

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 5 年度
総括・分担研究報告書

研究代表者 笠原 群生
令和 6 年 3 月

令和5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	公立大学法人福島県立医科大学・放射線医学県民健康管理センター 特任教授
	窪田 満	国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長
	田倉 智之	東京大学大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任教授
	檜垣 高史	愛媛大学大学院医学系研究科地域小児・周産期学講座・寄附講座教授
	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	独立行政法人国立病院機構新潟病院小児科 子どもの心のケア室長・小児科医長
	大石 公彦	東京慈恵会医科大学小児科 教授
	掛江 直子	国立成育医療研究センター研究開発監理部生命倫理研究室 室長
	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
	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
研究協力者	堀内 清華	東京大学大学院医学系研究科医療経済政策学講座
	北村 哲久	大阪大学大学院医学系研究科社会医学講座環境医学
	成井 信博	大阪大学大学院医学系研究科社会医学講座環境医学
	黒田 友紀子	神奈川県立こども医療センター遺伝科
	齋藤 洋子	神奈川県立こども医療センター
	西田 ひかる	東京慈恵会医科大学小児科
	宮 一志	富山大学教育学部教授
	武田 鉄郎	和歌山大学名誉教授
	村上 由則	東北学院大学教育学部教育学科教授
	古賀賀恵	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 研究員
	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 臨床研究員
	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
	白井 夕映	国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
	伊藤 晶子	国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
	高木 麻衣	国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究補助員
	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. 指定難病と小児慢性特定疾病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	13
2. 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討 研究分担者 窪田 満	21
3. 小児医療の医療経済的な評価手法の研究 研究分担者 田倉 智之	25
4. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（令和5年度） 研究分担者 横谷 進	33
5. 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	47
6. 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	53
7. 特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究 研究分担者 大石 公彦	57
8. 小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者 視点での横断的な情報提供の試み 研究分担者 落合 亮太	61
9. 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	67
10. 一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試みー指定難病の医療費助成制度との比較説明ー 研究分担者 盛一 享徳	71
11. 間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に 関するパイロットスタディ 研究分担者 盛一 享徳、桑原 絵里加	75
12. 小児慢性特定疾病に係る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	107

13. 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)－	
小児慢性特定疾病情報室	113
研究成果の刊行に関する一覧表	181

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。

小慢と指定難病の対応を検討し、小慢に対する指定難病の対応は 406 疾病（48%）となった。新たに指定難病となった 3 疾病は小慢対象であり、指定難病から見た場合は 253 疾病（74%）が小慢と対応し、20 疾病（6%）が一部対応、68 疾病（20%）が対応していないと考えられた。

令和 5 年度は小慢新規追加疾病について関係学会と検討を行い、乳児発症性 STING 関連血管炎、遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺、遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、限局性皮質異形成、脊髄空洞症、先天性食道閉鎖症、Schaaf-Yang 症候群、ロスムンド・トムソン症候群、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡・緒方症候群）、トリーチャーコリンズ症候群、シア・ギブス症候群、特発性後天性全身性無汗症、の 13 疾患が要望された。

小児疾患診療の医療経済評価として支払意思調査を行い、CVM の分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基準 1 とすると、青年期が 0.95 ($p=0.383$)、壮年期が 0.91 ($p<0.05$)、高齢期が 0.72 ($p<0.001$) であった。コンジョイント分析では、1QALY 獲得あたりの支払意思調査として推定された効用モデルは、小児期で 6873.6 ± 28099.7 千円/QALY、高齢期で 6283.1 ± 25474.6 千円/QALY ($p<0.05$) であった。以上から、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。

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うち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。本研究の結果を利用し、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た。

国際生活機能分類（ICF）を利用して、小児慢性特定疾患の医療意見書に含めるべき日常生活動作（ADL）と社会参加に関連する項目を抽出することを目的とした。慢性心疾患においては、手術後の合併症で生活の質に影響を与える項目が抽出された。また疾患の重症度と学校生活管理指導票の指導区分との間に相関が認められ、疾患の重症度が教育支援の必要性に影響を及ぼしていることが示唆された。Generic Functioning Domains（GFD）との比較から、ICF が網羅している機能領域が全ての疾患特性を完全にカバーしていないことが明らかとなり、疾患特有の詳細な

機能評価については今後検討が必要であると思われた。

希少難病を多く含む小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の状況を検討した。小慢遺伝性疾病の40%以上が保険適用となっていない。多数遺伝子を同時解析する技術の適応という視点から遺伝学的検査を見直し、特に診断が難しい希少難病ほど網羅的遺伝学的解析がコスト的にも診断確定率でも優位であることを確認した。

フェニルケトン尿症 (PKU) とメープルシロップ尿症 (MSUD) の治療に必須である、医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討した。医薬品から登録品へ変更することによる解決策があるかを考察した。日米の当該2疾患の特殊ミルクを取り巻く状況を調査したところ、日本では、特定のメーカー一社のみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、高品質の原材料の高コスト、それを安定的に仕入れることの困難さがあるため、健康維持のために絶对的に必要な特殊ミルクの安定供給ができなくなる危険性という問題があった。今回までに得られた知見を元に、当該2疾患の治療用特殊ミルクを、医薬品から食品登録品へのカテゴリ変更を提案し、食品グレードの原材料を用いた新規登録品の特殊ミルクを開発することで、製造コストの削減と供給の安定化が図られると思われた。

小児慢性特定疾病情報センターのポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) は、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信を一義的な役割として運営されている。今年度は、社会保障制度の視点から「小児慢性特定疾病対策の仕組み」を説明する資料、および入院例/外来例それぞれの支払いについて疑似体験ができる「医療費助成に関するシナリオ例」の2つのコンテンツを作成・設置した。

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として、令和5年度は、北海道における調査研究の進捗、青森県、福島県、新潟県、富山県における医療と教育の連携状況を調査した。病弱教育の専門性も次第に失われてきており、都道府県別で、こども病院等を中心に新しい連携モデルの構築が待たれる。こども病院と学校現場をつなぐツールとして、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「病気の子供の理解のために」という支援冊子は重要である。小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援を充実するためには、ICTを活用した自立支援員、学校教員の相談事例の積み上げが必要であると思われた。

小児慢性特定疾病情報室は、一般向けウェブサイトで親しみやすい情報発信を行っている。今年度は、新たに「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」を公開し、指定難病と小慢の制度の違いをわかりやすく説明した。漫画の効果的な使用や既存ページとの区別に配慮した。

子供たちに情報を伝える手段として、子供に受容性の高い動画媒体を用いて、中高生を主な対象と想定した病児の療養生活に関わる2種類の動画を作成し、子供たちの受容状況や内容の理解度等について評価した。病気を疑似体験している子供たちが出演するドキュメンタリー形式の実写動画と仮想のオンラインゲームの中で女子中学生が本音を話し合うアニメーション動画に対する調査を行った。子供および保護者の計42名(子供24名、保護者18名)から回答を得た。動画に対する興味については、実写動画を面白いと感じた割合は子供46%、保護者33%、面白くないと感じた割合は子供21%、保護者0%であり、アニメ動画を面白いと感じた割合は子供50%、保護者39%、面白くないと感じた割合は子供25%、保護者50%であった。動画の感想や視聴時間の長短、作品内に慢性疾患を抱える子供がいることや、悩みを抱える子供がいることの認知を選択式で質問したところ、どちらの動画も概ね主旨に沿った理解がされていた。動画を面白いと思った回答と視聴時間の長短、面白かった回答と見た目に分かりづらい疾患や悩みを抱える子供がいることの認知には、有意な相関関係が見られた。動画媒体による情報伝達は、一定の効果がある

期待された。また一部の内容については検討すべき課題があることが分かった。

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<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。2023（令和 5）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約 324 万件、1 日当たり平均約 9,000 件であった。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。

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	大石 公彦	東京慈恵会医科大学小児科 教授
西牧 謙吾	国立病院機構新潟病院小児科 子どもの心のケア研究室長	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
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	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

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。当初よりま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）」において指摘に基づき、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. 指定難病と小児慢性特定疾病の対応性についての検討
2. 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾病対策の検討
3. 小児医療の医療経済的な評価手法の研究
4. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（令和5年度）
5. 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
6. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
7. 特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究
8. 小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供の試み
9. 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に関する検討
10. 一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試み
11. 間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ
12. 小児慢性特定疾病に係る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

13. 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）－医療意見書の受領状況とデータ登録状況－

C. 研究結果

分担研究1

指定難病と小児慢性特定疾病の対応性についての検討（桑原絵里加他）

慢性疾患を有す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、対応性と理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病が令和6年4月に341疾病と増えたことを受け、これまでの検討を再整理した。その結果、小慢と指定難病の対応があると考えられる疾病は、小慢の対象疾病では406疾病、指定難病では253疾病とそれぞれ増加していた。新たに指定難病となった3疾病は、過去の検討で、小慢の対象疾病で、過去に指定難病の追加要望が行われた際に、長期の療養を必要とすることが明らかでない、または診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていないなどの理由から追加が見送られた疾病であった。指定難病であって小慢と対応していないと考えられる疾病では、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ても、一部に小児科関連学会の関係が明示されていない場合や、希少疾病と考えられる疾病も存在した。

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を、それぞれの視点から再整理し、過去の検討との変化を分析した。それぞれをつなげられる可能性の

ある疾病の抽出と研究の推進が今後の課題であると思われた。

分担研究 2 :

日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾病対策の検討 (窪田満)

日本小児科学会には、小児慢性特定疾病対策等の慢性疾患に係る施策に対し、公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的に、日本小児科学会をはじめとする小児期発症の慢性疾患の診療に携わる学会等と当研究班が連携・協力して活動を行なう「小児慢性疾病委員会」が常設されている。当該委員会ではこれまで、小児慢性特定疾病対策に係る診断基準や対象基準の整理等、施策運用に関わる様々な課題について検討を行ってきた。

本年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たしていると考えられる疾病について、追加候補疾病に該当するかどうかの検討を行い、厚生労働省健康局難病対策課に追加疾病要望を実施した。

分担研究 3 :

小児医療の医療経済的な評価手法の研究 (田倉智之)

本研究は、「川崎病の薬物療法の費用対効果分析(支払意思額の研究を含む)」と「アドヒアランスの小児医療への影響(データサイエンスの応用)」に関する研究から構成された。国民の支払意思額調査(WTP)は、個人の選好を測定するために広く普及しているコンジョイント(離散選択モデル:確率的選択モデル)と直接的に便益を計測する仮想的市場評価(CVM)を選択した。アドヒアランスの小児医療への影響分析は、医療経済ビッグデータから、小児循環疾病の診療実績を有する症例を抽出した(2014年4月から2018年3月)。支払意思額の研究における回答サンプル数は5626件であった。慢性疾患などの有病率は25.7%であった。平均年収は414.8±382.8万円/年であった。CVMの分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基

準1とすると、高齢期が0.72($p<0.001$)となった。コンジョイントの分析の結果、1QALY獲得あたりのWTPとして推定された効用モデルは、小児期で6873.6±28099.7千円/QALY、高齢期で6283.1±25474.6千円/QALY($p<0.05$)となった。以上から、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。アドヒアランスの小児医療への影響の研究の対象集団は、平均年齢6.9歳、男児比56.9%の144症例数であった。アドヒアランスの平均スコアは4.9±1.2で、入院回数は3.6±3.3回だった。目的変数を累積入院費用とした分析(重回帰分析)の結果、年齢(標準偏回帰係数:-0.242、 $p<0.05$)とアドヒアランス(0.446、 $p<0.001$)、通院回数(-0.472、 $p<0.01$)、通院間隔合計(-0.273、 $p<0.05$)が統計学的有意な説明変数となった。以上から、広義のアドヒアランスの低下は、小児期においても長期の累積入院費用を上昇させる要因と示唆された。

分担研究 4 :

診療報酬明細書データ解析用マスタの作成—令和5年度—(横谷進他)

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病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。

本年度は小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管

系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。

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 5 :

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、国際生活機能分類 (ICF) を利用して、小児慢性特定疾患の医療意見書に含めるべき日常生活動作 (ADL) と社会参加に関連する項目を抽出することを目的とした。具体的な方法として、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病について 2015 年及び 2019 年のデータを用い、医療意見書の各項目に ICF コーディングを適用した。さらに、疾患の特徴を心身機能、身体機能、および ADL に関連する活動と参加の領域で分析した。

結果、慢性心疾患においては、手術後の合併症で生活の質に影響を与える項目が抽出された。また、疾患の重症度と学校生活管理指導票の指導区分との間に相関が認められ、疾患の重症度が教育支援の必要性に影響を及ぼしていることが示唆された。

さらに、Generic Functioning Domains (GFD) との比較から、ICF が網羅している機能領域が全ての疾患特性を完全にカバーしていないことが明らかとなり、疾患特有の詳細な機能評価については今後検討が必要である。

これらの結果から、ICF を用いた評価が小児慢性特定疾患の影響を広範に理解する上で有効であることが確認されたが、一部機能領域の評価が不足しており、疾患特有の ICF コードの詳細な分析が必要である。また、疾患の重症度が教育や社会的参加に与える影響についても分析が必要である。

分担研究 6 :

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査 (黒澤健司)

希少難病を多く含む小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の状況を検討した。現在まで小慢遺伝性疾患の約 56% が保険適用となっているが、依然として 40% 以上は適用となっていない。多数遺伝子を同時解析する技術の適応という視点から遺伝学的検査を見直した。特に診断が難しい希少難病ほど網羅的遺伝学的解析がコスト的にも診断確定率でも優位であることを確認した。適用疾患の厳密な検討は必要であるが、より広い疾患をカバーできる技術の応用も小児慢性特定疾病での遺伝学的検査では重要と考えられた。

分担研究 7 :

特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究 (大石公彦)

本研究は、小児慢性特定疾病の先天代謝異常症のフェニルケトン尿症 (PKU) とメープルシロップ尿症 (MSUD) の治療に必須である、当該疾患用の医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討する。特に医薬品から登録品へ変更することによる解決策があるかを考察する。日米の当該 2 疾患の特殊ミルクを取り巻く状況を調査したところ、日本では、特定のメーカー一社のみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、高品質の原材料の高コスト、それを安定的に仕入れることの困難さがあるため、健康維持のために絶対に必要な特殊ミルクの安定供給ができなくなる危険性という問題がある。対照的に、米国では複数の企業が競争を通じてこれを供給しており、様々な問題はあるものの、日本よりは安定した供給が可能であった。今回までに得られた知見を元に、当該 2 疾患の治療用特殊ミルクを、医薬品から食品登録品へのカテゴリ変更を提案し、食品グレードの原材料を用いた新規登録品の特殊ミルクを開発することで、製造コストの削減と供給の安定化を目指す。将来的に、試作品などを用いた品質検査を含む厳密な管理を行い、国内外の医薬品ミルクと比較して同等またはそれ以上の品質が保証されることを確認できるようにす

ることが、今後の課題であると考え、その実行により、患者のアクセス向上と生活の質の向上が期待される。

分担研究 8 :

小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供の試み（落合亮太他）

小児慢性特定疾病情報センターのポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) は、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信を一義的な役割として運営されている。一方で、一般国民、特に患者本人や家族にも理解しやすく、主体的に制度を活用するための一助となることも重要な役割と言える。今年度は、社会保障制度の視点から「小児慢性特定疾病対策の仕組み」を説明する資料、および入院例/外来例それぞれの支払いについて疑似体験ができる「医療費助成に関するシナリオ例」の2つのコンテンツを作成・設置した。今後も、患者本人や家族の立場に立ち、どのような情報に補足説明が必要であるか、横断的な情報を追加していくかといった、適切な情報発信のあり方について、引き続き検討していくことが必要である。

分担研究 9 :

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。令和5年度は、北海道における調査研究の進捗、青森県、福島県、新潟県、富山県における医療と教育の連携状況を調査した。病弱特別支援学校は、国立療養所に隣接して建てられたので、国立療養所（現、国立病院機構病院）小児科医療の時代の変化の影響を受けてきた。病弱教育の専門性も次第に失われてきており、都道府県別で、こども病院等を中心に新しい連携モデルの構築が待たれる。こども病院と学校現場をつなぐツールとして、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「病気の子供の理解のために」という支援冊子は重要である。

小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援を充実するためには、ICT を活用した自立支援員、学校教員の相談事例の積み上げが必要である。

分担研究 10 :

一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試み－指定難病の医療費助成制度との比較説明－（盛一享徳）

小児慢性特定疾病情報室では、一般国民にとって親しみやすくわかりやすい情報発信を行うため、一般国民向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>) を公開している。本年度は、難しい病気を持つ子どもがいる家庭にとって、小児慢性特定疾病医療費助成との相違がわかりづらいと思われる「指定難病の医療費助成制度」に焦点を当て、両制度の違いをわかりやすく説明するページを作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、既存ページとの区別のしやすさを検討し、2024（令和6）年4月に新規コンテンツ「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」(<https://kodomo.kouhi.jp/>) を既存ウェブサイトの新たなページとして追加し公開した。

今後も引き続きサイトに載せる情報や閲覧のしやすさ、活用方法について検討することにより、当制度への理解や関心がさらに高まるよう工夫することが求められる。

分担研究 11 :

間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ（盛一享徳他）

近年、慢性疾病患者に対する周囲の理解促進の必要性が認識されるようになってきている。子供の生活環境においても同様であり、はじめに身の回りに疾病を抱える子供が存在することを認知することが、疾病を抱える子供の社会参加の促進につながる可能性がある。子供たちに情報を伝える手段として、子供に受容性の高い動画媒体を用いて、中高生を主な対象と想定した病児の療養生活に関わる2種類の動画を作成し、

子供たちの受容状況や内容の理解度等について評価することを目的とした。

病気を疑似体験している子供たちが出演するドキュメンタリー形式の実写動画と仮想のオンラインゲームの中で女子中学生が本音を話し合うアニメーション動画を作成し、小学校5年生以上の子供と保護者を対象として、動画視聴後に受容状況や内容の理解度等を質問紙法によって調査した。

子供および保護者の計49名に質問紙を配布し、42名(子供24名、保護者18名)から回答を得た(回収率85.7%)。動画に対する興味については、実写動画を面白いと感じた割合は子供46%、保護者33%、面白くないと感じた割合は子供21%、保護者0%であり、アニメ動画を面白いと感じた割合は子供50%、保護者39%、面白くないと感じた割合は子供25%、保護者50%であった。動画の感想や視聴時間の長短、作品内に慢性疾患を抱える子供がいることや、悩みを抱える子供がいることの認知を選択式で質問したところ、どちらの動画も概ね主旨に沿った理解がされていた。動画を面白いと思った回答と視聴時間の長短、面白いと思った回答と見た目に分かりづらい疾患や悩みを抱える子供がいることの認知には、有意な相関関係が見られた。自由記載の質問では、慢性疾患の当事者性に共感する意見が得られた一方、慢性疾患の疑似体験という設定や、他の悩みと慢性疾患を抱えることを同列に扱うことへの意見があった。

動画媒体による情報伝達は、一定の効果が期待された。また一部の内容については検討すべき課題があることが分かった。

分担研究12:

小児慢性特定疾病に係るウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討(盛一享徳他)

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト(<https://www.shouman.jp>)は、厚生労働省小児慢性特定疾病情報管理事業により、2015(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。

2023(令和5)年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約324万件、1日当たり平均約9,000件であった。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13:

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)ー医療意見書の受領状況とデータ登録状況ー(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)年から2022(令和4)年度分の医療意見書について、2024(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年から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実施主体となっていた。2024年度末の時点で、2015年から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2022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113,159件(うち成長ホルモン治療用意見書

13,814 件)、2016 年度計 107,952 (うち成長ホルモン治療用意見書 12,858) 件、2017 年度計 120,585 (うち成長ホルモン治療用意見書 13,021) 件、2018 年度計 118,277 (うち成長ホルモン治療用意見書 13,021) 件、2019 年度計 39,775 (うち成長ホルモン治療用意見書 4,153) 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「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)」、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。

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 848 疾病と指定難病 341 疾病の対応性は大きく変化していないが、指定難病の追加等により、新たに 4

疾病が対応性ありと分類された。10 歳未満の年少児において指定難病を受給している者が明らかとなったが、前回検討時よりも受給者証所持者数が減少しており、指定難病から小児慢性特定疾病へ申請先を変更している症例がある可能性が示唆された。指定難病と小児慢性特定疾病の対応性は必ずしも対にはなるわけではないが、指定難病のうち小児症例が存在しているものについては、小児慢性特定疾病の要件を満たすかどうか、関連する学会や研究班とともに検討が必要であると思われた。

小児慢性特定疾病の新規追加疾患に関する検討では、日本小児科学会を中心とした関連学会と協力し、新規追加疾病について議論を行い小児慢性特定疾病の要件を満たすと思われる疾病について追加要望疾患をまとめた。

小児医療の医療経済的な評価手法の検討では、患者負担 (心身の負担と診療拘束期間) によって支払意思額 (WTP) が大きく異なっており、対象世代に関わらず患者負担の小さい介入は、大きい介入に比べて WTP が著しく高く、とくに診療拘束期間が大きな影響を及ぼしていた。これにより国民は発達や学びの機会を重視し、患者負担を軽減する医療経済的価値を認識していることが分かった。また小児期における選好は、プロセス (健康回復や延命) よりも、アウトカム (救命や健康) が優先される傾向があった。小児期置いても講義のアドヒアランスが医療費用などのアウトカムに影響を及ぼすことも示唆された。

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、本年度は小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。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るが、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。

小児慢性特定疾病を抱える児童等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、ICF を用いて小児慢性特定疾患の ADL と社会参加について評価した結果、慢性心疾患では、手術後の合併症において生活の質に影響を及ぼす項目が確認された。NYHA 機能分類と学校生活管理指導票との間に見られる相関は、疾患の重症度が環境因子として教育的支援がどう影響するか検討する必要がある。一方、Generic Functioning Domains との比較分析からは、ICF がカバーする機能領域が全ての疾患の特性を網羅していないことが明らかとなり、疾患特有の ICF コードの詳細な分析の必要性が浮かび上がった。

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査に関する検討では、本年度は未診断症例の遺伝学的検査アルゴリズムとコスト算定を検討した。マイクロアレイ染色体検査とエクソーム解析を比較し、エクソーム解析を第 1 段階に用いる方が時間・コスト面で優れている可能性を示した。これには診断に精通した臨床医の選択、保険点数の理解、解析体制の整備が必要である。また包括的検査適用の議論も重要で、コストや診断確定率が議論の根拠となる。本研究におけるシミュレーションは、保険収載が進まない小児慢性特定疾病における課題解決につながる検討であると思われた。

特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究では、日本と米国における PKU および MSUD 治療用特殊ミルクの供給体制の違いを明確にした。日本では特定メーカーが医薬品として供給し、米国では複数企業が食品として供給していた。米国では供給の柔軟性がある一方、細菌混入などの問題が報告されていた。日本の厳しい規制は高い品質を保つが高コストと供給不安定を招く。特殊ミルクのカテゴリを登録食品に変更することで供給安定化とコスト削減が期待される。また国際的な規制と調和することで海外製品の利用でき、国内の供給安定

化にも寄与する可能性もあった。新プロジェクトでは雪印メグミルク社と協力し、新規登録品の特殊ミルクの試作品を製造し、品質と安全性を検証する予定である。

小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供を試みた。ポータルサイト内に、小児慢性特定疾病の社会保障制度からみた概説と複数の医療費助成制度を説明する補足コンテンツを作成した。利用者が実際の利用を疑似体験できるシナリオ形式を取り入れ、平易な言葉と図を用いて説明することにより、患者と家族が適切に制度を理解できるよう工夫した。

病弱教育と連携した小児慢性特定疾病等の教育分野の支援の充実に関する検討では、これまで北海道の患者会による小児慢性特定疾病の相談支援体制の立ち上げ支援を通じ、実施主体における移行支援等を含む行政側の支援体制構築における諸課題の検討を行ってきた。しかし行政側、医療側、患者会側、教育側のそれぞれにおいて問題が生じており解決には至らず、ステークホルダ内部の意見調整の難しさが浮き彫りとなった。教育者向けの慢性疾患児に関する支援冊子の改訂作業は順次進められており、医学監修を日本小児科学会へ依頼し了承されたことから、今後は日本小児科学会を通じ、専門学会と連携しつつ監修をお願いしていく予定である。

国民への情報発信の一環として、医療費助成について平易に説明している一般国民向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>) に新規コンテンツを追加した。新規ページのコンテンツは、小児慢性特定疾病医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度の違いをイラストや漫画を用いて平易に説明し、違いが分かりづらいとされる制度を比較した。現在はスマートデバイスに特化したコンテンツであるが、印刷用データの提供等、他の配布形式による情報提供も視野におき、一般国民への情報発信を行いたい。

子ども自身への情報発信についての検討として、動画媒体を作成し子どもの反応を検討する調査を実施した。本研究では実写動画とパラパ

ラマンガ形式のアニメ動画の二つを用意し、子どもたちとその保護者に実際に視聴してもらい、表現方法の受容や内容の理解についてのアンケート調査を行った。実写動画は既知の映像の類似性から安心感があるが興味を引きにくい結果となり、一方アニメ動画は芸術性が強い映像であったこともあり、個人の好みを反映し好き嫌いが分かれる結果であった。子どもたちはどちらの表現方法についても受容しており、アニメの方がやや好意的な反応であった。実写動画の方が内容の理解が良かった。動画媒体は若年層にとって有効な情報伝達手段であることが示された。映像表現に関わらず受容され、慢性疾患についての理解が深まることが期待された。ただし内容の難しさや不快感を覚える場合には、理解が妨げられることもあるため、適切な表現方法が求められていることも分かった。

今年度のウェブサイトのアクセス数は約 330 万件で、月ごとのアクセス数の分布に大きな変化は見られなかった。スマートデバイスの利用割合が増加していた。全国からのアクセスがあり、20 歳未満人口に比例し大都市圏からのアクセスが多かった。スマートデバイスからのアクセスが7割を占め、患者・家族を含む一般国民の利用が主であると思われた。一般国民からの問い合わせ件数は増加傾向にあり、内容は多岐にわたっていた。一般向けサイトのコンテンツに対する好意的な評価があり、周知が今後の課題とされた。

E. 結論

当該研究班では、小児慢性特定疾病を抱える子どもへの支援策として国により定められた方針に基づき、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。

指定難病と小児慢性特定疾病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

慢性疾患を有す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、対応性と理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病が令和6年4月に341疾病と増えたことを受け、これまでの検討を再整理した。

その結果、小慢と指定難病の対応があると考えられる疾病は、小慢の対象疾病では406疾病、指定難病では253疾病とそれぞれ増加していた。新たに指定難病となった3疾病は、過去の検討で、小慢の対象疾病で、過去に指定難病の追加要望が行われた際に、長期の療養を必要とすることが明らかでない、または診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていないなどの理由から追加が見送られた疾病であった。指定難病であって小慢と対応していないと考えられる疾病では、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ても、一部に小児科関連学会の関係が明示されていない場合や、希少疾病と考えられる疾病も存在した。

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を、それぞれの視点から再整理し、過去の検討との変化を分析した。それぞれをつなげられる可能性のある疾病の抽出と研究の推進が今後の課題であると思われた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病（以下、小慢）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。対象疾病の要件は、小児慢性特定疾病が、①慢性に経過する、②生命を長期に脅かす、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く、という 4 つを満たすことであることに対し、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 つを満たすことである。制度の目的は、小慢が慢性疾病を抱える子どもたちの健全育成であるのに対し、指定難病は、わが国から指定難病の重症者を減らすことである。このような違いから、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、患者アウトカムの向上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、令和 6（2024）年 4 月に指定難病に 3 疾病が追加されたこと、5 疾病の病名が変更となったことから、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 6（2024）年 4 月末現在、小児慢性特定疾病は公表告示 788 疾病とされているが、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 疾病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病 788 疾病を実質 791 疾病と扱い、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 疾病を含め、全 848 疾病として検討した。指定難病は 341 告示疾病を検討した。

B. 研究方法

1 小児慢性特定疾病のうち、指定難病に該当する可能性のある疾病の検討

前回（令和 3 年度）の検討をアップデートした。

(1) 小児慢性特定疾病と指定難病との対応の有無を検討

包括的病名を含む小児慢性特定疾病 848 疾病について指定難病との対応性を再分類し、既に指定難病として対応している疾病 402 疾病と、一部対応している 28 疾病、対応していない 414 疾病に再分類した。

(2) 指定難病との対応のない小児慢性特定疾病について、指定難病への追加要望の有無を確認

小児慢性特定疾病のうち、指定難病との対応のない疾病について、既に別の施策体系が用意されていると判断される悪性新生物を除外し、さらに、(1)で抽出した小児慢性特定疾病と指定難病の対応状況と、指定難病への追加要望の提出状況について比較した。

(3) 指定難病への追加要望が提出され、要件の適否が検討された疾病について、その理由ごとの変化の分析

指定難病に追加要望された疾病のうち、要件を満たさないと判断された理由を令和3年度に検討した結果と、本年度の検討結果を比較した。対応性が変更となった疾病は、その理由を分析した。

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

2 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

前回検討時（令和4年度）の情報をアップデートした。

(1) 指定難病と小児慢性特定疾病との対応の有無を検討

令和6（2024）年4月末現在の指定難病の対象疾病341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。

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

令和5（2023）年10月31日公開の令和4（2022）年度衛生行政報告例¹より、0-19歳の特定医療費（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病で、それぞれ19歳未満の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、前回検討時との対比および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歳の受給者証所持者が存在する場合、昨年度の検討と対比させ、更に難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/>）の情報をもとに、視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患か否か、および小児系関連学会の関与の有無で分類した。

「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病の総称で、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、どちらか一方が疾病の総称で、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。

（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

小児慢性特定疾病からみた指定難病との対応の検討では、令和3年度の検討時より、4疾病が”対応なし”から対応あり”へと変更された。対応ありと考えられる疾病は406疾病（48%）となった（**図1**）。一部対応があると考えられる疾病は28疾病（3%）と変化なく、対応がないと考えられる疾病は4疾病減って414疾病（49%）となった。対応のない疾病のうち、悪性新生物91疾病を除き、さらに過去に追加要望が

行われた疾病は210疾病から207疾病へと減少した。過去に追加要望のなかった117疾病は、新たに1疾病が指定難病と対応し、116疾病に減少した。前回検討から今回までに指定難病へ追加された4疾病の、これまで指定難病と対応しないと判断された当時の理由を分析したところ、1疾病は告示番号167 マルファン症候群がマルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群へと変更された結果であった。残りの3疾病は、新たに令和6年度より指定難病に加わった疾病であり、それぞれ前回の検討時までは指定難病の要件を満たさないと判断された理由が存在した(表1)。

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341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253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2)。新たに指定難病となった3疾病は、いずれも小慢と“対応あり”と考えられる疾病であった。0-19歳の特定医療費(指定難病)受給者証所持者が存在する疾病は、227疾病(66.6%)あり、このうち、小慢と対応のある173疾病では、0-9歳の所持者が89の疾病で認められた。前回の検討で、10件以上申請が認められた13疾病のうち、今回の検討でも10件以上申請されていたのは7疾病であった。

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。これらの疾病の大多数は前回検討時(令和4年度)にも挙げられたが、前回は20歳未満の所持者が存在せず今回は存在するか、またその逆であるなど、小児における申請件数が少ない疾病も存在した(表2)。指定難病で小慢対象疾病と対応がない38疾病のうち、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疾病のうち24疾病は、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、6疾病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。

D. 考察

小慢の実質848疾病および指定難病341疾病のうち、何らかの形でそれぞれと対応性のある疾病の割合は、前回検討時から大幅な変化は認めなかった。しかし、これまで指定難病との対応が無いと考えられる疾病から4疾病が”対応あり”と考えられる疾病へと分類され、切れ目のない支援へとつなげられる可能性が広がった。

特に、新たに令和6年度より指定難病となった3疾病は、これまでの指定難病への追加要望を行った際、それぞれが要件を満たさないと判断されていたが、診断基準や療養の状況がアップデートされた結果、要件を満たすと判断されるに至っている。小児期から成人へと切れ目のない支援のためには、今後も、要件の適否をそれぞれ満たす可能性のある疾病は、関連学会と連携しつつ、医学的知見を蓄積し、対象疾病として追加要望を行う必要があると考えられた。

前回の検討時、小慢と指定難病に”対応性あり”と考えられる疾病においても、0-9歳という低年齢で小慢ではなく指定難病を選択する症例が存在することが明らかとなった。小慢および指定難病の両方が申請可能である場合、重複して申請しているケースが存在する可能性も否定できないほか、指定難病のみを申請したケースでも、保護者の方針や医療機関側の事情、20歳を迎えて小慢から指定難病へと切り替える際の障壁など、小慢より指定難病を選択するには複数の理由が考えられた。これらの理由から、”対応あり”と判断される疾病においても小慢でなく指定難病を選択するケースは今後とも存在すると推測される。しかし、実際に、小慢と指定難病に対応ありと考えられた疾病で、0-9歳の特定医療費(指定難病)受給者証所持者数が10を超える疾病が前年度の検討時より減少していることから、近年に小慢で申請可能となった疾病では、今後は指定難病でなく小慢で申請するケースが増加し得ると思われる。有病率の変化や少子化の影響を加味しつつ、小慢と指定難病における対応性別の申請者数の今

後の変化に注目していく必要性があると考えた。

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歳未満の受給者証所持者が含まれる疾病では、小児科系関連学会の関与が明示されていない疾病も存在した。小児関連学会との連携の必要性の精査が重要となってくるであろう。一方、一部の疾病において受給者証所持者件数が少ない疾病が存在した。これらは、全年齢層において本邦での希少疾病に含まれる、または小児においては発症が稀であるかのいずれかと考えられる。いずれにせよ、20歳未満の受給者証所持者の有無が変化しやすい疾患群と考えられ、小児における有病率など疫学的指標の提示といった、要件の適否の判断のための医学的知見の蓄積が必要と思われる。

令和6年度4月より、指定難病が3疾病増え、5疾病は対象となる病名が変更となったことより、指定難病と対応があると考えられる小慢の対象疾病、および小慢と対応があると考えられる指定難病はそれぞれ増加した。指定難病と小慢の対応性は、各々の根拠法や要件が異なることから、必ずしも対になり得るものではないが、要件を満たす可能性がある疾病について、関連する学会との連携や疫学指標の提示の必要性が示唆された。

E. 結論

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を再整理し、過去の検討との変化を分析した。それぞれをつなげられる可能性のある疾病の抽出と研究の推進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 2024年5月15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

