

I. 総括研究報告

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

研究代表者 賀藤 均 (国立成育医療研究センター病院 病院長)

研究要旨

本研究班の目的は、慢性疾患を抱える子どもたちへの医療費等支援施策である小児慢性特定疾病対策の適正な実現のための、必要な基礎資料の提示や具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供である。小児慢性特定疾病対策における近年の課題として、医療意見書が匿名化・電子化された小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用に向けた整備、ICTを活用した情報提供、患児の自立へ向けた支援体制の提供、医療経済評価の観点の導入等を掲げている。本年度は、以下のような研究を行った。

小児慢性特定疾病(以下、小慢)患児の生活機能と、疾患を抱える子どもたちの生きづらさについてICFコードを用いて状況を把握し、アウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにする試みを行った。対象疾患のうち12疾患群の申請数上位2疾患について、医療意見書に記載されている項目をICFコーディングした結果、「活動と参加(d)」や「環境因子(e)」に関連するADLやQOLの項目は非常に少ないことが明らかとなり、QOL評価指標の検討が求められると考えられた。

小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査を行った。インフリキシマブ(IFX)の2nd line以降の使用に関し分析を行ったところ、入院総費用(1万USドル)当たりの心合併症イベントの総数は、IFX投与群が1.04回、非投与群が1.38回となり、IFX投与群の方が費用当たりの心合併症イベント数が優位に少なかった。また小児期へ医療費を手厚くすることの妥当性について、1,500人を対象に定量的に整理を試み、1Qaly獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、小児医療の費用水準は、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して1.4倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。

日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会と協同で、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たすと考えられた疾患について検討し、令和3年度実施分追加検討要望として厚生労働省へ提出した。また関係学会の協力の下、ポータル・ウェブサイトにて公開中の疾患概要および診断の手引きの全面改訂作業を開始した。

小児慢性特定疾病対策の対象疾患のうち、指定難病とはなっていない疾患について、その理由の整理を行った。包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象819疾患のうち208疾患が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。小児期発症の疾患では、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ことがあり、指定難病の要件を満たさないと判断されたている可能性があるためのもので推察され、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。

移行支援ガイドのupdateの必要性等について検討を行うため、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点の抽出を試みた。受け入れ側の成人診療部門に移行医療部門が設置されている好事例があった。移行期医療コーディネーターは1人のことが多く、他部門との連携や自治体内の他の施設との連携が困難であるなどの意見や移行期支援に対する診療加算がないことが指摘された。

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性があるが、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、患者視点の情報提供の一つとして、ICTを利用した施策横断的な情報提供ツールを試作した。小児慢性特定疾病対策をはじめとする行政の支援施策は申請主義であることから、患者・家族が自ら施策の存在に気づく必要がある。しかしこれまで平易な言葉で説明された情報が非常に乏しかった。本年度は患児・家族向けにイラストを用いた分かりやすい制度説明用サイトを作成し公開した。このほか、小児慢性特定疾病の児童等の社会参加の実現のために、当人だけでなく周囲の同年代の子どもたちへ向け、慢性疾患を抱える同輩の存在を認知し多様性を認識することを促すためのコンテンツ（動画）作成を開始した。

本年度も小児慢性特定疾病情報センター・ポータルウェブサイトおよび小児慢性特定疾指定医研修用 e-learning サイトの利用状況の分析を行った。コロナ禍における受給者証有効期限の延長等の影響もあり、本年度は前年度と比較してやや利用者数の減少が認められたが、例年同様利用者は7割以上が一般国民であると考えられ、これまで同様広く国民に利活用されていると考えられた。

小児慢性特定疾病の対象年齢を超えて成人を迎えた患者の療養生活の実態や移行の状況を把握は重要な課題であるが、小児慢性特定疾病の登録は制度上20歳未満で終了してしまう。このため別途成人期の予後を補足するためのレジストリの構築に向けた方法論の検討を開始した。

令和2年度より、小児慢性特定疾病児童等データの二次利用が開始された。これに伴いデータ抽出の際に生じた課題の分析を行い安定したデータ提供につなげた。希少疾病の多い小児慢性特定疾病の対象疾病に対するICD-10コード等のコード付番のアップデートを行った。

