

# 難病・小慢対策の見直しに関する意見書

令和3年7月

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会  
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

# 目次

第1	はじめに	1
第2	基本的な考え方	2
第3	研究・医療の推進（良質かつ適切な医療の充実）	3
1	医療費助成について	3
(1)	対象疾病について	3
(2)	対象患者の認定基準について	5
(3)	患者の自己負担について	6
(4)	円滑に医療費助成が受けられる仕組みについて	7
(5)	医療費助成の実施主体について	8
2	医療提供体制について	9
3	調査及び研究について	11
(1)	データベースの充実と利活用について	11
(2)	医療費助成の申請をしない患者の登録について	14
(3)	各種の事務負担の軽減について	17
第4	地域共生の推進（療養生活支援の強化）	18
1	療養生活の環境整備について	18
(1)	難病相談支援センターについて	18
(2)	地域協議会等について	21
2	福祉支援について	23
3	就労支援について	24
4	小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について	26
5	「登録者証」（仮称）について	28
第5	おわりに	30

## 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。しかしながら、原因の解明にはほど遠い疾病であっても、研究事業や医療費助成の対象に選定されていないものがあるなど難病の疾病間で不公平感があることや、医療費助成について都道府県の超過負担の解消が求められていること、難病に関する普及啓発が不十分なため、国民の理解が必ずしも十分でないこと、増加傾向にある難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策が不十分であることなど、様々な課題が指摘されていた。こうした中で、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」こととされており、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、施行後5年以内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、令和元年5月から本合同委員会で議論を開始し、令和元年6月28日に「今後検討すべき論点」を示した。

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」（以下「研究・医療WG」という。）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」（以下「地域共生WG」という。）が設置され、令和元年12月と令和2年1月に、それぞれのワーキンググループの報告書が取りまとめられた。

この2つのワーキンググループの報告書も踏まえ、令和2年1月から本合同委員会で更なる議論を重ねてきた。以下、本合同委員会におけるこれまでの審議を整理し、難病・小慢対策の見直しに関する意見書として取りまとめる。

## 第2 基本的な考え方

- 難病対策については、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、地域社会で尊厳を持って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、難病法の基本理念や法制定時に整理された上記の基本的考え方にとっとり、難病法及び児童福祉法改正法の成立時の附帯決議（以下単に「附帯決議」という。）も踏まえつつ、検討を行った。
- また、難病患者及び小児慢性特定疾病児童等については、医療費助成や治療研究を含む医療に関する支援が重要であることは言うまでもないが、地域において安心して療養生活及び日常生活を営むことができるよう、共生社会を実現するための支援が不可欠である。
- これまでも、難病相談支援センター、保健所、ハローワーク等の就労支援機関、患者会等の関係者・関係機関等による支援が行われてきているが、難病患者及び小児慢性特定疾病児童等のニーズは、その疾病特性や個々の状況等に応じて、多様であることから、こうしたニーズに適切に対応するために、地域における関係者の一層の関係強化を図っていくことが重要である。
- その際には、現に医療費助成を受けている患者等のみならず、同じ指定難病や小児慢性特定疾病にかかっている患者やその保護者が、広く支援を受けることができるようにしていくことも重要である。

### 第3 研究・医療の推進（良質かつ適切な医療の充実）

#### 1 医療費助成について

##### （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、難病法施行後に新たに設置された厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会（以下「指定難病検討委員会」という。）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、疾病数の上限を設けることなく、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、制度の持続可能性・安定性を確保するため、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（昭和22年法律第164号）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、疾病数の上限を設けることなく、類縁疾患も含め、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、新たに創設された小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施による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、公平かつ安定的な仕組みとするため、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、診断基準の早期の確立も含め、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、将来的には、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、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。また、「指定難病の要件に合致しない状況が生じている」の判断に当たっては、附帯決議の内容も踏まえ、指定難病検討委員会において指定難病の要件に該当しているかどうかを総合的に判断することが妥当と考えられるが、具体的には、上記のフォロー結果を踏まえて検討される必要がある。見直しを行う際には、一定の経過措置等について検討することが適当である。
- 小児慢性特定疾病対策は、昭和40年代の事業創設以降、児童の健全育成を目的として、慢性的な疾病にかかっている児童等を対象に実施されてきたところであるが、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、引き続き取り組むべき課題である。これまでも、指定難病の対象疾病数の拡大、移行期医療支援センターの設置、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の創設など、成人期に向けた切れ目のない総合的な支援が行われてきたが、児童福祉法改正法の附帯決議の内容も踏まえ、取組の一層の促進を図るとともに、成人後の継続した医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に取り組み、その確立を図ることが求められる。
- 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、対象から漏れることのないよう、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について、患者の実態把握や客観的指標に基づく診断基準等の確立のための調査研究を強化していくべきである。
- 加えて、児童の健全育成のために行う小児慢性特定疾病対策については、その

対象疾病の要件として、希少性の要件等が設定されていない<sup>1</sup>ことから、希少な疾病を対象とする指定難病の医療費助成の対象とならない疾病があるという課題がある。こうした疾病の場合も、小児期から成人期にかけてシームレスに適切な医療が受けられる体制づくりや、福祉や学習等の支援が受けられるようにすることが必要である。そのため、移行期医療に関する体制整備を一層促進するとともに、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様々な議論を経て、その報告書で「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>2</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、疾病の特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ことから、現行の基準は、前述の法制定時の考え方にに基づき、厚生労働省の告示<sup>3</sup>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は、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いる。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、指定難病間や他の疾病との公平性が確保されるとともに、制度の持続可

---

<sup>1</sup> 難病法に基づく難病対策については、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のうち、他の施策体系が樹立されていない疾病を対象としている。このうち、医療費助成の対象疾病は、①発病の機構が明らかでない、②治療方法が確立していない、③希少な疾病である、④長期の療養を必要とする、⑤患者数が本邦において一定の人数（人口のおおむね千分の一程度）に達しない、⑥客観的な診断基準が確立しているという要件を満たすものを厚生労働大臣が指定している。

児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病対策については、①慢性に経過する疾病であること、②生命を長期に脅かす疾病であること、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること、④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であることとの要件を満たすものを厚生労働大臣が指定し、対象としている。

<sup>2</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）

<sup>3</sup> 難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成 26 年厚生労働省告示第 393 号）

