

小児慢性特定疾病と指定難病

国立成育医療研究センター総合診療部 窪田 満

2015 年 1 月 1 日に難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）¹⁾ と児童福祉法の一部を改正する法律²⁾ が施行されました。小児慢性特定疾病に関しては厚労省局長通知³⁾ も出され、公平かつ安定的な医療費助成の制度のもと、難病対策の充実がはかられました。先天代謝異常症はすべて小児慢性特定疾病になっていますが、3 割ほどの疾病は指定難病には認定されていません。法令施行後 8 年たった 2023 年 1 月時点での対応表を別紙に示します。これはあくまでも筆者の私見で作成したものであり、厚生労働省の正式な通知ではないことをお断りしておきますが、小児慢性特定疾病の中で、どんな病気が指定難病になっていて、どんな病気がなっていないかの参考にはなると思います。

また、小児慢性特定疾病と指定難病の相違点と共通点を次ページの表 1 にまとめました。この二つの医療費助成事業は、根拠法や本来的な趣旨が大きく異なっていることに注目してください。

小児慢性特定疾病の根拠は児童福祉法であり、指定難病と異なり「希少性の要件」がありません。医療費助成の目的は、「子どもの健全な発育のため」、医療費の負担を減らし、本人や家族のサポートを行うためです。一方で、指定難病は「希少疾病」に対して医療費助成を行うことにより患者の協力を得て、症例のデータを蓄積し、治療研究に役立てることを目的としています。

多くの先天代謝異常症がそうであるように、小児慢性特定疾病であり、かつ指定難病である疾病があります。こうした疾病については、20 歳までは、指定難病ではなく小児慢性特定疾病の医療費助成が優先して適用されることとなっており、実際に自己負担額が指定難病の半額となります。20 歳を過ぎれば、指定難病として申請し、重症度に応じてその助成を受けることになります。



	小児慢性特定疾病	指定難病
対象年齢	18 歳未満の児童 (継続は 20 歳未満まで)	制限なし
補助根拠	児童福祉法	難病の患者に対する医療等に関する法律 (難病法)
実施主体	都道府県・指定都市・中核市 (110 実施主体)	都道府県 (47 実施主体)
厚労省所管課	難病対策課	難病対策課
対象疾病数	2023 年 1 月現在 16 疾患群 788 疾病 (包括的病名を除く)	2023 年 1 月現在 338 疾病
対象疾病の要件	下記の 4 要件を満たす疾病を厚生労働大臣が社会保障審議会を経て指定 ①慢性に経過する疾病である ②生命を長期に脅かす疾病である 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病である ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病である	下記の 6 要件を満たす疾病を厚生科学審議会を経て厚生労働大臣が指定 (他の施策が適応されていない) 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希少な疾病である 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客観的診断基準が確立している
医療費助成の基準 (重症度の影響)	小児慢性特定疾病に罹患していれば助成される。さらに、重症患者認定を受けた場合、自己負担の上限額が下がる。	重症度分類等に照らして病状の程度が一定程度以上の場合に助成される。ただし、軽症者でも、高額な医療を継続することが必要な患者は、医療費助成の対象となる。
自己負担	医療保険の自己負担分に対して法律に基づき公費助成 (ただし、所得に応じて負担額の上限あり)	医療保険の自己負担分に対して法律に基づき公費助成 (ただし、所得に応じて負担額の上限あり)
給付人数	年間推計約 12 万人	年間推計約 100 万人
国庫負担率	国 2 分の 1、都道府県等 2 分の 1	国 2 分の 1、都道府県等 2 分の 1
予算	162 億円 (令和 3 年度予算)	1,152 億円 (令和 3 年度予算)

(厚生労働省資料より作成)

表 1 小児慢性特定疾病と指定難病の相違点と共通点

最後に、昨年から検討が始まった、新しい小児慢性特定疾病と指定難病の施策に関して簡単に述べたいと思います。

① 助成開始時期の前倒し

現在は申請日から医療費助成の対象となっていますが、それが、医療費助成が必要になった時点（重症化した時点や高額な医療になった時点）から医療費が助成されるようになります。

② 医療費助成に該当しない指定難病患者の登録

目的は、治療研究の推進、および地域における各種支援を円滑に利用できるようにすることです。重症度分類にてらして医療費助成が受けられない患者を登録することで、悉皆性のあるデータベースに近づき、登録されたデータの研究利用に活用されます。また、地域における各種支援を受けやすくなります。なお、小児慢性特定疾病に関しては、すでに軽症者も登録されていると考えられます。

