

(2) 対象疾病について

難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言

- 難病医療費助成の対象疾病について、現行の指定難病の要件が整理されるとともに、特定疾患治療研究事業の対象疾病（56疾患）のうち当該要件を満たさない疾病については、医療費助成とは別の対応を個別に検討することとされた。

難病対策の改革に向けた取組について（報告書）
（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）

第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

（1）医療費助成の対象疾患

- **医療費助成の対象とする疾患は年齢によらず、①患者数が人口の0.1%程度以下、②原因不明、③効果的な治療方法が未確立、④生活面への長期にわたる支障の4要素を満たしており、かつ、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立している疾患とする。**疾患の選定にあたっては難病研究で得られた成果を参考にする。
- 現行の特定疾患治療研究事業の対象疾患（56疾患）については、これまでの治療研究における成果を総括するとともに、そのうち上記の要件を満たさない疾患については、既認定者の実態を踏まえ、必要な予算措置など医療費助成とは別の対応を個別に検討する。
（中略）
- （3）対象疾患の選定等を行う第三者的な委員会
- 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、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする。

難病医療費助成の対象疾病に関する法令上の位置付け

- 難病医療費助成の対象疾病は、難病（※）のうち、患者数が人口の0.1%程度達しない疾病であり、客観的診断基準が確立しているものとされている。

※ ①発病の機構が明らかでなく、かつ、②治療方法が確立していない、③希少な疾病であって、④当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）

（目的）

第一条 この法律は、**難病（発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるものをいう。以下同じ。）**（以下略）

（特定医療費の支給）

第五条 都道府県は、支給認定（第七条第一項に規定する支給認定をいう。以下この条及び次条において同じ。）を受けた**指定難病（難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の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その他の厚生労働省令で定める要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する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、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものをいう。以下同じ。）**（以下略）

- 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成二十六年厚生労働省令第百二十一号）

（法第五条第一項の厚生労働省令で定める人数）

第一条 難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「法」という。）第五条第一項の厚生労働省令で定める人数は、**人口（官報で公示された最近の国勢調査又はこれに準ずる全国的な人口調査の結果による人口をいう。）のおおむね千分の一程度に相当する数**とする。

（法第五条第一項の厚生労働省令で定める要件）

第二条 法第五条第一項の厚生労働省令で定める要件は、**難病（法第一条に規定する難病をいう。以下同じ。）の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**とする。

難病法における難病の定義

- 難病法では、難病を「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疾病」と定義し、幅広い疾病を対象として調査研究・患者支援等を推進している。
- さらに、同法では、難病のうち、患者数等の一定の要件を満たす疾病に対して、医療費助成を行っている。

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、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で、以下の要件の全てを満たすものを、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

医療費助成の対象

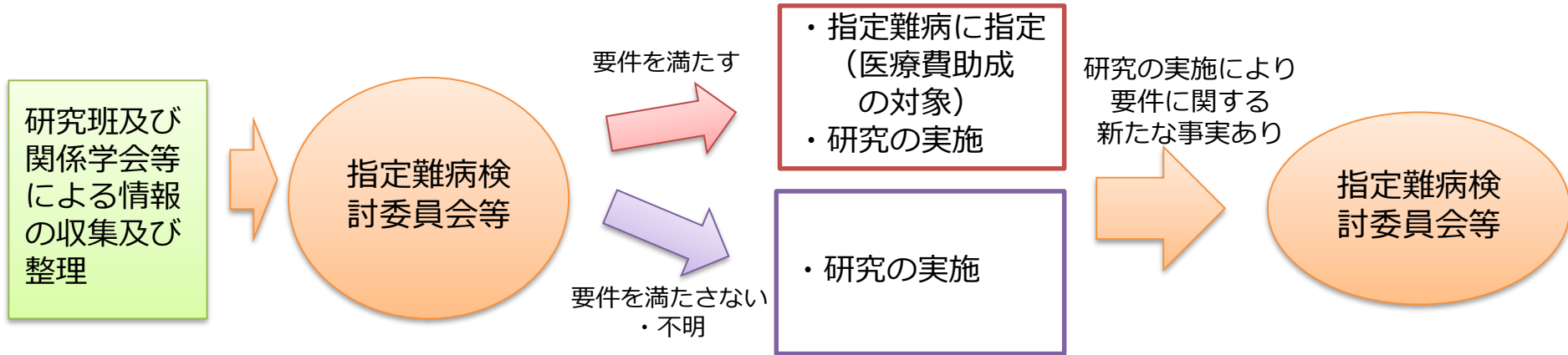
- 患者数が本邦において一定の人数（注）に達しないこと
- 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

