

## 小児慢性特定疾患として追加すべき皮膚疾患 第2報

主任研究者：加藤 忠明、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長

分担研究者：佐々木りか子、 国立成育医療センター第二専門診療部皮膚科医長

研究協力者：岩戸 純子、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部共同研究員

研究協力者：願 艶紅、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員

研究要旨：小児慢性特定疾患として今後追加登録されるべきと、昨年度の調査により皮膚科専門医から要望のあった12疾患に関して、全国の小児病院の皮膚科医長、及び大学病院の皮膚科教授を対象に調査した。対象基準を設定した先天性巨大色素性母斑（メラノーマの合併）、神経皮膚黒色症（悪性黒色腫、脳腫瘍の合併）とともに、現在の対象疾患類似の無汗性外肺葉形成不全症（外界の温度に対応できない）、コケイン症候群（色素性乾皮症類縁疾患）などが要望として強かった。

### A. 研究目的

小児皮膚疾患患者は、幼いうちから「目に見える」症状があるために社会生活を送るのに大変な苦難を強いられる場合がある。しかし、公費負担制度の狭間になって医療費助成の恩恵を受けられない疾患も一部に存在するので、それらを正しく評価するために全国の皮膚科専門医に質問紙調査を行った。今後、小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）の対象疾患を見直す際の参考にすることを目的にまとめた。

### B. 研究方法

昨年度は、小児慢性特定疾患として今後追加登録すべきと考える疾患名、および、その理由に関して皮膚科専門医に質問紙調査を行った<sup>1)</sup>。その結果、皮膚科専門医から要望はあるものの公費負担の対象外になっている11皮膚疾患及びエーラス・ダンロス症候群（表1に示す疾患）について、対象基準案を試作して調査票にまとめた。その内容に関して、皮膚科の存在

する全国の小児病院20か所の皮膚科医長、また大学病院80か所の皮膚科教授を対象に調査した。

### C. 結果

返送されたのは46通（回収率46%）であった。回答者の内訳は男性36名、女性5名、性別不明5名、また、30歳代以下6名、40歳代12名、50歳代20名、60歳代4名、年齢階級不明4名であった。

1通の無効回答を除く45名の集計結果を表1に示す。調査した12疾患に関して、対象基準案、回答者が診療している医療機関での小児の総患者数、追加希望の程度を示す。疾患名の記載順は調査票と同じであり、優先的に対象として追加すべきと調査票作成時に考えられた順である。

調査した12疾患すべてに関して、小慢事業の対象として追加されることを望んでいた。その中で、対象基準を設定した先天性巨大色素性母斑（メラノーマの発生頻度が高い）、神経皮膚

黒色症（悪性黒色腫、脳腫瘍の発生頻度が高い）とともに、頻度は比較的低いものの現在の対象疾患類似の無汗性外肺葉形成不全症（無痛無汗症類縁疾患、外界の温度に対応できない）、コケイン症候群（色素性乾皮症類縁疾患であり、神経難病である）、エーラス・ダンロス症候群（Ⅰ型は重症であり、Ⅸ型はメンケス病類縁疾患である）などが要望として特に強かった。

円形脱毛症（QOLの著しい低下）は、比較的多くの皮膚科専門医が診療しており、対象疾患に追加するべきとの要望が多かった。しかし、「自分が診療して苦労し、また患児を気の毒に思っている場合は、希望程度が強くなり、診たこともない疾患は希望の対象になりにくい。」との意見も見られた。

調査票に載せた 12 疾患以外に公費負担の対象外であり、小慢事業の対象とするべきとされた疾患は紅皮症のみであった（1名からの要望）。

対象基準の変更希望案としては、エーラス・ダンロス症候群は「Ⅳ型のみでなく、何らかの治療を行っている場合（病型分類を精力的に行っている施設がないため）、また、歩行障害を伴いやすいⅠ型重症例も含める」、先天性巨大色素性母斑は「体表の 10%を超える場合、あるいは顔面の 10%を越える場合、あるいは露出部の 5%を越える場合」、円形脱毛症は「罹病期間 1年以上で、かつ 50%以上の脱毛」の方が良い、との意見が見られた。

また、「Klippel-Weber 症候群は、Parks Weber 症候群と区別するため、Klippel-Trenaunay 症候群と呼ばれるようになった。」との自由記載もあった。

#### D. 考察

現在、小児慢性特定疾患として小慢事業で対象となっている疾患類似の無汗性外肺葉形成不全症、及びコケイン症候群は、最優先で対象にするべきと考えられる。そして、それらも含めた 11 疾患に関して、皮膚科専門医から要望の強かった順に、厚生労働省の予算の範囲内で小慢

事業の対象として追加することが望まれる。

小児の重症な皮膚疾患患児のほとんどは、調査対象とした小児病院あるいは大学病院を受診していると考えられる。今回の調査の回収率は 46%であったことを考慮すると、小慢事業の対象疾患とする場合、全国での対象人数は表 1 に示す小児総患者数の 2~3 倍と予想される。エーラス・ダンロス症候群は現在、小慢事業の対象疾患であり、平成 13、14、15 年度に各々 40 人、42 人、50 人が登録されていた。表 1 によれば 18 人であったので、2~3 倍と予想することは妥当と考えられる。

従って、無汗性外肺葉形成不全症、コケイン症候群の 2 疾患を小慢事業の対象として追加しても、対象者数は数十人程度と予想され、必要な予算増は限定的である。①慢性に経過する疾患であり、②生命を長期にわたって脅かす疾患であり、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であり、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であり、小慢事業の対象にすることが切望される。

#### 参考資料

1) 佐々木りか子、榊村智美、加藤忠明：小児慢性特定疾患として追加するべき皮膚科疾患第 1 報。平成 17 年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」報告書：99~101、2006

表1 小児慢性特定疾患として追加すべき皮膚疾患

小慢事業の追加対象疾患案	対象基準案	回答のあった医療機関での小児総患者数	追加希望の程度 <sup>注)</sup>				無記入
			◎	○	△	×	
外胚葉形成不全症	無汗性の場合	11	8	17	10		10
コケイン症候群	何らかの治療を行っている場合	6	6	18	10		11
エーラス・ダンロス症候群	IV型	18	6	18	12		9
先天性巨大色素性母斑	体表の10%を超える場合	74	11	20	7		7
スタージウェーバー症候群	顔面の25%を超える場合	56	5	26	7		7
Klippel-Weber症候群	何らかの治療を行っている場合	41	7	22	8		8
神経皮膚黒色症	何らかの治療を行っている場合	25	11	19	6		9
色素失調症	何らかの治療を行っている場合	56	4	17	13	1	10
掌蹠角化症	何らかの治療を行っている場合	68	5	19	10	1	10
肥満細胞症	多発する場合	86	3	13	18	2	9
先天性血管拡張性大理石様皮斑	何らかの治療を行っている場合	38	2	16	12	4	11
円形脱毛症	罹病期間2年以上で、かつ50%以上の脱毛がある場合	330	11	20	6	2	6
合計		809	79	225	119	10	107

注) ◎:対象として特に追加すべき疾患、○:追加が望まれる疾患、  
△:どちらともいえない疾患、×:追加しない方がよい疾患