③ 登録者証（仮称）の発行

指定難病は療養生活環境整備事業に、小児慢性特定疾病は小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に位置付けられます。「登録者証」（難病分野）が発行されることにより、医師の診断書なしでも障害福祉サービスの受給申請時に活用可能となり、ハローワークや自律支援事業所等に対し、アクセスしやすくなります。

④ 難病・小慢データベースの法的根拠の新設

データベースに関する様々な法的根拠を規定し、難病データベースと小慢データベースの連結解析や難病・小慢データベースと他の公的データベースとの連結解析を可能とします。ここにも、軽症者のデータ登録が悉皆性というところで大きな意味を持ちます。

⑤ 難病と小慢の地域協議会間の連携

小児慢性特定疾病の地域協議会を法定化した上で、難病と小慢の地域協議会間の連携努力義務が新設されます。これによって、小児慢性特定疾病児童等の成人期に向けた支援が一層促進され、成人後の各種支援との連携が強化されます。

⑥ 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の見直し

この自立支援事業は任意事業であり、実施率が低いことが課題となっています。そこで、この事業を努力義務化し、事業の実施および利用を促進させます。

今年度中に上記①～⑥が着手されることになっています。それらが実効性のあるものかどうか、きちんと見ていく必要があります。

【文献】

- 1) 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）
- 2) 児童福祉法の一部を改正する法律（平成二十六年法律第四十七号）
- 3) 厚生労働省雇用均等・児童家庭局長：児童福祉法の一部を改正する法律の公布について（通知）.平成二十六年五月三十日（雇児発 0530 第 9 号）

小児慢性特定疾病と指定難病の対応表（2023 年 1 月時点）

細分類 番号	小児慢性特定疾病 細分類名	指定難病 との対応	指定難病 告示番号	指定難病名
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	○	240	フェニルケトン尿症
2	高チロシン血症 1 型	○	241	高チロシン血症1型
3	高チロシン血症 2 型	○	242	高チロシン血症2型
4	高チロシン血症 3 型	○	243	高チロシン血症3型
5	高プロリン血症	×		
6	プロリダーゼ欠損症	×		
7	メーブルシロップ尿症	○	244	メーブルシロップ尿症
8	ホモシスチン尿症	○	337	ホモシスチン尿症
9	高メチオニン血症	×		
10	非ケトーシス型高グリシン血症	○	321	非ケトーシス型高グリシン血症
11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	○	251	尿素サイクル異常症
15	アルギニノコハク酸尿症	○	251	尿素サイクル異常症
16	高アルギニン血症	○	251	尿素サイクル異常症
17	シトルリン欠損症	○	318	シトルリン欠損症
18	高オルニチン血症	○	251	尿素サイクル異常症
19	ハートナップ（Hartnup）病	×		
20	リジン尿性蛋白不耐症	○	252	リジン尿性蛋白不耐症
21	シスチン尿症	×		
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	×		
23	メチルマロン酸血症	○	246	メチルマロン酸血症
24	プロピオン酸血症	○	245	プロピオン酸血症
25	β -ケトチオラーゼ欠損症	○	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
26	イソ吉草酸血症	○	247	イソ吉草酸血症
27	3-メチルククロニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	×		
28	メチルグルタコン酸尿症	○	324	メチルグルタコン酸尿症
29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	×		
30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	×		
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	×		
32	複合カルボキシラーゼ欠損症	○	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
33	グルタル酸血症 1 型	○	249	グルタル酸血症1型
34	グルタル酸血症 2 型	○	250	グルタル酸血症2型
35	原発性高シュウ酸尿症	○	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
36	アルカプトン尿症	×		
37	グリセロール尿症	×		
38	先天性胆汁酸代謝異常症	×		
39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	×		
40	全身性カルニチン欠損症	○	316	カルニチン回路異常症
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	○	316	カルニチン回路異常症
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	○	316	カルニチン回路異常症
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	○	316	カルニチン回路異常症
44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
47	三頭酵素欠損症	○	317	三頭酵素欠損症
48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	×		
50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	○	21	ミトコンドリア病
51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	○	21	ミトコンドリア病
52	フマラーゼ欠損症	○	21	ミトコンドリア病
53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	○	21	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	○	21	ミトコンドリア病
55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	○	21	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。）	○	21	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。）	○	21	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	○	21	ミトコンドリア病
59	遺伝性フルクトース不耐症	×		
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	○	258	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
61	ガラクトキナーゼ欠損症	×		
62	ウリジニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	×		
63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	×		
64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	×		
65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）	○	257	肝型糖原病
66	糖原病 I 型	○	257	肝型糖原病
67	糖原病 II 型	○	256	筋型糖原病
67	糖原病 III 型	○	257	肝型糖原病
68	糖原病 IV 型	○	256	筋型糖原病
68	糖原病 IV 型	○	257	肝型糖原病
69	糖原病 V 型	○	256	筋型糖原病
70	糖原病 VI 型	○	257	肝型糖原病
71	糖原病 VII 型	○	256	筋型糖原病
72	糖原病 IX 型	○	256	筋型糖原病
72	糖原病 IX 型	○	257	肝型糖原病
73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	○	248	グルコーストランスポーター1欠損症
74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	×		
75	ムコ多糖症 I 型	○	19	ライソゾーム病
76	ムコ多糖症 II 型	○	19	ライソゾーム病
77	ムコ多糖症 III 型	○	19	ライソゾーム病
78	ムコ多糖症 IV 型	○	19	ライソゾーム病
79	ムコ多糖症 VI 型	○	19	ライソゾーム病
80	ムコ多糖症 VII 型	○	19	ライソゾーム病
81	フコシドーシス	○	19	ライソゾーム病
82	マンノシドーシス	○	19	ライソゾーム病

