.2%）行政機関29件（29.1%）、その他（企業・医療従事者、福祉関係、学生、個人など）23件（23.9%）であった。月別問い合わせ数では、今年度は5月、6月、8月の順に問い合わせがあり、曜日別では、全ての属性において平日が多かった。平日の問い合わせ数は全体の89.5%であり、そのうち48.0%が家族・本人であった。時間別問い合わせ数では、最も多い時間帯は10時台28件、次いで17時台23件であった。日中時間帯である9時から18時までの間に199件あり、全時間帯の問い合わせ数7割近く（75%）を占めるが、そのうち約半数94件（47.2%）が一般（家族・本人）からであった。また夜間の20時から24時までの問い合わせは35件で全体の13%であるが、そのうち5割（18件51.4%）が一般（家族・本人）からであった。

6) kodomo.kouhi.jp の利用状況

当該ウェブサイトは、難解となりがちな医療費助成の説明をイラストや漫画などを交えて、平易に説明をしている一般国民向けに特化したウェブサイトである。一般国民の利用者の多くがスマートデバイスを利用していることから、ページレイアウトもスマートデバイスによる閲覧に特化した作りとしており、また小児慢性特定疾病ポータルウェブサイトが正確性を重視するため、内容が難解であることから、意図的にポータルウェブサイトの雰囲気と全く異なる様相としたサイトである。

ポータルウェブサイトのトップページにリンクがあるが、多くの利用者はトップページをスキップしてしまうことから、最近までアクセス数は多くはなかった。しかし2022年10月頃より、Google searchやYahoo searchの検索

結果の上位に登場する様になり、アクセス数が上昇してきていた。また一部の自治体で、kodomo.kouhi.jpへのリンクを紹介していたことから、自治体ウェブサイトを経由してアクセスされている場合もあった。

D. 考察

時間軸からみたアクセス数

本年度のアクセス数は約370万件と昨年よりやや減少していた。月ごとのアクセス数に大きな違いは認められなかった。時間帯別アクセス数は、例年同様に日中の業務時間帯が最も多く、9時から18時の時間帯で6割を占め、うちモバイル、タブレットからのアクセスが6割まで増加している。デスクトップ端末4割程度であった。19時から23時は全体の2割のうち8割に増加している。日中、夜間帯問わず、一般国民からの閲覧の可能性が高いと考えられた。これらの傾向は例年と比較して個人の閲覧が増加したと思われた。

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。前年度は、20歳未満人口あたりのアクセス数は、東京都からのアクセスが突出して少なかったが、本年度は予測値とほぼ同等のアクセスを認めた。東京都は近年特別区が児童相談所設置市となり実施主体として、都から独立し始めていることから、窓口業務において小児慢性特定疾病に関する周知が進んでいるのかも知れない。海外からのアクセスについては、例年と大きな差異はなく、ブラウザの言語設定が、日本語もしくは英語であることから、海外在住の日本人による閲覧が中心である可能性が高いと思われた。

端末（デバイス）別アクセス数

スマートデバイスからのアクセスが全体の7割であり、また全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。これらは患者・家族を含む一般国民からのアクセスが主体と推察された。一方、勤務時間帯に利用が増えるデスクトップ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た。それぞれの端末からのアクセス数・割合、利用時間帯の傾向は例年同様であった。

ページ閲覧の特徴

トップページを通らずに直接サイト内ページへ閲覧するケースが例年同様9割を超えていた。多くは、業務、個人に関わらず、検索サイトを通じて直接疾患ページに飛ぶか、必要なページにブックマークをしてアクセスしていると思われた。

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は、行政からの業務に関する問い合わせ先が変更となったため、昨年と比べ減少している。患者・家族等の一般国民からの問い合わせは、年々増加しており、また企業やその他医療関係者、患者の会や一般の方からの問い合わせが増えてきていた。アクセス時間と問い合わせ時間帯のピークがほぼ重なること、スマートフォンからの検索が増加したことから推察すると、一般国民に対する窓口として働いていると考えられた。問い合わせ内容については、多岐にわたっており、とくに内容に偏りは認められなかった。

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。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。

今後もさら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。

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

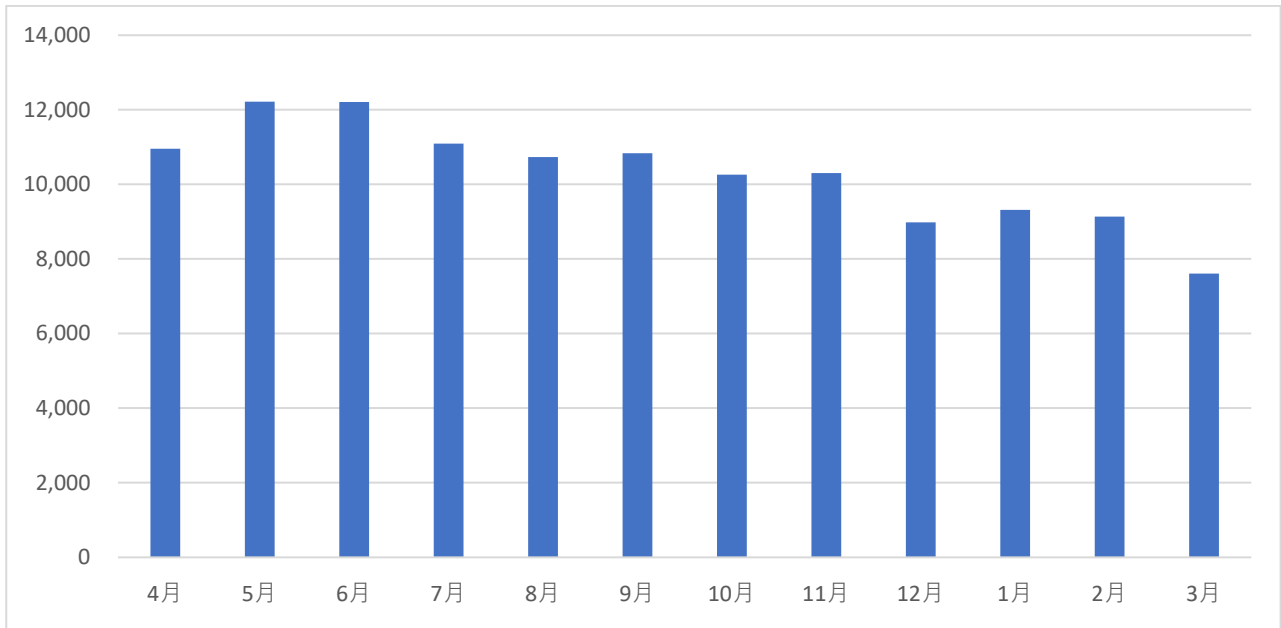


図1. 2022（令和4）年度 月別一日平均アクセス数

表1. 2022（令和4）年度 曜日ごとの平均アクセス数

曜日	平均アクセス件数（件）	標準偏差（件）	頻度（日）
平日	11,855		243
月	11,988	2,082	47
火	12,285	1,575	49
水	12,002	1,494	50
木	11,997	1,622	47
金	11,030	1,308	50
土日祝日	7,219		122

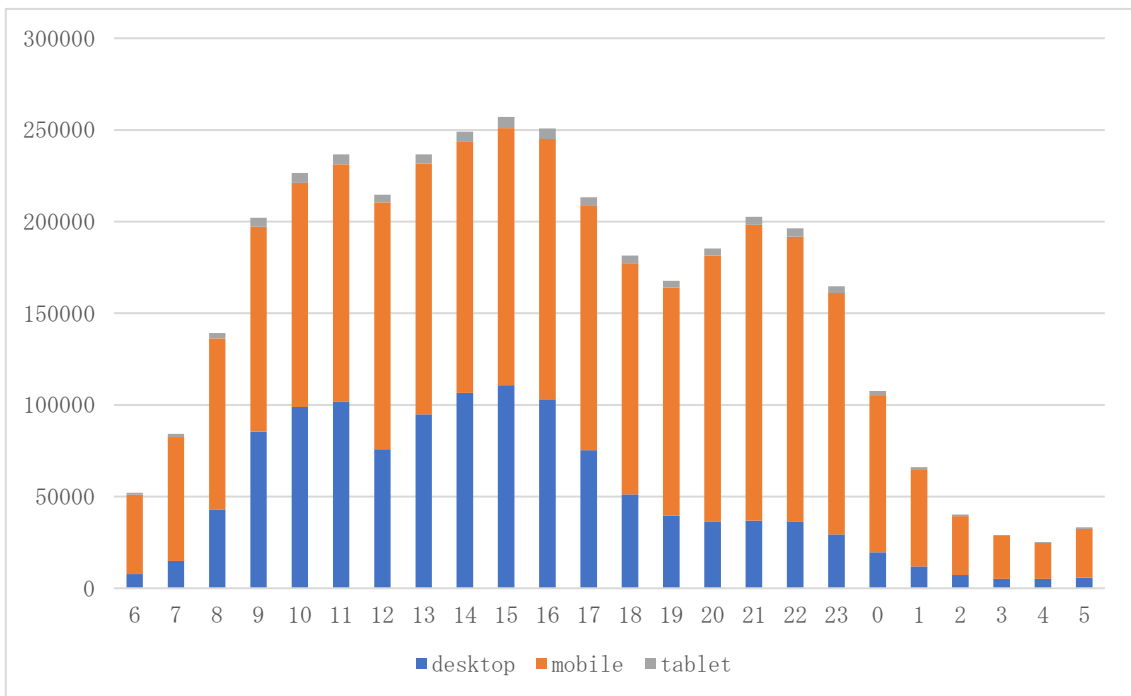


図2. 2022（令和4）年度 時間帯ごとのアクセス数（端末種別）

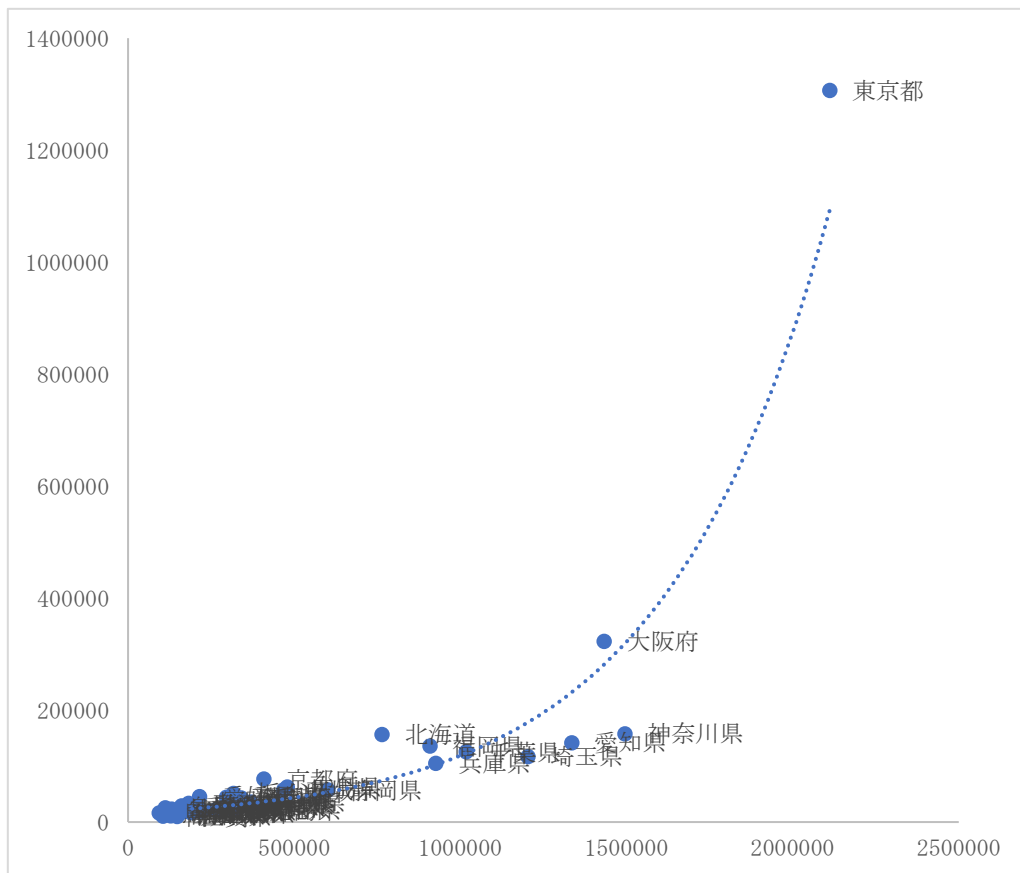


図3. 都道府県別の20歳未満人口とアクセス数

小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）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）

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確認テスト問題は、関係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4年度までに本ウェブサイトを利用した実施主体は、128 実施主体（令和5年3月31日時点）で全体の94.1%であった。

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の申請登録や、実施主体からの問い合わせ対応等を行った。令和5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）

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。しかし実施主体によっては研修受講対象となる医師や指導を受け持つ医師が少なく研修会を開催するのが難しい場合があり、また対象となる疾病の増加や制度運用の

改正などに併せて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、研修会開催自体が実施主体の負担となることが予想された。このためウェブサイトを利用した小児慢性特定疾病指定医研修のための e-learning サイトが厚生労働省事業として運用開始された。e-learning ウェブサイトでは、制度全般に関する内容及び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確認テスト問題は、日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会を通じ、対象疾病に関連する専門学会の協力の下で作成されている。

実施主体が本 e-learning ウェブサイトを利用するか判断は任意であるが、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、日本小児科学会をはじめとする関係学会や厚生労働省難病研究班の協力の下にコンテンツを作成しており、適宜、新しい情報に更新し公開していくことが可能となっている。本 e-learning ウェブ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。

本研究は、令和 4 年度の e-learning ウェブサイトの利用状況について検討を行った。

B. 研究方法

e-learning ウェブ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）における 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（表 1～18）。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 4 年度に利用の e-learning ウェブサイトを利用した実施主体は、全 136 実施主体中 128 実施主体（令和 5 年 3 月 31 日時点）で、全実施主体の 94.1%であり昨年（94.0%）と同等であった。2022（令和 4）年 4 月 1 日から 2023（令和 5）年 3 月 31 日までの期間で、修了証発行件数は 556 件、令和 4 年度の研修終了者は 185 名であった。修了証の提出実施主体は、多い順に東京都、名古屋市、札幌市、島根県、愛知県、大阪府、埼玉県、福岡市、沖縄県、仙台市であった。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 講座の受講が最も多く、全体の 40.2%であった。制度概要（必修講義）+2 講座を受講している者は 11.9%であった。一方、制度概要（必修講義）+17 講座全てを受講している利用者は 25.8%で、昨年（21.0%）と比べ増加していた。制度概要（必修講義）以外に受講が多かった講座は順に、悪性新生物（受講者全体の 47.4%）、内分泌疾患（43.3%）、神経・筋疾患が（39.7%）染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群が（全体の 39.2%）であった。受講数が少なかった講座は少ない順に、脈管系疾患（全体の 26.8%）、皮膚疾患（28.9%）、血液疾患（31.4%）であった。成長ホルモン治療は、受講者全体の全体の 4 割以上（43.8%）が受講していた。（図 1）。

D. 考察

本 e-learning ウェブサイトを利用する多くの実施主体における研修開催の省力化と効率化が促進され、同時に、利用者も資格取得の受講に時間と場所を選ぶことなく、常に最新の情報で質の均一化された効果的な学習が実施されていると推察できる。

修了証の提出実施主体は、人口規模の多い実施主体が認められる一方で、比較的小規模の実施主体への提出も認められていることから、e-learning の受講者は全国的な分布をしている可能性が示唆された。受講講座は恐らく自身の専門分野を中心とした受講が半数を占めてい

ると思われたが、一方で3割弱の受講者が全講義を受講しており、その割合も昨年度より増加していることから、制度に関する関心が徐々に高まってきているのかも知れなかった。近年、制度の改訂や疾患の増加があることから、改めて知識を深めたいと考える利用者が増加し、全講座を受講する利用者が増加しているのかも知れない。e-learningの受講者は、小児慢性特定疾病の指定医として認められる専門医資格を有していない医師が中心になっていると予想されるが、疾患群ごとの受講割合と小児慢性特定疾病受給者証所持者数や登録件数における疾患群の割合とに差異が認められるは興味深い。受講者については、限られた情報の登録のみを行っているため、詳細な実態の把握は難しいが、利用者像について検討を進めてみる必要があると思われた。

