

難病の新たな医療制度

—腎疾患関連の拡充を中心に—

山縣邦弘

筑波大学医学医療系腎臓内科学

key words : 難病, IgA 腎症, 多発性嚢胞腎, 一次性ネフローゼ, 急速進行性腎炎

要旨

腎疾患の中の難治性疾患克服研究事業の対象疾患としては、IgA 腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎の4疾患があげられる。難病対策の見直しの審議により、平成26年5月に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が制定され、難病の治療研究をすすめ、同時に難病患者の医療費助成の充実が図られることとなった。その結果として、平成27年1月1日より医療費助成の対象として従来からの56特定疾患に加え、IgA 腎症、多発性嚢胞腎を含む110疾病に対象が拡がり、さらに平成27年7月1日からは、急速進行性腎炎、一次性ネフローゼ症候群の4疾患および、抗糸球体基底膜腎炎、膜性増殖性糸球体腎炎、紫斑病性腎炎、アルポート症候群などの難治性腎疾患を加えた306疾病に大幅に拡充された。今後は効果的な治療方法の開発と医療の質の向上、病態解明な研究も盛んとなり、これらの難治性疾患の診療レベルの尚いっそうの改善が望まれる。

はじめに

これまでわが国の難病対策は、130の対象疾患の調査研究と、そのなかの56特定疾患に対する医療費補助の形で実施されてきた。しかしながら、平成26年5月に「難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）」として、法的な裏づけのもとに新たな難病対策が実施されることになった。本

稿はこれまでのわが国の難病対策をふりかえり、新たな難病の医療制度について、腎疾患関連を中心に概説する。

1 従来の難病医療制度

わが国の難病対策は、昭和47年当時の厚生省より難病対策要綱において、「難病は、(1)原因不明、治療方針未確定であり、かつ、後遺症を残す恐れが少ない疾病、(2)経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病」と定義された。対策の進め方としては、

- ① 調査研究の推進
- ② 医療施設の整備
- ③ 医療費の自己負担の解消

の3点を柱として考え、このほか福祉サービスの面にも配慮していくこととなった。

具体的には症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患については、難治性疾患克服研究事業（対象130疾患の調査研究の推進、重症難病患者拠点・協力病院設備等の整備、難病特別対策推進事業により地域における保健・医療福祉の充実・連携）、難病患者等居宅生活支援事業として、QOLの向上を目指した福祉施策の推進などの対策が行われた。また難治性疾患克服研究事業における臨床調査研究対象疾患130疾患のなかで、診断基準が一応確立し、かつ難治度、重症

