

厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における 指定難病に関する検討の基本方針

令和5年12月27日
指定難病検討委員会

厚生科学審議会疾病対策部会運営細則（平成13年2月23日疾病対策部会長決定）第9条の規定に基づき、指定難病に関する検討に係る方針を次のように定める。

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。以下「難病法」という。）第1条において、難病を「発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの」と規定し、同法第5条第1項において、指定難病を「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」と規定している。

また、難病法第7条第1項第1号において、指定難病の患者に対する医療費助成の認定基準について、「その病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度であるとき」と規定している。

指定難病の対象となる疾病及び医療費助成の認定基準に係る検討に当たっては、上記の難病法の規定を踏まえたこれまでの厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における議論の集積を基に、以下に定める方針を目安として、これを行うものとする。

第1 指定難病の対象となる疾病に係る考え方

今後も、公平かつ安定的な仕組みとするため、以下の1から5の各要件を満たすと判断された難病について、指定難病に指定する。

そのため既に指定難病に指定されている疾病については、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、調査研究及び医療技術の進展により得られた治療方法等により、長期の療養を要しない、又は重症者の割合が減少する等、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、対象疾病の見直しについて検討する。

「指定難病の要件に合致しない状況」の判断に当たっては、研究の進捗状況の確認結果を踏まえて指定難病検討委員会において総合的に判断する。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。

新規疾病追加の検討に当たっては、指定難病検討委員会において、研究班及び関係学会が整理した最新の情報に基づき、後述する指定難病としての要件該当性について評価を行う。

1 発病の機構が明らかでないこと

以下のいずれかの場合に該当するものとする。

- ・ 原因が不明又は病態が未解明な疾病。
- ・ 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態が未解明である場合。

ただし、

- ・ 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、該当しないものとする。
- ・ 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、原則として該当しないものとするが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。
- ・ 何らかの疾病（原疾患）によって発症することが明らかな二次性の疾病は、原則として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。

（補足1）他の施策体系が構築されている疾病について

- ・ 難病の要件に係る基本的な考え方は、他の施策体系が構築されていない疾病を広く対象とするものとされている。
- ・ 「他の施策体系が構築されている疾病」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、難病法における難病として扱っていない。
- ・ 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、他の施策体系が構築され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講じられており、疾病を単位として、その患者の一生涯について施策が講じられているものではないことから、他の施策体系が構築され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1）がんについて

- ・ がんについては、がん対策基本法（平成18年法律第98号）及びがん登録等の推進に関する法律（平成25年法律第111号）を中心に、難病対策とは別の施策体系が構築されている。
- ・ 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、がん登録等の推進に関する法律施行令（平成27年政令第323号）第1条において、以下の疾病が規定されている。

- (1) 悪性新生物及び上皮内がん
- (2) 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（(1)に該当するものを除く。）
- (3) 卵巣腫瘍（次に掲げるものに限る。）
 - ①境界悪性漿液性乳頭状のう胞腫瘍、②境界悪性漿液性のう胞腺腫、③境界悪性漿液性表在性乳頭腫瘍、④境界悪性乳頭状のう胞腺腫、⑤境界悪性粘液性乳頭状のう胞腺腫、⑥境界悪性粘液性のう胞腫瘍、⑦境界悪性明細胞のう胞腫瘍
- (4) 消化管間質腫瘍（(1)に該当するものを除く。）

- ・ がん登録等の推進に関する法律施行令第 1 条各号に規定する疾病の詳細については、「全国がん登録届出マニュアル」（以下「マニュアル」という。）に掲載されていることから、マニュアルに掲載されている疾病については、「他の施策体系が構築されている疾病」として整理することとし、それ以外の疾病については、他の施策体系が構築されていない疾病として、指定難病の検討の対象とすることとする。
- ・ 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、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。

（例 2）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の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（平成 17 年法律第 123 号。以下「障害者総合支援法」という。）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。

