

これまでに表示された意見と 具体的な論点

※移行期支援（医療費助成及び移行期医療支援体制）、医療費助成の対象とならない患者のデータ登録及びデータベースに関しては、別途資料2-1に掲載

1. 医療費助成制度について

(1) 対象疾病の考え方について

合同委員会で示された論点

- 指定難病に指定されていない疾病については、研究が進んでおらず、当該疾病の患者は不安な日々を送っていることから、そうした患者に支援が行き届くよう、すべての難病を指定難病の対象とすることを検討することとしてはどうか。
- 医療費助成の対象疾病については、制度の公平性や安定性を確保するため、引き続き、難病法制定時に整理された指定難病の各要件を満たす疾病として医学的見地から判断されたものとすべきではないか。また、仮に対象疾病の要件を見直す場合には、難病法制定時の議論も踏まえ他制度との公平性や財政的な影響を考慮する必要があることから、現行の指定難病以外の難病患者の人数や抱えている困難の程度、新たに生じる財政的な影響の程度などについて、客観的なデータ等に基づいて議論すべきではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 現行の難病法において、難病は「発病の機構が明らかでなく、治療法が確立していない希少な疾病であって長期の療養を要するもの」と規定しており、これに該当する疾病については、難病法に基づく調査研究や療養生活環境整備事業の対象となっている。
- ⇒ 「指定難病」については、難病対策委員会の議論を踏まえ、公平かつ安定的な制度を確立する観点から、対象となる疾病の範囲を明確にするため、患者数が人口の0.1%程度以下であること、客観的な診断基準が確立していることを要件としているところ。
- ⇒ このような事実関係も踏まえ、医療費助成の対象疾病の考え方についてどのように考えるか。

参考資料

- p31 難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言
- p33 難病法における難病の定義

※ 引き続き、合同委員会において示された論点についてご議論いただきたい。

難病法における難病の定義

- 難病法では、難病を「発病の機構が明らかでなく、治療方法が確立していない、希少な疾病であって、長期の療養を必要とする疾病」と定義し、幅広い疾病を対象として調査研究・患者支援等を推進している。
- さらに、同法では、難病のうち、患者数等の一定の要件を満たす疾病に対して、医療費助成を行っている。

難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病のうち、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いもので、以下の要件の全てを満たすものを、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

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

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

医療費助成の対象

指定難病の拡充

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



医療費助成の基本的な考え方に関するこれまでの提言

- 難病医療費助成は、治療研究を推進する目的と福祉的な目的を併せ持つものとして、広く国民の理解を得られる公平かつ安定的な仕組みを構築することとされている。

難病対策の改革に向けた取組について（報告書）
（平成25年12月13日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）

第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

1. 医療費助成の基本的な考え方

- 症例が比較的少ない難病については、各医療機関・研究機関の個別の研究に委ねていては、データの集積もままならず、原因の究明や治療方法の開発等に困難をきたすおそれがある。そのため、医療費助成を行うことにより、一定の症例を確保し、蓄積できた難病患者データを研究事業に結びつけることで治療研究に役立てる必要がある。
- また、難病は、原因が不明であって、治療方法が確立されていないため、長期にわたる療養が必要となり、その結果、比較的若い時期から長期にわたり高額な医療費の負担が必要となる場合も多い。医療保険制度における高額療養費制度により一定の負担軽減が図られているが、こうした難病特有の事情を踏まえれば、難病対策として医療費の助成を行うことが必要である。
- したがって、**新たな難病対策における医療費助成は、**
 - ① **治療方法の開発等に資するため、難病患者データの収集を効率的に行い、治療研究を推進するという目的に加え、**
 - ② **効果的な治療方法が確立されるまでの間、長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者を支援するという福祉的な目的****も併せ持つものとし、広く国民の理解を得られる公平かつ安定的な仕組みとなるよう、必要な財源を確保する。**

(2) 対象疾病の見直しについて

合同委員会で示された論点

- 指定難病検討委員会において今後実施される指定難病の指定後の研究の進捗状況のフォローを通じて、将来的には、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることが想定されることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行うこととしてはどうか。
- 難病医療費助成制度は、難病以外の他の疾病と比較して、医療費に係る患者負担の軽減が図られていることを踏まえると、附帯決議も踏まえつつ、指定難病の見直しを行う場合の手続について、検討を行うこととしてはどうか。
- 指定難病の指定の見直しに当たっては、患者が抱える生活上の困難も考慮し、医療費助成の対象外となることで受診抑制が起こるなど、治療や療養生活に影響が出ることはないよう、考慮することが必要ではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 法制定時の難病対策委員会の取りまとめにおいては、「効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする」とされている。また、平成31年3月の指定難病検討委員会のとりまとめにおいては、「指定難病の指定後の状況を本委員会でフォローしていく必要がある」とされている。このような法制定時の議論や附帯決議、その後の指定難病検討委員会での議論も踏まえつつ、疾病の見直しの在り方やその基準等についてどのように考えるか。
- ⇒ 指定難病の指定の見直しが当該疾病の患者の生活に与える影響について、どのように考えるか。
- ⇒ また、小児慢性特定疾病の見直しについては、どのように考えるか。

参考資料

- p31 難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言
- p43 指定難病の見直しに関する直近の議論
- p289～292 附帯決議

(2) 対象疾病の見直しについて

前回のWGにおける主な御意見

※下線部は前回WGの議論を踏まえ追加した箇所

- 他の慢性疾患と比較し、指定難病の患者は医療費が優遇されていることを踏まえると、治療法が確立した疾患については、対象から外していくことが必要ではないか。
- 医療費助成によって治療を継続することにより症状が安定している患者について、医療費助成から外すことにより治療が受けられなくなることがないように配慮するべきである。
- 希少性の要件については、少子高齢化等の人口構成の変化も考慮しつつ検討する必要がある。
- 希少性の要件を設けている趣旨が、民間主導では進みにくい疾患の調査研究を促進することであることに鑑みると、企業において治療薬の開発が進んできた疾病について、見直しを行うこととしてはどうか。
- 難病患者の就労状況等を勘案しても、難病患者を受け入れる社会が十分に実現されているとは言えない中、指定難病から外してしまうことがいいのかどうか、十分に考慮して考えていただきたい。
- 本来の制度の趣旨を踏まえると、希少性が高く研究が十分進まないために治療方法が確立せず長期の療養を要しているといった本当の意味での難病に研究費を充てるべきであることも踏まえて、検討する必要がある。
- 小児慢性特定疾病の見直しについては、児童福祉法の理念である「児童の健全育成」や子どもの権利条約の視点を踏まえた議論を進めていただきたい。

※ 引き続き、指定難病とは言いがたいような状況の変化が生じていると判断される疾病の取扱いの方向性や、見直しを行う場合の手続についてご議論いただきたい。

対象疾病の見直しに関する法制定時の議論

- 法制定時の難病対策委員会のとりまとめでは、「効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする」とされている。
- また、法制定時の附帯決議では、対象疾病の見直しに当たっては、「患者数だけでなく、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること」とされている。

難病対策の改革に向けた取組について（報告書）（抄）（平成25年12月13日 難病対策委員会）

第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

（3）対象疾患の選定等を行う第三者的な委員会

- 効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする。

難病の患者に対する医療等に関する法律案に対する附帯決議（平成26年5月20日参議院厚生労働委員会）

政府は、本法の施行に当たり、次の事項について適切な措置を講ずるべきである。

- 1 指定難病の選定に当たっては、診断基準の作成に係る研究状況等を踏まえて対応するとともに、疾病数の上限を設けることなく、医学、医療の進歩等を踏まえて対象とすること。また、今後の指定難病の見直しに当たっては、患者数だけでなく、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること。

児童福祉法の一部を改正する法律案に対する附帯決議（平成26年5月20日参議院厚生労働委員会）

政府は、本法の施行に当たり、次の事項について適切な措置を講ずるべきである。

- 1 小児慢性特定疾病の選定に当たっては、診断基準の作成に係る研究状況等を踏まえて対応するとともに、疾病数の上限を設けることなく、医学、医療の進歩等を踏まえて、類縁疾患も含め、対象とすること。また、今後の小児慢性特定疾病の見直しに当たっては、患者の治療状況や小児慢性特定疾病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること。

※衆議院においても同様の附帯決議が議決されている。

指定難病の見直しに関する直近の議論

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

「今後の指定難病の検討の在り方について」

- 本委員会は、今回の指定難病の追加の検討を通じて、今後の指定難病の検討の在り方に関し、以下の点を確認した。

(中略)

(2) 指定後の研究の進捗状況等のフォローに関して

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

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について①

合同委員会で示された論点

- 難病法制定時に、「医療費助成の対象患者は、広く国民の理解を得る観点から、対象患者に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とする」という考え方に基づいて重症度基準が導入された経緯も踏まえ、現行の重症度基準について、他制度との均衡や疾病間の公平性の観点から、検討を行うこととしてはどうか。
- 重症度基準について、同一の疾患群に属する疾病であっても、当該疾患群内で共通で用いられている基準を採用している疾病と疾患特異的基準を採用している疾病があることから、疾患群内で共通で用いられている基準を使用する際の基準を明確にすることとしてはどうか。
- 疾病によっては、現行の重症度基準では疾病特異的な症状を十分に考慮できていないものもあることから、患者の抱える症状や生活状況の困難度を適切に評価できるよう、基準の見直しが必要ではないか。
- 服薬の効果により軽症な状態を維持している患者も多いことから、医療費助成の対象外となることで受診を抑制し重症化することのないよう、現行の重症度分類による選別をやめ、継続して治療が必要なすべての患者を医療費助成の対象とすることが必要ではないか。
- 重症度基準を満たさない軽症者であっても、医療費が一定以上の場合、医療費助成の対象となる仕組み（軽症高額該当）があることから、こうした仕組みも含めて、現行の対象患者の認定基準全体を評価することが必要ではないか。
- 重症度基準を満たさず、また、軽症高額にも該当しないために医療費助成の支給認定が不認定となった患者（軽症者）について、その実態やニーズを踏まえ、どのような支援が必要か、検討を行うこととしてはどうか。

