

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。課題として、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を3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国際生活機能分類（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。対象疾患群のうち4疾患群の医療意見書について、ICFコードを用い、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。その結果、疾病別にICFの4つのドメインの占める割合が異なっていた。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較すると、ドメインの割合の分布は医療意見書と臨床調査個人票で異なっていた。ICFコードを用い、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理が可能であることが示唆された。

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、小児特有の疾患の一つである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調査を行った。小児医療の医療経済性の評価は、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た。

令和3年度実施分として小児慢性特定疾病に新たに追加された26疾病について、日本小児科学会および分科会、関連学会と協同で、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。また、新規追加疾病を含め、令和3年度版の対象疾病に対し、ICD-10コード等のコード附番のアップデートを行った。

小児慢性特定疾病には、遺伝学的検査が診断に重要な役割を担っている疾患が多いなか、遺伝学的検査が保険収載されていない。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた結果、領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる点、制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない点、令和3年度新規追加された実質29疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は18疾患に及ぶ点、IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱いへの対応など4点が課題として上がった。

慢性疾患への医療費等支援施策として対比されることの多い小児慢性特定疾病対策と指定難病の対象疾病の対応性について、令和3年度に追加された対象疾病を含めて検討した。結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾病のうち210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。一方、指定難病338疾病中、68疾病が小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。指定難病への追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、成人に対する診断基準や成人期の長期予後に対する知見不足しているためである可能性が推察され、要件判断に必要な知見の集積が重要であると思われた。

成人移行期支援の体制構築に関する検討では、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。疾病や地域による特性や、連携病院との連携パターンが多様であり、状況にあった支援策を行うための情報収集や調査が不可欠と考えられた。

小児慢性特定疾病情報センター・ポータルウェブサイトおよび小児慢性特定疾患指定医研修用 e-learning サイトの利用状況の分析を行った。ポータルウェブサイトは一日平均約 12,000 件のアクセスがあった。利用者は例年同様に 7 割以上が一般国民であると考えられた。E-learning サイトは、94%の実施主体に利用されていた。

施策制度に関する基本的な情報について、当該制度への理解の深まりを期待し、イラスト等を交え口語調で平易に紹介する一般国民向けの制度説明コンテンツを昨年度に公開した。本年度は、しばしば小慢制度と比較される市区町村独自事業である乳幼児・こども医療費助成制度と比較した説明コンテンツを新たに追加した。また疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のために、慢性疾病を持つ子どもたちの存在を周囲の子どもが認識することでお互いの相互理解につながるよう、中学生をメインターゲットとした動画を試作した。

小児慢性特定疾病に罹患した児童等は、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。様々な制度名が一様に提示される機会は少なく、制度横断的に情報を集めるのは難しい。このため、情報通信技術 (ICT) を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、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を判定し一覧表示するツールを作成した。本ツールにより、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待される。

2015 (平成 27) から 2019 (令和元) 年度分の医療意見書について、2022 (令和 4) 年 3 月末日までの小児慢性特定疾病児童等データベースへの登録状況について集計・分析を行った。登録合計件数は、2015 年度 103,658 件 (成長ホルモン治療用意見書を除く 91,533 件)、2016 年度 97,265 (同 86,235) 件、2017 年度 104,587 (同 92,930) 件、2018 年度 94,088 (同 83,980) 件、2019 年度 22,215 (同 19,682) 件であった。登録件数は推定された全国登録件数の 8 割前後であると推定され、全実施主体の登録データではないものの、2015 年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握可能であると思われた。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、2022 年度中に指定難病患者データベースと統合され、登録システムが刷新される予定である。新システムはリレーショナルデータベースの構造が採用されており、階層構造をもつキー・バリュー型データである現行登録システムの登録データをそのままでは処理することが不可能である。このため、現行登録システム停止後も登録データを利活用し得るリポジトリデータベースの構築が可能となるよう、具体的な実装に向けて取り組む予定である。

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

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

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの総合的な支援は、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、小児慢性特定疾病対策として国の定めた方針に基づき、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、医療意見書

の登録データベースの整備を課題として 3 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. 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. 小児慢性特定疾病の状態の程度の検討－国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証－
3. 小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
4. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
5. 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
6. 指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾病におけるそれぞれの対応性についての検討
7. 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－
8. 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－
9. 一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み－乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明－

10. 子ども向けコンテンツの在り方の検討—動画による表現の試み—
11. 「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
12. 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討
13. 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
14. 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 3 年度版）
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）—2015～2019 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、小慢患児の生きづらさの把握と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ため、国際生活機能分類（ICF）の概念導入を試みたものである。疾病による身体機能の評価だけでなく、子どもたちが実社会へ参加するために必要となる支援を、ICF 項目を用いて評価することができるか検討する。疾病の状態の程度を医療意見書の項目と ICF 項目を関連付け、横断的に疾病の状態の程度や医療意見書を比較した。また、移行期医療における指定難病への連携に関する課題の抽出についても検討した。令和 3 年度は、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経筋疾患、膠原病の医療意見書の ICF コードを用いた分析、疾患や症状別の ADL から派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。

