

難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ  
とりまとめ（素案）

2019（令和元）年●月

## 内容

第1 はじめに

第2 基本的な考え方

第3 医療費助成制度について

- 1 対象疾病について
- 2 対象者について
- 3 自己負担額について
- 4 利便性の向上・事務負担の軽減について

第4 医療提供体制について

第5 調査・研究について

### 参考資料

#### 議論の経過

「難病・小児慢性特定疾病地域共生ワーキンググループ」開催要綱

「難病・小児慢性特定疾病地域共生ワーキンググループ」構成員名簿

## 第1 はじめに

- 難病対策については、昭和47年の「難病対策要綱」の策定から約40年にわたり予算事業として研究事業や医療費助成等の取組が行われてきた。その後、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。以下「プログラム法」という。）に基づく措置として、平成26年に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「難病法」という。）及び児童福祉法の一部を改正する法律（平成26年法律第47号。以下「児童福祉法改正法」という。）が成立し、公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立、調査研究の推進等が図られることとなった。難病法においては、その基本理念として、難病に関する施策は、「難病の克服を目指し、難病の患者がその社会参加の機会が確保されること及び地域社会において尊厳を保持しつつ他の人々と共生することを妨げられないことを旨として」「総合的に行わなければならない」とされており、この理念のもとで、医療をはじめとした総合的な対策の充実が図られてきた。
- 難病法及び児童福祉法改正法の附則においては、施行5年後を目途とした見直し規定が置かれている。当該規定を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び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の合同委員会（以下「合同委員会」という。）において議論が行われ、2019（令和元）年6月28日に「今後検討すべき論点」が示されたところ。この「今後検討すべき論点」に掲げられた論点について、専門的見地から、対応の具体的かつ技術的な方向性を検討するため、「難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ」及び「難病・小児慢性特定疾病地域共生ワーキンググループ」が設置された。
- これを受けて、「難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ」（以下「本WG」という。）においては、同年8月から●回に亘り、当該論点のうち、医療費助成制度、医療提供体制及び調査・研究のあり方について、検討を行ってきた。
- 今般、合同委員会に報告すべき内容として、具体的な方向性についての本WGの考えを整理したので、ここに提示する。

## 第2 基本的な考え方

- 引き続き、難病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総合的に施策が講じられるべきである。

- そのうち、医療費助成に関しては、現行の医療費助成は、難病法制定時の難病対策委員会の議論に基づき、
  - ① 治療方法の開発等に資するため、難病患者データの収集を行い、治療研究を推進するという目的
  - ② 効果的な治療方法が確立されるまでの間、長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者を支援するという福祉的な目的を併せ持つものとして、広く国民の理解が得られる公平かつ安定的な仕組みとなるよう、必要な財源を確保しつつ、法制化されたものである。
- 今回の見直しに当たっても、法制定時に整理された上記の基本的考え方に則って検討を行うことが適当である。
  - すなわち、難病法施行後の状況を踏まえつつ、
    - i 上記①及び②の目的に照らして必要な見直しを行うこととし、
    - ii その際には、広く国民の理解を得られるよう、他制度との公平性や制度の安定性・持続可能性の観点を踏まえることが適当である。
- また、見直しに当たっては、難病法及び児童福祉法改正法の成立時の附帯決議の内容も十分に踏まえることが適当である。

### 第3 医療費助成制度について

#### 1 対象疾病について

(これまでの状況)

- 指定難病の追加の検討については、法施行後に新たに設置された指定難病検討委員会において、各疾病が指定難病の各要件を満たすかどうか医学的見地から検討を行い、当該各要件を満たすとされた疾病について、指定難病の指定を行ってきた。
- これにより、医療費助成の対象となる疾病（指定難病）は、法制定前の56疾病から333疾病へと大幅に拡大した。対象疾病の拡大により、より多くの疾病について、その臨床データの収集が可能となり、今後の治療研究の推進が期待されるとともに、長期の療養による経済的な負担への支援が図られるようになった。
- また、難病法制定時の議論においては、制度の安定性・持続可能性を確保するため、効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた疾病については、定期的に評価し、見直すこととされている。
- 児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病対策は、児童の健全育成の観点から、慢性に経