表 1 従来から医療補助の対象とされた 56 特定疾患一覧

疾患番号	疾患名	対象指定年度	疾患番号	疾患名	対象指定年度
1	ベーチェット病	昭和47年4月1日	32	重症急性膵炎	平成3年1月1日
2	多発性硬化症	昭和48年4月1日	33	特発性大腿骨頭壊死症	平成4年1月1日
3	重症筋無力症	昭和47年4月1日	34	混合性結合組織病	平成5年1月1日
4	全身性エリテマトーデス	昭和47年4月1日	35	原発性免疫不全症候群	平成6年1月1日
5	スモン	昭和47年4月1日	36	特発性間質性肺炎	平成7年1月1日
6	再生不良性貧血	昭和48年4月1日	37	網膜色素変性症	平成8年1月1日
7	サルコイドーシス	昭和49年10月1日	38	プリオン病	平成14年6月統合
8	筋萎縮性側索硬化症	昭和49年10月1日	(1)	クロイツフェルト・ヤコブ病	(1)平成09年01月01日
9	強皮症/皮膚筋炎及び多発性筋炎	昭和49年10月1日	(2)	ゲルストマン・ストロイスラ ー・シャインカー病	(2)平成14年06月01日
10	特発性血小板減少性紫斑病	昭和49年10月1日	(3)	致死性家族性不眠症	(3)平成14年06月01日
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月1日	39	肺動脈性肺高血圧症	平成10年1月1日
(1)	結節性多発動脈炎	(1)昭和50年10月01日	40	神経線維腫症 I 型/神経線維腫症 II 型	平成10年5月1日
(2)	顕微鏡的多発血管炎	(2)昭和50年10月01日	41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月1日
12	潰瘍性大腸炎	昭和50年10月1日	42	バット・キアリ (Budd-Chiari) 症候群	平成10年12月1日
13	大動脈炎症候群	昭和50年10月1日	43	慢性血栓性肺高血圧症	平成10年12月1日
14	ビュルガー病(バージャー病)	昭和50年10月1日	44	ライソゾーム病	平成14年6月統合
15	天疱瘡	昭和50年10月1日	(1)	ライソゾーム病	(1)平成13年05月01日
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月1日	(2)	ファブリー病	(2)平成11年04月01日
17	クローン病	昭和51年10月1日	45	副腎白質ジストロフィー	平成12年4月1日
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	昭和51年10月1日	46	家族性高コレステロール血症(ホモ接 合体)	平成21年10月1日
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月1日	47	脊髄性筋萎縮症	平成21年10月1日
20	パーキンソン病関連疾患		48	球脊髄性筋萎縮症	平成21年10月1日
(1)	進行性核上性麻痺	(1)平成15年10月01日	49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	平成21年10月1日
(2)	大脳皮質基底核変性症	(2)平成15年10月01日	50	肥大型心筋症	平成21年10月1日
(3)	パーキンソン病	(3)昭和53年10月01日	51	拘束型心筋症	平成21年10月1日
21	アミロイドーシス	昭和54年10月1日	52	ミトコンドリア病	平成21年10月1日
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年12月1日	53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	平成21年10月1日
23	ハンチントン病	昭和56年10月1日	54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	平成21年10月1日
24	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	昭和57年1月1日	55	黄色靭帯骨化症	平成21年10月1日
25	ウェゲナー肉芽腫症	昭和59年1月1日	56	間脳下垂体機能障害	平成21年10月1日
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年1月1日	1.	PRL 分泌異常症	
27	多系統萎縮症		2.	ゴナドトロピン分泌異常症	
(1)	線条体黒質変性症	(1)平成15年10月01日	3.	ADH 分泌異常症	
(2)	オリープ橋小脳萎縮症	(2)昭和51年10月01日	4.	下垂体性 TSH 分泌異常症	
(3)	シャイ・ドレーガー症候群	(3)昭和61年01月01日	5.	クッシング病	
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年1月1日	6.	先端巨大症	
29	膿疱性乾癬	昭和63年1月1日	7.	下垂体機能低下症	
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年1月1日			
31	原発性胆汁性肝硬変	平成2年1月1日			

度が高く、患者数が比較的小さいため、公費負担の方法をとらないと原因の究明、治療法の開発などに困難をきたすおそれのある 56 の疾患(表 1) についてのみ、特定疾患治療研究事業として医療費の自己負担の軽減対策が実施されてきた。

なお腎疾患として、長く難治性疾患克服研究事業の対象疾患とされてきた、IgA 腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎の 4 疾患については、先述の特定疾患治療研究事業として、医療費の自己負担の軽減対策疾患としては扱われてこなかった。

2 新たな難病医療対策制度

平成 23 年に入り、厚生労働省の難病対策委員会において、「難病対策の見直し」の審議が開始された。平成 25 年 12 月 13 日に、その基本理念は、「難病(原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないもの)の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す」と明記された。

国による基本方針の策定として、難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図るとされた

(図1). そのなかで次の3点が基本骨格として示された.

① 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上とし

難病対策の基本理念及び基本的事項		
<p>平成25年12月13日 厚生科学審議会 疾病対策部会 難病対策委員会</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 難病(※)の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。 ※ 原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないもの ○ 国による基本方針の策定 難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。 		
第1. 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上	第2. 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築	第3. 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実
<p>1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進 ○ 病態解明を行い、新規治療薬等の開発等を推進 <p>2. 難病患者データベースの構築</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 患者全員が登録可能。データを登録した患者に難病患者登録証明書(仮称)を発行 ○ 「難病指定医(仮称)」が正確に診断し、患者データの登録を実施 <p>3. 医療提供体制の確保</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)や指定医療機関(仮称)の指定 ○ かかりつけ医等による日常診療 ○ 難病医療支援ネットワーク(仮称)等により、正しい診断ができる体制を整備 	<p>1. 医療費助成の基本的な考え方</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 新たな医療費助成は、治療研究を推進する目的に加え、福祉的な目的を併せ持つ <p>2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 対象疾患は、患者数が人口の0.1%程度以下等であり、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立しているもの ○ 対象患者は、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上の者、もしくは高額な医療を継続することが必要な者 <p>3. 患者負担の在り方について</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じた負担限度額等を設定 ○ 人工呼吸器等装着者の更なる負担の軽減 ○ 現行の事業の対象であった者については、3年間の経過措置 <p>4. 「医療受給者証(仮称)」の交付</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 都道府県が対象患者に交付 	<p>1. 難病に関する普及啓発</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 難病情報センターにおける情報の充実 <p>2. 難病患者の社会参加のための支援</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 難病相談・支援センターの機能強化 ○ 症状の程度等に応じた取組の推進 <p>3. 福祉サービスの充実</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 医療費助成の対象疾患の拡大に伴う障害福祉サービスの対象疾患の拡大 <p>4. 就労支援の充実</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ ハローワークと難病相談・支援センターの連携強化等 <p>5. 難病対策地域協議会(仮称)</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 保健所を中心とした難病対策地域協議会(仮称)の活用等による適切な支援

