

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

膠原病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：武井 修治 (鹿児島大学医学部保健学科 教授)

研究要旨 小児慢性特定疾患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、膠原病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)

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

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。

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。

-
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. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠
-

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。

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、日本小児リウマチ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。

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。

膠原病疾患群では、実際の臨床現場での治療状況を踏まえ、対象基準に修正を加えた。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名

の選択 (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。

膠原病疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙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。

膠原病疾患群では、新規追加された疾患および免疫不全症候群に分類されていた疾患が新たに加わり合計25疾患が内包されることとなった。

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によって、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

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6-1

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	整理区分	変更内容
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	告示整理	「《慢性心疾患群》31：川崎病性冠動脈瘤」で申請
4	自己免疫性肝炎	告示整理	「《慢性消化器疾患群》17：自己免疫性肝炎」で申請
5	自己免疫性腸炎	告示整理	「《慢性消化器疾患群》13：早期発症型炎症性腸疾患」、「《慢性消化器疾患群》14：自己免疫性腸炎 (IPEx症候群を含む。）」などで申請
8	スチル(Still)病	告示整理	「1：若年性特発性関節炎」で申請
9	リウマチ性心疾患	告示整理	「《慢性心疾患群》89：僧帽弁閉鎖不全症」、「《慢性心疾患群》93：大動脈弁閉鎖不全症」などで申請

表6-2

大分類		改定案		対象基準
		細分類		
1 膠原病疾患	1	1	若年性特発性関節炎	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
		2	全身性エリテマトーデス	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
		3	皮膚筋炎／多発性筋炎	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
		4	シェーグレン（Sjögren）症候群	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
		5	抗リン脂質抗体症候群	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
		6	ベーチェット（Behçet）病	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
2 血管炎症候群	2	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	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
		8	多発血管炎性肉芽腫症	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

表6-2 (つづき)

2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	膠A	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
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	膠A	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
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠A	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
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	膠A	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
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	膠A	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
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	膠A	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
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	膠A	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
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	膠A	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
5	自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連連周期性症候群	膠A	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

表6-2 (つづき)

5	自己炎症性疾患	18	ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス	膠A	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
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	膠A	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
5	自己炎症性疾患	20	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	膠A	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
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	膠A	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
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	膠A	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
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	膠A	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
5	自己炎症性疾患	24	15から23に掲げるもののほか、自己炎症性疾患	膠A	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
6	ステイブンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	25	ステイブンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	膠A	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

表6-3

旧小慢		改定案	
告示番号	告示疾患名	大分類	細分類
1	アレルギー性重敗血症(ウイスラー・ファンクニ(Wissler-Fanconi)症候群)	1 膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	告示整理	《慢性心疾患群》31：川崎病性冠動脈瘤にて申請
3	シエーグレン症候群	1 膠原病疾患	4 シエーグレン(Sjögren)症候群
4	自己免疫性肝炎	告示整理	《慢性消化器疾患群》17：自己免疫性肝炎にて申請
5	自己免疫性腸炎	告示整理	《慢性消化器疾患群》13：早期発症型炎症性腸疾患、「《慢性消化器疾患群》14：自己免疫性腸症(PEC)症候群を含む。」などで申請
6	若年性関節リウマチ	1 膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎
7	スティーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	6 症候群	25 スティーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群
8	スチル(Still)病	告示整理	《慢性心疾患群》89：若年性特発性関節炎にて申請
9	リウマチ性心疾患	告示整理	《慢性心疾患群》93：大動脈弁閉鎖不全症、「《慢性心疾患群》93：大動脈弁閉鎖不全症」などで申請
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	5 自己炎症性疾患	20 高IgD症候群(メハロン酸キナーゼ欠損症)
血107	先天性細胞性免疫不全症	5 自己炎症性疾患	17 TNF受容体関連周期性症候群
血107	先天性細胞性免疫不全症	5 自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群
血107	先天性細胞性免疫不全症	5 自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群
血107	先天性細胞性免疫不全症	5 自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎
血107	先天性細胞性免疫不全症	5 自己炎症性疾患	24 15から23に掲げるもののほか、自己炎症性疾患
新規	【新規追加疾患】	1 膠原病疾患	2 全身性リウマチーデス
新規	【新規追加疾患】	1 膠原病疾患	3 皮膚筋炎/多発性筋炎
新規	【新規追加疾患】	1 膠原病疾患	5 抗Jリチン抗体症候群
新規	【新規追加疾患】	1 膠原病疾患	6 ハーゼット(Behçet)病
新規	【新規追加疾患】	2 血管炎症候群	7 高安動脈炎(大動脈炎症候群)
新規	【新規追加疾患】	2 血管炎症候群	8 多発性血管炎性肉芽腫症
新規	【新規追加疾患】	2 血管炎症候群	9 結節性多発性血管炎(結節性多発動脈炎)
新規	【新規追加疾患】	2 血管炎症候群	10 顕微鏡的多発性血管炎
新規	【新規追加疾患】	2 血管炎症候群	11 好酸球性多発性血管炎性肉芽腫症
新規	【新規追加疾患】	3 再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎
新規	【新規追加疾患】	4 皮膚・結合組織疾患	13 強皮症
新規	【新規追加疾患】	4 皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病
新規	【新規追加疾患】	5 自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱
新規	【新規追加疾患】	5 自己炎症性疾患	16 列オレイン関連周期性熱症候群
新規	【新規追加疾患】	5 自己炎症性疾患	18 ブラウ(Blau)症候群/若年発症性リウマチ
新規	【新規追加疾患】	5 自己炎症性疾患	23 インターレイキン1受容体拮抗分子α鎖症

表6-4

大分類		細分類	
1	膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス
1	膠原病疾患	3	皮膚筋炎/多発性筋炎
1	膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群
1	膠原病疾患	6	ベーチェット (Behçet) 病
2	血管炎症候群	7	高安動脈炎 (大動脈炎症候群)
2	血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症
2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱
5	自己炎症性疾患	16	クリヒリン関連周期熱症候群
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ (Blau) 症候群/若年発症サルコイドーシス
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症