

## 小児慢性特定疾病（平成 29 年度実施分）に係る検討結果について

平成 28 年 12 月 20 日  
社会保障審議会児童部会  
小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

### 1. はじめに

- 児童福祉法（以下「法」という。）の規定に基づき、厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて小児慢性特定疾病（法第 6 条の 2 第 1 項に規定する小児慢性特定疾病をいう。以下同じ。）を定めるに当たり、小児慢性特定疾病とすべき疾病の案及び法第 6 条の 2 第 2 項に規定する当該小児慢性特定疾病の状態の程度に係る案を以下のとおり取りまとめた。

### 2. 小児慢性特定疾病に係る検討の進め方

- 本委員会では、別添 1 のとおり日本小児科学会からトランジションの観点で指定難病への追加の要望のあった 104 疾病のうち 16 疾病が、まだ小児慢性特定疾病の対象となっていないことから、小児慢性特定疾病への追加検討を行った。
- 個々の疾病について、小児慢性特定疾病の各要件を満たすかどうかの検討を行うに当たっては、「慢性に経過する疾病であること」、「生命を長期にわたって脅かす疾病であること」、「症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であること」、「長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること」の 4 要件を確認した。
- また、これまで他の小児慢性特定疾病に含まれる疾病として医療費助成の対象と整理していた 4 疾病についても併せて検討を行った。  
（平成 28 年度の検討スケジュールは別紙参考のとおり。）

### 3. 小児慢性特定疾病とすべき疾病の案及び当該疾病の状態の程度の案

- 本委員会では 16 の疾病を検討の対象とし、そのうち 14 疾病について小児慢性特定疾病の各要件を満たすと判断し、1 疾病について既存の小児慢性特定疾病に含まれる疾病と判断し、1 疾病について上記「生命を長期にわたって脅かす疾病であること」の要件を満たさないと判断した。

- また、これまで他の小児慢性特定疾病に含まれる疾病として医療費助成の対象と整理していた4疾病についても、疾病の性質上4疾病とも疾病名を明示化すべきと判断した。
- したがって既に小児慢性特定疾病として指定されている704疾病に加えて、別添2の18疾病を小児慢性特定疾病（平成29年度実施分）とすべきことを本委員会の結論とし、また、これらの疾病の状態の程度についても別添2のとおりとした。

#### 4. 今後の検討の進め方

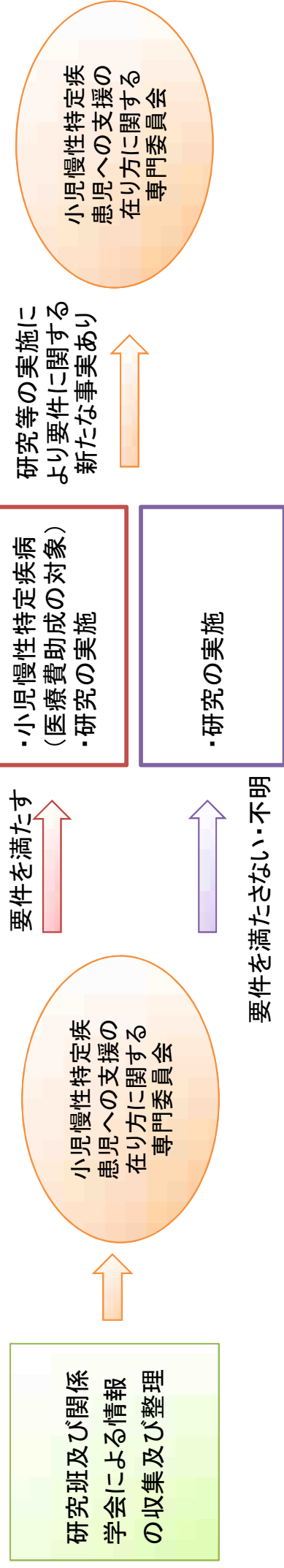
- これまでの検討で既存の704疾病と合わせて計722疾病について小児慢性特定疾病とすべきとしたこととなる。
- 今回は検討の俎上に上らなかった疾病や、検討はしたものの要件を満たさないとされた疾病については、厚生労働科学研究費補助金事業難治性疾患政策研究事業等で研究を支援し、小児慢性特定疾病として検討を行うための要件に関する情報が得られた段階で、改めて小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会において議論する。
- その際には、検討対象となる疾病について小児慢性特定疾病の検討や状態の程度に係る検討を行うとともに、平成29年度実施分を含めた722疾病の認定について、医学の進歩に合わせ、必要に応じて適宜見直しを行うこととする。

