

皮膚科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 新関 寛徳（国立成育医療研究センター皮膚科 医長）

研究要旨

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は平成 24 年度には 4 疾患が登録されていた。本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、新制度への集計が可能になった時点で比較していくための基礎資料とすることである。

平成 24 年度クリーニングデータをもとに登録された皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別（女性%）、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常、遺伝子診断、合併症について検討した。4 疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は 224 名、新規登録患者は 22 名であった。

例年の集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会（日本皮膚科学会）、厚労省研究班（難治性皮膚疾患研究班）との連携に有用と思われた。

研究協力者：

鈴木民夫（山形大学皮膚科）
須賀 康（順天堂大学（浦安）皮膚科）
石河晃（東邦大学皮膚科）
岩月啓氏（岡山大学皮膚科）
錦織千佳子（神戸大学皮膚科）
荒川浩一（群馬大学小児科）
武井修治（鹿児島大学保健学科）

A. 研究目的

小児慢性特定疾患事業に登録されている皮膚疾患は現行の 6 疾患のなかでは、平成 24 年度には 4 疾患が登録されていた。先天性代謝疾患群に属したため意見書は同疾患群と同一である。平成 27 年 1 月より第 14 疾患群として皮

膚疾患群がスタートした。

本研究の目的は、旧制度での登録症例を分析し、新制度への集計が可能になった時点で比較していくための基礎資料とすることである。

B. 研究方法

平成 24 年度クリーニングデータを分析した。平成 24 年度登録の皮膚疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症）の疾患別登録件数、新規患者数、性別（女性%）、平均年齢、平均発病年齢、眼科の異常（あり件数）、遺伝子診断（実施+所見に記載あり件数）、合併症 について検討した。

（倫理面への配慮）
該当なし。

C. 研究結果

表 1 に登録病名別件数を示す。旧制度では Hermansky-Pudlak 症候群は、先天性白皮症から独立していたが、ここでは症候性白皮症として白皮症に分類している。先天性魚鱗癬は Sjogren-Larsson 症候群のみが魚鱗癬症候群として記載されているが、その他の病名は 3 種類が記載されており、それ以外の 27 例は「先天性魚鱗癬」のみ記入されていた。

4 疾患（先天性白皮症、色素性乾皮症、先天性魚鱗癬、表皮水疱症の合計は 224 名、新規登録患者は 22 名であった。

表 2 に 4 疾患ごとの集計結果を示す。平均年齢は疾患ごとにさほどばらつきがない。合併症では眼科以外は疾患特異的な記載欄がないため、新制度での記載が期待される。

例年の集計を比較することにより療養状況を把握していくとともに移行期支援の連携のために成人診療学会（日本皮膚科学会）、厚生省研究班（難治性皮膚疾患研究班）との連携に有用と思われた。

D. 健康危険情報

該当なし

E. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 新関寛徳：マイオピニオン「小児慢性特定疾病」の新たな制度について、臨床皮膚 69(7): 498-9, 2015.06
- 2) 新関寛徳：「小児慢性特定疾病」制度について、日本小児皮膚科学会誌、印刷中
- 3) 新関寛徳：新しくなった「小児慢性特定疾病」制度、臨床皮膚、印刷中

2. 学会発表

- 1) 天谷雅行、錦織千佳子、新関寛徳（座長）：教育講演 2 変貌する難病診療の最前線、第 114 回日本皮膚科学会総会、横浜市、2015.5.29
- 2) 荒川浩一、石河晃（座長）：皮膚科領域の小児慢性特定疾病、第 39 回日本小児皮膚科学会学術大会、鹿児島市、2015.07.19

F. 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 24 年度登録件数：先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患（4 疾患）

大分類	登録病名	件数
先天性白皮症		
	(先天性白皮症、白皮症)	57
	Hermansky-Pudlak 症候群	5
色素性乾皮症		84
先天性魚鱗癬		75
	Sjogren-Larsson 症候群	1
	水疱型	17
	非水疱型	26
	道化師様魚鱗癬	4
	(先天性魚鱗癬)	27
表皮水疱症	(ヘルリッツ型、致死型)	3
合計		224

表 2. 平成 24 年度登録患者：先天性代謝異常疾患群に登録された皮膚疾患（詳細）

大分類	件数	新規患者 n	性別；女性 n(%)	平均年齢 yr	発病 年齢 yr	眼科の異常 n	遺伝子診断 n**	合併症
先天性白皮症	62	5	30(48)	7.0	0.017	49	24	18
色素性乾皮症	84	6	33(39)	11.0	0.2	12	60	48
先天性魚鱗癬	75	11	29(39)	7.92	0.09*	19	36	32
表皮水疱症	3	0	2(67)	5.7	0	0	2	2

yr:year, *n=66, **実施+所見に記載あり