

児童福祉法に位置づけられた小児慢性特定疾患 治療研究事業に関する検討：疾病分類および 外来受診者の自己負担について

久野 建夫

Investigation of Medical Program for Specific Chronic Pediatric Diseases provided in Child Welfare Law, especially of newly introduced disease classification and of out-of-pocket payment in the outpatients.

Tateo KUNO

要 旨

昭和49年以来省令的補助金に拠ってきた小児慢性特定疾患治療研究事業は、平成17年より法的根拠を持つ、安定した制度となった。これに伴って導入された新たな疾病分類について検討し、また、受益者の自己負担について、S大学小児科外来受診者に関し調査した。生計中心者の所得税額によって定められる外来診療費自己負担限度額は、月額5,750円の者が全体の32%、4,650円の者が13%、2,750円の者が10%、2,100円の者が15%、1,700円の者が3%、1,100円の者が19%だった。この制度の対象者の多くでは、院外処方費を除く医療費自己負担額がこの限度額を下回っていた。在宅自己注射指導料を算定された者では、支援比率は高くなっていた。

小児慢性特定疾患治療研究事業は、小児の慢性疾患に対する公的支援策として昭和49年に発足し、以来「その他の補助金」(省令的補助金)による事業として継続されてきたが、平成17年に児童福祉法に基づく制度となった。ここでは、「その他の補助金」時代と、児童福祉法に基づく新制度について比較し、また、新制度における疾病分類と外来受診者の自己負担について検討したので報告する。

「その他の補助金」時代

昭和43年度以降、未熟児養育医療の中でフェニルケトン尿症等の先天性代謝疾患に対する医療給付が行われ、44年度にはこれに血友病が加えられた。昭和46年度からは、小児がん(悪性新生物)について、18歳未満までの入院治療の医療費について公費による援助が制度化された。また、昭和47年度からは慢性腎炎・ネフローゼ及びぜんそくについても治療研究事業が開始された。小児慢性特定疾患治療研究事業はこれらを統合して昭和49年に発足し、以来「その他の補助金」(省令

的補助金)による事業として継続されていた。¹⁻⁷

小児慢性特定疾患治療研究事業の制定理念は、「小児慢性疾患のうち特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となることからその治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資する」とされ、対象疾患は10疾患群（悪性新生物、慢性腎疾患、ぜんそく、慢性心疾患、内分泌疾患、膠原病、糖尿病、先天性代謝異常血友病等血液疾患、神経・筋疾患）であり、病名にすると500以上に達した。その根拠は、次に示す次官通達だった。

小児慢性特定疾患治療研究事業について
(昭和49・5・14厚生省発見128)

各都道府県知事、指定都市の市長宛 厚生事務次官通知

小児慢性疾患のうち、特定疾患の治療研究及び医療の給付は、昭和43年6月5日厚生省発見第99号通達「先天性代謝異常児の医療給付について」、昭和46年6月9日厚生省発見第110号通達「小児ガン治療研究事業について」及び昭和47年9月5日発見第586号通達「児童の慢性腎炎、ネフローゼ及びぜんそくの治療研究事業について」によりそれぞれ実施されていたところであるが、昭和49年度からは、別紙「小児慢性特定疾患治療研究事業実施要綱」により実施することとしたので、事務処理に遺憾なきを期されたく通知する。

おって、上記通達はすべて廃止する。

別紙 小児慢性特定疾患治療研究事業実施要綱

- 第1 (目的) 小児慢性疾患のうち、特定疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となり、これを放置することは児童の健全な育成を阻害することとなるため、小児慢性特定疾患の治療研究事業（以下「事業」という。）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、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資することを目的とすること。
- 第2 (実施主体) 事業の実施主体は、都道府県並びに指定都市及び中核市（以下「都道府県等」という。）とすること。
- 第3 (対象疾病) 治療研究の対象疾病は、別に定めるところによること。
- 第4 (対象年齢) 治療研究の対象となる者は、18歳

未満の児童とすること。ただし、別に定める対象疾病については、20歳未満まで延長することができること。

- 第5 (実施方法) 事業の実施は、都道府県等が、第3に定める疾病の治療研究を行うに適当な医療機関（健康保険法（大正11年法律第70号）第44条ノ4第1項に規定する指定訪問看護事業者を含む。）に対し、治療研究に必要な費用を交付することにより行うものとする。
- 第6 (報告) 都道府県知事並びに指定都市及び中核市の市長は別に定めるところにより、厚生大臣に対し、治療研究に関する成果を報告するものとする。
- 第7 (国の補助) 国は、都道府県等が本事業のために支出した費用に対し、予算の範囲内において、別に定めるところにより、その2分の1を補助するものとする。

小児慢性特定疾患治療研究事業の実施について
(昭和49・5・14厚生省発見265)

各都道府県知事、指定都市の市長宛 厚生省児童家庭局長通知

標記については、昭和49年5月14日厚生省発見第128号厚生事務次官通知「小児慢性特定疾患治療研究事業について」（以下「次官通知」という。）により実施要綱が示されたところであるが、この実施については、次の事項に留意して適正な運用を図られたく通知する。

第1 実施方法 (略)

第2 対象疾病及び治療研究期間について

次官通知に定める対象疾病及び治療研究期間は、次のとおりとすること。

対象疾病	治療研究期間	摘要
悪性新生物	原則として1年以内とする。(ただし、1カ月以上入院を必要とするものに限る。)	入院及び通院
慢性腎疾患 ぜんそく 慢性心疾患	原則として1年以内とする。(ただし、1カ月以上入院を必要とするものに限る。)	入院のみ
内分泌疾患	原則として1年以内とする。	入院及び通院
膠原病	原則として1年以内とする。(ただし、1カ月以上入院を必要とするものに限る。)	入院のみ(ただし別に定めをするときは通院をも対象とすることができる)

