

Ⅲ 難病対策の改革の3つの柱

(改革の柱)

基本理念及び原則を踏まえ、以下の3つを柱として難病対策の改革を行う。

- ① 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上
- ② 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築
- ③ 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

第1 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進

(新たな研究分野の枠組み)

- 診断基準の有無、疾患の研究段階の観点から、「臨床調査研究分野」と「研究奨励分野」等の区分けを見直し、新たな研究分野の枠組みを作る。
新たな研究分野の基本的な枠組みは、以下のとおりとする。

研究分野	研究概要
領域別基盤研究分野 (仮称)	診断基準が確立されていない疾患を対象とした疾患概念の確立、実態把握 (疫学調査)、診断基準作成等 (疾患によってはグループ化も考慮する。)
領域別臨床研究分野 (仮称)	診断基準が確立された疾患を対象とした病因・病態の解明、治療ガイドラインの作成等 (疾患分野ごとにグループ化する。)
実用化研究分野 (仮称)	創薬等の治療方法の開発・実用化を目指す研究 (特に医師主導治験を重点的に推進する。)
横断研究分野 (仮称)	ゲノム解析研究、タンパク質解析研究、疫学研究、患者主体の研究支援体制に関わる研究や政策関連研究等

- 研究の対象疾患や重点分野 (課題) の選定に当たっては、国は、公平性・透明性を確保するため、関連学会の意見も参考にしつつ、一定の方向性を示すものとし、研究費を配分する際には、疾患数、患者数及び研究の進捗状況を考慮する。なお、これらの研究分野の枠組みの中で、小児の難病に関する研究も引き続き行うこととする。
- 遺伝学的検査は難病の診断、病態解明、治療方法の選択等に重要であることから、遺伝学的検査を必要とする患者が検査を受けられるよう、各施設の遺伝相談・検査体制についての調査研究、検査の精度や効率性を向上させるための実用化研究を行う。

(厳正な評価の実施)

- 研究実施施設への訪問による研究の進捗状況の評価、難病研究班との面談、公開の成果報告会などにより、研究に対する評価を厳正に実施する。

(難病患者とのパートナーシップの重視)

- 難病研究班と難病患者との双方向のコミュニケーションを推進する。このため、難病研究班に対しては、研究対象疾患の概要、研究の内容（具体的には、研究概要、研究目的、研究班における各研究者の役割分担、関連する学会・研究者との連携体制等）や、研究対象疾患の関連論文等に係る情報を患者・国民に分かりやすく提供することを求める。
- 難病患者が治験を含めた研究に参加しやすくなるよう、「臨床研究（試験）情報検索ポータルサイト」の周知等、患者等に対する実施中の臨床研究・治験の情報提供を推進する。

(総合的・戦略的な難病研究の推進)

- 関係各府省が一体となって治療方法の開発等の難病研究を総合的・戦略的に推進する。
- 難病に対して再生医療技術を活用することで、新たな治療方法の研究を推進する。また、難病に関する臨床研究・治験をさらに推進するため、希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器の研究開発促進のための国の取組を推進する。

2. 難病患者データの精度の向上と有効活用、国際協力の推進

- 「難病指定医（仮称）」¹から登録された難病患者データを一元的に管理し、研究計画等を第三者による審査会が審査の上、個人情報の保護に配慮しつつ、難病研究に携わる研究機関、医療機関等に対し、幅広く難病患者データを提供する。また、国際的な研究連携の窓口（ハブ）としての機能を持たせることにより、国外の治療・研究に関する情報を関係者間で広く共有する。

(難病患者データの精度の向上)

- 難病患者データの入力率を向上させ、精度の高いデータを登録するため、「難病指定医（仮称）」が患者に医療費助成に係る「新・臨床調査個人票（仮称）」を交付する際に、認定審査等に必要項目の記載とあわせて難病患者データの登録を行うことができるようにする。また、「難病指定医（仮称）」

¹ 「難病指定医（仮称）」については、P.10 参照。

が登録する項目については、都道府県における医療費助成の認定等に必要
な項目（各疾患の症状、検査結果、症状の程度など）に加え、「難病指定医
（仮称）」等の負担も考慮し、難病患者データを研究へ活用するための基本
的な項目（年齢、性別、既往症、家族歴、合併症、遺伝学的情報、治療薬、
医療機関、主治医など）とする。なお、登録項目については、欧米等の登
録項目とも調和させる必要がある。