能性・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、各疾病が追加される度に個別に認定基準を設定してきた結果、類似の症状を呈する疾病間で基準に差異があるといった状況が生じている。

(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、疾病間の公平性を考慮すると、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。指定難病には、様々な症状等を呈する疾病が多くある中で、異なる疾病であっても一部に同様の症状等が見られることが多くある。これを踏まえると、対象疾病間の公平性を確保する観点から、まずは、同一の領域内で同様の症状等を評価する場合には、可能な限り当該症状等を評価する客観的指標の標準化を図ることが適当である。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。また、前述のとおり、現行の認定基準が、「日常生活又は社会生活に支障がある者」を対象とする趣旨で設けられていることを踏まえ、より一層適切に病状の程度を評価する基準の在り方について、今後も検討していくことが望ましい。

### (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、難病法制定時の難病対策委員会の提言に基づき、「難病の特性を踏まえつつ、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、治療方法が確立しておらず、長期にわたり療養を必要とする難病の特性を踏まえつつ、難病法制定時に医療保険におけ



る高齢者の自己負担や自立支援医療における自己負担の在り方も参考にして現行の水準が設定された経緯があることにも留意し、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、現在の自己負担限度額は、医療費助成を持続可能で公平かつ安定的な制度として位置付ける中で、前述のとおり、他制度の給付との均衡を図る観点から定められたものであり、その水準については、他制度の動向を踏まえるとともに、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べきである。また、その結果を踏まえて議論する際には、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にも留意しつつ、制度の持続可能性・安定性を確保することが必要である。

#### (4) 円滑に医療費助成が受けられる仕組みについて

(これまでの状況)

- 指定難病や小児慢性特定疾病に係る医療費助成の支給認定は、申請のあった日に遡って、その効力を生ずることとされている。一方で、医療費助成の申請の際には、臨床調査個人票や医療意見書を提出する必要があるが、これらの作成には一定の期間を要することや、症状が重症化した直後に医療費助成の申請を行う余裕がないことから、結果として、重症化直後の医療費が助成の対象となっていない場合がある。

(対応の方向性)

- 指定難病患者や小児慢性特定疾病児童等の立場を踏まえれば、臨床調査個人票や医療意見書の作成に要する期間や、医療費助成の申請を行う余裕の有無に関わりなく、医療費助成の対象となる状態になった時点で、速やかに医療費助成が受けられるようにすることが適当である。また、指定難病及び小児慢性特定疾病に係る医療費助成制度は、前述の臨床調査個人票や医療意見書の提出が求められているが、作成に一定の期間を要することは患者に起因する部分は少ないと考えられる。このような観点から、医療費助成の開始のタイミングを現在の申請日から前倒しして、重症化時点（認定基準を満たすことについて指定医が診断した日）からとすることが適当である。

- 一方で、医療費助成の始期を申請日より前倒しすることは、事務手続等において医療費助成の実施主体に与える影響を踏まえる必要があることや、申請者である患者等にとっても、できる限り早期の申請を行い、認定を受けていただくことが望ましいこと、他制度とのバランスに留意する必要があることから、前倒しする期間について、上限を設けることが適当である。具体的には、申請日から1ヶ月前までを限度とすることが考えられるが<sup>4</sup>、患者の病状や指定医の状況によっては1ヶ月以内に申請手続を行うことが難しい場合があり得ることも踏まえて設定されるべきである。その際には自治体の事務負担に留意するとともに、施行に当たっては、十分な周知期間を設けることが適当である。
- 前倒しの対象患者について、本合同委員会における議論開始当初は、後述する「登録者証」（仮称）を有する患者に限定することを念頭に置いていたが、指定難病又は小児慢性特定疾病と初めて診断された時点で認定基準を満たしている患者等との公平性の観点等から、軽症高額該当者も含め、医療費助成の対象となる全ての患者を対象とすることが適当である。

#### （5）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。

---

<sup>4</sup> 指定医に対するアンケート調査において、約99%が臨床調査個人票・医療意見書の作成の依頼があつてから概ね1か月に作成を完了しているとの回答が得られている（厚生労働省健康局難病対策課調べ（令和2年3月））。

- 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。

## 2 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取りまとめられた報告書<sup>5</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である。
- 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。難病診療連携拠点病院については、令和 3 年 4 月 1 日現在、44 都道府県（79 医療機関）、難病診療分野別拠点病院については、同年 1 月 1 日現在、23 道府県（61 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、平成 18 年度診療報酬改定において、3 疾病を対象に、診断のために必要な遺伝学的検査が保険収載されて以降、対象疾病が拡充されてきており、令和元年 9 月現在、指定難病のうち 60 疾病について、その診断のための遺伝学的検査が保険収載されている。また、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 on Rare and Undiagnosed Disease））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。

---

<sup>5</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）

- 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、令和3年2月現在、7箇所（埼玉県、千葉県、東京都、神奈川県、長野県、静岡県、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り、そのためにも、未対応の県の実情を把握の上、きめ細かな支援を行いつつ設置を促すとともに、当該拠点病院へのインセンティブ付与を図っていくことが必要である。あわせて、難病診療分野別拠点病院についても地域の実情や課題を把握し、必要な対応を検討していくべきである。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活かし、難病診療連携拠点病院と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、難病には、症例数が非常に少ない疾病も含まれる中で、より円滑に適切な医療につなぐことができるよう、難病診療連携拠点病院と国立高度専門医療研究センター、研究班、関係学会等との連携強化を図っていくことも、重要である。
- 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、臨床的妥当性及び臨床的有用性を確保しつつ、通常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、一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供する観点から、令和元年12月に策定された「全ゲノム解析等実行計画」を着実に推進していくべきである。
- なお、ゲノム医療の推進に当たっては、遺伝子検査の結果により、患者やその家族が不利益を被ることがないようにすべきとの指摘があった。また、遺伝カウンセラーの育成、配置等も含め、相談支援体制を整備していくことが重要である。
- 移行期医療については、研究・医療WGで行われたヒアリングの中で、疾病特性に応じて、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。また、子ども病院と総合病院の地理的な距離等の地域ごとの特性によっても、課

題が異なる。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、財政支援の在り方を含め、検討すべきである。

