

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

「未成年階級における指定難病と小児慢性特定疾病の認定状況」

研究分担者 樋野村亜希子
滋賀医科大学倫理審査室・事務補佐員

研究要旨

平成27年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」と「児童福祉法の一部を改正する法律」、それぞれの法により指定難病と小児慢性特定疾病として選定された疾病は、医療費助成を受けることができる。だが、指定難病と小児慢性特定疾病の両方に選定されている疾病において、未成年の患者がいずれの制度で認定を受けているのかは明らかになっていない。本研究では、指定難病及び小児慢性特定疾病の受給者証所持者数を調査し、今後の登録の在り方について検討した。

研究協力者

倉田真由美・滋賀医科大学臨床研究開発センター・講師、倫理審査室・室長

A. 研究目的

「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、「難病法」）」が平成27年1月に施行され7年が経過した。難病法施行により、医療費助成の対象疾病が拡大し、施行前の特定疾患治療研究事業56疾病から、指定難病として令和3年11月現在338疾病が対象となった。一方、平成17年の児童福祉法により法定化されてきた小児慢性特定疾病についても、「児童福祉法の一部を改正する法律（以下、「改正児童福祉法」）」が難病法と同日の平成27年1月に施行され、小児慢性特定疾病の対象も、施行前の514疾病から、令和3年11月現在788疾病まで拡大している。

難病法は、難病の患者の良質かつ適切な医療の確保、療養生活の質の維持向上を図ることを目的として、基本方針の策定、公平かつ安定的な医療費助成制度の確立、調査研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置について規定されている。改正児童福祉法では小児慢性特定疾病児童等を含む児童の健全育成を目的として、基本方針の策定、公平かつ安定的な医療費助成制度の確立、小児慢性特定疾病児童等への自立支援事業の実施、調査研究の推進等の措置について規定されている。

指定難病と小児慢性特定疾病のいずれにも選定されている疾病の場合、当該申請は法令上どちらかに限られているものではない。両方に認定されればそれぞれのサービスの利用が可能で

あるが、同じ疾病の治療に関して医療費助成の重複利用はできず、両方の医療受給者証を提示した場合、自己負担額上限が半額となる小児慢性特定疾病が適用となる。

だが、指定難病と小児慢性特定疾病のいずれにも選定されている疾病における認定状況は明らかになっていない。そこで難病法と改正児童福祉法の2つの法における医療費助成制度について、指定難病および小児慢性特定疾病の受給者証所持者数を調査し、2つの医療費助成に登録が可能な未成年層の認定状況から課題を抽出し、今後の登録の在り方について検討する。

B. 研究方法

対象①：指定難病

政府統計のポータルサイト e-Stat

(<https://www.e-stat.go.jp/>)に公開されている衛生行政報告例より下記の特定期間（指定難病）受給者証所持者数及び特定疾患（難病）医療受給者証所持者数を調査対象とした。

- ・令和2年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2022年1月27日公開）
- ・令和元年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2021年3月1日公開）
- ・平成30年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2019年10月31日公開）

- ・平成29年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2018年10月25日公開）
- ・平成28年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2017年10月26日公開）
- ・平成27年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数（2016年11月17日公開）
- ・平成26年度特定疾患（難病）医療受給者証所持者数（2015年11月5日公開）

対象②：小児慢性特定疾病

e-Statに公開されている衛生行政報告例より下記の小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数と、令和2年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））「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」分担研究報告書「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）ー平成27～30年度の疾病登録状況ー」

(https://www.shouman.jp/research/pdf/r2reports/18_buntan15.pdf)を調査対象とした。本分担研究報告書は、実施主体である各自治体から国立成育医療研究センター内の医療意見書登録センターに送付され登録された登録件数について報告されたものである。登録にかかるタイムラグのため本登録件数は衛生行政報告例等の受給者証所持者数の約8-9割程度と推定されている。

- ・令和2年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数（2022年1月27日公開）
- ・令和元年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数（2021年2月18日公開）
- ・平成30年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数（2019年10月31日公開）
- ・平成29年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数（2018年10月25日公開）

