

難病・小慢 合同委員会

R7. 8. 26

資料 1

資料1 既存の指定難病に対する医学的知見の反映について

令和7年8月26日
健康・生活衛生局
難病対策課

指定難病の診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて

<概要>

- 平成31年3月の第32回指定難病検討委員会での指摘をうけて、第42回指定難病検討委員会から第48回指定難病検討委員会にかけて、指定難病189疾病にかかる診断基準及び重症度分類(以下「診断基準等」という。)について各疾病の研究班からの提案に基づき、最新の医学的知見を踏まえてアップデートを行ったが、その際、最新の医学的知見に基づく診断基準等のアップデートにより、一部の疾患において、既認定者のうち新たな診断基準等に該当しない患者が生ずる場合があることが判明した。
- 本件について、第73回及び第74回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第4回及び第5回社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病対策委員会で対応方針を議論し、基本的な考え方として、「過去の判断については新たな基準を適用しない。現況の判断については新たな基準を適用する。」こととした。具体的な運用については以下の通り。

(診断基準)

- ・ 過去の診断基準に基づき診断された患者に対して、過去の検査の閾値等を現在の基準に置換して適用することは困難であるため、既認定者については、引き続き当該指定難病の患者として取り扱う。
- ・ 新規患者は新たな診断基準を適用する。また、過去の診断情報が不明な場合も、これに準ずる。

(重症度分類)

- ・ 現時点における状態について評価するため、重症度分類については、一律、新たな重症度分類を適用する。

- 最新の医学的知見に基づく診断基準等のアップデートは今後も想定されることから、その運用の在り方について本日議論する。

【事務局案】 令和9年度以降に適用される診断基準等のアップデートについても、初回の診断基準等のアップデートと同様に、以下の取り扱いとしてはどうか。

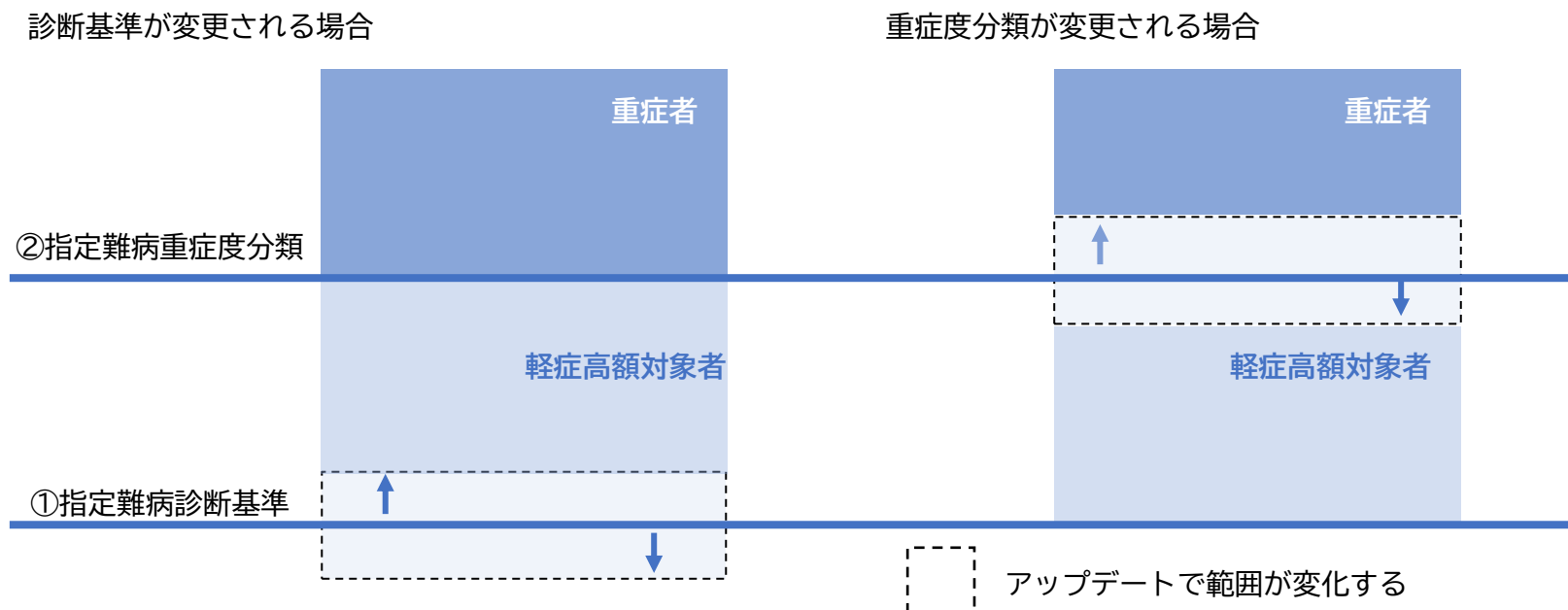
	診断基準	重症度分類
新規認定患者	・ 新診断基準を適用	・ 新重症度分類を適用 ※ 軽症者でも高額な医療を継続する者については、支給対象とする(軽症高額該当)取り扱いに変更はない。
既認定患者	・ 旧診断基準でこれまでに診断済 ※ 新臨個票の医師記入欄に医師が記入する(注)ことで判断(旧臨個票は用いない) (注)臨個票様式にチェックマークを付ける等の変更までの対応	

(参考) 診断基準と重症度分類の範囲の変化のイメージ

【支給認定のプロセス】

- 実臨床における患者の診断は、医師が医学的知見を基に診断し決定する。
- 指定難病に対する特定医療費の支給認定は、診断基準の要件を元に指定難病と診断された上で (①)、重症度分類を満たす (②) と都道府県等が認めた者が対象となる (支給認定は原則1年更新)。
- 重症度分類を満たさない場合であっても、直近1年間以内に医療費総額が33,330円を超える月が3月以上あった場合、軽症高額該当者として、支給対象となる。

【診断基準と重症度分類の範囲の変化のイメージ】



注) 左図について、「アプデで範囲が変化する」は軽症者に限るものではない。

(参考)診断基準と重症度分類のアップデートの方向性

1. 基本的な考え方

- 過去の判断については新たな基準を適用しない。
- 現況の判断については新たな基準を適用する。

2. 具体的な運用

(診断基準)

- 過去の診断基準に基づき診断された患者に対して、過去の検査の閾値等を現在の基準に置換して適用することは困難であるため、既認定者については、引き続き当該指定難病の患者として取り扱う。
- 新規患者は新たな診断基準を適用する。また、過去の診断情報が不明な場合も、これに準ずる。

(重症度分類)

- 現時点における状態について評価するため、重症度分類については、一律、新たな重症度分類を適用する。

【事務局案】令和7年度以降、以下の取り扱いとしてはどうか

	診断基準	重症度分類
新規認定患者	● 新診断基準を適用	● <u>新重症度分類を適用</u>
既認定患者	● <u>旧診断基準でこれまでに診断済</u> ※ 新臨個票の医師記入欄に医師が記入する (注)ことで判断(旧臨個票は用いない) (注)臨個票様式にチェックマークを付ける等の変更までの対応	※ 軽症者でも高額な医療を継続する者については、支給対象とする(軽症高額該当)取り扱いに変更はない。