

# 厚生科学審議会疾病対策部会第32回難病対策委員会

## 議事次第

平成25年10月10日

10:00～12:00

場所：都道府県会館101会議室（1階）

### 1. 開 会

### 2. 議 事

- (1) 医療費助成の仕組みの構築について
- (2) 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実について
- (3) 効果的な治療研究の開発と医療の質の向上について
- (4) その他

### 3. 閉 会

#### < 配付資料 >

- 資料 1            医療費助成の仕組みの構築について
- 資料 2            国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実について
- 資料 3            効果的な治療研究の開発と医療の質の向上について
- 参考資料        第30回・第31回難病対策委員会における主な意見

# 医療費助成の仕組みの構築について

平成25年10月10日

# 1. 医療費助成の対象となる患者の 認定基準について



現行の医療費助成の対象疾患のうち重症度分類等を勘案して認定している12疾患

【疾患名】

【認定対象の考え方】

劇症肝炎

昏睡Ⅱ度以上の肝性脳症等

パーキンソン病

Yahr分類3度以上、かつ生活機能障害度が2度以上

後縦靭帯骨化症

日常生活への支障及び上肢、下肢運動機能が低下したもの

表皮水疱症

接合部型及び栄養障害型のみ

広範脊柱管狭窄症

生活機能障害度が2度以上

原発性胆汁性肝硬変

無症候性以外のもの

重症急性膵炎

軽症ならびに中等症は対象外

特発性間質性肺炎

重症度分類にてⅢ度以上

網膜色素変性症

重症度分類にてⅡ度以上

神経線維腫症Ⅰ型

重症度分類にてStage 4以上

バッド・キアリ症候群

門脈圧亢進所見のある症例に限定

黄色靭帯骨化症

日常生活への支障及び上肢、下肢運動機能が低下したもの

# 現在の重症度分類等

## ●パーキンソン病で用いている重症度分類

(※診断基準によりパーキンソン病と診断された者のうち、Hoehn&Yahr重症度(表1)3度以上で、かつ日常生活、通院に部分又は全面介助を要する生活機能障害度(表2)2~3度の者とする。)

表1: Hoehn&Yahr 重症度

0度	パーキンソニズムなし
1度	一側性パーキンソニズム
2度	両側性パーキンソニズム
3度	軽~中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害あり。日常生活に介助不要
4度	高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうか可能
5度	介助なしにはベッド又は車椅子生活

表2: 生活機能障害度

1度	日常生活、通院にほとんど介助を要しない
2度	日常生活、通院に部分的介助を要する
3度	日常生活に全面的介助を要し、独立では歩行起立不能

## ●特発性間質性肺炎で用いている重症度分類

(※診断基準により特発性間質性肺炎と診断された者のうち、重症度分類判定表Ⅲ度以上の者とする。)

重症度分類判定表

新重症度分類	安静時動脈血酸素分圧	6分間歩行時 SpO <sub>2</sub>
I	80Torr 以上	
II	70Torr 以上 80Torr 未満	90%未満の場合はⅢにする
III	60Torr 以上 70Torr 未満	90%未満の場合はⅣにする (危険な場合は測定不要)
IV	60Torr 未満	測定不要

# 現在の重症度分類等

## ●後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症で用いている重症度分類

(※画像所見で骨化が証明され、しかもそれが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴うもの。運動機能障害は下表で評価・認定する。)

表：日本整形外科学会頸部脊椎症性脊椎症治療成績判定基準（抜粋）

### I 上肢運動機能

0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。
1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。
2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。
3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。
4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする。

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

### II 下肢運動機能

0. 歩行できない。
1. 平地でも杖又は支持を必要とする。
2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。
3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。
4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

(※頸髄症：I、IIいずれかが2点以下。ただし、I、IIの合計点が7点でも手術治療を行う場合は認める。  
胸髄症あるいは腰髄症：IIが2点以下。ただし、3点でも手術治療を行う場合は認める。)

# 疾患横断的な重症度分類等(例) (疾患領域で用いられているもの)

## ●循環器領域で用いられるNYHA分類

I 度	心疾患があるが、身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないもの。
II 度	心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの； 安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、上記の愁訴が発現するもの。
III 度	心疾患があり、身体活動が著しく制約されるもの；安静時には愁訴はないが、比較的軽い日常労作でも、上記の主訴が出現するもの。
IV 度	心疾患があり、いかなる程度の身体労作の際にも上記愁訴が出現し、また、心不全症状、または、狭心症症候群が安静時においてもみられ、労作によりそれらが増強するもの。

## ●肝臓領域で用いられるChild-Pugh分類

項目 \ ポイント	1点	2点	3点
脳症	ない	軽度	時々昏睡
腹水	ない	少量	中等量
血清ビリルビン値 (mg/dl)	2.0未満	2.0～3.0	3.0超
血清アルブミン値 (g/dl)	3.5超	2.8～3.5	2.8未満
プロトロンビン活性値 (%)	70超	40～70	40未満

各項目の点数の合計で分類する。

分類	点数
A	5～6点
B	7～9点
C	10～15点



## 2. 患者負担の在り方について

## 「難病対策の改革について(提言)」における患者負担に関する留意事項

難病対策委員会における「難病対策の改革について(提言)」では、医療費助成について、「広く国民の理解を得られる公平かつ安定的な仕組み」となるようにすることとされている。

- ・ 対象患者は、対象疾患に罹患している者のうち、症状の程度が重症度分類等で一定以上等であり、日常生活又は社会生活に支障がある者とする。
- ・ 対象疾患の拡大を含めた見直しに当たっては、一方で適切な患者負担の在り方も併せて検討することとし、制度の安定性・持続可能性を確保するものとする。
- ・ 難病の特性を踏まえつつ、病気がちであったり、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患者(高齢者、障害者等)を対象とする他制度の給付との均衡を図る。対象患者が負担する一部負担額については、低所得者に配慮しつつ、所得等に応じて月額限度額を設定する。
  - ① 一部負担額が0円となる重症患者の特例を見直し、すべての者について、所得等に応じて一定の自己負担を求めること。
  - ② 入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担については、患者負担とするとともに、薬局での保険調剤に係る自己負担については、月額限度額に含めること。

## 患者負担の在り方に関する基本的な考え方について

新たな難病の医療費助成制度について、以下のように考えてはどうか。

- 難病患者への新たな医療費助成の患者負担については、医療保険制度における高齢者の負担の在り方を参考に、難病の特性を考慮して、所得に応じて負担限度額等を設定してはどうか。  
ただし、既認定者の取扱いについては、これまでの給付水準を考慮し、別途の対応を考えることとしてはどうか。
  - 所得については、対象者が拡大されること、生計中心者の判断が困難になっていること等を踏まえて、医療保険と同様に世帯単位で把握してはどうか。
  - 医療費助成は、症状の程度が一定以上等の者を対象とする。  
その際、高額な医療を受けていることにより軽症を維持している者の取扱いについて、どのように考えるか。
- ※ 他制度と同様、入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担については、患者負担とするとともに、薬局での保険調剤に係る自己負担については、月額限度額に含めることとする。