糖尿病、先天性代謝異常、血友病等血液疾患	原則として1年以内とする。	入院及び通院
神経・筋疾患	原則として1年以内とする。(ただし、1カ月以上入院を必要とするものに限る。)	入院のみ

(注) 治療研究期間は、必要と認められる場合には、その期間を延長することができるものとする。

第3 対象年齢の延長について

次官通知の第4のただし書きにいう対象疾病は、悪性新生物、慢性腎疾患、ぜんそく、慢性心疾患、内分泌疾患のうち成長ホルモン分泌不全性低身長症(下垂体性小人症)、膠原病、先天性代謝異常のうち軟骨異栄養症及び血友病等血液疾患とすること。

ただし、この場合児童が18歳になる時点において当該疾患により本事業の対象となっており、同時点以降も引き続いて医療を行う場合を原則とすること。

第4 報告について (略)

第5 事業に要する費用の請求及び交付について

- 1 第1の1により選定された医療機関は、本事業に要する費用を都道府県知事等に請求するものとする。
- 2 1により請求することのできる額は、健康保険法の規定による療養に要する費用の額の算定方法(平成6年3月厚生省告示第54号)、入院時食事療養に係る食事療養費の費用の額の算定に関する基準(平成6年8月厚生省告示第237号)又は訪問看護療養費に係る指定訪問看護の費用の額の算定方法(平成6年9月厚生省告示第296号)に準じて算定した額から、当該児童について医療保険により行われる医療に関する給付の額を控除した額とする。
- 3 1により費用の請求を受けた都道府県知事等は、できるだけ速やかにその費用を当該医療機関に対し交付するものとする。

第6 関係通知の廃止 (略)

本事業は、特定疾患治療研究事業(いわゆる成人難病)と同様に国の補助金制度の一つで、実施主体は各都道府県・指定都市・中核市、対象年齢が基本的には18歳未満に限定され、健康保険の自己負担分を公費(国と自治体が半々に負担)で賄い、患者からの費用徴収が無い特徴をもっていた。治療研究の性格より、医療費の公費負担とい

う福祉制度的性格が強い印象があった。

1997年、本事業の財源である「その他の補助金」を年々10%ずつ削減する方針が示された。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たこともあり、厚生労働省では「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」を設置し、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、平成14年6月21日に報告書がとりまとめられた。一方、当時の与党においても、平成14年7月25日「次世代育成支援の観点から小児慢性特定疾患を持つ患者に対する安定的な制度として法整備を含めた制度の改善・重点化を行うべき」との「小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する基本方針」が合意されるとともに、平成15年度税制改正に関連した少子化対策の施策の一環として「新たな小児慢性特定疾患対策の確立」を図ることとされた。

児童福祉法に基づく新制度

第159回国会に提出された「児童福祉法の一部を改正する法律案」は、平成16年11月26日に成立し、同年12月3日に公布された。

小児慢性特定疾患治療研究事業は、これにより平成17年4月1日から法律に基づく安定的な制度とされた。

児童福祉法の一部を改正する法律 (平成16年12月3日公布)

第二十一条の九の二 都道府県は、厚生労働大臣が定める慢性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又は児童以外の満二十歳に満たない者(政令で定めるものに限る。)であつて、当該疾患の状態が当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める程度であるものの健全な育成を図るため、当該疾患の治療方法に関する研究その他必要な研究に資する医療の給付その他の政令で定める事業を行うことができる。

新たな小児慢性特定疾患対策の確立について
(平成17年2月21日雇児発第0221001号)

小児慢性特定疾患治療研究事業実施要綱

第1 目的

児童福祉法（昭和22年法律第164号。以下「法」という。）第21条の9の2の規定に基づき、慢性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を図るため、当該疾患の治療方法に関する研究等に資する医療の給付その他の事業を行うことを目的とする。

第2 実施主体（略）

第3 対象者（対象疾患及び対象年齢）

本事業の対象者は、「児童福祉法第21条の9の2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）」（以下「基準告示」という。）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（18歳到達時点において本事業の対象となっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要であると認められる場合には、20歳到達までの者を含む。）であって、当該疾患の状態が当該疾患ごとに厚生労働大臣が基準告示により定める程度であるものとする。

第4 実施方法

1 医療機関

都道府県等は、第3に定める疾患の治療研究を行うに適切な医療機関（健康保険法（大正11年法律第70号）に規定する指定訪問看護事業者を含む。以下同じ。）を選定して本事業を委託し、その医療機関に対し事業を実施するために必要な費用を支弁するものとする。なお、医療機関の選定に当たっては、次の諸点（略）に留意すること。

2 医療給付の申請について

(1) 医療給付の申請

(1) 本事業の実施は、医療の給付を受けようとする児童の保護者（以下「申請者」という。）からの申請に基づき行うものとする。

(2) 申請者は、別紙様式例1による小児慢性特定疾患医療受診券交付申請書（以下「交付申請書」という。）に次の書類を添えて、当該児童が居住する都道府県の知事又は指定都市若しくは中核市の市長（以下「都道府県知事等」という。）に申請するものとする。

なお、交付申請書の提出方法については、郵送によることも可能とし、郵送の際には、簡易書留等

の配達されたことが証明できる方法とすることが望ましい。

ア 別紙1による小児慢性特定疾患医療意見書（以下「医療意見書」という。）

イ 当該申請に係る児童の属する世帯の住民票等の写し

ウ 生計中心者の所得等に関する状況を確認することができる書類の写し。なお、ここでいう生計中心者とは、当該児童の生計を主として維持する者とする。

(3) （中略）なお、医療意見書の様式は疾患群ごとに作成しており、当該疾患群に関連する検査項目等を網羅的に列記していることから、「診断の根拠となった主な検査等の結果」欄については、当該疾患の診断等に必要項目のみ記載すれば足り、必ずしも全ての項目を記載する必要はない。

