

難病対策及び小児慢性特定疾病対策 の現状について

目次①

I. これまでの経緯	4	(6) 指定医療機関について	94
(1) 難病対策の経緯	5	(7) 審査会について	101
(2) 小児慢性特定疾病対策の経緯 . . .	14	(8) 申請のオンライン化について . .	108
II. 難病対策及び小児慢性特定疾病対策の概要について	16	(9) 特定医療費の支給認定事務の実施主体について	111
III. 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する医療費助成制度について . .	21	(10) 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等が利用できる他の医療費助成制度について	122
(1) 医療費助成制度の概要	22	IV. 医療提供体制について	129
(2) 対象疾病について	30	(1) 難病の医療提供体制について . .	130
(3) 対象者について	46	(2) 遺伝子診断体制について	142
(4) 自己負担額について	68	(3) 移行期医療提供体制について . .	156
(5) 指定医について	85	V. 難病患者に対する医療に関する人材の養成について	168

目次②

VI. 難病及び小児慢性特定疾病に関する調査及び研究について	171	X. その他難病の患者に対する医療等の推進に関する事項について	309
(1) 研究事業について	172	XI. 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について	314
(2) データベースについて	180	XII. 参考資料	329
(3) 創薬等の治療方法の開発・実用化に向けた取組について	218	(1) 附帯決議	330
VII. 難病の患者等の療養生活の環境整備について	224	(2) 指定難病の一覧	334
(1) 難病相談支援センターについて	225	(3) 小児慢性特定疾病の一覧	340
(2) 難病対策地域協議会について	247	(4) 指定難病の要件について	354
(3) その他難病患者等の療養環境の整備について	266	(5) 難病・小慢患者等へのWEBアンケート調査	368
VIII. 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する福祉支援等について	270	(6) 障害者総合支援法の対象疾病一覧	374
IX. 難病患者に対する就労支援について	281		

I. これまでの経緯

(1) 難病対策の経緯

難病対策の経緯

- 我が国の難病対策は、昭和39年頃にスモンの発生が社会問題となったことを背景に、原因究明や治療法確立に向けた研究事業を開始したことを契機として始まった。それ以降、我が国では、「難病対策要綱」に基づき、調査研究の推進や医療費の助成等を実施してきた。

難病対策の背景

- 国が難病対策を進めることとなった発端の一つは、スモンの発生。
昭和39年以降、全国各地で集団発生を思わせる多数の患者発生があったために社会問題化。
- この原因不明の疾患に対しては、昭和39年度から研究が進められ、昭和44年にはスモン調査研究協議会が組織され、以後大型研究班によるプロジェクト方式の調査研究が進められた。
- 昭和45年、この研究班からスモンと整腸剤キノホルムとの関係について示唆があり。同年、厚生省（当時）は、キノホルム剤の販売等を中止。それ以降新患者発生は激減。
- 厚生省はスモンの入院患者に対して、昭和46年度から月額1万円を治療研究費の枠から支出することとした。
- 昭和47年にはスモン調査研究協議会の総括的見解として、「スモンと診断された患者の大多数は、キノホルム剤の服用によって神経障害を起こしたものと判断される」と発表された。
- 厚生省は、難病対策の考え方、対策項目などについて検討を加えるため、昭和47年に難病プロジェクトチームを設置し、その検討結果を「難病対策要綱」として発表。

難病対策要綱（昭和47年厚生省）

<疾病の範囲>

- 取り上げるべき疾病の範囲について整理
 - (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

<対策の進め方>

- 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

難病対策

- 昭和47年に下記疾患から対策をスタート
(下線のある疾患は、医療費助成の対象)
 - ・ 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
- ※昭和49年の受給者数（対象10疾患）は17,595人

特定疾患治療研究事業（旧事業）における 医療費助成・研究費助成の対象疾病について

- 特定疾患治療研究事業は予算事業により実施していたため、医療費助成に係る予算を国が十分に確保することができず、都道府県に大幅な超過負担が生じていた。また、対象疾病の要件を満たす疾病であっても医療費助成の対象とならないなど、疾病間の不公平が生じていた。

医療費助成事業

〈特定疾患治療研究事業〉

(56疾患)
(440億円)

研究費助成対象（臨床調査研究分野）の疾患のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及及び患者の医療費負担の軽減を図る。

研究費助成対象から
医療費助成対象を選定
(130疾患⇒56疾患)

都道府県に超過負担が発生

〔自治体への補助金〕（平成25年度）
国負担・県負担 各1/2
総事業費 1,335億円
自治体の超過負担額 △228億円
交付率 65.9%

研究費助成事業

〈難治性疾患克服研究事業〉
(100億円)

臨床調査研究分野
(130疾患)

- ①希少性（患者数5万人未満）
 - ②原因不明
 - ③治療方法未確立
 - ④生活面への長期の支障
- の4要素を満たす疾患から選定し原因究明等を行う。

研究奨励分野
(234疾患)

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す。

重点研究分野

革新的診断・治療法を開発

横断的基盤研究分野

指定研究

難病対策に関する
行政的課題に関する研究

難病、がん等の
疾患の克服
(難治性疾患克服
研究関連分野)

難病患者の全遺伝子を極めて短期間に解析し、早期に原因解明及び新たな治療法・開発を推進する。

特定疾患治療研究事業（旧事業）における医療費助成事業の概要

- ①希少性、②原因不明、③治療方法未確立、④生活面への長期の支障の4要素を満たす疾患のうち、特定疾患について、医療の確立・普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的として、医療費の自己負担分を補助する制度を実施してきた。
- 事業費の増大に伴い、都道府県の超過負担も年々拡大していた。

事業の概要

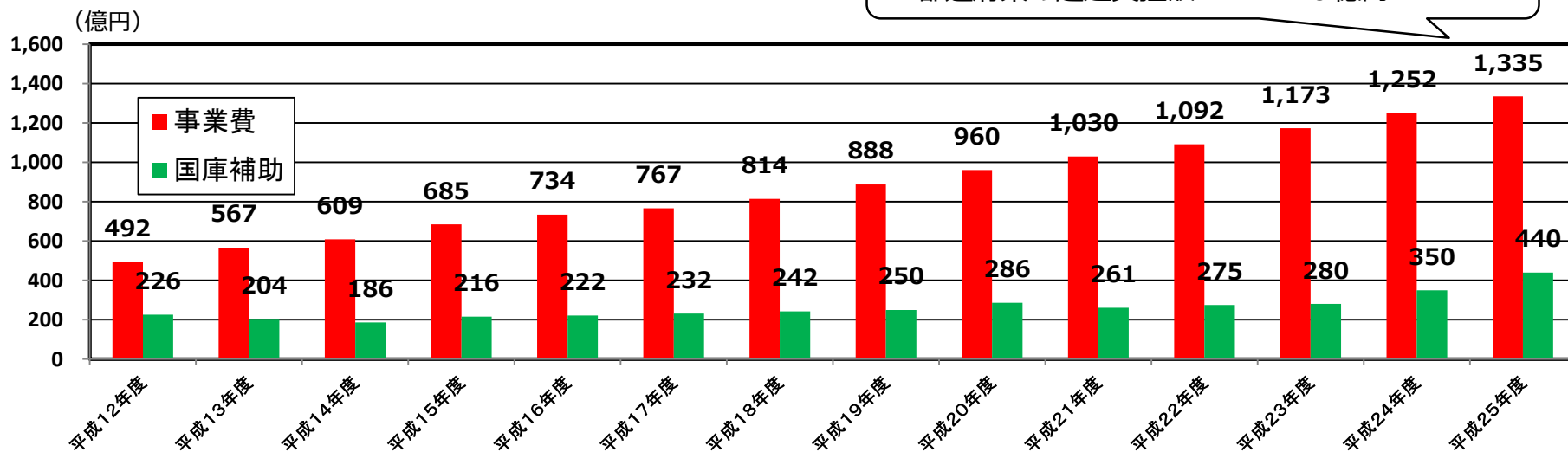
- 根拠法 なし（予算事業として実施）
- 実施主体 都道府県
- 補助率 予算の範囲内で1/2
- 自己負担 世帯の生計中心者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、低所得者（住民税非課税）及び重症と認定された者は自己負担はなし。
- 対象疾患 56疾患（研究費の助成対象となる疾患から医療費助成の対象となる疾患を選定）
- 受給者数 約9.3万人（平成26年末時点）

[事業の課題]

- 都道府県の超過負担の発生
- 要件を満たすが助成対象でない疾患の存在

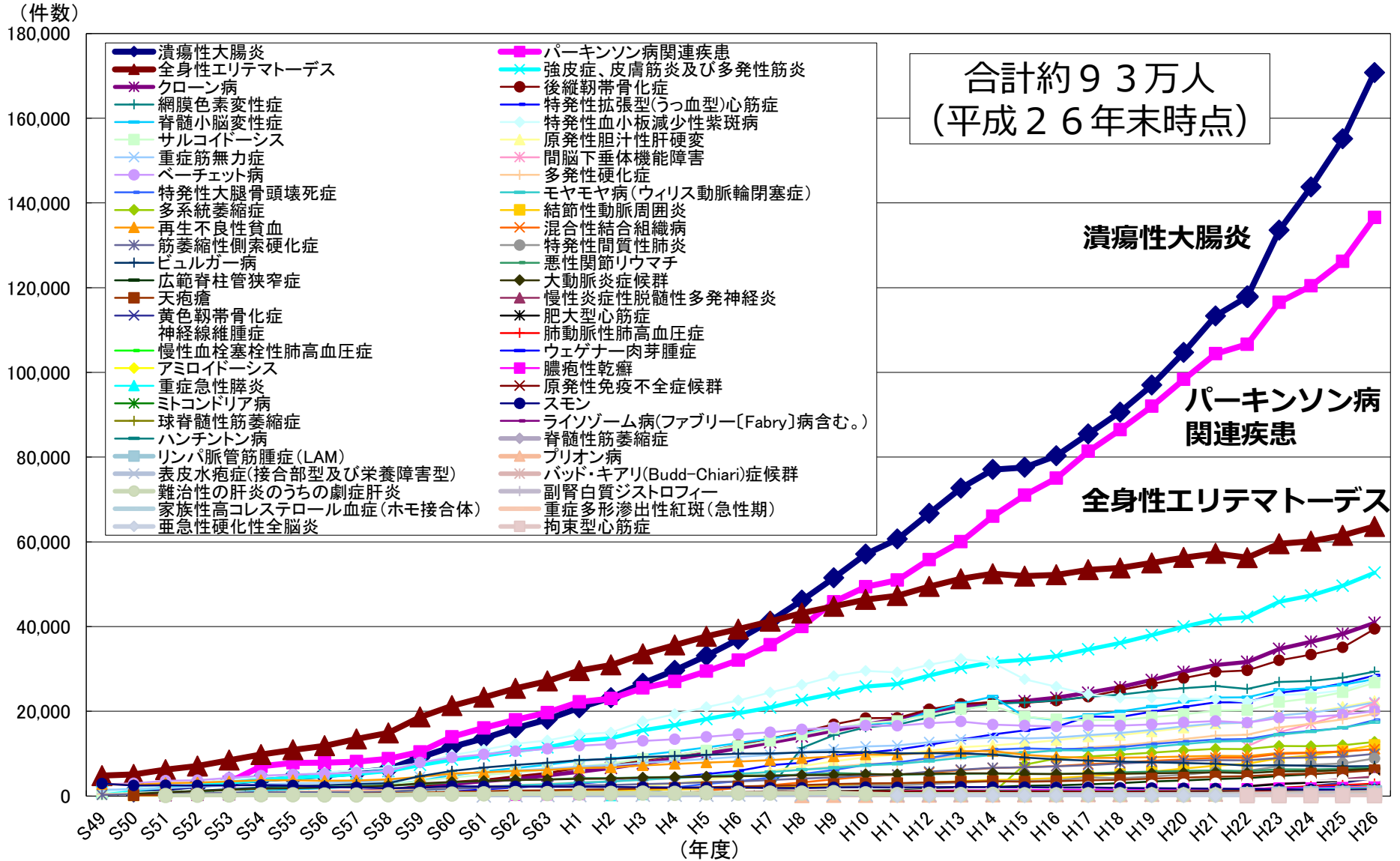
事業費・国庫補助額の推移

- 補助金交付率 65.9%
- 都道府県の超過負担額 △228億円



特定疾患治療研究事業（旧事業）における疾患別受給者数の推移

○ 医療費助成の受給者数も年々増加していた。



難病対策の見直しに関する経緯（1 / 4）

- 特定疾患治療研究事業（旧事業）における様々な課題を踏まえ、難病対策の見直しについて、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会や社会保障・税一体改革の議論の場において審議が行われた。
- それを踏まえ、平成26年2月に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」が国会に提出され、同年5月に成立、翌年（平成27年）1月に施行された。

平成23年	9月13日	第13回 難病対策委員会	「難病対策の見直し」について審議開始
平成24年	2月17日	社会保障・税一体改革大綱	難病患者の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。
平成25年	1月25日	第29回 難病対策委員会	「難病対策の改革について」（提言）
	8月6日	社会保障制度改革国民会議	報告書 難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付け、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。 ただし、社会保障給付の制度として位置付ける以上、公平性の観点から欠くことはできず、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。
	12月5日		「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）」が第185回国会（臨時会）にて成立 難病等に係る医療費助成の新制度の確立に当たっては、必要な措置を平成26年度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26年に開会される国会の常会に提出することを目指す。
	12月13日	第35回 難病対策委員会	「難病対策の改革に向けた取組について」（報告書）
平成26年	2月12日	第186回国会（常会）	に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出
	5月23日		「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立（平成26年法律第50号）
平成27年	1月1日		「難病の患者に対する医療等に関する法律」施行（110疾病を対象に医療費助成を開始） 消費税引き上げによる収入を財源とし、法律に基づく公平かつ安定的な医療費助成制度を確立。 以後毎年、「社会保障の充実・安定化」にかかる経費として予算を確保。
	9月15日		「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について」（基本方針）告示
平成28年	10月21日	難病対策委員会	「難病の医療提供体制の在り方について」（報告書）取りまとめ

難病対策の見直しに関する経緯（2/4）

- 社会保障制度改革国民会議の報告書において、難病及び小児慢性特定疾病の医療費助成について、消費税増収分を活用して持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付けること等が盛り込まれた。

社会保障制度改革国民会議 報告書

～確かな社会保障を将来世代に伝えるための道筋～（平成25年8月6日）

第2部 社会保障4分野の改革

Ⅱ 医療・介護分野の改革

3 医療保険制度改革

(3) 難病対策等の改革

希少・難治性疾患（いわゆる「難病」）への対策については、1972（昭和47）年に「難病対策要綱」が策定され、40年にわたり各種事業が推進されてきた。

特に、医療費助成は、難病が原因不明であって、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などといった難病特有の事情に着目して設けられてきた。

しかし、難病対策については、相対的には他の福祉制度等に隠れて光が当たってこなかった印象は否めず、対象となる疾患同様に原因不明で治療法未確立でも医療費助成の対象に選定されていないケースがあるなど疾患間の不公平が指摘され、予算面でも医療費助成における都道府県の超過負担の早急な解消が求められているなど、様々な課題を抱えている。

難病で苦しんでいる人々が将来に「希望」を持って生きられるよう、難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付け、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。

ただし、社会保障給付の制度として位置付ける以上、公平性の観点を欠くことはできず、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。

慢性疾患を抱え、その治療が長期間にわたる子どもについても同様の課題があり、児童の健全育成の観点から、身体面、精神面、経済面で困難な状況に置かれ、将来の展望に不安を抱えている子どもやその家族への支援として、難病対策と同様の措置を講じていく必要がある。

難病対策の見直しに関する経緯（3 / 4）

- 平成25年に成立した「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」において、難病及び小児慢性特定疾病に係る医療費助成について、公平かつ安定的な医療費助成の制度を確立するため、対象疾病の拡大、対象患者の認定基準の見直し、自己負担の見直し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 （平成25年第185回国会成立）

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。

難病対策の見直しに関する経緯（4/4）

- 公明党の「難病対策の改革に関する提言」（平成25年12月9日）、自由民主党の「難病対策及び小児慢性特定疾患対策に関する決議」（平成25年12月10日）を踏まえ、難病対策委員会において「難病対策の改革に向けた取組について（概要）」が取りまとめられた。

難病対策の改革に向けた取組について（概要）

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

難病対策の基本理念及び基本的事項

- 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。
※ 原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないものをいう。
- 国による基本方針の策定
難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。

第1. 効果的な治療方法の 開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進
 - 診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進
 - 病態解明を行い、新規治療薬等の開発等を推進
2. 難病患者データベースの構築
 - 患者全員が登録可能。データを登録した患者に難病患者登録証明書（仮称）を発行
 - 「難病指定医（仮称）」が正確に診断し、患者データの登録を実施
3. 医療提供体制の確保
 - 新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）や指定医療機関（仮称）の指定
 - かかりつけ医等による日常診療
 - 難病医療支援ネットワーク（仮称）等により、正しい診断ができる体制を整備

第2. 公平・安定的な 医療費助成の仕組みの構築

1. 医療費助成の基本的な考え方
 - 新たな医療費助成は、治療研究を推進する目的に加え、福祉的な目的を併せ持つ
2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者
 - 対象疾患は、患者数が人口の0.1%程度以下等であり、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立しているもの
 - 対象患者は、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上の者、もしくは高額な医療を継続することが必要な者
3. 患者負担の在り方について
 - 負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じて負担限度額等を設定
 - 人工呼吸器等装着者の更なる負担の軽減
 - 現行の事業の対象であった者については、3年間の経過措置
4. 「医療受給者証（仮称）」の交付
 - 都道府県が対象患者に交付

第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
 - 難病情報センターにおける情報の充実
2. 難病患者の社会参加のための支援
 - 難病相談・支援センターの機能強化
 - 症状の程度等に応じた取組の推進
3. 福祉サービスの充実
 - 医療費助成の対象疾患の拡大に伴う障害福祉サービスの対象疾患の拡大
4. 就労支援の充実
 - ハローワークと難病相談・支援センターの連携強化等
5. 難病対策地域協議会（仮称）
 - 保健所を中心とした難病対策地域協議会（仮称）の活用等による適切な支援

(2) 小児慢性特定疾病対策の経緯

小児慢性特定疾病対策の経緯について

- 小児慢性特定疾病対策は、昭和49年に創設された「小児慢性特定疾患治療研究事業」がその起源であり、その後、医療技術の進歩に伴う療養の長期化による子どもや家族の負担が増大してきたことを受け、平成17年に児童福祉法が改正され、法定化された。
- その後、厚生労働省社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論を踏まえ、新たに「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」を法律に位置付けること等を内容とする「児童福祉法の一部を改正する法律案」が、平成26年に国会に提出され、成立し、平成27年1月から施行された。

昭和43年度	先天性代謝異常の医療給付事業を実施。
昭和44年度	血友病の医療給付事業を実施。
昭和46年度	小児がん治療研究事業を実施。
昭和47年度	慢性腎炎・ネフローゼ治療研究事業及び小児ぜんそく治療研究事業
昭和49年度	昭和43年度から実施していた、疾患別の各事業を整理統合し、糖尿病、膠原病、慢性心疾患、内分泌疾患を新たに加えた9疾患群を対象とする「小児慢性特定疾患治療研究事業」を創設。
平成2年度	新たに神経・筋疾患を加えた、10疾患群を対象とする。
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」報告書
平成17年度	児童福祉法を改正し、小児慢性特定疾患治療研究事業を法定化。新たに慢性消化器疾患を加えた11疾患群について、対象疾患と症状の程度を大臣告示。世帯の所得税額等に応じた自己負担額を導入。福祉サービスとして、日常生活用具給付事業及びピアカウンセリング事業を開始。
平成18年度	気管支喘息の疾患の状態の程度を改正
平成24年度	「社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」を設置。
平成25年度	「社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」報告書 (「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方」)を取りまとめ。 平成26年通常国会に児童福祉法改正案を提出。
平成26年度	児童福祉法の一部を改正する法律成立。新たに「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」を法律に位置付け。 平成27年1月1日、改正法施行により、新たな小児慢性特定疾病対策を開始。

Ⅱ． 難病対策及び小児慢性特定疾病対策 の概要について

難病の患者に対する医療等に関する法律

(平成26年5月23日成立/平成27年1月1日施行)

- 難病法では、難病患者の良質かつ適切な医療の確保、療養生活の質の維持向上を図ることを目的として、基本方針の策定、公平・安定的な医療費助成制度の確立、調査研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置について規定している。

概要

(1) 基本方針の策定

- ・ 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- ・ 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- ・ 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- ・ 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- ・ 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- ・ 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- ・ 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- ・ 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

検討規定

法附則第2条において、「政府は、この法律の施行（平成27年1月）後5年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。」と規定されている。

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 (厚生労働省告示第375号) 概要

- 難病法に基づき、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を定めている。

1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

○難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰にでも発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがふさわしいことを基本認識として、広く国民の理解を得ながら難病対策を計画的に推進。

○法の基本理念にのっとり、難病の克服を目指し、難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加の機会が確保され、地域で尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、社会福祉その他の関連施策と連携しつつ、総合的に施策を実施。

○社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを実施。

2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

○難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用するとともに適宜見直し。

○指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の適合性について判断。併せて、医学の進歩に応じ、診断基準等も随時見直し。

○医療費助成制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係る指定病患者データベースを構築。

3 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

○できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。

○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のできる体制を確保。

○難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化。

○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行うため、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携を推進。

4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

○難病に関する正しい知識を持った医療従事者等を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備。

5 難病に関する調査及び研究に関する事項

○難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。

○難病の医療水準の向上を図るため、難病患者の実態を把握。

○難病の各疾病について実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施。

○指定難病患者データベースを医薬品等の開発を含めた難病研究に有効活用できる体制に整備。

6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

○難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進。

○患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援。

7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

○難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病相談支援センター等を通じて難病の患者を多方面から支えるネットワークを構築。

○地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取組を行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及。

8 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

○難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、医療との連携を基本としつつ、福祉サービスの充実などを図る。

○難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備。

9 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

○難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳をもって生きることのできる社会の構築に努める。

○保健医療サービス、福祉サービス等についての周知や利用手続の簡素化を検討。

児童福祉法の一部を改正する法律

(平成26年5月23日成立/平成27年1月1日施行)

- 改正児童福祉法では、小児慢性特定疾病児童等を含む児童の健全育成を目的として、基本方針の策定、公平かつ安定的な医療費助成制度の確立、小児慢性特定疾病児童等への自立支援事業の実施、調査研究の推進等の措置について規定している。

法律の概要

(1) 基本方針の策定

- ・良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定める。

(2) 小児慢性特定疾病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- ・都道府県・政令指定都市・中核市・児童相談所設置市は、小児慢性特定疾病にかかっている児童等であつて、当該疾病の程度が一定程度以上であるものの保護者に対し、申請に基づき、医療に要する費用（小児慢性特定疾病医療費）を支給。
(現行の小児慢性特定疾病医療費助成は児童福祉法に基づく法律補助であるものの裁量的経費。今回、義務的経費化。)
- ・医療費助成に要する費用は都道府県等の支弁とし、国はその2分の1を負担。
- ・その他、適正な医療費助成及び医療の質を担保する観点から指定医療機関（都道府県等が指定）制度等に関する規定を整備。
 - 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
 - 都道府県等は、支給認定をしないときは、小児慢性特定疾病審査会に審査を求める。

(3) 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施

- ・都道府県等は、相談支援など小児慢性特定疾病児童に対する自立の支援のための事業（※）を実施。
(※) 必須事業：小児慢性特定疾病児童等、その保護者その他の関係者に対する相談支援、必要な情報提供、助言 等
任意事業：①レスパイト（医療機関等における小児児童等の一時預かり）、②相互交流支援、③就労支援、④家族支援（家族の休養確保のための支援）等

(4) 小児慢性特定疾病の治療方法等に関する研究の推進

- ・国は、小児慢性特定疾病の治療研究など、慢性疾病にかかっている児童等の健全な育成に資する調査及び研究を推進。

検討規定

改正法附則第2条において、「政府は、この法律の施行（平成27年1月）後5年以内を目途として、この法律による改正後の児童福祉法の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。」と規定されている。

小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針 (平成27年10月29日厚生労働省告示第431号) 概要

- 児童福祉法に基づき、小児慢性特定疾病等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等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定めている。

1 疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進の基本的な方向

- 国・都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえつつ、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の実施・充実に努める。
- 施策の実施に当たって、関係機関等、疾病児童等及びその家族が参画し、疾病児童等及びその家族の個別のニーズへの対応を図る。
- 難病患者に対する施策との連携を図る観点から、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を踏まえ施策を実施。
- 改正法施行後5年以内を目途として、法の規定について検討を加え、その結果に基づき、必要があると認めるときは本方針の見直しを実施。

2 小児慢性特定疾病医療費の支給に関する事項

- 要件を満たす疾病を小児慢性特定疾病医療費の対象とするよう、小児慢性特定疾病の要件の適合性を判断。併せて医学の進歩に応じ疾病の状態の程度を見直す。
- 小児慢性特定疾病医療費の支給の申請に係る小児慢性特定疾病児童等についての臨床データを収集、管理・活用するため、データベースを構築。
- 小児慢性特定疾病児童等及びその家族は、必要なデータ提供に協力し、指定医は、正確な小児慢性特定疾病児童等のデータの登録に努める。

3 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施に関する事項

- 早期に正しい診断が行われるよう、指定医を育成。
- 診断後より身近な医療機関で適切な治療が受けられるよう医療提供体制の確保。
- 都道府県は、小児慢性特定疾病児童等への支援策等、地域の実情に応じた医療提供体制の確保に向けて必要な事項を医療計画に盛り込むなど努める。
- 小児期及び成人期を担当する医療従事者間の連携を推進するため、モデル事業を実施。

4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に関する事項

- 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たり、小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえるとともに、慢性疾病児童等地域支援協議会に患者会又は家族会の代表者、医療従事者、福祉サービスを提供する者等の関係者を加え、事業内容を検討・実施。
- 国は、自立支援事業の先進的事例や好事例等の情報提供を行うなど、都道府県等の取組を支援。
- 国は、疾病児童等の健全な育成に資する調査・研究の実施・充実に努め、都道府県等は、小児慢性特定疾病医療費支給、自立支援事業等の実施を通じ、ニーズ把握。

5 小児慢性特定疾病児童等の成人移行に関する事項

- 小児慢性特定疾病児童等が成人後も必要な医療等を切れ目なく受けられるための取組を進めるとともに、施策の実施に当たっては、成人期を見据え、各種支援策との有機的な連携に配慮。
- 小児慢性特定疾病であり、指定難病の要件を満たすものは、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討。

6 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究に関する事項

- 治療方法の確立に向けて小児慢性特定疾病の各疾病の病態を解明するための研究事業等を実施。
- 指定難病データベースの構築と連携しながら、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築し、調査及び研究に有効活用する。
- 疾病児童等の健全な育成に資する調査・研究の推進に当たり、難病の病因や病態の解明、医薬品・医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究等と適切な連携を図る。
- 調査及び研究により得られた成果を、ウェブサイト等を通じ、広く情報提供。

7 疾病児童等に対する学校教育、福祉サービスに関する施策及び就労の支援に関する施策との連携に関する事項

- 自立支援事業における相談支援を担当する者として小児慢性特定疾病児童等自立支援員を配置する等により、関係機関等との連絡調整等の実施、各種自立支援策の活用を提案。
- 障害福祉サービス等の対象となる疾病について、小児慢性特定疾病の対象となる疾病の検討を踏まえて見直しを検討。小児慢性特定疾病の特性に配慮した福祉サービス等の内容の充実に努める。
- 疾病児童等の教育の機会を確保するため、学習支援や疾病の自己管理方法の習得のための支援を含め、特別支援教育を推進。
- 小児慢性特定疾病児童等の就労及びその継続を支援するため、就労支援機関等の協力の下、相談等の機会を通じた雇用情報の提供や職業訓練の実施。

8 その他疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進に関する事項

- 小児慢性特定疾病に対する正しい知識及び疾病児童等に対する必要な配慮等についての国民の理解が広がるよう、啓発活動を行う。
- 国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病医療費の支給の申請方法、自立支援事業や相談支援の窓口の紹介など、情報の充実・提供に努める。
- 小児慢性特定疾病児童手帳や医療受給者証の取得手続の簡素化等、取得促進の方策を検討。

Ⅲ. 難病患者及び小児慢性特定疾病児童 等に対する医療費助成制度について

(1) 医療費助成制度の概要

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。

指定難病患者への医療費助成の概要

- 指定難病の患者の医療費の負担軽減を図るとともに、患者データを効率的に収集し治療研究を推進するため、治療に要した医療費の自己負担分の一部を助成している。
- 助成対象者は、①症状が一定程度以上（重症）の者、②軽症だが医療費が一定以上の者としている。

医療費助成の概要

○ 対象者の要件

- ・ 指定難病（※）にかかっており、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度であること。

（※①発病の機構が明らかでないこと、②治療方法が確立していないこと、③希少な疾病であること、④長期の療養を必要とすること、⑤患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、⑥客観的な診断基準が確立していること、の全ての要件を満たすものとして、厚生労働大臣が定めるもの。）

- ・ 指定難病にかかっているが、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度ではない者で、申請月以前の12ヶ月以内に、その治療に要した医療費総額が33,330円を超える月が3月以上あること。

- 自己負担
- 実施主体
- 国庫負担率
- 根拠条文

患者等の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。
都道府県、指定都市（平成30年度より指定都市へ事務を移譲）
1 / 2（都道府県、指定都市：1 / 2）
難病の患者に対する医療等に関する法律第5条、第31条第1項

対象疾病

110疾病（平成27年1月）→306疾病（平成27年7月）→330疾病（平成29年4月）→331疾病（平成30年4月）→333疾病（令和元年7月）

予算額

- ・ 令和3年度予算額 : 115,187百万円

法施行前後における難病の医療費助成制度の比較

- 難病法の施行により、すべての対象疾病について重症度基準が導入されるとともに、生活保護受給者を除くすべての支給認定患者について、所得に応じた自己負担上限額が設定されることとなった。

	法施行前	法施行後
対象疾病の要件	<p>研究費助成事業の対象となる130疾病（※）のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患を選定。</p> <p>※研究費助成事業の対象となる疾病の要件</p> <p>①希少性（患者数5万人未満） ②原因不明 ③治療方法未確立 ④生活面への長期の支障</p>	<p>以下の6要件を満たす疾病を厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定（難病法第5条）。</p> <p>①発病の機構が明らかでない ②治療方法が確立していない ③希少な疾病である ④長期の療養を必要とする ⑤患者数が本邦において一定の人数に達しない ⑥客観的な診断基準が確立している</p> <p>※他の施策体系が樹立されていない疾病を対象とする。</p>
対象疾病数	56疾病	333疾病
対象者	56疾病中12疾病についてのみ重症度基準が導入 されており、当該基準を満たす者を対象としていた。それ以外の疾病については、症状の程度にかかわらず、当該疾病に罹患している者全員を対象としていた。	全ての疾病について重症度基準が導入 されており、当該基準を満たす者を対象としている。ただし、重症度基準を満たさない者（＝軽症者）であっても、医療費が一定程度以上の者は対象としている。
自己負担	低所得者（住民税非課税）及び重症と認定された者は自己負担なし。 それ以外の者は自己負担あり。（所得状況に応じて負担額の上限あり。）	生活保護受給者以外は自己負担あり（所得状況に応じて負担額の上限あり。）
実施主体	都道府県	都道府県、指定都市
補助率 国庫負担率	予算の範囲内で1／2まで補助	負担割合：国1／2、都道府県等1／2
予算	440億円（平成25年度予算）	1,152億円（令和3年度予算）

小児慢性特定疾病医療費助成の対象に関するこれまでの提言

- 医療費助成の対象者については、疾患名と疾患の状態の程度を基準として選定する仕組みを維持するとともに、対象疾患の要件として、現行の小児慢性特定疾病の要件が整理されている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第2 公平で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

(1) 基本的考え方

- **医療費助成の対象者を、疾患名と疾患の状態の程度の基準で選定する現在の仕組みは、公平性・客観性の観点から、引き続き維持すべきである。**

- 対象疾患は、医療費助成制度の安定性・持続可能性の確保の観点から、効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化に応じて、評価・見直しを行う必要がある。また、疾患の状態の程度の基準は、より重度の子どもたちの負担を軽減するという意味で今後とも必要であるが、公平な医療費助成の観点から、対象疾患と同様に、状況の変化に応じて、評価・見直しを行う必要がある。

(2) 対象疾患

- 医療費助成の対象疾患は、これまでの考え方を踏まえ、次の①～④を考慮して選定することが適当である。
 - ① 慢性に経過する疾患であること
 - ② 生命を長期にわたって脅かす疾患であること
 - ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であること
 - ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であること
- なお、対象疾患の選定に当たっては、公平な医療費助成の観点から、関係学会等の協力を得て、特に類縁疾患などの整理や治療方針、診断基準の明確化を図ることが必要である。
- 対象疾患の選定や見直し等については、公正性・透明性を確保する観点から、社会保障審議会で審議することが適当であり、具体的な検討の場としては、当専門委員会が想定される。

小児慢性特定疾病児童等への医療費助成の概要

- 小児慢性特定疾病児童等の健全育成の観点から、患児家庭の医療費の負担軽減を図るとともに、患児データを効率的に収集し治療研究を推進するため、治療に要した医療費の自己負担分の一部を助成している。
- 助成対象者は、原則、18歳未満の児童のうち、症状が一定程度の者としている。

医療費助成の概要

○ 対象者の要件

・小児慢性特定疾病（※）にかかっており、厚生労働大臣が定める疾病の程度であること。

※①慢性に経過する疾病であること ②生命を長期に脅かす疾病であること ③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること の全ての要件を満たし、厚生労働大臣が定めるもの。

・18歳未満の児童であること。（ただし、18歳到達時点において本制度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。）

- 自己負担
- 実施主体
- 国庫負担率
- 根拠条文

申請者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。

都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市

1 / 2（都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市 1 / 2）

児童福祉法第19条の2、第53条



対象疾患群

- | | | |
|-----------|-----------|------------|
| ① 悪性新生物 | ⑦ 糖尿病 | ⑬ 染色体又は遺伝子 |
| ② 慢性腎疾患 | ⑧ 先天性代謝異常 | に変化を伴う症候群 |
| ③ 慢性呼吸器疾患 | ⑨ 血液疾患 | ⑭ 皮膚疾患 |
| ④ 慢性心疾患 | ⑩ 免疫疾患 | ⑮ 骨系統疾患 |
| ⑤ 内分泌疾患 | ⑪ 神経・筋疾患 | ⑯ 脈管系疾患 |
| ⑥ 膠原病 | ⑫ 慢性消化器疾患 | |

対象疾病

・対象疾病数：762疾病（16疾患群）

予算額

・令和3年度予算額：16,210百万円

法施行前後における小児慢性特定疾病の医療費助成制度の比較

- 難病の医療費助成と異なり、改正児童福祉法施行前から、すべての疾病について、医療費助成の対象となる疾病の状態の程度が設定されていた。
- 改正法施行後、生活保護受給者を除くすべての支給認定患者について、所得に応じた自己負担上限額が設定されている。

	法施行前	法施行後
対象疾病の要件	<p>医学的知見に基づき、以下を考慮して選定。</p> <p>①慢性に経過する疾患であるか ②生命を長期にわたって脅かす疾患であるか ③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾患であるか ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾患であるか</p> <p>※平成24年11月5日第2回小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会資料より抜粋</p>	<p>以下の要件を厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて指定（児童福祉法第6条の2）。</p> <p>①慢性に経過する疾病であること ②生命を長期に脅かす疾病であること ③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること</p>
対象疾病数	5 1 4 疾病	7 6 2 疾病
対象者	全ての疾病について、医療費助成の対象となる疾病の状態の程度が設定 されており、当該程度を満たす者を対象としている。	全ての疾病について、医療費助成の対象となる疾病の状態の程度が設定 されており、当該程度を満たす者を対象としている。
自己負担	低所得者（住民税非課税）及び重症と認定された者は自己負担なし。 それ以外の者は自己負担あり。（所得状況に応じて負担額の上限あり。）	生活保護受給者以外は自己負担あり（所得状況に応じて負担額の上限あり。難病医療費助成の1／2の額）
実施主体	都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市	都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市
補助率 国庫負担率	予算の範囲内で1／2まで補助	負担割合：国1／2、都道府県等1／2
予算	1 3 0 億円（平成25年度予算）	1 6 2 億円（令和3年度予算）

難病と小児慢性特定疾病の医療費助成の比較

- 難病と小児慢性特定疾病の医療費助成は、それぞれの根拠法である難病法、児童福祉法の趣旨・目的に則して、対象疾病の要件、対象者の基準等が設定されている。

	特定医療費（難病）	小児慢性特定疾病医療費（小児慢性特定疾病）
根拠法	難病の患者に対する医療等に関する法律	児童福祉法
対象疾病の要件	<p>下記の6要件を満たす疾病を厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定。</p> <ul style="list-style-type: none"> ①発病の機構が明らかでない ②治療方法が確立していない ③希少な疾病である ④長期の療養を必要とする ⑤患者数が本邦において一定の人数に達しない ⑥客観的な診断基準が確立している <p>※他の施策体系が樹立されていない疾病を対象とする。</p>	<p>下記の4要件を満たす疾病を厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて指定。</p> <ul style="list-style-type: none"> ①慢性に経過する疾病であること ②生命を長期に脅かす疾病であること ③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること
疾病対象数	333疾病	762疾病
対象者	・年齢制限無し	・18歳未満（ただし、引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満まで。）
自己負担	医療保険の自己負担分に対して法律に基づき公費助成（ただし、所得状況に応じて負担額の上限あり）	医療保険の自己負担分に対して法律に基づき公費助成（ただし、所得状況に応じて負担額の上限あり）（難病医療費助成の自己負担額の1/2）
主実施	都道府県、指定都市	都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市
率負担庫	負担割合：国 1/2、都道府県等 1/2	負担割合：国 1/2、都道府県等 1/2
予算	1,152億円（令和3年度予算）	162億円（令和3年度予算）

(2) 対象疾病について

難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言

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

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

第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

（1）医療費助成の対象疾患

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

難病医療費助成の対象疾病に関する法令上の位置付け

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

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

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）

（目的）

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

（特定医療費の支給）

第五条 都道府県は、支給認定（第七条第一項に規定する支給認定をいう。以下この条及び次条において同じ。）を受けた**指定難病（難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていることその他の厚生労働省令で定める要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものをいう。以下同じ。）**（以下略）

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

（法第五条第一項の厚生労働省令で定める人数）

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

（法第五条第一項の厚生労働省令で定める要件）

第二条 法第五条第一項の厚生労働省令で定める要件は、**難病（法第一条に規定する難病をいう。以下同じ。）の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること**とする。

難病法における難病の定義

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

難病

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

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

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

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

医療費助成の対象

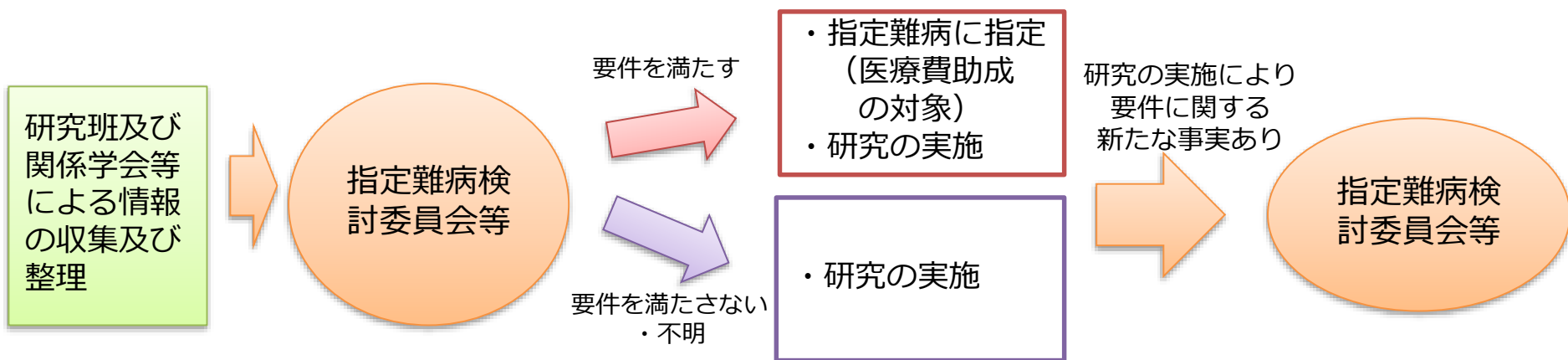
- 患者数が本邦において一定の人数（注）に達しないこと
- 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

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

指定難病の検討の進め方

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

※「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とする」、「患者数が人口の0.1%程度に達しない」、「客観的な診断基準等が確立している」の5要件



指定難病の拡充

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



疾患群別にみた指定難病の疾病数

- 平成31年4月時点で指定難病に指定されている331疾病について、研究班（※）報告に基づき分類すると、15疾患群に分類される。また、その後追加された2疾病については、難病対策課が研究班分類に追加した。
- 疾患群別の疾病数をみると、神経・筋疾患（82疾病）が最も多く、次いで代謝疾患（43疾病）となっている。

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

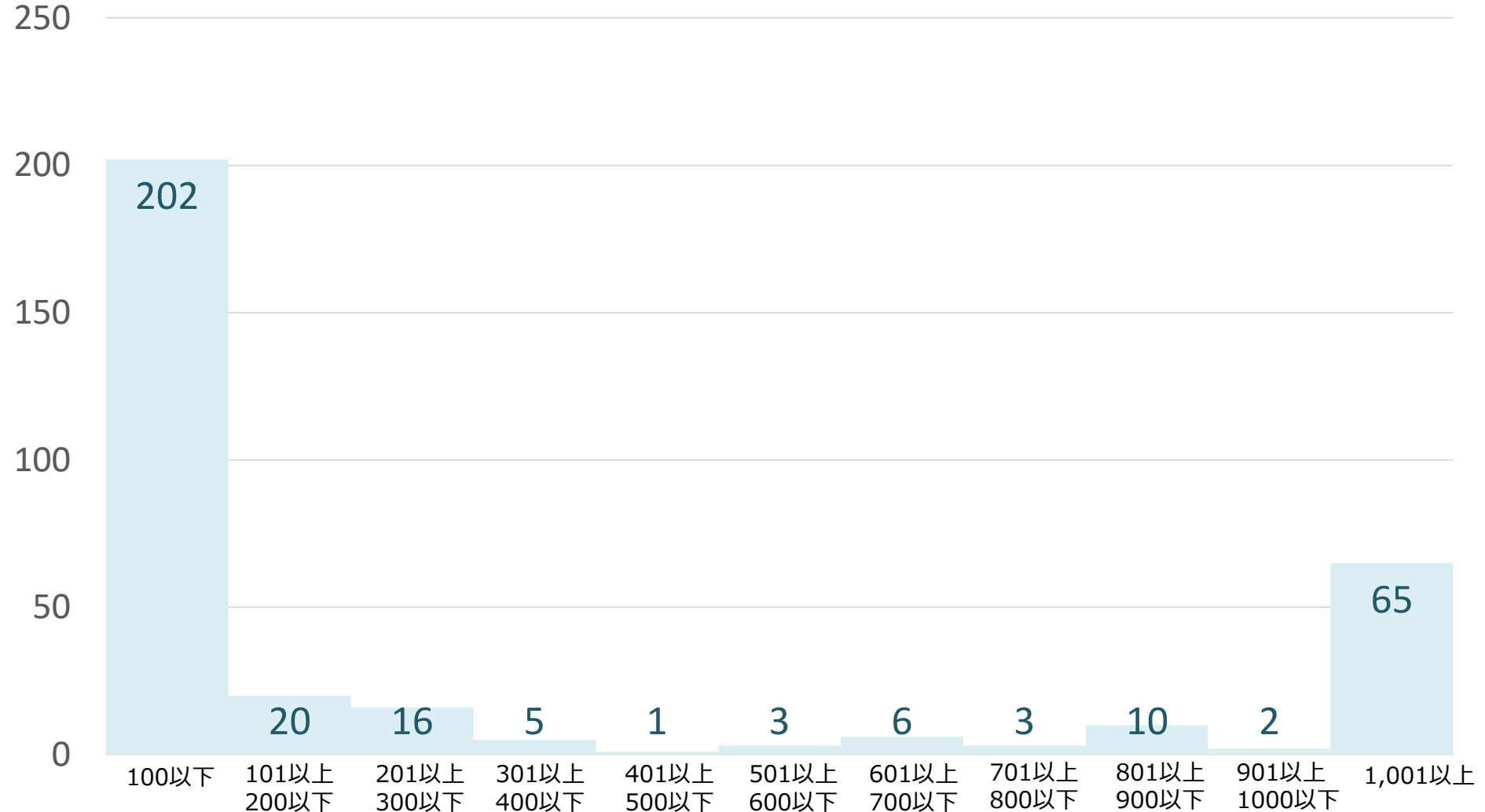


（資料出所）金沢大学 和田隆志研究代表「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究 研究結果」より作成。資料作成後追加された2疾病を難病対策課により分類に追加。

疾病別受給者証所持者数の分布

○ 指定難病333疾病（令和元年度時点）のうち、200以上の疾病は、受給者証所持者数が100人未満となっている。

(疾病数)



(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(令和元年度)より作成

(受給者証所持者数)

小児慢性特定疾病医療費助成の対象疾病 に関する法令上の位置付け

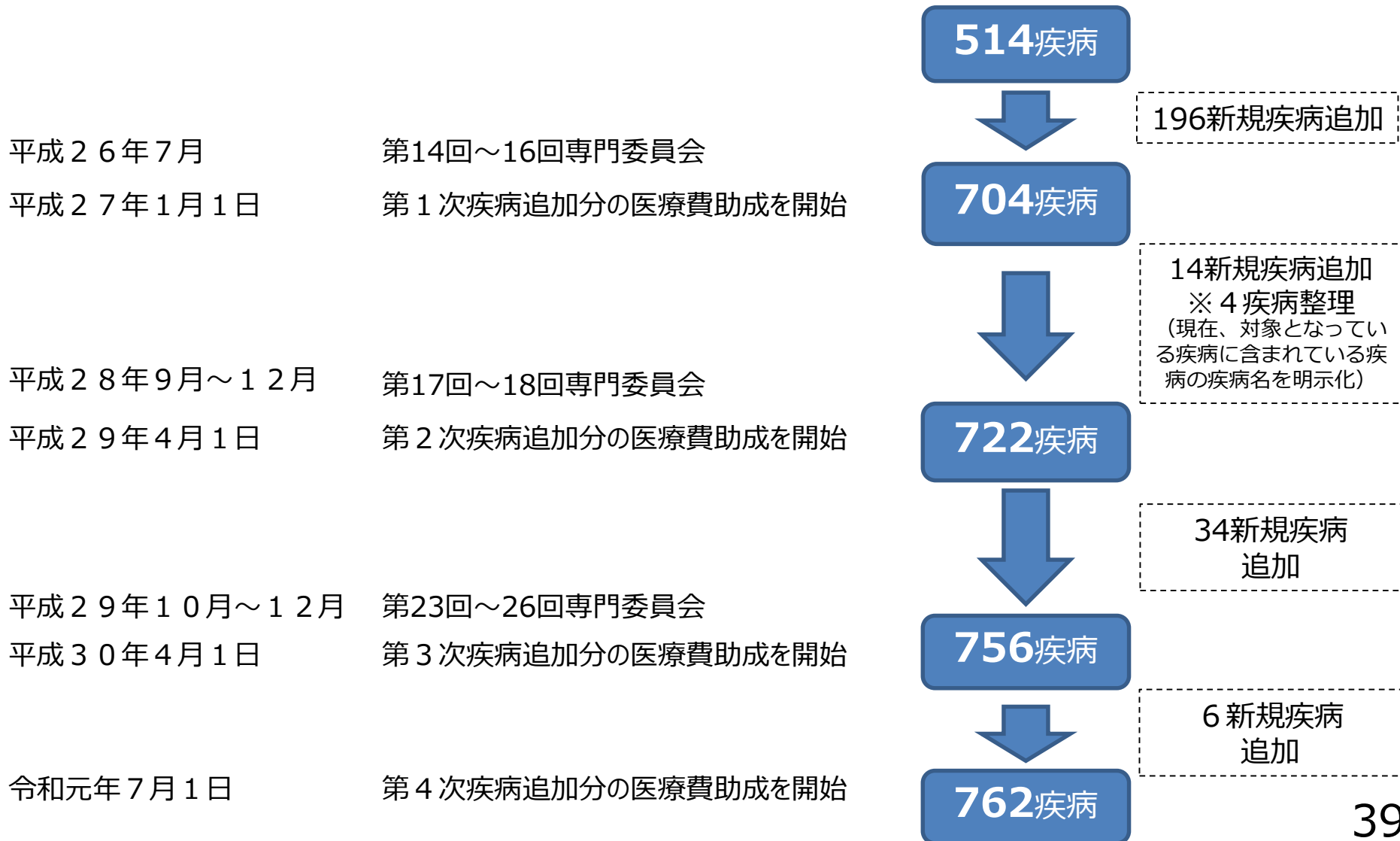
○ 小児慢性特定疾病医療費助成の対象疾病は、「児童等が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するもの」とされている。

○ 児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

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

小児慢性特定疾病の拡充

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



疾患群別にみた小児慢性特定疾病の疾病数

- 小児慢性特定疾病に指定されている762疾病について、告示(※)に基づき分類すると、16疾患群に分類される。
- 疾患群別の疾病数をみると、先天代謝異常(126疾病)が最も多く、次いで慢性心疾患(92疾病)となっている。

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

悪性新生物 (86疾病)	慢性腎疾患 (44疾病)	慢性呼吸器 疾患 (14疾病)	慢性心疾患 (92疾病)
内分泌疾患 (82疾病)	膠原病 (23疾病)	糖尿病 (6疾病)	先天性 代謝異常 (126疾病)
血液疾患 (47疾病)	免疫疾患 (49疾病)	神経・筋疾 患 (78疾病)	慢性消化器 疾患 (44疾病)
染色体または 遺伝子に変化 を伴う症候群 (33疾病)	皮膚疾患 (13疾病)	骨系統疾患 (16疾病)	脈管系疾患 (9疾病)

※疾患群の掲載順は告示の規定順と同様。

小児慢性特定疾病と指定難病の指定状況について

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

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

(※) 指定難病の告示病名の中には複数疾病を包含しているものがあり、1つの指定難病に複数の小児慢性特定疾病が該当することがあるため、平成31年4月時点の指定難病の告示病名数（331疾病）を上回った疾病数となっている。

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

小児慢性特定疾病の指定における類縁疾患の取扱いについて

○ 医療費助成の対象となる小児慢性特定疾病については、厚生労働省告示において定めており、その中では「～に掲げるもののほか、○○」という形で類縁疾患も対象となるよう規定している。

- 児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成26年12月18日厚生労働省告示第475号）（抄）

第1表 悪性新生物（抄）

区分	番号	疾病名
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	1	悪性胸腺腫
	2～42	（略）
	43	<u>1から42までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）</u>

第2表 慢性腎疾患（抄）

区分	番号	疾病名
腎奇形	5	寡巨大糸球体症
	6～10	（略）
	11	<u>5から10までに掲げるもののほか、腎奇形</u>

第4表 慢性心疾患（抄）

区分	番号	疾病名
血管輪	17	左肺動脈右肺動脈起始症
	18	重複大動脈弓症
	19	<u>17及び18に掲げるもののほか、血管輪</u>

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

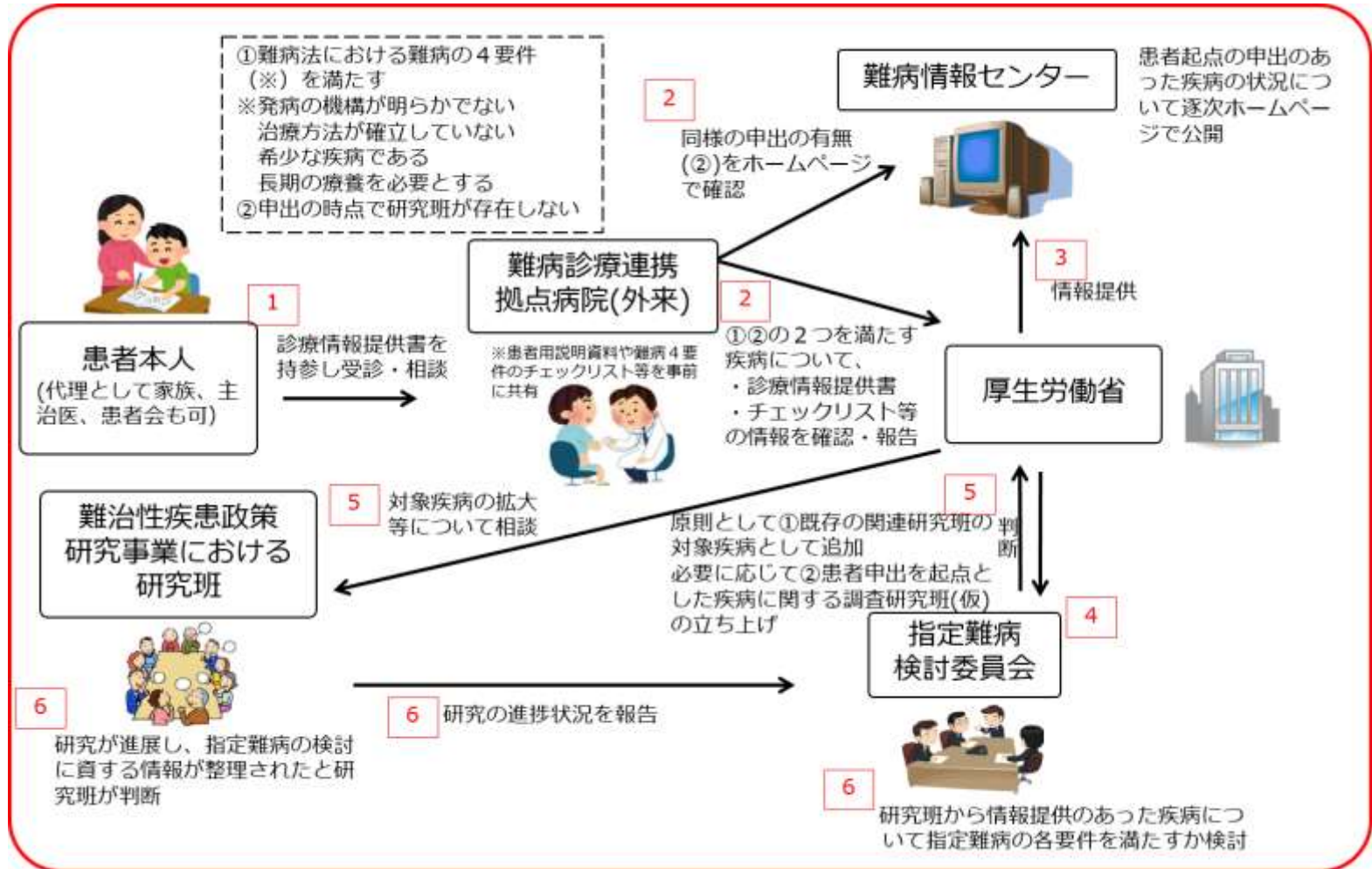
- (1) 診察 (2) 薬剤又は治療材料の支給 (3) 医学的処置、手術等他の治療
 (4) 居宅における療養上の管理及びその治療に伴う世話その他の看護 (5) 病院又は診療所への入院及びその療養に伴う世話その他の看護
 (6) 移送（医療保険により給付を受けることができない者の移送に限る）

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（辜丸）	尿道形成、人工肛門の造設などの外科手術	

患者からの申出等を起点とした指定難病の追加に係る検討について

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



指定難病の見直しに関する直近の議論

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

「今後の指定難病の検討の在り方について」

- 本委員会は、今回の指定難病の追加の検討を通じて、今後の指定難病の検討の在り方に関し、以下の点を確認した。
(中略)
(2) 指定後の研究の進捗状況等のフォローに関して
 - ① 近年の調査研究及び医療技術の進展により、**一部の指定難病において治療成果の大幅な向上がみられるなどの状況の変化が生じている**ことに鑑み、指定難病に指定された全疾病について、指定後の調査研究の進捗状況や治療方法の開発状況等に関する報告を各研究班に定期的に求めるなど、**指定難病の指定後の状況を本委員会でフォローしていく必要がある**こと。
 - ② その際、特に、i) 医療費助成の支給認定を受けた患者がいない疾病 又は ii) 指定時の研究班からの報告にある患者数と実際の認定患者数に大幅な乖離がある疾病については、認定患者がいない(少ない)理由について研究班から報告を求めることとする。
 - 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。

(3) 対象者について

社会保障制度改革国民会議報告書における 医療費助成の対象患者の認定基準に関する考え方について

○ 社会保障制度改革国民会議において、難病患者への医療費助成については、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付けるとともに、公平性の観点から、対象患者の認定基準の見直し等についても併せて検討することが必要とされている。

○社会保障制度改革国民会議 報告書

第2部 社会保障4分野の改革

Ⅱ 医療・介護分野の改革

3 医療保険制度改革

(3) 難病対策等の改革

希少・難治性疾患～（略）～、様々な課題を抱えている。

難病で苦しんでいる人々が将来に「希望」を持って生きられるよう、難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付け、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。

ただし、社会保障給付の制度として位置付ける以上、公平性の観点を欠くことはできず、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。

慢性疾患を抱え、その治療が長期間にわたる子どもについても同様の課題があり、児童の健全育成の観点から、身体面、精神面、経済面で困難な状況に置かれ、将来の展望に不安を抱えている子どもやその家族への支援として、難病対策と同様の措置を講じていく必要がある。

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中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の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。

難病医療費助成の対象者に関する法令上の位置付け

- 難病医療費助成の対象者は、指定難病の患者のうち、①病状の程度が厚生労働大臣が定める程度である者（重症者）、又は、②軽症であっても医療費が一定程度以上の者（※）となっている。

※ 特定医療費の額が33,330円を超えた月数が申請月以前の12月以内に既に3月以上ある者。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）
（支給認定等）

第七条 都道府県は、前条第一項の申請に係る指定難病の患者が、次の各号のいずれかに該当する場合であつて特定医療を受ける必要があるときは、支給認定を行うものとする。

- 一 その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であるとき。
- 二 その治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当するとき。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成二十六年政令第三百五十八号）
（支給認定に係る政令で定める基準）

第二条 法第七条第一項第二号の政令で定める基準は、同一の月に受けた指定難病に係る医療につき厚生労働省令で定めるところにより算定した当該医療に要した費用の額が三万三千三百三十円を超えた月数が当該支給認定の申請を行った日の属する月以前の十二月以内に既に三月以上あるものであること又はこれに準ずるものとして厚生労働大臣が定めるものであることとする。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、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する。（以下略）

難病医療費助成の認定基準（重症度基準）の検討について

- 難病医療費助成の認定基準（以下「重症度基準」という。）については、難病法において、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定めることとされている。
- 具体的には、疾病対策部会の下に設置されている指定難病検討委員会において、対象疾病の追加の議論と併せて、重症度基準の設定についても審議されている。

○ 「厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会の設置について」（抄） （平成26年度 第2回疾病対策部会資料）

1 設置の趣旨

難病の患者に対する医療等に関する法律において、医療費助成の対象となる指定難病は、「厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定する」（第5条）こととされている。この規定に基づき、客観的かつ公平に疾病を選定するため、厚生科学審議会疾病対策部会の下に、新たに第三者的な委員会として「指定難病検討委員会」を設置する。

2 指定難病検討委員会の審議事項

- (1) 指定難病の選定・見直し
- (2) 医療費助成の支給認定に係る基準（診断基準及び症状の程度）の設定・見直し
- (3) その他

3 委員会の構成

難病医療についての見識を有する者

指定難病検討委員会における重症度基準の検討

- 指定難病検討委員会では、難病法制定当時から、同委員会内で取りまとめられた「指定難病の要件について」に基づき、重症度基準の検討を行っている。
- 「指定難病の要件について」では、重症度基準の具体的な策定方法について、「確立された対象疾患の診断基準と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作成し、個々の疾患ごとに設定する」こととされている。

「指定難病の要件について」（抄）（第4回指定難病検討委員会）

- 医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾患の診断基準と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作成し、個々の疾患ごとに設定する。
- 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定めること。
 - 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾病については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定すること。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いること。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活若しくは社会生活への支障の程度が明らかではない場合、又は、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。
 - ① 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等
 - ② 段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

疾患群ごとの重症度基準の設定状況

- 疾患群ごとの重症度基準の設定状況を見ると、①疾病ごとに作成されている重症度分類を用いている群（7疾患群）と②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（8疾患群）の2つの群に大別される。

②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

①疾病ごとに作成されている重症度分類を用いている群



(資料出所) 金沢大学 和田隆志研究代表「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究 研究結果」より作成。当該研究結果後に追加された2疾病については難病対策課において分類に追加。

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

- 皮膚・結合織疾患、免疫疾患、血液系疾患、内分泌系疾患、呼吸器系疾患、消化器系疾患、骨・関節疾患の7疾患群においては、疾病ごとに作成されている重症度分類が用いられている。

疾患群	総疾病数	各疾患群における代表的な疾病の重症度分類（例）
皮膚・結合織疾患	14	PDAI（天疱瘡） SJS/TENのスコアリング（スティーヴンス・ジョンソン症候群）
免疫疾患	27	SLEDAIスコア（全身性エリテマトーデス） 高安動脈炎の重症度（高安動脈炎）
血液疾患	14	再生不良性貧血の重症度分類（再生不良性貧血） 溶血所見に基づいた分類（発作性夜間ヘモグロビン尿症）
内分泌疾患	23	主要症候（先天性副腎低形成症） コルチゾール濃度（クッシング病）
呼吸器疾患	9	mMRC分類（肺胞低換気症候群） PAP重症度（肺胞蛋白症）
消化器疾患	20	IOIBD（クローン病） ガイドラインにおける重症度分類（特発性門脈圧亢進症）
骨・関節疾患	12	靭帯骨化による運動機能障害等（黄色靭帯骨化症） 壊死症の壊死域局在による病型分類等（特発性大腿骨頭壊死症）

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

- 神経・筋疾患、循環器系疾患、腎・泌尿器系疾患、眼科疾患、耳鼻科疾患、先天異常・遺伝子疾患、代謝系疾患、形成外科疾患の8疾患群においては、7割以上の疾病で臓器領域等ごとに作成されている重症度分類が用いられている。

疾患群	総疾病数	疾病ごとの基準を用いている疾病数 (割合)	臓器領域等ごとの基準を用いている疾病数 (割合)	臓器領域等ごとの基準 (例)
神経・筋疾患	82	11 (13.4%)	71 (86.6%)	mRS・BI・てんかん
循環器疾患	27	2 (7.4%)	25 (92.6%)	NYHA分類
腎・泌尿器疾患	14	2 (14.3%)	12 (85.7%)	CKD分類
眼科疾患	7	1 (14.3%)	6 (87.7%)	統一的な視覚の基準
耳鼻科疾患	10	3 (30.0%)	7 (70.0%)	聴覚障害の基準
先天異常・遺伝子疾患	27	6 (22.2%)	21 (77.8%)	各疾患群で用いられる重症度の基準
代謝疾患	43	12 (27.9%)	31 (72.1%)	先天性代謝異常症の重症度評価の基準
形成外科疾患	4	0 (0.0%)	4 (100.0%)	mRS

(資料出所) 金沢大学 和田隆志研究代表「厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究 研究結果」より作成。当該研究結果後に追加された2疾病については難病対策課において分類に追加。

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。

軽症高額該当について

- 重症度基準を満たさない患者（軽症者）についても、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3月以上ある場合は、医療費助成の対象としている。

《対象者》

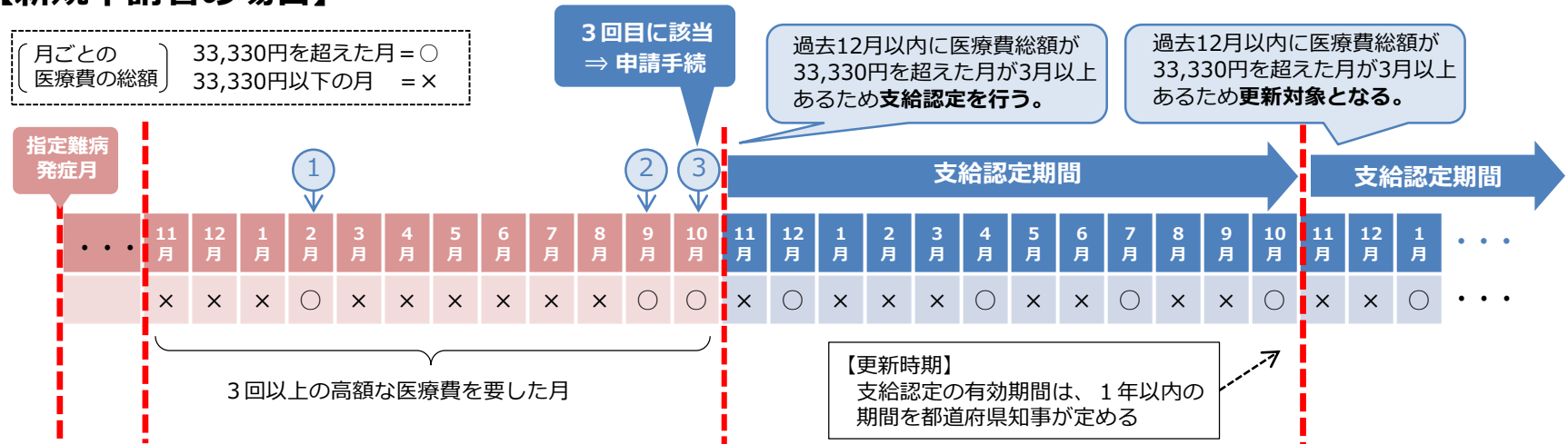
- 支給認定の申請日の属する月以前の12月以内（※）において、医療費総額が33,330円を超える月が3月以上ある患者

※①申請日の属する月から起算して12月前の月、又は②支給認定を受けようとする指定難病の患者が当該指定難病を発症したと難病指定医が認めた月を比較していずれか後の月から申請日の属する月までの期間。

《確認方法》

- ・ 医療費総額33,330円に考慮する医療費については、指定難病に係るもののみとし、次のいずれかの方法で証明する。
 - ① 医療費申告書に領収書等を添付（新規申請の場合）
 - ② 自己負担上限額管理票（更新申請の場合）
- ※②の場合又はこれらの記載が不十分な場合には医療費申告書に領収書等を添付
- ・ 特定医療費の支給対象となり得る介護保険サービスに要する費用は含み、入院時の食事療養費・生活療養費は除く。

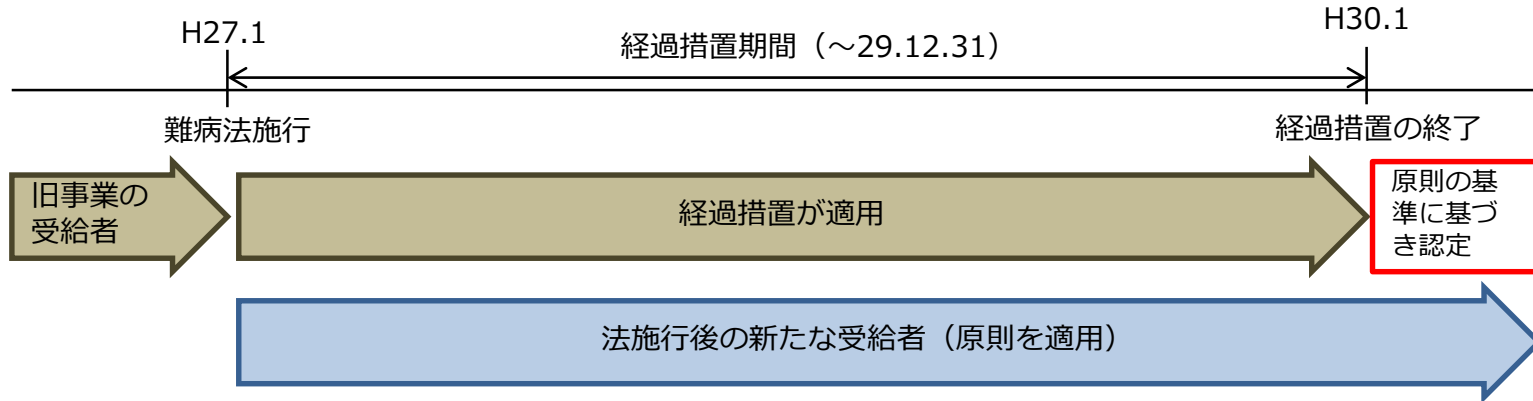
【新規申請者の場合】



難病法の施行に伴う特定医療費の支給に係る経過措置について

- 難病法施行（平成27年1月1日）前の特定疾患治療研究事業により医療費助成を受けていた者に対し、激変緩和措置として、平成29年12月31日までの3年間に限り、以下の措置を実施。
 - ① 支給認定に当たり重症度を考慮しない（軽症者であっても支給認定を行う）。
 - ② 自己負担限度額（月額）を原則（法施行後の新規認定者）より軽減する。
 - ③ 入院時の食費自己負担を原則より軽減する。

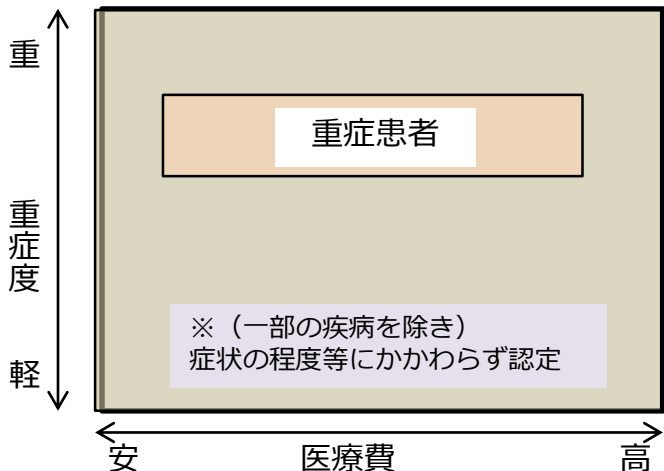
1. 経過措置の内容



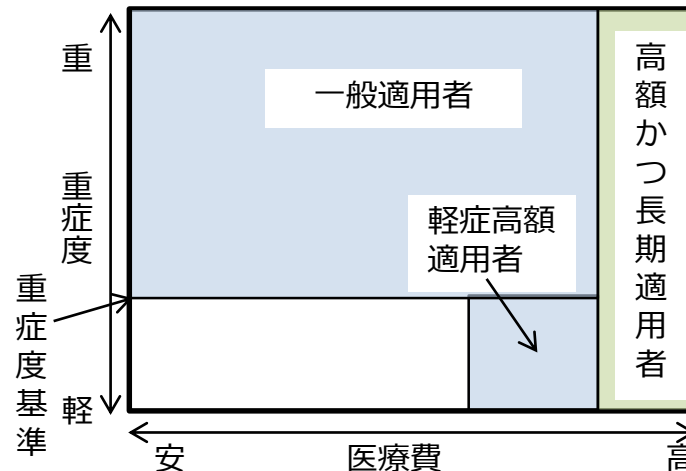
2. 経過措置適用と原則適用の違い（イメージ）

※あみかけ部分が支給対象

【経過措置適用（旧事業の受給者）】



【原則適用（法施行後の新規受給者）】



○「軽症高額」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある者

○「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者

○「重症患者」とは、特定疾患治療研究事業（旧事業）の重症患者認定基準に該当する者

経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況

- 経過措置適用者の経過措置終了後の認定状況について、都道府県の協力の下、調査を行ったところ、約8割の患者は引き続き認定、約2割の患者は不認定、申請なし等であった。

経過措置終了後の認定状況

H29.12.31時点	約71.7万人…経過措置適用者
H30.1.1時点	
引き続き認定	約57.0万人(79.6%)
うち重症度分類を満たすとして認定	約44.0万人(61.3%)
うち軽症高額該当で認定	約13.1万人(18.2%)
不認定	約 8.6万人(11.9%)
保留中	約 0.0万人(0.0%)
申請なし・不明	約 6.1万人(8.5%)

※上記の数値は、平成30年10月1日現在。

※上記の集計は、各都道府県における調査結果を合算したものである。

※集計時期等、都道府県によって集計方法が異なる。

※（ ）内の％は、平成29年12月31日時点に対するものである。

※上記の数値は、それぞれ四捨五入による数値であるため、各人数の合計及び割合は総数と一致しない。

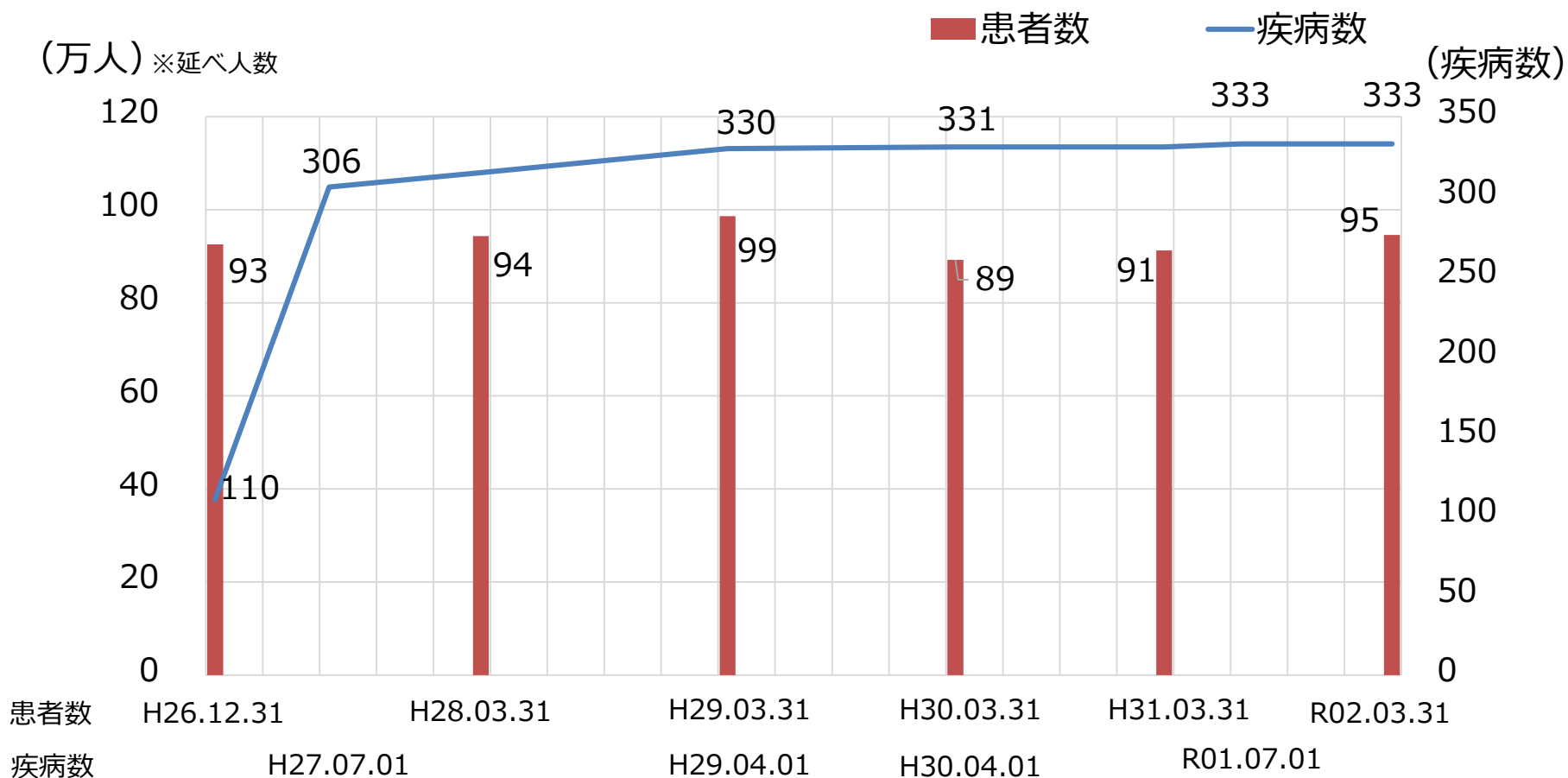
※結果が最下位の桁の1に達しない場合は、0.0としている。

※都道府県の事務処理の関係上、平成30年1月1日時点で「不認定」となった者であっても、その後、「軽症高額該当で認定」となった者がいる場合がある。

※申請の取扱いは、都道府県によって異なる。(都道府県によっては、通常の更新申請と同様に、経過措置適用者を含む全受給者に更新申請を求めている場合がある。)

指定難病の対象疾病数と 指定難病（特定医療）受給者証所持者数の推移

- 指定難病の対象疾病数については、難病法施行後、指定難病検討委員会における検討結果を踏まえ、追加指定を順次行っており、現在は333疾病となっている。
- 特定医療費受給者証所持者数については、ほぼ横ばいで推移している。

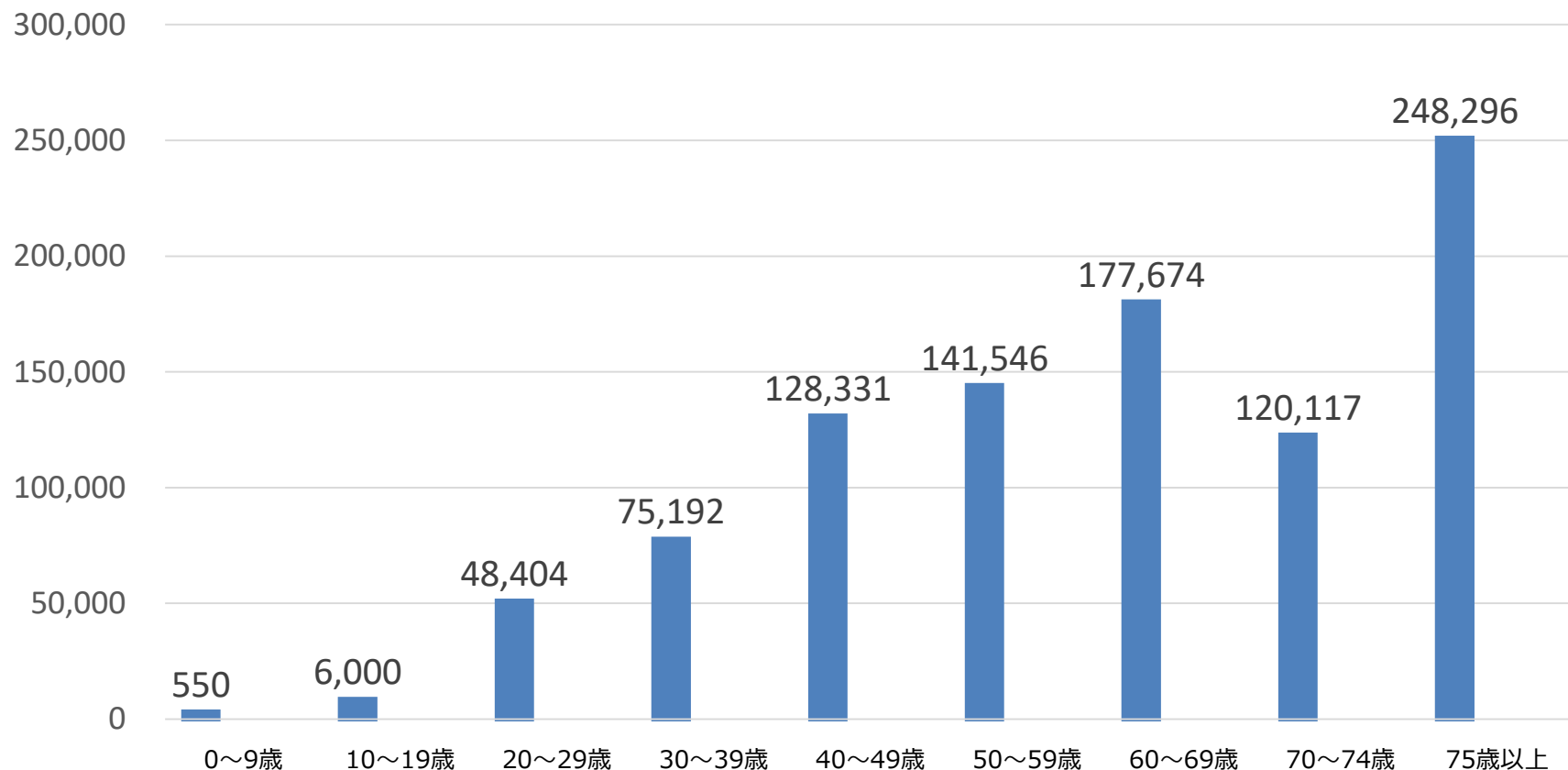


(資料出所) 平成26年末～令和元年度末受給証所持者数は、厚生労働省「衛生行政報告例」(平成27～令和元年度)

年齢階級別にみた指定難病医療受給者証所持者数

- 年齢階級別に難病医療受給者証所持者数をみると、75歳以上が最も多く（約24.8万人）、次いで60～69歳以上（約18万人）となっている。

(受給者証所持者数)
(人)



(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(令和元年度)

小児慢性特定疾病医療費助成の対象者 に関する法令上の位置付け

- 小児慢性特定疾病医療費助成の対象者は、小児慢性特定疾病の患者のうち、病状の程度が厚生労働大臣が定める程度である者となっている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第六条の二

- 2 この法律で、小児慢性特定疾病医療支援とは、都道府県知事が指定する医療機関（以下「指定小児慢性特定疾病医療機関」という。）に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等（政令で定めるものに限る。以下「小児慢性特定疾病児童等」という。）であつて、当該疾病の状態が当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める程度であるものに対し行われる医療（当該小児慢性特定疾病に係るものに限る。）をいう。

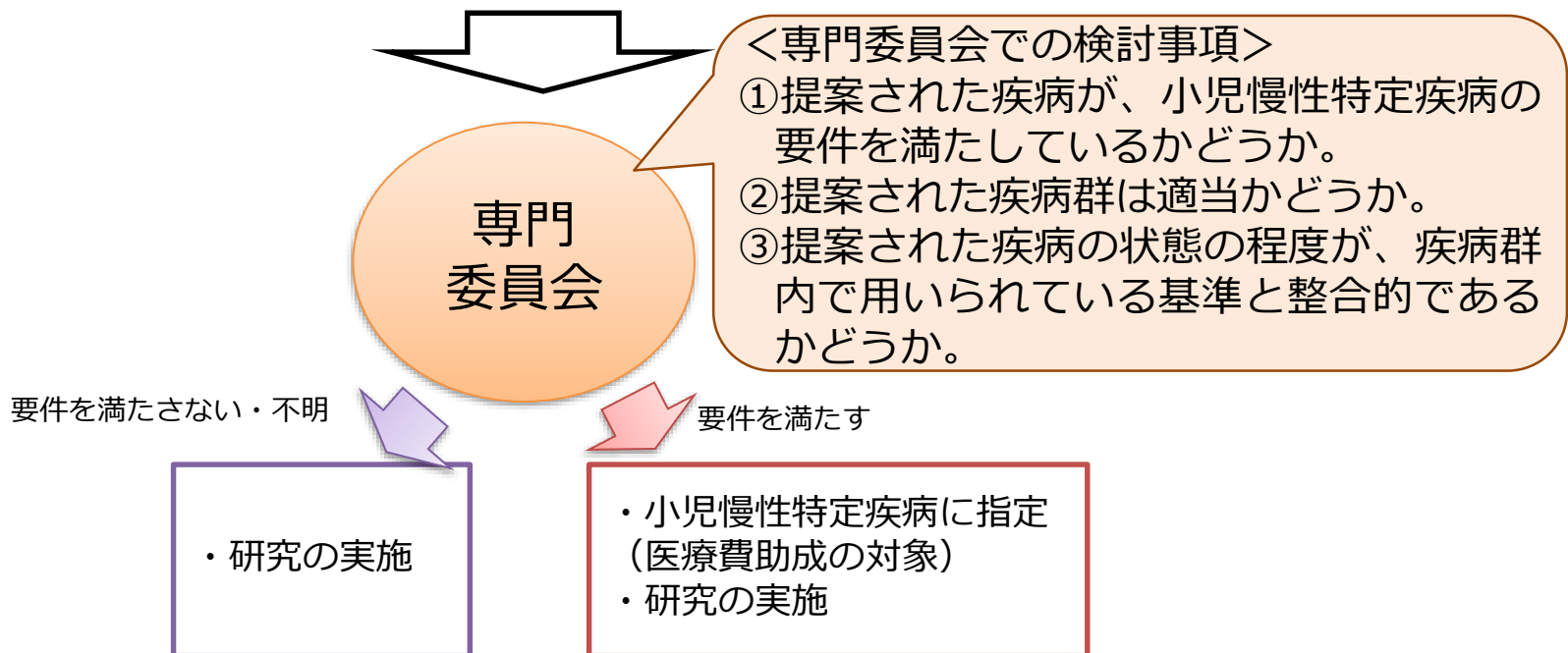
○児童福祉法施行令（昭和二十三年政令第七十四号）

- 第一条 児童福祉法（中略）第六条の二第二項の政令で定める児童等は、同項に規定する指定小児慢性特定疾病医療機関に通い、又は入院する小児慢性特定疾病（中略）にかかっている児童等（法第六条の二第一項に規定する児童等をいう。ただし、児童以外の満二十歳に満たない者については、満十八歳に達する日前から引き続き指定小児慢性特定疾病医療支援（法第十九条の二第一項に規定する指定小児慢性特定疾病医療支援をいう。第二十二條第一項において同じ。）を受けているものに限る。）とする。

小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会 における病状の程度の検討について

- 医療費助成の対象となる病状の程度（以下「病状の程度」という。）の策定は、小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会において、小児慢性特定疾患の指定に関する検討と併せて議論されている。
- 検討に当たっては、新たに指定する疾病が、①どの疾患群に属するかを検討した上で、②当該疾患群内で用いられている統一基準との整合性を考慮し、③追加する疾病の病状の程度を設定している。

研究班及び関係学会による情報の収集及び整理
(日本小児科学会小児慢性疾患委員会できりまとめ)



疾患群ごとの病状の程度の設定状況について

○ 病状の程度は、専門委員会において疾患群ごとの整合性を考慮して検討されているため、**疾患群ごとに概ね共通の基準となっている**。その特徴は、以下3つに大別される。

- ① 病状の程度を「疾病に罹患していること」としている疾患群
- ② 病状の程度を「症状があること又は治療していること」としている疾患群（※）
- ③ 病状の程度を「各疾患群の特性に応じて作成された基準を満たすこと」としている疾患群

※「治療していること」「症状があること又は治療していること」の2種類の基準がある。

① 「疾病に罹患していること」としている疾患群

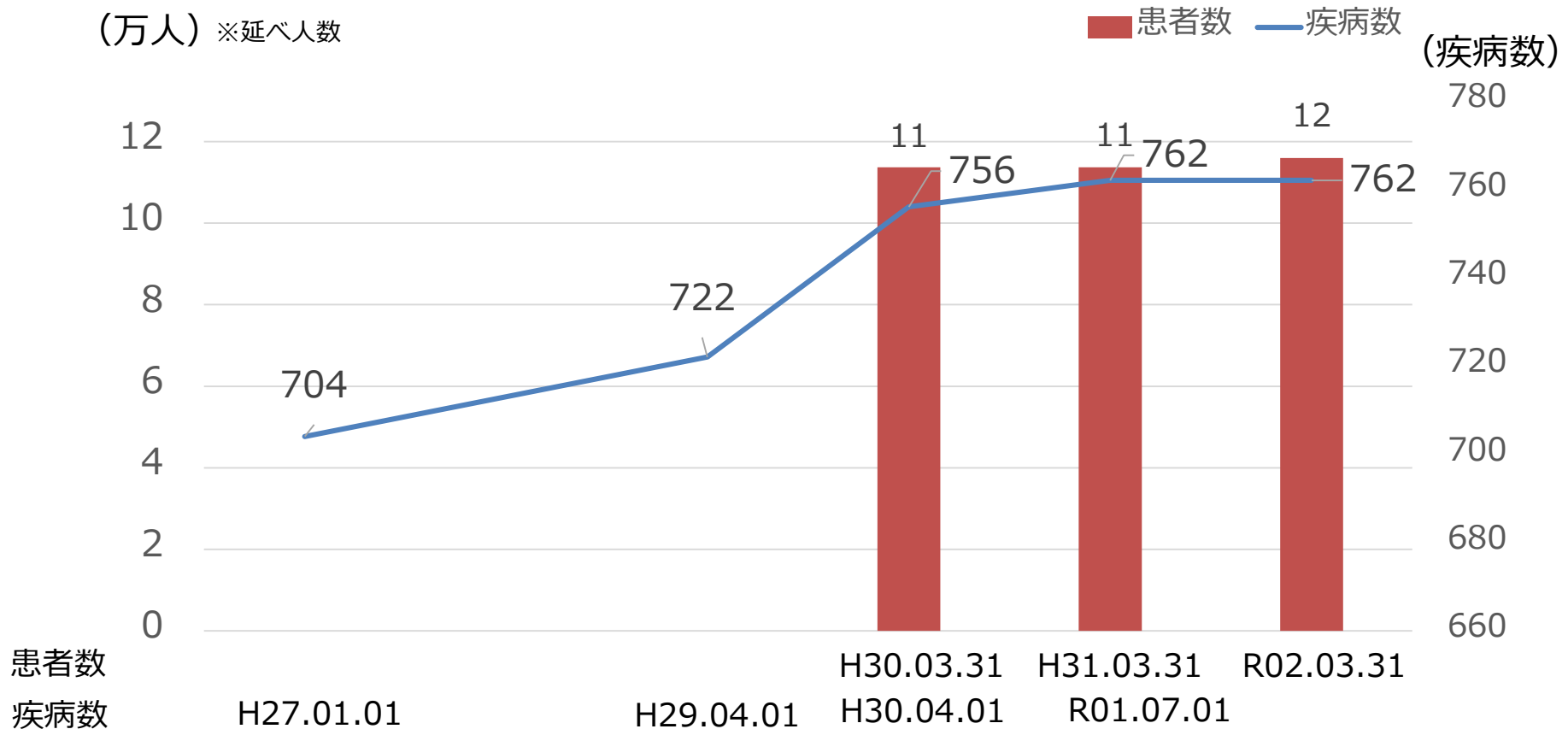
③ 「各疾患群の特性に応じて作成された基準を満たすこと」としている疾患群



② 「症状があること又は治療していること」としている疾患群

小児慢性特定疾病の対象疾病数と 小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数の推移

- 小児慢性特定疾病の対象疾病数については、改正児童福祉法施行後、小児慢性特定疾病患児への支援の在り方に関する専門委員会における検討結果を踏まえ追加指定を順次行っており、現在は762疾病となっている。
- 医療費受給者証所持者数については、ほぼ横ばいで推移している。



疾患群別の小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数

○ 小児慢性特定疾病医療助成の受給者のうち、約2割が内分泌疾患、慢性心疾患、約1割が悪性新生物となっている。

疾患群	平成29年度末		平成30年度末		令和元年度末	
	受給者証所持者数	割合	受給者証所持者数	割合	受給者証所持者数	割合
悪性新生物	14,400人	12.7%	14,320人	12.6%	14,830	12.8%
慢性腎疾患	8,424人	7.4%	8,074人	7.1%	7,888	6.8%
慢性呼吸器疾患	4,030人	3.5%	3,945人	3.5%	4,063	3.5%
慢性心疾患	20,262人	17.8%	20,034人	17.6%	20,286	17.5%
内分泌疾患	29,943人	26.3%	27,716人	24.4%	26,637	23.0%
膠原病	3,763人	3.3%	3,818人	3.4%	4,020	3.5%
糖尿病	6,743人	5.9%	6,678人	5.9%	6,879	5.9%
先天性代謝異常	3,041人	2.7%	2,911人	2.5%	2,903	2.5%
血液疾患	3,489人	3.1%	3,389人	2.9%	3,302	2.8%
免疫疾患	908人	0.8%	942人	0.8%	948	0.8%
神経・筋疾患	9,595人	8.4%	10,210人	9.0%	11,066	9.5%
慢性消化器疾患	6,592人	5.8%	7,007人	6.2%	7,748	6.7%
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2,076人	1.8%	2,413人	2.1%	2,761	2.4%
皮膚疾患	485人	0.4%	521人	0.5%	580	0.5%
骨系統疾患	-	-	1,451人	1.3%	1,701	1.5%
脈管系疾患	-	-	280人	0.2%	401	0.3%
計	113,751人	100.0%	113,709人	100.0%	116,013	100.0%

