

6

膠原病

06.膠原病

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「疾病の状態の程度」について
 - 表 1 対象疾病一覧
 - 表 2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 対象疾病の並びについて
4. 代表的な疾病の申請時の注意点

06.膠原病

2

1. 疾患群の概要

小児の慢性あるいは反復性の炎症病態を中核病態とする疾患群である。

膠原病疾患、血管炎疾患、再発性多発軟骨炎、皮膚・結合組織疾患、自己炎症性疾患で構成されている^(注)。

本疾患群には多様な炎症性疾患が含まれていることから、リウマチ性疾患群の名称がふさわしいが、従来から膠原病と呼ばれてきた疾患が過半数を占めるため、膠原病の名称でまとめられている。従って対象疾病の病因は、獲得免疫や自然免疫の異常のみならず、感染／薬剤アレルギー等によるものも含まれている。

(注) 令和元年7月より、「スティーヴンス・ジョンソン症候群」は皮膚疾患群へ移行しました。

疾病名がより広い概念である「スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）」に変更されました。

疾病の状態の程度が変更されました。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度

対象となる疾病名（対象疾病）と対象となる範囲（疾病の状態の程度）が、厚生労働省告示で定められている。

対象疾病であり、かつ「疾病の状態の程度」に該当する場合に、小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象となる。

膠原病の「疾病の状態の程度」は1種類であり、「治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合」とされている（表1）。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度 と 対象基準

一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈が示されている場合がある。認定審査は、「疾病の状態の程度」及び この通知解釈文に基づいて行われる。

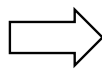
本スライドでは、「疾病の状態の程度」に「運用解釈」を反映させたものを「対象基準」として示している（表2）。

3. 対象疾病の並びについて

厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられており、告示における疾病は、区分および疾病名が五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、区分=大分類、疾病名=細分類と呼びかえ、臨床上の利便性に配慮した並びとしている。

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「○から○○に掲げるもののほか、□□」等の表記となっている包括的病名を選択する。

厚生労働省告示		
区 分	告示番号	疾 病 名
白血病	70	急性巨核芽球性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、最末分化
白血病	72	急性骨髄単球性白血病
白血病	73	急性赤白血病
白血病	74	急性前骨髄球性白血病
白血病	75	急性単球性白血病
白血病	76	若年性骨髄単球性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病
白血病	84	慢性骨髄単球性白血病
白血病	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最末分化
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病
1	白血病	9	急性単球性白血病
1	白血病	10	急性赤白血病
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病
1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病

表 1 対象疾病一覧（膠原病）

対象疾患			疾病の状態の程度	対象疾患			疾病の状態の程度
大分類	細分類			大分類	細分類		
1 膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	膠A	2 血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	膠A
	2	全身性エリテマトーデス	膠A		11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠A
	3	皮膚筋炎／多発性筋炎	膠A		3 再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎
	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	膠A	4 皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	膠A
	5	抗リン脂質抗体症候群	膠A		14	混合性結合組織病	膠A
	6	ベーチェット（Behçet）病	膠A	5 自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	膠A
2 血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	膠A		16	クリオピリン関連周期熱症候群	膠A
	8	多発血管炎性肉芽腫症	膠A		17	TNF受容体関連周期性症候群	膠A
	9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	膠A		18	ブラウ（Blau）症候群／若年発症サルコイドーシス	膠A

06.膠原病

7

表 1 対象疾病一覧（膠原病）

対象疾患			疾病の状態の程度
大分類	細分類		
5 自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	膠A
	20	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	膠A
	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠A
	22	慢性再発性多発性骨髄炎	膠A
	23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	膠A
	24	15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	膠A

