

全国健康関係主管課長会議

健康局

難病対策課

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
平成24年	2月17日	社会保障・税一体改革大綱 難病患者の医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す。 ☆ 引き続き検討する。
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 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、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。
	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 難病等に係る医療費助成の新制度の確立に当たっては、必要な措置を平成26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26年に開会される国会の常会に提出することを目指す。
	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)
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)
	7月1日	指定難病に196疾病を追加して医療費助成を実施(指定難病306疾病)

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

2

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、慢性疾患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つて、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児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、慢性疾患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」と同日施行

3

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
(平成27年9月15日厚生労働省告示第375号) 概要

難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年法律第50号。以下「法」という。)第4条第1項に基づき、
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を定める。

1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向 ○難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰にでも発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがとらえられ、これを基本認識として、広く国民の理解を得ながら難病対策を計画的に推進。 ○法の基本理念にのっとり、難病の克服を目指し、難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加の機会が確保され、地域で尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、社会福祉その他の関連施策と連携しつつ、総合的に施策を実施。 ○社会の状況変化等に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを実施。	5 難病に関する調査及び研究に関する事項 ○難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。 ○難病の医療水準の向上を図るため、難病患者の実態を把握。 ○難病の各疾病について実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施。 ○指定難病患者データベースを医薬品等の開発を含めた難病研究に有効活用できる体制を整備。
2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項 ○難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用するとともに適宜見直し。 ○指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の適合性について判断。併せて、医学の進歩に応じ、診断基準等も随時見直し。 ○医療費助成制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係る指定病患者データベースを構築。	6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項 ○難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進。 ○患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援。
3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項 ○できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。 ○診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることのできる体制を確保。 ○難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化。	7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項 ○難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病相談支援センター等を通じて難病の患者を多方面から支えるネットワークを構築。 ○地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取組を行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及。
4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項 ○難病に関する正しい知識を持った医療従事者等を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備。	8 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 ○難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、医療との連携を基本としつつ、福祉サービスの充実を図る。 ○難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備。
	9 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項 ○難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳をもって生きることのできる社会の構築に努める。 ○保健医療サービス、福祉サービス等についての周知や利用手続の簡素化を検討。

4

小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする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(平成27年10月29日厚生労働省告示第431号) 概要

児童福祉法(昭和22年法律第164号)第21条の5規定に基づき、小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする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。