（注）人口のおおむね千分の一（0.1%）程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

指定難病の検討の進め方

- 指定難病の追加の検討は、以下の手順で行われている。
 - ① 研究班及び関係学会が整理した情報に基づき、指定難病検討委員会において、個々の疾病について、指定難病の各要件（※）を満たすかどうか検討。
 - ② 指定難病検討委員会の検討の結果を踏まえ、疾病対策部会において、具体的な病名などを審議する。
 - ③ 疾病対策部会の審議結果を踏まえ、厚生労働大臣が指定難病を指定する。

※「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



指定難病の拡充

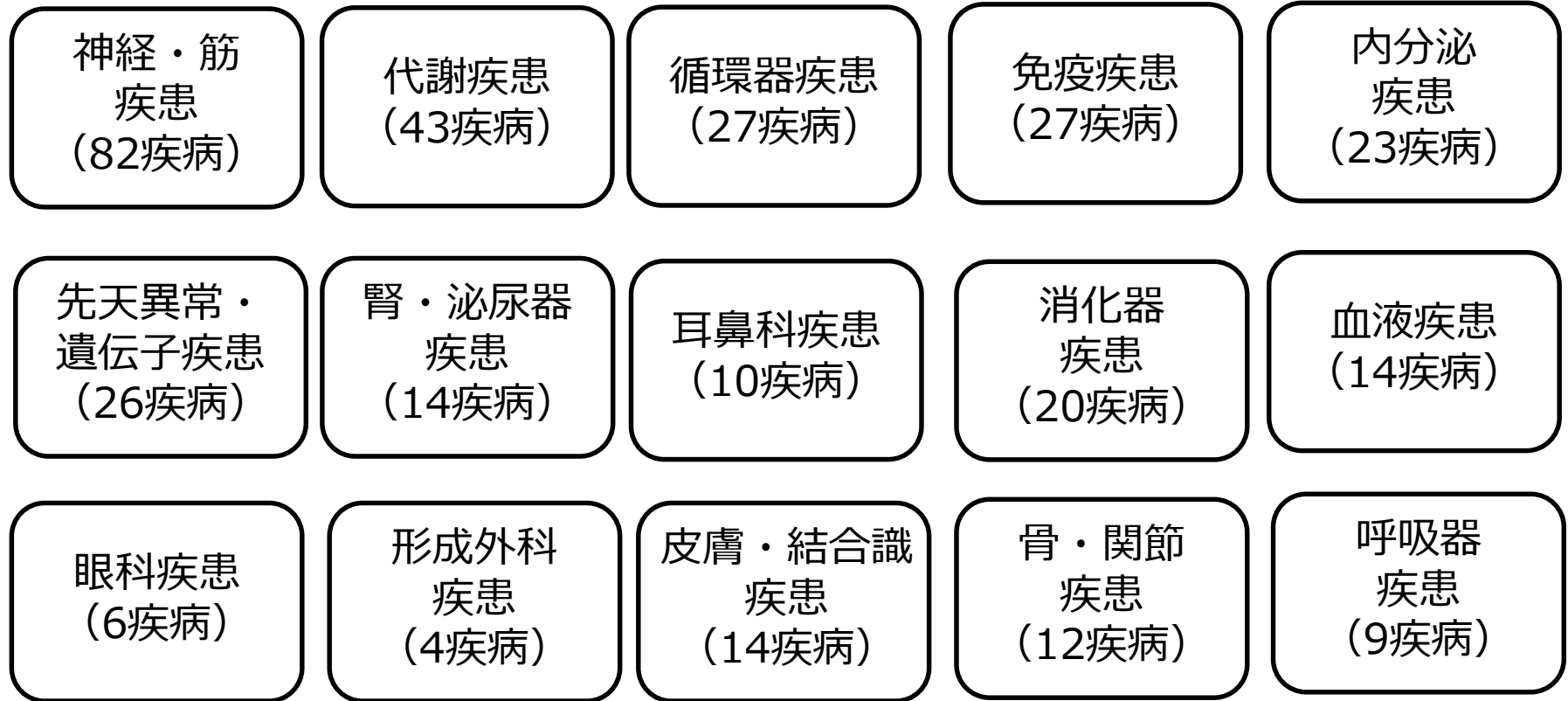
○ 医療費助成の対象疾病（指定難病）については、難病法施行以後、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会において検討を行い、その検討結果を踏まえ、順次、対象疾病の追加指定を行っている。



