

都道府県医師会難病・小児慢性特定疾病担当理事連絡協議会

日時：平成26年10月15日（水）

13：00～16：00

場所：日本医師会館大講堂

司会：石川 広己（日本医師会常任理事）

道永 麻里（日本医師会常任理事）

1. 開会（13：00）

2. 挨拶（13：00～13：05）

横倉 義武（日本医師会会長）

3. 新たな制度の概要と留意事項（13：05～15：00）

（1）難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく新たな難病対策について
厚生労働省健康局 疾病対策課課長 田原 克志

（2）児童福祉法に基づく新たな小児慢性特定疾病対策について
厚生労働省雇用均等・児童家庭局 母子保健課課長 一瀬 篤

4. 質疑応答（15：00～16：00）

5. 閉会（16：00）

配付資料一覧

—	次第
—	配付資料一覧
資料 1	難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく新たな難病対策について (厚生労働省健康局 疾病対策課)
資料 2	指定難病に係る検討結果について (平 26. 10. 8 厚生科学審議会疾病対策部会 指定難病検討委員会)
資料 3	児童福祉法の一部を改正する法律に基づく新たな小児慢性特定疾病対策について (厚生労働省雇用均等・児童家庭局 母子保健課)
資料 4	都道府県医師会難病・小児慢性特定疾担当理事連絡協議会 (事前質問)

難病の患者に対する医療等の関する法律に基づく 新たな難病対策について

1. 経緯、法律の概要、指定難病
2. 平成26年12月までに行う事務手続
 - ① 既認定者等に対する事務手続について
 - ② 指定医療機関について
 - ③ 指定医について
3. 平成27年1月(難病法施行)以降に行う事務手続
 - ④ 自己負担上限額の管理について

平成26年10月15日

厚生労働省 健康局 疾病対策課

難病法施行に向けて必要な事務手続き等について(まとめ)

<平成26年12月まで>

- ① 既認定者(※)に現行の様式を用いて、臨床調査個人票を記載する。
(スライド30)

(※)既認定者:すでに特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の認定を受けている方、及び
12月末までに特定疾患治療研究事業の新規申請を行う方

- ② 都道府県に対し、指定医療機関の申請手続きを行う。(スライド33)
- ③ 都道府県に対し、指定医の申請手続きを行う。(スライド37)
- ④ 新規に指定された指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

<平成27年1月以降>

- ⑤ 受給者の自己負担上限額の管理をおこなうため、管理票に医療費総額や自己負担額等を記載する。(スライド40)
- ⑥ 指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

1. 経緯、法律の概要、 指定難病

難病対策に関する検討の経緯

- 平成23年 9月13日 第13回 難病対策委員会 「難病対策の見直し」について審議開始
(平成25年12月13日まで23回開催)
- 12月1日 第18回 難病対策委員会 「今後の難病対策の検討に当たって」(中間的な整理)
- 平成24年 8月16日 第23回 難病対策委員会 「今後の難病対策の在り方」(中間報告)
- 平成25年 1月25日 第29回 難病対策委員会 「難病対策の改革について」(提言)
- 12月5日 「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
(プログラム法)」が平成25年臨時国会にて成立
- 12月13日 第35回 難病対策委員会 「難病対策の改革に向けた取組について」(報告書)
- 平成26年 2月12日 平成26年通常国会に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出
- 5月23日 「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立 (平成26年法律第50号)
- 8月27日 指定難病検討委員会で指定難病(第一次実施分)とすべき疾病の案等を取りまとめ

社会保障制度改革国民会議 報告書

～確かな社会保障を将来世代に伝えるための道筋～

(平成25年8月6日)

第2部 社会保障4分野の改革

Ⅱ 医療・介護分野の改革

3 医療保険制度改革

(3) 難病対策等の改革

希少・難治性疾患(いわゆる「難病」)への対策については、1972(昭和47)年に「難病対策要綱」が策定され、40年にわたり各種事業が推進されてきた。

特に、医療費助成は、難病が原因不明であって、治療方法が確立されていないため、長期にわたる療養が必要となり、その結果、比較的若い時期から長期にわたり高額な医療費の負担が必要となるなどといった難病特有の事情に着目して設けられてきた。

しかし、難病対策については、相対的には他の福祉制度等に隠れて光が当たってこなかった印象は否めず、対象となる疾患同様に原因不明で治療法未確立でも医療費助成の対象に選定されていないケースがあるなど疾患間の不公平が指摘され、予算面でも医療費助成における都道府県の超過負担の早急な解消が求められているなど、様々な課題を抱えている。

難病で苦しんでいる人々が将来に「希望」を持って生きられるよう、難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置づけ、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。

ただし、社会保障給付の制度として位置づける以上、公平性の観点を欠くことはできず、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。

慢性疾患を抱え、その治療が長期間にわたる子どもについても同様の課題があり、児童の健全育成の観点から、身体面、精神面、経済面で困難な状況に置かれ、将来の展望に不安を抱えている子どもやその家族への支援として、難病対策と同様の措置を講じていく必要がある。

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 (平成25年第185回国会成立)

第二章 講ずべき社会保障制度改革の措置等

(医療制度)

第四条 政府は、高齢化の進展、高度な医療の普及等による医療費の増大が見込まれる中で、医療保険各法(高齢者の医療の確保に関する法律(昭和五十七年法律第八十号。以下「高齢者医療確保法」という。))第七条第一項に規定する医療保険各法をいう。第七項第二号二において同じ。)による医療保険制度及び高齢者医療確保法による後期高齢者医療制度(同項において「医療保険制度等」という。)に原則として全ての国民が加入する仕組みを維持することを旨として、医療制度について、この条に定めるところにより、必要な改革を行うものとする。

2～9 (略)

10 政府は、この法律の施行の際現に実施されている難病及び小児慢性特定疾患(児童福祉法第二十一条の五に規定する医療の給付の対象となる疾患をいう。以下この項において同じ。)に係る医療費助成について、難病対策に係る都道府県の超過負担の解消を図るとともに、難病及び小児慢性特定疾患に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度(以下この項において「新制度」という。)を確立するため、新制度の確立に当たって、次に掲げる事項その他必要な事項について検討を加え、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。

一 新制度を制度として確立された医療の社会保障給付とすること。

二 新制度の対象となる疾患の拡大

三 新制度の対象となる患者の認定基準の見直し

四 新制度の自己負担の新制度以外の医療費に係る患者の負担の軽減を図る制度との均衡を考慮した見直し

11 政府は、前項の措置を平成二十六年度を目途に講ずるものとし、このために必要な法律案を平成二十六年に開会される国会の常会に提出することを目指すものとする。

難病対策の改革に向けた取組について(概要)

平成25年12月13日 厚生科学審議会
疾病対策部会 難病対策委員会

難病対策の基本理念及び基本的事項

- 難病(※)の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。
※ 原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないもの
- 国による基本方針の策定
難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。

第1. 効果的な治療方法の 開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進
 - 診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進
 - 病態解明を行い、新規治療薬等の開発等を推進
2. 難病患者データベースの構築
 - 患者全員が登録可能。データを登録した患者に難病患者登録証明書(仮称)を発行
 - 「難病指定医(仮称)」が正確に診断し、患者データの登録を実施
3. 医療提供体制の確保
 - 新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)や指定医療機関(仮称)の指定
 - かかりつけ医等による日常診療
 - 難病医療支援ネットワーク(仮称)等により、正しい診断ができる体制を整備

第2. 公平・安定的な 医療費助成の仕組みの構築

1. 医療費助成の基本的な考え方
 - 新たな医療費助成は、治療研究を推進する目的に加え、福祉的な目的を併せ持つ
2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者
 - 対象疾患は、患者数が人口の0.1%程度以下等であり、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立しているもの
 - 対象患者は、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上の者、もしくは高額な医療を継続することが必要な者
3. 患者負担の在り方について
 - 負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じて負担限度額等を設定
 - 人工呼吸器等装着者の更なる負担の軽減
 - 現行の事業の対象であった者については、3年間の経過措置
4. 「医療受給者証(仮称)」の交付
 - 都道府県が対象患者に交付

第3. 国民の理解の促進と 社会参加のための施策の充実

1. 難病に関する普及啓発
 - 難病情報センターにおける情報の充実
2. 難病患者の社会参加のための支援
 - 難病相談・支援センターの機能強化
 - 症状の程度等に応じた取組の推進
3. 福祉サービスの充実
 - 医療費助成の対象疾患の拡大に伴う障害福祉サービスの対象疾患の拡大
4. 就労支援の充実
 - ハローワークと難病相談・支援センターの連携強化等
5. 難病対策地域協議会(仮称)
 - 保健所を中心とした難病対策地域協議会(仮称)の活用等による適切な支援

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年5月23日成立）

趣旨

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に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成（注）に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

（注）現在は法律に基づかない予算事業（特定疾患治療研究事業）として実施している。

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があつた場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年1月1日

※児童福祉法の一部を改正する法律（小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化）と同日

難病の新たな医療費助成制度について

○ 医療費助成の対象疾病の拡大

- 対象疾病(指定難病の要件に該当する疾病は対象とする)
 - ・ 難病:56疾病 → 約300疾病(現時点で想定される疾病数)
- 受給者数
 - ・ 難病:約78万人(平成23年度) → 約150万人(平成27年度)(試算)

○ 委員会報告書の考え方に基づく医療費助成の事業規模(試算)

年 度	平成23年度(実績)	平成25年度(見込)	平成27年度(試算)
事業費 (国費)	約1,190億円 (約280億円)	約1,340億円 (約440億円)	約1,820億円 (約910億円)

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築(難病に係る新たな医療費助成の制度①)

<自己負担割合>

- 自己負担割合について、現行の3割から2割に引下げ。

<自己負担上限額>

- 所得の階層区分や負担上限額については、医療保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療(更生医療)を参考に設定。
- 症状が変動し入退院を繰り返す等の難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。
- 受診した複数の医療機関等の自己負担(※)をすべて合算した上で負担上限額を適用する。

※ 薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

<所得把握の単位等>

- 所得を把握する単位は、医療保険における世帯。所得を把握する基準は、市町村民税(所得割)の課税額。
- 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担上限額を按分する。

<入院時の食費等>

- 入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担について、患者負担とする。

<高額な医療が長期的に継続する患者の取扱い>

- 高額な医療が長期的に継続する患者(※)については、自立支援医療の「重度かつ継続」と同水準の負担上限額を設定。
※ 「高額な医療が長期的に継続する患者(「高額かつ長期」)とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)とする。
- 人工呼吸器等装着者の負担上限額については、所得区分に関わらず月額1,000円とする。

<高額な医療を継続することが必要な軽症者の取扱い>

- 助成の対象は症状の程度が一定以上の者であるが、軽症者であっても高額な医療(※)を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。
※ 「高額な医療を継続すること」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある場合(例えば医療保険の3割負担の場合、医療費の自己負担が1万円以上の月が年間3回以上)とする。

<経過措置(3年間)>

- 既認定者の負担上限額は、上記の「高額かつ長期」の負担上限額と同様とする。
- 既認定者のうち現行の重症患者の負担上限額は、一般患者よりさらに負担を軽減。
- 既認定者については、入院時の食費負担の1/2は公費負担とする。

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築(難病に係る新たな医療費助成の制度②)

☆新たな医療費助成における自己負担上限額(月額)

(単位:円)

階層区分	階層区分の基準 ()内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安)		患者負担割合:2割					
			自己負担上限額(外来+入院)					
			原則			既認定者(経過措置3年間)		
			一般	高額かつ長期 (※)	人工呼吸器等装着者	一般	現行の重症患者	人工呼吸器等装着者
生活保護	—		0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収 ~80万円	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人年収 80万円超~	5,000	5,000		5,000		
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上7.1万円未満 (約160万円~約370万円)		10,000	5,000		5,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未満 (約370万円~約810万円)		20,000	10,000		10,000		
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約810万円~)		30,000	20,000		20,000		
入院時の食費			全額自己負担			1/2自己負担		

※「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)。

新規認定患者における難病の新たな自己負担について

高額療養費制度 (現行・70歳未満) (単位:円)	
自己負担割合: 3割	
外来+入院	
低所得 市町村民税非課税	35,400円 [多数該当24,600円]
一般所得 ~年収770万	80,100円+ (医療費 -267,000円) × 1% [多数該当44,400円]
上位所得 年収770万	150,000円+ (医療費 -500,000円) × 1% [多数該当83,400円]



原則 (単位:円)			
自己負担割合: 2割			
	外来+入院		
	一般	高額 かつ 長期	人工 呼吸器等 装着者
低所得 I 市町村民税非課税 ~本人年収80万	2,500	2,500	1,000
低所得 II 市町村民税非課税 本人年収80万超~	5,000	5,000	
一般所得 I 市町村民税 課税以上 7.1万未満 (年収約160~約370万)	10,000	5,000	
一般所得 II 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 (年収約370~約810万)	20,000	10,000	
上位所得 市町村民税 25.1万以上 (年収約810万~)	30,000	20,000	

【参考】障害者医療 (更生医療) (単位:円)		
自己負担割合: 1割		
	外来+入院	
	一般	重度 かつ 継続
低所得 I 市町村民税 非課税 ~本人年収80万	2,500	2,500
低所得 II 市町村民税 非課税 本人年収80万1~	5,000	5,000
中間所得 I 市町村民税 課税以上 3万3千円未満	医療保険に おける高額 療養費の自己 負担限度額	5,000
中間所得 II 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満	高額療養費 適用の場合 例: 44,400 (多数回該当)	10,000
一定所得 市町村民税 23万5千円以上	自立支援医療の 対象外 (医療保険に よる給付) 例: 83,400 (多数回該当)	20,000

食費: 全額自己負担

食費: 全額自己負担

食費: 全額自己負担

(参考)
健康保険における入院時の食費
・一般世帯: 260円/食
(この他、所得等に応じ210円、160円、100円)

既認定患者における難病の新たな自己負担について

現 行 (単位:円)		
自己負担割合: 3割		
	外来	入院
重症患者 (81,418人、10.4%) ※3	0	0
A階層 (186,421人、23.8%) 市町村民税非課税	0	0
B階層 (~年収165万) (115,504人、14.7%)	2,250	4,500
C階層 (~年収180万) (19,236人、2.5%)	3,450	6,900
D階層 (~年収220万) (36,399人、4.6%)	4,250	8,500
E階層 (~年収300万) (88,076人、11.2%)	5,500	11,000
F階層 (~年収400万) (75,059人、9.6%)	9,350	18,700
G階層 (年収400万~) (181,762人、23.2%)	11,550	23,100

経過措置 (3年間) (単位:円)			
自己負担割合: 2割			
軽症者も 助成対象	外来+入院		
	一般	現行の 重症患者	人工 呼吸器等 装着者
低所得 I 市町村民税非課税 ~本人年収80万	2,500	2,500	
低所得 II 市町村民税非課税 本人年収80万超~	5,000		
一般所得 I 市町村民税課税以上 7.1万未満 (年収約160~約370万)	5,000	5,000	1,000
一般所得 II 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 (年収約370~約810万)	10,000		
上位所得 市町村民税 25.1万以上 (年収約810万~)	20,000		

原 則 (※1) (単位:円)			
自己負担割合: 2割			
軽症者(※2) は助成対象外	外来+入院		
	一般	高額 かつ 長期	人工 呼吸器等 装着者
低所得 I 市町村民税非課税 ~本人年収80万	2,500	2,500	
低所得 II 市町村民税非課税 本人年収80万超~	5,000	5,000	
一般所得 I 市町村民税課税以上 7.1万未満 (年収約160~約370万)	10,000	5,000	1,000
一般所得 II 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 (年収約370~約810万)	20,000	10,000	
上位所得 市町村民税 25.1万以上 (年収約810万~)	30,000	20,000	

【参考】障害者医療 (更生医療) (単位:円)		
自己負担割合: 1割		
	外来+入院	
	一般	重度 かつ 継続
低所得 I 市町村民税 非課税 ~本人年収80万	2,500	2,500
低所得 II 市町村民税 非課税 本人年収80万1~	5,000	5,000
中間所得 I 市町村民税 課税以上 3万3千円未満		5,000
中間所得 II 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満		10,000
一定所得 市町村民税 23万5千円以上		20,000

食費: 負担限度額内で自己負担

食費: 1/2を自己負担

食費: 全額自己負担

食費: 全額自己負担

(参考)
健康保険における入院時の食費
・一般世帯: 260円/食
(この他、所得等に応じ210円、160円、100円)

※1 新規認定患者については、原則の負担限度額が当初から適用される。
 ※2 症状の程度が重症度分類等で一定以上に該当しない者(経過措置期間中は医療費助成の対象となるが、経過措置終了後は高額な医療費が継続して必要な患者を除き、医療費助成の対象外)。
 ※3 ()内の数値は、平成23年度における受給者数及び全受給者(783,875人)に対する構成割合。

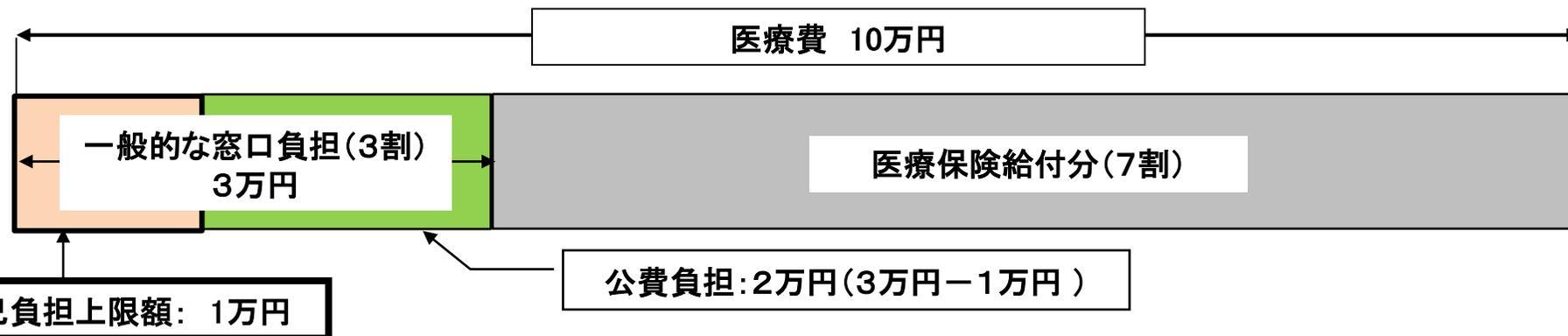
(参考) 特定医療費(新たな難病の医療費助成)の支給について(自己負担の考え方)

