

## 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

研究分担者 大竹 明 (埼玉医科大学医学部小児科 教授)

### 研究要旨

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小児期の慢性疾患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患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患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きた。

本年度、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たしていると考えられる疾病について、追加候補疾病に該当するとかどうかの検討を行い、7 つの疾病を追加候補として厚生労働省健康局難病対策課に要望し(うち 1 疾病については既対象疾患の対象拡大要望)、最終的に小児慢性特定疾病として、これら 7 疾病が追加された。また医学的見地から、区分名の変更が適切であるとして要望した慢性消化器疾患についても区分名の変更が行われるとともに、既対象疾患のうち疾患群の変更と疾病の状態の程度の修正が必要と考えられた 4 疾病について、変更と一部疾患群移動が認められ実施された。さらに小児慢性特定疾病 重症患者認定基準について、医学的な見地から修正を求めていた箇所についても変更が行われた。

### 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)

石黒 精 (国立成育医療研究センター教育研修センター センター長)

石倉 健司 (国立成育医療研究センター腎臓リウマチ膠原病科 診療部長)

吉原 重美 (独協医科大学小児科学 主任教授)

肥沼 悟郎 (慶應義塾大学医学部 小児科学 教室助教)

藤井 隆成 (昭和大学病院小児循環器・成人先天性心疾患センター 准教授)

室谷 浩二 (神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科 医長)

杉原 茂孝 (東京女子医科大学東医療センター小児科教授)

岡本 奈美 (大阪医科大学小児科 助教)

但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所マスキリーニング研究室 室長)

真部 淳 (聖路加国際病院小児科 医長)

今井 耕輔 (東京医科歯科大小児・周産期地域医療学講座 准教授)

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)  
 黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター  
 遺伝科 部長)  
 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)  
 田口 智章 (九州大学医学部小児外科 教  
 授)  
 鬼頭 浩史 (名古屋大学整形外科 准教授)  
 與田 仁志 (東邦大学医学部 新生児学講座  
 教授)  
 小関 道夫 (岐阜大学医学系研究科小児病態  
 学 講師)  
 辻 祐一郎 (池上総合病院小児科 科長)  
 成田 雅美 (国立成育医療研究センターアレ

ルギーセンター)  
 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臨床  
 研究開発センター生命倫理研究室  
 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 室長)  
 森本 康子 (国立成育医療研究センター小児  
 慢性特定疾病情報室 研究員)  
 柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター小児  
 慢性特定疾病情報室 研究員)

## A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策等の子どもに対する医療施策の改正に際し、対象疾患・診断基準の再検討、意見書の見直し、審査認定システムの構築などについて議論する必要がある。そこで日本小児科学会が中心となり、日本小児科学会分科会のみならず、子どもの診療に関わる関係専門学会の代表を集めた日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会(以下「小慢委員会」と略す)が組織されている。

本分担研究では、小児慢性特定疾病対策の対象疾患の要件を満たすと思われた疾病が、追加候補疾病に該当すると考えられるかどうかの検討及び小慢委員会との連携の状況について報告する。

## B. 研究方法

2019年度から、新たに追加される疾病に関しては、7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(うち1疾病は既対象疾病の拡大を要望)すると共に、既対象疾病の区分名の一部変更、疾病の状態の程度の一部変更、一部疾病の疾患群移動について要望を行った。厚生労働省児童部会「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」による検討の結果、最終的に6疾病の新規追加と1疾病の疾患群移動を伴う対象拡大となった(表1)。この決定をうけて新規追加疾病について、疾病の状態の程度(対象基準)、診断の手引き、疾患概要、医療意見書について各々研究班案が作成された。また既対象疾病についての区分名の一部変更、一部疾病の状態の程度の変更と疾患群移動についても了承され整理が行われた。更に重症患者認定基準の修正についても了承され変更された。

(倫理面への配慮)

本研究では、患者情報等を用いておらず、倫理的問題は生じない。

## C. 研究結果

### 1. 新規追加候補疾病の選定

新規追加候補疾患については、小慢委員会での検討を踏まえ、7疾病が選定された(表2)。

### 2. 既対象疾病の区分名変更

小慢委員会での検討を踏まえ、慢性消化器疾患における区分名(大分類名)の修正を要望し、了承された(表3)。

### 3. 疾病の状態の程度の修正

なし

既対象疾病の一部について小慢委員会での検討を踏まえて修正要望をいたし承された(表4)。

### 4. 重症患者認定基準の修正

小慢委員会での検討を踏まえ、重症患者認定基準の一部修正要望をいたし承された(表5)。

### 5. 診断の手引き(案)、疾患概要、医療意見書の作成

新規追加疾病について、診断基準となる「診断の手引き」、疾病の特徴についての情報提供を行う疾患概要、疾病の特徴を勘案した専用の医療意見書を作成した。

## D. 考察

本年度は、本研究班ならびに小慢委員会と連携し、新たに追加された疾病について、対象基準、診断の手引き、疾患概要、医療意見書の各々の案を作成した。また既存の修正等による整理も行われた。

今後も連携体制を維持し、小児慢性特定疾病対策等における研究・診療や施策に資する提案を続けていきたい。

## E. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

なし

## F. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

表 1 追加要望が行われた疾病一覧

スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）（ ）
M E C P 2 重複症候群
武内・小崎症候群
非特異性多発性小腸潰瘍症
脳動静脈奇形
海綿状血管腫（脳脊髄）
巨脳症 - 毛細血管奇形症候群

（ ）既対象疾病の対象拡大要望

表 2 追加された疾病一覧(2019 年 7 月施行予定)