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について②

検討にあたっての事実関係等

⇒ 法制定時の議論において「難病患者への医療費助成について広く国民に理解を得る観点から、医療費助成の対象患者は、対象疾患に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とするのが適切」とされたことも踏まえつつ、重症度基準の意義についてどのように考えるか。

⇒ また、現行の重症度基準は、「個々の指定難病の特性に応じて、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度」とされており、関係する研究班及び学会等による情報の収集及び整理を受けた指定難病検討委員会での議論を踏まえて個々の疾患単位で決定している。

疾病間の重症度基準選定の公平性・整合性については、「指定難病制度の公平性に関する研究」（研究分担代表者：千葉勉）において、個々の難病政策研究班と連携し、疾病横断的な基準により、各疾病の症状の程度を測ることが可能かどうかを検討がなされたところ。

これらの事実関係を踏まえ、重症度基準の見直しについて、どのように考えるか。

参考資料

- p47 難病医療費助成の対象者に関するこれまでの提言内容
- p51 疾患群ごとの重症度基準の設定状況
- p52 疾病ごとに作成されている重症度分類を用いている群について
- p53 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類を用いている群について

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について

前回のWGにおける主な御意見

※下線部は前回WGの議論を踏まえ追加した箇所

- 社会保障の観点では、重症度分類によって医療費助成の対象となる患者を区別するべきではないのではないか。
- 指定難病は、症状が多臓器にわたる疾患が多いため、一律の重症度分類を設けることには困難を伴うが、各疾患群である程度統一された基準を用いることについては、その可能性が示唆された。
- 客観的指標だけでは、難病患者の多様な症状を評価しきれない場合があることなどから、重症度基準の設定に当たっては患者会にヒアリングを実施するなどして、患者の困難が評価される指標とするべきである。
- 重症度基準は客観的指標であることが必要であり、引き続き、専門の研究班において議論を行った後、指定難病検討委員会において議論するべきである。
- 重症度基準を見直す際には、現場の混乱が見込まれることから、研究班の協力を得て慎重に検討すべきである。
- 難病法に基づく、難病患者に対する支援は、必ずしも医療費助成だけではないため、難病患者全体を認定した上で、それぞれの患者のニーズに応じて支援の中身を変えていくことが必要ではないか。

※ 引き続き、重症度基準の意義や不認定となった患者に対する支援のあり方について、ご議論いただきたい。

プログラム法における対象患者の認定基準に係る規定

○ 社会保障制度改革国民会議報告書を踏まえ、持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律（プログラム法）において、難病に係る新たな医療費助成制度の確立に当たっては、制度の公平性・安定性の観点から、患者の認定基準の見直しについて検討を行い、必要な措置を講ずることとされた。

○持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律（抄）

第二章 講ずべき社会保障制度改革の措置等

（医療制度）

第四条 政府は、高齢化の進展、高度な医療の普及等による医療費の増大が見込まれる中で、医療保険各法（高齢者の医療の確保に関する法律（昭和五十七年法律第八十号。以下「高齢者医療確保法」という。）第七条第一項に規定する医療保険各法をいう。第七項第二号二において同じ。）による医療保険制度及び高齢者医療確保法による後期高齢者医療制度（同項において「医療保険制度等」という。）に原則として全ての国民が加入する仕組みを維持することを旨として、医療制度について、この条に定めるところにより、必要な改革を行うものとする。

2～9 （略）

10 政府は、この法律の施行の際現に実施されている難病及び小児慢性特定疾患（児童福祉法第二十一条の五に規定する医療の給付の対象となる疾患をいう。以下この項において同じ。）に係る医療費助成について、難病対策に係る都道府県の超過負担の解消を図るとともに、**難病及び小児慢性特定疾患に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度（以下この項において「新制度」という。）を確立するため、新制度の確立に当たって、次に掲げる事項その他必要な事項について検討を加え、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。**

一 新制度を制度として確立された医療の社会保障給付とすること。

二 新制度の対象となる疾患の拡大

三 新制度の対象となる患者の認定基準の見直し

四 新制度の自己負担の新制度以外の医療費に係る患者の負担の軽減を図る制度との均衡を考慮した見直し

11 政府は、前項の措置を平成二十六年を目途に講ずるものとし、このために必要な法律案を平成二十六年に開会される国会の常会に提出することを目指すものとする。

難病医療費助成の対象者に関するこれまでの提言内容

- 医療費助成の対象者については、広く国民に理解を得る観点から、「症状の程度が重症度分類等で一定程度以上である者」（重症者）とされ、「高額な医療を継続することにより、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者」（軽症高額該当者）についても医療費助成の対象とすることが適当とされた。

難病対策の改革に向けた取組について (平成25年12月13日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)

第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

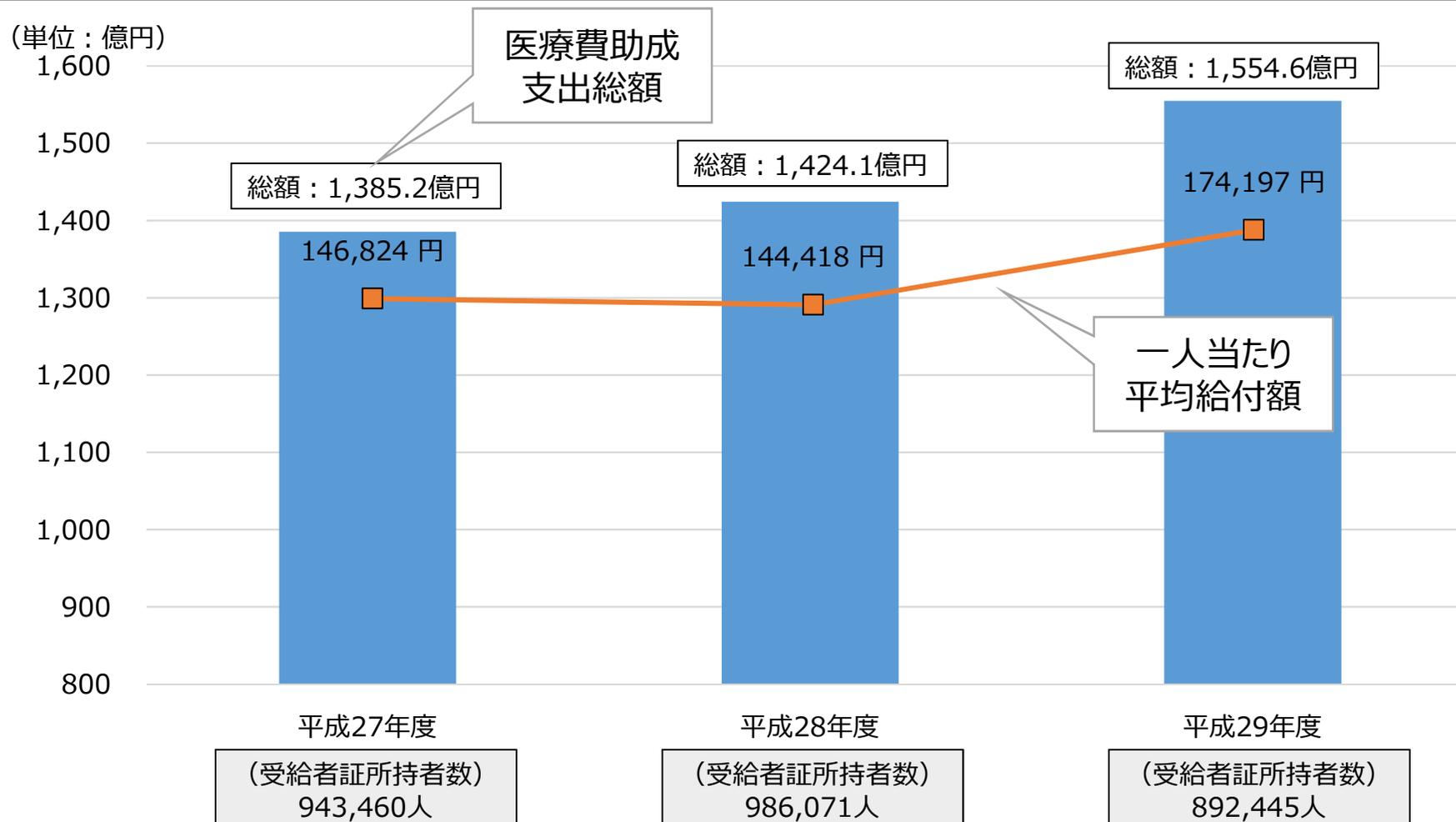
2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

(2) 対象患者の認定基準

- **難病患者への医療費助成について広く国民に理解を得る観点から、医療費助成の対象患者は、対象疾患に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とする**ことが適切と考えられる。すなわち、**医療費助成の対象は、対象疾患に罹患している難病患者データベースの登録患者のうち、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上である者とする。**
- 具体的には、**医療費助成の対象患者の認定基準について、難病研究で確立された対象疾患の診断基準を踏まえ、それぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで設定する。**
- ただし、**高額な医療を継続すること（※）により、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者については、医療費助成の対象とすることが適当である。**なお、都道府県の事務負担を軽減するため、実務上の取扱いについて十分に配慮する。
※ ここでいう「高額な医療を継続すること」が必要な者とは、「月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上となる者」（例えば医療保険の自己負担割合が3割の場合、医療費の自己負担が10,000円以上の月が年間3回以上となる者）とする。
- また、難病研究で確立され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する。

