

## 資料 1 既存の指定難病の要件該当性の確認について

厚生労働省健康・生活衛生局  
難病対策課

# 既存の指定難病の要件該当性の確認(点検)について

## (医療費助成の趣旨)

○難病法における医療費助成の目的は以下のとおり。

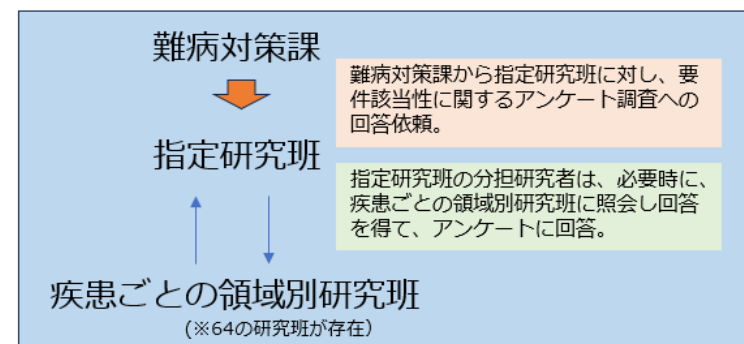
- ・ 症例が比較的少ない難病について、医療費助成を行うことで症例を収集し、治療研究の推進
- ・ 長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者の支援

## (医療費助成の対象疾患の見直しの経緯)

- 平成25年12月 難病法制定過程の議論において、制度の持続可能性・安定性の確保のため、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医療費助成疾患については、指定難病検討委員会において定期的に評価し見直すこととされた。
- 令和5年12月 指定難病検討委員会において、研究の進捗状況を適宜確認し、指定難病の要件に合致しない状況であると判断される場合には、難病法の趣旨・目的に照らし対象疾患の見直しについて検討することで合意。また、見直しを行う際には、一定の経過措置等について検討することが妥当であるとされた。
- 令和6年2月 既に指定難病に指定されている疾病について、指定難病の要件該当性に関する情報を研究班から収集した上で、指定難病検討委員会に報告することで合意。
- 令和6年7月 指定難病の領域別研究班(領域別に64の研究班が存在)に対し、各領域別研究班における研究の進捗状況の確認と指定難病の要件該当性の確認を依頼。(※)
- 令和6年10月 その結果、指定難病の要件を満たさない可能性がある疾患として4疾患(スティーヴンス・ジョンソン症候群、中毒性表皮壊死症、広範脊柱管狭窄症、アトピー性脊髄炎)が指摘され、さらなる調査が必要との結論を得た。
- 令和7年12月 上記4疾患に関する調査結果について、指定難病検討委員会への報告後、難病対策委員会(患者団体等も参加)にて議論の上、併せて、見直しに伴う経過措置の考え方についても、議論をすることとしたい。

(※)進捗状況等の確認は以下の手順で実施した。

- ①厚労省難病課より、指定研究班の分担研究者・研究協力者(16名)に対し、指定難病の各要件への該当性に関するアンケート調査への回答を依頼。
- ②アンケートへの回答にあたり、要件該当性に関して確認の必要が生じた事項については、指定研究班の分担研究者等から、領域別研究班に個別に照会を行った上で回答を作成。
- ③指定研究班の全体会議において議論を行い、アンケート調査への回答をとりまとめた。



# 既存の指定難病の要件該当性の確認が必要と指摘のあった疾患についての検討結果

- 令和6年7月、指定難病の領域別研究班(領域別に64の研究班が存在)に対し、各領域別研究班における研究の進捗状況の確認と指定難病の要件該当性の確認を依頼した。
- 令和6年10月、指定難病の要件を満たさない可能性がある疾患として4疾患(スティーヴンス・ジョンソン症候群、中毒性表皮壊死症、広範脊柱管狭窄症、アトピー性脊髄炎)が指摘され、さらなる調査が必要との結論を得た。
- さらなる調査が必要とされた4疾患について、指定研究班の指摘事項とそれに対する領域別研究班の見解を踏まえて、厚生労働省難病対策課において以下のとおり整理した。