疾患群	区分	疾病名	疾病の状態の程度
神経・筋疾患	脳動静脈奇形	脳動静脈奇形	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
神経・筋疾患	海綿状血管腫（脳脊髄）	海綿状血管腫（脳脊髄）	（同上）
神経・筋疾患	脳形成障害	巨脳症 - 毛細血管奇形症候群	（同上）
慢性消化器疾患	非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	M E C P 2 重複症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	武内・小崎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群の基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
皮膚疾患	スティーヴンス・ジョンソン症候群	スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む）	治療を必要とする場合

基準（ア） 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。

基準（イ） 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。

基準（ウ） 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。

基準（エ） 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から 5 年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

）スティーヴンス・ジョンソン症候群は、対象を拡大に合わせて膠原病から皮膚疾患群へ異動し、疾病の状態の程度も変更された。

表 3 慢性消化器疾患の区分名修正要望一覧(下線部)

大分類名(区分名)				細分類名	
修正前		修正要望案			
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	1	乳糖不耐症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	4	エンテロキナーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	5	アミラーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	1	難治性下痢症	6	リパーゼ欠損症
2	微絨毛封入体病	1	<u>難治性下痢症</u>	7	微絨毛封入体病
3	腸リンパ管拡張症	1	<u>難治性下痢症</u>	8	腸リンパ管拡張症
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース症候群
4	ポリポーシス	2	ポリポーシス	12	カウデン症候群
5	周期性嘔吐症候群	3	周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群
6	炎症性腸疾患	4	<u>炎症性腸疾患(自己免疫性腸症を含む)</u>	14	潰瘍性大腸炎
6	炎症性腸疾患	4	<u>炎症性腸疾患(自己免疫性腸症を含む)</u>	15	クローン(Crohn)病
6	炎症性腸疾患	4	<u>炎症性腸疾患(自己免疫性腸症を含む)</u>	16	早期発症型炎症性腸疾患
7	自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)	4	<u>炎症性腸疾患(自己免疫性腸症を含む)</u>	17	自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)
8	急性肝不全(昏睡型)	5	急性肝不全(昏睡型)	18	急性肝不全(昏睡型)
9	新生児ヘモクロマトーシス	6	<u>免疫性肝疾患</u>	19	新生児ヘモクロマトーシス
10	自己免疫性肝炎	6	<u>免疫性肝疾患</u>	20	自己免疫性肝炎
11	原発性硬化性胆管炎	6	<u>免疫性肝疾患</u>	21	原発性硬化性胆管炎
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	胆道閉鎖症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	アラジール(Alagille)症候群
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	肝内胆管減少症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	25	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	26	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	7	肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性胆道拡張症
13	先天性肝線維症	8	<u>肝硬変症</u>	28	先天性肝線維症
14	肝硬変症	8	肝硬変症	29	肝硬変症
15	門脈圧亢進症	9	<u>肝血行異常症</u>	30	門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む。)
16	先天性門脈欠損症	9	<u>肝血行異常症</u>	31	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻	9	<u>肝血行異常症</u>	32	門脈・肝動脈瘻
18	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	10	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	33	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群

19	難治性腭炎	11	難治性腭炎	34	遺伝性腭炎
19	難治性腭炎	11	難治性腭炎	35	自己免疫性腭炎
20	短腸症	12	短腸症	36	短腸症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁 疾患	13	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁疾 患	37	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁 疾患	13	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁疾 患	38	慢性特発性偽性腸閉塞症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁 疾患	13	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁疾 患	39	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁 疾患	13	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病及び類縁疾 患	40	腸管神経節細胞僅少症
22	肝巨大血管腫	14	肝巨大血管腫	41	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残	15	総排泄腔異常症	42	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症	15	総排泄腔異常症	43	総排泄腔外反症

表 4 既対象疾病の疾患群移動と疾病の状態の程度変更

疾患群	疾病名	疾病の状態の程度（修正前）	疾病の状態の程度（修正後）
血液疾患 脈管系疾患	遺伝性出血性末梢血管 拡張症	治療で補充療法、G-CSF 療法、除鉄 剤の投与、抗凝固療法、ステロイド 薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗 腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹 細胞移植、腹膜透析又は血液透析 のうち、一つ以上を継続的に実施 する（断続的な場合も含めておお むね6か月以上）場合	疾病による症状がある場合又は治 療が必要な場合
血液疾患 脈管系疾患	カサバツハ・メリット 現象（症候群）	（同上）	（同上）
膠原病 皮膚疾患	スティーヴンス・ジョン ソン 症候群(中毒性表皮壊死 症を含 む)	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、 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中 一つ以上を用いている場合	治療を必要とする場合
神経・筋疾患	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自 閉傾向、行動障害(自傷行為又は多 動)、けいれん発作、皮膚所見(疾 病に特徴的で、治療を要するもの をいう。)、呼吸異常、体温調節異 常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のう ち一つ以上の症状が続く場合	眼筋症状、運動障害、知的障害、意 識障害、自閉傾向、行動障害(自傷 行為又は多動)、けいれん発作、皮 膚所見(疾病に特徴的で、治療を 要するものをいう。)、呼吸異常、体 温調節異常、温痛覚低下、骨折又は 脱臼のうち一つ以上の症状が続く 場合

表 5 重症患者認定基準が修正された疾患群(抜粋)

疾患群	治療状況等の状態
先天性代謝異常	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
神経・筋疾患	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
慢性消化器疾患	気管切開管理若しくは挿管を行っているもの、 <u>三月以上常時中心静脈栄養を必要としているもの又は肝不全状態にあるもの</u>
皮膚疾患	発達指数若しくは知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの