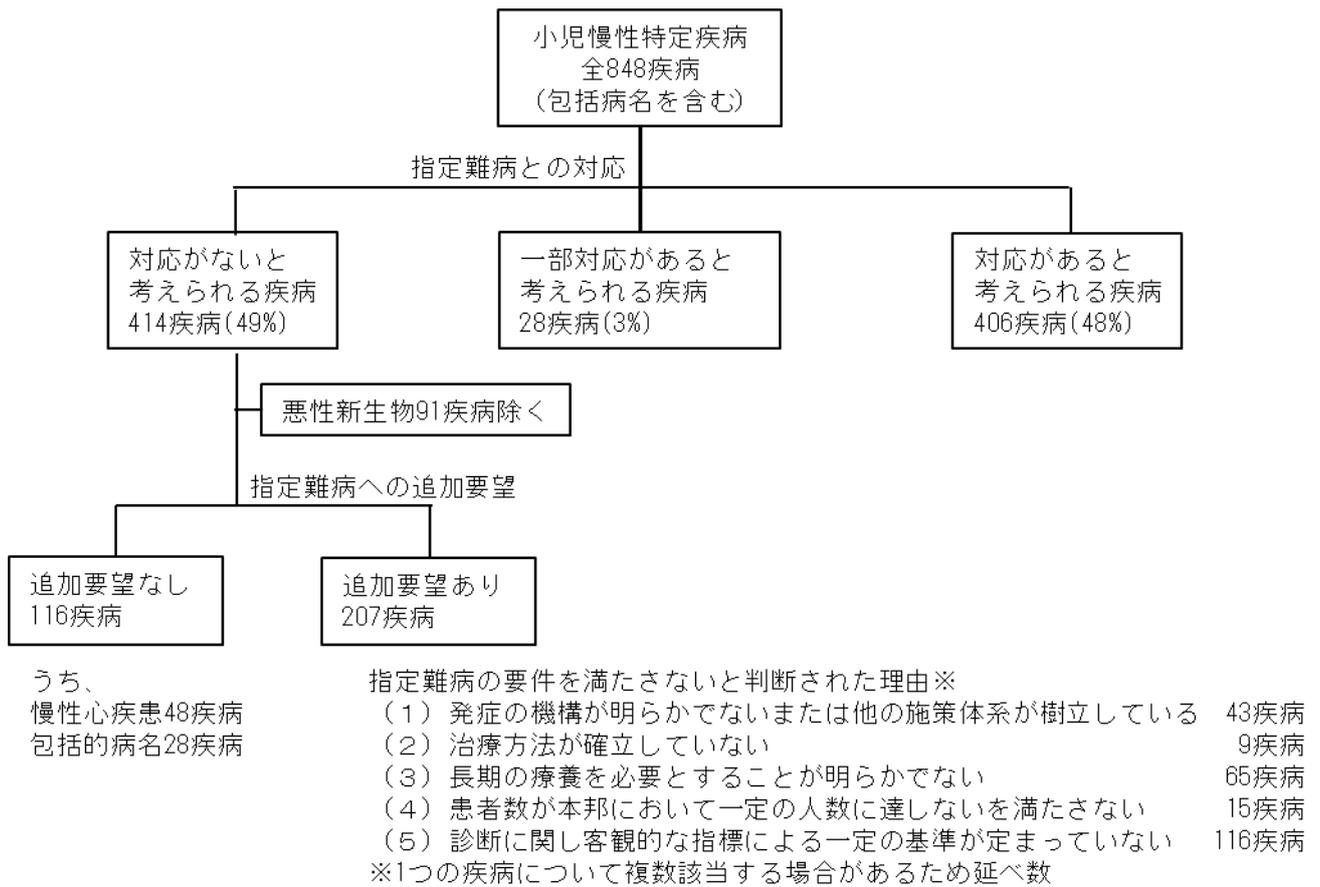


図 1. 小児慢性特定疾病からみた指定難病との対応状況

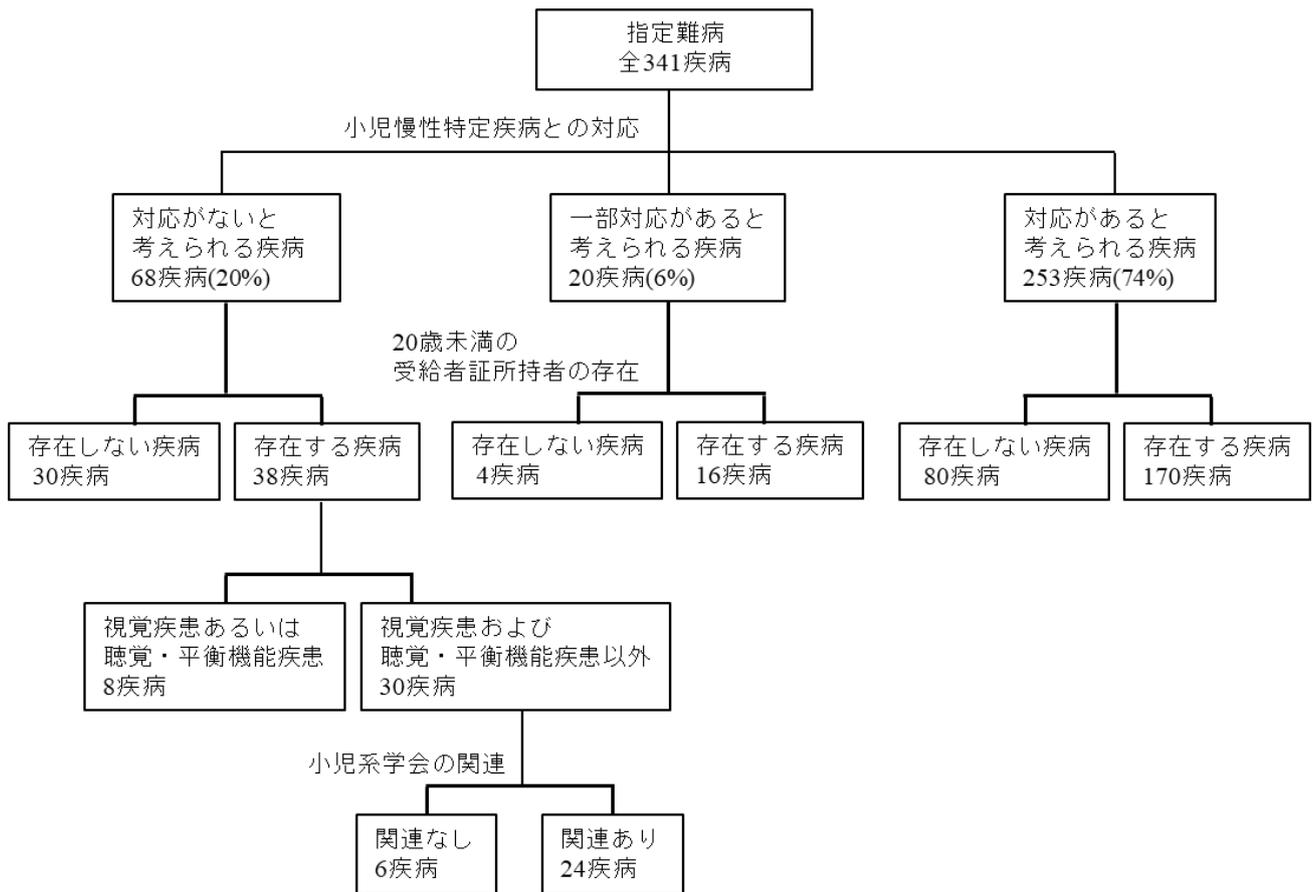


図 2. 指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応状況

表 1. 令和 6 年 4 月に新たに指定難病に加わり、小慢の対象疾病と対応性ありと判断される疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された当時の理由

告示番号	病 名	指定難病の要件を満たさないとされた当時の理由
339	MECP2 重複症候群	診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていない
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていない
341	TRPV4 異常症	長期の療養を必要とすることが明らかでない

表2. 小慢の疾病と対応がなく、かつ20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者所持者が存在する指定難病(令和3年度、4年度衛生行政報告例より)

告示番号	病名	20歳未満所持者		告示番号	病名	20歳未満所持者	
		令和3年度	令和4年度			令和3年度	令和4年度
2	筋萎縮性側索硬化症	あり	あり	137	限局性皮質異形成	あり	あり
6 ^a	パーキンソン病	あり	あり	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	あり	あり
8	ハンチントン病	あり	あり	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	あり	あり
12	先天性筋無力症候群	あり	あり	155	ランドウ・クレフナー症候群	あり	あり
23 ^a	プリオン病	なし	あり	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	あり	あり
27	特発性基底核石灰化症	あり	なし	163	特発性後天性全身性無汗症	あり	あり
30	遠位型ミオパチー	あり	あり	166	弾性線維性仮性黄色腫	あり	なし
35	天疱瘡	あり	あり	186	ロスムンド・トムソン症候群	あり	あり
46 ^a	悪性関節リウマチ	あり	あり	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	なし	あり
47 ^a	バージャー病	あり	あり	271	強直性脊椎炎	あり	あり
54	成人スチル病	あり	あり	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	あり	あり
70 ^a	広範脊柱管狭窄症	あり	あり	301 ^b	黄斑ジストロフィー	あり	あり
71	特発性大腿骨頭壊死症	あり	あり	302 ^b	レーベル遺伝性視神経症	あり	あり
84	サルコイドーシス	あり	あり	303 ^b	アッシュャー症候群	あり	あり
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	なし	あり	304 ^b	若年発症型両側性感音難聴	あり	あり
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	あり	なし	306 ^b	好酸球性副鼻腔炎	あり	あり
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	あり	あり	328 ^b	前眼部形成異常	あり	あり
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	あり	あり	329 ^b	無虹彩症	あり	あり
115	遺伝性周期性四肢麻痺	あり	あり	331 ^a	特発性多中心性キャッスルマン病	あり	あり
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	あり	あり	332 ^b	膠様滴状角膜ジストロフィー	あり	あり
132	先天性核上性球麻痺	あり	あり				

- 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科系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

日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾病対策の検討

研究分担者 窪田 満（国立成育医療研究センター病院 総合診療部 統括部長）

研究要旨

日本小児科学会には、小児慢性特定疾病対策等の慢性疾病に係る施策に対し、公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的に、日本小児科学会をはじめとする小児期発症の慢性疾患の診療に携わる学会等と当研究班が連携・協力して活動を行なう、「小児慢性疾病委員会」が常設されている。当該委員会ではこれまで、小児慢性特定疾病対策に係る診断基準や対象基準の整理等、施策運用に関わる様々な課題について検討を行ってきた。

本年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしていると考えられる疾病について、追加候補疾病に該当するかどうかの検討を行い、厚生労働省健康局難病対策課に追加疾病要望を実施した。

研究協力者

■令和5年度小児慢性疾病委員会

三井 哲夫	（山形大学医学部附属病院）	田中 恭子	（国立成育医療研究センター）
黒澤 健司	（神奈川県立こども医療センター）	田中 諒	（国立成育医療研究センター）
石毛 美夏	（日本大学病院）	富澤 大輔	（国立成育医療研究センター）
秋岡 親司	（京都府立医科大学附属病院）	長谷川 俊史	（山口大学医学部附属病院）
石倉 健司	（北里大学病院）	増田 敬	（同愛記念病院）
一ノ瀬 英史	（いちのせファミリークリニック）	松藤 凡	（聖路加国際病院）
井上 貴仁	（福岡大学筑紫病院）	宮前 多佳子	（東京女子医科大学病院）
井原 健二	（大分大学医学部附属病院）	芳本 誠司	（兵庫県立こども病院）
小関 道夫	（岐阜大学医学部附属病院）	賀藤 均	（賛育会病院）
城戸 佐知子	（兵庫県立こども病院）	小牧 宏文	（国立精神・神経医療研究センター）
肥沼 悟郎	（国立成育医療研究センター）	盛一 享徳	（国立成育医療研究センター）
清水 泰岳	（国立成育医療研究センター）	桑原 絵里加	（国立成育医療研究センター）
滝川 一晴	（静岡県立こども病院）		

A. 研究目的

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

本研究班は、小慢委員会と共同で小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たすと思われた疾病について検討を行い、厚生労働省に対し、令和6年度実施分追加疾病検討へ要望を行ったことから、追加疾病の検討及び小慢委員会との連携の状況について報告する。

B. 研究方法

追加要望疾病について

令和5年度において、小児慢性特定疾病の四要件である、①慢性に経過する疾患であること、②生命を長期にわたって脅かす疾患であること、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であること、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること、を満たし、小児慢性特定疾病の対象となっていない疾患について、日本小児科学会 小児慢性疾病委員会を通じ、関連学会とともに検討を行った。

（倫理面への配慮）

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じない。

C. 研究結果

追加要望疾病について

新規追加の候補として関係学会より申請を提案された疾患を小慢委員会にて検討の後、以下13疾患が新規追加の要望疾病として承認さ

れた（表1）。

膠原病（乳児発症性 STING 関連血管炎）、神経・筋疾患（遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺、遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、限局性皮質異形成、脊髄空洞症）、慢性消化器疾患（先天性食道閉鎖症）染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（Schaaf-Yang 症候群、ロスムンド・トムソン症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）、トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群、シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群）、皮膚疾患（特発性後天性全身性無汗症）。

D. 考察

本研究班ならびに小慢委員会と連携し、小児慢性特定疾病への新規追加等の検討を行った。

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

E. 研究発表

なし。

F. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

G. 謝辞

ご多忙の中、疾患情報の提供へご協力いただきました関係学会の先生方に深謝申し上げます。

表 1. 令和 6 年度実施分 小児慢性特定疾病追加要望疾病一覧

要望疾病			備考
No	疾患群	要望疾病名	
1	膠原病	乳児発症性 STING 関連血管炎	
2	神経・筋疾患	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	指定難病 115
3		遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	指定難病 115
4		非ジストロフィー性ミオトニー症候群	指定難病 114
5		限局性皮膚異形成	指定難病 137
6		脊髄空洞症	指定難病 117
7		慢性消化器疾患	先天性食道閉鎖症
8	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	Schaaf-Yang 症候群	
9		ロスムンド・トムソン症候群	指定難病 186
10		第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）	指定難病 200
11		トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群	指定難病 148
12		シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群	指定難病 163
13	皮膚疾患	特発性後天性全身性無汗症	

小児医療の医療経済的な評価手法の研究

研究分担者 田倉 智之（東京大学大学院医学系研究科医療経済政策学）

研究要旨

本研究は、「川崎病の薬物療法の費用対効果分析（支払意思額の研究を含む）」と「アドヒアランスの小児医療への影響（データサイエンスの応用）」に関する研究から構成された。国民の支払意思額調査（WTP）は、個人の選好を測定するために広く普及しているコンジョイント（離散選択モデル：確率的選択モデル）と直接的に便益を計測する仮想的市場評価（CVM）を選択した。アドヒアランスの小児医療への影響分析は、医療経済ビッグデータから、小児循環疾病の診療実績を有する症例を抽出した（2014年4月から2018年3月）。支払意思額の研究における回答サンプル数は5626件であった。慢性疾患などの有病率は25.7%であった。平均年収は 414.8 ± 382.8 万円/年であった。CVMの分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基準1とすると、高齢期が0.72 ($p < 0.001$)となった。コンジョイントの分析の結果、1QALY獲得あたりのWTPとして推定された効用モデルは、小児期で 6873.6 ± 28099.7 千円/QALY、高齢期で 6283.1 ± 25474.6 千円/QALY ($p < 0.05$)となった。以上から、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。アドヒアランスの小児医療への影響の研究の対象集団は、平均年齢6.9歳、男児比56.9%の144症例数であった。アドヒアランスの平均スコアは 4.9 ± 1.2 で、入院回数は 3.6 ± 3.3 回だった。目的変数を累積入院費用とした分析（重回帰分析）の結果、年齢（標準偏回帰係数： -0.242 、 $p < 0.05$ ）とアドヒアランス（ 0.446 、 $p < 0.001$ ）、通院回数（ -0.472 、 $p < 0.01$ ）、通院間隔合計（ -0.273 、 $p < 0.05$ ）が統計学的有意な説明変数となった。以上から、広義のアドヒアランスの低下は、小児期においても長期の累積入院費用を上昇させる要因と示唆された。

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

小児慢性疾患の医療は、社会的な使命の比較

的高い公益的な領域であることは論を待たないが、昨今の社会情勢などから、医療保健制度を取り巻く実体経済などの影響も受けるうえ、病態や技術の変遷、患者の成人期移行などの動向も顕著であり、将来にわたって持続的な提供体制の検討には、各種の診療などの医療経済性も論じる必要があると考えられる。それらを背景に、本研究は、小児慢性疾患の診療や環境に

関わる医療経済学的な評価などの理論と手法の開発と検証を目的とした。本研究は、大きく2つの研究テーマから構成された。一つ目の「川崎病の薬物療法の費用対効果分析」は、患者効用値（質調整生存年[Qaly]）を応用した医療経済評価の研究であった。本課題は、川崎病に対する薬物療法や他の疾病の治療の医療経済的な評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資本の投下（診療報酬や財政投資）に関わる国民の支払意思額調査（WTP）や実体経済と関連制度の関係性の検討から構成された。得られた成果をもとに、小児慢性特定疾病の制度の経済的な在りようについても考察した。二つ目の「アドヒアランスの小児医療への影響」は、データサイエンス研究を応用した医療経済評価であった。将来の医療介護システムの発展に不可欠な視点として、医療価値の認識醸成（その見える化、関係者間の共有）と健康関連行動（アドヒアランス）の向上が挙げられており、薬物療法などの介入の遠隔成績に対して、アドヒアランス/モラルハザードの影響が論じられてきている。本課題は、このアドヒアランスの重要性に着目しつつ、小児医療分野におけるその医療経済的な影響について試行的な解析を行った。その過程で小児医療領域におけるデータサイエンスの応用に関わる限界なども整理を行った。

表1. 川崎病の医療経済評価における研究デザインの概要

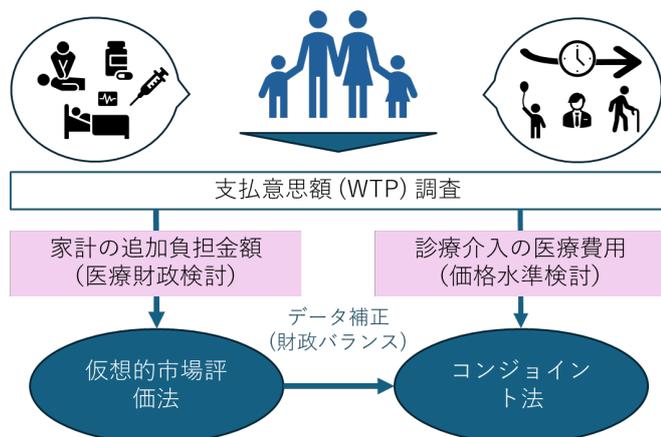
曝露群	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFXを使用
非曝露群（対照群）	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFX以外の治療を実施（免疫グロブリン、ステロイド、免疫抑制剤、血漿交換、ウリナスタチン）
評価項目	<p>主要評価項目：費用対効果 川崎病初回治療不応例に対する、急性期のIFXの使用の有無による登録後1年間の1 QALY増加当たりの費用増加分（増分費用効果比：ICER）を比較する。</p> <p>副次的評価項目</p> <ul style="list-style-type: none"> 川崎病心合併症発症率・残存率 急性期治療期間 急性期発熱期間 治療による副反応の発生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

B. 研究方法

本年度においても、川崎病に対するインフリキシマブの医療経済学評価（費用対効果評価）を、臨床試験として、前向き向きのコホート研究（縦断研究）のデザインにて推進中である。本研究は、初回の免疫グロブリン大量療法に不応の初発川崎病の治療において、施設ごとに治療方針が異なるセカンドライン以降の治療の費用対効果を評価することを目的に、初回 IVIG 治療不応例に対するセカンドラインとしての IFX 治療による費用（累積の診療報酬請求額）と効果（Qaly, 合併症発症率や再入院などの低減）を IFX 以外の薬剤（IVIG 追加、ステロイド、シクロスポリン）と比較する。

国民の支払意思額調査（WTP）は、個人の選好を測定するために広く普及しているコンジョイント（離散選択モデル：確率的選択モデル）と直接的に便益を計測する仮想的市場評価（CVM）を選択した。WTP の評価の単位は、健康関連 QOL（効用）と生存年数によって算定される質的調整生存年（QALY）とした。本研究は、小児期（15 歳未満）、青年期（15-24 歳）、壮年期（25-64 歳）、高齢期（65 歳以上）別に、確率的選択モデルによる条件付ロジットで WTP を算出した。評価対象の属性要素の構成は、健康回復、延命期間、患者負担、患者総数、治療費用（公的）の 5 属性/4~5 水準として、直交配列によりプロファイルを構成した。コンジョイントの分析は、家計の負担金額と診療の経済価値の整合性の観点から、CVM データを応用しつつ財政規模の面から補正を行った。

図 1. 支払意思額に関する研究の基本構成



アドヒアランスの小児医療への影響（データサイエンス研究）は、日本全国の保険診療がなされた小児集団を対象とした。分析データは、東京大学が管理する医療経済ビッグデータ（TheBD）から、小児循環疾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2018年3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。利用した広義のアドヒアランス（ASHRO スコア）は、収縮期血圧、LDL コレステロール、HbA1c、eGFR などのリスク因子とも有意な相関関係を担保しつつスコア化されている。なお、危険因子を揃えた予測モデルの全死亡に対する感度の検証の結果、ASHRO スコアの低い群と高い群の間には、3年以上後の累積死亡率に統計学的有意な差が認められている（2% vs. 7%, $p < 0.001$ ）。

C. 研究結果

川崎病の薬物療法の費用対効果分析は、研究を取巻く多様な背景により研究が多少遅延をしていた。今後、協力医療施設に対して症例登録などを相談・奨励しながら本課題に取り組ん

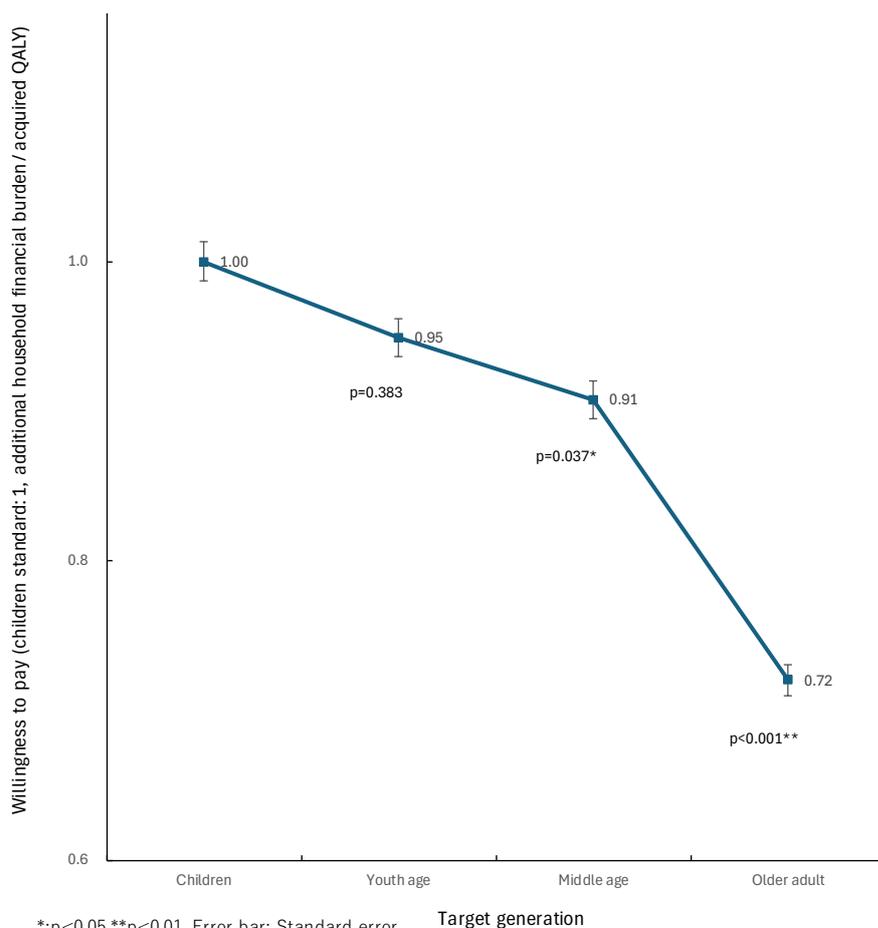
でいく予定である。支払意思額の研究における回答サンプル数は5626件であった。男性比は50.6%であった。平均年齢は 44.1 ± 12.2 歳であった。慢性疾患などの有病率は25.7%であり、そのうち加療中の割合は32.4%であった。平均年収は 414.8 ± 382.8 万円/年であった。CVMの分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基準1とすると、青年期が0.95 ($p=0.383$)、壮年期が0.91 ($p < 0.05$)、高齢期が0.72 ($p < 0.001$)となった。コンジョイントの分析の結果、1QALY獲得あたりのWTPとして推定された効用モデルは、小児期で 6873.6 ± 28099.7 千円/QALY、高齢期で 6283.1 ± 25474.6 千円/QALY ($p < 0.05$)となった。患者負担の最も小さい介入は、最も大きい介入に比べて7.0倍であった ($p < 0.001$)。小児期のWTPを目的変数とした重回帰分析の結果、評価対象属性の患者負担（標準偏回帰係数 -0.187 , $p < 0.01$ ）、回答者背景の持病有無（標準偏回帰係数 0.015 , $p < 0.05$ ）が顕著な傾向を示した。小児期のWTPに対する各要素の寄与水準は、評価対象属性の延命期間、健康回復、治療費用のオッズ比がそれぞれ1.02（95%信頼区間[95%CI]： $1.02-1.03$ ）、3.66（95%CI： $3.50-3.83$ ）、1.00（95%CI： $1.00-1.00$ ）と有意になった（全て $p < 0.001$ ）。健康回復の水準に対する感度分析の結果、小児期は 7032.5 ± 29251.0 千円/QALY（対基本分析： $p=0.726$ ）となった。

アドヒアランスが臨床経済に及ぼす影響の評価は、多様で複雑な因子が絡み合うため、通常の臨床試験での評価が困難である。そこで、アドヒアランスの小児医療への影響については、小児のアドヒアランス自体の定義も様々であるものの、広義のアドヒアランスをスコア化して、将来の死亡と費用との関係を長期的に予測するデータサイエンス研究による先行の知見を応用して展開した。分析の対象集団は、平均年齢6.9歳、男児比56.9%の144症例数（循環器系の確定診断がなされた症例、分析期間中の死亡例無し）であった。アドヒアランスの平均

表 2. 支払意思額研究の対象集団の概要

Main indicators (population)		Average	Standard deviation
Sample	(n)	5626	
Sex	male ratio (%)	60.6	
Age	(year)	44.1 ± 12.2	
Number of people living together	(people)	2.6 ± 1.5	
Spouse	(%)	70.3	
Child	(%)	47.9	
Parent	(%)	30.1	
Prevalence (chronic disease)	(%)	25.7	
Treatment rate	(%)	32.4	
Number of visits	(time/year)	6.8 ± 12.2	
Hospitalization history (cumulative over the past 10 years)			
Number of hospitalizations	(time)	29.0 ± 0.5	
Length of hospital stay	(day)	29.1 ± 38.5	
Annual income	(10 thousand yen)	414.8 ± 382.8	

図 2. 支払意思額の世代間比較 (CVM)



*:p<0.05,**p<0.01, Error bar: Standard error

Target generation

Children: Ages 0 to 15 years old (children who will carry the future of our country)

Youth age: Ages 16 to 24 (age when they begin to be involved in social security contributions)

Middle age: Age 25 to 64 (generation that financially supports social security, etc.)

Older adult: Ages 65 and up (people who have contributed to the development of our country)

表 3. アドヒアランスの影響研究の対象集団

指標	単位	平均値	標準偏差
症例数	件	144	
年齢	年齢	6.9 ± 5.9	
性別（男児）	%	56.9	
観察期間	月	36.5 ± 11.5	
医療・介護費用合計	円	7,852,672.4 ± 9,466,868.1	
死亡	%	0.0	
アドヒアランス	スコア	4.9 ± 1.2	
入院回数	回	3.6 ± 3.3	
入院日数合計	日	63.6 ± 157.3	
入院間隔合計	日	451.3 ± 369.1	
入院のレセプト総点数	点	621,918.6 ± 799,869.7	
通院回数	回	42.2 ± 26.1	
通院間隔合計	日	1,070.6 ± 406.4	
通院のレセプト総点数	点	122,405.8 ± 232,259.6	
調剤回数	回	18.9 ± 10.9	
調剤のレセプト総点数	点	51,871.6 ± 271,094.9	

図 3. アドヒアランスの入院費用への影響分析

説明変数 (目的変数：累積入院費用)	標準偏回帰係数	F	p	標準誤差	95%信頼区間 (偏回帰係数)		VIF
					下限	上限	
年齢	-0.242	4.096	0.046 *	14,523.6	-58,243.3	-544.6	2.17
性別区分	0.114	1.659	0.201	125,400.3	-87,583.9	410,600.8	1.20
アドヒアランス	0.446	15.815	0.000 **	60,568.2	120,560.1	361,182.7	1.91
入院間隔合計	0.146	2.265	0.136	184.6	-88.9	644.3	1.43
通院回数	-0.472	9.567	0.003 *	3,856.2	-19,587.2	-4,267.5	3.54
通院間隔合計	-0.273	4.714	0.033 **	226.2	-940.5	-41.8	2.40
通院のレセプト総点数	0.163	2.566	0.113	0.3	-0.1	1.0	1.57
調剤回数	0.248	2.638	0.108	9,689.5	-3,508.3	34,985.7	3.53
調剤のレセプト総点数	-0.177	3.613	0.061	0.2	-0.8	0.0	1.31
定数項		0.014	0.906	379,916.5	-709,484.7	799,830.2	
モデル (重回帰分析)	p<0.001**						
(補足) 年齢区分は、ダミー変数 (男児：1, 女児：2)							

スコアは 4.9±1.2 で、入院回数は 3.6±3.3 回、通院回数は 42.2±26.1 回であった。目的変数を累積入院費用とした分析（重回帰分析）の結果、年齢（標準偏回帰係数：-0.242、p<0.05）とアドヒアランス（標準偏回帰係数：0.446、p<0.001）、通院回数（標準偏回帰係数：-0.472、p<0.01）、通院間隔合計（標準偏回帰係数：-0.273、p<0.05）が統計学的有意な説明変数となった。また、調剤のレセプト総点数も、寄与度の高い傾向を示した（標準偏回帰係数：-0.177、p=0.06）。以上から、広義のアドヒアラ

ランスの低下は、小児期においても長期の累積入院費用を上昇させる要因と示唆された。なお、この解析におけるアドヒアランスの算定は、受療行動の要素を包含しているため、保護者（母親など）の選択や行動の影響も受けている点に留意が必要と推察された。

D. 考察

川崎病に対するインフリキシマブの医療経済学評価は、症例登録が始まっているが、まだ少数にとどまっており、促進策を展開する予定である。また、QOL 測定手法の感度や精度についての検証も準備を始める予定である。小児医療は、周産期を起点とする新生児から自我確立（自立志向）が高まる学童期の少年少女までを

対象としており、先天異常なども含めて慢性疾患に罹患した患児に対して、出来るだけ診療負担を軽減させることは、社会的にも大きな意義があるのは言うまでもない。本研究の分析の結果、患者負担（心身に関わる負担と診療の拘束期間の 2 軸）によって WTP が大きく異なることが明らかとなった。すなわち、対象世代に関わらず患者負担の小さい介入は、大きい介入に比べて WTP が著しく高かった。特に、診療介入の拘束期間に関わる負担の要素が大きな影響を及ぼしていた。このような背景から、国民は発

達や学びの機会の意義を背景に、患者負担を軽減する医療経済的な価値を認識していることが明らかとなった。WTP に対する影響因子の解析においても、患者負担の寄与度は、重回帰分析で有意な傾向を示した（小児期：標準偏回帰係数-0.187）。一方、ロジスティック回帰分析の結果によると、小児期の健康回復や延命期間はオッズ比が大きいものの、患者負担は影響因子として有意でなかった。この結果の解釈の一つとして、小児期に対する選好はプロセスよりもアウトカム（救命や健康）が優先されたため、患者負担よりも他属性が相対的に高く評価されたことが挙げられる。実際、小児期の健康回復の寄与度は最も大きかった（小児期 OR:3.66、高齢期 OR:3.16）。また、小児期においても、広義のアドヒアランスが医療費用などのアウトカムに影響を及ぼすことも示唆されたため、さらに精緻な分析のデザインなどの検討を進める予定である。

E. 結論

小児科領域を取り巻く社会経済の潮流は、ここ 20 年間で大きく様変わりをしている。このような中、医療イノベーションの進展などとも相まって、小児科領域の診療戦略も徐々に様変わりをしていると考えられる。今後は、急性期疾病のみならず慢性疾患患者に対する診療体制や経済支援のあり方について、多面的な議論が望まれると推察される。最近では、1 症例の治療介入に 1 億円以上の公的医療費がかかる薬剤開発や、その薬剤使用を前提とした新生児スクリーニング検査の展開なども散見している。今後も、さらなる新薬の上市が予想され、疾病負担の軽減も期待される一方で、繰り返しになるが、ひっ迫する医療保険財政などを背景に、医療政策学（医療経済学）にまつる議論も注目がなされている。そのため今後は、ユニバーサルヘルスカバレッジの理念と国民コンセンサ

スなどを踏まえつつ、小児医療分野への社会経済的な資本投下を積極的に検討していくことが肝要と考えられる。

小児期に着目した WTP に関わる研究の結果、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、ユニバーサルヘルスカバレッジの理念に基づきつつ、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。小児期の医療費用は、家計の追加負担金額の分析より、医療需要の多くを占める高齢期の水準に対して 1.38 倍が妥当であると考えられた。小児期における 1 QALY 獲得に対する医療費の WTP 水準は、 6873.6 ± 28099.7 千円/QALY となった。この WTP の水準は、小児期においても患者負担によって大きく異なり、患者負担の最も小さい介入は最も大きい介入に比べて 7.0 倍高くなった。評価対象属性の健康回復 (HRQOL) や回答者属性の持病有無 (受療経験) は、世代に関わらず WTP に対する寄与度として大きかった。一方で、主観的な効用 (選好) の測定に関する議論を背景に、本研究で得られた知見については、所得水準の要素なども考慮しながらさらに多面的な検証が望まれた。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
田倉智之. 医療経済から医療政策と臨床動向を読みとく. 第 696 回日本小児科学会講話会: 教育講演. 東京. 2024

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

診療報酬明細書データ解析用マスタの作成 (令和5年度)

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

研究分担者 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

【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】本年度は小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。

【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。

本研究は、株式会社JMDCとの共同研究として、小児慢性特定疾病とMEDIS標準病名との対応を示したマスタを作成することが目的である。昨年度は慢性腎疾患について初めて標準病名との対応表を作成し一般公開を行った。本年度は引き続き他の疾患群に検討対象を広げ、小児慢性特定疾病とMEDIS標準病名との対応について検討した。

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1~10に示した(最終版ではないため公開時には修正される可能性がある)。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

今回の検討に置いても昨年度と同様に比較的疾患概念が固まっており、病名の揺らぎが少ないと考えられた疾患群を優先して検討を行った。

MEDIS標準病名には妊婦の合併症に対する病名(例:気管支喘息合併妊娠、等)が存在しているが、本検討では妊娠合併症としての病名については除外した。このため妊娠期を含むレセプト分析を行う場合には、本検討で作成したマスタでは不十分である点を留意する必要がある。MEDIS標準病名は、疾病により病名の粒度が大きく異なっている事が分かった。例えば、「1型糖尿病」に関連する標準病名としては、

「1型糖尿病性網膜症」、「1型糖尿病・腎合併症あり」、「緩徐進行1型糖尿病」などのように、1型糖尿病に関連する標準病名が非常に多く定義されていた。多くは原病ではなく合併症に対する病名であるが、レセプト上で診断病名として利用され、一方で「1型糖尿病」のような原病を示す傷病名が記録されていない可能性があることから、原病名に直接対応しない標準病名についても、対応表には含める方針として作成した。今回の検討では、全く標準病名と対応しない小児慢性特定疾病は存在しなかった。

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

小児慢性特定疾病に対するレセプト傷病名一覧を拡充することができた。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。今後もひきつづき、残りの疾患群について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。今回検討した疾患群レセプト傷病名マスタについては、既に公開済みの慢性腎疾患用マスタとともに、以下のウェブサイトからダウンロードが可能となる予定である。

