

## 小児慢性特定疾病における医療・療養支援および 疾病研究の推進に関する研究

研究代表者 笠原 群生（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（小慢）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、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を二本柱に掲げ、それぞれについて以下のような研究を行った。

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の検討で、指定難病 338 疾病における受給者証の年齢別所持者数から、小慢の対象年齢にある 20 歳未満で特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれる割合を算出した。その結果、小慢と対応がない 68 疾病では、38 疾病（55.8%）であり、対応がある 250 疾病では 170 疾病（68%）であった。一部には小慢の要件を満たす可能性のある疾病が存在することが明らかとなった。小慢の要件判断に必要となる知見の集積が重要であると思われた。

小児疾患診療の医療経済評価として、小児 1 型糖尿病の医療費構造について、医療ビッグデータを用いて多施設後ろ向き縦断研究を試行した。外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベントが抑制されるという初期仮説を設定した。分析の結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された。平均医療費は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたが、思春期にかけてはやや変動傾向が認められた。今後は、更なる調査研究が望まれる。

診療報酬明細書データは、疾患研究に有益なリアルワールドデータとして期待される。利用する際には、注目する疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成する必要がある。本研究では、小児慢性特定疾病の対象疾患に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾患名リストを基本として、該当する疾患に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。慢性腎疾患群の 51 の対象疾病に対し、合計 257 疾患の標準病名が紐付いた。本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを用いた疾患研究が進むことが期待される。

国際生活機能分類（ICF）の観点から、患児の生活機能分類分布と傾向の分析し、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていることが示され

た。今後は、4疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、対象疾病全体の社会参加に関する項目をICFの観点から検討する予定である。

小慢の対象疾病の半数以上が遺伝性疾患であることから、遺伝学的検査が保険適用として拡大されることが課題である。令和4年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の適用疾患数は191まで拡大されたが、小児慢性特定疾病を単位とするとその適用割合は56%に留まる。少なくとも29疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていないため、遺伝学的検査の在り方の更なる検討が課題であると思われた。

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は今後一つに統合される予定である。しかし次期システムは現行システムの登録データをインポートしない。今後の登録データ提供のために、現行システムが疾患ごとに出力するXML形式の階層構造ファイルとtsv形式の登録データを取り込み、json形式のキー・バリュー型データとして保持し、二次元配列tsv形式ファイルとして再出力ができるリポジトリデータベースのプロトタイプを開発した。今後は実データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指す。

新型コロナウイルス感染症の拡大により、全国的に緊急事態宣言が発令され、受給者証の有効期限の延長措置がとられた。医療意見書の集計結果から、実施主体の約6割が受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。居住地による対応の差異が、患者・家族に及ぼした影響を検討する必要があると思われた。

移行期医療支援センターが設置されている自治体を対象に、設置の実態と課題を把握し、設置促進に向けた検討を行った。移行期医療支援センターの設置は進んでいない。今後の課題として、自立支援事業との連携促進や、移行期医療体制を構築する際に必要な情報の調査・分析、各専門分野別の特性や方針を踏まえた移行支援の推進が必要であると思われた。

小慢児童等が利用できる施策やサービスが複数存在するが、制度横断的な情報収集と理解が困難であることが課題である。先天性心疾患について、患者・家族が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アンケート形式ウェブサイトを作成、公開した。更に対象を小慢全体に広げより詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。

地域共生および療養生活支援に関し、小慢の相談支援体制の充実を図ることを目的として、北海道をフィールドに行政関係者、医療関係者へのヒアリングを行い、ICTを活用した自立支援員体制の評価と構築を行った。また病弱教育研究者の協力を得て、北海道から青森県、福島県、新潟県へと対象を広げ、病弱教育と連携し、ICTを用いた相談支援モデル構築を模索した。

