

小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する参考資料

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患名の技術的整理について

1. 趣旨

- 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象となる慢性疾患は、厚生労働大臣告示（平成17年2月10日厚生労働大臣告示第23号）で定められている。
- 当該告示に定められている疾患名には、医学的にみて
 - ①医学研究の進展や疾患概念整理等に伴い、近年は医療現場で使用されない古い疾患名がある。
 - ②重複または類似した複数の疾患名が並列しており、統合する必要があるものがある。
 - ③包括的な表記のため、含まれる疾患名が明確化されていないものがある。などの課題がある。
- これにより、申請疾患名の混乱や各疾患の患者数等の正確な把握の支障等が生じている。
- このため、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患名について、現在の医学の知見を反映させた技術的整理を行い、対象疾患の明確化を図る必要がある。

2. 技術的整理の具体例

- ①近年は医療現場で使用されない古い疾患名を、現在使用されている疾患名に改める。

(例) 心内膜症欠損症 ⇒ 房室中隔欠損症
小児原発性肺高血圧症 ⇒ 特発性肺動脈性肺高血圧症

- ②重複または類似した複数の疾患名を統合する。

(例) 微少変化型ネフローゼ症候群 } ⇒ ネフローゼ症候群
ネフローゼ症候群

- ③包括的な表記に包含されている疾患を明確化する。

(例) ※1から49までに掲げるもののほか、特定の アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症
欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患 ⇒ 脂肪酸代謝異常症、ライソゾーム病など
※先天性代謝異常の告示には1～50までの疾患があり、上記疾患は50個目に記載されている。

* 疾患名の技術的整理は、現行の小児慢性特定疾患治療研究事業で対象とされている慢性疾患の範囲内で行うものである。

3. 今後の予定

現在、成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究（研究代表者 松井陽）」において、関係学会の協力を得て、これらの技術的整理を進めている。

今後の小児慢性特定疾患児への支援の在り方の検討において、個々の疾患名に言及する必要がある場合には、この研究班案を踏まえて検討を進める。

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾病及び給付人員

対象疾病一覧 (実施年度)			給付人員					
区 分	入通院の別		対象年齢18歳未満を20歳未満まで延長	平成	平成	平成	平成	平成
	入院	通院		18年度	19年度	20年度	21年度	22年度
悪性新生物	④⑥	⑤④	⑤⑨	16,554 ^人	15,907 ^人	15,766 ^人	15,530 ^人	15,365 ^人
慢性腎疾患	④⑦	①⑦	⑤①	10,389	9,804	9,745	9,372	9,403
慢性呼吸器疾患	④⑦	①⑦	⑤④	2,703	2,718	2,828	3,005	3,067
慢性心疾患	④⑨	①⑦	⑤①	15,065	14,951	15,704	16,638	17,205
内 分 泌 疾 患	④⑨	<div style="display: flex; align-items: center; justify-content: center;"> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 5px; margin-right: 5px;"> 43 57 </div> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 5px; margin-right: 5px;">53 58</div> </div> *	成長ホルモン分泌不全性低身長症 ⑤⑤ その他 ①⑦	35,324	34,143	33,901	34,738	34,894
膠 原 病	④⑨	若年性関節リウマチ ⑤⑥ その他 ①⑦	⑤②	4,464	3,984	3,929	3,975	3,998
糖 尿 病	④⑨	④⑨	その他 ①⑦	7,317	7,244	7,424	7,374	7,305
先天性代謝異常	④③	④③	軟骨異栄養症 ④ その他 ①⑦	5,152	5,004	4,969	4,764	4,789
血友病等血液・免疫疾患	④④	④④	⑤②	4,688	4,525	4,533	4,449	4,421
神経・筋疾患	②	①⑦	①⑦	3,721	4,184	4,535	4,927	5,185
慢性消化器疾患	①⑦	①⑦	①⑦	2,966	2,945	3,034	3,122	3,185
計				108,343	105,409	106,368	107,894	108,790

- (注) 1 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ
 2 本事業は原則として「児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度（平成17年厚生労働省告示第23号）」により厚生労働大臣が定める慢性疾患にかかっている18歳未満の児童を対象としている。
 3 ○は昭和、□は平成で、中の数字は実施年度を示す。
 4 *内分泌疾患通院拡大内訳
 クレチン症 43 成長ホルモン分泌不全性低身長症 53 思春期早発症 57 その他 58

○児童福祉法第 21 条の 5 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患
及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平成 17 年 2 月 10 日)

(厚生労働省告示第 23 号)

児童福祉法(昭和 22 年法律第 164 号)第 21 条の 5 の規定に基づき、厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度を次のように定め、平成 17 年 4 月 1 日から適用する。

児童福祉法第 21 条の 5 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平 18 厚労告 184・改称)

児童福祉法第 21 条の 5 の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度は、第 1 表から第 11 表までに掲げるとおりとする。

第 1 表 悪性新生物

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
悪性新生物	1	悪性カルチノイド	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後 5 年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。
	2	悪性黒色腫	同上
	3	悪性骨巨細胞腫	同上
	4	悪性細網症	同上
	5	悪性マクログロブリン血症	同上
	6	悪性リンパ腫	同上
	7	アスキン腫瘍	同上
	8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	同上
	9	下垂体腺腫	同上
	10	家族性赤血球貪食性細網症	同上
	11	褐色細胞腫	同上
	12	癌性腹膜炎	同上
	13	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	14	菌状息肉腫	同上
	15	形質細胞腫	同上

	16	血球貪食リンパ組織球症	同上
	17	好酸球性肉芽腫	組織と部位が明確に診断され、かつ複数の病変がみられる場合。治療終了後5年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。
	18	骨髄腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年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。
	19	松果体腫	同上
	20	絨毛上皮腫	同上
	21	神経膠腫	同上
	22	神経鞘腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	23	神経上皮腫	同上
	24	神経星細胞腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	25	神経節細胞腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	26	腎明細胞肉腫(腫瘍)	同上
	27	脾芽腫	同上
	28	髓上皮腫	同上
	29	髓膜腫	同上
	30	精上皮腫	同上
	31	脊索腫	同上
	32	セザリー(Sézary)症候群	同上
	33	赤血病	同上
	34	赤白血病	同上
	35	先天性腎間葉芽腫 (先天性中胚葉性腎腫)	同上
	36	頭蓋咽頭腫	同上
	37	脳室上衣腫	同上
	38	肺芽腫	同上
	39	白血病	同上
	40	白血病性細網内皮症 (Hairy-Cell Leukemia)	同上
	41	パーキット(Burkitt)リンパ腫	同上

42	ハンド・シュラー・クリスチャン (Hand-Schüller-Christian)病	組織と部位が明確に診断され、かつ複数の病変が認められる場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	同上
45	ホジキン(Hodgkin)病	同上
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	同上
47	未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)	同上
48	脈絡叢乳頭腫	同上
49	ユーイング(Ewing)肉腫	同上
50	ラブドイド腫瘍(肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	同上
51	ランゲルハンス(細胞)組織球症 (HistiocytosisX)	組織と部位が明確に診断され、かつ複数の病変が認められる場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
52	緑色腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
53	レッテラー・ジーベ(Letterer-Siwe)病	組織と部位が明確に診断され、かつ複数の病変が認められる場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
54	H鎖病 (α 鎖病、 γ 鎖病、 δ 鎖病、 μ 鎖病)	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
55	I から 54 までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫(肉芽腫を除く。)又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾病名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖(癌腫又は肉腫)を本態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあっては組織型を問わない。	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象とし、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって第5表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第2表 慢性腎疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
腎炎・ネフローゼ	1	遺伝性腎炎	検査で、血尿＋以上(6以上/視野)かつ蛋白尿＋以上(30mg/dl以上)の状態が発症から6か月以上続く場合であって、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	3	紫斑病性腎炎	検査で、血尿＋以上(6以上/視野)かつ蛋白尿＋以上(30mg/dl以上)の状態が、発症から6か月以上続く場合
	4	巣状糸球体硬化症	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	5	ネフローゼ症候群	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 ウ ステロイド抵抗性であり、4週間のステロイド治療を行った後も、尿中蛋白質100mg/dl(又は尿中蛋白質1g/日)以上で、かつ、血清アルブミン3.0g/dl未満の状態である場合
	6	微量変化型ネフローゼ症候群	半年間で3回以上再発した場合
	7	慢性糸球体腎炎	病理組織で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	8	慢性増殖性糸球体腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	9	慢性膜性糸球体腎炎	同上

	10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	同上
	11	IgA 腎症	同上
腎又は尿路 の異常	12	アミロイド腎	腎機能の低下が見られる場合
	13	萎縮腎	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	14	家族性若年性ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合
	15	ギテルマン(Gitelman)症候群	同上
	16	巨大水尿管症	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	18	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合
	19	腎静脈血栓症	腎機能の低下が見られる場合
	20	腎動静脈瘻	同上
	21	腎動脈狭窄症	同上
	22	腎尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合
	23	腎嚢胞	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	同上
	25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	同上
	26	腎又は腎周囲膿瘍	発病後6か月を経過した場合で、かつ両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	27	腎又は尿路結石	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	28	水腎症	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	29	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合
	30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	両側性で腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	31	尿路閉塞性腎機能障害	同上
	32	バーター(Bartter)症候群	治療で薬物療法を行っている場合
	33	慢性間質性腎炎	腎機能の低下が見られる場合

34	慢性腎盂腎炎	両側性で腎機能低下の場合
----	--------	--------------

備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって第5表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第3表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
慢性呼吸器疾患	1	アレルギー性気管支炎	3 か月に 3 回以上の大発作がある場合又は 1 年以内に意識障害を伴う大発作がある場合
	2	アレルギー性細気管支炎	同上
	3	気管狭窄	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
	5	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 A 3 か月に 3 回以上の大発作がある場合 B 1 年以内に意識障害を伴う大発作がある場合 C 治療で、人工呼吸管理又は挿管を行う場合 E 概ね 1 か月以上の長期入院療法を行う場合
	6	先天性中枢性低換気症候群	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	7	先天性肺胞蛋白症	疾患による症状がある場合
	8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	同上
	9	嚢胞性線維症	同上
	10	本態性(特発性)肺ヘモジデローシス(血鉄症)	同上
	11	慢性肺疾患	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合

第4表 慢性心疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度	
冠動脈の異常	1	冠動静脈瘻	第1基準又は第2基準を満たす場合	
	2	冠動脈異常起始症	同上	
	3	冠動脈拡張症	同上	
	4	冠動脈狭窄症	同上	
	5	冠動脈瘤	同上	
	6	左冠動脈肺動脈起始症 (ブランド・ホワイト・ガーランド) (Bland-White-Garland)症候群)	同上	
狭心症	7	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
刺激伝導系異常	8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	第1基準を満たす場合	
	9	期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合	
	10	脚ブロック	左脚ブロックで治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
	11	心房又は心室の細動	心室細動である場合又は心房細動で第1基準を満たす場合	
	12	心房又は心室の粗動	心室粗動である場合又は心房粗動で第1基準を満たす場合	
	13	洞不全症候群	左欄の疾患名に該当する場合	
	14	洞房ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
	15	非発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合	
	16	房室解離	同上	
	17	房室ブロック	Mobitz II型又は完全房室ブロックの場合	
	18	発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合	
	19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	左欄の疾患名に該当する場合	
	20	QT延長症候群	同上	
	心筋梗塞	21	心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	心臓球又は隔の異常	22	総動脈幹遺残症	第1基準又は第2基準を満たす場合
		23	大動脈肺動脈中隔欠損症	同上
	心膜炎・心臓腫瘍	24	心筋炎後心肥大	第1基準を満たす場合
		25	心臓腫瘍 (粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合