## 難病医療費助成、医療保険、自立支援医療(更生医療)に係る医療の範囲について

	現行の難病医療費助成 (特定疾患治療研究事業)	高齢者の医療保険における 高額療養費制度	自立支援医療 (更生医療)
目的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・特定疾患に関する医療の確立、普及</li> <li>・難病患者の医療費の負担軽減</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・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にすること</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・身体の障害を除去・軽減するための医療について、医療費の自己負担額を軽減</li> </ul>
対象者	<ul style="list-style-type: none"> <li>・特定疾患治療研究事業の対象疾患(56疾患)に罹患している者</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・医療保険加入者</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・身体障害者手帳所持者で、その障害を除去・軽減する手術等の治療により確実に効果が期待できる者(18歳以上)</li> </ul>
対象となる医療の範囲	<ul style="list-style-type: none"> <li>・対象疾患及び疾患に付随して発現する傷病に対する医療</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・疾病又は負傷に対する医療(保険適用となっている医療)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・障害を除去・軽減するために確実な治療の効果が期待できる医療に限る</li> </ul>
備考	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 対象疾患は、治療方法が確立していないため、当該疾患に対する治療は、対症療法を含む広い範囲が助成の対象</li> <li>○ 対象疾患に係る合併症や治療による副作用に対する医療も助成の対象</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 高額療養費制度の特徴 <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 所得や年齢に応じて月ごとの自己負担限度額を設定し、負担を軽減</li> <li>・ 高齢者は若年者と比べて医療費が高く、受診頻度も高いため、70歳以上の者について、月ごとの自己負担限度額を引き下げ、負担を軽減。</li> <li>・ 継続的にかかる高額な負担を軽減(多数回該当)</li> </ul> </li> <li>※ 高額療養費制度については、現在見直しを検討中。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 対象となる治療の例 <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 肢体不自由 → 人工関節置換術</li> <li>・ 視覚障害 → 水晶体摘出術</li> <li>・ 心臓機能障害 → ペースメーカー埋込術 等</li> </ul> </li> <li>(「重度かつ継続(費用が高額な治療を長期間にわたり継続しなければならない者の場合)」の対象範囲の例) <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 腎臓機能障害 → 人工透析療法</li> <li>・ 心臓機能障害 → 心臓移植術後の抗免疫療法</li> <li>・ HIVによる免疫機能障害 → 抗HIV療法 等</li> </ul> </li> </ul>

## 現行の医療費助成制度における自己負担限度額

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	収入の目安 156万円以下	0円	0円	0円
B	生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	156～163万円	4,500円	2,250円	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	163～183万円	6,900円	3,450円	
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	183～220万円	8,500円	4,250円	
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	220～303万円	11,000円	5,500円	
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	303～402万円	18,700円	9,350円	
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	402万円以上	23,100円	11,550円	
重症患者認定			0円	0円	0円

- 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）。
6. 収入は、夫婦のみの世帯をモデルとした場合の目安の値。

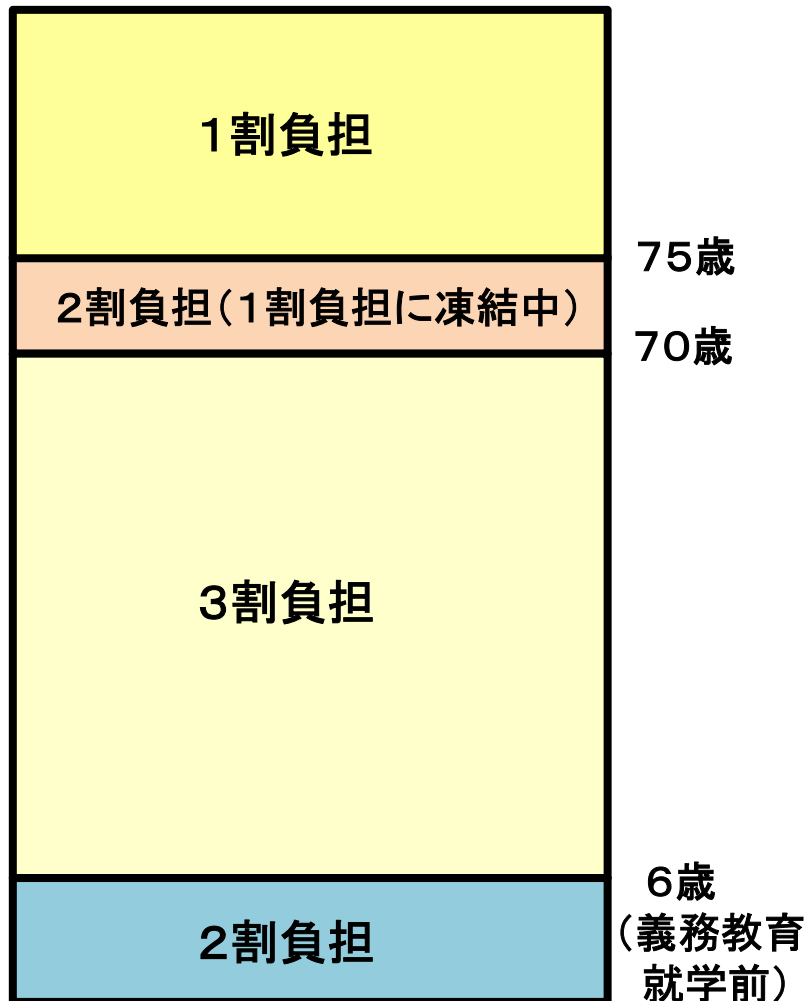
## 特定疾患医療受給者証の所持者数(所得区分別患者数)

階層区分		構成人数	構成割合
A	生計中心者の市町村民税が非課税の場合	186,421人	23.8%
B	生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	115,504人	14.7%
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	19,236人	2.5%
D	生計中心者の前年の所得課税年額が5,001円以上15,000円以下の場合	36,399人	4.6%
E	生計中心者の前年の所得課税年額が15,001円以上40,000円以下の場合	88,076人	11.2%
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	75,059人	9.6%
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	181,762人	23.2%
重症患者認定		81,418人	10.4%
合計		783,875人	

※平成23年度実績報告書より

# 医療保険における患者負担

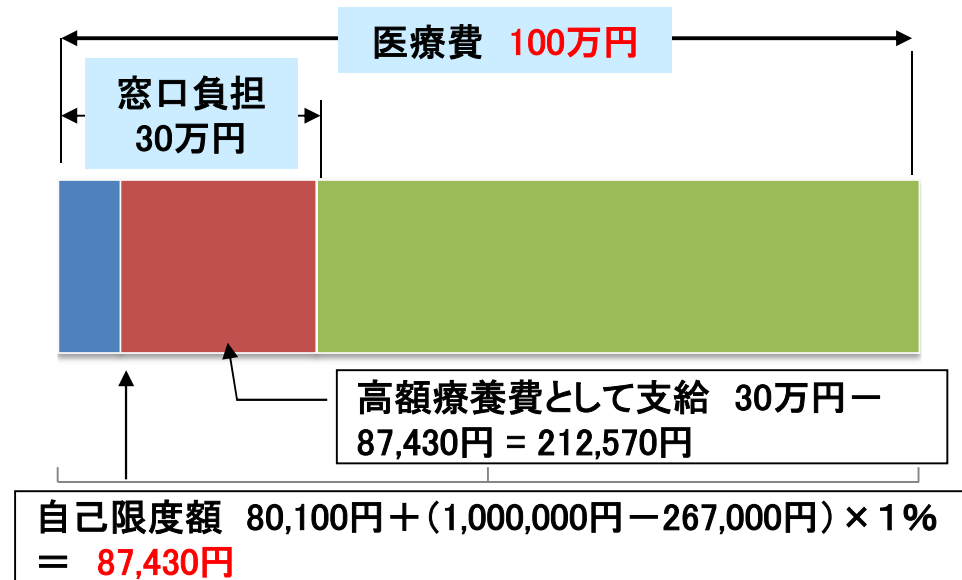
## 【医療費の患者負担割合】



## ○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。

<一般的な例 被用者本人(3割負担)のケース>



(注) 自己負担限度額は、被保険者の所得に応じ、一般・上位所得者・低所得者に分かれる。

## 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600万円超	150,000円＋（医療費－500,000円）×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）