「病気の子どもの理解のために」という教育者向けの支援冊子へのリンクが「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掲載されている。この冊子は医療と教育の連携の成果であり、慢性疾患を抱える子どもを理解するための教材として活用されてきた。今回、全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、内容の改訂を行い、医学的内容については、近年の医療技術の進歩を踏まえ、関係学会の協力の下で医学監修を行った。

慢性疾患を抱える子どもたちのアンメットニーズを捕捉するために、リウマチ性疾患領域で実施された国際生活機能分類（ICF）の概念に基づいた生活の困難感に関する調査票を小慢児童等へ広げて用いることの有用性を検討した。この調査票で用いられた因子を他の慢性疾患患者

でも検討する必要性が示唆された。

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病指定医研修用 e-learning ウェブサイトの利用状況を分析した。ポータルウェブサイトは一日平均約 10,000 件のアクセスがあり、利用者の主体は一般国民であった。E-learning サイトは、全 136 実施主体中 128 実施主体 (94.1%) に利用されており、今年度コンテンツの大幅な改訂を実施した。

2015 (平成 27) から 2019 (令和元) 年度分の医療意見書について、2023 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を集計・分析した。登録合計件数は、2015 年度から 2018 年度まで高く推移しており、2019 年度以降の登録も今後進むと思われた。

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	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	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
西牧 謙吾	国立障害者リハビリテーションセンター病院長/発達障害情報・支援センター長	桑原絵里加	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 研究員
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		

## A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの医療福祉支援事業は、昭和 49 年より始まった小児慢性特定疾患治療研究事業を起源としている。当初よりももなく半世紀を迎えようとしている現在までの間に、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、疾患研究を推進するための医療情報の収集や蓄積が行われ、平成 17 年には児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、発展を遂げてきた。

平成 26 年に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。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、近年では医療費助成や治療研究を含む医療

に関する支援のみならず、疾病を抱える子供たちが地域において安定した日常生活を送ることができる社会を実現するための支援にも目が向けられるようになり、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、令和3年7月に厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会および社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会により提出された「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和3年7月）」における指摘に基づき、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題として二本柱に掲げ、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. 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
2. 小児疾患診療の医療経済学（小児1型糖尿病の社会経済）
3. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（慢性腎疾患）
4. 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
5. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
6. 小児慢性特定疾病児童等登録データの提供システム等に関する検討
7. 医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討

8. 移行期支援・自立支援に関する検討ー移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討ー
9. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理ーウェブコンテンツ作成の試みー
10. 病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討
11. 関連学会と連携した慢性疾病を抱えた子どもたちに関する教育分野向け支援冊子作成の試み
12. 国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の小児慢性特定疾病児童等への適応についての検討
13. 「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在り方に関する検討
14. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）の運用に関する検討
15. 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）のコンテンツ改訂について
16. 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2015～2019年度の疾病登録状況等ー

## C. 研究結果

各分担研究の成果は、以下の通り。

### 分担研究 1

#### 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（桑原絵里加他）

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、更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%) にみられ、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る。

## 分担研究 2

### 小児疾患診療の医療経済学 (小児 1 型糖尿病の社会経済) (田倉智之)

小児の糖尿病診療における医療技術の進歩や診療単価の上昇が、患児 QOL や医療保険制度に対してどのような影響を及ぼすのか、実態を整理した報告は稀有である。そこで本研究は、小児 1 型糖尿病の医療費構造について、縦断研究を試行した。

本研究は、医療ビッグデータを応用した、後ろ向き、多施設、長期縦断の研究デザインで実施した。コホートの抽出方法は、確定病名 (国際疾病分類 ; ICD-10, E10) の検査介入および治療介入の実績の情報にて同定を行った。更に診療時年齢が 0 歳から 15 歳までの集団を特定した。本研究においては、入院発生を目的変数にロジスティック回帰分析を実施した。本研究は、疾病機序や診療実態を背景に、外来診療が適切かつ濃密に実施されることで、入院イベント (発生回数、入院日数) が抑制されるという初期仮説を設定し、その簡易的な検証を予備的研究として試行した。