	26	慢性緊縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
	27	慢性心筋炎	同上
	28	慢性心内膜炎	同上
	29	慢性心膜炎	同上
大血管の形 転位の異常	30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	31	右室低形成症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	32	右室二腔症	第2基準を満たす場合
	33	左室右房交通症	第1基準を満たす場合
	34	左心形成不全(低形成)症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	35	三心房心	第1基準を満たす場合
	36	心室中隔欠損症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	37	心内膜床欠損症 (一次口欠損症、共通房室弁口症)	不完全型心内膜欠損症では第1基準を満たす場合。完全型心内膜欠損症では第1基準又は第2基準を満たす場合
	38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	39	心房中隔欠損症 (二次口欠損症、静脈洞欠損症)	第2基準を満たす場合
	40	総肺静脈還流異常症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	41	体静脈異常還流症	第1基準を満たす場合
	42	単心室症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	43	単心房症	第1基準を満たす場合
	44	動脈管開存症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	45	ファロー(Fallot)四徴症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	46	部分的肺静脈還流異常症	第1基準を満たす場合
特発性心筋症	47	心内膜心筋線維症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	48	心内膜線維弾性症	同上
	49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	同上
	50	特発性肥大型心筋症	同上
弁及び血管の異常	51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤又はその破裂	破裂例の場合又は破裂が予想される場合
	52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	第1基準、第2基準又は第3

			基準を満たす場合
	53	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	54	血管輪症	同上
	55	三尖弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	56	三尖弁閉鎖症	同上
	57	三尖弁閉鎖不全症	同上
	58	修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	59	重複大動脈弓症	同上
	60	僧帽弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	61	僧帽弁閉鎖症	同上
	62	僧帽弁閉鎖不全症	同上基準を満たす場合
	63	大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	64	大動脈縮窄症	同上
	65	大動脈弁狭窄症	同上
	66	大動脈弁閉鎖症	同上
	67	大動脈弁閉鎖不全症	同上
	68	大動脈瘤	第2基準を満たす場合
	69	タウシツヒ・ピング (Taussing-Bing) 症候群	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	70	特発性肺動脈拡張症	同上
	71	肺動脈狭窄症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	72	肺動脈閉鎖症	同上
	73	肺動脈弁狭窄症	同上
	74	肺動脈弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	75	肺動脈弁閉鎖不全症	同上
	76	右鎖骨下動脈異常起始症	第2基準を満たす場合
	77	両大血管右室起始症	同上
慢性心不全	78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	第1基準を満たす場合
その他の慢性心疾患	79	右胸心	第3基準を満たす場合
	80	左心症	同上
	81	小児原発性肺高血圧症	治療中である場合又は第2基準

			準を満たす場合
	82	心臓脱出症	第2基準を満たす場合
	83	先天性心膜欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	84	多脾症候群	同上
	85	無脾症候群	同上

備考

本表中「第1基準」「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

第1基準 現在の治療で、「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ブロッカー」のいずれかが投与されていること。

第2基準 術後の残遺症(手術で完治できなかった障害)として次の(1)から(5)までのいずれかが認められること。又は、術後の合併症若しくは続発症として次の(2)から(11)までのいずれかが認められること。

- (1) 肺高血圧症(収縮期血圧 40mmHg 以上)
- (2) 肺動脈狭窄(右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上)
- (3) 2度以上の房室弁逆流
- (4) 2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、高度房室ブロック
- (7) 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下
- (8) 心胸郭比 60% 以上
- (9) 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄
- (10) 2心室修復術実施
- (11) フォンタン(Fontan)手術実施

第3基準 根治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。

第5表 内分泌疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
異所性腫瘍	1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	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
	2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	同上

	3	異所性コルチゾール産生腫瘍	同上
	4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	同上
	5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	同上
	6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	同上
下 又 床 障 害	7	下垂体機能低下症	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
垂 は 下 体 視 部	8	下垂体性巨人症	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
	9	クッシング(Cushing)病	同上
	10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	同上
	11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	同上
	12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	同上
	13	シモンズ(Simmonds)病	同上
	14	真性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	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
	16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	同上
	18	中枢性思春期遅発症	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
	19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	同上
	20	低ゴナドトロピン性類宦官症	同上
	21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	同上
	22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	同上
	23	末端肥大症	同上
	24	ラロン(Laron)型小人症	同上
甲 状 腺 の 異	25	異所性甲状腺	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

常			
	26	クレチン症	同上
	27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	同上
	28	甲状腺機能低下症	同上
	29	甲状腺形成不全	同上
	30	甲状腺腺腫	同上
	31	腺腫様甲状腺腫	同上
	32	先天性甲状腺ホルモン不応症	同上
	33	粘液水腫	同上
	34	橋本病	同上
	35	慢性甲状腺炎	同上
消化管 ホルモンの異常	36	ヴァーナー・モリソン (Verner-Morrison, WDHA)症候群	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
	37	ガストリン分泌異常	同上
	38	グルカゴン分泌異常	同上
	39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	同上
	40	ゾリンジャー・エリソン (Zollinger-Ellison)症候群	同上
	41	特発性低血糖症	同上
	42	ロイシン過敏性低血糖症	同上
	43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	同上
性は 思春期の異常	44	カールマン(Kallmann)症候群	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
	45	仮性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	治療で補充療法を行っている場合
	47	高エストロゲン症	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
	48	睾丸機能亢進症	同上
	49	睾丸機能低下症	同上
	50	睾丸形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	51	睾丸欠損症	同上

	52	辜丸腫瘍	同上
	53	辜丸性女性化症	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
	54	高ゴナドトロピン性類宦官症	同上
	55	女性仮性半陰陽	同上
	56	真性半陰陽	同上
	57	性腺性思春期遅発症	同上
	58	性早熟症	思春期の開始が、女児では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	59	ターナー (Turner) 症候群	治療で補充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は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	60	多嚢胞性卵巣症候群 (スタイン・レーベンタール (Stein-Leventhal) 症候群)	治療で補充療法を行っている場合
	61	男性仮性半陰陽	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
	62	テストトキシコーシス (家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	同上
	63	ヌーナン (Noonan) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	64	プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群	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は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	65	フレーリッヒ (Fröhlich) 症候群 (脂肪性器異栄養症)	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
	66	卵巣機能亢進症	同上
	67	卵巣機能低下症	同上
	68	卵巣形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	69	卵巣腫瘍	同上
	70	ローレンス・ムーン・ビードル (Laurence-Moon-Biedl) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	71	XX 男性	同上
	72	XY 女性	同上
多発性 内分泌 腺異常	73	ウェルマー (Wermer) 症候群	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
	74	シップル (Sipple) 症候群	同上
	75	シュミット (Schmidt) 症候群	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
	76	多発性内分泌腺腫症 (MEA、MEN)	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
副甲状腺モ ホル異常	77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	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
	78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	同上
	79	偽性副甲状腺機能低下症	同上
	80	テタニー(副甲状腺性)	同上
	81	特発性副甲状腺機能低下症	同上
	82	副甲状腺機能亢進症	同上
	83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア (hypoparathyroidism-Addison-Monilia) 症候群	同上
	84	副甲状腺機能低下症	同上
	85	副甲状腺形成不全	同上
副腎皮質モ ホル異常	86	アジソン (Addison) 病	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
	87	アルドステロン欠損症	同上
	88	クッシング (Cushing) 症候群	同上
	89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	同上
	90	原発性アルドステロン症 (コン (Conn) 症候群)	同上
	91	高アルドステロン症	同上
	92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症 (先天性リポイド過形成、プラダー (Prader) 症候群)	同上
	93	周期性 ACTH 症候群	同上
	94	女性化副腎腫瘍	同上
	95	先天性副腎皮質過形成	同上
	96	男性化副腎腫瘍	同上
	97	特発性アルドステロン症	同上
	98	副腎形成不全	同上
	99	副腎性器症候群	同上
	100	副腎腺腫	同上

	101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	同上
	102	3 β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 (ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	同上
	103	11 β 水酸化酵素欠損症	同上
	104	17 α 水酸化酵素欠損症	同上
	105	18 水酸化酵素欠損症	同上
	106	18 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	107	21 水酸化酵素欠損症	同上
レニン アング ジオ ン系	108	偽性低アルドステロン症	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
	109	リドル(Liddle)症候群	同上
その他 分泌異常	110	先天性全身性脂肪発育障害症候群 (リポジストロフィー)	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
	111	マッキューン・オルブライト (McCune-Albright)症候群	同上
	112	レニン分泌異常	同上

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(2に該当するものを除く。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症及び下垂体機能低下症の場合 次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。
 - (1) 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。
 - (2) IGF-1(ソマトメジン C)値が 200ng/ml 未満(5歳未満の場合は、150ng/ml 未満)であること。
 - (3) 成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。)の全ての結果(試験前の測定値を含む。)で、成長ホルモンの最高値が 10ng/ml(リコンビナント GHを標準品としているキットによる測定値の際は 6ng/ml)以下であること。
- 2 脳腫瘍等器質的な原因による成長ホルモン分泌不全性低身長(成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。)の全ての結果(試験前の測定値を含む。)で、成長ホルモンの最高値が 5ng/ml(リコンビナント GHを標準品としているキットによる測定値の際は 3ng/ml)以下である

場合に限る。)ターナー症候群又はプラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。

(2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。

3 軟骨無形成症による低身長の場合 現在の身長が別表第四に掲げる値以下であること。

4 慢性腎不全による低身長の場合 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症、又は下垂体機能低下症による低身長の場合

初年度は、年間成長速度が6.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が2.0cm/年以上であること。

治療2年目以降は、年間成長速度が3.0cm/年以上であること。

2 ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟骨無形成症及び慢性腎不全による低身長の場合

初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。

治療2年目は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。

治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III 終了基準

男子156.4cm、女子145.4cmに達したこと。

第6表 膠原病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
膠原病	1	アレルギー性亜敗血症 (ウイスラー・ファンconi (Wissler-Fanconi)症候群)	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、生物学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	一過性でないことが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
	3	シェーグレン(Sjögren)症候群	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

			学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	4	自己免疫性肝炎	同上
	5	自己免疫性腸炎	同上
	6	若年性関節リウマチ	同上
	7	スチーブンス・ジョンソン (Stevens-Johnson)症候群	同上
	8	スチル(Still)病	同上
	9	リウマチ性心疾患	同上

第7表 糖尿病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
糖尿病	1	1型糖尿病(若年型糖尿病)	治療で、インスリン、経口血糖降下薬、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合
	2	2型糖尿病(成人型糖尿病)	同上
	3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	同上

第8表 先天性代謝異常

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症	左欄の疾患名に該当する場合
	2	家族性イミノグリシン尿症	同上
	3	高オルニチン血症—高アンモニア血症—ホモシトルリン尿症症候群	同上
	4	白皮症	同上
	5	ヘルマンスキー・プドラック (Hermansky-Pudlak)症候群	同上
遺伝性結核代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス (Ehlers-Danlos)症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	同上
	8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	左欄の疾患名に該当する場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、第5表備考に定める基準に該当するものに限る。
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	10	トランスコバラミンII欠損症	同上
	11	無アルブミン血症	同上
	12	無トランスフェリン症	同上