# 小児慢性特定疾患の選定に関する 平成28年度の検討の進め方について

平成28年12月20日

# 小児慢性特定疾病の追加等の検討の進め方

1. 小児慢性特定疾病の検討に当たって、小児慢性特定疾病に関する基礎的な情報を、厚生労働科学研究費補助金事業における研究班及び関係学会で収集、整理する。
2. 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会(以下、「当専門委員会」という。)において、これまで研究班及び関係学会が整理した情報を基に、医学的見地より、個々の疾病について、小児慢性特定疾病の各要件を満たすかどうかの検討を行う。
3. 当専門委員会での検討結果を、社会保障審議会児童部会に報告する。
4. 児童部会において、小児慢性特定疾病について審議を行い、具体的な疾病名及び疾病の状態の程度を決定する。  
※ 児童部会の議決をもって社会保障審議会の決定となる。
5. 厚生労働大臣が小児慢性特定疾病及び疾病の状態の程度を定める。
6. 厚生労働大臣により定められた疾病及び状態の程度についても、研究等を継続し、小児慢性特定疾病の各要件の評価に影響を及ぼすような新たな事実が明らかとなった場合には、当専門委員会において見直しを行う。



## 平成28年度の検討の進め方

- 今回の委員会では、日本小児科学会からトランジションの観点で指定難病への追加の要望のあった104疾病のうち16疾病が、まだ小児慢性特定疾病の対象となっていないことから、小児慢性特定疾病への追加検討を行う。  
(※指定難病への追加検討は、平成28年9月30日開催予定の指定難病検討委員会で行われる。)
- また、これまで他の小児慢性特定疾病に含まれる疾病として医療費助成の対象と整理していたが、疾病の性質上、明示化すべきと考えられる疾病についても、併せて検討することとする。
- 小児慢性特定疾病の対象疾病及び疾病の状態の程度については、児童福祉法及び「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(報告)」において、次頁のとおり整理されている。

# 「対象疾病」及び「疾病の状態の程度」の考え方

## 児童福祉法(昭和22年法律第164号)(抄)

第6条の2第1項 この法律で、小児慢性特定疾病とは、児童又は児童以外の満二十歳に満たない者(以下「児童等」という。)が当該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し、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであつて、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病をいう。

第6条の2第2項 この法律で、小児慢性特定疾病医療支援とは、都道府県知事が指定する医療機関(以下「指定小児慢性特定疾病医療機関」という。)に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等(政令で定めるものに限る。以下「小児慢性特定疾病児童等」という。)であつて、当該疾病の状態が当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める程度であるものに対し行われる医療(当該小児慢性特定疾病に係るものに限る。)をいう。

## 「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(報告)」(平成25年12月)(抄)

### 第2 公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築

#### 1. 医療費助成の対象

#### (2) 対象疾患

○ 医療費助成の対象疾患は、これまでの考え方を踏まえ、次の①～④を考慮して選定することが必要である。

- ① 慢性に経過する疾病であること
- ② 生命を長期にわたって脅かす疾病であること
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であること
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること

○ 対象疾患の選定や見直し等については、公正性・透明性を確保する観点から、社会保障審議会で審議することが適当であり、具体的な検討の場としては、当専門委員会が想定される。

## 小児慢性特定疾病及び小児慢性特定疾病の状態の程度(案)

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
1 先天性嚢胞性肺疾患	1 先天性嚢胞性肺疾患	治療が必要な場合

第十一表 神経・筋疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
骨系統疾患	1 偽性軟骨無形成症	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 (同上) (同上)
	2 多発性軟骨性外骨腫症	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
	3 TRPV4異常症	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
	4 点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)	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
	5 内軟骨腫症	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
	6 2型コラーゲン異常症関連疾患	(同上)
	7 ビールズ症候群	(同上)
	8 ラーセン症候群	(同上)
	9 脊髄脂肪腫	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
	2 脊髄髄膜瘤	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
	3 先天性感染症	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 (同上)
	4 早老症	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
	5 変形性筋ジストロニー	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



