

# 難病対策の改革に係る進捗状況について

# 難病対策の改革に関する経緯

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
	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	2月17日	社会保障・税一体改革大綱
	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)
	8月6日	社会保障制度改革国民会議 報告書
	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)」が第185回国会(臨時会)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	第186回国会(常会)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)
	10月21日	指定難病(第一次実施分)を告示(厚生労働省告示第393号)
	11月12日	「難病の患者に対する医療等に関する法律施行令及び施行規則」公布(政令第358号、厚生労働省令第121号)
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の施行(110疾病について医療費助成を開始)

# 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。

## 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)

## ○ 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)

※ 難病対策委員会報告書(平成25年12月13日)の考え方に基づいた試算

# 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)

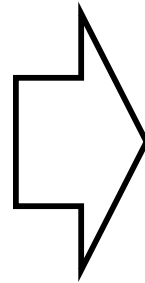
(単位:円)

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（※） （70歳未満）（単位：円）	
自己負担割合：3割	
外来+入院	
低所得者 （住民税非課税）	35,400円 [多数該当24,600円]
標準報酬月額 26万円以下	57,600円 [多数該当44,400円]
標準報酬月額 28万～50万円	80,100円+（医療費－ 267,000円）×1% [多数該当44,400円]
標準報酬月額 53万～79万	167,400円+（医療費－ 558,000円）×1% [多数該当93,000円]
標準報酬月額 83万円以上	252,600円+（医療費－ 842,000円）×1% [多数該当140,100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**

（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）

**食費：全額自己負担**

**食費：全額自己負担**

※ 平成27年1月1日以降の算定基準額。



# 既認定患者における難病の新たな自己負担について

特定疾患治療研究事業 (旧事業) (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	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		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: 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)

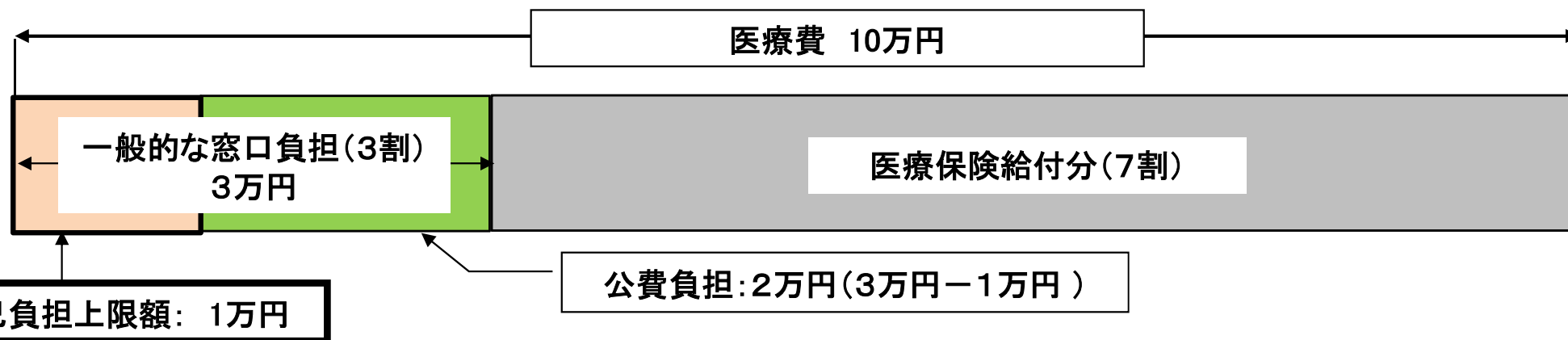
※1 新規認定患者については、原則の負担限度額が当初から適用される。  
 ※2 症状の程度が重症度分類等で一定以上に該当しない者(経過措置期間中は医療費助成の対象となるが、経過措置終了後は高額な医療費が継続して必要な患者を除き、医療費助成の対象外)。  
 ※3 ( )内の数値は、平成23年度における受給者数及び全受給者(783,875人)に対する構成割合。

# 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)

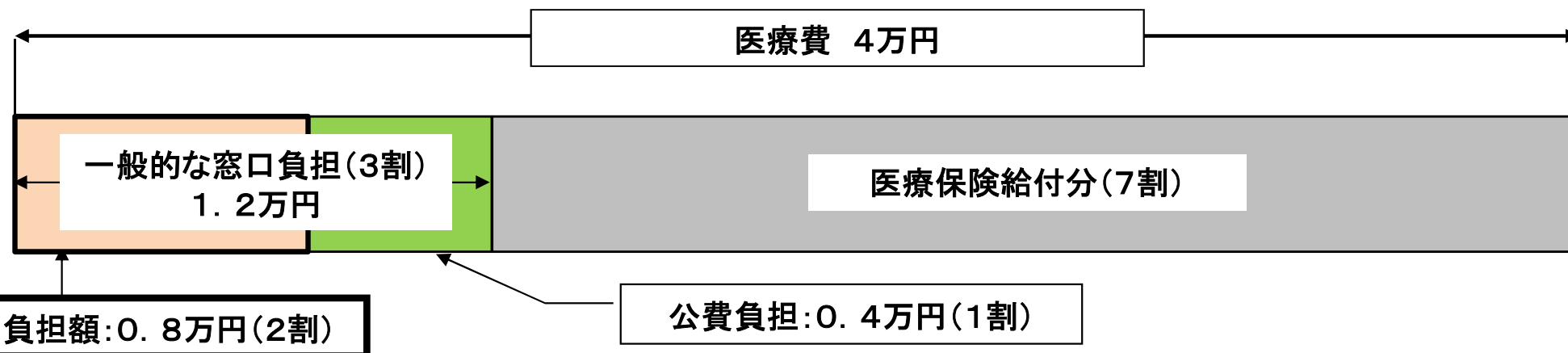
特定医療費の支給に当たっては医療保険制度、介護保険制度による給付を優先する(保険優先制度)。通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割を患者が自己負担することになるが、特定医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額(月額)までとなる。

