

特定疾患治療研究事業（医療費助成）の対象疾患に11疾患の追加が決定

－施行は新政権の指示を待って－

2009年9月17日、平成21年度第1回特定疾患対策懇談会が開かれ、11疾患が新規に特定疾患治療研究事業の対象疾患として追加されることが決まりました。

1 特定疾患治療研究事業における対象疾患について

次の11疾患について、研究班より診断基準および臨床調査個人票案が示され確認されました。

（新規に特定疾患に追加される疾患）

1. 間脳下垂体機能障害（推定患者数：トータルで3万人）
 - I PRL分泌異常症
 - II ギナドトロピン分泌異常症
 - III ADH分泌異常症
 - IV 下垂体性TSH分泌異常症
 - V クッシング病
 - VI 先端巨大症
 - VII 下垂体機能低下症
2. 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）（推定患者数：120例、うち小児が17例）
3. 脊髄性筋萎縮症（推定患者数：約1000人）
4. 球脊髄性筋萎縮症（推定患者数：約1000人）
5. 慢性炎症性脱髄性多発神経炎（推定患者数：2000～3000人）
6. 肥大型心筋症（推定患者数：1万～2万人）
7. 拘束型心筋症（推定患者数：1000～2000人）
8. ミトコンドリア病（推定患者数：2000～3000人）
9. リンパ脈管筋腫症（LAM）（推定患者数：現在は400例登録 MAXで2200～2300人）
10. 重症多形滲出性紅斑（急性期）（推定患者数：年間200～300人）
11. 黄色靱帯骨化症（推定患者数：後縦靱帯骨化症との合併も含わせて1000～2000人）

重症者基準および軽快者基準案（添付）も確認されました。

施行については未定です。10月1日施行は厳しい模様。政権が変わり、大臣も変わったばかりということもあり、新政権の指示を待って適当な時期に通知するとのこと。

特定懇では、それぞれの研究班の先生から疾患ごとに疾患の説明と判定基準について、臨床調査個人票案に沿って説明があり、出された修正意見などもふまえて、各研究班でもちかえって仕上げることになり、その作業時間が若干かかるが、課としては特定懇で決めていただいたので、なるべく早く施行できるようにしたいということでした。

（疾病対策課の話）

2 3疾患の認定基準等の改定

現行の45疾患中、次の3疾患については、診断基準および臨床調査個人票が若干改定されました。

38 プリオン病

病名の変更なし

39 原発性肺高血圧症

病名変更→肺動脈性肺高血圧症

43 特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）

病名変更→慢性血栓塞栓性肺高血圧症

臨床調査個人票の記入あたって、現場の医師の負担を軽減するために、新規申請はある程度仕方がないにしても、更新時の調査票についてはもう少しシンプルにできないかとの意見が出され、事務局で整理することになりました。

3 難治性疾患克服研究事業について

事務局より、臨床調査研究分野の更なる充実をはかるとともに、指定研究を新たに設けるとして、次のような研究課題の例が紹介されました。

□社会医学研究

- ・ 難病相談支援センターの資質向上及び効果的な活用に関する研究
- ・ 患者及び一般国民に対する難病施策の啓発に関する研究
- ・ 難病患者のQOL向上に関する研究
- ・ 難病患者の自立支援に関する研究
- ・ 難病患者の患者数及び医療費推計に関する研究
- ・ 難病患者の地域医療体制に関する研究 等

□基盤整備研究

- ・ 難病に関する治療方法開発の促進のため、生体試料を広く研究者が利用できる体制構築に関する研究
- ・ 未分類疾患及び極希少疾患に関する国内・外の研究
- ・ 状況等の情報収集及び効果的な研究促進に関する研究
- ・ 難治性疾患克服研究事業における研究の評価のあり方に関する研究等

