

小児慢性特定疾病における医療・療養支援および 疾病研究の推進に関する研究

研究代表者 笠原 群生（国立成育医療研究センター病院 病院長）

研究要旨

本研究班の目的は、慢性疾患を抱える子どもたちへの医療費等支援施策である小児慢性特定疾病（小慢）対策の適正な実現のための、必要な基礎資料の提示や具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供である。課題として、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を二本柱に掲げ、それぞれについて以下のような研究を行った。

小慢と指定難病の対応を検討し、小慢に対する指定難病の対応は 406 疾病（48%）となった。新たに指定難病となった 3 疾病は小慢対象であり、指定難病から見た場合は 253 疾病（74%）が小慢と対応し、20 疾病（6%）が一部対応、68 疾病（20%）が対応していないと考えられた。

令和 5 年度は小慢新規追加疾病について関係学会と検討を行い、乳児発症性 STING 関連血管炎、遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺、遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、限局性皮質異形成、脊髄空洞症、先天性食道閉鎖症、Schaaf-Yang 症候群、ロスムンド・トムソン症候群、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡・緒方症候群）、トリチャーコリンズ症候群、シア・ギブス症候群、特発性後天性全身性無汗症、の 13 疾患が要望された。

小児疾患診療の医療経済評価として支払意思調査を行い、CVM の分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基準 1 とすると、青年期が 0.95 ($p=0.383$)、壮年期が 0.91 ($p<0.05$)、高齢期が 0.72 ($p<0.001$) であった。コンジョイント分析では、1QALY 獲得あたりの支払意思調査として推定された効用モデルは、小児期で 6873.6 ± 28099.7 千円/QALY、高齢期で 6283.1 ± 25474.6 千円/QALY ($p<0.05$) であった。以上から、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。

診療報酬明細書データは、疾患研究に有益なリアルワールドデータとして期待される。利用する際には、注目する疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成する必要がある。本研究では、小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。本研究の結果を利用し、診療報酬明細書データを用いた疾患研究が進むことが期待された。

国際生活機能分類（ICF）を利用して、小児慢性特定疾患の医療意見書に含めるべき日常生活動作（ADL）と社会参加に関連する項目を抽出することを目的とした。慢性心疾患においては、手術後の合併症で生活の質に影響を与える項目が抽出された。また疾患の重症度と学校生活管理指導票の指導区分との間に相関が認められ、疾患の重症度が教育支援の必要性に影響を及ぼしていることが示唆された。Generic Functioning Domains（GFD）との比較から、ICF が網羅している機能領域が全ての疾患特性を完全にカバーしていないことが明らかとなり、疾患特有の詳細な

機能評価については今後検討が必要であると思われた。

希少難病を多く含む小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の状況を検討した。小慢遺伝性疾患の40%以上が保険適用となっていない。多数遺伝子を同時解析する技術の適応という視点から遺伝学的検査を見直し、特に診断が難しい希少難病ほど網羅的遺伝学的解析がコスト的にも診断確定率でも優位であることを確認した。

フェニルケトン尿症（PKU）とメープルシロップ尿症（MSUD）の治療に必須である、医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討した。医薬品から登録品へ変更することによる解決策があるかを考察した。日米の当該2疾患の特殊ミルクを取り巻く状況を調査したところ、日本では、特定のメーカー一社のみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、高品質の原材料の高コスト、それを安定的に仕入れることの困難さがあるため、健康維持のために絶対に必要な特殊ミルクの安定供給ができなくなる危険性という問題があった。今回までに得られた知見を元に、当該2疾患の治療用特殊ミルクを、医薬品から食品登録品へのカテゴリ変更を提案し、食品グレードの原材料を用いた新規登録品の特殊ミルクを開発することで、製造コストの削減と供給の安定化が図られると思われた。

小児慢性特定疾病情報センターのポータルウェブサイト（<https://www.shouman.jp/>）は、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信を一義的な役割として運営されている。今年度は、社会保障制度の視点から「小児慢性特定疾病対策の仕組み」を説明する資料、および入院例/外来例それぞれの支払いについて疑似体験ができる「医療費助成に関するシナリオ例」の2つのコンテンツを作成・設置した。

