

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書による情報収集に関する研究

（分担研究：小児慢性特定疾患の登録・管理・評価に関する研究）

研究協力者：黒田泰弘

共同研究者：内藤悦雄

< 研究要旨 >

小児慢性特定疾患治療研究事業給付の申請のために提出された新しい小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書に基づいて各都道府県の保健所でデ - タベ - スに入力され、中央集計された 30 症例のデータを分析し、問題点を明らかにした。記入を必要とする事項が記入されていない意見書がかなりみられた。より多くの正確な情報を得るためには無記入例を少なくすることが大切である。そのためには必要事項の無記入など不備な意見書は、申請書の審査の段階で再提出を依頼することを徹底すべきである。また、意見書に、改定することが望ましい箇所も見出された。

< 研究目的 >

小児慢性特定疾患の医療費助成のための申請は、平成 7 年度から保健所を窓口として患者本人（保護者）から受け付けることとなった。厚生省ではこの機会に同疾患患児の状況を把握するために情報の中央集計（プライバシ - に十分配慮しながらの登録管理）を計画した。

保健所への申請に当たっては申請書に医療機関の医療意見書を添えなければならない。したがって患者の状況を正確に把握するためには患者に関する情報が得られる医療意見書が正しく使用され、その記載が正確でなければならない。

このような観点から小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書が新しく作成された（別紙）。本医療意見書には「現在の症状」、「診断の根拠となった主な検査等の結果」などのほかに患児の総合的な発達状態を知るために「その他の現在の主な所見等」の欄に知能指数と就学状況が加えられた。

本年度は、申請のために実際に提出されたこの小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書に基づいて各都道府県の保健所でデ - タベ - スに入力され、中央の集計機関でプリント・アウトされたデータを分析して問題点を明らかにした。

< 研究対象及び方法 >

東京都、宮崎県、静岡県、岐阜県、佐賀県の保健所で小児慢性特定疾患(先天性代謝異常)医療意見書に基づいて入力され、日本子ども家庭総合研究所でプリント・アウトされた先天性代謝異常 30 例のデータを対象にした。30 例の内訳は表 1 の通りである。医療意見書の各項目毎に記入例数をカウントして本

意見書から得られる情報の量および信頼度を評価した。

< 研究結果 >

各項目毎に記入されている症例の合計数を表 2 に示す。

「都道府県名」、「保健所名」、「新規・継続」、「性別」は、ほぼ全例記入されていたが、「診断時年月齢」、「発病年」、「発病月」は無記入例がかなりみられた。「現在の症状」では、「成長障害」、「特異顔貌」、「骨変形」の記入例数はそれぞれ、10 例、4 例、10 例であった。しかし、疾患名からこれらの症状の存在が予想される症例はそれぞれ 19 例、9 例、12 例であった。

「診断の根拠となった主な検査等の結果」では、家族性高コレステロール血症 2 例、家族性低 - リポ蛋白血症 1 例で「血中脂質」が、高アルギニン血症 1 例で「高アンモニア」が、ウイルソン病 1 例で「血中銅」が、Hunter 症候群で「尿中ムコ多糖体」が、それぞれ無記入であった。

「その他の現在の主な所見等」では、「合併症」、「経過」はほとんどの症例で記入されていたが、「知能指数」が記入されていた例はごく僅かであった。また、「就学状況」の記入例も少なかった。

< 考察 >

小児慢性特定疾患(先天性代謝異常)患児の状況を全国規模で正確に把握するために医療意見書が新しく作成された。この医療意見書は、医師らによって記載された情報をデ - タベ - スに入力して患児の状況を中央集計する。したがって、本医療意見書が長期間に亘って用いられるためには、正確な情報が得

られること、医師が記載し易いこと、デ - タベ - ス
に入力し易いことなどの条件を備えていなければなら
ない。そこで、この医療意見書を実際に使用して
いる関係機関の評価を得て、必要なら改定すること
も考慮しなければならない。

本研究では先天性代謝異常 30 例についてどの程
度の情報が得られるか検討した。当然のことながら
より多くの情報を得るためには無記入の項をできる
限り少なくしなければならない。「現在の症状」で
は、該当するものに丸印を付けることになっている
が、丸印がない場合には症状がないのか無記入なの
か区別できない。したがって各症状の後に（有、無）
を挿入すべきであろう。「診断の根拠となった主な
検査等の結果」では、未実施と無記入とを区別する
ために血液分析と尿分析との後に、後に書かれてあ
る未実施、実施を挿入した方がよい。血液分析では
ピルビン酸の後に、尿分析では蛋白の後にその他を
加えた方がよかろう。「その他の現在の主な所見等」
では、知能指数を記入することが困難な場合が多い
と考えられるので「現在の症状」の知的障害（有、
無）を参考にすべきであろう。

