

第3回難病研究・医療ワーキンググループ

議事次第

日時：平成24年 6月18日

10:00～12:30

場所：厚生労働省 専用第14会議室(22階)

1. 開 会

2. 議 事

- (1) 今後のスケジュール
- (2) 難病の定義、範囲の在り方
- (3) 医療費助成の在り方
- (4) 難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方
- (5) 研究の在り方
- (6) 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方

3. 閉 会

<配布資料>

- 資料1 今後のスケジュール
- 資料2 難病の定義、範囲の在り方
- 資料3 医療費助成の在り方
- 資料4 難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方
- 資料5 難病研究の在り方
- 資料6 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方
- 参考資料1 福島構成員提出資料
- 参考資料2-1 難治性疾患の定義について
- 参考資料2-2 「難病」の定義に関わる既存の概念
- 参考資料2-3 地域社会における共生の実現に向けて新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律案 新旧対照条文
- 参考資料2-4 障害福祉サービスの体系
- 参考資料3-1 日・米・欧における難病及び希少性疾患の定義と規定
- 参考資料3-2 指定医師・指定医療機関の例
- 参考資料3-3 自己負担に係る他制度との比較表
- 参考資料4-1 難病在宅看護・介護等ワーキンググループにおける「在宅看護・介護・福祉の在り方」についての主な意見
- 参考資料4-2 現行の難病医療連絡協議会・難病医療拠点病院・難病医療協力病院の概要
- 参考資料4-3 現行の特定機能病院の概要と特定疾患治療研究事業との関係について
- 参考資料4-4 難病患者等居宅生活支援事業の概要
- 参考資料4-5 難病患者等ホームヘルパー養成研修事業の概要
- 参考資料4-6 難病患者等居宅生活支援事業及び難病患者等ホームヘルパー養成研修事業の利用実績について（平成22年度）
- 参考資料5-1 医療イノベーション5か年戦略（抄）
- 参考資料5-2 医療イノベーションの推進により目指すことと厚生労働省の取り組み
- 参考資料6-1 小児慢性特定疾患治療研究事業の概要
- 参考資料6-2 日本小児総合医療施設協議会 会員施設名簿
- 参考資料6-3 小児慢性特定疾患治療研究事業関係参照条文
- 参考資料7-1 社会保障・税一体改革大綱（抄）
- 参考資料7-2 今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄）

資料目次

資料1	今後のスケジュール	1
資料2	難病の定義、範囲の在り方	2
資料3	医療費助成の在り方	4
資料4	難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方	8
資料5	難病研究の在り方	13
資料6	小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方	16

今後のスケジュール（案）

7月 3日（火） 第21回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
難病研究・医療WG及び難病在宅看護・介護等WGに
おける検討状況の報告、審議

7月17日（火） 第22回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
WGの報告を踏まえた論点の審議

8月 第23回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
中間報告（案）の審議

厚生科学審議会疾病対策部会

9月以降 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における審議
を踏まえ、必要に応じて難病研究・医療WG及び難病在宅
看護・介護等WGを開催

なお、7月3日（火）第21回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会の
「難病研究・医療WG及び難病在宅看護・介護等WGにおける検討状況の報告」
については、本日の審議も踏まえ、両WGにおける提出資料及び主な意見を基
に事務局で資料を整理し、両WGの座長による確認を経た上で報告させていた
だく予定。

難病の定義、範囲の在り方

1. 「難病」の定義

- 難病対策として取り上げるべき疾病の範囲については、「難病対策要綱」（昭和47年10月厚生省）において、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との整理が示されている。

一方、特定疾患の定義については、「今後の難病対策の在り方について」（中間報告）（平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）において、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、②原因不明、③効果的な治療法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）の4要素が示されている。

いわゆる希少性の要件についてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 希少性の要件は必要であり、一般的に治りにくいか、いろいろな負担の大きい疾病というよりは、比較的まれな疾病を中心に難病対策を進めるべき。
- ◇ 「難病対策要綱」で示された社会的な側面もきちんととらえた定義をしていくべき。研究という側面だけで希少性を入れてしまうのではなく、もっと幅広く難病対策をとらえるべき。

- 「難病」の範囲（外縁）を明確化するためには、国内学会等で承認された診断基準が一応確立している等、疾患概念が明らかであることが必要ではないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 「疾患概念が明らかであること」が必要ということになると、今は病名もわからない、診断基準も治療法もなかなかはっきりしないということで本当に苦しんでいる患者は、「難病」の定義から外すという議論になる。
- ⇒ 医療費助成等の具体的な事業を念頭に置いた場合、一定の疾患概念がないと対象を特定できないので、事業が展開しにくいという意味であって、難病対策から除外するという趣旨ではない。【事務局】
- ◇ 同じような病気にもかかわらず、病名が異なるために対象から除外されることがないように、定義を規定するときに類縁疾患をグループとして規定するなど、工夫をすべき。

2. 障害者総合支援法案との関係

現在国会審議中の「地域社会における共生の実現に向けて新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律案」では、障害者の範囲に、難病等により障害がある者が加えられ、障害者総合支援法案の第4条第1項において、「治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者であって十八歳以上であるもの」が新たに規定されることとなっている。

難病対策における「難病」の定義と、この政令で定める疾病の範囲との関係をどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 政令で定める疾病については、基本的に広く含めていただきたい。
- ◇ 「難病」の定義と個別施策（医療費助成、福祉サービス、治療研究など）の対象は分けて議論をするべき。

医療費助成の在り方

1. 医療費助成の基本的な考え方

(1) 福祉的な側面

- 「難病」に罹患した患者の中には重篤かつ慢性の症状に苦しみ、治療法が未確立のため、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となっている者が存在する。

このため、一般的な高額療養費制度だけでは十分な負担軽減を図ることができず、医療費助成により患者の医療費の更なる負担軽減を図ることについてどう考えるか。

- 高額となる医療費の負担軽減の観点から見た場合、がんなど他の慢性疾患と比較して難病についてのみ、医療費助成することについてどのように考えるか。

(2) 社会的・公共的な側面

- 「難病」は、発症する確率は非常に低いものの、国民の誰もが発症する可能性がある。

また、「難病」は症例数が少なく、各医療機関・研究機関の個別の研究に委ねていては必要な症例が不足し、その原因の究明、治療方法の開発等に困難をきたすおそれがある。

こうした観点から、医療費助成を行うことにより患者の受療を促進するとともに、治療研究を推進する観点から、希少な症例の全国的なデータの集積を行うことについてどう考えるか。

- 希少な症例の全国的なデータの集積を行う観点から見た場合、現行のように原則として対象疾患の患者すべてに医療費助成を行うことについてどのように考えるか。
- 上記のような考え方を採る場合、希少性の要件は必須となるが、その際、平成9年3月に出された「特定疾患対策懇談会 特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告」において、国内の患者数が概ね5万人未満を目安とすることが適当という考え方が示されていることについて、どう考えるか。
- 米国及び欧州における「希少疾患」の「希少性」の判断基準からすれば、「国内の患者数が概ね5万人未満」という我が国の基準は、適当なのか。
- 医療費助成とその他の施策において希少性の要件に差を設けることは考えられるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 医療費助成には家計が破綻しないように生活を支援するという福祉的な側面があるので、研究的な側面ときちんと分けて制度設計してほしい。
- ◇ 特定疾患治療研究事業は治療研究よりも福祉的な色彩が強くなってきており、治療研究のデータは精度が低い。治療研究に役立てるため、データの精度を高めるべき。
- ◇ 一般的な高額療養費制度をきちんと機能させることにより負担の軽減を図るべき。

2. 医療費助成の基本的な枠組み

- 公平性の確保の観点から、「難病」の定義、範囲に関する基本的な考え方を踏まえつつ、現行のように医療費助成の対象疾患を絞り込むのではなく、一定の基準（例えば、重症度）に基づき対象患者を認定することについてどう考えるか。その際、小児慢性特定疾患治療研究事業との関係についてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 現在の特定疾患治療研究事業の対象疾患と対象外の疾患との公平性の観点から、できるだけ幅広い疾患を医療費助成の対象とするよう、見直しを行うべき。
- ◇ 重症度に応じてというのは、やはり一つ基準としては入れないといけない。希少・難病と認定されたら無差別に保障されるという制度はおかしい。
- ◇ 進行する疾患や症状に波がある疾患の場合、軽症のときに医療費助成の対象とすべきかどうか検討すべき。検討にあたっては、疾患ごとに、進行するのか、症状に波があるのか整理する必要がある。また、症例データの収集についても、研究の観点から、重症者のデータだけでよいのか、軽症者の例も必要なのか、整理すべき。

- 公正性の確保の観点から、認定の適正化を行う必要があるが、どのような仕組みが考えられるか。例えば、あらかじめ指定された専門医の診断を要件とすることや指定医療機関での受診とすることについてどう考えるか。また、疾患ごとの治療ガイドラインを策定することにより治療の標準化を行うことについてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 専門医が診断基準に基づいてきちんと診断すべきであり、適正な診断・治療を確保するためには、専門医を取り入れることが必要。
- ◇ 医療費助成の対象は対象疾患に固有の治療に限定し、対象疾患に関係しない治療は助成の対象外とすべき。
- ◇ 対象疾患に関係しない治療であっても症状全体に影響が出るおそれがあるので、患者の立場としては、そのような治療を医療費助成の対象外とすることは慎重に考えてほしい。
- ◇ 医療費助成の対象となると、高額な薬であっても全額公費負担なので安易に使ってしまうという問題がある。その患者にとって最も効果的かつ経済的な治療が施されるような仕組みが必要ではないか。
- ◇ 治療の標準化というのは、患者にとって大変ありがたい反面、治療ガイドラインでさまざまな新しい試みを縛ってしまう懸念がある。
- ◇ 現在医療費助成の対象となる治療が地域によって異なっているため、全国一律の基準を作るべき。
- ◇ 治療ガイドラインについては、家庭医がある程度理解して、内容を簡単にかみ砕いて患者に説明できるようなレベルまでいってほしい。
- ◇ 現在受給者証の更新が10月なので、業務が一時期に集中する問題がある。誕生日ごとに更新する仕組みにしてはどうか。また、臨床調査個人票については、医師が書かなくてはならない項目と他の医療従事者が書いてもよい項目を区別し、医師の負担を軽減する仕組みが必要ではないか。

- 他制度との均衡の確保の観点から、給付水準（公費で負担される額）の見直しを検討することについてどう考えるか。

<主な検討事項>

- ・ 入院時食事療養費、入院時生活療養費
- ・ 薬局での保険調剤
- ・ 対象患者が負担する一部負担額（高額所得者、重症患者の取扱い）

<WGにおける主な意見>

- ◇ 難病の特性を踏まえた特別な対策が必要であり、必ずしも他制度と同様にする必要はないのではないか。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 米国及び欧州における「希少疾患」の「希少性」の判断基準からすれば、「国内の患者数が概ね5万人未満」という我が国の基準は、適当なのか。(再掲)

- 「今後の難病対策の在り方について(中間報告)」(平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)において、「(医療費助成の)対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある」とされていることについて、どう考えるか。

難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方

1. 新・難病医療拠点病院の設置

- 現行の、重症難病患者の入院施設の円滑な確保のため設置されている「難病医療拠点病院」制度に代わり、難病に係る診断、治療等の医療の質や専門医の分布にばらつきがあることから、難病医療の質の確保のため、概ね全ての難病に対し総合的な高度専門医療を提供することができる医療機関として、原則、都道府県に一カ所、「新・難病医療拠点病院」を設置してはどうか。
- 特に希少な疾患については、患者に対して適確な診断、治療を行うためには拠点化が必要ではないか。
- さらに、新・難病医療拠点病院と連携し、(二次医療圏を念頭とした)地域の難病医療の提供、関連施設(病院、診療所、介護施設等)との連携や在宅療養サービス提供医療従事者への人材養成等を担う「難病医療地域基幹病院(仮称)」も併せて整備する必要があるのではないか。

<新・難病医療拠点病院の役割として考えられる主な事項>

- ・ 各都道府県における適切な難病医療(診断含む)の提供
- ・ 病診連携の要として、他の医療機関からのコンサルトへの対応
- ・ 難病医療に携わる人材の養成(難病の専門医師、看護師等)
- ・ 治療法の研究開発の推進
- ・ 難病患者登録の実施
- ・ 難病医療専門相談(遺伝子診断、遺伝カウンセリング、セカンドオピニオン等)

<WGにおける主な意見>

- ◇ 現行の難病医療拠点病院は神経難病が中心なので、新・難病医療拠点病院は幅広い難病を診療できる病院を指定する必要がある。
- ◇ 県によっては、特定機能病院が難病医療の拠点になっていないが、すべての特定機能病院は難病医療についてしっかりした体制を組むべき。
- ◇ 特定機能病院を新・難病医療拠点病院に、現行の難病医療拠点病院を地域基幹病院にして、日常的な診療はかかりつけ医が担うという形がうまくいくのではないか。

2. 地域における難病の治療連携の推進（在宅看護・介護等WGと共通）

- 地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか。
- そのためには、研究班、学会等の成果を活用して、疾患毎の標準的な検査・治療ガイドラインを定期的に作成・普及することも必要ではないか。
- 地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏毎に、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置してはどうか。
- 地域難病医療連絡協議会〈仮称〉には、拠点病院や家庭医、福祉、介護サービス事業者等との調整窓口として、難病医療専門員を難病医療地域基幹病院〈仮称〉に配置してはどうか。

3. 在宅難病患者への支援の充実

- 在宅で療養する難病患者が、訪問看護・介護等の制度を、より適切に利用できるように検討を進める必要があるのではないか。（詳細は難病在宅看護・介護等WGで議論）
- 地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置してはどうか。（再掲）

<WGにおける主な意見>

- ◇ 専門医が診断と治療方針の決定を行うことを義務づけるとともに、家庭医が日常的な治療を適切に行うように家庭医を指定する仕組みが必要ではないか。
- ◇ 専門医と家庭医の連携を図ることが必要。また、専門看護師や相談員との連携も必要。
- ◇ 地域に専門医がない場合に専門医を派遣する仕組みが必要。近隣の特定機能病院から専門医を派遣してはどうか。専門医の派遣の仕方や離島の対応は地域難病医療連絡協議会で議論してもらえばよい。
- ◇ 現在、家庭医が難病の治療を避ける傾向があるため、専門医の業務が過大になっている。専門医と家庭医のネットワークを構築することと、ネットワークに対してインセンティブを付加することが必要。
- ◇ 医師の事務的な業務を補佐する人の養成と、各疾患に対する知識・経験が豊富な看護師の養成が必要。
- ◇ 患者にはできるだけ良い治療を受けたい、いつも専門医に診てもらいたいという気持ちがあるので、これを理解した上で、治療内容の決定方法や専門

医と家庭医の連携を考えるべき。

- ◇ 患者と病院の相性が合わない場合もあることも念頭において、医療機関の指定について検討すべき。また、遠方の専門医のところへ一生懸命行くことが闘病へのインセンティブになっていることもあるので、これに代わるインセンティブをどうするのか考えるべき。
- ◇ 地域難病医療連絡協議会が二次医療圏ごとになると、当事者参加は人的に厳しい面も出てくる。
- ◇ 学会と研究班が協力して専門医を養成する仕組みが必要ではないか。
- ◇ 専門医は現在社会的にきちんとした資格として認識されていないが、この社会的認知度を高め、活用することが必要ではないか。また、専門医の一層の質の向上を図る必要があるのではないか。
- ◇ 難病情報センターだけでなく、最新の治療情報等を積極的に情報提供する仕組みが必要。
- ◇ 患者に専門医や専門病院がどこにあるのか情報提供する仕組みが必要。
- ◇ 医師が患者に治療内容を分かりやすく説明することや、患者に治療内容を分かりやすく伝える相談員のような者について検討すべきではないか。
- ◇ 「難病医療専門員」という名称は誤解を生むので、再検討してもらいたい。

4. 難病治療研究センター〈仮称〉の設置

特に極めて希少な疾患については、全国的にも患者数が数名と言う場合もあり、国として、これら希少疾患に対し、高度専門的な対応ができるセンターを設置してはどうか。

〈センターの役割として考えられる主な事項〉

- ・国内における最高峰の難病治療研究の実施・推進
- ・各難病医療拠点病院等のバックアップ機能（医療相談、照会等への対応）
- ・難病に関する全国の治験情報の発信
- ・難病研究の国際的な連携の拠点

〈WGにおける主な意見〉

- ◇ 難病医療拠点病院を強化すれば、難病治療研究センター〈仮称〉を設置する必要はないのではないか。超希少な疾病については、疾患ごとにセンターを決めることも考えられる。
- ◇ 高度な専門性を持つセンターは必要であるが、センターは箱物ではなく、専門家をつなぐネットワークとした方が有効に機能するのではないか。

5. 難病患者登録の実施

- 難病患者の発症状況や長期予後の把握、治療効果の評価等を行い、難病医療の質を高めるため、医療研究機関を主体とした、難病患者登録を実施してはどうか。
- 現行の臨床調査個人票は精度に問題があるため、これを廃止し、国内、国際的な治験等治療法の開発研究に資する水準の新たな難病患者登録制度とし、難病医療拠点病院〈仮称〉で、登録を実施してはどうか。
- 登録データを分析した結果について、関係者に広く公表する仕組みを構築すべきではないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 特定疾患治療研究事業は治療研究よりも福祉的な色彩が強くなってきており、治療研究のデータは精度が低い。治療研究に役立てるため、データの精度を高めるべき。(再掲)
- ◇ 患者の症例データを他の医療機関でも閲覧できるシステムを構築し、専門医と家庭医の連携や救急搬送の場合などに役立てることが考えられる。その際、患者の病状の把握のための症例登録システムと医療費助成の認定のための症例登録システムを分けることによって、データの正確性を担保すべき。正確なデータを全国的に収集できれば、研究にとっても貴重な資料となる。
- ◇ 進行する疾患や症状に波がある疾患の場合、軽症のときに医療費助成の対象とすべきかどうか検討すべき。検討にあたっては、疾患ごとに、進行するのか、症状に波があるのか整理する必要がある。また、症例データの収集についても、研究の観点から、重症者のデータだけでよいのか、軽症者の例も必要なのか、整理すべき。(再掲)
- ◇ 臨床調査個人票を配布して書き込むのではなく、今はITの時代なので、全部Webで入力すべき。
- ◇ 難病医療の拠点病院化と難病患者登録は表裏一体をなすものであり、拠点病院制度がうまくいくためには、Web登録という形での患者登録の制度化が必要である。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 新・難病医療拠点病院（総合型）については、現行の拠点病院が果たしている機能をそのまま移管するのではなく、他の医療機関で診断がつかないような様々な領域の難病患者に対し高度専門的な診断・治療を行う拠点的な機能を持たせることについてどう考えるか。
また、都道府県の実情に応じて疾患群別の拠点病院（特定領域型）を設置できるようにすることについてどう考えるか。
引き続き現行の拠点病院にも一定の機能を果たしていただくことについてどう考えるか。その場合、当該病院が果たすべき役割は何か。
いずれの場合も難病患者の症例登録は新・難病医療拠点病院（総合型に限る。）が担うことについてどう考えるか。
- 前回のWGにおいて、「地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか」との提案をしたところであるが、具体的な方法としてどのような方法が考えられるか。
- 前回のWGにおいて、「地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏ごとに、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置」することを提案したところであるが、二次医療圏ごとに、保健所を中心として地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置し、保健所が家庭医、福祉、介護サービス事業者等の関係機関のネットワークの構築を担うことについてどう考えるか。
- 個別の退院調整については、基本的に医療機関を中心に対応することとし、対応困難なケースについては、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉のネットワークを活用して対応方法を検討することについてどう考えるか。
- 一方、難病医療コーディネーター（難病医療専門員改め）は、入院患者の退院調整を行うとともに、在宅難病患者の受入れの調整を行うことについてどう考えるか。

難病研究の在り方

1. 難病医療研究の対象について

- 研究の対象については、幅広く全ての希少・難治性疾患を対象とすべきではないか。
- 臨床調査研究分野と研究奨励分野の区分けについてどのように考えるか。

2. 難病医療研究の重点化について

- 難病医療研究の最終目標として、治療法開発、創薬を重点的に目指すべきではないか。
- 効果的な創薬につなげるため、研究費の適正な評価と重点投資が必要ではないか。
- 効果的な臨床研究から治験に移行するため必要な施策はどのようなものか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 申請時に研究の計画や体制、過去の実績等の提出を求めるなど、補助金の審査を厳格化し、研究の質の向上を図るべき。
- ◇ 実態調査、疾病登録、予後調査、臨床試験といった段階のどこに資源を投入するのか、事業の経営の観点から管理する仕組みが必要。
- ◇ 疾病登録等を患者と連携して行うため、すべての疾患について患者団体を立ち上げることが必要。
- ◇ 当事者の組織の在り方について、研究者・医療従事者と認識を共有することが必要ではないか。
- ◇ 研究成果をまとめ、研究誌を創刊することが必要。

3. 総合的な難病研究の実施について

- 関係者、関係各省等が一体となった難病研究開発の総合戦略が必要ではないか。
- 難病患者が治験を含めた研究に参加しやすくなるような仕掛けが必要ではないか。
- 製薬企業等が難病医薬品開発に積極的に参加しやすくなるための環境整備としてどのようなものが必要か。

4. 研究成果等の還元について

- 研究の進捗状況、成果を、患者、国民にわかりやすく伝えることが必要ではないか。
- 患者にとって、研究成果が還元されていることを実感できるような仕組みはどのようなものか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 患者も研究に協力したのだから、研究の進捗状況をできるだけわかりやすく説明してもらえる機会を設けてほしい。

5. 難病研究の国際連携の在り方について

- EUオーファネット、米国CDCとの連携が必要ではないか。
- 創薬、患者団体支援の観点からも、国際共同が必要でないか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 日本も体制を整えた上で、CDCやEUオーファネットなどの希少疾患のネットワークやオフィスと連携をとるべき。

