

厚生労働行政推進調査事業費補助金
難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の 在り方に関する研究

令和3年度
総括・分担研究報告書

研究代表者 賀藤 均
2022(令和4)年3月

はじめに

本年度は、厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患政策研究事業）「成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究」班の3年計画の最終年度となります。

本研究班では、日本小児科学会小児慢性疾患委員会ならびに小児期の慢性疾病の診療に携わる内科系・外科系の幅広い関連学会や多くの専門家のご協力を得て、当該事業に係る様々な課題に取り組んでまいりました。小児慢性特定疾病対策の在り方に関しては、国際機能分類や医療経済の考え方の導入といった小児領域における先進的な取り組みを試みるとともに、小児慢性特定疾病の対象疾病への追加候補疾病の検討や対象基準の見直しや運用に関する要望、疾患概要及び診断の手引きの作成および改訂、登録申請に用いる医療意見書の再検討などを進めてきました。また当該事業において実施主体から報告される医療意見書の臨床情報の登録データの集計・分析、及び登録データの精度向上のための検討も行っていました。情報化社会における情報通信技術（ICT）の利活用や、難病対策との連携、日々進歩する診断や治療の技術への対応、生活の質や成人移行を視野に入れた支援の在り方等、小児慢性特定疾病対策の推進に資する基礎資料と実践基盤の提供を目的として活動してまいりました。本報告書では、これらの検討の経緯や結果等についてご報告申し上げます。

本研究期間中は、新型コロナウイルス感染症の拡大により、これまで経験の無いような様々な変化が生じました。本研究班においても一部の研究課題の進捗に影響が生じましたが、医療や福祉の在り方にも変化が訪れるものと予測されます。今後は新たな生活様式にも対応する形で、本研究班の役割を果たせるよう、引き続き、当該事業の公正、公平な運用に資する検討を行い、わが国の難治性疾患政策へ貢献してまいりたいと考えております。

令和4年3月

厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患政策研究事業）
「成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究」

研究代表者 賀藤 均

令和3年度 研究班構成

研究代表者	賀藤 均	国立成育医療研究センター 病院 病院長
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
	窪田 満	国立成育医療研究センター 総合診療部 統括部長
	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
	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
	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
	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
	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
	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
	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
研究協力者	堀内 清華	東京大学 大学院医学系研究科医療経済政策学講座 特任研究員
	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
	白井 夕映	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 研究補助員
	伊藤 晶子	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 研究補助員
	高木 麻衣	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 研究補助員
	日本小児科学会	小児慢性疾病委員会

目 次

総括研究報告

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

研究代表者 賀藤 均 1

分担研究報告

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

研究分担者 小松 雅代 13

小児慢性特定疾病の状態の程度の検討－国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証－

研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 高木 麻衣 17

小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究

研究分担者 田倉 智之 49

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査

研究分担者 黒澤 健司 57

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 61

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、研究協力者 桑原 絵里加 65

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討－小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等－

研究分担者 檜垣 高史 73

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理－ICT を利用した情報提供の試み－

研究分担者 落合 亮太、盛一 享徳 79

一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み－乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明－

研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 伊藤 晶子 85

子ども向けコンテンツの在り方の検討－動画による表現の試み－

研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 白井 夕映 91

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル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

研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 桑原 絵里加、白井 夕映 107

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討

研究分担者 盛一 享徳、研究協力者 白井 夕映 113

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討

研究分担者 盛一 享徳 127

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討（令和 3 年度版） 研究分担者 盛一 享徳、横谷 進	131
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）－2015～2019 年度の疾病登録状況－ 小児慢性特定疾病情報室	155
研究成果の刊行に関する一覧表	203

I . 総括研究報告

成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

研究代表者 賀藤 均（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、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を3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。

小児慢性特定疾病（以下、小慢）患児の生活機能と、疾患を抱える子どもたちの生きづらさについて国際生活機能分類（ICF）コードを用いて状況を把握し、アウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにする試みを行った。対象疾患群のうち4疾患群の医療意見書について、ICFコードを用い、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。その結果、疾病別にICFの4つのドメインの占める割合が異なっていた。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較すると、ドメインの割合の分布は医療意見書と臨床調査個人票で異なっていた。ICFコードを用い、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理が可能であることが示唆された。

小児医療の社会的価値評価の手法の開発とその検証を目的として、小児特有の疾患の一つである川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下（医療費）に関わる国民の支払意思額調査を行った。小児医療の医療経済性の評価は、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられた。

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、日本小児科学会および分科会、関連学会と協同で、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。また、新規追加疾病を含め、令和3年度版の対象疾病に対し、ICD-10コード等のコード附番のアップデートを行った。

小児慢性特定疾病には、遺伝学的検査が診断に重要な役割を担っている疾患が多いなか、遺伝学的検査が保険収載されていない。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた結果、領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる点、制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない点、令和3年度新規追加された実質29疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は18疾患に及ぶ点、IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱いへの対応など4点が課題として上がった。

慢性疾患への医療費等支援施策として対比されることの多い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、令和3年度に追加された対象疾病を含めて検討した。結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾患のうち210疾患が、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。一方、指定難病338疾患中、68疾患が小児慢性特定疾病と対応がないと考えられた。指定難病への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た背景として、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に対する知見不足しているためである可能性が推察され、要件判断に必要な知見の集積が重要であると思われた。

成人移行期支援の体制構築に関する検討では、移行期医療支援センター設置におけるポイントや好事例、課題や問題点の抽出を試みた。疾病や地域による特性や、連携病院との連携パターンが多様であり、状況にあった支援策を行うための情報収集や調査が不可欠と考えられた。

小児慢性特定疾病情報センター・ポータルウェブサイトおよび小児慢性特定疾患指定医研修用 e-learning サイトの利用状況の分析を行った。ポータルウェブサイトは一日平均約 12,000 件のアクセスがあった。利用者は例年同様に 7 割以上が一般国民であると考えられた。E-learning サイトは、94%の実施主体に利用されていた。

施策制度に関する基本的な情報について、当該制度への理解の深まりを期待し、イラスト等を交え口語調で平易に紹介する一般国民向けの制度説明コンテンツを昨年度に公開した。本年度は、しばしば小慢制度と比較される市区町村独自事業である乳幼児・こども医療費助成制度と比較した説明コンテンツを新たに追加した。また疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のために、慢性疾病を持つ子どもたちの存在を周囲の子どもが認識することでお互いの相互理解につながるよう、中学生をメインターゲットとした動画を試作した。

小児慢性特定疾病に罹患した児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。様々な制度名が一様に提示される機会は少なく、制度横断的に情報を集めるのは難しい。このため、情報通信技術 (ICT) を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度を判定し一覧表示するツールを作成した。本ツールにより、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待される。

2015 (平成 27) から 2019 (令和元) 年度分の医療意見書について、2022 (令和 4) 年 3 月末日までの小児慢性特定疾病児童等データベースへの登録状況について集計・分析を行った。登録合計件数は、2015 年度 103,658 件 (成長ホルモン治療用意見書を除く 91,533 件)、2016 年度 97,265 (同 86,235) 件、2017 年度 104,587 (同 92,930) 件、2018 年度 94,088 (同 83,980) 件、2019 年度 22,215 (同 19,682) 件であった。登録件数は推定された全国登録件数の 8 割前後であると推定され、全実施主体の登録データではないものの、2015 年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握可能であると思われた。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、2022 年度中に指定難病患者データベースと統合され、登録システムが刷新される予定である。新システムはリレーショナルデータベースの構造が採用されており、階層構造をもつキー・バリュー型データである現行登録システムの登録データをそのままでは処理することが不可能である。このため、現行登録システム停止後も登録データを利活用し得るリポジトリデータベースの構築が可能となるよう、具体的な実装に向けて取り組む予定である。

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

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

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

A. 研究目的

わが国の慢性疾病を抱える子どもたちへの総合的な支援は、昭和 49 年より始まり、まもなく半世紀を迎えようとしている。この間、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、疾患研究を進めるための医療情報の収集と蓄積がなされ、平成 17 年に児童福祉法を根拠とする法定事業となるなど、展開を遂げてきた。

平成 26 年には、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。昨今では、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、情報の ICT 化や、生活の質を重視した療養環境の整備、成人後の療養をも視野に入れた支援の提供、更には高額医薬品の出現等から限られた資源の公正な再分配の在り方など、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、小児慢性特定疾病対策として国の定めた方針に基づき、制度の安定した公平性担保のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、医療意見書

の登録データベースの整備を課題として 3 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. 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
2. 小児慢性特定疾病の状態の程度の検討－国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証－
3. 小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究
4. 小児慢性特定疾病における遺伝学的検査
5. 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
6. 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
7. 小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討－小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等－
8. 障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理－ICT を利用した情報提供の試み－
9. 一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み－乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明－

10. 子ども向けコンテンツの在り方の検討—動画による表現の試み—
11. 「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル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
12. 小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討
13. 登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討
14. 小児慢性特定疾病に対する ICD-10 等コード附番に関する検討（令和3年度版）
15. 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）—2015～2019年度の疾病登録状況—

C. 研究結果

各分担研究の成果については、以下の通りである。

分担研究1

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、小慢患児の生きづらさの把握とアウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにするため、国際生活機能分類（ICF）の概念導入を試みたものである。疾病による身体機能の評価だけでなく、子どもたちが実社会へ参加するために必要となる支援を、ICF項目を用いて評価することができるか検討する。疾病の状態の程度を医療意見書の項目とICF項目を関連付け、横断的に疾病の状態の程度や医療意見書を比較した。また、移行期医療における指定難病への連携に関する課題の抽出についても検討した。令和3年度は、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経筋疾患、膠原病の医療意見書のICFコードを用いた分析、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。

結果、小慢の医療意見書の項目は、疾病別にICFの4つのドメインの占める割合は異なった。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較しても、ドメインの割合は医療意見書と臨床調査個人票で異なった。これらより、ICFの概念に基づいた医療意見書のICFコーディングは、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理を行える可能性が示唆された。

分担研究2

小児慢性特定疾病の状態の程度の検討—国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証—（盛一享徳他）

小慢患児のより良いアウトカム達成に向けて、以前の研究成果をふまえ、国際生活機能分類（ICF）の概念を利用し、小慢患児の生活機能に関連する要因を検証することを目的とした。

方法としては、「疾病の状態の程度」から「推察される要因」の検討を行ったうえでICF項目との紐づけを行い、関連する要因を検証した。

結果は、ICFの4領域のうち、「Body functions」および「Body structures」領域では、疾患による症状および合併症や、疾患に対する治療の副作用等が「推察される要因」として挙がり、それぞれ対応するICFコードとの紐づけが可能であった。「Activities and Participation」領域においても「疾病の状態の程度」から「推察される要因」を抽出することでICFコードとの紐づけが可能となり、「Particular interpersonal relationships(d730-799)」、「Education(d810-839)」、「Work and employment(d840-859)」、「Recreation and leisure(d920)」については、ほとんどの「状態の程度の記載」と紐づけられ、どの記載も全く当てはまらない疾患群は存在しなかった。疾患群を越えて「推察される要因」が挙がり、疾患が異なっても、患児の生活機能は共通の要因を背景として影響を受けうると考えられた。

一方で、本研究で抽出された「推察される要因」は疾患横断的な内容も多く認められたものの、総じて患児の病態に起因する内容ではあり、患児を取り巻く人的・物理的・社会的な環境要因についての抽出は困難であった。今後は環境要因も含めた評価軸を検討することが、患児の社会参加の全体像の把握、引いては小慢対策の目的の一つである「慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成」への寄与につながると考えられた。

分担研究 3

小児治療の医療経済的な価値水準に関する研究（田倉智之）

本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下（医療費）に関わる国民の支払意思額(WTP)調査から構成した。

費用対効果分析は、初回の免疫グロブリン大量静注療法（IVIG）不応な川崎病におけるインフリキシマブ（IFX）の2nd line以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および年間の累積医療費を、従来の IVIG およびその他の治療薬と比較する手法で実施した。傾向スコア法（PS）で両群の背景を揃えた結果、入院総費用（1万 US ドル）当たりの心合併症イベントの総数は、IFX 投与群が 1.04 回、非投与群が 1.38 回となり、IFX 投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった（ $p=0.006$ ）。なお、本課題は平行して多施設の臨床研究も推進中である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源（医療費用の水準）を手厚くすることの妥当性について、1,500 人を対象に定量的に整理を試みた。1Qaly 獲得の治療介入について家計負担の費用（限界支払意思額）を集約した結果、小児期は、年間 1 万円の負担増がもっとも

多かった（20.5%）。一方、高齢期の場合、年間 1 万円の負担増が多い（16.1%）ものの 1 千円の負担増との差が小さかった。小児医療に対する支払意思額を目的変数に、幾つかの影響因子について多変量解析を行ったところ、年齢や性別、年収は、統計学的有意に寄与することが理解された。

なお、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

分担研究 4

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査（黒澤健司）

診断の確定は適切な医療の出発点であり、遺伝学的背景を発症の原因とする疾患が約 6 割を占める小児慢性特定疾病では、遺伝学的検査がその重要な役割を担う。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた。その結果、①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる、②制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない、③令和 3 年度新規追加 29 疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は、18 疾患に及ぶ、④IRUD 等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱い、などが課題として上がった。今後の方向として、「診断の手引き」の見直しを促すことや、難病領域の保険収載遺伝学的検査の新しい枠組みの構築が期待される。

分担研究 5

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（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、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。

分担研究6

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（盛一享徳他）

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いる。小児慢性特定疾病対策は、対象年齢が最長で20歳未満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場合がある。

昨年度、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。本年度は、令和3年度に新たに小児慢性特定疾病に加わった疾病を加え再検討したほか、指定難病のうち現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが、小児慢性特定疾病に該当する可能性がある疾病についても検討した。

その結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848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としては、「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疾病あり、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疾病であった。一方、指定難病338疾病中、68疾病が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た背景として、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となる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る。

分担研究7

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討ー小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等ー（檜垣高史）

【目的】移行支援ガイドの内容を検証しupdateの必要性等について検討を行う。

【対象と方法】移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象に、令和2年度に行った聞き取りなどによる調査をもとに、移行

期医療支援センターの設置状況について、ポイントや好事例、問題点や課題などについて分析する。

【結果】移行期医療支援センターの設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であった。移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科3（小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1）、代謝内分泌科2、神経科2（小児神経1、神経内科1）であった。小児と成人の医療施設の連携は、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設（大学病院1、総合病院3、関連施設群1）のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1であった。

【結論】移行期医療体制構築において、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われる。

今後の検討課題として、①移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて、②実際の移行支援の実績について、③現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について、④連携先について、⑤小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、⑥移行期医療支援センターの運営において苦労している点、困っている点はについてなどの具体的な情報収集が必要であることが示された。

また、各専門分野(サブスペシャリティ)別の移行医療については、それぞれの特性や方針の違いがあるため、各学会のガイドラインや提言の内容調査、各学会移行医療委員会に対するアンケートなどによる調査の必要性についても、今後の検討課題とした。

分担研究 8

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理—ICTを利用した情報提供の試み—（落合亮太他）

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。しかしながら、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、われわれは以前、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、紙媒体での利用が難しかったことから、情報通信技術（ICT）を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度を判定し一覧表示するツールを作成した。行政施策は申請主義であることから、まず患者・家族が施策の存在を知らなければならぬが、制度が異なると担当課が異なるなど、横断的に情報を入手することがなかなか難しい。本研究にて作成されたウェブツールを用いることで、少なくとも制度の存在の認知が可能となることから、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待された。

分担研究 9

一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み—乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明—（盛一享徳他）

昨年度より小児慢性特定疾病医療費助成制度に関する基本的な情報に特化し、平易に説明した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、市区町村が独自に実施している助成制度と小児慢性特定疾病医療費助成との相違や両制度の併用に関し、制度の違いをわかりやすく説明するページを新規に作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、ページ操作性について検討し、第三者からのフィード

バックを反映し、2022（令和4）年2月に「どこが違う？ 小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼児・子ども医療費助成」（<https://kodomo.kouhi.jp/>）と題する新規ページとして既存のウェブサイトを追加公開した。

今後は自立支援事業をはじめとする新たなコンテンツの追加検討と、アクセス数を高めるための周知の工夫が求められる。

分担研究 10

子ども向けコンテンツの在り方の検討—動画による表現の試み—（盛一享徳他）

疾病を抱えた子どもたちの自立促進とQOL向上のためには、環境要因の一つである周囲の人々の理解も重要である。小児慢性特定疾病児童のような疾病を持つ子どもたちの存在を周囲の子どもが認識することでお互いの相互理解につながるよう、中学生をメインターゲットとした動画を試作した。

制作方針としては、教育的・道徳的な押し付けの指導や一方的な結論を出す表現は避け、視聴した子どもたちのそれぞれの考え方や感性に委ねる内容とした。今後は動画の内容について視聴後アンケート調査を行い、視聴者が制作者の意図をどのように感じ取っているのかを明らかにしてゆきたい。学校生活は、小児慢性特定疾病児童等の社会参加の重要な場面の一つである。今後も疾病を抱える子どもたちのアウトカム向上につながるための相互理解を促すコンテンツについて検討をつづけてゆきたい。

分担研究 11

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル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。

今年度は、2021（令和3）年11月より対象疾患が増加したことから、新規追加疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成等を行った。2021年（令和3年）度のポータルウェブサイトのアクセス数は、年間約450万件、1日当たり平均1万2千件であり、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 12

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用に関する検討（盛一享徳他）

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義をe-learningサイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義及び評価用試験問題等は、担当する専門学会の協力のもと作成されている。

小児慢性特定疾病指定医向け研修は、実施主体ごとに行うこととなっており、当該e-learningウェブサイトの利用は任意となっているが、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霑化も期待されることから、令和3年度までに本ウェブサイトに登録申請した実施主体は、125実施主体（令

和4年3月31日時点)で、全体の94.0%と年々増加していた。

令和3年11月に対象疾患の新規追加や令和4年4月の厚生労働省告示の改正、民法改正による成人年齢の変更に伴う運用の改正、小児慢性特定疾病指定医の申請に係る運用の改正などに対応した講座内容の改訂作業の開始、利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。令和4年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体もあり、今後も広く活用できるようコンテンツの改良や利用方法の検討を続けていきたい。

分担研究 13

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討(盛一享徳)

【目的】現行システムにて登録されたデータの再利用に係る課題について検討した。

【背景】2022年度中に指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースが統合され登録システムが刷新される予定であるが、新システムでは現行登録システムの登録データを処理できないことから、現行登録システムが停止後も登録データの利活用を可能とするためのリポジトリデータベースの構築が急務となった。

【結果】現行登録データは、階層構造をもつキー・バリュー型データとして登録されている。中間データであるJSON形式データを利用し、それを取り込むことで可能な限り、登録データの階層構造を維持しつつ、登録データの二次利用のための任意のデータ抽出にも対応できる実装が可能となると考えられた。将来的には、技術的に最適となる階層構造を持つオブジェクトを定義してのデータ保持が望まれた。

【考察】実現可能性と将来性を図りつつ、具体的な実装に向けて取り組んでゆきたい。

分担研究 14

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討(令和3年度版)(盛一享徳他)

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。令和3年11月に小児慢性特定疾病に新たに対象疾病が加わったことから、令和3年度版の小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター(MEDIS)標準病名との対応の検討を行った。

MEDISが提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を行った結果、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病は、包括病名を含む全848疾病中29疾病(3.4%)であった。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コードを明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

分担研究 15

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)-2015~2019年度の疾病登録状況-(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。全国の実施主体は、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医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が行われている。

本研究では、2015（平成 27）から 2019（令和元）年度分の医療意見書について、2022（令和 4）年 3 月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、2015（平成 27）は 112、2016（平成 28）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 実施主体となっており、2021（令和 3）年度末の集計時点で、2015（平成 27）から 2018（平成 30）年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されており、一部の実施主体のみ医療意見書が未送付となっていた。医療意見書の登録合計件数は、2015（平成 27）年度 103,658 件（成長ホルモン治療用意見書を除く 91,533 件）、2016（平成 28）年度 97,265（86,235）件、2017（平成 29）年度 104,587（92,930）件、2018（平成 30）年度 94,088（83,980）件、2019（令和元）年度 22,215（19,682）件であり、一部実施主体からの未送付等の影響が残り、登録件数は推定された全国登録件数の 8 割前後であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、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。）」、糖尿病「1 型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「點頭てんかん（ウェスト症候群）」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、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概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、2015（平成 27）年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握可能であると思われた。

D. 考察

研究班では、当該制度の安定した公平性担保

のための検証および患児への自立支援体制を整備する上での適切な情報提供、研究推進のための医療意見書の登録データベースの整備を課題として掲げ、それぞれに検討を行ってきた。

国際生活機能分類（ICF）の概念と照らし合わせ、小慢医療意見書の項目や小慢で規定される「疾病の状態の程度」を分析すると、ICF の 4 つのドメインのうち、患児の社会参加に影響する環境要因の情報が少なかった。医療意見書の在り方もふまえて検討事項と考えられた。

小児領域における医療経済評価の導入では、費用対効果分析としてビッグデータを用いた後ろ向き研究や、小児期への社会資本、特に医療資源を手厚くすることの妥当性について定量的な整理を試みた。その結果、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対してさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。今後、採用した分析手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

多くの遺伝性疾患を含む小慢対象疾病の中には、遺伝学的検査が保険収載されていない疾病も存在する。小児慢性特定疾病センター（www.shouman.jp）に公開されている各疾病の「概要」ならびに「診断の手引き」における記載の集計から、遺伝学的検査の保険適用に関する課題が複数挙げられた。今後、これらの課題に対する解決策を検討する必要があるだろう。

小慢と指定難病の対応性についての検討では、小慢対象疾患の約半数、指定難病の約 2 割がそれぞれに対応していなかった。小児期に発症し診断される疾病において、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に指定難病の要件を満たさないと判断される可能性が推察された。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。

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、日本小児科学会の委員会「小児慢性特定疾病委員会」と連携して検討を行ってきた。

今年度は、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、関係学会の協力のもと、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、研究・診療や施策に資する提案を続けていきたい。

成人移行期の自立支援体制の整備では、各専門分野の特性や方針に違いが見られたり、連携病院との連携パターン、自治体や地域の事情もそれぞれに異なったりすることから、状況にあった支援策をとれるよう、調査分析を進める必要があると考えられる。

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、実施主体の省力化や効率化を図るため、小児慢性特定疾病の公式ポータルウェブサイト「小児慢性特定疾病情報センター」および小児慢性特定疾病指定医向けの研修用プログラム（e-learning）ウェブサイトの運用を継続した。引き続き正しい情報の提供に努めたい。

施策制度に関する基本的な情報について、一般国民向けの制度説明コンテンツや、ICTを利用し、複数の施策を横断的に提示することの可能なアンケート形式サイトにより、小慢制度のみならず、他の支援も含めた理解が期待される。

そのほか、慢性疾患を抱えた子どもと同世代向け動画コンテンツの作成では、作成された2本の動画に対し、対象世代の理解や制作者の意図のくみ取りの評価が必要と考えている。

小児慢性特定疾病児童等データベースは、横断データとしての研究利用だけでなく、小児期から成人期へ向けての縦断データとしての利活用および難病対策など他の医療情報データベースとの連携が期待されている。そのため、登録状況の把握や対象疾病のコード化、登録システムの新制度移行に向けた実践基盤の整備を継続していく計画である。

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、制度の安定した公平性担保、自立支援体制の整備、研究推進を目的とした医療意見書の登録データベースの整備のために、関係各所の協力の下、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。

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

研究分担者 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)

研究要旨

本研究は、小慢患児の生きづらさの把握とアウトカム向上につながる支援のあり方を明らかにするため、国際生活機能分類(ICF)の概念導入を試みたものである。疾病による身体機能の評価だけでなく、子どもたちが実社会へ参加するために必要となる支援を、ICF項目を用いて評価することができるか検討する。疾病の状態の程度を医療意見書の項目とICF項目を関連付け、横断的に疾病の状態の程度や医療意見書を比較した。また、移行期医療における指定難病への連携に関する課題の抽出についても検討した。令和3年度は、慢性心疾患、慢性腎疾患、神経筋疾患、膠原病の医療意見書のICFコードを用いた分析、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行った。

結果、小慢の医療意見書の項目は、疾病別にICFの4つのドメインの占める割合は異なった。また、小慢と同一の疾患である指定難病の臨床調査個人票と比較しても、ドメインの割合は医療意見書と臨床調査個人票で異なった。これらより、ICFの概念に基づいた医療意見書のICFコーディングは、小慢患児の日常生活や社会参加への課題抽出や、小慢から指定難病への移行時の課題整理を行える可能性が示唆された。

A. 研究目的

ICFは4つの基本ドメインである心身機能(b)、身体構造(s)、活動と参加(d)、環境因子(e)から構成されており、日常生活活動と社会参加の項目と、生活機能への外的影響に関する環境因子が含まれた生活機能分類である。本研究の目的は、国際機能分類(ICF)を用いた小慢患者の生活機能分類の分布と傾向の記述疫学的分析と、患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出である。令和3年度は、慢性心疾患、

慢性腎疾患、神経筋疾患、膠原病の医療意見書の項目のICFコードによる分析、疾患や症状別のADLから派生する生活機能コードの抽出と分析を行い、疾患別の特性を把握することとした。

B. 研究方法

令和2年度に24疾患の医療意見書の項目についてICFコーディングを実施しており、これらの疾患を中心にADLの評価と症状から派生

する生活機能への影響を整理した。具体的には慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病のデータを用いて、生活機能分類の分布と傾向の現状を分析した。また、患者の社会参加につながる生活機能評価項目の抽出と分析を実施した。対象疾患は、指定難病への移行も念頭に入れ、小慢と指定難病の両方の対象となっている疾患を抽出し、医療意見書と指定難病の臨床調査個人票の両者の ICF コーディングを行い、ICF コードの4つのドメイン、による疾患別の生活機能、社会参加に必要な環境因子、共通項目について分析を行った。

C. 研究結果

今回対象とした疾患の医療意見書では ICF の4つのドメインのうち、心身機能と活動と参加の割合が多いという特徴が明らかとなった。また、小慢の同疾患群内で疾患別に医療意見書を比較すると、同疾患群における各疾患の ICF コードは似通っていた。一方で、疾患群別に比較すると、ICF の4つのドメインの占める割合は異なっていた(資料1)。慢性心疾患、慢性腎疾患、神経・筋疾患、膠原病の疾患群の異なる12疾患で共通する ICF コードを探索した結果、14コード(59項目中23.7%)であった。

さらに、小慢と同一疾患名である指定難病の臨床調査個人票と比較すると、臨床調査個人票は重症度に関する質問が医療意見書に比べて多く、ICF コードに則った場合、心身機能は医療意見書の方が臨床調査個人票より多く、活動と参加の割合は医療意見書より臨床調査個人票のほうが多かった(資料2)。

D. 考察

医療意見書と臨床調査個人票の項目について ICF コードを標準とした評価項目とすると、同疾患であっても示すコードのドメインの割合は異なることが明らかとなった。元来、それぞれの根拠法令が異なるため、同疾患であっても小慢と指定難病では評価する視点が異なっているため、連動した評価が困難になる。しかし、昨今の難病・小慢対策の見直しにおいては、データベースの充実と利活用を促進することと掲げており、小慢から指定難病へのシームレスな連携のためには課題整理を行う必要がある。臨床調査個人票には明確な重症度分類や日常生活動作に関する項目が含まれているが、医療意見書には存在しないため、これらの項目の検討において ICF コードを用いた検討が可能であると考えている。

E. 結論

小慢の医療意見書には、心身機能と構造に関する項目が多く存在するが、小慢患児の QOL の向上には、日常生活や社会参加に注視する必要がある。ICF を用いた本研究は、疾患群および疾病別の生活機能評価や、小慢から指定難病へ移行する際の日常生活や社会参加について、ICF の視点で評価できる可能性が示唆された。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許情報

なし

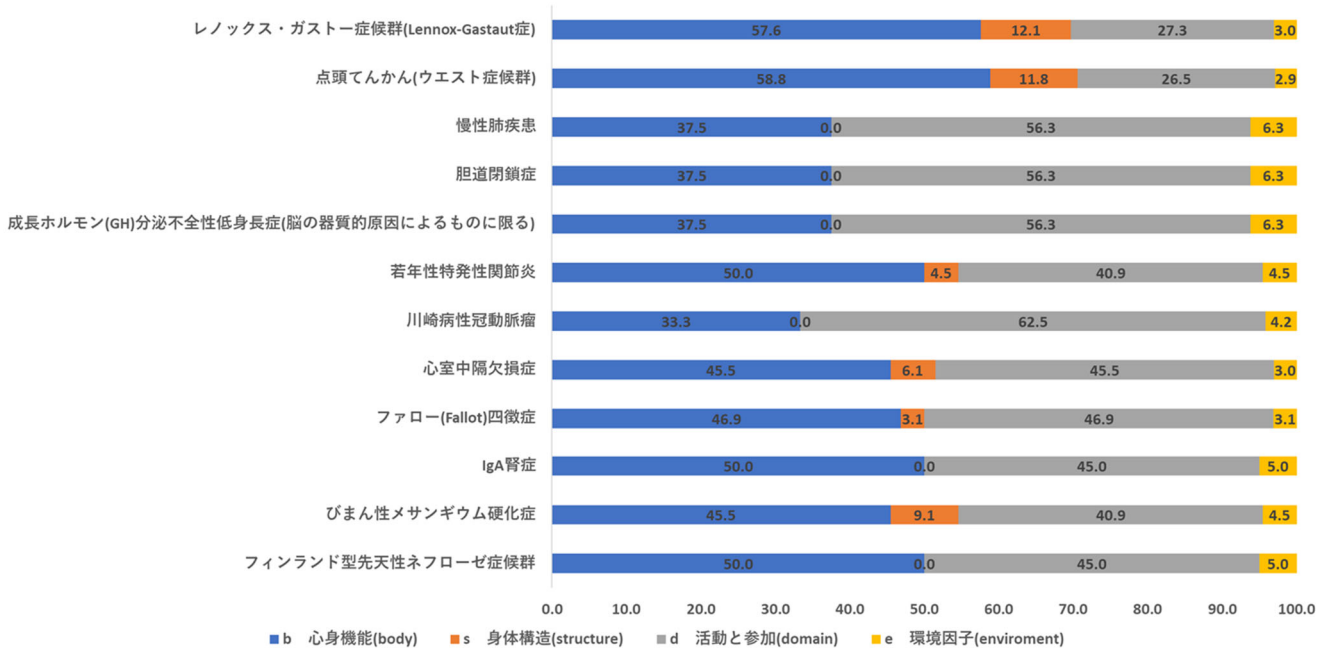
2. 実用新案登録

なし

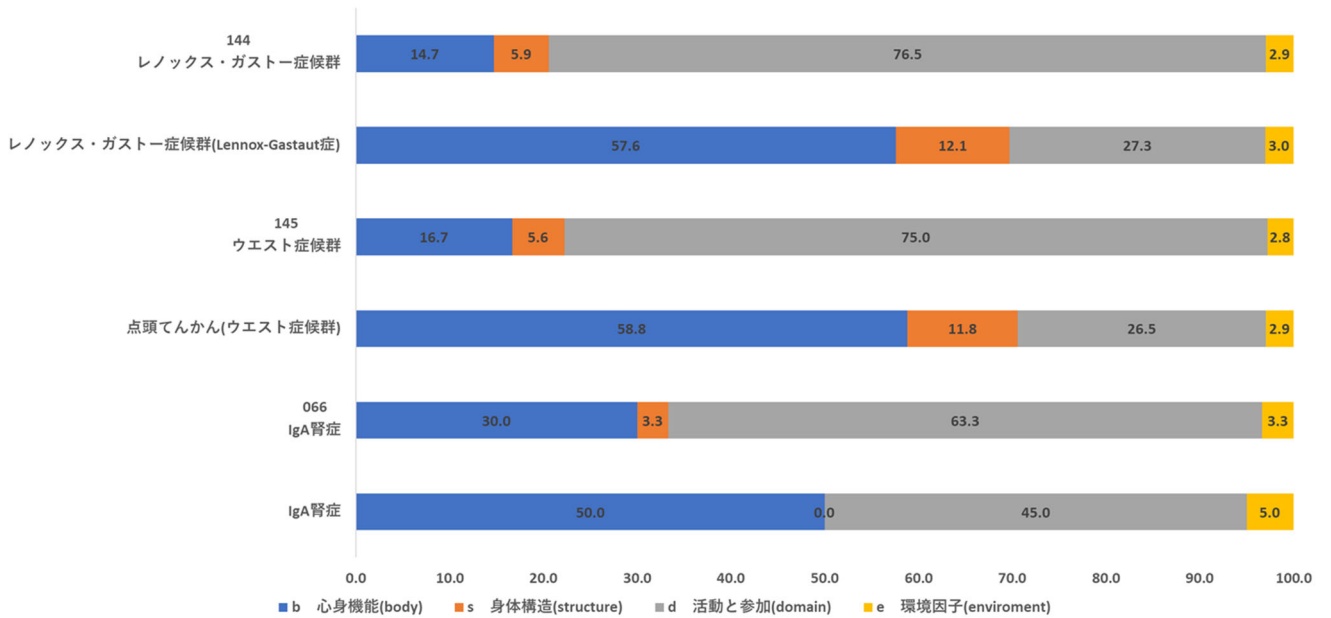
3. その他

なし

資料1 疾患群別上位申請疾患医療意見書項目のICFコーディングによるICFドメインの割合



資料2 指定難病（臨床調査個人票）と小児慢性特定疾病（医療意見書）のICFドメインの比較



小児慢性特定疾病の状態の程度の検討 — 国際生活機能分類の項目との対応および関連要因の検証 —

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 高木 麻衣（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

小慢患児のより良いアウトカム達成に向けて、以前の研究成果をふまえ、国際生活機能分類（ICF）の概念を利用し、小慢患児の生活機能に関連する要因を検証することを目的とした。

方法としては、「疾病の状態の程度」から「推察される要因」の検討を行ったうえでICF項目との紐づけを行い、関連する要因を検証した。

結果は、ICFの4領域のうち、「Body functions」および「Body structures」領域では、疾患による症状および合併症や、疾患に対する治療の副作用等が「推察される要因」として挙がり、それぞれ対応するICFコードとの紐づけが可能であった。「Activities and Participation」領域においても「疾病の状態の程度」から「推察される要因」を抽出することでICFコードとの紐づけが可能となり、「Particular interpersonal relationships(d730-799)」、「Education (d810-839)」、「Work and employment(d840-859)」、「Recreation and leisure (d920)」については、ほとんどの「状態の程度の記載」と紐づけられ、どの記載も全く当てはまらない疾患群は存在しなかった。疾患群を越えて「推察される要因」が挙がり、疾患が異なっても、患児の生活機能は共通の要因を背景として影響を受けうると考えられた。一方で、本研究で抽出された「推察される要因」は疾患横断的な内容も多く認めたものの、総じて患児の病態に起因する内容ではあり、患児を取り巻く人的・物理的・社会的な環境要因についての抽出は困難であった。今後は環境要因も含めた評価軸を検討することが、患児の社会参加の全体像の把握、引いては小慢対策の目的の一つである「慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成」への寄与につながると考えられた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病（小慢）は、様々な病態の疾患を内包しているが、慢性疾患を抱える子どもたちのより良いアウトカム達成を支援するため、国際生活機能分類（International Classification of Functioning, Disability and Health: ICF）¹⁾の概念導入により、疾病に

寄らない現状把握を可能にできるのではと考え、われわれは小慢の枠組みの中へのICFの概念導入を進めてきた。小慢対策の入り口の幅を定めているのが、厚生労働省告示で定められる対象疾病ごとに示されている「疾病の状態の程度」であるが、われわれは以前、「疾病の状態の

程度」を ICF コードと紐づける検証を行った²⁾。その結果、基本的には全ての「疾病の状態の程度」の記述内容は ICF の項目と紐づけが可能であり、ICF の項目を介して、疾病の違いを超えて患児の生活機能の状態を評価できる示唆を得た。一方で、「疾病の状態の程度」における文言は、主に身体所見や治療状況を中心に記述されており、ICF に置ける重要なドメインの一つである「Activities and Participation」の領域について、直接的には紐づき難い面もあった。しかし、疾病を抱えて生きる子どもたちにおいても社会参加の機会には心身の醸成に重要であることから、「Activities and Participation」の領域の考察は必要不可欠である。

本研究は、特に当該領域への考察を深めることを目的とし、疾患名および「疾病の状態の程度」から「推察される要因」の検討を行ったうえで ICF 項目との紐づけを行い、関連する要因を検証した。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病は、令和 3 年度は 16 疾患群、包括病名を含めると 845 の対象疾病で構成されている。それぞれの対象疾病について「疾病の状態の程度」が定められているが、「疾病の状態の程度」は、疾患群内で幾つかのパターンが存在することが多い。

本研究では、「疾病の状態の程度」に記述されている文言および疾患名を根拠とし、それらから「推察される要因」も検討したうえで、日本語版「国際生活機能分類—国際障害分類改訂版—」と照らし合わせ、現在の小慢が ICF におけるカテゴリ分けにおいて、どのように紐づけられるのかを検討した。なお「疾病の状態の程度」が同一の文言であっても、対象としている疾病が異なる場合には、その疾病特有の状況をふまえて ICF コードとの紐づけを行った。

ICF は Body functions (身体機能)、Body

structures (身体構造)、Activities and participation (活動と参加)、Environmental factors (環境因子) の 4 つの大きな構成要素 (ドメイン) で構成されている。各構成要素は、最大 3 階層まで分けられた項目の集合体となっているが、今回の検討では原則 Two-level classification までを利用し、小児慢性特定疾病の対象疾病に当てはまる大枠を明らかにすることとした。

C. 研究結果

「疾病の状態の程度」から「推察される要因」および紐づけ可能な ICF コードについて、疾患群ごとに検討し、表にまとめた (表 1~16)。

「Body functions」および「Body structures」の領域では、疾患による症状および合併症や、疾患に対する治療の副作用が「推察される要因」として挙がり、それぞれ対応する ICF コードとの紐づけが可能であった。

「Activities and Participation」の領域での紐づけは、「疾病の状態の程度」から抽出された「推察される要因」を介することで可能となった。特に「Particular interpersonal relationships(d730-799)」、「Education (d810-839)」、「Work and employment (d840-859)」、「Recreation and leisure (d920)」については、ほとんどの「状態の程度の記載」との紐づけが確認でき、どの記載も全く当てはまらない疾患群は存在しなかった。また、「状態の程度の記載」に紐づけられる ICF コードと「推察される要因」は 1 対 1 対応ではなく、複数の「推察される要因」が想定できる場合も多くみられた。

一方で、「Environmental factors」の領域の ICF コードとの紐づけは、ほとんどの場合困難であった。唯一、紐づけられた内容は、「状態の程度の記載」が身体障害・知的障害に該当する状態に言及しており、「Health services, systems and policies(e580)」すなわち「障害

者手帳」制度とのつながりが推察されるものであった。

D. 考察

「推察される要因」を比較すると、異なる疾患群間においても、似たような内容が挙がり、特定の ICF コードへの紐づけにつながることを確認できた。小慢疾患は一つ一つの病気の患者数が極めて少ない疾患も多数存在するが、疾患が異なっても、患児の生活機能に影響しうる要因には類似性が見出せると考えられた。また、これらの要因は必ずしも身体障害や知的障害の有無等によらず抽出されたため、小慢対策独自の視点での支援施策の必要性が、改めて確認できたと思われる。

一方で、本研究で抽出された「推察される要因」は疾患横断的な内容も多く認めたものの、総じて患児の健康状態に起因する内容であり、患児を取り巻く人的・物理的・社会的な環境面の要因を推察することは困難であった。しかし本来、社会参加は、その人の健康状態や生活機能など個人的な要因と、環境面の要因の相互作用で成されるものであるため、今後は患児の社会参加に影響しうる要因を評価し、効果的な支援策を検討するにあたり、現在の「疾病の状態の程度」からはほとんど読み取ることが難しい、患児を取り巻く環境面（人的、物理的要素を含む）の要因についても情報が得られることが必要であると思われ、その方法および評価項目については、医療意見書の在り方もふまえて今後の検討事項と考えられた。

また ICF における一般的なコーディングルールでは、明確な情報のみをコード化することとなっているが、今回は意図的に患児の置かれた状況を”推定し”、それに対してコーディングを実施した。推定された状況は医師の監修の元で評価されたが、通常のコーディング過程とは異なっていることに留意する必要がある。

E. 結論

「疾病の状態の程度」から「推察される要因」をふまえて ICF コードを紐づけることで、社会参加に影響しうる疾患横断的な要因を抽出することが可能であった。ただし抽出された要因は患児の健康状態に起因する内容にとどまり、患児を取り巻く重要な環境要因を抽出することは困難であった。今後は、現行の枠組みからは把握が難しい、患児を取り巻く人的・物理的・社会的な環境要因について評価軸を検討することが、患児の社会参加の全体像の把握、引いては小慢対策の目的の一つである「慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成」への寄与につながると考えられた。

F. 参考文献

- 1) 世界保健機関 (WHO) : ICF 国際生活機能分類—国際障害分類改定版— (障害者福祉研究会 編). 中央法規出版, 東京, 2002.
- 2) 盛一享徳、横谷進、大竹明、森臨太郎. 小児慢性特定疾病の状態の程度の検討—小児慢性特定疾病への国際生活分類の概念導入の試み—. 平成 30 年度厚生労働行政推進調査研究事業費 (難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業)) 「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」 分担研究報告書.

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

表 1. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（悪性新生物）

状態の程度の記載		
A 組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。		
B 頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。		
ICF コード	コード名	推察される要因
b110-199	<i>Mental functions</i>	主に中枢神経系腫瘍
b210-229	<i>Seeing and related functions</i>	同上
b230-249	<i>Hearing and vestibular functions</i>	同上
b280	Sensation of pain	癌性疼痛
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	主にリンパ腫
b430-439	<i>Functions of the haematological and immunological systems</i>	主に白血病および治療の副作用
b440-449	<i>Functions of the respiratory system</i>	主にリンパ腫
b455	Exercise tolerance functions	腫瘍や治療の後遺症による易疲労性
b510-539	<i>Functions related to the digestive system</i>	症状および治療の後遺症としての消化器系機能の低下
b540-559	<i>Functions related to metabolism and the endocrine system</i>	症状および治療の後遺症としての代謝・内分泌機能の低下
b610-639	<i>Urinary functions</i>	主にウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫
b640-679	<i>Genital and reproductive functions</i>	症状および治療の後遺症としての性と生殖機能の低下
b710	Mobility of joint functions	主に骨肉腫
b810	Protective functions of the skin	主に悪性黒色腫
b850	Functions of hair	治療の副作用
s110-199	<i>Structures of nervous system</i>	主に中枢神経系腫瘍
s220	Structure of eyeball	同上
s230	Structures around eye	同上
s260	Structure of inner ear	同上
s420	Structure of immune system	主に白血病
s430	Structure of respiratory system	主に気管支腫瘍

s510-599	<i>Structures related to the digestive, metabolic and endocrine system</i>	症状や外科的治療等による構造変化
s610	Structure of urinary system	主にウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫
s630	Structure of reproductive system	症状や外科的治療等による構造変化
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	同上
s810	Structures of areas of skin	同上
s840	Structure of hair	治療の副作用
d110-129	<i>Purposeful sensory experiences</i>	症状および治療の後遺症による機能障害
d210-299	<i>General tasks and demands</i>	症状および治療の後遺症による精神機能全般の低下、運動耐容能低下
d310-399	<i>Communication</i>	症状および後遺症、合併症による機能障害
d410-499	<i>Mobility</i>	機能障害、運動耐容能低下
d530	Toileting	症状および後遺症、合併症による排泄機能障害
d550	Eating	治療に伴う食思不振、味覚・粘膜障害、嚥下障害
d560	Drinking	治療に伴う食思不振、味覚・粘膜障害、嚥下障害
d570	looking after one's health	免疫力低下に伴う感染対策、継続的な内服や通院
d730-770	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 免疫抑制剤の内服に伴う感染対策 疾患特有の外見、特徴（副作用による脱毛など）
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 運動耐容能低下含めた症状、晩期合併症による運動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 運動耐容能低下含めた症状、晩期合併症による運動制限 疾患特有の外見、特徴（副作用による脱毛など）
d920	Recreation and leisure	運動耐容能低下含めた症状、晩期合併症による運動制限 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策

表 2. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(慢性腎疾患)

状態の程度の記載		
A 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合		
B 病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合。		
C 治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合		
D 次のいずれかに該当する場合 ア先天性ネフローゼ症候群の場合 イ半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ腎移植を行った場合		
E 次のいずれかに該当する場合 ア半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ腎移植を行った場合		
F 腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合		
G 腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合		
H 治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合		
I 次のいずれかに該当する場合 ア先天性ネフローゼ症候群の場合 イ治療で薬物療法を行っている場合 ウ腎移植を行った場合		
J 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合		
K 次のいずれかに該当する場合 ア蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自称行為又は多動)、けいれん発作、皮膚初見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合		
ICFコード	コード名	推察される要因
b100 番台	Blood pressure functions	主にギャロウェイ・モワト症候群
b270	Sensory functions related to temperature and other stimuli	同上
b280	Sensation of pain	同上
b420	Blood pressure functions	状態の程度 A,B「降圧薬のうち一つ以上」
b440-449	Functions of the respiratory system	主にギャロウェイ・モワト症候群
b455	Exercise tolerance functions	症状や後遺症に伴う易疲労性
b550	Thermoregulatory functions	主にギャロウェイ・モワト症候群
b610-639	Urinary functions	主にネフローゼ症候群、IgA 腎症、低形成腎など
b750-789	Movement functions	主にギャロウェイ・モワト症候群
s610	Structure of urinary system	主にネフローゼ症候群、IgA 腎症、低形成腎など
d130-159	Basic learning	主にギャロウェイ・モワト症候群

d160-179	<i>Applying knowledge</i>	同上
d200 番台	General tasks and demands	同上
d450-469	<i>Walking and moving</i>	運動耐容能低下
d570	looking after one's health	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策、継続的な内服や通院
d730-770	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 病状の他者から認識されづらさ
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 運動耐容能低下含めた症状による運動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 運動耐容能低下含めた症状による運動制限 病状の他者から認識されづらさ
d920	Recreation and leisure	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳、愛の手帳の取得

表 3. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(慢性呼吸器疾患)

状態の程度の記載		
<p>A 治療が必要な場合</p> <p>B 次のいずれかに該当する場合。 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ生物学的製剤の投与を行った場合 オおおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合</p> <p>C 気管支炎や肺炎を繰り返す場合</p> <p>D 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は対象としない。</p> <p>E 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養又は横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合。</p> <p>F 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合。</p> <p>G 左欄の疾病名に該当する場合。</p>		
ICF コード	コード名	推察される要因
b310-399	Voice and speech functions	主に気道狭窄、慢性肺疾患等
b440-449	Functions of the cardiovascular system	同上
b455	Exercise tolerance functions	同上
b510-539	Functions related to the digestive system	主に先天性横隔膜ヘルニア
S330	Structure of pharynx	呼吸管理に伴う構造変化を想定
S340	Structure of larynx	同上
S398	Structures involved in voice and speech, other specified	同上
S430	Structure of respiratory system	主に気道狭窄、慢性肺疾患等
d350-369	Conversation and use of communication devices and techniques	呼吸管理の影響
d410-499	Mobility	機能障害や易疲労性、医療的ケア
d570	looking after one's health	感染対策、継続的な内服や定期通院
d598	self-care, other specified	呼吸管理や中心静脈栄養などの医療的ケア
d730-770	Particular interpersonal relationships	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 運動耐容能低下含めた症状による運動制限 医療的ケアの必要性

d810-839	Education	<p>治療、入院加療に伴う通学困難</p> <p>医療的ケアの必要性</p> <p>運動耐容能低下含めた症状、医療的ケアに伴う運動・活動制限</p>
d840-859	Work and employment	<p>治療、入院加療に伴う通勤困難</p> <p>医療的ケアの必要性</p> <p>運動耐容能低下含めた症状、医療的ケアとの兼ね合いによる運動・活動制限</p>
d920	Recreation and leisure	<p>運動耐容能低下含めた症状による参加可能範囲への影響</p> <p>医療的ケアの必要性</p>
e580	Health services, systems and policies	<p>身体障害者手帳の取得</p>

表 4. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(慢性心疾患)