告示番号	指定難病名	論点整理	(参考) R4年度受給者(人)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群(SJS)	本来、薬剤等による二次性のものは対象外となっているにもかかわらず、薬剤性のものが、全受給者数のうち、SJSは5%程度、TENは15%程度含まれていることが明らかとなった。(※) (※)認定者のうち、「医薬品副作用被害救済制度に該当する」にチェックが入っている者の割合を難病データベースの情報をもとに確認した。	171
39	中毒性表皮壊死症(TEN)		71
70	広範脊柱管狭窄症	指定研究班が調査した時点(令和6年10月時点)で、診断基準が学会の承認を得ていないことから、疾患概念として確立していない可能性が明らかとなった。	4,874
116	アトピー性脊髄炎		54

# 指定難病検討委員会での指定難病の点検に係る検討結果に対する事務局対応案(1)

指定研究班から指摘があった4つの疾患について、以下の対応とすることとしてはどうか。

告示番号	指定難病名	指定難病検討委員会での判断
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	<p>関連要件:「発病の機構が明らかでない」            (本疾患には、医薬品の副作用に起因するものが含まれている可能性がある)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ 従前通り、医薬品副作用被害救済制度の対象外であることを確認する。</li> <li>➤ 医薬品副作用被害救済制度の不支給決定通知書を添えて難病の医療費助成の申請を行うよう、難病対策課から指定医や自治体等に周知する等、令和7年度内に運用面での改善を図る。</li> </ul>
39	中毒性表皮壊死症	<p>関連要件:「発病の機構が明らかでない」            (本疾患には、医薬品の副作用に起因するものが含まれている可能性がある)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ 従前通り、医薬品副作用被害救済制度の対象外であることを確認する。</li> <li>➤ 医薬品副作用被害救済制度の不支給決定通知書を添えて難病の医療費助成の申請を行うよう、難病対策課から指定医や自治体等に周知する等、令和7年度内に運用面での改善を図る。</li> </ul>
70	広範脊柱管狭窄症	<p>関連要件:「客観的な診断基準が確立している」            (本疾患の診断基準は、令和6年9月末時点において、関連学会の承認が得られていない)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ 現行の診断基準について <u>日本医学会分科会の関係学会からの承認が令和8年3月までに下りる</u>見込みであることから、その直後の指定難病検討委員会でその旨が確認できることを条件として、引き続き、指定難病の要件を満たすと判断する。</li> </ul>
116	アトピー性脊髄炎	<p>関連要件:「客観的な診断基準が確立している」            (本疾患の診断基準は、令和6年9月末時点において、関連学会の承認が得られていない)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ これまでの診断基準をアップデートした新たな診断基準<sup>(注)</sup>について、<u>令和7年3月に、日本医学会分科会の関係学会の承認を受けている</u>ことから、指定難病の要件を満たすと判断する。</li> </ul>

(注) アトピー性脊髄炎については診断基準の学会承認を得る過程で、検査項目を追加するなど診断基準のアップデートが行われていることから、既認定者(現在、医療費受給を受けている患者)が更新申請を行う際、これらの新規追加項目を満たさない可能性がありうる。このため、新たな診断基準は新規申請者について適用し、既認定者については、引き続き当該指定難病の患者として取り扱うこととする。

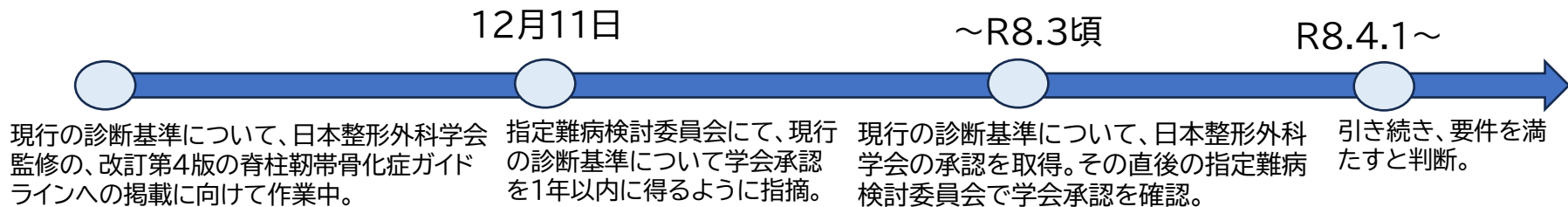
〔この取扱いは、第75回難病対策委員会です承された診断基準等のアップデート対応と同様のもの。〕