(2) 重症患者の申請（略）

3 対象患者の認定

(1) 対象患者の認定

都道府県知事等は、申請者からの申請を受理したときは、できるだけ速やかに第6に定める小児慢性特定疾患対策協議会（以下「協議会」という。）の意見を求め、基準告示に従い適正に認定するものとする。

(2) 重症患者の認定（略）

4 受診券の交付等について（略）

5 医療の給付

医療の給付は、現物給付によることを原則とし、やむを得ない事情がある場合にのみ、現物給付に代えてその費用を支給（以下「償還払い」という。）することとする（児童福祉法施行令（昭和23年政令第74号）第23条の2第2項）。

6 連絡協議（略）、7 費用（略）

8 一部負担額

(1) 対象患者又はその扶養義務者が負担する一部負担額は次の区分ごとに定める額とする。なお、同一の月における同一の医療機関（同一の医療機関における歯科診療及び歯科診療以外の診療は、それぞれの診療ごとに別の医療機関とみなす。以下同じ。）における診療であっても、入院と外来による診療が別の期間に行われた場合は、入院、外来別に入院の一部負担額及び外来の一部負担額が生じるものとする。ただし、同一の月における入院の一部負担額若しくは外来の一部負担額の合計額又は入院の一部負担額及び外来の一部負担額の合計額がそれぞれ別表1に定める入院若しくは外来の自己負担限度額又は入院の自己負担限度額を超える場合は、当該超える額について、当該患者の保護者の申請に基づき支給

することができる。

(1) 入院

同一の医療機関ごとに、1か月につき、別表1の「入院」欄に定める額を限度とする額。

(2) 入院以外

同一の医療機関ごとに、1か月につき、別表1の「外来」欄に定める額を限度とする額。なお、医療保険各法の規定による薬局での保険調剤及び指定訪問看護については、一部負担額は生じないものとする。

(2) 別表2に掲げる一定の基準に該当する者については、(1)にかかわらず一部負担額の支払いを要しないものとする。

(3) 血友病患者については、その置かれている特別な立場にかんがみ、一部負担額の支払いを要しないものとする。なお、このための申請等の手続きは特段要しないものとする。

10 対象医療の範囲

本事業の対象となる医療は、通院、入院を問わず、また、重症患者であるか否かにかかわらず、認定に係る対象疾患及び当該疾患に附随して発現する傷病に対する医療とする。したがって、これ以外のもの（いわゆる併発病等）については、本事業の対象とはならない。

新制度の特徴は次の通りである。

- (1) 育成医療、結核医療に類似の制度とした。
- (2) 対象疾患を10疾患群から11疾患群に拡大した。
- (3) 通院に対する給付について、全ての疾患を対象とした。
- (4) 18歳到達後20歳未満まで給付することとした。
- (5) 自己負担を導入した。
- (6) 院外処方、訪問看護に関しては引き続き負担がない。
- (7) 疾病分類の基準を設けた（小児慢性特定疾患早見表）。

小児慢性特定疾患早見表について

WHO (World Health Organization) による疾病分類である ICD-10 (International Classification of Diseases, 10th revised edition) ⁸は、現代の医学知識から見て不都合が多く、診療現場での利用に著しい困難をきたすことは、既に報告したところで

ある⁹。

今回、児童福祉法に基づく制度となるにあたって、小児慢性特定疾患早見表という形で対象疾患が明示された。ここでの疾患分類は、ICD-10の徹底的な細分化という形をとっており、既報の目指す方向に近いものである。

小児慢性特定疾患早見表の特徴は、(1)あいうえお順に示され、臓器別体系ではない。(2)上位の診断カテゴリーは不適切とされ、具体的な障害部位を明らかにした下位概念の診断名を求めている。

(3)診断名ごとに本制度の対象となる基準が示され

表1 小児慢性特定疾患早見表で糖尿病に分類される診断名（人名を冠した症候群は、元綴り標記のみを残しカタカナ名を削除した。その他の欧文名称で和訳がある場合は、和訳のみを残し欧文名を削除して示した。）

糖尿病	ICD-10
1型糖尿病	E10.9
若年型糖尿病	E10.9
成人型糖尿病	E11.9
2型糖尿病	E11.9
インスリン抵抗性糖尿病	E11.9A
インスリン受容体異常症	E11.9B
妖精症	E11.9C
レプレコニズム	E11.9C
Rabson-Mendenhall 症候群	E11.9D
脂肪委縮性糖尿病	E11.9E
分類不能のインスリン抵抗性糖尿病	E11.9F
膵β細胞機能に関わる遺伝子異常による糖尿病	E11.9G
HNF-1α 遺伝子異常による糖尿病	E11.9H
MODY 1による糖尿病	E11.9H
Glucokinase 遺伝子異常による糖尿病	E11.9I
MODY 2による糖尿病	E11.9I
HNF-4α 遺伝子異常による糖尿病	E11.9J
MODY 3による糖尿病	E11.9J
IPF-1 遺伝子異常による糖尿病	E11.9K
MODY 4による糖尿病	E11.9K
HNF-1β 遺伝子異常による糖尿病	E11.9L
MODY 5による糖尿病	E11.9L
ミトコンドリア遺伝子異常による糖尿病	E11.9M
インスリン遺伝子異常による糖尿病	E11.9N
アミリン遺伝子異常による糖尿病	E11.9O
他の疾患に伴う糖尿病	E11.9P
膵摘後糖尿病	E11.9Q
二次性糖尿病	E11.9R

