



小児慢性特定疾病と指定難病

もり いち あき のり
盛 一 享 徳
Akinori MORIICHI

はじめに

かつては肺炎や胃腸炎といった感染症が子どもの主たる死因であったが、近年は慢性疾患が主たる健康問題となっている。わが国では感染症が原因の5歳未満死亡は3.2%に過ぎず、先天異常や周産期の病態に起因する原因等が主たる死因となっている¹⁾。5歳以上20歳未満における死因の半分は外傷等の外因死であり、4割強ががん、心疾患、神経疾患、先天異常といった慢性疾患であり¹⁾、慢性疾患への対策は非常に重要となってきている。さらに慢性疾患を抱える子どもたちの生命が改善してきている一方で、疾患を抱えながら成人に到達する者が増加しており、本人や家族の身体的、精神的、経済的な負担は長期化し増加している^{2,3)}。わが国の皆保険制度では、保険診療の7割（未就学児は8割）が公的保険で支払われるが、慢性疾患を抱える子どもたちは、健児と比べ長期にわたり高額な医療費が必要となる⁴⁾。

子どもに対する医療費助成は複数存在するが、その多くは市町村による施策であることから地域差が大きい。小児慢性特定疾病対策は、国による慢性疾患を抱える子どもたちに対する医療費等の支援施策であり、全国的に公平に支援を受けることが可能である。

ここでは小児慢性特定疾病対策における医療費助成制度について概説するとともに、小児期発症の疾病を抱えての成人への移行（トランジション）の観点から重要となる難病対策と、並列する類似の制度として重要となる乳幼児・子ども医療費助成制度との関係について説明する。

I. 小児慢性特定疾病の概要

1. 沿革

現在の小児慢性特定疾病対策は、1968（昭和43）年に始まった先天代謝異常に対する医療給付事業などの疾病別に行われていた事業を1974（昭和49）年に統合し、悪性新生物、慢性腎疾患、呼吸器疾患（小児喘息）、慢性心疾患、内分泌疾患、膠原病、糖尿病、先天代謝異常、血液疾患の9つの疾患群を対象として創設された、小児慢性特定疾患治療研究事業を起源としている。1990（平成2）年には神経・筋疾患が加わり、10疾患群を対象とする事業となった。医療技術の進歩等により、制度の創設当初と比較し患児の生命予後は改善してきたが、療養が長期化し、患児やその家族の負担が増大してきたため、制度の安定化を目的として、2005（平成17）年に児童福祉法に基づく事業として法制化がなされ、慢性消化器疾患が加わり11疾患群まで対象が拡大された。しかしながら、慢性疾患を抱える子どもたちの増加と必要となる医療費が増大する一方で、事業に充てることが可能な予算は毎年度削減され続けたため、近い将来事業の存続が難しくなることが予想されていた。

2012（平成24）年に、難病対策の法制化が閣議決定されたことに呼応し、慢性疾患を抱える子どもについても難病対策と同等の支援を行うことが定まり、厚生労働省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が設

置された。2013（平成 25）年に同委員会による報告書がまとめられ、2014（平成 26）年に児童福祉法が改正された後、2015（平成 27）年 1 月 1 日より新たに小児慢性特定疾病対策として 14 疾患群 704 告示疾病へと対象が拡大されるとともに、義務的経費による財政的にも安定した施策となった。その後も継続的に制度の見直しが行われており、2019（令和元）年現在、16 疾患群 762 疾病（包括病名を除く）が対象となっている⁵⁻⁸⁾。

2. 対象疾病

小児慢性特定疾病として対象となっている疾患は、1) 慢性に経過する、2) 生命を長期にわたって脅かす、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 つの要件を満たすものとされている。

現在は小児期の慢性疾患のほぼ全てを網羅するまでに拡大しており、対象となる疾患は、悪性新生物、慢性腎疾患、慢性呼吸器疾患、慢性心疾患、内分泌疾患、膠原病、糖尿病、先天性代謝異常、血液疾患、免疫疾患、神経・筋疾患、慢性消化器疾患、先天異常症候群、皮膚疾患、骨系統疾患、脈管系疾患の 16 分野にまたがっている。

