

厚生科学審議会疾病対策部会第23回難病対策委員会

議事次第

平成24年8月16日
14:00～16:00
場所：専用第22会議室（18階）

1. 開会

2. 議事

- (1) 難病を持つ子どもへの支援の在り方
- (2) 今後の難病対策の在り方（中間報告）

3. 閉会

< 配付資料 >

- 資料1 難病対策委員会委員名簿
- 資料2 難病を持つ子どもへの支援の在り方
- 資料3 今後の難病対策の在り方（中間報告）（案）

- 参考資料
 - ・ 難病を持つ子どもへの支援の在り方に係る参考資料
 - ・ 難治性疾患の定義について
 - ・ 社会保障・税一体改革大綱（抄）
 - ・ 今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄）

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員名簿

平成24年8月16日

氏名	所属・役職
伊藤 たてお	日本難病・疾病団体協議会代表理事
小幡 純子	上智大学法科大学院教授
◎ 金澤 一郎	国際医療福祉大学大学院 院長
葛原 茂樹	鈴鹿医療科学大学教授
小池 将文	川崎医療福祉大学教授
水田 祥代	九州大学名誉教授・福岡歯科大学常務理事
広井 良典	千葉大学法経学教授
○ 福永 秀敏	(独)国立病院機構南九州病院長
本田 彰子	東京医科歯科大学大学院保健衛生学研究科教授
本田 麻由美	読売新聞東京本社記者
本間 俊典	あせび会(希少難病者全国連合会)監事
益子 まり	川崎市宮前区役所保健福祉センター所長
眞鍋 馨	長野県健康福祉部長
道永 麻里	(社)日本医師会常任理事
山本 一彦	東京大学大学院医学系研究科教授

◎は委員長
○は副委員長

難病を持つ子どもへの支援の在り方

1. 現状

- 特定疾患治療研究事業受給者約70万7千人のうち、20歳未満の人は約1万3千人、小児慢性特定疾患治療研究事業（難病を含む慢性疾患を対象）の受給者は約10万9千人である。
- 子どもの難病の主な特徴
 - ・乳幼児早期に発症する疾患が多く、罹患期間が長期にわたる
 - ・入院を要したり、補充療法、厳格な食事療法等、濃厚な治療を要することが多い
 - ・心身の発達の遅れがみられたり、運動制限など日常生活の制限を要することがある
 - ・稀少な疾患が多い
 - ・成長期にあるため、疾患の治療のみならず、年齢相応の発達（身体的、知的、社会的等）を実現できるよう支援が必要となる
- 難病を持つ子どもに対する支援策
特定疾患治療研究事業
小児慢性特定疾患治療研究事業（難病を含む慢性疾患を対象）、
小児慢性特定疾患児日常生活用具給付事業、療育指導事業

2. 課題

- 小児の難病について適切な診断・治療が受けられるための、医療及び研究の体制の充実
- 難病患者を支える家族について、相談支援、ケアの負担軽減等を図る体制の充実
- 難病患者の学校生活、社会参加等を支援する体制の充実

3. 論点

- 難病相談・支援センターにおいて、難病の子どもや保護者の相談（学校との連携、社会性の育成等を含む）に引き続き対応すべきではないか。
- 治療研究において、小児の難病の研究も引き続き行うべきではないか。また、極めて稀少な疾患に高度専門的な対応ができるセンターの検討に際して、小児の極めて稀少な難病についても考慮してはどうか。
- 新・難病医療拠点病院（仮称）特定領域型（仮称）に小児専門病院を指定するとともに、総合型（仮称）において小児の難病への対応及び必要に応じて小児期の主治医と成人疾患を担当する医師との連携を図るべきではないか。
- 総合的な難病対策の在り方の検討に当たっては、小児期の難病患者の特性にも配慮した検討が必要ではないか。

今後の難病対策の在り方（中間報告）（案）

平成24年8月 日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会

はじめに

我が国の難病対策は、昭和47年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、①「調査研究の推進」、②「医療機関の整備」、③「医療費の自己負担の軽減」の三点を柱として進められ、平成元年度に④「地域保健医療の推進」が加えられ、また、平成8年度に「地域保健医療の推進」が「地域における保健医療福祉の充実・連携」とされ、⑤「QOLの向上を目指した福祉施策の推進」が加えられた。現在、この5本の柱に基づき、各種の事業を推進している。

その結果、難病の実態把握や治療法の開発、難病医療の水準の向上、患者の療養環境の改善及び難病に関する社会的認識の促進に一定の成果をあげてきた。

しかしながら、医療の進歩や患者及びその家族のニーズの多様化、社会・経済状況の変化に伴い、原因の解明すら未確立の疾患でも研究事業や医療費助成の対象に選定されていないものがあることなど難病の疾患間で不公平感があることや、難病に対する普及啓発が不十分なこと等により国民の理解が必ずしも十分でないこと、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策が不十分であることなど様々な課題が指摘されており、難病対策の見直しが強く求められている状況にある。

そのため、本委員会は、今後の難病対策の在り方について昨年9月より審議を行い、12月には「今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）」を取りまとめた。この中間的な整理においては、「希少・難治性疾患の患者・家族を我が国の社会が包含し、支援していくことが、これからの成熟した我が国の社会にとってふさわしい」ことを基本的な認識とした。

この中間的な整理を基に、その後も、「社会保障・税一体改革大綱」（平成24年2月17日閣議決定）や難病研究・医療ワーキンググループ及び難病在宅看護・介護等ワーキンググループにおける検討状況の報告も踏まえ、「難病対策の必要性と理念」、「難病」の定義、範囲の在り方、「医療費助成の在り方」、「福祉サービスの在り方」、「難病相談・支援センターの在り方」、「難病手帳（カード）（仮称）の在り方」、「難病研究の在り方」、「難病医療の質の向上のための医療・看護・介護サービスの提供体制の在り方」、「就労支援の在り方」、「難病を持つ子どもへの支援の在り方」、「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」の各々の項目について議論を

行い、論点・課題の整理を行った。

今般、これまでの検討結果を「今後の難病対策の在り方（中間報告）」として取りまとめたので報告する。

1. 難病対策の必要性と理念

- いわゆる難病は、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ものである。難病患者は、治療方法が確立していない疾患にり患し、往々にして生涯にわたる長期間の療養を必要とすることから、生活面における制約や経済的な負担が大きい。また、病名や病態が知られていないために、社会の理解が進んでおらず、就業など社会生活への参加が進みにくい状態にある。
- このため、難病対策の見直しに当たっては、難病の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。また、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し、中間的な整理で示した「今後の難病対策の見直しの方向性」を踏まえ、時代に合った新たな難病対策の構築を目指す。

2. 「難病」の定義、範囲の在り方

- 総合的な難病対策の外縁となる「難病」の定義については、「難病対策要綱」（昭和47年10月厚生省）をも参考にしつつ、できるだけ幅広くとらえるべきである。一方で、個別施策の対象となる疾病の範囲については、広く国民の理解を得られるよう、それぞれの施策の趣旨・目的等も踏まえ、比較的確かな疾病を基本に選定すべきである。
- 今後、「難病」の定義については、個別施策の対象となる疾病の範囲の議論を深めつつ、引き続き検討する。

3. 医療費助成の在り方

（1）基本的な考え方

- 現行の「特定疾患治療研究事業」は、患者の医療費負担の軽減という福祉的な側面を持つものの、その主たる目的は、難治性の疾患を克服するための治療研究の推進にある。
- しかしながら、本施策については、患者等からは、福祉的施策ととらえられている現状もあり、できるだけ安定的な仕組みとすることが必要との指摘もなされている。このような観点から、福祉的側面をどのように位置づけるか、また、そのための財源をどう確保していくかを含め、本施策の

在り方について検討する必要がある。

- なお、検討に当たっては、がんなど他の慢性疾患との関係等を含め、改めて本施策の趣旨・目的を整理し、公平性の観点から、広く国民の理解が得られるものとする必要がある。

