

資料目次

資料 1	今後のスケジュール	1
資料 2	難病の定義、範囲の在り方	2
資料 3	医療費助成の在り方	4
資料 4	難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方	8
資料 5	難病研究の在り方	13
資料 6	小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方	16

今後のスケジュール（案）

7月 3日（火） 第21回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
難病研究・医療WG及び難病在宅看護・介護等WGに
おける検討状況の報告、審議

7月17日（火） 第22回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
WGの報告を踏まえた論点の審議

8月 第23回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
中間報告（案）の審議

厚生科学審議会疾病対策部会

9月以降 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における審議
を踏まえ、必要に応じて難病研究・医療WG及び難病在宅
看護・介護等WGを開催

なお、7月3日（火）第21回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会の
「難病研究・医療WG及び難病在宅看護・介護等WGにおける検討状況の報告」
については、本日の審議も踏まえ、両WGにおける提出資料及び主な意見を基
に事務局で資料を整理し、両WGの座長による確認を経た上で報告させていた
だく予定。

難病の定義、範囲の在り方

1. 「難病」の定義

- 難病対策として取り上げるべき疾病の範囲については、「難病対策要綱」（昭和47年10月厚生省）において、①原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病、②経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病との整理が示されている。

一方、特定疾患の定義については、「今後の難病対策の在り方について」（中間報告）（平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）において、①症例が比較的少ないために全国的な規模で研究を行わなければ対策が進まない、②原因不明、③効果的な治療法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）の4要素が示されている。

いわゆる希少性の要件についてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 希少性の要件は必要であり、一般的に治りにくいとか、いろいろな負担の大きい疾病というよりは、比較的まれな疾病を中心に難病対策を進めるべき。
- ◇ 「難病対策要綱」で示された社会的な側面もきちんととらえた定義をしていくべき。研究という側面だけで希少性を入れてしまうのではなく、もっと幅広く難病対策をとらえるべき。

- 「難病」の範囲（外縁）を明確化するためには、国内学会等で承認された診断基準が一応確立している等、疾患概念が明らかであることが必要ではないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 「疾患概念が明らかであること」が必要ということになると、今は病名もわからない、診断基準も治療法もなかなかはっきりしないということで本当に苦しんでいる患者は、「難病」の定義から外すという議論になる。
- ⇒ 医療費助成等の具体的な事業を念頭に置いた場合、一定の疾患概念がないと対象を特定できないので、事業が展開しにくいという意味であって、難病対策から除外するという趣旨ではない。【事務局】
- ◇ 同じような病気にもかかわらず、病名が異なるために対象から除外されることがないように、定義を規定するときに類縁疾患をグループとして規定するなど、工夫をすべき。

2. 障害者総合支援法案との関係

現在国会審議中の「地域社会における共生の実現に向けて新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律案」では、障害者の範囲に、難病等により障害がある者が加えられ、障害者総合支援法案の第4条第1項において、「治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者であって十八歳以上であるもの」が新たに規定されることとなっている。

難病対策における「難病」の定義と、この政令で定める疾病の範囲との関係をどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 政令で定める疾病については、基本的に広く含めていただきたい。
- ◇ 「難病」の定義と個別施策（医療費助成、福祉サービス、治療研究など）の対象は分けて議論をするべき。

医療費助成の在り方

1. 医療費助成の基本的な考え方

(1) 福祉的な側面

- 「難病」に罹患した患者の中には重篤かつ慢性の症状に苦しみ、治療法が未確立のため、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となっている者が存在する。

このため、一般的な高額療養費制度だけでは十分な負担軽減を図ることができず、医療費助成により患者の医療費の更なる負担軽減を図ることについてどう考えるか。

- 高額となる医療費の負担軽減の観点から見た場合、がんなど他の慢性疾患と比較して難病についてのみ、医療費助成することについてどのように考えるか。

(2) 社会的・公共的な側面

- 「難病」は、発症する確率は非常に低いものの、国民の誰もが発症する可能性がある。

また、「難病」は症例数が少なく、各医療機関・研究機関の個別の研究に委ねていては必要な症例が不足し、その原因の究明、治療方法の開発等に困難をきたすおそれがある。

こうした観点から、医療費助成を行うことにより患者の受療を促進するとともに、治療研究を推進する観点から、希少な症例の全国的なデータの集積を行うことについてどう考えるか。