2019（令和元）年現在、762 疾病が対象とされているが、対象疾病は具体的に病名が明示されているものの他に、包括的病名と呼ばれる複数の疾患を内包するものが存在し、包括的病名は対象疾病数には数えられていない。従って、実際には 762 疾病以上の疾患が小児慢性特定疾病として認められている。具体的な対象疾病については、小児慢性特定疾病に関するポータルウェブサイトである「小児慢性特定疾病情報センター」(<https://www.shouman.jp/>)にて確認することができる。

3. 申請と認定審査

小児慢性特定疾病の受給を受けるためには、いくつかの要件が必要となる。一つ目は、対象疾病であると診断がされることであり、診断にあたっては、対象疾病全てについて「診断の手引き」が小児慢性特定疾病情報センターにて公開されている。二つ目は、厚生労働省告示において対象疾病名とともに記されている対象者の範囲を定める「疾病の状態の程

度」を満たしていることである。「疾病の状態の程度」は対象疾病毎に定められており、受給支援を受けられる症状や治療状況について記載されている。こちらも小児慢性特定疾病情報センターにて公開されている。

指定難病とは異なり、病態の重症度によって対象者を制限するという重症度分類は、小児慢性特定疾病には存在しない。申請に当たっては、医師の診断書である医療意見書を添えて提出することが必要であり、医療意見書は、都道府県等により指定された小児慢性特定疾病指定医が記載する必要がある。また小児慢性特定疾病についての保険診療に対する医療費助成は、都道府県等により指定された指定小児慢性特定疾病医療機関にてのみ適用となる。

II. 難病対策の概要

難病対策が始まるきっかけは、1960 年代後半に発生した整腸剤として使用されたキノホルムによって引き起こされた亜急性視神経脊髄末梢神経炎（subacute myelo-optico neuropathy; SMON）に対する調査研究である。全国的な疫学調査により SMON とキノホルムとの因果関係が示唆され、キノホルムの発売中止により SMON の発生が激減したことをきっかけとして、1972（昭和 47）年に難病対策要綱が制定され、裁量経費による予算事業として難病対策が開始された。しかし、難病対策は法律に基づかない予算措置であったことから、年々増加する医療費助成に国の予算が追いつかず、都道府県が超過負担を強いられていた状況が続いていた。2012（平成 24）年に「社会保障・税一体改革大綱」が閣議決定され、難病患者の医療費助成についての法制化への道筋が示された。さらに 2013（平成 25）年に「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律」が成立し、難病対策の立法化は法律により要請されるものとなり、2014（平成 26）年に「難病患者に対する医療等に関する法律」制定され、2015（平成 27）年より法令に基づき義務的経費により実施される難病対策が新たに始まった。2014 年以前は 56 疾病であった対象疾病は、2019（令和元）年には 333 疾病にまで拡大されている。

疾病研究の対象となる「難病」の定義は、1) 発病の機構が明らかでなく、2) 治療方法が確立してお

らず、3) 希少な疾病であって、4) 長期の療養を必要とするもの、と定義され、さらに医療費助成の対象となる「指定難病」は「難病」の定義に加えて、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（又はそれに準ずるもの）が確立していること、とされた。指定難病の認定は、対象疾病ごとの診断基準とそれぞれの疾病に応じた重症度分類等により認定の可否が判断され⁹⁻¹²⁾、認定された者もしくは後述する軽症高額該当者が医療費助成の対象となる。

Ⅲ. 小児慢性特定疾病と指定難病の相違点 (表 1, 2)

1. 目的の違い

小児慢性特定疾病対策は、児童福祉法を根拠法とする福祉的要素の強い施策である。

その目的は、慢性疾病を抱える子どもの健全育成を支援することにある。一方、難病対策は、疾病の治療研究の推進を目的としていた制度に由来しており、治療研究と患者支援が目的となっている。