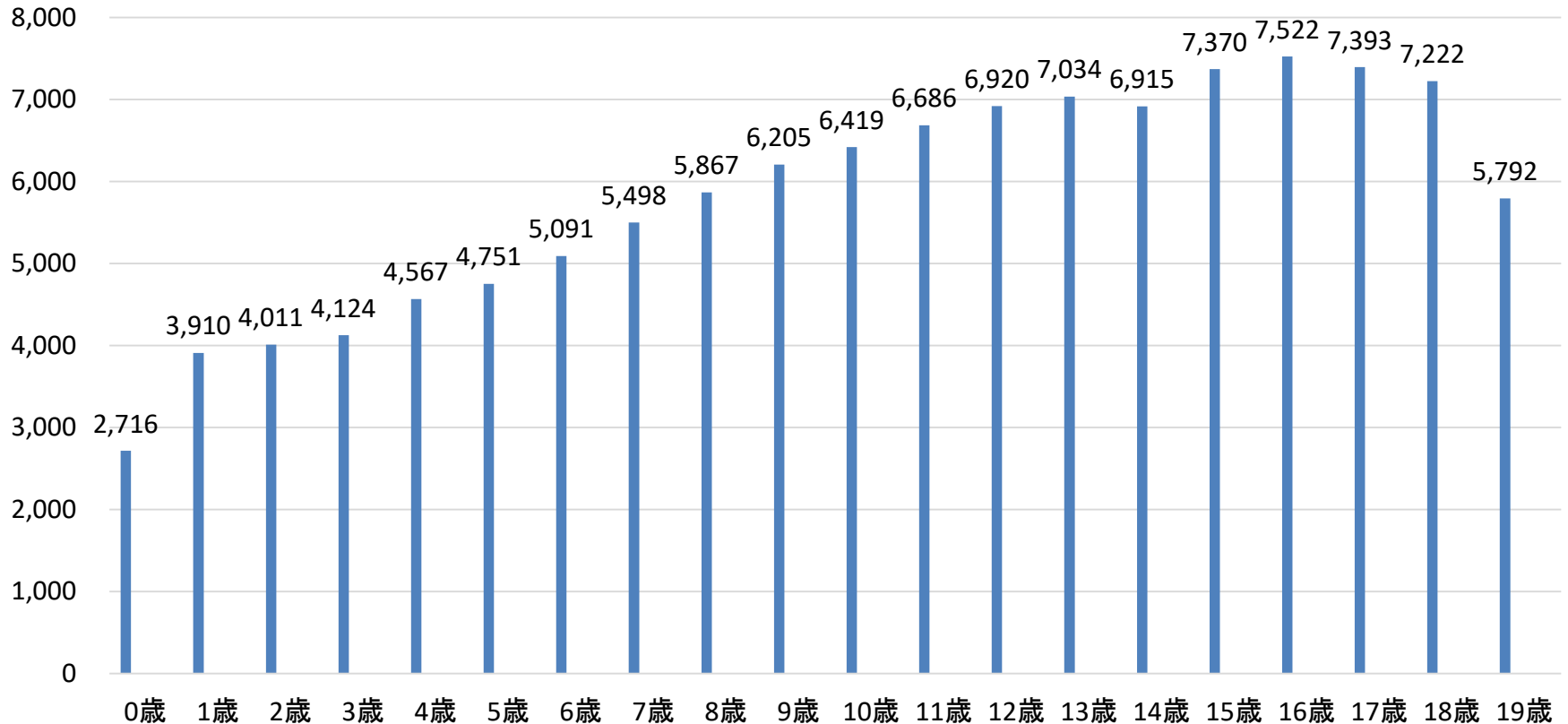
(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(平成29年度～令和元年度)

割合は、受給者証所持者数を元に厚生労働省健康局難病対策課算出

年齢別小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数

- 年齢別に小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数をみると、16歳が最も多く（7,522人）、次いで17歳（7,393人）となっている。

(受給者証所持者数)
(人)



(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(令和元年度)より作成

(4) 自己負担額について

社会保障制度改革国民会議報告書における 自己負担に関する考え方について

- 社会保障制度改革国民会議において、難病患者への医療費助成については、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付けるとともに、公平性の観点から、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要とされている。

○社会保障制度改革国民会議 報告書

第2部 社会保障4分野の改革

Ⅱ 医療・介護分野の改革

3 医療保険制度改革

(3) 難病対策等の改革

希少・難治性疾患～(略)～、様々な課題を抱えている。

難病で苦しんでいる人々が将来に「希望」を持って生きられるよう、難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付け、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。

ただし、社会保障給付の制度として位置付ける以上、公平性の観点を欠くことはできず、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。

慢性疾患を抱え、その治療が長期間にわたる子どもについても同様の課題があり、児童の健全育成の観点から、身体面、精神面、経済面で困難な状況に置かれ、将来の展望に不安を抱えている子どもやその家族への支援として、難病対策と同様の措置を講じていく必要がある。

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、他制度との均衡を考慮した自己負担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度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。

医療費の患者負担に関するこれまでの提言（1/2）

- 医療費助成の患者負担について、3割から2割に軽減するとともに、所得に応じた負担限度額を設定するとともに、高額な医療が長期的に継続する者等については、更なる負担軽減措置を講じ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

3. 患者負担の在り方について

- **難病患者への新たな医療費助成の患者負担については、難病の特性をふまえて、負担割合を3割から2割に軽減し（※）、所得に応じて負担限度額を設定することとし、別添のとおりとする。**

※ 70歳以上の者のうち、医療保険で1割又は2割の負担割合が適用される者については、当該者に適用される医療保険の負担割合と同一とする。

- 医療費助成の対象となった者であって、**高額な医療が長期的に継続する者（※）については、その負担に配慮し、負担の軽減措置を講じる。**

また、人工呼吸器など、持続的に常時、生命維持装置を装着しており、日常生活が著しく制限される者については、負担の更なる軽減措置を講じる。

※ ここでいう「高額な医療が長期的に継続する者」とは、「月ごとの医療費が50,000円を超える月が年間6回以上となる者」（例えば医療保険の自己負担割合が2割の場合、医療費の自己負担が10,000円を超える月が年間6回以上となる者）とする。

医療費の患者負担に関するこれまでの提言（2/2）

- 特定疾患治療研究事業の医療費助成の対象であった者の負担増を緩和するため、3年間の経過措置として、①症状の程度にかかわらず医療費助成の対象とする、②負担限度額を軽減する、③食事療養費の負担を軽減する等を講じ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

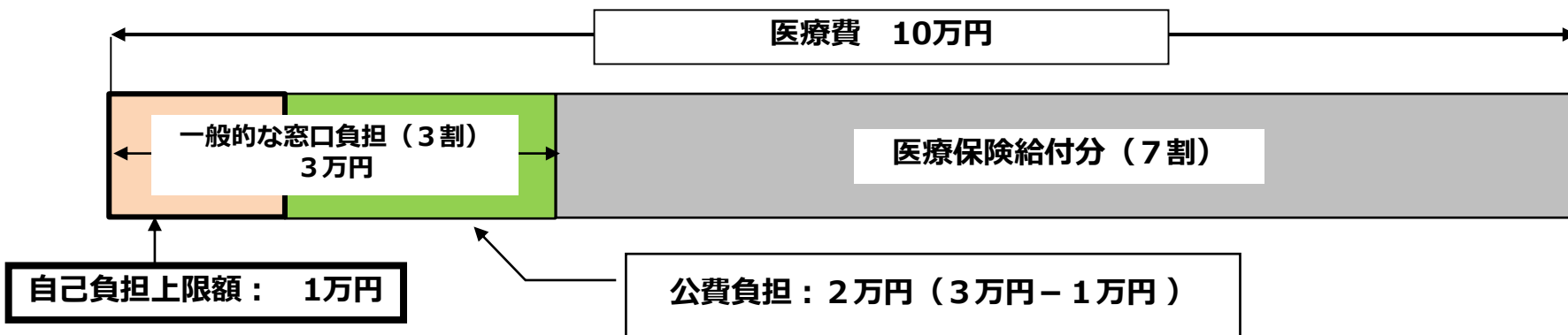
3. 患者負担の在り方について

- 新たな制度を施行する時点で**特定疾患治療研究事業の医療費助成の対象であった者については、負担増を緩和するため、以下のとおり3年間の経過措置を講じる。**
 - ① **症状の程度が重症度分類等で一定程度以上である者（日常生活又は社会生活に支障がある者）に該当しない者についても、医療費助成の対象とする。**
 - ② **負担限度額については、これまでの給付水準を考慮し、別添のとおり、負担の軽減措置を講じる。**
 - ③ 特定疾患治療研究事業における重症患者については、これまで特例的に負担がなかったことを踏まえ、別添のとおり、負担の軽減措置を講じる。
 - ④ **入院時に係る標準的な食事療養の負担については、その1 / 2を公費負担とする。**

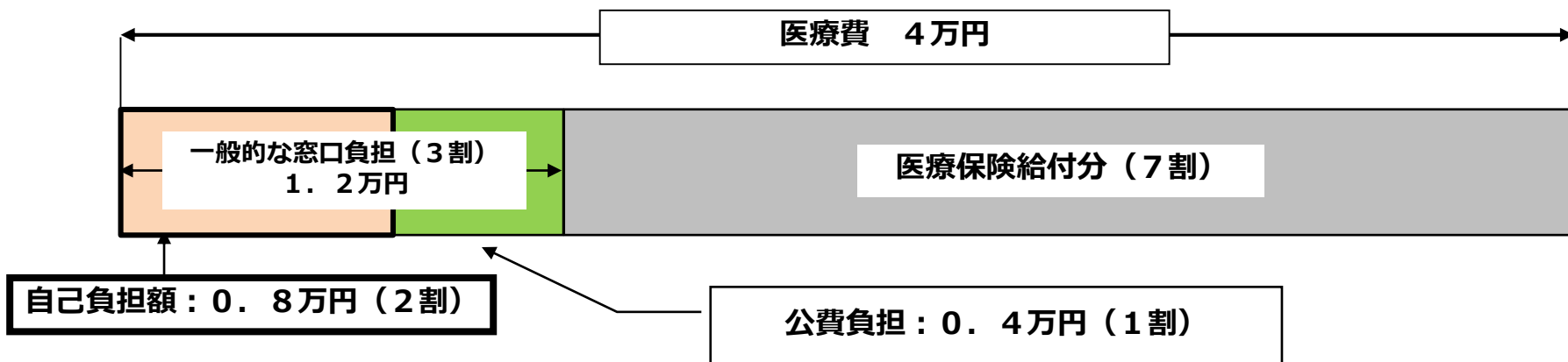
特定医療費（難病の医療費助成）の支給について（自己負担の考え方）

- 特定医療費の支給に当たっては医療保険制度、介護保険制度による給付を優先する（保険優先制度）。通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割を患者が自己負担することになるが、特定医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額（月額）までとなる。（例1）
- 他方、自己負担上限額と医療費の2割を比較して、自己負担上限額の方が上回る場合は、医療費の「2割」が窓口での負担額となる。（例2）

例1）一般所得Iの者が自己負担上限額（月額：1万円）まで負担する場合（自己負担上限額：1万円 < 医療費の2割：2万円）



例2）一般所得Iの者が医療費の「2割」まで負担する場合（自己負担上限額：1万円 > 医療費の2割：0.8万円）



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				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	0	0	生活保護	0	0	0	生活保護	0	0
A階層 市町村民税非課税	0	0	低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (~本人年収80万)	2,500	2,500		低所得Ⅰ 市町村民税 非課税 (~本人年収80万)	2,500	2,500
B階層 (~年収165万)	2,250	4,500	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
C階層 (~年収180万)	3,450	6,900	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	1,000	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	5,000
D階層 (~年収220万)	4,250	8,500					中間所得Ⅱ 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満		
E階層 (~年収300万)	5,500	11,000					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)	20,000
F階層 (~年収400万)	9,350	18,700	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)				
G階層 (年収400万~)	11,550	23,100	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)			例：83,400 (多数回該当)	
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。

高額かつ長期について

- 特定医療費の受給者のうち所得の階層区分が一般所得 I 以上の者について、支給認定を受けた指定難病に係る月ごとの医療費総額について 5 万円を超える月が年間 6 回以上ある場合は、月額医療費の自己負担をさらに軽減している。

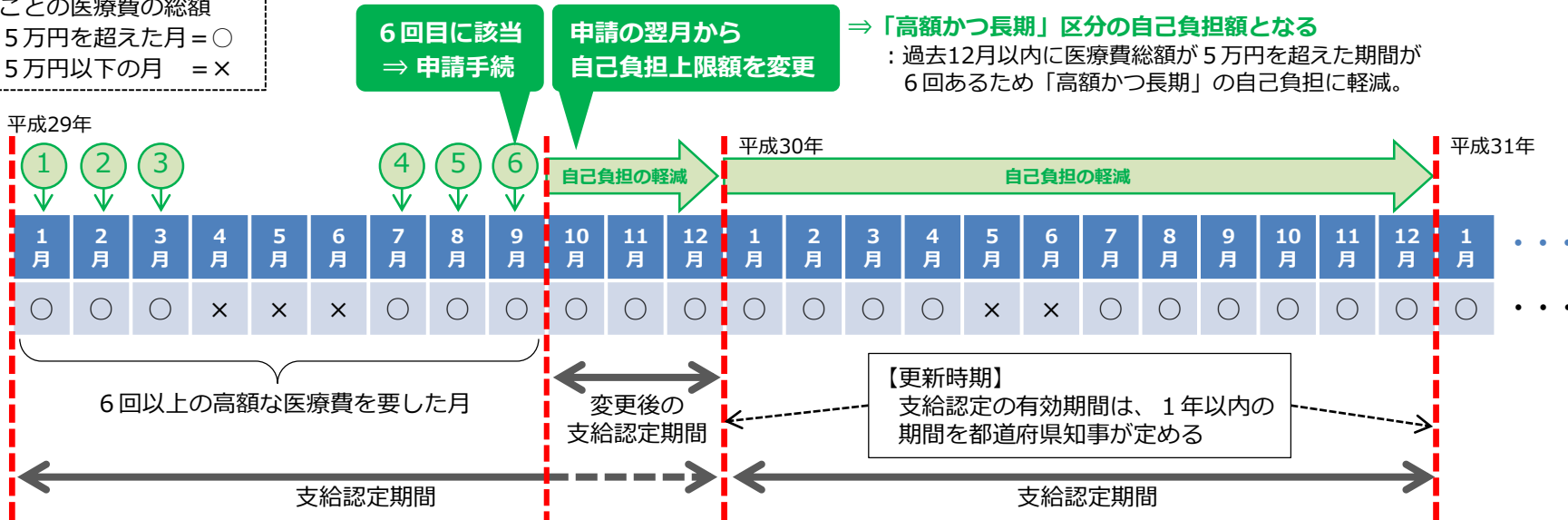
《確認方法》

- ・ 自己負担上限額管理票に、医療費を記載する項目を設け、指定医療機関により記載。
- ・ 自己負担上限額が 5,000 円の患者（一般所得 I で既に高額かつ長期の適用を受けている者）については、患者の希望により、自己負担上限額を超えても医療費 5 万円まで指定医療機関に自己負担上限額管理票に記載。
- ・ 自己負担上限額管理票の記載が不十分な場合には、医療費申告書及び指定医療機関が発行する領収書等を用いることが可能。

【自己負担軽減の例】

月ごとの医療費の総額

- ・ 5 万円を超えた月 = ○
- ・ 5 万円以下の月 = ×



※ 高額かつ長期は、通常の医療費助成を受けてもなお医療費の負担が重い患者に対して行うものであるため、特定医療費の支給認定を受けた月以降の医療費総額について勘案することとする。

指定難病患者における所得区分の分布

- 医療費助成の受給者を所得階層別にみると、「一般所得Ⅰ」が約35%で最も多くなっている。他方、約3割程度は非課税世帯であり、生活保護を受給している難病患者は約2%程度となっている。

☆医療費助成における自己負担上限額ごとの受給者数の割合

階層区分	階層区分の基準 () 内の数字は、 夫婦2人世帯の場合における 年収の目安)		階層区分ごとの受給者数の割合 (() 内の数字は、自己負担限度額 (円) (患者負担割合：2割、入院+外来))		
			一般	高額かつ 長期	人工呼吸器 装着者
生活保護	—		2.3% (0)	0.1% (0)	0.0% (0)
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	(本人年収 ～80万円)	11.7% (2,500)	1.7% (2,500)	0.6% (1,000)
低所得Ⅱ		(本人年収 80万超)	16.4% (5,000)	2.6% (5,000)	
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上7.1万円未満 (約160万円～約370万円)		23.7% (10,000)	11.1% (5,000)	
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未満 (約370万円～約810万円)		16.3% (20,000)	7.1% (10,000)	
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 (約810万円～)		4.6% (30,000)	1.7% (20,000)	

(参考) 特定医療費受給者と自立支援医療受給者の所得区分の分布

- 医療費助成の受給者を所得階層別にみると、「一般所得Ⅰ」が約35%で最も多くなっている。他方、約3割程度は非課税世帯であり、生活保護を受給している難病患者は約2%程度となっている。
- 自立支援医療費助成を受給している障害者の約6割は非課税世帯であり、生活保護を受給しているのは約2割となっている。

(自己負担上限額ごとの支給認定件数の割合)

(単位：円)

指定難病医療費助成制度			
	外来+入院		
	一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	0 (2.3%)	0 (0.1%)	0 (0.0%)
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (~本人年収80万)	2,500 (11.7%)	2,500 (1.7%)	1,000 (0.6%)
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万超~)	5,000 (16.4%)	5,000 (2.6%)	
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 (23.7%)	5,000 (11.1%)	
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 (16.3%)	10,000 (7.1%)	
上位所得 市町村民税 25.1万以上 (年収約810万~)	30,000 (4.6%)	20,000 (1.7%)	

(単位：円)

障害者医療費助成制度 (更生医療)		
軽症者は 助成対象外	外来+入院	
	一般	重度かつ継続
生活保護	0 (16.9%)	0
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 (~本人年収80万)	2,500 (15.7%)	2,500
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 (本人年収80万1~)	5,000 (26.1%)	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	5,000 (14.9%)
中間所得Ⅱ 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満	高額療養費適用の場合 例：44,400 (多数回該当) (5.0%)	10,000 (17.8%)
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) (0.0%)	20,000 (3.6%)

(資料出所) 厚生労働省「衛生行政報告例」(令和元年度)より作成

(資料出所) 厚生労働省「福祉行政報告例」(令和元年度)より作成

患者負担の在り方に関するこれまでの提言内容（1/2）

- 医療費助成の患者負担については、3割から2割に軽減するとともに、所得に応じた負担限度額を設定するとともに、高額な医療が長期的に継続する者等については、負担の更なる軽減措置を講じることとされた。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第2 公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築

3. 給付水準の在り方

- 給付水準については、負担能力等に応じた適正な利用者負担、他の公費負担医療制度における給付水準との均衡の観点から、次のとおりとすることが適当である。
 - ・ 小児慢性特定疾患の特性を踏まえ、自己負担の割合を現行の3割（就学前児童は2割）から2割に軽減するとともに、所得に応じた月額自己負担限度額を設定し、具体的には別紙のとおりとする。
 - ・ ①高額な医療が長期的に継続する者（月ごとの医療費が5万円を超える月が年間6回以上となる者（例えば医療保険の自己負担割合が2割の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上となる者））、又は②現行の重症患者基準に適合する者については、その負担に配慮し、負担の軽減措置を講じる。
 - ・ 人工呼吸器など、持続的に常時、生命維持装置を装着しており、日常生活が著しく制限される者については、負担の更なる軽減措置を講じる。

患者負担の在り方に関するこれまでの提言内容（2/2）

- 小児慢性特定疾患治療研究事業の医療費助成の対象であった者に対する激変緩和措置として、3年間に限り、負担限度額の軽減、重症患者の負担軽減、食事療養費の負担軽減等の措置を講じることとされている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾病患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第2 公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築

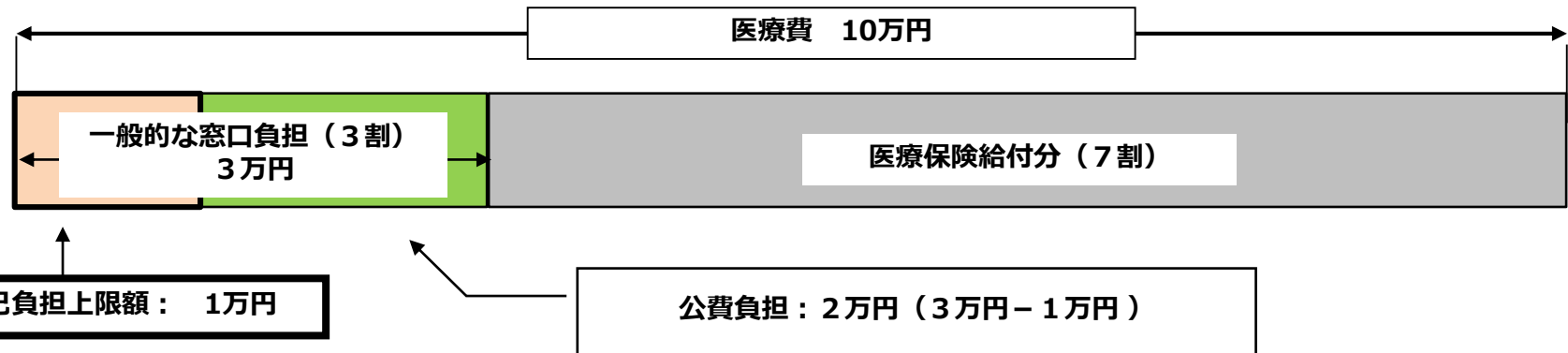
3. 給付水準の在り方

- 給付水準については、負担能力等に応じた適正な利用者負担、他の公費負担医療制度における給付水準との均衡の観点から、次のとおりとすることが適当である。
 - ・ 新たな制度を施行する時点で小児慢性特定疾患治療研究事業の医療費助成の対象であった者については、負担増を緩和する観点から、以下のとおり3年間の経過措置を講じる。
 - ① 月額自己負担限度額については、これまでの給付水準を考慮し、別紙のとおり、負担の軽減措置を講じる。
 - ② 小児慢性特定疾患治療研究事業における重症患者については、これまで特例的に負担がなかったことを踏まえ、別紙のとおり、負担の軽減措置を講じる。
 - ③ 入院時の標準的な食事療養に係る負担については、自己負担なしとする。

小慢医療費（小慢の医療費助成）の支給について（自己負担の考え方）

- 小慢医療費の支給に当たっては医療保険制度による給付を優先する（保険優先制度）。
 - 通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割（就学前児童は2割）を患者が自己負担することになるが、小慢医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額（月額）までとなる。（例1）
- ※ ただし、自己負担上限額と医療費の2割を比較して、自己負担上限額の方が上回る場合は、医療費の「2割」が窓口での負担額となる。（例2）

例1) 一般所得Ⅱの者が自己負担上限額（月額：1万円）まで負担する場合（自己負担上限額：1万円 < 医療費の2割：2万円）



例2) 一般所得Ⅱの者が医療費の「2割」まで負担する場合（自己負担上限額：1万円 > 医療費の2割：0.8万円）



小児慢性特定疾病に係る医療費助成の制度

- 小児慢性特定疾病に係る医療費助成については、法律に基づく公平かつ安定的な制度を確立するため、負担能力に応じた医療費の負担を設定する必要があった。小児慢性特定疾病患児の支援の在り方に関する専門委員会取りまとめでは、自己負担の設定に当たっては、「小児慢性特定疾病疾患の特性を踏まえつつ、他の医療費助成における給付水準との均衡に留意するとともに、低所得者や複数の患者がいる家庭に与える影響にも配慮する」とこととされた。

☆医療費助成における自己負担限度額（月額）
（単位：円）

階層区分	階層区分の基準 （（ ）内の数字は、夫婦2人子1人世帯の場合における年収の目安）		自己負担限度額 （患者負担割合：2割、外来+入院）		
			一般	重症 （※）	人工呼吸器等 装着者
I	生活保護		0		0
II	市町村民税 非課税（世帯）	低所得Ⅰ（～80万円）	1,250	1,250	500
III		低所得Ⅱ（80万円超～）	2,500	2,500	
IV	一般所得Ⅰ：市町村民税課税以上7.1万円未満（約200万円～約430万円）		5,000	2,500	
V	一般所得Ⅱ：市町村民税7.1万円以上25.1万円未満（約430万円～約850万円）		10,000	5,000	
VI	上位所得：市町村民税25.1万円以上（約850万円～）		15,000	10,000	
入院時の食費			1/2自己負担		

※重症：①高額な医療が長期的に継続する者（医療費総額が5万円/月（例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円/月）を超える月が年間6回以上ある場合）、
②重症患者基準に適合する者、のいずれかに該当。

小児慢性特定疾病患者における所得区分の分布

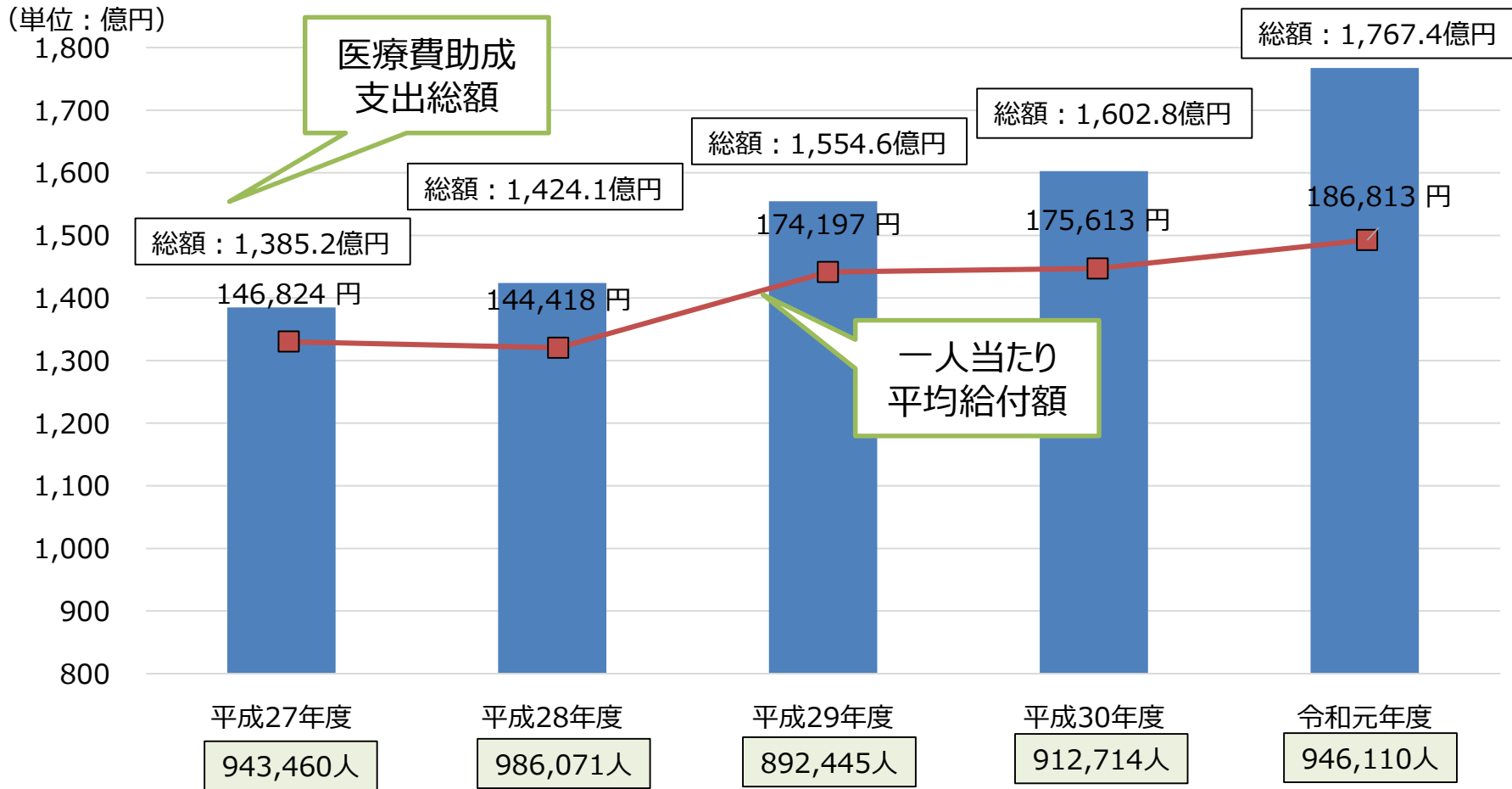
- 医療費助成の受給者を所得階層区分別にみると、「一般所得Ⅱ」が約50%と最も多い。他方、約11%は非課税世帯であり、1.4%は生活保護を受給している。

☆医療費助成における自己負担上限額ごとの支給認定件数

階層区分	階層区分の基準 ()内の数字は、夫婦2人子1人世帯の場合における年収の目安)		階層区分ごとの受給者数の割合 ()内の数字は、自己負担限度額(円) (患者負担割合：2割、入院+外来)		
			一般	重症	人工呼吸器装着者
生活保護	—		1.1% (0)	0.2% (0)	0.1% (0)
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	(本人年収 ~80万円)	4.7% (1,250)	0.9% (1,250)	2.5% (500)
低所得Ⅱ		(本人年収 80万超)	4.2% (2,500)	0.7% (2,500)	
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上7.1万円未満 (約200万円~約430万円)		18.4% (5,000)	5.3% (2,500)	
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未満 (約430万円~約850万円)		37.9% (10,000)	8.8% (5,000)	
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 (約850万円~)		12.7% (15,000)	2.5% (10,000)	

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。

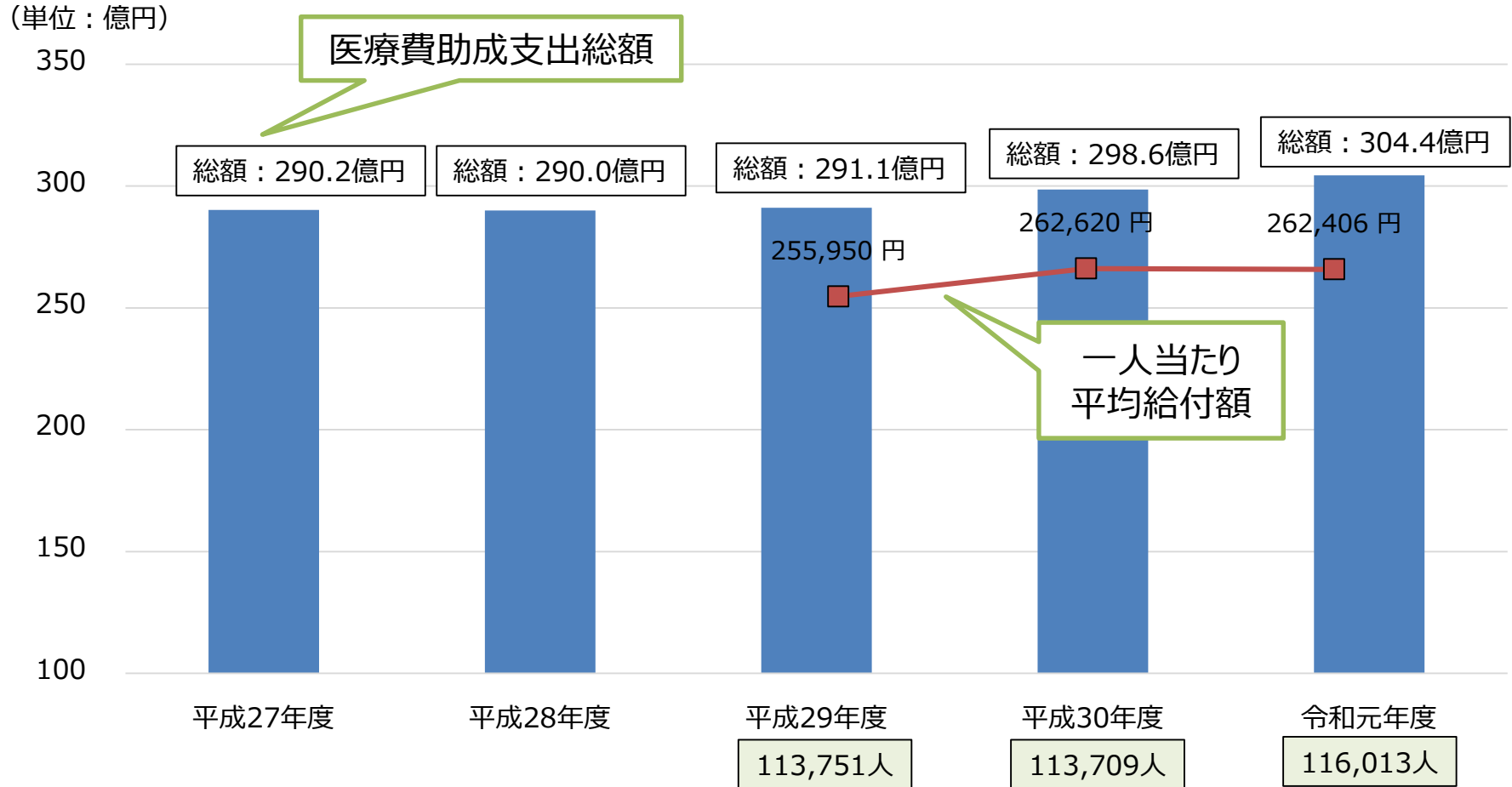


(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課作成資料

※ 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～令和元年度）。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

小児慢性特定疾病医療費助成における 支出総額と一人当たり平均給付額（推計）の推移

○ 小児慢性特定疾病医療費助成の支出総額は、ほぼ横ばいで推移している。



(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29～令和元年度）。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

(5) 指定医について

難病指定医に関するこれまでの提言

- 難病指定医については、難病に係る医療に関し専門性を有する医師（専門医又は一定の基準を満たした研修を受講した医師）であることを指定の要件と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

2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

（4）「難病指定医（仮称）」の指定

- 「難病指定医（仮称）」については、難病に係る医療に関し専門性を有する医師（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（仮称）」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）であることを指定の要件とする。
- 都道府県は指定した「難病指定医（仮称）」の医師の氏名、勤務する医療機関の名称を公表する。

難病指定医に関する法令上の位置付け

○ 指定医については、都道府県知事又は指定都市市長が、専門医の資格を有する者又は研修を受けた者からの申請に基づき、指定することとされている。

○難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）
（申請）

第六条 支給認定を受けようとする指定難病の患者又はその保護者は、厚生労働省令で定めるところにより、都道府県知事の定める医師（以下「指定医」という。）の診断書（指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する書面として厚生労働省令で定めるものをいう。）を添えて、その居住地の都道府県に申請をしなければならない。

2 指定医の指定の手續その他指定医に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

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

第十五条 都道府県知事は、法第六条第一項の規定により、診断又は治療に五年以上（医師法（昭和三十二年法律第二百一十号）に規定する臨床研修を受けている期間を含む。）に従事した経験を有する医師であつて次の各号に掲げる区分のいずれかに該当するものを、その申請に基づき、当該区分に応じ、当該各号に掲げる指定医として指定するものとする。

一 難病指定医 次のいずれかに該当する者であつて、かつ、診断書を作成するのに必要な知識と技能を有すると認められるもの

イ 厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医（以下「専門医」という。）の資格を有すること。

ロ 都道府県知事が行う研修を修了していること。

二 協力難病指定医 都道府県知事が行う研修を修了している者であつて、かつ、診断書（支給認定を受けたことのある指定難病の患者の当該支給認定に係る指定難病に係るものに限る。）を作成するのに必要な知識と技能を有すると認められるもの

2 都道府県知事は、前項の規定にかかわらず、第二十条第二項又は第三項の規定により前項の規定による指定医の指定（以下「指定医の指定」という。）を取り消された後五年を経過していない者その他指定医として著しく不適当と認められる者については、指定医の指定をしないことができる。

難病法に規定する指定医について

- 難病法では、特定医療費助成を申請する際に、都道府県及び指定都市の定める医師（指定医）の発行する診断書を添付することとしている。
- 指定医の指定は、医師の申請に基づき、都道府県知事、指定都市市長が行うこととしており、5年ごとの更新制となっている。平成31年4月1日現在、指定医数は、約14.0万人、協力難病指定医は、約7千人）。

1. 指定医の要件

	要件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
難病指定医	① 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、申請時点において、関係学会の専門医の資格を有していること。 ② 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修（※）を修了していること。 ※1～2日程度の研修	○	○
協力難病指定医	③ 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修（※※）を修了していること。 ※※1～2時間程度の研修	×	○

2. 指定医の役割

- 難病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書（臨床調査個人票）を作成すること。
- 患者データ（診断書の内容）を登録管理システムに登録すること。

（指定医の職務）指定医は、指定難病の患者が指定難病にかかっていること及びその病状の程度を証する臨床調査個人票の作成の職務並びに法第3条第1項の規定に基づき国が講ずる難病に関する情報の収集に関する施策に資する情報の提供の職務を行うこと。

3. 指定について

- 医師の申請に基づき、都道府県知事、指定都市市長が指定を行う。
- 「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

小児慢性特定疾病指定医に関するこれまでの提言

- 小児慢性特定疾病指定医については、小児慢性特定疾病に係る医療に関し専門性を有する医師（専門医又は都道府県等が実施する研修を受講した医師）であることを指定の要件とすることとされている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第2 公平で安定的な医療費助成の仕組みの構築

2. 医療費助成の申請・認定等の在り方

- 医療費助成の申請・認定等については、以下によることが適当である。

（2）指定医による診断等

- 指定医は、患児の保護者の求めに応じ、認定審査に必要な項目を記載し、医療意見書を発行するとともに、患児とその家族の同意を得つつ、患児のデータの登録を行う。
- 指定医の指定の要件は、①一定の診断又は治療に従事した経験があり、各関係学会の専門医資格を取得していること、又は②一定の診断又は治療に従事した経験があり、都道府県等が実施する研修（代表的な小児慢性特定疾患の概要、制度内容等に関する研修）を受講していることとし、医師の申請に基づき都道府県等が指定する。また、都道府県等が指定医に対して、必要な指導等を行う。
- 指定医による診断が全国で同水準のものとなるよう、関係学会と協力して診断基準のガイドラインを作成し、診断の際に活用できるようにする。
- 都道府県等は、指定医の氏名、勤務する医療機関の名称等をインターネット等で公表する。

小児慢性特定疾病指定医に関する法令上の位置付け

- 小児慢性特定疾病指定医については、都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市が、専門医の資格を有する者又は研修を受けた者からの申請に基づき、指定することとされている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第十九条の三 小児慢性特定疾病児童等の保護者（小児慢性特定疾病児童等の親権を行う者、未成年後見人その他の者で、当該小児慢性特定疾病児童等を現に監護する者をいう。以下この条、第五十七条の三第二項、第五十七条の三の三第二項及び第五十七条の四第二項において同じ。）は、前条第一項の規定により小児慢性特定疾病医療費の支給を受けようとするときは、都道府県知事の定める医師（以下「指定医」という。）の診断書（小児慢性特定疾病児童等が小児慢性特定疾病にかかっており、かつ、当該小児慢性特定疾病の状態が第六条の二第二項に規定する厚生労働大臣が定める程度であることを証する書面として厚生労働省令で定めるものをいう。）を添えて、都道府県に申請しなければならない。

2 指定医の指定の手續その他指定医に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

○児童福祉法施行規則（昭和二十三年厚生省令第十一号）

第七条の十 **都道府県知事は、法第十九条の三第一項の規定に基づき、診断又は治療に五年以上（医師法（昭和二十三年法律第二百一号）に規定する臨床研修を受けている期間を含む。）従事した経験を有する医師であつて、次の各号のいずれかに該当するもののうち、第七条の十三に規定する職務を行うのに必要な知識及び技能を有すると認められる者を、その申請に基づき、指定医に指定するものとする。**

一 厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医（以下「専門医」という。）の資格を有すること。

二 都道府県知事が行う研修を修了していること。

- 2 都道府県知事は、前項の規定にかかわらず、第七条の十六の規定により指定医の指定を取り消された後五年を経過していない者その他指定医として著しく不相当と認められる者については、前項の指定をしないことができる。

児童福祉法に規定する指定医について

- 児童福祉法では、小児慢性特定疾病医療費助成を申請する際に、都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市が定める医師（指定医）の診断書を添付することとしている。
- 指定医の指定は、医師の申請に基づき、都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市の長が行うこととしており、5年ごとの更新制となっている。指定医数は、平成31年4月1日現在、約3万人（36,332人）。

1. 指定医の要件

- 疾病の診断又は治療に5年以上（※1）従事した経験があり、関係学会の専門医（※2）の認定を受けていること。
- 疾病の診断又は治療に5年以上（※1）従事した経験があり、都道府県等が実施する研修を修了していること。

※1 医師法（昭和23年法律第201号）に規定する臨床研修を受けている期間を含む。

※2 社団法人日本専門医制評価・認定機構では、基本領域18専門医制度とSubspecialty 領域29専門医制度（H26年5月末現在）を承認している。

2. 指定医の役割

- 小児慢性特定疾病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書（医療意見書）を作成すること。
- 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の推進に協力すること。

（指定医の職務） 指定医は、小児慢性特定疾病児童等が小児慢性特定疾病にかかっており、かつ、当該小児慢性特定疾病の状態が法第6条の2第2項に規定する厚生労働大臣が定める程度であることを証明する医療意見書の作成の職務並びに小児慢性特定疾病の治療方法その他法第21条の4第1項に規定する小児慢性特定疾病の治療方法疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の推進に協力の職務を行うこと。

3. 指定について

- 医師の申請に基づき、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市長が指定を行う。
- 「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

難病指定医への研修内容

- 難病指定医の研修については、その職務である指定難病の診断と診断書（臨床調査個人票）の作成等を円滑かつ適切に行えるようにするため、都道府県及び指定都市において実施することとしている。

（１）難病指定医の養成のための研修

- ① 難病の医療費助成制度、難病患者のデータ登録
- ② 難病指定医等の職務
- ③ 医療費助成制度における診断基準、重症度分類、臨床調査個人票
- ④ 指定医療機関療養担当規程の遵守等、指定医療機関が行うこと
- ⑤ 難病指定医等が行うべき実務について知識を深め、診断基準等に沿って適切に臨床調査個人票の記入を行うこと
- ⑥ 難病に対する地域の医療提供体制や全国的な医療支援体制
- ⑦ 代表的な疾患に係る疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン、診断や治療に当たっての臨床的な問題点等

（２）協力難病指定医の養成のための研修

- ① 難病の医療費助成制度、難病患者のデータ登録
- ② 難病指定医等の職務
- ③ 医療費助成制度における診断基準、重症度分類、臨床調査個人票等
- ④ 指定医療機関療養担当規程の遵守等、指定医療機関が行うこと
- ⑤ 難病指定医等が行うべき実務について知識を深め、診断基準等に沿って適切に臨床調査個人票の記入を行うこと
- ⑥ 難病に対する地域の医療提供体制や全国的な医療支援体制



小児慢性特定疾病指定医への研修内容

○ 小児慢性特定疾病指定医の研修については、その職務である指定難病の診断と診断書（臨床調査個人票）の作成等を円滑かつ適切に行えるようにするため、都道府県、指定都市及び中核市、児童相談所設置市において実施することとしている。

- ① 小児慢性特定疾病の医療費助成制度、小児慢性特定疾病児童等のデータ登録
- ② 小慢指定医等の職務
- ③ 医療費助成制度における対象疾病とその状態の程度、診断基準、医療意見書
- ④ 小慢指定医が行うべき実務について知識を深め、実際に診断基準等に沿って適切に医療意見書に記入すること
- ⑤ 小児慢性特定疾病に対する地域の医療提供体制や全国的な医療支援体制
- ⑥ 小児慢性特定疾病として代表的な疾病の概要や診断基準、医療意見書、診療ガイドライン、診断や治療に当たっての臨床的な問題点等
- ⑦ 指定医療機関療養担当規程の遵守等、指定医療機関が行うこと



(6) 指定医療機関について

指定医療機関に関するこれまでの提言

- 指定医療機関については、身近な地域において、医療費助成の対象となる医療を行う体制を確保するため、かかりつけ医等のいる医療機関を含むよう、幅広く指定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2 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

3. 医療提供体制の確保

（1）医療提供体制の整備

- 診断や治療に多くの診療科が携わる必要がある難病に対応するため、都道府県は、「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」を三次医療圏ごとに原則1か所以上、「新・難病医療拠点病院（領域型）（仮称）」を適切な数指定し、地域医療の推進や入院・療養施設の確保等のため、「難病医療地域基幹病院（仮称）」を二次医療圏に1か所程度指定する。また、**身近な地域において、医療費助成の対象となる医療を行う体制を確保するため、都道府県はかかりつけ医等のいる医療機関を含むように、「指定難病医療機関（仮称）」を幅広く指定する。**
- 「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」は、広域的な医療資源等の調整等を行うため、「難病医療コーディネーター（仮称）」を配置するとともに、「難病医療地域基幹病院（仮称）」や地域の医療機関の医師等に対する研修を実施するなど、専門家の育成の役割も担う。
- 小児期に難病を発症した患者に対する成人後の医療・ケアを切れ目なく行うため、小児期からの担当医師等との連携を進める。

指定医療機関に関する法令上の位置付け

- 指定医療機関の指定は、病院、診療所、薬局の申請に基づき、都道府県知事及び指定都市市長が行うこととしている。

○難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）

（指定医療機関の指定）

第十四条 **第五条第一項の規定による指定医療機関の指定（以下この節において「指定医療機関の指定」という。）は、厚生労働省令で定めるところにより、病院若しくは診療所（これらに準ずるものとして政令で定めるものを含む。以下同じ。）又は薬局の開設者の申請により行う。**

2 都道府県知事は、前項の申請があった場合において、次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしてはならない。

- 一 申請者が、禁錮以上の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- 二 申請者が、この法律その他国民の保健医療に関する法律で政令で定めるものの規定により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- 三 申請者が、第二十三条の規定により指定医療機関の指定を取り消され、その取消の日から起算して五年を経過しない者（当該指定医療機関の指定を取り消された者が法人である場合においては、当該取消の処分に係る行政手続法（平成五年法律第八十八号）第十五条の規定による通知があった日前六十日以内に当該法人の役員又はその医療機関の管理者（以下「役員等」という。）であった者で当該取消の日から起算して五年を経過しないものを含み、当該指定医療機関の指定を取り消された者が法人でない場合においては、当該通知があった日前六十日以内に当該者の管理者であった者で当該取消の日から起算して五年を経過しないものを含む。）であるとき。ただし、当該取消しが、指定医療機関の指定の取消のうち当該取消の処分の理由となった事実その他の当該事実に関して当該指定医療機関の開設者が有していた責任の程度を考慮して、この号本文の規定による指定医療機関の指定の取消しに該当しないこととすることが相当であると認められるものとして厚生労働省令で定めるものに該当する場合を除く。
- 四 申請者が、第二十三条の規定による指定医療機関の指定の取消しの処分に係る行政手続法第十五条の規定による通知があった日（第六号において「通知日」という。）から当該処分をする日又は処分をしないことを決定する日までの間に第二十条の規定による指定医療機関の指定の辞退の申出をした者（当該辞退について相当の理由がある者を除く。）で、当該申出の日から起算して五年を経過しないものであるとき。

難病法に規定する指定医療機関の指定手続について

- 難病法における指定医療機関の指定対象は、病院、診療所及び薬局等となっており、都道府県知事又は指定都市市長が指定を行う（平成31年4月1日時点で133,741施設）。
- 指定医療機関の指定は、6年ごとにその更新を受ける必要がある。

1 指定について

- 指定医療機関の指定対象としては、難病の患者に対する医療等に関する法律に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定している。
- 病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事、指定都市市長が指定を行う。
- 指定申請に必要な事項は、名称、所在地、保険医療機関であること等が厚生労働省令で定められている。
- 申請者が保険医療機関等でないとき、特定医療費の支給に関して重ねて勧告等を受けているとき、役員・職員が禁固・罰金刑を受けてから5年を経過していないとき等には、都道府県知事、指定都市市長は指定をしないことができる。
- 指定は6年ごとに更新を受けなければならない。

2 責務について

- 指定医療機関の診療方針は健康保険の診療方針の例によるほか、指定医療機関は、良質かつ適切な特定医療を行わなければならない。

3 監督について

- 都道府県知事、指定都市市長は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。
- 診療方針等に沿って良質かつ適切な特定医療を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

4 取消しについて

- 診療方針等に違反したとき、特定医療費の不正請求を行ったとき、命令に違反したとき等において、都道府県知事、指定都市市長は指定を取り消すことができる。

指定小児慢性特定疾病医療機関に関する これまでの提言内容

- 指定小児慢性特定疾病医療機関については、患児とその家族の利便性や医療の継続性の観点から、原則として、改正児童福祉法施行前から指定されている医療機関が引き続き幅広く指定するとともに、専門医師の配置状況等から十分な能力を有する医療機関を指定の要件とすることとされている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第3 研究の推進と医療の質の向上

1. 指定医療機関

- 指定医療機関の在り方については、以下によることが適当である。
 - ・ 医療費助成の対象となる医療を行う指定医療機関については、患児とその家族の利便性や医療の継続性の観点から、原則として、現在、患児に対する医療の給付を委託されている医療機関が引き続き幅広く指定されるよう、指定の要件は、①保険医療機関であること、②専門医師の配置、設備の状況からみて、本事業の実施につき十分な能力を有する医療機関であること等とし、医療機関（かかりつけ医等を含む。）の申請に基づき、都道府県等が指定する。
 - ・ 故意に医療費助成の対象となる疾患の治療と関係のない治療に関し、医療費助成の請求を繰り返す等の行為を行う指定医療機関に対しては、都道府県等が指導、指定取消し等を行うことができる。
 - ・ 都道府県等は指定医療機関の名称及び所在地をインターネット等で公表する。

2. 医療連携

- 小児慢性特定疾患の医療の質の向上、患児の成人移行を見据えた連携の観点から、都道府県等の小児の専門医療を行う中核病院小児科等が、地域の指定医療機関等への情報発信や研修等を行い、地域の連携・医療の質の向上を図るべきである。さらに、先天性代謝異常等の希少疾患については、難病の医療提供体制と連携を図りながら、関係学会等による専門的助言が得られる体制を構築すべきである。
- また、保健所、福祉施設、教育機関など地域の関係機関との連携により患児の日常的な療養生活の充実を図るとともに、患児の成人移行を見据え、難病や成人の医療を担当する機関など関係機関との情報共有、連携を図るべきである。

指定小児慢性特定疾病医療機関に関する法令上の位置付け

- 指定小児慢性特定疾病医療機関の指定は、病院、診療所、薬局の申請に基づき、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市市長が行うこととしている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第十九条の九 第六条の二第二項の指定（以下「指定小児慢性特定疾病医療機関の指定」という。）は、厚生労働省令で定めるところにより、病院若しくは診療所（これらに準ずるものとして政令で定めるものを含む。以下同じ。）又は薬局の開設者の申請があつたものについて行う。

- 2 都道府県知事は、前項の申請があつた場合において、次の各号のいずれかに該当するときは、指定小児慢性特定疾病医療機関の指定をしてはならない。

- 一 申請者が、禁錮以上の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- 二 申請者が、この法律その他国民の保健医療若しくは福祉に関する法律で政令で定めるものの規定により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- 三 申請者が、労働に関する法律の規定であつて政令で定めるものにより罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- 四 申請者が、第十九条の十八の規定により指定小児慢性特定疾病医療機関の指定を取り消され、その取消の日から起算して五年を経過しない者（当該指定小児慢性特定疾病医療機関の指定を取り消された者が法人である場合においては、当該取消しの処分に係る行政手続法（平成五年法律第八十八号）第十五条の規定による通知があつた日前六十日以内に当該法人の役員又はその医療機関の管理者（以下「役員等」という。）であつた者で当該取消しの日から起算して五年を経過しないものを含む、当該指定小児慢性特定疾病医療機関の指定を取り消された者が法人でない場合においては、当該通知があつた日前六十日以内に当該者の管理者であつた者で当該取消しの日から起算して五年を経過しないものを含む。）であるとき。ただし、当該取消しが、指定小児慢性特定疾病医療機関の指定の取消しのうち当該取消しの処分の理由となつた事実及び当該事実に関して当該指定小児慢性特定疾病医療機関の開設者が有していた責任の程度を考慮して、この号本文に規定する指定小児慢性特定疾病医療機関の指定の取消しに該当しないこととすることが相当であると認められるものとして厚生労働省令で定めるものに該当する場合を除く。

児童福祉法に規定する指定医療機関の指定手続について

- 児童福祉法における指定医療機関の指定対象は、病院、診療所及び薬局等となっており、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市が指定を行う（平成31年4月1日時点で79,432施設。）。
- 指定医療機関の指定は、6年ごとにその更新を受ける必要がある。

1 指定について

- 指定医療機関の指定対象としては、児童福祉法に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定している。
- 病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市市長が指定を行う。
- 指定申請に必要な事項は、名称、所在地、保険医療機関であること等が厚生労働省令で定められている。
- 申請者が保険医療機関等でないとき、小児慢性特定疾病医療費の支給に関して重ねて勧告等を受けているとき、役員・職員が禁固・罰金刑を受けてから5年を経過していないとき等には、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長は指定をしないことができる。
- 指定は6年ごとに更新を受けなければならない。

2 責務について

- 指定医療機関の診療方針は健康保険の診療方針の例によるほか、指定医療機関は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行わなければならない。

3 監督について

- 都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市市長は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。
- 診療方針等に沿って良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

4 取消しについて

- 診療方針等に違反したとき、小児慢性特定疾病医療費の不正請求を行ったとき、命令に違反したとき等において、都道府県知事、指定都市市長、中核市市長、児童相談所設置市市長は指定を取り消すことができる。

(7) 審査会について

難病法における指定難病審査会に関する規定

- 難病法では、都道府県、指定都市は、特定医療費の申請があった場合に、支給認定をしないこととするときは、指定難病審査会の審査を求めなければならないこととされている。
- 指定難病審査会は、各都道府県及び各指定都市に設置され、委員は、学識経験を有する指定医の中から都道府県知事及び指定都市市長が任命することとされている（任期は2年）。

○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）

（支給認定等）

第七条

2 都道府県は、前条第一項の申請があった場合において、支給認定をしないこととするとき（申請の形式上の要件に適合しない場合として厚生労働省令で定める場合を除く。）は、あらかじめ、次条第一項に規定する指定難病審査会に当該申請に係る指定難病の患者について支給認定をしないことに関し審査を求めなければならない。

（指定難病審査会）

第八条 前条第二項の規定による審査を行わせるため、都道府県に、指定難病審査会を置く。

- 2 指定難病審査会の委員は、指定難病に関し学識経験を有する者（指定医である者に限る。）のうちから、都道府県知事が任命する。
- 3 委員の任期は、二年とする。
- 4 この法律に定めるもののほか、指定難病審査会に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

○難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）

（指定難病審査会の委員の任期）

第二十九条 法第八条第一項の指定難病審査会の補欠の委員の任期は、前任者の残任期間とする。

- 2 指定難病審査会の委員は、再任されることができる。

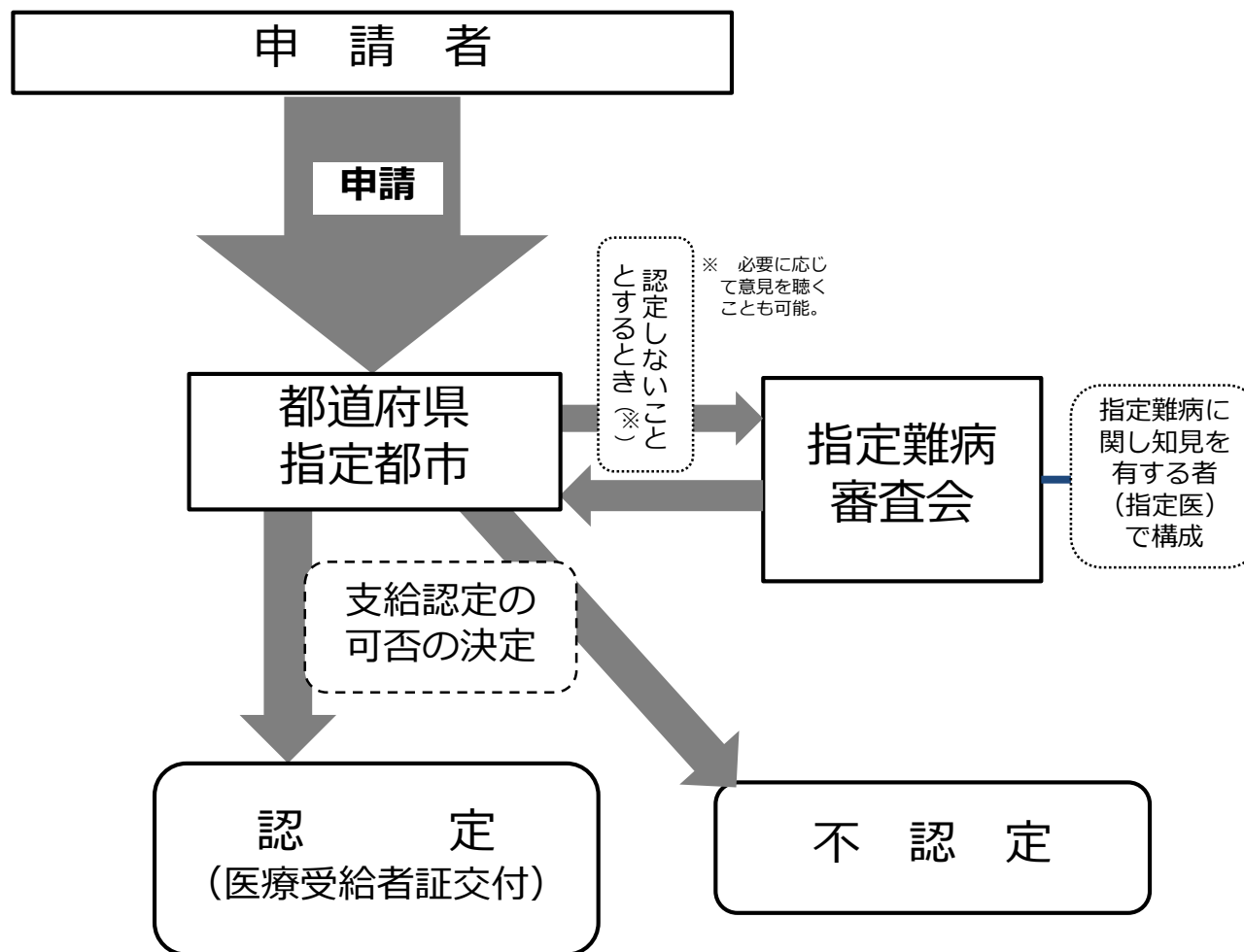
（会長）

第三十条 指定難病審査会に会長一人を置き、委員の互選によってこれを定める。

- 2 会長は、会務を総理し、指定難病審査会を代表する。
- 3 会長に事故があるときは、あらかじめその指名する委員が、その職務を代理する。

特定医療費の支給認定の手続について

- 都道府県、指定都市は、指定難病の患者又はその保護者からの申請に基づき、当該患者が特定医療の対象になると認められる場合には支給認定を行う。
- 都道府県、指定都市は、支給認定しないこととするときは、指定難病審査会の意見を聴かなければならない。

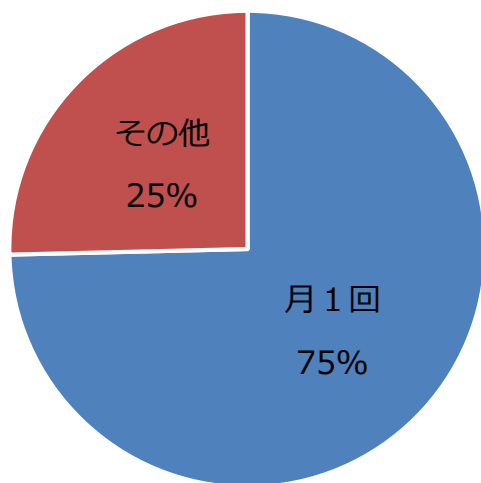


指定難病医療費助成制度における自治体の審査体制について

- 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。

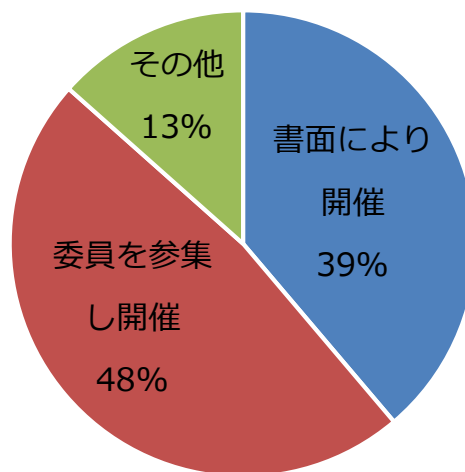
(N=67)
(自治体数)

審査会の開催頻度



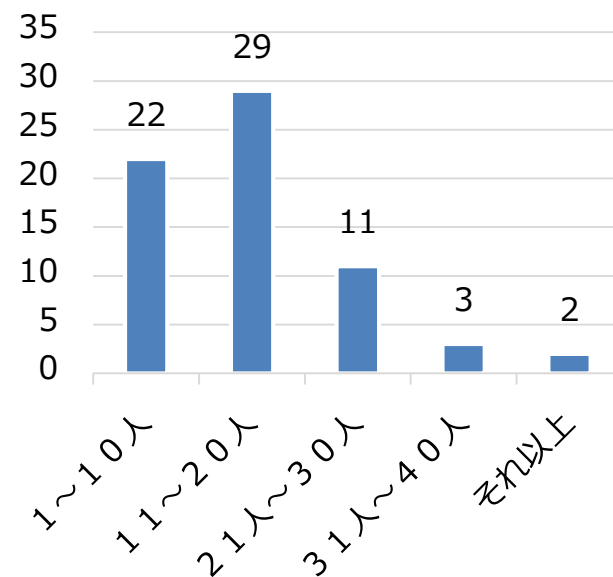
(その他)
・新規申請の審査は概ね月1回、
更新月は複数回 等

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)

児童福祉法における小児慢性特定疾病審査会に関する規定

- 児童福祉法では、都道府県、指定都、中核市及び児童相談所設置市市長は、小児慢性特定疾病医療費の申請があった場合に、支給認定をしないこととするときは、小児慢性特定疾病審査会の審査を求めなければならないこととされている。
- 小児慢性特定疾病審査会は、各都道府県等に設置され、委員は、学識経験を有する医師等の中から都道府県知事等が任命することとされている（任期は2年）。

○児童福祉法（昭和22年法律第64号）

第十九条の三

- 4 都道府県は、第一項の申請があつた場合において、医療費支給認定をしないこととするとき（申請の形式上の要件に適合しない場合として厚生労働省令で定める場合を除く。）は、あらかじめ、次条第一項に規定する小児慢性特定疾病審査会に当該申請に係る小児慢性特定疾病児童等の保護者について医療費支給認定をしないことに関し審査を求めなければならない。

第十九条の四 前条第四項の規定による審査を行わせるため、都道府県に、小児慢性特定疾病審査会を置く。

- 2 小児慢性特定疾病審査会の委員は、小児慢性特定疾病に関し知見を有する医師その他の関係者のうちから、都道府県知事が任命する。
- 3 委員の任期は、二年とする。
- 4 この法律に定めるもののほか、小児慢性特定疾病審査会に必要な事項は、厚生労働省令で定める。

○児童福祉法施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）

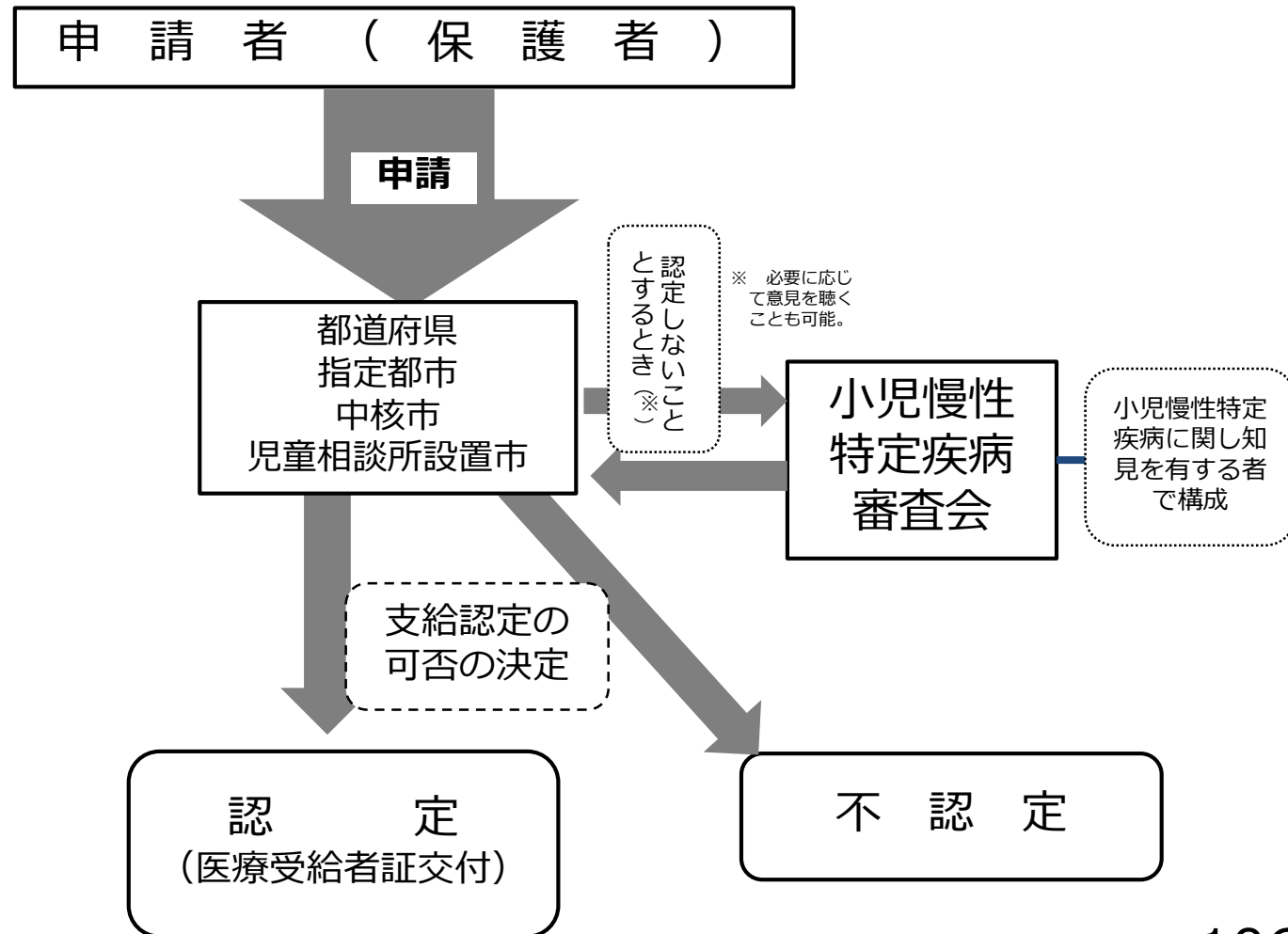
第七条の二十五 法第十九条の四第一項に規定する小児慢性特定疾病審査会に会長一人を置き、委員の互選によつてこれを定める。

- 2 会長は、会務を総理する。
- 3 会長に事故があるときは、あらかじめその指名する委員が、その職務を代理する。
- 4 小児慢性特定疾病審査会の委員に欠員が生じた場合の補欠の委員の任期は、前任者の残任期間とする。
- 5 委員は、再任されることができる。
- 6 前各項に定めるもののほか、小児慢性特定疾病審査会の運営に関し必要な事項は、小児慢性特定疾病審査会が定める。

小児慢性特定疾病医療費の支給認定の手続について

- 都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市市長は、小慢児童等の保護者からの申請に基づき、当該患者が小慢医療の対象になると認められる場合には支給認定を行う。
- 都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市は、支給認定しないこととするときは、小児慢性特定疾病審査会の意見を聴かなければならない。

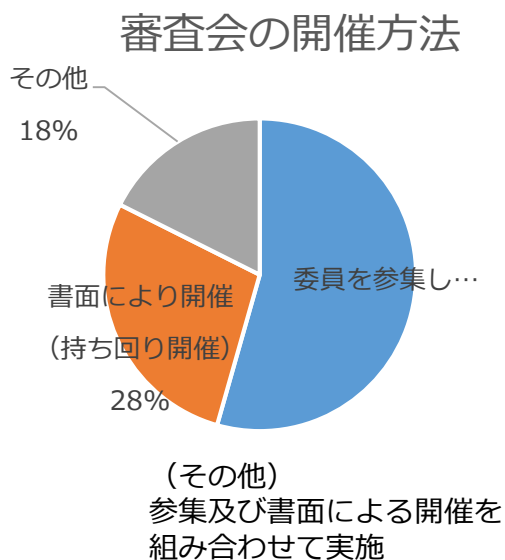
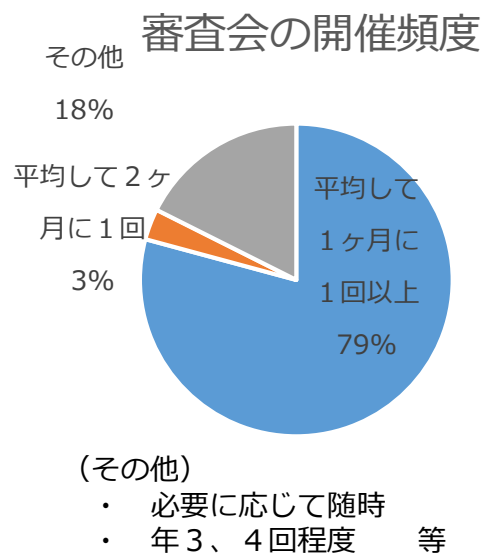
支給認定の申請手続



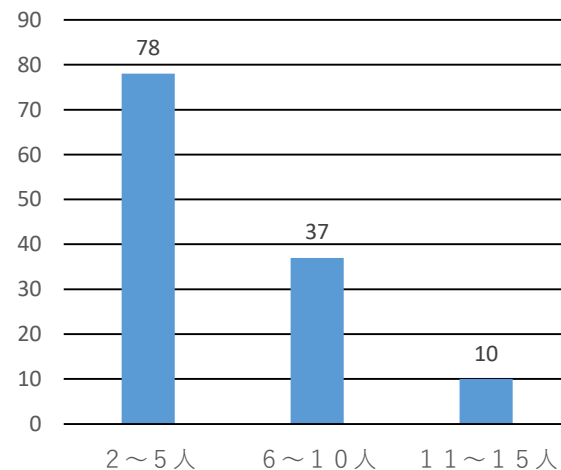
小児慢性特定疾病医療費助成制度における 自治体の審査体制について

- 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)



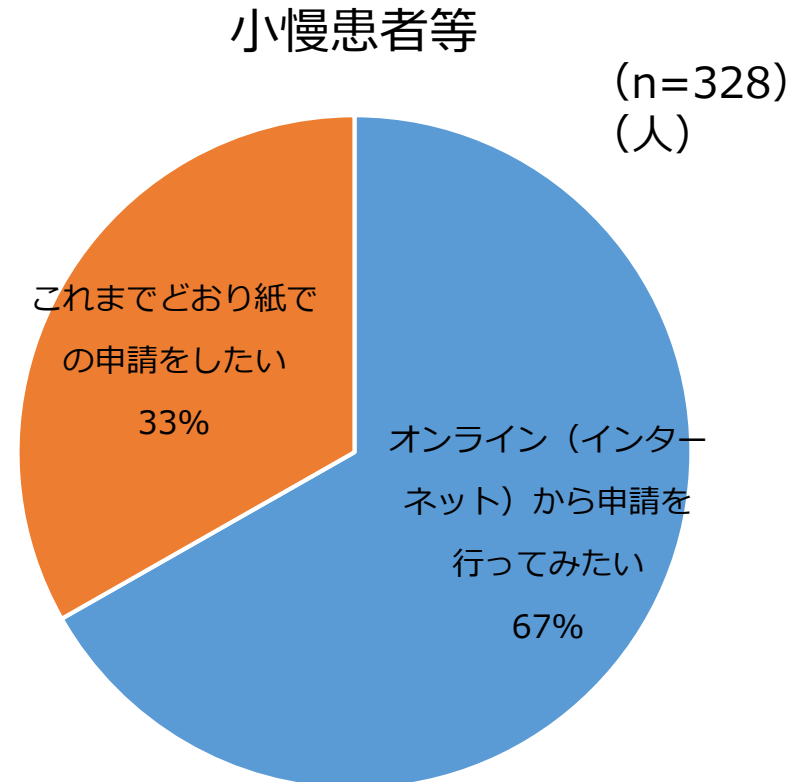
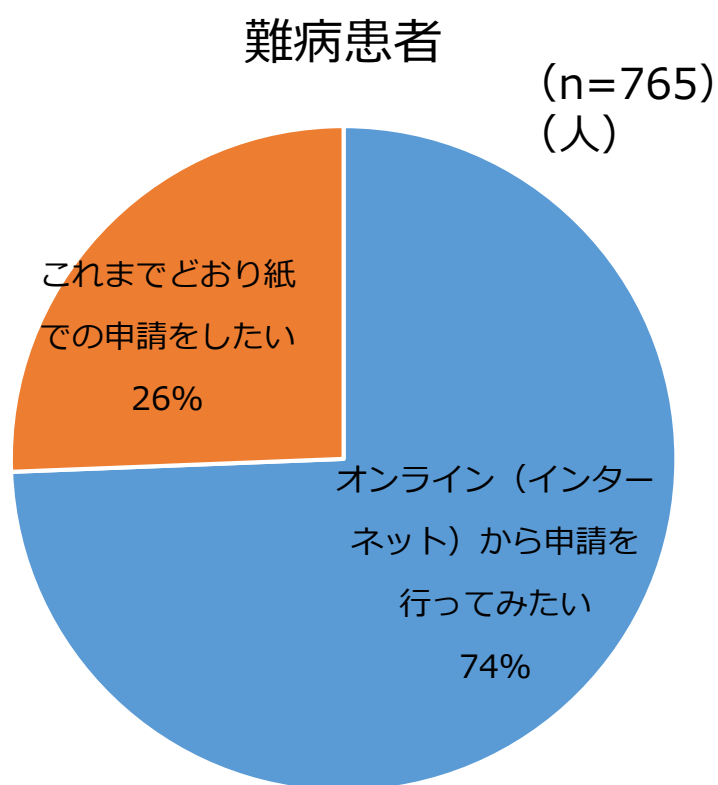
審査会の委員数



(8) 申請のオンライン化について

医療費助成の申請に係るオンライン化のニーズ

- 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等の保護者に対するアンケートによると、医療費助成の申請について、「オンライン（インターネット）から申請を行ってみたい」との回答が約7割であった。

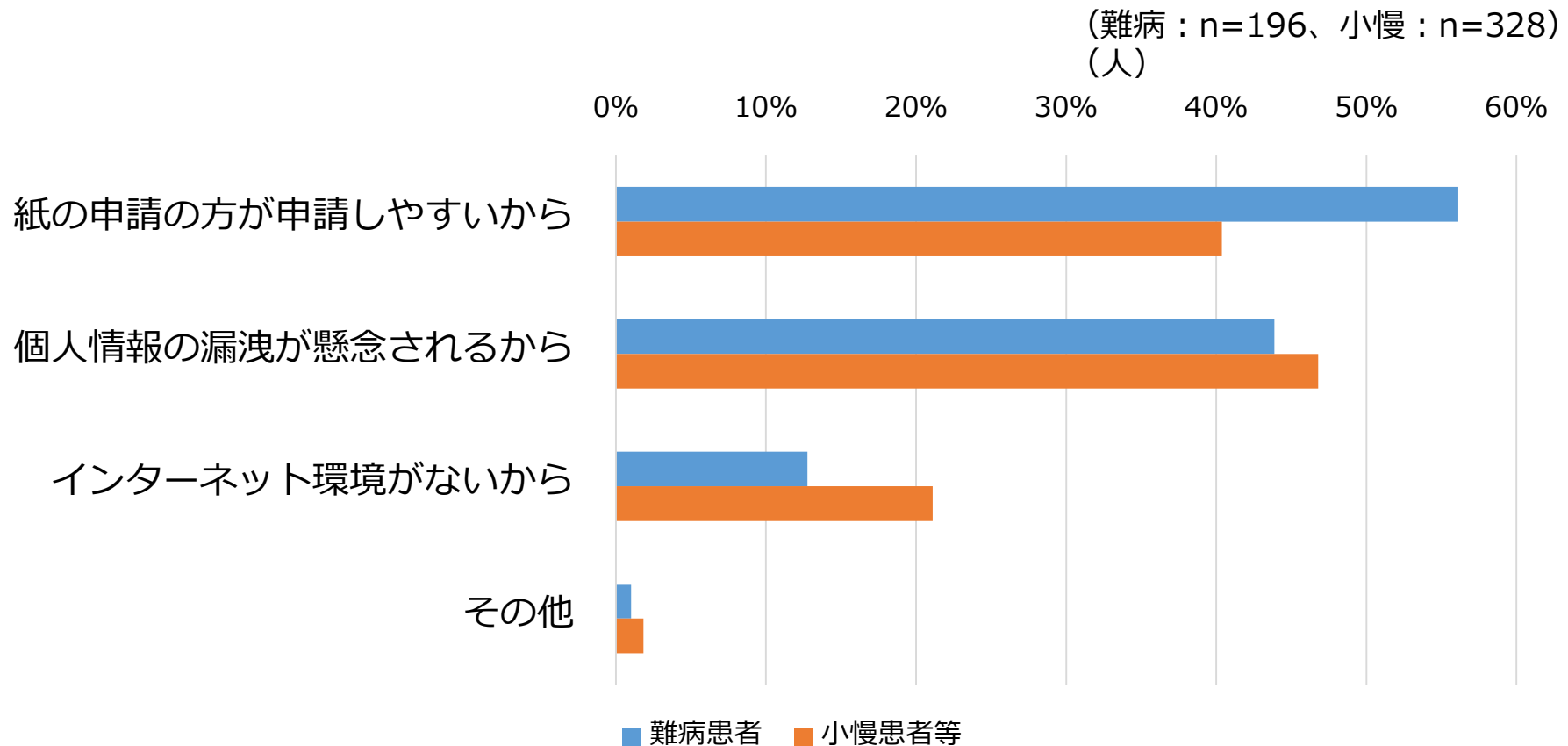


(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

オンラインによる申請を利用したくない理由

- 「これまでどおり紙での申請をしたい」と回答した者について、オンラインによる申請を利用したくない理由をみると、「紙の方が申請しやすい」(約50%)、「個人情報の漏洩が懸念される」(約45%)との回答が多かった。



(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」
(平成30年10月)

(9) 特定医療費の支給認定事務の 実施主体について

医療費助成等の事務の実施主体に関するこれまでの提言

- 医療費助成等の事務の実施主体については、都道府県とされているが、より身近な地域で支援等を行うべきとの観点から、政令指定都市等が実施主体となることについて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）
（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5 その他

（2）新制度の実施主体

- 医療費助成等の難病に関する施策（福祉や就労支援等を除く）を行う実施主体は都道府県とする。

ただし、**より身近な地域で支援等を行うべきとの観点から、新たな制度において、大都市の特例を設け、政令指定都市等が実施主体となることについて検討する。**

検討に当たっては、政令指定都市等の意見や事務体制等の現状を踏まえるとともに、新たな制度の実施状況や事務の移行などの準備等を勘案し、都道府県以外の自治体が実施主体となる場合には、施行後3年程度の準備期間を設ける。

医療費助成の支給認定事務の実施主体に関する法令上の位置付け

- 難病医療費助成の支給認定に係る事務の実施主体については、都道府県に加え、平成30年4月1日から、新たに指定都市も実施主体となった。
- 難病法制定時の附則では、実施主体の在り方について、施行状況等を勘案しつつ、検討を行うこととされている。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）
（大都市の特例）

第四十条 この法律中都道府県が処理することとされている事務に関する規定で政令で定めるものは、地方自治法第二百五十二条の十九第一項の指定都市（以下この条において「指定都市」という。）においては、政令で定めるところにより、指定都市が処理するものとする。この場合においては、この法律中都道府県に関する規定は、指定都市に関する規定として指定都市に適用があるものとする。

附 則
（検討）

第二条 政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。

難病法施行令及び地方自治法施行令の一部改正

- 難病法では、より身近な行政機関において患者支援を行う観点から、同法において都道府県が処理することとされている全ての事務について、指定都市が処理することとされた（平成30年4月1日施行）。

1. 改正趣旨

- 平成27年1月1日に施行された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。以下「難病法」という。）第40条においては、難病法中都道府県が処理することとされている事務で政令で定めるものについて、指定都市が処理することとされている（大都市特例）。
- 同条は、権限移譲の準備期間を確保するため、平成30年4月1日から施行することとされている。
- 本政令は、大都市特例の施行のため、難病法施行令及び地方自治法施行令を改正し、指定都市が処理する事務を定めるものである。

2. 改正の内容

- 指定都市が処理する事務を、難病法に規定する都道府県が処理することとされている全ての事務（※）と定める。
※ 既に指定都市が主体となっている難病法第32条第1項に規定される難病対策地域協議会の設置に関する事務を除く。
- その他必要な経過措置を定める。

3. 閣議日・施行期日

- 閣議日：平成29年12月8日
- 施行日：平成30年4月1日（施行前の準備規定は同年1月1日）※難病法第40条大都市特例の施行期日と同日

【参照条文】 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）

（大都市の特例）

第四十条 この法律中都道府県が処理することとされている事務に関する規定で政令で定めるものは、地方自治法第二百五十二条の十九第一項の指定都市（以下この条において「指定都市」という。）においては、政令で定めるところにより、指定都市が処理するものとする。この場合においては、この法律中都道府県に関する規定は、指定都市に関する規定として指定都市に適用があるものとする。

小児慢性特定疾病医療費助成の支給認定事務の実施主体 に関する法令上の位置付け

- 児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病医療費助成の支給認定事務の実施主体については、都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市となっている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第五十九条の四 この法律中都道府県が処理することとされている事務で政令で定めるものは、指定都市及び中核市並びに児童相談所を設置する市（特別区を含む。以下この項において同じ。）として政令で定める市（以下「児童相談所設置市」という。）においては、政令で定めるところにより、指定都市若しくは中核市又は児童相談所設置市（以下「指定都市等」という。）が処理するものとする。この場合においては、この法律中都道府県に関する規定は、指定都市等に関する規定として指定都市等に適用があるものとする。

○児童福祉法施行令（昭和二十三年政令第七十四号）

第四十五条の二 法第五十九条の四第一項の政令で定める市（特別区を含む。）は、東京都港区、世田谷区、荒川区及び江戸川区、横須賀市、金沢市並びに明石市とする。

第四十五条の三 児童相談所設置市において、法第五十九条の四第一項の規定により、児童相談所設置市が処理する事務は、法及びこの政令の規定により、都道府県が処理することとされている事務（中略）とする。この場合においては、第四項から第七項までにおいて特別の定めがあるものを除き、法及びこの政令中都道府県に関する規定（中略）は、児童相談所設置市に関する規定として児童相談所設置市に適用があるものとする。

難病法及び児童福祉法に基づく自治体事務と実施主体について

○ 現在、難病対策に関する事務の実施主体は都道府県、政令指定都市、小児慢性特定疾病対策に関する事務は都道府県、政令指定都市、中核市、児童相談所設置市となっている。

事務・手続き	事務内容	難病の事務の実施主体			小慢の事務の実施主体	
		都道府県	指定都市	中核市	都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市	
特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給	支給認定	特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給	○	○	-	○
		申請の受付	○	○	-	○
		指定医の指定（指定の更新、指定内容の変更、指定の取消し、指定状況の公表の事務を含む）	○	○	-	○
		支給認定（受給者証の交付）	○	○	-	○
		支給認定の変更	○	○	-	○
		支給認定の取消し（志望、転居等）	○	○	-	○
		指定難病審査会の設置・運営	○	○	-	○
		指定医療機関に関する特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の審査及び支払い	○	○	-	○
	指定医療機関	指定医療機関の指定、公示	○	○	-	○
		患者が特定医療を受ける指定医療機関の選定	○	○	-	○
		指定に係る申請、更新、指定の辞退、変更及び取消しに係る事務	○	○	-	○
		指定医療機関に対する指導	○	○	-	○
		指定医療機関からの報告徴収	○	○	-	○
		支払差止め	○	○	-	○
		指定医療機関に対する勧告・公表、命令・公示	○	○	-	○
	付随する事務	不正な特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給を受けた患者からの不正利得の徴収	○	○	-	○
		特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給に関する報告等の命令	○	○	-	○
		特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給に関する報告等の命令に講じない患者等に対する過料に係る条例の制定	○	○	-	○
		厚生労働大臣が行う特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給に関する調査の協力	○	○	-	○
		患者の資産状況等の調査権限	○	○	-	○
		医療受給者証の返還命令に応じない患者等に対する過料に係る条例の制定	○	○	-	○
不正な特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費の支給を受けた指定医療機関からの不正利得の返還命令等		○	○	-	○	
療養生活環境整備事業	難病相談支援センター	○	○	-	-	
	難病患者等ホームヘルパー養成研修事業	○	○	-	-	
	在宅人口呼吸器使用患者支援事業	○	○	-	-	
小児慢性特定疾病児童等自立支援事業	相談支援事業（必須事業）	-	-	-	○	
	一時預かり、交流機会の確保、就職支援、介護者の支援等の必要な支援（任意事業）	-	-	-	○	

（注）現在、児童相談所設置市として定められている横須賀市、金沢市、明石市は中核市にも定められている。

※各法律に直接の根拠規定が存在する事務に限り列記

(参考) 指定都市の人口規模

- 指定都市は、地方自治法では「政令で指定する人口50万人以上の市」とされ、道府県と同等の行財政能力等を有することが求められる。
- 概ね人口70万人以上の20都市が指定されている。

指定都市人口（令和2年1月1日時点）

都道府県名	市区町村名	人口	都道府県名	市区町村名	人口
北海道	札幌市	1,959,313	愛知県	名古屋市	2,301,639
宮城県	仙台市	1,064,060	京都府	京都市	1,409,702
埼玉県	さいたま市	1,314,145	大阪府	大阪市	2,730,420
千葉県	千葉市	972,516	大阪府	堺市	834,787
神奈川県	横浜市	3,754,772	兵庫県	神戸市	1,533,588
神奈川県	川崎市	1,514,299	岡山県	岡山市	708,973
神奈川県	相模原市	718,300	広島県	広島市	1,195,775
新潟県	新潟市	788,465	福岡県	北九州市	950,602
静岡県	静岡市	698,275	福岡県	福岡市	1,554,229
静岡県	浜松市	802,527	熊本県	熊本市	733,721

(参考) 中核市・児童相談所設置市の人口規模

- 中核市については、地方自治法では、人口20万人以上の市の申出に基づき政令で指定することとされている。
- 中核市の要件は年々緩和されており、中核市制度の創設時に求められていた昼夜間人口比率や面積要件も撤廃されている。人口が20万人に満たない市も含め、62市が中核市に指定されている。
- 児童相談所設置市は、児童福祉法施行令で定める市となっている。

中核市・児童相談所設置市人口（令和2年1月1日時点）

都道府県名	市区町村名	人口	都道府県名	市区町村名	人口	都道府県名	市区町村名	人口
北海道	函館市	255,308	石川県	金沢市	454,416	奈良県	奈良市	356,027
北海道	旭川市	334,070	福井県	福井市	265,260	和歌山県	和歌山市	366,923
青森県	青森市	281,232	山梨県	甲府市	190,122	鳥取県	鳥取市	186,960
青森県	八戸市	227,812	長野県	長野市	380,459	島根県	松江市	201,981
岩手県	盛岡市	288,470	長野県	松本市	238,737	岡山県	倉敷市	482,250
秋田県	秋田市	307,403	岐阜県	岐阜市	411,554	広島県	呉市	221,502
山形県	山形市	244,998	愛知県	豊橋市	377,561	広島県	福山市	468,956
福島県	福島市	277,133	愛知県	岡崎市	386,763	山口県	下関市	260,897
福島県	郡山市	322,996	愛知県	一宮市	385,228	香川県	高松市	427,131
福島県	いわき市	321,535	愛知県	豊田市	425,172	愛媛県	松山市	511,310
茨城県	水戸市	271,912	滋賀県	大津市	342,460	高知県	高知市	327,575
栃木県	宇都宮市	521,754	大阪府	豊中市	405,974	福岡県	久留米市	305,311
群馬県	前橋市	336,115	大阪府	高槻市	353,563	長崎県	長崎市	416,405
群馬県	高崎市	373,114	大阪府	枚方市	403,989	長崎県	佐世保市	249,681
埼玉県	川越市	353,301	大阪府	八尾市	267,642	大分県	大分市	478,393
埼玉県	川口市	607,105	大阪府	寝屋川市	235,705	宮崎県	宮崎市	402,632
埼玉県	越谷市	344,528	大阪府	東大阪市	491,939	鹿児島県	鹿児島市	602,465
千葉県	船橋市	642,938	大阪府	吹田市	373,557	沖縄県	那覇市	322,011
千葉県	柏市	424,920	兵庫県	姫路市	538,488	東京都	世田谷区	917,486
東京都	八王子市	562,480	兵庫県	尼崎市	462,744	東京都	荒川区	217,146
神奈川県	横須賀市	401,050	兵庫県	明石市	301,182	東京都	江戸川区	700,079
富山県	富山市	418,045	兵庫県	西宮市	484,357			

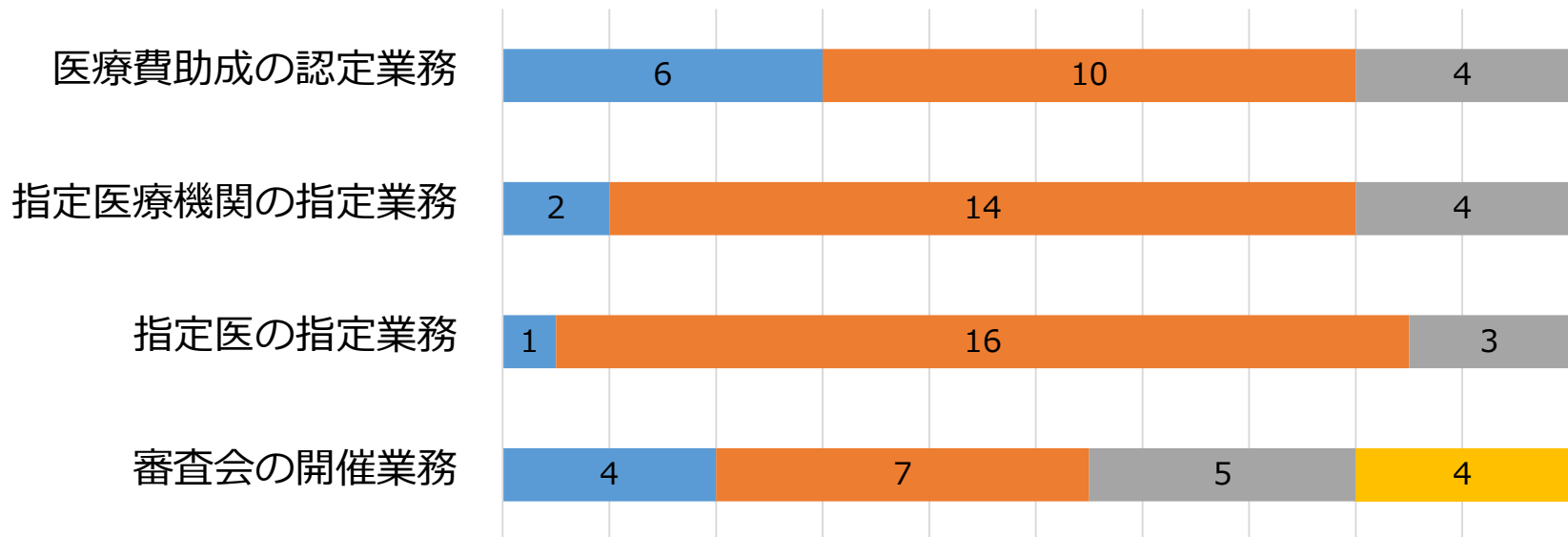
指定都市に対する 難病医療費助成事務の在り方に関する調査結果

- 難病医療費助成に係る各事務について、「広域的な自治体で実施すべき」との意見が多かった（審査業務の専門性の確保、事務の効率化、異動を伴う指定医の負担増への配慮等）。
- 一方で、患者の利便性向上・負担軽減の観点から、「より近い自治体で実施すべき」との意見もあった。