状態の程度の記載		
<p>A 治療中である場合又は第2基準(※)を満たす場合</p> <p>B 第1基準(※)を満たす場合</p> <p>C 第1基準または第2基準を満たす場合</p> <p>D 第1基準、第2基準または第3基準(※)を満たす場合</p> <p>E 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合</p> <p>F 心室性期外収縮であって多源性である場合</p> <p>G 破裂の場合又は破裂が予測される場合</p> <p>H 一過性でない確実な冠動脈異常所見(拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄)を確認し、継続的な治療が行われている場合</p> <p>I フォンタン型手術を行った場合</p> <p>J 左欄の疾病名に該当する場合</p> <p>K 次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合</p> <p>(※)「第1基準」、「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ以下の基準をいう。</p> <p>第1基準 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。</p> <p>第2基準 次の①から⑨までのいずれかが認められていること。①肺高血圧症(収縮期血 40mmHg 以上)、②肺動脈狭窄症(右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上)、③2度以上の房室弁逆流、④2度以上の半月弁逆流、⑤圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック、⑦左室駆出率 0.6 以下、⑧心胸郭比 60% 以上、⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄</p> <p>第3基準 最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること</p>		
ICF コード	コード名	推察される要因
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	主にファロー四徴症、心室中隔欠損症 等
b450-499	<i>Additional functions and sensations of the cardiovascular and respiratory systems</i>	同上
b540	General metabolic functions	主にフォンタン術後等の晩期障害
b610	Urinary excretory functions	同上
s410	Structure of cardiovascular system	主にファロー四徴症、心室中隔欠損症 等
d430	Lifting and carrying objects	運動耐容能の低下や心機能に伴う運動制限
d450-469	<i>Walking and moving</i>	運動耐容能の低下や心機能に伴う運動制限

d510-560	<i>Self-cared</i>	(第3基準を満たす場合など)全身状態の低下
d570	looking after one's health	継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	(第3基準を満たす場合など)医療的ケア
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 病状の他者から認識されづらさ
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 運動耐容能の低下や心機能に伴う運動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 運動耐容能の低下や心機能に伴う運動制限 病状の他者から認識されづらさ
d920	Recreation and leisure	運動耐容能の低下や心機能に伴う運動制限

表 5. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（内分泌疾患）

状態の程度の記載		
A 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。		
B 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン療法を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。		
C 治療で補充療法を行っている場合。		
D 手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合。		
E 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミン D の維持療法を行っている場合も対象とする。		
F 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか 1 つ以上を行っている場合。		
ICF コード	コード名	推察される要因
b540-559	<i>Functions related to metabolism and the endocrine system</i>	
b610	Urinary excretory functions	主に尿崩症
b640-679	<i>Genital and reproductive functions</i>	主に性分化疾患
s110	Structure of brain	
s580	Structure of endocrine glands	
s630	Structure of reproductive system	
d570	looking after one's health	特別な栄養管理（主に低血糖症）、継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	自己注射の管理
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	疾患特有の外見、特徴（低身長など） 病状の他者から認識されづらさ（性分化疾患など）
d810-839	<i>Education</i>	低身長などに伴う物理的な参加可能範囲の制限 プライバシーの保持（性分化疾患など）
d840-859	<i>Work and employment</i>	低身長などに伴う物理的な参加可能範囲の制限
d920	Recreation and leisure	低身長などに伴う物理的な参加可能範囲の制限

表 6. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（膠原病）

状態の程度の記載		
A 治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、 γ グロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b110	Consciousness functions	主に全身性エリテマトーデス
b210	Seeing functions	主にベーチェット病
b230	Hearing functions	主に多発血管炎性肉芽腫症
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	主に高安動脈炎
b430-439	<i>Functions of the haematological and immunological systems</i>	
b510	Ingestion functions	主にシェーグレン症候群
d570	looking after one's health	継続的な内服や定期通院、感染対策
b610-639	<i>Urinary functions</i>	主に全身性エリテマトーデス
b710-799	<i>Neuromusculoskeletal and movement-related functions</i>	主に若年性特発性関節炎
b810-849	<i>Functions of the skin</i>	主に皮膚筋炎
s220	Structure of eyeball	主にベーチェット病
s230	Structures around eye	同上
s410-499	<i>Structures of cardiovascular, immunological and respiratory systems</i>	主に高安動脈炎
s510-599	<i>Structures related to the digestive metabolic and endocrine systems</i>	合併症（主にループス腸炎）
s610	Structure of urinary system	合併症（主にループス腎炎）
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	主に若年性特発性関節炎
s810-899	<i>Skin and related structures</i>	主に皮膚筋炎
d410-499	<i>Mobility</i>	疾患による関節と骨の機能・構造障害
d570	looking after one's health	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策、継続的な内服や通院
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 病状の他者から認識されづらさ
d810-839	<i>Education</i>	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 関節症状などによる運動制限 症状の大幅な日差・日内差に伴う活動可能量の変動

d840-859	<i>Work and employment</i>	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 関節症状などによる運動制限 症状の大幅な日差・日内差に伴う活動可能量の変動 病状の他者から認識されづらさ
d920	<i>Recreation and leisure</i>	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 関節症状などによる運動制限 症状の日差・日内差、予定(見通し)の立てづらさ

表 7. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(糖尿病)

状態の程度の記載		
A 治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又は IGF-1 のうち 1 つ以上を用いている場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b210	Seeing functions	
b265	Touch functions	
b280	Sensation of pain	
b435	Immunological system functions	
b540	General metabolic functions	
b610	Urinary excretory functions	
s120	Spinal cord and related structures	
s140	Structures of sympathetic nervous system	
s150	Structures of parasympathetic nervous system	
s220	Structures of eyeball	
s420	Structures of immune system	
s550	Structures of pancreas	
s560	Structures of liver	
s610	Structure of urinary system	
s810-899	<i>Skin and related structures</i>	
d570	looking after one's health	栄養管理、継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	血糖コントロールに要する対応 (糖分補給、自己注射)
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	病状の他者から認識されづらさ インスリンの自己注射
d810-839	<i>Education</i>	血糖コントロールに要する対応 (糖分補給、自己注射)
d840-859	<i>Work and employment</i>	血糖コントロールに要する対応 (糖分補給、自己注射) 病状の他者から認識されづらさ
d920	Recreation and leisure	血糖コントロールに要する対応 (糖分補給、自己注射)

表 8. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(先天性代謝異常)

状態の程度の記載		
A 左欄の疾病名に該当する場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b117	Intellectual functions	主にミトコンドリア突然変異、ムコ多糖症 等
b210	Seeing functions	合併症 (白内障、白子様症状)
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	合併症 (不整脈、心筋炎)
b440-449	<i>Functions of the respiratory system</i>	合併症 (呼吸障害)
b455	Exercise tolerance functions	
b540-559	<i>Functions related to metabolism and the endocrine system</i>	主にメチルマロン酸血症 等
b610	Urinary excretory functions	主にフェニルケトン尿症 等
b710-729	<i>Functions of the joints and bones</i>	
b730-749	<i>Muscle functions</i>	
s110	Structure of brain	主にミトコンドリア突然変異、ゴーシェ症 等
s220	Structure of eyeball	
s410	Structure of cardiovascular system	
s560	Structure of liver	
s610	Structure of urinary system	
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	
d110-199	<i>Learning and applying knowledge</i>	精神発達遅滞を伴う場合
d210-299	<i>General tasks and demands</i>	精神発達遅滞や運動耐容能の低下
d310-399	<i>Communication</i>	精神発達遅滞や運動耐容能の低下
d410-499	<i>Mobility</i>	精神発達遅滞や運動耐容能の低下
d510-579	<i>Self-care</i>	精神発達遅滞や運動耐容能の低下
d570	looking after one's health	「代謝異常」に関連した特別な栄養管理、継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	成長ホルモンなどの自己注射
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	精神発達遅滞や神経学的退行 病状の他者から認識されづらさ
d810-839	<i>Education</i>	医療的ケア、精神発達遅滞 疾患特有の栄養管理
d840-859	<i>Work and employment</i>	医療的ケア、精神発達遅滞 病状の他者から認識されづらさ

d920	Recreation and leisure	医療的ケア 疾患特有の栄養管理
e580	Health services, systems and policies	愛の手帳の取得

表 9. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（血液疾患）

状態の程度の記載		
A 治療で補充療法、G-C-S-F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合。		
B 検査で血中ヘモグロビン値 10g / dL 以下又は赤血球数 350 万 / μ L 以下の状態が持続する場合。		
C 治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合。		
D 治療で補充療法を行っている場合。		
E 血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合。		
F 左欄の疾病名に該当する場合。		
ICF コード	コード名	推察される要因
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	貧血症状の影響
b430-439	<i>Functions of the haematological and immunological systems</i>	
b440	<i>Respiration functions</i>	貧血症状の影響
b455	Exercise tolerance functions	同上
b610	Urinary excretory functions	状態の程度の記載「腹膜透析又は血液透析」から
b710-729	<i>Functions of the joints and bones</i>	主に血友病性関節症
s420	Structure of immune system	
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	
d450-469	<i>Walking and moving</i>	関節症による制限
d570	looking after one's health	易出血性や凝固異常への注意、継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	自己注射を想定
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 外見ではわかりづらい疾病ゆえの理解の得づらさ
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 易出血性や凝固異常に伴う出血リスク、透析スケジュール
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 易出血性や凝固異常に伴う出血リスク、透析スケジュール 病状の他者から認識されづらさ
d920	Recreation and leisure	透析スケジュール 易出血性や凝固異常に伴う出血リスク
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳の取得

表 10. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（免疫疾患）

状態の程度の記載		
A 治療で補充療法、G-C-S-F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合。		
B 治療で補充療法、G-C-S-F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合。		
C 治療でG-C-S-F療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500 / μ L 以下の状態である場合。		
D 感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合。		
E 治療で補充療法が必要となる場合。		
F 左欄の疾病名に該当する場合。		
ICF コード	コード名	推察される要因
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	合併症（心筋炎）
b430-439	<i>Functions of the haematological and immunological systems</i>	
b440	Respiration functions	合併症（肺炎）
b455	Exercise tolerance functions	
b515	Digestive functions	合併症（粘膜潰瘍）
b525	Defecation functions	同上（腸炎）
b610	Urinary excretory functions	同上（尿路感染症）
b810-849	Functions of the skin	主に慢性肉芽腫症、合併症（湿疹）
s110	Structure of brain	合併症（髄膜炎）
s420	Structure of immune system	同上
d450-469	<i>Walking and moving</i>	運動耐容能の低下
d570	looking after one's health	感染対策の必要性、継続的な内服や通院
d598	self-care, other specified	透析 等
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 病状の他者から認識されづらさ
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 抗凝固療法に伴う出血リスク、透析スケジュール
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 抗凝固療法に伴う出血リスク、透析スケジュール

d920	Recreation and leisure	免疫抑制剤等の内服に伴う感染対策 抗凝固療法に伴う出血リスク、透析スケジュール
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳の取得

表 11. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」(神経・筋疾患)

状態の程度の記載		
<p>A 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合。</p> <p>B 運動障害が続く場合 又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合。</p> <p>C けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合。</p> <p>D けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合。</p> <p>E 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。</p> <p>F 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合。</p> <p>G 眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合。</p>		
ICF コード	コード名	推察される要因
b110-199	<i>Mental functions</i>	疾病の状態の程度「知的障害」「意識障害」等
b210	<i>Seeing functions</i>	疾病の状態の程度「眼筋症状」
b270	<i>Sensory functions related to temperature and other stimuli</i>	疾病の状態の程度「温痛覚低下」
b280	<i>Sensation of pain</i>	同上
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	主に筋ジストロフィー 等
b440-449	<i>Functions of the respiratory system</i>	同上
b510	<i>Ingestion functions</i>	疾病の状態の程度「中心静脈栄養若しくは経管栄養」
b525	<i>Defecation functions</i>	疾病の状態の程度「排尿排便障害」
b540	<i>General metabolic functions</i>	主にウェルナー症 等
b550	<i>Thermoregulatory functions</i>	疾病の状態の程度「体温調節異常」
b610-639	<i>Urinary functions</i>	疾病の状態の程度「排尿排便障害」
b710-729	<i>Functions of the joints and bones</i>	疾病の状態の程度「骨折又は脱臼」
b750-789	<i>Movement functions</i>	疾病の状態の程度「運動障害」
b810-849	<i>Functions of the skin</i>	疾病の状態の程度「皮膚初見」
s100 番台	<i>Structures of the nervous system</i>	主に脊髄髄膜腫、脳形成障害 等
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	主に結節性硬化症 等

s810	Structures of areas of skin	同上
d130-159	<i>Basic learning</i>	知的・発達障害
d160-179	<i>Applying knowledge</i>	同上
d210-299	<i>General tasks and demands</i>	同上
d310-399	<i>Communication</i>	同上
d410-499	<i>Mobility</i>	「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限
d510-599	<i>Self-care</i>	同上
d610-699	<i>Domestic life</i>	同上
d710-729	<i>General interpersonal interactions</i>	知的・発達障害、医療的ケア
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	同上
d810-839	<i>Education</i>	知的・発達障害、医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限 けいれん発作のリスク
d840-859	<i>Work and employment</i>	知的・発達障害、医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限 けいれん発作のリスク
d860-879	<i>Economic life</i>	知的・発達障害
d920	Recreation and leisure	知的・発達障害、医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳、愛の手帳の取得

表 12. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（慢性消化器疾患）

状態の程度の記載		
<p>A 発症時期が乳児期の場合。</p> <p>B 疾病による症状がある場合又は治療を要する場合。</p> <p>C 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合。</p> <p>D 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合。</p> <p>E 疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合。</p> <p>F 次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合。ア特徴的嘔吐発作を過去に 5 回以上起こした場合 イ特徴的嘔吐発作を 6 か月間に 3 回以上起こした場合。</p> <p>G 血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合。</p> <p>H 体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合。</p> <p>I 疾病名に該当する場合。</p>		
ICF コード	コード名	推察される要因
b430	haematological system functions	疾病の状態の程度「血液浄化療法」
b455	Exercise tolerance functions	
b510-539	<i>Functions related to the digestive system</i>	
b540-559	<i>Functions related to metabolism and the endocrine system</i>	
b610	Urinary functions	主に総排泄腔異常症
b640-679	<i>Genital and reproductive functions</i>	同上
s540	Structure of intestine	
s550	Structure of pancreas	
s560	Structure of liver	
s570	Structure of gall bladder and ducts	
s610	Structure of urinary system	
s630	Structure of reproductive system	
d450-469	<i>Walking and moving</i>	運動耐容能の低下、心機能に伴う運動制限の影響を想定
d530	Toileting	
d570	looking after one's health	継続的な内服や通院、免疫抑制剤内服等に伴う感染対策
d598	self-care, other specified	IVH、ストマなど医療的ケア
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 医療的ケア、免疫抑制剤内服等に伴う感染対策 疾患特有の外見、特徴（総排泄腔遺残症 等）

d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 免疫抑制剤内服等に伴う感染対策 医療的ケア
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 免疫抑制剤内服等に伴う感染対策 医療的ケア
d920	Recreation and leisure	感染対策、医療的ケア
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳の取得

表 13. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

状態の程度の記載		
<p>A 基準（ア）を満たす場合。</p> <p>B 基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合。</p> <p>C 基準（ウ）を満たす場合。</p> <p>D 基準（ア）または（イ）を満たす場合。</p> <p>E 基準（ア）または（ウ）を満たす場合。</p> <p>F 基準（ウ）または（エ）を満たす場合。</p> <p>G 基準（ア）（イ）（ウ）を満たす場合。</p> <p>H 基準（ア）（イ）（ウ）を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合。</p> <p>I 基準（ア）（イ）（ウ）（エ）を満たす場合。</p> <p>※基準（ア）（イ）（ウ）（エ）とは、それぞれ以下に掲げる基準をいう。</p> <p>基準（ア） 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。</p> <p>基準（イ） 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。</p> <p>基準（ウ） 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。</p> <p>基準（エ） 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。</p>		
ICF コード	コード名	推察される要因
b110	Consciousness functions	基準（ア）「意識障害」
b310-399	Voice and speech functions	基準（ウ）「呼吸管理」
b410-429	Functions of the cardiovascular system	染色体異常に伴う心血管系疾患の合併
b430-439	Functions of the haematological and immunological systems	主に 13 トリソミー症候群 等
b440-449	Functions of the respiratory system	染色体異常に伴う呼吸器系疾患の合併
b455	Exercise tolerance functions	疾患に伴う易疲労性
b510-539	Functions related to the digestive system	染色体異常に伴う消化器系合併症
b550	Thermoregulatory functions	基準（ア）「体温調節障害」
b610	Urinary excretory functions	主に VATER 症候群
b710-729	Functions of the joints and bones	基準（ア）「骨折又は脱臼」
s110-199	Structure of the nervous system	

s410	Structure of cardiovascular system	染色体異常に伴う先天性心疾患の合併
s430	Structure of respiratory system	染色体異常に伴う呼吸器系疾患の合併
s510-599	<i>Structures related to the digestive,metabolic and endocrine system</i>	染色体異常に伴う消化器系合併症
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	主にマルファン症候群
d130-159	<i>Basic learning</i>	精神発達遅滞、中枢神経症状
d160-179	<i>Applying learning</i>	同上
d210-299	<i>General tasks and demands</i>	同上
d310-399	<i>Communication</i>	精神発達遅滞、基準（ウ）「呼吸管理」
d410-499	<i>Mobility</i>	基準のうち「意識障害」「骨折・脱臼」「排尿排便障害」
d510-599	<i>Self-care</i>	同上
d610-699	<i>Domestic life</i>	同上
d710-729	<i>General interpersonal interactions</i>	精神発達遅滞、中枢神経症状
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	精神発達遅滞、中枢神経症状 疾病特有の外見や特徴
d810-839	<i>Education</i>	精神発達遅滞、中枢神経症状、医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限 「けいれん発作」のリスク
d840-859	<i>Work and employment</i>	精神発達遅滞、中枢神経症状、医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限 「けいれん発作」のリスク
d860-879	Economic life	精神発達遅滞、中枢神経症状
d920	Recreation and leisure	医療的ケア 「体温調節異常」「温痛覚低下」や「骨折または脱臼」に伴う運動制限 「けいれん発作」のリスク
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳、愛の手帳の取得

表 14. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（皮膚疾患）

状態の程度の記載		
A 次のいずれにも該当する場合 ア全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。イ症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと		
B 感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合。		
C 常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある場合。		
D 治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合を対象としない。		
E 顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合。		
F 非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合。		
G 全身の 75%以上が無汗（低汗）である場合。		
H 左欄の疾病名に該当する場合。		
I 治療が必要な場合。		
J 次のいずれかに該当する場合 ア四肢又は頭部に変形があり継続的な治療を要する場合 イ運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b117	Intellectual functions	主に眼皮膚白皮症、色素性乾皮症
b210-229	Seeing and related functions	主に眼皮膚白皮症、レックリングハウゼン病
b230	Hearing functions	主に色素性乾皮症
b280-289	Pain	主にレックリングハウゼン病、
b435	Immunological system functions	主に先天性魚鱗癬
b510	Ingestion functions	主に色素性乾皮症
b550	Thermoregulatory functions	主に無汗性外胚葉形成不全
b710-729	Functions of the joints and bones	主にレックリングハウゼン病、色素性乾皮症
b750-789	Movement functions	同上
b810-849	Functions of the skin	
b850-869	Functions of the hair and nails	主に無汗性外胚葉形成不全
s710-799	Structures of related to movement	主にレックリングハウゼン病、色素性乾皮症
s810-899	Skin and related structures	
d450-469	Walking and moving	主にレックリングハウゼン病、色素性乾皮症
d570	looking after one's health	紫外線対策、継続的な内服や通院
d598	Self-care, other specified	創傷、水疱、潰瘍部等の処置
d730-779	Particular interpersonal relationships	中枢神経症状 疾病特有の外見、特徴

d810-839	<i>Education</i>	皮膚症状、痛み、骨病変、紫外線対策、体温調節異常等に伴う活動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	皮膚症状、痛み、骨病変、紫外線対策、体温調節異常等に伴う活動制限 疾病特有の外見、特徴に伴う影響
d920	Recreation and leisure	皮膚症状、痛み、骨病変、紫外線対策、体温調節異常等に伴う活動制限
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳、愛の手帳の取得

表 15. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（骨系統疾患）

状態の程度の記載		
A 次のいずれかに該当する場合 ア脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ウ中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合		
B 次のいずれかに該当する場合 ア治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ外科的治療を行う場合 ウ脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合		
C 治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合。		
D 次のいずれかに該当する場合 ア骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合		
E 次のいずれかに該当する場合 ア骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ血液凝固異常に対する治療を行う場合		
F 脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合		
G 左欄の疾病名に該当する場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b110-139	<i>Global mental functions</i>	主に骨硬化性疾患
b210	<i>Seeing functions</i>	同上
b230	<i>Hearing functions</i>	主に軟骨無形成症
b430	<i>Haematological system functions</i>	主に点状軟骨異形成症
b440-449	<i>Functions of the respiratory system</i>	主に胸郭不全症候群
b510-539	<i>Functions related to the digestive system</i>	同上
b610	<i>Urinary functions</i>	同上
b710-799	<i>Neuromusculoskeletal and movement-related functions</i>	
s100 番台	<i>Structures of the nervous system</i>	主に骨硬化性疾患
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	主に骨形成不全症
d310-399	<i>Communication</i>	呼吸管理に伴う制限
d410-499	<i>Mobility</i>	
d510-599	<i>Self-care</i>	中枢神経障害、運動障害

d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	治療、入院加療に伴うコミュニティとの断絶 疾病特有の外見、特徴 医療的ケア
d810-839	<i>Education</i>	治療、入院加療に伴う通学困難 医療的ケア 骨変形、成長障害に伴う運動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	治療、入院加療に伴う通勤困難 医療的ケア 骨変形、成長障害に伴う運動制限
d920	Recreation and leisure	骨変形、成長障害に伴う運動制限 医療的ケア
e580	Health services, systems and policies	身体障害者手帳の取得

表 16. 「状態の程度の記載」への ICF コーディングおよびその「推察される要因」（脈管系疾患）

状態の程度の記載		
A 疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合		
B 治療が必要な場合		
ICF コード	コード名	推察される要因
b410-429	<i>Functions of the cardiovascular system</i>	主にリンパ管腫、リンパ管腫症
b430	Haematological system functions	主にカサバツハ・メリット症候群
b435	Immunological system functions	同上
b510	Ingestion functions	同上
b710-799	<i>Neuromusculoskeletal and movement-related functions</i>	同上
b810-849	<i>Functions of the skin</i>	同上
s410	Structure of cardiovascular system	同上
s430	Structure of respiratory system	同上
s510-599	<i>Structure related to the digestive, metabolic and endocrine system</i>	同上
s710-799	<i>Structures related to movement</i>	同上
s810-899	<i>Skin and related structures</i>	同上
d450-469	<i>Walking and moving</i>	静脈瘤、奇形による動きにくさ、運動制限
d550	<i>Eating</i>	リンパ管腫による嚥下困難
d560	<i>Drinking</i>	同上
d570	looking after one's health	ぶつけないなどの注意、通院の継続
d598	self-care, other specified	医療的ケア（気管切開、リンパ漏の処置など）
d730-779	<i>Particular interpersonal relationships</i>	（静脈瘤や奇形など）疾病特有の外見、特徴
d810-839	<i>Education</i>	医療的ケア 動きにくさ、ぶつけない等の注意による運動制限
d840-859	<i>Work and employment</i>	医療的ケア 動きにくさ、ぶつけない等の注意による運動制限 （静脈瘤や奇形など）疾病特有の外見、特徴
d920	Recreation and leisure	動きにくさ、ぶつけない等の注意による運動制限 医療的ケア

小児治療の医療経済的な価値評価に関する研究

研究分担者 田倉 智之（東京大学大学院医学系研究科医療経済政策学）

研究要旨

本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下（医療費）に関わる国民の支払意思額（WTP）調査から構成した。

費用対効果分析は、初回の免疫グロブリン大量静注療法（IVIG）不応な川崎病におけるインフリキシマブ（IFX）の 2nd line 以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および年間の累積医療費を、従来の IVIG およびその他の治療薬と比較する手法で実施した。傾向スコア法（PS）で両群の背景を揃えた結果、入院総費用（1 万 US ドル）当たりの心合併症イベントの総数は、IFX 投与群が 1.04 回、非投与群が 1.38 回となり、IFX 投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった（ $p=0.006$ ）。なお、本課題は平行して多施設の臨床研究も推進中である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源（医療費用の水準）を手厚くすることの妥当性について、1,500 人を対象に定量的に整理を試みた。1Qaly 獲得の治療介入について家計負担の費用（限界支払意思額）を集約した結果、小児期は、年間1万円の負担増がもっとも多かった（20.5%）。一方、高齢期の場合、年間1万円の負担増が多い（16.1%）ものの1千円の負担増との差が小さかった。小児医療に対する支払意思額を目的変数に、幾つかの影響因子について多変量解析を行ったところ、年齢や性別、年収は、統計学的有意に寄与することが理解された。

なお、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

研究協力者：

堀内清華（東京大学医療経済政策学 特任研究員）

A. 研究目的

小児慢性医療は、社会的な使命の比較的高い公益的な領域であることは論を待たないものの、昨今の社会情勢などから、医療制度を取り巻く実体経済などの影響も受けるため、将来にわたって持続的な提供体制の検討には、各種の診療などの医療経済性も論じる必要があると考えられる。

以上を踏まえ、本研究は、小児医療の社会経済的な価値評価の手法の開発とその検証を目的として、

川崎病に対する薬物療法の費用対効果の評価手法の検討や実証、およびその成果の判断基準にもなる小児期に対する社会資源の投下（医療費）に関わる国民の支払意思額（WTP）調査から構成した。

B. 研究方法

本研究は、小児医療の費用対効果分析の研究と小児医療に対する支払意思額の研究の2テーマを対象とした。

(1) 小児医療の費用対効果分析の研究

本テーマは、川崎病に対する薬物療法の費用対効

果分析を課題とした。本課題は、医療ビッグデータを応用したデータサイエンス研究と実地の臨床研究（前向きコホート）を連携し、研究デザイン上の相互の制限を補い、評価精度や検証内容の向上を図った。

本課題においては、初回の免疫グロブリン大量静注療法 (IVIG) 不応な川崎病におけるインフリキシマブ (IFX) の 2nd line 以降の使用において、治療期間の短縮および心合併症発症率の低下に伴う効果および医療費を、IVIG および他の治療薬と比較する費用対効果評価 (観察期間:12-60 月間) を実施した。

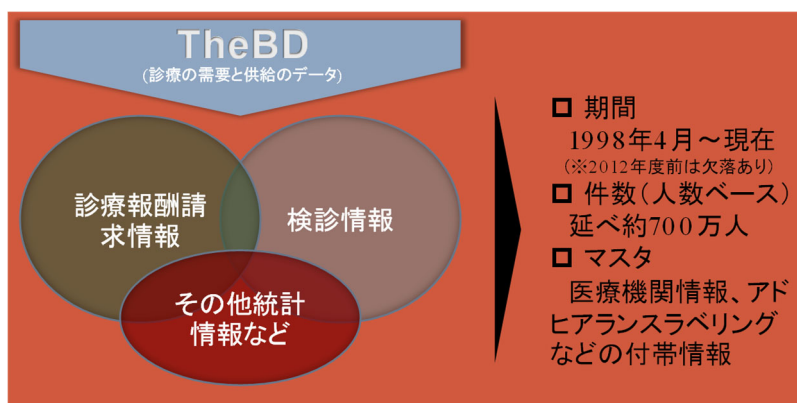
データサイエンス研究は、後ろ向きのコホート研究のデザインで実施した (多施設、対照群あり、縦断研究)。利用したデータソースは、日本全国の保険者 (企業などの健康保険組合) から収集された医療経済ビッグデータ (TheBD) を選択した (東京大学附属病院の倫理委員会にて包括承認:2018167NI)。データは継続に集積を実施した。また、本研究の立場は、社会的な観点 (公的な保険者の立場) とした (図1)。

費用の水準の是非を論じるために、研究の具現性などの面から消去法的に、他世代との相対比較を行うアプローチを採用した。

以上から、結果の解釈においては、概ね医療費用の基準となっている他世代の結果をベースに、相対的にさらに医療費用を手厚くする意義を論じるのを基本姿勢とすることが、考察などの咀嚼を進めるうえで重要である。将来的にも、採用した手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

支払意思額調査は、高齢期医療と比較した小児期医療に対する国民の医療経済的な価値観 (コンセンサス) を、コンジョイント分析で整理を行った。支払意思額の評価の単位は、健康関連 QOL と生存年数によって算定される質的調整生存年 (QALY:1年間の完全健康を1とする) とした (図 2)。

図 1. ビッグデータの概要 (TheBD)



臨床研究のデザインは、前向きコホート研究 (多施設の観察研究) とした。本研究は、効果指標に IFX の介入による心合併症予防および患者効用 (健康関連 QOL)、費用指標に公的な診療報酬請求を設定して、インフリキシマブ以外の薬剤に対する増分費用効果比 (ICER) を算定する (表 1)。参加施設は、約 7 医療機関となっている (2022 年 3 月現在)。

(2) 小児医療に対する支払意思額の研究

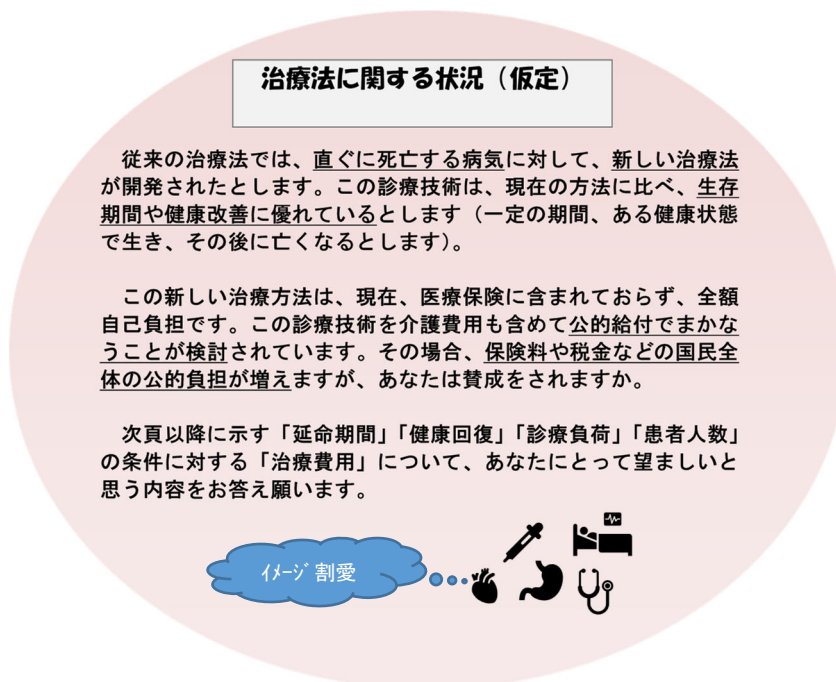
本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源 (医療費用の水準) を手厚くすることの妥当性について定量的に整理を試みた。すなわち、小児期の医療

本テーマは、小児期 (15 歳以下)、壮年期、高齢期 (66 歳以上) 別に、ランダム効用モデルによる条件付ロジットで限界支払意思額 (効用関数、部分効用値や全体効用値など) を算出した。要素構成は、4 属性 / 5 水準として、直交配列によりプロフィールを作成した。調査回答は、3~5 択方法で 1 人に 9~12 プロフィールを尋ねる方式とした。

表 1. 臨床研究（観察研究）の概要

曝露群	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFXを使用
非曝露群（対照群）	川崎病急性期治療において、初回治療以降にIFX以外の治療を実施（免疫グロブリン、ステロイド、免疫抑制剤、血漿交換、ウリナスタチン）
評価項目	<p>主要評価項目：費用対効果 川崎病初回治療不応例に対する、急性期のIFXの使用の有無による登録後1年間の1 QALY増加当たりの費用増加分（増分費用効果比：ICER）を比較する。</p> <p>副次的評価項目</p> <ul style="list-style-type: none"> 川崎病心合併症発症率・残存率 急性期治療期間 急性期発熱期間 治療による副反応の発生率
目標症例数	400例（IFX 80例、non-IFX 320例） 探索研究である本研究では、施設の診療実績を基本とする。過去の統計資料を参考にすると、見込数は約400例となる。これはICERの解析において、概ね評価に耐えうる規模と推察される

図 2. 支払意思額の回答の位置付け



調査手法は、インターネット調査とした。調査地域は、日本全国とした。対象集団は、20歳から65歳の男女（勤労者・世帯を中心）とした。調査設問は、回答者の属性から支払意思額に関わる20問程度とした。目標サンプル数は、1,500人とした。調査は、2020年12月～2021年3月とした（本報告で活用）。

C. 研究結果

本研究によって、次の内容が明らかとなった。

(1) 小児医療の費用対効果分析の研究

データサイエンス研究の結果、26名でIFXが使用されていた。また、IFX非投与例で分析対象となったのは、206例であった。両群(IFX対非IFX)の男性比が64.0%対65.1% ($p=0.917$)、年齢が 3.0 ± 1.6 歳対 2.5 ± 1.9 歳 ($p=0.213$)となった。不全型は、4.0%対5.3% ($p=0.776$)であった。以上より、性別と初発時の年齢などは、両群で差は認めなかった。

費用対効果分析は、傾向スコア法で両群の背景を揃えた結果、入院総費用(1万USドル)当たりの心合併症イベント総数は、IFX投与群が1.04回、非投与群が1.38回となり、IFX投与群の方が、費用当たりの心合併症イベント数が少なかった($p=0.006$) (図3と図4)。

図3. 費用対効果分析における評価デザイン

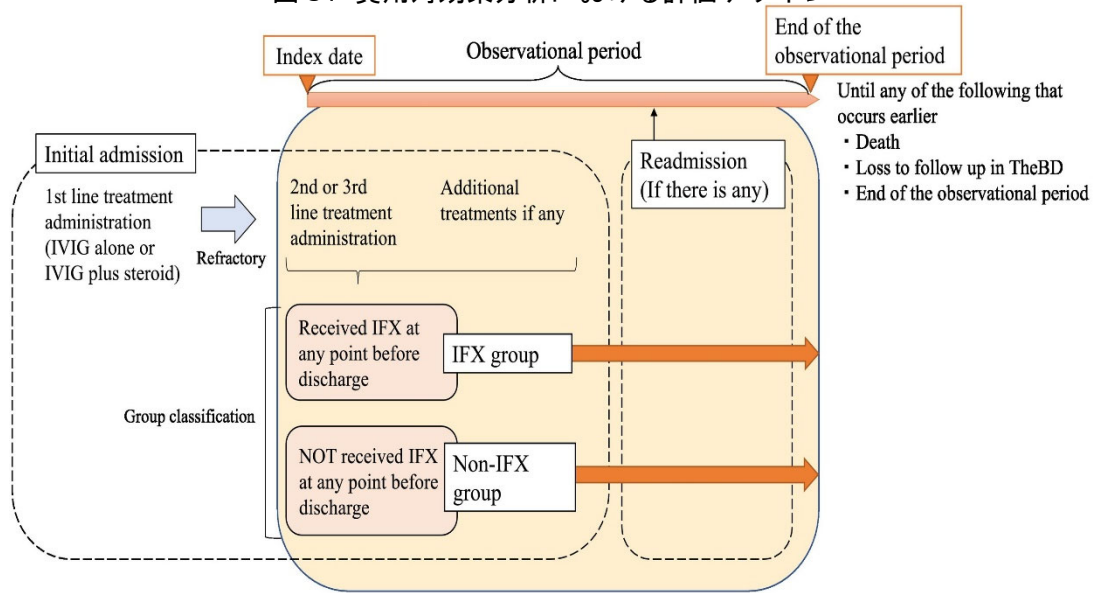
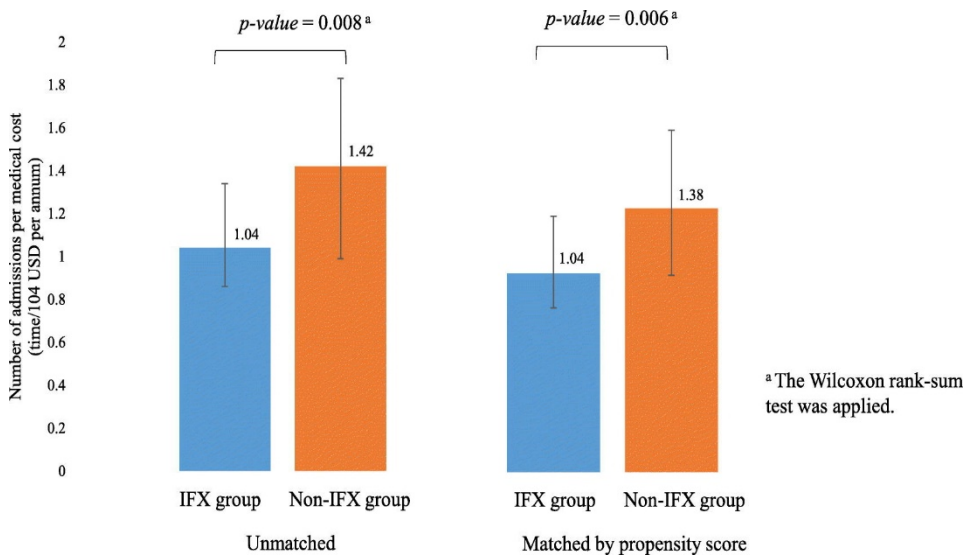


図4. 費用対効果分析の主な結果 (右図：傾向スコアで背景調整後)



(2) 小児医療に対する支払意思額の研究

回答者 1,500 名のうち、男性比は 49.9%、平均年齢は 44.1 歳 (最小:20.0 歳、最大:65.0 歳)であった。地域別は、大阪府在住が 10.3%と最も多かった。家族構成は、配偶者ありが 62.2%、子供同居が 40.8%、親同居が 33.7%であった。現在の加療中の割合は 21.7%で、1年間の受診回数は平均 6.5%、過去の 10 年間の入院治療の経験は 29.7% (平均在院日数: 23.4 日)であった。

主な職業は、給与所得者が 41.2%と最も多かった。個人の現在年収については、250 万円未満が 26.5%、250 万円～499 万円が 25.3%、500 万円～749 万円が 10.2%、750 万円～999 万円が 5.5%となった。

1QALY 獲得の治療介入について家計負担の費用 (限界支払意思額:支払カード方式)を集約した結果、「年齢0歳～15歳(わが国の未来を担う子供たち)」は、年間1万円の負担増がもっとも多く(20.5%)、負担増に非賛成が 28.3%であった(図5)。一方、「年齢65歳～(わが国の発展に貢献してきた方々)」の場合、年間1万円の負担増がもっとも多い(16.1%)ものの年間1千円の負担増との差が小さく、負担増に非

賛成が 37.6%であった。

図 5. 支払意思額の分布構造（小児期と高齢期別に）

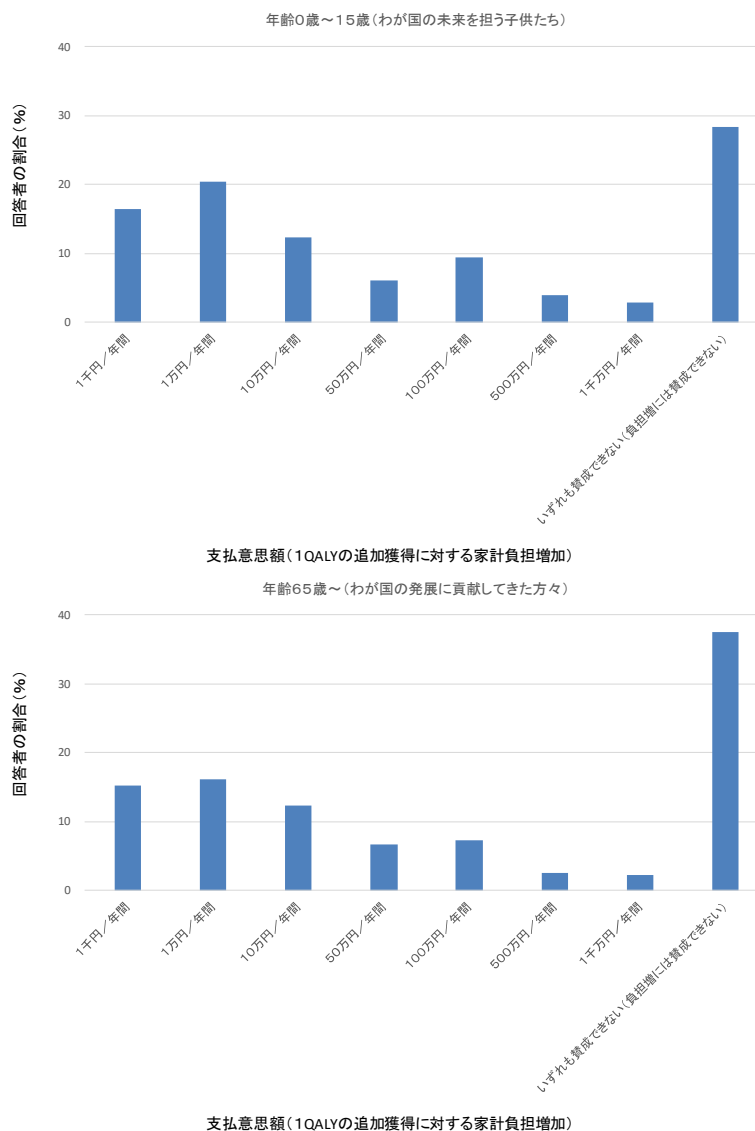


表 2. 支払意思額に影響を及ぼす因子の整理（多変量解析）

重回帰式 項目	標準偏回帰係数	F値	p値	偏回帰係数の95%信頼区間		VIF
				下限値	上限値	
性別(ダミー)	-0.135	27.839	0.000	-0.725	-0.332	1.03
年齢	0.109	17.686	0.000	0.009	0.025	1.06
持病有無(ダミー)	-0.042	2.561	0.110	-0.402	0.041	1.07
年収	-0.150	34.040	0.000	-0.152	-0.076	1.04
定数項		71.216	0.000	2.201	3.534	

なお、モデル精度

p < 0.01

差(代
が国

幾つかの影響因子について多変量解析を行ったところ、年齢(単位:歳)や性別(男性:1)、年収(区分:250万円)は、統計学的有意に寄与することが理解された(表2)。なお、年収の因子は、支払意思額とマイナス関係になった。

の医療需要の中心となる他世代)と考えられるその医療費用の水準よりも、小児医療の医療費用をさらに手厚くするのを検討することは、社会経済的に意義があると示唆された。

D. 考察

川崎病は中小動脈を首座とした血管炎症候群で、日本においては年間15,000人ほどが発症しており近年増加傾向である。川崎病の2-3%に起こる冠動脈病変などの心後遺症が長期予後に関係するが、急性期治療において早期に炎症をおさえることで、心後遺症を予防できる。

IFXは、IVIG単独追加治療と比較して、発熱期間を短縮させる効果が報告されており、冠動脈拡大発生率の低下についても示唆されている。また、心合併症を発症した場合でも、IFX投与群では、非投与群と比べて冠動脈病変残存率が低いことが報告されている。

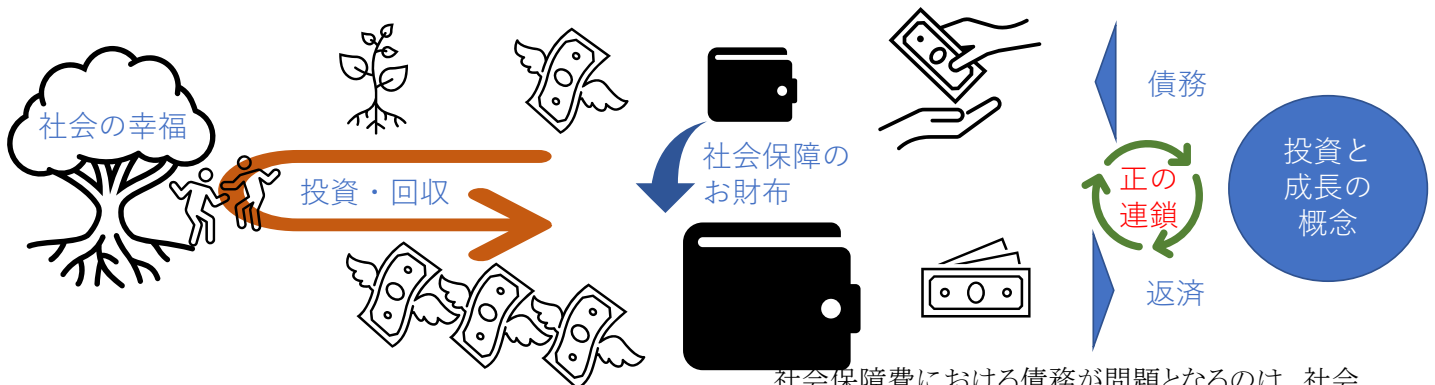
本研究の結果は、これらの臨床実態と傾向が同じであるうえ、それらを踏まえて、IFXの適正投与の医療経済的な有用性を明かにした。本研究によるこれらの成果は、小児医療の社会経済的な価値の一端を明かにすることへ貢献すると考えられる。なお、データサイエンス研究の各種制限は、本研究の一環で推進中の臨床研究によって、今後、補完・検証がなされる予定である。

このような背景を踏まえ、小児医療の医療経済性の評価は、世代間における医療資源配分の濃淡を論じるのではなく、国民のコンセンサスに基づき、必要十分な医療関連の財源・資源の確保を進めるための検討が適切であり、世代に関わらず必要な医療を公平に受けられる環境整備を念頭におくことが重要と考えられる。我が国の関連制度も、このような理念で発展してきたと推察される。

本研究の成果は、このような議論に対するきっかけ(気づき)を与えることも期待される。一方で、受益と負担のあり方を論じる場合に基礎的な要因と見なされる所得の因子が、小児期の医療に対する支払意思額とマイナス関係になっていた。この点については、先行研究の内容なども考慮しつつ、さらに多変量な解析と解釈が望まれる。

わが国の社会保障制度は、恒常的に支出が収入を上回る状況が長らく続いており、国債が財政に占める割合も大きい構造となっている。一般に、お金を借りて新たな成長分野に投資を行い、事業の付加価値が拡大されるのであれば、債務はバランスシートのうえでマイナスの取り扱いにはならない。

図6. 債務の考え方と医療への投資の位置付け



小児慢性疾患に対する支払意思額(WTP)の研究報告は、世界的にみても多くはないものの、社会資源、特に医療資源の配分の適正化については、近年のユニバーサルヘルスカバレッジ(UHC)などへの関心の高まりとともに、世界的にも議論が進みつつあるテーマである。一方で、制度の歴史的背景や国民性などの影響を受けるうえ、高度に政治的で定量化にも制約があるため、その判断基準や手法の検証、コンセンサスの醸成は難しい面もある。

社会保障費における債務が問題となるのは、社会的な付加価値の拡大を期待(リターン)できる、「投資」と見なすことができるのか不明確な点にあると推察される。

ただし、小児医療の領域は、将来の労働生産人口となる集団を対象にするため、比較的、前述のような視点に依った「投資・回収」の議論を行いやすいと考えられる(図6)。なお、高齢者医療においても、新たな医療イノベーションの創出、万人にやさしい社会モデルの構築等の過程で、社会経済的な付加価値化

も議論できる。今後、我が国において医療ニーズにそくした安定供給を堅持するためにも、マクロの社会経済的な価値評価の進展が望まれる。

E. 結論

観察期間が最長 5 年程度のなかで、川崎病急性期の初回 IVIG 不応例において、イベントの発生数および入院中の医療費がともに、2nd line 以降の IFX 投与群では優位な傾向が認められた。その結果、費用対効果の分析は、IFX 投与群の優位性が期待される結果となった。今後、本報告で得られた知見を踏まえつつ、さらに精緻な解析を進めていく予定である。

本研究は、小児医療に対する支払意思額をサロゲート指標に、小児期への社会資本、特に医療資源(医療費用の水準)を手厚くすることの妥当性について定量的に整理を試みた。その結果、現在の我が国の医療費用の平均レベルに対してさらに手厚くすることが妥当であると示唆された。今後は、採用した分析手法の短所などに配慮しつつ、データの精査を進める予定である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) Tomoyuki Takura, Sayaka Horiuchi. Cost-effectiveness analysis of infliximab for the treatment of Kawasaki disease refractory to the initial treatment: A retrospective cohort study. *Journal of Cardiology*. 2022. In press.

