

指定難病と小児慢性特定疾病の対応性についての検討

研究分担者：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）

研究要旨

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。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病（以下、小慢）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、疾病を抱えて成人

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）および「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、小児慢性特定疾病であって、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。

希少性をもつ慢性疾患（＝難病）に対する国の施策として難病対策があり、一部の難病は「指定難病」として、特定疾病医療費助成がある。難病法を根拠としており対象年齢に制限はない。

小児慢性特定疾病と指定難病は、慢性疾病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、対象疾病の要件や対象者の範囲に相違がある。対象疾病の要件は、小児慢性特定疾病が、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病であり、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希少な疾病である、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 つを満たすことである。制度の目的は、小慢が慢性疾病を抱える子どもたちの健全育成であるのに対し、指定難病は、わが国から指定難病の重症者を減らすことである。このような違いから、必ずしもそれぞれの対象疾病が対応するわけではない。しかし、疾病を抱えて成人期に到達する者が増えている実情を踏まえ、指定難病の要件を満たす小児慢性特定疾病患者は、円滑に制度移行ができる体制を整えることは、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。

本研究班ではこれまで、指定難病とはなっていない小児慢性特定疾病のうち、過去に指定難病への追加要望が行われたが、指定難病として要件を満たさないと判断された疾病を抽出し、その理由について整理した。さらに指定難病の対象のうち、現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが該当する可能性がある疾病についてもその理由を整理してきた。

本年度は、令和 6（2024）年 4 月に指定難病に 3 疾病が追加されたこと、5 疾病の病名が変更となったことから、小慢の対象疾病との対応状況について整理を再度行うとともに、20 歳未満の者が申請されている指定難病を抽出し、小慢との対応状況ごとに分類した。なお令和 6（2024）年 4 月末現在、小児慢性特定疾病は公表告示 788 疾病とされているが、そのうち令和 3（2021）年度に小児慢性特定疾病として追加された告示疾病である「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 4 疾病が具体的な対象疾病として明記されている。このため、本検討では、小児慢性特定疾病の公表告示疾病 788 疾病を実質 791 疾病と扱い、さらに包括的疾病（“〇〇に掲げるもののほか、□□”といった形式の特殊な病名）57 疾病を含め、全 848 疾病として検討した。指定難病は 341 告示疾病を検討した。

B. 研究方法

1 小児慢性特定疾病のうち、指定難病に該当する可能性のある疾病の検討

前回（令和 3 年度）の検討をアップデートした。

(1) 小児慢性特定疾病と指定難病との対応の有無を検討

包括的病名を含む小児慢性特定疾病 848 疾病について指定難病との対応性を再分類し、既に指定難病として対応している疾病 402 疾病と、一部対応している 28 疾病、対応していない 414 疾病に再分類した。

(2) 指定難病との対応のない小児慢性特定疾病について、指定難病への追加要望の有無を確認

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、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、さらに、(1)で抽出した小児慢性特定疾病と指定難病の対応状況と、指定難病への追加要望の提出状況について比較した。

(3) 指定難病への追加要望が提出され、要件の適否が検討された疾病について、その理由ごとの変化の分析

指定難病に追加要望された疾病のうち、要件を満たさないと判断された理由を令和3年度に検討した結果と、本年度の検討結果を比較した。対応性が変更となった疾病は、その理由を分析した。

- 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

2 指定難病のうち、小児慢性特定疾病に該当する可能性のある疾病の検討

前回検討時（令和4年度）の情報をアップデートした。

(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6（2024）年4月末現在の指定難病の対象疾病341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再分類した。

(2) 指定難病について、衛生行政報告例から0-19歳の特定医療費（指定難病）受給者証所持者のいる疾病を抽出

令和5（2023）年10月31日公開の令和4（2022）年度衛生行政報告例¹より、0-19歳の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数が1以上の疾

病を抽出し、小慢への対応別に分類した。対応がある、又は一部対応があると考えられる疾病で、それぞれ19歳未満の所持者が存在する場合は、0-9歳の所持者の存在も確認した。

(3) 小児慢性特定疾病との対応のない指定難病について、前回検討時との対比および小児系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、0-19歳の受給者証所持者が存在する場合、昨年度の検討と対比させ、更に難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/>）の情報をもとに、視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患か否か、および小児系関連学会の関与の有無で分類した。

