

## 指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾病についての検討

研究分担者 盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 室長)  
研究協力者 桑原絵里加 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

### 研究要旨

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

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

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

### 研究協力者

森本 康子 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究員)

#### A. 研究目的

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

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

制度の創設当初と比べ、医療技術の進歩等により患児の生命予後は改善が見られている<sup>1)</sup>。一方で、療養の長期化による子どもや家族の負担増大が指摘されるようになってきた。一部の疾病では、小慢の対象年齢である 20 歳を超えた年齢で、公的医療費助成制度がなくなり、長期にわたる高額な医療費の負担や、疾患の原因や予後解明につながらないことが問題として挙げられている。2015 年（平成 27 年）、国は、「小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針」（平成 27 年厚生労働省告示第 431 号）において、小児慢性特定疾病であって、指定難病の要件を満たすものについて、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討すると定めた。

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

指定難病と小慢は対比されることが多いが、対象疾病の要件は、小慢が(1)慢性に経過する疾病である、(2)生命を長期に脅かす疾病である、(3)症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病である、(4)長期にわたって高額な

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

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

## B. 研究方法

検討は、以下のように行った。

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

### 方法の詳細

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

している疾病と、一部対応している疾病、対応していない疾病に分類した。

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

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

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

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

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

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

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

が定まっている

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

### （倫理面の配慮）

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

## C. 研究結果

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

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

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

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

#### D. 考察

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

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

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

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

指定難病への追加要望は、関係学会の承認の

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

#### E. 結論

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

#### F. 研究発表

なし。

#### G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他  
なし/なし/なし

#### 参考文献

- 1)加藤忠明. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題.小児保健研究.2008;67(5):701-705.
- 2)厚生労働省ホームページ 厚生科学審議会(疾病対策部会指定難病検討委員会)  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingikousei\\_206844.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingikousei_206844.html) (最終閲覧日 2021年4月8日)
- 3)樋口明子,移行期医療に対する患者会の取り組み 小児がんにおける移行(トランジション).小児科臨床.2016;69(4):519-526.

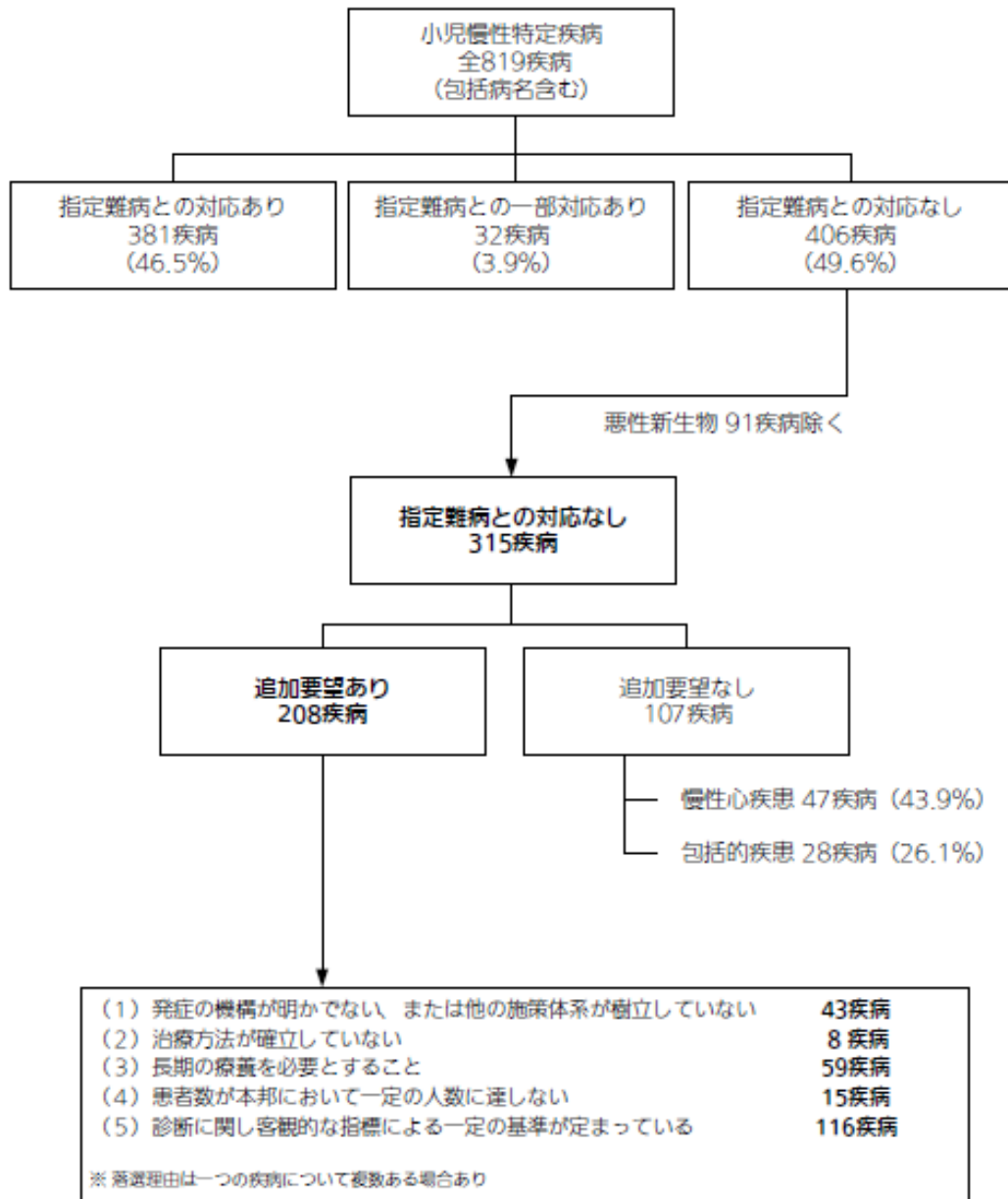


図 1. 小児慢性特定疾病の対象疾病と指定難病との対応