各業務の状況

(N=20)
(市)

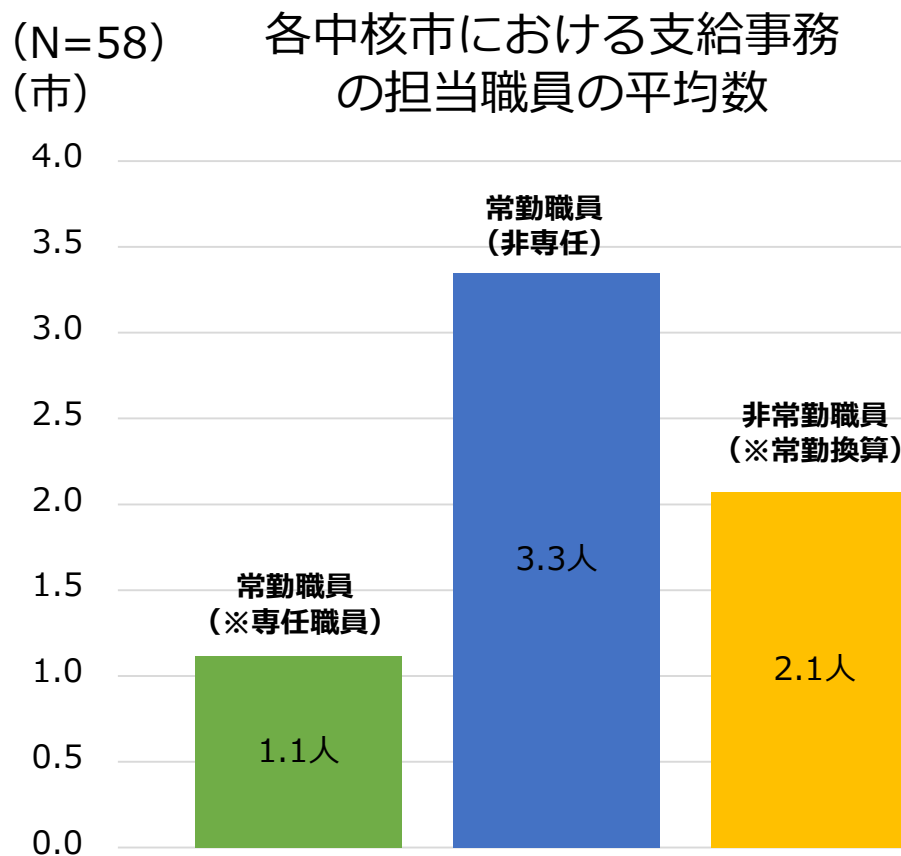
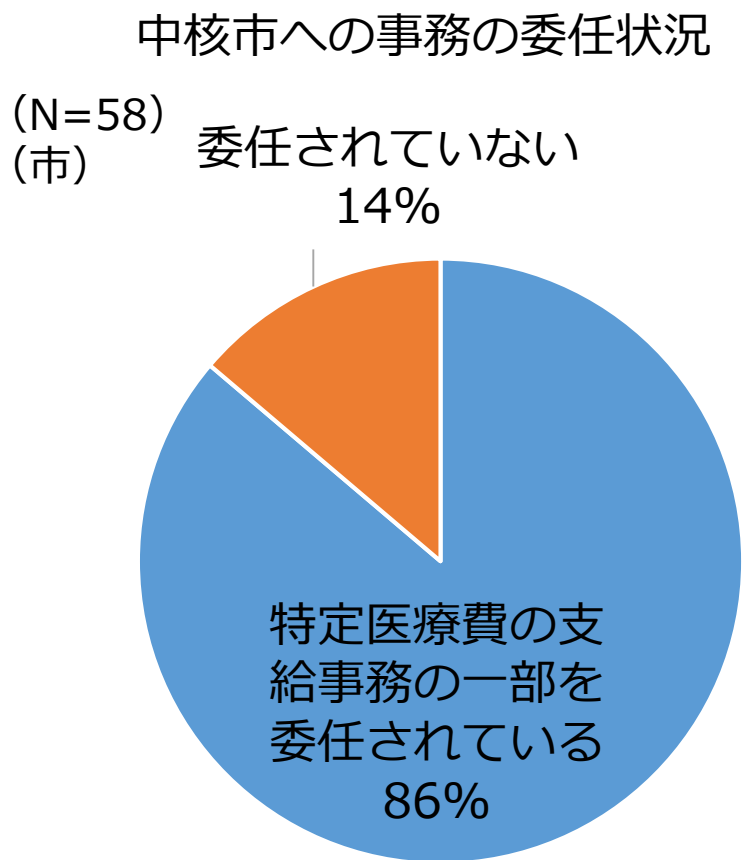
0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80% 90% 100%



■ より近い自治体 ■ 広域的な自治体 ■ その他 ■ 都道府県、他市と共同開催（審査会のみ）

難病医療費助成事務の中核市への委任状況

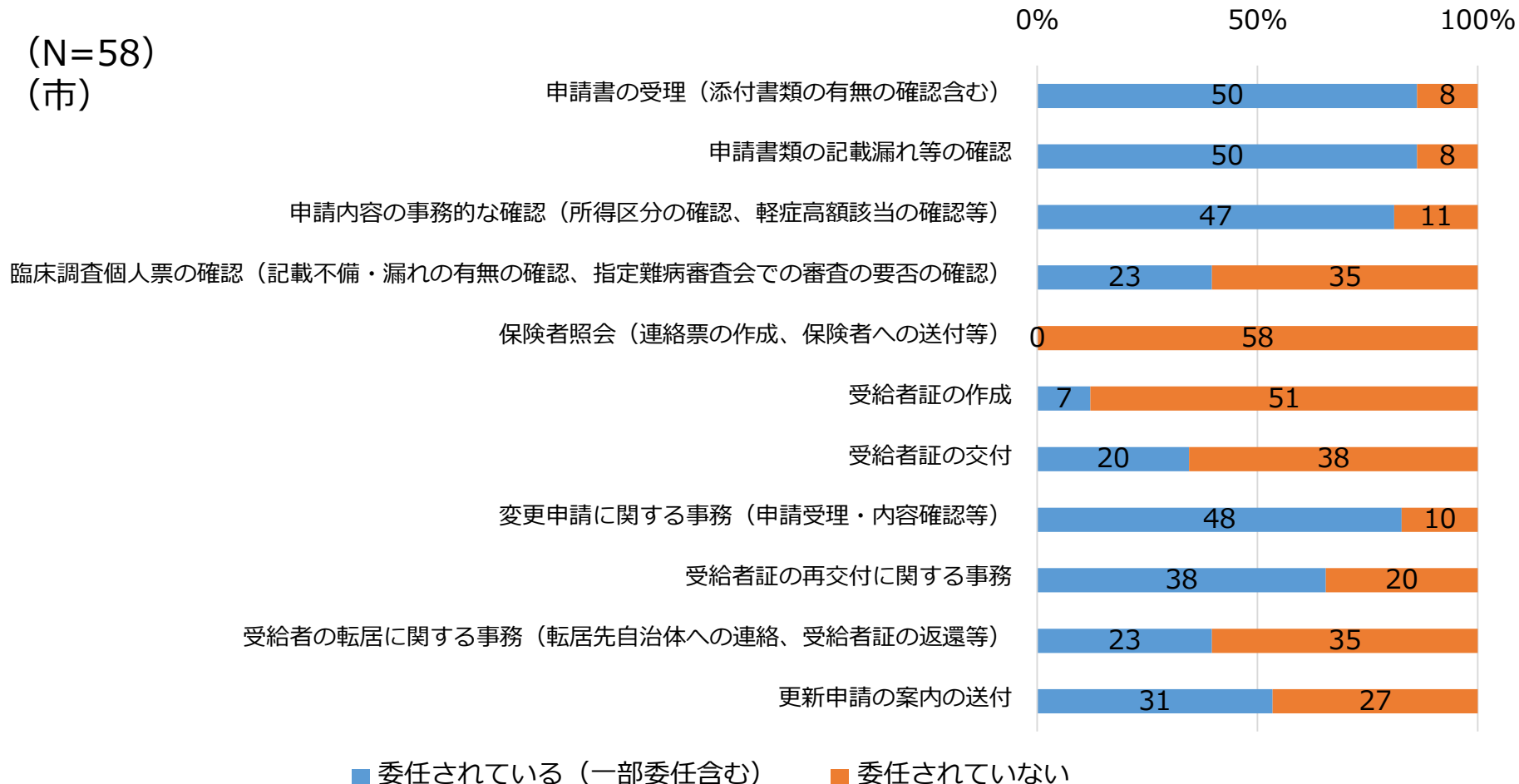
- 現行の難病法では、中核市は特定医療費の支給事務の実施主体ではないが、条例等により、都道府県から委任を受けて当該事務の一部を実施している中核市は、約86%となっている。
- 当該事務を担当する職員の配置状況を見ると、非専任職員や非常勤職員が対応しているケースが多い。



中核市が委任されている事務の内容 (支給認定事務関係)

- 支給認定の判定に直接は関連しない事務（申請書の受理、申請書の記載漏れの確認、申請内容の事務的な確認等）については、都道府県から委任されている中核市が多い。
- 支給認定の判定に関連する事務（受給者証の作成・交付、臨床調査個人票の確認等）については、都道府県から委任を受けている中核市は少ない。

(N=58)
(市)



(10) 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等が利用できる他の医療費助成制度について

自立支援医療制度の概要

- 自立支援医療の患者負担については、対象者の所得に応じて1月当たりの負担上限額が設定されている（ただし、月額総医療費の1割がこれに満たない場合は1割）。
- 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、負担上限額の更なる軽減を実施している。

根拠法及び概要

- 根 拠 法 : 障害者総合支援法
- 概 要 : 障害者（児）が自立した日常生活は社会生活を営むために必要な心身の障害の状態を軽減するための医療（保険診療に限る。）について、当該医療費の自己負担額を軽減するための公費負担医療制度
- ※ 所得に応じ1月あたりの自己負担上限額を設定（月額総医療費の1割がこれに満たない場合は1割）
 - ※ 保険優先のため、通常、医療保険の自己負担分（3割）と上記の自己負担上限額の差額分を自立支援医療費により支給
- 実施主体 : 【更生医療・育成医療】 市町村 【精神通院医療】 都道府県・指定都市
- 負担割合 : 【更生医療・育成医療】 国 1/2, 都道府県1/4, 市町村1/4
【精神通院医療】 国1/2, 都道府県・指定都市1/2
- 支給決定件数 : 【更生医療】 272,459件 【育成医療】 23,623件 【精神通院医療】 2,105,973件 ※平成30年度

対象者

- 更生医療 : 身体障害者福祉法第4条に規定する身体障害者で、その障害の状態を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）
- 育成医療 : 児童福祉法第4条第2項に規定する障害児のうち、障害に係る医療を行わないときは将来において身体障害者福祉法別表に掲げる障害と同程度の障害を残すと認められ、手術等により確実な治療の効果が期待できる者（18歳未満）
- 精神通院医療 : 精神保健福祉法第5条に規定する精神疾患（てんかんを含む。）を有する者で、通院による精神医療を継続的に要する者

対象となる医療の例

（更生医療・育成医療）

肢体不自由…関節拘縮 → 人工関節置換術 言語障害…口蓋裂 → 形成術
視覚障害…白内障 → 水晶体摘出術 免疫機能障害…抗HIV療法
聴覚障害…高度難聴 → 人工内耳埋込術
内臓障害…心臓機能障害 → ペースメーカー埋込手術
腎臓機能障害 → 腎移植、人工透析 肝臓機能障害 → 肝移植

<先天性内臓障害> 鎖肛 → 人工肛門の造設 ※ 育成医療のみ

（精神通院医療）
精神科専門療法
訪問看護

自立支援医療の患者負担の基本的な枠組み

- 自立支援医療の自己負担については、対象者の所得に応じて1月当たりの負担上限額が設定されている。（月額総医療費の1割がこれに満たない場合は1割）
- 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している。

【自己負担上限月額】

所得区分（医療保険の世帯単位）		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	市町村民税 235,000円以上（年収約833万円以上）	対象外	対象外	20,000円
中間所得2	市町村民税 33,000円以上235,000円未満（年収：約400～833万円未満）	総医療費の1割又は高額療養費（医療保険）の自己負担限度額	10,000円	10,000円
中間所得1	市町村民税 33,000円未満（年収約290～400万円未満）		5,000円	5,000円
低所得2	市町村民税非課税（低所得1を除く）		5,000円	
低所得1	市町村民税非課税（本人又は障害児の保護者の年収80万円以下）		2,500円	
生活保護	生活保護世帯		0円	

* 年収については、夫婦+障害者である子の3人世帯の粗い試算

【月額医療費の負担イメージ】 * 医療保険加入者（生活保護世帯を除く）

医療保険（7割）	自立支援医療費 （月額医療費 - 医療保険 - 患者負担）	患者負担 （1割又は負担上限額）
----------	----------------------------------	---------------------

「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] 医療保険の多数回該当の者

負担上限月額の経過的特例措置

育成医療の中間所得1, 2及び「重度かつ継続」の一定所得以上の負担上限月額については、令和3年3月31日までの経過的特例措置

未熟児養育医療給付事業

- 小児慢性疾病児童等が利用できる他の医療費助成制度として、未熟児養育医療給付事業がある。同事業では、未熟児（※）に対して、医療保険の自己負担分を補助している。

※ 身体の発育が未熟のまま出生した乳児(1歳未満)であって、正常児が出生時に有する諸機能を得るに至るまでのもの。

事業の概要

- 目的 養育のため病院又は診療所に入院することを必要とする未熟児に対し、その養育に必要な医療の給付を行う。
- 対象者 次のいずれかに該当するもので、医師が入院養育を必要と認めた未熟児
 - ・ 出生時の体重が**2,000g**以下のもの
 - ・ 生活力が特に薄弱であって、正常児が出生時に有する諸機能を得るに至っていないもの
- 給付の範囲
 - ① 診察
 - ② 薬剤又は治療材料の支給
 - ③ 医学的処置、手術及びその他の医療
 - ④ 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
 - ⑤ 移送
- 補助根拠 母子保健法第20条、第21条の3
- 指定医療機関 都道府県知事が医療機関を指定
- 実施主体 市区町村
- 補助率 1/2（負担割合：国1/2、都道府県1/4、市区町村1/4）
- 自己負担 申請者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある
- 予算額 令和3年度予算案 3,697百万円

乳幼児等医療費助成制度について

- 各市町村は、それぞれ、対象年齢や所得制限などを設定し、医療保険制度における子どもの自己負担額（3割、ただし小学校入学前までは2割）分について、医療費助成を実施している（地方単独事業）。都道府県は、域内の市町村に対し、一部補助を行っている。
- なお、多くの市町村が都道府県の対象年齢等の要件を拡大して医療費を助成している。

都道府県における実施状況

1. 対象年齢

(単位：都道府県)

対象年齢	通院	入院
4歳未満	3	1
5歳未満	1	0
就学前	25	20
9歳年度末	3	1
12歳年度末	4	6
15歳年度末	7	14
18歳年度末	3	4
その他(※)	1	1

(N=47)

2. 所得制限

- 所得制限なし 18県(38.3%)
- 所得制限あり 28県(59.6%)
- その他(※) 1県(2.1%)

3. 一部自己負担

- 自己負担なし 10県(21.3%)
- 自己負担あり 36県(76.6%)
- その他(※) 1県(2.1%)

(※) 交付金のため、対象年齢・所得制限・一部自己負担に関する規定なし



市町村における実施状況

1. 対象年齢

(単位：市町村)

対象年齢	通院	入院
就学前	66	6
8歳年度末	2	0
9歳年度末	16	8
12歳年度末	72	41
15歳年度末	923	968
18歳年度末	659	715
20歳年度末	2	2
22歳年度末	1	1

(N=1,741)

2. 所得制限

- 所得制限なし 1,492市町村(85.7%)
- 所得制限あり 249市町村(14.3%)

3. 一部自己負担

- 自己負担なし 1,115市町村(64.0%)
- 自己負担あり 626市町村(36.0%)

公費負担医療制度における申請時に必要な書類に係る 文書料の取扱いについて①

- 公費負担医療制度においては、戦傷病者特別援護法に基づく給付や生活保護等一部の例を除いて、患者本人が文書料を負担している。

	法律等名称（略称）	給付名	概要	申請時に必要な文書	文書料の負担先	
全額国費の公費医療制度	戦傷病者特別援護法	療養の給付	軍人、軍属等の公務上の傷病の医療（療養の給付と同様）	①症状経過書 ②現症証明書	国庫負担	
		更正医療	公務上傷病による視・聴・言語機能・中枢神経機能の障害や、肢体不自由の更正に必要な医療（療養の給付と同様）	①症状経過書 ②現症証明書	国庫負担	
	原爆被爆者援護法	認定疾病医療	認定をうけた被爆者の原爆症についての医療	医師の意見書	自己負担	
	感染症法	新感染症の患者の入院	国民に大なる影響を与えるおそれがある新感染症患者の入院医療（現在は対象となる新感染症なし）	—	—	
	心神喪失者等医療観察法	医療給付	重大な他害行為を行い心神喪失等で不起訴になった者等に、裁判官及び精神保健審判員が合議の上、決定した入院・通院医療	—	—	
障害者福祉等	障害者総合支援法	自立支援医療	育成医療	障害児の健全な育成を図り、生活の能力を得るために必要な医療	医師の意見書	自己負担
			更生医療	身体障害者福祉法に規定する身体障害者の障害を軽減・除去するための医療	医師の意見書	自己負担
			精神通院医療	精神障害者福祉法に規定する精神障害者に継続的に必要となる通院医療	医師の診断書	自己負担
		療養介護医療	医療と常時介護を要する障害者が主に昼間に病院等でうける	医師の診断書	自己負担	
	精神保健福祉法	措置入院	精神障害により自傷他害のおそれがある患者に対する入院医療	—	—	
児童福祉等	児童福祉法	療育の給付	18歳未満の結核医療（結核に起因する疾病や治療に支障をきたす併発病を含む）	療育給付意見書	自己負担	
		肢体不自由児通所医療／障害児入所医療	通所決定障害児の医療型児童発達支援（治療）／入所決定障害児の入所支援（治療）	医師の診断書	自己負担	
		措置等に係る医療	障害児入所施設への入所措置に係る医療、指定医療機関への入院委託	—	—	
	母子保健法	養育医療	入院が必要な未熟児に対する医療と移送	養育医療意見書	自己負担	

※申請時に必要な文書が「—」となっている例は、医療を受ける者の申請を前提としない等の理由により文書料が発生していない例

公費負担医療制度における申請時に必要な書類に係る 文書料の取扱いについて②

	法律等名称（略称）	給付名	概要	申請時に必要な文書	文書料の負担先
疾病対策	難病法	特定医療費	指定難病患者の認定にもとづく医療	臨床調査個人票	自己負担
	児童福祉法	小児慢性特定疾病医療費	小児慢性特定疾病患者の認定にもとづく医療	医療意見書	自己負担
	特定疾患治療研究事業の特定疾患治療費		スモン、難治性肝炎の劇症肝炎、重症急性肺炎	臨床調査個人票	自己負担
	先天性血液凝固因子障害等治療研究事業		原則20歳以上の認定疾患等についての医療	診断書	自己負担
	肝炎治療特別促進事業の医療		B型・C型肝炎のインターフェロン治療等	医師の診断書 (肝炎治療特別推進事業)	自己負担
公衆衛生	感染症法	結核患者の適正医療	主に外来診療による化学療法等の結核医療	診断書、X線直接撮影写真	自己負担
		結核患者の入院	勧告等による入院医療	—	—
		感染症患者の入院	1類・2類患者等の勧告等による入院医療	—	—
	麻薬・向精神薬取締法	入院措置	麻薬中毒者の措置入院	—	—
国家補償・健康被害の救済等	原爆被爆者援護法	一般疾病医療費	被爆者の病気・けが（原爆症等以外）	—	—
	水俣病総合対策費	療養費，研究治療費	水俣病患者の病気・けが	診断書	自己負担
	メチル水銀の健康影響調査事業の治療研究費		(医療手帳，保健手帳，被害者手帳，調査研究事業医療手帳等)	診断書	自己負担
	茨城県神栖町の有機ヒ素化合物の健康被害等緊急措置事業の医療費		ジフェニルアルシンの曝露による病気 (他の原因が明らかな病気を除く病気)	—	—
	石綿健康被害救済法	医療費	石綿（アスベスト）吸引を原因とした疾病（労災保険等の補償の対象とならない人）	診断書 (石綿健康被害救済制度)	自己負担
	特定B型肝炎ウイルス感染者特別措置法	定期検査費，母子／世帯内感染防止医療費	特定無症候性持続感染者の定期検査 出産後の母子の定期検査や血液製剤投与等	医師の診断書 (特定B型肝炎ウイルス感染者給付金)	自己負担
公的扶助	中国残留邦人等支援法	医療支援給付	生活に困窮する中国残留邦人等の医療	①医療要否意見書 ②検診命令に基づく検診書 ③他法他施策を活用するための診断書	①指定医療機関が無償で提供 ②福祉事務所 ③福祉事務所
	生活保護法	医療扶助	保護の決定を受けた生活困窮者の医療	①医療要否意見書 ②検診命令に基づく検診書 ③他法他施策を活用するための診断書	①指定医療機関が無償で提供 ②福祉事務所 ③福祉事務所
	70歳代前半の一部負担金等の軽減特例措置	指定公費医療	医療保険の高齢受給者「2割負担」を「1割負担」に軽減する費用を国費で負担	—	—

※申請時に必要な文書が「—」となっている例は、医療を受ける者の申請を前提としない等の理由により文書料が発生していない例

IV. 医療提供体制について

(1) 難病の医療提供体制について

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。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。
(2) 今後の取組の方向性について
工 **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。**

医療提供体制に関するこれまでの提言

- 難病の医療提供体制の在り方に関する基本理念や、難病の医療提供体制に求められる具体的な医療機能と当該機能に対応する医療機関について取りまとめられている。

難病の医療提供体制の在り方について（報告書） （平成28年10月21日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）

第2 難病の医療提供体制の在り方の基本理念及び各医療機能と連携の在り方

1 難病の医療提供体制の在り方の基本理念

（1）できる限り早期に正しい診断ができる体制

- ① 患者や医療従事者にとって、どの医療機関を受診（紹介）すれば早期に正しい診断が可能かを紹介できる窓口となる病院を設ける。
- ② 専門領域に対応した医療機関による専門的かつ効率的な医療の提供を行う。
- ③ 難病医療支援ネットワークの活用により診断が難しい難病であっても可能な限り早期に正しい診断を可能とする。

（2）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

- ① 身近な医療機関で適切な医療の継続を可能とする。
- ② 専門領域に対応した医療機関と身近な医療機関の連携を強化する。
- ③ 在宅で長期の療養を必要とする難病の患者をサポートする仕組みとして、難病対策地域協議会等の取組を活性化する。
- ④ より身近な医療機関で適切な医療を受けながら学業・就労が続けられるよう、学業・就労と治療の両立支援の取組を医学的な面から支援する体制を構築する。

（3）遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制

- ① 遺伝子関連検査について一定の質が担保される方策を考慮する。
- ② 患者及びその家族に対する十分なカウンセリングを実施する。
- ③ 本人の選択や個人情報保護に配慮した実施体制。

（4）小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制

- 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療に当たって、成人期以降に出現する医療的な課題に対しては、小児期診療科と成人診療科が連携する。

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）

- 平成10年4月9日付け健I医発第635号(一部改正平成30年3月29日健発0329第4号)の別紙「難病特別対策事業実施要綱」（概要）

- ・ 難病の医療提供体制の検討・協議を行う難病医療連絡協議会の設置及び難病診療連携拠点病院等の指定
- ・ 難病診療の調整・連携等を実施する難病診療連携コーディネーター・難病診療カウンセラーの配置等

※同要綱に基づき、各都道府県が体制整備を実施するための経費の一部を国庫補助している

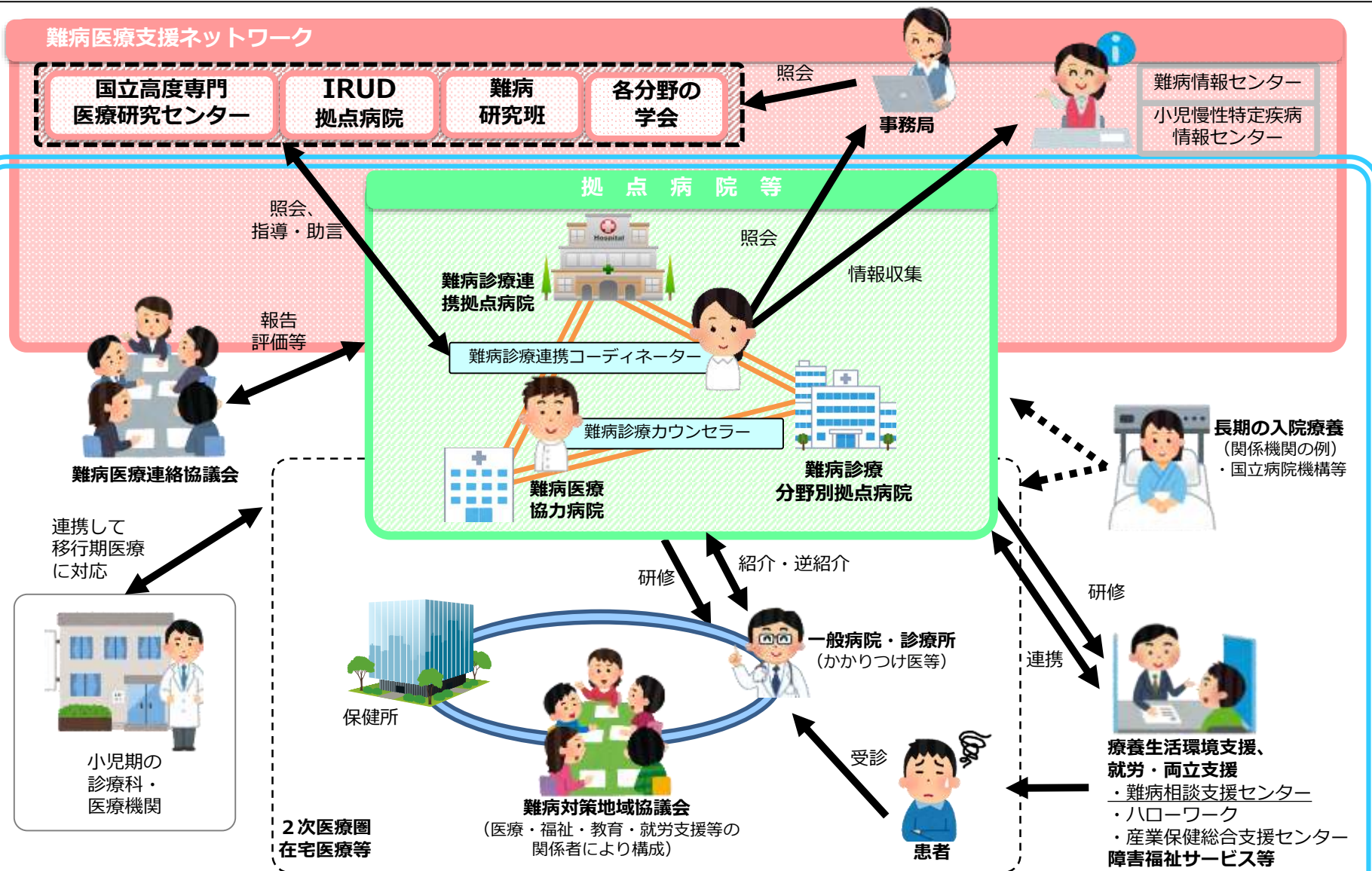
難病の医療提供体制の構築に関する経緯

- 難病の医療提供体制については、平成28年10月に、難病対策委員会において「難病の医療提供体制の在り方について」を取りまとめ、その構築に係る手引き・ガイドを都道府県あてに通知した。
- 平成30年度から、各都道府県において難病診療連携拠点病院を中心とした新たな難病医療提供体制を推進するとともに、国において難病医療支援ネットワークの整備・推進を図っている。

	H27.1	難病法の施行	<p>第四条 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。</p> <p>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</p>
平成27年度	H27.9	難病対策基本方針(告示)	<p>3 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</p> <ul style="list-style-type: none"> ○できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。 ○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のできる体制を確保。 ○難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえそれぞれの連携を強化。
平成28年度	H28.10	難病の医療提供体制の在り方について（報告書）	<p>【目指すべき方向性】</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.できる限り早期に正しい診断ができる体制 2.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 3.小児慢性特定疾病児童等の移行期医療にあたって、小児科と成人診療科が連携する体制 4.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 5.地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、治療と就労の両立を支援する体制
平成29年度	H29.4	難病の医療提供体制の構築に係る手引き(通知)	<p>都道府県において、地域の実情を踏まえた新たな難病医療提供体制の検討</p> <p>※ 既存の難病医療連絡協議会等を活用して検討・調整を行う</p>
	H29.10	都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド（通知）	
平成30年度	H30.4～	国において、難病医療支援ネットワークの整備・推進	<p>都道府県において、難病診療連携拠点病院を中心とした、新たな難病医療提供体制を推進</p>

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。





難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院 の設置促進に関するこれまでの取組について



- 難病対策委員会の取りまとめに基づき、平成29年4月・10月に難病の医療提供体制の構築に係る手引き・ガイド(通知)を発出した後、国等では、自治体、難病診療連携拠点病院及び難病分野別診療連携拠点病院に対し、説明会を実施している。

- **難病特別対策推進事業実施要綱の一部改正について（平成30年3月）**

都道府県の難病関係者に対して、新たな難病の医療提供体制について周知・経費に対する補助を開始。



- **難病医療提供体制整備事業等に係る説明会（平成30年5月）**

都道府県の難病関係者に対し、新たな難病の医療提供体制について、拠点病院指定済み自治体の事例紹介等の説明会を実施。

- **難病診療連携拠点病院関係者会議（難病医学研究財団主催）（平成31年1月）**

都道府県の難病関係者と難病診療連携拠点病院・難病分野別診療拠点病院の関係者に対し、新たな難病の医療提供体制について、指定後の診療連携の具体的な取組み状況等の説明会を実施。

- **難治性疾患政策研究事業による研究**

- ・ 「難病医療拠点病院の実態調査、難病医療提供体制に関する提言」（平成28年度）
- ・ 「難病医療の拠点病院における多職種連携による院内体制整備と人材育成についての検討」（平成29年度）
- ・ 「都道府県難病診療連携拠点病院の実態調査と評価、難病医療コーディネーター等の業務の実態調査と評価」（平成30年度）

都道府県における医療提供体制の整備状況（1 / 5）

- 難病診療連携拠点病院については44自治体（79医療機関）（令和3年4月1日現在）、難病診療分野別拠点病院については23自治体（61医療機関）（令和3年1月1日現在）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
北海道	北海道医療センター	札幌医科大学附属病院
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	—
秋田県	秋田大学医学部附属病院	秋田赤十字病院
		あきた病院
山形県	山形大学医学部附属病院	—
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

都道府県における医療提供体制の整備状況（2 / 5）

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
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	—
	杏林大学医学部付属病院	—
	東京都立多摩総合医療センター・東京都立神経病院	—
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	—
	東海大学医学部付属病院	—
	かながわ難病情報連携センター	—
新潟県	新潟大学医歯学総合病院	西新潟中央病院
		新潟病院
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	

都道府県における医療提供体制の整備状況（3 / 5）

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
福井県	福井県立病院	—
長野県	信州大学医学部附属病院	—
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	静岡医療センター
		富士市立中央病院
		静岡てんかん・神経医療センター
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
		滋賀医科大学医学部附属病院
		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（4 / 5）

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
京都府	宇多野病院	—
大阪府	大阪市立大学医学部附属病院	大阪刀根山医療センター
	大阪急性期・総合医療センター	国立研究開発法人国立循環器病研究センター
	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		—
兵庫県立尼崎総合医療センター		—
奈良県	奈良県立医科大学附属病院	奈良県総合医療センター
		市立奈良病院
		天理よろづ相談所病院
		奈良県西和医療センター
		近畿大学奈良病院
		南奈良総合医療センター
		健生会土庫病院
		奈良医療センター
		拓生会奈良西部病院
		新生会総合病院 高の原中央病院

都道府県における医療提供体制の整備状況（5 / 5）

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
鳥取県	鳥取大学医学部附属病院	—
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 脳神経センター大田記念病院
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 高知病院
福岡県	九州大学病院	—
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
大分県	大分大学医学部附属病院	西別府病院
宮崎県	宮崎大学医学部附属病院	宮崎東病院 宮崎大学医学部附属病院
鹿児島県	鹿児島大学病院	南九州病院 肝属郡医師会立病院
沖縄県	琉球大学医学部附属病院 沖縄病院	— —

(2) 遺伝子診断体制について

遺伝子診断体制に関するこれまでの提言

- 遺伝学的検査については、医学的検査を必要とする患者が検査を受けられるよう、各施設の遺伝相談・検査体制に関する調査研究、検査精度や効率性を向上させるための実用化研究を行うこととされている。

難病対策の改革について（提言）

（平成25年1月25日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）

第1 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進

（新たな研究分野の枠組み）

- 遺伝学的検査は難病の診断、病態解明、治療方法の選択等に重要であることから、遺伝学的検査を必要とする患者が検査を受けられるよう、各施設の遺伝相談・検査体制についての調査研究、検査の精度や効率性を向上させるための実用化研究を行う。

遺伝子診断体制の法令上の位置付け

- 難病に関する遺伝子診断体制については、基本方針において、「国は、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」こととされている。

- 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）
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。
二 難病に係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375号）
第3 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
（2） 今後の取組の方向性について
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。

遺伝学的検査の保険収載（1 / 2）

○ 令和2年4月現在、指定難病のうち112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可能である。

遺伝学的検査が保険収載されている指定難病

球脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	ハンチントン病	神経有棘赤血球症
先天性筋無力症候群	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	ライソゾーム病	副腎白質ジストロフィー
プリオン病	全身性アミロイドーシス	表皮水疱症	原発性免疫不全症候群
甲状腺ホルモン不応症	先天性副腎低形成症	ルビンシュタイン・テイビ症候群	CFC症候群
コステロ症候群	チャージ症候群	クリオピリン関連周期熱症候群	TNF受容体関連周期性症候群
非典型溶血性尿毒症症候群	ブラウ症候群	筋ジストロフィー	遺伝性ジストニア
神経フェリチン症	ペリー症候群	先天性大脳白質形成不全症	ドラベ症候群
環状20番染色体症候群	P C D H 19関連症候群	色素性乾皮症	マルファン症候群
エーラス・ダンロス症候群	メンケス病	オクシピタル・ホーン症候群	ウィルソン病
低ホスファターゼ症	ウィーバー症候群	コフィン・ローリー症候群	モワット・ウィルソン症候群
ウィリアムズ症候群	A T R - X 症候群	クルーゾン症候群	アペール症候群
ファイファー症候群	アントレー・ピクスラー症候群	コフィン・シリス症候群	ロスムンド・トムソン症候群
歌舞伎症候群	鰓耳腎症候群	プラダー・ウィリ症候群	ソトス症候群
ヌーナン症候群	ヤング・シンプソン症候群	1 p 36欠失症候群	4 p 欠失症候群

遺伝学的検査の保険収載（2 / 2）

遺伝学的検査が保険収載されている指定難病（続き）

5 p 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
22 q 11.2欠失症候群	エマヌエル症候群	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群
アルポート症候群	先天性腎性尿崩症	オスラー病	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
ウォルフラム症候群	副腎皮質刺激ホルモン不応症	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	フェニルケトン尿症
メープルシロップ尿症	プロピオン酸血症	メチルマロン酸血症	イソ吉草酸血症
グルコーストランスポーター1欠損症	グルタル酸血症1型	グルタル酸血症2型	尿素サイクル異常症
リジン尿性蛋白不耐症	複合カルボキシラーゼ欠損症	筋型糖原病	肝型糖原病
タンジール病	家族性地中海熱	高Ig D症候群	中條・西村症候群
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	骨形成不全症	軟骨無形成症	先天性赤血球形成異常性貧血
ファンコニ貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	エプスタイン症候群	アラジール症候群
若年発症型両側性感音難聴	進行性ミオクローヌステんかん	先天異常症候群	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
カルニチン回路異常症	三頭酵素欠損症	シトリン欠損症	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
非ケトーシス型高グリシン血症	β-ケトチオラーゼ欠損症	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	メチルグルコタン酸尿症
遺伝性自己炎症疾患	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	膠様滴状角膜ジストロフィー	ハッチンソン・ギルフォード症候群

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推進会議を中心とする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）が中心となつて、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。

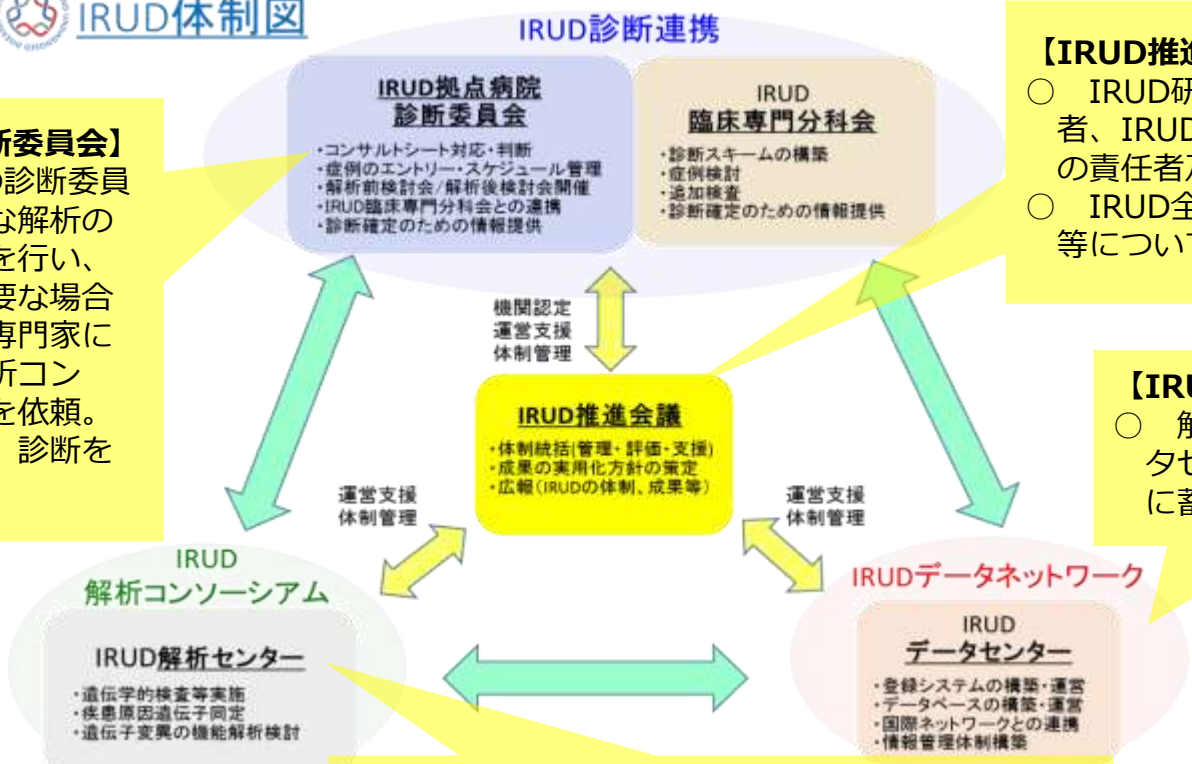


【IRUD拠点病院診断委員会】
 ○ IRUD拠点病院の診断委員会において網羅的な解析の要否について検討を行い、網羅的な解析が必要な場合は、遺伝子解析の専門家により構成される解析コンソーシアムに解析を依頼。解析結果に基づき、診断を行う。

【IRUD推進会議】
 ○ IRUD研究班の研究開発代表者、IRUDデータネットワークの責任者及びAMEDからなる。
 ○ IRUD全体に関わる運営方針等について検討・決定を行う。

【IRUDデータセンター】
 ○ 解析結果は、IRUDデータセンターのレジストリに蓄積される。

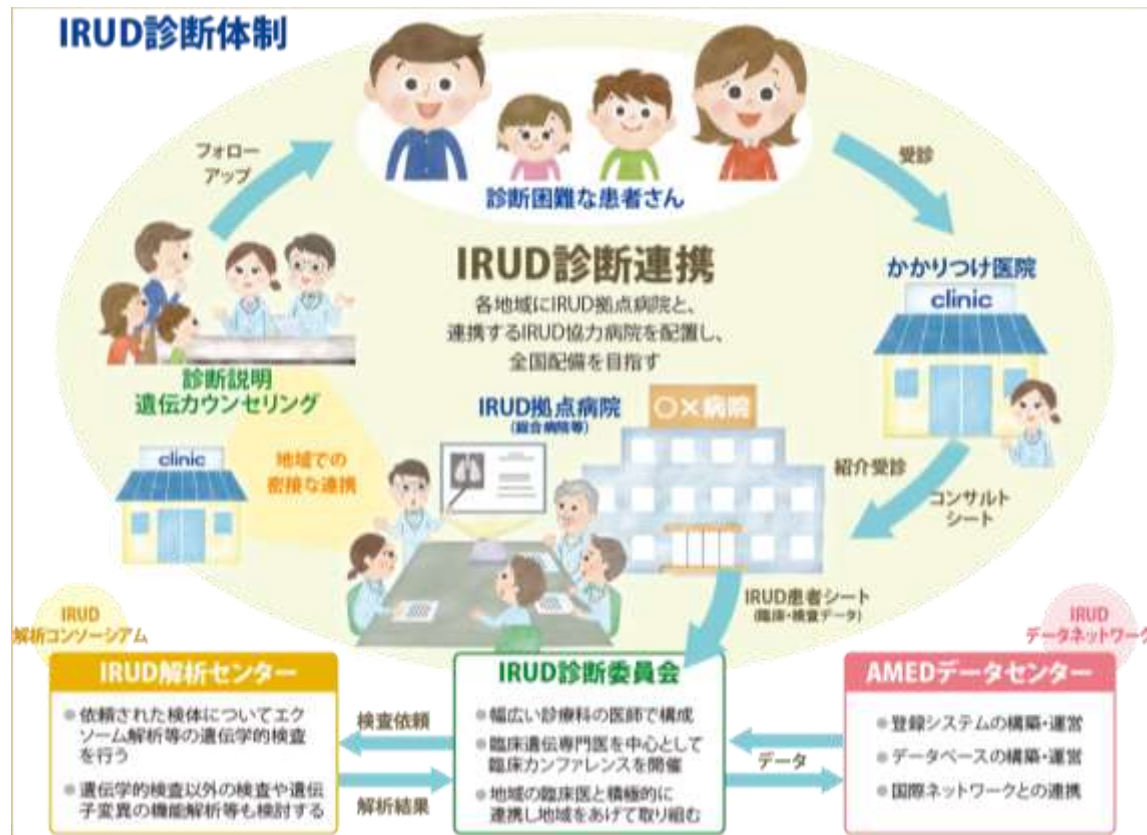
【IRUD解析センター】
 ○ 遺伝子の網羅的解析の専門家で構成される。



(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

IRUD診断連携（IRUD診断委員会）について

- IRUD拠点病院に設置されるIRUD診断委員会は、かかりつけ医から提供されるコンサルトシートを元に、臨床遺伝専門医を中心とする幅広い診療科の医師により構成されるカンファレンスにおいて、網羅的遺伝子解析の要否を検討する。
- IRUD診断委員会は、網羅的な遺伝子解析が必要な場合、IRUD解析センターに検査を依頼し、その結果に基づき、診断、遺伝カウンセリング、フォローアップを行っている。



(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

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (1 / 3)

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
北海道			札幌医科大学附属病院
			北海道大学病院
			旭川医科大学病院
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		東北大学病院
秋田県			秋田大学医学部附属病院
山形県			
福島県			

東北・北海道地方

茨城県	筑波大学附属病院		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		

関東地方

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
千葉県	千葉大学医学部附属病院	千葉東病院	千葉大学医学部附属病院
		東邦大学医療センター佐倉病院	
東京都	聖路加国際病院		国立精神・神経医療研究センター
	東京慈恵会医科大学附属病院		東京大学医学部附属病院
	東京女子医科大学病院		国立成育医療研究センター
	日本医科大学付属病院		慶應義塾大学病院
	順天堂大学医学部附属 順天堂医院		東京女子医科大学病院
	東京医科歯科大学医学部附属病院		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		東京都立小児総合医療センター
	帝京大学医学部附属病院		北里大学病院 ※
	杏林大学医学部付属病院		
	東京都立多摩総合医療センター・東京都立神経病院		
神奈川県	横浜市立大学附属病院		神奈川県立こども医療センター
	聖マリアンナ医科大学病院		
	北里大学病院		
	東海大学医学部付属病院		横浜市立大学附属病院

※は、IRUD高度協力病院(IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設)。
(平成31年4月現在)

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (2 / 3)

中部地方

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
新潟県	新潟大学医歯学総合病院		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	金沢大学附属病院
	金沢医科大学病院		
福井県	福井県立病院		
山梨県			山梨大学医学部附属病院
長野県			信州大学医学部附属病院
岐阜県			
静岡県	浜松医科大学医学部附属病院		浜松医科大学医学部附属病院
愛知県	愛知医科大学病院		名古屋大学医学部附属病院
			名古屋市立大学病院
			藤田医科大学病院

近畿地方

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	

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
滋賀県		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	
京都府			京都大学医学部附属病院
大阪府	大阪市立大学医学部附属病院		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		大阪大学医学部附属病院
	大阪南医療センター		国立循環器病研究センター
	堺市立総合医療センター		大阪母子医療センター
	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		
	近畿大学医学部附属病院		
	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		

※は、IRUD高度協力病院(IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設)
(平成31年4月現在)

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (3 / 3)

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院	
近畿地方	兵庫県	兵庫医科大学病院 兵庫中央病院	神戸大学医学部附属病院	
	奈良県	奈良県立医科大学附属病院		
	和歌山県			
中国地方	鳥取県		鳥取大学医学部附属病院	
	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	川崎医科大学附属病院	
	広島県		広島大学病院	
四国地方	山口県			
	徳島県	徳島大学病院	徳島病院	徳島大学病院
	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	愛媛大学医学部附属病院
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		
九州・沖縄地方	福岡県		久留米大学病院 ※	
	佐賀県	佐賀大学医学部附属病院		
	長崎県	長崎大学病院		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	熊本大学医学部附属病院
	大分県			
	宮崎県	宮崎大学医学部附属病院	宮崎東病院	
	鹿児島県			
	沖縄県			琉球大学医学部附属病院 沖縄県立南部医療センター・子ども医療センター 沖縄南部療育医療センター

※は、IRUD高度協力病院(IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設)。
(平成31年4月現在)

全ゲノム解析等に関する実行計画について

○経済財政運営と改革の基本方針2019（令和元年6月21日閣議決定）（抄）

ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

全ゲノム解析等実行計画（第1版）（令和元年12月20日閣議決定）（抄）

3. 2 難病領域

難病の全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず、先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要な解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 a を解析対象とする。〈中略〉

全ゲノム解析等を進めつつ、得られた成果を、遺伝子パネル検査等に導出し、患者の個別化医療につなげるなど、速やかに医療現場の実利用に生かしていく。また、今後提供される新たな検体について、全ゲノム解析等により得られた成果も、提供した患者の医療に適切に活用する。

○経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）（抄）

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

全ゲノム解析等実行計画（第1版）

全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は、一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施する。**

具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）（約1.6万症例（3.3万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 β ）**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、ゲノム解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患（約5500症例（6500ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 β ）**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

全ゲノム解析等の数値目標

症例数・ゲノム数の合計は、小数点第2位以下の端数処理により、単純な合計数とは異なる場合がある。

がん種	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
罹患数の多いがん・難治性がん	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体）	約5.6万症例（11.2万ゲノム）+α	難治性のがん、希少がん、遺伝性のがんの約1.6万症例（3.3万ゲノム）+β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
希少がん（小児がんを含む）		約0.7万症例（1.4万ゲノム）+α		
遺伝性のがん（小児がんを含む）	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体） （必要に応じて両親や同胞の正常検体）	約0.2万症例（0.4万ゲノム）+α （必要に応じて両親や同胞の正常検体0.19万ゲノム）		
合計		約6.4万症例（約13万ゲノム）+α	-	-

対象類型	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
単一遺伝子性疾患（筋ジストロフィー等）	血液（加えて両親の血液）	約0.1万症例（0.3万ゲノム）+α	単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患の約5500症例（6500ゲノム）+β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
多因子疾患（パーキンソン病等）	血液	約2.4万症例（2.4万ゲノム）+α		
診断困難な疾患	血液（加えて両親の血液）	約0.3万症例（0.9万ゲノム）+α		
合計		約2.8万症例（約3.6万ゲノム）+α	-	-

※ 1）がんの主要なバイオバンクは、3大バイオバンクのうちがん症例を有するバイオバンク・ジャパン、がんセンターバイオバンク、がん登録数の上位2位の静岡がんセンター、がん研究会有明病院、白血病の大規模検体を有する京都大学の5カ所を想定。難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点7機関）：国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立病院機構東京医療センター、東京大学、横浜市立大学、名古屋大学、京都大学/IRUD解析拠点（6機関）：東北大学、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学、横浜市立大学、名古屋大学、大阪大学）を想定。

※ 2）+αは今後提供される新たな検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年1000件程度。難病（これまでの解析拠点での実績）では、単一遺伝子性疾患約400症例、多因子性疾患9600症例、未診断疾患900症例程度と想定。+βは今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年数百件程度と想定。難病（これまでの解析拠点での実績）では、例年約2200症例程度と想定。

※ 3）難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

※ 4）先行解析で研究利用が可能なものは、がん50%程度・難病66%程度と想定。

※ 5）がんの先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、難治性のがん・希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）を優先して全ゲノム解析等を実施する。難病の先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、単一遺伝子性疾患（遺伝性疾患の診断がつかないが全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患を対象）、多因子疾患（遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾病を対象）、診断困難な疾患（全エクソーム解析を行っても遺伝性疾患が疑われるが診断困難な症例を対象）を優先して全ゲノム解析等を実施する。

(3) 移行期医療提供体制について

移行期医療に関するこれまでの提言

- 移行期医療支援については、保健所、福祉施設、教育機関等の関係機関との連携による日常的な療養生活の充実を図るとともに、患児の成人移行を見据え、難病や成人医療担当機関等の関係機関との情報共有・連携を図ることとされている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第3 研究の推進と医療の質の向上

1. 指定医療機関

- 指定医療機関の在り方については、以下によることが適当である。
 - ・ 医療費助成の対象となる医療を行う指定医療機関については、患児とその家族の利便性や医療の継続性の観点から、原則として、現在、患児に対する医療の給付を委託されている医療機関が引き続き幅広く指定されるよう、指定の要件は、①保険医療機関であること、②専門医師の配置、設備の状況からみて、本事業の実施につき十分な能力を有する医療機関であること等とし、医療機関（かかりつけ医等を含む。）の申請に基づき、都道府県等が指定する。
 - ・ 故意に医療費助成の対象となる疾患の治療と関係のない治療に関し、医療費助成の請求を繰り返す等の行為を行う指定医療機関に対しては、都道府県等が指導、指定取消し等を行うことができる。
 - ・ 都道府県等は指定医療機関の名称及び所在地をインターネット等で公表する。

2. 医療連携

- 小児慢性特定疾患の医療の質の向上、患児の成人移行を見据えた連携の観点から、都道府県等の小児の専門医療を行う中核病院小児科等が、地域の指定医療機関等への情報発信や研修等を行い、地域の連携・医療の質の向上を図るべきである。さらに、先天性代謝異常等の希少疾患については、難病の医療提供体制と連携を図りながら、関係学会等による専門的助言が得られる体制を構築すべきである。
- また、保健所、福祉施設、教育機関など地域の関係機関との連携により患児の日常的な療養生活の充実を図るとともに、患児の成人移行を見据え、難病や成人の医療を担当する機関など関係機関との情報共有、連携を図るべきである。

移行期医療支援体制の法令上の位置付け

- 移行期医療支援体制については、児童福祉法に基づく基本方針の中で、国において、モデル事業の実施、都道府県・医療従事者向けのガイドラインの作成を行うこととされている。

- **児童福祉法（昭和22年法律第164号）（抄）**
第二十一条の五 厚生労働大臣は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定めるものとする。

- **小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針（平成27年10月29日厚生労働省告示第431号）（抄）**
第三 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施に関する事項
五 国は、成人後に主に成人医療に従事する者に担当が移行する小児慢性特定疾病児童等について、モデル事業を実施し、小児慢性特定疾病に関係する学会等の協力を得て、主に小児医療に従事する者から担当が移行する際に必要なガイドを作成し、都道府県等や医療従事者に周知する。また、都道府県等は、そのガイドを活用し、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携の推進に努める。
第五 小児慢性特定疾病児童等の成人移行に関する事項
一 小児慢性特定疾病児童等が成人後も必要な医療等を切れ目なく受けられるようにするため、第三の五及び六の取組を進めるとともに、国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の実施に当たり、小児慢性特定疾病児童等の成人期を見据えて、福祉サービスに関する施策等の各種支援策との有機的な連携に配慮しつつ、包括的かつ総合的に実施することが重要である。

移行期医療支援体制に関する運用通知

- 移行期医療支援体制の運用については、運用通知により、都道府県及び医療従事者に対して、その具体的な方法を示している。

- **平成29年10月25日付け健難発1025第1号の別紙「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」（概要）**
 - ・ **移行期医療支援が必要な小児慢性特定疾病患者に係る相談に対応し、これら診療科・医療機関間の調整等を行うなど、移行期医療支援の拠点的役割を担う機関を整備**
 - ・ 移行期医療支援に関する医療従事者向けガイドを、医療従事者が活用できるよう提供
 - ・ **患者自身が疾病についての理解を深め、患者自身の意思で医療を決定するなど、患者の自律（自立）を促進**
 - ・ 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**
 - ・ 移行期医療の各関係機関の調整や患者自律（自立）支援など、**移行期医療を総合的に支援する機能（移行期医療支援センター）を各都道府県で1つ以上を確保** 等

- **平成29年5月30日付け健発0530第12号(一部改正平成30年3月29日 健発0329第16号)の別紙「小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱」（概要）**
 - ・ 移行期医療支援コーディネーターの配置
 - ・ 移行期医療の提供に特に重要な成人期の診療科、医療機関に関する情報を把握及び公表
 - ・ 医師、患者等からの相談への対応や患者自身が病気への理解を深める取組 等

※同要綱に基づき、各都道府県が体制整備を実施するための経費の一部を国庫補助している

小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業

- 移行期医療の体制整備を促進するため、小児期と成人期とで提供される医療が異なる疾病領域の成人期の医療機関を対象とし、移行期医療を円滑に進めるためのツール（移行支援ツール）を用いた研修を実施。移行支援ツールの有用性や課題の検討を行った。

背景

小児慢性特定疾病児童への小児期から成人期に向けた診療にあたっては、患児の成長・発達を踏まえつつ、個々の疾患の状態の変化にあわせた医療を提供するため、小児期及び成人期を担当する医療従事者の連携の強化が必要。現在、それぞれの診療体制の医療従事者間の連携が必ずしも円滑に行われていない。

対象疾病例

・先天性心奇形 ・先天性腎奇形 ・甲状腺機能低下症など

モデル事業の流れ

【評価委員会】



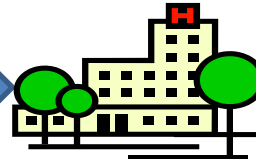
全国複数のブロックで評価委員会を設置（関係診療科の医師らで構成）。具体的な移行支援ツールを検討。

【移行先での研修】



移行先（成人対象の医療機関）において、移行支援ツールを活用し研修。

【移行先での調査】



移行先（成人対象の医療機関）において、移行支援ツールがどのように使われているかを調査し、課題の把握等を行う。



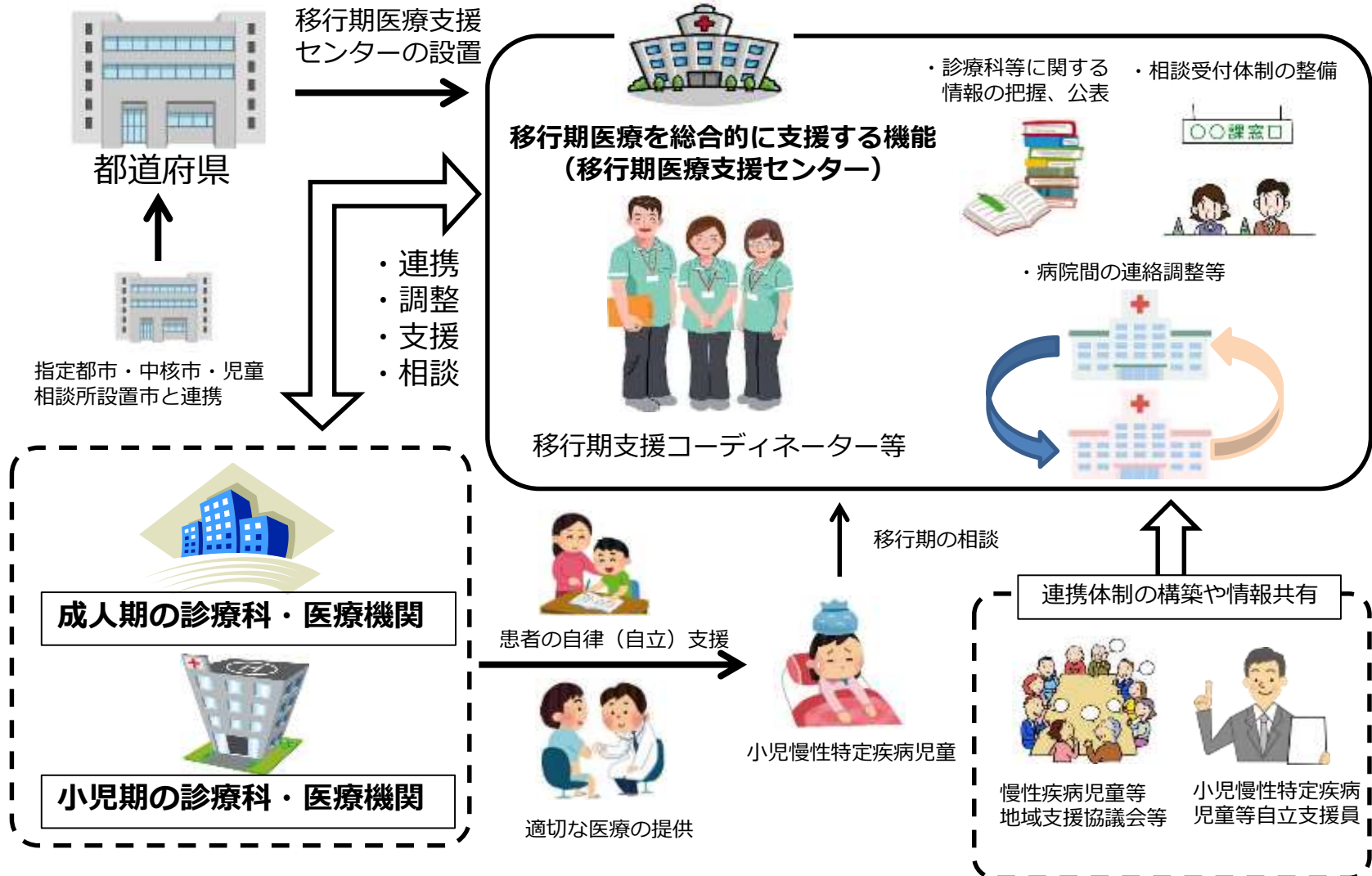
モデルの構築
↓
移行期医療の体制整備

【モデル事業実施医療機関】

東京都立小児総合医療センター/東京都立多摩総合医療センター、長野県立こども病院/信州大学医学部附属病院、福岡こども病院/九州大学病院、国立循環器病研究センター、大阪母子医療センター、国立成育医療研究センター/国立国際医療研究センター、東京大学医学部附属病院小児科

都道府県における移行期医療支援体制構築のイメージ

- 都道府県が設置する移行期医療支援センターに配置される移行期支援コーディネーターが、都道府県内の医療提供体制を把握し、成人移行に関する相談支援や医療機関間の連絡調整を行うことにより、小児慢性特定疾患患者等が適切な医療を受けられるよう支援を行う。



移行期医療支援体制の整備促進に関する これまでの取組について



- 平成29年10月に小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会・難病対策委員会の合同委員会です承された「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」（通知）を都道府県に対し発出して以降、国において、自治体、医療機関の関係者に対し、説明会を実施している。

- **小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱の一部改正について（平成30年3月）**

移行期医療支援に関する情報の周知、移行期医療に関する相談対応、受け入れ医療機関の確保等に要する経費に対する補助を開始。



- **難病医療提供体制整備事業等に係る説明会（平成30年5月）**

都道府県の小児慢性特定疾病関係者に対し、移行期医療支援体制の整備に向けた考え方の説明会を実施。

- **小児慢性特定疾病児童等支援者養成事業による研修（平成30年11月以降）**

移行期医療支援体制の構築を図るため、移行期医療に従事する者等に対し、研修を実施
※小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業によって得られた知見や支援ツールを盛り込んだ医療従事者向けガイドを作成し、これに沿って研修を実施。

- **難治性疾患政策研究事業による研究**

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班」において、慢性疾患を持つ患者のための成人移行支援コアガイドを作成（平成30年度）

都道府県における移行期医療支援センターの整備状況について

- 平成30年度より移行期医療支援体制整備事業を開始。令和3年2月時点で、7箇所が移行期医療支援センターとして指定されている。
- なお、設置できない主な理由としては、現状把握ができていない、関係医療機関との調整ができていない、難病の医療提供体制整備を優先している等の回答があった。

令和3年2月時点

都道府県	実施機関
埼玉県	埼玉県移行期医療支援センター（埼玉県立小児医療センター）
千葉県	千葉県移行期医療支援センター（千葉大学医学部附属病院）
東京都	東京都移行期医療支援センター（東京都立小児総合医療センター）
神奈川県	かながわ移行期医療支援センター（独立行政法人国立病院機構箱根病院）
長野県	長野県移行期医療支援センター（信州大学医学部附属病院）
静岡県	静岡県移行期医療支援センター（静岡県立こども病院）
大阪府	大阪府移行期医療支援センター（地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター）

設置できない主な理由

- ・ 県内の現状把握及び整理ができていないため。
- ・ 県内の関係医療機関等との調整ができていないため。
- ・ 難病の医療提供体制整備に目処がついた後、取り組む予定のため。

（資料出所）健康局難病対策課調べ

移行期医療支援ツールについて

- 移行期医療を進めるため、モデル事業の成果や医療機関・学会による移行期医療支援ツールをまとめたwebサイトを作成している。また、難治性疾患政策研究班で移行期支援コアツールの作成を進めている。

【小児期発症慢性疾患を持つ患者のための移行支援・自立支援webサイト】



【移行期支援ツールの開発】

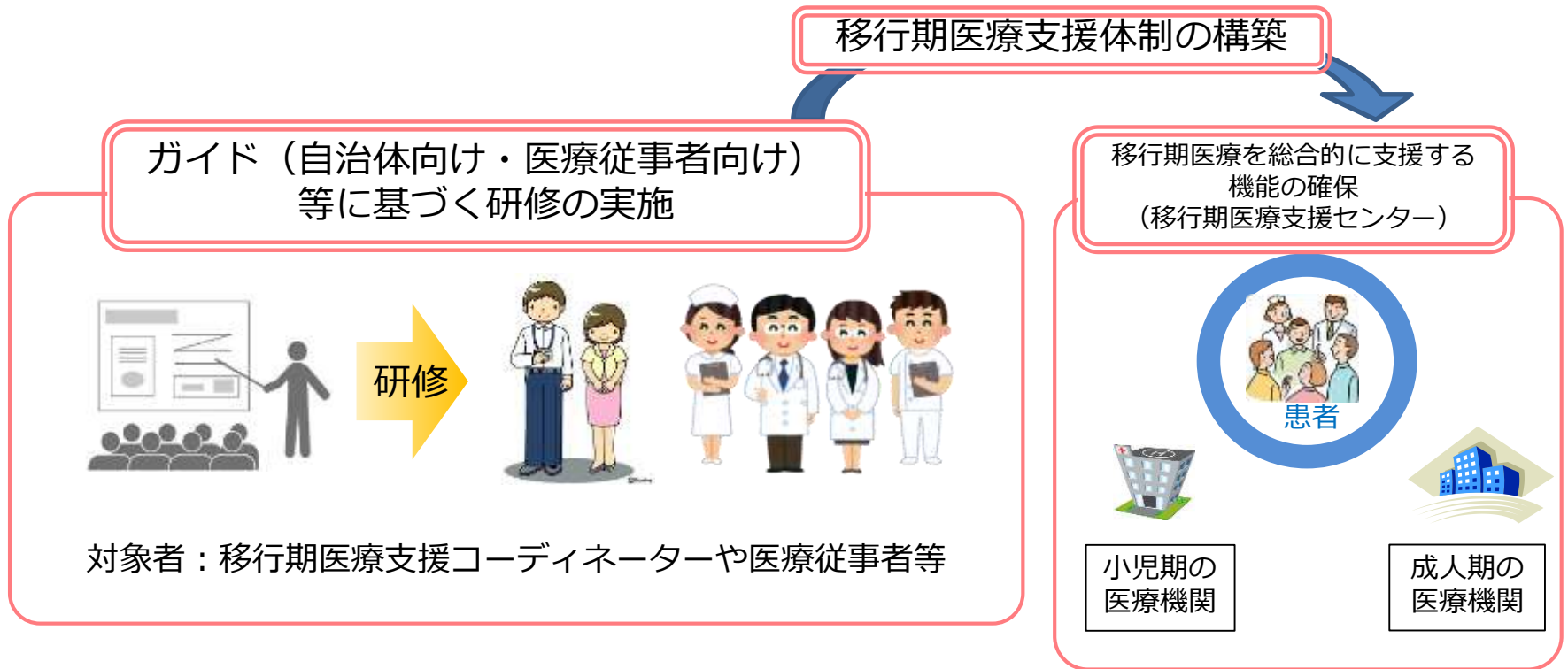
- 「Generic Core Guide(コアツール)」は、支援者向けに、子どもから大人への成長に伴って必要となる支援について解説するガイド。
- 現在、難治性疾患政策研究事業(※)において、日本版コアツール「慢性疾患を持つ患者のための成人移行支援コアガイド」を作成中。

※ 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班」(研究代表者:国立成育医療研究センター 窪田満、研究期間:平成29年度～令和元年度)

<https://transition-support.jp/>

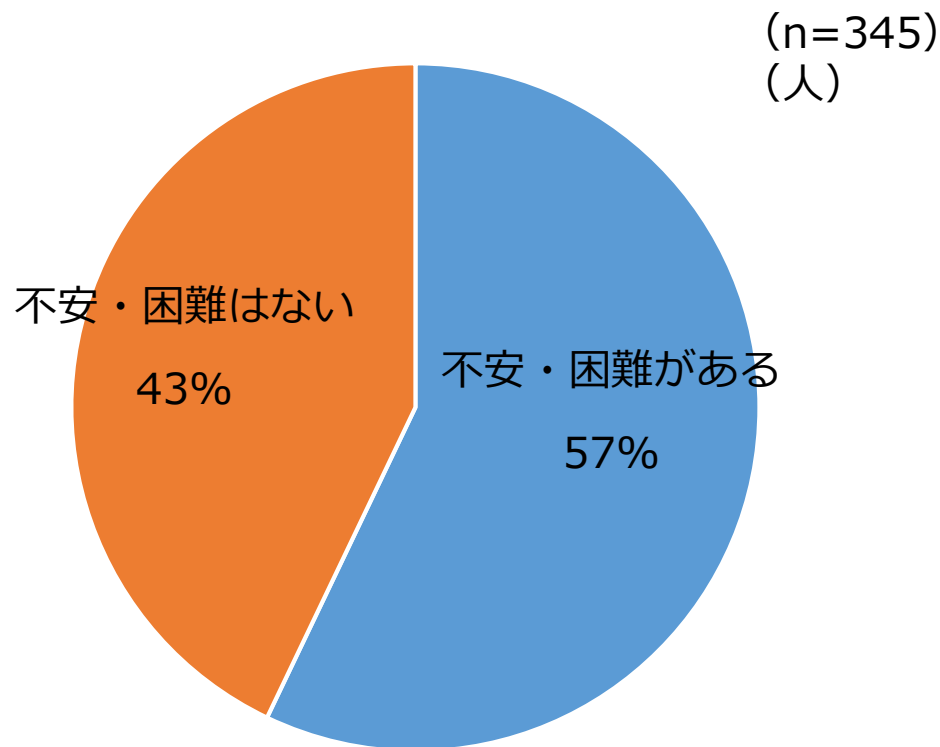
小児慢性特定疾病児童等支援者養成事業

- 移行期医療センターに配置されている移行期医療支援コーディネーター等に対し、移行期支援に関するガイド（都道府県向けガイド及び医療従事者向けガイド）等を踏まえた研修を実施している。



成人科移行に関する小児慢性特定疾病患者等の意向

- 小児慢性特定疾病の患者とその保護者に対するアンケートによると、成人科への受診に関し、「不安・困難なことがある（あった）」と回答した者が約6割であった。



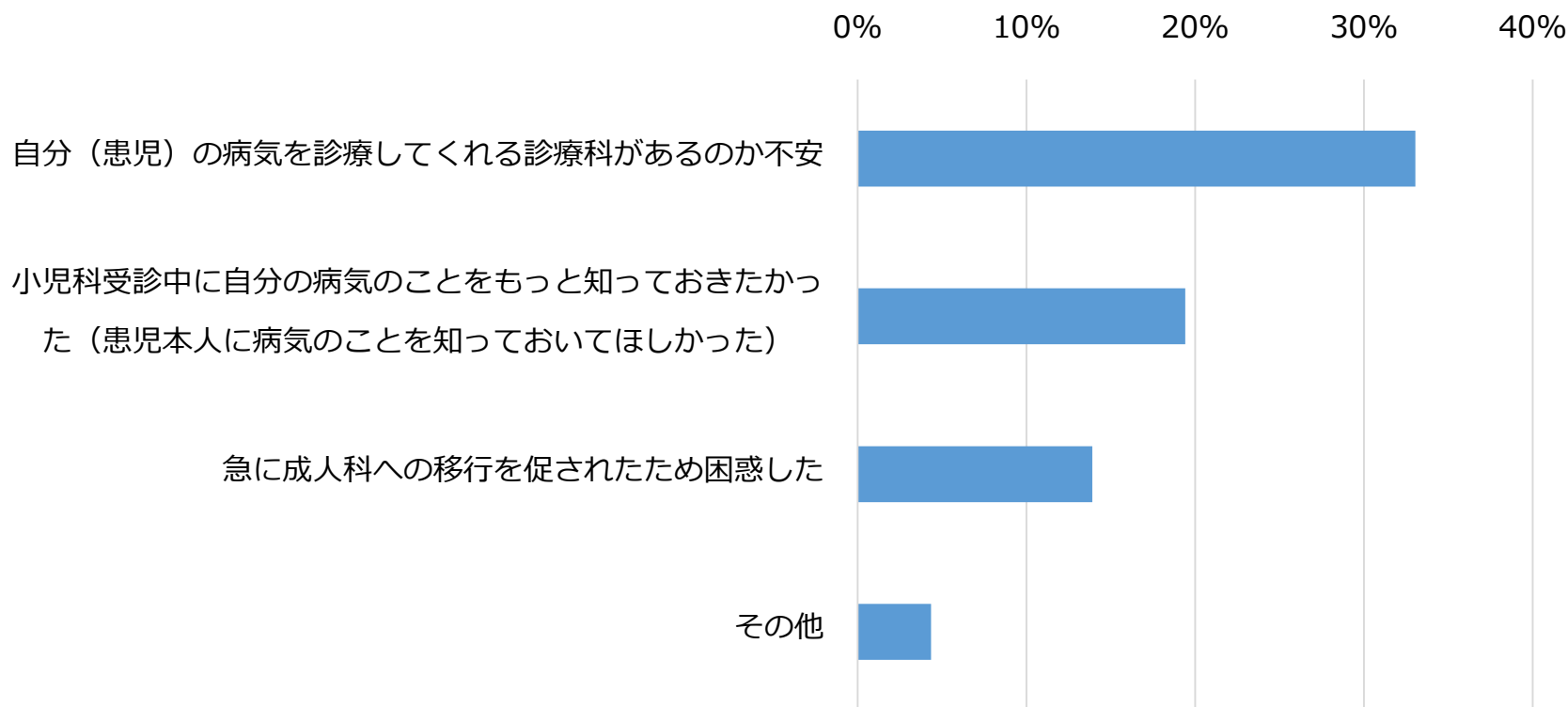
(注) 小児慢性特定疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性特定疾病に罹患している者、小児慢性特定疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」
(平成30年10月)

成人科への移行について不安・困難に思うこと

- 成人科受診に関して「不安・困難を感じている」と回答した者について、その理由をみると、「受診できる診療科があるかどうか不安」との回答が約3割であった。

(複数回答可) (n=182) (人)



(注) 小児慢性特定疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性特定疾病に罹患している者、小児慢性特定疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

V. 難病患者に対する医療に関する 人材の養成について

難病の患者に対する医療に関する人材の養成

- 難病は希少であり、その特性を踏まえた適切なサービスを地域で受けられるようにするためには、難病に対する正しい知識を持った人材を積極的に育成する必要がある。現在、国、都道府県、指定都市それぞれにおいて、保健師や難病相談支援センター職員、ホームヘルパーに対する研修を実施している。

難病患者支援従事者研修 (国が実施)

(令和2年度予算額：4百万円)

【保健師向け】

特定疾患に関連する、医療・保健・福祉制度の動向や行政保健師等としての役割を総合的に理解し、地域特性に応じた保健活動を企画・実施・評価できる実践能力を修得することを目的とするもの。

対象： 都道府県・政令指定都市・中核市・保健所政令市・特別区の保健所にて、難病業務に従事している保健師等
定員： 約40名
研修期間： 3日間

- ① 難病対策に関する医療・保健・福祉制度
- ② 難病支援に係る医療情報と関係機関の実践、ケアマネジメントスキル
- ③ 地域ケアシステムの実践例/地域ケアシステム構築に向けた演習
- ④ 研修のまとめ

【難病相談支援センター職員向け】

難病患者及びその家族に対し、療養生活・就労等多岐にわたる相談・支援を実施するために必要な知識・技能を修得することを目的とするもの。

対象： 都道府県の難病相談・支援センターに勤務する職員
定員： 約20名
研修期間： 2日間

- ① 難病対策に関する医療・保健・福祉制度
- ② 難病患者に対する相談・援助の技法、カウンセリング技法、演習、その他
- ③ 難病患者の就労・職業生活支援
- ④ マネジメント手法

難病患者等ホームヘルパー養成研修事業 (自治体が実施)

(令和3年度予算額：10百万円)

難病の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ことを目的とするもの。

実施主体： 都道府県、指定都市 (事業の一部又は全部を適当と認められる講習機関等に委託することができる。)
対象： 介護職員初任者研修課程の修了者、介護福祉士 等

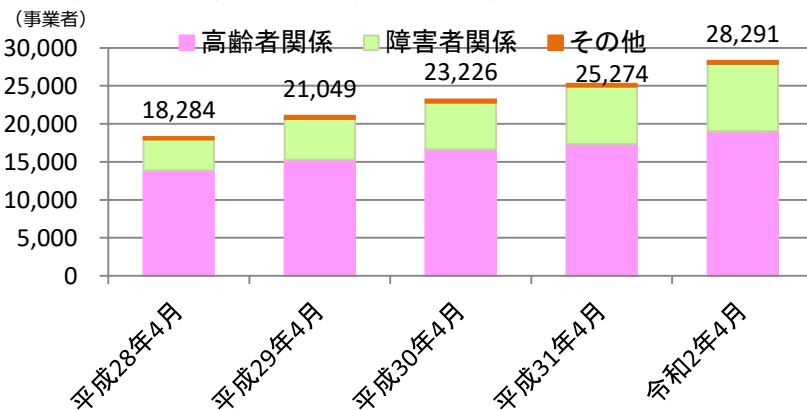
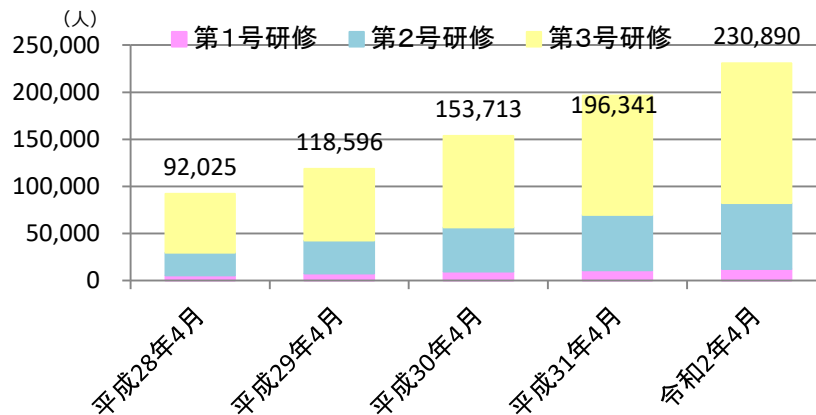
※難病の患者に対する医療等に関する法律 (平成26年法律第50号) 第28条第2号 (療養生活環境整備事業) に該当。

介護職員の喀痰吸引等制度の実施状況（R2年4月1日現在）

- 24時間体制で痰の吸引等が必要な人工呼吸器装着患者の家族の介護負担を軽減するため、喀痰吸引等研修の受講を希望するヘルパーが研修を受講しやすくなるよう、各都道府県に設置している地域医療介護総合確保基金を通じて研修機関の開設経費を助成するなど、都道府県が行う研修の実習先の確保等の取組を支援している。

※ 介護サービスの基盤強化のための介護保険法等の一部を改正する法律（平成23年法律第72号）の施行により、平成24年4月から、一定の研修を受けたヘルパーが、喀痰吸引等の医行為（特定行為）を行えるようになった。

※ A L S等の患者を介護するヘルパー等の実習を行った場合には、受け入れ先医療機関に対してホームヘルパー養成事業からも加算を実施。



認定特定行為業務従事者認定証件数

第1号研修	第2号研修	第3号研修	計
不特定多数の者に対し、全ての特定行為が実施可能となる研修	不特定多数の者に対し、1つ以上の特定行為が実施可能となる研修	特定の者に対し、1つ以上の特定行為が実施可能となる研修	
12,389人 (11,000人)	69,873人 (58,693人)	148,628人 (126,648人)	230,890人 (196,341人)

※ 「()」内は、平成31年4月1日現在の認定特定行為業務従事者認定証件数

経過措置対象分
197,122人 (201,333人)

登録特定行為事業者数

老人福祉法・介護保険法関係の施設・事業所	障害者自立支援法・児童福祉法(障害児)関係の施設・事業所	その他	計
19,047事業所 (17,348事業所)	8,823事業所 (7,523事業所)	421事業所 (403事業所)	28,291事業所 (25,274事業所)

(参考)実施可能な特定行為別 ※重複あり

口腔内の喀痰吸引	鼻腔内の喀痰吸引	気管カニューレ内部の喀痰吸引	胃ろう又は腸ろうによる経管栄養	経鼻経管栄養
22,921事業所 (21,603事業所)	15,465事業所 (14,173事業所)	7,802事業所 (6,813事業所)	21,292事業所 (19,936事業所)	6,062事業所 (5,273事業所)

VI. 難病及び小児慢性特定疾病に関する 調査及び研究について

(1) 研究事業について

難病研究の推進に関するこれまでの提言

- 疾患概念の確立に向けた研究や、新規治療薬・医療機器等の開発につなげる研究、希少疾病用医薬品・医療機器の研究開発促進のための取組を推進するとともに、研究で得られた成果については、難病情報センター等を通じて広く国民に情報提供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2 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進

- **疾患概念が確立されていない難病の疾患概念を確立し、診断基準の作成を行うための研究**や、難病の診断・治療の適正化のための診療ガイドラインの作成を推進する。
- **難病の病態解明を行い、新規治療薬・医療機器等の開発につなげるための研究をさらに推進**し、医療上の必要性が高い未承認薬・適応外薬であって難病の治療等に有効なものの開発の促進に資する取組についても引き続き進めていく。
- 難病に関する臨床研究・治験をさらに推進するため、**希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器の研究開発促進のための取組を推進**し、企業や研究者に対する支援策に取り組んでいくこととする。
- 厚生労働科学研究費を受けている難病研究班は、研究で得られた成果を還元することとし、**広く国民が理解できるように難病情報センター等を通してわかりやすく最新情報を提供**する。

難病に関する調査及び研究に関する法令上の位置付け

- 難病に関する調査及び研究については、難病法において、国は、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療法に関する調査研究を推進することとされている。

○難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）

第四章 調査及び研究

第二十七条 国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。

- 2 国は、前項に規定する調査及び研究の推進に当たっては、小児慢性特定疾病（児童福祉法第六条の二に規定する小児慢性特定疾病をいう。）の治療方法その他同法第二十一条の四第一項に規定する疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意するものとする。
- 3 厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。
- 4 厚生労働大臣は、前項の規定により第一項に規定する調査及び研究の成果を提供するに当たっては、個人情報保護に留意しなければならない。

小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に関する法令上の位置付け

- 小児慢性特定疾病に関する調査及び研究については、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を推進することとされている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第二章 福祉の保障

第一節 療育の指導、小児慢性特定疾病医療費の支給等

第四款 雑則

第二十一条の四 国は、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等（第三項及び次条において「疾病児童等」という。）の健全な育成に資する調査及び研究を推進するものとする。

- 2 国は、前項に規定する調査及び研究の推進に当たつては、難病（難病の患者に対する医療等に関する法律第一条に規定する難病をいう。以下この項において同じ。）の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意するものとする。
- 3 厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により小児慢性特定疾病の治療方法その他疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を行う者、医師、疾病児童等及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。
- 4 厚生労働大臣は、前項の規定により第一項に規定する調査及び研究の成果を提供するに当たつては、個人情報保護に留意しなければならない。

第二十一条の五 厚生労働大臣は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定めるものとする。

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 <u>政策</u> 研究事業	難治性疾患 <u>実用化</u> 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3年度予算額	1,776百万円	8,151百万円
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333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。

難病・小慢の医療水準の向上や患者のQOL向上に資する研究

公募型では、難病・小慢対策の推進に貢献するため、指定難病のみならず広義の難病及び小慢を対象とし、以下の3分野において研究を推進する。

- 指定難病333疾患を中心に難病診療向上のために研究を継続し、
 - ・ 客観的な診断基準・重症度分類の策定や診療ガイドライン等の作成・向上に資する研究
 - ・ 疾病の本態理解のための病因等の病態解明に向けた基礎的研究
 - ・ 適切な医療提供体制の構築に資する研究 等を実施する
- 「疾患別基盤研究分野」**：広義の難病だが指定難病ではない疾患について、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」**：指定難病333疾患全疾患及び一定の疾病領域内の複数の類縁疾病等について、疾病対策に資するエビデンスを確立する。
- 「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。

指定型では、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。

「難病克服と難病患者支援に向けた医学的指標等の検討」

【現状・課題】 法施行後5年後見直しの議論等から、疾患追加の多様性の確保、疾患間の公平性の確保、治療成績の改善状況等の評価に関する研究が必要であり、また、健康・医療戦略にあるようにAMEDとの戦略的な相互連携が必要である。



「難病の克服に向けた研究推進と医療向上を図るための戦略的統括研究」

- ・ 患者起点に関する難病診療連携拠点の運用方針の検討等の疾患追加の公平性に関する研究
- ・ 診断基準・重症度分類の精査等を通じた指定難病間の公平性に関する研究
- ・ 各研究の進捗状況、治療成績の改善状況等の確認方法の整理
- ・ 各研究のAMEDとの連携についての評価

「難病と小慢データベースの向上」

【現状・課題】 指定難病患者データベース（DB）では難病法施行以降の臨床調査個人情報収集を続けており、小慢DBのみでなく、NDB、介護DB、DPC等の公的DBとの連結が検討されている。医療、行政データの現状分析及び研究者の利活用を促進する基盤構築が必要とされている。

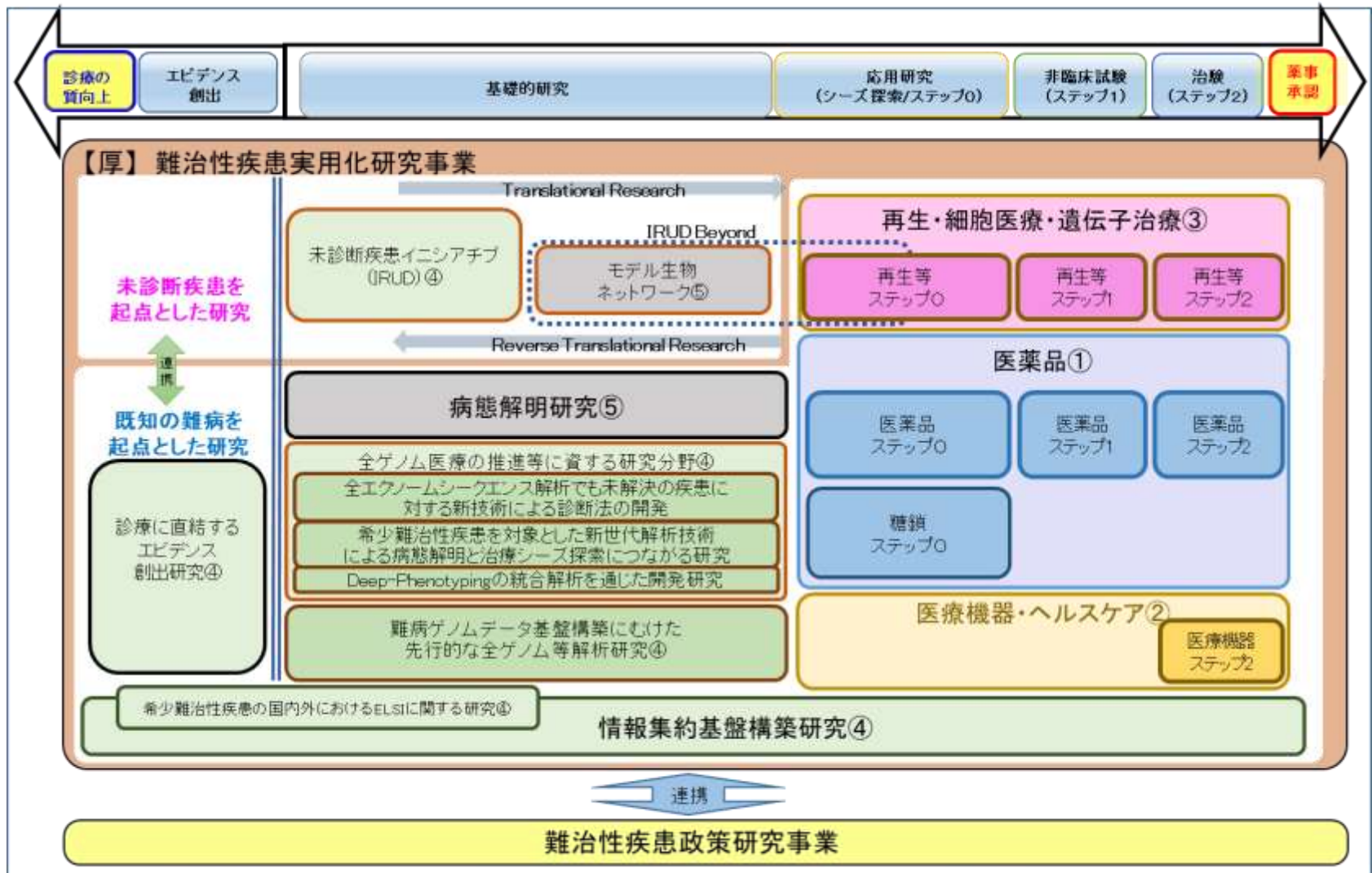


「指定難病患者データベースの活用に向けた統合研究」

- ・ 難病と小慢の連結DBの活用事例の調査
- ・ 患者の状態の指標の確立
- ・ 他の公的DB等と連結した場合の新たなユースケースの検討
- ・ オープンデータの公表を含め研究者のDB利活用のための基盤構築に向けた研究

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。



①医薬品プロジェクト②医療機器・ヘルスケアプロジェクト③再生・細胞医療・遺伝子治療プロジェクト④ゲノム・データ基盤プロジェクト⑤疾患研究基礎基盤プロジェクト

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、指定難病及び小児慢性特定疾病への疾病追加、診療ガイドラインの作成、国際共同治験、新規薬剤の薬事承認、新規疾患・新規原因遺伝子の発見をしてきている。

研究成果の概要

①難病の医療水準や患者QOL向上のための研究（難治性疾患政策研究事業）

- ・ 令和元年に追加された指定難病（膠様滴状角膜ジストロフィー、ハッチンソン・ギルフォード症候群）及び小児慢性特定疾病（非特異性多発性小腸潰瘍症）の診断基準作成等に資する知見を提供。
 - ・ 指定難病に関する診療ガイドライン（乾癬性関節炎診療ガイドライン2019等多数）の策定。
 - ・ 「成人移行支援コアガイド」の作成。
- 等を行い難病の医療水準や患者QOLの向上に貢献している。

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：（令和元年度末までに）累積1件（難治性疾患実用化研究事業）

- ・ HTLV-1関連脊髄症（HAM）に対するステロイド製剤の国際共同治験では、急速進行群8例、緩徐進行群28例で投与を開始し、盲検下レビューにて現時点で開鍵が可能であることが示唆される等、順調に進行しており、国際的な取り組みを行っている。

③新規薬剤の薬事承認や既存薬剤の適応拡大件数：（令和元年度末までに）累積7件（難治性疾患実用化研究事業）

- ・ デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対しビルトラルセンがアカデミア発のシーズとして薬事承認を取得。
- ・ 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。

④未診断疾患又は希少疾患に対する新規原因遺伝子又は新規疾患の発見件数：（令和元年度末までに）累積29件（難治性疾患実用化研究事業）

- ・ 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。

(2) データベースについて

難病患者データベースに関するこれまでの提言

- 難病患者データベースについては、症例が少なく全国規模で行わなければ対策が進まない難病について、難病患者データを収集し、患者の症状や治療方法等を把握することにより、研究の推進、医療の質の向上を図るために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2 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

2. 難病患者データベースの構築

（1）難病患者のデータ登録

- **難病患者のデータを収集・登録することで、症例が比較的少なく、全国規模で研究を行わなければ対策が進まない難病について、一定の症例数を確保し、患者の症状、治療方法、転帰などを把握することにより研究の推進や医療の質の向上に結びつけるための難病患者データベースを構築する。**
- 難病患者データベースは、医療費助成の対象疾患に罹患した患者であれば医療費助成の有無にかかわらず全員が登録可能なシステムとする。「難病指定医（仮称）」又は「難病指定医（仮称）」と連携したかかりつけ医（以下「難病指定医（仮称）」等という）は、患者の同意の下、必要なデータの登録を行い、当該データ登録を行った患者に対して、関連情報を付加した「難病患者登録証明書（仮称）」を発行する。この証明書は、患者が相談などの各種サービスを受ける際に活用できるよう検討する。
- 「難病指定医（仮称）」等が医療費助成の支給、認定審査等に必要な項目を記載することとあわせて難病患者データの登録を行うことができるようにする。また、「難病指定医（仮称）」等の負担も考慮し、登録項目は年齢、性別、既往症、症状、合併症、治療薬、医療機関などとし、厳選する。
- 登録された難病患者データは経年的に蓄積できるような仕組みとする。また、必要な場合に小児慢性特定疾患治療研究事業による患者登録データとの連続を可能にする仕組みとする。
- 国際的に貢献するため、人種特異的疾患の病態解明・治療方法の開発研究等を推進するとともに、欧米等の患者データベースと協調し、国際連携を行うことで、疫学的情報の収集や病態解明・治療方法の開発研究を推進する。