図1 難病対策の改革に向けた取組について(概要)

趣旨

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成(注)に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

(注)現在は法律に基づかない予算事業(特定疾患治療研究事業)として実施している。

概要

(1) 基本方針の策定

- ・ 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- ・ 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病(指定難病)の患者に対して、医療費を支給。
- ・ 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- ・ 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- ・ 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- ・ 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- ・ 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- ・ 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年1月1日

※児童福祉法の一部を改正する法律(小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化)と同日

図2 難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年5月23日成立)

<p><自己負担割合></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 自己負担割合について、現行の3割から2割に引下げ。 <p><自己負担上限額></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 所得の階層区分や負担上限額については、医療保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療(更生医療)を参考に設定。 ○ 症状が変動し入退院を繰り返す等の難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。 ○ 受診した複数の医療機関等の自己負担(※)をすべて合算した上で負担上限額を適用する。 <p>※ 薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。</p> <p><所得把握の単位等></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 所得を把握する単位は、医療保険における世帯。所得を把握する基準は、市町村民税(所得割)の課税額。 ○ 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担上限額を按分する。 <p><入院時の食費等></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担について、患者負担とする。 	<p><高額な医療が長期的に継続する患者の取扱い></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 高額な医療が長期的に継続する患者(※)については、自立支援医療の「重度かつ継続」と同水準の負担上限額を設定。 <p>※ 「高額な医療が長期的に継続する患者(「高額かつ長期」)とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 人工呼吸器等装着者の負担上限額については、所得区分に関わらず月額1,000円とする。 <p><高額な医療を継続することが必要な軽症者の取扱い></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 助成の対象は症状の程度が一定以上の者であるが、軽症者であっても高額な医療(※)を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。 <p>※ 「高額な医療を継続すること」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある場合(例えば医療保険の3割負担の場合、医療費の自己負担が1万円以上の月が年間3回以上)とする。</p> <p><経過措置(3年間)></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 既認定者の負担上限額は、上記の「高額かつ長期」の負担上限額と同様とする。 ○ 既認定者のうち現行の重症患者の負担上限額は、一般患者よりさらに負担を軽減。 ○ 既認定者については、入院時の食費負担の1/2は公費負担とする。
--	--

図3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築(難病に係る新たな医療費助成の制度①)

て、診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進や病態解明を行い、新規治療薬等の開発推進等の研究を行い、難病患者データベースの構築、新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)、指定医療機関(仮称)、難病医療支援ネットワーク(仮称)等により、正しい診断ができる体制の整備。

- ② 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築として、患者負担の在り方については負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じて負担限度額等を設定。
- ③ 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実。

このような基本概念のもと、平成27年1月1日を施行期日とした難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年5月23日成立)が制定された(図2)。主な方向性としては、医療費助成の対象とする難病を現在の56疾病から約300疾病に拡大し、このための受給者を約78万人から150万人に拡大する。このため

- ① 自己負担割合について、現行の3割から2割に引下げ
- ② 所得の階層区分や負担上限額については、医療

保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療(更生医療)を参考に設定

- ③ 症状が変動し入退院を繰り返す等の難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない
- ④ 受診した複数の医療機関等の自己負担をすべて合算したうえで負担上限額を適用する
- とする制度設計(図3)が示された。

3 難病の条件

新しい法的根拠を持った難病対策の対象となる難病とは、①発病の機構が明らかでなく、②治療方法が確立していない、③希少な疾病であって、④長期の療養を必要とするものと定義される。この4点が条件とされ、以下に説明する。

3-1 「発病の機構が明らかでない」ことについて

具体的に以下の5点があげられた。

- 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 なんらかの疾病（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。

3-2 「治療方法が確立していない」ことについて

- ① 治療方法がまったくない。
- 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。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。

3-3 「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」については以下のことをいう。

- ① 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。したがって、本邦の人口は約1.27億人、その0.1%の約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）があたる。
- 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、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) 全数調査という三つの要件を満たす調査が望ましい。そのなかで医療費助成の対象疾患については、上記三つの要件を最も満たしうる調査として、難病患者データベース（仮称）に登録された患者数（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）をもって判断するものとする。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なることとなった。

3-4 「長期の療養を必要とする」ことについて

- 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。

3-5 「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

- 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 なお「一定の基準」とは、(a) 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。または、(b) 上記の(a)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、(a)の合意を得ることを目指しているなど(a)に相当

表 2-1 IgA 腎症の難病認定要件事項

1. 患者数	約 33,000 人 (研究班による)
2. 発病の機構	不明 (免疫複合体の関与が指摘されている)
3. 効果的な治療方法	未確立 (対症療法が中心)
4. 長期の療養	必要 (腎生検後 10 年で 15~20%, 20 年間で 38% 前後が末期腎不全に陥る)
5. 診断基準	あり (日本腎臓学会承認の診断基準等)
6. 重症度分類	研究班による重症度基準に基づき, A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合, B. 蛋白尿 0.5 g/gCr 以上の場合, C. 腎生検施行例の組織学的重症度 III もしくは IV の場合のいずれかを満たす場合を対象とする.

表 2-2 多発性嚢胞腎の難病認定要件事項

1. 患者数	約 29,000 人 (研究班による)
2. 発病の機構	不明 (遺伝子の異常が示唆されている)
3. 効果的な治療方法	未確立 (根治的治療はない)
4. 長期の療養	必要 (進行性であり, 60 歳頃までに約 50% の人が腎不全に至る)
5. 診断基準	あり (日本腎臓学会承認の診断基準等)
6. 重症度分類	研究班による重症度基準を用い, A. CKD 重症度分類ヒートマップで赤部分, B. 腎容積 750 ml 以上かつ腎容積増大速度 5%/年以上 のうち, いずれかを満たした場合を対象とする.

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。

これらの基準に則り難病の認定がなるべく客観的な指標のもとに示され、さらに医療費助成の対象となる指定難病については客観的な診断基準（またはそれに準ずるもの）が確立、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。最終的には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することとなっている。表 2-1, 2-2 に IgA 腎症、多発性嚢胞腎が難病として認定されたときの要件を示す。

4 認定体制の整備

平成 27 年 1 月 1 日以降は、指定医療機関において受診した場合には、医療費助成の対象となる。指定医療機関の指定対象としては、難病の患者に対する医療等に関する法律に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定することとしており、病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事が指定を行う。

このような特定難病の診断を行う難病指定医は表 3 の基準により定められている。このため平成 26 年末までに各地で研修が行われた。難病指定医の職務は、

- ① 指定難病の患者が指定難病にかかっていること

表 3 指定医の要件

要 件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
難病指定医 [†]		
① 診断又は治療に 5 年以上従事した経験があり、申請時点において、関係学会の専門医の資格を有していること。		
② 診断又は治療に 5 年以上従事した経験があり、一定の研修 (※) を修了していること。 ※ 1~2 日程度の研修	○	○
協力難病指定医		
③ 診断又は治療に 5 年以上従事した経験があり、一定の研修 (※※) を修了していること。 ※※ 1~2 時間程度の研修	×	○

[†] 法施行時の経過措置として、5 年以上診断・治療経験があり指定難病の診断等に従事したことがある者については、平成 29 年 3 月 31 日までに研修を受けることを条件に難病指定医になることができる。

およびその病状の程度を証する臨床調査個人票の作成

② 国が講ずる難病に関する情報の収集に関する施策に資する情報の提供

とされ、難病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書（臨床調査個人票）を作成し、患者データ（診断書の内容）を登録管理システムに登録することが求められる。

