

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 窪田 満 (国立成育医療研究センター病院 総合診療部 統括部長)

研究要旨

日本小児科学会には、小児慢性特定疾病対策等の慢性疾患に係る施策に対し、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に、日本小児科学会をはじめとする小児期発症の慢性疾患の診療に携わる学会等と当研究班が連携・協力して活動を行なう、「小児慢性疾病委員会」が常設されている。当該委員会ではこれまで、小児慢性特定疾病対策に係る診断基準や対象基準の整理等、施策運用に関わる様々な課題について検討を行ってきた。

本年度は、令和3年度実施分として小児慢性特定疾病に新たに追加された26疾病について、関係学会と協力し、医療意見書、疾患概要、診断の手引きを作成し、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイトにて公開した。

今後も関係学会等との連携体制を維持し、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。

研究協力者

■令和3年度小児慢性疾病委員会委員

小牧 宏文	(国立精神・神経医療研究センター)	岡本 奈美	(大阪医科大学)
黒澤 健司	(神奈川県立こども医療センター)	石毛 美夏	(日本大学病院)
増田 敬	(同愛記念病院)	今井 耕輔	(東京医科歯科大学)
成田 雅美	(東京都立小児総合医療センター)	芳本 誠司	(兵庫県立こども病院)
一ノ瀬 英史	(いちのせファミリークリニック)	清水 泰岳	(国立成育医療研究センター)
真部 淳	(北海道大学大学院医学研究院)	松藤 凡	(聖路加国際病院)
石倉 健司	(北里大学病院)	新関 寛徳	(明大前皮フ科)
肥沼 悟郎	(国立成育医療研究センター)	鬼頭 浩史	(あいち小児保健医療総合センター)
吉原 重美	(獨協医科大学病院)	小関 道夫	(岐阜大学医学系研究科)
白石 公	(国立循環器病研究センター)	盛一 享徳	(国立成育医療研究センター)
室谷 浩二	(神奈川県立こども医療センター)	桑原 絵里加	(国立成育医療研究センター)

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、意見書の見直し等について議論する必要がある。小児慢性特定疾病は、様々な領域の疾病が対象となっていることから、単独の学術団体では対応が難しいため、日本小児科学会において、小児期発症の慢性疾病の診療に携わる内科系・外科系の学会の代表者で構成される日本小児科学会小児慢性疾病委員会（以下「小慢委員会」と略す）が組織されている。本研究班は、小慢委員会と共同で小児慢性特定疾病の要件を満たすと思われる疾病の検討や追加が決定された疾病に係る資料（医療意見書、疾患概要、診断の手引き）の作成、施策運用等に関する要望等を行ってきた。

本年度は、令和3年度実施分として小児慢性特定疾病へ追加決定された26疾病（実質29疾病）に対する医療意見書、疾患概要、診断の手引きを関係学会とともに取りまとめ、「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) にて公開した。また既対象疾病に関する疾患概要、診断の手引きの全面改定を実施したので報告する。

B. 研究方法

令和3年度実施分追加疾病

令和3年11月実施分として、表1に示す計26疾病（うち1疾病が特殊な包括病名となり、内部に具体的な4疾病が別途局長通知に明示されている）が新たに対象となった。

追加疾病に係る医療意見書、疾患概要・診断の手引きの作成

追加が決定された疾病は全て、日本小児科学会小児慢性疾病委員会小児慢性特定疾病を経由して要望された疾病であった。各疾病の担当学会の協力の下、医療意見書、疾患概要および

診断の手引きの作成を行った。

（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・考察

新規に追加された26疾病（実質29疾病）について、日本小児科学会小児慢性疾病委員会を通じ、担当学会となる日本小児腎臓病学会、日本小児循環器学会、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会、日本小児皮膚科学会、日本小児整形外科学会、日本新生児成育医学会と協力し、医療意見書（別添1）、疾患概要（別添2）、診断の手引き（別添3）を作成し、ポータルウェブサイトにて公開した。

D. 結論

本研究班ならびに日本小児科学会小児慢性疾病委員会ならびに関係学会と連携し、小児慢性特定疾病への新規追加に対応した医療意見書、疾患概要、診断の手引きの整備を行った。

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

なし。

F. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

G. 謝辞

ご多忙の中、疾患情報の提供ならびに疾患概要・診断の手引き改訂作業へご協力いただきました関係学会の先生方に深謝申し上げます。

表 1. 令和 3 年度実施分 小児慢性特定疾病 追加疾病一覧

要望疾病			備考
No	疾患群	要望疾病名	
1	慢性腎疾患	ギャロウェイ・モワト症候群	
2		鰓耳腎症候群	
3		常染色体優性尿細管間質性腎疾患	
4	慢性心疾患	ホルト・オーラム症候群	
5	神経・筋疾患	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
6		P C D H 1 9 関連症候群	
7		環状 2 0 番染色体症候群	
8		アイカルディ症候群	
9		ミオクロニー欠神てんかん	
10		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
11		大田原症候群	
12		早期ミオクロニー脳症	
13		遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
14		視床下部過誤腫症候群	
15		W D R 4 5 関連神経変性症	
16		ビタミン B 6 依存性てんかん	
17		片側巨脳症	
18		早産児ビリルビン脳症	
19		D D X 3 X 関連神経発達異常症	
20		G R I N 2 B 関連神経発達異常症	
21		P U R A 関連神経発達異常症	
22		C A S K 異常症	
23		先天性グリコシル化異常症	
24	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。）※	パインブリッジ・ロパース症候群 ヴィーデマン・スタイナー症候群 コーエン症候群 ピット・ホプキンス症候群
25	皮膚疾患	限局性強皮症	
26	骨系統疾患	タナトフォリック骨異形成症	

※ 告示疾病名は特殊な包括病名となっており、令和 3 年 10 月 13 日健発 1013 第 2 号厚生労働省健康局長通知「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の取扱について」にて、備考の 4 疾病が対象疾病として明示されている。