指定難病患者データベースに関する規定

- 難病法において、調査及び研究の推進に関する国の責務が規定されている。
- 基本方針において、データベースの構築に関する具体的な事項（データの提供、収集に関する患者・指定医の努力義務、他のデータベースとの連携、製薬企業等における利活用等）が規定されている。

○難病の患者に対する医療等に関する法律（抄）（平成26年法律第50号）
（国及び地方公共団体の責務）

第三条

3 国は、難病に関する調査及び研究並びに難病の患者に対する医療のための医薬品及び医療機器の研究開発の推進を図るための体制を整備し、国際的な連携を確保するよう努めるとともに、地方公共団体に対し前二項の責務が十分に果たされるように必要な技術的及び財政的援助を与えることに努めなければならない。

第二十七条 国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。

○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年厚生労働省告示第375号）

第2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用することとし、医学の進歩等の難病を取り巻く環境に合わせ適宜その運用を見直すとともに、本制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、**指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「指定難病患者データ」という。以下同じ。）を適切に収集する。**

(2) 今後の取組の方向性について

イ（中略）国は、指定難病患者データの収集を行うため、**医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係るデータベース（以下「指定難病患者データベース」という。以下同じ。）を構築する。**指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、**国及び都道府県は、個人情報保護等に万全を期すとともに、難病の患者は、必要なデータの提供に協力し、指定医は、正確な指定難病患者データの登録に努める。**

第5 難病に関する調査及び研究に関する事項

(2) 今後の取組の方向性について

ウ（中略）指定難病患者データベースの構築に当たっては、**小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討する。**

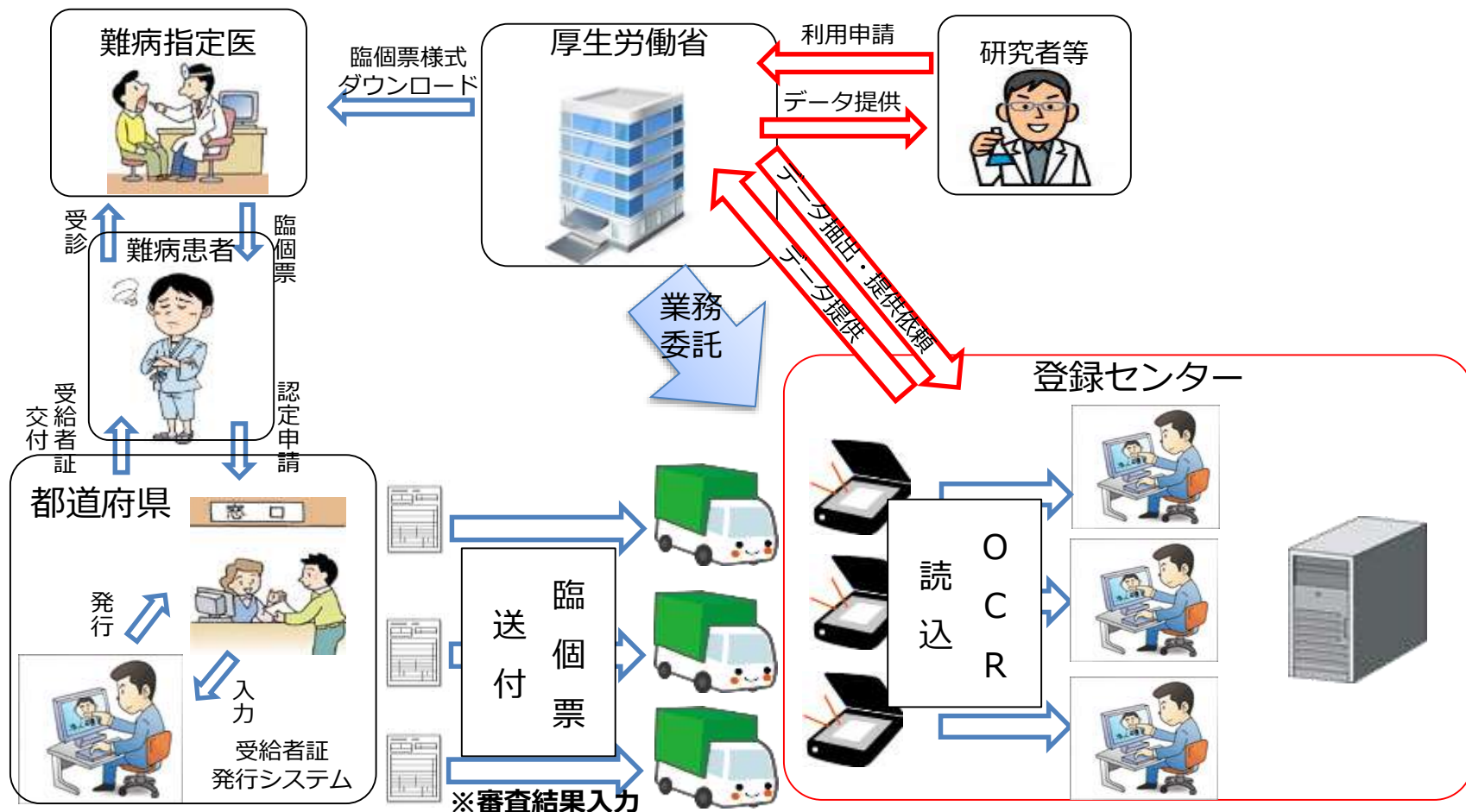
第6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

(2) 今後の取組の方向性について

ウ **研究者及び製薬企業等は、指定難病患者データベースに集められた指定難病患者データ等を活用しつつ、医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発、副作用等の安全性情報収集に積極的に取り組む。**

指定難病患者データベースの現状

- 指定難病患者データベースは、医療費助成の申請時に提出された臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）に記載されている臨床情報を基に構築されている。
- 登録までの流れは、①患者からの同意取得、②自治体から登録センターへの送付、③登録センターにおいてOCRによる読み込み・確認、④登録センターによる登録、となっている。



小児慢性特定疾病児童等データベース に関するこれまでの提言

- 小児慢性特定疾病児童等データベースについては、新たな治療法の開発につながるよう、難病患者データとの連結を可能とするとともに、療養、自立支援、家族支援など患児の健全育成に役立つ研究の充実を図り、その研究成果を患児・家族に還元することとされている。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第3 研究の推進と医療の質の向上

3. 研究の推進

- 登録管理データの精度の向上を図るため、指定医がインターネット等を経由して、直接医療意見書の項目を専用システムに登録できるように登録方法を変更すべきである。
- 併せて、医療意見書について、関係する検査項目等を網羅的に列記する現行様式を見直し、当該疾患の診断等に必要項目のみ記載する様式に変更するとともに、関係学会等の協力の下、可能な限り記述形式から選択形式で記載できるように様式を変更するなど、データ登録を行う指定医の負担軽減を図ることが適当である。なお、都道府県等が、医療費助成の申請結果を登録機関に送信し、登録データが医療費助成対象のものか否かが区分できる仕組みとすることが適当である。
- **登録データをより効果的に研究に活用できるよう、経年的に蓄積できるような仕組みにするとともに、難病の登録データとの連携を可能とすることが適当である。**それらの蓄積したデータ等を利活用することで、新たな治療法の開発や創薬等につながることを期待される。また、予後（病後の経過）の研究等の観点からは、症状の改善・治癒等により医療費助成を申請しなくなった患児のデータについても蓄積されることが望ましいことから、医療費助成を申請しない患児のデータについても、患児・家族の同意の下で任意に登録できるような仕組みとすべきである。
- **登録されたデータについては、個人情報の保護に配慮し、登録機関において研究者や関係学会からの利用申請を審査した上でこれらの者に提供し、研究に活用できるようにすべきである。**
- こうした治療研究の在り方と併せて、**小児慢性特定疾患対策に関する研究として療養、自立支援、家族支援など、患児の健全育成に役立つ研究の充実を図り、その研究成果を慢性疾患を抱える子どもとその家族及び国民に還元することが適当である。**

小児慢性特定疾病児童等データベースに関する規定

- 児童福祉法において、調査及び研究の推進に関する国の責務が規定されている。
- 基本方針において、データベースの構築に関する具体的な事項（指定難病患者データベースとの連携等）が規定されている。

○児童福祉法（抄）（昭和22年法律第164号）

第二十一条の四 国は、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等（第三項及び次条において「疾病児童等」という。）の健全な育成に資する調査及び研究を推進するものとする。

○小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針（抄）（平成27年厚生労働省告示第431号）

第2 小児慢性特定疾病医療費の支給に関する事項

二 小児慢性特定疾病医療費の支給の目的が、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成の観点から、患児の家庭に対する経済的支援を行うとともに、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、**国は、小児慢性特定疾病医療費の支給の申請に係る小児慢性特定疾病児童等についての臨床データを収集し、管理及び活用を行うため、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベース（以下「小児慢性特定疾病児童等データベース」という。）を構築する。**小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県等は、個人情報保護等に万全を期す・・・（以下略）

第6 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究に関する事項

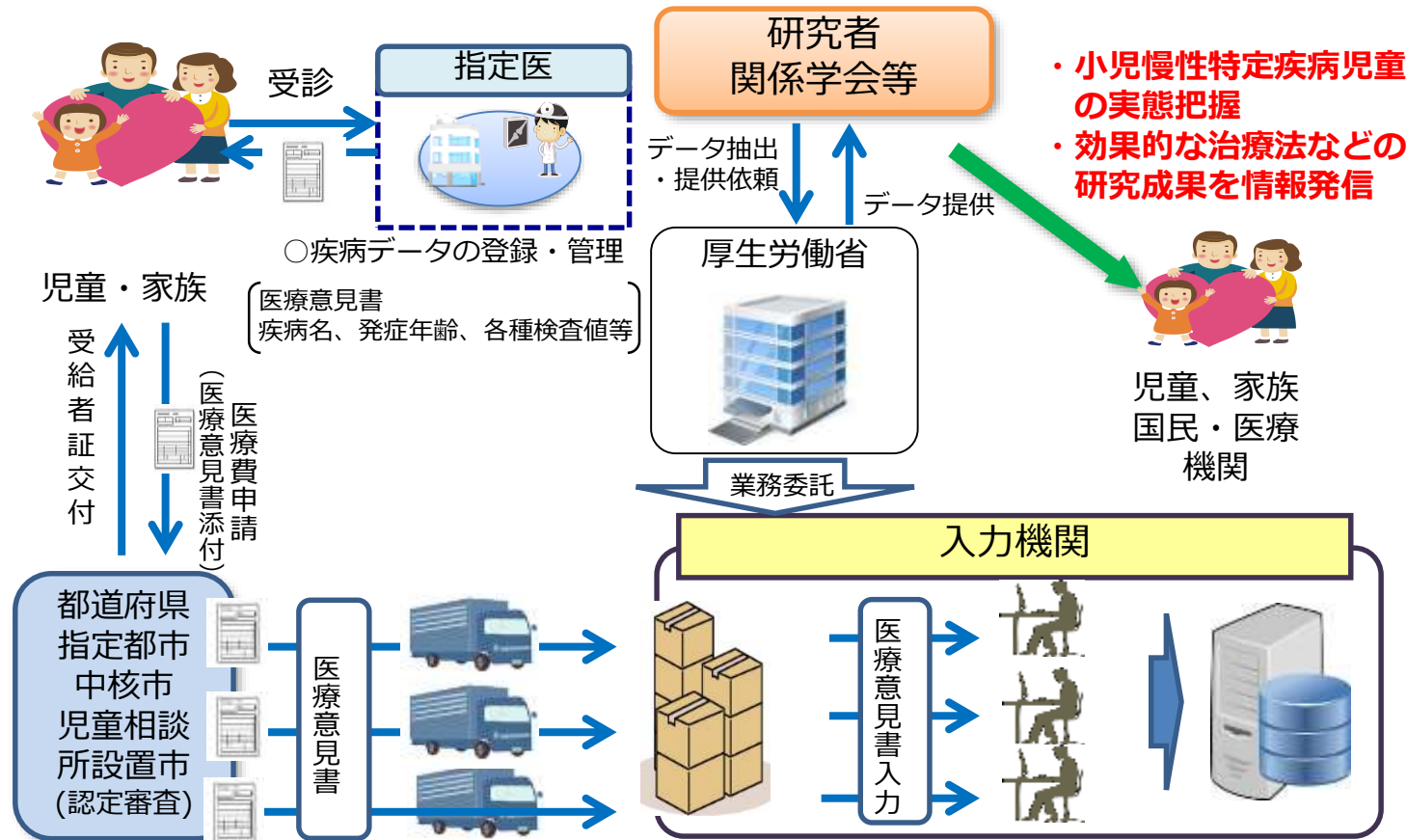
二 国は、小児慢性特定疾病に関する研究の推進に資するよう、**指定難病患者データベース**（難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針第二(2)イに規定する指定難病患者データベースをいう。）**の構築と連携しながら、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築する。**

三 国は、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築し、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制に整備する。

四 国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病に関する研究への活用のため、小児慢性特定疾病児童等のデータを研究機関に提供するに当たっては、個人情報の保護に十分配慮するよう努める。

小児慢性疾病児童等データベースの現状

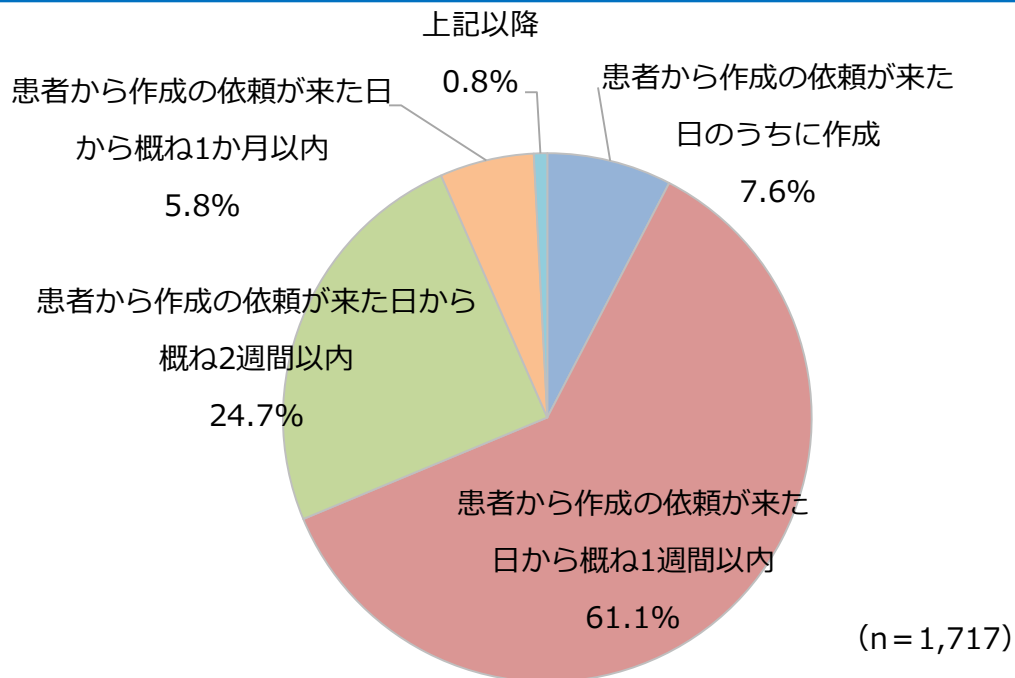
- 小児慢性疾病児童等データベースは、医療費助成の申請時に提出された医療意見書に記載されている臨床情報を基に構築されている。
- 登録までの流れは、①患者からの同意取得、②自治体から登録センターへの送付、③登録センターによる確認、④登録センターによる登録、となっている。



臨床調査個人票・医療意見書の作成期間

- 指定医に対するアンケート調査によれば、臨個票・意見書の作成の依頼があってから作成が完了するまでの時間は、「患者から作成の依頼が来た日から概ね1週間以内」が最も多く全体の61.1%を占めており、次いで「2週間以内」が24.7%と多かった。

臨個票・意見書の作成の依頼があってから作成が完了するまでの時間についてお選びください。
その時々で異なる場合は、最もよく当てはまるものをお選びください。



(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定医アンケート」(令和2年3月)

指定難病の医療費助成制度に係る 臨床調査個人票の登録及び送付状況について

データベースへ登録したデータ件数の記載年別内訳（2020年12月末現在） 単位：件

平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	記載なし等	合計
約490,000	約591,000	約582,000	約651,000	約590,000	約1,1000	約2,000	約2,917,000

- ※ データベースへ登録を行った臨床調査個人票の件数について、臨床調査個人票に記載された指定医の記載年度別に集計を行っている。入力の対象は、認定・不認定問わず、データの登録について同意がとれた臨床調査個人票を対象としている。
- ※ 衛生行政報告例における受給者数との違いは、①不認定の者が含まれている、②同意がとれていない者は含まれていない、③自治体から送付されていない又は登録作業が完了していない臨床調査個人票が含まれていない。
- ※ 入力は平成29年度から開始している。
- ※ 登録センターにおいて手入力されたデータの件数となっている（OCRで読み込んだ件数は含まれていない。）。
- ※ 指定医の記載日が記載されていない場合には、記載なし等に集計している。

都道府県からの送付状況・送付が困難な理由（自治体数）

	平成27年度	平成28年度	平成29年度
1. 送付済み	30	29	25
2. 一部、送付済み	4	7	11
3. 送付予定	2	2	3
4. 未定	7	8	7
5. 送付不可	4	1	1

- ※ 認定を行った年度毎の臨床調査個人票の送付状況について、自治体の回答に基づき集計している。

送付が困難な理由

- ・ 難病医療費助成に係る業務が多く、優先順位を考えると可能な範囲での対応となっている。
 - ・ 複写作業の業務調整及び外部委託等の予算確保が難しいため。
- 受給者数に照らすと登録件数が少なく、自治体から疾病登録センターへの送付に課題あり

小児慢性特定疾病医療費助成制度に係る 医療意見書の登録及び送付状況について

データベースへ登録したデータ件数の記載年別内訳（2020年12月末現在） 単位：件

平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	合計
約90,000	約93,000	約91,000	約43,000	約2,000	約319,000

- ※ データベースへ登録を行った医療意見書の件数について、医療意見書に記載された指定医の記載年度別に集計を行っている。入力の対象は、認定・不認定問わず、同意がとれた医療意見書を対象としている。
- ※ 「基本情報」「疾病情報」に分けて入力が行われており、上記件数はどちらか又は両方が入力されている件数となっている。
- ※ 衛生行政報告例における受給者数との違いは、①不認定の者が含まれている、②同意がとれていない者は含まれていない、③自治体から送付されていない又は登録作業が完了していない医療意見書が含まれていない。
- ※ 入力については平成29年度から入力を開始している。
- ※ 指定医の記載年度がないものについては、自治体を通じて確認を行っている。

都道府県・指定都市・中核市からの送付状況・送付が困難な理由（自治体数）

	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度
1. 送付済み	99	104	108	109
2. 一部、送付済み	5	4	4	6
3. 送付予定	3	3	1	6
4. 未定	0	0	0	0
5. 送付不可	5	3	2	0

- ※ 認定を行った年度毎の臨床調査個人票の送付状況について、自治体の回答に基づき集計している。
- ※ 新規に中核市になった自治体もあるため、総数が各年度毎に異なる。

送付が困難な理由

- ・ 同意の有無での仕分け、複写、梱包、発送に膨大な作業が必要で有り、人員不足のため対応できない。
- ・ 書類整理に要する臨時職員人件費、コピー費用、送料が必要であるが、予算が確保できない。
- ・ 認定業務を進める中で、人的、時間的余力がない。

データベースの当面の利活用の基本的な方向性

- 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病等データベースについて、合同委員会(※)において、データベースの当面の利活用の方向性について審議を行い、取りまとめを行った。
- 取りまとめでは、提供範囲は原則として患者から同意を得た範囲とすること、提供する情報は匿名加工を行うこと等の基本的な方向性が整理されている。

※厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

利活用に当たって考慮すべき項目	基本的な方向性
データの利用に関する同意	データの利活用の範囲は、患者から同意を得た範囲を原則とする。
情報の提供先	原則として、厚生労働省又は厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する研究機関に限定する。
提供する情報の範囲	匿名加工を行った上で、必要最小限の提供とする。
利活用の目的	原則として、各疾病の疫学調査等の研究や学術目的としての利用に限定する。
研究成果等の公表方法	個人が特定されないようにした上で、広く国民に周知する。
審査会の設置	有識者で構成される審査会を設置し、個人情報保護等の観点から、提供の可否を判断する。

(資料出所) 「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について」
(平成30年6月20日 第56回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第30回社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会) より作成

データベースの当面の利活用の具体的な対応

○ データベースの当面の利活用に係る具体的な対応については、有識者会議（※1）の議論を踏まえ、合同委員会（※2）において取りまとめられたガイドライン（※3）に基づき、今後提供を開始することとしている（令和元年5月から申請受付を開始）。

※1：指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する有識者会議

※2：厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

※3：指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン

利活用に当たって考慮すべき項目	基本的な方向性	ガイドラインに盛り込まれた具体的な対応
データの利用に関する同意	データの利活用の範囲は、患者から同意を得た範囲を原則とする。	<ul style="list-style-type: none"> 提供の同意が取れていない情報（氏名・住所等）は、削除した上で提供する。 ただし、<u>臨床研究等に関して患者に協力を求める場合は、再同意の取得に必要な「指定医が診断を行った医療機関」等の情報を提供することを認める。</u>
情報の提供先	原則として、厚生労働省又は厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する研究機関に限定する。	<ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者 都道府県、指定都市、中核市（※中核市は小児慢性特定疾病のみ） その他審査会において指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者
提供する情報の範囲	匿名加工を行った上で、必要最小限の提供とする。	<ul style="list-style-type: none"> 氏名・住所等個人が直接特定される情報を削除した上で提供する。
利活用の目的	原則として、各疾病の疫学調査等の研究や学術目的としての利用に限定する。	<p>以下の場合に限り提供を認めることとする。</p> <ul style="list-style-type: none"> 難病等患者データを用いて研究を行う場合 臨床研究等の実施に関して患者に協力を求める場合
研究成果等の公表方法	個人が特定されないようにした上で、広く国民に周知する。	<p>以下に留意した上で広く周知することとする。</p> <ul style="list-style-type: none"> 患者等の数が原則として10未満になる集計単位が含まないこと。 年齢区分は、原則として、5歳毎にグルーピングして集計。 地域区分の集計単位は、都道府県、指定都市及び中核市まで。
審査会の設置	有識者で構成される審査会を設置し、個人情報保護等の観点から、提供の可否を判断する。	<ul style="list-style-type: none"> 難病等患者データの提供の可否を判断する審査は、審査会が審査基準に従って実施する。

データベースにおける中長期的課題

- 合同委員会（※）取りまとめでは、中長期的課題として、各種データベースとの連結方策、自治体の業務負担軽減を図るための登録方法の見直し（オンライン化等）、軽症者にデータベースへの登録を促すための方策等の検討の必要性が指摘されている。

※厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

○指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について（抄）

5 その他（中長期的に検討が必要な課題）

- ・ 指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの統一化を検討してはどうか。
- ・ **医療等IDなどを用いて難病に関連する各種データベースを連結する方策**を含め、難病研究を推進するためのデータベース全体の将来像について、速やかに検討してはどうか。
- ・ 地方自治体の事務負担を軽減する観点から、**現在の登録方法を見直し、オンラインシステムや難病医療費助成の支給認定に係る一次判定機能の導入**を検討してはどうか。
- ・ データベースへの登録率を向上させるため、同意取得時の丁寧な説明などデータベースの意義について患者の理解を深めるための方策や、**軽症者に登録するインセンティブを付与するための方策**、臨床調査個人票や医療意見書を作成する医師に対するインセンティブを付与するための方策を検討してはどうか。
- ・ 登録されるデータの質及び信頼性を担保するための方策を検討してはどうか。
- ・ 指定難病又は小児慢性特定疾病に罹患した児童等の同意の在り方について検討してはどうか。
- ・ これらの検討及び当面の利活用の運用状況も踏まえ、登録項目や同意書の見直しも検討してはどうか。

（資料出所） 「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について」（平成30年6月20日 第56回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第30回社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）より作成

中長期的課題と現在の状況

- 合同委員会（※）の取りまとめにおける中長期的課題については、システムや仕組みの未整備等により、現状ではほとんどが対応できていない。

※厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

中長期的課題	現在の状況
指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの統一化	× 現行の指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病等データベースは、別々のシステムで構築されており、統一化されていない。
各種データベースの連結	× <u>他のデータベースと連結するためのルールやシステムが整備されていない。</u>
地方自治体の事務負担軽減 ・オンラインシステム ・支給認定の一次判定機能	× <u>オンライン上の登録や支給認定の一次判定機能を可能とするためのシステムが整備されていない。</u>
軽症者の登録率向上	× <u>医療費助成の申請時に研究利用に関する同意を取得する仕組みとなっており、医療費助成の対象とならない軽症者の登録が進んでいない。</u>
データの質・信頼性の担保	× 入力機関において確認を行っているものの、OCRで読取りを行った際、読み取れない場合や誤った読み取りが生じる可能性がある。
同意の在り方についての検討	○ 難病・小慢それぞれの同意書に関し、「利用範囲・提供先」「任意性の担保」「臨床研究時の再同意取得」「経年データ」「研究結果の公表」「同意の撤回」について記載事項の統一化を図った（令和2年3月末日までに順次実施）。

（資料出所） 「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について」（平成30年6月20日 第56回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第30回社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会）より作成

データベースに関する学会からの要望

- 難病法及び児童福祉法の見直しに関する要望として、難病に関連する11学会^(※)から、データベースの拡充に関する要望（軽症患者のデータ収集、他の公的データベースとの連結データの提供等）の要望が寄せられている。

※ 日本形成外科学会、日本外科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本内科学会、日本脳神経外科学会、日本泌尿器科学会、日本眼科学会、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本整形外科学会、日本皮膚科学会

- 「難病の患者に対する医療等に関する法律」及び「改正児童福祉法」の見直しにおける難病及び小児慢性特定疾病研究の推進に関する要望（抄）

1) 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病等データベースの拡充を図ること

希少であり、症例が少ないという特性を持つ難病の研究を推進するためには、軽症者を含めた難病患者全体のデータを収集することが非常に重要である。

軽症者を含めた難病患者全体のデータ収集が進めば、国内における各疾病の患者数が明らかになり、それによって、企業による治療薬開発に向けた研究が促進されることが期待される。また、重症化する前の軽症な段階から患者の自然歴を把握することが可能となり、これまで明らかになってこなかった各疾病の特性等（発症年齢や症状の進行状況の傾向）が明らかになる可能性がある。さらには、軽症者を含めた臨床研究や治験への参加の呼びかけが可能になること等も期待される。

こうした軽症者も含む難病患者全体のデータの収集及びデータベースの構築は、各医療機関・研究機関の個別の取組に委ねることは困難であり、行政において、軽症者のデータベースへの登録を進めるための仕組みを整備し、難病患者全体のデータの収集及びデータベースの構築を行うことを求める。

また、小児慢性特定疾病等データベースについても、データベースの拡充を求める。

2) 小児慢性特定疾病児童等データと指定難病患者データを連結したデータの提供に向けた整備を行うこと

小児慢性特定疾病、指定難病のいずれにも指定されている疾病について、小児期から成人期にわたる患者の自然歴等の把握により、当該疾病の病態解明等の研究が促進されるよう、小児慢性特定疾病児童等データと指定難病患者データを連結したデータの提供に向けた整備を行うことを求める。

3) ナショナルデータベース（NDB）等の他の行政データベースとの連結データの難病研究への利活用を進めること

ナショナルデータベース（NDB）をはじめとする他の行政データベースと指定難病患者データベース等を連結することにより、使用薬剤や治療経過等のより詳細な情報の把握が可能となる。これにより、特定の薬剤の投与とそれによる症状の進行の緩徐などの特徴が把握でき、新たな治療研究の推進に寄与することが期待される。また、治療法の確立していない難病に対し、より効果的な対症療法の見直しが可能となること等が期待される。

そのため、個人情報の保護に十分な配慮をした上で、NDB等の行政データベースと指定難病患者データベース等を連結したデータの難病研究への利活用に向けて、法整備も含め必要な措置を行うことを求める。

他の公的データベースとの連結に係る検討状況

○ 中長期的課題の1つである他の公的データベースとの連結については、平成30年10月18日の合同委員会において、連結のメリットを認めつつも、個人情報保護の観点等からの課題もあるため、引き続き検討を行うこととされた。

○ 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースにおけるNDB、介護DBとの連結解析への対応について

1. 対応方針

難病DB及び小慢DBをNDBと連結することにより、治療法及び処方と患者の症状の関連を分析することが可能となり、新薬の開発や治療法の確立につながる可能性がある。

また、介護DBとの連結により、早期の積極的な介入の有用性等を難病患者の症状から評価することで、症状軽減につながる可能性がある。

一方で、難病DB及び小慢DBを他のDBに連結させるに当たっては、それぞれのDBの目的及び扱う情報の違いに十分配慮するとともに、未だ難病DBと小慢DBが連結されていないことに留意する必要がある。また、難病の希少性に鑑み、個人情報保護や情報セキュリティの観点からも、連結の在り方を慎重に検討する必要がある。

そのため、今後、難病法・児童福祉法の見直しの検討を行う際に、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会と社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会との合同委員会において、まずは難病DB及び小慢DBの連結の具体的な方法等を整理した上で、両DBをNDB、介護DBに連結解析することについて検討することとする。

他の審議会等におけるデータベース連結に関する検討状況

- 「医療・介護データ等の解析基盤に関する有識者会議」では、NDB、介護DBと保険医療分野のデータベースとの連結の有用性が指摘されており、データの収集・利用目的の範囲、匿名性の担保等に留意して連結に向け検討すべきとされている。

○ 「医療・介護データ等の解析基盤に関する有識者会議」報告書（抄）

- 5. 保健医療分野の他の公的データベースとの関係整理
 - 保健医療分野の他の公的データベース（DPCデータベース、全国がん登録データベース、**指定難病・小児慢性特定疾病データベース**、MID-NET）との関係については、NDB、介護DBの連結解析に関する議論を踏まえつつ、下記の諸点等に照らしてその在り方について検討を行った。
 - NDB、介護DBとの連結解析の具体的なニーズについて、関係者間で共有されること
 - **収集・利用目的が法令等で明確に定められ、連結解析の根拠についても位置付けることが可能であること**
 - **第三者提供の枠組みが法令等で定められ、連結解析に係る第三者提供の根拠についても位置付けることが可能であること**
 - **NDB、介護DBとの匿名での連結解析が技術的に可能であること**（共通の識別子の生成に必要な情報が収集されていること、システム面の対応が可能であること等）
 - 検討の結果、各データベースとの関係については現状以下のとおりであり、**連結解析に対するニーズや期待される有用性がそれぞれに認められることから、各データベースの課題を解決した上で、連結解析に向けた検討を進めるべきである。**この検討を進めるに当たっては、匿名性に十分に留意することや連結解析することのニーズや具体的なメリットの有無、頻繁な変更等が関係者への過重な負担にならないようデータベースの仕様等について統一的に対応することの必要性等を踏まえて検討を行うとともに、連結解析のための識別子等の技術的な対応について検討を進めるべきである。

保健医療分野の主な公的データベースの状況

- 近年、保健医療分野においては、それぞれの趣旨・目的に即したDBが整備されている。NDB（※1）、介護DB（※2）、DPCDB（※3）については、他のデータベースとの連結解析や相当の公益性を有する研究等を行う者へのデータの提供等に関する規定を整備するための改正法案が平成31年通常国会において可決・成立。

※1：レセプト情報・特定健診等情報データベース

※2：介護保険総合データベース

※3：特定の医療機関への入院患者に係る入院期間のレセプト情報や病態等に係る情報のデータベース

名称	NDB	介護DB	DPCDB	全国がん登録DB	難病DB	小慢DB	MID-NET
元データ	レセプト、特定健診、特定保健指導	介護レセプト、要介護認定情報	DPCデータ	届出対象情報、死亡者情報票	臨床調査個人票	医療意見書	電子カルテ、レセプト等
主な情報項目	傷病名(レセプト病名)、投薬、特定健診結果等	介護サービスの種類、要介護認定区分	・病態等の情報 ・施設情報	がんの罹患、診療、転帰	告示病名、生活状況、診断基準	疾患名、発症年齢、各種検査値	・処方・注射情報 ・検査情報
保有主体	国 (厚労大臣)	国 (厚労大臣)	国 (厚労大臣)	国 (厚労大臣)	国 (厚労大臣)	国 (厚労大臣)	PMDA・協力医療機関
匿名性	匿名	匿名	匿名	顕名	顕名(※4)	顕名(※4)	匿名
第三者提供の有無	有 (平成25年度～)	有 (平成30年度～)	有 (平成29年度～)	有 (平成30年度～)	有 (令和元年度～)	有 (令和元年度～)	有 (平成30年度～)
根拠法	高確法第16条等	介護保険法第118条の2等	健保法第77条第2項及び3項等	がん登録推進法第5、6、8、11条等	-	-	PMDA法第15条

※4：取得時に本人同意を得ている
(資料出所) 第111回社会保障審議会医療保険部会 資料2「レセプト情報・特定健診等情報データベース、介護保険総合データベース等の解析基盤の検討の進め方について(報告)」(平成30年4月19日)より作成

公的データベースにおけるデータ収集方法

名称	NDB	介護DB	DPCDB	全国がん登録DB	難病DB	小慢DB
主な情報項目	傷病名(レセプト病名)、投薬、特定健診結果等	介護サービスの種類、要介護認定区分	・病態等の情報 ・施設情報	がんの罹患、診療、転帰等に関する情報	告示病名、生活状況、診断基準	疾患名、発症年齢、各種検査値
元データ	レセプト、特定健診等	介護レセプト、要介護認定情報等	DPCデータ	届出対象情報、死亡者情報票	臨床調査個人票	医療意見書
元データの使用用途	診療報酬の支払いに使用等	介護レセ：介護給付費の支払いに使用 要介護：要介護認定の審査に使用	DPC導入の影響評価及びDPC/PDPSの見直しに使用	がんの罹患、診療、転帰等の状況の把握及び分析に使用	医療費助成の支給認定に係る審査に使用	医療費助成の支給認定に係る審査の使用
DBへの登録フロー	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">保険者等</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">市町村</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">DPC対象病院等 (約5000病院)</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">病院及び指定診療所</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">都道府県</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">都道府県等</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>	<div style="text-align: center;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">都道府県等</div> <div style="font-size: 2em; color: orange; margin: 10px auto;">↓</div> <div style="text-align: center;">DB保有</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">国 (厚労大臣)</div> </div>

(資料出所) 第111回社会保障審議会医療保険部会 資料2「レセプト情報・特定健診等情報データベース、介護保険総合データベース等の解析基盤の検討の進め方について(報告)」(平成30年4月19日)より作成

(※) MID-NETについては、MID-NETに協力する医療機関がDBを保有し、利活用時に必要な情報のみPMDAの複数施設統合データ処理センターに提供する分散型のシステムとなっているため、本資料には未掲載。

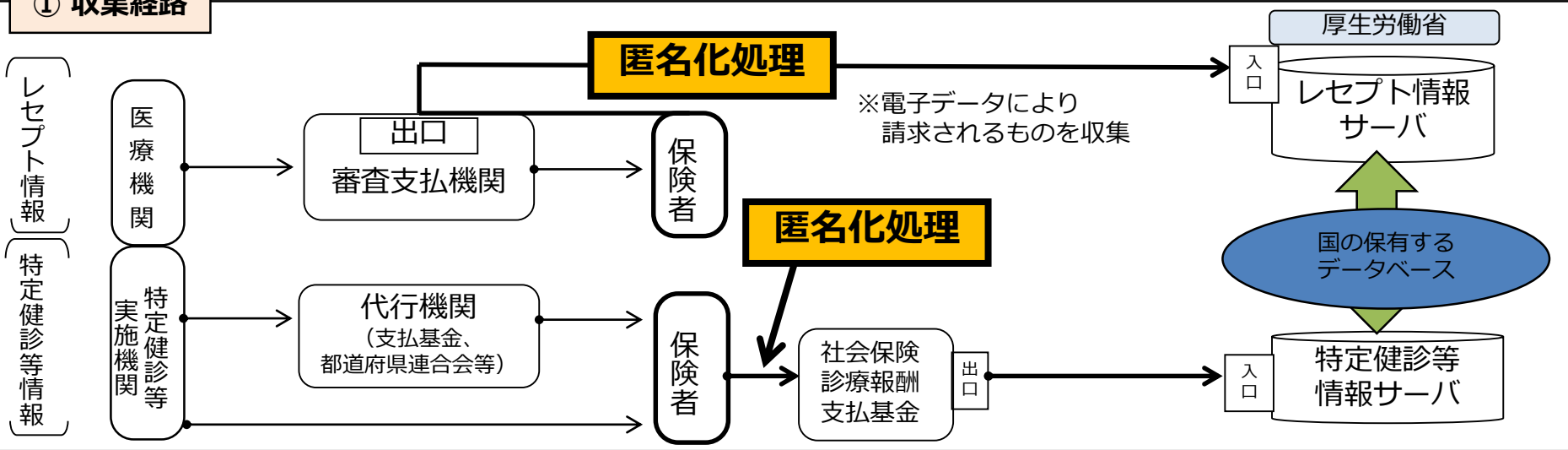
保健医療分野の主な公的データベースにおけるデータの提供先

- 保健医療分野の他の公的データベースについては、データの提供先として、条件付で民間の研究機関等にも提供するなど幅広く提供を認めている。
- 他方、難病DB及び小慢DBについては、厚労省、厚労省・文科省が補助を行う研究事業を実施する者及び自治体に限定している。

DBの名称	根拠規定	提供先に関する規定
NDB	高齢者の医療の確保に関する法律	以下に掲げる者が、それぞれ以下に掲げる調査・研究を行う場合にのみ提供を認めている。 ①国の他の行政機関及び地方公共団体 ⇒適正な保健医療サービスの提供に資する施策の企画及び立案に関する調査
DPCDB	健康保険法	②大学その他の研究機関 ⇒疾病の原因並びに疾病の予防、診断及び治療の方法に関する研究その他の公衆衛生の向上及び増進に関する研究 ③民間事業者その他の厚生労働省令で定める者 ⇒医療分野の研究開発に資する分析その他の厚生労働省令で定める業務（特定の商品又は役務の広告又は宣伝に利用するために行うものを除く。）
介護DB	介護保険法	提供先はNDB・DPCデータベースと同様（提供先における利用目的が、介護分野に関する研究や介護保険事業に関する調査等の場合にのみ提供を認めている。）
全国がん登録DB	がん登録等の推進に関する法律	<ul style="list-style-type: none"> ・ 行政機関、都道府県、市町村、独立行政法人 ・ 上記と共同で研究を行う者及び上記から委託を受けた者等 ・ がん医療の質の向上等に資する調査研究を行う者
難病DB	指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン	<ul style="list-style-type: none"> ・ 厚生労働省 ・ 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者 ・ 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者 ・ 都道府県、指定都市、中核市（※中核市は小児慢性特定疾病のみ） ・ その他審査会において指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者
小慢DB		
MID-NET	MID-NETの活用に関するガイドライン	<ul style="list-style-type: none"> ・ 以下に掲げる事項に該当する調査・研究を実施する者 ・ 医薬品等の市販後安全監視やリスク・ベネフィット評価を含めた安全対策 ・ 行政機関、製薬企業又はアカデミアが実施する公益性の高い調査・研究

(参考) NDBの収集経路と匿名化处理

① 収集経路

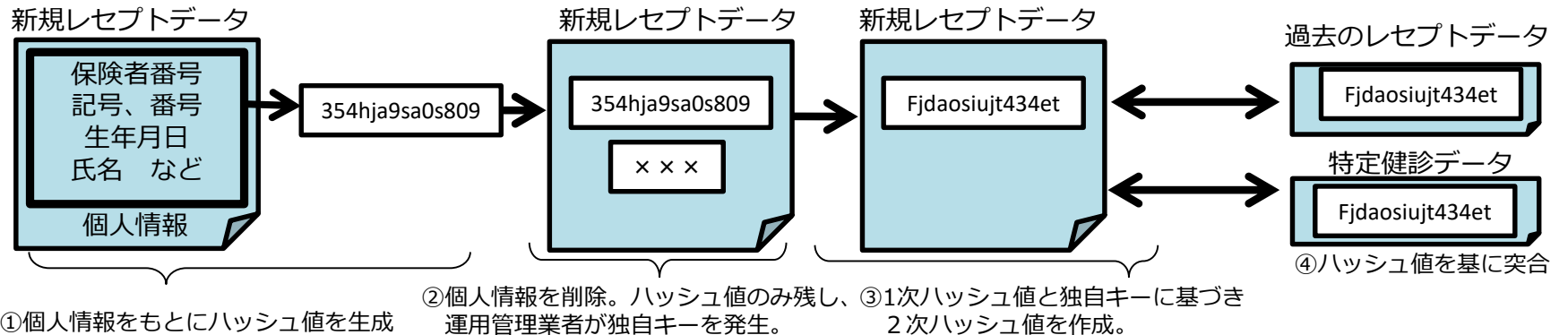


② 匿名化处理について

- ・「ハッシュ関数」を用い、**個人特定につながる情報を削除 (=匿名化)**。下図のように、同一人物の情報を識別・突合し、保管。

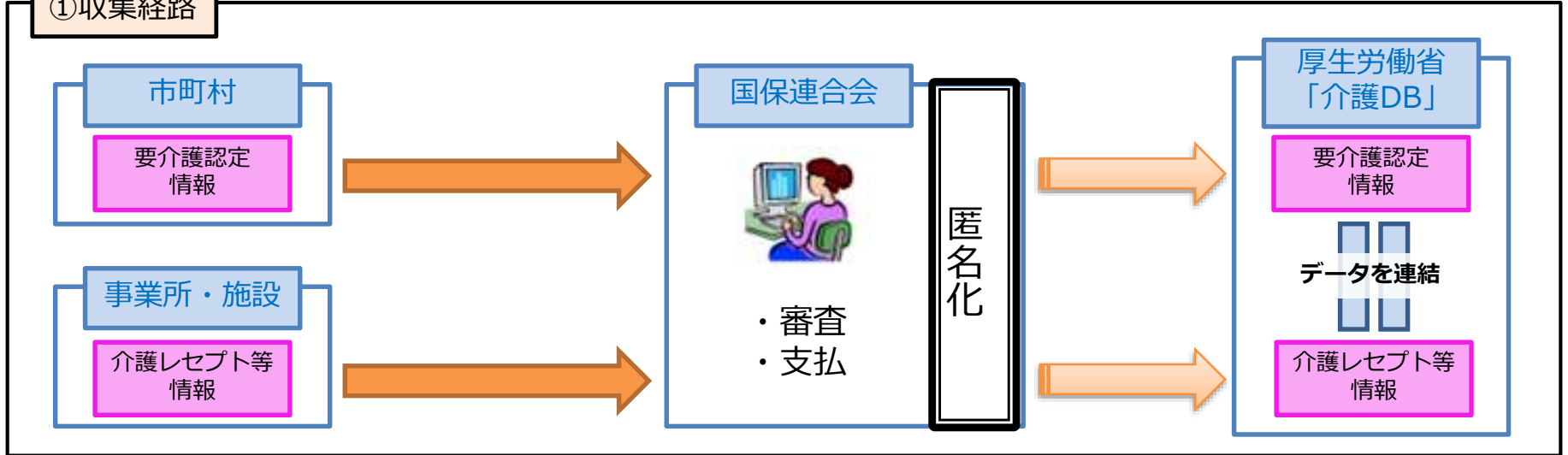
特徴

- ① 与えられたデータから固定長の疑似乱数（ハッシュ値）を生成。
 - ② 異なるデータから同じハッシュ値を生成することは極めて困難。
 - ③ **生成された値（ハッシュ値）からは、元データを再現することは出来ない。** 対応表も作成しない。
- ※ 個人情報（氏名、生年月日等）を基にしてハッシュ値を生成し、それをIDとして用いることで個人情報を削除したレセプト情報等について、同一人物の情報として特定することが可能。

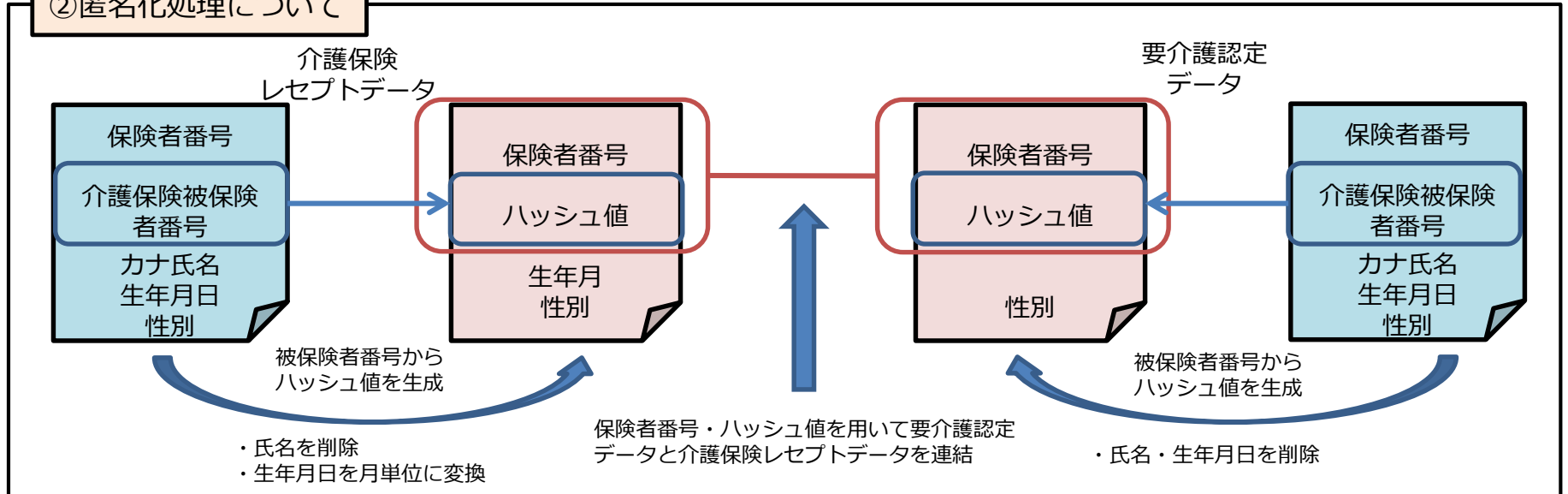


(参考) 介護DBの収集経路と匿名化処理

① 収集経路

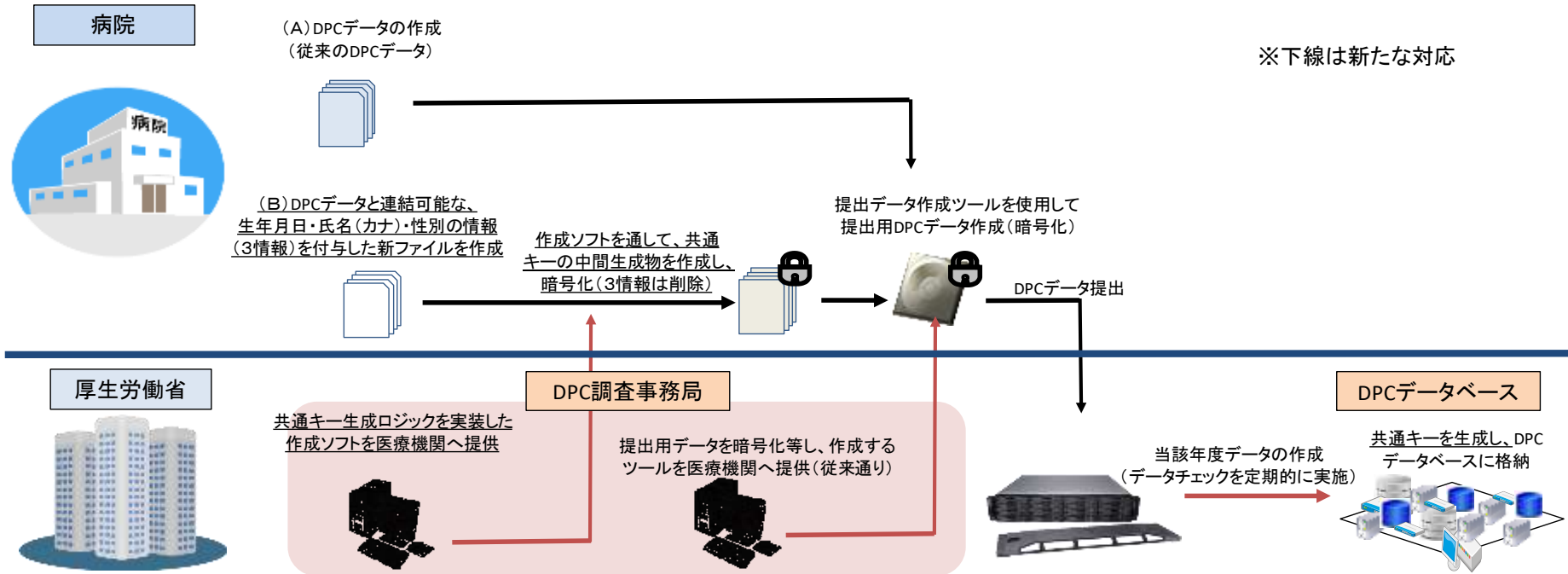


② 匿名化処理について



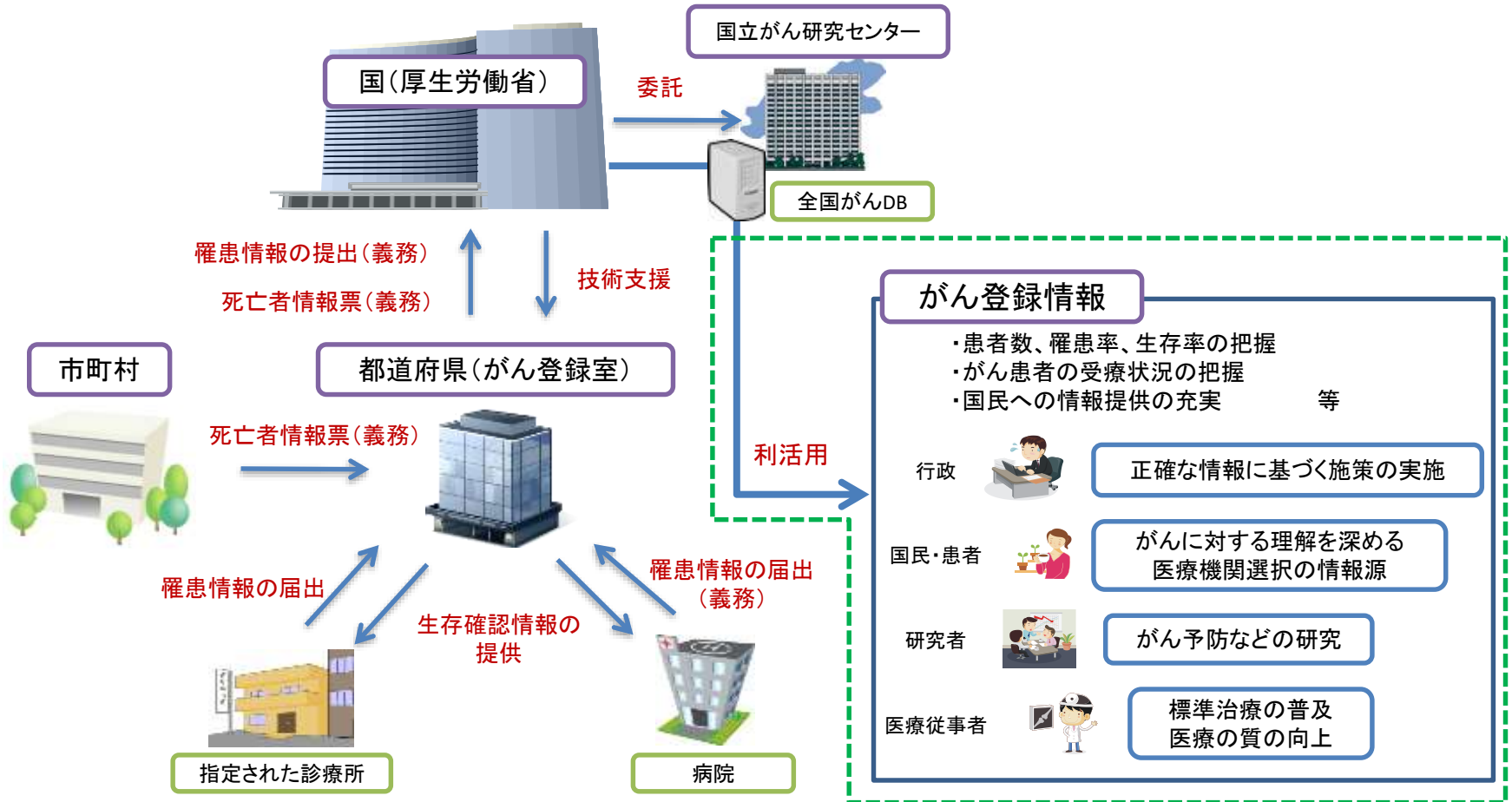
健保法等改正法を踏まえたDPCデータ作成フロー(イメージ)

- 病院は、これまでと同様のDPCデータの他、生年月日、性別、氏名(カナ)の3情報を含むファイルを作成。
- DPC調査事務局は、上記ファイルから3情報を元にした共通キーの中間生成物を作成するためのソフトを病院に配布。(共通キーの完成は、DPCデータベースで行う)
- 病院は上記のソフトを用いて、共通キーが含まれたファイル(Kファイル(仮))を作成。その際、Kファイルに含まれる3情報は削除する。
- 病院はKファイルを含め作成したDPCデータを、DPC調査事務局の配布する提出データ作成ツールを使用し、提出用データを作成。
- DPC調査事務局は、提出されたDPCデータのデータチェックを行い、データベースに格納するためのデータを作成。
- DPCデータにおいて共通キーを生成し、連結可能なDPCデータを作成し、DPCデータベースに格納する。



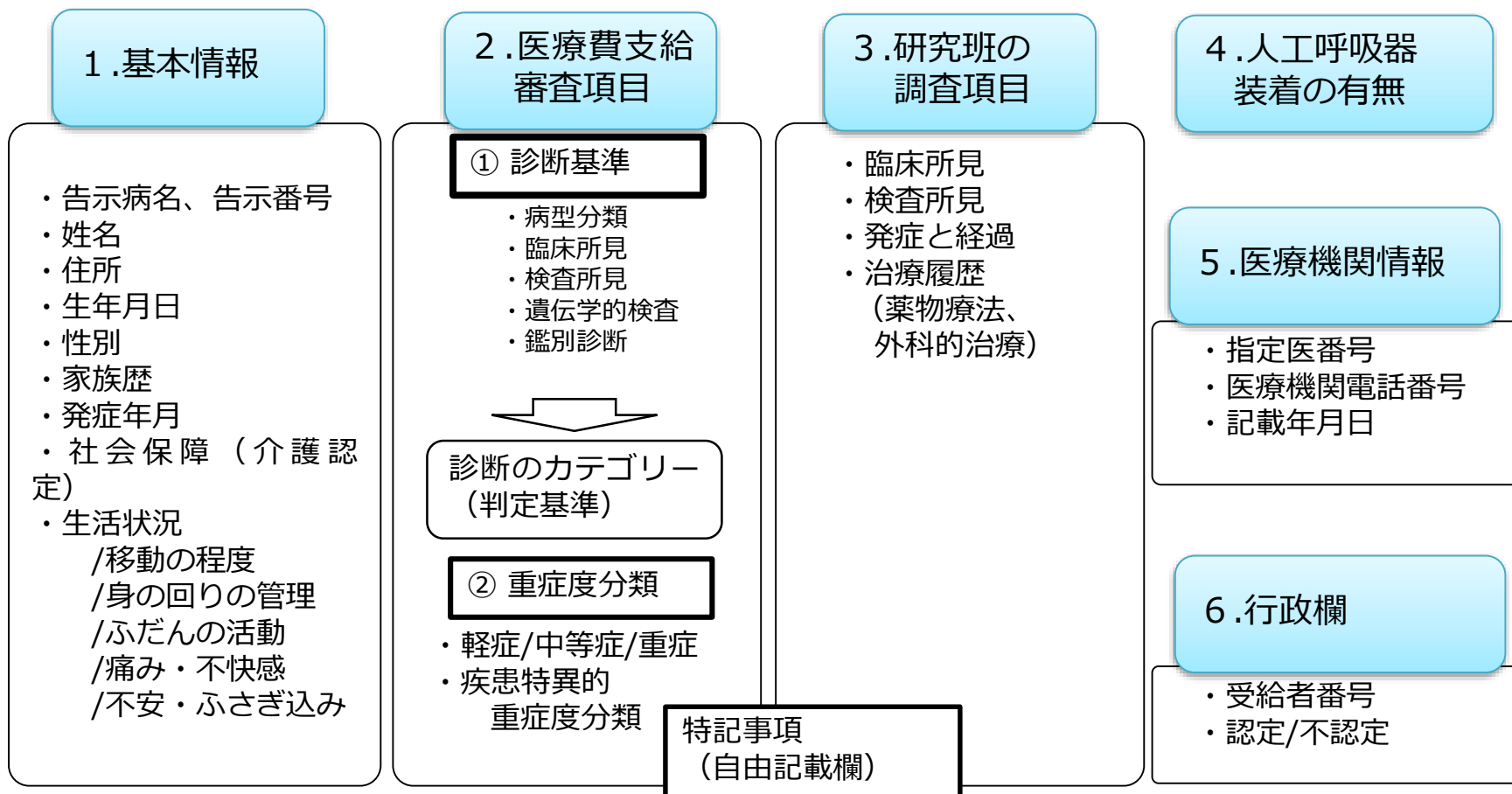
全国がん登録イメージ

全国統一的就がん登録を実施し(平成28年診断症例より)、国が国内におけるがんの罹患、診療、転帰等に関する情報を把握するとともに、それらの情報を活用して、国民へのがんやがん医療等についての情報提供の充実を図る。また、がん登録等に係る個人情報を厳格に保護する。



(参考) 指定難病患者データベースに登録される項目

- 指定難病データベースには、氏名・生年月日といった基礎的な情報のほか、医療費助成の支給認定の審査に必要な診断基準及び症状の程度に関する情報、研究に用いられる臨床所見や検査所見等の情報が登録されている。



(参考) 小児慢性特定疾病児童等データベースに登録される項目

- 小児慢性特定疾病児童等データベースには、氏名・生年月日といった基本的な情報のほか、臨床所見、検査所見、経過、今後の治療方針等の情報が登録されている。

1. 基本情報

- ・ 告示病名、告示番号
- ・ 姓名
- ・ 出生都道府県
- ・ 生年月日
- ・ 年齢
- ・ 性別
- ・ 出生体重／出生週数
- ・ 現在の身長／体重
- ・ 母の生年月日
- ・ 発症年月
- ・ 初診日
- ・ 大／細分類病名
- ・ 就学、就労 (※)
- ・ 現状評価 (※)
- ・ 人工呼吸器装着 (※)
- ・ 該当/非該当 (※)
- ・ 治療見込み期間 (※)
- ・ 入院/通院 (※)

2. 臨床所見

- 現在の症状
- ・ 病型
 - ・ 疾患の症状

3. 検査所見

- 診断の根拠となった主な検査等の結果

4. その他の所見

- その他の現在の所見等
合併症 (あり/なし)
(自由記載)

5. 経過

- 現在までの主な治療など
- ・ 手術
 - ・ 薬物療法
 - ・ 補充療法
 - ・ 食事療法
- 等

6. 今後の療法方針

- (自由記載)

8. 行政欄

- ・ 受給者番号
- ・ 認定/不認定

7. 医療機関情報

- ・ 指定医番号
- ・ 医師名
- ・ 医療機関名
- ・ 記載年月日

(※) 疾患により医療意見書内の記載箇所が異なる

臨床調査個人票の研究利用に関する説明資料

<臨床調査個人票の研究利用に関するご説明>

指定難病の患者に対する良質かつ適切な医療支援の実施を目指し、当該疾病の程度が一定以上である者等に対し、申請に基づき、医療に要する費用を支給しています。この制度の申請時に提出していただく「臨床調査個人票」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に基づき、この事業の対象となるか否かの審査に用いられると同時に、同意をいただいた方の「臨床調査個人票」の記載内容をデータベースに登録し、指定難病（小児慢性特定疾病）に関する研究の推進及び政策の立案のための基礎資料としております。

本紙をお読みいただき、データベースに患者さんの「臨床調査個人票」の記載内容を登録すること並びに登録情報を指定難病に関する研究及び政策の立案のための基礎資料として利用することに同意いただける場合は、申請書に署名をお願いします。

なお、同意については任意であり、同意されない場合についても医療費助成の可否に影響を及ぼすものではありません。

○個人情報保護について：

臨床調査個人票を研究に利用するに当たっては、審査会において審査の上、以下の提供先に対して、提供することとしておりますが、患者さんを特定できないようにするため、患者さんの氏名や住所等の情報は提供されません。臨床調査研究分野の研究で行われる臨床研究等の実施に関して協力を求める場合は、改めて、それぞれの研究者から主治医を介して説明が行われ、皆様の同意を得ることとしております。

研究の成果は公表しますが、その際個人が特定されることはありません。

また、データベースは、個人情報保護に十分に配慮して構築しています。

(提供先について)

- ・ 厚生労働省
- ・ 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者
- ・ 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者
- ・ 都道府県、指定都市
- ・ 上記以外で、厚生労働省が主催する有識者で構成される審査会において、指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者

○同意の撤回等について：

この研究への参加について同意をいただいた後も、登録された情報を研究機関等へ提供することについて、同意を撤回することができます。同意撤回後は、データベースに登録されている患者さんのデータが、指定難病に関する研究及び政策の立案のため研究機関や政府機関に提供されることはありません。ただし、すでにデータを提供している場合や提供したデータを用いた研究の成果をすでに公開している場合には、それらの情報は削除できませんので、あらかじめご了承ください。

また、患者さんが同意を撤回した後、登録されているデータを用いることで患者さん本人が利益を得られることが見込まれるような医学的進歩があった場合に、データベースに登録されて

す。そのような場合に備え、患者さんが同意を撤回した後も、一度登録したデータはデータベースに保存され続けます。(なお、一度登録したデータをデータベースから削除することもできますが、その場合、上記のような医学的進歩があった際に、データを利用することができず、患者さんが利益を得ることが難しくなる可能性があります。その点をご理解いただいた上、一度登録したデータをデータベースから削除することを希望する場合は、厚生労働省ホームページにて詳細を確認し、必要な手続きをおこなってください。)

https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou_kenkyu.html

○データベースに登録される項目：

データベースに登録される項目は臨床調査個人票に記載された項目となります。臨床調査個人票については、以下の URL をご参照ください。患者さんを特定できないようするため、患者さんの氏名や住所といった個人情報は提供されません。

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

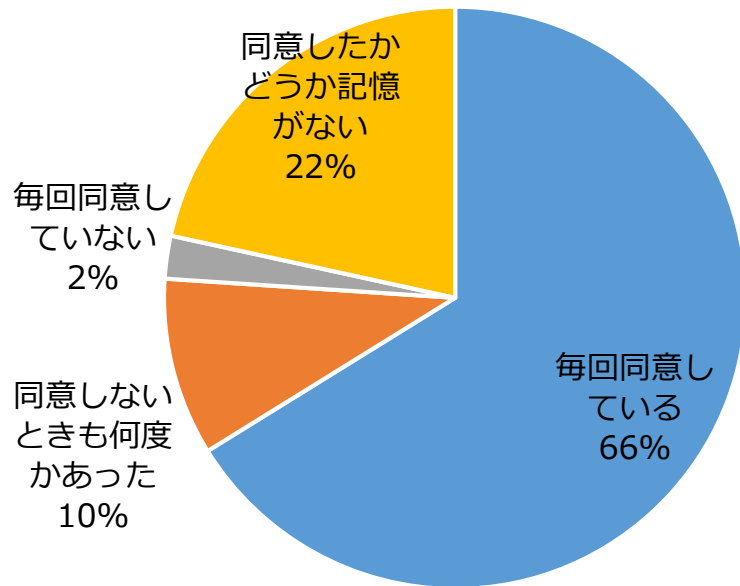
○その他：

研究では、受給者番号等によって過去のデータと紐付けを行い、患者さんの経過（どのような治療を受けて、その後の症状がどうなったか等）を把握することがあります。

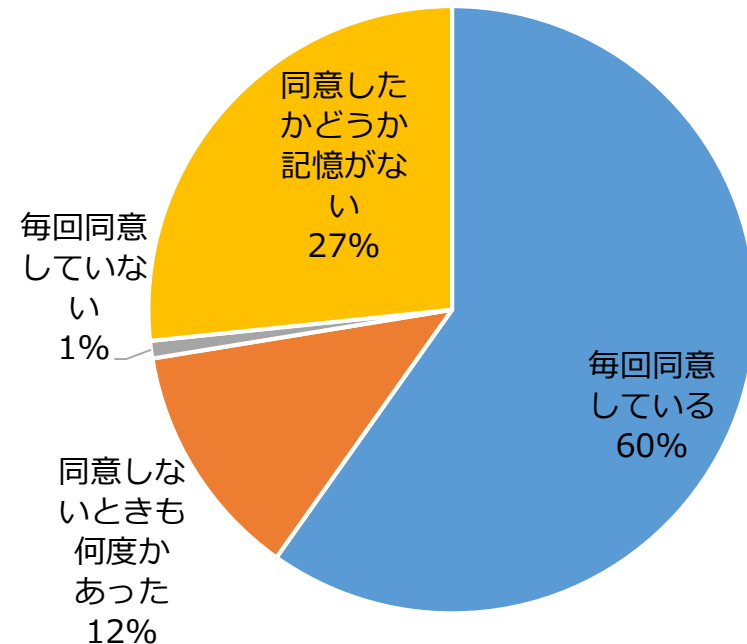
医療データ提供に関する患者等の同意状況

- 難病患者・小児慢性特定疾病患者等に対するアンケートによると、患者等の6割以上が医療データの提供に毎回同意している。

難病患者 (n=547)
(人)



小慢患者等 (n=214)
(人)

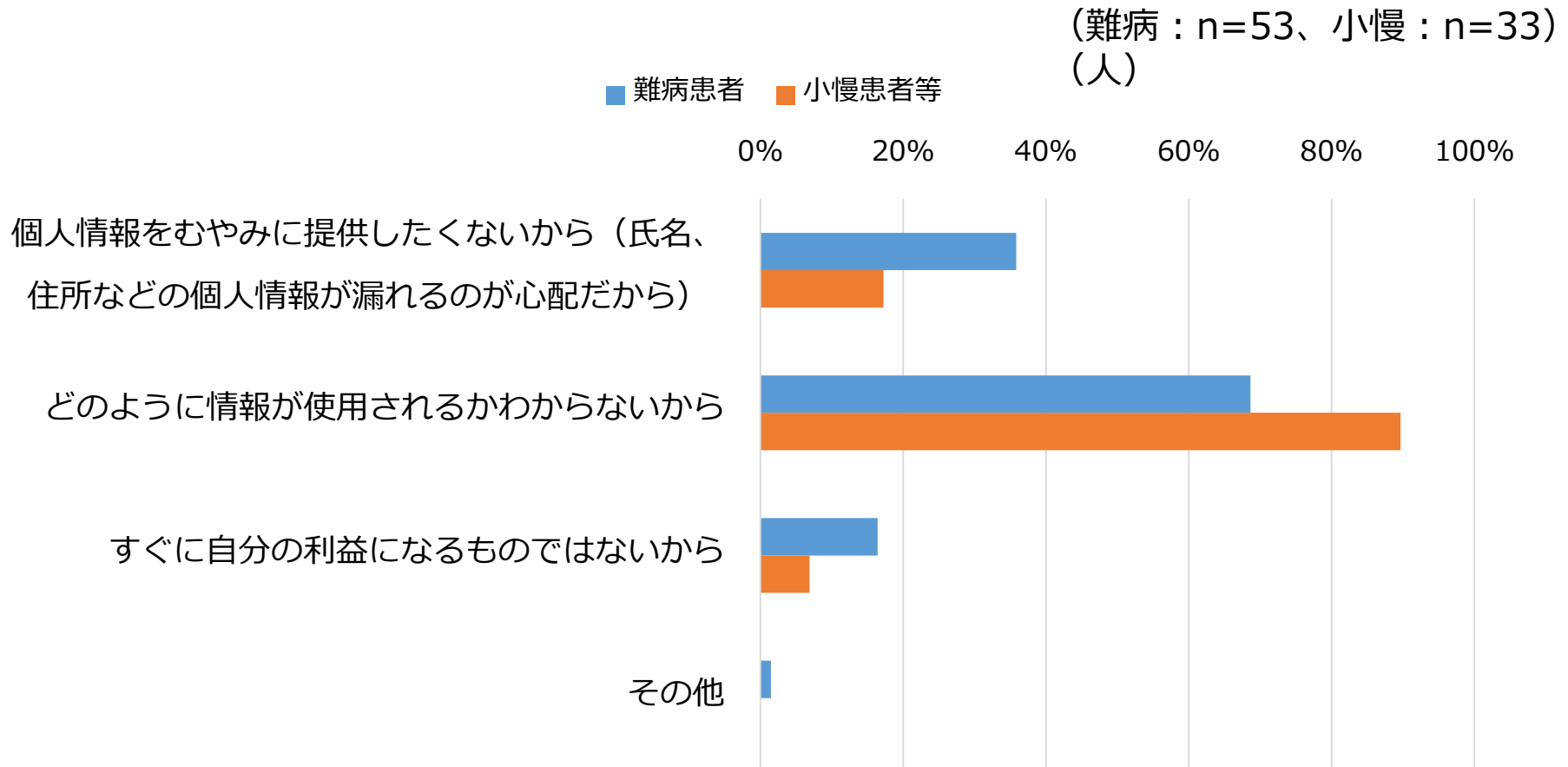


(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

医療データ提供に同意しない理由

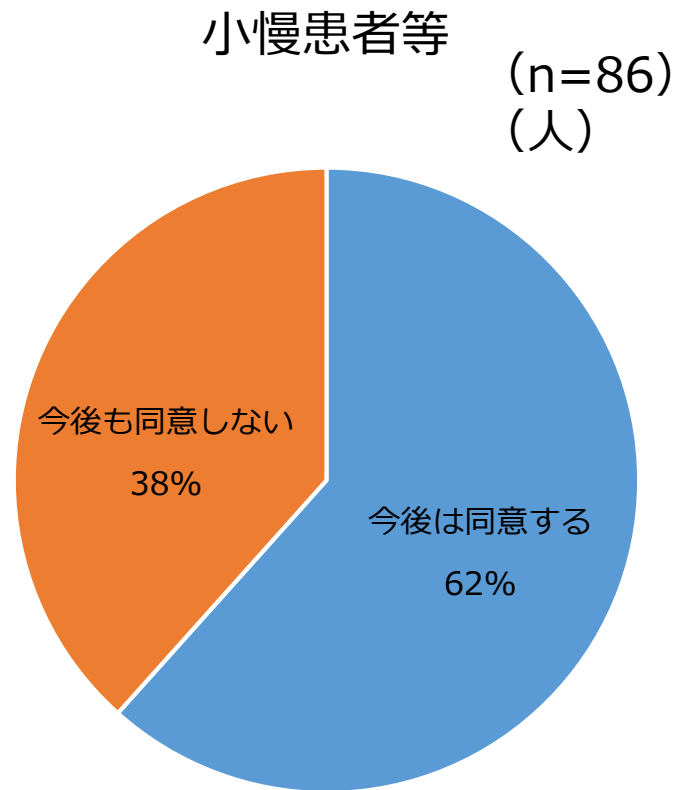
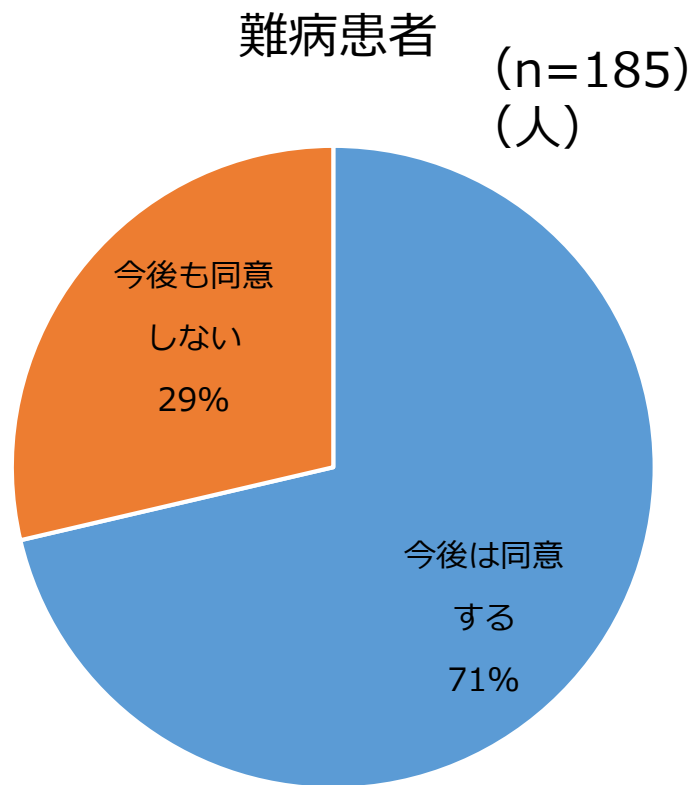
- 「医療データの提供に同意しない」と回答した者について、その理由をみると、「どのように情報が使用されるかわからないから」が約7割以上であった。



(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

医療データの研究利活用に関する今後の同意の可能性

- 「医療データ提供に同意しなかった」又は「分からない（覚えていない）」と回答した者について、今後の同意の可能性についてみると、「今後、医療データの研究活用に同意する」と回答した者は約6～7割であった。



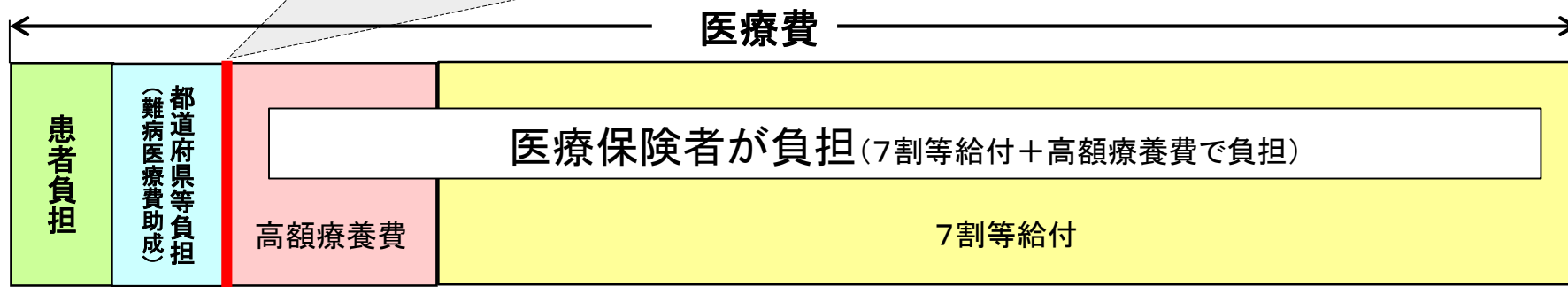
(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

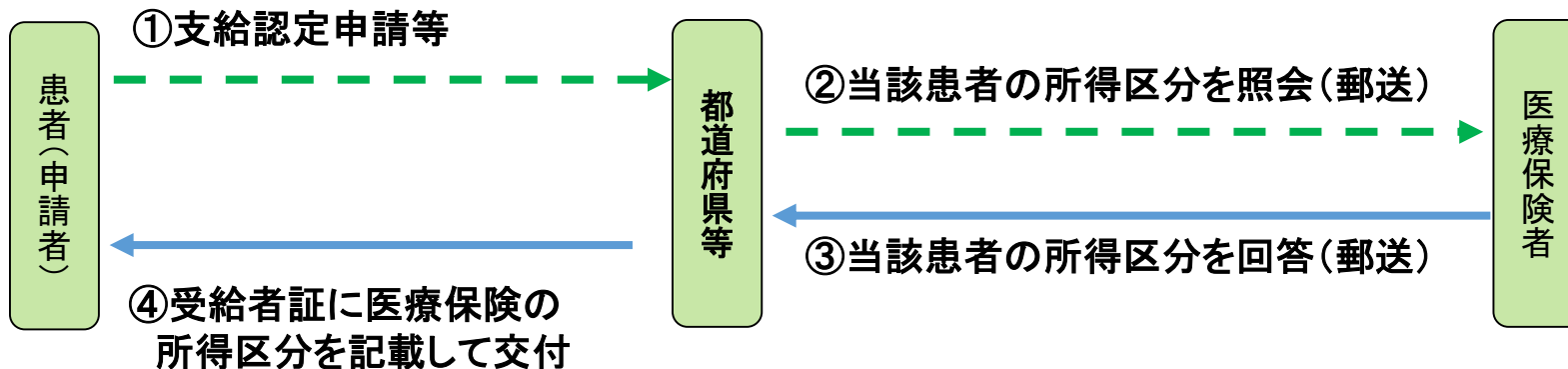
医療保険の所得区分の確認事務(いわゆる「保険者照会」)について

1. 医療費の負担のルール

- ① 医療機関は、一定のルールに基づき、難病患者の医療費を「医療保険者」「都道府県等」「患者本人」に請求。
- ② 医療機関が医療保険者に請求する金額が分かるよう、医療保険の所得区分を、難病の医療受給者証に記載。
- ③ 具体的には、都道府県等が医療保険者に当該患者の所得区分を照会・確認した上で、難病の医療受給者証に記載。

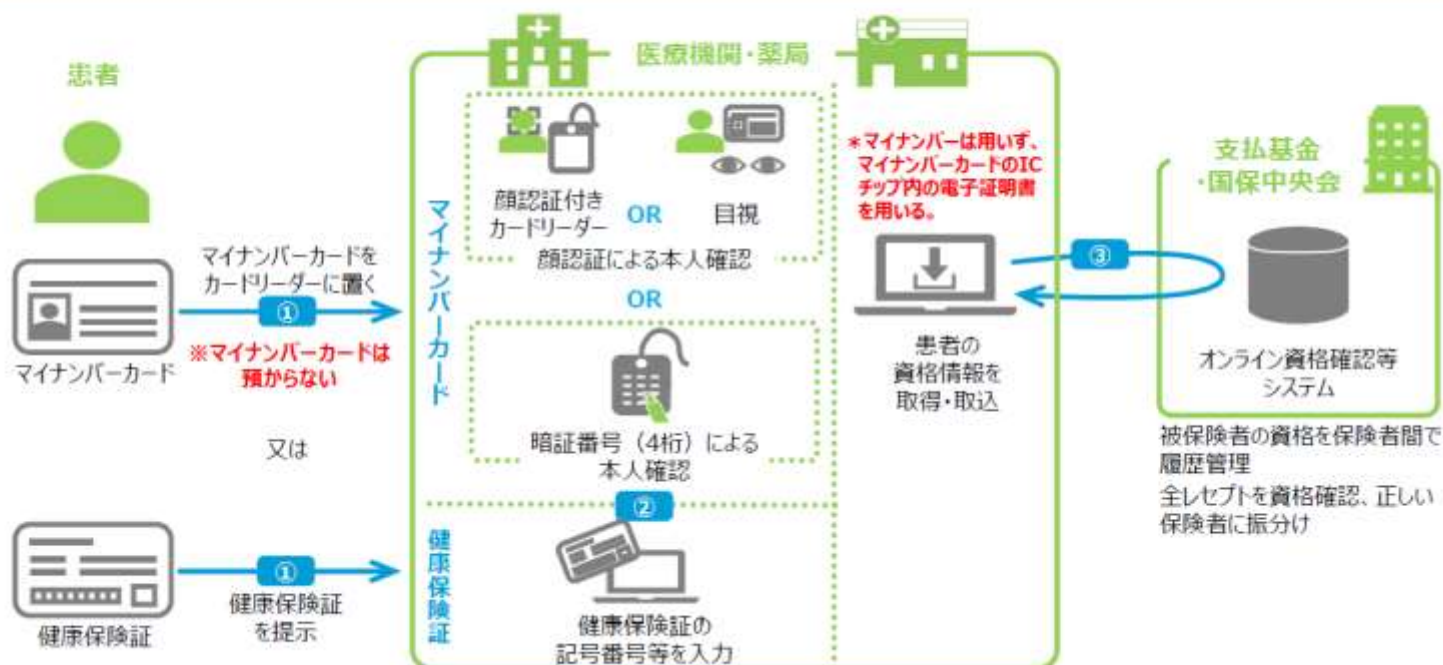


2. 医療保険の所得区分の確認事務の流れ(現行の事務の流れのイメージ)



1. オンライン資格確認の導入（マイナンバーカードの保険証利用）について

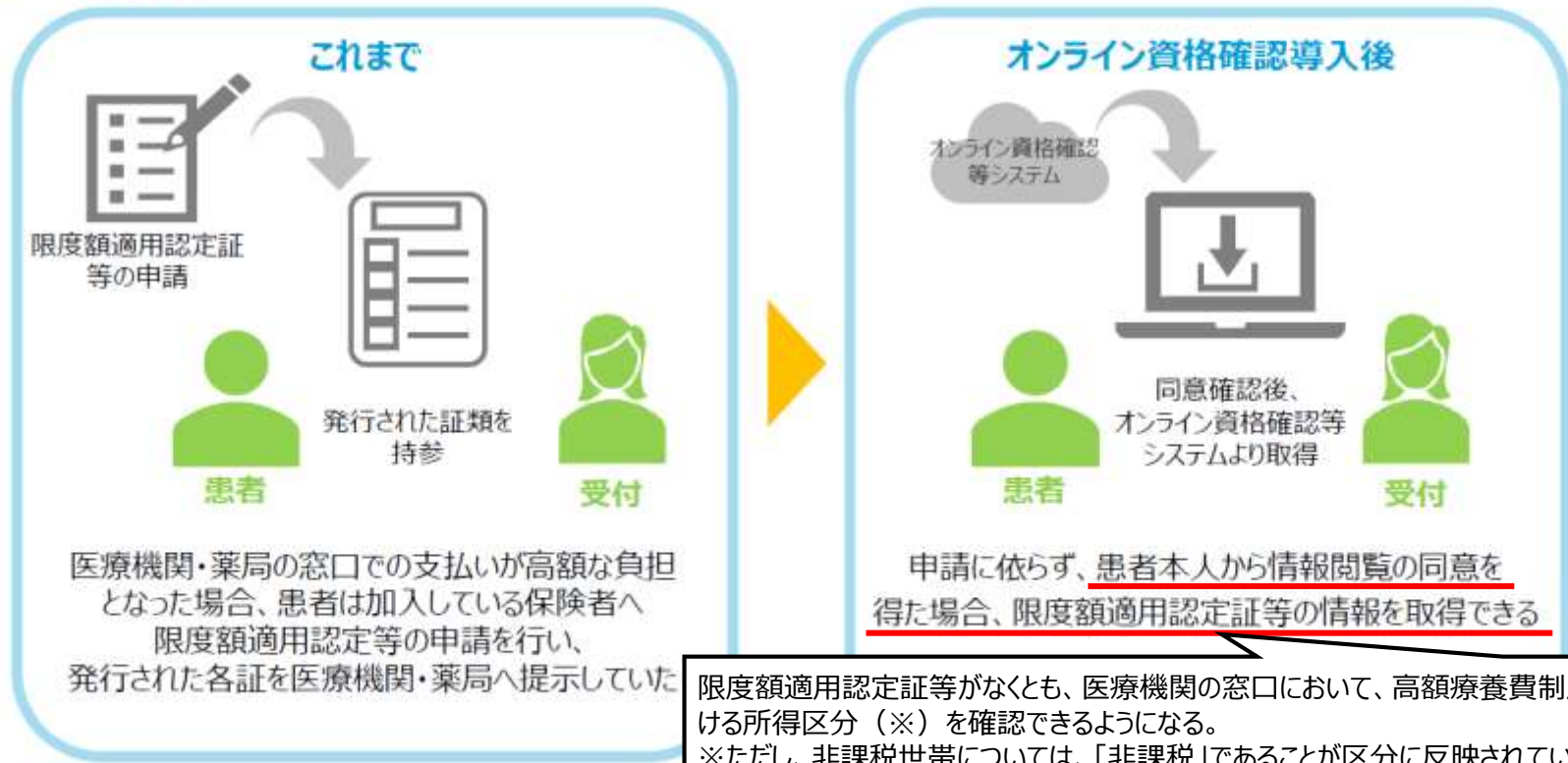
- 医療機関・薬局の窓口で、**患者の直近の資格情報等が確認できる**ようになります。
 - ・ マイナンバーカードのICチップまたは現在の健康保険証の記号番号等を利用
- また、保険者を異動しても個々人として資格確認が可能となるよう、**被保険者記号・番号を個人単位（被保険者又は被扶養者ごと）で定める**こととしています。
- マイナンバーカードを持参し、保険資格の確認をする患者が増えてきます。全ての患者が診療等を受けられるよう準備をお願いします。



3. メリット：限度額適用認定証等の連携

これまで限度額適用認定証等は加入者（患者）が保険者へ必要となった際に申請を行わなければ、発行されませんでした。

オンライン資格確認を導入いただければ、**加入者（患者）から保険者への申請がなくても、限度額情報を取得**でき、加入者（患者）は限度額以上の医療費を窓口で支払う必要がなくなります。



限度額適用認定証等がなくても、医療機関の窓口において、高額療養費制度における所得区分（※）を確認できるようになる。
※ただし、非課税世帯については、「非課税」であることが区分に反映されていないため、保険者において「非課税」であることを確認する必要がある。

受給者証の例（指定医療機関名の記載）

別紙様式第2号（表面）

特定医療費（指定難病）受給者証			
公費負担者番号			
特定医療費受給者番号			
受給者	フリガナ	性別	生年月日
	氏名	男・女	年 月 日
	フリガナ		
	住所		
	保護者（※1）		
被保険者証の記号及び番号（※2）		適用区分	
病名			
保護者（受診者が18歳未満の場合記入）	フリガナ	続病	
	氏名		
	フリガナ		
指定医療機関名	病院・診療所	所在地	
	薬局	所在地	
	訪問看護事業者等	所在地	
自己負担上限額		月額	円
負担	人工呼吸器等装置	該当・非該当	高額かつ長期 該当・非該当
	軽症高額該当	該当・非該当	
	受診者と同じ世帯内にいる指定難病又は小児慢性特定疾病の医療費助成の対象患者		有・無
有効期間	年 月 日 から 年 月 日 まで		
上記のとおり認定する。			
年 月 日 ○○○○都道府県知事 印			

※1 後期高齢者医療広域連合を含む
 ※2 後期高齢者医療制度においては被保険者番号

指定難病における取扱い

- 受給者証には、個別の指定医療機関名を記載することとなっている（難病法第7条第4項）。
- 記載されていない指定医療機関を受診するためには、自治体に対して、変更申請を行う必要がある。

小慢における取扱い

- 受給者証には「指定小児慢性特定疾病医療機関に関する事項」を記載することとなっている（児童福祉法施行規則第7条の22）。
- 包括的な記載が認められているため、受診する指定小児慢性特定疾病医療機関が変わっても、記載に変更がなければ変更申請の必要はない。

令和2年度地方分権提案（抜粋）

（項目名：受給者証への指定医療機関名の記載の廃止）

○ 制度の背景

- ・受給者証に患者が指定医療機関以外の医療機関を受診して特定医療費の支給を受けられなくなる可能性がある。
- ・難病は、希少で、根本的な治療がなく長期療養が必要なものであるため、その治療に当たっては、長期にわたる症状や治療の経過等を把握した上で患者にとって適切な治療が選択されるべきである

○ 求める措置の具体的内容

- ・難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく医療費助成制度の運用について、申請者等の負担軽減を図るため、事前の申告を廃止し、すべての難病指定医療機関での受診であれば助成対象とするよう改正を求める。

○ 具体的な支障事例

- ・患者が受診を希望する医療機関を申告することとなっており、緊急その他やむを得ない場合を除き当該医療機関以外での診療等は医療費助成の対象とならない。
- ・受診を希望する医療機関を追加、変更する場合は、その都度、保健所において変更手続を行う必要があるため、患者及び患者の親族にとって負担となっている。

○ 制度改正による効果

- ・変更申請を行う必要がなくなり、患者負担及び地方自治体の事務の負担軽減が見込まれる。

受給者証への個別指定医療機関名の記載について（指定難病の場合）

- 指定難病については、法律により個別の指定医療機関の名称を受給者証に記載することとなっているが、小児慢性特定疾病については、個別の指定医療機関名の記載を求めている。
- 一部の自治体では、指定難病の受給者証についても包括的な記載を行っているところがある。

○難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）

第七条

1・2（略）

3 都道府県は、支給認定をしたときは、厚生労働省令で定めるところにより、指定医療機関の中から、当該支給認定を受けた指定難病の患者が特定医療を受けるものを定めるものとする。

4 都道府県は、支給認定をしたときは、支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者(以下「支給認定患者等」という。)に対し、厚生労働省令で定めるところにより、支給認定の有効期間、前項の規定により定められた指定医療機関の名称その他の厚生労働省令で定める事項を記載した医療受給者証(以下「医療受給者証」という。)を交付しなければならない。

5～8（略）

受給者証への個別指定医療機関名の記載について（小慢の場合）（その①）

- 小慢については、医療を受ける指定医療機関を定める仕組みは同様であるが、個別の指定医療機関の名称を受給者証に記載することまでは求められておらず、事務連絡で包括記載を認めている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第十九条の三

①～④（略）

- ⑤ 都道府県は、医療費支給認定をしたときは、厚生労働省令で定めるところにより、指定小児慢性特定疾病医療機関の中から、当該医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等が小児慢性特定疾病医療支援を受けるものを定めるものとする。

⑥（略）

- ⑦ 都道府県は、医療費支給認定をしたときは、当該医療費支給認定を受けた小児慢性特定疾病児童等の保護者(以下「医療費支給認定保護者」という。)に対し、**厚生労働省令で定めるところにより、医療費支給認定の有効期間を記載した医療受給者証(以下「医療受給者証」という。)を交付しなければならない。**

⑤～⑪（略）

○児童福祉法施行規則（昭和二十三年厚生省令第十一号）

- 第七条の二十二 都道府県は、法第十九条の三第七項の規定に基づき、次の各号に掲げる事項を記載した医療受給者証を交付しなければならない。

一～四（略）

五 **当該医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等が指定小児慢性特定疾病医療支援を受ける指定小児慢性特定疾病医療機関に関する事項**

六～八（略）

受給者証への個別指定医療機関名の記載について（小慢の場合）（その②）

- 小慢については、医療を受ける指定医療機関を定める仕組みは同様であるが、個別の指定医療機関の名称を受給者証に記載することまでは求められておらず、事務連絡で包括記載を認めている。

○令和2年3月27日付け事務連絡

小児慢性特定疾病対策Q&Aの一部改正について

【質問】

受給者証に記載する指定医療機関について、「〇〇県の指定医療機関」といったように個別の記載を不要とすることは可能か。

【回答】

受給者証については、児童福祉法施行規則第7条の22で「指定小児慢性特定疾病医療機関に関する事項」と規定しているのみ。児童等が受診時に困らなければ裁量の範囲内でお尋ねのような記載としていただいてもかまわない。

(3) 創薬等の治療方法の開発・実用化 に向けた取組について

難病法基本方針上の医薬品等の研究開発推進の位置付け

○ 難病患者に対する医療のための医薬品等の研究開発の推進については、難病法基本方針において、国は、難病の病因・病態の解明、難病患者の早期診断、効果的治療が行えるよう研究開発を推進すること、患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品等の研究開発を積極的に支援することとされている。

○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(平成二十七年厚生労働省告示第三百七十五号)

第六 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病の治療方法が確立され、根治すること、すなわち難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、**難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進する。**特に、**患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援する。**