表2 小児慢性特定疾患早見表から抽出した内分泌疾患

内分泌疾患	ICD-10	甲状腺疾患	
		甲状腺形成不全	E03.1A
		先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B
		術後甲状腺機能低下症	E03.2
間脳・下垂体疾患 (思春期発来異常を含む)		処置後 (放射線照射後、術後) 甲状腺機能低下症	E03.2
汎下垂体機能低下症	E23.0A	放射線照射後甲状腺機能低下症	E03.2
下垂体機能低下症	E23.0A	Kocher-Debre-Semelaigne 症候群	E03.8
Simmonds 病	E23.0A		
		甲状腺腺腫	E04.0
下垂体性巨人症	E22.0	腺腫様甲状腺腫	E04.8
末端肥大症	E22.0		
異所性成長ホルモン産生腫瘍	E34.2C	甲状腺機能亢進症	E05.0
成長ホルモン分泌低下 (欠乏、欠損) 症	E23.0E	Basedow 病	E05.0
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	Graves 病	E05.0
Laron 型小人症	E34.3A		
ソマトメジン不応症	E34.3B	橋本病	E06.3
		慢性甲状腺炎	E06.3
		副甲状腺疾患	
高プロラクチン血症	E22.1	特発性副甲状腺機能低下症	E20.0
プロラクチン分泌低下 (欠損) 症	E23.0F	副甲状腺機能低下症	E20.0
異所性プロラクチン産生腫瘍	E34.2D	仮性副甲状腺機能低下症	E20.1
		偽性偽性副甲状腺機能低下症	E20.1
異所性ゴナドトロピン産生 (分泌) 腫瘍	E34.2A	偽性特発性副甲状腺機能低下症	E20.1
Kallmann 症候群	E23.0B	偽性副甲状腺機能低下症	E20.1
ゴナドトロピン分泌低下 (欠乏、欠損) 症	E23.0B	先天性副甲状腺欠損症	E20.9
低ゴナドトロピン性類宦官症	E23.0B	テタニー (副甲状腺性)	E20.9
		副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア症候群	E20.9
思春期早発症	E22.8	副甲状腺形成不全	Q89.2B
性早熟症	E22.8	処置後副甲状腺機能低下症	E89.2
真性思春期早発症	E22.8A		
中枢性思春期早発症	E22.8A	原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0
仮性思春期早発症	E22.8B	特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3
部分的思春期早発症	E30.8	副甲状腺機能亢進症	E21.3
思春期遅発症	E30.0	副甲状腺腺腫	D35.1
中枢性思春期遅発症	E30.0		
特発性思春期遅発症	E30.0		
		副腎疾患	
甲状腺刺激ホルモン分泌低下 (欠乏、欠損) 症	E23.0D	副腎形成不全	Q89.1
異所性甲状腺刺激ホルモン産生腫瘍	E34.2B	副腎低形成	Q89.1
		Addison 病	E27.1
Cushing 病	E24.0	慢性副腎不全	E27.1A
周期性 ACTH 症候群	E24.9B		
副腎皮質刺激ホルモン分泌低下 (欠乏、欠損) 症	E23.0C	先天性副腎皮質過形成 (症)	E25.0
		21水酸化酵素欠損症	E25.0A
下垂体性尿崩症	E23.2	コレステロール側鎖切断酵素欠損症	E25.0B
真性尿崩症	E23.2	コレステロールデスマラーゼ複合体欠損	E25.0B
中枢性尿崩症	E23.2	先天性副腎リポイド過形成	E25.0B
抗利尿ホルモン分泌異常症	E22.2	先天性リポイド過形成	E25.0B
Syndrome of inappropriate secretion of antidiuretic hormone (SIADH)	E22.2	20-22 desmolase 欠損	E25.0B
		Prader 症候群	E25.0B
甲状腺疾患		3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0C
		Bongiovanni 症候群	E25.0C
クレチン症	E03.1A	11β水酸化酵素欠損症	E25.0D
先天性甲状腺機能低下症	E03.1A	17α水酸化酵素欠損症	E25.0E
異所性甲状腺	E03.1A	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E25.0F
		18水酸化酵素欠損症	E25.0F

表2 続き

Cushing 症候群	E24.9A	Turner 症候群	Q96
原発性アルドステロン症	E26.0	XXX (症候群)	Q97.0
特発性アルドステロン症	E26.0	XXXX 女性	Q97.1
Conn 症候群	E26.0	XY 女性	Q97.3
二次性アルドステロン症	E26.1	XXY 個体	Q98.0
Liddle 症候群	E26.8B	XXXYY	Q98.1
グルココルチコイド反応性 (奏功性)		XX 男性	Q98.3
アルドステロン症	E26.9	Klinefelter 症候群	Q98.4
高アルドステロン症	E26.9	XXYYmale (症候群)	Q98.5
		XXYY (症候群)	Q98.8
ACTH 不応症	E27.1B	XX 純粋型性腺形成不全症	Q99.1A
先天性副腎皮質刺激ホルモン不応症	E27.1B	XY 純粋型性腺形成不全症	Q99.1B
アルドステロン欠損症	E27.4B		
アルドステロン分泌不全	E27.4B	McCune-Albright 症候群	Q78.1
偽性低アルドステロン症	E27.4C		
		他の内分泌疾患	
副腎腺腫	D35.0A		
男性化副腎腫瘍	D35.0B	インスリノーマ	E16.1
女性化副腎腫瘍	D35.0C	高インスリン血症	E16.1
		特発性低血糖症	E16.2
異所性コルチゾール産生腫瘍	E34.2F	ロイシン過敏性低血糖症	E16.2
異所性副腎皮質刺激ホルモン症候群	E34.2G	グルカゴン分泌異常	E16.3
		Verner-Morrison 症候群	E16.8
		ガストリン分泌異常	E16.8
		高ガストリン血症	E16.8
		Zollinger-Ellison 症候群	E16.8
		Vasoactive intestinal peptide (VIP)	
		分泌異常	E16.8
		Watery diarrhea-hypokalemia	
		achlorhydria (WDHA) 症候群	E16.8
		カルチノイド症候群	E34.0
		セロトニン分泌異常	E34.0
		Wermer 症候群	D44.8
		多発性内分泌腺腫症	D44.8
		Sipple 症候群	D44.8
		Schmidt 症候群	E31.0
		抗利尿ホルモン不応症	N25.1
		腎性尿崩症	N25.1
		内分泌に関連する全身性疾患	
原発性性腺機能低下症 (男)	E29.1	早老症	E34.8A
高ゴナドトロピン性類宦官症	E29.1	Werner 症候群	E34.8A
睾丸機能低下症	E29.1	全身性リポジストロフィー	E88.1
性腺性思春期遅発症 (男)	E29.1	先天性全身性脂肪発育障害症候群 (リ	
アンドロゲン不応症	E34.5	ポジストロフィー)	E88.1
睾丸欠損症	Q55.0	Prader-Willi 症候群	Q87.1A
睾丸形成不全	Q55.1	Noonan 症候群	Q87.1B
		Laurence-Moon-Biedl 症候群	Q87.8A
睾丸性女性化症	E34.5	XP21	Q99.8
真性半陰陽	Q56.0		
男性仮性半陰陽	Q56.1		
女性仮性半陰陽	Q56.2		
ステロイド5 α -レダクターゼ欠損症	E88.8B		
5 α -レダクターゼ欠損症	E88.8B		
卵巣腫瘍	D39.1		
睾丸腫瘍	D40.1		