# 障害に係る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にならないよう、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 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

※ 自立支援医療は、障害者等の心身の障害の状態の除去・軽減を図ることを目的とし、治療効果が期待される医療を給付対象としている。

# 国民の理解の促進と社会参加のための 施策の充実について

平成25年10月10日

# 1. 難病に関する普及啓発について

## 難病に関する普及啓発について

### <論点>

- 難病について、
  - ・難病患者及びその家族
  - ・難病患者と関わる者(雇用主、介護・福祉サービス提供者、医療従事者等)
  - ・上記以外の幅広い一般国民それぞれに対し、どういった普及啓発を行っていくべきか。
- 難病情報センターについて、具体的にどういった情報を充実させていくべきか。
  - 難病情報センターにおいては、患者や患者と関わる者及び一般国民が研究の最新情報を入手できるよう、研究班から提供を受け、掲載してはどうか。
  - その際、医療従事者向けには適切な判断の根拠となるような記載をすることに加え、別途医療従事者以外も理解できるよう、平易な言葉での記載を行うことが望ましいのではないか。
  - 疾患に罹患している患者が適切に自己管理できるように、生活する上での留意点、病状の変化で注意すべき点やその対応策などについての情報を充実させてはどうか。

## 2. 難病患者の社会参加のための支援 について

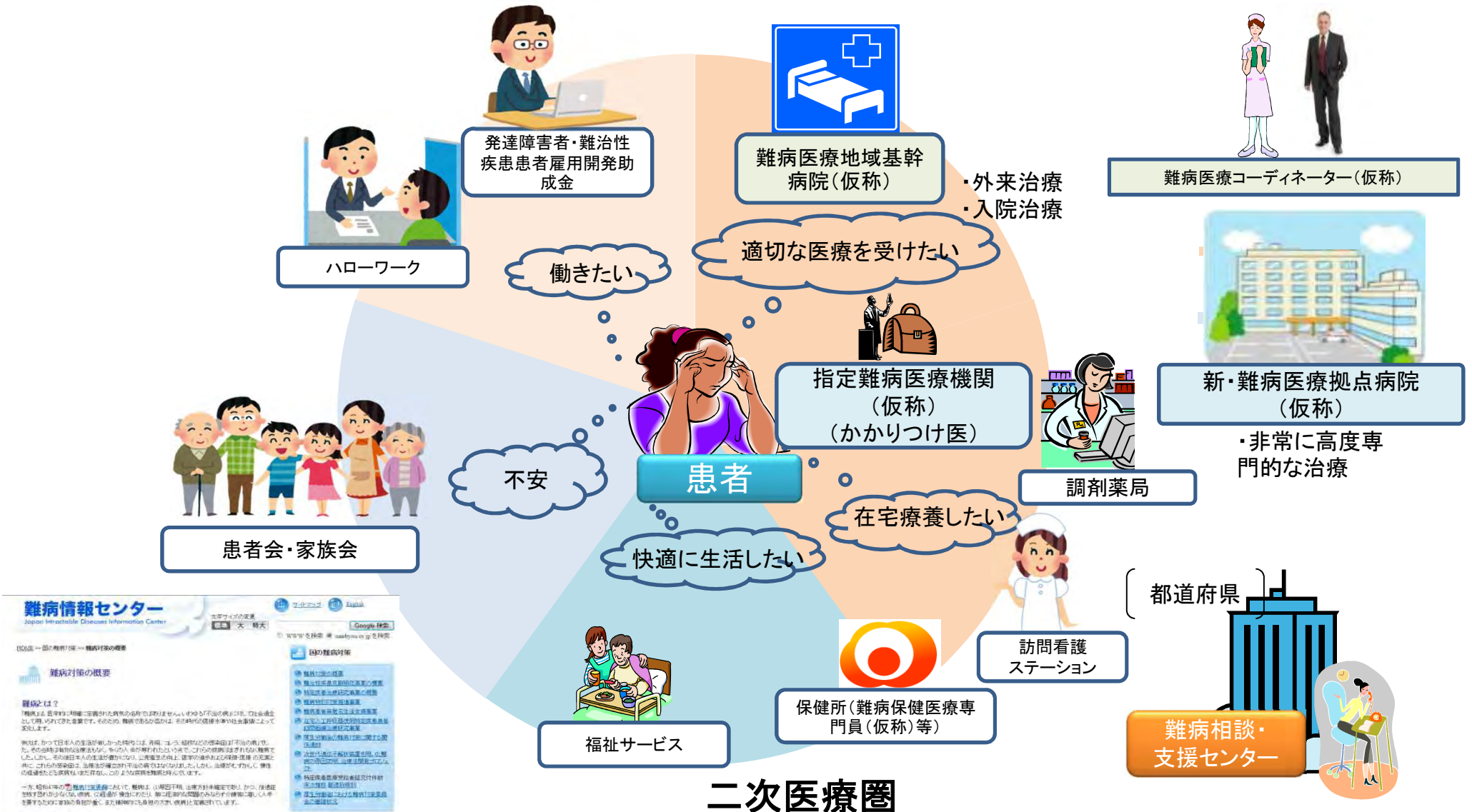
## 難病患者の社会参加のための支援について

### <論点>

- 現在利用できるサービス等を有効活用していくには、どのようにすればよいか。
    - ・ 就労支援、福祉サービスなど
  - 症状の程度等に応じて、それぞれどのような社会参加のための支援が必要か。
  - 引き続き検討が必要とされていた「登録者証(仮称)」の交付対象者について、どのように考えるか。
- 難病患者は、疾患に罹患した後に離職している割合が高いにもかかわらず、多くの企業では、今後の対策の重要度が低いと認識されているため、企業への難病対策の重要性を周知していくことが重要ではないか。
  - 症状の程度等に応じて、在宅療養、福祉サービス、ピアサポート、就労支援などの取組を推進してはどうか。また、その際に難病相談・支援センターを有効に活用してはどうか。
  - 「医療受給者証(仮称)」を交付されていた患者の病状が軽症化し、医療費助成の対象となくなっただけの場合に「登録者証(仮称)」を交付することとしてはどうか。
  - 「登録者証(仮称)」を持っている患者が重症化した場合には、負担の軽減及び審査の迅速化を考慮して、「新・臨床調査個人票[更新](仮称)」による申請を可能とし、医療費助成の対象を症状の悪化が確認された日に遡って認めてはどうか。

