

## 指定難病と小児慢性特定疾患の対象疾病における それぞれの対応性についての検討

研究分担者 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）  
研究協力者 桑原絵里加（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）

### 研究要旨

医療技術の進歩等により、慢性疾患患児の生命予後は小児慢性特定疾病対策制度の創設当初と比べ改善がみられる一方で、療養の長期化による児や家族の負担が指摘されるようになってきている。小児慢性特定疾病対策は、対象年齢が最長で20歳までであるのに対し、慢性疾患（難病）の公的医療費助成制度である特定疾病医療費助成（指定難病）は、年齢制限がないため、患者が20歳を迎えた場合の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小児慢性特定疾病は根拠法の異なる制度であるため、必ずしも対になっていない。このため、疾患によっては20歳を超えると公的医療費助成制度が利用できなくなる問題が生じて来る。

令和2年度、小児慢性特定疾病対策の対象疾病のうち、指定難病とはなっていない疾病について、その理由の整理を行った。令和3年度は、新たに小児慢性特定疾病に加わった実質29疾病を加え、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の対象、実質848疾病について同様に検討した。このほか、指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが該当する可能性のある疾病を推測した。その結果、小児慢性特定疾病のうち210疾病が、現在指定難病と対応しておらず、かつ過去に指定難病への追加要望が提出されていた。指定難病の要件を満たさないと判断された理由の検証では、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たさない疾病が最多で118あり、次いで「長期の療養を必要とすること」を満たさない疾病が66であった。一方、指定難病の対象338疾病中、68疾病は小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。

追加要望を行った小児慢性特定疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断される背景として、小児期に発症し診断される疾病においては、成人に対する診断基準や成人期の長期予後が明確でないためである可能性が推察された。指定難病の要件判断に必要な知見の蓄積のために、疫学研究等の推進が必要と考えられた。小児慢性特定疾病となっていない指定難病については、好発年齢が高齢者であるなど、小児が対象となることが稀な疾患も存在する一方、要件を満たす可能性が否定できない疾患も認められた。

今後改めて各疾病の追加要望について検討を行う必要があると思われた。

## A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は令和4年3月現在、包括的疾患57疾患を除き16疾患群788疾患が対象とされている。本制度は、児童福祉法を根拠とし、公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築と、研究の推進および医療の質の向上、慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成・社会参加の促進、地域関係者が一体となった自立支援の充実を目標に定めている。医療技術の進歩等により患児の生命予後は大きく改善したが治癒には至らないため、疾患を抱えて成人する症例が増加していることから、「小児慢性特定疾患その他の疾患にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第431号）において、小児慢性特定疾患であって、指定難病の要件を満たすものについて、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討すると定められた。

慢性疾患患者に対する国の医療費助成制度に、指定難病に対する特定疾患医療費助成があり、難病法を根拠としており対象年齢に制限はない。小児慢性特定疾患は、指定難病と同様に慢性疾患であることから、指定難病の要件を満たすものが一定数あることが予想される。施策の目的が異なるため、同一の対象範囲とはならないが、小児慢性特定疾患を抱える子どもから見た場合、対象年齢に上限のある小児慢性特定疾患の支援が終了した後にも指定難病による支援を受けられる可能性があることは、成人以降の患者アウトカムの向上にとっても重要であると考えられる。

小児慢性特定疾患と指定難病は、慢性疾患を抱える者に対する医療費等の支援施策である、という点からしばしば対比されるが、施策の目的が異なることから、対象疾患の要件や対象者

の範囲に相違がある。対象疾患の要件は、小児慢性特定疾患が、①慢性に経過する、②生命を長期に脅かす、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く、という4つを満たすことが要件であることに対し、指定難病は、他の施策体系が樹立されていない疾患であり、かつ、①発病の機構が明らかでない、②治療方法が確立していない、③希少な疾患である、④長期の療養を必要とする、⑤患者数が本邦において一定の人数に達しない、⑥客観的な診断基準が確立している、という6つを満たすことが要件であり、必ずしもそれぞれの対象疾患が対応するわけではない。

令和2年度は、小児慢性特定疾患の対象疾患のうち、指定難病とはなっていない疾患について、過去に指定難病への追加要望が行われたが、その要件を満たさないと判断されたものを抽出し、その理由について整理した。令和3年度は、令和3年度実施分の追加検討の結果、小児慢性特定疾患の対象に新たに追加された疾患を追加して、改めて同様の検討を行った。さらに指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾患とはなっていないが該当する可能性がある疾患についても類推した。