特定医療費の支給に当たっては医療保険制度、介護保険制度による給付を優先する(保険優先制度)。

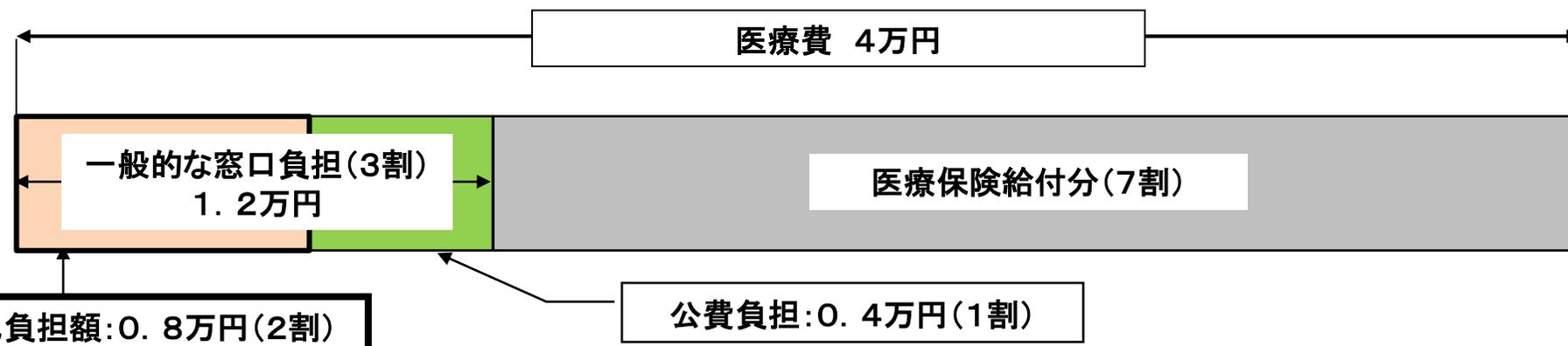
通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割を患者が自己負担することになるが、特定医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額(月額)までとなる。

ただし、自己負担上限額と医療費の2割を比較して、自己負担上限額の方が上回る場合は、医療費の「2割」が窓口での負担額となる。

例1) 一般所得 I の者が自己負担上限額(月額: 1万円)まで負担する場合 (自己負担上限額: 1万円 < 医療費の2割: 2万円)



例2) 一般所得 I の者が医療費の「2割」まで負担する場合 (自己負担上限額: 1万円 > 医療費の2割: 0.8万円)



世帯内で複数の患者が存在する場合の自己負担上限額の按分方法について

- 新制度では、世帯内に複数の患者が存在する場合、患者が複数となっても世帯の負担が増えないよう世帯内の対象患者数を勘案して負担上限額を按分する。

<参考>

- ・難病対策委員会報告書(抜粋)

同一世帯内に複数の難病の医療費助成の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分する。

[現行]:「1人の患者の自己負担限度額+他の患者の自己負担限度額×1/10×人数」が世帯における負担限度額

- また、同一世帯内に難病と小児慢性特定疾病の患者がいる場合にも、世帯の負担上限額が増えないようにする。

【按分の計算方法】

各患者の負担上限額 = 患者本人の負担上限額 × (世帯で最も高い者の負担上限額 / 世帯における負担上限額の総額)

*「世帯内の対象患者の中で最も高い負担上限額」が世帯全体の負担上限額になるように、各患者の負担上限額を設定する。

<具体例> ※ 世帯の所得階層が上位の場合とし、括弧内の金額は自己負担上限額を指す。

- A(難病【原則:3万円】)、B(難病【高額かつ長期:2万円】)

$$A: 3万円 \times (3万円 / 5万円) = 18,000円$$

$$B: 2万円 \times (3万円 / 5万円) = 12,000円 \quad \text{世帯の総額} \quad 3万円$$

- A(難病【高額かつ長期:2万円】)、B(小慢【原則:1.5万円】)、C(小慢【高額かつ長期:1万円】)

$$A: 2万円 \times (2万円 / 4.5万円) = 8,880円$$

$$B: 1.5万円 \times (2万円 / 4.5万円) = 6,660円$$

$$C: 1万円 \times (2万円 / 4.5万円) = 4,440円 \quad \text{世帯の総額} \quad 19,980円$$

人工呼吸器等装着者の対象範囲について

- 人工呼吸器その他の生命の維持に必要な装置を装着していることにより特別の配慮を必要とする者については、告示において以下の要件を規定する予定。

- ・ 継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある者であること
かつ
- ・ 日常生活動作が著しく制限されている者であること

＜具体的に想定される例(要件に適合するか個別に判断)＞

- ・ 気管切開口又は鼻マスク若しくは顔マスクを介して、人工呼吸器を装着している神経難病等の患者
- ・ 体外式補助人工心臓を装着している末期心不全等の患者等

【以下のような運用方法を検討中】

- 生命維持管理装置のうち、人工呼吸器を装着している者について、「継続して常時」とは、人工呼吸器を一日中施行している者であって離脱の可能性がないものを指すものであること。
- 「日常生活動作が著しく制限されている者」とは、以下の項目に係る介助度※で判断すること。
[項目]: 食事、椅子とベッド間の移動、整容、トイレ動作、入浴、移動、階段昇降、更衣、排便コントロール、排尿コントロール

※ 日常生活動作(ADL)の評価に用いられているバーセルインデックスをもとに設定。

境界層該当者である患者に対する措置について

- 障害者自立支援医療制度、医療保険(高齢者医療)制度等では、低所得者への配慮として、利用者負担等を軽減すれば生活保護を必要としない状態になる者(いわゆる「境界層該当者」)に対して、より低い基準を適用し、負担を軽減。
- 難病の新たな医療費助成制度においても、障害者自立支援医療制度と同様の措置を講ずる。

(参考)

○障害者自立支援医療における生活保護移行防止措置

- ・所得に対して設定されている自己負担限度額まで支払うと生活保護となる者について、一段階低い自己負担限度額を適用。

○医療保険における入院時の食費における標準負担額の軽減措置

- ・住民税非課税世帯等の低所得者については、入院時の食費の標準負担額を軽減(1食260円 → 1食210円~100円)。

○高齢者医療確保法における境界層措置

- ・所得に対して設定されている自己負担限度額まで支払うと生活保護となる者について、高額療養費の窓口負担上限額及び食事療養費を引き下げ。

効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

- 難治性疾患政策研究事業及び難治性疾患実用化研究事業がお互いに連携しながら、治療方法の開発に向けた難病研究の推進に取り組む。
- 症例が比較的少ない難病について、一定の症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。
- 難病研究で得られた成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供する。

【平成26年度：総額104億円】

難治性疾患政策研究事業

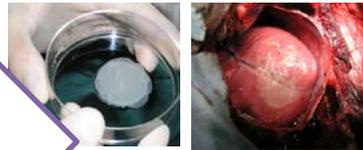
- 診断基準の作成
- 診療ガイドラインの作成、改訂、普及
- 疫学研究
- 難病患者QOL調査

等

難治性疾患実用化研究事業

○ 病態解明、遺伝子解析や新規治療薬・医療機器等の開発につなげる研究等

小児重症拡張型心筋症への骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療等【例示】



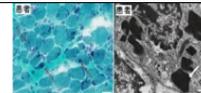
ALS等四肢麻痺患者向けの意思伝達装置HALスイッチの開発【例示】



ALS等神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット(HAL-HN01)【例示】



先天性ミオパチーの疾患責任遺伝子KLHL40の発見【例示】



多系統萎縮症の原因遺伝子COQ2の発見【例示】



情報提供
連携

- ・新たな治療法開発等を通じた研究成果の還元
- ・難病情報センターを通じて疾患に関する最新情報を提供

難病患者

データの登録等

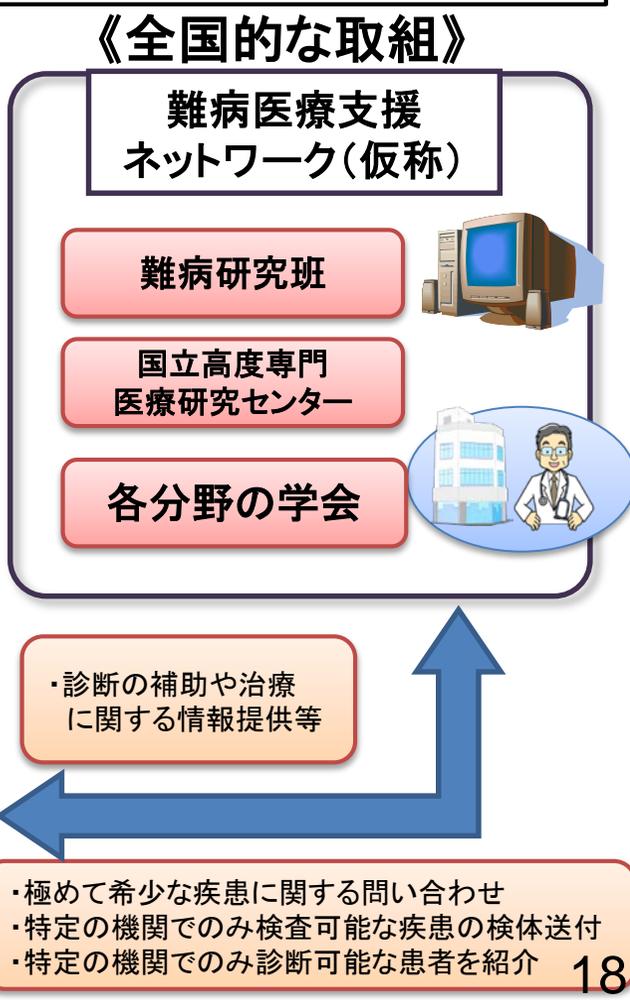
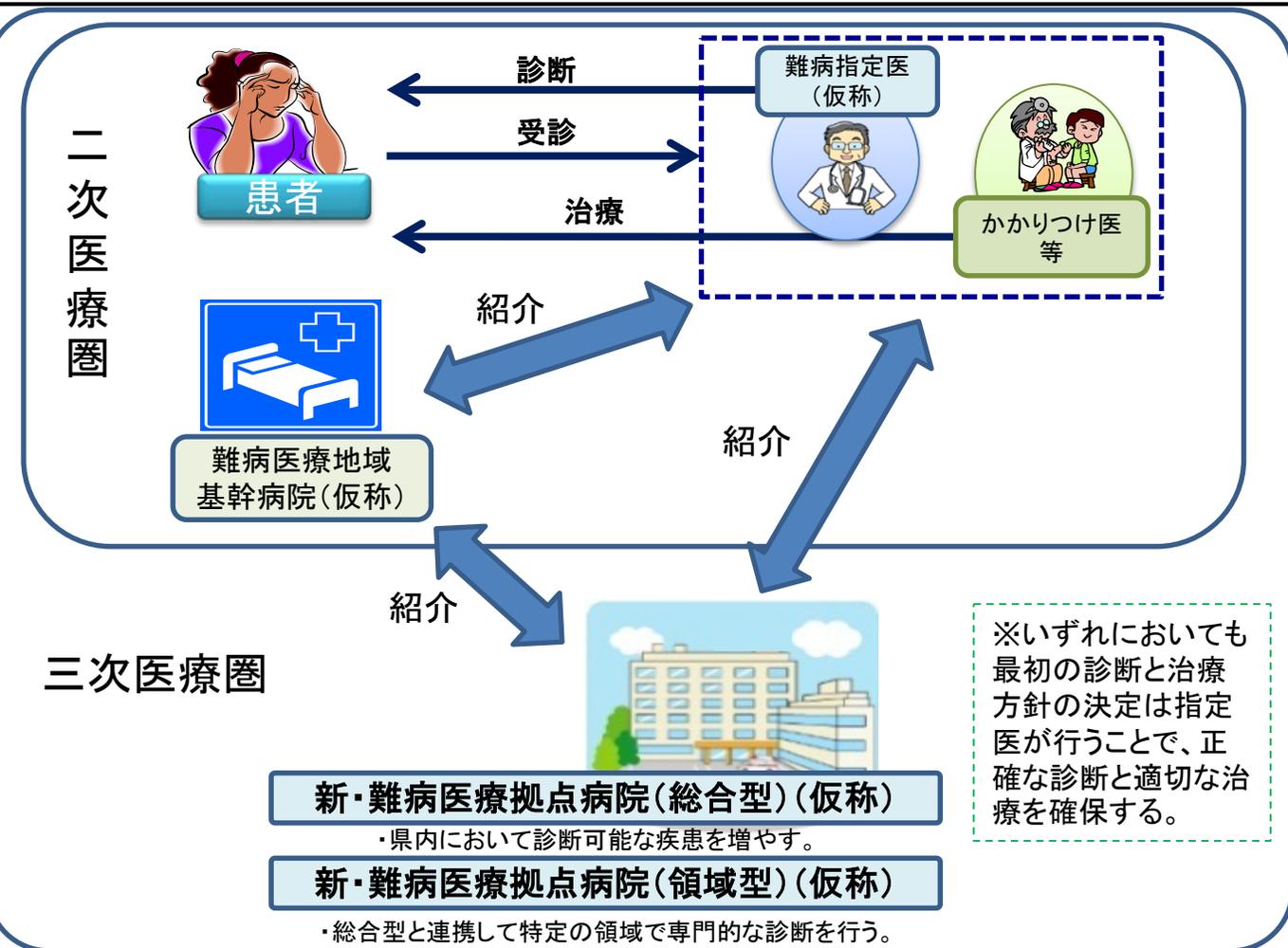


治験等への参加等



効果的な治療方法の開発と医療の質の向上 (患者の診療の流れとその支援の体制)

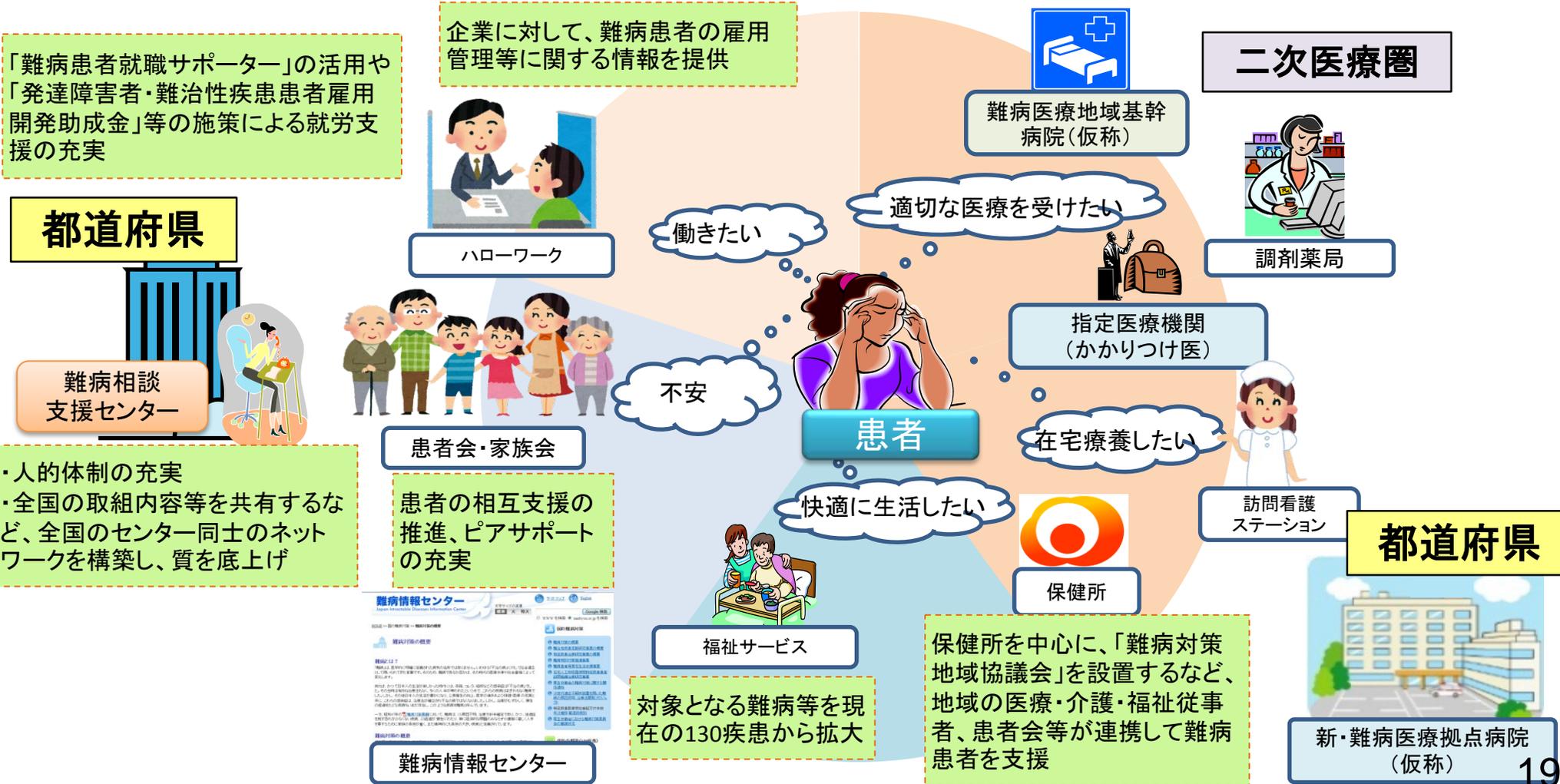
- 正しい診断や、適切な治療が行える医療提供体制の構築
 - ・「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」を三次医療圏ごとに原則1か所以上、「新・難病医療拠点病院(領域型)(仮称)」を適切な数を指定
 - ・「難病医療地域基幹病院(仮称)」を二次医療圏に1か所程度指定する。
 - ・国立高度専門医療研究センター、難病研究班、それぞれの分野の学会等が連携して「難病医療支援ネットワーク(仮称)」を形成し、全国規模で正しい診断ができる体制を整備



国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実(新たな難病患者を支える仕組み)

- 難病に関する普及啓発を推進、充実させる。
- 難病に関する相談体制の充実、難病相談・支援センターなどの機能強化を図る。
- 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大する。

- 「難病患者就職サポーター」や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により就労支援を充実させる。
- 「難病対策地域協議会」を設置するなどして、総合的かつ適切な支援を図る。



「難病患者就職サポーター」の活用や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策による就労支援の充実