本日のWGで特に検討していただきたい事項

- 難病医療研究の重点化については、治療法の開発の中でも特に医師主導治験を行う創薬実用化研究を推進する必要があるのではないか。

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方

1. 難病対策の対象とすることについて

小慢対象疾患(514疾患)のうち、難病対策の対象ともすべき疾患の考え方はどのようなものか。

2. 対応する医療機関の課題について

成人後に、小児期からのかかりつけの医師及び成人疾患の診療に携わる医師が診療することについて、どのような課題があり、どのような対応が必要となるのか。

3. 治療研究データの連続性の課題について

現行の小慢事業の収集データと特定事業のデータの連続性・整合性を取る必要があると考えるが、考慮すべき事項はどのようなものがあるのか。

4. 総合的な難病施策実施にあたっての課題について

総合的な難病施策の実施を検討する際に、特に、小慢事業トランジション患者に対して配慮すべき事項はあるのか。

参考資料目次

参考資料 1	福島構成員提出資料	1
参考資料 2-1	難治性疾患の定義について	23
参考資料 2-2	「難病」の定義に関わる既存の概念	26
参考資料 2-3	地域社会における共生の実現に向けて新たな障害保健福祉 施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律案 新旧 対照条文	27
参考資料 2-4	障害福祉サービスの体系	28
参考資料 3-1	日・米・欧における難病及び希少性疾患の定義と規定	29
参考資料 3-2	指定医師・指定医療機関の例	30
参考資料 3-3	自己負担に係る他制度との比較表	33
参考資料 4-1	難病在宅看護・介護等ワーキンググループにおける「在宅 看護・介護・福祉の在り方」についての主な意見	42
参考資料 4-2	現行の難病医療連絡協議会・難病医療拠点病院・難病医療 協力病院の概要	45
参考資料 4-3	現行の特定機能病院の概要と特定疾患治療研究事業との関 係について	47
参考資料 4-4	難病患者等居宅生活支援事業の概要	53
参考資料 4-5	難病患者等ホームヘルパー養成研修事業の概要	54
参考資料 4-6	難病患者等居宅生活支援事業及び難病患者等ホームヘルパ ー養成研修事業の利用実績について（平成 22 年度）	56
参考資料 5-1	医療イノベーション 5 か年戦略（抄）	57
参考資料 5-2	医療イノベーションの推進により目指すことと厚生労働省 の取り組み	59
参考資料 6-1	小児慢性特定疾患治療研究事業の概要	60
参考資料 6-2	日本小児総合医療施設協議会 会員施設名簿	61
参考資料 6-3	小児慢性特定疾患治療研究事業関係参照条文	62
参考資料 7-1	社会保障・税一体改革大綱（抄）	77
参考資料 7-2	今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄）	78

第3回難病研究・医療ワーキンググループ 配布予定資料についての意見

現在すでにある仕組みを、現状と法に基づき、フルに活用すべきです。新たに費用や時間のかかる構想は、やめたほうがよいと考えます。

資料3「本日のWGで特に検討していただきたい事項」について

- 米国及び欧州における「希少疾患」の「希少性」の判断基準からすれば、「国内の患者数が概ね5万人未満」という我が国の基準は、適当なのか。(再掲)

→「希少疾患」「難病」「特定疾患」の概念について明確にしておくべきということは、前回WGでも指摘した通りです。

- ・「希少」とは、患者数が限られているということ。
- ・「難病」とは、患者数とは関係のない、ある意味、文学的な表現である。
- ・「特定」とは、政策的・医学的に、特に一定の意図をもって指示する場合である。上の2概念とは関係ない。

これらの概念を明確に区別した上で議論し、また判断すべきです。患者数5万という基準が適当かどうかは、判定する立場によって、全く異なります。数万人程度、としておいてはいかがでしょうか。5万1千人ならどうかという議論はばかげています。

- 「今後の難病対策の在り方について(中間報告)」(平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)において、「(医療費助成の)対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある」とされていることについて、どう考えるか。

→ 上で述べたように、「特定」という場合には一定の政策的・医学的な意図が伴うため、定期的に評価を行うことは当然です。そして、政策的・医学的意図をきわめて明確かつ具体的に規定した上、目標を設定し、それを管理しなければなりません。

- 専門医と地域で日常的な診療を担っていただく家庭医との連携を図るため、どのような取組が考えられるか。

→ 上で述べたように、特定機能病院の責務と学会の役割について、強化すべきです。すなわち特定機能病院は、全ての希少疾患、難病および特定疾患について対応する責任を果たすべきであり、これは各地域における最終病院という意味から、また教育の観点からも重要です。法に基づき、責務を果たさせるべきです。市中病院との連携を、責任もって進める必要があります。専門医を擁していない場合には、地域の専門医や他の特定機能病院または難病医療拠点病院から応援あるいは対診を依頼するようにします。これらの調整については、地域難病医療連絡協議会が機能すべきです。また学会は責任を持って、診断基準そして診療ガイドラインの作成・普及に努めるべきです。

資料4 「本日のWGで特に検討していただきたい事項」について

- 前回のWGにおいて、「地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか」との提案をしたところであるが、具体的な方法としてどのような方法が考えられるか。

→ 前回WGでも指摘したように、総合病院である全ての特定機能病院、特に大学病院では、全ての難病に対応すべきです。専門医を擁していない場合、専門医の対診を依頼するか、近隣同病院を紹介できるようにするべきです。また、特定機能病院以外に難病医療拠点病院を設ける場合、全ての難病に対応できる施設はまれな場合もありうると考えられます。場合によっては、疾患別とすることもあり得ます。特定機能病院では地域連携室を置いているはずなので、この仕組みを十分活用させるべきです。難病の診療体制、つまり担当専門医・紹介専門医については地域（県・市・町・村）の医師会に提出し、情報をシェアすべきです。また難病に関する連携の在り方については、各地の医師会と特定機能病院専門医との間で、適切な仕組みを作るべきです。

- 前回のWGにおいて、「地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏ごとに、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置」することを提案したところであるが、二次医療圏ごとに、保健所を中心として地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置し、保健所が家庭医、福祉、介護サービス事業者等の関係機関のネットワークの構築を担うことについてどう考えるか。

→ 保健所の活用は、日本独自の仕組みとしてきわめて重要です。保健所のスタッフ（医師、看護師、保健師等）を対象に、全国共通の希少、難病、特定疾患に関する教育プログラムを開発し、研修会を開催、また修了証を発行するなどして、レベルを維持さらに

高めるようすべきです。「難病医療ケアマネジャー」資格など、難病医療に関する資格制度を定めるのも一つの方法と考えます。また、地域難病医療連絡協議会の構成について特定機能病院が関わらないのは、職務怠慢であるといわざるを得ません。

- 個別の退院調整については、基本的に医療機関を中心に対応することとし、対応困難なケースについては、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉で対応を検討することについてどう考えるか。

→ 「個別の退院調整」特に「対応困難なケース」の具体的なイメージがつかめず、意味がはっきりわかりません。退院療養指導規則というものもあるというものもあるし、また介護サービス等も相当に充実しているので、基本的には、特定機能病院ないし指定難病拠点病院と地域の家庭医、保健所の連携により、個別に、また機動的に、退院する患者を中心にケースワーカーを含め調整し、集学的な治療ないしケア方針の決定を行うようにすればよいと考えます。上で述べた「難病医療ケアマネジャー」などの制度を設けておけば、ここで指揮を執ることも考えられます。

- 一方、難病医療コーディネータ（難病医療専門員改め）は、入院患者の退院調整を行うとともに、在宅難病患者の受け入れの調整を行うことについてどう考えるか。

→ 上で述べた「難病医療ケアマネジャー」は、この「難病医療コーディネータ」と置き換えていただいても結構です。

資料5 「5. 難病研究の国際連携の在り方について <WG における主な意見>」について

- ◇ 日本にも体制を整えたいうえで、CDC や EU オーフアネットなどの希少疾患のネットワークやオフィスと連携をとるべき。

→ 前回 WG でも述べましたが、米国では希少疾患研究対策室（Office of Rare Diseases Research: ORDR）が国立衛生研究所（National Institute of Health: NIH）内に設置され、希少疾患に特化した研究の推進支援を行っているほか、ORDR 主導の下、治療を目的とした臨床試験を推進する、希少疾患臨床研究ネットワーク（Rare Diseases Clinical Research Network: RDCRN）が構築されています（児玉知子 et.al. 難病・希少疾患対策の国際的動向. 保健医療科学. 2011; 60 (2) : 105-111）。CDC や EU オーフアネットだけでなく、これらとも連携をとっていく必要があると考えます。

資料4 難病医療の質の向上のための医療提供体制の在り方

4. 難病治療研究センター〈仮称〉の設置

難病治療研究センターは不要である。ナショナルセンターの役割として挙げられているものを、すでにあるナショナルセンターが一体どれだけでできているか、甚だ疑問である。無駄なことをしてはならない。一か所にそんなものを作っても、全国の患者に益することはない。あくまで特定機能病院に難病治療機能の強化・拡充をさせる。医療法上そうすべきである。そうしない病院は承認を取り消せばよい。

5. 難病患者登録の実施

疾病登録とは、調査票記入（ないし Web 入力）をもって事足れりというものではない。まず、精密な研究計画書（プロトコル）が必要である。目的は population base の outcomes research、アウトカム研究である。初年度は対象疾患すべてについてプロトコルを作成する。確定したものから順次、登録票、調査票を作成し、システム開発を行う。疾患ごとに全体会議を開催してキックオフし、周知し、倫理委員会で承認されれば登録開始となる。そういう意味で、疾病登録は臨床試験となら変わらない。ICH-GCP に則して行わねばならないし、臨床試験登録もしなければならぬ。この登録事業から、臨床試験を常時効率的に立ち上げることが可能となる。登録のための登録ではない。

登録は、特定機能病院の義務とする。全ての患者は、診断の確定、治療法の指示、そして定期的なフォローアップ、転帰調査は特定機能病院で行う。登録終了後は指示された治療を家庭医、近くの市中病院で行えばよい。家庭医、一般病院で診断された場合は、いったん特定機能病院へ紹介されねばならない。疾病登録には紹介医コードもデータとして入力されねばならない。プロトコルができたものから順次スタートすればよい。

疾病登録（コホート研究またはレジストリ-アウトカム調査）プロトコルは学会より申請させる。学会は研究班を構成し、代表研究者を指名し、事前に登録し、所定の期限内にプロトコルをもって申請する。プロトコル以外に準備すべき書類は、研究組織、年間登録予定症例数、当該疾患に関する研究業績（過去十年内の論文）、当該疾患の治療成績。なお、プロトコルは ICH-GCP 指定の構成とし、別に詳細な作成要領を定め、その要領に従って作成する。

→資料5へのコメント p.3 参照

資料5 難病研究のあり方

- ① 従来型の科研費申請書類は全面的に改めねばならない。申請において作文を許してはならないからである。臨床研究計画書（プロトコル）をもって申請させるようにしなければならない（これは、実態調査、疾病登録（コホート研究、レジストリー）、予後調査、臨床試験すべてについて適用されるべきである）。

プロトコルがすべて！

- ・ プロトコルのない臨床研究はありえない
- ・ プロトコルの良し悪しはその研究の成否を決める
- ・ Right -
 - Hypothesis 仮説が十分な根拠をもっていること
 - Design 仮説を検証できるデザインであること
 - Practice 臨床試験破壊要因がないこと

Ex. ・ 医師または患者の恣意的判断
・ 医療訴訟 ……

- ② 論文出版目録をのみもって、実績として評価してはならない。実績とは、治療成績・予後であり、その調査の報告書（これこそは論文で可）をもってすべきである。
- ③ 患者さん、国民にとっての成果とは、あくまで成績の有意な向上、予後の改善である。
- ④ あらゆる事業において必ず目標を設定し、目標を管理して進捗をフォローし、所定の期日において、達成、成果を評価しなければならない。よって、強力なマネジメントが必須であり、またそのために必ずマネジメントオフィスを置いて、マネジメントを行わねばならない。文科省の橋渡し研究支援推進プログラム（平成 19~23 年）においては、各拠点からプログラム実施期間中（5 年間）に、少なくとも、大学オリジナルシーズ 2 件について、薬事法に基づく治験を開始しなければならないという過酷な目標を課し、すべての拠点がクリアして、薬事承認に至る開発品目も出てきた。
- ⑤ 全ての研究対象疾患において、明確な目標を設定しなければならない。または目標を設定した上で、その目標を達成するための提案として申請させるべきである。目標とは例えば、診断法の開発、診断基準の作成、予後向上、QOL 改善、医療の満足度向上、介護者（家族）の負担度の軽減、医療費の低減、予防法の開発等々が挙げられる。つまり、必ずしも医薬品の開発を目標とすればよいというわけではない。医療全体からみるべきである。それが Clinical Science である。

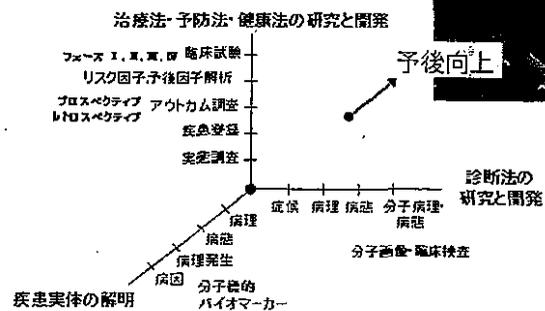
臨床科学 Clinical Science

人間の健康に関するあらゆる問題の解決に必要な知識と、新たなそれを生み出す方法の体系

→望ましい目標を達成するために必要かつ適切な手段と道筋を明らかにするとともに実践する

人間による人間のための、人間の科学

臨床科学の座標軸

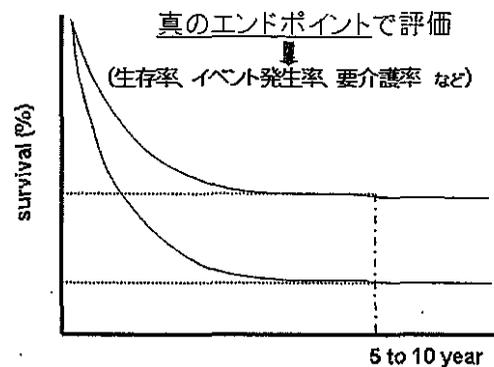


疾病制圧に向けて

→予後向上・便益/リスクの極大化



ゴール: 予後向上



- ⑥ 治療法開発、創薬に偏ることは、患者不在に他ならない。創薬研究はしばしば幻想に過ぎない。
- ⑦ 開発にかかる研究についての募集の在り方は、すでに昨年の厚労省 難病・がん等疾患分野の医療の実用化研究事業の申請において実行したとおりであり、現在 STEP 1 で 4 課題、STEP 2 で 5 課題が研究進行中である。因みに前者は、治験に入るための前臨床研究 (GMP、GLP)、後者は治験の実施を課している。このうちのいくつかは、必ず薬事承認をとるであろう。これは、文科省の橋渡し研究支援推進プログラムのマネジメント手法を適用したものである。
- ⑧ わからない人のためにあえて追記するが、薬事法に基づかない創薬はありえない。研究者には、出口のない臨床研究をさせるべきではない。

薬事法 ⇒ 国際商品 ICH-GCP

第1章 総則
 (目的)
 第1条 この法律は、医薬品、医薬部外品、化粧品及び医療機器の品質、有効性及び安全性の確保のために必要な規制を行うとともに、指定薬物の規制に関する措置を講ずるほか、医療上特にその必要性が高い医薬品及び医療機器の研究開発の促進のために必要な措置を講ずることにより、保健衛生の向上を図ることを目的とする。

第4章 医薬品等の製造販売業及び製造業
 (製造販売業の許可)
 第12条～第13条

(医薬品等製造販売業の承認)
 第14条
 医薬品(厚生労働大臣が基準を定めて指定する医薬品及び第23条の2第1項の規定により指定する体外診断用医薬品を除く。)、医薬部外品(厚生労働大臣が基準を定めて指定する医薬部外品を除く。)、厚生労働大臣の指定する成分を含有する化粧品又は医療機器(一般医療機器及び可項の規定により指定する管理医療機器を除く。)の製造販売をしようとする者は、品目ごとにその製造販売についての厚生労働大臣の承認を受けなければならない。



**品質管理も
 有効性と安全性データの
 信頼性保証もない“もの”を
 人に投与することは
 非人道的かつ非科学的である。**

1. 難病医療研究の対象について

- 研究の対象については、幅広く全ての希少・難治性疾患を対象とすべきではないか。

→その通り。全てを対象として研究を公募すればよい。

- 臨床調査研究分野と研究奨励分野の分けについてどのように考えるか。

→研究段階(実態調査、疾病登録、予後調査、臨床試験)別に募集すべきである。
 臨床調査研究分野と研究奨励分野の区分はナンセンスである。

予算投入の意思決定ステップ-3 研究段階

- 実態調査 -治療、患者の生活、介護 etc.
- 疾病登録
- 予後調査
- 臨床試験
 附随研究...イメージング、バイオマーカー研究、etc.
- 総合解析、包括的評価

予算投入の3原則-1 研究申請と審査
 プロトコルベース 科研費申請書式

申請書類

- 概要書、プロトコル、説明同意文書
- 研究組織、研究者名簿
- 治療成績、レジストリー
- 症例登録計画、予定登録数の事前調査

2. 難病医療研究の重点化について

- 難病医療研究の最終目標として、治療法開発、創薬を重点的に目指すべきではないか。

→すでに述べた (⑥)。なんでも治療法開発、創薬という発想は貧弱である。あくまで目標を設定し、その達成のために研究事業を進めるべきである。臨床科学のパラダイムを理解すべきである。

- 効果的な創薬につなげるため、研究費の適正な評価と重点投資が必要ではないか。

→すでに述べた (⑦)。

- 効果的な臨床研究から治験に移行するため必要な施策はどのようなものか。

→すでに述べた (⑧)。薬事法に基づかない「臨床研究」は駆逐せねばならない。このような発想がいかにイノベーションを阻んでいるか知るべきである。薬事法外の臨床研究から生まれるものはゼロである。開発に幻想を抱いてはならない。この設問は無知ゆえに出てきたことを知るべきである。その証拠はすでに述べた (④、⑦)。医薬品の開発は国際的に法に基づいて行う事業であり「研究」ではない。開発ごっこはやめさせねばならない。



医薬品・医療機器・医療技術の臨床開発は、そもそも個人の関心・興味に駆動される、いわゆる研究ではない。市販に向けて、国際的に法律に基づいて当局からの承認取得を前提として行なう事業かつ法的プロセスである。

薬事法外のいわゆる「臨床研究に関する倫理指針」による臨床研究の通用する世界ではない。

M.Fukushima, 2007



レギュラトリー・サイエンスは、人間性に基づいて、その時点で可能な最高水準の厳密性を求める科学であり、その厳密さは法によって管理され、保証されねばならない。

3. 総合的な難病研究の実施について

- 関係者、関係各省等が一体となった難病研究開発の総合戦略が必要ではないか。

→医療法の特定機能病院に関する規定(第16条3)を、実効性あるように適用し、

厳格にマネジメントすることに尽きる。特定機能病院は、その成果に応じて格付けして、診療報酬に開発・評価加算を2%上限に認める。例えば3年毎に査定することで、治療法開発・評価への国からの予算投入はゼロにできる。何でもかんでも国費を投入すればよいというものではない。一銭も使わずに予後向上、QOL向上、満足度向上、家族負担軽減につながる施策を考案するように智慧を出すべきである。

医療法
第1章 総則

第4条の2 病院であって、次に掲げる要件に該当するものは、厚生労働大臣の承認を得て特定機能病院と称することができる。

1. 高度の医療を提供する能力を有すること。
2. 高度の医療技術の開発及び評価を行う能力を有すること。
3. 高度の医療に関する研修を行わせる能力を有すること。

...

第4章 病院、診療所及び助産所

第16条の3 特定機能病院の管理者は、厚生労働省令の定めるところにより、次に掲げる事項を行わなければならない。

1. 高度の医療を提供すること。
2. 高度の医療技術の開発及び評価を行うこと。
3. 高度の医療に関する研修を行わせること。
4. 第22条の2第3号及び第4号に掲げる諸記録を体系的に管理すること。

...