疾患群別にみた指定難病の疾病数

- 指定難病に指定されている331疾病について、研究班（※）報告に基づき分類すると、15疾患群に分類される。
- 疾患群別の疾病数をみると、神経・筋疾患（82疾病）が最も多く、次いで代謝疾患（43疾病）となっている。

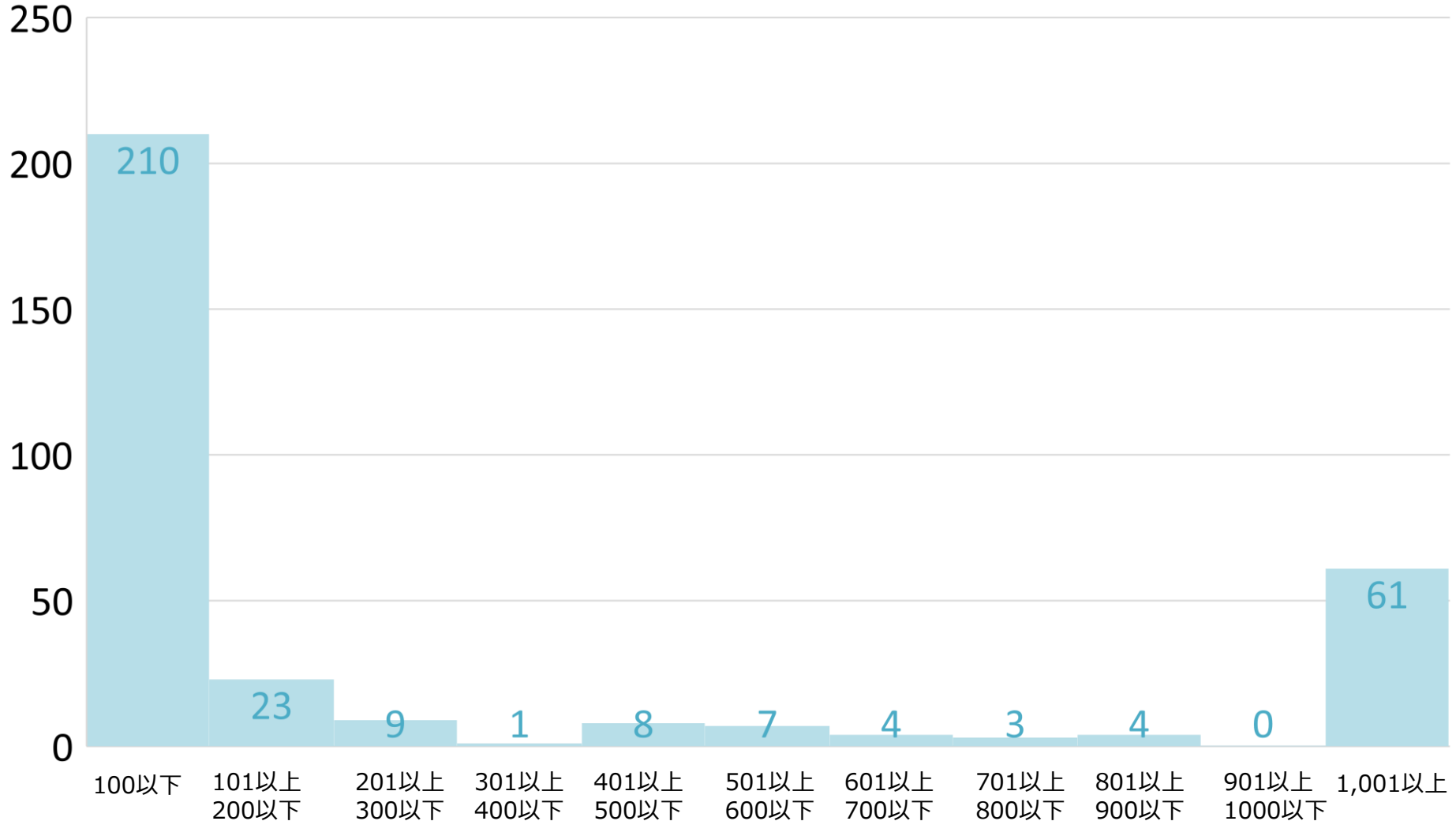
※「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究」（金沢大学 和田隆志研究代表）