企業に対して、難病患者の雇用管理等に関する情報を提供

都道府県

難病相談支援センター

ハローワーク



患者会・家族会

・人的体制の充実
・全国の取組内容等を共有するなど、全国のセンター同士のネットワークを構築し、質を底上げ

患者の相互支援の推進、ピアサポートの充実



難病情報センター

働きたい

適切な医療を受けたい

不安



快適に生活したい

指定医療機関 (かかりつけ医)

在宅療養したい



保健所

福祉サービス

対象となる難病等を現在の130疾患から拡大



難病医療地域基幹病院 (仮称)

二次医療圏



調剤薬局



訪問看護ステーション

都道府県



新・難病医療拠点病院 (仮称)

保健所を中心に、「難病対策地域協議会」を設置するなど、地域の医療・介護・福祉従事者、患者会等が連携して難病患者を支援

第4条 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(以下「基本方針」という。)を定めなければならない。
- 基本方針は、次に掲げる事項について定める。
 - (1) 難病に係る医療等の推進の基本的な方向
 - (2) 難病に係る医療を提供する体制の確保に関する事項
 - (3) 難病に係る医療に関する人材の養成に関する事項
 - (4) 難病に関する調査研究に関する事項
 - (5) 難病に係る医療のための医薬品及び医療機器に関する研究開発の推進に関する事項
 - (6) 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項
 - (7) 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項
 - (8) その他難病に係る医療等の推進に関する重要事項

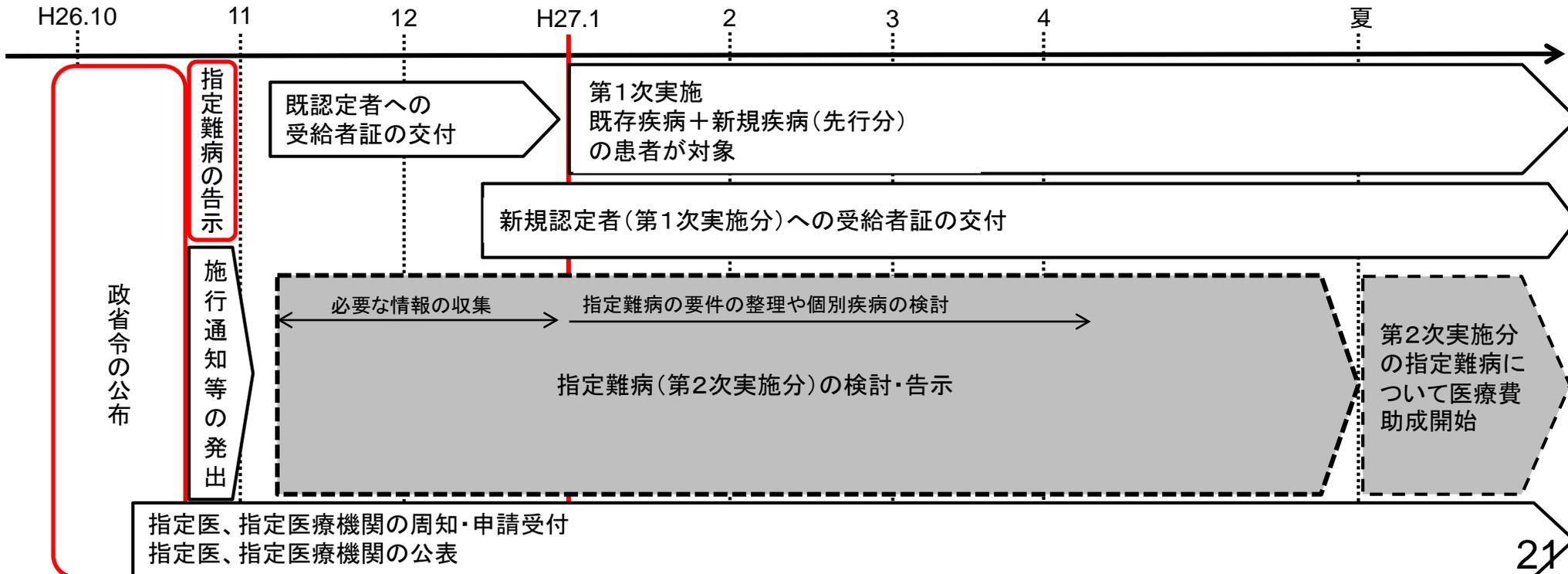
難病法に基づく新たな医療費助成制度の施行に向けたスケジュール(現時点の想定)

1. 指定難病の検討(56疾病→約300疾病(現時点での想定)への拡大)

- 指定難病検討委員会(7月に設置)を合計4回開催し、8月27日に110疾病を指定難病とすべきという案を取りまとめた。
- 現在、第1次実施分(平成27年1月から実施)の指定難病については、疾病対策部会での審議を経て10月を目途に決定(告示)する予定。
- 第2次実施分の指定難病は、今秋以降に検討を開始し、来年の年明け以降に指定難病検討委員会を再開する予定。

2. 都道府県における新制度実施体制の整備

- 平成27年1月の新制度施行に向けて指定医及び指定医療機関の指定を行う。
- 現行の医療費助成における受給者(既認定者・経過措置の対象)に対しては、新たな医療受給者証を平成26年12月までに、都道府県から交付できるよう準備を進めていく。



難病の定義

難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例:悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

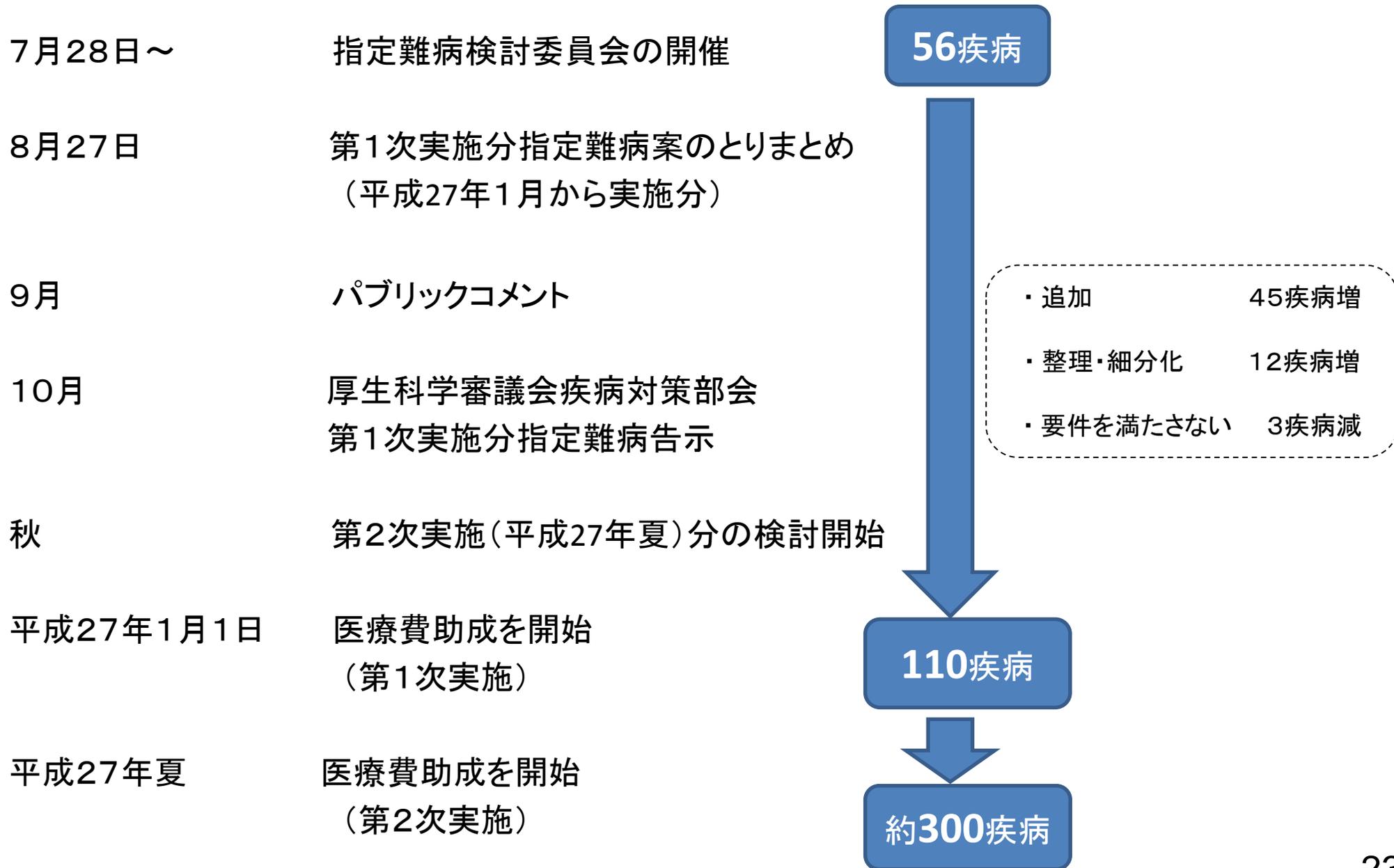
難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数^(注)に達しないこと
- 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

(注)人口の0.1%程度以下であることを厚生労働省令において規定する予定。

医療費助成の対象

指定難病の拡充について



指定難病とすべきとされた疾病(10月8日疾病対策部会了承)①

番号	病名	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	特定疾患
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	特定疾患
6	パーキンソン病	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	特定疾患
8	ハンチントン病	特定疾患
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トウス病	
11	重症筋無力症	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	特定疾患
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	特定疾患
15	封入体筋炎	
16	クローウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	特定疾患
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	特定疾患
19	ライソゾーム病	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	特定疾患

番号	病名	備考
21	ミトコンドリア病	特定疾患
22	もやもや病	特定疾患
23	プリオン病	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	特定疾患
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	
34	神経線維腫症	特定疾患
35	天疱瘡	特定疾患
36	表皮水疱症	特定疾患
37	膿疱性乾癬(汎発型)	特定疾患
38	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	特定疾患
39	中毒性表皮壊死症	特定疾患
40	高安動脈炎	特定疾患

番号	病名	備考
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	特定疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	特定疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	特定疾患
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	特定疾患
47	バージャー病	特定疾患
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	特定疾患
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	特定疾患
51	全身性強皮症	特定疾患
52	混合性結合組織病	特定疾患
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	特定疾患
57	特発性拡張型心筋症	特定疾患
58	肥大型心筋症	特定疾患
59	拘束型心筋症	特定疾患
60	再生不良性貧血	特定疾患

※ 備考に「特定疾患」と記載のあるものは、現行の医療費助成の対象(56疾病)の中で対応する疾病があるもの。

指定難病とすべきとされた疾病(10月8日疾病対策部会了承)②

番号	病名	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
63	特発性血小板減少性紫斑病	特定疾患
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	特定疾患
66	IgA 腎症	
67	多発性嚢胞腎	
68	黄色靱帯骨化症	特定疾患
69	後縦靱帯骨化症	特定疾患
70	広範脊柱管狭窄症	特定疾患
71	特発性大腿骨頭壊死症	特定疾患
72	下垂体性ADH分泌異常症	特定疾患
73	下垂体性TSH分泌亢進症	特定疾患
74	下垂体性PRL分泌亢進症	特定疾患
75	クッシング病	特定疾患
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	特定疾患
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	特定疾患
78	下垂体前葉機能低下症	特定疾患
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	特定疾患
80	甲状腺ホルモン不応症	

番号	病名	備考
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	特定疾患
85	特発性間質性肺炎	特定疾患
86	肺動脈性肺高血圧症	特定疾患
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	特定疾患
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	特定疾患
89	リンパ脈管筋腫症	特定疾患
90	網膜色素変性症	特定疾患
91	バッド・キアリ症候群	特定疾患
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性肝硬変	特定疾患
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	特定疾患
97	潰瘍性大腸炎	特定疾患
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	

番号	病名	備考
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
103	CFC症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	全身型若年性特発性関節炎	
108	TNF受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	

計 110疾病

疾病名対比表

疾病番号	現行56疾患	委員会提出資料
1	ベーチェット病	ベーチェット病
2	多発性硬化症	多発性硬化症／視神経脊髄炎
3	重症筋無力症	重症筋無力症
4	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス
5	スモン	スモン
6	再生不良性貧血	再生不良性貧血
7	サルコイドーシス	サルコイドーシス
8	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	全身性強皮症
		皮膚筋炎／多発性筋炎
10	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病
11	結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
		顕微鏡的多発血管炎
12	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎
13	大動脈炎症候群	高安動脈炎
14	ビュルガー病	バージャー病
15	天疱瘡	天疱瘡
16	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く)
17	クローン病	クローン病
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	難治性肝炎のうち劇症肝炎
19	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ
20	パーキンソン病関連疾患	進行性核上性麻痺
		大脳皮質基底核変性症
		パーキンソン病

疾病番号	現行56疾患	委員会提出資料
21	アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
22	後縦韧带骨化症	後縦韧带骨化症
23	ハンチントン病	ハンチントン病
24	モヤモヤ病(ウイリス動脈輪閉塞症)	もやもや病
25	ウェゲナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	特発性拡張型心筋症
27	多系統萎縮症	多系統萎縮症
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	表皮水疱症
29	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬
30	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症
31	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変
32	重症急性膵炎	重症急性膵炎
33	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症
34	混合性結合組織病	混合性結合組織病
35	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群
36	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎
37	網膜色素変性症	網膜色素変性症
38	プリオン病	プリオン病
39	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症
		肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
40	神経線維腫症	神経線維腫症
41	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	バッド・キアリ症候群

疾病番号	現行56疾患	委員会提出資料
43	慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症
44	ライソゾーム病	ライソゾーム病
45	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
47	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症
48	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
50	肥大型心筋症	肥大型心筋症
51	拘束型心筋症	拘束型心筋症
52	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病
53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	リンパ脈管筋腫症
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	スティーブンス・ジョンソン症候群
		中毒性表皮壊死症
55	黄色靱帯骨化症	黄色靱帯骨化症
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	下垂体性ADH分泌異常症
		下垂体性TSH分泌亢進症
		下垂体性PRL分泌亢進症
		下垂体性ACTH分泌亢進症
		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
		下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
下垂体前葉機能低下症		

※ 指定難病検討委員会で検討された疾病名と現行の対象疾病(特定疾病)との名称の比較

※※ 網掛けの疾病は、現行の医療費助成(特定疾患治療研究事業)における疾病名と異なっているもの。

※※※ 疾病番号は、現行の医療費助成(特定疾患治療研究事業)によるもの。

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- 以下のように整理する。
 - ① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。
 - ② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。
 - ③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は①に該当しないものとする。
 - ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。
 - ⑤ 何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

指定難病の要件について<2>

(2) 「治療方法が確立していない」ことについて

- 以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。
 - ① 治療方法が全くない。
 - ② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
 - ③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。

- 治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

指定難病の要件について<3>

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

○ 以下のように整理する。

- ① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続もしくは潜在する場合を該当するものとする。
- ② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないようなもの(急性疾患等)は該当しないものとする。
- ③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、該当しないものとする。

指定難病の要件について<4>

(4) 「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

- 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のように整理する。
 - ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。
※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人(「人口推計」(平成26年1月確定値)(総務省統計局)より)
 - ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人(0.142%)未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
 - ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行うものとする。

- 患者数の取扱いについては、以下のように整理する。
 - ① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましいものとする。
 - ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査として、難病患者データベース(仮称)に登録された患者数(※)をもって判断するものとする。
※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の合計
 - ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

「難病の患者に対する医療等に関する法律案」に対する附帯決議
(平成26年5月20日参議院厚生労働委員会)

政府は、本法の施行に当たり、次の事項について適切な措置を講ずるべきである。

- 1 指定難病の選定に当たっては、診断基準の作成に係る研究状況等を踏まえて対応するとともに、疾病数の上限を設けることなく、医学、医療の進歩等を踏まえて対象とすること。また、今後の指定難病の見直しに当たっては、患者数だけでなく、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること。

2～10 (略)

右決議する。

指定難病の要件について<5>

(5) 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」について

○ 以下のように整理する。

- ① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。
- ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
 - i. 関連学会等(国際的な専門家の会合を含む)による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
 - ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。

認定基準についての考え方<1>

- 医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾患ごとに設定する。
- これらの認定基準については、検討時点において適切と考えられる基準を設定するとともに、医学の進歩に合わせて、必要に応じて適宜見直しを行う。
- 診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - ① 必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。
 - ② 複数の検査や症状の組み合わせを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。
 - ③ 診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。

認定基準についての考え方<2>

- 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定める。
 - 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾患については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定する。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いる。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。
 - ① 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等
 - ② 段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

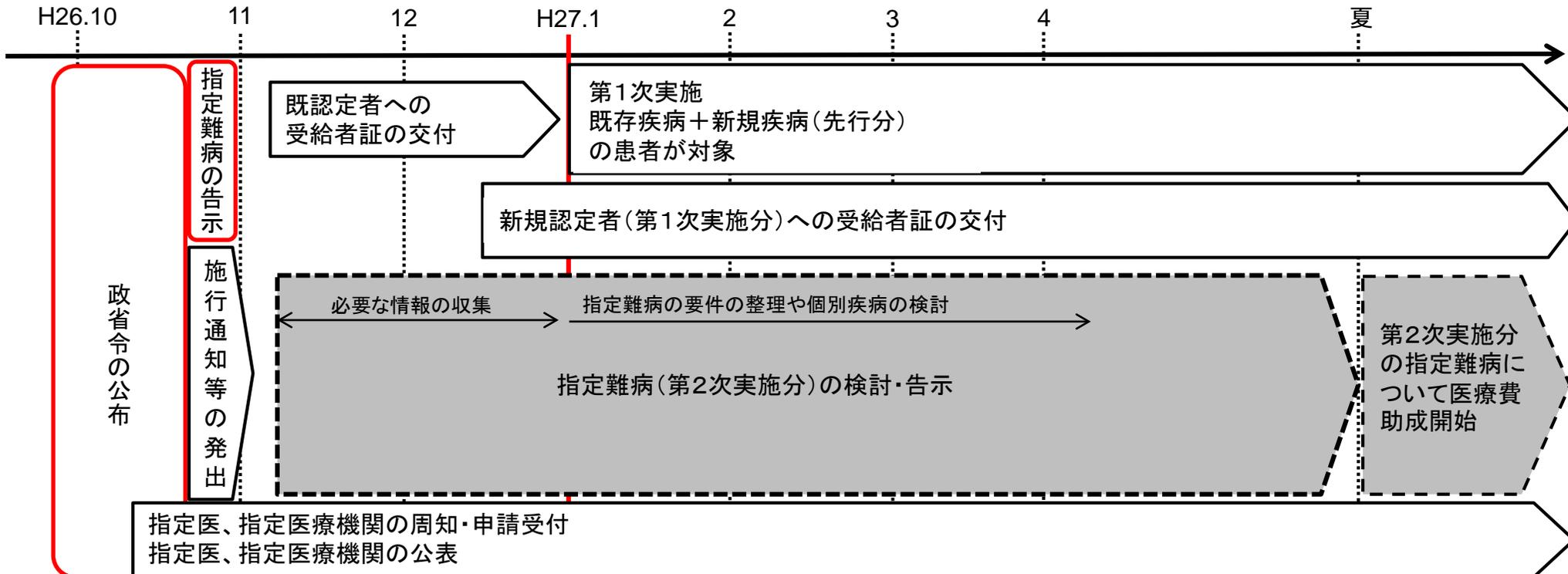
難病法に基づく新たな医療費助成制度の施行に向けたスケジュール(現時点の想定)