E. 結論

令和5年3月31日時点でe-learningウェブサイトを利用している実施主体は全体の94.1%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。e-learningウェブ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。

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や改訂、また中核都市への昇格や、児童相談所設置市の追加による実施主体の増加が予想される。引き続き、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、広く活用できるよう更なるコンテンツの改良と利用方法の検討を続けていきたい。

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

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 18 分 40 秒)

- 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 10 分 50 秒)

- 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 19 枚、所要時間 11 分 20 秒)	
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 40 秒)	
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	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 59 秒)	
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">・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 <ul style="list-style-type: none">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 12 分 51 秒)	
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">・性別の記入について・成長ホルモン治療の申請について <ul style="list-style-type: none">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 <ul style="list-style-type: none">・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 24 秒)	
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 ・ 疾病名について ・ 診断基準等について 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 シェーングレク (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 10 秒)	
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 ・ 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・ 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 34 秒)	
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 7 分 19 秒)	
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 14 秒)	
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">・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 17 枚、所要時間 6 分 54 秒)	
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">・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 43 秒)

- 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 43 秒)

- 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 13 分 21 秒)	
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 6 分 58 秒)	
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 6 分 30 秒)	
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 12 秒)	
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

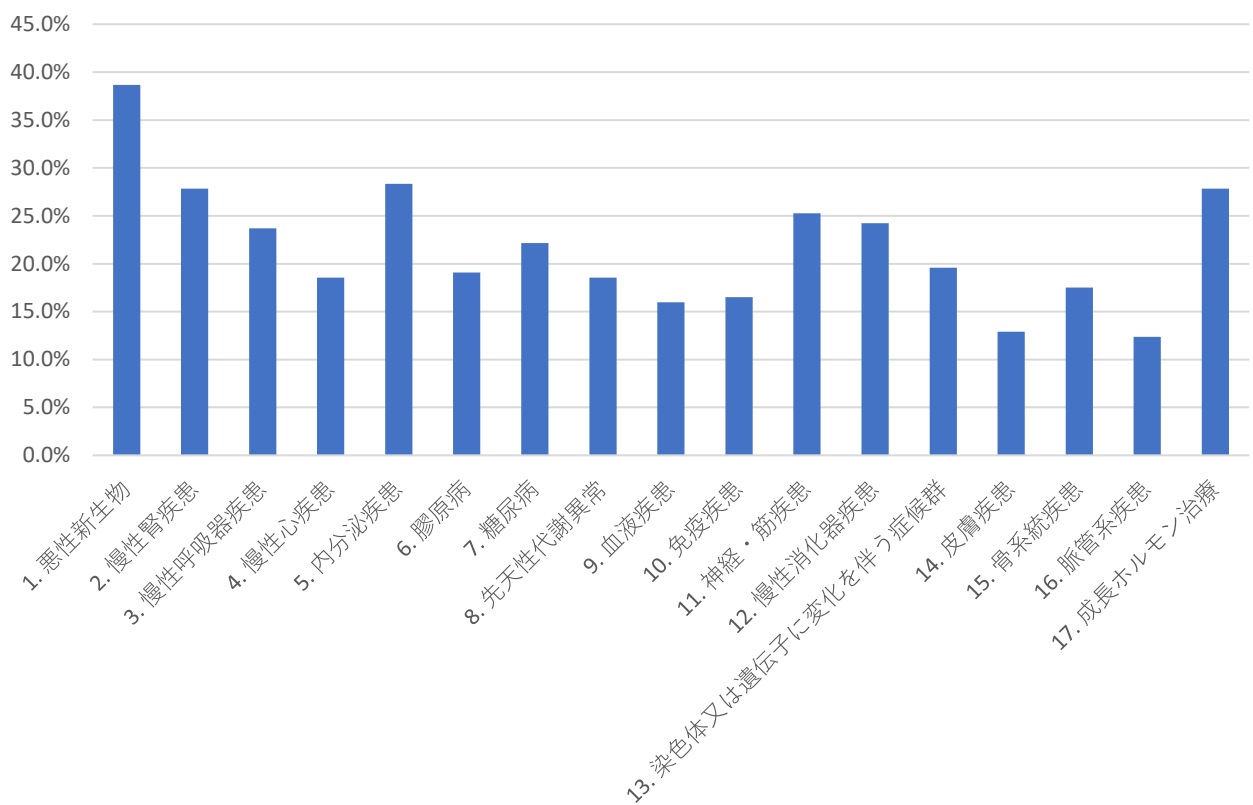


図 1. 必修講座を除いた講座別の受講割合（令和 4 年度）

小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト (e-learning) の コンテンツ改訂について

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)

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

小児慢性特定疾病の医療費助成制度において、助成申請に必要な医療意見書を作成できる「指定医」の指定を受ける方法の一つに、実施主体の指定研修の受講がある。小児慢性特定疾病情報センターでは、指定医の研修プログラムを e-learning サイトにて提供している。研修の講義内容等は、追加疾患の告示や制度の改正等に伴って継続的な更新が必要だが、これには様々なコストがかかり、コンテンツの迅速なアップデートが容易でないという課題があった。

本研究では、改訂に係る作業の長期的なコスト削減や効率上昇を目的として、2022 年度に行った一連の改訂作業のプロセスについて検討を行った。結果、人工音声ナレーターソフトの導入、編集効率アップのための主要な表のデザイン変更、講座全体の構成の見直し、制度運用の変更への対応および内容の簡潔化を行う事で、幅広く改訂を施すことができた。

本成果により今後の改訂作業が以前より容易になると思われ、e-learning 受講者に対し、新しい正確な情報を滞りなく提供するために、効率的かつ継続的なコンテンツの改訂が可能になると期待できた。

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)

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)

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)

A. 研究目的

小児慢性特定疾病 (以下、小慢) の医療費助成制度では、医療費助成の申請のための医療意見書を作成する医師は、予め都道府県知事等に指定された「指定医」であることと定められている (法第 19 条の 3 第 1 項)。「指定医」の要件は、以下の 1、2 のいずれかを満たすことである。1. 疾病の診断又は治療に 5 年以上従事した経験があり、関係学会の専門医の認定を受けていること、2. 疾病の診断又は治療に 5 年以上従

事した経験があり、都道府県等が実施する研修を修了していること。このうち、2 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、指定都市市長および中核市市長（以下、「都道府県知事等」）が行うこととなっている。しかし、実施主体ごとでは研修受講対象となる医師が少ないことから、自治体の規模によっては研修の開催が困難であると予測される。また、指定医研修用のテキストは、日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会と当該研究班の共同で作成し、小児慢性特定疾病情報センターにおいて公開していること、小慢対策の関係者から自身の知識を深めるために e-learning 等で受講したいという要望があること等を踏まえ、2016 年度に小慢指定医研修をウェブ上で受講できる e-learning プログラムが開発された。その後、小慢指定医研修に e-learning プログラムを利用する実施主体は徐々に増え、2022 年 3 月現在では 136 の実施主体中、128 の実施主体が当該コンテンツの受講および確認テスト完了をもって研修修了としている。

本コンテンツ内で提供されている対象疾病ごとの講義と確認テストの問題は、関連する専門学会等の協力によって作成されている。コンテンツは、「概要」と 16 疾患群（各論）、および「成長ホルモン治療」の 18 講座から成り立っており、研修を修了するためには、必ず「概要」を受講し、その他に 16 疾患群のうち 1 疾患群以上の受講が必要である。成長ホルモンの治療について医療費助成を小慢で申請する場合は、「成長ホルモン治療」の講義も視聴する。

これまで、常に正確で新しい情報を提供するために、追加疾患の告示や厚生労働省告示、制度運用方法などの改正の際には、都度、講義内容を改訂してきた。しかし、改正への迅速な対応には、当然ながら時間や労力、経費などのコストを要する。特に、e-learning コンテンツは、スライドだけでなく音声データも含まれることから、データ改訂に伴うコストが負担となっていた。具体的には、音声データについてはこ

れまで専門のナレーターに依頼していたため、修正するには、改めてナレーターへ依頼するか、内部でデータを手動で編集するなど、煩雑な作業が求められた。このような背景から、改訂に伴うタイムリーなコンテンツ内容の変更が容易ではなかった。こうした課題がある中、2021 年 11 月の追加疾患や、民法改正による成人年齢の引き下げ等に伴い、e-learning コンテンツの大幅な改訂が必要となった。このような改訂は、今後も度々行われる可能性が高い。

本検討では、改訂作業の長期的なコスト削減や効率上昇を目的として、2022 年度に行ったコンテンツ作成方法や改訂作業の見直し、および内容やデザインに関する具体的な改訂箇所について、概要を報告する。

B. 研究方法

改訂するコンテンツの対象

改訂するコンテンツの対象は、提供している 18 ファイル、すなわち「概要」の講義 1 ファイルと、各論の講義として疾患群ごとに作られている 16 ファイル、そして「成長ホルモン治療」に関する講義 1 ファイル、およびこの全 18 ファイルに対応する試験問題とした。

作業手順

以下のような手順で改訂作業を行った。

- ① 改訂が必要な箇所の洗い出し
- ② スライドおよび試験問題への反映
- ③ ナレーション原稿の作成および音声化
- ④ 動画の試聴と再調整

手順の詳細

① 改訂が必要な箇所の洗い出し

(ア) 追加掲載する内容

2021 年 11 月 1 日に追加となった告示疾病、民法改正、小慢対策の運用に関する変更事項等に伴い追記すべき内容を列挙し、それに関連するスライド、試験問題およびナレーションにおける該当箇所を洗い出した。

(イ) 改訂する内容

既存の内容について、1 つの講義の中で互い

に関連する情報がバラバラに配されていたり、すべての指定医に必要な知識が各論に収められていたりするなど、整理すべき内容を抽出した。該当するナレーションに対しても同様に行った。医学的観点から、誤解を招くおそれのできるだけ少ない、明瞭で正確な記載方法を目指した。

② スライドおよび試験問題への反映

①で洗い出した改訂箇所、適切な情報を追記あるいは修正、削除してスライドに反映させた。追加疾患一覧をもとに、研修用コンテンツのスライド内にある「対象疾病一覧」および「疾病の状態の程度と対象基準」の表の内容をアップデートした。

③ ナレーション原稿の作成および音声化

②で作成したスライドの内容に沿ってナレーション原稿を作成し、それを人工音声のナレーターソフトを用いて音声化した。人工音声のナレーターソフトは、今回初めて導入したものである。このソフトにより生成された音声データをスライドに組み込み、講義用の動画を作成した。

④ 動画の試聴と再調整

作成した動画を試聴し、機械音声によるイントネーションの不備や、不自然な間合いの取り方など視聴の妨げになる可能性のある箇所を詳細に吟味し、複数人により繰り返し確認した。

(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

今回の改訂により、最終的に「概要」はスライドが29枚(20分46秒)に、各論はスライドが11枚から29枚(4分41秒から12分56秒)に、「成長ホルモン治療」はスライドが22枚(10分51秒)になった。

小慢指定医研修用の e-learning コンテンツ

に対し、今後も改訂が加えられることを前提に、大まかに以下に挙げるような4つのポイントから変更を行った。

一点目は、講義スライドは音声付き動画となっているが、今回音声はナレーターによる読み上げではなく、人工音声に変更した。

二点目は、スライド内の表についても長期的な作業効率の上昇やヒューマンエラーを回避するため、「対象疾病一覧」および「疾病の状態の程度と対象基準」のテーブルデザインを大きく変更した(図1)。新しい疾病一覧表をスライドに反映させる際に、元データをエクセル上で作成し、表をできるだけ整えておくことで、パワーポイントのスライドに表を貼りつけたあとの加工手順を減らすことができた。また「対象疾病の並びについて」のスライドの見出し、および「厚生労働省告示による疾病の並び」の表と「小児慢性特定疾病情報センターによる疾病一覧」の表にも変更を加えた。「包括病名」についての理解を促したいことから、その主旨が伝わりやすい書き方に改めた。また、掲載する疾病名を減らし、表中の文字を大きくすることで視認性を高めた(図2)。

三点目は、講義スライド全体の整合性を高め、冗長性を排除するため、「概要」と各論の構成に変更を加えた。「概要」講義は必須としていることから、各論に一律に掲載されていた指定医全員に必要な情報を、「概要」に移動させた。先に挙げた「対象疾病の並びについて」というスライドはこれまで全各論に入っていたが、それらをすべて削除し、「概要」にのみとした。また、関連する内容はスライドを移動させるなど、理解が中断されないよう留意した。

四点目は、小慢の運用変更に関する必要な情報の更新に対応するとともに、各論の内容を簡潔にまとめた。「概要」に新しく追加した主な事項として、「成年患者の取り扱い」に関する項目がある。この項目にて、「18歳以上の患者は、成年患者として本人名義で申請手続きを行う」等の説明を追加し、成年年齢引き下げに対応した(図3)。各論の簡潔化については、スライド

内で掲載箇所を移動する、項目立てや見出しに変更を加えるなどの作業を行った。例えば「2.慢性腎疾患」の講義において、従前は3か所にわたって記載されていた「成長ホルモン治療」についての説明を1か所にまとめ、関連が高く話の流れに合うと思われる位置に記載した(図4)。以上のような構成上の改良を、全講義に対して行った。

スライドの視認性向上を図り、主旨の理解を平易にするために、文字のサイズやフォントの見直しや注目すべき箇所の強調、および統一性のある用語への書き換え、箇条書きの仕方の工夫なども行った。

D. 考察

今回の改訂作業では、初めてナレーターソフトを導入した。人の声ではなく機械を用いるため、イントネーションや発音、間(ま)などに、微妙な違和感が発生する箇所があったが、ポーズやイントネーションがやや不自然に感じられる場合にも、その場で調整を施すことが可能であった。一方、完全に自然な話し方にしようとする、それなりの労力を要することもわかった。近年はウェブサイト上のコンテンツだけでなく、現実の様々なサービスにも人工音声を用いられるようになり、ロボティックなナレーションに対する視聴者側の許容度が一般的に高まっていると推察される。また人工音声の技術の進歩により、今回作成した音声においても視聴時に大きなストレスは感じられず、内容を理解するうえで問題のない仕上がりとなっていると評価できた。音声データの作成にあたり、ナレーターソフトを使用したことにより、これまで外部に発注していた時よりも、作業日数および費用を削減でき、また音声データを自前で作成するため、作業中にナレーション原稿に急遽変更が発生した場合も、即座に対応することができる点は、大きな利点であった。質と実用性、コストのバランスを考えるならば、ナレーターソフトの活用は有用であると思われた。

スライド編集時における作業効率の向上のために、表デザインを変更した。今後は新しい疾患が追加される等、表を大きく変更する必要がある際も、セルの結合や配色などの加工が最小限にとどまり、スライドの編集作業が単純化されると思われた。また表中文字を大きくすることができたため、動画の閲覧において、受講者の負担も軽減すると考えられた。

講座全体の構成を変更し内容の重複を省いたため、今後、当該情報が変更された際に必要な改訂作業が簡素化されると思われた。また、受講者の負担軽減にもつながると思われた。

「概要」の視聴時間は改訂前に比べると約2分長くなったが、各論は重複箇所の整理等により、合計で約17分短縮された。これにより、複数の各論を視聴する場合の修得過程の効率化に貢献できると考えられた。

制度運用の変更に伴う対応および内容の簡潔化については、受講者が知っておくべき重要な変更事項について適切に追記できた他、項目立てや見出しを変更することにより、より統一性、一貫性のある構成へと改良することができた。

E. 結論

今回の取り組みから、人的、時間的、金銭的コストの課題に対する解決策として、新たなツールや工夫を取り入れることにより、今後の改訂作業の負担が軽減されると思われた。e-learning受講者に対し、新しく情報を正確かつタイムリーに提供するために、コンテンツの効率的かつ継続的な改訂が実現できると期待される。

