

指定難病（第二次実施分）に係る検討結果について

平成 27 年 4 月 28 日
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

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「法」という。）の規定に基づき、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定難病（法第 5 条第 1 項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）を指定するに当たり、指定難病とすべき疾病の案及び当該指定難病に係る医療費助成（法第 5 条第 1 項に規定する特定医療費の支給をいう。以下同じ。）の支給認定に係る基準（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法第 7 条第 1 項に規定する病状の程度。以下「支給認定に係る基準」という。）の案を以下のとおり取りまとめた。
- 本委員会は平成 26 年 10 月 8 日に「指定難病に係る検討結果について」として、110 の疾病について指定難病とすべき疾病の案及びその支給認定に係る基準の案を取りまとめているが、今回は平成 27 年 7 月から医療費助成の開始が想定されている疾病（以下「指定難病（第二次実施分）」という。）について平成 27 年 1 月 23 日より 7 回の検討を行ない、本日取りまとめを行ったものである。

2. 指定難病に係る検討の進め方

- 指定難病（第二次実施分）の検討においては、検討段階において指定難病として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、これまで難治性疾患克服研究事業において研究されてきた疾病及び小児慢性特定疾病の対象疾病（平成 27 年 1 月に新たに指定された疾病を含む）について、関係研究班や関係学会に情報提供を求め、平成 27 年 2 月時点までに指定難病の要件に関する情報が得られた疾病（615 疾病）を検討の対象とした。
- 個々の疾病について、指定難病の各要件を満たすかどうかの検討を行うにあたっては、「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 要件を確認した。

3. 指定難病の要件について

- 指定難病の要件は、法に規定されているが、さらに具体的な考え方を別添1「指定難病の要件について」のとおり取りまとめた。
- 法律に基づいて施策が実施されているなど、他の施策体系が確立されている疾病については、「『発病の機構が明らかでない』ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病」として取り扱った。
- 「客観的な診断基準等が確立している」ことの検討に当たっては、小児慢性特定疾病の診断で用いられている「診断の手引き」のみを根拠とする場合には、成人に対しても「客観的な診断基準等が確立している」かどうか、別添1「指定難病の要件について」の考え方に照らして個別に検討を行った。
- これらの考え方に基づき、個別の疾病が指定難病の指定の要件を満たすかどうかについて、また、指定難病の要件を満たすと考えられる個々の疾病の支給認定に係る基準について、それぞれ検討を行った。

4. 指定難病とすべき疾病の案及び支給認定に係る基準の案

- 本委員会では615の疾病を検討の対象とし、そのうち225疾病について指定難病の各要件を満たすと判断した。さらにそれらの疾病について、類似する疾病等の再整理を行ない、すでに指定難病として指定されている110疾病に加えて、別添2のとおり196疾病を指定難病（第二次実施分）とすべきことを本委員会の結論とし、具体的な個々の疾病の支給認定に係る基準は、別添3のとおりとした。
- なお、検討の対象とした615疾病のうち390疾病については、現時点で以下のとおり判断した。
 - ① 「発病の機構が明らかでない」という要件を満たすことが明らかでない
と判断したものの139疾病
 - ② 「治療法が確立していない」という要件を満たすことが明らかでない
と判断したものの10疾病
 - ③ 「長期の療養を必要とする」という要件を満たすことが明らかでない
と判断したものの44疾病
 - ④ 「患者数が本邦において一定の人数に達しない」という要件を満たす
ことが明らかでない
と判断したものの27疾病
 - 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

件を満たすことが明らかでないと判断したものの 170 疾病

5. 今後の検討の進め方

- これまでの検討で第一次実施分（110 疾病）と合わせて計 306 疾病について指定難病とすべきとしたこととなる。
- 今後も引き続き、難治性疾患克服研究事業等で研究を進めていく中で得られた情報を含め、指定難病の検討に必要な要件等に関する情報について、収集や整理を行い、指定難病の検討を行う予定である。
- 具体的には、平成 27 年秋から検討に向けた情報収集を開始し、平成 27 年度中に指定難病検討委員会を再開する。
- その際には、新たな疾病について指定難病の検討や支給認定に係る基準の検討を行うとともに、これまで検討した 306 疾病の支給認定に係る基準等について、医学の進歩に合わせ、必要に応じて適宜見直しを行うこととする。

指定難病の要件について

平成27年4月28日

難病の定義

難病

- 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

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数^(注)に達しないこと
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

(注)人口の0.1%程度以下であることを厚生労働省令において規定する予定。

医療費助成の対象

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- 以下のように整理する。
 - ① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。
 - ② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。
 - ③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は①に該当しないものとする。
 - ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。
 - ⑤ 何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

指定難病の要件について<1>

補足1「他の施策体系が樹立していない」ことについて

- 以下のように整理する。
 - ① 難病の要件全体に含まれている基本的な考え方は、他の施策体系が樹立していない疾病を広く対象とするものとされている。
 - ② 「他の施策体系が樹立している疾病」とは、厚生労働省において難病法以外の法律等を元に調査研究等の施策が講じられている疾病で、がんや精神疾患、感染症、アレルギー疾患などがこれにあたり、難病法にいう難病として想定していない。
 - ③ ただし、横断的に疾病の症状や病態の一部に着目した施策が体系的に講じられていたとしても、疾病を単位とした施策が講じられていない場合は、他の施策体系が樹立しているものとして一律には取り扱わず、個別に検討する。（例えば、小児慢性疾病の対象疾病は小児期に限って支援を行っているという観点から、他の施策体系が樹立しているものとして一律には取り扱わず、個別に検討する。）

指定難病の要件について<1>

補足2 がんについて

- がんについては、「がん対策基本法」及び「がん登録等の推進に関する法律」(平成28年1月1日施行予定)を中心に、難病対策とは別の施策体系が講じられている。
- がんの定義は、学会等の統一された見解はないが、「がん登録等の推進に関する法律」第2条第1項において、「悪性新生物その他の政令で定める疾病」とされており、厚生科学審議会がん登録部会において、以下の案で承認されたところ。
 - (1)法第2条関係(がんの定義)
「がん」の定義として、次に掲げるものを規定すること。
 - ・悪性新生物及び上皮内がん(ただし、以下に掲げるものを除く。)
 - ・髄膜、脳、脊髄、脳神経及び中枢神経系のその他の部位に発生した腫瘍
 - ・消化管間質腫瘍
 - ・一部の卵巣腫瘍
- このため、ICD10で悪性新生物に位置付けられている疾病など、がんに含まれる可能性のある疾病については、「がん登録等の推進に関する法律」に付随する政省令の策定状況等を踏まえ、指定難病検討委員会における検討を行う。
- ただし、複数の疾病が併存して発生する症候群についてはがんを合併するものであっても、がんによらない他の症状が指定難病の要件を満たすような場合には、その症候群について指定難病として取り扱う。

指定難病の要件について<1>

補足3 精神疾患について

- 精神疾患については、体系的な施策として障害者総合支援法における精神通院医療の制度を実施しており、その対象範囲となる疾病はICD10においてFでコードされている疾病及びG40でコードされている疾病(てんかん)とされている。
- これを踏まえ、障害者総合支援法における精神通院医療の対象となる疾病は、基本的に指定難病の要件を満たさないものとする。
- ただし、複数の疾病が併存して発生する症候群については、精神症状やてんかん症状を合併するものであっても、精神症状やてんかん症状によらない他の症状が指定難病の要件を満たすような場合には、その症候群について指定難病として取り扱うこととする。

指定難病の要件について<2>

(2) 「治療方法が確立していない」ことについて

- 以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。
 - ① 治療方法が全くない。
 - ② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
 - ③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。

- 治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

指定難病の要件について<3>

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

○ 以下のように整理する。

- ① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続もしくは潜在する場合を該当するものとする。
- ② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないようなもの(急性疾患等)は該当しないものとする。
- ③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、該当しないものとする。

指定難病の要件について<3>

補足4 致死的な合併症(心筋梗塞等)を発症するリスクが高い疾病について

- 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、致死的な合併症を発症するリスクがある場合であっても、基本的に「長期の療養を必要とする」という要件に該当しないものとする。
- しかしながら、遺伝性脂質代謝異常症のように、心筋梗塞等の致死的な合併症を発症するリスクが著しく高く、そのリスクを軽減するためにアフェレーシス治療等の侵襲性の高い治療を頻回かつ継続的に必要としている疾患がある。
- 従って、診断時点では必ずしも日常生活に支障のある症状を認めないが、致死的な合併症を発症するリスクが高い疾病については、
 - ① 致死的な合併症を発症するリスクが若年で通常より著しく高いこと
 - ② 致死的な合併症を発症するリスクを軽減するための治療として、侵襲性の高い治療(例:アフェレーシス治療)を頻回かつ継続的に必要とすることを満たす場合は「長期の療養を必要とする」という要件に該当するものとする。

指定難病の要件について<4>

(4) 「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

- 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のように整理する。
 - ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。
※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人(「人口推計」(平成26年1月確定値)(総務省統計局)より)
 - ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人(0.142%)未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
 - ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行うものとする。

- 患者数の取扱いについては、以下のよう整理する。
 - ① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましいものとする。
 - ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査として、難病患者データベース(仮称)に登録された患者数(※)をもって判断するものとする。
※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の合計
 - ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

指定難病の要件について<5>

(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こと」について

○ 以下のように整理する。

- ① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。
- ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
 - i. 関連学会等(国際的な専門家の会合を含む)による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
 - ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。

指定難病の要件について<5>

補足5 小児慢性特定疾病の診断の手引きについて

- 小児慢性特定疾病の診断に関しては、日本小児科学会が主体となり作成した「診断の手引き」がある。これらの「診断の手引き」の多くは、主として小児科の医師が、小児を対象として診断を可能にするという観点でとりまとめられたものとされている。
- この「診断の手引き」については、成人を対象とした診断基準を基に小児に対する診断基準としての適否の検討を行ったものや、小児にのみ用いられることを前提とした診断基準としてとりまとめられたものなどがある。
- そのため、指定難病の要件である診断基準の有無の検討に当たり、小児慢性特定疾病の診断で用いられている「診断の手引き」のみを根拠とする場合には、成人に適用したならば「認定基準についての考え方」を満たすかどうか、個別に検討を行うこととする。

認定基準についての考え方<1>

- 医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾患ごとに設定する。
- これらの認定基準については、検討時点において適切と考えられる基準を設定するとともに、医学の進歩に合わせて、必要に応じて適宜見直しを行う。
- 診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - ① 必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。
 - ② 複数の検査や症状の組み合わせを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。
 - ③ 診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。

認定基準についての考え方<2>

- 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定める。
 - 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾患については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定する。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いる。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。
 - ① 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等
 - ② 段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

指定難病とすべき疾病の名称

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

番号	病名
111	先天性ミオパチー
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
113	筋ジストロフィー
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
118	脊髄髄膜瘤
119	アイザックス症候群
120	遺伝性ジストニア
121	神経フェリチン症
122	脳表ヘモジデリン沈着症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
126	ペリー症候群
127	前頭側頭葉変性症
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
130	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
139	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	PCDH19関連症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症

番号	病名
159	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬
161	家族性良性慢性天疱瘡
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
163	特発性後天性全身性無汗症
164	眼皮膚白皮症
165	肥厚性皮膚骨膜炎
166	弾性線維性仮性黄色腫
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー 症候群
177	有馬症候群
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X症候群
181	クルーゾン症候群
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリズ症候群
186	ロスムンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群
198	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症

指定難病とすべき疾病の名称(続き)

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

番号	病名
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モワト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230	肺胞低換気症候群
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病
257	肝型糖原病
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症

番号	病名
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイトミクロン血症
263	脳髄黄色腫症
264	無 β リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高IgD症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症
276	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーハム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群
288	自己免疫性出血病XIII
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性腭炎
299	嚢胞性線維症
300	IgG4関連疾患
301	黄斑ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症
303	アッシャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎

指定難病とすべき疾病の
支給認定にかかる基準
(個票全体)
(省略)