小児慢性特定疾病児の教育、患者会との連携に関する研究として、令和5年度は、北海道における調査研究の進捗、青森県、福島県、新潟県、富山県における医療と教育の連携状況を調査した。病弱教育の専門性も次第に失われてきており、都道府県別で、こども病院等を中心に新しい連携モデルの構築が待たれる。こども病院と学校現場をつなぐツールとして、現在「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掲載されている「病気の子供の理解のために」という支援冊子は重要である。小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援を充実するためには、ICTを活用した自立支援員、学校教員の相談事例の積み上げが必要であると思われた。

小児慢性特定疾病情報室は、一般向けウェブサイトで親しみやすい情報発信を行っている。今年度は、新たに「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」を公開し、指定難病と小慢の制度の違いをわかりやすく説明した。漫画の効果的な使用や既存ページとの区別に配慮した。

子供たちに情報を伝える手段として、子供に受容性の高い動画媒体を用いて、中高生を主な対象と想定した病児の療養生活に関わる2種類の動画を作成し、子供たちの受容状況や内容の理解度等について評価した。病気を疑似体験している子供たちが出演するドキュメンタリー形式の実写動画と仮想のオンラインゲームの中で女子中学生が本音を話し合うアニメーション動画に対する調査を行った。子供および保護者の計42名（子供24名、保護者18名）から回答を得た。動画に対する興味については、実写動画を面白いと感じた割合は子供46%、保護者33%、面白くないと感じた割合は子供21%、保護者0%であり、アニメ動画を面白いと感じた割合は子供50%、保護者39%、面白くないと感じた割合は子供25%、保護者50%であった。動画の感想や視聴時間の長短、作品内に慢性疾患を抱える子供がいることや、悩みを抱える子供がいることの認知を選択式で質問したところ、どちらの動画も概ね主旨に沿った理解がされていた。動画を面白いと思った回答と視聴時間の長短、面白いと思った回答と見た目に分かりづらい疾患や悩みを抱える子供がいることの認知には、有意な相関関係が見られた。動画媒体による情報伝達は、一定の効果が

期待された。また一部の内容については検討すべき課題があることが分かった。

「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>) は、厚生労働省小児慢性特定疾病情報管理事業により、2015（平成 27）年 1 月から本格運用が開始され、小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、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。2023（令和 5）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約 324 万件、1 日当たり平均約 9,000 件であった。アクセス端末種別は、例年同様スマートデバイスからのアクセス数が 7 割あり、患者やその家族、医療従事者、行政関係者など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察された。

以上の研究成果を踏まえ、引き続き政策への貢献、社会への情報提供に努めたい。

研究分担者

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／甲状腺・内分泌センター長	檜垣 高史	愛媛大学 大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座・寄付講座 教授
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	黒澤 健司	神奈川県立病院機構神奈川こども医療センター遺伝科 部長
田倉 智之	東京大学 大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任教授	小松 雅代	大阪大学 大学院医学系研究科 社会医学講座環境医学 助教
落合 亮太	横浜市立大学 大学院医学研究科看護学専攻 准教授	大石 公彦	東京慈恵会医科大学小児科 教授
西牧 謙吾	国立病院機構新潟病院小児科 子どもの心のケア研究室長	盛一 享徳	国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室 室長
掛江 直子	国立成育医療研究センター 研究開発監理部 生命倫理研究室 室長	桑原絵里加	国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室 研究員

A. 研究目的

わが国の慢性疾患を抱える子どもたちへの医療福祉支援事業は、昭和 49 年より始まった小児慢性特定疾患治療研究事業を起源としている。当初よりまもなく半世紀を迎えようとしている現在までの間に、医療費の自己負担の軽減、対象疾患や用具給付等福祉サービスの拡充、疾患研究を推進するための医療情報の収集や蓄積が行われ、平成 17 年には児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、発展を遂げてきた。

平成 26 年に児童福祉法の一部改正が行われ（平成 26 年法律第 47 号）、平成 27 年 1 月、「小児慢性特定疾病その他の疾病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）として新たに小児慢性特定疾病対策が施行された。現行の制度は、5 年以内を目処とした見直しが定められ、現状を踏まえた施策の実行が求められている。医療技術等の著しい進歩とともに、患児を取り巻く環境も大きく変化し、近年では医療費助成や治療研究を含む医療に関する支援のみならず、疾患を抱える子供たちが地域において安定した日常生活を送ることができる社会を実現するための支援にも目が向けられるようになり、時代の変化に対応した施策の実行の必要性が高まってきている。