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)



# 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。

## 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。

# 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

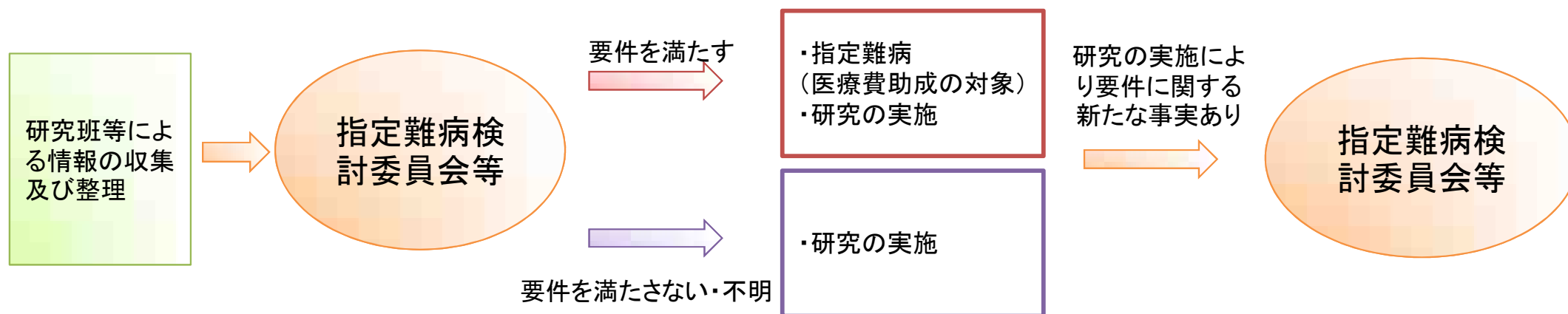
- 都道府県知事は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。
- 診療方針等に沿って良質かつ適切な特定医療を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

## 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。

# 指定難病の検討の進め方(原則)

1. 指定難病の検討にあたって、難病に関する基礎的な情報を、厚生労働科学研究費補助金事業における研究班等で収集、整理する。
2. 指定難病検討委員会において、これまでに研究班等が整理した情報をもとに、医学的見地より、個々の疾病について、指定難病の各要件を満たすかどうかの検討を行う。
  - ※ 指定難病とされるためには、「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とする」、「患者数が人口の0.1%程度に達しない」、「客観的な診断基準等が確立している」の5要件を満たすことが必要。
3. 指定難病検討委員会の検討の結果を、厚生科学審議会疾病対策部会に報告する。
4. 疾病対策部会において、指定難病について審議を行い、具体的な病名などを決定する。
  - ※1 参考人として患者の立場を代表する者が出席する。
  - ※2 疾病対策部会の議決をもって厚生科学審議会の決定となる。
5. 厚生労働大臣が指定難病を指定する。
6. 厚生労働大臣による指定後も、研究を継続し、指定難病の各要件の評価に影響を及ぼすような新たな事実が明らかとなった場合には、指定難病検討委員会において見直しを行う。



# 指定難病の拡充について

56疾病

旧事業(特定疾患治療  
研究事業)の対象疾病

- ・追加 45疾病増
- ・整理・細分化 12疾病増
- ・要件を満たさない 3疾病減

110疾病

約300疾病

- 平成26年7月28日 指定難病検討委員会の開催
- 8月27日 第一次実施分指定難病案のとりまとめ  
(平成27年1月からの実施分)
- 10月21日 第一次実施分指定難病告示
- 平成27年 1月 1日 医療費助成を開始(第一次実施)
- 1月23日 指定難病検討委員会の再開(第二次実施分)
- 2月～ 個別疾患の検討
- 3月 指定難病に関する一定の整理  
パブリックコメント  
学会に意見聴取
- 5月 指定難病案のとりまとめ
- 平成27年夏 医療費助成を開始(第二次実施)

# 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)人口のおおむね0.1%程度と厚生労働省令において規定。

医療費助成の対象

# 第1次実施分 指定難病(平成26年10月21日厚生労働省告示第393号)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	スティーヴンス・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、旧事業（特定疾患治療研究事業）において医療費助成の対象（56疾病）となっていた疾病。



# 第1次実施分 指定難病(平成26年10月21日厚生労働省告示第393号)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

## 【重症度分類】

難病法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、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する。

※ 備考に「特定疾患」と記載のあるものは、旧事業（特定疾患治療研究事業）において医療費助成の対象（56疾病）となっていた疾病。

# 疾病名対比表

疾病番号	特定疾患(旧事業)	指定難病
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	—
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	—
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	特定疾患(旧事業)	指定難病
21	アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
22	後縦靭帯骨化症	後縦靭帯骨化症
23	ハンチントン病	ハンチントン病
24	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	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(汎発型)
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	—
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	特定疾患(旧事業)	指定難病
43	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
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チー
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)	スティーヴンス・ジョンソン症候群
		中毒性表皮壊死症
55	黄色靭帯骨化症	黄色靭帯骨化症
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
		クッシング病
		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		

※ 第1次実施分の指定難病として告示された疾病名と旧事業の医療費助成(特定疾患治療研究事業)における対象疾病(特定疾患)との名称の比較

※※ 網掛けの疾病は、旧事業の医療費助成(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、旧事業の医療費助成(特定疾患治療研究事業)によるもの。

## 第二次実施分指定難病の検討対象について(イメージ)

難治性疾患克服研究事業において研究されてきた疾病(約500疾病)

今回検討対象の疾病(情報が得られた疾病)(610+56疾病※)

第一次実施  
分指定難病  
110疾病

第二次実施分指定難病

小児慢性特定疾病の対象疾病(704+56疾病※)

※56疾病は包括病名

# 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病①(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

1	Alagille症候群	33	Rapillon-Lefevre症候群	61	アンドロゲン不応症	89	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫
2	Angelman症候群	34	Richner-Hanhart症候群	62	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	90	ウエスト症候群
3	ATR-X症候群	35	Shwachman-Diamond症候群	63	異形成性腫瘍	91	ウェルナー症候群
4	Auditory neuropathy spectrum disorder	36	Silver-Russell症候群	64	萎縮型加齢黄斑変性	92	ウォルフラム症候群
5	Beckwith-Wiedemann症候群	37	Sotos症候群	65	萎縮腎(尿路奇形が原因のものは除く)	93	エーラス・ダンロス症候群
6	Bloom症候群	38	Tリンパ芽球性リンパ腫	66	萎縮性甲状腺炎	94	エカルディーグティエール症候群
7	Bリンパ芽球性リンパ腫	39	T細胞リンパ芽球性白血病	67	異所性甲状腺	95	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
8	CDA	40	Usher症候群	68	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群	96	エプスタイン(Ebstein)病
9	Coffin-Siris症候群	41	VATER症候群	69	イソ吉草酸血症	97	エプスタイン症候群
10	Cronkhitte-Canada症候群	42	VIP産生腫瘍	70	一過性骨髄異常増殖症	98	エマヌエル症候群
11	DBA	43	Wolf-Hirschhorn症候群	71	遺伝性間質性肺炎	99	炎症性動脈瘤形成症候群
12	EEC症候群	44	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	72	遺伝性球状赤血球症	100	円錐角膜
13	Ellis-van Creveld症候群	45	アイカルディ症候群	73	遺伝性ジストニア	101	黄斑部毛細血管拡張症
14	Fisher症候群	46	アイザックス症候群	74	遺伝性女性化乳房	102	横紋筋肉腫
15	Fuchs角膜内皮変性症	47	悪性胸腺腫	75	遺伝性膝炎	103	大田原症候群
16	Galloway Mowat症候群	48	悪性黒色腫	76	遺伝性対側性色素異常症	104	オカルト黄斑ジストロフィ
17	Gorlin症候群	49	悪性骨巨細胞腫	77	遺伝性鉄芽球性貧血	105	オスラー病
18	IgG4関連疾患	50	悪性神経鞘腫	78	遺伝性非クロム親和型パラガングリオーマ	106	オロト酸尿症
19	LCAT欠損症	51	悪性ラブドイド腫瘍	79	遺伝性フルクトース不耐症	107	カーニー複合
20	Menkes病	52	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	80	遺伝性ポルフィリン症	108	外耳中耳奇形に伴う難聴
21	Microscopic Colitis症候群	53	アトピー性脊髄炎	81	インスリノーマ	109	外胚葉形成不全免疫不全症
22	MODY5病	54	アポリポ蛋白A-I欠損症	82	インスリン受容体異常症A型	110	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
23	Naxos病	55	有馬症候群	83	インスリン受容体異常症B型	111	外リンパ瘻
24	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病	56	アルカプトン尿症	84	インスリン様成長因子1(IGF1)不応症	112	寡巨大糸球体症
25	occipital horn症候群	57	アルドステロン合成酵素欠損症	85	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4欠損症	113	角膜内皮機能不全(水疱性角膜症)
26	PCDH19関連症候群	58	アルポート症候群	86	ウィーバー(Weaver)症候群	114	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群
27	Pendred症候群	59	アレキサンダー病	87	ウィリアムズ(Williams)症候群		
28	Perry症候群	60	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)	88	ウィルソン(Wilson)病		
29	Pradaer-willi症候群						
30	QT延長症候群						
31	QT短縮症候群						
32	RAPADILINO症候群						