過する疾病であること等の要件に該当する疾病を対象として実施されている。難病法制定と同時に行われた児童福祉法の改正後、医療費助成の対象疾病について、児童福祉法改正前の516疾病から762疾病へと着実に拡大されるとともに、シームレスな医療体制の構築に向けて移行期医療支援センターの整備に向けた取組や、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の創設といった自立支援の強化のための取組が行われてきた。

(対応の方向性)

- 今後も、制度の公平性・安定性を確保するため、制度創設時の考え方にに基づき、指定難病の各要件を満たすと判断された疾病について、指定難病に指定することが適当である。
- 他方で、診断基準が確立していない等、指定難病の要件を満たさないと判断された疾病や、各要件の該当性を判断するに足る情報が収集されていない疾病については、研究事業により、必要に応じ、当該疾病に関する調査研究を支援するべきである。
- また、既に指定難病に指定されている疾病については、指定難病検討委員会における研究進捗状況のフォローにより、治療成績の改善状況等を評価していく必要がある。その上で、フォローの結果、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病については、医療費助成の趣旨・目的に照らし、及び制度の公平性・安定性の観点から、指定難病の指定の解除について検討することが適当ではないかとの指摘があった。また、その際には、一定の経過措置を設ける等の激変緩和措置について検討することが妥当であるとの指摘もあった。
- 小児慢性特定疾病児童等の成人移行（いわゆるトランジション）への対応については、成人期に向けた切れ目のない総合的な支援が必要であり、その強化が必要である。医療費助成については、まずは小児慢性特定疾病のうち指定難病の要件を満たすものについて、引き続き着実に指定難病に指定していくことが重要である。そのためには、国において、指定難病に指定されていない小児慢性特定疾病の状況を把握した上で、指定難病の要件を満たすために必要な調査研究を促進する等学術的見地からの支援を強化していくべきである。併せて、第4において後述する移行期医療に関する体制整備を進めるとともに、別途、地域共生WGで議論されている小児慢性特定疾病児童等の自立支援について強化を図る必要がある。

## 2 対象患者の認定基準について

(これまでの状況)

- 患者の認定基準（重症度基準）については、プログラム法において、新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度を確立するため、その見直しについて検討するものとされ

た。これを踏まえ、難病法制定時の難病対策委員会での議論において、「広く国民に理解を得る観点から、対象疾患に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とするのが適切である。すなわち、医療費助成の対象は、対象疾患に罹患している患者のうち、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上である者とする。」<sup>1</sup>とされたところである。

- 難病には様々な種類の疾病があり、症状も多様である中で、真に支援を必要とする患者を医療費助成の対象とするためには、疾病の特異性を踏まえた認定基準を疾病ごとに個別に設定する必要があるところ、現行の基準は、前述の法制定時の考え方に基づき、厚生労働省の告示において「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」とされている。これに基づき、疾病を新たに指定難病に指定する際に、当該疾病の認定基準についても、指定難病検討委員会の意見を聴いて、疾病ごとに個別に設定しており、これにより、指定難病に指定された全疾病に対し認定基準が導入され、制度の公平性及び安定性が確保されることとなった。
- 他方で、難病法の施行後、医療費助成の対象疾病が 56 疾病から 333 疾病へと大幅に拡大される中で、認定基準についても、各疾病の特性を踏まえ個別に設定してきたところであるが、類似の症状を呈する疾病間で基準に差異がある等の状況が生じている。

(対応の方向性)