2. 学会発表

1) Sayaka Horiuchi, Tomoyuki Takura, et al. Cost-effectiveness analysis of infliximab for Kawasaki disease refractory to the initial treatment. The 13th International Kawasaki Disease Symposium. Tokyo, Japan, 2021

2) 田倉智之: 先天代謝異常の診療を取り巻く医療経済の潮流, 第 62 回日本先天代謝異常学会; 会長企画講演, 名古屋, 2021

3) Tomoyuki Takura: Health economics of diagnosis of stable coronary artery disease; CVIT2020: Symposium 27, Tokyo, Japan, 2021

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許情報

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

小児慢性特定疾病における遺伝学的検査

研究分担者 黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター遺伝科）

研究要旨

診断の確定は適切な医療の出発点であり、遺伝学的背景を発症の原因とする疾患が約6割を占める小児慢性特定疾病では、遺伝学的検査がその重要な役割を担う。疾患の概要および診断の手引きから、小慢疾病の遺伝学的検査に関する課題をまとめた。その結果、①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なる、②制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない、③令和3年度新規追加29疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は、18疾患に及ぶ、④IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱い、などが課題として上がった。今後の方向として、「診断の手引き」の見直しを促すことや、難病領域の保険収載遺伝学的検査の新しい枠組みの構築が期待される。

A. 研究目的

診療の中で遺伝学的検査を行うためには、その検査が保険収載となっている必要がある。遺伝学的検査が適応となる疾患は、当然ながら遺伝性疾患で、多くの場合希少難病である。この遺伝性疾患をOMIMで調べると、単一遺伝子疾患だけでも6000を超える。現在保険適用となっている疾患病名（告示病名）は疾患群も含まれているため、令和2年度診療報酬改定後の適用告示病名数（約140）とOMIM登録数とを単純に比較議論はできない。しかし、それでもやはり保険収載となっているのは遺伝性疾患（あるいは、難病）全体のごく一部である。この約140疾患の多くは国が定める指定難病である。難病は、1）発病の機構が明らかでなく、2）治療方法が確立していない、3）希少な疾患であって、4）長期の療養を必要とするもの、という4つの条件を必要としているが、指定難病には

さらに、5）患者数が本邦において一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しないこと、6）客観的な診断基準（またはそれに準ずるもの）が成立していること、という2条件が加わる。令和3年までの指定難病333疾患（令和3年11月より338疾患）のうち遺伝性疾患は約6割に及び、また、令和3年までの小児慢性特定疾病762疾患（令和3年11月より788疾患）においても遺伝的要因が発症に関連する疾患は半数を超える。つまり、依然として多くの指定難病、小児慢性特定疾病の遺伝学的検査が保険適用となっていない。この理由は、遺伝学的検査の適用の定義に由来する。すなわち、遺伝学的検査は、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性などを確認した上で、臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に実施することを原則とするからである。今後、遺伝学的検査の保険収載適用拡大のためには、こうした3条件を整えてゆく必要がある。

しかし、遺伝学的検査の適応を考える上で念頭に置くもうひとつの点があり、それは指定難病と小児慢性特定疾病という2つの難病医療に関する法的基盤が存在するという点である。指定難病は「難病の患者に対する医療等に関する法律」に、小児慢性特定疾病は「児童福祉法」に、それぞれ法的基盤を有している。そして、指定難病は厚生科学審議会が、小児慢性特定疾病は社会保障審議会が、それぞれ疾患を規定している。実際には、両方の疾患範疇に属している疾患も少なくない。このうち、保険適用（保険収載）は、指定難病を中心になされてきている。遺伝学的検査の適応において、指定難病と小児慢性特定疾病が異なる事態が生じている。今回、この実態を把握するために、小児慢性特定疾病における遺伝学的検査の位置づけや遺伝性疾患の割合について検討を加えた。

B. 研究方法

対象は、令和3年度末までに告示された小児慢性特定疾病788疾患で、令和3年11月1日以前の762疾患と追加された26疾患（群）である。小児慢性特定疾病センター（www.shouman.jp）に公開されている各疾病の「概要」ならびに「診断の手引き」を参照し、遺伝性疾患であるか、原因遺伝子が明示されているか、遺伝学的検査が診断方法の一つとして記述されているかを確認、集計した。

C. 研究結果

令和3年11月1日以前の762疾患では、メンデル遺伝病が391疾患（51.3%）、メンデル遺伝病も含む疾患概念として記述されている疾患57疾患（7.5%）であった。さらにこの遺伝的背景が発症に関与する疾患のうち357疾患（91.3%）で、遺伝学的検査が「診断の手引き」に記載されていた。疾患領域別に検討すると、

領域により大きな差も目立った。8. 先天代謝異常症、13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群、14. 皮膚疾患群、15. 骨系統疾患、はいずれもほぼ全疾患が遺伝性疾患と考えられた。ほかに、50%以上の疾患が遺伝性疾患ないしは遺伝的背景を原因として発症する群は、5. 内分泌疾患、9. 血液疾患、10. 免疫疾患、11. 神経・筋疾患が上がった。令和3年11月に拡大された26疾患群では、15疾患が遺伝学的検査を診断に必要とする疾患であった。令和3年11月に追加された指定難病5疾患は、いずれも遺伝性疾患であった。令和3年11月以前までの疾患について検討すると、保険適用となっている（D006-4 遺伝学的検査として規定）疾患は111疾患あり、このうち92疾患は指定難病を兼ねて、19疾患は小児慢性特定疾病でない指定難病であった。つまり、小児慢性特定疾病だけの疾患で、遺伝学的検査が適応とされる疾患はなかった。

D. 考察

今回の検討で以下の点が課題として挙げられる。

①領域ごとに「手引き」における遺伝学的検査の重視の度合いが異なり、指定難病と不一致を生じる疾患もある。②制度の特性上、「症状名」が疾病名とされているものが少なくない、③令和3年度新規追加26疾患中、遺伝学的検査が診断に必要な疾患は15疾患（群）におよぶ、④IRUD等で診断される超希少な小児先天異常疾患の扱いをどうするかが今後課題となる可能性がある。

対応としては、さらなる「診断の手引き」の見直しを、具体的疾患をあげて関連学会・研究班へ働きかける必要がある。また、成人症例の実態の把握を進めることにより、「超希少」が総体として小児に劣らないほど成人にも多く、多くの医療課題が残されていることを示して行く

必要もあるかもしれない。具体的には、「指定難病とならない小児慢性特定疾病の成人疾患研究」の必要性も生じてくるかもしれない。令和6年度診療報酬改定へ向けて、疾患名で拡大してきた遺伝学的検査の保険適用には、限界が来ている。次世代シーケンサーの長所である網羅性（指定難病も小慢疾病も）を遺伝学的検査の枠組みに用いるデザインが必要かもしれない。

E. 結論

遺伝学的検査の実態を手掛かりとして、小児慢性特定疾病の在り方を検討した。次世代シーケンサーによる網羅的な遺伝学的検査が普及することにより指定難病、小児慢性特定疾病という枠組みではなく、希少疾患という形で診断が成されてくるケースが今後増える可能性がある。疾病の制度・建付けも含めた議論が今後期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

黒澤健司 遺伝学的検査 小児保健ガイドブック 診断と治療社 秋山千枝子、五十嵐隆、岡明、平岩幹夫編集 p197-200. 2021. 4. 22

黒澤健司 保険収載されている遺伝学的検査 小児内科 2022;54(2):319-324.

Kumaki T, Enomoto Y, Aida N, Goto T, Kurosawa K. Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay [published online ahead of print, 2021 Oct 29]. *Pediatr Int.* 2021;10. 1111/ped. 14734.

2. 学会発表

黒澤健司 診療で用いるマイクロアレイ染色体検査 第61回日本先天異常学会学術集会 2021. 8. 7-8. 東京 ウェブ

黒澤健司 マイクロアレイ染色体検査 第66回日本人類遺伝学会 2021. 10. 14-16. 横浜 ウェブ

黒澤健司 令和4年度診療報酬改定に向けた課題と取り組み（難病等の遺伝学的検査が関わる領域） 第66回日本人類遺伝学会 2021. 10. 14-16. 横浜 ウェブ

G. G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許情報

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

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・モフト症候群	
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		ミオクロニー欠伸てんかん	
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。）※	バインブリッジ・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・ホブキンス症候群
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。

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歳未満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場合がある。

昨年度、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。本年度は、令和3年度に新たに小児慢性特定疾病に加わった疾病を加え再検討したほか、指定難病のうち現段階で小児慢性特定疾病とはなっていないが、小児慢性特定疾病に該当する可能性がある疾病についても検討した。

その結果、包括的疾患を含む小児慢性特定疾病の実質848疾患のうち210疾患が、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としては、「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」を満たさない疾患が最多で118疾患あり、次いで「長期の療養を必要とすること」を満たさない疾患が66疾患であった。一方、指定難病338疾患中、68疾患が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た背景として、小児期に発症し診断される疾患においては、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となる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。小児慢性特定疾患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。

今後改めて各疾患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、「小児慢性特定疾病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。

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。

昨年度、小児慢性特定疾患のうち、指定難病とはなっていない対象疾患について、過去に指定難病への追加要望が行われたが、指定難病として要件を満たさないと判断された疾患を抽出し、その理由について整理した。本年度は、令和 3 年度実施分の追加検討の結果、小児慢性特定疾患に新たに加わった 26 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 3 年度に小児慢性特定疾患として追加された告示疾患である「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、令和 4 年 3 月末現在、実質 29 疾患が加わったとして、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 疾患として検討した。指定難病は、告示の 338 疾患のまま検討した。

B. 研究方法

1 指定難病に該当する可能性のある小児慢性特定疾患疾患の検討

(1) 小児慢性特定疾患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患 848 疾患

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小児慢性特定疾病について、過去の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) 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 4 年 3 月までに実施された厚生科学審議会（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¹⁾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」および「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」を全て抽出した。

(4) 指定難病への追加要望が提出され、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要件を満たさないと判断された疾病について、その理由を分類し集計した。要件を満たさないと判断された理由を以下の①から⑤について整理した。

- 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疾病については、理由が複数挙げられていた場合は、それぞれの理由について集計した。

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

(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

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(図 1)。

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

的疾病が 28 疾病（心疾患の包括的 disease 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（図 2）。

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。指定難病からみて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となる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、要件判断に必要となる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を蓄積することや、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4月18日）

G. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

H. 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

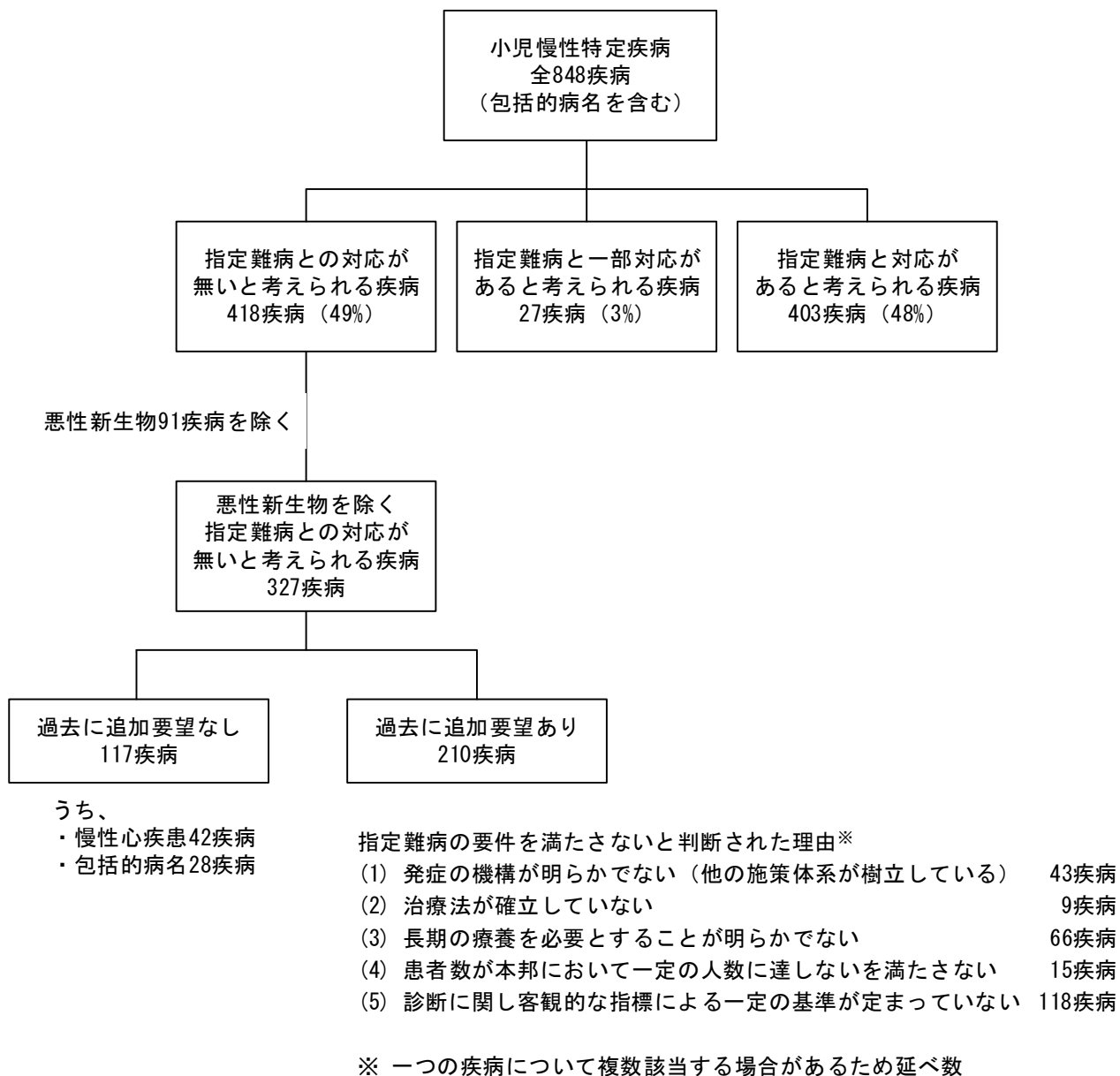


図 1. 小児慢性特定疾病からみた指定難病との対応状況

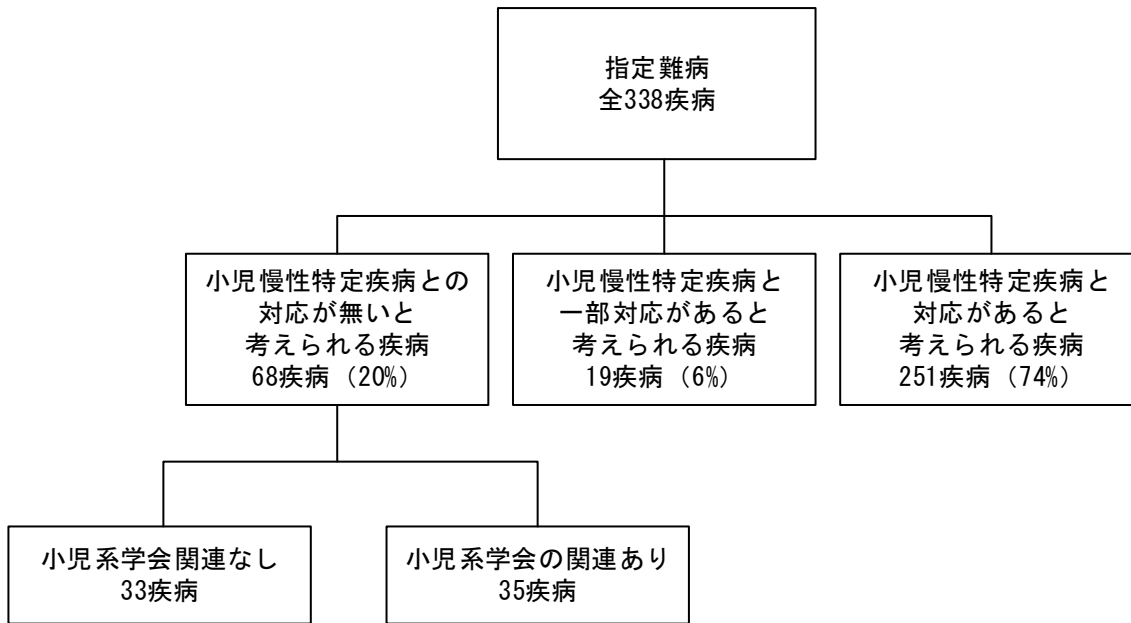


図 2. 指定難病から見た小児慢性特定疾病との対応状況

小児慢性特定疾病患者の自立支援等に関する検討

－小児慢性特定疾病児童等の成人移行支援ガイドの改訂等－

研究分担者 檜垣 高史（愛媛大学大学院 地域小児・周産期学講座 教授）

研究要旨

【目的】移行支援ガイドの内容を検証しupdateの必要性等について検討を行う。

【対象と方法】移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象に、令和2年度に行った聞き取りなどによる調査をもとに、移行期医療支援センターの設置状況について、ポイントや好事例、問題点や課題などについて分析する。

【結果】移行期医療支援センターの設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府であった。移行期医療支援センターの設置場所は、小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設で、小児部門が4施設、成人部門が3施設であった。センターの責任者の専門分野は、循環器科3（小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1）、代謝内分泌科2、神経科2（小児神経1、神経内科1）であった。小児と成人の医療施設の連携は、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設（大学病院1、総合病院3、関連施設群1）のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1であった。

【結論】移行期医療体制構築において、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。

今後の検討課題として、①移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて、②実際の移行支援の実績について、③現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について、④連携先について、⑤小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について、⑥移行期医療支援センターの運営において苦労している点、困っている点はについてなどの具体的な情報収集が必要であることが示された。

また、各専門分野(サブスペシャリティ)別の移行医療については、それぞれの特性や方針の違いがあるため、各学会のガイドラインや提言の内容調査、各学会移行医療委員会に対するアンケートなどによる調査の必要性についても、今後の検討課題とした。

研究協力者

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）

掛江 直子（国立研究開発法人国立成育医療研究センター・生命倫理研究室・室長）

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)

A. 研究目的

移行期医療支援において、厚生労働省より「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」(出典：厚生労働省ホームページ <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000191414.pdf>) が示され、移行期医療を総合的に支援する機能(移行期医療支援センター)を各都道府県で1つ以上確保することになった。(平成29年10月25日)都道府県が設置する移行期医療支援センターに配置される移行期支援コーディネーターが、都道府県内の医療提供体制を把握し、成人移行に関する相談支援や医療機関間の連絡調整を行うことにより、小児慢性特定疾病患児等が適切な医療を受けられるよう支援を行うとされている。

そこで本分担研究では、移行支援ガイドの内容を検証し update の必要性等について検討を行うために、移行期医療支援センターが設置されている自治体などの調査を行い、移行期医療支援センター設置におけるポイント、および今後の運営における検討課題を抽出する。移行支援ガイドは、各地域の実情を勘案しつつも、移行期医療支援体制を構築していく際の基礎資料となりうるものである。

B. 研究方法

1 研究デザイン

聞き取り調査を主とした調査研究である。

2 調査対象

対象は令和3年度において、移行期医療支援センターが設置されている7自治体を対象と

した。

3 調査方法

移行期医療支援センターの担当者に電話などによる聞き取り調査を行った。

4 調査内容

移行期医療支援センターの設置状況について、自治体の窓口、設置場所、設置診療科(小児診療科/成人診療科)、専門分野、連携のパターン、などである。

5 今後検討すべき課題などを抽出した。

6 倫理面への配慮

本研究の調査においては、個人情報を含まない。

C. 研究結果

1. 設置場所(業務委託先)と自治体の窓口

調査施行時点(令和3年度)における移行期医療支援センター設置自治体は、東京都、埼玉県、神奈川県、千葉県、長野県、静岡県、大阪府の7自治体であった。移行期医療支援センターの設置場所は、東京都は東京都立小児総合医療センター、埼玉県は埼玉県立小児医療センター、神奈川県は国立病院機構箱根病院、千葉県は千葉大学医学部附属病院、長野県は信州大学医学部附属病院、静岡県は静岡県立こども病院、大阪府は大阪母子医療センターである。

小児病院または小児医療センターが4施設で、大学病院が2施設、国立病院機構が1施設であった。神奈川県では、国立病院機構箱根病院と連携してかながわ県民センターに窓口が設置されている。

設置診療科については、小児診療科または部門に設置されている自治体が4自治体、成人診療科または部門が3自治体であった。

2. 移行期医療支援センターの責任者の専門分野

移行期医療支援センターの責任者の専門分野は、循環器科3(小児循環器1、小児心臓血管外科1、循環器内科1)、2代謝内分泌科」2、

神経科2（小児神経1、神経内科1）であった。神経科のうちの1施設は、センター立ち上げ時には、血液科であったが、後に神経科に交代した。循環器分野が最多であった。ついで神経、代謝内分泌、血液分野であった。

3. 連携病院と連携のパターン

小児と成人の医療施設の連携は、子ども病院（小児医療センター）と総合医療施設（大学病院1、総合病院3、関連施設群1）のパターンと、大学病院内（小児診療科と成人診療科）1、難病相談支援センター機能を持つ施設主導1、であった。

D. 考察

設置場所（業務委託先）と自治体の窓口については、それぞれの自治体の状況に合わせて委託先を設定することが大切で、本研究では3つ委託先が示されている。移行期医療支援センターの責任者の専門分野については、循環器分野が最も多かったが、循環器分野では、日本成人先天性心疾患学会があり専門医制度を有しており、本分野において先行しているため、移行期医療支援センター構築モデルとなりうる。（図 参照）神経分野、代謝内分泌分野にも疾患特有の課題がある。また、血液・がんの分野でも、キャリアオーバーとして長期フォローアップへの取り組みが早くから行われているなど、サブスペシャリティの専門分野においての特徴が反映されているものと思われた。各専門分野（サブスペシャリティ）別の移行医療については、それぞれの特性や方針の違いがあるため、各学会のガイドラインや提言の内容調査、各学会移行医療委員会に対するアンケートなどによる調査の必要性についても、今後の検討課題とした。

設置においては、自治体や地域の事情に合わせて検討する必要があるが、参考にされるべき結果であると思われた。

連携病院と連携のパターンについては、子ども病院などの小児専門の医療施設と、同一施設

内に小児期診療科と成人期診療科を有する総合病院とでは、移行期医療体制を構築する方法は異なることが改めて示された。子ども病院を有する自治体においては、参考になる取り組みモデルになると思われた。

今後の検討課題として、

- 1 移行期医療支援センターを小児科側または成人診療科側に設置した場合のメリットとデメリットについて
- 2 実際の移行支援の実績について
- 3 現在の主な対象疾患・領域と、他の分野に広げていくための方策について
- 4 連携先について
- 5 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と連携について
- 6 移行期医療支援センターの運営において苦勞している点、困っている点についてなどの具体的な情報収集が必要であることが示された。

E. 結論

移行期医療体制構築において、自治体や地域によって事情が異なるため、関連する研究班、関連する学会などとも連携して、さらに調査・分析を進めて、疾病や地域に合ったシステムや在り方を示していく必要があると思われた。

F. 研究発表

1. 論文発表

秋山 直美, 落合 亮太, 三谷 義英, 八尾 厚史, 檜垣 高史, 水野 篤, 丹羽 公一郎, 白石 公.

先天性心疾患領域に携わる医師が移行期医療支援センターに期待する機能. 日本成人先天性心疾患学会雑誌 (impress 2021年)

檜垣高史、赤澤祐介 (2021)

先天性心疾患・肺動脈疾患

心・腎・脳の視点でとらえる循環器疾患. 成人先天性心疾患の社会保障・就労・社会適応『循環器診療コンプリート』 秀潤社. 332-342.

2. 学会発表

檜垣高史、ほか (2021)

パネルディスカッション1

移行期医療支援センター構想における小児期発症の心疾患患児の移行における位置づけ
第57回 日本小児循環器学会学術集会 7月、奈良 (ハイブリッド)

檜垣高史 (2021)

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の事例紹介

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業 (国立成育医療研究センター、難病の子ども支援全国ネットワーク)

第10回 自立支援員研修会、10月 東京 (WEB開催)

檜垣高史 (2022)

思春期・移行期の先天性心疾患の諸問題

就学・就労等の社会問題

日本小児循環器学会 第13回教育セミナー アドバンスコース 2月 (WEB開催)

檜垣高史 (2022)

教育セッション III-2 一般病院・医院で診る成人先天性心疾患

なぜ、いま一般病院・医院で成人先天性心疾患を診る必要があるのか?

第86回日本循環器学会学術集会 3月、岡山 (WEB開催)

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許情報

なし

2. 実用新案登録

なし

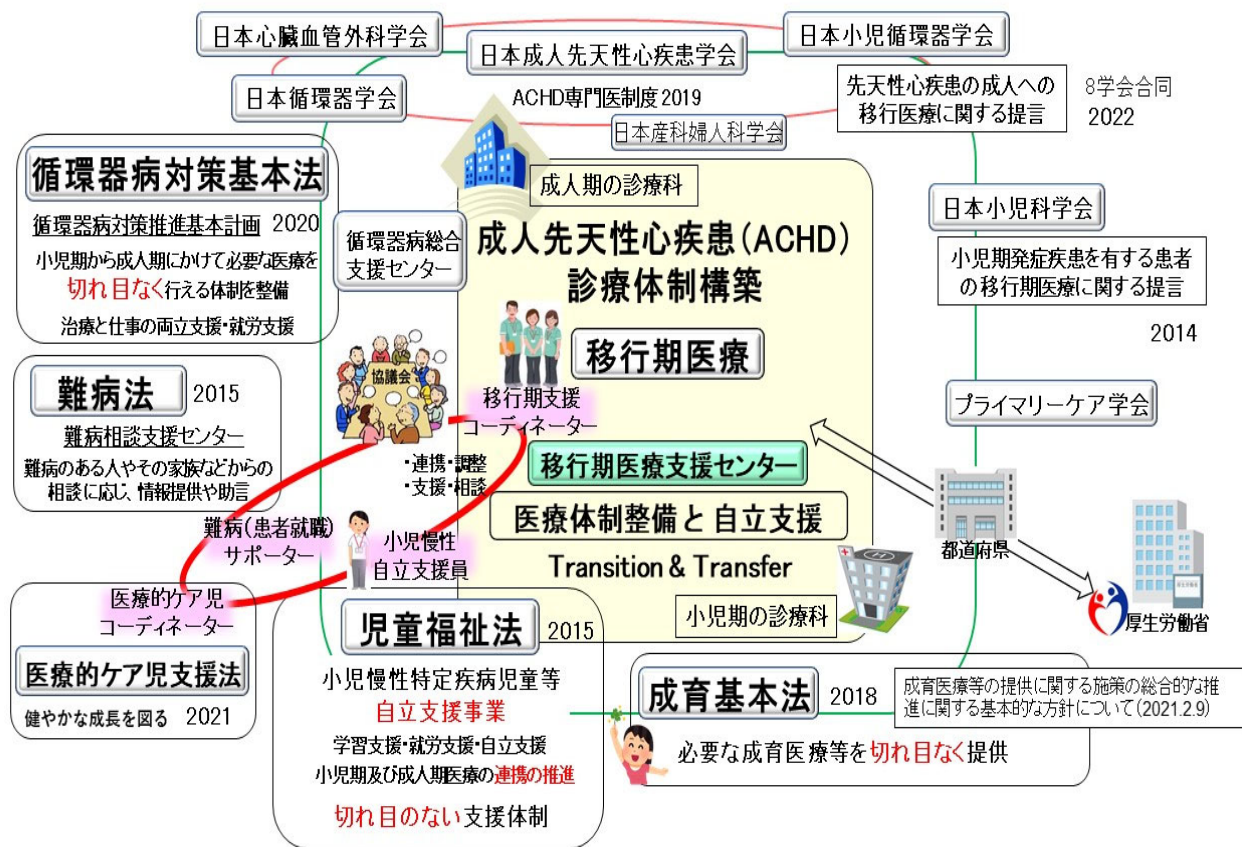


図 成人先天性心疾患診療体制を取り巻くしくみ

障害福祉関連施策・制度に関する患者視点での整理

－ICT を利用した情報提供の試み－

研究分担者 落合 亮太（横浜市立大学 学術院医学群医学研究科看護学専攻 准教授）

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

小児慢性特定疾病児童等は、状態によっては他の医療費助成制度や障害福祉制度を利用できる可能性がある。しかしながら、制度横断的に情報を集めるのは難しいことから、われわれは以前、患者の状態に応じ利用可能な施策を選択できるフローチャートを作成した。しかしフローチャートの条件分岐が複雑なため、紙媒体での利用が難しかったことから、情報通信技術（ICT）を利用し、スマートデバイス等でアンケート形式の検索ページにアクセスし、患者の置かれた状況を選択することにより、利用できる可能性のある制度を判定し一覧表示するツールを作成した。行政施策は申請主義であることから、まず患者・家族が施策の存在を知らなければならないが、制度が異なると担当課が異なるなど、横断的に情報を入手することがなかなか難しい。本研究にて作成されたウェブツールを用いることで、少なくとも制度の存在の認知が可能となることから、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待された。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策は、令和3年度末の時点で16疾患群788告示疾病が対象となっている。また指定難病となっている疾病については、小児慢性特定疾病の対象年齢から外れる成人以降についても、医療費助成等が受給できる可能性が広がっている。小児慢性特定疾病に関しては小児慢性特定疾病情報センター、難病に関しては難病情報センターを中心に患者・家族向けの情報が公開され、その他の制度に関しても関連機関や自治体などにより情報提供がなされている。しかし、各情報は主に、制度別に整理されており、かつ正確性を期すゆえに情報粒度が高くなる傾向にあり、医学用語や行政用語に不慣れな一般国民、患者・家族にとっては、

複数の制度の関係性が理解しづらいという課題がある。またとくに小児においては、市区町村が独自に実施する制度も複数存在することから、各制度を有効に利用してもらうためには、患者目線で情報整理する必要があると思われる。

われわれは、以前に条件分岐による制度選択フローチャートを作成したが、患者の置かれた条件により利用可能となる制度の選択が複雑なため、フローチャートが非常に複雑となり、紙媒体による情報提供には限界があることが分かった。

本研究では、ウェブサイトにてアンケートサイトのような実装を施し、患者自身の置かれた状況を選ぶと、フローチャートに従って自動的に利用できる可能性のある制度の一覧を表示す

る、情報通信技術（ICT）を利用した情報提供ページを作成したので報告する。

B. 研究方法

「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/>) から利用でき、これまでの研究で作成された制度選択用フローチャートに示されている条件分岐機能を持ったアンケート形式サイトを新たに構築した。ポータルウェブサイトの利用状況の解析研究から、一般国民の大半は、スマートデバイスによるアクセスであることが判明していることから、アンケートサイトもスマートデバイスを介した利用であることを前提とした。

（倫理面の配慮）

本研究は、個人を特定しない内容を用いて実施しており、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

最初に検索ページの説明を示し、内容に同意した場合はボタンを押して設問に進む様にした（図1）。

昨年度の試作版の検証結果を反映し、実際には要件を満たさずに利用できない場合があるとしても、施策の存在を認知することが重要との方向性で検索ロジックの修正を行った。その結果、当初組み込んでいた世帯収入に対する条件分岐は破棄することとし、なるべく多くの施策の名前を目にできるように変更した。最終的には、対象者の年齢、小児慢性特定疾病の対象か、指定難病の対象か、手帳の有無、利用目的、を条件とする6つの設問を用意した（図2）。

設問に対する回答を元に、利用できる可能性のある主な施策を一覧として表示する様にした（図3）。結果一覧に表示される施策は、表1に示すものとした。

D. 考察

本研究では、いくつかの利用者の置かれた状況に合致する選択肢を選ぶと、利用できる可能性のある医療や障害福祉の施策・制度が提示されるアンケート形式のサイトの構築を行った。制度利用条件は複数の項目の組み合わせで決定されることが多いため、条件分岐が複雑になりがちで、一般国民にとっては、各種制度が自身で利用できるかの判断はとても難しい。一方情報通信技術（ICT）を利用した場合、アンケートのように選択肢を選ぶだけで、実際の条件判定は自動で行われるため、利用者は結果のみを見るだけでよく、いろいろな条件を簡単に試すこともできることから、様々な制度の存在を知るきっかけになることが期待できると思われた。また子育て世代はスマートデバイス等を日常から利用しており ICT に順応性が高いことから、紙媒体による情報提供よりも周知効果が高いと思われた。

行政施策は申請主義であることから、まず患者・家族が施策の存在を知らなければならないが、制度が異なると担当課が異なるなど、横断的に情報を入手することがなかなか難しい。

本研究にて作成されたウェブツールを用いることで、少なくとも制度の存在の認知が可能となることから、患者・家族が施策にたどり着くよい手助けになることが期待された。

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

慢性疾患を持つ子どもや家族が利用できる可能性のある支援施策の検索

■このページについて

質問に答えると慢性疾患を持つ子どもが利用できる可能性のある制度を一覧で表示します。

■回答をはじめる前に

- このページは、慢性疾患を持つ子どもや家族が、お住まいの自治体窓口に行行政支援制度について相談する場面で、具体的な支援施策の名前を伝えることで、適切な支援を受けられるきっかけとなることを目的としています。
- 次のページから始まるいくつかの質問に対し、自分に合った回答をすると、回答をもとに利用できる可能性がある支援制度を探して一覧で表示します。適切な結果を表示するために、質問にはすべて答えてください。
- 利用できる制度が全て提示されるわけではありません。
- 制度ごとに細かな要件があるため、表示された制度が必ず利用できるわけではありません。
- 主に20歳未満の慢性疾患を持つ子どもと家庭が利用できる国制度を中心に紹介しています。
- 個人を特定するような質問はありませんが、結果表示のアルゴリズムの改善や利用状況の把握のために、回答の傾向を分析することがあります。個人の回答結果が公表されることはありません。

上記の内容を理解し同意した上で、質問に進む場合は、下記のボタンを押してください。

回答をはじめる

(c)小児慢性特定疾病情報センター

図1. トップページ

検索ページの説明および注意事項

【質問】慢性疾患を持つ子どもや家族が利用できる可能性のある支援施策について

■すべての質問に回答してください。
回答を選択し、最後に一番下の [確認する] ボタンを押してください。
利用できる可能性のある支援制度が一覧表示されます。

問1：患者本人の現在の年齢を選んでください。

18歳未満

18歳以上20歳未満

20歳以上

問2：小児慢性特定疾病の対象疾病に該当していますか。

はい

いいえ

問3：指定難病の対象疾病に該当していますか。

はい

いいえ

問4：現在、身体障害者手帳をお持ちですか。

はい

いいえ

問5：現在、療育手帳をお持ちですか。

はい

いいえ

問6：制度を利用を考えている理由に該当するものを選んでください。

手術

手術以外

生活支援

就園・就学支援

収入支援

すべての質問に回答していることを確かめて、[結果を見る] ボタンを押してください。

結果を見る

図2. 6つの設問に対する回答入力例

- ・患者の年齢
- ・小児慢性特定疾病の対象か
- ・指定難病の対象か
- ・身体障害者手帳を持っているか
- ・療育手帳を持っているか
- ・制度利用目的

について回答

**【結果】 病気を抱える子どもとその家庭のための制度
について**

■回答をもとに判断された利用できる可能性のある制度を示します。

質問に対する回答は以下の通りでした。

- 問1： 18歳未満
- 問2： はい
- 問3： いいえ
- 問4： いいえ
- 問5： いいえ
- 問6： 手術以外

回答をもとに判断された結果は次の通りです。

【医】 小児慢性特定疾病医療費助成

慢性疾病を持つ子どもに対し医療費助成等を行う国制度です。

【医】 乳幼児・子ども医療費助成制度

市区町村が実施する乳幼児や子どもに対する医療費助成制度です。自治体により実施状況が異なります。

■注意

各制度には対象年齢や所得制限などの要件があります。また実施状況が自治体により異なることがあります。

詳しくはお住まいの自治体の担当窓口とご相談ください。

(c)小児慢性特定疾病情報センター

図3. 結果表示例

6つの設問に対する回答をもとに、利用できる可能性のある施策を一覧で表示する。

表 1. 結果一覧に表示される施策等

【医】小児慢性特定疾病医療費助成
【医】小児慢性特定疾病児童等日常生活用具給付事業
【医】小児慢性特定疾病児童等自立支援事業
【医】特定疾患（指定難病）医療費助成
【医】在宅人工呼吸器使用患者支援事業（指定難病）
【障】障害者総合支援法によるサービス
【障】補装具費支給（障害者総合支援法による）
【障】日常生活用具給付事業（障害者総合支援法による）
【障】自立支援医療（育成医療）
【障】自立支援医療（更生医療）
【医】乳幼児・子ども医療費助成制度
【障】（重度）心身障害者（児）医療費助成制度
【障】特別児童扶養手当（要件に該当する場合）
【障】障害児福祉手当（要件に該当する場合）
【障】特別障害者手当（要件に該当する場合）
【障】児童発達支援
【障】放課後等デイサービス
【障】児童発達支援センター
【障】特別支援教育就学奨費（要件に該当する場合）

一般国民向け制度説明コンテンツの追加作成の試み ー乳幼児・こども医療費助成制度との比較説明ー

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 伊藤 晶子（国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

昨年度より小児慢性特定疾病医療費助成制度に関する基本的な情報に特化し、平易に説明した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、市区町村が独自に実施している助成制度と小児慢性特定疾病医療費助成との相違や両制度の併用に関し、制度の違いをわかりやすく説明するページを新規に作成した。掲載する内容および構成、漫画の効果的な使用、ページ操作性について検討し、第三者からのフィードバックを反映し、2022（令和4）年2月に「どこが違う？ 小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼児・子ども医療費助成」（<https://kodomo.kouhi.jp/>）と題する新規ページとして既存のウェブサイト追加し公開した。

今後は自立支援事業をはじめとする新たなコンテンツの追加検討と、アクセス数を高めるための周知の工夫が求められる。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病に係る情報は、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイト（<https://www.shouman.jp/>）にて発信しているが、利用者に医療従事者および行政担当者を含めて考えていることから、内容の正確性を第一にしている。このためとくに、行政施策に関する記述が一般国民からみて一般的ではない表現が多くなり難解になる傾向があった。

このため2020（令和2）年度に小児慢性特定疾病情報センターウェブサイトとは別に、施策制度に関する基本的な情報について、イラスト等を交え口語調で平易に紹介する一般向けウェブサイト「ちょっと教えて！小児慢性特定疾病のための医療費助成制度～難しい病気を

抱えるお子さんとそのご家族へ～」

（<https://kodomo.kouhi.jp/>）を公開し、患者・家族を含む一般国民向けに特化した、小児慢性特定疾病対策の施策紹介を開始した。

昨年までは、掲載する情報を小児慢性特定疾病の説明のみに意図的に限定したことから、子どもに関するその他の助成については、「地域によって独自の助成がある場合もあります」、との注記を添えるのみに留めており、当該制度に一層関心を持ってもらうためには、他の助成制度との比較や使い分けに関する説明が不可欠である、と考えていた。そこで本年度、子どもに関する他の医療費助成制度として代表的である市区町村独自の事業の「乳幼児・子ども医療費助成制度」を取り上げ、小児慢性特定疾病医療費助成との違いを説明するコンテンツを

新たに追加することを試みた。

本研究では、「乳幼児・子ども医療費助成制度」を取り上げ、小児慢性特定疾病医療費助成との違いを説明する上で必要な内容を吟味し、これを掲載する新規コンテンツの作成における検討結果について報告する。

B. 研究方法

一般国民向けウェブサイトに掲載する文章およびイラストを新規に作成した。既存の一般国民向けウェブサイトは、スマートデバイスを主たる閲覧デバイスと想定して作成しており、新規コンテンツも同様の方針でデザインした。完成したデザイン案に文章やイラスト等をはじめ込んだ段階で、コンテンツ作成に携わっていない協力者にヒアリングを行い、記載内容が誤解なく伝わる文章となっているか、レイアウトや文字サイズ・色の見やすいか、などについて意見を述べてもらい、コンテンツ制作にフィードバックした。さらに記載ない内容の妥当性について、厚生労働省健康局難病対策課に協力していただき、最終版として公開した。

(倫理面の配慮)

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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

2022 (令和 4) 年 2 月より、新規ウェブページとして「どこが違う？ 小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼児・子ども医療費助成」(<https://kodomou.kouhi.jp/>) を公開した。

1. 当該ページの特徴

1-1. 疑問点を明確にしたコンテンツ構成

既存のメインページのキャラクターであるウサギ親子とクマ親子を説明役として引き続き登場させることにより、サイト全体の一貫性を保つと同時に、親しみやすさ、わかりやすさ、温かさを重視した作りとした。コンテンツの内容は、「1. 小児慢性特定疾病医療費助成と乳幼

児・子ども医療費助成って、何が違うの?」、「2. 乳幼児・子ども医療費助成受給証はもう持っています。これがあれば、小児慢性特定疾病医療受給者証は申請しなくても大丈夫?」、「3. この 2 つの助成を併用する場合、医療費の支払いはどうなるの?」、「4. 乳幼児・子ども医療費助成だけで無料になったり、ごく少額の支払いで済む場合も多いのでこの助成だけで十分なのかなって思うんだけど…」という、当制度に関してよく寄せられる 4 つの疑問をウサギが紹介し、友人のクマが回答するという構成とした。第 1 章では、まず基本となる各助成の概要についての理解を促すために、両者の主な違いを表にまとめて紹介し、第 2 章では第 1 章を補足する情報として、小児慢性特定疾病医療費助成のメリットを強調し、申請により恩恵が増える可能性を示した。第 3 章では、両助成を併用する場合の適用の順序や計算の仕方などについて、漫画を用いて説明した (次項参照)。第 4 章では、小児慢性特定疾病医療費助成の申請をためらう要因となり得る、「申請をして何か意味があるのだろうか」という疑問に答えるために、申請しておいた方が窓口での支払金額が少なくなる架空の事例を紹介し、乳幼児・子ども医療費助成のみを使った場合と、小児慢性特定疾病医療費助成を併用した場合の計算の仕方と支払い金額を比較しながら説明した。

1-2. “つかみ” と “共感” のための 4 コマ漫画

最近ではマーケティングの手法として、漫画を使った広告やプロモーションが注目を集めている。漫画はセリフと絵を用いるため限られたスペースで伝えられる情報量が多く、またストーリー性があるため、目に入るとつい最後まで読んでしまう。また、登場人物に共感することで、扱われている内容に対するユーザの関心を高めることも期待できる。

そこで本ページでは、ページの冒頭部分に 4 コマ漫画を配置した (図 1)。ウサギ親子が、初めて小児慢性特定疾病の医療受給者証を使う日の一コマを描いたものである。病院での会計の際、小児慢性特定疾病医療費助成の受給者証

の他に、乳幼児・子ども医療費助成の受給者証も持っていることを思い出し、どちらを使ったらよいか迷う。そこへ、隣に座っていた人が「どちらも併用できる」ことを教えてくれ、無事に会計を済ませた親子が「やっぱり申請しておいてよかった」と安心して帰路につくという内容である。漫画を目につきやすい場所に“つかみ”として置くことで、とりあえず読んでみようと思えるような構成にしている。内容は助成の具体的な中身には踏み込まず、漫画の下の「もっと知りたい」というウサギの発言により、ページの本文を続けて読むよう促している。

もう1つの4コマ漫画は前述のとおり、2つの助成を併用した場合の支払い金額を説明するために用いた(図2)。漫画では、病院代の総額の具体的な金額を例として用いながら、最初に小児慢性特定疾病医療費助成を適用し、その後でもう1つの助成を適用するという流れを登場人物の会話により説明している。登場するクマやウサギは、制度について難しそうによくわからないと感じるユーザの気持ちを代弁し、ユーザが感情移入できる存在として機能している。支払い金額の計算については、さまざまな形で説明を試みているサイトが複数存在するものの、制度の利用を現実的に検討している人でない限り興味の湧きにくい書き方のものもある。本サイトは「知ってもらう」＝「まずは読んでもらう」ことを重視しながら、脱落せずにできるだけ先を読み進めてもらえることを目指している。

1-3. 操作性のよいページ遷移

昨今のスマートデバイスの利用者は、スクロール動作に対する抵抗感がかなり低く、デバイスを問わず「情報がありそうなら、とりあえずスクロールやスワイプをする」という人が以前よりも多い。ウェブサイトの初期表示領域に、ユーザの興味を引く情報を無理やり詰め込み、クリックでの遷移を促すことが以前ほどは重視されなくなった。そこで、本ページをスマホで閲覧する場合も、既存ページから新規ページへ、およびその逆方向への遷移は、マウス操作

でよく用いられるクリックによるものではなく、スマートデバイス特有のスワイプ(フリック)により簡単に移動できる形とした(図3)。普段のデバイス操作と同様の感覚を提供することで、気軽に興味を引く情報に偶然たどり着くチャンスを高め、また繰り返し確認したい情報に再アクセスする際のストレスをできるだけ軽減するよう工夫した。

2. ウェブページへのアクセス状況

「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトと比較し、まだアクセス数が非常に少ない状況であった。ほとんどの閲覧者は、www.shouman.jp を経由してアクセスしていた。検索エンジンを通じたアクセスとしては、Bingの利用によるアクセスが一定数あった。利用デバイスは7割がデスクトップでスマートデバイスは3割であったが、時間帯ごとの利用からデスクトップ利用者は9時から17時の勤務帯にアクセスが集中していたことから、業務利用者のアクセスが主である可能性があった。一方、スマートデバイスは一日を通じてアクセスがあり、「小児慢性特定疾病情報センター」ウェブサイトの利用状況と同様に、日中の他に夜間22時ごろにピークをもつ二峰性のアクセス分布を示していた。

D. 考察

今回のコンテンツは、小児慢性特定疾病医療費助成制度が他の助成制度(代表として、乳幼児・子ども医療費助成制度)とどう違うのかをわかりやすく説明することにあつたが、その背景として、制度を利用することのメリットが見いだしづらいという課題が、当制度の利用状況に関するさまざまな調査や研究で示されてきたことがある。医師が小児慢性特定疾病の対象疾病である患者に対して制度利用の申請を勧めない大きな理由の1つに、「乳幼児・子ども医療費助成制度等でカバーできるから」という点を挙げていること¹⁾から、医師への普及・啓発を一層促進することはもちろんのこと、現状ではそれと同時に進行で、患者とその家族を含む

一般の人々が、たとえ周りから勧められる機会がなくても、自ら適切な情報にアクセスしやすい環境を整える努力が求められる。その意味で、難しそうな説明を読むことに対するユーザの抵抗を理解しながら、ポイントを絞った情報の発信を試みた今回の新しいページは、本研究の目的を概ね達成した仕上がりになっていると考えられた。本ページを訪れた人の中には、2つの制度の違いを知ったうえで、やはり「自治体の助成だけで十分」と思う人もいるだろう。しかし、ページ内で例示されているケースのように、支払いの負担が減る人も実際に存在するのだと気づくことで、自分自身は利用しなくとも、当制度に支えられている家庭があることを知り、当制度への理解と関心が高まることも期待できる。

今後の課題としては、今回作成したページを加えた一般国民向けウェブサイトは、ほぼ医療費助成に関しての情報のみを掲載しているため、将来的には自立支援事業に関する情報なども追加するなど、さらにコンテンツを充実させることが望ましい。また本ウェブサイトへのアクセスのほとんどが「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルウェブサイト上のバナーを経由しており、アクセス数も十分とは言えない。現在広く用いられている検索エンジンである Google search や Yahoo search では、本ウェブサイトの検索順位は非常に低く、一方 Bing search による検索では、検索結果の比較的上位に本ウェブサイトが登場することから、Bing 利用により直接アクセスしてきた利用者があるものと思われた。今後は本ウェブサイトの周知方法について改めて検討する必要があると思われた。

E. 結論

小児慢性特定疾病医療費助成制度と他の助成制度との比較説明コンテンツの重要性と、こうしたコンテンツを患者本人や家族を含むユーザの目線で作成し、幅広く周知することの必要性が改めて確認された。今後も小児慢性特定疾病に関する基本情報をコンパクトかつ親しみやすい形で発信し続ける方法について、引き続き検討していくことが必要であると考えられる。

F. 参考文献

- 1) 横谷進. 小児慢性特定疾病の利用状況に関する調査. 平成 29 年度厚生労働行政推進調査研究事業費（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」分担報告書.

G. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

H. 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. 4コマ漫画 (冒頭)

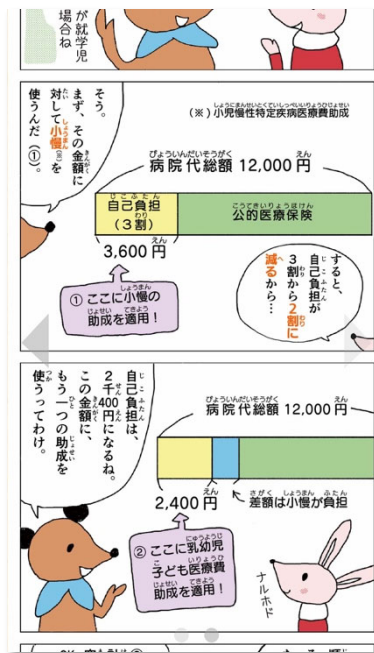


図 2. 4コマ漫画 (支払金額の説明)

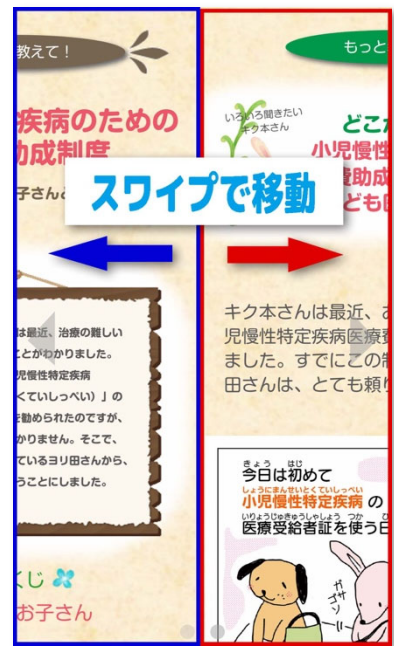


図 3. スワイプによるページ遷移

子ども向けコンテンツの在り方の検討 —動画による表現の試み—

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）
白井 夕映（国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のためには、環境要因の一つである周囲の人々の理解も重要である。小児慢性特定疾病児童のような疾病を持つ子どもたちの存在を周囲の子どもが認識することでお互いの相互理解につながるよう、中学生をメインターゲットとした動画を試作した。

制作方針としては、教育的・道徳的な押し付けの指導や一方的な結論を出す表現は避け、視聴した子どもたちのそれぞれの考え方や感性に委ねる内容とした。今後は動画の内容について視聴後アンケート調査を行い、視聴者が制作者の意図をどのように感じ取っているのかを明らかにしてゆきたい。学校生活は、小児慢性特定疾病児童等の社会参加の重要な場面の一つである。今後も疾病を抱える子どもたちのアウトカム向上につながるための相互理解を促すコンテンツについて検討をつづけてゆきたい。

A. 研究目的

疾病を抱えた子どもたちの自立促進と QOL 向上のためには、小児慢性特定疾病児童等自身の疾病に対する理解に加え、小児慢性特定疾病児童等を取り巻く周囲の人々の理解も重要である。子どもの QOL には学校等の社会参加の要因が大きく関与するが、慢性疾病を抱えた子どもたちには、自身の状況を周囲に伝えて理解して欲しいという欲求と、伝えた事による人間関係の変化や崩壊への恐れ、という相反する心理状況があり、周囲に自身の現状を告白しづらい状況であると思われる。もし受入側となる周囲の子どもたちの疾病を抱える子どもに対する意

識を変えることができるのならば、疾病を抱える子どもたちの置かれた状況が変化する可能性がある。別研究である国際生活機能分類の概念を用いた患者家族の困難感 (burden) に関する調査においても、周囲の理解（親族、友人、先生等）や周囲の人との関係性、周囲の態度に悩む事例が散見されており、社会参加およびとりまく環境は、患児に大きな影響を与えていると考えられる。

このような背景のもと、われわれは一般の子どもたち（慢性疾病をもつ子どもの周囲の者）が、慢性疾病をもつ者が身近に居ることを感じ取り、小児慢性特定疾病児童などの存在を認知することで、自らの行動を顧みるきっかけになるようなコンテンツの提供を目指している。そ

の一つの方法として、動画による表現を試みたので報告する。

B. 研究方法

これまでの検討から、子どもたちに一定程度の影響力がある媒体としては、動画が適切であろうと思われたことから、具体的な動画の作成にとりかかった。内容の方向性を定める上で、以下のような前提を踏まえて検討を行った。

小児慢性特定疾病児童等を含む慢性疾病を抱える子どもたちが、一般の子どもたち同様の社会生活を営むためには、患児を取り巻く環境としての周囲の子どもたちに対し、「病児は身近に存在する」という認識を持つことが重要であり、そして認識した次の段階で、病気のことを知りたいという探求心が生まれ、自分はどうに関わるべきか考えたりと、各人の行動変容に繋がっていく可能性があると考えた。より多くの子どもたちに向けて周知するためには、より受け入れられやすい手法が必要であり、今回は表現方法が全く異なる2本の動画を試作した。

1本目は、学校生活等の中でみられる行事の場面において、疾病を抱えた状況を疑似体験する子どもと、それを見せられる周囲の子どもたちを追った実写ドキュメンタリーであり、2本目は、オンラインの仮想ゲーム空間で知り合った子どもたちの何気ない会話の中から、実は相手が病気を持っている子どもであったという場面から、多様性を認識するメッセージを表現したアニメーション作品である。いずれの作品も、疾患を抱えた子どもは、現在もっとも割合の多い通常学級に通っている者を想定し、視聴者のメインターゲットは小学校高学年から中学生程度とした。また制作における共通のコンセプトとして、教育的または道徳的な内容とはせず、受け手にポリティカル・コレクトネスを誘導しないことを条件とし、作品内において一

面的な結論を導き出すこともしないことを条件とし、視聴した子どもたちが、それぞれの考え方や感性に委ねられるような内容を目指した。

(倫理面の配慮)

本研究は、個人を特定しない内容を用いて実施しており、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

1. 実写動画「疾病を抱えた状況の疑似体験と周囲の子どもたちとの関係性」

構想当初は、実存する学校をフィールドとした観察研究を想定し準備を行っていたが、新型コロナウイルス感染症の感染拡大により、制作そのものができなくなると共に、感染拡大が落ち着いてきた後も学校をフィールドとした撮影は当面難しいとの判断で、方針を転換することとなった。新型コロナウイルス感染症が完全に収束していない中で実施できる構成として、①少人数に限る、②役者による疑似体験とする、という方向で制作することとした。状況設定は、塾や習い事など学校に似たコミュニティで、お互いのことを未だよく知らない日帰りの林間学校とし、東京近郊のセミナー施設で、男女三人ずつ計六人の中学生が二班に分かれ、班活動として運動や昼食作りを体験するものとした。この内の二人には、下肢に疾患がある生徒と、食事前に注射をする必要がある疾患を持つ生徒を演じてもらい、この二人が疑似疾患体験者となり、他の生徒には疾患体験を行っていることを隠して撮影を行った。他の生徒は、疑似体験をしている二人の行動に違和感を覚えながらも一日を過ごし、活動場面の撮影が終わった時点で今回の疑似体験の企画を伝え、その後全員から個別にインタビューが実施された(図1)。

演者は全員中学生で、動画制作会社より16社

の芸能事務所に声をかけを行い、先生役および生徒役 38 人をオーディションし 6 名を選出した。選出については、事前に顔見知りという状況を避けるため、同じ事務所からの選出は避け、容姿、性格の違う子どもを選び、また演技ではない素の表情を撮影するために、撮影慣れしていない者も加えられた。撮影は感染対策に留意した上で朝から夕まで実施され、作られた映像感を避けるためカメラワークを少なくし定点撮影を中心とした。全員にピンマイクを装着し、子どもたちの本音を引き出すために、意図的に撮影の途中に休憩を挟み、その間の様子も撮影した。出演者本人に対しては、撮影スケジュールは概略のみとし、台本は無しとされ、可能な限り自然な表情が撮れるように工夫された（作品時間 14 分 28 秒）。

2. アニメ動画「カタツムリとほりねずみ～仮想空間で知り合った子どもたちの何気ない会話」

ストーリーは、疾病を抱えながら学校生活を送っている女子中学生と、自身の生活への憂鬱を抱えている女子中学生が、オンラインゲームを通じ仮想空間で出会い、思春期ならではの刹那的なやり取りから心を通わせ、各々の多様性を認識する内容である。アニメーションのイラストについては、視聴者層を選ばず、同時に低年齢向けと捉えられないような軽快で力強い筆致の表現を選択した。登場人物たちのやり取りについても、敢えて音声による会話行わず、主人公がデジタル端末で入力しているという設定による字幕と、擬似音声による効果音で表現し、視聴者がそれぞれのイメージを膨らませながら淡々と観ることが出来る手法とした（図 2）。生活の不自由さや不安はあるが、しなやかに生きている疾患を抱える子どもと、日常生活で起きる憂鬱や刹那的な厭世観を抱えている健全な子ども。偶然出会った二人は悩みの性質こそ違うが、それぞれ悩みながら成長し、前向

きに生活したいという希望が見える展開で終わる（作品時間 10 分 36 秒）。

D. 考察

1. 実写動画「疾病を抱えた状況の疑似体験と周囲の子どもたちとの関係性」

正味半日程度の撮影時間であったが、疾患を疑似体験をした子ども達のコメントからは、もどかしさや、悔しさ、不安、残念な気持ちなどの心情が窺え、同時に周囲の子どもたちから、戸惑いや違和感を覚えながらも通常通り接する様子が観察された。インタビューに対する回答が用意されていた訳では無く、短時間ではあるが実際に自分たちが体験した事に対する素直な感想であると思われ、この映像をみた視聴者も追体験ができる可能性があると思われた。

2. アニメ動画「カタツムリとほりねずみ～仮想空間で知り合った子どもたちの何気ない会話」

一見突飛に見えるストーリー展開も、10 代ならではの心情をよく捉えており、また計算されたレイアウトや音楽によって、煩雑な印象ならず、芸術的な側面もある動画となったと思われる。教育的な要素はほとんど感じられない作品であることから、子どもたちには比較的受け入れやすいものになっているのではと期待できた。

3. 動画作品に対する子どもたちの反応の評価

今回方向性の全く異なる二種類の動画を作成した。それぞれに対しどのような感じ方をするのか、また作成者の意図を感じ取れるのか、視聴したことによりどのような変化が生じるのか、についての評価が必要であると考え。引き続き、当事者である疾病を抱える児童や受け手側となる義務教育年齢の児童、そして大人

から見た印象について、アンケート形式での評価を予定している。昨今、多様性を認識させようとする意識が高まっており、子どもたちは自分と違う他者に対し以前よりも偏見を持たなくなってきているかもしれない。

将来的な研究結果から、動画コンテンツが子どもたちにとって有益であると判断できる場合には一般公開することも視野に入れ、内容の検証を行っていききたい。

E. 結論

学校生活は、小児慢性特定疾病児童の社会参加の場面として重要な環境の一つである。学校生活を円滑に送れることは、患者アウトカムの向上につながり、自立促進に繋がっていくと考えられる。今回の取り組みが将来的に相互理解の促進に寄与することを期待する。

F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

G. 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

私たちの周りには 病気を持ちながら
暮らしている子どもたちがいます

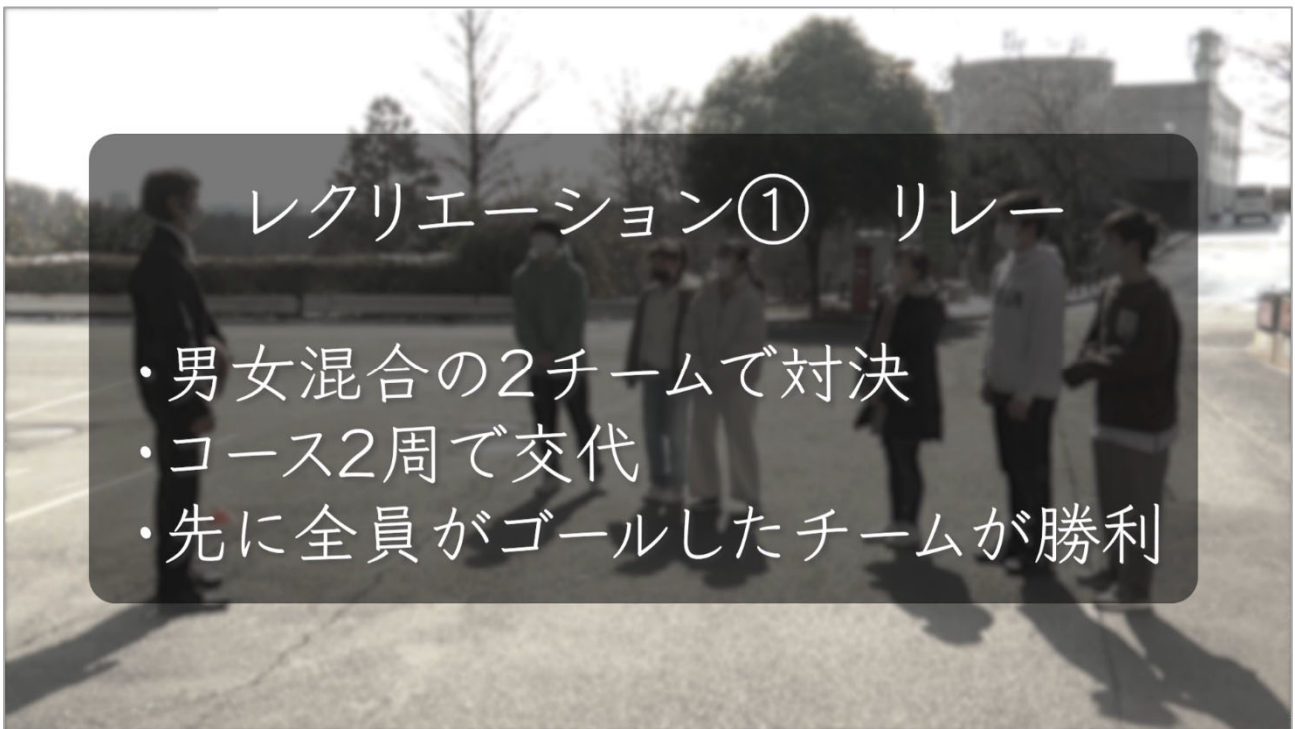
#1 オープニング (0'01")



#2 学校教室のイメージ (0'21")



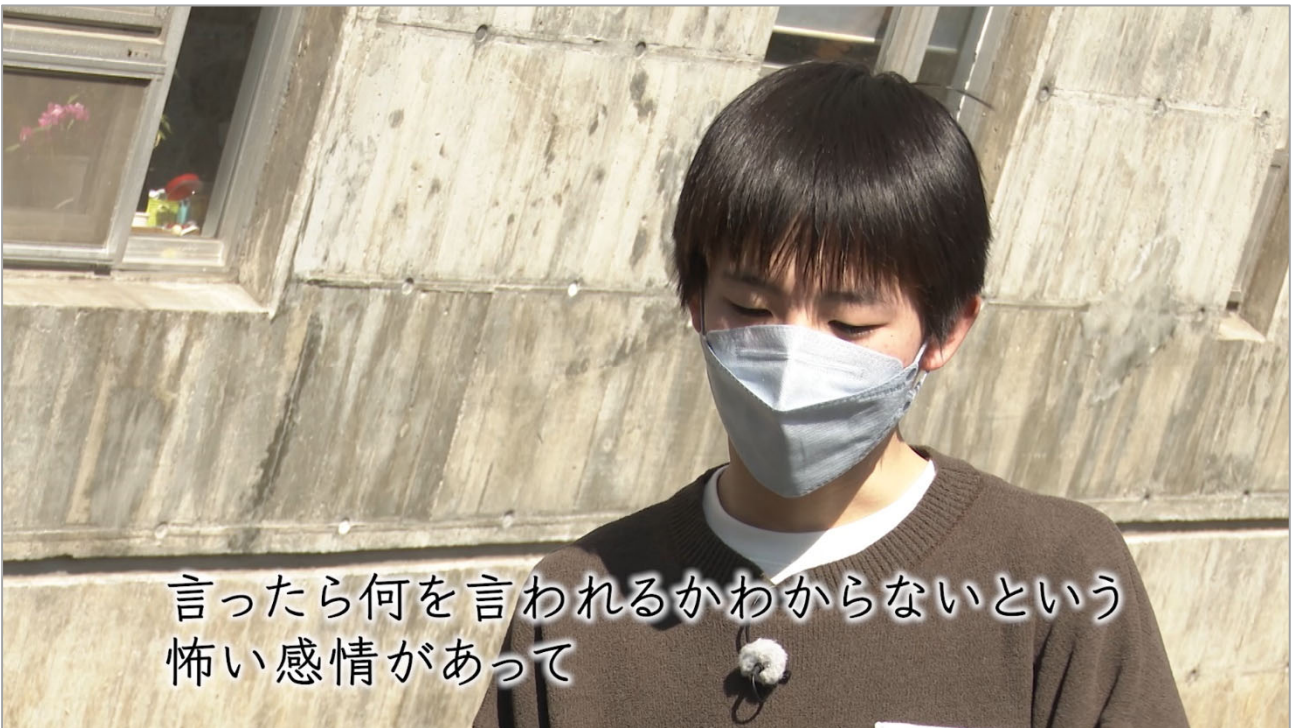
#3 動画の概要 (0'34")



#4 疑似体験活動1 (2'35")



#5 疑似疾病体験1 (5'39")



#6 疑似疾病体験者の振り返り (6'48")



#7 疑似体験活動2 (7'04")



#8 疑似疾病体験2 (8'56")



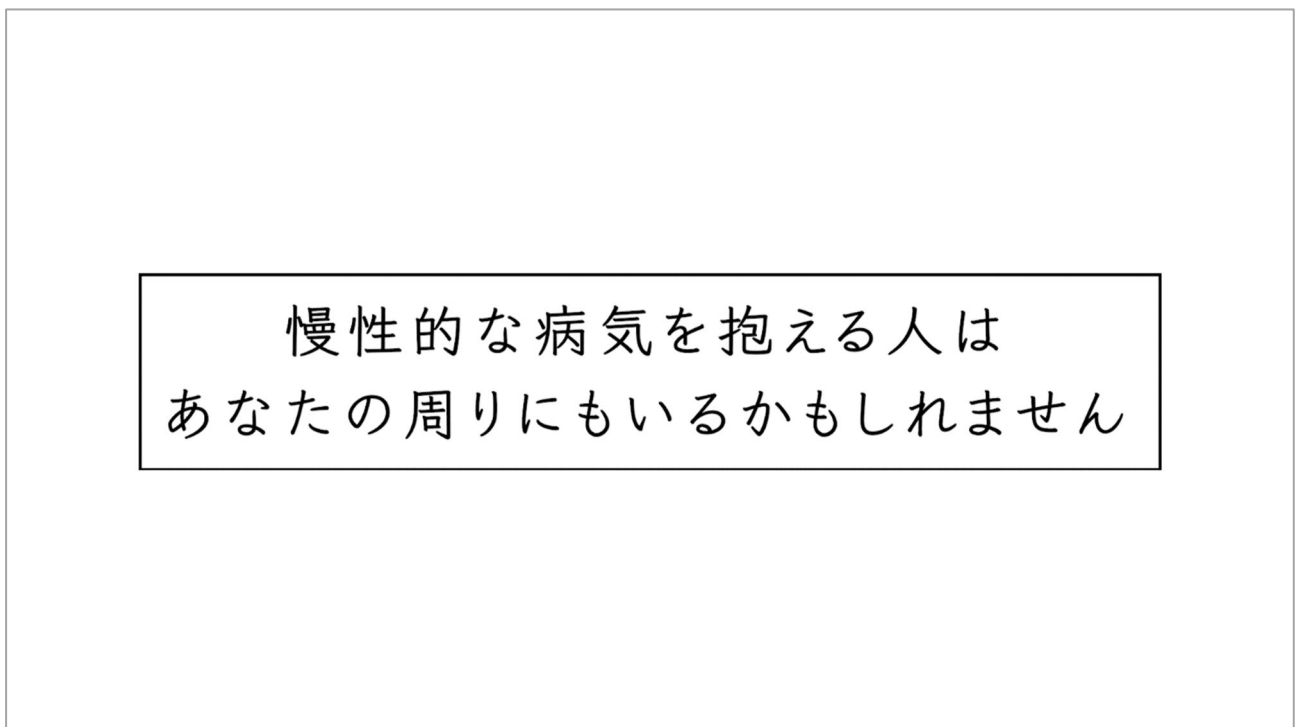
#9 疑似疾病体験者の振り返り (9'18")



#10 疑似疾病体験者の周囲の振り返り (11'04")



#11 疑似疾病体験者の振り返り (14'03")

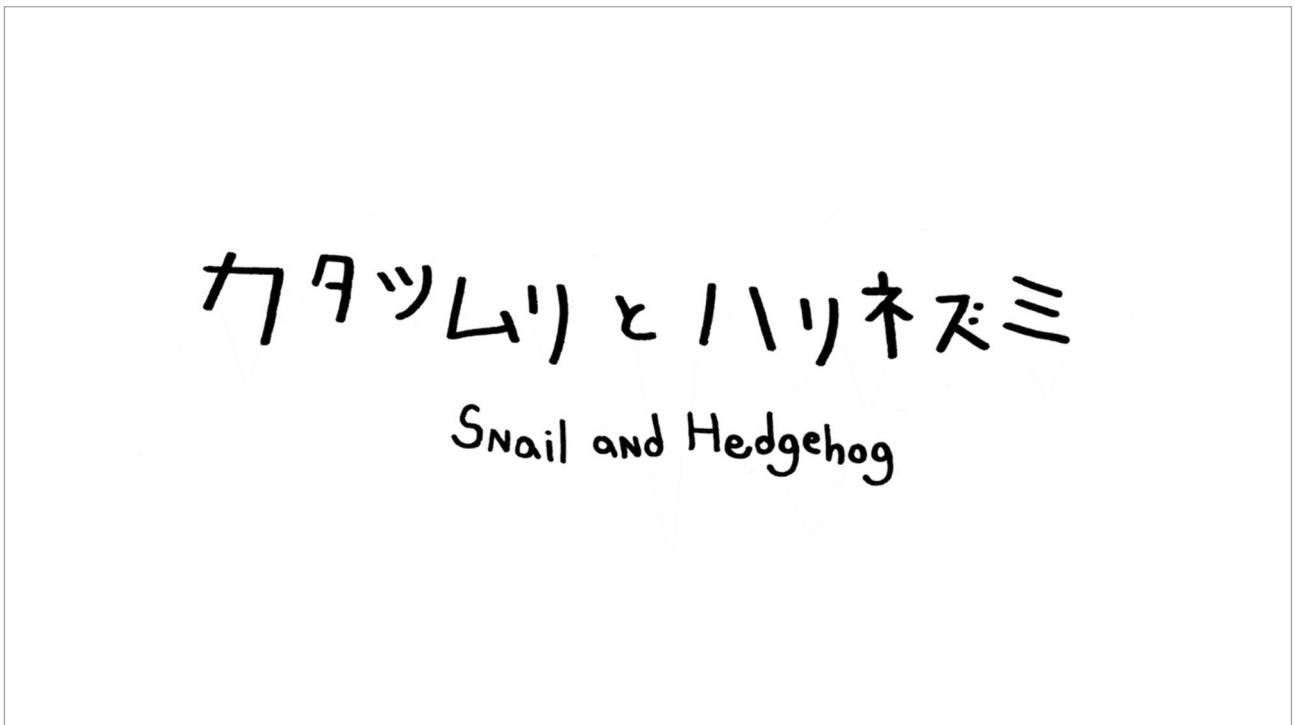


#12 エンディング (14'11")

図1 実写動画「疾病を抱えた状況の疑似体験と周囲の子どもたちとの関係性」概要



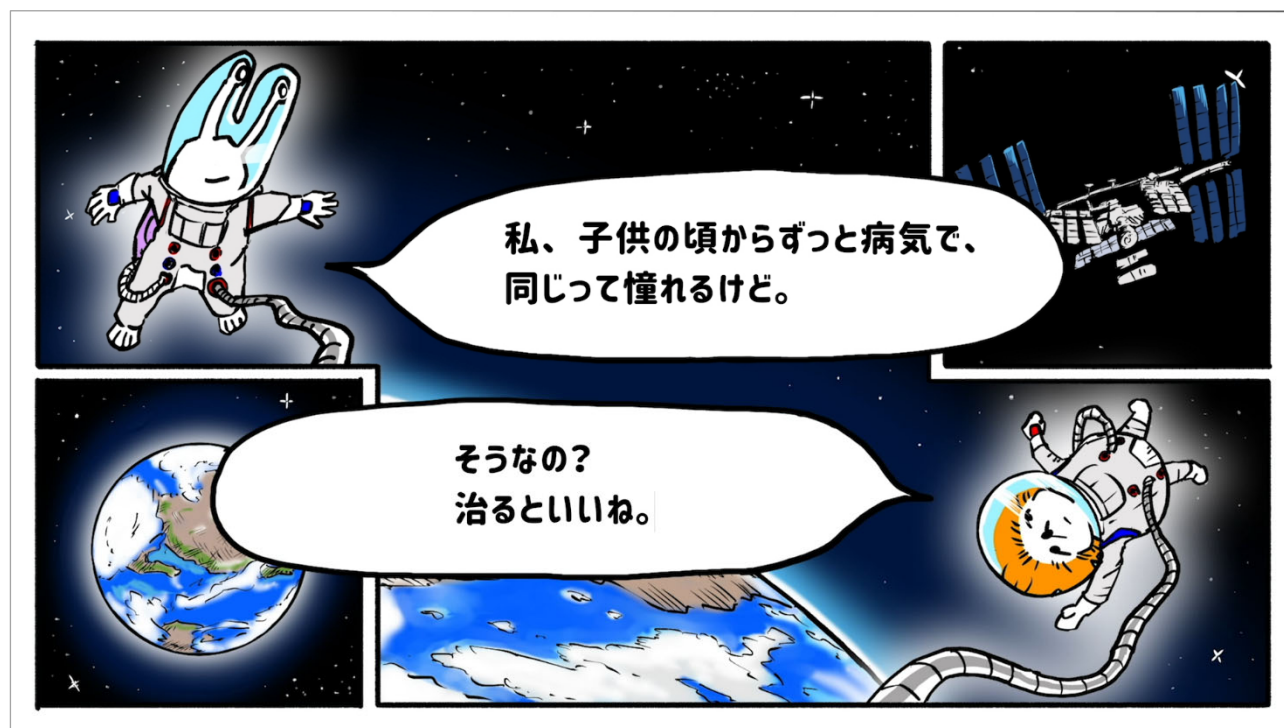
#1 オープニング／キャラクターメイキング (0'40")



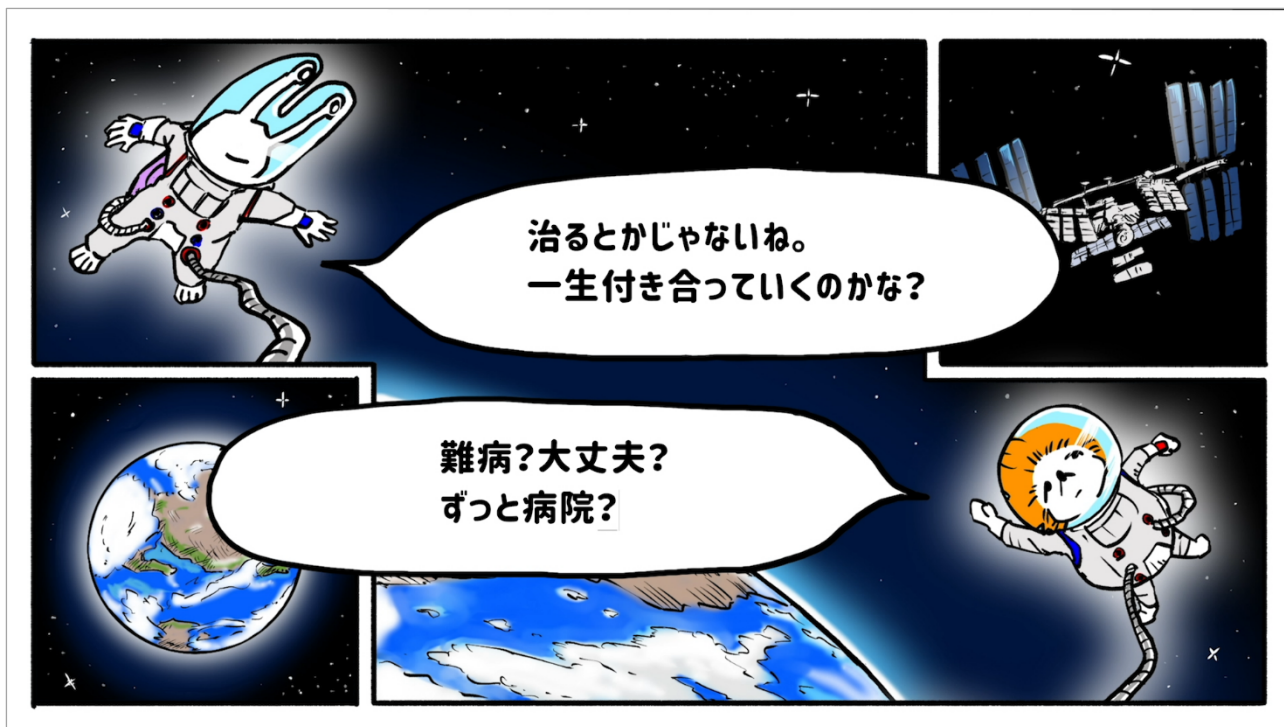
#2 タイトル (0'46")



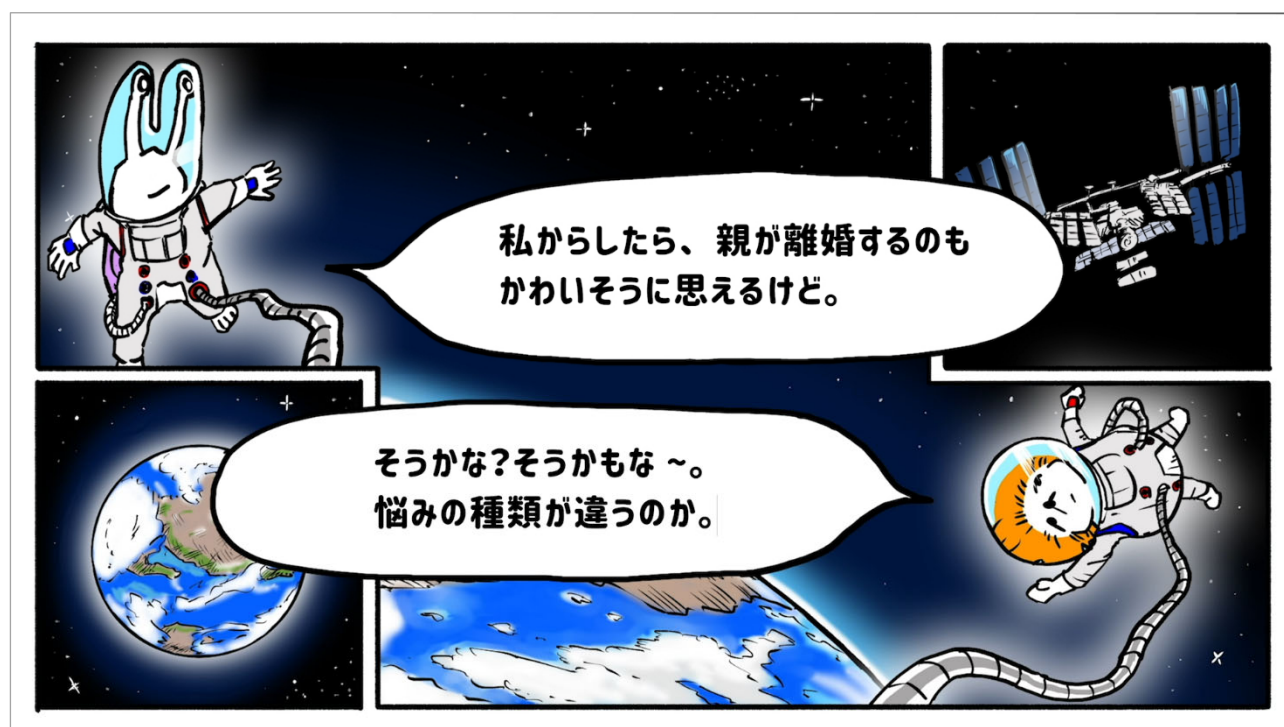
#3 自己紹介 (1'25'')



#4 病気の打ち明け (4'21'')



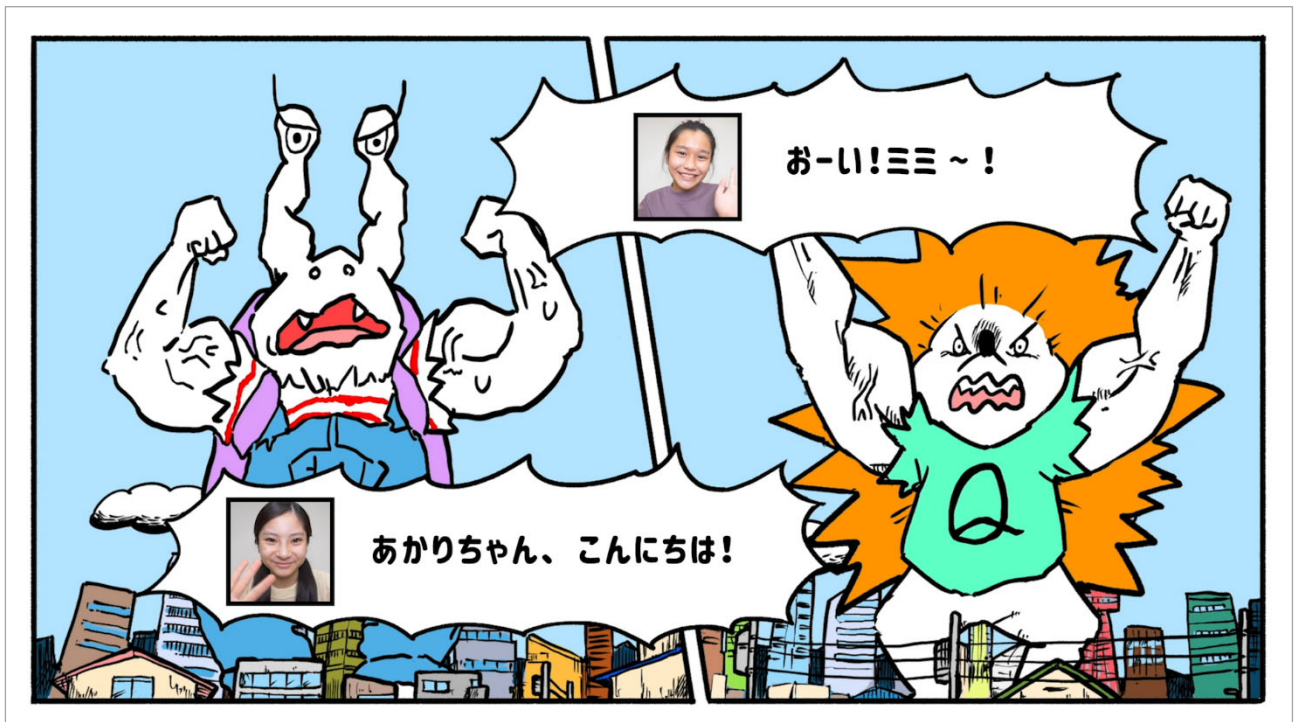
#5 状況の説明 (4' 22")



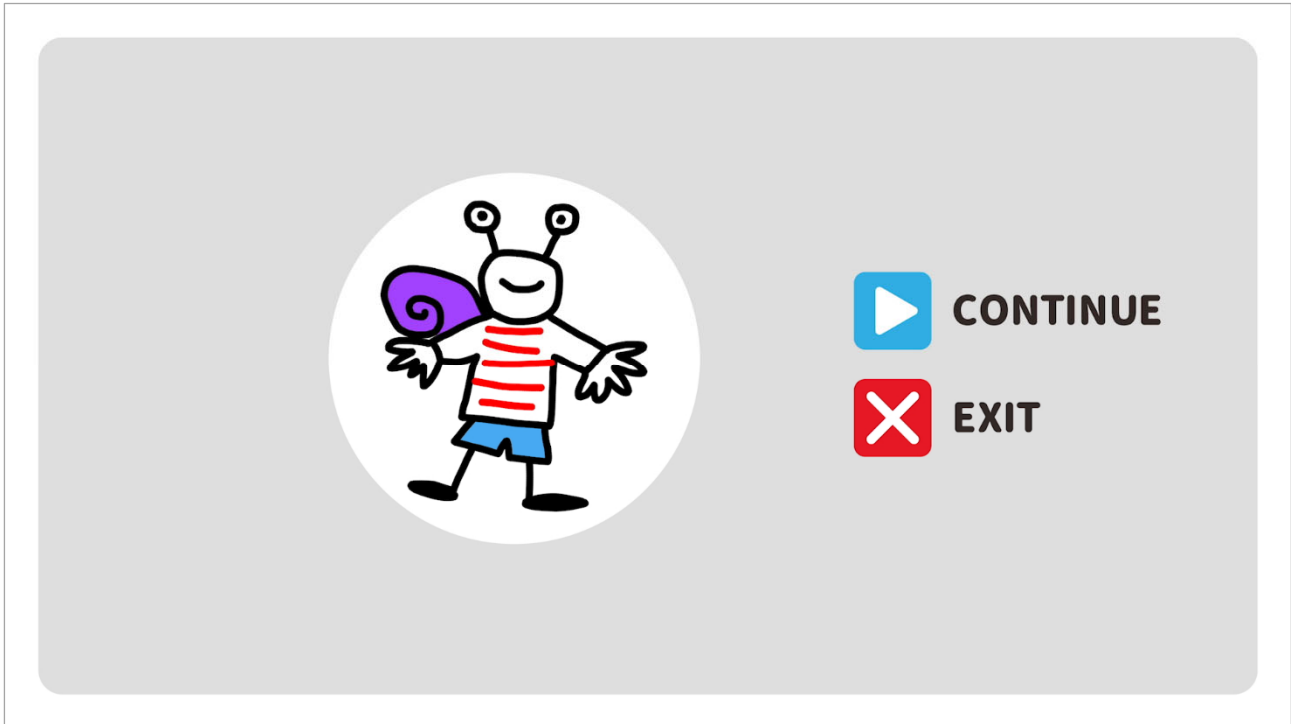
#6 それぞれの悩み (5' 21")



#7 お互いに明日へ向かって (10'42")



#8 またね (12'05")



#9 ログアウト (12'34")



#10 エンドロール (12'46")

図2 アニメーション作品「カタツムリとほりねずみ～仮想空間で知り合った子どもたちの何気ない会話」概要

「小児慢性特定疾病情報センター」ポータル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

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：白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

「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。

今年度は、2021（令和3）年11月より対象疾患が増加したことから、新規追加疾病に関する概要や診断の手引き、医療意見書の作成等を行った。2021年（令和3年）度のポータルウェブサイトへのアクセス数は、年間約450万件、1日当たり平均1万2千件であり、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。

A. 研究目的

小児慢性特定疾病情報管理事業にて運営している「小児慢性特定疾病情報センター」ポータルサイトの利用状況を分析することを目的とした。

B. 研究方法

「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>）について Google LLC が提供しているアクセス解析サービス Google Analytics を用いて解析を

行った。データ期間は、2021（令和3）年4月1日から2022（令和4）年3月31日までの1年間とした。さらに2021年4月1日から2022年3月31日までの1年間に、本ウェブサイトの間合せフォームに寄せられた問い合わせについて検討した。

（倫理面の配慮）

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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

1) 時間軸からみたアクセス数

2021年4月1日から2022年3月31日の1年間における総アクセス数（セッション数）は4,512,111件であり、総ページビュー数は7,596,692件であった。月別のアクセス数は、上期に増加傾向がみられ6月が最も多く、次いで7月、9月であった（図1）。一日当たりの平均アクセス数は12,362件で昨年度と比較して1.04倍であった。また平日の平均アクセス数は14,038件、土日祝日の平均アクセス数8,897件であった。平日の曜日別では、表1のように、金曜日がやや平均アクセス数が少ない傾向が見られたが曜日ごとの平均アクセス数に統計学的に明らかな有意差は認めなかった（一元配置分散分析では、 $F=2.36$ 、 $p=0.05$ ）。平日と比べ、土日祝日にアクセス数が減少する傾向は例年通りであった。時間帯別アクセス数は、全体でみると日中15時と夜21時をピークとする二峰性の分布を示していた。日中はデスクトップ端末からのアクセスが約4割を占めるが、夜間のアクセスの8割はスマートデバイス端末からのアクセスであった（図2）。

2) 地域別アクセス数

全ての都道府県からアクセスが認められ、アクセス数の多い順に東京都、大阪府、神奈川県と昨年度と同様であった。一般的に情報通信技術の領域におけるアクセス数の分布は、べき乗則になることが知られている。地域別のアクセス数を20歳未満人口で並べた場合、図3に示す様に、指数関数的に増加していた。その中で、大阪府は予想されるアクセス数より大幅に多い一方、東京都は人口からみたアクセス数が非常に少なかった。

海外からのアクセスについては、2021年度の1年間で、米国が14,604件で最も多く、次いでシンガポール2,607件、中国1,591件、英国1,461件、台湾1,382件、オーストラリア1,362件、カナダ1,295件、ドイツ1,189件、タイ1,066件の順であった。ブラウザの利用言語は

日本語が48%、英語が43%であった。

3) 端末（デバイス）種別アクセス数

2021年度のデバイス種別アクセス数は、モバイル端末が67.0%、PC端末が30.5%、タブレット端末が2.5%であり、モバイル端末とタブレット端末を合わせたスマートデバイスによるアクセス数が昨年同様、全体のおよそ7割であった。すべての時間帯でモバイル端末からのアクセスが上回り圧倒的に多いことは昨年同様であった。

4) ページ閲覧の特徴

全アクセス数のうち、トップページ経由でのアクセス数は全体の約3.5%であった。トップページから次に遷移しているページとしては、多い順に「対象疾病」21.2%、「疾患群一覧」9.4%、「患者・家族向け」5.4%、「医療助成」4.9%、「医療従事者向け」4.0%、「概要」3.7%、であり、昨年と同様であった。トップページを経由せず、サイト内ページへの直接アクセスは、全アクセス中96.5%であるが、多くは検索エンジンからジャンプしてきており、google searchとyahoo searchからのアクセスは88.3%だった。また、直接サイト内ページへアクセスのうち、対象疾病のページへのアクセスは68.7%を占めていた。突発的にアクセスが集中していた日は、2021年9月8日にあり、通常の日平均の約2倍となっており、新規ユーザが大半を占めていた。

5) ウェブ問い合わせ件数

2021年度の1年間における問い合わせ件数は361件で昨年度の1.1倍だった。問い合わせ者の種別では、一般（患者・家族・患者団体）が最も多く170件（47.1%）、行政機関90件（24.9%）、医療従事者85件（23.6%）、その他（企業・福祉従事者等）16件（4.4%）であった。月別問い合わせ数では、今年度は4月から11月にかけて増加傾向にあり、特に9月が最も多かった。曜日別では、すべての属性において平日が多かった。平日の問合せ数は全体の88.6%

であり、そのうち 46.0%が行政と医療従事者であった。時間別問い合わせ数では、9時から12時と14時から18時までが多く、最も多い時間帯は16時台であった。日中時間帯である9時から18時までの間に245件あり、全時間帯の問い合わせ数7割近く(67.9%)を占めるが、そのうち6割139件(56.7%)が行政機関と医療従事者からであった。また夜間の20時から24時までの問い合わせは44件で全体の12.2%であるが、そのうち6割(25件56.8%)が一般(患者・家族・患者団体)からであった。

D. 考察

時間軸からみたアクセス数

本年度のアクセス数は約450万件と昨年よりやや増加していた。月別でのアクセス数に大きな違いは認められなかった。時間帯別アクセス数は、例年同様に日中の業務時間帯が最も多く、デスクトップ端末からのアクセスが全体の4割まで増加しており、夕方以降急激に減少することから、業務目的での閲覧が中心であると推察された。一方、夜間のアクセスピークである21時前後の時間帯は、モバイル端末からのアクセスが全体の8割を超えており、この時間帯の主たる閲覧者は一般国民である可能性が高いと考えられた。これらの傾向は例年と同様であった。

地域別アクセス数

地域別のアクセス数について、全ての都道府県からのアクセスが認められ、大都市を抱える都道府県でアクセス数が増える傾向は例年同様であった。大都市である東京都と大阪府とで20歳未満人口あたりのアクセス数の傾向に大きな差異があるのは、自治体単独事業である乳幼児・子ども医療費助成制度の実施状況に大きな差異があり、東京都では中学生までは医療費が無料となるため、小児慢性特定疾病に対する関心が薄いことが原因である可能性が示唆された。海外からのアクセスについては、例年と大きな差異はなく、ブラウザの言語設定が、日本語もしくは英語であることから、海外在住

の日本人による閲覧が中心である可能性が高いと思われた。

端末(デバイス)別アクセス数

スマートデバイスからのアクセスが全体の7割であり、またすべての時間帯において最も多く利用されるデバイスであった。これらは患者・家族を含む一般国民からのアクセスが主体と推察された。一方、勤務時間帯に利用が増えるデスクトップ端末からのアクセスは業務目的の者を多く含むと考えられた。それぞれの端末からのアクセス数・割合、利用時間帯の傾向は例年同様であった。

ページ閲覧の特徴

トップページを通らずに直接サイト内ページへ閲覧するケースが例年同様9割を超えていた。多くは、業務、個人に関わらず、検索サイトを通じて直接疾患ページに飛ぶか、必要なページにブックマークをしてアクセスしていると思われた。また特定の疾患、日時でアクセス数が瞬間的に多いケースは、ネットニュース等で話題となった病名等特定のキーワードを検索エンジンからアクセスしていると思われ、本年度に生じた突発的なケースも有名人の神経疾患に関連した報道に影響されたものと推察された。

問い合わせ件数との関連

今年度はウェブサイト経由の問い合わせ総件数は、昨年とほぼ同様であった。患者・家族等の一般国民からの問合せは、年々増加しており、一般国民に対する窓口として働いていると考えられた。問い合わせ内容については、多岐にわたっており、とくに内容に偏りは認められなかった。

E. 結論

本ウェブサイトは、医療従事者、行政事務従事者、患者やその家族など、国民全般から幅広く閲覧されていることが推察され、小児慢性特

定疾病に関する情報発信手段として有効に活用されていると思われた。いずれの端末からもアクセス数は横ばいであり、本ウェブサイトで発信する情報はそれらを必要としている国民に概ね行きわたったと考えられる。

今後も更なる視認性の向上や分かり易い情報提供を心掛け、引き続きより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。

F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

G. 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

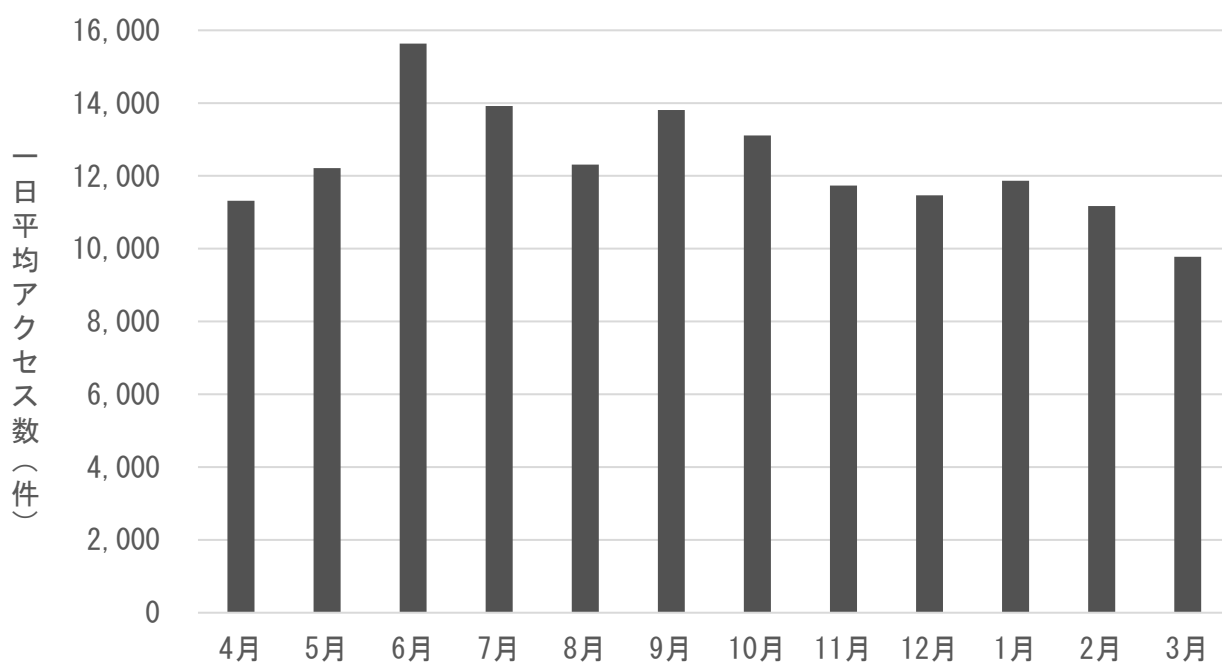


図1. 2021（令和3）年度 月別一日平均アクセス数

表1. 2021（令和3）年度 曜日ごとの平均アクセス数

曜日	平均アクセス件数（件）	標準偏差（件）	頻度（日）
平日	14,038		246
月	14,110	2,354	47
火	14,331	1,980	50
水	14,489	2,559	49
木	14,040	2,177	50
金	13,233	2,034	50
土日祝日	8,897		119