### **3 調査及び研究について**

#### **(1) データベースの充実と利活用について**

(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、同意に基づくデータの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開催され、研究班等に対するデータ提供の手続きが始まり、令和3年3月末までに23件のデータ提供が承認されている。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>6</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議において、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)

○ 指定難病患者DBや小児慢性特定疾病児童等DBを活用した研究は、新たな医薬品等の治療法の開発や診療ガイドラインの策定・改定など、患者の利益につながるものであるが、研究成果の患者への還元を加速化させるためには、DBの充実が必要である。

このため、指定難病と診断された患者全員がデータ登録を行える仕組みを整備

---

<sup>6</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

するほか、データ登録のオンライン化（デジタル化）を進めるなど、収集するデータの網羅性の確保や、精度の向上を図ることが必要である。（指定難病と診断された患者全員がデータ登録を行える仕組みについては、（２）で後述する。）

○ そのため、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。

○ 具体的には、まず、提供する情報の内容については、匿名化されたデータ（他の公的DBとの連結解析が可能なデータを含む。）に加え、データ提供が個別の疾病の病態解明や治療方法の開発等に資することを目的とするものであることから、これまでも、対象となる患者の再同意を得た上で、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審査会（以下「審査会」という。）で特に認める場合には、匿名化されたデータを研究者が有する他の情報とリンクできる形で提供することを可能としており、今後も、この取扱いを継続することが適当である。

（データの提供の例）

- ・ 研究者が有する別のデータとのリンクが可能な状態でのデータ提供
- ・ 臨床研究への協力を求める場合に、患者が診断を受けた指定医の医療機関に関する情報の提供（※医療機関経由で患者に意向確認及び同意取得を行うことを想定。）

○ 第三者への提供については、現状はガイドラインに基づき、①厚生労働省、②厚生労働省又は文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者、③都道府県、指定都市、中核市及び④その他審査会において指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者に対して行うことができることとしている。

一方で、NDBや介護DBについては、令和元年5月の法改正において、安全性の確保に配慮しつつ、幅広い主体による利活用を進め、学術研究、研究開発の発展等につなげていくため、相当の公益性を有する研究等を行う自治体・研究者・民間事業者等の幅広い主体に対して両DBの情報を提供することができることを法律上明確化した。

このような他の公的DBの取扱いや、より良い医療を患者に提供する観点から、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBについても、民間事業者を含む幅広い主体へのデータ提供を認めることとしつつ、適切にデータが利活用されるよう、個々の事案ごとに審査会で、データ提供の可否や、提供するデータの内容を厳正に審査の上、判断することとするのが適当である。

- 他の公的DBとの連結解析については、法律上に、新たに必要な規定を設けて対応していくこととなるが、具体的には、指定難病患者DB及び小児慢性特定疾病児童等DBの連結解析に加えて、まずは既に相互に連結が可能とされているNDB、介護DB等との連結解析について、具体的な仕組み（必要な手続等）を検討していくことが適当である。
- あわせて、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た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。
- 安全管理措置については、現状はガイドラインに基づき講じられているところであるが、これを法令に基づくものとし、組織的な安全管理に関する措置、人的な安全管理に関する措置、物理的な安全管理に関する措置、技術的な安全管理に関する措置など、希少な疾病が対象に含まれることに留意しつつ、各般の安全管理措置をしっかりと講じることとするのが適当である。また、違反者に対する国による指導監督や情報を漏えいさせた場合や不正に利用した場合の罰則といった、実効性を確保するための措置についても、他のDBの例を踏まえて、必要な規定が確実に設けられるべきである。
- また、現在の難病法においては、調査研究に関しては、「国は、（略）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するものとする」とされているが、調査研究を推進するためには、調査研究の意義についてできる限り多くの指定難病の患者の理解を得ることが重要である。また、患者から登録されたデータが円滑に登録センターに集積されることが必要であり、臨床調査個人票等を受理し同センターに送付する地方自治体の取組も重要となる。そのため、こうした患者の理解や地方自治体の取組の重要性を念頭に置きつつ、また、他の法令の例も踏まえつつ、調査研究に関する規定について見直しを行うことが適当で

ある。

## (2) 医療費助成の申請をし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DBとはなっていない。一方で、症状が抑えられている時期のデータや、軽症から重症に至る経過を追うデータは貴重であり、こうしたデータを活用した研究により、新たな医薬品等の治療法の開発や診療ガイドラインの策定・改定などにつながるとともに、こうしたことが診療体制の一層の充実に寄与することも期待される場所である。
- 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、地方自治体が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)

- 医療費助成の申請をし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適当であり、これにより、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、就労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。
- 合同委員会では、研究・医療WGの取りまとめにある以下の観点を踏まえた検討を行った。その結果は以下のとおり。（データ登録のオンライン化については（3）で後述）

### 【検討の視点】

- 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。
- 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。
- ③ データの登録が促進される工夫を行うこと。



- 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。

○ まず、患者のデータ登録の流れは以下のとおり。医療費助成を受ける患者と同じ流れとし、地方自治体が登録されたデータの研究利用（研究機関等への提供を含む。以下同じ）に関する同意を取得することとすることが考えられる。

**【オンライン対応が可能な医療機関の場合】**

- ① 患者が指定医（又は指定医が所属する医療機関）に患者登録に必要なデータ（臨床調査個人票）の交付を依頼
- ② 指定医（又は指定医が所属する医療機関）はデータ（臨床調査個人票）を患者へ交付。指定医の所属する医療機関は、必要なデータを国の用意するシステム（DB）に入力することに関する同意を得た上で、当該患者の情報を登録
- ③ 患者は、臨床調査個人票を添えて、地方自治体にデータ登録を依頼
- ④ 地方自治体が国のシステム（DB）へアクセスすることで、患者データを閲覧できるようになる。
- ⑤ 地方自治体は、臨床調査個人票とシステム（DB）に登録された内容が整合していることを確認した上で、機械判定の結果を確認しつつ審査を実施。その後、登録されたデータの研究利用に関する同意を取得した上で、当該データを研究利用可能な状態にする。

**【オンライン対応が困難な医療機関の場合】**

- ① 患者が指定医（又は指定医が所属する医療機関）に患者登録に必要なデータ（臨床調査個人票）の交付を依頼
- ② 指定医（又は指定医が所属する医療機関）はデータ（臨床調査個人票）を患者へ交付
- ③ 患者は、臨床調査個人票を添えて、地方自治体にデータ登録を依頼
- ④ 地方自治体は、認定審査を実施。その後、登録されたデータの研究利用に関する同意を取得した上で、当該データを国のシステム（DB）に登録（臨床調査個人票をスキャンしてアップロード）する。