小児慢性特定疾病児童等データについて、令和3年3月末までの登録状況について集計・分析を行った。一部の実施主体からの医療意見書の未発送分が残っていることから、平成27(2015)年度93,588件、平成28(2016)年度93,331件、平成29(2017)年度93,310件、平成30(2018)年度57,767件の登録であり、予想登録件数の8~9割程度と推定された。

小児慢性特定疾病児童等データベースの根拠法令等を概観し、登録データの収集・利活用に関し検討した。当該データベースの特殊性を踏まえ、小児慢性特定疾病対策の対象となる患者が未成年者であることによる代諾やインフォームドコンセント及びインフォームドアセントの取得の課題、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲を拡大した場合に生じる課題、データ取扱いにかかる安全管理措置等について検討すべき課題があった。

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)	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)
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)	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)
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)	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)
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)	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)

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの支援は、昭和49年より始まり、まもなく半世紀を迎えようとしている。この間、医療費の自己負担の軽減、対象疾患や用具給付等福祉サービスの拡充、疾患研究を進めるための医療情報の収集と蓄積がなされ、平成17年に児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、展開を遂げてきた。

平成26年には、児童福祉法の一部改正が行われ（平成26年法律第47号）、平成27年1月、「小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第431号）として新たに小児慢性特定疾病対策が施行された。現行の制度は、5年以内を目処とした見直しが定められ、現状を踏まえた施策の実行が求められている。昨今では、医療技術等の著しい進歩とともに、患児を取り巻く環境も大きく変化し、情報のICT化や、生活の質を重視した療養環境の整備、成人後の療養をも視野に入れた支援の提供、更には高額医薬品の出現等から限られた資源の公正な再分配の在り方など、時代の変化に対応した施策の実行の必要性が高まってきている。

本研究班は、これらの課題解決のため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. 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

2. 小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
3. 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
4. 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
5. 小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討-小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等-
6. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理-ICTを利用した情報提供の試み-
7. 患者・家族向け制度説明コンテンツ（一般向けwebサイト）の作成
8. 子ども向けコンテンツのあり方の検討（動画による表現）
9. 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討
10. 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の構築及び運用の検討
11. 成人以降の社会参加状況の把握を目的とした移行期世代のレジストリ構築に関する検討
12. 登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討
13. 小児慢性特定疾病に対するICD-10等コード附番に関する検討（令和2年度版）
14. 登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、過去の登録データの取扱いに関する指針の検討
15. 小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値）-平成27～30年度の疾病登録状況-

C. 研究結果

各分担研究の成果については、以下の通りである。

分担研究 1

小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類 (ICF) を用いた支援に関する検討 (小松雅代)

本研究は、小児慢性特定疾病(小慢)を抱える患者の生活機能について ICF コードを用いて分類し、患者の社会参加に焦点を置いた QOL の向上を図ることを目的としている。疾患情報を研究初年度より広げるために分析対象疾患数を増やした。小慢 16 疾患群のうち、今年度は 12 疾患群に絞り、各疾患群の申請数上位 2 疾患について分析を実施した。

医療意見書に記載されている項目を ICF コーディングした結果、「心身機能 (b)」、「身体構造 (s)」のコードが多くを占めており、「活動と参加(d)」や「環境因子 (e)」に関連する ADL や QOL の項目は非常に低率であった。今後、疾患別の症状と生活機能についての課題整理を行うとともに、QOL 向上を図るための評価指標の検討が求められる。

分担研究 2

小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究 (田倉智之)

本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下(医療費)に関わる国民の支払意思額(WTP)調査から構成した。

費用対効果分析は、初回の免疫グロブリン大量静注療法(IVIG)不応な川崎病におけるインフリキシマブ(IFX)の 2nd line 以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および年間の累積医療費を、従来の IVIG およびその他の治療薬と比較する手法で実施した。傾向スコア法(PS)で両群の背景を揃えた結果、入院総費用(1 万 US ドル)