2. 実施主体の違い

小児慢性特定疾病と指定難病に対する医療費助成は、ともに国と地方自治体が費用の1/2ずつを折半する形で運用されている。この費用を支出し、施策の運用を実際に行う自治体を実施主体という。2019（令和元）年現在、実施主体は小児慢性特定疾病の場合には、47都道府県、20指定市、58中核市の計125実施主体で運営されている一方、指定難病は47都道府県と20指定市の計67実施主体で運営されている。

3. 対象年齢の違い

小児慢性特定疾病は、根拠法が児童福祉法である

表 1 医療費助成制度の違い

	小児慢性特定疾病対策	難病対策	乳幼児・子ども医療費助成
根拠法	児童福祉法	難病患者に対する医療等に関する法律	各市町村等の条例等
実施主体	都道府県、指定市、中核市	都道府県、指定市	市町村等
対象年齢	18歳未満(継続申請者のみ20歳未満)	年齢制限なし	実施主体により異なる
対象範囲	対象疾病の診断を受け、かつ疾病の状態の程度によって定められた基準を満たす場合	対象疾病の診断を受け、かつ重症度分類により定められた基準を満たす場合	疾病による制限なし
医師の診断書	指定医が作成した医療意見書が必要	指定医が作成した臨床調査個人票が必要	不要
利用可能な医療機関	指定医療機関のみ	指定医療機関のみ	保険診療を行っている医療機関全て
医療費の自己負担額	表2参照	表2参照	実施主体により異なる
入院中の食費	自己負担額の1/2を助成	助成なし	実施主体により異なる

表 2 小児慢性特定疾病と指定難病における自己負担上限額（月額・円）

階層区分	階層区分の基準		小児慢性特定疾病			指定難病		
			患者負担割合 (2割)			患者負担割合 (2割/元々1割の場合は1割)		
			自己負担上限額(外来+入院+保険調剤+訪問看護等)					
	一般	重症(※1)	人工呼吸器等装着者	一般	高額かつ長期(※2)	人工呼吸器等装着者等		
生活保護	-		0			0		
低所得Ⅰ	市町村民税	本人年収80万円以下	1,250			2,500		
低所得Ⅱ	非課税	本人年収80万円超	2,500			5,000		
一般所得Ⅰ	市町村民税課税	課税以上7.1万円未満	5,000	2,500	500	10,000	5,000	1,000
一般所得Ⅱ	市町村民税	7.1万円以上25.1万円未満	10,000	5,000		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税	25.1万円以上	15,000	10,000		30,000	20,000	
入院中の食費			1/2自己負担 (生活保護者は自己負担なし)			全額自己負担 (生活保護者は自己負担なし)		

※1 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある場合、もしくは小児慢性特定疾病重症患者基準に相当する場合

※2 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある場合

(難病情報センターホームページ(2019年11月現在)からの引用¹⁵⁾、「小児慢性特定疾病情報センター」¹⁶⁾より自己負担上限額の表を改変)

ことから、「同法が定義する児童」＝「18歳未満」が、対象年齢の上限となる。ただし、助成の継続が必要とされる者については、20歳未満まで対象年齢枠の延長が認められている。一方、指定難病には対象年齢の制限はない。

4. 認定基準の違い

指定難病は、まず診断名が指定難病の対象疾病に該当すること、次に、病態の状態が定められた重症度分類における基準を満たすこと、によって対象であるか否かが判定される。

また、一部重症度基準を満たさないが、高額な医療費の負担を継続する者が、医療費助成の特例枠(軽症高額該当)として医療費助成の対象となる。

一方小児慢性特定疾病は、診断名が小児慢性特定疾病の対象疾病に該当すること、告示における疾病の状態の程度に該当すること、によって対象であるか否かが判定される。指定難病とは異なり、受給対象範囲を規定するための重症度分類は存在せず、軽症高額該当に相当する特例枠もない。