本研究班は、令和 3 年 7 月に厚生科学審議会 疾病対策部会難病対策委員会および社会保障審

議会児童部会小児慢性特定疾患児支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会により提出された「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和3年7月）」において指摘に基づき、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題として二本柱に掲げ、これらに必要な基礎資料の提示や、具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供を目的として研究を行った。

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. 指定難病と小児慢性特定疾病の対応性についての検討
2. 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病対策の検討
3. 小児医療の医療経済的な評価手法の研究
4. 診療報酬明細書データ解析用マスタの作成（令和5年度）
5. 小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類（ICF）を用いた支援に関する検討
6. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
7. 特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究
8. 小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供の試み
9. 病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実にに関する検討
10. 一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試み
11. 間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ
12. 小児慢性特定疾病に係るウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討

13. 小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値）－医療意見書の受領状況とデータ登録状況－

C. 研究結果

分担研究1

指定難病と小児慢性特定疾病の対応性についての検討（桑原絵里加他）

慢性疾患を有する児への公的医療費助成制度である小児慢性特定疾病（小慢）対策は、児童福祉法を根拠法とし、その対象年齢を最長で20歳未満までと定めている。一方、希少難治性疾患患者への医療費助成制度には、難病法を根拠法とした指定難病に対する特定疾病医療費助成があり、対象年齢に制限はないため、20歳以降の患者の助成制度として利用が期待される。しかし、指定難病と小慢は根拠法の異なる制度であるため、対象疾病は必ずしも対になってはいない。

これまで本研究班では、小慢の対象疾病のうち指定難病とはなっていないもの、指定難病のうち小慢の対象疾病とはなっていないものについて、対応性と理由の整理を行ってきた。本年度は、指定難病が令和6年4月に341疾病と増えたことを受け、これまでの検討を再整理した。その結果、小慢と指定難病の対応があると考えられる疾病は、小慢の対象疾病では406疾病、指定難病では253疾病とそれぞれ増加していた。新たに指定難病となった3疾病は、過去の検討で、小慢の対象疾病で、過去に指定難病の追加要望が行われた際に、長期の療養を必要とすることが明らかでない、また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ないなどの理由から追加が見送られた疾病であった。指定難病であって小慢と対応していないと考えられる疾病では、20歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が存在していても、一部に小児科関連学会の関係が明示されていない場合や、希少疾病と考えられる疾病も存在した。

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を、それぞれの視点から再整理し、過去の検討との変化を分析した。それぞれをつなげられる可能性の

ある疾病の抽出と研究の推進が今後の課題であると思われた。

分担研究 2 :

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病対策の検討（窪田満）

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、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患について、追加候補疾患に該当するかどうかの検討を行い、厚生労働省健康局難病対策課に追加疾患要望を実施した。

分担研究 3 :

小児医療の医療経済的な評価手法の研究（田倉智之）

本研究は、「川崎病の薬物療法の費用対効果分析（支払意思額の研究を含む）」と「アドヒアランスの小児医療への影響（データサイエンスの応用）」に関する研究から構成された。国民の支払意思額調査（WTP）は、個人の選好を測定するために広く普及しているコンジョイント（離散選択モデル：確率的選択モデル）と直接的に便益を計測する仮想的市場評価（CVM）を選択した。アドヒアランスの小児医療への影響分析は、医療経済ビッグデータから、小児循環疾患の診療実績を有する症例を抽出した（2014年4月から2018年3月）。支払意思額の研究における回答サンプル数は5626件であった。慢性疾患などの有病率は25.7%であった。平均年収は414.8±382.8万円/年であった。CVMの分析の結果、家計に対する追加負担金額は、小児期を基