疾病別受給者証所持者数の分布

○ 指定難病330疾病（平成29年度時点）のうち、200以上の疾病は、受給者証所持者数が100人未満となっている。

(疾病数)



(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(平成29年度)より作成

(受給者証所持者数)

小児慢性特定疾病医療費助成の対象疾病 に関する法令上の位置付け

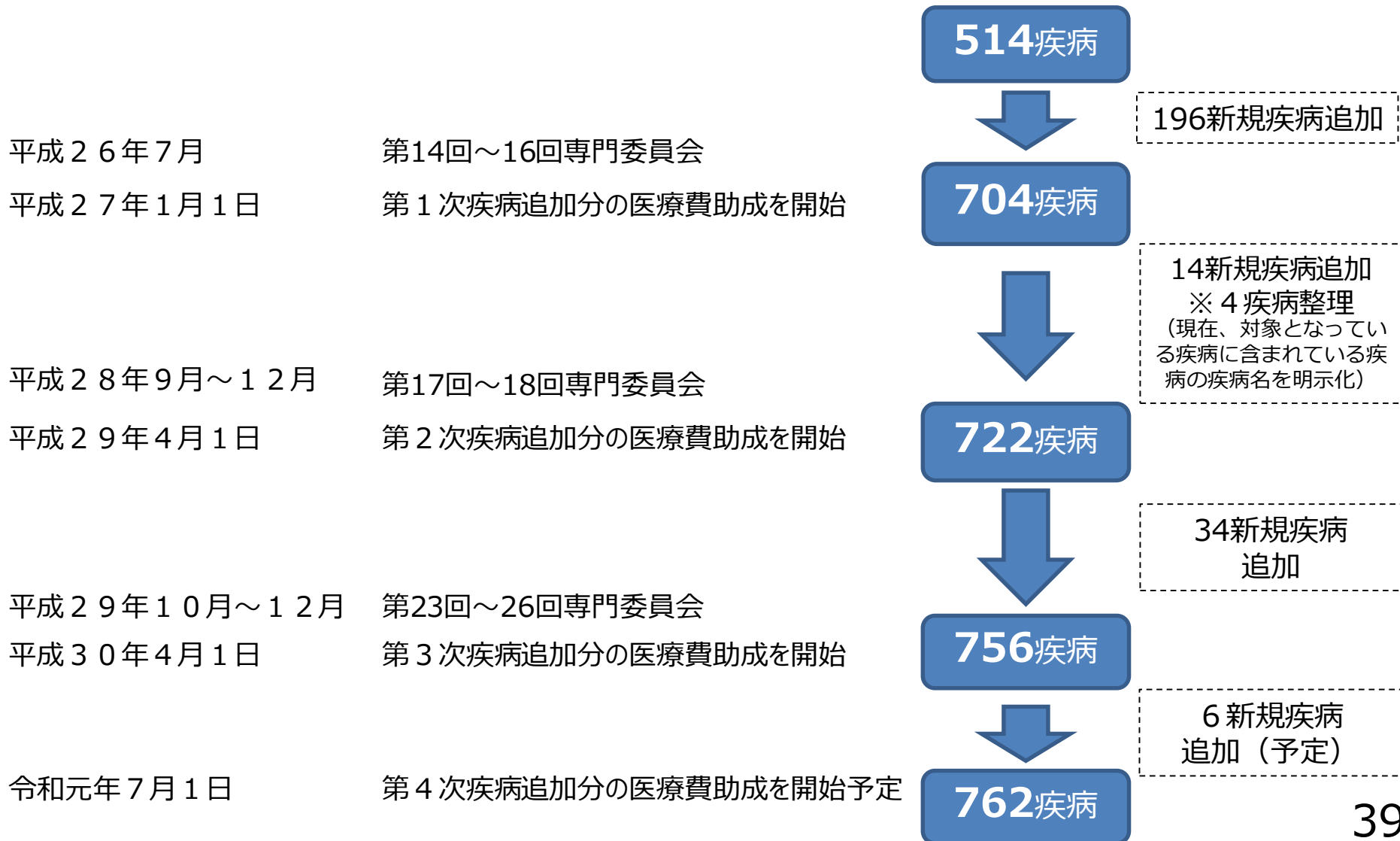
○ 小児慢性特定疾病医療費助成の対象疾病は、「児童等が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するもの」とされている。

○ 児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第六条の二 この法律で、小児慢性特定疾病とは、児童又は児童以外の満二十歳に満たない者（以下「児童等」という。）が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであつて、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病をいう。

小児慢性特定疾病の拡充

- 小児慢性特定疾病の対象疾病については、改正児童福祉法の施行以降、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾病患児への支援の在り方に関する専門委員会（以下「専門委員会」という。）において小児慢性特定疾病の指定について検討を行い、その検討結果を踏まえ、順次、対象疾病の追加指定を行っている。



疾患群別にみた小児慢性特定疾病の疾病数

- 小児慢性特定疾病に指定されている756疾病について、告示(※)に基づき分類すると、16疾患群に分類される。
- 疾患群別の疾病数をみると、先天代謝異常(126疾病)が最も多く、次いで慢性心疾患(92疾病)となっている。

※ 児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度(平成26年厚生労働省告示475号)

| | | | |
|--------------------------------------|-----------------|-----------------------|-----------------------|
| 悪性新生物 (86疾病) | 慢性腎疾患 (44疾病) | 慢性呼吸器 疾患 (14疾病) | 慢性心疾患 (92疾病) |
| 内分泌疾患 (82疾病) | 膠原病 (24疾病) | 糖尿病 (6疾病) | 先天代謝 異常 (126疾病) |
| 血液疾患 (49疾病) | 免疫疾患 (49疾病) | 神経・筋疾 患 (75疾病) | 慢性消化器 疾患 (43疾病) |
| 染色体または 遺伝子に変化 を伴う症候群 (31疾病) | 皮膚疾患 (12疾病) | 骨系統疾患 (16疾病) | 脈管系疾患 (7疾病) |