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

表 1 慢性呼吸器疾患 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
気道狭窄	1	気道狭窄	気道狭窄	5191014	J988	
気道狭窄	1	気道狭窄	咽頭狭窄症	4782035	J392	
気道狭窄	1	気道狭窄	喉頭狭窄症	8833612	J386	
気道狭窄	1	気道狭窄	喉頭狭窄（症）	4787010		
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性喉頭狭窄症	8836207	Q318	
気道狭窄	1	気道狭窄	気管狭窄症	8832150	J398	
気道狭窄	1	気道狭窄	気管狭窄（症）	5191003		
気道狭窄	1	気道狭窄	結核性気管狭窄	5191023		
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性気管狭窄症	8836173	Q321	
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性気管狭窄	7483020		
気道狭窄	1	気道狭窄	気管軟化症	5191021	J398	
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性気管軟化症	8836178	Q320	
気道狭窄	1	気道狭窄	気管支狭窄症	8832159	J980	
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性気管支狭窄症	8836175	Q323	
気道狭窄	1	気道狭窄	気管支軟化症	8832169	J980	
気道狭窄	1	気道狭窄	先天性気管支軟化症	8836177	Q322	
気管支喘息	2	気管支喘息	気管支喘息	4939008	J459	
気管支喘息	2	気管支喘息	気管支喘息重積発作	4939010	J46	
気管支喘息	2	気管支喘息	気管支喘息発作	4939012	J46	
気管支喘息	2	気管支喘息	感染型気管支喘息	8831609	J451	

表 2 慢性心疾患 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
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	モビッツ2型第2度房室ブロック	8842540	I441	
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	モビッツ2型ブロック	8840677		
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	完全房室ブロック	4260002	I442	
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	第3度房室ブロック	4260005	I442	
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	先天性完全房室ブロック	8850665	Q246	
脚ブロック	4	脚ブロック	脚ブロック	4265002	I454	
脚ブロック	4	脚ブロック	完全左脚ブロック	4263002	I447	
脚ブロック	4	脚ブロック	不完全左脚ブロック	4263005	I447	
脚ブロック	4	脚ブロック	左脚ブロック	4263006	I447	
脚ブロック	4	脚ブロック	完全右脚ブロック	4264002	I451	
脚ブロック	4	脚ブロック	不完全右脚ブロック	4264003	I451	
脚ブロック	4	脚ブロック	右脚ブロック	4264004	I451	
脚ブロック	4	脚ブロック	完全脚ブロック	4265001	I454	
脚ブロック	4	脚ブロック	不完全脚ブロック	8839632	I454	
多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	多源性心室期外収縮	4276018	I493	
上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	WPW症候群	4267002	I456	
上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	上室頻拍	8835435	I471	
上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	発作性上室頻拍	8842206	I471	
上室頻拍	7	多源性心房頻拍	多源性心房頻拍	8849656	I471	
モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	モビッツ2型第2度房室ブロック	8842540	I441	

表 3 膠原病 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
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎	8844742	M089	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・肩関節	8848851	M0881	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・股関節	8848852	M0885	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・指関節	8848853	M0884	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・趾関節	8848854	M0887	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・膝関節	8848855	M0886	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・手関節	8848856	M0883	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・足関節	8848857	M0887	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・多関節	8848858	M0880	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎・肘関節	8848859	M0882	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・肩関節	8848913	M0891	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・股関節	8848914	M0895	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・指関節	8848915	M0894	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・趾関節	8848916	M0897	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・膝関節	8848917	M0896	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・手関節	8848918	M0893	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・足関節	8848919	M0897	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・多関節	8848920	M0890	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎・肘関節	8848921	M0892	
膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎・肩関節	8848929	M0821	

表 4 糖尿病 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
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病	2500014	E10	
糖尿病	1	1 型糖尿病	若年型糖尿病	2500006		
糖尿病	1	1 型糖尿病	若年性糖尿病	2500007		
糖尿病	1	1 型糖尿病	若年発症糖尿病	2500034		
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性ケトアシドーシス	8830028	E101	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性昏睡	8830030	E100	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性腎症	8830031	E102	N083
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性ニューロパチー	8830032	E104	G590
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性網膜症	8830033	E103	H360
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・昏睡合併あり	8841679	E100	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・ケトアシドーシス合併あり	8841680	E101	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・腎合併症あり	8841681	E102	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・眼合併症あり	8841682	E103	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・神経学的合併症あり	8841683	E104	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・末梢循環合併症あり	8841684	E105	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・関節合併症あり	8841685	E106	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・糖尿病性合併症あり	8841686	E106	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・多発糖尿病性合併症あり	8841687	E107	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病・糖尿病性合併症なし	8841688	E109	
糖尿病	1	1 型糖尿病	1 型糖尿病性壊疽	8843105	E105	

表 5 血液疾患 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
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	巨赤芽球性貧血	2819003	D531	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	胃切除後巨赤芽球性貧血	8830479	K911	D518
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	遺伝性巨赤芽球性貧血	8830568	D511	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	栄養性巨赤芽球性貧血	8830820	D520	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	症候性巨赤芽球性貧血	8834700	D531	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	胃全摘後巨赤芽球性貧血	8850711	K911	D518
赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	後天性赤芽球ろう	8833581	D609	
赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	慢性後天性赤芽球ろう	8840342	D600	
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)	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607	D610	
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)	先天性赤芽球ろう	8836261		
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)	赤芽球ろう	8835971	D610	
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	先天性赤血球形成異常性貧血	8836270	D644	
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	後天性鉄芽球性貧血	8833587	D641	
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	鉄芽球性貧血	2850002	D643	
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	8830580	D640	
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	原発性鉄芽球性貧血	8833310		
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	R A R S	8830133		
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	環状鉄芽球を伴う不応性貧血	8847310	D461	
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	伴性低色素性鉄芽球性貧血	8839148	D640	

表 6 慢性消化器疾患 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
難治性下痢症	1	乳糖不耐症	乳糖不耐症	2713005	E739	
難治性下痢症	1	乳糖不耐症	乳糖不耐性下痢症	8838452	E739	
難治性下痢症	2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	8849761	E743	
難治性下痢症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	グルコース・ガラクトース吸収不良症	8832879	E743	
難治性下痢症	4	エンテロキナーゼ欠損症	エンテロキナーゼ欠損症	8849715	K908	
難治性下痢症	5	アミラーゼ欠損症	アミラーゼ欠損症	8849707	E743	
難治性下痢症	6	リパーゼ欠損症	リパーゼ欠損症	8849849	E788	
難治性下痢症	7	微絨毛封入体病	微絨毛封入体病	8849827	K908	
難治性下痢症	8	腸リンパ管拡張症	腸リンパ管拡張症	8837707	I890	
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	家族性大腸ポリポーシス	8831282	D126	
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	若年性ポリポーシス	8849765	D126	
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	ポイツ・ジェガース症候群	8844327	Q858	
ポリポーシス	12	カウデン (Cowden) 症候群	カウデン病	8848692	Q858	
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	周期性嘔吐症候群	8849758	R11	
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	周期性嘔吐 (症)	5362003		
炎症性腸疾患 (自己免疫性腸症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	5569003	K519	
炎症性腸疾患 (自己免疫性腸症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	急性潰瘍性大腸炎	0091015	K518	
炎症性腸疾患 (自己免疫性腸症を含む。)	14	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎性若年性関節炎	8831064	K519	M0920

炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	心因性潰瘍性大腸炎	8834890	
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	ステロイド依存性潰瘍性大腸炎	8844992	K519

表 7 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
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	コフィン・ローリー症候群	8848525	Q898	
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	ソトス症候群	8836812	Q873	
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	スミス・マギニス症候群	8848573	Q938	
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	ルビンスタイン・ティビ症候群	8841156	Q872	
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	歌舞伎症候群	8848477	Q870	
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞伎症候群	歌舞伎メーキャップ症候群	8844020		
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	ウィーバー症候群	8830737	Q873	
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 (CorneliadeLange) 症候群	コルネリアデランゲ症候群	8845129	Q871	
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 (CorneliadeLange) 症候群	ドラング症候群	8838286		
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	ベックウィズ・ウイーデマン症候群	8840029	Q873	
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	アンジェルマン症候群	8830402	Q935	
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p—症候群	5 p 欠失症候群	8848428	Q934	
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p—症候群	猫泣き症候群	7583002		
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p—症候群	4 p 欠失症候群	8848427	Q933	
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p—症候群	4 番短腕欠失	8830048		

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	トリソミー18	8838228	Q913
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	18トリソミー	7582001	
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	減数分裂性不分離トリソミー18	8833295	Q910

表 8 皮膚疾患 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
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)	眼皮膚白皮症	8832047	E703	
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)	先天性白皮症	2702008	E703	
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)	白皮症	2702010		
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。)	ケラチン症性魚鱗癬	8848505	Q808	
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。)	表在性表皮融解性魚鱗癬	8848659	Q803	
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。)	表皮融解性魚鱗癬	8848660	Q803	
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。)	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	8836255		
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。)	常染色体劣性先天性魚鱗癬	8848566	Q808	
先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	道化師様魚鱗癬	8848639	Q804	
先天性魚鱗癬	5	ネザートン(Netherton)症候群	ネザートン症候群	8845593	Q808	
先天性魚鱗癬	5	ネザートン(Netherton)症候群	線状魚鱗癬	7571011	Q809	
先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン(Sjögren-Larsson)症 候群	シェーグレン・ラルソン症候群	8848533	Q871	
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	先天性魚鱗癬	7571003	Q809	
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	魚鱗癬	7571001		
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	先天性魚鱗癬性紅斑	7571004		

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	先天性魚鱗癬様紅皮症	7571005	Q808	
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	先天性魚鱗癬症	7571010		
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	非水疱性先天性魚鱗癬様紅皮症	8839285		
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	K I D 症候群	8848438	Q809	H169

表 9 骨系統疾患 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
胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	胸郭不全症候群	8848487	Q678	Q675
骨系統疾患	2	軟骨無形成症	軟骨無形成症	8847892	Q774	
骨系統疾患	2	軟骨無形成症	軟骨異常栄養症	8838352	Q774	
骨系統疾患	2	軟骨無形成症	軟骨形成不全症	8838356	Q774	
骨系統疾患	3	軟骨低形成症	軟骨低形成症	8847891	Q774	
骨系統疾患	4	タナトフォリック骨異形成症	タナトフォリック骨異形成症	8847883	Q771	
骨系統疾患	4	タナトフォリック骨異形成症	致死性四肢短縮型低身長症	8842969		
骨系統疾患	5	骨形成不全症	骨形成不全症	8833798	Q780	
骨系統疾患	5	骨形成不全症	先天性骨形成不全症	8836214		
骨系統疾患	5	骨形成不全症	遅発型骨形成不全症	8837539		
骨系統疾患	5	骨形成不全症	骨形成不全症 1 型	8848048	Q780	
骨系統疾患	5	骨形成不全症	骨形成不全症 2 型	8848049	Q780	
骨系統疾患	5	骨形成不全症	骨形成不全症 3 型	8848050	Q780	
骨系統疾患	5	骨形成不全症	骨形成不全 (症)	7565022		
骨系統疾患	6	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	8837885	E833	

骨系統疾患	7	大理石骨病	大理石骨病	8837412	Q782
骨系統疾患	8	多発性軟骨性外骨腫症	多発性軟骨性外骨腫症	8850052	Q786
骨系統疾患	8	多発性軟骨性外骨腫症	多発性外骨腫症	8837007	Q786
骨系統疾患	9	内軟骨腫症	オリ工病	8831004	Q784
骨系統疾患	9	内軟骨腫症	内軟骨腫症	8850069	Q784

表 10 脈管系疾患 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
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	青色ゴムまり様母斑症候群	8842128	Q828	
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	巨大静脈奇形	8849739	Q278	
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	8848490	Q278	
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	巨大動静脈奇形	8849740	Q273	
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)	8848491	Q273	
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	巨大動静脈奇形(四肢病変)	8848492	Q273	
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー(Klippel-Tréanay-Weber)症候群	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833	Q872	
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー(Klippel-Tréanay-Weber)症候群	クリッペル・ウェーバー症候群	8841321		
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	原発性リンパ浮腫	8849744	Q820	
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	遺伝性下腿浮腫	8841348	Q820	
脈管奇形	6	リンパ管腫	リンパ管腫	2281002	D181	
脈管奇形	6	リンパ管腫	十二指腸リンパ管腫	2112010	D181	
脈管奇形	6	リンパ管腫	腋窩リンパ管腫	8830854	D181	
脈管奇形	6	リンパ管腫	血管リンパ管腫	8833094	D181	

脈管奇形	6	リンパ管腫	前胸部リンパ管腫	8836497	D181
脈管奇形	6	リンパ管腫	大腿リンパ管腫	8837360	D181
脈管奇形	6	リンパ管腫	のう胞性リンパ管腫	8838767	D181
脈管奇形	6	リンパ管腫	背部リンパ管腫	8838893	D181
脈管奇形	6	リンパ管腫	背部リンパ管腫摘出後遺症	8838894	T983
脈管奇形	6	リンパ管腫	肘関節部リンパ管腫	8839274	D181

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、国際生活機能分類（ICF）を利用して、小児慢性特定疾患の医療意見書に含めるべき日常生活動作（ADL）と社会参加に関連する項目を抽出することを目的とした。具体的な方法として、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病について2015年及び2019年のデータを用い、医療意見書の各項目にICFコーディングを適用した。さらに、疾患の特徴を心身機能、身体機能、およびADLに関連する活動と参加の領域で分析した。

結果、慢性心疾患においては、手術後の合併症で生活の質に影響を与える項目が抽出された。また、疾患の重症度と学校生活管理指導票の指導区分との間に相関が認められ、疾患の重症度が教育支援の必要性に影響を及ぼしていることが示唆された。

さらに、Generic Functioning Domains（GFD）との比較から、ICFが網羅している機能領域が全ての疾患特性を完全にカバーしていないことが明らかとなり、疾患特有の詳細な機能評価については今後検討が必要である。

これらの結果から、ICFを用いた評価が小児慢性特定疾患の影響を広範に理解する上で有効であることが確認されたが、一部機能領域の評価が不足しており、疾患特有のICFコードの詳細な分析が必要である。また、疾患の重症度が教育や社会的参加に与える影響についても分析が必要である。

研究協力者

北村哲久（大阪大学大学院医学系研究科社会医学講座環境医学）

成井信博（大阪大学大学院医学系研究科社会医学講座環境医学）

A. 研究目的

本研究は、国際生活機能分類（ICF）を活用して、小児慢性特定疾患医療意見書に含めるべき日常生活動作（ADL）と関連する社会参加の項目を抽出することを目的としている。

B. 研究方法

本研究では、医療意見書に含まれる各項目に対して ICF コーディングを適用し、疾患の特徴を心身機能 (b コード) および身体機能 (s コード) で捉えた。さらに、日常生活動作 (ADL) に関連する「活動・参加 (d コード)」を抽出し、これらが社会参加に与える影響を環境因子 (e コード) との関連を通じて分析した。分析対象データは、2015 年における小児慢性特定疾患のデータベースから取得し、特に慢性心疾患の中でも拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症を対象にした。また、申請数が多い慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の各 2 疾患 (慢性心疾患は 3 疾患) について、2019 年版の医療意見書の項目を ICF コードにコーディングし、ICD-11 の第 V 章に含まれる Generic Functioning Domains (GFD) との関連を分析した。GFD は、全ての人に共通して評価可能な基本的な機能領域をカバーしており、学習能力、問題解決、コミュニケーション、移動、セルフケア、対人関係の維持、社会参加などの 44 項目を含んでいる。これらの項目は、個々の機能や活動の能力を測定する上で重要な指標とされている。最後に、Barthel Index、EQ5D、FIM を用いて GFD との一致度を検討した。

C. 研究結果

1) 慢性心疾患

2023 年度には、慢性心疾患に関する分析を実施した。具体的には拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症の各症状に焦点を当てた。治療状況を調査した結果、患者の 50%以上が β ブロッカーや末梢血管拡張薬を使用しており、その次に多いのが利尿薬と抗血小板薬の使用であった。手術後の後遺症、合併症、または続発症の発症率は 45%であり、そ

の中でも心筋障害の発症率が 54.6%と最も高かった。心臓以外の手術後の合併症や続発症は全体の 17.7%に認められ、精神発達遅滞が 43.5%、運動麻痺が 28.7%、症候性てんかんが 21.7%と続いた。

また、6 歳以上の患者の医療意見書には NYHA (New York Heart Association) 機能分類の記載が求められるため、NYHA と慢性心疾患の関連性についても分析を行った。全体のデータ欠損率は 24%であったが、6 歳以上のグループではこの率が 6.5%に低下していた。NYHA の重症度と学校生活管理指導票の指導区分の間には相関関係が見られ、重症度が高まるにつれて指導区分も悪化する傾向が確認された。

2) Generic Functioning Domains (一般的機能の構成要素) と各疾患の医療意見書との関連

GFD の 44 項目と、慢性心疾患 (ファロー四徴症、拡張型心筋症、肥大型心筋症)、慢性腎疾患 (微小変化型ネフローゼ症候群、IgA 腎症)、神経・筋疾患 (點頭てんかん (ウエスト症候群)、レノックス・ガストー症候群)、膠原病 (若年性特発性関節炎、全身性エリテマトーデス) の 9 疾患に関する 2019 年版の医療意見書の項目について ICF コードを用いて比較検討した。この比較検討の結果、聴覚機能、音声機能、性機能、基礎的学習、日課の遂行、話し言葉の理解、立位の保持、交通機関・交通手段の利用、レクリエーション及びレジャーなど、GFD の 44 項目中 28 項目 (63.6%) が 9 疾患の医療意見書の項目として該当しなかった。

D. 考察

本研究において、ICF を用いて小児慢性特定疾患の ADL と社会参加について評価した結果、慢性心疾患では、手術後の合併症において生活の

質に影響を及ぼす項目が確認された。NYHA 機能分類と学校生活管理指導票との間に見られる相関は、疾患の重症度が環境因子として教育的支援がどう影響するか検討する必要がある。一方、Generic Functioning Domains との比較分析からは、ICF がカバーする機能領域が全ての疾患の特性を網羅していないことが明らかとなり、疾患特有の ICF コードの詳細な分析の必要性が浮かび上がった。

E. 結論

ICF を用いた小児慢性特定疾患の評価が、疾患が子供たちの生活に及ぼす影響を広範囲に理解する上で有効であることを示した。しかし、特定の機能領域が適切に評価されていないため、これらの情報を考慮に入れるかどうかの検討が求められる。また、疾患の重症度が教育や社会的参加に与える影響についても分析が必要である。

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 Generic Functioning Domains と 9 疾患の医療意見書項目の比較 (心身機能(b))

Generic functioning domains		対応するICFコード
精神機能	活動及び欲動の機能	b130
	睡眠機能	b134
	注意機能	b140
	記憶機能	b144
	情動機能	b152
感覚機能及び痛み	視覚及び関連機能	(b210-b229)
	聴覚及び前庭の機能	(b230-b249)
	痛みの感覚	b280
音声及び発話の機能	音声機能	b310
心血管系、血液系、免疫系及び呼吸器系の機能	運動耐容能	b455
消化器系、代謝系、内分泌系の機能	消化器系に関連する機能	(b510-b539)
尿路及び性・生殖の機能	排尿機能	b620
	性機能	b640
神経筋骨格及び運動に関連する機能	関節の可動性の機能	b710
	筋力の機能	b730
皮膚及び関連する構造の機能	皮膚の機能	(b810-b849)

色付項目：9 疾患の医療意見書の項目として該当なし

表2 Generic Functioning Domains と 9 疾患の医療意見書項目の比較 (活動・参加 (d))

Generic functioning domains		対応するICFコード
学習及び知識の応用	基礎的学習	(d130-d159)
	問題解決	d175
一般的な課題及び要求	日課の遂行	d230
	ストレス及びその他の心理的要求への対処	d240
コミュニケーション	話し言葉の理解	d310
	会話	d350
運動・移動	立位の保持	d4154
	乗り移り・移乗	d420
	物の運搬、移動及び操作	(d430-d449)
	歩行	d450
	自宅内の移動	d4600
	用具を用いての移動	d465
	交通機関・交通手段の利用	d470
セルフケア	自分の身体を洗うこと	d510
	身体各部の手入れ	d520
	排泄	d530
	更衣	d540
	食べること	d550
	健康に注意すること	d570
家庭生活	調理	d630
	調理以外の家事	d640
	他者への援助	d660
対人関係	基本的な対人関係	d710
	よく知らない人との関係	d730
	親密な関係	d770
主要な生活領域	報酬を伴う仕事	d850
コミュニティライフ、社会生活及び市民生活	レクリエーション及びレジャー	d920
	人権	d940

色付項目：9 疾患の医療意見書の項目として該当なし

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部長）

研究要旨

希少難病を多く含む小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の状況を検討した。現在まで小慢遺伝性疾患の約56%が保険適用となっているが、依然として40%以上は適用となっていない。多数遺伝子を同時解析する技術の適応という視点から遺伝学的検査を見直した。特に診断が難しい希少難病ほど網羅的遺伝学的解析がコスト的にも診断確定率でも優位であることを確認した。適用疾患の厳密な検討は必要であるが、より広い疾患をカバーできる技術の応用も小児慢性特定疾病での遺伝学的検査では重要と考えられた。

研究協力者

黒田友紀子（神奈川県立こども医療センター遺伝科医長）

齋藤洋子（神奈川県立こども医療センター医師）

A. 研究目的

遺伝学的検査は、生殖細胞系列における疾患発症に関連したバリエーションを検出する際に用いる検査を指す。対象疾患としては、単一遺伝子疾患、多因子疾患、ミトコンドリアゲノムの異常に由来する遺伝性疾患などが上がる。平成18年に「進行性筋ジストロフィーのDNA診断」が保険収載されて以降、保険収載された遺伝学的検査数は拡大し、令和4年度の診療報酬改定までで191疾患に及んでいる。全体として難病の遺伝学的検査は確実に充実する方向へ向かっているが、多くは指定難病を中心として、希少疾患・遺伝性疾患を多く含む小児慢性特定疾病

単独での遺伝学的検査は保険適用となっていない。今回、ゲノム解析技術の普及による全エクソーム解析や全ゲノム解析の医療実装も含め、小慢疾病の遺伝学的検査の方向性について検討した。

B. 研究方法

対象は、神奈川県立こども医療センターを受診した未診断症例217例で、そのほとんどが臨床症状のみでは診断確定に至らない症例である（一部、染色体異常等の診断は得られているものの、臨床症状全体がそれまでの臨床検査で説明できない症例も含まれている）。この未診断症例群では、遺伝学的検査の基本的流れとしてマイクロアレイ染色体検査（D006-26 染色体構造変異解析）を前例に実施している。診断確定に至らない場合には、次の解析手法として網羅的な遺伝学的手法（エクソーム解析）を導入し、その診断確定率を評価した。解析にかかる

コスト評価は、エクソーム解析を診療報酬算定12000点と仮定し、マイクロアレイ染色体検査(D006-26 染色体構造変異解析)は、現行の8000点としてシミュレーションを行った。

(倫理面の配慮)

ゲノム解析は施設内倫理委員会承認のもとで行われ、解析にあたっては本人(得られない場合には代諾者)より文書による同意書を得たのちに実施した。

C. 研究結果

自験 217 例中、マイクロアレイ染色体検査(D006-26 染色体構造変異解析)で診断確定は70例(32.2%)で得られた。一般的には15-20%の診断確定率とされていることと比較すると、一部染色体で確定されながら切断点の詳細検討や由来不明染色体検索症例が混入していることが確定率を引き上げている。この217例中未診断例147例のうち90例がエクソーム解析へ進んだ。エクソーム解析での診断確定は90例中36例(40%)であった。一般にエクソーム解析の診断確定率が35%前後とされているので、比較的適正に検査適応基準が維持されていた。合計で診断確定は217例中106例(48.8%)であった。検査に要した費用コストは、2,816,000点と推定した。これに対して、ゲノムシーケンス(エクソームシーケンス)を最初から導入すると仮定すると、その検査コストは2,604,000点と予想できる。検査としてエクソーム解析を第1段階に置くことのほうが、コストや時間が節約できる可能性があることがわかった。

D. 考察

今回、未診断症例を中心に遺伝学的検査のアルゴリズムからコスト算定を推定した。一般的には未診断症例の第1段階の遺伝学的検査はマイクロアレイ染色体検査とされていることから対象群をマイクロアレイ染色体受診群として

検討を進めた。マイクロアレイ染色体検査に続くエクソーム解析での診断確定例を繰り入れると、エクソーム解析を第1段階で用いた方が時間的にもコスト的にも従来アルゴリズムより節約できる可能性を示すことができた。

このエクソーム解析を遺伝学的検査の第1段階に設定し、それが有効となるためにはさらにいくつかの前提が必要になる。第1に診断のための遺伝学的検査選択が的確にできる臨床医が検査の枠組みを組み立てる必要がある。従来のパネル検査で可能なものは従来通りで実施する必要がある。第2にエクソーム解析などの保険算定を12000点と仮定した通り一定の点数が限界であることを理解しておく必要がある。第3に、エクソーム解析を確実に進める医療機関の体制がなければならぬ点がある。自施設内に解析パイプラインとその担当者、データ管理の専門家などがいて初めて解析が成立することを念頭に置く必要がある。

本研究は、現在まで遺伝学的検査を必要としながらも、保険収載が進まない小児慢性特定疾病を課題としている。個別の疾患適用に関する議論が難しいとすると、網羅的検査の導入による包括的な検査適用の議論も一つの方法となる。ただし、遺伝学的検査はこれまで疾病単位でその保険適用が進められてきたことを考慮すると、一定の対象疾患基準はやはり必要と考えられる。その際に、コストや診断確定率も議論の根拠の一つとなる。また、厳密な適用の議論や施設要件は重要である。今回のシミュレーションは、これらの課題に対する一つの検討にも相当すると考えられた。

E. 結論

小児病院遺伝外来における遺伝学的検査の状況から、網羅的遺伝学的検査の意義を検討した。保険適用とならない小児慢性特定疾病の中の遺伝性希少疾患に対して遺伝学的検査適用

を拡大する方法として比較的広い範囲の複数疾患を対象とする遺伝学的検査の導入も一つの方法かもしれない。適用や施設要件など慎重な議論は必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

黒澤健司 遺伝学的検査の保険収載 遺伝子医学 2023;13:23-32.

黒澤健司 先天異常症候群 小児科臨床 2023;76:193-196.

黒澤健司 新生児成育医学会雑誌 マイクロアレイ染色体検査の原理と臨床応用. 2024;36:2-4.

2. 学会発表

黒澤健司 保険収載された遺伝学的検査 第126回日本小児科学会学術集会 2023. 4. 14-16. 東京

黒澤健司 難病の遺伝学的検査 第65回日本小児神経学会学術集会 2023. 5. 25-27 岡山

黒澤健司 先天異常症候群の診かた考え方（マイクロアレイ染色体検査を手掛かりに） 第56回日本小児内分泌学会学術集会 2023. 10. 20. 大宮

黒澤健司 2拠点病院での運用実例から議論する：マイクロアレイ染色体検査の臨床実装 第46回日本小児遺伝学会学術集会 2023. 12. 9 沖縄

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。

特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究

研究分担者 大石 公彦（東京慈恵会医科大学小児科 教授）

研究要旨

本研究は、小児慢性特定疾病の先天代謝異常症のフェニルケトン尿症 (PKU) とメープルシロップ尿症 (MSUD) の治療に必須である、当該疾患用の医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討する。特に医薬品から登録品へ変更することによる解決策があるかを考察する。日米の当該2疾患の特殊ミルクを取り巻く状況を調査したところ、日本では、特定のメーカー一社のみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、高品質の原材料の高コスト、それを安定的に仕入れることの困難さがあるため、健康維持のために絶対的に必要な特殊ミルクの安定供給ができなくなる危険性という問題がある。対照的に、米国では複数の企業が競争を通じてこれを供給しており、様々な問題はあるものの、日本よりは安定した供給が可能であった。今回までに得られた知見を元に、当該2疾患の治療用特殊ミルクを、医薬品から食品登録品へのカテゴリ変更を提案し、食品グレードの原材料を用いた新規登録品の特殊ミルクを開発することで、製造コストの削減と供給の安定化を目指す。将来的に、試作品などを用いた品質検査を含む厳密な管理を行い、国内外の医薬品ミルクと比較して同等またはそれ以上の品質が保証されることを確認できるようにすることが、今後の課題であると考え、その実行により、患者のアクセス向上と生活の質の向上が期待される。

登録品への変更での解決策はあるかを考察する。

研究協力者

西田ひかる（東京慈恵会医科大学小児科）

A. 研究目的

小児慢性特定疾病の先天代謝異常症のフェニルケトン尿症 (PKU) とメープルシロップ尿症 (MSUD) の治療に必須である、当該疾患用の医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討する。特に医薬品から

B. 研究方法

フェニルケトン尿症とメープルシロップ尿症の治療に必要な特殊ミルクを含むリソースと使用状況、さらに医薬品登録されている特殊ミルク2品目の原材料、製造行程、制度管理、供給ルートなどを調査し、可能であれば米国などの外国の現状の調査結果と比較する。また、医薬品としての特殊ミルクの安定供給を阻害

するような負の影響があったと考えられる原料調達困難のような事例などを調査する。

C. 研究結果

当該2疾患の食事療法における特殊ミルクなどのリソースは雪印メグミルク社から供給される2品目のみであった。一方、米国ではPKU1疾患のみにおいても特殊ミルクだけで3社以上が供給しており、カロリーなど年齢に応じた調整を施した多品目を各社が製造販売していた(表1)。これらは米国では医薬品ではなく食品と同じような扱いで供給されているが、州によっても異なるが、それでも保険医療で賄われていることが多い。また、それぞれの特殊ミルクの価格についての調査も行ったが、どの製品も1gあたりの価格については10-30円/gの範囲であった(表2)。

雪印メグミルク社で、工場視察、面談、聞き取り調査を行い、医薬品製造のための原材料調達、製造ラインなどの特殊性を調査した。その結果、現時点でいくつかの課題が明らかになった。

第一に、医薬品2品目に関する損失は大きくないものの、登録品を製造するにあたってはメーカーの経済的な負担が大きいことである。第二に、医薬品としての製造には医薬品グレードの原材料を用いなければならず、それが大きなコスト負担を生じていることや、原材料メーカーが供給不可能になった際に特殊ミルクの供給が滞ってしまうということが挙げられた。第三に、医薬品であると、全ての製品のロットに対しての検査や薬剤師配備へのコストがかかってしまう。第四に、前述の海外製品を輸入して使うことを考慮した場合、日本では承認されない添加物が加えられていることが多く、日本での使用が困難であることである。

以上のようなことから、実際に安定供給を脅かすような、供給メーカーからの原材料の調達

困難事例がこれまでに5件ほど発生していたことを確認した。米国では医薬品として扱われていない上に、数社で供給されているPKUの特殊ミルクではあるが、そのような状況であってもAbbott Nutrition社の製造過程での細菌混入のために、全米での供給困難も2022年に起こっていたことも確認した。

D. 考察

本研究により、日本と米国におけるPKUおよびMSUDの治療用特殊ミルクの供給体制の違いが明確になった。日本では特定のメーカーのみが医薬品としてこれらの特殊ミルクを供給しているのに対し、米国では複数の企業が競争しながら供給しており、食品としての扱いを受けている。これにより、供給の柔軟性が増し、一定の競争原理が働いていることが確認できる。しかし、その一方で、製造過程での細菌混入などの問題が発生している事例もあり、それが全国的な供給困難を引き起こした事例が2022年に報告されている。

日本での医薬品としての特殊ミルクの扱いは、その高品質と安全性を確保するための厳しい規制によって保たれているが、これが逆に高コスト、供給の遅延、そして供給不安定性を招いている。このため、医薬品としてではなく、登録品としての扱いにカテゴリーを変更することで、製造コストの削減、原材料調達の柔軟性向上、そして供給の安定化が見込まれる。特に、原材料調達の困難事例が発生している現状では、国内外からの複数ルートでの調達が可能になることも考慮される。

また、国際的な規制の調和を図ることで、海外製品の利用の道を開くことも、日本での供給安定化に寄与するかもしれない。海外の製品が含む可能性のある日本未承認の添加物についても、その安全性が確認されている場合は、こ

れを許容するための規制緩和の検討の必要性もあるだろう。

このように、医薬品から登録食品へのカテゴリ変更は、供給安定化だけでなく、患者への経済的負担軽減という観点からも有効であると考えられる。今後の政策提言や法規制の見直しにおいて、これらの点を考慮に入れることが求められる。

以上の状況から、今後新たに特殊ミルクの安定供給のために検討すべきプロジェクトを思案している。実際に新プロジェクトでは、雪印メグミルク社と協力して、新規登録品となる特殊ミルクの試作品を製造し、その品質と安全性を検証することを目指す。このプロセスには、食品グレードの原材料を用いた複数の試作品の製造と、これらの試作品に対する厳密な品質精度管理検査が含まれる。検査は雪印メグミルクの設備で行われるほか、我々の施設および外部の研究機関による委託検査も考慮される。

具体的には、新登録品候補の試作品だけでなく、国内外から輸入される医薬品グレードのミルクとの比較検証が行われる。これにより、試作品が医薬品ミルクと同等またはそれ以上の品質と安全性を有しているかを確認する。また、試作品に PKU および MSUD の患者に有害となるアミノ酸が含まれていないこと、医学的な安全性が確保されていることを検証する。

また、消費者庁による食品としての管理の確認も考慮すべきであると考えている。これにより、新登録品ミルクが将来的に患者にとって安全かつ継続的に供給可能となるようにする。

E. 結論

特殊ミルクの現状と日米の供給体制の比較を通じて、新規登録品の開発が PKU および MSUD 患者にとっての医療支援における新たな可能性を示した。日本では1つのメーカーのみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、これが

原材料の仕入れなども含む高コストと供給の不安定さを招いている。一方、不安定化のリスクをすべて排除できるわけではないが、米国では複数の企業が競争しながら食品としての特殊ミルクを供給しており、より柔軟かつ安定した供給が行われていると考えられる。これにより、食品グレードの原材料を使用し、厳密な品質検査を経て安全性と効果を確認する新規登録品の開発は、医薬品としての高コストと供給問題を解決し、患者へのアクセスを大幅に向上させる重要なステップとなると予測される。このアプローチにより、特殊ミルクの供給と質の向上が期待され、患者の生活の質の向上に貢献することができるかと確信している。

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。）

なし

米国で供給されているPKU/MSUDの特殊ミルク（表1）

Company	Product	Target Patients
PKU		
Abbott Nutrition	Phenex-1	Infants & toddlers with PKU
	Phenex-2	Adults with PKU
Mead Johnson	Phenyl-Free1	Infants & young children with PKU
	Phenyl-Free2	Children & adults with PKU
	Phenyl-Free2HP	Children with high protein need & adults with PKU
Nutricia	Periflex Early Years	Infant
	Periflex Junior Plus	Over 1 year
	Periflex Advance	Over 9 year
MSUD		
Abbott Nutrition	Ketonex-1	Infants & toddlers with MSUD
	Ketonex-2	Children & adults with MSUD
Mead Johnson	BCAD1	Infants & young children with MSUD
	BCAD2	Children & adults with MSUD
Nutricia	MSUD ANAMIX early years	Infants
	Complex MSD Essential	For children, teens and adults (over 1 year)
	MSUD Maxamum	Older children, teens and adults