(2) 基本的な枠組み

① 対象疾患の在り方

- 医療費助成の対象疾患については、「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）においてまとめられた、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要素を基本的には踏襲することが適当である。
- 対象疾患の範囲の拡大を含めた見直しにあたっては、より公平に対象疾患を選定する必要がある。一方で、効果的な治療方法が確立するなど治療成績等の面で状況の変化が生じた対象疾患については、引き続き対象疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価し、見直していくことも必要である。
- このため、対象疾患の選定及び見直し方法について具体的に検討し、広く国民の理解を得られる公平な仕組みとすることが必要である。その際、同じような性格の疾患にもかかわらず、疾患名の違いにより対象疾患の選定に差が生じることがないようにする必要がある。
- また、対象患者の範囲については、重症度等の基準を設定することが必要であり、具体的な基準の内容について検討する必要がある。
- 対象疾患の具体的な範囲については、現在、難治性疾患克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究班」において調査・分析を行っており、その結果等も参考に、今後更に検討する。

② 対象患者の認定等の在り方

- 医療費助成の対象疾患に罹患しているかどうかについては、専門医が診断基準に基づき的確に診断すべきであり、自治体の指定を受けた専門医の診断を要件とすることが必要である。また、良質かつ適切な医療を受けられるようにするため、緊急時を除き、自治体の指定を受けた医療機関で受診した場合に医療費助成を行うこととする必要がある。

この場合、病気の診断や治療の質等の担保と患者のアクセシビリティ（利用のしやすさ）の両立をどのように図るかについて留意する必要がある。

- 科学的根拠に基づく治療の適正化を行うため、疾患ごとの治療ガイドラインを策定し、周知徹底することが必要である。

その際、様々な新しい治療の試みを縛ってしまわないような配慮も必要である。

- 医療費助成の対象となる医療の範囲については、対象疾患及び対象疾患に付随して発現する傷病に対する医療に限定し、対象疾患に関係しない医療は対象外とする必要がある。
- 医療費助成を受ける前提として、本施策の目的である治療法の開発研究等に役立てるため、引き続き患者データの提供が行われるようにする必要がある。

この場合、精度の向上や有効活用の観点から、現行の臨床調査個人票の内容及びデータ収集の方法については見直しを行う必要がある。

なお、収集された患者データを災害時の対応に役立てるべきとの意見があった。

- 医療費助成の認定手続きができるだけ患者や医療関係者、自治体の負担とならないよう検討する。

③ 給付水準の在り方

- 難病の特性を踏まえつつ他制度との均衡を図るとともに、施策の安定性を確保し、国民の理解を得られるよう、給付水準（公費で負担される額）の見直しを検討する必要がある。

<主な検討事項>

- ・ 入院時の食事及び生活に係る自己負担
- ・ 薬局での保険調剤に係る自己負担
- ・ 対象患者が負担する一部負担額（重症度基準、高額所得者、重症患者の取扱い等）

4. 福祉サービスの在り方

- 「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」（以下「障害者総合支援法」という。）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も障害児・者の範囲に加えられたことから、平成25年4月以降、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービスに係る給付対象となる。

なお、児童福祉法上の障害児通所支援及び障害児入所支援についても同様の取扱いとなる。

- 障害者総合支援法の「治療方法が確立していない疾病」であって「政令で定めるもの」の疾病の具体的な範囲については、現在、難治性疾患克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究班」において調査・分析を行っており、その結果等の他、新たな難病対策における医療費助成の対象疾患の範囲も参考にしつつ、障害者総合支援法の施行に向け、検討する。
- 障害程度区分の認定に当たっては、難病ごとの特性（病状の変化や進行等）についてきめ細かく配慮する必要がある。

5. 難病相談・支援センターの在り方

- 難病相談・支援センターは、すべての難病を幅広くカバーし、あらゆる相談に自ら対応するばかりではなく、医療、福祉、行政など様々な機関と連携し、患者を適切なサービスに結びつけていく役割を担う必要がある。特に、医療機関、保健所、ハローワーク等との連携の強化を図る必要がある。
- 難病相談・支援センターは、引き続き都道府県ごとに設置することとし、その運営は地域の実情に合わせて委託できることとするが、どの都道府県においても基本的な機能を果たせるような必要な体制を確保する必要がある。
- 難病相談・支援センターの質の向上のため、職員の研修等を充実させるとともに、全国の難病相談・支援センターが連携し、互いに支援しあうことも必要である。
- 同じ病気の人を経験を聞く（ピアサポート）など患者の視点に立った相談・支援が行われるよう留意することが必要であり、そのためにも、患者間の相互支援の取組や相談・支援を担う人材の育成が重要である。
- 各都道府県の難病相談・支援センターの中心的な機能を担うセンターの在り方について検討する。

6. 難病手帳（カード）（仮称）の在り方

- 昨年の障害者基本法改正により、障害者の定義が見直され、「身体障害、知的障害、精神障害（発達障害を含む。）その他の心身の機能の障害（以下「障害」と総称する。）がある者であつて、障害及び社会的障壁により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける状態にあるもの」とされ、難病に起因する障害についても「その他の心身の機能の障害」に含まれると解されている。
- 身体障害、知的障害及び精神障害については、既に手帳制度が設けられているところ、難病手帳（カード）（仮称）の在り方については、その目的、効果、事務負担等を他制度の例も参考にしつつ、今後更に検討する。

7. 難病研究の在り方

(1) 難病研究の対象

- 難病研究の対象については、引き続き、診断基準が確立されていないものも含め対象とすべきである。
- 現行の130疾患を指定し研究対象とする「臨床調査研究分野」とそれ以外の希少難治性疾患を研究対象とする「研究奨励分野」の区分けについては、総合的な難病対策を構築する際に根本的に見直すべきである。

(2) 難病研究の重点化

- 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あり、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。
- 製薬企業等が難病の治療薬の開発に積極的に参加しやすくなるための環境整備が必要である。

(3) 患者の参加と研究成果の還元

- 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ある。
- 研究の進捗状況や成果を患者、国民にわかりやすく伝えることが必要である。

(4) 総合的な難病研究の実施と国際協力の推進

- 関係各省、関係者が一体となった難病研究開発の総合戦略が必要である。
- 難病の病態解明、治療方法の開発、創薬研究の促進の観点、欧米をはじめとした国際協力を進めることが必要である。また、患者団体間の国際連携も重要である。

8. 難病医療の質の向上のための医療・看護・介護サービスの提供体制の在り方

(1) 「新・難病医療拠点病院（仮称）」の整備

- どこに行っても診断がつかない、治療経験のある医師が見つからない等の難病患者が医療を受ける上での困難を克服するため、都道府県は、現在の難病医療拠点病院をさらに発展させ、医療費助成のために指定された医療機関の中から、難病の診断・治療に関して高い専門性と経験を有する拠点的な医療機関（新・難病医療拠点病院（仮称））を整備することが必要である。（医療費助成は必ずしも「新・難病医療拠点病院（仮称）」での診断・治療に限定するものではない。）
- 「新・難病医療拠点病院（仮称）」には、概ねすべての疾患領域に対応し得る「総合型（仮称）」と特定の疾患群について専門性の高い「特定領域型（仮称）」を含める必要がある。