● **特定機能病院**
 大学病院以外の特定機能病院

○ 難病患者が治験を含めた研究に参加しやすくなるような仕掛けが必要ではないか。

→意義ある研究には、患者さんたちは参加してくれます。要は開発案件、プロトコル次第。医師、研究者、行政はその理をよくわかまえるべきである。

○ 製薬企業等が難病医薬品開発に積極的に参加しやすくなるための環境整備としてどのようなものが必要か。

→まず希少と難病を区別するべきである。希少疾患は薬事法上 5 万人とされ、オーファン指定はすでにある。Rare Diseases に対する創薬は、メーカーも収益につながる可能性があれば参入する。もうからなくても損をしなければ開発を手掛けるという姿勢の企業もある。企業の臨床開発が低コストで可能となる仕組みの構築は、現在文科省が進める橋渡し研究加速ネットワークプログラムがその一つの回答である。

1. アカデミアの開発力を徹底的に強化すること。
2. 開発を促進しようとする対象難病についての優先的治験相談、優先審査、とくにpivotal治験についてはPhase IIで承認し、Phase IIIを承認条件とする。有効性が限られる場合は適応をしぼればよい。但しこの点については一律に

適用すべきではない。例えば致死性の特に重篤な疾患には、適用可能である。

3. 開発を促進しようとする対象難病に対する診断、治療薬、医学機器についての特許の優遇策、例えば特許期間の延長、治験に入った場合に5年延長を認める。先発医薬品の優遇策。
4. 税制面での優遇。難病に対する診断、治療薬研究、開発、販売すべてについて、厳格な審査によって減免措置を講ずる。

他にも考えればいくらでも出てきますが、本日は3時a.m.を過ぎたのでこれまで。

4. 研究成果等の還元について

- 研究の進捗状況、成果を、患者、国民にわかりやすく伝えることが必要ではないか。

→ (例) Journal of Rare Disease を創刊する。厚労科研費、文科科研費、経産研究助成費等を使って行った研究成果の発表は、同誌に出版することを義務化し、同誌を国際トップジャーナルに育てる。日本語ダイジェストを作成し、わかりやすく解説する。例えば、希少・難治性疾患ジャーナルを発刊する。

- 患者にとって、研究成果が還元されていることを実感できるような仕組みはどのようなものか。

→ 米国議会はがん対策における目標を議論し、国民の要望に応え、1980年代中ごろの議会決議によって、NCIはPDQ®(世界最大のがん研究成果情報データベースを開発し、全世界に公開した

(<http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/>)。 (公財) 先端医療振興財団 臨床研究情報センターでは、

米国政府 NCI と契約し、完全日本語版を Web 配信している (がん情報サイト: <http://cancerinfo.tri-kobe.org/>)。

これにならって、データベースを開発し公開することを強く勧める。すなわち、希少・難病情報サイトの開設である。

PDQ® (Physician Data Query)

National Cancer Institute
at the National Institutes of Health

PDQ®

Featured Resources

- 世界最大のがん情報データベース PDQ®
 - 米国政府(米国立がん研究所(NCI))による国家プロジェクト
 - 1991 Cancer InformationおよびPDQ®が完成
- 全世界の医師・患者に向けたサービス
 - Cancer Information Service
 - 最新がん専門情報を24時間配信 (インターネット、電話、FAX)

5. 難病研究の国際連携の在り方について

- EUオーファネット、米国CDCとの連携が必要ではないか。

→上述の①トップジャーナル創刊

② 患者用ジャーナル（英語版）創刊

③ 専門ウェブサイト（英語版）解説 が日本側の条件となる。

希少・難病について関連各学会同士が連携を促進する。そのために、学会、研究者間の交流に対して、学会からの交流プログラムを公募し、計画申請を厳格に審査して、補助金を出す。

海外機関・団体との交流は、日本側のカウンターパート・団体が重要で、その能力を持っていなければならない。必要条件をきちっと見極めなければ何の益も生まない。

資料6 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患のトランジションの在り方

1. 難病対策の対象とすることについて

- 小児慢性特定疾患（514 疾患）のうち、難病対策の対象ともすべき疾患の考え方はどのようなものか。

→難病の定義：成人も含めた統一的・全般的なものにしておくべきである。

- 治癒的な治療法のないもの、あるいはあっても効果が限定的であり、発達障害が残るかまたは致死的であるものすべて。
- 適切な治療法がないものおよび治療法があっても限定的であり、発達障害が残るものはすべて。
- 治療法があるが治療を続けねばならないものすべて。

注記：適切な治療法があり、効果が治癒的であるものは指定しない。

- 成人期には患者数が多い疾患等について、どのように考えるか。

→当然小障害は固定していると考えられる。

5万人以下であれば希少疾患にカテゴライズされる。よって障害者対策に組み込むことになる。

2. 20歳未満の難病患者に関する課題について

- 小慢対象疾患（514 疾患）のうち、新たな難病対策の中で対象となる疾患の20歳未満の患者に対しての医療費助成等のサービスは、どちらの制度で提供することとすべきか。

→小児慢性特定疾患治療研究事業による助成サービスが受けられるようにすべきである。理由：法律的な成人の定義による。

3. 対応する医療機関の課題について

- 成人になっても、小児期からのかかりつけの医療機関が診療することについて、どのような課題があり、どのような対応が必要となるのか。

→小児期のかかりつけ医が治療できる場合は継続、できない場合は他院へ紹介す

ればよい。専門医との連携の仕組みはすでに論じた。

4. 治療研究データの連続性の課題について

- 現行の小慢事業の収集データと特定事業のデータの連続性・整合性を取る必要があると考えるが、考慮すべき事項はどのようなものがあるのか。

→小児がん分野に限らず、すべてをナショナルセンターである成育医療センターに集中すべきである。千葉県がんセンターがすべきではない。千葉県がんセンターにデータベースがあることには、疾病対策上の正当性はない。

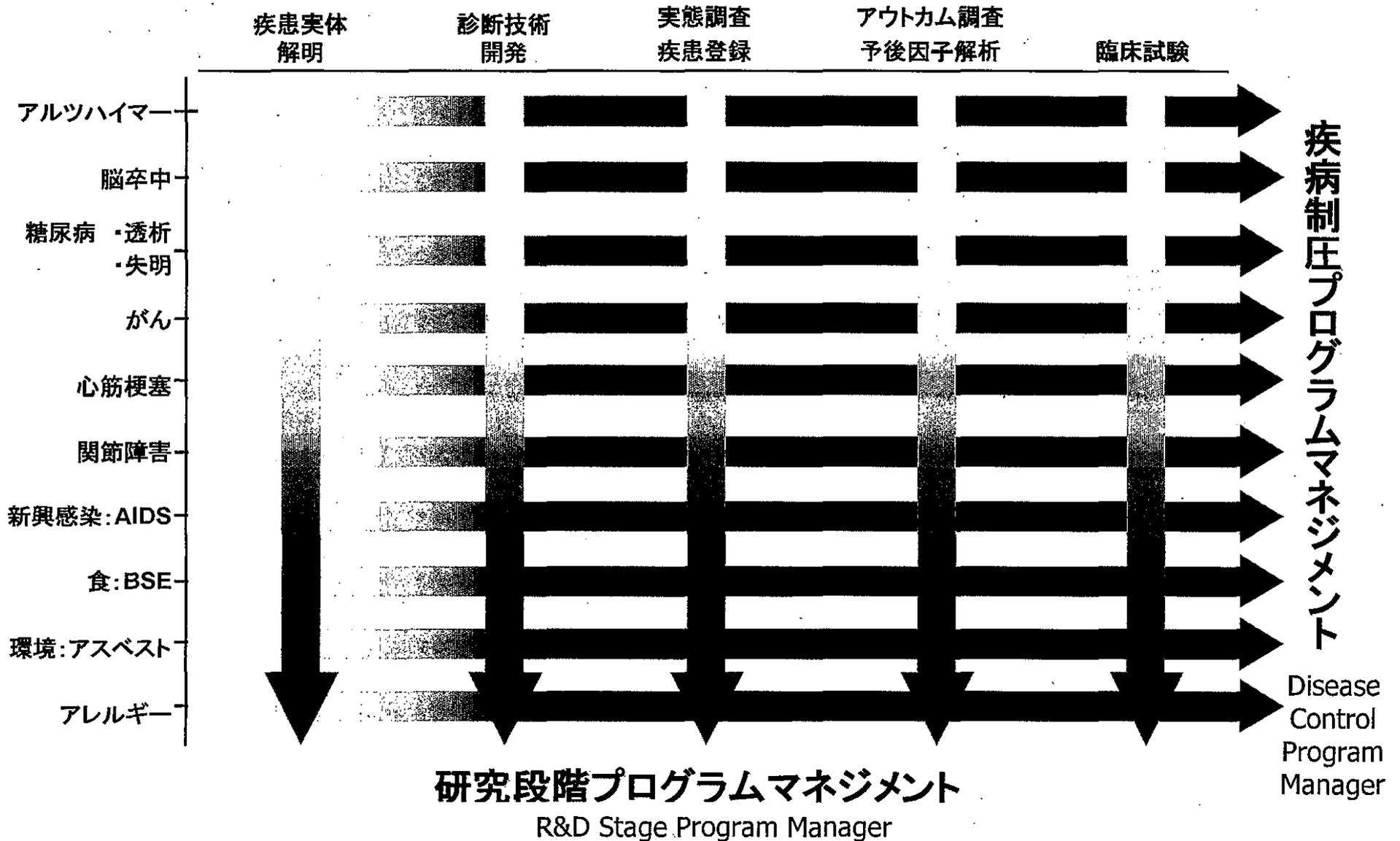
5. 総合的な難病施策実施にあたっての課題について

- 総合的な難病施策の実施を検討する際に、特に、小慢事業トランジション患者に対して配慮すべき事項はあるのか。

→プロトコルを作成し、トランジション患者を疾病登録し、実態調査を行うべきである。問題点を洗い出すための調査を行うことを提案する。トランジション患者、むしろ適格規準としてトランジション期を定義して疾患ごとに登録して、実態調査を行う。同時に担当医にアンケート調査を行う。

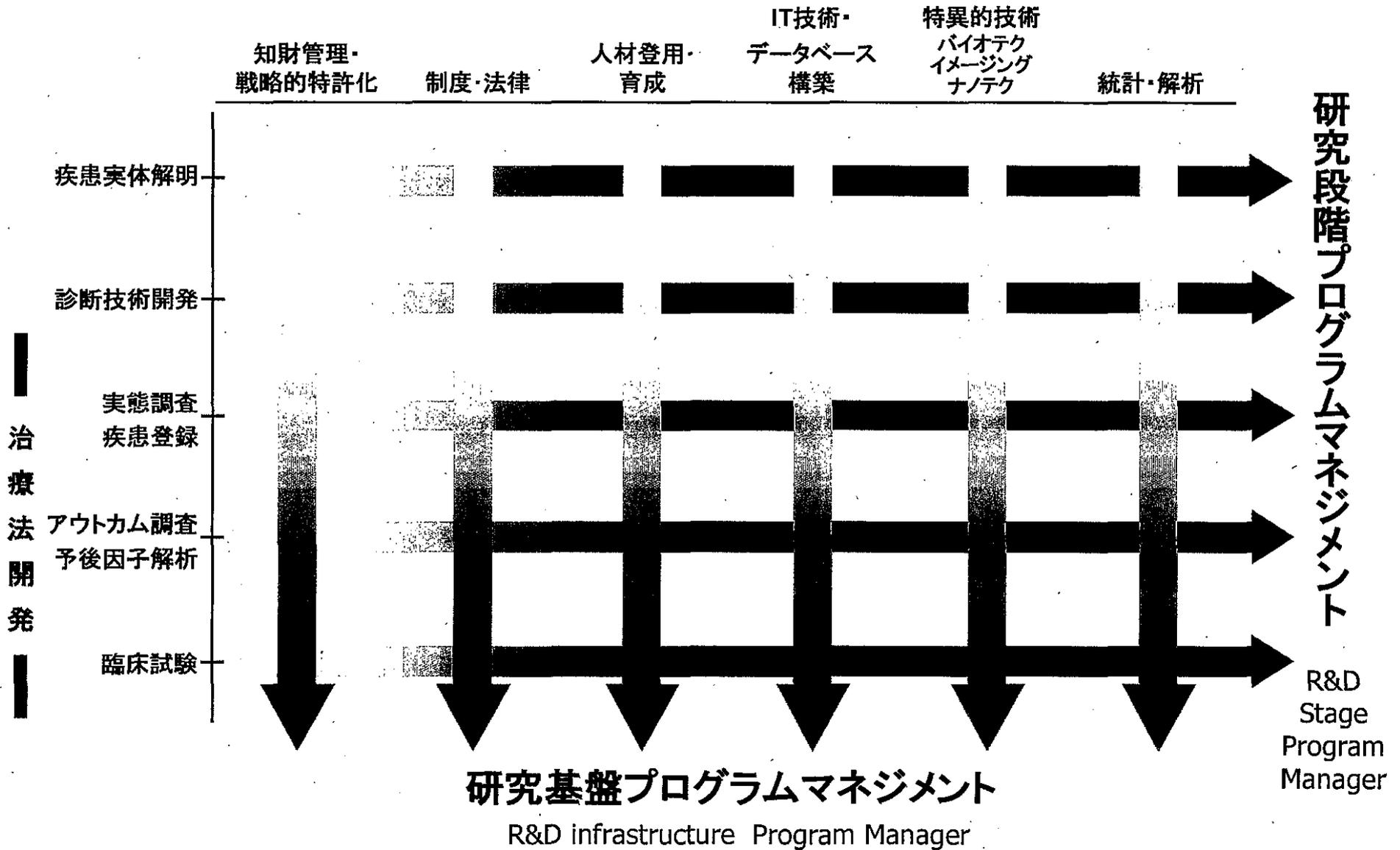
臨床開発への戦略的投資マトリクスとマネジメント-1

治療法開発



臨床開発への戦略的投資マトリクスとマネジメント-2

各対象疾患それぞれについて



特集：今後の難病対策のあり方について

<総説>

難病・希少疾患対策の国際的な動向

児玉知子 [1], 富田奈穂子 [2]

[1] 国立保健医療科学院国際協力研究部

[2] 慶応義塾大学大学院健康マネジメント研究科

Global movement for diagnosis and treatment of rare /
intractable diseases

Tomoko KODAMA[1], Naoko TOMITA[2]

[1] Department of International Health and Collaboration, National Institute of Public Health

[2] Keio University, Graduate School of health Management

抄録

近年、希少性ゆえに治療や医薬品開発が進まない難病疾患領域において、国際的なネットワークを構築することで病態把握や医薬品開発を促進しようとする動きが高まっている。欧州では1999年以降、EU加盟国各国政府共同の希少疾患対策が進められており、特にオーファネット Orphanet を中心とした疾患・研究情報の一元化が注目される。米国では欧州や開発国を含めた世界市場をターゲットとした研究戦略が展開されており、今後は我が国の研究開発においても世界的な動きを視野に入れた中長期的プランが必要と考えられる。また、患者が組織化されにくい希少疾患においては、多くの希少疾患患者を統括した巨大組織が形成され、患者権利の保護や治験に係る有害事象情報公開等のあり方について、行政、医療提供者、研究者らのパートナーとして重要な役割を担いつつある。この気運により、これまで不可能とされてきた難病の本格的治療に光明がさすことが期待される。

キーワード：希少疾患、難病治療開発、国際ネットワーク、国際動向、患者組織

Abstract

In recent years, progress has been made in research on rare diseases, for which new drug development has long been limited due to rarity, by establishing a global network. European countries started collaboration for rare disease projects with their own national plans in 1999 and their Orphanet website is a great resource for patients and researchers. The US also launched a strategic plan for orphan drug development in a wider regional setting that Japan should consider. In addition, large-scale patient organizations, in which people with various rare diseases gather and share information, have been established as partners playing an important role for protecting patient rights and encouraging governments, healthcare providers, and researchers to disclose information on clinical trials.

Keywords: rare diseases, drug development for rare/intractable diseases, global network, global movement, patient organization

連絡先：児玉知子

〒351-0197 埼玉県和光市南 2-3-6

2-3-6, Minami, Wako-shi, Saitama, 351-0197, Japan.

Tel:048-458-6132

Fax:048-458-6714

E-mail: tkodama@niph.go.jp

[平成23年4月28日受理]

I. はじめに

近年、希少性ゆえに治療や医薬品開発が進まない難病疾患領域において、国際的なネットワークを構築することで病態把握や医薬品開発を促進しようとする動きが高まっている。日本では厚生労働省健康局疾病対策課の所轄として難病対策（研究費補助含め）が進められているが（平成22年度より難治性疾患克服研究事業事務は国立保健医療科学院が担っている）、今日の難病対策の発端となったのは昭和30年初頭に多発したスモン病である。昭和47年度に「難病対策要綱」がまとめられ、調査研究の対象疾患は、スモン、パーチュット病、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、多発性硬化症および難治性の肝炎の8疾患とされ、うち4疾患（スモン、パーチュット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス）は医療費自己負担軽減が図られた[1]。

平成7年に難病対策の現状が評価された結果、特定疾患対策の重点的かつ効率的な施策の充実と推進を図るため、対象疾患として取り上げる範囲を①稀少性*、②原因不明、③効果的な治療法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）、という4要素に基づいて明確化され、地域における保健医療福祉の充実・連携や患者のQOL（生活の質）の向上を目指した福祉施策の推進が予算化された。

難治性疾患克服研究事業は目的ごとに大きく臨床調査研究分野、重点研究分野、横断的基盤研究分野、研究奨励分野である。研究領域については、特定疾患対策懇談会の意見を踏まえて決定されており、がん、脳卒中、心臓病、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神病等のように、既に他の事業で研究が組織的に行われているものは原則として対象から除かれている。平成22年度は研究費助成として難治性疾患克服研究事業に100億円へと予算規模が拡大され、研究奨励分野としてこれまで130疾患に取り上げられていなかった希少疾患について、その実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す研究が採択された。これらの疾患は即ち国際的に注目されている希少疾患対策の対象疾患でもあり、患者数が100万人に数名のような希少性の高い疾患における原因解明や治療法開発を行ううえでは、各国が協力して疾患に関する病態把握と臨床研究および治験を実施する体制作りが必要である。

II. 研究方法

難病・希少疾患対策に関する米国、欧州各国の取り組みについて、関連法規や開始年度、優遇措置や医薬品開発に関連する施策を比較検討した。情報はインターネットおよび現地担当者インタビューにて収集し、国内において今後期待される対策のあり方について検討した。

III. 結果

表1に日・米・欧の難病定義と法規定および希少疾病用医薬品指定制度の優遇措置を示す。難病・希少疾患対策の対象定義は、日本とEUは患者のQOLにも考慮している点で類似している。国内では1972年にすでに難病対策要綱として施策の在り方について言及されてきたが、米国では2002年の希少疾患対策法、欧州では近年2009年に欧州連合理事会の難病・希少疾患対策に関する勧告として進められている。欧州内の個別国での対応では、フランスや北欧諸国において、すでに独自の体制が構築されて対策がすすめられており、特にフランスの対策は欧州モデルとなっている。治療開発については、日・米・欧のいずれも希少医薬品関連法案による規定を受け、難病・希少疾患治療開発の契機となっており、各国いずれも臨床試験プロトコル作成支援や優先的な承認審査が行われている。

米国における希少疾患対策の概要を図1に示す。米国では患者数が20万人未満（約6,800疾患：患者数推計2,500万人）が希少疾患対策の対象となっており、代謝異常、神経難病、希少がんも含まれる。特色としては、希少疾患の原因解明および治療法（治療薬）開発に主眼が置かれているところであり、特に遺伝子情報のデータベース化と臨床データとのリンクについて整備が進んでいる。背景としては、1980年初期に患者家族による政府への希少医薬品開発を求めた運動を契機としてNORD(National Organization for Rare Diseases)というボランティア保健団体による特殊な国家組織が形成されており、患者アドボ

表1 日・米・欧の難病定義と法規定および希少疾病用医薬品指定制度の優遇措置

国/地域	日本	米国	EU
難病・希少疾患対策における対象領域(定義)	・稀少性*1(患者数が概ね5万人未満*2) ・原因不明 ・効果的な治療法未確立 ・生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)	・稀少性*1(患者数が20万人未満) ・有効な治療法未確立	・稀少性*1(患者数が1万人に5人以下) ・有効な治療法未確立 ・生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態
政府機関による施策	難病対策要綱(1972)	希少疾患対策法(2002)	欧州連合理事会勧告(2009)
希少医薬品関連法規	薬事法等の改正*3(1993)	希少疾病医薬品法 Orphan Drug Act(1983)	欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation(1999)
承認後の独占販売権	再審査期間延長(最10年)	7年間	10年間
研究助成	直接経費の2分の1を限度	全米および一部海外	EUおよび加盟国レベルでの研究助成
税制上の優遇措置	法人税額の14%を限度に、助成金を除く試験研究費の15%の税額控除	試験研究費の最大50%の税額控除	-
審査手数料の優遇措置	販売承認審査手数料を約25%割引	Prescription Drug User Fee Actの免除	プロトコル作成支援料、認可前審査の会費免除、販売承認審査手数料の50%免除、販売承認後の業務にかかる手数料の50%免除(中小企業のみ)

(注記)
 *1 希少性を欧州定義に則った場合：1万人あたり米国7人未満、日本4人未満
 *2 薬事法第77条の2において希少疾病用医薬品又は希少疾病用医療機器と指定する要件として、「対象者の上限を5万人」とされている。
 *3 希少疾病用医薬品の研究開発促進を目的とした薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究新興基金法の改正

米国	日本*
ネフローゼ候群希少疾患 臨床研究ネットワーク	巣状分節性糸球体硬化症(FSGS) 微小変異型ネフローゼ候群(MCD) および、 膜性腎症(MN)
北米ミトコンドリア疾患 コンソーシアム	ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳 卒中様候群(MELAS) ● ミトコンドリア脳筋症(MNGIE) ● レーバー遺伝性視神経症(LHON), LHON ● およびジストニア, リー症候群 ● 脳筋症 ● 脳筋症ALS様候群 ● ニューロバシー, 運動失調, 網膜色素変性症候 群(NARP) ● 母体遺伝性リー症候群(MILS) ● 家族性両側線索体壊死(FBSN) ● 白質ジストロフィー ● CoQ欠損症 ● 脳症 ● 心脳筋症 ● 白質ジストロフィー/尿管管疾患 ● 乳児重症型脳筋症 ●
ホルフィリン症希少疾患 臨床研究コンソーシアム	ホルフィリン症:急性間欠性ホルフィリン症 (AIP) ○ 異型ホルフィリン症(VP) ○ 遺伝性コプロホルフィリン症(HCP) ○ アミノレプリン酸デヒドラーゼ欠損性ホル フィリン症(ADP) ○ 晩発性皮膚ホルフィリン症(PCT) ○ 赤芽球型プロトホルフィリン症(EPP) ○ 先天性ホルフィリン症 (CP) ○
原発性免疫不全症治療 コンソーシアム	原発性免疫不全症:重症複合免疫不全症 (SCID) ● ウイスコット・アルドリッチ症候群(WAS) ● 慢性肉芽腫症(CGD) ●
脊髄小脳失調症	脊髄小脳失調症:SCA 1, 2, 3, 6 ●
ステロールならびに イソプレノイド病 コンソーシアム	C型ニーマン・ピック病 スミス・レムリ・オピッツ症候群 シェーグレン・ラルソン症候群 メバロン酸キナーゼ欠損症 高IgD症候群 脳けん黄色腫症(CTX) ● シトステロール血症 ●
尿素回路異常症 コンソーシアム	N-アセチルグルタミン酸合成酵素(NAGS) 欠損症 ○ カルパモイルリン酸合成酵素1(CPS)欠損症 ○ オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC) 欠損症 ○ アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (古典型シトルリン血症) ○ シトルリン欠損症(2型シトルリン血症) ○ アルギニノコハク酸リアーゼ欠損症 (アルギニノコハク酸尿症) ○ アルギナーゼ欠損症(高アルギニン血症) ○ オルニチントランスロカーゼ欠損症候群 (HHH) ○
尿管炎臨床研究 コンソーシアム	ウェゲナー肉芽腫症(WG) ● 顕微鏡的多発血管炎(MPA) ● チャージ・ストラウス症候群(CSS) ● 結節性多発動脈炎(PAN) ● 高安動脈炎(TAK) ● 巨細胞(側頭)動脈炎(GCA) ●

* 難治性疾患克服研究事業 ●臨床調査研究分野 ○研究奨励分野
注) 国内では130疾患が臨床調査研究分野対象, 214疾患が研究奨励分野対
象となっており, 本表は米国の対象疾患との重複があるものについて記載。

次に, 欧州における難病・希少疾患対策について述べる(図2)。対象の定義は, 1万人に5人未満(0.5/10万)の発症率で, 約7,000種類と試算されており, その多くは遺伝子欠損, もしくは周産期やその後の環境汚染が要因とされている。定義の中には効果的治療法がなく, 初期診断時のスクリーニング, その後の効果的処置がQOL向上, 寿命をのばすものを含んでおり, EU内で3,600万人の患者がいることが想定されている。特色としては, EUにおける健康分野の研究プログラムにおいて公衆衛生上の最優先事項とされていることで, 健康消費者保護総局(The Health & Consumers Directorate-General; DG SANCO)

のもとに欧州共同体難病・希少疾患対策プログラム(Community action program on rare disease)が施行されている。対策プログラムは1999年-2003年に「難病に関する知識の蓄積, 情報入手手段の確立」を達成し, 2008年-2013年に「健康分野における第二次欧州共同体対策プログラム」として, 既存の欧州難病情報ネットワークを通じた情報の交換と欧州加盟国における各国対策案の策定をねらっている。対策プログラムの方針は, ①難病に対する認識と知名度の改善, ②難病に対するEU加盟国それぞれの国家プラン支援, ③ヨーロッパ全体での強調と連携の強化, であり, 研究を推進しつつ情報を共有し, 専門家が対応できるよう欧州レファレンスネットワークが形成されている。このレファレンスネットワークはオーファネット