- 全国的な難病患者データの登録を行う上で、できる限り「難病指定医（仮
称）」に事務負担とならないような仕組みを導入することとし、取りまとめ
や確認等において、都道府県が一定の役割を果たすものとする。なお、イン
フラの未整備等の理由で、「難病指定医（仮称）」が難病患者データを登
録できない場合には、保健所等の医療機関以外での登録ができるようにす
る。
- 登録された難病患者データを経年的に蓄積できるような仕組みとする。
また、必要な場合に小児慢性特定疾患治療研究事業による患者登録データ
との連続を可能にする仕組みとする。
- また、難病研究班が、登録された難病患者の同意の下に、追加的に難病
患者データを収集できる仕組みを作るとともに、極めて希少な疾患につい
ては、難病研究班が研究の一環として、軽症の患者を含め、同意が得られ
た患者のデータを収集し、研究に活用できるようにする。

（難病患者データの有効活用）

- 「難病指定医（仮称）」から登録された難病患者データを一元的に管理
し、難病研究班に限定することなく、難病研究に携わる研究機関、医療機
関等に対し、第三者による審査会が審査の上、幅広く難病患者データを提
供する。ただし、個人情報の保護について十分に配慮し、個人が特定され
ない形で難病患者データを提供する。また、難病患者データを利用した場
合には、研究内容・成果を公表することとし、患者・国民・医療現場に成
果を還元するものとする。
- 登録された難病患者データについて、定期的に患者の発生動向等に関す
る基本的な分析を行い、公表する。
- 災害時等において必要な場合に患者、家族あるいは医療従事者等が患者
のデータを利用することができる仕組みについても検討する。

（国際協力の推進）

- 国際的に貢献するため、人種特異的疾患の病態解明・治療方法の開発研
究等を推進するとともに、欧米等の患者データベースと協調し、国際連携

を行うことで、疫学的情報の収集や病態解明・治療方法の開発研究を推進する。また、治験に資する情報等を国際的に共有できるようにし、国際的共同治験への参画等、治療方法の開発を推進する。

- 国内研究班における難病の研究成果を集約、英文化し、世界へ情報発信する一方、国際的な最新情報を収集し、分かりやすく医療現場や患者等へ提供する仕組みを作る。
- 国際的な取組と協調するため、国内の統括的窓口を設置するとともに、研究者、医療従事者、患者等の国際交流を推進する。

3. 医療の質の向上

(治療ガイドラインの作成・周知)

- 難病の医療の質を向上させるため、医療費助成の対象疾患の治療ガイドラインを広く周知するとともに、治療ガイドラインが作成されていない疾患については、難病研究班に対して作成を促し、治療内容の均てん化を図る。

(極めて希少な疾患への対応)

- 極めて希少な疾患について「新・難病医療拠点病院（仮称）」等からの問い合わせに対応するには、各疾患分野の高い専門性が必要とされるが、各疾患の専門家は全国に分散しており、疾患分野横断的なセンターを国に1つ設置する、あるいは、一部の医療機関にセンター機能を委ねることは現実的ではない。そのため、極めて希少な疾患の高度専門的な対応について、国立高度専門医療研究センターや難病研究班がそれぞれの分野の学会と連携して、「難病医療支援ネットワーク（仮称）」を形成し、ウェブサイト等を活用して極めて希少な疾患の診断・治療等に関し、「難病指定医（仮称）」への支援、助言を行う。また、診断・治療が困難な症例や治療ガイドライン等に適応しない症例等を、「難病医療支援ネットワーク（仮称）」を通して収集し分析することにより、診断基準、治療ガイドラインの改善等につなげる。

4. 医療体制の整備

(「新・難病医療拠点病院（仮称）」の指定)

- どこに行っても診断がつかない、治療経験のある医師が見つからない等の難病患者が医療を受ける上での困難に対応するため、診断、治療に多くの診療科が必要な難病に対しても対応できる高い専門性と経験を有する病院を「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」として、都道府県が三次