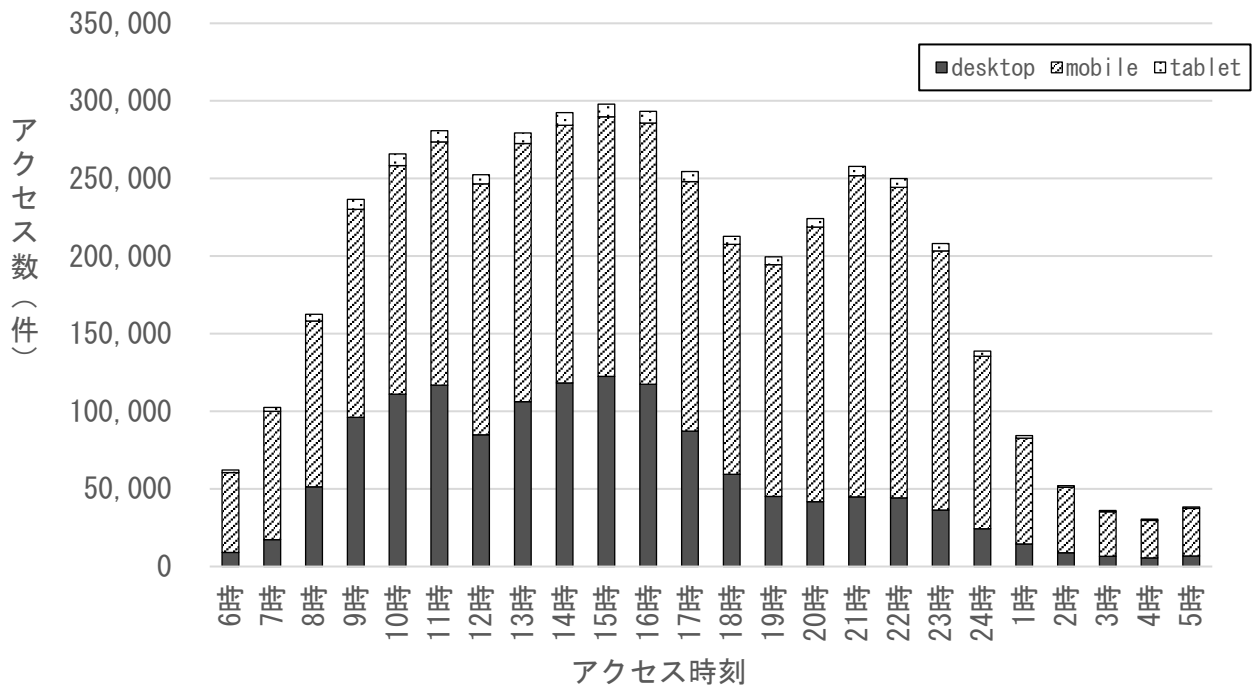


図2. 2021（令和3）年度 時間帯ごとのアクセス数（端末種別）

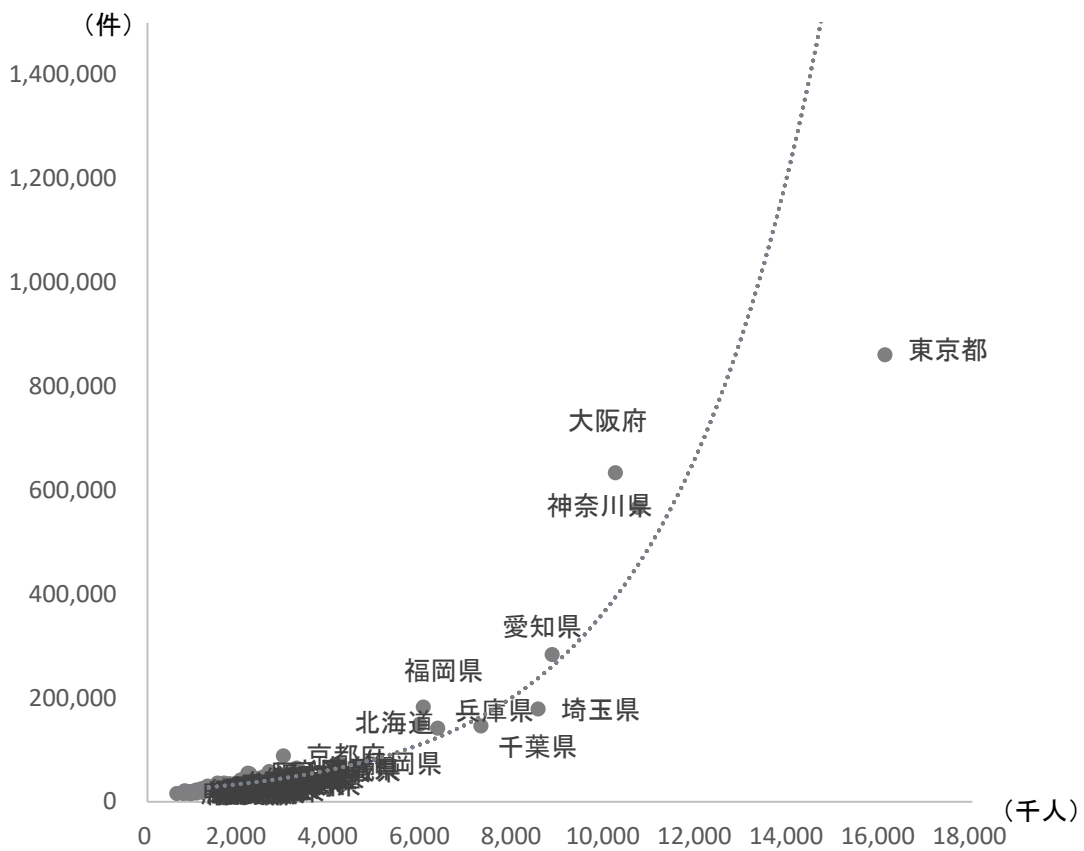


図3. 都道府県別の20歳未満人口とアクセス数

小児慢性特定疾病指定医の研修プログラム（e-learning）ウェブサイトの 運用に関する検討

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：白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室）

研究要旨

小児慢性特定疾病対策では、小児慢性特定疾病指定医向けの研修用ウェブサイトを用意し、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義を e-learning サイトとして公開している。対象疾病に関する研修講義及び評価用試験問題等は、担当する専門学会の協力のもと作成されている。

小児慢性特定疾病指定医向け研修は、実施主体ごとに行うこととなっており、当該 e-learning ウェブサイトの利用は任意となっているが、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霑化も期待されることから、令和3年度までに本ウェブサイトに登録申請した実施主体は、125 実施主体（令和4年3月31日時点）で、全体の94.0%と年々増加していた。

令和3年11月に対象疾患の新規追加や令和4年4月の厚生労働省告示の改正、民法改正による成人年齢の変更に伴う運用の改正、小児慢性特定疾病指定医の申請に係る運用の改正などに対応した講座内容の改訂作業の開始、利用を希望する医師や実施主体からの問合せ対応等を行った。令和4年4月以降に中核市へ昇格する実施主体や児童相談所設置市として新たに参加を予定している実施主体もあり、今後も広く利活用できるようコンテンツの改良や利用方法の検討を続けていきたい。

研究協力

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）

白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

伊藤 晶子（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

高木 麻衣（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

性特定疾病情報室 研究補助員）
日本小児科学会小児慢性疾病委員会

A. 研究目的

小児慢性特定疾病指定医の研修については、実施主体（都道府県知事、指定都市、中核市児童相談所設置市（特別区含む））の長が行うこ

ととなっている。令和3年4月1日から令和4年3月31日に小児慢性特定疾病対策の実施主体となった都道府県、政令指定都市、中核市・児童相談所設置市は計133実施主体であった。実施主体によっては、研修受講対象となる医師が少ないケースや、制度改正により対象となる疾病の増加等、研修内容を常に更新していかなくてはならないことから、研修会開催が実施主体の負担となることが予想される。このような背景のもと、ウェブサイトを利用した小児慢性特定疾病指定医向けのe-learningウェブサイトが運用されており、制度全般に関する内容ならびに対象疾病に固有の事情を踏まえた内容の講義が用意されている。対象疾病に関する研修講義や評価用試験問題は、疾患を担当する専門学会の協力の下作成された。

実施主体が当該e-learningサイトを利用するかの判断は任意であるが、当該e-learningサイトは、制度の改正に合わせて適宜コンテンツの改訂が可能であり、また日本小児科学会をはじめとする関係専門学会や厚生労働省難病研究班の協力の元に作成している小児慢性特定疾病の公式ポータルサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」と連動した随時、追加・改訂の保守を行うことにより、最新の情報を公開していくことが可能である。当該e-learningサイトの利用により、実施主体の省力化と、効率化、そして研修内容の均霑化が達成されることが期待できる。

本研究はe-learningサイトの利用状況を分析することを目的とした。

B. 研究方法

当該e-learningサイトのコンテンツは、厚生労働省健康局長通知「平成28年度小児慢性特定疾病対策等総合支援事業の実施について」（健発0610第4号、平成28年6月10日）の4. 小児慢性特定疾病指定医育成事業の参考資料「小児慢性特定疾病指定医育成研修におけるカリキュラム及び時間」を踏まえ作成され、制度改正等に合わせて改訂を行っている（表1～18）。

本研究では、ウェブサイト管理システム記録データを用いて分析を行った。

（倫理面の配慮）

本研究は個人を特定しないデータを用いて実施しており、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

令和3年度に利用の登録をした実施主体は、全133実施主体中125実施主体（令和4年3月31日時点）で、全体の94.0%となり、昨年（93.1%）と比べ、やや増加した。

2021年4月1日から2022年3月31日までの期間の修了証発行件数は556件であった。

受講している講座数の内訳については、制度概要（必修講義）+1講座が最も多く、全体の33%で、制度概要（必修講義）+2講座を受講している者は18%であった。他方、17講座全て受講している利用者が21%いた。制度概要（必修講義）+2講座を受講している者は、慢性腎疾患群と成長ホルモン治療を受講していることが多かった。必修講義である制度概要を除き、受講が多かった講座は、慢性腎疾患（全体の48%）、成長ホルモン治療（43%）、悪性新生物（43%）、慢性消化器疾患（42%）であり、受講数が少なかった講座は、皮膚疾患（23%）、脈管系疾患（24%）、血液疾患（26%）、先天性代謝異常（27%）、慢性心疾患（29%）であった（図1）。

D. 考察

多くの実施主体でe-learningサイトの利用が進んでいた。受講講座の割合は疾患頻度がそれぞれ異なることから、症例数が多い疾患群は受講割合も高い傾向がみられた。しかし慢性心疾患は症例数が多いにもかかわらず、受講割合が少なかった。その理由としては、専門医資格を有していれば指定医になることができることから、多忙な循環器医が研修サイトを利用する機会が少なかったのではないかと推察された。一方で慢性消化器疾患の受講割合が多かったが、小児外科疾患においては、かつては自立

支援医療（育成医療）が医療費助成の中心であったが、昨今は小児慢性特定疾病の利用が進んできていることから、制度理解のために利用する機会が多くなっているのかも知れない。

E. 結論

令和4年3月31日時点で当該 e-learning プログラムを利用している実施主体は全体の94.0%となり、ほぼ全実施主体が利用している状況となっていた。本 e-learning サイトの認知が広がり、実施主体による研修開催の省力化と効率化が促進され、また研修内容の均霑化が進むことが期待したい。今後も小児慢性特定疾病対策に係る対象疾病や疾患群の増加、また実施主体にも中核都市への昇格や、児童相談所設置市の追加が予想される。これらの疾患概要や診断の手引きならびに医療意見書の作成と提供、そして実施主体の利用登録を随時行い、広く利活用できるよう、更なるコンテンツの改良、利用方法の検討を続けていきたい。

F. 研究発表

論文発表/学会発表
なし/なし

G. 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

表 1. 講座概要（小児慢性特定疾病対策の概要-医療助成等）

小児慢性特定疾病対策の概要 -医療助成等-
(スライド 26 枚、所要時間 17 分)

- 1 小児慢性特定疾病対策の概要
 - a. 制度について
 - b. 対象疾病と対象者
 - c. 医療費助成
 - d. 日常生活用具給付事業
 - e. 申請医が作成する書類
 - f. 指定医
 - g. 指定医療機関
- 2 対象疾病
- 3 医療意見書の書き方
- 4 (追加資料) 成長ホルモン治療について

表 2. 講座概要（悪性新生物）

悪性新生物
(スライド 18 枚、所要時間 11 分)

- 1 疾患群の概要
- 2 疾病の状態の程度について
- 3 対象疾病の並びについて
 - 対象疾病一覧
 - 疾病の状態の程度と対象基準
- 4 代表的な疾病の申請時の注意点
 - ・経過観察について
 - ・成長ホルモン治療について
 - ・合併症や後遺症に対する治療について
 - ・病理診断について
 - ・再発例について
 - ・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病)

表 3. 講座概要（慢性腎疾患）

慢性腎疾患 (スライド 17 枚、所要時間 10 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・腎機能低下の定義について 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値・薬物治療について・成長ホルモン治療について
①	ネフローゼ症候群
②	慢性糸球体腎炎
	・成長ホルモン治療について(医療費助成がある疾病)

表 4. 講座概要（慢性呼吸器疾患）

慢性呼吸器疾患 (スライド 14 枚、所要時間 8 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	気道狭窄
②	気管支喘息
③	間質性肺炎
④	先天性横隔膜ヘルニア
⑤	先天性嚢胞性肺疾患

表 5. 講座概要 (慢性心疾患)

慢性心疾患 (スライド 20 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・術前・術後の取扱い・手術不能例の取扱い・合併する疾病名の取扱い・先天異常症候群に合併する心疾患について <ul style="list-style-type: none">① 川崎病性冠動脈瘤② フォンタン術後症候群

表 6. 講座概要 (内分泌疾患)

内分泌疾患 (スライド 23 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・性別の記入について・成長ホルモン治療の申請について <ul style="list-style-type: none">① 成長ホルモン分泌不全性低身長症② バセドウ病③ 思春期早発症④ 多発性内分泌腫瘍⑤ 21-水酸化酵素欠損症⑥ プラダー・ウィリ症候群 <ul style="list-style-type: none">・成長ホルモン治療について (医療費助成がある疾病)・成長ホルモン治療について (成長ホルモン分泌刺激試験)

表 7. 講座概要 (膠原病)

膠原病 (スライド 17 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・ 疾病名について ・ 診断基準等について ① 若年性特発性関節炎 (JIA) ② 全身性エリテマトーデス (SLE) ③ 若年性皮膚筋炎/多発性筋炎 (JDM/PDM) ④ シェーグレン (Sjögren) 症候群 ⑤ 家族性地中海熱 ⑥ 自己炎症性疾患

表 8. 講座概要 (糖尿病)

糖尿病 (スライド 18 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・ 対象範囲について ・ 疾病名について ・ 糖尿病の診断 ・ 糖尿病の判定区分 ・ 糖尿病の確定診断 ・ 病因・病型診断 ・ 糖尿病合併症・ ① 若年発症成人型糖尿病 (MODY) ② 新生児糖尿病 ③ インスリン受容体異常症 ④ 脂肪萎縮症

表 9. 講座概要（先天性代謝異常）

先天性代謝異常 (スライド 17 枚、所要時間 5 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・ 診断のための検査
①	ミトコンドリア脳筋症

表 10. 講座概要（血液疾患）

血液疾患 (スライド 16 枚、所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 ・ 診断 ・ 診断困難例への対応 ・ 臨床経過 ・ 治療必要性について ・ 血友病又はこれに類する疾病
①	血小板減少性紫斑病

表 11. 講座概要 (免疫疾患)

免疫疾患 (スライド 15 枚、所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・ 診断について・ 診断についてのコンサルテーション・ 補充療法について
①	自己免疫性好中球減少症

表 12. 講座概要 (神経・筋疾患)

神経・筋疾患 (スライド 19 枚、所要時間 7 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点 <ul style="list-style-type: none">・ 診断について・ 申請について
①	筋ジストロフィー
②	裂脳症
③	多発性硬化症
④	結節性硬化症
⑤	変形性筋ジストニー

表 13. 講座概要（慢性消化器疾患）

慢性消化器疾患 (スライド 15 枚、疾患所要時間 6 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	周期性嘔吐症候群
②	早期発症型炎症性腸疾患
③	胆道閉鎖症・胆道拡張症
④	肝内胆管減少症

表 14. 講座概要（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 (スライド 17 枚、所要時間 9 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	染色体異常による先天異常症候群
	・ G banding (G 分染) 法
	・ FISH 法
	・ マイクロアレイ染色体検査
	・ 遺伝子検査
	・ DNA メチル化検査
	・ 常染色体異常とは
	・ 対象基準について
	・ 循環器疾患を合併する場合について
	・ 薬物療法について
	・ 腫瘍を合併する場合について
	・ 遺伝学的検査の取扱いについて
	・ 精神発達遅滞の取扱いについて

表 15. 講座概要（皮膚疾患）

皮膚疾患 (スライド 30 枚、所要時間 15 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
②	先天性魚鱗癬
③	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性/劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）
④	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）
⑤	道化師様魚鱗癬
⑥	ネザートン（Netherton）症候群
⑦	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群
⑧	細分類 7.2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
⑨	表皮水疱症
⑩	膿疱性乾癬（汎発型）
⑪	色素性乾皮症
⑫	レックリングハウゼン病（神経線維腫症 I 型）

表 16. 講座概要（骨系統疾患）

骨系統疾患 (スライド 12 枚、所要時間 7 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
	・ 診断について
	・ 申請について
	・ 重度四肢変形とは
	・ 成長ホルモン治療について（医療費助成がある疾病）

表 17. 講座概要 (脈管系疾患)

脈管系疾患 (スライド 15 枚、所要時間 11 分)	
1	疾患群の概要
2	疾病の状態の程度について
3	対象疾病の並びについて 対象疾病一覧 疾病の状態の程度と対象基準
4	代表的な疾病の申請時の注意点
①	青色ゴムまり様母斑症候群
②	巨大静脈奇形
③	巨大動静脈奇形
④	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
⑤	原発性リンパ浮腫
⑥	リンパ管種 (リンパ管奇形)
⑦	リンパ管腫症 (ゴーハム病を含む)

表 18. 講座概要 (成長ホルモン治療)

成長ホルモン治療 (スライド 21 枚、所要時間 11 分)	
1	成長ホルモン治療に対する医療費助成
2	医療費助成の対象疾病と保険適用疾病との違い
3	認定基準 (I 開始基準、II 継続基準、III 終了基準) 身長基準表 (標準身長 -2.5 SD 値) 身長基準表 (標準身長 -2.0 SD 値) 成長速度基準表 (標準身長 -1.5 SD 値) 身長基準表 (標準身長 -3.0 SD 値) 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値
4	申請時の注意 ・年間の成長速度について ・終了基準について ・中断症例について

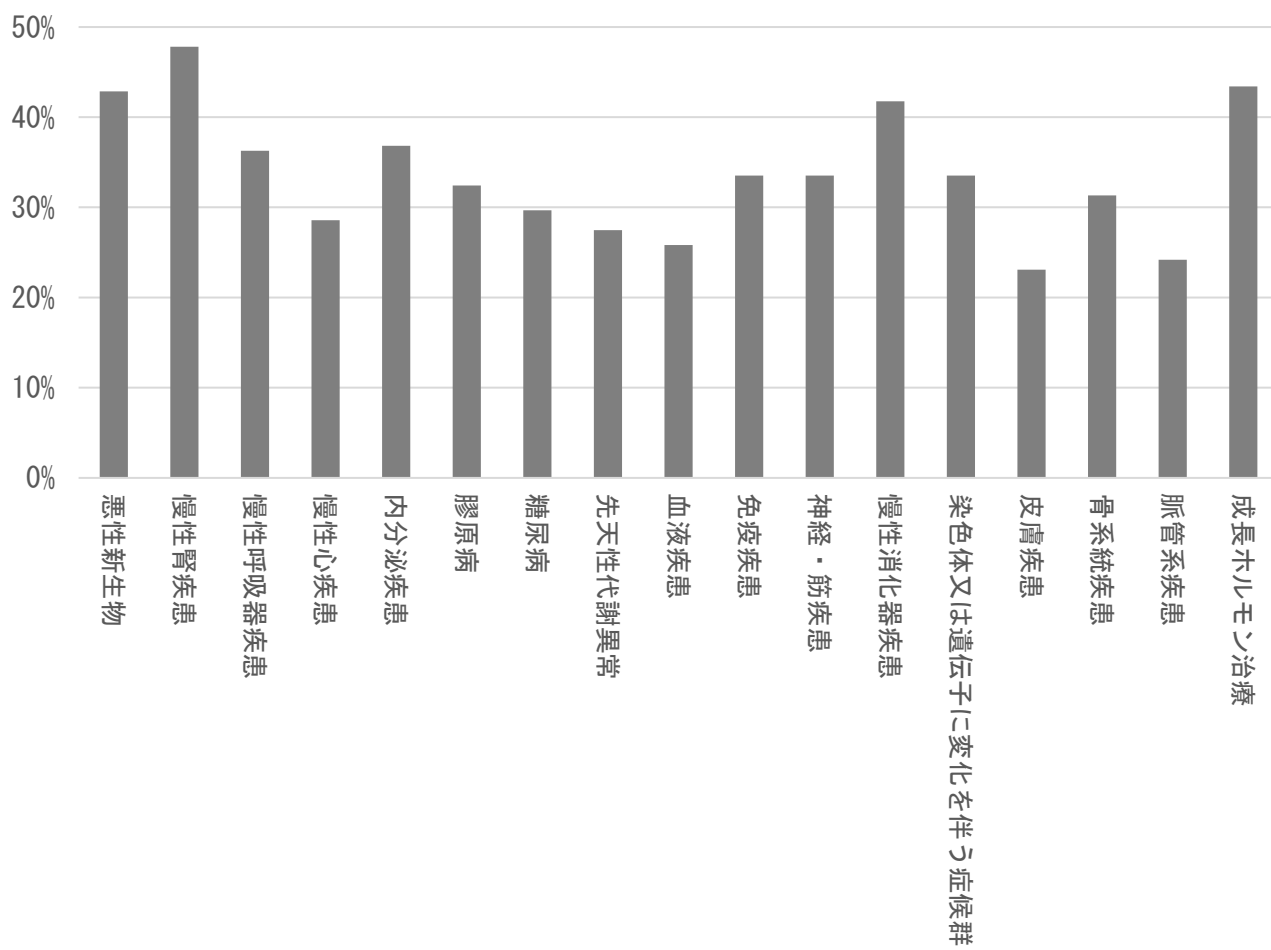


図1. 必修講座を除いた講座別の受講割合

登録データベースシステムの設計開発及びデータ精度向上に関する検討

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）

研究要旨

【目的】 現行システムにて登録されたデータの再利用に係る課題について検討した。

【背景】 2022 年度中に指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースが統合され登録システムが刷新される予定であるが、新システムでは現行登録システムの登録データを処理できないことから、現行登録システムが停止後も登録データの利活用を可能とするためのリポジトリデータベースの構築が急務となった。

【結果】 現行登録データは、階層構造をもつキー・バリュー型データとして登録されている。中間データである JSON 形式データを利用し、それを取り込むことで可能な限り、登録データの階層構造を維持しつつ、登録データの二次利用のための任意のデータ抽出にも対応できる実装が可能となると考えられた。将来的には、技術的に最適となる階層構造を持つオブジェクトを定義してのデータ保持が望まれた。

【考察】 実現可能性と将来性を図りつつ、具体的な実装に向けて取り組んでゆきたい。

A. 研究目的

2015（平成 27）年に改正法が施行された児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号）に基づく「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）において、国は、

- ・ 小児慢性特定疾病児童等についての臨床データ（以下「小児慢性特定疾病児童等データ」）を収集し、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベースを構築すること
- ・ 小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報保護等に万全を期すこと
- ・ 小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に

有効活用できる体制に整備するとともに、指定難病患者データベースと連携することとされた。これに基づき、小児慢性特定疾病児童等データは、2015（平成 27）年以降の医療意見書データは、新しく構築されたシステムにて収集・蓄積されてきた。2020（令和 2）年より研究利用に限り、小児慢性特定疾病児童等データの提供が開始され、厚生労働省の審査会により使用申請が認められた難病研究班等へ適宜データ提供されている。

これまで別々のシステムとして運用されてきた指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースは、2022（令和 4）年度中にシステムが刷新され一つに統合される予定であるが、当初は現行システムの登録データを新システムが取り込み、現行システムにて記録されたデータも新システムから提供

される予定であったが、新システムと現行システムとの構造が全く異なることから、新システムが現行登録データ取り込むことは、開発途中で断念された。現行システムは 2022 年度末には停止されることから、これまでの登録データの提供が頓挫する可能性がでてきた。

本研究は、①現行システムの登録データを取り込みデータ提供が実施できる、②登録システムが出力したデータを取り込み再構成することで、登録システムの世代を越えてもシームレスにデータ提供が行えるリポジトリデータベースの構築について検討を行った。

B. 研究方法

2022 (令和 4) 年 3 月末現在、小児慢性特定疾病登録データベースは、公称告示疾病 788 (包括的病名を含めた実質の疾病数は 848 疾病) に達し、それぞれの疾病について新規申請用と継続申請用の二種類の医療意見書が存在している。また成長ホルモン治療申請用医療意見書が別途 12 種類用意されている状態となっている。さらに対象疾病の追加等により同一疾病であっても医療意見書の版の更新があり、現在 5 つの異なるバージョンが存在している。

医療意見書は、大きく基本情報と疾病情報部分に分かれており、疾病情報はさらに臨床所見、検査所見、合併症、経過 (治療) のドメインを持ち、内部の項目は概念ごとにグループ化され、階層構造を持っている。各項目は同一の内容であれば疾患を越えて横断的に統一されており、理論上は疾患別の集計だけでなく、疾患横断的な項目別の集計も可能となっている。各項目は項目名 (キー名) と値 (バリュー) の対になっているキー・バリュー型として記録されている。

医療情報は頻繁にマスタが更新され、項目は医学的概念ごとにまとまって処理されることが望まれることから、実装の前に固定的なスキーマ (項目の二次元設計図) を必須とするリレーショナルデータベース (RDB) の構造は、医療情報を処理する上で最適とは言えない構造であると言われている。このため現行の小児慢性特定疾病児童等データベースは、キー・バ

リュー型でかつ階層構造をもつデータをそのまま保持するために、non-RDB と呼ばれるデータベースに最終的に格納される設計となっている。

一方、新しい登録データベースは、開発の用意さから RDB をベースとする設計に戻っているが、頻繁なマスタ更新に対応するため、通常のテーブル構造とは異なる縦持ちテーブルが採用された。一般的な横持ちテーブルは、一つのレコードについて、全ての項目が横一列に並び全体像が分かりやすい反面、項目追加などの構造変化に劇的に弱いという欠点がある。一方、縦持ちテーブルの場合は、一つのレコードに一つの項目 (一つのキーとバリューの組み合わせ) しか持たないため、項目が自由に追加できる利点がある。しかし項目の全体像がテーブルの中には存在しないことになり、横持ちテーブルの際の 1 レコードを再現 (ビューを作る) するために、大量の処理が必要となる、という欠点もある。今回はシミュレーションの結果、データ規模から縦持ちテーブルで実装したとしても、現実的な時間内で処理できると判断され、実装されることとなった。

現行データは、最終的には XML 形式で non-RDB に記録されるが、JSON 形式の中間ファイルを作成しており、この中間ファイルから記録データの全出力が予定されている。しかし、JSON 形式データを縦持ちテーブルの新システムへの取り込みが断念されたことから、①階層構造を維持したデータ保持は可能か、②既存の JSON 形式の登録データを取り込み、データ抽出依頼に対応できるよう任意の抽出を実現するにはどのような実装が望ましいか、③一定期間が経過後、登録システムの刷新が行われる可能性が高く、今回と同様の事態が定期的に生じることが予想されることから、登録システムの構造によらず、異なる登録システムから登録データを取得・蓄積し、登録システムの世代を越えてシームレスなデータ抽出を行える実装が可能かどうか、④国レベルで医療情報伝達には、FHIR 規格が利用されつつあることから、将来的な FHIR 規格に準拠した出力に対応できるよう

な実装は可能かどうか、について検討を行った。

(倫理面の配慮)

本研究は、個人を特定しない内容を用いて実施しており、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

登録システム側が RDB であっても non-RDB であっても対応できるようにするためには、受け手側は non-RDB もしくは JSON 形式のような階層構造をハンドルできる DB であることが望ましいと考えられた。現行の小児慢性特定疾病児童等データベースの階層構造を技術的に最適な形で再現する場合、データベース構造を階層構造を持つオブジェクトとして定義することになるが、既存の構造データのデータ量が極めて多いことから、短期間での対応は難しいと考えられた。しかし将来的に FHIR 規格につなげることを考えた場合は、データベースの階層構造化に進むことが望ましいと思われた。

データ利用申請に対応する、という直近の課

題に対応するには、JSON 形式のデータをそのまま取り込める環境を整備し、JSON 形式のデータから、データ抽出に対するリクエストに対応するのが当面現実的であると判断された。結果として、将来的な機能と実装可能な機能を考え、利用する DB としては、InterSystems IRIS for Health および Postgres SQL を併用するのがよいと考えられた。

D. 考察

システム更新に伴う登録済データの処理に対する課題について検討を行った。工期が限られていることから、現実的な解決策を実施しつつ、将来的なデータ利活用の恒常性も視野に入れて引き続き対応することとした。

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

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討 (令和3年度版)

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）

研究要旨

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。令和3年11月に小児慢性特定疾病に新たに対象疾病が加わったことから、令和3年度版の小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター（MEDIS）標準病名との対応の検討を行った。

MEDIS が提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を行った結果、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病は、包括病名を含む全 848 疾病中 29 疾病（3.4%）であった。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コードを明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

A. 研究目的

疾病名は、診療録やレセプト請求の管理、疾病研究の際の検索等にしばしば用いられ、疾病名の適切な統制は、医療情報分野において非常に重要な課題である。しかしながら、同一疾患概念であっても複数の呼称がある場合が散見され、また略称等もしばしば用いられることから、電子データの管理上、疾病名がコード化されていることが望ましい。

小児慢性特定疾病の対象疾病となる疾病は、包括的病名を含めると 800 を超えており、その

多くは稀少疾病に該当しているため、しばしば病名管理用コードが附番されていない場合がみうけられ、診療情報の管理上、混乱が生じている。また同一概念の疾病に複数のレセ電算コード（レセプト傷病名）が存在しており、レセプトデータの二次利用の際の病名把握の課題となっている。

共通した疾病コードの付与は、今後の疾病研究促進の面からの喫緊の課題であり、疾病名コードとしては、ICD-10 コードが参照されることが多いことから、本研究では、小慢対象疾病に対し適切な ICD-10 コードおよびレセ電コードの附番を試みた。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病対策の対象疾病（令和3年度対象分）について、小児慢性特定疾病に対し、ICD-10 コード附番を行った。ICD-10 コードは2003年版と一部改正を受けた2013年版が存在することから、両者について検討した。医療情報管理者が附番したコードを小児科専門医が最終確認を行い、医学的妥当性を検討した。一般財団法人医療情報システム開発センター（MEDIS）が提供しているICD-10対応標準病名マスタ Ver. 5.09 を利用し、小児慢性特定疾病の対象疾病と対応すると思われる標準病名と対応するICD10コードと比較した。過去に小児慢性特定疾病の対象疾病に附番したICD10コードと対象疾病と一対一対応すると判断したMEDIS標準病名が示すICD10コードに差異があった場合には、コードの一貫性を優先し、MEDISによるICD10コードに置き換えた。

（倫理面の配慮）

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、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

対象疾病に対するICD-10コードとMEDIS標準病名および対応するレセ電コードを別表（表1～表16）に示す。ICD-10コードが一つの疾病について複数のコードが存在すると思われる場合には、“/”にて併記し、一部の疾病については誘因となる疾病の元で対象疾病が存在する（例：腎腫瘍による慢性腎不全）ものについては、両者のコードを“+”で結んで表記した。

今回の検討でMEDIS標準病名において、小児慢性特定疾病と対応する病名が定義されていないと判断した疾病については、MEDISコード欄に“登録なし”で示した。一方で対象疾病と対応するMEDIS標準病名が複数存在するときは、その一覧を列記したが、一部の疾病については代表的な傷病名と判断されたもののみを示した（表6, 7）。

MEDIS標準病名との対応が無いと判断された対象疾病は、悪性新生物（91疾病中4疾病、うち包括的病名が2疾病）、慢性腎疾患（51疾病中1疾病、うち包括的病名0疾病）、慢性呼吸器疾患（14疾病中0疾病）、慢性心疾患（99疾病中0疾病）、内分泌疾患（92疾病中0疾病）、膠原病（24疾病中0疾病）、糖尿病（7疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病）、先天性代謝異常（138疾病中9疾病、うち包括的病名7疾病）、血液疾患（52疾病中0疾病）、免疫疾患（56疾病中3疾病、うち包括的病名3疾病）、神経・筋疾患（100疾病中9疾病、うち包括的病名0疾病）、慢性消化器疾患（44疾病中0疾病）、先天異常（39疾病中3疾病）、皮膚疾患（14疾病中0疾病）、骨系統疾患（16疾病中0疾病、うち包括的病名0疾病）、脈管系疾患（9疾病中0疾病）であった。合計848疾病中29疾病（うち包括的病名12疾病）について、MEDIS標準病名との対応が無いと思われた。

D. 考察

1. MEDIS標準病名マスタとの比較

今回の検討において、MEDIS標準病名と対応の無かった疾病は、全体で848疾病中29疾病3.4%であった。令和3年度に追加された疾病においてMEDIS標準病名が存在していないものが散見された。12疾病は包括的病名であることから、MEDIS標準病名への登録が難しい可能性があるが、残る17疾病についてはMEDISへの登録要請を行う必要があると考えられた。

2. ICD-10コード化の限界と課題

ICD-10の階層構造に疾患概念が存在しないものについては、定義が曖昧な疾患概念のコードを附番せざるを得なかった。疾病によっては、一つのコードに多数の疾病が紐付けられることが散見され、病名に対して一意のICD-10コードが振られていないケースがしばしばあり、電子的な取り扱いを考慮する場合には、望ましくない状況となることがあった。

また令和3年度に追加された疾病の中で、DDX3X関連神経発達異常症やPURA関連

神経発達異常症といった疾病は、これまでの臓器別疾患のカテゴリで構成されている ICD-10 コードにはなじみにくい疾患概念であると考えられ、今回の報告では暫定的な附番を行った。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

本検討では、ICD-10 コードだけではなく、MEDIS 標準病名とあわせてレセ電算コードを記載した。同一疾病で複数のレセ電算コード（レセプト傷病名）を選択できることがあるが、本コード表では登録傷病名として最もふさわしいと考えられるコードを明示したことから、利用されるレセ電算コードが集約化されることが望まれる。

E. 結論

令和3年度に対象となっている小児慢性特定疾病対策について ICD-10 コード附番および MEDIS 標準病名との比較検討を行った。一部暫定的な附番である箇所も残るが、本コード表を用いた実務への応用も可能となると思われた。対象疾病は順次追加が行われることから、今後も ICD-10 コード附番の作業を続けるとともに、ICD-11 との連携も視野に入れつつ、継続的にコード表を維持していく必要があると思われた。

F. 研究発表

なし。

G. 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

表 1 悪性新生物（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数 MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	B リンパ芽球性白血病	8847279
2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	C918	バーキット白血病	8847411
3	T 細胞急性リンパ性白血病	C910	T リンパ芽球性白血病	8847301
4	急性骨髄性白血病、最未分化	C920	急性骨髄性白血病・最未分化型	8849738
5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	8849787
6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴う急性骨髄性白血病	8849786
7	急性前骨髄球性白血病	C924	急性前骨髄球性白血病	2050004
8	急性骨髄単球性白血病	C925	急性骨髄単球性白血病	2050008
9	急性単球性白血病	C930	急性単球性白血病	2060001
10	急性赤白血病	C940	赤白血病	2070003
11	急性巨核芽球性白血病	C942	急性巨核芽球性白血病	8832328
12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	C947	N K細胞白血病	8849702
13	慢性骨髄性白血病	C921	慢性骨髄性白血病	2051004
14	慢性骨髄単球性白血病	C931	慢性骨髄単球性白血病	2051005
15	若年性骨髄単球性白血病	C933	若年性骨髄単球性白血病	8842929
16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	C959	白血病	2089006
17	骨髄異形成症候群	D469	骨髄異形成症候群	2899010
18	成熟 B 細胞リンパ腫	C851	B 細胞性非ホジキンリンパ腫	8849059
19	未分化大細胞リンパ腫	C846	未分化大細胞リンパ腫	8847433
20	B リンパ芽球性リンパ腫	C835	B リンパ芽球性リンパ腫	8847281
21	T リンパ芽球性リンパ腫	C835	T リンパ芽球性リンパ腫	8847303
22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	C819	ホジキンリンパ腫	2012002
23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	C859	リンパ腫	8841113
24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	C966	ランゲルハンス細胞組織球症	8840901
25	血球貪食性リンパ組織球症	D761	血球貪食性リンパ組織球症	8833097
26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	D763	組織球症症候群	8836810
27	神経芽腫	C749	神経芽腫	8842758
28	神経節芽腫	C729	神経節芽細胞腫	1929010
29	網膜芽細胞腫	C692	網膜芽細胞腫	1905003
30	ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫	C64	腎芽腫	8848359
31	腎明細胞肉腫	C64	腎明細胞肉腫	8848274
32	腎細胞癌	C64	腎細胞癌	1890010
33	肝芽腫	C222	肝芽腫	8831496
34	肝細胞癌	C220	肝細胞癌	1550005
35	骨肉腫	C419	骨肉腫	1709013
36	骨軟骨腫症	D169	骨軟骨腫	2139036
37	軟骨肉腫	C419	軟骨肉腫	1709019
38	軟骨芽細胞腫	D169	軟骨芽細胞腫	1709017
39	悪性骨巨細胞腫	C419	悪性骨巨細胞腫	8849705
40	ユーイング（Ewing）肉腫	C419	ユーイング肉腫	1709002
41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	C719	原始神経外胚葉腫瘍	8842713
42	横紋筋肉腫	C499	横紋筋肉腫	1719010
43	悪性ラブドイド腫瘍	C809	悪性ラブドイド腫瘍	8849706
44	未分化肉腫	C499	未分化肉腫	8849841
45	線維形成性小円形細胞腫瘍	C499	線維形成性小円形細胞腫瘍	8848150
46	線維肉腫	C499	線維肉腫	1719025
47	滑膜肉腫	C499	滑膜肉腫	1719012
48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	C499	淡明細胞肉腫	8845999
49	胞巣状軟部肉腫	C499	胞巣状軟部肉腫	1719035
50	平滑筋肉腫	C499	平滑筋肉腫	1719033
51	脂肪肉腫	C499	脂肪肉腫	1719018
52	未分化胚細胞腫	C56	卵巣未分化胚細胞腫	1830009
52	未分化胚細胞腫	C629	精巣セミノーマ	8848924
53	胎児性癌	C809	胎児性癌	1991086
54	多胎芽腫	C809	登録なし	
55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	C809	卵黄のう腫瘍	8840887
56	絨毛癌	C58	絨毛癌	1810001
57	混合性胚細胞腫瘍	C809	混合性胚細胞腫瘍	8849753

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
58	性索間質性腫瘍	D489		性索間質性腫瘍	8849785
59	副腎皮質癌	C740		副腎皮質癌	8839697
60	甲状腺癌	C73		甲状腺癌	1939005
61	上咽頭癌	C119		上咽頭癌	1479001
62	唾液腺癌	C089		唾液腺癌	1429007
63	悪性黒色腫	C439		悪性黒色腫	1729002
64	褐色細胞腫	D350		褐色細胞腫	1718002
64	褐色細胞腫	C741		悪性褐色細胞腫	8830207
65	悪性胸腺腫	C37		悪性胸腺腫	1640001
66	胸膜肺芽腫	C349		小児胸膜肺芽腫	8849759
67	気管支腫瘍	C340- C349		登録なし	
67	気管支腫瘍	C340		主気管支の悪性腫瘍	8834569
67	気管支腫瘍	C349		気管支癌	8832157
68	臍芽腫	C259		臍芽腫	8843374
69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	C76- C79		登録なし	
70	毛様細胞性星細胞腫	C719		毛様細胞性星細胞腫	1919058
71	びまん性星細胞腫	C719		びまん性星細胞腫	8847681
72	退形成性星細胞腫	C719		退形成性星細胞腫	8847657
73	臍芽腫	C719		臍芽腫	8833379
74	上衣腫	C719		上衣腫	1919009
75	乏突起神経膠腫 (乏突起膠腫)	C719		乏突起神経膠腫	1919007
76	髓芽腫	C716		髓芽腫	1919020
77	頭蓋咽頭腫	D444		頭蓋咽頭腫	2370001
78	松果体腫	D445		松果体腫瘍	2397013
79	脈絡叢乳頭腫	D330		脈絡叢乳頭腫	2250008
80	髄膜腫	D329		髄膜腫	1919050
81	下垂体腺腫	D352		下垂体腺腫	2273003
82	神経節膠腫	D489		神経節膠腫	2381004
83	神経節腫 (神経節細胞腫)	D361		神経節細胞腫	2159040
84	脊索腫	C809		脊索腫	1958001
85	未分化神経外胚葉性腫瘍 (中枢性のものに限 る。)(中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍)	C719		原始神経外胚葉腫瘍	8842713
86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍 (非定型奇形腫 瘍ラブドイド腫瘍)	C719		非定型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	8848783
87	悪性神経鞘腫 (悪性末梢神経鞘腫瘍)	C479		悪性末梢神経鞘腫	8845846
88	神経鞘腫	D361		神経鞘腫	2259002
89	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	C809		悪性奇形腫	1991004
89	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	D489		奇形腫	2299025
90	頭蓋内胚細胞腫瘍	C719		頭蓋内胚細胞腫瘍	8847406
91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系 腫瘍	C690- C749 D430- D439		登録なし	
		D432		脳腫瘍	2396019
		D434		脊髄腫瘍	2397027
		C719		悪性脳腫瘍	8830220
		C720		悪性脊髄腫瘍	1922001

表 2 慢性腎疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	N049		フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	8849833
2	びまん性メサンギウム硬化症	N048		びまん性メサンギウム硬化症	8849828
3	微小変換型ネフローゼ症候群	N040		微小変換型ネフローゼ症候群	8839471
4	巣状分節性糸球体硬化症	N051		巣状糸球体硬化症	4039038
5	膜性腎症	N052		膜性腎症	5831004
6	ギャロウエイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	Q897		ギャロウエイ・モワト症候群	8848496
7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		ネフローゼ症候群	5819004
7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		先天性ネフローゼ症候群	8836335
8	IgA腎症	N028		IgA腎症	5831001
9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA腎症を除く。)	N053		メサンギウム増殖性糸球体腎炎	8840538
10	膜性増殖性糸球体腎炎	N055		膜性増殖性糸球体腎炎	8840229
11	紫斑病性腎炎	D690	N082	紫斑病腎炎	2878004
12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	N017		抗糸球体基底膜腎炎	8848508
13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	Q878		アルポート症候群	8830377
13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
14	エプスタイン (Epstein) 症候群	D696	H905	エプスタイン症候群	8848463
15	ループス腎炎	M321	N085	ループス腎炎	7100007
16	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	M317		顕微鏡的多発血管炎	8842086
16	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
17	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	M313		多発血管炎性肉芽腫症	8848381
17	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
18	非典型溶血性尿毒症症候群	D593		非典型溶血性尿毒症症候群	8847900
19	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	Q872		爪・膝蓋骨症候群	8837843
20	フィブロネクチン腎症	N078		フィブロネクチン腎症	8849832
21	リポタンパク糸球体症	N078		リポタンパク糸球体症	8849850
22	7から21までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
23	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	N119		慢性尿細管間質性腎炎	8840381
24	慢性腎盂腎炎	N119		慢性腎盂腎炎	5900001
25	アミロイド腎	E850	N298	腎アミロイドーシス	2773031
26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	E790	N189	家族性若年性高尿酸血症性腎症	8848322
27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	N189		登録なし	
28	ネフロン癆	Q615		ネフロンろう	8849820
29	腎血管性高血圧	I150		腎血管性高血圧症	8835586
30	腎静脈血栓症	I823		腎静脈血栓症	8835608
31	腎動静脈瘻	I770		腎動静脈瘻	8848362
32	尿細管性アシドーシス	Q273		先天性腎動静脈瘻	8848367
33	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	N258		尿細管性アシドーシス	2762015
34	バーター (Bartter) 症候群	E268		ギッテルマン症候群	8842162
35	尿管結石	E268		バーター症候群	8839054
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N202		尿管結石	8835637
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	D410		腎腫瘍	2395028
37	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
37	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N170		急性尿細管壊死	5845001
37	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	N280		腎虚血	8835585
38	多発性嚢胞腎	Q613		多発性のう胞腎	8837063
39	低形成腎	Q605		低形成腎	7530012

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
40	腎無形成	Q602		腎無形成	7530007
41	ポッター (Potter) 症候群	Q606		ポッター症候群	8840210
42	多嚢胞性異形成腎	Q614		多のう胞性異形成腎	8849036
43	寡巨大糸球体症	Q604		寡巨大糸球体症	8849731
44	鰓耳腎症候群	Q898		鰓耳腎症候群	8848527
45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639		腎奇形	7533034
46	閉塞性尿路疾患	N139		尿路閉塞	5996003
46	閉塞性尿路疾患	N133		水腎症	5919005
46	閉塞性尿路疾患	Q620		先天性水腎症	7532003
46	閉塞性尿路疾患	N288		巨大尿管	8832706
46	閉塞性尿路疾患	Q622		先天性尿管拡張症	8836322
46	閉塞性尿路疾患	N137		膀胱尿管逆流	5937004
46	閉塞性尿路疾患	Q627		先天性膀胱尿管逆流	8836370
47	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	Q649		尿路奇形	7539006
48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	N26		萎縮腎	5870001
49	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	Q605		先天性腎萎縮	7530009
50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	E720		ファンコーニ症候群	2700007
51	ロウ (Lowe) 症候群	E720		ロウ症候群	8841215

表 3 慢性呼吸器疾患 (令和 3 年度版)

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	気道狭窄	J988		気道狭窄	5191014
	咽頭狭窄	J392		咽頭狭窄症	4782035
	喉頭狭窄	J386		喉頭狭窄症	8833612
	先天性喉頭狭窄症	Q318		先天性喉頭狭窄症	8836207
	気管狭窄	J398		気管狭窄症	8832150
	先天性気管狭窄症	Q321		先天性気管狭窄症	8836173
	気管軟化症	J398		気管軟化症	5191021
	先天性気管軟化症	Q320		先天性気管軟化症	8836178
	気管支狭窄症	J980		気管支狭窄症	8832159
	先天性気管支狭窄症	Q323		先天性気管支狭窄症	8836175
	気管支軟化症	J980		気管支軟化症	8832169
	先天性気管支軟化症	Q322		先天性気管支軟化症	8836177
2	気管支喘息	J459		気管支喘息	4939008
3	先天性中枢性低換気症候群	G473		先天性中枢性低換気症候群	8849799
4	特発性間質性肺炎	J841		特発性間質性肺炎	5168009
5	先天性肺胞蛋白症 (遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)	J840		先天性肺胞蛋白症	8848588
6	肺胞微石症	J840		肺胞微石症	5162001
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q348		線毛機能不全症候群	8849145
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q878		カルタゲナー症候群	7486001
8	嚢胞性線維症	E849		のう胞性線維症	8838762
9	気管支拡張症	J47		気管支拡張症	4950002
10	特発性肺ヘモジデロシス	E831	J998	特発性肺ヘモジデロシス	8848636
11	慢性肺疾患	P279		新生児慢性肺疾患	8844881
12	閉塞性細気管支炎	J448		閉塞性細気管支炎	4912004
13	先天性横隔膜ヘルニア	Q790		先天性横隔膜ヘルニア	8836145
14	先天性嚢胞性肺疾患	Q330		先天性のう胞性肺疾患	8849800