なお、令和2年度は包括的疾患を含む小児慢性特定疾患819疾患（当時）について検討した。令和3年度には、小児慢性特定疾患として新たに26疾患が追加された。この告示疾患のうち「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）」は特殊な包括病名となっており、厚生労働省通知により令和4年3月末現在4疾患が具体的な対象疾患として明記されている。このため、小児慢性特定疾患は、実質29疾患が追加されたとして、公表告示疾患788疾患を実質791疾患と扱い、さらに包括的疾患（”〇〇に掲げるもののほか、□□”といった形式の特殊病名）57疾患を含め、全848

疾病として検討した。指定難病は、告示の 338 疾病のまま検討した。

## B. 研究方法

検討は、指定難病に該当する可能性のある小慢疾病と、小慢の対象疾病に該当する可能性のある指定難病の双方向からの観点で以下のように行った。

### 1 年目（令和 2 年度）

指定難病に該当する可能性のある小慢疾病について検討した。

#### (1) 小慢の対象疾病について、指定難病との対応の有無を分類

包括的疾患を含む小慢の対象疾病 819 疾病（当時）について、既に指定難病として対応している疾病と、一部対応している疾病、対応していない疾病に分類した。

#### (2) 指定難病との対応のない疾病について、既に別の施策体系が用意されていると判断される悪性新生物を除外し、指定難病への追加要望の提出の有無で分類

小慢の対象疾病のうち指定難病との対応のない疾病から、既に別の施策体系が用意されていると判断される悪性新生物を除外した。次いで 1. で抽出した指定難病への追加要望が提出された疾病一覧に該当する疾病としない疾病を分類した。

#### (3) 厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）において指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病の抽出

平成 26 年 7 月以降、令和元年 3 月まで、厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）から公表されている、指定難病の検討に関する資料<sup>1)</sup>より、指定難病への追加

要望のあった疾病として、「研究班や関連学会から情報提供のあった疾病」一覧と、「委員会として指定難病の要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病」一覧を全て抽出した。

#### (4) 追加要望が提出された疾病のうち、指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病について、その理由を分類 指定難病に追加要望されたが、指定難病の要件を満たさないと判断された疾病について、満たさなかった理由を以下の①から⑤に分類し、集計した。

- ① 発症の機構が明らかでない、または他の施策体系が樹立していない
- ② 治療方法が確立していない
- ③ 長期の療養を必要とする
- ④ 患者数が本邦において一定の人数に達しない
- ⑤ 診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている

指定難病への追加要望が複数回提出されたなどのため、理由が複数挙げられた場合は、それぞれの理由について集計した。

### 2 年目（令和 3 年度）

指定難病に該当する可能性のある小慢疾病の検討は、令和 3 年 11 月に小慢疾病として新規追加された実質 29 疾病を追加し、全 848 疾病に対し 1 年目と同様に行った。厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）において指定難病の要件を満たさないと判断することが妥当とされた疾病の抽出では、1 年目の検討の際に抽出した令和元年 3 月までの指定難病の検討に関する資料<sup>1)</sup>に、同年 4 月以降、令和 4 年 3 月までに公表された資料を追加して行った。

小慢の対象疾病に該当する可能性のある指定難病についての検討は、以下のように行った。

### (1) 指定難病と小児慢性特定疾病との対応の有無を検討

令和4年3月末現在の指定難病の対象疾病、すなわち338疾病について、既に小児慢性特定疾病と対応している疾病と、一部対応している疾病、対応していない疾病に分類した。

### (2) 小児慢性特定疾病との対応のない指定難病について、小児科学会関連学会の関係性を整理

指定難病のうち小児慢性特定疾病との対応のない疾病について、難病情報センター (<https://www.nanbyou.or.jp/>) の情報をもとに、小児科学会関連学会の関与の有無で分類した。

#### (倫理面の配慮)

本研究は、公開されている情報を元に検討を行っており、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

最新の検討結果について示す。令和3年11月に新規追加された疾病を含む小児慢性特定疾病の全848疾病(実質791疾病に包括的病名57疾病を含む)について、指定難病との対応状況を検討したところ、指定難病と対応があると考えられたものは403疾病(48%)、一部対応がある可能性があるものは27疾病(3%)、指定難病と対応がないと考えられたものは418疾病(49%)であった。

指定難病になっていない418疾病のうち、悪性新生物については、がん対策という他の施策体系が存在することから、難病対策の対象外となるため、これを除外した327疾病について検討を行った。