本研究の対象集団は、2912 例であった。うち、男児は 1481 例 (50.8%)、女児は 1401 (48.1%)、不明 30 (1.0%) となった。平均年齢は、 $9.16 \pm 4.61$  歳であった。観察期間は、平均  $8.6 \pm 16.6$  月となった。分析の結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された [合計医療費 (OR:1.000, CI:1.000-1.000,  $P < 0.05$ )、診療時年齢 (OR:0.932, CI:0.893-0.973,  $P < 0.05$ )、診療実日数 (OR:0.567, CI:0.401-0.802,  $P < 0.05$ )、性別 (OR:0.274, CI:0.178-0.421,  $P < 0.01$ ) ]。また、受診時年齢と外来診療費の推移の整理を行った結果、平均医療費は、幼児期に低い水準にあり学童期に向けて上昇傾向を認めたが、思春期にかけてやや変動傾向が認められた。

本研究は、併発症や治療歴、家族や生活の環境要因について、精緻な検討を行っていない。

今後は、疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注しつつ、更に広範囲な調査研究が望まれる。

### 分担研究 3

#### 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（慢性腎疾患）（盛一享徳他）

診療報酬明細書データには、治療や処置などの診療行為の記録が蓄積されており、疾患研究に有益であるリアルワールドデータとして期待されているが、注目する疾患に関するデータを抽出するためには、疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成しなければならない。これは研究者にとって非常に負荷が高い作業であることから、疾病研究の基盤整備として、小児慢性特定疾病に対する傷病名マスタを作成することを試みた。

本研究班で作成している小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。

51 の対象疾病に対し合計 257 疾患の標準病名が紐付いた。1 対象疾病あたりの対応は中央値 2、第一四分位 1、第三四分位 5、最大 64 疾病であった。疾病の定義上、包括的病名に多くの標準病名が対応することとなった。

研究者にとってレセプト傷病名の抽出は非常に負荷がかかる作業であったが、本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを利用した疾病研究が進むことを期待したい。

### 分担研究 4

#### 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、ICF の観点から小児慢性特定疾病患者の生活機能分類分布と傾向の分析を行い、患者の社会参加につながる生活機能評価項目 (ICF コード) の抽出を行うことである。

これまでの研究で、小児慢性特定疾病医療意

見書の項目と ICF コードを符合してきたが、700 以上ある小児慢性特定疾病全てに符合することは難しいため、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の 4 疾患群に限定した小児慢性特定疾病データの二次利用申請データを行い、基本統計量、ADL、社会参加に関連するコードの分析を実施することとした。

今年度は、ICF コードの符合と符合に関する整合性の検証を中心に行った。既存の評価尺度を用いた第 1～第 3 評価者による ICF コーディングの全体の一致率 ( $\kappa$  係数) は、0.76 と高い値を示したことから、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていると考える。また、慢性心疾患のうち拡張型心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、不整脈源性右室心筋症について基本統計量の整理を行った。

今後は、4 疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目を ICF の観点から検討する予定である。

### 分担研究 5

#### 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査（黒澤健司）

令和 4 年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は 191 まで拡大した。これは指定難病の約 8 割に相当するが、小児慢性特定疾病を単位とすると、その適用割合は 56% となる。根拠法の異なる小慢疾病の診断の手引きから、実際に遺伝学的検査が適用となる疾病を検討した結果、少なくとも 29 疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていなかった。今後の小慢疾病の遺伝学的検査の在り方が課題である。

### 分担研究 6

#### 小児慢性特定疾病児童等登録データの提供シ

## システム等に関する検討（盛一享徳）

現行システムが出力した登録データを取り込み、階層構造を再現するとともに登録データを保持し、再出力ができるリポジトリデータベースのプロトタイプの開発を目的とした。

現行システムが疾患ごとに出力する XML 形式の階層構造ファイルをインポートし、階層構造を再現した。tsv 形式の登録データ出力ファイルをインポートし、階層構造を持つデータとして疾病情報を保持した。二次元配列の tsv 形式データとして、再度疾病情報を出力できることを確認した。