## 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病②(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

115	下垂体腺腫	143	環状20番染色体症候群	174	巨赤芽球性貧血	201	原発性高シュウ酸尿症
116	ガストリノーマ	144	完全大血管転位症	175	強直性脊椎炎	202	原因不明消化管出血
117	家族性Ⅲ型高脂血症	145	完全房室ブロック	176	胸膜肺芽腫	203	限局性皮質異形成
118	家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)	146	肝内胆管減少症	177	偽落屑角膜内皮症	204	顕在性二分脊椎
119	家族性若年性高尿酸血症性腎症	147	肝内結石症	178	ギラン・バレー症候群	205	原発性アルドステロン症
120	家族性腺腫性ポリポーシス	148	眼皮膚白皮症	179	筋型糖原病	206	原発性局所多汗症
121	家族性地中海熱	149	間葉性異形成胎盤	180	筋強直性ジストロフィー	207	原発性リンパ浮腫
122	家族性動脈瘤・解離	150	紀伊ALSPDC	181	筋ジストロフィー	208	高IgD症候群
123	家族性突然死症候群	151	気管支腫瘍	182	筋チャンネル病	209	高カイロミクロン血症
124	家族性良性慢性天疱瘡	152	気管支喘息	183	クラインフェルター	210	膠芽腫
125	褐色細胞腫	153	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	184	クリグラール・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	211	硬化性萎縮性苔癬
126	滑脳症	154	キサントチン尿症	185	グリセロール尿症	212	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)
127	滑膜肉腫	155	偽性偽性副甲状腺機能低下症	186	グルカゴノーマ	213	好酸球性筋膜炎
128	カテコラミン感受性多形性心室頻拍	156	偽性低アルドステロン症	187	グルコーストランスポーター1欠損症症候群	214	好酸球性膿疱性毛包炎
129	化膿性無菌性関節炎壊疽性膿皮症	157	偽性副甲状腺機能低下症	188	グルコース6リン酸脱水素酵素欠乏症	215	好酸球性副鼻腔炎
130	歌舞伎症候群	158	ギッテルマン(Gitelman)症候群	189	グルタル酸血症1型	216	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー(Goodpasture)症候群)
131	鎌状赤血球症	159	気道狭窄	190	グルタル酸血症2型	217	甲状腺癌
132	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	160	脚ブロック	191	けいれん重積型(二相性)急性脳症	218	甲状腺クリーゼ
133	ガラクトキナーゼ欠損症	161	急性壊死性脳症	192	劇症1型糖尿病	219	口唇赤血球症
134	カルシフィラキシス	162	急性肝不全(昏睡型)	193	血管新生黄斑症	220	高チロシン血症
135	カルチノイド症候群	163	急性巨核芽球性白血病	194	血球貪食性リンパ組織球症	221	後天性赤芽球癆
136	川崎病	164	急性骨髄性白血病、最小分化	195	血小板減少症(脾機能亢進症による)	222	孔脳症
137	肝外門脈閉塞症	165	急性骨髄単球性白血病	196	血小板放出機構異常症	223	高プロリン血症
138	肝芽腫	166	急性赤白血病	197	血小板無力症	224	高メチオニン血症
139	肝型糖原病	167	急性前骨髄球性白血病	198	結節性硬化症	225	膠様滴状角膜ジストロフィ
140	肝細胞癌	168	急性大動脈症候群	199	血友病A	226	コケイン症候群
141	間質性膀胱炎	169	急性単球性白血病	200	血友病B	227	骨髄異形成症候群
142	冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)	170	急性網膜壊死			228	骨髄線維症
		171	急速進行性糸球体腎炎			229	骨軟骨腫症
		172	胸郭不全症候群			230	骨肉腫
		173	狭心症				

## 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病③(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

231	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	256	周期性血小板減少症	279	神経節膠腫	310	頭蓋咽頭腫
232	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	257	周期性四肢麻痺	280	神経節腫	311	頭蓋内胚細胞腫瘍
233	コレステリルエステル転送蛋白欠損症 (CETP)	258	周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA: periodic fever, aphthous, stomatitis, pharyngitis, cervical adenitis)	281	神経皮膚黒色症	312	スタージー・ウェーバー症候群
234	混合型脈管奇形	259	周産期心筋症	282	神経フェリチン症	313	ステロイド依存性感音難聴
235	混合性胚細胞腫瘍	260	周産期の難聴	283	腎血管性高血圧	314	スミス・マゲニス症候群(SMS)
236	鰓弓耳腎症候群 (BOR)	261	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症	284	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	315	性索間質性腫瘍
237	左心低形成症候群	262	絨毛癌	285	進行性骨化性線維異形成症	316	脆弱X症候群関連疾患
238	三尖弁狭窄症	263	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	286	進行性心臓伝導障害	317	成熟B細胞リンパ芽球性白血病
239	三尖弁閉鎖症	264	上衣腫	287	進行性ミオクロームステんかん	318	成熟B細胞リンパ腫
240	三尖弁閉鎖不全症	265	上咽頭癌	288	腎コロボーマ症候群	319	成熟を伴う急性骨髄性白血病
241	サブテロメア微細構造異常症	266	松果体腫	289	腎細胞癌	320	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
242	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群	267	小眼球症	290	心室細動	321	成人一次性ネフローゼ症候群
243	色素性乾皮症	268	症候群性頭蓋縫合早期癒合症	291	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	322	成人型ランゲルハンス細胞組織球症
244	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む)	269	掌蹠角化症	292	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	323	声帯溝症
245	自己免疫性出血病XIII	270	小児悪性ローランド・シルビウスてんかん	293	侵襲性歯周炎		成長ホルモン (GH) 不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症を除く)
246	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	271	静脈奇形	294	腎静脈血栓症	324	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因による)
247	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	272	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症および関連症候群	295	新生児小児特発性血栓症	325	瀨川病
248	視床下部過誤腫	273	心筋梗塞	296	新生児糖尿病	327	脊索腫
249	シスチン尿症	274	神経芽腫	297	腎性低尿酸血症	328	脊髄空洞症
250	システロール血症	275	神経細胞移動異常症	298	腎性尿崩症	329	摂食障害
251	紫斑病性腎炎	276	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	299	心臓腫瘍	330	線維形成性小円形細胞腫瘍
252	脂肪萎縮症	277	神経鞘腫	300	腎動静脈瘻	331	線維肉腫
253	脂肪萎縮性糖尿病	278	神経節芽腫	301	腎尿管結石	332	前眼部形成異常
254	脂肪肉腫			302	心房細動	333	前駆B細胞リンパ芽球性白血病
255	若年性骨髄単球性白血病			303	心房粗動	334	潜在性HTLV-1感染関連疾患
				304	腎無形成	335	前縦靱帯骨化症
				305	腎明細胞肉腫	336	腺腫様甲状腺腫
				306	膝芽腫	337	先天性フィブリノーゲン欠乏症
				307	髄芽腫		
				308	髄膜腫		
				309	髄膜脳瘤		