指定難病との対応のない327疾病のうち、過去に要望の無かったものは117疾病であった。

そのうち慢性心疾患が42疾病で最も多く、先天性心疾患が大半を占めていた。次いで、包括的疾患が28疾病(心疾患の包括的疾患6疾病を含む)であった。

指定難病と対応がなく、かつ過去に要望のあった210疾病について、指定難病要件を満たさないと判断された理由を検証したところ、「(1)発症の機構が明かでない」ことを満たさない(他の施策体系が樹立している疾病を含む)と判断されたものが43疾病、「(2)治療方法が確立していない」ことを満たさないと判断されたものが9疾病、「(3)長期の療養を必要とすること」を満たさないと判断されたものが66疾病、「(4)患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことを満たさないと判断されたものが15疾病、「(5)診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たさないと判断されたものが118疾病であった。210疾病中40疾病で、指定難病の要件を複数満たさないと判断されていた。また75疾病で、要望書が2回以上提出されていた。

指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応の検討では、338の対象疾病のうち小児慢性特定疾病となっているものが251疾病(74%)、一部対象となっているものが19疾病(6%)、対象となっていないものが68疾病(20%)存在した。

小児慢性特定疾病と対応していない68疾病のうち、日本小児科学等の小児系関連学会(日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など)が関係学会として挙げられているものが35疾病あった。一方、小児科学会関連学会の関与のないものは33疾病あり、多くは高齢者に好発する疾病や、視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などの小児慢性特定疾病の要件を満たさないと予測される疾病であった。

## D. 考察

令和4年3月末現在の小児慢性特定疾病のうち、指定難病と何らかの対応があると考えられた疾病は約半数（430 疾病）であった。過去に指定難病への追加要望が提出された対象疾病のうち、210 疾病が指定難病の要件を満たさないと判断されており、いずれも昨年度の傾向から大きな変化は認めなかった。一方、指定難病から見た場合、小児慢性特定疾病と何らかの対応があると考えられる疾病は全体の8割であった。

現在指定難病とは対応がないと考えられる小児慢性特定疾病のうち、過去に指定難病の要件を満たさないと判断された理由の中で最も多かったものは、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たしていないためであった。これらは小児期の診断基準は明確だが、成人期の診断基準が明確ではなかった可能性がある。成人期発症の症例や、遠隔期予後の知見が不足しているため、成人に対する診断基準や成人期の重症度が曖昧であることが、要件を満たさないと判断された理由の一つであると推察された。次いで、「長期の療養の必要性を満たさない」という理由が多く見られたが、小児期発症例の長期予後に関し、成人期の病態を説明するだけの十分な知見が得られていないことが、要件を満たさないと判断された可能性があると思われた。

今回の検討により、過去に指定難病を要望し要件を満たさないと判断された疾患の半数以上は、疫学研究等の疾病研究による知見の収集により、再検討を期待できる可能性が示唆されたが、一方で小児期発症例が中心となる疾病の多くは希少疾病であり、発症から十数年以上を経過した遠隔期の症例を多く集めることは容易ではない。難病研究班の設置を含め、疾病レジストリ等の遠隔期予後に関する知見を集積する手段の検討が必要であると考えられた。

指定難病からみた小児慢性特定疾病との対

応状況の検討では、何らかの形で対応していると考えられる疾病が全体の8割認められた。指定難病からみた小児慢性特定疾病と対応していないと考えられた2割の疾病のうち、小児関連学会が研究班の関係学会として挙げられている35 疾病については、研究班や関係学会との連携の上、小児慢性特定疾病に追加要望すべきかを改めて検討すべきである可能性があった。一方、小児科学会関連学会の関与のない疾病の多くは高齢者に好発する疾病や、疾患分野面で小児慢性特定疾病の対象を満たさないと予測される疾病であったが、小児慢性特定疾病の要件を満たしていないか、再度検討する余地があるかもしれない。

指定難病および小児慢性特定疾病への追加検討に必要な情報を提示するためには、難病研究班が設置されることや遠隔期予後を捉えるための疫学研究の推進など、要件判断に必要な知見を集積することが重要であると思われた。

## E. 結論

小児慢性特定疾病のうち、指定難病との対応のない疾病について、指定難病の追加要望の提出の有無と、指定難病の要件を満たさないと判断された理由を分析した。また、指定難病からみた場合の小児慢性特定疾病との対応のない疾病についても整理した。

小児期に発症することの多い疾病に対する長期予後や成人期の診断基準などの知見の蓄積や、患児の健全育成を念頭に置いた追加疾病要望の検討の必要性が今後の課題であると思われた。

## F. 参考文献

1. 厚生労働省ホームページ厚生科学審議会（疾病対策部会指定難病検討委員会）  
<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi->

kousei\_206844.html (最終閲覧日 2022 年 5 月  
25 日)

## G. 研究発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を 含む。)

特許情報/実用新案登録/その他

なし/なし/なし