- 認定基準が導入された経緯や、制度の持続可能性・安定性、他制度との均衡を考慮すると、今後も認定基準の仕組みを維持することが適当である。
- その上で、難病法施行後の状況も踏まえつつ、現行の認定基準について、医学的観点からより公平なものとなるよう、見直しが行われる必要がある。具体的には、指定難病間の公平性を確保する観点から、同一の領域内で同様の所見を評価する場合には、可能な限り当該所見を評価する指標の標準化を図ることが適当である。また、基準の見直しについては、あくまでも医学的観点から必要な範囲で行われるものであることから、基準の設定時と同様に、難治性疾患政策研究班や関連学会からの情報を基に、指定難病検討委員会において行われることが妥当である。

### 3 患者の自己負担について

(これまでの状況)

- 医療費助成の患者負担の在り方については、プログラム法や、法制定時の難病対策委員会の取りまとめに基づき、「病気がちであったり、費用が高額な治療を長期にわたり継続しなければならない患者（高齢者、障害者等）を対象とする他制度の給付との均衡を

---

<sup>1</sup> 「難病対策の改革に向けた取組について」（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）

図る」観点から、現行の給付水準（自己負担額）が設定されているところである。

（対応の方向性）

- 自己負担の水準を考えるに当たっては、月ごとの自己負担限度額のみならず、自己負担割合や対象となる医療の範囲等の要素を総合的に勘案して、検討していくことが必要である。
- その上で、前述のとおり、現在の自己負担限度額は、制度の安定性・持続可能性の観点から定められたものであり、難病法の施行後、現時点において特段の事情変更があるとは言い難い。他方で、自己負担の水準については、客観的なデータに基づいた議論が必要である。そのため、引き続き、現行の水準を維持しつつ、国において、必要なデータ収集を行っていくとともに、議論に当たっては、一人当たりの公費による給付額の推移、医療費助成の受給の実態等も留意しつつ、制度の安定性・持続可能性を確保することが必要である。

#### 4 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について

（1）医療費助成の対象とならない患者の登録について

（これまでの状況）

- 第2の基本的な考え方において言及したとおり、指定難病の医療費助成は、研究目的の要素を併せ持つものである。他方で、現行の仕組みでは、医療費助成の申請を行った者であって、データの登録に同意した患者のデータのみしか登録されておらず、悉皆性を有するデータベースとはなっていない。
- また、データ登録の方法は、現行の仕組みにおいては、医療費助成の申請時に、患者から地方自治体に対し提出された臨床調査個人票について、地方自治体はそのコピーを登録センターに送付する仕組みとなっており、患者や地方自治体の事務負担が課題となっている。

（対応の方向性）

- 研究を促進する観点からは、医療費助成の対象とならない患者についても、データを登録することができる仕組みを設けることが望ましい。
- こうしたデータ登録の仕組みを設けることは、患者や医師、医療機関、研究者、行政（国・地方自治体）といった関係者にとって、研究が促進され治療方法の開発に資する、福祉支援等の他の支援が患者に行き届きやすくなるといったメリットをもたらすことが期待される。他方で、新たな仕組みの導入は、各関係者の負担の増大につながることから、メリットと負担のバランスを十分に考慮した上で、仕組みを構築することが必要となる。具体的な仕組みの構築に当たっては、データの登録や登録されたデータの管

理等のためのシステム開発に係る技術的な課題への対応も踏まえて、引き続き国において検討を進める必要があるが、その際には、次のような視点を踏まえるべきである。

① 指定難病患者にとって、過度な負担を課さないものであること。

具体的には、登録する項目又は登録の頻度について、毎年、臨床調査個人票の記載事項を登録することとされている現行の医療費助成と比べて、負担軽減が図られるべきである。また、検討に際しては、この登録の仕組みが、研究を促進するためのものであるとの目的を踏まえた議論が必要である。