- 医療圏ごとに原則1か所以上指定する。
- 「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」が果たすべき役割は以下のとおりとする。
 - ① 多分野の「難病指定医（仮称）」、複数の「難病医療コーディネーター（仮称）」の配置、重症難病患者を診療するために必要な設備の確保等、難病患者の診療のために十分な診療体制の整備
 - ② 「難病医療地域基幹病院（仮称）」、地域の医療機関の医師等に対する研修の実施
 - ③ 難病医療に関する情報の提供
 - ④ 難病に関する研究の実施
 - ⑤ 他の病院及び診療所、都道府県、保健所、難病相談・支援センター等との連携体制の構築等
 - 神経難病等の特定分野の疾病に対してより専門的な医療を提供することができる医療機関を「新・難病医療拠点病院（領域型）（仮称）」として都道府県が適切な数を指定する。
 - 「新・難病医療拠点病院（領域型）（仮称）」が果たすべき役割は以下のとおりとする。
 - ① 特定分野の「難病指定医（仮称）」、重症難病患者を診療するために必要な設備の確保等、難病患者の診療のために十分な診療体制の整備
 - ② 「難病医療地域基幹病院（仮称）」、地域の医療機関の医師等に対する研修の実施
 - ③ 難病医療に関する情報の提供
 - ④ 難病に関する研究の実施
 - ⑤ 他の病院及び診療所、都道府県、保健所、難病相談・支援センター等との連携体制の構築等
 - 特に「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」を複数指定する場合等は、必要に応じて、全県的な入院の受入等の調整を行うため、都道府県が中心となって難病医療に関係する医療従事者同士の連携を図る仕組みを導入する。

（「難病医療地域基幹病院（仮称）」の指定）

- 地域医療の推進や入院・療養施設の確保等のため、都道府県が概ね二次医療圏に1か所程度「難病医療地域基幹病院（仮称）」を指定する。
- 「難病医療地域基幹病院（仮称）」が果たすべき役割は以下のとおりとする。
 - ① 「難病指定医（仮称）」の配置、難病患者を診療するために必要な設備

の確保等、難病患者の診療のために十分な診療体制の整備

- ② 地域の医療機関、介護・福祉サービス等の担当者に対する研修の実施
- ③ 「難病対策地域協議会（仮称）」²への参加、「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」との連携体制の構築等

（指定した医療機関の名称の公表）

- 都道府県は指定した「新・難病医療拠点病院（仮称）」及び「難病医療地域基幹病院（仮称）」の名称を公表する。

第2 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

1. 基本的な考え方

- 高額な医療費の負担については、医療保険制度における高額療養費制度により軽減が図られており、難病患者が受ける医療についても、医療保険が適用される医療は高額療養費制度の対象となっている。

しかしながら、症例が比較的少ない難病については、各医療機関・研究機関の個別の研究に委ねていては原因の究明や治療方法の開発等に困難をきたすおそれがあるため、患者の受療を促進するとともに、一定の症例を確保し、難病患者データを研究事業に結びつけることで治療研究に役立てる必要がある。また、いわゆる難病は、原因が不明であって、治療方法が確立されていないため、長期にわたる療養が必要となり、その結果、比較的若い時期から長期にわたり高額な医療費の負担が必要となる。こうした難病特有の事情に着目し、医療費の助成を行うものである。

- したがって、新たな難病対策における医療費助成は、
 - 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効率的に行い治療研究を推進するという目的に加え、
 - 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も併せ持つものとし、広く国民の理解を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、法制化について検討する。

2. 対象疾患及び対象患者の考え方

- 医療費助成の対象疾患については、難治性疾患克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究班」（以下「研究班」という。）の中間報告における類型化を前提とすると、以下の4要素を満たしており、一定の診断基準や診断基準に準ずるものが確立しており、客観的な指標がある疾患（類

² 「難病対策地域協議会（仮称）」については、P.14 参照。

縁疾患として疾患概念が明確なものを含む。)とすることが適当である。

- ① 症例が比較的少ないために全国的な規模で研究を行わなければ対策が進まない(注)
- ② 原因不明(病態が未解明なもの。)
- ③ 効果的な治療方法未確立(治療方法がないもの。進行を遅らせ一時的に症状を緩和できるもの。一定の治療方法があるが、軽快と増悪を繰り返すもの。)
- ④ 生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とするもの。)