表 4 慢性心疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1 洞不全症候群	I495		洞不全症候群	4278046
2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	I441		モビッツ2型第2度房室ブロック	8842540
3 完全房室ブロック	I442		完全房室ブロック	4260002
4 脚ブロック	I454		脚ブロック	4265002
5 多源性心室期外収縮	I493		多源性心室期外収縮	4276018
6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	I456		WPW症候群	4267002
7 多源性心房頻拍	I471		多源性心房頻拍	8849656
8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	I471		上室頻拍	8835435
9 ベラバミル感受性心室頻拍	I472		ベラバミル感受性心室頻拍	8849681
10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	I472		カテコラミン誘発多形性心室頻拍	8849584
11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	I472		心室頻拍	4271005
12 心房粗動	I489		心房粗動	4273009
13 心房細動	I489		心房細動	4273006
14 心室細動	I490		心室細動	4274004
15 QT延長症候群	I458		QT延長症候群	8830130
16 肥大型心筋症	I422		肥大型心筋症	4254015
17 不整脈源性右室心筋症	I428		不整脈源性右室心筋症	8842533
18 心筋緻密化障害	I424		心筋緻密化障害	8848202
19 拡張型心筋症	I420		特発性拡張型心筋症	4254028
20 拘束型心筋症	I425		拘束型心筋症	8833543
21 心室瘤	I253		心室瘤	4141004
22 心内膜線維弾性症	I424		心内膜線維弾性症	8835121
23 心臓腫瘍	D487		心臓腫瘍	2398069
24 慢性心筋炎	I514		慢性心筋炎	4290005
25 慢性心膜炎	I319		慢性心膜炎	8849683
26 収縮性心膜炎	I311		収縮性心膜炎	4232006
27 先天性心膜欠損症	Q248		先天性心膜欠損症	8836237
28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	I348		乳児特発性僧帽弁腱索断裂	8849668
29 左冠動脈肺動脈起始症	Q245		左冠動脈肺動脈起始症	8849442
30 右冠動脈肺動脈起始症	Q245		右冠動脈肺動脈起始症	8849467
31 29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	Q245		冠動脈起始異常	8849261
32 川崎病性冠動脈瘤	M303		川崎病性冠動脈瘤	4461004
33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	I251		冠動脈狭窄症	8831574
34 狭心症	I209		狭心症	4139007
35 心筋梗塞	I219		心筋梗塞	8834919
36 左心低形成症候群	Q234		左心低形成症候群	8834015
37 単心室症	Q204		単心室症	8837116
38 三尖弁閉鎖症	Q224		三尖弁閉鎖症	8834112
39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213		心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553
40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	8848554
41 ファロー (Fallot) 四徴症	Q213		ファロー四徴症	8839593
42 タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形	Q201		タウシッヒ・ビング症候群	8842798
43 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	Q201		両大血管右室起始症	7451001
44 両大血管左室起始症	Q202		両大血管左室起始症	7451013
45 完全大血管転位症	Q203		完全大血管転位症	8831636
46 先天性修正大血管転位症	Q205		修正大血管転位	7451011
47 エプスタイン (Ebstein) 病	Q225		エプスタイン病	8848464
48 総動脈幹遺残症	Q200		総動脈幹遺残症	8848599
49 大動脈肺動脈窓	Q214		大動脈肺動脈窓	8837396
50 三心房心	Q242		三心房心	7468007
51 動脈管開存症	Q250		動脈管開存症	8838259
52 単心房症	Q212		単心房症	8837117
53 二次孔型心房中隔欠損症	Q211		二次孔開存	8838394
54 静脈洞型心房中隔欠損症	Q211		静脈洞欠損症	8835489
55 不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	Q212		不完全型房室中隔欠損症	8841661
56 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	Q212		完全型房室中隔欠損症	8841660
57 心室中隔欠損症	Q210		心室中隔欠損症	8834988
58 総肺静脈還流異常症	Q262		総肺静脈還流異常	8842790

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
59	部分肺静脈還流異常症	Q263		部分肺静脈還流異常	7474014
60	肺静脈狭窄症	I288		肺静脈狭窄症	8845465
61	左室右房交通症	Q210		左室右房交通症	8848715
62	右室二腔症	Q248		右室二腔症	8847160
63	肺動脈弁下狭窄症	Q243		肺動脈弁下狭窄症	8838862
64	大動脈弁下狭窄症	Q244		大動脈弁下部狭窄症	4251001
65	肺動脈弁上狭窄症	Q256		肺動脈弁上狭窄症	8843759
66	末梢性肺動脈狭窄症	Q256		末梢性肺動脈狭窄症	8843791
67	肺動脈弁欠損	Q223		肺動脈弁欠損	8845467
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		右肺動脈上行大動脈起始症	8849686
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		左肺動脈上行大動脈起始症	8849675
69	一側肺動脈欠損	Q257		右肺動脈欠損	8849685
69	一側肺動脈欠損	Q257		左肺動脈欠損	8849674
70	大動脈縮窄症	Q251		大動脈縮窄症	8837394
71	大動脈縮窄複合	Q251		大動脈縮窄複合	8849661
72	大動脈弁上狭窄症	Q253		大動脈弁上狭窄症	8842803
73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	Q253		ウィリアムズ症候群	8842554
74	70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	Q253		大動脈狭窄症	8837389
75	大動脈弓離断複合	Q251		大動脈弓離断複合	8849660
76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	Q254		大動脈弓閉塞症	8849808
77	重複大動脈弓症	Q254		重複大動脈弓	8835310
78	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257		左肺動脈右肺動脈起始症	8849444
79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	Q254		血管輪	8849743
80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	Q254		バルサルバ洞動脈瘤	7472001
81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	I719		大動脈瘤	4416003
82	肺動静脈瘻	I280		肺動静脈瘻	4170003
83	冠動脈瘻	Q245		先天性冠状動脈瘻	8836155
84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	I770		動静脈瘻	4470003
85	肺動脈性肺高血圧症	I270		肺動脈性肺高血圧症	8844804
86	慢性肺性心	I279		慢性肺性心	4169004
87	三尖弁狭窄症	I070		三尖弁狭窄症	8834110
87	三尖弁狭窄症	Q224		先天性三尖弁狭窄症	8836222
88	三尖弁閉鎖不全症	I071		三尖弁閉鎖不全症	8834113
88	三尖弁閉鎖不全症	Q228		先天性三尖弁閉鎖不全症	8844500
89	僧帽弁狭窄症	I050		僧帽弁狭窄症	8836695
89	僧帽弁狭窄症	Q232		先天性僧帽弁狭窄症	8836278
90	僧帽弁閉鎖不全症	I340		僧帽弁閉鎖不全症	8836699
90	僧帽弁閉鎖不全症	Q233		先天性僧帽弁閉鎖不全症	8836280
91	肺動脈弁狭窄症	I370		肺動脈弁狭窄症	8838864
91	肺動脈弁狭窄症	Q221		先天性肺動脈弁狭窄症	8836346
92	肺動脈弁閉鎖不全症	I371		肺動脈弁閉鎖不全症	8838867
92	肺動脈弁閉鎖不全症	Q222		先天性肺動脈弁閉鎖不全症	8836347
93	大動脈弁狭窄症	I350		大動脈弁狭窄症	8837399
93	大動脈弁狭窄症	Q230		先天性大動脈弁狭窄症	8836295
94	大動脈弁閉鎖不全症	I351		大動脈弁閉鎖不全症	8837402
94	大動脈弁閉鎖不全症	Q231		先天性大動脈弁閉鎖不全症	8836296
95	僧帽弁弁上輪	Q232		僧帽弁弁上輪	8849648
96	無脾症候群	Q890		無脾症候群	7590002
97	多脾症候群	Q890		多脾症候群	7590001
98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	I971		フォンタン術後症候群	8849448
99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	Q872		ホルト・オーラム症候群	8840099

表 5 内分泌疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	先天性下垂機能低下症	E230		先天性下垂機能低下症	8849796
2	後天性下垂機能低下症	E230		後天性下垂機能低下症	8849746
3	下垂性巨人症	E220		下垂性巨人症	2530002
4	先端巨大症	E220		先端巨大症	2530005
5	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に限る。）	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
6	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。）	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
7	インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症	E343		インスリン様成長因子1不応症	8849713
8	成長ホルモン不応症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）	E343		ラロン型低身長症	8843016
9	高プロラクチン血症	E221		高プロラクチン血症	2539008
10	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	E222		抗利尿ホルモン不適合分泌症候群	8833721
11	中枢性尿崩症	E232		中枢性尿崩症	2535006
12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	E870		本態性高ナトリウム血症	8840109
13	腎性尿崩症	N251		腎性尿崩症	5881001
14	中枢性塩喪失症候群	E871		中枢性塩喪失症候群	8849809
15	バセドウ（Basedow）病	E050		バセドウ病	2420002
16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	E059		甲状腺機能亢進症	8833502
17	異所性甲状腺	Q892		異所性甲状腺	8842232
18	無甲状腺症	E031		甲状腺無形成	8833523
19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	E230		先天性TSH分泌低下症	8849795
20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	E031		先天性甲状腺機能低下症	8836205
21	橋本病	E063		橋本病	2452003
22	萎縮性甲状腺炎	E063		萎縮性甲状腺炎	2458002
23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	E039		甲状腺機能低下症	8833504
24	甲状腺ホルモン不応症	E078		甲状腺ホルモン不応症	2449035
25	腺腫様甲状腺腫	E049		腺腫様甲状腺腫	2419003
26	副甲状腺機能亢進症	E213		副甲状腺機能亢進症	2520003
27	副甲状腺欠損症	E892		副甲状腺欠損症	8844595
28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	E209		副甲状腺機能低下症	8844593
29	自己免疫性多内分泌腺症候群1型	E310		多腺性自己免疫症候群1型	8848211
30	自己免疫性多内分泌腺症候群2型	E310		多腺性自己免疫症候群2型	8848212
31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	E201		偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025
32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	E201		偽性副甲状腺機能低下症	2754022
33	クッシング（Cushing）病	E240		クッシング病	2550002
34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	E243		異所性ACTH産生腫瘍	2553006
35	副腎腺腫	D350		副腎腺腫	1940011
36	副腎皮質結節性過形成	E248		副腎皮質結節性過形成	8849834
37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	E249		クッシング症候群	2550001
38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	E230		ACTH単独欠損症	2534001
39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	E274		副腎皮質刺激ホルモン不応症	8848663
40	先天性副腎低形成症	Q891		先天性副腎低形成症	8849801
41	グルココルチコイド抵抗症	E258		グルココルチコイド抵抗症	8849741
42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	E274		副腎皮質機能低下症	8839699
42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	E271		アジソン病	2554005
43	アルドステロン症	E260		原発性アルドステロン症	2551005
44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	E270		AME症候群	8849697
45	リドル（Liddle）症候群	I152		リドル症候群	8849491
46	低レニン性低アルドステロン症	E274		低レニン性低アルドステロン症	8842095

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
47	アルドステロン合成酵素欠損症	E274		アルドステロン合成酵素欠損症	8849708
48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	E274		低アルドステロン症	8837851
49	偽性低アルドステロン症	E878		偽性低アルドステロン症	8842485
50	リポイド副腎過形成症	E250		先天性リポイド副腎過形成症	8848210
51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250		3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179
52	11β-水酸化酵素欠損症	E250		11β-水酸化酵素欠損症	8848176
53	17α-水酸化酵素欠損症	E250		17α-水酸化酵素欠損症	8848177
54	21-水酸化酵素欠損症	E250		21-水酸化酵素欠損症	8848311
55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250		P450 オキシドレダクターゼ欠損症	8848188
56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	E250		先天性副腎過形成	2552003
57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	E228		ゴナドトロピン依存性思春期早発症	8849754
58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	E301		ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	8849755
59	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E280		エストロジェン過剰症	8830867
60	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	E281		アンドロゲン過剰症	8830406
61	カルマン（Kallmann）症候群	E230		カルマン症候群	2534002
62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	E230		低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	8837874
63	精巣形成不全	Q551		精巣形成不全	8849790
64	卵巣形成不全	Q503		卵巣形成不全	8849847
65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E291		精巣機能不全症	8835895
65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E283		原発性卵巣機能低下症	8833321
66	卵精巣性分化疾患	Q560		卵精巣性分化疾患	8849846
67	混合性性腺異形成症	Q998		混合性性腺異形成症	8849752
68	5α-還元酵素欠損症	E291		5α-還元酵素欠損症	8830049
69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	Q561		17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	8849692
70	アンドロゲン不応症	E345		アンドロゲン不応症	8849709
71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	Q561		46XY 性分化疾患	8849696
72	46,XX 性分化疾患	Q562		46XX 性分化疾患	8849694
73	VIP 産生腫瘍	C254		VIP 産生腫瘍	8844929
74	ガストリノーマ	D377		ガストリノーマ	2117010
75	カルチノイド症候群	E340		カルチノイド症候群	8831469
76	グルカゴノーマ	D377		グルカゴノーマ	2116001
77	インスリノーマ	D377		インスリノーマ	2117001
78	先天性高インスリン血症	E161		先天性高インスリン血症	8849798
79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症	E161		高インスリン血症	2511007
80	ビタミンD 依存性くる病	E550		ビタミンD 依存性くる病	8845185
81	ビタミンD 抵抗性骨軟化症	E833		ビタミンD 抵抗性くる病	8839503
82	原発性低リン血症性くる病	E833		原発性低リン血症性くる病	8833309
83	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	E881		脂肪萎縮症	8848541
84	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 1 型	2374002
85	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 2 型	8837058
86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	D448		多発性内分泌腫瘍 3 型	2374005
87	多嚢胞性卵巣症候群	E282		多のう胞性卵巣症候群	8836997
88	ターナー（Turner）症候群	Q969		ターナー症候群	7586003
89	ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	Q871		ブラダー・ウィリー症候群	8839918
90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	Q781		マクキューン・オルブライト症候群	8840224
91	ヌーナン（Noonan）症候群	Q871		ヌーナン症候群	8838638
92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	Q878		ローレンス・ムーン症候群	8841206

表 6 膠原病（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード	
1	若年性特発性関節炎（※）	M089	G948	若年性特発性関節炎	8844742	
1	若年性特発性関節炎（※）	M0890		若年性関節炎	8835247	
1	若年性特発性関節炎（※）	M084		少関節型若年性関節炎	8834691	
1	若年性特発性関節炎（※）	M088		関節型若年性特発性関節炎	8845118	
1	若年性特発性関節炎（※）	M082		全身型若年性特発性関節炎	8845133	
1	若年性特発性関節炎（※）	M0820		ステル病	7143001	
1	若年性特発性関節炎（※）	M0800		若年性関節リウマチ	7143002	
1	若年性特発性関節炎（※）	M0830		若年性多発性関節炎	8835257	
2	全身性エリテマトーデス（※）	M329		全身性エリテマトーデス	7100011	
2	全身性エリテマトーデス（※）	M321		中枢神経ループス	8844080	
2	全身性エリテマトーデス（※）	M320		薬剤誘発性ループス	7100031	
2	全身性エリテマトーデス（※）	P008		新生児ループス	7100032	
2	全身性エリテマトーデス（※）	F069		全身性エリテマトーデス精神病	8836514	
3	皮膚筋炎／多発性筋炎（※）	M330		J991	若年性皮膚筋炎	8835260
3	皮膚筋炎／多発性筋炎（※）	M332			多発性筋炎	7104004
3	皮膚筋炎／多発性筋炎（※）	M339			皮膚筋炎	7103007
3	皮膚筋炎／多発性筋炎（※）	M331			皮膚筋炎性間質性肺炎	8848302
4	シェーグレン（Sjögren）症候群	M350		N385	シェーグレン症候群	7102001
5	抗リン脂質抗体症候群（※）	D686			抗リン脂質抗体症候群	7100033
6	ベーチェット（Behçet）病	M352			ベーチェット病	1361002
7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	M314			高安動脈炎	8848380
8	多発血管炎性肉芽腫症	M313			多発血管炎性肉芽腫症	8848381
9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	M300			結節性多発動脈炎	8833125
10	顕微鏡的多発血管炎	M317			顕微鏡的多発血管炎	8842086
11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		8848338	
12	再発性多発軟骨炎	M9410	再発性多発軟骨炎		8833968	
13	全身性強皮症	M340	全身性強皮症		7101012	
13	全身性強皮症	M348	全身性強皮症性呼吸器障害		8844510	
14	混合性結合組織病	M351	混合性結合組織病		7109008	
15	家族性地中海熱	E850	家族性地中海熱		8831283	
16	クリオピリン関連周期熱症候群	D898	クリオピリン関連周期熱症候群		8848332	
17	TNF 受容体関連周期性症候群	D898	TNF 受容体関連周期性症候群		8848190	
18	ブラウ（Blau）症候群／若年発症サルコイドーシス	D898	ブラウ症候群		8848225	
19	中條・西村症候群	D898	中條・西村症候群		8848643	
20	高 IgD 症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	D898	高 IgD 症候群		8848134	
21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898	PAPA 症候群		8848441	
22	慢性再発性多発性骨髄炎	D898	慢性再発性多発性骨髄炎		8848673	
23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	D898	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症		8849714	
24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	D899	遺伝性自己炎症疾患		8849246	

（※）主な MEDIS 傷病名を記載

表 7 糖尿病（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	1 型糖尿病（※）	E10	E11	1 型糖尿病	2500014
2	2 型糖尿病（※）	E11		2 型糖尿病	2500015
3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	E11		若年 2 型糖尿病	8835244
4	新生児糖尿病	P702		新生児糖尿病	7751002
5	インスリン受容体異常症	E13		インスリン受容体異常症	8849874
6	脂肪萎縮性糖尿病	E881		先天性全身性脂肪萎縮症	8848583
7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	E14		糖尿病	2500013

（※）主な MEDIS 傷病名を記載

表 8 先天性代謝異常（令和 3 年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	E701		フェニルケトン尿症	8839619
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	E701		高フェニルアラニン血症	2701002
2	高チロシン血症 1 型	E702		高チロシン血症 1 型	8848509
3	高チロシン血症 2 型	E702		高チロシン血症 2 型	8848510
4	高チロシン血症 3 型	E702		高チロシン血症 3 型	8848511
5	高プロリン血症	E725		高プロリン血症	2708008
6	プロリダーゼ欠損症	E728		プロリダーゼ欠損症	8849680
7	メープルシロップ尿症	E710		メープルシロップ尿症	2703002
8	ホモシスチン尿症	E721		ホモシスチン尿症	2704002
9	高メチオニン血症	E721		高メチオニン血症	8833695
10	非ケトーシス型高グリシン血症	E725		非ケトン性高グリシン血症	8839213
11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E722		N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	8848440
12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E722		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	8844943
13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E724		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	8844938
14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	E722		シトルリン血症	8844977
15	アルギニノコハク酸尿症	E722		アルギニノコハク酸尿症	8830329
16	高アルギニン血症	E722		高アルギニン血症	8833331
17	シトルリン欠損症	E722		シトルリン欠損症	8848539
18	高オルニチン血症	E724		高オルニチン血症	8833342
19	ハートナップ（Hartnup）病	E720		ハートナップ病	8838784
20	リジン尿性蛋白不耐症	E723		リジン尿性蛋白不耐症	8845042
21	シスチン尿症	E720		シスチン尿症	2700003
22	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	E729		アミノ酸代謝異常症	8830299
23	メチルマロン酸血症	E711		メチルマロン酸血症	8840544
24	プロピオン酸血症	E711		プロピオン酸血症	8839924
25	β-ケトチオラーゼ欠損症	E713		β-ケトチオラーゼ欠損症	8849462
26	イソ吉草酸血症	E711		イソ吉草酸血症	8830486
27	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	E711		メチルクロトニルグリシン尿症	8847259
28	メチルグルタコン酸尿症	E711		3-メチルグルタコン酸尿症	8847143
29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	E711		HMG 血症	8847147
30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症	E713		HMG-C o A 合成酵素欠損症	8849570
31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	E713		SCOT 欠損症	8849577
32	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818		複合カルボキシラーゼ欠損症	8848662
33	グルタル酸血症 1 型	E723		グルタル酸血症 1 型	8847169
34	グルタル酸血症 2 型	E713		グルタル酸血症 2 型	8847170
35	原発性高シュウ酸尿症	E748		原発性高シュウ酸尿症	8841448
36	アルカプトン尿症	E702		アルカプトン尿症	2702001
37	グリセロール尿症	E748		グリセロール尿症	8849601
38	先天性胆汁酸代謝異常症	E755		先天性胆汁酸代謝異常症	8849646
39	23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	E888		登録なし	
40	全身性カルニチン欠損症	E713		一次性カルニチン欠乏症	8846468
41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	E713		C P T 1 欠損症	8847145
42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	E713		C P T 2 欠損症	8847146
43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	E713		C A C T 欠損症	8849236
44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		V L C A D 欠損症	8847154
45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		M C A D 欠損症	8847150
46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		S C A D 欠損症	8847153
47	三頭酵素欠損症	E713		三頭酵素欠損症	8849309
48	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		H A D H 欠損症	8849567
49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	E713		脂肪酸代謝障害	8834481

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744		ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	8848412
51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8849677
52	フマラーゼ欠損症	E888		フマラーゼ欠損症	8849678
53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	E888		スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	8849783
54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	E888		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	8849840
55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	E888		ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	8849839
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888/ G713/ G318		登録なし	
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	G318		リー症候群	8840933
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888		MELAS 症候群	8846079
56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	E888		MERRF 症候群	8846080
57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	E888/ H498		登録なし	
57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	H498		カーズ・セイヤー症候群	8831018
58	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	E888		ミトコンドリア病	8845613
59	遺伝性フルクトース不耐症	E741		遺伝性果糖不耐症	8830566
60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	E742		GALT 欠損症	8848434
61	ガラクトキナーゼ欠損症	E742		ガラクトキナーゼ欠損症	8831887
62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	E742		GAL E 欠損症	8848686
63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	E741		FBPase 欠損症	8849564
64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	E744		PEPCK 欠損症	8849574
65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	E740		糖原病 0 型	8848622
66	糖原病 I 型	E740		糖原病 1 型	8838009
67	糖原病 III 型	E740		糖原病 3 型	8838011
68	糖原病 IV 型	E740		糖原病 4 型	8838012
69	糖原病 V 型	E740		糖原病 5 型	8838013
70	糖原病 VI 型	E740		糖原病 6 型	8838014
71	糖原病 VII 型	E740		糖原病 7 型	8838015
72	糖原病 IX 型	E740		糖原病 9 型	8848631
73	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	E748	G948	グルコーストランスポーター 1 欠損症	8848499
74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	E749		糖代謝障害	8838048
75	ムコ多糖症 I 型	E760		ムコ多糖症 I 型	8846225
76	ムコ多糖症 II 型	E761		ムコ多糖症 II 型	8846226
77	ムコ多糖症 III 型	E762		ムコ多糖症 III 型	8846227
78	ムコ多糖症 IV 型	E762		ムコ多糖症 IV 型	8846228
79	ムコ多糖症 VI 型	E762		ムコ多糖症 VI 型	8846229
80	ムコ多糖症 VII 型	E762		ムコ多糖症 VII 型	8846230
81	フコシドーシス	E771		フコース症	8839775
82	マンノシドーシス	E771		マンノシドーシス	8846223
83	アスパルチルグルコサミン尿症	E771		アスパルチルグルコサミン尿症	8846091
84	シアリドーシス	E771		シアリドーシス	8842242
85	ガラクトシアリドーシス	E751		ガラクトシアリドーシス	8831888
86	GM1-ガングリオシドーシス	E751		GM1 ガングリオシドーシス	8830079
87	GM2-ガングリオシドーシス	E750		GM2 ガングリオシドーシス	8830080
88	異染性白質ジストロフィー	E752		異染性白質ジストロフィー	8830484
89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	E752		ニーマン・ピック病	3302003
90	ゴーシェ (Gaucher) 病	E752		ゴーシェ病	2727004
91	ファブリー (Fabry) 病	E752		ファブリー病	8839589
92	クラッペ (Krabbe) 病	E752		クラッペ病	3300002
93	ファーバー (Farber) 病	E752		ファーバー病	8846212
94	マルチプルスルファターゼ欠損症	E752		マルチプルスルファターゼ欠損症	8846221

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	E770		I 細胞病	8830106
96	ムコリピドーシスⅢ型	E770		ムコリピドーシス 3 型	8840477
97	ポンペ (Pompe) 病	E740		ポンペ病	2710010
98	酸性リパーゼ欠損症	E755		酸性リパーゼ欠損症	8849631
99	シスチン症	E720		シスチン症	2700015
100	遊離シアル酸蓄積症	E771		遊離シアル酸蓄積症	8849689
101	神経セロイドリポフスチン症	E754		神経セロイドリポフスチン症	8834938
102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	E888		登録なし	
103	ペルオキシソーム形成異常症	E713		ペルオキシソーム形成異常症	8848670
104	副腎白質ジストロフィー	E713		副腎白質ジストロフィー	8839695
105	レフサム (Refsum) 病	G601		レフサム病	8841173
106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	E713		ペルオキシソーム病	8848671
107	ウイルソン (Wilson) 病	E830		ウイルソン病	8830765
108	メンケス (Menkes) 病	E830		メンケス病	8848674
109	オクシピタル・ホーン症候群	E830		オクシピタル・ホーン症候群	8848471
110	無セルロプラスミン血症	E830		無セルロプラスミン血症	8840491
111	亜硫酸酸化酵素欠損症	E721		モリブデン補酵素欠損症	8847260
112	先天性陽性肢端皮膚炎	E832		陽性肢端皮膚炎	8842253
113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	E839		登録なし	
114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	E791		レッシュ・ナイハン症候群	8841162
115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	E798		アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	8849243
116	キサンチン尿症	E798		キサンチン尿症	8832196
117	尿酸トランスポーター異常症	E799		尿酸トランスポーター異常症	8849669
118	オロチン酸尿症	E798		オロチン酸尿症	8831006
119	114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	E799		登録なし	
120	先天性葉酸吸収不全症	D528		先天性葉酸吸収不全	8836383
121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	E568		登録なし	
122	ビオプテリン代謝異常症	E708		ビオプテリン代謝異常症	8849676
123	チロシン水酸化酵素欠損症	G241		チロシン水酸化酵素欠損症	8849663
124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708		芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8849463
125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	E888		ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	8849667
126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E888		G A B A アミノ基転移酵素欠損症	8849565
127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	E711		コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	8849629
128	122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	E728		登録なし	
129	原発性高カイロミクロン血症	E783		原発性高カイロミクロン血症	8849528
130	家族性高コレステロール血症	E780		家族性高コレステロール血症	2720001
131	家族性複合型高脂血症	E784		家族性複合型高脂血症	8831286
132	無β-リポタンパク血症	E786		無ベータリポタンパク血症	8840506
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	E786		高比重リポタンパク欠乏症	8833663
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		先天性脂質代謝異常	2729003
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		脂質代謝異常	2729002
135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	Q796		エーラス・ダンロス症候群	7568002
136	リポイドタンパク症	E788		リポイドタンパク症	8849690
137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	E889		登録なし	
138	α1-アンチトリプシン欠損症	E880		α 1-アンチトリプシン欠乏症	8848451

表 9 血液疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	巨赤芽球性貧血	D531		巨赤芽球性貧血	2819003
2	後天性赤芽球癆	D609		後天性赤芽球癆	8833581
3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	D610		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607
4	先天性赤血球形成異常性貧血	D644		先天性赤血球形成異常性貧血	8836270
5	鉄芽球性貧血	D643		鉄芽球性貧血	2850002
6	無トランスフェリン血症	E880		無トランスフェリン血症	8840496
7	寒冷凝集素症	D591		寒冷凝集素症	2830009
8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D596		発作性寒冷ヘモグロビン尿症	8840090
9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	D591		自己免疫性溶血性貧血	2830003
10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595		発作性夜間ヘモグロビン尿症	8840095
11	遺伝性球状赤血球症	D580		遺伝性球状赤血球症	2820001
12	口唇赤血球症	D588		口唇赤血球症	8833477
13	鎌状赤血球症	D571		鎌状赤血球症	8831451
14	不安定ヘモグロビン症	D582		不安定ヘモグロビン症	8839599
15	サラセミア	D569		サラセミア	8834025
16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	D550		G6PD欠乏性貧血	8830076
17	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D552		ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	8839577
18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D559		酵素異常による遺伝性溶血性貧血	2829004
18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D589		家族性溶血性貧血	8831289
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D599		溶血性貧血	2839007
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D594		非自己免疫性溶血性貧血	8839277
20	微小血管障害性溶血性貧血	D594		微小血管障害性溶血性貧血	8839468
21	真性多血症	D45		真性赤血球増加症	2890011
22	家族性赤血球増加症	D750		家族性赤血球増加症	8831280
23	免疫性血小板減少性紫斑病	D693		特発性血小板減少性紫斑病	2873013
24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	D694		血小板減少性紫斑病	2873007
25	血栓性血小板減少性紫斑病	M311		血栓性血小板減少性紫斑病	4466002
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D695		続発性血小板減少症	8836825
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
27	先天性無巨核球性血小板減少症	D694		先天性無巨核球性血小板減少症	8849803
28	ファンconi（Fanconi）貧血	D610		ファンconi貧血	2840001
29	周期性血小板減少症	D696		周期性血小板減少症	8834538
30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	D694		メイ・ヘグリン異常症	8849842
31	本態性血小板血症	D473		本態性血小板血症	2387011
32	ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	D691		ベルナル・スーリエ症候群	8842165
33	血小板無力症	D691		血小板無力症	2871008
34	血小板放出機構異常症	D691		血小板放出機構異常症	8833108
35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	D691		血小板機能異常症	2871003
36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	D682		フィブリノーゲン欠乏症	2866028
37	先天性プロトロンビン欠乏症	D682		プロトロンビン欠乏症	2863004
38	第Ⅴ因子欠乏症	D682		第Ⅴ因子欠乏症	8837258
39	第Ⅶ因子欠乏症	D682		第Ⅶ因子欠乏症	8847221
40	血友病A	D66		血友病A	2860002
41	血友病B	D67		血友病B	2861002
42	第Ⅹ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅹ因子欠乏症	8836288
43	第Ⅺ因子欠乏症	D681		先天性第Ⅺ因子欠乏症	8847783
44	第Ⅻ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅻ因子欠乏症	8836289
45	第Ⅼ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅼ因子欠乏症	8836290
46	フォンウィルブランド（vonWillebrand）病	D680		フォンウィルブランド病	2864002
47	36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	D689		先天性血液凝固因子異常	2869021
48	先天性プロテインC欠乏症	D685		プロテインC欠乏症	8841336
49	先天性プロテインS欠乏症	D685		プロテインS欠乏症	8841337

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
50	先天性アンチトロンビン欠乏症	D685		アンチトロンビン欠乏症	8847158
51	骨髄線維症	D474		骨髄線維症	8833808
52	再生不良性貧血	D619		再生不良性貧血	2849003
52	再生不良性貧血	D619		軽症再生不良性貧血	8846120
52	再生不良性貧血	D619		中等症再生不良性貧血	8846189
52	再生不良性貧血	D619		重症再生不良性貧血	8846160
52	再生不良性貧血	D619		最重症再生不良性貧血	8846136
52	再生不良性貧血	D619		本態性再生不良性貧血	8840110
52	再生不良性貧血	D610		先天性再生不良性貧血	2840007
52	再生不良性貧血	D610		ファンconi貧血	2840001
52	再生不良性貧血	D610		体質性再生不良性貧血	8836888
52	再生不良性貧血	D611		薬剤性再生不良性貧血	8840706
52	再生不良性貧血	D612		二次性再生不良性貧血	8838399
52	再生不良性貧血	D612		肝炎後再生不良性貧血	8831483
52	再生不良性貧血	D613		特発性再生不良性貧血	8838181

表 10 免疫疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	X連鎖重症複合免疫不全症	D821		X連鎖重症複合免疫不全症	8846087
2	細網異形成症	D810		細網異形成症	8849630
3	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症	D813		ADA欠乏症	8830053
4	オーメン（Omenn）症候群	D818		オーメン症候群	8846099
5	プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症	D815		PNP欠損症	8846085
6	CD8欠損症	D818		CD8欠損症	8849561
7	ZAP-70欠損症	D818		ZAP-70欠損症	8846090
8	MHCクラスI欠損症	D816		MHCクラスI欠損症	8846081
9	MHCクラスII欠損症	D817		MHCクラスII欠損症	8846083
10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	D819		登録なし	
11	ウィスコット・オールドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群	D820		ウィスコット・オールドリッチ症候群	2791001
12	毛細血管拡張性運動失調症	G113		毛細血管拡張性運動失調症	3348008
13	ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群	D828		ナイミーヘン染色体不安定症候群	8846196
14	ブルーム（Bloom）症候群	Q828		ブルーム症候群	8844103
15	ICF症候群	D800		ICF症候群	8849571
16	PMS2異常症	D848		PMS2異常症	8849575
17	RIDDLE症候群	D828		RIDDLE症候群	8849576
18	シムケ（Schimke）症候群	D848		シムケ症候群	8849634
19	胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）	D821		ディジョージ症候群	8837955
19	胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）	Q938		22q11.2欠失症候群	8846236
20	高IgE症候群	D824		高IgE症候群	8833327
21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D848		肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	8849735
22	先天性角化異常症	Q828		先天性角化異常症	7573028
23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	D800		X連鎖無ガンマグロブリン血症	8846088
24	分類不能型免疫不全症	D839		分類不能免疫不全症	2799003
25	高IgM症候群	D805		高IgM症候群	8833328
26	IgGサブクラス欠損症	D803		IgGサブクラス欠損症	8846077
27	選択的IgA欠損	D802		IgA欠損症	8846076
28	特異抗体産生不全症	D806		特異抗体産生不全症	8849665
29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807		乳児一過性低ガンマグロブリン血症	2790021
30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	D809		体液性免疫不全症	8836861
31	チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群	E703		チェディアック・東症候群	8837461
32	X連鎖リンパ増殖症候群	D823		X連鎖リンパ増殖症候群	8846089

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	D763		自己免疫性リンパ増殖症候群	8849640
34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	D849		登録なし	
35	重症先天性好中球減少症	D70		重症先天性好中球減少症	8846162
36	周期性好中球減少症	D70		周期性好中球減少症	8834539
37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	D70		好中球減少症	2880001
38	白血球接着不全症	D71		白血球接着不全症	8846207
39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	D70		シュワックマン症候群	8846142
40	慢性肉芽腫症	D71		慢性肉芽腫症	8840379
41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803		ミエロペルオキシダーゼ欠損症	8840420
42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848		メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	8849688
43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	D729		白血球機能障害	8838952
44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	Q824	D848	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	8849844
45	IRAK4 欠損症	D848		I R A K 4 欠損症	8849572
46	MyD88 欠損症	D848		M y D 8 8 欠損症	8849573
47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372		慢性皮膚粘膜カンジダ症	1129006
48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	D848		登録なし	
49	先天性補体欠損症	D841		先天性補体欠損症	8849802
50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	D841		遺伝性血管性浮腫	8846097
51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	D841		補体欠損症	8840089
52	好酸球増加症	D721		好酸球増加症	2883003
53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	C845		慢性活動性 EB ウイルス感染症	8849682
54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	B24		後天性免疫不全症候群	2793007
55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	D849		後天的な免疫系障害による免疫不全症	8849748
56	慢性移植片対宿主病	T860		慢性移植片対宿主病	8846345

表 11 神経・筋疾患 (令和 3 年度版)

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	髄膜脳瘤	Q019		髄膜脳瘤	8835802
2	脊髄髄膜瘤	Q059		脊髄髄膜瘤	7419003
3	脊髄脂肪腫	D177		脊髄脂肪腫	8845811
4	仙尾部奇形腫	D481		仙尾部奇形腫	8839479
5	滑脳症	Q043		滑脳症	8831390
6	裂脳症	Q046		裂脳症	8841168
7	全前脳胞症	Q042		全前脳胞症	8836541
8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)	Q044		中隔視神経形成異常症	8845421
9	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群	Q031		ダンディ・ウォーカー症候群	8837455
10	先天性水頭症	Q039		先天性水頭症	7423007
11	巨脳症 - 毛細血管奇形症候群	Q878		巨脳症 - 毛細血管奇形症候群	8849933
12	C A S K 異常症	Q043		登録なし	
13	片側巨脳症	Q045		片側巨脳症	8846338
14	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	Q048		ジュベール症候群関連疾患	8849767
15	レット (Rett) 症候群	F842		レット症候群	2991004
16	結節性硬化症	Q851		結節性硬化症	7595005
17	神経皮膚黒色症	L814		神経皮膚黒色症	7090050
18	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	Q859		基底細胞母斑症候群	8842234
19	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	Q858		フォンヒッペル・リンダウ病	8846926
20	スタージ・ウェーバー症候群	Q858		スタージ・ウェーバ症候群	8835730
21	ウェルナー (Werner) 症候群	E348		ウェルナー症候群	2598001
22	コケイン (Cockayne) 症候群	Q871		コケイン症候群	8833769

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
23	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	E348		早老症	8836702
24	カナバン (Canavan) 病	E752		カナバン病	8849258
25	アレキサンダー (Alexander) 病	E752		アレキサンダー病	3300016
26	先天性大脳白質形成不全症	G378		先天性大脳白質形成不全症	8848586
27	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症	E752	G378	皮質下のう胞をもつ大頭型白質脳症	8849440
28	白質消失症	G934		白質消失病	8849431
29	ATR-X 症候群	Q870	F729	ATR-X 症候群	8848429
30	脆弱 X 症候群	Q992		脆弱 X 症候群	8844072
31	DDX3X 関連神経発達異常症	F788		登録なし	
32	先天性グリコシル化異常症	E778		登録なし	
33	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	E748		先天性 GPI 欠損症	8849375
34	脳クレアチン欠乏症候群	E728		脳クレアチン欠乏症候群	8849821
35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	Q750		非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	8849441
36	アペール (Apert) 症候群	Q870		アペール症候群	7555001
37	クルーゾン (Crouzon) 病	Q751		クルーゾン症候群	8844862
38	35 から 37 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	Q750		頭蓋骨癒合症	8838002
39	もやもや病	1675		もやもや病	4375001
40	脳動静脈奇形	Q282		脳動静脈奇形	7478017
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		海綿状血管腫	2280017
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		多発性海綿状血管腫	8846800
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		脊髄海綿状血管腫	2280109
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		海綿静脈洞部海綿状血管腫	8846100
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		基底核部海綿状血管腫	8846108
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		後頭葉海綿状血管腫	8846126
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳海綿状血管腫	8846145
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳橋角部海綿状血管腫	8846146
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		前頭葉海綿状血管腫	8846180
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側頭葉海綿状血管腫	8846182
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側脳室海綿状血管腫	8846184
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		第三脳室壁海綿状血管腫	8846186
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		頭頂葉海綿状血管腫	8846190
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳幹部海綿状血管腫	8846203
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳室海綿状血管腫	8846204
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		モンロー孔海綿状血管腫	8846232
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283	Q283	脳海綿状血管腫合併妊娠	8848650
42	脊髄性筋萎縮症	G122		脊髄性筋萎縮症	8835990
43	先天性無痛無汗症	G608		先天性無痛無汗症	8847711
44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	G600		遺伝性運動感覚性ニューロパチー	8841673
45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	G710		デュシェンヌ型筋ジストロフィー	3591004
46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	G710		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	8848466
47	肢帯型筋ジストロフィー	G710		肢帯型筋ジストロフィー	8841416
48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	3591011
49	福山型先天性筋ジストロフィー	G710		福山型先天性筋ジストロフィー	8839768
50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	G710		メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	8849843
51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	G710		ウルリヒ病	8848192
52	45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	G710		筋ジストロフィー	3591020
53	ミオチューブラーミオパチー	G712		ミオチューブラーミオパチー	8841427
54	先天性筋線維不均等症	G712		先天性筋線維不均等症	8849797
55	ネマリンミオパチー	G712		ネマリンミオパチー	8841425
56	セントラルコア病	G712		セントラルコア病	8836400
57	マルチコア病	G712		マルチコア病	8840291
58	ミニコア病	G712		微小コア疾患	8839469
59	53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	G712		先天性ミオパチー	8841426
60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	G711		シュワルツ・ヤンペル症候群	8841671
61	乳児重症ミオクロニーてんかん	G404		乳児重症ミオクロニーてんかん	8847543

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
62	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	G404		點頭てんかん	3456004
63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	G404		レノックス・ガストー症候群	8841171
64	アイカルディ (Aicardi) 症候群	Q878		アイカルディ症候群	8830323
65	大田原症候群	G404		大田原症候群	8849520
66	環状20番染色体症候群	Q932		環状20番染色体症候群	8849524
67	GRIN2B関連神経発達異常症	F788		登録なし	
68	視床下部過誤腫症候群	G404		登録なし	
69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	G408		徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	8849538
70	早期ミオクロニー脳症	G404		早期ミオクロニー脳症	8849542
71	PCDH19関連症候群	G404		PCDH19関連症候群	8849519
72	PURA関連神経発達異常症	F788		登録なし	
73	ミオクロニー欠神てんかん	G404		ミオクロニー欠神てんかん	8849552
74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	G404		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	8849553
75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	G401		遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	8849555
76	ビタミンB6依存性てんかん	G404		登録なし	
77	早産児ビリルビン脳症	P579		登録なし	
78	ウンフェルリヒト・ルントボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	G403		ウンフェルリヒト・ルントボルグ病	8849249
79	ラフォラ (Lafora) 病	G403		ラフォラ病	8849488
80	脊髄小脳変性症	G319		脊髄小脳変性症	8835986
81	小児交互性片麻痺	G819		小児交互性片麻痺	8849760
82	変形性筋ジストニー	G241		特発性捻転ジストニア	8841454
83	瀬川病	G241		瀬川病	8842320
84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	G230		パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	8848407
85	乳児神経軸索ジストロフィー	G318		乳児神経軸索ジストロフィー	8848644
86	WDR45関連神経変性症	G318		登録なし	
87	乳児両側線条体壊死	G232		乳児両側線条体壊死	8849818
88	先天性ヘルペスウイルス感染症	P352		先天性ヘルペスウイルス感染症	8836363
89	先天性風疹症候群	P350		先天性風疹症候群	7710002
90	先天性サイトメガロウイルス感染症	P351		先天性サイトメガロウイルス感染症	8836215
91	先天性トキソプラズマ感染症	P371		先天性トキソプラズマ症	7712003
92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	D898		エカルディ・グティエール症候群	8849250
93	亜急性硬化性全脳炎	A811		亜急性硬化性全脳炎	0462001
94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	G048	G405	ラスムッセン脳炎	8849556
95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	G934		痙攣重積型二相性急性脳症	8848501
96	自己免疫介在性脳炎・脳症	G934		自己免疫介在性脳炎・脳症	8849762
97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G405		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	8849547
98	多発性硬化症	G35		多発性硬化症	3409005
99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		慢性炎症性脱髄性多発神経炎	8841670
99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		多巣性運動ニューロパチー	8841400
100	重症筋無力症	G700		重症筋無力症	3580006

表 12 慢性消化器疾患 (令和3年度版)

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	乳糖不耐症	E739		乳糖不耐症	2713005
2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	E743		ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	8849761
3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	E743		グルコース・ガラクトース吸収不良症	8832879
4	エンテロキナーゼ欠損症	K908		エンテロキナーゼ欠損症	8849715
5	アミラーゼ欠損症	E743		アミラーゼ欠損症	8849707
6	リパーゼ欠損症	E788		リパーゼ欠損症	8849849
7	微絨毛封入体病	K908		微絨毛封入体病	8849827
8	腸リンパ管拡張症	I890		腸管リンパ管拡張症	8837707
9	家族性腺腫性ポリポシス	D126		家族性大腸ポリポシス	8831282
10	若年性ポリポシス	D126		若年性ポリポシス	8849765

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
11	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	Q858		ポイツ・ジェガース症候群	8844327
12	カウデン (Cowden) 症候群	Q858		カウデン病	8848692
13	周期性嘔吐症候群	R11		周期性嘔吐症候群	8849758
14	潰瘍性大腸炎	K519		潰瘍性大腸炎	5569003
15	クローン (Crohn) 病	K509		クローン病	5559001
16	早期発症型炎症性腸疾患	K529		早期発症型炎症性腸疾患	8849805
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	K908		自己免疫性腸症	8849763
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	D848		I P E X 症候群	8849700
18	非特異性多発性小腸潰瘍症	K633		非特異性多発性小腸潰瘍症	5349014
19	急性肝不全 (昏睡型)	K720		急性肝不全・昏睡型	8849737
20	新生児ヘモクロマトーシス	E831		新生児ヘモクロマトーシス	8848557
21	自己免疫性肝炎	K754		自己免疫性肝炎	5733008
22	原発性硬化性胆管炎	K830		原発性硬化性胆管炎	5761008
23	胆道閉鎖症	Q442		胆道閉鎖症	5762012
24	アラジール (Alagille) 症候群	Q447		アラジール症候群	8830321
25	肝内胆管減少症	Q445		肝内胆管減少症	8849736
26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K710		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	8848352
27	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	Q444		先天性肝内胆管拡張症	8836156
28	先天性胆道拡張症	Q444		先天性胆道拡張症	8836285
29	先天性肝線維症	Q447		先天性肝線維症	7516006
30	肝硬変症	K746		肝硬変症	8831512
31	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766		門脈圧亢進症	8840687
31	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766		特発性門脈圧亢進症	5723004
32	先天性門脈欠損症	Q265		先天性門脈欠損症	8849804
33	門脈・肝動脈瘻	Q266		肝動脈門脈瘻	8842259
34	クリグラール・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	E805		クリグラール・ナジャー症候群	2774015
35	遺伝性膵炎	K861		遺伝性膵炎	8848455
36	自己免疫性膵炎	K861		自己免疫性膵炎	8842274
37	短腸症	K918		短腸症候群	8841646
38	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病	Q431		ヒルシュスプルング病	7513001
39	慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438		慢性特発性偽性腸閉塞症	8848227
40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438	Q647	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	8848199
41	腸管神経節細胞僅少症	Q438		腸管神経節細胞僅少症	8848216
42	肝巨大血管腫	D180		乳幼児肝巨大血管腫	8849819
43	総排泄腔遺残	Q437		総排泄腔遺残	8836688
44	総排泄腔外反症	Q641		総排泄腔外反症	8845173

表 13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 (令和3年度版)

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	Q898		コフィン・ローリー症候群	8848525
2	ソトス (Sotos) 症候群	Q873		ソトス症候群	8836812
3	スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群	Q938		スミス・マガニス症候群	8848573
4	ルビンシュタイン・ティビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	Q872		ルビンスタイン・ティビ症候群	8841156
5	歌舞伎症候群	Q870		歌舞伎症候群	8848477
6	ウィーバー (Weaver) 症候群	Q873		ウィーバー症候群	8830737
7	コルネリア・デランゲ (CorneliadeLange) 症候群	Q871		コルネリアデランゲ症候群	8845129
8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	Q873		ベックウィズ・ウィーデマン症候群	8840029
9	アンジェルマン (Angelman) 症候群	Q935		アンジェルマン症候群	8830402
10	5p-症候群	Q934		5p欠失症候群	8848428
11	4p-症候群	Q933		4p欠失症候群	8848427
12	18トリソミー症候群	Q913		トリソミー18	8838228
13	13トリソミー症候群	Q917		トリソミー13	8838227
14	ダウン (Down) 症候群	Q909		ダウン症候群	7580001

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
15	9 から 14 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	Q999		常染色体異常	7585004
16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	Q878		C F C 症候群	8848183
17	マルファン (Marfan) 症候群	Q874		マルファン症候群	7598010
18	ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	Q875		ロイス・ディーツ症候群	8849691
19	カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	Q783		カムラチ・エンゲルマン症候群	8831455
20	コステロ (Costello) 症候群	Q871		コステロ症候群	8845927
21	チャージ (CHARGE) 症候群	Q878		C H A R G E 症候群	8845627
22	ハラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	Q870		ハラマン・ストライフ症候群	8838987
23	色素失調症	Q823		色素失調症	7573023
24	アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群	Q870		アントレー・ビクスラー症候群	8848453
25	ファイファー (Pfeiffer) 症候群	Q870		ファイファー症候群	8845830
26	コフィン・シリス (Coffin-Siris) 症候群	Q870	F799	コフィン・シリス症候群	8848524
27	シンプソン・ゴラビ・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群	Q878		シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	8844236
28	スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群	Q871		スミス・レムリ・オピッツ症候群	8835758
29	メビウス (Moebius) 症候群	Q870		メビウス症候群	8840547
30	モワット・ウィルソン (Mowat-Wilson) 症候群	Q870	F729	モワット・ウィルソン症候群	8848676
31	ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群	Q870	F719	ヤング・シンプソン症候群	8848678
32	VATER 症候群	Q872		V A T E R 症候群	8848445
33	MECP2 重複症候群	F848		M E C P 2 重複症候群	8849859
34	武内・小崎症候群	Q878		武内・小崎症候群	8850051
35	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。）	Q897		先天異常症候群	8849374
	バインブリッジ・ロパース (Bainbridge-Ropers) 症候群	Q870		登録なし	
	ヴィーデマン・スタイナー (Wiedemann-Steiner) 症候群	Q871		登録なし	
	コーエン (Cohen) 症候群	Q878		コーエン症候群	8848244
	ピット・ホプキンス (Pitt-Hopkins) 症候群	Q870		登録なし	