○ 登録されたデータの研究利用に関する同意に関しては、患者の負担軽減の観点から、指定医（又は指定医が所属する医療機関）が同意をとることが適当との意見もあったが、指定医（又は指定医が所属する医療機関）の負担の観点や、福祉や就労、教育や災害対策も含め、患者が地方自治体とつながりを持つことの重要

性の観点の意見から、地方自治体が同意を取得することとすることが考えられる。

- 次に、登録の項目や頻度について、「負担軽減の観点」と「研究促進の観点」の2つの観点から検討を行った。

負担軽減の観点からは、医療費助成の対象となる患者のデータ登録に関して、臨床調査個人票の項目のスリム化を検討することとしており、また、データ登録手続のオンライン化を進めることとしている一方で、研究促進の観点からは、医療費助成の有無にかかわらず、項目・頻度は同じ方が望ましいと考えられるほか、臨床調査個人票の様式が同じ方が、指定医が混乱しないものと思われる。こうしたことから、臨床調査個人票全体のスリム化や登録手続のオンライン化を前提に、医療費助成の有無にかかわらず、登録項目は同じものとし、また、頻度についても同じとすることを基本としつつ、患者の事務負担と研究の意義のバランスを踏まえた運用を検討していくことが適当である。

- 次に、対象者の範囲について、「研究促進の観点」と「登録者のメリットと負担のバランスの観点」から検討を行った。（登録者のメリットについては第4の5で後述する。）

登録者のメリットの観点からは、より幅広い患者を対象とすることも考えられるが、研究促進や関係者の負担の観点からは、対象者は一定の範囲とすることが考えられる。その一方で、現行の指定難病患者DBには、主に、指定難病の患者のうち認定基準を満たす者のデータが登録されている。このような状況を踏まえ、新しい仕組みの対象者は、指定難病の患者のうち重症度基準を満たさないことが明らかである等により医療費助成の申請を行わない者とするのが適当である。

小児慢性特定疾病については、患者数が多い疾病もあり軽症者のデータ収集の意義や地方自治体等の事務負担への影響に留意が必要であるほか、患者数が少ない疾病については、認定基準が指定難病と比べて緩やかな基準となっている場合が多く、すでに軽症者のデータは一定程度収集されていると考えられる。その一方で、登録した患者については、「登録者証」（仮称）が交付され、この登録者証（仮称）を通じて、福祉施策、就労支援等の支援が行き届きやすくなるなどのメリットもある。このような点を踏まえ、例えば指定難病にも該当するような疾病など、軽症者のデータ収集の必要性がより高いと考えられる疾病から、軽症者登録を始めることが考えられる。今後、導入までの間に、国において詳細を検討するに当たっては、現場が混乱しないように配慮するとともに、必要に応じて、審議会において議論していくことが適当である。

- データ登録の促進策の一つとして、データを登録した場合には、臨床データが国のDBに登録されることを証する「登録者証」（仮称）を発行することが適当であると考えられる。登録者証の交付目的や機能等に鑑み、登録者証の具体的な内容については、第4の5で後述する。

データ登録を促進するためには、データ登録が研究につながり、ひいては新たな医薬品等の治療法の開発や診療ガイドラインの策定・改定など、患者の利益につながるものであるという、データ登録そのものの必要性やメリットを分かりやすく説明・周知することが必要であり、国においても、そのための取組をしっかりと進めていくことが必要である。

- なお、データの登録に関連して文書料に関する指摘があった。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ると、直ちに仕組みを見直すことは難しいと考えられるが、患者の負担がデータの登録の妨げとならないよう留意する必要がある、医療機関によって文書料の水準が様々である中で、一定の負担軽減が図られるよう、検討していくべきとの指摘があった。

### **(3) 各種の事務負担の軽減について**

- 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、ロードマップを作成し、早急に具体的な取組を進めるべきである。

- 国からは、データ登録のオンライン化による自治体の主な負担軽減策として、指定医等の入力時のチェック機能、自治体の審査における機械判定機能、国への臨床調査個人票送付の省略が提示された。

また、指定医の主な負担軽減策として、電子カルテや院内のシステムとの連携機能、前回値踏襲機能、医療クラーク等との連携支援機能、入力内容のチェック機能、自動計算機能が提示された。

国によるデータ登録のオンライン化の際には、これら関係者の負担軽減機能を確実に搭載することを求めるところである。あわせて、将来的に、患者によるオンライン申請も可能となるよう、必要なシステム改修を可能な限り早期に行っていくべきである。

- また、オンライン化に際しては、セキュリティ対策に万全を期すことが求められるところであり、難病・小慢と同様に、顕名情報を扱うがん登録オンラインシステムと同等以上のセキュリティを確保することが必要である。
- 一方で、現行の医療費助成で必要とされる臨床調査個人票（指定難病の場合）や医療意見書（小児慢性特定疾病の場合）について、関係者の事務負担軽減を図る観点から、認定審査の適正性及び調査研究の意義を損なわない範囲で項目の簡素化を図ることや、指定医が記入する必要がある部分と他の者が記入しても差し支えない部分を明確化することが適当である。
- これらの取組に加えて、以下の事務について、それぞれ以下の方法で負担を軽減することが適当である。
  - ① 医療保険の所得区分の確認事務（いわゆる「保険者照会」）については、遅くとも令和3年10月から本格運用が開始されるオンライン資格確認の普及状況を踏まえつつ、事務の簡素化を行う。
  - ② 指定難病の受給者証への個別指定医療機関名の記載については、包括的な記載を認めることとする。
  - ③ 医療費助成の申請書類等への「性別」の記載については、廃止する（申請書類等への記載を廃止しても、臨床調査個人票には性別の記載があることから、研究利用の点では問題は生じない。）。
  - ④ 難病指定医のオンライン研修システムに関するID等の付与事務については、自治体から指定医に対するID等付与事務が効率的なものとなるよう、所要のシステム改修を行うこととする。

## 第4 地域共生の推進（療養生活支援の強化）

### 1 療養生活の環境整備について

#### (1) 難病相談支援センターについて

(これまでの状況)