「対応性」の定義

本研究において疾病が、“対応している”とは、指定難病の告示疾病名と小慢の告示疾病名が一致している、あるいはどちらか一方が疾病の総称で、残る一方が全て含まれる場合を指す。”一部対応している”とは、どちらか一方が疾病の総称で、残る一方が全て含まれない場合を指す。あるいは、それぞれの病名は異なるものの、医学的に深く関連している場合を指す。”対応していない”とは、上記の対応もしくは一部対応のいずれにも該当しない場合を示す。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されている情報をもと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

小児慢性特定疾病からみた指定難病との対応の検討では、令和3年度の検討時より、4疾病が”対応なし”から対応あり”へと変更された。対応ありと考えられる疾病は406疾病（48%）となった（図1）。一部対応があると考えられる疾病は28疾病（3%）と変化なく、対応がないと考えられる疾病は4疾病減って414疾病（49%）となった。対応のない疾病のうち、悪性新生物91疾病を除き、さらに過去に追加要望が

行われた疾病は 210 疾病から 207 疾病へと減少した。過去に追加要望のなかった 117 疾病は、新たに 1 疾病が指定難病と対応し、116 疾病に減少した。前回検討から今回までに指定難病へ追加された 4 疾病の、これまで指定難病と対応しないと判断された当時の理由を分析したところ、1 疾病は告示番号 167 マルファン症候群がマルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群へと変更された結果であった。残りの 3 疾病は、新たに令和 6 年度より指定難病に加わった疾病であり、それぞれ前回の検討時までは指定難病の要件を満たさないと判断された理由が存在した（表 1）。

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、指定難病 341 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 253 疾病（74%）、一部対象となっているものが 20 疾病（6%）、対象となっていないものが 68 疾病（20%）存在した（図 2）。新たに指定難病となった 3 疾病は、いずれも小慢と“対応あり”と考えられる疾病であった。0-19 歳の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が存在する疾病は、227 疾病（66.6%）あり、このうち、小慢と対応のある 173 疾病では、0-9 歳の所持者が 89 の疾病で認められた。前回の検討で、10 件以上申請が認められた 13 疾病のうち、今回の検討でも 10 件以上申請されていたのは 7 疾病であった。

指定難病で小児慢性特定疾病と対応がない 68 疾病中、38 疾病には 20 歳未満の特定医療費（指定難病）受給者証所持者が含まれていた。これらの疾病の大多数は前回検討時（令和 4 年度）にも挙げられたが、前回は 20 歳未満の所持者が存在せず今回は存在するか、またその逆であるなど、小児における申請件数が少ない疾病も存在した（表 2）。指定難病で小慢対象疾病と対応がない 38 疾病のうち、8 疾病は視覚系疾患、聴覚・平衡機能系疾患などであり、小慢の要件を満たさないと推測される疾病であった。残る 30 疾病のうち 24 疾病は、日本小児神経学会、日本小児遺伝学会など、小児系関連学会が関係学会として挙げられ、6 疾病は小児系関連学会が関係学会として明示されていなかった。

D. 考察

小慢の実質 848 疾病および指定難病 341 疾病のうち、何らかの形でそれぞれと対応性のある疾病の割合は、前回検討時から大幅な変化は認めなかった。しかし、これまで指定難病との対応が無いと考えられる疾病から 4 疾病が“対応あり”と考えられる疾病へと分類され、切れ目のない支援へとつながられる可能性が広がった。

特に、新たに令和 6 年度より指定難病となった 3 疾病は、これまでの指定難病への追加要望を行った際、それぞれが要件を満たさないと判断されていたが、診断基準や療養の状況がアップデートされた結果、要件を満たすと判断されるに至っている。小児期から成人へと切れ目のない支援のためには、今後も、要件の適否をそれぞれ満たす可能性のある疾病は、関連学会と連携しつつ、医学的知見を蓄積し、対象疾病として追加要望を行う必要があると考えられた。