本研究では先天性代謝異常の僅か 30 例を対象に
したが、研究結果で述べたようにその疾患で当然み
られる症状の項が無記入になっていたり、診断のた
めに必須である検査結果の項が無記入である症例が
かなりみられた。小児慢性特定疾患医療意見書を新
しく作成し、情報の中央集計を計画した目的は、正
確でかつ必要最小限の患児に関する情報を収集し、
小児慢性特定疾患治療研究事業を適正かつ効果的に
推進するためである。したがって、本治療研究事業
の最初のステップである申請書の審査の段階で必要
事項の無記入など不備があれば主治医に意見書の再
提出を依頼することを徹底することが最も重要であ
る。そうしなければ多くの人によってなされる労力
が無駄になるであろう。

表1 研究対象

単純集計：ICD 疾患名別

ICD	疾患名	件数	率 (%)
E70.0	フェニルケトン尿症(PKU)	1	10.0
E70.3B	白皮症	1	3.3
E71.3A	副腎白質ジストロフィ -	1	3.3
E72.2A	高アルギニン血症	1	3.3
E74.0G	糖原病第 型	1	3.3
E76.1A	Hunter 症候群	1	3.3
E78.0A	家族性高コレステロ - ル血症	3	10.0
E78.5	先天性高脂質血症	1	3.3
E78.6B	家族性低 - リポ蛋白血症	1	3.3
E83.0A	ウイルソン(Wilson)病	1	3.3
E83.3A	家族性低磷酸血症	3	10.0
E87.2	先天性高尿酸血症	1	3.3
N25.8	腎尿細管性アシド - シス	1	3.3
Q44.2	先天性胆道閉鎖症	1	3.3
Q44.4	総胆管拡張症	2	6.7
Q77.4	軟骨異栄養症	7	23.3
Q82.1	色素性乾皮症	1	3.3
合計		30	100.0

表2 項目別記入症例数(30例中)

1、都道府県名	30	9、診断の根拠となった主な検査等の結果	
2、保健所名	30	1) 血中アミノ酸	6
3、新規・継続	29	2) 血中有機酸	0
4、性別	30	3) 血中脂質	1
5、診断時年月齢	14	4) 血中アンモニア	2
6、発病年	23	5) 血中pH	3
7、発病月	23	6) 血中セルロプラスミン	1
8、現在の症状		7) 血中グルコ - ス	1
1) マスクリ - ニング	1	8) 血中銅	0
2) 知的障害	2	9) 血中乳酸	3
3) 痙攣	1	10) 血中ピルビン酸	3
4) 成長障害	10	11) その他の血液分析	2
5) 下痢	1	12) 尿中アミノ酸	2
6) 肝腫	2	13) 尿中有機酸	0
7) 特異顔貌	4	14) 尿中ムコ多糖体	0
8) 眼科的異常	3	15) 尿中グルコ - ス	1
9) 骨変形	10	16) 蛋白尿	1
10) 尿路結石	0	17) その他の尿分析	1
		18) 負荷テスト	17
		19) 酵素活性測定	17
		20) 遺伝子解析	17
		21) 骨 X 線検査	17
		10、その他の現在の主な所見等	
		1) 合併症	25
		2) 知能指数	3
		3) 就学状況	15
		11、経過	30

別紙

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書（平成 年度）
都道府県・12大都市番号（ ） 保健所番号（ ）
受給者番号（ ） 新規（新規診断、転入） 継続

患 ぶりがな 男 生年 昭和 年 月 日
者 氏名 女 月日 平成 （満 歳）

発病 昭・平 年 月頃 初診日 昭・平 年 月 日
疾患 08 疾患名
区分 先天性代謝異常 ICD()

現在の症状：該当するものに を付け、必要な場合は自由記載する。

マスキリングで発見（有，無），知的障害（有，無），痙攣（有，無），成長障害（有，無），
嘔吐（有，無），下痢（有，無），肝腫（有，無），特異顔貌（有，無），眼科的異常（有，無），
骨変形（有，無），尿路結石（有，無），
その他（ ）

診断の根拠となった主な検査等の結果（数値等を用いて具体的に記載）

該当するものに をつけ、必要な場合（ ）に記載してください。

血液分析：未実施，実施（アミノ酸、有機酸、脂質、アンモニア、pH、セルロプラスミン、グルコ - ス、
銅、乳酸、ビルビン酸、その他）（所見 ）

尿分析：未実施，実施（アミノ酸、有機酸、ムコ多糖体、グルコ - ス、蛋白、その他）
（所見 ）

負荷テスト：未実施 実施（所見 ）

酵素活性測定：未実施 実施（所見 ）

遺伝子解析：未実施 実施（所見 ）

骨 X 線検査：未実施 実施（所見 ）

その他（ ）

その他の現在の主な所見等：

合併症（無、有 ）、知能指数（ ）

就学状況（通常学級、障害児学級、養護学校、訪問教育、その他）

経過（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果）

（どれか1つに丸印：治療、寛解、改善、不変、悪化、死亡、判定不能）

今後の治療方針

治療見込 入院 平成 年 月 日から平成 年 月 日
期間 通院 平成 年 月 日から平成 年 月 日

上記の通り診断する 医療機関所在地 名称

平成 年 月 日

医師氏名 印