(2) 今後の取組の方向性について

ア 国は、難病の病因や病態の解明、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究事業を実施し、第五の(2)のイに規定する政策的な研究事業との連携を推進する。

イ 国は、希少疾病用の医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を促進するための取組を推進する。また、医療上の必要性が高い未承認又は適応外の医薬品、医療機器及び再生医療等製品に係る要望について、引き続き、適切な検討及び開発要請等を実施する。

ウ 研究者及び製薬企業等は、指定難病患者データベースに集められた指定難病患者データ等を活用しつつ、医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発、副作用等の安全性情報収集に積極的に取り組む。

医療ニーズの高い医薬品の早期導入に関する検討

- 欧米等では使用が認められているが国内では未承認の医薬品等について、開発要望を募集し、早期導入の要望を踏まえ、「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」において、医療上の必要性を評価し、必要な助言を行うこと等により、開発企業の支援を実施している。

○未承認薬

欧米等6ヶ国（米、英、独、仏、加、豪）のいずれかの国で承認されている医薬品。

○適応外薬

欧米等6ヶ国（米、英、独、仏、加、豪）のいずれかの国で承認（一定のエビデンスに基づき特定の用法・用量で広く使用されている場合を含む）されている医薬品。

○未承認薬迅速実用化スキーム対象品目

欧米等6ヶ国（米、英、独、仏、加、豪）のいずれの国でも未承認であるが、一定の要件を満たしている医薬品。

医療上の必要性の評価基準

次の（１）及び（２）の両方に該当し、「医療上の必要性が高い」

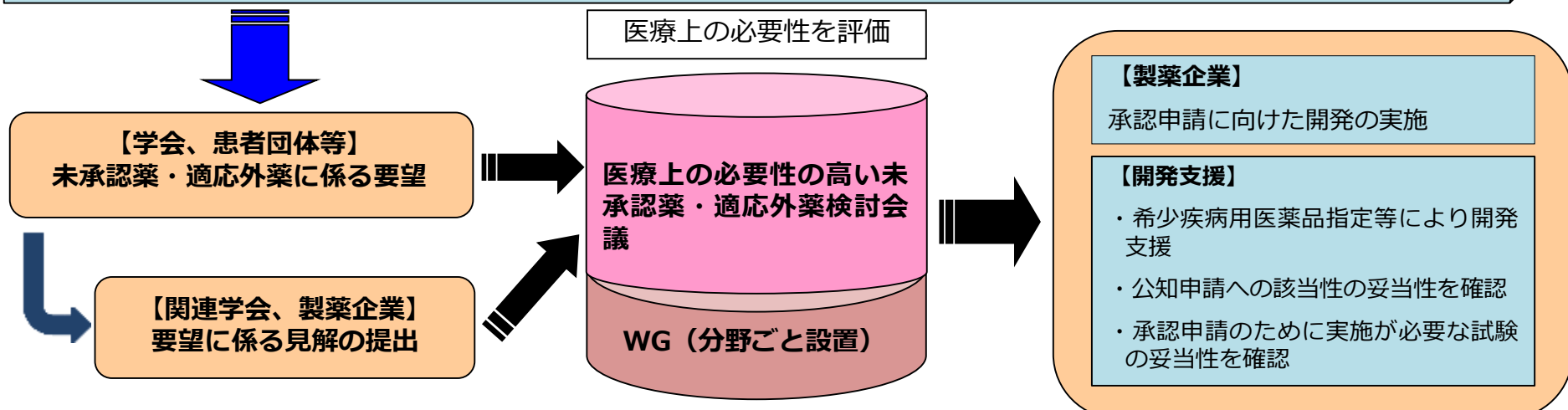
- （１）適応疾病の重篤性が次のいずれかの場合
 - ア 生命の重大な影響がある疾患（致死的な疾患）
 - イ 病気の進行が不可逆的で、日常生活に著しい影響を及ぼす疾患
 - ウ その他日常生活に著しい影響を及ぼす疾患
- （２）医療上の有用性が次のいずれかの場合

<未承認薬、適応外薬>

- ア 既存の療法が国内にない
- イ 欧米等の臨床試験において有効性・安全性等が既存の療法と比べて明らかに優れている
- ウ 欧米等において標準的療法に位置づけられており、国内外の医療環境の違い等を踏まえても国内における有用性が期待できると考えられる

<未承認薬迅速実用化スキーム対象品目>

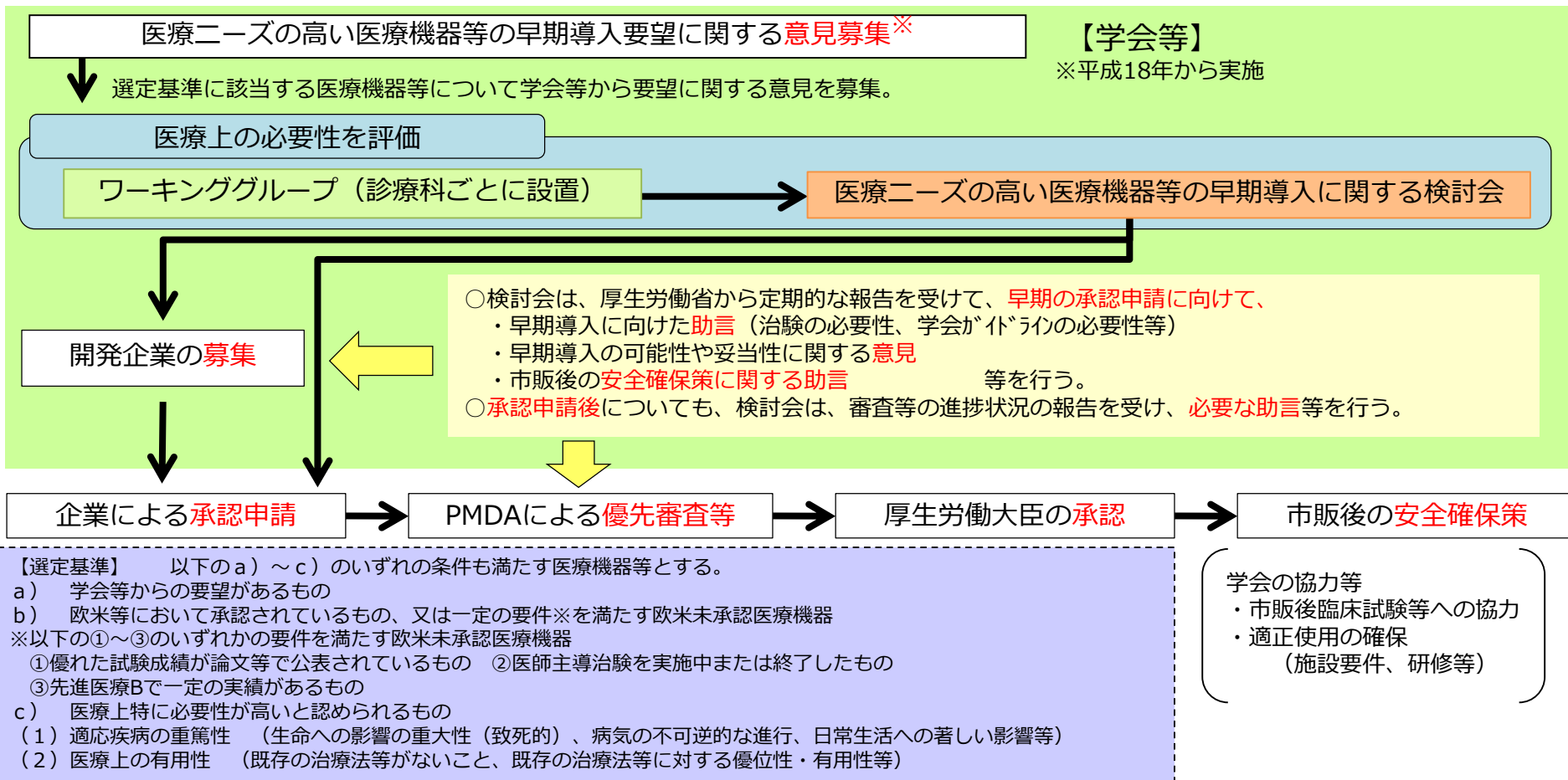
- ア 既存の療法が国内にない
- イ 国内外の臨床試験において有効性・安全性等が既存の療法と比べて明らかに優れている



（資料出所）厚生労働省医薬・生活衛生局医薬品審査管理課作成資料

医療ニーズの高い医療機器等の早期導入に関する検討

- 欧米等では使用が認められているが国内では未承認の医療機器等について、早期導入の要望を踏まえ、「医療ニーズの高い医療機器等の早期導入に関する検討会」において、医療上の必要性を評価し、医療ニーズの高い医療機器として選定し、必要な助言を行うことにより、開発企業の支援を実施している。



希少疾病用医薬品・医療機器への開発支援

- 希少疾病用医薬品・医療機器への開発支援として、希少疾病用医薬品等を指定し、優先的な治験相談及び優先審査、試験研究費への助成金交付、税制措置上の優遇などの優遇措置を行っている。

※ ①対象患者数が5万人に達しないこと又はその用途が指定難病であること、②医療上の必要性が高いこと、③開発の可能性が高いこと、の3つの要件を満たす医薬品等

希少疾病用医薬品等の指定要件

対象患者

- 国内の対象患者数が5万人に達しない疾患※

※ 平成27年4月1日から、用途が「指定難病」の場合、5万人以上の疾患であっても本要件を満たすものとする

医療上の必要性

- 代替する適切な医薬品等又は治療方法がないこと、又は既存の医薬品と比較して著しく高い有効性又は安全性が期待されること

開発の可能性

- 対象疾病に対して、当該医薬品等を使用する根拠があり、開発計画が妥当であること

これらの条件を満たす医薬品等を指定
(医薬品医療機器法第77条の2)

支援等の内容について

優先的な治験相談及び優先審査の実施

＜医薬品医療機器総合機構
(令和2年度目標)＞

総審査期間

➔ 新医薬品：優先品目9カ月（通常品目12カ月）※
新医療機器（優先品目）は10カ月（通常品目は14カ月）※

申請手数料の減額

※※

試験研究費への助成金交付

＜医薬基盤・健康・栄養研究所＞

指定から承認申請までに必要な試験研究に要する直接経費の2分の1に相当する額を上限。

税制措置上の優遇措置

＜医薬基盤・健康・栄養研究所による認定＞

助成金を除く希少疾病用医薬品等の試験研究費総額の20%が税控除の対象。

研究開発に関する指導・助言

＜医薬基盤・健康・栄養研究所＞

※ 目標値は、優先品目、通常品目共に80%マイル値

※※ 医療用医薬品の場合のみ

希少疾病用医薬品、希少疾病用医療機器、 希少疾病用再生医療等製品の指定状況

○ 平成29年度以降、106品目の希少疾病用医薬品等の指定を行っている。

年度	希少疾病用医薬品 (品目数)				希少疾病用医療機器 (品目数)				希少疾病用再生医療等製品 (品目数)			
	指定	承認済	開発中	取消	指定	承認済	開発中	取消	指定	承認済	開発中	取消
H29	12	8	4	0	1	0	1	0	1	0	1	0
H30	21	13	7	1	1	0	1	0	6	1	5	0
R1	31	10	21	0	0	0	0	0	5	0	5	0
R2	23	0	23	0	0	0	0	0	5	0	5	0

(令和2年10月8日現在)

指定：医薬品医療機器等法第77条の2の規定に基づき希少疾病用医薬品等として指定された品目数

承認：当該年度に指定された品目のうち、医薬品医療機器等法第14条等の規定に基づき製造販売承認された品目数

取消：当該年度に指定された品目のうち、医薬品医療機器等法第77条の6の規定に基づき希少疾病用医薬品等の指定が取り消された品目数

VII. 難病の患者等の療養生活の 環境整備について

(1) 難病相談支援センターについて

難病相談支援センターに関するこれまでの提言

- 難病患者の社会参加促進のため、難病相談支援センターにおける取組の充実・強化と均てん化、職員の質の向上やピアサポーターの育成を図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4 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

2. 難病患者の社会参加のための支援

（1）難病相談・支援センターの機能強化

- **地域において、難病患者等の療養上及び日常生活上での不安の解消を図るなど、きめ細やかな相談や支援を行うため、難病相談・支援センターにおける取組の充実・強化を図る。**

あわせて、全国的な難病相談・支援センター間のネットワーク等の仕組みを導入することにより、均てん化・底上げを図る。

- 難病相談・支援センターの質の向上を図るため、職員の研修を充実させるとともに、難病相談・支援員の研修会への参加を促進する。また、患者の交流会等の開催を促進し、患者間の相互支援を推進するとともに、ピアサポートの研修会の開催を促進し、ピアサポートを行うための基礎的な知識・能力をもつ人材の育成を図ることも必要である。

（2）難病患者の症状の程度等に応じた取組の推進

- 難病患者の症状の程度等に応じた、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する。また、地域において、難病患者への保健医療サービス等を行う者の育成、在宅での療養が必要な難病患者を介護する家族等の負担軽減に係る支援等を行う。

難病相談支援センターの法令上の位置付け

- 難病相談支援センターは、難病法上、難病患者やその家族等からの相談に応じ、情報提供、助言等を行い、難病患者の療養生活の質の維持向上を支援する施設とされている。
- 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）
 - 第二十八条 都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、療養生活環境整備事業として、次に掲げる事業を行うことができる。
 - 一 **難病の患者の療養生活に関する各般の問題につき、難病の患者及びその家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業**
 - 二、三（略）
 - 2 都道府県は、医療機関その他の厚生労働省令で定める者に対し、前項第1号に掲げる事業の全部又は一部を委託することができる。
 - 3 第1項の規定により同項第一号に掲げる事業を行う都道府県及び前項の規定による委託を受けて当該委託に係る事業を実施する者は、同号に掲げる事業及び当該委託に係る事業の効果的な実施のために、指定医療機関その他の関係者との連携に努めなければならない。
- 第二十九条 **難病相談支援センターは、前条第1項第1号に掲げる事業を実施し、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的とする施設とする。**
 - 2 前条第1項第1号に掲げる事業を行う都道府県は、難病相談支援センターを設置することができる。
 - 3 前条第2項の規定による委託を受けた者は、当該委託に係る事業を実施するため、厚生労働省令で定めるところにより、あらかじめ、厚生労働省令で定める事項を都道府県知事に届け出て、難病相談支援センターを設置することができる。
- 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年11月12日 厚生労働省省令第121号）（抄）
 - 第四十六条 法第28条第1項第1号の厚生労働省令で定める便宜は、難病の患者、その家族その他の関係者に対する必要な情報の提供及び助言並びに相談及び指導その他の難病の患者及びその家族に必要な支援とする。
 - 第五十条 法第二十八条第二項の厚生労働省令で定める者は、同条第一項第一号に掲げる事業を適切、公正、中立かつ効率的に実施することができる法人等であって、都道府県が適当と認めるものとする。

難病相談支援センターに関する運用通知

○ 難病相談支援センターの運用については、「療養生活環境整備事業実施要綱」により、その具体的な事項を都道府県・政令指定都市に対し示している。

○ 療養生活環境整備事業実施要綱（平成27年3月30日健発第0330第14号）（概要）

【趣旨・目的】

難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、難病の患者等に対する相談・支援、地域交流活動の促進及び就労支援などを行う拠点施設として、難病相談支援センター（以下「センター」という。）を設置する。

センターにおいて、難病の患者等の療養上、日常生活上での悩みや不安の解消、孤立感や喪失感の軽減を図るとともに、難病の患者等のもつ様々なニーズに対応し、医療機関を始めとする地域の関係機関と連携した支援対策を一層推進するものとする。

【実施主体】

都道府県及び指定都市（外部委託、複数設置、県市の共同設置可能）

【事業運営】

①管理責任者の設置、②年次計画の作成と事業評価の実施、③医療機関等の関係機関との連携体制の構築・強化と難病対策地域協議会の活用、④利用者のプライバシー・個人情報保護、⑤「難病相談支援センター間のネットワークシステム」の活用、⑥ホームページ等を使用した情報の提供

【実施事業】

一般事業	就労支援事業	ピアサポート
<ul style="list-style-type: none"> 各種相談支援 地域交流会等の（自主）活動に対する支援 講演・研修会の開催 その他（地域支援対策事業の実施） 	<ul style="list-style-type: none"> 就労支援機関等との連携体制構築や情報提供 難病患者就職サポーター（ハローワークに配置）と連携し、就労相談が行える体制を構築 職場への理解促進等のサポート ハローワークへの同行 等 難病に理解のある企業を積極的に周知 等 	<ul style="list-style-type: none"> ピア・サポーターの養成、活動支援

【職員の配置】

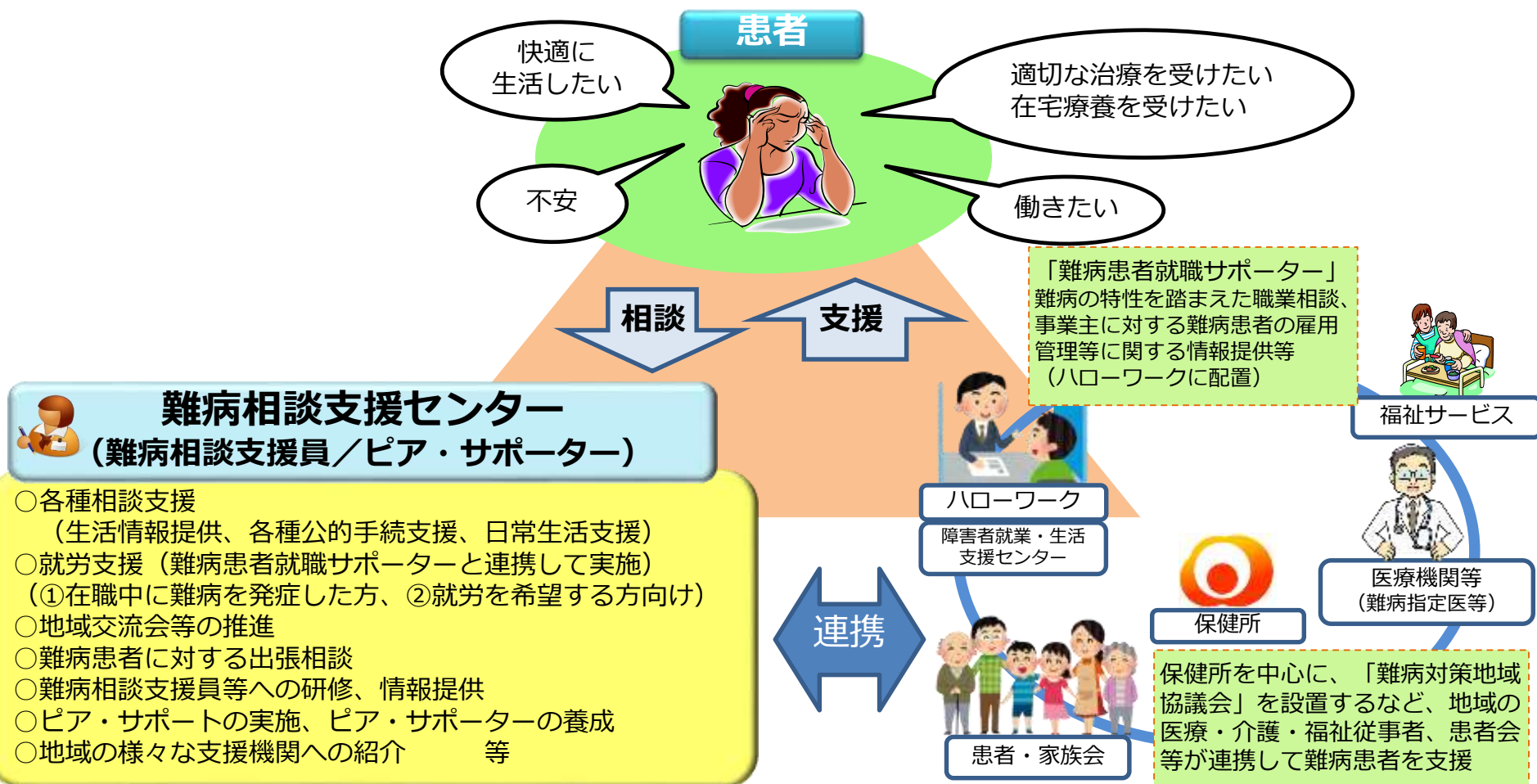
難病相談支援員を配置 ※保健師や地域ケア等の経験のある看護師で難病療養相談の経験を有する者

【構造及び配設備】

相談室、談話室、地域交流活動室兼講演・研修室、便所、洗面所、事務室、消火設備

療養生活環境整備事業（難病相談支援センター事業）

- 難病相談支援センターは、難病の患者の療養や日常生活上の様々な問題について、患者・家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供・助言を行う機関である。
- 現在、都道府県・指定都市に概ね1カ所設置されており、難病の患者等の様々なニーズに対応するため、地域の様々な支援機関と連携して支援を実施。



難病相談支援センターの運営形態別の設置状況

- 難病相談支援センターの運営形態には、大きく分けて、①医療機関委託、②自治体直接運営、③患者・支援者団体委託、の3つのタイプがある。

①医療機関委託

12自治体（21カ所）

- ・群馬県 ・埼玉県 ・千葉県 ・東京都
- ・神奈川県 ・長野県 ・兵庫県 ・鳥取県
- ・広島県 ・愛媛県 ・千葉市 ・神戸市

24自治体（24カ所）

- ・北海道 ・青森県 ・岩手県 ・宮城県
- ・秋田県 ・山形県 ・福島県 ・埼玉県
- ・東京都 ・新潟県 ・山梨県 ・岐阜県
- ・静岡県 ・三重県 ・滋賀県 ・大阪府
- ・高知県 ・佐賀県 ・長崎県 ・熊本県
- ・宮崎県 ・沖縄県 ・仙台市 ・静岡市

③患者・支援者団体委託

②自治体直接運営

14自治体（14カ所）

- ・茨城県 ・栃木県 ・石川県 ・福井県
- ・京都府 ・奈良県 ・和歌山県 ・山口県
- ・徳島県 ・香川県 ・鹿児島県 ・浜松市
- ・岡山市 ・北九州市

※同一の自治体内において、複数の保健所を難病相談支援センターとして指定している場合は、まとめて1カ所としてカウント。

7自治体（7カ所）

- ・富山県 ・愛知県 ・島根県 ・岡山県
- ・福岡県 ・大分県 ・堺市

※医師会等の公益法人や社会福祉協議会等へ委託により実施している場合など

④その他

※47都道府県、18指定都市が設置。2指定都市が未設置。

※設置している18指定都市の内、10指定都市（札幌市、横浜市、川崎市、相模原市、新潟市、名古屋市、京都市、広島市、福岡市、熊本市）が道府県と共同設置。

※東京都及び埼玉県は、①及び③の運営形態でそれぞれ設置。

※未設置であるさいたま市及び大阪市は、府県内のセンターで対応。

（資料出所）厚生労働省健康局難病対策課調べ（R3.1.1時点）

これまでに報告された難病相談支援センターの特徴（1）

	広島県 (6/13合同委員会)	北九州市 (6/28合同委員会)	滋賀県 (6/28合同委員会)	長崎県 (9/4地域共生WG)
運営形態	医療機関委託	自治体直接運営	患者・支援者団体委託	患者・支援者団体委託
設置場所	広島大学病院内	総合保健福祉センター内	滋賀県厚生会館内	長崎県総合福祉センター内
人員体制	7名 ・医師3名 ・看護師2名（うち1名社会福祉士・介護指導専門員資格所持） ・臨床心理士1名 ・事務職1名（介護福祉士資格所持）	6名 ・事務職4名（うち1名所長は兼務） ・保健師2名	6名 ・保健師4名 ・事務職2名（※非常勤）	6名 ・相談員2名（うち1名社会福祉士） ・就労相談員2名（うち1名看護師） ・センター長1名 ・事務職1名
病気に関する相談対応	・看護師が面談・電話・メールで相談対応	・相談担当保健師による相談対応	・保健師が電話等により対応。必要時、関係機関（保健所等）に繋いでいる。	・相談員2名以上で相談対応 ・解決できない場合は他の機関（県、県難病医療連絡協議会、市町等）と連携
就労に関する相談・支援	・難病患者就職サポーターによる出張相談 ・難病患者就労相談票を活用したハローワークと難病患者の相談調整	・保健師が、関係機関（ハローワークの職業相談支援サービス部門、しごとサポートセンター）と連携して相談 ・弁護士や社労士による相談会実施（2ヶ月に1回） ・難病患者に「難病のある人のための就労ハンドブック」を作成配布	・難病患者就職サポーターによる出張相談 ・関係者（保健・医療・看護・福祉・就労支援者等）向け就職支援セミナーの開催	・就労相談員2名による相談 ・難病患者就職サポーターと連携した相談会（2回/月）やセミナーの開催（4回/年） ・難病患者就労支援推進協議会の設置（年2回開催）
制度に関する相談対応	・看護師が面談・電話・メールで相談対応	・認定審査を担当する事務職が、医療費助成制度の相談対応。 ・相談担当保健師が、介護保険や障害福祉サービス担当部署と連携して相談対応。 ・難病患者へ北九州市の制度に関する「北九州市難病サービスガイドを配布」	・保健師が電話等により対応。必要時、関係機関（保健所や市町の障害福祉サービス担当等）に繋いでいる。	・相談員2名以上で相談対応 ・解決できない場合は他の機関（県、市町等）と連携

これまでに報告された難病相談支援センターの特徴（2）

	広島県 (6/13合同委員会)	北九州市 (6/28合同委員会)	滋賀県 (6/28合同委員会)	長崎県 (9/4地域共生WG)
運営形態	医療機関委託	自治体直接運営	患者・支援者団体委託	患者・支援者団体委託
設置場所	広島大学病院内	総合保健福祉センター内	滋賀県厚生会館内	長崎県総合福祉センター内
ピアサポート	<ul style="list-style-type: none"> ・広難連で委託実施しており、センターに相談があった場合は内容に応じて、広難連を紹介している。（センターでは未実施） 	<ul style="list-style-type: none"> ・ピア相談会：4回/年(H30) ・ピアサポーター養成講習会：4回コースを年1回開催 ・講習会修了者に活躍の場を提供（難病相談会など） 	<ul style="list-style-type: none"> ・相談件数：47件/年 ・ピアサポート研修：1回/年 ・ピアサポーターによる患者・家族への相談活動 	<ul style="list-style-type: none"> ・当事者交流支援（難病カフェの開催（6回/年）、患者会活動への職員派遣（約10回/年） ・ピアサポーター養成研修(2回/年)
その他 (備考)	<ul style="list-style-type: none"> ・難病患者や小慢児童等に向けた講演会・交流会・相談会の広報活動 ・保健、医療、福祉関係者を対象とした難病医療従事者研修会の実施（2回/年） 	<ul style="list-style-type: none"> ・患者や家族を対象とした難病に関する講演会や相談会の開催 ・患者会が開催している難病カフェへの支援（専門職やピアサポーターの派遣、市の制度の情報提供） 	<ul style="list-style-type: none"> ・難病患者・家族・保健・医療・福祉・看護等関係者を対象とした講習会・研修会の開催 ・センター運営委員会の開催 ・センター職員会議の開催（1回/月） 	<ul style="list-style-type: none"> ・地域交流活動：佐世保の難病カフェなど（12回/年） ・講演会・研修会の開催：調理実習や音楽療法など（6回/年）
地域協議会への出席	<ul style="list-style-type: none"> ・有 	<ul style="list-style-type: none"> ・有 	<ul style="list-style-type: none"> ・有（圏域の地域協議会に参加） 	<ul style="list-style-type: none"> ・有（県南地域難病対策地域協議会に参加）
周知方法	<ul style="list-style-type: none"> ・ホームページ ・リーフレット（センター案内リーフレット） ・ニュースレター（定期便）の発行 	<ul style="list-style-type: none"> ・ホームページ ・フェイスブック ・リーフレット配布 	<ul style="list-style-type: none"> ・ホームページ ・パンフレット配布 	<ul style="list-style-type: none"> ・ホームページ ・ポスター ・チラシ、リーフレットなど
備考	<ul style="list-style-type: none"> ・難病患者と小慢児童等を対象とし、小児から成人になった場合の対応や、横の連携、情報共有を行っている。 	<ul style="list-style-type: none"> ・センター内に医療費助成等の担当者が業務しており、適宜情報交換や相談が可能。 ・総合保健福祉センターの所長（医師）による指導を受けることで、相談支援の信頼性の担保や相談員のレベルの維持・向上を図る。 	<ul style="list-style-type: none"> ・継続的に県の保健師のOGや退職された方を採用している。 ・県庁担当のセンター職員会議の出席や、運営委員会前の打合せ等、センターと県庁が密な連携をとっている。 	<ul style="list-style-type: none"> ・難病相患者就労支援推進協議会に、様々な部局や関係者が参加し、就労を進めて行くための課題を議論している。

相談支援センターの相談支援員に対する研修等

- 国立保健医療科学院、難病医学研究財団、日本難病・疾病団体協議会において、難病相談支援センターの相談員を対象とした研修等を実施している。

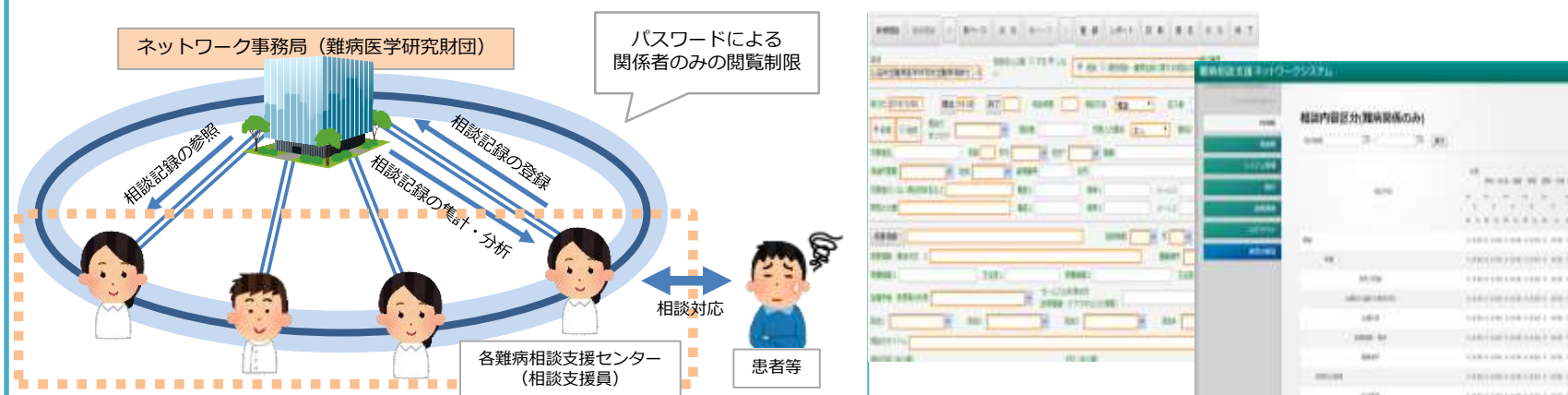
件名	実施主体	目的・内容	平成30年度 開催実績	直近の 参加状況
難病患者支援従事者研修会	国立保健医療科学院	<p>(目的) 難病患者及び家族に対する、療養生活・就労等多岐にわたる相談・支援を実施するために必要な知識・技能の習得を図る</p> <p>(内容) 講義、カウンセリング技法実習、グループワーク</p>	平成30年10月15日 ～16日（2日間）	15名
難病相談・支援センター間のネットワーク構築に係るワークショップ	(公財) 難病医学研究財団	<p>(目的) 最新の難病施策情報、相談対応と支援機関の連携、不安・悩みの軽減や孤立感・喪失感に寄り添う支援に関する研修を実施し、相談支援員のスキルアップを図る</p> <p>(内容) 講義、グループワーク、事例検討</p>	平成30年7月3日 (1日間)	34名
全国難病センター研究会研究大会	(一社) 日本難病・疾病団体協議会	<p>(目的) 相談支援員間の連携及びスキルの向上とともに、患者会の相談スキルの向上によるピアサポートの充実を図る</p> <p>(内容) 講義、パネルディスカッション、プレゼンテーション、交流会</p>	平成30年11月3日 ～4日（2日間） 平成31年2月8日 ～9日（2日間）	88名

難病相談支援センター間のネットワークの運営支援

- 相談記録の標準化による事務負担の軽減とともに、過去事例の閲覧により相談支援の均てん化・質の向上を図るため、「難病相談支援センター間のネットワークシステム（クラウド型相談記録システムおよび掲示板システム）」を整備している。

機能・活用状況

- ・ 個々の相談について、相談票様式での記録保存が可能
- ・ 入力した相談記録について、月別、疾患別、相談区分別等での集計や分析、エクセル形式での抽出・加工が可能
- ・ 難病相談支援センター事業に関し、国に対する補助事業実績報告書の自動作成が可能
- ・ 都道府県・指定都市における利用率は55%



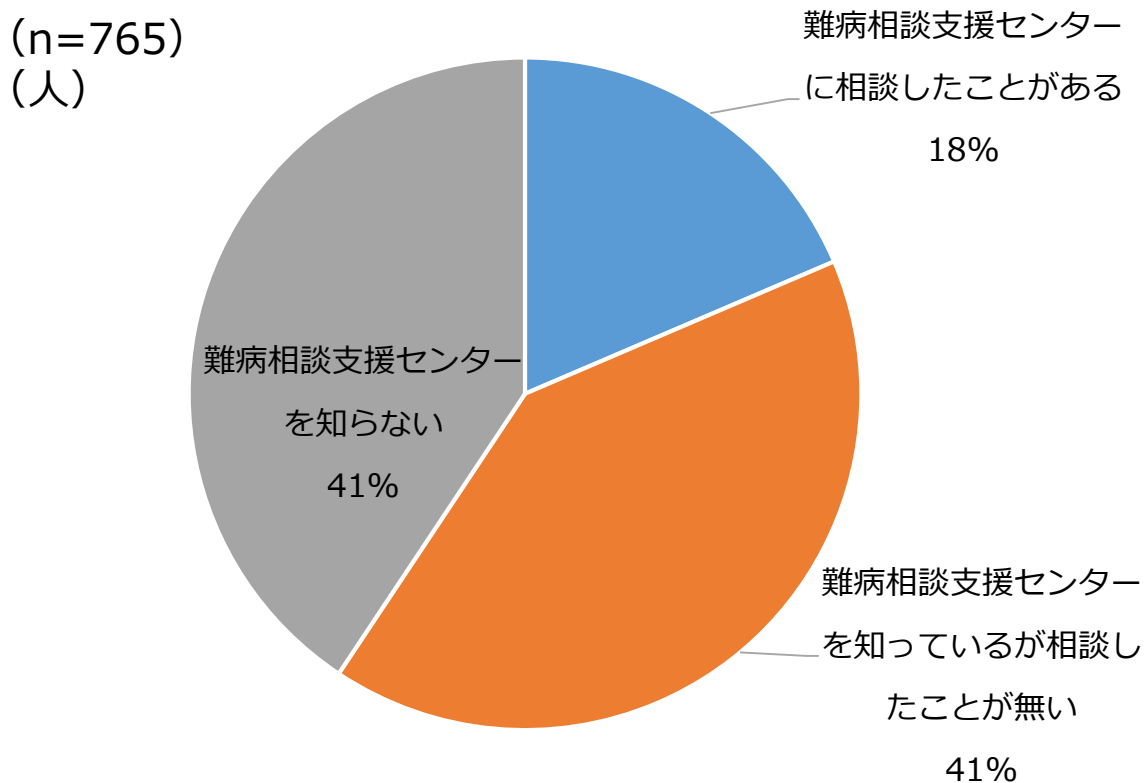
活用のメリット

- ・ 相談記録の標準化により、相談内容の記録・管理・過去事例の検索等の事務負担が軽減される。
- ・ 個人情報保護や漏洩防止等の情報セキュリティ対策の効率化が期待できる。
- ・ 国等での一括の集計・分析を統一的な指標で実施することができる。

難病患者の難病相談支援センターの利用状況

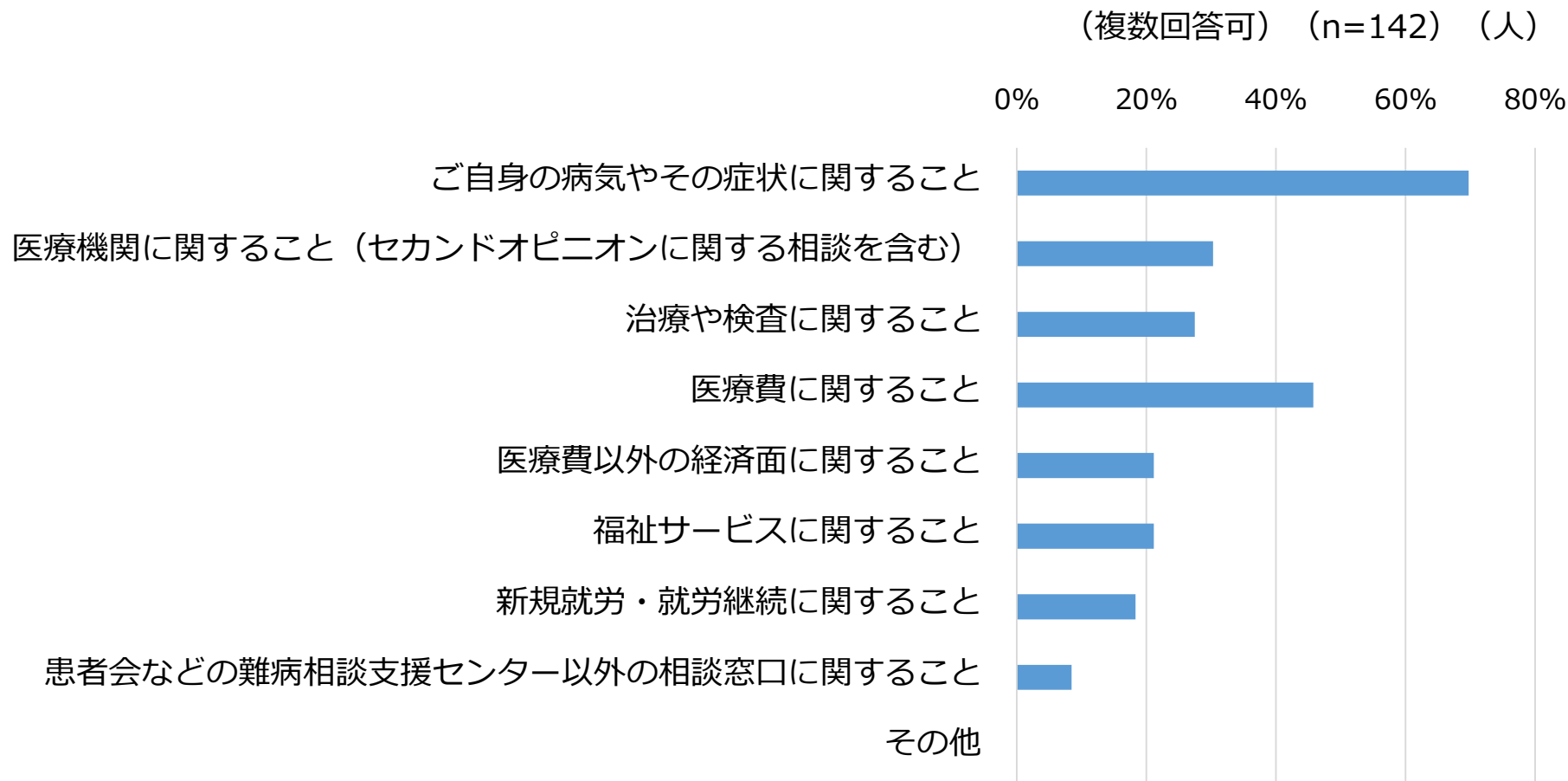
- 難病患者に対するアンケートによると、難病相談支援センターの利用状況について、「相談したことがある」との回答は約2割、「知っているが相談したことがない」、「センターを知らない」との回答はいずれも約4割であった。

難病相談支援センターの利用状況



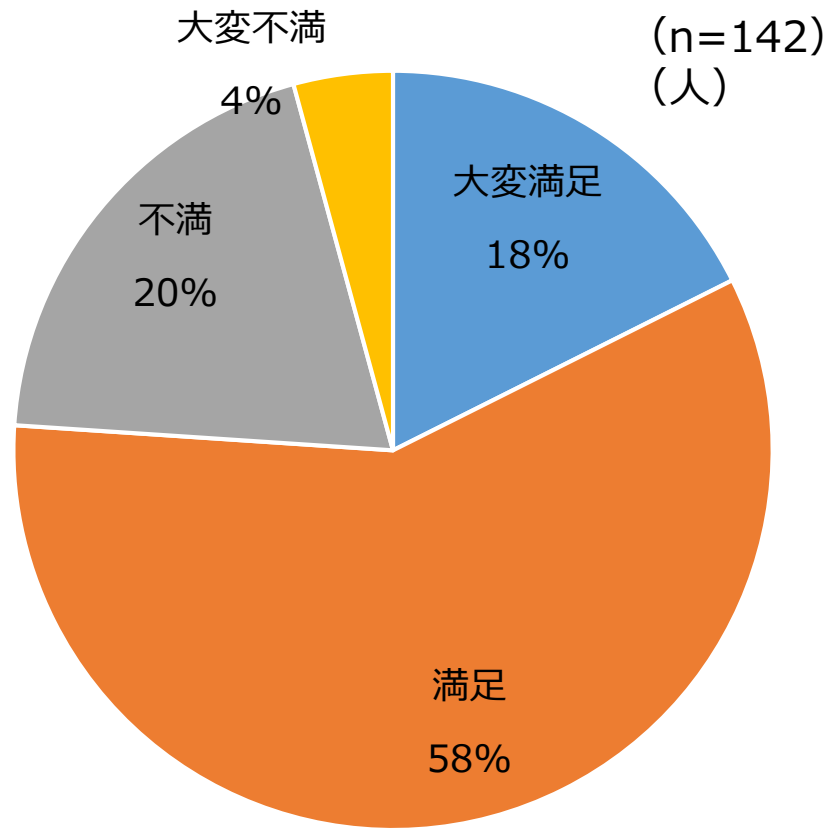
難病患者の難病相談支援センターへの相談内容

- 難病相談支援センターへの相談内容をみると、「自分の病気やその症状」との回答が7割、「医療費に関すること」との回答が約5割であった。



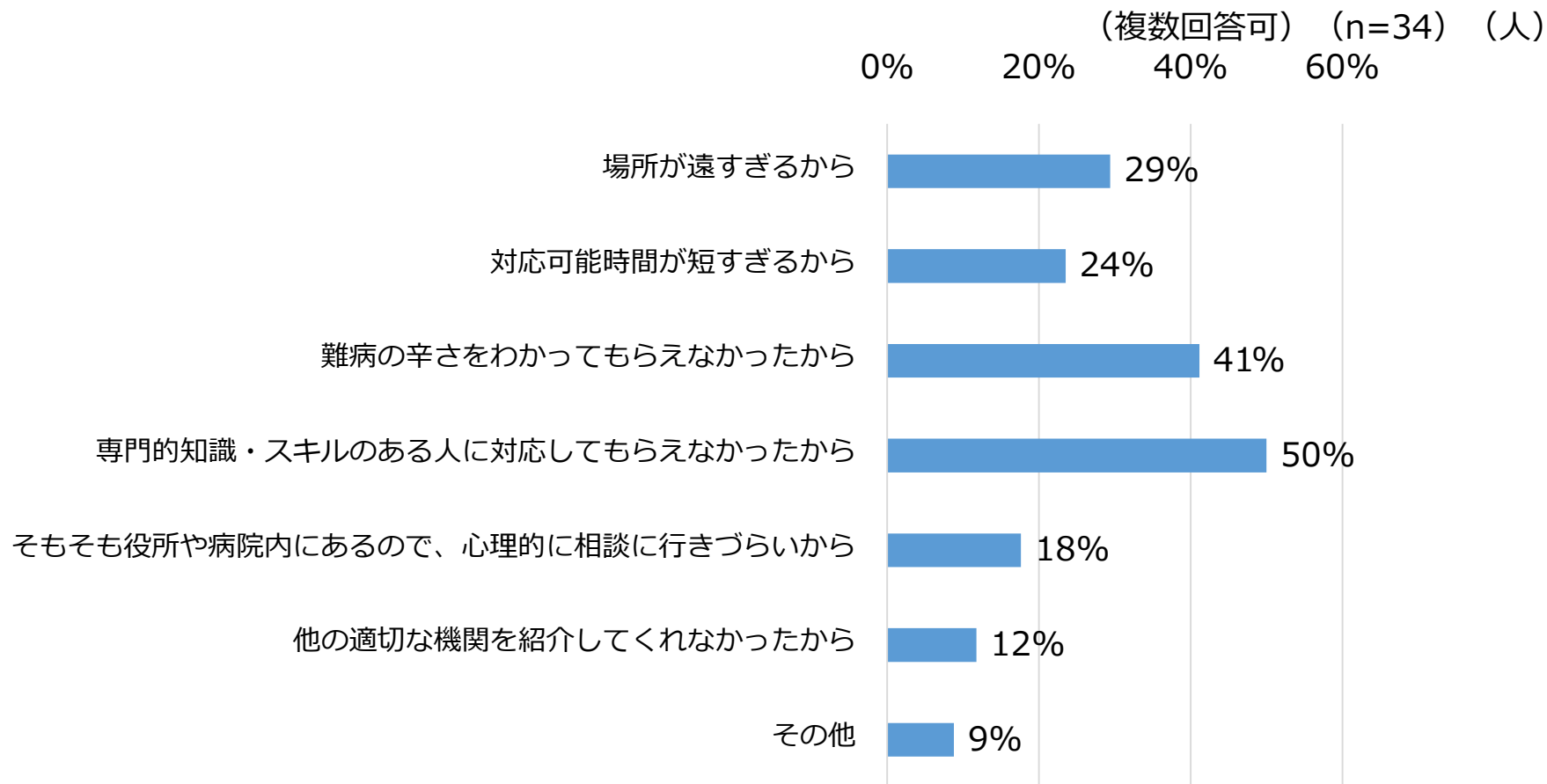
難病相談支援センターの満足度

- 難病相談支援センターに相談したことのある難病患者の満足度をみると、「大変満足」又は「満足」と回答した者は約8割であった。



難病相談支援センターに対する不満の理由

- 難病相談支援センターに相談して「不満だった」と回答した患者について、その理由をみると、「専門的知識・スキルのある人に対応してもらえなかった」が5割、「難病の辛さをわかってもらえなかった」が約4割であった。

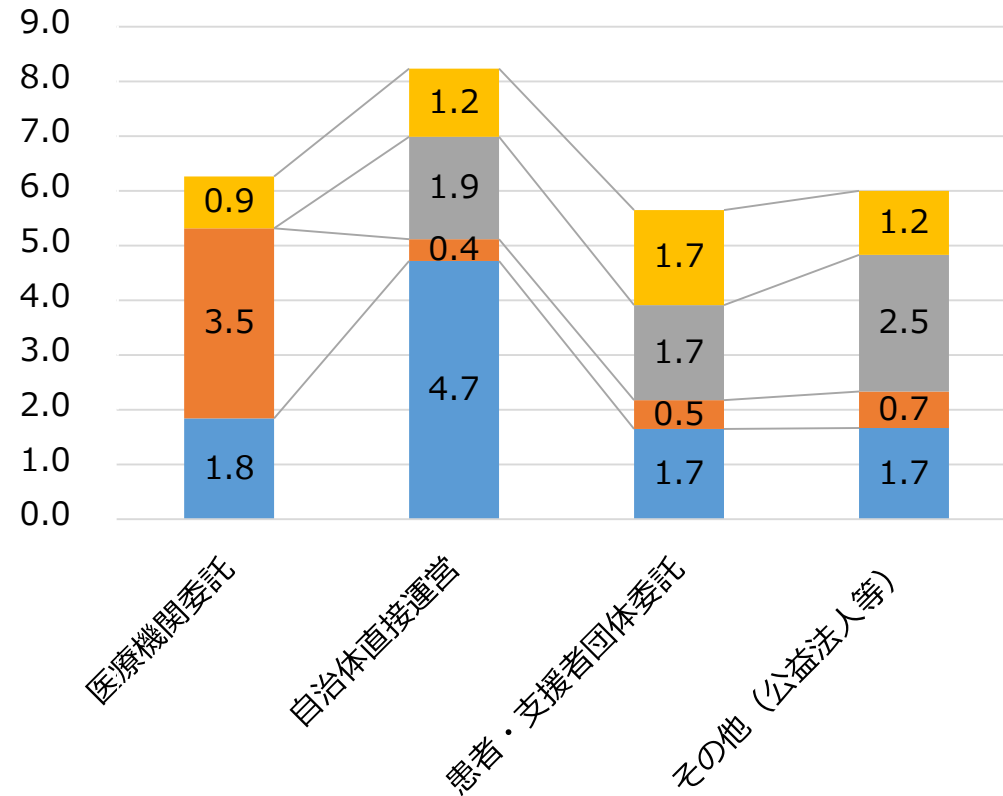


運営形態別の相談人員の確保状況

○ 運営形態別に相談人員の配置状況を見ると、医療機関委託では「その他専門職（社会福祉士、精神保健福祉士等）」が、自治体直接運営では「医療系職種（保健師、看護師、医師）」が多く配置されている。

(n=62) (施設)

(人) 各運営主体毎の一方所あたりの平均職員数 (実人員)



■ 医療系職種 ■ その他専門職 ■ ピア・サポーター ■ その他 (事務職員等)

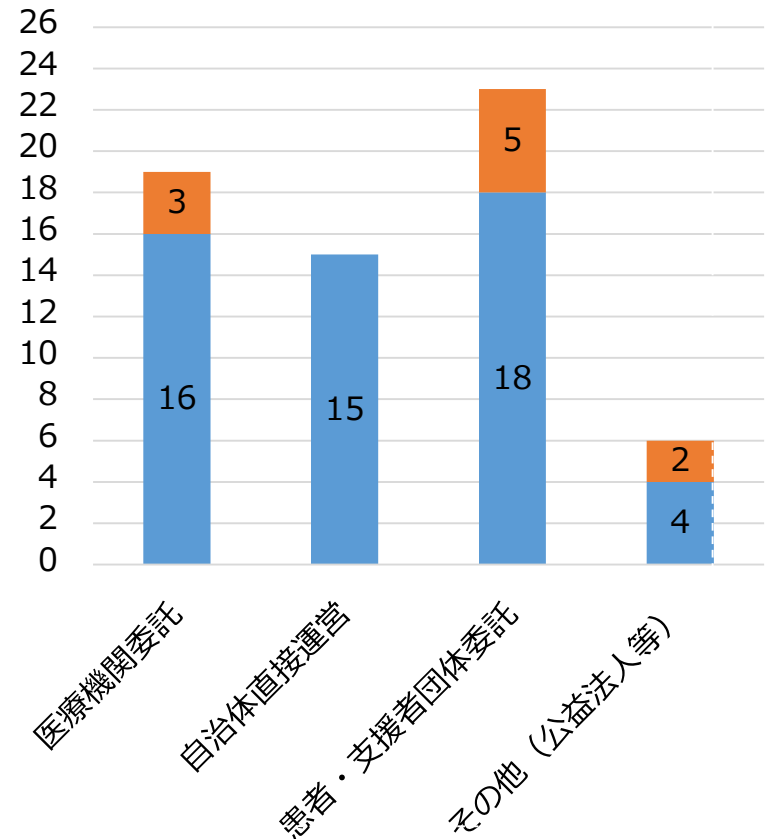
※医療系職種：保健師、看護師、医師

※その他専門職：社会福祉士、精神保健福祉士、臨床心理士、社会保険労務士

※未回答は、集計から除外している。

(n=62) (施設)

(施設数) 運営主体別の医療系職の配置状況

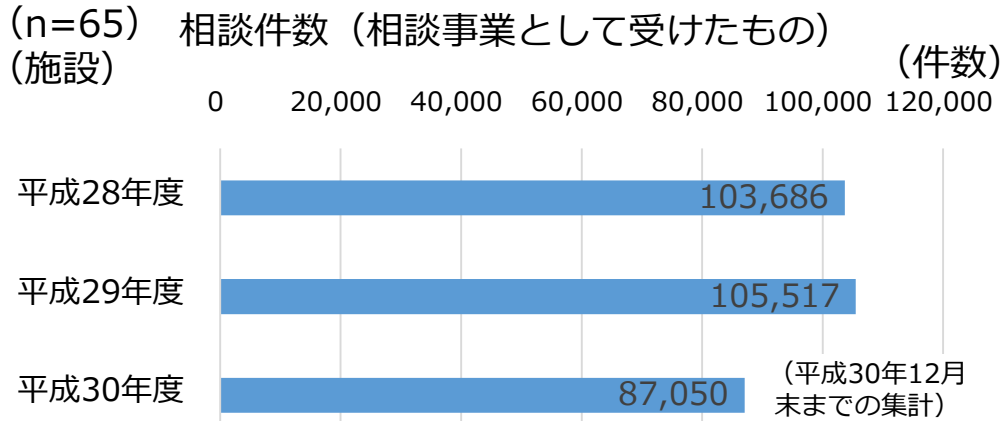


■ 配置あり ■ 配置なし

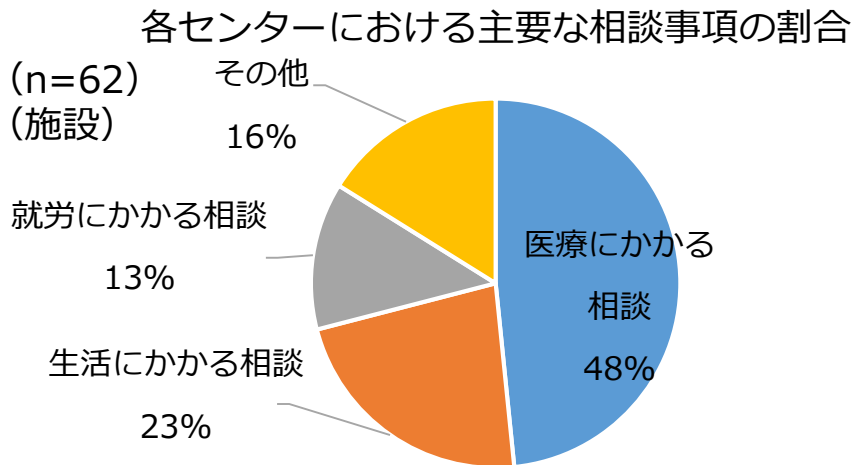
※未回答は、集計から除外している。

相談件数と主な相談内容について

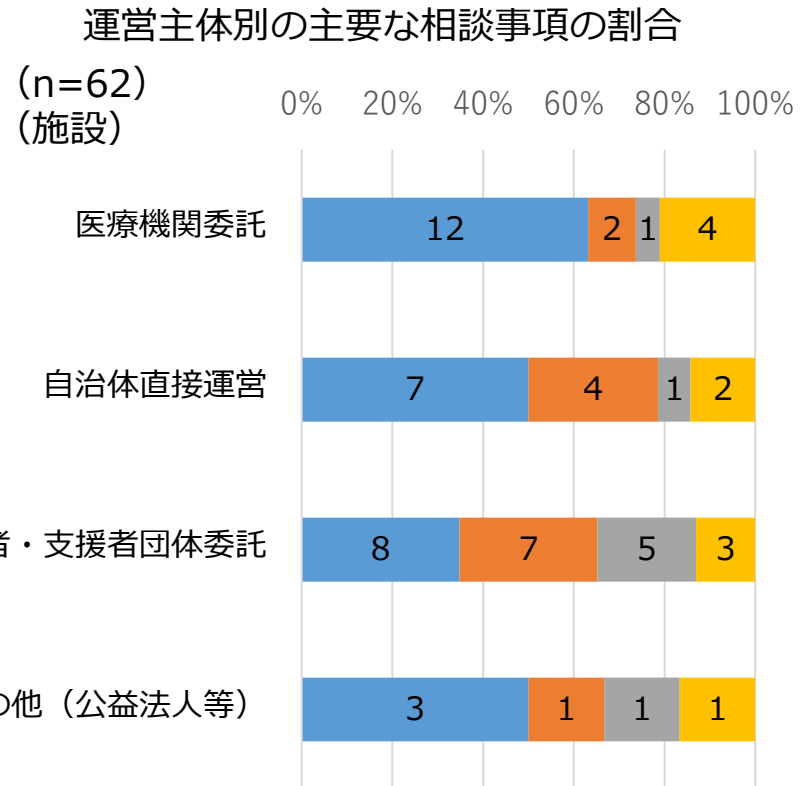
- 各センターへの相談について内容別にみると、「医療にかかる相談」が約5割、「生活にかかる相談」が約2割となっている。
- さらに運営主体別にみると、患者・支援者団体委託においては、他の運営主体よりも「生活にかかる相談」、「就労にかかる相談」が多い傾向がある。



※未回答は、集計から除外している。



※未回答は、集計から除外している。



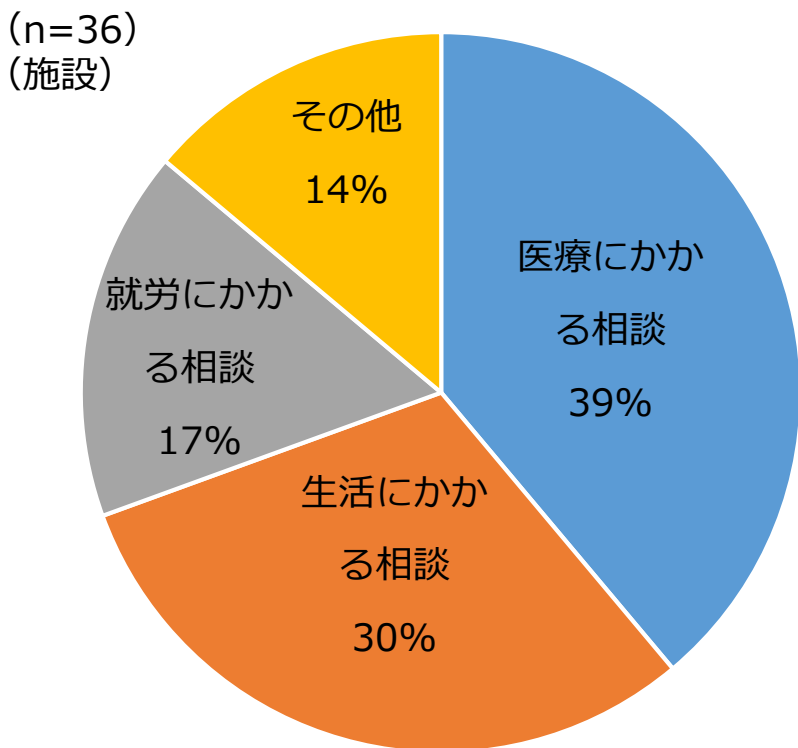
■ 医療にかかる相談 ■ 生活にかかる相談
■ 就労にかかる相談 ■ その他

※未回答は、集計から除外している。

軽症者の主な相談内容について

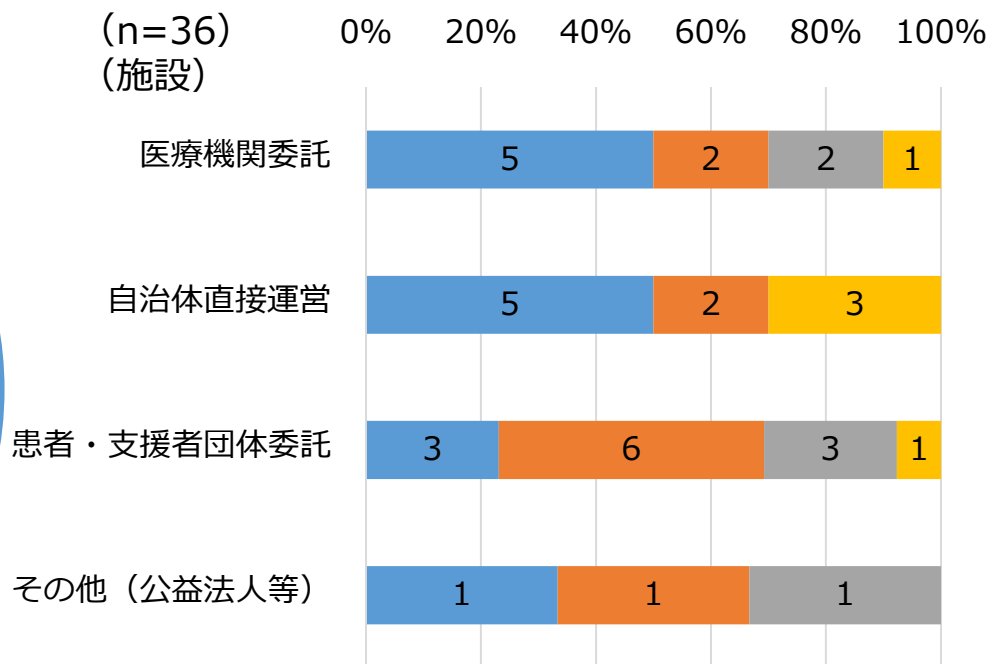
○ 各センターへの相談について軽症者からの相談内容をみると、「生活にかかる相談」が約3割、「就労にかかる相談」が約2割となっており、難病患者全体と比べて、生活・就労に関する相談の割合が多くなっている。

各センターにおける主要な相談事項



※未回答は、集計から除外している。

運営主体別の主要な相談事項の割合



■ 医療にかかる相談 ■ 生活にかかる相談
■ 就労にかかる調査 ■ その他

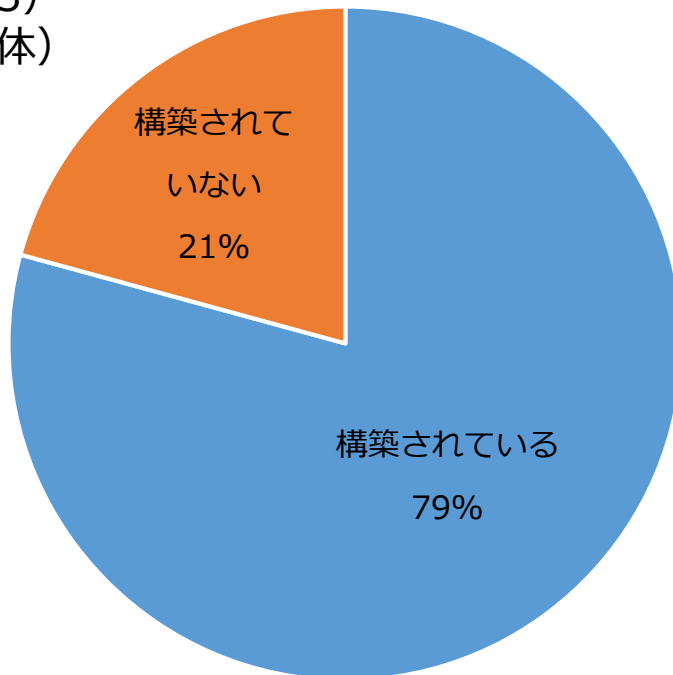
※未回答は、集計から除外している。

医療機関・保健所との連携体制の構築状況

- 医療機関との連携体制については、約 2 割の都道府県・指定都市が「構築されていない」との回答であった。
- 保健所との連携体制については、ほぼ全ての都道府県・指定都市が「構築されている」との回答であった。

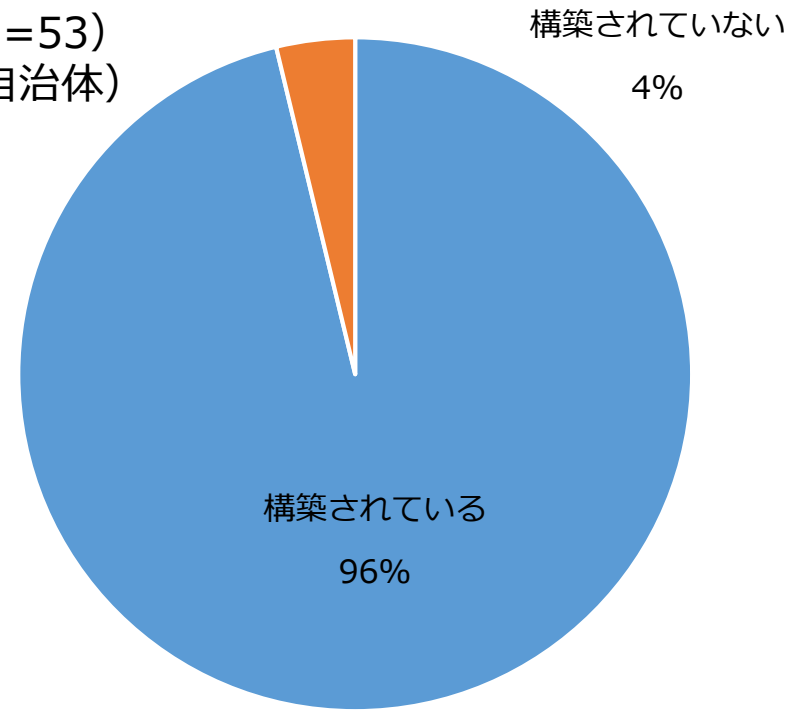
医療機関との連携体制

(n=53)
(自治体)



保健所との連携体制

(n=53)
(自治体)



(注) 評価は、自治体による自己評価によるもの。

(注) 都道府県と指定都市での共同設置の場合には都道府県による自己評価のみを集計。

(注) 未回答は、集計から除外している。

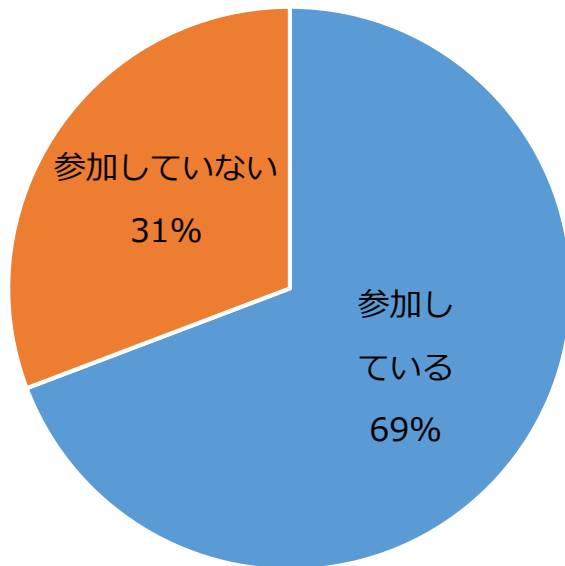
(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年 2月)

難病対策地域協議会への参加・活用状況

- 難病対策地域協議会への参加状況については、約3割の難病相談支援センターが「参加していない」との回答であった。また、協議会で得られた知見・成果の活用状況については、約4割の難病相談支援センターが「活用していない」との回答であった。

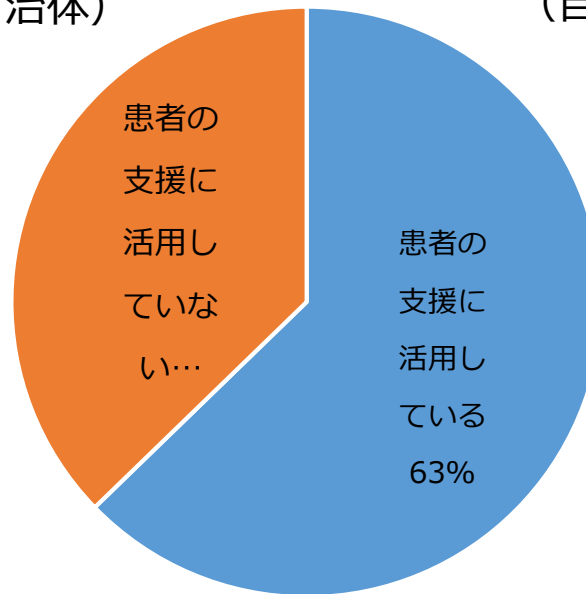
難病対策協議会への参加

(n=52)
(自治体)



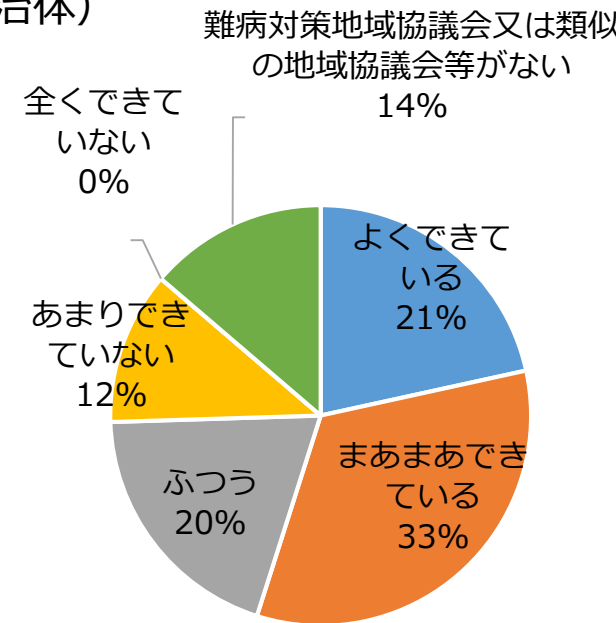
協議会で得られた成果の活用

(n=51)
(自治体)



協議会における課題や情報の共有、対策の検討

(n=51)
(自治体)



(注) 評価は、自治体による自己評価によるもの。

(注) 都道府県と指定都市での共同設置の場合には都道府県による自己評価のみを集計。

(注) 未回答は、集計から除外している。

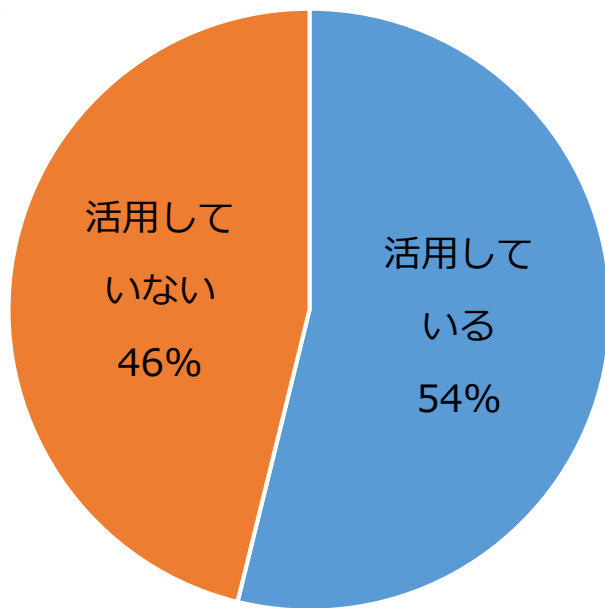
(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年2月)

難病相談支援センター間の連携状況について

- 難病相談支援センター間の連携状況をみると、約5割のセンターが「難病相談支援センター間のネットワークシステムを活用していない」との回答であり、また、約3割のセンターが「他の自治体のセンターとの連携・相互支援ができていない」との回答であった。

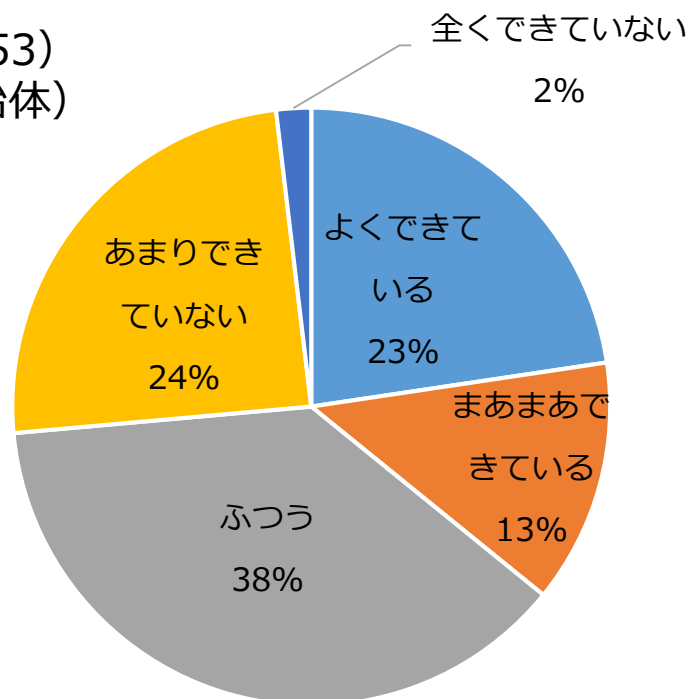
「難病相談支援センター間
ネットワークシステム」について

(n=52)
(自治体)



他の自治体のセンターとの連携・相互支援

(n=53)
(自治体)



(注) 評価は、自治体による自己評価によるもの。

(注) 都道府県と指定都市での共同設置の場合には都道府県による自己評価のみを集計。

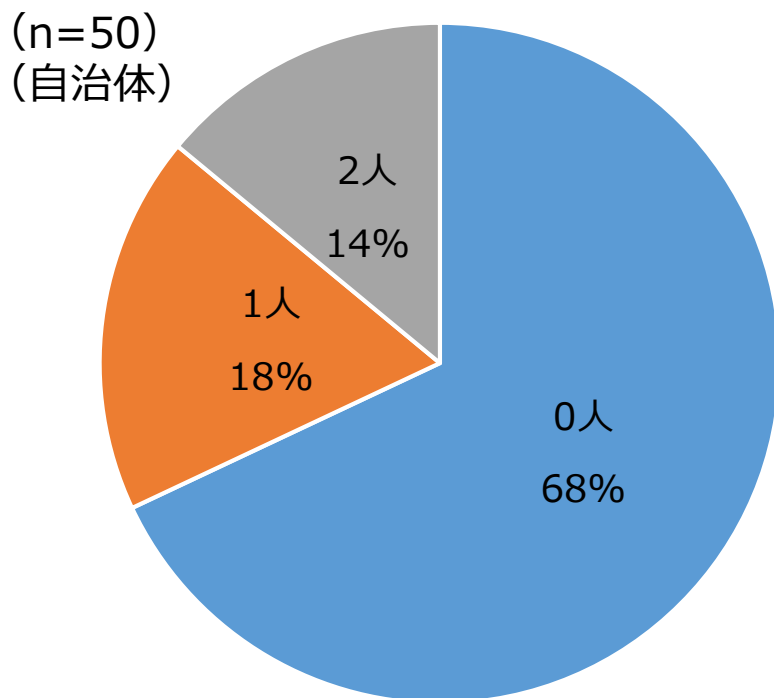
(注) 未回答は、集計から除外している。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年2月)

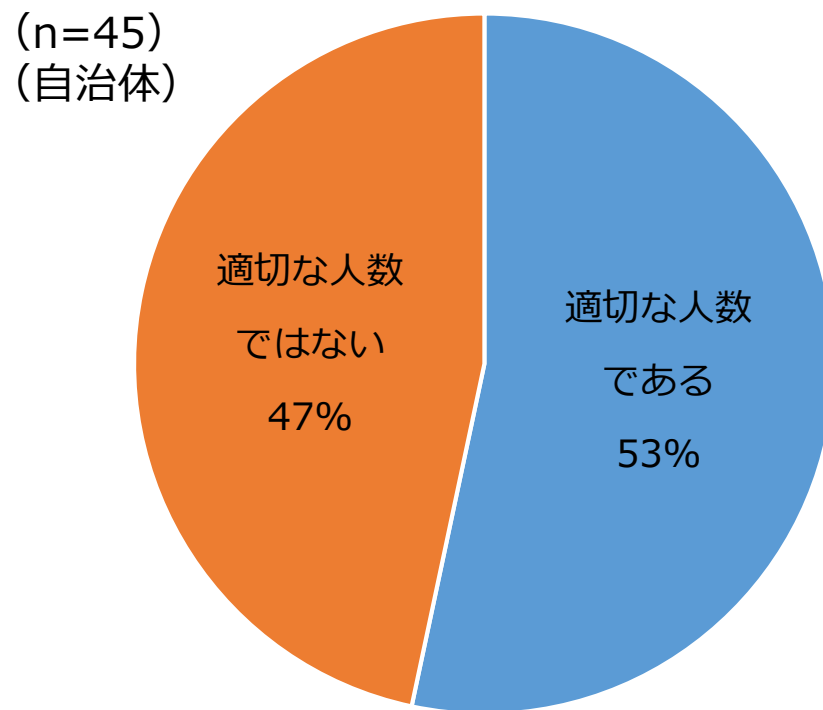
就労支援担当職員の配置について

- 難病相談支援センターにおける就労支援担当職員の配置状況をみると、設置しているセンターは約3割にとどまっており、約5割のセンターが「就労支援事業の実施には適切な人数ではない」との回答であった。

就労支援の担当職員の配置人数
(難病相談支援員を除く)



就労支援の担当職員の配置人数
(就労支援事業を行うにあたって適切な人数か)



(注) 評価は、自治体による自己評価によるもの。

(注) 都道府県と指定都市での共同設置の場合には都道府県による自己評価のみを集計。

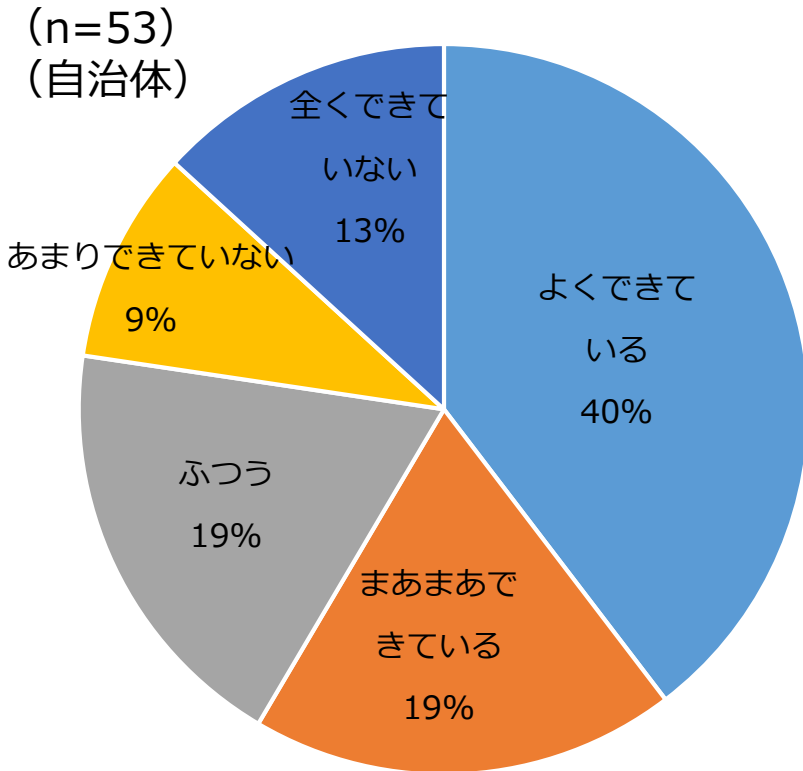
(注) 未回答は、集計から除外している。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年2月)

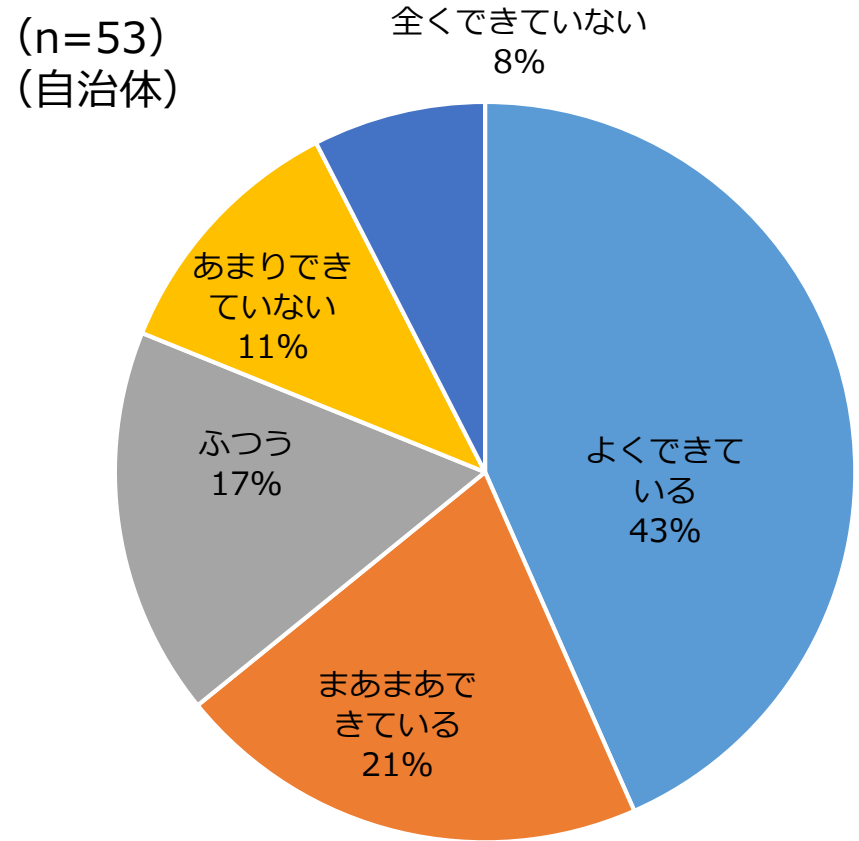
ピアサポートの実施状況

○ ピアサポートの実施状況についてみると、約6割のセンターが「ピアサポート活動の支援や、ピアサポーターとの協力ができている」との回答であった。

ピアサポーターの養成、
ピアサポート支援の実施



相談支援員とピアサポーターの連携協力



(注) 評価は、自治体による自己評価によるもの。

(注) 都道府県と指定都市での共同設置の場合には都道府県による自己評価のみを集計。

(注) 未回答は、集計から除外している。

(2) 難病対策地域協議会について

難病対策地域協議会に関するこれまでの提言

- 地域に保健所を中心とした難病対策地域協議会を設置し、地域における難病患者への適切な支援を図るとともに、難病患者の地域での活動を支援するため、専門性の高い保健師等の育成を図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4 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

5. 「難病対策地域協議会（仮称）」

- 地域に保健所を中心とした「難病対策地域協議会（仮称）」を設置するなどして、相談、福祉、就労、医療など、地域における難病患者への適切な支援を図るとともに、難病患者の地域での活動を支援するため、専門性の高い保健師等（「難病保健医療専門員（仮称）」）を育成する。

難病対策地域協議会の法令上の位置付け

- 難病対策地域協議会については、難病法上、関係機関等が相互の連絡を図ることにより、地域における難病の患者への支援体制に関する課題について情報を共有し、関係機関等の連携の緊密化を図るとともに、地域の実情に応じた体制の整備について協議を行う組織として規定されている。
- その設置については、都道府県、保健所を設置する市及び特別区に対し、努力義務が課されている。

○ 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）

第三十二条 都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、単独で又は共同して、難病の患者への支援の体制の整備を図るため、関係機関、関係団体並びに難病の患者及びその家族並びに難病の患者に対する医療又は難病の患者の福祉、教育若しくは雇用に関連する職務に従事する者その他の関係者(次項において「関係機関等」という。)により構成される難病対策地域協議会(以下「協議会」という。)を置くように努めるものとする。

2 協議会は、関係機関等が相互の連絡を図ることにより、地域における難病の患者への支援体制に関する課題について情報を共有し、関係機関等の連携の緊密化を図るとともに、地域の実情に応じた体制の整備について協議を行うものとする。

3 協議会の事務に従事する者又は当該者であった者は、正当な理由がなく、協議会の事務に関して知り得た秘密を漏らしてはならない。

第三十三条 前条に定めるもののほか、協議会の組織及び運営に関し必要な事項は、協議会が定める。

難病対策地域協議会に関する運用通知

- 難病対策地域協議会の運用については、「難病特別対策推進事業の実務上の取扱いについて」により、その具体的な事項を示している。
- 難病特別対策推進事業の実務上の取扱いについて
 (平成10年4月9日健医疾発第28号、最終一部改正 平成30年3月29日健難発0329第9号)
 - 8 難病対策地域協議会の設置
 - (1) 実施要綱第3の3(6)の難病対策地域協議会は、保健所単位、二次医療圏単位、都道府県単位等、地域の実情に応じた規模で設置すること。
 - (2) 協議会の構成員は、協議会の規模や地域の実情・課題により、また、開催テーマや目的に合わせて、以下を参考に柔軟に選定すること。

分類	関係機関（関係者）
医療	専門医（難病医療拠点病院）等の医師、難病診療連携コーディネーター 医師会・歯科医師会・薬剤師会 看護協会、訪問看護ステーション連絡協議会、訪問看護ステーション
福祉	【民間】居宅介護支援事業所、障害者地域支援センター、地域包括支援センター 【行政】障害福祉主管課、介護保険主管課、高齢福祉主管課、地域包括ケア主管課
保健	都道府県難病対策主管課、（市町村）保健主管課、保健所
相談機関	難病相談支援センター（所長、相談支援員）
地域	社会福祉協議会、民生委員、ボランティアセンター、市民、その他
就労	ハローワーク、障害者就労支援センター、その他
教育	教育委員会、特別支援学校、その他
患者・家族	患者・家族、患者会・家族会
その他	防災関係（市町村防災主管課、消防署）、医療機器関係（人工呼吸器販売会社等）、その他

慢性疾患児地域支援協議会に関するこれまでの提言内容

- 医療・保健・福祉・教育等の地域関係者からなる協議会で患児・家族のニーズに応じた支援内容を検討し、地域資源を活用して支援を実施することとされた。

慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）

（平成25年12月 社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患患児への支援の在り方に関する専門委員会）

第4 慢性疾患を抱える子どもの特性を踏まえた健全育成や社会参加の促進、地域関係者が一体となった自立支援の充実

2. 地域における総合的な支援の推進等

(1) 慢性疾患児地域支援協議会

- 慢性疾患児の自立や成長を支援するため、また、長期療養による慢性疾患児とその家族の負担軽減を図るため、地域の社会資源を活用し、利用者の環境等に応じた支援を行うことが必要である。
- 具体的には、**都道府県等単位で医療機関、保健福祉関係機関、教育機関など慢性疾患を抱える子どもとその家族を支える機関等で構成される「慢性疾患児地域支援協議会（仮称）」（以下「協議会」という。）を設置し、協議会の場で地域の慢性疾患を抱える子どもとその家族の現状と課題や地域資源を把握し、課題を明確化した上で、対象者のニーズに応じた支援内容を検討し、その円滑な実施を図るべきである。**支援内容としては、相談支援やピアサポート、自立に向けた個別支援計画の作成支援のほか、社会参加支援、自立支援、家族支援などが考えられる。また、これらの支援内容について、周知徹底を図るべきである。
- さらに、協議会等の場を活用して、小児慢性特定疾患対策における各種施策だけでなく、他の支援事業や、NPO等のインフォーマル・サービスや企業等の民間主体が行う支援も含め、必要な支援が慢性疾患児とその家族に届くよう、各支援施策を広く周知していくことも有用である。

慢性疾病児童等地域支援協議会に関する運用通知①

○ 慢性疾病児童等地域支援協議会の運用については、「小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱」により、その具体的な事項を示している。

○ **小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱**
(平成29年5月30日健発0530第12号、最終一部改正 令和2年10月6日健難発0329第9号)

2. 慢性疾病児童等地域支援協議会運営事業

(1) 事業目的

慢性的な疾病を抱え、様々な支障や心身にわたる悩みを有する児童等（以下「慢性疾病児童等」という。）が成人後に自立することができるよう、地域の支援体制を確立するための慢性疾病児童等地域支援協議会（以下「協議会」という。）を設置し、慢性疾病児童等の健全育成を図るとともに、慢性疾病児童等及びその家族が、慢性疾患を抱えていても、安心して暮らせる地域社会の実現を図ることを目的とする。

(2) 実施主体

実施主体は、都道府県、指定都市、中核市及び児童福祉法第59条の4第1項の政令で定める市（特別区を含む。以下「児童相談所設置市」という。）（以下「都道府県等」という。）とする。

(3) 事業内容等

① 協議会の構成員

協議会の構成員として、市町村（保健・福祉部局）、保健所、医療機関、教育機関、就労支援機関、事業者、慢性疾病児童等を支援する特定非営利活動法人及びボランティア団体、患者・家族会、小児慢性特定疾病児童等自立支援員（法第19条の22第1項に基づき「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」を担うもの）並びに移行期医療支援コーディネーター等が考えられる。

なお、法第19条の22第3項において、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業を行うに当たっては、関係機関や患者・家族会等の意見を聴くことと規定しており、構成員の選定に当たっては、当該規定を踏まえ患者・家族会等の関係者が含まれるよう留意されたい。

② 実施回数

協議会では、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の内容等を協議することを想定しており、そのため
に少なくとも年に一度は実施することとし、その他必要に応じ適宜実施すること。

慢性疾病児童等地域支援協議会に関する運用通知②

○ 慢性疾病児童等地域支援協議会の運用については、「小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱」により、その具体的な事項を示している。

○ 小児慢性特定疾病対策等総合支援事業実施要綱
(平成29年5月30日健発0530第12号、最終一部改正 令和2年10月6日健難発0329第9号)

2. 慢性疾病児童等地域支援協議会運営事業

(3) 事業内容等

③ 協議事項及び活動内容

ア 慢性疾病児童等とその家族の現状と課題の把握

イ 慢性疾病児童等に対する当該地域における支援策・支援機関に関する情報の収集及び共有

ウ 慢性疾病児童等のニーズに応じた支援内容（小児慢性特定疾病児童等自立支援事業等）の検討

エ 慢性疾病児童等とその家族への支援策の効果的な周知及び地域における慢性疾患に対する理解促進の在り方

④ 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業との連携について

協議会で③ウの支援内容を決定し、それが新たに慢性疾病児童等の自立に資する事業である場合には、平成27年1月から実施している小児慢性特定疾病児童等自立支援事業を活用し積極的に実施されたい。

⑤ その他

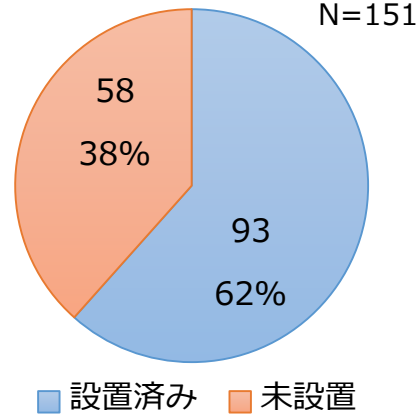
協議会の実施に当たっては、協議会の構成員のみならず、総合的な支援体制を構築するために適切な他の関係機関との連携を図ること。

なお、都道府県等ごとに設置するものとするが、構成員や支援機関等の状況等を踏まえ、都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市とで合同設置することや、類似の協議組織（例：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）第33条に基づく難病対策協議会等）において、協議することも差し支えないものとする。

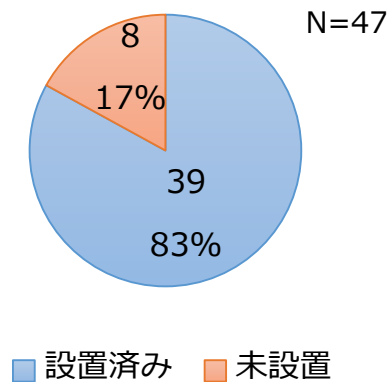
難病対策地域協議会の整備状況

- 協議会の全体の設置率は約 6 割。
- 都道府県については、設置率が 8 割を超えている一方で、保健所設置市、特別区については、設置率が約 6 割、約 4 割と、設置が進んでいない。