# 新たな難病患者を支える仕組み

○ 難病患者の各種不安や悩みに対応できるように医療体制、福祉サービス、就労支援の取組を推進し、それぞれが連携をとった活動を行う。



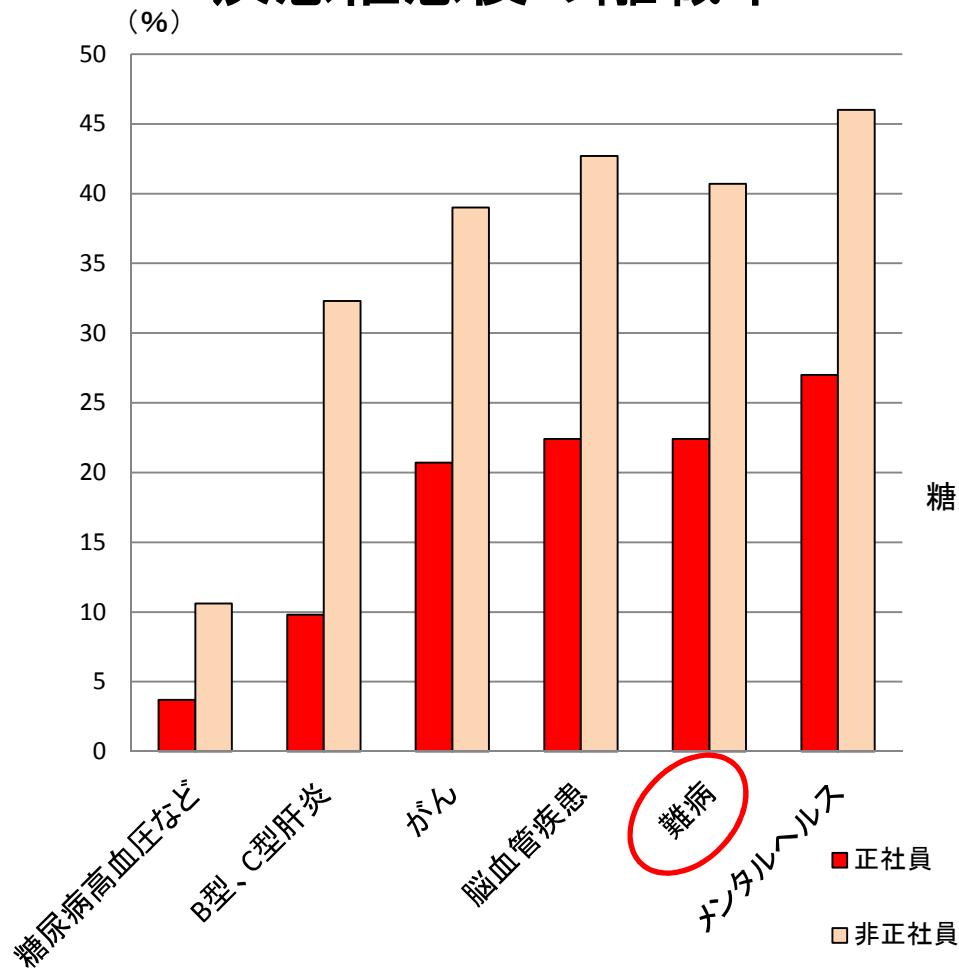
## 二次医療圏

## (参考資料) 企業における難病患者について

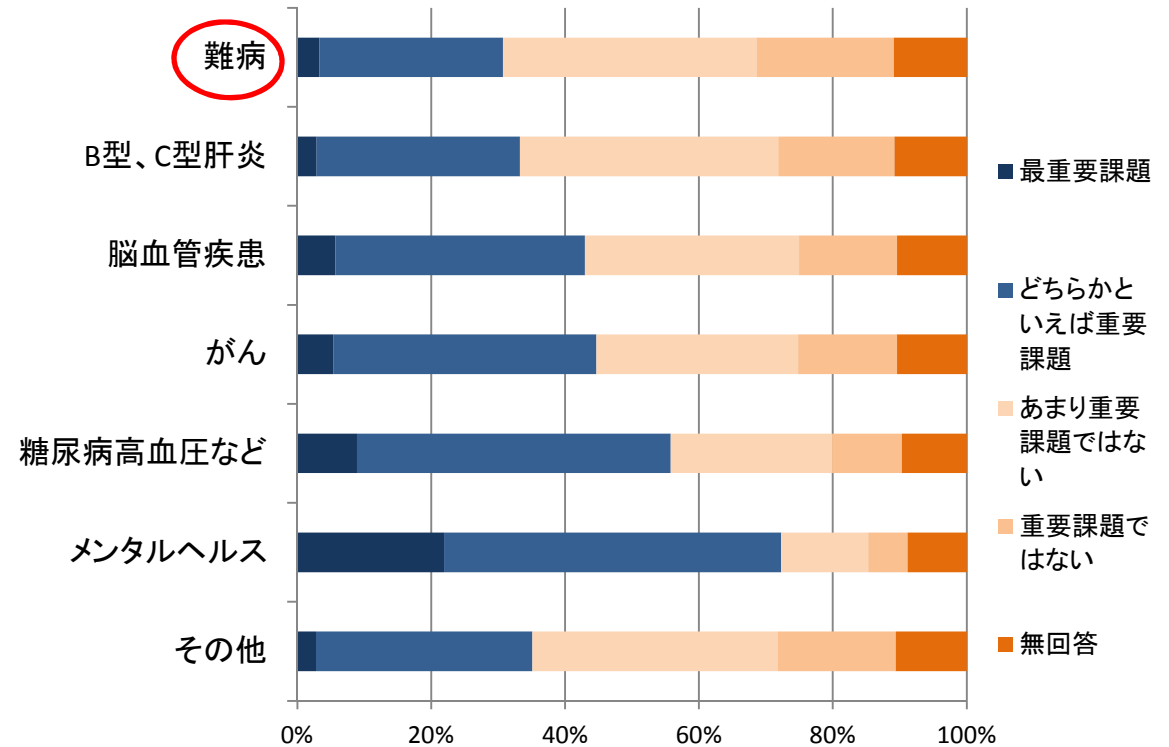
「メンタルヘルス、私傷病などの治療と職業生活の両立支援に関する調査」※より

※労働政策研究・研修機構が平成24年11月に全国の常用労働者50人以上を雇用している企業2万社に対し、郵送によるアンケート調査を行い、5904社より得られた回答をもとに分析した調査研究