F. 参考文献

なし

G. 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

変更前	<h3>表1 対象疾病一覧（慢性腎疾患）</h3>																																																																								
	<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">対象疾病</th> <th rowspan="2">疾病の状態の程度</th> <th colspan="2">対象疾病</th> <th rowspan="2">疾病の状態の程度</th> </tr> <tr> <th>大分類</th> <th>細分類</th> <th>大分類</th> <th>細分類</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td rowspan="6">1</td> <td>ネフローゼ症候群</td> <td></td> <td rowspan="6">2</td> <td>慢性糸球体腎炎</td> <td></td> </tr> <tr> <td>1</td> <td>フィンランド型先天性ネフローゼ症候群</td> <td>10</td> <td>紫斑病性腎炎</td> <td>腎A</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>びまん性メサンギウム硬化症</td> <td>11</td> <td>抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）</td> <td>腎A</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>微小変化型ネフローゼ症候群</td> <td>12</td> <td>慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）</td> <td>腎A</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>巣状分節性糸球体硬化症</td> <td>13</td> <td>エプスタイン症候群</td> <td>腎C</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>膜性腎症</td> <td>14</td> <td>ループス腎炎</td> <td>腎B</td> </tr> <tr> <td rowspan="4">2</td> <td>慢性糸球体腎炎</td> <td></td> <td>15</td> <td>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。）</td> <td>腎B</td> </tr> <tr> <td>6</td> <td>1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群</td> <td>16</td> <td>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。）</td> <td>腎B</td> </tr> <tr> <td>7</td> <td>IgA腎症</td> <td>17</td> <td>非典型性溶血性尿毒症症候群</td> <td>腎A</td> </tr> <tr> <td>8</td> <td>メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）</td> <td>18</td> <td>ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）</td> <td>腎A</td> </tr> <tr> <td></td> <td>9</td> <td>膜性増殖性糸球体腎炎</td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>						対象疾病		疾病の状態の程度	対象疾病		疾病の状態の程度	大分類	細分類	大分類	細分類	1	ネフローゼ症候群		2	慢性糸球体腎炎		1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	10	紫斑病性腎炎	腎A	2	びまん性メサンギウム硬化症	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）	腎A	3	微小変化型ネフローゼ症候群	12	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）	腎A	4	巣状分節性糸球体硬化症	13	エプスタイン症候群	腎C	5	膜性腎症	14	ループス腎炎	腎B	2	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。）	腎B	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	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。）	腎B	7	IgA腎症	17	非典型性溶血性尿毒症症候群	腎A	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	18	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	腎A		9	膜性増殖性糸球体腎炎		
対象疾病		疾病の状態の程度	対象疾病		疾病の状態の程度																																																																				
大分類	細分類		大分類	細分類																																																																					
1	ネフローゼ症候群		2	慢性糸球体腎炎																																																																					
	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群		10	紫斑病性腎炎	腎A																																																																			
	2	びまん性メサンギウム硬化症		11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）	腎A																																																																			
	3	微小変化型ネフローゼ症候群		12	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）	腎A																																																																			
	4	巣状分節性糸球体硬化症		13	エプスタイン症候群	腎C																																																																			
	5	膜性腎症		14	ループス腎炎	腎B																																																																			
2	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。）	腎B																																																																				
	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	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。）	腎B																																																																				
	7	IgA腎症	17	非典型性溶血性尿毒症症候群	腎A																																																																				
	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	18	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	腎A																																																																				
	9	膜性増殖性糸球体腎炎																																																																							
変更後	<h3>表1 対象疾病一覧（慢性腎疾患）</h3>																																																																								
	<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="3">対象疾病</th> <th colspan="3">対象疾病</th> </tr> <tr> <th>大分類</th> <th>細分類</th> <th>対象基準</th> <th>大分類</th> <th>細分類</th> <th>対象基準</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td rowspan="7">ネフローゼ症候群</td> <td>1</td> <td>フィンランド型先天性ネフローゼ症候群</td> <td rowspan="7">慢性糸球体腎炎</td> <td>11</td> <td>紫斑病性腎炎</td> <td>腎C</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>びまん性メサンギウム硬化症</td> <td>12</td> <td>抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）</td> <td>腎C</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>微小変化型ネフローゼ症候群</td> <td>13</td> <td>慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）</td> <td>腎C</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>巣状分節性糸球体硬化症</td> <td>14</td> <td>エプスタイン（Epstein）症候群</td> <td>腎F</td> </tr> <tr> <td>5</td> <td>膜性腎症</td> <td>15</td> <td>ループス腎炎</td> <td>腎G</td> </tr> <tr> <td>6</td> <td>ギャロウェイ・モワト（Galloway-Mowat）症候群</td> <td>16</td> <td>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。）</td> <td>腎G</td> </tr> <tr> <td>7</td> <td>1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群</td> <td>17</td> <td>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。）</td> <td>腎G</td> </tr> <tr> <td rowspan="3">慢性糸球体腎炎</td> <td>8</td> <td>IgA腎症</td> <td>18</td> <td>非典型性溶血性尿毒症症候群</td> <td>腎H</td> </tr> <tr> <td>9</td> <td>メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）</td> <td>19</td> <td>ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）</td> <td>腎C</td> </tr> <tr> <td>10</td> <td>膜性増殖性糸球体腎炎</td> <td>20</td> <td>フィブロンекチン腎症</td> <td>腎I</td> </tr> </tbody> </table> <p>本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。 対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。</p>						対象疾病			対象疾病			大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	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	慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	腎C	2	びまん性メサンギウム硬化症	12	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	腎C	3	微小変化型ネフローゼ症候群	13	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	腎C	4	巣状分節性糸球体硬化症	14	エプスタイン（Epstein）症候群	腎F	5	膜性腎症	15	ループス腎炎	腎G	6	ギャロウェイ・モワト（Galloway-Mowat）症候群	16	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。）	腎G	7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	17	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。）	腎G	慢性糸球体腎炎	8	IgA腎症	18	非典型性溶血性尿毒症症候群	腎H	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	腎C	10	膜性増殖性糸球体腎炎	20	フィブロンекチン腎症	腎I		
対象疾病			対象疾病																																																																						
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準																																																																				
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	慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	腎C																																																																			
	2	びまん性メサンギウム硬化症		12	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	腎C																																																																			
	3	微小変化型ネフローゼ症候群		13	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	腎C																																																																			
	4	巣状分節性糸球体硬化症		14	エプスタイン（Epstein）症候群	腎F																																																																			
	5	膜性腎症		15	ループス腎炎	腎G																																																																			
	6	ギャロウェイ・モワト（Galloway-Mowat）症候群		16	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。）	腎G																																																																			
	7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群		17	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。）	腎G																																																																			
慢性糸球体腎炎	8	IgA腎症	18	非典型性溶血性尿毒症症候群	腎H																																																																				
	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	腎C																																																																				
	10	膜性増殖性糸球体腎炎	20	フィブロンекチン腎症	腎I																																																																				

図 1. 「表1 対象疾患一覧」の変更（「慢性腎疾患」のスライドより）

変更前

3. 対象疾病の並びについて

厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられており、告示における疾病は、区分および疾病名が五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、区分＝大分類、疾病名＝細分類と呼びかえ、臨床上の利便性に配慮した並びとしている。

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「○から○に掲げるもののほか、□□」等の表記となっている包括的病名を選択する。

厚生労働省告示		
区分	告示番号	疾病名
白血病	70	急性白血芽球性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、未分化
白血病	72	急性骨髄性白血病
白血病	73	急性赤白血病
白血病	74	急性骨髄性白血病
白血病	75	急性単球性白血病
白血病	76	若年性骨髄性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病
白血病	84	慢性骨髄性白血病
白血病	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病

⇒

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	白血病	1 前駆B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	2 成熟B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	3 T細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	4 急性骨髄性白血病、未分化
1	白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	白血病	7 急性骨髄性白血病
1	白血病	8 急性骨髄性白血病
1	白血病	9 急性単球性白血病
1	白血病	10 急性赤白血病
1	白血病	11 急性白血芽球性白血病
1	白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	白血病	13 慢性骨髄性白血病
1	白血病	14 慢性骨髄性白血病
1	白血病	15 若年性骨髄性白血病
1	白血病	16 1から15までに掲げるもののほか、白血病

変更後

1-b. 包括的病名の選択について

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「○から●に掲げるもののほか、△△」等の表記となっている包括的病名（※）を選択する。

厚生労働省告示（一部抜粋）		
区分	告示番号	疾病名
リンパ腫	86	成熟B細胞リンパ腫
リンパ腫	87	Tリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	88	Bリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	89	ホジキンリンパ腫
リンパ腫	90	未分化大細胞リンパ腫
リンパ腫	91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫（※）

⇒

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧（一部抜粋）		
大分類	細分類	
3	リンパ腫	18 成熟B細胞リンパ腫
3	リンパ腫	19 未分化大細胞リンパ腫
3	リンパ腫	20 Bリンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	21 Tリンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫
3	リンパ腫	23 18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫（※）

なお、厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられ、区分名および疾病名は五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、臨床上の利便性を考慮し、区分＝大分類、疾病名＝細分類として、順を並べ替えている。

図 2. 「包括的病名」に関する説明スライドの変更（「慢性腎疾患」のスライドより）

1-c. 対象年齢と成年患者の取り扱い

<p>対象年齢</p>	<p>初回申請は18歳未満まで。</p> <p>18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要な場合は、20歳未満まで対象期間が延長される。認定期間は原則として1年であり、1年を超えて利用を希望する場合は継続申請を行う。</p>
<p>成年患者の取り扱い</p>	<p>2022年4月より、18歳以上の患者は、成年患者として本人名義で申請手続きを行う。</p> <p>家族等が申請をする場合は、委任状が必要となる。</p> <p>成年後見人等の法定代理人の方が申請する場合、委任状は不要である。</p> <p>なお、本制度の対象疾病の一部は、別施策である難病対策における指定難病の対象疾病でもある。両制度の同時利用はできないため、対象基準や自己負担額、成人後の難病制度利用を考慮した選択が必要である。</p>

図 3. 「成年患者の取り扱い」に関する新規スライド（「概要」より）

3. 申請時の注意点 ー疾患群内共通ー

成長ホルモン治療について

- 腎機能低下による低身長症に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、慢性腎疾患の医療意見書のほかに「**成長ホルモン治療用意見書**」が必要である。
- 成長ホルモン治療に対する医療費助成の認定には、小児慢性特定疾病対策として別途定められた基準があり、成長ホルモン製剤の**保険適用基準とは一部異なっている**ことに注意する。

※ 成長ホルモン治療に関する詳細は、別講座「**成長ホルモン治療**」等を参照すること。

図 4. 「成長ホルモン治療」の内容を1つにまとめた新規スライド（「概要」より）

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等－

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

2015（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。全国の実施主体より医療意見書の写しが、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送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2023（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015年度は112、2016（平成28）年度は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125、2020（令和2）年度は127実施主体となっていた。2022年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2020年度分までの医療意見書は、おおよその実施主体から受領済であることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597（うち成長ホルモン治療用意見書12,080）件、2017年度計114,821（うち成長ホルモン治療用意見書13,006）件、2018年度計111,516（うち成長ホルモン治療用意見書11,849）件、2019年度計37,146（うち成長ホルモン治療用意見書3,944）件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「T細胞急性リンパ性白血病」、⑤神経・筋疾患「點頭てんかん（ウエスト症候群）」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、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。

衛生行政報告例による疾患分布と比較し同様の登録状況であり、2015から2018年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により2020から2021年度分の医療意見書の受領と電子化が遅延していた。2022年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

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）

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）

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 研究補助員）

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）

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）

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）が2015年に改正され実施されている、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、1998（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。2015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、診断の確からしき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拡充され、小児慢性特定疾病児童等データとして、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究では、2015年から2022年度分までの意見書の受領状況の確認と、2015年から2019年度分までの登録データを集計した。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

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、その写しを国立成育医療研究センター内に設置された医療意見書登

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も実施主体ごとに大きく異なっている。意見書受領後に疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計対象となる電子データの登録が完了するまでには、実施主体からの意見書の受領から最低でも数か月以上の時間が必要となる。

意見書の受領状況の推計

実施主体により受給者証の更新月が違い、年度区切りが異なっている。このため、小児慢性特定疾病児童等データにおける年度区分は、意見書の記載年月日をもとに4月から翌年3月までを年度区切りとしている。

登録センターでは、意見書の受領時に実施主体から意見書の該当年度や審査月等に関する申告も合わせて受領するが、申告に誤りがある場合がある。また該当する年度の意見書が一度に送付されるとは限らず、送付される順番も古い順とは限らない。このため意見書の該当年度はデータ登録完了時にしか分からないことになる。以上から、本研究における意見書の年度単位の受領状況の推定は、厚生労働省から発表され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推定年間申請件数とみなし、2023年3月末時点での実施主体ごとの受領済意見書の積算件数を推定年間申請件数と受領済期間で除すことで、受領割合を計算した。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2023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。実施主体となる自治体は毎年増加しており、また対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病が属する疾患群の移動などがあることから、2023年3月末における疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。集計年度に対象外であった疾病は、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時点での疾患群が異なっている場合があることに留意する必要がある。

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。2015年度は112、2016年度は114、2017年度は115、2018年度は121、2019年度は125実施主体、2020年度は127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

医療意見書の2023年3月末時点における受領状況および登録状況は以下の通りであった。

医療意見書の受領状況と登録状況（表1-1から表1-3）

厚生労働省から報告され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推定年間申請件数とみなし、これに対する受領済意見書の割合をみたところ、2020年度分まではおおそ受領が完了しており、2021年度分は9割弱、2022年度分は6割程度まで受領していると推定された（表1-1）。

次に電子化されているデータについて、推定年間申請件数に対するデータ登録済件数の割合を実施主体ごとに示したものを表1-2に示した。電子化については2015年から2018年度分までは、概ね登録済と思われた。一方、2019年

以降はデータ化が未だ進んでいなかった。実施主体ごとの年齢分布を表1-3に示した。

2023年3月末日時点の医療意見書の登録件数は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597件（うち成長ホルモン治療用意見書12,080件）、2017年度計114,821件（うち成長ホルモン治療用意見書13,006件）、2018年度計111,516件（うち成長ホルモン治療用意見書11,849件）、2019年度計37,146件（うち成長ホルモン治療用意見書3,944件）であった。

対象疾病別に登録件数の年平均値で比較したところ、登録全体で件数が多い対象疾病は、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（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「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「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、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に示した。

悪性新生物（表2-1-1～表2-1-3）

登録が多い順に、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頭蓋内胚細胞腫瘍、⑦網膜芽細胞腫、⑧毛様細胞性星細胞腫、⑨髓芽腫、⑩骨肉腫であった。

慢性腎疾患（表 2-2-1～表 2-2-3）

登録が多い順に、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腎奇形（低形成腎、多発性嚢胞腎、腎無形成など）、⑤紫斑病性腎炎、⑥巣状分節性糸球体硬化症、⑦尿路奇形（閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など）、⑧メサングウム増殖性糸球体腎炎（IgA 腎症を除く。）、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）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）

登録が多い順に、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特発性肺ヘモジデローシス、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）

登録が多い順に、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（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）、④単心室症、⑤完全大血管転位症、及び、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）

登録が多い順に、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。）、⑨プラダー・ウィリ症候群、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）

登録が多い順に、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高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑦混合性結合組織病、⑧家族性地中海熱、⑨慢性再発性多発性骨髄炎、⑩全身性強皮症であった。

糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録が多い順に、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）

登録が多い順に、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有機酸代謝異常症（メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症など）、⑤金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑥糖質代謝異常症（糖尿病Ⅰ型、グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症など）、⑦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）

登録が多い順に、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先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑧その他の血小板減少性紫斑病、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）

登録が多い順に、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慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑥慢性移植片対宿主病、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨ウィスコット・オルドリッチ症候群、⑩X 連鎖重症複合免疫不全症であった。

神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録が多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②もやもや病、③結節性硬化症、④レノックス・ガストー症候群結節性硬化症、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脊髄性筋萎縮症であった。

慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録が多い順に、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自己免疫性肝炎、⑩周期性嘔吐症候群であった。

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）

登録が多い順に、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、⑤13 トリソミー症候群、⑥アンジェルマン症候群、⑦チャージ症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨4 p-症候群、⑩ソトス症候群であった。

皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録が多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症 I 型）、②眼皮皮膚白皮症（先天性白皮症）、③先天性魚鱗癬、④色素性乾皮症、⑤表皮水疱症、⑥スティーヴンス・ジョンソン症候群、⑦膿疱性乾癬（汎発型）、⑧先天性ポルフィリン症であった。

骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は 2018 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではな

かった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、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大理石病、⑧2 型コラーゲン異常症関連疾患、⑨胸郭不全症候群、⑩内軟骨腫症であった。

脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は 2018 年度に新設された疾患群であるため、2015 から 2017 年度には対象ではなかった疾患が多い。一部の疾患は途中から疾患群移動されている。

登録が多い順に、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クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、④遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、⑤巨大静脈奇形であった。

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。

登録が多い順に、①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。）、②内分泌疾患：ターナー症候群、③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。）、④内分泌疾患：プラダー・ウィリ症候群、⑤骨系統疾患：軟骨無形成症、⑥骨系統疾患：軟骨低形成、⑦内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症、⑧内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩内分泌疾患：ヌーナン症候群であった。

D. 考察

2015 から 2022 年度分までの意見書の提出状況の確認と 2015 から 2019 年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。2015 年の制度改正以降、対象疾病ごとに専用の意見書様式が用意され、それ以前よりも詳細な臨床情

報が登録されるようになっている。本集計に当たっては、2017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用いた。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、集計している対象が異なっており、受給者証所持者数を全申請件数とみなしていることに注意が必要である。

2015から2018年度までの4年間分については、おおよそ登録件数が安定しており、ほぼ電子化が終了し全国データとみなせる状態になっていると考えられた。2022年度は、コロナ禍の影響で先延ばしになっていた古い意見書の発送を、各実施主体に要請するとともに、データ入力についても古い意見書を中心に実施された。このため新しい意見書の電子化率が低いままとなっていた。

全国データとみなせる2015から2018年度までの4年分の登録件数の推移を見たところ、慢性糸球体腎炎や川崎病性冠動脈瘤といった疾患の減少傾向が認められた。これらは疾患の発生率そのものが低下している可能性もあり、更なる検討が必要であると思われた。気道狭窄、重症先天性心疾患やフォンタン術後症候群、脊髄髄膜瘤、滑脳症、ダンディー・ウォーカー症候群、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、乳児重症ミオクロニーてんかん、ヒルシュスプルング病、慢性特発性偽性腸閉塞症、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症、腸管神経節細胞減少症、総排泄腔遺残、総排泄腔外反症などは、登録件数が増加傾向にあった。2015年以降に対象疾病となった疾患であり、予後の改善により症例が蓄積してきているためである可能性があった。全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎／多発性筋炎、バーチェット病、高安動脈炎（大動脈炎症

候群）、混合性結合組織病、家族性地中海熱、慢性再発性多発性骨髄炎、もやもや病、多発性硬化症、重症筋無力症、潰瘍性大腸炎、クローン病も登録件数が増加傾向にあった。これらは指定難病でもあり、発症率や有病率が変化しているのではなく、2015年以前は小慢対象ではなかった疾患であるため、指定難病から経済的負担の有利な小慢に申請が移ってきている可能性があると思われた。

疾患ごとの登録状況の変化については、さらに個別の詳細な検討が必要であろう。

E. 結論

2015から2022年度分までの医療意見書の受領状況と2015から2019年度分までの登録データの集計を行った。2018年度までのデータは登録件数が落ち着いてきていることから、全国データに達したと考えられ、今後の疾病研究への利活用が期待される。

F. 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いただいている各実施主体の関係各位に感謝申し上げます。

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。）

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 医療意見書受領状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
1	北海道	A	A	A	A	A	A	A	A
2	札幌市	A	A	A	A	A	A	A	D
3	旭川市	A	A	A	A	A	A	A	D
4	函館市	A	A	A	A	A	A	A	A
5	青森県	A	A	A	A	A	A	D	D
6	青森市	A	A	A	A	A	A	A	A
7	八戸市	A	A	A	A	A	A	A	B
8	岩手県	A	A	A	A	A	A	A	A
9	盛岡市	A	A	A	A	A	A	A	B
10	宮城県	A	NA	A	A	A	B	D	D
11	仙台市	A	A	A	A	A	A	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	A	A	A	A
13	秋田市	A	A	A	A	A	A	A	D
14	山形県	A	A	A	A	A	A	D	D
15	山形市					A	A	A	A
16	福島県	NA	A	A	A	A	A	A	D
17	郡山市	A	A	A	A	A	A	A	C
18	いわき市	A	A	A	A	A	A	A	A
19	福島市				A	A	A	A	A
20	茨城県	A	A	A	A	A	A	A	B
21	水戸市						A	A	A
22	栃木県	A	A	A	A	A	A	A	D
23	宇都宮市	B	B	B	B	B	B	B	D
24	群馬県	A	A	A	A	A	A	A	A
25	前橋市	A	A	A	A	A	A	A	A
26	高崎市	A	A	A	A	A	A	A	B
27	埼玉県	A	A	A	A	A	A	A	D
28	さいたま市	A	A	A	A	A	A	A	C
29	川越市	A	A	A	A	A	A	A	B
30	越谷市	A	A	A	A	A	A	A	B
31	川口市				A	A	A	A	A
32	千葉県	A	A	A	A	A	A	A	D
33	千葉市	A	A	A	A	A	A	A	A
34	船橋市	A	A	A	A	A	A	A	A
35	柏市	A	A	A	A	A	A	A	D
36	東京都	B	B	B	B	B	B	B	B

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
37	八王子市	A	A	A	A	A	A	A	A
38	江戸川区								
39	世田谷区								
40	荒川区								
41	港区								
42	中野区								
43	板橋区								
44	豊島区								
45	神奈川県	A	A	A	A	A	A	A	A
46	横浜市	B	B	B	B	A	B	B	B
47	川崎市	A	NA	B	A	B	B	B	D
48	相模原市	A	A	A	A	A	A	A	D
49	横須賀市	A	A	A	A	A	A	A	B
50	新潟県	A	A	A	A	A	A	A	A
51	新潟市	A	A	A	A	A	A	A	C
52	富山県	A	A	A	A	A	A	A	B
53	富山市	A	A	A	A	A	A	A	A
54	石川県	A	A	A	A	A	A	A	B
55	金沢市	A	A	A	A	A	A	A	A
56	福井県	A	A	A	A	A	A	A	A
57	福井市					A	A	A	C
58	山梨県	A	A	A	A	A	A	A	A
59	甲府市					A	A	A	D
60	長野県	A	A	A	A	A	A	A	A
61	長野市	A	A	A	A	A	A	A	D
62	松本市							D	D
63	岐阜県	A	A	A	A	A	A	A	A
64	岐阜市	A	A	A	A	A	A	A	A
65	静岡県	A	A	A	A	A	A	A	A
66	静岡市	A	A	A	A	A	A	A	B
67	浜松市	A	A	A	A	A	A	A	B
68	愛知県	A	A	A	A	A	A	A	C
69	名古屋市	A	A	A	A	A	A	A	A
70	豊田市	A	A	A	A	A	A	B	D
71	豊橋市	A	A	A	A	A	A	A	B
72	岡崎市	A	A	A	A	A	A	A	A
73	一宮市							A	B

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
74	三重県	A	A	A	A	A	A	A	A
75	滋賀県	A	A	A	A	A	A	D	D
76	大津市	A	A	A	A	A	A	A	A
77	京都府	A	A	A	A	A	A	A	A
78	京都市	A	A	A	A	A	A	D	D
79	大阪府	A	A	A	A	A	A	A	D
80	大阪市	A	A	A	A	A	A	A	B
81	堺市	B	B	B	B	A	B	A	A
82	高槻市	A	A	A	A	A	A	A	A
83	東大阪市	A	A	A	A	A	A	C	D
84	豊中市	A	A	A	A	A	A	A	A
85	枚方市	A	A	A	A	A	A	A	A
86	八尾市				B	B	B	A	A
87	寝屋川市					A	A	A	A
88	吹田市						B	B	B
89	兵庫県	NA	NA	A	A	A	A	A	D
90	神戸市	A	A	A	A	A	A	A	D
91	姫路市	A	A	A	A	A	A	A	B
92	西宮市	A	A	A	A	A	A	B	D
93	尼崎市	A	A	A	A	A	A	A	A
94	明石市				B	B	B	B	B
95	奈良県	D	D	D	D	D	D	D	D
96	奈良市	A	A	A	A	A	A	A	A
97	和歌山県	A	A	A	A	A	B	A	C
98	和歌山市	A	A	A	A	A	A	A	A
99	鳥取県	A	A	A	A	A	A	A	A
100	鳥取市				A	A	A	A	A
101	島根県	A	A	A	A	A	A	A	A
102	松江市				A	A	A	A	A
103	岡山県	A	A	A	A	A	A	A	A
104	岡山市	A	A	A	A	A	A	A	D
105	倉敷市	A	A	A	A	A	A	A	A
106	広島県	A	A	A	A	A	A	A	D
107	広島市	A	A	A	A	A	A	A	A
108	福山市	A	A	A	A	A	A	A	A
109	呉市		A	A	A	A	A	A	A
110	山口県	NA	A	A	A	A	D	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)	2021年度 (令和3)	2022年度 (令和4)
111	下関市	A	A	A	A	A	A	A	D
112	徳島県	A	A	A	A	A	A	D	D
113	香川県	A	A	A	A	A	A	A	C
114	高松市	A	A	A	A	A	A	D	D
115	愛媛県	B	B	B	B	A	B	A	B
116	松山市	A	A	A	A	A	A	A	A
117	高知県	A	A	A	A	A	A	A	D
118	高知市	A	A	A	A	A	A	A	A
119	福岡県	B	B	B	B	B	B	B	B
120	北九州市	A	A	A	A	A	A	A	B
121	福岡市	A	A	A	A	A	A	A	D
122	久留米市	A	A	A	A	A	A	A	D
123	佐賀県	A	A	A	A	A	A	A	C
124	長崎県	A	A	A	A	A	A	A	A
125	長崎市	A	A	A	A	A	C	D	D
126	佐世保市		A	A	A	A	A	A	D
127	熊本県	A	A	A	A	A	A	A	A
128	熊本市	A	A	A	A	A	A	A	A
129	大分県	A	A	A	A	A	A	A	D
130	大分市	A	A	A	A	A	A	A	A
131	宮崎県	A	A	A	A	A	D	D	D
132	宮崎市	A	A	A	A	A	A	A	B
133	鹿児島県	A	A	A	A	A	A	B	B
134	鹿児島市	A	A	A	A	A	A	A	B
135	沖縄県	B	B	B	B	B	B	B	B
136	那覇市	A	A	A	A	A	A	A	B

- ※ 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。資料破棄等によるデータ欠損はNAで示した。
- ※ 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、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比較した。
- ※ 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(八戸市を除く)。

表 1-2. 医療意見書登録状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
1	北海道	A	A	A	A	D	D
2	札幌市	A	A	A	A	D	D
3	旭川市	A	A	A	A	C	D
4	函館市	A	A	A	A	D	D
5	青森県	A	A	A	A	D	D
6	青森市	A	A	A	A	D	D
7	八戸市			A	A	C	D
8	岩手県	A	A	A	A	D	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A	D
10	宮城県	D	D	A	A	C	D
11	仙台市	A	A	D	D	C	D
12	秋田県	A	A	A	A	D	D
13	秋田市	A	A	A	A	D	D
14	山形県	A	A	A	A	C	D
15	山形市					A	D
16	福島県	D	A	D	A	D	D
17	郡山市	A	A	A	A	C	D
18	いわき市	A	A	A	A	D	D
19	福島市				A	D	D
20	茨城県	A	A	A	A	C	D
21	水戸市						D
22	栃木県	A	A	D	A	D	D
23	宇都宮市	D	D	C	A	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D	D
25	前橋市	A	A	A	A	D	D
26	高崎市	A	A	A	A	D	D
27	埼玉県	B	C	B	A	C	D
28	さいたま市	A	A	A	A	B	D
29	川越市	A	A	A	A	A	D
30	越谷市	B	A	A	A	A	D
31	川口市				B	C	D
32	千葉県	A	A	A	A	D	D
33	千葉市	A	A	A	A	D	D
34	船橋市	A	A	A	A	D	D
35	柏市	A	A	A	A	C	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
36	東京都	B	D	A	A	C	D
37	八王子市	A	A	A	A	B	D
38	江戸川区						D
39	世田谷区						D
40	荒川区						D
41	港区						
42	中野区						
43	板橋区						
44	豊島区						
45	神奈川県	A	A	A	A	D	D
46	横浜市	C	C	A	B	D	D
47	川崎市	A	D	A	A	D	D
48	相模原市	A	A	A	A	C	D
49	横須賀市	A	A	A	A	B	D
50	新潟県	A	A	A	A	A	D
51	新潟市	A	A	A	A	B	D
52	富山県	A	A	A	A	A	D
53	富山市	A	A	A	A	D	D
54	石川県	A	A	A	A	D	D
55	金沢市	A	A	A	A	A	D
56	福井県	A	A	A	A	D	D
57	福井市					A	D
58	山梨県	A	A	A	A	D	D
59	甲府市					A	D
60	長野県	A	A	A	A	D	D
61	長野市	A	A	A	A	D	D
62	松本市						
63	岐阜県	A	A	A	A	C	D
64	岐阜市	A	A	A	A	A	D
65	静岡県	A	A	A	A	D	D
66	静岡市	A	A	A	B	D	D
67	浜松市	A	A	A	A	C	D
68	愛知県	A	A	A	A	D	D
69	名古屋市	A	A	A	A	D	D
70	豊田市	A	A	A	A	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
71	豊橋市	A	A	A	A	D	D
72	岡崎市	A	A	A	A	D	D
73	一宮市						
74	三重県	A	A	A	A	D	D
75	滋賀県	A	A	A	A	C	D
76	大津市	A	A	A	A	A	D
77	京都府	A	A	A	A	D	D
78	京都市	A	A	A	A	D	D
79	大阪府	A	A	A	D	D	D
80	大阪市	A	A	A	A	D	D
81	堺市	A	A	A	A	D	D
82	高槻市	A	A	A	A	D	D
83	東大阪市	A	A	A	A	C	D
84	豊中市	A	A	A	A	B	D
85	枚方市	A	A	A	A	C	D
86	八尾市				A	C	D
87	寝屋川市					B	D
88	吹田市						D
89	兵庫県	D	D	A	A	C	D
90	神戸市	A	A	A	A	C	D
91	姫路市	A	A	A	A	C	D
92	西宮市	A	A	A	A	C	D
93	尼崎市	A	A	A	A	A	D
94	明石市				A	A	D
95	奈良県	D	D	D	D	D	D
96	奈良市	A	A	A	A	D	D
97	和歌山県	C	C	B	A	C	D
98	和歌山市	A	A	A	A	B	D
99	鳥取県	A	A	A	D	D	D
100	鳥取市				A	C	D
101	島根県	A	A	A	A	D	D
102	松江市				A	A	D
103	岡山県	A	A	A	A	D	D
104	岡山市	A	A	A	A	A	D
105	倉敷市	A	A	A	A	D	D