米国と日本の特殊ミルクの価格の比較（表2）

PKU	MSUD
<p>1. Abbott社</p> <p>(1) Phenex®-1 \$ 26.30 (400g) = ¥ 9.2/g</p> <p>(2) Phenex®-2 \$ 45.96 (400g) = ¥ 16.1/g</p> <p>(3) Phenex®-2, Vanilla \$ 46.96 (400g) = ¥ 16.4/g</p> <p>2. Mead Johnson社</p> <p>(1) Phenyl Free®-1 \$ 34.99 (454g) = ¥ 10.8/g</p> <p>(2) Phenyl Free®-2 \$ 37.99 (454g) = ¥ 12.3/g</p> <p>(3) Phenyl Free®-2HP \$ 69.99 (454g) = ¥ 21.6/g</p> <p># 1 : -1は乳児/幼児用ミルク、-2は小児/成人用ミルク</p> <p># 2 : フェニルアラニン除去ミルク配合散「雪印」 ¥ 13,320 (1,200g) = 11.1/g</p> <p># 3 : \$ 1 = ¥ 140円換算</p> <p>日本 : ¥ 11.1/g</p>	<p>1. Abbott社</p> <p>(1) Ketonex®-1 \$ 43.72 (400g) = ¥ 15.3/g</p> <p>(2) Ketonex®-2 \$ 82.96 (400g) = ¥ 29.0/g</p> <p>2. Mead Johnson社</p> <p>(1) B CAD-1 \$ 47.99 (454g) = ¥ 17.8/g</p> <p>(2) B CAD-2 \$ 79.99 (454g) = ¥ 24.7/g</p> <p># 1 : -1は乳児/幼児用ミルク、-2は小児/成人用ミルク</p> <p># 2 : ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散「雪印」 ¥ 13,320 (1,200g) = 11.1/g</p> <p># 3 : \$ 1 = ¥ 140円換算</p> <p>日本 : ¥ 11.1/g</p>

小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供の試み

研究分担者 落合 亮太 (横浜市立大学 大学院医学研究科看護学専攻 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

小児慢性特定疾病情報センターのポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) は、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信を一義的な役割として運営されている。一方で、一般国民、特に患者本人や家族にも理解しやすく、主体的に制度を活用するための一助となることも重要な役割と言える。今年度は、社会保障制度の視点から「小児慢性特定疾病対策の仕組み」を説明する資料、および入院例/外来例それぞれの支払いについて疑似体験ができる「医療費助成に関するシナリオ例」の2つのコンテンツを作成・設置した。今後も、患者本人や家族の立場に立ち、どのような情報に補足説明が必要であるか、横断的な情報を追加していくかといった、適切な情報発信のあり方について、引き続き検討していくことが必要である。

研究協力者

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)

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)

白井夕映 (国立成育医療研究センター小児慢性
特定疾病情報室 研究補助員)

A. 研究目的

「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイト (以下、ポータルウェブサイト。<https://www.shouman.jp/>) は、小児慢性特定疾病事業の対象疾患に対する診断の手引きや対象基準に関する情報のみならず、制度概要や医療費助成制度等についても一元的に情報提供

を行ってきた。一方で、各情報は正確性を重視することから公文書に準じた説明となり、結果として患者・家族を含めた一般国民にとっては不慣れな医学用語や行政用語が多いこと、他の医療制度や福祉制度を併用するにあたっての横断的な説明がないことから、理解しづらい面も持ち合わせることであった。

本研究は、本人や家族を含む一般国民が制度の目的や活用の仕方について、より、具体的な理解ができるよう、ポータルサイト上の既存の説明をふまえた補足的なコンテンツ作成について報告する。

B. 研究方法

ポータルサイト上に、新たなコンテンツとして「小児慢性特定疾病対策の仕組み」、「医療

費助成に関するシナリオ例（入院例／外来例）」を作成した。作成にあたっては、これまでも小児慢性特定疾病情報センターのウェブコンテンツ作成に携わったことのある当室のスタッフが文章および図を作成し、内容は制度に専門的な知見のある医師が校正した。

ポータルサイトの利用状況から、一般国民の大半は、スマートデバイスによるアクセスであることが判明していることから、いずれのコンテンツの閲覧も、スマートデバイスを介した利用でも良好な可読性が得られることを前提とした。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果

2024（令和6）年3月より、作成したコンテンツをポータルサイト上に公開した。以下に追加したコンテンツの特徴を示す。

1. 既存情報の理解促進

（1）「小児慢性特定疾病対策の仕組み」

制度の概要について、社会保障制度の一環としての小児慢性特定疾病対策という視点で理解を深められるよう、厚生労働省ウェブサイト「社会保障とは何か」¹⁾を参考に、図を用いた説明資料を作成した（図1）。コンテンツはトップページに表示されるグローバルメニュー「患者・家族の皆さまへ」>「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について」の説明の下部に、主たる対象者である患者本人や家族を含む一般国民の目にとまることを期待して設置した。小児慢性特定疾病対策は、社会保障制度の一つであることが理解されるよう説明した。

（2）「医療費助成に関するシナリオ例（入院例／外来例）」

令和4年度に行われた障害福祉関連施策・制度について患者視点で整理した研究であるシ

ナリオ例を用いて、小児慢性特定疾病に対する治療の《入院例》および《外来例》のシナリオ例のコンテンツを作成した。いずれも、最初に患児に関する設定を提示したうえで、小児慢性特定疾病医療費助成のみならず利用可能な医療費助成制度について「病院等の窓口に提示する資格証」として横断的に挙げ、各助成制度がどのように併用されるか、順を追って説明する構成とした。

《入院例》は「医療費部分への助成」と「食事療養費部分への助成」に分け、《外来例》は「病院・診療所等での窓口負担額について」、「薬局での窓口負担額について」に分け、それぞれ解説することで、入院・外来で発生するそれぞれの費用の全体像を把握しやすくなることを目指した（図2,3）。ポータルサイトのトップページに表示されるグローバルメニュー「医療費助成」>「医療費助成に係る自己負担上限額」の表の下に追加で配置することとし、以前から設置していた小児慢性特定疾病医療費助成制度の自己負担上限額に関する情報をふまえた、具体的な利用について理解を深められるよう工夫した。

2. スマートデバイスでの操作性

新たに作成した二種類のコンテンツは、既存コンテンツの下に配置し、リンクによってジャンプせず縦方向へのスクロールのみで閲覧が完結する構造とした（図4）。これはスマートデバイス利用者の操作性とスマートデバイス特有の「情報がありそうならとりあえずスクロールしてみる」というユーザー行動をふまえた仕様であり、できるだけ気軽に情報にたどり着く機会を増やし、ストレスなく最後まで閲覧できるよう工夫した。

D. 考察

本研究では、ポータルサイト内既存の掲載内容について、2つの補足的なコンテンツを作成した。社会保障制度の一環という視点で小児慢性特定疾病について説明するコンテンツおよ

び該当しうる複数の医療費助成制度を網羅的に取り上げ、シナリオ的に提示することで実際の利用の優先順位を疑似体験できるコンテンツを作成した。ポータルサイトの既存のコンテンツに補足する形で設置したり、利用者側に立った平易な言葉を使用したり、図を取り入れた説明としたりすることで、患者・家族の適切な制度理解の一助となる目的はおおむね達成できたと考えられる。さらに小児慢性特定疾病対策の対象となる患者本人や家族の世代はスマートデバイス等を日常から使用していることから、使い慣れたデバイスでストレスなく情報を得られる工夫をすることで、紙媒体やPC閲覧を前提とするよりも高い周知効果が得られると期待された。

E. 結論

小児慢性特定疾病情報センターのポータルサイトは、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信が一義的な役割である。一方で、一般国民、特に患者本人や家族にも理解しやすく、主体的に制度を活用するための一助となることも重要な役割と言える。後者の役割を果たすためには、患者本人や家族の立場に立ち、どのような情報に補足説明が必要であるか、横断的な情報を追加していくかといった、適切な情報発信のあり方について、引き続き検討していくことが必要である。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

H. 参考文献

1. 厚生労働省. 社会保障とは何か.
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21479.html

(参考)小児慢性特定疾病対策の仕組み



小児慢性特定疾病対策の仕組みについて、説明します。

「小児慢性特定疾病対策」とは・・・?

症状や治療が長く続き、生命を長期におびやかす、症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させ、高額な医療費の負担が続く病気と患者である子ども本人・その家族（身体面・精神面・経済面で困難な状況におかれやすくなる可能性）

→サポートが必要！

「小児慢性特定疾病対策」を知っていますか。誰のための、どんな目的の、制度なのでしょう？

世の中には色々な病気があります。中には、長期にわたって症状が続き、生命を脅かす病気もあります。子どもがこのような病気をもつと、症状や治療が長期にわたることになり、患者である子ども本人や、その家族は、身体面・精神面・経済面で困難な状況におかれやすくなる可能性があります。このような状況を支えるための仕組みが、「小児慢性特定疾病対策」です。

「小児慢性特定疾病対策」は、「社会保障制度」の一つです

「小児慢性特定疾病対策」は、社会保障制度のうちの一つです。

「社会保障制度」とは、国が、子どもからお年寄りまで、すべての国民の「安心」と、生活の「安定」を支える仕組みとしてつくれた、様々な制度のことです。

社会保険 人生の中で経験する可能性が高い、いろいろな出来事（例えば結婚や子育て、出産、失業など）に備えて、国民全員が加入する保険制度	社会福祉 社会生活をスムーズに、より手厚いサポートが必要となる国民（例えば、高齢者、ひとり親家庭など）が、安心して暮らせるよう、生活面や経済面で支援する制度
公的扶助 一定基準を下回る経済状況になってしまった世帯に対して、最低限度の生活を保障する給付金と、自立支援を行う制度（一生涯扶助）	保健医療・公衆衛生 国民が健康に生活できるように、様々な事情について決められた病気の予防策（例えば、健康診断や予防接種、公費対策など）

「社会保障制度」とは、国が、子どもからお年寄りまで、すべての国民の「安心」と、生活の「安定」を支える仕組みとしてつくれた、様々な制度のことです。

具体的には、国のように、「社会保険」、「社会福祉」、「公的扶助」、「保健医療・公衆衛生」の4つの分野に分けられます。詳しい内容は、図の文章をご確認ください。

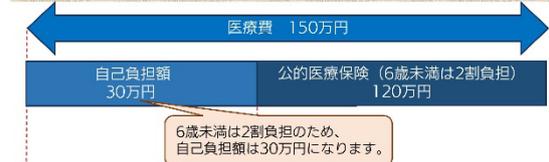
図1. 「小児慢性特定疾病の仕組み」(冒頭部分)

(例) 白血病の5歳の子どもの入院して化学療法を受け、医療費が150万円/月、食事療養費が1食260円かかった場合（年収約400万円＝「限度額適用認定証」区分Ⅱ、「小児慢性特定疾病医療費受給者証」階層区分Ⅳで取得済を想定）

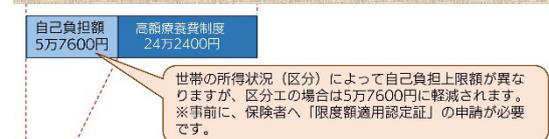
- 病院等の窓口へ提示する資格証
- ・公的医療保険の保険証（6歳未満は2割負担）
 - ・限度額適用認定証（区分Ⅱ）
 - ・小児慢性特定疾病医療費受給者証（2割負担/階層区分Ⅳ）
 - ・その他の医療券（所有している場合のみ。例えば「乳幼児こども医療費助成」、「ひとり親家庭等医療費助成」、「重度障害児医療費助成」など）

●医療費部分への助成

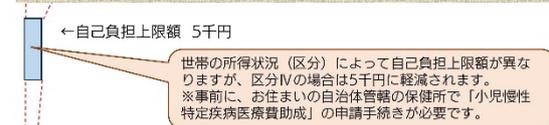
① まず、公的医療保険が適用されます。



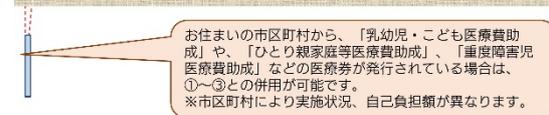
② 次に、高額療養費制度が適用されます。



③ 次に、国制度の「小児慢性特定疾病医療費助成」が適用されます。



④ 最後に、お住まいの自治体が発行している医療費助成制度があれば併用し、自己負担額が定まります。



●食事療養費部分への助成

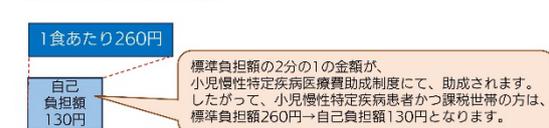


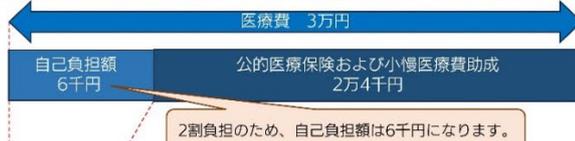
図2. 医療費助成に関するシナリオ例（入院例）

(例) 1型糖尿病の17歳の子どもが、1日4回、インスリン療法と血糖測定をおこなっており、月1回の定期通院に3万円、インスリン等の処方1万円が生じている場合。(年収約400万円＝「小児慢性特定疾病医療費受給者証」(2割負担/階層区分Ⅳ)で取得済を想定)

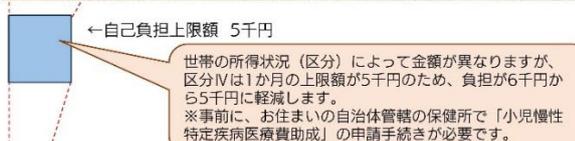
- 病院等の窓口へ提示する資格証
 - ・公的医療保険の保険証 (3割負担)
 - ・小児慢性特定疾病医療費受給者証 (2割負担/階層区分Ⅳ)
 - ・その他の医療券 (所有している場合のみ。例えば「こども医療費助成」、「ひとり親家庭等医療費助成」、「重度障害児医療費助成」など)

●病院・診療所での窓口負担額について

① 公的医療保険および「小児慢性特定疾病医療費助成」を適用します。



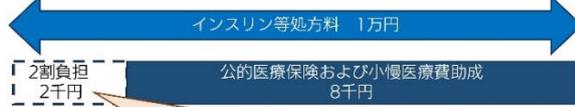
② ただし、自己負担額が自己負担上限額を超えている場合、窓口での負担は上限額までの金額となります。



③ 最後に、お住まいの自治体を実施している医療費助成制度があれば併用し、自己負担額が定まります。

お住まいの市区町村から、「こども医療費助成」や、「ひとり親家庭等医療費助成」、「重度障害児医療費助成」などの医療券が発行されている場合は、併用が可能です。 ※市区町村により実施状況、自己負担額が異なります。

●薬局での窓口負担額について



病院での窓口と同様、自己負担額は2割負担で計算します。ただし、本事例は、病院での自己負担額が、既に1か月の上限額5千円に到達しているため、薬局での窓口負担額は発生しません。

小児慢性特定疾病医療費助成制度では、

- ・「同月内に受診した複数の医療機関 (外来・入院の区別なし)」
- ・「薬局での保険調剤」
- ・「訪問看護ステーションが行う訪問看護の自己負担」

を合算し、その合計額に自己負担上限額が適用されます。自己負担上限額に達した場合、同月内に生じる対象疾病に関する窓口での自己負担は、それ以上発生しません。したがって、患者さんは、受給者証とあわせて「自己負担上限額管理表」を窓口へ提示し、累計額を管理していく必要があります。

図 3. 医療費助成に関するシナリオ例 (外来例)



自己負担額

小児慢性特定疾病の医療費助成に係る自己負担上限額

(単位: 円)

階層区分	年収の目安 (未婚2人子1人世帯)	自己負担上限額 (患者負担割合: 2割、外来+入院)		
		一般	重症(※)	人工呼吸器等装着者
I	生活保護等	0		
II	市町村民税 非課税	低所得Ⅰ (～約80万円)	1,250	500
III		低所得Ⅱ (～約200万円)	2,500	
IV	一般所得Ⅰ (～市区町村民税7.1万円未満、～約430万円)	5,000	2,500	
V	一般所得Ⅱ (～市区町村民税25.1万円未満、～約850万円)	10,000	5,000	
VI	上位所得 (市区町村民税25.1万円～、約850万円～)	15,000	10,000	
入院時の食費		1/2自己負担		

※重症: ①高額な医療費が長期的に継続する者(医療費総額が5万円/月(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円/月)を超える月が年間8回以上ある場合)、②現行の重症患者基準に適合するもの、のいずれかに該当。

具体的な利用例

《入院例》

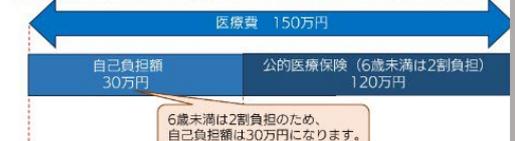
既存コンテンツの下部に設置
スクロールのみで全て閲覧可能

(例) 白血病の5歳の子どもが入院して化学療法を受け、医療費が150万円/月、食事療養費が1食260円なかった場合(年収約400万円＝「限度額適用認定証」区分Ⅳ、「小児慢性特定疾病医療費受給者証」階層区分Ⅳで取得済を想定)

- 病院等の窓口へ提示する資格証
 - ・公的医療保険の保険証 (6歳未満は2割負担)
 - ・限度額適用認定証 (区分Ⅳ)
 - ・小児慢性特定疾病医療費受給者証 (2割負担/階層区分Ⅳ)
 - ・その他の医療券 (所有している場合のみ。例えば「乳幼児こども医療費助成」、「ひとり親家庭等医療費助成」、「重度障害児医療費助成」など)

●医療費部分への助成

① まず、公的医療保険が適用されます。



② 次に、高額療養費制度が適用されます。

図 4. スマートデバイスでの操作性をふまえた配置

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（国立病院機構新潟病院小児科）

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。令和5年度は、北海道における調査研究の進捗、青森県、福島県、新潟県、富山県における医療と教育の連携状況を調査した。病弱特別支援学校は、国立療養所に隣接して建てられたので、国立療養所（現、国立病院機構病院）小児科医療の時代の変化の影響を受けてきた。病弱教育の専門性も次第に失われてきており、都道府県別で、こども病院等を中心に新しい連携モデルの構築が待たれる。こども病院と学校現場をつなぐツールとして、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「病気の子供の理解のために」という支援冊子は重要である。小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援を充実するためには、ICTを活用した自立支援員、学校教員の相談事例の積み上げが必要である。

研究協力者

宮 一志（富山大学教育学部教授）
武田鉄郎（和歌山大学名誉教授）
村上由則（東北学院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、この分野の課題の抽出と相談支援体制の構築について提言を行う。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「病気の子供の理解のために」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

R5年8月1日より北海道移行期医療支援体制整備事業として、北海道からの委託を受けて、北海道医療センター内に北海道移行期医療支援センターが設置された。主に小児慢性特定疾病について、移行期年齢に差し掛かった方に対して、1) 自律（自立）支援、2) 医療体制整備を提供していただくことになった。そのために、医師とともに移行期医療支援コーディネーターを配置し、道内の患者及び医療機関に対して、適切な移行が進むよう支援するという。R5年度の実績は、啓発事業は行ったものの、現場に向けた相談支援機能としてはこれからという (<https://hokkaido-mc.hosp.go.jp/center/ikouki.html>)。立ち上げ時には、北海道難病連の協力を得ながら、北海道立子ども医療・療育センター（通称、コドモックル）、北海道の病弱教育との連携を依頼したが、現時点では実現していない。R4年度、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、小児慢性特定疾病患者に対する特別支援学校のセンター的機能の強化は進んでいない。北海道難病連は、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。今後は、相談支援ニーズを、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が課題である。

R5年度は、新潟県、富山県における小児慢性特定疾病対策を調査した。

新潟県福祉保健部健康づくり支援課母子保健係の協力を得て、新潟県・新潟市慢性疾病児童等地域支援協議会の視察が実現した。新潟県は、移行期医療支援センター未設置県であるが、新潟県地域支援協議会に、県教委、新潟市教委が参画（要綱レベルでも規定）しており、県と政令指定都市の新しい形を見ることが出来た。協議の内容は、小児がんを中

心に、新潟市教委と県立がんセンターとの連携が進んでいた。小児慢性特定疾病児童等の生活に関するアンケート調査を先行して実施し、実態把握事業を先取りしていた。児童自立支援事業も、都道府県の歴史的背景により、事業の進め方に違いがあることが分かった。

富山県は、宮一志 富山大学教育学部教授（富山大学小児科併任）の協力を得て、国立病院機構富山病院を見学した。富山病院は、昭和50年代には、小児慢性病棟を持ち、隣接する病弱養護学校で学校教育を保障する典型的な国立療養所であった。その後、小児医療が外来治療に移行し、社会変化とともに長期入院を必要とする子どもの病気が、心臓、腎臓、内分泌代謝、消化器系疾患から、心身症、精神や行動の問題を認める病児に変化したのを受けて、平成7年に不登校対応小児病棟に建て替え、現在までその形態を維持している。現在は、年間20～25人程度の患者が入院し、平均在院日数は、1年から1年6か月程度である。多くは、児童相談所からの紹介という。多くの国立療養所の小児科は、病棟を縮小し、外来ベースの診療に切り替えた中、国立病院機構富山病院小児科の戦略は、新しい病弱特別支援学校との関係を構築している。

最後に、支援冊子改定の進捗を報告する。2008-2014年に作成した「病気の子供の理解のために」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ている。教育面での改定が終了し、医療面での内容の確認作業を、日本小児科学会関連学会に委託している。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

今回の研究では、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ことを受け、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、コドモックル(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構築するところまで進めることが出来た。患者会の協力により、直接患者の相談支援ニーズに対応できると考えたからである。しかし、最終的には、道難連の相談支援体制の上に、小児慢性特定疾病の相談支援体制を構築することが難しくなった。患者団体は、基本的に多くの難病患者の連合体であり、病気の子どもの相談支援ニーズをくみ取ることが構造的困難を痛感する結果となった。

現在の支援冊子改定は、以前の冊子のマナーチェンジを目指したものである。18疾患(実人数のカバー率は90%以上)すべての改定作業を終了し、医療面での確認を残すのみである。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り、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、内容の充実を図っていきたいと考えている。

今年度は、新潟県での展開を模索した。児童自立支援事業も、都道府県の歴史的背景により、事業の進め方に違いがあることが分かった。

E. 結論

児童福祉法改正後の北海道、青森県、福島県、新潟県、富山県の相談支援体制を調査したが、各地域の病弱教育を支えてきた国立病院機構病院小児科の病棟の縮小、外来医療へのシフトが、この間の病弱教育の弱体化が進んだ大きな要因であることが分かった。少子化が進む中、病気が原因である長期欠席者数は減少しておらず、心身症や精神や行動の問題を認める病児

は増加し、その一部は、不登校現象の一角を占めている。国立病院機構富山病院は、地域の医療と教育の連携の新しい在り方を示している。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「病気の子供の理解のために」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ている。令和6年度には、全国病弱虚弱教育研究連盟、国立病院機構児童指導員協議会と連携し、教育、医療、障害福祉等の領域横断的な連携を進める研修会を実施予定である。このような試みが、自立支援員、学校教員、児童指導員など、病気の子どもの相談支援に関わりの人材の育成(再教育)につながり、小慢児童等の教育分野における支援の充実につながることを期待したい。

F. 研究発表

1. 論文発表

小林圭介、西牧謙吾、「不登校対策に向けた柏崎市教育委員会と新潟病院との連携」、令和5年度文部科学省委託事業「個別の教育支援計画などを活用した継続した指導実践の創出のための調査研究事業」報告書、令和6年3月。

2. 学会発表

西牧謙吾、中島孝、「地域に頼られる病院がある意味、地域に頼られる特別支援学校がある意味」—新潟県療育研究会の6年の経過報告—、第77回国立病院総合医学会、2023.10.20

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。

一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試み ー指定難病の医療費助成制度との比較説明ー

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

小児慢性特定疾病情報室では、一般国民にとって親しみやすくわかりやすい情報発信を行うため、一般国民向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>) を公開している。本年度は、難しい病気を持つ子どもがいる家庭にとって、小児慢性特定疾病医療費助成との相違がわかりづらいと思われる「指定難病の医療費助成制度」に焦点を当て、両制度の違いをわかりやすく説明するページを作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、既存ページとの区別のしやすさを検討し、2024(令和6)年4月に新規コンテンツ「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」(<https://kodomo.kouhi.jp/>)を既存ウェブサイトの新たなページとして追加公開を予定している。

今後も引き続きサイトに載せる情報や閲覧のしやすさ、活用方法について検討することにより、当制度への理解や関心がさらに高まるよう工夫することが求められる。

研究協力者

伊藤晶子 (国立成育医療研究センター小児慢性
特定疾病情報室 研究補助員)

白井夕映 (国立成育医療研究センター小児慢性
特定疾病情報室 研究補助員)

A. 研究目的

我々は、ポータルウェブサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」(<https://www.shouman.jp/>)とは別に、一般国民にとって親しみやすくわかりやすい情報発信を行うため、2020年(令和2)年度より一般向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>)の公開を開始した。このサイトは、施策制度に

関する基本的な情報についてイラスト等を交え、口語調で平易に紹介するものである。

当初は小児慢性特定疾病の制度説明である「ちょっと教えて！小児慢性特定疾病のための医療費助成制度～難しい病気を抱えるお子さんとそのご家族へ～」の公開から開始したが、その後、当該制度に一層関心を持ってもらうためには、他の助成制度との比較や使い分けに関する説明が不可欠であるとの考えから、2022年(令和4)年度に「乳幼児・子ども医療費助成制度」との違いを説明する「どこが違う？小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼児・子ども医療費助成」というコンテンツを追加した。

本研究は、小児慢性特定疾病医療費助成との比較で関心の高い、指定難病における医療費助

成制度との違いに焦点を当てた新規コンテンツの作成について報告する。

B. 研究方法

既存の一般国民向けウェブサイト新たにページを設け、そこに掲載する文章およびイラストを作成した。「乳幼児・子ども医療費助成制度」のページと同様、主にスマートデバイスによる閲覧を想定したデザインとした。また、今回の新規ページを追加することによって本サイトが3ページ構成となり、各ページの見分けがつきにくくなる問題を解決するため、既存のコンテンツについて背景色の変更を行った。完成したデザイン案に文章やイラスト等をはじめ込んだ段階で、記載内容の妥当性について厚生労働省健康局難病対策課にご協力いただき、最終版として公開した。

(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

2024 (令和6) 年4月1日より、新規ウェブページとして「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」(<https://kodomo.kouhi.jp/>)を公開予定とした。

1. 利用者の疑問を代弁する新キャラクターの導入

本サイトでは、難しい印象のある内容に対し、できる限り親しみやすさや温かさを届けるため、イラストを全面的に使用するという方針として、クマ親子とウサギ親子を登場させている。この二組の親子は病気の子どもの持つ親が知りたそうなことや疑問に思ふようなことを題材にして会話を進めることにより、コンテンツ上で進行役および説明役としての機能を担っている。新規ページでは、新キャラクターとし

てカバ親子(タズネ山さん)を登場させることにより、新しいトピックが導入されるという点が明確になるよう配慮した。そして、既存ページと同様、親カバによる質問に親クマと親ウサギが優しく共感しながら答えるというやり取りを通じて、利用者が抱くであろう疑問が解決される構成とした。

コンテンツの内容は、「1. 利用できる人が違う?」、「2. 助成内容の違いはある?」、「3. タズネ山さんの場合」となっている。第1章では、早いうちに知っておく必要がある「自分の子どもの病気が助成の対象になるかどうか」という点に注目しながら、小児慢性特定疾病の医療費助成と「指定難病の医療費助成」との違いを説明している。第2章では、具体的な助成内容の違いを詳しく説明している。特に「自己負担上限額」については、スペースを多めにとって両制度を比較する表を掲載した。第3章では、タズネ山さんが自分の子どもの場合はどうだろうと考え始める様子を描くことにより、利用者が実際に制度を使うかどうかを検討するにあたって必要となってくる、今後のステップをごく簡単に示した。

2. “つかみ”となる一目瞭然の1コマ漫画

一般的に漫画による情報は、読み手がつい読んでしまうという特徴を持つことから、本サイトでは漫画を効果的に使うことを心がけた。既存のページでは、利用者の困りごとを提示したり、医療費についての具体的なシミュレーションをしたりする際に4コマ漫画を用いたが、新規ページでは、一瞬で当該ページのトピックが伝わることを目的に、1コマ漫画を冒頭に掲載した(図1)。この1コマ漫画では、スマホの画面を見つめる親カバが一言、「ん? 指定難病の医療費助成制度?」とつぶやく場面が描かれている。これだけで、この親がわが子の重い病気に関する情報を探すなかで「指定難病というものには医療費の負担を軽減してくれそうな制度があるらしい」と知った瞬間を伝えることができ、同じような境遇にある利用者が

さらにページを読み進めたいくなるという効果が期待された。

3. 各ページの区別を明確にする背景色の設定

新規ページを加えて3ページになる場合、これまでのように、ページ背景の色がすべて同じ色ではページ同士の区別がつきにくいことが懸念された。特に本サイトでは、ページ遷移が容易になるようにスマートデバイス特有のスイープ（フリック）によって移動できる形になっているが、移動先が常にページの冒頭とは限らないため、現在どのページにいるのかがすぐにはわからない場合がある。そこで、新規ページを含めた3ページの背景色をそれぞれ違う色に変更することにした。これまではすべてベージュ色だったが、それを、ベージュ色、薄青緑色、薄ピンク色の3色とした（図2）。これによりコンテンツが変わったことが視覚的に一目で分かるようになった。

D. 考察

今回の新規ページのコンテンツは、小児慢性特定疾病医療費助成制度の特徴を他の助成制度と比較しながら説明する試みの第二弾として、「指定難病の医療費助成制度」との違いを紹介した。背景に小児期には似たような制度が複数あり、それぞれの特徴や利用におけるメリットを見いだすづらいという課題があった。今回の新規ページ追加により、使い分けがわかりづらい制度としてよく挙げられる「乳幼児・子ども医療費助成」と「指定難病における医療費助成」の二制度について一括して読むことができるようになり、利用者が異なる助成制度を比較しながら検討し、総合的な判断を下しやすくなるよう、サイトを改良できたと考えられた。

実際に本サイトを見た医療機関等から、サイトのページを印刷して利用したいという希望も届いており、漫画を用いた具体的な制度の利用事例やメリットの説明がわかりやすいため、医療関係者自身が改めて制度の理解を深める

ことができ、患者に自信を持って利用を勧めやすい、ということが理由のひとつであった。現状では、ページ内容の印刷用データは作られていないが、将来的には多様な配布形式による情報提供を行うことで、一般利用者に向けた情報発信だけでなく、医療関係者や教育関係者が各拠点において情報発信する際にも活用される可能性があると思われた。

今後も引き続きサイトに載せる情報や閲覧のしやすさ、活用方法について検討することにより、当制度への理解や関心がさらに高まることを期待したい。

E. 結論

小児慢性特定疾病医療費助成制度と他の助成制度との比較説明コンテンツの重要性と、こうしたコンテンツを患者本人や家族を含む利用者の目線に立って作成し、幅広く周知することの必要性が改めて確認された。今後も小児慢性特定疾病に関する基本情報をわかりやすく親しみやすい形で、さらには本サイトを知った医療機関等が自らその情報を周囲に紹介しやすい形で発信できるよう、引き続き検討していく必要があると考える。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

H. 謝辞

ウェブサイト作成にあたり、イラスト作成にご協力くださいましたイラストレーターのとどろきちづこ氏に深謝申し上げます。



図 1. コンテンツ中の 1 コマ漫画例



図 2. 各コンテンツの背景色の違い

間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ

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）
桑原 絵里加（国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 研究員）

研究要旨

【背景】近年、慢性疾病患者に対する周囲の理解促進の必要性が認識されるようになっている。子供の生活環境においても同様であり、はじめに身の回りに疾病を抱える子供が存在することを認知することが、疾病を抱える子供の社会参加の促進につながる可能性がある。子供たちに情報を伝える手段として、子供に受容性の高い動画媒体を用いて、中高生を主な対象と想定した病児の療養生活に関わる2種類の動画を作成し、子供たちの受容状況や内容の理解度等について評価することを目的とした。

【方法】病気を疑似体験している子供たちが出演するドキュメンタリー形式の実写動画と仮想のオンラインゲームの中で女子中学生が本音を話し合うアニメーション動画を作成し、小学校5年生以上の子供と保護者を対象として、動画視聴後に受容状況や内容の理解度等を質問紙法によって調査した。

【結果】子供および保護者の計49名に質問紙を配布し、42名（子供24名、保護者18名）から回答を得た（回収率85.7%）。動画に対する興味については、実写動画を面白いと感じた割合は子供46%、保護者33%、面白くないと感じた割合は子供21%、保護者0%であり、アニメ動画を面白いと感じた割合は子供50%、保護者39%、面白くないと感じた割合は子供25%、保護者50%であった。動画の感想や視聴時間の長短、作品内に慢性疾患を抱える子供がいることや、悩みを抱える子供がいることの認知を選択式で質問したところ、どちらの動画も概ね主旨に沿った理解がされていた。動画を面白いと思った回答と視聴時間の長短、面白かった回答と見た目に分かりづらい疾患や悩みを抱える子供がいることの認知には、有意な相関関係が見られた。自由記載の質問では、慢性疾患の当事者性に共感する意見が得られた一方、慢性疾患の疑似体験という設定や、他の悩みと慢性疾患を抱えることを同列に扱うことへの意見があった。

【結論】動画媒体による情報伝達は、一定の効果が期待された。また一部の内容については検討すべき課題があることが分かった。

研究協力者

白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

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

医学の進歩により、慢性疾病患者の生命予後の改善のみならず、QOL 向上に向けた周囲の理解促進の必要性が認識されるようになっていく。疾病を抱える子供の存在の認知は、疾病を抱える子供の社会参加を促進することにつながる可能性があり、他方で周囲の子供たちが多様性を認識することにより、自己を知り、自己肯定感を促進させることに繋がると期待される。

しかし、子供が疾病を抱えながら学校生活を送る同輩の存在を認知する機会が一様に得られるわけではない。本研究では、前年度までに、中高生を主な対象とし、疾患を抱える子供が特別視されることなく、多様性を持つ一個人として理解されることに焦点を当てたコンテンツを作成してきた。媒体は子供の受け入れやすさを考慮し、実写動画およびアニメーション動画とした。いずれも約 15 分の作品で、病児の療養生活を全面に出したメッセージ性の強い内容でなく、何気ない日常生活に慢性疾患を抱える病児が存在しているという、間接的な表現となるよう、制作者に依頼した。

本研究は、これらの間接的表現を用いた試作動画の視聴を通じ、周囲に疾病を抱える子供が存在することが認知されるか、また動画に不適切な表現が含まれないかをパイロットスタディとして調査し、視聴者の受け止め方や動画表現の課題を抽出することを目的とした。

B. 研究方法

1. 研究デザイン

質問紙法による質的観察研究

2. 研究期間

研究期間：倫理審査委員会承認後～2025 年 3 月 31 日

調査期間：倫理審査委員会承認後～2 か月間

3. 研究対象者

児童等：小学校 5 年生以上

成人：研究対象となった児童等の保護者および一般成人

3-1. 適格基準

(1) 日本語でコミュニケーションが十分に取れる者

(2) 動画を視聴後、アンケートを自記回答できる者（原則として、代理回答は認めない）

3-2. 除外基準

(1) 視覚障害もしくは聴覚障害があり動画視聴が困難な者

(2) 知的・発達障がい等により動画内容が理解できない者

4. 目標登録者数

研究期間にリクルートおよび回答が可能な児童等および保護者・一般成人として、それぞれ 20 人以上を目標とした。

5. 研究対象者のリクルート方法と登録方法

研究室関係者を通じて、本研究に協力可能な対象者のリクルートを行う。研究参加者には、研究同意・説明書（18 歳以上用、18 歳未満用）、動画視聴のための案内文、調査票等を郵送または手渡しする。参加者が 18 歳未満の場合は、本人への説明とアセントおよび保護者への説明と同意を行った。調査票に記載されている同意欄への記入をもって、研究参加同意をしたとみなした。