- 難病相談支援センターについては、難病法に基づく都道府県及び指定都市による事業として、「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、難病の患者等に対する相談・支援、地域交流活動の促進及び

就労支援などを行う拠点施設<sup>7</sup>として設置されるものである。令和3年1月時点で、都道府県及び指定都市に概ね1箇所（全国で66箇所）設置されており、地域の実情に応じて、地方自治体が直接運営する方式、医療機関や患者・支援者団体に委託する方式等が採られている。

- 同センターにおいては、各種相談支援等を行う一般事業のほか、就労支援事業やピアサポートを行うこととされており、医療機関のみならず、ハローワーク等の就労支援機関や患者団体と連携しながら、支援が行われている。また、同センターには、保健師や看護師、社会福祉士等の資格を持つ難病相談支援員が配置され、専門職による支援も行われている。
- 同センターの利用状況に関するアンケート調査<sup>8</sup>によれば、同センターに相談したことがある難病患者の満足度は約8割と一定の役割を果たしていることをうかがうことができるが、他方で、同センターを「知らない」との回答が約4割あるとの結果が出ており、難病法施行時に比べれば周知が進んできているという意見があるものの、更なる周知が必要であると言える。
- 加えて、同調査によれば、同センターに相談して「不満だった」と回答した患者について、その理由としては、「専門的知識・スキルのある人に対応してもらえなかった」が約5割、「難病の辛さをわかってもらえなかった」が約4割との調査結果が出ており、同センター自体の質の向上や地域の関係機関との関係強化を図ることが必要である。

#### （対応の方向性）

- 第2の「基本的な考え方」において指摘したとおり、難病患者のニーズは、その疾病特性や個々の状況等に応じて、多様である。このため、難病相談支援センターが単独で全ての課題を解決することを目指すのは現実的ではなく、同センターが、患者と地域の関係機関又は地域の関係機関の間を結び、つなぐ役割を担い、円滑に適切な支援につなげていくことを目指すべきである。
- そのためには、関係機関の役割分担や連携の状況などの地域の特性を活かしつ

<sup>7</sup> 「療養生活環境整備事業実施要綱」（平成27年3月30日健発第0330第14号）

<sup>8</sup> 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」（平成30年10月）

つ、難病相談支援センターによる支援の質の向上及び底上げを図り、患者のニーズに対応できる体制づくりを進めるとともに、難病患者や地域の関係者による同センターの認知度を高めていくことが必要である。

- 難病相談支援センターの役割に関しては、基本的には都道府県及び指定都市に1箇所の設置であることを踏まえれば、専門性が求められる相談事項への対応やピアサポーターの養成といった保健所では対応が難しい分野において、役割を果たすことが求められるのではないかとといった指摘や、ピアサポーターの処遇改善が必要であるとの指摘があった。同センターによる支援に当たって、地域の実情に応じた独自性が発揮されることは望ましいが、同時に、どの地域においても、難病患者が適切に支援を受けられるようにすることが重要である。そのため、国において、好事例の収集や比較を行うとともに、これを踏まえて地方自治体の取組を促すような具体的な方策について検討すべきである。また、引き続き、専門職の配置の推進、支援員に対する研修の充実等を通じて支援の向上を図ることが必要である。
- また、難病相談支援センターの周知促進のためには、難病患者の受療の機会や医療費助成の申請の機会を捉えた周知が効果的・効率的と考えられ、具体的には、指定医療機関や難病診療連携拠点病院等へのポスター掲示、申請時のチラシの配布等や、都道府県等による指定医向け研修等の機会を活用した指定医や医療ソーシャルワーカーに対する周知が有効と考えられる。また、介護サービスを受けている難病患者もいることから、地域包括支援センターやケアマネジャー等の介護関係者への周知も有効と考えられる。さらには、難病情報センターに掲載されている難病相談支援センターの一覧情報に、各種支援内容を盛り込むなど、難病患者が理解しやすい公表も効果的であると考えられる。
- あわせて、難病相談支援センター間の連携を促進することも重要である。他方で、難病相談支援センター間のネットワークシステムは、地域ごとに相談の様式が異なることやシステム上の問題から、適切な活用ができていないとの指摘もあった。また、全国難病センター研究会研究大会等を通じた顔の見える関係の構築も、連携を促進するためには重要であるとの指摘もあった。
- 地域の関係者との関係強化については、合同委員会及び地域共生WGにおいてヒアリングを行った難病相談支援センターは、いずれも地域協議会に参加してい

ることが確認された。地域の関係者間の顔の見える関係を作り、同センターが地域の関係機関をつなぐ役割を果たしていくためにも、後述する（２）の「地域協議会」を活用することが重要であり、同センターが積極的に同協議会に参加することが望ましい。また、同センターが障害者施策に関する地域の協議会と連携していくことも重要である。

- また、合同委員会や地域共生WGにおけるヒアリングでは、難病相談支援センターの相談員が、障害福祉サービスの担当部署やハローワークの難病患者就職サポーター等と連携しながら支援を行う事例が紹介された。こうした取組のように、難病相談支援センターと地域の関係者が連携し、様々な事業や取組をより効果的に推進するため、難病相談支援センターと、例えば福祉や就労支援機関との連携の重要性を法令上も明確にすることや、難病相談支援センターに就労支援担当者の配置を促すような工夫を図ることも必要である。

## （２）地域協議会等について

（これまでの状況）

- 難病対策地域協議会については、難病法において、都道府県、保健所設置市及び特別区は、単独で又は共同して、「難病の患者への支援の体制の整備を図るため」に関係機関等により構成される協議会を置くよう努めることとされている。また、課長通知<sup>9</sup>において、構成員となり得る関係者として、医療関係者、保健所等、難病相談支援センター、就労支援機関、教育関係者、患者・家族等が挙げられており、地域共生WGでヒアリングを行った事例も、幅広い関係者により構成されていた。
- 令和３年１月現在、難病対策地域協議会の全体の設置率は約６割<sup>10</sup>である。また、約８割の都道府県が設置している一方で、保健所設置市及び特別区については、それぞれ約６割及び約４割の市・区しか設置していない状況である。開催頻度については、年に１回程度開催している都道府県等が多いという意見があったが、ヒアリングを行った地方自治体においては、難病対策地域協議会本体の会合とは別途、部会や担当者レベルの会議が行われていた。