表3 小児慢性特定疾患から抽出した先天代謝異常

先天代謝異常	ICD-10		
アミノ酸代謝異常			
フェニルケトン尿症	E70.0	β -ヒドロキシイソ吉草酸尿症	E71.1G
高フェニルアラニン血症	E70.0B	メチルマロン酸血症	E71.1H
テトラヒドロピオプテリン欠乏症	E70.0C	β -メチルクロトニルグリシン尿症	E71.1I
ピオプテリン欠乏症	E70.0C	3-hydroxy-3-methylglutarylCoA	
アルカプトン尿症	E70.2A	lyase deficiency	E71.1J
高チロジン血症Ⅱ型	E70.2C	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	E71.1J
チロジン血症Ⅱ型	E70.2C		E71.1J
高チロジン血症Ⅲ型	E70.2D	β -ケトチオラーゼ欠損症	E71.1K
チロジン血症Ⅲ型	E70.2D	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損	E71.3C
高チロジン血症Ⅳ型	E70.2E	脂肪酸 β 酸化異常症	E71.4
チロジン血症Ⅳ型	E70.2E	中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD)	E71.4A
高チロジン血症Ⅰ型	E70.2E	欠損症	E71.4B
先天性白皮症	E70.3B	短鎖アシル CoA 脱水素酵素 (SCAD)	E71.4B
白皮症	E70.3B	欠損症	E71.4C
Hermansky-Pudlak 症候群	E70.3C	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (LCAD)	E71.4C
ウロカニン酸尿症	E70.8B	欠損症	E71.4C
キサントレン酸尿症	E70.8C	長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E71.4D
高イミドジペプチド尿症	E70.8D	カルニチン/アシルカルニチン転移素	
プロリダーゼ欠損症	E70.8D	酵素欠損症	E71.4E
トリプトファン尿症	E70.8E	グルタル酸尿症Ⅰ型	E72.3A
ヒドロキシキヌレニン尿症	E70.8F	glutarylCoA dehydrogenase deficiency	E72.3A
ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症	E70.8G	グルタル酸尿症Ⅱ型	E72.3F
イミノ酸異常症	E72.0A	メチルグルタコン酸尿症	E72.3C
家族性イミノグリシン尿症	E72.0A	3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C
シスチン蓄積症	E72.0C		
シスチン症	E72.0C		
Lignac 症候群	E72.0C		
眼脳腎症候群	E72.0D	高アンモニア血症高オルニチン血症ホモシトルリン血症症候群	E72.0L
Lowe 症候群	E72.0D	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)	E72.0L
シスチン尿症	E72.0E	HHH 症候群	E72.0L
Fanconi 症候群	E72.0F	高オルニチン血症	E72.0L
Hartnup 病	E72.0G	ホモシトルリン尿症	E72.0L
リジン尿性蛋白不耐症	E72.0K	尿素サイクル代謝異常	E72.2
亜硫酸酸化酵素欠損症	E72.1A	高アルギニン血症	E72.2A
シスタチオニン合成酵素欠損症	E72.1C	アルギニノコハク酸尿症	E72.2B
ホモシスチン尿症	E72.1C	高アンモニア血症	E72.2C
高リジン血症	E72.3B	シトルリン血症	E72.2D
サッカロピン尿症	E72.3D	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E
先天性リジン尿症	E72.3E	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72.2F
高グリシン血症 (非ケト-シス型)	E72.5A	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72.2H
イミドジペプチド尿症	E72.5B		
高プロリン血症	E72.5C		
高ヒドロキシプロリン血症	E72.5D		
ザルコシン血症	E72.5E		
腎性 (汎) アミノ酸尿症	E72.9		
糖質代謝異常			
有機酸・脂肪酸代謝異常			
楓糖尿症	E71.0	先天性乳糖分解酵素欠損症	E73.0
メープルシロップ尿症	E71.0	乳糖分解酵素欠損症	E73.0
イソ吉草酸血症	E71.1A	乳糖吸収不全症	E73.9
高イソロイシン血症	E71.1B	乳糖不耐症	E73.9
高バリン血症	E71.1C	糖原病Ⅰ型	E74.0A
高ロイシン血症	E71.1D	糖原病Ⅱ型	E74.0B
プロピオン酸血症	E71.1F	Pompe 病	E74.0B
		糖原病Ⅲ型	E74.0C
		糖原病Ⅳ型	E74.0D

