

指定難病からみた小児慢性特定疾患への対応性についての検討

研究分担者：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）

研究要旨

慢性疾患を抱える児への公的医療費助成制度である小児慢性特定疾病（小慢）対策は、児童福祉法を根拠法とし、その対象年齢を最長で20歳未満までと定めている。一方、希少難治性疾患患者への医療費助成制度には、難病法を根拠法とした指定難病に対する特定疾病医療費助成があり、対象年齢に制限はないため、20歳以降の患者の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小慢は根拠法の異なる制度であるため、対象疾病は必ずしも対になってはいない。

これまで本研究班では、小慢の対象疾病のうち指定難病とはなっていないもの、指定難病のうち小慢の対象疾病とはなっていないものについて、それぞれ理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病338疾病において、小慢の対象疾病となっていない疾病の再整理を行い、さらに、小慢の対象年齢であるにもかかわらず、指定難病が申請されている疾患について検討した。

その結果、指定難病で小慢と対応がない68疾病中、38疾病（55.8%）に、20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が存在していた。そのうち8疾患は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る30疾患のうち25疾患は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として明示されていたが、残り5疾患には小児系関連学会が関連学会として明示されていなかった。

また、指定難病で小慢と対応がある250疾病中にも、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病が170（68%）でみられた。小慢の対象疾病に近年追加されたために小慢を申請していない例が含まれていると考えられた。また小慢と一部対応がある20疾病中、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病は16（80%）に見られ、非対応の疾病を有する患児が含まれる可能性があると考えられた。

指定難病のうち、小慢の対象となっていない疾患の中には、20歳未満の患児が含まれ、かつ小慢の要件を満たす可能性のある疾患が存在することが明らかとなった。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た。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病（以下、小慢）対策は現在、包括的疾患 57 疾患を除き 16 疾患群 788 疾患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。医療技術の進歩等により患児の生命予後は大きく改善したが治癒には至らないため、疾病を抱えて成人する症例が増加していることから、「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）および「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和 3 年 7 月）」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られた。

希少性をもつ慢性疾患（＝難病）に対する国の施策として難病対策があり、一部の難病は「指定難病」として、特定疾病医療費助成がある。難病法を根拠としており対象年齢に制限はない。

小児慢性特定疾病と指定難病は、慢性疾病を抱える者に対する医療費等の支援施策である、という点からしばしば対比されるが、施策の目的が異なることから、対象疾病の要件や対象者の範囲に相違がある。小児慢性特定疾病では、対象疾病の要件は、①慢性に経過する、②生命を長期に脅かす、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く、という 4 つを満たすことであり、制度の目的が慢性疾病を抱える子どもたちの健全育成であることに対し、指定難病は、他の施策体系が樹立されていない疾病であり、かつ、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、制度の目的はわが国から指定難病の重症者を減らすことである。これらの違いから、必ずしもそれぞれの対象疾病が対応するわけではない。しかし、疾病を抱えて成人期に到達する者が増えている実情を踏まえ、指定難病の要件を満たす小児慢性特定疾病患者は、円滑に制度移行ができる体制を整えることは、患者アウトカムの上昇にとっても重要であると考えられる。

本研究班ではこれまで、指定難病とはなっていない小児慢性特定疾病のうち、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した。さらに指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが該当する可能性がある疾病についてもその理由を整理してきた。

本年度は、指定難病において、小慢の対象疾病との対応状況について整理を再度行うとともに、20 歳未満の者が申請されている指定難病を抽出し、小慢との対応状況ごとに分類した。

なお令和 5（2023）年 3 月末現在、小児慢性特定疾病は公表告示 788 疾患とされているが、そのうち令和 3（2021）年度に小児慢性特定疾病として追加された告示疾病である「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）」は、特殊な包括病名となっており、厚生労働省通知により 4 疾患が具体的な対象疾病として明記されている。このため、本検討では、小児慢性特定疾病の公表告示疾患 788 疾患を実質 791 疾患と扱い、さらに包括的疾患（”〇〇に掲げるもののほか、□□”といった形式の特殊な病名）57 疾患を含め、全 848 疾患として検討した。指定難病は 338 告示疾患を検討した。

