

平成 26 年度 厚生労働科学研究費補助金  
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業))  
「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」  
分担研究報告書

慢性消化器疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：工藤 豊一郎 (国立成育医療研究センター器官病態系内科部  
肝臓内科 医長)  
仁尾 正記 (東北大学大学院医学系研究科 小児外科学 教授)

**研究要旨** 小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、慢性消化器疾患群に関する研究について報告する。

**研究協力者:**

掛江 直子 (国立成育医療研究センター  
小児慢性特定疾病情報室長・  
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター  
政策科学研究部長)

田口 智章 (九州大学医学部小児外科  
教授)

横谷 進 (国立成育医療研究センター  
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

**A. 研究目的**

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾患治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

**B. 研究方法**

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、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で示された「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方 (中間報告)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択

#### 4. 新規対象疾患の列举と各々に4要件に適合する根拠

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児栄養消化器肝臓学会、日本小児外科学会、日本小児神経学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(倫理面への配慮)

本研究は理論的研究であり、公開されている情報のみを利用したため、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

### C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

#### 1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

旧制度において用いられた疾患名称(告示疾患名)が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

旧制度において他疾患群に分類されていた先天性吸収不全症、自己免疫性腸症、自己免疫性肝炎、周期性嘔吐症、家族性腺腫性ポリポーシス等は慢性消化器疾患群とした。

#### 2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

慢性消化器疾患群では、最新の医学的知見や実際の臨床像等を踏まえ対象基準を変更した。

#### 3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

慢性消化器疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

#### 4) 新規対象疾患の列举と四要件との適合性の評価 (表4参照)

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よる「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

慢性消化器疾患群は、旧制度対象疾患の再編と新たに追加された疾患により、総数で旧制度の17疾患から計39疾患に増加した。とくに小児外科系の疾患を多く追加した。

#### D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることで、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

#### E. 参考文献

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「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）」平成25年12月  
[http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu\\_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf](http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf)

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表12-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
3	肝内胆管異形成症候群	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
6	肝内胆管閉鎖症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請
8	シルバール(Gilbert)症候群	告示削除	近年にあり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	告示削除	近年にあり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	告示削除	近年にあり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
膠5	自己免疫性腸炎	告示整理	「13:早期発症型炎症性腸疾患」、「14:自己免疫性腸症 (IPEX)症候群を含む。」などで申請
代35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「2:シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	告示整理	「3:先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請

表12-2

大分類		細分類		対象基準	
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	消A	発症時期が乳児期の場合
1	先天性吸収不全症	2	シヨ糖ノ麦芽糖分解酵素欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病	消C	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	消C	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
4	家族性腸腫性ポリープシス	9	家族性腸腫性ポリープシス	全A	左欄の疾病名に該当する場合 ①又は②に該当し、かつ③を満たす者を対象とする。 ①特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 ②特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合 ③薬物療法を要する場合 註1. 特徴的嘔吐発作とは、以下をすべて満たす場合とする。 ・発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起きる ・発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる ・発作の持続は1時間から10日まで認められる ・発作と発作の間隔は症状から解放される 註2. 薬物療法は補液療法を含む。
5	周期性嘔吐吐症候群	10	周期性嘔吐吐症候群	消F	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合 ・発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる ・発作の持続は1時間から10日まで認められる ・発作と発作の間隔は症状から解放される 註2. 薬物療法は補液療法を含む。
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	炎症性腸疾患	13	早期発症型炎症性腸疾患	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
7	自己免疫性腸症 (IPEX)症候群を含む。) )	14	自己免疫性腸症 (IPEX)症候群を含む。) )	消B	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)	消G	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
9	新生児ヘモクロマトシス	16	新生児ヘモクロマトシス	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

表12-2 (続き)

大分類		細分類		改定案	
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症	全A	左欄の疾病名に該当する場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アザール (Alagille) 症候群	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21	肝内胆管減少症	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
14	肝硬変症	26	肝硬変症	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
19	遺伝性脾炎	31	遺伝性脾炎	消H	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
20	短腸症	32	短腸症	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシウスブルング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	33	ヒルシウスブルング (Hirschsprung) 病	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシウスブルング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシウスブルング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシウスブルング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	36	腸管神経節細胞腫少症	消E	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫	消D	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残	全A	左欄の疾病名に該当する場合
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症	全A	左欄の疾病名に該当する場合