6. 調査方法

調査は、自記式アンケート用紙によって行われた。

6-1. 調査項目

研究対象者の年齢及び性別、自身や家族の疾病罹患の有無、疾病を持つ子供との接点の有無等の基本情報および動画視聴後の理解度と感想等（別紙1,2）。

6-2. データ収集方法

本研究では、研究対象者に郵送または手渡しにより、研究同意・説明書および動画視聴の案内やアンケート用紙配布を行う。研究参加に同意した場合は、アンケート用紙の表紙にある同意欄にチェックし、回答済みの質問票等を返送する。

6-3. 調査手順

- (1) 研究参加者へ研究協力依頼書、動画案内書および質問票、返送用封筒を渡す。
- (2) 研究へ協力することに同意した者は、動画案内書に記載されている URL/QR コードを利用し、自身の PC やスマートフォン等でアクセスし動画を閲覧する。研究期間中は何度でも視聴できる。
- (3) 2本の動画視聴後、対象者は質問票に回答のち返送する。回答者が18歳未満の場合は代諾者の同意も求める。
- (4) 謝礼を希望する場合は、成人については本人に、児童等については保護者に謝礼を送付する。
- (5) 質問票の内容を電子データ化し集計・分析を行う。

○動画の概要

1. 共通コンセプト

制作における共通のコンセプトとして、教育的または道徳的な内容を強制せず、受け手にポリティカル・コレクトネスを誘導しないこと、および作品内において明示的な結論を表現しないことを要件とした。主旨の理解が、視聴した子供の考え方や感性に委ねられるような内容とした。実際の表現方法については制作者の感性に任せる形で制作が行われた。

2. 実写動画

初対面の小集団において、集団生活が行える程度だが見た目には分かりづらい疾病を疑似体験する子供と、その周囲の子供たちの野外活動を追ったドキュメンタリー形式の動画である。一般的な教育的教材と類似した構成となっている。野外活動の中盤で、疾病を抱えている設定の子供が他の子と異なる行動をするが、理由は明かされない。終盤の活動終了後に、その行動が疾病のためであったと明かされ、参加した子供たちの感想が述べられる。

3. アニメーション動画

高校受験を控えた二人の女子中学生が、仮想のオンラインゲーム空間で知り合う。会話を進めるうちに、一人は慢性的な疾患を持ち、もう一人は家族環境の悩みを抱えていることを打ち明けあう、という設定である。無音声のパラパラマンガを用いた映像手法で、会話中に継続的な治療が必要である旨は述べられるが、詳しい病名は明かされない。

7. 統計解析

選択式の回答項目については、記述疫学的に分析し、さらに各質問における回答と理解度を Spearman の順位相関係数を用いて評価した。有意水準は 0.05 とした。自由記入式の回答項目では、分析に際し、研究者2名が自由記述に記載された文章を読み込み、文脈単位でのコード化を行った。意味内容の類似するコードを類型化して、上位概念となるカテゴリーを抽出した。データは、研究者間で分類の一致がみられるまで議論を行うこととした。自由記述で、慢性疾病の当事者性の認知や共感の文言が含まれる回答の有無を抽出するほか、不快な表現の有無など、今後の動画表現の課題を抽出した。なお、家庭内の立場を考慮し、本研究では23歳未満を子供と表記した。

(倫理面の配慮)

「ヘルシンキ宣言」ならびに「人を対象とす

る生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(令和3年3月23日文科科学省・厚生労働省策定、令和5年3月27日一部改正)を遵守し、被験者保護として個人情報の管理および同意の取得を徹底した。

本調査で得られる情報は、回答票およびその電子化データ、謝礼送付の希望者の氏名、住所、連絡先メールアドレスが記載された一覧表である。アンケート回答票には、個人を特定し得る情報は記載しない。このため、アンケート回答票を電子化したデータには個人を特定し得る情報はなく、入力した電子データには、回答ごとに研究用IDを付与し活用に努める。謝礼送付のために得た調査協力者やその保護者の氏名、住所、連絡先メールアドレスが記載された用紙は、謝礼送付以外では利用せず、謝礼送付および受領確認後は、研究責任者が個人情報管理者となり、国立成育医療研究センター小慢性特定疾病情報室のキャビネットに一定期間、施錠保管管理する。

同意取得は、調査対象者が18歳以上の成人であり、調査対象者本人が研究説明書を読み研究参加に同意する場合は、同意欄への選択をもって、研究参加同意をしたとみなす。調査対象者が小中学生または高校生であり、調査対象者および代諾者(調査対象者の保護者)の両者が研究説明書(子供用もしくは一般用)を読み、研究参加に同意する場合は、対象者および代諾者両方の同意欄への選択をもって、研究参加同意をしたとみなす。回答票には個人を特定し得る情報は記載しないため、回答後には同意の撤回は不可能である旨を説明文書およびアンケート用紙に明記する。

本研究は、国立成育医療研究センター倫理審査委員会の承認を得て行った(承認番号2023-162)。

C. 研究結果

2023年12月20日から2024年1月25日に子供および保護者合わせて49名に配布し、42名から回答を得た(回収率85.7%)。表1、2に、回答者の属性を示す。子供の年齢の中央値は15歳、保護者の中央値は48歳であった。

動画の感想、視聴時間の長短、疾病に悩む子供の存在の認知、および見た目に分かりづらい疾病を持つ子供の存在の認知について選択式の質問をした(表3、表4)。

1. 表現方法の違いによる受容

作品全体に対する感想を、とても面白かった、面白かった、普通、面白くなかった、全く面白くなかった、の5段階リッカートにて回答を得たところ、子供、保護者とも、実写では感想を「普通」と回答した割合が最多でそれぞれ33.3%、66.7%であったのに対し、アニメでは子供は「面白かった」が最多の29.2%、保護者は「面白くなかった」が最多の38.9%であった(図1-1、図1-2)。すなわち、子供は実写もアニメも回答の分布に大きな差異はなく、いずれも好意的に受け取られており、おおよそ半数が面白いと感じていた。一方保護者は、実写動画は否定も肯定もない感想が大半を占め、アニメは面白いと感じた者かつまらないと感じた者が半分ずつ分かれていた。

2. 内容の理解

「見た目に分かりづらい病気の子供がいること」について、よく分かった、分かった、分からなかった、全く分からなかったの4段階リッカートにて回答を得たところ、実写ではほぼ全員が「分かった」「よく分かった」と回答し、アニメでは「よく分かった」から「全く分からなかった」まで、回答が分散した。(図2-1、図2-2)。一方、「悩みや困っていることがある子供がいること」について、よく分かった、分かった、分からなかった、全く分からなかったの4

段階リッカートにて回答を得たところ、実写では、ほぼ全員が「よく分かった」「分かった」と回答していた。アニメでは、一部で「分からなかった」「全く分からなかった」との回答が見られた(図2-3、図2-4)。

実写動画の理解度とアニメ動画の理解度を対比させたところ、見た目に分かりづらい病気の子供がいることの認知は、実写動画とアニメ動画では相関関係は認めなかった($p=0.2927$)。一方、悩みや困っていることがある子供がいることの認知は、実写とアニメに正の相関を認めた($p=0.029$, 表5、図3-1、図3-2)。

3. 視聴時間と動画への興味との関係

視聴時間は実写では子供、保護者とも「ちょうどよい」がそれぞれ65.2%、55.6%と最多であり、アニメでは子供は「ちょうどよい」が45.8%、保護者は「少し長かった」が55.6%と最多であった。相関係数の分析では、実写、アニメ双方とも、興味と視聴時間の長短の感想が相関し、興味を感じた視聴者ほど視聴時間を短いと回答していた(実写 $p=0.002$ 、アニメ $p=0.001$ 、表6、7、図4-1、図4-2)。

4. 動画への興味と病気の子供や悩みの認知との関係

動画への興味と見た目に分かりづらい病気の子供がいることの認知、および動画への興味と悩みや困っていることがある子供がいることの認知にも相関を認めた(興味と病児の認知: 実写 $p=0.002$ 、アニメ $p=0.009$ 、興味と悩みの認知: 実写 $p<0.001$ 、アニメ $p=0.006$ 、表6、7)。実写、アニメとも、見た目に分かりづらい病気の子供がいることと、悩みや困っていることがある子供がいることの認知には強い相関が認められた。一方、見た目に分かりづらい病気の子供がいることや、悩みや困っていることがある子供がいることの認知と、視聴時間の長短には相関は認めなかった(視聴時間と病児の認知: 実写 $p=0.35$ 、アニメ $p=0.38$ 、視聴時間と悩

みの認知: 実写 $p=0.49$ 、アニメ $p=0.08$ 、表6、7)。

5. その他

自由記載の質問では、実写動画、アニメ動画それぞれに主旨に対する意見、設定についての批判・評価、演出についての批判・評価が挙げられた。アニメ動画では、主旨と関連しない、ソーシャルメディアの扱い方や、ジェンダー論への意見など、幅広い意見が寄せられた(表8~17)。

D. 考察

本研究では子供に受容れられやすい情報伝達媒体と考えられた動画媒体のうち、実写動画とアニメ動画という2種類の異なる表現方法に対する受容状況や内容理解についての検討を行った。

1. 表現方法の違いによる受容の違い

表現方法については、実写動画はこれまでに類似の映像を見た経験から、安心して視聴できる反面、突出した興味を惹かれる場面は少なかったと考えられる。アニメは実写と比較して芸術的な側面が強い映像であるため、個人の好みを反映した結果になったと推察された。子供は、どちらの表現方法についても受容しており、ややアニメの方が好意的な反応が多い印象であった。

2. 内容の理解について

実写とアニメでは、内容の理解について統計学的な有意差は認められないものの、子供も保護者も実写ではほぼ全員が「よく分かった」「分かった」と回答していたことから、ストーリーが分かりやすい形で提示されていたか、という点で差異があると思われた。間接的表現や暗喩的な表現が多用されると、内容の理解に至らない場合があり、具体的な表現が内容の理解を促すことが分かった。ただし、動画を複数回視聴

した場合、1回目と2回目以降に新たな観点が生まれたり、理解が深まったりする可能性がある。2本の動画の評価のこのような違いは、視聴者の感性に依存する側面を持ち、一概に作品の優劣を決定づけるものではないだろう。

3. 適切な映像表現について

若年層への有効な伝達手段として、ブログ風読み物や、写真を多用したコラムなど掲載したリーフレットなども考えられるが、スマートデバイスの普及により、動画は10代の子供にとって身近な親しみやすい媒体となっていると考えられる。作成した2種の動画は、制作コンセプトは同じだが、映像表現手法が異なっていた。子供からは全体として否定的な感想は少なく、映像媒体への受容性が高い印象を受けた。自由記載欄には「慢性疾患を持つ子が周囲にいるのかもしれない」という記載がいずれの動画視聴に対しても認められ、動画の主旨の理解はどちらの動画でも一定程度得られたと考えられた。

実写／アニメいずれの動画においても、内容の難しさや退屈さを感じた場合は、評価や理解が低下することから、情報伝達の面からは重要な要素であると考えられた。一部登場人物のセリフなどで違和感や不快感を覚えたという意見があった点も重要な指摘であると思われた。視聴者の受け取り方には個人差があることは容易に予測される。見た目に分かりづらい背景を持つ他者との関り方を考える機会の1つとして、理解されるような工夫が必要である。

実写動画に対しては、役者による演技による病気の表現と実際に病気を持つ人との違いを感じ、実際の声を聞きたいという意見が複数あり、患者の意見の重要性が示唆された。

アニメ動画に対しては、表現が前衛的な部分のあったことや、背景説明がほとんどなかったことから、展開が早く理解が追いつかなかった、意図的な画像や効果音とストーリー展開とのギャップが、内容理解の妨げになり不快であっ

た、という意見が寄せられており、趣味性が強すぎると拒否感が生じる場合があることが示唆された。子供たちはチャット形式の会話に非常にリアリティを感じていた反面、保護者からは分かりづらいという意見が出ており、SNS等の新しいコミュニケーション手段への親和性の違いを反映していると思われた。

動画作品の公開には、以下のような留意事項が挙げられた。1点目に、視聴時間や内容等の心身への影響が懸念されている点である。自分と異なる背景を持つ子供の存在の受け止め方にも、個人差があると考えられる。経験の浅い子供たちに見慣れない疾患の状態や、通常耳にしない医療用語から、過度な不安を与えないか、異なる背景を持つ他者を排除することにつながっていない等を、常に意識する必要がある。2点目に、実生活でも、表に現れない個々の多様性の公表のタイミングは、属する社会集団の性格や、周囲との関係性および本人の意向によって異なってくるため、公表を一概に促す目的の動画でないことの理解を得られるよう努めることは必須であろう。3点目に、字幕の要望や、ナレーションの声色の聞き取りやすさなど、動画ならではの指摘も挙げられた。内容の理解を促す仕組みも合わせて検討すべき課題であると思われた。

E. 結論

慢性疾病を抱える子供が日常生活の中にいることを認知することを目的とした動画媒体を作成した。子供たちは動画媒体の受容性が高く、分かりやすい表現と理解を促すための工夫をすることで、自ら「気づき」を得られる可能性が示唆された。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

H. 謝辞

本調査にご協力くださいましたお子さまならびに保護者の皆様に心より感謝申し上げます。動画制作に関わってくださった株式会社千代田ラフトの皆様、株式会社 DASH の皆様ならびに平林勇監督に篤くお礼申し上げます。

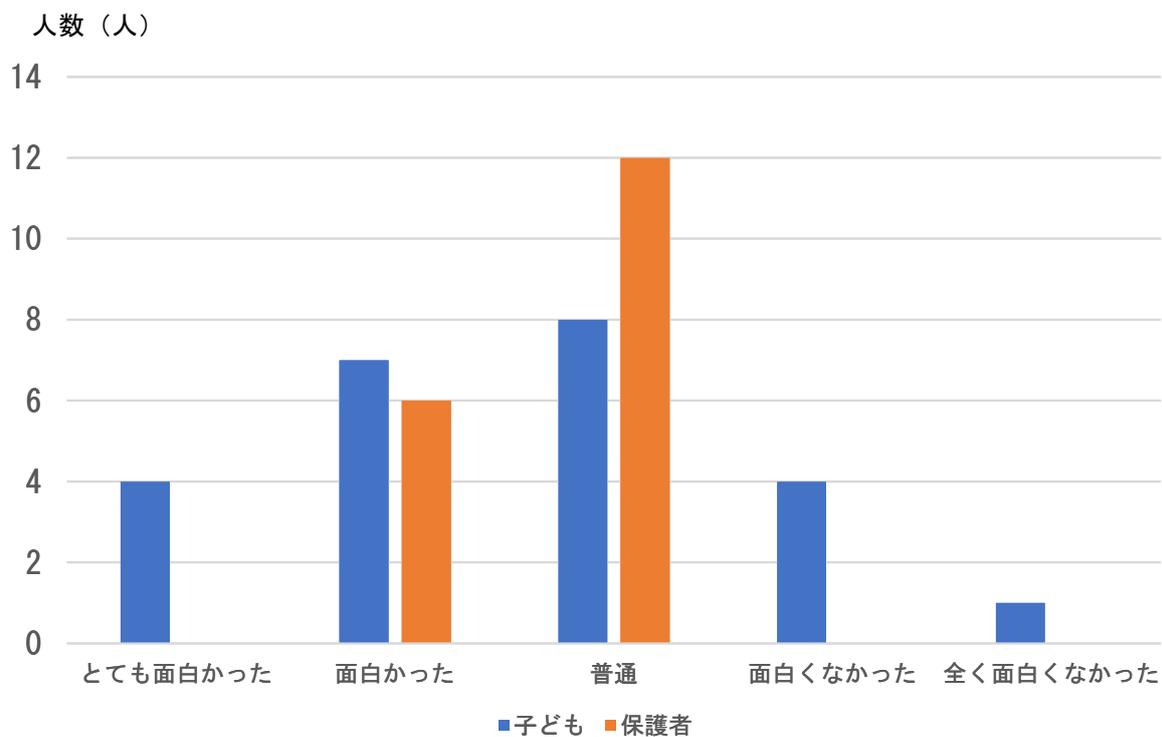


図 1-1 実写動画に対する感想（子供、保護者）

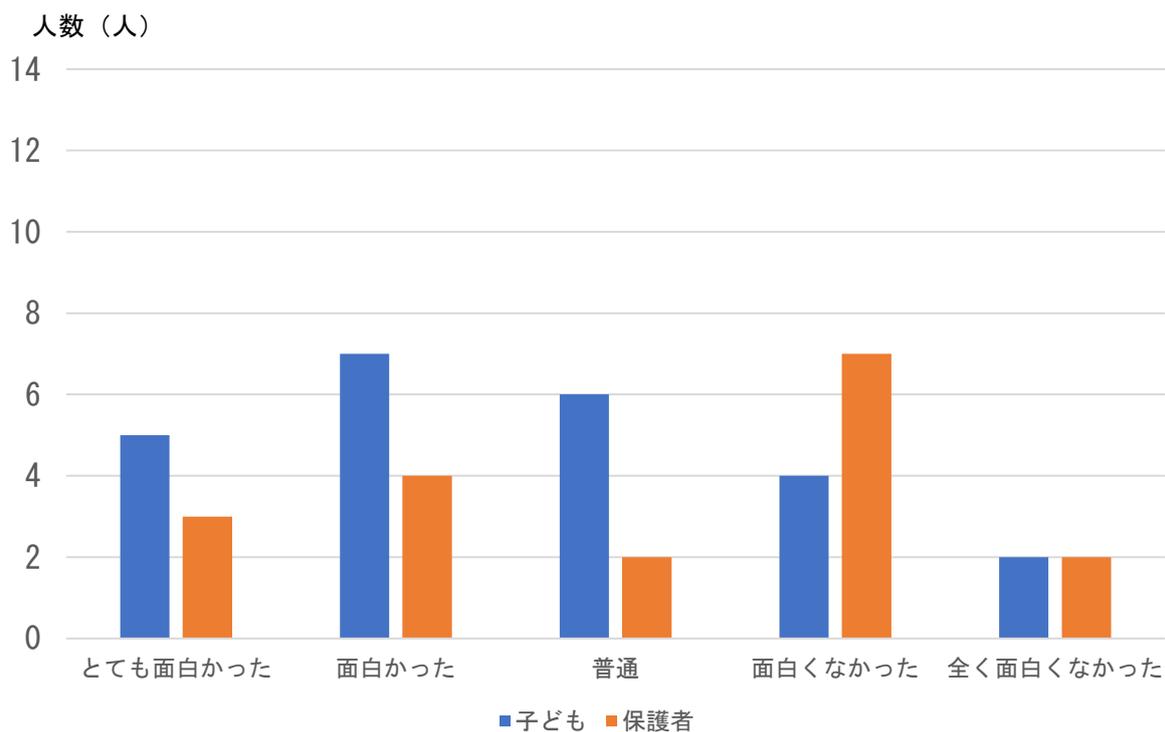


図 1-2 アニメ動画に対する感想（子供、保護者）

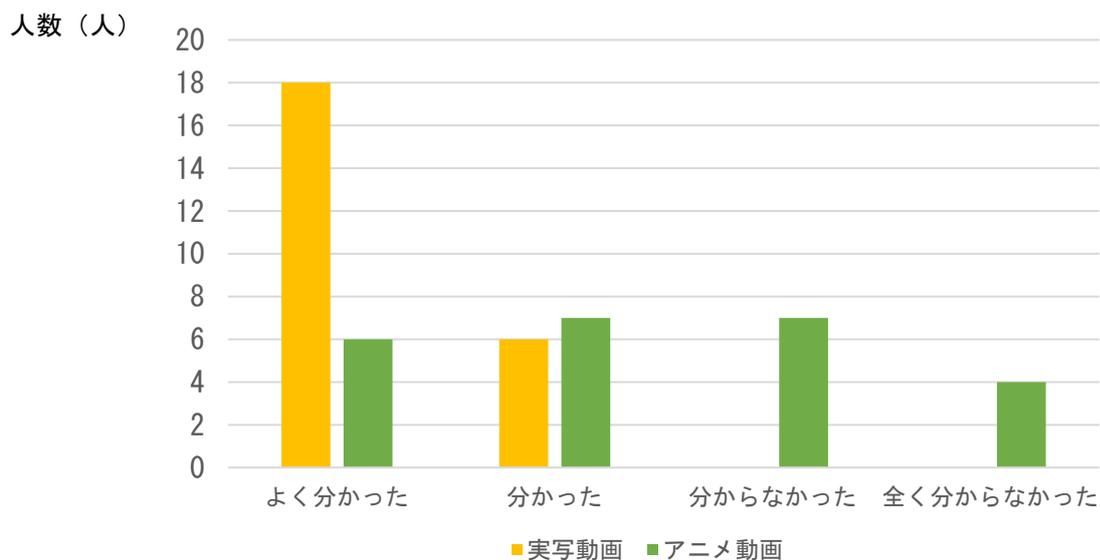


図 2-1 「見た目に分かりづらい病気の子供がいること」について（子供）

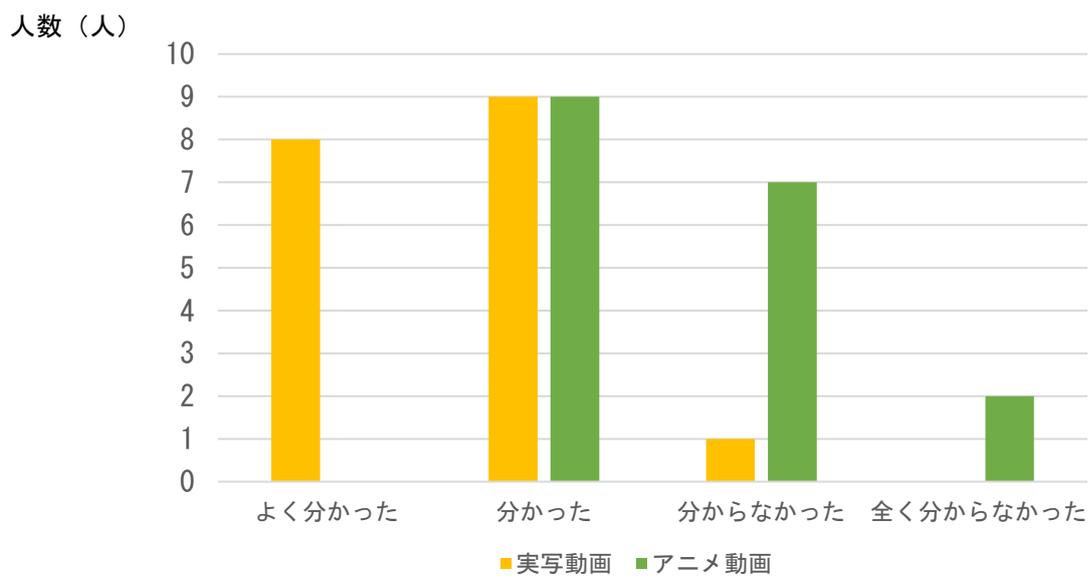


図 2-2 「見た目に分かりづらい病気の子供がいること」について（保護者）

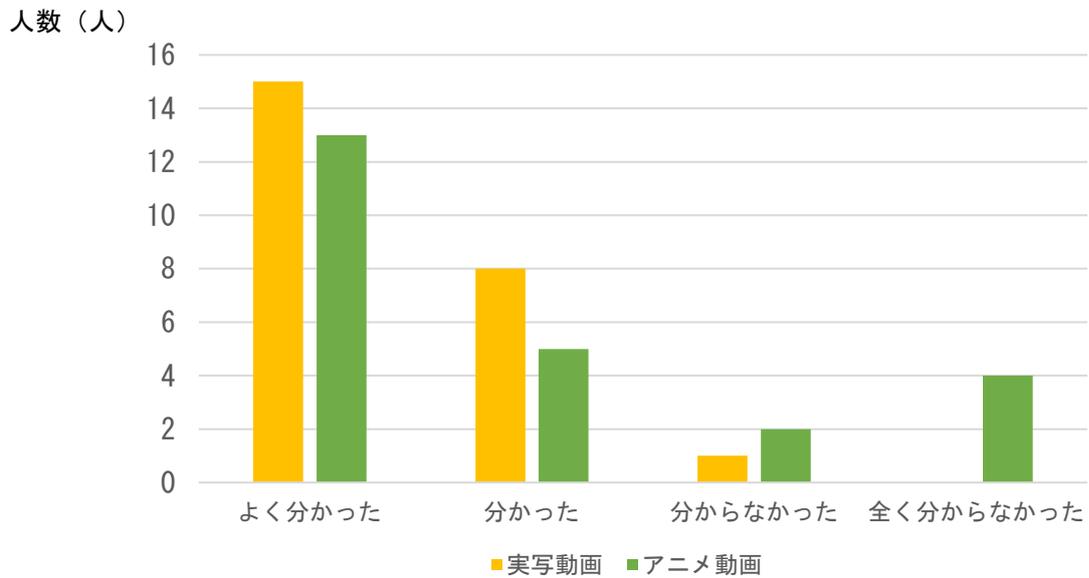


図 2-3 「悩みや困っていることがある子供がいること」について（子供）

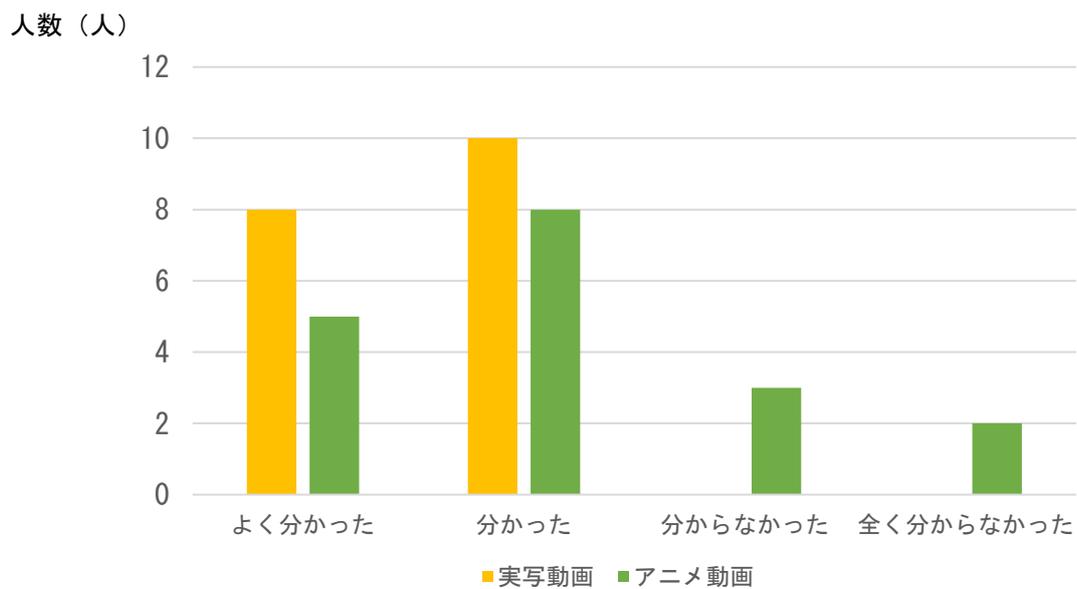


図 2-4 「悩みや困っていることがある子供がいること」について（保護者）

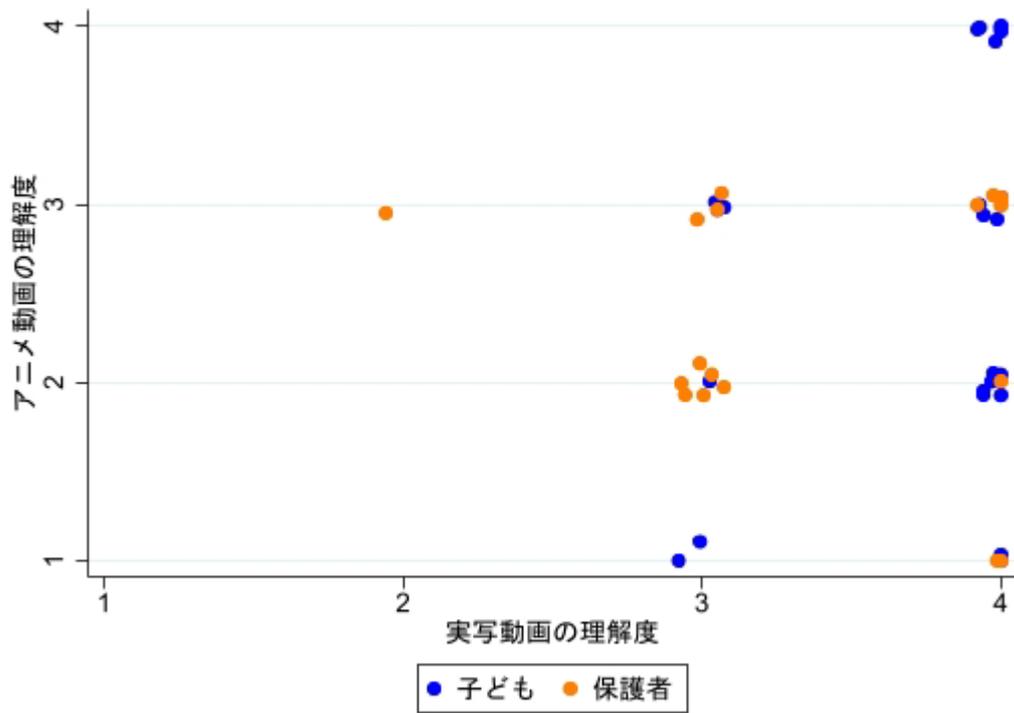


図3-1 「見た目に分かりづらい病気の子供がいること」の認知についての
実写動画とアニメ動画との関係

理解度 1: 全く分からなかった、2: 分からなかった、3: 分かった、4: よく分かった

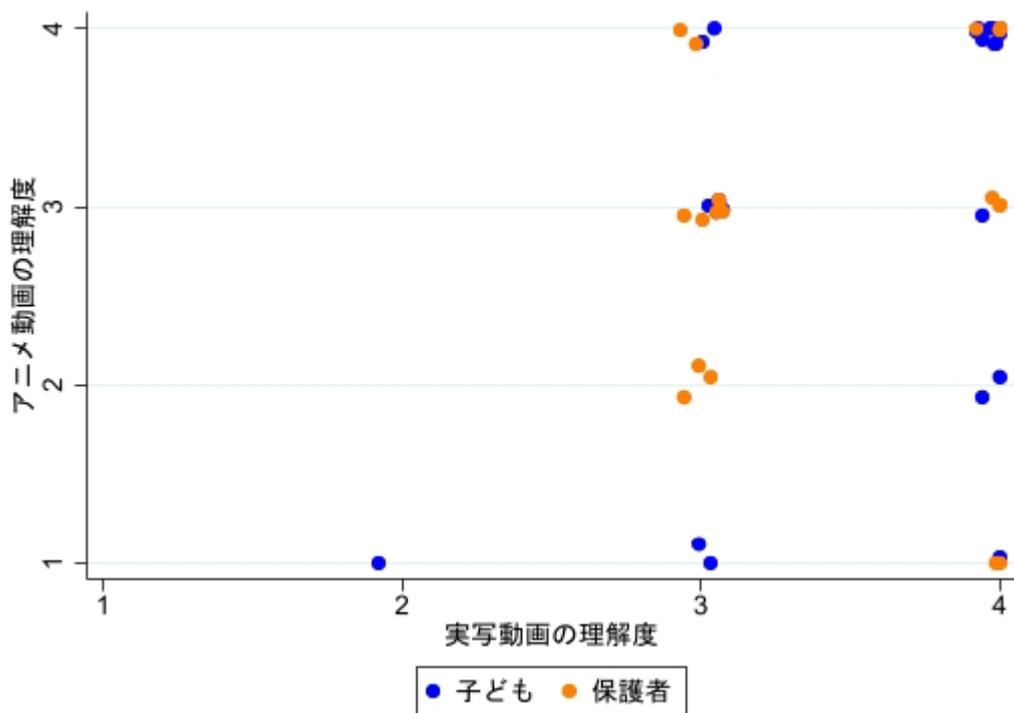


図3-2 「悩みや困っていることがある子供がいること」の認知についての
実写動画とアニメ動画との関係

理解度 1: 全く分からなかった、2: 分からなかった、3: 分かった、4: よく分かった

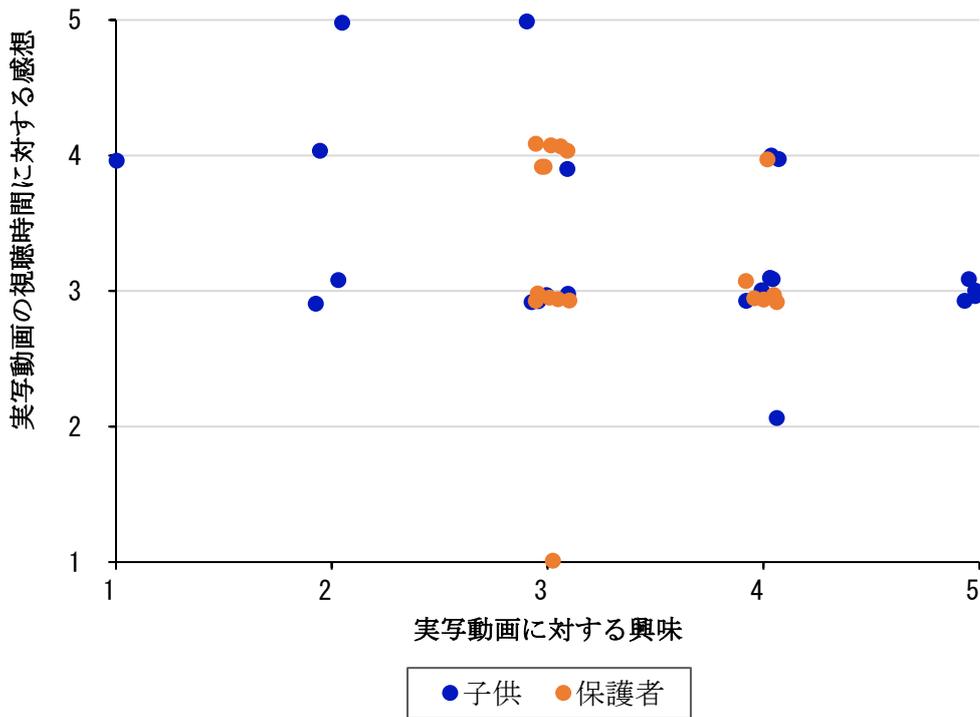


図 4-1 視聴時間に対する感想と動画に対する興味の相関（実写動画）

興味 1:まったく面白くなった、2:面白くなかった、3:ふつう、4:面白かった、5:とても面白かった
 視聴時間 1:短かった、2:少し短かった、3:ちょうどよい、4:少し長かった、5:とても長かった