<sup>9</sup> 「難病特別対策推進事業の実務上の取扱いについて」（平成10年4月健医疾発第28号）

<sup>10</sup> 厚生労働省難病対策課調べ（令和3年1月）

- 一方で、慢性疾病児童等地域支援協議会については、健康局長通知<sup>11</sup>に定められているものの法令上明記されておらず、設置率も全体で約5割<sup>12</sup>と難病対策地域協議会と比べて設置が更に進んでいない状況である。

(対応の方向性)

- 難病対策地域協議会や慢性疾病児童等地域支援協議会といった地域協議会の設置は、手段であって目的ではなく、地域において適切な支援を行っていくために、いかにこれらの地域協議会を活用していくかという視点が重要である。また、地域協議会は顔の見える関係づくりを進めるために重要であり、少なくとも都道府県レベルの地域協議会においては、地域の課題を共有し、地域の状況を評価し、これを課題解決につなげていく場としていくことが必要である。
- こうした目的を達成するためには、地域協議会本体の会合のみならず、必要に応じて、様々なレベルでの会合を持ち、頻度の高い意見交換を行うことが効果的である。
- なお、特に市区レベルでは、構成員の選定に当たって参考となる情報が不足している場合があるといった指摘があった。これについては、既に地域協議会を設置している都道府県等に地域の関係機関の情報を確認するなど、自治体間での情報共有を進めることが考えられる。
- また、地域協議会の設置を進めていくためには、地方自治体が必要性を認識することが必要であり、難病・小慢患者のニーズ把握を進める中で、地域において取り組むべきことが明らかとなり、設置が進むのではないかという指摘があった。
- このような状況を踏まえ、地域協議会の設置率の向上及びその活動の活性化を図るため、慢性疾病児童等地域支援協議会を法令上に位置付けるとともに、難病対策地域協議会と慢性疾病児童等地域支援協議会の連携について法令上明確にすることが適当である。また、実際の運用に際しては、適切な支援がより効果的に行われるよう、両協議会を合同で開催することも含め、地域の実情に応じて、柔軟に対応していくことが適当である。

---

<sup>11</sup> 「小児慢性特定疾病対策等総合支援事業の実施について」（平成29年5月30日健発0530第12号）

<sup>12</sup> 厚生労働省健康局難病対策課調べ（令和3年1月）



- また、災害時の支援や感染症対策においては、市町村が対応する場面があるが、指定都市等以外は医療費助成の実施主体ではなく、必ずしも難病や小児慢性特定疾病の患者に関する情報を有していない。難病や小児慢性特定疾病の患者の命や健康を守り、緊急時に速やかに支援にあたることができるよう、引き続き、避難行動要支援者名簿への掲載やこれを活用した個別避難計画の策定等の推進について自治体に働きかけるとともに、個人情報の取扱いに留意しつつ自治体内の部署間や異なる自治体間の情報共有が図られるような運用上の工夫を検討するなど、地域において安心して暮らせる社会づくりを図っていくことが望ましい。
  
- 患者の社会参加や生活の質に関する支援を行うに当たっては、こうした支援に関連するデータ等のエビデンスに基づいて施策を検討することも重要であるため、こうしたエビデンスの収集と利活用の在り方について、関係者の事務負担に留意しつつ、国において検討していくことが重要である。

## 2 福祉支援について

(これまでの状況)

- 平成 25 年の障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律(平成 17 年法律第 123 号。以下「障害者総合支援法」という。)の改正により、障害者の定義に新たに難病患者等が追加され、障害者手帳を取得できない難病患者等も障害福祉サービスを利用できるようになった。対象疾病は施行当時の 130 疾病から見直され、令和元年 7 月現在で 361 疾病となっている。
  
- このように、難病患者等に対する福祉支援は、着実に実施されてきているが、他方で、難病患者に対するアンケート調査<sup>13</sup>によれば、「福祉サービスを利用できることを知らなかった」との回答が約半数に上るとの結果が得られており、周知に課題があると言える。

(対応の方向性)

- 最近では、「難病」という用語を用いたリーフレットを活用して、より分かりやすい周知を図るなど、国による取組の改善が図られており、まずはこうした取組を継続していくことが必要である。また、患者側のみならず、難病相談支援セン

---

<sup>13</sup> 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関する WEB アンケート調査」(平成 30 年 10 月)

ターの職員、医療機関の関係者等の支援者側に対する周知を通じて、必要な支援につながるようにしていくことも重要である。

- このことを踏まえ、障害福祉サービスなど、医療費助成の受給の有無にかかわらず難病患者が利用できる支援があること及びその内容について、難病相談支援センターを活用した周知など、周知の強化を図るべきである。

### **3 就労支援について**

(これまでの状況)

- ハローワークにおける難病患者の新規求職申込件数及び就職件数は、いずれも年々増加してきている<sup>14</sup>。難病患者のニーズは多様であることから、「難病患者就職サポーター」等によるきめ細かな支援を引き続き行っていく必要がある。
- また、就労支援は、医療機関では対応が難しい部分であるが、医療機関と他の関係機関との連携状況を見ると、障害福祉や生活保護に係る行政窓口との連携は一定程度進んでいる一方で、就労支援機関との連携は十分でないとの調査結果もある<sup>15</sup>。

(対応の方向性)

- 就労支援は、難病患者の収入確保にとどまらず社会参加を促進する上で重要であるとともに、仕事による症状悪化の予防等にも資するものであるが、難病患者のニーズは多様であることから、難病相談支援センターや保健所がハローワーク、地域障害者職業センター、障害者就業・生活支援センター等の就労支援機関をはじめとする地域の関係機関と連携し、適時かつ一体的な支援の提供を図っていくことが重要である。
- そのため、難病相談支援センターが、ハローワークに配置する「難病患者就職サポーター」と連携して、きめ細かな支援を行っていくことが重要であり、同センター及びハローワークによる支援の充実を図ることが必要である。
- また、医療機関によっては必ずしも就労支援機関との直接のつながりがない場

---

<sup>14</sup> 厚生労働省「厚生労働統計一覧」(平成19～29年度)(※その他障害者の内訳含む)