特定医療費の支給に係る 支出総額と一人当たり平均給付額（推計）の推移

○ 特定医療費の支給に係る支出総額、一人当たり平均給付額（推計）のいずれも、増加している。



(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課作成資料

※ 医療費助成支出額総額は国庫負担金の歳出決算額から推計。受給者証所持者数は、厚生労働省「衛生行政報告例」（平成27～29年度）。一人当たり平均給付額（推計）については、医療費助成支出額総額を受給者証所持者数で除して算出

疾患群ごとに共通の基準を導入することができるかどうかの検討（概要）

○：共通の基準の考え方

※指定研究班より各政策研究代表者へ検討を依頼し、その結果を踏まえて整理

神経筋疾患（82疾患）

- 「BI/mRS」「食事摂取」「呼吸状態」「てんかん」「知能障害」の5つの基準が適応可能であると考えられる。
- 例として82疾患のうち、約20疾患はmRSが適応可能と考えられるが、mRSやBIの適応がどうしても困難な疾患もある。

内分泌疾患（23疾患）

- sf36やEQ-5DのようなQOLを測る指標を導入できる可能性がある。mRSやBIといった日常生活動作を測る指標を導入できる可能性がある疾病も多い。
- 他方、疾患群の考え方として治療による改善を重症度分類に加味する必要があると考えられる。

腎疾患（14疾患）

- 現状で、ほぼ全ての疾患に「CKD分類」が導入されている。一方で多くの疾患は腎以外の要素もあるため、CKD以外の基準も必要となる。

先天異常・遺伝子疾患（26疾患）

- 多くの疾患は、従来からの「臓器別の重症度分類の組み合わせ（※）」で対応可能である。※ NYHA分類、CKD分類など

皮膚結合組織疾患（14疾患）

- 疾患によって呈する症状が異なるため、統一化は簡単ではない。
- 病変が多臓器にわたる疾患は、各臓器の基準が必要となる可能性がある。

免疫疾患（27疾患）

- 血管炎疾患は「mRS」や「BI」だけを統一の重症度分類にするのは適切ではない。腎機能障害、視力、聴力など他の指定難病の重症度分類に、用いられている基準を血管炎に用いることは可能かもしれない。
- 膠原病は現行の重症度基準又は疾患特異的な重症度分類で評価することが適切と考えられる。

眼科疾患（6疾患）

- 全体的に「健眼の矯正視力が0.3未満を対象」とすることで統一が可能である。（視野の要素が必要な疾患もある）。また障害者の助成基準との整合性が必要。

耳鼻咽喉科疾患（10疾患）

- 基本的には聴力による重症度分類を適応できる。聴力については他疾患群の聴力の重症度分類と一致させる必要がある。
- 加えて「mRS」を適応し、さらに個別の分類を適応させることで多くは対応可能と考えられる。

血液疾患（14疾患）

- ヘモグロビン、白血球、血小板など、すでに数値で重症度を区分できるもの適応しているが、困難な疾患もある。
- 数値で区分できない疾患については、疾患特有の重症度分類を追加することがよいと考えられる。

呼吸器疾患（9疾患）

- 全体的に「息切れスケールmMRCと動脈血液ガスの2項目」を用いることで、統一化はある程度可能と考えられる。
- 一方で、個々の疾患特有の症状もあるため、疾患特異的な重症度分類の追加は必要。

循環器疾患（27疾患）

- 基本的に多くの疾患が「NYHA分類」で対応可能である。
- 心筋症や血管病変が主体の疾患等についてはNYHA分類だけでなく別の基準が必要。

消化器疾患（20疾患）

- 「child-pugh分類」（肝臓疾患）、「栄養」の基準等を多くの疾患で適応できる可能性がある。
- 一方で、個々の疾患特有の症状もあるため、疾患特異的な重症度分類の追加は必要と考えられる。

骨・関節疾患（12疾患）

- 全体として「mRS」を基本としうが、個別の基準が必要な疾患もある。

形成外科疾患（4疾患）

- 既に全て「mRS」が使用されており、それに呼吸、食事等を併用している。

代謝性疾患（43疾患）

- 疾患群の特性から予後の要素を入れて悪化しないための医療費を助成できるような重症度分類を設けるべき、との意見が強い。

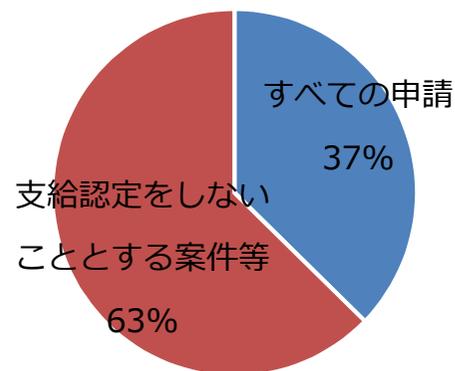
指定難病医療費助成制度における自治体の審査体制について①

- 難病法第7条第2項の規定に基づき、都道府県等が医療費助成の支給認定をしないこととするときは、難病法第8条に規定する指定難病審査会へ諮る必要がある。
- 都道府県等の審査状況については、新規申請の案件について、約4割の自治体が「すべての申請」を指定難病審査会へ諮っている。

(N=67)
(自治体数)

審査会において審査する申請

(新規)



審査会において審査する申請

(更新)



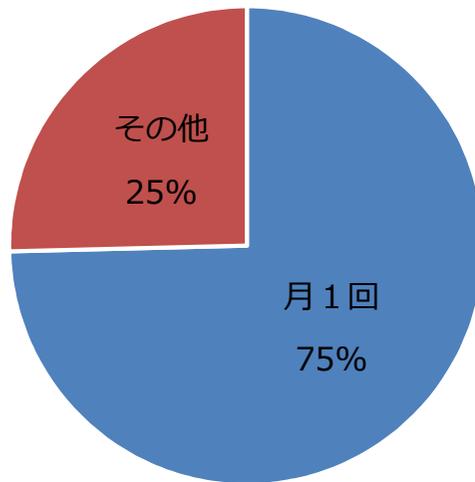
(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (令和元年6月時点)

指定難病医療費助成制度における自治体の審査体制について②

- 審査会の開催頻度については、約7割の自治体が月1回と回答。
- 開催方法については、書面方式が約4割、参集方式が約5割となっている。
- 審査会の委員数については、「11人から20人」の回答が最も多く、29自治体となっている。

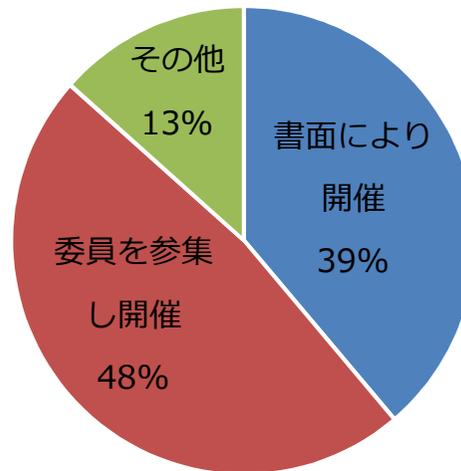
(N=67)
(自治体数)

審査会の開催頻度



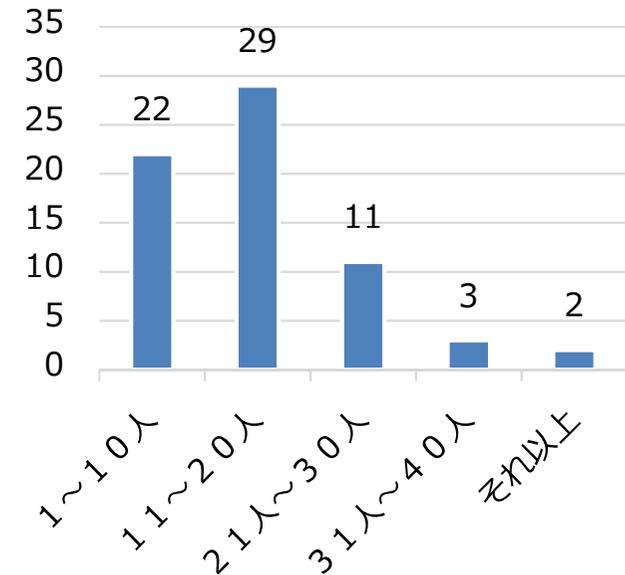
(その他)
・新規申請の審査は概ね月1回、
更新月は複数回 等

審査会の開催方法



(その他)
・更新案件のみ書面 等

審査会の委員数



(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (令和元年6月)