第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

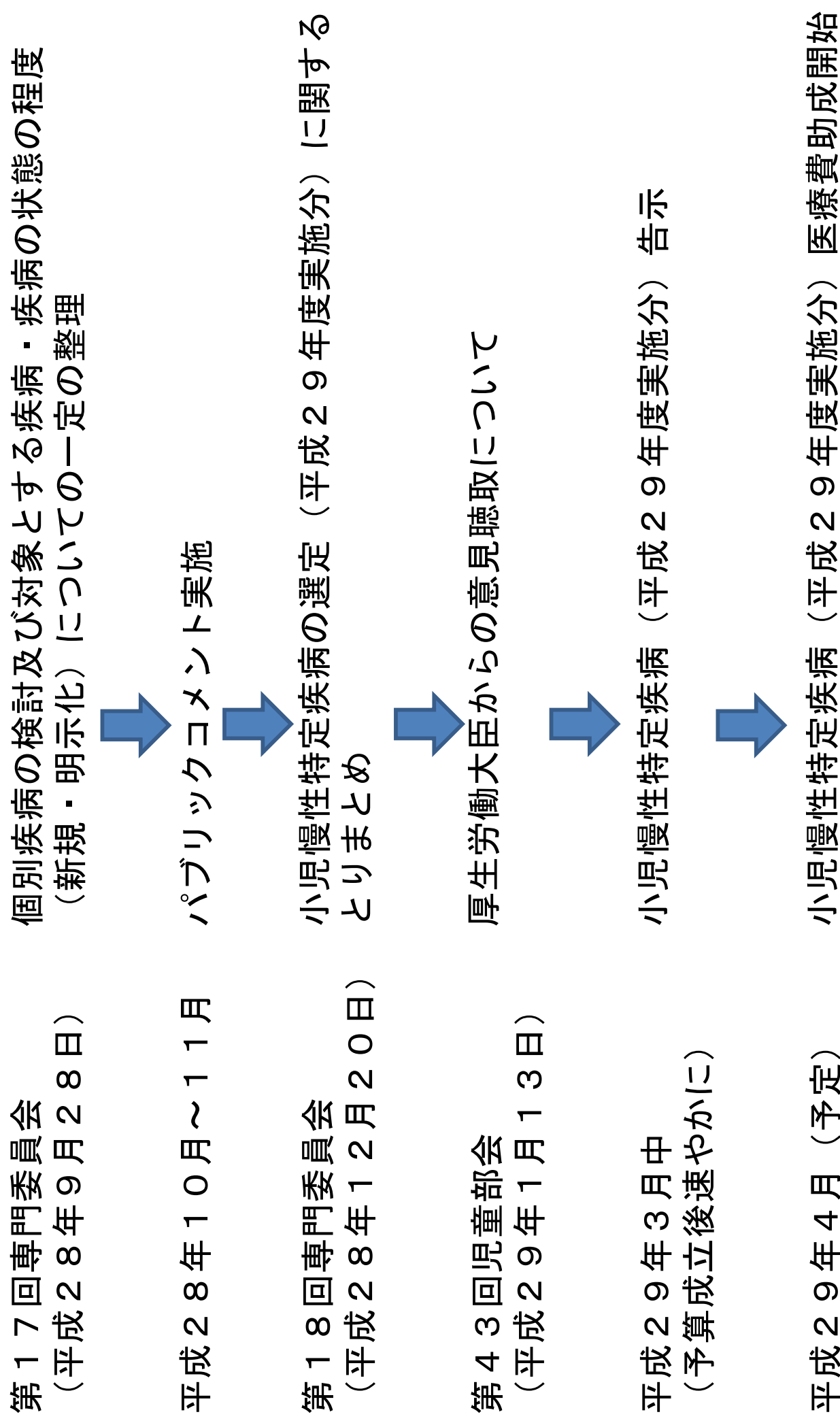
区分		疾病名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	カムラティ・エンゲルマン症候群 基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
		2	色素失調症 基準(ア)を満たす場合
		3	ハーラマン・ストライフ症候群 基準(ウ)を満たす場合
		4	ロイス・ディーツ症候群 基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合

<備考>

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

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。
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、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。
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。
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。

## 平成28年度の検討スケジュール



## 社会保障審議会児童部会

### 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会 委員名簿

氏 名	所 属 ・ 役 職
安達 眞一	明星大学教育学部 特任准教授
◎ 五十嵐 隆	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 理事長
石川 広己	公益社団法人日本医師会 常任理事
井田 博幸	東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授
及川 郁子	東京家政大学家政学部 教授
岡 明	東京大学大学院医学系研究科生殖・発達・加齢医学専攻 小児医学講座 教授
小國 美也子	鎌倉女子大学児童学部 教授
小幡 純子	上智大学大学院法学研究科 教授
尾花 和子	社会福祉法人恩賜財団母子愛育会愛育病院小児外科 診療医長
賀藤 均	国立研究開発法人国立成育医療研究センター 病院長
小林 信秋	認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク 会長
坂上 博	読売新聞東京本社調査研究本部 主任研究員
笹井 敬子	東京都福祉保健局 技監
春名 由一郎	独立行政法人高齢・障害・求職者雇用支援機構 障害者職業総合センター 主任研究員
益子 まり	川崎市宮前区役所保健福祉センター 所長
松原 康雄	明治学院大学 学長

※五十音順。敬称略。◎は委員長