

## 指定難病（令和3年度実施分）に係る検討結果について

### （疾病対策部会への報告案）

令和3年9月  
厚生科学審議会疾病対策部会  
指定難病検討委員会

#### 1. はじめに

- 本委員会は、令和3年度に新たに医療費助成の対象として追加する疾病（以下「指定難病（令和3年度実施分）」という。）について、令和3年5月10日より6回に渡り検討を行い、今回、その結果を取りまとめた。

#### 2. 検討の対象・方法

- 指定難病（令和3年度実施分）の検討においては、令和2年12月25日時点で指定難病の要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とした。

- 具体的には、

- ① 平成31年度（令和元年度）から令和2年度難治性疾患政策研究事業において、指定難病の検討に資する情報が整理されたと研究班が判断し、研究班から情報提供のあった疾病
- ② 小児慢性特定疾病のうち、指定難病の検討に資する情報が整理されたと日本小児科学会が判断し、同学会から要望のあったものとして、令和2年12月末までに提出された48疾病を検討対象とした。

- この48疾病について、個々の疾病ごとに、指定難病の各要件（※1）を満たすかどうか検討を行うとともに、指定難病の要件を満たすと考えられる疾病については、当該疾病の医療費助成の支給認定に係る基準（※2）についても、併せて検討を行った。

※1 「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要件をいう。

※2 指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準及び難病法第7条第1項に規定する病状の程度をいう。

### 3. 検討の結果

- 検討の結果、48 疾病のうち 6 疾病について、指定難病の各要件を満たし、新規の指定難病として追加することが妥当と判断した（別添 1（資料 2－1））。また、当該 6 疾病の支給認定に係る基準は、別添 2（資料 2－2）のとおりとした。
  - 48 疾病のうち 42 疾病については、以下の理由から、指定難病の各要件を満たしていないとすることが妥当と判断した（別添 3（資料 2－3））。
    - ① 「発病の機構が明らかでない」という要件を満たしていないと判断することが妥当であるもの 5 疾病
    - ② 「治療法が確立していない」という要件を満たしていないと判断することが妥当であるもの 2 疾病
    - ③ 「長期の療養を必要とする」という要件を満たしていないと判断することが妥当であるもの 31 疾病
    - ④ 「患者数が本邦において一定の人数に達しない」という要件を満たしていないと判断することが妥当であるもの 該当なし
    - ⑤ 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている」という要件を満たしていないと判断することが妥当であるもの 17 疾病
- ※疾病によっては、複数の要件を満たさないとして重複して計上しているものもある。

### 4. 今後の検討について

- 研究班からの情報提供がなく、今回の検討の対象とならなかった疾病（現状において組織的・体系的に研究が行われていない疾病など）や、検討はなされたが要件を満たしていないと判断された疾病については、今後、必要に応じて、厚生労働科学研究費補助金事業難治性疾患政策研究事業等で研究を支援することとし、指定難病の各要件を満たすかどうか検討を行うに足る情報が得られた段階で、改めて指定難病検討委員会において議論することが妥当と考える。
- その際には、当該疾病について指定難病の各要件に該当するか等の検討を行うことに併せて、既に指定疾病に指定されている疾病の支給認定に係る基準等についても、医学の進歩に合わせ、必要に応じて見直しを行うことが妥当と考える。

以上