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。本研究では、XML 形式の階層構造ファイルから階層構造を再現し、json 形式のキー・バリュー型データとして保持できることが確認された。また二次元配列 tsv 形式ファイルとして登録データを出力できることが確認された。これにより現行登録データをデータ提供する機能が実装できたことが確認された。今後は実データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指したい。

## 分担研究 7

### 医療意見書の提出状況に対する COVID-19 の影響に関する検討（盛一享徳）

2020（令和 2）年初めよりわが国でも新型コロナウイルス感染拡大の影響を受けた。感染拡大抑制および医療提供体制の確保のため、外出自粛要請の一環として、公費負担医療における受給者証の有効期限の延長措置がとられた。この期間の実際の小児慢性特定疾病の申請状況を、受領された医療意見書の件数の変化から推測することを目的とした。

国立成育医療研究センター内に設置されている小児慢性特定疾病医療意見書登録センターが受領した 2020 年度分の医療意見書について、実施主体ごとの件数を調べ、2020 年度衛生行政報

告例による小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数と比較することにより、申請数を推測した。

分析可能であった 120 実施主体の約 6 割が、受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。その多くが 9 月前後に一斉更新を行っている実施主体であった。一方、更新時期が都度更新となっている実施主体では、緊急事態宣言下であっても更新申請を受け付けていた可能性があった。都道府県、指定都市、中核市といった実施主体種別による差異は認められなかった。

新型コロナウイルス感染拡大による緊急事態宣言の有無にかかわらず、更新申請の取り扱いが実施主体によって異なっていた可能性があることが分かった。

## 分担研究 8

### 移行期支援・自立支援に関する検討-移行期医療支援センターの設置促進に向けた実態と課題の把握に関する検討-（檜垣高史）

移行期医療支援センターの設置の実態と課題の把握し、設置促進に向けた検討を行う。

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、移行期医療支援センターの設置状況について、問題点や課題などについて分析する。

移行期医療支援センターの設置自治体は、令和 4 年度において、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であり、他の自治体への設置は進んでいない状況であった。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 1であった。

移行期医療体制構築において、既存および新規の移行期医療支援センターに対して、「小児慢性特定疾病児童等の自立支援に資する研究」班と協力し、調査・分析を進めていく必要がある。

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. 移行支援の実績について、3. 対象疾患・領域を広げていくための方策について、4. 移行支援コーディネーターと小慢自立支援員との連携について、5. 連携先について、6. 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、7. 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、1. 各学会のガイドラインや提言の内容調査、2. 各学会移行医療委員会に対するアンケート等による調査の必要性について 3. 小慢自立支援員との連携が可能な点も、今後の検討課題とした。

#### 分担研究 9

##### 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理ーウェブコンテンツ作成の試みー(落合亮太他)

小児慢性特定疾病児童等は、複数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ことは難しい。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、これに基づき患者が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アンケート形式サイトを作成した。

本研究ではこのサイトと連携しつつ、患者により詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。また、同内容の一部を関連の厚労科研難治性疾患政策研究事業および日本小児循環器学会関連委員会の協力を得ながら、同研究班・学会が作成中であった先天性心疾患患者・家族向けウェブサイトに還元・反映させ公開した。作成したウェブコンテンツ案が小慢全体を網羅しているかを確認のうえ、前述のアンケート形式サイトと連動させ、患者・家族が施策にたどり着く手助けとすることが期待される。