結果、小慢の医療意見書の項目は、疾病別に ICF の 4 つのドメインの占める割合は異なった。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較しても、ドメインの割合は医療意見書と臨床調査個人票で異なった。これらより、ICF の概念に基づいた医療意見書の ICF コーディングは、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理を行える可能性が示唆された。

分担研究 2

小児慢性特定疾病の状態の程度の検討—国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証—（盛一享徳他）

小慢患児のより良いアウトカム達成に向けて、以前の研究成果をふまえ、国際生活機能分類（ICF）の概念を利用し、小慢患児の生活機能に関連する要因を検証することを目的とした。

方法としては、「疾病の状態の程度」から「推察される要因」の検討を行ったうえで ICF 項目との紐づけを行い、関連する要因を検証した。

結果は、ICF の 4 領域のうち、「Body functions」および「Body structures」領域では、疾患による症状および合併症や、疾患に対する治療の副作用等が「推察される要因」として挙がり、それぞれ対応する ICF コードとの紐づけが可能であった。「Activities and Participation」領域においても「疾病の状態の程度」から「推察される要因」を抽出することで ICF コードとの紐づけが可能となり、「Particular interpersonal relationships (d730-799)」、「Education (d810-839)」、「Work and employment (d840-859)」、「Recreation and leisure (d920)」については、ほとんどの「状態の程度の記載」と紐づけられ、どの記載も全く当てはまらない疾患群は存在しなかった。疾患群を越えて「推察される要因」が挙がり、疾患が異なっても、患児の生活機能は共通の要因を背景として影響を受けうると考えられた。

一方で、本研究で抽出された「推察される要因」は疾患横断的な内容も多く認められたものの、総じて患児の病態に起因する内容ではあり、患児を取り巻く人的・物理的・社会的な環境要因についての抽出は困難であった。今後は環境要因も含めた評価軸を検討することが、患児の社会参加の全体像の把握、引いては小慢対策の目的の一つである「慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成」への寄与につながると考えられた。

分担研究 3

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、本課題は平行して多施設の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、小児期は、年間 1 万円の負担増がもっとも

多かった（20.5%）。一方、高齢期の場合、年間 1 万円の負担増が多い（16.1%）ものの 1 千円の負担増との差が小さかった。小児医療に対する支払意思額を目的変数に、幾つかの影響因子について多変量解析を行ったところ、年齢や性別、年収は、統計学的有意に寄与することが理解された。

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 4

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査（黒澤健司）

診断の確定は適切な医療の出発点であり、遺伝学的背景を発症の原因とする疾患が約 6 割を占める小児慢性特定疾病では、遺伝学的検査がその重要な役割を担う。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた。その結果、①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる、②制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない、③令和 3 年度新規追加 29 疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は、18 疾患に及ぶ、④IRUD 等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱い、などが課題として上がった。今後の方向として、「診断の手引き」の見直しを促すことや、難病領域の保険収載遺伝学的検査の新しい枠組みの構築が期待される。

分担研究 5

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、令和3年度実施分として小児慢性特定疾病に新たに追加された26疾病について、関係学会と協力し、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。

今後も関係学会等との連携体制を維持し、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。

分担研究6

指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾病におけるそれぞれの対応性についての検討（盛一享徳他）

医療技術の進歩等により、慢性疾患患児の生命予後は小児慢性特定疾病対策制度の創設当初と比べ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が指摘されるようになっている。小児慢性特定疾病対策は、対象年齢が最長で20歳未満までであるのに対し、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、年齢制限がないため、患者が20歳を迎えた場合の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小児慢性特定疾病は根拠法の異なる制度であるため、必ずしも対になっていない。このため、疾患によっては20歳を超えると公的医療費助成制度が利用できなくなる場合がある。

昨年度、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。本年度は、令和3年度に新たに小児慢性特定疾病に加わった疾病を加え再検討したほか、指定難病のうち現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが、小児慢性特定疾病に該当する可能性がある疾病についても検討した。

その結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾病のうち210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としては、「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」を満たさない疾病が最多で118疾病あり、次いで「長期の療養を必要とすること」を満たさない疾病が66疾病であった。一方、指定難病338疾病中、68疾病が小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、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である可能性が推察された。指定難病の要件判断に必要となる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。小児慢性特定疾病となっていない指定難病については、好発年齢が高齢者であるなど、小児が対象となることが稀な疾患も存在する一方、要件を満たす可能性が否定できない疾患も認められた。

