

## 消化器疾患における小児慢性特定疾患治療研究事業の あり方に関する研究

研究分担者 工藤 豊一郎（国立成育医療研究センター肝臓内科 医長）

### 研究要旨

先行研究（平成 25 年度松井班）における作業で病名の見直しが行われた際、資料となる小児慢性特定疾患の登録データは概ね平成 21 年度までの集計に基づいていた。その後、本年度になり平成 23 年度・平成 24 年度集計が得られたため、整理の作業に遺漏がないか確認し、平成 27 年 1 月以降実施された新たな小児慢性特定疾病診断名との対応を確認した。新たな制度で脱落する、援助が必要な症例はないものと考えられた。

### 研究協力者：

田口 智章（九州大学大学院医学研究院  
小児外科学分野 教授）  
玉井 浩（大阪医科大学小児科 教授）  
松井 陽（聖路加国際大学大学院博士課程  
特任教授）  
虫明 聡太郎（近畿大学医学部附属病院小児科  
教授）

### A. 研究目的

平成 27 年 1 月 1 日から小児慢性特定疾病は見直された新しい体系に移行したが、先行研究（平成 25 年度松井班）における作業で病名の見直しが行われた際、資料となる小児慢性特定疾患の登録データは平成 21 年度（一部は平成 22 年度）までの集計に基づいていた。そ

の後、本年度になり平成 23 年度・平成 24 年度集計が得られたため、整理の作業に遺漏がないか確認し、平成 27 年 1 月以降実施された新たな小児慢性特定疾病診断名との対応を確認した。

### B. 研究方法

平成 23 年度および平成 24 年度小児慢性特定疾患の慢性消化器疾患分野の登録データを事務局から供与され解析した。

平成 21 年度および平成 22 年度登録データは web 上に公開されている平成 23 年度松井班総括・分担研究報告書の分担報告「1. 小児慢性特定疾病情報センター全般に関する研究（加藤 忠明）」から引用した

([http://www.shouman.jp/research/pdf/13\\_23/23\\_02.pdf](http://www.shouman.jp/research/pdf/13_23/23_02.pdf))。

平成17年度から平成20年度データは平成23年度松井班総括・分担研究報告書の分担報告「14. 慢性消化器疾患の登録・解析・情報提供に関する研究(須磨崎 亮) 小児慢性特定疾病情報センターの小児慢性消化器疾患分野における改善余地の検討」から引用した([http://www.shouman.jp/research/pdf/13\\_23/23\\_17.pdf](http://www.shouman.jp/research/pdf/13_23/23_17.pdf))。

#### (倫理面への配慮)

小児慢性特定疾患の申請時には研究事業における解析について承諾を得る手順となっている。

### C. 研究結果・考察

集計結果を表1(次々頁)に示す。

平成23年度においては平成22年度までと比較して登録総数が340例増加していた。この増加は大部分が「胆道閉鎖症」でみられており、同症は281例増加していた。他疾患も概ね万遍なく増加していた。しかし、平成23年度の新規登録数は胆道閉鎖症では162例、平成24年度でも同様に172例であり、平成19年度の155例、平成20年度の161例と比べて大差ない結果であった。

したがって平成23年度に登録総数が増加したことは新規登録数の増加ではないため、平成23年3月に起こった大規模な放射能漏出事故とは関連づけ得ないと確認された。

疾患によらず万遍なく増加がみられ、統計に加わる自治体数の増加等の因子があるものと推察された。

「ジルベール症候群」、「デュビン・ジョンソン症候群」、「ローター型過ビリルビン血症」ともに新規登録はみられなかった。また、更新されている症例1例について、対象基準の「消C:治療で挿管、中心静脈栄養、気管切開管理のいずれかを長期間行う場合」を満たさないことが事務局で確認された。

したがって体質性黄疸のこれら3疾患は需要が乏しいことが改めて確認された。

次に、松井班見直しで形式上は廃止される診断名について検討した。

「肝内胆管異形成」は、平成23-24年度は3例で使用され、いずれもK大学で初期の診断がされたカロリ病(主に多発性嚢胞腎に合併した例)について使用されていると判明した。したがってこれらの症例は平成27年1月以降は「多発性嚢胞腎」または「先天性肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)」で申請可能と考えた。

「肝内胆管閉鎖(症)」は、平成23-24年度は6-8例であった。これは胆道閉鎖症の一型を指して申請しているものと推定しているが、意見書データでこれを確認することはできなかった。万一、本診断名で胆道閉鎖症以外に申請されている病態があるとするれば、本症の名称は胆道閉鎖症以外では肝内胆管低形成や肝内胆管減少症を示す用語であることから、そうした肝内胆管が少ない病態を考慮する必要がある。平成27年1月から「アラジール(Alagille)症候群」および「肝内胆管減少症」の診断は診断の手引きに従うこととなっており、JAG1 遺伝子またはNotch2 遺伝子の異常があれば「アラジール(Alagille)症候群」、なければ「肝内胆管減少症」として申請が可能である。したがって本症は大部分が「胆道閉鎖症」、万一そうでないとすれば「アラジール(Alagille)症候群」または「肝内胆管減少症」で申請可能と考えた。

「肝内胆管拡張症」は、平成23-24年度は4-2例であった。これは画像検査で診断されるものであり、平成27年1月からは診断の手引きに従うという前提で「先天性肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)」で申請が可能と考えた。

そのほか従来用いられていた同一疾患の別診断名をまとめる作業は平成25-27年度総合報告書に記載の通りであり、追加作業を要しなかった。

### D. 結論

平成25年度松井班で行われた病名整理は妥当と思われ、今後の新たな制度で脱落する、援助が必要な症例はないものと考えられた。

**E. 健康危険情報**

該当なし

**F. 研究発表**

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表 該当なし

**G. 知的財産権の出願・登録状況**

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3.その他  
いずれも無し

表1. 平成17年早見表で示された疾患名の別名

疾患名	ICD10	対象基準	早見表に現れた他の診断名
<b>肝胆道系疾患</b>			
ジルベール症候群	E80.4	消C	Gilbert症候群
デュビン・ジョンソン症候群	E80.6A	消C	Dubin-Johnson症候群
ローター型過ビリルビン血症	E80.6B	消C	Rotor型過ビリルビン血症
肝硬変	K76.1	消A	liver cirrhosis
進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	K76.1A	消A	
門脈圧亢進症	76.6B	消B	portal hypertension
原発性硬化性胆管炎	K83.0	消B	
肝内胆管拡張症	K83.8	消B	cystic dilatation of the intrahepatic bile duct
胆道閉鎖症	Q44.2	消A	先天性胆道閉鎖症、biliary atresia、congenital biliary atresia
肝内胆管閉鎖症	Q44.2B	消B	
先天性肝線維症	Q44.5A	消B	congenital hepatic fibrosis
先天性胆道拡張症	Q44.5	消B	先天性胆管拡張症、先天性総胆管拡張症、総胆管囊腫、choledochal cyst
肝内胆管低形成症	Q44.5B	消B	intrahepatic biliary hypoplasia
肝内胆管異形成症候群	Q44.5C	消B	
アラジール症候群	Q44.7	消B	arteriohepatic dysplasia、Alagille症候群、
<b>慢性消化管疾患</b>			
腸リンパ管拡張症	K63.9	消A	intestinal lymphangiectasia
先天性微絨毛萎縮症	K90.9C	消A	congenital microvillus atrophy