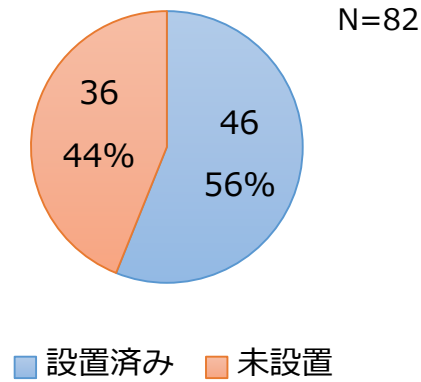
【全体】



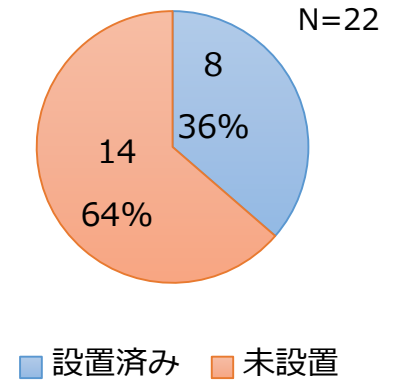
【都道府県別】



【保健所設置市】



【特別区】

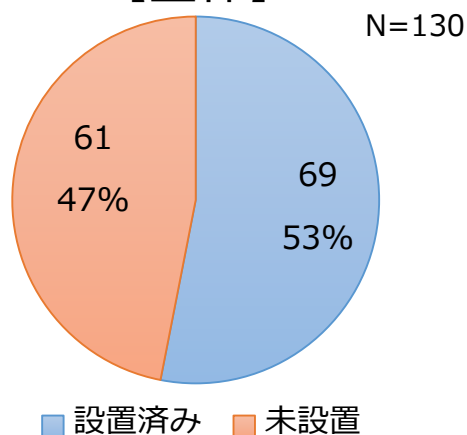


※出典：難病対策課調べ（令和3年1月時点）
※未回答は集計から除外（前橋市、松山市、藤沢市、中央区）

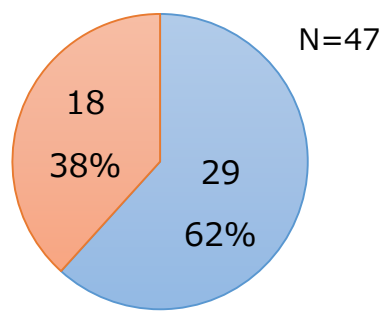
慢性疾病児童等地域支援協議会の整備状況

- 協議会の全体の設置率は約 5 割。
- 実施主体別では、都道府県、指定都市、中核市について、設置率が約 6 割、約 4 割、約 6 割と、設置が進んでいない。

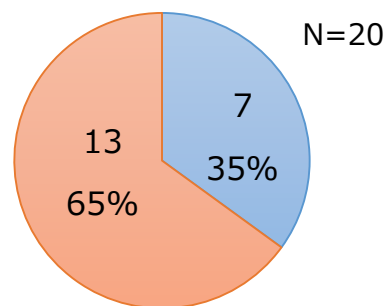
【全体】



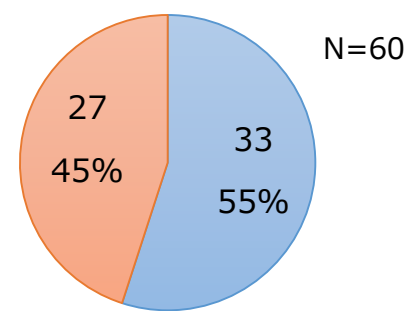
【都道府県別】



【指定都市別】



【中核市別】

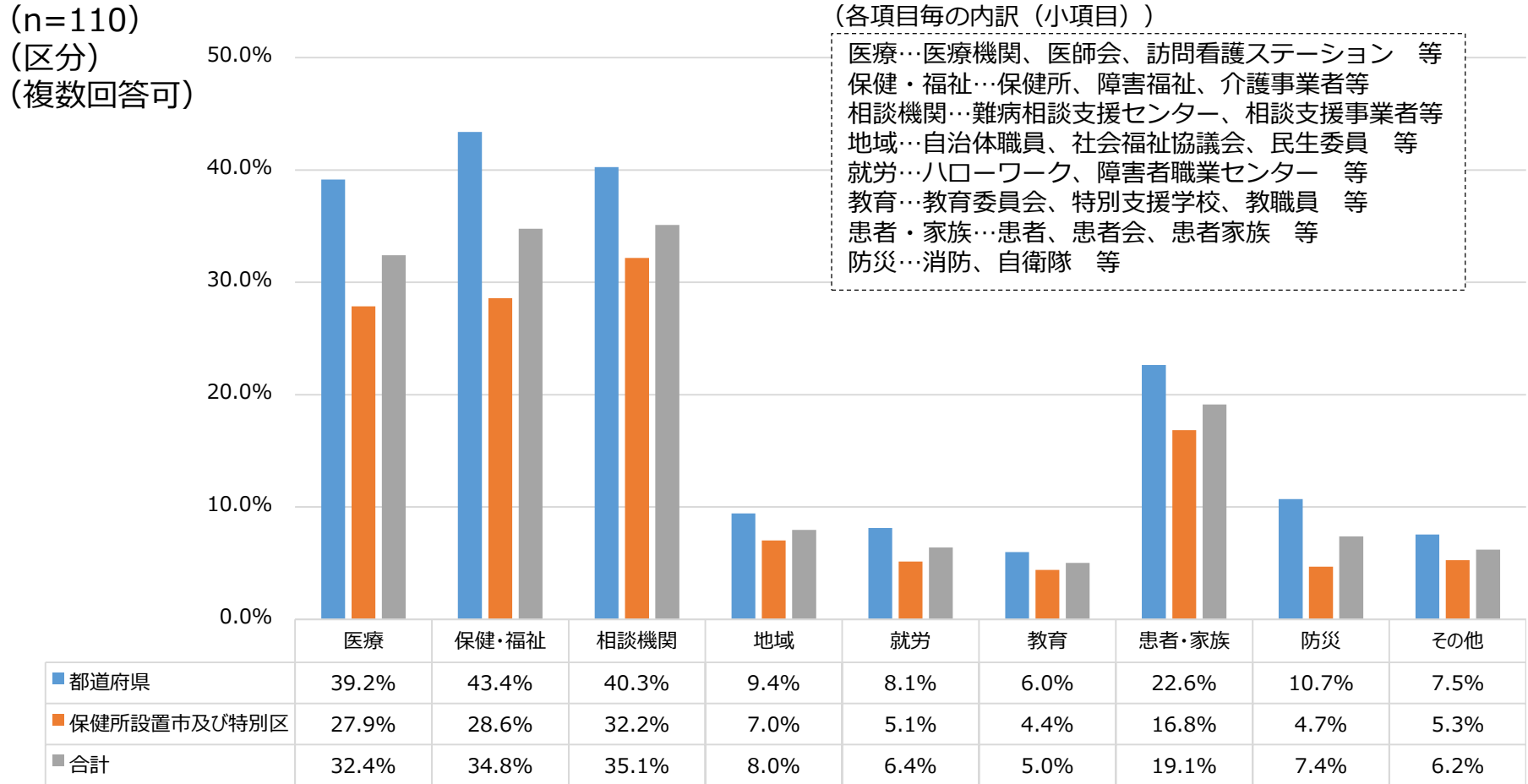


※出典：難病対策課調べ（令和3年1月時点）

※児童相談所設置市（世田谷区、荒川区、江戸川区）は、協議会未設置であるため割愛。

難病対策地域協議会の構成機関

- 医療機関や保健所、難病相談支援センター等の参加率が高い
 一方、ハローワークをはじめとする就労支援機関や学校関係者の参加率が低い。



(注) 未回答は、集計から除外している。

(注) 区分(都道府県等の本庁単位、保健所単位、二次医療圏単位、その他)毎に調査し、集計。

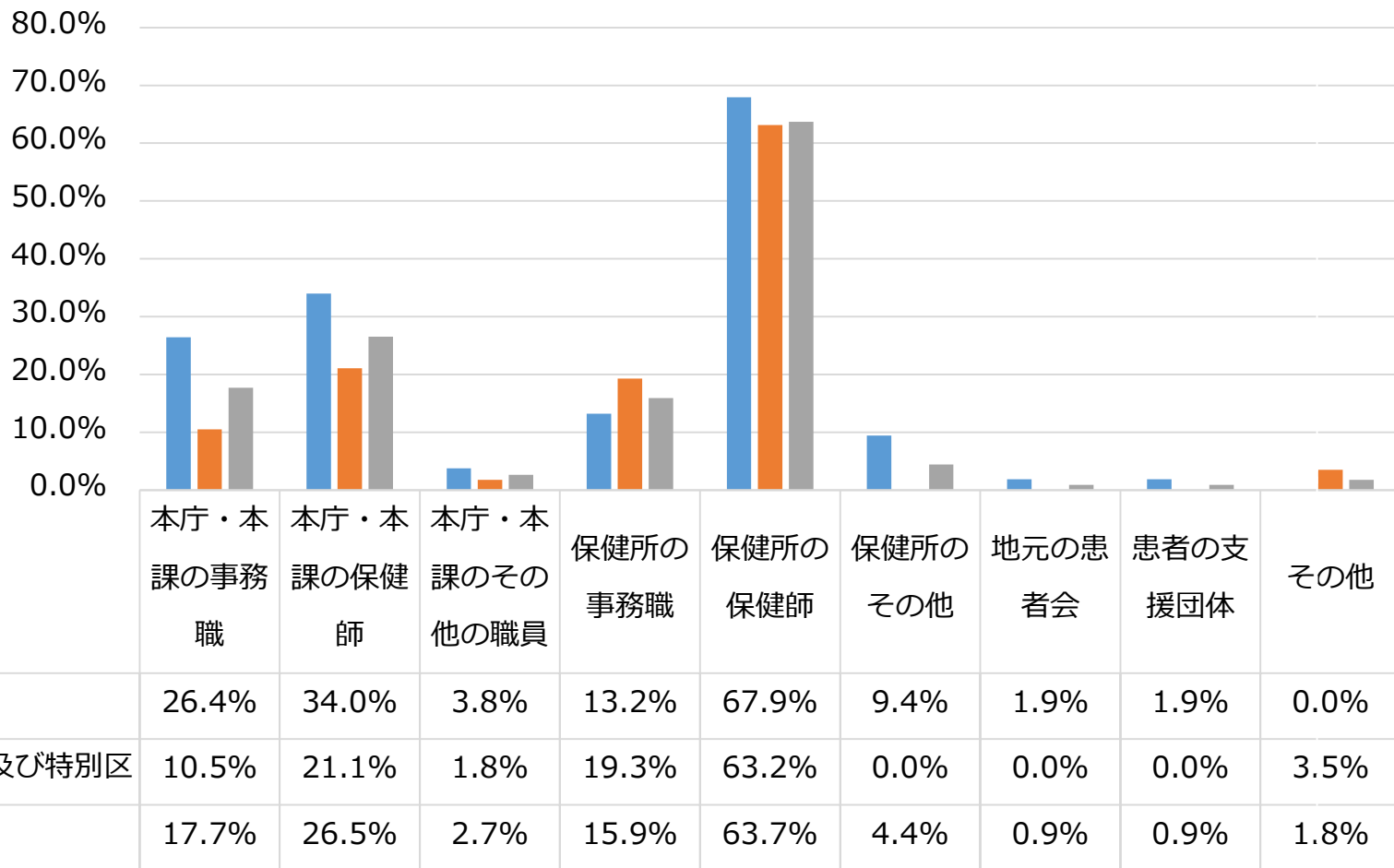
(注) 各項目(医療～その他)については、小項目(医療機関等)毎に参加している割合を算出して平均したものの。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ(平成31年3月)

運営の中心となる職員

○ 都道府県、保健所設置市及び特別区ともに、保健所の保健師が中心となって運営されている場合が多い。

(n=110)
(区分)
(複数回答可)



(注) 未回答は、集計から除外している。

(注) 区分（都道府県等の本庁単位、保健所単位、二次医療圏単位、その他）毎に調査し、集計。

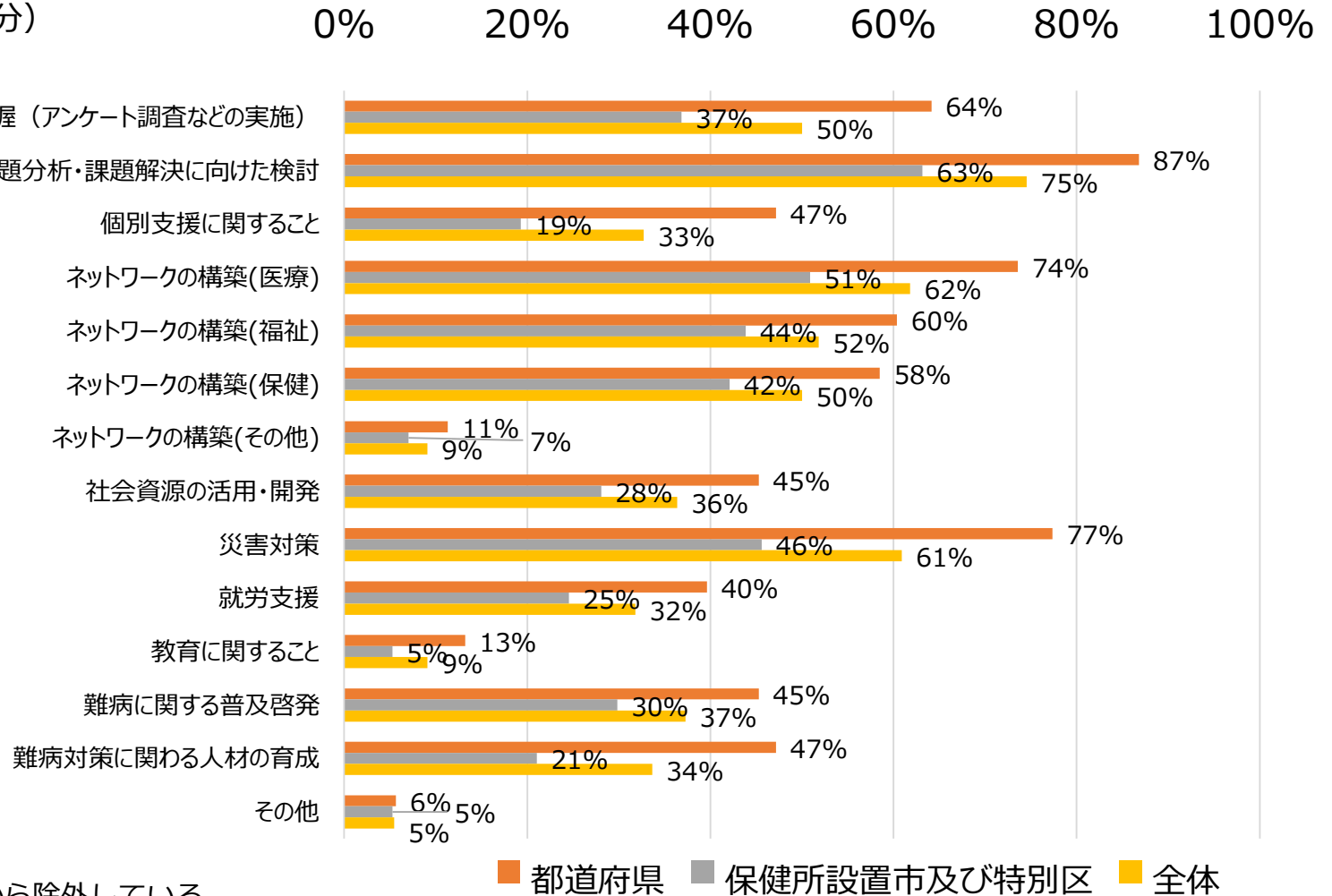
(注) 各項目（本庁・本課の事務職員～その他）毎に参加している割合を算出。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ（平成31年3月）

協議会における議題

○ 協議会における議題については、「地域の実情・課題分析・課題解決に向けた検討」が多く、次いで「ネットワークの構築（医療）」、「災害対策」となっている。

(n=110) (区分)
(複数回答可)



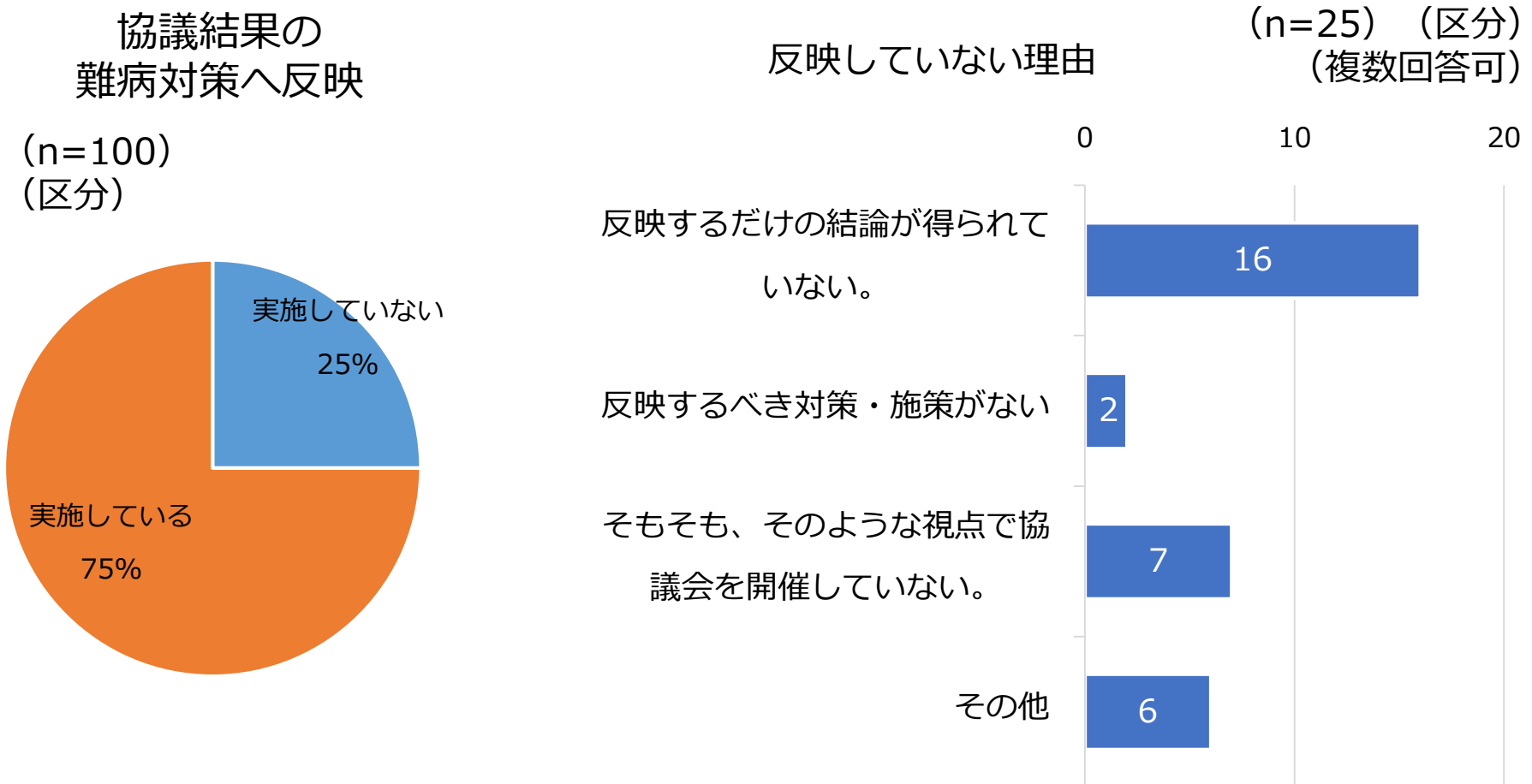
(注) 未回答は、集計から除外している。

(注) 区分（都道府県等の本庁単位、保健所単位、二次医療圏単位、その他）毎に調査し、集計。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ（平成31年3月）

協議結果の活用状況

- 約3割の自治体が、協議会での議論の結果を、難病対策の実施や見直しに反映していないと回答。
- その理由として、「反映するだけの結論が得られていない」ことを挙げた自治体が多い。



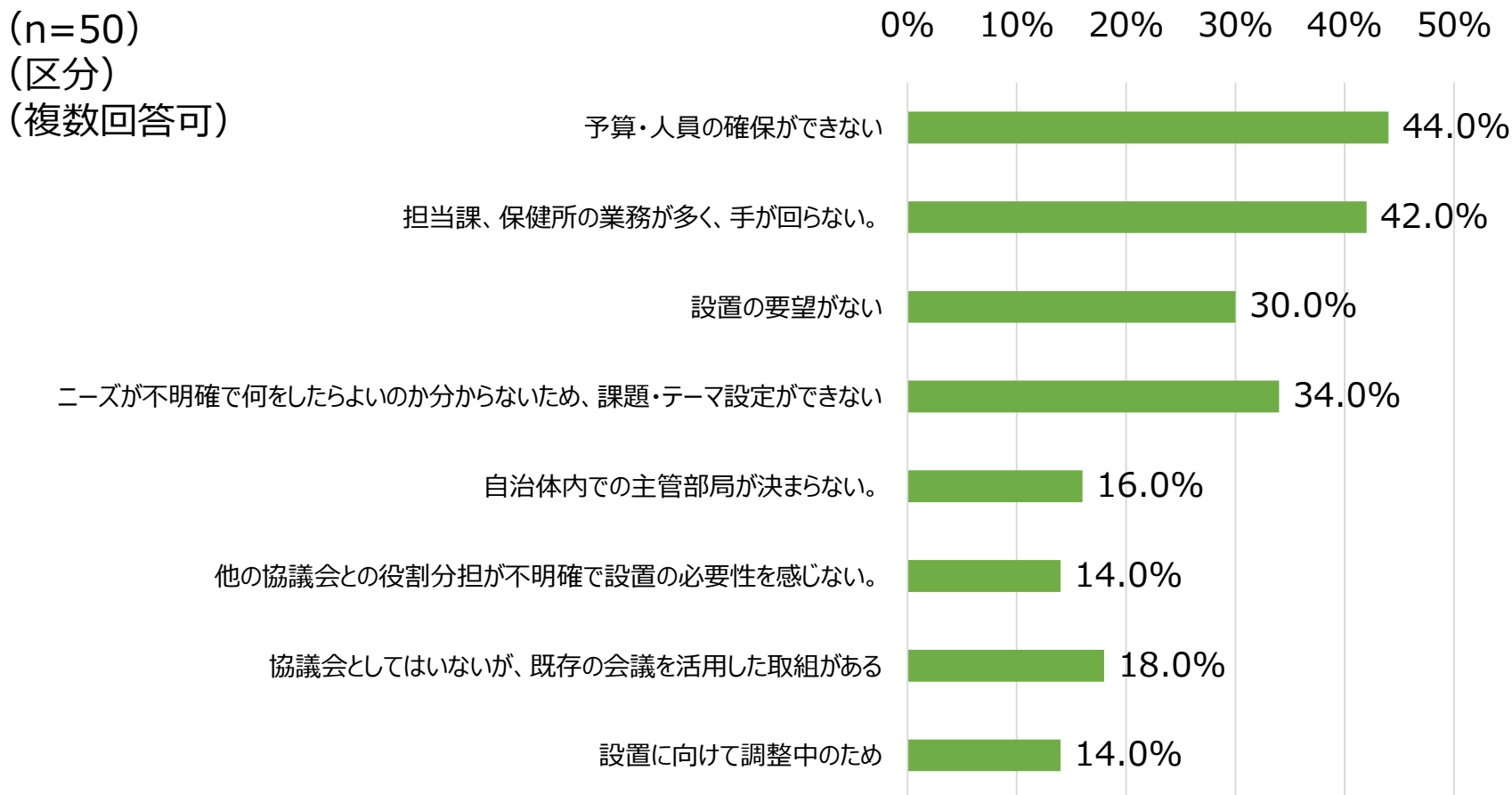
(注) 未回答は、集計から除外している。

(注) 区分(都道府県等の本庁単位、保健所単位、二次医療圏単位、その他)毎に調査し、集計。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ(平成31年3月)

難病対策地域協議会を設置していない理由

- 協議会を設置していない自治体の約4割が、予算や人員、業務量をその理由として回答している。
- 未設置自治体の約3割が「設置の要望がない」「ニーズが不明確」を理由として同じく回答しており、ニーズの把握を踏まえた課題・テーマ設定が難しいという課題がある。



(注) 未回答は、集計から除外している。

(注) 区分（都道府県等の本庁単位、保健所単位、二次医療圏単位、その他）毎に調査し、集計。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ（平成31年3月）

保健所における難病関連業務の法令上の位置付け

○ 保健所における難病関連業務については、地域保健法及びその基本指針において、保健、医療、福祉の連携の下で最適なサービスを提供するための総合調整機能を果たす等とされている。

○ 地域保健法（平成22年法律第101号）（抄）

第6条 保健所は、次に掲げる事項につき、企画、調整、指導及びこれらに必要な事業を行う。

11 治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病により長期に療養を必要とする者の保健に関する事項

○ 地域保健対策の推進に関する基本的な指針（平成6年12月1日 厚生労働省告示第374号）（抄）

第2 保健所の運営

一 保健所

2 保健所の運営

(一) 都道府県の設置する保健所

都道府県の設置する保健所は、次のような地域保健の広域的、専門的かつ技術的拠点としての機能を強化すること。

(2) 専門的かつ技術的業務の推進

イ 精神保健、難病対策、エイズ対策等の保健サービスの実施に当たっては、市町村の福祉部局等との十分な連携及び協力を図ること。

(二) 政令市及び特別区の設置する保健所

政令市及び特別区の設置する保健所は、市町村保健センター等の保健活動の拠点及び福祉部局との間の情報交換等による有機的な連携の下に、（中略）、（一）の（2）に掲げる専門的かつ技術的業務の推進、（中略）に努めること。

第5 社会福祉等の関連施策との連携に関する基本的事項

一 （中略）このため、市町村及び都道府県は、次のような取組を行うことが必要である。

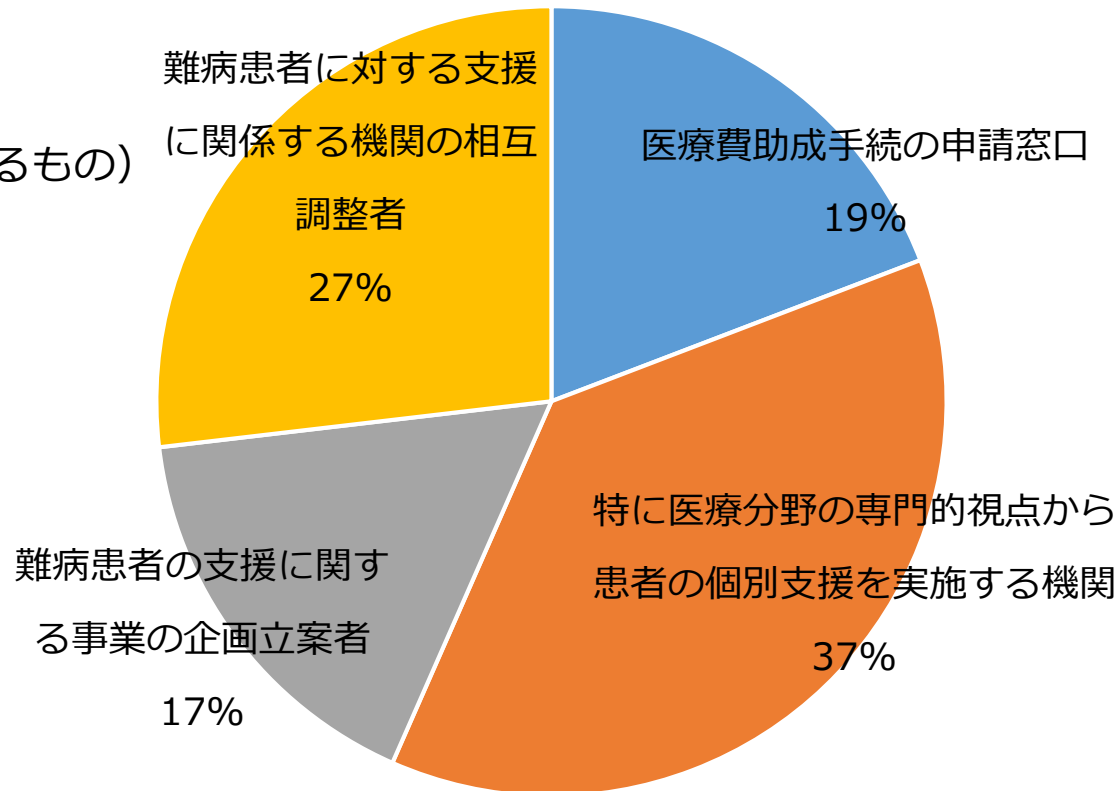
2 都道府県は、保健所において、精神障害及び難病等の専門的かつ広域的に対応することが望ましい問題を持つ住民に対して、保健、医療、福祉の連携の下で最適なサービスを提供するための総合調整機能を果たすとともに、市町村の求めに応じて、専門的及び技術的支援を行うこと。

難病患者支援における保健所の役割（保健所の認識）

- 保健所の役割について、約 8 割の保健所が「特に医療分野の専門的視点から患者の個別支援を実施する機関」、「難病患者の支援に関係する機関の総合調整者」や「難病患者の支援に関する事業の企画立案者」など、患者の支援に関与する主体として認識している。
- 一方で、約 2 割の保健所は「医療費助成手続の申請窓口」と認識している。

(n=417)
(保健所)

※複数回答不可
(最も当てはまるもの)



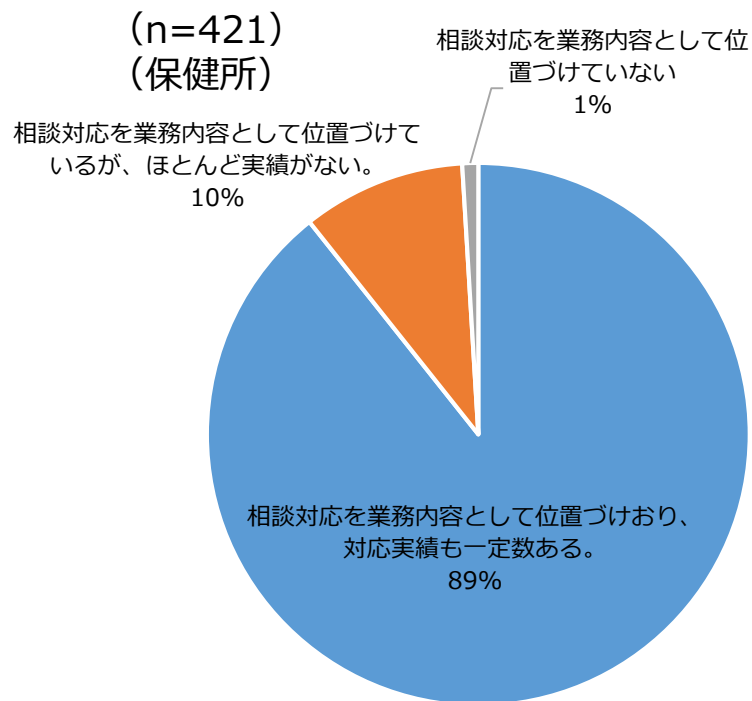
(注) 未回答は、集計から除外している。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年 3月)

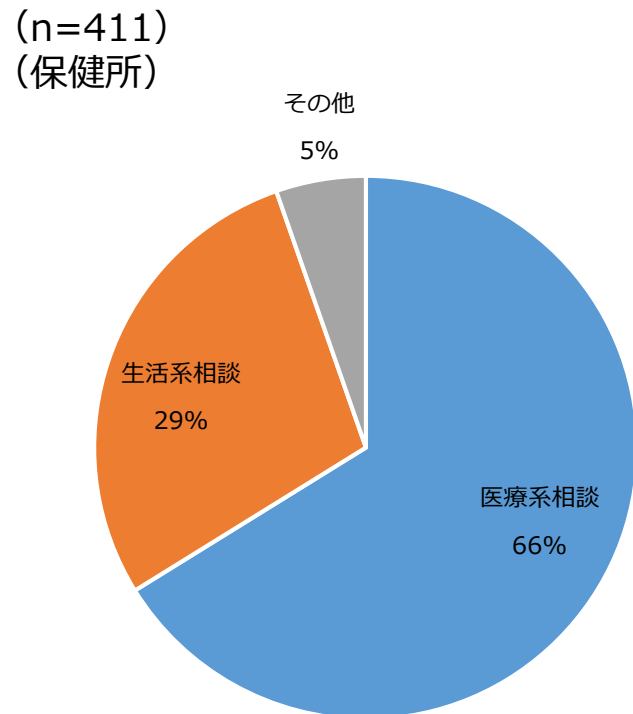
保健所における難病患者への相談対応の状況

- ほぼ全ての保健所が、難病患者からの相談対応を業務内容として位置付けており、そのうち、約9割の保健所が一定程度の対応実績を持っている。
- 相談の多い事項として、「医療系相談（病態、症状）」や「生活系相談（日常生活動作）」と回答した。

難病患者からの相談への対応状況



各保健所において特に相談が多い事項



(注) 未回答は、集計から除外している。

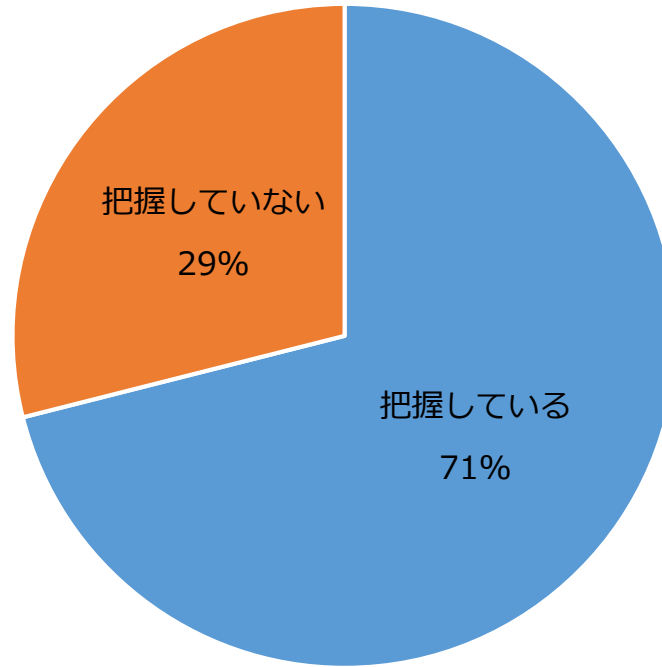
(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年3月)

保健所における他機関等との連携状況 (医療機関)

- 約7割の保健所で、管内の主な医療機関の連絡先、入退院支援の担当者、対応可能な難病(疾病)・治療を「把握している」と回答した。

管内の主な医療機関の入退院支援の担当者、
対応可能な難病(疾病)・治療等の状況

(n=418)
(保健所)



(注) 未回答は、集計から除外している。

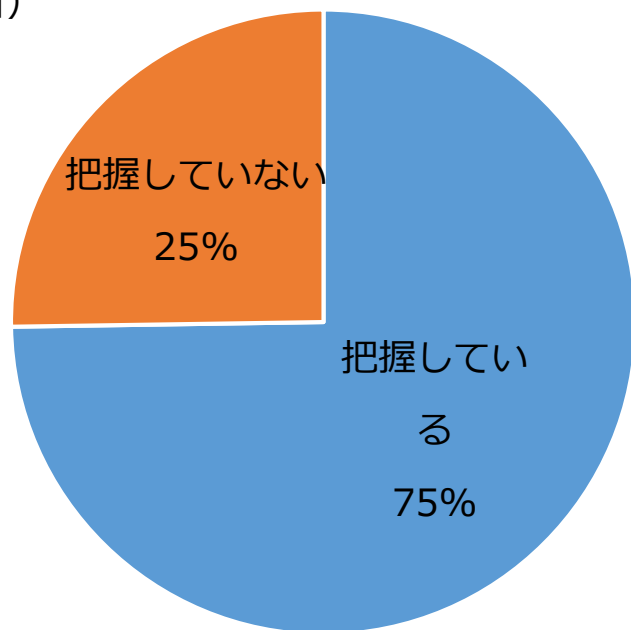
(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ(平成31年4月)

保健所における他機関等との連携状況 (就労支援機関)

- 約7割の保健所が、管内の就労支援機関（ハローワーク等）の連絡先や利用可能な支援内容等を「把握している」と回答した。
- 把握していない理由として、約3割の保健所が「必要性を感じたことがなかったため」と回答した。

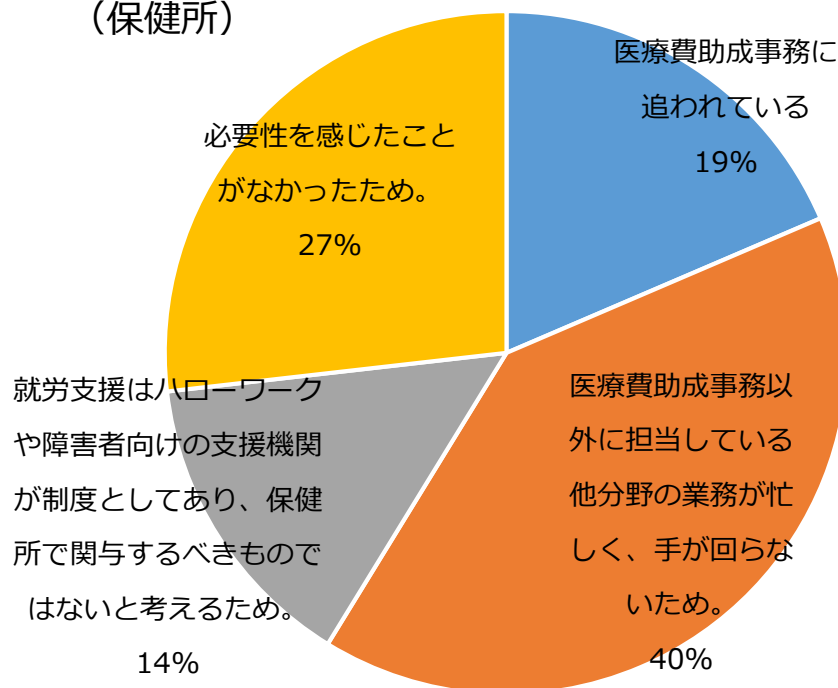
就労支援機関（ハローワーク等）の連絡先、利用

(n=420)
(保健所) 可能な支援内容等の把握状況



把握していないと回答した場合の理由

(n=97)
(保健所)



(注) 未回答は、集計から除外している。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ (平成31年3月)

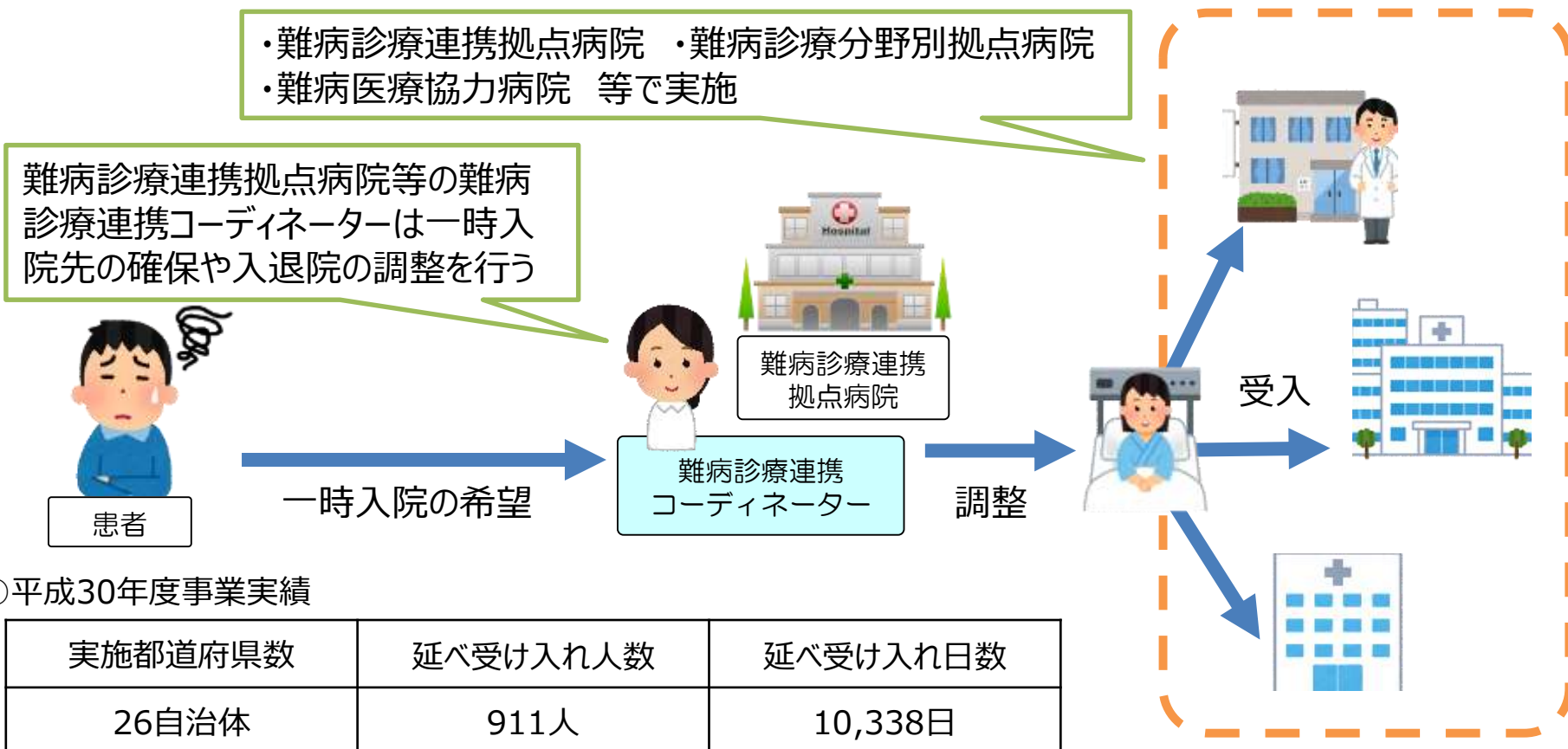
(3) その他難病患者等の 療養環境の整備について

レスパイトケアの受け入れ先の確保の実施状況

- 在宅の難病患者が一時的に介護等を受けることが困難になった場合の一次入院（レスパイト）については、「在宅難病患者一時入院事業」により、病床確保等に要する経費の一部を都道府県等に対し補助している。

- ・難病診療連携拠点病院 ・難病診療分野別拠点病院
- ・難病医療協力病院 等で実施

難病診療連携拠点病院等の難病診療連携コーディネーターは一時入院先の確保や入退院の調整を行う







○平成30年度事業実績

実施都道府県数	延べ受け入れ人数	延べ受け入れ日数
26自治体	911人	10,338日

療養生活環境整備事業（在宅人工呼吸器使用患者支援事業）

○ 人工呼吸器を装着する難病患者への頻回訪問看護について、医療保険の訪問介護の給付（原則として1日に3回）を超える給付（1日につき4回目以降の訪問看護）について、その費用の補填を行っている。

○1日あたりの算定料の例（1日の訪問回数別） ※全て看護師が訪問した場合であって、週3日目までの状況を想定

1日の訪問回数	1回	2回	3回	4回以上
				
訪問看護基本療養費	5,550円	5,550円	5,550円	5,550円
難病等複数回訪問加算	加算無し	4,500円	8,000円	8,000円
在宅人工呼吸器 使用患者支援 事業による加算	加算無し	加算無し	2,500円	8,450円
1日あたりの算定料(※)	5,550円	10,050円	16,050円	22,000円

(※) 診療報酬+本事業による加算

○在宅人工呼吸器使用患者支援事業 訪問看護の費用の額(要綱から一部抜粋)
 -原則-
 1日につき4回目以降の訪問看護の費用の額は、次により支払われるものとする。
 -特例措置-
 1日につき3回目の訪問看護を前2回と同一の訪問看護ステーションで行う場合には、
 特例措置として、3回目に対して次の費用を当面の間支払うものとする。

○在宅患者訪問看護・指導料加算
 -在宅患者訪問看護・指導料の加算
 1日2回訪問の場合 450点/日
 1日3回以上訪問の場合 800点/日
 -訪問看護基本療養費の加算
 1日2回訪問の場合 4,500円
 1日3回以上訪問の場合 8,000円

小児慢性特定疾病児童等日常生活用具給付事業

- 日常生活に著しく支障のある在宅の小児慢性特定疾病児童等を対象として、日常生活の便宜を図るため、日常生活用具の給付を行っている。

事業の概要

令和2年度予算額：48,790千円 → 令和3年度予算額：48,790千円

- 実施主体 市町村（特別区含む）
- 補助率 1 / 2 (負担割合：国 1 / 2、市又は福祉事務所を設置している町村 1 / 2、ただし、福祉事務所を設置していない町村は、国 1 / 2、県 1 / 4、町村 1 / 4)
- 自己負担 保護者の収入に応じて自己負担額がある。

対象品目

便器、特殊マット、特殊便器、特殊寝台、歩行支援用具、入浴補助用具、特殊尿器、体位変換器、車椅子、頭部保護帽、電気式たん吸引器、クールベスト、紫外線カットクリーム、ネブライザー（吸入器）、パルスオキシメーター、スチーム器具（消化器系）、スチーム器具（尿路系）、人工鼻

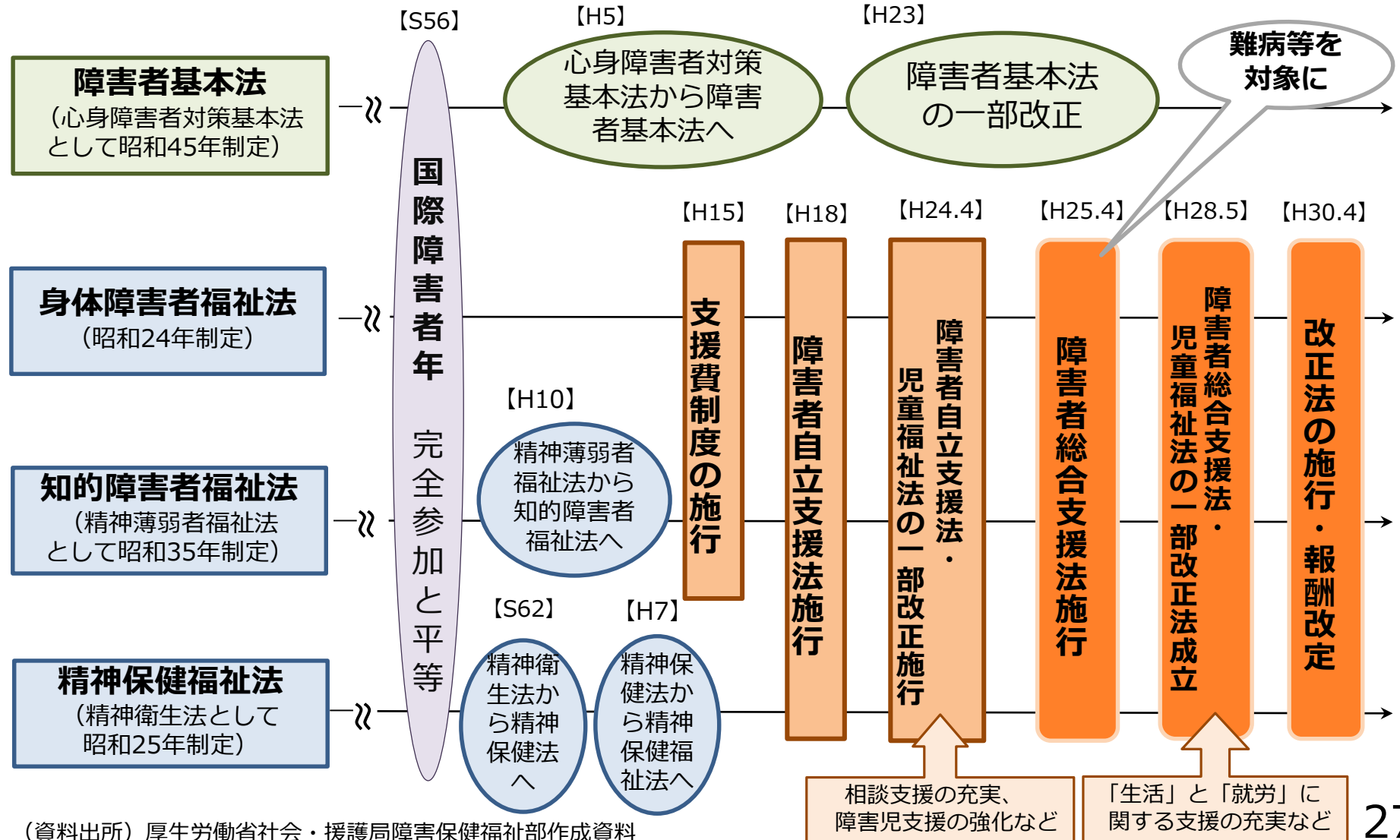
○平成30年度事業実績

便器		特殊 マット	特殊便 器	特殊寝 台	歩行支 援用具	入浴補 助用具	特殊尿 器	体位変 換器	車椅子 (電動以外の場合)
便器	手すり								
2	0	21	0	62	14	23	0	17	25
頭部保護 帽	電気式た ん吸引器	クールベ スト	紫外線 カットク リーム	ネブライ ザー	パルスオ キシメー ター	スチーム 装具(消 化器系)	スチーム装 具(尿路 系)	人工鼻	
17	464	10	60	264	109	81	8	121	

VIII. 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等 に対する福祉支援等について

障害保健福祉施策の歴史

- 平成18年度から障害者自立支援法により、3障害を共通制度化し一元的に障害福祉サービスの充実を図ってきた。
- 平成25年度には、自立支援法が見直され、障害者総合支援法として、共生社会の実現に向けた障害福祉サービスの充実や障害者の範囲の見直し（難病等の追加）を行った。



福祉サービスの充実に関するこれまでの提言

- 難病患者に対する福祉サービスについては、平成25年度から、障害者総合支援法に基づく障害者への福祉サービスの対象として提供されることとなり、難病医療費助成の対象疾病の範囲に係る検討を踏まえ、障害者総合支援法上の対象疾病の範囲の見直しを実施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4 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

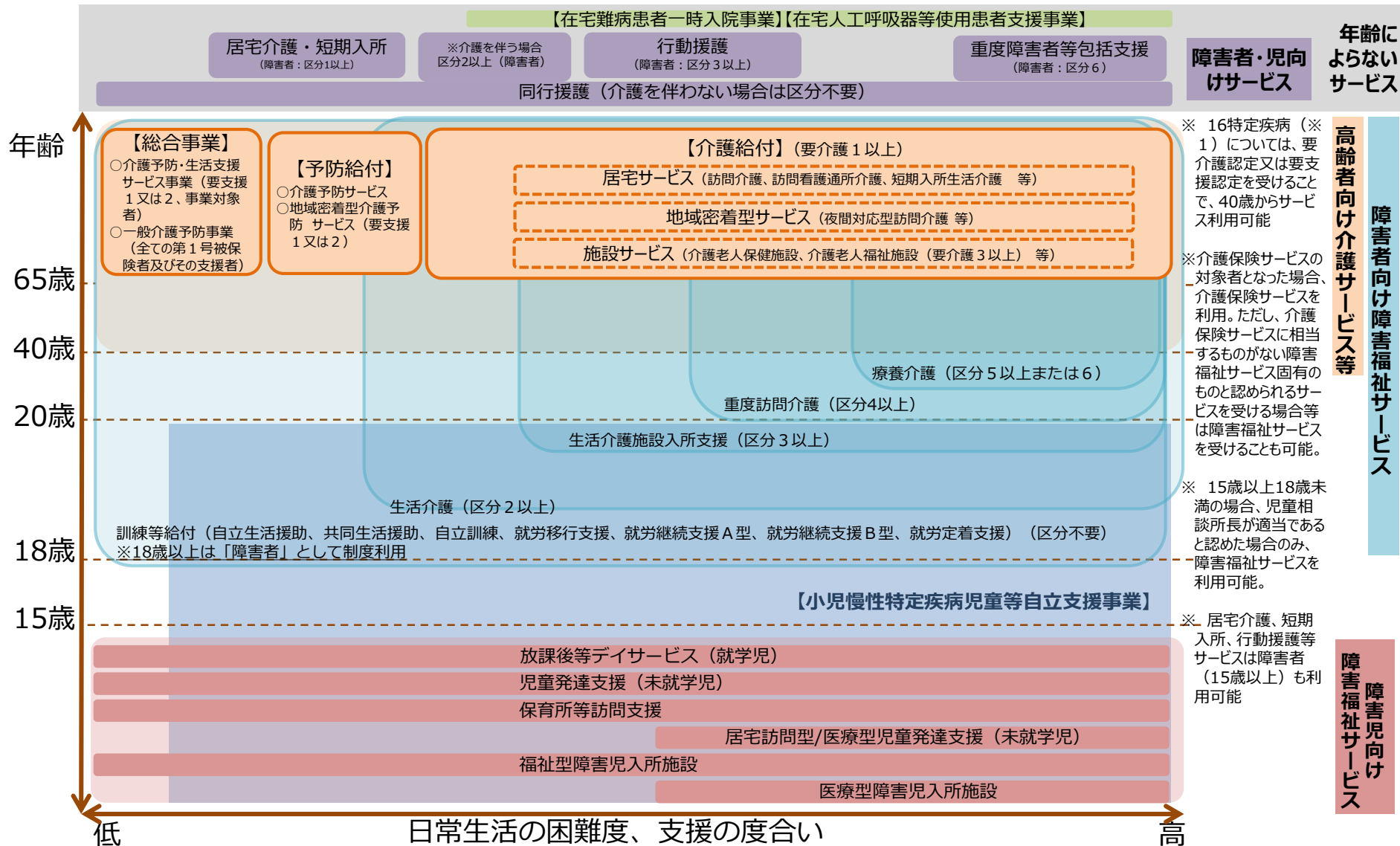
3. 福祉サービスの充実（障害福祉サービス等の対象となる難病等の範囲の拡大）

- 平成25年度から、障害者総合支援法（※）に定める障害児・者の対象に難病等患者が加わり、その対象疾患として、当面の措置として、130疾患（難病患者等居宅生活支援事業の対象疾患とされていたものと同じ範囲）が定められたところであるが、その対象疾患の範囲について、医療費助成の対象疾患の範囲等に係る検討を踏まえ、見直しを実施する。

※ 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（平成17年法律第123号）

難病・小慢患者を取り巻く福祉制度の見取り図

○ 難病患者や小児慢性特定疾病患者も、各制度の要件を満たせば、障害児向け・障害者向け障害福祉サービスや高齢者向け介護サービス等を利用することができる。



※1 ①がん末期、②関節リウマチ、③筋萎縮性側索硬化症、④後縦靭帯骨化症、⑤骨折を伴う骨粗鬆症、⑥初老期における認知症、⑦パーキンソン病関連疾患、⑧脊髄小脳変性症、⑨脊柱管狭窄症、⑩早老症、⑪多系統萎縮症、⑫糖尿病性神経障害、糖尿病性腎症及び糖尿病性網膜症、⑬脳血管疾患、⑭閉塞性動脈硬化症、⑮慢性閉塞性肺疾患、⑯両側の膝関節又は股関節に著しい変形を伴う変形性関節症

障害福祉サービス等の体系（1/2）（介護給付・訓練等給付）

○ 主に「障害者」を対象とした障害福祉サービスとして、介護給付や訓練等給付がある。介護給付の一部には、「障害児」が対象となっているものもある。

		サービス内容	利用者数	施設・事業所数
訪問系	介護給付	居宅介護（ホームヘルプ） 者 児 自宅で、入浴、排せつ、食事の介護等を行う	186,214	20,633
		重度訪問介護 者 重度の肢体不自由者又は重度の知的障害若しくは精神障害により行動上著しい困難を有する者であって常に介護を必要とする人に、自宅で、入浴、排せつ、食事の介護、外出時における移動支援、入院時の支援等を総合的に行う	11,412	7,420
		同行援護 者 児 視覚障害により、移動に著しい困難を有する人が外出する時、必要な情報提供や介護を行う	24,446	5,738
		行動援護 者 児 自己判断能力が制限されている人が行動するときに、危険を回避するために必要な支援、外出支援を行う	11,035	1,795
		重度障害者等包括支援 者 児 介護の必要性がとて高い人に、居宅介護等複数のサービスを包括的に行う	34	10
日中活動系	介護給付	短期入所（ショートステイ） 者 児 自宅で介護する人が病気の場合などに、短期間、夜間も含めた施設で、入浴、排せつ、食事の介護等を行う	45,440	4,720
		療養介護 者 医療と常時介護を必要とする人に、医療機関で機能訓練、療養上の管理、看護、介護及び日常生活の世話を行う	20,931	257
		生活介護 者 常に介護を必要とする人に、昼間、入浴、排せつ、食事の介護等を行うとともに、創作的活動又は生産活動の機会を提供する	291,293	11,323
施設系	介護給付	施設入所支援 者 施設に入所する人に、夜間や休日、入浴、排せつ、食事の介護等を行う	127,449	2,584
居住支援系	訓練等給付	自立生活援助 者 一人暮らしに必要な理解力・生活力等を補うため、定期的な居宅訪問や随時の対応により必要な支援を行う	955	229
		共同生活援助（グループホーム） 者 夜間や休日、共同生活を行う住居で、相談、入浴、排せつ、食事の介護、日常生活上の援助を行う	137,770	9,675
訓練系・就労系	訓練等給付	自立訓練（機能訓練） 者 自立した日常生活又は社会生活ができるよう、一定期間、身体機能の維持、向上のために必要な訓練を行う	2,194	174
		自立訓練（生活訓練） 者 自立した日常生活又は社会生活ができるよう、一定期間、生活能力の維持、向上のために必要な支援、訓練を行う	12,880	1,195
		就労移行支援 者 一般企業等への就労を希望する人に、一定期間、就労に必要な知識及び能力の向上のために必要な訓練を行う	35,424	3,014
		就労継続支援（A型） 者 一般企業等での就労が困難な人に、雇用して就労する機会を提供するとともに、能力等の向上のために必要な訓練を行う	74,040	3,860
		就労継続支援（B型） 者 一般企業等での就労が困難な人に、就労する機会を提供するとともに、能力等の向上のために必要な訓練を行う	279,500	13,602
		就労定着支援 者 一般就労に移行した人に、就労に伴う生活面の課題に対応するための支援を行う	12,536	1,314

(注) 1. 表中の「者」は「障害者」、「児」は「障害児」であり、利用できるサービスにマークを付している。2. 利用者数及び施設・事業所数は令和2年9月サービス提供分の国保連データ。

障害福祉サービス等の体系（2/2）（障害児支援、相談支援に係る給付）

○ 「障害児」を対象にした給付として、児童発達支援や放課後等デイサービスなどがある。相談支援は、障害児及び障害者を対象としている。

		サービス内容	利用者数	施設・事業所数
障害児通所系	障害児支援に係る給付	児童発達支援 ● 児	119,305	7,709
		医療型児童発達支援 ● 児	1,750	89
		放課後等デイサービス ● 児	246,945	15,371
障害児訪問系	障害児支援に係る給付	居宅訪問型発達支援 ● 児	194	72
		保育所等訪問支援 ● 児	9,010	975
障害児入所系	障害児支援に係る給付	福祉型障害児入所施設 ● 児	1,398	184
		医療型障害児入所施設 ● 児	1,854	194
相談支援系	相談支援に係る給付	計画相談支援 ● 者 児	223,876	9,055
		障害児相談支援 ● 児	78,220	5,458
		地域移行支援 ● 者	664	346
		地域定着支援 ● 者	3,786	560

※ 障害児支援は、個別に利用の可否を判断（支援区分を認定する仕組みとなっていない） ※ 相談支援は、支援区分によらず利用の可否を判断（支援区分を利用要件としていない）

（注）1. 表中の「● 者」は「障害者」、「● 児」は「障害児」であり、利用できるサービスにマークを付している。 2. 利用者数及び施設・事業所数は令和2年9月サービス提供分の国保連データ。

障害者の範囲の見直し

- 平成25年の障害者総合支援法の改正により、障害者の定義に新たに難病患者等（※1）が追加され、障害者手帳を取得できない難病患者等も障害福祉サービスを利用できるようになった。
- 難病法・改正児福法に基づく指定難病・小児慢性特定疾病の追加の検討を踏まえ、障害者総合支援法対象疾病検討会において障害者総合支援法の対象疾病の追加の検討を行っている。

※1 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

見直しのポイント

- 平成25年4月以降、難病患者等で、症状の変動などにより、身体障害者手帳の取得ができないが一定の障害がある方々が、障害福祉サービスを利用できるようになった。
- これまで予算事業として一部の市町村でのみ利用可能であったサービス（※2）が、全市町村において利用可能となった。

【※2 難病患者等居宅生活支援事業】（ホームヘルプサービス、短期入所、日常生活用具給付）

- 事業を実施する市町村に対し、国が費用の一部を補助していた（平成24年度まで実施）。
- 平成24年度予算額：2億円
- 対象疾病：難治性疾患克服研究事業の対象である130疾患と関節リウマチ

- 利用可能なサービスが拡大し、障害者総合支援法に定めるサービスが利用可能となった。

障害者総合支援法の対象疾病の要件（※3）

指定難病の要件（医療費助成の対象）	障害者総合支援法における取扱い
① 発病の機構が明らかでない	要件としない
② 治療方法が確立していない	要件とする
③ 患者数が人口の0.1%程度に達しない	要件としない
④ 長期の療養を必要とするもの	要件とする
⑤ 診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること	要件とする

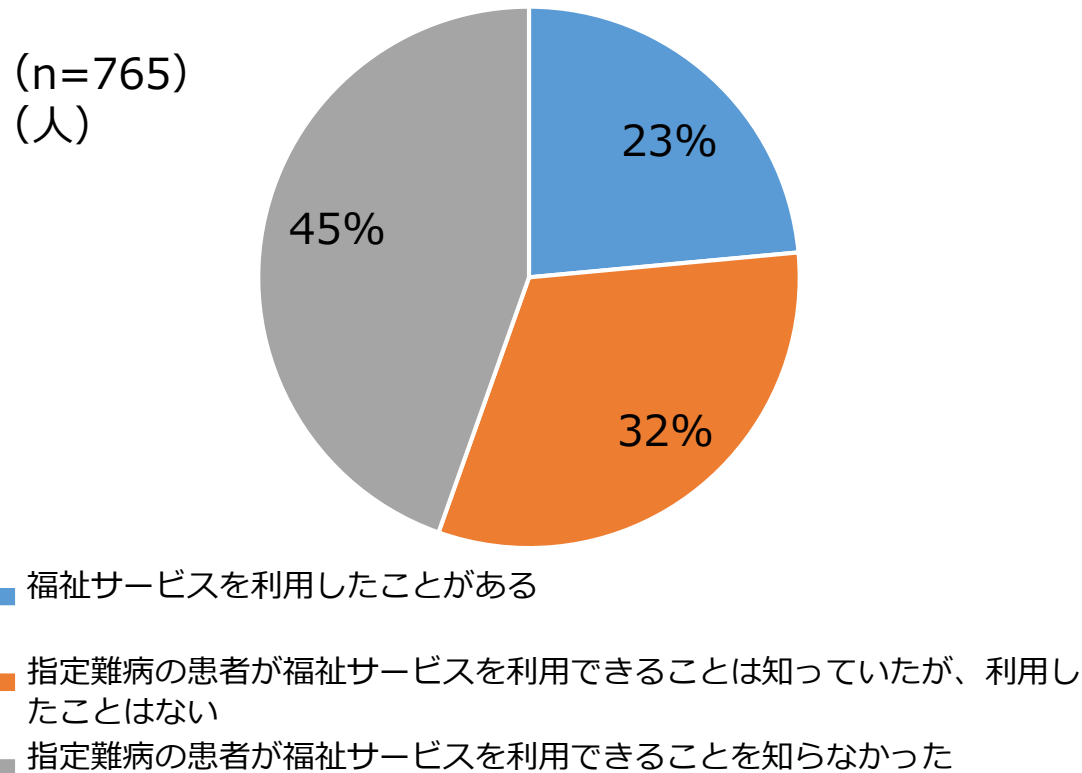
※3 他の施策体系が樹立している疾病は対象外。障害者総合支援法対象疾病検討会において福祉的見地より検討が行われた。

障害者総合支援法の対象疾病の見直しの状況

- ✓ 平成27年1月～ 第1次対象疾病見直し
130疾病 ⇒ 151疾病
- ✓ 平成27年7月～ 第2次対象疾病見直し
151疾病 ⇒ 332疾病
- ✓ 平成29年4月～ 第3次対象疾病見直し
332疾病 ⇒ 358疾病
- ✓ 平成30年4月～ 第4次対象疾病見直し
358疾病 ⇒ 359疾病
- ✓ 令和元年7月～ 第5次対象疾病見直し
359疾病 ⇒ 361疾病

難病患者の福祉サービスの利用状況

- 難病患者に対するアンケートによると、「福祉サービスを利用したことがある」との回答は約2割で、「指定難病の患者が福祉サービスを利用できることを知らなかった」との回答が約半数であった。

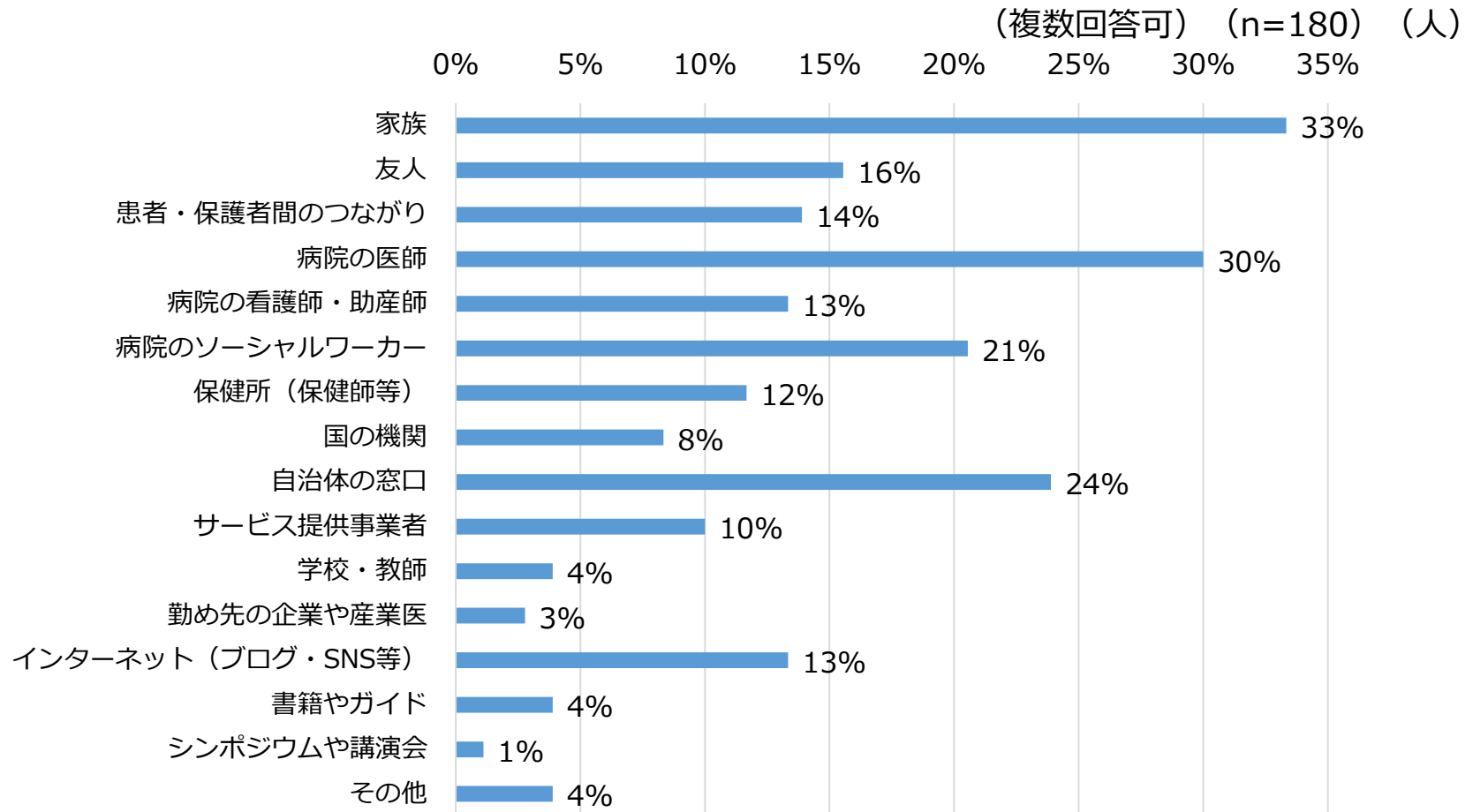


(注) 「福祉サービスを利用したことがある者の数」は、全体の数から「指定難病の患者が福祉サービスが利用できることは知っていたが、利用したことはない」「指定難病の患者が福祉サービスを利用できることを知らなかった」と回答した者の数を引いた数。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

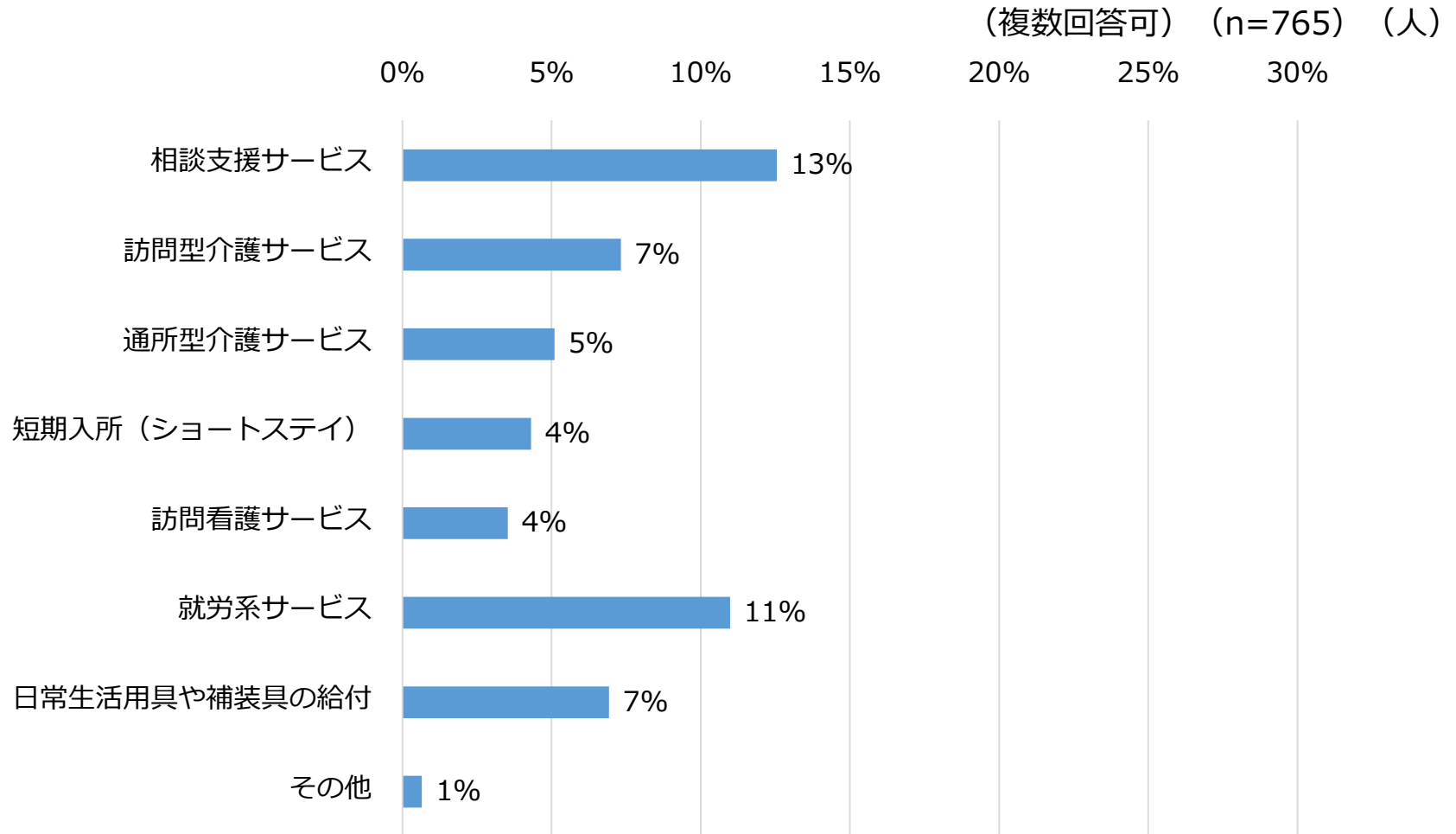
難病患者が福祉サービスを知ったきっかけ

- 福祉サービスを利用したことのある難病患者について、福祉サービスを知ったきっかけについてみると、「家族」「病院の医師」を通じて知ったとの回答が約3割であった。



難病患者のニーズの高い福祉サービスの内容

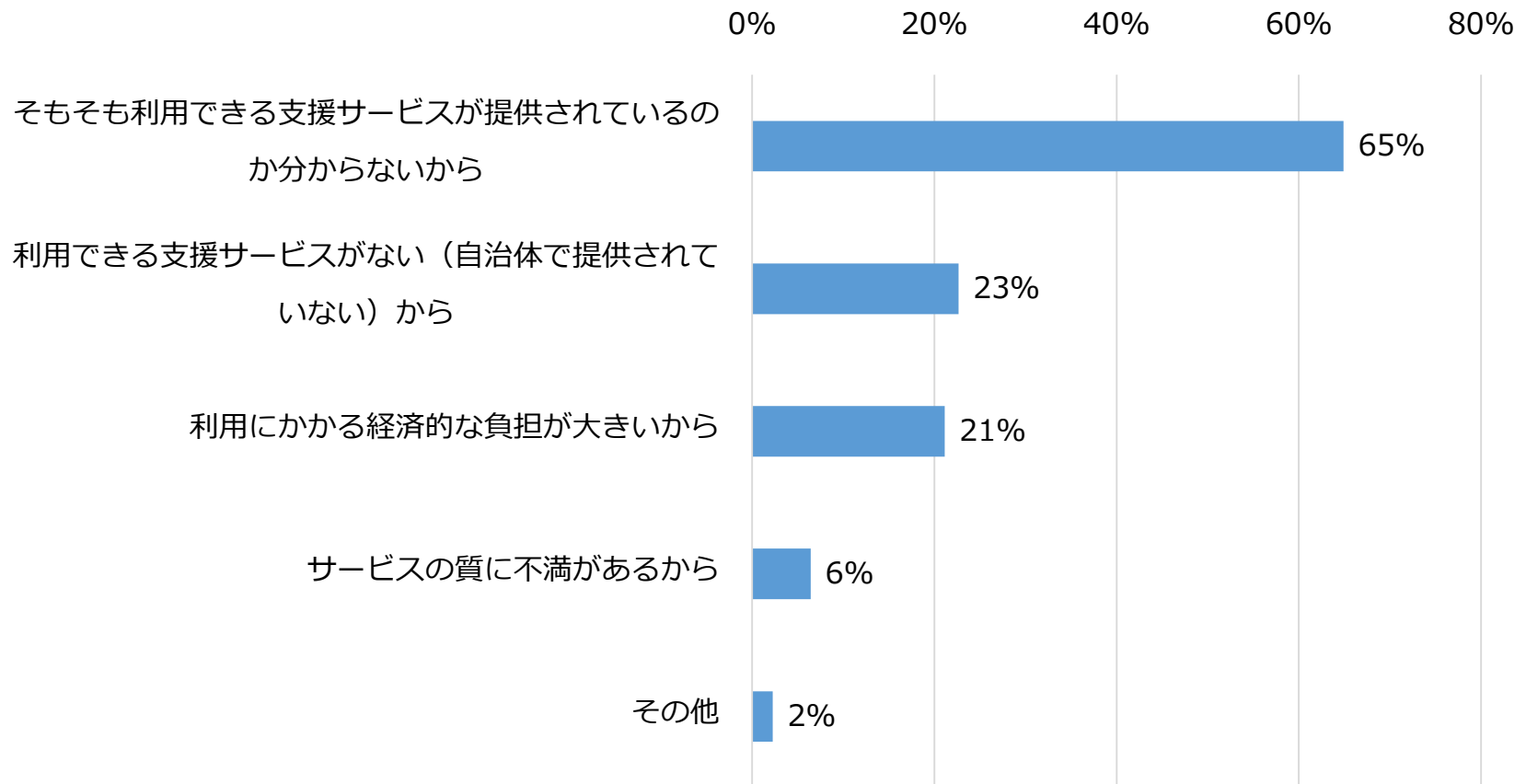
- 難病患者のニーズの高い福祉サービスは、「相談支援サービス」、「就労系サービス」となっている。



難病患者が福祉サービスを利用していない理由

- 難病患者が福祉サービスを利用していない理由についてみると、「そもそも利用できる支援サービスが分からない」が約7割となっており、制度が十分に周知されていない可能性がある。

(複数回答可) (n=328) (人)



IX. 難病患者に対する 就労支援について

就労支援に関するこれまでの提言

- ハローワークの難病患者就職サポーターと難病相談支援センターの連携強化や雇用開発助成金の活用、難病雇用マニュアル等による事業主等に対する難病の知識の普及啓発等により、就労支援の充実を図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4 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

4. 就労支援の充実

- ハローワークに配置された「難病患者就職サポーター」を活用してハローワークと難病相談・支援センターとの連携の強化を図るとともに、「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により、難病患者への就労支援の充実を図る。
- 難病雇用マニュアル等により、事業主や関係機関に対し、可能な職務や就労形態、通院への配慮等の難病に関する知識や発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金等の既存の支援策の普及啓発を図る。また、労働時間等の設定に際し、特に配慮を必要とする労働者について事業主に求められる取組を示したガイドラインや、こうした労働者に対する休暇制度の普及啓発を図ることも必要である。

難病患者への就労支援の難病法上の位置付け

- 難病患者の就労支援については、難病法上は明記されておらず、基本方針において、就労支援関係機関と連携し、難病患者の就職支援・職場定着支援を推進することとしている。

- **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28条 都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、療養生活環境整備事業として、次に掲げる事業を行うことができる。

一 難病の患者の療養生活に関する各般の問題につき、難病の患者及びその家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業。

二～三 （略）

2 都道府県は、医療機関その他の厚生労働省令で定める者に対し、前項第一号に掲げる事業の全部又は一部を委託することができる。

3～4 （略）

（難病相談支援センター）

第29条 難病相談支援センターは、前条第一項第一号に掲げる事業を実施し、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的とする施設とする。

2～3 （略）

- **療養生活環境整備事業実施要綱（平成30年3月29日健発0329第3号）（抄）**

（4）実施事業 ②就労支援事業

ア 難病の患者の就労支援の強化を図るため、就労支援等関係機関（ハローワーク、障害者職業センター、就業・生活支援センター等）と連携体制を構築し、難病に関する必要な情報を提供するなど、難病の患者が適切な就労支援サービスが受けられるよう支援すること。

イ ハローワークに配置される難病患者就職サポーターと連携し、センターにおいて、難病の患者に対する就労相談が行える体制を整えること。

ウ 難病の患者が、就労の継続ができるよう、職場に対し自身の疾病や必要な配慮について理解を求めることや、疾病を自己管理することが行えるよう支援すること。

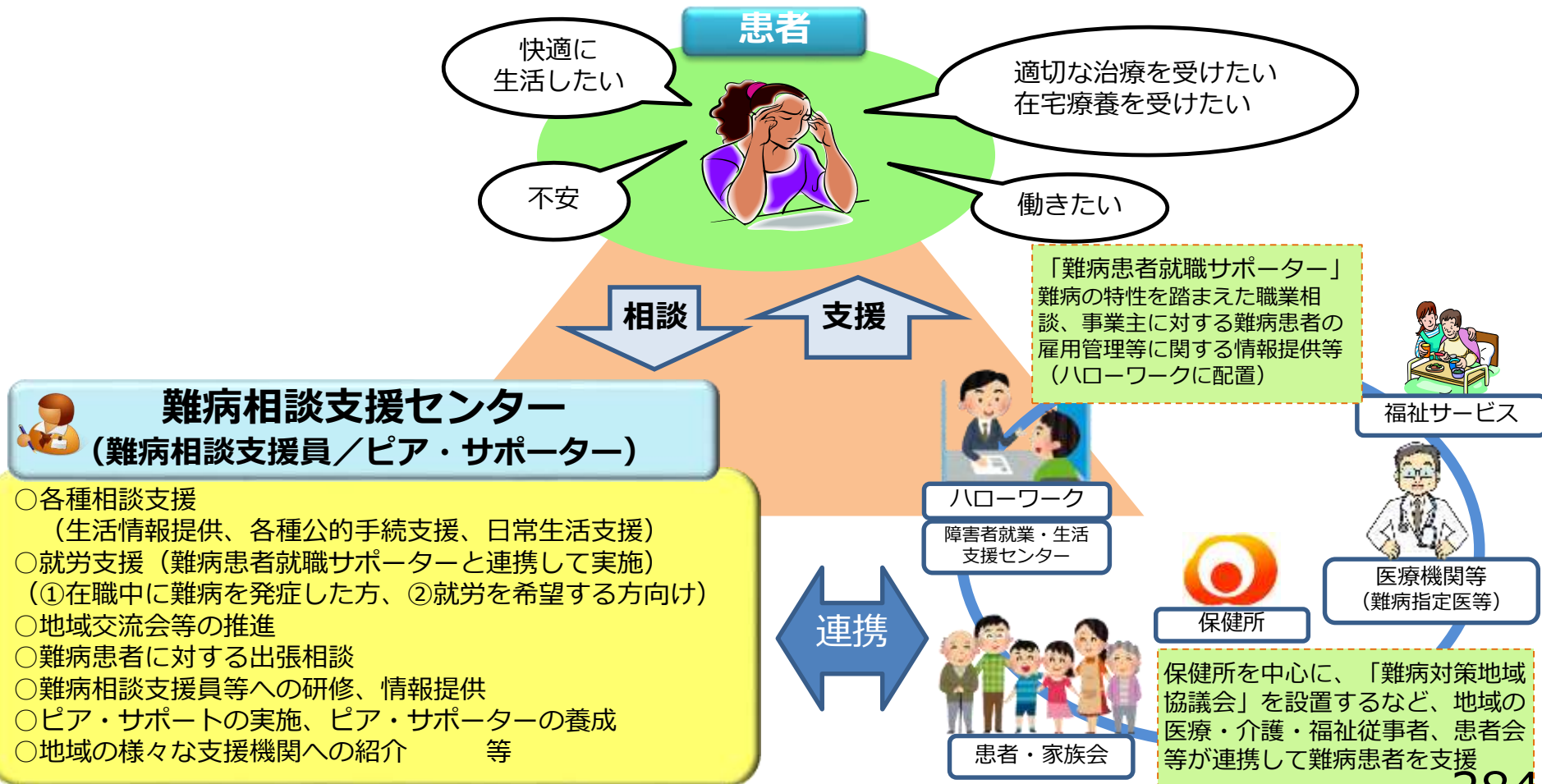
エ 必要に応じ、難病の患者の就労を円滑に進めるため、ハローワークへの同行、職場見学への同行等の支援を行うこと。また、就労支援等関係機関と連携し、難病の患者の就労後のフォローアップを行うこと。

（5）職員の配置

③（4）②の事業を行う場合は、別途、**就労支援担当職員を配置するものとする。**

療養生活環境整備事業（難病相談支援センター事業）

- 難病相談支援センターは、難病の患者の療養や日常生活上の様々な問題について、患者・家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供・助言を行う機関である。
- 現在、都道府県・指定都市に概ね1カ所設置されており、難病の患者等の様々なニーズに対応するため、地域の様々な支援機関と連携して支援を実施。



障害者の雇用の促進等に関する法律上の 難病患者への就労支援の位置付け

○ 難病患者は、障害者雇用促進法上の「障害者」とされており、基本方針では、難病患者の就労支援に関し、各就労支援機関と難病相談支援センターの連携の下、障害特性等に応じたきめ細やかな職業リハビリテーションを実施することとされている。

○ **障害者の雇用の促進等に関する法律（昭和35年法律第123号）（抄）**

第2条 この法律において、次の各号に掲げる用語の意義は、当該各号に定めるところによる。

一 **障害者** 身体障害、知的障害、精神障害(発達障害を含む。第六号において同じ。)その他の心身の機能の障害(以下「障害」と総称する。)があるため、長期にわたり、職業生活に相当の制限を受け、又は職業生活を営むことが著しく困難な者をいう。

二～七 (略)

(障害者雇用対策基本方針)

第7条 厚生労働大臣は、障害者の雇用の促進及びその職業の安定に関する施策の基本となるべき方針(以下「障害者雇用対策基本方針」という。)を策定するものとする。

○ **障害者雇用対策基本方針(平成30年3月30日厚生労働省告示第百七十八号)（抄）**

3 発達障害者、難病患者等に対する支援

発達障害者、**難病患者**、高次脳機能障害、若年性認知症、各種依存症を有する者等についても、地域障害者職業センター等による職業評価・職業準備支援等の実施、障害者就業・生活支援センターによる生活面も含めた支援、職場適応援助者(ジョブコーチ)や難病患者就職サポーター、発達障害者雇用トータルサポーターの活用等、それぞれの障害特性等に応じたきめ細かな職業リハビリテーションを実施する。その際、発達障害者支援センター、難病相談・支援センター、高次脳機能障害支援拠点機関等、地域の関係機関との連携を図る。

また、外見からは障害があることが分かりにくい、具体的な対応方法が分からない等、事業主の雇用管理上の不安があることを踏まえ、雇用管理手法の研究、好事例の収集・提供等により、事業主の理解の促進を図る。

難病患者に対する雇用支援策

- ハローワーク等就労支援機関が難病患者に対して実施する雇用支援策としては、①難病患者を対象とした支援策と②難病患者も利用できる障害者全般に対する支援策がある。

◎ 難病患者を対象とした支援施策

(1) 特定求職者雇用開発助成金（発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース）

難病患者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等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。

※ 平成21年度に発達障害者雇用開発助成金と難治性疾患患者雇用開発助成金を創設。平成25年度に両助成金を統合。平成29年度に特定求職者雇用開発助成金のコース化。

(2) 難病患者就職サポーターの配置

(平成25年度から実施)

ハローワークに「難病患者就職サポーター」を配置し、難病相談支援センターと連携しながら、就職を希望する難病患者に対する症状の特性を踏まえたきめ細やかな就労支援や、在職中に難病を発症した患者の雇用継続等の総合的な支援を行う。

(平成30年度 全国47局51名)

(3) 難病患者の雇用管理に関する情報提供の実施

(平成19年度から実施)

「難病のある人の雇用管理の課題と雇用支援のあり方に関する研究」(平成21～22年度)の研究成果を踏まえ、難病患者の雇用管理に資するマニュアルを作成する等し(「難病のある人の雇用管理マニュアル」(平成29年度改訂))、情報提供を行う。

※ (独) 高齢・障害・求職者雇用支援機構交付金

◎ 難病患者が利用できる支援施策

(1) ハローワークにおける職業相談・職業紹介

個々の障害者に応じた、きめ細かな職業相談を実施するとともに、福祉・教育等関係機関と連携した「チーム支援」による就職の準備段階から職場定着までの一貫した支援を実施する。併せて、ハローワークとの連携の上、地域障害者職業センターにおいて、職業評価、職業準備支援、職場適応支援等の専門的な各種職業リハビリテーションを実施する。

(2) 障害者トライアル雇用事業

ハローワーク等の紹介により、障害者を事業主が試用雇用(トライアル雇用=原則3か月)の形で受け入れることにより、障害者雇用についての理解を促し、試用雇用終了後の常用雇用への移行を進める。

(3) 障害者雇用安定助成金（障害者職場定着支援コース）

障害特性に応じた雇用管理・雇用形態の見直しや柔軟な働き方の工夫等の措置を講じる事業主に対して助成を行う。

(4) 職場適応援助者（ジョブコーチ）支援事業

障害者が職場に適応できるよう、地域障害者職業センター等に配置されているジョブコーチが職場において直接的・専門的支援を行うとともに、事業主や職場の従業員に対しても助言を行い、必要に応じて職務や職場環境の改善を提案する。

(5) 障害者雇用安定助成金（障害者職場適応援助コース）

企業に雇用される障害者に対してジョブコーチによる援助を提供する社会福祉法人等の事業主(訪問型)や自社で雇用する障害者に対してジョブコーチを配置して援助を行う事業主(企業在籍型)に対して助成を行う。

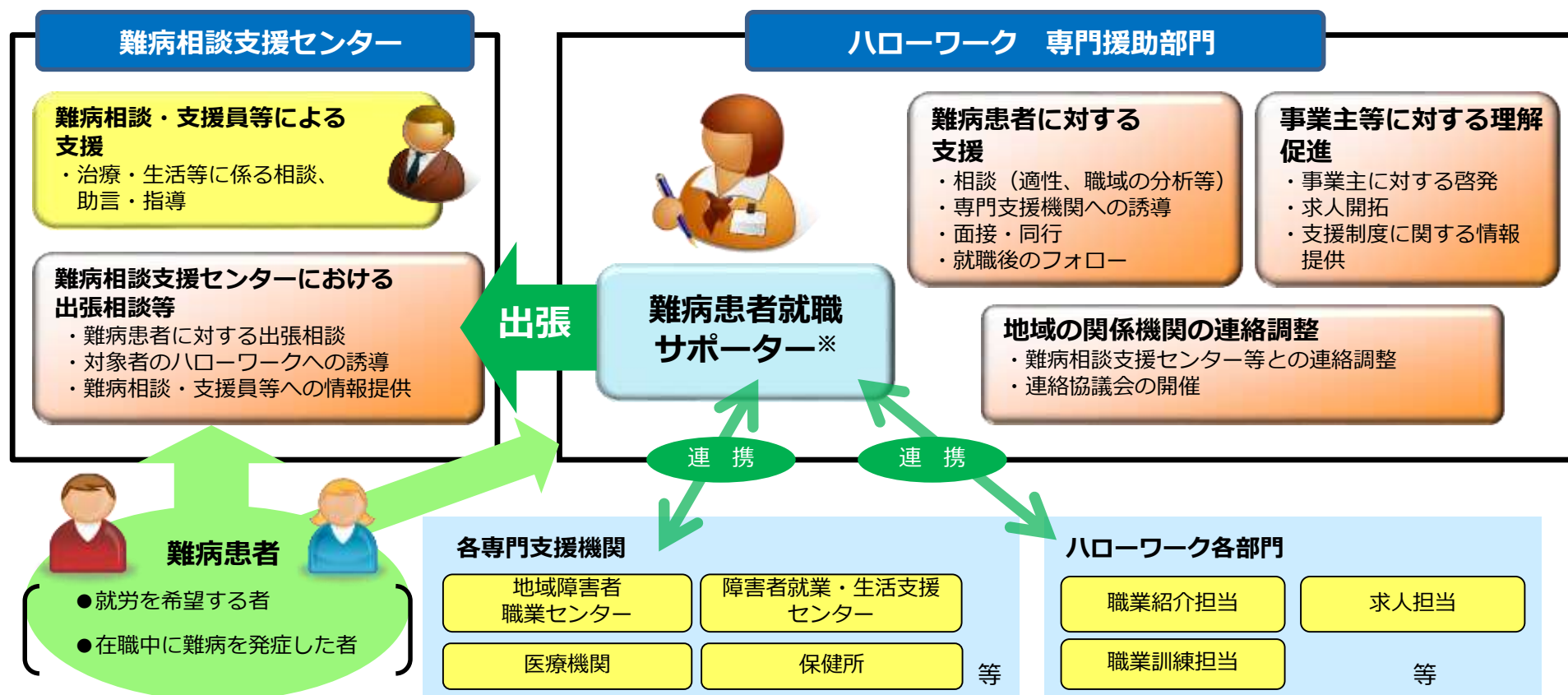
(6) 障害者就業・生活支援センター事業

雇用、保健、福祉、教育等の地域の関係機関の連携の拠点となり、障害者の身近な地域において、就業面及び生活面にわたる一体的な支援を実施する。

(平成30年4月現在：334か所)

難病患者就職サポーターの配置

- ハローワークに「難病患者就職サポーター」を配置し、難病相談支援センターと連携しながら、就職を希望する難病患者に対する症状の特性を踏まえたきめ細やかな就労支援や、在職中に難病を発症した患者の雇用継続等の総合的な就労支援を行っている。