表3 続き

糖原病V型	E74.0E	ムコ多糖症 IH 型	E76.0A
フルクトース血症	E74.0E	Hurler 症候群	E76.0A
糖原病VI型	E74.0F	ムコ多糖症 IH/S 型	E76.0B
糖原病VII型	E74.0G	Hurler-Scheie 症候群	E76.0B
糖原病IX型	E74.0H	ムコ多糖症 S 型	E76.0C
糖原病VIII、X 型	E74.0I	Scheie 症候群	E76.0C
肝型糖原病	E74.0J	ムコ多糖症 II 型	E76.1A
筋糖原病	E74.0K	Hunter 症候群	E76.1A
糖原病	E74.0L	ムコ多糖症 III 型	E76.2A
糖原病XI型	E74.0L	Sanfilippo 病	E76.2A
果糖不耐症	E74.1B	ムコ多糖症 IV 型	E76.2B
アルドラーゼ欠損症	E74.1B	Morquio 病	E76.2B
ショ糖不耐症	E74.1C	ムコ多糖症 VI 型	E76.2C
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ		Maroteaux-Lamy 病	E76.2C
欠損症	E74.1D	ムコ多糖症 VIII 型	E76.2D
ガラクトース血症 I 型	E74.2A	Norrie 病	E76.2E
ガラクトース血症 II 型	E74.2B	ムコ多糖症	E76.3A
ガラクトキナーゼ欠損症	E74.2B	ムコ多糖症 VII 型	E76.3B
ガラクトース血症 III 型	E74.2C	Sly 病	E76.3B
uridine diphosphate		β-グルクロニダーゼ欠損症	E76.3B
galactose-4-epimerase 欠損症	E74.2C	ガラクトシアリドーシス	E76.3C
グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74.3	β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ	
ブドウ糖・ガラクトース吸収不全症	E74.3	欠損症	E76.3C
ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	E74.8F	ムコリピドーシス II 型	E77.0A
ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E74.4A	I-cell 病	E77.0A
ピルビン酸脱水素酵素欠損症	E74.4C	ムコリピドーシス III 型	E77.0B
アミラーゼ欠損症	E74.8A	ムコリピドーシス I 型	E77.1A
シウ酸尿症	E74.8C	α-マンノシダーゼ欠損症	E77.1B
グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素		α-マンノシドーシス	E77.1B
酵素欠乏症	E74.8D	アスパルチルグルコサミン尿症	E77.1C
先天性高乳酸血症	G31.8B	フコシドーシス	E77.1D
複合カルボキシラーゼ欠損症	E88.8P	ムコリピドーシス	E77.9
グリセロールキナーゼ欠損症	E88.8T	副腎白質ジストロフィー	E71.3A
(いわゆる)リソゾーム病、ペルオキシゾーム病		脳・肝・腎症候群	Q87.8D
		Zellweger 症候群	Q87.8D
Sandhoff 病	E75.0A	脂質代謝異常	
Tay-Sachs 病	E75.0B		
GM2-ガングリオシドーシス	E75.0C	家族性高コレステロール血症 (ヘテロ	
GM1-ガングリオシドーシス	E75.1A	接合型、型不明も含む)	E78.0A
ガングリオシドーシス	E75.1C	高低比重リポ蛋白 (LDL) 血症	E78.0B
ムコリピドーシス IV 型	E75.1D	高ベータリポ蛋白血症	E78.0B
スフィンゴリピドーシス	E75.2	高リポ蛋白血症 II 型	E78.0B
Alexander 病	E75.2A	LDL 血症	E78.0B
Canavan 病	E75.2C	家族性高コレステロール血症 (ホモ接	
Gaucher 病	E75.2D	合型)	E78.0C
Fabry 病	E75.2E	高超低比重リポ蛋白 (VLDL) 血症	E78.1
異染性白質ジストロフィー	E75.2F	高トリグリセライド血症	E78.1
Krabbe 病	E75.2G	高プレベータリポ蛋白血症	E78.1
Farber 病	E75.2H	高リポ蛋白血症 IV 型	E78.1
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	VLDL 血症	E78.1
Niemann-Pick 病	E75.2J	高リポ蛋白血症 III 型	E78.2
Pelizaeus-Merzbacher 病	E75.2K	家族性高カイロミクロン血症	E78.3A
neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	高リポ蛋白血症 I 型	E78.3B
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	高リポ蛋白血症 V 型	E78.3C
Wolman 病	E75.5A	アルファリポ蛋白欠乏症	E78.6A
シアリドーシス	E75.5C	高比重 α リポ蛋白欠乏症	E78.6A
シアル酸蓄積症	E75.5C	Tangier 病	E78.6A
シアル酸尿症	E75.5C	α リポ蛋白欠乏症	E78.6A
Salla 病	E75.5C	高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症	E78.6A

