

小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

研究代表者 賀藤 均(国立成育医療研究センター病院 病院長)

研究要旨

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)では、医療費助成受給者約10~12万件分の医療意見書データが電子化・匿名化され、毎年厚生労働省へ事業報告されている。

本研究班は、この匿名化データを収集しデータベース化するとともに、データの集計・解析等を行ってきた。本年度は平成26年度データのデータベース化を行い、全国110か所の実施主体から88,402件(成長ホルモン治療用医療意見書分を含む述べ101,341件)をデータベース化し、これらを平成26年度全国登録状況(中間報告)としてまとめた(平成26年度は平成27年1月1日から制度改正が生じたため集計が1年分ではない)。

慢性疾患を抱える子どもたちに対する国の医療費等の支援施策である小児慢性特定疾病対策は、類似する他の子どもへの医療費支援施策(乳幼児・子ども医療費助成等)が存在することから、その普及状況の実態について不明な点が多かった。このため本年度は、全国に在住する日本小児科学会代議員に対し、小児慢性特定疾病対策の利用状況に関する実態調査を行った。その結果課題として、医療意見書の作成に係る医師や患者の労力や金銭的負担、手続きの煩雑さ等があげられ、医師や患者・家族への普及・啓発の不足と更なる推進が必要であることがわかり、小児慢性特定疾病対策の目的と利点の明確化と登録結果の申請医や患者への還元が重要であると考えられた。

全国1741市区町村における乳幼児・医療費助成制度の実態を調査し、医療費助成制度の違いが患者アウトカムへ与える影響について検証を行った。市区町村ごとの年齢階層別死亡数と医療費助成制度の差異に相関があるか検討したが、重大な健康アウトカムの一つである死亡数にまで影響を与えると考えられる因子は見いだせなかった。

小慢事業への申請に地域差が存在するかを検証するために、対象疾患群ごとに登録数の多い代表的な疾病について、格差指標であるTheil indexを用いて登録状況の地域間格差の検証を行った。その結果内科系疾患については比較的登録格差が少ない傾向であり、外科系疾患については内科系疾患と比べ、やや指標値が高くなる傾向にあったが、全体としては概ね地域間格差は少ないことが分かった。

小児慢性特定疾病は多くの稀少疾患を含むこともあり、病名がコード化されていないことが多いため、対象疾病に対しICD-10コードの附番を試みた。DPC傷病名コーディングに精通した情報管理技能者の協力の下、ICD-10コードの割当を行った。割当に際しては医学的な知見による判断が必要とされるケースが散見され、単純作業によるコーディングは困難であることが分かった。現在は小児慢性特定疾病の一部はコード化がされていないため各医療施設で独自にコード化されている可能性が高く、医療情報の利活用の障害となっていることから、

今回の成果を元に全国的なコード統一に向けての足がかりができたと考えられた。

国民への幅広い情報提供を目的として平成 27 年 1 月 1 日の制度改正時よりポータルウェブサイトサイトを運用している。ポータルウェブサイトの本格運用開始から 4 年目となるが、アクセス数の増加傾向は続いており、全アクセス数に対し 6 割以上がスマートデバイスによるアクセスであることから、現在は半数以上が一般国民による閲覧であることが推測され、ポータルウェブサイトが広く利活用されてきている状況が明らかとなった。

本年度も小児慢性特定疾病対策および指定難病の追加検討に際し、本研究班と日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会を中心とした小児期疾病の関連学会と協力し、厚生労働省へ情報提供を行った。その結果小児慢性特定疾病への疾病追加と指定難病の対象枠拡大が認められ、平成 30 年 4 月 1 日より施行されることとなった。

小児期に疾病を罹患している者の相当数が成人期にも医療介入が必要と考えられているが、患者数の実態が把握されていないことから、本年度は成人患者および移行期支援対象患者の把握を行った。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している医療機関のうち、小児期の診療を主に行っている 5 施設について調査を行った。その結果医療機関を受診した全患者のうち、20 歳以上は約 5%、15～19 歳は約 8%と推計され、合わせて全体の 1 割以上が移行期支援を必要とする可能性があることが分かった。

昨今は医療技術の進歩等により慢性疾病を抱えながら長期生存する児が増加しているが、本研究班ではわが国で初めて全国の 94 実施主体の協力を得て、小児慢性特定疾病を抱える子どもとその保護者に対して QOL および社会支援等に関する調査を行った。調査は平成 30 年 2 月から 3 月にかけて行われ、約 9,000 件の回答が得られた。

各分担研究においては、悪性新生物では長期フォローアップ患者の診療状況を観察すべく晩期合併症と長期フォローアップに焦点をあてて医療意見書の新様式がさだめられた。慢性腎疾患では腎疾患に関する登録データの地域格差について検討を行い、慢性的に長期の経過を示す腎疾患では登録格差が少ないことが分かった。また医療費助成制度の充実度と小慢の登録状況を分析したところ、外来診療に係る自己負担額が増加するほど小慢登録が増えている可能性が示唆された。慢性呼吸器疾患では、線毛機能不全症候群や気管支拡張症などの臨床象が不明な点が多い疾病について解析を行い、人工呼吸管理や気管切開を必要とする症例が多く存在し、また発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。慢性心疾患群では、フォンタン手術の施行例の臨床象について検証され、心不全症状が提言される一方で 3 割弱にチアノーゼの残存や投薬が必要な症例が多く存在するなど、術後の長期経過についての知見が得られた。2 型糖尿病についてデータの解析を行ったところ、2005～2013 年の 9 年間で登録件数の大きな変化は認められなかった。年少児とはことなり中隔性以上の症例においては、学校検尿を基にしたデータとの比較において、小慢登録率が低いことが示唆された。小児リウマチ性疾患は稀少疾病であることや小児リウマチ専門施設が少なく、また地域偏在が認められることから、患者の受診状況に大きな差があることが推測されている。若年性特発性関節炎の登録データを用いて医療機関との地理的関係性や専門施設への受診状況を検討したところ、専門施設と非専門施設では対象としている病型が異なること、年齢層や治療薬の投与状況が異なることが明らかとなり、診療における地域格差の存在が示唆された。先天性代謝異