(2) 難病患者の長期にわたる治療・療養を支える体制（環境）の整備

- 様々な病態やステージにある難病患者に対し、長期にわたり適切な外来・入院医療を提供するためには、「新・難病医療拠点病院（仮称）」等の一部の限定された医療機関だけでなく、地域の様々な専門性・役割を持つ医療機関が連携し、難病医療を担う必要がある。また、連携を促進するツールとして、例えば、連携パスのような仕組みを構築することも有用である。
- 難病患者が地域で包括的な医療、看護、介護サービスを受けることができるよう、都道府県は、現在の難病医療拠点病院や難病医療協力病院をさらに発展させ、医療費助成のために指定された医療機関の中から、概ね二次医療圏に1か所程度「難病医療地域基幹病院（仮称）」を整備し、「新・難病医療拠点病院（仮称）」や地域の様々な医療機関と連携し、地域で難病医療・福祉サービスを提供する人材の育成や入院・療養施設の確保を進める必要がある。
- 「難病医療地域基幹病院（仮称）」に、在宅難病患者の地域の医療機関等での受け入れの調整を行うとともに、入院患者の退院調整を行う難病医療コーディネーター（仮称）を置くことも有用と考えられる。
- 地域で生活する難病患者が安心して療養できるよう、地域の診療医、看護、介護、福祉サービスの担い手の量及び質を高めるとともに、関係機関のネットワークを充実させる必要がある。このため、地域の特性を把握し、難病患者に対する支援体制を整備するため、現在の地域の取組をさらに発展させ、保健所を中心とした「難病対策地域協議会（仮称）」を設置することについて検討する。
- 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いう場合もあり、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（難病治療研究センター（仮称））の在り方について検討する。
- 難病医療・福祉サービスの地域間格差を是正するため、医療福祉従事者の教育研修、患者・家族を含む関係者間のネットワークによる情報共有、助言・協力等を促進する必要がある。
- 難病患者・家族が地域で安心して生活し続けることができるよう、難病の在宅医療・看護・介護の在り方について、当事者も参画の上、引き続き、研究・検討する。さらに、コミュニケーション支援、災害対策、レスパイトの場の確保、在宅療養の安全確保等、難病患者の特殊性に配慮した支援についても考える必要がある。

9. 就労支援の在り方

- 難病患者の就職・復職や就職後の雇用管理については、まずは、難病に関する知識（通院への配慮等）や既存の支援策（難治性疾患患者雇用開発助成金（注）等）の普及啓発が重要であり、事業主や関係機関への周知が必要である。
- 加えて、既存の支援策の充実や難病相談・支援センターとハローワーク等の関係機関との連携体制の強化を行うべきである。

また、民間の職業紹介事業者等の活用について検討すべきとの意見があった。

（注）難病のある人の雇用を促進し、職業生活上の課題を把握するため、難病のある人をハローワークの職業紹介により常用労働者として雇い入れ、雇用管理に関する事項を把握・報告する事業主に対する助成を行うもので、平成21年度に創設。

10. 難病を持つ子どもへの支援の在り方 *（資料2の論点を基に作成）*

- 難病相談・支援センターにおいて、難病の子どもや保護者の相談（学校との連携、社会性の育成等を含む）に引き続き対応すべきである。
- 治療研究において、小児の難病の研究も引き続き行うべきである。また、極めて稀少な疾患に高度専門的な対応ができるセンターの検討に際して、小児の極めて稀少な難病についても考慮するべきである。
- 新・難病医療拠点病院（仮称）特定領域型（仮称）に小児専門病院を指定するとともに、総合型（仮称）において小児の難病への対応及び必要に応じて小児期の主治医と成人疾患を担当する医師との連携を図るべきである。
- 総合的な難病対策の在り方の検討に当たっては、小児期の難病患者の特性にも配慮した検討が必要である。

11. 小児慢性特定疾患治療研究事業（注）の対象者等小児期から難病に罹患している者が成人移行（トランジション）する場合の支援の在り方

- 患者は小児から成人にかけて継続して治療が必要となる場合もあることから、シームレスな支援の在り方を検討すべきである。
- 小児期に発症する難病の成人後の医療・ケアに携わる医療従事者に対する研修等を行うとともに、小児期からのかかりつけの医師等との連携を促進する必要がある。
- 総合的な難病対策について検討・実施する際、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象者等小児期から難病に罹患している者については、小児期に長期の療養生活を余儀なくされてきたなどの特性を踏まえ、各サービスにおけるきめ細かな配慮が必要である。

(注)「治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となり、これを放置することは児童の健全な育成を阻害することとなる」疾患を対象として、医療保険の自己負担分を公費で助成している。対象年齢は18歳未満であるが、18歳になるまでに認定を受けており、引き続き治療が必要と認められる人については、20歳未満まで延長されている。

おわりに

本委員会は、総合的な難病対策の在り方について審議を行い、本中間報告をとりまとめた。

本委員会の中間報告に対して、関係各方面からの積極的な御意見を期待するとともに、本委員会としても、総合的な難病対策の構築を目指し、さらに専門的な立場から検討を続けていきたい。

なお、行政関係者におかれては、この中間報告に記載された事項のうち、法制化の要否の検討が必要なものについては、早急に検討作業に取り組んでいただくよう要請する。

今後、本委員会としては、これまでの審議経過を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会へ報告を行い、さらに事務局より今後の検討課題及びその手順について整理を得た上で検討を進め、本委員会としての最終報告を厚生科学審議会疾病対策部会に提出することとしたい。

参考資料 目次

- ・ 難病を持つ子どもへの支援の在り方に係る参考資料 1
- ・ 難治性疾患の定義について 13
- ・ 社会保障・税一体改革大綱（抄） 17
- ・ 今後の難病対策の検討に当たって（中間的な整理）（抄） 18

難病を持つ子どもへの支援の在り方 に係る参考資料

小児慢性特定疾患治療研究事業の概要

- 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14年度 「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」の報告書とりまとめ。
- 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