準1とすると、高齢期が0.72 ($p<0.001$) となった。コンジョイントの分析の結果、1QALY獲得あたりのWTPとして推定された効用モデルは、小児期で6873.6±28099.7千円/QALY、高齢期で6283.1±25474.6千円/QALY ($p<0.05$) となった。以上から、小児医療分野への社会経済的な資本投下は、国民コンセンサスから積極的に支持されることが示唆された。アドヒアランスの小児医療への影響の研究の対象集団は、平均年齢6.9歳、男児比56.9%の144症例数であった。アドヒアランスの平均スコアは4.9±1.2で、入院回数は3.6±3.3回だった。目的変数を累積入院費用とした分析（重回帰分析）の結果、年齢（標準偏回帰係数：-0.242、 $p<0.05$ ）とアドヒアランス（0.446、 $p<0.001$ ）、通院回数（-0.472、 $p<0.01$ ）、通院間隔合計（-0.273、 $p<0.05$ ）が統計学的有意な説明変数となった。以上から、広義のアドヒアランスの低下は、小児期においても長期の累積入院費用を上昇させる要因と示唆された。

分担研究 4 :

診療報酬明細書データ解析用マスタの作成—令和5年度—（横谷進他）

診療報酬明細書データには、治療や処置などの診療行為の記録が蓄積されており、疾患研究に有益であるリアルワールドデータとして期待されているが、注目する疾患に関するデータを抽出するためには、疾患に該当するレセプト傷病名を全て集めた病名リストを作成しなければならない。これは研究者にとって非常に負荷が高い作業であることから、疾病研究の基盤整備として、小児慢性特定疾病に対する傷病名マスタを作成することを試みた。

本研究班で作成している小児慢性特定疾病の対象疾患に対するICD-10ならびに代表的なレセプト傷病名コードを附番した疾病名リストを基本として、該当する疾病に対する全レセプト傷病名の抽出を行った。

本年度は小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管

系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。

研究者にとってレセプト傷病名の抽出は非常に負荷がかかる作業であったが、本研究の結果を利用することで、診療報酬明細書データを利用した疾病研究が進むことを期待したい。

分担研究 5 :

小児慢性特定疾病を抱える児童等に対する国際生活機能分類 (ICF) を用いた支援に関する検討 (小松雅代)

本研究は、国際生活機能分類 (ICF) を利用して、小児慢性特定疾患の医療意見書に含めるべき日常生活動作 (ADL) と社会参加に関連する項目を抽出することを目的とした。具体的な方法として、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病について 2015 年及び 2019 年のデータを用い、医療意見書の各項目に ICF コーディングを適用した。さらに、疾患の特徴を心身機能、身体機能、および ADL に関連する活動と参加の領域で分析した。

結果、慢性心疾患においては、手術後の合併症で生活の質に影響を与える項目が抽出された。また、疾患の重症度と学校生活管理指導票の指導区分との間に相関が認められ、疾患の重症度が教育支援の必要性に影響を及ぼしていることが示唆された。

さらに、Generic Functioning Domains (GFD) との比較から、ICF が網羅している機能領域が全ての疾患特性を完全にカバーしていないことが明らかとなり、疾患特有の詳細な機能評価については今後検討が必要である。

これらの結果から、ICF を用いた評価が小児慢性特定疾患の影響を広範に理解する上で有効であることが確認されたが、一部機能領域の評価が不足しており、疾患特有の ICF コードの詳細な分析が必要である。また、疾患の重症度が教育や社会的参加に与える影響についても分析が必要である。

分担研究 6 :

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査 (黒澤健司)

希少難病を多く含む小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の状況を検討した。現在まで小慢遺伝性疾患の約 56% が保険適用となっているが、依然として 40% 以上は適用となっていない。多数遺伝子を同時解析する技術の適応という視点から遺伝学的検査を見直した。特に診断が難しい希少難病ほど網羅的遺伝学的解析がコスト的にも診断確定率でも優位であることを確認した。適用疾患の厳密な検討は必要であるが、より広い疾患をカバーできる技術の応用も小児慢性特定疾病での遺伝学的検査では重要と考えられた。

分担研究 7 :

特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究 (大石公彦)