今後改めて各疾病の追加要望について、検討を行う必要があると思われる。

分担研究7

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討ー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ー（檜垣高史）

【目的】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。

【対象と方法】移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象に、令和2年度に行った聞き取りなどによる調査をもとに、移行

期医療支援センターの設置状況について、ポイントや好事例、問題点や課題などについて分析する。

【結果】移行期医療支援センターの設置自治体は、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。移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科3（小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1）、代謝内分泌科2、神経科2（小児神経1、神経内科1）であった。小児と成人の医療施設の連携は、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設（大学病院1、総合病院3、関連施設群1）のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1であった。

【結論】移行期医療体制構築において、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る。

今後の検討課題として、①移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて、②実際の移行支援の実績について、③現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について、④連携先について、⑤小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、⑥移行期医療支援センターの運営において苦労している点、困っている点はについてなどの具体的な情報収集が必要であることが示された。

また、各専門分野(サブスペシャリティ)別の移行医療については、それぞれの特性や方針の違いがあるため、各学会のガイドラインや提言の内容調査、各学会移行医療委員会に対するアンケートなどによる調査の必要性についても、今後の検討課題とした。

分担研究 8

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、われわれは以前、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、紙媒体での利用が難しかったことから、情報通信技術（ICT）を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、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を判定し一覧表示するツールを作成した。行政施策は申請主義であることから、まず患者・家族が施策の存在を知らなければならぬが、制度が異なると担当課が異なるなど、横断的に情報を入手することがなかなか難しい。本研究にて作成されたウェブツールを用いることで、少なくとも制度の存在の認知が可能となることから、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待された。

分担研究 9

一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み—乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明—（盛一享徳他）

昨年度より小児慢性特定疾病医療費助成制度に関する基本的な情報に特化し、平易に説明した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、市区町村が独自に実施している助成制度と小児慢性特定疾病医療費助成との相違や両制度の併用に関し、制度の違いをわかりやすく説明するページを新規に作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、ページ操作性について検討し、第三者からのフィード

バックを反映し、2022（令和4）年2月に「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」（<https://kodomo.kouhi.jp/>）と題する新規ページとして既存のウェブサイトを追加公開した。

今後は自立支援事業をはじめとする新たなコンテンツの追加検討と、アクセス数を高めるための周知の工夫が求められる。

分担研究 10

子ども向けコンテンツの在り方の検討—動画による表現の試み—（盛一享徳他）

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、環境要因の一つである周囲の人々の理解も重要である。小児慢性特定疾病児童のような疾病を持つ子どもたちの存在を周囲の子どもが認識することでお互いの相互理解につながるよう、中学生をメインターゲットとした動画を試作した。

制作方針としては、教育的・道徳的な押し付けの指導や一方的な結論を出す表現は避け、視聴した子どもたちのそれぞれの考え方や感性に委ねる内容とした。今後は動画の内容について視聴後アンケート調査を行い、視聴者が制作者の意図をどのように感じ取っているのかを明らかにしてゆきたい。学校生活は、小児慢性特定疾病児童等の社会参加の重要な場面の一つである。今後も疾病を抱える子どもたちのアウトカム向上につながるための相互理解を促すコンテンツについて検討をつづけてゆきたい。

分担研究 11

「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（平成27）年1月から本格運用が開始され、小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

今年度は、2021（令和3）年11月より対象疾患が増加したことから、新規追加疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成等を行った。2021年（令和3年）度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約450万件、1日当たり平均1万2千件であり、アクセス端末種別は、例年同様スマートデバイスからのアクセス数が7割あり、患者やその家族、医療従事者、行政関係者など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察された。

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

分担研究 12

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義をe-learningサイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義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、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霑化も期待されることから、令和3年度までに本ウェブサイトに登録申請した実施主体は、125実施主体（令

和4年3月31日時点)で、全体の94.0%と年々増加していた。

令和3年11月に対象疾患の新規追加や令和4年4月の厚生労働省告示の改正、民法改正による成人年齢の変更に伴う運用の改正、小児慢性特定疾病指定医の申請に係る運用の改正などに対応した講座内容の改訂作業の開始、利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。令和4年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体もあり、今後も広く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 13

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)

【目的】現行システムにて登録されたデータの再利用に係る課題について検討した。

【背景】2022年度中に指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースが統合され登録システムが刷新される予定であるが、新システムでは現行登録システムの登録データを処理できないことから、現行登録システムが停止後も登録データの利活用を可能とするためのリポジトリデータベースの構築が急務となった。