- 希少な症例の全国的なデータの集積を行う観点から見た場合、現行のように原則として対象疾患の患者すべてに医療費助成を行うことについてどのように考えるか。
- 上記のような考え方を採る場合、希少性の要件は必須となるが、その際、平成9年3月に出された「特定疾患対策懇談会 特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告」において、国内の患者数が概ね5万人未満を目安とすることが適当という考え方が示されていることについて、どう考えるか。
- 米国及び欧州における「希少疾患」の「希少性」の判断基準からすれば、「国内の患者数が概ね5万人未満」という我が国の基準は、適当なのか。
- 医療費助成とその他の施策において希少性の要件に差を設けることは考えられるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 医療費助成には家計が破綻しないように生活を支援するという福祉的な側面があるので、研究的な側面ときちんと分けて制度設計してほしい。
- ◇ 特定疾患治療研究事業は治療研究よりも福祉的な色彩が強くなってきており、治療研究のデータは精度が低い。治療研究に役立てるため、データの精度を高めるべき。
- ◇ 一般的な高額療養費制度をきちんと機能させることにより負担の軽減を図るべき。

2. 医療費助成の基本的な枠組み

- 公平性の確保の観点から、「難病」の定義、範囲に関する基本的な考え方を踏まえつつ、現行のように医療費助成の対象疾患を絞り込むのではなく、一定の基準（例えば、重症度）に基づき対象患者を認定することについてどう考えるか。その際、小児慢性特定疾患治療研究事業との関係についてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 現在の特定疾患治療研究事業の対象疾患と対象外の疾患との公平性の観点から、できるだけ幅広い疾患を医療費助成の対象とするよう、見直しを行うべき。
- ◇ 重症度に応じてというのは、やはり一つ基準としては入れないといけない。希少・難病と認定されたら無差別に保障されるという制度はおかしい。
- ◇ 進行する疾患や症状に波がある疾患の場合、軽症のときに医療費助成の対象とすべきかどうか検討すべき。検討にあたっては、疾患ごとに、進行するのか、症状に波があるのか整理する必要がある。また、症例データの収集についても、研究の観点から、重症者のデータだけでよいのか、軽症者の例も必要なのか、整理すべき。

- 公正性の確保の観点から、認定の適正化を行う必要があるが、どのような仕組みが考えられるか。例えば、あらかじめ指定された専門医の診断を要件とすることや指定医療機関での受診とすることについてどう考えるか。また、疾患ごとの治療ガイドラインを策定することにより治療の標準化を行うことについてどう考えるか。

＜WGにおける主な意見＞

- ◇ 専門医が診断基準に基づいてきちんと診断すべきであり、適正な診断・治療を確保するためには、専門医を取り入れることが必要。
- ◇ 医療費助成の対象は対象疾患に固有の治療に限定し、対象疾患に関係しない治療は助成の対象外とすべき。
- ◇ 対象疾患に関係しない治療であっても症状全体に影響が出るおそれがあるので、患者の立場としては、そのような治療を医療費助成の対象外とすることは慎重に考えてほしい。
- ◇ 医療費助成の対象となると、高額な薬であっても全額公費負担なので安易に使ってしまうという問題がある。その患者にとって最も効果的かつ経済的な治療が施されるような仕組みが必要ではないか。
- ◇ 治療の標準化というのは、患者にとって大変ありがたい反面、治療ガイドラインでさまざまな新しい試みを縛ってしまう懸念がある。
- ◇ 現在医療費助成の対象となる治療が地域によって異なっているため、全国一律の基準を作るべき。
- ◇ 治療ガイドラインについては、家庭医がある程度理解して、内容を簡単にかみ砕いて患者に説明できるようなレベルまでいてもらいたい。
- ◇ 現在受給者証の更新が10月なので、業務が一時期に集中する問題がある。誕生日ごとに更新する仕組みにしてはどうか。また、臨床調査個人票については、医師が書かなくてはならない項目と他の医療従事者が書いてもよい項目を区別し、医師の負担を軽減する仕組みが必要ではないか。

