

日医総研 ワーキングペーパー

難病対策の概説 第3版

No. 387

2017年8月7日

日本医師会総合政策研究機構  
王子野 麻代

- ・本稿の著作権は公益社団法人日本医師会に帰属する。無断転載等を禁ずる。
- ・今回の改訂作業は、厚生労働行政推進調査事業費 難治性疾患等克服研究事業「難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」(H28-難治等(難)-指定-001)の一環である。

## 難病対策の概説 第3版

日本医師会総合政策研究機構 主任研究員 王子野 麻代

### キーワード

- ◆ 難病の患者に対する医療等に関する法律
- ◆ 指定難病
- ◆ 医療費助成
- ◆ 指定医
- ◆ 指定医療機関
- ◆ 療養生活環境整備事業
- ◆ 拠点病院

### ポイント

- ◆ 我が国の難病対策は、平成27年1月1日「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」の施行を受け、およそ40年ぶりに見直された。
- ◆ 本書は、難病法に基づく難病対策について医師向けに概説したものであり、厚生労働省が難病指定医研修テキストとして認めたものである。
- ◆ 第3版では、次の3つの国の動向を踏まえ、改訂を行った。
  - ① 対象疾病の拡大
    - ・ 平成29年4月、指定難病は、新たに24疾病を加えた330疾病に拡大（Ⅱ章の一部修正）
  - ② 難病医療提供体制の見直し
    - ・ 平成29年4月、難病医療拠点病院等の再編を示した「難病の医療提供体制の構築に係る手引き」が厚生労働省より発出（Ⅳ章の新設）
  - ③ 全国的な難病医療支援ネットワークの構築
    - ・ 平成30年度を目処に全国的な難病医療支援ネットワークが構築される予定
    - ・ 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の取組みを紹介（Ⅴ章の新設）

## 目 次

はじめに .....	4
I 難病法制定までの経緯 — 難病対策要綱から法律へ — .....	5
1. 従来の難病対策と課題 — 難病対策要綱の限界 — .....	5
2. 立法化の契機 — 社会保障制度改革プログラム法・消費税増税 — .....	6
3. 難病法が目指すもの .....	8
(1) 従来の課題の解消 — 都道府県超過負担の解消 — .....	8
(2) 難病患者に対する施策の充実化 .....	9
II 医療費助成の対象と範囲 .....	11
1. 対象患者の認定基準 .....	11
(1) 要件①「対象疾病」の該当性 — 指定難病 330 疾病 — .....	12
(2) 要件②「重症度分類」の該当性 .....	14
(3) 要件②「重症度分類」に該当しない軽症者の特例 .....	15
2. 患者の自己負担 .....	16
III 医療機関における「診断」と「治療」 .....	18
1. 診断 — 指定医制度への移行 — .....	18
(1) 指定医とは .....	19
(2) 指定医になるには .....	21
(3) 指定医になったら .....	24
2. 治療 — 指定医療機関制度への移行 — .....	29
(1) 指定医療機関とは .....	30
(2) 指定医療機関になるには .....	30
(3) 指定医療機関になったら .....	31
3. 療養生活支援 .....	36

IV	地域における難病の医療提供体制	38
1.	難病医療提供体制の見直しの背景 —難病法施行前の体制上の課題—	38
2.	難病法施行後の医療提供体制	39
(1)	従来の課題を踏まえた基本方針	39
(2)	類型と機能 —連携拠点病院、分野別拠点病院、協力病院—	40
V	全国的な難病医療支援ネットワーク	43
1.	国における難病医療支援ネットワーク	43
2.	未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の紹介	43
(1)	IRUD で対象とする患者の基準（紹介基準）	44
(2)	主な流れ	44
	謝 辞	46
	参 考 資 料	47
	参考資料 1. 指定難病一覧（平成 29 年 4 月 1 日現在）	49
	参考資料 2. 指定難病の 5 要件	59
	参考資料 3. 指定医の要件を満たす「専門医資格」一覧	62
	参考資料 4. 指定医療機関の欠格および除外要件	66
	参考資料 5. 指定医療機関療養担当規程	69
	参考資料 6. 医療費申告書	71
	参考資料 7. 自己負担上限額管理票	72
	参考資料 8. 小児慢性特定疾病対策との主な異同表	73
	参考資料 9. 本書における関係法令	75
	改訂変遷	78

## はじめに

我が国の難病対策は、平成 27 年 1 月「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」の施行を受けて、およそ 40 年ぶりの大きな転換期を迎えた。

本書は、地域の医師に対する新制度の普及および難病患者に対する医療の質の維持向上に資するべく、難病法にもとづく難病対策について医師向けに取り纏めたものであり、厚生労働省が難病指定医研修の制度に係るテキストとして認めたものである。

第 3 版では、次の 3 つの国の動向を踏まえ改訂を行った。一つは、対象疾病の拡大である。平成 29 年 4 月、指定難病は新たに 24 疾病が追加され 330 疾病に増えたことに伴い、Ⅱ章の一部を修正した。二つ目は、難病医療提供体制の見直しである。平成 29 年 4 月、難病医療拠点病院等の再編を示した「難病の医療提供体制の構築に係る手引き」が厚生労働省から発出されたことを受け、Ⅳ章を新設した。三つ目は、全国的な難病医療支援ネットワークの構築に関してⅤ章を新たに設けた。厚生労働省は平成 30 年度を目処に本ネットワークを整備予定としており、今回はそのうちの一つ、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の紹介も盛り込んでいる。

なお、本書中で引用した「法」「政令」「省令」「告示」「通知」の詳細は、参考資料 9 に示している。

## I 難病法制定までの経緯 —難病対策要綱から法律へ—

本章では、従来の難病対策を振り返り、難病法の立法化の契機とその内容について述べる。

### 1. 従来の難病対策と課題<sup>1</sup> —難病対策要綱の限界—

従来、我が国の難病対策は、法律ではなく「難病対策要綱（昭和47年）」に基づく予算事業（裁量的経費）として位置づけられていた。その範囲は、「原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病」、「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」とされていた。国は、このような難病患者に対して、それぞれ患者のおかれている状況にかんがみ、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つを柱とする総合的な施策を展開してきた。

一方、年々医療費助成の総事業費が増加する中、国の予算が十分に確保できずに、経費の膨張や都道府県の超過負担などの問題が厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会（以下、「難病対策委員会」という）で指摘されていた。従来、難病に係る医療費助成において国は都道府県が支出する費用の2分の1を補助するものであったが、裁量的経費であったため予算確保が困難な中、平成25年度では事業費1,342億円（推計）に対して国庫補助は440億円であり、補助金の交付率は65.2%となるなど、例年都道府県の超過負担が生じていた<sup>2</sup>。

すなわち、従来の「要綱」に基づく予算事業（裁量的経費）には一定の限界があった。医療費助成の対象疾病が限定されていることへの不公平感もあったことから、制度の「安定性」と「公平性」の観点から総合的な見直しが課題であった<sup>3</sup>。

<sup>1</sup> 藤田雄大「難病対策の法制化—難病の患者に対する医療等に関する法律案—」厚生労働委員会調査室

<sup>2</sup> 藤田雄大「難病対策の法制化—難病の患者に対する医療等に関する法律案—」厚生労働委員会調査室

<sup>3</sup> 厚生労働省照会

## 2. 立法化の契機<sup>4,5</sup> — 社会保障制度改革プログラム法・消費税増税 —

およそ 40 年の時を経て、難病対策に立法化の契機が訪れた。それは、社会保障制度改革プログラム法による「立法化の要請」と、消費税の増税を活用した「財源確保の実現」という政治的な後押しがあった（図 1）。

もとを辿れば、平成 24 年 2 月 17 日に閣議決定された「社会保障・税一体改革大綱」に遡る。大綱には、難病患者の医療費助成について法制化も視野に入れ、助成対象の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す姿勢が示された。

平成 25 年 8 月 6 日の「社会保障制度改革国民会議報告書」は、この姿勢を引き継ぐとともに、消費税増収分の活用を盛り込んだ。同報告書には、「難病で苦しんでいる人々が将来に『希望』を持って生きられるよう、難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置付け、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである」旨、記されている。

さらに平成 25 年 12 月 5 日、これを継承した「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（以下、「社会保障制度改革プログラム法」という）の成立によって、難病対策の立法化は法律の要請するところとなった。同法には、難病対策に係る都道府県の超過負担の解消を図るとともに、難病および小児慢性特定疾患に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度を確立するため、新制度の確立に当たって必要な法律案を平成 26 年に開会される国会の常会に提出することを目指すことが明記されている。

こうして平成 26 年 5 月 23 日、「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、「難病法」という）は成立した。具体的な内容は、難病対策委員会において検討された「今後の難病対策の在り方（中間報告）」（平成 24 年 8 月 16 日）および「難病対策の改革に

<sup>4</sup> 日本医師会「都道府県医師会難病・小児慢性特定疾病担当理事連絡協議会(平成 26 年 10 月 15 日)」資料

<sup>5</sup> 藤田雄大「難病対策の法制化—難病の患者に対する医療等に関する法律案—」厚生労働委員会調査室

について（提言）」（平成 25 年 1 月 25 日）が反映されている。

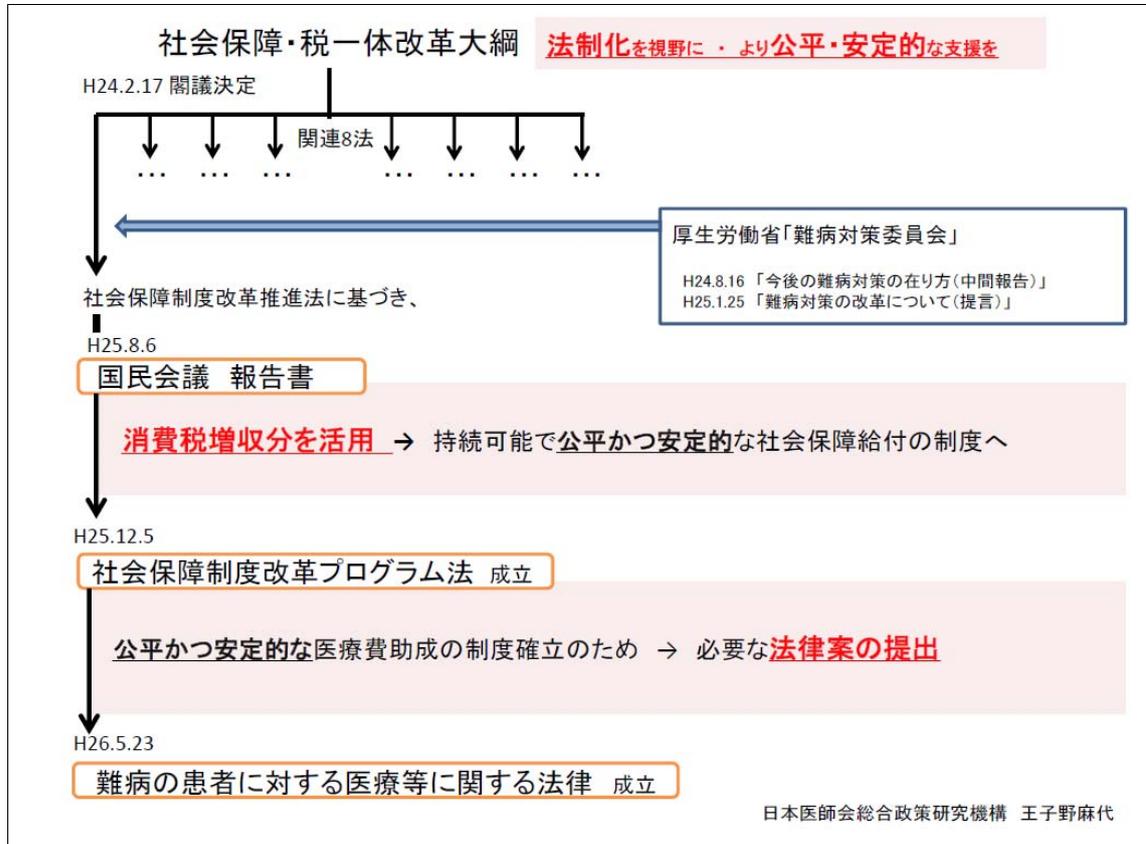


図 1 難病法成立に至るまでの経緯（筆者作成）

### 3. 難病法が目指すもの

難病法が制定されたことで、これまでの課題の一つであった都道府県超過負担が解消方向に向かうとともに、難病患者に対する施策の充実化が図られることとなった(表2)。

#### (1) 従来の課題の解消 — 都道府県超過負担の解消 —

##### ア 裁量的経費から義務的経費へ

従来の難病対策は「裁量的経費」であったため、国の予算確保が困難という限界があった。難病法では、これを「義務的経費」に改め、国は都道府県が支出する費用の100分の50を負担し、その費用に消費税の収入を充てることで都道府県超過負担は解消の方向となった<sup>6</sup>。

##### イ 予算<sup>7</sup>の拡充

平成27年度の難病対策の予算案は1,231億円で、平成26年度のそれ(719億円)に比して拡充した。内訳をみると、「医療費助成」に1,119億円(H26:608億円)、「国民の理解促進と社会参加のための施策の充実」に9億円(H26:8億円)、「調査・研究の推進」に103億円(H26:104億円)が計上されている(表1)。

表1 難病対策(厚生労働省疾病対策課)に係る予算比較(筆者作成)

	平成26年度	平成27年度(案)	
総事業費	719億円	1,231億円	+512億円
医療費助成	608億円	1,119億円	+511億円
国民の理解促進と社会参加のための施策充実	8億円	9億円	+1億円
調査・研究の推進	104億円	103億円	-1億円

<sup>6</sup> 藤田雄大「難病対策の法制化—難病の患者に対する医療等に関する法律案—」厚生労働委員会調査室

<sup>7</sup> 厚生労働省健康局「平成27年度予算(案)の概要(平成27年1月)」

## (2) 難病患者に対する施策の充実化

### ア 定義

「難病」の定義は、「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（法第1条）」に整理された。

### イ 目的・基本理念

新たな目的・理念は、これまでの治療研究の推進という目的に加え、福祉的な目的を併せもつ<sup>8</sup>。難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び療養生活の質の維持向上を図ることで国民保健の向上を図ることを目的とし（法第1条）、難病の克服を目指し、難病患者の社会参加の機会の確保、地域社会における尊厳の保持、他の人々と共生することを妨げられないことを旨として、難病の特性に応じて関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に行う（法第2条：基本理念）。

### ウ 施策 — 基本方針8本柱—

難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るため、以下の8項目につき「基本的な方針」を定めることが新たに義務づけられた（法第4条）。

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>①難病患者に対する医療等の推進の基本的な方向</li><li>②医療提供体制の確保に関する事項</li><li>③人材の養成に関する事項</li><li>④調査及び研究に関する事項</li><li>⑤医薬品及び医療機器に関する研究開発の推進に関する事項</li><li>⑥療養生活の環境整備に関する事項</li><li>⑦福祉サービスに関する施策、就労支援に関する施策その他の関連施策との連携</li><li>⑧その他重要事項</li></ul> |
|---|

<sup>8</sup> 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組みについて（概要）」平成25年12月13日

表2 「難病対策要綱」と「難病法」の主な異同（筆者作成）

	難病対策要綱（昭和47年）	難病法（平成27年1月）
難病とは （定義）	○「原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少ない疾病」 ○「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」	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
目的・理念	（治療研究の推進） 難病患者のおかれている状況にかんがみ、総合的な難病対策を実施するもの	（治療研究の推進＋福祉的目的） ・良質かつ適切な医療の確保 ・療養生活の質の維持向上 ・社会参加の機会確保
施策	3つの柱	8つの柱
	—	①難病医療等の推進の基本的な方向
	①調査研究の推進	②調査及び研究に関する事項 ③医薬品及び医療機器に関する研究開発の推進に関する事項
	②医療施設の整備	④医療提供体制の確保に関する事項 ⑤人材の養成に関する事項
	—	⑥療養生活の環境整備に関する事項 ⑦福祉サービス・就労支援に関する施策 ⑧その他
	③医療費の自己負担の解消	自己負担割合を3割から2割に引き下げ、自己負担上限額の設定
予算	719億円（平成26年度）	1,231億円（平成27年度（案））

## II 医療費助成の対象と範囲

本章では、難病法下の医療費助成の対象と範囲について従来を踏まえつつ述べる。

### 1. 対象患者の認定基準

対象患者の認定基準は、①「対象疾病」の該当性と、②「重症度分類」の該当性で判断する（図2）。各要件については、次頁以降に後述する。

医師が診断書（臨床調査個人票）を作成する際には、厚生労働省の定めた診断基準等に基づき、それぞれの該当性を判断することとなる。

なお、「②重症度分類」に該当しない方でも、特例（高額な医療を継続することが必要な軽症者：15頁参照）に該当する場合は医療費助成の対象となる。

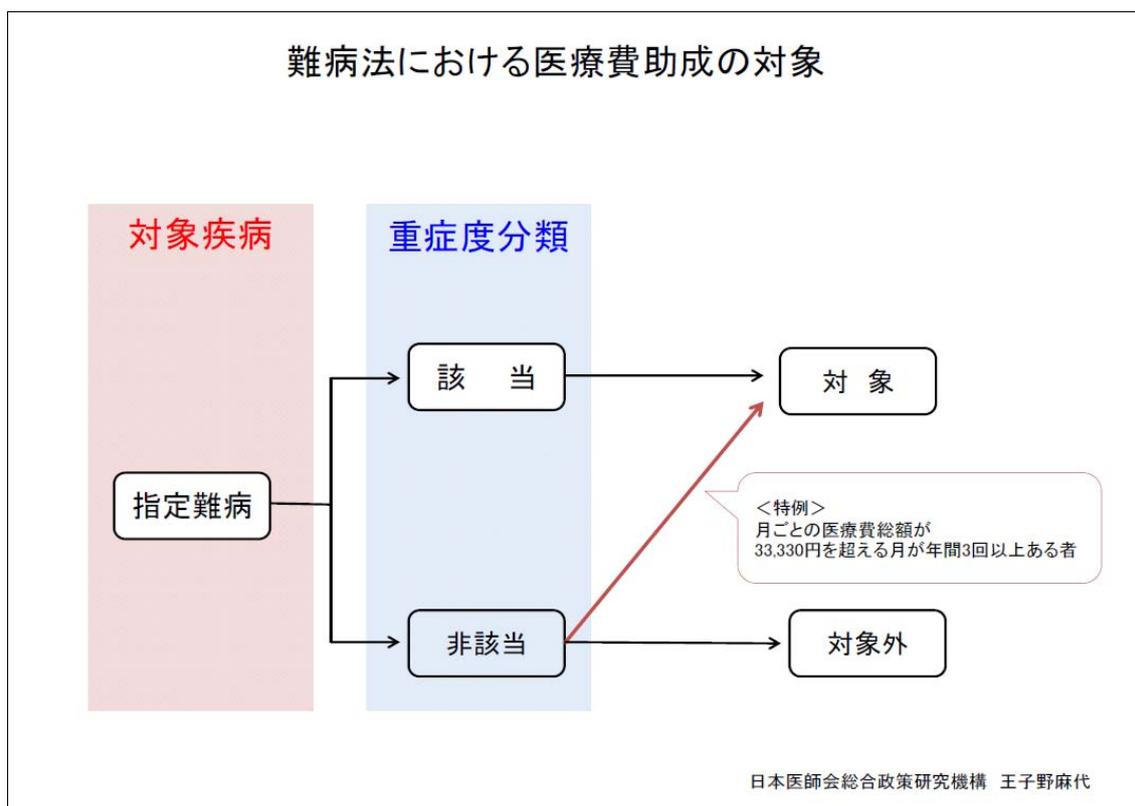


図2 難病法 医療費助成の認定基準（筆者作成）

## (1) 要件①「対象疾病」の該当性 — 指定難病 330 疾病 —

「対象疾病」とは、厚生労働大臣が定めた「指定難病」のことであり、平成 29 年 4 月 1 日時点で 330 疾病ある（参考資料 1）。これらは、難病のうち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（法第 5 条第 1 項）、以下の 5 つの要件に基づき指定されたものである（参考資料 2）。

### 指定難病の 5 要件（参考資料 2 参照）

- ①発病の機構が明らかでないこと
- ②治療方法が確立していないこと
- ③長期の療養を必要とすること
- ④患者が本邦において一定の人数に達しないこと
- 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

図 3 は、難病の「対象疾病<sup>9</sup>」についてこれまでの経過を示したものである。

対象疾病の数は、法施行前後の関係（平成 27 年 1 月 1 日時点）でみればおよそ倍に拡大した。法施行前は 56 疾病であったが、法施行後にはこのうちスモン他 2 疾病（スモン、難治性肝炎のうち劇症肝炎、重症急性膵炎）を除く 53 疾病が指定難病に移行され、最新の医学的知見に基づき再整理された。そこに新規疾病を加えた 110 疾病が第一次実施分として指定されるに至った。

スモン他 2 疾病が指定難病に移行しなかったのは、難病法に基づく上記枠内の要件を満たさない<sup>10</sup>ためであったが、従来どおり「特定疾患」として存続させるべく一定の救済策が講じられた。ただし、難治性肝炎のうち劇症肝炎・重症急性膵炎についてはその対象が平成 26 年 12 月 31 日までに当該疾患により特定疾患治療研究事業の対象患者として認定され、その後も継続的に認定基準を満たしている者に限られた。

<sup>9</sup> 難病対策要綱における対象疾病は「特定疾患」、難病法における対象疾病は「指定難病」と称されている。

<sup>10</sup> 指定難病の 5 要件のうち、スモンは①、難治性肝炎のうち劇症肝炎と重症急性膵炎は③を満たさない（厚生労働省照会）。

難病法施行後も、これまで俎上に上がらなかった新規の疾病について指定難病にすべきか否かの検討が進められ、平成 27 年 7 月 1 日には 196 疾病（第二次実施分）が、平成 29 年 4 月 1 日には 24 疾病（平成 29 年度実施分）が新たに指定難病に追加された。今後も、検討に必要な情報が揃った疾病について、順次指定難病とすべきか否かの検討が行われる。

一方、患者数でみると、法施行前<sup>11</sup>は 92 万 5,646 人であったところ、法施行後<sup>12</sup>には 94 万 3,460 人に増加した。これに対し、13 万 7,629 人<sup>13</sup>の医師が指定医の指定を受けている（平成 28 年 3 月末時点）。

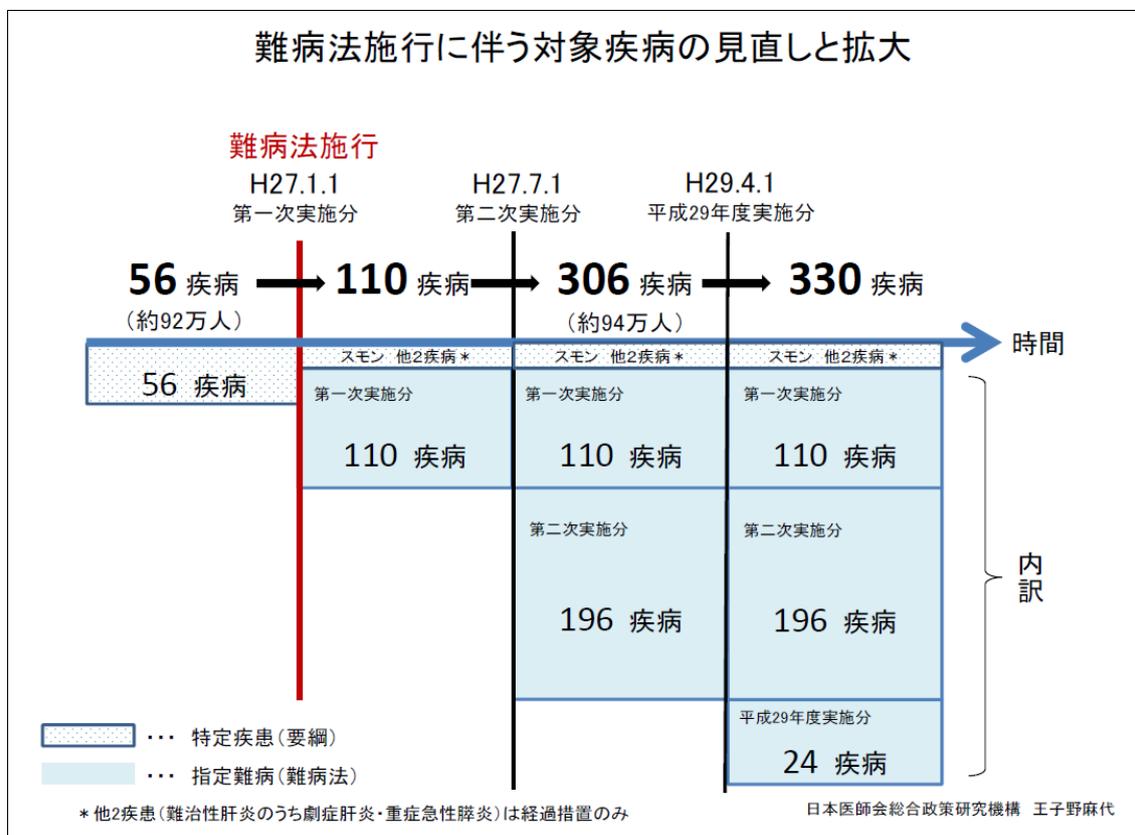


図 3 難病法施行に伴う対象疾病の見直しと拡大（筆者作成）

<sup>11</sup> 平成 26 年度衛生行政報告例（平成 26 年末時点）

<sup>12</sup> 平成 27 年度衛生行政報告例（平成 27 年度末時点）

<sup>13</sup> 難病指定医 13 万 2122 人、協力難病指定医 5507 人

## (2) 要件②「重症度分類」の該当性

「重症度分類」は、疾病ごとに設定されている（※厚生労働省ホームページ参照）。これは、「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」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られたものである。