本研究は、小児慢性特定疾病の先天代謝異常症のフェニルケトン尿症 (PKU) とメープルシロップ尿症 (MSUD) の治療に必須である、当該疾患用の医薬品登録されている特殊ミルクの安定供給を確保するため方策を検討する。特に医薬品から登録品へ変更することによる解決策があるかを考察する。日米の当該 2 疾患の特殊ミルクを取り巻く状況を調査したところ、日本では、特定のメーカー一社のみが医薬品として特殊ミルクを供給しており、高品質の原材料の高コスト、それを安定的に仕入れることの困難さがあるため、健康維持のために絶対に必要な特殊ミルクの安定供給ができなくなる危険性という問題がある。対照的に、米国では複数の企業が競争を通じてこれを供給しており、様々な問題はあるものの、日本よりは安定した供給が可能であった。今回までに得られた知見を元に、当該 2 疾患の治療用特殊ミルクを、医薬品から食品登録品へのカテゴリ変更を提案し、食品グレードの原材料を用いた新規登録品の特殊ミルクを開発することで、製造コストの削減と供給の安定化を目指す。将来的に、試作品などを用いた品質検査を含む厳密な管理を行い、国内外の医薬品ミルクと比較して同等またはそれ以上の品質が保証されることを確認できるようにす

ることが、今後の課題であると考え、その実行により、患者のアクセス向上と生活の質の向上が期待される。

分担研究 8 :

小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供の試み（落合亮太他）

小児慢性特定疾病情報センターのポータルウェブサイト (<https://www.shouman.jp/>) は、小児慢性特定疾病対策に関する正確な情報発信を一義的な役割として運営されている。一方で、一般国民、特に患者本人や家族にも理解しやすく、主体的に制度を活用するための一助となることも重要な役割と言える。今年度は、社会保障制度の視点から「小児慢性特定疾病対策の仕組み」を説明する資料、および入院例/外来例それぞれの支払いについて疑似体験ができる「医療費助成に関するシナリオ例」の2つのコンテンツを作成・設置した。今後も、患者本人や家族の立場に立ち、どのような情報に補足説明が必要であるか、横断的な情報を追加していくかといった、適切な情報発信のあり方について、引き続き検討していくことが必要である。

分担研究 9 :

病弱教育と連携した小慢児童等の教育分野の支援の充実に関する検討（西牧謙吾）

本研究は、小児慢性特定疾病児の教育、患者会との連携に関する研究である。令和5年度は、北海道における調査研究の進捗、青森県、福島県、新潟県、富山県における医療と教育の連携状況を調査した。病弱特別支援学校は、国立療養所に隣接して建てられたので、国立療養所（現、国立病院機構病院）小児科医療の時代の変化の影響を受けてきた。病弱教育の専門性も次第に失われてきており、都道府県別で、こども病院等を中心に新しい連携モデルの構築が待たれる。こども病院と学校現場をつなぐツールとして、現在「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掲載されている「病気の子供の理解のために」という支援冊子は重要である。

小中学校等に在席する病気の子どもの相談支援を充実するためには、ICT を活用した自立支援員、学校教員の相談事例の積み上げが必要である。

分担研究 10 :

一般国民向けサイト新規コンテンツ作成の試みー指定難病の医療費助成制度との比較説明ー（盛一享徳）

小児慢性特定疾病情報室では、一般国民にとって親しみやすくわかりやすい情報発信を行うため、一般国民向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>) を公開している。本年度は、難しい病気を持つ子どもがいる家庭にとって、小児慢性特定疾病医療費助成との相違がわかりづらいと思われる「指定難病の医療費助成制度」に焦点を当て、両制度の違いをわかりやすく説明するページを作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、既存ページとの区別のしやすさを検討し、2024（令和6）年4月に新規コンテンツ「どこが違う？小児慢性特定疾病の医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度」(<https://kodomo.kouhi.jp/>) を既存ウェブサイトの新たなページとして追加し公開した。

今後も引き続きサイトに載せる情報や閲覧のしやすさ、活用方法について検討することにより、当制度への理解や関心がさらに高まるよう工夫することが求められる。

分担研究 11 :

間接的表現を用いた動画の視聴が子供の慢性疾病の当事者性の認知と共感にもたらす影響に関するパイロットスタディ（盛一享徳他）

近年、慢性疾病患者に対する周囲の理解促進の必要性が認識されるようになっている。子供の生活環境においても同様であり、はじめに身の回りに疾病を抱える子供が存在することを認知することが、疾病を抱える子供の社会参加の促進につながる可能性がある。子供たちに情報を伝える手段として、子供に受容性の高い動画媒体を用いて、中高生を主な対象と想定した病児の療養生活に関わる2種類の動画を作成し、