常では、登録データと日本先天代謝異常学会患者登録委員会が運用する『先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn)』における疾患別患者登録数を比較し、いずれの登録においても、特定の疾患に大きな偏りが無いことが示された。血液疾患では遺伝性溶血性貧血について検討を行い、ヘモグロビン値が明らかに低く、輸血回数も多く認められ、長期にわたる医療介入が必要である実態が明らかとなった。先天性ミオパチーの疫学情報を解析し、乳児重症型がより多く登録されていること、予後不良とされている乳児重症型の長期生存例が本邦では多いことを示唆する結果から、長期予後の分析ならびに移行期医療についての検討が必要であることが分かった。慢性消化器疾患の登録件数は疾病毎の検討で都道府県毎に大きな格差があり、小児科専門医が多いほど登録件数が多い傾向が認められたが、単独の要因である可能性は低く、正しい診断が行われていない可能性も示唆されることから診療ガイドラインの整備等の必要性も考えられた。胆道閉鎖症の解析において、小慢登録件数は学会レジストリの登録数よりも少なかった。治療施設の3/4が手術症例数の少ない施設であり、症例の集約化は遅れていることが明らかとなった。また登録されている検査データから、特徴的な臨床像と相関するパターンをとることが明らかとなったことから、小慢登録データによる長期経過の把握が可能であることが示唆された。成長ホルモン治療に関する検討では、成長ホルモン分泌不全性低身長において約1/4が重症、3/4が中等症であった。

以上の研究成果を踏まえ、引き続き小慢登録データの分析等により疾病研究の推進と政策への貢献、社会への情報提供に努めたい。

研究協力者：

横谷 進	(福島県立医科大学ふくしま国際医療科学センター 特命教授)	緒方 勤	(浜松医科大学 小児科学講座 教授)
大竹 明	(埼玉医科大学小児科学教室 教授)	杉原 茂孝	(東京女子医科大学東医療センター小児科学 教授)
七野 浩之	(国立国際医療研究センター小児科 医長)	岡本 奈美	(大阪医科大学大学院医学研究科 泌尿生殖・発達医学講座小児科 助教)
平野 大志	(東京慈恵会医科大学小児科学講座 講師)	奥山 虎之	(国立成育医療研究センター病院 臨床検査部 部長)
荒川 浩一	(群馬大学大学院医学系研究科 小児科学 教授)	小原 明	(東邦大学医学部 医学科小児科学講座 教授)
肥沼 悟郎	(慶應義塾大学医学部 小児科学教室 助教)	森尾 友宏	(東京医科歯科大学 発生発達病態学分野 教授)
堀米 仁志	(筑波大学臨床医学系小児科 教授)	小牧 宏文	(国立精神神経医療研究センター)

病院臨床研究推進部 部長)

窪田 満 (国立成育医療研究センター病院
総合診療部 部長)

小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部 小児科
学・臨床遺伝学 教授)

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

神崎 晋 (鳥取大学医学部 周産期・小児
医学 教授)

黒田 達夫 (慶應義塾大学医学部小児外科
教授)

守本 倫子 (国立成育医療研究センター病院
感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科 医
長)

与田 仁志 (東邦大学医学部新生児学講座
新生児学 教授)

鬼頭 浩史 (名古屋大学大学院医学系研究科
整形外科学・准教授)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター研究
所 政策科学研究部 部長)

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 室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児
慢性特定疾病情報室 上級研究
員)

他、国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室

A . 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)は、平成10年度以降、毎年厚生労働省に10~12万件分の医療意見書の電子化されたデータによる事業報告が行われている。当研究班では、報告された医療意見書電子データを基に小児慢性特定疾患データベース(以下、小慢データベース)を構築し、データの管理および研究への利活用を行っている。

本年度は主として平成26年度までの医療意見書データの途中経過を用いて状況をまとめた。(平成26年度は平成27年1月1日から制度改正が生じたため集計が1年分ではない)その上で、全国から提出された医療意見書の電子データを基に、慢性疾患を有する小児の症状や検査結果、また、それらに基づく治療により、どのような予後・経過をたどっているかについて、継続的に研究を行い、小慢事業における疾病研究の課題について検討をすることを目的とした。

B . 研究方法

本研究班では、各分担研究者が中心となり、以下のような研究を実施した。

- 1) 小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの精度向上に関する研究 - 平成26年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況(中間報告) -
- 2) 小児慢性特定疾患の利用状況に関する調査
- 3) 日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討
- 4) 晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究
- 5) 慢性腎疾患群についての検討
- 6) 気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究
- 7) 呼吸器疾患における小児慢性特定疾患対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

- 8) チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対するフォンタン手術の現況に関する研究
- 9) 内分泌疾患群に関する検討
- 10) 糖尿病疾患群に関する検討
- 11) 小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究
- 12) 先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究
- 13) 指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討
- 14) 原発性免疫不全症に関する研究
- 15) 神経・筋疾患群についての検討
- 16) 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究
- 17) 先天異常症候群領域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
- 18) 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
- 19) 成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究
- 20) 小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況
- 21) 小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究
- 22) 極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究
- 23) 整形外科疾患に関する研究
- 24) データの利活用に関する研究
- 25) 小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設において移行期支援を必要とする患者数の調査
- 26) 慢性疾患を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査
- 27) 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）の改訂に関する検討
- 28) 小児慢性特定疾病に対するICD-10コード附番に関する検討
- 29) 小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討
- 30) 小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究
- 31) 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と情報発信のあり方に関する検討
- 32) 小児慢性特定疾病対策研究事業システムに関する研究 平成26年度小児慢性特定疾病対策研究事業の疾患群別、実施主体別、登録時年齢階級別、登録者数（中間報告） -