B. 研究方法

1 指定難病のうち、小児慢性特定疾病に該当する可能性のある疾病の検討

(1) 指定難病と小児慢性特定疾病との対応の有無を検討

令和5（2023）年3月末現在の指定難病の対象疾病、すなわち338疾病について、既に小児慢性特定疾病と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再分類した。

「対応性」の定義

本研究において疾病が、“対応している”とは、指定難病の告示疾病名と小慢の告示疾病名が一致している、あるいはどちらか一方が疾患の総称で、残る一方が全て含まれる場合を指す。“一部対応している”とは、どちらか一方が疾患の総称で、残る一方が全て含まれない場合を指す。あるいは、それぞれの病名は異なるものの、医学的に深く関連している場合を指す。“対応していない”とは、上記の対応もしくは一部対応のいずれにも該当しない場合を示す。

(2) 指定難病について、衛生行政報告例から0-19歳の受給者証所持者のいる疾病を抽出

令和5（2023）年1月19日公開の令和3（2021）年度衛生行政報告例¹より、0-19歳の指定難病受給者証所持者数が1以上の疾病を抽出し、小慢への対応別に分類した。対応がある、又は一部対応があると考えられる疾患で、それぞれ19歳未満の受給者証所持者が存在する場合は、0-9歳の所持者の存在も確認した。

(3) 小児慢性特定疾病との対応のない指定難病について、小児系関連学会の関係性を整理

指定難病のうち小児慢性特定疾病との対応のない疾病について、0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する場合、視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患か否かで分類し、さらに難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/>）の情報をもとに、小児系関連学会の関与の有無で分類した。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されている情報をもと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

指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応の検討では、指定難病338の対象疾病のうち、小児慢性特定疾病となっているものが250疾病（74%）、一部対象となっているものが20疾病（6%）、対象となっていないものが68疾病（20%）存在した（**図1**）。0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する疾病は、224疾病（66.3%）であった。

指定難病で小児慢性特定疾病と対応がない68疾病中、38疾病には20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれていた。そのうち8疾病は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る30疾患のうち25疾患は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として挙げられ、5疾患は小児系関連学会が関係学会として明示されていなかった（**表1**）。

指定難病で小慢と対応がある250疾病中にも、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病が170（68%）でみられた。なかでも、0-9歳の所持者が90の疾病で認められた。小慢と一部対応がある20疾病中、0-19歳で指定難病の受給者証を所持している疾病は16（80%）にみられ、0-9歳の所持者が12の疾病で認められた。

D. 考察

指定難病338疾病のうち、何らかの形で小慢疾病と対応していると考えられる疾病は全体の8割を占め、そのうち0-19歳の指定難病受給者証所持者が存在する疾病が約7割であった。

発症年齢が18歳を超える場合は、小慢の初回申請の対象年齢から外れるため、指定難病の申請を検討することとなる。従って、特に十代後半で発症した症例が多いのではないかと予

想されたが、本研究では、0-9 歳という低年齢でも小慢ではなく指定難病を選択している症例が存在する疾病が 102 疾病、認められた。このうち”対応あり”と判断された疾病は 90 疾病であった。多くは数名程度の少数であったが、10~20 件程度の比較的多くの申請が認められた疾病については、およそ半数が指定難病よりも小児慢性特定疾病が遅れて対象疾病となった疾患であった。小慢および指定難病の両方が申請可能な疾病の場合、病院窓口での助成利用はいずれか一方のみに限られるものの、両方を申請し受給者証を取得することは可能である。今回の検討では小慢と指定難病の両方の受給者証を保有している人数や実際にどちらを利用しているかについての検討は行えなかった。利用の選択については、保護者の方針や医療機関側の事情など、制度以外の理由も考えられる。一方、一般的に小慢よりも指定難病の方が認定要件が厳しいことから、小慢の対象年齢の上限が近づいた際に改めて指定難病を申請する場合に障壁があると考えて、低年齢の時期から指定難病を取得している可能性があることも否定できない。

指定難病であって小慢でなかった一部の疾病が、近年に小慢の対象疾病として追加されているため、今後は指定難病で申請するケースが減少する可能性も考えられる。実際、潰瘍性大腸炎やクローン病などは、平成 27 (2015) 年から令和 3 (2021) 年にかけて、20 歳未満の指定難病受給者数がおよそ半分減少している一方、小児慢性特定疾病の登録件数が年々増加していることから、指定難病から小慢へ乗り換えている症例が増えていることが推察される。小慢の疾病と対応もしくは一部対応していると考えられる指定難病については、今後の 0-9 歳の指定難病受給者証所持者数の推移や申請の理由を明らかにしていく必要があるだろう。

小慢と一部対応している指定難病のうち、0-19 歳の受給者証所持者が存在する疾病が多く認められる。これは、非対応の疾病を有する患儿が含まれる可能性があると考えられた。衛生行政報告例では、10 歳幅の年齢階層の登録件

数しか把握し得ないため、小慢対象年齢上限に近づいている 17 から 19 歳の割合を確認できれば、小慢と指定難病との関係性を明らかにできるのではないかと思われた。

指定難病で小慢の対象となっていないと考えられた 2 割の疾病のうち、20 歳未満の受給者が含まれ、かつ視覚系疾患や聴覚・平衡機能系疾患を除いた 30 疾病は、小慢の要件を満たしているにも関わらず何らかの理由で追加要望が出されていない可能性がある。患儿やその保護者の受けられる支援の選択肢の幅が広がることにつながるため、既に小児関連学会が指定難病研究班の関係学会に挙げられている 25 疾病については、研究班や関係学会との連携の上、小慢の対象疾病として追加要望の検討を要すると考えられた。小児関連学会が関係していない 5 疾患については、小児期の発症が稀と考えられているためと推察される。今後、小児における有病率など疫学的指標の提示や、小児関連学会との連携の検討が重要となってくるであろう。

小慢の対象年齢における指定難病受給者が存在する疾患では、指定難病および小慢の対応性の有無により、受給の理由が異なることが予測された。指定難病と小慢という、根拠法の異なる支援のいずれを選択するかは、患者・保護者に委ねられているが、小児慢性特定疾病に関する周知の不足も否定できないことから、正しい情報のもとで制度利用の選択ができるよう、引き続き情報発信にも努める必要があると思われた。

E. 結論

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を、指定難病側の視点から再整理し、対応性の有無別に、小慢対象年齢における受給者証所持者の存在の有無を分析した。指定難病を受給している理由は、対応性によって異なっている可能性があり、それぞれに小慢にもつなげられるよう検討することが今後の課題であると思われた。

F. 参考文献

1. 衛生行政報告例

(https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/eisei_houkoku/21/、最終閲覧日 2023 年 4 月 27 日)