子供たちの受容状況や内容の理解度等について評価することを目的とした。

病気を疑似体験している子供たちが出演するドキュメンタリー形式の実写動画と仮想のオンラインゲームの中で女子中学生が本音を話し合うアニメーション動画を作成し、小学校5年生以上の子供と保護者を対象として、動画視聴後に受容状況や内容の理解度等を質問紙法によって調査した。

子供および保護者の計49名に質問紙を配布し、42名（子供24名、保護者18名）から回答を得た（回収率85.7%）。動画に対する興味については、実写動画を面白いと感じた割合は子供46%、保護者33%、面白くないと感じた割合は子供21%、保護者0%であり、アニメ動画を面白いと感じた割合は子供50%、保護者39%、面白くないと感じた割合は子供25%、保護者50%であった。動画の感想や視聴時間の長短、作品内に慢性疾患を抱える子供がいることや、悩みを抱える子供がいることの認知を選択式で質問したところ、どちらの動画も概ね主旨に沿った理解がされていた。動画を面白いと思った回答と視聴時間の長短、面白いと思った回答と見た目に分かりづらい疾患や悩みを抱える子供がいることの認知には、有意な相関関係が見られた。自由記載の質問では、慢性疾患の当事者性に共感する意見が得られた一方、慢性疾患の疑似体験という設定や、他の悩みと慢性疾患を抱えることを同列に扱うことへの意見があった。

動画媒体による情報伝達は、一定の効果が期待された。また一部の内容については検討すべき課題があることが分かった。

分担研究12：

小児慢性特定疾病に係るウェブサイトの利用状況と情報発信のあり方に関する検討（盛一享徳他）

「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>）は、厚生労働省小児慢性特定疾病情報管理事業により、2015（平成27）年1月から本格運用が開始され、小児慢性特定疾病児童等の治療・療養生活の改善に資する情報の一元化を図り、疾患概

要や診断の手引きのほか、各種相談窓口・支援団体等に関し、掲載情報を随時更新・拡充するとともに、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。

2023（令和5）年度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約324万件、1日当たり平均約9,000件であった。アクセス端末種別は、例年同様スマートデバイスからのアクセス数が7割あり、患者やその家族、医療従事者、行政関係者など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察された。

今後も引き続き、情報をより充実させ、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13：

小児慢性特定疾病児童等データベースの登録状況（現況値）－医療意見書の受領状況とデータ登録状況－（小児慢性特定疾病情報室）

2015（平成27）年1月1日に施行された新たな小児慢性特定疾病対策では、対象疾病ごとに個別の医療意見書様式が用意され、旧制度と比較し、より詳細な臨床情報を小児慢性特定疾病児童等登録データとして記録している。全国の実施主体より医療意見書の写しが、国立成育医療研究センター内に設置されている医療意見書登録センターへ送付され、登録センターにて電子化されデータベースへの登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2022（令和4）年度分の医療意見書について、2024（令和5）年3月末日までの受領状況を確認するとともに、2015から2019年度までの登録状況について集計を行った。中核市等の増加により、実施主体数は毎年増加しており、2015年度は112、2016（平成28）年度は114、2017（平成29）年度は115、2018（平成30）年度は121、2019（令和元）年度は125実施主体となっていた。2024年度末の時点で、2015から2018年度分については、ほぼ電子化作業が終了しており、2022年度分までの医療意見書は、おおよその実施主体から受領済であることが推測された。

医療意見書の登録件数の実績は、2015年度計113,159件（うち成長ホルモン治療用意見書

13,814 件)、2016 年度計 107,952 (うち成長ホルモン治療用意見書 12,858) 件、2017 年度計 120,585 (うち成長ホルモン治療用意見書 13,021) 件、2018 年度計 118,277 (うち成長ホルモン治療用意見書 13,021) 件、2019 年度計 39,775 (うち成長ホルモン治療用意見書 4,153) 件であった。

登録件数が多かった対象疾病は順に、①内分泌疾患「成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)」、②糖尿病「1 型糖尿病」、③内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症、異所性甲状腺など)」、④悪性新生物「急性リンパ性白血病 (前駆 B 細胞急性リンパ性白血病、T 細胞急性リンパ性白血病など)」、⑤神経・筋疾患「点頭てんかん (ウエスト症候群)」、⑥内分泌疾患「先天性甲状腺機能亢進症 (バセドウ病など)」、⑦慢性心疾患「ファロー四徴症」、⑧慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、⑨慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、⑩膠原病「若年性特発性関節炎」であった。