※厚生労働省ホームページ「指定難病一覧（概要、診断基準等・臨床調査個人票）」

[http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/nanbyou/](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/)

なお、従来との関係をみれば、これまで 12 疾病にのみに設定されていたところ、すべての疾病に設定されることとなった（表 3）。

表 3 「重症度分類」に関する従来との異同：平成 27 年 7 月時点（筆者作成）

	従来（難病対策要綱）	新制度（難病法）
②重症度分類	12 疾病（※）のみ	すべての疾病

※劇症肝炎、パーキンソン病、後縦靭帯骨化症、表皮水疱症、広範脊柱管狭窄症、原発性胆汁性肝硬変、重症急性膵炎、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、神経線維腫症 I 型、バッド・キアリ症候群、黄色靭帯骨化症の 12 疾病。

### (3) 要件②「重症度分類」に該当しない軽症者の特例

「重症度分類」に該当しない軽症者であっても、月ごとの医療費総額が 33,330 円を超える月が年間<sup>14</sup>3 回以上ある者<sup>15</sup>は助成対象に含まれる。図 4 の例示によると、平成 26 年の 1 年間（12 ヶ月）のうち 2 月・9 月・10 月・12 月の 4 回 33,330 円を超える月があるため特例による支給認定を受けることができる。申請にあたっては、医療費総額 33,330 円の証明として、新規申請の場合は医療費申告書に領収書等を添付し、更新申請の場合は自己負担上限額管理票の提出が求められる。

なお、特定医療費の支給対象となりうる介護保険サービスに要する費用は含むが、入院時の食事療養費および生活療養費は除く。

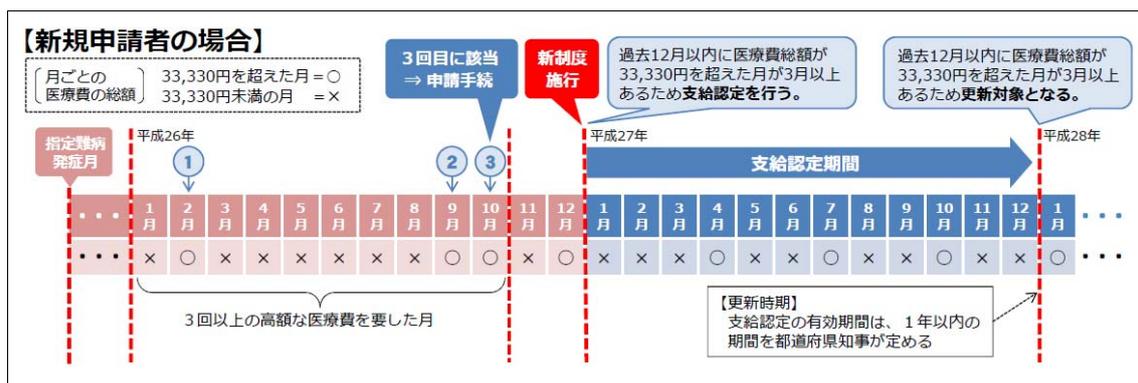


図 4 軽症者の特例（厚生労働省作成）

<sup>14</sup> 申請日の属する月から起算して 12 ヶ月前の月、又は支給認定を受けようとする指定難病の患者が当該指定難病を発症したと難病指定医が認めた月を比較していずれか後の月から申請日の属する月までの期間

<sup>15</sup> 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

## 2. 患者の自己負担

### (1) 自己負担上限額

難病法における特定医療費の自己負担は2割<sup>16</sup>であるが、所得等に応じて月額の上  
 限額が設定されている(表4)。

### (2) 高額かつ長期

一般所得I以上の者(表4の網掛け)は、支給認定を受けた指定難病に係る月ごと  
 の医療費総額について5万円を超える月が年間6回以上ある場合、月額の医療費の自  
 己負担がさらに軽減される。

一般所得Iで既に高額かつ長期の適用を受けている者については、患者の希望があ  
 れば、指定医療機関において自己負担上限額を超えても医療費5万円まで自己負担上  
 限額管理票(参考資料7)に記載することが求められている。また、自己負担上限額  
 管理票の記載が不十分な場合には、併せて医療費申告書(参考資料6)及び指定医療  
 機関が発行する領収書等を用いることができる。

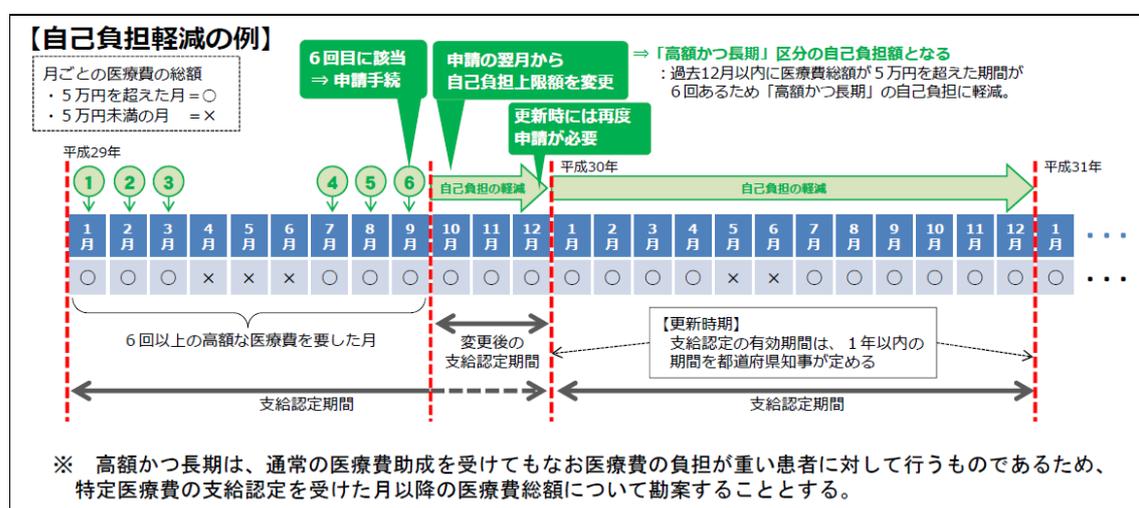


図5 高額かつ長期(厚生労働省作成)

<sup>16</sup> 難病法施行前の自己負担は3割であった

### (3) 既認定者に対する経過措置

既認定者<sup>17</sup>は、平成29年12月31日までは経過措置として、原則と一部異なる上限額が設定されている(表4)。

表4 医療費助成における自己負担上限額(月額)(厚生労働省作成)(単位:円)

階層区分	患者自己負担割合: 2割					
	自己負担上限額(外来+入院)					
	原則			既認定者(経過措置3年間)		
	一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者	一般	現行の重症患者	人工呼吸器等装着者
生活保護	0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ(※1)	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ(※2)	5,000	5,000		5,000		
一般所得Ⅰ(※3)	10,000	5,000		5,000	5,000	
一般所得Ⅱ(※4)	20,000	10,000		10,000		
上位所得(※5)	30,000	20,000		20,000		
入院時の食費	全額自己負担			1/2自己負担		

※1 市町村民税非課税(世帯)本人年収80万円以下

※2 市町村民税非課税(世帯)本人年収80万円超

※3 市町村民税 課税以上7.1万円未満(約160万円から約370万円)

※4 市町村民税 7.1万円から25.1万円(約370万円から約810万円)

※5 市町村民税 25.1万円以上(約810万円超)

<sup>17</sup> 平成26年12月31日において特定疾患治療研究事業による医療に関する給付が行われるべき療養を受け、引き続き特定医療費の支給を受けている者

### Ⅲ 医療機関における「診断」と「治療」

#### 1. 診断 — 指定医制度への移行 —

難病の「診断」について、従来はかかりつけ医がその役割を担ってきた。すなわち、いかなる医師であっても診断（診断書の作成）は可能とされてきたが、新制度では難病医療に専門性を有する医師として都道府県が指定した「指定医」に限定する形態に見直された。

その趣旨は、より早期に正確な診断と正しい治療方針の決定ができるようにすることにある(図 6)<sup>18</sup>。これまでの難病対策委員会における議論の中で、診断の正確性に関する問題が指摘され、できる限り早期に正しい診断をつけることが重要であるという方向性が打ち出され<sup>19</sup>、今回の制度移行はこれを踏まえたものである。

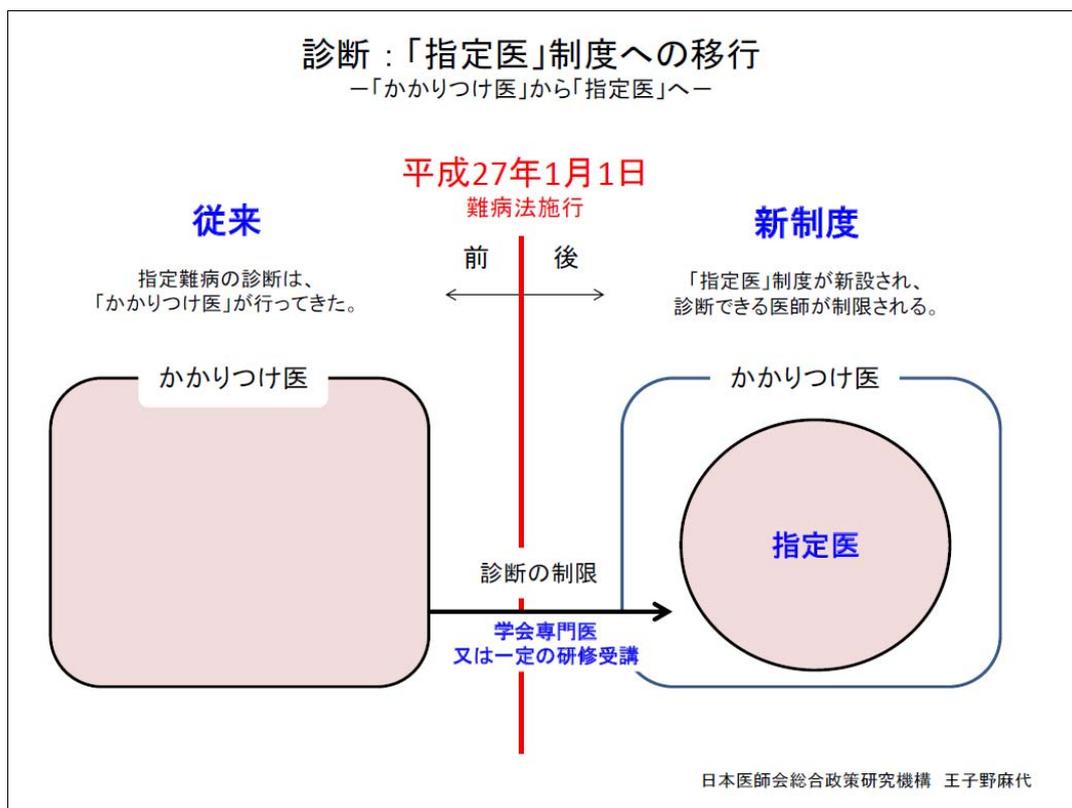


図 6 「指定医」制度への移行（筆者作成）

<sup>18</sup> 厚生労働省照会

<sup>19</sup> 厚生労働省照会

## (1) 指定医とは

「指定医」とは、患者が特定医療費の支給申請にあたり必要となる「診断書（臨床調査個人票）」の作成を行う者として都道府県知事が定めた医師である（法第6条第1項）。

「指定医」には、「難病指定医」と「協力難病指定医」の2区分あり、両者は作成可能な診断書（臨床調査個人票）の範囲が異なる。「難病指定医」は新規申請および更新申請の両方の診断書を作成することができるのに対し、「協力難病指定医」は更新申請の診断書のみに限られる（省令第12条第3項）。

両者を分けた意義について、厚生労働省は、指定医制度の創設趣旨（早期の正確な診断と治療方針の決定）を前提としつつ、「新規申請の診断」と「更新申請の診断」の性質上の相違に着目したとしている。すなわち、新規申請の診断は専門性を有する医師が作成することが重要であると考えられた<sup>20</sup>。一方で、更新申請の診断は主に当該疾病の重症度について評価を行うものであることから、患者の負担軽減に配慮し、定期的に通院しているかかりつけ医が担うことも可能ではないかと考えられた<sup>21</sup>。