当たりの心合併症イベントの総数は、IFX 投与群が 1.04 回、非投与群が 1.38 回となり、IFX 投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった($p=0.006$)。なお、本課題は平行して臨床研究も推進中である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について、1,500 人を対象に定量的に整理を試みた。1Qaly 獲得の治療介入について家計負担の費用(限界支払意思額)を集約した結果、高齢期の 359 万円/QALY に対して、小児期は 570 万円/QALY となった($p<0.001$)。この傾向は、無職業の回答群を除いた分析においても変らなかった。以上から、小児医療の費用水準は、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対して 1.4 倍ほどさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。

なお、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

分担研究 3

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 (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。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、小児慢性特定疾病委員会を通じ、21学会約250名の専門医の協力のもとで開始した。

分担研究 4

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（盛一享徳他）

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。包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象819疾患のうち、208疾患が、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疾患あり、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疾患あった。これらの指摘は、小児期に発症し診断される疾患では、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ために、指定難病の要件を満たさないと判断されている可能性があるためのもので推察された。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。

分担研究 5

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討—小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等—（檜垣高史）

移行支援ガイドの内容を検証し update の必要性等について検討を行うために、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点を抽出した。

対象は令和2年度において、移行期医療支援センターが設置されている7自治体。移行期医療支援センターの設置状況について、聞き取りなどにより調査を行った。

調査の結果、移行期医療支援センターの設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であった。7か所のうち、移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科（小

児循環器 1、小児心臓血管外科 1、循環器内科 1)、代謝内分泌科 2、神経科(小児神経 1、神経内科 1) 神経科のうちの 1 施設は、センター立ち上げ時には血液科であった。

小児と成人の医療施設の連携は 3 つのパターンに分類される。子ども病院(小児医療センター)と総合医療施設(大学病院 1、総合病院 3、関連施設群 1)のパターンと、大学病院内(小児診療科と成人診療科) 1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導 1 であった。子ども病院と近隣の総合病院が連携している場合には、子ども病院の医師が成人診療部門のある施設に出張している場合があった。好事例として、受け入れ側の成人診療部門に、移行医療部門が設置されている施設があった。その他として、ヒヤリングでは、移行期医療コーディネーターは 1 人のことが多く、他部門との連携や自治体内の他の施設との連携が困難であるなどの意見があった。また、移行期支援に対する診療加算がないことも指摘された。

移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、移行期医療支援センターの実際の運用について、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。3 つの連携モデルは、実現可能なモデルとして重要であることが示された。

分担研究 6

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理—ICT を利用した情報提供の試み—(落合亮太他)

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。しかしながら、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、昨年度、本研究班において、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、

紙媒体での利用は難しかったことから、ICT を利用して、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度・施策を判定するツールを試作した。

分担研究 7

患者・家族向け制度説明コンテンツ(一般向け web サイト)の作成(盛一享徳他)

小児慢性特定疾病情報室が運営する現行の「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル・ウェブサイトは、情報量の多さや説明の文章の難しさなどのため、患者や家族などの一般ユーザが利用しづらいという現状がある。本研究ではその問題を解決するため、よりわかりやすく親しみやすい情報提供のあり方を検討し、「一般向け web サイト」として新しいウェブサイトを作成・公開することを目的として行われた。掲載する内容や素材については当情報室で慎重に検討したほか、第三者からのフィードバックや検証を受け、より利便性と信頼性の高いページ作りを行った。ウェブサイトは令和 3 年 2 月 19 日に公開され、今後のアクセス解析結果や需要を考慮した改良を加えながら、よりわかりやすく適切な情報の発信元として活用される予定である。

分担研究 8

子ども向けコンテンツのあり方の検討(動画による表現)(盛一享徳)

ポータル・ウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」には現在年間約 400 万件超のアクセスがあり、小児の疾病情報の発信拠点として中心的な役割を担っている。小児期発症の慢性疾病の救命率は、過去に比べ飛躍的に改善したが、疾病を抱えて成長し成人を迎える者が増加しており、疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のためには、疾病に対する理解に加え、小児慢性特定疾病児童等を取り巻く周囲の人々の理解も重要である。