（倫理面への配慮）

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

なお、登録データを基に二次調査を実施する場合においては、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査（受付番号：1637）による承認済である。

C . 研究結果

各分担研究の成果については、以下の通りである。

分担研究 1

「小児慢性特定疾患治療研究事業における登録データの精度向上に関する研究 - 平成 26 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の疾病登録状況(中間報告) -」(小児慢性特定疾病情報室)

平成 27 年 1 月 1 日に行われた制度改正に際し、医療意見書が全面改定された。平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業(以下、小慢事業)については、改定前後の両方の医療意見書が申請に際し提出されている。平成 26 年度分として厚生労働省に電子データによる事業報告があったもののうち、従来の医療意見書(以下、旧医療意見書)を用いて申請されたものは 88,402 件分(成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 101,341 件分)であり、本研究ではその内容の集計を行った。

全国 110 か所の全ての実施主体から事業報告があった。

分担研究 2

「小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査」(横谷進)

小児慢性特定疾病対策は、慢性疾病を抱える子どもたちに対する医療費助成等を行う国の施策であるが、小児期には類似の医療費助成施策が複数存在しており、小児慢性特定疾病対策の申請・登録に影響を及ぼしていると考えられる。本研究では全国から選出される日本小児科学会代議員を対象とし、小児慢性特定疾病対策の利用状況についてアンケート調査を行うことにより、利用の実態を明らかにすることを目的とした。平成 29 年 8 月に調査票を全国の代議員に向けて郵送し、郵送により回答を回収した。本研究班と関わりのある 2 名の代議員を除いた 569 名に対し調査票を発送し、全ての都道府県から 325 名の回答を得た(回答率 56.9%)。現在の小児慢性特定

疾病の申請における課題としては、医療意見書の作成に係る医師の労力、患者の文書作成料負担、手続きの煩雑さ等があげられた。回答から一部の医師については、小児慢性特定疾病の対象疾病に関する情報が行き届いていないことが判明し、医師への普及・啓発を更に進める必要があることがわかった。また小児慢性特定疾病の利用を促すためには、医師への啓発だけでは不十分であり、患者・家族への一層の普及・啓発が望まれることが示唆され、医師だけでなく患者にとっても、小児慢性特定疾病を含めた制度の利用が小児慢性特定疾病を利用しない場合よりも有利である点が見いだしづらい、と感じている状況が明らかとなったことから、今後は小児慢性特定疾病対策の目的と利点をより明確にし、登録申請の結果が、申請医や患者に還元されることをより鮮明に示す必要があると思われた。

分担研究 3

「日本小児科学会及び分科会、関連学会等と連携した小児慢性疾患対策の検討」(大竹明)

平成 27 年 1 月から新しくなった小児慢性特定疾病対策の公平・公正な運用に医学専門家の立場から貢献し、慢性疾患を有する患児の療育環境等をより良くするための議論ならびに提案を行っていくことを目的として、日本小児科学会をはじめとする慢性疾患患児の診療に携わる学会ならびに研究会等と当該研究班が連携・協力して活動を行なう場として、日本小児科学会小児慢性疾病委員会が設置されている。当該委員会では、旧制度である小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し(児童福祉法の改正)から、小児の慢性疾患の診断基準や対象基準の整理、トランジションの見地から小児期発症の慢性疾病について指定難病の要件を満たしているかの検討等、様々な課題について検討し、情報提供を行っている。

本年度は、小児慢性特定疾病対策の対象疾病の要件を満たしているにもかかわらず小児慢性特定疾病対策の対象となっていない疾病について、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討を行った。その結果、33疾病を新規追加候補疾病として厚生労働省健康局難病対策課に要望すると共に、既対象疾病に含まれていた疾病のうち5疾病について、疾病の性質上明示化すべきと判断し、合計で38疾病を追加・修正要望するに至った。最終的に、小児慢性特定疾病として35疾病が追加された。また、疾患追加に伴い、新規に2つの疾患群が追加され、既対象疾患も含めた整理、および疾病の状態の程度(対象基準)の見直しが行われた。

分担研究4

「晩期合併症診療情報収集を企図した悪性新生物意見書の改訂提案に関する研究」(七野浩之)

小児慢性特定疾患治療研究がより一層実際の診療の場面で有効に活用され、また政策にも反映されるように、意見書を改訂することが必要である。そのために積極的治療終了5年以後の小児悪性新生物関連の意見書にある長期フォローアップ情報に着目して課題を抽出し、それを活用した新規意見書書式のモデルを検討し、意見書を改訂し、それを関係医師に提案してこれに対するパブリックコメントを求めることを目的とした。新規申請意見書モデル、更新意見書モデルでは、診療状況の情報はチェックボックスを多用し、集計可能な書式とした。自由記載は制限した。継続意見書の項目立ては晩期合併症に関する項目を選定し、長期フォローアップの診療内容を充実させる診療ポイントを項目で示した。意見書モデルを提案しパブリックコメントをもとめた。今後意見書を実用化することにより診療実態

の把握に有効な情報の集計が可能になることが期待される。

分担研究5

「慢性腎疾患群についての検討」(平野大志)

我が国における子どもに対する医療費助成制度には、地方自治体が法律に基づき、または国の予算措置による事業として国の負担を伴って実施する事業(小児慢性特定疾病対策(小慢))と、地方自治体の条例・規則などに基づき独自に実施する事業(乳幼児等医療費助成)がある。本来は、小慢による医療費助成を第一公費とし、第二公費として乳幼児等医療費助成を利用することが望ましいが、種々の理由から、小慢に登録せずに医療費を乳幼児等医療費助成制度から支払っている症例が散見される。そこで、我々は昨年度、乳幼児等医療費助成の地域による違いが慢性腎疾患の代表的2疾患(IgA腎症、ネフローゼ症候群)の小慢登録率にどの程度の影響を及ぼしているのかを調査した。具体的には、小慢の実施主体ごとの相対的な登録格差および医療費助成制度と小慢登録率の比較を行った。