なお、実務上、専門医資格を有する難病指定医は「S」、専門医資格のない難病指定医は「T」、協力難病指定医は「C」と称されている（図7）。

---

<sup>20</sup> 厚生労働省照会

<sup>21</sup> 厚生労働省照会

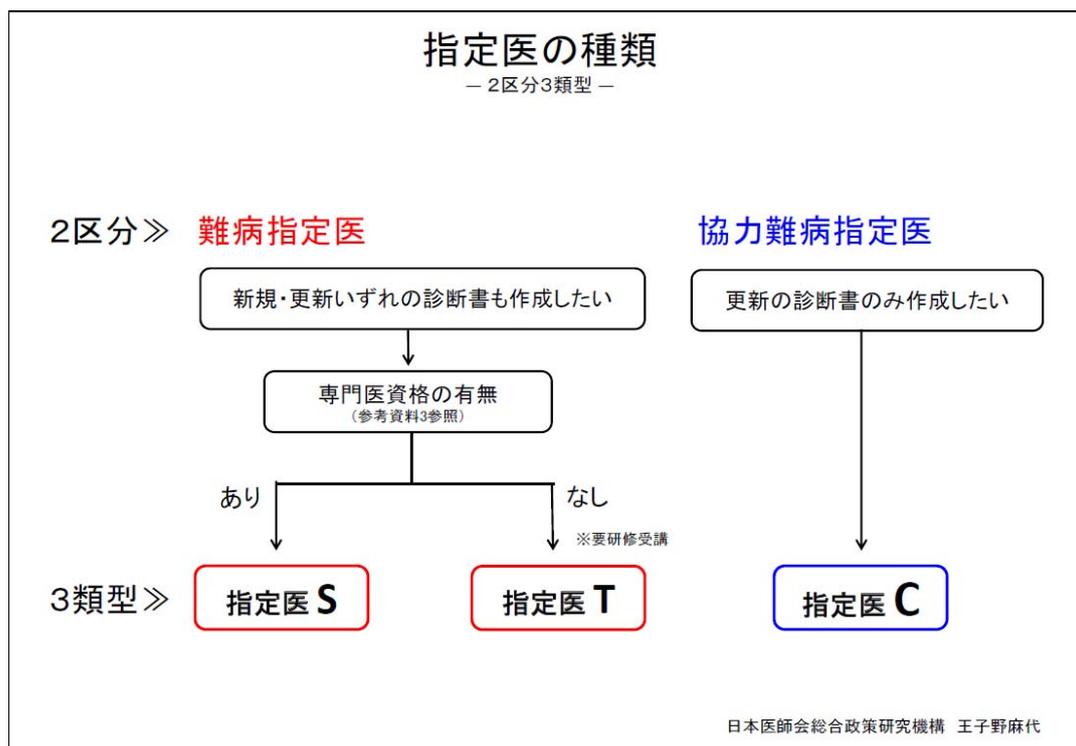


図7 指定医の種類 — 2区分3類型 — (筆者作成)

## (2) 指定医になるには

### ① 要件 — 「基本要件」 + 「個別要件」 —

「指定医」になるには、「基本要件」と「個別要件」を満たす必要がある（省令第15条第1項、告示第433号、課長通知1121第1号）（図8）。

「基本要件」は、診断又は治療に5年以上従事した経験（実務経験）を有していることであり、これはすべての類型（指定医S・T・C）に共通する。ここでいう「経験」は、難病に対する診断や治療に限らない。また、「5年以上」には診断または治療に全くあたっていない期間は除き、医師法に規定する臨床研修期間はこれに含めてよいとされている。

「個別要件」は、類型（指定医S・T・C）ごとに異なる。指定医Sは厚生労働大臣が定める認定機関が認定する「専門医（参考資料3参照）」の資格を有すること、指定医Tは都道府県知事が行う「指定医向けの研修」の修了、指定医Cは都道府県知事が行う「協力医向けの研修」を修了していることが必要である。さらに、指定医Cは更新の診断書を作成するのに必要な知識と技能を有することも付加されているが、これは（指定難病審査会で却下されるような）不適切な診断書を頻繁に作成する等、研修を受けた医師等であっても、知識・技能が十分でなく、指定医として著しく不適当と都道府県が認める場合に取消し等を行う根拠としての<sup>22</sup>消極的要件である。

なお、上記要件を満たした場合であっても、指定の取消等（26頁⑤：省令第20条第2項・第3項）を受けた後5年を経過していない者その他指定医として著しく不適当と認められる者は、都道府県の裁量により指定されない場合がある（省令第15条第2項、課長通知1121第1号）。

---

<sup>22</sup> 厚生労働省照会

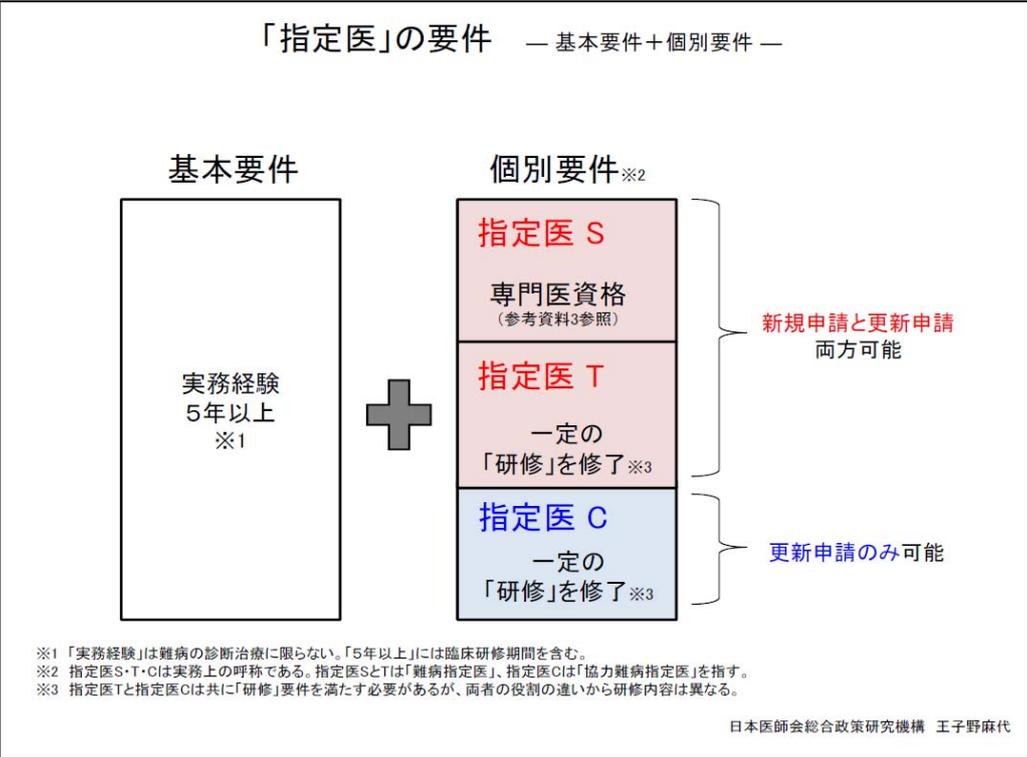


図8 「指定医」の要件（筆者作成）

## ② 申請手続き

「指定医」の指定を受けようとする医師は、「指定医指定申請書」に必要事項を記入の上、添付書類と合せて、主たる勤務地(主として指定難病の診断を行う医療機関)の都道府県への申請が必要である(表5)(省令第16条、課長通知1121第1号)。

指定医に指定された場合、都道府県より指定通知書が交付されるとともに、氏名や勤務する医療機関名等が公表される。指定を受けることができなかった場合にはその旨を記載した通知書が都道府県から申請者に対して交付される。

表5 「指定医」の指定申請に必要な書類(筆者作成)

		指定医 S	指定医 T	指定医 C
指定医指定申請書		○	○	○
添付書類 (※1)	①経歴書(※2)	○	○	○
	②医師免許証の写し	○	○	○
	③専門医の資格を証明する書面	○	×	×
	④「指定医向け」研修の修了を証明する書面	×	○	×
	⑤「協力医向け」研修の修了を証明する書面	×	×	○

※1 添付書類は、「都道府県が当該書類に証明すべき事実を公簿等によって確認することができるときは、当該書類を省略することができる(省令第16条第2項)」とされているため、各都道府県によって必要とする書類が異なる可能性がある。

※2 「③専門医の資格を証明する書面」を提出する場合には、「①経歴書」の提出は不要(課長通知1121第1号)。

### (3) 指定医になったら

#### ① 職務 — 診断書の作成等 —

「指定医」の職務は、主として診断書（臨床調査個人票）の作成である。本来であれば、診断書の内容（患者データ）を登録管理システムへ登録することまで職務として求められているが（省令第18条）、現在システムが開発段階にあるため、その運用が開始されるまでは登録の必要はないとされている<sup>23</sup>。

#### ② 更新 — 5年ごと —

「指定医」指定の効力の有効期間は5年であり（課長通知1121第1号）、5年ごとにその更新を受けなければその期間の経過によって効力を失う（省令第17条第2項、課長通知1121第1号）。そのため、指定医は5年を超えない日までの間に、「指定医更新申請書」に必要事項を記入の上添付書類と合せて、都道府県に更新申請をする必要がある（表6）。都道府県の判断が更新または更新しない、いずれの決定であってもその旨記載した通知書が交付される（課長通知1121第1号）。

ただし、当該5年を超えない日までの間に実施されるいずれの研修も受けることができないことについて、災害、傷病、長期の海外渡航その他のやむを得ない理由が存すると都道府県が認めたときはこの限りではない（省令第17条第1項、課長通知1121第1号）。

表6 「指定医」の更新申請に必要な書類（筆者作成）

		指定医 S	指定医 T	指定医 C
指定医指定「更新」申請書		○	○	○
添付書類	① 専門医の資格を証明する書面	○	×	×
	② 「指定医向け」研修の修了を証明する書面	×	○	×
	③ 「協力医向け」研修の修了を証明する書面	×	×	○

<sup>23</sup> 厚生労働省照会

### ③ 変更

「指定医」は、以下の枠内の事項（省令第16条第1項第1号又は第3号）に変更があった場合は、変更のあった事項およびその年月日を「指定変更届出書」に記載の上、指定通知書を添えて当該指定医の指定をした都道府県に速やかに届け出る必要がある（省令第19条、課長通知1121第1号）。手続き後には、都道府県により変更後の新たな指定通知書が交付される（課長通知1121第1号）。

特に、勤務する医療機関の所在地が変更した場合は、変更後の勤務地が同一県内か県外かで手続きが異なる（図9）。主たる勤務地が県外に変更になった場合には、既に指定を受けている都道府県への「変更届」の届出<sup>24</sup>のみならず、新たな勤務地の都道府県への「新規申請」の届出が必要である<sup>25</sup>（課長通知1121第1号）。

- ・ 勤務する医療機関の名称や所在地
- ・ 氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、生年月日、連絡先、担当する診療科名
- ・ 医籍登録番号および登録年月日

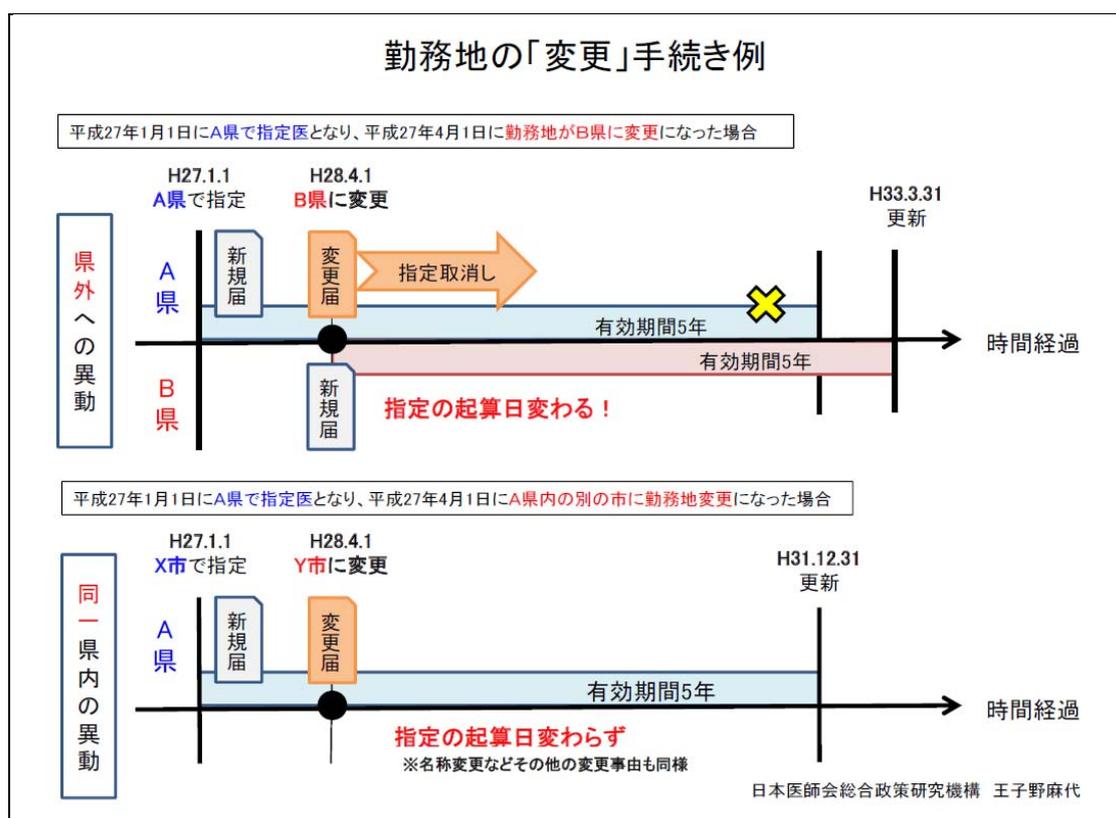


図9 勤務地の「変更」手続き例（筆者作成）

<sup>24</sup> 勤務する医療機関の所在地のある都道府県に変更があった旨の届出をした場合、都道府県の裁量によりその指定は取り消される（省令第20条第4項）。