周囲の人々の意識や行動変容を検討するため、複数のメディア関係者やソーシャルワーカー等と討議を行い、最も意識変化を起こしうる表現方法は動画とし、1)「疾病を抱えた状況を疑似体験」、2)「メッセージ性のある動画媒体視聴の体験」についての制作を企画した。

新型コロナウイルス感染症拡大の影響で進捗に変更が生じたが、コンテンツが揃った段階で、一般国民への視聴後アンケート等で評価する予定としたい。

学校生活は、小児慢性特定疾病児童の社会参加の場面としては最も重要である。周囲の人々が該当児童の存在をまずは認知し多様性を認識することからの行動変容を期待したい。今後も疾病を抱える子どもたちがより良い学校生活を送る一助となるよう国民の理解を促進するためのコンテンツの拡充を引き続き検討していきたい。

分担研究 9

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル・ウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討（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年1月から本格運用を開始し、今年度で6年目となる。小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

今年度は、800超（包括病名含む）の対象疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成・保守を行った。令和2年度のポータル・ウェブサイトのアクセス数は、年間約430万件、1日当たり1万2千件近いアクセス数があった。端末種別アクセス数については、昨年同様にス

マートデバイスからのアクセス数が7割を超えていた。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、当該ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われた。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

分担研究 10

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の構築及び運用の検討（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義を e-learning サイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義及び評価用試験問題等は、担当する専門学会の協力のもと作成されている。

小児慢性特定疾病指定医向け研修は、実施主体ごとに行うこととなっており、当該 e-learning ウェブサイトの利用は任意となっているが、令和二年度に本ウェブサイトを利用した実施主体は、121 実施主体（令和3年3月31日時点）で、全体の93.1%であった。今年度は講座内容の改訂のほか、システム上の機能の追加や管理機能の拡充、また利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。当該 e-learning サイトを利用する実施主体は年々増加し、令和3年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体も存在する。今後も広く活用できるよう、コンテンツの改良や利用方法の検討を続けていきたい。

分担研究 11

成人以降の社会参加状況の把握を目的とした移行期世代のレジストリ構築に関する検討（盛

一享徳他)

医学の発展とともに、治療を継続しつつ疾病を抱えながら成人を迎える子どもたちが増加していることから、適切な時期に患者が小児科から成人診療科へ移行する際の支援、すなわち「成人移行支援」の必要性が論じられるようになってきた。国内では1990年代より検討と実践が重ねられているものの、適切な提供方法についてまだ明らかにされていないことも多い。また、小児慢性特定対策の対象年齢である20歳を超えた世代における、生活の状況の把握がなされているとは言い難い。

そこで今回、小児慢性特定疾病患者の成人診療科への移行および社会参加の状況について明らかにするために、研究方法を検討することとした。その結果、ウェブ登録システムを利用した、成人前後の患者における生活の情報や医療情報を蓄積するレジストリ構築が望ましいと考えられた。研究の実行には、転院後の医療情報の収集や、継続したレジストリ構築のための参加者の理解および人員確保などについて更に綿密な計画が必要であり、今後も検討を続ける方針とした。

分担研究 12

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討（盛一享徳）

令和2年度から運用開始された小児慢性特定疾病児童等登録データの二次利用申請に対し、データ抽出過程で発生した課題について検討した。

登録されているデータは、医療意見書に記載されている通りに電子化を行っているが、元となる医療意見書は、実施主体から紙媒体の写しとして登録センターに送られて来ている。登録データの二次利用申請に対応するデータ抽出過程において、医療意見書の記載の仕方に関する課題、実施主体からの紙媒体発送に関連する課題等が発生する事が予想された。

小児慢性特定疾病児童等データベースの二次利用データは、同一人物と判断された場合には、同一の共通の研究用IDを付与し、経時的にデータが追える形で提供を行っている。現在受給者番号、実名の他に5つのキー項目により、確率的リンケージにて名寄せを行い、最終的な判断は管理者が行っている。データ抽出に際しては、データ入力ミスに依らない様な課題が生じた。1. 新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日は同一だが、内容が一部異なっていた。実施主体から差替前の意見書が送られてきていた。2. 新規申請が同一年、同一実施主体で2件あり。記載年月日が離れている。内容が一部異なっている。一つは継続申請の誤りの可能性があった。3. 全く同じ申請が2枚ある。実施主体が異なる時期に同じ意見書を送付した可能性があった。