今年度は昨年度からさらに調査地域数を増やし、解析を行った。

分担研究6

「気管支喘息登録の年次推移と県別受給者に関する研究」(荒川浩一)

平成26年度登録クリーニングデータベースを利活用し、次年度から新制度に移行する最終年度として気管支喘息(以下喘息)の登録患者数の年次推移および小児医療支援等に関する地域格差に関して包括的に検討した。また、本事業の啓蒙について確認した。喘息の登録患者数は2012年が最も多く、659名であった。新規登録患者は、年々減少し、2014年度が67名と最も少なかった。また、新規登録患者のう

ち、過半数は単年のみの受給者であり、継続している人数は少なかった。小児人口に対する県別比較では、概ね0.5～2名であったが、極端に多い県や、受給者のいない県もあり、差を認めた。2017年11月に小児気管支喘息治療・管理ガイドライン2017が発刊されたが、難治性喘息の項目に、本事業による登録・助成ならびに喘息の基準も掲載した。

分担研究7

「呼吸器疾患における小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」(肥沼悟郎)

小児慢性特定疾病の慢性呼吸器疾患群に含まれる、線毛機能不全症候群(Kartagener症候群を含む)、気管支拡張症の本邦における臨床像については不明な点が少なくない。そこで、これら2疾患の臨床像を明らかにするために平成25年度の小児慢性特定疾患登録患者(旧制度)のdataを分析した。

いずれの疾患においても、人工呼吸管理や気管切開を必要とする重症例の存在が確認され、気管支拡張症では発症年齢が低いほど治療抵抗性が高い可能性が示唆された。今後、小児慢性特定疾病対策のもとで経時的にdataを解析することで疾患の臨床像が明らかになることが期待される一方で、発症年齢の定義に関する議論が必要であると考えられた。

分担研究8

「チアノーゼ性先天性心疾患とくに機能的単心室に対するフォンタン手術の現況に関する研究」(堀米仁志)

小児慢性特定疾病の医療意見書登録に基づいて本研究班で作成されたデータベースを用いて、機能的単心室に対するフォンタン手術の施行状況、手術前後の臨床経過について調査した。機能的単心室患者4,240例をフォン

タン手術施行患者2,006例(47%)と未施行患者2,234例(53%)に分けて、症状の推移、治療内容、手術前後の改善度について検討した。フォンタン手術施行群では未施行群に比べてチアノーゼや、多呼吸、体重増加不良などの心不全症状の頻度が減少していたが、27.2%の症例ではチアノーゼが残存し、平均動脈血酸素飽和度は90.8%であった。また、フォンタン手術施行群では末梢血管拡張剤やブロッカーの使用頻度が高く、強心剤や利尿剤は手術未施行群の使用頻度が高かった。フォンタン手術施行患者の0.4%に人工呼吸管理が、13.0%に酸素療法が行われていた。フォンタン術後患者でも低酸素血症が残存することは多いが、未施行患者と比較するとチアノーゼ、心不全症状、人工呼吸管理や酸素療法の頻度は低かった。手術によって「状態が改善した」と判断されたのは59.0%であった。小児慢性特定疾病登録データは得られる情報に限りがあるとともに、生命予後の調査が困難であるという限界もあるが、全国規模の疫学調査として有用である。

分担研究9

「内分泌疾患に関する検討」(緒方勤)

小児慢性(小慢)特定疾患治療研究事業(小慢事業)では、統一されたフォーマットによるデータベースが構築されており、稀少な慢性疾患の疫学的解析に有用である。今回、平成26年度のデータベースを用いて、ICD統合コードで総患者数の多い順に10疾患について、男女比を検討した。

さらに、成長ホルモン分泌不全性低身長症を除く総患者数が最も多い3疾患、クレチン症、性早熟症、甲状腺機能亢進症を対象として、都道府県と市の総患者数の分布等について解析を行った。

分担研究 10

「糖尿病疾患群に関する研究」(杉原茂孝)

わが国では、小児期発症 1 型糖尿病の発症頻度は、欧米白人の 20～30 分の 1 ときわめて低い。2 型糖尿病も小児期発症例は成人に比べると発症頻度はきわめて低く、希少疾患と考えられる。小児期発症の糖尿病については、近年治療法の進展がみられるものの、その患者数、病態、治療の実態、合併症予後、など明らかとなっていない問題が多い。全国レベルでの情報を得ることを目的として、小児慢性特定疾患に登録されたデータを用いて主に疫学的な解析を行った。

糖尿病登録症例は、2005～2013 年は新規 800～1,000 例、継続 5,000～6,000 例、転入・再開など含め合計 5,000～7,000 例であった。2005 年の法制化後登録数は増加した。さらに 2012 年、2013 年と登録数が増加している。性別では男子(約 43%)よりやや女子(約 55%)の方が多い。2012～2013 年を見ると小児糖尿病患者は約 6,800 人で 1 型糖尿病が 82%(5,600 人)、2 型糖尿病が 16%(1,100 人)、その他の糖尿病が約 2%弱(120 人)であった。

1 型糖尿病と異なり、白人以外の人種であることは小児期に 2 型糖尿病を発症するハイリスク因子である。本邦においては、1992 年に全国の小中学校で学校検尿が開始されて以降、都道府県あるいは市区町村レベルでの就学年齢における 2 型糖尿病の発症率および有病者数は報告されてきたが、未就学児を含めた全国規模での詳細な疫学データは整っていない。今回 2005-2013 年度の小慢事業に基づいて、コンピュータに登録された 2 型糖尿病のデータを詳細に解析した。

小慢事業では、糖尿病は 1 型糖尿病、2 型糖尿病、その他の糖尿病の 3 つに分類されてい

る。小慢事業のデータから真の 2 型糖尿病患者を抽出する条件として、1) 主治医により 2 型(E11.9)として登録されている、かつ 2) GAD 抗体陰性(もしくは未記入)とした。