- 他制度との均衡の確保の観点から、給付水準（公費で負担される額）の見直しを検討することについてどう考えるか。

＜主な検討事項＞

- ・ 入院時食事療養費、入院時生活療養費
- ・ 薬局での保険調剤
- ・ 対象患者が負担する一部負担額（高額所得者、重症患者の取扱い）

＜WGにおける主な意見＞

- ◇ 難病の特性を踏まえた特別な対策が必要であり、必ずしも他制度と同様にする必要はないのではないかと。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 米国及び欧州における「希少疾患」の「希少性」の判断基準からすれば、「国内の患者数が概ね5万人未満」という我が国の基準は、適当なのか。(再掲)
- 「今後の難病対策の在り方について(中間報告)」(平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)において、「(医療費助成の)対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある」とされていることについて、どう考えるか。

難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方

1. 新・難病医療拠点病院の設置

- 現行の、重症難病患者の入院施設の円滑な確保のため設置されている「難病医療拠点病院」制度に代わり、難病に係る診断、治療等の医療の質や専門医の分布にばらつきがあることから、難病医療の質の確保のため、概ね全ての難病に対し総合的な高度専門医療を提供することができる医療機関として、原則、都道府県に一カ所、「新・難病医療拠点病院」を設置してはどうか。
- 特に希少な疾患については、患者に対して適確な診断、治療を行うためには拠点化が必要ではないか。
- さらに、新・難病医療拠点病院と連携し、(二次医療圏を念頭とした)地域の難病医療の提供、関連施設(病院、診療所、介護施設等)との連携や在宅療養サービス提供医療従事者への人材養成等を担う「難病医療地域基幹病院(仮称)」も併せて整備する必要があるのではないか。

<新・難病医療拠点病院の役割として考えられる主な事項>

- ・ 各都道府県における適切な難病医療(診断含む)の提供
- ・ 病診連携の要として、他の医療機関からのコンサルトへの対応
- ・ 難病医療に携わる人材の養成(難病の専門医師、看護師等)
- ・ 治療法の研究開発の推進
- ・ 難病患者登録の実施
- ・ 難病医療専門相談(遺伝子診断、遺伝カウンセリング、セカンドオピニオン等)

<WGにおける主な意見>

- ◇ 現行の難病医療拠点病院は神経難病が中心なので、新・難病医療拠点病院は幅広い難病を診療できる病院を指定する必要がある。
- ◇ 県によっては、特定機能病院が難病医療の拠点になっていないが、すべての特定機能病院は難病医療についてしっかりした体制を組むべき。
- ◇ 特定機能病院を新・難病医療拠点病院に、現行の難病医療拠点病院を地域基幹病院にして、日常的な診療はかかりつけ医が担うという形がうまくいくのではないか。

2. 地域における難病の治療連携の推進（在宅看護・介護等WGと共通）

- 地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか。
- そのためには、研究班、学会等の成果を活用して、疾患毎の標準的な検査・治療ガイドラインを定期的に作成・普及することも必要ではないか。
- 地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏毎に、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置してはどうか。
- 地域難病医療連絡協議会〈仮称〉には、拠点病院や家庭医、福祉、介護サービス事業者等との調整窓口として、難病医療専門員を難病医療地域基幹病院〈仮称〉に配置してはどうか。

3. 在宅難病患者への支援の充実

- 在宅で療養する難病患者が、訪問看護・介護等の制度を、より適切に利用できるように検討を進める必要があるのではないか。（詳細は難病在宅看護・介護等WGで議論）
- 地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置してはどうか。（再掲）

<WGにおける主な意見>

- ◇ 専門医が診断と治療方針の決定を行うことを義務づけるとともに、家庭医が日常的な治療を適切に行うように家庭医を指定する仕組みが必要ではないか。
- ◇ 専門医と家庭医の連携を図ることが必要。また、専門看護師や相談員との連携も必要。
- ◇ 地域に専門医がない場合に専門医を派遣する仕組みが必要。近隣の特定機能病院から専門医を派遣してはどうか。専門医の派遣の仕方や離島の対応は地域難病医療連絡協議会で議論してもらえばよい。
- ◇ 現在、家庭医が難病の治療を避ける傾向があるため、専門医の業務が過大になっている。専門医と家庭医のネットワークを構築することと、ネットワークに対してインセンティブを付加することが必要。
- ◇ 医師の事務的な業務を補佐する人の養成と、各疾患に対する知識・経験が豊富な看護師の養成が必要。
- ◇ 患者にはできるだけ良い治療を受けたい、いつも専門医に診てもらいたいという気持ちがあるので、これを理解した上で、治療内容の決定方法や専門