5 指定難病の現状

拡大する難病については、平成26年7月より指定難病検討委員会により検討が開始された。その結果、45疾病の増加、12疾病の従来の疾病の整理・細分化、要件を満たさない3疾病の削除により、平成26年10月21日より110疾病が新たな医療費助成の対象として告示され、平成27年1月1日より医療費助成の対象となった。表4に追加となった主な疾病を示す。

表4 平成27年1月1日から新たに医療費助成となった疾患

番号	病名	番号	病名	番号	病名
4	原発性側索硬化症	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	94	原発性硬化性胆管炎
9	神経有棘赤血球症	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	95	自己免疫性肝炎
10	シャルコー・マリー・トゥース病	53	シェーグレン症候群	98	好酸球性消化管疾患
12	先天性筋無力症候群	54	成人スチル病	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
15	封入体筋炎	55	再発性多発軟骨炎	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
16	クロー・深瀬症候群	61	自己免疫性溶血性貧血	101	腸管神経節細胞僅少症
25	進行性多巣性白質脳症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
26	HTLV-1関連脊髄症	64	血栓性血小板減少性紫斑病	103	CFC症候群
27	特発性基底核石灰化症	66	IgA腎症	104	コストロ症候群
29	ウルリッヒ病	67	多発性嚢胞腎	105	チャージ症候群
30	遠位型ミオパチー	80	甲状腺ホルモン不応症	106	クリオピリン関連周期熱症候群
31	ベスレムミオパチー	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	107	全身型若年性特発性関節炎
32	自己食空胞性ミオパチー	82	先天性副腎低形成症	108	TNF受容体関連周期性症候群
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	83	アジソン病	109	非典型型溶血性尿毒症症候群
41	巨細胞性動脈炎	92	特発性門脈圧亢進症	110	ブラウ症候群

表5 平成27年7月1日より拡大される指定難病

番号	病名	番号	病名
111	先天性ミオパチー	133	メビウス症候群
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
113	筋ジストロフィー	135	アイカルディ症候群
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	136	片側巨脳症
115	遺伝性周期性四肢麻痺	137	限局性皮質異形成
116	アトピー性脊髄炎	138	神経細胞移動異常症
117	脊髄空洞症	139	先天性大脳白質形成不全症
118	脊髄髄膜瘤	140	ドラベ症候群
119	アイザックス症候群	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
120	遺伝性ジストニア	142	ミオクロニー欠神てんかん
121	神経フェリチン症	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
122	脳表ヘモジデリン沈着症	144	レノックス・ガストー症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	145	ウエスト症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	146	大田原症候群
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	147	早期ミオクロニー脳症
126	ペリー症候群	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
127	前頭側頭葉変性症	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	150	環状20番染色体症候群
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	151	ラスムッセン脳炎
130	先天性無痛無汗症	152	PCDH19関連症候群
131	アレキサンダー病	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
132	先天性核上性球麻痺	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