1 疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進の基本的な方向 ○国・都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえつつ、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の実施・充実に努める。 ○施策の実施に当たって、関係機関等、疾病児童等及びその家族が参画し、疾病児童等及びその家族の個別のニーズへの対応を図る。 ○難病患者に対する施策との連携を図る観点から、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を踏まえ施策を実施。 ○改正法施行後5年以内を目途として、法の規定について検討を加え、その結果に基づき、必要があると認めるときは本方針の見直しを実施。	5 小児慢性特定疾病児童等の成人移行に関する事項 ○小児慢性特定疾病児童等が成人後も必要な医療等を切れ目なく受けられるための取組を進めるとともに、施策の実施に当たっては、成人期を見据え、各種支援策との有機的な連携に配慮。 ○小児慢性特定疾病であり、指定難病の要件を満たすものは、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討。
2 小児慢性特定疾病医療費の支給に関する事項 ○要件を満たす疾病を小児慢性特定疾病医療費の対象とするよう、小児慢性特定疾病の要件の適合性を判断。併せて医学の進歩に応じ疾病の状態の程度を見直す。 ○小児慢性特定疾病医療費の支給の申請に係る小児慢性特定疾病児童等についての臨床データを収集、管理・活用するため、データベースを構築。 ○小児慢性特定疾病児童等及びその家族は、必要なデータ提供に協力し、指定医は、正確な小児慢性特定疾病児童等のデータの登録に努める。	6 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究に関する事項 ○治療方法の確立に向けて小児慢性特定疾病の各疾病の病態を解明するための研究事業等を実施。 ○指定難病データベースの構築と連携しながら、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築し、調査及び研究に有効活用する。 ○疾病児童等の健全な育成に資する調査・研究の推進に当たり、難病の病因や病態の解明、医薬品・医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究等と適切な連携を図る。 ○調査及び研究により得られた成果を、ウェブサイト等を通じ、広く情報提供。
3 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施に関する事項 ○早期に正しい診断が行われるよう、指定医を育成。 ○診断後より身近な医療機関で適切な治療が受けられるよう医療提供体制の確保。 ○都道府県は、小児慢性特定疾病児童等への支援策等、地域の実情に応じた医療提供体制の確保に向けて必要な事項を医療計画に盛り込むなど努める。 ○小児期及び成人期を担当する医療従事者間の連携を推進するため、モデル事業を実施。	7 疾病児童等に対する学校教育、福祉サービスに関する施策及び就労の支援に関する施策との連携に関する事項 ○自立支援事業における相談支援を担当する者として小児慢性特定疾病児童等自立支援員を配置する等により、関係機関等との連絡調整等の実施、各種自立支援策の活用を提案。 ○障害福祉サービス等の対象となる疾病について、小児慢性特定疾病の対象となる疾病の検討を踏まえて見直しを検討。小児慢性特定疾病の特性に配慮した福祉サービス等の内容の充実に努める。 ○疾病児童等の教育の機会を確保するため、学習支援や疾病の自己管理方法の習得のための支援を含め、特別支援教育を推進。 ○小児慢性特定疾病児童等の就労及びその継続を支援するため、就労支援機関等の協力の下、相談等の機会を通じた雇用情報の提供や職業訓練の実施。
4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に関する事項 ○小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たり、小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえるとともに、慢性疾病児童等地域支援協議会に患者会又は家族会の代表者、医療従事者、福祉サービスを提供する者等の関係者を加え、事業内容を検討・実施。 ○国は、自立支援事業の先進的事例や好事例等の情報提供を行うなど、都道府県等の取組を支援。 ○国は、疾病児童等の健全な育成に資する調査・研究の実施・充実に努め、都道府県等は、小児慢性特定疾病医療費支給、自立支援事業等の実施を通じ、ニーズ把握。	8 その他疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進に関する事項 ○小児慢性特定疾病に対する正しい知識及び疾病児童等に対する必要な配慮等についての国民の理解が広がるよう、啓発活動を行う。 ○国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病医療費の支給の申請方法、自立支援事業や相談支援の窓口の紹介など、情報の充実・提供に努める。 ○小児慢性特定疾病児童手帳や医療受給者証の取得手続の簡素化等、取得促進の方策を検討。

5

難病及び小児慢性特定疾病の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
 - ・ 難病: 56疾病 → 110疾病(平成27年1月) → 306疾病(平成27年7月)
 - ・ 小慢: 514疾病 → 704疾病(平成27年1月)

○ 医療費助成の予算額

年 度		平成25年度 (実績)※	平成27年度 (予算額)	平成28年度 (予算(案))
総事業費		1, 598億円	2, 546億円	2, 622億円
難病	事業費 (国費)	1, 335億円 (440億円)	2, 221億円 (1, 111億円)	2, 297億円 (1, 148億円)
小慢	事業費 (国費)	263億円 (127億円)	325億円 (162億円)	325億円 (163億円)