- (定義)1万人に5人未満(0.5/10万)の発症率, 約7,000種類(ほとんどが遺伝子欠損, 周産期やその後の環境汚染も要因)。効果的治療法がなく, 初期診断時のスクリーニング, その後の効果的処置がQOL向上, 寿命をのばす, EUで3,600万人の患者を想定。
- (特色)EU健康研究プログラムにおいて公衆衛生上の最優先事項とされている。
- (方針)①難病に対する認識と知名度の改善
②難病に対するEU加盟国それぞれの国家プラン支援
③ヨーロッパ全体での強調と連携の強化:研究をさらに進め, 情報を共有し, 専門家が対応できるよう欧州レファレンスネットワーク形成, 多国間の専門家難病センターの連携強化
- 1999年「オーファンドラッグ規則」(Regulation(EC)No.141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products)
 - EU Task Force Rare Diseases: 2004年1月設立, EUにおける公的機関, 各組織の補助, 臨床検査および診療(リファレンスセンター), 質管理, ベストプラクティスのガイドライン作成, スクリーニング, 診断, ケア, 疫学調査, EUレジストリー(登録)・ネットワーク化・アドホック調査, EUレベルでの施策形成, などを行う。
 - オーファネット(Orphanet):希少疾患および治療薬(orphan drug)のポータルサイトであり, 約6,000疾患, 専門センター約5,000機関, ラボラトリー(検査機関)・研究所約5,400, 専門家約1万5千名をネットワーク化する情報データベース事業である。患者, 専門家だけでなく製薬開発企業にも利用されている。
 - EURORDIS(European Organization for Rare Diseases): 1997年設立されたNGO, 患者団体。

フランスでは, 「公衆衛生政策に関する法律*」における公衆衛生分野の重点領域(2004-2008年)の1つ。
「希少疾病計画」には疫学的知識の向上, 治療へのアクセスの向上, オーファンドラッグ開発の取り組み, 研究の促進などの重点事項が挙げられた。これには病院における治療プログラムに対する助成金の支給やオーファンドラッグを後援する企業に対する税制面での優遇措置も含まれる。また患者等の情報へのアクセスを向上させるため, フランス医薬品庁のウェブサイトに希少疾病の治療のリスト, 1994年以降の例外的利用許可(コホート)調査目的のリスト, その他院内製剤の一般的な情報が掲載。

* (LOIn) 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique)

図2 欧州(EU)における希少疾患対策の概要

ト (Orphanet) のホームページ上で瞬時に検索され、患者の紹介や研究者間の情報交換に役立ち、国家間の専門家や難病センターの連携を強化している。同プログラムは欧州委員会で採択され、予算は2008-2013年で3億2,150万€(約400億円)、2009年単年度4,848万€(約60億円)である。EUでは、1999年にオーファンドラッグ規則(Regulation(EC)No.141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products)が制定されて以降、希少医薬品の承認が進んでいる。また、EU希少疾患対策チーム(Task Force Rare Diseases)において、各関連組織の補助や臨床検査・(リファレンスセンター)、質の管理、ベストプラクティスのガイドライン作成、スクリーニング、診断、ケア、疫学調査、レジストリー(登録)・ネットワーク化・アドホック調査、EUレベルでの施策形成、などを行っている。現在、Dr. Segolene Ayme氏が代表となっており、氏はOrphanet代表者でもある。オーファネットは、1996年に仏保健省と仏国立衛生医学研究所によって開設された。希少疾患および治療薬(orphan drug)のポータルサイトであり、約6000疾患、専門センター約5000機関、ラボラトリー(検査機関・研究所)約5,400、専門家約1万5千名をネットワーク化する情報データベース事業である。[2]このサイトは患者、専門家だけでなく製薬開発企業にも利用されている。EURORDIS(European Organization for Rare Diseases)は1997年に設立されたNGOの患者組織であり、米国NORDに匹敵する患者団体である。

以上、米国、欧州を中心とした世界の難病・希少疾患対策について表3に示す。施策としては、日本が世界に先駆けて対策を講じており、その後希少疾患医薬品開発・承認に関する環境整備が整う中で、欧州各国においても対策が講じられている。近年は希少疾患治療開発研究において、米国・欧州を中心としたグローバルなネットワーク化が進んでいる。

表3 世界における難病・希少疾患対策(年表)

1972年	「難病対策要綱」日本における難病・希少疾患対策が開始
1983年	米国：NORD(国家希少疾患組織)設立
1993年	米国：NIH(国立衛生研究所)に希少疾患対策室を正式に開設
1995年	フランス：希少疾病用医薬品室(Orphan Drugs Office)が開設
1996年	希少疾患データベースサイト：オーファネット(Orphanet)*開設
1997年	欧州希少疾患代表患者組織(EURORDIS)開設
2001年	オランダ：希少疾患医薬品運営委員会設置
2002年	イタリア：希少疾患リファレンスセンター設置 米国：希少疾患対策法
2003年	ドイツ・スペインで研究ネットワーク開始
2004年	フランス：国内の希少疾患対策プラン策定
2007年	ルーマニア、ポルトガル：国内の希少疾患対策プラン策定
2008年	欧州希少疾患対策会議にブルガリアが参加
2009年	欧州連合理事会にてEU希少疾患対策への勧告発令
2010年	米国・欧州における国際共同研究の提案
2011年	米国・EUを中心とする国際共同研究イニシアチブ発案(ワシントン会議)

IV. 考察

1. 難病・希少疾患治療薬の開発促進

難病・希少疾患領域においては、日本が先駆けて施策としての対策を講じているが、希少医薬品開発や承認促進においては、1980年の米国における法制化を先駆けとして、日本、欧州が続いている状況がみられる。オーファンドラッグ(Orphan drug)は、疾患が希少であるため、通常の市場機構のもとではスポンサーが開発しつづけない医薬品とされる。開発を促進するためのインセンティブとして、開発した企業・スポンサーに一定期間の市場の独占権が与えられる他、臨床研究費用分に相当する税金の控除、PDUFA(Prescription Drug User Fee Act)の免除、医薬品開発プロセスへの支援、希少医薬品開発に対する補助金の交付(米国例：1プロジェクトに年間40万ドルを4年間交付される)などがある。現在、研究開発には6.64億ドルの公的資金が提供されており、2009年までに米国内で2,000件以上のオーファンドラッグが指定され、344件が承認された。オーファンドラッグの承認件数は、1973-1982年ではわずか10件であったが、1983年以降に急速に増加、2008年に承認された新薬の約4割がオーファンドラッグである。疾患別にみると、自己免疫疾患16、血液系疾患3、がん81、血液がん42、皮膚がん19、がん関連の症状9、心血管系疾患7、遺伝性疾患26、感染症28、神経系疾患35、呼吸器系疾患13、移植関連7、その他37である(2007年までの322件の内訳、一部重複あり)[3]。

米国FDAと同様の立場でEUでの医薬品の評価・監視を行う機関はEMA(European Medicines Agency)、申請に対する評価を実施するのはCOMP(Committee for Orphan Medicinal Products)である。EUにおいては、EU全体および加盟国レベルでの研究助成が行われており、プロトコル作成支援量や認可前審査の全額免除、販売承認審査手数料の50%免除等が行われている。欧州では希少医薬品に関して欧州レベルでの税制上の優遇措置はみられていない。患者にとっては希少医薬品指定がなくても販売承認さえあれば医薬品が手に入るため、医薬品は出回っていても薬が手に入らない米国の状況(保険制度上の適応でなく個別民間保険対応)と比較すると、企業にとって有利ではないにしても、患者にとって必ずしも不利益になっているとはいえない。

2. 難病・希少疾患研究の方向性

日本における研究事業は、厚生労働省健康局疾病対策課の所轄として難病対策(研究費補助含め)が進められているが(平成22年度より難治性疾患克服研究事業事務は国立保健医療科学院が担っている)、米国における研究事業は、国立衛生研究所(National Institutes of Health)に直属する形で希少疾患研究対策室(Office of Rare Diseases Research: ORDR)が設けられており、体制としては比較的類似しているといえる[4]。ただし、研究資金については、日本では国家予算の中で賄うため、通常の独立した

funding agency (資金機関)とは枠組みが異なる。また米国の希少疾患領域は、1986年以降、毎年約250程度の新規疾患が同定され、現在6,800～7,000疾患が対象で患者数は2,500～3,000万人以上(全人口の6～8%)と推計されている。なかでも米国の希少疾患には、神経系疾患(多発性硬化症, 筋ジストロフィー)だけでなく、希ながん(肝臓の solid tumor, 甲状腺がん, 血液がん, 皮膚がん), 遺伝性疾患などが含まれている。希ながんが含まれている点は、欧州も同様である(国内では希少がんは難治性疾患克服研究事業の対象でない)[5-7]。

近年、治療薬開発を主眼とした希少疾患研究のグローバル化が進行しており、特に2010年以降は米国、欧州が共同で研究活動を推進しようとする気運が高まっている[6-8]。日本もすでに2010年に厚生労働省健康局疾病対策課、国立保健医療科学院難治性疾患克服研究事業に関わるスタッフが米国NIHの希少疾患対策室と情報交換を実施している。同時に、欧州との情報交換も順次進められており、2011年1月にはオーファネット代表者を招聘し、世界における難病・希少疾患研究推進・治療開発へのネットワークの共同推進者として期待されている[8]。

難病・希少疾患患者動態の把握については、米国では日本における特定疾患制度のような疾患の登録や届出制度はなく、また疫学調査も十分に実施されていないため、発生率(incidence)や有病率(prevalence)に関する正確なデータの把握が困難とされている。対象疾患も、研究開発の側面を中心に臨床試験、症例報告、動物モデル、in vitro実験などの文献から新しく希少であると判断される疾患(に適用される医薬品・製品)を同定しており、国内の難病認定にみられるような委員会等を設置し、希少疾患に関して審議を行う仕組みはない。一方、欧州においては、日本国内の特定疾患を対象とした医療給付補助に準ずるような高い福祉施策を有する国がある(特に北欧諸国)。現在の希少疾患患者の医療適応や療養上の福祉は、各国それぞれであり、今後患者の国境を越えたネットワーク化と情報交換が進む中で、施策担当側においても、他国の制度を参考にする場面が多くなるに違わず、実際にEUでとられている方策でもある。

3. 難病・希少疾患対策におけるグローバルネットワーク

近年、製薬企業のグローバル化は進んでおり、同時並行で患者組織や研究者、診断やケアを提供する専門家のネットワーク化が進んでいる。特に100万人に1人のような希少疾患においては専門家の数も少なく、疾病そのものの経過や進行などの臨床情報、また治療や代替療法、対症療法についての知識や経験の共有が困難である。最近注目されているネットワークが、フランスをベースに発展したオーファネットは、現在38カ国が参加しており、2010年に入り、欧州以外の海外各国から参加を希望する声が高く、現在は6カ国語で対応されているが、もちろん日本語への対応も期待されている。オーファネットのミッションは、希少疾患と希少医薬品に関するデータベースを構築すると

もに、希少疾患患者の診断、治療、ケア改善を目的としたものである。専門家のピアレビューによる情報収集は、プロフェッショナル(専門家)にも役立つクオリティの高い情報を提供しており、専門的な診断や治療・ケアを求める患者や家族のためには、専門家の所在やレファレンスセンターの情報が集約してある。これによって、患者と家族、専門家、検査担当者(遺伝子検査含む)、研究者、医薬品開発者、製薬企業などが、横のネットワークだけでなく、希少疾患の治療・ケアに向けて多次元でネットワーク化されており、希少疾患関係においては海外最大の情報データベースの1つである。

V. 結論

近年、希少性ゆえに治療や医薬品開発が進まない難病疾患領域において、国際的なネットワークを構築することで病態把握や医薬品開発を促進しようとする動きが高まっている。欧州では1999年以降、EU加盟国各国政府共同の希少疾患対策が進められており、特にオーファネットを中心とした疾患・研究情報の一元化が注目される。米国では欧州や開発国を含めた世界市場をターゲットとした研究戦略が展開されており、今後は我が国の研究開発においても世界的な動きを視野に入れた中長期的プランが必要と考えられる。また、患者が組織化されにくい希少疾患においては、多くの希少疾患患者を統括した巨大組織が形成され、患者権利の保護や治験に係る有害事象情報公開等のあり方について、行政、医療提供者、研究者らのパートナーとして重要な役割を担いつつある。この気運により、これまで不可能とされてきた難病の本格的治療に光明がさすことが期待される。

VI. 謝辞

本研究にご協力いただいた方々に深謝いたします。

本研究は平成22年度厚生労働科学研究費補助金「難病対策のあり方に関する研究」(主任研究者 林謙治)分担研究によって実施されたものである。

研究協力機関および研究者

NIH Office of Rare Disease, US (Director, Steve Grot), EUROPEAN COMMISSION (Director, Ruxandra draghia-Akli, Dr. Catherine Berens), Orphanet (Director, Segolene Ayme, Ms. Virginie Hivert, Ms. Celine Angin), EURODIS (Mr. Francois HOUYEZ, Ms. Paloma TEJADA), EFPIA (Director, Louis-Nicolas FORTIN), EBE (Ex. Director, Emmanuel Chantelot), RARE DISEASE UK (Mr. Stephan Nut), Genetic Alliance UK (Director, Alastair Kent), Centre for Rare Diseases and Disabilities in Denmark (Ms. Annette Sanger, Mr. Gunver Bording, Ms. Lars Ege), The Swedish Information Centre for Rare Diseases,

University of GothenBurg, Sweden (Director, Christina Greek Winald, Ms. Gwyneth Olofsson)

参考文献

- [1] 厚生労働省健康局疾病対策課, 編. 難病対策提要平成 21 年度版. 東京: 太陽美術; 2009.
- [2] Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- [3] 児玉知子, 富田奈穂子, 金谷泰宏. 難病研究の現状と将来 - 世界の状況から、バイオインダストリー. 2011;28(4):6-13.
- [4] National Institute of Health, Office of Rare Diseases, <http://rarediseases.info.nih.gov/>
- [5] European Commission (> Health-EU > ... > Rare Diseases) http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm
- [6] Public Health EU http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm
- [7] EUROPA (> European Commission > DG Health and Consumer Protection > Public Health > Overview of health policy) http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_en.htm
- [8] East meets West as the sun rises higher for rare disease patients in Japan. Editorial. Orphanews Europe. 26. January 2011. <http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2011/110126.html>

難治性疾患の定義について

I 難病対策要綱（昭和47年10月）〈抜粋〉

いわゆる難病については、従来これを統一的な施策の対策としてとりあげていなかったが、難病患者のおかれていた状況にかんがみ、総合的な難病対策を実施するものとする。

難病対策として取り上げるべき疾病の範囲についてはいろいろな考え方があるが、次のように整理する。

- (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
(例：ベーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス)
- (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（例：小児がん、小児慢性腎炎、ネフローゼ、小児ぜんそく、進行性筋ジストロフィー、腎不全（人工透析対象者）、小児異常行動、重症心身障害児）

対策の進め方としては、次の三点を柱として考え、このほか福祉サービスの面にも配慮していくこととする。

- 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

なお、ねたきり老人、がんなど、すでに別個の対策の体系が存するものについては、この対策から、除外する。

(※) 昭和47年 ○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 からスタート
(○は医療費助成の対象) ※昭和49年の受給者数(対象10疾患)は17,595人

II 公衆衛生審議会成人病難病対策部会難病対策専門委員会最終報告

(平成7年12月27日) 〈抜粋〉

2 今後の特定疾患対策の基本的方向

- (1) 特定疾患対策の重点的かつ効果的な施策の充実と推進を図るため、①希少性、②原因不明、③効果的な治療方法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）、という4要素に基づき対象疾患として取り上げる範囲を明確にすることが必要である。

Ⅲ 特定疾患対策懇談会・特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会 報告（平成9年3月19日）〈抜粋〉

調査研究事業対策疾患の選定基準

① 希少性

患者数が有病率から見て概ね5万人未満の疾患とする。

② 原因不明

原因又は発症機序（メカニズム）が未解明の疾患とする。

③ 効果的な治療方法未確立

完治に至らないまでも進行を阻止し、又は発症を予防し得る手法が確立されていない疾患とする。

④ 生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）

日常生活に支障があり、いずれは予後不良となる疾患或いは生涯にわたり療養を必要とする疾患とする。

⑤ その他

がん、脳卒中、心臓病、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神疾患などのように別に組織的な研究が行われているものについては、効率的な研究投資の観点から従来のおり本調査研究事業から除くべきである。

IV 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・今後の難病対策の在り方について（中間報告）（平成14年8月23日）〈抜粋〉

4. 今後の特定疾患の定義と治療研究事業対象疾患の選定の考え方

(1) 特定疾患の定義について

現在、特定疾患については、①症例が比較的少ないために全国的な規模で研究が行わなければならない、②原因不明、③効果的な治療法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）の4要素を満たす疾患の中から、原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を総合的に勘案し、健康局長の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会における専門的な意見を踏まえて決定されており～（中略）～

平成14年7月現在、特定疾患としては、厚生労働科学研究の一分野である対策研究事業において118の対象疾患が選定され、約60の研究班において病態の解明や治療法の開発に関する研究が行われている。さらに、これらの特定疾患の中で、診断基準が一応確立している疾患の中から原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を総合的に勘案し、特定疾患対策懇談会の意見を踏まえて、45疾患が順次選定され、研究とともに患者の医療費の負担軽減を行っている。

なお、がん、脳卒中、虚血性心疾患、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神心疾患などのように既に組織的な研究が行われているものについては、研究への効率的な投資の観点から本事業の対象から除外されている。

これまで、患者数が少ないために研究体制の構築が困難な難治性疾患に重点化した特定疾患対策が、疾患の原因究明や治療法開発に貢献してきたことは評価に値するものであり、今後の難病対策を考える上でも、難治性疾患の原因解明や治療法の開発に関する施策に関しては、上記①～④の要件を基本とすることが適当である。（中略）

また、「希少性」の要件については、平成9年3月に出された「特定疾患対策懇談会特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告」において、国内の患者数が概ね5万人未満を目安とすることが適当という考え方が示されているが、重点的・効率的な研究への投資の観点から引き続きこれを基本として対象疾患の選定を行うことが適当である。

なお、対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある。

難病対策として取り上げるべき疾病の範囲

難病対策要綱(昭和47年10月厚生省)

- (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が大きい疾病

特定疾患

「今後の難病対策の在り方について」(中間報告)(平成14年8月23日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)

- 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
- ②原因不明
- ③効果的な治療法未確立
- ④生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)

希少疾病

(参考)

薬事法における「希少疾病用医薬品」及び「希少疾病用医療機器」の指定の要件として、以下の2点を規定。

- ①その用途に係る対象者の数が本邦において5万人(※)に達しないこと。
※人数については厚生労働省令で規定。
- ②製造販売の承認が与えられる場合、特に優れた使用価値を有すること。

地域社会における共生の実現に向けて新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律案
 新旧対照条文

○ 障害者自立支援法（平成十七年法律第二百二十三号）新旧対照表（抄）（平成二十五年四月一日施行）

（傍線部分は改正部分）

改 正 案	現 行（平成二十四年四月一日）
<p style="text-align: center;">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</p> <p style="text-align: center;">（定義）</p> <p>第四条 この法律において「障害者」とは、身体障害者福祉法第四条に規定する身体障害者、知的障害者福祉法にいう知的障害者のうち十八歳以上である者及び精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第五条に規定する精神障害者（発達障害者支援法（平成十六年法律第六十七号）第二条第二項に規定する発達障害者を含み、知的障害者福祉法にいう知的障害者を除く。以下「精神障害者」という。）のうち十八歳以上である者並びに治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であつて政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者であつて十八歳以上であるものをいう。</p> <p style="text-align: right;">254 (略)</p>	<p style="text-align: center;">障害者自立支援法</p> <p style="text-align: center;">（定義）</p> <p>第四条 この法律において「障害者」とは、身体障害者福祉法第四条に規定する身体障害者、知的障害者福祉法にいう知的障害者のうち十八歳以上である者及び精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第五条に規定する精神障害者（発達障害者支援法（平成十六年法律第六十七号）第二条第二項に規定する発達障害者を含み、知的障害者福祉法にいう知的障害者を除く。以下「精神障害者」という。）のうち十八歳以上である者をいう。</p> <p style="text-align: right;">254 (略)</p>

障害福祉サービスの体系

参考資料2-4

<旧サービス>

(支援費制度等)

居宅サービス

ホームヘルプ(身・知・児・精)

デイサービス(身・知・児・精)

ショートステイ(身・知・児・精)

グループホーム(知・精)

施設サービス

重症心身障害児施設(児)

療護施設(身)

更生施設(身・知)

授産施設(身・知・精)

福祉工場(身・知・精)

通勤寮(知)

福祉ホーム(身・知・精)

生活訓練施設(精)

新体系へ完全移行(24年4月)

<新サービス>

(障害者自立支援法)

訪問系

【介護給付】

- ホームヘルプ(居宅介護)
- 重度訪問介護
- 同行援護
- 行動援護
- 重度障害者等包括支援
- ショートステイ(短期入所)

日中活動系(昼間)

以下から一又は複数の事業を選択

【介護給付】

- 療養介護(医療型)
※ 医療施設で実施
- 生活介護(福祉型)

【訓練等給付】

- 自立訓練(機能訓練・生活訓練)
- 就労移行支援
- 就労継続支援(A型、B型)

【地域生活支援事業】

- 地域活動支援センター

居住系(夜間)

【介護給付】

- 共同生活介護
- 施設入所支援

【訓練等給付】

- 共同生活援助

【地域生活支援事業】

- 福祉ホーム

※この他、地域生活支援事業として移動支援等を制度化

日・米・欧における難病及び希少性疾患の定義と規定

	日 本	米 国	欧 州
呼称	難病	希少疾患 (Rare Disease)	希少疾患 (Rare Disease)
定義	<ul style="list-style-type: none"> ・希少性 約42人/10万人未満 (患者数が概ね5万人未満※¹) ・原因不明 ・効果的な治療法が未確立 ・生活面への長期にわたる支障 (長期療養を必要とする) 	<ul style="list-style-type: none"> ・希少性 65人/10万人未満 (患者数が20万人未満) ※日本に当てはめると7.7万人 ・有効な治療法が未確立 	<ul style="list-style-type: none"> ・希少性 50人/10万人以下 (患者数が5/1万人以下) ※日本に当てはめると6.0万人 ・有効な治療法が未確立 ・生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態
関連法規	難病対策要綱 (1972) 薬事法等の改正※ ² (1993)	希少疾患対策法 Rare Diseases Act of 2002 (2002) 希少疾病医薬品法Orphan Drug Act (1983)	欧州連合理事会勧告 (2009) 欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation (1999)