#### 分担研究 10

##### 病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討(西牧謙吾)

本研究は、小児慢性特定疾病児の教育、患者会との連携に関する研究である。これまで、障害福祉のナショナルセンターにおいて、トライアングルプロジェクトという、教育と福祉の情報共有に関する課題を解決するための方策の検討や、それぞれの分野の連携のための人材育成に関する検討を行ってきた。国立障害者リハビリテーションセンターにある発達支援情報センターのポータルサイトと人材育成のための e-learning のサイトを作成した。疾病を抱える多くの子どもは、小中学校に在籍しながら、特別なサポートを受けられていない。本研究では、トライアングルプロジェクトの教育と医療版と位置づけている。

具体的には、現在「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掲載されている「病気の子どもの理解のために」という支援冊子の改訂を病弱特別支援学校校長会とともに行った。一部改訂が終了し、HP への掲載を待っている。また、ICT を活用して、小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援の充実を目的に、病弱教育研究者の協力を得て、北海道、青森県、福島県、新潟県で、病弱教育と連携した相談支援モデル構築を模索した。中でも、北海道では、

北海道難病連との連携のもと、ICT を活用した自立支援員体制の評価と構築を行い、相談事例を積み重ねている。

#### 分担研究 11

##### 関連学会と連携した慢性疾患を抱えた子どもたちに関する教育分野向け支援冊子作成の試み（盛一享徳他）

慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子は、医療と教育の分野を超えた連携の成果の一つであり、教育者が慢性疾患を抱える子どもを理解するための数少ない教材として活用されてきた。初版作成からかなりの時間が経過し、近年の医療技術の進歩等も踏まえ、内容の改訂が望まれていたことから、これらの改訂を実施することを目的とした。

全国特別支援学校病弱教育校長会の協力の下、教員が中心となり支援冊子の改訂を行い、日本小児科学会小児慢性疾患委員会を通じ、疾患関連学会の専門医に医学監修への協力を依頼した。

支援冊子の改訂作業開始について、文部科学省初等中等教育局特別支援教育課および厚生労働省健康局難病対策課の内諾のもと冊子改訂作業を開始した。令和4年度は白血病、肥満、色素性乾皮症、もやもや病、高次脳機能障害、炎症性腸疾患について、教員による改訂作業が終了し、関連学会による医学監修を行った。炎症性腸疾患については、医療の進歩に伴い記載されている医学的内容が現在の状況と合わない部分が多いことから、全面改訂が望まれるとの指摘があり、全面改訂を行うこととした。その他の疾患については最終確認に進んだ。

医療分野と教育分野の連携体制を構築し、支援冊子改訂に向けた体制が整った。支援冊子の改訂作業を継続してゆきたい。

#### 分担研究 12

##### 国際生活機能分類に基づく生活の困難感に関する質問の小児慢性特定疾病児童等への適応

##### についての検討（盛一享徳）

慢性疾患を抱える子どもたちの身体的・心理社会的な重荷となっているアンメットニーズを補足するための手段について検討した。

リウマチ性疾患領域で実施された、国際生活機能分類（ICF）の概念を用いた生活の困難感に関する調査票について、小児慢性特定疾病児童等に広く用いることが有用であるかどうか検討した。

症状の増悪を避けるための外出抑制は、SF-36の精神のおよび役割／社会的側面のサマリスコアと相関しており、程度が強いほどサマリスコアも低かった。家族からの偏見や医師との関係性が、SF-36の精神のおよび役割／社会的側面のサマリスコアと関連していた。身体障害者手帳の有無や医療費助成受給の有無は、身体的サマリスコアと関連していたが、他のサマリスコアとの関連はなかった。

ICFにおける活動の抑制・制限は、患者QOLを下げる要因となっている可能性があった。また家族や担当医との関係性も患者QOLに寄与していると思われた。これらはアンメットニーズの一部に相当すると考えられ、患者アウトカムの向上にとって重要な要因であると思われた。本調査票はリウマチ性疾患だけでなく、他の慢性疾患患者にも有益であると思われた。

#### 分担研究 13

##### 「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在り方に関する検討（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。2022年（令和4）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約370万件、1日あたり平均1万件であり、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 14