② データの提供は、患者の同意を前提としたものであること。

希少な疾病である指定難病の特性を踏まえれば、現行の医療費助成と同様に、患者の同意を前提とし、提供が行われるべきである。

③ データの登録が促進される工夫を行うこと。

具体的には、データ提供を行った患者に対し、指定難病患者として臨床データが国のデータベースに登録されたことを証する「指定難病登録者証」（仮称）を発行することについて、検討すること。また、「指定難病登録者証」（仮称）を有する患者については、各種福祉サービスが円滑に利用できるように運用上の工夫を行うとともに、例えば、急な重症化がみられた場合にも円滑に医療費助成が受けられる仕組みを設けることについて検討するべきである。あわせて、提供したデータの研究における活用状況や成果について、患者側にフィードバックする等、患者側がデータ登録の意義を理解しやすい仕組みを設けることも重要である。

④ 登録の仕組みを構築する前提として、データ登録におけるオンライン化を早急に進めること。

新たな登録の仕組みを設けるに当たっては、特に地方自治体の負担が増大することが見込まれる。その軽減を図るため、まずは現行の仕組みのオンライン化を進めることが必須であり、国において、ロードマップを検討し、早急に具体的な取組を進めるべきである。また、オンライン化の実現に当たっては、都道府県等による登録センターへのデータ登録のみならず、指定医が診断時に直接データの登録を行う仕組みについても検討すべきである。

- なお、文書料については、他の公費負担医療制度においても、生活保護等を除き、自己負担とされていることを踏まえれば、現在の仕組みを維持することが適当であると考えられる。



## (2) 医療費助成の実施主体について

(これまでの状況)

- 医療費助成に係る事務の実施主体に関しては、より身近な地域で支援を行うべきとの観点を踏まえて、平成30年4月1日から、都道府県に加えて指定都市も加わったところ。また、難病法制定時の附則において、実施主体の在り方について、施行状況等を勘案しつつ、検討を行うこととされている。

(対応の方向性)

- 医療費助成の実施主体に関しては、希少な疾病である指定難病に関する審査業務については専門性を確保する必要があること、指定医の異動に伴う再指定に係る業務負担への配慮が必要であること等の事務的な側面に加えて、希少な疾病である指定難病患者に対し適切な支援を行う観点からも、一定程度、広域的な地方自治体において事務を担うことが適当である。そのため、引き続き、都道府県及び指定都市が事務を行うことが妥当である。
- なお、患者の利便性の観点からは、中核市等のより身近な地方自治体において事務を担うべきであるとの意見もある。しかしながら、現在も、申請書の受理や申請書の記入漏れの確認、申請内容の事務的な確認といった、支給認定に直接は関連しない事務については、都道府県から委任を受けている中核市が多く、当面は、こうした委任を進める形で、利便性の向上を図ることが患者側・地方自治体側双方にとって望ましい。

## 第4 医療提供体制について

(これまでの状況)

- 難病の医療提供体制については、平成28年10月に難病対策委員会においてとりまとめられた報告書<sup>2</sup>において、その基本理念として、①できる限り早期に正しい診断ができる体制、②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ができる体制、③遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制、④小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制が示されたところ。
- これを踏まえ、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となり、特に診断や治療が困難な例については、難病医療支援ネットワークと連携しながら、より早期に正しい診断がつくよう整備が進められてきた。令和元年7月1日現在、難病診療連携拠点病院については35都府県(68医療機関)、難病診療分野別拠

---

<sup>2</sup> 難病の医療提供体制の在り方について(報告書)(平成28年10月21日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)

点病院については15県（35医療機関）において整備されている。

- 遺伝子診断体制については、令和元年9月現在、指定難病のうち60疾病については、その診断のための遺伝学的検査が保険収載されているほか、難治性疾患実用化研究事業において、診断がつかない疾患（未診断疾患）に関する研究（未診断疾患イニシアチブ（Initiative Rare and Undiagnosed Disease。以下「IRUD」という。））や既知の難病に関する研究が行われ、必要に応じて、遺伝子解析が行われている。
- また、診療科・医療機関間の調整等を行うなど、移行期医療支援の拠点的役割を担う機関として、モデル事業を経た後、平成30年度から移行期医療支援センターを中心とした体制構築が始まっており、平成31年4月現在、3箇所（埼玉県、千葉県、大阪府）設置されている。