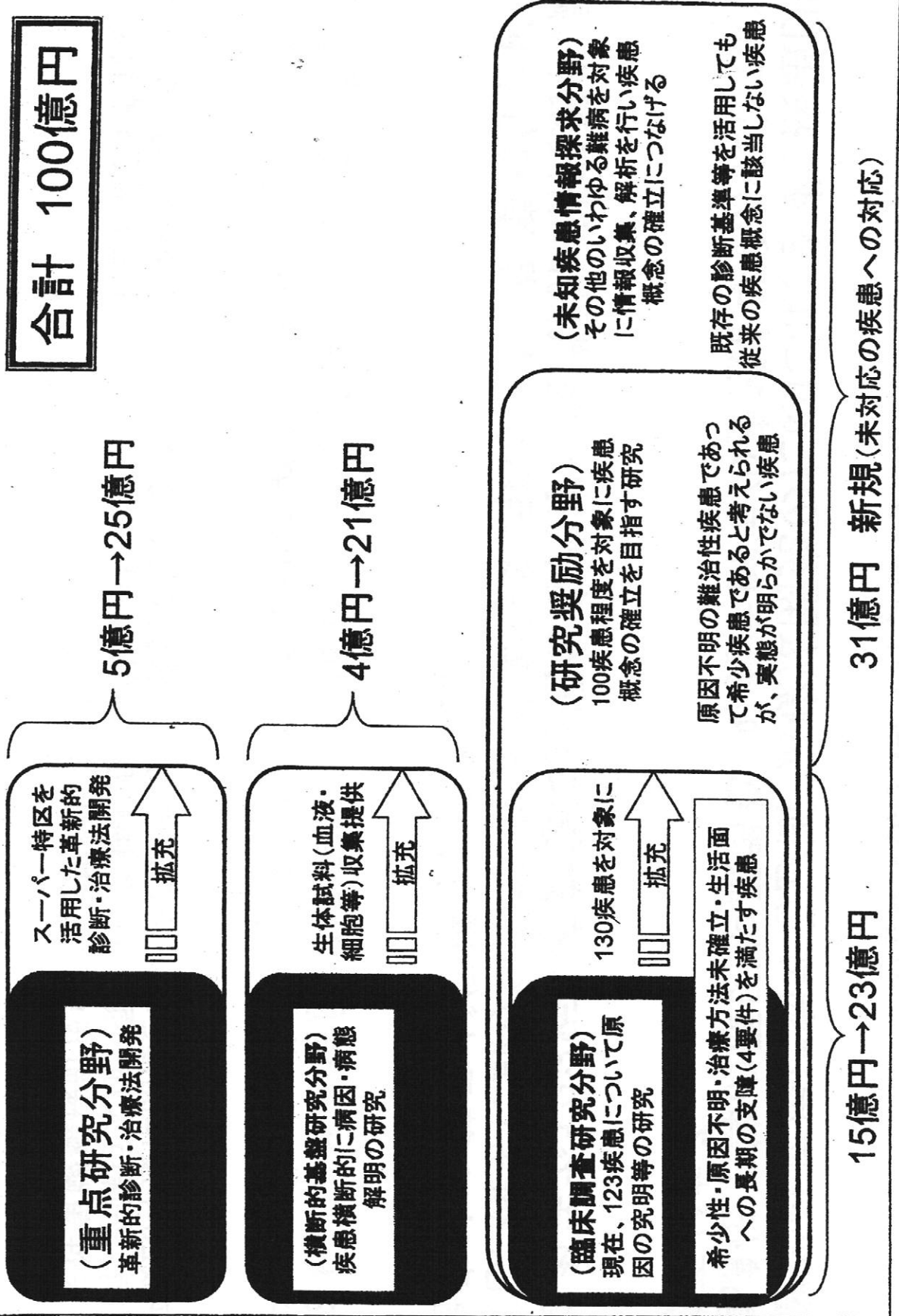
委員より、100 億の予算の裏付けと今後も予算確保するために、臨床研究分野の研究にもいっそう充実させるには予算が必要であることを示すべきであると発言があり、基盤整備研究、社会医学研究それぞれの重要性についても発言がありました。

施行はまだ未定なので、今後、JPAを通じて、施行を一日も早くという要望を厚生労働大臣および新政権に対して早期にはたらきかける必要があると感じました。

以上、取り急ぎ速報としてお知らせします。

「今後の難病対策」勉強会 実行委員長 水谷幸司

難治性疾患克服研究事業の方向性



(注)難治性疾患克服研究事業は競争的資金制度であり、公募を行い、公募を行い、外部有識者の評価により課題が採択されるため、予算額は見込みである。

臨床調査研究分野

- 難治性疾患に対する診断・治療法開発のためには、まず、疾患関連遺伝子等の原因や患者数・好発年齢等の実態を明らかにしていく必要がある。
- これまで123疾患を対象に全国の専門家が組織的に研究班を編成し、研究に取り組んで、原因や実態を明らかにし、標準的な診断・治療法の普及が促進されてきた。
- さらに、ある程度の疾患概念が確立している疾患について、患者データ等の収集・解析を促し、治療研究の基盤を整備する。

※ 平成20年度に開催された特定疾患対策懇談会では、7疾患（下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病、HTLV-1関連脊髄症、先天性魚鱗癬様紅皮症）の追加が提案されたところ。

研究奨励分野

- 特に希少性が高く、他の研究資金を得ることが困難であり、企業や研究者の取り組みの対象となりにくいために、未だ実態が不明な疾患が数多くある。
- これまで研究が行われていない難治性疾患について、診断基準の作成、統一的な基準を用いた患者数の把握などを通じ、まずは疾患概念の確立を目指す。
- 一定の診断基準がある疾患については、実態把握、統一的な治療指針の作成を目指す。
- なお、出来る限り多くの疾患に研究の機会を設けるため、対象疾患は固定せず、一定期間内に診断基準等を作成いただくこととする。