G. 研究発表

論文発表/学会発表

なし/なし

H. 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

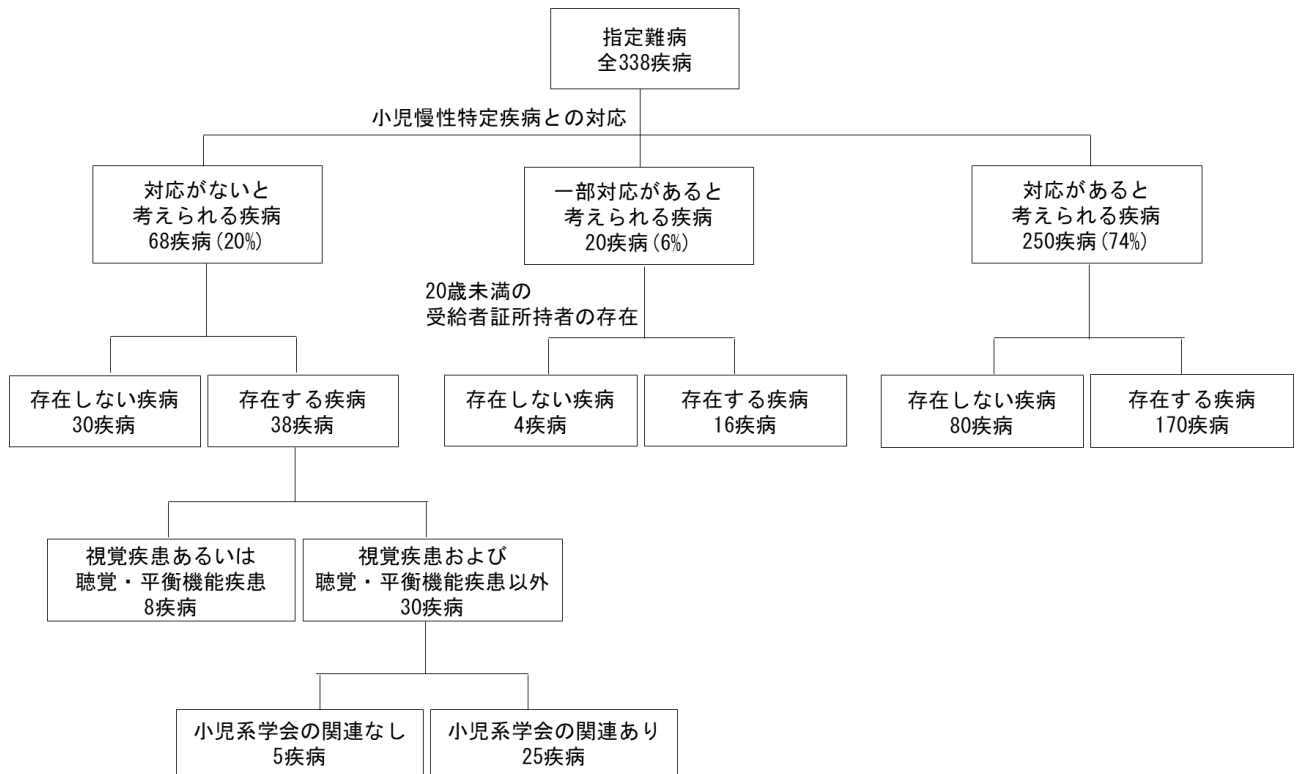


図 1. 指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応状況

表 1 小慢の疾病と対応がなく、かつ 20 歳未満の受給者が存在する指定難病

告示番号	病 名	告示番号	病 名
2	筋萎縮性側索硬化症	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
6 ^a	パーキンソン病	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
8	ハンチントン病	155	ランドウ・クレフナー症候群
12	先天性筋無力症候群	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
27	特発性基底核石灰化症	163	特発性後天性全身性無汗症
30	遠位型ミオパチー	166	弾性線維性仮性黄色腫
35	天疱瘡	186	ロスムンド・トムソン症候群
46 ^a	悪性関節リウマチ	271	強直性脊椎炎
47 ^a	バージャー病	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
54	成人スチル病	301 ^b	黄斑ジストロフィー
70 ^a	広範脊柱管狭窄症	302 ^b	レーベル遺伝性視神経症
71	特発性大腿骨頭壊死症	303 ^b	アッシャー症候群
84	サルコイドーシス	304 ^b	若年発症型両側性感音難聴
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	306 ^b	好酸球性副鼻腔炎
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	328 ^b	前眼部形成異常
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	329 ^b	無虹彩症
115	遺伝性周期性四肢麻痺	331 ^a	特発性多中心性キャッスルマン病
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	332 ^b	膠様滴状角膜ジストロフィー
132	先天性核上性球麻痺		
137	限局性皮質異形成		

- a. 関係学会として小児系関連学会が明示されていない疾病（ただし、研究分担者として小児領域の医師が参加している場合がある）
- b. 視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患と考えられる疾患