表3 続き

HDL 欠乏症	E78.6A	先天性葉酸吸収不全症	E53.8
家族性(無)低 β -リポ蛋白血症	E78.6B	色素性乾皮症	Q82.1
低 β (ベータ)-リポ蛋白血症	E78.6B		
無 β (ベータ)-リポ蛋白血症	E78.6B	皮膚に関する代謝異常	
Bassen-Kornzweig 症候群	E78.6B		
家族性リポ蛋白欠損症	E78.6B	致死性表皮水疱症	L13.9
有棘赤血球症	E78.6B	ヘルリッツ型表皮水疱症	L13.9
レシチン-コレステロール-アシルトラ		epidermolysis bullosa lethalis	L13.9
ンスフェラーゼ欠損症	E78.6E	Herlitz 型表皮水疱症	L13.9
フィタン酸蓄積症	G60.1	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80.3
Refsum 病	G60.1	先天性魚鱗癬	Q80.9A
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	Q80.9B
アポ蛋白 C-II 欠損症	E88.8D	道化師様魚鱗癬	Q80.9C
		Sjogren-Larsson 症候群	Q80.9D
核酸代謝異常		hyalinosis cutis et mucosae	E88.9B
hypoxanthin guanine		骨・結合組織に関する代謝異常	
phosphoribosyl-transferase 欠損症	E79.1A		
Lesch-Nyhan 症候群	E79.1B	家族性低磷酸血症	E83.3A
adenine phosphoribosyl-transferase		骨軟化症	E83.3B
欠損症	E79.8A	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病	E83.3D
オロト酸尿症	E79.8B	ビタミン D 抵抗性くる病	E83.3D
キサントチン尿症	E79.8C	ビタミン D 依存性くる病	E55.0A
遺伝性若年性痛風	M10.9	軟骨異栄養症	Q77.4
		軟骨無形成症	Q77.4
ポリフィリン代謝異常		骨形成不全症	Q78.0
プロトポリフィリン症	E80.0	Ehlers-Danlos 症候群	Q79.6
遺伝性コプロポリフィリン症	E80.2A	遺伝性脈管浮腫	Q82.0
骨髄性プロトポリフィリン症	E80.2B	Quincke 浮腫	Q82.0
肝性(骨髄性)ポリフィリン症	E80.2C	遺伝性血管神経性浮腫	T78.3
急性間欠性ポリフィリン症	E80.2D		
骨髄性ポリフィリン症	E80.2E		
先天性ポリフィリン症	E80.2F		
先天性(骨髄性)ポリフィリン症	E80.2F		
ポリフィリン症	E80.2G		
異型性ポリフィリン症	E80.2H		
金属代謝異常			
セルロプラスミン欠乏症	E83.0A		
Wilson 病	E83.0A		
kinky-hair 病	E83.0B		
kinky-steely hair 病	E83.0B		
Menkes 病	E83.0B		
無セルロプラスミン血症	E83.0C		
その他の代謝系の異常			
Crigler-Najjar 症候群	E80.5		
アルファ 1-アンチトリプシン欠乏症	E88.0A		
α 1-トリプシン抑制物質欠損症	E88.0A		
無アルブミン血症	E88.0B		
無トランスフェリン症	E88.0C		
無ハプトグロビン症	E88.0D		
エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F		
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠			
損症	E88.8N		
Lipoid proteinosis	E88.9B		
トランスコバラミン II 欠損症	D51.2		

ている。(4)ICD-10類似の番号が示されているが、大半の診断名で数字3桁の後にアルファベット1文字を付し細分化している、の4つの点で原法と大きく異なる。

まず、小児慢性特定疾患早見表で糖尿病疾患群に分類される診断名¹⁰⁻¹³ (表1)について見ると、現法でI型、II型となっている表記が修正され、さらに最近発見された遺伝子異常による糖尿病も網羅している。

内分泌疾患¹⁴ (表2)、先天代謝異常¹⁵ (表3)疾患群についても系統別に分類しなおして示した。どちらも適切な下位概念がリストアップされ、また、類似または同一の診断名も適切な範囲で示されている。

医療における診断名は、臨床診断(治療遂行上最適な診断)と、疫学診断(統計上、医療財政上最適な診断)とがあると考えられ、臨床診断は極力下位の概念とするべきで、例えば、「副腎疾患」や「副腎機能低下」や「副腎性器症候群」や「先天性副腎過形成」でなく、「21水酸化酵素欠損症」として、塩喪失型、単純男性化型などを示すべきで、遺伝子変異がわかればそれも付記することが必要であろう。しかし、疫学診断ではもう少し上位の概念がより適切である。小児慢性特定疾患早見表では、疫学診断として適切な最も下位レベルの概念をリストアップしていると思われる。

診断名自体も、またその分類にあたっては、解剖学的診断-病因的診断-病態的診断、という視点の多元性は常に問題になる。ICD-10を見直し、現場で使えるものに変えていくには、このような多元性をどのように表現していくかを解決しなければならない。

自己負担に関する調査

目的

法制化に伴って導入された受益者の自己負担について調査する。

調査方法

S大学医学部附属病院において、小児慢性特定疾患治療研究事業に申請し、その対象となっている方について、平成17年度の外来負担上限額、平成17年8-11月の受診時の外来レセプト点数月額を調べた。同病院は、外来処方全面的に院外処方となっている。調査にあたっては、個人情報保護に十分注意を払った。

結果

新制度における自己負担上限額は、生計中心者の前年の所得税課税年額により規定されており、表4の通りである。

表4 新制度における自己負担上限額

生計中心者の前年の 所得税課税年額(円)	入院上限額 (円)	外来上限額 (円)
140,001-	11,500	5,750
80,001-140,000	9,300	4,650
30,001-80,000	5,500	2,750
10,001-30,000	4,200	2,100
-10,000	3,400	1,700
所得税非課税	2,200	1,100
市町村民税非課税、 生活保護法の被保護 世帯	0	0

備考：

1. 「市町村民税が非課税の場合」とは、当該年度(7月1日から翌年の6月30日をいう。)において市町村民税が課税されていない(地方税法第323条により免除されている場合を含む。)場合をいう。
2. 10円未満の端数が生じた場合は、切り捨てるものとする。
3. 災害等により、前年度と当該年度との所得に著しい変動があった場合には、その状況等を勘案して実情に即した弾力性のある取扱いをして差し支えない。
4. 同一生計内に2人以上の対象患者がいる場合は、その月の一部負担額の最も多額な児童以外の児童については、上記の表に定める額の1/10に該当する額をもって自己負担限度額とする。
5. 前年分の所得税又は当該年度の市町村民税の課税関係が判明しない場合の取扱いについては、これが判明するまでの期間は、前々年分の所得税又は前年度の市町村民税によることとする。

次に外来負担上限額別の人数を表5に示した。26.6%が自己負担上限額の最高ランクに入り、また、1,100円ランクと負担なしの両群を併せた人数は全体の1/3を超えた。負担なし群には、重症患者の認定をうけた者が含まれる。