医と家庭医の連携を考えるべき。

- ◇ 患者と病院の相性が合わない場合もあることも念頭において、医療機関の指定について検討すべき。また、遠方の専門医のところへ一生懸命行くことが闘病へのインセンティブになっていることもあるので、これに代わるインセンティブをどうするのか考えるべき。
- ◇ 地域難病医療連絡協議会が二次医療圏ごとになると、当事者参加は人的に厳しい面も出てくる。
- ◇ 学会と研究班が協力して専門医を養成する仕組みが必要ではないか。
- ◇ 専門医は現在社会的にきちんとした資格として認識されていないが、この社会的認知度を高め、活用することが必要ではないか。また、専門医の一層の質の向上を図る必要があるのではないか。
- ◇ 難病情報センターだけでなく、最新の治療情報等を積極的に情報提供する仕組みが必要。
- ◇ 患者に専門医や専門病院がどこにあるのか情報提供する仕組みが必要。
- ◇ 医師が患者に治療内容を分かりやすく説明することや、患者に治療内容を分かりやすく伝える相談員のような者について検討すべきではないか。
- ◇ 「難病医療専門員」という名称は誤解を生むので、再検討してもらいたい。

4. 難病治療研究センター〈仮称〉の設置

特に極めて希少な疾患については、全国的にも患者数が数名と言う場合もあり、国として、これら希少疾患に対し、高度専門的な対応ができるセンターを設置してはどうか。

＜センターの役割として考えられる主な事項＞

- ・国内における最高峰の難病治療研究の実施・推進
- ・各難病医療拠点病院等のバックアップ機能（医療相談、照会等への対応）
- ・難病に関する全国の治験情報の発信
- ・難病研究の国際的な連携の拠点

＜WGにおける主な意見＞

- ◇ 難病医療拠点病院を強化すれば、難病治療研究センター〈仮称〉を設置する必要はないのではないかと。超希少な疾患については、疾患ごとにセンターを決めることも考えられる。
- ◇ 高度な専門性を持つセンターは必要であるが、センターは箱物ではなく、専門家をつなぐネットワークとした方が有効に機能するのではないかと。

5. 難病患者登録の実施

- 難病患者の発症状況や長期予後の把握、治療効果の評価等を行い、難病医療の質を高めるため、医療研究機関を主体とした、難病患者登録を実施してはどうか。
- 現行の臨床調査個人票は精度に問題があるため、これを廃止し、国内、国際的な治験等治療法の開発研究に資する水準の新たな難病患者登録制度とし、難病医療拠点病院〈仮称〉で、登録を実施してはどうか。
- 登録データを分析した結果について、関係者に広く公表する仕組みを構築すべきではないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 特定疾患治療研究事業は治療研究よりも福祉的な色彩が強くなってきており、治療研究のデータは精度が低い。治療研究に役立てるため、データの精度を高めるべき。(再掲)
- ◇ 患者の症例データを他の医療機関でも閲覧できるシステムを構築し、専門医と家庭医の連携や救急搬送の場合などに役立てることが考えられる。その際、患者の病状の把握のための症例登録システムと医療費助成の認定のための症例登録システムを分けることによって、データの正確性を担保すべき。正確なデータを全国的に収集できれば、研究にとっても貴重な資料となる。
- ◇ 進行する疾患や症状に波がある疾患の場合、軽症のときに医療費助成の対象とすべきかどうか検討すべき。検討にあたっては、疾患ごとに、進行するのか、症状に波があるのか整理する必要がある。また、症例データの収集についても、研究の観点から、重症者のデータだけでよいのか、軽症者の例も必要なのか、整理すべき。(再掲)
- ◇ 臨床調査個人票を配布して書き込むのではなく、今はITの時代なので、全部Webで入力すべき。
- ◇ 難病医療の拠点病院化と難病患者登録は表裏一体をなすものであり、拠点病院制度がうまくいくためには、Web登録という形での患者登録の制度化が必要である。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 新・難病医療拠点病院（総合型）については、現行の拠点病院が果たしている機能をそのまま移管するのではなく、他の医療機関で診断がつかないような様々な領域の難病患者に対し高度専門的な診断・治療を行う拠点的な機能を持たせることについてどう考えるか。