##### 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）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および確認テスト問題は、関係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4年度までに本ウェブサイトを利用した実施主体は、128 実施主体（令和5年3月31日時点）で全体の94.1%であった。

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の申請登録や、実施主体からの問い合わせ対応等を行った。令和5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、今後も広く利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 15

##### 小児慢性特定疾病指定医研修用ウェブサイト（e-learning）のコンテンツ改訂について（盛一享徳）

小児慢性特定疾病の医療費助成制度において、助成申請に必要な医療意見書を作成できる「指定医」の指定を受ける方法の一つに、実施主体の指定研修の受講がある。小児慢性特定疾病情報センターでは、指定医の研修プログラムを e-learning サイトにて提供している。研修の講義内容等は、追加疾患の告示や制度の改正等に伴って継続的な更新が必要だが、これには様々なコストがかかり、コンテンツの迅速なアップデートが容易でないという課題があった。

本研究では、改訂に係る作業の長期的なコスト削減や効率上昇を目的として、2022年度に行った一連の改訂作業のプロセスについて検討を行った。結果、人工音声ナレーターソフトの導入、編集効率アップのための主要な表のデザイン変更、講座全体の構成の見直し、制度運用の変更への対応および内容の簡潔化を行うことで、幅広く改訂を施すことができた。

本成果により今後の改訂作業が以前より容易になると思われる、e-learning 受講者に対し、新しい正確な情報を滞りなく提供するために、効率的かつ継続的なコンテンツの改訂が可能になると期待できた。

#### 分担研究 16

##### 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

## 況等一（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。全国の実施主体より医療意見書の写しが、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送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2023（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015年度は112、2016（平成28）年度は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、2020（令和2）年度は127実施主体となっていた。2022年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2020年度分までの医療意見書は、おおよそその実施主体から受領済みであることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計110,351件（うち成長ホルモン治療用意見書13,101件）、2016年度計104,597（うち成長ホルモン治療用意見書12,080）件、2017年度計114,821（うち成長ホルモン治療用意見書13,006）件、2018年度計111,516（うち成長ホルモン治療用意見書11,849）件、2019年度計37,146（うち成長ホルモン治療用意見書3,944）件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、①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。）」、②糖尿病「1型糖尿病」、③内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症（クレチン症、異所性甲状腺など）」、④悪性新生物「T細胞急性リンパ性白

血病」、⑤神経・筋疾患「點頭てんかん（ウェスト症候群）」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、⑨慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、⑩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同様の登録状況であり、2015から2018年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により2020から2021年度分の医療意見書の受領と電子化が遅延していた。2022年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

## D. 考察

本研究班では、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を目的として、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題の二本柱に掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

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の検討では、小慢の対象年齢にある20歳未満で特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれる割合を、指定難病からみた小慢への対応性ごとに算出した結果、小慢と対応がない指定難病の一部には小慢の要件を満たす可能性のある疾病が存在することが明らかとなった。小慢の要件判断に必要となる知見の集積が重要であると思われた。

小児疾患診療の医療経済評価では、小児1型糖尿病の医療費構造について、医療ビッグデータを用いて多施設後ろ向き縦断研究を試行した結果、外来診療日数の増加は、統計学的有意に入院イベントを抑制することが示唆された。今後は疾病の治療特性や小児の日常生活にも傾注

しつつ、更なる広範囲な調査研究が望まれる。

診療報酬明細書データを疾病研究に利用する際の基盤整備として、小児慢性特定疾病の慢性腎疾患群の対象疾病に対する ICD-10 ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを用いた疾病研究が進むことを期待したい。