表 14 皮膚疾患（令和 3 年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	E703		眼皮膚白皮症	8832047
2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	Q808		ケラチン症性魚鱗癬	8848505
2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	Q803		表在性表皮融解性魚鱗癬	8848659
2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	Q803		表皮融解性魚鱗癬	8848660
3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	Q808		常染色体劣性先天性魚鱗癬	8848566
4	道化師様魚鱗癬	Q804		道化師様魚鱗癬	8848639
5	ネザートン (Netherton) 症候群	Q808		ネザートン症候群	8845593
6	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群	Q871		シェーグレン・ラルソン症候群	8848533
7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	Q809		先天性魚鱗癬	7571003
8	表皮水疱症	Q819		先天性表皮水疱症	7573032
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		汎発性膿疱性乾癬	8846041
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		小児汎発性膿疱性乾癬	8846144
10	色素性乾皮症	Q821		色素性乾皮症	8834194

11	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	Q850		神経線維腫症 1 型	8841666
12	肥厚性皮膚骨膜炎	M8949		肥厚性皮膚骨膜炎	8848656
13	無汗性外胚葉形成不全	Q824		無汗性外胚葉形成不全	8847731
14	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群 (中毒性表皮壊死症を含む。)	L511		スティーブンス・ジョンソン症候群	6951003
14	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群 (中毒性表皮壊死症を含む。)	L512		中毒性表皮壊死症	8845586
15	限局性強皮症	L940		限局性強皮症	7010002
16	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
16	先天性ポルフィリン症	E802		異型ポルフィリン症	8830426
16	先天性ポルフィリン症	E802		遺伝性コプロポルフィリン症	8830573
16	先天性ポルフィリン症	E802		肝性骨髄性ポルフィリン症	8850736
16	先天性ポルフィリン症	E802		肝性ポルフィリン症	2771007
16	先天性ポルフィリン症	E802		急性間欠性ポルフィリン症	8832312
16	先天性ポルフィリン症	E802		急性ポルフィリン症	8832451
16	先天性ポルフィリン症	E800		骨髄性プロトポルフィリン症	8850751
16	先天性ポルフィリン症	E800		赤芽球増殖性プロトポルフィリン症	8835970
16	先天性ポルフィリン症	E800		先天性骨髄性ポルフィリン症	8850835
16	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
16	先天性ポルフィリン症	E801		晩発性皮膚ポルフィリン症	8839150
16	先天性ポルフィリン症	E800		プロトポルフィリン症	8839923

表 15 骨系統疾患 (令和 3 年度版)

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	胸郭不全症候群	Q678	Q675	胸郭不全症候群	8848487
2	軟骨無形成症	Q774		軟骨無形成症	8847892
3	軟骨低形成症	Q774		軟骨低形成症	8847891
4	タナトフォリック骨異形成症	Q771		タナトフォリック骨異形成症	8847883
5	骨形成不全症	Q780		骨形成不全症	8833798
6	低ホスファターゼ症	E833		低ホスファターゼ症	8837885
7	大理石骨病	Q782		大理石骨病	8837412
8	多発性軟骨性外骨腫症	Q786		多発性軟骨性外骨腫症	8850052
9	内軟骨腫症	Q784		オリエ病	8831004
10	2型コラーゲン異常症関連疾患	Q779		2型コラーゲン異常症関連疾患	8849693
11	点状軟骨異形成症 (ペルオキシゾーム病を除く。)	Q773		点状軟骨異形成症	8837949
12	偽性軟骨無形成症	Q778		偽性軟骨無形成症	8849600
13	ラーセン (Larsen) 症候群	Q872		ラーセン症候群	8844109
14	進行性骨化性線維異形成症	M6119		進行性骨化性線維異形成症	8834971
15	TRPV4異常症	Q799		TRPV4異常症	8849704
16	骨硬化性疾患	Q789		骨硬化性疾患	8849749
17	ピールズ (Beals) 症候群	Q874		ピールズ症候群	8845729

表 16 脈管系疾患（令和3年度版）

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	青色ゴムまり様母斑症候群	Q828		青色ゴムまり様母斑症候群	8842128
2	巨大静脈奇形	Q278		巨大静脈奇形	8849739
3	巨大動静脈奇形	Q273		巨大動静脈奇形	8849740
4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー (Klippel-Trénanay-Weber) 症候群	Q872		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833
5	原発性リンパ浮腫	Q820		原発性リンパ浮腫	8849744
6	リンパ管腫	D181		リンパ管腫	2281002
7	リンパ管腫症	M8950		リンパ管腫症	8848683
8	遺伝性出血性末梢血管拡張症 (オスラー病)	I780		オスラー病	8848472
9	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 現象 (症候群)	D694		カサバツハ・メリット症候群	2280083

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） －2015～2019年度の疾病登録状況－

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

研究要旨

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。全国の実施主体は、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医療意見書の写しを送付し、登録センターにてデータ登録が行われている。

本研究では、2015（平成27）から2019（令和元）年度分の医療意見書について、2022（令和4）年3月末日までの登録状況について集計・分析を行った。中核市等の増加により、実施主体数は年々増加しており、2015（平成27）は112、2016（平成28）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実施主体となっており、2021（令和3）年度末の集計時点で、2015（平成27）から2018（平成30）年度分については、ほぼ全ての実施主体から医療意見書が提出されており、一部の実施主体のみ医療意見書が未送付となっていた。医療意見書の登録合計件数は、2015（平成27）年度103,658件（成長ホルモン治療用意見書を除く91,533件）、2016（平成28）年度97,265（86,235）件、2017（平成29）年度104,587（92,930）件、2018（平成30）年度94,088（83,980）件、2019（令和元）年度22,215（19,682）件であり、一部実施主体からの未送付分等の影響が残り、登録件数は推定された全国登録件数の8割前後であると推定された。

登録件数が多かった対象疾病は、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。）」、糖尿病「1型糖尿病」、内分泌疾患「先天性甲状腺機能低下症」、悪性新生物「前駆B細胞急性リンパ性白血病」、神経・筋疾患「点頭てんかん（ウェスト症候群）」、内分泌疾患「バセドウ病」、慢性心疾患「ファロー四徴症」、慢性腎疾患「微小変化型ネフローゼ症候群」、慢性消化器疾患「胆道閉鎖症」、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概ね同様の登録状況であり、現時点で全実施主体の登録データとはなっていないが、2015（平成27）年以降の小児慢性特定疾病の概要について把握可能であると思われた。

研究実施者

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）

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）

白井 夕映（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

性特定疾病情報室 研究補助員）

伊藤 晶子（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

高木 麻衣（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 研究補助員）

A. 研究目的

小児慢性特定疾病対策（以下、小慢対策）は、小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、旧小慢事業）が2015（平成27）年に改正され実施されている、慢性疾病を抱えた子どもたちに対する国の医療費等支援施策である。旧小慢事業は、1998（平成10）年度以降、全国的に統一された医療意見書（以下、意見書）と呼ばれる医師の診断書を申請の際に提出し、それをデータベース化してきた。2015（平成27）年1月1日より新たに施行された小慢対策では、それまで疾患群ごとに共通であった意見書を対象疾病ごとに個別化した意見書に変更するとともに、診断の確からしき及び現在の状況をより客観的に評価できるよう記載項目が変更され、小児慢性特定疾病児童等データとして、疾病研究目的にデータ蓄積を行っている。

本研究は2015（平成27）から2019（令和元）年度における小児慢性特定疾病児童等データの登録状況を集計・分析することを目的とした。

B. 研究方法

医療意見書の登録方法

2015（平成27）年以降の小慢対策では、各実施主体（小慢対策を実施している都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市）は申請時に提出された意見書のうち研究同意が得られたものについて写しを国立成育医療研究センター内に設置された登録センターへ発送する。発送された意見書の写しは、登録センター内で記載事項の確認が行われ、必要に応じて実施主体に疑義照会を行った後、専用登録システムにてクラウド型登録データベースシステムに電子データとして登録される。意見書の発送時期は各実施主体に委ねられており、実施主体ごとに受給者証の更新時期が異なること等から全国一律ではない。このためデータベースへの登録状況は、実施主体ごとに大きく異なっている。意見書受領後に疑義照会や登録内容確認作業等が行われることから、集計対象となる電子データの登録が完了するまでには、実施主体か

らの意見書の受療から数か月以上の時間が必要となる。

登録件数の集計

今回集計の対象となった登録データは、2022（令和4）年3月末時点においてデータベースに登録されていたデータを元にし、登録年度は意見書の記載年月日を基準とした。年度によって、実施主体となる自治体が異なり、また対象疾病の拡大や疾患群の新設、対象疾病の属する疾患群の移動などがあることから、2022（令和4）年3月末における対象疾患群および対象疾病の並びに準じて集計を行った。従って、集計年度に対象外であった疾病は登録無しの欠損値（.）として示した。なお疾病によっては、集計結果が示されている疾患群と実際に申請が行われたときに疾患群が異なっている場合がある。

実施主体数

小児慢性特定疾病対策の実施主体は、毎年の中核市等が増加していることから、年度によってその数は異なっている。2015（平成27）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実施主体であった。

（倫理面の配慮）

本研究は国立成育医療研究センター倫理審査（2083）の承認をうけて実施された。

C. 研究結果

1. 医療意見書の提出状況（表1-1～1-5）

2015（平成27）年1月1日に施行された新たな小慢対策における医療意見書の2022（令和4年）3月末時点における登録状況は、以下の通りであった。

全国の全ての実施主体から医療意見書の提出があったが、その提出状況は実施主体によって異なっており、その結果登録状況にも差異が生じていた（表1-1）。国から報告されている

衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数を参考にした予想される提出数の半数以上が提出済の実施主体は、2015（平成 27）年度は全 112 実施主体中 99 実施主体（88%）、2016（平成 28）年度は全 114 実施主体中 101 実施主体（89%）、2017（平成 29）年度は全 115 実施主体中 103 実施主体（90%）、2018（平成 30）年度は全 121 実施主体中 105 実施主体（87%）、2019（令和元）年度は 125 実施主体中 32 実施主体（26%）であった。実施主体ごとの年齢分布を 表 1-2 に示した。

2022（令和 4）年 3 月末日時点の医療意見書の登録合計件数は、2015（平成 27）年度 103,658 件（成長ホルモン治療用意見書 12,125 件）、2016（平成 28）年度 97,265 件（成長ホルモン治療用意見書 11,030 件）、2017（平成 29）年度 104,587 件（成長ホルモン治療用意見書 11,657 件）、2018（平成 30）年度 94,088 件（成長ホルモン治療用意見書 10,108 件）、2019（令和元）年度 22,215 件（成長ホルモン治療用意見書 2,533 件）であった。

登録件数の年平均値を比較したところ、小慢登録全体で登録件数が多い対象疾病は順に、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」、④悪性新生物「前駆 B 細胞急性リンパ性白血病」、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「バセドウ病」、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。疾患群ごとの登録状況を 表 2-1～2-17 で示した。

悪性新生物（表 2-1-1～表 2-1-3）

登録されていた疾病は多い順に、①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）、②急性骨髄性白血病（成熟を伴う急性骨髄性白血病、急性巨核芽球性白血病、成熟を伴わない急性骨髄性白血病など）、③悪性リンパ腫（成熟 B 細胞リ

ンパ腫、T リンパ芽球性リンパ腫、ホジキンリンパ腫など）、④神経芽腫、⑤組織球症（ランゲルハンス細胞組織球症、血球貪食性リンパ組織球症など）、⑥網膜芽細胞腫、⑦頭蓋内胚細胞腫瘍、⑧髄芽腫、⑨毛様細胞性星細胞腫、⑩骨肉腫であった。

慢性腎疾患（表 2-2-1～表 2-1-3）

登録されていた疾病は多い順に、①微小変化型ネフローゼ症候群、②IgA 腎症、③その他のネフローゼ症候群、④腎奇形（低形成腎、多発性嚢胞腎、腎無形成など）、⑤紫斑病性腎炎、⑥巣状分節性糸球体硬化症、⑦尿路奇形（閉塞性尿路疾患、膀胱尿管逆流など）、⑧メサングウム増殖性糸球体腎炎、⑨膜性増殖性糸球体腎炎、⑩慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）であった。

慢性呼吸器疾患（表 2-3-1～表 2-3-3）

登録されていた疾病は多い順に、①気道狭窄、②慢性肺疾患、③気管支喘息、④先天性中枢性低換気症候群、⑤先天性横隔膜ヘルニア、⑥特発性肺ヘモジデローシス、⑦線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）、⑧気管支拡張症、⑨閉塞性細気管支炎、⑩特発性間質性肺炎であった。

慢性心疾患（表 2-4-1～表 2-4-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ファロー四徴症、②心室中隔欠損症、③両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）、④単心室症、⑤完全大血管転位症、⑥完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）、⑦川崎病性冠動脈瘤、⑧フォンタン術後症候群、⑨心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、⑩左心低形成症候群、⑪心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症であった。

内分泌疾患（表 2-5-1～表 2-5-3）

登録されていた疾病は多い順に、①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先天性甲状腺機能

低下症（クレチン症、異所性甲状腺など）、③先天性甲状腺機能亢進症（バセドウ病など）、④ゴナドトロピン依存性思春期早発症、⑤ターナー症候群、⑥後天性甲状腺機能低下症（橋本病、萎縮性甲状腺炎など）、⑦21-水酸化酵素欠損症、⑧プラダー・ウィリ症候群、⑨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に限る。）、⑩後天性下垂体機能低下症であった。

膠原病（表 2-6-1～表 2-6-3）

登録されていた疾病は多い順に、①若年性特発性関節炎、②全身性エリテマトーデス、③皮膚筋炎／多発性筋炎、④シェーグレン症候群、⑤ベーチェット病、⑥高安動脈炎（大動脈炎症候群）、⑦混合性結合組織病、⑧家族性地中海熱、⑨慢性再発性多発性骨髄炎、⑩全身性強皮症であった。

糖尿病（表 2-7-1～表 2-7-3）

登録されていた疾病は多い順に、①1 型糖尿病、②2 型糖尿病、③その他の糖尿病、④若年発症成人型糖尿病（MODY）、⑤新生児糖尿病、⑥インスリン受容体異常症であった。

先天性代謝異常（表 2-8-1～表 2-8-3）

登録されていた疾病は多い順に、①アミノ酸代謝異常症（フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）、シトリン欠損症など）、②ミトコンドリア病（その他のミトコンドリア病、ミトコンドリア DNA 突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS 及び MERRF を含む。）など）、③ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病など）、④有機酸代謝異常症（メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症など）、⑤金属代謝異常症（ウィルソン病など）、⑥糖質代謝異常症（糖原病Ⅰ型、グルコーストランスporter 1（GLUT1）欠損症など）、⑦脂質代謝異常症（家族性高コレステロール血症など）であった。

血液疾患（表 2-9-1～表 2-9-3）

登録されていた疾病は多い順に、①血友病 A、

②免疫性血小板減少性紫斑病、③血友病 B、④フォンウィルブランド病、⑤再生不良性貧血、⑥遺伝性球状赤血球症、⑦先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）、⑧その他の血小板減少性紫斑病、⑨その他の自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）、⑩血小板無力症であった。

免疫疾患（表 2-10-1～表 2-10-3）

登録されていた疾病は多い順に、①X 連鎖無ガンマグロブリン血症、②分類不能型免疫不全症、③その他の慢性の経過をたどる好中球減少症、④慢性肉芽腫症、⑤慢性活動性 EB ウイルス感染症、⑥慢性移植片対宿主病、⑦重症先天性好中球減少症、⑧高 IgE 症候群、⑨X 連鎖重症複合免疫不全症、⑩ウイスコット・オルドリッチ症候群であった。

神経・筋疾患（表 2-11-1～表 2-11-3）

登録されていた疾病は多い順に、①點頭てんかん（ウエスト症候群）、②もやもや病、③レノックス・ガストー症候群、④結節性硬化症、⑤脊髄髄膜瘤、⑥乳児重症ミオクロニーてんかん、⑦デュシェンヌ型筋ジストロフィー、⑧先天性水頭症、⑨福山型先天性筋ジストロフィー、⑩脊髄性筋萎縮症であった。

慢性消化器疾患（表 2-12-1～表 2-12-3）

登録されていた疾病は多い順に、①胆道閉鎖症、②潰瘍性大腸炎、③クローン病、④先天性胆道拡張症、⑤ヒルシュスプルング病、⑥総排泄腔遺残、⑦アラジール症候群、⑧短腸症、⑨自己免疫性肝炎、⑩周期性嘔吐症候群であった。

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（表 2-13-1～表 2-13-3）

登録されていた疾病は多い順に、①ダウン症候群、②18 トリソミー症候群、③その他の常染色体異常、④マルファン症候群、⑤13 トリソミー症候群、⑥チャージ症候群、⑦アンジェルマン症候群、⑧コルネリア・デランゲ症候群、⑨ソトス症候群、⑩4 p-症候群であった。

皮膚疾患（表 2-14-1～表 2-14-3）

登録されていた疾病は多い順に、①レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）、②先天性魚鱗癬、③眼皮膚白皮症（先天性白皮症）、④色素性乾皮症、⑤表皮水疱症、⑥ステイブンス・ジョンソン症候群、⑦膿疱性乾癬（汎発型）、⑧先天性ポルフィリン症であった。

骨系統疾患（表 2-15-1～表 2-15-3）

本疾患群は 2018（平成 30）年度に新設された疾患群であるため、2015（平成 27）～2017（平成 29）年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①軟骨無形成症、②骨形成不全症、③軟骨低形成症、④低ホスファターゼ症、⑤多発性軟骨性外骨腫症、⑥点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）、⑦大理石病、⑧Ⅱ型コラーゲン異常症関連疾患、⑨胸郭不全症候群、⑩ラーセン症候群であった。

脈管系疾患（表 2-16-1～表 2-16-3）

本疾患群は 2018（平成 30）年度に新設された疾患群であるため、2015（平成 27）～2017（平成 29）年度には対象ではなかった疾患が多く含まれており、また一部の疾患は疾患群移動されている。

登録されていた疾病は多い順に、①遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、②リンパ管腫／リンパ管腫症、③クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群、④巨大静脈奇形、⑤原発性リンパ浮腫であった。

成長ホルモン治療（表 2-17-1～表 2-17-3）

成長ホルモン製剤を用いた治療に対する医療費助成については、原病の他に成長ホルモン治療用意見書の提出が行われている。成長ホルモン治療に対する登録がされていた疾病は多い順に、①成長ホルモン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ターナー症候群、③成長ホルモン分泌不全性低身長

症（脳の器質的原因によるものに限る。）、④プラダー・ウィリ症候群、⑤軟骨無形成症、⑥軟骨低形成、⑦先天性下垂体機能低下症、⑧後天性下垂体機能低下症、⑨慢性腎疾患、⑩悪性新生物であった。

D. 考察

2015（平成 27）～2019（令和元）年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。2015（平成 27）年の制度改正以降、対象疾病ごとに専用の医療意見書が用意され、それ以前よりも詳細な臨床情報が登録されるようになってきている。本集計に当たっては、平成 29 年度より厚生労働省衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病の受給者証所持者数が報告されるようになったことから、この数値を参考値としている。ただし小児慢性特定疾病児童等データベースの登録件数と衛生行政報告例における受給者証所持者数は、集計している対象が異なっているので、厳密には比較対象とはできないことに注意が必要である。

今回の集計では、衛生行政報告例から推定された全国小慢登録件数のおよそ 8 割前後の登録状況であると思われた。多くの実施主体が、医療意見書を登録センターへ提出済であるが、一部対象者が多い実施主体の意見書提出が未完了であることや意見書の記載内容の確認・疑義照会完了から電子データ化までに時間を有することから、完全な全国登録とはなっていない。しかし登録されている疾病の分布状況等は、衛生行政報告例と同等であることから、現時点における小児慢性児童等データにより、小児慢性特定疾病の概要を把握することは可能であると思われた。

E. 結論

2015（平成 27）から 2019（令和元）年度までの小児慢性特定疾病児童等データの集計を行った。一部登録センターへの医療意見書の未送付や電子データ化の未完了等があることから、全実施主体における登録状況とはならなかったが、2015（平成 27）年以降の登録状況の

概要については把握できると思われた。

謝辞

多忙な中、小児慢性特定疾病対策に係る医療意見書登録に御協力をいただいている各実施主体の関係各位に感謝申し上げます。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許情報
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他なし

表 1-1. 医療意見書提出状況（衛生行政報告例との対比）

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
1	北海道	A	A	A	A	D
2	札幌市 旭川市 函館市	A	A	A	A	D
3		A	A	A	A	D
4		A	A	A	A	D
5	青森県	A	A	A	A	D
6	青森市 八戸市	A	A	A	A	D
7				A	A	D
8	岩手県	A	A	A	A	D
9	盛岡市	A	A	A	A	A
10	宮城県	D	D	A	A	C
11	仙台市	A	A	D	D	D
12	秋田県	A	A	A	A	D
13	秋田市	A	A	A	A	D
14	山形県	A	A	A	A	D
15	山形市					A
16	福島県	D	A	D	A	D
17	郡山市 いわき市 福島市	A	A	A	A	D
18		A	A	A	A	D
19					A	D
20	茨城県	A	A	A	A	D
21	水戸市					
22	栃木県	A	A	D	B	D
23	宇都宮市	D	D	D	D	D
24	群馬県	A	A	A	A	D
25	前橋市 高崎市	A	A	A	A	D
26		A	A	A	A	D
27	埼玉県	D	D	D	A	D
28	さいたま市 川越市 越谷市 川口市	A	A	A	A	D
29		A	A	A	A	B
30		B	A	A	A	B
31					B	D
32	千葉県	A	A	A	A	D
33	千葉市 船橋市 柏市	A	A	A	A	D
34		A	A	A	A	D
35		A	A	A	A	C
36		東京都	B	D	A	B
37	八王子市 江戸川区 世田谷区 荒川区 港区 中野区 板橋区	A	A	A	B	B
38						
39						
40						
41						
42						
43						
44	神奈川県	A	A	A	A	D
45	横浜市 川崎市 相模原市 横須賀市	D	D	A	B	D
46		A	D	A	A	D
47		A	A	A	D	D
48		A	A	A	A	B
49	新潟県	A	A	A	A	A
50	新潟市	A	A	A	A	D
51	富山県	A	A	A	B	A
52	富山市	A	A	A	A	D

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
53	石川県	A	A	A	A	D
54	金沢市	A	A	A	A	A
55	福井県	A	A	A	A	D
56	福井市					A
57	山梨県	A	A	D	D	D
58	甲府市					A
59	長野県	A	A	A	A	D
60	長野市	A	A	A	D	D
61	松本市					
62	岐阜県	A	A	A	A	D
63	岐阜市	A	A	A	A	A
64	静岡県	A	A	A	A	D
65	静岡市	A	A	A	B	D
66	浜松市	A	A	A	A	D
67	愛知県	A	A	A	D	D
68	名古屋市	A	A	A	A	D
69	豊田市	A	A	A	A	D
70	豊橋市	A	A	D	A	D
71	岡崎市	A	A	A	B	D
72	一宮市					
73	三重県	A	A	A	A	D
74	滋賀県	A	A	A	A	D
75	大津市	A	A	A	A	A
76	京都府	A	A	A	C	D
77	京都市	A	A	D	D	D
78	大阪府	A	D	D	D	D
79	大阪市	A	A	A	C	D
80	堺市	A	A	A	D	D
81	高槻市	A	A	A	A	D
82	東大阪市	A	A	A	A	D
83	豊中市	A	A	A	A	B
84	枚方市	A	A	A	A	D
85	八尾市				A	C
86	寝屋川市					C
87	吹田市					
88	兵庫県	D	D	A	A	C
89	神戸市	A	A	A	A	D
90	姫路市	A	A	A	A	D
91	西宮市	A	A	A	A	D
92	尼崎市	A	A	A	A	A
93	明石市				A	A
94	奈良県	D	D	D	D	D
95	奈良市	A	A	A	A	D
96	和歌山県	C	C	B	A	C
97	和歌山市	A	A	A	A	B
98	鳥取県	A	A	A	D	D
99	鳥取市				A	C
100	島根県	A	A	A	A	D
101	松江市				A	A
102	岡山県	A	A	A	D	D
103	岡山市	A	A	A	B	A
104	倉敷市	A	A	A	A	D
105	広島県	A	A	A	A	D

実施主体名		提出状況				
		平成 27 年度 2015	平成 28 年度 2016	平成 29 年度 2017	平成 30 年度 2018	令和元年 2019
106	広島市	A	A	A	A	D
107	福山市	A	A	A	A	D
108	呉市		A	A	A	A
109	山口県	D	A	A	A	A
110	下関市	A	A	A	A	D
111	徳島県	A	A	B	A	A
112	香川県	A	A	A	A	A
113	高松市	A	A	A	A	D
114	愛媛県	D	D	A	A	D
115	松山市	A	A	A	A	A
116	高知県	A	A	A	A	D
117	高知市	A	A	A	A	A
118	福岡県	A	D	D	D	D
119	北九州市	A	A	A	A	D
120	福岡市	D	D	A	D	D
121	久留米市	A	A	A	A	D
122	佐賀県	A	A	A	A	D
123	長崎県	A	A	A	A	B
124	長崎市	A	A	A	A	D
125	佐世保市		A	A	A	D
126	熊本県	A	A	A	A	D
127	熊本市	A	A	A	A	A
128	大分県	A	A	A	A	D
129	大分市	A	A	A	A	A
130	宮崎県	A	A	A	A	B
131	宮崎市	A	A	D	A	D
132	鹿児島県	A	A	A	A	B
133	鹿児島市	A	A	A	A	B
134	沖縄県	C	A	A	B	D
135	那覇市	C	A	A	A	A

※ 衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較で、実施主体からの医療意見書の提出件数が75%以上をA、50～75%をB、25～50%をC、25%未満である場合をDと示した。

※ 衛生行政報告例において、小児慢性特定疾病受給者証所持者数が報告されるようになったのは、平成29年度以降であるため、平成27、28年は便宜上、平成29年度の衛生行政報告例における小児慢性特定疾病受給者証所持者数との比較としている

※ 当該年度においては実施主体となっていない中核市は、斜線で示した

表 1-2. 実施主体ごとの年齢別登録件数

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
北海道	352	566	732	592	2242	307	561	710	612	2190	309	534	739	647	2229	228	465	597	559	1849	4	2	3	5	14
札幌市	281	521	570	458	1830	250	541	568	466	1825	243	525	591	496	1855	275	487	585	507	1854	0	1	3	2	6
旭川市	54	67	88	102	311	55	67	91	95	308	52	72	99	97	320	45	66	75	85	271	0	0	0	0	0
函館市	23	42	43	57	165	18	46	45	55	164	17	43	57	56	173	15	31	47	48	141	0	0	0	0	0
青森県	226	230	221	199	876	216	192	216	208	832	204	188	202	219	813	152	185	204	212	753	0	0	0	0	0
青森市	69	84	86	52	291	69	88	83	65	305	77	76	90	73	316	76	57	89	74	296	1	0	2	3	6
八戸市	51	71	71	67	260	60	69	74	65	268	49	64	77	65	255	44	64	76	60	244	0	1	0	0	1
岩手県	283	290	349	281	1203	275	297	309	321	1202	264	276	334	326	1200	215	261	310	298	1084	18	23	19	34	94
盛岡市	104	100	94	82	380	100	103	95	87	385	92	94	119	92	397	88	100	124	96	408	61	92	110	90	353
宮城県	77	42	61	33	213	20	19	15	14	68	300	365	420	396	1481	203	343	383	383	1312	100	90	137	91	418
仙台市	311	388	439	297	1435	277	379	421	308	1385	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
秋田県	106	141	216	216	679	102	152	211	211	676	98	152	209	235	694	91	111	204	192	598	0	0	0	0	0
秋田市	46	64	94	103	307	61	72	116	102	351	45	98	101	106	350	46	90	99	100	335	0	0	0	0	0
山形県	141	190	315	233	879	141	176	277	253	847	144	168	279	269	860	131	178	252	282	843	0	1	0	0	1
山形市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	2	36	52	56	64	208
福島県	2	3	3	0	8	75	204	325	212	816	8	5	5	5	23	69	122	220	147	558	0	0	0	0	0
郡山市	41	65	92	75	273	38	71	88	82	279	37	73	81	86	277	35	65	71	96	267	0	0	0	0	0
いわき市	51	103	112	67	333	57	101	112	60	330	56	108	107	62	333	47	114	110	60	331	0	0	0	0	0
福島市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	31	47	79	55	212	1	1	1	0	3
茨城県	427	542	689	547	2205	398	530	650	595	2173	426	526	618	614	2184	335	377	497	492	1701	71	61	85	114	331
水戸市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	10	8	23
栃木県	311	372	497	473	1653	271	346	450	482	1549	92	50	52	51	245	125	171	268	318	882	2	3	2	2	9
宇都宮市	35	28	44	16	123	31	16	25	11	83	57	16	27	26	126	3	3	2	4	12	0	0	0	0	0
群馬県	199	204	287	252	942	190	204	269	250	913	163	193	272	269	897	159	201	248	285	893	17	5	12	18	52
前橋市	39	74	64	77	254	53	66	78	76	273	44	55	85	72	256	45	55	84	81	265	0	0	0	0	0
高崎市	61	67	75	92	295	69	71	98	98	336	64	79	98	107	348	67	66	95	107	335	0	0	0	0	0
埼玉県	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	33	11	11	11	66	915	906	1101	955	3877	15	5	5	11	36
さいたま市	287	264	327	264	1142	283	271	311	292	1157	297	269	318	308	1192	198	256	290	243	987	11	6	10	5	32

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
川越市	80	78	81	61	300	93	95	101	59	348	82	79	114	72	347	72	88	106	84	350	48	68	76	63	255
越谷市	53	59	67	23	202	54	65	68	40	227	68	65	80	53	266	77	64	85	70	296	33	34	39	43	149
川口市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	102	88	82	57	329	20	19	24	31	94
千葉県	554	704	1039	896	3193	563	677	919	861	3020	539	674	913	931	3057	520	692	835	910	2957	65	107	133	154	459
千葉市	111	158	287	254	810	116	148	269	318	851	91	142	248	285	766	89	146	200	277	712	0	0	0	0	0
船橋市	98	138	152	144	532	106	136	159	158	559	129	131	182	151	593	126	131	181	152	590	2	5	2	1	10
柏市	77	93	111	84	365	76	91	112	88	367	93	95	123	96	407	88	98	112	103	401	24	26	30	35	115
東京都	1023	1304	1483	1415	5225	188	225	272	285	970	1279	1418	1595	1681	5973	808	970	1064	1120	3962	249	394	390	438	1471
八王子市	70	99	148	129	446	65	90	116	124	395	68	90	119	123	400	34	46	55	75	210	51	41	56	63	211
江戸川区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	6
世田谷区	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	1	6
神奈川県	253	458	613	564	1888	291	411	621	529	1852	286	412	587	545	1830	318	409	557	555	1839	5	1	4	5	15
横浜市	0	3	0	2	5	52	118	158	129	457	332	522	722	515	2091	331	398	517	382	1628	1	1	0	1	3
川崎市	254	314	358	245	1171	18	5	5	3	31	200	294	323	230	1047	215	331	358	267	1171	0	0	0	0	0
相模原市	77	114	142	139	472	83	123	127	150	483	87	108	133	145	473	4	6	5	4	19	0	0	0	0	0
横須賀市	36	45	113	72	266	41	46	91	87	265	37	57	75	90	259	31	55	63	90	239	34	34	42	67	177
新潟県	165	253	316	341	1075	211	251	333	344	1139	201	246	335	346	1128	242	225	332	346	1145	230	198	315	317	1060
新潟市	130	136	195	206	667	134	137	180	212	663	121	143	164	209	637	134	146	159	207	646	0	1	0	0	1
富山県	76	138	207	127	548	85	125	193	141	544	74	116	198	137	525	38	71	128	88	325	80	89	157	146	472
富山市	47	88	134	78	347	43	93	140	80	356	31	74	104	78	287	24	68	88	80	260	0	0	0	0	0
石川県	209	167	225	164	765	180	153	202	171	706	169	157	198	156	680	152	162	172	143	629	0	0	0	0	0
金沢市	132	112	133	119	496	125	117	133	119	494	119	104	118	123	464	75	92	99	95	361	103	88	104	120	415
福井県	162	193	287	190	832	160	164	273	183	780	150	192	286	202	830	128	173	267	197	765	0	0	0	0	0
福井市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	36	49	74	57	216
山梨県	138	167	218	180	703	142	138	211	195	686	14	9	13	11	47	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
甲府市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4	22	22	36	48	128
長野県	492	479	523	380	1874	457	498	512	395	1862	454	495	528	416	1893	431	450	519	444	1844	74	25	38	25	162
長野市	113	91	151	69	424	106	95	117	98	416	97	104	100	110	411	5	2	3	2	12	0	0	0	0	0
岐阜県	238	234	280	257	1009	251	228	283	285	1047	242	267	277	312	1098	243	275	287	333	1138	44	36	26	36	142

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
岐阜市	63	75	103	74	315	75	81	76	94	326	71	82	76	98	327	82	78	89	91	340	64	72	72	71	279
静岡県	375	472	583	479	1909	358	458	586	483	1885	312	472	587	494	1865	262	404	510	470	1646	0	0	0	0	0
静岡市	88	146	158	120	512	99	153	173	154	579	85	143	164	156	548	73	122	138	118	451	4	3	1	2	10
浜松市	142	196	229	153	720	152	204	225	174	755	180	182	244	192	798	169	194	228	193	784	0	0	0	0	0
愛知県	686	782	865	728	3061	666	745	876	805	3092	654	765	883	878	3180	183	135	178	177	673	47	41	38	28	154
名古屋市	312	398	403	412	1525	374	420	401	446	1641	381	378	445	456	1660	362	360	377	373	1472	32	12	17	12	73
豊田市	58	87	108	85	338	76	85	115	92	368	93	82	112	95	382	62	97	89	116	364	9	9	4	3	25
豊橋市	52	62	71	84	269	74	73	82	90	319	12	7	10	7	36	56	69	71	86	282	13	9	8	9	39
岡崎市	81	69	84	72	306	67	78	105	80	330	80	79	120	96	375	46	37	44	47	174	7	8	6	5	26
三重県	413	539	575	369	1896	414	512	605	387	1918	394	513	583	411	1901	375	476	571	401	1823	21	10	13	5	49
滋賀県	218	339	396	287	1240	237	359	402	311	1309	197	312	364	296	1169	177	233	298	268	976	0	0	0	0	0
大津市	89	106	115	88	398	74	111	109	90	384	104	89	117	100	410	88	85	120	104	397	63	75	100	90	328
京都府	240	290	483	345	1358	239	271	427	360	1297	218	239	415	373	1245	124	121	193	143	581	28	21	21	12	82
京都市	293	312	401	317	1323	289	325	351	290	1255	0	0	1	0	1	11	19	39	46	115	1	0	2	1	4
大阪府	578	784	992	791	3145	2	0	0	2	4	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
大阪市	489	561	618	547	2215	424	537	546	505	2012	472	531	537	540	2080	139	176	145	129	589	104	94	95	82	375
堺市	227	227	283	220	957	198	224	278	243	943	175	212	215	226	828	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
高槻市	57	96	171	109	433	66	94	153	114	427	67	95	130	127	419	59	88	112	123	382	2	1	2	3	8
東大阪市	72	119	158	114	463	67	123	147	126	463	82	118	158	125	483	96	99	142	134	471	14	20	25	25	84
豊中市	73	107	109	85	374	63	105	120	93	381	69	113	114	84	380	81	105	126	84	396	57	73	77	57	264
枚方市	96	126	171	124	517	93	131	143	132	499	96	132	141	148	517	76	123	121	157	477	17	18	22	34	91
八尾市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	12	13	11	47	57	61	64	59	241	13	27	15	17	72
寝屋川市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	6	9	2	19	23	16	23	23	85
吹田市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	2	1	8
兵庫県	0	0	0	0	0	15	9	6	18	48	286	393	453	565	1697	212	378	408	518	1516	37	123	114	154	428
神戸市	159	223	303	328	1013	158	237	293	335	1023	176	216	305	363	1060	163	218	284	370	1035	37	34	41	52	164
姫路市	69	86	102	98	355	75	88	103	105	371	80	82	92	101	355	80	88	104	103	375	0	0	0	0	0
西宮市	91	125	150	110	476	79	120	138	126	463	75	127	134	140	476	78	135	136	149	498	0	0	0	0	0
尼崎市	83	119	115	75	392	83	129	124	83	419	90	129	143	83	445	85	127	157	91	460	63	125	153	84	425

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
明石市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	67	41	33	54	195	46	43	30	59	178
奈良県	110	54	49	22	235	113	36	44	25	218	86	49	57	26	218	111	48	67	34	260	15	13	12	4	44
奈良市	82	118	153	111	464	98	121	146	112	477	105	106	120	111	442	114	109	132	118	473	2	1	5	0	8
和歌山県	43	35	44	43	165	64	49	63	48	224	69	91	100	112	372	93	121	122	160	496	48	50	50	54	202
和歌山市	63	89	135	69	356	64	91	122	85	362	64	86	123	75	348	74	94	116	93	377	44	63	75	43	225
鳥取県	108	137	138	126	509	121	131	148	129	529	107	130	151	127	515	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
鳥取市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	55	51	65	45	216	23	21	17	16	77
島根県	100	175	215	178	668	101	172	219	183	675	109	175	220	201	705	64	106	157	128	455	0	0	0	0	0
松江市	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	3	46	61	81	75	263	38	69	89	84	280
岡山県	103	149	210	166	628	98	144	221	182	645	100	146	188	171	605	11	7	8	7	33	0	0	0	0	0
岡山市	140	273	329	144	886	127	262	352	168	909	113	279	321	191	904	69	135	175	53	432	82	200	300	193	775
倉敷市	110	122	176	123	531	96	131	143	128	498	87	122	159	151	519	88	128	151	133	500	0	0	0	0	0
広島県	286	343	418	283	1330	213	292	324	240	1069	222	307	319	243	1091	205	291	328	233	1057	0	0	0	0	0
広島市	320	431	432	298	1481	384	448	471	338	1641	402	439	508	355	1704	353	485	497	342	1677	0	0	0	0	0
福山市	166	225	178	137	706	140	228	219	142	729	155	210	245	158	768	137	176	234	156	703	0	0	0	0	0
呉市	0	0	0	0	0	31	60	69	42	202	28	48	58	56	190	36	48	61	61	206	39	44	58	62	203
山口県	11	10	2	2	25	235	376	358	271	1240	211	378	386	249	1224	175	357	365	250	1147	142	319	404	258	1123
下関市	33	55	92	62	242	39	65	92	74	270	34	76	91	85	286	37	64	80	79	260	0	0	0	0	0
徳島県	70	85	186	169	510	73	86	159	166	484	50	69	83	108	310	60	91	99	183	433	51	81	98	146	376
香川県	63	114	138	141	456	64	109	158	137	468	63	107	157	132	459	61	103	144	135	443	44	97	142	124	407
高松市	50	87	155	98	390	64	86	158	98	406	54	90	138	95	377	59	99	124	101	383	0	0	0	0	0
愛媛県	42	41	41	13	137	45	40	33	12	130	108	253	282	169	812	116	214	293	167	790	0	0	0	0	0
松山市	99	149	193	118	559	87	165	190	120	562	87	167	192	114	560	86	164	192	118	560	64	148	179	141	532
高知県	39	91	91	95	316	38	75	93	92	298	44	68	113	85	310	40	64	112	69	285	0	0	0	0	0
高知市	69	123	128	75	395	63	103	139	77	382	56	96	133	92	377	74	94	135	103	406	67	73	132	95	367
福岡県	277	502	595	466	1840	127	65	90	46	328	88	59	99	42	288	111	67	116	65	359	33	42	66	59	200
北九州市	112	211	217	176	716	104	223	235	167	729	87	173	223	146	629	94	176	233	169	672	0	0	0	0	0
福岡市	12	12	9	4	37	75	71	52	36	234	298	429	406	323	1456	60	49	42	29	180	11	3	6	3	23
久留米市	44	77	94	74	289	34	80	86	89	289	39	76	88	86	289	44	68	83	75	270	2	1	1	4	8

実施主体	平成 27 年度 (2015 年度)					平成 28 年度 (2016 年度)					平成 29 年度 (2017 年度)					平成 30 年度 (2018 年度)					令和元年度 (2019 年度)				
	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計	0-4 歳	5-9 歳	10-14 歳	15-19 歳	合計
佐賀県	126	228	321	210	885	151	251	322	285	1009	187	228	313	281	1009	173	243	304	314	1034	0	0	0	0	0
長崎県	182	326	370	281	1159	142	208	263	235	848	148	211	261	218	838	149	189	250	215	803	73	117	144	118	452
長崎市	79	152	146	94	471	90	148	151	97	486	92	118	170	101	481	71	100	177	109	457	0	0	0	0	0
佐世保市	0	1	0	1	2	49	102	106	73	330	49	83	103	86	321	47	64	106	72	289	0	0	0	0	0
熊本県	138	193	259	234	824	141	206	264	234	845	166	215	238	270	889	183	239	274	291	987	0	0	0	0	0
熊本市	197	212	244	197	850	202	206	260	207	875	217	234	251	215	917	189	228	215	218	850	127	208	212	215	762
大分県	80	155	202	198	635	102	155	203	204	664	93	140	205	194	632	92	163	221	194	670	0	0	0	0	0
大分市	74	127	135	83	419	64	139	140	110	453	82	131	137	122	472	88	159	159	142	548	78	160	157	148	543
宮崎県	132	201	244	168	745	123	207	285	192	807	177	234	318	245	974	129	215	295	228	867	89	164	219	169	641
宮崎市	101	182	216	165	664	109	188	217	161	675	40	27	27	19	113	89	169	226	170	654	0	0	0	0	0
鹿児島県	383	369	507	349	1608	353	405	486	376	1620	338	419	490	360	1607	316	411	488	359	1574	163	210	244	199	816
鹿児島市	241	248	307	185	981	257	243	291	196	987	235	247	278	222	982	239	251	263	241	994	144	146	188	150	628
沖縄県	368	211	177	82	838	645	631	655	424	2355	610	632	663	421	2326	350	429	407	282	1468	0	0	0	0	0
那覇市	106	52	40	12	210	137	183	170	109	599	134	190	177	108	609	140	183	176	126	625	119	155	176	129	579

※ 集計結果には、成長ホルモン治療用意見書の登録件数は含まれない。

※ 医療意見書が送付されてきた実施主体ごとに集計しているため、各年度において必ずしもその時点で実施主体となっていたとは限らない。

※ 集計結果が「0」である箇所は、その当時実施主体では無かったため送付実績がない場合も含む。また集計時点で医療意見書が未発送である場合も含む。

※ 疑義照会中等のため集計ができなかった症例は除いている。

2-1 悪性新生物

表 2-1-1 登録種別ごとの登録件数（悪性新生物）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,983	1,743	1,887	1,639	370
継続	9,547	9,011	9,892	9,195	2,246
転入	24	14	29	19	4
未記入	126	74	38	1	0

表 2-1-2 性別ごとの登録件数（悪性新生物）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	6,477	6,006	6,604	6,057	1,451
女	5,199	4,835	5,238	4,796	1,168
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	4	1	4	1	1

表 2-1-3 対象疾病ごとの登録件数（悪性新生物）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	R 元年度 FY2019
大分類名	細分類名						
白血病	1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	2,804	2,680	2,953	2,790	697
白血病	2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	62	56	63	71	12
白血病	3	T 細胞急性リンパ性白血病	324	332	382	328	84
白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化	117	85	97	85	12
白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	113	98	89	82	10
白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	205	205	226	210	58
白血病	7	急性前骨髄球性白血病	63	55	62	67	18
白血病	8	急性骨髄単球性白血病	100	89	106	88	23
白血病	9	急性単球性白血病	91	95	98	93	26
白血病	10	急性赤白血病	10	14	16	10	2
白血病	11	急性巨核芽球性白血病	171	175	190	154	40
白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	6	4	2	2	1
白血病	13	慢性骨髄性白血病	158	147	153	151	25
白血病	14	慢性骨髄単球性白血病	3	0	2	1	1
白血病	15	若年性骨髄単球性白血病	58	68	79	86	14
白血病	16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	72	78	87	66	13
骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	218	206	226	198	63
リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	232	223	250	221	54
リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	110	101	105	96	19
リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	95	80	82	81	12
リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	136	145	146	136	24
リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	130	137	139	111	26
リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	99	82	86	73	14
組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	403	376	411	380	93
組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	153	131	132	119	31
組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	11	12	13	16	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	614	584	620	578	142

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	R元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	30	32	28	24	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	404	367	381	340	93
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫	227	215	254	229	54
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	15	14	11	16	5
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	11	9	8	6	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	255	219	274	246	64
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	6	3	7	7	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	340	305	326	302	81
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	11	9	15	10	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	8	4	4	6	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	6	4	7	8	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	0	0	1	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	162	159	176	171	43
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	6	11	7	8	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	278	257	287	237	61
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	14	16	20	17	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	32	23	29	23	9
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	4	4	7	4	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	30	29	34	30	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	36	29	32	34	10
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	3	2	2	3	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	11	11	9	8	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	6	2	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	6	6	5	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	67	60	62	52	11
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	13	10	11	8	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	0	0	0	0	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	93	89	101	113	21
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	2	4	5	4	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	52	49	59	59	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	8	5	6	7	2
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	16	16	16	12	3
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	107	79	105	88	13
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	17	16	19	19	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	6	5	9	8	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	15	11	17	15	4
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	16	20	18	18	6
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	0	0	2	1	0
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	14	13	12	13	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	4	4	6	2	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	膝芽腫	7	8	5	4	1
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	146	153	158	167	37
中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	407	355	372	332	58
中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	129	97	96	82	16
中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	50	39	38	29	7
中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	87	69	84	83	22
中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	190	166	172	153	46
中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	49	32	30	20	4
中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	363	335	385	371	76
中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	298	262	262	224	54
中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	69	64	63	52	8
中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	47	40	45	40	10
中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	31	24	22	24	3
中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	25	18	22	21	6
中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	55	45	40	32	14
中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	10	14	17	15	6
中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	12	11	13	8	3
中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	48	41	51	36	4
中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）	32	32	52	49	12
中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	10	7	12	10	3
中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	18	12	19	14	5
中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	45	35	38	43	6
中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	355	337	399	367	107
中枢神経系腫瘍	91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	308	277	262	232	55
合計			11,680	10,842	11,846	10,854	2,620

2-2 慢性腎疾患

表 2-2-1 登録種別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,222	1,021	1,056	890	172
継続	6,191	5,737	5,869	5,170	1,241
転入	21	15	18	26	4
未記入	47	16	23	1	0

表 2-2-2 性別ごとの登録件数（慢性腎疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	4,472	4,103	4,200	3,678	845
女	3,007	2,685	2,766	2,409	572
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	1	0	0	0

表 2-2-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性腎疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	40	27	35	28	8
ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	25	23	26	24	8
ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	1,924	1,767	1,862	1,632	399
ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	453	389	387	319	86
ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	74	74	75	70	19
ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群
ネフローゼ症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	684	704	738	729	157
慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	1,530	1,316	1,290	1,062	246
慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	334	266	216	175	36
慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	197	187	173	165	39
慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	465	438	436	385	92
慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスター (Goodpasture) 症候群)	5	3	3	3	2
慢性糸球体腎炎	13	慢性糸球体腎炎 (アルポート (Alport) 症候群によるものに限る。)	182	158	168	159	37
慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	7	9	4	1	0
慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	23	34	34	31	4
慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	37	28	32	33	8
慢性糸球体腎炎	17	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	1	2	1	1	0
慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	25	18	29	23	3
慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	3	4	1	3	0
慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	21	リボタンパク糸球体症	.	.	.	0	0
慢性糸球体腎炎	22	7 から 21 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	105	90	101	87	15
慢性尿管間質性 (腎炎尿路奇形が原因のものを除く。)	23	慢性尿管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	31	23	17	15	6
慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	16	10	5	5	1
アミロイド腎	25	アミロイド腎	0	0	0	0	0
家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	3	5	5	0
常染色体優性尿管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿管間質性腎疾患
ネフロン癆	28	ネフロン癆	51	43	44	50	8

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	R 元年度
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	59	55	60	60	17
腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	3	2	3	2	3
腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	0	0	0	0	0
尿細管性アシドーシス	32	尿細管性アシドーシス	49	54	42	40	12
ギッテルマン (Gitelman) 症候群	33	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	38	34	42	32	4
バーター (Bartter) 症候群	34	バーター (Bartter) 症候群	49	39	43	31	4
腎尿管結石	35	腎尿管結石	9	6	7	8	0
慢性腎不全	36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	16	12	14	11	3
慢性腎不全	37	慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。)	104	86	101	79	17
腎奇形	38	多発性嚢胞腎	82	77	87	75	16
腎奇形	39	低形成腎	366	358	373	319	55
腎奇形	40	腎無形成	12	12	9	9	2
腎奇形	41	ポッター (Potter) 症候群	2	5	5	3	1
腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	30	33	35	30	10
腎奇形	43	寡巨大糸球体症	7	7	9	11	1
腎奇形	44	鰓耳腎症候群
腎奇形	45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	38	41	49	44	11
尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	160	131	154	113	22
尿路奇形	47	膀胱尿管逆流 (下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。)	134	124	138	113	37
尿路奇形	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	38	32	47	46	15
萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	49	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	26	18	19	19	5
ファンコーニ (Fanconi) 症候群	50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	21	22	21	16	3
ロウ (Lowe) 症候群	51	ロウ (Lowe) 症候群	23	25	26	21	5
合計			7,481	6,789	6,966	6,087	1,417