06.膠原病

8

表2 疾病の状態の程度と対象基準（膠原病）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	同左	膠A

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

疾病名について

- 疾病名の変更が国際会議等で決定され、新しい疾病名の使用が推奨されているものについては、その決定を反映した疾病名となっている。例えば、従来の特異疾患であったウェジナー肉芽腫と結節性動脈周囲炎は、それぞれ多発血管炎性肉芽腫症、結節性多発血管炎の疾病名となっている。
- 若年性特発性関節炎（JIA）は、以前は申請の際に若年性関節リウマチ（JRA）の名称も許容されていたが、現在はJIAで統一されているため留意すること。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診断基準等について

小児慢性特定疾病対策における膠原病の多くは、難病対策における指定難病の対象疾病でもある。

小児慢性特定疾病対策における医療費助成は、難病対策に比べ自己負担額が1/2に軽減される等、負担軽減により配慮されている面がある。一方で、20歳の時点で指定難病への移行が必要なこともあるため、申請にあたっては、本人や家族との十分な検討が必要である。

小児慢性特定疾病の対象疾病は、指定難病とたとえ疾病名は同じであっても、小児例は成人例を対象に作成された指定難病の診断基準では診断が困難な場合も多いため、小児慢性特定疾病対策では小児に適した診断の手引きが作成されていることに留意する。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

若年性特発性関節炎（JIA）

病型を把握することが適切な治療および管理につながるため、医療意見書には発症時の病型（発症6か月までの臨床像）と、それ以降の病型（現在の病型）を記載する項目が設けられており、それぞれの分類基準に従って病型を記載する（発症6か月以内の新規申請の場合は前者のみで可）。

小児慢性特定疾病の医療費助成対象は、申請時点でJIAに対する治療を受けていることが必要である。したがって、治療により寛解し、薬物療法や理学・作業療法を中止した場合は、その後の経過観察が必要であっても助成対象とはならないことに注意する。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

全身性エリテマトーデス（SLE）

医療意見書には診断に関し、小児 SLE 診断の手引き（1985）、成人 SLE 向けの ACR 分類基準（1997）や SLICC 分類基準（2012）で採用された項目が設けられており、これらについては漏らすことなく記載する必要がある。

「疾病の状態の程度」における「免疫調整薬」には、ヒドロキシクロロキンも含まれる。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

（若年性）皮膚筋炎/多発性筋炎（JDM/PDM）

医療意見書には診断に関し、小児では指定難病の診断基準と異なり、筋電図のかわりに MRI による画像所見が含まれる点、抗Jo-1抗体以外の筋炎特異的抗体陽性も含まれる点に留意する。また、現在上記に加え、抗ARS抗体、抗MDA-5（CADM140）抗体、抗Mi-2抗体、抗TIF-1抗体検査も保険収載されている。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

シェーグレン（ Sjögren）症候群

医療意見書には診断に関し、小児では乾燥症状が目立たず、腺外症状・検査値の異常が所見の主体となるため、厚生労働省研究班による改訂診断基準（1999年）ではなく小児に適した診断基準が作成されている事に留意する。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

家族性地中海熱

「疾病の状態の程度」における「免疫調整薬」には、コルヒチンも含まれる。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

自己炎症性疾患

自然免疫系の遺伝性異常症を背景に、炎症病態が持続あるいは反復する疾患群である。

2000年以降に確立された新しい疾患概念であり、遺伝子変異が見つかることで新しい疾患が同定されるばかりでなく、病態解明が進んだことで既知のリウマチ性疾患の一部が、自己炎症性疾患の範疇に組み込まれつつある。

診断には、疾患に関連した遺伝子変異の確認が有用であるが、その判定には臨床遺伝専門医の解釈が必要である。また関連する既知の遺伝子変異を欠く症例も多いため、特徴的な臨床像と併せて診断する必要があるが、疾患頻度の問題から、自己炎症性疾患の診療経験がないとその判断は難しい。

したがって、本症を疑う場合には、本症をよく知る専門医へのコンタクトが必須であり、「自己炎症性疾患サイト」 (<http://aid.kazusa.or.jp/2013/>) が参考となる。