

手足の不自由な子どもたち

はげみ

令和4年度/No.404

6/7

June—July

特集 小児期発症の神経難病
～診療・治療・研究の最新情報～



第40回(令和3年度)肢体不自由児・者の美術展入賞作品「飛龍」

石田 皓大



はげみ

令和4年度/No.404

6/7

June—July

特集 小児期発症の神経難病 ～診療・治療・研究の最新情報～

C o n t e n t s

難病と小児慢性特定疾病～医療と福祉～	水口 雅	2
Sec.1 難病と生活支援 ～第19回島田療育センター公開シンポジウム～	久保田 雅也	4
Sec.2 難病と成人期移行	水口 雅	10
Sec.3 ミトコンドリア病	三牧 正和	15
Sec.4 結節性硬化症	水口 雅	20
Sec.5 脳性麻痺	荒井 洋	26
Sec.6 難治てんかん	加藤 光広	33
Sec.7 小児急性脳症	高梨 潤一	41
Sec.8 自己免疫性脳炎	佐久間 啓	48
今号の表紙	石田 皓大	54

難病と小児慢性特定疾病（医療と福祉）

心身障害児総合医療療育センターむらさき愛育園 園長

水口 雅

子どもの心身障害の原因として、さまざまな疾病があります。その中には、周生期（出生の前後）の病気である早期産（低出生体重）や新生児仮死（古い病名ですが）、出生後に脳障害をきたす頭部外傷や溺水など、比較的頻度の高いものもあります。一方、それらを除いたかなりの部分は、難病と総称される、それぞれは稀な病気の集合体です。

難病という言葉は、医療・保健や福祉・行政の世界においては、特別に定義された疾患群を指します。難病（正式には指定難病）の対策は主に成人を対象とする制度、小児慢性特定疾病の対策は主に小児を対象とする制度です。現在では、難病と小児慢性のどちらも厚生労働省の難病対策課が所管し、①調査（患者データの登録）と研究（治療方法の開発）の推進、医療の質の向上（診療ガイドラインなど）、医療体制の整備、②医療費助成の仕組み（公平で安定的な）の構築、③社会参加のための施策（生活支援、福

祉サービス、就労支援など）の充実、を三本の柱としています。

成人の難病制度の発足は、昭和39年頃から日本各地で多発したスモンという神経難病が契機となりました。スモンは、当時は原因不明の病気で、長期にわたり経過し、失明や歩行障害などの後遺症を残します。患者は周囲から社会的に疎外されるなど、大きな社会問題となりました。「全国スモンの会」が結成され、国や自治体に対して患者の救済や原因の解明などの対策を要望しました。これにこたえて国により厚生科学研究などの研究が進められ、スモン調査研究協議会が疫学的・実験的な研究成果に基づき、スモンがキノホルム剤（胃腸薬として販売されていた）の副作用による神経障害であることを昭和47年までに明らかにしたのです。スモンに対する取り組みが難病対策の大きな推進力となり、同年からスモン以外の難病（ベーチェット病、

重症筋無力症、全身性エリトマトーデス、サルコイドーシス、再生不良性貧血、多発性硬化症、難治性肝炎) に対しても厚生省が対策を講じていくことになりました。対象となる疾患はその後、次々と追加指定されてゆきましたが、発症当時の8疾患中3疾患(スモン、重症筋無力症、多発性硬化症)が神経・筋疾患であったことからわかるように、神経難病に大きな比重が置かれていました。一方、がん(悪性腫瘍)については別の仕組みで調査研究、医療費助成が進められるよう切り分けられ、難病の制度には入りませんでした。

小児の難病対策は、昭和43年からの先天性代謝異常の医療給付事業、昭和44年からの血友病の医療給付事業、昭和46年からの小児がん治療研究事業、昭和47年からの慢性腎炎・ネフローゼ治療研究事業及び小児喘息治療研究事業といった疾患別の取り組みに始まりました。これらを統合し、糖尿病、膠原病、慢性心疾患、内分泌疾患を新たに加え9疾患群を対象として、昭和49年に小児慢性特定疾患治療研究事業が創設されました。成人の難病とは対照的に、創設当時からがん(悪性腫瘍)が含まれたのに反し、神経・筋疾患は入れられていませんでした。その頃、脳性麻痺や神経難病の対策は、厚生省の心身障害研究や養育医療など、別の医療・福祉の仕組みが割り当てられていたためです。平成2年になってやっと、神経・筋疾患が加えられ、小児慢性特定疾患は10疾患群を対象とする事業になりました。

以上は成人の難病、小児慢性特定疾患の旧制度の沿革です。平成13年以降、大規模な制度見直しが進められ、小児慢性特定疾病(新制度では「疾患」でなく「疾病」)の制度が安定化され、指定難病制度とのつながりも強化されました。この改革の中身については、本誌Sec. 2の「難病と成人期移行」の中で詳しく解説してあります。

本特集では、初めに小児期発症神経難病に共通する話題として二つ、「生活支援」と「成人期移行」を紹介しました。その後には、難治性疾患政策研究(厚生労働省)や難治性疾患実用化研究(日本医療研究開発機構)の対象である広義の難病(指定難病だけでなく、未指定の疾病も含む)から最近、調査・研究が大きな成果を挙げたり、診断・治療が大幅に進歩して話題となった神経疾患(あるいは疾患群)を六つ、各論として取り上げました。出生前に発症する病気が二つ(ミトコンドリア病、結節性硬化症)、周生期の脳障害が一つ(脳性麻痺)、出生後に発症する病気が三つ(難治性てんかん、急性脳症、自己免疫性脳炎)です。また他にも取り上げるべき重要な病気はあるのですが、誌面の制限もあるので、今回はこの範囲までとさせていただきます。執筆陣には、小児神経分野の診療・研究の第一人者を揃えることができましたので、読者の皆様にとりまして「今の医療はここまで進んだのだ」ということがよくわかり、「面白くてためになる」ことを期待しております。