※ 平成25年度は、特定疾患治療研究事業及び小児慢性特定疾病研究事業の実績。

6

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。

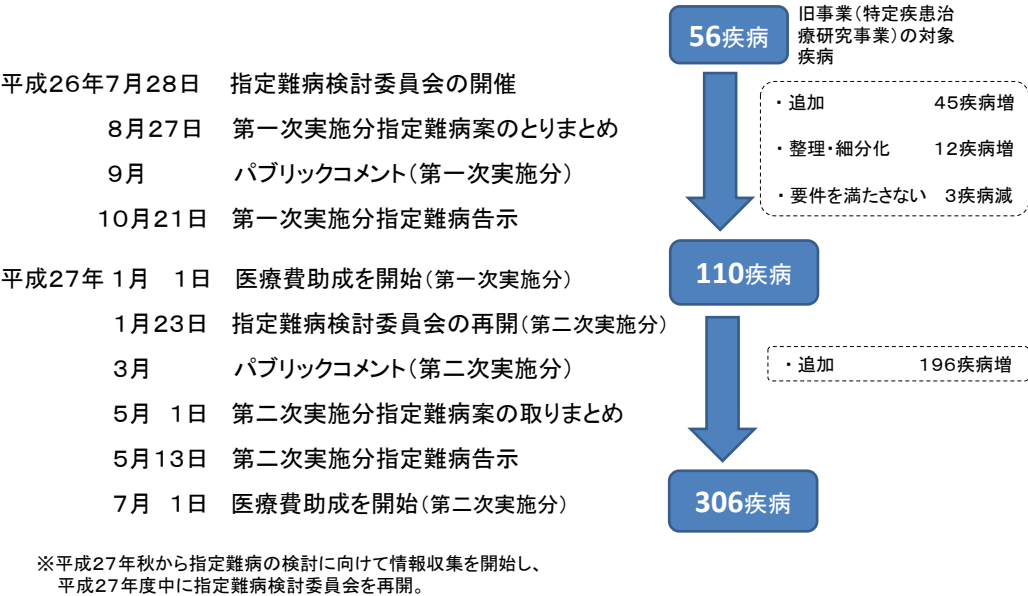
3. 指定難病検討委員会の検討の結果を、厚生科学審議会疾病対策部会に報告する。

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。
- ```
graph LR; A[研究班等による情報の収集及び整理] --> B(指定難病検討委員会等); B -- "要件を満たす" --> C["・指定難病
(医療費助成の対象)
・研究の実施"]; B -- "要件を満たさない・不明" --> D["・研究の実施"]; C -- "研究の実施により要件に関する新たな事実あり" --> E(指定難病検討委員会等); D --> E;
```
- 7
- 73 -