実施主体		2015年度 (平成27)	2016年度 (平成28)	2017年度 (平成29)	2018年度 (平成30)	2019年度 (令和元)	2020年度 (令和2)
106	広島県	A	A	A	A	C	D
107	広島市	A	A	A	A	D	D
108	福山市	A	A	A	A	D	D
109	呉市		A	A	A	A	D
110	山口県	D	A	A	A	A	D
111	下関市	A	A	A	A	D	D
112	徳島県	A	A	B	A	A	D
113	香川県	A	A	A	A	A	D
114	高松市	A	A	A	A	D	D
115	愛媛県	D	D	A	A	D	D
116	松山市	A	A	A	A	A	D
117	高知県	A	A	A	A	D	D
118	高知市	A	A	A	A	A	D
119	福岡県	A	D	D	D	D	D
120	北九州市	A	A	A	A	C	D
121	福岡市	A	D	A	D	D	D
122	久留米市	A	A	A	A	D	D
123	佐賀県	A	A	A	A	D	D
124	長崎県	A	A	A	A	B	D
125	長崎市	A	A	A	A	D	D
126	佐世保市		A	A	A	D	D
127	熊本県	A	A	A	A	D	D
128	熊本市	A	A	A	A	A	D
129	大分県	A	A	A	A	D	D
130	大分市	A	A	A	A	A	D
131	宮崎県	A	A	A	A	B	D
132	宮崎市	A	A	D	A	A	D
133	鹿児島県	A	A	A	A	B	D
134	鹿児島市	A	A	A	A	B	D
135	沖縄県	C	A	A	B	C	D
136	那覇市	C	A	A	A	A	D

※ 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、データベースに登録済の件数が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年については、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比較した。

※ 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 1-3. 実施主体ごとの年齢別登録件数

実施主体	2015（平成 27）年度					2016（平成 28）年度					2017（平成 29）年度					2018（平成 30）年度					2019（令和元）年度				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
1 北海道	383	653	835	607	2,478	330	651	809	630	2,420	335	609	842	658	2,444	264	597	727	626	2,214	26	60	93	101	280
2 札幌市	297	619	671	470	2,057	274	641	667	473	2,055	262	611	695	502	2,070	302	573	702	526	2,103	43	89	128	88	348
3 旭川市	54	74	100	103	331	56	72	107	97	332	54	78	111	98	341	46	74	91	93	304	14	35	30	42	121
4 函館市	24	47	50	57	178	19	52	51	56	178	17	46	64	58	185	16	31	50	48	145	0	0	3	4	7
5 青森県	228	253	248	203	932	219	216	236	213	884	207	210	224	223	864	164	212	236	218	830	23	47	59	54	183
6 青森市	69	98	91	55	313	70	99	91	67	327	77	85	100	74	336	77	63	100	74	314	4	3	6	15	28
7 八戸市	54	80	82	67	283	60	79	83	68	290	50	73	85	67	275	44	74	80	61	259	21	34	33	24	112
8 岩手県	299	331	420	293	1,343	290	344	369	333	1,336	282	327	398	339	1,346	255	332	390	321	1,298	32	58	52	75	217
9 盛岡市	111	117	111	82	421	106	128	110	89	433	96	114	143	92	445	90	101	126	97	414	69	112	141	101	423
10 宮城県	79	47	66	34	226	22	19	17	14	72	328	400	481	398	1,607	215	383	426	386	1,410	102	90	142	93	427
11 仙台市	322	424	495	308	1,549	288	418	466	317	1,489	0	1	0	0	1	8	6	4	3	21	123	154	171	127	575
12 秋田県	105	150	236	218	709	103	164	228	216	711	102	166	232	256	756	99	126	231	211	667	5	1	2	5	13
13 秋田市	47	80	110	107	344	66	84	133	105	388	48	113	123	107	391	49	110	117	101	377	0	0	0	1	1
14 山形県	152	248	401	239	1,040	149	218	360	261	988	148	206	357	275	986	141	217	324	290	972	62	74	90	92	318
15 山形市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	3	43	64	67	65	239
16 福島県	2	5	4	0	11	81	277	445	223	1,026	9	8	8	5	30	80	169	304	158	711	15	14	30	21	80
17 郡山市	43	81	116	76	316	39	85	109	85	318	37	87	98	87	309	39	75	89	104	307	12	16	26	28	82
18 いわき市	62	144	165	74	445	64	143	161	65	433	64	149	148	66	427	55	158	149	66	428	7	9	8	5	29
19 福島市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	33	65	112	59	269	7	8	12	17	44
20 茨城県	453	661	848	564	2,526	415	658	793	609	2,475	451	644	756	623	2,474	476	595	767	647	2,485	134	143	205	176	658
21 水戸市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	11	8	24
22 栃木県	316	388	536	483	1,723	281	365	500	490	1,636	96	56	60	53	265	229	334	466	490	1,519	16	12	18	25	71
23 宇都宮市	35	32	45	18	130	31	17	28	11	87	61	19	29	27	136	90	117	158	160	525	24	17	20	29	90
24 群馬県	206	220	319	257	1,002	198	226	292	256	972	170	209	301	275	955	164	221	274	292	951	28	20	26	43	117
25 前橋市	40	83	73	78	274	53	73	88	77	291	44	60	97	73	274	44	56	86	81	267	2	2	6	7	17
26 高崎市	62	74	82	92	310	70	80	106	99	355	65	84	111	110	370	71	70	114	116	371	3	6	5	10	24
27 埼玉県	579	622	755	508	2,464	508	489	543	435	1,975	592	596	737	587	2,512	991	1,038	1,332	1,030	4,391	410	336	373	271	1,390
28 さいたま市	297	307	382	268	1,254	293	310	361	299	1,263	307	310	360	314	1,291	272	307	341	272	1,192	141	170	199	152	662
29 川越市	83	87	96	64	330	97	105	116	61	379	84	89	132	74	379	83	105	138	88	414	83	123	122	86	414
30 越谷市	56	70	74	24	224	55	77	78	43	253	72	75	95	57	299	81	76	101	74	332	69	83	91	86	329

実施主体	2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度					
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	
31	川口市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	106	112	111	59	388	39	33	39	36	147	
32	千葉県	592	841	1,274	928	3,635	597	808	1,117	886	3,408	560	802	1,082	943	3,387	546	819	996	936	3,297	64	124	154	154	496
33	千葉市	132	204	364	261	961	134	192	343	328	997	99	186	322	291	898	97	192	249	285	823	11	5	27	40	83
34	船橋市	100	161	181	147	589	109	159	184	162	614	132	155	210	153	650	129	151	209	156	645	18	20	20	27	85
35	柏市	79	110	127	86	402	79	105	127	90	401	96	109	135	97	437	90	109	127	104	430	24	27	34	35	120
36	東京都	1,196	1,645	1,895	1,553	6,289	273	293	360	357	1,283	1,635	1,914	2,185	1,963	7,697	1,527	1,889	2,120	1,958	7,494	470	720	820	741	2,751
37	八王子市	73	123	180	130	506	68	108	148	126	450	71	108	150	125	454	59	78	89	105	331	53	51	73	70	247
38	江戸川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	2	7
39	世田谷区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	3	1	7
40	荒川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
41	港区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
42	中野区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
43	板橋区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
44	豊島区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
45	神奈川県	274	534	723	576	2,107	308	477	729	537	2,051	297	477	681	557	2,012	336	476	644	568	2,024	47	56	99	101	303
46	横浜市	133	305	328	202	968	215	365	425	273	1,278	362	627	869	536	2,394	396	507	667	443	2,013	41	65	82	78	266
47	川崎市	266	380	440	251	1,337	20	6	5	3	34	272	396	414	259	1,341	239	420	435	277	1,371	9	11	7	10	37
48	相模原市	80	131	159	141	511	90	142	143	150	525	94	130	152	150	526	107	163	200	146	616	22	53	83	61	219
49	横須賀市	39	52	132	76	299	44	53	102	88	287	39	65	82	92	278	37	68	68	90	263	39	44	50	69	202
50	新潟県	171	283	376	346	1,176	223	281	383	355	1,242	209	276	382	357	1,224	254	254	384	361	1,253	241	220	356	320	1,137
51	新潟市	140	147	216	208	711	140	148	197	213	698	123	163	183	209	678	139	165	182	210	696	88	114	99	100	401
52	富山県	95	172	265	129	661	99	160	244	146	649	84	155	248	142	629	93	152	248	140	633	89	132	212	154	587
53	富山市	52	116	177	79	424	45	122	189	82	438	31	98	143	79	351	24	90	118	83	315	1	1	0	0	2
54	石川県	222	198	276	173	869	198	184	253	177	812	177	187	244	160	768	165	195	207	147	714	49	43	43	29	164
55	金沢市	140	133	152	127	552	129	138	148	122	537	124	121	133	129	507	96	108	118	111	433	105	96	117	121	439
56	福井県	169	239	349	206	963	162	189	327	190	868	152	228	347	215	942	133	214	329	205	881	7	27	56	47	137
57	福井市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	55	93	57	243
58	山梨県	138	167	218	179	702	142	138	211	192	683	111	162	243	196	712	84	126	172	144	526	6	2	8	0	16
59	甲府市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4	23	26	43	48	140
60	長野県	506	549	608	392	2,055	477	565	585	407	2,034	472	571	602	428	2,073	452	525	596	459	2,032	86	43	85	51	265
61	長野市	114	102	177	72	465	109	104	136	100	449	97	115	112	115	439	97	105	102	107	411	5	9	4	13	31

実施主体	2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度					
	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	0-4	5-9	10-14	15-19	合計	
	歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		歳	歳	歳	歳		
62	松本市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
63	岐阜県	254	288	356	270	1,168	265	281	368	312	1,226	255	309	345	317	1,226	253	322	354	341	1,270	97	89	79	87	352
64	岐阜市	64	90	140	77	371	78	98	99	100	375	71	98	99	103	371	84	90	111	92	377	69	83	85	75	312
65	静岡県	392	553	722	502	2,169	377	535	717	503	2,132	323	539	728	514	2,104	275	460	615	488	1,838	0	0	0	0	0
66	静岡市	105	168	202	124	599	111	175	209	161	656	97	160	191	161	609	75	128	148	118	469	7	4	7	4	22
67	浜松市	146	245	304	158	853	160	249	290	178	877	194	213	310	197	914	184	225	292	206	907	41	44	82	52	219
68	愛知県	729	958	1,119	753	3,559	710	896	1,105	823	3,534	700	917	1,086	903	3,606	703	946	1,085	957	3,691	92	66	69	41	268
69	名古屋市	323	468	469	414	1,674	384	476	460	449	1,769	398	441	533	463	1,835	383	411	450	379	1,623	36	12	22	19	89
70	豊田市	64	107	125	86	382	84	105	136	93	418	101	104	131	96	432	65	119	110	117	411	9	11	5	3	28
71	豊橋市	55	63	81	84	283	75	75	93	93	336	61	76	84	82	303	65	76	81	88	310	15	14	15	13	57
72	岡崎市	85	80	101	77	343	68	92	124	81	365	81	90	137	97	405	84	85	123	103	395	12	10	10	6	38
73	一宮市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
74	三重県	432	667	752	386	2,237	423	613	758	401	2,195	408	604	715	427	2,154	408	576	724	430	2,138	91	117	105	93	406
75	滋賀県	229	416	476	305	1,426	245	410	465	318	1,438	205	354	430	305	1,294	203	269	353	277	1,102	74	121	135	128	458
76	大津市	92	127	146	90	455	77	129	132	93	431	111	104	142	104	461	93	100	148	110	451	66	86	118	93	363
77	京都府	256	361	618	355	1,590	259	342	556	372	1,529	236	288	531	387	1,442	212	274	457	313	1,256	45	31	34	15	125
78	京都市	308	357	486	333	1,484	347	414	468	322	1,551	305	405	492	336	1,538	275	435	460	356	1,526	3	7	12	2	24
79	大阪府	765	1,226	1,547	1,044	4,582	553	914	1,294	950	3,711	580	941	1,191	786	3,498	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
80	大阪市	522	672	736	558	2,488	456	640	636	518	2,250	507	638	655	558	2,358	464	568	605	431	2,068	132	139	162	106	539
81	堺市	240	273	348	223	1,084	206	266	348	247	1,067	204	301	309	272	1,086	175	251	261	224	911	20	36	33	42	131
82	高槻市	61	126	239	113	539	72	119	212	117	520	69	126	172	132	499	68	100	121	127	416	13	20	18	17	68
83	東大阪市	76	141	191	117	525	72	148	181	131	532	87	136	194	126	543	100	111	167	137	515	23	35	49	36	143
84	豊中市	74	137	137	90	438	68	133	153	103	457	71	127	121	86	405	85	125	148	88	446	64	91	101	59	315
85	枚方市	109	147	206	126	588	104	157	172	135	568	100	162	167	152	581	78	136	133	160	507	24	43	39	53	159
86	八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	13	15	11	50	68	80	91	67	306	22	42	28	30	122
87	寝屋川市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	12	24	7	48	29	29	45	36	139
88	吹田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	2	1	9
89	兵庫県	0	0	0	0	0	18	12	7	18	55	304	490	570	579	1,943	231	457	519	536	1,743	84	200	183	202	669
90	神戸市	166	262	353	336	1,117	171	278	344	337	1,130	190	248	356	372	1,166	188	259	353	393	1,193	76	94	111	134	415
91	姫路市	74	100	121	100	395	81	102	129	107	419	84	95	115	105	399	86	105	129	108	428	33	51	55	57	196
92	西宮市	98	159	196	111	564	87	151	171	132	541	85	165	169	143	562	90	176	176	156	598	13	39	44	41	137

実施主体		2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度				
		0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
93	尼崎市	89	160	176	76	501	89	178	176	88	531	94	184	201	86	565	85	184	218	99	586	67	180	218	89	554
94	明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	69	42	34	56	201	47	45	35	60	187
95	奈良県	124	71	67	23	285	123	46	59	27	255	93	61	75	26	255	118	54	84	34	290	18	20	17	6	61
96	奈良市	90	150	196	118	554	105	156	186	117	564	112	139	159	122	532	121	142	164	121	548	2	2	7	0	11
97	和歌山県	44	39	52	43	178	70	55	73	49	247	69	102	126	114	411	101	135	151	171	558	48	65	75	57	245
98	和歌山市	74	111	184	73	442	78	113	168	90	449	73	114	172	76	435	87	124	165	98	474	52	80	107	52	291
99	鳥取県	118	164	157	136	575	136	158	171	147	612	115	153	172	138	578	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
100	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	61	56	73	44	234	24	22	19	15	80
101	島根県	106	209	258	184	757	110	203	260	189	762	116	201	267	204	788	69	119	192	133	513	10	13	30	35	88
102	松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	3	51	71	97	78	297	41	79	105	84	309
103	岡山県	120	205	289	177	791	110	190	304	194	798	114	203	258	190	765	121	192	254	196	763	4	5	1	4	14
104	岡山市	162	370	438	152	1,122	156	351	479	175	1,161	144	364	433	207	1,148	133	336	459	208	1,136	105	286	420	204	1,015
105	倉敷市	122	151	219	129	621	102	166	175	133	576	89	153	188	158	588	99	168	197	150	614	6	2	3	2	13
106	広島県	308	417	494	304	1,523	230	350	395	247	1,222	232	375	393	253	1,253	228	362	408	250	1,248	47	84	103	74	308
107	広島市	336	501	523	314	1,674	415	533	584	358	1,890	450	520	631	368	1,969	419	606	640	366	2,031	38	38	45	37	158
108	福山市	185	278	219	143	825	154	282	270	144	850	174	279	305	160	918	157	236	292	164	849	53	46	48	29	176
109	呉市	0	0	0	0	0	32	77	94	48	251	30	68	77	60	235	39	62	72	62	235	42	56	68	64	230
110	山口県	11	12	3	2	28	262	511	476	287	1,536	236	515	509	256	1,516	202	497	502	261	1,462	161	443	557	266	1,427
111	下関市	35	65	112	63	275	43	83	110	74	310	36	98	102	89	325	40	84	88	79	291	1	2	0	1	4
112	徳島県	78	111	234	175	598	80	112	203	174	569	52	84	101	112	349	66	109	126	187	488	55	96	128	147	426
113	香川県	69	146	172	149	536	69	137	207	138	551	66	134	203	134	537	64	133	176	140	513	45	123	174	131	473
114	高松市	53	117	211	102	483	70	119	208	101	498	59	119	178	96	452	67	133	156	107	463	3	8	9	14	34
115	愛媛県	50	51	50	13	164	56	48	39	12	155	123	331	367	173	994	133	293	387	181	994	3	27	25	12	67
116	松山市	105	173	229	125	632	98	197	227	124	646	95	195	237	114	641	93	193	237	119	642	68	173	226	144	611
117	高知県	40	120	115	97	372	39	93	120	93	345	51	80	154	85	370	49	78	161	73	361	4	11	7	14	36
118	高知市	80	161	165	77	483	69	134	174	79	456	56	127	170	95	448	83	122	178	110	493	73	92	166	96	427
119	福岡県	340	651	736	507	2,234	155	81	108	50	394	108	74	108	44	334	131	85	137	68	421	39	58	85	62	244
120	北九州市	140	306	338	210	994	132	296	315	189	932	104	243	288	156	791	121	238	301	183	843	63	91	142	99	395
121	福岡市	327	489	414	259	1,489	82	78	60	36	256	319	514	458	337	1,628	85	74	51	34	244	31	11	17	9	68
122	久留米市	50	93	110	76	329	39	98	104	89	330	44	96	107	89	336	53	88	96	77	314	2	1	1	4	8
123	佐賀県	141	268	370	217	996	163	298	367	293	1,121	204	279	358	292	1,133	201	303	361	319	1,184	44	56	67	60	227