注1) 薬事法第77条の2において希少疾病用医薬品又は希少疾病用医療機器と指定する要件として、「対象者の上限を5万人」とされている。

注2) 希少疾病用医薬品の研究開発促進を目的とした薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究新興基金法の改正

平成22年5月10日 第11回難病対策委員会 資料2 より引用改編
「今後の難病対策のあり方に関する研究」研究代表者 国立保健医療科学院 林 謙治

指定医師・指定医療機関の例

I 指定医師の例

1. 身体障害者福祉法における指定医師

○役割

身体障害者手帳の申請にあたっては、申請書に指定医師の診断書・意見書を添付しなければならない。【身体障害者福祉法第 15 条】

○指定の要件

視覚障害、聴覚若しくは平衡機能障害、音声、言語若しくはそしゃく機能障害、肢体不自由、心臓機能障害、じん臓機能障害、呼吸器機能障害、ぼうこう若しくは直腸機能障害、小腸機能障害、ヒト免疫不全ウイルスによる免疫機能障害又は肝臓機能障害の医療に関係のある診療科名を標榜している病院又は診療所において診療に従事し、かつ、その診断に関する相当の学識経験を有する医師であること。【「身体障害者手帳に係る交付手続き及び医師の指定に関する取扱いについて」（平成 21 年障発 1224 第 3 号障害保健福祉部長通知）】

○指定の手続

①都道府県知事が、障害の種別ごとに医師を指定するにあたり、地方社会福祉審議会から意見を聴取②都道府県知事が医師より同意を得る③都道府県知事が医師を指定【身体障害者福祉法第 15 条、身体障害者福祉法施行令第 3 条】

○監督体制

指定した医師にその職務を行わせることが不相当であると認められる事由が生じたときは、都道府県知事は、地方社会福祉審議会の意見を聴いて、指定を取り消すことができる。【身体障害者福祉法施行令第 3 条第 3 項】

○全国の指定医師の人数

把握していない。

(参考) 身体障害者手帳交付数は全国で約 511 万人【平成 22 年福祉行政報告例】

2. 精神保健及び精神障害者福祉に関する法律における精神保健指定医

○役割

- ・ 精神障害者の措置入院等の判定、行動制限の判定等【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第 19 条の 4】
- ・ 精神障害者保健福祉手帳の申請にあたって診断書をもって申請を行う場合は、申請書に精神保健指定医その他精神障害の診断又は治療に従事する医師の診断書を添付しなければならない。【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律施行規則第 23 条第 1 号】

○指定の要件

- ①5年以上の診断・治療経験②3年以上の精神障害の診断・治療経験
- ③各種精神障害について 1 例以上の診断・治療経験（ただし、統合失調症圏内にある精神障害については 3 例以上）④厚生労働大臣の登録を受けた者による研修の修了【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第 18 条第 1 項】

○指定の手続

- ①申請者が研修を修了②申請者が都道府県等に申請③都道府県等が地方厚生局を經由して厚生労働大臣に進達④厚生労働大臣が医道審議会の意見を聴取⑤厚生労働大臣が医師の指定を決定【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第 18 条第 3 項】

○監督体制

指定医が精神保健及び精神障害者福祉に関する法律等に違反したとき又は職務に関し著しく不当な行為を行ったとき等のときは、厚生労働大臣は、指定の取り消し、又は職務の停止を命じることができる。【精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第 19 条の 2 第 2 項】

○全国の指定医師の人数

約 1 万 3 千人

(参考) 精神障害者保健福祉手帳交付数は全国で約 59 万人【平成 22 年度衛生行政報告例】

Ⅱ 指定医療機関の例

● 障害者自立支援法における指定自立支援医療機関（更正医療・精神通院医療・育成医療）

○役割

障害者等は、都道府県知事が指定した指定自立支援医療機関において自立支援医療を受けることとされている。【障害者自立支援法第54条第2項】

○指定の要件

次のいずれにも該当しないこと。

①保健医療機関等でないこと②都道府県知事の指導・勧告を受けていること③申請者が都道府県知事の命令に従わないこと④その他、指定自立支援医療機関として著しく不相当と認められること【障害者自立支援法第59条第2項】

○指定の手続

①医療機関等が申請する②都道府県知事が指定する【障害者自立支援法第59条第1項等】

○監督体制

- ・ 都道府県知事は、指定自立支援医療機関に対し、報告を求める・検査を行う等を行うことができる。【障害者自立支援法第66条第1項】
- ・ 都道府県知事は、指定自立支援医療機関に対し、勧告する・勧告した内容を行うよう命令する等を行うことができる。【障害者自立支援法第67条】
- ・ 都道府県知事は、指定自立支援医療機関に対し、指定の取り消し・指定の全部若しくは一部の効力の停止を行うことができる。【障害者自立支援法第68条第1項】

○全国の指定自立支援医療機関の数（平成23年4月1日現在）

更生医療： 42,250 箇所

精神通院医療：62,425 箇所

育成医療： 41,399 箇所

（参考）自立支援医療受給者証交付数【平成22年福祉行政報告例】

更生医療： 約26万件

精神通院医療： 約141万件

育成医療： 約5万件

自己負担に係る他制度との比較表

参考資料3-3

項目	特定疾患治療研究事業	高額療養費制度	自立支援医療
所得区分による負担軽減措置状況	<p>・特定疾患治療研究事業では、所得税課税状況に応じてA階層からG階層の7区分による入院・外来別の自己負担上限による軽減措置を適用。</p> <p>※小児慢性疾患克服研究事業は、所得税額等の課税状況に応じ8区分による入院入院・外来別の自己負担限度額が適用される（特定疾患治療研究事業の自己負担額の半分）。</p>	<p>・高額療養費制度（家計に対する医療費の自己負担が過重なものとならないよう、月ごとの自己負担限度額を超えた場合に、その超えた金額を支給する制度）</p> <p><70歳未満の方の自己負担限度額> 低所得、一般所得、上位所得の3区分。</p> <p><70歳以上の方の自己負担限度額> 低所得Ⅰ、低所得Ⅱ、一般、現役並み取得の4区分。</p> <p>※高額療養費制度では、世帯合算や多数回該当といった仕組みにより、さらに最終的な自己負担額が軽減される。</p> <p><高額長期疾病の方の自己負担限度額> ・血友病、血液凝固因子製剤の投与に起因するHIV感染症、慢性腎不全（人工透析）については、通常の場合より低い自己負担限度額を設定。</p>	<p>・自立支援医療においては、利用者負担が過大なものとならないよう、所得に応じて1月当たりの負担額を設定。（これに満たない場合は1割）</p> <p><更生医療・精神通院医療> 生活保護、低所得1、低所得2、中間所得の4区分ごとに自己負担上限の軽減措置がある。</p> <p><育成医療> 生活保護、低所得1、低所得2、中間所得1、中間所得2の5区分ごとに自己負担上限の軽減措置がある。</p>
高額所得者の取扱い	<p>・高額所得者であっても、自己負担上限額が適用される。</p>	<p>・高額所得者であっても、自己負担上限額が適用される。</p>	<p>・一定所得以上の者は対象外となり、医療保険の高額療養費制度が適用される。 ただし、下記の「重度かつ継続」に該当する場合は、一定所得以上の者であっても、自己負担上限額が適用される。</p>
重症患者の取扱い	<p>・対象疾患（56疾患）を主な要因として、身体の機能障害が永続し又は長期安静を必要とする状態にあるため、日常生活に著しい支障があると認められる重症患者は自己負担なし。</p> <p>※小児慢性特定疾患治療研究事業においても重症認定された場合には、自己負担なし。</p>	—	<p>・「重度かつ継続（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者）」は、中間所得（1・2）、一定所得以上の区分ごとに自己負担上限の軽減措置が適用される。</p>
入院時の食事療養・生活療養の取扱い	<p>・自己負担なし。</p>	<p>・自己負担あり。</p>	<p>・自己負担あり。 ※生活保護及び生活保護移行防止のため減免措置を受けた者については自己負担なし。</p>
院外調剤の自己負担の取扱い	<p>・自己負担なし。</p>	<p>・自己負担あり。</p>	<p>・自己負担あり。 ※所得に応じて1月当たりの負担額を設定（これに満たない場合は1割）。</p>
介護保険サービスを受けた場合の自己負担の取扱い	<p>・訪問看護及び介護予防訪問看護等については、自己負担なし。</p>	—	<p>・自己負担あり。 ※所得に応じて1月当たりの負担額を設定（これに満たない場合は1割）。</p>

特定疾患治療研究事業自己負担限度額表

階層区分		対象者別の一部自己負担の月額限度額		
		入院	外来等	生計中心者が患者本人の場合
A	生計中心者の市町村民税が非課税の場合	0	0	0
B	生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	4,500	2,250	対象患者が生計中心者であるときは、左欄により算出した額の1/2に該当する額をもって自己負担限度額とする。
C	生計中心者の前年の所得税課税年額が5,000円以下の場合	6,900	3,450	
D	生計中心者の前年の所得税課税年額が5,001円以上15,000円以下の場合	8,500	4,250	
E	生計中心者の前年の所得税課税年額が15,001円以上40,000円以下の場合	11,000	5,500	
F	生計中心者の前年の所得税課税年額が40,001円以上70,000円以下の場合	18,700	9,350	
G	生計中心者の前年の所得税課税年額が70,001円以上の場合	23,100	11,550	
重症者認定		0	0	0

- 備考：1. 「市町村民税が非課税の場合」とは、当該年度（7月1日から翌年の6月30日をいう。）において市町村民税が課税されていない（地方税法第323条により免除されている場合を含む。）場合をいう。
2. 10円未満の端数が生じた場合は、切り捨てるものとする。
3. 災害等により、前年度と当該年度との所得に著しい変動があった場合には、その状況等を勘案して実情に即した弾力性のある取扱いをして差し支えない。
4. 同一生計内に2人以上の対象患者がいる場合の2人目以降の者については、上記の表に定める額の1/10に該当する額をもって自己負担限度額とする。
5. 上記の自己負担限度額は入院時の食事療養費を含む（標準負担額：所得に応じ1食あたり100円～260円）。

小児慢性特定疾患治療研究事業における自己負担限度額表

階層区分	自己負担限度額	
	入院	外来
生活保護法の被保護世帯及び中国残留邦人等の円滑な帰国の促進及び永住帰国後の自立の支援に関する法律による支援給付受給世帯	0	0
生計中心者の市町村民税が非課税の場合	0	0
生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	2,200	1,100
生計中心者の前年の所得税課税年額が5,000円以下の場合	3,400	1,700
生計中心者の前年の所得税課税年額が5,001円以上15,000円以下の場合	4,200	2,100
生計中心者の前年の所得税課税年額が15,001円以上40,000円以下の場合	5,500	2,750
生計中心者の前年の所得税課税年額が40,001円以上70,000円以下の場合	9,300	4,650
生計中心者の前年の所得税課税年額が70,001円以上の場合	11,500	5,750
重症者認定	0	0

(備考)

1. 「市町村民税が非課税の場合」とは、当該年度(7月1日から翌年の6月30日をいう。)において市町村民税が課税されていない(地方税法第323条により免除されている場合を含む。)場合をいう。
2. この表の「所得税課税年額」とは、所得税法(昭和40年法律第33号)、租税特別措置法(昭和32年法律第26号)、災害被害者に対する租税の減免、徴収猶予等に関する法律(昭和22年法律第175号)の規定及び平成23年7月15日雇児発0715第1号厚生労働省雇用均等・児童家庭局長通知「控除廃止の影響を受ける費用徴収制度等(厚生労働省雇用均等・児童家庭局所管の制度に限る。)」に係る取扱いについて」によって計算された所得税の額をいう。ただし、所得税額を計算する場合には、次の規定は適用しないものとする。
 - (1) 所得税法第78条第1項(同条第2項第1号、第2号(地方税法第314条の7第1項第2号に規定する寄附金に限る。)、第3号(地方税法第314条の7第1項第2号に規定する寄附金に限る。))に規定する寄附金に限る。、第92条第1項、第95条第1項、第2項及び第3項
 - (2) 租税特別措置法第41条第1項、第2項及び第3項、第41条の2、第41条の3の2第1項、第2項、第4項及び第5項、第41条の19の2第1項、第41条の19の3第1項及び第2項、第41条の19の4第1項及び第2項並びに第41条の19の5第1項
 - (3) 租税特別措置法の一部を改正する法律(平成10年法律第23号)附則第12条
3. 10円未満の端数が生じた場合は、切り捨てるものとする。
4. 災害等により、前年度と当該年度との所得に著しい変動があった場合には、その状況等を勘案して実情に即した弾力性のある取扱いをして差し支えない。
5. 同一生計内に2人以上の対象患者がいる場合は、その月の一部負担額の最も多額な児童以外の児童については、上記の表に定める額の1/10に該当する額をもって自己負担限度額とする。
6. 前年分の所得税又は当該年度の市町村民税の課税関係が判明しない場合の取扱いについては、これが判明するまでの期間は、前々年分の所得税又は前年度の市町村民税によることとする。

高額療養費の自己負担限度額

[70歳未満]

〈 〉は多数該当（過去12カ月に3回以上高額療養費の支給を受け4回目に該当）の場合

	要件	自己負担限度額（1月当たり）
上位所得者	[被用者保険] 標準報酬月額（※1）53万円以上 [国保] 世帯の年間所得（旧ただし書き所得（※2））が600万円以上	150,000円＋（医療費－500,000）×1% 〈多数該当 83,400円〉
一般	上位所得者、低所得者以外	80,100円＋（医療費－267,000円）×1% 〈多数該当 44,400円〉
低所得者	[被用者保険] 被保険者が市町村民税非課税 [国保] 世帯主及び世帯の被保険者全員が市町村民税非課税等	35,400円 〈多数該当 24,600円〉

[70歳以上]

		要件	外来（個人ごと）	自己負担限度額（1月当たり）
現役並み所得者		[後期・国保] 課税所得145万円以上（※3） [被用者保険] 標準報酬月額28万円以上（※3）	44,400円	80,100円＋（医療費－267,000円）×1% 〈多数該当44,400円〉
一般		現役並み所得者、低所得者Ⅰ・Ⅱに該当しない者	12,000円	44,400円
低所得者	Ⅱ	[後期] 世帯員全員が市町村民税非課税 [国保] 世帯主及び世帯の被保険者全員が市町村民税非課税 [被用者保険] 被保険者が市町村民税非課税 等	8,000円	24,600円
	Ⅰ	[後期] 世帯員全員の所得が一定以下（※4） [国保] 世帯主及び世帯の被保険者全員の所得が一定以下（※4） [被用者保険] 被保険者及び被扶養者の所得が一定以下（※4） 等		15,000円

- ※1 「標準報酬月額」：4月から6月の給料・超勤手当・家族手当等の報酬の平均月額をあらかじめ決められた等級別の報酬月額に当てはめるもの。決定した標準報酬月額は、その年の9月から翌年8月まで使用する。
- ※2 「旧ただし書き所得」：収入総額から必要経費、給与所得控除、公的年金等控除等を差し引いたものである総所得金額から、基礎控除(33万円)をさらに差し引いたもの
- ※3 70歳以上の高齢者が複数いる世帯の場合、収入の合計額が520万円未満（70歳以上の高齢者が一人の場合、383万円未満）を除く。
- ※4 地方税法の規定による市町村民税に係る所得（退職所得を除く）がない場合（年金収入のみの場合、年金受給額80万円以下）

高額長期疾病（特定疾病）に係る高額療養費の特例について

1 特例の趣旨と経緯

高額療養費における高額長期疾病（以下「特定疾病」という。）の特例は、著しく高額な治療を長期（ほとんど一生の間）にわたって必要とする疾病にかかった患者について、自己負担限度額を通常の場合より引き下げ、1万円とすることにより、医療費の自己負担の軽減を図るものである。昭和59年の健康保険法改正で被保険者本人の定率負担（1割）が導入された際、国会審議を踏まえて創設された。

2 対象疾病

- 対象となる特定疾病は、法令上、以下の要件が定められている。
 - ① 費用が著しく高額な一定の治療として厚生労働大臣が定める治療を要すること、かつ、
 - ② ①の治療を著しく長期間にわたって継続しなければならないこと
 - この要件に基づき、現在、以下の3つの治療法と疾病が指定されている。
 - ① 人工腎臓を実施する慢性腎不全（昭和59年10月から対象）
 - ② 血漿分画製剤を投与している先天性血液凝固第Ⅷ因子障害及び先天性血液凝固第Ⅸ因子障害（昭和59年10月から対象）
 - ③ 抗ウイルス剤を投与している後天性免疫不全症候群（※）（平成8年7月から対象）
- ※ 血液製剤の投与に起因するHIV感染者、2次・3次感染者等に限る。

3 自己負担額

自己負担限度額は月額1万円（※）。限度額を超える分は高額療養費が現物給付で支給される。

※ 慢性腎不全のうち70歳未満の上位所得者については2万円（平成18年10月～）

疾病名	患者数	1月当たり総医療費
① 慢性腎不全（人工透析）	約30万人（※1）	約40万円（※2）
② 血友病A・血友病B	約5千5百人（※3）	約30万円（※4）
③ 血液製剤に起因するHIV感染症	約130人（※5）	—（※6）

※1 「図説 わが国の慢性透析療法の現況（社）日本透析医学会」より、2010年末において慢性透析療法を実施している患者数。

※2 「第15回透析医療費実態調査報告」より、人工透析が含まれる外来レセプト（2011年6月診療分）の平均請求点数×10円。人工透析以外の治療に要した費用も含まれる。

※3 「平成23年度血液凝固異常症全国調査」より、平成23年5月31日現在の血友病A及び血友病Bの患者数の合計。血漿分画製剤を投与していない患者数を含む。

※4 「平成21年度血液凝固因子製剤必要量調査」に基づく必要量（20年度実績）に平成20年時の薬価を乗じて試算した、血液製剤の使用費用。入院や検査の費用等は含まれていない。

※5 平成22年度の先天性血液凝固因子障害等治療研究事業の対象者のうち、血液製剤に起因するHIV感染症患者。

※6 多剤併用療法が普及する以前の「HIV感染症の医療費に関する研究（平成10年度）」によれば約20万円。

自立支援医療における利用者負担の基本的な枠組み

- ① 利用者負担が過大なものとならないよう、所得に応じて1月当たりの負担額を設定。(これに満たない場合は1割)
 ② 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(重度かつ継続)者、育成医療の中間所得層については、更に軽減措置を実施。

所得区分	更生医療・ 精神通院医療	育成医療	重度かつ継続	
一定所得以上	対象外	対象外	20,000円	市町村民税235,000円以上
中間所得	医療保険の 高額療養費 ※精神通院の 殆どは重度か つ継続	10,000円	10,000円	市町村民税課税以 上 235,000円未満
		5,000円	5,000円	
低所得2	5,000円	5,000円	5,000円	市町村民税課非課税 (本人収入が800,001円以上)
低所得1	2,500円	2,500円	2,500円	市町村民税課非課税 (本人収入が800,000円以下)
生活保護	0円	0円	0円	生活保護世帯

「重度かつ継続」の範囲

○ 疾病、症状等から対象となる者

【更生・育成】 腎臓機能・小腸機能・免疫機能・心臓機能障害(心臓移植後の抗免疫療法に限る)・肝臓の機能障害(肝臓移植後の抗免疫療法に限る)の者

【精神通院】 ①統合失調症、躁うつ病、うつ病、てんかん、認知症等の脳機能障害、薬物関連障害(依存症等)の者

②精神医療に一定以上の経験を有する医師が判断した者

○ 疾病等に関わらず、高額な費用負担が継続することから対象となる者

【更生・育成・精神通院】 医療保険の多数該当の者

介護保険における高額介護（介護予防）サービス費

月々の介護サービス費の1割の負担額が世帯合計（個人）で上限額を超えた場合に、その超えた分が払い戻される。

所得区分	世帯の上限額
(1) 下記(2)または(3)に該当しない場合	37,200円
(2) ○市町村民税世帯非課税 ○24,600円への減額により生活保護の被保護者とならない場合	24,600円
○市町村民税世帯非課税で[公的年金等収入金額＋合計所得金額]が80万円以下である場合 ○市町村民税世帯非課税の老齢福祉年金受給者	個人15,000円
(3) ①生活保護の被保護者 ②15,000円への減額により生活保護の被保護者とならない場合	①個人15,000円 ②15,000円

個人の高額介護（介護予防）サービス費の支給

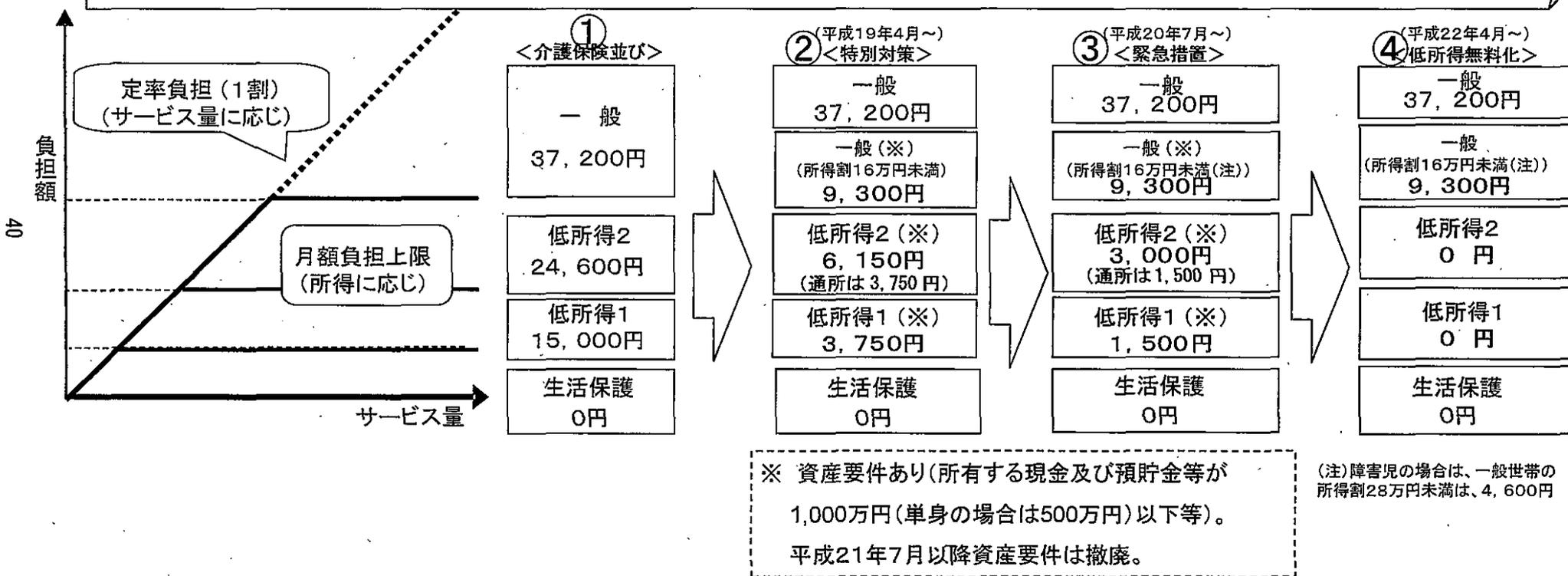
$$(\text{利用者負担世帯合算額} - \text{世帯の上限額}) \times \frac{\text{個人の利用者負担合算額}}{\text{利用者負担世帯合算額}}$$