	13	無ハプトグロビン症	同上
脂質代謝異常	14	アポ蛋白 C-II 欠損症	左欄の疾患名に該当する場合
	15	アルファリポ蛋白欠乏 (高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症、 タンジエール (Tangier) 病)	同上
	16	ウォールマン (Wolman) 病	同上
	17	家族性高コレステロール血症	同上
	18	家族性高リポ蛋白血症	同上
	19	高超低比重リポ蛋白 (VLDL) 血症	同上
	20	高低比重リポ蛋白 (LDL) 血症	同上
	21	高トリグリセライド血症	同上
	22	高プレベータリポ蛋白血症	同上
	23	高ベータリポ蛋白血症	同上
	24	先天性高脂質血症	同上
	25	無(低)ベータリポ蛋白血症 (バッセン・コーンツヴァイク (Bassen-Kornzweig) 症候群、 有棘赤血球症)	同上
	26	レフスム (Refsum) 病	同上
先天性核酸代謝異常	27	遺伝性若年性痛風	左欄の疾患名に該当する場合
	28	色素性乾皮症	同上
	29	先天性高尿酸血症	レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群の場合
先天性尿管障害	30	シスチン蓄積症 (リグナック (Lignac) 症候群)	左欄の疾患名に該当する場合
	31	シスチン尿症	同上
	32	腎性アミノ酸尿症	知的障害、運動障害、成長障害、 けいれん、嘔吐・下痢、 肝腫、特異顔貌、眼科的異常、 骨変形、尿路結石のうち一つ 以上の症状がみられる場合
	33	ハルトナップ (Hartnup) 病	同上
	34	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合
糖質代謝異常	35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
	36	先天性高乳酸血症	同上
	37	乳糖吸収不全症	発症時期が乳児期の場合
	38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
ポルフィリン症	39	先天性ポルフィリン症	左欄の疾患名に該当する場合

無機質代謝異常	40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病 (家族性低リン酸血症)	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	41	ウイルソン(Wilson)病 (セルロプラスミン欠乏症)	左欄の疾患名に該当する場合
	42	メンケス(Menkes)病 (kinky-(steely)hair症候群)	同上
有機酸代謝異常	43	グルタル酸尿症(I型、II型)	左欄の疾患名に該当する場合
	44	先天性葉酸吸収不全症	同上
	45	メチルマロン酸血症	同上
その他の先天性代謝異常	46	遺伝性脈管浮腫	長期にわたり治療が必要となる場合
	47	先天性魚鱗癬 (水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)	感染症を起こして抗生物質等を使用している場合
	48	致死性表皮水疱症 (ヘルリッツ(Herlitz)型)	左欄の疾患名に該当する場合
	49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	同上
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	同上

備考

酵素欠損(活性異常)による疾患は、この表の表記法によることを原則とするが、従来、固有の名称を用いたもの(糖原病、フェニールケトン尿症など)については、引き続き同様の疾患名で取り扱って差し支えない。

第9表 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
巨赤芽球性貧血	1	悪性貧血	治療で、補充療法、G-CSF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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	2	イマースルンド・グレスベック(Imerslund-Gräsbeck)症候群	同上
	3	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
	4	葉酸欠乏性貧血	同上
血液凝固系の異常	5	アンチトロンビンIII欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	6	高分子キニノゲン欠乏症	同上

	7	先天性血液凝固異常症	同上
	8	第 I 因子(フィブリノゲン)欠乏症	同上
	9	第 II 因子(プロトロンビン)欠乏症	同上
	10	第 V 因子(不安定因子)欠乏症	同上
	11	第 VII 因子(安定因子)欠乏症	同上
	12	第 VIII 因子欠乏症(血友病 A)	同上
	13	第 IX 因子欠乏症(血友病 B)	同上
	14	第 X 因子(スチュアート・プラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	同上
	15	第 XI 因子欠乏症	同上
	16	第 XII 因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	同上
	17	第 XIII 因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	同上
	18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	同上
	19	プレカリクレイン欠乏症	同上
	20	C 蛋白(protein C)欠乏症	検査で C 蛋白活性が 50% 未満の場合
	21	S 蛋白(protein S)欠乏症	検査で S 蛋白活性が 50% 未満の場合
血小板の異常	22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	23	血小板機能異常症(血小板異常症)	同上
	24	血小板血症	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
	25	血小板無力症	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	26	血小板無力症症候群	同上
	27	血栓性血小板減少性紫斑病	同上
	28	周期性血小板減少症	同上
	29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	同上

	30.	貯蔵欠如症 (storage pool 病)	同上
	31	脾機能亢進性血小板減少症	同上
	32	脾形成不全性血小板増加症	同上
	33	ベルナール・スリエ (Bernard-Soulier)症候群	同上
	34	放出機構異常症 ('Aspirin-like' defect)	同上
	35.	本態性アトロンピア (トロンビン欠乏症)	同上
	36	免疫学的血小板減少症	同上
自己免疫性 性溶血性 貧血	37	寒冷凝集素症	治療で、補充療法、G-CSF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、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	38	自己免疫性溶血性貧血	同上
	39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	同上
	40	脾機能亢進性溶血性貧血	同上
	41	微小血管障害性溶血性貧血	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
	42	発作性寒冷血色素尿症	治療で、補充療法、G-CSF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、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	43	発作性夜間血色素尿症	同上
	44	慢性寒冷赤血球凝集素症	同上
赤血球酵 素異常に よる溶 血性貧血	45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/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
	46	アルドラーゼ欠乏性貧血	同上
	47	異常ヘモグロビン(血色素)症	治療で、継続的に補充療法若 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
	48	遺伝性球状赤血球症	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/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

49	遺伝性高ヘモグロビンF症	治療で、継続的に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
50	遺伝性楕円赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	同上
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	同上
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	同上
54	家族性赤血球増加症	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
55	鎌状赤血球貧血	治療で、補充療法、G-CSF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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
56	カルボキシヘモグロビン血症	治療で、継続的に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
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値10.0g/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
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	同上
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	同上
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	同上
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	同上
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	同上
63	サラセミア(地中海貧血)	治療で、継続的に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
64	サラセミア様症候群	同上
65	スルフヘモグロビン血症	同上
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	検査で、血中ヘモグロビン値10.0g/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
67	先天性ハインツ小体性貧血	治療で、継続的に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

	68	先天性メトヘモグロビン血症	同上
	69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	同上
	70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/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
	71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	同上
	72	不安定ヘモグロビン症	治療で、継続的に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
	73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/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
	74	ヘモグロビン C 症	治療で、継続的に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
	75	ヘモグロビン D 症	同上
	76	ヘモグロビン E 症	同上
	77	ヘモグロビン S 症	治療で継続的に補充療法を行っている場合
	78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/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
	79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	同上
	80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	同上
	81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	同上
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常	治療で、補充療法を行っている場合
	83	原発性鉄芽球性貧血	治療で、継続的に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
	84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血	同上
	85	ピリドキシン反応性貧血	同上
白血球又は食細胞の異常	86	アルダー (Alder) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	87	遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症)	治療で、G-CSF 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
	88	好酸球増加症	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	89	周期性好中球減少症	同上
	90	怠惰白血球症候群	同上
	91	不能白血球症	同上
	92	ペルゲル・フェット (Pelger-Huët) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシエク (Spät-Damashek) 症候群)	治療で G-CSF 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
	94	慢性本態性好中球減少症	同上
	95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	96	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常 (症候群)	同上
免疫系の疾患	97	異ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	98	ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	99	胸腺形成不全	同上
	100	グッド (Good) 症候群	同上
	101	高グロブリン血症性紫斑病	入院加療を要する感染症にかかった場合
	102	後天性免疫不全症候群 (AIDS、HIV 感染症)	左欄の疾患名に該当する場合
	103	シェディアク・東 (Chediak-Higashi) 異常 (症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	104	重症複合免疫不全症 (リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	同上
	105	スイス型無ガンマグロブリン血症	同上
	106	選択的免疫グロブリン欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	107	先天性細胞性免疫不全症	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	108	低ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	109	ディジョージ (DiGeorge) 症候群	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	110	特定抗体産生不全症 (specific unresponsiveness)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	111	ネゼロフ (Nezelof) 症候群	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	112	バリアブル・イムノデフィシエンシー (variable immunodeficiency)	同上
	113	複合型免疫不全症	同上
	114	ブルトン (Bruton) 型無ガンマグロブリン血症	同上
	115	本態性高ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	116	末梢 (毛細) 血管拡張性運動失調症 (レイ・バー (Louis-Bar) 症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	117	慢性活動性 EB ウイルス感染症	同上
	118	慢性肉芽腫症	同上
	119	慢性 GVHD (Graft Versus Hostdisease 移植片対宿主病)	同上
	120	無ガンマグロブリン血症	同上
	121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症 (良性 (本態性) M-蛋白血症)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	122	IgA 欠損症	同上
	123	IgM 欠損症	同上
その他の慢性血液疾患	124	遺伝性出血性末梢血管拡張症 (ランデュ・オスラー・ウェーバー (Rendu-Osler-Weber) 症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	125	骨髄線維症 (骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	同上
	126	真性多血症	同上
	127	赤芽球癆	同上
	128	先天性赤血球産生異常性貧血	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

第10表 神経・筋疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
神経・筋疾患	1	ウェスト(West)症候群 (點頭てんかん)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が持続する場合
	2	結節性硬化症	同上
	3	重症乳児ミオクロニーてんかん	同上
	4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	同上
	5	先天性ミオパチー	治療で、強心薬の投与、利尿剤の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的にしている場合
	6	福山型先天性筋ジストロフィー (先天性遺伝性筋ジストロフィー)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が持続する場合
	7	ミトコンドリア脳筋症 (ミトコンドリア・ミオパチー)	同上
	8	ミニコア病	治療で、強心薬の投与、利尿剤の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的にしている場合
	9	無痛無汗症	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常

			節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つの症状が続く場合
	10	リー (Leigh) 脳症	同上
	11	レット (Rett) 症候群	同上
	12	レノックス・ガストウ (Lennox-Gastaut) 症候群	同上

第11表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
肝・胆道系疾患	1	アラジール (Alagille) 症候群 (動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つの症状が認められる場合
	2	肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。ただし、原発性胆汁性肝硬変は除く。
	3	肝内胆管異形成症候群	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つの症状が認められる場合
	4	肝内胆管拡張症	同上
	5	肝内胆管低形成 (形成不全) 症	同上
	6	肝内胆管閉鎖症	同上
	7	原発性硬化性胆管炎	同上
	8	ジルベール (Gilbert) 症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つの症状が認められる場合
	10	先天性肝線維症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つの症状が認められる場合
	11	先天性胆道拡張症 (先天性総胆管拡張症)	同上
	12	胆道閉鎖症 (先天性胆道閉鎖症)	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	13	デュビン・ジョンソン (Dubin-Johnson) 症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	14	門脈圧亢進症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つの症状が認められる場合

	15	ローター (Rotor) 症候群 (ローター (Rotor) 型過ビリルビン血症)	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
腸疾患	16	先天性微絨毛萎縮症	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	17	腸リンパ管拡張症	同上

(平 18 厚労告 184・一部改正)

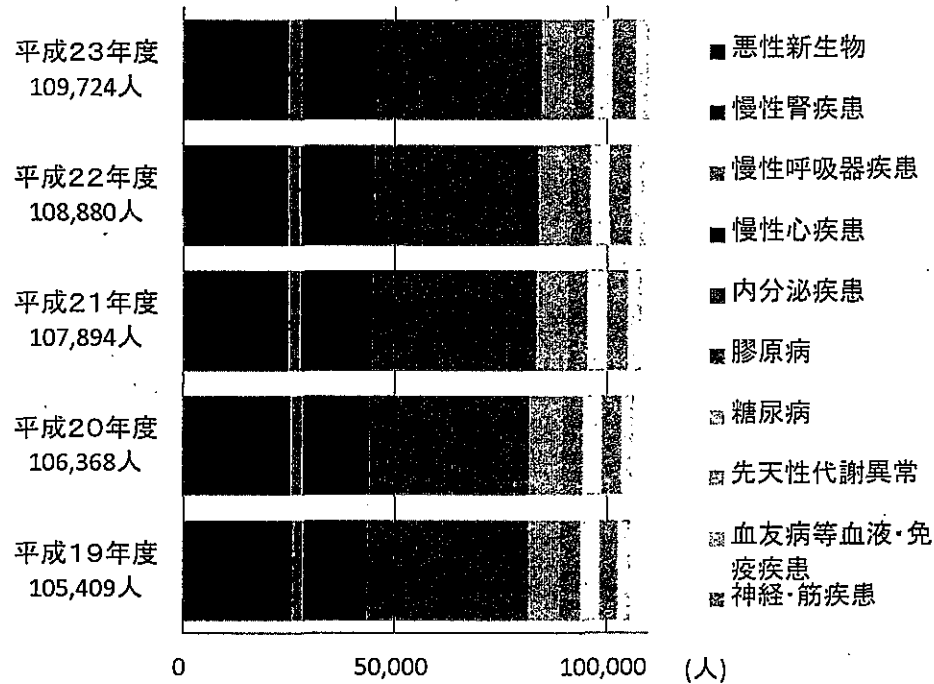
改正文 (平成 18 年 3 月 30 日厚生労働省告示第 184 号) 抄
平成 18 年 4 月 1 日から適用する。