## 指定難病の拡充について



8

## 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

9

## 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病①

|    |                                |    |                  |    |                          |     |                 |
|----|--------------------------------|----|------------------|----|--------------------------|-----|-----------------|
| 1  | 球脊髄性筋萎縮症                       | 31 | ベスレムミオパチー        | 61 | 自己免疫性溶血性貧血               | 91  | バッド・キアリ症候群      |
| 2  | 筋萎縮性側索硬化症                      | 32 | 自己食食空胞性ミオパチー     | 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症            | 92  | 特発性門脈圧亢進症       |
| 3  | 脊髄性筋萎縮症                        | 33 | シュワルツ・ヤンベル症候群    | 63 | 特発性血小板減少性紫斑病             |     |                 |
| 4  | 原発性側索硬化症                       | 34 | 神経線維腫症           | 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病             | 93  | 原発性胆汁性肝硬変       |
| 5  | 進行性核上性麻痺                       | 35 | 天疱瘡              | 65 | 原発性免疫不全症候群               | 94  | 原発性硬化性胆管炎       |
| 6  | パーキンソン病                        | 36 | 表皮水疱症            | 66 | IgA 腎症                   | 95  | 自己免疫性肝炎         |
| 7  | 大脳皮質基底核変性症                     | 37 | 膿疱性乾癬（汎発型）       | 67 | 多発性囊胞腎                   | 96  | クロール病           |
| 8  | ハンチントン病                        | 38 | ステイーヴンス・ジョンソン症候群 | 68 | 黄色粘帯骨化症                  | 97  | 潰瘍性大腸炎          |
| 9  | 神経有棘赤血球症                       | 39 | 中毒性表皮壊死症         | 69 | 後縦靱帯骨化症                  | 98  | 好酸球性消化管疾患       |
| 10 | シャルコー・マリー・トゥース病                | 40 | 高安動脈炎            | 70 | 広範脊柱管狭窄症                 | 99  | 慢性特発性偽性腸閉塞症     |
| 11 | 重症筋無力症                         | 41 | 巨細胞性動脈炎          | 71 | 特発性大腿骨頭壊死症               | 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 |
| 12 | 先天性筋無力症候群                      | 42 | 結節性多発動脈炎         | 72 | 下垂体性ADH分泌異常症             | 101 | 腸管神経節細胞減少症      |
| 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎                  | 43 | 顕微鏡的多発血管炎        | 73 | 下垂体性TSH分泌亢進症             | 102 | ルビンシュタイン・ティビ症候群 |
| 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多<br>発性運動ニューロパチー | 44 | 多発血管炎性肉芽腫症       | 74 | 下垂体性PRL分泌亢進症             | 103 | CFC症候群          |
| 15 | 封入体筋炎                          | 45 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症   | 75 | クッシング病                   | 104 | コステロ症候群         |
| 16 | クロウ・深瀬症候群                      | 46 | 悪性関節リウマチ         | 76 | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢<br>進症     | 105 | チャージ症候群         |
| 17 | 多系統萎縮症                         | 47 | パージャール病          | 77 | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進<br>症      | 106 | クリオピリン関連周期熱症候群  |
| 18 | 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）            | 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群    | 78 | 下垂体前葉機能低下症               | 107 | 全身型若年性特発性関節炎    |
| 19 | ライソゾーム病                        | 49 | 全身性エリテマトーデス      | 79 | 家族性高コレステロール血症<br>（ホモ接合体） | 108 | TNF受容体関連周期性症候群  |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー                    | 50 | 皮膚筋炎／多発性筋炎       | 80 | 甲状腺ホルモン不応症               | 109 | 非典型性溶血性尿毒症症候群   |
| 21 | ミトコンドリア病                       | 51 | 全身性強皮症           | 81 | 先天性副腎皮質素欠損症              | 110 | ブラウ症候群          |
| 22 | もやもや病                          | 52 | 混合性結合組織病         | 82 | 先天性副腎低形成症                |     |                 |
| 23 | プリオン病                          | 53 | シェーグレン症候群        | 83 | アジソン病                    |     |                 |
| 24 | 亜急性硬化性全脳炎                      | 54 | 成人スチル病           | 84 | サルコイドーシス                 |     |                 |
| 25 | 進行性多発性白質脳症                     | 55 | 再発性多発軟骨炎         | 85 | 特発性間質性肺炎                 |     |                 |
| 26 | HTLV-1関連脊髄症                    | 56 | ペーチェット病          | 86 | 肺動脈性肺高血圧症                |     |                 |
| 27 | 特発性基底核石灰化症                     | 57 | 特発性拡張型心筋症        | 87 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症           |     |                 |
| 28 | 全身性アミロイドーシス                    | 58 | 肥大型心筋症           | 88 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症             |     |                 |
| 29 | ウルリッヒ病                         | 59 | 拘束型心筋症           | 89 | リンパ管筋腫症                  |     |                 |
| 30 | 遠位型ミオパチー                       | 60 | 再生不良性貧血          | 90 | 網膜色素変性症                  |     |                 |