番号	病名	番号	病名
155	ランドウ・クレフナー症候群	212	三尖弁閉鎖症
156	レット症候群	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
157	スタージ・ウェーバー症候群	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
158	結節性硬化症	215	ファロー四徴症
159	色素性乾皮症	216	両大血管右室起始症
160	先天性魚鱗癬	217	エプスタイン病
161	家族性良性慢性天疱瘡	218	アルポート症候群
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	219	ギャロウエイ・モワト症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	220	急速進行性糸球体腎炎
164	眼皮膚白皮症	221	抗糸球体基底膜腎炎
165	肥厚性皮膚骨膜炎	222	一次性ネフローゼ症候群
166	弾性線維性仮性黄色腫	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
167	マルファン症候群	224	紫斑病性腎炎
168	エーラス・ダンロス症候群	225	先天性腎性尿崩症
169	メンケス病	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
170	オクシピタル・ホーン症候群	227	オスラー病
171	ウィルソン病	228	閉塞性細気管支炎
172	低ホスファターゼ症	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
173	VATER 症候群	230	肺胞低換気症候群
174	那須・ハコラ病	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
175	ウィーバー症候群	232	カーニー複合
176	コフィン・ローリー症候群	233	ウォルフラム症候群
177	有馬症候群	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
178	モワット・ウィルソン症候群	235	副甲状腺機能低下症
179	ウィリアムズ症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症
180	ATR-X 症候群	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
181	クルーゾン症候群	238	ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症
182	アペール症候群	239	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症
183	ファイファー症候群	240	フェニルケトン尿症
184	アントレー・ビクスラー症候群	241	高チロシン血症 1 型
185	コフィン・シリス症候群	242	高チロシン血症 2 型
186	ロスムンド・トムソン症候群	243	高チロシン血症 3 型
187	歌舞伎症候群	244	メープルシロップ尿症
188	多脾症候群	245	プロピオン酸血症
189	無脾症候群	246	メチルマロン酸血症
190	鰓耳腎症候群	247	イソ吉草酸血症
191	ウェルナー症候群	248	グルコーストランスポーター 1 欠損症
192	コケイン症候群	249	グルタル酸血症 1 型
193	ブラダー・ウィリ症候群	250	グルタル酸血症 2 型
194	ソトス症候群	251	尿素サイクル異常症
195	ヌーナン症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症
196	ヤング・シンプソン症候群	253	先天性葉酸吸収不全
197	1p36 欠失症候群	254	ボルフィリン症
198	4p 欠失症候群	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
199	5p 欠失症候群	256	筋型糖原病
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	257	肝型糖原病
201	アンジェルマン症候群	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
202	スミス・マギニス症候群	259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
203	22q11.2 欠失症候群	260	シトステロール血症
204	エマヌエル症候群	261	タンジール病
205	脆弱 X 症候群関連疾患	262	原発性高カイロミクロン血症
206	脆弱 X 症候群	263	脳髄黄色腫症
207	総動脈幹遺残症	264	無 β リポタンパク血症
208	修正大血管転位症	265	脂肪萎縮症
209	完全大血管転位症	266	家族性地中海熱
210	単心室症	267	高 IgD 症候群
211	左心低形成症候群	268	中條・西村症候群

番号	病名	番号	病名
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	288	自己免疫性出血病 XIII
270	慢性再発性多発性骨髄炎	289	クローンカイト・カナダ症候群
271	強直性脊椎炎	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
272	進行性骨化性線維異形成症	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	292	総排泄腔外反症
274	骨形成不全症	293	総排泄腔遺残
275	タナトフォリック骨異形成症	294	先天性横隔膜ヘルニア
276	軟骨無形成症	295	乳幼児肝巨大血管腫
277	リンパ管腫症/ゴーム病	296	胆道閉鎖症
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	297	アラジール症候群
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	298	遺伝性膀胱炎
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	299	嚢胞性線維症
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	300	IgG4 関連疾患
282	先天性赤血球形成異常性貧血	301	黄斑ジストロフィー
283	後天性赤芽球癆	302	レーベル遺伝性視神経症
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	303	アッシャー症候群
285	ファンコニ貧血	304	若年発症型両側性感音難聴
286	遺伝性鉄芽球性貧血	305	遅発性内リンパ水腫
287	エプスタイン症候群	306	好酸球性副鼻腔炎

なかでも長年、厚生労働省進行性腎障害の対象疾病として研究の行われてきた、IgA 腎症、多発性嚢胞腎が助成対象となったことが特筆される。これ以外にも、膜性増殖性糸球体腎炎様の腎組織との腎機能障害の併発するクロウ・深瀬症候群、急速進行性糸球体腎炎症候群を呈する好酸球性多発血管炎性肉芽腫症、急性腎不全～非可逆性腎不全に進展する可能性のある血栓性血小板減少性紫斑病、非典型溶血性尿毒症症候群などが助成対象となった。

なお平成 27 年 7 月 1 日には、指定難病については 306 疾病まで拡大された。腎疾患については、厚生労働省「難治性腎疾患調査研究」班において検討されてきた疾患のなかで残る急速進行性糸球体腎炎ならびに難治性（一次性）ネフローゼ症候群に加え、腎疾患関連では Alport 症候群、ギャロウェイ・モワト症候群、抗糸球体基底膜腎炎、一次性膜性増殖性糸球体腎炎、

紫斑病性腎炎、IgG4 関連疾患などがあげられている（表 5）。

おわりに

これらの指定難病については、主に、難病に罹患する患者の保護を目的に医療費助成対象の明確化が図られた。なお、「難病外来指導管理料」の対象疾患は、現時点では従前の 56 疾病に限られており、今後中央社会保険協議会の答申により、厚生労働大臣により 56 疾病以外が指定されれば、管理料での加算が可能となる。

参考 URL

- ‡ 1) http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/
- ‡ 2) <http://www.nanbyou.or.jp/entry/510>