(注) 研究班の中間報告を踏まえれば、希少性については、例えば次の4つの類型が考えられ、諸外国の希少疾病の基準も参考に設定していくことが考えられる。

- (A) 患者数が1,000人(※1)以下
- (B) 患者数が1,000人を上回り、5万人(※2)以下
- (C) 患者数が5万人を上回り、人口の0.1%程度以下
- (D) 患者数が人口の0.1%程度を上回る

※1 「ライフ・イノベーションの一体的な推進について(平成24年3月厚生労働省)」における、極めて患者数が少ない希少疾病の基準(ウルトラオーファン)

※2 薬事法第77条の2に基づく希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器の指定基準(オーファンドラッグ・デバイス)

- 対象患者は、対象疾患に罹患している者のうち、症状の程度が重症度分類等で一定以上等であり、日常生活又は社会生活に支障がある者とする。
- 対象疾患の拡大を含めた見直しに当たっては、一方で適切な患者負担の在り方も併せて検討することとし、制度の安定性・持続可能性を確保するものとする。
- 制度の安定性・持続可能性を確保するため、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対象疾患については、定期的に評価し、見直すこととし、見直しを行う場合、一般的な保険医療により対応する。ただし、一定の経過措置を講ずることも検討する。
- 対象疾患の選定及び見直しについては、公平性・透明性を確保する観点から、第三者的な委員会において決定する。

3. 対象患者の認定等の考え方

(1) 全体的な流れ

- 都道府県が、難病について専門的な知見を有する医師を「難病指定医(仮称)」として指定し、「難病指定医(仮称)」が交付する「新・臨床調査個人

票（仮称）」に基づき、都道府県に設置する「難病認定審査会（仮称）」において対象患者を審査する。

- 都道府県は、医療費助成の対象患者として認定した者に対して、「医療受給者証（仮称）」を交付する。交付を受けた者が、「医療受給者証（仮称）」を提示して、都道府県が指定する「指定難病医療機関（仮称）」において受けた治療について、医療費の助成を受けられるようにする。

(2) 「難病指定医（仮称）」による診断

- 「難病指定医（仮称）」は難病患者の求めに応じ、認定等に必要な項目を記載し、医療費助成に係る「新・臨床調査個人票（仮称）」を交付するとともに、同時に難病患者データの登録を行う。
- 「難病指定医（仮称）」は、難病医療に関し専門性を有する医師（専門学会に所属し専門医を取得している医師、又は専門学会、日本医師会（地域医師会）、新・難病医療拠点病院等で実施する一定の基準を満たした研修を受講した医師等）であることを指定の要件とし、都道府県が指定することとする。
- 入院中や神経難病等で人工呼吸器をつけており在宅医療を行っている場合、離島地域等に住んでおり付近に「難病指定医（仮称）」が存在しない場合等、正当な理由で「難病指定医（仮称）」を受診することが困難な患者の場合、特別の理由を付記することを要件に「難病指定医（仮称）」以外の医師が交付した「新・臨床調査個人票（仮称）」であっても認めることとする。
- 都道府県は指定した「難病指定医（仮称）」の医師の氏名、勤務する医療機関の名称を公表する。

(3) 「難病認定審査会（仮称）」による審査

- 都道府県で「難病認定審査会（仮称）」を設置し、現行の特定疾患対策協議会よりも審査体制を強化する。その構成は、①「難病指定医（仮称）」（概ね疾患領域ごとに1名以上）、②行政関係者、③都道府県が必要と認める者等とし、都道府県の実情に応じ月一回程度開催することとする。
- 「難病認定審査会（仮称）」は、「難病指定医（仮称）」によってなされた診断・症状の程度の判定の適正性・妥当性を審査し、必要に応じ、助言することができるものとする。
- 特に新規の申請については、「新・臨床調査個人票（仮称）」だけではなく画像や検査結果のコピー等をもとに、重点的に審査を行う。