前回の検討時、小慢と指定難病に“対応性あり”と考えられる疾病においても、0-9 歳という低年齢で小慢ではなく指定難病を選択する症例が存在することが明らかとなった。小慢および指定難病の両方が申請可能である場合、重複して申請しているケースが存在する可能性も否定できないほか、指定難病のみを申請したケースでも、保護者の方針や医療機関側の事情、20 歳を迎えて小慢から指定難病へと切り替える際の障壁など、小慢より指定難病を選択するには複数の理由が考えられた。これらの理由から、“対応あり”と判断される疾病においても小慢でなく指定難病を選択するケースは今後とも存在すると推測される。しかし、実際に、小慢と指定難病に対応ありと考えられた疾病で、0-9 歳の特定医療費（指定難病）受給者証所持者数が 10 を超える疾病が前年度の検討時より減少していることから、近年に小慢で申請可能となった疾病では、今後は指定難病でなく小慢で申請するケースが増加し得ると思われる。有病率の変化や少子化の影響を加味しつつ、小慢と指定難病における対応性別の申請者数の今

後の変化に注目していく必要があると考えた。

指定難病で小慢の対象となっていないと考えられた2割の疾病のうち、20歳未満の受給者証所持者が含まれる疾病では、小児科系関連学会の関与が明示されていない疾病も存在した。小児関連学会との連携の必要性の精査が重要となってくるであろう。一方、一部の疾病において受給者証所持者件数が少ない疾病が存在した。これらは、全年齢層において本邦での希少疾病に含まれる、または小児においては発症が稀であるかのいずれかと考えられる。いずれにせよ、20歳未満の受給者証所持者の有無が変化しやすい疾患群と考えられ、小児における有病率など疫学的指標の提示といった、要件の適否の判断のための医学的知見の蓄積が必要と思われる。

令和6年度4月より、指定難病が3疾病増え、5疾病は対象となる病名が変更となったことより、指定難病と対応があると考えられる小慢の対象疾病、および小慢と対応があると考えられる指定難病はそれぞれ増加した。指定難病と小慢の対応性は、各々の根拠法や要件が異なることから、必ずしも対になり得るものではないが、要件を満たす可能性がある疾病について、関連する学会との連携や疫学指標の提示の必要性が示唆された。

E. 結論

指定難病と小慢の対象疾病の対応性を再整理し、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。

F. 参考文献

1. 衛生行政報告例

(https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/eisei_houkoku/21/、最終閲覧日 2024 年 5 月 15 日)