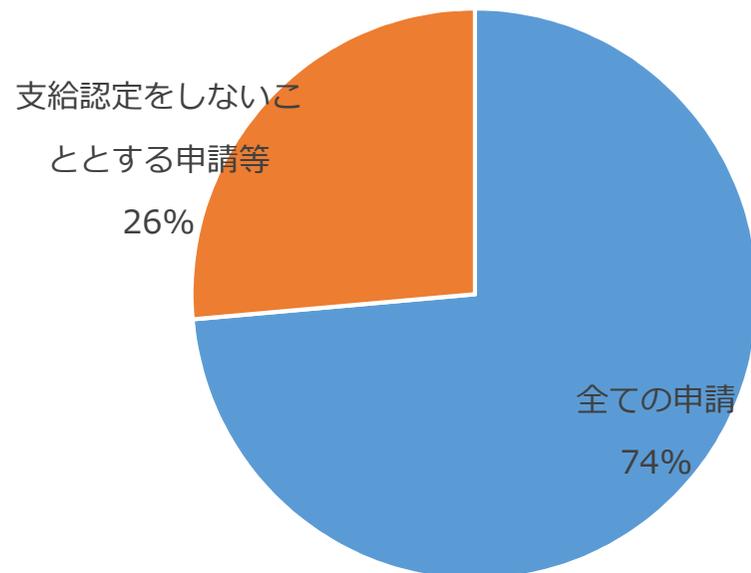
小児慢性特定疾病医療費助成制度における 自治体の審査体制について①

- 児童福祉法第19条の3第4項の規定に基づき、不認定とする申請については、小児慢性特定疾病審査会に諮問が諮る体制となっている。
- 当該規定に基づき支給認定をしないこととする申請等のみを審査会に諮問している自治体と、支給認定することとした申請を含む全ての申請を審査会に諮問している自治体とがある。

(N=125)
(自治体数)

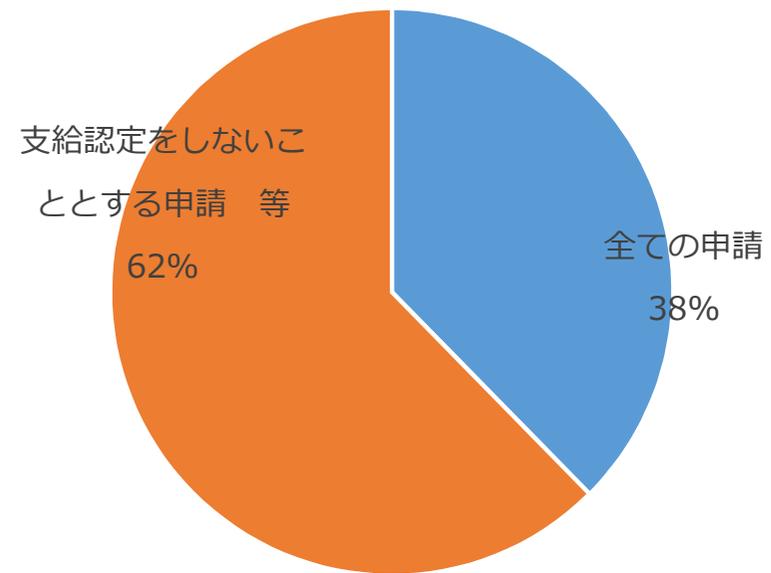
審査会において審査する申請

(新規)



審査会において審査する申請

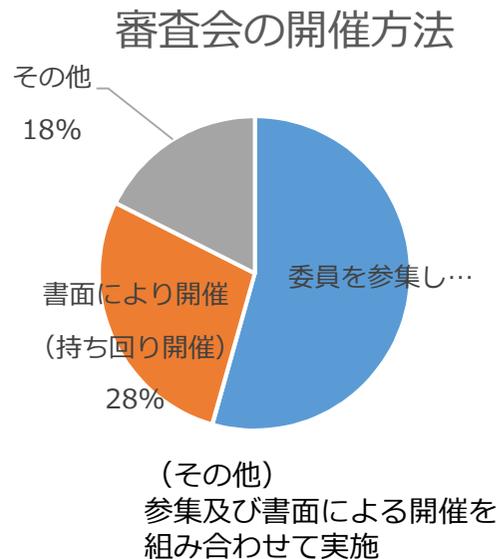
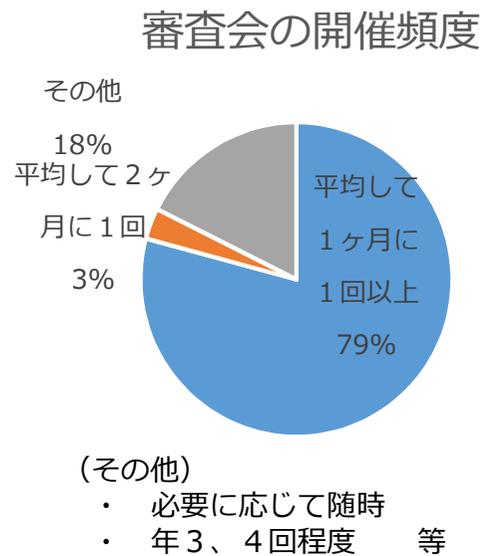
(更新)



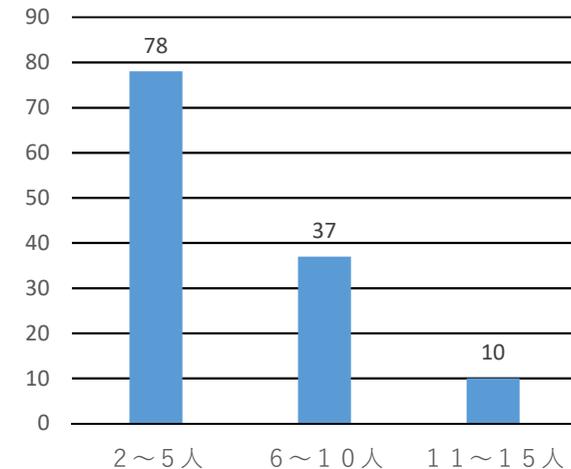
小児慢性特定疾病医療費助成制度における 自治体の審査体制について②

- 審査会の委員には全ての自治体で小児科医を任命し、告示に定める「疾病の状態の程度」を基準に審査を行っている。
- 開催頻度や開催方法、委員数については地域の実情に応じて実施している。

(N=125)
(自治体数)



審査会の委員数



(5) 患者の自己負担について

合同委員会で示された論点

- 現行の自己負担水準が他の類似制度との均衡を考慮して設定されていることを踏まえると、難病患者の就労の改善状況や小児慢性特定疾病児童等の保護者の就労状況、世帯全体における医療費の負担状況など、患者の置かれている状況について、客観的データ等を踏まえて議論すべきではないか。
- 医療費負担の更なる軽減を検討することとしてはどうか。特に、低所得世帯に対する自己負担の軽減や長期に渡る入院の際の食費負担の軽減が必要ではないか。また、遠方の専門医にかかる際に生じる交通費や家族の宿泊費など医療費以外の負担の軽減についても、検討が必要ではないか。

検討にあたっての事実関係等

⇒ 自己負担上限額については、他制度との公平性の観点から、障害者医療制度並びで設定しているところ、このような観点や、難病患者特有の事情等も踏まえつつ、自己負担上限額について、どのように考えるか。

参考資料

- p68～69 医療費の患者負担に関するこれまでの提言
- p71 難病の患者の自己負担額の比較
- p73 指定難病患者における所得区分の分布
- p78 小児慢性特定疾病患者における所得区分の分布

前回のWGにおける主な御意見

※下線部は前回WGの議論を踏まえ追加した箇所

- 小児慢性特定疾病について、育成医療など他制度との公平性の観点から、自己負担割合を2割から1割にしていきたい。
- 小児慢性特定疾病についても、指定難病と同様、軽症高額による認定を行っていただきたい。

※ 引き続き、他制度との公平性の観点や、難病患者特有の事情等も踏まえつつ、自己負担について、ご議論いただきたい。

難病の患者の自己負担額の比較

○ 難病法に基づく医療費助成における自己負担については、社会保障制度改革国民会議報告書や「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律」に基づき、他の類似の医療制度との均衡を考慮して、設定されている。

特定疾患治療研究事業 (旧事業) (単位：円)	指定難病医療費助成制度 (単位：円) () 内は、経過措置適用者の自己負担額 (H29. 12. 31まで)				【参考】障害者医療費助成制度 (更生医療) (単位：円)				
自己負担割合：3割			自己負担割合：2割				自己負担割合：1割		
	外来	入院	外来+入院				軽症者(※2)は助成対象外	外来+入院	
			一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者	一般		重度かつ継続	
重症患者(※3)	0	0						0	0
A階層 市町村民税非課税	0	0					生活保護	0	0
B階層 (~年収165万)	2,250	4,500	低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (~本人年収80万)	2,500	2,500	1,000	低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (~本人年収80万)	2,500	2,500
C階層 (~年収180万)	3,450	6,900	低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万超~)	5,000	5,000 (2,500)		低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万1~)	5,000	5,000
D階層 (~年収220万)	4,250	8,500	一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上 7.1万未満 (年収約160~約370万)	10,000 (5,000)	5,000	中間所得Ⅰ 市町村民税課税以上 3万3千円未満	医療保険における 高額療養費の自己 負担限度額 高額療養費適用の 場合例：44,400 (多数回該当)	5,000	
E階層 (~年収300万)	5,500	11,000	一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 (年収約370~約810万)	20,000 (10,000)	10,000 (5,000)	中間所得Ⅱ 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満		10,000	
F階層 (~年収400万)	9,350	18,700	上位所得 市町村民税 25.1万以上 (年収約810万~)	30,000 (20,000)	20,000 (5,000)	一定所得 市町村民税 23万5千円以上	自立支援医療の対 象外 (医療保険による給 付) 例：83,400 (多数回該当)	20,000	
G階層 (年収400万~)	11,550	23,100							
食費：負担限度額内で自己負担			食費：全額自己負担 (1/2自己負担)				食費：全額自己負担		

(参考)
難病の医療受給者証を持つ患者が、健康保険における入院時(当該難病の治療を行った場合)の食費
・一般世帯：260円/食(その他、所得等に応じ210円、160円、100円)

(補足)
○ 所得を把握する単位：医療保険における世帯。
○ 所得を把握する基準：市町村民税(所得割)の課税額。
○ 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合：
世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分。