1. 指定難病の検討(56疾病→約300疾病(現時点での想定)への拡大)

- 指定難病検討委員会(7月に設置)を合計4回開催し、8月27日に110疾病を指定難病とすべきという案を取りまとめた。
- 現在、第1次実施分(平成27年1月から実施)の指定難病については、疾病対策部会での審議を経て10月を目途に決定(告示)する予定。
- 第2次実施分の指定難病は、今秋以降に検討を開始し、来年の年明け以降に指定難病検討委員会を再開する予定。

2. 都道府県における新制度実施体制の整備

- 平成27年1月の新制度施行に向けて指定医及び指定医療機関の指定を行う。
- 現行の医療費助成における受給者(既認定者:経過措置の対象)に対しては、新たな医療受給者証を平成26年12月までに、都道府県から交付できるよう準備を進めていく。



難病法施行に向けて必要な事務手続き等について(まとめ)

<平成26年12月まで>

- ① 既認定者(※)に現行の様式を用いて、臨床調査個人票を記載する。
(スライド30)

(※)既認定者:すでに特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の認定を受けている方、及び12月末までに特定疾患治療研究事業の新規申請を行う方

- ② 都道府県に対し、指定医療機関の申請手続きを行う。(スライド33)
- ③ 都道府県に対し、指定医の申請手続きを行う。(スライド37)
- ④ 新規に指定された指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

<平成27年1月以降>

- ⑤ 受給者の自己負担上限額の管理をおこなうため、管理票に医療費総額や自己負担額等を記載する。(スライド40)
- ⑥ 指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

2. 平成26年12月までに行う事務手続

① 既認定者等に対する 事務手続について

新たな難病の医療費助成を受けるために必要な手続について(検討中)

既認定者(特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の対象である方又は今後認定を受ける方)

(1)すでに特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の認定を受けている方(※1)

- ① 平成26年12月31日までに各都道府県へ新制度の申請を行う(必要な書類はP24参照)。
- ② ①の申請の際に必要なとなる臨床調査個人票は、
 - ・ 現行の様式(更新用)を使う
 - ・ 記載する医師は、指定医(※2)以外も可
- ③ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※1 平成26年9月末までの有効期間で交付された現行の医療費助成の医療受給者証は、平成26年12月31日まで有効期間を延長できる取扱いとしている。

(2)平成26年12月31日までに特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の新規申請を行い、認定を受けた方

- ① 平成26年12月31日までに各都道府県へ特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の新規申請を行う。
- ② ①の申請を行うと同時に新制度の申請を行う(必要な書類はP31参照)。
※ ①と②の申請において重複する書類は省略可能。
- ③ ①、②の申請の際に必要なとなる臨床調査個人票は、
 - ・ 現行の様式(新規用)を使う
 - ・ 記載する医師は、指定医(※2)以外も可
- ④ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※2 新制度では、都道府県が指定する医師(指定医)が臨床調査個人票を作成することとしている。指定医には、難病指定医(新規と更新の臨床調査個人票を記載可)と協力難病指定医(更新の臨床調査個人票のみ記載可)の2種類がある。詳細は39ページ参照。

新規認定者(新制度の認定を受けようとする既認定者以外の方(※3))

- ① 新制度の新規申請を各都道府県に行う(必要な書類はP24参照)。
- ② ①の申請の際に必要なとなる臨床調査個人票は、
 - ・ 新様式を使う
 - ・ 記載する医師は、難病指定医(※2)に限る
- ③ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※3 対象者は、下記①か②のいずれか。
① 新制度で新たに拡大する疾病の方。
② 平成27年1月1日以降に新制度の申請を行う現行事業の対象疾病の方。

② 指定医療機関について

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- **指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。**
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

指定医療機関について

1 指定について

- 指定医療機関の指定対象としては、難病の患者に対する医療等に関する法律に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定することとしている。
- 病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事が指定を行う。
- 指定申請に必要な事項は、名称、所在地、保険医療機関であること等を厚生労働省令で定める。
- 申請者が保険医療機関等でないとき、特定医療費の支給に関して重ねて勧告等を受けているとき、役員・職員が禁固・罰金刑を受けてから5年を経過していないとき等には、都道府県知事は指定をしないことができる。
- 指定は6年ごとに更新を受けなければならない。

2 責務について

- 指定医療機関の診療方針は健康保険の診療方針の例によるほか、指定医療機関は、良質かつ適切な特定医療を行わなければならない。

3 監督について

- 都道府県知事は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。
- 診療方針等に沿って良質かつ適切な特定医療を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

4 取消しについて

- 診療方針等に違反したとき、特定医療費の不正請求を行ったとき、命令に違反したとき等において、都道府県知事は指定を取り消すことができる。

指定医療機関の特定について

1 指定医療機関の特定の意義

- 医療機関との適切な治療関係の構築や、質の高い医療の継続的な提供といった観点から、都道府県は、支給認定をしたときは、支給認定を受けた指定難病患者が特定医療を受ける指定医療機関を定めることとされている。（法第7条第3項）
- 指定医療機関で受診した場合には、医療費助成の対象となる。
（医療費助成の対象となる医療は、支給認定に係る指定難病に係るものに限る）

2 特定された指定医療機関の変更

- 特定後に指定医療機関を変更する場合には事前に申請の上、支給認定の変更の認定を受ける必要がある。（法第10条第3項）

3 その他指定医療機関の特定に係る留意事項

- 指定医療機関のうち、病院等については、単独の医療機関では必要な特定医療をカバーできないような合理的な理由がある場合に、複数の医療機関を特定することがあり得ると考えられる。
 - 申請時に、特定医療を受けることを希望する病院又は診療所、薬局等の名称等に関する事項を申請書に記載する。
- ※ 支給認定を行う自治体以外に所在する医療機関を特定することも差し支えないこととする。

③ 指定医について

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- **支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。**
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

指 定 医 に つ い て

1. 指定医の要件

	要 件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
(1) 難病指定医(*)	① 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、申請時点において、関係学会の専門医の資格を有していること。 ② 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修(※)を修了していること。 ※1～2日程度の研修	○	○
(2) 協力難病指定医	③ 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修(※※)を修了していること。 ※※1～2時間程度の研修	×	○

* 法施行時の経過措置として、5年以上診断・治療経験があり指定難病の診断等に従事したことがある者については、平成29年3月31日までに研修を受けることを条件に難病指定医になることができることとする予定。

2. 指定医の役割

- 難病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書(臨床調査個人票)を作成すること。
- 患者データ(診断書の内容)を登録管理システムに登録すること。

(指定医の職務)指定医は、指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する臨床調査個人票の作成の職務並びに法第3条第1項の規定に基づき国が講ずる難病に関する情報の収集に関する施策に資する情報の提供の職務を行うこと。

3. 指定の有効期間

「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

3. 平成27年1月（難病法施行）以降 に行う事務手続

④ 自己負担上限額の管理について

<自己負担上限額>

○ 受診した複数の医療機関等の自己負担(※)をすべて合算した上で負担上限額を適用する。

※ 薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

<高額な医療が長期的に継続する患者の取扱い>

○ 高額な医療が長期的に継続する患者(※)については、自立支援医療の「重度かつ継続」と同水準の負担上限額を設定。

※ 「高額な医療が長期的に継続する患者(「高額かつ長期」)とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)とする。

<高額な医療を継続することが必要な軽症者の取扱い>

○ 助成の対象は症状の程度が一定以上の者であるが、軽症者であっても高額な医療(※)を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

※ 「高額な医療を継続すること」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある場合(例えば医療保険の3割負担の場合、医療費の自己負担が1万円以上の月が年間3回以上)とする。

自己負担上限額の管理について

- 特定医療費の受給者については、所得により月々の自己負担上限額が定められているが、病院、薬局等2か所以上の指定医療機関を利用する場合を考慮し、自己負担上限額の管理を行う必要がある。
- このため、都道府県から医療受給者証とあわせて「自己負担上限額管理票」を交付することとする。患者の方は指定難病に係る治療等を指定医療機関で受ける度に、その機関が徴収した額を各機関において管理票に記入してもらい、自己負担の累積額が月間自己負担上限額まで達した場合には、その旨をその時に受診した指定医療機関に確認してもらう。
- 自己負担上限額に達した場合は、その月においてそれ以上の自己負担がなくなる。

(以下は現時点でのイメージ)

平成 年 月分自己負担上限額管理票					
受診者名			受給者番号		
月間自己負担上限額 _____ 円					
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
月 日					
月 日					
月 日					
月 日					
上記のとおり月額自己負担上限額に達しました。					
日付	指定医療機関名				確認印
月 日					

難病法施行に向けて必要な事務手続き等について(まとめ)

<平成26年12月まで>

- ① 既認定者(※)に現行の様式を用いて、臨床調査個人票を記載する。

(スライド30)

(※)既認定者:すでに特定疾患治療研究事業(現行の医療費助成)の認定を受けている方、及び12月末までに特定疾患治療研究事業の新規申請を行う方

- ② 都道府県に対し、指定医療機関の申請手続きを行う。(スライド33)
- ③ 都道府県に対し、指定医の申請手続きを行う。(スライド37)
- ④ 新規に指定された指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

<平成27年1月以降>

- ⑤ 受給者の自己負担上限額の管理をおこなうため、管理票に医療費総額や自己負担額等を記載する。(スライド40)
- ⑥ 指定難病の患者に対して、指定医が新しい様式で臨床調査個人票を記載する。(スライド30)

指定難病に係る検討結果について

平成26年10月8日
厚生科学審議会疾病対策部会
指定難病検討委員会

1. はじめに

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「法」という。）の規定に基づき、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定難病（法第5条第1項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）を指定するに当たり、指定難病とすべき疾病の案及び当該指定難病に係る医療費助成（法第5条第1項に規定する特定医療費の支給をいう。以下同じ。）の支給認定に係る基準（指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準及び法第7条第1項に規定する病状の程度。以下「支給認定に係る基準」という。）の案を以下のとおり取りまとめた。

2. 指定難病に係る検討の進め方

- 指定難病に係る検討に当たっては、他の施策体系が確立されていない疾病を検討の対象とする。
- なお、指定難病の指定から当該指定難病に係る医療費助成を実施するまでには、一定の準備期間が必要である。このため、平成27年1月から医療費助成を開始する第一次実施分の指定難病については、これまでの特定疾患治療研究事業の対象疾病に加えて、当該疾病と同時に検討することが可能な疾病及び小児慢性特定疾病として新たに追加されることが検討されている疾病のうち、指定に係る要件を満たすことについて判断するための資料等が整ったものを検討対象とした。
- 指定に係る要件等に関する学術的な整理や情報収集が不十分な疾病など、現時点で検討に時間を要する疾病については、第二次実施分（平成27年夏から実施を予定）の指定難病に係る検討に向けて基礎的資料の収集・整理を行った上で、今秋以降に本委員会で議論することとする。

3. 指定難病に係る指定の要件について

- 指定難病に係る指定の要件は、法に規定されているが、さらに具体的な考え方の整理を行うとともに、支給認定に係る基準については、法において審議会の意見を聴いて定めることとされていることから、本委員会では、これらについて具体的な考え方を別添1のとおり取りまとめた。

- これらの考え方に基づき、個別の疾病が指定難病の指定の要件を満たすかどうかについて、また、指定難病の要件を満たすと考えられる疾病の支給認定に係る基準について、それぞれ検討を行った。

- この検討に当たっては、難治性疾患克服研究事業の研究班から集めた情報を活用した。

4. 指定難病とすべき疾病の案及び支給認定に係る基準の案

- 本委員会では113の疾病を検討の対象とした。その中で、

- ① 1疾病は、特定の薬剤により発症することが明確であり、当該薬剤の使用が禁止されている現状において、新規患者が生じる蓋然性はほぼないことを確認した。

- ② 2疾病は「長期の療養を必要とする」という要件に合致しないと判断した。

その結果、医療費助成の第一次実施分としては、これら3疾病を除き、別添2のとおり110疾病を指定難病とすべきことを本委員会の結論とした。

- また、指定難病の患者の病状の程度については、「個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度」とした。具体的な個々の疾病の支給認定に係る基準は、別添3のとおりとした。

5. 今後の検討の進め方

- 平成27年夏に向けて、第二次実施分として改めて指定難病の検討を行うことが予定されており、今後も継続的に委員会を開催する。その際には、難病や指定難病の要件の考え方をさらに整理するとともに、他の施策体系との整合性についても検討を行い、指定難病の指定や支給認定に係る基準の検討及び見直しを行っていくこととする。

- 指定難病とすべき疾病の案や、支給認定に係る基準の案は、難治性疾患克服研究事業等の研究班からの情報提供や研究成果を活用し、検討時点において適切と考えられる内容を設定することとなるが、いずれも医学の進歩に合わせ、必要に応じて適宜見直しを行うこととする。

指定難病の要件について

平成26年10月8日

難病の定義

難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数^(注)に達しないこと
- 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

(注)人口の0.1%程度以下であることを厚生労働省令において規定する予定。

医療費助成の対象

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- 以下のように整理する。
 - ① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。
 - ② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。
 - ③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は①に該当しないものとする。
 - ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。
 - ⑤ 何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

指定難病の要件について<2>

(2) 「治療方法が確立していない」ことについて

- 以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。
 - ① 治療方法が全くない。
 - ② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
 - ③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。

- 治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

指定難病の要件について<3>

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

○ 以下のように整理する。

- ① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続もしくは潜在する場合を該当するものとする。
- ② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないようなもの(急性疾患等)は該当しないものとする。
- ③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、該当しないものとする。

指定難病の要件について<4>

(4) 「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

- 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のように整理する。
 - ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。
※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人(「人口推計」(平成26年1月確定値)(総務省統計局)より)
 - ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人(0.142%)未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
 - ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行うものとする。

- 患者数の取扱いについては、以下のよう整理する。
 - ① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましいものとする。
 - ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査として、難病患者データベース(仮称)に登録された患者数(※)をもって判断するものとする。
※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の合計
 - ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

指定難病の要件について<5>

(5) 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」について

○ 以下のように整理する。

- ① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。
- ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
 - i. 関連学会等(国際的な専門家の会合を含む)による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
 - ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。

認定基準についての考え方<1>

- 医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾患ごとに設定する。
- これらの認定基準については、検討時点において適切と考えられる基準を設定するとともに、医学の進歩に合わせて、必要に応じて適宜見直しを行う。
- 診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - ① 必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。
 - ② 複数の検査や症状の組み合わせを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。
 - ③ 診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。

認定基準についての考え方<2>

- 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定める。
 - 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾患については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定する。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いる。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。
 - ① 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等
 - ② 段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

指定難病とすべき疾病(検討結果)

○指定難病とすべき疾病(110疾病)

番号	病名	患者数	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	960	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	9,096	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	712	特定疾患
4	原発性側索硬化症	175	
5	進行性核上性麻痺	8,100	特定疾患
6	パーキンソン病	108,803	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	3,500	特定疾患
8	ハンチントン病	851	特定疾患
9	神経有棘赤血球症	100未満	
10	シャルコー・マリー・トウス病	6,250	
11	重症筋無力症	19,670	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	100未満	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	17,073	特定疾患
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	3,423	特定疾患
15	封入体筋炎	1,000	
16	クロー・深瀬症候群	340	
17	多系統萎縮症	11,733	特定疾患
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	25,447	特定疾患
19	ライソゾーム病	911	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	193	特定疾患
21	ミトコンドリア病	1,087	特定疾患
22	もやもや病	15,177	特定疾患
23	プリオン病	475	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	83	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	100未満	
26	HTLV-1関連脊髄症	3,000	
27	特発性基底核石灰化症	200	
28	全身性アミロイドーシス	1,802	特定疾患
29	ウルリッヒ病	300	
30	遠位型ミオパチー	400	

注)「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
31	ベスレムミオパチー	100	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	100未満	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	100未満	
35	神経線維腫症	3,588	特定疾患
36	天疱瘡	5,279	特定疾患
37	表皮水疱症	347	特定疾患
38	膿疱性乾癬(汎発型)	1,843	特定疾患
39	スティーヴンス・ジョンソン症候群	59	特定疾患
40	中毒性表皮壊死症		特定疾患
41	高安動脈炎	5,881	特定疾患
42	巨細胞性動脈炎	700	
43	結節性多発動脈炎	9,610	特定疾患
44	顕微鏡的多発血管炎		特定疾患
45	多発血管炎性肉芽腫症	1,942	特定疾患
46	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,800	
47	悪性関節リウマチ	6,255	特定疾患
48	バージャー病	7,109	特定疾患
49	原発性抗リン脂質抗体症候群	10,000	
50	全身性エリテマトーデス	60,122	特定疾患
51	皮膚筋炎／多発性筋炎	19,500	特定疾患
52	全身性強皮症	27,800	特定疾患
53	混合性結合組織病	10,146	特定疾患
54	シェーグレン症候群	66,300	
55	成人スチル病	4,800	
56	再発性多発軟骨炎	500	
57	ベーチェット病	18,636	特定疾患
58	特発性拡張型心筋症	25,233	特定疾患
59	肥大型心筋症	3,144	特定疾患
60	拘束型心筋症	24	特定疾患
61	再生不良性貧血	10,287	特定疾患
62	自己免疫性溶血性貧血	2,600	
63	発作性夜間ヘモグロビン尿症	400	
64	特発性血小板減少性紫斑病	24,100	特定疾患
65	血栓性血小板減少性紫斑病	1,100	
66	原発性免疫不全症候群	1,383	特定疾患