15 歳以下の 2 型糖尿病有病者数は 362(95%CI:350-375)人、有病率は、2005-2013 年度の 9 年間の平均では、2.0/10 万人と推計された。有病者数および有病率は一定の増加減少傾向を認めなかった。発症後 3 年以内に登録した患者に限定すると、2005-2011 年度における年間発症率(0-15 歳)は、0.81/10 万人(95%CI:0.78 - 0.84)/10 万人[小学生(7-12 歳);0.90/10 万人、中学生(13-15 歳;2.31/10 万人(95%CI:2.14-2.49)]と推計された。発症率についても一定の増加減少傾向を認めなかった。ただし、東京都の学校検尿での結果と比較し、中学生以上の症例において小慢事業への登録率が低いことが示唆された。

小慢事業データについては、1 型糖尿病と比して、発症から登録までのタイムラグが大きく、新規症例(中学生以上)の登録率および再登録率の低さという課題が明らかになった。

分担研究 11

「小児リウマチ性疾患の診療地域較差に関する研究」(岡本奈美)

小児リウマチ性疾患は希少疾患であること、小児リウマチの専門施設の数が少なく地域偏在が見られることから、近隣に専門施設がなく非専門施設で診療を受けている場合や、専門施設で診療を受けるために長距離通院を余儀なくされている場合がある。本邦における小児リウマチ性疾患の診療実態を調査するため、若年性特発性関節炎(JIA)の意見書を用いて、居住地と通院施設の地理的関連、専門施設への通院・診療状況を検討した。結果、非専門施設ではリウマトイド因子(RF)未測定が多関節炎が多い事、専門施設の患者群は年齢が

低い傾向にある事、専門施設と非専門施設では免疫抑制剤や生物学的製剤の使用率など治療においても差がある事がわかった。また、専門施設では他都道府県通院が多いものの概算の通院距離は少ない事、非専門施設では他都道府県通院は少ないものの概算の通院距離は長い事などが判明した。専門施設においては他都道府県受診者割合や通院距離が10年前より減少し、通院に対する負担が軽減していたが、非専門施設では大きな変化はなく、種々の側面において小児リウマチ診療の地域較差が確認できた。

分担研究 12

「先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究」(奥山虎之)

小児慢性特定疾患患者データベースおよび先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、ライソゾーム病の年齢分布を検討した。先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者数は、199人で、小児慢性特定疾患患者データベース(H25年度)は389人であった。疾患別の患者数の割合は、両者に差がなかった。疾患別の年齢分布では、20歳以上の患者割合が、ムコ多糖症38%、ムコリピドーシス36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病97%と、成人期の患者割合が35%を超える疾患がほとんどであった。先天代謝異常症は小児特有の疾患というイメージが強いが、実際には、小児から成人まで幅広く分布する疾患であることが示された。小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

分担研究 13

「指定難病に認定されていない遺伝性溶血性疾患の臨床状態の検討」(小原明)

小児慢性特定疾患助成対象である血友病など血液・免疫疾患(カテゴリー9)の中で、指

定難病に認定されていない遺伝性溶血性貧血3疾患、G6PD、PKD、不安定ヘモグロビン症の臨床状態を検討すべく、平成23年から4年間の小慢意見書データを検索した。4年間で延べ96件の申請がG6PD25例、PKD5例、不安定ヘモグロビン症7例から行われていた。継続申請をする際の患者状況を検討した。G6PDはのべ60件の継続申請を行っており、その際の臨床状況では貧血、黄疸ともに高頻度。輸血も19件で実施されていた。PKDは14件の継続申請がなされ、G6PDよりも貧血が高度(Hb中央値7g/dl)で、黄疸も高頻度に認められており、輸血ありが11件と多い。不安定ヘモグロビン症は11件の継続申請がなされ、Hb値はPKDと同等であった。小慢の継続申請限度年齢に近い17歳以上で継続申請している患者状態を検討した。G6PDで5患者9件の継続申請、PKDで1患者2件、不安定ヘモグロビン症で2患者3件であった。G6PDと不安定ヘモグロビン血症の患者Hb値はいずれも正常であったが、PKD患者ではHb7g/dlと明らかに貧血状態であった。長期に診療が必要であることが強く想像された。

分担研究 14

「原発性免疫不全症に関する研究」(森尾友宏)

原発性免疫不全症の診断・診療の支援を継続して実施すると共に、移行期医療についての諸問題を検討した。今年度新たに日本免疫不全・自己炎症学会を設立し、PIDの相談・診断・疾患登録システムであるPIDJプロジェクトも学会活動として移行した。原発性免疫不全症に対する遺伝子検査が保険適用となったが、その算定要件として、遺伝カウンセリング体制が必要である。遺伝子検査は、検査結果の解釈のためには、十分な臨床情報、検査所見などと、当該疾患に関する知識が必要であり、専

門家のコメントが必須である。このため、遺伝子検査施設と学会が協力し、検査提出についても一定の要件を満たす施設に限定し、診療体制を構築するように準備している。また、患者会である NPO 法人 PID つばさの会と連動して、患者登録・医療電子日記システムである Pier を用いた症状・病状把握の支援を行い、また障害者手帳認定についての活動支援を行った。

分担研究 15

「神経・筋疾患群についての検討」(小牧宏文)

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用い、疫学情報を解析することを目的に結節性硬化症、福山型先天性筋ジストロフィー、先天性ミオパチーの解析を行い、各疾患における課題が明らかになった。これらの症例の長期予後の分析を指定難病と連携して行うことの意義があること、ならびに移行期医療についての検討が必要であると考えた。

分担研究 16

「小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する調査研究」(窪田満)

小児慢性特定疾病に指定されている慢性消化器病はすべて稀少疾患であり、専門医が各地域で充足しているとは言えない状況である。専門医不足が登録に影響を与えているとすれば、医療費助成の平等性の観点からも、悉皆性のあるデータベースの構築という観点からも問題である。これは、移行期を超えて成人医療にシームレスに移行する際の障害にも繋がる。