指定難病及び小児慢性特定疾病の医療費助成の自己負担について

○ 難病法及び児童福祉法に基づく医療費助成における自己負担については、社会保障制度改革国民会議報告書や「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律」に基づき、他の類似の医療制度との均衡を考慮して、設定されている。

小児慢性特定疾病に係る医療費助成 (単位：円)				指定難病医療費助成制度 (単位：円)			
自己負担割合：2割				自己負担割合：2割			
	外来+入院				外来+入院		
	一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者		一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	0	0	0	生活保護	0	0	0
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (～本人年収80万)	1,250		500	低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (～本人年収80万)	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万超～)	2,500			低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万超～)	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上 7.1万未満 (年収約200～約430万)	5,000	2,500		一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上 7.1万未満 (年収約160～約370万)	10,000	5,000	
一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上25.1万未満 (年収約430～約850万)	10,000	5,000		一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上25.1万未満 (年収約370～約810万)	20,000	10,000	
上位所得市町村民税 25.1万以上 (年収約850万～)	15,000	10,000		上位所得市町村民税 25.1万以上 (年収約810万～)	30,000	20,000	
食費：1/2を自己負担				食費：全額自己負担			

(補足) ○ 所得を把握する単位：医療保険における世帯。
○ 所得を把握する基準：市町村民税(所得割)の課税額。
○ 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合：世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分。

小児慢性特定疾病及び自立支援医療における 給付対象となる医療の範囲について

○ 小児慢性特定疾病に係る医療費助成制度では、対象疾病に関する医療を幅広く助成対象としており、自立支援医療よりも医療費助成の対象となる医療の範囲を広くカバーしている。

小児慢性特定疾病

小児慢性特定疾病及び当該小児慢性特定疾病に付随して発生する傷病に関する医療

- (1) 診察 (2) 薬剤又は治療材料の支給 (3) 医学的処置、手術曾於他の治療
(4) 居宅における療養上の管理及びその治療に伴う世話その他の看護 (5) 病院又は診療所への入院及びその療養に伴う世話その他の看護
(6) 移送（医療保険により給付を受けることができない者の移送に限る）

自立支援医療（育成医療）

対象になる障害		疾患（例）	医療（例）
視覚障害		白内障	
		先天性緑内障	
聴覚、平衡機能の障害		先天性耳奇形	形成術
音声機能、言語障害、 そしゃく機能の障害		口蓋裂等	形成術
		唇顎口蓋裂	歯科矯正
肢体不自由		先天性股関節脱臼、脊椎側彎症、くる病（骨軟化症）	関節形成術、関節置換術、 義肢装着のための切断端形成術
内部障害	心臓	先天性疾患	弁口、心室心房中隔に対する手術
		後天性心疾患	ペースメーカー埋込術
	腎臓	腎臓機能障害	人工透析療法、腎臓移植術（抗免疫療法含む）
	小腸	小腸機能障害	中心静脈栄養法
	肝臓	肝臓機能障害	肝臓移植術（抗免疫療法含む）
	免疫	H I Vによる免疫機能障害	抗H I V療法、免疫調節療法、その他H I V感染症に対する治療
その他の先天性 内臓障害	先天性食道閉鎖症、先天性長閉鎖症、鎖肛、 巨大結腸症、尿道下裂、停留精巣（睾丸）	尿道形成、人工肛門の造設などの外科手術	

2. 医療提供体制について

(1) 難病医療提供体制について

合同委員会で示された論点

- 難病患者がどこに暮らしていても、疾病の特性に応じて早期の診断が付き、適切な治療が受けられるようにするとともに、重症患者の入院施設の確保を図る観点から、診療分野別拠点病院の整備の促進など、分野別の医療提供体制の整備が必要ではないか。
- 住み慣れた地域で安心して療養生活を送ることができる体制の充実を図るため、在宅医療を支える専門医とかかりつけ医の連携強化、レスパイト入院や看護・介助を行う専門スタッフの充実、コミュニケーション支援など、医療提供体制の整備と福祉制度の連携について、検討することとしてはどうか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 各自治体の実情に応じた医療提供体制の整備を促進するために、難病診療連携拠点病院及び難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院の在り方について、どのように考えるか。
- ⇒ 福祉制度など、他の制度や施策と連携を進めていくための方策について、どう考えるか。

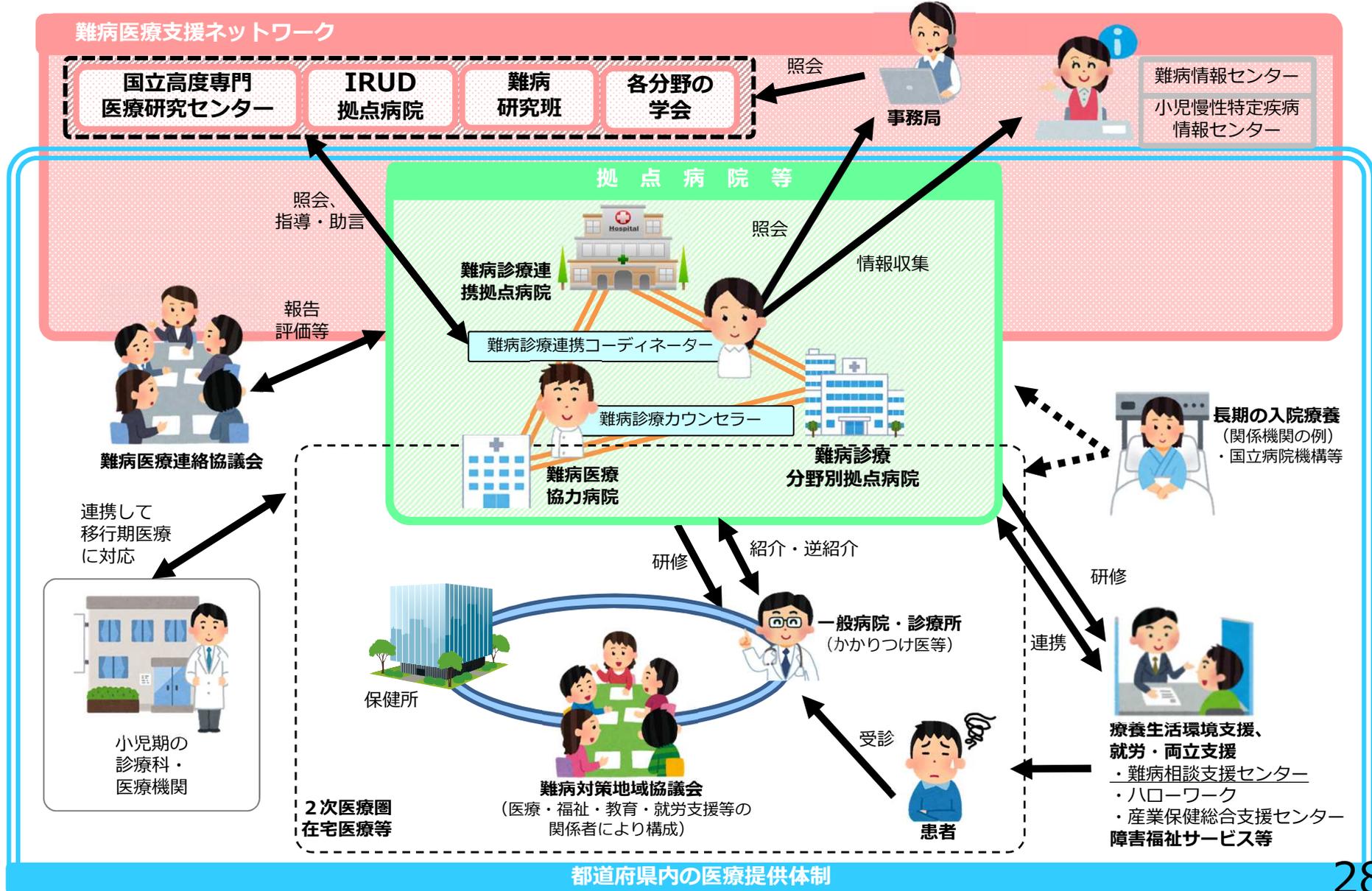
参考資料

○p123~132 (1) 難病の医療提供体制について

※ 引き続き、合同委員会において示された論点についてご議論いただきたい。

難病の医療提供体制のイメージ（全体像）

- 「できる限り早期に正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制」を整備するため、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となって、難病医療支援ネットワークと連携しながら、難病患者に対する相談支援や診療連携、入院調整等を行う体制の整備を行うこととしている。



都道府県における医療提供体制の整備状況（1 / 3）

- 令和元年7月1日現在、難病診療連携拠点病院については35都府県（68医療機関）、難病診療分野別拠点病院については15県（35医療機関）において整備されている。

自治体名	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院
青森県	青森県立中央病院	弘前大学医学部附属病院
岩手県	岩手医科大学附属病院	—
宮城県	東北大学病院	—
茨城県	筑波大学附属病院	—
	茨城県立中央病院	—
栃木県	獨協医科大学病院	—
	自治医科大学附属病院	—
	国際医療福祉大学病院	—
群馬県	群馬大学医学部附属病院	—
埼玉県	埼玉医科大学病院	東埼玉病院
	埼玉医科大学総合医療センター	—
	自治医科大学附属さいたま医療センター	—
	獨協医科大学埼玉医療センター	—
千葉県	千葉大学医学部附属病院	千葉東病院
		東邦大学医療センター佐倉病院
東京都	聖路加国際病院	—
	東京慈恵会医科大学附属病院	—
	東京女子医科大学病院	—
	日本医科大学付属病院	—
	順天堂大学医学部附属順天堂医院	—
	東京医科歯科大学医学部附属病院	—
	日本大学医学部附属板橋病院	—
	帝京大学医学部附属病院	—
	杏林大学医学部附属病院	—
	東京都立多摩総合医療センター・東京都立神経病院	—