小児慢性特定疾患の対象者数について

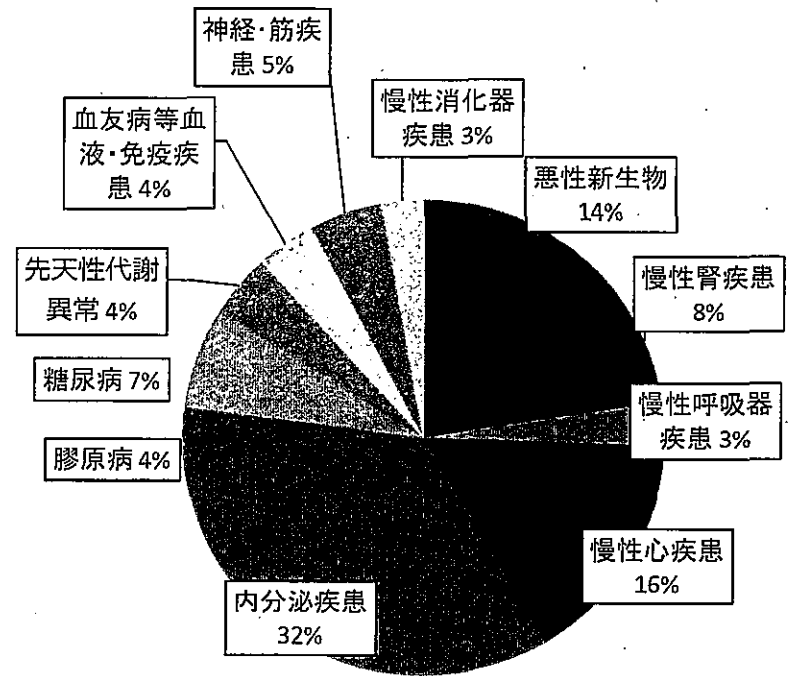
小児慢性特定疾患治療研究事業は、11疾患群514疾病を対象としており、当事業の給付人員は過去5年間で微増し、平成23年度は約10万9千人である。

疾患群別では内分泌疾患(32%)、慢性心疾患(16%)、悪性新生物(14%)が多い。

疾患群別給付人員の推移



疾患群別対象者数(平成23年度)

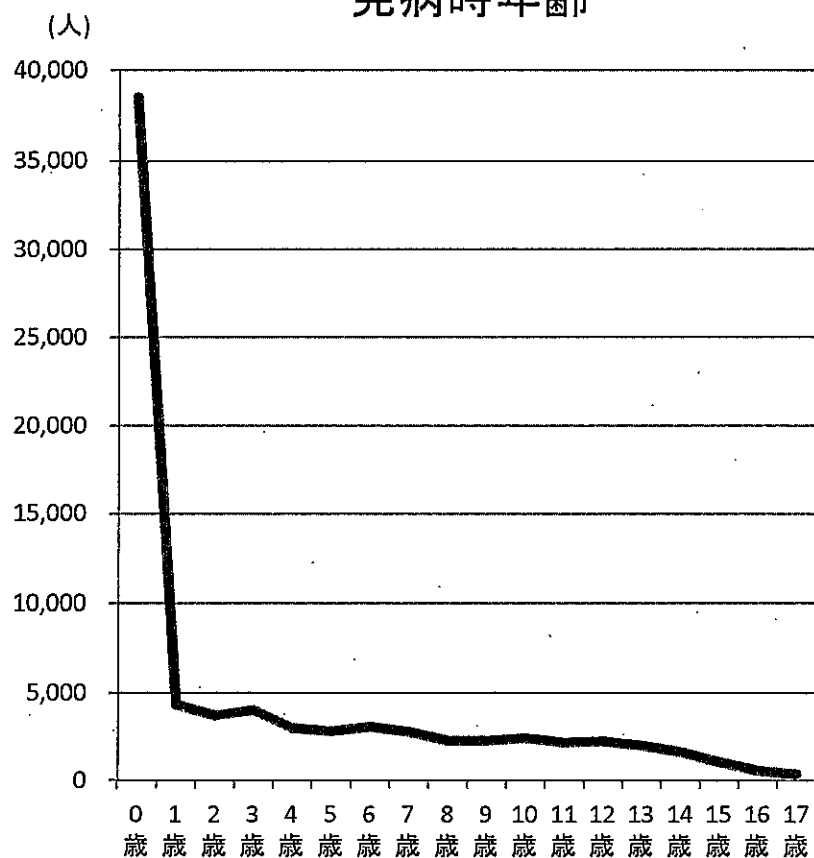


出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ

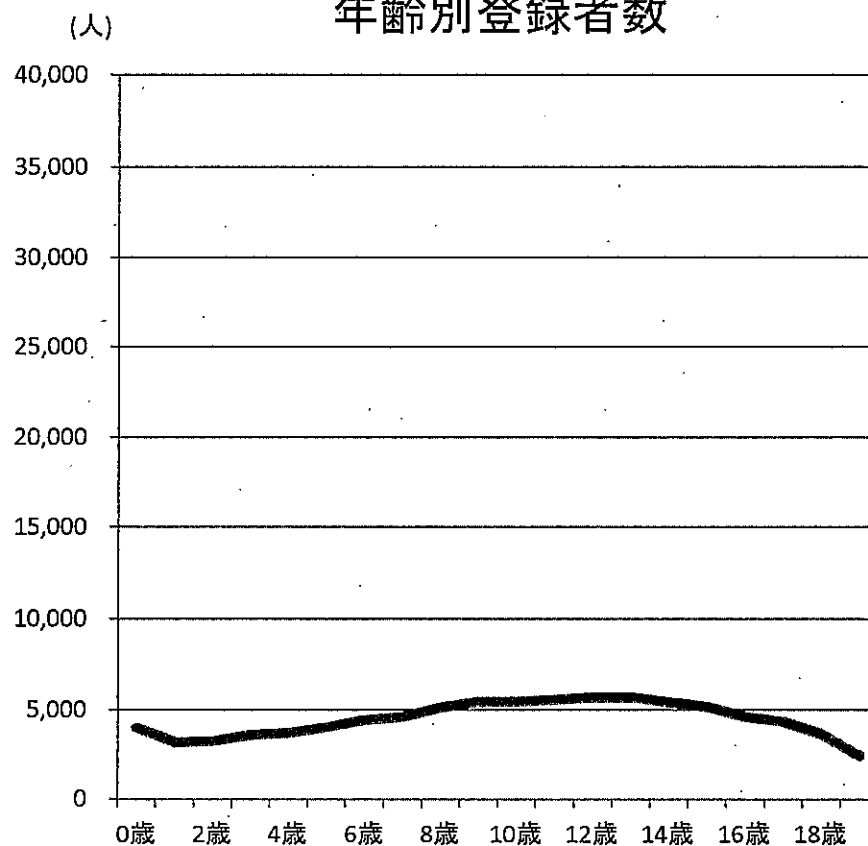
小児慢性特定疾患対象者(全体)の発病時及び現在の年齢

発病時年齢は0歳に大きなピークがあり、1歳以降は減少傾向にある。
年齢別の分布では、0歳と10代前半にピークがある。罹患期間が長期にわたることが推測される。

発病時年齢



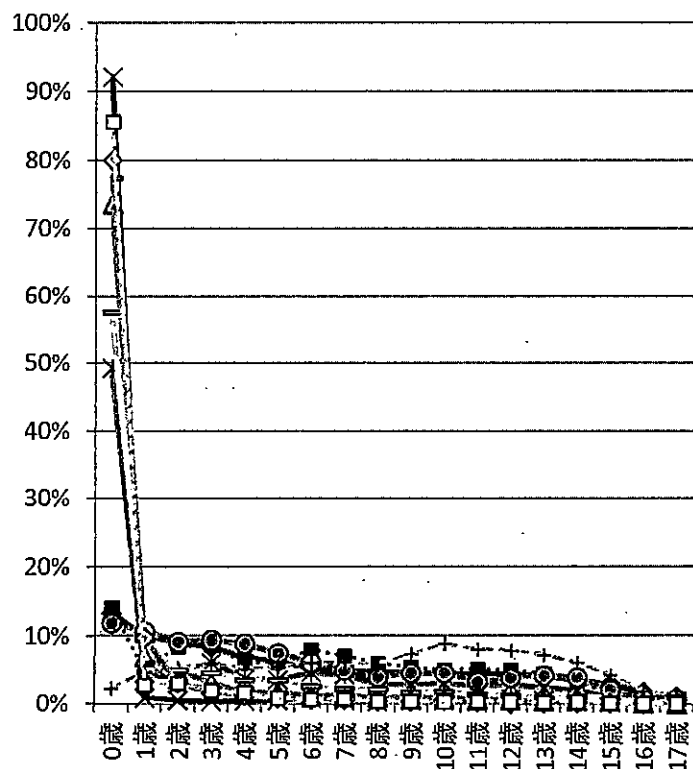
年齢別登録者数



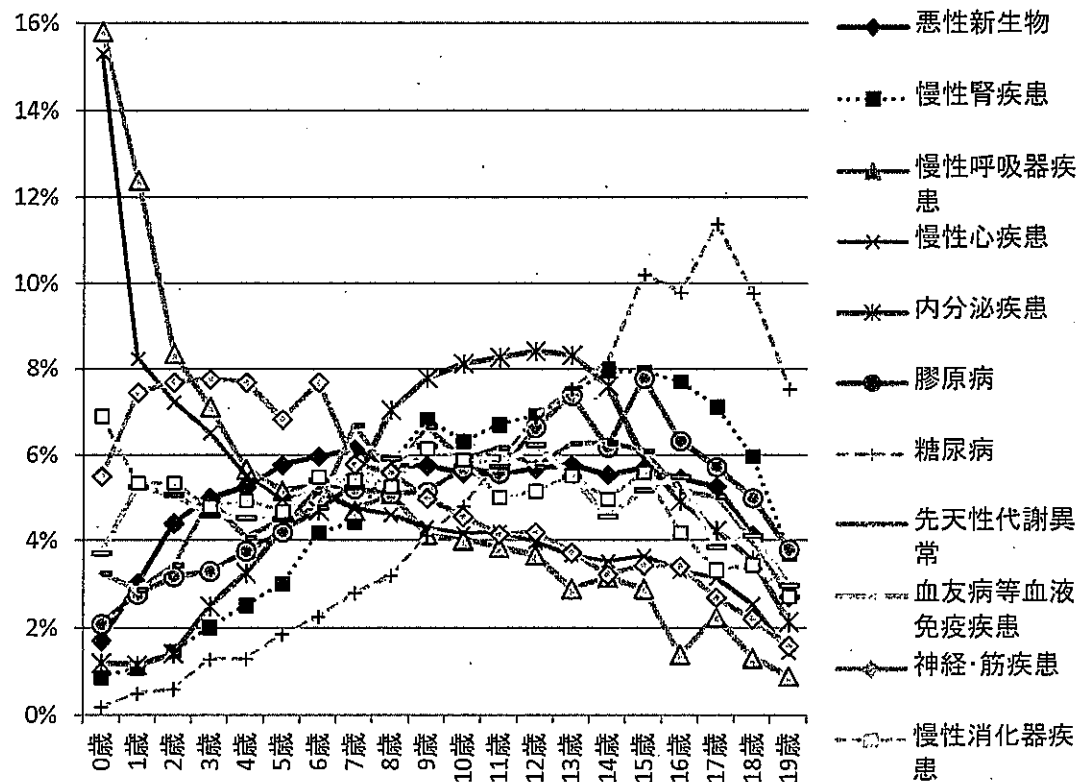
疾患群ごとの、発病時及び現在の年齢

0歳にほとんどが発症し、乳幼児の患者が主体である疾患(慢性心疾患、慢性呼吸器疾患)、0歳に多くが発症し、各年齢に患者の見られる疾患(血液・免疫疾患、神経・筋疾患等)、各年齢で発症がみられ、10歳代半ばから後半の患者が多い疾患(悪性新生物、糖尿病等)など疾患群により特徴があるが、罹患期間が長期にわたると推測されるものが多い。