<sup>25</sup> 厚生労働省照会

#### ④ 辞退

「指定医」は、「辞退届」の提出によりその指定を辞退することができる（省令第20条第1項）。

指定医が死亡した場合には、その者の家族または診療に従事していた医療機関の管理者が都道府県に届け出ることとされている（課長通知1121第1号）。

#### ⑤ 都道府県による「指定医」の取消し等

指定医が医師免許の取消し又は期間を定めて医業停止を命ぜられた場合、都道府県によってその指定が取り消される（必要的取消し：省令第20条第2項、課長通知1121第1号）。法や命令に違反したとき又は指定難病の診断や治療に関し著しく不当な行為を行ったときその他指定医として著しく不相当と認められる指定医については、都道府県の裁量により指定の取消し又は一年以内の期間を定めた効力停止となる（任意的取消し又は効力停止：省令第20条第3項）。

- ・ 医師免許の取消し又は医業停止を命ぜられたとき
- ・ 法や命令に違反したとき又は、指定難病の診断や治療に関し著しく不当な行為を行ったとき等

#### ⑥ 指定・変更・辞退・取消し等の「公表」

「指定医」の指定を受けた際、指定医の「氏名」、「勤務先の医療機関の名称および所在地」、「担当する診療科名」が都道府県によって公表される。以降は、変更・辞退・取消しなど指定状況に変動が生じた場合に、その旨公表される（省令第21条、課長通知1121第1号）。

## ⑦ 指定医でない医師が作成した診断書の効力

都道府県からの指定を受けていない医師の診断書は、原則無効である<sup>26</sup>。ただし、平成 26 年度中に都道府県に申請を行った医師が、指定を受ける前に作成した診断書は有効である<sup>27</sup>。

指定後の後発的事由（特例期間や更新期間の経過など）によりその効力が消滅した後に、指定医であるものとして作成した診断書の作成等の行為は取り消すことができ、それに伴い、当該診断書は指定医であるものとして作成した診断書としての効力を失うことになる<sup>28</sup>。すなわち、特例期間（平成 29 年 3 月 31 日）までに研修要件を満たさなかった医師や指定の有効期間（5 年）を超えて更新申請をしなかった医師が当該期間を超えて作成した診断書は、都道府県の裁量によって取り消しうる。ただし、患者に不利益が生じる場合にはこの限りではない<sup>29</sup>。

なお、指定の効力の発生時期については明確な定めはないことから、上記は厚生労働省の一定の見解である（表 7）。

表 7 指定医でない医師が作成した診断書の効力（筆者作成）

指定医でない医師（例）	診断書の効力
都道府県からの指定を受けていない医師	【原則】無効 【例外】平成 26 年度中に都道府県に申請を行った医師が、指定を受ける前に作成した診断書は有効
特例期間（平成 29 年 3 月 31 日）までに研修要件を満たさなかった医師	平成 29 年 4 月 1 日以降に作成した診断書の効力 【原則】取消可（都道府県の裁量） 【例外】患者に不利益が生じる場合には取り消せない
指定の有効期間（5 年）を超えて更新申請をしなかった医師	有効期間以降に作成した診断書の効力 【原則】取消可（都道府県の裁量） 【例外】患者に不利益が生じる場合には取り消せない

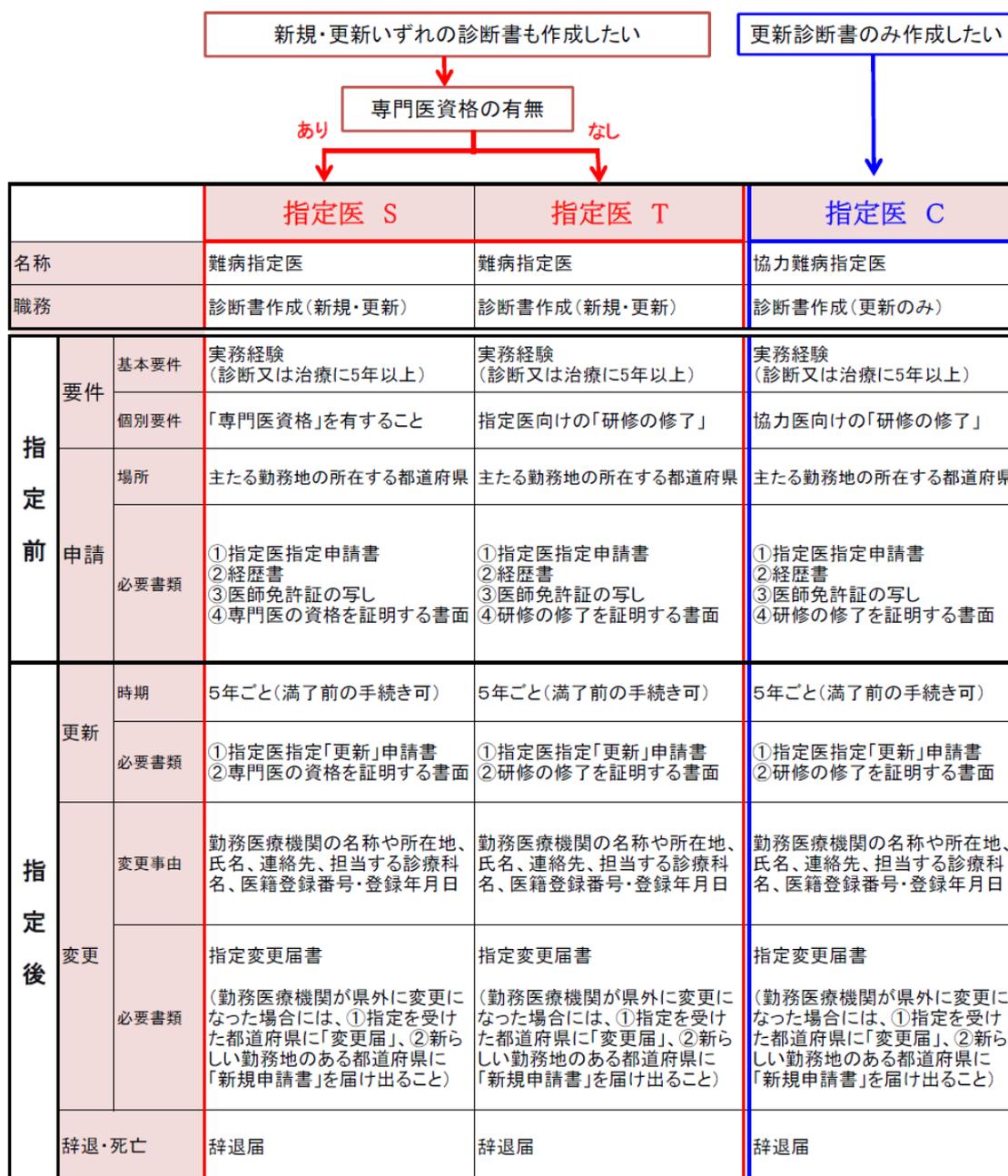
<sup>26</sup> 厚生労働省照会

<sup>27</sup> 施行時の経過的取扱いとして、法施行前に申請が行われた場合は平成 27 年 1 月 1 日から、平成 26 年度中に申請が行われた場合は申請日に遡って指定の効力が発生するとされている（厚生労働省照会）。

<sup>28</sup> 厚生労働省照会

<sup>29</sup> 厚生労働省照会

「指定医」に係るまとめ一覧（日医総研作成）



※上記手続きは都道府県によって異なる場合がある。

## 2. 治療 —指定医療機関制度への移行—

指定難病の治療（特定医療<sup>30</sup>）は、指定医療機関が行う。難病法施行に伴い、指定医療機関と都道府県との関係性が見直された。法施行前は、両者の間で委託“契約”を締結する形態であったが、法施行後は医療機関の申請により都道府県が指定（法第5条第1項）をする“申請主義”形態に見直された（図10）。見直しの理由について、厚生労働省は、公費によって実施される医療の質を担保するとともに、患者等の利便性向上の観点から医療機関における医療費の代理受領を可能とするため、適切に特定医療を実施する医療機関を指定する必要があるとしている<sup>31</sup>。

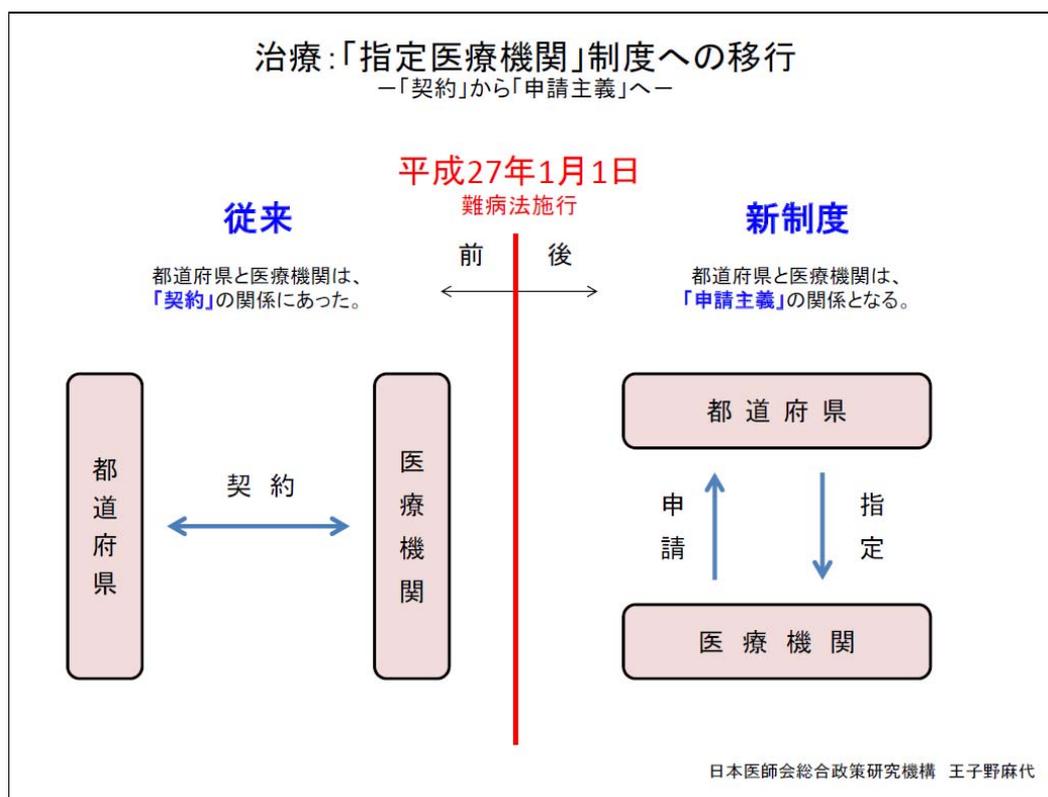


図10 「指定医療機関」制度への移行（筆者作成）

<sup>30</sup> 特定医療は、指定難病及び当該指定難病に付随して発生する傷病に関する医療のこと（省令）。

<sup>31</sup> 厚生労働省照会

## (1) 指定医療機関とは

「指定医療機関」とは、厚生労働省令で定めるところにより良質かつ適切な特定医療を行う（法第 16 条、省令第 40 条）ものとして、都道府県によって指定された病院または診療所、薬局、指定訪問看護事業者<sup>32</sup>、指定居宅サービス事業者<sup>33</sup>（訪問看護を行う者に限る）や指定介護予防サービス事業者<sup>34</sup>（介護予防訪問看護を行う者に限る）のことである（法第 14 条第 1 項、政令第 5 条）。

以下、病院と診療所に特化して述べる。

## (2) 指定医療機関になるには

### ① 要件

指定医療機関になるには、保険医療機関であり（法第 14 条第 1 項、政令第 5 条）、かつ、欠格要件（参考資料 4）に該当しないこと（法第 14 条第 2 項）が求められる。

ただし、除外要件（参考資料 4）に該当する場合は都道府県の裁量で指定されないこともある<sup>35</sup>（法第 14 条第 3 項）。

### ② 申請手続き

指定医療機関の指定を受けようとする医療機関の開設者は、指定医療機関指定申請書に必要事項を記入の上役員名簿を添えて、当該医療機関の所在する都道府県への申請が必要である（法第 14 条第 1 項、省令第 35 条、課長通知 1121 第 2 号）。

申請書の届出後、都道府県において所要の審査が行われ、審査結果の通知が速やかに申請者に通知される（課長通知 1121 第 2 号）。

---

<sup>32</sup> 健康保健法第 88 条第 1 項に規定する指定訪問看護事業者（政令第 5 条第 1 号）

<sup>33</sup> 介護保健法第 41 条第 1 項に規定する指定居宅サービス事業者（同法第 8 条第 4 項に規定する訪問看護を行う者に限る）（政令第 5 条第 2 号）