なお、衛生行政報告例では対象疾患群別の受給者証所持者数のみ公開されている。

方法：(1) 平成27～令和2年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者総数と平成29～令和2年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者総数の年齢階級別推移

(2) 平成27～令和2年度研究班対象25疾病の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数の推移

(3) 平成30年度研究班対象25疾病の特定医療費

（指定難病）受給者証所持者数と小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数の比較

年齢階級毎の受給者証所持者数の推移と増減率（(当年受給者証所持者数/前年受給者証所持者数)-1）を調査した。統計解析にはIBM SPSS Statistics Ver.28.0.1.1を使用し、各群間差はKruskal-Wallisの検定にて有意水準を0.050として確認した。

（倫理面への配慮）

特定医療費（指定難病）、特定疾患（難病）および小児慢性特定疾病の受給者証所持者数は行政として公開されている情報の利用であり、問題はない。

C. 研究結果

(1) 平成27～令和2年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者総数と平成29～令和2年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者総数の年齢階級別推移

年齢階級別に、平成27～令和2年度の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数と、難病法施行前の特定疾患（難病）医療受給者証所持者総数を表1に、平成29～令和2年度の小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数を表2に示した。

特定医療費（指定難病）受給者証所持者の総数はほぼ横ばいで推移しているが、年齢階級別では、0-9歳、10-19歳の年齢階級においては年々減少しており、令和2年度は0-9歳の年齢階級では541人、10-19歳の年齢階級では5923人であった。特定医療費（指定難病）受給者証所持者数の年齢階級毎各年の増減率の推移を図1に示した。平成27年度については、難病法施行前の56疾病となる特定疾患（難病）医療受給者証所持者数から増減率を算出した。p=0.002で各年齢階級の増減率に有意に差があり、0-9歳の年齢階級は全ての年齢階級と有意に差があった。

小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数総数はほぼ横ばいで推移していた。令和2年度0-9歳の年齢階級では48450人、10-19歳の年齢階級では75243人であった。小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数の年齢階級毎の各年の増減率の推移を図2に示した。年齢階級の増減率に有意な差はなかった。

表1 平成27～令和2年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数総数

種別	疾病数	年度	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上
特定疾患	56	平成26年度	925646	1733	12690	46597	88383	126489	128150	195361	326243
指定難病	306	平成27年度	943460	1114	10384	46123	85735	132937	135485	206860	324822
	306	平成28年度	986071	949	9335	48149	86220	141298	142007	213532	344581
	330	平成29年度	892445	742	7054	44229	74602	123609	128048	184713	329448
	331	平成30年度	912714	619	6254	45969	74091	125093	133328	179747	347613
	333	令和元年度	946110	550	6000	48404	75192	128331	141546	177674	368413
	333	令和2年度	1033770	541	5923	54486	82140	137659	158375	185381	409265

表 2 平成 29～令和 2 年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数

疾病数	年度	総 数	0歳	1歳	2歳	3歳	4歳	5歳	6歳	7歳	8歳	9歳	10歳	11歳	12歳	13歳	14歳	15歳	16歳	17歳	18歳	19歳
756	平成29年度	113751	2717	3829	3910	4005	4378	4814	5213	5499	5752	6134	6465	6693	6756	6873	7133	7291	7435	7016	6615	5223
762	平成30年度	113709	2531	3914	3767	4142	4371	4692	5159	5531	5753	6082	6465	6588	6782	6780	6928	7346	7291	7342	6858	5387
762	令和元年度	116013	2716	3910	4011	4124	4567	4751	5091	5498	5867	6205	6419	6686	6920	7034	6915	7370	7522	7393	7222	5792
762	令和2年度	123693	2503	4207	4402	4504	4605	5021	5187	5566	5982	6473	6822	6959	7226	7559	7721	7964	8185	8056	7853	6898