疾患群別発病時年齢



疾患群別登録者の年齢分布

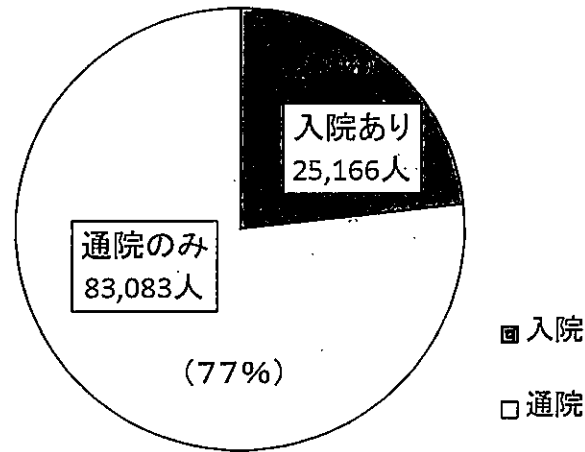


平成23年度厚生労働科学研究(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)
「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

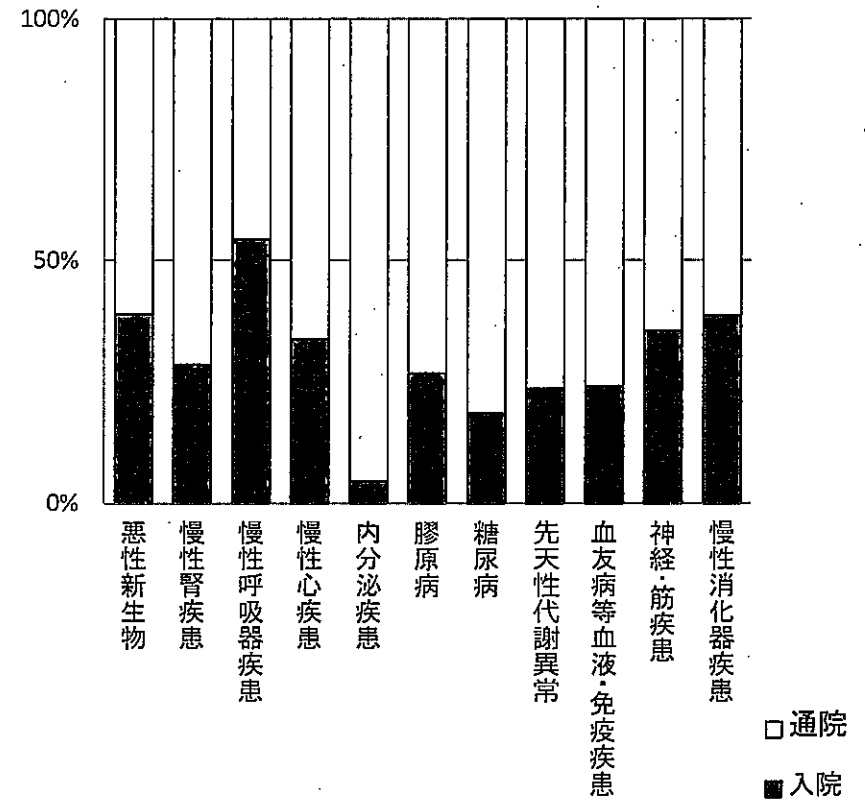
小児慢性特定疾患の入院・通院について

対象者のうち、23%は一年間のうちに入院により治療を受けている。

小児慢性特定疾患児全体の入院と通院の割合



疾患群別の入院・通院の割合



出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ

入院とは、平成22年度に入院実績のある者の人数であり、
通院とは、平成22年度に入院せず通院のみ的人数。
入院と通院実績がある場合は入院に計上している。

難病患児の状況に関する資料

アミノ酸代謝異常症の知的予後(*1)

	知的予後不良	知的予後良好
フェニルケトン尿症 (N=319)	6.0%	94.0%
ビオプテリン欠乏症 (N=6)	16.7%	83.3%
高フェニルアラニン血症 (N=54)	1.9%	98.1%
メープルシロップ尿症 (N=34)	26.5%	73.5%
ホモシスチン尿症 (N=32)	15.6%	84.4%

West症候群の精神遅滞(N=3100) (*2)

精神遅滞なし	18.1%
精神遅滞あり	82.0%
軽度	16.1%
中等度	19.4%
重度	35.1%
重症度不明	11.4%

結節性硬化症の精神・行動上の問題(*1)

精神遅滞(N=1004)

なし	28.3%
あり	71.6%
軽度	18.6%
中等度	20.1%
重度	25.8%
重症度不明	6.9%

自閉傾向(N=947)

なし	78.2%
あり	21.8%

多動(N=771)

なし	85.5%
あり	14.5%

慢性呼吸器疾患の治療状況(*2)

中枢性無呼吸症候群(3年以上継続登録症例、N=43)

人工呼吸器あり	65.1%
気管切開あり	37.2%

慢性肺疾患(3年以上継続登録症例、N=143)

人工呼吸器あり	22.4%
気管切開あり	37.8%
酸素投与あり	72.0%

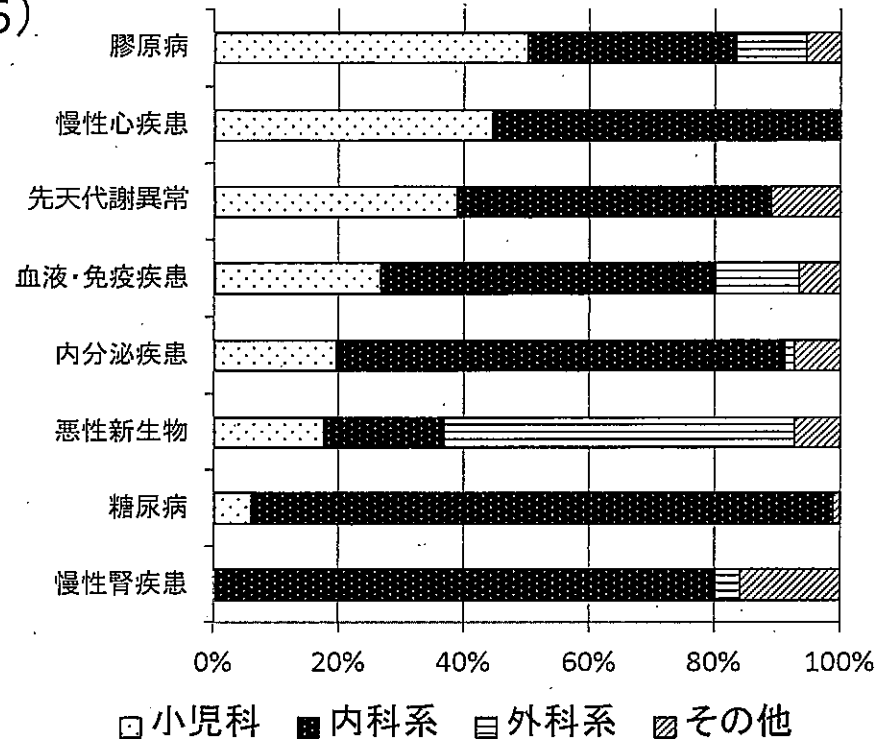
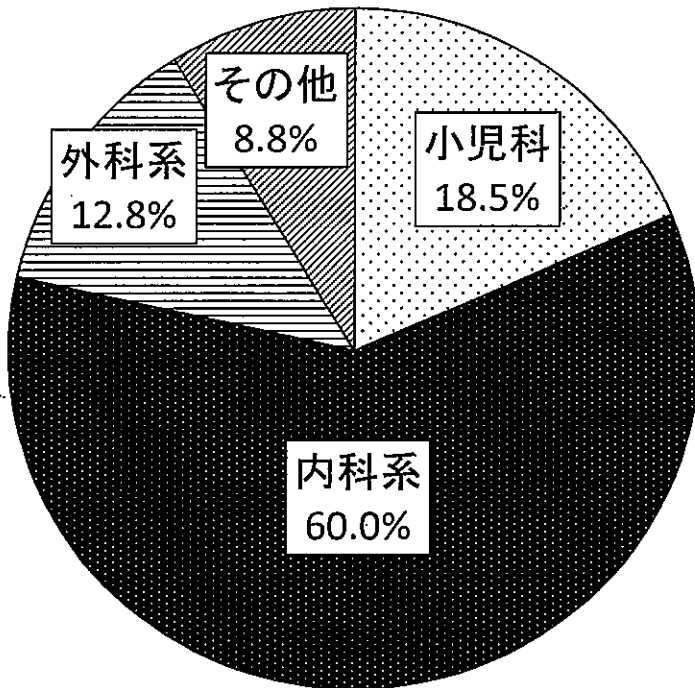
出典(*1)平成22年度厚生労働科学研究費「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

(*2)平成21年度厚生労働科学研究費「法制化後の小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

20歳を超えた患者の、主な通院先(診療科)

小児慢性特定疾患治療研究事業を利用していた20歳を超える患者の主な診療先(診療科)は、全体では内科系が6割を超える一方、18%は小児科であった。
疾患群別にみると、膠原病、慢性心疾患、先天代謝異常については、約40%が小児科であった。

主要な通院医療施設の診療科 (n = 396)



鹿児島県及び宮崎県に居住し、昭和60年から平成16年の間に小慢事業への申請のあった者のうち平成18年の時点で20歳を超えている患者を対象とした調査票調査(回収率34.0%)。上のグラフは、医療機関を定期受診している396人(回答者の75.9%)についての集計結果。

調査時年齢	
20-29歳	72.0%
30-39歳	27.7%
40歳以上	0.4%

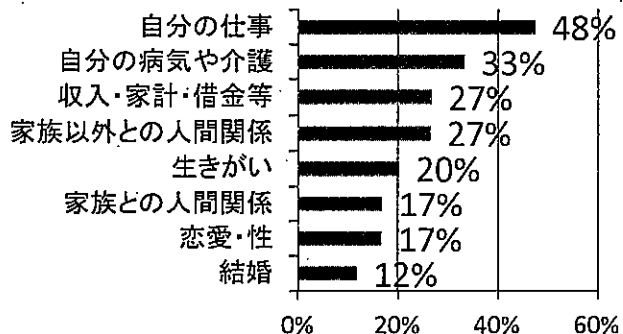
小児慢性特定疾患治療研究事業受給者であった20歳以上の患者の、 就労・制度利用等の状況

