

指定難病の要件について

指定難病の要件に係る整理

○ 指定難病の要件についてはこれまで、

- 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 長期の療養を必要とすること
- ④ 患者数が人口の0.1%程度に達しないこと
- ⑤ 客観的な診断基準等が確立していること

の5つを基本とした上で、第26回指定難病検討委員会(平成30年9月4日開催)及び第53回指定難病検討委員会(令和5年12月23日開催)において、各要件の考え方を明文化したところ。

○ しかしながら、明文化された各要件の考え方のみでは各要件への該当性の判断が難しい場合があることや、既に指定難病に指定された疾患よりも新規追加となる疾患の方が、より厳格な基準で判断され疾患間の不公平性が生じる可能性があることが指摘されてきた。

○ この度、指定難病の追加及び見直しにおいては、同一の基準を用いることを前提に、各要件の考え方の中で明文化されていない部分について、再度検討を行い明文化する。

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）

第一章 総則

（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。）の患者に対する医療その他難病に関する施策（以下「難病の患者に対する医療等」という。）に関し必要な事項を定めることにより、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上を図り、もって国民保健の向上を図ることを目的とする。

第三章 医療

第一節 特定医療費の支給

（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。）の患者が、支給認定の有効期間（第九条に規定する支給認定の有効期間をいう。第七条第四項において同じ。）内において、特定医療（支給認定を受けた指定難病の患者に対し、都道府県知事が指定する医療機関（以下「指定医療機関」という。）が行う医療であって、厚生労働省令で定めるものをいう。以下同じ。）のうち、同条第三項の規定により定められた指定医療機関から受けるものであって当該支給認定に係る指定難病に係るもの（以下「指定特定医療」という。）を受けたときは、厚生労働省令で定めるところにより、当該支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者（児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条に規定する保護者をいう。以下同じ。）に対し、当該指定特定医療に要した費用について、特定医療費を支給する。

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）

第一章 医療

第一節 特定医療費の支給

（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。

難病の定義

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、他の施策体系が構築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、以下の要件の全てを満たすものを、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として、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

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

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

医療費助成の対象

指定難病の要件について<1>

(1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

以下のいずれかの場合に該当するものとする。

- 原因が不明又は病態が未解明な疾病。
- 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明らかでない場合。

ただし、

- 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、該当しないものとする。
- 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、原則として該当しないものとするが、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。
- 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>

補足1 「他の施策体系が構築されていない」ことについて

- 難病の要件に係る基本的な考え方は、他の施策体系が構築されていない疾病を広く対象とするものとされている。
- 「他の施策体系が構築されている疾病」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、難病法における難病として扱っていない。
- 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、他の施策体系が構築され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、他の施策体系が構築され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>

例1 がんについて

- 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、がん登録等の推進に関する法律施行令第1条において、以下の疾病が規定されている。
 - (1) 悪性新生物及び上皮内がん
 - (2) 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((1)に該当するものを除く。)
 - (3) 卵巣腫瘍(次に掲げるものに限る。)
 - ①境界悪性漿液性乳頭状のう胞腫瘍、②境界悪性漿液性のう胞腺腫、③境界悪性漿液性表在性乳頭腫瘍、④境界悪性乳頭状のう胞腺腫
 - ⑤境界悪性粘液性乳頭状のう胞腺腫、⑥境界悪性粘液性のう胞腫瘍、⑦境界悪性明細胞のう胞腫瘍
 - (4) 消化管間質腫瘍((1)に該当するものを除く。)
- 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とから、マニュアルに掲載されている疾病については、「他の施策体系が構築されている疾病」として整理することとし、それ以外の疾病については、他の施策体系が構築され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。

指定難病の要件について<1>

例2 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

・以下の場合には該当しない。

~~○ 以下のいずれかの場合に該当するものとする。~~

~~① 対症療法や症状の進行を遅らせる場合を含めて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、生涯にわたり、継続的な治療が必要である。ただし、根治のための治療方法がなく、継続的な治療が必要な疾病であっても、一般と同等の社会生活を送ることが可能である場合には、該当しないものとする。~~

~~○ 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や研究段階の治療方法については、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。~~

○ 根治のための治療方法がある場合。

・ただし、仮に根治のための治療方法があっても、必要に応じて当該治療方法の有効性および安全性等を考慮して、本要件に該当するか判断する。

・なお、機会が限定的であることから、臓器移植を含む移植医療や研究段階の治療方法については、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。

○ 対症療法や進行を遅らせる治療方法等により、一般と同等の社会生活を送ることが可能である場合。

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

以下の場合に該当するものとする。

- 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。~~ただし、一般と同等の社会生活を送ることが可能で、生命予後への支障が生じない疾病については、個別に検討する。したがって、~~
- ~~○ 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。~~
- 軽症者の多い疾病は該当しないものとし、「長期の療養を必要とする」の要件を満たすかどうかについては、その疾病の全患者数のうち、重症度分類等で医療費助成の対象となる者の割合を考慮する。~~(※)~~

(※)ただし、既存の指定難病の見直しにおいては、医療費助成による治療等の効果により軽症を維持している患者がいることを考慮する。

指定難病の要件について<3>

補足2 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ェ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:アフェーシス治療)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。下記を参考にしつつ、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個別具体的に判断を行う。
 - ~~④ 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。~~
 - ① 直近3年間の受給者数の平均値を計算する。
 - 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
 - ~~① 希少疾病の患者数をより正確に把握するためには、客観的な指標による診断基準に基づいて診断された国内の患者全てを対象とする全数調査を研究班等で行うことが望ましい。~~
 - ~~② 医療費助成の対象疾病については、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患者データベースに登録されている者の数の合計~~

~~ただし、医療費助成の対象疾病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。当該疾病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

- 「客観的な指標」とは、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とする。
なお、「客観的な指標」の判断に当たっては、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。

- 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
 - ① 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代表的な国際的教科書に掲載されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
 - ② ①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、①の合意を得ることを目指しているなど①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。し、指定難病検討委員会で指摘された日から原則として1年間以内に関連学会の承認を得ること。

指定難病の要件について<5>

補足3 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

- 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。
- 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。
 - ① 「日常生活又は社会生活に支障がある」と判断される程度を、疾病の特性に応じて、医学的な観点を反映させて定めること。
 - ② 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。
 - ③ 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。
 - ④ 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。
 - (a)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
 - (b)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）

指定難病の追加の検討に当たっての留意事項

- 一疾病のうち、指定難病の要件を満たす一群を類別化して呼称した疾病(例えば、一疾病の中の重症型を類別化して呼称した疾病、一疾病の中の一部の合併症を類別化して呼称した疾病、一疾病の中のある発症時期を類別化して呼称した疾病等)は認めないものとする。
- 診断基準及び重症度分類等について、研究班が整理した情報に基づき、**関係学会原則として、日本医学会分科会の学会の承認を得ている疾病のみ**を検討の対象とする。~~また、疾病の周知の観点から、原則として、日本医学会分科会の承認を得た疾病を検討対象とし、関係する学会に広く承認を得ることが望ましい。~~
- 主に小児期に発症する疾病の診断基準及び重症度分類等について、移行期医療を進める観点からも、成人の診療に関わる診療科の関連学会の承認を得ることが望ましい。
- 過去に本委員会で指定難病の要件を満たしていないと判断された疾病について、研究班からの申出に基づき、本委員会で再度検討を行う際には、当該研究班に対し、過去に満たしていないとされた要件に対する新たな知見の追加の報告を必須とする。