注)「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
67	IgA 腎症	33,000	
68	多発性嚢胞腎	29,000	
69	黄色靱帯骨化症	2,360	特定疾患
70	後縦靱帯骨化症	33,346	特定疾患
71	広範脊柱管狭窄症	5,147	特定疾患
72	特発性大腿骨頭壊死症	15,388	特定疾患
73	下垂体性ADH分泌異常症	1,900	特定疾患
74	下垂体性TSH分泌亢進症	200	特定疾患
75	下垂体性PRL分泌亢進症	2,600	特定疾患
76	クッシング病	600	特定疾患
77	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	400	特定疾患
78	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	3,000	特定疾患
79	下垂体前葉機能低下症	8,400	特定疾患
80	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	140	特定疾患
81	甲状腺ホルモン不応症	3,000	
82	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,800	
83	先天性副腎低形成症	1,000	
84	アジソン病	1,000	
85	サルコイドーシス	23,088	特定疾患
86	特発性間質性肺炎	7,367	特定疾患
87	肺動脈性肺高血圧症	2,299	特定疾患
88	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	100	特定疾患
89	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	1,810	特定疾患
90	リンパ脈管筋腫症	526	特定疾患
91	網膜色素変性症	27,158	特定疾患
92	バッド・キアリ症候群	252	特定疾患
93	特発性門脈圧亢進症	900	
94	原発性胆汁性肝硬変	19,701	特定疾患
95	原発性硬化性胆管炎	400	
96	自己免疫性肝炎	10,000	
99	クローン病	36,418	特定疾患
100	潰瘍性大腸炎	143,733	特定疾患
101	好酸球性消化管疾患	5,000	
102	慢性特発性偽性腸閉塞症	1,400	
103	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100未満	

注)「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
104	腸管神経節細胞僅少症	100	
105	ルビンシュタイン・テイビ症候群	200	
106	CFC症候群	200	
107	コステロ症候群	100	
108	チャージ症候群	5,000	
109	クリオピリン関連周期熱症候群	100	
110	全身型若年性特発性関節炎	5,400	
111	TNF受容体関連周期性症候群	100未満	
112	非典型溶血性尿毒症症候群	100未満	
113	ブラウ症候群	100未満	

○指定難病の要件を満たさない疾病(3疾患)

34	スモン	1,524	特定疾患
97	難治性肝炎のうち劇症肝炎	266	特定疾患
98	重症急性膵炎	1,664	特定疾患

注)「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

以上

指定難病とすべき疾病の
支給認定にかかる基準
(個票全体)
【添付省略】

(厚生労働省HPを参照)

<http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000060715.pdf>

100 潰瘍性大腸炎

○ 概要

1. 概要

潰瘍性大腸炎は主として粘膜を侵し、びらんや潰瘍を形成する原因不明の大腸のびまん性非特異性炎症である。医科学国際組織委員(CIOMS)では「主として粘膜と粘膜下層を侵す、大腸特に直腸の特発性、非特異炎症性疾患。30歳以下の成人に多いが、小児や50歳以上の年齢層にもみられる。原因は不明で、免疫病理学的機序や心理的要因の関与が考えられている。通常血性下痢と種々の程度の全身症状を示す。長期にわたり、かつ大腸全体を侵す場合には悪性化の傾向がある。」と定義している。多くの患者は再燃と寛解を繰り返すことから長期間の医学管理が必要となる。

2. 原因

いまだ病因は不明であるが、現在では遺伝的因子と環境因子が複雑に絡み合っており、なんらかの抗原が消化管の免疫担当細胞を介して腸管局所での過剰な免疫応答を引き起こし、発症と炎症の持続に関与していると考えられている。

3. 症状

主に、血便、粘血便、下痢、あるいは血性下痢を呈するが、病変範囲と重症度によって左右される。軽症例では血便を伴わないが、重症化すれば、水様性下痢と出血が混じり、滲出液と粘液に血液が混じった状態となる。他の症状としては腹痛、発熱、食欲不振、体重減少、貧血などが加わることも多い。さらに関節炎、虹彩炎、睪炎、皮膚症状(結節性紅斑、壊疽性膿皮症など)などの腸管外合併症を伴うことも少なくない。

4. 治療法

治療の原則として、重症例や、ある程度の全身障害を伴う中等症例に対しては、重症例では入院の上、脱水、電解質異常(特に低カリウム血症)、貧血、栄養障害などへの対策が必要である。激症例は極めて予後不良であるので、内科と外科の協力のもとに強力な治療を行ない、短期間の間に手術の要、不要を決定する。

軽症および中等症例では5-ASA製薬(メサラジン)を、無効例や重症例で副腎皮質ステロイド薬にて寛解導入を行う。寛解維持には5-ASA製薬(メサラジン)、また、ステロイド薬を投与した場合には免疫調節薬の使用も考慮する。免疫調節薬はステロイド依存例で使用され、ステロイド薬無効例ではシクロスポリン、タクロリムス、インフリキシマブ(レミケード)、アダリムマブ(ヒュミラ)あるいは血球成分除去療法が行われる。

内科的治療に反応せず改善がみられない、あるいは症状の増悪がみられる場合には手術適応を検討する。近年、手術術式の進歩により肛門機能を温存できるようになり、術後のQOLも向上している。

5. 予後

一般に発症時の重症度が重いほど、罹患範囲は広いほど手術率、死亡率が高くなるが、近年の報告で

は生存率は一般と比べて差がないとする報告もみられる。手術理由は発症5年以内では激症例や重症例の内科治療無効例が多く、5年以降は慢性持続型などの難治例が対象となりやすい。

長期経過例では炎症を母地とした癌の発生を合併する例が存在する。全大腸炎型の長期経過例に対しては癌合併のサーベイランスが重要となる。近年、症例対照研究で5-ASA製薬(メサラジン)の継続投与が大腸癌のリスクを減少させるとともに、経過中の定期的な受診や下部内視鏡検査も大腸癌抑制の要因と報告されている。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(平成24年度医療受給者証保持者数)
143,733人
2. 発病の機構
不明(腸管局所での過剰な免疫応答が示唆されている)
3. 効果的な治療方法
未確立(根治療法なし)
4. 長期の療養
必要(寛解や増悪を繰り返す)
5. 診断基準
あり(現行の特定疾患治療研究事業の診断基準を研究班にて改訂)
6. 重症度分類
潰瘍性大腸炎の臨床的重症度を用いて中等症以上を対象とする

○ 情報提供元

「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班」

研究代表者 東邦大学医療センター佐倉病院内科 教授 鈴木 康夫

○ 付属資料

診断基準

重症度基準

<診断基準>

「確診」を対象とする。

次の a) のほか、b) のうちの 1 項目、および c) を満たし、下記の疾患が除外できれば、確診となる。

a) 臨床症状: 持続性または反復性の粘血・血便、あるいはその既往がある。

b) ① 内視鏡検査: i) 粘膜はびまん性におかされ、血管透見像は消失し、粗ぞうまたは細顆粒状を呈する。さらに、もろくて易出血性(接触出血)を伴い、粘血膿性の分泌物が付着しているか、ii) 多発性のびらん、潰瘍あるいは偽ポリポーススを認める。

② 注腸 X 線検査: i) 粗ぞうまたは細顆粒状の粘膜表面のびまん性変化、ii) 多発性のびらん、潰瘍、iii) 偽ポリポーススを認める。その他、ハウストラの消失(鉛管像)や腸管の狭小・短縮が認められる。

c) 生検組織学的検査: 活動期では粘膜全層にびまん性炎症性細胞浸潤、陰窩膿瘍、高度な杯細胞減少が認められる。いずれも非特異的所見であるので、総合的に判断する。寛解期では腺の配列異常(蛇行・分岐)、萎縮が残存する。上記変化は通常直腸から連続性に口側にみられる。

b) c) の検査が不十分、あるいは施行できなくとも切除手術または剖検により、肉眼的および組織学的に本症に特徴的な所見を認める場合は、下記の疾患が除外できれば、確診とする。

除外すべき疾患は、細菌性赤痢、アメーバ性大腸炎、サルモネラ腸炎、キャンピロバクタ腸炎、大腸結核、クラミジア腸炎などの感染性腸炎が主体で、その他にクローン病、放射線照射性大腸炎、薬剤性大腸炎、リンパ濾胞増殖症、虚血性大腸炎、腸型ベーチェットなどがある。

<注 1> まれに血便に気付いていない場合や、血便に気付いてすぐに来院する(病悩期間が短い)場合もあるので注意を要する。

<注 2> 所見が軽度で診断が確実でないものは「疑診」として取り扱い、後日再燃時などに明確な所見が得られた時に本症と「確診」する。

<注 3> Indeterminate colitis

クローン病と潰瘍性大腸炎の両疾患の臨床的、病理学的特徴を合わせ持つ、鑑別困難例。経過観察により、いずれかの疾患のより特徴的な所見が出現する場合がある。

<重症度分類>

中等症以上を対象とする。

潰瘍性大腸炎の臨床的重症度による分類

	重症	中等症	軽症
①排便回数	6回以上	重症と 軽症の 中間	4回以下
②顕血便	(+++)		(+)~(-)
③発熱	37.5℃以上		37.5℃以上の発熱がない
④頻脈	90/分以上		90/分以上の頻脈なし
⑤貧血	Hb10g/dl 以下		Hb10g/dl 以下の貧血なし
⑥赤沈	30mm/h 以上		正常

注) 軽症: 上記の6項目を全て満たすもの

中等症: 上記の軽症、重症の中間にあたるもの

重症: ①及び②の他に全身症状である③又は④のいずれかを満たし、かつ6項目のうち4項目を満たすもの

劇症: 重症の中でも特に症状が激しく重篤なものをいう。発症の経過により急性電撃型と再燃劇症型に分けられる。

劇症の診断基準は

- (1) 重症基準を満たしている。
- (2) 15回/日以上血性下痢が続いている。
- (3) 38.5℃以上の持続する高熱である。
- (4) 10,000/mm³以上の白血球増多がある。
- (5) 強い腹痛がある。

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

81 甲状腺ホルモン不応症

○ 概要

1. 概要

甲状腺ホルモン不応症(Syndrome of Resistance to Thyroid Hormone, 以下 RTH)は、甲状腺ホルモンに対する標的臓器の反応性が減弱している家族性症候群として 1967 年、Refetoff らによって初めて報告され、レフェトフ症候群とも言われる疾患である。RTH は、甲状腺ホルモンの甲状腺ホルモン受容体(TR)を介した作用の低下によるものとされている。TR をコードする遺伝子には α 型 TR(TR α)と TR β の2つがあるが、RTH 家系の約 85%に TR β 遺伝子変異が認めることから、RTH は TR β の異常症と同義と考えられるようになってきている。残りの約 15%の家系における原因遺伝子は明らかでないが、TR β 遺伝子変異を伴う家系と変異が認められない家系との臨床症状は全く区別がつかないことから、何らかの原因で TR β の機能が障害され発症するものと考えられている。なお、2012 年 TR α 変異を伴う症例が相次いで報告されたが、その臨床症状は TR β の機能異常症である RTH とは大きく異なるものであった。

2. 原因

本症の病因の解明に近づいたのは、1988 年、Sakurai らにより RTH 患者において β 型甲状腺ホルモン受容体(TR β)遺伝子に変異が同定されたことによる。その後、ほかの RTH 症例においても TR β 遺伝子変異が次々と同定され、さらに、TR β 遺伝子改変マウス(ノックインマウス)においても本症の主な特徴である TSH の抑制を伴わない血中 T₄,T₃ の高値(SITSH)が再現された。これらの知見により、RTH が TR β の機能異常症であるという概念が確立した。また、変異 TR β は正常 TR β のみならず、正常 TR α の機能も阻害するドミナントネガティブ作用を有する。このため、本症は例外的な 1 家系(TR β 遺伝子の大部分を含む領域が欠失している家系)を除いてすべて常染色体性優性遺伝形式をとる。

3. 症状

甲状腺腫と軽度の頻脈以外の症状を示さない症例が多いが、甲状腺中毒症症状が強く注意欠陥多動障害や著しい頻脈を示す患者も多い。逆に受容体異常の程度が強いと、TR α と TR β 双方の働きを抑えてしまうため、先天性甲状腺機能低下症の症状である知能発達遅延や低身長、難聴といった障害を伴う。

4. 治療法

RTH の多くの症例では、甲状腺ホルモンに対する標的臓器の反応性の低下は甲状腺ホルモンが高値になり代償されており、治療を必要としない。しかし、一部の患者は血中甲状腺ホルモン濃度上昇による、頻脈や落ち着きのなさなど甲状腺中毒症の症状を呈する。これらの症状に対し、 β 遮断薬による対症療法が有効であることが多いが、この効果が充分でない場合は治療に難渋する。これまで、ドーパミン受容体作用薬の投与が試みられてきたが、副作用や効果の持続性などの問題があり、一般的治療法としては確立されていない。また、T₃誘導体であり、血中半減期が非常に短い Triac が TSH 分泌抑制のため使用されたが、その効果は限定的であり、しかも日本や米国では入手困難である。また、TSH 受容体拮抗薬による TSH 作用の抑制が可能になれば、下垂体型不応症に有効である可能性が高く、その開発が望まれる。

5. 予後

頻脈のある患者は注意が必要で、心房細動のため若年で脳梗塞を起こした病歴のある症例もある。また、ごく少数ではあるが、 β 型甲状腺ホルモン受容体異常の程度が強く、生後まもなく重い甲状腺機能低下症の症状を示す症例もある。このような症例では、通常の甲状腺機能低下症の患者と違い血液中の甲状腺ホルモン濃度は上昇しているが、甲状腺ホルモン剤の投与により甲状腺機能低下による症状が緩和されるため、速やかに遺伝子診断により診断を確定する必要がある。また、患者が妊娠した場合で児が変異を持たない場合、甲状腺中毒症により低出生体重児となることがある。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

約 3,000 人(研究班による)

2. 発病の機構

不明($TR\beta$ 遺伝子の変異などが示唆されている)

3. 効果的な治療方法

未確立(根本的治療法なし)

4. 長期の療養

必要(長期に頻脈や注意欠陥多動障害を示す症例、甲状腺機能低下症の症状を示す症例がある)

5. 診断基準

あり(研究班作成診断基準あり)

6. 重症度分類

研究班の重症度分類用いて、中等度以上を対象とする。

○ 情報提供元

「ホルモン受容機構異常に関する調査研究班」

研究代表者 和歌山県立医科大学 内科学第一講座 赤水尚史

○ 付属資料

診断基準

重症度基準

<診断基準>

確実例、疑診例を対象とする。

I 主要症候

- (1) 大部分の代謝状態は正常で臨床症状はない(全身型)。
しかし、甲状腺機能低下症あるいは亢進症の症状のいずれもとり得る。
さらに同一症例にこれらの症状が混在することがある。
亢進症状の強い症例を下垂型としてきた。
- (2) 軽度のびまん性甲状腺腫大を認めることが多い。
- (3) 血中の甲状腺ホルモン濃度と全身の代謝状態が合致しない*1。

II 検査所見

- (1) 血中甲状腺ホルモン(特に遊離 T4 値)が高値にもかかわらず血中 TSH は基準値内～軽度高値を示す(Syndrome of Inappropriate Secretion of TSH, SITSH)が持続する。*2
- (2) 甲状腺ホルモン剤投与による反応が乏しい。
- (3) 甲状腺ホルモン受容体 β 遺伝子に変異を認める。

III 参考事項

- (1) TRH 試験により血中 TSH は正常反応を示す。
甲状腺ホルモン剤を投与した際の TSH の抑制が不十分。
- (2) 血中 α サブユニットあるいは α サブユニット/ TSH モル比は正常
- (3) 血縁者に発生する。

IV 除外項目

TSH 産生腫瘍やアルブミン遺伝子異常による家族性異アルブミン性高サイロキシン血症との鑑別を必要とする。

[診断の基準]

確実例: I と II の(1),(3)を満たす症例。

疑診例: I と II の(1)を満たす症例。

*1 参考所見として SHBG, ALP, フェリチン、CK、尿中デオキシピリジノリンなど

*2 測定系や測定時期を変更し、真の SITSH であるか確認する。

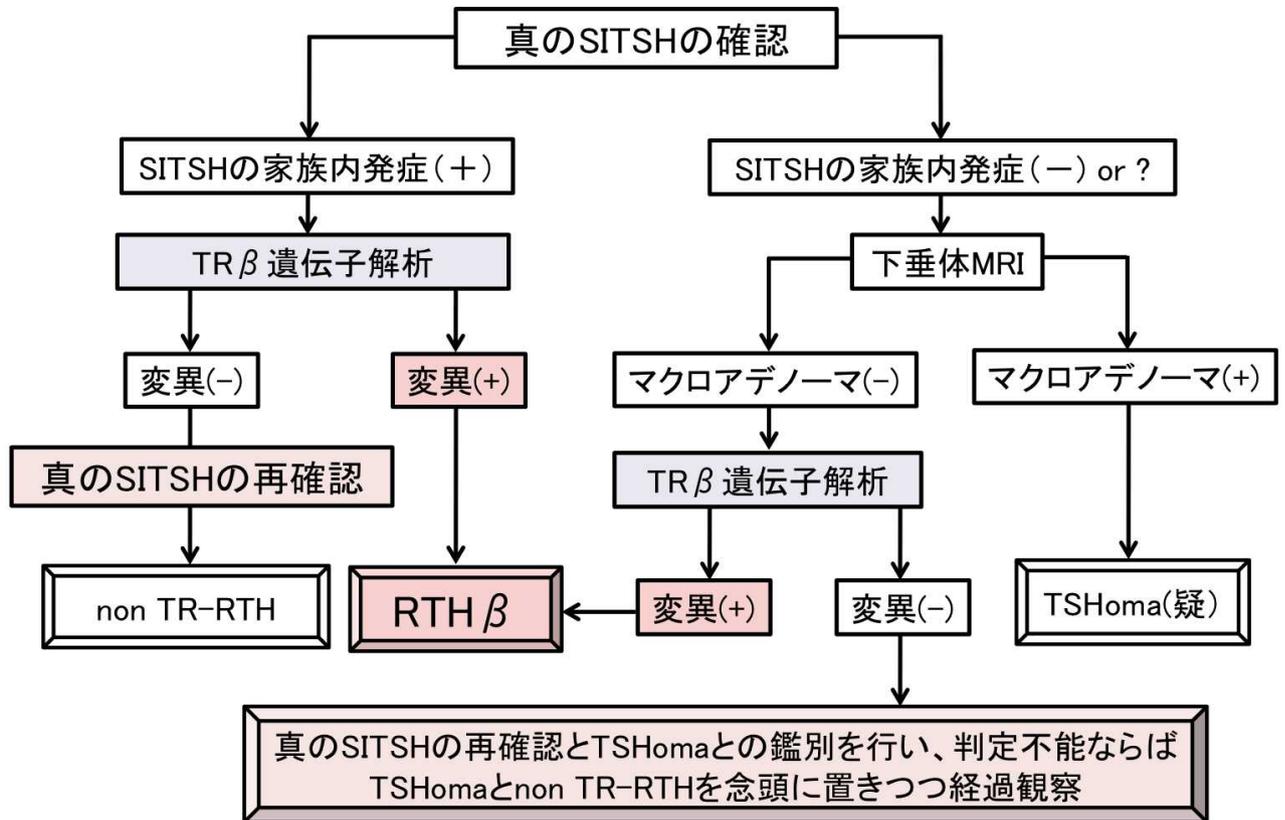
遺伝子診断について

TR β 遺伝子解析の結果、変異があり以下の3つのいずれかの条件を満たせば RTH の診断は確定する。

1. 第1度近親者に SITSH 症例が存在する。
2. TR β 遺伝子変異が RTH 症例において既報の変異である。
3. これまでに報告のない新規変異であるが、その変異が RTH において変異が収束する3つのクラスター上に位置する。
4. (参考)以上のいずれにも該当しないが、*in vitro* で TR β の機能異常が確認された変異である。