(出典)平成23年度厚生労働科学研究費
「小児慢性特定疾患のキャリアオーバー患者の実態とニーズに関する研究」

全国640施設の20歳以上移行者6356人のうち、839人の患者又は家族のアンケート結果

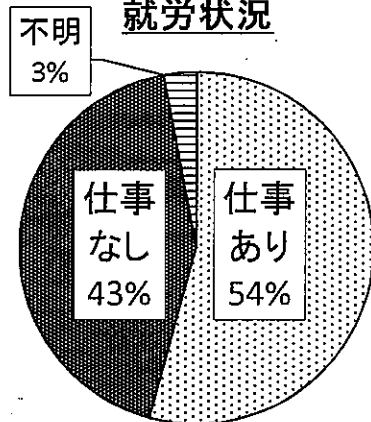
生活・就労について

ストレスや悩みの原因

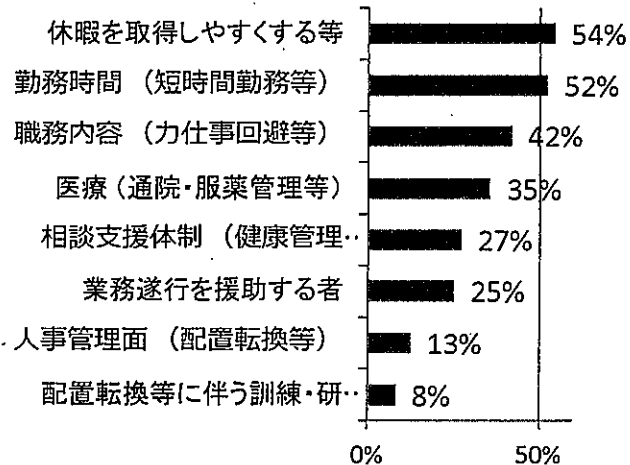


約半数が仕事の悩みを抱えている

就労状況



雇用先に必要であった配慮



未就労者の状況

仕事をしていない理由(n=359)	
働く必要なし(学生、主婦等)	145人(40%)
症状が重く就労は困難	55人(15%)
求職活動したが就職不可	39人(11%)
求職活動支援制度の利用(n=39)	
利用した	10人(26%)
利用していない	24人(62%)
求職活動支援を利用しない理由(n=24)	
利用の対象とならない	6人(25%)
利用する必要がない	6人(25%)
必要とする求職活動支援がない	1人(4%)

手帳・医療費助成について

手帳の所有について

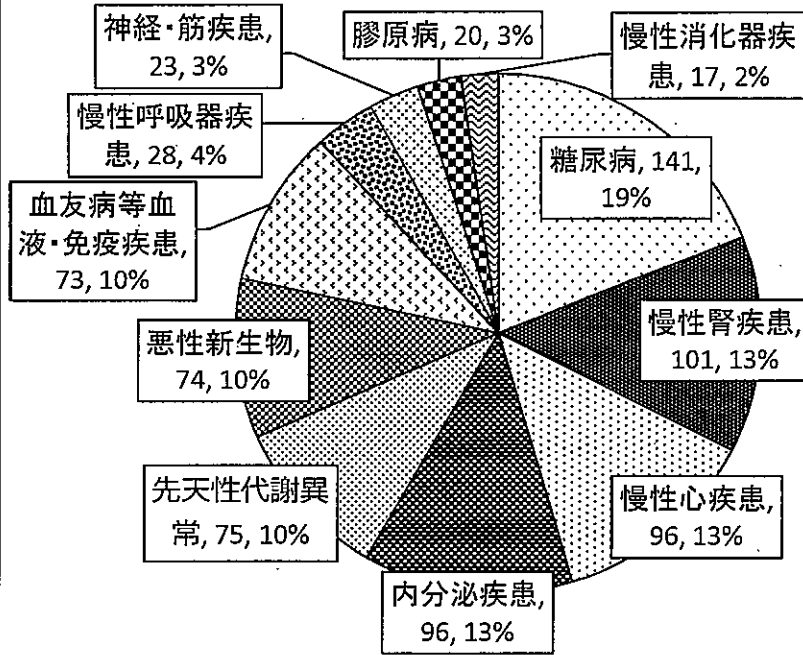
	手帳の所有あり
身体障害者手帳	31%
療育手帳	15%
精神障害者保健福祉手帳	1.2%

(重複あり。小慢疾患と無関係も含む。)

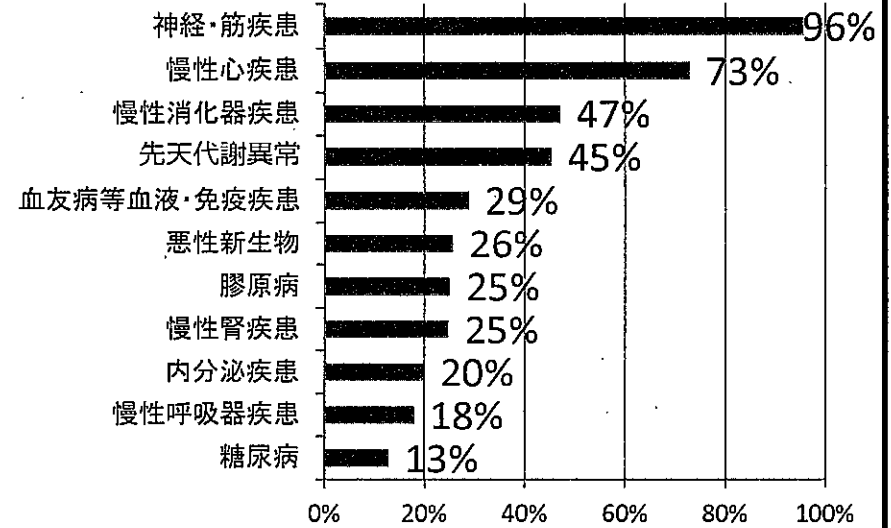
医療費助成受給状況

医療費助成の受給(n=839)	
受給していない	495人(59%)
受給している	227人(27%)
わからない・不明	117人(14%)
受給している(n=227)	
難病(特定疾患)	124人(55%)
自立支援医療(更生医療)	20人(9%)

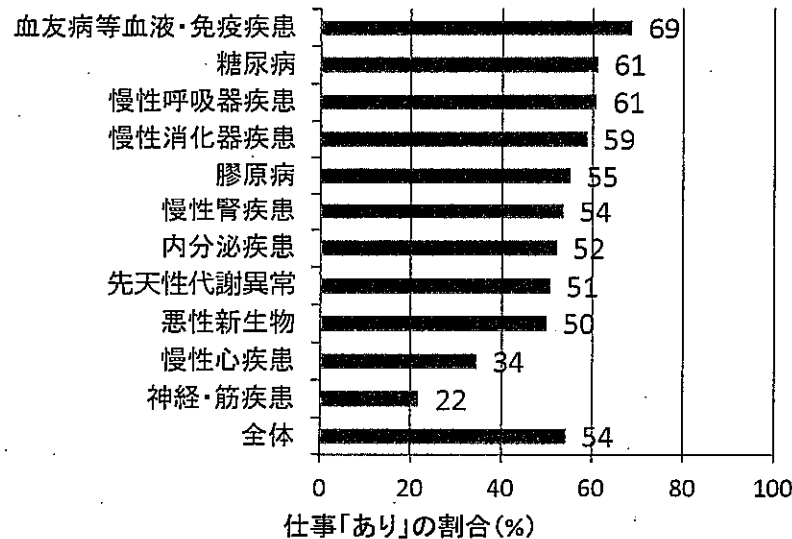
疾患群別の患者数、割合



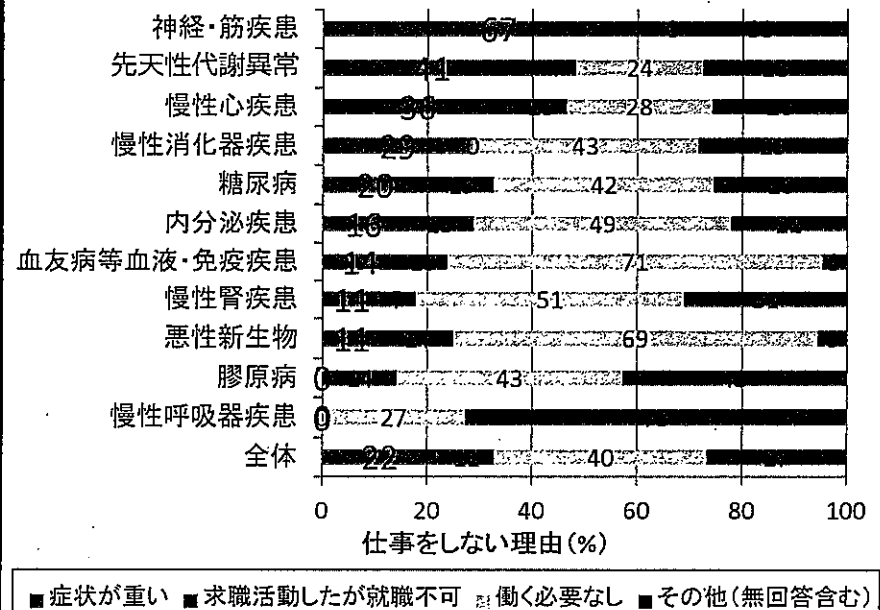
疾患群別の身体障害者手帳所有率



疾患群別の就労状況



疾患群別にみた、仕事をしない理由



平成14年6月28日

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と 実施に関する検討会」の報告書について

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」においては、平成13年9月14日より、小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関して検討を行ってきたところである。

同検討会の最終的な報告書のとりまとめについては、6月21日に開催された第10回検討会において、提出された報告書案に修正意見があり、とりまとめについては座長に一任されたところであるが、この度、座長の了承を経て、別添のとおり報告書が確定したので、公表する。

なお、報告書については、厚生労働省ホームページにおいても、公表することとしている。

照会先：厚生労働省雇用均等・児童家庭局
母子保健課

宮本（内7940）

森本（内7941）

電話 03-5253-1111（代）

03-3595-2544（直）

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」報告書

平成14年6月

小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課

内容

- 1 「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」の設置について
- 2 「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」委員名簿
- 3 「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」報告書
- 4 「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」開催状況

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」の設置について

1. 設置目的

小児慢性特定疾患の治療研究事業を行い、もってその研究を推進し、その医療の確立と普及を図り、併せて患者家族の医療費の負担軽減にも資することを目的として、医療費の自己負担部分を補助する制度である小児慢性特定疾患治療研究事業（小慢事業）が昭和49年度以来実施され

てきたところである。

創設以来、4半世紀が経ったことから、今日的視点で本事業の目的、内容等を見直し、今後とも慢性疾患をもった子どもたちに適切な医療やサービスを安定的に提供できる事業となるよう検討するため、有識者と患者代表等の御意見を頂くことを目的として、本検討会を開催することとした。

2. 検討課題

概ね次の事項等について検討する。

- (1) 小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しの考え方について
- (2) 医療サービスのあり方(対象疾病、対象者)について
- (3) 福祉サービス(在宅福祉、就学、就労)等、調査研究の内容について
- (4) 自己負担等経済的側面について

3. 構成

本検討会は、医療、患者団体、行政、福祉、教育、報道機関等幅広い分野の関係者を委員として参集する(おおむね13名程度の委員を参集)。

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」委員名簿

及川郁子	聖路加看護大学看護学部教授
大久保さつき (平成14年3月まで)	東京都衛生局健康推進部母子保健課長
加藤忠明	日本子ども家庭総合研究所小児保健担当部長
○ 神谷 齊	国立療養所三重病院長
◎ 鴨下重彦	賛育会病院長
小林信秋	難病の子ども支援全国ネットワーク専務理事
高松鶴吉	九州保健福祉大学保健科学部教授
住友 眞佐美 (平成14年4月から)	東京都健康局医療サービス部子ども医療課長
永井邦子	和歌山県子ども保健福祉相談センター所長
南 砂	読売新聞社編集局解説部次長
柳田 喜美子 (平成14年4月から)	日本医師会常任理事
○ 柳澤 正義	国立成育医療センター病院長
山城 雄一郎	順天堂大学医学部小児科教授
山本 昌邦	横浜国立大学教育人間科学部教授
雪下 國雄 (平成14年3月まで)	日本医師会常任理事
◎: 座長	
○: 副座長(第3回までは神谷委員、第4回以降は柳澤委員)	