※上記計算の結果、個人単位の負担上限額を超える場合は、負担が15,000円になるように適用される。

障害福祉サービスにおける利用者負担の軽減措置について

(居宅・通所サービスの場合【障害者・障害児】)

- ① 定率負担が過大なものにならないよう、所得に応じて1月当たりの負担限度額を設定(介護保険並び)
- ② 平成19年4月からの「特別対策」による負担軽減(①の限度額を軽減。平成20年度まで。)
- ③ 平成20年7月からの緊急措置(対象世帯の拡大とともに②の限度額を更に軽減。)
- ④ 平成22年4月から、低所得(市町村民税非課税)の利用者負担を無料化
- ⑤ 平成24年4月から法律上も応能負担となることが明確化(平成22年12月の議員立法による障害者自立支援法等の一部改正法により措置)



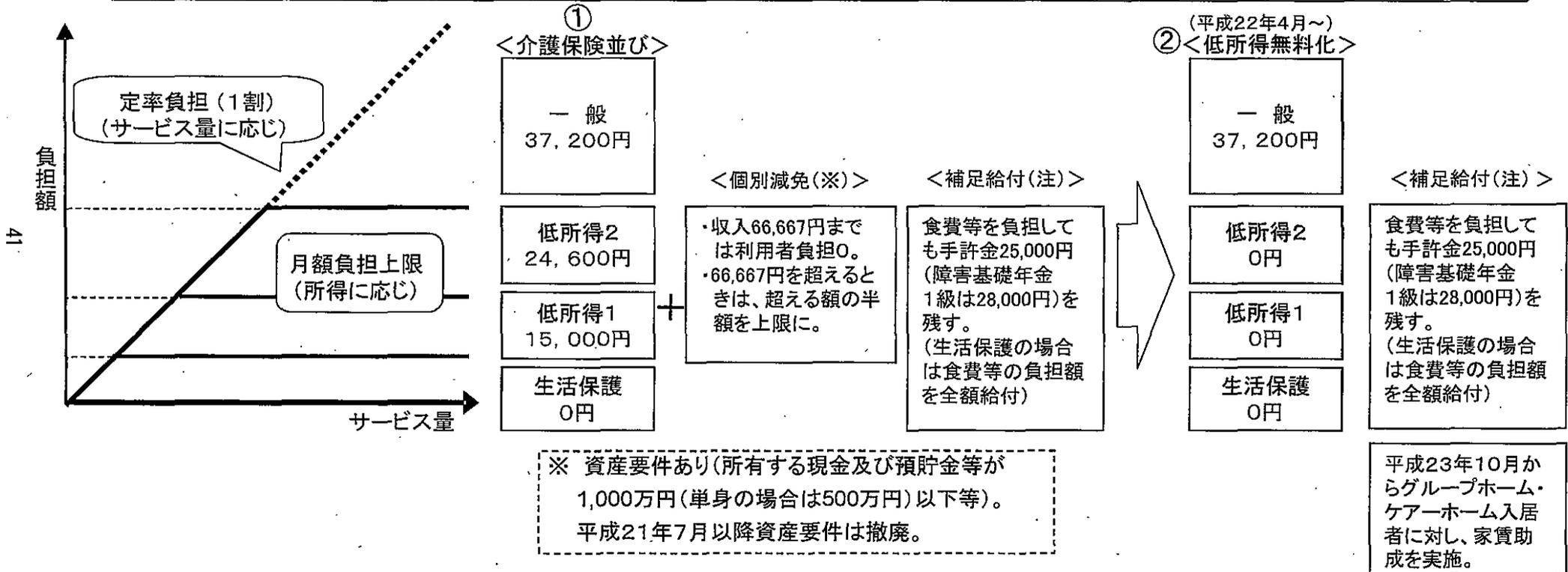
- (1) 一般: 市町村民税課税世帯
- (2) 低所得2: 市町村民税非課税世帯((3)を除く)
- (3) 低所得1: 市町村民税非課税世帯であって、利用者本人(障害児の場合はその保護者)の年収が80万円以下の方
- (4) 生活保護: 生活保護世帯

・緊急措置により平成20年7月から障害者の負担限度額については、世帯全体ではなく「本人及び配偶者」のみの所得で判断

障害福祉サービスにおける利用者負担の軽減措置について

(入所サービス等の場合【障害者】)

- ① 定率負担が過大なものにならないよう、所得に応じて1月当たりの負担限度額を設定(介護保険並び)更に、個別減免、補足給付(手元金制度)を実施。
- ② 平成22年4月から低所得(市町村民税非課税)の利用者負担を無料化。
- ③ 平成24年4月から法律上も応能負担となることが明確化(平成22年12月の議員立法による障害者自立支援法等の一部改正法により措置)



- (1) 一般:市町村民税課税世帯
- (2) 低所得2:市町村民税非課税世帯((3)を除く)
- (3) 低所得1:市町村民税非課税世帯であって、利用者本人の年収が80万円以下の方
- (4) 生活保護:生活保護世帯

・緊急措置により平成20年7月から障害者の負担限度額については、世帯全体ではなく「本人及び配偶者」のみの所得で判断

難病在宅看護・介護等ワーキンググループにおける 「在宅看護・介護・福祉の在り方」についての主な意見

1. 在宅難病患者の地域における治療連携の推進（研究・医療WGと共通）
 - 地域における難病医療の均てん化を図るため、専門医と地域の家庭医の役割分担を明確化して、治療連携をすべきではないか。
 - 地域で生活する難病患者が、医療、福祉、介護サービス等を円滑に利用できるよう、難病医療地域基幹病院〈仮称〉を中心として、二次医療圏ごとに、地域難病医療連絡協議会〈仮称〉を設置してはどうか。
 - 地域難病医療連絡協議会〈仮称〉には、拠点病院や家庭医、福祉、介護サービス事業者等との調整窓口として、難病医療専門員を難病医療地域基幹病院〈仮称〉に配置してはどうか。

＜WGにおける主な意見＞

- ◇ 基幹病院、連絡協議会等の仕組みには基本的に賛成である。
- ◇ 専門医と家庭医の連携について、教育研修も含めて検討すべき。
- ◇ 現行の訪問診療事業を活用し、専門医と家庭医の連携を図ることも必要ではないか。
- ◇ 地域における医療・福祉・介護の体制を考えるに当たっては、地域の格差に留意すべきである。
- ◇ 難病の地域医療の拠点・基幹的なものにおいては、神経難病以外の病気も扱うべきではないか。

2. 在宅難病患者の地域生活支援の充実

- 安定した在宅療養生活を継続するため、平常時・緊急時の医療安全の確保、急性増悪時の入院施設の確保、家族介護負担の軽減のためのレスパイト入院の仕組みについてどう考えるか。
- 難病や癌末期の要介護者に対し、在宅介護サービスを効果的に提供するために、医療機関や訪問看護ステーション等と連携した在宅介護サービスのあり方についてどのように考えるのか。
- 難病の特性を踏まえ、現状の介護保険サービスや障害福祉サービスでは対応できない福祉サービスはどのようなものなのか。
- 障害者総合支援法案の政令で定める疾病の範囲についてどう考えるか。
(難病研究・医療WGでも議論)

- 難病患者の障害程度区分の認定に当たって留意すべき点についてどう考えるか（特に、障害程度区分認定調査に当たっては、難病の特性に配慮した調査が必要と考えられるが、どのような点に留意すべきか）。

(注) 障害程度区分の審査判定は、大きくコンピュータ判定による一次判定と市町村審査会において判定を行う二次判定の二段階に分かれる。認定までの流れは①障害程度区分認定調査、②医師意見書、③一次判定（コンピュータ判定）、④二次判定（市町村審査会）、⑤障害程度区分の認定となっている。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 障害程度区分の認定に当たっては、難病ごとの特性（症状の変化や進行、薬を飲んだ状況、疲れやすさ、痛み、外観上の支障等）について配慮する必要がある。
- ◇ 在宅療養については、患者や家族が望んでいないのに在宅療養にせざるを得ないという状況が起こらないよう注意する必要がある。
- ◇ 在宅療養ができない患者の療養の場の確保について検討すべき。
- ◇ 在宅療養の安全確保が課題。在宅療養支援計画策定・評価事業等で、保健所の保健師等が、広域的・専門的な技術支援の中で、安全確保の取組を行っている事例があり、これを広げることを検討すべき。
- ◇ 保健師の難病の地域診断と医療安全管理を含むコーディネート技術の習得・向上のための研修の充実、保健行政における保健師配置の増加などが必要。
- ◇ 入院・入所が難しい場合のレスパイトとして、自宅での長時間看護を行っている事例があり、この取組を広げることができないか。
- ◇ コミュニケーション支援の在り方について検討すべき。
- ◇ 災害対策は基本的に市町村が主体となるが、在宅人工呼吸器の方など市町村だけでは対応が困難な場合について、保健所等との連携も含め、どう対策を講じるか検討すべき。
- ◇ 療養通所介護の活用など難病患者に対する介護サービスや障害福祉サービスによる支援も重要なのではないか。

3. 難病患者の在宅療養を支える医療従事者等の看護・介護の質の向上

- 訪問看護を提供する事業者及び看護師等の医療従事者に対する難病に関する教育・研修についてどう考えるか。
- 訪問介護等を提供する事業者及びホームヘルパー等に対する難病に関する教育・研修についてどう考えるか（現在国会審議中の障害者総合支援法案が成立すれば、難病等により障害がある者も障害福祉サービスの対象となり得ることに留意する必要がある。）。
- 現行の難病患者等ホームヘルパー養成研修事業との関係についてどう考えるか。

<WGにおける主な意見>

- ◇ 研修にあまり高度な内容を盛り込むとヘルパーが敬遠してしまう。疾病の内容よりも、具体的な介護支援や生活支援の方法に重きを置いた方がいいのではないか。

現行の難病医療連絡協議会・難病医療拠点病院・難病医療協力病院の概要

○位置づけ：

難病特別対策推進事業実施要綱における「重症難病患者入院施設確保事業」の一環として、都道府県内の難病医療体制の一翼を担うもの。

※重症難病患者入院施設確保事業の概要

入院治療が必要となった重症難病患者（病状の悪化等の理由により、居宅での療養が極めて困難な状況となった難病患者をいう。）に対し、適時に適切な入院施設の確保等が行えるよう、地域の医療機関の連携による難病医療体制の整備を図るもの。

○役割：

（連絡協議会）

- ・ 難病医療の確保に関する関係機関との連絡調整を行うこと。
- ・ 患者等からの各種相談（診療、医療費、在宅ケア、心理ケア等）に応じるとともに、必要に応じて保健所への適切な紹介や支援要請を行うこと。
- ・ 患者等からの要請に応じて拠点病院及び協力病院へ入院患者の紹介を行うなど、難病医療確保のための連絡調整を行うこと。
- ・ 拠点病院及び協力病院等の医療従事者向けに難病研修会を開催すること。

（拠点病院）

- ・ 連絡協議会が行う医療従事者向け難病研修会開催など難病医療確保のための各種事業への協力を行うこと。
- ・ 協力病院等からの要請に応じて、高度の医療を要する患者の受け入れを行うこと。
- ・ 協力病院等の地域の医療機関、難病患者を受け入れている福祉施設等からの要請に応じて、医学的な指導・助言を行うこと。

（協力病院）

- ・ 拠点病院等からの要請に応じて、患者の受け入れを行うこと。
- ・ 地域において難病患者を受け入れている福祉施設等からの要請に応じて、医学的な指導・助言を行うとともに、患者の受け入れを行うこと。

○設置方針：

- ・拠点病院、協力病院、保健所、関係市区町村等の関係者により連絡協議会を設置
（実際には概ね各都道府県に1か所ずつ）【全国で45か所】
- ・概ね二次医療圏ごとに1か所ずつの難病医療協力病院【全国で1,388か所】
- ・そのうち原則として1か所を難病医療拠点病院に指定【全国で111か所】

現行の特定機能病院の概要と特定疾患治療研究事業の関係について

現行の特定機能病院制度の概要

趣 旨

医療施設機能の体系化の一環として、高度の医療の提供、高度の医療技術の開発及び高度の医療に関する研修を実施する能力等を備えた病院について、厚生労働大臣が個別に承認するもの。

役 割

- 高度の医療の提供
- 高度の医療技術の開発・評価
- 高度の医療に関する研修

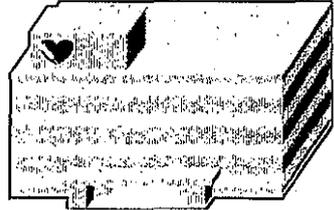
承認要件

- 高度の医療の提供、開発及び評価、並びに研修を実施する能力を有すること。
- 他の病院又は診療所から紹介された患者に対し、医療を提供すること(紹介率30%以上の維持)
- 病床数……400床以上の病床を有することが必要。
- 人員配置
 - ・医師……通常の病院の2倍程度の配置が最低基準。
 - ・薬剤師……入院患者数÷30が最低基準。(一般は入院患者数÷70)
 - ・看護師等……入院患者数÷2が最低基準。(一般は入院患者数÷3)[外来については、患者数÷30で一般病院と同じ]
- ・管理栄養士1名以上配置。
- 構造設備……集中治療室、無菌病室、医薬品情報管理室が必要。 等

※承認を受けている病院(平成24年2月29日現在) ... 84病院

特定機能病院の役割

高度の医療（特定機能病院）



総合診療能力

<要件>

- 400床以上 ○診療科10以上
- 手厚い人員配置(医師8:1など)
- 医療安全管理体制 等

<要件>

- 特定機能病院以外の病院では通常提供することが難しい診療を提供
 - ・先進医療への取組
 - ・特定疾患への取組
- 臨床検査・病理診断の実施体制
- 集中治療室等の設備

高度の医療の提供

<要件>

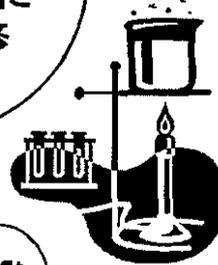
- 高度の医療に関する臨床研修
 - ・初期臨床研修終了後の医師等
 - 研修医が年間平均30人以上

高度の医療に関する研修

高度の医療技術の開発・評価

<要件>

- 特定機能病院以外の病院では通常提供することが難しい診療に係る技術の評価及び開発
 - ・国等からの補助等による研究
 - ・年間論文発表数が100件以上
- 医療技術の有効性及び安全性を適切に評価



機能分化

安定後、地域医療へ逆紹介
(要件なし)

医療技術の進歩・人材の育成等により、広く国民の健康に貢献

地域医療の枠を超えるような高度な医療等の必要時に紹介
(要件:紹介率30%以上)

地域医療・救急医療



地域医療提供体制の確保

- かかりつけ医機能
- 救急医療など4疾病5事業 等

↓
地域の医療機関の連携による「地域完結型」の医療提供体制の確立

特定機能病院の承認の状況（都道府県別）

		箇所数	対人口			箇所数	対人口			箇所数	対人口
1	北海道	3	184	17	石川県	2	59	33	岡山県	2	97
2	青森県	1	137	18	福井県	1	81	34	広島県	1	286
3	岩手県	1	133	19	山梨県	1	86	35	山口県	1	145
4	宮城県	1	235	20	長野県	1	215	36	徳島県	1	79
5	秋田県	1	109	21	岐阜県	1	208	37	香川県	1	100
6	山形県	1	117	22	静岡県	1	377	38	愛媛県	1	143
7	福島県	1	203	23	愛知県	4	186	39	高知県	1	76
8	茨城県	1	297	24	三重県	1	187	40	福岡県	4	127
9	栃木県	2	100	25	滋賀県	1	141	41	佐賀県	1	85
10	群馬県	1	201	26	京都府	2	132	42	長崎県	1	143
11	埼玉県	2	360	27	大阪府	7	127	43	熊本県	1	182
12	千葉県	1	622	28	兵庫県	2	279	44	大分県	1	120
13	東京都	15	88	29	奈良県	1	140	45	宮崎県	1	114
14	神奈川県	4	226	30	和歌山県	1	100	46	鹿児島県	1	171
15	新潟県	1	237	31	鳥取県	1	59	47	沖縄県	1	139
16	富山県	1	109	32	島根県	1	72		計	84	152

(注1) 対人口の単位は万人(2010年総務省統計を基に算出)

(注2) 赤字は複数箇所設置都道府県

平成22年度業務報告等を基に作成

特定機能病院に係る基準について

(特定疾患治療研究事業関係部分抜粋)

○特定機能病院以外の病院では通常提供することが難しい診療の提供を行うこと
(医療法施行規則第九条の二十)

・「特定機能病院以外の病院では通常提供することが難しい診療」とは、以下を主に想定したものであること。

① 先進医療(厚生労働大臣が定める評価療養及び選定療養(平成18年厚生労働省告示第495号)1条1号に規定するものをいう。以下同じ。)

② 特定疾患治療研究事業(昭和48年4月17日衛発第242号厚生省公衆衛生局長通知に規定するものをいう。)の対象とされている疾患についての診療

・①の先進医療の提供は必須。

・①の先進医療の数が1件の場合には、②の特定疾患治療研究事業に係る診療を年間500人以上の患者に対して行うものであること。

特定疾患治療研究事業の対象となる疾患の診療実績

疾患名	診療件数	疾患名	診療件数
全身性エリテマトーデス	28,060	重症急性膵炎	1,893
強皮症／皮膚筋炎及び多発性筋炎	16,229	多系統萎縮症 ※2	1,877
パーキンソン病関連疾患 ※1	16,187	神経線維腫症 I 型／神経線維腫症II型	1,685
潰瘍性大腸炎	15,745	原発性免疫不全症候群	1,419
サルコイドーシス	8,531	肥大型心筋症	1,355
クローン病	8,295	肺動脈性肺高血圧症	1,179
原発性胆汁性肝硬変	7,309	アミロイドーシス	1,126
重症筋無力症	7,068	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	1,114
ベーチェット病	6,847	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	956
特発性血小板減少性紫斑病	6,170	膿疱性乾癬	564
間脳下垂体機能障害	6,151	広範脊柱管狭窄症	550
後縦靭帯骨化症	5,125	黄色靭帯骨化症	432
多発性硬化症	5,070	難治性肝炎のうち劇症肝炎	430
脊髄小脳変性症	4,570	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	414
特発性拡張型(うっ血型)心筋症	4,250	スモン	386
混合性結合組織病	4,045	ライソゾーム病	367
再生不良性貧血	3,953	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	231
特発性大腿骨頭壊死症	3,791	ミトコンドリア病	213
悪性関節リウマチ	3,714	バット・キアリ(Budd-Chiari)症候群	199
網膜色素変性症	3,456	ハンチントン病	165
モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	3,122	球脊髄性筋萎縮症	131
特発性間質性肺炎	2,681	プリオン病	128
大動脈炎症候群	2,466	リンパ脈管筋腫症(LAM)	117
天疱瘡	2,405	脊髄性筋萎縮症	116
結節性動脈周囲炎	2,242	重症多形滲出性紅斑(急性期)	82
ビュルガー病(バージャー病)	1,991	副腎白質ジストロフィー	69
筋萎縮性側索硬化症	1,986	亜急性硬化性全脳炎	37
ウェゲナー肉芽腫症	1,973	拘束型心筋症	15
		合計	200,682

平成22年度業務報告を基に作成

難病患者等居宅生活支援事業の概要

参考資料4-4

難病患者等居宅生活支援事業は、患者のQOLの向上のために平成9年から開始された事業で、難病患者等ホームヘルプサービス事業、難病患者等短期入所事業、難病患者等日常生活用具給付事業といった、患者の療養生活の支援を目的とした事業を実施し、地域における難病患者等の自立と社会参加の促進を図る。

(＜補助率＞国：1/2、都道府県：1/4、市町村1/4)。

1 難病患者等ホームヘルプサービス事業(市町村(特別区を含む)事業)

難病患者等が居宅において日常生活を営むことができるよう、難病患者等の家庭に対してホームヘルパーを派遣し、入浴等の介護や掃除などの家事サービスを提供し、難病患者等の福祉を増進を図る事業

◆入浴、排泄、食事等の介護◆

◆調理、洗濯、掃除等の家事◆

2 難病患者等短期入所事業(市町村(特別区を含む)事業)

難病患者等の介護を行う者が、病気や冠婚葬祭などの社会的理由又は個人的な旅行などの私的理由により介護を行えなくなった場合に、難病患者等を一時的に病院等の医療施設に保護する事業(原則として7日以内)。

3 難病患者等日常生活用具給付事業(市町村(特別区を含む)事業)

難病患者等に対して、日常生活用具を給付することにより、難病患者等の日常生活の便宜を図る事業

給付品目:18品目

- | | | |
|----------|-----------------|----------------|
| ① 便器 | ⑦ 車いす(電動車いすを含む) | ⑬ 居宅生活動作補助用具 |
| ② 特殊マット | ⑧ 歩行支援用具 | ⑭ 特殊便器 |
| ③ 特殊寝台 | ⑨ 電気式たん吸引器 | ⑮ 訓練用ベット |
| ④ 特殊尿器 | ⑩ 意思伝達装置 | ⑯ 自動消火器 |
| ⑤ 体位変換器 | ⑪ ネブライザー(吸入器) | ⑰ 動脈血中酸素飽和度測定器 |
| ⑥ 入浴補助用具 | ⑫ 移動用リフト | ⑱ 整形靴 |

事業の対象者

以下の全てを満たすこと

- ①日常生活を営むのに支障があり、介護等のサービスの提供を必要とする者であること。
- ②難治性疾患克服研究事業(臨床調査研究分野)の対象疾患(130疾患)及び関節リウマチの患者であること。
- ③在宅で療養が可能な程度に病状が安定していると医師によって判断されている者であること。
- ④障害者自立支援法等の他の施策の対象とならないこと。