図1 平成27～令和2年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数の年齢階級別増減率

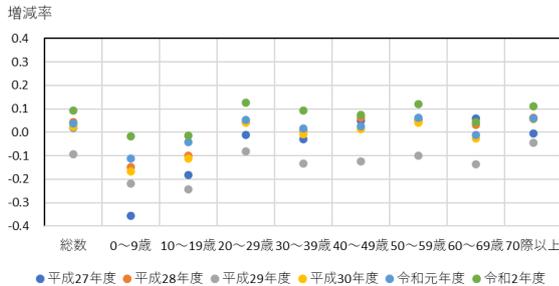


図2 平成30～令和2年度小児慢性特定疾病医療受給者証所持者の年齢階級別増減率



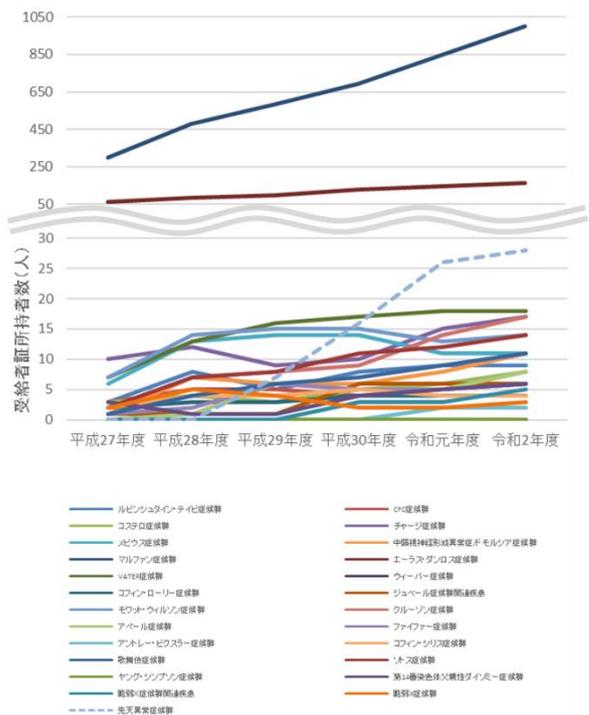
(2) 平成27～令和2年度研究班対象25疾病の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数の推移

本研究班対象25疾病について、平成27～令和2年度の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数を図3に示した。初回に指定難病に選定された年度と比べ令和2年度の所持者数が増加した疾病は22/25疾病であった。対象期間で受給者証所持者数が0人だった疾病はウィーバー症候群とヤング・シンプソン症候群の2疾病であった。

平成30～令和2年度の年齢階級別の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数を図4に示した。年齢階級は、0-9歳、10-19歳、20歳以上の3階層に大別した。対象期間の3年間全てにおいて0-9歳の受給者証所持者数が1人以上だった疾病は、チャージ症候群、メビウス症候群、VATER症候群、ジュベール症候群関連疾患、コフィン・シリス症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群、先天異常症候群の7/25疾病であった。対象期間3年間において0-9歳の受給者証所持者数が0人、かつそれ以外の年齢階級の所持者数が1人以上だった疾病は、ルビンシュタイン・テイビ症候群、CFC症候群、コストロ症候群、マルファン症候群、エーラス・ダンロス症候群、コ

フィン・ローリー症候群、ファイファー症候群、アントレー・ビクスラー症候群、脆弱X症候群関連疾患、脆弱X症候群の10/23疾病であった。

図3 平成27～令和2年度特定医療費（指定難病）対象疾病別受給者証所持者数（研究班対象25疾病抜粋）



(3) 平成30年度研究班対象25疾病の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数と医療意見書（小児慢性特定疾病）登録件数の比較

本研究班対象25疾病について、平成30年度特定医療費（指定難病）受給者証所持者数と、当該指定難病の対象疾病名と合致する小児慢性特定疾病の医療意見書登録件数を図5に示した。指定難病の第14番染色体父親性ダイソミー症候群と脆弱X症候群関連疾患の2疾病は疾病名が合致する小児慢性特定疾病無しとした。指定難病の先天異常症候群は、小児慢性特定疾病のコルネリア・デラング症候群及びスミス・レムリ・オピッツ症候群に合致するとした。指定難病の未成年の年齢階級（0-9歳及び10-19歳）における受給者証所持者数より小児慢性特定疾病で多い疾病は14/23疾病であった。指定難病の0-9歳の年齢階級と小児慢性特定疾病の両方に受給者証所持者がいる疾病は7/23疾病であった。