83	アスパルチルグルコサミン尿症	○	19	ライソゾーム病
84	シアリドーシス	○	19	ライソゾーム病
85	ガラクトシアリドーシス	○	19	ライソゾーム病
86	GM1-ガングリオシドーシス	○	19	ライソゾーム病
87	GM2-ガングリオシドーシス	○	19	ライソゾーム病
88	異染色性白質ジストロフィー	○	19	ライソゾーム病
89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	○	19	ライソゾーム病
90	ゴーシェ (Gaucher) 病	○	19	ライソゾーム病
91	ファブリー (Fabry) 病	○	19	ライソゾーム病
92	クラッベ (Krabbe) 病	○	19	ライソゾーム病
93	ファーバー (Farber) 病	○	19	ライソゾーム病
94	マルチブルスルファターゼ欠損症	○	19	ライソゾーム病
95	ムコリビドーシスⅡ型 (I-cell病)	○	19	ライソゾーム病
96	ムコリビドーシスⅢ型	○	19	ライソゾーム病
97	ポンペ (Pompe) 病	○	19	ライソゾーム病
98	酸性リパーゼ欠損症	○	19	ライソゾーム病
99	シスチン症	○	19	ライソゾーム病
100	遊離シアル酸蓄積症	○	19	ライソゾーム病
101	神経セロイドリポフスチン症	○	19	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	○	19	ライソゾーム病
103	ペルオキシソーム形成異常症	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
104	副腎白質ジストロフィー	○	20	副腎白質ジストロフィー
105	レフサム (Refsum) 病	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
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	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
107	ウィルソン (Wilson) 病	○	171	ウィルソン病
108	メンケス (Menkes) 病	○	169	メンケス病
109	オクシタル・ホーン症候群	○	170	オクシタル・ホーン症候群
110	無セルロプラスミン血症	×		
111	亜硫酸酸化酵素欠損症	×		
112	先天性陽性肢端皮膚炎	×		
113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	×		
114	ヒポキサンチンデアニ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)	×		
115	アデニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	×		
116	キサンチン尿症	×		
117	尿酸トランスポーター異常症	×		
118	オロト酸尿症	×		
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	×		
120	先天性葉酸吸収不全症	○	253	先天性葉酸吸収不全
121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	×		
122	ビオプテリン代謝異常症	○	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症
123	チロシン水酸化酵素欠損症	×		
124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	×		
126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	×		
127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	×		
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	×		
129	原発性高カイロミクロン血症	○	262	原発性高カイロミクロン血症
130	家族性高コレステロール血症	○	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)
131	家族性複合型高脂血症	×		
132	無β-リポタンパク血症	○	264	無β-リポタンパク血症
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	○	259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	○	261	タンジール病
134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	○	260	シトステロール血症
134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	○	263	脳髄黄色腫症
135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	○	168	エーラス・ダンロス症候群
136	リポイドタンパク症	×		
137	135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	×		
138	α1-アンチトリプシン欠損症	○	231	α1-アンチトリプシン欠乏症

(筆者私見により作成)