診断アルゴリズム

図1 RTH診断のためのアルゴリズム(日本甲状腺学会ホームページより引用)



<重症度基準>

診断基準の主要症候によって重症度を分類し、中等度以上を対象とする。

軽症: SITSH・甲状腺の軽度肥大以外の症状を示さず、日常生活に支障がない。

中等度: 頻脈による動悸や易被刺激性などを示し、日常生活に支障がある。

重症: 著しい頻脈や心房細動、注意欠陥多動障害、精神発達遅滞・成長障害など日常生活に著しい支障がある。

(注)

重症度に関わらず、患者が出産した場合、児に遺伝する可能性が50%であること、また、児が変異 TRβ 遺伝子をもたない場合、低体重となる可能性があるなど支障があることに臨床上留意する。

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

91 網膜色素変性症

○ 概要

1. 概要

遺伝子変異が原因で網膜の視細胞及び色素上皮細胞が広範に変性する疾患である。初期には、夜盲と視野狭窄を自覚する。徐々に進行し、老年に至って社会的失明(矯正視力約 0.1 以下)となる例も多いが、生涯良好な視力を保つ例もある。進行に個人差が大きい。

視細胞のうち杆体細胞のみの変性を杆体ジストロフィ、杆体細胞と錐体細胞両者の変性を杆体錐体ジストロフィと称する。

2. 原因

遺伝子変異が原因で網膜の視細胞及び色素上皮細胞が広範に変性すると考えられている。

3. 症状

両眼性である。進行は緩徐である。

(1)夜盲

(2)視野狭窄

(3)視力低下

後期には色覚異常や光視症、羞明などを自覚する。

4. 治療法

現時点では治療法が確立されていない。遺伝子治療、人工網膜、網膜再生、視細胞保護治療などについて研究が推進されている。本症に合併する白内障や黄斑浮腫に対しては、通常の治療法が行われている。

5. 予後

病型により異なるが、全て両眼性進行性で、早いものでは 40 代に社会的失明状態になる。医学的失明(光覚なし)にいたる割合は高くない。60 代でも中心に視野が残り視力良好例もあるが、視野狭窄のため歩行など視野を要する動作が困難となり生活に支障を来す。白内障など、合併症による視力低下の一部は手術によって視機能が改善する。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(平成 24 年度医療受給者証保持者数)

27,158 人

2. 発病の機構

不明(遺伝子変異が原因と考えられている)

3. 効果的な治療方法

未確立(根治的治療なし)

4. 長期の療養

必要(徐々に進行)

5. 診断基準

あり(現行の特定疾患治療研究事業の診断基準)

6. 重症度分類

現行の特定疾患治療研究事業の重症度分類を用いて、Ⅱ, Ⅲ, Ⅳ度の者を対象とする。

情報提供元

「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班」

研究代表者 名古屋市立大学医学部眼科 教授 小椋祐一郎

付属資料

診断基準

重症度基準

<診断基準>

1 自覚症状

- ① 夜盲
- ② 視野狭窄
- ③ 視力低下
- ④ 羞明(または昼盲)

2 臨床検査所見

(1) 眼底所見

網膜血管狭小
粗造な網膜色調
骨小体様色素沈着
多発する白点
視神経萎縮
黄斑変性

(2) 網膜電図の異常(減弱型、陰性型、消失型)

- (3)眼底自発蛍光所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光
- (4) 光干渉断層像で中心窩におけるIS/OSの異常(不連続または消失)

3 診断の判定

- ① 進行性の病変である。
- ② 自覚症状で、上記のいずれか1つ以上がみられる。
- ③ 眼底所見で、上記のいずれか2つ以上がみられる。
- ④ 網膜電図で、上記の所見がみられる。
- ⑤ 炎症性又は続発性でない。

上記、①～⑤のすべてを満たすものを、指定難病としての網膜色素変性症と診断する。

<重症度分類>

重症度分類のⅡ、Ⅲ、Ⅳ度の者を対象とする。

I度:矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし

Ⅱ度:矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり

Ⅲ度:矯正視力 0.7 未満、0.2 以上

Ⅳ度:矯正視力 0.2 未満

注1:矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる。

注2:視野狭窄ありとは、中心の残存視野がゴールドマン I-4 視標で 20 度以内とする。

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

参考

第5回指定難病検討委員会資料より抜粋

指定難病とすべき疾病の 臨床調査個人票

例示
暫定版

甲状腺ホルモン不応症

■基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
住所			
郵便番号	都道府県コード	電話番号	
住所1		住所2	
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日
出生都道府県		性別	1.男 2.女
出生時氏名	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな) 名(かな)
発病時の状況			
発病時在住都道府県		発病年月	西暦 年 月
初診年月日	西暦	年	月 日
社会保障			
身体障害者手帳	1.あり 2.なし 障害者等級		
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1.1 2.2 3.3 4.4 5.5
生活状況			
生活状況	1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 その他の内容		
日常生活	1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助		
受診状況			
1.入院 2.入院と通院半々 3.通院 4.往診あり 5.入通院なし 6.施設入所 7.その他			
通院回数	回/月	その他の内容	
初回認定年月			
西暦	年	月	
連絡事項			

■診断

診断根拠	
診断根拠	

■発症と経過

病歴の概要

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
身長・体重等			
確診時	身長	cm	体重 kg
現在	身長	cm	体重 kg
主症状 (治療前)			
診断日	年 月 日		
動悸	1.あり 2.なし		
頭痛	1.あり 2.なし		
不整脈	1.頻脈 2.徐脈 3.心房細動 4.なし		
心不全	1.あり 2.なし		
甲状腺腫	1.あり 2.なし		
発汗増加	1.あり 2.なし		
易刺激性	1.あり 2.なし		
注意欠陥多動性障害	1.あり 2.なし		
精神発達障害	1.あり 2.なし		
成長障害	1.あり 2.なし		
その他	1.あり 2.なし その他の内容		

■検査所見

検査所見 (治療前)				
検査日	年 月 日			
	測定値	基準値 (自)		基準値 (至)
血中遊離T4	ng/dl	ng/dl		ng/dl
血中遊離T3	pg/ml	pg/ml		pg/ml
血清TSH	μU/ml	μU/ml		μU/ml
血中αサブユニット (計測した場合)	ng/ml	ng/ml		ng/ml
αサブユニット/TSHモル比				
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)	
抗TSHレセプター抗体	IU/L	IU/L	IU/L	
TSAb	%	%	%	
甲状腺ホルモン受容体β遺伝子変異	1.あり 2.なし 変異名 ()			
負荷試験 (治療前)				
TRH負荷試験	負荷前TSH μIU/ml	30分 μIU/ml	60分 μIU/ml	90分 μIU/ml
	甲状腺ホルモン薬投与による抑制1.あり 2.不十分			
T3抑制試験	抑制1.あり 2.不十分			
甲状腺エコー				
施行有無	1.実施 2.未実施			
所見				
甲状腺ヨード摂取率 (シンチグラフィ)				
施行有無	1.実施 2.未実施	数値	%	内容1.びまん性 2.結節性
画像所見				
MRI	検査日	年 月 日	腫瘍の有無1.あり 2.なし	所見

■治療その他

薬物療法				
薬物治療の有無	1.あり 2.なし	薬物名	投与量	期間
その他の治療				
その他の治療	1.実施 2.未実施	内容		
未治療				
未治療	1.あり 2.なし			
治療効果				
治療効果	1.効果あり 2.不変 (効果なし) 3.悪化 治療経過及び治療効果の内容			
今後の治療				
現在の活動状況				
現在の活動状況	1.正常人と同じ 2.やや制限 3.中等度制限 4.高度制限			
発病後年月	年 ヶ月			
重症度				
1.軽症：日常生活に支障がない 2.中等度：頻脈による動悸や易刺激性などを示し日常生活に支障がある 3.重症：著しい頻脈や心房細動、注意欠陥多動障害、精神発達遅滞、成長障害など日常生活に著しい支障がある				

■合併症

合併症	
合併症の有無	1.あり 2.なし
医療機関名	
住所	
医師氏名	

網膜色素変性症（新規）

■基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
住所			
郵便番号	都道府県コード	電話番号	
住所 1		住所 2	
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日
出生都道府県			性別
出生時氏名	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな) 名(かな)
発病時の状況			
発病時在住都道府県		発病年月	西暦
初診年月日	西暦	年	月 日
社会保障			
身体障害者手帳	1.あり 2.なし 障害者等級		
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1.1 2.2 3.3 4.4 5.5
生活状況			
生活状況	1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 その他の内容		
日常生活	1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助		
受診状況			
1.入院 2.入院と通院半々 3.通院 4.往診あり 5.入通院なし 6.施設入所 7.その他			
通院回数	回/月 その他の内容		
初回認定年月			
西暦	年	月	
連絡事項			

■診断

診断	
病型分類	1.孤発型 2.常染色体優性遺伝型 3.常染色体劣性遺伝型 4.X染色体劣性遺伝型 5.二遺伝子異常型

■発症と経過

家族歴	
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄1.父 2.母 3.子 4.兄 5.姉 6.弟 7.妹 8.祖父(父方) 9.祖母(父方) 10.祖父(母方) 11.祖母(母方) 12.いとこ 13.その他 発症者続柄(その他)
経過	
以下の自覚症状が進行性である	1.あり 2.なし 3.不明

■臨床所見

自覚症状			
夜盲	1.あり 2.なし 3.不明	視野狭窄	1.あり 2.なし 3.不明
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	羞明(または昼盲)	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

眼底所見			
網膜血管狭小	1.あり 2.なし 3.不明	粗造な網膜色調	1.あり 2.なし 3.不明
骨小体様色素沈着	1.あり 2.なし 3.不明	多発する白点	1.あり 2.なし 3.不明
視神経萎縮	1.あり 2.なし 3.不明	黄斑変性	1.あり 2.なし 3.不明
網膜電図			
添付検査データの実施日	年 月 日		
結果	1.正常型 2.減弱型 3.陰性型 4.消失型		
眼底自発蛍光所見			
1.過蛍光または低蛍光 2.なし			
光干涉断層像			
中心窩におけるIS/O/Sの有無	1.正常 2.不連続 3.消失		
視力			
裸眼	右	左	
矯正	右	左	
視野狭窄			
添付検査データの実施日	年 月 日		
右の視野狭窄	1.あり 2.なし	内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点	
左の視野狭窄	1.あり 2.なし	内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点	
遺伝子検査			
実施有無	1.実施 2.未実施 結果		

■鑑別診断

鑑別診断	
1.炎症性（梅毒、トキソプラズマ感染など）2.続発性（中毒性、外傷、網膜剥離など）	
医療機関名	
住所	
医師氏名	

児童福祉法の一部を改正する法律に基づく 新たな小児慢性特定疾病対策について

厚生労働省雇用均等・児童家庭局 母子保健課

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）【概要】

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（平成25年12月）

1 公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築（医療費助成を義務的経費として位置付け）

① 医療費助成の対象

〔参考：4要件〕①慢性に経過する疾患であること ②生命を長期にわたって脅かす疾患であること

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患であること ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること

- 引き続き、疾患名と疾患の状態の程度の基準で選定
- 対象疾患は、公正・透明の観点から審議会で見直し

② 医療費助成の申請・認定等の在り方

- 「指定医」（関係学会の専門医資格取得者等）が、医療意見書（医療費助成認定の審査資料）を発行
- 審査体制の強化（必要な場合に認定審査会の意見聴取、認定審査会への専門医師の助言）

③ 給付水準の在り方（※ 負担能力等に応じた適正な利用者負担、他の公費負担医療制度における給付水準との均衡）

2 研究の推進と医療の質の向上

① 指定医療機関

- 患児・家族の利便性と、医療の継続性の確保（現在医療の給付を行っている医療機関が引き続き指定されるよう、指定要件を設定）

② 医療連携

- 地域の連携・医療の質の向上（中核病院（小児科）等から地域の医療機関への情報発信等）
- 地域の関係機関の連携（保健所、福祉・教育機関等の連携 ⇒ 日常的な療養生活の充実）
- 難病・成人の医療機関との情報共有・連携

③ 研究の推進

- 登録データの精度向上（指定医による直接登録、経年的なデータ蓄積、難病患者データとの連携、治癒等により医療費助成を受けない者のデータも登録可能）
- 登録データの研究への活用、研究成果の患児・国民への還元

3 慢性疾患児の特性を踏まえた健全育成・社会参加の促進、地域関係者が一体となった自立支援の充実

① 普及啓発の推進

- 幅広い関連情報の入口となるポータルサイトを構築

② 地域における総合的な支援の推進等

- 医療・保健・福祉・教育等の地域関係者からなる協議会で患児・家族のニーズに応じた支援（※）内容を検討し、地域資源（各種支援策、NPO等）を活用して支援を実施（※ 支援：相談支援、ピアサポート、自立に向けた個別支援計画の作成支援、社会参加支援、自立支援、家族支援 等）
- 小児慢性特定疾患児手帳の充実、手帳制度の一層の普及
- 国の小慢対策への取り組み方針を策定・公表し、治療研究の推進、医療・福祉等関連施策との連携確保、関係者の理解促進等を図る

③ 成人移行に当たっての支援

- 難病医療費助成（※）、自立支援医療等による支援につなげるほか、患児の自立促進を図るため、総合的な支援の強化（3の②参照）に取り組み、成人期に向けた切れ目ない支援を行う（※ 難病対象疾患の拡大により医療費助成が継続する者が増えることが見込まれる）

児童福祉法の一部を改正する法律の概要

法案提出の趣旨

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に基づく措置として、小児慢性特定疾病の患者に対する医療費助成に関して、その実施に要する経費に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、慢性疾病児童の自立支援事業の実施、調査及び研究の推進等の措置を講ずる。

法律の概要

(1) 基本方針の策定

- ・良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定める。

(2) 小児慢性特定疾病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- ・都道府県・政令指定都市・中核市は、小児慢性特定疾病にかかっている児童等であって、当該疾病の程度が一定程度以上であるものの保護者に対し、申請に基づき、医療に要する費用（小児慢性特定疾病医療費）を支給。
(現行の小児慢性特定疾病医療費助成は児童福祉法に基づく法律補助であるものの裁量的経費。今回、義務的経費化。)
- ・医療費助成に要する費用は都道府県等の支弁とし、国はその2分の1を負担。
- ・その他、適正な医療費助成及び医療の質を担保する観点から、指定医療機関（都道府県等が指定）制度等に関する規定を整備。
➢支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。 ➢都道府県等は、支給認定をしないときは、小児慢性特定疾病審査会に審査を求める。

(3) 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施

- ・都道府県等は、相談支援など小児慢性特定疾病児童に対する自立の支援のための事業（※）を実施。
(※) 必須事業：小児慢性特定疾病児童等、その保護者その他の関係者に対する相談支援、必要な情報提供、助言等
任意事業：①レスパイト（医療機関等における小慢児童等の一時預かり）、②相互交流支援、③就労支援、④家族支援（家族の休養確保のための支援）等

(4) 小児慢性特定疾病の治療方法等に関する研究の推進

- ・国は、小児慢性特定疾病の治療研究など、慢性疾病にかかっている児童等の健全な育成に資する調査及び研究を推進。

施行期日

平成27年1月1日

※難病の患者に対する医療等に関する法律と同日

小児慢性特定疾病の医療費助成の概要

- 小児慢性特定疾病にかかっている児童等について、健全育成の観点から、患児家庭の医療費の負担軽減を図るため、その医療費の自己負担分の一部を助成する。

医療費助成の概要

○ 対象者の要件

・小児慢性特定疾病(※)にかかっており、厚生労働大臣が定める疾病の程度であること。
※①慢性に経過する疾病であること ②生命を長期に脅かす疾病であること 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こと 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こと の全ての要件を満たし、厚生労働大臣が定めるもの。

・18歳未満の児童等であること。(ただし、18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。)

○ 自己負担

申請者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。

○ 実施主体

都道府県・指定都市・中核市

○ 国庫負担率

1/2(都道府県・指定都市・中核市1/2)

○ 根拠条文

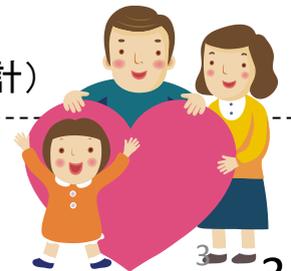
改正児童福祉法第19条の2、第53条

対象疾患群

- ① 悪性新生物
- ② 慢性腎疾患
- ③ 慢性呼吸器疾患
- ④ 慢性心疾患
- ⑤ 内分泌疾患
- ⑥ 膠原病
- ⑦ 糖尿病
- ⑧ 先天性代謝異常
- ⑨ 血液疾患
- ⑩ 免疫疾患
- ⑪ 神経・筋疾患
- ⑫ 慢性消化器疾患
- ⑬ 先天異常症候群
- ⑭ 皮膚疾患

対象疾病・対象者

- ・対象疾病数: 約700疾病(14疾患群)
- ・対象者数 : 約15万人(平成27年度推計)



小児慢性特定疾病に係る新たな医療費助成の制度

【ポイント】

- 自己負担の割合：現行の3割（就学前児童は2割）⇒2割
- 自己負担の上限額（月額）：
 - ・症状が変動し入退院を繰り返す等の小児慢性特定疾病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。
 - ・受診した複数の医療機関等（※）の自己負担をすべて合算した上で自己負担上限額を適用。