## 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病④(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

338	先天性横隔膜ヘルニア	370	早期発症型炎症性腸疾患	401	タンジール病	432	内耳自己免疫疾患
339	先天性核上性球麻痺	371	早期ミオクロー脳症	402	単純性潰瘍・腸管ベーチェット病	433	内臓錯位症候群
340	先天性角膜混濁	372	総排泄腔遺残症	403	単心室症	434	中條-西村症候群
341	先天性角膜ジストロフィ	373	総排泄腔外反	404	弾性線維性仮性黄色腫	435	那須ハコラ病
342	先天性肝線維症	374	僧帽弁狭窄症	405	短調症候群	436	軟骨芽腫
343	先天性魚鱗癬	375	僧帽弁閉鎖不全症	406	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群	437	軟骨肉腫
344	先天性高インスリン血症	376	ターナー	407	胆道閉鎖症	438	難治性巨大肝血管腫
345	先天性厚硬爪甲症	377	第V因子欠乏症	408	致死性骨異形成症	439	難治性視神経炎
346	先天性修正大血管転位症	378	第VII因子欠乏症	409	遅発性内リンパ水腫	440	難治性脳形成症外傷
347	先天性水頭症	379	第X因子欠乏症	410	中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群)	441	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
348	先天性全身性リポジストロフィー	380	第XI因子欠乏症	411	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	442	乳児神経軸索ジストロフィー
349	先天性大脳白質形成不全症	381	第XII因子欠乏症	412	中枢性塩喪失症候群	443	乳児両側線条体壊死
350	先天性胆道拡張症	382	第XIII因子欠乏症	413	中枢末梢連合脱髄症	444	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
351	先天性腸性肢端皮膚炎	383	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	414	中性脂肪蓄積心筋血管症	445	尿細管性アシドーシス
352	先天性嚢胞性肺疾患	384	第14番染色体母親性ダイソミー症候群	415	腸間膜静脈硬化症候群	446	尿酸トランスポーター異常症
353	先天性白皮症	385	退形成性星細胞腫	416	低形成腎	447	尿素サイクル異常症
354	先天性風疹症候群	386	胎児性癌	417	低ホスファターゼ病	448	ヌーナン症候群
355	先天性プロトンポンプ欠乏症	387	胎児胸水	418	低レニン性低アルドステロン症	449	ネイル・パテラ(Nail-Patella)症候群(爪膝蓋症候群)
356	先天性ヘルペスウイルス感染症	388	胎児尿路閉塞性疾患	419	デント病	450	ネフロン瘦
357	先天性ミオパチー	389	大動脈弁狭窄症	420	動静脈奇形	451	粘膜逸脱症候群
358	先天性無痛症	390	大動脈弁閉鎖不全症	421	洞不全症候群	452	脳表ヘモシタリン沈着症
359	先天性門脈欠損症	391	ダウン(Down)症候群	422	特発性ステロイド性骨壊死症	453	脳髄黄色腫
360	先天性葉酸吸収不全症	392	タウンズ・ブックス症候群	423	特発性角膜内皮炎	454	嚢胞線維症
361	先天性横軸形成不全症	393	唾液腺癌	424	特発性後天性全身性無汗症	455	バーター(Bartter)症候群
362	先天性両側傍シルビウス裂症候群	394	多胎芽腫	425	特発性耳石器障害	456	ハートナップ(Hartnup)病
363	先天白内障	395	多嚢胞性異形成腎	426	特発性周辺部角膜潰瘍	457	肺動脈弁閉鎖不全症
364	先天緑内障	396	多発奇形・発達遅滞	427	特発性正常圧水頭症	458	肺動脈弁狭窄症
365	前頭側頭葉変性症	397	多発性肝嚢胞	428	特発性肺ヘモジデロシス	459	肺胞蛋白症
366	全前脳胞症	398	多発性内分泌腫瘍症1型	429	突発性難聴	460	肺胞低換気症候群
367	仙尾部奇形腫	399	多発性内分泌腫瘍症2型	430	ドラベ症候群	461	肺胞微石症
368	線毛機能不全症候群(カルタゲナー Kartagener症候群を含む)	400	多脾症候群	431	トリプルA症候群	462	白質消失病
369	早期再分極症候群						