※ 利用者世帯の所得に応じた自己負担あり:0~52,400円
但し、生計中心者の前年度所得税課税年額が70,001円以上の世帯:全額

難病患者等ホームヘルパー養成研修事業の概要

○目的：

難病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もの。

○実施主体：

都道府県又は指定都市（事業の一部又は全部を講習機関等に委託することが可能）

○対象者：

- ① 介護保険法施行規則に定める介護職員基礎研修課程、1級課程、2級課程、3級課程のいずれかの研修の修了者又は履修中の者
 - ② 「障害者（児）ホームヘルパー養成研修事業の実施について」（障害保健福祉部長通知）に定める1級課程、2級課程、3級課程のいずれかの研修の修了者又は履修中の者
 - ③ 介護福祉士
- 上記の①から③のいずれかに該当する者で、原則として難病患者等ホームヘルプサービス事業に従事することを希望する者、従事することが確定している者又は既に従事している者とする。

○実施方法：次項のカリキュラムにより研修を実施。

○修了証書の交付等：

都道府県知事及び指定都市市長は、研修修了者に対し修了証書を交付。

○ホームヘルパー養成研修事業としての指定

都道府県等は自ら行う研修事業の他に当該都道府県、指定都市の区域内において、社会福祉協議会等が行う類似の研修事業のうち、適正な審査の結果別途定める要件を満たすものを、本通知による特別研修事業として指定することができる。

難病患者等ホームヘルパー養成研修事業特別研修におけるカリキュラム、免除科目及び時間

1 特別研修カリキュラム

(1) 難病基礎課程Ⅱ	合計	6時間
① 難病に関する行政施策	小計	1時間
ア 難病の保健・医療・福祉制度Ⅱ		1時間
② 難病に関する基礎知識Ⅱ	小計	4時間
ア 難病の基礎知識Ⅱ		3時間
イ 難病患者の心理学的援助法		1時間
③ 難病に関する介護の実際	小計	1時間
ア 難病に関する介護の事例検討等		1時間
(2) 難病基礎課程Ⅰ	合計	4時間
① 難病に関する行政施策	小計	1時間
ア 難病の保健・医療・福祉制度Ⅰ		1時間
② 難病に関する基礎知識Ⅰ	小計	3時間
ア 難病の基礎知識Ⅰ		2時間
イ 難病患者の心理及び家族の理解		1時間
(3) 難病入門課程	合計	4時間
① 難病に関する行政施策	小計	1時間
ア 難病の保健・医療・福祉制度Ⅰ		1時間
② 難病に関する基礎知識	小計	3時間
ア 難病入門		2時間
イ 難病患者の心理及び家族の理解		1時間

2 特別研修免除科目及び時間

(1) 難病に関する行政施策		
難病の保健・医療・福祉制度Ⅰ		(1時間)
(2) 難病に関する基礎知識Ⅰ		
難病患者の心理及び家族の理解		(1時間)

難病患者等居宅生活支援事業及び難病患者等ホームヘルパー養成研修事業の利用実績について(平成22年度)

根拠	難病患者等居宅生活支援事業			難病患者等ホームヘルパー養成研修事業
区分	ホームヘルプサービス事業	短期入所事業	日常生活用具給付事業	
実績 (注)	37百万円	1百万円	24百万円	4百万円
実施主体	市町村			都道府県・指定都市
実施団体	146市町村	5市町村	285市町村	30県・市
対象者	難治性疾患克服研究事業対象疾患(130疾患)+関節リウマチ=約750万人			訪問看護職員、介護福祉士等
備考	利用者は315人	利用者は10人 平均日数は4.3日	利用実績は729件	参加者は3,192人

注: 難病患者等居宅生活支援事業における国庫負担額(国の補助率: 1/2(都道府県1/4(ホームヘルパー養成研修事業1/2)、市町村1/4))

医療イノベーション5か年戦略（抄）

平成24年6月6日 医療イノベーション会議

Ⅲ 分野別戦略と推進方策

Ⅲ-1 革新的医薬品・医療機器の創出

Ⅲ-1-1 研究開発の推進と重点化

3. がん領域等研究開発の重点領域

(1) 医薬品・医療機器分野の中で選択と集中を不断に行い、以下の領域を重点的に推進する。

- ① がん、難病・希少疾病、肝炎、感染症、糖尿病、脳心血管疾患、精神神経疾患、小児疾患等
- ② 最先端の技術（再生医療、個別化医療、バイオ医薬品等）

(2) (1) の重点領域については、以下のように研究開発を進める。

- ① がん、難病・希少疾病、肝炎、感染症、糖尿病、脳心血管疾患、精神神経疾患、小児疾患等

イ その他の疾患領域

Ⅲ-1-3の創薬支援ネットワークを活用しつつ、難病や肝炎等の希少性、難治性疾患等に対する革新的な実用化研究を推進し、5年以内に患者に希望をもたらす新規治療法等を提供することを目標とする。また、インフルエンザ等の感染症に対する次世代ワクチンやエイズ予防ワクチンの研究開発を推進し、5年以内に実用化に向けた治験等の促進を目指す。その一環として、以下の具体的な取組を進める。

- i 難病・希少疾病、小児疾患のための医薬品・医療機器開発のための臨床研究・医師主導治験等（毎年度実施する。：厚生労働省）

Ⅲ－１－４ 臨床研究・治験環境の整備

1. 質の高い臨床研究の実施体制の整備（臨床研究中核病院など）と臨床研究の適正な実施ルールの推進

(1) 国際水準の臨床研究や難病、小児領域等の医師主導治験の実施体制を有するとともに、複数病院からなる大規模ネットワークの中核として、窓口の一元化等を図り、多施設共同研究の支援を含めたいわゆる ARO (Academic Research Organization) 機能を併せ持ち、高度かつ先進的な臨床研究を中心となつて行う臨床研究中核病院を整備する。併せて、新規医薬品・医療機器について、世界に先駆けてヒトに初めて投与・使用する試験や開発早期に安全性、有効性を少数の対象で確認する試験等を行う早期・探索的臨床試験拠点を整備するため、5か所の医療機関に対して引き続き助成を行う。(平成25年度までに15か所程度整備する。：厚生労働省)

Ⅲ－１－１０ 希少疾病や難病などのアンメットメディカルニーズへの対応

- 希少疾病用医薬品・医療機器の開発を支援するため、独立行政法人医薬基盤研究所による指導・助言体制や指定制度・助成金の充実・強化を行う。希少疾病用医薬品・医療機器の開発に対する支援について、患者数が特に少ない希少疾病用医薬品・医療機器の指定制度・助成金や専門的な指導・助言体制の充実・強化を行う。(平成24年度から実施する。：厚生労働省)

Ⅲ－２ 世界最先端の医療実現

Ⅲ－２－１ 再生医療

Ⅲ－２－１－１ 研究資金の重点化

3. iPS細胞等を活用した難病治療法や創薬等に係る研究

(2) これまで治療法の無かつた難病を克服するため、患者由来の iPS 細胞を用いた希少疾患・難病の原因解析や創薬等に係る研究を推進する。(毎年度実施する。：文部科学省、厚生労働省)

医療イノベーションの推進により目指すこと（他の疾患分野）

5年以内に目指すこと

- 難病** : 患者数が少なく治療法の確立していない難病について、国が重点的に研究を主導する。これにより、各種の難病に対する画期的な治療法が病院などで利用できることを目指す。（失明した難病患者の視力を回復する技術、神経変性難病患者の治療薬の開発など）
- 肝炎** : 肝炎は、感染者が約300万人を超える国内最大級の感染症であり、がん予防の観点からも、画期的な医薬品を開発する必要がある。特に、C型肝炎に比して有効な治療法が確立されていない**B型肝炎に対する画期的な治療薬の開発を進め、治験を目指す。**
- 感染症** : 近年、新型インフルエンザが発生するとともに、エイズが増加傾向にあることなどから、効果的なワクチンを開発することにより、感染症の発生を予防する必要がある。このため、次世代ワクチン（新たな混合ワクチン、万能ワクチン、遺伝子組み換えワクチンなど）、エイズ予防ワクチンの実用化に向けた治験などを促進する。

そのために取り組むこと

創薬支援ネットワークを活用し、以下の取り組みなどを促進

- 難病** : 画期的な治療法に関する治験の推進
- 肝炎** : 新規治療薬の開発を目指した創薬研究の推進
- 感染症** : 次世代ワクチンなどの開発の推進

小児慢性特定疾患治療研究事業の概要

参考資料6-1

- 小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となる。このため、児童の健全育成を目的として、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、医療費の自己負担分を補助する制度。

事業の概要

- 対象年齢 18歳未満の児童（ただし、18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。）
- 補助根拠 児童福祉法第21条の5、第53条の2
- 実施主体 都道府県・指定都市・中核市
- 補助率 1/2（負担割合：国1/2、都道府県・指定都市・中核市1/2）
- 自己負担 保護者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、重症患者に認定された場合は自己負担はなし。

沿革

- 昭和43年度から計上
- 昭和49年度 整理統合し4疾患を新たに加え、9疾患群からなる現行制度を創設。
- 平成2年度 新たに神経・筋疾患を加え、10疾患群とする。
- 平成17年度 児童福祉法に基づく法律補助事業として実施するとともに、慢性消化器疾患群を追加し11疾患群とする。また、日常生活用具給付事業などの福祉サービスも実施。



対象疾患

- ① 悪性新生物
- ② 慢性腎疾患
- ③ 慢性呼吸器疾患
- ④ 慢性心疾患
- ⑤ 内分泌疾患
- ⑥ 膠原病
- ⑦ 糖尿病
- ⑧ 先天性代謝異常
- ⑨ 血友病等血液・免疫疾患
- ⑩ 神経・筋疾患
- ⑪ 慢性消化器疾患

11疾患群(514疾患)
※H22年度給付人数
108,790人
※H22年度総事業費
251億円

すべて
入院・通院
ともに対象

平成23年度 日本小児総合医療施設協議会 会員施設名簿

2011年11月現在

	施設名	〒	住所	TEL	FAX	型
1	北海道立子ども総合医療・療育センター	006-0041	札幌市手稲区金山1条1丁目240番6	011-691-5696	011-691-1000	2
2	地方独立行政法人 宮城県立こども病院	989-3126	仙台市青葉区落合4丁目3-17	022-391-5111	022-391-5118	1
3	茨城県立こども病院	311-4145	茨城県水戸市双葉台3-3-1	029-254-1151	029-254-2382	1
4	獨協医科大学 とちぎ子ども医療センター	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町北小林880	0282-86-1111	0282-86-4775	3
5	自治医科大学 とちぎ子ども医療センター	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-44-2111	0285-44-6123	3
6	群馬県立小児医療センター	377-8577	群馬県渋川市北橋町下箱田779	0279-52-3551	0279-52-2045	1
7	埼玉県立小児医療センター	339-8551	埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100	048-758-1811	048-758-1818	1
8	千葉県こども病院	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	1
9	独立行政法人 国立成育医療研究センター	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-3416-2222	1
10	東京都立小児総合医療センター	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111	042-312-8162	1
11	東京大学医学部附属病院 小児医療センター	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8821	03-5800-8822	3
12	地方独立行政法人神奈川 県立病院機構 神奈川県立こども医療センター	232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	1
13	地方独立行政法人 静岡県 立病院機構 静岡県立こども病院	420-8660	静岡県静岡市葵区漆山860	054-247-6251	054-247-6259	1
14	地方独立行政法人 長野県 立病院機構 長野県立こども病院	399-8288	長野県安曇野市豊科3100番地	0263-73-6700	0263-73-5432	1
15	愛知県心身障害者コロニー 中央病院	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0828	1
16	名古屋第一赤十字病院 小児医療センター	453-8511	愛知県名古屋市中村区道下町3-35	052-481-5111	052-482-7733	3
17	あいち小児保健医療総合センター	474-8710	愛知県大府市森岡町尾坂田1番の2	0562-43-0500	0562-43-0513	1
18	滋賀県立小児保健医療センター	524-0022	滋賀県守山市守山5丁目7-30	077-582-6200	077-582-6304	1
19	独立行政法人 国立病院機構 三重病院	514-0125	三重県津市大里窪田町357番地	059-232-2531	059-232-5994	2
20	京都府立医科大学附属 小児医療センター	602-8566	京都市上京区河原町通広小路 上る梶井町465	075-251-5111	075-251-5356	3
21	地方独立行政法人 大阪府 立病院機構 大阪府立母子保健総合医療センター	594-1101	大阪府和泉市室堂町840	0725-56-1220	0725-56-5682	1
22	大阪市立総合医療センター 小児医療センター	534-0021	大阪市都島区都島本通2-13-22	06-6929-1221	06-6929-2041	3
23	兵庫県立こども病院	654-0081	神戸市須磨区高倉台1-1-1	078-732-6961	078-735-0910	1
24	独立行政法人 国立病院機構 岡山医療センター	701-1192	岡山県岡山市北区田益1711-1	086-294-9911	086-294-9255	3
25	県立広島病院 成育医療センター	734-8530	広島市南区宇品神田1-5-54	082-254-1818	082-253-8274	3
26	独立行政法人 国立病院機構 香川小児病院	765-8501	香川県善通寺市善通寺町2603番地	0877-62-0885	0877-62-5384	2
27	地方独立行政法人福岡市 立病院機構 福岡市立こども病院・感染症センター	810-0063	福岡市中央区唐人町2-5-1	092-713-3111	092-713-3120	1
28	社会医療法人雪の聖母会 聖マリア病院 母子総合医療センター	830-8543	福岡県久留米市津福本町422	0942-35-3322	0942-34-3115	3
29	沖縄県立南部医療センター こども医療センター	901-1193	沖縄県島尻郡南風原町字新川118番地 の1	098-888-0123	098-888-6400	3

【1型:独立病院型, 2型:小児病棟・療養型, 3型:小児病棟型】

参照条文

○児童福祉法

第二十一条の五 都道府県は、厚生労働大臣が定める慢性疾患にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童又は児童以外の満二十歳に満たない者（政令で定めるものに限る。）であつて、当該疾患の状態が当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める程度であるものの健全な育成を図るため、当該疾患の治療方法に関する研究その他必要な研究に資する医療の給付その他の政令で定める事業を行うことができる。

○児童福祉法施行令

第二十三条の二 法第二十一条の五の政令で定める者は、児童以外の満二十歳に満たない者であつて、満十八歳に達する日前から引き続き次項第一号に掲げる医療の給付又は同項第二号に掲げる医療に要する費用の支給を受けているものとする。

2 法第二十一条の五の政令で定める事業は、次に掲げる事業とする。

- 一 法第二十一条の五の規定により厚生労働大臣が定める程度の状態の慢性疾患の治療方法に関する研究その他必要な研究に資する医療の給付
- 二 前号の医療の給付が困難であると認められる場合に、これに代えて行う当該医療に要する費用の支給

○児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患
及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平成17年2月10日)

(厚生労働省告示第23号)

児童福祉法(昭和22年法律第164号)第21条の5の規定に基づき、厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度を次のように定め、平成17年4月1日から適用する。

児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度

(平18厚労告184・改称)

児童福祉法第21条の5の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度は、第1表から第11表までに掲げるとおりとする。

第1表 悪性新生物

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
悪性新生物	1	悪性カルチノイド	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	2	悪性黒色腫	同上
	3	悪性骨巨細胞腫	同上
	4	悪性細網症	同上
	5	悪性マクログロブリン血症	同上
	6	悪性リンパ腫	同上
	7	アスキ腫瘍	同上
	8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	同上
	9	下垂体腺腫	同上
	10	家族性赤血球貪食性細網症	同上
	11	褐色細胞腫	同上
	12	癌性腹膜炎	同上
	13	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	14	菌状息肉腫	同上
	15	形質細胞腫	同上

	16	血球貪食リンパ組織球症	同上
	17	好酸球性肉芽腫	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変が認められる場合。治療終了後5年経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	18	骨髄腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
	19	松果体腫	同上
	20	絨毛上皮腫	同上
	21	神経膠腫	同上
	22	神経鞘腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	23	神経上皮腫	同上
	24	神経星細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	25	神経節細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	同上
	26	腎明細胞肉腫(腫瘍)	同上
	27	腺芽腫	同上
	28	髓上皮腫	同上
	29	髄膜腫	同上
	30	精上皮腫	同上
	31	脊索腫	同上
	32	セザリー(Sézary)症候群	同上
	33	赤血病	同上
	34	赤白血病	同上
	35	先天性腎間葉芽腫(先天性中胚葉性腎腫)	同上
	36	頭蓋咽頭腫	同上
	37	脳室上衣腫	同上
	38	肺芽腫	同上
	39	白血病	同上
	40	白血病性細網内皮症(Hairy-Cell Leukemia)	同上
	41	バーキット(Burkitt)リンパ腫	同上

42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schüller-Christian)病	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	同上
45	ホジキン(Hodgkin)病	同上
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	同上
47	未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)	同上
48	脈絡叢乳頭腫	同上
49	ユーイング(Ewing)肉腫	同上
50	ラブドイド腫瘍(肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	同上
51	ランゲルハンス(細胞)組織球症 (HistiocytosisX)	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
52	緑色腫	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
53	レットラー・ジーベ(Letterer-Siwe)病	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
54	H鎖病 (α 鎖病、 γ 鎖病、 δ 鎖病、 μ 鎖病)	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。
55	1から54までに掲げるもののほか、悪 性腫瘍である旨を明示するすべての疾 病名、芽腫(肉芽腫を除く。)又は芽細胞 腫である旨を明示するすべての疾病名、 肉腫である旨を明示するすべての疾 病名、その他の組織学的に悪性を呈す 肉腫(癌腫又は肉腫)を本態とする 疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内 の新生物にあっては組織型を問わない。	組織と部位が明確に診断さ れたい場合、治療終了後5 年経過後は、再度対象と する。

備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって第5表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第2表 慢性腎疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
腎炎・ ネフローゼ	1	遺伝性腎炎	検査で、血尿 \pm 以上(6以上/ 視野)かつ蛋白尿 \pm 以上 (30mg/dl以上)の状態が発症 から6か月以上続く場合であ って、治療で、ステロイド薬、 免疫抑制薬、抗凝固薬、抗血 小板薬、アルブミン製剤、降 圧薬のうち一つ以上を用いる 場合
	2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す 慢性腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫 抑制薬、抗凝固薬、抗血小 板薬、アルブミン製剤、降圧 薬のうち一つ以上を用いる場合
	3	紫斑病性腎炎	検査で、血尿 \pm 以上(6以上/ 視野)かつ蛋白尿 \pm 以上 (30mg/dl以上)の状態が、発 症から6か月以上続く場合
	4	巣状糸球体硬化症	治療で、ステロイド薬、免疫 抑制薬、抗凝固薬、抗血小 板薬、アルブミン製剤、降圧 薬のうち一つ以上を用いる場合
	5	ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 7 先天性ネフローゼ症候群 の場合 4 半年間で3回以上再発した 場合 4 ステロイド抵抗性であり、 4週間のステロイド治療を行 った後も、尿中蛋白質 100mg/dl(又は尿中蛋白質 1g/日)以上で、かつ、血清 アルブミン3.0g/dl未満の状 態である場合
	6	微小変化型ネフローゼ症候群	半年間で3回以上再発した場 合
	7	慢性糸球体腎炎	病理組織で診断が確定し、治 療で、ステロイド薬、免疫 抑制薬、抗凝固薬、抗血小 板薬、アルブミン製剤、降圧 薬のうち一つ以上を用いる場合
	8	慢性増殖性糸球体腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫 抑制薬、抗凝固薬、抗血小 板薬、アルブミン製剤、降圧 薬のうち一つ以上を用いる場合
	9	慢性膜性糸球体腎炎	同上

第4表 慢性心疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度	
冠動脈の異常	1	冠動静脈瘻	第1基準又は第2基準を満たす場合	
	2	冠動脈異常起始症	同上	
	3	冠動脈拡張症	同上	
	4	冠動脈狭窄症	同上	
	5	冠動脈瘤	同上	
	6	左冠動脈肺動脈起始症 (ブランド・ホワイト・ガーランド) (Bland-White-Garland) 症候群	同上	
狭心症	7	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
刺激伝導系異常	8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolf-Parkinson-White, WPW) 症候群	第1基準を満たす場合	
	9	期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合	
	10	脚ブロック	左脚ブロックで治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
	11	心房又は心室の細動	心室細動である場合又は心房細動で第1基準を満たす場合	
	12	心房又は心室の粗動	心室粗動である場合又は心房粗動で第1基準を満たす場合	
	13	洞不全症候群	左欄の疾患名に該当する場合	
	14	洞房ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合	
	15	非発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合	
	16	房室解離	同上	
	17	房室ブロック	Mobitz II型又は完全房室ブロックの場合	
	18	発作性頻拍(心室、上室性)	第1基準を満たす場合	
	19	ロマノ・ワルド (Romano-Ward) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合	
	20	QT延長症候群	同上	
	心筋梗塞	21	心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	心臓球又は心臓中の異常	22	総動脈幹遺残症	第1基準又は第2基準を満たす場合
23		大動脈肺動脈中隔欠損症	同上	
心膜炎・心臓腫瘍	24	心筋炎後心肥大	第1基準を満たす場合	
	25	心臓腫瘍 (粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合	

	26	慢性緊縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
	27	慢性心筋炎	同上
	28	慢性心内膜炎	同上
	29	慢性心膜炎	同上
大血管の形態の異常	30	アイゼンメンゲル (Eisenmenger) 症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	31	右室低形成症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	32	右室二腔症	第2基準を満たす場合
	33	左室右房交通症	第1基準を満たす場合
	34	左心形成不全 (低形成) 症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
	35	三心房心	第1基準を満たす場合
	36	心室中隔欠損症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	37	心内膜床欠損症 (一次口欠損症、共通房室弁口症)	不完全型心内膜欠損症では第1基準を満たす場合。完全型心内膜欠損症では第1基準又は第2基準を満たす場合
	38	心不全を伴う動静脈瘻 (体動静脈瘻)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	39	心房中隔欠損症 (二次口欠損症、静脈洞欠損症)	第2基準を満たす場合
	40	総肺静脈還流異常症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	41	体静脈異常還流症	第1基準を満たす場合
	42	単心室症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	43	単心房症	第1基準を満たす場合
	44	動脈管開存症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	45	ファロー (Fallot) 四徴症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	46	部分的肺静脈還流異常症	第1基準を満たす場合
特発性心筋症	47	心内臓心筋線維症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	48	心内臓線維弾性症	同上
	49	特発性拘束型 (緊縮型) 心筋症	同上
	50	特発性肥大型心筋症	同上
弁及び血管の異常	51	ヴァルサルヴァ (Valsalva) 洞動脈瘤又はその破裂	破裂例の場合又は破裂が予想される場合
	52	エプスタイン (Ebstein) 奇形 (病)	第1基準、第2基準又は第3