※疾患群の掲載順は告示の規定順と同様。

小児慢性特定疾病と指定難病の指定状況について

- 平成31年4月時点で小児慢性特定疾病に指定されている756疾病のうち、指定難病にも指定されている疾病は、約半数（364疾病）となっている。

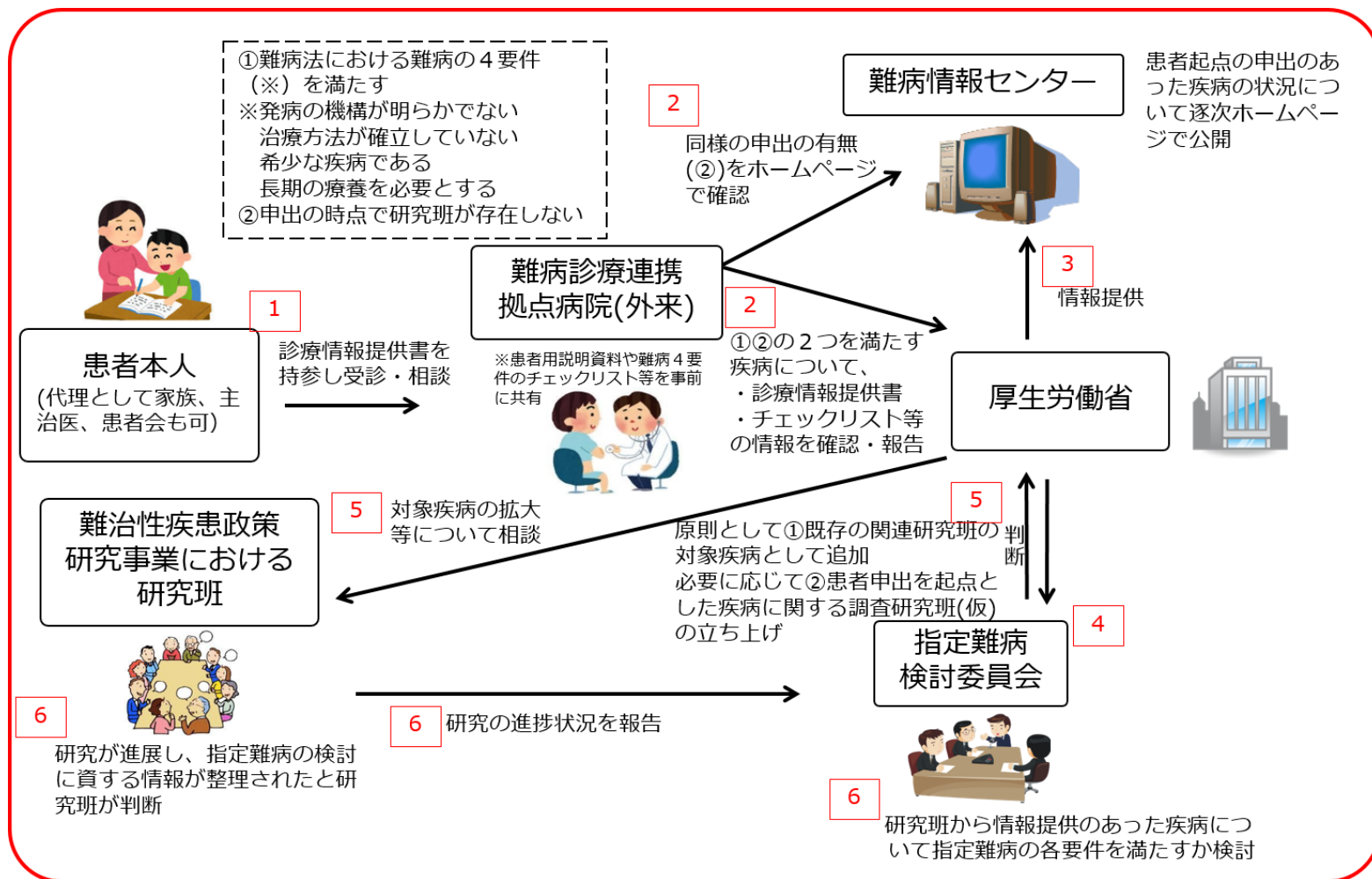
| | 疾患群 | 小児慢性特定疾病の 対象疾病数 | 左記のうち 指定難病にも該当する 疾病数 |
|----|--------------------|--------------------|----------------------------|
| 1 | 悪性新生物 | 86 | 0 (0%) |
| 2 | 慢性腎疾患 | 44 | 17 (39%) |
| 3 | 慢性呼吸器疾患 | 14 | 6 (43%) |
| 4 | 慢性心疾患 | 92 | 22 (24%) |
| 5 | 内分泌疾患 | 82 | 35 (43%) |
| 6 | 膠原病 | 24 | 22 (92%) |
| 7 | 糖尿病 | 6 | 1 (17%) |
| 8 | 先天代謝異常 | 126 | 91 (72%) |
| 9 | 血液疾患 | 49 | 15 (31%) |
| 10 | 免疫疾患 | 49 | 45 (92%) |
| 11 | 神経・筋疾患 | 75 | 55 (73%) |
| 12 | 慢性消化器疾患 | 43 | 17 (40%) |
| 13 | 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群 | 31 | 22 (71%) |
| 14 | 皮膚疾患 | 12 | 10 (83%) |
| 15 | 骨系統疾患 | 16 | 4 (25%) |
| 16 | 脈管系疾患 | 7 | 2 (29%) |
| | 計 | 756 | 364 (48%) (※) |