図4 平成30～令和2年度特定医療費（指定難病）年齢階級・対象疾病別受給者証所持者数（研究班対象25疾病抜粋）

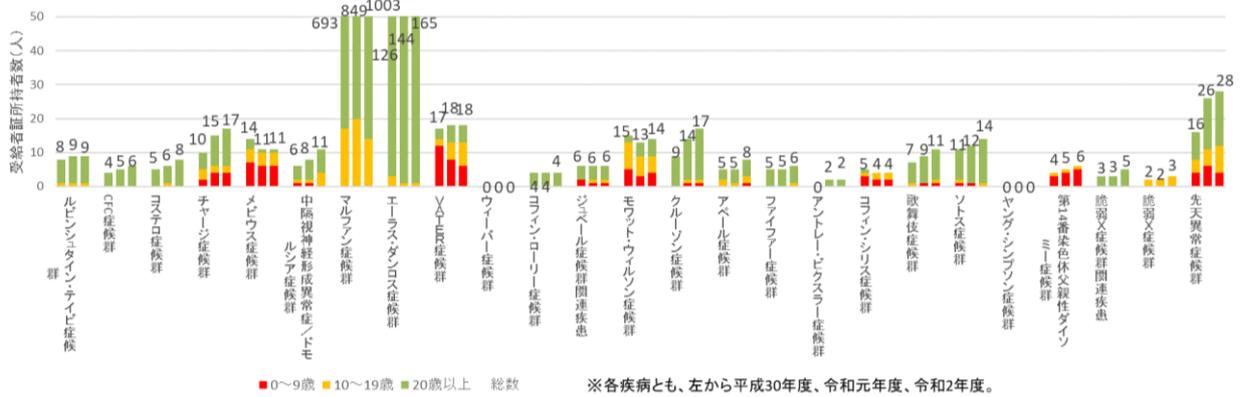
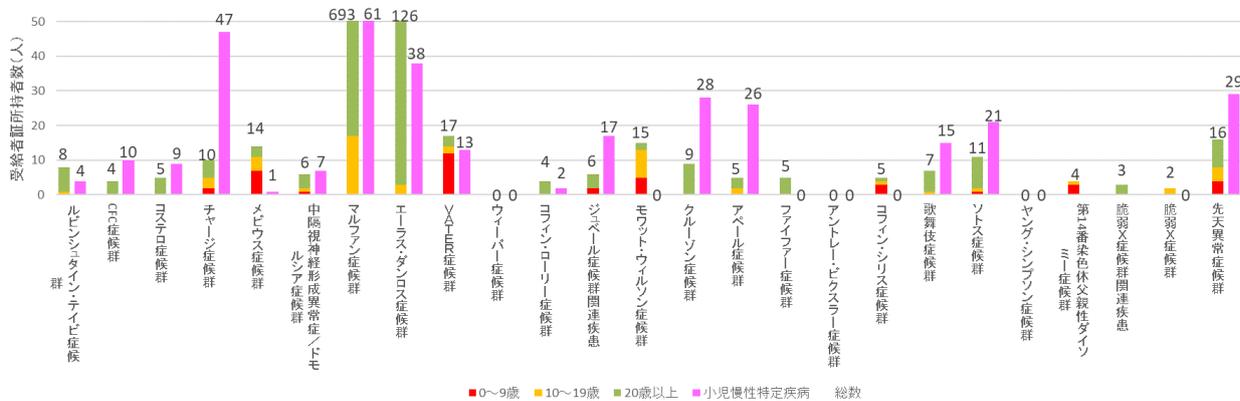


図5 平成30年度特定医療費（指定難病）年齢階級・対象疾病別受給者証所持者数と医療意見書（小児慢性特定疾病）登録件数（研究班対象25疾病抜粋）



D. 考察

本研究の目的は、指定難病と小児慢性特定疾病の両方に登録が可能な未成年の年齢階級に着目し、登録の状況から課題を抽出し、今後の登録の在り方について考察することであった。医療費助成の重複利用はできないが、指定難病と小児慢性特定疾病の両方に登録すれば、2つそれぞれの制度のサービスの利用が可能である。医療費助成以外のサービスのニーズがあるならば、医療費助成の自己負担額で小児慢性特定疾病に劣る指定難病でも、受給者証所持者数は増加するのではないかと予想した。