平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金公募要項(二次)より

採択に当たっては、こうした健康危機事例発生時に必要となりうる特殊な医薬品等を網羅的に検討し、その種類や量、研究開発や入手の方法等について幅広く検証・分析し、国内での供給の確保策、わが国の危機管理能力を向上するために必要な施策、事態発生時の使用における考え方（安全性の確保、補償等）をまとめ、国内外の施策を調査、比較、検証し、実現可能な政策提言を行いうる研究を優先する。

<公募研究事業計画表（二次）>

※ 下線は、一次公募との相違点

年月	（研究者）	（厚生労働省）	研究 評価	通知等
21.3	ホームページの確認 ↓ 研究計画書の作成・提出	← 研究課題等の公募(ホームページ) → 研究計画書の受付・審査 事前評価委員会の開催	事前評価	
21.6	研究課題の決定 ↓ 交付申請書の作成・提出 (所属施設長の承諾書) ↓ 補助金の受領	← 国庫補助通知 → 交付申請書の受付・審査 交付決定通知 ← 補助金の交付		次官通知 大臣通知
22.1	22年度継続申請に係る 研究計画書の作成・提出	→ 中間評価委員会の開催 (必要に応じて開催)	中間評価	
22.4	事業実績報告書及び研究報告書 の作成・提出 ↓ 補助金の確定 ↓ 支出証拠書類の保存(5年間)	→ 事業実績報告書 の受付・審査 事後評価委員会の開催 ← 補助金の確定通知	事後評価	大臣通知

表1 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患

	疾 患 名		疾 患 名
1	脊髄小脳変性症	34	加齢性黄斑変性症
2	シャイ・ドレーガー症候群	35	難治性視神経症
3	モヤモヤ病(ウイリス動脈輪閉塞症)	36	突発性難聴
4	正常圧水頭症	37	特発性両側性感音難聴
5	多発性硬化症	38	メニエール病
6	重症筋無力症	39	遅発性内リンパ水腫
7	ギラン・バレー症候群	40	PRL分泌異常症
8	フィッシャー症候群	41	ゴナドトロピン分泌異常症
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	42	ADH分泌異常症
10	多巣性運動ニューロパチー(ルイス・サムナー症候群)	43	中枢性摂食異常症
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)	44	原発性アルドステロン症
12	筋萎縮性側索硬化症	45	偽性低アルドステロン症
13	脊髄性進行性筋萎縮症	46	グルココルチコイド抵抗症
14	球脊髄性筋萎縮症(Kennedy-Alter-Sung病)	47	副腎酵素欠損症
15	脊髄空洞症	48	副腎低形成(アジソン病)
16	パーキンソン病	49	偽性副甲状腺機能低下症
17	ハンチントン病	50	ビタミンD受容機構異常症
18	進行性核上性麻痺	51	TSH受容体異常症
19	線条体黒質変性症	52	甲状腺ホルモン不応症
20	ペルオキシソーム病	53	再生不良性貧血
21	ライソゾーム病	54	溶血性貧血
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)
23	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)	56	骨髄線維症
24	致死性家族性不眠症	57	特発性血栓症
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	58	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)
26	進行性多巣性白質脳炎(PML)	59	特発性血小板減少性紫斑病
27	後縦帯骨化症	60	IgA腎症
28	黄色縦帯骨化症	61	急速進行性糸球体腎炎
29	前縦帯骨化症	62	難治性ネフローゼ症候群
30	広範脊柱管狭窄症	63	多発性嚢胞腎
31	特発性大腿骨頭壊死症	64	肥大型心筋症
32	特発性ステロイド性骨壊死症	65	拡張型心筋症
33	網膜色素変性症	66	拘束型心筋症

表1 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患

	疾 患 名		疾 患 名
67	ミトコンドリア病	99	側頭動脈炎
68	Fabry病	100	抗リン脂質抗体症候群
69	家族性突然死症候群	101	強皮症
70	原発性高脂血症	102	好酸球性筋膜炎
71	特発性間質性肺炎	103	硬化性萎縮性苔癬
72	サルコイドーシス	104	原発性免疫不全症候群
73	びまん性汎細気管支炎	105	若年性肺気腫
74	潰瘍性大腸炎	106	ランゲルハンス細胞組織球症
75	クローン病	107	肥満低換気症候群
76	自己免疫性肝炎	108	肺低換気症候群
77	原発性胆汁性肝硬変	109	原発性肺高血圧症
78	劇症肝炎	110	慢性肺血栓栓塞症
79	特発性門脈圧亢進症	111	混合性結合組織病
80	肝外門脈閉塞症	112	神経線維腫症Ⅰ型(レックリングハウゼン病)
81	Budd-Chiari症候群	113	神経線維腫症Ⅱ型
82	肝内結石症	114	結節性硬化症(プリングル病)
83	肝内胆管障害	115	表皮水疱症
84	脾嚢胞線維症	116	膿疱性乾癬
85	重症急性膵炎	117	天疱瘡
86	慢性膵炎	118	大脳皮質基底核変性症
87	アミロイドーシス	119	重症多形滲出性紅斑(急性期)
88	ベーチェット病	120	肺リンパ管筋腫症(LAM)
89	全身性エリテマトーデス	121	進行性骨化性線維異形成症(FOP)
90	多発性筋炎・皮膚筋炎	122	色素性乾皮症(XP)
91	シェーグレン症候群	123	下垂体機能低下症
92	成人スティル病	124	クッシング病
93	高安病(大動脈炎症候群)	125	先端巨大症
94	ピュルガー病	126	原発性側索硬化症
95	結節性多発動脈炎	127	有棘赤血球を伴う舞蹈病(有棘赤血球舞蹈病)
96	ウェゲナー肉芽腫症	128	HTLV-1関連脊髄症(HAM)
97	アレルギー性肉芽腫性血管炎	129	先天性魚鱗癬様紅皮症
98	悪性関節リウマチ	130	スモン