(※) 指定難病の告示病名の中には複数疾病を包含しているものがあり、1つの指定難病に複数の小児慢性特定疾病が該当することがあるため、現在の指定難病の告示病名数（331疾病）を上回った疾病数となっている。

(資料出所) 医薬基盤・健康・栄養研究所 秋丸裕司研究代表「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究 研究結果」より作成

患者からの申出等を起点とした指定難病の追加に係る検討について

- 指定難病の追加に係る検討は、これまで、難治性疾患政策研究事業の研究班及び関連学会からの情報提供に基づき、指定難病検討委員会において検討を行ってきた。
- 今後、研究班や関連学会の存在しない疾病についても、指定難病の追加の検討の機会を確保するため、新たに、患者からの申出等を起点とする検討の仕組みを導入することとされた。



指定難病の見直しに関する直近の議論

- 平成31年3月の指定難病検討委員会において取りまとめられた「今後の指定難病の検討の在り方について」においては、指定難病の指定後の状況を同委員会でフォローしていくとともに、「治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病」の取扱いの方向性について、検討を行う必要性が指摘されている。

「今後の指定難病の検討の在り方について」

- 本委員会は、今回の指定難病の追加の検討を通じて、今後の指定難病の検討の在り方に関し、以下の点を確認した。
(中略)
(2) 指定後の研究の進捗状況等のフォローに関して
 - ① 近年の調査研究及び医療技術の進展により、**一部の指定難病において治療成果の大幅な向上がみられるなどの状況の変化が生じている**ことに鑑み、指定難病に指定された全疾病について、指定後の調査研究の進捗状況や治療方法の開発状況等に関する報告を各研究班に定期的に求めるなど、**指定難病の指定後の状況を本委員会でフォローしていく必要がある**こと。
 - ② その際、特に、i) 医療費助成の支給認定を受けた患者がいない疾病 又は ii) 指定時の研究班からの報告にある患者数と実際の認定患者数に大幅な乖離がある疾病については、認定患者がいない(少ない)理由について研究班から報告を求めることとすること。
 - ③ ①のフォロー及び②の報告を踏まえ、診断基準等への最新の医学的知見の反映、各研究班における指定難病患者への医療費助成制度の更なる普及啓発などの対応について、本委員会で必要に応じ検討することとすること。
 - ④ また、**将来的には、①のフォローを通じて、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、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることが想定されることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行う必要がある**こと。
- 以上を踏まえ、本委員会は、事務局に対し、今後、必要な対応を行うことを求める。