都道府県における医療提供体制の整備状況（2 / 3）

自治体名	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院
神奈川県	横浜市立大学附属病院	-
	聖マリアンナ医科大学病院	-
	北里大学病院	-
	東海大学医学部附属病院	-
新潟県	新潟大学医歯学総合病院	-
富山県	富山大学附属病院	富山県リハビリテーション病院・こども支援センター
	富山県立中央病院	
石川県	金沢大学附属病院	医王病院
	金沢医科大学病院	
福井県	福井県立病院	-
岐阜県	岐阜大学医学部附属病院	-
静岡県	浜松医科大学医学部附属病院	-
愛知県	愛知医科大学病院	-
三重県	三重大学医学部附属病院	三重病院
		鈴鹿病院
滋賀県	滋賀医科大学医学部附属病院	市立大津市民病院
		大津赤十字病院
		滋賀病院
		誠光会草津総合病院
		滋賀県立小児保健医療センター
		滋賀県立総合病院
		済生会滋賀県病院
		公立甲賀病院
		紫香楽病院
		近江八幡市立総合医療センター
		東近江総合医療センター
		湖東記念病院
		彦根市立病院
		市立長浜病院
長浜赤十字病院		
高島市民病院		

都道府県における医療提供体制の整備状況（3 / 3）

自治体名	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院
大阪府	大阪市立大学医学部附属病院	－
	大阪急性期・総合医療センター	－
	大阪南医療センター	－
	堺市立総合医療センター	－
	大阪赤十字病院	－
	田附興風会医学研究所 北野病院	－
	市立東大阪医療センター	－
	近畿大学病院	－
	市立岸和田市民病院	－
	大阪大学医学部附属病院	－
	大阪医科大学附属病院	－
	関西医科大学附属病院	－
兵庫県	兵庫医科大学病院	－
	兵庫中央病院	－
奈良県	奈良県立医科大学附属病院	－
島根県	島根大学医学部附属病院	島根県立中央病院
		松江医療センター
岡山県	岡山大学病院	－
広島県	広島大学病院	広島西医療センター
		脳神経センター太田記念病院
山口県	山口大学医学部附属病院	－
徳島県	徳島大学病院	徳島病院
香川県	香川大学医学部附属病院	高松医療センター
愛媛県	愛媛大学医学部附属病院	愛媛医療センター
高知県	高知大学医学部附属病院	高知大学医学部附属病院
佐賀県	佐賀大学医学部附属病院	－
長崎県	長崎大学病院	－
熊本県	熊本大学病院	熊本再春医療センター
		熊本南病院
宮崎県	宮崎大学医学部附属病院	宮崎東病院
沖縄県	琉球大学医学部附属病院	－
	沖縄病院	－

(2) 遺伝子診療体制について

合同委員会で示された論点

- 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）については、希少・未診断患者の早期診断に大幅に寄与している実績がある一方で、研究の一環として行われているため、持続可能性の観点からは課題があることから、がん対策におけるゲノム医療提供体制も踏まえ、将来的には研究と医療（臨床応用）を統合し、医療の中で提供できる体制を整備していくことが必要ではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 難病のゲノム医療の推進にあたって、将来的な早期診断の実現や遺伝子治療を含む新たな治療法開発につながる医療提供体制はどのようなものか。これを検討するにあたり、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の研究成果をどのように活かしていくか。

参考資料

- p133～141 (2) 遺伝子診断体制について

前回のWGにおける主な御意見

- 難病に関するゲノム医療を強かに推進していく必要があるのではないかと。また、高額な遺伝子診断について、研究ではなく医療の中で対応することを検討することが課題ではないかと。

※ 引き続き、合同委員会において示された論点についてご議論いただきたい。

難病の医療提供体制（難病診療連携拠点病院等）の法令上の位置付け

○ 難病の医療提供体制については、基本方針において、「できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保する」こととされており、遺伝子診断等について、「遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。」とされている。

○ 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）（抄）
第四条 厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。

2 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。

二 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

○ 難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成27年9月15日厚生労働省告示第375号）（抄）

第三 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病は、発症してから確定診断までに時間を要する場合が多いことから、**できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保**する。〈略〉

(2) 今後の取組の方向性について

ア 難病については、できる限り早期に正しい診断ができ、より身近な医療機関で適切な外来、在宅及び入院医療等を受けることのできる体制が肝要である。このため、国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実情を踏まえた取組が可能となるよう、〈中略〉医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、具体的なモデルケースを示す。

イ **国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が、相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な機能を持つ施設をつなぐ難病医療支援ネットワークの構築に努められるよう、国は、これらの体制の整備について支援を行う。**

カ 国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、**遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。**

難病の医療提供体制（難病診療連携拠点病院等）に関する運用通知

○ 難病の医療提供体制の運用については、運用通知により、その具体的な事項を都道府県に対し示している。

○ **平成29年4月14日付け健難発0414第3号の別紙「難病の医療提供体制構築に係る手引き」（概要）**

【難病医療の目指すべき方向性】

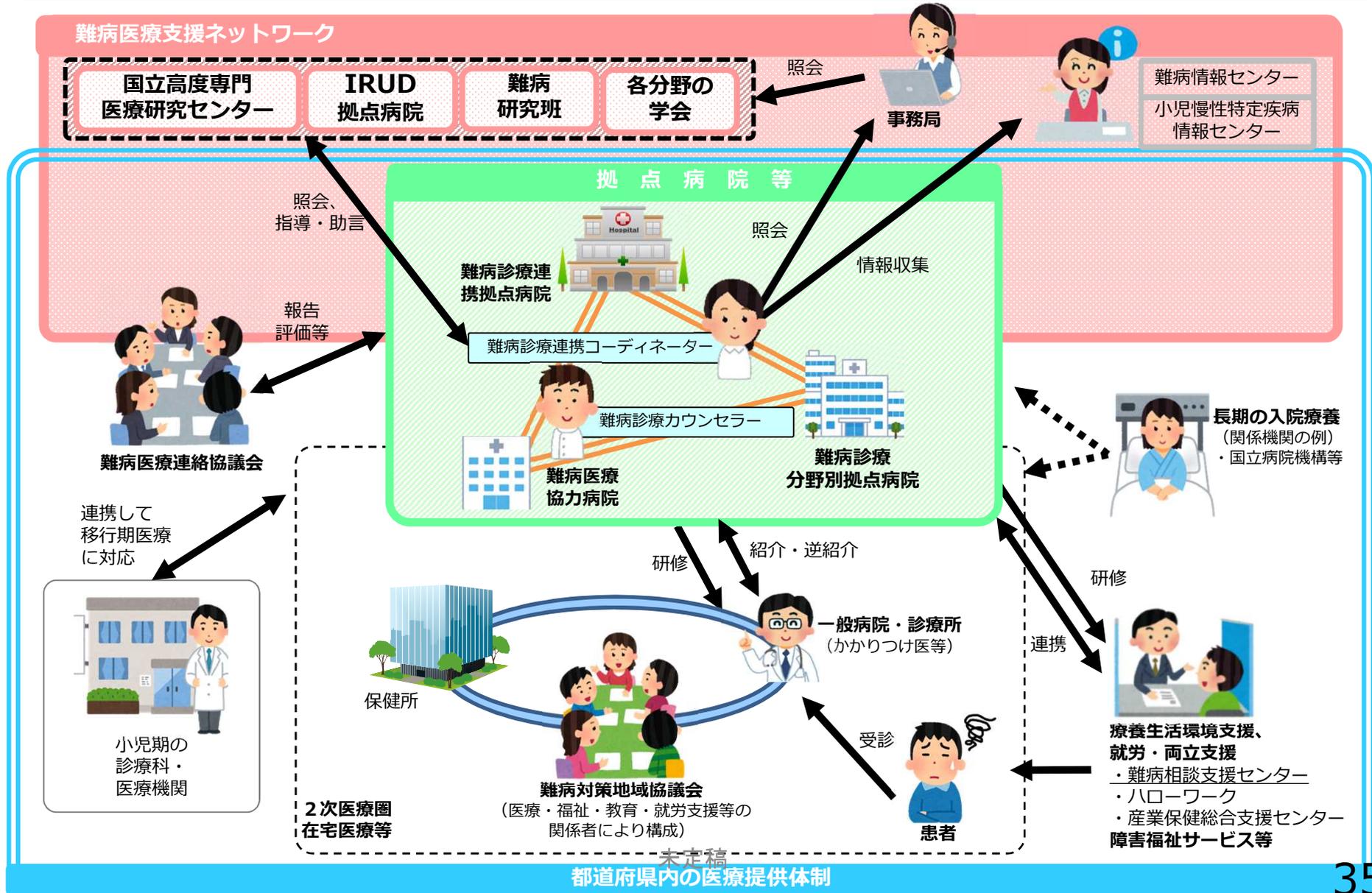
- ・ 早期に正しい診断ができる医療提供体制とするために、診断がついていない患者が受診できる各都道府県の拠点となる医療機関を整備
- ・ 適切な疾病の管理を継続すれば日常生活等が可能な難病について、身近な医療機関で治療を継続するため、医療機関間の連携や関係者への難病についての教育等が必要
- ・ 遺伝子関連検査について、本人及び血縁者に与える影響等について、患者が理解して自己決定できるためのカウンセリング体制の充実・強化
- ・ 小児慢性特定疾病児童等に対して、成人後も必要な医療等を切れ目なく提供するため、小児期及び成人期それぞれの医療従事者間の連携体制の充実