G. 研究発表

論文発表/学会発表

なし/なし

H. 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

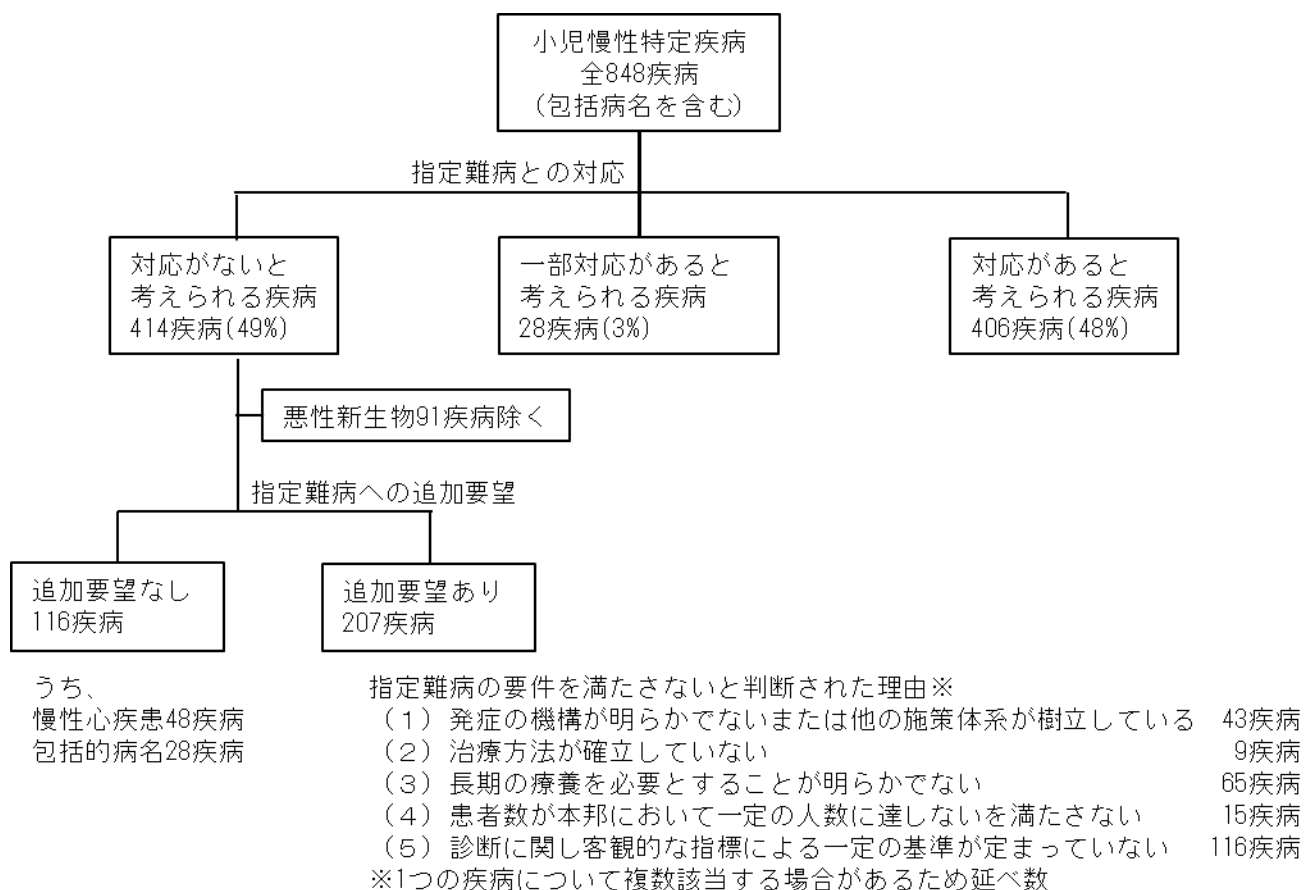


図 1. 小児慢性特定疾病からみた指定難病との対応状況

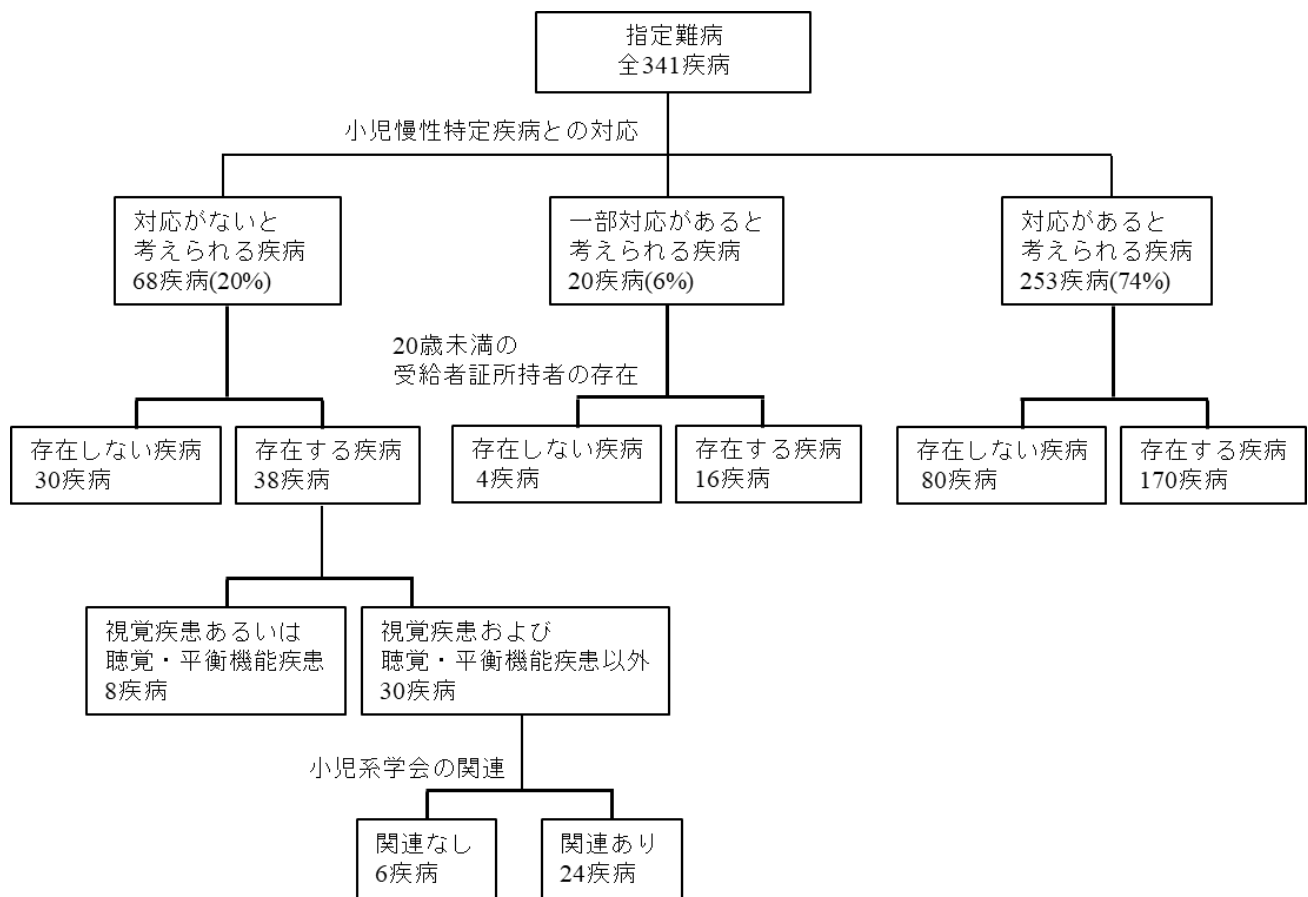


図 2. 指定難病からみた小児慢性特定疾病との対応状況

表 1. 令和 6 年 4 月に新たに指定難病に加わり、小慢の対象疾病と対応性ありと判断される疾病が、指定難病の要件を満たさないと判断された当時の理由

告示番号	病 名	指定難病の要件を満たさないとされた当時の理由
339	MECP2 重複症候群	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
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	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
341	TRPV4 異常症	長期の療養を必要とすることが明らかでない

表 2. 小慢の疾病と対応がなく、かつ 20 歳未満の特定医療費（指定難病）受給者所持者が存在する
指定難病(令和 3 年度、4 年度衛生行政報告例より)

告示 番号	病 名	20 歳未満所持者	
		令和 3 年度	令和 4 年度
2	筋萎縮性側索硬化症	あり	あり
6 ^a	パーキンソン病	あり	あり
8	ハンチントン病	あり	あり
12	先天性筋無力症候群	あり	あり
23 ^a	プリオン病	なし	あり
27	特発性基底核石灰化症	あり	なし
30	遠位型ミオパチー	あり	あり
35	天疱瘡	あり	あり
46 ^a	悪性関節リウマチ	あり	あり
47 ^a	バージャー病	あり	あり
54	成人スチル病	あり	あり
70 ^a	広範脊柱管狭窄症	あり	あり
71	特発性大腿骨頭壊死症	あり	あり
84	サルコイドーシス	あり	あり
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	なし	あり
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	あり	なし