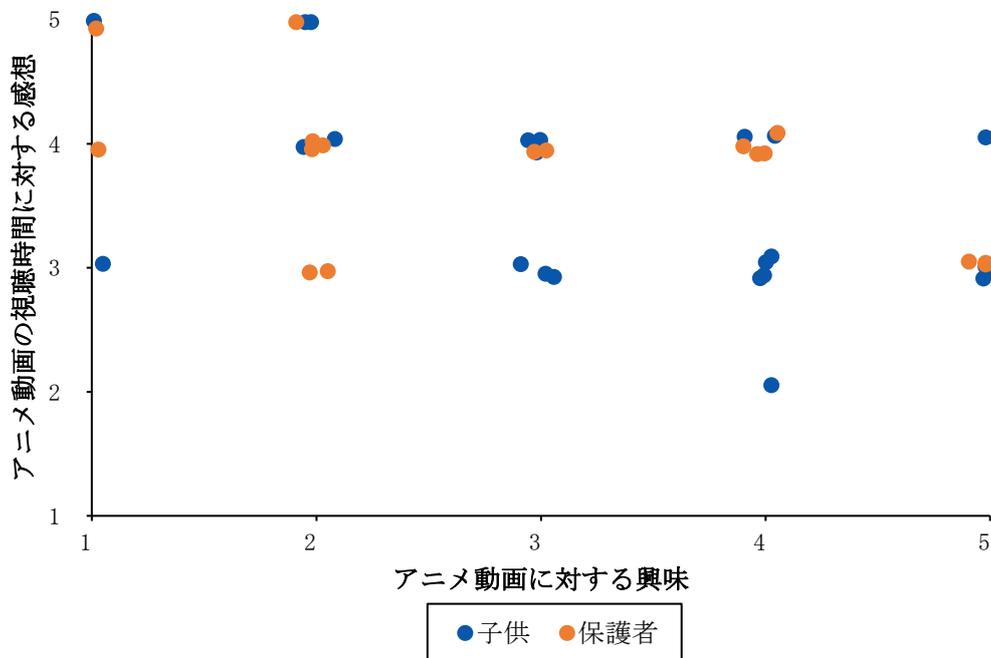


図 4-2 視聴時間に対する感想と動画に対する興味の相関（アニメ動画）

興味 1:まったく面白くなった、2:面白くなかった、3:ふつう、4:面白かった、5:とても面白かった
 視聴時間 1:短かった、2:少し短かった、3:ちょうどよい、4:少し長かった、5:とても長かった

表 1. 回答者の属性 (子供、n=24)

		n	%
年齢	11-12 歳	2	8.3
	13-15 歳	11	45.8
	16-18 歳	7	29.2
	19-22 歳	4	16.7
性別	男	12	50.0
	女	12	50.0
本人に慢性疾病	あり	3	12.5
	なし	21	87.5
周囲に慢性疾病	あり	7	29.2
	なし	17	70.8

表 2. 回答者の属性 (保護者、n=18)

		n	%
年齢	40-49 歳	12	66.7
	50-59 歳	5	27.8
	60 歳以上	1	5.5
性別	男	3	16.7
	女	15	83.3
本人に慢性疾病	あり	2	11.1
	なし	16	88.9
周囲に慢性疾病	あり	7	38.9
	なし	11	61.1
平日の状況	主に仕事	15	83.3
	主に家事	3	16.7
仕事で病児と接する機会	ある/あった	8	44.4
	ない/なかった	10	55.6

表 3. 実写動画の感想（属性別、n=42）

		子供(n=24)		保護者(n=18)	
		n	%	n	%
感想	とても面白かった	4	16.7	0	0
	面白かった	7	29.2	6	33.3
	普通	8	33.3	12	66.7
	面白くなかった	4	16.7	0	0
	全く面白くなかった	1	4.27	0	0
視聴時間	短かった	0	0	1	5.5
	少し短かった	1	4.4	0	0
	ちょうどよい	15	65.2	10	55.6
	少し長かった	5	21.7	7	38.9
	とても長かった	2	8.7	0	0
見た目に分かりづらい病気の子供がいること	よく分かった	18	75.0	8	44.4
	分かった	6	25.0	9	50
	分からなかった	0	0	1	5.6
	全く分からなかった	0	0	0	0
悩みや困っていることがある子供がいること	よく分かった	15	62.5	8	44.4
	分かった	8	33.3	10	55.6
	分からなかった	1	4.2	0	0
	全く分からなかった	0	0	0	0

表 4. アニメ動画の感想(属性別、n=42)

		子供(n=24)		保護者(n=18)	
		n	%	n	%
感想	とても面白かった	5	20.8	3	16.7
	面白かった	7	29.2	4	22.2
	普通	6	25.0	2	11.1
	面白くなかった	4	16.7	7	38.9
	全く面白くなかった	2	8.3	2	11.1
視聴時間	短かった	0	0	0	0
	少し短かった	1	4.2	0	0
	ちょうどよい	11	45.8	5	27.8
	少し長かった	9	37.5	10	55.6
	とても長かった	3	12.5	3	16.6
見た目に分かりづらい病気の子供がいること	よく分かった	6	25.0	0	0
	分かった	7	29.2	9	50.0
	分からなかった	7	29.2	7	38.9
	全く分からなかった	4	16.6	2	11.1
悩みや困っていることがある子供がいること	よく分かった	13	54.2	5	27.8
	分かった	5	20.8	8	44.4
	分からなかった	2	8.3	3	16.7
	全く分からなかった	4	16.7	2	11.1

表 5. 実写動画とアニメ動画の理解度の相関（スピアマンの順位相関係数）

	実写動画 疾患のある子の 認知	アニメ動画 疾患のある子の 認知	実写動画 悩みのある子の 認知	アニメ動画 悩みのある子の 認知
実写動画 疾患のある子の認知	1			
アニメ動画 疾患のある子の認知	0.17	1		
実写動画 悩みのある子の認知	0.76***	0.28	1	
アニメ動画 悩みのある子の認知	0.21	0.72***	0.34**	1

*** p<0.001, ** p<0.05, * p<0.1。

表 6. 実写動画の感想と各質問との相関（スピアマンの順位相関係数）

	面白さの評価	視聴時間	疾患のある子の認知	悩みのある子の認知
面白さの評価	1			
視聴時間	0.34**	1		
疾患のある子の認知	0.47**	0.15	1	
悩みのある子の認知	0.55***	0.11	0.76***	1

*** p<0.001, ** p<0.05, * p<0.1。

表 7. アニメの感想と各質問との相関（スピアマンの順位相関係数）

	面白さの評価	視聴時間	疾患のある子の認知	悩みのある子の認知
面白さの評価	1			
視聴時間	0.49**	1		
疾患のある子の認知	0.40**	0.14	1	
悩みのある子の認知	0.42**	0.27*	0.72***	1

*** p<0.001, ** p<0.05, * p<0.1。

自由記述欄の分析結果（太字は子供）

表8. 動画が面白い／面白くないと感じた理由（実写動画）

回答「面白かった／とても面白かった」		
主旨に対する 意見	実際にもあり得る設定だと感じた	20 代男性 40 代男性 40 代女性
	慢性疾患を持つことを体験することで病気が身近に感じられるだろう。 病気を体験することは他者の気持ちを凶ることにつながるだろう。気付かないだけで周りには意外に多く病気等の子、人がいるという気付きがあると思う。	20 代男性 50 代女性
設定についての 批判・評価	慢性疾患を持つ人が日常で不自由な経験を場面を具体的に知ることが出来た。	10 代男性
	具体的な慢性疾患が取り上げられており、理解しやすかった。 病気との付き合い方について、慢性疾患を持つ子供、周囲の子供、それぞれの視点から、見る事ができた。	40 代女性 10 代男性
演出についての 批判・評価	慢性疾患を持つ子供がいるという事実は、普段はあまり意識していなかったが、動画を見て気付くことが出来た	10 代女性複数
	2つの病態が設定されていることで、病気の多様さが分かりやすかったから見やすく、興味深かった。	20 代男性 10 代女性
	疾患を持つ子供の役、周囲の子供の役の双方から率直な感想を聞いた。	40 代男性 40 代女性 10 代男性 40 代女性
	疾患を持つことについて、子供たちの様々な意見を聞くことが出来て興味深かった	40 代女性
	役者が実際に体験してみるというテーマが興味深かった	10 代男性
	出演者の態度に好感が持てた	40 代女性
	実写であることで現実味があった。	10 代女性
回答「ふつう」		
主旨に対する 意見	気付かないだけで周りには意外に多く病気等の子、人がいるという気付きがあると思う。	50 代女性
設定についての 批判・評価	制作者のメッセージは伝わった。	40 代女性
	前半の設定で、なぜスムーズに脚が動かさないのか、病名も分かる と理解が深まると思う	40 代女性
演出についての 評価・批判	多様性を認めようという風潮の中、疾患を隠すことに重きを置いているように映り、実社会で病気を持つ人が動画を見ると、周知しない方が良いと思いかねないと懸念される。	50 代女性
	伝えたい内容は分かるが、病気の疑似体験と実際に疾患を持つことには差があると感じる	50 代男性
	設定を理解するまでに少し時間が必要だった。	40 代女性
	設定を理解してからは興味深く視聴できた	40 代女性 10 代男性
	現実ではあり得ない設定のように感じた。 自分と同じ中学生が出演していることで親しみを感じた リクレーションを通じての心情変化に興味を持った	40 代男性 10 代女性複数 10 代男性
	全体的に演出のトーンが平凡。	50 代女性
	わかりやすい内容だが、淡々としていて積極的に見たい気持ちには ならない	40 代女性
	課外活動の設定は、子供達の自然な姿がはっきりと出ていてよかつた	60 代女性
	コロナ禍での感染対策のためのマスクによって、表情がみえない事 で、出演者の感情が伝わりづらかった	50 代女性
	静かで、真面目そうなシーンは退屈した	10 代女性

回答「面白くなかった／とても面白くなかった」

設定について の批判・評価	実際に病気を持つ人の話の方が、現実味があり、病気を持つ子のこ とも汲んで伝えられることが多いと思う。 一日患者の役を演じただけで実際に慢性疾患を持つ人の気持ちが理 解できるか疑問である。 実際の患者さんのコメントがあると良いのではないか。 理解しづらかった 興味を持たない内容だった 好みではない	10 代男性 10 代女性 10 代女性 10 代男性 10 代男性 10 代男性
------------------	---	--

表9. 気に入った／印象に残った場面（実写動画）

疾患を持つ子 役の演技の シーン	糖尿病でインスリンを打つために、ご飯前に席を外す際に、周囲の 視線を気にしている姿が印象的だった。 リレーの順番を決める場面で、脚の疾患を持つ子が順番にこだわっ て後から走ろうとしたところが印象に残った。 脚の疾患を持つ子が、走り方を心配されているところが強く印象に 残った。 病気の子の役割を演じた子の率直な感想が印象的だった。	20 代男性 40 代男性 40 代女性 10 代女性複数 40 代女性 10 代女性 20 代女性 40 代女性複数 10 代女性
疾患の公表後 のシーン	演じている子供たちの行動を見て、自分の行動を振り返るきっかけ となった。 疾患の公表という課題について、子供たちが真剣に向き合って率直 に意見を述べているシーンが印象的だった	20 代男性 40 代女性複数 50 代女性複数 10 代男性 40 代男性 40 代女性
全体的な演出	疾患を持つ子、持たない子、それぞれの役の子供が、互いを気遣っ ている点 最後に疾患を公表することで、疾患を持つ子、持たない子、それぞ れの役の子供が互いに、気遣いが足りなかったのではないか、迷惑 をかけたのではないかという、自己に対してマイナスな感情を吐露 したことが印象に残った。 疾患の公表を受けた子供たちが、自分に何かできることがあったの ではないか、と考える子もいる一方で、聞きづらいし聞いても何も できないと考える子もいる点が印象的だった。 現代の子供らしい会話が良かった 子供たちの和気あいあいとした交流が良かった 子供たちが真剣に課題に取り組み、率直に意見を出し合っていたと ころ 疾患を持つことについて考えるきっかけとなったこと 慢性疾患について知ることが出来たこと	40 代女性 50 代男性 40 代女性 40 代女性 40 代男性 10 代女性

表10. 気に入らない／分かりづらかった場面（実写動画）

設定について	課外活動の設定がわかりづらかった。皆が初対面である設定がすぐに分からなかった。	40代女性複数 10代男性
	糖尿病の自己注射をするために席を外した時間が、現実より長いと感じた。	40代女性
	より理解しやすい疾患の設定への提案	40代男性
	病気を持つ人が、周囲の無理解で困ることがあることや、普通に接してほしいという希望があることは理解できたが、かわいそうだという印象が強いと感じた。	10代女性複数
	病気を持つことを公表するタイミングについて意見	10代男性
		10代女性
	病気を持つ子供の役を演じた人の感想に対する意見。体験と実際に慢性疾患を持つ人とは気持が異なるのではないか。	10代女性
	好みでない動画だった	40代女性
	展開が冗漫に感じた	10代男性
		10代女性
演出について	ナレーションが少し怖い印象	50代女性
	ナレーションが聞き取りづらい	50代女性
	1つ1つの場面が長いので、ナレーションで強弱をつけることで飽きずに視聴できるのではないか	50代女性
	疾患の治療薬について、見た目や成分、薬がないと、どういう症状が出てしまうか等、詳しく説明があると分かりやすかったのではないか	20代女性
	コロナ禍の撮影で、マスクで表情がかくれているのが残念である	50代男性
	字幕があると分かりやすい	10代女性
		40代女性
	アニメーションやイラストで、視覚的に分かりやすい表現を加える提案	40代女性
	後から疾患を公表する時に、過去のシーンの再現動画があると、視聴者が振り返りやすかったのではないか。	10代男性

表 1 1. 動画を見て感じたり考えたりしたこと (実写動画)

主旨に関する 意見	動画の視聴が、慢性疾患を持つ人について子供が考えるきっかけとなるだろう	20 代男性 40 代女性複数 50 代女性 40 代女性
	身近で経験がないと必要以上に大きく捉えることが懸念されるので、小さい時から病気も個性として受け入れて自然に接することができる社会になると良いと思う 自分が慢性疾患にかかったときの周囲への伝え方や接し方を考えるきっかけとなった。 慢性疾患を持つ人への接し方を考えるきっかけとなった	10 代女性 20 代男性 10 代女性複数 10 代男性複数 40 代女性
	病気のことを伝えてほしい、それでも対応は変わらないというメッセージが伝わるとよいと思う。 慢性疾患を持つことに気付かずに、人を傷つけていることがあるかもしれないと思った 周囲に疾患を持つ人がいるかもしれないと考えた。	40 代女性 50 代女性 20 代女性 20 代女性
	見た目で分かりづらい病気について理解を深めたい 身近な人に病気を打ち明けられたとき、変わらず接する気持ちを持ちたいと思った。 慢性疾患についてもっと知りたいと思った	10 代女性 50 代女性 40 代女性
	病気を持つことを公表した後の活動シーンを見てみたかった 病気を持つ役を演じた子の感想と、実際に疾患を持つ子供の感情とは異なる可能性がある 主旨が、病気を持つ子供の存在を認知させることか、また病を公表せずに生活している人が周囲にいる可能性を認識させることか、伝わりづらかった	50 代女性 40 代女性
設定について	慢性疾患を持つことの公表のタイミングについて考えた 慢性疾患を持つのが初対面の人と、普段接している友人とで、公表された時の印象が違う可能性がある	40 代女性 10 代女性
	演出について ナレーションのトーンが低めで少し暗い印象を受けた 道徳の教材のようだった 演じた子供たちの素直な気持ちが伝わった。	40 代女性 40 代女性 40 代女性 60 代女性 40 代女性
	その他 対象が子供である動画だとすると、最近の子供向けに結論の早さや見せる工夫が必要だと思う 慢性疾患を抱えながらの生活は大変そうだったと思った。	10 代女性複数

表 1 2. 不快に思ったり／良くないと感じたこと (実写動画)

設定について	慢性疾患がある役の経験と、実際に慢性疾患を持つ子とは感情が異なる可能性が高い。後者への配慮が不足していると思う。 疾患を公表するか否かの議論をする場面があると良いのではないかと思った。	50 代女性 50 代女性
	脚の疾患がある役の子供が言われた言葉が気にかかる一方で、中学生の反応として現実味があった。	40 代女性
	役どころでは脚の疾患があって跛行しているのだが、説明の場面では、跛行イコール難病と中学生が誤解する懸念があると感じた。	40 代女性
	長い年月、病気と付き合う子供の気持ちに寄り添えているか疑問を感じた。	40 代女性
	出演者の一部の子供が慢性疾患を持つ役を演じていることが分かりづらい	10 代女性 10 代男性
	疾患を公表するタイミングについての意見	10 代女性
	言わないだけで事情がある人はいるので、軽々しい発言は避ける必要があると感じた。	10 代女性

表 1.3. 動画が面白い／面白くないと感じた理由（アニメ動画）

回答「面白かった／とても面白かった」		
設定についての 批判・評価	背景とチャットの会話が無関係に進む点が面白かった。	40 代女性複数 20 代男性複数
	イラストや演出のトーンがとてもセンスがあって面白い。 導入部で状況を理解するまでに時間がかかる	50 代女性複数 50 代女性
	設定は面白いが、一番伝えたいメッセージが伝わりづらい チャットの会話に現実味があった	10 代女性 10 代女性 40 代女性
	イラストに惹きつけられることで内容に触れやすかった	10 代男性複数 10 代女性
	カラフルなゲームが舞台となっていて、親しみやすい	10 代女性 10 代男性複数 20 代女性
回答「ふつう」		
主旨に対する 意見	ネットを通して何でも話せる相手がいるのは良いことだと思った	40 代女性
設定についての 批判・評価	展開に惹きつけられた	40 代女性
	展開が難しかった	10 代女性
	アニメ調で面白かった・見やすかった・親しみやすかった	10 代女性 10 代男性
	面白い点もある反面、効果音が多くて内容の理解が進みづらい	10 代女性
回答「面白くなかった／とても面白くなかった」		
設定についての 批判・評価	次々と話題が変化して、メッセージが理解できなかった。	20 代男性 40 代男性複数 40 代女性複数
	設定を理解するのに時間がかかっている間に話が進んでいった	40 代女性複数 50 代男性
	イラストと内容がかみ合わず、分かりづらかった・面白くなかった。	10 代男性複数 10 代女性 40 代男性 40 代女性 60 代女性
	カジュアルに訴えたいのは理解できたが、本質があいまいで何も残らない	40 代女性 50 代女性

表 1 4. 気に入った／印象に残った場面（アニメ動画）

主旨に関連するシーン	ネット上のよく知らない相手だからこそ、自分の悩みや本音を打ちあけられている事	10 代男性 10 代女性複数 40 代女性複数 50 代女性 40 代女性 40 代女性複数 50 代女性
主旨と異なるシーン	人それぞれに悩みがあると登場人物が感じていた点 疾患に関連する生殖医療の話にインパクトがあった	40 代女性 40 代女性複数 50 代女性
演出について	ネットのチャットで進んでいく会話に現実味があった。 ストーリーの最後に互いの実写が入ったことで、本当の友達になれそうな点 実際は互いに同級生だが、ふざけて立場を偽ったところが面白い	10 代男性 10 代女性 20 代女性 40 代女性複数
	ストーリーとアニメーションが噛み合わない点が面白い	10 代女性複数 40 代男性 40 代女性
	アニメーションが可愛い・面白い・突飛	20 代男性 40 代女性 10 代男性 10 代女性複数 40 代女性
	途中までネットのチャットシーンを描いていることが理解できなかった。終盤に分かって腑に落ちた	50 代男性 60 代女性

表 1 5. 気に入らない／分かりづらかった場面（アニメ動画）

主旨に関するシーン	登場人物の「かわいそう」という発言や将来の夢への発言に対する意見 病気を持つ登場人物が卵子凍結の話をするシーンでは、病名が明らかになったほうが理解が進むのではないか	10 代女性 40 代女性 10 代男性 40 代女性複数 50 代女性
設定について	それぞれが抱える悩みを一律に扱うことへの意見	40 代男性
演出について	ストーリーとアニメーションが関連性なく進む点が理解できない、または、一見関連性がないように見えても深い意図があることまでは理解できるが、アニメーションに気を取られがちで、ストーリーが理解しづらい。本来伝えたい主旨伝わりづらい。	10 代男性複数 10 代女性 20 代男性 40 代女性複数 50 代男性 50 代女性 60 代女性
	ネットのチャットでの会話であることを理解するのに時間がかかる	10 代女性複数 20 代女性 40 代女性
	会話が活字のみで進むことで内容が理解しづらかった	10 代女性 40 代女性

表 16. 動画をみて感じたり考えたりしたこと (アニメ動画)

主旨への感想	子供同士の素直な会話の中でそれぞれの悩みを話すこと、悩みを抱えながらも生活していることが印象的だった。 登場人物が、自分の大変な状況は軽く受け止め、相手の状況は互いに「かわいそう」と発言するシーンが、現実でもありがちだと思う。 前衛的、混沌としていて最も伝えたいテーマが薄れがち印象である	40 代女性複数 50 代女性 20 代女性
	現実の世界では悩みを打ち明けられないケースが存在することに対する意見 現実より悩みを打ち明けやすいのがバーチャルの世界で、そのような場のあることの重要性に思い至った。	10 代女性複数 20 代男性 40 代男性 50 代男性 50 代女性 50 代女性
	いわゆる Z 世代には受け入れやすい内容だと思う。 バーチャルの世界では悩みや、困っている度合は相手に伝わりづら いのではないか 見た目では分からない病気を持つ人が、周囲に理解されずに困る場面があることに気付いた。	40 代女性 40 代女性 40 代女性
設定の批判・ 評価	アバターを手段に用いることによって、悩みを伝えるという目的のハードルが下がると感じた。 ある登場人物は離婚をする両親がおり、また別の登場人物は病を持つという、インクルーシブな設定をより分かりやすく表現すると、多くの視聴者に理解されやすいのではないか 登場人物のそれぞれに悩み事がある、という設定にすることで、煽情的になり過ぎない点が評価できる 病気に関連する話題は丁寧に説明を加えることで誤解を招きづらい のではないか。	10 代男性 10 代女性複数 40 代女性複数 50 代女性 40 代女性 40 代女性
演出の批判・ 評価	登場人物たちのネットリテラシーに気を取られた アニメであることで興味が湧きやすい 深刻な話題が、アニメであることで受け入れやすい 会話は文字だけでなく音声があると理解しやすい	10 代男性 10 代女性複数 40 代女性複数 10 代男性 40 代女性 20 代男性 40 代男性

表 17. 不快に思ったり／良くないと感じたこと (アニメ動画)

主旨	病気に関連する話題が小学生には難解ではないか 人にはそれぞれ悩みがあることは理解できるが、同等に扱うことに是非がある	10 代女性 40 代女性複数
演出	病気に関わる繊細な話をしている最中の背景に、話題とは無関係の、生理的に受け入れがたいアニメーションや効果音が流れる点が不快、テーマに集中できない ジェンダーギャップにつながる発言 相手の状況をかわいそう、と決めつける発言 句読点、漢字平仮名など文章表現の統一の推奨 ネットリテラシーに気を取られた テーマと背景に関連がないことで、内容への理解が進みづらい	10 代女性複数 40 代男性 40 代女性複数 50 代男性 60 代女性 20 代男性 10 代女性 40 代女性 20 代女性 10 代女性 50 代女性複数 10 代男性

ここに通し番号

「間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の
認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ」
動画視聴後アンケート

<成人用>

ご回答いただくにあたってのお願いと注意点

◎この度は研究へご協力いただきありがとうございます。

今後の研究を進める上での貴重な資料となりますので、率直なご意見をお聞かせください。

●以下の質問に対して、

- 記入欄（空欄）には、ご自由にご記入ください。
- 当てはまる番号から1つを選んで、○をつけてください。
- 回答から矢印がのびている場合、その先の質問にもお答えください。

●文中の「あなた」とは、お子さまではなく保護者の方を含む成人で、このアンケートに回答してくださる方を指します。

●「お子さま」とは、あなたのお子さまを指します。

◎このアンケート調査票には、お名前やご住所などの個人情報をいただきません。

このため、ご返送の後にはどなたが書かれた調査評価の判別ができないため、研究参加の撤回ができませんのでご注意ください。

○ 同意の確認欄

ご回答いただける場合は、下の「同意します」に必ず ○ をつけてください。

本調査の主旨を理解し、調査への協力について

（ 同意します ・ 同意しません ）

ページをめくって回答へお進みください

A1 あなた（回答者ご自身）について

1	あなたの年齢は？	歳		
2	あなたの性別は？	1 男	2 女	3 ノンバイナリー
3	あなたやあなたのまわりの方に、病気を長く患った方や現在病気を長く患っている方はいますか？			
	1 いる／いた	2 いない／いなかった		
↓				
いる／いた、と答えた方にうかがいます。それはどなたですか？（複数回答可）				
1	あなた自身	2 配偶者/パートナー	3 あなたの子ども	4 あなたの親
5	あなたの祖父母			
6	その他（ ）			
4	あなたの平日の状況に最も近いものを選んで下さい。			
	1 主に仕事をしている	2 主に家事をしている	3 主に学校に通っている	
	4 その他（ ）			
5	現在仕事に就いている、または過去に仕事に就いていた方に伺います。 仕事で病気を持つお子さんと接する機会がありますか、またはありましたか？			
	1 ある／あった	2 ない／なかった		
6	普段、あなたをふくめて何人で暮らしていますか			人

B 動画1（実写動画）のご感想をお聞かせください

実写動画とは、中学生が課外活動をする場面のドラマを指します。



1 この動画は面白かったですか？				
1 とても面白かった	2 面白かった	3 普通	4 面白くなかった	5 全く面白くなかった
動画が面白く感じた理由や、面白くないと感じた理由をお聞かせ下さい（ご自由にお書き下さい）				
2 気に入った場面や、印象に残った場面はありますか？（ご自由にお書き下さい）				
3 気に入らなかった場面や、分かりづかった場面はありますか？（ご自由にお書き下さい）				
4 動画の長さ（全体の時間）はどう感じましたか？				
1 短かった	2 少し短かった	3 ちょうどよい	4 少し長かった	5 とても長かった
5 この動画を見てのご感想をお聞かせください（ご自由にお書き下さい）				
6 動画の中に、不快な感じた表現などがありましたら、どのような点であったか教えてください（ご自由にお書きください）				
7 動画を見て、“見た目に分かりづらい病気の子どものいること” が感じられましたか？				
1 よく分かった	2 分かった	3 分からなかった	4 全く分からなかった	
8 動画を見て、“悩みや困っていることがある子どもがいること” が感じられましたか？				
1 よく分かった	2 分かった	3 分からなかった	4 全く分からなかった	

C 動画2（アニメーション動画）のご感想をお聞かせください

アニメーション動画は、「カタツムリとハリネズミ」という動画を指します。



1 この動画は面白かったですか？				
1 とても面白かった	2 面白かった	3 普通	4 面白くなかった	5 全く面白くなかった
動画が面白く感じた理由や、面白くないと感じた理由をお聞かせ下さい（ご自由にお書き下さい）				
2 気に入った場面や、印象に残った場面はありますか？（ご自由にお書き下さい）				
3 気に入らなかった場面や、分かりづらかった場面はありますか？（ご自由にお書き下さい）				
4 動画の長さ（全体の時間）はどう感じましたか？				
1 短かった	2 少し短かった	3 ちょうどよい	4 少し長かった	5 とても長かった
5 この動画を見てのご感想をお聞かせください（ご自由にお書き下さい）				
6 動画の中に、不快な感じた表現などがありましたら、どのような点であったか教えてください（ご自由にお書きください）				
7 動画をみて、“見た目に分かりづらい病気の子どものいること” が感じられましたか？				
1 よく分かった	2 分かった	3 分からなかった	4 全く分からなかった	
8 動画をみて、“悩みや困っていることがある子どものいること” が感じられましたか？				
1 よく分かった	2 分かった	3 分からなかった	4 全く分からなかった	

ここに通し番号

「^{かんせつてきひょうげん}間接的表現を用いた動画の^{しちょう}視聴が^{こども}子供の^{まんせいしつぱい}慢性疾病の^{とうじしやせい}当事者性の
^{にんち}認知と^{えいきょう}共感にもたらす^{えいきょう}影響に関するパイロットスタディ」

動画^{しちょう}視聴後アンケート

<児童用>

アンケート^{ちようさ}調査にご協力ありがとうございます。動画をみて自分が思ったことや感じたことをありのままに書いてみてください。

- 書いた^{ないよう}内容は、^{ほごしや}保護者（お母さんやお父さん）に^{かくにん}確認してもらう必要はありません。
- 回答するときは、自分の気持ちに一番近い番号を一つ選び、○をつけてください。
- 「自由に書いてください」と書かれているところには、何を書いても大丈夫です。

◎このアンケートの回答票には、名前や住所などの^{こじんじょうほう}個人情報を書く必要はありません。
回答票はだれが書かれたものか分からないため、送ってしまった後に、研究への参加を取りやめることはできません。

^{かくにん}同意の確認

回答する場合は、下の「協力します」に○をつけてから、アンケートに答えてください。

わたしは、この^{ちようさ}調査に（ 協力します ・ 協力しません ）

保護者の方へ

こちらは、お子さま本人に回答していただく調査票です。

この調査に、お子様が協力して下さることに同意をいただける場合には、下の「同意します」に○をつけてから、お子さまにこの調査票をお渡しください。

わたしは、この調査に^{こども}子どもが協力することに

（ 同意します ・ 同意しません ）

ページをめくって回答へお進みください

A1 あなたについて

1	あなたの ^{ねんれい} 年齢は？	歳		
2	あなたの ^{せいべつ} 性別は？	1. 男	2. 女	3. どちらともいえない
3	あなたは、前に病気で、何年も病院に通ったり、入院したりしたことがありますか、または、 あなたには、今、何か月も病院に通ったり、入院したりする病気がありますか？			
	1. ある／あった	2. ない／なかった	3. わからない	
4	あなたのまわりに、何年も病院に通ったり、入院したりする病気を持つ人がいますか			
	1. いる／いた	2. いない	3. わからない	

↓

いる、または、いた、と答えた方にうかがいます。それはどなたですか？（いくつ選んでもよいです）		
1. あなたのきょうだい	2. あなたの親	3. あなたの祖父母
4. 友達	5. クラスメイト	6. その他（ ）

B 動画1（実写動画）の感想を教えてください

実写動画は、中学生が課外活動をするドラマです。



1 この動画おもしろかったですか？				
1. とてもおもしろかった	2. おもしろかった	3. ふつう	4. おもしろくなかった	5. まったくおもしろくなかった
動画がおもしろく感じた理由や、おもしろくないと感じた理由を教えてください（自由に書いてください）				
2 気に入った場面や、印象に残った場面はありますか？（自由に書いてください）				
3 気に入らなかった場面や、分かりづらかった場面はありますか？（自由に書いてください）				
4 動画の長さ（全体時間）はどう感じましたか？				
1. 短かった	2. 少し短かった	3. ふつう	4. 少し長かった	5. とても長かった
5 この動画をみて、感じたり考えたりすることはありましたか？（自由に書いてください）				
6 動画の中で不快 <small>ふかい</small> に思ったり、良くないと感じたことがありましたか？（自由に書いてください）				
7 動画をみて、“見た目に分かりづらい病気の子どもがいること” が感じられましたか？				
1. よく分かった	2. 分かった	3. 分からなかった	4. まったく分からなかった	
8 動画をみて、“悩み <small>なや</small> みや困 <small>こま</small> っていることがある子どもがいること” が感じられましたか？				
1. よく分かった	2. 分かった	3. 分からなかった	4. まったく分からなかった	

C 動画2（アニメーション動画）の感想を教えてください

アニメーション動画は、「カタツムリとハリネズミ」という動画です。



1 この動画おもしろかったですか？				
1. とてもおもしろかった	2. おもしろかった	3. ふつう	4. おもしろくなかった	5. まったくおもしろくなかった
動画がおもしろく感じた理由や、おもしろくないと感じた理由を教えてください（自由に書いてください）				
2 気に入った場面や、印象に残った場面はありますか？（自由に書いてください）				
3 気に入らなかった場面や、分かりづらかった場面はありますか？（自由に書いてください）				
4 動画の長さ（全体時間）はどう感じましたか？				
1. 短かった	2. 少し短かった	3. ふつう	4. 少し長かった	5. とても長かった
5 この動画をみて、感じたり考えたりすることはありましたか？（自由に書いてください）				
6 動画の中で不快に思ったり、良くないと感じたことがありましたか？（自由に書いてください）				
7 動画をみて、“見た目に分かりづらい病気の子どもがいること”が感じられましたか？				
1. よく分かった	2. 分かった	3. 分からなかった	4. まったく分からなかった	
8 動画をみて、“悩みや困っていることがある子どもがいること”が感じられましたか？				
1. よく分かった	2. 分かった	3. 分からなかった	4. まったく分からなかった	

小児慢性特定疾病に係るウェブサイトの利用状況と 情報発信のあり方に関する検討

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

研究協力者：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）

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。

2023（令和5）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約324万件、1日当たり平均約9,000件であった。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」の利用状況及び問い合わせ内容を分析することを目的とした。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病に関する情報を一元的に発信しているポータルウェブサイト（<https://www.shouman.jp>）および一般国民に対し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。また、本ウェブサイトの「お問い合わせフォーム」に寄せられた、問い合わせ内容について検討した。データ期間は、2023（令和5）年4月1日から2024（令和6）年3月31日までの1年間とした。

（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2024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3,238,713件であり、総ページビュー数は5,369,409件であった。月別のアクセス数は、上期に多く4月が最多であった（図1）。

一日当たりの平均アクセス数は8,849件、平日の平均アクセス数は10,684件、土日祝日の平均アクセス数5,997件であった。平日のアクセス数は昨年とほぼ同様であったが、休日のアクセス数が昨年よりも2割弱減少していた。平日の曜日別では表1の様に、平均アクセス数は火曜日、木曜日がやや多く、金曜日が少ない傾向がみられた。一元配置分散分析では、 $F=3,213$ 、 $p=0.014$ 。TukeyのHSD検定による多重比較の結果、金曜日は火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、大阪府、となっていた。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。地域別のアクセス数を20歳未満人口と比較したところ、昨年同様に人口分布に指数関数的に相関したアクセスが認められた（図3）。海外からのアクセスは、2023年度の1年間で、米国が11,635件で最も多く、次いでインドネシア2,551件、シンガポール1,687件、フランス1,615件、ドイツ1,591件、オーストラリア1,406件、カナダ1,337件、韓国1,310件、中国1,267件、台湾1,119件、英国1,102件の順であった。利用言語は日本語が98.7%、英語が1.5%であった。

3) 端末（デバイス）種別アクセス数

2023年度のデバイス種別アクセス数は、モバイル端末が64.7%、PC端末が35.5%、タブレット端末が2.1%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割弱であった。全ての時間帯でモバイル端末からのアクセスが上回り、昨年同様他のデバイスと比べて利用率は圧倒的に多かった。

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4.3%であり、ほとんどがサイト内ページへ直接アクセスしていた。9割以上が検索エンジン（Google, Yahoo, bing等）を経由してのアクセスであり、そのほとんどが疾病ページに直接アクセスしていた。新規ユーザがアクセス数の86.9%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(50.7%) Windows(27.2%)、Android(16.8%) Macintosh(8.0%)であり、7割弱がスマートデバイスからのアクセスと考えられた。

5) ウェブ問い合わせ件数

2023年度の問い合わせ件数は239件であり、昨年度比0.9倍であった。問い合わせ者の種別では、個人109件(46%)、業務130件(54%)であった。個人の内訳として、患者本人10件、家族78件、医師・医療関係者14件、相談員1名、その他友人、知人、閲覧者など6名。業務の内訳として、医療機関（療育園含む）38件、行政28件、医師26件、企業21件、看護師6件、相談窓口3件、教育機関3件、学会2件、患者の会2件であった。

月別の問い合わせ件数は、9月、5月、10月の順に多く、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92.4%であった。時間帯別では、最も多い時間帯は12時～18時109件、9時～12時64件、日中時間帯である9時から18時までの間に、全時間帯の問い合わせ件数の72.3%を占めており、