表2 難治性疾患克服研究事業（研究奨励分野）の対象疾患

疾 患 名		疾 患 名	
1	アトピー性脊髄炎	34	再発性多発軟骨炎
2	アレキサンダー病	35	細網異形成症
3	遺伝性ポルフィリン症	36	ジストニア
4	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	37	自発性低血糖症
5	遺伝性脳小血管病(CADASIL、CARASIL)	38	若年性線維筋痛症
6	ウエルナー症候群	39	周産期心筋症
7	エーラスダンロス症候群	40	小児交互性片麻痺
8	遠位型ミオパチー	41	進行性下顎頭欠損症(PCR)
9	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	42	進行性心臓伝導障害(CCD)
10	家族性寒冷疹麻痺(FCAS)	43	新生児及び乳幼児の肝血管腫
11	家族性地中海熱	44	新生児糖尿病
12	褐色細胞腫	45	新生児の食物蛋白誘発胃腸炎様疾患(N-FPIES)
13	歌舞伎症候群	46	新生児バセドウ
14	カナバン病	47	新生児ループス
15	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	48	深部静脈血栓症
16	肝型糖尿病	49	スミスマゲニス症候群(SMS)
17	急性大動脈症候群	50	成人型分類不能型免疫不全症(CVID)
18	筋強直性ジストロフィー	51	脆弱X症候群
19	筋チャンネル病	52	声帯溝症
20	劇症1型糖尿病	53	性分化異常症
21	血球貪食症候群	54	瀬川病
22	原因不明小腸潰瘍症	55	脊髄障害性疼痛症候群
23	高グリシン血症	56	脊柱変形由来の胸郭不全症候群
24	高チロシン血症	57	セピアブテリン還元酵素欠損症
25	高プロリン血症	58	先天性角化不全症(DG)
26	高IgD症候群	59	先天性角膜混濁
27	後天性血友病XIII	60	先天性大脳白質形成不全症
28	コケイン症候群	61	先天性白内障
29	コステロ症候群	62	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患
30	骨髄一過性異常増殖症	63	多発性内分泌腫瘍症
31	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	64	胆道閉鎖症
32	コレステリルエステル転送蛋白欠損症(CETP)	65	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症
33	鰓弓耳腎(BOR)症候群	66	中性脂肪蓄積心筋血管症

表2 難治性疾患克服研究事業（研究奨励分野）の対象疾患

疾患名	疾患名
67 チロシン水酸化酵素欠損症	99 両側性蝸牛神経形成不全症
68 低ホスファターゼ症	100 リンパ管腫
69 特発性局所多汗症	101 ロイス・デイツ症候群(LDS)
70 特発性耳石器障害	102 AAA症候群
71 道化師魚鱗癬	103 Angelman症候群 (AS)
72 内臓錯位症候群	104 Beckwith-Wiedemann症候群 (BWS)
73 中條-西村症候群	105 Brugada症候群
74 難治性川崎病	106 Calciphylaxis
75 難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)	107 Cavinopathy(リボジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患)
76 難治性脳形成障害症	108 CFC症候群
77 難治性慢性痒疹・皮膚掻痒症	109 Charcot-Marie-Tooth病
78 乳児ランゲルハンス組織球症	110 CHARGE症候群
79 乳幼児破局てんかん	111 CINCA症候群
80 尿素サイクル異常症	112 CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患
81 年齢依存性てんかん性脳症	113 Gorlin症候群
82 肺血栓塞栓症	114 IgG4関連全身硬化性疾患
83 肺胞蛋白症	115 IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患 (MOLPS)
84 非ウイルス性うつ血性肝硬変	116 Klinefelter症候群
85 肥大性皮膚骨膜炎	117 Landau-Kleffner症候群
86 ビッカーstaff型脳幹脳炎	118 Microscopic colitis
87 非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	119 Muckle-Wells症候群 (MWS)
88 封入体筋炎	120 Pelizaeus-Merzbacher病
89 フェニルケトン尿症	121 Prader-Willi症候群 (PWS)
90 プロピオン酸血症	122 Rett症候群
91 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	123 Rubinstein-Taybi症候群
92 発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)	124 Silver-Russell症候群 (SRS)
93 マルフアン症候群	125 Turner症候群
94 慢性好酸球性肺炎	126 von Hippel-Lindau 病
95 慢性活動性EBウイルス感染症	127 Wolfram症候群
96 牟婁病(紀伊ALS/PDC)	128 14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患
97 メチルマロン酸血症	129 4型先天性無痛症状(CIPA)
98 毛細血管拡張性小脳失調症(AT)	130 5型先天性無痛症 (CIP)