※ 薬局での保険調剤及び医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

- 入院時の標準的な食事療養に係る負担：
 - 1/2を自己負担、残りの1/2を公費負担
- 所得を把握する単位：医療保険における世帯。
- 所得を把握する基準：市町村民税（所得割）の課税額。
- 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合：
 - 世帯内の対象患者の人数で負担上限額を按分。
- 既認定患者：経過措置（3年間）を設ける。

☆新たな医療費助成における自己負担上限額（月額）

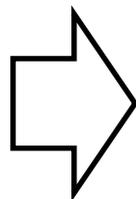
（単位：円）

階層区分	階層区分の基準 （（ ）内の数字は、夫婦2人子1人世帯の場合における年収の目安）		自己負担上限額（患者負担割合：2割、外来＋入院）					
			原則			既認定者【経過措置3年】		
			一般	重症（※）	人工呼吸器等装着者	一般	現行の重症患者	人工呼吸器等装着者
I	生活保護		0		0	0	0	0
II	市町村民税 非課税 (世帯)	低所得 I（～80万円）	1,250	1,250	500	1,250	1,250	500
III		低所得 II（80万円超～）	2,500	2,500		2,500		
IV	一般所得 I：市町村民税課税以上 7.1万円未満 （約200万円～約430万円）		5,000	2,500		2,500	2,500	
V	一般所得 II：市町村民税7.1万円以上 25.1万円未満 （約430万円～約850万円）		10,000	5,000		5,000		
VI	上位所得：市町村民税25.1万円以上 （約850万円～）		15,000	10,000	10,000			
入院時の食費			1/2自己負担			自己負担なし		

※重症：①高額な医療が長期的に継続する者（医療費総額が5万円／月（例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円／月）を超える月が年間6回以上ある場合）、
②現行の重症患者基準に適合する者、のいずれかに該当。

新規認定者における小児慢性特定疾病の新たな自己負担について

高額療養費制度 (現行・70歳未満) (単位:円)	
自己負担割合: 就学前2割・就学後3割	
* 所得の目安は、 夫婦子一人 世帯の場合	外来+入院
低所得 市町村民税非課税	35,400円 [多数該当24,600円]
一般所得 ~年収770万	80,100円+ (医療費- 267,000円) × 1% [多数該当44,400円]
上位所得 年収770万~	150,000円+ (医療費- 500,000円) × 1% [多数該当83,400円]



原則 (単位:円)			
自己負担割合: 2割			
* 所得の目安は、 夫婦子一人 世帯の場合	外来+入院		
	一般	重症 (※)	人工 呼吸器等 装着者
低所得 I 市町村民税 非課税 ~年収80万	1,250	1,250	500
低所得 II 市町村民税 非課税 ~年収200万	2,500	2,500	
一般所得 I 市町村民税 課税以上 ~7.1万円 (~年収430万)	5,000	2,500	
一般所得 II 市町村民税 約25.1万円 (~年収850万)	10,000	5,000	
上位所得 市町村民税 25.1万円~ (年収850万~)	15,000	10,000	

※ 「重症」は、難病の医療費助成制度の「長期かつ高額」のほか、
現行基準での重症患者も含む。

食費: 全額自己負担



食費: 1/2を自己負担

(参考)
健康保険における入院時の食費
・一般世帯: 260円/食
(この他、所得等に応じ210円、160円)

既認定者における小児慢性特定疾病の新たな自己負担について

現行 (単位：円)		
自己負担割合：就学前2割、就学後3割		
*所得の目安は、 夫婦子一人世帯の場合	外来	入院
重症患者 (15,996人、14.4%)	0	0
A階層 (13,526人、12.1%) 市町村民税非課税	0	0
B階層 (～年収232万) (12,568人、11.3%)	1,100	2,200
C階層 (～年収251万) (2,148人、2.0%)	1,700	3,400
D階層 (～年収286万) (4,066人、3.7%)	2,100	4,200
E階層 (～年収372万) (10,717人、9.6%)	2,750	5,500
F階層 (～年収457万) (11,403人、10.2%)	4,650	9,300
G階層 (年収457万～) (39,683人、35.6%)	5,750	11,500

(参考) ()内の数値は、平成24年度4月時点における受給者数及び全受給者(111,374人)に対する構成割合(母子保健課調べ)

経過措置 (3年間) (単位：円)					
自己負担割合：2割					
*所得の目安は、 夫婦子一人世帯の場合	外来+入院				
	一般	現行の重症患者	人工呼吸器等装着者		
低所得 I 市町村民税非課税 ～年収80万	1,250	1,250	500		
低所得 II 市町村民税非課税 ～年収200万	2,500				
一般所得 I 市町村民税課税以上 ～7.1万円 (～年収430万)	2,500	2,500			
				一般所得 II 市町村民税～25.1万円 (～年収850万)	5,000
				上位所得 市町村民税25.1万円～ (年収850万～)	10,000

原則 (単位：円)					
自己負担割合：2割					
*所得の目安は、 夫婦子一人世帯の場合	外来+入院				
	一般	重症(※)	人工呼吸器等装着者		
低所得 I 市町村民税非課税 ～年収80万	1,250		500		
低所得 II 市町村民税非課税 ～年収200万	2,500				
一般所得 I 市町村民税課税以上 ～7.1万円 (～年収430万)	5,000	2,500			
				一般所得 II 市町村民税～25.1万円 (～年収850万)	10,000
				上位所得 市町村民税25.1万円～ (年収850万～)	15,000

※「重症」は、難病の医療費助成制度の「長期かつ高額」のほか、現行基準での重症患者も含む。

食費：負担限度額内で自己負担(実質負担なし)

(参考)健康保険における入院時の食費
・一般世帯：260円/食(この他、所得等に応じ210円、160円)

食費：自己負担なし

食費：1/2を自己負担

小児慢性特定疾病の医療費助成の 対象疾病の見直しについて

対象疾病の考え方

○ 医療費助成の対象疾病は、次の①～③を考慮して選定

- ① 児童期に発症する疾病であること
- ② 次の4つの要件すべてに該当する疾病であること
 - ア 慢性に経過
 - イ 生命を長期にわたって脅かす
 - ウ 長期にわたって生活の質を低下させる
 - エ 長期にわたって高額な医療の負担が続く
- ③ 診断基準・それに準ずるものがある疾病であること

※日本小児科学会において、患者団体からの要望等も参考にして幅広く検討された医療費助成の新規対象疾患の候補を検討の対象とする。

・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にて検討
第15回 7月25日(金) 第16回 7月30日(水)

対象疾病の見直しのポイント

<現行:514(2) → 見直し後:704(56)>

I 対象疾病の見直し (※()は、外数であり、「包括的な疾病」の病名の数を示す 例:1から15に掲げるもののほかの、白血病 等)

- ・ 新規対象疾病の拡大
今回の見直しにおいて、対象を107(2)疾病追加。新たに対象となる患者数は、3～4万人程度を想定。
- ・ 既対象疾病の整理 (514(2)疾病 → 597(54)疾病)
近年の医学的知見を踏まえ既対象疾病についても技術的整理を実施。
また、次のような疾病については、対象から除外 (10疾病)
 - － 小児期では発症しないと考えられるようになった疾病 (①に非該当)
 - － 治療成績の向上により、慢性の経過を取ることがほとんどなくなった疾病 (②アに非該当)
 - － 名称・概念が使われなくなった疾病 (③に非該当) 等

II 疾患群の見直し

- ・ 現行の11の疾患群を整理するとともに、新たな疾患群を追加し、14の疾患群に見直し。
(現行) 血友病等血液・免疫疾患群 → 血液疾患群と免疫疾患群に整理
(新規) 先天異常症候群、皮膚疾患群を新たに追加

新たに対象となる疾病について①

番号	疾患群	疾病名
1	慢性腎疾患群	非典型溶血性尿毒症症候群
2	慢性呼吸器疾患群	特発性間質性肺炎
3	(同上)	肺胞微石症
4	(同上)	閉塞性細気管支炎
5	(同上)	リンパ管腫・リンパ管腫症
6	(同上)	先天性横隔膜ヘルニア
7	慢性心疾患群	肺静脈狭窄症
8	(同上)	フォンタン(Fontan)術後症候群
9	内分泌疾患群	中枢性塩喪失症候群
10	膠原病	全身性エリテマトーデス
11	(同上)	皮膚筋炎・多発性筋炎
12	(同上)	抗リン脂質抗体症候群
13	(同上)	ベーチェット(Behçet)病
14	(同上)	大動脈炎症候群(高安動脈炎)
15	(同上)	多発血管炎性肉芽腫症(ウエジナー(Wegener)肉芽腫症)
16	(同上)	結節性多発血管炎
17	(同上)	顕微鏡的多発血管炎
18	(同上)	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
19	(同上)	再発性多発軟骨炎
20	(同上)	強皮症
21	(同上)	混合性結合組織病
22	(同上)	家族性地中海熱
23	(同上)	クリオピリン関連周期熱症候群
24	(同上)	ブラウ(Blau)症候群 / 若年発症サルコイドーシス
25	(同上)	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症
26	血液疾患群	ファンconi (Fanconi) 貧血
27	(同上)	再生不良性貧血
28	免疫疾患群	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)

番号	疾患群	疾病名
29	神経・筋疾患群	髄膜脳瘤
30	(同上)	脊髄髄膜瘤
31	(同上)	仙尾部奇形腫
32	(同上)	滑脳症
33	(同上)	裂脳症
34	(同上)	全前脳胞症
35	(同上)	中隔視神経形成異常症(ド・モルシア(De Morsier)症候群)
36	(同上)	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群
37	(同上)	先天性水頭症
38	(同上)	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患
39	(同上)	神経皮膚黒色症
40	(同上)	ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)
41	(同上)	フォン・ヒッペル・リンドウ(von Hippel Lindau)病
42	(同上)	コケイン(Cockayne)症候群
43	(同上)	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
44	(同上)	白質消失病
45	(同上)	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
46	(同上)	アペール(Apert)症候群
47	(同上)	クルーゾン(Crouzon)病
48	(同上)	45から47に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症
49	(同上)	遺伝性運動感覚ニューロパチー
50	(同上)	デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー
51	(同上)	エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー
52	(同上)	肢帯型筋ジストロフィー
53	(同上)	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
54	(同上)	シュワルツ・ヤンペル(Schwartz-Jampel)症候群
55	(同上)	ウンフェルリヒト・ルントボルク(Unverricht-Lundborg)病
56	(同上)	ラフォラ(Lafora)病

新たに対象となる疾病について②

番号	疾患群	疾病名
57	(同上)	脊髄小脳変性症
58	(同上)	小児交互性片麻痺
59	(同上)	変形性筋ジストニー
60	(同上)	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
61	(同上)	乳児神経軸索ジストロフィー
62	(同上)	乳児両側線条体壊死
63	(同上)	先天性ヘルペスウイルス感染症
64	(同上)	先天性風疹症候群
65	(同上)	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群
66	(同上)	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎
67	(同上)	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
68	(同上)	多発性硬化症
69	(同上)	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
70	(同上)	重症筋無力症
71	(同上)	脊髄性筋萎縮症
72	(同上)	もやもや病
73	慢性消化器疾患群	家族性腺腫性ポリポージス
74	(同上)	潰瘍性大腸炎
75	(同上)	クローン (Crohn) 病
76	(同上)	急性肝不全 (昏睡型)
77	(同上)	新生児ヘモクロマトーシス
78	(同上)	先天性門脈欠損症
79	(同上)	門脈・肝動脈瘻
80	(同上)	遺伝性膵炎
81	(同上)	短腸症
82	(同上)	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病
83	(同上)	慢性特発性偽性腸閉塞症
84	(同上)	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

番号	疾患群	疾病名
85	(同上)	腸管神経節細胞僅少症
86	(同上)	肝巨大血管腫
87	(同上)	総排泄腔遺残
88	(同上)	総排泄腔外反症
89	先天異常症候群	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群
90	(同上)	ソトス (Sotos) 症候群
91	(同上)	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群
92	(同上)	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
93	(同上)	歌舞伎症候群
94	(同上)	ウィーバー (Weaver) 症候群
95	(同上)	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群
96	(同上)	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群
97	(同上)	アンジェルマン (Angelman) 症候群
98	(同上)	5p-症候群
99	(同上)	4p-症候群
100	(同上)	18トリソミー症候群
101	(同上)	13トリソミー症候群
102	(同上)	ダウン (Down) 症候群
103	(同上)	97から102に掲げるもののほかの、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群、プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く)
104	(同上)	CFC症候群
105	(同上)	マルファン (Marfan) 症候群
106	(同上)	コステロ (Costello) 症候群
107	(同上)	チャージ (CHARGE) 症候群
108	皮膚疾患群	膿疱性乾癬 (汎発型)
109	(同上)	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症I型)

小児慢性特定疾病の新たな医療費助成制度のまとめ

○ 医療費助成の対象疾病の拡大

○ 対象疾病

- ・ 514疾病 → 約700疾病

○ 受給者数

- ・ 約11万人(平成23年度) → 約14.8万人(平成27年度)(試算)

○ 委員会報告書の考え方に基づく医療費助成の事業規模(試算)

年 度	平成23年度(実績)	平成25年度(見込)	平成27年度(試算)
事業費 (国費)	約250億円 (約125億円)	約260億円 (約130億円)	約320億円 (約160億円)

小児慢性特定疾病の医療費助成制度における「指定医」について①

1. 指定医の要件

以下のいずれかの要件を満たす医師であること。

- ① 疾病の診断又は治療に5年以上(※1)従事した経験があり、関係学会の専門医(※2)の認定を受けていること。
- ② 疾病の診断又は治療に5年以上(※1)従事した経験があり、都道府県等が実施する研修を修了していること。

※1 医師法(昭和23年法律第201号)に規定する臨床研修を受けている期間を含む。

※2 (参考)社団法人日本専門医制評価・認定機構では、基本領域18専門医制度とSubspecialty 領域29専門医制度(H26年5月末現在)を承認している。

2. 指定医の職務

- 小児慢性特定疾病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書(医療意見書)を作成すること。
- 患者データ(医療意見書の内容)を登録管理システムに登録すること。

3. 指定の有効期間

「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

小児慢性特定疾病の医療費助成制度における「指定医」について②

指定の申請手続

都道府県知事等

申請

指定

医師

【申請先】

勤務先の医療機関の所在地を管轄する都道府県知事・指定都市市長・中核市市長（以下「都道府県知事等」という。）

※1 申請書の記載事項及び添付文書の案

《記載事項(案)》

- ・ 氏名、住所、生年月日、医籍の登録番号・登録年月日、担当する診療科名
- ・ 指定医の要件に係る事項(専門医名等)
- ・ 勤務先の医療機関の名称と所在地(医療意見書を作成する可能性のある医療機関が複数ある場合は当該医療機関の全て) 等

《添付文書(案)》 * 申請先で確認できる場合は省略可

- ・ 医師免許証の写し
- ・ 指定医の要件を満たしていることが確認できる書類

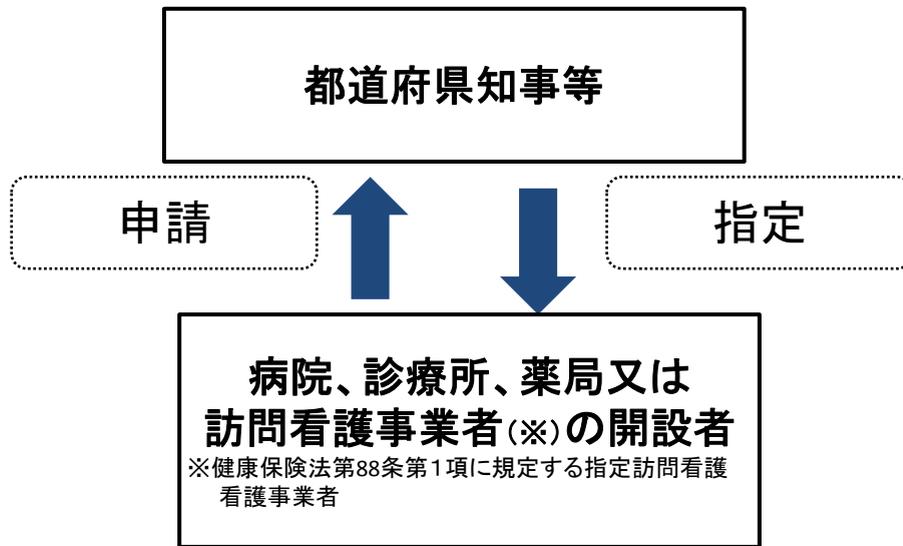
- ◇ 都道府県等において、
①指定医の氏名、②勤務先の医療機関名、
③担当する診療科名
を公表する(HP等における公表で可)。

指定小児慢性特定疾病医療機関について

1. 指定の申請

【指定小児慢性特定疾病医療機関の要件】

- 保険医療機関であること
- 専門医師の配置、設備の状況からみて、小児慢性特定疾病に係る医療の実施につき十分な能力を有する医療機関であること〔現行と同じ〕



- ◇ 都道府県等において、
①医療機関の名称、②所在地
を公示。(HP等における公表で可)

* 申請書の記載事項及び添付文書の案

○記載事項

- ・ 医療機関の名称、所在地
- ・ 開設者の住所、氏名又は名称
- ・ 保険医療機関である旨
- ・ 欠格要件に該当しない旨の誓約 等

○添付文書 ※申請先で確認できる場合は省略可

- ・ 役員名簿

* 欠格要件：

- ・ 申請者が禁固刑以上の刑に処せられ、その執行を受けることがなくなるまでの者であるとき
- ・ 児童福祉法等により罰金刑に処せられ、その執行を受けることがなくなるまでの者であるとき
- ・ 指定小児慢性特定疾病医療機関の指定を取り消され、5年を経過していないとき 等