以上のように、データ入力の誤りではなく、元となる医療意見書自体の誤りにより、複数レコードが生じるケースがあった。客観的な判断で修正が出来ない場合もあり、その際は複数レコードのままでのデータ提供とし、研究者が取捨選択できることとした。

分担研究 13

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討（令和2年度版）（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。今年度は、令和元年度時点における小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター（MEDIS）標準病名との対応の検討を行った。

MEDISが提供しているICD-10対応標準病名マスタを利用し、MEDIS標準病名との比較検討を

行ったところ、標準病名マスタに多くの疾病が追加されており、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病が、全 819 疾病中 16 疾病 (2.0%) まで減少していた。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コードを明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

分担研究 14

登録データのアカデミア・民間の利活用指針、同意取得の在り方、過去の登録データの取扱に関する指針の検討 (掛江直子)

小児慢性特定疾病児童等データベースの根拠法令等を概観した上で、登録データの収集・利活用の際の検討事項につき提示を行った。当該データベースの特殊性を踏まえ、小児慢性特定疾病対策の対象となる患者が未成年者であることによる、代諾並びにインフォームドコンセント及びインフォームドアセントの取得の課題、小児慢性特定疾病児童等データベースのデータ提供先の範囲を拡大した場合に生じ得る課題、データ取扱いにかかる安全管理措置等について検討すべき課題がみられた。

分担研究 15

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況 (現況値) -平成 27~30 年度の疾病登録状況- (小児慢性特定疾病情報室)

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。全国の実施主体は、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医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が

行われている。

本研究では、平成 27~平成 30 年度分の医療意見書について、令和 3 年 3 月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、平成 27 年度は 112、平成 28 年度は 114、平成 29 年度は 115、平成 30 年度は 121 実施主体となっており、令和 3 年度末の集計時点で、平成 27~29 年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されていたが、一部医療意見書が未送付となっているものもあった。医療意見書の登録合計件数は、平成 27 (2015) 年度 93,588 件、平成 28 (2016) 年度 93,331 件、平成 29 (2017) 年度 93,310 件、平成 30 (2018) 年度 57,767 件であり、一部対象者の多い実施主体からの未送付分等の影響で、登録件数は推定された全国登録件数のおよそ 8~9 割程度であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、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。）」、糖尿病「1 型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん (ウエスト症候群)」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」、であり、平成 27 年以降に新規追加された対象疾病以外では、平成 26 年以前の旧制度と比較し、概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、平成 27 年以降の登録状況の概要について把握可能であると思われた。

D. 考察

小児慢性特定疾病の在り方の検討として、医療意見書項目について、国際生活機能分類 (ICF) の概念と照らし合わせ、その特徴の分析を行い、

慢性疾病を抱えた子供たちのアウトカム評価に重要と思われるADLやQOL指標に乏しいことが判明した。小児慢性特定疾病児童等の支援の最終的な目的は、社会参加の実現であると考えられることから、今後の医療意見書の見直しの際には、ICF分類を念頭に起き社会参加や環境因子に関連した共通項目を盛り込むことを考慮すべきであると思われた。

昨今の医薬品等費用の急騰により、小児領域においても費用対効果の概念を導入し、より公平な支援の配分が求められるようになりつつある。本研究班では小児領域においては未整備である、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を試みた。費用対効果分析として、小児に特有の疾病である川崎病における薬物療法について、ビッグデータを用いた後ろ向き研究を行い、一定の成果が得られた。引き続き臨床研究も推進中である。また、国民のコンセンサスに基づいた必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討として、小児医療に対する支払意思額調査を行い、小児医療に対しては一般国民感情として、より多くの医療費投入に理解が得られる可能性が示された。