難治性疾患克服研究事業について

第1 はじめに

難治性疾患克服研究事業については、平成 21 年度より前年度比 4 倍増の 100 億円の予算を確保し、新たに研究奨励分野等を設けて、これまで研究の対象となっていなかった疾患についても研究対象として拡大を図ってきたところ。

第2 今後の難治性疾患克服研究事業について

難治性疾患克服研究事業の更なる充実を目的として、以下の事項について検討してはどうか。

(1) 臨床調査研究分野の更なる充実について

これまで、臨床調査研究分野として、130 対象疾患を対象として、複数の類似疾患をまとめて組織した 38 研究班において、原因の解明や治療法の開発等の研究を実施してきたところ。

しかしながら、複数の関連疾患を一つの研究班で研究を行うに際しては、各疾患の研究成果をそれ以外の疾患に対して応用が期待できるものの、疾患によっては研究のアプローチが異なること等もあることから、効率的・効果的な研究の推進のため、研究組織の在り方について今後検討してはどうか。

(2) 指定研究の設置について

「厚生労働行政の在り方に関する懇談会」最終報告（平成 21 年 3 月 30 日内閣官房 厚生労働行政の在り方に関する懇談会）によれば、厚生労働科学研究費のあり方として、政策が多く国民の理解と納得を得られるよう、企画立案の裏付けとなるような研究を推進することが必要であり、研究の成果を政策立案に的確に活かす仕組みと体制を確立すべきとされている。

難治性疾患克服研究事業においても、この提言を踏まえて、指定研究を新たに設けることとする。

(指定研究課題の例)

社会医学研究

- ・ 難病相談支援センターの資質向上及び効果的な活用に関する研究
- ・ 患者及び一般国民に対する難病施策の啓発に関する研究
- ・ 難病患者のQOL向上に関する研究
- ・ 難病患者の自立支援に関する研究
- ・ 難病患者の患者数及び医療費推計に関する研究
- ・ 難病患者の地域医療体制に関する研究 等

基盤整備研究

- ・ 難病に関する治療方法開発の促進のため、生体試料を広く研究者が利用できる体制構築に関する研究
- ・ 未分類疾患及び極希少疾患に関する国内・外の研究状況等の情報収集及び効果的な研究促進に関する研究
- ・ 難治性疾患克服研究事業における研究の評価の在り方に関する研究 等

第3 臨床調査個人票の取り扱いについて

- ア 特定疾患治療研究事業においては、重症で希少な特定疾患の研究を推進するため、患者の同意を得たものについて、厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業の研究班で、臨床調査個人票を疾患研究の基礎資料として活用している。
- イ 今般、疾患研究を推進するにあたり、これまでの臨床調査個人票では、患者個々人の治療経過を評価するための疫学調査ができないことから、疫学研究に関する倫理指針の下に、患者個々人の治療経過を調査できるよう、臨床調査個人票の様式を見直すこととしてはどうか。
- ウ 各研究班の協力の下、一元的にデータを収集・管理し、疾患横断的に継続的なデータ分析を行うことをもって、疫学研究の推進を図ることとしてはどうか。

重症難病患者入院施設確保事業の概要

1. 事業の目的

病状の悪化等の理由により、居宅での療養が極めて困難な状況となり、入院治療が必要となった重症難病患者に対し、適時に適切な入院施設の確保等が行えるよう、地域の医療機関の連携による難病医療体制の整備を図ることを目的とする。

2. 事業の内容

(1) 実施主体

都道府県

(2) 対象患者

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患患者

(3) 実施方法

都道府県は難病医療連絡協議会（連絡協議会）を設置するとともに、概ね二次医療圏ごとに1か所ずつの難病医療協力病院（協力病院）を指定し、そのうち原則として1か所を難病医療拠点病院（拠点病院）に指定して、重症難病患者のための入院施設の確保を行う。

ア. 難病医療連絡協議会

- ・ 拠点病院、協力病院、保健所、関係市町村等関係者で構成
- ・ 難病医療専門員（保健師等）を原則1名配置
- ・ 拠点病院、協力病院への入院患者の紹介、患者等からの各種相談に対応

イ. 難病医療拠点病院

- ・ 難病医療相談窓口の設置（必要に応じて相談連絡員1名を配置）
- ・ 協力病院からの要請に応じ、高度の医療を要する患者の受け入れ
- ・ 医療従事者向け難病研究会の開催
- ・ 関係機関・施設への医学的な指導・助言

