

# 指定難病の要件について

平成26年10月8日

# 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

- 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0.1%程度以下であることを厚生労働省令において規定する予定。

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

- 以下のように整理する。
  - ① 原因が不明また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<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。
  
- 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完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

## 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もしく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ようなもの(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患については、該当しないものとする。

## 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」として示されている「人口の0.1%程度以下」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)より)
  - 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、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だが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などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、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

○ 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、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。

## 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、確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾患ごとに設定する。
- 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み合わ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。
  - 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患については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定する。
  - 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。
  - 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、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）