### 疾患罹患後の離職率



### 企業にとって各疾病の対策が経営・労務管理上の重要課題と認識されているか

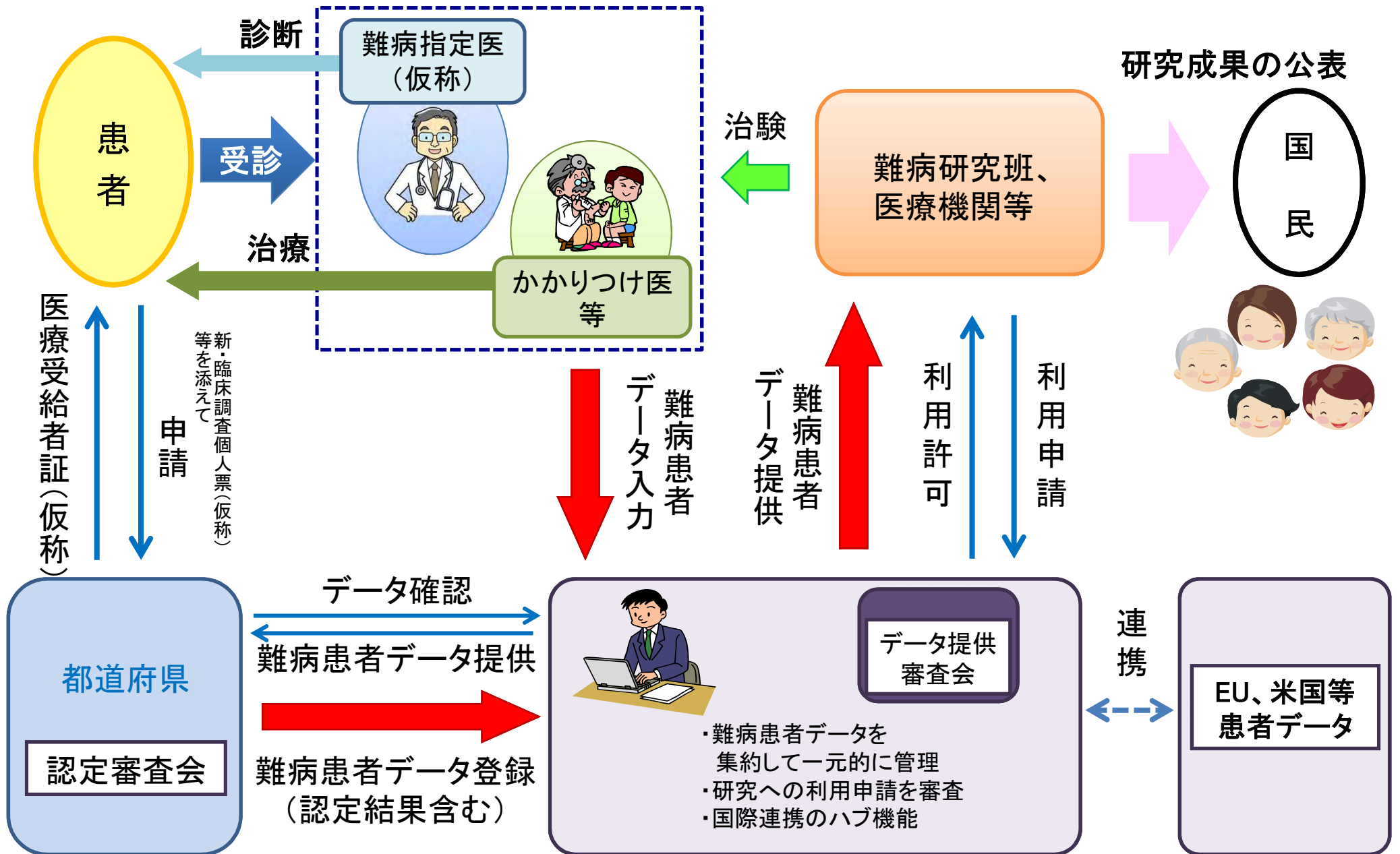




# 効果的な治療方法の開発と医療の 質の向上について

平成25年10月10日

# 難病患者データの精度の向上と有効活用(新たな仕組みの全体イメージ)



## ① 難病患者データの精度の向上について

### <論点>

#### ○ 精度の高いデータを登録するに当たって、難病指定医(仮称)の役割をどのように考えるか。

- 難病指定医(仮称)の役割は、難病の医療費助成の対象となる患者を正しく診断することとしてはどうか。
- 難病指定医(仮称)は、難病医療に関し専門性を有する医師※であることを指定の要件とし、都道府県が指定することとしてはどうか。  
※ 専門学会に所属し専門医を取得している医師、または専門学会、日本医師会(地域医師会)、新・難病医療拠点病院等で実施する一定の基準を満たした研修を受講した医師等
- 新たに医療費助成を申請する際に添付する新・臨床調査個人票[新規](仮称)については、早期に正しく診断することが重要なことから、難病指定医(仮称)が発行することとしてはどうか。
- 医療受給者証(仮称)の更新を申請する際に添付する新・臨床調査個人票[更新](仮称)については、経過の推移を正確に反映することが重要なことから、かかりつけ医等が発行することとしてはどうか。
- 更新時、都道府県の認定審査会における審査の結果、医療費助成を行うにあたって、専門性の高い判断が必要とされた場合は、難病指定医(仮称)が関与することとしてはどうか。
- データ登録の負担をできる限り軽減するよう努めてはどうか。

## <論点>

- 対象疾患に罹患していても、医療費助成の対象にならない患者のデータ収集の在り方についてどのように考えるか。
- 難病患者のデータ登録の目的について、症例が比較的少ない疾患に対し、一定の症例を確保し、研究事業に結びつけることとしてはどうか。  
なお、本データ登録は1年に1度行われるものであり、以下のような目的で用いられることが想定される。
  - ・疾患の疫学研究(患者基本情報の分析等)
  - ・診断基準やガイドラインの作成(患者の自然歴等に着目した実態把握や治療法分析)
  - ・創薬研究(自然歴等を参考に、研究対象とする患者の分析等)
- 治験などの個別のプロトコール(研究計画)に基づいた詳細な検査項目等は、研究班ごとに必要に応じて収集する等、本データ登録とは目的や方法を区別して考えるべきではないか。
- 患者データ登録システムで、医療費助成の対象疾患に罹患しているものの、医療費助成の対象とならない患者のデータも登録できるものとしてはどうか。
- 一度も医療費助成の対象となっていない患者のうちデータ登録を行った者に対し、当該疾患に罹患していることの証明書を難病指定医(仮称)が発行することを検討してはどうか。