<sup>15</sup> 厚生労働行政推進調査事業補助金 難治性疾患政策研究事業 難病患者の総合的支援体制に関する研究 調査結果より。(平成31年2月)

合があり、時に医療機関の負担になる可能性がある。このため、就労分野においては、難病相談支援センターが適切な支援機関につなぐ機能を果たすことが特に期待され、同センターの主要な役割の一つとして、位置付けていくことが重要である。

- その際、難病患者等自身が、症状や配慮を要する事項等の関係情報について、難病相談支援センター、就労支援機関、企業等に対して説明することが難しい場合があり、適切な支援や配慮を受けにくい場合があることが指摘された。このため、こうした関係情報を整理し、円滑に関係者間で共有することができるようなツールの開発が必要である。
- また、就労支援に当たっては、新規就労と就労継続の場合では、必要となる支援や関与する関係者が異なり得る。新規就労の場合には、指定医療機関と難病相談支援センターが連携し、ハローワーク、地域障害者職業センター、障害者就業・生活支援センター等の就労支援機関につなぐことが重要である。就労継続の場合には、患者本人が希望する場合、可能な限り辞めずに済むよう、企業側の理解を得ていくことが重要であり、指定医療機関や就労支援機関のみならず企業内の産業保健スタッフや産業保健総合支援センターとの連携が重要となることから、具体的な関係強化の取組を進めるべきである。あわせて、中小企業にも配慮しつつ、企業に対する支援を行っていく必要がある。例えば、企業に対し雇用管理における配慮事項等を周知するために、高齢・障害・求職者雇用支援機構の作成するマニュアル等の既存のものを含むツールの普及・活用を図っていく必要がある。加えて、企業等の関係者による理解促進を図るためには、社会一般に向けた普及啓発も有効である。
- 難病患者の治療と仕事の両立支援においては、診断までに時間がかかったり、症状が日によって不安定になったりする等の難病の特徴を踏まえるとともに、多様な働き方の選択肢があることを念頭に置いて支援が行われるべきである。このため、様々な働き方に関する事例を収集し、多面的な支援を展開する必要がある。治療と仕事の両立支援は、仕事による症状悪化の予防等にも資するという点に留意しつつ、医療機関と企業及び両立支援の関係機関の連携を図ることが重要である。
- また、生涯学習やキャリア教育といった視点も重要であり、まずは、難病相談

支援センターの就労支援担当者への周知・啓発等の取組を進めていくことが考えられる。

- さらに、合同委員会及び地域共生WGにおけるヒアリングを通じて、地域協議会に就労に関する部会を設置している地方自治体もあることが確認された。就労支援は、様々な関係者の連携が不可欠な分野であり、地域協議会をうまく活用する必要がある。
- なお、難病患者の雇用を促進する観点から、難病患者を障害者雇用における法定雇用率の算定基礎<sup>16</sup>に入れるかどうかという議論を労働政策審議会において始めるべきではないかとの意見や、当該審議会の検討状況をフォローし、必要に応じて連携していくべきとの意見もあった。

#### **4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について**

(これまでの状況)

- 児童福祉法改正法において小児慢性特定疾病児童等自立支援事業が法定化され、実施が開始された。同事業は、相談支援事業に加えて、就職支援、きょうだい支援、学習支援等を提供できる仕組みとなっており、小児慢性特定疾病児童等及びその家族が抱える悩みを受け止める上で、意義のある事業である。
- 他方で、都道府県等における実施が義務である相談支援事業は、ほぼ全ての都道府県等において実施されているが、任意事業の実施率は低い<sup>17</sup>。任意事業は地域のニーズや支援資源等の実情に応じた事業展開が可能であるという趣旨の事業であり、必要ではないという意味合いではないことを改めて意識する必要がある。未実施である理由としては、実施方法が分からない、ニーズを把握していない、予算がない等を挙げる都道府県等が見られた<sup>18</sup>。

(対応の方向性)

- 小児慢性特定疾病児童等の自立を支援するためには、医療・保健・教育・福祉等の分野の専門職を含む関係者が、個々の児童等及びその家族のニーズや課題を共有し、生活者の視点からも支援の在り方を考え、連携して対応していくべきで

---

<sup>16</sup> 現在は、身体障害者、知的障害者及び精神障害者が法定雇用率の算定基礎の対象。

<sup>17</sup> 厚生労働省健康局難病対策課調べ（平成31年4月）

<sup>18</sup> 第1回地域共生WGにおける掛江参考人ヒアリング資料（資料2-4）より。

ある。その際には、相談支援事業を通じて、小児慢性特定疾病児童等自立支援員（以下「自立支援員」という。）等がニーズや課題を把握していくことがまずは重要であり、自立支援員の更なる資質の向上も必要となってくる。資質向上のために、自立支援員の研修の在り方を見直すことが必要との意見もあった。また、医療費助成の申請手続の機会等を活用したニーズ把握も重要である。さらに、こうした取組を通じて把握した個々のニーズや課題を地域の関係者で共有し、積み重ねていくことにより、地域における任意事業の企画及び実施につなげていく必要がある。

○ また、自立支援事業は、多様なニーズに応じた支援を行うことができる仕組みであり、地域で切れ目のない支援を行うために、同事業と他の支援との連携を一層充実させることが重要である。例えば、小児慢性特定疾病児童等が教育を受けるに当たっての支援ニーズが高いことから、地域の福祉関係者と教育関係者が連携し、医療機関における学習支援や通学又は学校生活における付添いなどに同事業を活用していくことが考えられる。また、小児慢性特定疾病児童等のいる家庭では、きょうだいも孤独感を抱える場合もあり、同事業により対応できると考えられるほか、小児慢性特定疾病児童等を抱える保護者の就労問題への対応や通院に関する支援ニーズへの対応、小児慢性特定疾病児童等に対するキャリア支援としての活用も考えられる。

○ また、小児慢性特定疾病児童等の中には医療的ケアが必要となる児童（以下「医療的ケア児」という。）や障害児も一定程度含まれることから、小児慢性特定疾病対策と実施主体は異なるものの、医療的ケア児や障害児に関する施策との連携を促進すべきである。このため、国と地域のそれぞれのレベルにおいて、担当者が情報や課題を共有する会議を行うなど、具体的に連携を強化する取組を行うことが重要である。特に、地域レベルにおいては、顔の見える関係づくりを進めるとともに、地域の課題を共有し、地域の状況を評価し、これを課題解決につなげていくために、慢性疾病児童等地域支援協議会を活用することが重要である。しかしながら、当該協議会の設置は十分に進んでおらず、こうした現状を踏まえて、国が地方自治体に対し、当該協議会の意義について示すとともに、難病や医療的ケア児等の他の協議会と共同して開催して差し支えないことについて、改めて周知すべきである。

○ 任意事業が未実施の理由として、実施方法が分からない等としている都道府県

等があることから、引き続き、国において好事例を周知していくべきである。また、任意事業の現状や課題について分析するとともに、単なる好事例の周知に留まらない具体的な立上げ支援など、さらに一步踏み込んだ国の取組が必要である。

- 任意事業の活性化のためには、現状把握→課題分析→任意事業の企画・実施という流れを作ることが重要と考えられる。このような流れを作り出し、任意事業の企画立案につながるよう、自治体の必須事業として、地域の実態把握の調査を位置付けること等が必要である。またこれに加え、任意事業の実施率向上のために、任意事業の実施を努力義務とすることについて、積極的に検討するべきである。
- 任意事業の活用を進めるためには、患者及びその家族への周知を強化することも必要であり、医師や医療機関に事業の存在を知ってもらい、受療時に伝えてもらえるようにすることが効果的と考えられる。加えて、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業という多様なニーズに応えられる仕組みがあることについて、医療機関、NPO法人等の地域の関係者に認識されることが、任意事業の立ち上げの促進に資すると考えられることから、個別の事業のみならず自立支援事業の仕組みについての周知が図られるべきである。
- また、任意事業については実施主体ごとを取組状況に差があることから、同じ都道府県内においても、地域により利用できるサービスが異なることもある。実施主体ごとによる取組の差を解消するためにも、任意事業の共同実施を行う仕組みも必要であるとの指摘もあった。

## 5 「登録者証」(仮称) について

- データ登録の促進策の一つとして、データを登録した場合には、臨床データが国のDBに登録されることを証する「登録者証」(仮称)を発行することが適当であるが、その具体的な在り方については、以下のとおりとすることが適当であると考えられる。
- まず、「登録者証」(仮称)の交付目的については、「登録者証」(仮称)の交付を受けた者は、後述するように、地域における各種の支援を円滑に受けやすくなることが期待される。この点も踏まえ、「登録者証」(仮称)の交付は、
  - ① 患者のデータの収集を行い、治療研究を推進する目的

② 地域における各種の支援を受けやすくするという療養生活の環境整備等の目的の2つの目的を併せ持つものと整理することが考えられる。

特に、難病は多様であり、適切な治療を続けられるようにするための配慮や支援を含め、様々な支援ニーズがあり、理解されにくい場合もあるが、「登録者証」(仮称)は、このような患者を含め、難病患者が各種のサービスを円滑に受けられるようにするための有効なツールになることが期待されるほか、この「登録者証」(仮称)制度の導入を福祉や就労、教育など、幅広い関係者に周知することにより、地域で難病患者の生活を支えていこうとする機運の向上や、各種のサービスの整備にもつながることが期待される。

○ 次に、「登録者証」(仮称)の発行主体については、「登録者証」(仮称)の交付目的や、患者の利便性、関係者の事務負担等を踏まえ、医療費助成の実施主体でもある地方自治体とすることが考えられる。

○ 次に、「登録者証」(仮称)の交付対象者については、上記①の目的を備えたものであることや関係者の事務負担等を踏まえ、DBへの登録に同意する者としてを基本とすることが考えられる(ただし、DBへの登録は希望しないが、「登録者証」(仮称)の交付を希望する者もいると考えられることから、地方自治体の判断で、こうした者に対しても交付することについても検討する必要がある。)

また、医療費助成の対象者については、「受給者証」が交付されることから、別途「登録者証」(仮称)を交付する必要はないこととする。

なお、地方自治体の事務負担等に配慮し、「登録者証」(仮称)を医療費助成の不認定通知書といった既存の書式と一体的なものとしてを認めるなど、柔軟な取扱いを認めることとすることが適当である。

○ 次に、その他の「登録者証」(仮称)の機能については、患者データの登録促進や「登録者証」(仮称)の交付目的を踏まえ、地域で利用できるサービスに関する情報を記載することができるようにすることが適当である。

また、「登録者証」(仮称)は、指定医の診断に基づく医療情報についてデータ登録を行うことを証するものであることから、各種福祉サービスの利用に当たって必要となる医師の診断書に代わるものとして取り扱うことができるよう、関係者に働きかけていくこととすることが適当である。

## 第5 おわりに

- 以上が、難病・小慢対策の見直しに関する合同委員会の意見である。
- 厚生労働省においては、この意見書の内容を踏まえ、法改正が必要な事項については、関連法案を国会に提出するほか、運用で対応できる事項については、運用で対応するなど、制度見直しのために必要な対応を速やかに講じられることを求めたい。
- 制度見直しを円滑に実施するためには、地方自治体や医療関係者等が見直し内容を理解し、しっかりと準備していただくことが重要である。  
制度改正に際しては、厚生労働省において、関係者に対して積極的な支援を行うほか、必要な情報をできる限り早期に提供することを求めたい。
- 難病法制定時には、人類の多様性の中で、難病が一定の割合発生することが必然であり、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ることから、その患者・家族を我が国の社会が包含し、支援していくことが、これからの我が国の社会にとってふさわしいことを基本的な認識として、難病対策委員会において議論が重ねられた。  
こうした認識のもと、難病法では、難病患者に対する医療その他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、難病の特性に応じて、社会福祉その他の関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に行われなければならないことが基本理念として明記されている。  
また、小児慢性特定疾病対策については、児童の健全育成の観点から、児童福祉法に基づいて実施されてきたが、同法においては、全て児童は、心身の健やかな成長と発達、その自立が図られること等の権利を有することが明記されている。  
今回の見直しは、これらの基本理念を堅持し、良質かつ適切な医療の充実と、療養生活支援の強化を図ることを通じて、難病対策・小児慢性特定疾病対策をより良いものとするために行うものである。  
厚生労働省はもとより、地方公共団体や医療関係者等においても、このような基本的な考え方をしっかりと踏まえた上で、各般の取組を積極的に推進されることを期待したい。