衛生行政報告例による疾患分布と比較し同様の登録状況であり、2015 から 2018 年度までについては、ほぼ全国データとなっていると推察された。一方、コロナ禍の影響により 2020 から 2021 年度分の医療意見書の電子化が遅延していた。2022 年度中に未発送分の医療意見書の受領が進んだことから、2020 年度以降のデータベース登録も進むと思われた。

D. 考察

本研究班では、小児慢性特定疾病対策の適正な実現のための必要な基礎資料の提示や具体的な推進方策の提案ならびに実践的基盤の提供を目的として、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援を課題の二本柱に掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

小児慢性特定疾病対策と指定難病の対象疾病の対応性についての検討では、小慢の 848 疾病と指定難病 341 疾病の対応性は大きく変化していないが、指定難病の追加等により、新たに 4

疾病が対応性ありと分類された。10 歳未満の年少児において指定難病を受給している者が明らかとなったが、前回検討時よりも受給者証所持者数が減少しており、指定難病から小児慢性特定疾病へ申請先を変更している症例がある可能性が示唆された。指定難病と小児慢性特定疾病の対応性は必ずしも対にはなるわけではないが、指定難病のうち小児症例が存在しているものについては、小児慢性特定疾病の要件を満たすかどうか、関連する学会や研究班とともに検討が必要であると思われた。

小児慢性特定疾病の新規追加疾患に関する検討では、日本小児科学会を中心とした関連学会と協力し、新規追加疾病について議論を行い小児慢性特定疾病の要件を満たすと思われる疾病について追加要望疾患をまとめた。

小児医療の医療経済的な評価手法の検討では、患者負担 (心身の負担と診療拘束期間) によって支払意思額 (WTP) が大きく異なっており、対象世代に関わらず患者負担の小さい介入は、大きい介入に比べて WTP が著しく高く、とくに診療拘束期間が大きな影響を及ぼしていた。これにより国民は発達や学びの機会を重視し、患者負担を軽減する医療経済的価値を認識していることが分かった。また小児期における選好は、プロセス (健康回復や延命) よりも、アウトカム (救命や健康) が優先される傾向があった。小児期置いても講義のアドヒアランスが医療費用などのアウトカムに影響を及ぼすことも示唆された。

診療報酬明細書データを疾病研究に利用する際の基盤整備として、本年度は小児慢性特定疾病のうち、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、膠原病、糖尿病、血液疾患、慢性消化器疾患、染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の計 10 疾患群について検討した。検討の結果、レセプト傷病名と全く結びつかない対象疾病はなく、検討した全ての対象疾病について、レセプト傷病名との対応表を作成できた。研究者にとってレセプト傷病名の抽出は非常に負荷がかかる作業であるが、本研究の結果を利用することで、診療報酬明細

書データを利用した疾病研究が進むことを期待したい。

小児慢性特定疾病を抱える児童等の社会参加に関連し、国際生活機能分類（ICF）の観点から患児の生活機能分類分布と傾向の分析を行う研究では、ICF を用いて小児慢性特定疾患の ADL と社会参加について評価した結果、慢性心疾患では、手術後の合併症において生活の質に影響を及ぼす項目が確認された。NYHA 機能分類と学校生活管理指導票との間に見られる相関は、疾患の重症度が環境因子として教育的支援がどう影響するか検討する必要がある。一方、Generic Functioning Domains との比較分析からは、ICF がカバーする機能領域が全ての疾患の特性を網羅していないことが明らかとなり、疾患特有の ICF コードの詳細な分析の必要性が浮かび上がった。

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査に関する検討では、本年度は未診断症例の遺伝学的検査アルゴリズムとコスト算定を検討した。マイクロアレイ染色体検査とエクソーム解析を比較し、エクソーム解析を第 1 段階に用いる方が時間・コスト面で優れている可能性を示した。これには診断に精通した臨床医の選択、保険点数の理解、解析体制の整備が必要である。また包括的検査適用の議論も重要で、コストや診断確定率が議論の根拠となる。本研究におけるシミュレーションは、保険収載が進まない小児慢性特定疾病における課題解決につながる検討であると思われた。