また、都道府県の実情に応じて疾患群別の拠点病院（特定領域型）を設置できるようにすることについてどう考えるか。

引き続き現行の拠点病院にも一定の機能を果たしていただくことについてどう考えるか。その場合、当該病院が果たすべき役割は何か。

いずれの場合も難病患者の症例登録は新・難病医療拠点病院（総合型に限る。）が担うことについてどう考えるか。

- 前回のWGにおいて、「地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか」との提案をしたところであるが、具体的な方法としてどのような方法が考えられるか。

- 前回のWGにおいて、「地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏ごとに、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置」することを提案したところであるが、二次医療圏ごとに、保健所を中心として地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置し、保健所が家庭医、福祉、介護サービス事業者等の関係機関のネットワークの構築を担うことについてどう考えるか。

- 個別の退院調整については、基本的に医療機関を中心に対応することとし、対応困難なケースについては、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉のネットワークを活用して対応方法を検討することについてどう考えるか。

- 一方、難病医療コーディネーター（難病医療専門員改め）は、入院患者の退院調整を行うとともに、在宅難病患者の受入れの調整を行うことについてどう考えるか。

難病研究の在り方

1. 難病医療研究の対象について

- 研究の対象については、幅広く全ての希少・難治性疾患を対象とすべきではないか。
- 臨床調査研究分野と研究奨励分野の区分けについてどのように考えるか。

2. 難病医療研究の重点化について

- 難病医療研究の最終目標として、治療法開発、創薬を重点的に目指すべきではないか。
- 効果的な創薬につなげるため、研究費の適正な評価と重点投資が必要ではないか。
- 効果的な臨床研究から治験に移行するため必要な施策はどのようなものか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 申請時に研究の計画や体制、過去の実績等の提出を求めるなど、補助金の審査を厳格化し、研究の質の向上を図るべき。
- ◇ 実態調査、疾病登録、予後調査、臨床試験といった段階のどこに資源を投入するのか、事業の経営の観点から管理する仕組みが必要。
- ◇ 疾病登録等を患者と連携して行うため、すべての疾患について患者団体を立ち上げることが必要。
- ◇ 当事者の組織の在り方について、研究者・医療従事者と認識を共有することが必要ではないか。
- ◇ 研究成果をまとめ、研究誌を創刊することが必要。

3. 総合的な難病研究の実施について

- 関係者、関係各省等が一体となった難病研究開発の総合戦略が必要ではないか。
- 難病患者が治験を含めた研究に参加しやすくなるような仕掛けが必要ではないか。
- 製薬企業等が難病医薬品開発に積極的に参加しやすくなるための環境整備としてどのようなものが必要か。

4. 研究成果等の還元について

- 研究の進捗状況、成果を、患者、国民にわかりやすく伝えることが必要ではないか。
- 患者にとって、研究成果が還元されていることを実感できるような仕組みはどのようなものか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 患者も研究に協力したのだから、研究の進捗状況をできるだけわかりやすく説明してもらえる機会を設けてほしい。

5. 難病研究の国際連携の在り方について

- EUオーファネット、米国CDCとの連携が必要ではないか。
- 創薬、患者団体支援の観点からも、国際共同が必要でないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 日本も体制を整えた上で、CDCやEUオーファネットなどの希少疾患のネットワークやオフィスと連携をとるべき。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 難病医療研究の重点化については、治療法の開発の中でも特に医師主導治験を行う創薬実用化研究を推進する必要があるのではないか。

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方

1. 難病対策の対象とすることについて

小慢対象疾患(514 疾患)のうち、難病対策の対象ともすべき疾患の考え方はどのようなものか。

2. 対応する医療機関の課題について

成人後に、小児期からのかかりつけの医師及び成人疾患の診療に携わる医師が診療することについて、どのような課題があり、どのような対応が必要となるのか。

3. 治療研究データの連続性の課題について

現行の小慢事業の収集データと特定事業のデータの連続性・整合性を取る必要があると考えるが、考慮すべき事項はどのようなものがあるのか。

4. 総合的な難病施策実施にあたっての課題について

総合的な難病施策の実施を検討する際に、特に、小慢事業トランジション患者に対して配慮すべき事項はあるのか。