		基準を満たす場合
53	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
54	血管輪症	同上
55	三尖弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
56	三尖弁閉鎖症	同上
57	三尖弁閉鎖不全症	同上
58	修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
59	重複大動脈弓症	同上
60	僧帽弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
61	僧帽弁閉鎖症	同上
62	僧帽弁閉鎖不全症	同上基準を満たす場合
63	大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
64	大動脈縮窄症	同上
65	大動脈弁狭窄症	同上
66	大動脈弁閉鎖症	同上
67	大動脈弁閉鎖不全症	同上
68	大動脈瘤	第2基準を満たす場合
69	タウシッヒ・ビンゲ(Taussing-Bing)症候群	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
70	特発性肺動脈拡張症	同上
71	肺動脈狭窄症	第1基準又は第2基準を満たす場合
72	肺動脈閉鎖症	同上
73	肺動脈弁狭窄症	同上
74	肺動脈弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
75	肺動脈弁閉鎖不全症	同上
76	右鎖骨下動脈異常起始症	第2基準を満たす場合
77	両大血管右室起始症	同上
慢性心不全	78 慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	第1基準を満たす場合
その他の慢性心疾患	79 右胸心	第3基準を満たす場合
	80 左心症	同上
	81 小児原発性肺高血圧症	治療中である場合又は第2基準

		準を満たす場合
82	心臓脱出症	第2基準を満たす場合
83	先天性心膜欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
84	多脾症候群	同上
85	無脾症候群	同上

備考

本表中「第1基準」「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

第1基準 現在の治療で、「強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、βブロッカー」のいずれかが投与されていること。

第2基準 術後の残遺症(手術で完治できなかった障害)として次の(1)から(5)までのいずれかが認められること。又は、術後の合併症若しくは続発症として次の(2)から(11)までのいずれかが認められること。

- (1) 肺高血圧症(収縮期血圧 40mmHg 以上)
- (2) 肺動脈狭窄(右室-肺動脈圧較差 20mmHg 以上)
- (3) 2度以上の房室弁逆流
- (4) 2度以上の半月弁逆流
- (5) 圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄
- (6) 心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動、高度房室ブロック
- (7) 左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下
- (8) 心胸郭比 60% 以上
- (9) 圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄
- (10) 2心室修復術実施
- (11) フォンタン(Fontan)手術実施

第3基準 根治手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

第5表 内分泌疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
異所性腫瘍	1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	同上

	3	異所性コルチゾール産生腫瘍	同上
	4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	同上
	5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	同上
	6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	同上
下 垂 体 機 能 低 下 症	7	下垂体機能低下症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	8	下垂体性巨人症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	9	クッシング(Cushing)病	同上
	10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	同上
	11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	同上
	12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	同上
	13	シモンズ(Simmonds)病	同上
	14	真性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
	17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	同上
	18	中枢性思春期遅発症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	同上
	20	低ゴナドトロピン性類宦官症	同上
	21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	同上
	22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	同上
	23	末端肥大症	同上
	24	ラロン(Laron)型小人症	同上
甲 状 腺 機 能 異	25	異所性甲状腺	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

常	26	クレチン症	同上
	27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	同上
	28	甲状腺機能低下症	同上
	29	甲状腺形成不全	同上
	30	甲状腺腺腫	同上
	31	腺腫様甲状腺腫	同上
	32	先天性甲状腺ホルモン不応症	同上
	33	粘液水腫	同上
	34	橋本病	同上
	35	慢性甲状腺炎	同上
消 化 器 の 機 能 異	36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	37	ガストリン分泌異常	同上
	38	グルカゴン分泌異常	同上
	39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	同上
	40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	同上
	41	特発性低血糖症	同上
	42	ロイシン過敏性低血糖症	同上
	43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	同上
性 腺 機 能 異	44	カールマン(Kallmann)症候群	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	45	仮性思春期早発症	思春期の開始が、女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
	46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	治療で補充療法を行っている場合
	47	高エストロゲン症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	48	睾丸機能亢進症	同上
	49	睾丸機能低下症	同上
	50	睾丸形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	51	睾丸欠損症	同上

	101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	同上
	102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	同上
	103	11β水酸化酵素欠損症	同上
	104	17α水酸化酵素欠損症	同上
	105	18水酸化酵素欠損症	同上
	106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	107	21水酸化酵素欠損症	同上
レニン-アンジオテンシン系	108	偽性低アルドステロン症	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	109	リドル(Liddle)症候群	同上
その他	110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リポジストロフィー)	治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	同上
	112	レニン分泌異常	同上

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(2に該当するものを除く。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症及び下垂体機能低下症の場合 次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。

- (1) 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。
- (2) IGF-1(ソマトメジンC)値が200ng/ml未満(5歳未満の場合は、150ng/ml未満)であること。
- (3) 成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。))の全ての結果(試験前の測定値を含む。))で、成長ホルモンの最高値が10ng/ml(リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は6ng/ml)以下であること。

- 2 脳腫瘍等器質的な原因による成長ホルモン分泌不全性低身長(成長ホルモン分泌刺激試験(空腹下で行われた場合に限る。))の全ての結果(試験前の測定値を含む。))で、成長ホルモンの最高値が5ng/ml(リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は3ng/ml)以下である

場合に限る。)ターナー症候群又はブラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

- (1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。
- (2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。

- 3 軟骨無形成症による低身長の場合 現在の身長が別表第四に掲げる値以下であること。
- 4 慢性腎不全による低身長の場合 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

- 1 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)、成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症、又は下垂体機能低下症による低身長の場合
初年度は、年間成長速度が6.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が2.0cm/年以上であること。
治療2年目以降は、年間成長速度が3.0cm/年以上であること。
- 2 ターナー症候群、ブラダー・ウィリ症候群、軟骨無形成症及び慢性腎不全による低身長の場合
初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。
治療2年目は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。
治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III 終了基準

男子156.4cm、女子145.4cmに達したこと。

第6表 膠原病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
膠原病	1	アレルギー性血小板血症(ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群)	治療で、非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見(拡張、瘤形成、冠動脈瘤又は狭窄)を確認し、継続的な治療が行われている場合
	3	シェーグレン(Sjögren)症候群	治療で、非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物

			学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	4	自己免疫性肝炎	同上
	5	自己免疫性腸炎	同上
	6	若年性関節リウマチ	同上
	7	スティーブンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	同上
	8	ステル (Still) 病	同上
	9	リウマチ性心疾患	同上

第7表 糖尿病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
糖尿病	1	1型糖尿病(若年型糖尿病)	治療で、インスリン、経口血糖降下薬、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合
	2	2型糖尿病(成人型糖尿病)	同上
	3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	同上

第8表 先天性代謝異常

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症	左欄の疾患名に該当する場合
	2	家族性イミノグリシン尿症	同上
	3	高オルニチン血症—高アンモニア血症—ホモシトルリン尿症症候群	同上
	4	白皮症	同上
	5	ヘルマンスキー・ブドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群	同上
遺伝性結核代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	同上
	8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	左欄の疾患名に該当する場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、第5表備考に定める基準に該当するものに限る。
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	10	トランスコバラミンⅡ欠損症	同上
	11	無アルブミン血症	同上
	12	無トランスフェリン症	同上

脂質代謝異常	13	無ハプトグロビン症	同上	
	14	アポ蛋白C-II欠損症	左欄の疾患名に該当する場合	
	15	アルファリポ蛋白欠乏 (高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)	同上	
	16	ウォールマン(Wolman)病	同上	
	17	家族性高コレステロール血症	同上	
	18	家族性高リポ蛋白血症	同上	
	19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	同上	
	20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	同上	
	21	高トリグリセライド血症	同上	
	22	高プレベータリポ蛋白血症	同上	
先天性核酸代謝異常	23	高ベータリポ蛋白血症	同上	
	24	先天性高脂質血症	同上	
	25	無(低)ベータリポ蛋白血症 (バッセン・コーンツヴァイク (Bassen-Kornzweig) 症候群、有棘赤血球症)	同上	
	26	レフスム(Refsum)病	同上	
	27	遺伝性若年性痛風	左欄の疾患名に該当する場合	
	28	色素性乾皮症	同上	
	29	先天性高尿酸血症	レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群の場合	
	先天性尿管障害	30	シスチン蓄積症 (リグナック(Lignac) 症候群)	左欄の疾患名に該当する場合
		31	シスチン尿症	同上
	糖質代謝異常	32	腎性アミノ酸尿症	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
33		ハルトナップ(Hartnup)病	同上	
34		ファンコーニ(Fanconi)症候群	左欄の疾患名に該当する場合	
35		蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合	
36		先天性高乳酸血症	同上	
37		乳糖吸収不全症	発症時期が乳児期の場合	
38		ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合	
ポルフィリン症		39	先天性ポルフィリン症	左欄の疾患名に該当する場合

無機質代謝異常	40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病 (家族性低リン酸血症)	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	41	ウイルソン(Wilson)病 (セルロプラスミン欠乏症)	左欄の疾患名に該当する場合
	42	メンケス(Menkes)病 (kinky-(steely)hair症候群)	同上
有機酸代謝異常	43	グルタル酸尿症(I型、II型)	左欄の疾患名に該当する場合
	44	先天性葉酸吸収不全症	同上
その他の先天性代謝異常	45	メチルマロン酸血症	同上
	46	遺伝性脈管浮腫	長期にわたり治療が必要となる場合
	47	先天性魚鱗癬 (水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)	感染症を起こして抗生物質等を使用している場合
	48	致死性表皮水泡症 (ヘルリッツ(Herlitz)型)	左欄の疾患名に該当する場合
	49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	同上
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	同上

備考

酵素欠損(活性異常)による疾患は、この表の表記法によることを原則とするが、従来、固有の名称を用いたもの(糖原病、フェニルケトン尿症など)については、引き続き同様の疾患名で取り扱って差し支えない。

第9表 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
巨赤芽球性貧血	1	悪性貧血	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	2	イマースlund・グレスベック(Imerslund-Gräsbeck)症候群	同上
	3	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
	4	葉酸欠乏性貧血	同上
血液凝固系の異常	5	アンテトロンピンIII欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	6	高分子キニノゲン欠乏症	同上

	7	先天性血液凝固異常症	同上
	8	第I因子(フィブリノゲン)欠乏症	同上
	9	第II因子(プロトロンビン)欠乏症	同上
	10	第V因子(不安定因子)欠乏症	同上
	11	第VII因子(安定因子)欠乏症	同上
	12	第VIII因子欠乏症(血友病A)	同上
	13	第IX因子欠乏症(血友病B)	同上
	14	第X因子(スチュアート・ブラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	同上
	15	第XI因子欠乏症	同上
	16	第XII因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	同上
	17	第XIII因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	同上
	18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	同上
	19	プレカリクレイン欠乏症	同上
	20	C蛋白(protein C)欠乏症	検査でC蛋白活性が50%未満の場合
	21	S蛋白(protein S)欠乏症	検査でS蛋白活性が50%未満の場合
血小板の異常	22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	23	血小板機能異常症(血小板異常症)	同上
	24	血小板血症	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
	25	血小板無力症	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	26	血小板無力症症候群	同上
	27	血栓性血小板減少性紫斑病	同上
	28	周期性血小板減少症	同上
	29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	同上

	30	貯蔵欠如症(storage pool 病)	同上
	31	脾機能亢進性血小板減少症	同上
	32	脾形成不全性血小板増加症	同上
	33	ベルナール・スリエ (Bernard-Soulier)症候群	同上
	34	放出機構異常症 ('Aspirin-like' defect)	同上
	35	本態性アトロンピア (トロンビン欠乏症)	同上
	36	免疫学的血小板減少症	同上
自己免疫性 溶血性 貧血	37	寒冷凝集素症	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	38	自己免疫性溶血性貧血	同上
	39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	同上
	40	脾機能亢進性溶血性貧血	同上
	41	微小血管障害性溶血性貧血	血栓症の既往がある場合又は 治療で抗凝固療法を行っている 場合
	42	発作性寒冷血色素尿症	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	43	発作性夜間血色素尿症	同上
	44	慢性寒冷赤血球凝集素症	同上
赤血球中に 色素異常 性貧血	45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350万/ μ l 以下の状態が持続 する場合
	46	アルドラーゼ欠乏性貧血	同上
	47	異常ヘモグロビン(血色素)症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	48	遺伝性球状赤血球症	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350万/ μ l 以下の状態が持続 する場合

	49	遺伝性高ヘモグロビンF症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	50	遺伝性橢円赤血球症	治療で補充療法を行っている 場合
	51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	同上
	52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	同上
	53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	同上
	54	家族性赤血球増加症	血栓症の既往がある場合又は 治療で抗凝固療法を行っている 場合
	55	鎌状赤血球貧血	治療で、補充療法、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、 ステロイド薬の投与、免疫抑 制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、 再発予防法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析のうち一 つ以上を実施する場合
	56	カルボキシヘモグロビン血症	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	57	ガンマグルタミルシステイン合成酵 素欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350万/ μ l 以下の状態が持続 する場合
	58	グルコース磷酸イソメラーゼ欠乏性 貧血	同上
	59	グルコース-6-磷酸脱水素酵素 (G-6-PD)欠乏性貧血	同上
	60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	同上
	61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	同上
	62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	同上
	63	サラセミア(地中海貧血)	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合
	64	サラセミア様症候群	同上
	65	スルフヘモグロビン血症	同上
	66	赤血球アデノシンデアミナーゼ 異常症	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350万/ μ l 以下の状態が持続 する場合
	67	先天性ハイツ小体性貧血	治療で、継続的に補充療法若 しくは除鉄剤の投与を行って いる場合又は造血幹細胞移植 を実施する場合

	68	先天性メトヘモグロビン血症	同上
	69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	同上
	70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ μ l 以下の状態が持続する場合
	71	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	同上
	72	不安定ヘモグロビン症	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ μ l 以下の状態が持続する場合
	74	ヘモグロビン C 症	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	75	ヘモグロビン D 症	同上
	76	ヘモグロビン E 症	同上
	77	ヘモグロビン S 症	治療で継続的に補充療法を行っている場合
	78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で、血中ヘモグロビン値 10.0g/dl 以下又は赤血球数 350 万/ μ l 以下の状態が持続する場合
	79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	同上
	80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	同上
	81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	同上
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常	治療で、補充療法を行っている場合
	83	原発性鉄芽球性貧血	治療で、継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
	84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血	同上
	85	ピリドキシン反応性貧血	同上
白血球又は食細胞の異常	86	アルダー (Alder) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	87	遺伝性好中球減少症 (家族性慢性好中球減少症)	治療で、G-CSF 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500/ μ l 以下の状態である場合
	88	好酸球増加症	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、

			ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	89	周期性好中球減少症	同上
	90	急情白血球症候群	同上
	91	不能白血球症	同上
	92	ベルゲル・フェット (Pelger-Huët) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュベート・ダマシエク (Spät-Damashek) 症候群)	治療で G-CSF 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500/ μ l 以下の状態である場合
	94	慢性本態性好中球減少症	同上
	95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	96	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常 (症候群)	同上
免疫系の疾患	97	異ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	98	ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	99	胸腺形成不全	同上
	100	グッド (Good) 症候群	同上
	101	高グロブリン血症性紫斑病	入院加療を要する感染症にかかった場合
	102	後天性免疫不全症候群 (AIDS、HIV 感染症)	左欄の疾患名に該当する場合
	103	シェディアク・東 (Chediak-Higashi) 異常 (症候群)	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	104	重症複合免疫不全症 (リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	同上
	105	スイス型無ガンマグロブリン血症	同上
	106	選択的免疫グロブリン欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	107	先天性細胞性免疫不全症	治療で、補充療法、G-CSF 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、

			再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	108	低ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	同上
	113	複合型免疫不全症	同上
	114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	同上
	115	本態性高ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(レイ・バー(Louis-Bar)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	117	慢性活動性EBウイルス感染症	同上
	118	慢性肉芽腫症	同上
	119	慢性GVHD(Graft Versus Hostdisease 移植片対宿主病)	同上
	120	無ガンマグロブリン血症	同上
	121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	122	IgA欠損症	同上
	123	IgM欠損症	同上
その他の慢性血液疾患	124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、

			再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	同上
	126	真性多血症	同上
	127	赤芽球癆	同上
	128	先天性赤血球産生異常性貧血	治療で、補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合

第10表 神経・筋疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
神経・筋疾患	1	ウェスト(West)症候群(點頭てんかん)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	2	結節性硬化症	同上
	3	重症乳児ミオクロニーてんかん	同上
	4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	同上
	5	先天性ミオパチー	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養、人工呼吸管理、うっ血を継続的に管理している場合
	6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛低下、骨折が続く場合
	7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	同上
	8	ミニコア病	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養、人工呼吸管理、うっ血を継続的に管理している場合
	9	無痛無汗症	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動(自傷行動、多動)、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常

			筋異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	10	リー(Leigh)脳症	同上
	11	レット(Rett)症候群	同上
	12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	同上

	15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
腸疾患	16	先天性微絨毛萎縮症	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	17	腸リンパ管拡張症	同上

第11表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
肝・胆道系疾患	1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	2	肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。または、原発性胆汁性肝硬変は除く。
	3	肝内胆管異形成症候群	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	4	肝内胆管拡張症	同上
	5	肝内胆管低形成(形成不全)症	同上
	6	肝内胆管閉鎖症	同上
	7	原発性硬化性胆管炎	同上
	8	ジルベール(Gilbert)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	10	先天性肝線維症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	同上
	12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	14	門脈圧亢進症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合

(平18厚労告184・一部改正)

改正文 (平成18年3月30日厚生労働省告示第184号) 抄

平成18年4月1日から適用する。

社会保障・税一体改革大綱【難病関係部分抜粋】

[平成24年2月17日閣議決定]

3. 医療・介護等②

(12) 難病対策

○ (3)の長期高額医療の高額療養費の見直しのほか、難病患者の長期かつ重度の精神的・身体的・経済的負担を社会全体で支えるため、医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す。

また、治療研究、医療体制、福祉サービス、就労支援等の総合的な施策の実施や支援の仕組みの構築を目指す。

☆ 引き続き検討する。

今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄）

平成23年12月1日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会

4. 今後の難病対策の見直しの方向性

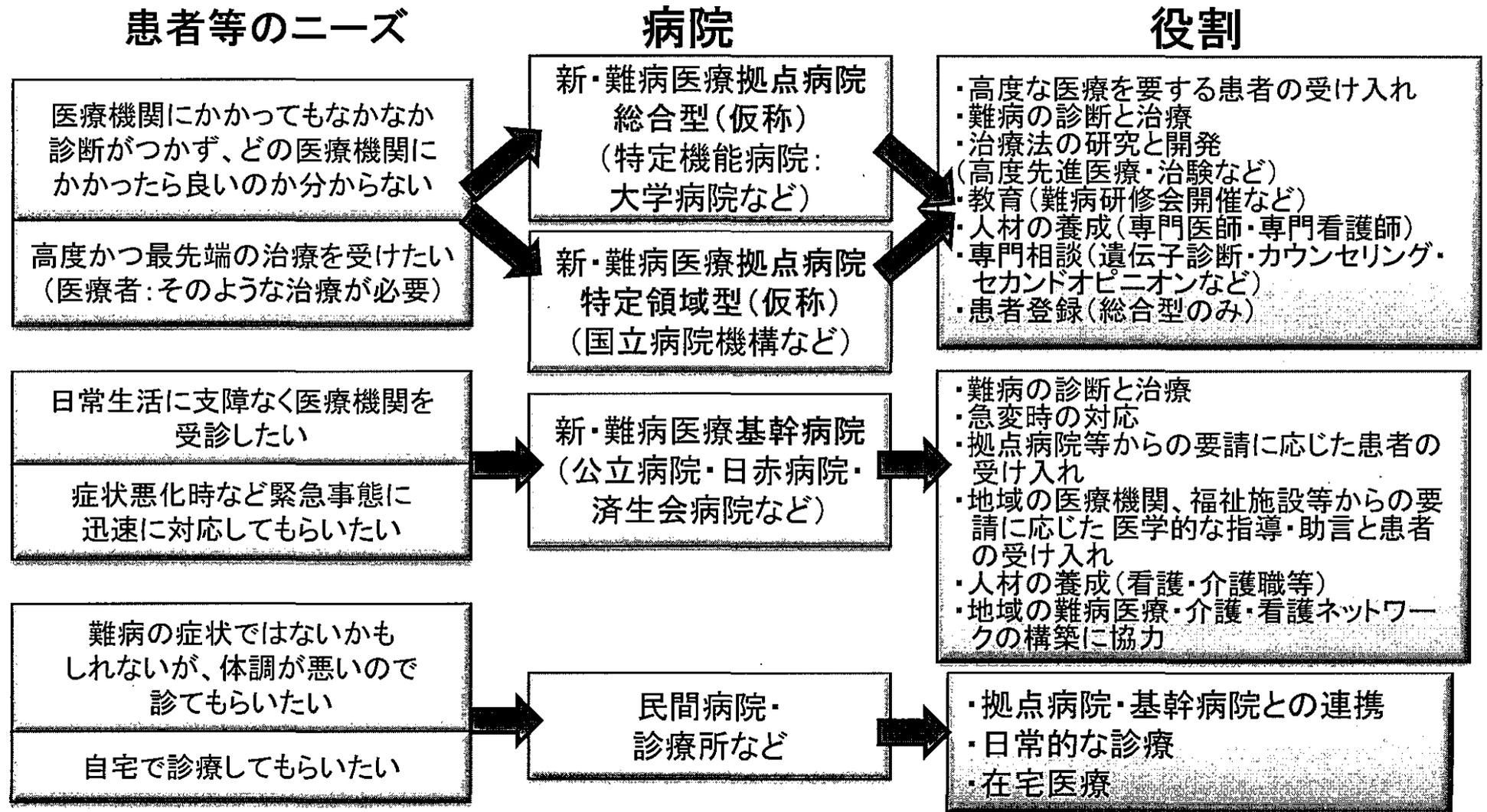
ごくまれではあるが国民の中に一定の割合で発症する可能性のある難病について、患者の長期かつ重度の精神的・身体的・経済的負担を社会全体で支えることを目指す。

このため、

- 医療費助成について、事業の公正性、他制度との均衡、制度の安定性の確保の観点に立ち、法制化も視野に入れ、希少・難治性疾患を幅広く公平に助成の対象とすることを検討する。
- また、希少・難治性疾患の特性を踏まえ、治療研究の推進、医療体制の整備、国民への普及啓発、福祉サービスの充実、就労支援等を始めとした総合的・包括的な施策の実施や支援の仕組みを検討する。

新・難病医療拠点病院等の目的

追加参考資料



* 新・難病医療拠点病院が基幹病院にもなりうる。(長期療養の場合についても要検討)