10

## 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病②

|     |                            |     |                       |     |                    |     |                    |
|-----|----------------------------|-----|-----------------------|-----|--------------------|-----|--------------------|
| 111 | 先天性ミオパチー                   | 137 | 限局性皮質異形成              | 159 | 色素性乾皮症             | 186 | ロスマンド・トムソン症候群      |
| 112 | マリネスコ・シェーグレン症候群            | 138 | 神経細胞移動異常症             | 160 | 先天性魚鱗癬             | 187 | 歌舞伎症候群             |
| 113 | 筋ジストロフィー                   | 139 | 先天性大脳白質形成不全症          | 161 | 家族性慢性進行性天疱瘡        | 188 | 多脾症候群              |
| 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          | 140 | ドラベ症候群                | 162 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） | 189 | 無脾症候群              |
| 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺                 | 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん      | 163 | 特発性後天性全身性無汗症       | 190 | 膵耳腎症候群             |
| 116 | アトピー性脊髄炎                   | 142 | ミオクロニー欠神てんかん          | 164 | 眼皮膚白皮症             | 191 | ウェルナー症候群           |
| 117 | 脊髄空洞症                      | 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     | 165 | 肥厚性皮膚骨膜症           | 192 | コケイン症候群            |
| 118 | 脊髄髄膜瘤                      | 144 | レノックス・ガストー症候群         | 166 | 弾性線維性仮性黄色腫         | 193 | ブラダー・ウィリ症候群        |
| 119 | アイザックス症候群                  | 145 | ウエスト症候群               | 167 | マルファン症候群           | 194 | ソトス症候群             |
| 120 | 遺伝性ジストニア                   | 146 | 大田原症候群                | 168 | エーラス・ダンロス症候群       | 195 | ヌーナン症候群            |
| 121 | 神経フェリチン症                   | 147 | 早期ミオクロニー脳症            | 169 | メンケス病              | 196 | ヤング・シンプソン症候群       |
| 122 | 脳脊髄モジデリン沈着症                | 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      | 170 | オクシタル・ホーン症候群       | 197 | 1p36欠失症候群          |
| 123 | 頭部と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症     | 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群      | 171 | ウィルソン病             | 198 | 4p欠失症候群            |
| 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    | 150 | 環状20番染色体症候群           | 172 | 低ホスファターゼ症          | 199 | 5p欠失症候群            |
| 125 | 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 | 151 | ラスムッセン脳炎              | 173 | VATER症候群           | 200 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 |
| 126 | ペリー症候群                     | 152 | P C D H 19関連症候群       | 174 | 那須・ハコラ病            | 201 | アンジェルマン症候群         |
| 127 | 前頭側頭葉変性症                   | 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎       | 175 | ウィーバー症候群           | 202 | スミス・マギニス症候群        |
| 128 | ピックアースタック脳幹脳炎              | 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 176 | コフィン・ローリー症候群       | 203 | 22q11.2欠失症候群       |
| 129 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症             | 155 | ランドウ・クレフナー症候群         | 177 | 有馬症候群              | 204 | エマヌエル症候群           |
| 130 | 先天性無痛無汗症                   | 156 | レット症候群                | 178 | モワット・ウィルソン症候群      | 205 | 脆弱X症候群関連疾患         |
| 131 | アレキサンダー病                   | 157 | スタージ・ウェーバー症候群         | 179 | ウィリアムズ症候群          | 206 | 脆弱X症候群             |
| 132 | 先天性核上性球麻痺                  | 158 | 結節性硬化症                | 180 | A T R - X 症候群      | 207 | 総動脈幹遺残症            |
| 133 | メビウス症候群                    |     |                       | 181 | クルーゼン症候群           | 208 | 修正大血管転位症           |
| 134 | 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群        |     |                       | 182 | アペール症候群            | 209 | 完全大血管転位症           |
| 135 | アikalディ症候群                 |     |                       | 183 | ファイファール症候群         | 210 | 単心室症               |
| 136 | 片側巨脳症                      |     |                       | 184 | アントレー・ピクスラー症候群     |     |                    |
|     |                            |     |                       | 185 | コフィン・シリス症候群        |     |                    |