## 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病⑤(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

463	橋本病	488	不安定ヘモグロビン症	515	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	539	慢性動脈周囲炎
464	バセドウ(Basedow)病	489	フィブロンекチン腎症	516	変形性筋ジストニー	540	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)
465	バルデー・ビードル症候群	490	フェニルケトン尿症	517	片側巨脳症	541	慢性肺疾患
466	バレー・ジェロルド症候群	491	フォン・ヒッペル・リンドウ病	518	片側けいれん片麻痺てんかん症候群	542	慢性肺性心
467	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	492	フォンウィルブランド(von Willebrand)病	519	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)	543	ミオクロニー欠神てんかん
468	反復胞状奇胎	493	フォンタン(Fontan)術後症候群	520	胞巣状軟部肉腫	544	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
469	肥厚性硬膜炎	494	複合カルボキシラーゼ欠損症	521	乏突起神経膠腫	545	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群(AME症候群)
470	肥厚性皮膚骨膜炎	495	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)	522	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫	546	ミトコンドリア遺伝性難聴
471	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	496	副甲状腺機能亢進症	523	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	547	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
472	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	497	副甲状腺欠損症	524	ポッター(Potter)症候群	548	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
473	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	498	副腎腺腫	525	膜性増殖性糸球体腎炎	549	未分化大細胞リンパ腫
474	ビタミンD抵抗症、ビタミンD依存症	499	副腎皮質結節性過形成	526	まだら症	550	未分化肉腫
475	ビッカースタッフ型脳幹脳炎	500	副腎皮質癌	527	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	551	未分化胚細胞腫
476	非典型性良性小児部分てんかん	501	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	528	マリネスコ・シェーグレン症候群	552	脈絡叢乳頭腫
477	非特異性多発性小腸潰瘍症	502	腹膜偽粘液腫	529	マルファン症候群	553	無βリポ蛋白血症
478	ヒポキサンチン Guanin ホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レスシュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群)	503	ブルガダ症候群	530	慢性移植片対宿主病	554	無甲状腺症
479	びまん性汎細気管支炎	504	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	531	慢性活動性EBV感染症	555	無セルロプラスミン血症
480	肥満低換気症候群	505	プロピオン酸血症	532	慢性骨髄性白血病	556	無脾症候群
481	びまん性星細胞腫	506	プロリダーゼ欠損症	533	慢性骨髄単球性白血病	557	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症
482	びまん性特発性骨増殖症	507	分泌顆粒放出異常症	534	慢性再発性多発性骨髄炎	558	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)
483	びまん性絨毛膜羊膜ヘモジデロシス	508	平滑筋肉腫	535	慢性腎盂腎炎	559	メープルシロップ尿症
484	ヒルシュスプルング病	509	閉塞性細気管支炎	536	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)	560	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
485	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	510	閉塞性尿路疾患	537	慢性腎不全(腎腫瘍による)	561	メチルグルタコン酸尿症
486	ファロー(Fallot)四徴症	511	ヘパリン起因性血小板減少症	538	慢性痔炎	562	メチルマロン酸血症
487	ファンコニ貧血	512	ヘモクロマトーシス			563	メニエール病
		513	ペルーシド角膜辺縁変性症				
		514	ペルオキシソーム				



## 指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病⑥(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

564	メビウス症候群
565	毛細血管拡張性運動失調症
566	網膜芽細胞腫
567	毛様細胞性星細胞腫
568	モビッツ(Mobitz)2型ブロック
569	モワット・ウイルソン症候群
570	薬剤性過敏症症候群
571	ヤング・シンプソン症候群
572	ユーイング(Ewing)肉腫
573	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
574	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
575	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
576	痒疹・皮膚掻痒症
577	ラスムッセン症候群
578	卵黄嚢腫
579	ランゲルハンス細胞組織球症
580	卵精巢性性分化疾患
581	卵巣形成不全
582	ランドー・クレフナー症候群
583	リジン尿性蛋白不耐症
584	リドル(Liddle)症候群
585	リフラウメニ病
586	リポイドタンパク症
587	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
588	両側性特発性感音難聴
589	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング(Taussig-Bing)奇形を除く)
590	リンパ管奇形

591	リンパ管腫症・ゴーハム病
592	類天疱瘡
593	レーベル病
594	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
595	レット症候群
596	裂脳症
597	レノックス・ガストー症候群および関連症候群
598	レリーワイル症候群
599	ロイス・ディーツ症候群
600	ロー症候群
601	ロスムンドトムソン症候群
602	ワールデンブルク症候群
603	1p36欠失症候群
604	2型糖尿病
605	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
606	4p-症候群
607	5p-症候群
608	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
609	22q11.2欠失症候群
610	46,XX性分化疾患

### + 包括病名56疾病

※左記の610疾病以外に、包括的な病名として小児慢性特定疾病の中で、「1から15に掲げるもののほかの白血病」(数字は小児慢性特定疾病の表記であり、当該リストの番号とは一致しない。)のような形で規定されている疾病が56疾病ある。

# 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27年度予算案:101億円】

## 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

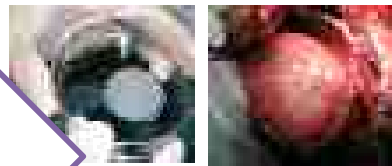
等

情報提供  
連携

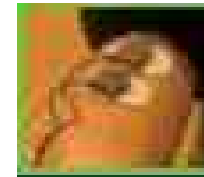
## 難治性疾患実用化研究事業

○ 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

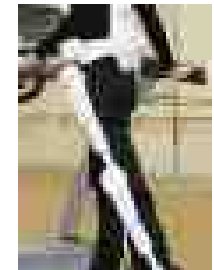
小児重症拡張型心筋症への骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療等【例示】