2 治療方法が確立していないこと

- ・ 以下のいずれかの場合に該当するものとする。
 - ① 対症療法や症状の進行を遅らせる場合を含めて治療方法がない。
 - 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、生涯にわたり、継続的な治療が必要である。

ただし、根治のための治療方法がなく、継続的な治療が必要な疾病であっても、後述の「3. 長期の療養を必要とすること」において例示されているとおり、一般と同等の社会生活を送ることが可能である場合には、該当しないものとする。

- ・ 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や研究段階の治療方法については、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。

3 長期の療養を必要とすること

以下の場合に該当するものとする。

- ・ 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。
ただし、一般と同等の社会生活を送ることが可能で、生命予後への支障が生じない疾病については、個別に検討する。
- ・ また、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。
- ・ 軽症者の多い疾病については該当しないものとし、「長期の療養を必要とする」の要件を満たすかどうかについては、その疾病の全患者数のうち、病状の程度が「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成12年厚生労働省告示第393号）に規定する「個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度」（以下「重症度分類等」という。）で医療費助成の対象となる者の割合を考慮する。

（補足2）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、一般と同等の社会生活を送ることが可能な疾病については、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一般と同等の社会生活を送ること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。

4 患者数が本邦において一定の人数に達しないこと

以下の場合に該当するものとする。

- ・ 「一定の人数」として、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第1条において規定している「人口（官報で公示された最近の国勢調査又はこれに準ずる全国的な人口調査の結果による人口をいう。）のおおむね千分の一程度に相当する数」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29年12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

- ① 希少疾病の患者数をより正確に把握するためには、血液等の検体検査、画像検査等の客観的な指標による診断基準に基づいて診断された国内の患者全てを対象とする全数調査を研究班等で行うことが望ましい。
- ② 医療費助成の対象疾病については、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患者データベースに登録されている者の数の合計

ただし、医療費助成の対象疾病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。当該疾病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。

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

以下の場合に該当するものとする。

- ・ 「客観的な指標」とは、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とする。
なお、「客観的な指標」の判断に当たっては、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されていること。
 - ② 複数の検査や症状の組合せを必要とする場合は、一義的な解釈となっていること。
 - 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なっていること。
- ・ 「一定の基準」（以下「診断基準」という。）とは、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とする。
ただし、上記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、上記の合意を得ることを目指しているなど上記に相当すると認められるものも該当するものとする。
※この場合、関連学会等の取りまとめ状況を適宜把握する。

（補足3）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第2の「認定基準についての考え方」を満たすかどうか、個別に検討を行うこととする。

第2 認定基準についての考え方

- ・ 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。
- ・ 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。
 - ① 「日常生活又は社会生活に支障がある」と判断される程度を、疾病の特性に応じて、医学的な観点を反映させて定めること。
 - ② 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。
 - ③ 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。
 - ④ 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。
 - ア 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
 - イ 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）

第3 指定難病の追加の検討に当たっての留意事項

- ・ 一疾病のうち、指定難病の要件を満たす一群を類別化して呼称した疾病（例えば、一疾病の中の重症型を類別化して呼称した疾病、一疾病の中の一部の合併症を類別化して呼称し

た疾病、一疾病の中のある発症時期を類別化して呼称した疾病（等）は認めないものとする。

- ・ 診断基準及び重症度分類等について、研究班が整理した情報に基づき、関係学会の承認を得ている疾病のみを検討の対象とする。また、疾病の周知の観点から、原則として、日本医学会分科会の承認を得た疾病を検討対象とし、関係する学会に広く承認を得ることが望ましい。
- ・ 主に小児期に発症する疾病の診断基準及び重症度分類等について、移行期医療を進める観点からも、成人の診療に関わる診療科の関連学会の承認を得ることが望ましい。
- ・ 過去に本委員会で指定難病の要件を満たしていないと判断された疾病について、研究班からの申出に基づき、本委員会で再度検討を行う際には、当該研究班に対し、過去に満たしていないとされた要件に対する新たな知見の追加の報告を必須とする。