小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会報告書

平成14年6月21日

小児慢性特定疾患の治療研究事業を行い、もってその研究を推進し、その医療の確立と普及を図り、併せて慢性疾患のある子どもの家族の医療費負担軽減にも資することを目的として、医療費の自己負担部分を補助する制度である小児慢性特定疾患治療研究事業が昭和49年度以来実施されてきた。

創設以来四半世紀が経ち、小児慢性疾患の実態や医学の進歩による治療状況が変化してきている。そのため、今日的視点で本事業の目的や内容等を見直し、疾病の範囲を適切なものとするとともに、今後とも慢性疾患のある子どもたちが、適切な医療サービスを安定的に受けることができる事業となるよう検討するため、小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会(以下「検討会」という)が設置された。当検討会は平成13年9月から平成14年6月にかけて、10回の会議を開催し、小児慢性特定疾患治療研究事業を含む今後の小児慢性疾患対策の方向性とあり方について検討を行った。

こうした検討を踏まえ、本報告書では、最初に、今後の小児慢性疾患対策の基本的考え方(I)をまとめた後、小児慢性特定疾患治療研究事業の課題と方向性(II)と、小児慢性特定疾患治療研究事業で得られた意見書データの解析事業を含む小児慢性疾患の研究の方向性(III)を示す。この他、慢性疾患のある子どもと家族から要望の強い課題である、医療・療養環境(IV)、教育(V)、就労(VI)についての方向性に関する議論を併せて整理した。

I 今後の小児慢性疾患対策の基本的考え方

検討会では、慢性疾患のある子どもとその家族が抱える多くの課題と要望の全体像を明らかにし、この全体像の中で小児慢性特定疾患治療研究事業が果たすべき方向性を検討することとした。慢性疾患のある子どもとその家族は多面的な要望を抱えており、多様な方法と活動主体によって、これらの要望の実現を目指す必要がある。

1. 慢性疾患のある子どもとその家族の多様な課題と要望

慢性疾患のある子どもとその家族の要望を、検討会で患者団体12団体から聴取した結果、「より良い医療」、「安定した家庭」及び、「積極的な社会参加」、を実現することに集約された。これらの要望には、今後目指すべき基本的方向性を多く含んでいると考えられる。以下に内容を示すと、

(1)より良い医療： より良い医療を受け、可能な限り治癒・回復を図ること

慢性疾患のある子どもとその家族の根源的な願いは、病気の治癒・回復にある。小児医療は、医療全体の中でも治療技術の進歩が目覚ましい分野であり、悪性新生物の治療成績の向上など、達成された成果は多大である。これは、医療に携わる多くのスタッフの絶え間ない努力の結果であると言えるが、今後も、さらなる研究の推進、診療の向上によって、より良い医療を実現することが必要である。

(2)安定した家庭： 家族がまとまりながら慢性疾患のある子どもを支えつつ、家族全員がそれぞれの人生を充実して送ること

家庭で療養を続ける慢性疾患のある子どものケアは、家族がその大部分を担っている。そのため、家庭が安定することは、慢性疾患のある子どもが心配なく療養を続けるために欠かすことができない。一方、子どもが病気になることは、親やきょうだいの家族関係や職場における状況といった社会との関係にも影響を与える。そのため、ケアの負担軽減や、きょうだいの支援など、家族の支援が要望されている。また、家族がまとまって慢性疾患のある子どもを支えるためには、長期にわたる療養となることが分かった早い段階で、必要な知識や技術を伝えて将来の不安を軽減することや、状況を受け入れることができるよう支えることが必要である。

(3)積極的な社会参加： 慢性疾患のある子どもの教育や就職等の社会参加を全うすること

本来、持って生まれた能力の可能性を十分に発揮したい、または、させたいという要望は、一般の子どもとその家族の持つもの以上に強いものがある。社会に参加したいという要望も

また同様である。本人の能力や必要な疾病のケアなどの状況に応じて、これらが十分に行われるよう支援することが必要である。

2. 包括的取り組みと関係者との協働による要望の実現

これらの要望は、慢性疾患のない子どもとその家族が、健康、安定した家庭、社会参加を求めるのと同質のものである。一方、慢性疾患に罹ることは、本人の責として問われるものでなく、様々な負担を自らで全て負うことも困難である。医療保険制度および小児慢性特定疾患治療研究事業によって医療費の負担は軽減されているが、その他必要とされる福祉サービスへの包括的な取り組みが必要とされている。今後は、一般の子どもとその家族が持つものと本質的な差のないこれらの要望を実現し、慢性疾患のある子どもとその家族が社会の構成員として、社会と関わりながら生活できることが望まれている。

また、上記のような要望を実現するためには、行政だけでなく、様々な活動主体が、全体の中で担っている役割に対する自覚と活動の向上に努め、協働することが必要である。慢性疾患のある子どもとその家族や、慢性疾患のある子どもを育てた経験のある者も、他の慢性疾患のある子どもとその家族のために力になることができる。

(1)行政

医療支援、福祉サービス実施などの役割を担っており、関連する障害者施策や、教育・就労といった他の行政分野との連携を図りながら取り組むことが必要である。

(2)医療機関

より良い医療を受けることは、慢性疾患のある子どもと家族の最も強い願いである。このほか、医療機関は多くのスタッフによる様々な支援においても役割を担うことが期待される。

(3)民間による社会支援活動

慢性疾患のある子どもの家族のための宿泊施設の設置・運営など、民間企業等の社会支援活動が行なわれており、今後もさらに大きな役割を担うことが期待される。

(4)慢性疾患のある子どもと家族、患者家族会、民間支援団体 等

慢性疾患のある子ども本人とその家族がそれぞれ重要な活動主体であることは当然である。さらに、慢性疾患のある子どもの家族の会や民間支援団体等の組織活動を通じて、他の慢性疾患のある子どもと家族の支援にも役割を果たしており、いっそうの活動が期待される。

II 小児慢性特定疾患治療研究事業の課題と方向性

小児慢性特定疾患治療研究事業は、研究を推進し、その医療の確立と普及を図り、併せて慢性疾患のある子どもの家族の医療費の負担軽減にも役立てることを目的として、医療費の自己負担部分を補助してきたが、多くの疾病について原因が解明され、治療法も確立してきた中、今では、実質的には医療費の助成として行われている。昭和49年の事業開始以来、対象となっている疾患に罹患している子どもとその家族にとって力となったと考えられるが、公費で実施している制度として、改めてその目的、対象疾患、対象者の範囲を明確にし、将来にわたり安定的な制度として確立していくことが求められている。

1. 現在の小児慢性特定疾患治療研究事業の問題点

(1)対象疾患の治療状況の変化と疾患間格差

- 小児の慢性疾患の医療費負担を軽減する取り組みとしては、昭和43年にフェニルケトン尿症等先天代謝異常症、昭和44年に血友病、昭和46年に小児がん、昭和47年に慢性腎炎・ネフローゼ、小児ぜんそくの各疾患についての入院治療を対象とする制度が開始された。これらは、昭和49年に、対象疾患を拡大するとともに9つの疾患群にまとめられ、小児慢性特定疾患治療研究事業に統合された。その後、平成2年には、神経・筋疾患が対象疾患群として追加され、現在10疾患群を対象としている。

- 多くの疾患群において、医療技術の向上に伴って生命の危機が回避される場合が増加した反面、療養が長期化し、心身面での負担が以前にもまして大きくなるなど、小児慢性特定疾患治療研究事業全体の疾病像と、慢性疾患のある子どもと家族の負担が様変わりしてきている。
- 対象疾患の中には一部急性疾患が含まれる一方、現在対象となっていないが、長期に濃厚な治療を必要とする慢性疾患も存在しているという指摘がある。また、同一の疾患であれば、症状や治療法から見て重症度を問わず対象としており、症状が軽微であるものも対象となっている。
- 疾患群によって、対象年齢が、18歳未満であるものと20歳未満であるものに、また、対象とする治療が、1ヶ月以上の入院治療のみとするものと1ヶ月未満の入院治療や通院治療を含むものに分かれている。

(2)財政的な不安定性

- 厳しい財政状況を背景に、補助金などの削減が行われており、小児慢性特定疾患治療研究事業費補助金についても、毎年度削減の対象となる奨励的な補助金に位置づけられている。

2. 制度化にあたっての留意点

以上のような課題に対応し、今後安定的な制度として確立していくために、他の施策との整合性を図りつつ、以下のような事項についてさらに検討し、具体的に対応することが必要である。

- 慢性疾患のある子どもを抱える家庭の子育ての力を維持するということが重要であり、長期的な観点から療養にかかる費用に注目して、費用が多額にのぼると考えられる慢性疾患のある子どもを優先して支援の対象とすることが必要ではないか。
- 長期的な医療費用は、現在の療養のための費用、予想される将来の療養のための費用、予想される療養の期間によって変動することから、事業の対象の範囲としては、対象疾患と、対象となる病状や治療法を明確にすることが必要ではないか。その際、急性に経過する疾患や、療養のための経費が長期的に低廉に留まる疾患などは対象とすべきか検討する必要があるのではないか。
- どのような状況にあっても、慢性疾患のある子どもとその家族が前向きに療養に取り組む姿勢が不可欠であり、将来の悪化が強く予測される場合には、この視点から支援していく必要があるのではないか。
- 対象疾患と対象とする慢性疾患のある子どもの症状や治療法の基準を策定するには、医学的知見に基づかなければならず、専門家の意見を求めるとともに将来も見直しの機会が定常的に持たれることが必要ではないか。
- 現在、地域によって小児人口あたりの患者数に格差がある。これは医療状況や他の医療費支援制度の違い等に加えて、自治体に設置された、専門医らによって構成される小児慢性特定疾患対策協議会等の機関の審査が必ずしも統一されていないことに影響を受けている可能性がある。安定的な制度として支援を実施するにあたっては、更に公正な認定を行う仕組みが必要ではないか。
- 新たな制度整備を行い、公費により医療費用の軽減を図る場合、限りある財源を効率的に活用するとともに、受益するサービスに対する適正な認識を求めていかなければならないのではないか(国が関与する、医療費の自己負担分を公費で負担する制度で福祉的な性格を持つもの(例:育成医療、未熟児養育医療など)については、基本的に適正な受益者負担を求めている)。なお、少子化対策の観点から、慢性疾患のある子どもとその家族に負担を求めるべきではないという意見があった。
- 制度の対象者に制度が認知されるよう、行政はもとより、医療関係者が制度の対象者に利用を促すなど、制度運用の改善を図っていくことが必要ではないか。

III 小児慢性疾患に関する研究の推進

慢性疾患のある子どもとその家族は、疾患の治癒・回復を願っている。医療の向上は続いているものの、更にこれを加速させ、成果を得ることが求められている。最終的に治療成績を向上させるため、以下の課題に対応し、小児慢性疾患の研究を充実させる必要がある。