2. 指定の更新

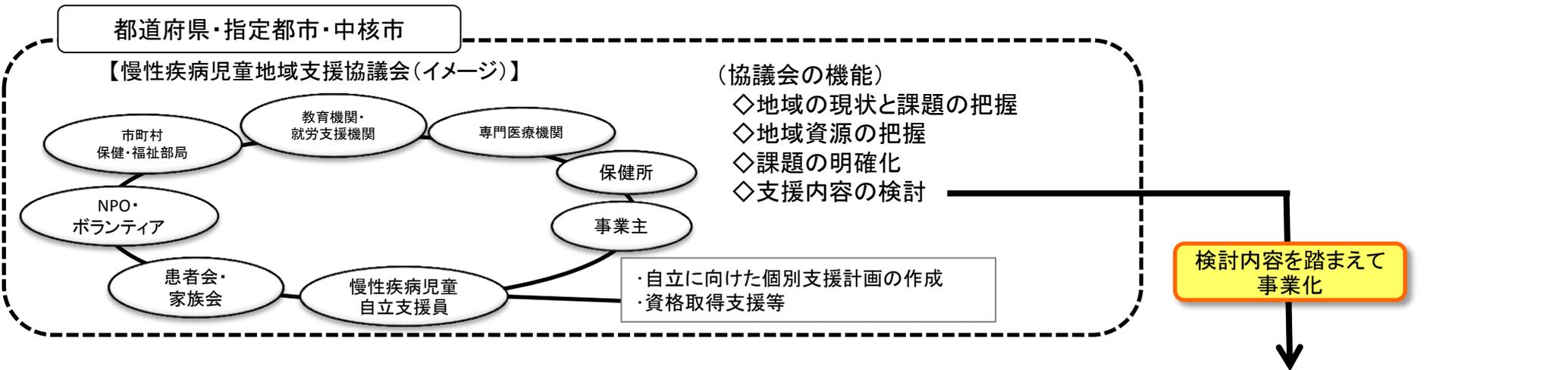
指定小児慢性特定疾病医療機関の指定は、6年ごとの更新制とする。

小児慢性特定疾病児童等の自立支援

※平成26年度予算 約2.5億円
(満年度 約9.4億円)

①慢性疾病児童地域支援協議会運営事業 (平成26年度予算:約0.2億円)

【事業の目的・内容】 地域における小児慢性特定疾病児童等の支援内容等につき、関係者が協議するための体制を整備する。
実施主体:都道府県・指定都市・中核市



②小児慢性特定疾病児童等自立支援事業 (平成26年度予算:約2.3億円)[平成27年1~3月分] (満年度約9.3億円)

【事業の目的・内容】 慢性的な疾病を抱える児童及びその家族の負担軽減及び長期療養をしている児童の自立や成長支援について、地域の社会資源を活用するとともに、利用者の環境等に応じた支援を行う。(法定事業)
実施主体:都道府県・指定都市・中核市

《 必須事業 》

《 任意事業 》

<p>相談支援(必須)</p>	<p>一時預かり、日常生活支援</p>	<p>相互交流支援</p>	<p>就職支援</p>	<p>介護者支援</p>	<p>その他自立支援</p>
<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> 療育相談指導事業 巡回相談指導事業 ピアカウンセリング事業※ <p>※慢性疾患児既養育者による相談支援</p>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> レスパイト 	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> ワークショップの開催 患児同士の交流会 	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> 職場体験 就労相談会 	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> 通院の付き添い支援 	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> 学習支援 身体づくり支援

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（必須事業）

事業の目的

都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等（以下「小慢児童等」という。）とその家族について、適切な療養の確保、必要な情報の提供等の便宜を供与することで、小慢児童等の健康の保持増進及び自立の促進を図る。

また、小児慢性特定疾病児童等自立支援員（以下「自立支援員」という。）による各種支援策の利用計画の作成、関係機関との連絡調整等を実施することにより、自立・就労の円滑化を図る。

相談支援のメニュー

相談支援の具体的な内容としては、以下のものが考えられるが、地域の実情に応じて都道府県等において適切な相談支援体制を整備し、実施。

① 療育相談指導

医師等が医療機関からの療育指導連絡票に基づき、小慢児童等の家族に対して家庭看護、食事・栄養及び 歯科保健に関する指導を行うとともに、福祉制度の紹介、精神的支援、学校との連絡調整、その他日常生活に関し必要な内容について相談を行う。

② 巡回相談指導

現状では福祉の措置の適用が困難なため、やむを得ず家庭における療育を余儀なくされていて在宅指導の必要がある小慢児童等に対し、嘱託の専門医師等により療育指導班を編制し、関係各機関と連絡調整の上出張又は巡回して相談指導を行い、必要に応じ訪問指導を実施する。

③ ピアカウンセリング

小慢児童等の養育経験者が、日常生活や学校生活を送る上での相談や助言を行い、小慢児童等の家族の不安の解消を図る。

④ 自立に向けた育成相談

小慢児童等は、疾病を抱えながら社会と関わるため、症状などの自覚及び家族や周囲との関係構築の方法など、自立に向けた心理面その他の相談を行う。

⑤ 学校、企業等の地域関係者からの相談への対応、情報提供

小慢児童等を受け入れる学校、企業等への相談援助、疾病について理解促進のための情報提供・周知啓発等を行う。

自立支援員による支援の例

① 自立支援に係る各種支援策の利用計画の作成・フォローアップ

小慢児童等の状況・希望等を踏まえ、自立・就労に向け、地域における各種支援策の活用についての実施機関との調整、小慢児童等が自立に向けた計画を策定することの支援及びフォローアップ等を実施。

② 関係機関との連絡調整等

小慢児童等への個別支援として、学校、企業等との連絡調整、各種機関・団体の実施している支援策について情報の提供等を行う。

③ 慢性疾病児童地域支援協議会への参加

慢性疾病児童地域支援協議会の構成員として、協議に参加し、取組の報告及び意見陳述等を行う。

等

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（任意事業①）

療養生活支援事業

目的

小慢児童等及びその家族が地域で安心して暮らすことができるよう、小慢児童等の日中における居場所を確保し、療養生活の改善を図る。

事業内容

医療機関その他の適切な場所において、小慢児童等を一時的に預かり、必要な療養上の管理、日常生活上の世話、その他必要な支援を行う。

＜例＞ ・医療機関等によるレスパイト事業の実施



相互交流支援事業

目的

小慢児童等が相互に交流することで、コミュニケーション能力の向上、情報収集、社会性の涵養等を図り、自立を促進する。

事業内容

相互交流を行う機会の提供及びその他の便宜を供与する。

＜例＞ ・ワークショップ

・小慢児童等同士の交流、小慢児童等と小児慢性特定疾病にり患していた者、他の小慢児童等の家族との交流

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（任意事業②）

就職支援事業

目的

働く意欲がありながら、長期にわたり慢性的な疾病に罹患しているために就労阻害要因を抱えている小慢児童等に対して、地域の関係者が連携して就労の支援や、一般就労の機会の拡大を図り、もって小慢児童等の自立と社会参加の一層の推進を図る。

事業内容

就労に関する必要な支援又は雇用情報の提供を行う。

＜例＞ ・職場体験 ・職場見学 ・就労に向けて必要なスキルの習得支援
・雇用・就労支援施策に関する情報の収集や提供に関すること

介護者支援事業

目的

小慢児童等の介護者の身体的、精神的負担の軽減を図ることにより、小慢児童等の療養生活の改善及び家庭環境の向上を図り、もって小慢児童等の福祉を向上させることを目的とする。

事業内容

介護者の負担軽減に資する必要な支援を行う。

＜例＞ ・小慢児童等の通院等の付添 ・家族の付添宿泊支援
・小慢児童等のきょうだいの預かり支援 ・家族向け介護実習講座 等

その他の自立支援事業

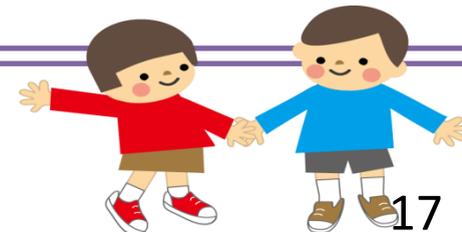
目的

慢性的な疾病を抱えるため、学校生活などでの教育や社会性の涵養に遅れが生じ、自立を阻害されている児童等について上記に掲げる事業以外の必要な支援を行う。

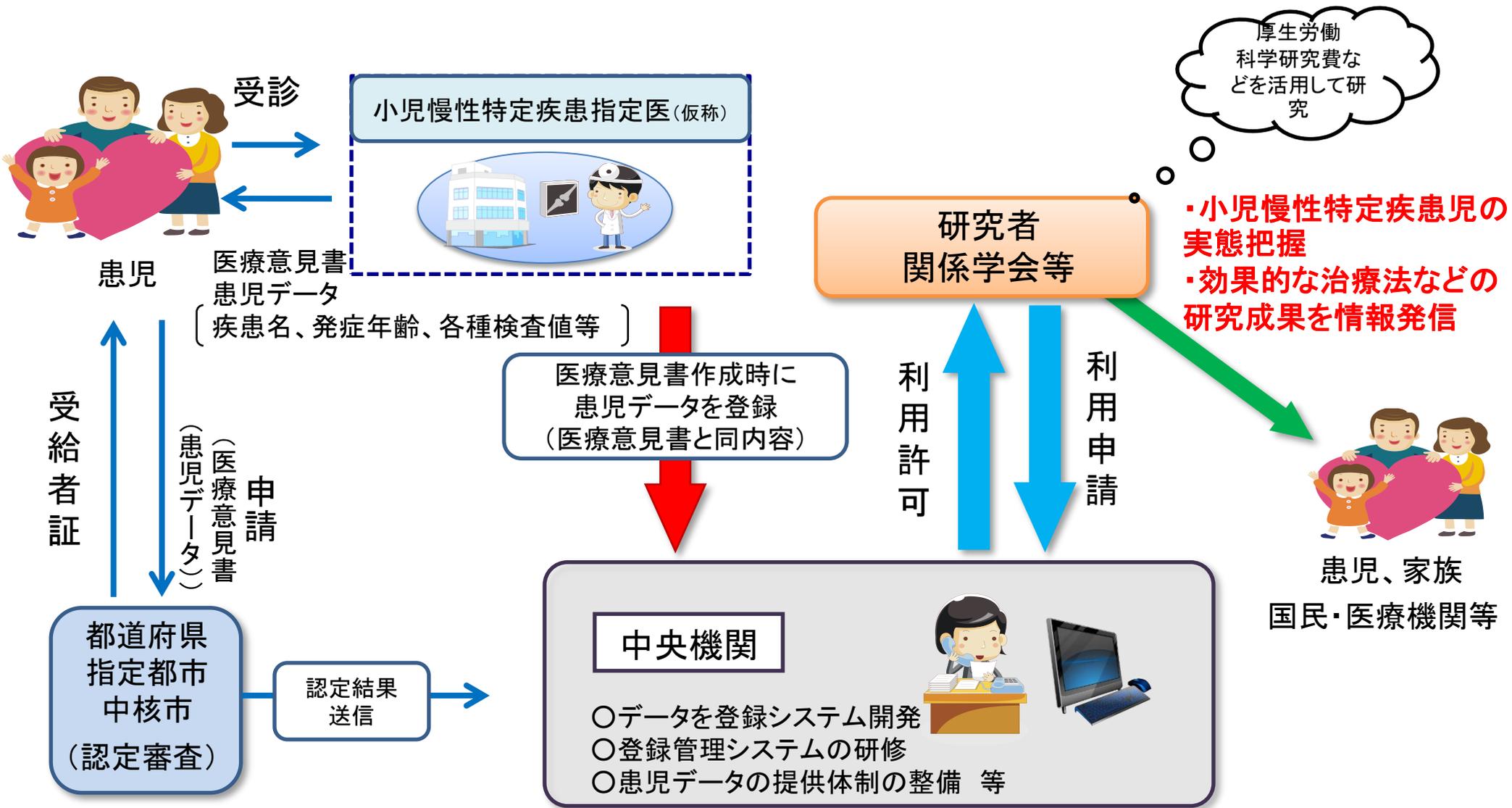
事業内容

自立に必要な支援を行う。

＜例＞ ・長期入院等に伴う学習の遅れ等についての学習支援 ・身体作り支援
・自立に向けた健康管理等の講習会 ・コミュニケーション能力向上支援 等

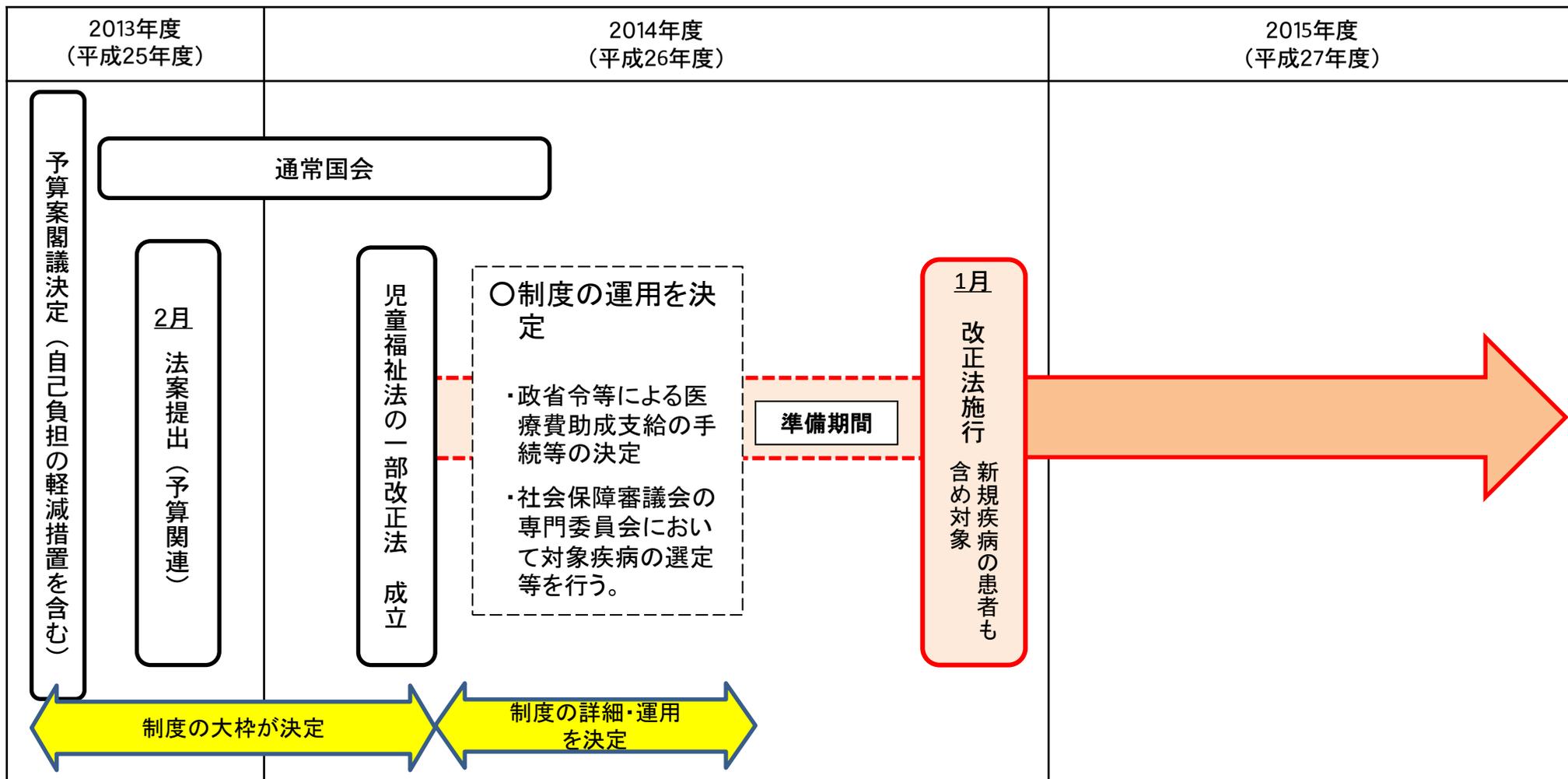


新たな小児慢性特定疾患登録管理システム(イメージ)



(注) 受給者証は1年ごとの更新制であり、患児データも1年ごとに中央機関に送付され蓄積される。

小児慢性特定疾病対策に係る法律の施行について



○ 平成27年1月～：既存疾病と新規疾病について、新たな医療費助成を実施

- ・「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」(平成25年法律第112号)において、必要な措置を「平成26年度を目途に講ずる」とされていること、及び新規疾病の選定には準備期間が必要であることを踏まえ、平成27年1月から施行。

都道府県医師会難病・小児慢性特定疾病担当理事連絡協議会（事前質問）

【難病】

	大分類	小分類	質問
1	申請・認定	潰瘍性大腸炎 パーキンソン病	<p>「難病の患者に対する医療等の法律の第三章 第一節 第五条第1項では支給認定を受けた指定難病（難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、（中略）指定するものをいう。」とあり、省令での患者数の制限が規定されている。</p> <p>受給者証所持者数では平成 24 年で潰瘍性大腸炎は 143,733 人、パーキンソン病は 108,803 人と発表されている。</p> <p>2 つの疾病は年々急激に増加しており、今後も増加して行くと思込まれる。</p> <p>2 つの疾病は将来的に指定難病から外される危惧がないか。</p> <p>どれくらいの人数になると、指定除外の対象になるのか。</p>
2	経過措置	大都市特例	<p>難病の患者に対する医療等の法律の第四十条 大都市の特例（指定都市に適応があるものとする）について、附則第一条 二で「施行開始は平成 30 年 4 月 1 日」となっている。小児慢性特定疾病では平成 27 年 1 月 1 日からであるが、難病の患者に対する医療等法律の大都市の特例を送らせた理由は何か。</p>
3	指定医	研修	<p>指定医 ・ 協力難病指定医の受ける研修について</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 効率的で効果的な研修とする必要がある <p>①最先端の研究成果をどのように難病指定医（研修）に伝えるのか。</p> <p>②どのくらいの機会を確保すればよいのか。</p> <p>③どのくらいの日時が拘束されるのか。</p>
4	特定医療費支給 認定申請書	記載方法	<p>特定医療費（指定難病）支給認定申請書（新規・更新）の中段あたりに、「境界層 該当・非該当」と記載があるが、この境界層とは具体的にどのような状態を示すものなのか。</p>
5	医療受給者証	指定医療機関	<p>患者の手元に受給者証が到着後、受給者証に記載されていない指定医療機関を受診する場合、どのような手続きが必要か。</p>

【小児慢性特定疾病】

	大分類	小分類	質問
1	指定医	地方単独事業	難病に含まれない県単独事業の小児慢性疾患については、それぞれの県独自の基準で運用され、指定医の要件は適応されないと理解してよいか。
2	自己負担管理額 管理表	取扱い	指定医療機関受診時に患者又は家族が自己負担管理額管理表の持参を失念した場合、当該医療機関はどのように対応すればよいか。
3	指定医	診断書作成	小児慢性特定疾病と特定疾患治療研究事業（指定難病）と重複している疾患については、小児慢性特定疾病の申請に必要な診断書は（小児慢性特定疾病における）指定医だけでなく、難病指定医においても診断書を作成することは可能か。