【結果】現行登録データは、階層構造をもつキー・バリュー型データとして登録されている。中間データであるJSON形式データを利用し、それを取り込むことで可能な限り、登録データの階層構造を維持しつつ、登録データの二次利用のための任意のデータ抽出にも対応できる実装が可能となると考えられた。将来的には、技術的に最適となる階層構造を持つオブジェクトを定義してのデータ保持が望まれた。

【考察】実現可能性と将来性を図りつつ、具体的な実装に向けて取り組んでゆきたい。

分担研究 14

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3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。令和3年11月に小児慢性特定疾病に新たに対象疾病が加わったことから、令和3年度版の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結果、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は、包括病名を含む全848疾病中29疾病(3.4%)であった。

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 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)-2015~2019年度の疾病登録状況-(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、2015（平成 27）から 2019（令和元）年度分の医療意見書について、2022（令和 4）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、2015（平成 27）は 112、2016（平成 28）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 実施主体となっており、2021（令和 3）年度末の集計時点で、2015（平成 27）から 2018（平成 30）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おり、一部の実施主体のみ医療意見書が未送付となっていた。医療意見書の登録合計件数は、2015（平成 27）年度 103,658 件（成長ホルモン治療用意見書を除く 91,533 件）、2016（平成 28）年度 97,265（86,235）件、2017（平成 29）年度 104,587（92,930）件、2018（平成 30）年度 94,088（83,980）件、2019（令和元）年度 22,215（19,682）件であり、一部実施主体からの未送付等の影響が残り、登録件数は推定された全国登録件数の 8 割前後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「點頭てんかん（ウェスト症候群）」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、膠原病「若年性特発性関節炎」であった。衛生行政報告例による疾患分布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、2015（平成 27）年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握可能であると思われた。

D. 考察

研究班では、当該制度の安定した公平性担保

のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を課題として掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

国際生活機能分類（ICF）の概念と照らし合わせ、小慢医療意見書の項目や小慢で規定される「疾病の状態の程度」を分析すると、ICF の 4 つのドメインのうち、患児の社会参加に影響する環境要因の情報が少なかった。医療意見書の在り方もふまえて検討事項と考えられた。

小児領域における医療経済評価の導入では、費用対効果分析としてビッグデータを用いた後ろ向き研究や、小児期への社会資本、特に医療資源を手厚くすることの妥当性について定量的な整理を試みた。その結果、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対してさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。今後、採用した分析手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

多くの遺伝性疾患を含む小慢対象疾病の中には、遺伝学的検査が保険収載されていない疾病も存在する。小児慢性特定疾病センター（www.shouman.jp）に公開されている各疾病の「概要」ならびに「診断の手引き」における記載の集計から、遺伝学的検査の保険適用に関する課題が複数挙げられた。今後、これらの課題に対する解決策を検討する必要があるだろう。

小慢と指定難病の対応性についての検討では、小慢対象疾患の約半数、指定難病の約 2 割がそれぞれに対応していなかった。小児期に発症し診断される疾病において、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る可能性が推察された。要件判断に必要な知見を集積することが重要であると思われた。

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、日本小児科学会の委員会「小児慢性特定疾病委員会」と連携して検討を行ってきた。

今年度は、令和3年度実施分として小児慢性特定疾病に新たに追加された26疾病について、関係学会の協力のもと、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。今後も関係学会等との連携体制を維持し、研究・診療や施策に資する提案を続けていきたい。

成人移行期の自立支援体制の整備では、各専門分野の特性や方針に違いが見られたり、連携病院との連携パターン、自治体や地域の事情もそれぞれに異なったりすることから、状況にあった支援策をとれるよう、調査分析を進める必要があると考えられる。

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、実施主体の省力化や効率化を図るため、小児慢性特定疾病の公式ポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」および小児慢性特定疾病指定医向けの研修用プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用を継続した。引き続き正しい情報の提供に努めたい。

施策制度に関する基本的な情報について、一般国民向けの制度説明コンテンツや、ICTを利用し、複数の施策を横断的に提示することの可能なアンケート形式サイトにより、小慢制度のみならず、他の支援も含めた理解が期待される。

そのほか、慢性疾患を抱えた子どもと同世代向け動画コンテンツの作成では、作成された2本の動画に対し、対象世代の理解や制作者の意図のくみ取りの評価が必要と考えている。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、横断データとしての研究利用だけでなく、小児期から成人期へ向けての縦断データとしての利活用および難病対策など他の医療情報データベースとの連携が期待されている。そのため、登録状況の把握や対象疾病のコード化、登録システムの新制度移行に向けた実践基盤の整備を継続していく計画である。

E. 結論

当該研究班では、小児慢性特定疾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、制度の安定した公平性担保、自立支援体制の整備、研究推進を目的とした医療意見書の登録データベースの整備のために、関係各所の協力の下、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。