【難病の医療提供体制における各医療機能】

- ・ より早期に正しい診断をする機能（難病診療連携拠点病院）
⇒原則、都道府県に1か所、指定する。
- ・ 専門領域の診断と治療を提供する機能（難病診療分野別拠点病院）
- ・ 身近な医療機関で医療の提供と支援する機能（難病医療協力病院）
- ・ 身近な医療機関で医療を提供する機能（一般病院、診療所）
- ・ 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療に係る機能（移行期医療に係る医療機関）

難病の医療提供体制のイメージ（全体像）

- 「できる限り早期に正しい診断が受けられ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制」を整備するため、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院や難病診療分野別拠点病院が中心となって、難病医療支援ネットワークと連携しながら、難病患者に対する相談支援や診療連携、入院調整等を行う体制の整備を行うこととしている。



保険収載されている遺伝学的検査

- 令和元年9月現在、指定難病のうち60疾病についてはその診断のための遺伝学的検査が保険収載されており、難病の診療において利用されている。

保険収載されている遺伝学的検査

ア PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンブロット法による場合に算定できるもの

- ① デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー及び家族性アミロイドーシス
- ② 福山型先天性筋ジストロフィー及び脊髄性筋萎縮症
- ③ 栄養障害型表皮水疱症及び先天性QT延長症候群

イ PCR法による場合に算定できるもの

- ① 球脊髄性筋萎縮症
- ② ハンチントン病、網膜芽細胞腫及び甲状腺髄様癌

ウ ア、イ及びエ以外のもの

- ① 筋強直性ジストロフィー及び先天性難聴
- ② フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症（1型）、アルギノコハク酸血症、イソ吉草酸血症、HMG血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型、MCAD欠損症、VLCAD欠損症、CPT1欠損症、隆起性皮膚線維肉腫及び先天性銅代謝異常症
- ③ メーブルシロップ尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、MTP（LCHAD）欠損症、色素性乾皮症及びロイスディーツ症候群及び家族性大動脈瘤・解離

エ 別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生（支）局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの

- ① ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病及びポンベ病を含む。）及び脆弱X症候群
- ② プリオン病、クリオピリン関連周期熱症候群、神経フェリチン症、先天性大脳白質形成不全症（中枢神経白質形成異常症を含む。）、環状20番染色体症候群、PCDH19関連症候群、低ホスファターゼ症、ウィリアムズ症候群、アペール症候群、ロスムンド・トムソン症候群、プラダー・ウィリ症候群、1p36欠失症候群、4p欠失症候群、5p欠失症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群、アンジェルマン症候群、スミス・マギニス症候群、22q11.2欠失症候群、エマヌエル症候群、脆弱X症候群関連疾患、ウォルフラム症候群、高IgD症候群、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群及び先天異常症候群
- ③ 神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群、原発性免疫不全症候群、ペリー症候群、クルーゾン症候群、ファイファー症候群、アントレー・ピクスラー症候群、タンジール病、先天性赤血球形成異常性貧血、若年発症型両側性感音難聴、尿素サイクル異常症、マルファン症候群、エーラスダンロス症候群（血管型）、遺伝性自己炎症疾患及びエプスタイン症候群

未診断疾患イニシアチブ（IRUD）について

- 遺伝子異常に関連する難病のうち、一部の単一遺伝子疾患については、難病診療連携拠点病院等における通常の診療の中でも、遺伝学的検査を受けられるようになってきている。一方で、症状が非典型である難病や今まで見つかっていなかった疾病については、通常の診療では診断が困難な場合がある。
- そのため、難治性疾患実用化研究事業研究事業では、特に遺伝子異常を伴う未診断状態の患者に対して、専門家による検討に加え、必要に応じ研究的に遺伝学的解析を実施している。

IRUD（Initiative Rare and Undiagnosed Disease）とは

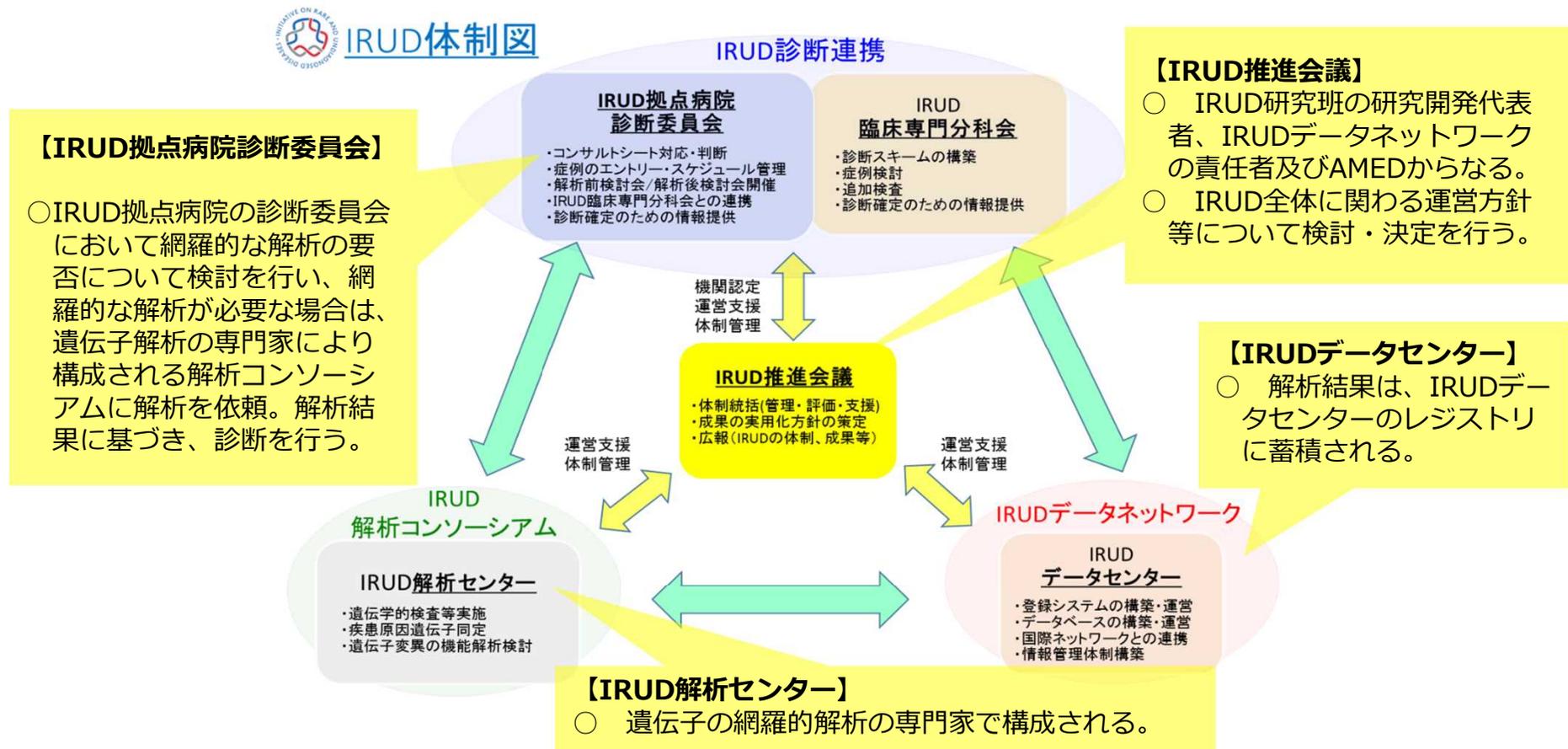
IRUDとは、専門家による検討に加え、必要に応じ研究的に遺伝学的解析を行い診断するために必要な体制の構築等を行う研究事業。

研究の概要

- 研究名：「未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD))：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」
- 研究代表者：水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター）
- 「日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業」によりH27年度から実施。現在2期目（H30～H32年度）
- 研究目的
 - ・ 未診断疾患の診断のための全国的な体制構築
 - ・ 国際連携可能なデータベースの構築ならびに積極的なデータシェアリング
 - ・ 希少・未診断疾患の研究開発促進

IRUDの体制図

○IRUDの体制は、IRUD推進会議（IRUD全体の運営方針の決定・統括）が中心となって、IRUD拠点病院診断委員会（解析の要否の検討、解析結果に基づく診断）、IRUD解析センター（遺伝学的検査の実施等）等が連携して実施している。



(資料出所) 国立精神・神経医療研究センター 水澤英洋研究代表「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患実用化研究事業 未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD)) : 希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」班会議資料「IRUD体制図」より作成

3. 調査及び研究について

(1) 研究事業について

合同委員会で示された論点

- 難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業について、現行の各事業の役割分担が適切かどうかについて、各事業における研究の実施状況や連携状況も踏まえつつ、検証することとしてはどうか。
- 難病研究においては病態解明が重要であることから、すべての指定難病について病態解明に資する研究が進むよう、現在の難治性疾患実用化研究事業の研究採択の仕組みや実状、難治性疾患政策研究事業との連携の在り方も考慮しつつ、どのような対応が可能か、検討することとしてはどうか。
- 各研究班における研究の成果について、患者目線に立った分かりやすい公表・情報提供の在り方を検討することとしてはどうか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業の役割分担や、病態解明研究の在り方について、現在の各事業における研究の実施状況や連携状況をどのように考えるか。
- ⇒ 患者に対し研究成果を効果的に伝えるための具体的な方策について、どのように考えるか。