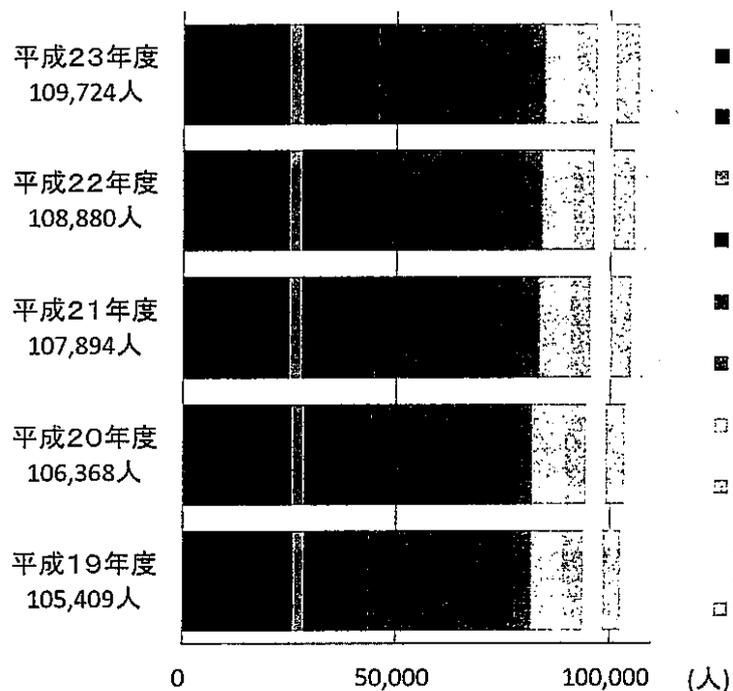
すべて
入院・通院
ともに対象

小児慢性特定疾患の対象者数について

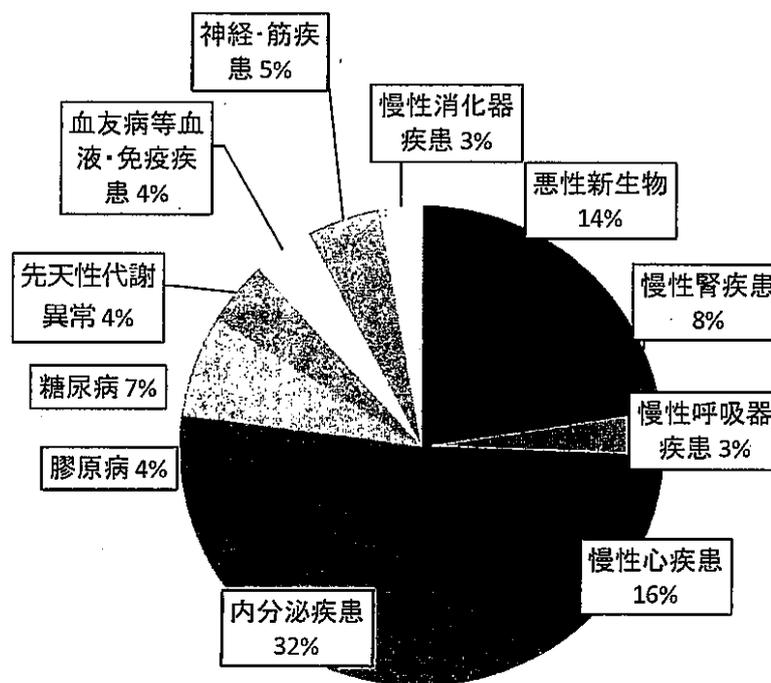
小児慢性特定疾患治療研究事業は、11疾患群514疾病を対象としており、当事業の給付人員は過去5年間で微増し、平成23年度は約10万9千人である。

疾患群別では内分泌疾患(32%)、慢性心疾患(16%)、悪性新生物(14%)が多い。

疾患群別給付人員の推移



疾患群別対象者数(平成23年度)