5. 患者自己負担上限額の違い

小児慢性特定疾病における自己負担金額の上限額は、指定難病の自己負担金額上限額の1/2に設定されている。

IV. 小児慢性特定疾病から指定難病へ

前述のように小児慢性特定疾病は、根拠法である児童福祉法の制限から、対象年齢が20歳未満までに制限される。成人までに病状が解決する場合は良いが、近年注目されているように、慢性疾病を抱えながら成人期を迎える者が増加しており、トランジションの問題は非常に重要な課題として認識されている^{2,3)}。

小児慢性特定疾病と指定難病は、その目的が異なっており、実情は似て非なる制度であるといえる。しかしながら制度上の制約がある中で、小児期から成人期への橋渡しのための努力が行われてきた。小児期発症が中心の疾患であっても、成人期への移行が重要である疾病を中心に、診断基準の統一、トランジションへの対応、小児期から成人期へのシームレスな疾病研究の促進のため、小児領域の学会と

成人領域の学会が密接に連携する体制と同じ難病研究班による疾病研究体制の確立を行ってきた。その結果、小児期発症の疾病が数多く新たに指定難病として認められ、年齢制限を超えた支援の可能性が広がってきている。

V. 他の医療費助成制度との関係

小児期には小児慢性特定疾病対策や難病対策の他に、市町村が行う他の医療費助成制度が存在する。その中で小児慢性特定疾病対策と競合し、その利用率を低下させる要因となっているものの一つとして、乳幼児・子ども医療費助成制度がある。

乳幼児・子ども医療費助成制度は、元はわが国の皆保険制度の導入当初において、被扶養者の医療費自己負担額が5割であった時代に、乳幼児の医療機関への未受診がしばしば発生し、乳幼児死亡率が全国平均の2倍であった岩手県旧沢内村において、乳児医療費無料化を実施後に、乳児死亡がわが国で初めてゼロになったと報告された事から、全国的に広がったとされる¹³⁾。実際には乳幼児死亡率の改善は、医療費無償化が主たる要因ではないが、受診抑制のハードルを下げる一要因になったことは事実であると思われる。

近年、乳幼児・子ども医療費助成制度が拡大される傾向にあるが、地方自治体の財政に依存していることから、助成額や対象年齢、支給方法や所得制限の有無など、自治体毎に大きな格差があることが問題となっている。

国民健康保険の診療報酬明細書データを用いた解析によると、結果の解釈には種々の制約が伴うが、解析対象とした疾病名をレセプト傷病名に含む症例全体のうち、小児慢性特定疾病を利用していない症例がおよそ2～3割認められた¹⁴⁾。

小児慢性特定疾病と乳幼児・子ども医療費助成は、公費の併用ができるため、可能な限り患者への金銭的負担を軽減できる。また、小児慢性特定疾病は支出の半分を国が負担するため、全額を地方自治体の財政で賄われる乳幼児・子ども医療費助成制度から小児慢性特定疾病に移行することは、地方自治体の財政負担の軽減につながる可能性がある。

一方で、小児慢性特定疾病の申請には、必要書類の準備や医療意見書作成のための文書料の負担な

ど、乳幼児・子ども医療費助成では不要な患者負担があることも事実であることから、これらの負担の軽減について検討すべき課題となっている。

VI. 疾病研究

申請の際に提出される医療意見書には、1) 患者基本情報、2) 臨床所見、3) 検査所見、4) 既往歴・家族歴、5) 治療状況、6) 現在の状況、に関する情報が記載されている。現在の意見書は新規申請用と継続申請用に分かれており、新規申請では診断時の状況と申請時の状況を、継続申請では申請時の状況を記載するようになっている。これにより、診断の確からしさと、申請時点における疾病の状態の程度を満たすこと、を客観的に証明している。また申請時点での状態が報告されることから、経時的に並べた場合に予後の変化を追跡することができる。小児慢性特定疾病登録は、主として患者の自然歴や予後の追跡を目的として構築されている。2015（平成27）年以降の新制度の医療意見書登録データについては、理論上、縦断的分析できるように設計されている。ただし制度上、利用が中止された理由に関する情報が登録されることは無い等、様々な制約があることも事実である。