平成 26 年度に「慢性消化器疾患」として小児慢性特定疾病に登録されている患者数を疾患別、都道府県別に調査し、総務省統計局のデータ(社会生活統計指標および各種基礎データ)と比較した。

慢性消化器疾患登録患者数と 15 歳未満の年少人口は概ね正の相関があった。しかし、年少人口 10 万人あたりの慢性消化器疾患登録患者数をみると、4.8 人から 38.0 人まで、約 8 倍の差があった。年少人口あたりの一般病院数と慢性消化器疾患登録患者数は関係性を認めなかった。年少人口あたりの医師数と慢性消化器疾患登録患者数、特に小児科専門医数と登録数は緩やかに関係しており、小児科専門医が多いほど、登録者数が多い傾向にあった。

分担研究 17

「先天異常症候群領域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」(小崎健次郎)

平成 30 年 4 月 1 日から追加される 35 疾病のうち 9 疾病が、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群として新たに認定された。9 疾病の先天異常症候群は、アントレー・ピクスラー症候群、ファイファー症候群、コフィン・シリス症候群、シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、メビウス症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、VATER 症候群である。成人期ヘトランジション、確定診断のための遺伝子診断の保険化が今後の課題である。

分担研究 18

「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」(新関寛徳)

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 25 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、将来的には新制度での登録データと比較することである。

平成 26 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175名(平成26年4-12月)、新規登録患者は7名であった。

1年ごと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。

分担研究 19

「成長ホルモン治療の登録・評価に関する研究」(神崎晋)

平成16年度から26年度までの小慢事業の登録データを用いて、GH治療を受けている疾患について、各都道府県間における登録頻度の差、成長ホルモン分泌不全(GHD)性低身長症の重症度の頻度を検討し、わが国のGH治療の現状を明らかにした。

1. GHD性低身長症(約1400例)、ターナー症候群(約130例)、Prader-Willi症候群(約50例)、軟骨無形成症(約70例)程度が毎年新規に登録されている

2. 都道府県によって、GHD性低身長症あるいはターナー症候群の、小児人口に対する新規登録数には大きな開きがある。

3. GHD性低身長症の重症度は重症が23%、中等症72%、軽症が3%程度をしめる。

4. 血中IGF-1値は、GH治療開始基準の[IGF-1(ノマトジンC)値が200ng/mL未満(5歳未満の場合は150ng/mL未満)]であった。また、重症では中等症に比較してやや低い傾向があるが重複が多い。

分担研究 20

「小児慢性特定疾病データから見た慢性消化器疾患・胆道閉鎖症診療の現況」(黒田達夫)

今年度は小児慢性特定疾病の登録データの中で胆道閉鎖症の登録データに着目して解析を行った。2014年の新規発症数は日本胆道閉鎖症研究会の登録では115例とされるが小児慢性疾病登録では85例と登録数には乖離がみられた。治療施設の四分之三は年間葛西手術数が2例以下であり、施設の集約化は極めて遅れていることが明らかにされた。都市と地方を比較すると、東京以外の大都市圏への症例集中は明らかでなかった。さらに地域別では関東、近畿、九州、東海の症例数が多く、小児慢性特定疾患のデータより胆道閉鎖症の地域的な治療実態が推測出来るものと思われた。さらに登録例で年齢毎に直接ビリルビン値の平均値を計算すると、初期・晩期の肝線維化増悪期や学童年齢の安定期に相当する推移のパターンが明らかになり、継続的な登録のある小児慢性特定疾患のデータより、胆道閉鎖症の長期経過の把握が可能であるように思われた。今後も経年的な解析により、小児慢性疾病登録データの活用法を探る意義は大きいと思われる。

分担研究 21

「小児慢性特定疾病登録データからみた気道狭窄症例に関する研究」(守本倫子)

小児慢性特定疾患治療研究事業に気管狭窄として登録されている症例について、平成25年度および26年度の小慢事業登録データを用いて検討を行った。気管狭窄として登録されている疾患の70%近くは咽頭や喉頭などの上気道の狭窄に伴う病態であった可能性が考えられた。頭蓋顔面奇形などは治療と共に気道のトラブルが少なくなってくる可能性もあり、年次ごとに経過を追っていくこ

とで病態や治療、予後が明らかになり、将来的には社会福祉政策に反映させることができると考えられる。

分担研究 22

「極低出生体重児の合併症とその予後に関する研究」(与田仁志)

日本で出生した極低出生体重児(VLBW)の長期予後を含めた出生前からのデータを集積しているNRN:neonatal research networkデータを用いて、極低出生体重児の合併症とその長期予後を追跡調査する。今回は、先天性心疾患を対象にその頻度および予後について調査した。先天性心疾患を合併した児は423例(0.9%)であった。在胎期間・出生体重の中央値はそれぞれ31週、1,127gであった。心疾患の内訳としては心室中隔欠損16%、ファロー四徴15%、大動脈縮窄・離断11%、肺動脈狭窄・閉鎖11%、両大血管右室起始10%、左心低形成6%、完全大血管転位5%、房室中隔欠損5%、総肺静脈還流異常3%であった。他臓器の先天異常合併が11%に認められた。また入院中の合併疾患として、脳室内出血が12%、脳室周囲白質軟化(嚢胞性)が2%、NEC・FIPが7%に認められた。38%の児がNICU入院中に何らかの手術を受けた。NICU入院中の死亡退院が98例(23%)に認められ、その約1/3が早期新生児死亡であった。在宅酸素での退院は10%に認められた。

分担研究 23

「整形外科疾患に関する研究」(鬼頭浩史)

小児慢性疾病である偽性軟骨無形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群につき、日本整形外科学会および日本小児整形外科学会と連携して本邦における情報を収集し、それら疾患の疾患概要、診断の手引き、申請用の