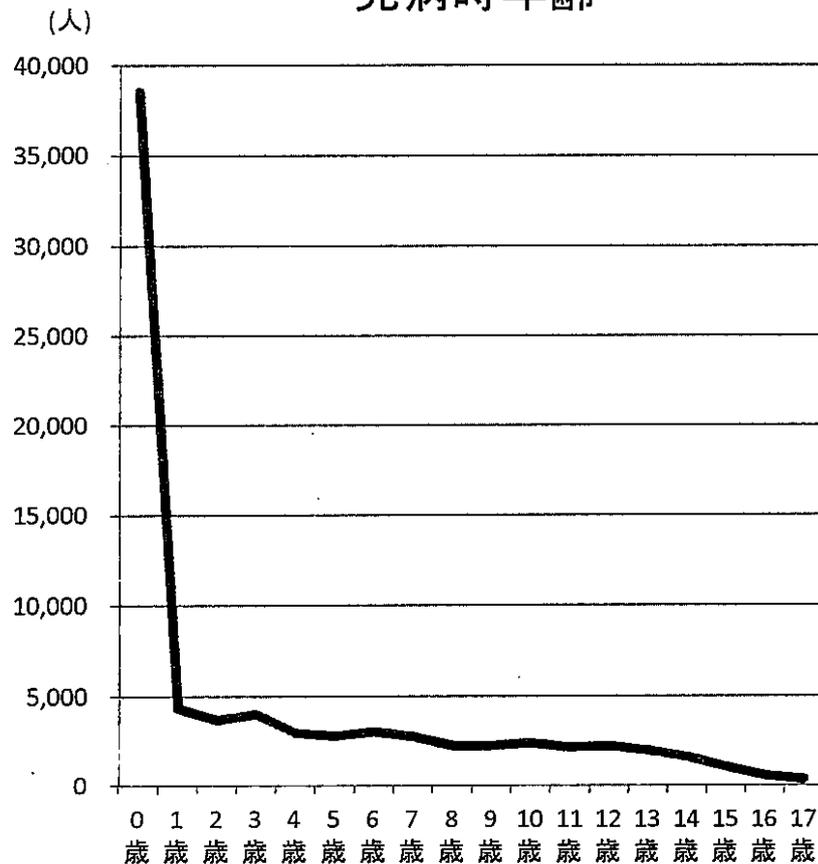


出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ

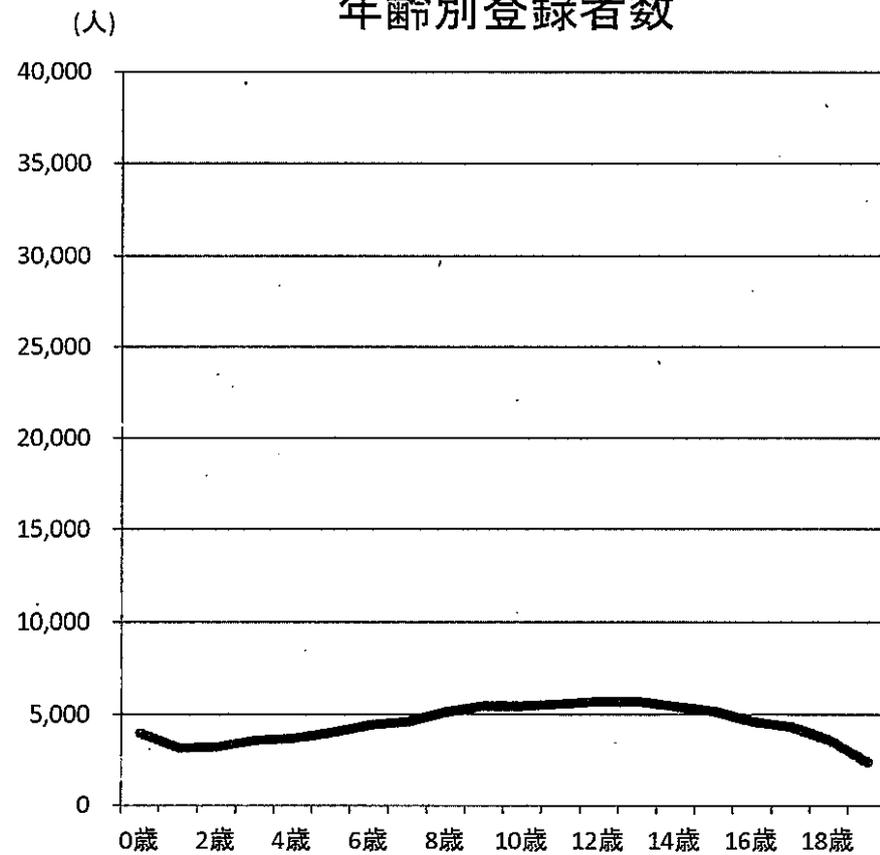
小児慢性特定疾患対象者(全体)の発病時及び現在の年齢

発病時年齢は0歳に大きなピークがあり、1歳以降は減少傾向にある。
年齢別の分布では、0歳と10代前半にピークがある。罹患期間が長期にわたることが推測される。

発病時年齢



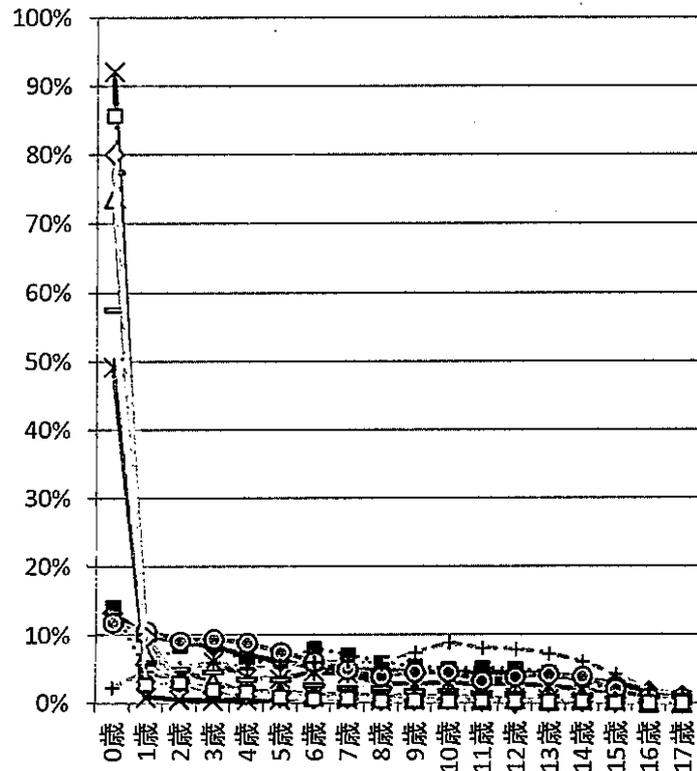
年齢別登録者数



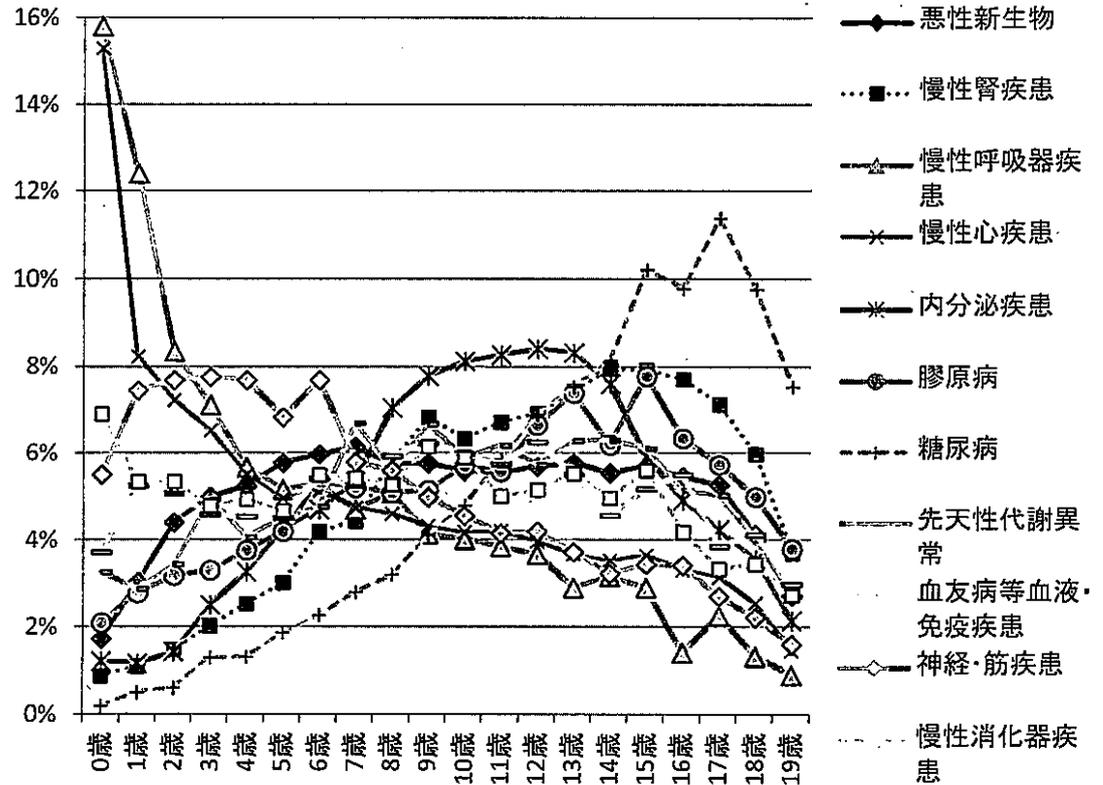
疾患群ごとの、発病時及び現在の年齢

0歳にほとんどが発症し、乳幼児の患者が主体である疾患(慢性心疾患、慢性呼吸器疾患)、0歳に多くが発症し、各年齢に患者の見られる疾患(血液・免疫疾患、神経・筋疾患等)、各年齢で発症がみられ、10歳代半ばから後半の患者が多い疾患(悪性新生物、糖尿病等)など疾患群により特徴があるが、罹患期間が長期にわたると推測されるものが多い。

疾患群別発病時年齢



疾患群別登録者の年齢分布

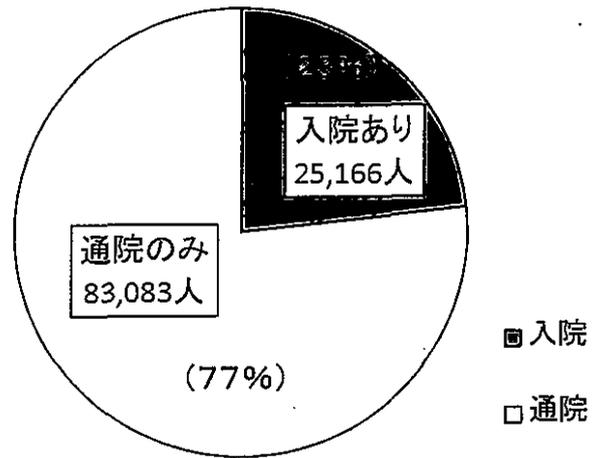


平成23年度厚生労働科学研究(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)
「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

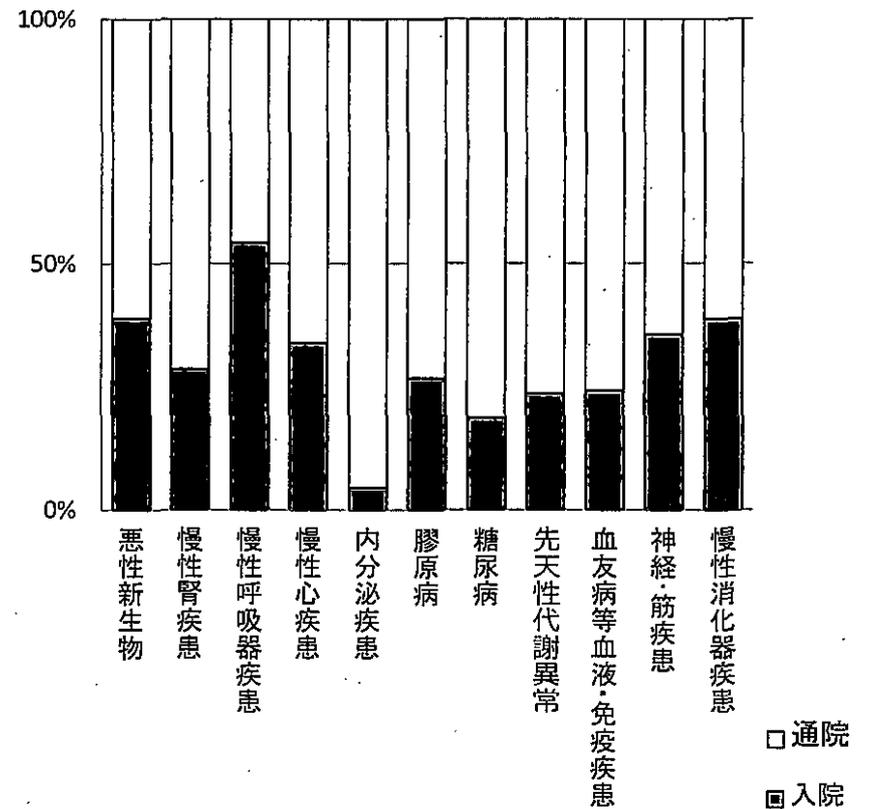
小児慢性特定疾患の入院・通院について

対象者のうち、23%は一年間のうちに入院により治療を受けている。

小児慢性特定疾患児全体の入院と通院の割合



疾患群別の入院・通院の割合



出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ

入院とは、平成22年度に入院実績のある者の人数であり、
通院とは、平成22年度に入院せず通院のみ的人数。
入院と通院実績がある場合は入院に計上している。

難病患児の状況に関する資料

アミノ酸代謝異常症の知的予後(*1)