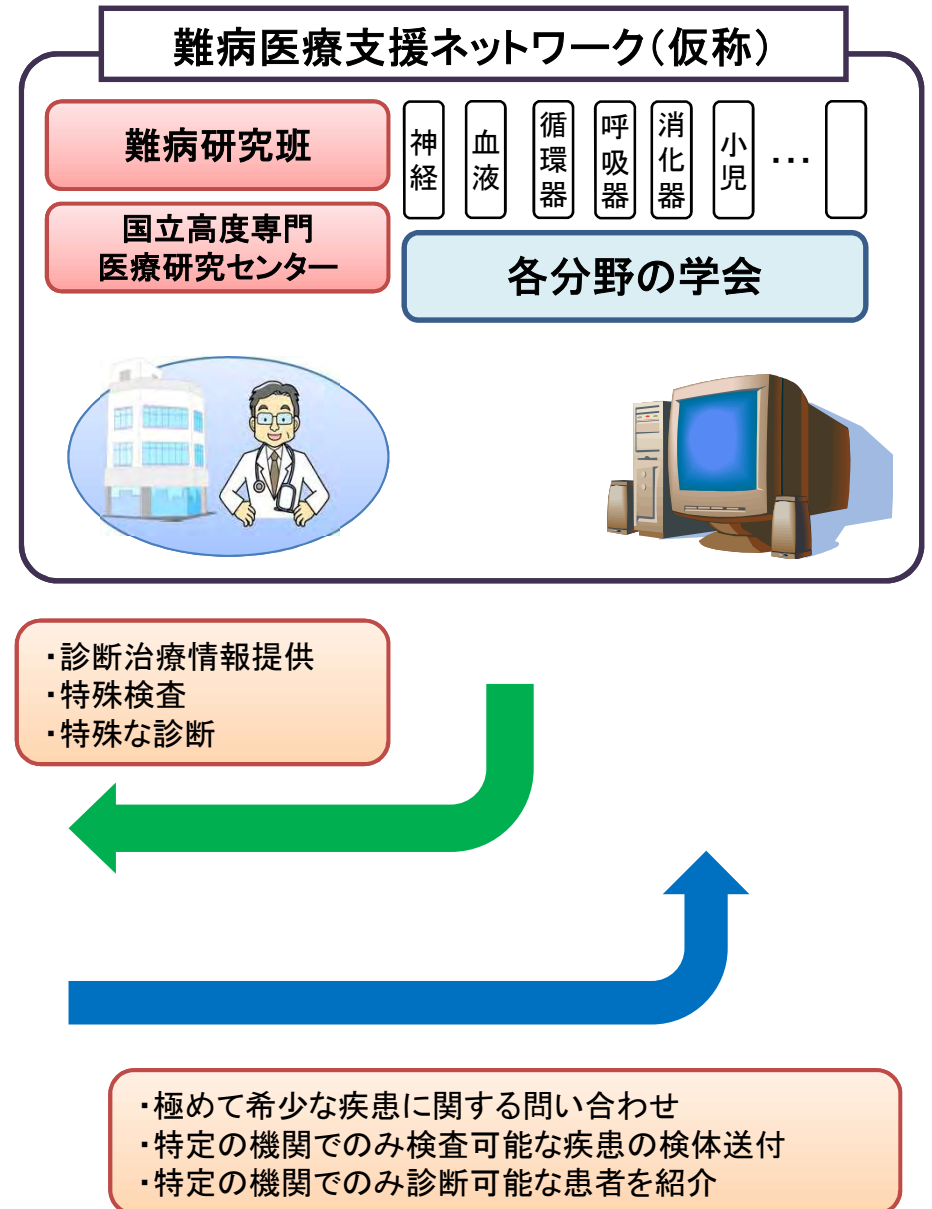
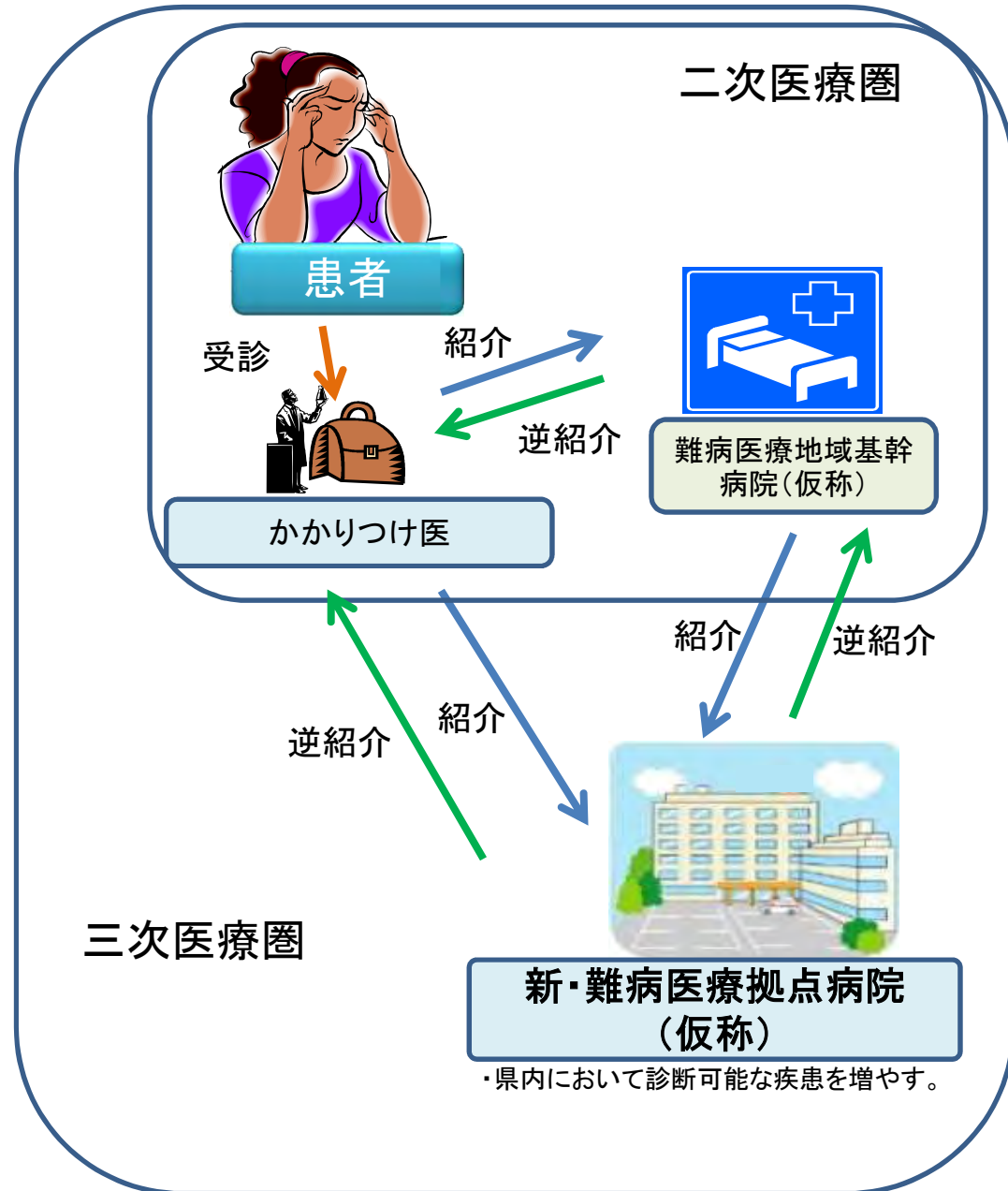
## ② 医療の質の向上及び医療体制の整備について

### <論点>

#### ○ 極めて希少な疾患を診断するための医療提供体制はどうあるべきか。

- どこに行っても診断が見つからない、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ための困難に対応するため、高い専門性と経験を有する病院を「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」として、都道府県が三次医療圏ごとに原則1か所以上指定する。
- 「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」においては、なるべく多くの疾患の診断が可能となる体制を整備するよう努めるとともに、それでも十分な診断が見つからない疾患について難病医療ネットワークを活用した全国的な対応を行えるようにしてはどうか。
- 難病医療ネットワークを活用し、より専門性の高い施設への検査依頼や患者の紹介等を通じ、正しい診断ができる体制を整備してはどうか。

# 患者から見た新たな医療提供体制のイメージ(診断が困難な場合)



## ② 医療の質の向上及び医療体制の整備について

### <論点>

#### ○ 患者のアクセスも考慮し、難病の日常的な診療体制はどうあるべきか。

- 難病指定医(仮称)の役割は正しく診断を行うことであることから、患者のアクセスも考慮し、日常的な診療を含む難病患者の治療は、従来どおり、難病指定医(仮称)以外のかかりつけ医等でも行えることとしてはどうか。
- 難病患者は高頻度に入院治療が必要になるという特性を考慮して、都道府県が難病医療地域基幹病院(仮称)を二次医療圏に概ね1か所程度指定し、かかりつけ医等と連携して、入院医療の確保等を行ってはどうか。
- 長期にわたって在宅での療養が必要な難病患者やその家族が、安心して療養を行えるよう、家族等の介護者の休息(レスパイト)等の理由により一時的に在宅で介護等を受けることが困難になった場合に一時入院することが可能な病床を確保する事業について継続させることが必要ではないか。

### ③ 治療方法の開発に向けた難病研究の推進について

#### <論点>

- 難病対策において研究の対象とする疾患についてどのように考えるか。
  - ・医療費助成の対象疾患との関係についてどのように考えるか

- 研究の対象とする疾患の範囲については、医療費助成の対象よりも広くとらえてはどうか。特に、まだ実態の解明が行われておらず疾患概念が確立されていない疾患についても研究を行う必要があるのではないか。