医療意見書を作成した。また、胸郭不全症候群、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症に関して小児慢性特定疾病調査票、疾患概要などを作成して新たに小児慢性疾病へ申請し、承認を受けた。さらに、新たに「骨系統疾患」という分類をもうけ、軟骨無形成症、軟骨低形成症、骨形成不全症、低ホスファターゼ症、大理石骨病、偽性軟骨無形成症、骨硬化性疾患、進行性骨化性線維異形成症、多発性軟骨性外骨腫症、TRPV4異常症、点状軟骨異形成症、内軟骨腫症、2型コラーゲン異常症、ピールズ症候群およびラーセン症候群の15疾患を組み入れた。併せて、e-learning用の骨系統疾患に関する概説や試験問題を作成した。軟骨無形成症および骨形成不全症に関しては、成人期におけるQOL調査を実施した。

分担研究 24

「データの利活用に関する研究」(森臨太郎)

小児医療が、急性期から慢性期の疾患と優先順位が変わる中、各年齢層別の病態に適切に対応する小児の医療および保健の体制整備が求められている。小児医療提供体制へ資するデータの利活用として、小児慢性特定疾病データから、年齢別疾病別罹患率の推移を算出することを目的として、平成25年度の小児慢性特定疾病のデータを記述疫学的に、大分類ごとに、年齢別の新規・継続登録数を算出した。同時に、登録数のピークを迎える年齢ごとに再度分類を試みた。また腎疾患を例にとり、2006年から2013年にかけて、増加・減少などの検証を行った。年齢別疾病別罹患率の推移を算出することで、日本における積極的予防を念頭に置いた小児期の健診制度や、発症の詳細な疫学を基礎とするシステムに資するデータとすることが発見できた。また、さらに詳細な年次数位を観察することで、制度変更により年次推移によって検証できない疾病や、近年増加あるいは減少傾向にある疾患が

観察された。これらの情報は、小児の医療・保健提供体制の整備に資するだけでなく、疾病の病理を明らかにする端緒となる可能性も示唆された。

分担研究 25

「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に関わる小児医療施設において移行期支援を必要とする患者数の調査」(掛江直子)

現在小児診療を専門とする施設に、相当数の成人患者が通院していると予想されるが、患者数の実態は把握されていない。成人患者および移行期支援の対象患者の数の把握を行うことにより、今後の移行期支援の進め方を検討する基礎資料を作成することを目的として調査を実施した。小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業に参加している機関のうち、小児を主な対象として診療を行っている5施設を対象とした。現在20歳以上で継続受診している患者は約5%、移行期支援の対象者数(15-19歳)は約9%と推計された。各病院とも内科系診療科のほうが、外科系診療科よりも15歳以上の患者割合が多かった。2施設において20歳以上の患者について成人診療科に移行できない理由について調査し、医師の指示または自立前という理由が最多であった。今回の調査により相当数の成人患者が現在も小児科専門施設に通院していることが明らかとなり、今後、移行支援外来を含む診療上の取り組みが継続されることが必要と思われる。

分担研究 26

「慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査」(掛江直子)

医療技術の向上により慢性疾病を有する子どもの長期生存が可能となり、1990年頃より

患児の心理・社会的問題が着目されるようになった。2015年厚労省は、小児慢性特定疾病対策において児への支援のあり方として医療費助成のほか、地域における自立支援の充実を目標に定めた。さらに児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援の提供を目的として、患児の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援など疾病児童などの健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努めるとしている。この基本方針を受け、本邦初の小児慢性特定疾病児童とその保護者を対象とし、全国の94実施主体の協力を得て2018年2月から3月にかけて慢性疾病を有する子どものQOLおよび社会支援等に関する実態調査を行った。得られたデータから児童や保護者の生活を把握し、受けている社会支援の内容と、患児およびその保護者のQOLの関連について、関連する因子および交絡と考えられる因子を注意深く調整しながら解析することで、今後の政策につながる支援内容が明らかとなると考える。

分担研究 27

「小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム(e-learning)の改訂に関する検討」(掛江直子)

小児慢性特定疾病対策における小児慢性特定疾病指定医(以下、「小慢指定医」という。)の研修については、小慢対策の実施主体の長、すなわち都道府県知事、指定都市市長および中核市市長が行うこととなっている。平成30年4月1日からは121実施主体となるが、研修受講対象となる医師が実施主体毎では少ないこと、また年々、対象となる疾病が増加し研修内容を常に更新していかななくてはならないことなどから、自治体の規模によっては、研修の開催自体が難しくなる状況が想定される。今回改訂したe-learningプログラムを利用し

ている実施主体は平成 30 年 3 月 31 日時点で 61 実施主体、全体の 50.8%となり、既存の研修が施行されているにも拘らず、実施主体の半数強で採用されている。e-learning プログラムの活用により実施主体による研修開催の省力化と、効率化が促進され、同時に常に最新の情報で学習し質の均一化・効果的な実施が期待されていると考える。現在は小慢指定医の資格取得を目的とした医師を対象としているが、小慢指定医の有資格者や、小児慢性特定疾病対策の関係者に向けて、当該制度をより深く理解し、また様々な対象疾病を理解するための学習教材としての活用も期待できる。今後は、そのような観点も踏まえ、広く活用できるように、更なるコンテンツの改良、利用方法の検討を続けていきたい。

分担研究 28

「小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討」(盛一享徳)

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当しており、適切な病名コードの附番に混乱が生じている可能性がある。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理するうえで重要な問題となっている。

国立成育医療研究センター医療情報管理部と全国の医療機関の担当者による協議の上、医療情報分野の側面から、小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年 4 月 1 日現在における全疾病 14 疾患群 704 疾病)に対し、ICD-10 コードの附番を行い、附番されたコードに対して、医師が最終確認を行ったところ、14 疾患群のうち、12 疾患群において施設間の附番の相違が認められた。附番されたコードを医学的視点から再確認を行った際に、附番を再検討する必要がある疾病も散見された。

施設間で相違のあるコードに対しては、医学的な判断および他のデータセットで使用されている ICD-10 コードと比較の上、いずれのコードがより適切であるかの判断が必要である。また、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病については、今後指定難病の附番と比較検討が必要である。

