

## 指定難病（第二次実施分）に係る検討結果について（案）

平成 27 年 4 月 28 日  
厚生科学審議会疾病対策部会  
指定難病検討委員会

### 1. はじめに

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「法」という。）の規定に基づき、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定難病（法第 5 条第 1 項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）を指定するに当たり、指定難病とすべき疾病の案及び当該指定難病に係る医療費助成（法第 5 条第 1 項に規定する特定医療費の支給をいう。以下同じ。）の支給認定に係る基準（指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準及び法第 7 条第 1 項に規定する病状の程度。以下「支給認定に係る基準」という。）の案を以下のとおり取りまとめた。
- 本委員会は平成 26 年 10 月 8 日に「指定難病に係る検討結果について」として、110 の疾病について指定難病とすべき疾病の案及びその支給認定に係る基準の案を取りまとめているが、今回は平成 27 年 7 月から医療費助成の開始が想定されている疾病（以下「指定難病（第二次実施分）」という。）について平成 27 年 1 月 23 日より 7 回の検討を行ない、本日取りまとめを行ったものである。

### 2. 指定難病に係る検討の進め方

- 指定難病（第二次実施分）の検討においては、検討段階において指定難病としての要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とした。
- 具体的には、これまで難治性疾患克服研究事業において研究されてきた疾病及び小児慢性特定疾病の対象疾病（平成 27 年 1 月に新たに指定された疾病を含む）について、関係研究班や関係学会に情報提供を求め、平成 27 年 2 月時点までに指定難病の要件に関する情報が得られた疾病（615 疾病）を検討の対象とした。
- 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の検討を行うにあたっては、「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 要件を確認した。

### 3. 指定難病の要件について

- 指定難病の要件は、法に規定されているが、さらに具体的な考え方を別添1「指定難病の要件について」のとおり取りまとめた。
- 法律に基づいて施策が実施されているなど、他の施策体系が確立されている疾病については、「『発病の機構が明らかでない』ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病」として取り扱った。
- 「客観的な診断基準等が確立している」ことの検討に当たっては、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、成人に対しても「客観的な診断基準等が確立している」かどうか、別添1「指定難病の要件について」の考え方に照らして個別に検討を行った。
- これらの考え方にに基づき、個別の疾病が指定難病の指定の要件を満たすかどうかについて、また、指定難病の要件を満たすと考えられる個々の疾病の支給認定に係る基準について、それぞれ検討を行った。

### 4. 指定難病とすべき疾病の案及び支給認定に係る基準の案

- 本委員会では615の疾病を検討の対象とし、そのうち225疾病について指定難病の各要件を満たすと判断した。さらにそれらの疾病について、類似する疾病等の再整理を行ない、すでに指定難病として指定されている110疾病に加えて、別添2のとおり196疾病を指定難病（第二次実施分）とすべきことを本委員会の結論とし、具体的な個々の疾病の支給認定に係る基準は、別添3のとおりとした。
- なお、検討の対象とした615疾病のうち390疾病については、現時点で以下のとおり判断した。
  - ① 「発病の機構が明らかでない」という要件を満たすことが明らかでない  
と判断したものの139疾病
  - ② 「治療法が確立していない」という要件を満たすことが明らかでない  
と判断したものの10疾病
  - ③ 「長期の療養を必要とする」という要件を満たすことが明らかでない  
と判断したものの44疾病
  - ④ 「患者数が本邦において一定の人数に達しない」という要件を満たす  
ことが明らかでない  
と判断したものの27疾病
  - 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」という要

件を満たすことが明らかでないと判断したものの 170 疾病

#### 5. 今後の検討の進め方

- これまでの検討で第一次実施分（110 疾病）と合わせて計 306 疾病について指定難病とすべきとしたこととなる。
- 今後も引き続き、難治性疾患克服研究事業等で研究を進めていく中で得られた情報を含め、指定難病の検討に必要な要件等に関する情報について、収集や整理を行い、指定難病の検討を行う予定である。
- 具体的には、平成 27 年秋から検討に向けた情報収集を開始し、平成 27 年度中に指定難病検討委員会を再開する。
- その際には、新たな疾病について指定難病の検討や支給認定に係る基準の検討を行うとともに、これまで検討した 306 疾病の支給認定に係る基準等について、医学の進歩に合わせ、必要に応じて適宜見直しを行うこととする。