<sup>34</sup> 介護保健法第 53 条第 1 項に規定する指定介護予防サービス事業者（同法第 8 条の 2 第 4 項に規定する介護予防訪問看護を行う者に限る）（政令第 5 条第 2 号）

<sup>35</sup> 欠格要件に該当する場合は指定の禁止（法第 14 条第 2 項）、除外要件に該当する場合は都道府県の裁量により指定されないことがある（法第 14 条第 3 項）。

### (3) 指定医療機関になったら

#### ① 責務等

指定医療機関は、指定特定医療を提供するに当たっては、支給認定を受けた指定難病の患者の療養生活の質の維持向上を図るため、健康保険の診療方針の例によるほか、「指定医療機関療養担当規程（参考資料5）」により良質かつ適切な医療を提供しなければならない（法第16条・第17条、省令第40条、告示第437号）。

#### ② 自己負担上限額管理票への記入

特定医療費の受給者については、所得により月々の自己負担限度月額が定められている。厚生労働省は、病院や薬局等2箇所以上の指定医療機関を利用する場合を考慮し、自己負担上限額の管理を行うこととした。

これにより、指定医療機関では、患者が持参する「自己負担上限額管理票（参考資料6）」に、当該指定医療機関における医療費の自己負担額や自己負担累積額等を記入することが求められる。自己負担累積額が自己負担限度月額まで達した場合は、その月においてそれ以上の自己負担がなくなる。すなわち、指定医療機関は患者に自己負担を請求することなく、要した医療費を請求することとなる。

#### ③ 更新－6年ごと－

指定医療機関の指定は、6年ごとにその更新を受けなければ、その期間の経過によって、指定の効力を失う（法第15条1項）。更新にあたっては、「指定医療機関指定更新申請書」を都道府県に提出しなければならない（課長通知1121第2号）。ただし、指定を受けた日からおおむね引き続き、開設者である保険医・保険薬剤師又はその家族等のみが診療・調剤に従事している場合は、6年間の指定の効力を失う日前6ヶ月から同日前3ヶ月までの間に別段の申出がないときは申請したものとみなされるため<sup>36</sup>（自動更新）、更新手続きは不要である。

申請書の届出後、都道府県において所要の審査が行われ、審査結果の通知が速やかに申請者に通知される（課長通知1121第2号）。

---

<sup>36</sup> 厚生労働省照会

#### ④ 変更

指定医療機関は、当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項<sup>37</sup>に変更があったとき、当該医療機関の業務を休止・廃止・再開したとき又は医療法等<sup>38</sup>に基づき当該医療機関に係る処分（病院等の開設許可の取消し等）を受けたときは、「指定医療機関変更届出書」を速やかに都道府県に提出しなければならない（法第 19 条、省令第 41 条・第 42 条・第 43 条、課長通知 1121 第 2 号）。

- ・ 当該指定医療機関の名称及び所在地
- ・ 開設者の住所、氏名または名称
- ・ 保険医療機関である旨
- ・ 標榜している診療科名
- ・ 役員の氏名および職名 等

#### ⑤ 辞退

指定医療機関は、1 ヶ月以上の予告期間を設けて、指定医療機関の指定を辞退することができる（法第 20 条）。辞退をするときは、その旨を当該指定医療機関の所在する都道府県に「辞退届」を申し出る必要がある（省令第 44 条）。

#### ⑥ 医療機関名等の公示

指定医療機関の指定（法第 24 条第 1 号）、更新（課長通知 1121 第 2 号）、変更（法第 24 条第 2 号）、辞退（法第 3 号）、取消し（法第 4 号）があったとき、その旨都道府県により公示される（法第 24 条）。

<sup>37</sup> 病院や診療所は省令第 35 条第 1 項（第 1 号と第 5 号除く）、薬局は同条第 2 項各号（第 1 号と第 4 号除く）、指定訪問看護事業者等は同条第 3 項各号（第 1 号と第 4 号除く）。

<sup>38</sup> 医療法第 24 条・第 28 条・第 29 条、健康保険法第 95 条、介護保険法第 77 条第 1 項、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律第 72 条第 4 項・第 75 条第 1 項。

## ⑦ 都道府県知事の指導

指定医療機関は、特定医療の実施に関し、都道府県知事の指導を受けなければならない（法第 18 条）。

## ⑧ 都道府県への報告等

都道府県知事が必要と認めるとき、都道府県は指定医療機関の開設者等に対し報告や診療録、帳簿書類等の提出や提示を命じ、出頭を求め、又は職員や関係者に対し質問させ、診療録、帳簿等につき検査をする（法第 21 条第 1 項）。正当な理由なく、命ぜられた報告や提出、提示に従わず、若しくは虚偽の報告をし、又は同検査を拒み、妨げ、忌避したときは、都道府県によって特定医療費の支払いを一時差し止められることもある（法第 21 条 4 項）。

## ⑨ 都道府県による勧告、命令等

都道府県は、指定医療機関が健康保険の診療方針に沿って（法第 17 条第 1 項、第 2 項）良質かつ適切な特定医療を実施（法第 16 条）していないと認めるときは、都道府県によって期限を定めた勧告（法第 22 条 1 項）、勧告に従わない場合にその旨の公表（法第 22 条 2 項）、期限を定めた措置命令が下される（法第 22 条 3 項）。当該命令は、都道府県によってその旨公示される（法第 22 条 4 項）。

## ⑩ 都道府県による指定医療機関の取消し等

都道府県知事は、次の各号のいずれかに該当する場合においては、当該指定医療機関に係る指定を取消し、又は期間を定めてその指定の全部若しくは一部の効力を停止することができる（法第 23 条）。

- 1) 指定医療機関が、欠陥要件（参考資料 4 参照）の(1)(2)(8)(9)のいずれかに該当するに至ったとき。
- 2) 指定医療機関が、除外要件（参考資料 4 参照）のいずれかに該当するに至ったとき。
- 3) 指定医療機関が、その責務（法第 16 条）又は診療方針（法第 17 条）の規定に違反したとき。
- 4) 特定医療費の請求に関し不正があったとき。

- 5) 指定医療機関が、報告若しくは診療録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示（法第 21 条第 1 項）を命ぜられてこれに従わず、又は虚偽の報告をしたとき。
- 6) 指定医療機関の開設者又は従業員が、出頭（法第 21 条第 1 項）を求められてこれに応ぜず、同項の規定による質問に対して答弁せず、若しくは虚偽の答弁をし、又は同項の規定による検査を拒み、妨げ、若しくは忌避したとき。ただし、指定医療機関の従業員がその行為をした場合において、その行為を防止するため、指定医療機関の開設者が相当の注意及び監督を尽くしたときを除く。
- 7) 指定医療機関が、不正の手段により指定医療機関の指定を受けたとき。
- 8) 前各号に掲げる場合のほか、指定医療機関が、難病の患者に対する医療等に関する法律その他国民の保健医療に関する法律<sup>39</sup>又はこれらの法律に基づく命令若しくは処分に違反したとき。
- 9) 前各号に掲げる場合のほか、指定医療機関が、特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をしたとき。
- 10) 指定医療機関が法人である場合において、その役員等のうちに指定医療機関の指定の取消し又は指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前 5 年以内に特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。
- 11) 指定医療機関が法人でない場合において、その管理者が指定医療機関の指定の取消し又は指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前 5 年以内に特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。

---

<sup>39</sup> 健康保険法、身体障害者福祉法（昭和 24 年法律第 283 号）、児童福祉法、医師法（昭和 23 年法律第 201 号）、歯科医師法（昭和 23 年法律第 202 号）、保健師助産師看護師法（昭和 23 年法律第 203 号）、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）、精神保健及び精神障害者福祉に関する法律（昭和 25 年法律第 123 号）、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号）、薬剤師法（昭和 35 年法律第 146 号）、介護保険法、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）、再生医療等の安全性の確保等に関する法律（平成 25 年法律第 85 号）（政令第 6 条・第 7 条）

## ⑪ 罰則

厚生労働大臣は、特定医療費の支給に関して緊急の必要があると認めるときは、当該都道府県の知事と密接な連携の下に、特定医療費を行った者やその使用者に対し、その行った特定医療に関し、報告若しくは当該特定医療の提供の記録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に関係者に対し質問させることができる（法第36条2項）。第36条第2項の規定による報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者は、10万円以下の過料に処する（法第46条）とされている。

## ⑫ 難病患者と医療機関との関係 — 特定医療費の支給可否 —

難病患者が特定医療を受ける指定医療機関は、患者の申し出により、都道府県によって選定されている<sup>40</sup>（法第7条第3項、省令第24条）（以下、「選定医療機関」という）。すなわち、難病患者には、「①（特定医療費受給者証に記載された）選定医療機関」、「② ①以外の指定医療機関」、「③いずれでもない保険医療機関」の3つが存在する（表8）。都道府県の支給対象となるのは、原則、「①（特定医療費受給者証に記載された）選定医療機関」における難病の特定医療であるが、緊急その他やむを得ない場合には「② ①以外の指定医療機関」における難病の特定医療も支給が認められる。

表8 指定医療機関に対する支給可否（筆者作成）

難病患者が…	支給の可否
① 特定医療費受給者証に記載された、「選定医療機関」を受診した場合	当該指定医療機関への支給可
② ①以外の「指定医療機関」を受診した場合	緊急その他やむを得ない場合は、当該指定医療機関への支給可
③ ①・②以外の医療機関を受診した場合	特定医療費の支給不可

<sup>40</sup> 法第7条第3項「都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、指定医療機関の中から、当該支給認定を受けた指定難病の患者が特定医療を受けるものを定めるものとする」

### 3. 療養生活支援

難病患者に対する療養生活の支援については、従来行われてきたいくつかの事業が法制化され、今後も継続される<sup>41</sup>（法第 28 条：療養生活環境整備事業、法第 32 条：地域協議会は旧難病患者地域支援対策推進事業）。

以下には、その代表的なものとして、「難病相談支援センターにおける相談事業」と「訪問看護事業」についてとりあげた。

難病患者の療養生活の質の維持向上のため、医師には、患者がこのようなサービスにアクセスできるよう橋渡しとしての役割が期待されている（法第 28 条第 3 項）。

#### （1）難病相談支援センターにおける相談事業

難病患者の療養生活の質の維持向上を支援するため、全国に「難病相談支援センター（法第 29 条）」が設置されている（※）。このセンターでは、難病患者の療養生活に関する各般の問題につき難病患者及びその家族その他関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供や助言並びに相談及び指導その他の難病患者及びその家族に必要な支援を行っている（法第 28 条第 1 項 1 号、省令第 46 条）。

※「都道府県難病相談・支援センター一覧」難病情報センターホームページ URL 参照

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>

#### （2）訪問看護

適切な医療の確保の観点から定められた以下 3 つの基準（省令第 47 条）に照らして、訪問看護<sup>42</sup>を受けることが必要と認められる難病の患者に対して、訪問看護を行うことができる（法第 28 条第 1 項 3 号）。

<sup>41</sup> 従来の「神経難病患者在宅医療支援事業」は、指定難病のうち神経難病のみを対象とした事業であったため、当該事業の対象とならない疾病との公平性の観点から法定化の対象には至らなかった（厚生労働省照会）。

<sup>42</sup> 「訪問看護」とは、「難病の患者に対し、その者の居宅において看護師その他厚生労働省令で定める者（保健師、助産師、准看護師、理学療法士、作業療養士、言語聴覚士：省令第 48 条）により行われる療養上の世話又は必要な診療の補助」をいう。

これは、従来の在宅人工呼吸器使用特定疾患患者訪問看護治療研究事業を法定化したものである<sup>43</sup>。

#### 訪問看護事業の3つの基準

- ①病状が安定し、又はこれに準ずる状態にあり、かつ、居宅において看護師等<sup>44</sup>が行う療養上の世話及び必要な診療の補助を要すること
- ②指定難病の患者であること
- ③指定難病を主たる要因として在宅で人工呼吸器を使用していること

---

<sup>43</sup> 厚生労働省照会

<sup>44</sup> 「看護師等」とは、「看護師その他保健師、助産師、准看護師、理学療法士、作業療養士、言語聴覚士」(省令第48条)。

## IV 地域における難病の医療提供体制<sup>45</sup>

### 1. 難病医療提供体制の見直しの背景 —難病法施行前の体制上の課題—

これまでの難病医療提供体制<sup>46</sup>は、“重症難病患者の入院施設の確保”を目的として、地域における拠点整備を中心に発展してきた。各都道府県には、概ね二次医療圏ごとに「難病医療協力病院」が整備され、そのうち1か所が「難病医療拠点病院」に指定された。いずれも“難病患者の受け入れ”が主たる機能であるが、特に「難病医療拠点病院」ではより“高度な医療”を要する患者の受け入れを行い、地域の医療機関や福祉施設等からの要請に応じた医学的な指導や助言も担った。平成28年4月現在、全国には難病医療拠点病院119施設、難病医療協力病院1,339施設が整備されている<sup>1</sup>。