分担研究 29

「小児医療支援等に関する地域格差や疾病格差、制度格差等に関する包括的検討 - 市区町村における医療費助成制度の実体把握 -」(盛一享徳)

わが国における子どもに対する医療費助成制度は、類似する複数の施策が並列して存在している。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成は、近年各地で対象者が拡大されてきており、しばしば小児慢性特定疾病の対象者が、小児慢性特定疾病を利用せず、乳幼児・子ども医療費助成のみを利用することが散見されており、小児慢性特定疾病登録の悉皆性に影響を与える一つの要因となっている。乳幼児・子ども医療費助成制度は、市区町村事業であることから自治体毎の施策の内容に大きな違いがあることが指摘されているが、その実体の詳細について過去に報告されたことはなく、乳幼児・子ども医療費助成制度の違いの影響が、子どもたちのアウトカムにどのような影響を与えているかの検討は少ない。

今回我々は、全国 1741 市区町村における、乳幼児・子ども医療費助成制度について対象年齢や自己負担額、入院診療と外来診療との差異についての調査結果について、まとめるとともに、各市区町村単位の年齢ごとの死亡数と比較して、医療費助成制度の違いが重大アウトカムである死亡数に影響を及ぼすかどうかの検討を行った。

結果としては、死亡という重大アウトカム

に影響を与えるだけの因子とは言えなかった。
今後は、受療行動等の間接的な影響について検討を行いたい。

分担研究 30

「小児慢性特定疾病登録の地域格差に関する研究」（盛一享徳）

わが国における子どもに対する医療費助成制度は複数の施策が並列している複雑な構造となっている。市区町村事業である乳幼児・子ども医療費助成等は、しばしば小児慢性特定疾病と対象者が重複することから、小児慢性特定疾病登録の悉皆性についてしばしば議論となっていた。

今回我々は経済分野で用いられている相対的格差に関する指標である Theil index を用いて、実施主体間における登録状況の格差について検討を行ったところ、重症や疾患や病状が長い疾患については、実施主体間において登録の格差が大きいことが分かった。従って小児慢性特定疾病登録は、ある特定の地域に登録が偏ったデータではなく、全国から同様に登録が行われていることが予想されるため、小児慢性特定疾病登録データはわが国を代表するデータであると見なせると考えられた。

分担研究 31

「「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトの利用状況報告と情報発信のあり方に関する検討」（盛一享徳）

厚生労働省による「小児慢性特定疾病登録管理データ運用事業」の補助事業により平成 27 年 1 月から運用を開始したポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」は 4 年目を迎えた。掲載情報を随時更新しながら、小児慢性特定疾病患者、家族および小児慢性特定疾病対策の関係者に向けて、治療・療養生

活の改善に関する各種情報（疾病概要や診断の手引き、医療費助成事業関連情報、各種相談窓口・支援機関に関する情報等）の提供、ならびにサイト内の問い合わせフォームを通じ関係各所からの問い合わせ対応を行っている。

アクセス数は年々増加傾向にあり、平成 29 年度は約 202 万件で、1 日当たりの平均アクセス数は 5,522 件であった。また、端末別アクセス数についてはモバイル端末とタブレットを合わせたアクセス数が 6 割を超えていることが明らかになった。医療従事者、行政事務従事者、患者やその家族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、本ウェブサイトは情報発信手段として有益であると思われる。

今後も引き続き、情報をより充実させ、より多くの国民に向けて、最新かつ正確な情報発信を行いたい。

分担研究 32

「小児慢性特定疾病対策研究事業システムに関する研究 平成 26 年度小児慢性特定疾病対策研究事業の疾患群別、実施主体別、登録時年齢階級別、登録者数（中間報告） -」（小児慢性特定疾病情報室）

当該研究班では、小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書の電子データを用いてデータベースを構築してきた。このデータは、各実施主体が毎年厚生労働省に匿名化したうえで報告している電子データである。

本研究では、「小児慢性特定疾患の登録・管理システム Ver5」および「Ver.5.1」を使用して、厚生労働省に事業報告があった 11 疾患群の疾患登録者数を、実施主体別、男女別、登録時年齢階級別に集計した。平成 26 年度は全国 110 ヶ所の実施主体全てを集計した。

D. 考察

本年度は、全国 110 か所の全実施主体からの平成 26 年度データをデータベース化し、平成 26 年度小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況〔中間報告〕として報告した。88,402 件分の意見書（成長ホルモン治療用意見書提出分を含むと延べ 101,341 件分）のデータをデータベース化し、これらを平成 26 年度の小児慢性特定疾患治療研究事業の全国登録状況（中間報告）としてまとめた。

経済指標の一つである Theil index を用いて登録の地域格差について検討を行い、その可能性を示した。また国民への幅広い情報提供を目的とし、平成 27 年 1 月 1 日の制度改正時より運用しているポータルサイトについて、その利用状況の分析を行った。学会独自のデータベースを保有している分野では、事業登録である小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データの限界を明らかにし、新制度における登録精度の課題を示した。臨床症状が未だ明らかとなっていない稀少疾患について、わが国における状況を示すとともに、難治性疾患における合併症等の現状も新たに見いだした。

各分担班による研究成果から、小児慢性特定疾患治療研究事業の登録データベースは、わが国における様々な小児慢性疾患を解析する上で、重要な基礎データとなる可能性が示された。

E. 結論

当該研究班は、小児慢性特定疾患を罹患する患児数やその診断・治療等の状況を把握し、専門的な観点からそれらを分析し、結果を難治性疾患等政策に資する資料及び当該事業の適性化のための基礎データとして、実施主体及び厚生労働省に対して提供するという役割

を担っている。

今後も、日本小児科学会をはじめとする各小児慢性疾患関連学会等と密接に連携し、当該事業の適正運用に資する情報の提供および疾患研究の更なる推進に努めていきたい。