# 研究対象疾患と医療費助成対象疾患の関係(イメージ)

## 一般的なイメージの難病

※「治りにくい病気」と考えられている疾患を概念的に含む

## 研究対象疾患

※おおむね4要素を満たし、実態も含めて研究が必要とされる疾患。診断基準が不明確な疾患を含む。

研究の成果をもとに、第三者委員会で定期的に対象疾患の見直しを行う。

## 医療費助成対象疾患

※4要素を満たし、客観的指標\*に基づく一定の診断基準が確立されている疾患

\* 客観的診断指標とは、遺伝子診断や画像診断の他、医学的に他覚的所見として判断されるものを含む。

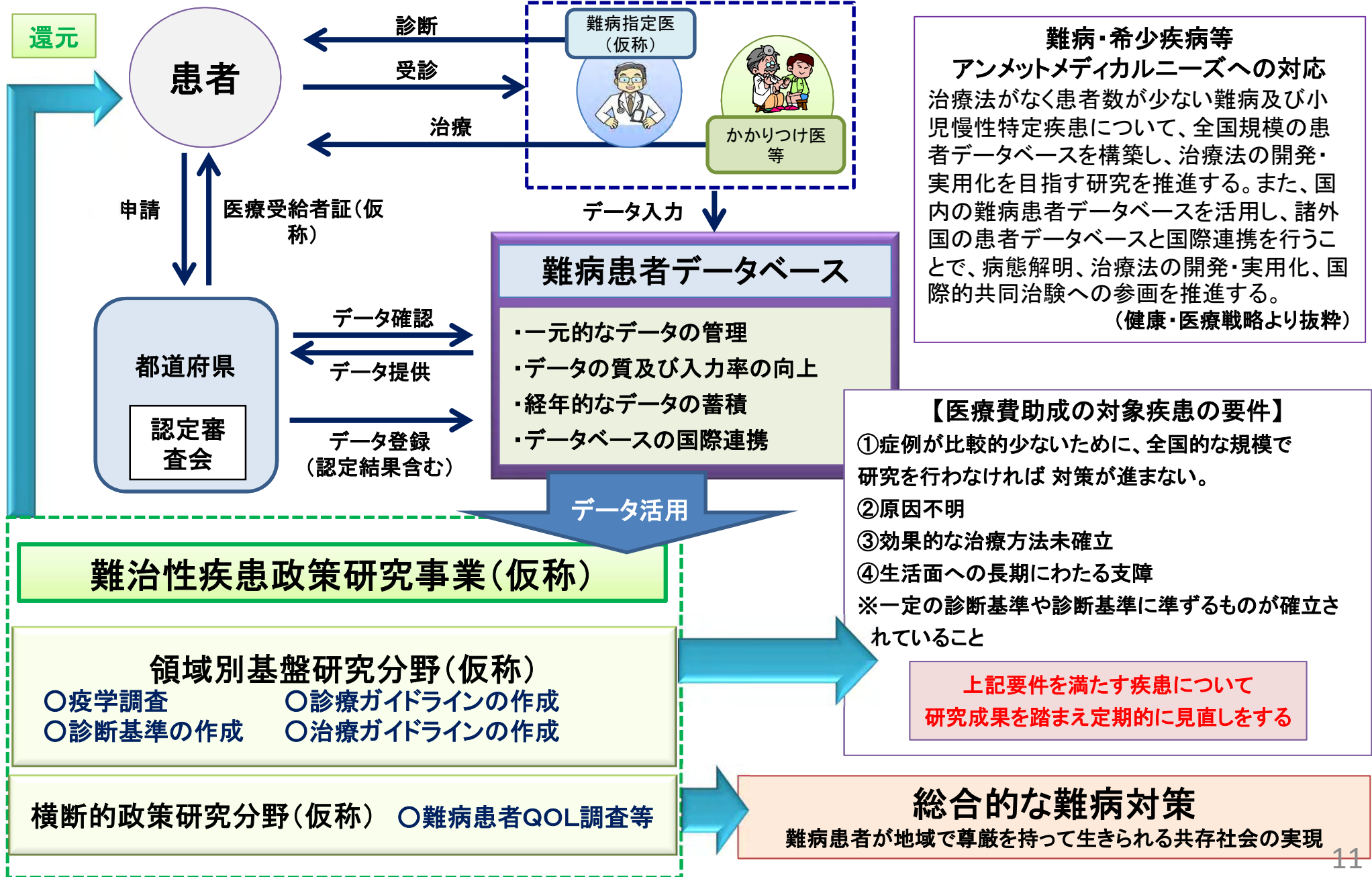
## ＜論点＞

- 難病対策における研究の位置づけについてどのように考えるのか。
  - 医薬品、医療機器等を開発して実用化につなげる研究
  - 疾患の原因究明、病態解明を行う研究
  - 診療の標準化のためのガイドラインを作成する研究
  - 診断基準が確立されていない疾患を対象として実態を明らかにする研究
  - 疾患横断的に取り組む研究
- 難病の病態解明を行い、医薬品、医療機器等の開発につなげるための研究をさらに推進すべきではないか。
- 難病研究で確立された診断基準を、医療費助成の対象疾患で用いる認定基準として活用してはどうか。また診療ガイドラインは、医療費助成の対象となる医療の範囲についての目安としてはどうか。
- 診療ガイドラインは、妥当性の高い手順で作成することを求めているかどうか。具体的には現時点ではMinds(※)の「診療ガイドラインの作成の手引き」に基づいたものを作成することを求めているかどうか。
- 疾患概念が確立されていない疾患を対象にした分野を設け、研究を進めてはどうか。
- 研究内容については、最新の情報を知りたいという患者や一般国民の要望もあることから、研究班は医療従事者以外が理解できるよう、平易な言葉で最新情報を提供することとしてはどうか。

※ 厚生労働省EBM(根拠に基づく医療)普及推進事業として公益財団法人日本医療機能評価機構に委託している事業において作成された手引き

※※ 現在、ガイドラインについては、「今後の難病対策のあり方に関する研究」班(研究代表者:松谷有希雄、分担研究者:千葉勉、五十嵐隆)で調査・分析を行っている。

# 難治性疾患政策研究事業(仮称)(難病研究のうち直接政策に反映させることが必要な分野)



# 難治性疾患実用化研究事業(仮称)(難病研究のうち実用化に資する分野)

難病の克服を目指すため、全国規模のデータベースを活用し、病態解明、新規治療薬の開発、既存薬剤の適応拡大等を推進する。



## 難病患者データベース

- 難病について、全国規模の患者データベースを構築し、治療法の開発・実用化を目指す研究を推進する。
- 難病患者の遺伝子解析拠点を整備し、データベースを構築する。
- 一元的なデータの管理
- データの質及び入力率の向上
- 経年的なデータの蓄積
- データベースの国際連携


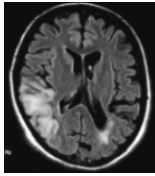
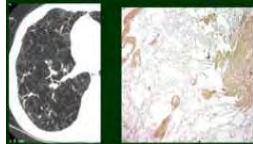


データ提供



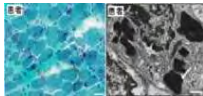
『難治性疾患実用化研究事業』実用化研究分野(仮称)  
遺伝子治療及び医薬品・医療機器等の医療技術の実用化を目指す臨床研究、医師主導治験等の推進(新規治療法の開発・既存薬剤の適応拡大等)

研究成果


企業による申請・保険収載・実用化・再評価

臨床研究	医師主導治験		
小児重症拡張型心筋症への骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療等 	・ミトコンドリア脳筋症に対するタウリン療法 	・リンパ脈管筋腫症に対するシロリムス内服 	・難治性潰瘍を伴う免疫疾患に対する体外衝撃波治療法等 
			・ALSに対するHGF髄腔内投与 

## 横断研究分野(仮称) 希少・難治性疾患(難病)に対する遺伝子診断

先天性ミオパチーの疾患責任遺伝子KLHL40の発見  


多系統萎縮症の原因遺伝子COQ2の発見  


遺伝性小児血液疾患診断システムの構築  




疾患特異的iPS細胞を樹立、分化誘導、解析する技術を有する拠点の整備(文部科学省)

①患者からの体細胞の供与

②iPS細胞、分化細胞の供与



疾患特異的iPS細胞から分化誘導された細胞を用いた治療法の開発研究

研究会会議開催による情報交換や進捗状況の共有

連携

製薬企業



H25年度～『疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究』  
iPS細胞を活用した基礎研究から実用化研究まで一貫した研究体制の構築による早期の治療法開発



希少・難治性疾患(難病)の克服

# 難病の治療薬・医療器機開発に向けた取り組み

## 新規治療薬

新たな相談領域  
(薬事戦略相談)  
平成23年から実施



治験相談  
(現在実施中)

基礎研究

シーズ探索  
開発初期段階

非臨床試験／治験実施に向けた  
シーズの改善・改良・評価法確立

治験

承認申請

例：疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究

例：小児拡張型心筋症に対する骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療

例：ALSに対するHGF髄腔内投与、神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット(HAL-HN01)