一方で、その目的が“重症難病患者”の入院施設の確保という限定的なものであったことから、“重症難病患者以外”の難病患者への支援が十分に講じられていないという課題があった。たとえば、①発症してから確定診断に至るまでに時間がかかる、②診断可能な医療機関がわかりづらく、難病が疑われながらも確定診断に至らない、③確定診断に必要な遺伝子関連検査の実施にあたり説明が十分でない、④治療と学業・職業生活との両立が容易ではないという難病患者を取り巻く様々な問題が浮き彫りとなり、これらに対する対策が必要とされた。

また、医学の進歩により成人期を迎える小児慢性特定疾病児童等の増加を踏まえ、成人後も必要な医療を切れ目なく提供できるよう、成人期と小児期それぞれの医療従事者間の連携体制の充実化への期待も寄せられた。

<sup>45</sup> 本章は、「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について（平成29年4月14日健難発0414第3号厚生労働省健康局難病対策課長通知）」をもとに厚生労働省への照会を経て執筆

<sup>46</sup> 難病特別対策推進事業の「重症難病患者入院施設確保事業」として平成10年から開始（「難病特別対策推進事業について（平成10年4月9日健医発第635号厚生省保健局長通知）」）。その後、平成27年3月30日の同通知の一部改正により「難病医療提供体制整備事業」に改正された。）

## 2. 難病法施行後の医療提供体制

### (1) 従来の課題を踏まえた基本方針

難病法施行後、国はこれまでの課題を踏まえ、難病医療提供体制の考え方や方向性を基本方針<sup>47</sup>に示した。基本方針には、“できるかぎり早期に正しい診断ができる体制”と、診断後に“より身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制”の確保が肝要である旨明記された。さらに、遺伝子関連検査については“倫理的な観点”も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努めるよう言及されている。

そこで、法施行後の難病医療提供体制は、従来の“重症難病患者の入院施設の確保”という目的を維持しつつも、これまでの拠点病院等を再編し、基本方針に照らした機能強化を図ることでより手厚い内容へと見直された（図 11）。

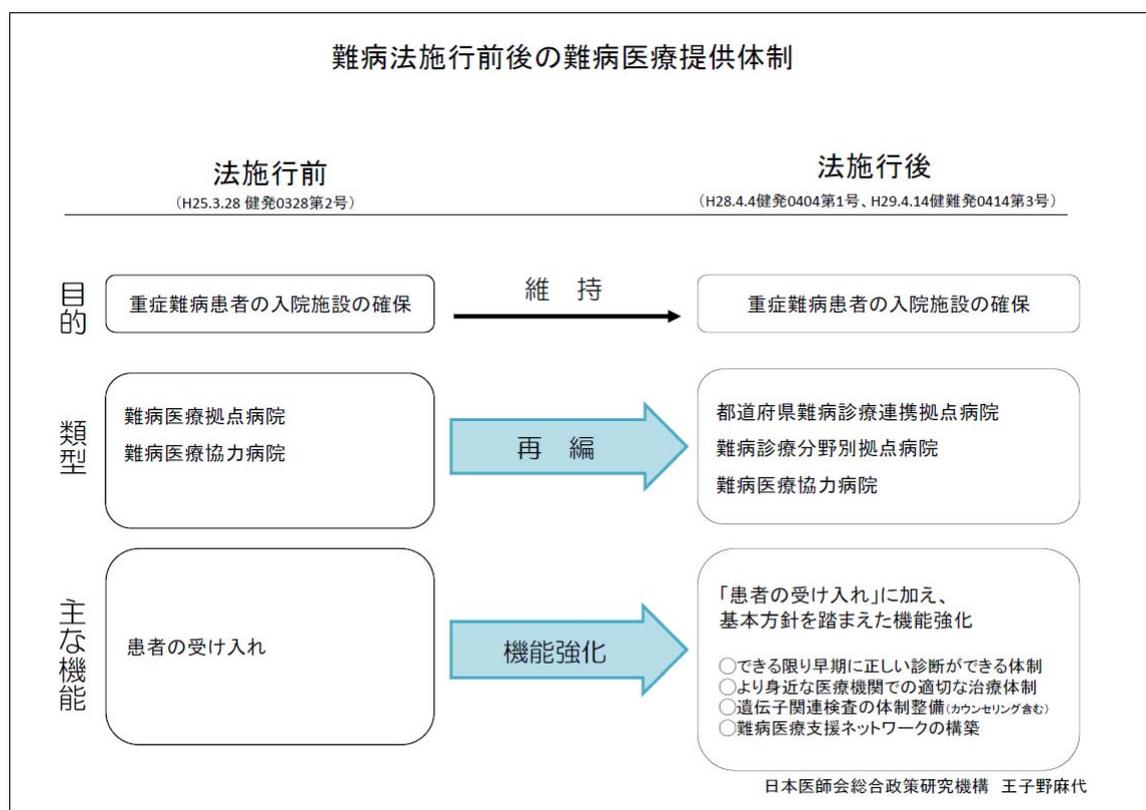


図 11 難病法施行前後の難病医療提供体制（筆者作成）

<sup>47</sup> 平成 27 年厚生労働省告示第 375 号「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」平成 27 年 9 月 27 日

## (2) 類型と機能 —連携拠点病院、分野別拠点病院、協力病院—

新体制における都道府県難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院について、類型ごとに位置づけや機能を示す(表9)。

都道府県難病診療連携拠点病院(以下、「連携拠点病院」という)は、原則都道府県に1か所指定され、既存の難病医療拠点病院に相当するものである。難病医療全般について県内の中核的な存在であるとともに、県外とのハブでもあることから県内の医療機関では対応困難な場合には全国的な難病医療支援ネットワーク<sup>48</sup>を活用することも連携拠点病院特有の機能である。

ここには、“できるかぎり早期に正しい診断”ができるよう、難病が疑われながらも診断がついていない患者を受け入れるための「相談窓口」が設置される。また、診断に必要な遺伝子関連検査は、“倫理的な観点”を考慮しカウンセリングを含めた実施体制が整備される。

さらに診断後には、“より身近な医療機関で適切な医療を受けることができる”よう、連携拠点病院は、難病に関する研究班や学会等により作成予定の「手順」に従い、患者を身近な医療機関(かかりつけ医)に紹介して適切な診療継続に必要な情報提供を行うとともに、その後の定期的な診療や緊急時対応も可能とする。患者の療養生活については、難病相談支援センター等と連携を図る。その他、難病医療に携わる医療従事者や難病相談支援センター等に対する研修を行うことで県全体の人材育成にも携わる。

難病診療分野別拠点病院(以下、「分野別拠点病院」という)は、新しい類型である。連携拠点病院が“難病医療全般”に係る拠点であるのに対し、分野別拠点病院は“特定分野の難病医療”を専門とする病院である。これは、従来の難病医療拠点病院のみの体制ではそこに負担が集中していたという地域の実情を考慮するとともに、法施行に伴い難病の対象疾病が神経系中心のみならず多様化したことを踏まえ、質の担保を図る上で体制を補強する必要性が生じ、新たに設けられたものである。

ここでは、当該専門分野の診断や治療に必要な検査が可能であるが、診断がつかない

---

<sup>48</sup> 国の難病医療支援ネットワークは、国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が相互に連携するものであり、平成30年度を目途に構築予定。

場合や治療により症状が軽快しない場合等には連携拠点病院と連携し、適切な医療機関等に相談・紹介を行う。診断後の“より身近な医療機関における適切な医療”の提供および療養生活上の連携については、連携拠点病院と同様の機能を有する。一方で、県全体の人材育成については連携拠点病院が実施する研修に協力する立場である。

難病医療協力病院（以下、「協力病院」という）は、既存の難病医療協力病院に相当するものである。これまでは、概ね二次医療圏ごとに1か所という配置基準が示されていたが、新体制ではそこまでの言及はなく、地域の実情に応じて柔軟な指定が許容されている。協力病院は、拠点病院やかかりつけ医、福祉施設等からの難病患者の受け入れや紹介等を担い、長期療養にあたり必要な医療と福祉を繋ぐハブとしての役割を果たす。そのため、“より身近な医療機関における適切な医療”のために、連携拠点病院や分野別拠点病院と同様の「手順」に従い、診断や治療にあたって関係施設間の円滑な連携を行う。

なお、都道府県は、既存の難病医療拠点病院や難病医療協力病院を活用することも差し支えないが、平成30年以降は新拠点病院の要件に沿った指定を行うことが求められている。ただ、その指定にあたっては、地域の実情に応じた柔軟な指定が可能である。たとえば、地域によっては連携拠点病院を複数指定して分野別拠点病院を指定しない場合も考えられる。また、協力病院は、二次医療圏の難病医療の中心となる医療機関を指定する場合や、複数の二次医療圏の中心となる場合、適する病院がない場合は指定しないことも可能である。

表9 都道府県難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院の異同(筆者作成)

	都道府県 難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	難病医療協力病院
配置基準	原則、都道府県に1カ所	—	—
範囲	難病医療全般	特定の専門分野のみ	難病医療全般
診断	相談窓口の設置 遺伝子関連検査の実施体制の整備(※1) 全国的な難病医療支援ネットワークの利用	— — —	— — —
治療	集学的治療 安定期の身近な医療機関(かかりつけ医)への紹介(※2) 紹介先の医療機関に適切な診療継続に必要な情報の提供(※2) 定期的診療と緊急時対応(※2) 難病患者データの収集への協力 難病医療に携わる医療従事者への研修の実施	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○	— ○ ○ ○ ○ ○ ○ —
療養	難病情報センター、難病対策地域協議会等との連携 難病情報センター等に対する難病研修の実施	○ ○ △(※3)	○ —
その他	県内の難病医療提供体制に関する情報の収集 県内の診療情報ネットワークの構築 全国的な難病医療支援ネットワークとの情報共有	— — —	— — —

※1 遺伝子関連検査の実施にあたり必要なカウンセリングを含む

※2 難病に関する研究班や学会等により作成予定の「手順」がある場合にはそれらに従うこと

※3 連携拠点病院が実施する研修の「協力」

## V 全国的な難病医療支援ネットワーク

### 1. 国における難病医療支援ネットワーク<sup>49</sup>

国は、都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために、難病医療支援ネットワークの整備を進めている。このネットワークは、国立高度専門医療研究センター<sup>50</sup>、難病に関する研究班や学会、IRUD（アイラッド：詳細は次節で紹介する）拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等で構成され、平成 30 年度を目途に整備される予定である。

### 2. 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の紹介

未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD）とは、通常の医療の中で診断がつかずに悩む“未診断疾患患者”のために、幅広い診療科の専門家の協力と“最先端の次世代ゲノム解析”を駆使して確定診断を目指す取り組みである。

IRUD は平成 27 年 7 月に開始された国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の基幹プロジェクトであり、昭和 47 年から続く我が国の難病対策の歴史を背景に、米国の国立衛生研究所（NIH）の未診断疾患プログラム（UDP: Undiagnosed Diseases Program）等諸外国の未診断疾患の遺伝子解析プログラムを参考とした日本独自のプロジェクトとして立ち上がった<sup>51</sup>。AMED、国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学病院、横浜市立大学病院が中心となり、国内には既に 34 施設の IRUD 拠点病院が整備され（平成 29 年 7 月現在）、国際的にも海外の未診断疾患プロジェクトとの連携体制が構築されている。また、IRUD を通じて、これまでに登録患者の約 3 割以上の確定診断に成功しており、医学書にはない新しい遺伝性疾患の発見もあった。診断後も、患者に最も身近な地域のかかりつけ医と連携することで長期フォローアップまで果たしていく。本節では、IRUD の対象と主な流れを紹介する<sup>52</sup>。

<sup>49</sup> 「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について（平成 29 年 4 月 14 日健難発 0414 第 3 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）」

<sup>50</sup> 独立行政法人国立がん研究センター、独立行政法人国立循環器病研究センター、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター、独立行政法人国立国際医療研究センター、独立行政法人国立成育医療研究センター、独立行政法人国立長寿医療研究センターの総称である。

<sup>51</sup> URL: <http://www.amed.go.jp/program/IRUD/>

<sup>52</sup> 国立研究開発法人日本医療研究開発機構「IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）企画書（2016 年 4 月）」をもとに執筆

## (1) IRUD で対象とする患者の基準 (紹介基準)

IRUD で対象とする患者の基準は、以下の①または②を満たし、6ヶ月以上にわたって (乳幼児は除く) 持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態である。

①2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること

②なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること (血縁者、兄弟に同じような病状を認められる場合を含む)

(注)「指定難病」の診断目的で IRUD を利用することはできない。指定難病等、特定の疾患が疑われ、既にその疾患を対象とする研究班等が存在する場合には、IRUD から紹介がなされる場合がある。逆に、指定難病等の診断の過程で診断が困難であり、上記紹介基準に該当する場合には、IRUD への紹介が可能である。

## (2) 主な流れ

### ①かかりつけ医等によるコンサルトシートの送付

かかりつけ医等の医師は、臨床的な症状・所見を有しながら通常の医療の中で診断に至ることが困難な患者 (未診断疾患患者) を IRUD へ紹介する場合、所定の「コンサルトシート」に必要事項を記入の上、最寄りの IRUD 拠点病院の診断委員会事務局に送付する。IRUD 拠点病院の連絡先および「コンサルトシート」は IRUD ポータルサイト (URL : <https://www.irud.jp/>) に掲載されている。