表5 外来負担上限額別の人数

負担上限額(円)	人数	比率(%)
5,750	53	26.6
4,650	23	11.6
2,750	28	14.1
2,100	17	8.5
1,700	5	2.5
1,100	39	19.6
0	34	17.1
計	199	100.0

外来医療費自己負担（医療費の3割）が負担上限額を超えた者の割合を本制度利用率とし、表6に示した。負担上限額5,750円、4,650円の上位2群では、本制度による医療費援助を受けたものは2割強にとどまっていた。もっとも、調査医療機関では全外来処方（院外処方（保険調剤薬局での調剤））となっており、この院外処方分は本制度による医療費援助の対象であることを考慮すると、表6で制度利用とカウントされていないものでも、制度のメリットを受けているものと思われる。（今回は、保険調剤薬局での医療費は調査できなかった。）

また、負担上限額5,750円、4,650円の上位2群で、本制度による医療費援助を受けたもの、言い換えると保険調剤薬局以外の外来医療費がこのランクを超えていたのは、多くは在宅自己注射指導管理料を算定されているものであった。糖尿病、成長ホルモン療法を行っているものがそれに該当した。

表6 本制度利用率（外来医療費自己負担が負担上限額を超えた者の割合）

負担上限額	対象数	利用者数	比率(%)
5,750	29	7	24.1
4,650	9	2	22.2
2,750	11	10	90.9
2,100	12	10	83.3
1,700	2	2	100.0
1,100	34	33	97.1
0	26	26	100.0
全体	123	90	73.2

表7に、平成15年、国税庁のデータによる税額別給与所得者数を示した。表5の外来負担上限額

別の人数、表4 新制度における自己負担上限額とは税額階級設定が異なっており比較が困難だが、平均税額ごとの比率は大きくは違っていないようである。

表7 税額別給与所得者数（平成15年、国税庁）

平均税額(円)	給与階級	比率(%)
223,000-	600万円-	24.3
181,000	500-600万円	11.2
138,000	400-500万円	15.9
101,000	300-400万円	18.7
68,000	200-300万円	16.9
31,000	100-200万円	11.6
25,000	-100万円	1.4
計		100.0

結 語

小児慢性特定疾患治療研究事業が児童福祉法に位置づけられた影響を振り返り、小児慢性特定疾患の性格付けと自己負担上限額の分布を調査した。

院外処方費が高額に及ぶ患者にとっては有用な支援制度であると思われた。

参考文献

1. 財団法人厚生統計協会（編）（2003）母子保健行政のあゆみ 国民衛生の動向 厚生指標臨時増刊 50(9): 46-48
2. 厚生省児童家庭局母子保健課（監修）（1998）小児慢性特定疾患 母子保健行政法令・通知集 平成9年 母子保健事業団 東京 p415-419
3. 厚生労働省ホームページ（Nov, 2006）小児慢性特定疾患治療研究事業の概要 <http://www.mhlw.go.jp/bunya/kodomo/boshi-hoken05/index.html>
4. 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究所ホームページ（Nov, 2006）小児慢性特定疾患治療研究事業 <http://www.nch.go.jp/policy/syorui/syorui0.htm>
5. 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会日本子ども家庭総合研究所ホームページ（Nov, 2006）小児慢性特定疾患治療研究事業 <http://www.aiiku.or.jp/aiiku/mch/syoman/syo.html>
6. 財団法人がんの子供を守る会ホームページ（Nov, 2006）小児慢性特定疾患治療研究事業 <http://www.ccaj-found.or.jp/infomation/infant2/index.htm>

7. 川上武 (2002) 戦後日本病人史 農文協 東京 p593-594
8. 厚生大臣官房統計情報部 (1995) 疾病、傷害および死因統計分類提要 ICD-10準拠 第1巻：22-24,
9. 久野建夫 (2004) 第10回修正国際疾病分類 (ICD-10) の診療現場での利用に関する検討. J. Fac. Edu. Saga Univ. 9(1)：13-20
10. 久野建夫 (2005) 糖尿病にともなう特別ニーズを支援するカリキュラムの策定に関する研究Ⅰ無自覚性低血糖と運転免許に関する患者及び教育担当者向け教材. J. Fac. Edu. Saga Univ. 9(2)：21-34
11. 久野建夫 (2005) 糖尿病にともなう特別ニーズを支援するカリキュラムの策定に関する研究Ⅱ血糖自己測定のための機器に関する患者及び教育担当者向け教材. J. Fac. Edu. Saga Univ. 9(2)：35-41
12. 久野建夫 (2005) 糖尿病にともなう特別ニーズを支援するカリキュラムの策定に関する研究Ⅲ糖尿病性ケトアシドーシスへの対応に関する教育担当者向け教材について. J. Fac. Edu. Saga Univ. 10(1)：11-26
13. 久野建夫 (2006) 糖尿病にともなう特別ニーズを支援するカリキュラムの策定に関する研究Ⅳ低血糖予防ガイドラインについて. J. Fac. Edu. Saga Univ. 10(2)：13-20
14. 久野建夫、高森恵子 (2006) マスクリーニング陽性者の精検早期受診のための方策・・・カットオフ値以外の要因に関する検討・・・J. Fac. Edu. Saga Univ. 11(1)：75-76
15. Harada E, Nishiyori A, Tokunaga Y, Watanabe Y, Kuriya N, Kumashiro R, Kuno T, Kuromaru R, Hirose S, Ichikawa K, Yoshino M. (2006) Late-onset ornithine transcarbamylase deficiency in male patients: prognostic factors and characteristics of plasma amino acid profile. *Pediatrics International* 48 (2): 105-111
16. 久野建夫 (2005) ドイツの糖尿病事情医療制度改革の中、守られる慢性疾患患者の医療機関への低額支払. 月刊糖尿病ライフさかえ2：48