令和3年度実施分の小児慢性特定疾病の対象疾病追加に関し、日本小児科学会等と協同で検討を行い、厚生労働省へ追加疾病要望を提出した。また併せて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も行った。小慢対象疾病のうち、指定難病となっていないが、その要件を満たす可能性のある疾病を整理し、検討に必要な知見が不足しているために、要件を満たさないと判断された可能性があり、疫学研究を推進する必要があると思われた。またポータル・ウェブサイトで公開されている疾患概要および診断の手引きについて、関係学会の協力のもと、最新の知見に更新することを目的に、全面改訂を開始した。本研究班と日本小児科学会との強固な協力体制により、約250名の領域専門家の協力を得ることができている。

慢性疾病を抱えて成長する子どもたちの成人後の生活や療養を見据えた小児慢性特定疾病対策の在り方の検討につなげるために、移行期医療支援センターが設置されている自治体に聞き取り調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点を抽出した。調査から移行期医療体制の実現は、地域の事情により状況が大きく異なることがわかり、さらに調査・分析をすすめ、疾病や地域に見合ったシステムの在り方を示す必要があると思われた。また人的・金銭的リソースの不足も重要な課題であり、移行期医療に関する加算の保険収載が望まれた。

成人移行支援の重要性の認識が高まる一方、成人以降の小児慢性特定疾病児童等の予後については、これまでに把握の方法が確立されておらず、明らかにされていないことが多い。ライフコース疫学の観点から、成人移行後の疾病や社会参加の状況と、小児期の療養生活の関連を明らかにするために、移行期世代のレジストリ構築の検討を開始した。診療科の変更時に受診機関も変更することがあるため、前向きの観察研究継続のために必要な手続き方法や、適切な対象者の選定、調査期間および調査項目等について、更に検討を進める予定である。

本年度は、患者・家族への情報発信を充実させる試みを行った。イラスト等をつかった制度説明については、一般人によるモニターを繰り返し、理解が難しい点を極力排除し、申請に関するアウトラインをイラストとともに示した。また当事者である子どもたちへのアプローチとして、動画媒体による疾病の周知を試みた。このほか、小慢を含めて複数の障害福祉施策・関連制度の利用を検討するに当たり、対象に該当する可能性について判定するツールを試作した。ICTは、紙媒体による複数の制度の説明の欠点を補う利点があることから、今後も活用が期待される。また、昨年同様にポータル・ウェブサイトや指定医研修用サイトは、多くの一般国民

に引き続き利用されていることがわかり、今後
も内容を充実させていく予定である。

小児慢性特定疾病児童等登録データの利活用
については、昨年度に引き続き、令和3年3月
末日までの登録状況を集計分析するとともに、
本年度より運用開始された小児慢性特定疾病児
童等登録データの二次利用申請に際し、提供
データ抽出過程で発生した課題を明らかにした。
少数ながら、本来1枚の意見書が提出されるべ
き状況に、複数の医療意見書の複写が送付され
ることがあると判明した。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、横
断データとしての研究利用だけでなく、小児期
から成人期へ向けての縦断データとしての利活
用および難病対策など他の医療情報データベー
スとの連携が期待されており、そのための対象
疾病のコード化等、実践基盤の整備を継続して
いく計画である。

小児慢性特定疾病児童等データの二次利用に
関する同意取得に関する検討では、①未成年で
ある小児慢性特定疾病児童等本人に対するイン
フォームドアセントやインフォームドコンセン
トの取得等、②データ二次利用の提供範囲を将

来的に疾病研究以外にまで広げた場合の審査方
法および審査情報の公開等、研究結果から得ら
れた情報の患者本人へのフィードバックや患者
本人による同意状況の確認等、③データ取扱い
に係る安全管理措置、などに検討課題が残され
ており、新たな「人を対象とする生命科学・医
学系研究に関する倫理指針」を遵守しつつ、引
き続き疾病研究を推進するための検討を続ける
必要があると考えられた。

E. 結論

当該研究班は、小児慢性特定疾病を抱える子
どもの登録数やその診断・治療等の状況の把握
とともに、時代の流れに即した療養環境の整備
について、専門的な観点で分析した結果を、難
治性疾患等政策に資する資料、および当該事業
の適性化のための基礎データとして、実施主体
や厚生労働省に対して提供するという役割を
担っている。

今後も、日本小児科学会をはじめとする各小
児慢性疾患関連学会等と密接に連携し、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。