しかしながら、子どもの慢性疾病について、大規模かつ経時的に捕捉しているデータベースは他に類をみない。また対象疾病によって差異はあるが、診療報酬明細データの分析から、小児慢性特定疾病の利用率は、医療費助成の対象となり得る症例が全体の半数程度はある可能性もあることから、登録データベースは、極めて低い登録率は無いと予想している。

VII. 国民への情報発信

小児慢性特定疾病に関する情報は、国立成育医療研究センターが厚生労働省より委託され運用管理している「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一元的に集約化している。対象疾病一覧、対象疾病の疾患概要と診断の手引き、対象基準などを公開しており、医療意見書の様式も本ウェブサイトを通じて提供を行っている。

ポータルウェブサイトは2015（平成27）年の制度

改正にともない一般公開され、現在も閲覧数が増加しており、直近では月30万件以上、年間で400万件以上のセッション数となっている。

おわりに

現在、小児慢性特定疾病対策および難病対策は、法令に定められた制度見直しの議論が行われており、より良い制度に近づけるべく努力が行われている。様々な課題が残ってはいるが、これらの制度は関係学会や難病研究班などのアカデミアと行政が密接に連携し、医学的に正しい内容が積極的に投影されている制度である。今後も慢性疾患を抱えた子どもたちの社会参加を支援するために、制度が充実していくことを期待したい。

文 献

- 1) 厚生労働省大臣官房統計情報部編. 人口動態統計；2017.
- 2) American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians-American Society of Internal Medicine. A consensus statement on health care transitions for young adults with special health care needs. *Pediatrics*. 2002; 110(6): 1304-1306.
- 3) Blum RW. Transition to adult health care: Setting the stage. *J Adolesc Health*. 1995; 17: 3-5.
- 4) 厚生労働省. 小児慢性特定疾患対策基本資料集. https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000022423.pdf(引用2019/10/1)
- 5) 加藤忠明. 【必携 小児の医療費助成・福祉制度の知識】小児慢性特定疾患医療. *小児内科*. 2008; 40(7): 1091-1095.
- 6) Gu YH, Kato T, Harada S, Sato Y, Kakee N. Medical aid program for chronic pediatric diseases of specified categories in Japan: current status and future prospects. *Pediatr Int*. 2008; 50(3): 376-387.
- 7) 小児慢性特定疾病情報センター. 「沿革」. <https://www.shouman.jp/about/history>(引用2019/10/1).
- 8) 王子野麻代. 「新たな小児慢性特定疾病対策の概説 第2版－平成27年1月改正児童福祉法の施行を受けて－」. 『日医総研ワーキングペーパー』No.345.; 2015.
- 9) Kanatani Y, Tomita N, Sato Y, Eto A, Omoe H, Mizushima H. National Registry of Designated Intractable Diseases in Japan: Present Status and Future Prospects. *Neurol Med Chir(Tokyo)*. 2017; 57(1): 1-7.
- 10) Takemura S, Sone T. Research and development on intractable & rare diseases in Japan: Contribution of the National Institute of Public Health to research program management. *J Natl Public Health*. 2019; 68(1): 45-54.

- 11) 王子野麻代. 「難病対策の概説 第3版」. 『日医総研ワーキングペーパー』No.387; 2017.
- 12) 難病情報センター. 「2015年から始まった新たな難病対策」. <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4141/> (引用2019/10/1)
- 13) Araki M. To save the lives of the villagers: The unique health service system of Sawauchi village (JOICFP documentary series 8). Tokyo: JOICFP; 1983.
- 14) 盛一享徳, 横谷進, 大竹明, 森臨太郎. 平成30年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))「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向けた研究」分担研究: 神奈川県国民健康保険診療報酬明細書データを用いた小児慢性特定疾病の公費負担の実情に関する研究. 2019.61-73.
- 15) 難病情報センター. 「医療費助成における自己負担上限額(月額)」. <http://www.nanbyou.or.jp/entry/5460/> (引用2019/10/1)
- 16) 小児慢性特定疾病情報センター. 「小児慢性特定疾病の医療費助成に係る自己負担上限額」. <https://www.shouman.jp/assist/expenses/> (引用2019/10/1)