実施主体	2015（平成27）年度					2016（平成28）年度					2017（平成29）年度					2018（平成30）年度					2019（令和元）年度				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
124 長崎県	192	394	449	295	1,330	148	253	323	243	967	159	265	320	230	974	158	202	264	220	844	81	167	204	138	590
125 長崎市	79	183	183	102	547	93	178	191	100	562	93	141	205	110	549	79	119	214	116	528	6	18	42	9	75
126 佐世保市	0	1	0	1	2	51	124	130	75	380	52	103	128	89	372	51	84	130	75	340	4	5	12	9	30
127 熊本県	145	238	318	241	942	148	241	317	240	946	176	251	271	283	981	200	280	312	300	1,092	0	0	0	0	0
128 熊本市	208	258	289	205	960	221	251	302	215	989	234	285	289	219	1,027	232	311	297	244	1,084	141	266	263	218	888
129 大分県	80	155	203	197	635	109	173	241	206	729	113	173	256	205	747	102	189	258	199	748	24	60	58	28	170
130 大分市	81	132	154	85	452	69	148	155	113	485	84	140	152	125	501	89	169	173	143	574	81	173	168	148	570
131 宮崎県	152	272	314	182	920	195	306	397	222	1,120	191	293	398	261	1,143	137	263	357	243	1,000	97	199	274	183	753
132 宮崎市	110	243	283	177	813	118	244	283	170	815	57	38	39	22	156	109	224	307	186	826	78	191	269	148	686
133 鹿児島県	403	427	574	355	1,759	366	472	554	381	1,773	349	480	555	367	1,751	326	467	554	362	1,709	168	234	275	202	879
134 鹿児島市	250	271	330	185	1,036	265	265	312	198	1,040	242	269	300	227	1,038	249	276	288	250	1,063	160	196	256	189	801
135 沖縄県	386	248	203	84	921	670	743	790	435	2,638	635	757	808	429	2,629	381	524	507	297	1,709	299	339	329	209	1,176
136 那覇市	117	58	48	12	235	138	214	207	110	669	138	214	216	109	677	141	188	193	126	648	125	178	215	133	651

※ 本集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数は含まれない。

※ 医療意見書の送付元の実施主体ごとの集計のため、実際に申請された実施主体とは異なっている場合がある。

※ 集計結果が「0」である箇所は、その当時実施主体では無かったため送付実績がない場合や集計時点で医療意見書が未発送である場合も含む。

※ 疑義照会中等、入力が保留されている場合は、集計に含まれていない。

2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数（悪性新生物）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	2,145	1,895	2,098	2,028	648
継続	10,192	9,626	10,728	10,931	3,543
転入	28	16	31	22	6
未記入	100	57	21	1	0

表 2-1-2 性別ごとの登録件数（悪性新生物）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	6,897	6,391	7,163	7,238	2,327
女	5,565	5,202	5,713	5,744	1,869
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	1	2	0	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数（悪性新生物）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	2,975	2,846	3,183	3,328	1,112
白血病	2 成熟B細胞急性リンパ性白血病	69	61	67	82	19
白血病	3 T細胞急性リンパ性白血病	347	353	409	396	128
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	128	91	106	108	26
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	117	103	96	96	16
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	219	221	252	253	87
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	68	62	74	76	28
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	107	97	117	109	38
白血病	9 急性単球性白血病	97	101	101	107	40
白血病	10 急性赤白血病	13	16	17	13	2
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	183	183	211	203	65
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	172	157	168	172	40
白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	2	1
白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	63	72	88	94	21
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	84	87	96	84	26

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	233	224	251	234	96
リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫	246	235	273	276	75
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	119	107	111	118	38
リンパ腫	20	Bリンパ芽球性リンパ腫	99	82	91	97	26
リンパ腫	21	Tリンパ芽球性リンパ腫	146	159	159	162	49
リンパ腫	22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	140	145	151	132	44
リンパ腫	23	18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫	108	91	97	88	25
組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	431	395	435	461	144
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	161	140	139	134	48
組織球症	26	24及び25に掲げるもののほか、組織球症	12	12	14	18	2
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	27	神経芽腫	651	616	686	699	216
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	28	神経節芽腫	31	34	29	28	9
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	29	網膜芽細胞腫	422	388	416	405	127
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	251	238	284	270	73
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	31	腎明細胞肉腫	16	15	13	19	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	32	腎細胞癌	12	10	8	7	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	33	肝芽腫	274	246	306	298	104
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	34	肝細胞癌	6	3	7	7	0
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	35	骨肉腫	363	330	358	358	125
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	36	骨軟骨腫症	11	9	16	10	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	37	軟骨肉腫	9	4	4	6	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	38	軟骨芽細胞腫	6	4	7	9	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	1	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	176	171	190	203	73
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。)	6	12	9	8	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	42	横紋筋肉腫	302	272	302	294	91
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	43	悪性ラブドイド腫瘍	16	16	22	20	5

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	32	23	30	32	13
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	8	7	8	6	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	32	31	37	38	14
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	40	33	36	37	15
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。）	3	2	2	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	11	13	11	10	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	6	2	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	5	5	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	69	62	70	67	21
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	11	11	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	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）	105	98	112	130	32
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	3	4	5	5	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	53	53	62	70	22
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	8	5	6	9	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	18	17	17	13	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	111	91	114	102	18
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	17	22	23	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	6	5	10	8	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	17	12	19	16	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	16	21	20	20	8
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	14	14	15	14	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	3	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	臍芽腫	7	9	5	4	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。）	151	160	165	187	58

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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
中枢神経系腫瘍	70 毛様細胞性星細胞腫	433	386	407	391	112
中枢神経系腫瘍	71 びまん性星細胞腫	135	106	112	112	32
中枢神経系腫瘍	72 退形成性星細胞腫	52	40	39	36	12
中枢神経系腫瘍	73 膠芽腫	90	72	87	101	34
中枢神経系腫瘍	74 上衣腫	204	180	185	191	75
中枢神経系腫瘍	75 乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	52	32	32	31	10
中枢神経系腫瘍	76 髄芽腫	384	355	418	429	133
中枢神経系腫瘍	77 頭蓋咽頭腫	328	279	276	275	103
中枢神経系腫瘍	78 松果体腫	71	65	67	60	19
中枢神経系腫瘍	79 脈絡叢乳頭腫	51	44	51	47	16
中枢神経系腫瘍	80 髄膜腫	34	26	23	30	10
中枢神経系腫瘍	81 下垂体腺腫	28	20	26	25	8
中枢神経系腫瘍	82 神経節膠腫	58	48	44	37	18
中枢神経系腫瘍	83 神経節腫（神経節細胞腫）	10	15	19	17	9
中枢神経系腫瘍	84 脊索腫	12	11	15	11	5
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）	50	43	54	39	10
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）	36	36	56	61	18
中枢神経系腫瘍	87 悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	12	8	13	12	4
中枢神経系腫瘍	88 神経鞘腫	18	15	21	15	5
中枢神経系腫瘍	89 奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	50	39	46	47	15
中枢神経系腫瘍	90 頭蓋内胚細胞腫瘍	380	361	436	443	164
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	329	301	291	270	95
合計		12,465	11,593	12,878	12,982	4,196

2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1,302	1,113	1,160	1,082	312
継続	6,524	6,118	6,393	6,022	2,096
転入	22	15	19	30	7
未記入	36	13	6	1	0

表 2-2-2 性別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	4,727	4,385	4,582	4,304	1,422
女	3,156	2,873	2,996	2,831	993
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性腎疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	42	34	38	35	12
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	27	24	26	27	12
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	2,005	1,877	2,002	1,945	649
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	476	425	427	403	129
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	75	78	78	73	30
ネフローゼ症候群	6	ギャロウエイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群
ネフローゼ症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	733	739	789	816	308
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,613	1,409	1,410	1,231	401
慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	346	277	230	197	71
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	205	202	184	193	60
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	490	462	478	452	145
慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	2	2
慢性糸球体腎炎	13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	194	169	182	175	67
慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	2	0
慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	23	35	37	34	16

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
慢性糸球体腎炎	16	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。）	41	31	36	37	14
慢性糸球体腎炎	17	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	1	1	0
慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	26	19	32	28	8
慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	4	4	1	3	1
慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	21	リポタンパク糸球体症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	22	7 から 21 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	110	93	108	97	30
慢性尿細管間質性（腎炎尿路奇形が原因のものを除く。）	23	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	33	25	20	20	8
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	19	12	8	6	2
アミロイド腎	25	アミロイド腎	0	0	0	0	0
家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	6	5	0
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患
ネフロン癆	28	ネフロン癆	55	49	50	58	14
腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	64	58	65	67	23
腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	3	2	3	3	3
腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	0	0	0	0	0
尿細管性アシドーシス	32	尿細管性アシドーシス	49	56	46	44	19
ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群	38	35	48	36	7
バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	50	44	47	41	9
腎尿管結石	35	腎尿管結石	9	7	10	9	1
慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	17	12	14	12	6
慢性腎不全	37	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。）	112	93	112	91	35
腎奇形	38	多発性嚢胞腎	92	81	96	90	31

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
腎奇形	39	低形成腎	383	377	399	390	115
腎奇形	40	腎無形成	12	14	11	10	5
腎奇形	41	ポッター (Potter) 症候群	2	5	5	4	1
腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	35	37	40	42	14
腎奇形	43	寡巨大糸球体症	7	8	14	12	2
腎奇形	44	鰓耳腎症候群
腎奇形	45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	38	43	49	46	17
尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	170	148	177	142	48
尿路奇形	47	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。)	153	149	163	136	55
尿路奇形	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	42	35	51	56	25
萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	49	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	29	27	24	21	7
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	21	22	25	17	6
ロウ (Lowe) 症候群	51	ロウ (Lowe) 症候群	25	25	29	26	7
合計			7,884	7,259	7,578	7,135	2,415

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	755	699	774	654	261
継続	2,243	2,415	2,700	2,686	938
転入	8	9	8	8	5
未記入	28	15	4	0	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	1,596	1,680	1,851	1,767	650
女	1,438	1,458	1,634	1,581	554
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	1	0	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
気道狭窄	1 気道狭窄	1,190	1,235	1,513	1,527	544
気管支喘息	2 気管支喘息	270	342	321	297	116
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	205	177	189	167	55
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	21	23	18	15	4
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	9	11	4
間質性肺疾患	6 肺胞微石症	0	0	0	1	0
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。）	40	45	53	50	21
嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	12	9	19	18	8
気管支拡張症	9 気管支拡張症	46	46	31	25	4
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	50	54	52	58	18
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	1,134	1,125	1,159	1,054	379
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	10	15	23	21	11
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	50	60	85	93	37
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	1	14	11	3
合計		3,034	3,138	3,486	3,348	1,204

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数（慢性心疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	2,515	2,312	2,527	2,485	801
継続	14,177	13,436	14,904	14,696	4,921
転入	49	38	41	38	17
未記入	135	48	44	0	1

表 2-4-2 性別ごとの登録件数（慢性心疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	9,256	8,654	9,609	9,505	3,145
女	7,614	7,180	7,904	7,713	2,595
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	6	0	3	1	0

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性心疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
洞不全症候群	1 洞不全症候群	53	44	45	41	14
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	7	5	5	5	1
完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	179	170	198	188	68
脚ブロック	4 脚ブロック	2	1	2	2	0
多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	8	5	5	6	1
上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	84	76	81	92	34
上室頻拍	7 多源性心房頻拍	21	25	22	20	5
上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	96	88	75	66	30
心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	11	14	15	12	3
心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	28	34	45	11
心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	51	49	49	46	18
心房粗動	12 心房粗動	8	4	6	6	2
心房細動	13 心房細動	2	3	0	0	0
心室細動	14 心室細動	17	17	20	16	4

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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
QT 延長症候群	15 QT 延長症候群	466	406	435	424	200
肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	245	234	240	238	80
不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	5	5	6	7	3
心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	56	47	73	71	22
拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	307	332	369	379	144
拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	43	40	50	48	24
心室瘤	21 心室瘤	14	12	14	12	1
心内膜線維弾性症	22 心内膜線維弾性症	2	3	3	5	2
心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	26	33	29	27	12
慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	23	22	23	24	6
慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	4	1	1	1	0
収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	0	0	0	0	0
先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	4	1	0	0	0
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	.	.	.	3	0
冠動脈起始異常	29 左冠動脈肺動脈起始症	54	61	59	63	22
冠動脈起始異常	30 右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	3	1
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	11	10	18	15	6
川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	833	766	745	679	195
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	10	8	4
虚血性心疾患	34 狭心症	6	5	4	6	1
虚血性心疾患	35 心筋梗塞	6	5	8	5	1
左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	468	481	543	553	173
単心室症	37 単心室症	999	914	960	892	291

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	411	354	412	408	111
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	553	509	617	607	199
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	492	452	494	495	162
ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	2,074	1,953	2,138	2,144	701
両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	121	114	137	140	38
両大血管右室起始症	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。）	1,003	935	1,057	1,067	358
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	35	39	37	32	18
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	856	792	882	877	301
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	270	267	298	310	82
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	175	159	200	207	73
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	166	186	193	192	77
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	22	17	23	18	9
三心房心	50	三心房心	6	4	6	10	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	106	91	90	94	35
心房中隔欠損症	52	単心房症	27	17	16	13	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	186	186	197	182	69
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	11	13	11	10	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）	126	124	132	123	45
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）	827	793	893	897	295
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,578	1,398	1,491	1,400	451
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	234	223	265	260	95
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	24	21	22	22	8
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	23	14	16	16	5

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
左室右房交通症	61 左室右房交通症	1	0	0	0	0
右室二腔症	62 右室二腔症	12	11	10	15	1
肺動脈弁下狭窄症	63 肺動脈弁下狭窄症	10	12	7	9	3
大動脈弁下狭窄症	64 大動脈弁下狭窄症	37	38	35	38	15
肺動脈狭窄症	65 肺動脈弁上狭窄症	35	39	32	22	7
肺動脈狭窄症	66 末梢性肺動脈狭窄症	38	32	33	35	11
肺動脈弁欠損	67 肺動脈弁欠損	26	27	32	39	6
肺動脈上行大動脈起始症	68 肺動脈上行大動脈起始症	17	14	22	23	7
一側肺動脈欠損	69 一側肺動脈欠損	10	11	9	11	7
大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄症	299	249	279	265	96
大動脈狭窄症	71 大動脈縮窄複合	176	148	174	156	47
大動脈狭窄症	72 大動脈弁上狭窄症	40	36	42	37	10
大動脈狭窄症	73 ウィリアムズ (Williams) 症候群	31	35	52	56	8
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	27	26	25	33	12
大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓離断複合	212	205	238	241	76
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。)	4	6	6	7	3
血管輪	77 重複大動脈弓症	3	6	3	7	3
血管輪	78 左肺動脈右肺動脈起始症	7	7	9	8	4
血管輪	79 77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	5	3	2
大動脈瘤	80 バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	21	16	15	3
大動脈瘤	81 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	5	5	8	7	3
動静脈瘻	82 肺動静脈瘻	13	8	8	11	2
動静脈瘻	83 冠動脈瘻	46	42	47	41	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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
動静脈瘻	84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻	4	4	4	5	3
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	243	246	292	283	91
慢性肺性心	86	慢性肺性心	20	16	16	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	19	20	17	16	6
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	49	44	56	50	10
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	63	71	65	74	24
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	385	348	381	344	109
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	168	162	180	175	69
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	19	18	17	20	6
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	287	268	298	303	101
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	145	137	135	128	47
僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	1	1	1	0	0
内臓錯位症候群	96	無脾症候群	224	220	258	245	86
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	86	78	107	106	32
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	608	640	819	847	293
ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群
合計			16,876	15,834	17,515	17,219	5,740

