

## 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討

研究分担者 窪田 満 (国立成育医療研究センター病院 総合診療部 統括部長)

### 研究要旨

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

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

### 研究協力者

#### ■令和2年度小児慢性疾患委員会

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

## A. 研究目的

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

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

## B. 研究方法

### 追加要望疾病について

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

### 対象疾患に係る疾患概要・診断の手引きの改訂

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

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

### （倫理面への配慮）

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じない。

## C. 研究結果

### 追加要望等について

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

### ●新規追加の要望疾病（表1）

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

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

### ●疾病名明示化の要望疾病（表2）

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

既対象疾病の疾病名の修正を1疾病（表3）、

疾患群の移動を1疾病(表4)を要望した。

#### 疾患概要・診断の手引きの改訂について

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

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

#### D. 考察

本研究班ならびに小慢委員会と連携し、小児

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

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

#### E. 研究発表

なし。

#### F. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他  
なし/なし/なし

#### G. 謝辞

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

表 1. 令和 3 年度実施分 小児慢性特定疾病追加要望疾病一覧

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

表 2. 小児慢性特定疾病の疾病名明示化の要望一覧

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

表 3. 小児慢性特定疾病の疾病名修正の要望一覧

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

表 4. 小児慢性特定疾病の疾患群移動の要望一覧

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