11

## 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病③

|     |                            |     |                              |     |                            |     |                      |
|-----|----------------------------|-----|------------------------------|-----|----------------------------|-----|----------------------|
| 211 | 左心低形成症候群                   | 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                | 259 | レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 | 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血     |
| 212 | 三尖弁閉鎖症                     | 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             | 260 | シトステロール血症                  | 285 | ファンconi貧血            |
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症          | 239 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症             | 261 | タンジール病                     | 286 | 遺伝性鉄芽球形貧血            |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症            | 240 | フェニルケトン尿症                    | 262 | 原発性高カイロミクロン血症              | 287 | エプスタイン症候群            |
| 215 | ファロー四徴症                    | 241 | 高チロシン血症1型                    | 263 | 脳髄黄色腫症                     | 288 | 自己免疫性出血病XIII         |
| 216 | 兩大血管右室起始症                  | 242 | 高チロシン血症2型                    | 264 | 無βリポタンパク血症                 | 289 | クロンカイト・カナダ症候群        |
| 217 | エプスタイン病                    | 243 | 高チロシン血症3型                    | 265 | 脂肪萎縮症                      | 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症         |
| 218 | アルポート症候群                   | 244 | メーブルシロップ尿症                   | 266 | 家族性地中海熱                    | 291 | ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型） |
| 219 | ギャロウェイ・モート症候群              | 245 | プロピオン酸血症                     | 267 | 高IgD症候群                    | 292 | 総排泄腔外反症              |
| 220 | 急速進行性糸球体腎炎                 | 246 | メチルマロン酸血症                    | 268 | 中條・西村症候群                   | 293 | 総排泄腔遺残               |
| 221 | 抗糸球体基底膜腎炎                  | 247 | イソ吉草酸血症                      | 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群    | 294 | 先天性横隔膜ヘルニア           |
| 222 | 一次性ネフローゼ症候群                | 248 | グルコーストランスporter1欠損症          | 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎                | 295 | 乳幼児肝巨大血管腫            |
| 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎              | 249 | グルタル酸血症1型                    | 271 | 強直性脊椎炎                     | 296 | 胆道閉鎖症                |
| 224 | 紫斑病性腎炎                     | 250 | グルタル酸血症2型                    | 272 | 進行性骨化性線維形成症                | 297 | アラジール症候群             |
| 225 | 先天性腎性尿崩症                   | 251 | 尿素サイクル異常症                    | 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              | 298 | 遺伝性肺炎                |
| 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）               | 252 | リジン尿性蛋白不耐症                   | 274 | 骨形成不全症                     | 299 | 囊胞性線維症               |
| 227 | オスラー病                      | 253 | 先天性葉酸吸収不全                    | 275 | タナトフォリック骨異形成症              | 300 | IgG4関連疾患             |
| 228 | 閉塞性細気管支炎                   | 254 | ボルフィリン症                      | 276 | 軟骨無形成症                     | 301 | 黄斑ジストロフィー            |
| 229 | 肺動脈白症（自己免疫性又は先天性）          | 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 277 | リンパ管腫症/ゴーム病                | 302 | レーベル遺伝性視神経症          |
| 230 | 肺動脈低換気症候群                  | 256 | 筋型糖原病                        | 278 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）           | 303 | アッシュャー症候群            |
| 231 | α1-アンチトリプシン欠乏症             | 257 | 肝型糖原病                        | 279 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）       | 304 | 若年発症型両側性感音難聴         |
| 232 | カーニー複合                     | 258 | 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 | 280 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）        | 305 | 遅発性内リンパ水腫            |
| 233 | ウォルフラム症候群                  |     |                              | 281 | クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群       | 306 | 好酸球性副鼻腔炎             |
| 234 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） |     |                              | 282 | 先天性赤血球形成異常性貧血              |     |                      |
| 235 | 副甲状腺機能低下症                  |     |                              | 283 | 後天性赤芽球病                    |     |                      |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                |     |                              |     |                            |     |                      |

