

# 指定難病の要件について

平成26年7月28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<sup>(注)</sup>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

○ 以下のように整理してはどうか。

- ① 原因が不明、病態が未解明な疾患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 二次性のものは、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としてはどうか。
  - 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してはどうか。

## 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

- 以下のように整理してはどうか。
  - 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、以下のように整理してはどうか。
  - 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、以下のようにしてはどうか。
  - 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

○ 以下のように整理してはどうか。

- ① 客観的な指標については、画像検査や遺伝子解析の結果、生理学的検査、病理所見のみではなく、視診、聴診、打診、触診等によって医学的に他覚的所見として判断されるものを含めるものとする。
- 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、客観的な指標により診断されることが明らかであり、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認めたもの。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ととしてはどうか。
- 診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意することとしてはどうか。
  - 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こととしてはどうか。
  - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を医学的な観点から反映させて定める。
  - 疾患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。
  - 疾患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 疾患領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾患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患については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。

(参考)

現行の医療費助成の対象疾患のうち重症度分類等を勘案して認定している12疾患

【疾患名】

【認定対象の考え方】

劇症肝炎

昏睡Ⅱ度以上の肝性脳症等

パーキンソン病

Yahr分類3度以上、かつ生活機能障害度が2度以上

後縦靭帯骨化症

日常生活への支障及び上肢、下肢運動機能が低下したもの

表皮水疱症

接合部型及び栄養障害型のみ

広範脊柱管狭窄症

生活機能障害度が2度以上

原発性胆汁性肝硬変

無症候性以外のもの

重症急性膵炎

軽症ならびに中等症は対象外

特発性間質性肺炎

重症度分類にてⅢ度以上

網膜色素変性症

重症度分類にてⅡ度以上

神経線維腫症Ⅰ型

重症度分類にてStage 4以上

バッド・キアリ症候群

門脈圧亢進所見のある症例に限定

黄色靭帯骨化症

日常生活への支障及び上肢、下肢運動機能が低下したもの

# 現行の医療費助成の対象疾患の重症度分類①

## ●パーキンソン病で用いている重症度分類

Yahr分類3度以上、かつ生活機能障害度が2度以上

Hoehn&Yahr重症度

0度	パーキンソニズムなし
1度	一側性パーキンソニズム
2度	両側性パーキンソニズム
3度	軽～中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害あり。日常生活に介助不要。
4度	高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうにか可能
5度	介助なしにはベッド又は車椅子生活



生活機能障害度

1度	日常生活、通院にほとんど介助を要しない
2度	日常生活、通院に部分的介助を要する
3度	日常生活に全面的介助を要し、独立では歩行起立不能



① 部分的介助を要する

## ●特発性間質性肺炎で用いている重症度分類

新重症度分類	安静時動脈血酸素分圧	6分間歩行時 SpO <sub>2</sub>
I	80Torr 以上	
II	70Torr 以上 80Torr 未満	90%未満の場合はIIIにする
III	60Torr 以上 70Torr 未満	90%未満の場合はIVにする (危険な場合は測定不要)
IV	60Torr 未満	測定不要



注釈
健康な人とはほぼ同等
通常の日常動作は可能
軽度の運動でも症状が出現する
運動が難しい



② 軽度の運動が制約される

## 現行の医療費助成の対象疾患の重症度分類②

### ●後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症で用いている重症度分類

(※画像所見で骨化が証明され、しかもそれが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴うもの。運動機能障害は下表で評価・認定する。)

表：日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髄症治療成績判定基準(抜粋)

#### I 上肢運動機能

0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。
1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。
2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。
3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。
4. 正常

注1 きき手ではない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする。

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

#### II 下肢運動機能

0. 歩行できない。
1. 平地でも杖又は支持を必要とする。
2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。
3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。
4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

(※頸髄症：I、IIいずれかが2点以下。ただし、I、IIの合計点が7点でも手術治療を行う場合は認める。  
胸髄症あるいは腰髄症：IIが2点以下。ただし、3点でも手術治療を行う場合は認める。)

## 現行の医療費助成の対象疾患の重症度分類③

### ● 網膜色素変性症で用いている重症度分類

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: 矯正視力・視野ともに, 良好な方の眼の測定値を用いる。

### 特定疾患治療研究事業の対象範囲

診断基準により網膜色素変性症と診断された者のうち, 重症度分類の II, III, IV 度の者を対象とする。

## 疾患領域毎の重症度分類等の例

### ●循環器領域で用いられるNYHA分類

I 度	心疾患があるが、身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないもの。
II 度	心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの；安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、上記の愁訴が発現するもの。
III 度	心疾患があり、身体活動が著しく制約されるもの；安静時には愁訴はないが、比較的軽い日常労作でも、上記の主訴が出現するもの。
IV 度	心疾患があり、いかなる程度の身体労作の際にも上記愁訴が出現し、また、心不全症状、または、狭心症症候群が安静時においてもみられ、労作によりそれらが増強するもの。

### ●肝臓領域で用いられるChild-Pugh分類

項目 \ ポイント	1点	2点	3点
脳症	ない	軽度	時々昏睡
腹水	ない	少量	中等量
血清ビリルビン値 (mg/dl)	2.0未満	2.0～3.0	3.0超
血清アルブミン値 (g/dl)	3.5超	2.8～3.5	2.8未満
プロトロンビン活性値 (%)	70超	40～70	40未満

各項目の点数の合計で分類する。

分類	点数
A	5～6点
B	7～9点
C	10～15点