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】



- ・ 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

データの登録等



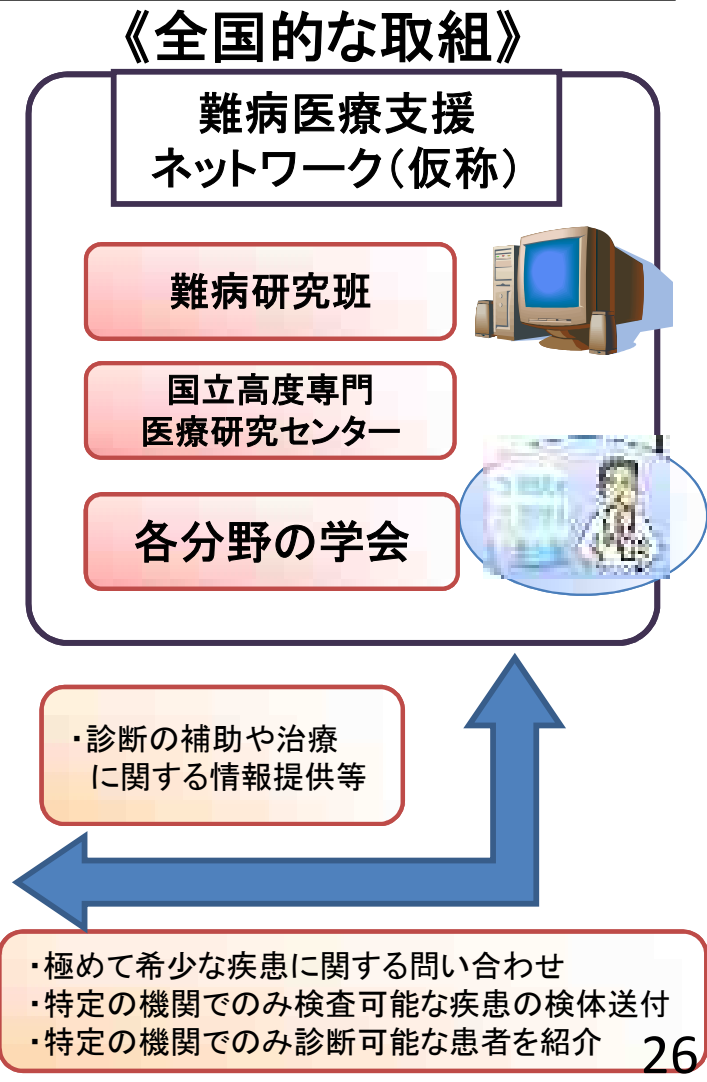
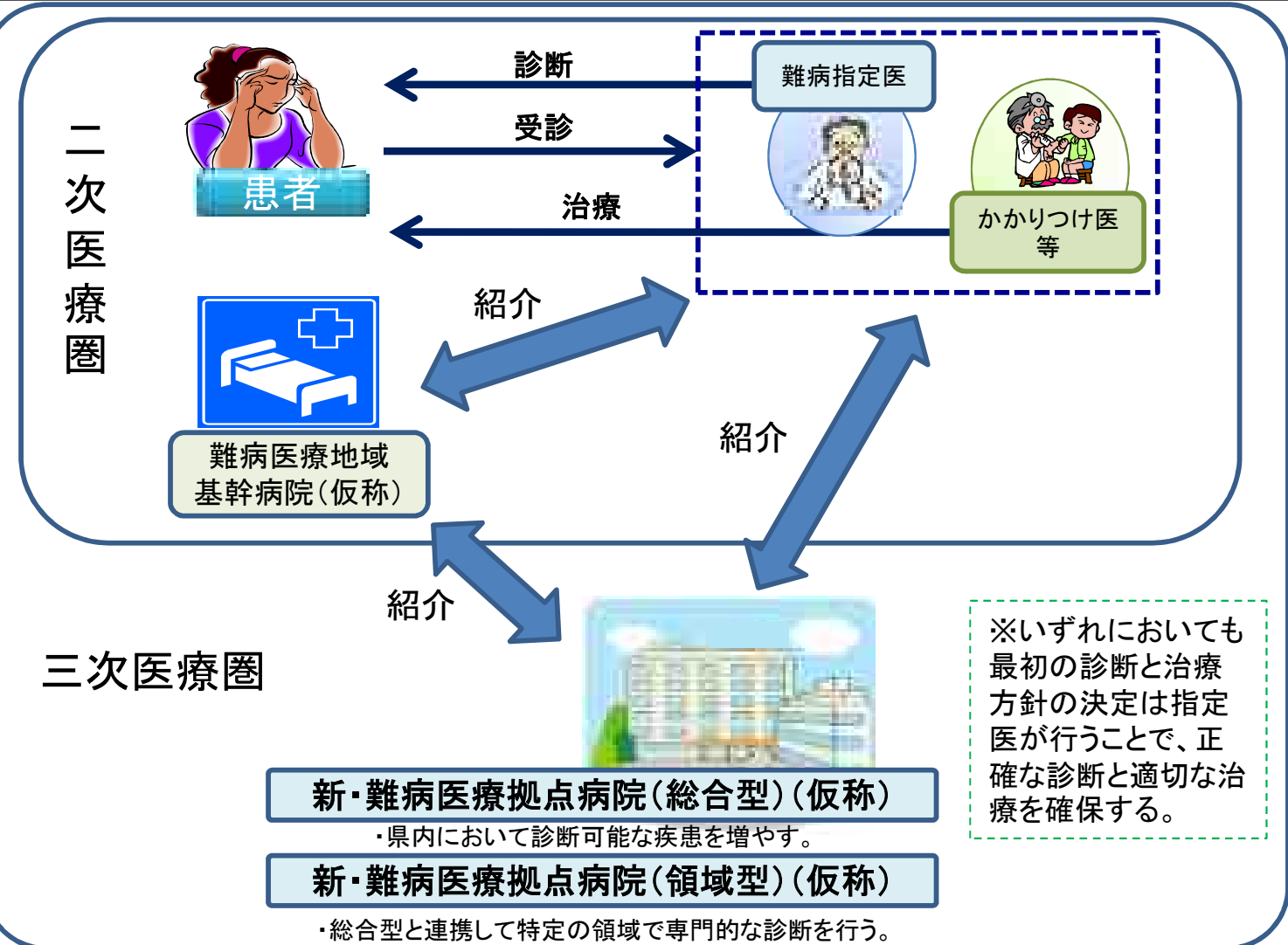
難病患者