しかし、未成年の年齢階級における指定難病の受給者証所持者数は年々減少し続けており、令和2年度0-9歳の年齢階級では541人、10-19歳の層では5923人と、難病法施行年度である平成27年度の約5割となり、指定難病と小児慢性特定疾病の両方に登録するような傾向はみられないことが示唆された。

指定難病と小児慢性特定疾病の両方に選定されている疾病の場合、いずれの制度を申請するのか、あるいは両方を申請するのかという推奨

申請モデル等については、国や各自治体のウェブサイトでは明確に示されていないが、難病情報センターのFAQには、「指定難病と小児慢性特定疾病の申請のメリット・デメリットは、個々の患者の状況と各自治体の独自の取り組み等を考慮すると一概に示すのは難しいが、基本的には、両者の制度について医療費助成のみで考える場合には、自己負担上限額が半額である小児慢性特定疾病が有利である」と示されている。加えて小児慢性特定疾病は、受給者証への個別指定医療機関名の記載に関する手続きについてもメリットがある。指定難病の受給者証は難病法第7条第4項の規定により個別の指定医療機関の名称を受給者証に記載することとされている（ただし一部の自治体では包括的な記載を認めている）ため、医療機関の変更を行う際は変更手続きが必要である。だが小児慢性特定疾病を規定する改正児童福祉法では個別の指定医療機関名の記載を求めている。

医療費助成以外の指定難病のサービスに魅力があり、指定難病と小児慢性特定疾病の両方に申請すると、申請に必須な医療意見書等の作成

にかかる文書料と申請手続き負担は倍となる。医療費助成や申請の負担から考えると、小児慢性特定疾病のみを申請するケースが多いのではないかと思われたが、本研究班の対象25疾病における指定難病の受給者証所持者数の3年間の推移では、3年間全てにおいて0-9歳の受給者証所持者数が1人以上存在した疾病は7/25疾病と約3割を占めていた。また各疾病における指定難病の受給者証所持者数は横ばいであった。本研究班の対象疾病は先天性の稀少疾患であることから、幼少期に診断が確定した患者が継続して申請を行っているケースが多いと仮定すると、指定難病として認定された患者がその後も継続して指定難病に申請しているように見え、小児慢性特定疾病へ移るような傾向は見られなかった。

この一因として、それぞれの制度における更新手続きがあるのではないかと思われる。指定難病と小児慢性特定疾病はいずれも、受給者証の有効期間が満了する前に更新手続きを行う必要がある。厚生労働省の事務連絡「新型コロナウイルス感染症の影響を踏まえた公費負担医療等の取扱いについて（令和2年11月13日）」において、令和3年3月1日以降に受給者証等の有効期間が満了する受給者に係る支給認定等については、国内の感染状況を踏まえ通常の手続により行うことが示されたのに加え、申請先となる地方自治体に対し、計画的な申請手続きの呼びかけや郵送による申請の積極的な活用など、円滑な申請手続のための配慮を行うことが要請されている。多くの自治体の申請ウェブサイトでは、更新を失念することのないよう管轄の自治体の保健所等から更新書類を郵送することが示されている。例えば指定難病で認定された後は指定難病の更新手続きが継続して提示されるため、患者自らが小児慢性特定疾病に移ることはつながりにくいのではないかと考えた。

本研究班の対象25疾病では、指定難病の0-9歳の年齢階級と小児慢性特定疾病の両方に受給者証所持者がいる疾病は7/23疾病、指定難病の10-19歳も含めた未成年の年齢階級では13/23疾病となり、申請がどちらかの制度に収斂されていない状況が明らかになった。小児慢性特定疾病の対象年齢は18歳未満だが、継続申請により20歳未満まで延長が可能である。令和4年4月1日の民法の改正以降も18歳以上20歳未満は「成年患者」として小児慢性特定疾病の医療費助成を受けることが可能である。一方、指定難病には対象年齢の制限はない。指定難病では臨床調査個人票、小児慢性特定疾病では医療意見書にて情報を収集し、それぞれのデータベースに登録されているところだが、未成年のデータは両方のデータベースにまたがり、あるいは