ウ. 難病医療協力病院

- ・ 拠点病院からの要請に応じて患者の受け入れ
- ・ 地域施設等への医学的な指導・助言

重症難病患者入院施設確保事業の実施状況

		1. 連絡協議会 設置状況	2. 拠点病院設置状況		3. 協力病院設置状況	
				設置数		設置数
1	北海道	○	○	1	○	25
2	青森県	×	○	1	○	7
3	岩手県	○	○	1	○	10
4	宮城県	○	○	4	○	18
5	秋田県	○	○	2	○	17
6	山形県	○	○	1	○	27
7	福島県	○	○	1	○	29
8	茨城県	○	○	1	○	13
9	栃木県	○	○	3	○	27
10	群馬県	○	○	1	○	55
11	埼玉県	○	○	1	×	0
12	千葉県	○	○	1	○	11
13	東京都	○	○	30	○	58
14	神奈川県	○	○	4	○	7
15	新潟県	○	○	1	○	453
16	富山県	○	×	0	×	0
17	石川県	○	○	3	○	134
18	福井県	○	○	1	○	6
19	山梨県	○	○	1	○	11
20	長野県	○	×	0	○	23
21	岐阜県	○	○	1	○	34
22	静岡県	○	○	1	○	39
23	愛知県	○	○	1	○	13
24	三重県	○	○	2	○	17
25	滋賀県	○	○	10	○	23
26	京都府	○	○	1	○	13
27	大阪府	○	○	1	×	0
28	兵庫県	○	○	3	○	14
29	奈良県	×	×	0	×	0
30	和歌山県	○	○	2	○	41
31	鳥取県	○	○	1	○	8
32	島根県	○	○	3	○	13
33	岡山県	○	○	1	○	11
34	広島県	○	○	3	○	19
35	山口県	○	○	1	○	9
36	徳島県	○	○	1	○	12
37	香川県	○	○	1	○	32
38	愛媛県	○	○	1	○	50
39	高知県	○	○	2	○	48
40	福岡県	○	○	2	○	121
41	佐賀県	×	×	0	○	11
42	長崎県	○	○	2	○	134
43	熊本県	○	○	2	○	12
44	大分県	○	○	1	○	13
45	宮崎県	○	○	1	○	31
46	鹿児島県	○	○	2	○	18
47	沖縄県	×	×	0	×	0

※1 「×」は未設置を示す

※2 拠点病院数、協力病院数は平成20年3月31日現在

難病対策推進法案の概要とポイントの解説

目的と基本理念（第1条、第3条～第5条）

国民の健康の保持を図る上で、難病対策に積極的に取り組むことが重要
難病対策に関し、基本理念を定め、国及び地方公共団体等の責務を明らかにする
難病対策を総合的に推進し、難病の患者の福祉の増進と国民保健の向上に寄与する

- * 30年間予算補助で続いてきた難病対策を法制化し、国の責任を恒久化。
- * 「難病」という名称が入った法案が国会に提出されることに大きな意義。
- * 医療・介護保険、障害者・児童福祉など他の関連制度の谷間を埋める理念法。
- * 慢性疾患対策、障害認定基準、薬害被害者援護等、既制度の問題点は別途解決に取り組む。

難病の範囲（第2条）

- (1) 医学的に原因又は発症の機序が解明されていない
- (2) 発症又は病状の進行を防止するための治療方法が確立していない
- (3) 長期の療養が必要 又は 身体上・精神上の障害が生じるおそれが高いもの

- * 厳密な解釈を求められる「難病の定義」の代わりに「難病の範囲」とすることで、その周辺も含みうるものとし、基本理念にのっとり施策毎に対象の難病の範囲を審議会が定める。
- * 現行の調査研究対象 118 疾患を中心にリウマチや筋ジスも視野に範囲を設定。
- * 上記の要件を一部満たさなくなった疾患でも本法の理念趣旨にかながみ、引き続き施策の対象とすることは可能。
- * 小児慢性特定疾患の対象疾患の相当部分は上記の範囲に該当する。

難病対策実施大綱（第6条）

難病対策推進審議会の答申を受け、各省庁と協議の上、
都道府県の意見も聞いて厚生労働大臣が立案し、閣議で決定する

2本の柱からなる基本施策（第9条～20条）

1. 調査研究: 予防・治療・医薬品・医療用具の研究開発、希少性にも配慮
2. 福祉施策: 医療費の負担軽減、医療提供・相談体制整備、
日常生活支援、施設の整備、教育・就業支援