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数（内分泌疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	3,939	3,670	3,753	3,543	834
継続	22,683	20,828	21,659	19,923	6,643
転入	96	86	69	57	22
未記入	128	78	58	1	0

表 2-5-2 性別ごとの登録件数（内分泌疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	12,434	11,455	11,827	10,889	3,458
女	14,405	13,202	13,708	12,634	4,040
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	7	5	4	1	1

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数（内分泌疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	248	231	248	230	86
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	417	363	397	370	110
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	8	4	6	5	2
先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3	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。）	633	552	641	664	251
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。）	10,596	9,767	10,080	9,142	2,927
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	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	3	1
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	9	14	13	5
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	11	8	4	3	1
尿崩症	11	中枢性尿崩症	285	259	261	230	96
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）	2	1	5	6	2
尿崩症	13	腎性尿崩症	115	107	110	107	30

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1	1
甲状腺機能亢進症	15	バセドウ (Basedow) 病	2,810	2,541	2,714	2,511	754
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。)	117	82	67	58	17
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	273	232	223	180	49
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	112	92	90	81	21
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。)	253	215	201	182	43
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	3,950	3,640	3,664	3,080	1,037
甲状腺機能低下症	21	橋本病	969	906	845	755	230
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	66	61	57	63	13
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	302	282	282	242	60
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	11	5	6	6	1
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	3	4	4	0
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	3	2	0
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	4	3	3	3	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。)	136	125	119	107	38
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	1	0
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	2	2	0
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	17	15	15	9	4
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。)	136	128	137	138	39
クッシング (Cushing) 症候群	33	クッシング (Cushing) 病	8	8	8	9	3
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	0
クッシング (Cushing) 症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	2	0
クッシング (Cushing) 症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	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	4	3	5	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	9	7	5

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
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	16	12	11	8	3
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	74	62	67	62	17
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	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。）	28	18	21	13	14
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	4	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	0
リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	0	0	0	2	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	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	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	2	1	2	2	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	8	10	11	9	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	32	26	28	22	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	3	3	2	2	0
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	7	6	1	0	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	5	4	4	3	0
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	759	714	705	679	216
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	12	15	19	11
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	32	26	27	25	3
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,664	1,613	1,672	1,556	507
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	49	40	32	21	9
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	4	0
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	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	40	37	34	33	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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。)		81	71	74	74	15
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全		45	34	26	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		32	22	25	24	7
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		82	76	78	72	21
性分化疾患	66 卵精巣性性分化疾患		5	5	5	4	1
性分化疾患	67 混合性性腺異形成症		9	9	7	6	0
性分化疾患	68 5 α -還元酵素欠損症		2	2	0	1	1
性分化疾患	69 17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		0	0	0	0	0
性分化疾患	70 アンドロゲン不応症		9	9	9	4	3
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		11	12	12	13	5
性分化疾患	72 46, XX 性分化疾患		1	1	1	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	73 VIP 産生腫瘍		0	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	74 ガストリノーマ		0	1	1	1	0
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	0
グルカゴノーマ	76 グルカゴノーマ		0	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	1	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		96	88	100	107	38
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		32	25	28	32	9
ビタミンD 依存性くる病	80 ビタミンD 依存性くる病		27	17	19	20	3
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		7	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		161	154	174	176	45
脂肪異常栄養症(脂肪萎縮症)	83 脂肪異常栄養症(脂肪萎縮症)		4	6	6	8	4
多発性内分泌腫瘍	84 多発性内分泌腫瘍 1 型(ウェルマー(Werner)症候群)		0	0	0	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	7	1
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	1	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	5	4	3	4	2
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー (Turner) 症候群	1,323	1,237	1,360	1,356	426
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	607	576	674	653	189
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	23	25	23	23	6
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン (Noonan) 症候群	19	20	36	214	70
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	1	0
合計			26,846	24,662	25,539	23,524	7,499

2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数（膠原病）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	721	668	727	603	210
継続	2,100	2,290	2,712	2,785	964
転入	8	6	8	13	1
未記入	18	6	2	1	0

表 2-6-2 性別ごとの登録件数（膠原病）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	851	850	992	986	346
女	1,995	2,120	2,457	2,415	829
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	1	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数（膠原病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	1,873	1,729	1,883	1,776	576
膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	376	510	641	691	253
膠原病疾患	3	皮膚筋炎／多発性筋炎	137	167	220	235	95
膠原病疾患	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	128	128	153	132	44
膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	9	5	7	9	1
膠原病疾患	6	ベーチェット（Behçet）病	77	97	117	113	46
血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	40	60	87	98	50
血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	8	8	14	17	3
血管炎症候群	9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	12	18	17	15	3
血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	12	15	12	16	6
血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	8	15	4
再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	6	9	10	8	2
皮膚・結合組織疾患	13	全身性強皮症	19	22	32	29	14
皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	48	59	80	83	29
自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	36	62	75	74	17
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	16	13	23	21	7
自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連周期性症候群	8	9	8	7	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	13	9	8	1
自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	1	1	1	0	1
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	8	1
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	0
自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	13	26	31	37	17
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	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	14	10	3
合計			2,847	2,970	3,449	3,402	1,175

2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数（糖尿病）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	809	765	871	844	240
継続	5,193	4,949	5,254	5,148	1,654
転入	26	42	36	28	5
未記入	20	18	14	1	0

表 2-7-2 性別ごとの登録件数（糖尿病）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,624	2,499	2,676	2,658	847
女	3,422	3,272	3,499	3,363	1,052
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	3	0	0	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数（糖尿病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
糖尿病	1	1型糖尿病	4,998	4,770	5,182	5,140	1,600
糖尿病	2	2型糖尿病	866	833	801	711	256
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	59	59	62	55	12
糖尿病	4	新生児糖尿病	32	27	33	31	9
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	14	15	13	12	4
糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	2	0	1	0	0
糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	77	70	83	72	18
合計			6,048	5,774	6,175	6,021	1,899

2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	305	267	309	283	85
継続	2,190	2,076	2,265	2,217	810
転入	15	8	13	7	4
未記入	11	10	4	1	0

表 2-8-2 性別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	1,425	1,304	1,443	1,375	507
女	1,096	1,055	1,148	1,133	391
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0	1

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数（先天性代謝異常）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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）	221	204	209	193	62
アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症1型	12	12	11	8	1
アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症2型	1	3	2	3	0
アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症3型	1	1	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症	1	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症	0	0	1	3	0
アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	26	15	22	17	8
アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	16	16	19	14	3
アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	3	4	2	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	9	7	7	10	0
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	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	18	18	19	24	9
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	81	73	90	91	41
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）	27	24	31	31	9
アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	8	8	7	6	4
アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	3	2	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	108	99	116	109	39

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	2	3	3	2	0
アミノ酸代謝異常症	19	ハートナップ (Hartnup) 病	1	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	14	12	13	10	5
アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	49	41	46	47	20
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	11	11	4
有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	66	65	73	69	19
有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	47	43	54	59	21
有機酸代謝異常症	25	β -ケトチオラーゼ欠損症	3	3	4	4	3
有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	6	6	7	5	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	7	6	7	8	1
有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0	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	0
有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	2	0	4	4	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	0
有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	10	9	8	8	2
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	19	18	20	20	15
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	11	7	8	10	5
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	6	5	6	4	0
有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	1	1	0	0	0
有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	3	1	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	1	1
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	5	3	3	3	1
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	16	17	6
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	5	3	3	2	0
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	19	16	21	21	11
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	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	28	31	29	28	6
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	25	17	26	24	13
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	0
脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	2	1	3	2	0
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	1	1	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	1	0	1	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	43	39	44	38	17
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	1
ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	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	0
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	44	55	54	58	16
ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	3	0	0	3	0
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。)	215	196	225	210	73
ミトコンドリア病	57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	11	14	17	16	5
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	72	80	79	68	30
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	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	3	1
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	14	10	9	11	6
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	7	4	3	3	2
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	4	4	4	4	1
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	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)	1	0	1	0	1
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	77	72	69	70	19
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	11	16	16	20	8
糖質代謝異常症	68	糖原病 IV 型	0	1	1	2	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
糖質代謝異常症	69	糖原病V型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病VI型	5	2	5	6	4
糖質代謝異常症	71	糖原病VII型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	72	糖原病IX型	38	26	34	29	10
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	31	37	40	37	17
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	23	18	16	17	2
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 I 型	22	23	20	25	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 II 型	99	86	98	78	32
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 III 型	4	13	12	9	2
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 IV 型	5	5	8	8	0
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症 VI 型	4	5	4	4	0
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症 VII 型	0	0	1	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	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	0
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1	1
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	2	3	4	2	1
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	2	3	11	8	5
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	19	18	27	27	8
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	18	24	4
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	12	9	10	15	4
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	34	39	36	35	16
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	55	58	76	72	35
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	14	15	14	16	7
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	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	2	2
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシス II 型 (I-cell 病)	15	10	12	9	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	6	2	5	6	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	31	24	21	20	8
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	3	3	1
ライソゾーム病	99	シスチン症	3	1	1	1	0
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1	0
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	3	1
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	7	5	4	6	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	2	1	4	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	89	73	73	70	21
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	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	1	0	5	4	3
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	225	206	221	209	82
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	12	18	17	17	7
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	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	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	1	0	3	2	2
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	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	1
プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチング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)	15	13	17	18	6
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	8	9	9	5
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサントシン尿症	0	0	0	1	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	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	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	2	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	4	3	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	4	5	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	9	9	11	10	5
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	1
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	3	6	4	6	2
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	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	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	2	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	0
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	13	12	13	10	2
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	159	153	165	181	51
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	2	1	1	2	0
脂質代謝異常症	132	無 β-リポタンパク血症	1	1	0	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	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	22	18	14	16	8
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	65	66	73	66	21
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	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	6	3	0
α1-アンチトリプシン欠損症	138	α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0	0
合計			2,508	2,348	2,580	2,496	898

2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数（血液疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	498	476	468	429	133
継続	2,451	2,242	2,573	2,496	779
転入	6	1	14	5	2
未記入	11	6	1	0	0

表 2-9-2 性別ごとの登録件数（血液疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,184	2,021	2,249	2,163	693
女	782	703	807	767	221
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	1	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数（血液疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	11	11	5	5	4
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	4	8	1
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）	77	72	81	74	13
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	5	3	5	3	1
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	3	2
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	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	4	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	1	0	2	0
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。）	36	34	48	42	10
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	5	3	5	3	2
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	132	132	136	127	37
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	3	4	2	4	1
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	2	2	2	2	1
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	2	1	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	7	7	7	8	5

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	R元年度
大分類名	細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
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	9	11	9	8	5
遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	6	6	4	0
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	5	4	9	6	0
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	5	1
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	2	3	3	3	1
真性多血症	21 真性多血症	1	1	2	1	1
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	1	1
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	502	455	498	467	142
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	88	75	66	54	13
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	20	18	16	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	2	1
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	3	2	3	4	1
先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi (Fanconi) 貧血	7	11	19	23	10
周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症	1	0	1	0	0
メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30 メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	2	2	2	4	0
本態性血小板血症	31 本態性血小板血症	14	14	17	15	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	3	1
血小板機能異常症	33 血小板無力症	32	23	23	25	3
血小板機能異常症	34 血小板放出機構異常症	1	0	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	4	5	1
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	9	8	18	18	3
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	1
先天性血液凝固因子異常	38 第Ⅴ因子欠乏症	5	4	4	2	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	R元年度
大分類名	細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
先天性血液凝固因子異常	39 第Ⅶ因子欠乏症	23	24	27	16	4
先天性血液凝固因子異常	40 血友病A	1,190	1,088	1,210	1,154	388
先天性血液凝固因子異常	41 血友病B	265	231	257	259	70
先天性血液凝固因子異常	42 第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	4	1
先天性血液凝固因子異常	43 第Ⅺ因子欠乏症	12	6	9	3	1
先天性血液凝固因子異常	44 第Ⅻ因子欠乏症	2	1	1	2	1
先天性血液凝固因子異常	45 第ⅩⅢ因子欠乏症	13	11	11	9	2
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	235	210	251	237	78
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	1	1	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	11	12	19	21	7
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	16	5	13	7	9
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	16	17	15	11	2
骨髄線維症	51 骨髄線維症	0	1	1	3	0
再生不良性貧血	52 再生不良性貧血	163	179	220	251	76
合計		2,966	2,725	3,056	2,930	914

2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数（免疫疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	118	147	134	124	39
継続	624	577	686	714	235
転入	2	1	2	3	0
未記入	7	3	1	0	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数（免疫疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	520	494	540	543	183
女	229	234	283	298	91
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数（免疫疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	33	33	27	29	9
複合免疫不全症	2	細網異形成症	1	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	3	0
複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	1	1	0	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	0
複合免疫不全症	6	CD8 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	8	MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	9	MHC クラス II 欠損症	0	2	0	1	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	29	20	22	26	7
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	38	27	35	35	12
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	11	10	8	9	4
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	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	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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF 症候群	1	0	3	3	1
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2 異常症	0	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	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18 シムケ (Schimke) 症候群	0	1	1	1	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)	17	26	27	30	8
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20 高 IgE 症候群	32	34	40	37	14
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	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	6	6	5
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	97	83	96	91	36
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	75	68	73	81	29
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	14	17	20	24	7
液性免疫不全を主とする疾患	26 IgG サブクラス欠損症	19	22	16	20	7
液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的 IgA 欠損	4	7	4	1	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	2	1	1	0
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	5	5	1
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	8	10	17	22	6

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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	6	4	1
免疫調節障害	32 X連鎖リンパ増殖症候群	12	12	16	14	6
免疫調節障害	33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	7	7	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	5	5	3	1
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	37	31	41	43	15
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	19	16	4
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	57	66	77	64	17
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	0
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	5	5	5	11	3
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	57	56	59	64	19
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	1
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	3	2	3	2	0
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	2	1	1	2	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	11	7	11	10	3
自然免疫異常	45 IRAK4 欠損症	3	4	3	2	4
自然免疫異常	46 MyD88 欠損症	0	0	0	0	0
自然免疫異常	47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	8	5	4	8	4
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	2
先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	4	2	4	7	0
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)	8	9	14	16	4
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	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	R 元年度
大分類名	細分類名	(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
好酸球増加症	52 好酸球増加症	12	12	25	31	15
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	53	46	55	55	13
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。)	11	10	10	5	4
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	1	1	0
慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	52	53	50	43	5
合計		751	728	823	841	274

2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1648	1261	1525	1433	480
継続	5449	5973	6938	7498	2714
転入	19	15	26	10	6
未記入	88	51	16	0	0

表 2-11-2 性別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	3863	3896	4487	4767	1677
女	3339	3404	4015	4174	1522
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	3	0	1

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数（神経・筋疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	16	23	32	30	16
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	342	425	522	586	254
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	0	1	100	116	55
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	8	8	15	18	4
脳形成障害	5	滑脳症	123	135	147	191	77
脳形成障害	6	裂脳症	32	48	65	55	15
脳形成障害	7	全前脳胞症	48	74	82	83	26
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）	10	13	20	17	8
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	45	54	72	79	27
脳形成障害	10	先天性水頭症	168	186	238	235	93
脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	2
脳形成障害	12	C A S K異常症
脳形成障害	13	片側巨脳症
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	31	36	46	43	10
レット（Rett）症候群	15	レット（Rett）症候群	183	164	174	174	69
神経皮膚症候群	16	結節性硬化症	537	498	524	578	187

