

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

皮膚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：新関 寛徳 (国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部皮膚科 医長)

**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、皮膚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、日本小児皮膚科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。

皮膚疾患群は、旧制度において他疾患群に分類されていた眼皮膚白皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症、色素性乾皮症と今回新たに追加された疾患から編成した新設された疾患群である。

### 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。

皮膚疾患群では、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。とくに表皮水疱症については診断法の進歩に伴い、対象となる範囲を病型によるものではなく治療の実態に合わせたものとした。

### 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。

皮膚疾患群においては、とくに先天性魚鱗癬を国際分類の変更に併せて修正をおこなった。

### 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。

皮膚疾患群においては、「膿疱性乾癬(汎発型)」および「レックリングハウゼン病(神経線維腫症I型)」を新たに対象疾患とした。

## 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](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14-1

告示番号	旧小慢		改定案	
	告示疾患名		整理区分	変更内容
代47	先天性魚鱗癬（水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シエーグレン・ラーション症候群）		告示整理	「2：ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）及び表皮性表皮融解性魚鱗癬を含む。）」、「3：常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）」、「4：道化師様魚鱗癬」、「6：シエーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群」、「7：2から6に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬Iで申請

表14-2

改定案			対象基準	
大分類			細分類	
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	皮A 次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキマー・バドラー症候群、チエディック・東症候群及びびかり症候群）でないこと。 アック・東症候群で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）及び表皮性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6	シエーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7	2から5に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	皮B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水泡症	8	表皮水泡症	皮C 常に水泡ひららが有り、在毛処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある患者
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	皮D 治療が必要なお場合。ただし、軽症型又は一過性の場合には対象とならない
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型）	11	レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型）	皮E 顔面を含めた多数の神経線維腫若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合

表14-3

告示番号	旧小欄		改定案	
	告示疾患名		大分類	細分類
代4	白皮症		1 眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1 眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)
代28	色素性乾皮症		5 色素性乾皮症	10 色素性乾皮症
代47	先天性魚鱗癬 (水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、遺伝的魚鱗癬、シエーグレン・ラーソン症候群)		告示整理 「2：クラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (慶性・劣性) 及び表皮融解性魚鱗癬を含む。)、 「3：常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (遺伝的魚鱗癬を除く。)、 「4：遺伝的魚鱗癬、 「6：シエーグレン・ラーソン症候群」、 「7：2から6に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬」で申請	
代48	致死性表皮水疱症 (ヘルリツ(Herlitz)型)		3 表皮水疱症	8 表皮水疱症
免113	複合型免疫不全症		2 先天性魚鱗癬	5 ネザートン (Netherton) 症候群
新規	【新規追加疾患】		4 膿疱性乾癬 (汎発型)	9 膿疱性乾癬 (汎発型)
新規	【新規追加疾患】		6 レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	11 レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)

表14-4

告示番号	旧小欄		改定案	
	大分類	細分類	大分類	細分類
4	膿疱性乾癬 (汎発型)		9 膿疱性乾癬 (汎発型)	
6	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)		11 レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	