特殊ミルクの品質及び安定的な供給のあり方等に関する研究では、日本と米国における PKU および MSUD 治療用特殊ミルクの供給体制の違いを明確にした。日本では特定メーカーが医薬品として供給し、米国では複数企業が食品として供給していた。米国では供給の柔軟性がある一方、細菌混入などの問題が報告されていた。日本の厳しい規制は高い品質を保つが高コストと供給不安定を招く。特殊ミルクのカテゴリを登録食品に変更することで供給安定化とコスト削減が期待される。また国際的な規制と調和することで海外製品の利用でき、国内の供給安定

化にも寄与する可能性もあった。新プロジェクトでは雪印メグミルク社と協力し、新規登録品の特殊ミルクの試作品を製造し、品質と安全性を検証する予定である。

小児慢性特定疾病情報センターポータルサイトにおける障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での横断的な情報提供を試みた。ポータルサイト内に、小児慢性特定疾病の社会保障制度からみた概説と複数の医療費助成制度を説明する補足コンテンツを作成した。利用者が実際の利用を疑似体験できるシナリオ形式を取り入れ、平易な言葉と図を用いて説明することにより、患者と家族が適切に制度を理解できるよう工夫した。

病弱教育と連携した小児慢性特定疾病等の教育分野の支援の充実に関する検討では、これまで北海道の患者会による小児慢性特定疾病の相談支援体制の立ち上げ支援を通じ、実施主体における移行支援等を含む行政側の支援体制構築における諸課題の検討を行ってきた。しかし行政側、医療側、患者会側、教育側のそれぞれにおいて問題が生じており解決には至らず、ステークホルダー内部の意見調整の難しさが浮き彫りとなった。教育者向けの慢性疾患児に関する支援冊子の改訂作業は順次進められており、医学監修を日本小児科学会へ依頼し了承されたことから、今後は日本小児科学会を通じ、専門学会と連携しつつ監修をお願いしていく予定である。

国民への情報発信の一環として、医療費助成について平易に説明している一般国民向けウェブサイト (<https://kodomo.kouhi.jp/>) に新規コンテンツを追加した。新規ページのコンテンツは、小児慢性特定疾病医療費助成制度と指定難病の医療費助成制度の違いをイラストや漫画を用いて平易に説明し、違いが分かりづらいとされる制度を比較した。現在はスマートデバイスに特化したコンテンツであるが、印刷用データの提供等、他の配布形式による情報提供も視野におき、一般国民への情報発信を行いたい。

子ども自身への情報発信についての検討として、動画媒体を作成し子どもの反応を検討する調査を実施した。本研究では実写動画とパラパ

ラマンガ形式のアニメ動画の二つを用意し、子どもたちとその保護者に実際に視聴してもらい、表現方法の受容や内容の理解についてのアンケート調査を行った。実写動画は既知の映像の類似性から安心感があるが興味を引きにくい結果となり、一方アニメ動画は芸術性が強い映像であったこともあり、個人の好みを反映し好き嫌いが分かれる結果であった。子どもたちはどちらの表現方法についても受容しており、アニメの方がやや好意的な反応であった。実写動画の方が内容の理解が良かった。動画媒体は若年層にとって有効な情報伝達手段であることが示された。映像表現に関わらず受容され、慢性疾患についての理解が深まることが期待された。ただし内容の難しさや不快感を覚える場合には、理解が妨げられることもあるため、適切な表現方法が求められていることも分かった。

今年度のウェブサイトのアクセス数は約 330 万件で、月ごとのアクセス数の分布に大きな変化は見られなかった。スマートデバイスの利用割合が増加していた。全国からのアクセスがあり、20 歳未満人口に比例し大都市圏からのアクセス数が多かった。スマートデバイスからのアクセスが 7 割を占め、患者・家族を含む一般国民の利用が主であると思われた。一般国民からの問い合わせ件数は増加傾向にあり、内容は多岐にわたっていた。一般向けサイトのコンテンツに対する好意的な評価があり、周知が今後の課題とされた。

E. 結論

当該研究班では、小児慢性特定疾病を抱える子どもへの支援策として国により定められた方針に基づき、当該事業に関連した疾病研究および適切な医療の促進と、地域共生および療養生活支援のために、関係各所の協力を得て、必要な基礎資料の提示や具体的な推進方策の提案ならびに社会への情報提供を行ってきた。

得られた成果をもとに、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。