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	R元年度
大分類名		細分類名	(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
神経皮膚症候群	17	神経皮膚黒色症	14	12	21	23	9
神経皮膚症候群	18	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	13	14	21	22	8
神経皮膚症候群	19	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	5	4	4	7	3
神経皮膚症候群	20	スタージ・ウェーバー (Sturge-Weber) 症候群	.	.	.	27	11
早老症	21	ウェルナー (Werner) 症候群	2	3	1	1	1
早老症	22	コケイン (Cockayne) 症候群	18	13	10	10	10
早老症	23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	0	0	3	2	1
遺伝子異常による白質脳症	24	カナバン (Canavan) 病	0	0	0	0	0
遺伝子異常による白質脳症	25	アレキサンダー (Alexander) 病	14	13	15	15	4
遺伝子異常による白質脳症	26	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病)	47	38	39	40	17
遺伝子異常による白質脳症	27	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	4	5	2	5	0
遺伝子異常による白質脳症	28	白質消失症	1	2	4	3	2
ATR-X 症候群	29	ATR-X 症候群	.	.	.	10	3
脆弱 X 症候群	30	脆弱 X 症候群	.	.	.	0	0
DDX3X 関連神経発達異常症	31	DDX3X 関連神経発達異常症
糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症
糖蛋白代謝障害	33	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	7	0
脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	4	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	59	61	65	57	16
頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	41	49	64	66	28
頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーズン (Crouzon) 病	40	35	47	53	12
頭蓋骨縫合早期癒合症	38	35 から 37 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	49	57	71	65	20
もやもや病	39	もやもや病	406	495	665	699	232
脳動静脈奇形	40	脳動静脈奇形	6
海綿状血管腫 (脳脊髄)	41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	121	143	207	250	101
先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	38	30	36	30	9
先天性ニューロパチー	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	30	32	40	55	19
筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	217	228	277	274	103
筋ジストロフィー	46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	3	2	6	4	1
筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	6	12	17	25	9
筋ジストロフィー	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	8	6	12	13	5
筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	207	175	195	191	85
筋ジストロフィー	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	6	8	6	4
筋ジストロフィー	51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	29	25	35	32	7
筋ジストロフィー	52	45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	0	0	2	37	9
先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	30	34	33	38	9
先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	18	15	21	17	13
先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	42	33	38	47	12
先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	8	13	12	13	3
先天性ミオパチー	57	マルチコア病	1	1	1	1	0
先天性ミオパチー	58	ミニコア病	0	0	0	0	1
先天性ミオパチー	59	53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	56	57	60	70	21
シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	5	2	0
難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	282	274	312	323	101
難治てんかん脳症	62	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,913	2,799	2,981	2,943	1,018
難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	560	526	518	523	164
難治てんかん脳症	64	アイカルディ (Aicardi) 症候群
難治てんかん脳症	65	大田原症候群
難治てんかん脳症	66	環状 20 番染色体症候群

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	R元年度
大分類名	細分類名		(2015年度)	(2016年度)	(2017年度)	(2018年度)	(2019年度)
難治てんかん脳症	67	G R I N2B 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群
難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
難治てんかん脳症	70	早期ミオクロニー脳症
難治てんかん脳症	71	P C D H19 関連症候群
難治てんかん脳症	72	P U R A 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	73	ミオクロニー欠神てんかん
難治てんかん脳症	74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
難治てんかん脳症	75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ビタミンB6依存性てんかん	76	ビタミンB6依存性てんかん
早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症
進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	3	1	2
進行性ミオクローヌステんかん	79	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	0	0	1
脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	39	48	55	55	27
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	17	14	13	14	4
変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	6	8	10	14	5
変形性筋ジストニー	83	瀬川病	0	0	2	2	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	6	0
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	7	7	8	12	6
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	W D R 45 関連神経変性症
乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	6	5	10	13	4
先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	1	1
先天性感染症	89	先天性風疹症候群	8	3	4	5	3
先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	90	74	29
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	4	0
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	2	2	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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	15	8	7	3	1
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	17	17	21	22	6
痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	1	62	29
自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	12	8
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	34	39	51	65	23
多発性硬化症	98	多発性硬化症	69	77	108	103	34
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	19	33	42	43	17
重症筋無力症	100	重症筋無力症	129	156	184	213	79
合計			7,204	7,300	8,505	8,941	3,200

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-12 慢性消化器疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	1,199	1,064	1,257	1,149	449
継続	3,280	3,715	4,781	5,206	1,776
転入	11	9	12	26	7
未記入	18	19	14	1	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	2,067	2,403	3,055	3,252	1,148
女	2,438	2,404	3,009	3,130	1,083
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	0	0	0	2

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	33	26	39	16	1
先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	3	2	3	1	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	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	0
先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0	1	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	3	2	3	2	0
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	20	21	17	17	8
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	26	27	9
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	0	0	0	1	1
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	0	0	0	12	6
ポリポーシス	12	カウデン (Cowden) 症候群	0	0	0	2	2
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	50	54	71	59	24
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	844	1,117	1,550	1,794	665
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15	クローン (Crohn) 病	516	720	1,044	1,132	472
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	7	6	3
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。)	9	4	6	9	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	0
急性肝不全（昏睡型）	19	急性肝不全（昏睡型）	13	14	27	35	9
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	6	8	4	1
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	56	56	63	65	19
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	35	36	40	41	11
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,933	1,725	1,970	1,924	589
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール（Alagille）症候群	90	93	95	107	30
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	8	7	4	1
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	39	40	45	39	16
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）	10	9	11	7	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	292	265	292	279	74
肝硬変症	29	先天性肝線維症	19	19	20	24	9
肝硬変症	30	肝硬変症	39	38	44	41	12
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	56	50	50	46	19
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	25	26	32	31	18
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	1	0	1	1	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	1	0
難治性脾炎	35	遺伝性脾炎	16	15	30	29	12
難治性脾炎	36	自己免疫性脾炎	0	0	0	2	0
短腸症	37	短腸症	59	71	78	95	22
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	143	169	219	265	97
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	22	28	40	32	12
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及びび類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	4	7	6	3

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	R 元年度
大分類名	細分類名		(2015 年度)	(2016 年度)	(2017 年度)	(2018 年度)	(2019 年度)
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	24	33	34	41	12
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	5	10	11	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	86	96	121	123	43
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	26	29	51	48	26
合計			4,508	4,806	6,064	6,382	2,233

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-13-1 登録種別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	742	554	600	625	207
継続	596	982	1,380	1,582	633
転入	2	2	2	9	1
未記入	14	9	5	0	1

表 2-13-2 性別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	668	758	963	1,071	401
女	686	789	1,024	1,144	441
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	1	0

表 2-13-3 対象疾病ごとの登録件数（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 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	1	2	5	4	1
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	30	37	42	42	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	6	8	10	10	6
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	11	17	17	18	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	20	19	31	34	14
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	1	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	33	39	69	69	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	11	10	18	18	7
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	80	90	99	103	46
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p-症候群	17	24	35	36	19
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p-症候群	25	40	46	60	22
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	232	249	316	339	124
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	77	72	117	138	62
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	443	521	608	690	232
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) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	167	201	279	312	121

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 (2015 年度)	H28 年度 (2016 年度)	H29 年度 (2017 年度)	H30 年度 (2018 年度)	R 元年度 (2019 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	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	20	20	21	28	12
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	102	111	132	125	32
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	.	.	9	10	6
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	.	.	2	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	10	9	15	14	6
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	68	78	109	106	49
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-Streif) 症候群	.	.	0	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	.	.	7	8	2
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群	.	.	.	0	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 (Pfeiffer) 症候群	.	.	.	1	3
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 (Coffin-Siris) 症候群	.	.	.	6	2
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 (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群	.	.	.	0	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 (Smith-Lemli-Opitz) 症候群	.	.	.	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29 メビウス (Moebius) 症候群	.	.	.	5	3
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 (Mowat-Wilson) 症候群	.	.	.	2	2
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 (Young-Simpson) 症候群	.	.	.	2	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32 VATER 症候群	.	.	.	34	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33 MECP2 重複症候群	4
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	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35 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。)
合計		1,354	1,547	1,987	2,216	842

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数（皮膚疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	134	103	108	103	29
継続	233	292	339	364	156
転入	1	0	1	1	0
未記入	5	3	0	0	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数（皮膚疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	203	214	238	253	89
女	170	184	210	215	96
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数（皮膚疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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）	62	67	65	68	22
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。）	12	10	10	9	8
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。）	18	14	15	15	8
先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬	12	11	14	17	5
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	8	5	6	8	2
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	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	17	13	15	17	7
表皮水疱症	8 表皮水疱症	37	41	50	61	23
膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	11	17	17	22	9
色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	64	63	56	50	21
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）	105	132	177	182	72
肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	0	0	0	0	0
外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	0	0	0	5	4
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。）	26	24	21	13	3
限局性強皮症	15 限局性強皮症
先天性ポルフィリン症	16 先天性ポルフィリン症	13	13	11	12	1
合計		386	411	459	480	186

「。」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-15 骨系統疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数（骨系統疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	182	129	233	211	45
継続	1,230	1,118	1,283	1,252	401
転入	3	4	7	6	0
未記入	8	10	6	1	0

表 2-15-2 性別ごとの登録件数（骨系統疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	767	686	841	810	256
女	655	574	688	660	190
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数（骨系統疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名					
	1 胸郭不全症候群	.	.	.	8	4
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	625	529	612	579	188
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	309	275	286	294	76
骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症
骨系統疾患	5 骨形成不全症	453	412	479	414	125
骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	30	38	49	59	20
骨系統疾患	7 大理石骨病	6	6	10	14	5
骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	26	30	9
骨系統疾患	9 内軟骨腫症	.	.	10	7	2
骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	12	12	4
骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	.	1	22	29	6
骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	.	.	13	7	1
骨系統疾患	13 ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	6	4
骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	1	1
骨系統疾患	15 TRPV4異常症	.	.	3	4	1
骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	.	.	.	5	0
骨系統疾患	17 ビールズ（Beals）症候群	.	.	0	1	0
合計		1,423	1,261	1,529	1,470	446

「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数（脈管系疾患）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	59	42	51	120	21
継続	91	117	140	157	58
転入	0	1	0	1	1
未記入	0	1	1	2	1

表 2-16-2 性別ごとの登録件数（脈管系疾患）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	75	85	104	134	39
女	75	76	88	146	42
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-16-3 対象疾病ごとの登録件数（脈管系疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019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	.	.	.	4	1
脈管奇形	2 巨大静脈奇形	.	.	.	17	5
脈管奇形	3 巨大動静脈奇形	.	.	.	3	2
脈管奇形	4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	39	13
脈管奇形	5 原発性リンパ浮腫	.	.	.	11	1
脈管奇形	6 リンパ管腫	.	.	.	28	13
	7 リンパ管腫症	.	.	.	5	3
	リンパ管腫／リンパ管腫症※	93	105	134	115	28
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）	11	8	11	11	2
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	46	48	47	47	13
合計		150	161	192	280	81

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

※ 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集計した。

2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 登録種別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

登録種別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
新規登録	294	265	345	512	226
継続	1,131	1,336	2,188	2,987	1,823
転入	2	2	1	7	3
未記入	11,674	10,477	10,472	8,343	1,892

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

性別	H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
男	7,802	7,229	7,691	6,884	2,263
女	5,299	4,851	5,315	4,965	1,674
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	7

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 (2015年度)	H28年度 (2016年度)	H29年度 (2017年度)	H30年度 (2018年度)	R元年度 (2019年度)
大分類名	細分類名						
新規申請	A	悪性新生物<共通>	15	14	23	24	8
新規申請	B	慢性腎疾患<共通>	80	74	89	94	46
新規申請	C1	内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	125	123	148	136	54
新規申請	C2	内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	120	100	104	88	28
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。）	586	522	594	609	240
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。）	10,062	9,315	9,800	8,594	2,853
新規申請	C5	内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	937	847	967	946	309
新規申請	C6	内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	483	438	565	551	155
新規申請	C7	内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	4	139	48
新規申請	D1	骨系統疾患：軟骨無形成症	421	388	450	400	127
新規申請	D2	骨系統疾患：軟骨低形成症	260	244	255	255	73
継続申請		<共通>	12	15	7	13	3
合計			13,101	12,080	13,006	11,849	3,944

※ 「.」は当該年度では対象疾病ではなかったため登録はなかったことを示す。

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	遺伝子診断	日本整形外科学会小児整形外科委員会	骨系統疾患マニユアル改訂第3版	南江堂	東京	2022	14-19
掛江直子	医療倫理と研究倫理		小児血液・腫瘍学(改訂第2版)	診断と治療社	東京	2022	339-345
掛江直子	胎児・小児をめぐる倫理的諸問題		生命倫理・医事法改定 第3版	医療科学社	東京	2022	161-183
盛一享徳	小児慢性特定疾病対策	五十嵐隆、中村政雄、竹田省	母子保健マニユアル改訂8版	南山堂	東京	2023	14-15

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
Akahira-Azuma M, Enomoto Y, Nakamura N, Yokoi T, Minatogawa M, Harada N, Tsurusaki Y, Kurosawa K.	Novel COL2A1 variants in Japanese patients with spondyloepiphyseal dysplasia congenita.	Hum Genome Var.	9	16	2022
Shono K, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Kumaki T, Masuno M, Kurosawa K	Further delineation of SET-related intellectual disability syndrome.	Am J Med Genet A.	188	1595-1599	2022
Fujii T, Moriuchi A, Kakee N, Kato H, Tomita H	Epidemiologic study of patients after Fontan operation based on Medical Aid Program for Chronic Pediatric Diseases of Specified Categories cohort	Cardiol Young	33	248-254	2023
Takeuchi J, Yanagimoto Y, Satoh Y, Ochiai R, Moriichi A, Ishizaki Y, Nakayama T.	Efficacious interventions for improving the transition readiness of adolescents and young adult patients with chronic illness: A narrative review of randomized control trials assessed with the transition readiness assessment questionnaire.	Front Pediatr	10	983367	2022
黒澤健司	Down症候群・その他の先天異常症候群	小児内科	54	1635-1638.	2022

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
掛江直子	小児慢性特定疾病 小児慢性特定疾病対策における自立支援・移行期支援	小児科診療	2022 秋増刊号	118-124	2022
掛江直子	移行医療の支援体制	BRAIN and NERVE	74 (6)	763-770	2022
掛江直子	小児慢性特定疾病対策および難病対策	小児科	63 (5)	483-492	2022
盛一享徳	患者登録システム 小児慢性特定疾病児童等データベースの成人移行医療への利活用について	小児科診療	2022 秋増刊号	195-202	2022
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

厚生労働大臣 殿

令和 5年 4月 17日

国立研究開発法人
機関名 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4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 病院長

(氏名・フリガナ) 笠原 群生・カサハラ ムレオ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年 4月 11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4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究
- 研究者名 (所属部署・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
特命教授／甲状腺・内分泌センター長
(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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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 国立開発研究法人
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4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年3月30日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人東京大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 藤井 輝夫

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究
(22FC2003)

3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年 5月 19日

厚生労働大臣 殿

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 羽藤 直人

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年 4月11日

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 道子

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 大学院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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年1月11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 熊ノ郷 淳

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年3月31日

厚生労働大臣 殿

地方独立行政法人神奈川県立病院機構
機関名 神奈川県立こども医療センター

所属研究機関長 職名 総長

氏名 町田 治郎

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝科・部長
(氏名・フリガナ) 黒澤 健司・クロサワ ケンジ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年4月27日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立障害者リハビリテーションセンター研究所

所属研究機関長 職名 所長
氏名 亀山 仁彦

次の職員の令和4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 国立障害者リハビリテーションセンター病院・病院長
(氏名・フリガナ) 西牧 謙吾・ニシマキ ケンゴ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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 type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合はその理由: 国立成育で一括審査のため)
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

令和5年 5月 19日

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4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 小児慢性特定疾病における医療・療育支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

国立研究開発法人
機関名 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4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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5年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

国立研究開発法人
機関名 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4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 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 小児慢性特定疾病情報室・研究員

(氏名・フリガナ) 桑原 絵里加・クワハラ エリカ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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。