12

## 小児慢性特定疾病の医療費助成対象疾病①

| 番号 | 疾患群      | 疾病名                            | 番号 | 疾患群     | 疾病名                                   |
|----|----------|--------------------------------|----|---------|---------------------------------------|
| 1  | 慢性腎疾患群   | 非典型型溶血性尿毒症症候群                  | 29 | 神経・筋疾患群 | 髄膜脳瘤                                  |
| 2  | 慢性呼吸器疾患群 | 特発性間質性肺炎                       | 30 | (同上)    | 脊髄髄膜瘤                                 |
| 3  | (同上)     | 肺動脈石症                          | 31 | (同上)    | 仙尾部奇形腫                                |
| 4  | (同上)     | 閉塞性細気管支炎                       | 32 | (同上)    | 滑脳症                                   |
| 5  | (同上)     | リンパ管腫・リンパ管腫症                   | 33 | (同上)    | 裂脳症                                   |
| 6  | (同上)     | 先天性横隔膜ヘルニア                     | 34 | (同上)    | 全前脳胞症                                 |
| 7  | 慢性心疾患群   | 肺動脈狭窄症                         | 35 | (同上)    | 中隔視神経形成異常症(ド・モルシア(De Morsier)症候群)     |
| 8  | (同上)     | フォンタン(Fontan)術後症候群             | 36 | (同上)    | ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群          |
| 9  | 内分泌疾患群   | 中枢性塩素失調症候群                     | 37 | (同上)    | 先天性水頭症                                |
| 10 | 膠原病      | 全身性エリテマトーデス                    | 38 | (同上)    | ジュベール(Joubert)症候群関連疾患                 |
| 11 | (同上)     | 皮膚筋炎・多発性筋炎                     | 39 | (同上)    | 神経皮膚黒色症                               |
| 12 | (同上)     | 抗リン脂質抗体症候群                     | 40 | (同上)    | ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)            |
| 13 | (同上)     | ベーチェット(Behçet)病                | 41 | (同上)    | フォンヒッペル・リンドウ(von Hippel Lindau)病      |
| 14 | (同上)     | 大動脈炎症候群(高安動脈炎)                 | 42 | (同上)    | コケイン(Cockayne)症候群                     |
| 15 | (同上)     | 多発血管炎性肉芽腫症(ウェジナー(Wegener)肉芽腫症) | 43 | (同上)    | 皮膚下膿瘍をもつ大頭型白質脳症                       |
| 16 | (同上)     | 結節性多発血管炎                       | 44 | (同上)    | 白質消失病                                 |
| 17 | (同上)     | 顕微鏡的多発血管炎                      | 45 | (同上)    | 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症                        |
| 18 | (同上)     | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症                 | 46 | (同上)    | アペール(Apert)症候群                        |
| 19 | (同上)     | 再発性多発軟骨炎                       | 47 | (同上)    | クルーゾン(Crouzon)病                       |
| 20 | (同上)     | 強皮症                            | 48 | (同上)    | 45から47に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症           |
| 21 | (同上)     | 混合性結合組織病                       | 49 | (同上)    | 遺伝性運動感覚ニューロパシー                        |
| 22 | (同上)     | 家族性地中海熱                        | 50 | (同上)    | デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー             |
| 23 | (同上)     | クリオピリン関連周期熱症候群                 | 51 | (同上)    | エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー   |
| 24 | (同上)     | ブラウ(Blau)症候群/若年発症サルコイドーシス      | 52 | (同上)    | 肢帯型筋ジストロフィー                           |
| 25 | (同上)     | インターロイキン1受容体拮抗因子欠損症            | 53 | (同上)    | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー                       |
| 26 | 血液疾患群    | ファンconi(Fanconi)貧血             | 54 | (同上)    | シュワルツ・ヤンペル(Schwartz-Jampel)症候群        |
| 27 | (同上)     | 再生不良性貧血                        | 55 | (同上)    | ウンフェルリヒト・レントボルク(Unverricht-Lundborg)病 |
| 28 | 免疫疾患群    | 自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)            | 56 | (同上)    | ラフォラ(Lafora)病                         |