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	あり	あり
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	あり	あり
115	遺伝性周期性四肢麻痺	あり	あり
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	あり	あり
132	先天性核上性球麻痺	あり	あり

告示 番号	病 名	20 歳未満所持者	
		令和 3 年度	令和 4 年度
137	限局性皮質異形成	あり	あり
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	あり	あり
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	あり	あり
155	ランドウ・クレフナー症候群	あり	あり
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	あり	あり
163	特発性後天性全身性無汗症	あり	あり
166	弾性線維性仮性黄色腫	あり	なし
186	ロスムンド・トムソン症候群	あり	あり
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	なし	あり
271	強直性脊椎炎	あり	あり
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	あり	あり
301 ^b	黄斑ジストロフィー	あり	あり
302 ^b	レーベル遺伝性視神経症	あり	あり
303 ^b	アッシュャー症候群	あり	あり
304 ^b	若年発症型両側性感音難聴	あり	あり
306 ^b	好酸球性副鼻腔炎	あり	あり
328 ^b	前眼部形成異常	あり	あり
329 ^b	無虹彩症	あり	あり
331 ^a	特 発 性 多 中 心 性 キャッスルマン病	あり	あり
332 ^b	膠様滴状角膜ジストロフィー	あり	あり

- a. 関係学会として小児系関連学会が明示されていない疾病（ただし、研究分担者として小児科系医師が参加している場合がある）
- b. 視覚疾患あるいは聴覚・平衡機能疾患と考えられる疾患