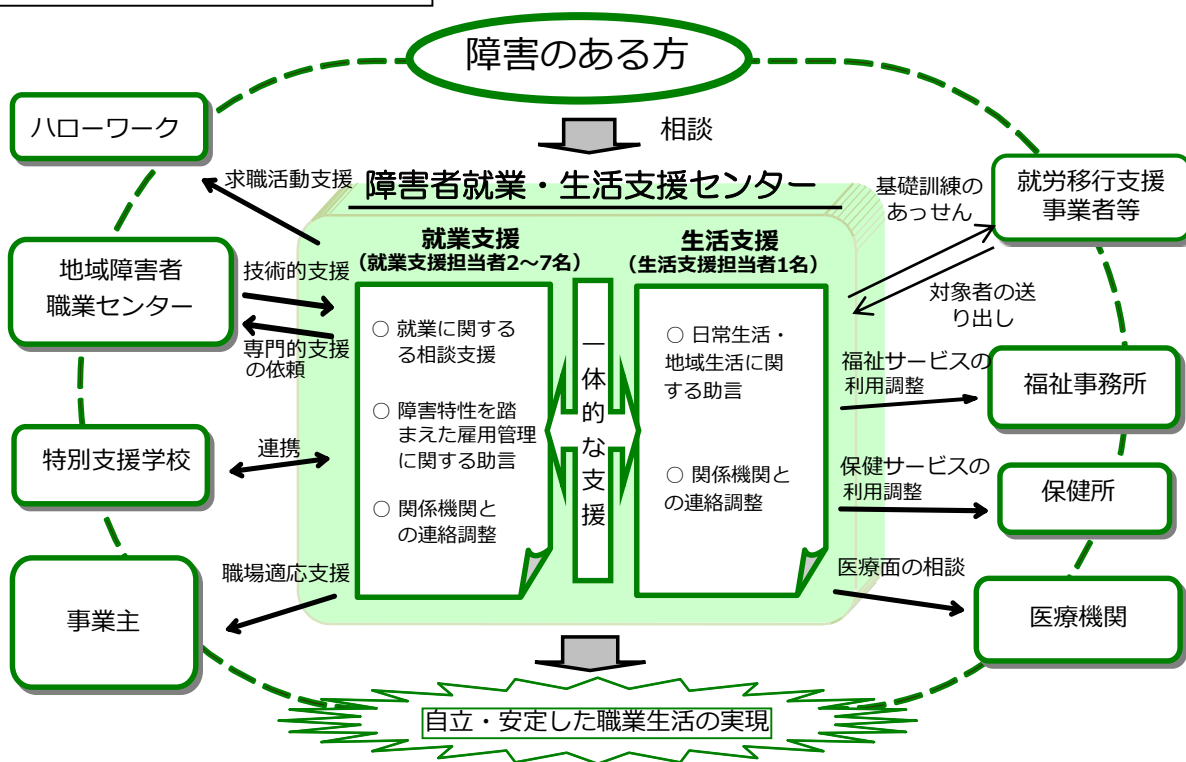


- ※ 配置数 : 全国51人
- 配置場所 : ハローワークの専門援助窓口
- 採用要件 : 難病患者の相談に関する業務経験1年以上等

障害者就業・生活支援センター事業

- 障害者就業・生活支援センターは、雇用、保健、福祉、教育等の地域の関係機関の連携の拠点となり、障害者の身近な地域において、就業面及び生活面にわたる一体的な支援を実施している（令和2年4月現在で335センター設置）。

雇用と福祉のネットワーク



業務の内容

就業及びそれに伴う日常生活上の支援を必要とする障害のある方に対し、センター窓口での相談や職場・家庭訪問等を実施します。

<就業面での支援>

- 就業に関する相談支援
 - ・ 就職に向けた準備支援（職業準備訓練、職場実習のあっせん）
 - ・ 就職活動の支援
 - ・ 職場定着に向けた支援
- 障害のある方それぞれの障害特性を踏まえた雇用管理についての事業所に対する助言
- 関係機関との連絡調整

<生活面での支援>

- 日常生活・地域生活に関する助言
 - ・ 生活習慣の形成、健康管理、金銭管理等の日常生活の自己管理に関する助言
 - ・ 住居、年金、余暇活動など地域生活、生活設計に関する助言
- 関係機関との連絡調整

特定求職者雇用開発助成金 (発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース)

- 特定求職者雇用開発助成金（発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース）は、障害者手帳を持たない発達障害や難病のある方を雇い入れる事業主に対して助成し、発達障害や難病のある方の雇用と職場定着を促進する制度である。

助成内容

(1) 対象事業主

発達障害者又は難病※¹のある人を、公共職業安定所や一定の要件を満たした民間職業紹介事業者等の紹介により、継続して雇用する労働者として新たに雇い入れた事業主

(2) 助成対象期間

1年（中小企業2年）

(3) 支給金額

50万円（中小企業の場合120万円）※²

※¹ 治療方法が確立しておらず、長期の療養を必要とし、診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている疾患のある者（障害者総合支援法の対象疾病を基に設定（平成27年7月～））

※² 特定求職者雇用開発助成金と同様、雇入れ後6ヶ月経過ごとに2回（中小企業の場合は4回）に分けて支給する。



障害者総合支援法上の難病患者への就労支援の位置付け

- 障害者総合支援法の基本方針において、難病患者等に対し行う障害福祉サービス（就労移行支援、就労継続支援、就労定着支援等を含む。）の充実を図り、難病相談支援センター等と連携して、障害福祉サービスの活用が促されるようにすることとされている。

- **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（平成17年法律第123号）（抄）**

第5条 この法律において「**障害福祉サービス**」とは、居宅介護、重度訪問介護、同行援護、行動援護、療養介護、生活介護、短期入所、重度障害者等包括支援、施設入所支援、自立訓練、**就労移行支援、就労継続支援、就労定着支援、自立生活援助及び共同生活援助をいい、「障害福祉サービス事業」とは、障害福祉サービス(障害者支援施設、独立行政法人国立重度知的障害者総合施設のぞみの園法(平成十四年法律第百六十七号)第十一条第一号の規定により独立行政法人国立重度知的障害者総合施設のぞみの園が設置する施設(以下「のぞみの園」という。)その他厚生労働省令で定める施設において行われる施設障害福祉サービス(施設入所支援及び厚生労働省令で定める障害福祉サービスをいう。以下同じ。)を除く。)を行う事業をいう。**

(基本指針)

第87条 厚生労働大臣は、障害福祉サービス及び相談支援並びに市町村及び都道府県の地域生活支援事業の提供体制を整備し、自立支援給付及び地域生活支援事業の円滑な実施を確保するための基本的な指針（以下「基本指針」という。）を定めるものとする。

- **障害福祉サービス等及び障害児通所支援等の円滑な実施を確保するための基本的な方針（平成18年厚生労働省告示第395号）（抄）**

第一 障害福祉サービス等及び障害児通所支援等の提供体制の確保に関する基本的事項

一 基本的理念

2 市町村を基本とした身近な実施主体と障害種別によらない一元的な障害福祉サービスの実施等

障害者等が地域で障害福祉サービスを受けることができるよう市町村を実施主体の基本とする。また、**障害福祉サービスの対象となる障害者等の範囲**を身体障害者、知的障害者及び精神障害者(発達障害者及び高次脳機能障害者を含む。以下同じ。)並びに**難病患者等**(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施行令第一条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病(平成二十七年厚生労働省告示第二百九十二号)に掲げる疾病による障害の程度が、当該障害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程度である者をいう。以下同じ。)であって十八歳以上の者並びに**障害児とし、サービスの充実を図り、都道府県の適切な支援等を通じて引き続き障害福祉サービスの均てん化を図る**。また、発達障害者及び高次脳機能障害者については、従来から精神障害者に含まれるものとして障害者総合支援法に基づく給付の対象となっており、引き続きその旨の周知を図る。さらに、**難病患者等についても、引き続き障害者総合支援法に基づく給付の対象となっている旨の周知を図るため、難病の患者に対する医療等に関する法律(平成二十六年法律第五十号)に基づき特定医療費の支給認定を行う都道府県や難病患者等の相談に応じる難病相談支援センター等において、それぞれの業務を通じて難病患者等本人に対して必要な情報提供を行う等の取組により、障害福祉サービスの活用が促されるようにする。**

障害者総合支援法における障害福祉サービス等（就労関係）

- 難病患者は、障害者総合支援法に基づき、市区町村において、就労のために就労移行支援や就労継続支援等、様々な障害福祉サービスを受けることができる。

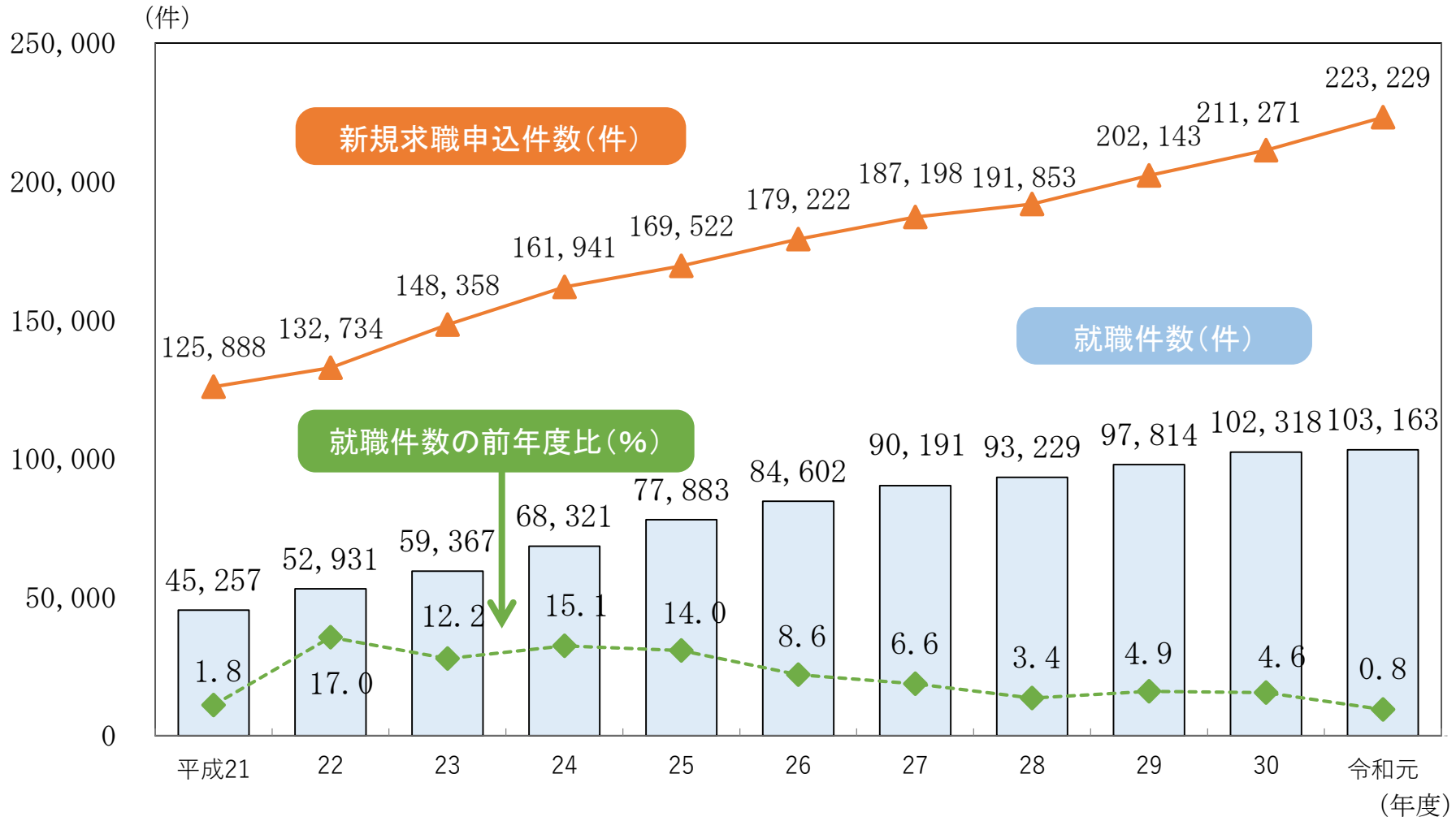
サービス内容

訓練系・就労系 訓練等給付	自立訓練（機能訓練）	自立した日常生活又は社会生活ができるよう、一定期間、身体機能の維持、向上のために必要な訓練を行う
	自立訓練（生活訓練）	自立した日常生活又は社会生活ができるよう、一定期間、生活能力の維持、向上のために必要な支援、訓練を行う
	就労移行支援	一般企業等への就労を希望する人に、一定期間、就労に必要な知識及び能力の向上のために必要な訓練を行う
	就労継続支援（A型）	一般企業等での就労が困難な人に、雇用して就労する機会を提供するとともに、能力等の向上のために必要な訓練を行う
	就労継続支援（B型）	一般企業等での就労が困難な人に、就労する機会を提供するとともに、能力等の向上のために必要な訓練を行う
	就労定着支援	一般就労に移行した人に、就労に伴う生活面の課題に対応するための支援を行う



ハローワークにおける障害者への 就労支援の実績について

○ ハローワークにおける障害者（難病患者も一部含む。）の新規求職申込件数・就職件数は、いずれも年々増加している。



ハローワークにおける難病患者への 就労支援の実績について

○ ハローワークにおける難病患者（障害者手帳を所持しない方）の新規求職申込数、就職件数は、いずれも年々増加している。

ハローワークにおける難病患者(※)の職業紹介状況

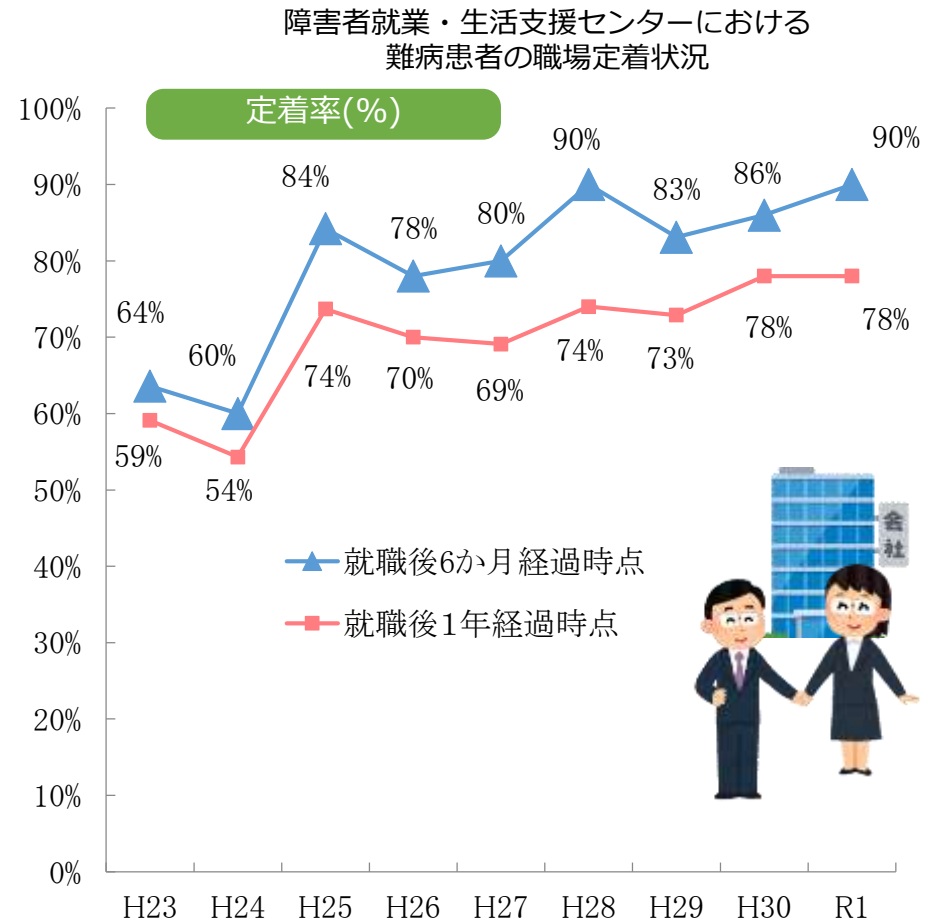
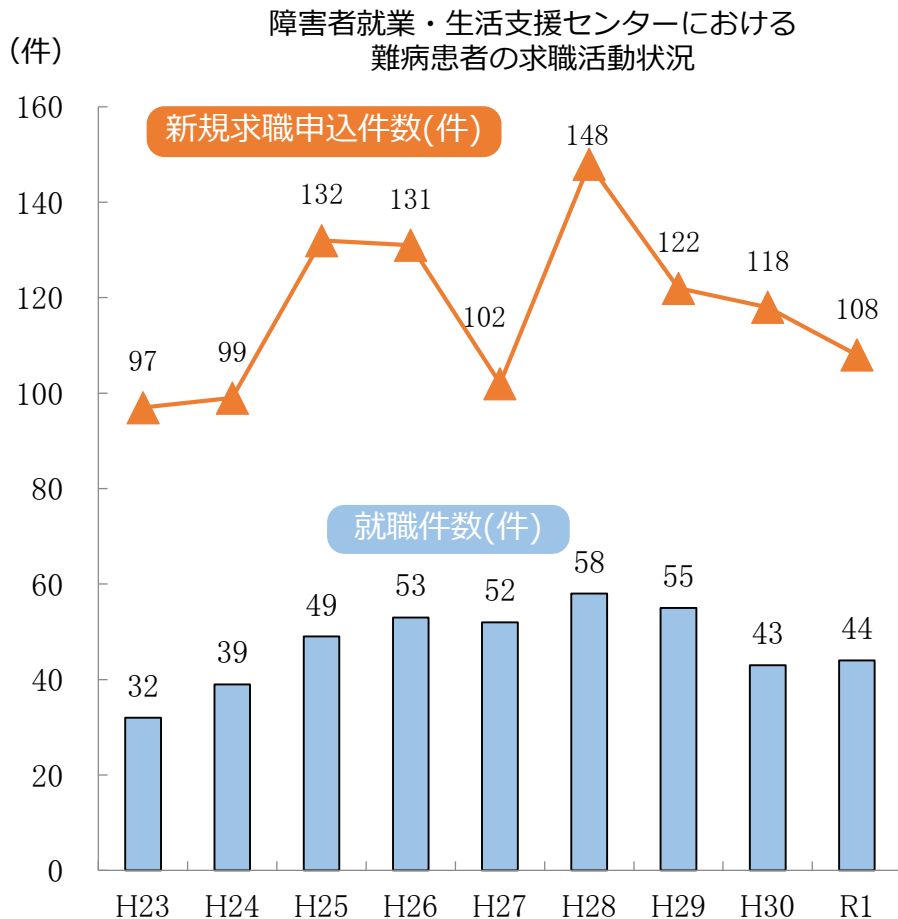


(資料出所)厚生労働省「厚生労働統計一覧」(平成21～令和元年度)

※ 難病患者のうち、障害者手帳を所持しない方

障害者就業・生活支援センターにおける 就労支援の実績について

○ 障害者就業・生活支援センターを利用する難病患者は一定程度おり、定着率は増加傾向にある。

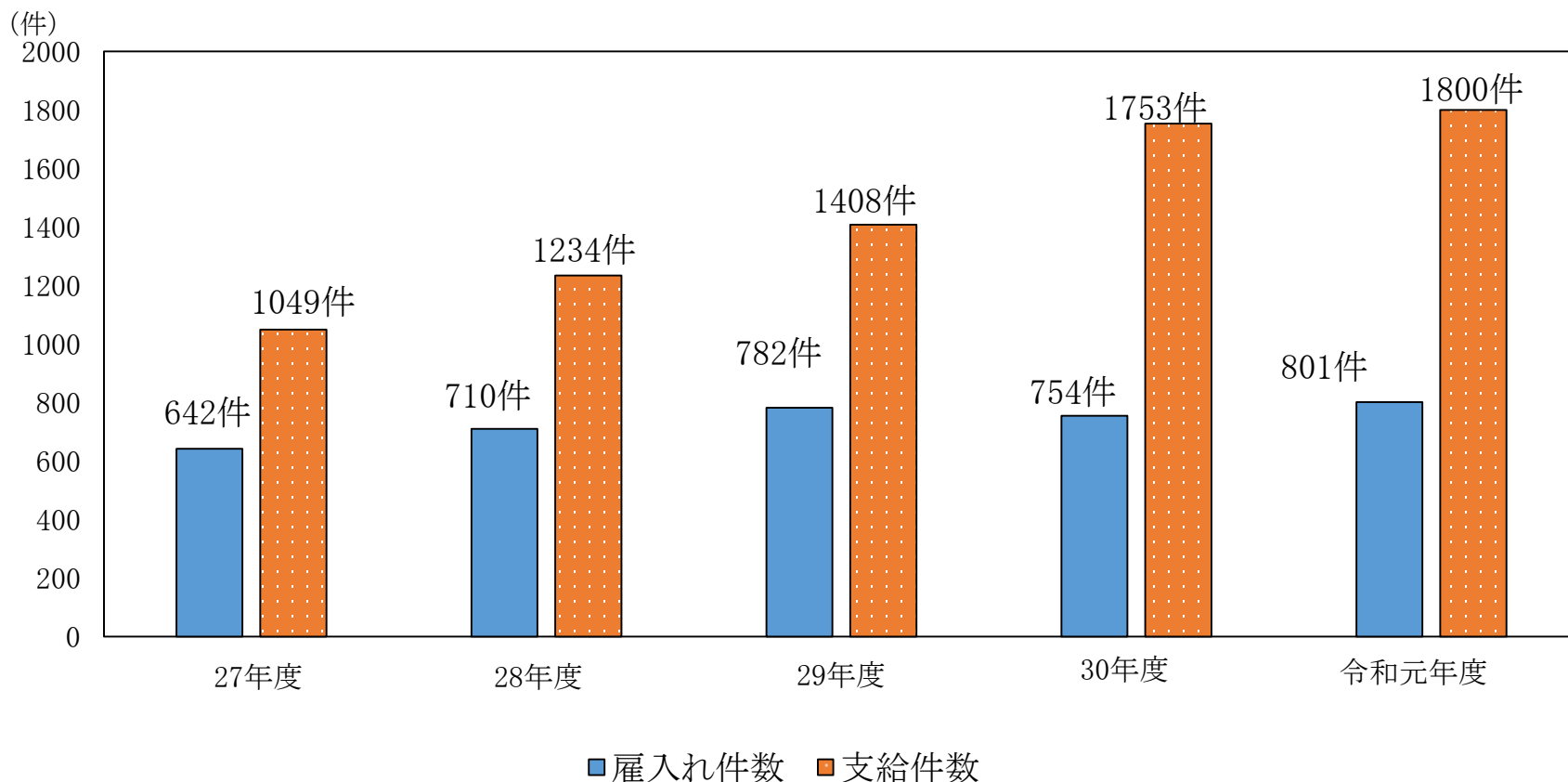


特定求職者雇用開発助成金の活用状況について

- 特定求職者雇用開発助成金の活用状況については、雇入れ件数及び支給件数は、いずれも年々増加傾向にある。

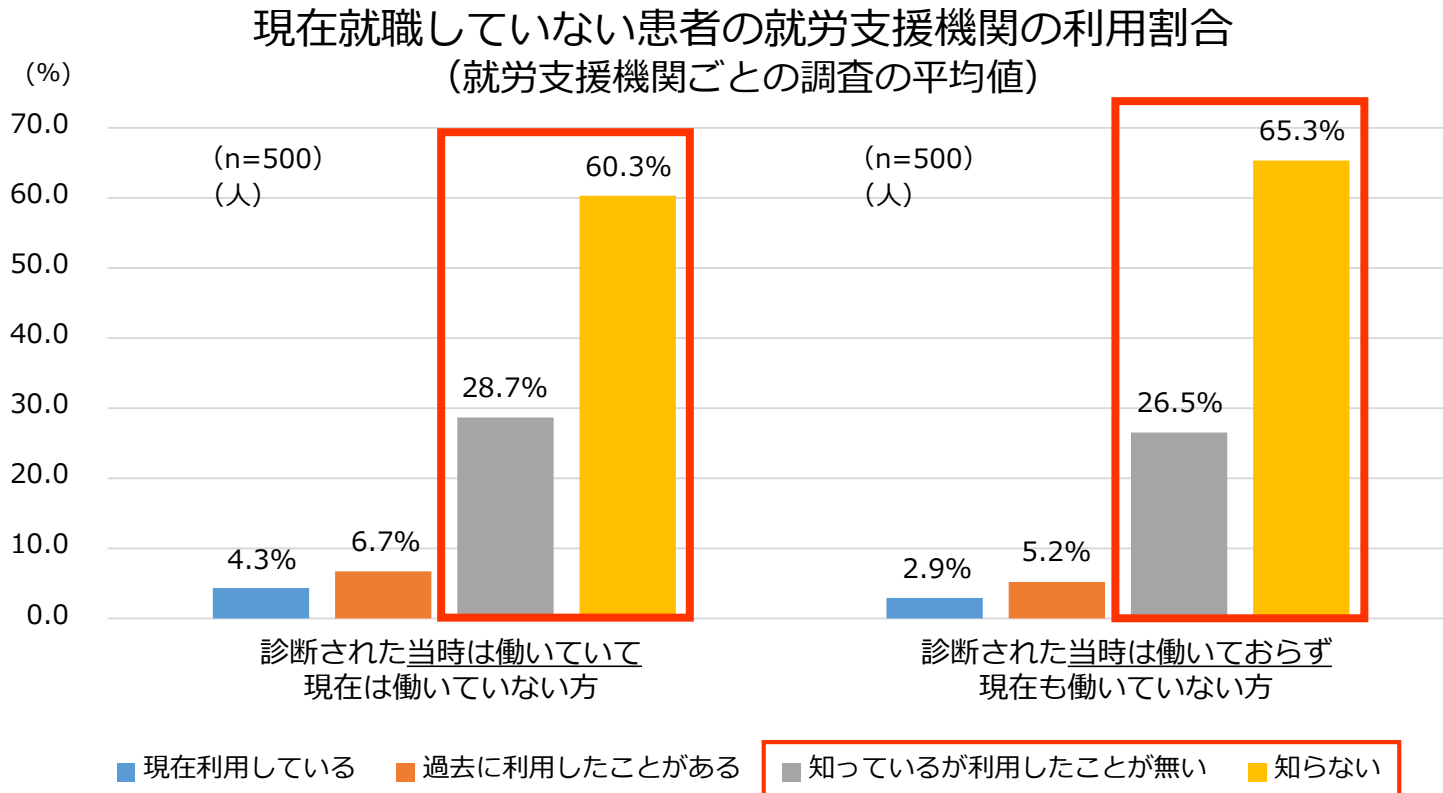
特定求職者雇用開発助成金

(発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース)の難病分実績



就職していない難病患者の就労支援機関の利用状況

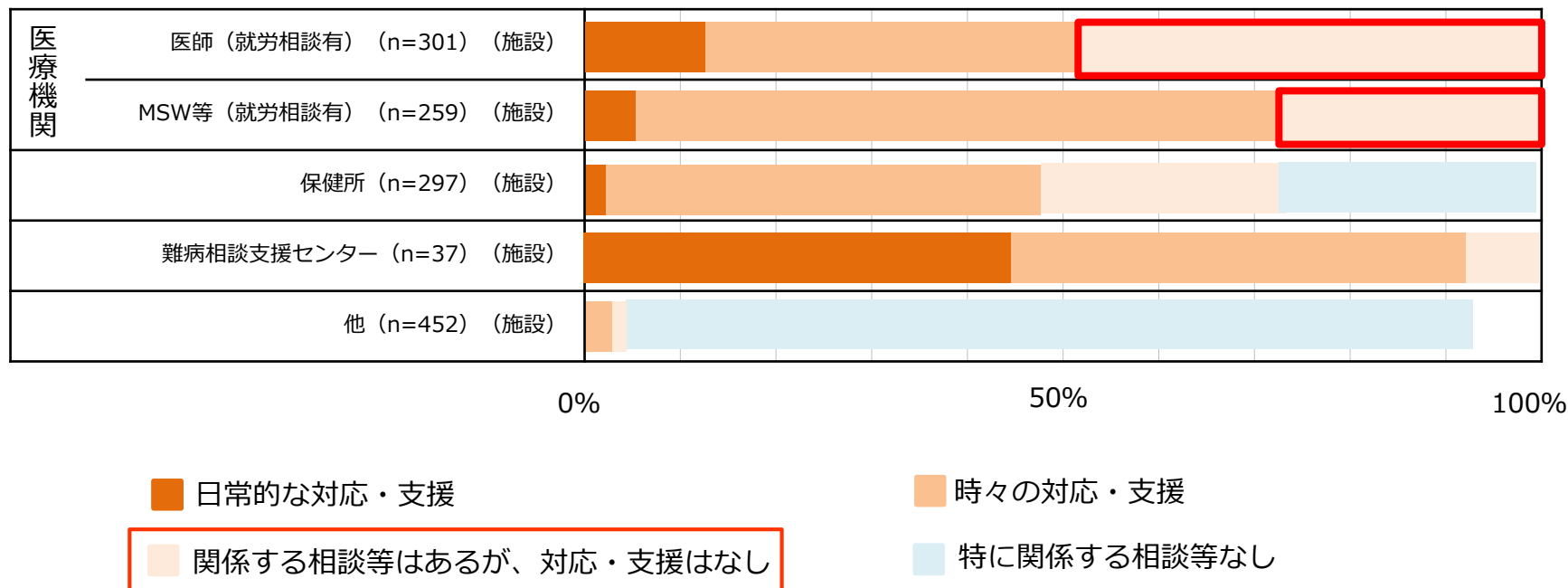
- 研究班の調査によると、現在働いていない難病患者のうち、就労支援機関（医療機関の相談窓口、難病相談支援センター、ハローワーク等）を「利用したことがある」の割合は低く、大半の患者が「利用していない」又は「存在を知らない」であった。
- 今後、就労支援機関が認知・利用されることで、現在よりも就労につながる可能性がある。



医療機関における就労支援に対する意識

- 支援機関職員への調査によると、難病相談支援センターでは、患者からの就労相談があった場合に、「日常的又は時々に対応・支援」との回答が90%以上であった。
- 一方、医療機関では、「就労相談はあるが対応・支援していない」との回答が多く（医師は50%程度、MSWは30%程度）、就労支援に十分に対応できていない可能性がある。

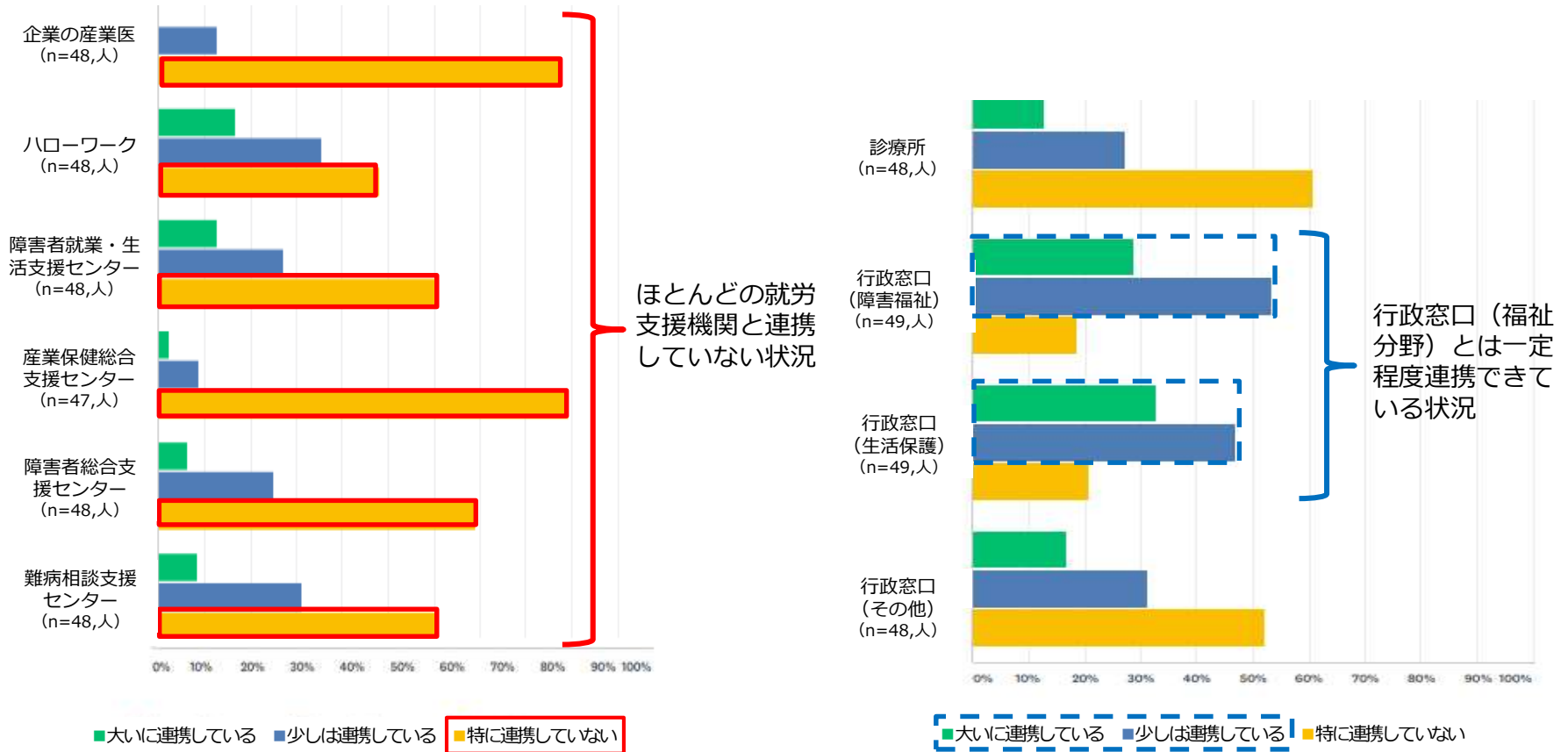
保健医療分野における難病患者の就労相談への対応状況



医療機関と各専門機関との連携状況

- 医療機関の各専門機関との連携状況をみると、行政窓口（障害福祉、生活保護関連）が最も多くなっている。
- 一方、就労支援機関等との連携状況については、「特に連携はしていない」との回答が多かった。

医療機関（ソーシャルワーカー）と各機関との連携の実態

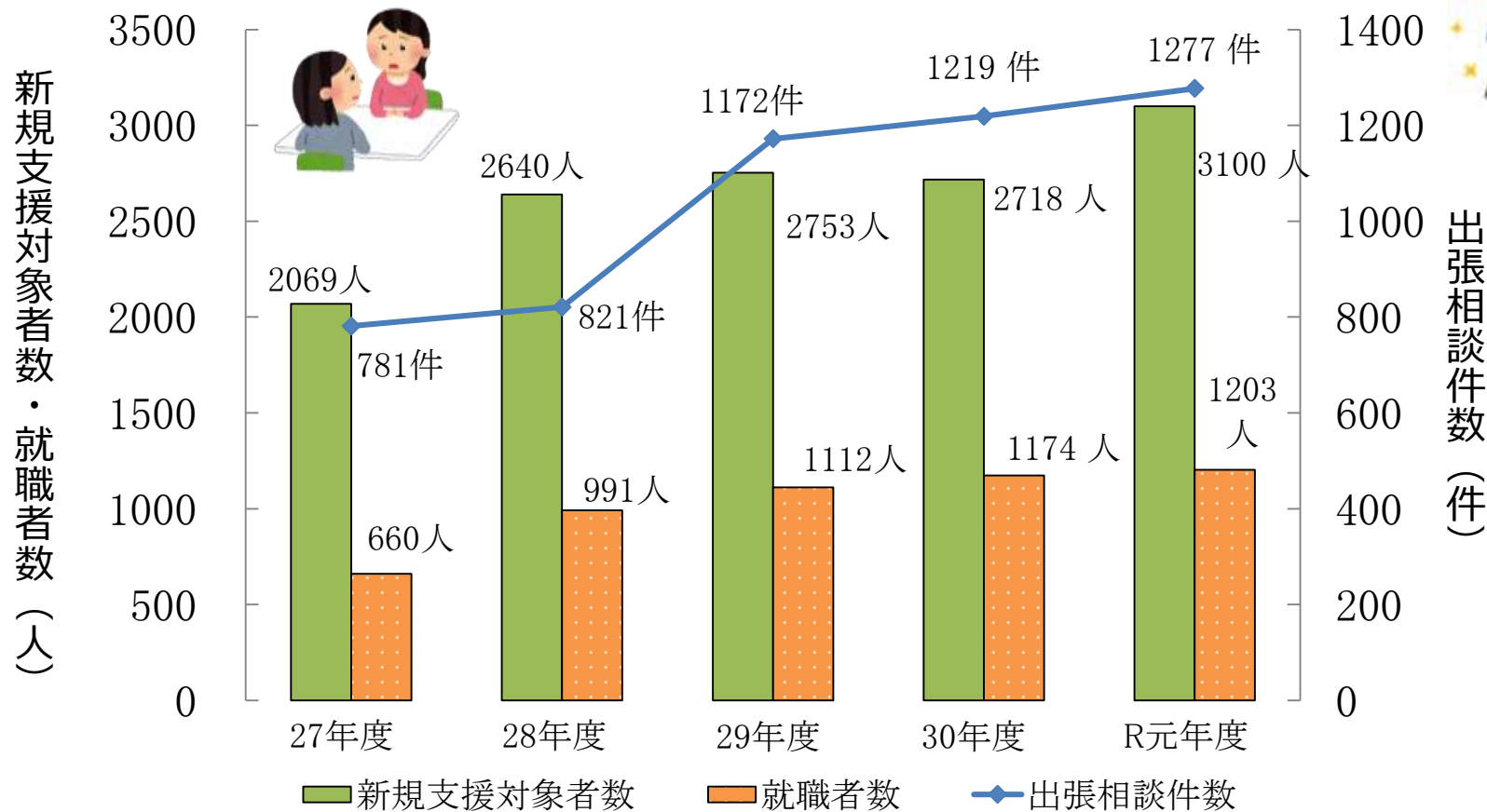


(資料出所) 独立行政法人国立病院機構 箱根病院 神経筋・難病医療センター 小森哲夫研究代表「厚生労働行政推進調査事業補助金 難治性疾患政策研究事業 難病患者の総合的支援体制に関する研究 調査結果」より作成 (調査時点：2019年2月)

難病相談支援センターと難病患者就職サポーターとの連携状況

- 難病患者就職サポーターについては、難病相談支援センターへの出張相談など、同センターとの積極的な連携に取り組んでいる。
- 出張相談件数の増加に伴い、新規支援対象者数（新規求職者数）、就職者数いずれも年々増加しており、難病相談支援センターと難病患者就職サポーターの連携による就労支援が有効であることが示唆される。

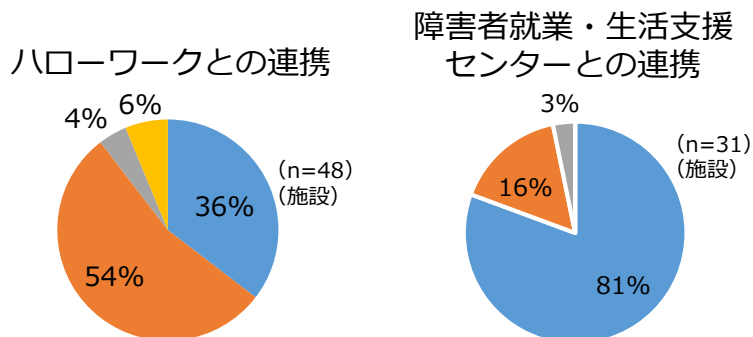
難病患者就職サポーターによる支援状況



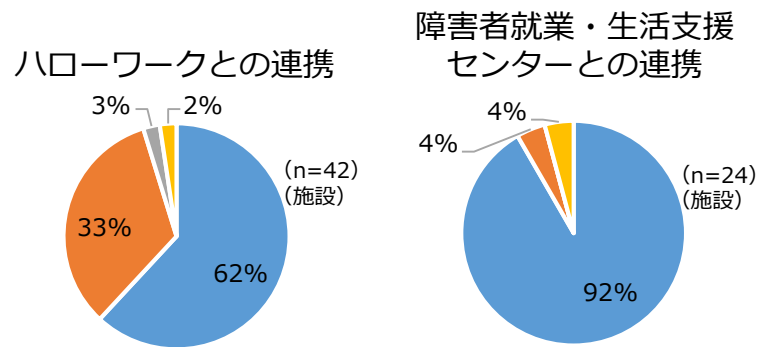
難病相談支援センターと就労支援機関との連携状況

○ 難病相談支援センターと就労支援機関との連携状況をみると、新規就労時、就労継続時いずれも、ハローワーク以外の就労支援機関とは十分な連携が図れていない実態がある。

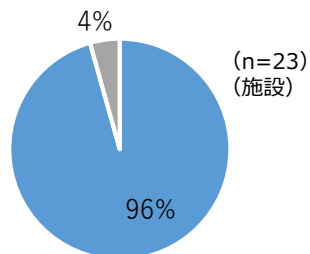
難病相談支援センターの就労支援機関との連携件数の割合（新規就労時）
（平成30年4月～12月末 実績）



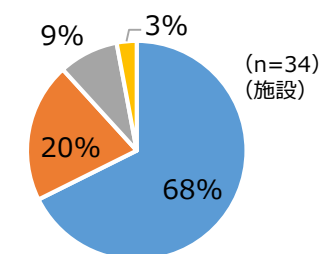
難病相談支援センターの就労支援機関との連携件数の割合（就労継続時）
（平成30年4月～12月末 実績）



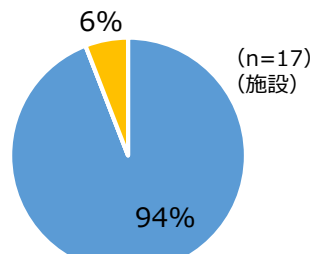
障害者職業センターとの連携



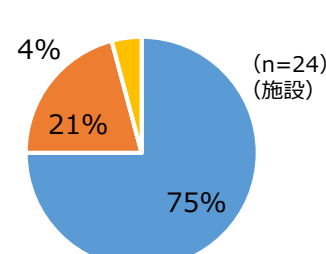
その他の就労等関係機関との連携



障害者職業センターとの連携



その他の就労等関係機関との連携



連携が不十分

■ 1-9件 ■ 10-49件 ■ 50-99件 ■ 100件以上

連携が不十分

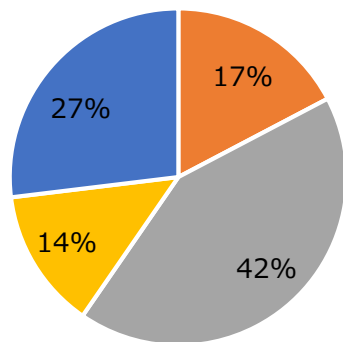
■ 1-9件 ■ 10-49件 ■ 50-99件 ■ 100件以上

難病相談支援センターから就労支援機関への 難病患者の紹介状況

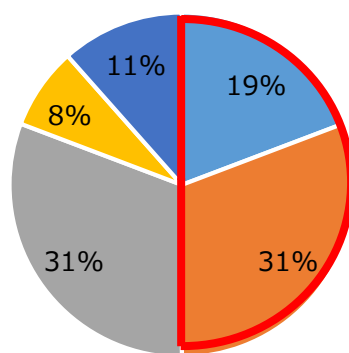
○ 難病相談支援センターから就労支援機関への難病患者の紹介状況を見ると、ハローワーク以外の就労機関に対しては、「全く連携できていない」又は「患者に情報提供するのみ」との回答が半数以上を占めている。

難病相談支援センターの就労支援機関への紹介状況（対応内容）
（平成30年4~12月末 実績）（n=52,施設）

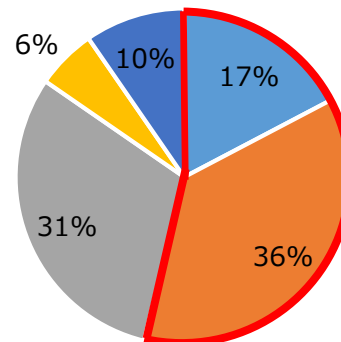
ハローワーク
への紹介状況



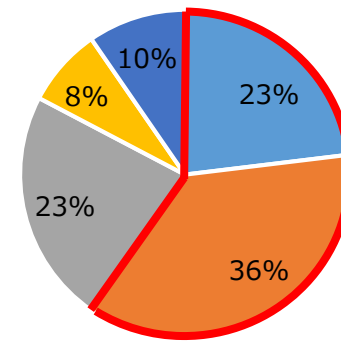
障害者就業・生活支援
センターへの紹介状況



障害者職業センター
への紹介状況



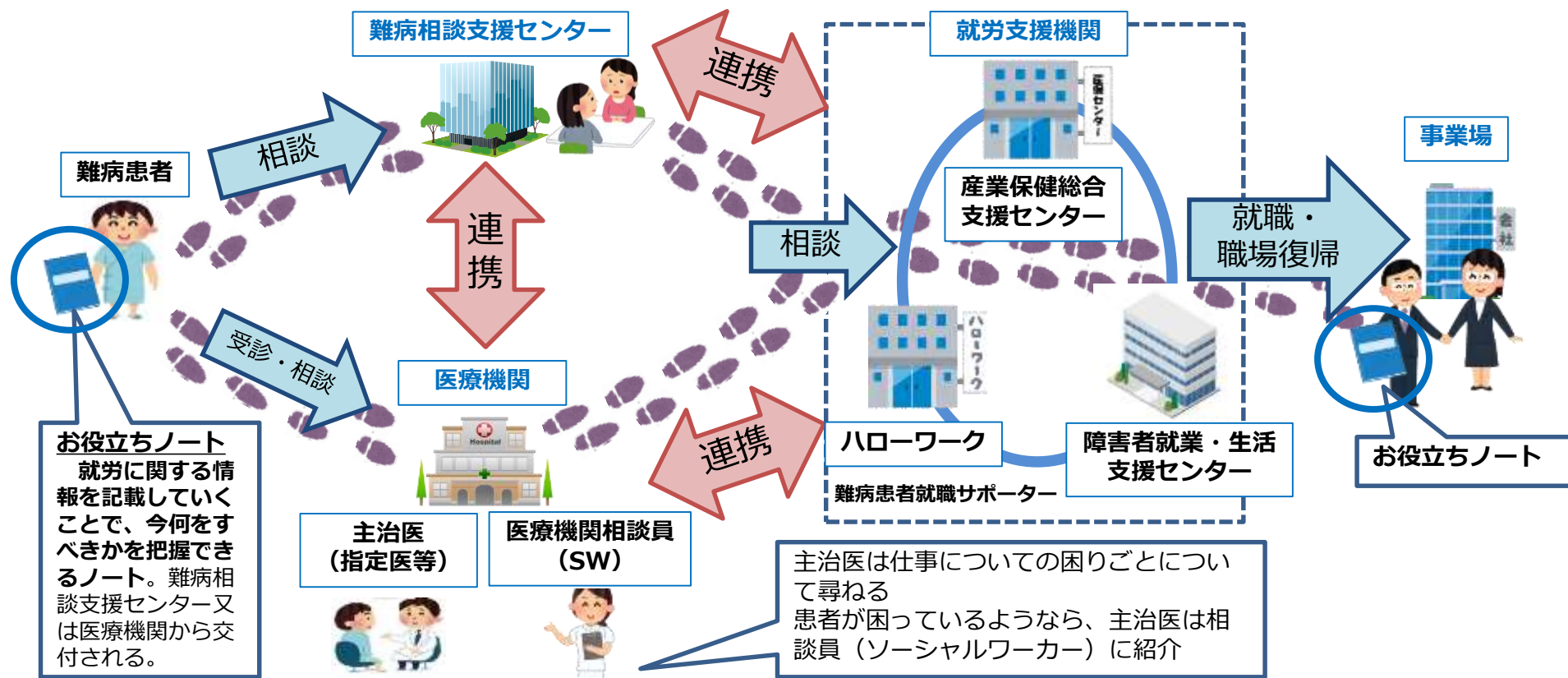
その他の就労等
関係機関への紹介状況



- 全くできていない
 - 相談先として患者に案内のみ
 - 電話仲介の上、患者を誘導
 - 就労支援機関への相談に同席
 - 就労支援機関の相談に同席し、その後もフォローアップ
- 連携が不十分

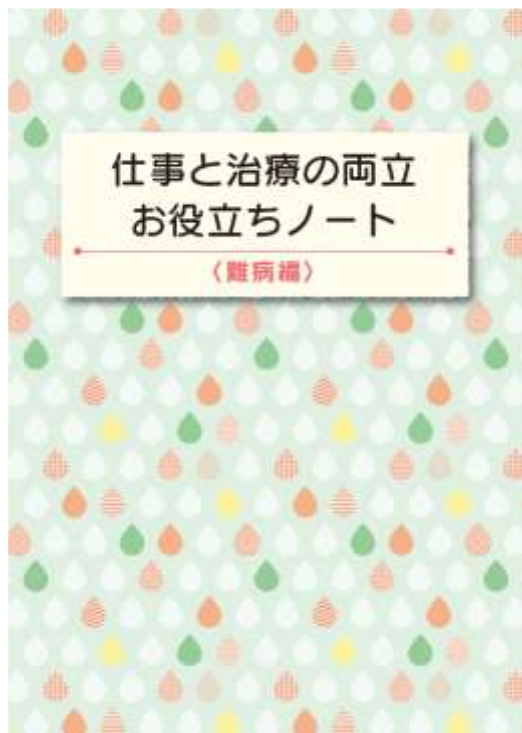
難病相談支援センター、医療機関及び就労支援機関が連携して行う 就労支援モデル研究（難治性疾患政策研究事業）

- 難病患者の就労支援に関しては、難病相談支援センター、就労支援機関、医療機関それぞれにおいて、十分な連携が図れていない現状がある。
- こうした状況を踏まえ、難治性疾患政策研究事業では、各専門機関の連携強化に関する好事例を収集するため、支援ツール「お役立ちノート」を活用したモデル研究を実施している。



難病相談支援センター、医療機関及び就労支援機関が連携して行う 就労支援モデル研究（難治性疾患政策研究事業）

- モデル研究を通じて、支援ツール「お役立ちノート」について、使用者（難病患者）、相談支援者いずれからでも、有用な回答が得られており、今後の就労支援への活用可能性が見込まれることから、引き続き、モデル研究にて効果検証を実施する。



○ 「お役立ちノート」の概要

- ・ 医療機関又は難病相談支援センターから交付され、難病患者が受診から就労に至るまで、相談内容や症状の変化等の情報を記載していくツールである。記載により自身の情報整理を行うことで、就労支援機関や企業側に対し、就労への想いや要望、難病への理解などの伝達をより行いやすくさせることも目的に作成されたツールである。

○ モデル研究を通じた「お役立ちノート」に対する意見 (MSWからの回答)

- ・ 患者が医師、相談員、家族、事業場と相談するきっかけに役立つ。
- ・ 患者が自分自身の状況を整理するきっかけになる。
- ・ 記載内容が多く、内容が難しい箇所がある。

(難病相談支援センターからの回答)

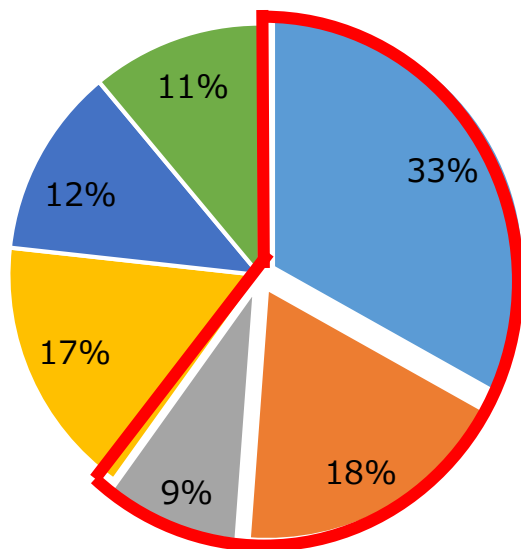
- ・ 患者が情報を整理し、自分の課題について考えることに役立つ。
- ・ ノートを使い、各支援機関が情報を共有するのに役立つ。
- ・ 支援経験が浅い支援者が、就労支援する場合のガイドとして役立つ。

難病患者が就職後に企業側に求める配慮

○ 研究班で実施した難病患者に対する調査によると、企業に求める配慮について、難病であることの配慮や理解など、就職後の職場での配慮に関するものが多く、病気を持ちながらも長期的に働き続けることができるような雇用環境の整備が望まれている。

診断された当時は働いていたが 現在は働いていない方の 企業側に求める配慮

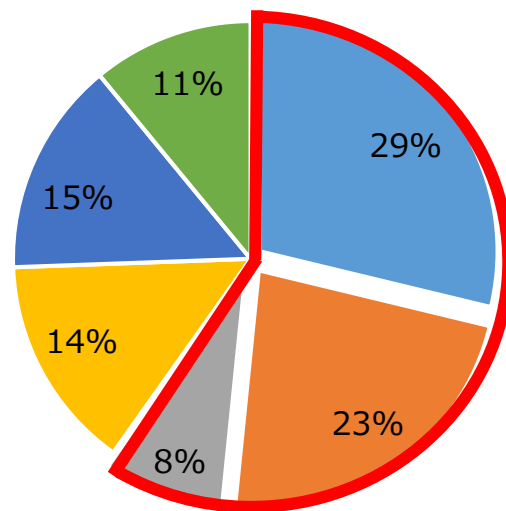
(n=500)
(人,複数回答可)



- 面接時に、病気のことや必要なことを安心して開示できるよう配慮すること
- 就職後に必要な配慮について理解しようとする
- 職場実習や試験的雇用で職業能力や必要な配慮を検討すること
- 面談時間について、体調に配慮すること
- 病気や障害自体による差別のない採用方針を明確にすること
- 医師や意見書等により就労可能性を確認すること

診断された当時は働いておらず 現在も働いていない方の 企業側に求める配慮

(n=500)
(人,複数回答可)



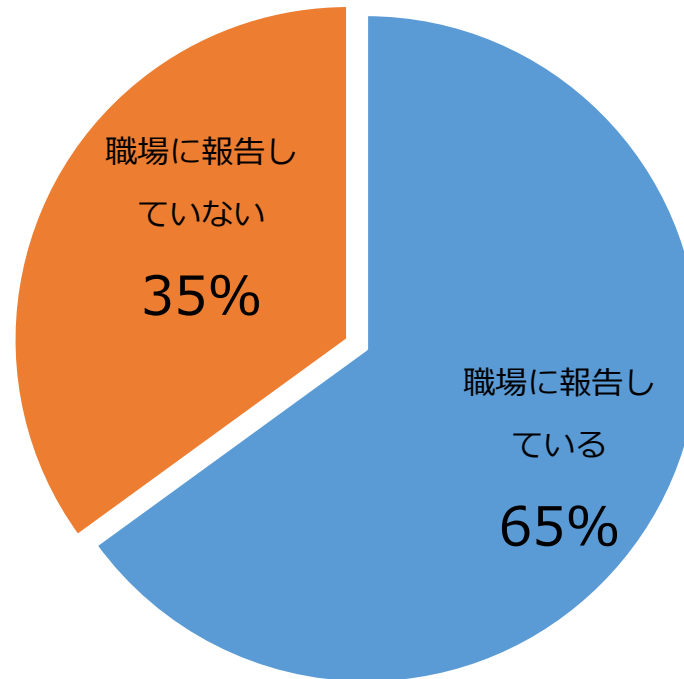
- 面接時に、病気のことや必要なことを安心して開示できるよう配慮すること
- 就職後に必要な配慮について理解しようとする
- 職場実習や試験的雇用で職業能力や必要な配慮を検討すること
- 面談時間について、体調に配慮すること
- 病気や障害自体による差別のない採用方針を明確にすること
- 医師や意見書等により就労可能性を確認すること

診断時から現在まで働き続けている 難病患者の職場への報告状況

- 研究班で実施した難病患者に対する調査によると、診断時から現在まで働き続けている難病患者のうち、難病を罹患していることを職場で報告していない者は、約4割であった。

診断時から現在まで働き続けている難病患者について
難病であることの職場への報告状況

(n=500)
(人,複数回答可)

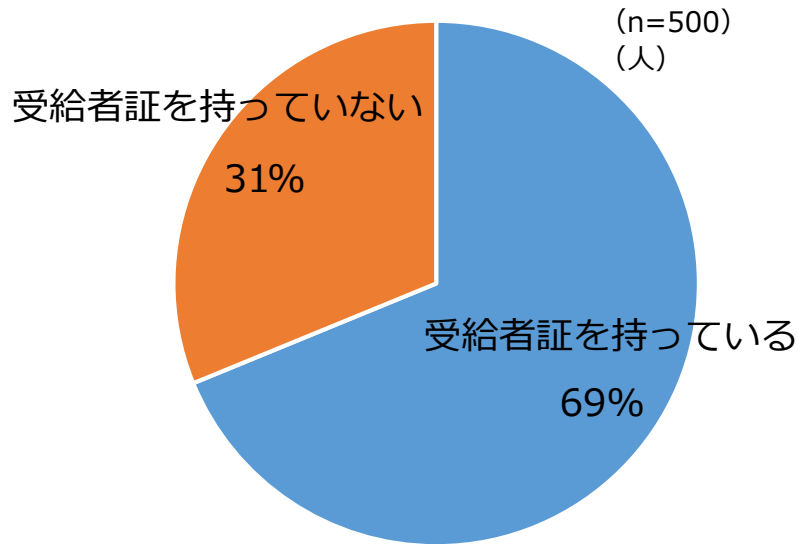


(資料出所) 独立行政法人国立病院機構 箱根病院 神経筋・難病医療センター 小森哲夫研究代表「厚生労働行政推進調査事業補助金 難治性疾患政策研究事業 難病患者の総合的支援体制に関する研究 調査結果」より作成
(調査時点：2018年10月)

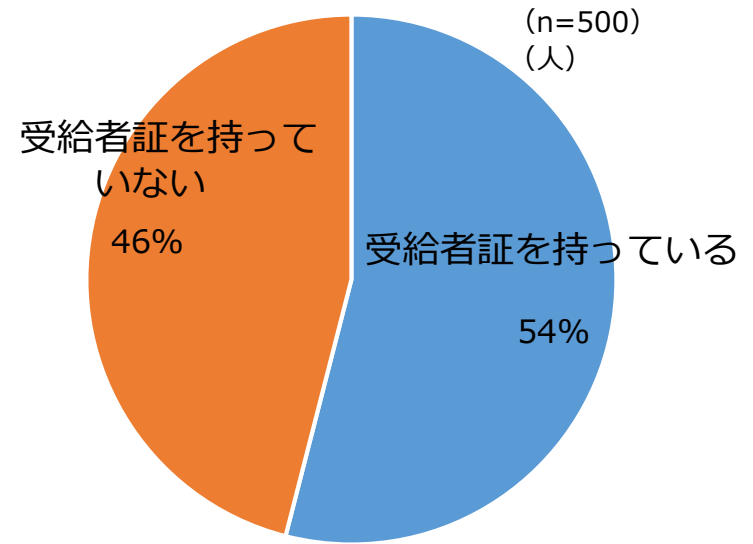
就労していない難病患者における軽症者の割合

- 研究班の調査によると、現在働いていない難病患者のうち、難病医療費の受給者証を持っていない方（≒軽症者）は、3割から5割程度となっている。

診断された当時は働いていて
現在は働いていない方



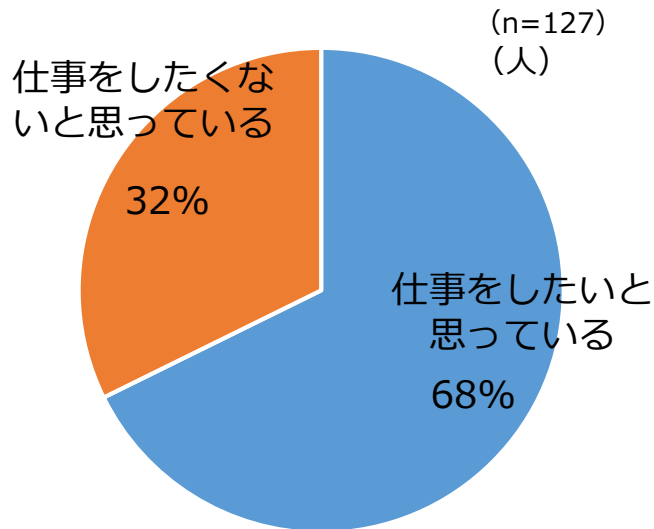
診断された当時は働いておらず
現在も働いていない方



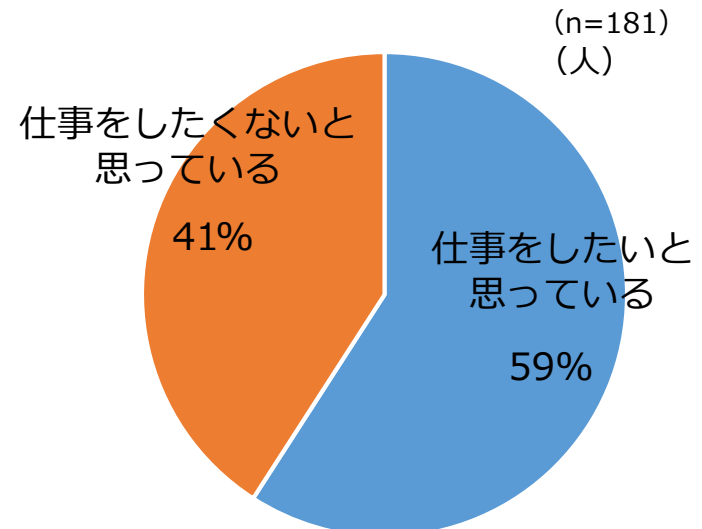
軽症者の就職意欲について

- 研究班の調査によると、就労に関する意識について、現在働いていない患者で、難病医療費助成の受給者証を持っていない方（≒軽症者）では、6割以上の方が「仕事をしたいと思っている」との回答であった。

診断された当時は働いていて
現在働いていない方
(65歳未満の受給者証無)



診断された当時は働いておらず
現在も働いていない方
(65歳未満の受給者証無)

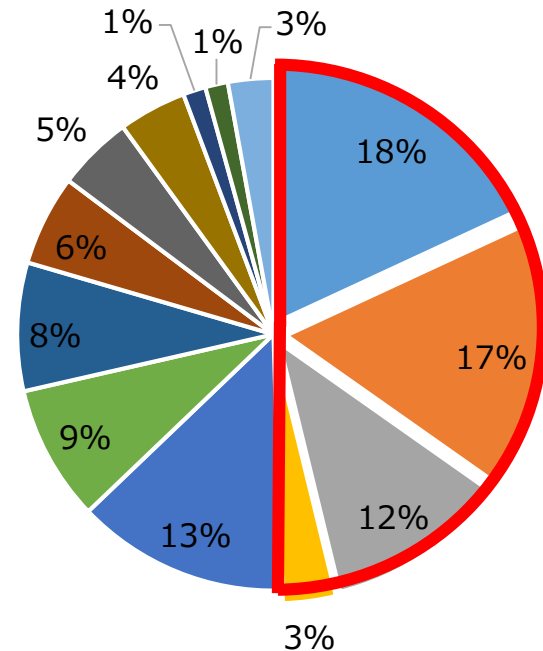


軽症者の就職していない理由

- 研究班の調査によると、現在働いていない患者で、受給者証を持っていない方（≒軽症者）について、働きたいと考えているが仕事をしていない理由をみると、自分の体調への不安に関する回答が多かった。
- 軽症者についても、重症者と同様に、難病に伴い、就労に困難や不安を感じている方が一定程度いることが推測される。

診断された当時は働いていて
現在は働いていない方の
仕事をしていない理由

(n=500)
(人,複数回答可)

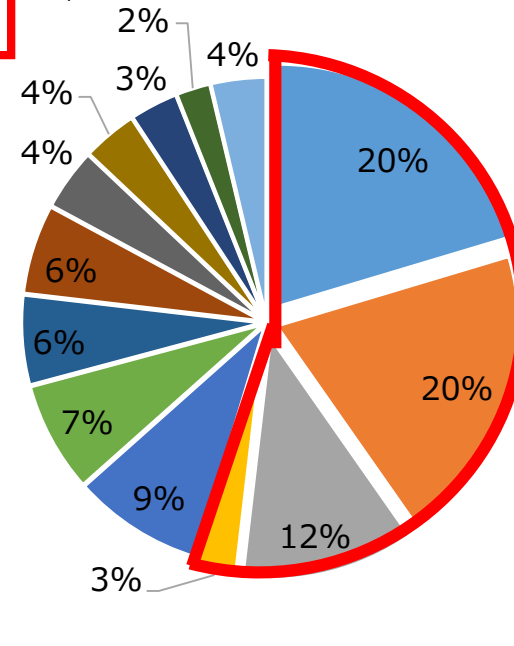


- 自分の体調にあった労働条件が見つからないため
- 体力的に自信がないため
- 仕事をすると病状が悪化するため
- 主治医から仕事をするのを止められているため

- 希望する仕事がありそうにない
- 急いで仕事につく必要がない
- 家事や育児のため
- 企業に難病についての誤解・偏見があるため
- 経済的に困らない
- 高齢のため
- 知識・能力に自信がない
- 家族の介護・看護のため
- その他

診断時された当時働いておらず
現在も働いていない方の
仕事をしていない理由

(n=500)
(人,複数回答可)



- 自分の体調にあった労働条件が見つからないため
- 体力的に自信がないため
- 仕事をすると病状が悪化するため
- 主治医から仕事をするのを止められているため

- 希望する仕事がありそうにない
- 知識・能力に自信がない
- 家事や育児のため
- 急いで仕事につく必要がない
- 経済的に困らない
- 高齢のため
- 企業に難病についての誤解・偏見があるため
- 家族の介護・看護のため
- その他

X. その他難病の患者に対する医療 等の推進に関する事項について

難病情報センターについて

- 難病患者、家族及び医療関係者等に対する情報提供を目的に、難病情報センターにおいて、疾病の解説や難治性疾患克服研究事業等の成果等の情報を公開している（（公財）難病医学研究財団が運営）。

<主な掲載情報>

○病気の解説

厚生労働省研究班の協力により、一般利用者向け、医療従事者向けに各疾病の解説、診断基準、治療指針、症例情報、各疾病のFAQ、研究班名簿を掲載。

○国の難病対策

国の難病対策や関係通知、特定疾患治療研究事業の概要及び受給者証交付件数などについて掲載。

○各種制度・サービス概要

- 1) 都道府県の相談窓口情報
- 2) 難病支援関連制度
 - ・患者会情報
 - ・難治性疾患研究班情報
 - ・災害時支援に関する情報
 - ・福祉機器に関する情報
 - ・難病医療連絡協議会・難病拠点病院
 - ・都道府県難病相談支援センター

※平成30年度の平均アクセス件数 約291万件/月



▲難病情報センター
トップページ

一般向け疾病解説 ▶



小児慢性特定疾病にかかるポータルサイト (小児慢性特定疾病情報センターHP) について

- 小児慢性特定疾病の患者の治療・療養生活の改善等に役立つ様々な情報を一元化し、患者や家族、患者支援団体、学会等の関係者に対し、わかりやすく情報提供するため、ポータルサイト「小児慢性特定疾病情報センター」を開設している（国立研究開発法人国立成育医療研究センターが運営）。

〈主な掲載情報〉

小児慢性特定疾病対策の概要
対象疾患リストおよび検索システム
疾患概要ならびに診断の手引き

- 患者・家族向け
 - ・医療費助成制度について
 - ・小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について
 - ・申請手続きの流れについて
- 医療従事者向け
 - ・小児慢性特定疾病指定医について
 - ・指定小児慢性特定疾病医療機関について
 - ・対象疾患リスト
 - ・医療意見書等申請書様式
- 行政機関（保健所等）向け
 - ・小児慢性特定疾病指定医研修資料
- 教育関係者向け
 - ・病気の児童生徒への特別支援教育に関する情報
 - 「病気の子供の理解のために」
全国特別支援学校病弱教育校長会
国立特別支援教育総合研究所へリンク

※平成30年の平均アクセス件数 約26万件/月

小児慢性特定疾病情報センター
Information Center for Specific Pediatric Chronic Diseases, Japan

お問い合わせ Google カスタム検索 文字サイズ 小 中 大

概要 対象疾病 医療費助成 自立支援/相談窓口 登録・研究 制度運用

概要

TOP > 概要

- 概要
- 基本理念
- 沿革
- 児童福祉法の一部改正
- 旧事業（平成26年以前）

小児慢性特定疾病対策の基本理念、沿革、根拠となる児童福祉法、及び政令・省令・施行令等、さらに関係する通知等をご覧いただけます。

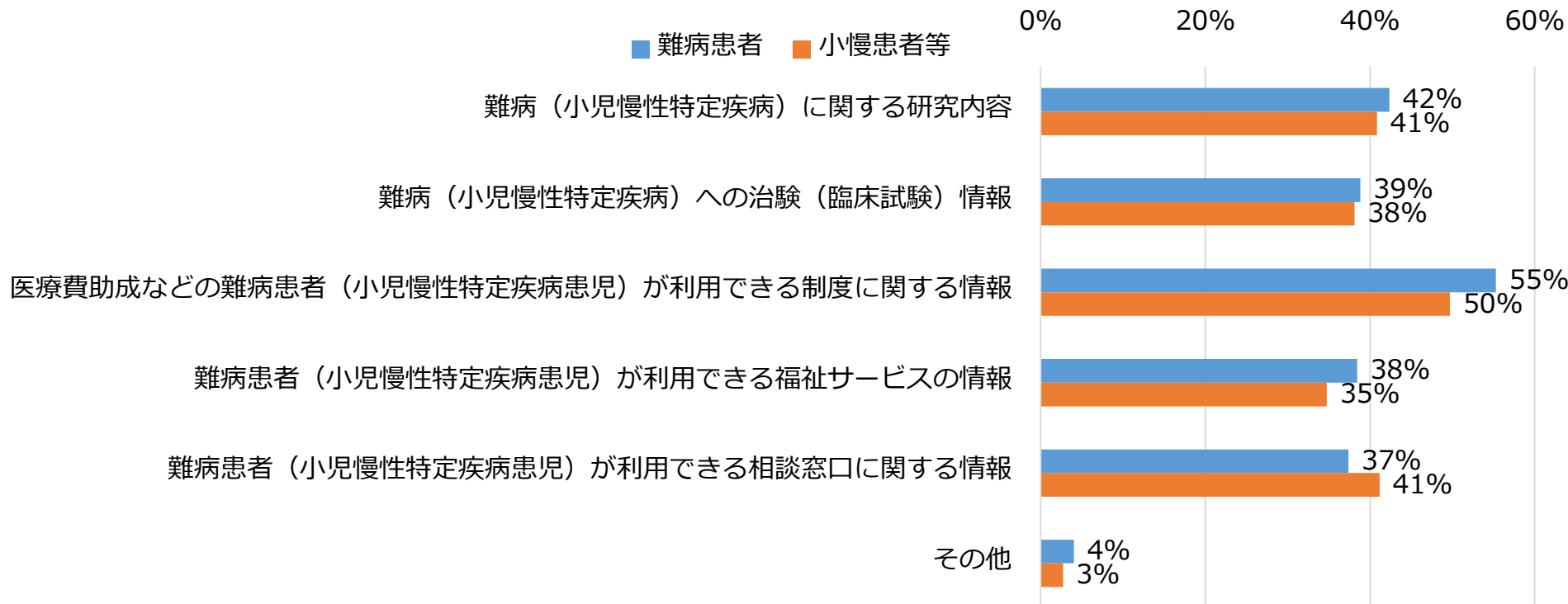
基本理念
小児慢性特定疾病対策の基本理念をご紹介します。

沿革
小児慢性特定疾病対策の沿革（歴史）をご紹介します。

行政に求める情報発信の内容

- 難病患者・小児慢性特定疾病患者等に対するアンケートによると、行政に求める情報発信の内容について、「難病患者・小児慢性特定疾病患者が利用できる制度」、「難病・小児慢性特定疾病に関する研究内容」との回答が多くあった。

(難病患者：n=765、小慢患者等：n=328) (人)

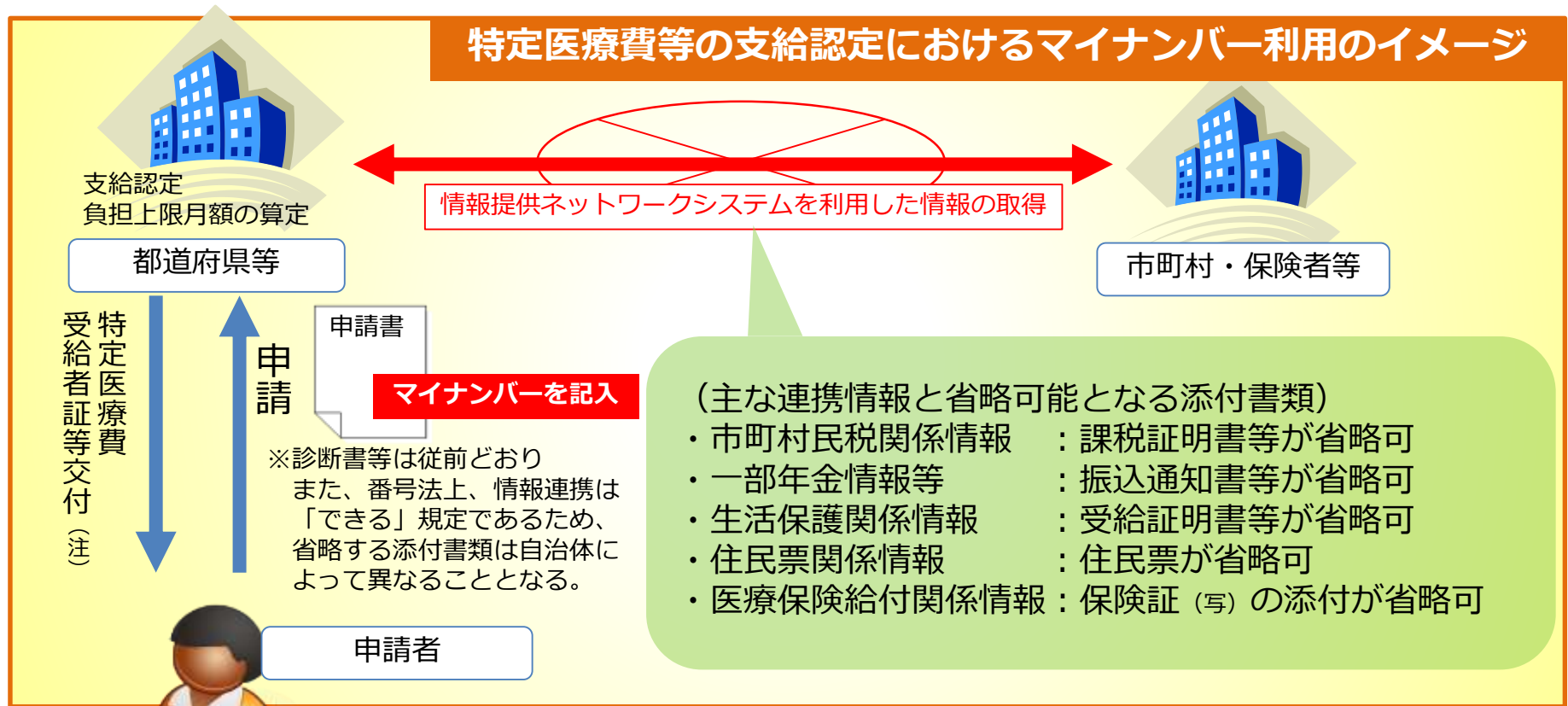


(注) 小児慢性特定疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性特定疾病に罹患している者、小児慢性特定疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

マイナンバー活用による医療費助成の申請手続の簡素化

- 医療費助成の申請手続を簡素化するため、平成29年11月からマイナンバーによる情報連携の本格運用を開始し、医療受給者証の取得手続（支給認定申請）の際の添付書類の一部省略が可能となった。



(注) 連携後も受給者証には個人番号は記載しない。※都道府県が認定に当たり必要な情報を取得するためにのみ使用

XI. 小児慢性特定疾病児童等 自立支援事業について

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の法令上の位置付け

- 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業については、児童福祉法上、都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市において、小児慢性特定疾病児童等及びその家族等からの相談に応じ、情報提供・助言を行うほか、関係機関との連絡調整等の事業を行うこととされている。

○児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）

第三目 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業

第十九条の二十二 都道府県は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業として、**小児慢性特定疾病児童等に対する医療及び小児慢性特定疾病児童等の福祉に関する各般の問題につき、小児慢性特定疾病児童等、その家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言を行うとともに、関係機関との連絡調整その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業を行うものとする。**

- 2 都道府県は、前項に掲げる事業のほか、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業として、次に掲げる事業を行うことができる。
 - 一 小児慢性特定疾病児童等について、医療機関その他の場所において、一時的に預かり、必要な療養上の管理、日常生活上の世話その他の必要な支援を行う事業
 - 二 小児慢性特定疾病児童等が相互の交流を行う機会の提供その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業
 - 三 小児慢性特定疾病児童等に対し、雇用情報の提供その他小児慢性特定疾病児童等の就職に関し必要な支援を行う事業
 - 四 小児慢性特定疾病児童等を現に介護する者の支援のため必要な事業
 - 五 その他小児慢性特定疾病児童等の自立の支援のため必要な事業
- 3 都道府県は、前項各号に掲げる事業を行うに当たっては、関係機関並びに小児慢性特定疾病児童等及びその家族その他の関係者の意見を聴くものとする。
- 4 前三項に規定するもののほか、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業

- 幼少期から慢性的な疾病に罹患していることにより、自立に困難を伴う児童等について、地域支援の充実により自立促進を図るため、都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市において、自立支援事業を実施。
- 医療費助成とともに児童福祉法に規定されており、義務的経費として国が事業費の半額を負担している。

【実施主体】 都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市

【国庫負担率】 1 / 2 (都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市 1 / 2)

【根拠条文】 児童福祉法第19条の22、第53条

【予算額】 令和3年度予算額：923百万円

<必須事業> (第19条の22第1項)

相談支援事業



<相談支援例>

- ・自立に向けた相談支援
- ・療育相談指導
- ・巡回相談
- ・ピアカウンセリング 等

小児慢性特定疾病児等童自立支援員



<支援例>

- ・関係機関との連絡・調整及び利用者との橋渡し
- ・患児個人に対し、地域における各種支援策の活用 の提案 等

<任意事業> (第19条の22第2項)

療養生活支援事業



- ex
・レスパイト
【第19条の22第2項第1号】

相互交流支援事業



- ex
・患児同士の交流
・ワークショップの開催 等
【第19条の22第2項第2号】

就職支援事業



- ex
・職場体験
・就労相談会 等
【第19条の22第2項第3号】

介護者支援事業



- ex
・通院の付き添い支援
・患児のきょうだいへの支援 等
【第19条の22第2項第4号】

その他の自立支援事業



- ex
・学習支援
・身体づくり支援 等
【第19条の22第2項第5号】

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（必須事業）

- 相談支援事業（必須事業）は、小児慢性特定疾病児童等自立支援員による各種支援策の利用計画の作成、関係機関との連絡調整等を実施するものであり、各都道府県、指定都市、中核市、児童相談所設置市が地域の実情に応じて適切な体制を整備している。

目的

小児慢性特定疾病児童等自立支援員（以下「自立支援員」という。）による各種支援策の利用計画の作成、関係機関との連絡調整等を実施することにより、自立・就労の円滑化を図る。

相談支援のメニューの例

以下を例を参考とし、都道府県等が地域の実情に応じて適切な相談支援体制を整備し、実施。

① 療育相談指導

医師等が医療機関からの療育指導連絡票に基づき、小慢児童等の家族に対して家庭看護、食事・栄養及び 歯科保健に関する指導を行うとともに、福祉制度の紹介、精神的支援、学校との連絡調整、その他日常生活に 関し必要な内容について相談を行う。

② 巡回相談指導

現状では福祉の措置の適用が困難なため、やむを得ず家庭における療育を余儀なくされていて在宅指導の必要がある小慢児童等に対し、嘱託の専門医師等により療育指導班を編制し、関係各機関と連絡調整の上出張又は巡回して相談指導を行い、必要に応じ訪問指導を実施する。

③ ピアカウンセリング

小慢児童等の養育経験者が、日常生活や学校生活を送る上での相談や助言を行い、小慢児童等の家族の不安の解消を図る。

④ 自立に向けた育成相談

小慢児童等は、疾病を抱えながら社会と関わるため、症状などの自覚及び家族や周囲との関係構築の方法など、自立に向けた心理面その他の相談を行う。

⑤ 学校、企業等の地域関係者からの相談への対応、情報提供

小慢児童等を受け入れる学校、企業等への相談援助、疾病について理解促進のための情報提供・周知啓発等を行う。

自立支援員による支援の例

① 自立支援に係る各種支援策の利用計画の作成・フォローアップ

小慢児童等の状況・希望等を踏まえ、自立・就労に向け、地域における各種支援策の活用についての実施機関との調整、小慢児童等が自立に向けた計画を策定することの支援及びフォローアップ等を実施。

② 関係機関との連絡調整等

小慢児童等への個別支援として、学校、企業等との連絡調整、各種機関・団体の実施している支援策について情報の提供等を行う。

③ 慢性疾病児童地域支援協議会への参加

小児慢性特定疾病児童地域支援協議会の構成員として、協議に参加し、取組の報告及び意見陳述等を行う。

等

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（任意事業）（1/2）

- 任意事業については、療養生活支援事業の例として医療機関等によるレスパイト事業の実施、相互交流支援事業の例としてワークショップや患児・家族等の交流の場の提供等がある。

療養生活支援事業

目的

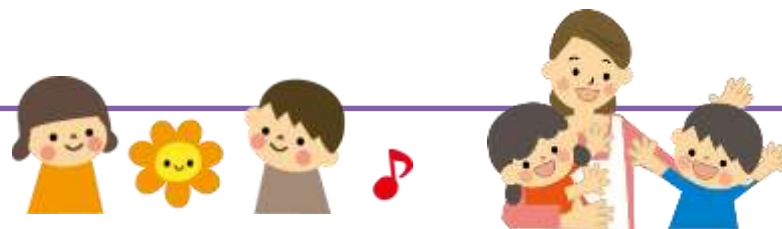
小児慢性特定疾病児童等及びその家族が地域で安心して暮らすことができるよう、小児慢性特定疾病児童等の日中における居場所を確保し、療養生活の改善を図る。

事業内容

医療機関その他の適切な場所において、小児慢性特定疾病児童等を一時的に預かり、必要な療養上の管理、日常生活上の世話、その他必要な支援を行う。

<例>

- 医療機関等によるレスパイト事業の実施



相互交流支援事業

目的

小児慢性特定疾病児童等が相互に交流することで、コミュニケーション能力の向上、情報収集、社会性の涵養等を図り、自立を促進する。

事業内容

相互交流を行う機会の提供及びその他の便宜を供与する。

<例>

- ワークショップ
- 小児慢性特定疾病児童等同士の交流、小児慢性特定疾病児童等と小児慢性特定疾病にり患していた者、他の小児慢性特定疾病児童等の家族との交流

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業（任意事業）（2/2）

- 任意事業においては、就職支援事業の例として職場体験や就職説明会の開催、介護者支援事業の例として通院等の付添、家族の付添宿泊支援、その他の自立支援事業の例として、学習支援等がある。

就職支援事業

目的 働く意欲がありながら、長期にわたり慢性的な疾病にり患しているために就労阻害要因を抱えている小児慢性特定疾病児童等に対して、地域の関係者が連携して就労の支援や、一般就労の機会の拡大を図り、もって小児慢性特定疾病児童等の自立と社会参加の一層の推進を図る。

事業内容 就労に関する必要な支援又は雇用情報の提供を行う。

- <例> ・ 職場体験、職場見学 ・ 就労に向けて必要なスキルの習得支援
・ 雇用・就労支援施策に関する情報収集、情報提供



介護者支援事業

目的 小児慢性特定疾病児童等の介護者の身体的、精神的負担の軽減を図ることにより、小児慢性特定疾病児童等の療養生活の改善及び家庭環境の向上を図り、もって小児慢性特定疾病児童等の福祉を向上を図る。

事業内容 介護者の負担軽減に資する必要な支援を行う。

- <例> ・ 小児慢性特定疾病児童等の通院等の付添 ・ 家族の付添宿泊支援
・ 小児慢性特定疾病児童等のきょうだいの預かり支援 ・ 家族向け介護実習講座 等

その他の自立支援事業

目的 慢性的な疾病を抱えるため、学校生活などでの教育や社会性の涵養に遅れが生じ、自立を阻害されている児童等について上記に掲げる事業以外の必要な支援を行う。

事業内容 小児慢性特定疾病児童等の自立に必要な支援を行う。

- <例> ・ 長期入院等に伴う学習の遅れ等についての学習支援 ・ 身体作り支援
・ 自立に向けた健康管理等の講習会 ・ コミュニケーション能力向上支援 等

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施状況（令和元年度）

- 必須事業である相談支援事業については約9割の自治体を実施している一方で、任意事業については全体的に実施率が低い。

1. 必須事業

	全国(125か所)	都道府県(47か所)	指定都市(20か所)	中核市(58か所)
相談支援事業 (自立支援員の配置)	120か所(96.0%)	45か所(95.7%)	20か所(100%)	55か所(94.8%)

2. 任意事業

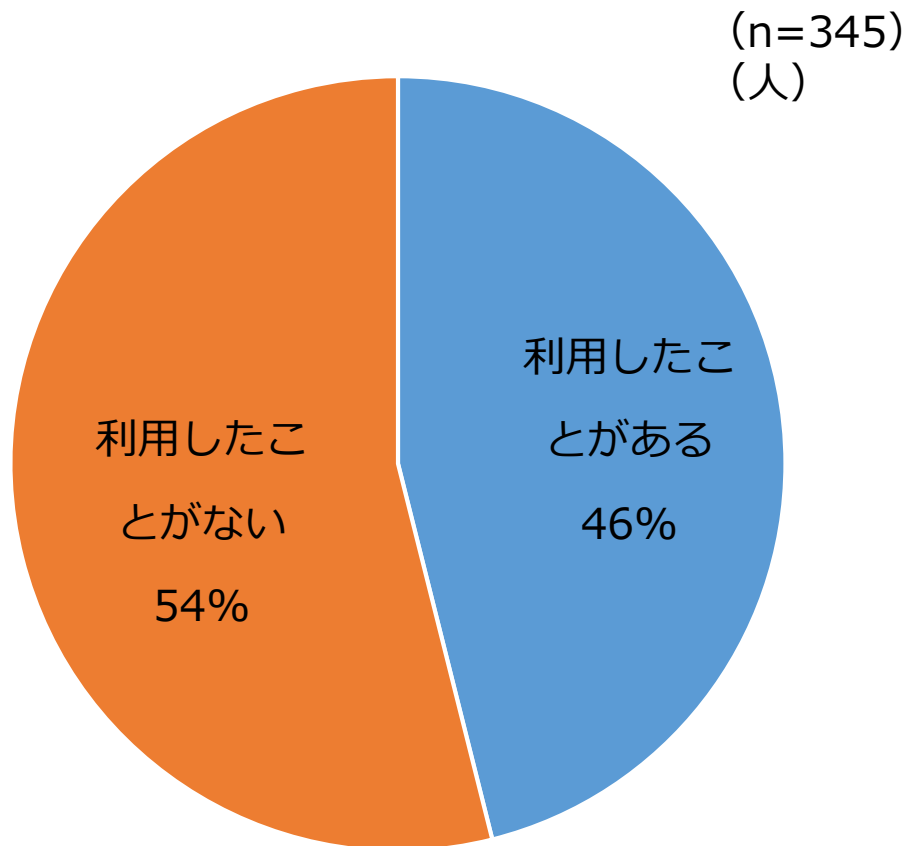
事業名	全国(125か所)	都道府県(47か所)	指定都市(20か所)	中核市(58か所)
療養生活支援事業	15か所(12.0%)	8か所(17.0%)	2か所(10.0%)	5か所(8.6%)
相互交流支援事業	47か所(37.6%)	26か所(55.3%)	6か所(30.0%)	15か所(25.9%)
就職支援事業	7か所(5.6%)	4か所(8.5%)	2か所(10.0%)	1か所(1.7%)
介護者支援事業	5か所(4.0%)	3か所(6.4%)	1か所(5.0%)	1か所(1.7%)
その他自立支援事業	13か所(10.4%)	8か所(17.0%)	3か所(15.0%)	2か所(3.4%)

(注) 現在、児童相談所設置市として定められている横須賀市、金沢市、明石市は中核市でもあるため、児童相談所設置市の実施状況は記載していない。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ（平成31年4月）

小慢患者等の支援サービス利用状況

- 小慢患者等のうち、5割強の患者が支援サービスを利用したことがない。

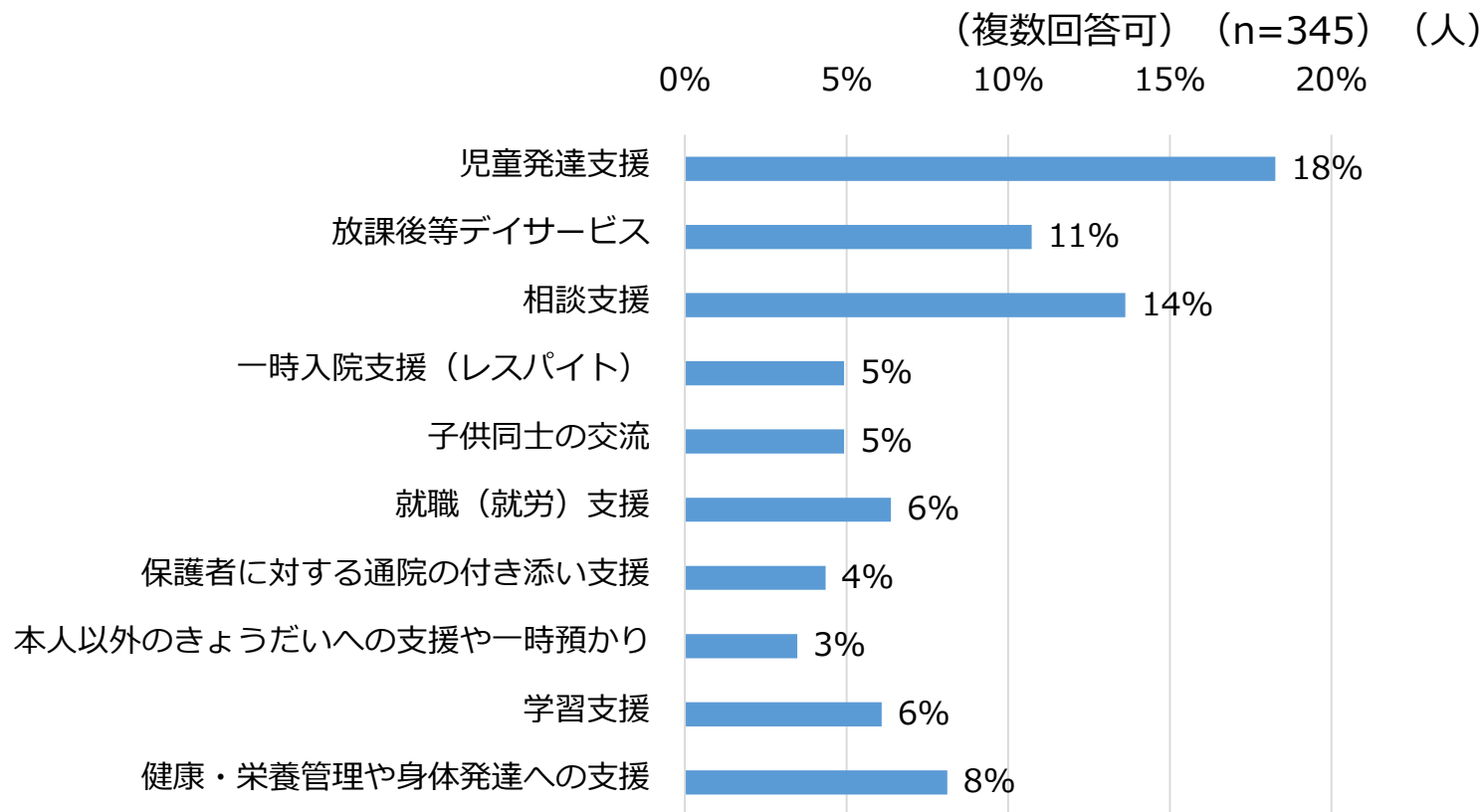


(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」
(平成30年10月)

小慢患者等の支援サービス利用状況

○ 小児慢性特定疾病患者等に対するアンケートによると、支援サービスの利用状況について、「児童発達支援」が約2割、「相談支援」、「放課後等デイサービス」が約1割であった。