# 指定難病検討委員会での指定難病の点検に係る検討結果に対する事務局対応案(2) (広範脊柱管狭窄症・アトピー性脊髄炎に関する適用スケジュール等)

## (広範脊柱管狭窄症に関する方針案)

- 第60回指定難病検討委員会で示した要件明確化において、「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。」としているところ、現行の診断基準について関係学会からの承認が(本日から1年以内である)R8年3月までに下りる見込み。
- その直後の指定難病検討委員会でその旨が確認できれば、引き続き、当該要件を満たすと判断してはどうか。

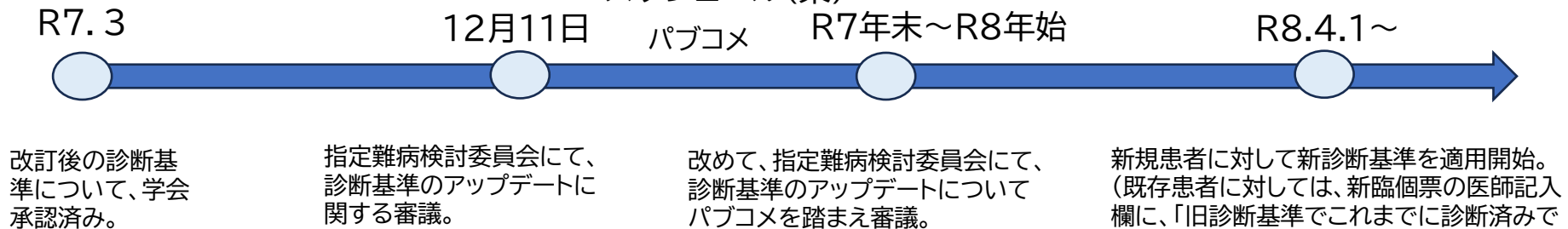
### <スケジュール(案)>



## (アトピー性脊髄炎に関する方針案)

- 既に、改訂後の診断基準について関係学会からの承認が下りている状況であり、改訂後の診断基準について、次回の指定難病検討委員会で検討し、診断基準のアップデートを行った上で、R8年4月1日より適用することはいかがか。

### <スケジュール(案)>



# 指定難病の要件を満たしていないと判断された疾病に係る経過措置(案)

- 今回の議論では指定難病から外れる疾患はないが、今後も定期的に指定難病の要件該当性の確認を行う予定であることから、あらかじめ、経過措置の考え方を示しておく必要がある。
- 当該疾病が指定難病から外れた場合、判断の安定性を確認する観点から、すでに支給認定を受けたことがある患者については、引き続き同様の医療費助成を継続することとしてはどうか。

	改正告示の適用日より前に 支給認定を受けたことがある者	改正告示の適用日より前に 支給認定を受けたことがない者 (改正告示の適用日後の新規認定患者)
告示適用日前	○ (新規・更新)	—
告示適用日後	○ (更新)	× (新規)

## 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)

(特定医療費の支給)

第5条 都道府県は、支給認定を受けた指定難病(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内において、特定医療のうち、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。

2・3 (略)

- ✓ 難病法第5条第1項の規定により、指定難病を大臣告示で指定しており、指定難病の見直しを行うと、この大臣告示から該当する病名を削除することとなる。
  - ✓ この大臣告示において、すでに支給認定を受けた指定難病の患者については、大臣告示から病名が削除されたあともなお、支給認定を有効とする経過措置を置くことを検討。

# 今後の議論のスケジュール(案)

## <スケジュール(案)>

### ・2025年12月11日(開催済)

指定研究班から指摘を受けた4つの疾患の各要件への該当性について、疾患ごとの領域別研究班や関連学会の見解に基づき、指定難病検討委員会で議論。

### ・2025年12月25日(本日)

指定難病検討委員会での議論の結果を踏まえ、難病対策委員会で経過措置等を議論。

### ・2026年4月1日(予定)

2025年度の指定難病の見直しの結果について、適用開始。