		知的予後不良	知的予後良好
フェニルケトン尿症	(N=319)	6.0%	94.0%
ピオプテリン欠乏症	(N=6)	16.7%	83.3%
高フェニルアラニン血症	(N=54)	1.9%	98.1%
メープルシロップ尿症	(N=34)	26.5%	73.5%
ホモシスチン尿症	(N=32)	15.6%	84.4%

West症候群の精神遅滞(N=3100)(*2)

精神遅滞なし	18.1%
精神遅滞あり	82.0%
軽度	16.1%
中等度	19.4%
重度	35.1%
重症度不明	11.4%

結節性硬化症の精神・行動上の問題(*1)

精神遅滞(N=1004)

なし	28.3%
あり	71.6%
軽度	18.6%
中等度	20.1%
重度	25.8%
重症度不明	6.9%

自閉傾向(N=947)

なし	78.2%
あり	21.8%

多動(N=771)

なし	85.5%
あり	14.5%

慢性呼吸器疾患の治療状況(*2)

中枢性無呼吸症候群(3年以上継続登録症例、N=43)

人工呼吸器あり	65.1%
気管切開あり	37.2%

慢性肺疾患(3年以上継続登録症例、N=143)

人工呼吸器あり	22.4%
気管切開あり	37.8%
酸素投与あり	72.0%

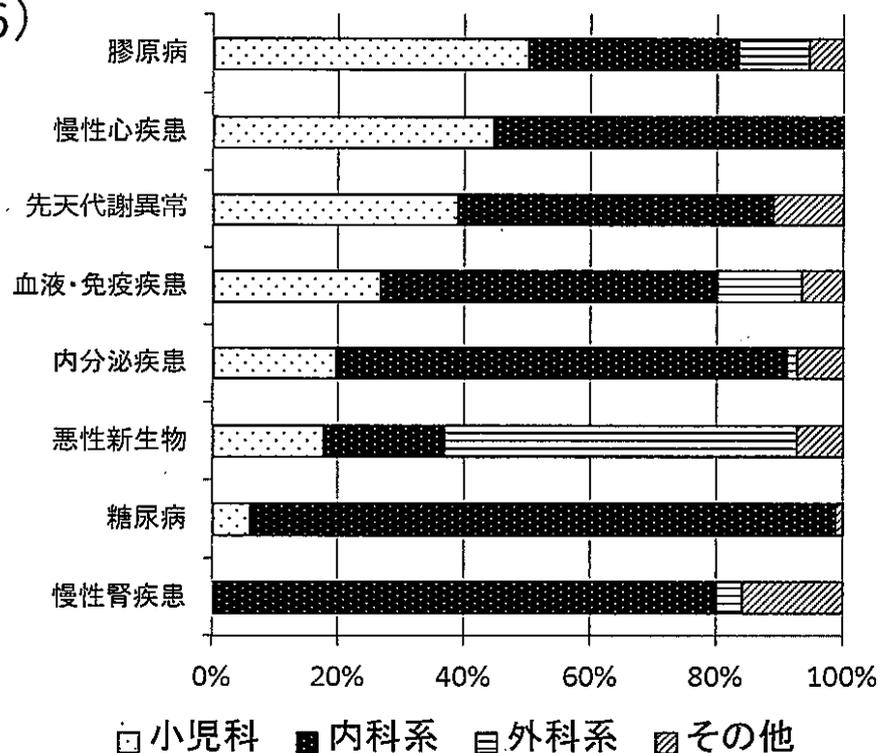
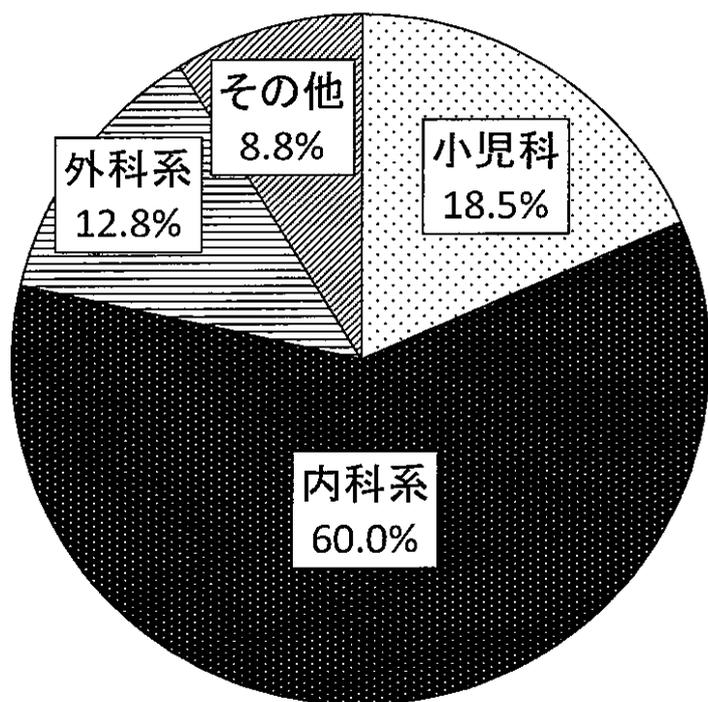
出典(*1)平成22年度厚生労働科学研究費「小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

(*2)平成21年度厚生労働科学研究費「法制化後の小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究」

20歳を超えた患者の、主な通院先(診療科)

小児慢性特定疾患治療研究事業を利用していた20歳を超える患者の主な診療先(診療科)は、全体では内科系が6割を超える一方、18%は小児科であった。
疾患群別にみると、膠原病、慢性心疾患、先天代謝異常については、約40%が小児科であった。

主要な通院医療施設の診療科(n = 396)



鹿児島県及び宮崎県に居住し、昭和60年から平成16年の間に小慢事業への申請のあった者のうち平成18年の時点で20歳を超えている患者を対象とした調査票調査(回収率34.0%)。上のグラフは、医療機関を定期受診している396人(回答者の75.9%)についての集計結果。

調査時年齢	
20-29歳	72.0%
30-39歳	27.7%
40歳以上	0.4%

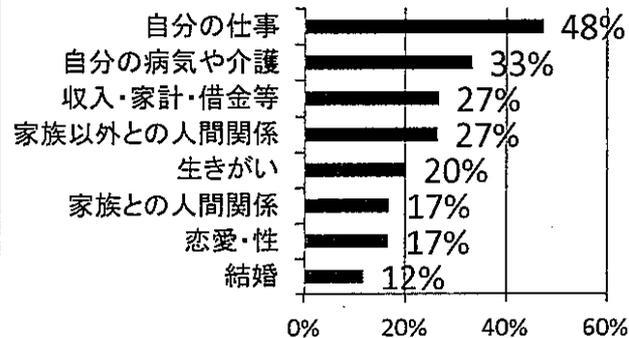
小児慢性特定疾患治療研究事業受給者であった20歳以上の患者の、 就労・制度利用等の状況