- * 2つの施策を明確に分け、それぞれに対する国の責任を明記。

難病対策推進審議会（第21条）

施策ごとの対象とすべき難病の範囲などの重要事項を審議。組織は政令で定める

- * 従来の密室での対象疾患決定を改め、十分な説明責任と公開性を原則とし、患者・家族の立場の意見も十分反映されるしくみを想定している。

以上

障害者自立支援法等の一部を改正する法律案の概要

16

① 利用者負担の見直し

- － 利用者負担について、応能負担を原則に
- － 障害福祉サービスと補装具の利用者負担を合算し負担を軽減

② 障害者の範囲及び障害程度区分の見直し

- － 発達障害が障害者自立支援法の対象となることを明確化
- － 障害程度区分の名称と定義の見直し
(※ 障害程度区分そのものについても障害の多様な特性を踏まえて抜本的に見直し)

③ 相談支援の充実

- － 相談支援体制の強化(市町村に総合的な相談支援センターを設置、「自立支援協議会」を法律上位置付け)
- － 支給決定プロセスの見直し(サービス利用計画案を勧案)、サービス利用計画作成の対象者の大幅な拡大

④ 障害児支援の強化

- － 児童福祉法を基本として身近な地域での支援を充実
(障害種別等で分かれている施設の一元化、通所サービスの実施主体を都道府県から市町村へ など)
- － 放課後型のデイサービス等の充実

⑤ 地域における自立した生活のための支援の充実

- － グループホーム・ケアホーム利用の際の助成を創設
- － 重度の視覚障害者の移動を支援するサービスの創設 (個別給付化)

(その他)事業者の業務管理体制の整備、精神科救急医療体制の整備等

施行期日:1年6ヶ月を超えない範囲内において政令で定める日。(障害者の範囲は公布の日。障害程度区分、③、④は平成24年4月1日。)

(IV) 障害者の範囲

① 障害者の定義

(障害者の範囲について基本的な考え方)

【基本的考え方】

- 障害者自立支援法附則の3年目の見直しの規定を踏まえ、障害者自立支援法上の障害者の範囲について、以下の観点から必要な見直しを行う。

- ① 障害者の定義
- ② 手帳制度

- 現行の障害者自立支援法における「障害者」の定義は、身体障害、知的障害、精神障害のそれぞれについて、身体障害者福祉法その他、個別法を引用する形で規定されている。

【更に検討すべき点】

- 支援の必要性によって障害者自立支援法の対象者を判断することについて、すくなくとも、検討を進めていく必要があるのではないかといった意見や、障害者自立支援法の障害者の定義を廃止すべきといった意見があった。

- 一方、このような考え方については、次のような課題がある。
 - ・ 支援の必要性のみで対象者を判断することになれば、障害者だけでなく、加齢や一時的な疾病により支援を要する人など、あらゆる福祉的支援を要する者を対象とする法律となる。

	・ 障害者基本法における障害者の定義も、何らかの障害があるため継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける者としており、支援の必要性のみによって対象者を定めていない。 ・ 訓練等給付や自立支援医療などについては、障害程度区分のような客観的なニーズ判定手法がなく、誰を対象とするのか、市町村において適切に判断することは困難である。 ○ これらの意見を踏まえ、どのように考えるか。 ○ 支援の必要性によって対象者を判断することについては、様々な課題があることから、今後引き続き検討を進める必要があるのではないか。
(発達障害及び高次脳機能障害の障害者自立支援法における位置付け)	○ 発達障害及び高次脳機能障害について、障害者自立支援法上のサービスをより受けやすくするために、障害者自立支援法上の障害者に含まれることを何らかの形で明確化する必要がある。 ○ この際、特に発達障害については、発達障害者支援法が整備され、発達障害者の定義規定も置かれていることを踏まえ検討すべき。
(難病を身体障害に含めることについて)	※ 障害者自立支援法の対象者を支援の必要性によって判断することについては、上記（障害者の範囲についての基本的考え方）で検討。 ○ 一方、難病を身体障害者福祉法上の身体障害に含めることについては、そもそも身体障害の認定について、身体機能に一定以上の障害が存在していることや、その障害が固定又は永続していることなど、これまで一定の考え方に基づいて行っているところであり、難病を身体障害に含めることは慎重に検討すべき。