約半数 57 件 (32.9%) が一般 (家族・本人他) からであった。

6) 主な問い合わせ内容

小児慢性特定疾病の内容や疾病の相談などが最も多く 94 件 (39%)、次いで医療費助成、医療費に関して 25 件 (10%)、小児慢性特定疾病情報センターのホームページの内容・掲載・転載などに関して 25 件 (10%)、医療意見書 21 件 (9%)、申請・手続きなど 13 件 (5%)、行政からの問い合わせ及び相談窓口の変更など 11 件 (5%)、指定難病について 9 件 (4%)、日常生活用具給付制度関連 8 件 (3%)、指定医療機関・指定医師 9 件 (4%)、成人の患者さん 5 件 (2%) 他、登録データベース・患者の会・その他の疾患・費用などであった。相談内容については多岐にわたっており、相談対象者も小児慢性特定疾病の患者、家族、医師のみならず、医療機関の関係者、各自治体の相談窓口、訪問看護師、ソーシャルワーカー、企業と多くの方から問い合わせがあった。

対象疾病に関する問い合わせの内訳は、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群が 14.8%と最も多く、次いで悪性新生物 12.7%、神経・筋疾患 10.6%であった。問い合わせ内容としては、診断された疾患が小児慢性特定疾病に該当するのか、どんな疾患なのか教えて欲しい、またもっと早く小児慢性特定疾病だと教えて欲しかった、など小児慢性特定疾病と診断された事、難しい疾患や聞いた事もない疾患と診断された事、これからの治療や費用、今後の生活や子どもの成長への不安、相談先がないなどの問い合わせが多くあった。また相談窓口などから、小児慢性特定疾病を相談者に説明したい為、当情報センターの内容を参考にしたい、ホームページ内容についての質問や転載や利用などの申し出も増加傾向にあった。

7) 一般向けサイトの利用状況

一般向けサイトはポータルウェブサイトにおける利用状況を踏まえ、スマートデバイスによるアクセスを中心としたウェブデザインと

し、さらにマンガやイラストを用いて会話調で医療費助成に関して説明をするサイトである。2023年4月1日から2024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)は約4.1万件であり、8割弱は検索サイトを経由してのアクセスであった。ポータルウェブサイトにもトップページ等にリンクが張られているが、ポータルウェブサイト経由でのアクセスは7%強に過ぎなかった。

D. 考察

時間軸からみたアクセス数及び問い合わせ

本年度のアクセス数は約330万件であり、例年と比べ月ごとのアクセス数の分布には大きな変化は認められなかった。時間帯別アクセス数も例年同様に日中の業務時間帯が最も多かった。昨年度よりも日中でもスマートデバイスの利用割合が上昇していることが明らかとなり、情報収集媒体としてスマートデバイスが主体となっていることが改めて確認された。以上より、本ウェブサイトの主目的の一つである国民への情報発信の役割を実施できていると考えられた。閲覧件数に比較し、問い合わせ件数は多くはないが、小児慢性特定疾病への関心や診断された事への不安、相談先がないことなどから、病名を検索してウェブサイトに通じたいと考えられた。

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。以前は20歳未満人口あたりの東京都からのアクセス数が低い傾向にあったが、2022年度以降はほぼ予測値通りのアクセス件数となっており、本年度も同様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、小児慢性特定疾病の実施主体として都から独立し始めており、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しれない。海外からのアクセスについては、

例年と大きな差異はなかった。使用言語はほぼ日本語であることから、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る、また海外在住の方から国内で治療についての問い合わせも散見された。

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割あり、また全ての時間帯において最も多く利用されていた。これらの多くは患者・家族を含む一般国民からのアクセスと推察された。一方、日中の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については、患者・家族等の一般国民からの問い合わせが年々増加していた。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も増加傾向であった。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、スマートデバイス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有効に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。

一般向けサイトの利用について

ポータルウェブサイトへの問合せの中で、一般向けサイトのコンテンツの利用を希望するものもあり、コンテンツの内容は利用者には好意的に捉えられていると思われるが、サイトそのものの周知が今後の課題といえる。ポータルウェブサイトへのアクセスは、疾患情報への直接アクセスが中心であり、トップページ等は閲覧されていない場合が多いことから、リンク機能が十分に利用されていない可能性が高いと考えられた。

E. 結論

本ウェブサイトは、医療従事者、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利活用されていると思われた。小児慢性特定疾病に関する問い合わせから、小児慢性特定疾病情報センターのホームページの記載内容、転載や説明資料として使用したいなどの問い合わせも増加傾向にあることから、国民の小児慢性特定疾病に対する認知度や関心が増えているのかもしれない。

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問い合わせ内容からの国民の意見も参考に、小児慢性特定疾病の周知と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

表 1. 2023（令和 5）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	10,684		251
月	10,401	2,293	49
火	11,222	2,088	52
水	10,762	1,556	51
木	10,930	1,466	50
金	10,063	1,353	49
土日祝日	5,997		115
土(祝日含む)	6,187	712	53
日	5,835	781	53
平日の祝日	5,840	418	9

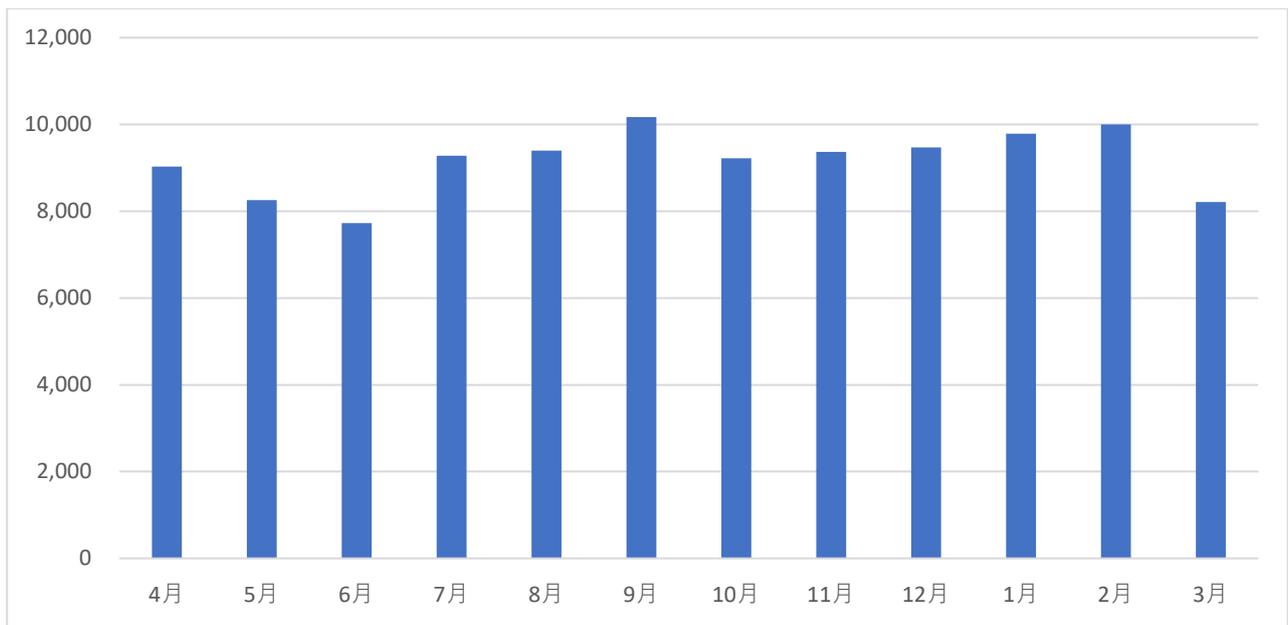


図 1. 2023（令和 5）年度 月別一日平均アクセス数

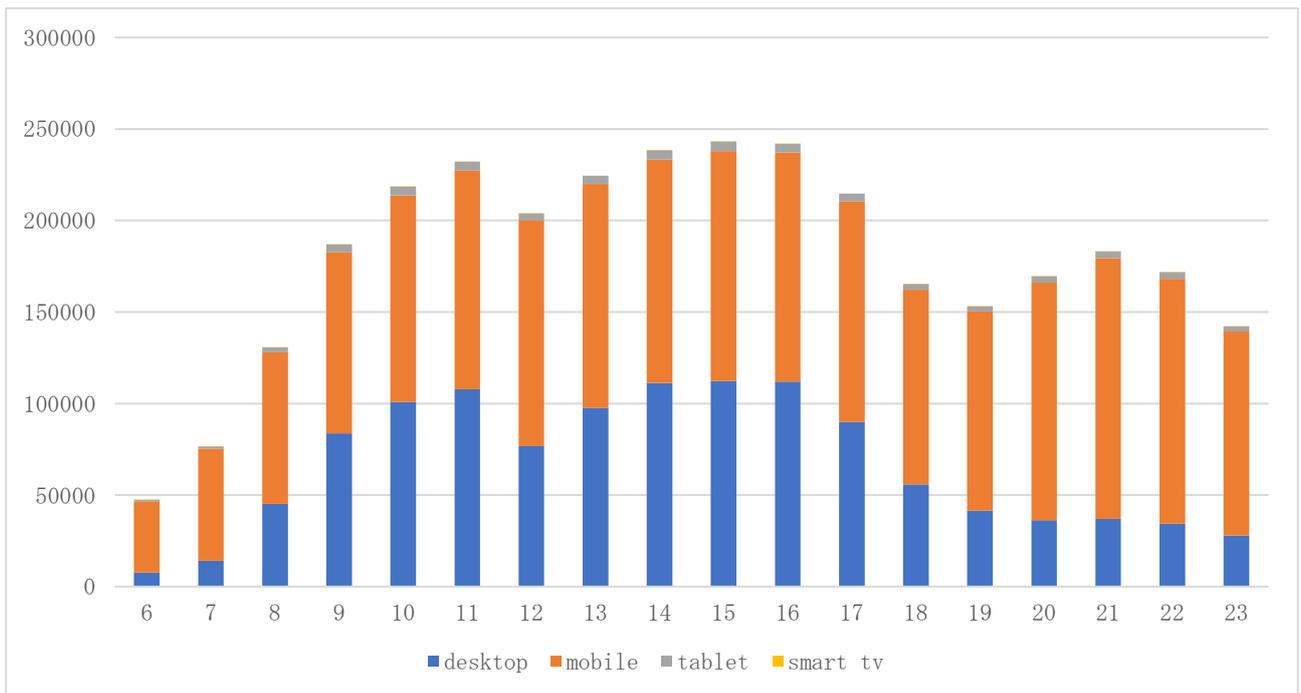


図2. 2023（令和5）年度 時間帯ごとのアクセス数（端末種別）

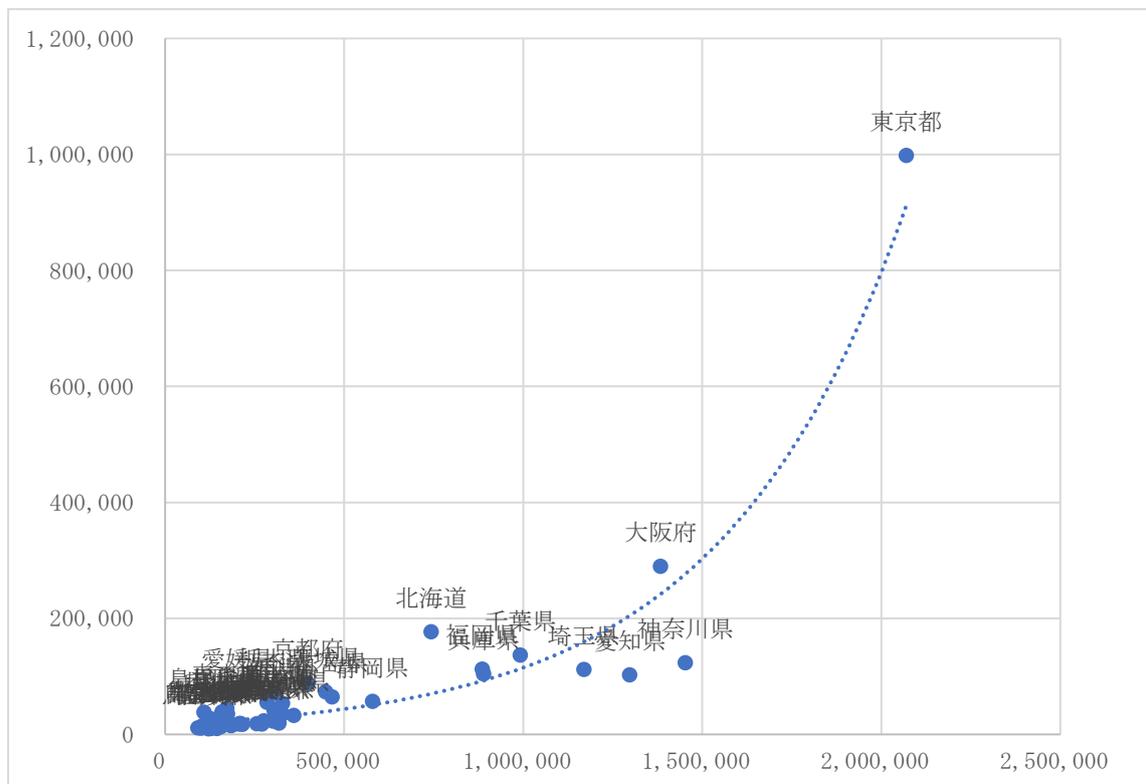


図3. 都道府県別の20歳未満人口とアクセス数

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値）

－医療意見書の受領状況とデータ登録状況－

国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室

研究要旨

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、2024（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実施主体となっていた。2024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、2022年度分までの医療意見書は、およそ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113,159件（うち成長ホルモン治療用意見書13,814件）、2016年度計107,952（うち成長ホルモン治療用意見書12,858）件、2017年度計120,585（うち成長ホルモン治療用意見書13,021）件、2018年度計118,277（うち成長ホルモン治療用意見書13,021）件、2019年度計39,775（うち成長ホルモン治療用意見書4,153）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「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）」、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。

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）

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。1998（平成10）年度以降、旧小慢事業において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、診断の確からしさ及び現在の状況をより客観的に評価できるよう記載項目が拡充され、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。

本研究は、2015年度から2022年度分までの意見書の受領状況の確認と2015年度から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、また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く実施主体ごとに任意のタイミングで送付される。また最新の意見書から発送されるとも限らない。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。医療意見書の原本には保存期間が設定されている。登録センターでは各年度の医療意見書の送付状況を記録し、未提出分があると推定される実施主体に対し、古い医療意見書から優先して督促を行っており、古い年度から電子化が完了していく傾向にある。

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は、全ての意見書について記載年月日をもとに4月から翌年3月までを年度区と定義し直している。

登録センターは、実施主体からの意見書の受領時に意見書の該当年度や審査月等に関する情報も合わせて受領するが、申告内容に誤りがある場合がある。また同一年度の意見書が一度に送付されるとは限らず、順番に送付されるとは限らない。従って年度ごとの全登録件数は、すべての意見書が完了しないと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を推定するにあたり、厚生労働省から毎年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、2024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。なお、登録対象とな

る意見書は、研究利用に同意されたものに限られるため実際の申請数よりも少なくなると予想される。また転居等により実施主体が変わった場合は新たな申請が生じることがあるため、登録件数は延べ人数に近い数値となる。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2024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、2024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2024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）

実施主体ごとに年度区切りの時期がことなること、送付されてきた意見書がどの年度に該当するものかの判断を受領時に行う事が難しいこと、などから受領状況の推計は、2024年3

月末までに受領した意見書総数を2015年以降に実施主体となっていた年数で均等割した数を推定年間受領数とみなしている。これと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て推定年間受領数と比較した。その結果、2021年度分まではおおそ全ての実施主体からの受領が完了しており、2022年度分は約9割、2023年度分は7割程度まで受領していると考えられた（表1-1）。

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。実施主体ごとの登録データの年齢分布を表1-3に示した。

2024年3月末日時点の医療意見書の登録件数は、2015年度計113,159件（うち成長ホルモン治療用意見書13,814件）、2016年度計107,952件（うち成長ホルモン治療用意見書12,858件）、2017年度計120,585件（うち成長ホルモン治療用意見書13,789件）、2018年度計118,277件（うち成長ホルモン治療用意見書13,021件）、2019年度計39,775件（うち成長ホルモン治療用意見書4,153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（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）」、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。

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髄芽腫、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特発性肺へモジデローシス、⑦線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）、⑧気管支拡張症、⑨特発性間質性肺炎、⑩閉塞性細気管支炎であった。

慢性心疾患（表 2-4-1～表 2-4-3）

登録が多い順に、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完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）、⑥完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）、⑦川崎病性冠動脈瘤、⑧フォンタン術後症候群、⑨心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、⑩左心低形成症候群、⑪心室中隔欠損を伴わな

い肺動脈閉鎖症であった。

内分泌疾患（表 2-5-1～表 2-5-3）

登録が多い順に、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慢性肉芽腫症、④その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、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ウイスコット・オールドリッチ症候群、⑨高IgE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、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周期性嘔吐症候群、⑩自己免疫性肝炎であった。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 (表 2-13-1~表 2-13-3)

登録が多い順に、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、⑨4p-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年から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(ペルオキシソーム病を除く。)、⑦大理石骨病、⑧2型コラーゲン異常症関連疾患、⑨胸郭不全症候群、⑩ラーセン症候群であった。

脈管系疾患 (表 2-16-1~表 2-16-3)

本疾患群は2018年度に新設された疾患群であるため、2015年から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リンパ管腫、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：軟骨低形成症、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年度から2022年度分までの意見書の提出状況の確認と2015年度から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た便宜的な結果であることに注意する必要がある。

2015年度から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。

コロナ禍の影響や毎年発生する大規模自然災害の影響などで、実施主体からの意見書の回収が進まない状況であったが、2023年度は翌年登録システムの更新が生じ、古い意見書の登録が難しくなることが想定されたことから、意見書の回収と古い意見書の電子化作業が集中的に行われた。これにより2018年度以前の意見書については電子データ化がほぼ完了したと考えられた。2020年から2022年まではコロナ

禍において医療意見書の更新時期の延期など、特例処置が執られ実施主体によって対応が大きく異なっていたことが分かっている¹⁾。このためこの時期は恐らくデータ登録が不安定になることが予想され、今後の検討が必要になると思われた。

E. 結論

2015年から2022年度分までの医療意見書の受領状況と2015年から2019年度分までの登録データの集計を行った。2018年度まではほぼデータ登録が完了していると判断され、今後の疾病研究への利活用が期待される。

謝辞

多忙な中、小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録に御協力を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。

参考文献

1. 盛一享徳. 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. 令和4年度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」分担研究報告書.

研究発表

なし

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

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)	2022年度 (令和4)
37	八王子市	A	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	葛飾区									
46	神奈川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
47	横浜市	B	B	B	B	A	B	B	B	B
48	川崎市	B	B	B	B	B	B	B	B	D
49	相模原市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
50	横須賀市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
51	新潟県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
52	新潟市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
53	富山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
54	富山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
55	石川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
56	金沢市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
57	福井県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
58	福井市					B	B	A	A	A
59	山梨県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
60	甲府市					A	A	A	D	D
61	長野県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
62	長野市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
63	松本市							D	D	D
64	岐阜県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
65	岐阜市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
66	静岡県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
67	静岡市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
68	浜松市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
69	愛知県	A	A	A	A	A	A	A	C	D
70	名古屋市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
71	豊田市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
72	豊橋市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
73	岡崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	A

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)	2022年度 (令和4)
74	一宮市							B	B	B
75	三重県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
76	滋賀県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
77	大津市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
78	京都府	A	A	A	A	A	A	A	A	A
79	京都市	A	A	A	A	A	A	A	D	D
80	大阪府	A	A	A	A	A	A	A	A	D
81	大阪市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
82	堺市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
83	高槻市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
84	東大阪市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
85	豊中市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
86	枚方市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
87	八尾市				A	A	A	A	A	A
88	寝屋川市					A	A	A	A	A
89	吹田市						B	B	B	B
90	兵庫県	B	B	B	A	B	B	A	A	D
91	神戸市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
92	姫路市	A	A	A	A	A	A	A	A	B
93	西宮市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
94	尼崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
95	明石市				A	A	A	A	A	A
96	奈良県	C	C	C	C	C	C	C	C	C
97	奈良市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
98	和歌山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
99	和歌山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
100	鳥取県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
101	鳥取市				A	A	A	A	A	A
102	島根県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
103	松江市				A	A	A	A	A	A
104	岡山県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
105	岡山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
106	倉敷市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
107	広島県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
108	広島市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
109	福山市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
110	呉市		A	A	A	A	A	A	A	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)	2022年度 (令和4)
111	山口県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
112	下関市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
113	徳島県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
114	香川県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
115	高松市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
116	愛媛県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
117	松山市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
118	高知県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
119	高知市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
120	福岡県	B	B	B	B	B	B	B	B	D
121	北九州市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
122	福岡市	A	A	A	A	A	A	A	A	D
123	久留米市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
124	佐賀県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
125	長崎県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
126	長崎市	A	A	A	A	A	C	D	D	D
127	佐世保市		A	A	A	A	A	A	D	D
128	熊本県	A	A	A	A	A	A	A	A	C
129	熊本市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
130	大分県	A	A	A	A	A	A	A	D	B
131	大分市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
132	宮崎県	A	A	A	A	A	A	A	A	D
133	宮崎市	A	A	A	A	A	A	A	A	C
134	鹿児島県	A	A	A	A	A	A	A	A	A
135	鹿児島市	A	A	A	A	A	A	A	A	A
136	沖縄県	A	A	A	A	A	A	A	B	D
137	那覇市	A	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、児童相談所設置市は、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)	2021年度 (令和 3)
1	北海道	A	A	A	A	D	D	D
2	札幌市	A	A	A	A	D	D	D
3	旭川市	A	A	A	A	C	D	D
4	函館市	A	A	A	A	D	D	D
5	青森県	A	A	A	A	D	D	D
6	青森市	A	A	A	A	D	D	D
7	八戸市			A	A	C	D	D
8	岩手県	A	A	A	A	D	D	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A	D	D
10	宮城県	D	D	A	A	C	D	D
11	仙台市	A	A	A	A	C	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	D	D	D
13	秋田市	A	A	A	A	D	D	D
14	山形県	A	A	A	A	C	D	D
15	山形市					A	D	D
16	福島県	D	A	C	A	D	D	D
17	郡山市	A	A	A	A	C	D	D
18	いわき市	A	A	A	A	D	D	D
19	福島市				A	D	D	D
20	茨城県	A	A	A	A	C	D	D
21	水戸市						D	D
22	栃木県	A	A	D	A	D	D	D
23	宇都宮市	D	D	C	A	D	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D	D	D
25	前橋市	A	A	A	A	D	D	D
26	高崎市	A	A	A	A	D	D	D
27	埼玉県	A	A	A	A	B	D	D
28	さいたま市	A	A	A	A	B	D	D
29	川越市	A	A	A	A	A	D	D
30	越谷市	B	A	A	A	A	D	D
31	川口市				B	C	D	D
32	千葉県	A	A	A	A	D	D	D
33	千葉市	A	A	A	A	D	D	D
34	船橋市	A	A	A	A	D	D	D
35	柏市	A	A	A	A	C	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)
36	東京都	B	D	A	A	C	D	D
37	八王子市	A	A	A	A	B	D	D
38	江戸川区						D	D
39	世田谷区						D	D
40	荒川区						D	D
41	港区							D
42	中野区							D
43	板橋区							
44	豊島区							
45	葛飾区							
46	神奈川県	A	A	A	A	D	D	D
47	横浜市	C	C	A	B	D	D	D
48	川崎市	A	D	A	A	D	D	D
49	相模原市	A	A	A	A	C	D	D
50	横須賀市	A	A	A	A	B	D	D
51	新潟県	A	A	A	A	A	D	D
52	新潟市	A	A	A	A	A	D	D
53	富山県	A	A	A	A	A	D	D
54	富山市	A	A	A	A	D	D	D
55	石川県	A	A	A	A	C	D	D
56	金沢市	A	A	A	A	A	D	D
57	福井県	A	A	A	A	C	D	D
58	福井市					A	D	D
59	山梨県	A	A	A	A	D	D	D
60	甲府市					A	D	D
61	長野県	A	A	A	A	D	D	D
62	長野市	A	A	A	A	D	D	D
63	松本市							D
64	岐阜県	A	A	A	A	C	D	D
65	岐阜市	A	A	A	A	A	D	D
66	静岡県	A	A	A	A	D	D	D
67	静岡市	A	A	A	B	D	D	D
68	浜松市	A	A	A	A	C	D	D
69	愛知県	A	A	A	A	D	D	D
70	名古屋市	A	A	A	A	D	D	D
71	豊田市	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)
72	豊橋市	A	A	A	A	D	D	D
73	岡崎市	A	A	A	A	D	D	D
74	一宮市							D
75	三重県	A	A	A	A	D	D	D
76	滋賀県	A	A	A	A	C	D	D
77	大津市	A	A	A	A	A	D	D
78	京都府	A	A	A	A	D	D	D
79	京都市	A	A	A	A	D	D	D
80	大阪府	A	A	A	A	D	D	D
81	大阪市	A	A	A	A	D	D	D
82	堺市	A	A	A	A	D	D	D
83	高槻市	A	A	A	A	D	D	D
84	東大阪市	A	A	A	A	C	D	D
85	豊中市	A	A	A	A	B	D	D
86	枚方市	A	A	A	A	C	D	D
87	八尾市				A	C	D	D
88	寝屋川市					B	D	D
89	吹田市						D	D
90	兵庫県	D	D	A	A	C	D	D
91	神戸市	A	A	A	A	C	D	D
92	姫路市	A	A	A	A	C	D	D
93	西宮市	A	A	A	A	C	D	D
94	尼崎市	A	A	A	A	A	D	D
95	明石市				A	A	D	D
96	奈良県	D	D	D	D	D	D	D
97	奈良市	A	A	A	A	D	D	D
98	和歌山県	C	C	B	A	C	D	D
99	和歌山市	A	A	A	A	B	D	D
100	鳥取県	A	A	A	A	B	D	D
101	鳥取市				A	C	D	D
102	島根県	A	A	A	A	D	D	D
103	松江市				A	A	D	D
104	岡山県	A	A	A	A	D	D	D
105	岡山市	A	A	A	A	A	D	D
106	倉敷市	A	A	A	A	D	D	D
107	広島県	A	A	A	A	C	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)
108	広島市	A	A	A	A	D	D	D
109	福山市	A	A	A	A	D	D	D
110	呉市		A	A	A	A	D	D
111	山口県	D	A	A	A	A	D	D
112	下関市	A	A	A	A	D	D	D
113	徳島県	A	A	B	A	A	D	D
114	香川県	A	A	A	A	A	D	D
115	高松市	A	A	A	A	D	D	D
116	愛媛県	D	D	A	A	D	D	D
117	松山市	A	A	A	A	A	D	D
118	高知県	A	A	A	A	D	D	D
119	高知市	A	A	A	A	A	D	D
120	福岡県	A	D	D	D	D	D	D
121	北九州市	A	A	A	A	C	D	D
122	福岡市	A	D	A	D	D	D	D
123	久留米市	A	A	A	A	D	D	D
124	佐賀県	A	A	A	A	D	D	D
125	長崎県	A	A	A	A	B	D	D
126	長崎市	A	A	A	A	D	D	D
127	佐世保市		A	A	A	D	D	D
128	熊本県	A	A	A	A	D	D	D
129	熊本市	A	A	A	A	A	D	D
130	大分県	A	A	A	A	D	D	D
131	大分市	A	A	A	A	A	D	D
132	宮崎県	A	A	A	A	A	D	D
133	宮崎市	A	A	D	A	A	D	D
134	鹿児島県	A	A	A	A	B	D	D
135	鹿児島市	A	A	A	A	B	D	D
136	沖縄県	C	A	A	B	C	D	D
137	那覇市	C	A	A	A	A	D	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、児童相談所設置市は、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	836	607	2,479	330	651	811	630	2,422	335	609	842	658	2,444	265	598	726	626	2,215	26	60	93	101	280
2 札幌市	299	626	673	477	2,075	276	642	673	478	2,069	264	614	697	502	2,077	304	573	701	526	2,104	43	89	128	88	348
3 旭川市	54	75	100	103	332	56	72	107	97	332	54	78	111	98	341	47	75	92	92	306	14	35	30	42	121
4 函館市	24	47	50	57	178	19	52	51	56	178	17	46	64	58	185	17	33	56	48	154	0	0	3	5	8
5 青森県	229	256	251	204	940	218	216	238	213	885	207	212	227	223	869	164	212	239	219	834	23	47	59	55	184
6 青森市	69	98	91	55	313	70	100	91	67	328	77	85	102	74	338	77	63	103	74	317	4	3	6	15	28
7 八戸市	54	80	84	67	285	60	79	85	68	292	51	74	85	67	277	44	74	81	61	260	21	34	33	24	112
8 岩手県	300	334	427	294	1,355	290	346	374	335	1,345	282	327	399	340	1,348	256	336	393	321	1,306	32	58	52	75	217
9 盛岡市	114	119	112	83	428	107	130	114	90	441	96	114	145	92	447	94	118	151	99	462	69	112	141	101	423
10 宮城県	80	48	67	34	229	22	19	17	14	72	328	400	481	399	1,608	215	383	426	386	1,410	102	90	142	93	427
11 仙台市	322	426	495	307	1,550	295	421	467	320	1,503	330	430	478	358	1,596	302	430	461	375	1,568	128	161	180	130	599
12 秋田県	106	152	238	218	714	103	164	231	217	715	102	166	232	256	756	100	128	234	212	674	5	1	2	5	13
13 秋田市	47	81	110	107	345	67	86	133	105	391	48	113	123	107	391	49	112	121	107	389	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	291	973	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	281	446	223	1,031	33	95	120	92	340	81	169	306	159	715	15	14	30	21	80
17 郡山市	43	81	120	76	320	39	85	114	85	323	37	88	101	88	314	39	75	89	104	307	12	16	27	28	83
18 いわき市	62	144	165	74	445	65	143	163	65	436	64	150	148	66	428	56	159	149	66	430	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	455	667	862	565	2,549	415	663	801	609	2,488	453	648	758	624	2,483	477	598	775	647	2,497	135	144	205	177	661
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	317	388	536	483	1,724	281	365	500	490	1,636	96	56	61	53	266	229	334	468	490	1,521	16	12	17	25	70
23 宇都宮市	35	32	45	18	130	31	17	28	11	87	62	19	29	27	137	90	118	161	161	530	24	17	20	30	91
24 群馬県	208	220	320	257	1,005	198	227	294	256	975	170	209	302	277	958	165	221	274	294	954	29	20	27	46	122
25 前橋市	40	84	74	78	276	53	73	89	77	292	45	60	97	73	275	45	62	93	84	284	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	1,027	1,135	1,424	956	4,542	1,047	1,120	1,306	938	4,411	1,085	1,169	1,530	1,117	4,901	992	1,039	1,333	1,031	4,395	528	490	585	467	2,070
28 さいたま市	298	308	385	269	1,260	294	310	364	301	1,269	311	315	363	314	1,303	273	308	342	273	1,196	141	170	199	152	662
29 川越市	83	88	98	64	333	97	106	119	61	383	84	89	132	75	380	83	105	138	88	414	85	124	122	86	417
30 越谷市	56	70	74	24	224	55	77	78	43	253	72	75	95	57	299	81	76	101	75	333	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	107	114	112	59	392	39	33	39	36	147	
32	千葉県	601	848	1,278	930	3,657	598	816	1,124	887	3,425	563	805	1,087	945	3,400	572	840	1,011	964	3,387	65	131	154	159	509
33	千葉市	136	207	379	269	991	136	193	346	329	1,004	102	187	327	292	908	98	198	257	286	839	11	5	27	40	83
34	船橋市	100	161	182	147	590	109	159	184	163	615	132	155	211	153	651	129	152	209	156	646	18	20	20	27	85
35	柏市	79	112	127	86	404	80	107	128	90	405	96	110	136	97	439	90	109	127	104	430	24	27	33	36	120
36	東京都	1,200	1,647	1,903	1,562	6,312	274	294	360	359	1,287	1,643	1,919	2,189	1,980	7,731	1,544	1,909	2,143	1,992	7,588	488	740	834	767	2,829
37	八王子市	74	123	185	130	512	68	110	149	126	453	71	110	150	126	457	78	106	139	139	462	54	58	81	84	277
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	葛飾区	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
46	神奈川県	274	540	731	579	2,124	308	484	741	540	2,073	298	484	689	560	2,031	341	486	653	573	2,053	63	68	128	140	399
47	横浜市	133	305	328	202	968	215	368	430	277	1,290	364	629	877	540	2,410	397	508	669	446	2,020	42	66	83	81	272
48	川崎市	270	383	443	252	1,348	20	6	5	3	34	274	395	414	261	1,344	248	427	438	279	1,392	10	11	7	10	38
49	相模原市	82	133	161	141	517	92	143	149	150	534	95	131	152	150	528	108	163	201	146	618	22	53	83	61	219
50	横須賀市	39	53	133	76	301	44	54	106	88	292	39	65	82	92	278	38	68	68	90	264	39	44	50	69	202
51	新潟県	171	283	376	346	1,176	223	281	383	355	1,242	209	276	382	357	1,224	255	254	384	361	1,254	241	221	357	325	1,144
52	新潟市	141	149	217	208	715	142	148	201	213	704	123	163	183	209	678	138	163	179	212	692	96	135	122	146	499
53	富山県	95	173	266	130	664	100	160	246	146	652	84	155	248	142	629	93	152	248	141	634	89	132	212	154	587
54	富山市	52	116	178	80	426	45	121	189	82	437	31	98	143	79	351	24	91	118	83	316	2	3	10	3	18
55	石川県	225	203	288	178	894	206	191	255	182	834	179	188	244	162	773	165	195	207	147	714	74	85	78	56	293
56	金沢市	140	133	152	127	552	129	138	148	122	537	124	121	133	129	507	97	108	118	112	435	105	96	117	121	439
57	福井県	170	242	354	206	972	162	192	328	190	872	157	238	358	216	969	143	214	330	207	894	30	55	98	80	263
58	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
59	山梨県	138	167	218	179	702	142	138	211	192	683	115	169	249	199	732	86	131	189	148	554	5	2	8	0	15
60	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
61	長野県	507	550	608	392	2,057	478	566	587	408	2,039	475	573	603	428	2,079	455	527	602	459	2,043	86	44	85	51	266