参考資料

○p157～164 (1) 研究事業について

前回のWGにおける主な御意見

※下線部は前回WGの議論を踏まえ追加した箇所

- 現行の難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業の役割分担は機能しており、実用的な研究が出てきているところ、引き続きこの役割分担に基づき調査研究を推し進めていってはどうか。
- データを提供した患者に対し、提供されたデータによってどのような研究成果が上がったのかを患者に対しフィードバックする仕組みが必要ではないか。

難治性疾患研究事業について

- 難病に関する調査研究は、①病態解明等を行う「難治性疾患政策研究事業」と②創薬等の治療方法の開発・実用化を目指す「難治性疾患実用化研究事業」において実施されており、両研究事業が連携しながら調査研究を進めている。

	難治性疾患 政策 研究事業	難治性疾患 実用化 研究事業
実施主体	厚生労働省	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 (AMED)
令和元年度 予算額	1,777百万円	8,150百万円
対象疾患	「難病の患者に対する医療等に関する法律」に定義されている難病及び小児慢性特定疾病（他の研究事業において組織的な研究の対象となっている疾病は除く）。	
目的	全ての患者が受ける医療水準の向上、また、QOL 向上に貢献することを目的としている。	病因・病態の解明、画期的な診断・治療・予防法の開発を推進することで、希少難治性疾患の克服を目指している。
研究内容	<ul style="list-style-type: none"> ○診療体制の構築、疫学研究、普及啓発 ○診断基準・診療ガイドラインの作成・改訂 ○小児成人期移行医療（トランジション）推進 ○関連研究やデータベース等との連携 <p style="text-align: right;">等</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○病態解明 ○オミックス解析 ○未診断疾患イニシアチブ（IRUD） ○新規治療薬・医療機器等の開発 ○医師主導治験 <p style="text-align: right;">等</p>



難治性疾患政策研究事業の全体像

- 難治性疾患政策研究事業では、指定難病の331疾病だけでなく、指定難病以外の難病（広義の難病）や小児慢性特定疾病についても広く対象として、研究を推進している。

指定型研究

行政施策の推進のため、当該研究課題を実施する者を指定し、課題を解決するための研究を行う。

公募型研究

- 「疾患別基盤研究分野」**：客観的な指標に基づく疾病概念の確立していない難病について、調査・研究し、診断基準・重症度分類を確立する。
- 「領域別基盤研究分野」**：疾病概念が確立されている疾病で、一定の疾病領域内の複数の類縁疾病なども全て網羅し、疾病対策を行う。
- 「横断的政策研究分野」**：種々の分野にまたがる疾患群や、疾病によらず難病等の患者を広く対象とした研究を行う。

主な研究

「データベースの整備」

「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」

- ・ データベース登録システムの整理・見直し等を行い、利活用の促進につながるようなデータベースの構築を目指す。

「難病診療体制の維持」

「HAMならびに類縁疾患の患者レジストリを介した診療連携モデルの構築によるガイドラインの活用促進と医療水準の均てん化に関する研究」

- ・ 指定難病及びその類縁疾患の研究を行い、疫学研究、普及啓発、診断基準・診療ガイドライン等の作成・改訂を行う。

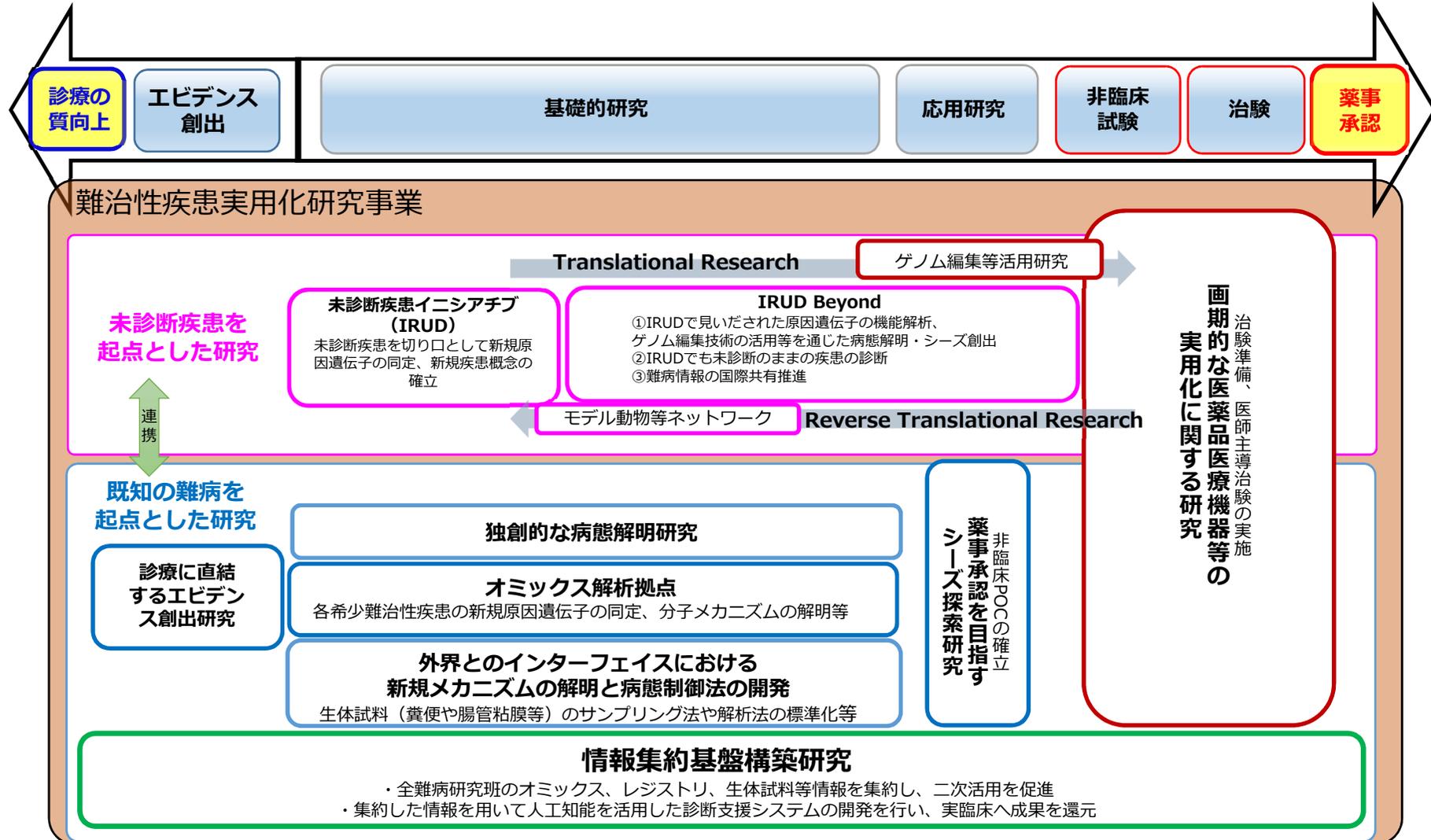
「検査体制の整備」

「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」

- ・ 保険収載されていない検査の実態を把握し、難病患者の診療に必要な検査について保険収載を検討する。検査を集約化することで検査の質の担保、検査費用の軽減につなげることができるか検討する。

難治性疾患実用化研究事業の全体像

- 難治性疾患実用化研究事業では、①診断がつかない疾患（未診断疾患）に関する研究と②既知の難病に関する研究がある。①については、薬事承認を目指す研究が行われており、②については、薬事承認に加え、診療の質の向上を目指す研究が行われている。



難治性疾患政策研究事業・実用化研究事業における成果

- 難病法施行後から現在までに、322疾病の診療ガイドラインの作成、16件の疾患概念の新規確立及び原因遺伝子の新規発見等、一定程度成果が上がっている。

研究成果の概要	
<p>①医療水準の向上のための研究（難治性疾患政策研究事業）</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ e-ラーニング用の小児慢性特定疾病指定医研修教材開発（29年度） ・ 指定難病を中心とした322疾病の診療ガイドライン作成（30年度） ・ 成人移行支援コアガイドの原案作成（30年度） ・ 臨床調査個人票作成の現状と今後のデータ登録の在り方に関する意向調査（30年度） <p>等を行い難病の医療水準の向上に貢献している。</p>	<p>③新規薬剤等の申請、既存薬剤の適応拡大に至った研究開発：（30年度末までに）累積6件（難治性疾患実用化研究事業）</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ リンパ脈管筋腫症に対するラパマイシン、痙攣性発声障害に対するチタンブリッジ、ミトコンドリア病 MELASに対するタウリンといった新規治療法や炎症性腸疾患に対するロイシンリッチα2グリコプロテイン（LRG）といった新規診断法の開発を行い、難病の治療・診断に貢献している。
<p>②欧米等のデータベースと連携した国際共同臨床研究及び治験の開始：（30年度末までに）累積1件（難治性疾患実用化研究事業）</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ HTLV-1関連脊髄症（HAM）に対するステロイド製剤の研究において、ステロイド製剤の国際共同治験では、治験届を提出し（2016年7月27日）、患者の登録を開始して29例で同意を取得し、20例で投与を開始する等、順調に進行しており、国際的な取り組みを行っている。 	<p>④疾患概念の新規確立及び原因遺伝子の新規発見件数：（30年度末までに）累積16件（難治性疾患実用化研究事業）</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）等の研究を通じて、武内-小崎症候群（CDC42遺伝子の異常）、小崎Overgrowth症候群（PDGFRB遺伝子の異常）といった新規疾患や既知の疾患であるWest症候群に関連する新規遺伝子（WDR45遺伝子）を発見し難病の病態解明に貢献している。