

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

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病に係る施策に対し、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病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病要望を実施した。

研究協力者

■令和5年度小児慢性疾病委員会

| | | | |
|--------|------------------|--------|-------------------|
| 三井 哲夫 | （山形大学医学部附属病院） | 田中 恭子 | （国立成育医療研究センター） |
| 黒澤 健司 | （神奈川県立こども医療センター） | 田中 諒 | （国立成育医療研究センター） |
| 石毛 美夏 | （日本大学病院） | 富澤 大輔 | （国立成育医療研究センター） |
| 秋岡 親司 | （京都府立医科大学附属病院） | 長谷川 俊史 | （山口大学医学部附属病院） |
| 石倉 健司 | （北里大学病院） | 増田 敬 | （同愛記念病院） |
| 一ノ瀬 英史 | （いちのせファミリークリニック） | 松藤 凡 | （聖路加国際病院） |
| 井上 貴仁 | （福岡大学筑紫病院） | 宮前 多佳子 | （東京女子医科大学病院） |
| 井原 健二 | （大分大学医学部附属病院） | 芳本 誠司 | （兵庫県立こども病院） |
| 小関 道夫 | （岐阜大学医学部附属病院） | 賀藤 均 | （賛育会病院） |
| 城戸 佐知子 | （兵庫県立こども病院） | 小牧 宏文 | （国立精神・神経医療研究センター） |
| 肥沼 悟郎 | （国立成育医療研究センター） | 盛一 享徳 | （国立成育医療研究センター） |
| 清水 泰岳 | （国立成育医療研究センター） | 桑原 絵里加 | （国立成育医療研究センター） |
| 滝川 一晴 | （静岡県立こども病院） | | |

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対策の対象疾病の要件を満たすと思われた疾病について検討を行い、厚生労働省に対し、令和6年度実施分追加疾病検討へ要望を行ったことから、追加疾病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

追加要望疾病について

令和5年度において、小児慢性特定疾病の四要件である、①慢性に経過する疾患であること、②生命を長期にわたって脅かす疾患であること、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であること、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること、を満たし、小児慢性特定疾病の対象となっていない疾患について、日本小児科学会 小児慢性疾病委員会を通じ、関連学会とともに検討を行った。

（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

追加要望疾病について

新規追加の候補として関係学会より申請を提案された疾患を小慢委員会にて検討の後、以下13疾患が新規追加の要望疾病として承認さ

れた（表1）。

膠原病（乳児発症性 STING 関連血管炎）、神経・筋疾患（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）、慢性消化器疾患（先天性食道閉鎖症）染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（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）、トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群、シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群）、皮膚疾患（特発性後天性全身性無汗症）。

D. 考察

本研究班ならびに小慢委員会と連携し、小児慢性特定疾病への新規追加等の検討を行った。

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 6 年度実施分 小児慢性特定疾病追加要望疾病一覧

| 要望疾病 | | | 備考 |
|------|-------------------|---------------------------------|----------|
| No | 疾患群 | 要望疾病名 | |
| 1 | 膠原病 | 乳児発症性 STING 関連血管炎 | |
| 2 | 神経・筋疾患 | 遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺 | 指定難病 115 |
| 3 | | 遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺 | 指定難病 115 |
| 4 | | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 指定難病 114 |
| 5 | | 限局性皮膚異形成 | 指定難病 137 |
| 6 | | 脊髄空洞症 | 指定難病 117 |
| 7 | | 慢性消化器疾患 | 先天性食道閉鎖症 |
| 8 | 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 | Schaaf-Yang 症候群 | |
| 9 | | ロスムンド・トムソン症候群 | 指定難病 186 |
| 10 | | 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群） | 指定難病 200 |
| 11 | | トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群 | 指定難病 148 |
| 12 | | シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群 | 指定難病 163 |
| 13 | 皮膚疾患 | 特発性後天性全身性無汗症 | |