- 現在、厚生労働科学研究補助金子ども家庭総合研究事業や、成育医療研究委託費の中で小児慢性疾患の研究に努めているが、特定疾患対策研究事業が、118の疾患を対象にそれぞれ研究班を設置し、原因の究明から治療法の確立に向けた研究を体系的に実施しているように、更に体系的、重点的に取り組む必要があるのではないか。
- これまでの研究事業において、多くの研究者が協力して「小児慢性特定疾患治療マニュアル」及び「小児慢性特定疾患療養育成指導マニュアル」が作成され、治療・療育の向上に貢献している。今後さらに、全国の研究者が相互に支援する体制を強化し、治療指針など治療の向上につながる成果を目指していく必要があるのではないか。
- 意見書に記載されているデータの登録解析は、効率的に今後の医療に役立つ貴重な知見を得る機会となっており、他の手段によって容易に代替できないことから、今後も、より成果を得るための改善を図り、継続することが必要ではないか。
- 意見書データの活用には、申請者の同意を得ることが条件となっているが、現在、全ての者の同意を得ている状況になっていない。この背景に、データ解析の意義が十分理解されていないことや、情報の保護が確保されているか不安である等、データ解析についての情報が伝わっていないことがある、との指摘がある。今後、データの登録解析の理解を得るため、それまでに得られた成果や個人情報保護の取り組み体制などを分かりやすく伝えることが必要ではないか。
- 解析は、現在、「小児慢性特定疾患の登録・管理・評価に関する研究」班だけが行っている。今後は、個人情報の保護が十分であることを前提として、他の研究者による解析も行って、多くの成果が上がるよう務めることが適切ではないか。また、意見書の書式についても、解析すべき課題を検討することと合わせ、より成果の得られるものに随時見直すことが必要ではないか。
- 解析結果は、現在、研究班報告書としてまとめられており、ホームページ(厚生労働科学研究成果データベース <http://webabst.iph.go.jp/>)にも掲載されているが、更に成果を分かりやすくまとめ、患者や医療機関に還元するよう務めることが必要ではないか。

IV 医療・療養に関する環境の向上

医療費用の支援や、研究の推進の他、医療や療養に関する様々な環境の向上が望まれ、また、慢性疾患のある子どもの家族への支援も求められている。以下のような課題に対応し、医療・療養環境の向上を図る必要がある。

- 質の高い医療の提供については、確立された治療法が全国で受けられるよう、医療関係者のさらなる取り組みが必要であり、平成14年3月に開設された国立成育医療センターは、小児慢性疾患治療を含む成育医療(小児医療、母性・父性医療および関連・境界領域を包括する医療)において先導的な役割を果たし、全国の水準を引き上げる働きを持つことが必要ではないか。
- 治療法や受けられるサービス、家族会に関する情報など、療養に関する一般的な情報は、患者家族会や、民間支援団体、医療機関、製薬企業等が、それぞれ相談に応じたり、インターネット等による情報提供を行ったりしている。今後、これらの活動主体の他、行政も積極的に参加し、情報提供体制の確立・向上等、情報提供活動を促進することが必要ではないか。
- また、療養のために必要なサービスは、個別の状況に応じて、医療機関に所属する医療ソーシャルワーカー、病棟看護師、訪問看護師、医師、自治体に所属する保健師、学校関係者等が、提供している。今後は、更なる各関係者の意識・知識の向上と関係者間のネットワーク機能の強化が期待される。保健所等地域の保健機関は、このネットワーク機能を必要に応じて主導し、支援する役割を果たすことが必要ではないか。
- 長期の療養を円滑に始めるためには、療養を始める時点で、病気の見通しや、利用できる支

援についての情報、適切なケアの仕方など、療養を続けていくための正しい知識と技術を伝えて、将来への不安を軽減することや、家族のおかれた状況に共感しつつ、家族の前向きな姿勢につながるよう支援することが必要ではないか。これらは、患者団体等を通じた、他の慢性疾患のある子どもやその家族との交流や、保健、医療、福祉の専門家による相談・カウンセリングとして行われており、重要な役割を果たしている。今後、さらに有効なものとするため、慢性疾患のある子どもを育てた経験のある者に支援に参加してもらうなど、支援する仕組みを体系的なものとなるように目指すことが必要ではないか。

- 病棟保育士の設置については、病棟保育士設置促進モデル事業として、病院の設置者を対象に費用の補助が行われてきた。また、診療報酬の平成14年4月改定において、小児入院医療評価の充実の一つとして、病棟に常勤の保育士とプレイルームを設置した場合の加算が行われた。更に、民間支援団体による病児訪問などの取り組みが行われている。こうした取り組みを通じて治療だけにとどまらない入院治療を受けている慢性疾患のある子どもの成長・発達を支援する体制の充実が必要ではないか。
- 疾患によっては、疾患の特性に応じた日常生活用具や、予防的に車椅子を用いることが必要になることがある。これらについて慢性疾患のある子どもの療養を支援するため、疾患の特性に基づいて必要となる日常生活用具などを給付するための制度を検討することが必要ではないか。
- 慢性疾患のある子どもを含む、児童に対する保護者の社会的事由による短期入所事業が行われているところであるが、慢性疾患のある子どもがいる家族を支援するためには更に医療的ケアも実施できる医療機関での実施拡大や、レスパイトケア(家族の休息を目的としたケア)としての実施、派遣型のケアの実施など、疾患の特性に応じたきめ細かいサービスの提供を検討することが必要ではないか。
- 離れた地域で長期の治療を受ける場合の家族のための宿泊施設整備については、平成10年度と平成13年度の補正予算での対応や、民間で独自に取り組んでいるものを含め、全国で約100か所が設置・運営されている。今後も、小児医療施設の整備状況なども踏まえ、民間の力も活用しながらこうしたニーズに取り組むことが必要ではないか。

V 一人一人の状況にあった教育

小児の慢性疾患の児童生徒にとっての教育は、学習の遅れの補完、学力の向上、積極性・自主性・社会性の涵養、心理的安定などの意義があり、また、病気の自己管理能力の育成など治療上の意義が認められてきている。教育は慢性疾患のある子どもが自立し、社会参加するために欠くことのできないものである。この教育をいっそう充実するため、次のような課題に対応する必要がある。

- それぞれの病気と慢性疾患のある子どもを理解した専門性の高い教員等を配置し、一人一人の疾病等の状態に応じた対応が必要ではないか。
- 学校で、慢性疾患のある子どもについて、不必要な制限が行われたり、無理な活動を強いたりするなど不適切な対応を避け、疾患に応じた適切な支援を受けるために、退院後もとの学校に戻ることから通常の学級担任も含め、教育関係者に慢性疾患のある子どもの実態が理解されるよう研修等がなされることが必要ではないか。
- 慢性疾患のある子どもにも、その状態等に応じ、できるだけ健常児と同様に平等な進学・進級の機会が与えられることが望まれるところである。これの実現を容易にするために、病弱養護学校の幼稚部や高等部の整備及び配置等について検討を行い、地域の実態に応じた対応が必要ではないか。
- 慢性疾患のある子どもの入院については、成長・発達途上にあることの特性を踏まえ生活環境の整備を行うという面から、病院は、市町村教育委員会との連携のもと、入院している児童生徒のQOL向上のため、院内学級等に必要な面積の専有空間の確保など教育の場の提供等の取り組みが必要ではないか。
- 専門家の意見を聴くとともに、保護者の意見を踏まえて市町村教育委員会が慢性疾患のある子どもの就学先を決定すること、病弱養護学校と小・中学校間の転学が円滑に行われるよう

配慮することが必要ではないか。なお文部科学省は、近年の医学、科学技術等の進歩を踏まえ、病弱養護学校等に就学すべき疾病等の程度を定めた就学基準等を見直し制度改正を行ったところである。

- 運動の制限を余儀なくされている慢性疾患のある子どもの体育について、その状態に応じた柔軟な学習プログラムの普及と、その取り組み状況をいっそう重視した評価が行われるように配慮することが必要でないか。
- 疾病等があっても、自立していくために、学校における保護者の付添を必要としない環境づくりについて慢性疾患のある子どもの保護者から要望がなされているところである。今後、病弱養護学校等における看護師による対応など医療的ケアの体制整備や教員との連携のあり方等について、医療・教育・福祉等の関係機関が連携を図りながら検討を行う必要があるのではないか。

VI 一人一人の状況にあった就労

慢性疾患のある子どもが社会に出て生活を営むためには、就労によって収入を得なければならぬ。就労は単に経済的自立の手段であるだけでなく、患者にとって「社会で共に生きる」という意義が大きいものと考えられる。また、仕事を行う能力があり、職に就く機会を求めているにも関わらず、就労の機会が得られない患者に対し、以下のような課題に対応し、就労の場を積極的に確保するよう努めることが必要である。

- 公共職業安定所は、多数の企業の多様な求人情報を有し、患者が就労の機会を得るに当たって役割を果たしており、求人活動に関わる点において患者が不当に就労の機会を失うことがないよう配慮が求められている。従って、公共職業安定所において、求人者が求人票を記入する際に「仕事の内容」の欄を細かく記入させ、また、求人者に、病気のある者であっても個人のそれぞれの事情に応じて求人条件に合致するかどうかをきめ細かく判断してもらうよう指導していくことが引き続き重要ではないか。
- 患者が就労の機会を得ることが困難な理由としては、雇用主がその患者、疾病を充分理解していないため、就労能力があるにもかかわらず、採用が拒否されるということがあげられ、また、一旦雇用されても、雇用主及び職場で疾病についての理解が十分でないために、不必要に不安がられる等の事情により、安定的に勤務することができなくなることがあるということがあげられている。このため、患者が採用され、安定的に勤務するためには、雇用主が、その患者や疾病について正確な理解をすることが必要であるので、理解が促進されるよう、雇用主に対する情報提供、啓発活動、指導が行われることが必要ではないか。

VII おわりに

以上、10回にわたる検討会における検討に基づき、小児慢性特定疾患治療研究事業の現状と課題そして今後の小児慢性疾患対策のあり方を論ずる際の視点を取りまとめた。今後、示された課題に取り組むと共に、状況の変化に伴って、不断に見直すことが必要である。

慢性疾患のある子どもとその家族への対策は、人々が、慢性疾患のある子どもとその家族の存在を正しく認知することが基礎となる。今後、関係者が取り組みを続け、慢性疾患のある子どもとその家族を社会全体で支援するという連帯感の醸成や、知識の不足に基づく不適切な対応の減少を図る必要がある。

本検討会は、全ての関係者が、本報告書の方向性を認識し、協働しつつ、慢性疾患のある子どもとその家族の幸せのために尽くすことを期待する。

「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」開催状況

- 平成13年9月14日 (第1回) ・座長、副座長選出
 ・小児慢性特定疾患治療研究事業の現状とおかれた状況及び
 小児医療を巡る関係状況説明
 ・検討スケジュール
- 平成13年10月10日 (第2回) ・制度の現在の課題
 ・対象疾病、対象者のあり方
 ・調査研究のあり方
 ・福祉サービスのあり方
 ・自己負担のあり方
- 平成13年11月2日 (第3回) ・制度の現在の課題(つづき)
 ・同上
- 平成13年12月5日 (第4回) ・制度の現在の課題(つづき)
 ・特に対象疾病、対象者のあり方
- 平成14年1月30日 (第5回) ・患者団体からのヒヤリング(第1回)
- 平成14年2月8日 (第6回) ・患者団体からのヒヤリング(第2回)
- 平成14年3月15日 (第7回) ・対象の疾病と患者に関する具体的検討
- 平成14年4月12日 (第8回) ・対象の疾病と患者に関する具体的検討
- 平成14年5月27日 (第9回) ・取りまとめ案検討
- 平成14年6月21日 (第10回) ・取りまとめ

本報告書についてのお問い合わせ先

厚生労働省 雇用均等・児童家庭局
 母子保健課

担当: 課長補佐:宮本(内線7940)
 課長補佐:森本(内線7941)

〒100-8916 東京都千代田区霞が関1-2-2(13階7号ドア)

電話:03-5253-1111(代表)、夜間直通:03-3595-2544

FAX:03-3595-2680

Home Page: <http://www.mhlw.go.jp/>