一部重複して存在していることになる。指定難病患者データベースには、氏名・生年月日といった基礎的な情報のほか、医療費助成の支給認定の審査に必要な診断基準及び症状の程度に関する情報（重症度分類）、研究に用いられる臨床所見や検査所見等の情報が登録されている。小児慢性特定疾病児童等データベースに登録される項目は、同様に基礎的な情報の他、臨床所見、検査所見、経過に加え、今後の治療方針等の情報であり、2つのデータベースの登録情報は同一ではない。

難病法及び児童福祉法改正法の附則に定められた施行後5年以内を目途とした見直し規定を踏まえ、令和元年から厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会において、難病・小児慢性疾患の対策の見直しについて議論が開始され、令和3年7月に「難病・小慢対策の見直しに関する意見書」が取りまとめられた。本報告書において、小児慢性特定疾病と指定難病のリンクに関する内容として下記のような意見があった。

・医療費助成については、まずは小児慢性特定疾病のうち指定難病の要件を満たすものについて、対象から漏れることのないよう、着実に指定難病に指定していくことが重要であり、指定難病に指定されていない疾病について調査研究を強化していくべきである。

・中長期的な課題として、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBの統一化が指摘されており、治療研究に有用なデータの提供が促進されるよう、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBについて法律上の規定を整備し、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DB、またはそれ以外のDBとの連結解析について、具体的な仕組み（必要な手続等）を検討していくことが適当である。

・現行の医療費助成で必要とされる臨床調査個人票（指定難病の場合）や医療意見書（小児慢性特定疾病の場合）について、関係者の事務負担軽減を図る観点から、認定審査の適正性及び調査研究の意義を損なわない範囲で項目の簡素化を図ることが適当であるとし、指定難病の受給者証への個別指定医療機関名の記載については、包括的な記載を認めるべきである。

指定難病と小児慢性特定疾病は、準拠法が異なり容易に統一化ができないことは十分に理解できる。だが同じ疾病の未成年患者のデータが2つのデータベースに別々に管理されていると、連結しなければ受給者証所持者の全体像を把握することができず、研究における利活用を阻害する要因となってしまうのではないだろうか。このまま、指定難病と小児慢性特定疾病のいず

れの登録も可能という状況で、整理や統一がされないままにデータ登録を継続するのは、患者データベースの精度や医療費助成の差異などの観点から、望ましくないと考える。法の建付けは違っても2つの制度の情報が等しく患者に届くように、国と地方自治体等様々な階層から情報発信を行うとともに、2つのデータベースの統一化について検討することが必要と考える。

最後に本研究の限界について述べる。指定難病と小児慢性特定疾病の受給者証所持者数は、それぞれ別法令に基づく独立したものである。対象疾病、診断基準や重症度分類等に差異があり、該当すればいずれの法でも登録が可能であることから、同列に取扱い比較することはすぐわかない点もあると思われる。しかし、指定難病と小児慢性特定疾病の未成年の登録状況を比較することで登録状況の傾向をつかむことができたため、一定の意義があると考えられる。

E. 結論

指定難病の未成年階級における受給者証所持者数は減少傾向にあり、指定難病と小児慢性特定疾病の2つの制度の重複認定は少ないことが示唆された。平成30年度の研究班対象の25疾病における特定医療費（指定難病）受給者証所持者数と小児慢性特定疾病医療意見書登録件数の状況から、未成年階級の登録は、2つの法で平行に登録されている疾病が多いことが明らかになった。今後はデータベースの利活用を図るためにも、指定難病及び小児慢性特定疾病のデータベースの統一化が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

1. 森田 瑞樹,井上 悠輔,岩根 理,神川 邦久,倉田 真由美,小原 有弘,住田 能弘,竹内 朋代,西原 広史,樋野村 亜希子,「バイオバンク利活用の課題解決に向けたパイロット調査」第6回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム,オンライン,2021年5月29-30日

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし