

難病対策について



厚生労働省 健康局 疾病対策課

1 . 難病対策に関する検討の経緯

2 . 法律の概要

3 . 医療費助成制度について

4 . 指定難病の検討

5 . 基本方針の検討

(参考) 過去の特定疾患治療研究事業

1. 難病対策に関する検討の経緯

難病対策の経緯

- 昭和47年 難病対策要綱
(特殊疾病調査研究、難病医療費公費負担)
- 平成 9年 地域保健法施行
(難病対策が保健所事業に位置づけられる)
- 平成10年 難病特別対策推進事業を創設
- 平成24年 「今後の難病対策のあり方」(中間報告)
- 平成25年 「難病対策の改革について」(提言)
- 平成26年 「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立(5月)
- 平成27年 「難病の患者に対する医療等に関する法律」施行(1月1日)
指定難病(第一次実施分)医療費助成開始(1月1日)
指定難病(第二次実施分)医療費助成開始(7月1日)

難病対策の改革に関する経緯

平成23年	9月13日	第13回 難病対策委員会	「難病対策の見直し」について審議開始
	12月1日	第18回 難病対策委員会	「今後の難病対策の検討に当たって」(中間的な整理)
平成24年	2月17日	社会保障・税一体改革大綱	
	8月16日	第23回 難病対策委員会	「今後の難病対策の在り方」(中間報告)
平成25年	1月25日	第29回 難病対策委員会	「難病対策の改革について」(提言)
	8月6日	社会保障制度改革国民会議	報告書
	12月5日		「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(プログラム法)」が第185回国会(臨時会)にて成立
	12月13日	第35回 難病対策委員会	「難病対策の改革に向けた取組について」(報告書)
平成26年	2月12日	第186回国会(常会)	に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出
	5月23日		「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立(平成26年法律第50号)
	10月21日		指定難病(第一次実施分)を告示(厚生労働省告示第393号)
	11月12日		「難病の患者に対する医療等に関する法律施行令及び施行規則」公布(政令第358号、厚生労働省令第121号)
平成27年	1月1日		難病の患者に対する医療等に関する法律の施行(110疾病について医療費助成を開始)
	5月13日		指定難病(第二次実施分)を告示(厚生労働省告示第266号)
	7月1日		指定難病に196疾病を追加して医療費助成を実施(指定難病306疾病)

2 . 法律の概要

難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年5月23日成立)

趣旨

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に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成(注)に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

(注)これまでは法律に基づかない予算事業(特定疾患治療研究事業)として実施していた。

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病(指定難病)の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県が支払い、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、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。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年1月1日

児童福祉法の一部を改正する法律(小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化)と同日

3 . 医療費助成制度について

難病の新たな医療費助成制度について

医療費助成の対象疾病の拡大

対象疾病

- ・ 難病: 56疾病 → 110疾病(平成27年1月) → 306疾病(平成27年7月)

受給者数

- ・ 難病: 約78万人(平成23年度) → 約150万人(平成27年度)(試算¹⁾)

医療費助成の事業規模²

年 度	平成23年度(実績)	平成25年度(実績)	平成27年度(予算)
事業費 (国費)	1,190億円 (280億円)	1,335億円 (440億円)	2,221億円 (1,111億円)

¹平成25年12月時点の試算。

²平成23年度及び平成25年度は、特定疾患治療研究事業の実績。平成27年度は、難病医療費等負担金の予算額。

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築(難病に係る新たな医療費助成の制度)

< 自己負担割合 >

自己負担割合について、特定疾患治療研究事業(旧事業)の3割から2割に引下げ。

< 自己負担上限額 >

所得の階層区分や負担上限額については、医療保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療(更生医療)を参考に設定。

症状が変動し入退院を繰り返す等の難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。

受診した複数の医療機関等の自己負担()をすべて合算した上で負担上限額を適用する。

薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

< 所得把握の単位等 >

所得を把握する単位は、医療保険における世帯。所得を把握する基準は、市町村民税(所得割)の課税額。

同一世帯内に複数の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担上限額を按分する。

< 入院時の食費等 >

入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担について、患者負担とする。

< 高額な医療が長期的に継続する患者の取扱い >

高額な医療が長期的に継続する患者()については、自立支援医療の「重度かつ継続」と同水準の負担上限額を設定。

「高額な医療が長期的に継続する患者(「高額かつ長期」)とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)とする。

人工呼吸器等装着者の負担上限額については、所得区分に関わらず月額1,000円とする。

< 高額な医療を継続することが必要な軽症者の取扱い >

助成の対象は症状の程度が一定以上の者であるが、軽症者であっても高額な医療()を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

「高額な医療を継続すること」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある場合(例えば医療保険の3割負担の場合、医療費の自己負担が1万円以上の月が年間3回以上)とする。

< 経過措置(3年間) >

既認定者の負担上限額は、上記の「高額かつ長期」の負担上限額と同様とする。

既認定者()のうち特定疾患治療研究事業の重症患者の負担上限額は、一般患者よりさらに負担を軽減。

既認定者については、入院時の食費負担の1/2は公費負担とする。

平成26年12月末までに特定疾患治療研究事業(旧事業)による医療費の支給の対象となっていて、平成27年1月1日以降も継続して療養の継続が必要とされる者

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築(難病に係る新たな医療費助成の制度)

新たな医療費助成における自己負担上限額(月額)

(単位:円)

階層区分	階層区分の基準 (()内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安)		患者負担割合: 2割					
			自己負担上限額(外来+入院)					
			原則			既認定者(経過措置3年間)		
			一般	高額かつ長期 ()	人工呼吸器等装着者	一般	特定疾患治療研究事業の重症患者	人工呼吸器等装着者
生活保護	-		0	0	0	0	0	0
低所得	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収 ~80万円	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
低所得		本人年収 80万円超~	5,000	5,000		5,000		
一般所得	市町村民税 課税以上7.1万円未満 (約160万円~約370万円)		10,000	5,000		5,000	5,000	
一般所得	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未満 (約370万円~約810万円)		20,000	10,000		10,000		
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約810万円~)		30,000	20,000	20,000			
入院時の食費			全額自己負担			1/2自己負担		

「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)。

新制度の支給認定に必要な書類

提出書類	既認定者	新規認定者
申請書	新様式(特定医療費の支給認定申請書)	同左
診断書(臨床調査個人票)	特定疾患治療研究事業の様式 新制度の初回申請時に限る 記載は指定医以外の医師が記載した場合も可	新様式 難病指定医による記載が必要
住民票	支給認定に必要となる住民票 申請者及び下記により保険証の写しなどを確認する必要がある構成員が全員含まれているものに限る	同左
世帯の所得を確認できる書類	市町村民税(非)課税証明書等の所得状況が確認できる書類	同左
保険証(写しなど)	被保険者証・被扶養者証・組合員証などの医療保険の加入関係を示すもの。 保険証の写し ・患者が国民健康保険又は後期高齢者医療制度に加入している場合は、世帯全員分 ・患者が上記保険以外(健康保険組合、協会けんぽ等)に加入している場合は、当該患者分(患者が被扶養者の場合は、被保険者本人分も合わせて必要)	同左
医療保険の所得区分確認書類	同意書(医療保険の区分確認)	同左
その他必要に応じて提出が必要な書類	医師の診断書(重症患者認定用)	-
	人工呼吸器等装着者であることを証明する書類	同左
	世帯内に他に特定医療費又は小児慢性特定疾病医療費の受給者がいることを証明する書類	同左
	-	医療費について確認できる書類 「高額かつ長期」又は軽症高額該当に該当することを確認するために必要な領収書等
	介護保険被保険者証の写し	同左

自己負担上限額の管理について

特定医療費の受給者については、所得により月々の自己負担上限額が定められているが、病院、薬局等2か所以上の指定医療機関を利用する場合を考慮し、自己負担上限額の管理を行う必要がある。

このため、都道府県から医療受給者証とあわせて「自己負担上限額管理票」を交付することとする。患者の方は指定難病に係る治療等を指定医療機関で受ける度に、その機関が徴収した額を各機関において管理票に記入してもらい、自己負担の累積額が月間自己負担上限額まで達した場合には、その旨をその時に受診した指定医療機関に確認してもらう。

自己負担上限額に達した場合は、その月においてそれ以上の自己負担がなくなる。

平成 年 月分自己負担上限額管理票					
受診者名			受給者番号		
月間自己負担上限額 _____ 円					
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
月 日					
月 日					
月 日					
月 日					
上記のとおり月額自己負担上限額に達しました。					
日付	指定医療機関名				確認印
月 日					

人工呼吸器等装着者の対象範囲について

人工呼吸器その他の生命の維持に必要な装置を装着していることにより特別の配慮を必要とする者については、告示において以下の要件を規定した。

- ・ 継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある者であること
かつ
- ・ 日常生活動作が著しく制限されている者であること

< 具体的に想定される例(要件に適合するか個別に判断) >

- ・ 気管切開口又は鼻マスク若しくは顔マスクを介して、人工呼吸器を装着している神経難病等の患者
- ・ 体外式補助人工心臓を装着している末期心不全等の患者等

【以下のような運用方法とする】

生命維持管理装置のうち、人工呼吸器を装着している者について、「継続して常時」とは、指定医()が、医学的に一日中施行することが必要であって離脱の可能性がないと判断した場合。経過措置対象者は指定医でない医師でも可とする。

「日常生活動作が著しく制限されている者」とは、以下の項目に係る介護度()の各項目において、いずれも「部分介助」または「全介助」に該当する者。

【項目】：食事、椅子とベッド間の移動、整容、トイレ動作、入浴、移動、階段昇降、更衣、排便コントロール、排尿コントロール

日常生活動作(ADL)の評価に用いられているバーセルインデックスをもとに設定。

経過措置期間中の取扱いについて

経過措置期間：3年間（平成29年12月31日まで）

- ・1年ごとに更新が必要。
- ・重症患者認定についても、変更が可能。

経過措置対象者について更新と支給認定の手続は毎年行うことになるが、基準への該当の有無に関係なく3年間対象となるよう法令上規定。（平成26年12月31日時点で特定疾患治療研究事業の重症度分類等の基準に該当する者として規定。）

新制度における初回の診断は指定医以外の者でよいが、更新の際は、指定医（協力難病指定医を含む）に診断してもらう必要がある。

- ・階層区分の変更は、更新時及び変更申請により行う。
- ・対象から外れないため、新制度における初回の認定以外は指定難病審査会での審査は不要。

<重症患者認定等の変更>

自己負担上限額を変更するものとして、階層区分の変更と同様に、随時の変更申請及び更新時の申請に基づき認定を行う。当該申請時には重症患者認定の診断書の提出を求める。

基準を満たさなくなった者については、「経過措置の『一般』」の自己負担上限額に変更することとなる。

人工呼吸器等装着者についても上記と同様。

指定医について

1. 指定医の要件

	要件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
(1) 難病指定医(*)	診断又は治療に5年以上従事した経験があり、申請時点において、関係学会の専門医の資格を有していること。 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修()を修了していること。 1～2日程度の研修		
(2) 協力難病指定医	診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修()を修了していること。 1～2時間程度の研修	×	

* 法施行時の経過措置として、5年以上診断・治療経験があり指定難病の診断等に従事したことがある者については、平成29年3月31日までに研修を受けることを条件に難病指定医になることができる。

2. 指定医の役割

難病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書(臨床調査個人票)を作成すること。

患者データ(診断書の内容)を登録管理システムに登録すること。

(指定医の職務)指定医は、指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する臨床調査個人票の作成の職務並びに法第3条第1項の規定に基づき国が講ずる難病に関する情報の収集に関する施策に資する情報の提供の職務を行うこと。

3. 指定の有効期間

「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

指定医療機関について

1 指定について

指定医療機関の指定対象としては、難病の患者に対する医療等に関する法律に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定することとしている。

病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事が指定を行う。

指定申請に必要な事項は、名称、所在地、保険医療機関であること等を厚生労働省令で定める。

申請者が保険医療機関等でないとき、特定医療費の支給に関して重ねて勧告等を受けているとき、役員・職員が禁固・罰金刑を受けてから5年を経過していないとき等には、都道府県知事は指定をしないことができる。指定は6年ごとに更新を受けなければならない。

2 責務について

指定医療機関の診療方針は健康保険の診療方針の例によるほか、指定医療機関は、良質かつ適切な特定医療を行わなければならない。

3 監督について

都道府県知事は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。

診療方針等に沿って良質かつ適切な特定医療を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

4 取消しについて

診療方針等に違反したとき、特定医療費の不正請求を行ったとき、命令に違反したとき等において、都道府県知事は指定を取り消すことができる。

4 . 指定難病の検討

指定難病の拡充について

56疾病

旧事業(特定疾患治療
研究事業)の対象疾病

- ・追加 45疾病増
- ・整理・細分化 12疾病増
- ・要件を満たさない 3疾病減

110疾病

- ・追加 196疾病増

306疾病

- 平成26年7月28日 指定難病検討委員会の開催
- 8月27日 第一次実施分指定難病案のとりまとめ
- 9月 パブリックコメント(第一次実施分)
- 10月21日 第一次実施分指定難病告示
- 平成27年1月1日 医療費助成を開始(第一次実施分)
- 1月23日 指定難病検討委員会の再開(第二次実施分)
- 3月 パブリックコメント(第二次実施分)
- 5月1日 第二次実施分指定難病案のとりまとめ
- 5月13日 第二次実施分指定難病告示
- 7月1日 医療費助成を開始(第二次実施分)

平成27年秋から指定難病の検討に向けて情報収集を開始し、平成27年度中に指定難病検討委員会を再開。

第1次実施分 指定難病(平成26年10月21日厚生労働省告示第393号)

番号	病名	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	特定疾患
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	特定疾患
6	パーキンソン病	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	特定疾患
8	ハンチントン病	特定疾患
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎	特定疾患
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパチー	特定疾患
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	特定疾患
18	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	特定疾患
19	ライソゾーム病	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	特定疾患

番号	病名	備考
21	ミトコンドリア病	特定疾患
22	もやもや病	特定疾患
23	プリオン病	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	特定疾患
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	
34	神経線維腫症	特定疾患
35	天疱瘡	特定疾患
36	表皮水疱症	特定疾患
37	膿疱性乾癬(汎発型)	特定疾患
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	特定疾患
39	中毒性表皮壊死症	特定疾患
40	高安動脈炎	特定疾患

番号	病名	備考
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	特定疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	特定疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	特定疾患
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	特定疾患
47	バージャー病	特定疾患
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	特定疾患
50	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	特定疾患
51	全身性強皮症	特定疾患
52	混合性結合組織病	特定疾患
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	特定疾患
57	特発性拡張型心筋症	特定疾患
58	肥大型心筋症	特定疾患
59	拘束型心筋症	特定疾患
60	再生不良性貧血	特定疾患

備考に「特定疾患」と記載のあるものは、旧事業（特定疾患治療研究事業）において医療費助成の対象（56疾病）となっていた疾病。

第1次実施分 指定難病(平成26年10月21日厚生労働省告示第393号)

番号	病名	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
63	特発性血小板減少性紫斑病	特定疾患
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	特定疾患
66	IgA 腎症	
67	多発性嚢胞腎	
68	黄色靱帯骨化症	特定疾患
69	後縦靱帯骨化症	特定疾患
70	広範脊柱管狭窄症	特定疾患
71	特発性大腿骨頭壊死症	特定疾患
72	下垂体性ADH分泌異常症	特定疾患
73	下垂体性TSH分泌亢進症	特定疾患
74	下垂体性PRL分泌亢進症	特定疾患
75	クッシング病	特定疾患
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	特定疾患
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	特定疾患
78	下垂体前葉機能低下症	特定疾患
79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	特定疾患
80	甲状腺ホルモン不応症	

番号	病名	備考
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	特定疾患
85	特発性間質性肺炎	特定疾患
86	肺動脈性肺高血圧症	特定疾患
87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症	特定疾患
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	特定疾患
89	リンパ脈管筋腫症	特定疾患
90	網膜色素変性症	特定疾患
91	バッド・キアリ症候群	特定疾患
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性肝硬変	特定疾患
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	特定疾患
97	潰瘍性大腸炎	特定疾患
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	

番号	病名	備考
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
103	CFC症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	全身型若年性特発性関節炎	
108	TNF受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	

計 110 疾病

【重症度分類】

難病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は、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する。

疾病名対比表

疾病番号	特定疾患 (旧事業)	指定難病
1	ベーチェット病	ベーチェット病
2	多発性硬化症	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎
3	重症筋無力症	重症筋無力症
4	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス
5	スモン	
6	再生不良性貧血	再生不良性貧血
7	サルコイドーシス	サルコイドーシス
8	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	全身性強皮症
		皮膚筋炎 / 多発性筋炎
10	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病
11	結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
		顕微鏡的多発血管炎
12	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎
13	大動脈炎症候群	高安動脈炎
14	ビュルガー病	バージャー病
15	天疱瘡	天疱瘡
16	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)
17	クローン病	クローン病
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	
19	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ
20	パーキンソン病関連疾患	進行性核上性麻痺
		大脳皮質基底核変性症
		パーキンソン病

疾病番号	特定疾患 (旧事業)	指定難病
21	アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
22	後縦靭帯骨化症	後縦靭帯骨化症
23	ハンチントン病	ハンチントン病
24	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	モヤモヤ病
25	ウェゲナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	特発性拡張型心筋症
27	多系統萎縮症	多系統萎縮症
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	表皮水疱症
29	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬(汎発型)
30	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症
31	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変
32	重症急性膵炎	
33	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症
34	混合性結合組織病	混合性結合組織病
35	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群
36	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎
37	網膜色素変性症	網膜色素変性症
38	プリオン病	プリオン病
39	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症
		肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症
40	神経線維腫症	神経線維腫症
41	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	バッド・キアリ症候群

疾病番号	特定疾患 (旧事業)	指定難病
43	慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症
44	ライソゾーム病	ライソゾーム病
45	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
47	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症
48	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパチー
50	肥大型心筋症	肥大型心筋症
51	拘束型心筋症	拘束型心筋症
52	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病
53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	リンパ脈管筋腫症
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	スティーヴンス・ジョンソン症候群
		中毒性表皮壊死症
55	黄色靭帯骨化症	黄色靭帯骨化症
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	下垂体性ADH分泌異常症
		下垂体性TSH分泌亢進症
		下垂体性PRL分泌亢進症
		クッシング病
		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
		下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
下垂体前葉機能低下症		

第1次実施分の指定難病として告示された疾病名と旧事業の医療費助成(特定疾患治療研究事業)における対象疾病(特定疾患)との名称の比較

網掛けの疾病は、旧事業の医療費助成(特定疾患治療研究事業)における疾病名と異なっているもの。

疾病番号は、旧事業の医療費助成(特定疾患治療研究事業)によるもの。

第2次実施分 指定難病(平成27年5月13日厚生労働省告示第266号により追加)

番号	病名	番号	病名
111	先天性ミオパチー	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	135	アイカルディ症候群
113	筋ジストロフィー	136	片側巨脳症
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	137	限局性皮質異形成
115	遺伝性周期性四肢麻痺	138	神経細胞移動異常症
116	アトピー性脊髄炎	139	先天性大脳白質形成不全症
117	脊髄空洞症	140	ドラベ症候群
118	脊髄髄膜瘤	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
119	アイザックス症候群	142	ミオクロニー欠神てんかん
120	遺伝性ジストニア	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
121	神経フェリチン症	144	レノックス・ガストー症候群
122	脳表ヘモジデリン沈着症	145	ウエスト症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	146	大田原症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	147	早期ミオクロニー脳症
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	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
126	ペリー症候群	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
127	前頭側頭葉変性症	150	環状20番染色体症候群
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	151	ラスムッセン脳炎
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	152	P C D H 19 関連症候群
130	先天性無痛無汗症	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
131	アレキサンダー病	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
132	先天性核上性球麻痺	155	ランドウ・クレフナー症候群
133	メビウス症候群	156	レット症候群
		157	スタージ・ウェーバー症候群

第2次実施分 指定難病(平成27年5月13日厚生労働省告示第266号により追加)

番号	病名
158	結節性硬化症
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	A T R - X 症候群
181	クルーゾン症候群

番号	病名
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ピクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群
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	ブラダー・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	1 p36欠失症候群
198	4 p欠失症候群
199	5 p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

第2次実施分 指定難病(平成27年5月13日厚生労働省告示第266号により追加)

番号	病名
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
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	1-アンチトリプシン欠乏症

番号	病名
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病(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

第2次実施分 指定難病(平成27年5月13日厚生労働省告示第266号により追加)

番号	病名
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
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	原発性高カイロミクロン血症
263	脳腱黄色腫症
264	無 リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高 Ig D 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/ゴーラム病
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・トレノナー・ウェーバー症候群

番号	病名
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	ヒルシュスプルング病(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	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症
300	Ig G 4 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

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)人口のおおむね0.1%程度と厚生労働省令において規定。

医療費助成の対象

(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。

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。

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、 に該当するものとする。

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 に該当しないものとする。

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 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。

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 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。

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。

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。

「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。

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。)

(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。

治療方法が全くない。

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。

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。

(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。

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。

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。

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。

(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。
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)

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。

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、以下のように整理する。

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。

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

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。

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。

「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. 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、 の合意を得ることを目指しているなど 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。

5 . 基本方針の検討

第4条 基本方針の策定

厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。

基本方針は、次に掲げる事項について定める。

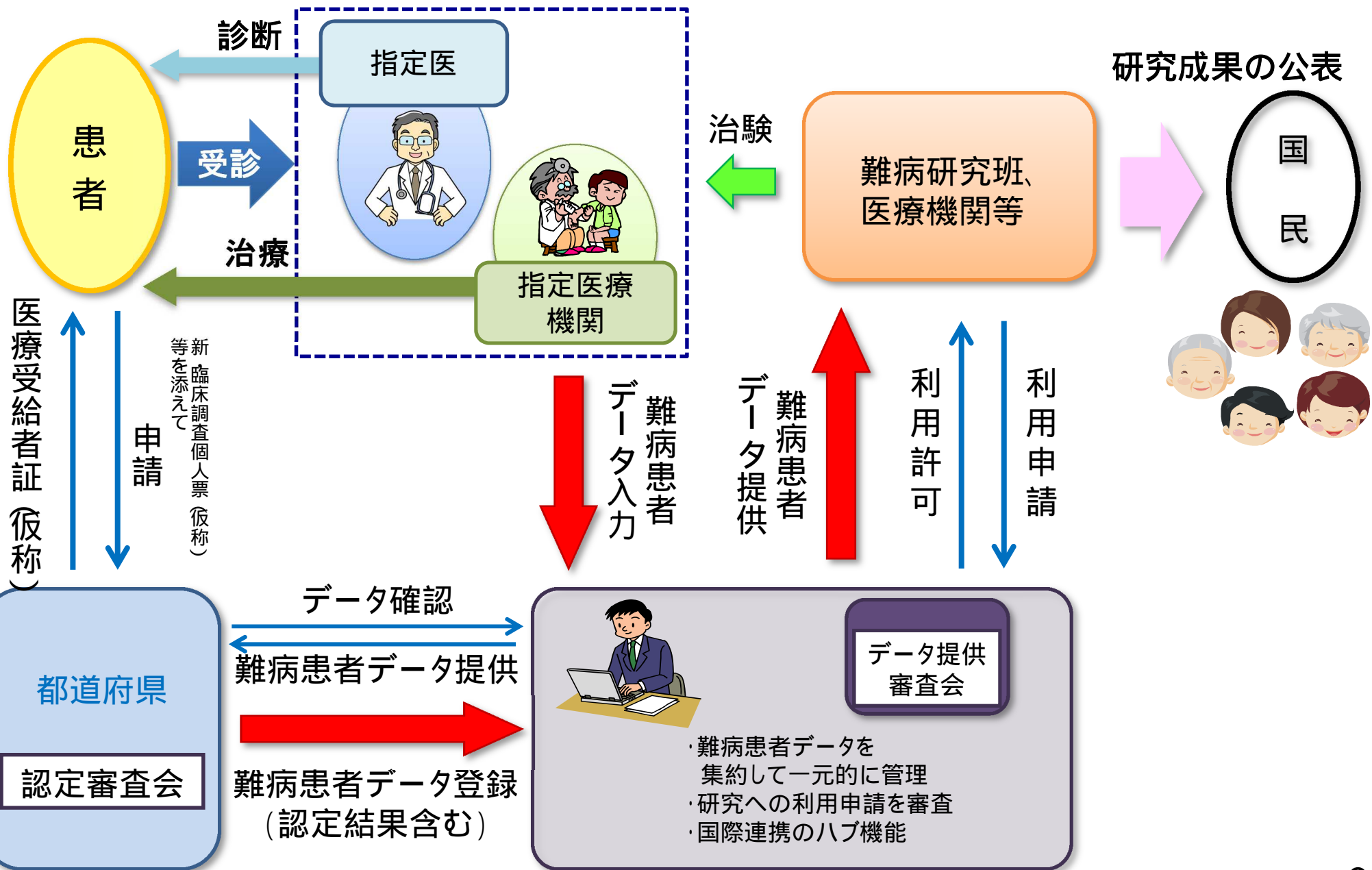
- (1) 難病に係る医療等の推進の基本的な方向
- (2) 難病に係る医療を提供する体制の確保に関する事項
- (3) 難病に係る医療に関する人材の養成に関する事項
- (4) 難病に関する調査研究に関する事項
- (5) 難病に係る医療のための医薬品及び医療機器に関する研究開発の推進に関する事項
- (6) 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項
- (7) 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項
- (8) その他難病に係る医療等の推進に関する重要事項

基本方針の検討状況

平成27年

- 2月17日 第36回 難病対策委員会
難病対策の改革に係る進捗状況について(報告)
関係者からのヒアリング
(基本方針の検討について)
- 3月26日 第37回 難病対策委員会
関係者からのヒアリング
(難病患者の療養生活の環境整備に関する施策、福祉サービスに関する施策、
就労の支援に関する施策等について)
- 4月21日 第38回 難病対策委員会
関係者からのヒアリング
(難病に関する調査及び研究に関する事項、難病の患者に対する医療のための医薬品及び
医療機器に関する研究開発の推進に関する事項)
- 5月26日 第39回 難病対策委員会
関係者からのヒアリング
(難病に係る医療を提供する体制の確保に関する事項、難病に係る医療に関する人材の養成に関する
事項、その他難病に係る医療との推進に関する重要事項)
- 6月16日 第40回 難病対策委員会
基本方針骨子案提示
- 7月10日 第41回 難病対策委員会
基本方針に関する一定の整理
(パブリックコメント)
- 8月下旬 難病対策委員会
難病対策委員会として取りまとめ
疾病対策部会へ報告
告示

難病患者データの精度の向上と有効活用 (新たな仕組みの全体イメージ)



効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

難治性疾患政策研究事業及び難治性疾患実用化研究事業がお互いに連携しながら、治療方法の開発に向けた難病研究の推進に取り組む。

症例が比較的少ない難病について、一定の症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。難病研究で得られた成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供する。

【平成27年度予算：101億円】

難治性疾患政策研究事業

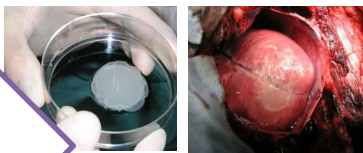
診断基準の作成
診療ガイドラインの作成、
改訂、普及
疫学研究
難病患者QOL調査

等

難治性疾患実用化研究事業

病態解明、遺伝子解析や新規治療薬・医療機器等の開発につなげる研究等

小児重症拡張型心筋症への骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療等【例示】



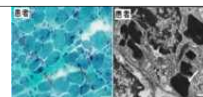
ALS等四肢麻痺患者向けの意思伝達装置HALスイッチの開発【例示】



ALS等神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット(HAL-HN01)【例示】



先天性ミオパチーの疾患責任遺伝子KLHL40の発見【例示】



多系統萎縮症の原因遺伝子COQ2の発見【例示】



情報提供
連携

・新たな治療法開発等を通じた研究成果の還元
・難病情報センターを通じて疾患に関する最新情報を提供

難病患者

データの登録等



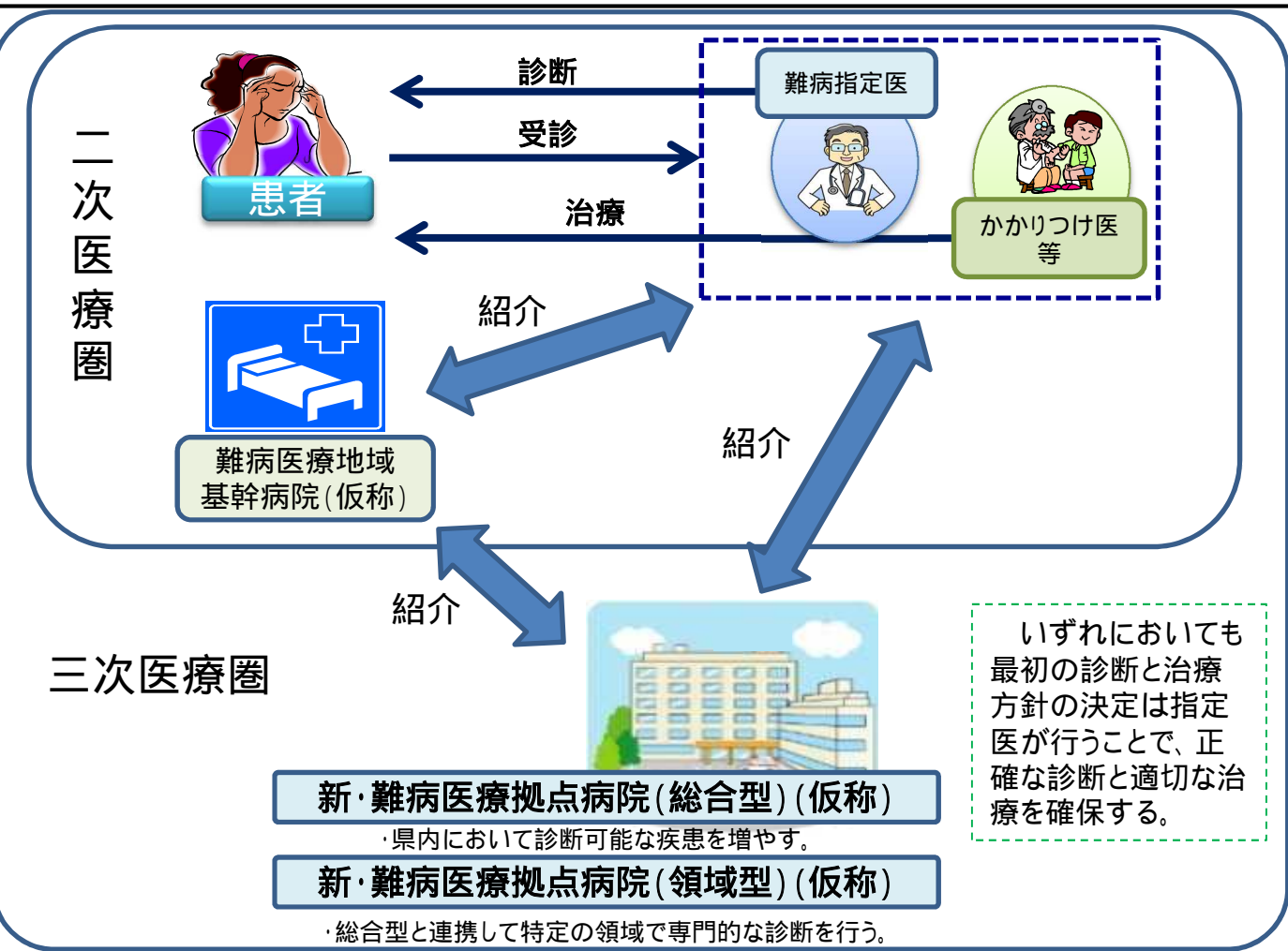
治験等への参加等



効果的な治療方法の開発と医療の質の向上 (患者の診療の流れとその支援の体制)

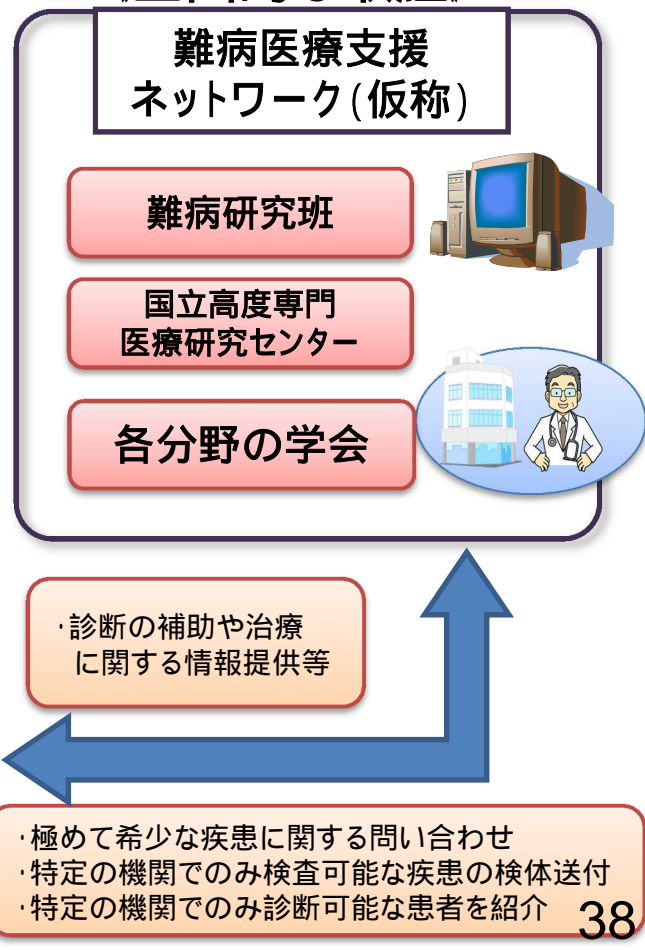
正しい診断や、適切な治療が行える医療提供体制の構築

- ・「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」を三次医療圏ごとに原則1か所以上、「新・難病医療拠点病院(領域型)(仮称)」を適切な数を指定
- ・「難病医療地域基幹病院(仮称)」を二次医療圏に1か所程度指定する。
- ・国立高度専門医療研究センター、難病研究班、それぞれの分野の学会等が連携して「難病医療支援ネットワーク(仮称)」を形成し、全国規模で正しい診断ができる体制を整備



いずれにおいても最初の診断と治療方針の決定は指定医が行うことで、正確な診断と適切な治療を確保する。

〈全国的な取組〉



難病法に基づく療養生活環境整備事業について

難病法において療養生活環境整備事業として位置づけているものは以下のとおり。

従来より実施してきた事業であるが、新法に位置づけた

(1) 難病相談支援センター事業(平成27年度予算 約3.1億円)

- ・ 日常生活における相談・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として、難病相談支援センターを設置し、難病の患者等の療養上、日常生活上での悩みや不安等の解消を図るとともに、難病の患者等のもつ様々なニーズに対応したきめ細やかな相談や支援を通じて、地域における支援対策を推進する。

(2) 難病患者等ホームヘルパー養成研修事業(平成27年度予算 約0.1億円)

- ・ 難病の患者等の多様化するニーズに対応した適切なホームヘルプサービスの提供に必要な知識、技能を有するホームヘルパーの養成を図るため、都道府県等が、当該事業のカリキュラムに基づき特別研修を行う。

(3) 在宅人工呼吸器使用患者支援事業(平成27年度予算 約1.3億円)

- ・ 人工呼吸器を装着していることについて特別の配慮を必要とする難病の患者に対して、在宅において適切な医療の確保を図るため、診療報酬で定められた回数(原則として1日につき3回)を超える訪問看護が行われた場合に必要な費用を交付する。

(参考)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)(抜粋)

(療養生活環境整備事業)

第二十八条 都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、療養生活環境整備事業として、次に掲げる事業を行うことができる。

- 一 難病の患者の療養生活に関する各般の問題につき、難病の患者及びその家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業
- 二 難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又はこれらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業
- 三 適切な医療の確保の観点から厚生労働省令で定める基準に照らして訪問看護(難病の患者に対し、その者の居宅において看護師その他厚生労働省令で定める者により行われる療養上の世話又は必要な診療の補助をいう。以下この号において同じ。)を受けることが必要と認められる難病の患者につき、厚生労働省令で定めるところにより、訪問看護を行う事業

2～4 (略)

国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実 (新たな難病患者を支える仕組み)

難病に関する普及啓発を推進、充実させる。

難病に関する相談体制の充実、難病相談・支援センターなどの機能強化を図る。

障害福祉サービス等の対象疾患を拡大する。

「難病患者就職サポーター」や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により就労支援を充実させる。

「難病対策地域協議会」を設置するなどして、総合的かつ適切な支援を図る。

「難病患者就職サポーター」の活用や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策による就労支援の充実

企業に対して、難病患者の雇用管理等に関する情報を提供



ハローワーク

都道府県

難病相談支援センター



患者会・家族会

患者の相互支援の推進、ピアサポートの充実



難病情報センター

働きたい

適切な医療を受けたい

不安



患者

指定医療機関 (かかりつけ医)

在宅療養したい

快適に生活したい



保健所

福祉サービス

障害者総合支援法の対象となる難病等を130疾病から151疾病に拡大



難病医療地域基幹病院 (仮称)

二次医療圏



調剤薬局



指定医療機関 (かかりつけ医)



訪問看護ステーション

都道府県



新・難病医療拠点病院 (仮称)

保健所を中心に、「難病対策地域協議会」を設置するなど、地域の医療・介護・福祉従事者、患者会等が連携して難病患者を支援

平成27年度難病対策予算について(概要)

(平成26年度予算) (平成27年度予算)

医療費の自己負担の軽減 608億円 → 1,119億円

・難病医療費等負担金 168億円 1,111億円
 ・特定疾患治療研究事業による医療費補助 440億円 8億円

地域における保健医療福祉の充実・連携 8億円 → 9億円

・難病相談支援センター事業 3.2億円 3.1億円
 ・難病医療提供体制整備事業 1.5億円 1.3億円
 ・難病患者地域支援対策推進事業 1.5億円 1.2億円
 ・難病対策の推進のための患者データ登録整備事業 0.3億円 0.6億円

調査研究の推進 104億円 → 103億円

・難治性疾患克服研究事業 101億円 101億円
 ・希少疾病用医薬品等の開発支援 3億円 3億円

合計 719億円 → 1,231億円
 (112億円) (112億円)

(注)計数は、それぞれ四捨五入によっているため、端数において合計と合致しないものがある。

(下段は、の難病医療費関係を除いた合計額)

(参考)

過去の特定疾患治療研究事業

難病対策の経緯

難病対策の背景

国が難病対策を進めることとなった発端の一つは、スモンの発生。

昭和39年以降、全国各地で集団発生を思わせる多数の患者発生があったために社会問題化。

この原因不明の疾患に対しては、昭和39年度から研究が進められ、昭和44年にはスモン調査研究協議会が組織され、以後大型研究班によるプロジェクト方式の調査研究が進められた。

昭和45年、この研究班からスモンと整腸剤キノホルムとの関係について示唆があり、同年、厚生省(当時)は、キノホルム剤の販売等を中止。それ以降新患者発生は激減。

厚生省はスモンの入院患者に対して、昭和46年度から月額1万円を治療研究費の枠から支出することとした。

昭和47年にはスモン調査研究協議会の総括的見解として、「スモンと診断された患者の大多数は、キノホルム剤の服用によって神経障害を起こしたものと判断される」と発表された。

厚生省は、難病対策の考え方、対策項目などについて検討を加えるため、昭和47年に難病プロジェクトチームを設置し、その検討結果を「難病対策要綱」として発表。

難病対策要綱(昭和47年厚生省)

< 疾病の範囲 >

取り上げるべき疾病の範囲について整理

- (1)原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病
- (2)経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病

< 対策の進め方 >

- 1) 調査研究の推進
- 2) 医療施設の整備
- 3) 医療費の自己負担の解消

難病対策

昭和47年に下記疾患から対策をスタート
(下線のある疾患は、医療費助成の対象)

- ・ スモン
- ・ ベーチェット病
- ・ 重症筋無力症
- ・ 全身性エリテマトーデス
- ・ サルコイドーシス
- ・ 再生不良性貧血
- ・ 多発性硬化症
- ・ 難治性肝炎

昭和49年の受給者数(対象10疾患)は17,595人

特定疾患治療研究事業(旧事業)における医療費助成の概要

希少性、原因不明、治療方法未確立、生活面への長期の支障の4要素を満たす疾患のうち、特定疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的として、医療費の自己負担分を補助する制度。

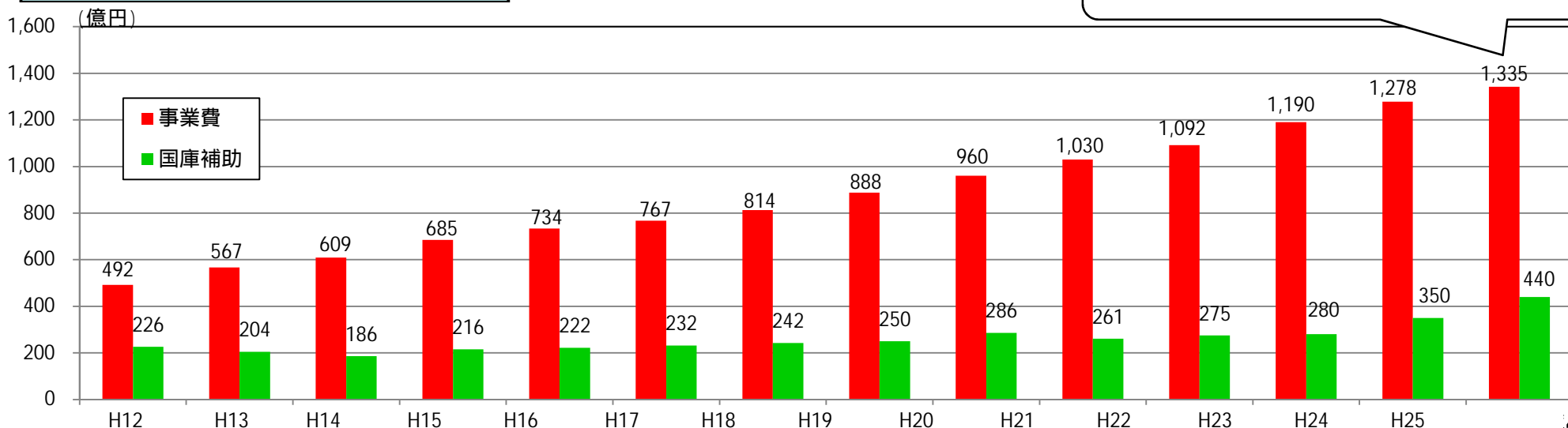
事業の概要

根拠法	なし(予算事業として実施)
実施主体	都道府県
補助率	予算の範囲内で1/2
自己負担	世帯の生計中心者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、低所得者(住民税非課税)及び重症と認定された者は自己負担はなし。
対象疾患	56疾患(研究費の助成対象となる疾患から医療費助成の対象となる疾患を選定)
受給者数	約78万人(平成23年度末)

[事業の課題]

- 都道府県の超過負担の発生
- 要件を満たすが助成対象でない疾患の存在

事業費・国庫補助額の推移



特定疾患治療研究事業(旧事業)における医療費助成・研究費助成

医療費助成事業

特定疾患治療研究事業

(56疾患)
(440億円)

研究費助成対象(臨床調査研究分野)の疾患のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及及び患者の医療費負担の軽減を図る。

都道府県に超過負担が発生

[自治体への補助金](平成25年度)
国負担・県負担 各1/2
総事業費 1,342億円(予測)
自治体の超過負担額 233億円
交付率 65.2%(予測)

研究費助成対象から
医療費助成対象を選定
(130疾患 56疾患)

研究費助成事業

難治性疾患克服研究事業
(100億円)

臨床調査研究分野
(130疾患)

希少性(患者数5万人未満)
原因不明
治療方法未確立
生活面への長期の支障
の4要素を満たす疾患から選定し原因
究明等を行う。

研究奨励分野
(234疾患)

4要素を満たす疾患のうち
臨床調査研究分野に含まれ
ないものであって、これ
まで研究が行われていない
疾患について、実態把握や
診断基準の作成、疾患概念
の確立等を目指す。

重点研究分野

革新的診断・治療法を開発

横断的基盤研究分野

疾患横断的に病因・病態解明

指定研究

難病対策に関する
行政的課題に関する研究

難病、がん等の
疾患の克服
(難治性疾患克服
研究関連分野)

難病患者の全遺伝子
を極めて短期間に解析
し、早期に原因解明
及び新たな治療法・
開発を推進する。

特定疾患治療研究事業(旧事業)の対象疾患受給者証所持者数 一覧

疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
1	ベーチェット病	昭和47年 4月	19,147
2	多発性硬化症	昭和48年 4月	18,082
3	重症筋無力症	昭和47年 4月	20,691
4	全身性エリテマトーデス	"	61,528
5	スモン	"	1,473
6	再生不良性貧血	昭和48年 4月	10,428
7	サルコイドーシス	昭和49年10月	24,487
8	筋萎縮性側索硬化症	"	9,240
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	"	49,631
10	特発性血小板減少性紫斑病	"	24,956
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月	10,674
12	潰瘍性大腸炎	"	155,116
13	大動脈炎症候群	"	6,101
14	ピュルガー病	"	6,979
15	天疱瘡	"	5,596
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月	26,250
17	クローン病	"	38,271
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	"	253
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月	6,433
20	パーキンソン病関連疾患		126,211
	進行性核上性麻痺	平成15年10月	
	大脳皮質基底核変性症	平成15年10月	
	パーキンソン病	昭和53年10月	
21	アミロイドーシス	昭和54年10月	2,016
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年12月	35,070
23	ハンチントン病	昭和56年10月	897
24	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	昭和57年10月	16,086
25	ウエグナー肉芽腫症	昭和59年 1月	2,176
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年 1月	26,556
27	多系統萎縮症		11,956
	線条体黒質変性症	平成15年10月	
	オリブ橋小脳萎縮症	昭和51年10月	
	シャイ・ドレーガー症候群	昭和61年 1月	
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年 1月	353
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月	1,938
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月	5,632

疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
31	原発性胆汁性肝硬変	平成 2年 1月	21,013
32	重症急性膵炎	平成 3年 1月	1,730
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成 4年 1月	16,035
34	混合性結合組織病	平成 5年 1月	10,539
35	原発性免疫不全症候群	平成 6年 1月	1,458
36	特発性間質性肺炎	平成 7年 1月	7,697
37	網膜色素変性症	平成 8年 1月	27,937
38	プリオン病	平成14年 6月 統合	487
	クロイツフェルト・ヤコブ病	平成 9年 1月	
	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	平成14年 6月	
	致死性家族性不眠症	平成14年 6月	
39	肺動脈性肺高血圧症	平成10年 1月	2,587
40	神経線維腫症	平成10年 5月	3,794
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月	88
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	"	264
43	慢性血栓性肺高血圧症	"	2,140
44	ライソゾーム病	平成14年 6月 統合	967
	ファブリー病	平成11年 4月	
	ライソゾーム病	平成13年 5月	
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月	195
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	平成21年10月	155
47	脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	797
48	球脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	1,094
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	平成21年10月	4,018
50	肥大型心筋症	平成21年10月	3,616
51	拘束型心筋症	平成21年10月	31
52	ミトコンドリア病	平成21年10月	1,246
53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	平成21年10月	586
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	平成21年10月	68
55	黄色靭帯骨化症	平成21年10月	3,088
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	平成21年10月	19,204
	合 計		855,061

平成25年度末現在

- 1) 出典：平成25年度衛生行政報告例
- 2) 対象疾患は平成21年4月1日現在における対象疾患である。

特定疾患治療研究事業(旧事業) 疾患別受給者件数の推移

合計約86万人
(平成25年度末時点)

件数

160,000

140,000

120,000

100,000

80,000

60,000

40,000

20,000

0



潰瘍性大腸炎

パーキンソン病

全身性エリテマトーデス

医療費助成対象疾病(指定難病)一覽(306疾病)

病名	※告示の番号
あ	
IgA腎症	66
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
IgG4 関連疾患	300
アッシャー症候群	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
ありま症候群	177
α 1 -アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ピクスラー症候群	184
い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223
1p36 欠失症候群	197
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性腭炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
う	
ウルリッヒ病	29
ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群	191
ウォルフラム症候群	233
え	
HTLV-1 関連脊髄症	26
遠位型ミオパチー	30
ATR-X 症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204

病名	※告示の番号
お	
黄色靭帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
おおたわら症候群	146
オクシタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227
か	
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性 ADH 分泌異常症	72
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性 TSH 分泌亢進症	73
下垂体性 PRL 分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	79
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
家族性地中海熱	266
家族性良性慢性大疱瘡	161
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
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	258
肝型糖原病	257
間質性膀胱炎 (ハンナ型)	226
環状 20 番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
き	
球脊髄性筋萎縮症	1
巨細胞性動脈炎	41
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
筋萎縮性側索硬化症	2
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モフト症候群	219
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	279
巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	280
巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	278
筋型糖原病	256
筋ジストロフィー	113
<	
クッシング病	75

医療費助成対象疾病(指定難病)一覽(306疾病)

病名	※告示の番号
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クロー・深瀬症候群	16
クローン病	96
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスporter 1 欠損症	248
グルタル酸血症 1 型	249
グルタル酸血症 2 型	250
クローンカイト・カナダ症候群	289
け	
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性肝硬変	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
痙攣重積型(二相性)急性脳症	129
結節性硬化症	158
限局性皮質異形成	137
原発性高カイロミクロン血症	262
こ	
好酸球性消化管疾患	98
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
後縦靭帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
広範脊柱管狭窄症	70
コステロ症候群	104
混合性結合組織病	52
高IgD症候群	267
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
高チロシン血症 1 型	241
高チロシン血症 2 型	242
高チロシン血症 3 型	243
後天性赤芽球癆	283
コケイン症候群	192
骨形成不全症	274
5p 欠失症候群	199
コフィン・シリズ症候群	185
コフィン・ローリー症候群	176
さ	

病名	※告示の番号
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
サルコイドーシス	84
鰓耳腎症候群	190
左心低形成症候群	211
三尖弁閉鎖症	212
し	
CFC 症候群	103
シェーグレン症候群	53
自己食空腔性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95
自己免疫性溶血性貧血	61
シャルコー・マリー・トゥース病	10
重症筋無力症	11
シュワルツ・ヤンペル症候群	33
神経線維腫症	34
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性多巣性白質脳症	25
色素性乾皮症	159
自己免疫性出血病 XIII	288
システロール血症	260
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年発症型両側性感音難聴	304
修正大血管転位症	208
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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	125
神経フェリチン症	121
進行性骨化性線維異形成症	272
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す	
スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
スタージ・ウェーバー症候群	157
スミス・マジニス症候群	202
せ	
成人スチル病	54
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
脊髄性筋萎縮症	3
全身型若年性特発性関節炎	107
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49

病名	※告示の番号
全身性強皮症	51
先天性筋無力症候群	12
先天性副腎低形成症	82
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
脆弱X症候群	206
脆弱X症候群関連疾患	205
脊髄空洞症	117
脊髄髄膜瘤	118
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性核上性球麻痺	132
先天性魚鱗癬	160
先天性腎性尿崩症	225
先天性赤血球形形成異常性貧血	282
先天性大脳白質形成不全症	139
先天性ミオパチー	111
先天性無痛無汗症	130
先天性葉酸吸収不全	253
前頭側頭葉変性症	127
そ	
早期ミオクロニー脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソトス症候群	194
た	
大脳皮質基底核変性症	7
高安動脈炎	40
多系統萎縮症	17
多発血管炎性肉芽腫症	44
多発性硬化症／視神経脊髄炎	13
多発性嚢胞腎	67
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284
タナトフォリック骨異形成症	275
多脾症候群	188
タンジール病	261
単心室症	210
弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296
ち	
チャーヅ症候群	105
中毒性表皮壊死症	39
腸管神経節細胞僅少症	101
遅発性内リンパ水腫	305

病名	※告示の番号
中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134
て	
TNF受容体関連周期性症候群	108
天疱瘡	35
低ホスファターゼ症	172
と	
特発性拡張型心筋症	57
特発性間質性肺炎	85
特発性基底核石灰化症	27
特発性血小板減少性紫斑病	63
特発性大腿骨頭壊死症	71
特発性門脈圧亢進症	92
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
特発性後天性全身性無汗症	163
ドラベ症候群	140
な	
中條・西村症候群	268
那須・ハコラ病	174
軟骨無形成症	276
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	
22q11.2欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
尿素サイクル異常症	251
ぬ	
ヌーナン症候群	195
の	
膿疱性乾癬（汎発型）	37
脳髄黄色腫症	263
脳表ヘモジデリン沈着症	122
嚢胞性線維症	299
は	
パーキンソン病	6
バージャー病	47
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87
肺動脈性肺高血圧症	86
バッド・キアリ症候群	91
ハンチントン病	8
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229
肺胞低換気症候群	230
ひ	
肥大型心筋症	58
非典型溶血性尿毒症候群	109
皮膚筋炎／多発性筋炎	50

※指定難病は、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定する。(平成27年7月現在)(平成26年厚生労働省告示第393号／平成27年厚生労働省告示第266号)

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306疾病)

病名	※告示の番号
表皮水疱症	36
PCDH19 関連症候群	152
肥厚性皮膚骨膜炎	165
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239
ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238
ピッカースタッフ脳幹脳炎	128
非特異性多発性小腸潰瘍症	290
ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)	291
ふ	
封入体筋炎	15
副腎白質ジストロフィー	20
ブラウ症候群	110
プリオン病	23
ファイファー症候群	183
ファロー四徴症	215
ファンコニ貧血	285
VATER 症候群	173
フェニルケトン尿症	240
複合カルボキシラーゼ欠損症	255
副甲状腺機能低下症	235
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
ブラダー・ウィリ症候群	193
プロピオン酸血症	245
へ	
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
閉塞性細気管支炎	228
ペリー症候群	126
ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ポルフィリン症	254
ま	
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	14
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群	167
慢性再発性多発性骨髄炎	270

病名	※告示の番号
み	
ミトコンドリア病	21
ミオクロニー欠神てんかん	142
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
む	
無脾症候群	189
無βリポタンパク血症	264
め	
メーブルシロップ尿症	244
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
も	
網膜色素変性症	90
もやもや病	22
モワット・ウィルソン症候群	178
や	
ヤング・シンプソン症候群	196
ゆ	
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	
4p 欠失症候群	198
ら	
ライソゾーム病	19
ラスマッセン脳炎	151
ランドウ・クレフナー症候群	155
り	
リンバ脈管筋腫症	89
リジン尿性蛋白不耐症	252
両大血管右室起始症	216
リンバ管腫症／ゴーハム病	277
る	
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)	162
れ	
レーベル遺伝性視神経症	302
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	259
レット症候群	156
レノックス・ガストー症候群	144
ろ	
ロスモンド・トムソン症候群	186
ろっついじょうを伴う先天性側弯症	273

「難病の患者に対する医療等に関する法律第4条第1項に規定する難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針を定める件（案）」について

1. 趣旨

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「法」という。）第4条第1項に規定する難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針を定めるもの。

2. 概要

厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会の議論を踏まえ、法第4条に規定する難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針を別紙のとおり定めるもの。

※ 基本的な方針に定める事項が法第4条第2項に規定されている。

（参考）法抜粋

第二章 基本方針

第四条 厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。

2 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。

- 一 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向
- 二 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項
- 三 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項
- 四 難病に関する調査及び研究に関する事項
- 五 難病の患者に対する医療のための医薬品及び医療機器に関する研究開発の推進に関する事項
- 六 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項
- 七 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項
- 八 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

3～6 （略）

3. 根拠法令

法第4条第1項

4. 告示日

平成27年9月下旬（予定）

5. 適用日

告示日と同日

難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための 基本的な方針(案)

我が国の難病に関する施策は、昭和47年の「難病対策要綱」の策定を機に本格的に推進されるようになり、難病の実態把握や治療方法の開発、医療水準の向上、療養環境の改善及び難病に関する社会的認知の促進に一定の成果を挙げてきた。しかし、医療の進歩や、難病の患者及びその家族のニーズの多様化、社会及び経済状況の変化の中で、類似の疾病であっても、研究事業や医療費助成事業の対象とならないものが存在していたこと、医療費助成について都道府県の超過負担が続きその解消が強く求められていたこと、難病に対する国民の理解が必ずしも十分でないこと、難病の患者が長期にわたり療養しながら暮らしを続けていくための総合的な対策が求められていることなど様々な課題に直面していた。

こうした課題を解決するため、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「法」という。）が平成27年1月1日に施行された。

本方針は、法第4条第1項に基づき、国及び地方公共団体等が取り組むべき方向性を示すことにより、難病（法第1条に規定する難病をいう。以下同じ。）の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上などを図ることを目的とする。

第一 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

(1) 難病の患者に対する医療等の施策の方向性について

法の基本理念にのっとり、難病の患者に対する医療等の施策（以下「難病対策」という。）は、以下の基本的な考え方にに基づき、計画的に実施するものとする。

ア 基本認識について

難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰もが発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を地域社会が包含し、支援していくことがふさわしいとの認識を基本として、広く国民の理解を得ながら難病対策を推進することが必要である。

イ 基本理念について

難病対策は、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への機会が確保され、地域社会において尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、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、総合的に実施されることが必要である。また、国及び地方公共団体のほか、難病の患者、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者など、広く国民が参画し実施されることが適当である。

(2) 基本方針の見直しについて

基本方針は、社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを行う。

第二 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用することとし、医学の進歩等の難病を取り巻く環境に合わせ適宜その運用を見直すとともに、本制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、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。）の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「指定難病患者データ」という。以下同じ。）を適切に収集する。

(2) 今後の取組みの方向性について

ア 指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、国は、疾病について情報収集を広く行い、それぞれの疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の要件の適合性について適宜判断を行う。併せて、国際的な状況も含めた医学の進歩に応じ、診断基準や重症度分類等についても随時見直しを行う。

イ 法に基づく医療費助成制度の目的が、難病の患者に対する経済的支援を行うとともに、難病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、国は、指定難病患者データの収集を行うため、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含めたデータベース（以下「指定難病患者データベース」という。以下同じ。）を構築する。指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県は、個人情報の保護等に万全を期すとともに、難病の患者は、必要なデータの提供に協力し、指定医（法第6条第1項に規定する指定医をいう。以下同じ。）は、正確な指定難病患者データの登録に努める。

第三 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病は、発症してから確定診断までに時間を要する場合が多いことから、できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、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を確保する。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。

(2) 今後の取組みの方向性について

ア 難病については、できる限り早期に正しい診断ができ、より身近な医療機関で適切な外来、在宅及び入院医療等を受けることのできる体制が肝要である。このため、国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実情を踏まえた取組みが可能となるよう、既存の施策を発展させつつ、難病の診断及び治療の実態を把握し、医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、具体的なモデルケースを示す。

イ 都道府県は、難病の患者への支援策等、地域の実情に応じた難病に関する医療を提供する体制の確保に向けて必要な事項を医療計画（医療法（昭和23年法律第205号）第30条の4第1項に規定する医療計画をいう。）に盛り込むなどの措置を

講じるとともに、それらの措置の実施、評価及び改善を通じて、必要な医療提供体制の構築を図る。

ウ 医療機関は、難病の患者に適切な医療を提供するよう努め、地方公共団体や他の医療機関と共に、地域における難病の診断及び治療に係る医療提供体制の構築に協力する。また、指定医その他の医療従事者は、国や都道府県の示す方針に即し、難病の患者ができる限り早期に正しい診断を受け、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よう、関係する医療機関や医療従事者と顔の見える関係を構築し相互に紹介を行う等、連携の強化に努める。

エ 国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が、相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な機能を持つ施設をつなぐ難病医療支援ネットワークの構築に努められるよう、国は、これらの体制の整備について支援を行う。

オ 国、都道府県、指定都市及び中核市は、小児慢性特定疾病児童等（児童福祉法（昭和22年法律第164号）第6条の2第2項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）に対して、成人後も必要に応じて医療等を切れ目なく行うため、モデル事業を実施する等の取組みにより、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携を推進する。

カ 国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。

第四 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

（1）基本的な考え方について

難病はその患者数が少ないために、難病に関する知識を持った人材が乏しいことから、正しい知識を持った人材を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備する。

（2）今後の取組みの方向性について

ア 国及び都道府県は、難病に携わる医療従事者の養成に努める。特に、指定医の質の向上を図るため、難病に関する医学の進歩を踏まえ、指定医の研修テキストの充実や最新の難病の診療に関する情報提供の仕組みの検討を行う。

イ 医療従事者は、難病の患者の不安や悩みを理解しつつ、各々の職種ごとの役割に応じて相互に連携しながら、難病の患者のニーズに適切に応えられるよう、難病に関する知識の習得や自己研鑽に努めることとし、難病に関連する各学会等は、これらの医療従事者が学習する機会を積極的に提供するよう努める。

ウ 国及び都道府県は、在宅で療養する難病の患者の家族等の介護負担等を軽減するため、喀痰吸引等に対応する事業者及び介護職員等の育成に努める。

第五 難病に関する調査及び研究に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病対策のために必要な情報収集を行うとともに難病の医療水準の向上を図るため、指定難病に限定することなく、難病の患者の実態及び難病の各疾病の実態や自然歴等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施する。

(2) 今後の取組みの方向性について

ア 国は、難病対策の検討において必要となる難病の患者についての情報収集を行うとともに、難病の患者の医療、生活実態及び生活上のニーズ等を把握するための調査及び研究を行う。

イ 国は、難病の各疾病に関する現状の把握、疾病概念の整理、診断基準の作成や改訂、適切な診療のためのガイドラインの作成を推進するための政策的な研究事業を実施し、第三の(2)のエに規定する難病医療支援ネットワークの構築を支援すること等により、積極的な症例の収集を通じた研究を推進する体制を支援する。

ウ 国は、指定難病患者データベースを構築し、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制に整備する。指定難病患者データベースの構築に当たっては、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討する。

エ 国は、難病の研究により得られた成果について、直接国民に研究を報告する機会の提供やウェブサイトへの情報掲載等を通じて国民に対して広く情報提供する。

第六 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病の治療方法が確立され、根治すること、すなわち難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進する。特に、患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援する。

(2) 今後の取組みの方向性について

ア 国は、難病の病因や病態の解明、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究事業を実施し、第五の(2)のイに規定する政策的な研究事業との連携を推進する。

イ 国は、希少疾病用の医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を促進するための取組みを推進する。また、医療上の必要性が高い未承認又は適応外の医薬品、医療機器及び再生医療等製品に係る要望について、引き続き、適切な検討及び開発要請等を実施する。

ウ 研究者、製薬企業等は、指定難病患者データベースに集められた指定難病患者データ等を活用しつつ、医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発、副作用

等の安全性情報収集に積極的に取り組む。

第七 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病は患者数が少なく、その多様性のために他者からの理解が得にくいほか、療養が長期に及ぶこと等により、難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病の患者を多方面から支えるネットワークの構築を図る。

(2) 今後の取組みの方向性について

ア 国は、難病相談支援センター（法第29条に規定する難病相談支援センターをいう。以下同じ。）がその機能を十分に発揮できるよう、運営に係る支援や技術的支援を行う。特に、難病相談支援センター間のネットワークの運営を支援するほか、地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取り組みを行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及を図る。

イ 都道府県は、国の施策と連携して難病相談支援センターの機能が十分に発揮できるよう、当該センターの職員のスキルアップのための研修や情報交換の機会の提供等を行うとともに、難病の患者が相互に思いや不安を共有し、明日への希望を繋ぐことができるような患者会の活動等についてサポートを行う。

ウ 難病相談支援センターは、難病の患者及びその家族等の不安解消に資するため、当該センターの職員が十分に活躍できるよう環境を整えとともに、職員のスキルアップに努める。

エ 国及び都道府県は、難病の患者及びその家族等がピア・サポートを実施できるよう、ピア・サポートに係る基礎的な知識及び能力を有する人材の育成を支援する。

オ 国は、難病の患者、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者、教育関係者、就労サービス従事者などにより構成される難病対策地域協議会（法第32条第1項に規定する「難病対策地域協議会」をいう。以下同じ。）の地域の実情に応じた活用方策について検討するとともに、都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、難病の患者への支援体制の整備を図るため、早期に難病対策地域協議会を設置するよう努める。

カ 国及び都道府県は、難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又はこれらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業を実施する。また、訪問看護が必要と認められる難病の患者が適切なサービスを利用できるよう、他のサービスとの連携に配慮しつつ、訪問看護事業を推進する。

キ 国及び都道府県は、在宅で療養する難病の患者の家族等のレスパイトケアのために必要な入院等ができる受け入れ先の確保に努める。

第八 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

(1) 基本的な考え方について

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、医療との連携を基本としつつ福祉サービスの充実などを図るとともに、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備する。

(2) 今後の取組みの方向性について

- ア 国は、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）に基づき障害福祉サービス等の対象となる特殊の疾病について、指定難病の検討を踏まえて見直しを適宜検討する。
- イ 国は、全国の市町村において難病等の特性に配慮した障害支援区分の認定調査や市町村審査会における審査判定が円滑に行えるようマニュアルを整備するとともに、市町村は難病等の特性に配慮した認定調査等に努める。
- ウ 福祉サービスを提供する者は、人工呼吸器を装着する等の医療ケアが必要な難病の患者の特性を踏まえ、訪問診療、訪問看護等の医療系サービスと連携しつつ、難病の患者のニーズに合ったサービスの提供に積極的に努めるとともに、国は、医療と福祉が連携した先駆的なサービスについて把握し、普及に努める。
- エ 国は、難病の患者の就労に関する実態を踏まえつつ、難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備する。
- オ 国は、ハローワークに配置された難病患者就職サポーターや事業主に対する助成措置の活用、ハローワークを中心とした地域の支援機関との連携等により、難病の患者の安定的な就職に向けた支援及び職場定着支援に取り組む。
- カ 国、都道府県、指定都市及び中核市は、小児慢性特定疾病児童等に対する学習支援、療養生活の相談及び患者の相互交流などを通じ、社会性を身につけ将来の自立が促進されるよう成人後の自立に向けた支援を行う。
- キ 国及び地方公共団体は、難病の患者の在宅における療養生活を支援するため、保健師、介護職員等の難病の患者や家族への保健医療サービス、福祉サービス等を提供する者に対し、難病に関する正しい知識の普及を図る。

第九 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

(1) 基本的な考え方について

難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳を持って生きることのできる社会の構築に努めるとともに、難病の患者が安心して療養しながら生活を続けていけるよう、保健医療サービス、福祉サービス等について、周知や利用手続の簡素化に努める。

(2) 今後の取組みの方向性について

- ア 難病については、患者団体等がその理解を広げるための活動を実施しているほか、一部の地方公共団体による難病の患者の雇用を積極的に受け入れている事業主に対する支援や、民間団体による「世界希少・難治性疾患の日」のイベントの開催等の取組みが行われている。今後、国、地方公共団体及び関係団体は、難病に対する正しい知識と、難病の患者に対する必要な配慮等についての国民の理解が広がるよう、啓発活動に努める。
- イ 国民及び事業主等は、難病は国民の誰にでも発症する可能性があるとの認識を持って、難病を正しく理解し、難病の患者が地域社会において尊厳を持って生きることが出来る共生社会の実現に寄与するよう努める。
- ウ 国及び地方公共団体は、法に基づく医療費助成制度や保健医療サービス、福祉サービス等を難病の患者が円滑に利用できるよう、難病相談支援センター等を通じた周知や、各種手続の簡素化などについて検討を行う。

難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(案) 概要

参考資料

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「法」という。)第4条第1項に基づき、
難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針を定める。

1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

- 難病は、一定の割合で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を基本認識として、広く国民の理解を得ながら難病対策を推進。
- 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、地域で尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、福祉その他の関連施策と連携しつつ、総合的に施策を実施。
- 社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも五年ごとに本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを実施。

2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

- 難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用するとともに適宜見直し。
- 定められた要件を満たす疾病を指定難病に指定するよう、疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の適合性について判断。併せて、医学の進歩に応じ、診断基準等も随時見直し。
- 医療費助成制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、難病患者データベースを構築。

3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

- できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。
- 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のできる体制を確保。
- 難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化。

4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

- 難病に関する正しい知識を持った医療従事者等を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備。

5 難病に関する調査及び研究に関する事項

- 難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。
- 難病の医療水準の向上を図るため、難病患者の実態を把握。
- 難病の各疾病について実態や自然歴等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施。
- 難病患者データベースを医薬品等の開発を含めた難病研究に有効活用できる体制を整備。

6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

- 難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進。
- 患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援。

7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

- 難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病相談支援センター等を通じて難病の患者を多方面から支えるネットワークを構築。
- 地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取り組みを行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及。

8 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

- 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、医療との連携を基本としつつ、福祉サービスの充実などを図る。
- 難病患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用ノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し治療と就労を両立できる環境を整備。

9 その他難病の患者に対する医療の推進に関する重要事項

- 難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳をもって生きることのできる社会の構築に努める。
- 保健医療サービス、福祉サービス等について周知や利用手続きの簡素化を検討。