（対応の方向性）

- 難病患者がどこに暮らしていても、疾病の特性に応じて早期の診断が付き、適切な治療が受けられるようにするために、まずは難病診療連携拠点病院の各都道府県における設置を目指すべきである。その上で、重症患者の入院施設の確保を図る観点から難病診療連携コーディネーターや難病診療カウンセラーの役割を十分に生かし難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院との連携を図っていく必要がある。

- また、治療方法が確立しておらず、中には診断が付きづらい疾病も少なくない難病分野において、ゲノム医療の推進は重要である。このため、遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確保しつつ、通常の診療の中で必要な遺伝子検査が適切に行われるよう、引き続き、保険診療の対象となる疾病を検討していくことが重要である。加えて、「経済財政運営と改革の基本方針2019～「令和」新時代：「Society 5.0」への挑戦」（令和元年6月21日閣議決定）における記述（※）を踏まえ、別途、国において具体的な実行計画を定めるための議論を行い、取組を進めていくべきである。

※「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、（略）全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。」

- 移行期医療については、本WGで行われたヒアリングの中で、疾患特性に応じて、移行期医療において抱える課題は大きく異なるとの指摘があったことから、まずは国において、その実態や課題の把握を行い、今後の移行期医療支援センターの設置促進のための対応について検討すべきである。

## 第5 調査及び研究について

(これまでの状況)

- 難病法の施行後、データベース（以下「DB」という。）が構築され、当面の利活用として、患者からの同意に基づき、厚生労働省が補助を行う研究班等に対しデータの提供が開始された。小児慢性特定疾病についても、DBが構築され、医療費助成の対象となっている児童等について、同意に基づく提供が行われている。令和元年10月には、第1回指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するワーキンググループが行われ、研究班等に対するデータ提供の手続が始まっている。なお、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBのデータ提供については、ガイドライン<sup>3</sup>に基づき行われているが、同ガイドラインの策定に向けて行われた有識者会合<sup>4</sup>において、その提供先について、将来的には、当面の利活用の状況及び患者のご意見等を踏まえつつ、拡大を検討することとしてはどうかとの議論がなされている。
- 平成30年の合同委員会の議論において、「中長期的な課題」として、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBの統一化や、保健医療分野の他の公的DBとの連結解析の仕組みの構築等が指摘されている。他方で、保健医療分野の他の公的DBについては法律上の根拠規定の整備が進む中で、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBは、現在の難病法及び児童福祉法上に規定が置かれていない。

(対応の方向性)

- 個人情報保護に十分に配慮しつつ、NDB等の他の公的DBとの連結解析データなど治療研究に有用なデータの提供が促進されるよう、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBについて法律上の規定を整備し、収集・利用目的・第三者提供のルール等を明確に定めるべきである。その際には、希少な疾病である指定難病の特性に配慮しつつ、既に法律上に規定が設けられているNDB等のルールを参考にして、所要の措置を講ずるべきである。
- 併せて、技術的には、連結解析に当たって、研究に必要な精度を保つ観点から確実性・正確性を確保することが必要であり、そのために個人単位化される被保険者番号の履歴を活用した連結をすべきである。また、連結解析に当たっては、個人情報保護の観点から匿名性を担保するため、所要の措置を講ずるべきである。
- また、現在の難病法においては、調査研究に関しては、国の義務規定しか設けられていないところ、都道府県等や患者の役割についても、引き続き合同委員会において検討

<sup>3</sup> 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン

<sup>4</sup> 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する有識者会議

し、必要に応じて、対応がなされることが望ましい。