

# 指定難病の要件について

## 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、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**

医療費助成の対象

- 患者数が本邦において一定の人数<sup>(注)</sup>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>

### 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。)

3

## 指定難病の要件について<1>

### 補足2 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」(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条で、以下の疾病が規定されている。
  - (1) 施行令第1条関係(がんの範囲)
  - 「がん」の定義として、次に掲げるものを規定すること。
  - ・悪性新生物及び上皮内がん(ただし、以下に掲げるものを除く。)
  - ・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
  - ・消化管間質腫瘍
  - ・一部の卵巣腫瘍
- このため、「がん登録等の推進に関する法律」で「がん」と定義された疾病については、「他の施策体系が樹立しているもの」として取り扱う。
- 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。

4

## 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。

5

## 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。

6

## 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。

7

## 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ェレ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:アフェレーシス治療)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。

8

## 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26年1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。

9

## 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」(P13～14)を満たすかどうか、個別に検討を行うこととする。

11

## 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）