表12-3

告示番号	旧小僧	改定案		細分類
		告示疾患名	大分類	
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成anterio hepatic dysplasia)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	アラジール (Alagille) 症候群
2	肝硬変	14	肝硬変症	肝硬変症
3	肝内胆管異形成症候群	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請	
4	肝内胆管拡張症	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請	
6	肝内胆管閉鎖症	告示整理	「21:肝内胆管減少症」で申請	
7	原発性硬化性胆管炎	11	原発性硬化性胆管炎	18 原発性硬化性胆管炎
8	シルバール(Gilbert)症候群	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため	
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
10	先天性肝線維症	13	先天性肝線維症	25 先天性肝線維症
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24 先天性胆道拡張症
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19 胆道閉鎖症
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため	
14	門脈圧亢進症	15	門脈圧亢進症	27 門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過じルビン血症)	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため	
16	先天性微絨毛萎縮症	2	微絨毛封入体病	7 微絨毛封入体病
17	腸リンパ管拡張症	3	腸リンパ管拡張症	8 腸リンパ管拡張症
内93	周期性ACTH症候群	5	周期性嘔吐症候群	10 周期性嘔吐症候群
腸4	自己免疫性肝炎	10	自己免疫性肝炎	17 自己免疫性肝炎
腸5	自己免疫性腸炎	告示整理	「13:早期発症型炎症性腸疾患」、「14:自己免疫性腸症 (PEX症候群を含む。)」および申請	
代35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「2:乳糖不耐症」で申請	
代37	乳糖吸収不全症	1	先天性吸収不全症	1 乳糖不耐症
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	告示整理	「3:先天性乳糖不耐症・ガラクトース吸収不全症」で申請	
代50	1から49までに掲げるものほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1	先天性吸収不全症	4 エンロキナーゼ欠損症
代50	1から49までに掲げるものほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1	先天性吸収不全症	5 アミロゼ欠損症
代50	1から49までに掲げるものほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1	先天性吸収不全症	6 リパーゼ欠損症
代50	1から49までに掲げるものほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	30 クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群
新規	【新規追加疾患】	4	家族性腸腫性ポリポシス	9 家族性腸腫性ポリポシス
新規	【新規追加疾患】	6	炎症性腸疾患	11 潰瘍性大腸炎
新規	【新規追加疾患】	6	炎症性腸疾患	12 クローン (Crohn) 病
新規	【新規追加疾患】	8	高性肝不全(昏睡型)	15 高性肝不全(昏睡型)
新規	【新規追加疾患】	9	新生児ヘモクロマトーシス	16 新生児ヘモクロマトーシス
新規	【新規追加疾患】	16	先天性門脈欠損症	28 先天性門脈欠損症
新規	【新規追加疾患】	17	門脈・肝動脈腫	29 門脈・肝動脈腫
新規	【新規追加疾患】	19	遺伝性膀胱炎	31 遺伝性膀胱炎
新規	【新規追加疾患】	20	短腸症	32 短腸症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	33 ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34 腸性特異性偽性腸閉塞症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35 巨大膀胱短小結腸腸管運動不全症
新規	【新規追加疾患】	21	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36 腸管神経節細胞減少症
新規	【新規追加疾患】	22	肝巨大血管腫	37 肝巨大血管腫
新規	【新規追加疾患】	23	総排泄腔連獲	38 総排泄腔連獲
新規	【新規追加疾患】	24	総排泄腔外反症	39 総排泄腔外反症

表12-4

大分類		細分類	
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎
6	炎症性腸疾患	12	クローン (Crohn) 病
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻
19	遺伝性脾炎	31	遺伝性脾炎
20	短腸症	32	短腸症
21	ヒルシユスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	33	ヒルシユスブルング (Hirschsprung) 病
21	ヒルシユスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症
21	ヒルシユスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
21	ヒルシユスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞腫少症
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症