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)

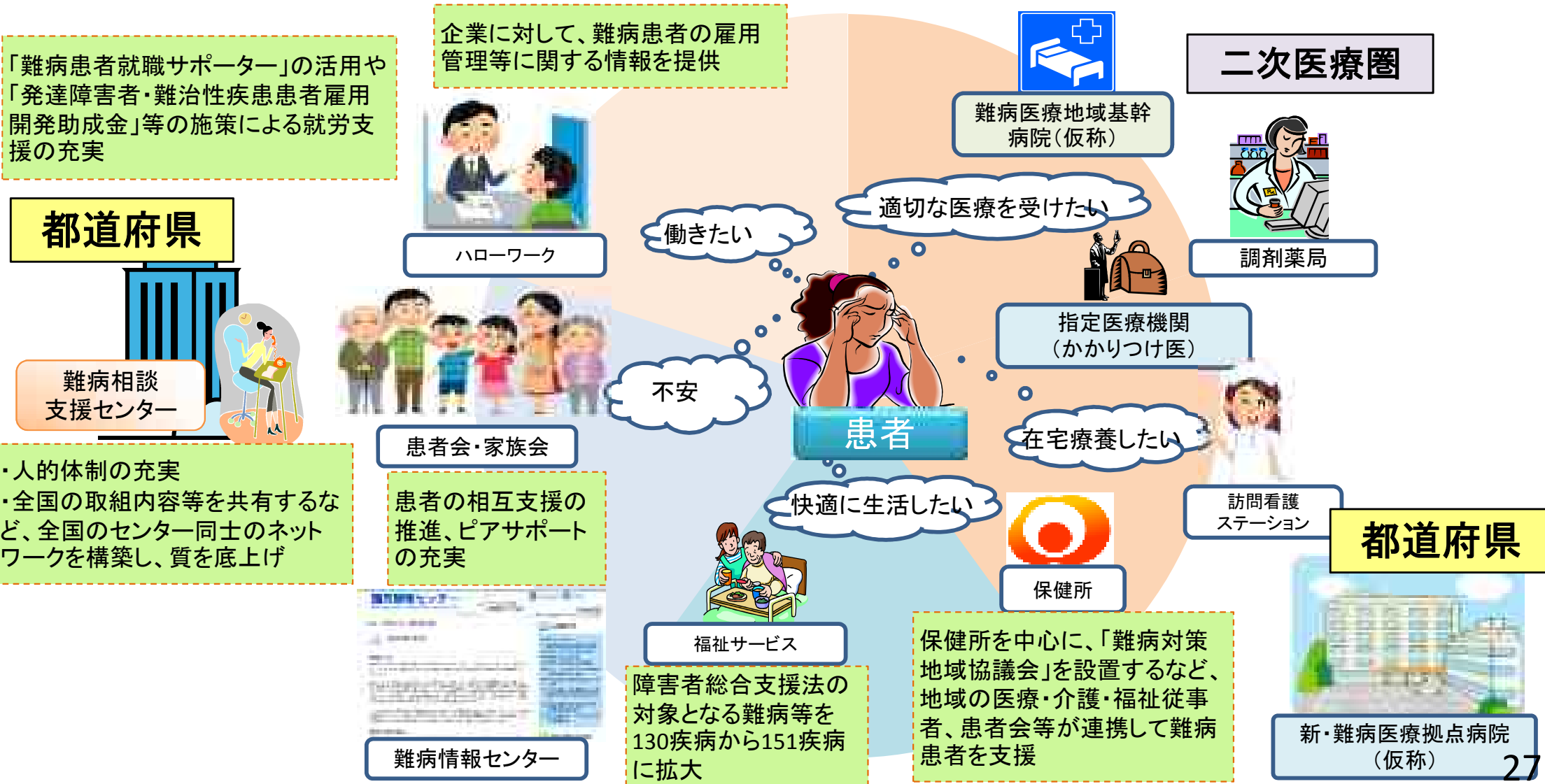
- 正しい診断や、適切な治療が行える医療提供体制の構築
  - ・「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」を三次医療圏ごとに原則1か所以上、「新・難病医療拠点病院(領域型)(仮称)」を適切な数を指定
  - ・「難病医療地域基幹病院(仮称)」を二次医療圏に1か所程度指定する。
  - ・国立高度専門医療研究センター、難病研究班、それぞれの分野の学会等が連携して「難病医療支援ネットワーク(仮称)」を形成し、全国規模で正しい診断ができる体制を整備



# 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。



# 平成27年度難病対策予算(案)について(概要)

	(平成26年度予算額)		(平成27年度予算(案))
① 医療費の自己負担の軽減	608億円	→	1,119億円
・難病医療費等負担金	168億円		1,111億円
・特定疾患治療研究事業による医療費補助	440億円		8億円
② 地域における保健医療福祉の充実・連携	8億円	→	9億円
・難病相談支援センター事業	3.2億円		3.1億円
・難病医療提供体制整備事業	1.5億円		1.3億円
・難病患者地域支援対策推進事業	1.5億円		1.2億円
・難病対策の推進のための患者データ登録整備事業	0.3億円		0.6億円
③ 調査研究の推進	104億円	→	103億円
・難治性疾患克服研究事業	101億円		101億円
・希少疾病用医薬品等の開発支援	3億円		3億円
合計	719億円 (112億円)	→	1,230億円 (112億円)
			(下段は、①の難病医療費関係を除いた合計額)

(注) 計数は、それぞれ四捨五入によっているため、端数において合計と合致しないものがある。