小慢患児の社会参加に関連し、国際生活機能分類 (ICF) の観点から患児の生活機能分類分布と傾向の分析を行う研究では、既存の評価尺度を用いた第一～第三評価者による ICF コーディングの全体の一致率 ( $\kappa$  係数) は、0.76 と高い値を示したことから、医療意見書に対する ICF コードの符号においても整合性をもったコーディングが行えていると考えられた。今後は、4 疾患群の基本統計量とともに重症度基準に関する評価尺度に着目した分析を行い、横断的に統一可能な項目について探索し、対象疾病全体の社会参加に関する項目を ICF の観点から検討する予定である。

遺伝性疾患が半数超を占める小慢の対象疾病においては、令和 4 年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の適用疾患数は 191 まで拡大した。小慢疾病の診断の手引きから、実際に遺伝学的検査が適用となる疾病を検討した結果、少なくとも 29 疾患は遺伝学的検査が診断確定に必須でありながら保険適用となっていなかった。小慢の対象疾病において、遺伝学的検査の在り方の更なる検討が課題である。

これまで別々のシステムとして運用されてきた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は、システムが刷新され一つに統合される予定である。小慢側の新登録システムの稼働開始にあたり、研究目的としての既存のデータ提供を継続して行えるよう、現行登録データを二次元配列の tsv 形式データとして出力する機能の実装を行った。今後は実

データの取り込みと出力確認、登録データの追加・編集機能の実装を目指したい。

2020 年初頭より国内で拡大した新型コロナウイルス感染症が、小慢の申請にも影響を及ぼした可能性を考慮し、公費負担医療における受給者証の有効期限の延長措置がとられた期間の小慢の申請状況を実施主体ごとに分析した。結果、実施主体の約 6 割が、更新申請対象者の受給者証の有効期限延長措置を実施し、新規申請のみを受け付けていたと思われた。居住地による対応の差異が患者・家族に及ぼした影響を検討する必要があると思われた。

移行期医療支援および自立支援に関する検討では、今後の課題として、自立支援事業との連携促進や、移行期医療体制を構築する際に必要な情報の調査・分析、各専門分野別の特性や方針を踏まえた移行支援の推進が挙げられた。

小慢児童等が利用し得る施策やサービスは複数存在し、個々がいずれの利用に該当するか制度横断的な情報収集と理解が困難であることが課題である。先天性心疾患患者・家族が、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一覧表示するアンケート形式ウェブサイトを作成、公開した。更にサイト利用の対象者を小慢全体に広げ、より詳細な情報を提供するためのウェブコンテンツ案を作成した。作成した案の網羅性の確認と、前述のアンケート形式サイトとの連動により、患者・家族の施策利用の一助となることが期待される。

研究班における二本柱の課題の一つ、地域共生および療養生活支援に関し、小慢の相談支援体制の充実を図ることを目的とし、北海道をフィールドに行政関係者、医療関係者へのヒアリングを行い、ICT を活用した自立支援員体制の評価と構築を行った。また、病弱教育研究者の協力を得て、北海道から青森県、福島県、新潟県へと対象を広げ、病弱教育と連携し、ICT を用いた相談支援モデル構築を模索している最中である。

慢性疾患を抱える子どもたちの理解を促すための教育者向けの支援冊子「病気の子供の理解のために」の改訂では、教員が中心となり支援冊子の改訂を行い、日本小児科学会小児慢性疾病委員会を通じ、疾患関連学会の専門医に医学監修への協力を依頼した。一部は改訂が終了し、最終確認を待っている。残る疾患の支援冊子の改訂作業を継続する予定である。

慢性疾患を抱える子どもたちの身体的・心理社会的な重荷となっているアンメットニーズを捕捉するために、リウマチ性疾患患者へのアンケート調査より明らかとなった患者 QOL に関連する因子を小児慢性等へと広げて調査することの有用性を検討した。同調査票の内容を他の慢性疾患患者で検討する必要性が示唆された。

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に継続している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は、引き続き正しい情報の提供に努めたい。

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、小児慢性特定疾患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、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援のために、関係各所の協力を得て、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。

## F. 健康危険情報

なし

## 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