(出典)平成23年度厚生労働科学研究費
「小児慢性特定疾患のキャリアオーバー患者の実態とニーズに関する研究」

全国640施設の20歳以上移行者6356人のうち、839人の患者又は家族のアンケート結果

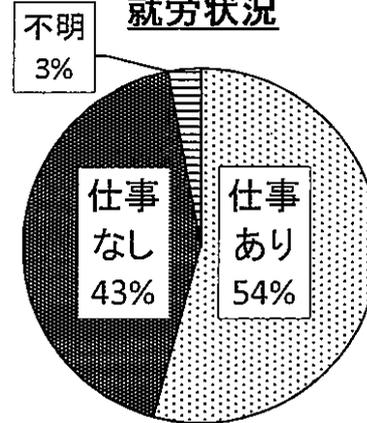
生活・就労について

ストレスや悩みの原因

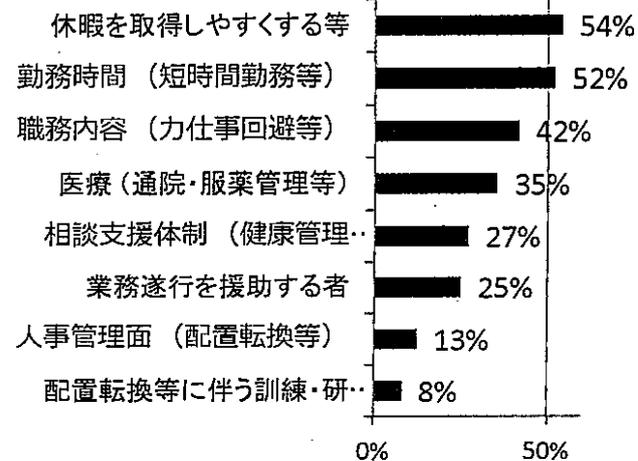


約半数が仕事の悩みを抱えている

就労状況



雇用先に必要であった配慮



未就労者の状況

仕事をしていない理由 (n=359)	
働く必要なし(学生、主婦等)	145人(40%)
症状が重く就労は困難	55人(15%)
求職活動したが就職不可	39人(11%)
求職活動支援制度の利用 (n=39)	
利用した	10人(26%)
利用していない	24人(62%)
求職活動支援を利用しない理由 (n=24)	
利用の対象とならない	6人(25%)
利用する必要がない	6人(25%)
必要とする求職活動支援がない	1人(4%)

手帳・医療費助成について

手帳の所有について

	手帳の所有あり
身体障害者手帳	31%
療育手帳	15%
精神障害者保健福祉手帳	1.2%

(重複あり。小慢疾患と無関係も含む。)

医療費助成受給状況

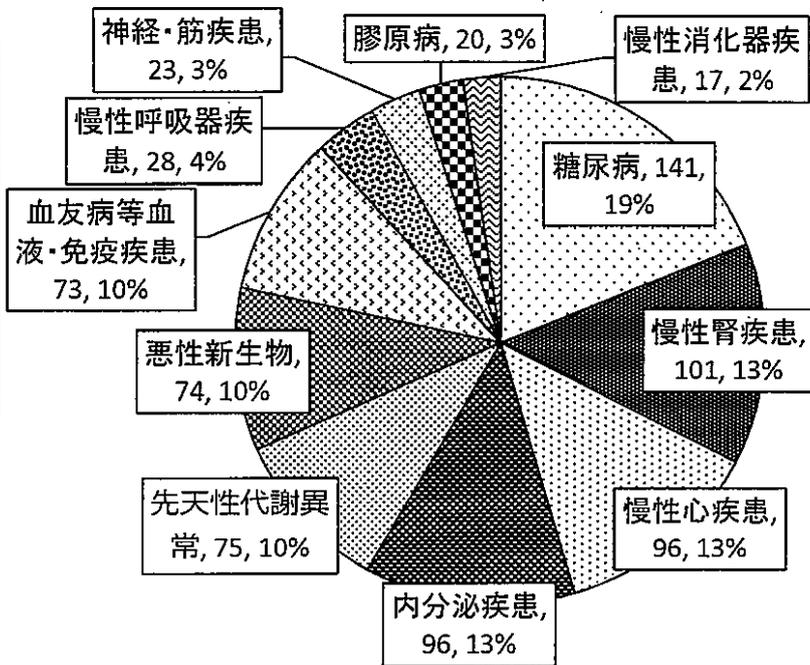
医療費助成の受給 (n=839)

受給していない	495人(59%)
受給している	227人(27%)
わからない・不明	117人(14%)

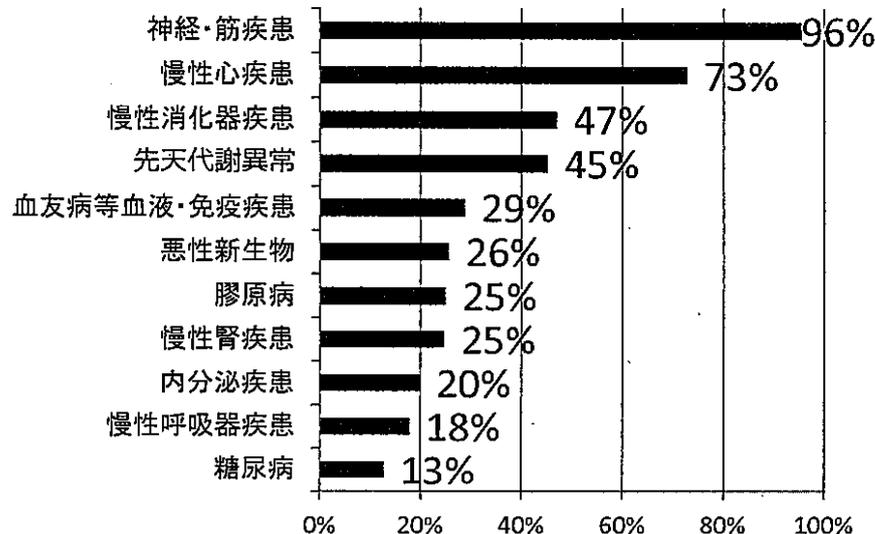
受給している (n=227)

難病(特定疾患)	124人(55%)
自立支援医療(更生医療)	20人(9%)

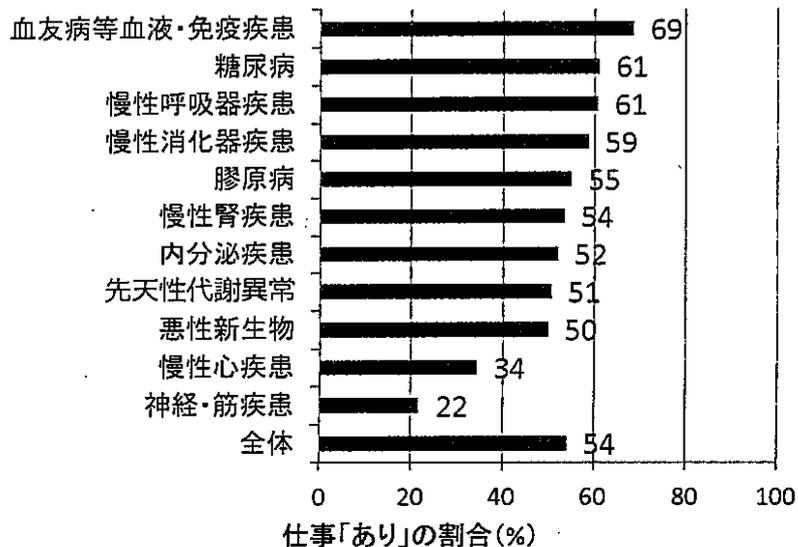
疾患群別の患者数、割合



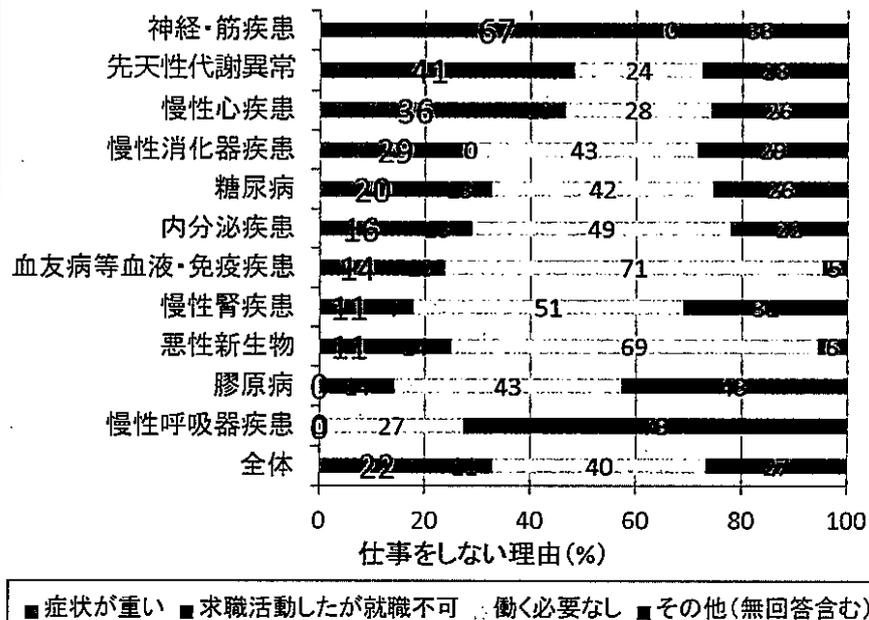
疾患群別の身体障害者手帳所有率



疾患群別の就労状況



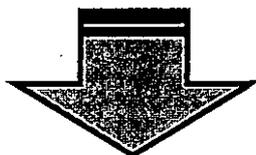
疾患群別にみた、仕事をしない理由



慢性疾患のある子どもとその家族の多様な課題と要望

慢性疾患のある子どもとその家族の要望を、検討会で患者団体12団体から聴取した結果、「より良い医療」、「安定した家庭」及び「積極的な社会参加」、を実現することに集約された。

