

指定難病（令和 6 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 5 年 6 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、既存の指定難病 189 疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすること及びそのうち 4 疾病の告示病名の変更について、令和 3 年 11 月 24 日より 9 回にわたり検討を行った。また、3 疾病の指定難病への追加、既存の 2 疾病に係る疾病の対象範囲の変更及びそのうち 1 疾病の疾病名の変更について、令和 5 年 3 月 3 日より 2 回にわたり検討を行った。
- 併せて計 11 回にわたり検討を行い、令和 6 年度にアップデート等を行う計 194 疾病（以下「指定難病（令和 6 年度実施分）」という。）について、今回、その結果を取りまとめた。

2. 検討の対象・方法

- 既存の指定難病 189 疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすること及びそのうち 4 疾病についての告示病名の変更については、令和 2 年度に難治性疾患政策研究事業を実施した研究班において、最新の医学的知見を踏まえ、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討に資する情報が整理されたと判断し、情報提供が行われた疾病を対象とした。
- 難治性疾患政策研究事業において収集された情報等を踏まえ、個々の疾病ごとに、診断基準及び重症度分類等に最新の医学的知見を反映させるための検討を行った。
- また、3 疾病の指定難病への追加、既存の 2 疾病に係る疾病の対象範囲

の変更及びそのうち1疾病の告示病名の変更については、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 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について、研究班や関係学会から情報提供のあった疾病を対象とした。

- 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

- 既存の指定難病189疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすること（別添1（資料2-1））及びそのうち4疾病の告示病名を変更すること（別添2（資料2-2））が妥当と判断した。アップデート及び告示病名変更後の当該189疾病の支給認定に係る基準は、別添3（資料2-3）のとおりとした。

- 新たに3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4（資料2-4））。当該3疾病の支給認定に係る基準は、別添5（資料2-5）のとおりとした。

- 既存の2疾病に係る疾病の対象範囲を変更し（別添6（資料2-6））、そのうち1疾病の告示病名を変更すること（別添7（資料2-7））が妥当と判断した。当該2疾病の支給認定に係る基準は、別添8（資料2-8）のとおりとした。

4. 今後の検討について

- 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行い、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や、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うための情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することとする。

以上