例：リンパ脈管筋腫症に対するシロリムス内服

難治性疾患実用化研究事業(仮称)により支援

## 未承認薬・適応外薬

【学会、患者団体、個人等】  
未承認薬・適応外薬に係る要望

重篤な疾患で他に治療法がない等医療上の必要性が高い未承認・適応外薬

\* 欧米等6カ国で承認・標準療法で使用

・第Ⅰ回要望は374件

平成21年6～8月

・第Ⅱ回要望は290件

平成23年8～9月



【厚生労働省】  
医療上の必要性の高い  
未承認薬・適応外薬  
検討会議

医療上の必要性を評価

第Ⅰ回要望のうち

開発要請は165件

開発企業公募は20件

第Ⅱ回要望のうち(作業継続中)

開発要請は83件

開発企業公募は17件

【製薬企業】

要請後、1年以内に治験開始  
又は半年以内に公知申請※  
※治験等を実施せず、海外データ等  
のエビデンスに基づき申請

第Ⅰ回要望のうち124品目承認

第Ⅱ回要望のうち25品目承認

(平成25年9月17日現在)

【難病関係での開発要請例】

ミグルスタット (Niemann-Pick病 C型) →承認済み  
トレプロステチニル (肺高血圧症)  
アザチオプリン (ステロイド抵抗性全身性SLE) →承認済み  
人免疫グロブリン (原発性免疫不全症候群) →承認済み 等

新薬創出・適応外薬解消等促進加算 (H22. 4より試行継続中)

革新的な新薬の創出や適応外薬の開発等を目的に、後発品のない新薬で値引率の小さいものに一定率までの加算を行う。  
加算の条件として、厚生労働省が開発要請する適応外薬の開発等を実行する。

## 第30回・第31回難病対策委員会における主な意見

## (1) 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

## 【1. 難病患者データについて】

- ・ 難病の治療研究のため、患者データの質をどう担保していくかが重要。
- ・ 国際的にも通用するようなデータベースとするべき。
- ・ 患者データは臨床医だけでなく研究者も使えるよう、難病医療支援ネットワークの中で活用できるようにすべき。

## 【2. 医療の質の向上及び医療体制の整備について】

- ・ 患者さんの中には、指定医や指定医療機関の制度が導入されると、これまで治療してくれていたかかりつけ医に見てもらえなくなるのではないかと不安に思っている人がいる。
- ・ 僻地等の患者に医療が提供されるよう、指定医が患者さんを巡回する、IT技術を活用する等の工夫をするべきである。
- ・ 患者の利便性向上のため、かかりつけ医と指定医の間でデータでやりとりする等の方法を考えるかどうか。
- ・ 難病医療支援ネットワーク（仮称）では、原因不明の疾患にかかっている患者を診察した医師が、他の医師や研究者に相談を投げかけられるような仕組みを作ることが重要。
- ・ 創薬研究の観点から、企業も難病医療支援ネットワークの中に含めることができなにか検討してほしい。

## 【3. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進について】

- ・ 診断基準がなく、医療費助成の対象とならないような疾病についても、研究の対象とするなど、研究の対象範囲は広めにして、様々な研究ができるようにしてほしい。
- ・ 軽症で医療費助成の対象とならない者のデータを収集する仕組みが必要。

## (2) 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

## 【1. 医療費助成の対象について】

## ① 対象疾患の選定基準について

- ・ 法律に基づいて医療費助成を行う以上、法の下での平等という観点からある程度明確な基準を設定する必要がある。
- ・ 疾患概念があるだけでは、医師によって診断にばらつきが生じる可能性があるため、客観的指標があるものを対象とすべき。
- ・ バイオマーカーや検査値が診断基準として用いられる疾患だけでなく、客観的な指標がある疾患も助成対象としてよいのではないか。
- ・ 客観的な診断指標が具体的にどのようなものであるか注釈をつけてほしい。

## ② 第三者的な委員会の在り方について

- ・ 対象疾患の選定については、公平性・透明性の担保が重要である。そのため、第三者的な委員会においては、選定理由について説明責任を負うものでなければならない。
- ・ 構成員については、医療関係者以外の有識者を入れるべき。
- ・ 第三者的な委員会は常設として、定期的に対象疾患の見直しを行うべき。
- ・ 構成員に患者団体を含めると、選定の責任を負わせることになることから望ましくないのではないか。
- ・ 当事者性を担保するためには、患者団体をヒアリングに呼ぶなどすれば良いのではないか。
- ・ 難病対策委員会で改革の方向性や考え方などを検討しているため、難病対策委員会と第三者的な委員会は関連性を持たせるべき。
- ・ 難病対策委員会から、第三者的な委員会に対して、諮問、聴取、あるいは発議等できるようにすべき。
- ・ 公平な議論のため、委員会の議論の公表は必要であるが、公表の仕方を工夫して、委員会の場における自由な発言を担保する必要がある。

## ③ 重症度分類等について

- ・ 疾患によって、患者が必要としているものが異なり、指標も様々であるので、疾患ごとに重症度分類等を設定するのがよいのではないか。
- ・ 病気を抱えている人の社会生活を支えていくという基本認識を持って基準を設定する必要がある。
- ・ 介護保険制度等で日常生活への支障について基準を設けていると思うので参考にできないか。ただし、介護保険制度等を参考とするにしても、難病の特性を踏まえた基準を設けるべき。
- ・ 高額な医療によって、軽症を維持している人をどう支援するか考えなければならない。

## 【2. 医療費助成における患者負担について】

### ① 患者負担の基本的な考え方や仕組みについて

- ・ 難病以外の病気を抱えて、高額な医療費を負担している患者さんもいる中で、なぜ難病に対して医療費助成が必要となるのか説明できなければならない。
- ・ 難病患者の実態を明らかにすべき。所得状況を明らかにしてほしい。
- ・ 難病の患者さんは所得の低い層が多いため、低所得、中間所得の水準をどのように設定するか考える必要がある。
- ・ 高齢者等の医療費負担軽減施策を参考にすることは必要だが、高齢者には年金があり、障害者も障害年金をもらっていたり障害者雇用の枠があったりと患者自身に収入がある等、難病の患者さんとは異なる点に留意が必要

である。

- ・ 医療費助成の対象となる医療の範囲を明確にする必要があるのではないか。

## ② その他の患者負担の仕組みについて

- ・ 自己負担限度額について、患者本人が生計中心者である場合に特別の取扱いとなる他の制度は存在しない。自治体の事務負担の面から他の制度と横並びの取扱いとしてほしい。
- ・ 生計中心者の取扱いはやめ、世帯でみるということにして、配慮すべき点については追って議論することとしてはどうか。
- ・ 高齢者、障害者とは異なる難病の特性に配慮した、公平かつ持続可能な制度とすべき。
- ・ 将来の持続可能性、公平性という2つの点が重要。

## (3) 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

### 【1. 難病に関する普及啓発について】

- ・ 当事者性のある普及啓発を行ってほしい。
- ・ HPを一般向けにもう少しわかりやすくしてほしい。

### 【2. 難病患者の社会参加のための支援について】

- ・ 難病相談・支援センターと保健所等による難病患者の支援体制について、どの地域でも同水準のサービスが提供できるような体制を整備してほしい。
- ・ 難病患者就職サポーターはハローワークで支援を行うだけでなく、民間の就職支援団体を活用することを検討すべきではないか。
- ・ 専門性の高い人材を継続的に養成する必要があるのではないか。
- ・ 在宅で仕事ができるようにする等、仕事と治療が両立できるような支援が必要。
- ・ 福祉的就労の支援も重要。
- ・ 法定雇用率に難病患者を含めてほしい
- ・ 登録者証は軽症者全員に交付し、登録者証を持つ者に対して、就労支援や相談支援、研究のデータ登録ができるようにしてほしい。
- ・ 自治体としては、事務負担が非常に重くなるので、登録者証を軽症者全員に交付するのは問題がある。