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-3 慢性呼吸器疾患

表 2-3-1 登録種別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	696	645	692	547	127
継続	2,078	2,212	2,406	2,287	506
転入	8	9	8	6	3
未記入	36	16	14	0	0

表 2-3-2 性別ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,485	1,536	1,656	1,486	342
女	1,331	1,346	1,463	1,354	294
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	1	0	0

表 2-3-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性呼吸器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
気道狭窄	1	気道狭窄	1,119	1,148	1,375	1,306	304
気管支喘息	2	気管支喘息	248	321	302	262	50
先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	185	166	168	142	33
間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	19	20	13	11	1
間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	6	6	8	8	3
間質性肺疾患	6	肺胞微石症	0	0	0	1	0
線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	36	41	46	45	8
嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	12	9	17	17	4
気管支拡張症	9	気管支拡張症	40	39	30	20	1
特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	47	50	48	47	7
慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	1,051	1,014	1,004	876	193
閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	9	13	22	18	4
先天性横隔膜ヘルニア	13	先天性横隔膜ヘルニア	46	54	74	79	25
先天性嚢胞性肺疾患	14	先天性嚢胞性肺疾患	.	1	13	8	3
合計			2,818	2,882	3,120	2,840	636

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-4 慢性心疾患

表 2-4-1 登録種別ごとの登録件数（慢性心疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	2,364	2,090	2,268	1,975	473
継続	13,309	12,462	13,459	12,374	2,877
転入	46	34	39	31	12
未記入	154	70	66	1	0

表 2-4-2 性別ごとの登録件数（慢性心疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	8,691	8,007	8,675	7,921	1,857
女	7,175	6,649	7,154	6,460	1,505
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	7	0	3	0	0

表 2-4-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性心疾患）

児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度 FY2016	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名						
洞不全症候群	1	洞不全症候群	52	43	41	37	5
モビッツ（Mobitz）2型ブロック	2	モビッツ（Mobitz）2型ブロック	6	4	5	5	1
完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	173	154	176	161	40
脚ブロック	4	脚ブロック	2	1	2	2	0
多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	8	5	2	3	1
上室頻拍	6	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	81	69	79	79	25
上室頻拍	7	多源性心房頻拍	20	24	18	17	2
上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	91	85	71	61	15
心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	11	13	13	10	2
心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	35	26	33	33	7
心室頻拍	11	9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	50	48	36	38	10
心房粗動	12	心房粗動	8	4	6	5	1
心房細動	13	心房細動	2	2	0	0	0
心室細動	14	心室細動	17	17	19	14	3
QT延長症候群	15	QT延長症候群	448	393	410	387	158
肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	231	220	223	198	45
不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	4	5	5	6	2
心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	53	42	62	62	12
拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	287	303	333	316	79
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	39	34	42	37	13
心室瘤	21	心室瘤	12	11	13	11	1
心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	2	3	3	5	0
心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	26	29	29	24	5
慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	22	22	21	20	1
慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	3	1	1	1	0
収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	0	0	0	0	0
先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	4	1	0	0	0
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	.	.	.	3	0

児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	51	59	56	57	16
冠動脈起始異常	30	右冠動脈肺動脈起始症	3	2	3	3	0
冠動脈起始異常	31	29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	11	9	17	10	3
川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤	788	718	685	584	124
冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	33	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	9	9	10	8	3
虚血性心疾患	34	狭心症	6	5	4	3	0
虚血性心疾患	35	心筋梗塞	5	5	7	5	0
左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	437	460	490	480	110
単心室症	37	単心室症	957	865	888	740	191
三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	388	324	368	336	69
肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	517	458	550	502	120
肺動脈閉鎖症	40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	460	422	457	410	86
ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	1,938	1,801	1,924	1,772	402
両大血管右室起始症	42	タウジツヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	114	103	126	108	24
両大血管右室起始症	43	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	942	868	935	852	201
両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	33	33	35	25	10
完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	800	718	786	748	174
先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	251	251	271	248	44
エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	165	141	176	171	34
総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	159	177	180	155	35
大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	20	15	20	17	7
三心房心	50	三心房心	6	4	6	8	0
動脈管開存症	51	動脈管開存症	99	82	85	80	15
心房中隔欠損症	52	単心房症	25	17	13	10	4
心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	169	170	174	149	38
心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	10	13	11	9	2
心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	124	117	123	99	26
完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	775	717	791	721	168
心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	1,479	1,279	1,340	1,171	255
肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	220	207	238	218	51
肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	23	20	21	19	4
肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	22	13	15	13	2
左室右房交通症	61	左室右房交通症	1	0	0	0	0
右室二腔症	62	右室二腔症	12	11	10	14	1
肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	9	12	6	8	3
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	37	37	33	24	10
肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	35	39	31	20	5
肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	37	31	32	29	7

児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2016	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	25	26	31	24	4
肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	16	12	19	21	5
一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	9	10	7	12	4
大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	283	227	255	234	56
大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	167	130	160	128	22
大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	39	33	38	30	6
大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	31	32	40	44	4
大動脈狭窄症	74	70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	24	24	25	28	5
大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	203	191	213	201	44
大動脈弓閉塞症	76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	4	6	6	6	0
血管輪	77	重複大動脈弓症	3	5	3	5	3
血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	6	6	8	8	4
血管輪	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	2	4	5	3	1
大動脈瘤	80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	20	20	14	12	1
大動脈瘤	81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	5	5	7	6	3
動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	12	8	7	10	0
動静脈瘻	83	冠動脈瘻	43	37	42	35	6
動静脈瘻	84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	4	4	4	5	2
肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	222	229	263	238	49
慢性肺性心	86	慢性肺性心	19	16	16	12	2
心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	18	19	16	14	1
心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	44	42	47	37	2
心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	58	65	60	65	14
心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	362	325	345	294	63
心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	154	139	161	150	36
心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	15	17	16	19	4
心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	272	251	265	262	51
心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	139	125	120	108	24
僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	1	1	1	0	0
内臓錯位症候群	96	無脾症候群	211	198	230	203	57
内臓錯位症候群	97	多脾症候群	83	71	94	85	22
フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	555	607	754	721	195
ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群
合計			15,873	14,656	15,832	14,381	3,362

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-5 内分泌疾患

表 2-5-1 登録種別ごとの登録件数（内分泌疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	3,648	3,423	3,378	2,954	522
継続	21,401	19,416	19,833	17,228	4,203
転入	86	79	65	45	11
未記入	177	97	95	2	0

表 2-5-2 性別ごとの登録件数（内分泌疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	11,764	10,627	10,782	9,390	2,205
女	13,540	12,380	12,585	10,838	2,530
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	8	8	4	1	1

表 2-5-3 対象疾病ごとの登録件数（内分泌疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	236	221	226	187	51
下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	386	334	352	299	65
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	6	4	4	4	1
先端巨大症	4	先端巨大症	2	2	3	2	0
成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	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に限る。）	582	472	551	575	150
成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	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。）	10,037	9,068	9,232	7,923	1,904
成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症	0	0	0	0	0
成長ホルモン不応性症候群	8	成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症を除く。）	2	2	3	2	1
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	11	9	12	11	3
抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10	7	4	1	1
尿崩症	11	中枢性尿崩症	269	239	235	197	52
尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	2	1	5	6	2
尿崩症	13	腎性尿崩症	108	96	95	92	17
中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	0	2	0	1	0
甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	2,645	2,381	2,498	2,192	481
甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	116	78	65	52	4
甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	256	216	204	154	28
甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	107	88	79	65	12
甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	236	202	186	153	25
甲状腺機能低下症	20	17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	3,709	3,459	3,361	2,660	614
甲状腺機能低下症	21	橋本病	911	846	756	657	146
甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	63	57	53	61	10
甲状腺機能低下症	23	21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	288	267	259	208	48
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	10	5	6	6	0
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	6	2	3	4	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	1	4	3	2	0
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	4	3	2	2	2
副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	126	119	110	92	22
自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	1	1	1	1	0
自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	0	2	1	2	0
偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	17	14	14	8	3
偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	126	117	122	113	26
クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	7	8	7	8	3
クッシング（Cushing）症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	0	0	0	0	0
クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	4	3	4	2	0
クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	4	2	1	1	0
クッシング（Cushing）症候群	37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	2	2	3	4	0
慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	9	6	8	4	3
慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	15	12	10	8	3
慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	71	61	60	48	12
慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	0	0	0	0	0
慢性副腎皮質機能低下症	42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	23	17	20	10	10
アルドステロン症	43	アルドステロン症	6	3	5	3	1
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	0	0	0	0	0
リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	0	0	0	2	0
低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	0	0	0	0	0
低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	2	2	2	1	0
低アルドステロン症	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	2	1	2	2	1
偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	8	10	11	7	1
先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	30	26	28	17	7
先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	2	2	1	2	0
先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	6	2	1	0	0
先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	4	4	4	2	0
先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	717	669	647	580	158
先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	10	10	12	15	6
先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	29	23	24	17	2
思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	1,577	1,514	1,552	1,347	312
思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	47	38	29	18	5
エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	1	1	1	4	0
アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	60	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	0	0	0	0	0
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン（Kallmann）症候群	36	33	31	27	5

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	76	68	65	62	5
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	45	33	26	22	7
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	29	22	25	18	3
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	77	71	73	59	11
性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	5	5	5	4	0
性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	9	9	7	3	0
性分化疾患	68	5 α -還元酵素欠損症	0	1	0	1	0
性分化疾患	69	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	0	0	0	0	0
性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	8	9	9	3	2
性分化疾患	71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46, XY 性分化疾患	11	12	11	13	3
性分化疾患	72	46, XX 性分化疾患	1	1	1	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	0	0	0	0	1
消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	0	0	0	1	0
消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	0	0	0	0	0
グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	0	0	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	1	2	0	0	0
高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	87	85	92	90	26
高インスリン血性低血糖症	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	29	22	26	25	3
ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	26	17	18	18	3
ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	7	5	5	5	3
原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	150	143	160	149	23
脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	4	6	6	8	4
多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	0	0	0	0	1
多発性内分泌腫瘍	85	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	4	4	3	6	0
多発性内分泌腫瘍	86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	1	0	0	1	0
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	5	4	3	2	1
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	1,240	1,142	1,254	1,146	262
内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	572	544	619	542	132
内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	21	25	23	21	3
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	19	18	32	167	46
内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	0	0	0	1	0
合計			25,312	23,015	23,371	20,229	4,736

2-6 膠原病

表 2-6-1 登録種別ごとの登録件数（膠原病）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	676	612	667	497	108
継続	1,984	2,161	2,476	2,322	566
転入	7	6	7	12	1
未記入	21	8	11	1	0

表 2-6-2 性別ごとの登録件数（膠原病）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	806	796	912	803	195
女	1,880	1,991	2,247	2,028	480
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	2	1	0

表 2-6-3 対象疾病ごとの登録件数（膠原病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	1,776	1,618	1,709	1,486	342
膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	357	482	600	576	142
膠原病疾患	3 皮膚筋炎／多発性筋炎	125	155	199	185	59
膠原病疾患	4 シェーグレン（Sjögren）症候群	125	122	140	116	26
膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群	8	5	7	6	1
膠原病疾患	6 ベーチェット（Behçet）病	71	91	111	88	16
血管炎症候群	7 高安動脈炎（大動脈炎症候群）	38	56	81	82	28
血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症	7	7	13	15	2
血管炎症候群	9 結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	11	17	16	12	2
血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎	10	15	11	12	5
血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2	3	6	10	1
再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	6	9	10	5	1
皮膚・結合組織疾患	13 全身性強皮症	15	21	27	23	11
皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病	45	54	73	73	14
自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱	30	58	69	65	9
自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期熱症候群	15	13	21	18	4
自己炎症性疾患	17 TNF 受容体関連周期性症候群	8	9	8	7	1
自己炎症性疾患	18 ブラウ（Blau）症候群／若年発症サルコイドーシス	11	11	9	8	1
自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群	1	1	1	0	1
自己炎症性疾患	20 高 IgD 症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	4	5	7	6	0
自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	1	0	0	0
自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎	12	24	31	31	6
自己炎症性疾患	23 インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	0	0	0	0	0
自己炎症性疾患	24 15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	10	10	12	8	3
合計		2,688	2,787	3,161	2,832	675

2-7 糖尿病

表 2-7-1 登録種別ごとの登録件数（糖尿病）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	676	612	667	497	108
継続	1,984	2,161	2,476	2,322	566
転入	7	6	7	12	1
未記入	21	8	11	1	0

表 2-7-2 性別ごとの登録件数（糖尿病）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	806	796	912	803	195
女	1,880	1,991	2,247	2,028	480
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	2	1	0

表 2-7-3 対象疾病ごとの登録件数（糖尿病）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
糖尿病	1 1型糖尿病	4,698	4,494	4,798	4,361	940
糖尿病	2 2型糖尿病	831	799	745	624	157
糖尿病	3 若年発症成人型糖尿病（MODY）	48	50	53	44	2
糖尿病	4 新生児糖尿病	28	23	26	26	3
糖尿病	5 インスリン受容体異常症	14	13	11	9	3
糖尿病	6 脂肪萎縮性糖尿病	2	0	1	0	0
糖尿病	7 1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	72	62	76	62	6
合計		5,693	5,441	5,470	5,126	1,111

2-8 先天性代謝異常

表 2-8-1 登録種別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	280	240	269	220	38
継続	2,051	1,939	2,078	1,854	468
転入	15	7	10	7	3
未記入	12	13	6	1	0

表 2-8-2 性別ごとの登録件数（先天性代謝異常）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,331	1,212	1,311	1,135	287
女	1,027	985	1,052	947	222
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	2	0	0	0

表 2-8-3 対象疾病ごとの登録件数（先天性代謝異常）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	205	197	199	164	34
アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症 1 型	12	10	9	5	0
アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症 2 型	1	3	2	2	0
アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症 3 型	1	1	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	1	1	1	0	0
アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	0	0	1	3	0
アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	25	14	19	13	3
アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	15	15	18	5	1
アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	3	4	2	0	0
アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	9	7	7	5	0
アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	0	0	0	0	0
アミノ酸代謝異常症	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症	17	18	18	22	3
アミノ酸代謝異常症	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	77	70	83	82	25
アミノ酸代謝異常症	14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	25	23	28	27	7
アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症	5	8	5	7	3
アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	3	2	2	1	0
アミノ酸代謝異常症	17 シトリン欠損症	101	88	99	91	20
アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	1	3	3	2	0
アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ（Hartnup）病	1	1	1	1	0
アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	12	10	11	10	3
アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	48	41	43	34	7
アミノ酸代謝異常症	22 1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	10	11	9	9	3
有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	62	64	72	55	11
有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症	44	38	50	54	14
有機酸代謝異常症	25 β -ケトチオラーゼ欠損症	1	1	2	4	1
有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	5	6	7	5	2
有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	7	6	6	7	1
有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症	0	1	1	0	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2	2	1	1	0
有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	2	0	3	2	0
有機酸代謝異常症	31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	0	0	0	0	0
有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	9	8	7	6	0
有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	18	16	19	19	11
有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	9	7	8	10	4
有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	4	3	3	2	0
有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	1	1	0	0	0
有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	3	1	1	1	0
有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	0	0	1	1	1
有機酸代謝異常症	39	23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	5	2	3	2	1
脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	12	11	16	15	1
脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	5	3	2	2	0
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	18	14	21	18	7
脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	1	2	2	1	2
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	28	28	27	24	4
脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	24	15	21	21	9
脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	0	0	0	0	0
脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	0	1	2	2	0
脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	1	1	1	1	0
脂肪酸代謝異常症	49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	0	0	1	1	0
ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	39	35	43	27	8
ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	1	3	1	1	1
ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	0	1	1	1	0
ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	41	50	52	46	9
ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	3	0	0	3	0
ミトコンドリア病	56	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	203	188	205	177	38
ミトコンドリア病	57	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	11	14	14	11	2
ミトコンドリア病	58	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	67	72	73	62	13
糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	0	0	0	0	0
糖質代謝異常症	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	4	5	3	3	1
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	14	10	9	7	4
糖質代謝異常症	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	7	3	2	2	0
糖質代謝異常症	63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	3	4	3	4	0
糖質代謝異常症	64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	1	1	0	0	0
糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	0	0	0	0	0
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	75	70	68	54	13
糖質代謝異常症	67	糖原病 III 型	10	15	15	20	4

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
糖質代謝異常症	68	糖原病Ⅳ型	0	1	1	1	0
糖質代謝異常症	69	糖原病Ⅴ型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	70	糖原病Ⅵ型	5	2	5	5	3
糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	1	2	1	1	0
糖質代謝異常症	72	糖原病Ⅷ型	34	23	29	26	5
糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	29	32	35	32	10
糖質代謝異常症	74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	23	17	16	16	2
ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型	22	22	19	20	4
ライソゾーム病	76	ムコ多糖症Ⅱ型	93	76	83	65	21
ライソゾーム病	77	ムコ多糖症Ⅲ型	3	12	11	9	0
ライソゾーム病	78	ムコ多糖症Ⅳ型	5	5	8	7	0
ライソゾーム病	79	ムコ多糖症Ⅵ型	4	5	3	2	0
ライソゾーム病	80	ムコ多糖症Ⅶ型	0	0	1	1	1
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	0	0	0	0	0
ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	0	1	1	1	0
ライソゾーム病	84	シアリドーシス	0	1	1	1	0
ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	2	3	4	1	1
ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	1	3	11	5	4
ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	18	18	23	21	6
ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	22	16	18	22	2
ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	10	9	8	10	3
ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	33	35	30	29	9
ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	50	54	63	59	23
ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	14	15	13	13	4
ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	1	1	1	1	1
ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	0	2	2	0	1
ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	13	9	10	8	2
ライソゾーム病	96	ムコリピドーシスⅢ型	6	2	5	6	1
ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	27	20	18	16	8
ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	1	1	3	2	0
ライソゾーム病	99	シスチン症	3	1	1	1	0
ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	1	0	0	1	0
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	2	5	5	2	0
ライソゾーム病	102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	7	5	4	6	2
ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	2	1	0	2	3
ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	79	63	63	56	13
ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	0	0	0	0	0
ペルオキシソーム病	106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	1	0	5	4	1

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	218	200	214	173	43
金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	11	18	16	15	3
金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	0	0	0
金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	0	0	0	0	0
金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	1	0	3	2	1
金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	0	0	0	0	0
金属代謝異常症	113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	0	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	15	13	16	16	3
プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	9	7	7	7	1
プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	0	0	0	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	0	0	1	1	0
プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	0	0	0	0	0
プリンピリミジン代謝異常症	119	114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	1	1	1	1	0
ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	3	2	4	3	1
ビタミン代謝異常症	121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	4	6	3	5	2
神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	9	9	11	9	1
神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	0	0	0	0	1
神経伝達物質異常症	124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	2	6	4	5	0
神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	0	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	0	0	0	0	0
神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	3	3	3	1	0
神経伝達物質異常症	128	122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	1	1	1	1	0
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	13	12	13	10	1
脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	151	142	151	152	31
脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	2	1	1	0	0
脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	1	1	0	0	0
脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	1	0	0	0	0
脂質代謝異常症	134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	21	17	14	13	7
結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	61	59	66	56	12
結合組織異常症	136	リポイドタンパク症	0	0	0	0	0
結合組織異常症	137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	5	8	6	3	1
α1-アンチトリプシン欠損症	138	α1-アンチトリプシン欠損症	0	0	0	0	0
合計			2,358	2,199	2,363	2,082	509

2-9 血液疾患

表 2-9-1 登録種別ごとの登録件数（血液疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	472	441	423	349	67
継続	2,271	2,121	2,374	2,067	478
転入	4	1	14	4	1
未記入	17	7	3	1	0

表 2-9-2 性別ごとの登録件数（血液疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	2,045	1,908	2,068	1,789	421
女	719	662	746	632	125
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-9-3 対象疾病ごとの登録件数（血液疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血	9	10	4	5	2
赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆	4	4	3	7	0
赤芽球癆	3 先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	67	69	73	60	9
先天性赤血球形形成異常性貧血	4 先天性赤血球形形成異常性貧血	5	3	4	3	0
鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血	2	2	2	2	0
無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症	0	0	0	0	0
自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症	2	1	3	4	2
自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症	0	0	0	2	0
自己免疫性溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	33	32	47	39	5
発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症	5	3	3	2	0
遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症	127	128	131	108	19
遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症	3	4	2	4	0
遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症	1	2	1	2	0
遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症	2	1	2	0	0
遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア	6	7	7	8	2
遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	9	11	9	8	2
遺伝性溶血性貧血	17 ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	3	6	6	3	0
遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	5	4	8	5	0
溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19 溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	5	6	5	3	0
微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血	2	3	3	3	1
真性多血症	21 真性多血症	1	1	2	1	1
家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症	1	1	1	1	0
血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病	462	426	454	404	77
血小板減少性紫斑病	24 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	84	71	60	45	7
血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病	18	19	17	14	3
血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	26 血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	5	3	4	2	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	3	2	3	4	1
先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	7	10	16	18	8
周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	1	0	1	0	0
メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	2	2	2	4	0
本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	13	14	16	14	3
血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	4	3	3	3	0
血小板機能異常症	33	血小板無力症	31	22	22	20	2
血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	1	0	0	0	0
血小板機能異常症	35	32 から 34 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	7	5	3	4	1
先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	8	8	17	10	2
先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンビン欠乏症	2	2	2	1	0
先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症	5	4	4	2	0
先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	23	23	26	12	1
先天性血液凝固因子異常	40	血友病A	1,110	1,016	1,118	951	241
先天性血液凝固因子異常	41	血友病B	251	222	233	203	43
先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症	4	3	2	3	0
先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅺ因子欠乏症	12	6	9	3	1
先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅻ因子欠乏症	2	1	1	2	1
先天性血液凝固因子異常	45	第ⅫⅢ因子欠乏症	11	9	10	7	1
先天性血液凝固因子異常	46	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	214	204	235	188	54
先天性血液凝固因子異常	47	36 から 46 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	2	1	1	1	0
先天性プロテインC欠乏症	48	先天性プロテインC欠乏症	8	12	18	15	4
先天性プロテインS欠乏症	49	先天性プロテインS欠乏症	10	5	10	4	7
先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	17	10	11	11	1
骨髄線維症	51	骨髄線維症	0	1	1	3	0
再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	155	168	199	203	45
合計			2,764	2,570	2,814	2,421	546

2-10 免疫疾患

表 2-10-1 登録種別ごとの登録件数（免疫疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	109	133	123	107	19
継続	583	540	631	581	129
転入	2	1	2	2	0
未記入	8	4	1	0	0

表 2-10-2 性別ごとの登録件数（免疫疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	484	456	492	444	97
女	216	222	265	246	51
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	0	0	0

表 2-10-3 対象疾病ごとの登録件数（免疫疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	32	33	26	24	4
複合免疫不全症	2 細網異形成症	1	1	1	1	0
複合免疫不全症	3 アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症	2	4	1	2	0
複合免疫不全症	4 オーメン（Omenn）症候群	1	1	0	0	0
複合免疫不全症	5 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	6 CD8 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	7 ZAP-70 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	8 MHC クラス I 欠損症	0	0	0	0	0
複合免疫不全症	9 MHC クラス II 欠損症	0	2	0	0	0
複合免疫不全症	10 1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	27	19	21	19	3
免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群	32	27	29	23	6
免疫不全を伴う特徴的な症候群	12 毛細血管拡張性運動失調症	9	8	6	8	4
免疫不全を伴う特徴的な症候群	13 ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群	0	0	1	1	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	14 ブルーム（Bloom）症候群	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	15 ICF 症候群	1	0	3	1	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	16 PMS2 異常症	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	17 RIDDLE 症候群	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	18 シムケ（Schimke）症候群	0	0	1	1	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	19 胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2 欠失症候群）	17	22	26	22	6
免疫不全を伴う特徴的な症候群	20 高 IgE 症候群	31	32	38	32	10
免疫不全を伴う特徴的な症候群	21 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	0	0	0	0	0
免疫不全を伴う特徴的な症候群	22 先天性角化異常症	1	0	4	5	1
液性免疫不全を主とする疾患	23 X連鎖無ガンマグロブリン血症	87	75	85	74	17
液性免疫不全を主とする疾患	24 分類不能型免疫不全症	72	65	71	75	15
液性免疫不全を主とする疾患	25 高 IgM 症候群	11	16	18	16	6
液性免疫不全を主とする疾患	26 IgG サブクラス欠損症	19	21	14	18	3
液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的 IgA 欠損	4	5	4	1	1
液性免疫不全を主とする疾患	28 特異抗体産生不全症	2	1	1	1	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	0	2	5	5	1
液性免疫不全を主とする疾患	30	23 から 29 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	8	10	17	18	3
免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	3	3	6	4	0
免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	9	9	11	12	3
免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	4	6	6	6	3
免疫調節障害	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	3	5	5	3	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	35	30	39	37	6
原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	16	18	17	15	4
原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	54	60	73	55	10
原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	0	2	1	1	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	5	5	5	9	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	55	54	55	54	6
原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	0	0	0	1
原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	3	2	3	1	0
原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	1	1	1	1	1
自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	11	7	11	8	1
自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	3	4	3	2	2
自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	0	0	0	0	0
自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	8	5	4	5	2
自然免疫異常	48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	3	1	2	5	1
先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	4	2	4	5	0
先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	7	8	12	13	2
先天性補体欠損症	51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	0	0	0	0	0
好酸球増加症	52	好酸球増加症	11	10	24	26	11
慢性活動性 EB ウイルス感染症	53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	49	43	51	44	10
後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	9	7	8	5	2
後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	2	2	0	0	0
慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	50	50	44	32	3
合計			702	678	757	690	148

2-11 神経・筋疾患

表 2-11-1 登録種別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,542	1,138	1,405	1,174	278
継続	5,157	5,530	6,283	6,264	1,543
転入	17	14	23	8	3
未記入	97	59	29	0	0

表 2-11-2 性別ごとの登録件数（神経・筋疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	3,662	3,619	4,100	4,004	963
女	3,149	3,122	3,636	3,442	861
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	2	0	4	0	0

表 2-11-3 対象疾病ごとの登録件数（神経・筋疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
脊髄髄膜瘤	1 髄膜脳瘤	16	23	28	21	7
脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤	317	390	477	475	147
脊髄髄膜瘤	3 脊髄脂肪腫	1	1	95	96	28
仙尾部奇形腫	4 仙尾部奇形腫	8	8	12	14	3
脳形成障害	5 滑脳症	116	125	127	154	35
脳形成障害	6 裂脳症	29	45	59	47	8
脳形成障害	7 全前脳胞症	45	71	77	67	11
脳形成障害	8 中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	10	13	18	16	5
脳形成障害	9 ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	42	54	65	66	14
脳形成障害	10 先天性水頭症	154	170	213	182	60
脳形成障害	11 巨脳症－毛細血管奇形症候群	1
脳形成障害	12 CASK異常症
脳形成障害	13 片側巨脳症
ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	28	34	39	32	5
レット（Rett）症候群	15 レット（Rett）症候群	179	150	158	151	38
神経皮膚症候群	16 結節性硬化症	505	469	486	492	109
神経皮膚症候群	17 神経皮膚黒色症	13	12	21	21	4
神経皮膚症候群	18 ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	11	14	20	15	2
神経皮膚症候群	19 フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	5	4	4	6	2
神経皮膚症候群	20 スタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群	.	.	.	27	10
早老症	21 ウェルナー（Werner）症候群	2	3	1	1	1
早老症	22 コケイン（Cockayne）症候群	15	13	10	8	4
早老症	23 ハッチンソン・ギルフォード（Hutchinson-Gilford）症候群	0	0	3	2	0
遺伝子異常による白質脳症	24 カナバン（Canavan）病	0	0	0	0	1
遺伝子異常による白質脳症	25 アレキサンダー（Alexander）病	12	11	14	12	3
遺伝子異常による白質脳症	26 先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病）	45	33	36	37	12
遺伝子異常による白質脳症	27 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	4	5	2	3	0

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
遺伝子異常による白質脳症	28 白質消失症	1	2	4	3	0
ATR-X 症候群	29 ATR-X 症候群	.	.	.	9	1
脆弱 X 症候群	30 脆弱 X 症候群	.	.	.	0	0
DDX3X 関連神経発達異常症	31 DDX3X 関連神経発達異常症
糖蛋白代謝障害	32 先天性グリコシル化異常症
糖蛋白代謝障害	33 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	.	.	2	5	0
脳クレアチン欠乏症候群	34 脳クレアチン欠乏症候群	.	.	.	4	0
頭蓋骨縫合早期癒合症	35 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	53	48	52	46	11
頭蓋骨縫合早期癒合症	36 アペール (Apert) 症候群	37	43	57	56	18
頭蓋骨縫合早期癒合症	37 クルーゾン (Crouzon) 病	39	29	43	49	5
頭蓋骨縫合早期癒合症	38 35 から 37 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	43	49	59	49	12
もやもや病	39 もやもや病	379	454	623	564	135
脳動静脈奇形	40 脳動静脈奇形	6
海綿状血管腫 (脳脊髄)	41 海綿状血管腫 (脳脊髄)	0
脊髄性筋萎縮症	42 脊髄性筋萎縮症	112	137	192	213	55
先天性ニューロパチー	43 先天性無痛無汗症	38	27	35	23	3
先天性ニューロパチー	44 遺伝性運動感覚ニューロパチー	29	30	38	44	11
筋ジストロフィー	45 デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	209	215	255	233	80
筋ジストロフィー	46 エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	3	2	6	2	0
筋ジストロフィー	47 肢帯型筋ジストロフィー	5	9	17	23	5
筋ジストロフィー	48 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	8	6	12	11	4
筋ジストロフィー	49 福山型先天性筋ジストロフィー	200	160	175	164	50
筋ジストロフィー	50 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	4	5	6	5	1
筋ジストロフィー	51 ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	26	22	33	28	4
筋ジストロフィー	52 45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	0	0	2	35	6
先天性ミオパチー	53 ミオチューブラーミオパチー	29	33	30	30	6
先天性ミオパチー	54 先天性筋線維不均等症	17	14	20	16	8
先天性ミオパチー	55 ネマリンミオパチー	41	32	36	41	5
先天性ミオパチー	56 セントラルコア病	8	13	12	11	2
先天性ミオパチー	57 マルチコア病	1	1	1	1	0
先天性ミオパチー	58 ミニコア病	0	0	0	0	1
先天性ミオパチー	59 53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	49	54	55	58	10
シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60 シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	0	0	4	0	0
難治てんかん脳症	61 乳児重症ミオクロニーてんかん	271	255	280	284	58
難治てんかん脳症	62 點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	2,773	2,574	2,691	2,434	555
難治てんかん脳症	63 レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	535	493	484	444	109
難治てんかん脳症	64 アイカルディ (Aicardi) 症候群
難治てんかん脳症	65 大田原症候群
難治てんかん脳症	66 環状 20 番染色体症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
難治てんかん脳症	67	GRIN2B 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群
難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
難治てんかん脳症	70	早期ミオクロニー脳症
難治てんかん脳症	71	PCDH19 関連症候群
難治てんかん脳症	72	PURA 関連神経発達異常症
難治てんかん脳症	73	ミオクロニー欠神てんかん
難治てんかん脳症	74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
難治てんかん脳症	75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ビタミンB6 依存性てんかん	76	ビタミンB6 依存性てんかん
早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症
進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	0	0	1	0
進行性ミオクローヌステんかん	79	ラフォラ (Lafora) 病	3	1	0	0
脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	38	45	51	51
小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	14	12	11	11
変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	6	8	10	11
変形性筋ジストニー	83	瀬川病	0	0	2	1
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	3	2	4	6
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	7	6	6	12
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	WDR45 関連神経変性症
乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	5	5	9	12
先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	2	3	1	1
先天性感染症	89	先天性風疹症候群	5	3	2	4
先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	1	1	78	61
先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	0	0	2	4
エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	0	1	1	2
亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	14	8	7	3
ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	17	17	20	16
痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	.	.	1	58
自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	.	.	.	10
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	34	39	47	52
多発性硬化症	98	多発性硬化症	67	68	97	85
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	16	28	35	39
重症筋無力症	100	重症筋無力症	114	139	166	177
合計		6,813	6,741	7,740	7,446	1,824

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-12 慢性消化器疾患

表 2-12-1 登録種別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,113	981	1,145	941	210
継続	3,082	3,501	4,335	4,283	993
転入	11	8	11	20	4
未記入	25	24	23	1	1

表 2-12-2 性別ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	1,948	2,251	2,786	2,667	608
女	2,280	2,263	2,727	2,578	600
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	3	0	1	0	0

表 2-12-3 対象疾病ごとの登録件数（慢性消化器疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	30	17	13	12	0
先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	3	2	2	1	0
先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	2	1	1	1	1
先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	0	0	0	0	0
先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	0	0	0	0	0
先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	2	2	1	1	1
先天性吸収不全症	7	微絨毛封入体病	2	2	3	2	0
先天性吸収不全症	8	腸リンパ管拡張症	19	20	15	13	3
ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	18	18	25	21	3
ポリポーシス	10	若年性ポリポーシス	0	0	0	1	1
ポリポーシス	11	ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群	0	0	0	12	6
ポリポーシス	12	カウデン（Cowden）症候群	0	0	0	2	2
周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群	44	48	62	50	12
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	785	1,036	1,409	1,476	341
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15	クローン（Crohn）病	485	666	968	939	265
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	16	早期発症型炎症性腸疾患	2	3	5	4	1
炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	17	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	7	4	6	10	2
非特異性多発性小腸潰瘍症	18	非特異性多発性小腸潰瘍症	0
急性肝不全（昏睡型）	19	急性肝不全（昏睡型）	12	13	25	27	6
免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス	6	5	8	2	0
免疫性肝疾患	21	自己免疫性肝炎	54	53	56	55	12
免疫性肝疾患	22	原発性硬化性胆管炎	32	35	38	30	4
肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	1,829	1,647	1,811	1,586	331
肝内胆汁うっ滞性疾患	24	アラジール（Alagille）症候群	84	89	85	84	10
肝内胆汁うっ滞性疾患	25	肝内胆管減少症	7	8	6	4	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	35	37	42	37	6
肝内胆汁うっ滞性疾患	27	先天性多発性肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	8	8	10	6	1
肝内胆汁うっ滞性疾患	28	先天性胆道拡張症	280	251	267	223	46

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
肝硬変症	29	先天性肝線維症	17	17	18	20	3
肝硬変症	30	肝硬変症	35	34	38	33	7
肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	55	48	45	36	7
肝血行異常症	32	先天性門脈欠損症	22	25	28	29	10
肝血行異常症	33	門脈・肝動脈瘻	1	0	1	1	0
クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	1	1	1	1	0
難治性膵炎	35	遺伝性膵炎	15	15	26	21	5
難治性膵炎	36	自己免疫性膵炎	0	0	0	2	0
短腸症	37	短腸症	54	67	70	70	8
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	134	159	192	213	52
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	20	26	37	27	8
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	3	6	6	1
ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	20	32	32	37	6
肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	6	3	9	9	1
総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	79	91	108	106	28
総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	24	28	45	35	17
合計			4,231	4,514	5,514	5,245	1,208

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

表 2-13-1 登録種別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	698	498	530	513	108
継続	558	905	1,218	1,330	339
転入	2	2	2	7	1
未記入	16	9	6	1	0

表 2-13-2 性別ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	635	694	863	884	209
女	638	720	893	966	239
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	0	0	1	0

表 2-13-3 対象疾病ごとの登録件数（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名 大分類名	細分類名	H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	1	2	3	3	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2 ソトス (Sotos) 症候群	30	36	36	34	13
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	6	8	10	8	3
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	10	17	15	13	4
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	18	16	24	27	7
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーバー (Weaver) 症候群	0	0	0	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	32	33	60	56	18
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	9	9	14	15	5
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群	76	78	88	91	16
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	17	23	30	30	6
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	24	28	38	47	12
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 18トリソミー症候群	219	233	273	275	72
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13 13トリソミー症候群	67	68	104	119	32
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14 ダウン (Down) 症候群	414	480	547	584	125
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。）	161	181	249	256	56
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	20	20	16	23	8
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	95	102	120	104	13
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	.	.	7	9	5
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	.	.	1	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20 コステロ (Costello) 症候群	10	8	12	12	4
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ (CHARGE) 症候群	65	72	103	88	27
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	.	.	0	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	.	.	6	8	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群	.	.	.	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー (Pfeiffer) 症候群	.	.	.	1	3
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリス (Coffin-Siris) 症候群	.	.	.	5	2

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27	シンプソン・ゴラビ・ベーメル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群	.	.	.	0	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28	スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群	.	.	.	1	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	メビウス (Moebius) 症候群	.	.	.	5	3
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	モワット・ウィルソン (Mowat-Wilson) 症候群	.	.	.	2	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群	.	.	.	2	1
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	VATER 症候群	.	.	.	32	6
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群	4
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群	0
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35	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。)
合計			1,274	1,414	1,756	1,851	448

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-14 皮膚疾患

表 2-14-1 登録種別ごとの登録件数（皮膚疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	129	98	97	85	14
継続	238	288	322	321	80
転入	0	0	1	1	0
未記入	5	3	0	0	0

表 2-14-2 性別ごとの登録件数（皮膚疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	200	209	217	217	45
女	172	180	202	190	49
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	1	0	0

表 2-14-3 対象疾病ごとの登録件数（皮膚疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度	H28 年度	H29 年度	H30 年度	令和元年
大分類名	細分類名		FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	56	63	59	58	9
先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	12	9	10	7	3
先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	18	14	15	12	2
先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	12	11	12	15	2
先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	7	5	4	8	1
先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	1	1	2	1	1
先天性魚鱗癬	7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	16	12	14	15	4
表皮水疱症	8	表皮水疱症	36	41	42	52	8
膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	11	16	16	15	6
色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	63	62	52	45	12
レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	102	122	163	154	40
肥厚性皮膚骨膜炎	12	肥厚性皮膚骨膜炎	0	0	0	0	0
外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	0	0	0	4	4
スティーヴンス・ジョンソン症候群	14	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	25	21	20	10	1
限局性強皮症	15	限局性強皮症
先天性ポルフィリン症	16	先天性ポルフィリン症	13	12	11	11	1
合計			372	389	420	407	94

2-15 骨系統疾患

表 2-15-1 登録種別ごとの登録件数（骨系統疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	172	121	210	170	27
継続	1,143	1,031	1,158	1,069	263
転入	3	4	7	4	0
未記入	10	11	6	1	0

表 2-15-2 性別ごとの登録件数（骨系統疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	713	630	754	697	170
女	614	536	627	547	120
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	1	1	0	0	0

表 2-15-3 対象疾病ごとの登録件数（骨系統疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度 FY2015	H28年度 FY2016	H29年度 FY2017	H30年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名					
胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	.	.	.	7	3
骨系統疾患	2 軟骨無形成症	575	487	551	488	120
骨系統疾患	3 軟骨低形成症	294	257	248	238	44
骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症
骨系統疾患	5 骨形成不全症	426	379	438	364	87
骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	27	37	45	51	15
骨系統疾患	7 大理石骨病	6	6	10	11	3
骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	.	.	25	24	8
骨系統疾患	9 内軟骨腫症	.	.	10	5	1
骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	.	.	12	10	3
骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	.	1	19	25	2
骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	.	.	13	5	1
骨系統疾患	13 ラーセン（Larsen）症候群	.	.	7	6	2
骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	.	.	.	1	1
骨系統疾患	15 TRPV4異常症	.	.	3	4	0
骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	.	.	.	4	0
骨系統疾患	17 ビールズ（Beals）症候群	.	.	0	1	0
合計		1,328	1,167	1,381	1,244	290

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

2-16 脈管系疾患

表 2-16-1 登録種別ごとの登録件数（脈管系疾患）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	58	39	50	113	12
継続	88	110	127	133	46
転入	0	1	0	0	1
未記入	0	1	2	0	0

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（脈管系疾患）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	71	81	96	113	28
女	75	70	83	133	31
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（脈管系疾患）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名			H27 年度 FY2015	H28 年度 FY2016	H29 年度 FY2017	H30 年度 FY2018	令和元年 FY2019
大分類名	細分類名						
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	.	.	.	4	1
脈管奇形	2	巨大静脈奇形	.	.	.	16	5
脈管奇形	3	巨大動静脈奇形	.	.	.	1	1
脈管奇形	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	.	.	.	37	13
脈管奇形	5	原発性リンパ浮腫	.	.	.	10	0
脈管奇形	6	リンパ管腫	.	.	.	26	13
	7	リンパ管腫症	.	.	.	4	2
		リンパ管腫／リンパ管腫症※	45	48	45	44	10
遺伝性出血性末梢血管拡張症	8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	90	96	123	97	12
カサバツハ・メリット症候群	9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	11	7	11	7	2
合計			146	151	179	246	59

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

※ 慢性呼吸器疾患「リンパ管腫／リンパ管腫症」は、平成 30 年 4 月に脈管系疾患に疾患群移動し、リンパ管腫とリンパ管腫症は別々の疾患扱いとなったが、平成 30 年度以降も「リンパ管腫／リンパ管腫症」の医療意見書が使用されている症例があるため、それぞれを集計した

2-17 成長ホルモン治療

表 2-17-1 登録種別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

登録種別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規登録	1,676	1,489	1,453	1,398	266
継続	10,448	9,540	10,203	8,744	2,270
転入	1	1	2	3	1
未記入	1,676	1,489	1,453	1,398	266

表 2-17-2 性別ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

性別	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
男	7,253	6,563	6,879	5,944	1,455
女	4,872	4,467	4,779	4,201	1,082
性別未決定	0	0	0	0	0
未記入	0	0	0	0	0

表 2-17-3 対象疾病ごとの登録件数（成長ホルモン治療）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患名		H27年度	H28年度	H29年度	H30年度	令和元年
大分類名	細分類名	FY2015	FY2016	FY2017	FY2018	FY2019
新規申請	A 悪性新生物<共通>	13	14	24	19	5
新規申請	B 慢性腎疾患<共通>	73	68	73	84	22
新規申請	C1 内分泌疾患：先天性下垂機能低下症	120	116	140	112	33
新規申請	C2 内分泌疾患：後天性下垂機能低下症	106	90	92	67	15
新規申請	C3 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	527	441	496	524	149
新規申請	C4 内分泌疾患：成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	9,334	8,523	8,818	7,404	1,860
新規申請	C5 内分泌疾患：ターナー（Turner）症候群	866	783	880	798	186
新規申請	C6 内分泌疾患：プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	447	410	511	455	108
新規申請	C7 内分泌疾患：ヌーナン（Noonan）症候群	.	.	4	103	32
新規申請	D1 骨系統疾患：軟骨無形成症	382	353	403	332	78
新規申請	D2 骨系統疾患：軟骨低形成症	247	224	212	201	43
継続申請	<共通>	10	8	4	9	2
合計		12,125	11,030	11,657	10,108	2,533

※ 「.」 で示されている年度については、当時対象疾病ではなかったため登録はない

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
黒澤健司	遺伝学的検査	秋山千枝子、五十嵐隆、岡明、平岩幹夫	小児保健ガイドブック	診断と治療社	東京	2021	p197-200
檜垣高史、赤澤祐介	成人先天性心疾患の社会保障・就労・社会保障	赤木禎治	『循環器診療コンプリート』先天性心疾患・肺動脈疾患・心・腎・脳の視点でとらえる循環器疾患	秀潤社	東京	2021	332-342
掛江直子	胎児・小児をめぐる倫理的諸問題	塚田敬義 前田和彦	生命倫理・医事法改定2版（通算3版目）	医療科学社	東京	2022	161-183
掛江直子	細胞治療における医の倫理	菅野 仁 長村登紀子	細胞治療認定看護師制度指定カリキュラム改訂第2版	中外医学社	東京	2021	8-11
掛江直子	臨床研究法	菅野 仁 長村登紀子	細胞治療認定看護師制度指定カリキュラム改訂第2版	中外医学社	東京	2021	32-34

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Tomoyuki Takura, Sayaka Horiuchi.	Cost-effectiveness analysis of infliximab for the treatment of Kawasaki disease refractory to the initial treatment: A retrospective cohort study	Journal of Cardiology	In press.		2022
檜垣高史、赤澤祐介、落合亮太	成人先天性心疾患診療に必要な医療体制 成人先天性心疾患（ACHD）患者の自立への不安と就業支援プログラム	日本循環器学会専門医誌「循環器専門医」	第29巻	35-42.	2020
秋山 直美, 落合亮太, 三谷 義英, 八尾 厚史, 檜垣高史, 水野 篤, 丹羽 公一郎, 白石 公	先天性心疾患領域に携わる医師が移行期医療支援センターに期待する機能	日本成人先天性心疾患学会雑誌	inpress		2021

秋山 直美, 落合亮太, 檜垣 高史, 賀藤 均, 城戸 佐知子, 丹羽 公一郎, 中西 敏雄, 白石 公	親と離れて暮らす成人先天性心疾患患者の特徴	日本小児循環器学会雑誌	36	313-320	2020
黒澤健司	保険収載されている遺伝学的検査	小児内科	54(2)	319-324	2022
Kumaki, T., Enomoto, Y., Aida, N., Goto, T., & Kurosawa, K.	Progression of cerebral and cerebellar atrophy in congenital contractures of limbs and face, hypotonia, and developmental delay.	Pediatrics International	64(1)	e14734	2022
Yuta Koto, Naoko Kakee et al.	Prevalence of patients with lysosomal storage disorders and peroxisomal disorders: A nationwide survey in Japan	Molecular Genetics and Metabolism		277-288	2021
掛江直子	難病対策と移行期医療支援センター	小児内科53巻8号	53(8)	1211-1216	2021
掛江直子	小児慢性特定疾病対策の現状	小児科臨床	74(6)	614-620	2021
新関寛徳、盛一享徳	活かそう!小慢の医療費助成	日本小児皮膚科学会雑誌.	41(1)	13-20	2022
盛一享徳	小児慢性特定疾病	母子保健	751	1-3	2021
盛一享徳	小児慢性特定疾病と指定難病	腎と透析	91(1)	39-43	2021
盛一享徳	小児慢性特定疾病児童等データベースの現状と活用	小児科臨床	74(6)	621-27	2021
盛一享徳、田口智大	小児疾患の医療費助成制度	小児外科	53(3)	249-51	2021

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

国立研究開発法人
機関名 国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 病院長
(氏名・フリガナ) 賀藤 均・カトウ ヒトシ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入(※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他(特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する口にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 公立大学法人福島県立医科大学

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 竹之下 誠一

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費補助金の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) ふくしま国際医療科学センター 甲状腺・内分泌センター・
特命教授/甲状腺・内分泌センター長
(氏名・フリガナ) 横谷 進・ヨコヤ ススム

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立開発研究法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 総合診療部・統括部長
(氏名・フリガナ) 窪田 満・クボタ ミツル

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 東京大学

所属研究機関長 職名 総長

氏名 藤井 輝夫

次の職員の令和3年度厚生労働行政推進調査事業費補助金の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療から見た小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究 (19FC2001)
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部附属病院・特任教授
(氏名・フリガナ) 田倉 智之・タクラ トモユキ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人 愛媛大学

所属研究機関長 職名 大学院医学系研究科長

氏名 山下 政克

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科 地域小児・周産期学講座 ・ 寄附講座教授
(氏名・フリガナ) 檜垣 高史 ・ ヒガキ タカシ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

機関名 横浜市立大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 相原 道子

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学研究科看護学専攻・准教授
(氏名・フリガナ) 落合 亮太・オチアイ リョウタ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人大阪大学

所属研究機関長 職名 大学院医学系研究科長

氏名 熊ノ郷 淳

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科・助教
(氏名・フリガナ) 小松 雅代・コマツ マサヨ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

地方独立行政法人神奈川県立病院機構
機関名 神奈川県立こども医療センター

所属研究機関長 職名 総長

氏名 町田 治郎

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 遺伝科 部長
(氏名・フリガナ) 黒澤 健司・クロサワ ケンジ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

令和4年 月 日

機関名 国立研究開発法人
国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 生命倫理研究室/小児慢性特定疾病情報室・室長/スーパーバイザー
(氏名・フリガナ) 掛江 直子・カケエ ナオコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和4年 月 日

厚生労働大臣 殿

国立研究開発法人
機関名 国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 五十嵐 隆

次の職員の令和3年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 成育医療からみた小児慢性特定疾病対策の在り方に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 研究所 小児慢性特定疾病情報室・室長

(氏名・フリガナ) 盛一 享徳・モリイチ アキノリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。