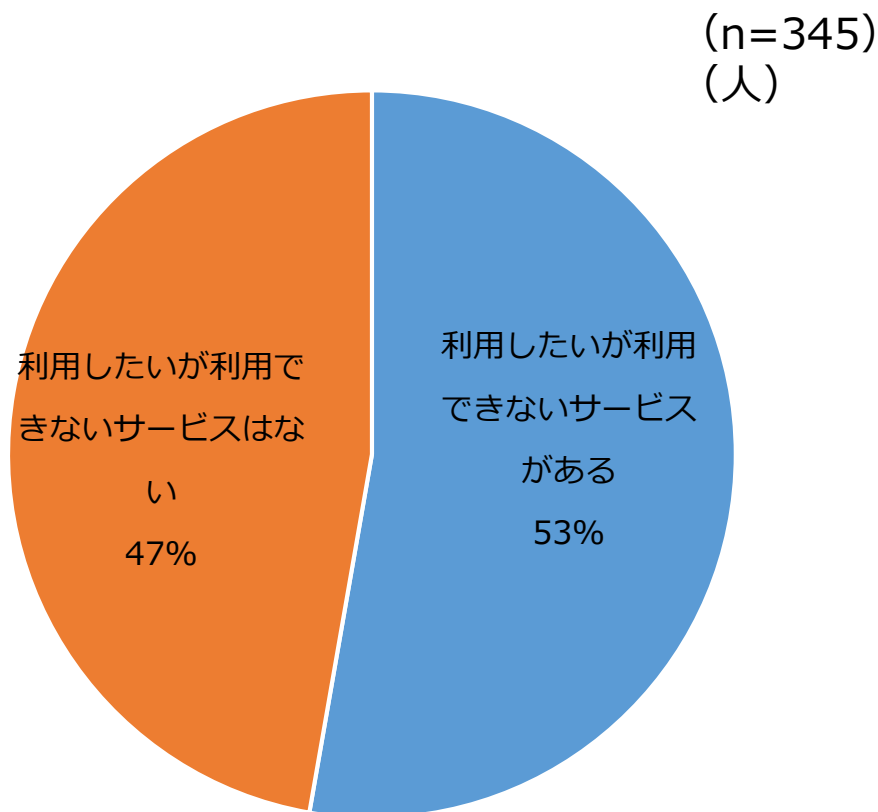


(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

小慢患者等の福祉サービスのニーズへの対応状況

- 小児慢性特定疾病患者等の福祉サービスのニーズへの対応状況について、「利用したいが利用できていない福祉サービスがある」との回答が約5割であった。



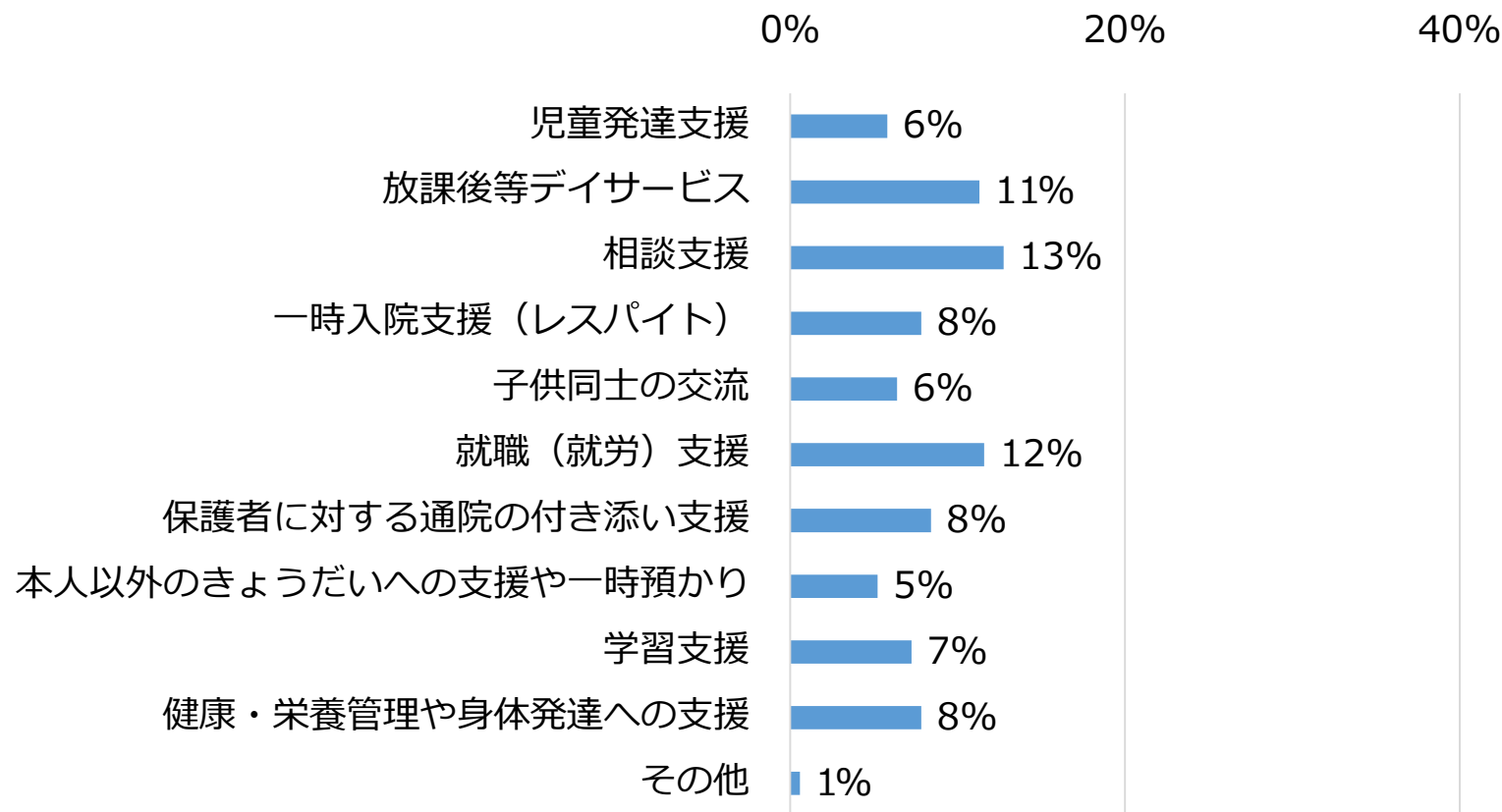
(注) 20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」
(平成30年10月)

小慢患者等からのニーズが高い福祉サービス

○ 小慢患者等からのニーズが高い福祉サービスについて、「相談支援」「就職支援」「放課後等デイサービス」との回答が多かった。

(複数回答可) (n=345) (人)

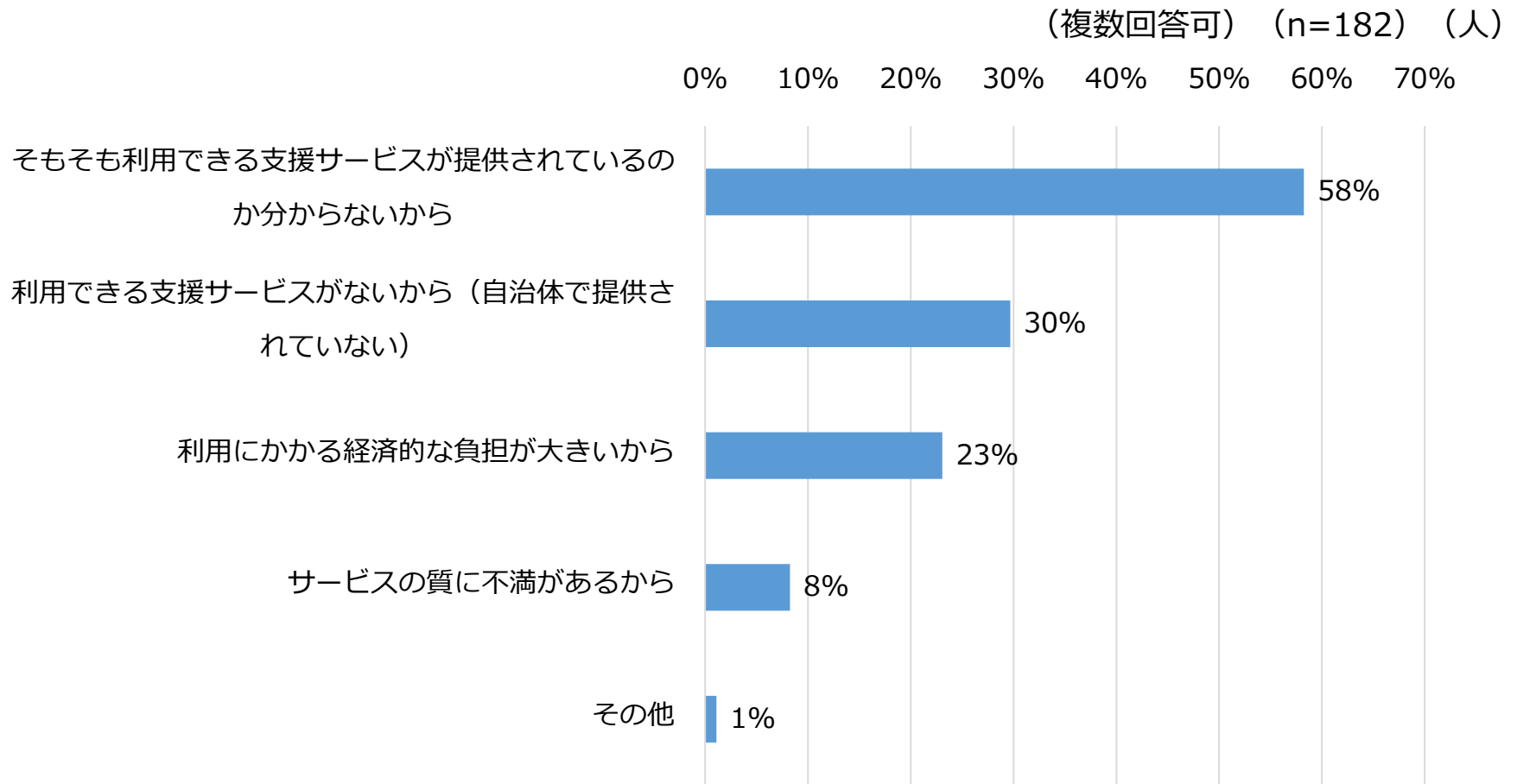


(注) 20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

小慢患者等が福祉サービスを利用していない理由

- 福祉サービスを利用していない小慢患者等について、その理由をみると、「そもそも利用できる支援サービスが分からない」との回答が約6割となっており、制度が十分に周知されていない可能性がある。



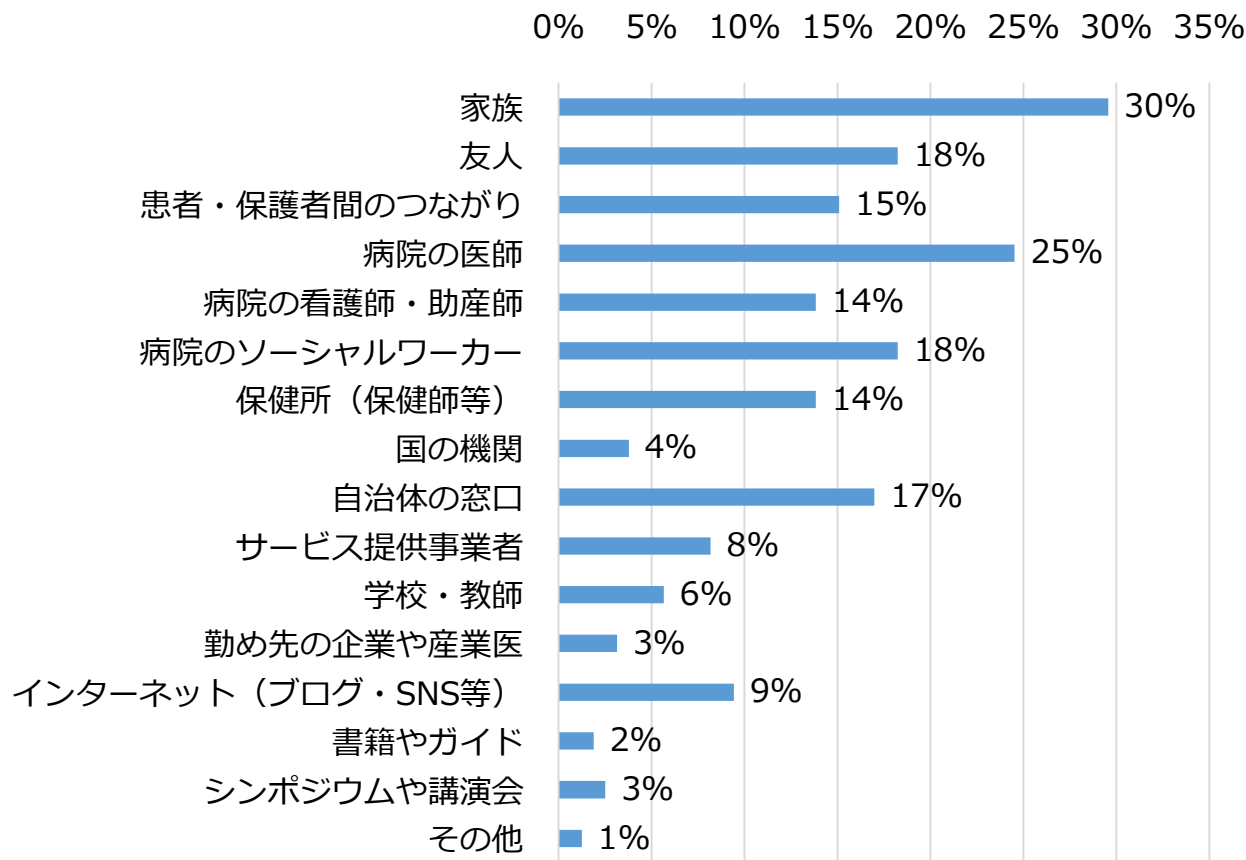
(注) 20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

小慢患者等が各種支援事業を知ったきっかけ

○ 小慢患者等が各種支援事業を知ったきっかけについてみると、「家族」「病院の医師」を通じて知ったとの回答が約3割であった。

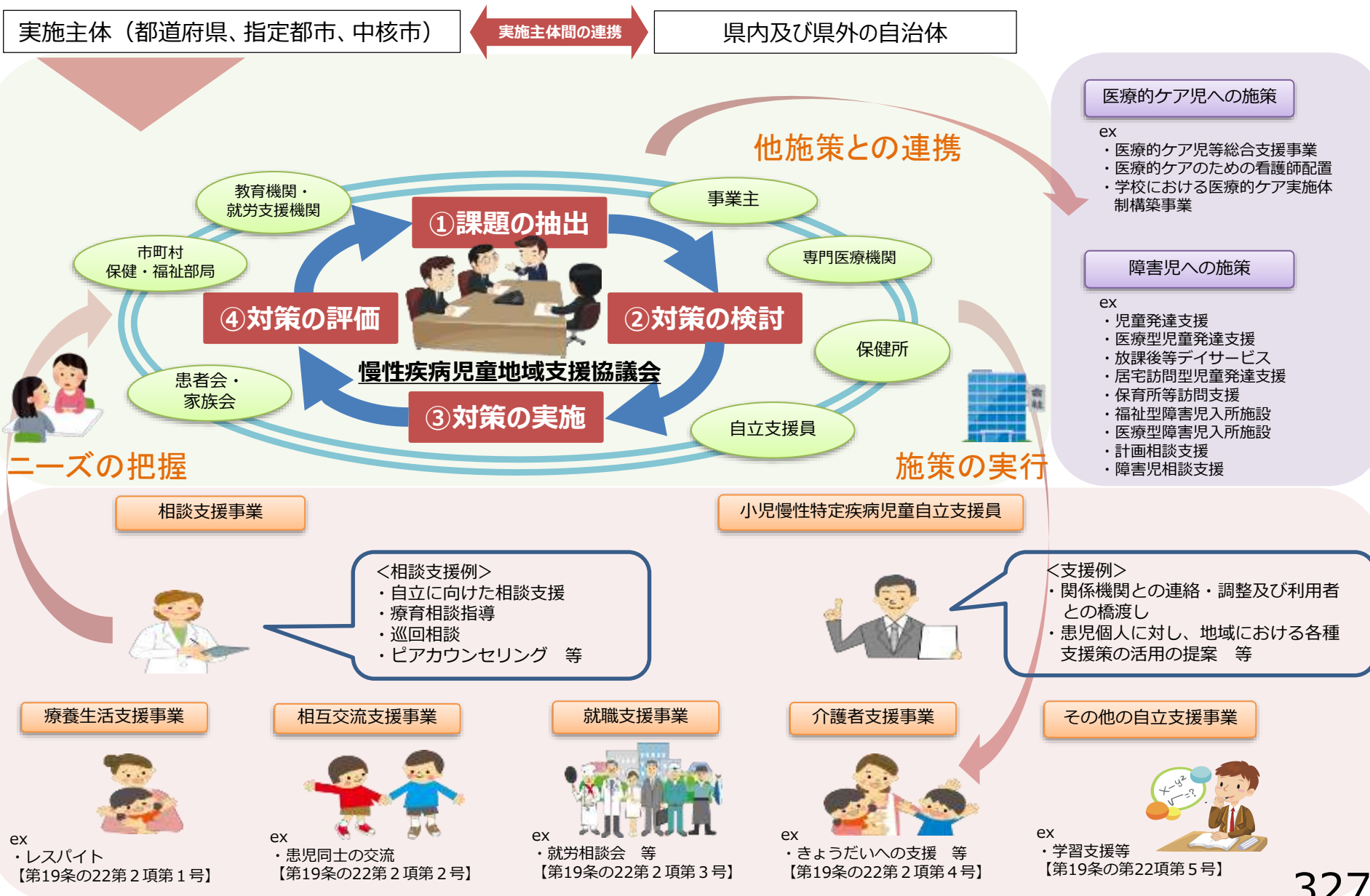
(複数回答可) (n=159)



(注) 小児慢性疾病患者の回答には、20歳以上の小児慢性疾病に罹患している者、小児慢性疾病に罹患している者の保護者の回答も含んでいる。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」(平成30年10月)

小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に関わる機関



(参考) 小児慢性特定疾病患者と他の支援制度との関係

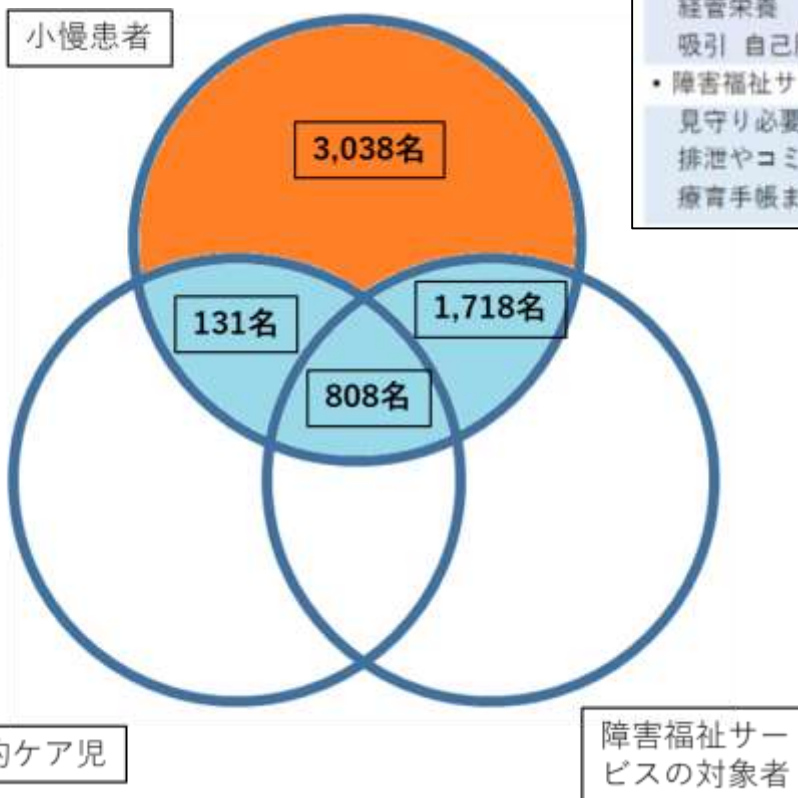
小児慢性特定疾病患者8,432例において無回答の方を除いた5,695例のうち2,526例（約44%）が障害福祉サービスの対象者、939例（約16%）が医療的ケア児としての対象者、808例（約14%）が両者の対象者と考えられた。

また3,038例（約53%）は障害福祉サービスや医療的ケア児への支援の対象とならず、必要とするサービス・支援を要望しても、利用できないことが考えられた。

医療的ケアと障害福祉サービスの対象者数

	障害福祉サービス対象			計
	該当なし	該当	無回答	
不要	2,064	983	138	3,185
重度など医療あり	974	735	84	1,793
医療的ケアあり	131	808	12	951
無回答	221	140	2,142	2,503
計	3,190	2,666	2,376	8,432

医療的ケア
小児サービス対象
障害福祉サービス
医療的ケア/障害福祉サービス両方



- 医療的ケア児の定義：質問票から、下記のいずれかを受けている児
経管栄養 人工呼吸器 中心静脈栄養
吸引 自己腹膜灌流 気管切開 在宅酸素療法
- 障害福祉サービスの対象者の定義
見守り必要、ADLの低下、視力聴力の低下、学習、排泄やコミュニケーション、食事摂取に問題あり、療育手帳または障害者手帳あり

医療的ケア児への施策

- ex
- ・ 医療的ケア児等総合支援事業
 - ・ 医療的ケアのための看護師配置
 - ・ 学校における医療的ケア実施体制構築事業

障害児への施策

- ex
- ・ 児童発達支援
 - ・ 医療型児童発達支援
 - ・ 放課後等デイサービス
 - ・ 居宅訪問型児童発達支援
 - ・ 保育所等訪問支援
 - ・ 福祉型障害児入所施設
 - ・ 医療型障害児入所施設
 - ・ 計画相談支援
 - ・ 障害児相談支援

医療的ケア児

障害福祉サービスの対象者

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課作成資料 (「厚生労働行政推進調査事業補助金 難治性疾患政策研究事業 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」調査結果より作成)

XII. 參考資料

(1) 附帯決議

「難病の患者に対する医療等に関する法律案」及び 「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4月18日衆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、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、指定難病の要件に該当するものは対象とすること。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。
- 2 新制度において大都市特例が規定された趣旨を踏まえ、指定都市が支弁する特定医療費の支給に要する費用が十分に確保されるよう必要な支援を行うこと。
また、指定都市に新たに生じる経費については、国の責任において適切な措置を講じること。
- 3 難病患者及び長期にわたり疾病の療養を必要とする児童が地域において適切な医療を受けることができるよう、指定医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないように取り組むとともに、医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を図ること。
- 4 療養生活環境整備事業等、義務的経費化されない事業について、地域間格差につながらないように、地方自治体の負担に配慮すること。
- 5 「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」に基づく障害福祉サービスの対象となる難病等の範囲については、難病対策における指定難病の拡大を踏まえつつ、支援の必要性等の観点から判断するものとする。
- 6 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるよう、指定難病の拡大、自立支援事業の取組促進を図るとともに、成人後の医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組むこと。
- 7 最大の難病対策は治療法の確立であり、難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。

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。
- 2 身近な地域での支援の重要性から新制度において大都市特例が規定された趣旨を踏まえ、指定都市が支弁する特定医療費の支給に要する費用が十分に確保されるよう必要な支援を行うこと。また、指定都市に新たに生じる経費については、国の責任において適切な措置を講じること。
- 3 難病患者が地域において良質かつ適切な医療を受けることができるよう、指定医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないように取り組むとともに、専門医の育成及び医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を含めた医療連携を図ること。また、難病患者データベースについては、入力率及び精度の向上を図るなど、その運用に万全を期すこと。さらに、本法制定を踏まえ、都道府県が策定する医療計画の見直しに際し、難病の医療提供体制について検討し、必要な対応を行うことができるよう適切な情報提供を行うこと。
- 4 難病相談支援センターについては、その機能や運営体制を当事者の意見を十分に聴きながら充実させるとともに、児童や障害者の相談支援機関との連携を図り、医療・福祉・就労・教育などを含め総合的に対応できるようにすること。また、療養生活環境整備事業等の裁量的経費で行う事業について、その目的が十分に達成されるよう支援するとともに、地域間格差につながらないように、地方公共団体の負担に配慮すること。
- 5 「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」に基づく障害福祉サービスの対象となる難病等の範囲については、難病対策における指定難病の拡大を踏まえつつ、社会的支援の必要性等の観点から幅広に判断すること。加えて、同法に基づく基本指針並びに市町村障害福祉計画及び都道府県障害福祉計画に沿って、難病患者の実態に即した適切な障害福祉サービスが提供できるよう必要な支援を行うこと。
- 6 症状の変動の大きい難病患者の実態に即して、医療サービスや福祉サービスが提供されるよう、医療費助成や障害福祉サービスの対象者に係る基準の在り方等について、配慮すること。
- 7 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるようにすることが課題となっている現状に鑑み、指定難病の拡大、自立支援の促進等を図るとともに、成人後の継続した医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組み、その確立を図ること。特に自立支援の実施に当たっては、成人後の患者やその家族等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
- 8 難病対策の根本は治療法の確立であり、難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、患者等のニーズを踏まえた研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。また、既に薬事承認、保険収載されている医薬品については、治験等による有効性、安全性等の確認に基づき、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。
- 9 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の策定及び本法施行後の各種施策の進捗状況等の検証・評価に当たっては、厚生科学審議会において、広く難病患者、難病施策に係る知見を有する学識経験者、地方公共団体等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
- 10 本法の基本理念である難病患者の社会参加の機会の確保及び地域社会での尊厳を保持した共生を実現するために、難病に関する国民、企業、地域社会等の理解の促進に取り組むとともに、就労支援を含めた社会参加のための施策を充実すること。

右決議する。

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。
- 2 身近な地域での支援の重要性から大都市特例が規定されている趣旨を踏まえ、小児慢性特定疾病医療費の支給に要する費用の確保をはじめ、引き続き、指定都市及び中核市が適切に事業を実施できるよう、必要な支援を行うこと。
- 3 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が地域において良質かつ適切な医療を受けることができるよう、指定医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないよう取り組むとともに、専門医の育成及び医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を含めた医療連携を図ること。また、小児慢性特定疾病登録管理システムについては、入力率及び精度の向上を図るなど、その運用に万全を期すこと。さらに、本改正を踏まえ、都道府県が策定する医療計画の見直しに際し、小児慢性特定疾病の医療提供体制について検討し、必要な対応を行うことができるよう適切な情報提供を行うこと。
- 4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たっては、特に任意事業について、地域間格差につながらないように、十分に配慮すること。
- 5 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるようにすることが課題となっている現状に鑑み、指定難病の拡大、自立支援事業の取組促進等を図るとともに、就労状況や生活実態を適宜調査し、成人後の継続した医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組み、その確立を図ること。特に自立支援事業の実施に当たっては、小児慢性特定疾病児童等やその家族等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
- 6 小児慢性特定疾病対策の欠かすことのできない基本の一つは治療法の確立であり、小児慢性特定疾病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、小児慢性特定疾病児童等のニーズを踏まえた研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。また、既に薬事承認、保険収載されている医薬品については、治験等による有効性、安全性等の確認に基づき、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。
- 7 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針の策定及び本法施行後の各種施策の進捗状況等の検証・評価に当たっては、社会保障審議会において、広く小児慢性特定疾病児童等、その家族団体、小児慢性特定疾病施策に係る知見を有する学識経験者、地方公共団体等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
- 8 本法の基本理念である児童の健全育成を着実に実施するため、小児慢性特定疾病について、学校や地域社会などにとどまらず、広く国民や企業などの理解の促進に取り組むとともに、長期入院児童等に対する学習支援を含めた小児慢性特定疾病児童等の平等な教育機会の確保や精神的ケア及び就労支援の一層の充実など、社会参加のための施策に係る措置を早急かつ確実に講じること。さらに、その家族に対する支援施策を充実すること。

右決議する。

(2) 指定難病の一覧

指定難病一覧（1 / 5）

番号	病名	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	特定疾患
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	特定疾患
6	パーキンソン病	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	特定疾患
8	ハンチントン病	特定疾患
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	特定疾患
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	特定疾患
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	特定疾患
18	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	特定疾患
19	ライソゾーム病	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	特定疾患

番号	病名	備考
21	ミトコンドリア病	特定疾患
22	もやもや病	特定疾患
23	プリオン病	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	特定疾患
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	
34	神経線維腫症	特定疾患
35	天疱瘡	特定疾患
36	表皮水疱症	特定疾患
37	膿疱性乾癬（汎発型）	特定疾患
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	特定疾患
39	中毒性表皮壊死症	特定疾患
40	高安動脈炎	特定疾患

番号	病名	備考
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	特定疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	特定疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	特定疾患
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	特定疾患
47	バージャー病	特定疾患
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	特定疾患
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	特定疾患
51	全身性強皮症	特定疾患
52	混合性結合組織病	特定疾患
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	特定疾患
57	特発性拡張型心筋症	特定疾患
58	肥大型心筋症	特定疾患
59	拘束型心筋症	特定疾患
60	再生不良性貧血	特定疾患

指定難病一覧（2 / 5）

番号	病名	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
63	特発性血小板減少性紫斑病	特定疾患
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	特定疾患
66	IgA 腎症	
67	多発性嚢胞腎	
68	黄色靱帯骨化症	特定疾患
69	後縦靱帯骨化症	特定疾患
70	広範脊柱管狭窄症	特定疾患
71	特発性大腿骨頭壊死症	特定疾患
72	下垂体性ADH分泌異常症	特定疾患
73	下垂体性TSH分泌亢進症	特定疾患
74	下垂体性PRL分泌亢進症	特定疾患
75	クッシング病	特定疾患
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	特定疾患
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	特定疾患
78	下垂体前葉機能低下症	特定疾患
79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	特定疾患
80	甲状腺ホルモン不応症	

番号	病名	備考
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	特定疾患
85	特発性間質性肺炎	特定疾患
86	肺動脈性肺高血圧症	特定疾患
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	特定疾患
88	慢性血栓性肺高血圧症	特定疾患
89	リンパ脈管筋腫症	特定疾患
90	網膜色素変性症	特定疾患
91	バッド・キアリ症候群	特定疾患
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性胆管炎（注1）	特定疾患
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	特定疾患
97	潰瘍性大腸炎	特定疾患
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	

番号	病名	備考
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
103	CFC症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャーシ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	若年性特発性関節炎（注2）	
108	TNF受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	

指定難病一覧（3 / 5）

番号	病名
111	先天性ミオパチー
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
113	筋ジストロフィー
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
118	脊髄髄膜瘤
119	アイザックス症候群
120	遺伝性ジストニア
121	神経フェリチン症
122	脳表ヘモジデリン沈着症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
126	ベリー症候群
127	前頭側頭葉変性症
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
130	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群

番号	病名
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
139	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	P C D H 19関連症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群

番号	病名
158	結節性硬化症
159	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬
161	家族性良性慢性天疱瘡
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
163	特発性後天性全身性無汗症
164	眼皮膚白皮症
165	肥厚性皮膚骨膜炎
166	弾性線維性仮性黄色腫
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患（注）
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
180	A T R - X 症候群
181	クルーゾン症候群

指定難病一覧（4 / 5）

番号	病名
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群
186	ロスムンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1 p36欠失症候群
198	4 p欠失症候群
199	5 p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マグニス症候群
203	22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群

番号	病名
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モフト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
230	肺胞低換気症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症

番号	病名
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病

指定難病一覧（5 / 5）

番号	病名	番号	病名	番号	病名
257	肝型糖原病	282	先天性赤血球形成異常性貧血	309	進行性ミオクローヌステんかん
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	283	後天性赤芽球癆	310	先天異常症候群
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	311	先天性三尖弁狭窄症
260	シトステロール血症	285	ファンconi貧血	312	先天性僧帽弁狭窄症
261	タンジール病	286	遺伝性鉄芽球形貧血	313	先天性肺静脈狭窄症
262	原発性高カイロミクロン血症	287	エプスタイン症候群	314	左肺動脈右肺動脈起始症
263	脳腱黄色腫症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症（注）	315	爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）／LMX1B関連腎症
264	無βリポタンパク血症	289	クロンカイト・カナダ症候群	316	カルニチン回路異常症
265	脂肪萎縮症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	317	三頭酵素欠損症
266	家族性地中海熱	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	318	シトリン欠損症
267	高IgD症候群	292	総排泄腔外反症	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
268	中條・西村症候群	293	総排泄腔遺残	320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	294	先天性横隔膜ヘルニア	321	非ケトーシス型高グリシン血症
270	慢性再発性多発性骨髄炎	295	乳幼児肝巨大血管腫	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
271	強直性脊椎炎	296	胆道閉鎖症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
272	進行性骨化性線維異形成症	297	アラジール症候群	324	メチルグルタコン酸尿症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	298	遺伝性睪炎	325	遺伝性自己炎症疾患
274	骨形成不全症	299	嚢胞性線維症	326	大理石骨病
275	タナトフォリック骨異形成症	300	IgG4関連疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）
276	軟骨無形成症	301	黄斑ジストロフィー	328	前眼部形成異常
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	302	レーベル遺伝性視神経症	329	無虹彩症
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	303	アッシャー症候群	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症（注）
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	304	若年発症型両側性感音難聴	331	特発性多中心性キャスルマン病
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	305	遅発性内リンパ水腫	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	306	好酸球形副鼻腔炎	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
		307	カナバン病		
		308	進行性白質脳症		

(3) 小児慢性特定疾病の一覧

第1群 小児慢性特定疾病一覽（悪性新生物）

告示番号	疾病名
1	悪性胸腺腫
2	悪性黒色腫
3	悪性骨巨細胞腫
4	悪性ラブドイド腫瘍
5	ウィルムス腫瘍／腎芽腫
6	横紋筋肉腫
7	褐色細胞腫
8	滑膜肉腫
9	肝芽腫
10	肝細胞癌
11	気管支腫瘍
12	胸膜肺芽腫
13	甲状腺癌
14	骨軟骨腫症
15	骨肉腫
16	混合性胚細胞腫瘍
17	脂肪肉腫
18	絨毛癌
19	上咽頭癌
20	神経芽腫
21	神経節芽腫
22	腎細胞癌
23	腎明細胞肉腫
24	脾芽腫
25	性索間質性腫瘍
26	線維形成性小円形細胞腫瘍
27	線維肉腫
28	胎児性癌
29	唾液腺癌
30	多胎芽腫
31	軟骨芽細胞腫
32	軟骨肉腫
33	副腎皮質癌
34	平滑筋肉腫
35	胞巣状軟部肉腫

告示番号	疾病名
36	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）
37	未分化肉腫
38	未分化胚細胞腫
39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）
40	網膜芽細胞腫
41	ユーイング肉腫
42	卵黄嚢腫
43	1から42までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）
44	骨髄異形成症候群
45	血球貪食性リンパ組織球症
46	ランゲルハンス細胞組織球症
47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症
48	悪性神経鞘腫
49	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍
50	下垂体腺腫
51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
52	膠芽腫
53	上衣腫
54	松果体腫
55	神経鞘腫
56	神経節膠腫
57	神経節腫
58	髄芽腫
59	髄膜腫
60	頭蓋咽頭腫
61	頭蓋内胚細胞腫瘍
62	脊索腫
63	退形成性星細胞腫
64	びまん性星細胞腫
65	乏突起神経膠腫

告示番号	疾病名
66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）
67	脈絡叢乳頭腫
68	毛様細胞性星細胞腫
69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍
70	急性巨核芽球形白血病
71	急性骨髄性白血病、最未分化
72	急性骨髄単球形白血病
73	急性赤白血病
74	急性前骨髄球形白血病
75	急性単球形白血病
76	若年性骨髄単球形白血病
77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
81	T細胞急性リンパ性白血病
82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
83	慢性骨髄性白血病
84	慢性骨髄単球形白血病
85	70から84までに掲げるもののほか、白血病
86	成熟B細胞リンパ腫
87	Tリンパ芽球形リンパ腫
88	Bリンパ芽球形リンパ腫
89	ホジキンリンパ腫
90	未分化大細胞リンパ腫
91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫

第2群 小児慢性特定疾病一覽 (慢性腎疾患)

告示番号	疾病名
1	アミロイド腎
2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
3	家族性若年性高尿酸血症性腎症
4	ギッテルマン症候群
5	寡巨大糸球体症
6	腎無形成
7	多嚢胞性異形成腎
8	多発性嚢胞腎
9	低形成腎
10	ポッター症候群
11	5から10までに掲げるもののほか、腎奇形
12	腎血管性高血圧
13	腎静脈血栓症
14	腎動静脈瘻
15	腎尿管結石
16	尿細管性アシドーシス
17	閉塞性尿路疾患
18	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）
19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形
20	巣状分節性糸球体硬化症
21	微小変化型ネフローゼ症候群
22	びまん性メサンギウム硬化症
23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群

告示番号	疾病名
24	膜性腎症
25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
26	ネフロン癆
27	バーター症候群
28	ファンコー二症候群
29	I g A腎症
30	エプスタイン症候群
31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）
34	紫斑病性腎炎
35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
36	非典型溶血性尿毒症症候群
37	フィブロンネクチン腎症
38	膜性増殖性糸球体腎炎
39	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）
40	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（I g A腎症を除く。）
41	リポタンパク糸球体症
42	ループス腎炎
43	29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
44	慢性腎盂腎炎
45	慢性腎不全（急性尿細管死又は腎虚血によるものに限る。）
46	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
47	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
48	口ウ症候群

第3群 小児慢性特定疾病一覽 (慢性呼吸器疾患)

告示番号	疾病名
1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）
2	特発性間質性肺炎
3	肺胞微石症
4	気管支拡張症
5	気管支喘息
6	気道狭窄
7	先天性横隔膜ヘルニア
8	先天性中枢性低換気症候群
9	先天性嚢胞性肺疾患
10	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
11	特発性肺ヘモジデロシス
12	嚢胞性線維症
13	閉塞性細気管支炎
14	慢性肺疾患

第4群

小児慢性特定疾病一覧 (慢性心疾患)

告示番号	疾病名
1	一側肺動脈欠損
2	右室二腔症
3	エプスタイン病
4	拡張型心筋症
5	川崎病性冠動脈瘤
6	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）
7	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）
8	完全大血管転位症
9	完全房室ブロック
10	左冠動脈肺動脈起始症
11	右冠動脈肺動脈起始症
12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
13	脚ブロック
14	QT延長症候群
15	狭心症
16	心筋梗塞
17	左肺動脈右肺動脈起始症
18	重複大動脈弓症
19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪
20	拘束型心筋症
21	左室右房交通症
22	左心低形成症候群
23	三心房心
24	三尖弁閉鎖症
25	収縮性心膜炎
26	上室頻拍（W P W症候群によるものに限る。）
27	多源性心房頻拍
28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍
29	心筋緻密化障害
30	心室細動
31	心室中隔欠損症
32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
33	ペラパミル感受性心室頻拍
34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍

告示番号	疾病名
35	心室瘤
36	心臓腫瘍
37	三尖弁狭窄症
38	三尖弁閉鎖不全症
39	僧帽弁狭窄症
40	僧帽弁閉鎖不全症
41	大動脈弁狭窄症
42	大動脈弁閉鎖不全症
43	肺動脈弁狭窄症
44	肺動脈弁閉鎖不全症
45	心内膜線維弾性症
46	心房細動
47	心房粗動
48	静脈洞型心房中隔欠損症
49	単心房症
50	二次孔型心房中隔欠損症
51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）
52	先天性修正大血管転位症
53	先天性心膜欠損症
54	総動脈幹遺残症
55	僧帽弁弁上輪
56	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）
57	大動脈弓離断複合
58	ウィリアムズ症候群
59	大動脈縮窄症
60	大動脈縮窄複合
61	大動脈弁上狭窄症
62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
63	大動脈肺動脈窓
64	大動脈弁下狭窄症
65	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）
66	バルサルバ洞動脈瘤
67	多源性心室期外収縮
68	単心室症

告示番号	疾病名
69	冠動脈瘤
70	肺動静脈瘤
71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘤
72	洞不全症候群
73	動脈管開存症
74	多脾症候群
75	無脾症候群
76	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
77	総肺静脈還流異常症
78	部分肺静脈還流異常症
79	肺静脈狭窄症
80	肺動脈弁上狭窄症
81	末梢性肺動脈狭窄症
82	肺動脈上行大動脈起始症
83	肺動脈性肺高血圧症
84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
86	肺動脈弁下狭窄症
87	肺動脈弁欠損
88	肥大型心筋症
89	ファロー四徴症
90	フォンタン術後症候群
91	不整脈源性右室心筋症
92	慢性心筋炎
93	慢性心膜炎
94	慢性肺性心
95	モビッツ2型ブロック
96	タウジッヒ・ピング奇形
97	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）
98	両大血管左室起始症

第5群 小児慢性特定疾病一覧（内分泌疾患）

告示番号	疾病名
1	アルドステロン症
2	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）
3	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）
4	後天性下垂体機能低下症
5	先天性下垂体機能低下症
6	下垂体性巨人症
7	偽性低アルドステロン症
8	偽性偽性副甲状腺機能低下症
9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）
10	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群
11	クッシング病
12	副腎腺腫
13	副腎皮質結節性過形成
14	10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群
15	グルカゴノーマ
16	原発性低リン血症性くる病
17	インスリノーマ
18	先天性高インスリン血症
19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症
20	精巣形成不全
21	卵巣形成不全
22	20及び21に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
23	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）
24	バセドウ病
25	萎縮性甲状腺炎
26	橋本病
27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
28	異所性甲状腺
29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）
30	無甲状腺症

告示番号	疾病名
31	28から30までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
32	甲状腺ホルモン不応症
33	高プロラクチン血症
34	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群
35	自己免疫性多内分泌腺症候群1型
36	自己免疫性多内分泌腺症候群2型
37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
38	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
39	脂肪異常養症（脂肪萎縮症）
40	ガストリノーマ
41	カルチノイド症候群
42	VIP産生腫瘍
43	インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症
44	成長ホルモン（GH）不応症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）
45	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）
46	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）
47	アンドロゲン不応症
48	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
49	5α-還元酵素欠損症
50	47から49までに掲げるもののほか、46、XY性分化疾患
51	混合性性腺異形成症
52	46、XX性分化疾患
53	卵精巣性性分化疾患
54	腺腫様甲状腺腫
55	先端巨大症
56	11β-水酸化酵素欠損症
57	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
58	17α-水酸化酵素欠損症
59	21-水酸化酵素欠損症
60	P450酸化還元酵素欠損症

告示番号9	疾病名
61	リポイド副腎過形成症
62	56から61までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
63	多嚢胞性卵巣症候群
64	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー症候群）
65	多発性内分泌腫瘍2型（シップル症候群）
66	64及び65に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍
67	中枢性塩喪失症候群
68	アルドステロン合成酵素欠損症
69	低レニン性低アルドステロン症
70	68及び69に掲げるもののほか、低アルドステロン症
71	カルマン症候群
72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）
73	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）
74	腎性尿崩症
75	中枢性尿崩症
76	ビタミンD依存性くる病
77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
78	副甲状腺機能亢進症
79	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
80	副甲状腺欠損症
81	グルココルチコイド抵抗症
82	先天性副腎低形成症
83	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症
84	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症
85	81から84までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）
86	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）
87	リドル症候群
88	ターナー症候群
89	ヌーナン症候群
90	バルデー・ピードル症候群
91	ブラダー・ウィリ症候群
92	マッキューン・オルブライト症候群

第6群 小児慢性特定疾病一覧（膠原病）

告示番号	疾病名	告示番号	疾病名
1	結節性多発動脈炎	14	家族性地中海熱
2	顕微鏡的多発血管炎	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16	クリオピリン関連周期熱症候群
4	高安動脈炎	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
5	多発血管炎性肉芽腫症	18	TNF受容体関連周期性症候群
6	抗リン脂質抗体症候群	19	中條・西村症候群
7	シェーグレン症候群	20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス
8	若年性特発性関節炎	21	慢性再発性多発性骨髄炎
9	全身性エリテマトーデス	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
10	皮膚筋炎／多発性筋炎	23	強皮症
11	ベーチェット病	24	混合性結合組織病
12	再発性多発軟骨炎		
13	インターロイキンI受容体拮抗分子欠損症		

第7群 小児慢性特定疾病一覧（糖尿病）

告示番号	疾病名
1	1型糖尿病
2	インスリン受容体異常症
3	脂肪萎縮性糖尿病
4	若年発症成人型糖尿病（MODY）
5	新生児糖尿病
6	2型糖尿病
7	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病

第8群 小児慢性特定疾病一覧（先天性代謝異常）

告示番号	疾病名
1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）
2	アルギニノコハク酸尿症
3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
6	高アルギニン血症
7	高オルニチン血症
8	高チロシン血症1型
9	高チロシン血症2型
10	高チロシン血症3型
11	高プロリン血症
12	高メチオニン血症
13	シスチン尿症
14	シトルリン欠損症
15	ハートナップ病
16	非ケトーシス型高グリシン血症
17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）
18	プロリダーゼ欠損症
19	ホモシスチン尿症
20	メーブルシロップ尿症
21	リジン尿性蛋白不耐症
22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
23	α 1-アンチトリプシン欠損症
24	亜硫酸酸化酵素欠損症
25	ウィルソン病
26	オクシピタル・ホーン症候群
27	先天性腸性肢端皮膚炎
28	無セルロプラスミン血症
29	メンケス病
30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症
31	エーラス・ダンロス症候群
32	リポイドタンパク症
33	31及び32に掲げるもののほか、結合組織異常症

告示番号	疾病名
34	家族性高コレステロール血症
35	家族性複合型高脂質血症
36	原発性高カイロミクロン血症
37	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症
38	無 β -リポタンパク血症
39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
40	カルニチンアシルカルニチントランスコラーゼ欠損症
41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症
42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症
43	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
44	三頭酵素欠損症
45	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
46	全身性カルニチン欠損症
47	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
48	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
50	GABAアミノ基転移酵素欠損症
51	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
52	チロシン水酸化酵素欠損症
53	ドーパミン β -水酸化酵素欠損症
54	ピオプテリン代謝異常症
55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
56	50から55までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
57	先天性ポルフィリン症
58	遺伝性フルクトース不耐症
59	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症

告示番号	疾病名
60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
61	ガラクトキナーゼ欠損症
62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）
64	糖原病I型
65	糖原病III型
66	糖原病IV型
67	糖原病V型
68	糖原病VI型
69	糖原病VII型
70	糖原病IX型
71	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
72	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
73	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
74	先天性葉酸吸収不全症
75	74に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
76	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
77	オロト酸尿症
78	キサントシン尿症
79	尿酸トランスporter異常症
80	ヒポキサントグアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）
81	76から80までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症
82	副腎白質ジストロフィー
83	ペルオキシソーム形成異常症
84	レフサム病
85	82から84までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
86	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
89	フマラーゼ欠損症

第8群 小児慢性特定疾病一覧（先天性代謝異常）

告示番号	疾病名
90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
91	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）
92	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
93	ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。）
94	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
95	アルカプトン尿症
96	イソ吉草酸血症
97	グリセロール尿症
98	グルタル酸血症1型
99	グルタル酸血症2型
100	原発性高シュウ酸尿症
101	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症
102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症
103	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
104	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
105	先天性胆汁酸代謝異常症
106	複合カルボキシラーゼ欠損症
107	プロピオン酸血症
108	β -ケトチオラーゼ欠損症
109	メチルグルタコン酸尿症
110	メチルマロン酸血症
111	95から110までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症

告示番号	疾病名
112	アスパルチルグルコサミン尿症
113	異染性白質ジストロフィー
114	ガラクトシアリドーシス
115	クラッペ病
116	ゴーシェ病
117	酸性リパーゼ欠損症
118	シアリドーシス
119	GM1-ガングリオシドーシス
120	GM2-ガングリオシドーシス
121	シスチン症
122	神経セロイドリポフスチン症
123	ニーマン・ピック病
124	ファーバー病
125	ファブリー病
126	フコシドーシス
127	ポンペ病
128	マルチプルスルファターゼ欠損症
129	マンノシドーシス
130	ムコ多糖症I型
131	ムコ多糖症II型
132	ムコ多糖症III型
133	ムコ多糖症IV型
134	ムコ多糖症VI型
135	ムコ多糖症VII型
136	ムコリピドーシスII型（I-cell病）
137	ムコリピドーシスIII型
138	遊離シアル酸蓄積症
139	112から138までに掲げるもののほか、ライソゾーム病

第9群 小児慢性特定疾病一覧（血液疾患）

告示番号	疾病名
1	遺伝性球状赤血球症
2	鎌状赤血球症
3	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
4	口唇赤血球症
5	サラセミア
6	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
7	不安定ヘモグロビン症
8	1から7までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
9	家族性赤血球増加症
10	巨赤芽球性貧血
11	血小板放出機構異常症
12	血小板無力症
13	ベルナルル・スーリ工症候群
14	11から13までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
15	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）
16	免疫性血小板減少性紫斑病
17	16に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
18	血栓性血小板減少性紫斑病
19	骨髄線維症
20	再生不良性貧血
21	寒冷凝集素症
22	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
23	21及び22に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（A I H Aを含む。）
24	周期性血小板減少症
25	真性多血症
26	後天性赤芽球癆

告示番号	疾病名
27	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）
28	先天性アンチトロンビン欠乏症
29	血友病A
30	血友病B
31	先天性フィブリノーゲン欠乏症
32	先天性プロトロンビン欠乏症
33	第Ⅴ因子欠乏症
34	第Ⅶ因子欠乏症
35	第Ⅹ因子欠乏症
36	第Ⅺ因子欠乏症
37	第Ⅻ因子欠乏症
38	第ⅩⅢ因子欠乏症
39	フォンウィルブランド病
40	29から39までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
41	先天性無巨核球性血小板減少症
42	ファンコニ貧血
43	先天性赤血球形成異常性貧血
44	先天性プロテインC欠乏症
45	先天性プロテインS欠乏症
46	鉄芽球性貧血
47	微小血管障害性溶血性貧血
48	発作性夜間ヘモグロビン尿症
49	本態性血小板血症
50	無トランスフェリン血症
51	メイ・ヘグリン異常症
52	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）

第10群 小児慢性特定疾病一覧（免疫疾患）

告示番号	疾病名
1	I g Gサブクラス欠損症
2	X連鎖無ガンマグロブリン血症
3	高I g M症候群
4	選択的I g A欠損
5	特異抗体産生不全症
6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
7	分類不能型免疫不全症
8	1から7までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
9	周期性好中球減少症
10	重症先天性好中球減少症
11	9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
12	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群
13	白血球接着不全症
14	慢性肉芽腫症
15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常
18	好酸球増加症
19	後天性免疫不全症候群（H I V感染によるものに限る。）
20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
21	I R A K 4欠損症
22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
23	M y D 88欠損症
24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常
26	遺伝性血管性浮腫（C 1インヒビター欠損症）
27	先天性補体欠損症
28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症

告示番号	疾病名
29	アデノシンデアミナーゼ（A D A）欠損症
30	X連鎖重症複合免疫不全症
31	オーメン症候群
32	細網異形成症
33	Z A P—70欠損症
34	C D 8欠損症
35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
36	M H CクラスI欠損症
37	M H CクラスII欠損症
38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
39	慢性移植片対宿主病
40	慢性活動性E Bウイルス感染症
41	X連鎖リンパ増殖症候群
42	自己免疫性リンパ増殖症候群（A L P S）
43	チェディアック・東症候群
44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
45	I C F症候群
46	ウイスコット・オルドリッチ症候群
47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
49	高I g E症候群

告示番号	疾病名
50	シムケ症候群
51	先天性角化異常症
52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
53	P M S 2異常症
54	ブルーム症候群
55	毛細血管拡張性運動失調症
56	R I D D L E症候群

第11群 小児慢性特定疾病一覧（神経・筋疾患）

告示番号	疾病名
1	亜急性硬化性全脳炎
2	アレキサンダー病
3	カナバン病
4	先天性大脳白質形成不全症
5	白質消失病
6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
7	エカルディ・グティエール症候群
8	ATR-X症候群
9	海綿状血管腫（脳脊髄）
10	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
11	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
13	肢帯型筋ジストロフィー
14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
15	福山型先天性筋ジストロフィー
16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
17	10から16までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
18	痙攣重積型（二相性）急性脳症
19	自己免疫介在性脳炎・脳症
20	重症筋無力症
21	ジュベール症候群関連疾患
22	シュワルツ・ヤンペル症候群
23	小児交互性片麻痺
24	結節性硬化症
25	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）
26	神経皮膚黒色症
27	スタージ・ウェーバー症候群
28	フォンヒッペル・リンドウ病
29	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
30	ラフォラ病
31	アペール症候群
32	クルーゾン病
33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
34	31から33までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症

告示番号	疾病名
35	脆弱X症候群
36	脊髄小脳変性症
37	脊髄脂肪腫
38	髄膜脳瘤
39	脊髄髄膜瘤
40	脊髄性筋萎縮症
41	先天性サイトメガロウイルス感染症
42	先天性トキソプラズマ感染症
43	先天性風疹症候群
44	先天性ヘルペスウイルス感染症
45	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
46	遺伝性運動感覚ニューロパチー
47	先天性無痛無汗症
48	先天性筋線維不均等症
49	セントラルコア病
50	ネマリンミオパチー
51	マルチコア病
52	ミオチュブラーミオパチー
53	ミニコア病
54	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
55	仙尾部奇形腫
56	ウエルナー症候群
57	コケイン症候群
58	ハッチンソン・ギルフォード症候群
59	多発性硬化症
60	点頭てんかん（ウエスト症候群）
61	乳児重症ミオクロニーてんかん
62	レノックス・ガストー症候群
63	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
64	乳児両側線条体壊死
65	脳クレアチン欠乏症候群
66	滑脳症

告示番号	疾病名
67	巨脳症－毛細血管奇形症候群
68	全前脳胞症
69	先天性水頭症
70	ダンディー・ウォーカー症候群
71	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
72	裂脳症
73	能動静脈奇形
74	乳児神経軸索ジストロフィー
75	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
76	瀬川病
77	変形性筋ジストニー
78	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
79	ちやちや病
80	ラスムッセン脳炎
81	レット症候群

第12群 小児慢性特定疾病一覽（慢性消化器疾患）

告示番号	疾病名	告示番号	疾病名
1	潰瘍性大腸炎	24	エンテロキナーゼ欠損症
2	クローン病	25	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
3	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	26	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
4	早期発症型炎症性腸疾患	27	腸リンパ管拡張症
5	肝巨大血管腫	28	乳糖不耐症
6	先天性門脈欠損症	29	微絨毛封入体病
7	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）	30	リパーゼ欠損症
8	門脈・肝動脈瘻	31	遺伝性膵炎
9	肝硬変症	32	自己免疫性膵炎
10	先天性肝線維症	33	非特異性多発性小腸潰瘍症
11	アラジール症候群	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
12	肝内胆管減少症	35	腸管神経節細胞僅少症
13	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	36	ヒルシュスプルング病
14	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
15	先天性胆道拡張症	38	カウデン症候群
16	胆道閉鎖症	39	家族性腺腫性ポリポーシス
17	急性肝不全（昏睡型）	40	若年性ポリポーシス
18	クリグラー・ナジャー症候群	41	ポイツ・ジェガース症候群
19	周期性嘔吐症候群	42	原発性硬化性胆管炎
20	総排泄腔遺残	43	自己免疫性肝炎
21	総排泄腔外反症	44	新生児ヘモクロマトーシス
22	短腸症		
23	アミラーゼ欠損症		

第13群 小児慢性特定疾病一覧 (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

告示番号	疾病名
1	アンジェルマン症候群
2	5 p-症候群
3	13トリソミー症候群
4	18トリソミー症候群
5	ダウン症候群
6	4 p-症候群
7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
8	アントレー・ビクスラー症候群
9	ウィーバー症候群
10	M E C P 2 重複症候群
11	歌舞伎症候群
12	カムラティ・エンゲルマン症候群
13	コステロ症候群
14	コフィン・シリズ症候群
15	コフィン・ローリー症候群
16	コルネリア・デランゲ症候群
17	C F C 症候群
18	色素失調症
19	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群
20	スミス・マギニス症候群
21	スミス・レムリ・オピッツ症候群
22	ソトス症候群
23	武内・小崎症候群
24	チャージ症候群
25	ハーラマン・ストライフ症候群
26	V A T E R 症候群
27	ファイファー症候群
28	バックウィズ・ヴィーデマン症候群
29	マルファン症候群
30	メビウス症候群
31	モワット・ウィルソン症候群
32	ヤング・シンプソン症候群
33	ルピンシュタイン・テイビ症候群
34	ロイス・ディーツ症候群

第14群 小児慢性特定疾病一覧 (皮膚疾患)

告示番号	疾病名
1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)
2	色素性乾皮症
3	スティーヴンス・ジョンソン症候群(中毒性表皮壊死症を含む。)
4	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
5	シェーグレン・ラルソン症候群
6	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
7	道化師様魚鱗癬
8	ネザートン症候群
9	4から8までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
10	膿疱性乾癬(汎発型)
11	肥厚性皮膚骨膜炎
12	表皮水疱症
13	無汗性外胚葉形成不全
14	レックリングハウゼン病(神経線維腫症I型)

第15群 小児慢性特定疾病一覽 (骨系統疾患)

告示番号	疾病名
1	胸郭不全症候群
2	偽性軟骨無形成症
3	骨形成不全症
4	骨硬化性疾患
5	進行性骨化性線維異形成症
6	大理石骨病
7	多発性軟骨性外骨腫症
8	低ホスファターゼ症
9	T R P V 4 異常症
10	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）
11	内軟骨腫症
12	軟骨低形成症
13	軟骨無形成症
14	2型コラーゲン異常症関連疾患
15	ピールズ症候群
16	ラーセン症候群

第16群 小児慢性特定疾病 一覽 (脈管系疾患)

告示番号	疾病名
1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
2	カサバツハ・メリット現象（症候群）
3	青色ゴムまり様母斑症候群
4	巨大静脈奇形
5	巨大動静脈奇形
6	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
7	原発性リンパ浮腫
8	リンパ管腫
9	リンパ管腫症

(4) 指定難病の要件について

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」 ことについて

- 以下のように整理する。
 - ① 原因が不明又は病態が未解明な疾病が該当するものとする。
 - ② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。
 - ③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は、①に該当しないものとする。
 - ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。
 - ⑤ 何らかの疾病（原疾患）によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」 ことについて

補足1 「他の施策体系が樹立していない」 ことについて

○ 以下のように整理する。

- ① 難病の要件に含まれている基本的な考え方は、他の施策体系が樹立していない疾病を広く対象とするものとされている。
- ② 「他の施策体系が樹立している疾病」とは、厚生労働省において難病法以外の法律等を基に調査研究等の施策が講じられている疾病で、がんや精神疾患、感染症、アレルギー疾患などがこれに当たり、難病法にいう難病として想定していない。
- ③ ただし、横断的に疾病の症状や病態の一部に着目した施策が体系的に講じられていたとしても、疾病を単位とした施策が講じられていない場合は、他の施策体系が樹立しているものとして一律には取り扱わず、個別に検討する。
(例えば、小児慢性特定疾病対策の対象疾病は、小児期に限って施策が行われており、疾病を単位として、その患者の一生涯について施策が行われているものではないことから、他の施策体系が樹立しているものとして一律に取り扱うことは行わず、個別に検討する。)

指定難病の要件について<1>

補足2 がんについて①

- がんについては、「がん対策基本法」及び「がん登録等の推進に関する法律」（平成28年1月1日施行）を中心に、難病対策とは別の施策体系が講じられている。
- がんの定義は、学会等の統一された見解はないが、「がん登録等の推進に関する法律」第2条第1項において、「悪性新生物その他の政令で定める疾病」とされており、同法施行令第1条において、以下のとおり疾病が規定されている。

がん登録等の推進に関する法律施行令（平成二十七年政令第三百二十三号）（抄）
（がんの範囲）

第一条 がん登録等の推進に関する法律（以下「法」という。）第二条第一項の政令で定める疾病は、次に掲げる疾病とする。

- 一 悪性新生物及び上皮内がん
- 二 髄膜又は脳、脊髄、脳神経その他の中枢神経系に発生した腫瘍（前号に該当するものを除く。）
- 三 卵巣腫瘍（次に掲げるものに限る。）
 - イ 境界悪性漿液性乳頭状のう胞腫瘍
 - ロ 境界悪性漿液性のう胞腺腫
 - ハ 境界悪性漿液性表在性乳頭腫瘍
 - ニ 境界悪性乳頭状のう胞腺腫
 - ホ 境界悪性粘液性乳頭状のう胞腺腫
 - ヘ 境界悪性粘液性のう胞腫瘍
 - ト 境界悪性明細胞のう胞腫瘍
- 四 消化管間質腫瘍（第一号に該当するものを除く。）

※下線部が前回からの主な修正点

指定難病の要件について < 1 >

補足2 がんについて②

- がん登録等の推進に関する法律施行令第1条各号に規定する疾病の詳細については、「全国がん登録 届出マニュアル」（以下「マニュアル」という。）に掲載されている。
- このため、マニュアルに掲載されている疾病については、「他の施策体系が樹立している疾病」として整理することとし、それ以外の疾病については、他の施策体系が樹立していない疾病として、指定難病の検討の対象とすることとする。
- ただし、複数の疾病が併存して発生する症候群についてはがんを合併するものであっても、がんによらない他の症状が指定難病の要件を満たす場合には、その症候群について指定難病として取り扱う。

※下線部が前回からの主な修正点

指定難病の要件について < 1 >

補足3 精神疾患について

- 精神疾患については、体系的な施策として障害者総合支援法における精神通院医療の制度を実施しており、その対象範囲となる疾病はICD10においてFでコードされている疾病及びG40でコードされている疾病（てんかん）とされている。
- これを踏まえ、障害者総合支援法における精神通院医療の対象となる疾病は、基本的に指定難病の要件を満たさないものとする。
- ただし、複数の疾病が併存して発生する症候群については、精神症状やてんかん症状を合併するものであっても、精神症状やてんかん症状によらない他の症状が指定難病の要件を満たす場合には、その症候群について指定難病として取り扱うこととする。

指定難病の要件について〈2〉

(2) 「治療方法が確立していない」 ことについて

- 以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。
 - ① 治療方法が全くない。
 - ② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
 - ③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要である。

- 治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では根治のための治療方法には含めないこととする。

指定難病の要件について < 3 >

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

○ 以下のように整理する。

- ① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続又は潜在する場合を該当するものとする。
- ② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないもの(急性疾患等)は該当しないものとする。
- ③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾病については、該当しないものとする。

指定難病の要件について〈3〉

補足4 致死的な合併症（心筋梗塞等）を発症するリスクが高い疾病について

- 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾病については、致死的な合併症を発症するリスクがある場合であっても、基本的に「長期の療養を必要とする」という要件に該当しないものとする。
- しかしながら、遺伝性脂質代謝異常症のように、心筋梗塞等の致死的な合併症を発症するリスクが著しく高く、そのリスクを軽減するためにアフエーシス治療等の侵襲性の高い治療を頻回かつ継続的に必要としている疾病がある。
- したがって、診断時点では必ずしも日常生活に支障のある症状を認めないが、致死的な合併症を発症するリスクが高い疾病については、
 - ① 致死的な合併症を発症するリスクが若年で通常より著しく高いこと
 - ② 致死的な合併症を発症するリスクを軽減するための治療として、侵襲性の高い治療
（例：アフエーシス治療）を頻回かつ継続的に必要とすることを満たす場合は、「長期の療養を必要とする」という要件に該当するものとする。

指定難病の要件について < 4 >

(4) 「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

- 「一定の人数」として規定している「おおむね人口の千分の一（0.1%）程度に相当する数」について、以下のように整理する。
 - ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。
※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人（「人口推計」（平成29年12月確定値）（総務省統計局）から）
 - ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人（0.142%）未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
 - ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行うものとする。

- 患者数の取扱いについては、以下のように整理する。
 - ① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましいものとする。
 - ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査として、指定難病患者データベース（仮称）に登録された患者数（※）をもって判断するものとする。
※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外であり指定難病データベースに登録されている者の数の合計
 - ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合には、その後、指定難病患者データベースの登録状況等を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

指定難病の要件について〈5〉

(5) 「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」について

- 以下のように整理する。
 - ① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。
 - ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
 - i. 関連学会等（国際的な専門家の会合を含む。）による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
 - ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等の取りまとめ状況を適宜把握する。

指定難病の要件について〈5〉

補足5 小児慢性特定疾病の診断の手引きについて

- 小児慢性特定疾病の診断に関しては、日本小児科学会が主体となり作成した「診断の手引き」がある。この「診断の手引き」の多くは、主として小児科の医師が、小児を対象として診断を可能にするという観点で取りまとめられたものとされている。
- この「診断の手引き」については、成人を対象とした診断基準を基に小児に対する診断基準としての適否の検討を行ったものや、小児にのみ用いられることを前提とした診断基準として取りまとめられたものなどがある。
- そのため、指定難病の要件である診断基準の有無の検討に当たり、小児慢性特定疾病の診断で用いられている「診断の手引き」のみを根拠とする場合には、成人に適用したならば「認定基準についての考え方」を満たすかどうか、個別に検討を行うこととする。

認定基準についての考え方<1>

- 医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾病の診断基準とそれぞれの疾病の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾病ごとに設定する。
- これらの認定基準については、検討時点において適切と考えられる基準を設定するとともに、医学の進歩に合わせて、必要に応じて適宜見直しを行う。
- 診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - ① 必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。
 - ② 複数の検査や症状の組合せを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。
 - ③ 診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。

認定基準についての考え方〈2〉

- 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。
 - 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定めること。
 - 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾病については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定すること。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いること。
 - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活若しくは社会生活への支障の程度が明らかではない場合、又は、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。
 - ① 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
 - ※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等
 - ② 段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
 - ※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

(5) 難病・小慢患者等への WEBアンケート調査

指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する WEBアンケート調査の概要

- 楽天疾病パネルに登録している者に対してアンケート調査を実施。
1000名から回答を得た。
- 指定難病の患者及び小児慢性特定疾病の患者等の内訳は以下のとおり。

指定難病の患者		765名 (76.5%)
小児慢性特定疾病の患者本人 (20歳以上の者を含む)		144名 (14.4%)
	20歳未満	3名 (0.3%)
	20歳以上	141名 (14.1%)
小児慢性特定疾病の患者 (20歳以上の者を含む) の保護者		201名 (20.1%)
	20歳未満の小慢患者等の保護者	156名 (15.6%)
	20歳以上の小慢患者等の保護者	45名 (4.5%)

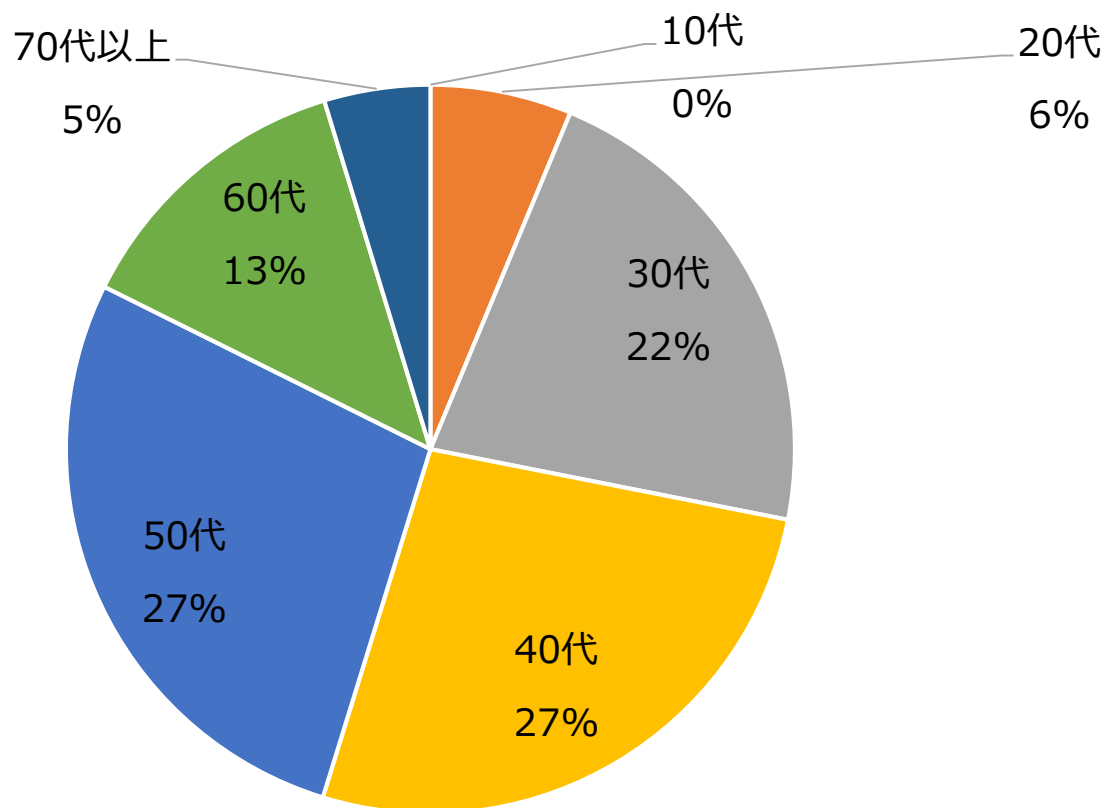
(注) 本人も子どもも小児慢性特定疾病に罹患している場合は、患者本人として回答していただいております。また、小児慢性特定疾病患者及びその保護者は、300名程度の回答が回収できるまで実施しました。

(資料出所) 厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」
(平成30年10月)

「WEBアンケート調査」の回答者の属性（1 / 4） （難病年代別）

○ 回答のあった指定難病患者を年代別にみると、30～50代で約8割となっている。

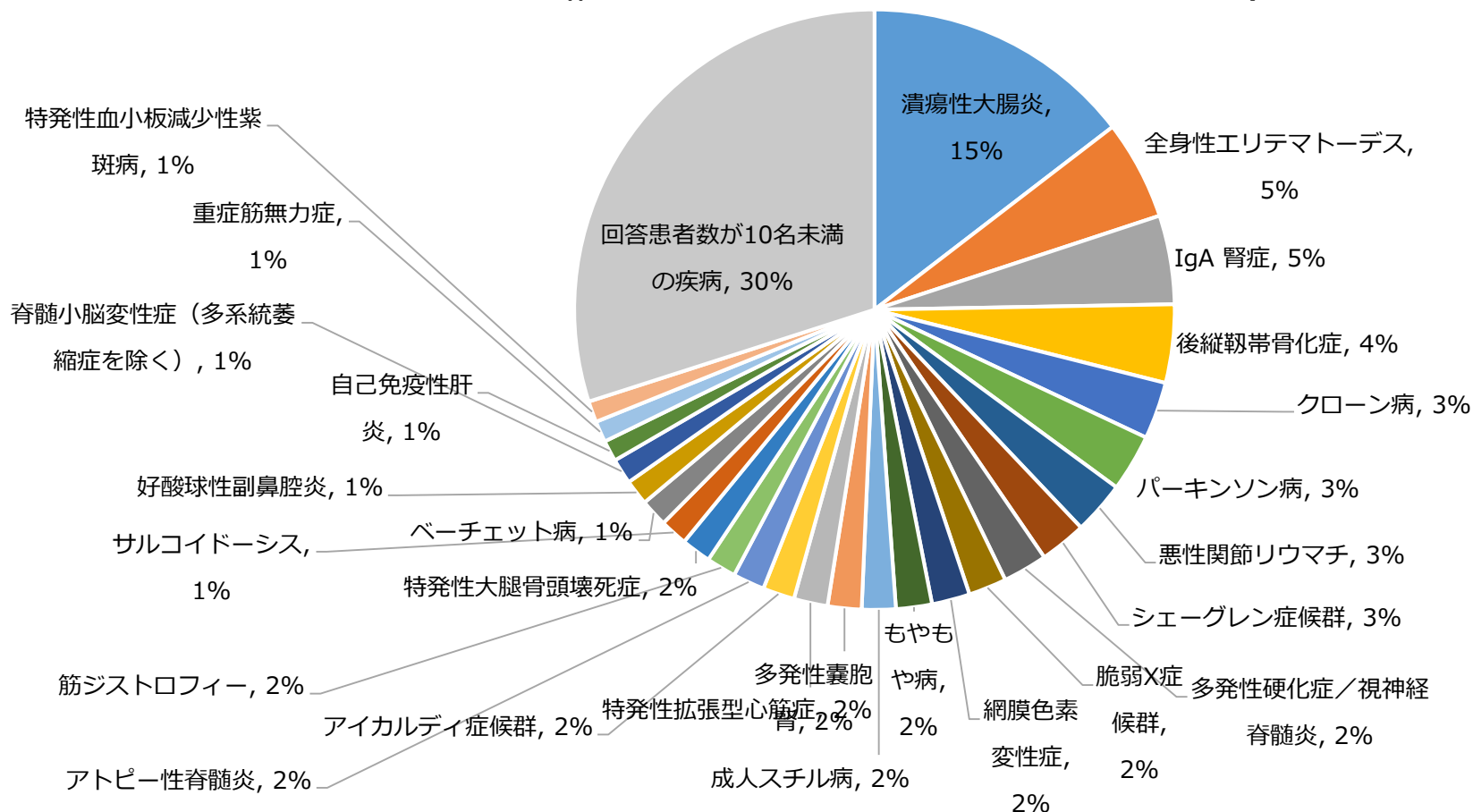
指定難病患者の年代内訳（複数回答可）（n=765）



「WEBアンケート調査」の回答者の属性（2 / 4） （難病疾病別）

○ 回答のあった指定難病患者765名のうち、罹患している患者が最も多かった疾病は、潰瘍性大腸炎（128名）。

回答者が罹患している指定難病（複数回答可）



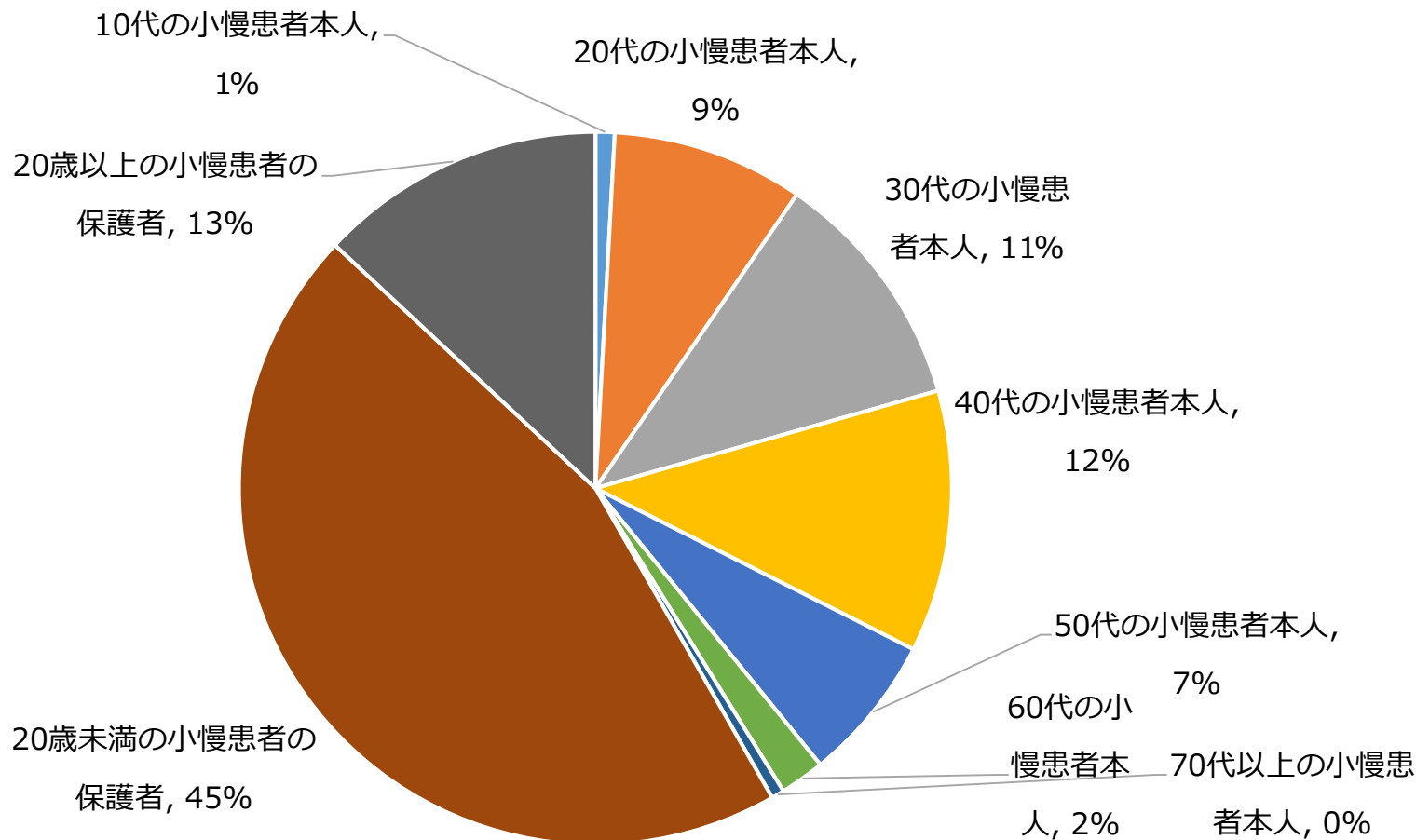
（資料出所）厚生労働省健康局難病対策課調べ「指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関するWEBアンケート調査」（平成30年10月）

「WEBアンケート調査」の回答者の属性（3 / 4） （小児慢性特定疾病 年代別・本人保護者別）

- 小児慢性特定疾病については、回答者の半数以上が小児慢性特定疾病患者（20歳以上を含む）の保護者となっている。

小慢患者等の年代及び保護者の割合

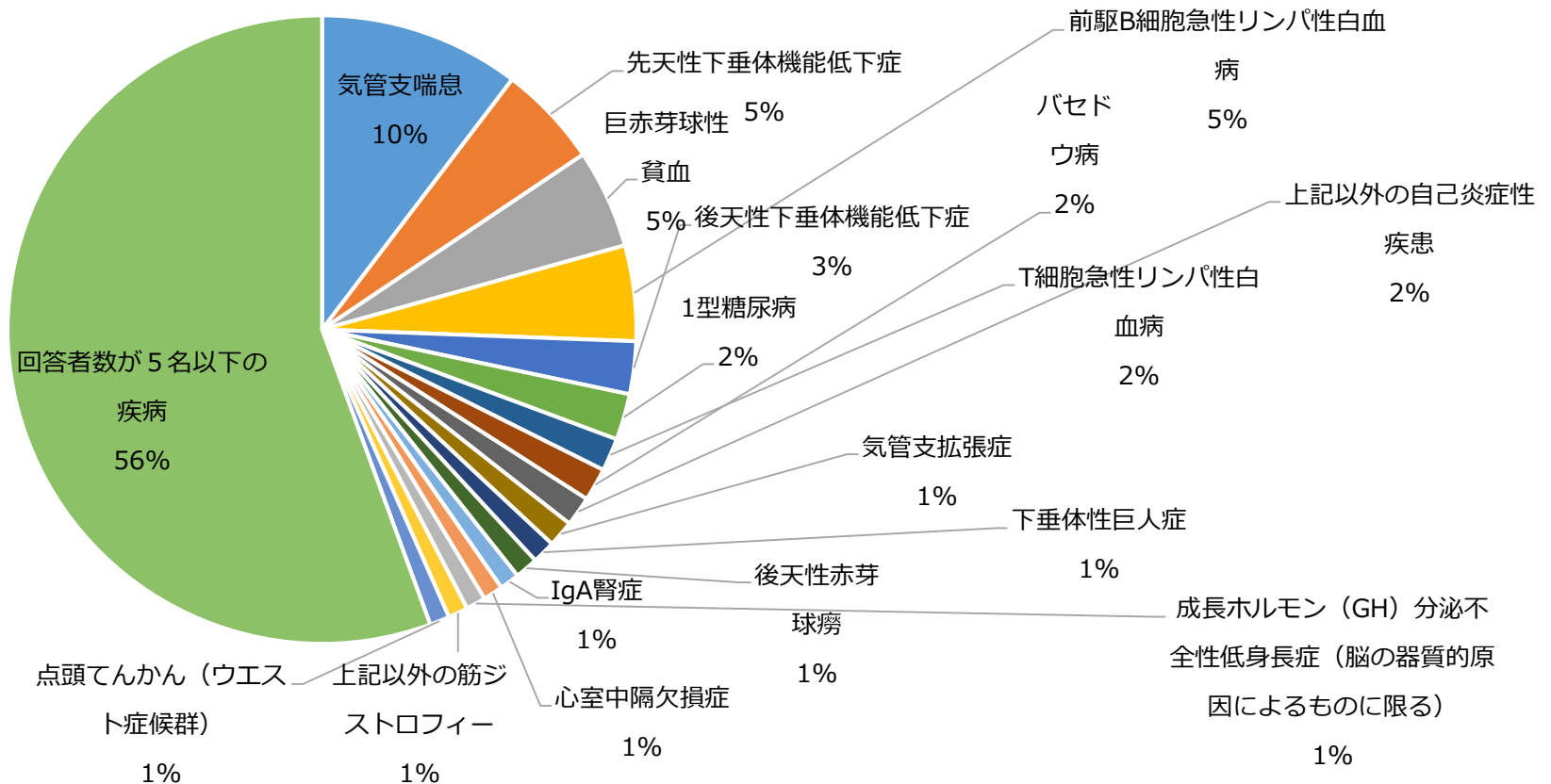
（複数回答可）（n=345）



「WEBアンケート調査」の回答者の属性（4 / 4） （小児慢性特定疾病 疾病別）

○ 回答のあった小慢患者（20歳以上の者を含む）及びその保護者372名について、罹患している患者が最も多かった疾病は、気管支喘息（61名が罹患）。

回答者及びその子どもが罹患する小慢疾病（複数回答可）



(6) 障害者総合支援法の対象疾病一覧

障害者総合支援法の対象疾病一覧（361疾病）（1/3）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（1疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	41	黄色靱帯骨化症	81	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
2	アイザックス症候群	42	黄斑ジストロフィー	82	クルーゾン症候群
3	I g A腎症	43	大田原症候群	83	グルコーストランスポーター1欠損症
4	I g G 4関連疾患	44	オクシピタル・ホーン症候群	84	グルタル酸血症1型
5	亜急性硬化性全脳炎	45	オスラー病	85	グルタル酸血症2型
6	アジソン病	46	カーニー複合	86	クロウ・深瀬症候群
7	アッシャー症候群	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	87	クローン病
8	アトピー性骨髄炎	48	潰瘍性大腸炎	88	クロンカイト・カナダ症候群
9	アペール症候群	49	下垂体前葉機能低下症	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症
10	アミロイドーシス	50	家族性地中海熱	90	結節性硬化症
11	アラジール症候群	51	家族性良性慢性天疱瘡	91	結節性多発動脈炎
12	アルポート症候群	52	カナバン病	92	血栓性血小板減少性紫斑病
13	アレキサンダー病	53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	93	限局性皮質異形成
14	アンジェルマン症候群	54	歌舞伎症候群	94	原発性局所多汗症
15	アントレー・ピクスラー症候群	55	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	95	原発性硬化性胆管炎
16	イソ吉草酸血症	56	カルニチン回路異常症	96	原発性高脂血症
17	一次性ネフローゼ症候群	57	加齢黄斑変性	97	原発性側索硬化症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	58	肝型糖尿病	98	原発性胆汁性胆管炎
19	1 p 36欠失症候群	59	間質性膀胱炎（ハンナ型）	99	原発性免疫不全症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	60	環状20番染色体症候群	100	顕微鏡的大腸炎
21	遺伝性ジストニア	61	関節リウマチ	101	顕微鏡的多発血管炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	完全大血管転位症	102	高I g D症候群
23	遺伝性膀胱炎	63	眼皮膚白皮症	103	好酸球性消化管疾患
24	遺伝性鉄芽球性貧血	64	偽性副甲状腺機能低下症	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
25	ウィーバー症候群	65	ギャロウエイ・モフト症候群	105	好酸球性副鼻腔炎
26	ウィリアムズ症候群	66	急性壊死性脳症	106	抗糸球体基底膜腎炎
27	ウィルソン病	67	急性網膜壊死	107	後縦靭帯骨化症
28	ウエスト症候群	68	球脊髄性筋萎縮症	108	甲状腺ホルモン不応症
29	ウエルナー症候群	69	急速進行性糸球体腎炎	109	拘束型心筋症
30	ウォルフラム症候群	70	強直性脊椎炎	110	高チロシン血症1型
31	ウルリッヒ病	71	巨細胞性動脈炎	111	高チロシン血症2型
32	HTLV-1関連脊髄症	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	112	高チロシン血症3型
33	A T R - X症候群	73	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	113	後天性赤芽球病
34	A D H分泌異常症	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	114	広範脊柱管狭窄症
35	エーラス・ダンロス症候群	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	115	膠様滴状角膜ジストロフィー ※
36	エプスタイン症候群	76	筋萎縮性側索硬化症	116	抗リン脂質抗体症候群
37	エプスタイン病	77	筋型糖尿病	117	コケイン症候群
38	エマヌエル症候群	78	筋ジストロフィー	118	コステロ症候群
39	遠位型ミオパチー	79	クッシング病	119	骨形成不全症
40	円錐角膜 ○	80	クリオピリン関連周期熱症候群	120	骨髄異形成症候群 ○

障害者総合支援法の対象疾病一覧（361疾病）（2/3）

- ※ 新たに対象となる疾病（3疾病）
- △ 標記が変更された疾病（1疾病）
- 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
121	骨髄線維症 ○	161	進行性骨化性線維異形成症	201	先天性葉酸吸収不全
122	ゴナドトロピン分泌亢進症	162	進行性多巣性白質脳症	202	前頭側頭葉変性症
123	5p欠失症候群	163	進行性白質脳症	203	早期ミオクローニー脳症
124	コフィン・シリス症候群	164	進行性ミオクローヌステんかん	204	総動脈幹遺残症
125	コフィン・ローリー症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	205	総排泄腔遺残
126	混合性結合組織病	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔外反症
127	鯉耳腎症候群	167	スタージ・ウェーバー症候群	207	ソトス症候群
128	再生不良性貧血	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
129	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	169	スミス・マギニス症候群	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
130	再発性多発軟骨炎	170	スモン ○	210	大脳皮質基底核変性症
131	左心低形成症候群	171	脆弱X症候群	211	大理石骨病
132	サルコイドーシス	172	脆弱X症候群関連疾患	212	ダウン症候群 ○
133	三尖弁閉鎖症	173	成人スチル病	213	高安動脈炎
134	三頭筋素欠損症	174	成長ホルモン分泌亢進症	214	多系統萎縮症
135	CFC症候群	175	脊髄空洞症	215	タナトフォリック骨異形成症
136	シェーグレン症候群	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	216	多発血管炎性肉芽腫症
137	色素性乾皮症	177	脊髄髄膜瘤	217	多発性硬化症/視神経脊髄炎
138	自己貪食空胞性ミオパチー	178	脊髄性筋萎縮症	218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
139	自己免疫性肝炎	179	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	219	多発性嚢胞腎
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	180	前眼部形成異常	220	多脚症候群
141	自己免疫性溶血性貧血	181	全身性エリテマトーデス	221	タンジール病
142	四肢形成不全 ○	182	全身性強皮症 △	222	単心室症
143	シトステロール血症	183	先天異常症候群	223	弾性線維性仮性黄色腫
144	シトリン欠損症	184	先天性横隔膜ヘルニア	224	短腸症候群 ○
145	紫斑病性腎炎	185	先天性核上性球麻痺	225	胆道閉鎖症
146	脂肪萎縮症	186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	226	遅発性内リンパ水腫
147	若年性特発性関節炎	187	先天性魚鱗癬	227	チャーシ症候群
148	若年性肺気腫	188	先天性筋無力症候群	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
149	シャルコー・マリー・トゥース病	189	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	229	中毒性表皮壊死症
150	重症筋無力症	190	先天性三尖弁狭窄症	230	腸管神経節細胞減少症
151	修正大血管転位症	191	先天性腎性尿崩症	231	TSH分泌亢進症
152	ジュベール症候群関連疾患	192	先天性赤血球形成異常性貧血	232	TNF受容体関連周期性症候群
153	シュワルツ・ヤンベル症候群	193	先天性僧帽弁狭窄症	233	低ホスファターゼ症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	194	先天性大脳白質形成不全症	234	天疱瘡
155	神経細胞移動異常症	195	先天性肺静脈狭窄症	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
156	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	196	先天性風疹症候群 ○	236	特発性拡張型心筋症
157	神経線維腫症	197	先天性副腎低形成症	237	特発性間質性肺炎
158	神経フェリチン症	198	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	特発性基底核石灰化症
159	神経有棘赤血球症	199	先天性ミオパチー	239	特発性血小板減少性紫斑病
160	進行性核上性麻痺	200	先天性無痛無汗症	240	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)

障害者総合支援法の対象疾病一覧（361疾病）（3/3）

- ※ 新たに対象となる疾病（3疾病）
- △ 標記が変更された疾病（1疾病）
- 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
241	特発性後天性全身性無汗症	281	非典型性溶血性尿毒症症候群	321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
242	特発性大腿骨頭壊死症	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	322	慢性再発性多発性骨髄炎
243	特発性多中心性キャッスルマン病	283	皮膚筋炎/多発性筋炎	323	慢性肺炎 ○
244	特発性門脈圧亢進症	284	びまん性汎細気管支炎 ○	324	慢性特発性偽性腸閉塞症
245	特発性両側性感音難聴	285	肥満低換気症候群 ○	325	ミオクローニークンてんかん
246	突発性難聴 ○	286	表皮水疱症	326	ミオクローニークンてんかんを伴うてんかん
247	ドラベ症候群	287	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	327	ミトコンドリア病
248	中條・西村症候群	288	VATER症候群	328	無虹彩症
249	那須・ハコラ病	289	ファイファー症候群	329	無脾症候群
250	軟骨無形成症	290	ファロー四徴症	330	無βリポタンパク血症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	291	ファンコニ貧血	331	メーブルシロップ尿症
252	22q11.2欠失症候群	292	封入体筋炎	332	メチルグルタコン酸尿症
253	乳幼児肝巨大血管腫	293	フェニルケトン尿症	333	メチルマロン酸血症
254	尿素サイクル異常症	294	フォンタン術後症候群 ※ ○	334	メビウス症候群
255	ヌーナン症候群	295	複合カルボキシラーゼ欠損症	335	メンケス病
256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	296	副甲状腺機能低下症	336	網膜色素変性症
257	脳腱黄色腫症	297	副腎白質ジストロフィー	337	もやもや病
258	脳表へモジデリン沈着症	298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	338	モワット・ウィルソン症候群
259	膿疱性乾癬	299	ブラウ症候群	339	薬剤性過敏症症候群 ○
260	嚢胞性線維症	300	ブラダー・ウィリ症候群	340	ヤング・シンプソン症候群
261	パーキンソン病	301	プリオン病	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
262	パージャー病	302	プロピオン酸血症	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	343	4p欠失症候群
264	肺動脈性肺高血圧症	304	閉塞性細気管支炎	344	ライソゾーム病
265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	305	β-ケトチオラーゼ欠損症	345	ラスマッセン脳炎
266	肺胞低換気症候群	306	ペーチェット病	346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
267	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※	307	ベスレムミオパチー	347	ランドウ・クレフナー症候群
268	バッド・キアリ症候群	308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	348	リジン尿性蛋白不耐症
269	ハンチントン病	309	ヘモクロマトーシス ○	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
270	汎発性特発性骨増殖症 ○	310	ペリー症候群	350	両大血管右室起始症
271	P CDH19関連症候群	311	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	351	リンパ管腫症/ゴーム病
272	非ケトーシス型高グリシン血症	312	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	352	リンパ管筋腫症
273	肥厚性皮膚骨膜炎	313	片側巨脳症	353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	354	ルビンシュタイン・ティビ症候群
275	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	315	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	355	レーベル遺伝性視神経症
276	肥大型心筋症	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症	356	レシチンコレステロールアルシルトランスフェラーゼ欠損症
277	左肺動脈右肺動脈起始症	317	ボルフィリン症	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	318	マリネスコ・シェーグレン症候群	358	レット症候群
279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	319	マルファン症候群	359	レノックス・ガストー症候群
280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	320	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー	360	ロスムンド・トムソン症候群
				361	肋骨異常を伴う先天性側弯症