- (1) より良い医療：より良い医療を受け、可能な限り治癒・回復を図ること
 - ・小児医療は、治療技術の進歩が目覚ましい分野であるが、今後も、さらなる研究の推進、診療の向上によって、より良い医療を実現することが必要である。
- (2) 安定した家庭：家族がまとまりながら慢性疾患のある子どもを支えつつ、家族全員がそれぞれの人生を充実して送ること
 - ・家庭で療養を続ける慢性疾患のある子どものケアは、家族がその大部分を担っているため、家庭が安定することは、慢性疾患のある子どもが心配なく療養を続けるために欠かせない。一方、子どもが病気になることは、親やきょうだいの家族関係や職場における状況といった社会との関係にも影響を与えるため、ケアの負担軽減や家族の支援等が要望されている。
- (3) 積極的な社会参加：慢性疾患のある子どもの教育や就職等の社会参加を全うすること
 - ・本来、持って生まれた能力の可能性を十分に発揮し、させたいという要望又は社会に参加したいという要望は強く、本人の能力や必要なケアなどの状況に応じて、これらが十分に行われるよう支援することが必要。



これらの要望を実現するためには、様々な活動主体が、協働することが必要。

行政、医療機関、民間による社会支援活動、慢性疾患のある子どもと家族、患者家族会、民間支援団体等による協働が必要であり、これらの活動主体には、今後も大きな役割を担うことが期待される。

特定疾患治療研究事業と小児慢性特定疾患治療研究事業の関係

小児慢性特定疾患 514疾患, 10.9万人 (給付人員)

難病(医療費助成あり) 56疾患のうち19歳以下の患者 1.2万人(総数の1.8%)

小児慢性特定疾患で登録数の多い疾患

***難病で患者数の多い主な疾患**

***難病で小慢と重複する疾患
15疾患, 1832人 (小慢登録は15,240人)**

()内は小慢登録人数

【0～9歳】	1,699人
・モヤモヤ病	377人
・特発性血小板減少性紫斑病	226人
・重症筋無力症	163人
・再生不良性貧血	130人
・強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	105人
【10～19歳】	10,850人
・潰瘍性大腸炎	2,906人
・モヤモヤ病	1,361人
・クローン病	1,355人
・全身性エリテマトーデス	1,156人
・特発性血小板減少性紫斑病	626人
*平成22年度 衛生行政報告例 第67表 特定疾患(難病)医療受給者証所持者数より抜粋	

・特発性血小板減少性紫斑病	852人(571人)
・間脳下垂体機能障害 (7疾患)	311人(12,747人)
・原発性免疫不全症候群	256人(754人)
・特発性拡張型心筋症	108人(71人)
・表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	108人 (致死性表皮水疱症2人)
・肺動脈性肺高血圧症	68人(149人)
・ライソゾーム病	50人(311人)
・ミトコンドリア病	27人(188人)
・肥大型心筋症	20人(272人)
・亜急性硬化性全脳炎	14人(23人)
・副腎白質ジストロフィー	8人(66人)
・バッド・キアリ症候群	4人(門脈圧亢進症41人)
・重症多形滲出性紅斑 (急性期)	4人(19人)
・拘束型心筋症	2人(16人)
・家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	0人(10人)

・成長ホルモン分泌不全性 低身長症	11,783人
(難病「間脳下垂体機能障害」と重複)	
・クレチン症	5493人
・1型糖尿病	4712人
・白血病	4526人
・甲状腺機能亢進症	3473人
・ウエスト症候群	2446人
・ネフローゼ症候群	2304人
・ファロー四徴症	2046人
・胆道閉鎖症	2019人
・心室中隔欠損症	1976人

平成23年度 小児慢性特定疾患の登録・管理・解析・情報提供に関する研究より抜粋

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る状況にかんがみ、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〉

3. 今後の治療研究事業の在り方について（費用負担を含む）

（1）事業の性格について

治療研究事業は、医療費助成を行うことできわめて患者数の少ない疾患について多くの症例を得ることが可能となり、対策研究事業と相まって研究の推進に非常に効果的であったという指摘がある一方で、本事業の対象疾患と同様に経済的、精神的な負担を抱えるがん等の対象外の疾患に罹患している患者からは不公平感がぬぐえないという指摘もある。

医療については、国民皆保険の下、原則全国民を対象として疾病の区別なく一定の負担と給付を行う公的医療保険制度が整えられている。また、医療保険制度においては、さらに高額療養費制度など経済的負担の軽減を図る施策も設けられている。医療費の公費負担を行う制度は、特定の政策的目的のために医療保険制度に上乘せを行うものであり、例えば福祉施策としての「生活保護における医療扶助」「更生医療」「療育医療」「育成医療」などが挙げられる。

これに対し「治療研究事業」は、患者の医療費負担の軽減という福祉的な側面を持つものの、その主たる目的は難治性の疾患を克服するための研究体制の整備にある。「2. 今後の特定疾患研究の在り方について」に示したように、特定疾患の治療成績は年々向上しているものの、未だに研究推進の必要性を残していることや、新たな難治性疾患に対して同様な対応を行う必要があることを踏まえれば、治療研究事業は、今後も研究事業としての性格を維持した上で、事業の性格付けを行うことが適当であるが、特定疾患を対象に医療費の公費負担を行う事業としての考え方も明確に整理する必要がある。併せて、前述の研究の在り方でも示したように、研究事業として明確な目標の設定を行うとともに事業評価も行っていくことが必要である。

なお、治療研究事業における診断については、対象疾患の性質に鑑み、一定の高度な医療技術を擁する医療機関において行われる事が望ましいという意見があったので附記する。

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、神経、筋、血液、循環器、消化器、呼吸器、腎、皮膚、骨・運動器、感覚器などほとんどの医学の領域が網羅されている。

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。

なお、難病特別対策推進事業や難病患者等居宅生活支援事業等の施策については、他の施策の対象となりにくい難治性疾患への福祉的事業という性格を勘案し、今後も引き続き特定疾患を中心に対象疾患を選定することが適当である。

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。

社会保障・税一体改革大綱（抄）

[平成24年2月17日閣議決定]

第1部 社会保障改革

第1章 社会保障改革の基本的考え方

（目指すべき社会・社会保障制度）

社会保障改革で目指すべき社会は、制度が出産・子育てを含めた生き方や働き方に中立的で選択できる社会、雇用などを通じて参加が保障され、誰もが居場所のある共生の社会、「分厚い中間層」が支える大きな格差のない社会、子どもが家族や社会と関わり良質な環境の中でしっかりと育つ社会、支援を必要とする人の立場に立った包括的な支援体制の構築により、地域で尊厳を持って生きられるような医療・介護の体制が実現した社会である。

第3章 具体的改革内容(改革項目と工程)

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。