① 特定疾患治療研究事業について（難病対策実施要綱による）

◎ 対象：現在 45 疾患群

〔医療保健〕 当該疾患に関する医療費（自己負担限度額以上の分について交付）

・ 自己負担限度額（生計中心者が患者本人の場合は半額）

入院…医療費と食事療養費を含めて、1 医療機関につき月額 0～23,100円

（食事療養標準負担額は 1 食につき 260 円なので 30 日間で 23,400 円）

※食事療養費を含めるか含めないかは大きな違い

入院以外…1 医療機関につき月額 0～11,550円

訪問看護、院外処方による薬剤費は自己負担が生じない

※特に院外処方による薬剤費を含めるか含めないかは大きな違い

〔介護保険〕 当該疾患に関する訪問看護、医療機関が行う訪問リハビリ、居宅療養管理指導、

介護療養型医療施設などの自己負担は生じない

・ 全額公費負担の対象者：難病のために日常生活に著しい支障のある重症患者

スモン・プリオン病・劇症肝炎・重症急性膵炎の患者

◎ 更に保健所が管理するデータを通じて、

・ 保健師による相談事業 ・ 見舞金制度 ・ 難病患者への広報活動

・ 研究事業における疫学的データの蓄積 ・ 保健所での講演活動 などが行われている。

…特定疾患治療研究事業は医療費助成だけではなく、難病対策全体に関わる。

（この事業が無くなれば、都道府県の難病行政も大幅に縮小されると思われる）

② 小児慢性特定疾患治療研究事業について（児童福祉法第21条の5による）

◎ 対象：現在 11 疾患群（514 疾病）

18 歳未満（引き続き治療が必要と認められた場合には 20 歳未満）の児童

・ 膠原病：アレルギー性亜敗血症（ウイスラー・ファンコニ症候群）、

（9 疾患）冠動脈病変（川崎病性冠動脈病変）、シェーグレン症候群、

自己免疫性肝炎、自己免疫性腸炎、若年性関節リウマチ、

スチーブンス・ジョンソン症候群、スチル病、リウマチ性心疾患

〔医療保険〕 当該疾患に関する医療費（自己負担限度額以上の分について交付）

・ 自己負担限度額

入院…医療費と食事療養費を含めて、1 医療機関につき月額 0～11,550円

入院以外…1 医療機関につき月額 0～5,750円

訪問看護、院外処方による薬剤費は自己負担が生じない

・ 全額公費負担の対象者：一部の血液疾患や重症患者認定を受けた場合

◎ 福祉サービス

・ 小児慢性特定疾患児日常生活用具給付事業（市町村担当）

次の 13 品目の日常生活用具について給付

…便器、特殊マット、特殊便器、特殊寝台、歩行用支援用具、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

・ 小児慢性特定疾患児ピアカウンセリング事業

〔特定疾患治療研究〕

医療費保険適用
自己負担助成分

医療費保険適用
無料分（院外処方等）

医療費保険適用外
（食事療養費など）

介護保険無料分
（訪問看護など）

保健所関連事業
福祉サービス

◎ 特定疾患治療研究事業は医療費の助成だけの制度ではない

・ 医療保険に関しては、医療費以外の食事療養費も含めて考えている。

訪問看護や院外処方による薬剤費は自己負担が生じない。

・ 介護保険制度にも自己負担が生じない項目がある。

・ 全額公費負担の対象者もおられる。

・ 患者情報をもとに、各種の難病施策に及んでいる。

③高額療養費制度について（健康保険法第115条による）

◎対象：健康保険の対象となる医療費のみ（通常の診察や治療代、薬代など）

対象外：健康保険外の自費の医療費（高度先進医療（評価療養）や歯科材料の一部など）、

入院時食事療養費、差額ベッド料金（選定療養）、180日を超える入院基本料の特別料金など

◎月ごとに、医療機関ごとに、医科・歯科別に、入院・外来別に適用

〔70歳未満の場合〕

所得区分	自己負担上限額（月額）	多数該当※
上位所得者※	150,000円＋（総医療費－500,000円）×0.01	83,400円
一般	80,100円＋（総医療費－267,000円）×0.01	44,400円
住民税非課税	35,400円	24,600円

※ 「上位所得者」は月収53万円以上の者

※ 「多数該当」は直近1年間における4回目以降の自己負担限度額（月額）

〔70歳以上75歳未満の自己負担限度額〕

所得区分	世帯単位（入院・外来）	個人単位（外来のみ）	多数該当
現役並み所得者※	80,100円＋ （総医療費－267,000円）×0.01	44,400円	44,400円
一般	62,100円 （44,400円に凍結中）	24,600円 （12,000円に凍結中）	44,400円
低所得者Ⅱ※	24,600円	8,000円	
低所得者Ⅰ※	15,000円	8,000円	

※ 「現役並み所得者」は①標準報酬月額28万円以上の者

②課税所得145万円以上の者等（例外規定あり）

※ 「低所得者Ⅱ」は世帯員全員が①市町村民税非課税者、あるいは

②受診月に生活保護を受け、自己負担限度額・食事標準負担額の減額により保護が必要でなくなる者

※ 「低所得者Ⅰ」は世帯員全員が低所得者Ⅱに該当し、さらにその世帯所得が一定基準以下

〔75歳以上の自己負担限度額〕

所得区分	世帯単位（入院・外来）	個人単位（外来のみ）	多数該当
現役並み所得者	80,100円＋ （総医療費－267,000円）×0.01	44,400円	44,400円
一般	44,400円	12,000円	
低所得者Ⅱ	24,600円	8,000円	
低所得者Ⅰ	15,000円	8,000円	

〔高額長期疾病患者〕慢性腎不全（腎透析患者）、血友病、血液製剤に起因するHIV感染者

・自己負担限度額は、1ヵ月1万円。

（ただし70歳未満で人工透析を要する上位所得者およびその被扶養者は、1ヵ月2万円）

※対象者には「特定疾病療養受領証」が交付される。