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	
62	長野市	116	102	177	72	467	109	104	137	100	450	97	115	112	115	439	97	105	102	107	411	5	9	4	13	31
63	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
64	岐阜県	257	294	357	272	1,180	265	282	369	313	1,229	255	309	344	317	1,225	254	323	355	342	1,274	100	90	79	87	356
65	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
66	静岡県	393	552	722	501	2,168	378	537	717	503	2,135	323	542	729	514	2,108	279	473	631	494	1,877	4	6	6	4	20
67	静岡市	108	169	203	126	606	112	177	209	161	659	97	162	193	161	613	76	128	149	117	470	7	4	7	4	22
68	浜松市	146	245	305	159	855	161	249	293	178	881	195	213	309	198	915	184	225	293	207	909	43	46	87	52	228
69	愛知県	730	958	1,119	753	3,560	710	897	1,107	823	3,537	700	917	1,087	904	3,608	703	946	1,086	957	3,692	92	66	69	41	268
70	名古屋市	325	492	491	421	1,729	387	497	486	451	1,821	399	448	537	463	1,847	383	411	452	379	1,625	36	12	22	19	89
71	豊田市	55	62	82	84	283	75	75	93	94	337	61	76	84	82	303	67	76	82	89	314	15	14	15	14	58
72	豊橋市	65	110	130	86	391	86	106	140	93	425	101	104	131	96	432	65	119	110	118	412	9	11	5	3	28
73	岡崎市	85	82	102	77	346	70	92	126	81	369	82	90	138	97	407	84	85	124	103	396	12	10	10	5	37
74	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
75	三重県	432	667	752	386	2,237	423	621	763	401	2,208	407	605	718	427	2,157	409	577	726	430	2,142	91	117	105	93	406
76	滋賀県	228	418	478	307	1,431	246	409	466	319	1,440	205	354	432	304	1,295	220	288	366	286	1,160	81	126	147	134	488
77	大津市	92	128	147	90	457	78	131	137	93	439	112	104	145	104	465	93	100	148	112	453	66	88	118	95	367
78	京都府	256	360	626	355	1,597	261	343	556	372	1,532	236	288	531	387	1,442	214	276	462	314	1,266	45	31	35	15	126
79	京都市	308	358	487	332	1,485	348	417	469	323	1,557	305	405	492	336	1,538	274	436	460	356	1,526	3	8	12	5	28
80	大阪府	781	1,244	1,560	1,051	4,636	671	998	1,402	1,028	4,099	783	1,202	1,478	1,031	4,494	617	939	1,017	765	3,338	73	126	129	129	457
81	大阪市	534	694	752	565	2,545	462	656	651	521	2,290	509	650	661	560	2,380	466	571	605	431	2,073	133	140	163	107	543
82	堺市	240	273	348	223	1,084	206	266	349	247	1,068	205	302	309	272	1,088	182	262	273	237	954	20	37	34	42	133
83	高槻市	61	126	240	113	540	73	119	212	117	521	68	126	172	132	498	72	115	151	129	467	15	20	20	19	74
84	東大阪市	76	142	192	117	527	73	148	184	131	536	88	137	196	127	548	103	120	178	138	539	25	37	52	40	154
85	豊中市	75	137	138	90	440	68	134	157	103	462	71	127	121	86	405	85	135	156	88	464	64	91	101	59	315
86	枚方市	111	148	213	128	600	104	158	174	135	571	100	162	168	153	583	80	150	141	164	535	24	44	41	54	163
87	八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	13	15	11	50	68	80	91	67	306	25	44	29	31	129
88	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
89	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
90	兵庫県	0	0	0	0	0	18	12	7	18	55	309	492	572	586	1,959	236	457	520	539	1,752	84	200	183	202	669
91	神戸市	171	269	360	337	1,137	175	281	347	337	1,140	190	250	363	372	1,175	188	260	354	393	1,195	77	97	111	135	420
92	姫路市	75	100	126	101	402	82	103	129	107	421	85	97	115	105	402	86	105	129	110	430	33	51	55	57	196

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		歳
93	西宮市	96	160	202	111	569	91	152	173	132	548	85	170	172	143	570	90	176	177	157	600	22	73	87	77	259
94	尼崎市	90	165	177	77	509	89	182	178	88	537	95	184	201	86	566	85	185	218	99	587	68	180	218	89	555
95	明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	70	47	42	56	215	47	45	35	60	187
96	奈良県	124	73	68	23	288	123	46	59	27	255	93	61	75	26	255	118	54	86	34	292	18	20	17	6	61
97	奈良市	91	153	198	118	560	105	158	186	118	567	113	140	160	122	535	123	143	167	121	554	2	2	7	0	11
98	和歌山県	44	40	56	43	183	71	56	74	49	250	69	102	126	114	411	102	137	160	171	570	48	65	75	57	245
99	和歌山市	76	112	186	73	447	77	115	171	91	454	73	114	173	76	436	88	126	165	98	477	52	80	107	52	291
100	鳥取県	120	164	157	137	578	136	161	174	148	619	130	160	178	138	606	96	97	125	81	399	52	49	56	50	207
101	鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	63	57	80	45	245	24	22	19	15	80
102	島根県	106	210	259	185	760	110	204	261	189	764	117	201	268	204	790	69	119	192	133	513	10	13	30	34	87
103	松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	4	51	71	98	78	298	41	79	105	85	310
104	岡山県	120	205	289	177	791	110	190	304	194	798	114	203	258	190	765	121	195	256	197	769	4	5	1	4	14
105	岡山市	162	370	439	152	1,123	156	351	480	175	1,162	144	364	433	207	1,148	141	341	468	209	1,159	105	286	420	204	1,015
106	倉敷市	124	151	219	129	623	103	166	175	133	577	89	154	188	158	589	102	170	201	150	623	7	2	3	2	14
107	広島県	310	417	497	305	1,529	232	358	400	247	1,237	235	378	394	253	1,260	233	363	410	250	1,256	47	84	105	74	310
108	広島市	343	506	532	315	1,696	417	534	584	358	1,893	450	520	632	368	1,970	420	606	640	366	2,032	38	38	45	37	158
109	福山市	188	281	219	143	831	155	286	271	145	857	179	281	307	161	928	159	237	292	164	852	53	46	48	31	178
110	呉市	0	0	0	0	0	32	77	95	48	252	30	68	77	60	235	39	62	72	62	235	42	58	68	64	232
111	山口県	11	12	3	2	28	264	514	476	287	1,541	240	520	512	256	1,528	204	499	505	261	1,469	171	452	564	271	1,458
112	下関市	36	65	113	63	277	43	83	110	74	310	37	99	104	89	329	40	86	90	79	295	4	11	12	9	36
113	徳島県	78	111	237	175	601	80	112	203	174	569	53	84	103	112	352	66	109	126	187	488	55	96	128	147	426
114	香川県	70	149	176	149	544	71	137	208	138	554	66	134	206	134	540	64	133	176	140	513	45	123	174	131	473
115	高松市	53	118	214	104	489	70	119	212	101	502	60	121	180	96	457	68	133	157	106	464	3	8	9	14	34
116	愛媛県	51	51	50	13	165	57	48	40	12	157	123	333	368	173	997	133	295	387	182	997	3	27	25	12	67
117	松山市	105	177	231	125	638	99	197	229	124	649	95	196	237	114	642	94	194	239	119	646	68	173	226	144	611
118	高知県	40	120	117	97	374	42	95	126	93	356	52	80	154	85	371	50	79	161	73	363	4	12	7	14	37
119	高知市	80	161	165	77	483	70	135	177	79	461	58	128	174	95	455	83	122	178	110	493	73	93	166	96	428
120	福岡県	341	653	735	507	2,236	155	81	108	50	394	109	76	109	44	338	131	85	137	68	421	43	59	87	62	251
121	北九州市	138	308	338	210	994	132	296	315	189	932	104	243	288	156	791	121	239	301	183	844	64	92	142	99	397
122	福岡市	335	500	420	272	1,527	83	79	60	36	258	320	516	458	339	1,633	85	74	51	35	245	31	11	17	9	68
123	久留米市	50	97	113	77	337	39	99	105	90	333	44	100	108	89	341	53	93	99	83	328	2	1	1	5	9

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 佐賀県	143	268	371	217	999	164	302	371	293	1,130	205	280	363	292	1,140	201	303	361	319	1,184	44	57	67	62	230
125 長崎県	192	396	453	296	1,337	149	253	323	243	968	159	269	321	229	978	162	241	314	228	945	81	167	204	138	590
126 長崎市	79	183	183	102	547	93	179	191	100	563	93	141	206	111	551	79	119	214	116	528	8	20	42	9	79
127 佐世保市	0	1	0	1	2	51	125	132	76	384	57	107	133	89	386	53	85	132	76	346	4	5	12	10	31
128 熊本県	145	238	318	241	942	149	241	318	240	948	177	252	272	283	984	208	284	313	307	1,112	30	39	53	32	154
129 熊本市	209	259	289	205	962	222	251	305	215	993	235	286	293	219	1,033	233	315	297	244	1,089	143	267	263	219	892
130 大分県	80	165	228	198	671	109	173	241	206	729	114	173	256	205	748	103	189	258	203	753	24	63	60	30	177
131 大分市	81	133	154	85	453	69	149	155	113	486	85	140	153	125	503	90	176	176	149	591	81	173	168	149	571
132 宮崎県	152	272	315	182	921	195	305	397	224	1,121	200	295	400	261	1,156	198	321	409	274	1,202	152	240	303	202	897
133 宮崎市	110	243	285	177	815	118	244	283	172	817	59	39	40	23	161	112	229	315	190	846	78	196	273	151	698
134 鹿児島県	403	429	575	355	1,762	368	473	555	381	1,777	349	481	556	367	1,753	326	469	554	362	1,711	168	234	275	202	879
135 鹿児島市	250	272	330	186	1,038	266	266	312	198	1,042	242	269	300	227	1,038	251	277	291	250	1,069	160	196	256	190	802
136 沖縄県	388	250	204	84	926	673	744	795	435	2,647	635	758	809	429	2,631	381	524	508	296	1,709	299	339	329	209	1,176
137 那覇市	117	58	48	12	235	138	214	207	110	669	139	215	218	109	681	145	209	223	127	704	125	178	216	133	652

※ 本集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数を含む。

※ 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	2,212	1,967	2,208	2,137	685
継続	10,514	9,912	11,284	11,420	3,829
転入	28	17	40	24	6
未記入	8	4	3	0	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	7,064	6,564	7,520	7,552	2,501
女	5,695	5,334	6,014	6,029	2,017
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	2	1	0	2

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	3,036	2,923	3,333	3,467	1,191
白血病	2 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	74	66	71	81	22
白血病	3 T 細胞急性リンパ性白血病	356	362	429	417	132
白血病	4 急性骨髄性白血病、最未分化	130	93	110	110	27
白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	119	103	100	101	22
白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	230	228	264	260	90
白血病	7 急性前骨髄球性白血病	69	64	76	80	30
白血病	8 急性骨髄単球性白血病	109	99	129	118	40
白血病	9 急性単球性白血病	100	106	106	111	46
白血病	10 急性赤白血病	13	17	17	14	2
白血病	11 急性巨核芽球性白血病	190	190	223	214	71
白血病	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	7	5	2	2	1
白血病	13 慢性骨髄性白血病	174	159	173	180	43
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	73	93	98	26
白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	84	88	101	88	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	237	228	261	248	101
リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	251	242	290	286	81
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	121	111	120	123	41
リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	102	87	97	98	31
リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	150	164	169	173	54
リンパ腫	22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	143	147	158	138	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	109	92	101	97	26
組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	445	411	462	483	156
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	167	142	147	143	50
組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	13	13	14	18	3
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	27	神経芽腫	663	625	714	724	234
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	28	神経節芽腫	31	34	30	30	11
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	29	網膜芽細胞腫	430	395	437	428	139
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	258	241	292	284	81
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	31	腎明細胞肉腫	17	16	15	21	6
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	282	253	326	313	109
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	34	肝細胞癌	7	4	8	7	1
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	35	骨肉腫	374	341	381	370	133
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	36	骨軟骨腫症	11	10	16	11	5
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	37	軟骨肉腫	9	5	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	0	0	0
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	40	ユーイング (Ewing) 肉腫	177	173	194	210	76
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	10	8	4
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	42	横紋筋肉腫	308	277	315	307	97
固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	43	悪性ラブドイド腫瘍	17	17	23	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)
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	33	26	34	33	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	7	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	32	32	38	41	14
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	40	33	40	40	16
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	5	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	12	4
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	70	63	79	72	23
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	12	13	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	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	111	105	122	131	38
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	3	5	6	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	56	54	63	71	23
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	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	18	17	17	14	7
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	115	93	115	107	22
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	17	23	25	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	21	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	9
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	15	6
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	3	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。）	152	160	175	196	60

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	447	401	433	411	127
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	143	114	120	115	39
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	54	41	42	37	12
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	92	73	90	105	35
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	207	183	194	203	81
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	54	32	33	32	10
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	398	370	446	446	140
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	332	284	292	283	110
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	72	66	68	60	21
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	51	44	54	50	18
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	35	27	24	30	11
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	28	20	27	27	8
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	59	49	46	38	18
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	11	16	19	17	10
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）	51	44	58	43	11
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）	37	36	62	69	20
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	12	13	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。）	53	42	52	53	17
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	392	371	458	466	177
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	335	308	304	297	105
合計			12,762	11,900	13,535	13,581	4,520

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	1,330	1,160	1,223	1,145	342
継続	6,660	6,253	6,688	6,357	2,213
転入	22	15	19	31	7
未記入	2	2	1	0	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	4,807	4,487	4,797	4,534	1,514
女	3,207	2,940	3,134	2,999	1,048
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	3	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	43	36	40	37	13
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	2,029	1,915	2,078	2,026	681
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	480	430	449	437	136
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	78	80	85	74	31
ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・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	756	767	848	862	329
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,643	1,442	1,465	1,299	425
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。)	348	281	245	209	72
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	208	206	189	203	64
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	497	471	502	472	160
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。)	197	172	198	190	69
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	24	38	39	35	17

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。）	42	32	38	38	15
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	27	21	33	29	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	2	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	112	94	113	98	34
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	23	8
慢性腎盂腎炎	24 慢性腎盂腎炎	19	13	8	7	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	7	7	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	57	51	54	65	15
腎血管性高血圧	29 腎血管性高血圧	65	59	68	72	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	48	48	20
ギッテルマン（Gitelman）症候群	33 ギッテルマン（Gitelman）症候群	38	35	48	40	7
バーター（Bartter）症候群	34 バーター（Bartter）症候群	50	44	47	44	11
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	13	15	12	7
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。）	115	96	117	98	36
腎奇形	38 多発性嚢胞腎	95	83	98	92	33

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	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	390	386	418	406	122
腎奇形	40	腎無形成	12	14	12	13	6
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	36	37	41	45	14
腎奇形	43	寡巨大糸球体症	7	8	14	13	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	45	51	46	18
尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	172	151	183	156	53
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。)	154	156	170	154	59
尿路奇形	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	42	35	53	61	28
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	26	26	9
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	23	23	26	19	7
ロウ (Lowe) 症候群	51	ロウ (Lowe) 症候群	28	29	31	26	8
合計			8,014	7,430	7,931	7,533	2,562

※ 「.」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	773	737	827	718	274
継続	2,345	2,510	2,839	2,854	1,015
転入	8	10	9	12	5
未記入	2	0	0	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	1,644	1,749	1,953	1,901	691
女	1,484	1,508	1,721	1,683	603
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	1,227	1,284	1,590	1,620	587
気管支喘息	2 気管支喘息	274	346	329	307	117
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	210	182	196	177	58
間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	22	24	19	19	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	13	5
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。）	41	45	55	55	22
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	47	46	33	26	7
特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	52	55	53	59	18
慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	1,176	1,179	1,246	1,153	412
閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	9	16	24	23	13
先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	52	64	87	101	39
先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	.	1	15	12	4
合計		3,128	3,257	3,675	3,584	1,294

※ 「.」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	2,626	2,421	2,673	2,650	851
継続	14,684	13,903	15,726	15,564	5,277
転入	48	40	44	43	18
未記入	0	0	0	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	9,535	8,939	10,122	10,052	3,363
女	7,817	7,425	8,318	8,205	2,784
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	6	0	3	0	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	58	47	48	43	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	6	5	1
完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	181	173	203	195	73
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。)	86	77	88	93	35
上室頻拍	7 多源性心房頻拍	21	25	24	20	5
上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	99	95	82	68	32
心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	11	15	16	12	3
心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	30	37	46	12
心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	51	49	51	48	17
心房粗動	12 心房粗動	8	4	6	6	3
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	468	410	445	432	208
肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	251	238	248	250	84
不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	5	5	7	8	4
心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	57	49	77	80	26
拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	313	341	388	403	167
拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	43	40	51	52	28
心室瘤	21 心室瘤	14	12	15	14	2
心内膜線維弾性症	22 心内膜線維弾性症	4	6	4	5	2
心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	26	33	30	28	12
慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	23	23	25	25	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	55	62	62	67	25
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	16	6
川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	864	794	790	711	205
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	3
虚血性心疾患	34 狭心症	6	5	5	7	1
虚血性心疾患	35 心筋梗塞	6	5	9	5	2
左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	477	490	560	579	182
単心室症	37 単心室症	1,017	944	1,011	942	312

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	421	364	429	428	121
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	567	527	651	655	217
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	500	463	520	525	172
ファロー (Fallot) 四徴症	41	ファロー (Fallot) 四徴症	2,141	2,031	2,256	2,274	746
両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	124	118	141	143	42
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。)	1,029	960	1,121	1,143	390
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	36	40	40	33	20
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	882	820	933	927	320
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	282	281	315	326	91
エプスタイン (Ebstein) 病	47	エプスタイン (Ebstein) 病	176	164	217	228	80
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	169	188	202	202	82
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	22	17	23	21	9
三心房心	50	三心房心	7	5	6	10	3
動脈管開存症	51	動脈管開存症	115	100	99	99	38
心房中隔欠損症	52	単心房症	27	18	17	15	6
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	192	192	216	203	74
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	11	14	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)	127	128	136	129	47
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)	855	822	943	962	319
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,652	1,451	1,578	1,502	480
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	239	231	283	280	99
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	26	22	23	24	9
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	24	15	17	17	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)
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	11	15	1
肺動脈弁下狭窄症	63 肺動脈弁下狭窄症	10	12	8	10	3
大動脈弁下狭窄症	64 大動脈弁下狭窄症	37	39	38	39	15
肺動脈狭窄症	65 肺動脈弁上狭窄症	35	40	33	23	7
肺動脈狭窄症	66 末梢性肺動脈狭窄症	38	33	34	35	12
肺動脈弁欠損	67 肺動脈弁欠損	26	27	33	41	7
肺動脈上行大動脈起始症	68 肺動脈上行大動脈起始症	18	15	23	24	8
一側肺動脈欠損	69 一側肺動脈欠損	10	11	10	12	7
大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄症	305	262	296	292	105
大動脈狭窄症	71 大動脈縮窄複合	180	154	186	170	51
大動脈狭窄症	72 大動脈弁上狭窄症	40	36	42	41	11
大動脈狭窄症	73 ウィリアムズ (Williams) 症候群	34	36	55	58	10
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	31	30	31	34	12
大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓離断複合	219	213	246	250	80
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	5
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	22	17	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	12	2
動静脈瘻	83 冠動脈瘻	46	42	47	44	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	5	6	5	5	3
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	250	254	302	299	94
慢性肺性心	86	慢性肺性心	20	16	17	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	21	20	18	18	6
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	49	45	59	53	10
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	65	75	71	78	26
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	394	356	398	365	114
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	170	166	190	187	74
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	22	21	20	23	7
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	292	275	320	329	106
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	147	142	145	138	49
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	225	222	263	261	91
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	89	83	112	114	33
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	642	666	849	873	321
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			17,358	16,364	18,443	18,257	6,147

※ 「.」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	4,026	3,838	3,937	3,795	901
継続	23,121	21,364	22,692	21,017	7,046
転入	97	87	72	66	27
未記入	9	4	5	0	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	12,612	11,723	12,313	11,486	3,667
女	14,639	13,566	14,392	13,391	4,306
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	4	1	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	260	243	259	239	93
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	425	372	411	386	119
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。）	639	571	672	720	276
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。）	10,754	10,013	10,442	9,587	3,052
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	289	269	275	249	108
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	119	110	117	112	32

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	2,851	2,613	2,857	2,646	804
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。)	120	85	68	58	17
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	277	238	237	193	58
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	114	96	95	85	25
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。)	254	219	206	190	46
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	3,992	3,708	3,893	3,345	1,120
甲状腺機能低下症	21	橋本病	986	923	883	805	247
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	71	66	66	66	16
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	304	285	294	267	62
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	10	5	6	6	1
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	3	4	5	0
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	5	4	2	1
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。)	137	128	128	114	43
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	16	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。)	142	132	146	143	43
クッシング (Cushing) 症候群	33	クッシング (Cushing) 病	8	8	9	11	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	18	12	11	8	4
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	74	63	69	64	19
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。)	31	19	22	14	15
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	13	10	3
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	32	26	28	23	10
先天性副腎過形成症	51	3 β -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	11 β -水酸化酵素欠損症	7	7	3	0	0
先天性副腎過形成症	53	17 α -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	772	725	728	719	230
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	12	15	19	12
先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	32	26	30	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	1,687	1,662	1,759	1,675	546
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	50	41	34	22	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	35	37	10

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。)		82	74	77	78	19
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	28	29	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	23	26	25	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	79	83	76	26
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	3	2	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	13	13	6
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	1
消化管ホルモン産生腫瘍	75 カルチノイド症候群		0	0	0	0	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	90	103	112	39
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	26	29	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		166	161	183	185	51
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	1,354	1,280	1,430	1,400	448
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	620	592	705	679	199
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	24	7
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	21	36	232	74
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			27,253	25,293	26,706	24,878	7,974

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	742	690	771	657	231
継続	2,160	2,344	2,815	2,941	1,086
転入	8	6	9	14	1
未記入	1	1	0	0	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	873	878	1,041	1,050	386
女	2,037	2,163	2,554	2,562	932
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	0	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	1,922	1,779	1,964	1,892	640
膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	384	516	667	725	291
膠原病疾患	3	皮膚筋炎／多発性筋炎	136	169	230	246	110
膠原病疾患	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	130	131	158	140	47
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	99	123	123	51
血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	41	61	92	101	52
血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	8	8	14	22	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	16	5
血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	12	15	12	18	7
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	20	23	34	30	17
皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	49	61	83	88	32
自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	36	64	75	78	19
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	17	14	26	23	7
自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連周期性症候群	8	9	8	8	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	10	9	3
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	15	27	35	43	19
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	4
合計			2,911	3,041	3,595	3,612	1,318

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	827	790	921	893	258
継続	5,337	5,095	5,523	5,383	1,810
転入	29	43	37	29	6
未記入	0	0	1	0	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	2,686	2,562	2,817	2,790	927
女	3,506	3,363	3,665	3,515	1,147
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2,686	2,562	2,817	2,790	927

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	5,115	4,902	5,438	5,382	1,751
糖尿病	2	2型糖尿病	887	849	844	742	274
糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	61	60	66	59	14
糖尿病	4	新生児糖尿病	33	28	35	34	12
糖尿病	5	インスリン受容体異常症	15	15	13	13	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	80	74	85	75	19
合計			6,193	5,928	6,482	6,305	2,074

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	311	278	321	302	89
継続	2,237	2,124	2,352	2,344	877
転入	16	9	14	7	4
未記入	1	1	0	0	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	1,453	1,337	1,503	1,465	543
女	1,112	1,075	1,184	1,188	426
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	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）	224	207	216	202	65
アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症1型	12	13	11	10	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	1	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	27	17	22	17	8
アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	16	16	19	17	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	20	19	20	24	11
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	85	76	95	94	46
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	25	35	33	11
アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	7	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	121	117	41

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	50	44	48	48	21
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	11	12	11	11	4
有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	66	65	73	70	19
有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	48	44	56	64	23
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	9	11	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	3	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	23	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	29	32	31	33	9
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	27	15
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	44	40	47	40	20
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	45	55	56	62	25
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。）	217	198	234	226	75
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。）	12	15	18	18	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	81	73	32
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0	0	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	15	11	9	12	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	0
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	78	73	70	70	21
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	11	17	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	41	29	36	32	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	40	42	44	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	3
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 I 型	24	24	20	26	10
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 II 型	99	87	101	87	33
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 III 型	5	13	12	9	2
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 IV 型	5	5	8	8	1
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	20	19	29	27	8
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	19	24	5
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	36	40	39	39	17
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	55	62	78	75	36
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	15	15	14	16	8
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)	16	10	12	9	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)
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	24	24	9
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	2	1	1
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	6	4	2
ライソゾーム病	102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	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	5	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	92	76	79	74	25
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	229	208	224	215	87
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	13	19	20	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)	16	14	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	9	10	12	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	2	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	160	155	169	189	58
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	1	1	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	16	19	8
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	67	68	79	73	24
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	6	9	6	3	2
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, 552	2, 399	2, 675	2, 641	969

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	506	498	478	445	142
継続	2,512	2,287	2,680	2,593	832
転入	6	1	14	5	2
未記入	0	1	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	2,226	2,062	2,334	2,245	748
女	798	724	839	798	228
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	6	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）	78	75	83	76	16
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	6	4	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	36	52	43	11
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	6	4	2
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	132	133	141	132	40
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	2	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	7	7	9	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	4	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	515	469	517	480	149
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	90	75	67	55	15
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	17	8
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	5	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	3	4	5	1
先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi (Fanconi) 貧血	7	11	20	25	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	4
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	25	27	17	4
先天性血液凝固因子異常	40 血友病A	1,213	1,109	1,258	1,201	422
先天性血液凝固因子異常	41 血友病B	272	238	269	269	72
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	240	213	259	249	80
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	13	20	21	8
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	14	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	16	12	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	168	185	228	265	81
合計		3,024	2,787	3,173	3,043	976

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	121	155	146	127	45
継続	652	607	727	753	253
転入	2	1	2	3	0
未記入	0	0	0	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	536	522	574	573	196
女	238	241	301	310	102
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	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	35	29	30	10
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	30	21	23	27	8
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	41	29	42	42	15
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	10	11	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	41	40	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	98	86	102	94	38
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	77	71	81	82	31
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	14	19	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	20	22	16	21	8
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	9	11	20	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	17	16	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	2
原発性食細胞機能不全症および欠損症	35 重症先天性好中球減少症	41	37	42	43	20
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	20	17	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	78	66	18
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	6	12	6
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	63	67	67	68	22
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	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	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	4	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	4	5	6	4	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	5	9	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	7	3	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	16	18	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	13	25	33	16
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	57	14
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	47	5
合計		775	763	875	883	298

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	1,709	1,334	1,616	1,520	513
継続	5,633	6,152	7,346	8,002	2,869
転入	17	15	27	11	6
未記入	1	4	0	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	3,933	3,997	4,725	5,072	1,774
女	3,426	3,507	4,263	4,461	1,613
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	1	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	18	24	32	31	17
脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	343	437	567	641	270
脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	0	1	107	130	57
仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	8	8	13	18	4
脳形成障害	5	滑脳症	128	143	164	207	81
脳形成障害	6	裂脳症	34	48	67	57	15
脳形成障害	7	全前脳胞症	52	76	89	89	27
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	19	9
脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	50	57	80	84	28
脳形成障害	10	先天性水頭症	168	187	249	258	99
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	33	37	50	44	9
レット（Rett）症候群	15	レット（Rett）症候群	189	170	185	194	75
神経皮膚症候群	16	結節性硬化症	553	517	562	602	200

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	22	24	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)	14	15	23	24	10
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	15	15	12
早老症	23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	0	0	3	1	0
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	16	16	5
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)	48	39	42	41	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	60	63	70	65	18
頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	42	50	70	69	29
頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーズン (Crouzon) 病	40	35	49	53	13
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	62	78	70	21
もやもや病	39	もやもや病	416	513	701	738	246
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	129	147	218	265	102
先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	38	30	36	32	10
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	32	34	45	61	20
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	218	237	289	294	111
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	5	1
筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	6	12	18	25	7
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	12	5
筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	212	183	207	202	87
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	7	5
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。)	30	25	37	35	9
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	38	10
先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	30	34	36	40	9
先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	18	15	23	20	14
先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	42	34	42	49	12
先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	8	13	11	13	2
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	60	62	64	73	23
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	4	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	287	282	332	339	107
難治てんかん脳症	62	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,966	2,862	3,122	3,162	1,090
難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	569	533	541	544	171
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	1	0	0
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	41	50	60	58	28
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	18	14	13	15	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	8	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	11	16	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	91	80	33
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	3	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	2	3	3	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	16	9	8	3	1
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	17	17	22	23	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	35	40	54	66	24
多発性硬化症	98	多発性硬化症	71	81	112	112	37
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	34	45	44	17
重症筋無力症	100	重症筋無力症	132	163	196	223	85
合計			7,360	7,505	8,989	9,533	3,388

※ 「.」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	1,226	1,111	1,307	1,212	477
継続	3,391	3,830	5,022	5,457	1,948
転入	11	9	14	28	9
未記入	0	1	1	0	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	2,125	2,473	3,191	3,398	1,258
女	2,501	2,478	3,153	3,299	1,174
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	3

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	23	20	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	2	0
先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	2	1	1	1	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	3	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	22	23	22	19	8
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	27	27	11
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	74	65	26
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	871	1,153	1,628	1,862	717
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15	クローン (Crohn) 病	528	738	1,089	1,191	503
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	5	7	4
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	15	27	35	10
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	58	57	65	65	22
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	37	36	44	45	13
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,984	1,781	2,070	2,028	651
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール（Alagille）症候群	93	96	103	111	37
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	42	42	47	39	17
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	298	272	304	292	83
肝硬変症	29	先天性肝線維症	21	21	23	24	10
肝硬変症	30	肝硬変症	40	39	46	41	14
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	51	51	20
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	27	27	34	36	19
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
難治性膵炎	35	遺伝性膵炎	16	15	30	30	14
難治性膵炎	36	自己免疫性膵炎	0	0	0	2	0
短腸症	37	短腸症	59	72	85	106	25
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	146	177	229	276	106
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	22	28	40	33	14
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	3	5	8	7	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	34	36	43	13
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	5	10	12	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	86	97	126	131	46
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	28	32	56	51	30
合計			4,628	4,951	6,344	6,697	2,435

※ 「.」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	778	578	634	648	222
継続	616	1,021	1,461	1,693	683
転入	2	2	2	9	1
未記入	1	0	0	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	691	777	1,012	1,139	428
女	706	824	1,085	1,210	479
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	5	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	43	48	22
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	18	20	9
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	32	37	15
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウィーバー (Weaver) 症候群	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	36	43	73	74	31
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	81	92	107	112	53
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5 p-症候群	17	25	36	37	21
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4 p-症候群	27	40	48	65	26
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	238	254	328	359	128
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	79	77	133	147	64
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	464	543	642	724	252
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。)	170	211	291	335	134

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	24	31	14
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	112	136	126	34
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	.	.	10	10	7
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	16	17	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	73	82	116	111	51
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	.	.	9	11	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	3
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	.	.	.	35	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・生活衛生局長の定めるものに限る。)
合計		1,397	1,601	2,097	2,350	907

※ 「.」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	135	106	110	107	31
継続	240	302	352	386	167
転入	1	0	1	1	0
未記入	1	0	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	206	219	245	267	95
女	171	189	218	227	103
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）	63	68	69	74	25
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	10	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	18	5
先天性魚鱗癬	5 ネザートン（Netherton）症候群	9	6	7	8	3
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	16	18	7
表皮水疱症	8 表皮水疱症	38	42	50	62	27
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	65	57	51	22
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）	106	136	185	196	76
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	25	21	14	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	12	12	1
合計		390	421	475	506	199

「。」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	185	133	245	224	49
継続	1,256	1,147	1,345	1,331	427
転入	3	4	8	6	0
未記入	0	1	0	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	777	699	874	860	269
女	667	585	724	702	207
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	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					
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	.	.	.	8	4
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	633	539	636	607	204
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	314	282	297	308	79
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	461	418	498	451	133
骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	30	39	54	65	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	.	.	29	33	11
骨系統疾患	9 内軟骨腫症	.	.	10	8	2
骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	13	12	5
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	24	29	6
骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	.	.	13	8	1
骨系統疾患	13 ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	7	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	.	.	7	5	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		1,444	1,285	1,598	1,562	476

「.」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	61	48	54	125	23
継続	95	120	149	165	61
転入	0	1	0	1	1
未記入	0	0	0	0	0

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	77	88	108	137	40
女	79	81	95	154	45
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	.	.	.	30	13
	7 リンパ管腫症	.	.	.	5	3
	リンパ管腫／リンパ管腫症※	96	109	143	122	30
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	11	12	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	49	49	48	49	15
合計		156	169	203	291	85

※ 「.」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	2,084	1,896	1,913	1,891	447
継続	11,729	10,961	11,875	11,127	3,705
転入	1	1	1	3	1
未記入	0	0	0	0	0

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	8,214	7,674	8,126	7,587	2,387
女	5,600	5,184	5,663	5,434	1,760
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	6

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>	18	16	28	25	9
新規申請	B	慢性腎疾患<共通>	101	95	106	117	50
新規申請	C1	内分泌疾患：先天性下垂体機能低下症	131	133	157	146	58
新規申請	C2	内分泌疾患：後天性下垂体機能低下症	131	110	106	96	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。）	620	558	639	693	267
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。）	10,557	9,870	10,341	9,428	2,987
新規申請	C5	内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	995	923	1,044	1,020	326
新規申請	C6	内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	508	470	601	588	162
新規申請	C7	内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	5	162	49
新規申請	D1	骨系統疾患：軟骨無形成症	451	401	478	448	137
新規申請	D2	骨系統疾患：軟骨低形成症	277	261	272	283	78
継続申請		<共通>	25	21	12	15	2
合計			13,814	12,858	13,789	13,021	4,153

※ 「.」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。

✖

別添5

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
西牧謙吾	保健・医療・福祉等における研修	辻井正次、高柳伸哉、西牧謙吾、笹森洋樹、岡田俊、日詰正文	発達障害支援者のための標準テキストー幼児期から成人のアセスメントと支援ポイント	金剛出版	東京	2024	286-294

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
黒澤健司	遺伝学的検査の保険収載	遺伝子医学	13	23-32	2023
黒澤健司	先天異常症候群	小児科臨床	76	193-196	2023
黒澤健司	マイクロアレイ染色体検査の原理と臨床応用	新生児成育医学会雑誌	36	2-4	2024
小林圭介、西牧謙吾	不登校対策に向けた教育委員会と病院との連携	令和5年文部科学省委託事業発達障害のある児童生徒等に対する支援事業「個別の教育支援計画などを活用した継続した指導実践創出のための調査研究事業報告書		82-87	2024
掛江直子	小児医療の倫理的特殊性	臨床検査	68 (3)	252-257	2024
盛一享徳	小児慢性特定疾病児童等データベースの概要<総説>	保健医療科学	72 (4)	303-309	2023
盛一享徳	医療・福祉支援制度 小児慢性特定疾病(解説)	周産期医学	53 (4)	600-603	2023
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	127 (4)	77-585	2023
Suto M, Takehara K, Morisaki N, Moriichi A, Gai R, Mori R.	Disease Trends in Children and Adolescents in Japan: A Retrospective Observational Study Using the Nationwide Claims Data for 2012- 2016	Children	11 (1)	81	2024
Yamazaki S, Izawa K, Matsushita M, Moriichi A, Kishida D, Yoshifuji H, Yamaji K,	Promoting awareness of terminology related to unmet medical needs in context of rheumatic diseases in Japan: a systematic review for evaluating unmet medical needs.	Rheumatol Int.	43 (11)	2021-2030	2023

令和 6 年 3 月 31 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和 5 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 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6年3月28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5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) 放射線医学県民健康管理センター ・ 特任教授

(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 6 年 3 月 31 日

厚生労働大臣殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和 5 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。

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5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。

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 5 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 6 年 2 月 2 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 5 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。

厚生労働大臣殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 松藤 千弥

次の職員の令和 5 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) 小児科・教授
- (氏名・フリガナ) 大石 公彦・オオイシ キミヒコ

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 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6年4月1日

厚生労働大臣 殿

機関名 地方独立行政法人神奈川県立病院機構
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 黒田 達夫

次の職員の令和5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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	神奈川県立こども医療センター	<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 独立行政法人国立病院機構 新潟病院

所属研究機関長 職 名 院長

氏 名 中島 孝

次の職員の令和 5 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) 小児科・子どもの心のケア室長 / 小児科医長

(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 6年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆

次の職員の令和5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 6 年 3 月 31 日

厚生労働大臣殿

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和 5 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・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 5 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。