13

小児慢性特定疾病の医療費助成対象疾病②

| 番号 | 疾患群      | 疾病名                                  | 番号  | 疾患群     | 疾病名                                                                           |
|----|----------|--------------------------------------|-----|---------|-------------------------------------------------------------------------------|
| 57 | (同上)     | 脊髄小脳変性症                              | 85  | (同上)    | 腸管神経節細胞胎少症                                                                    |
| 58 | (同上)     | 小児交互性片麻痺                             | 86  | (同上)    | 肝巨大血管腫                                                                        |
| 59 | (同上)     | 変形性筋ジストニー                            | 87  | (同上)    | 総排泄腔造瘻                                                                        |
| 60 | (同上)     | バントテン酸キナーゼ関連神経変性症                    | 88  | (同上)    | 総排泄腔外反症                                                                       |
| 61 | (同上)     | 乳児神経軸索ジストロフィー                        | 89  | 先天異常症候群 | コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群                                                  |
| 62 | (同上)     | 乳児両側脳条体壊死                            | 90  | (同上)    | ソトス (Sotos) 症候群                                                               |
| 63 | (同上)     | 先天性ヘルペスウイルス感染症                       | 91  | (同上)    | スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群                                                  |
| 64 | (同上)     | 先天性風疹症候群                             | 92  | (同上)    | ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群                                           |
| 65 | (同上)     | エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群 | 93  | (同上)    | 歌真夜症候群                                                                        |
| 66 | (同上)     | ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎                | 94  | (同上)    | ウィーバー (Weaver) 症候群                                                            |
| 67 | (同上)     | 難治頭回部分発作重積型急性脳炎                      | 95  | (同上)    | コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群                                            |
| 68 | (同上)     | 多発性硬化症                               | 96  | (同上)    | ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群                                        |
| 69 | (同上)     | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎                        | 97  | (同上)    | アンジェルマン (Angelman) 症候群                                                        |
| 70 | (同上)     | 重症筋無力症                               | 98  | (同上)    | 5p-症候群                                                                        |
| 71 | (同上)     | 神経性筋萎縮症                              | 99  | (同上)    | 4p-症候群                                                                        |
| 72 | (同上)     | もやもや病                                | 100 | (同上)    | 18トリソミー症候群                                                                    |
| 73 | 慢性消化器疾患群 | 家族性躁狂性ポリボロース                         | 101 | (同上)    | 13トリソミー症候群                                                                    |
| 74 | (同上)     | 潰瘍性大腸炎                               | 102 | (同上)    | ダウン (Down) 症候群                                                                |
| 75 | (同上)     | クローン (Crohn) 病                       | 103 | (同上)    | 97から102に掲げるもののほか、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) |
| 76 | (同上)     | 急性肝不全 (昏睡型)                          | 104 | (同上)    | CFC 症候群                                                                       |
| 77 | (同上)     | 新生児ヘモクロマトーシス                         | 105 | (同上)    | マルファン (Marfan) 症候群                                                            |
| 78 | (同上)     | 先天性門脈欠損症                             | 106 | (同上)    | コステロ (Costello) 症候群                                                           |
| 79 | (同上)     | 門脈・肝動脈腫                              | 107 | (同上)    | チャージ (CHARGE) 症候群                                                             |
| 80 | (同上)     | 遺伝性脾炎                                | 108 | 皮膚疾患群   | 膿疱性乾癬 (汎発型)                                                                   |
| 81 | (同上)     | 短腸症                                  | 109 | (同上)    | レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫Ⅰ型)                                       |
| 82 | (同上)     | ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病           |     |         |                                                                               |
| 83 | (同上)     | 遺伝性特発性偽性閉閉塞症                         |     |         |                                                                               |
| 84 | (同上)     | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症                      |     |         |                                                                               |

14

## 難病情報センターについて

### ＜概要＞

- ・ 難病患者、家族及び医療関係者等に対する情報提供を目的に、難病情報センターにおいて、疾病の解説や難治性疾患克服研究事業等の成果等の情報を公開している。
- ・ 難病情報センターの運営は、(公財)難病医学研究財団が行っている。

### ＜主な掲載情報＞

## ○病気の解説

厚生労働省研究班の協力により、一般利用者向け、医療従事者向けに各疾病の解説、診断基準、治療指針、症例情報、各疾病のFAQ、研究班名簿を掲載。

## ○国の難病対策

国の難病対策や関係通知、特定疾患治療研究事業の概要及び受給者証交付件数などについて掲載。

## ○各種制度・サービス概要

- 1) 都道府県との相談窓口情報
- 2) 難病支援関連制度
  - ・患者会情報
  - ・難治性疾患研究班情報
  - ・災害時支援に関する情報
  - ・福祉機器に関する情報
  - ・難病医療連絡協議会・難病拠点病院
  - ・都道府県難病相談支援センター

[illegible]

一般向け疾病解説 ▶

15