コンサルトシートの送付から約 1 週間後を目途に、IRUD 診断委員会からかかりつけ医等紹介元医師に連絡があり、当該患者が IRUD 拠点病院への受診の対象 (上記(1)) となるかどうかの判断結果が知らされる。

IRUD 拠点病院への受診の「対象ではない」と判断された場合、その旨が理由と併せて報告され、今後の対応についての助言がなされることもある。一方、IRUD 拠点病院への受診の「対象」と判断された場合には、かかりつけ医等紹介元医師において診療情報提供書を作成の上、当該患者を IRUD 拠点病院の定めた外来に紹介いただく。

## ② IRUD 拠点病院の担当医等によるエントリー検討

受診先の IRUD 拠点病院では、担当医による診察・追加検査等が行われ、その結果をもとに IRUD のエントリー対象であるか判断がなされる。

IRUD へのエントリー「対象ではない」と判断された場合は、担当医がかかりつけ医等からの紹介状に対して返信する際等に、その旨を理由と併せて報告し、必要に応じて今後の対応についての助言がなされる。

一方、IRUD へのエントリー「対象」とされた場合には、担当医によるインフォームドコンセント（IC）の取得、試料等の採取、患者・家族の求めに応じて遺伝カウンセリングも実施され、引き続き解析に向けた工程へと進む。

## ③ 診断結果と長期フォローアップ

診断の結果は、IRUD 拠点病院等の担当医から患者に説明がなされるとともに、かかりつけ医等紹介元医師に対しても情報提供され、必要に応じて今後の対応についての助言もある。その後、診断が確定した患者も確定し得なかった患者も、IRUD 拠点病院等の担当医とかかりつけ医の連携により、患者の長期フォローアップを行っていく。

## 謝 辞<sup>53</sup>

本ワーキングペーパーの執筆にあたり、資料提供や見解の提示にご協力いただきました厚生労働省健康局難病対策課の皆様、かかりつけ医でもあり専門医でもある立場から難病患者に対する医療の現状をお話くださいました八女筑後医師会の大橋輝明理事（日本整形外科学会専門医）、かかりつけ医のお立場から難病患者に対する医療の現状をお話くださいました福岡県医師会の寺澤正壽常任理事、若松区医師会の山内孝監事、改訂版作成にあたり多方面への調整にご奔走くださいました国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患研究開発・支援センター長の松山晃文先生、関連する情報や資料をご提供くださいました国立保健医療科学院健康危機管理研究部の金谷泰宏部長、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）についてご教示くださいましたAMEDプログラムオフィサー/戦略推進部難病研究課主幹の足立剛也先生、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターの小崎健次郎教授、皆様へ心より感謝申し上げます。

---

<sup>53</sup> 初版作成時よりご協力いただいたすべての皆様を記載

# 参 考 资 料



## 参考資料 1. 指定難病一覧（平成 29 年 4 月 1 日現在）

50 音順：49 頁から 57 頁

アルファベットや数字で始まる疾病：58 頁

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
あ	1	135 アイカルディ症候群
	2	119 アイザックス症候群
	3	24 亜急性硬化性全脳炎
	4	46 悪性関節リウマチ
	5	83 アジソン病
	6	303 アッシュャー症候群
	7	116 アトピー性脊髄炎
	8	182 アペール症候群
	9	297 アラジール症候群
	10	177 有馬症候群
	11	218 アルポート症候群
	12	131 アレキサンダー病
	13	201 アンジェルマン症候群
	14	184 アントレー・ピクスラー症候群
	15	247 イソ吉草酸血症
	16	222 一次性ネフローゼ症候群
	17	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	18	115 遺伝性周期性四肢麻痺
	19	325 遺伝性自己炎症性疾患
	20	120 遺伝性ジストニア
	21	298 遺伝性膀胱炎
	22	286 遺伝性鉄芽球性貧血
	23	175 ウィーバー症候群
	24	179 ウィリアムズ症候群
	25	171 ウィルソン病
	26	145 ウエスト症候群
	27	191 ウェルナー症候群
	28	233 ウォルフラム症候群
	29	29 ウルリッヒ病
	30	168 エーラス・ダンロス症候群

か

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
31	217	エプスタイン病
32	287	エプスタイン症候群
33	204	エマヌエル症候群
34	30	遠位型ミオパチー
35	68	黄色靭帯骨化症
36	301	黄斑ジストロフィー
37	146	大田原症候群
38	170	オクシピタル・ホーン症候群
39	227	オスラー病
40	232	カーニー複合
41	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
42	97	潰瘍性大腸炎
43	72	下垂体性ADH分泌異常症
44	73	下垂体性TSH分泌亢進症
45	74	下垂体性PRL分泌亢進症
46	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
48	78	下垂体前葉機能低下症
49	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
50	266	家族性地中海熱
51	161	家族性良性慢性天疱瘡
52	307	カナバン病
53	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	187	歌舞伎症候群
55	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
56	316	カルニチン回路異常症
57	257	肝型糖原病
58	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
59	150	環状20番染色体症候群
60	209	完全大血管転位症
61	164	眼皮膚白皮症
62	236	偽性副甲状腺機能低下症
63	219	ギャロウェイ・モワト症候群
64	1	球脊髄性筋萎縮症
65	220	急速進行性糸球体腎炎
66	271	強直性脊椎炎

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
67	41	巨細胞性動脈炎
68	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
69	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
70	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
71	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
72	2	筋萎縮性側索硬化症
73	256	筋型糖原病
74	113	筋ジストロフィー
75	75	クッシング病
76	106	クリオピリン関連周期熱症候群
77	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
78	181	クルーゾン症候群
79	248	グルコーストランスポーター1欠損症
80	249	グルタル酸血症1型
81	250	グルタル酸血症2型
82	16	クロウ・深瀬症候群
83	96	クローン病
84	289	クロンカイト・カナダ症候群
85	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
86	158	結節性硬化症
87	42	結節性多発動脈炎
88	64	血栓性血小板減少性紫斑病
89	137	限局性皮質異形成
90	262	原発性高カイロミクロン血症
91	94	原発性硬化性胆管炎
92	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
93	4	原発性側索硬化症
94	93	原発性胆汁性肝硬変
95	65	原発性免疫不全症候群
96	43	顕微鏡的多発血管炎
97	267	高IgD症候群
98	98	好酸球性消化管疾患
99	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
100	306	好酸球性副鼻腔炎
101	221	抗糸球体基底膜腎炎
102	69	後縦靭帯骨化症

24

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
103	80	甲状腺ホルモン不応症
104	59	拘束型心筋症
105	241	高チロシン血症1型
106	242	高チロシン血症2型
107	243	高チロシン血症3型
108	283	後天性赤芽球癆
109	70	広範脊柱管狭窄症
110	192	コケイン症候群
111	104	コステロ症候群
112	274	骨形成不全症
113	185	コフィン・シリス症候群
114	176	コフィン・ローリー症候群
115	52	混合性結合組織病
116	190	鰓耳腎症候群
117	60	再生不良性貧血
118	55	再発性多発軟骨炎
119	211	左心低形成症候群
120	84	サルコイドーシス
121	212	三尖弁閉鎖症
122	317	三頭酵素欠損症
123	53	シェーグレン症候群
124	159	色素性乾皮症
125	32	自己貪食空胞性ミオパチー
126	95	自己免疫性肝炎
127	288	自己免疫性出血病XIII
128	61	自己免疫性溶血性貧血
129	260	シトステロール血症
130	318	シトリン欠損症
131	224	紫斑病性腎炎
132	265	脂肪萎縮症
133	304	若年発症型両側性感音難聴
134	10	シャルコー・マリー・トゥース病
135	11	重症筋無力症
136	208	修正大血管転位症
137	33	シュワルツ・ヤンペル症候群
138	154	徐波睡眠期持続性棘 徐波を示すてんかん性脳症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
139	138	神経細胞移動異常症
140	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
141	34	神経線維腫症
142	121	神経フェリチン症
143	9	神経有棘赤血球症
144	5	進行性核上性麻痺
145	272	進行性骨化性線維異形成症
146	25	進行性多巣性白質脳症
147	308	進行性白質脳症
148	309	進行性ミオクローヌステんかん
149	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
150	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
151	157	スタージ・ウェーバー症候群
152	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
153	202	スミス・マギニス症候群
154	206	脆弱X症候群
155	205	脆弱X症候群関連疾患
156	54	成人スチル病
157	117	脊髄空洞症
158	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
159	118	脊髄髄膜瘤
160	3	脊髄性筋萎縮症
161	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
162	107	全身型若年性特発性関節炎
163	28	全身性アミロイドーシス
164	49	全身性エリテマトーデス
165	51	全身性強皮症
166	310	先天異常症候群
167	294	先天性横隔膜ヘルニア
168	132	先天性核上性球麻痺
169	330	先天性気管狭窄症
170	160	先天性魚鱗癬
171	12	先天性筋無力症候群
172	320	先天性グリコンシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症
173	311	先天性三尖弁狭窄症
174	225	先天性腎性尿崩症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）	
	175	282	先天性赤血球形成異常性貧血
	176	312	先天性僧帽弁狭窄症
	177	139	先天性大脳白質形成不全症
	178	313	先天性肺静脈狭窄症
	179	82	先天性副腎低形成症
	180	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
	181	111	先天性ミオパチー
	182	130	先天性無痛無汗症
	183	253	先天性葉酸吸収不全
	184	328	前眼部形成異常
	185	127	前頭側頭葉変性症
	186	147	早期ミオクロニー脳症
	187	207	総動脈幹遺残症
	188	293	総排泄腔遺残症
	189	292	総排泄腔外反症
	190	194	ソトス症候群
た	191	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	192	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	193	7	大脳皮質基底核変性症
	194	326	大理石骨病
	195	40	高安動脈炎
	196	17	多系統萎縮症
	197	275	タナトフォリック骨異形成症
	198	44	多発血管炎性肉芽腫症
	199	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
	200	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	201	67	多発性嚢胞腎
	202	188	多脾症候群
	203	261	タンジール病
	204	210	単心室症
	205	166	弾性線維性仮性黄色腫
	206	296	胆道閉鎖症
	207	305	遅発性内リンパ水腫
	208	105	チャージ症候群
	209	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	210	39	中毒性表皮壊死症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）	
	211	101	腸管神経節細胞僅少症
	212	172	低ホスファターゼ症
	213	35	天疱瘡
	214	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	215	57	特発性拡張型心筋症
	216	85	特発性間質性肺炎
	217	27	特発性基底核石灰化症
	218	63	特発性血小板減少性紫斑病
	219	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）
	220	163	特発性後天性全身性無汗症
	221	71	特発性大腿骨頭壊死症
	222	92	特発性門脈圧亢進症
な	223	140	ドラベ症候群
	224	268	中條・西村症候群
	225	174	那須・ハコラ病
	226	276	軟骨無形成症
	227	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	228	295	乳幼児肝巨大血管腫
	229	251	尿素サイクル異常症
	230	195	ヌーナン症候群
	231	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
	232	263	脳髄黄色腫症
は	233	122	脳表ヘモジデリン沈着症
	234	37	膿疱性乾癬（汎発型）
	235	299	嚢胞性線維症
	236	6	パーキンソン病
	237	47	バージャー病
	238	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	239	86	肺動脈性肺高血圧症
	240	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
	241	230	肺胞低換気症候群
	242	91	バッド・キアリ症候群
	243	8	ハンチントン病
	244	321	非ケトーシス型高グリシン血症
	245	165	肥厚性皮膚骨膜炎
	246	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
247	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
248	58	肥大型心筋症
249	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
250	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
251	314	左肺動脈右肺動脈起始症
252	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
253	109	非典型溶血性尿毒症症候群
254	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
255	36	表皮水疱症
256	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
257	183	ファイファー症候群
258	215	ファロー四徴症
259	285	ファンconi貧血
260	15	封入体筋炎
261	240	フェニルケトン尿症
262	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
263	235	副甲状腺機能低下症
264	20	副腎白質ジストロフィー
265	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
266	110	ブラウ症候群
267	193	ブラダー・ウィリ症候群
268	23	プリオン病
269	245	プロピオン酸血症
270	228	閉塞性細気管支炎
271	56	ベーチェット病
272	31	ベスレムミオパチー
273	126	ベリー症候群
274	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
275	136	片側巨脳症
276	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
277	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
278	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
279	254	ポルフィリン症
280	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
281	167	マルファン症候群
282	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー

ま

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
	283	88 慢性血栓栓性肺高血圧症
	284	270 慢性再発性多発性骨髄炎
	285	99 慢性特発性偽性腸閉塞症
	286	142 ミオクロニー欠神てんかん
	287	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	288	21 ミトコンドリア病
	289	329 無虹彩症
	290	189 無脾症候群
	291	264 無 $\beta$ リポタンパク血症
	292	244 メープルシロップ尿症
	293	324 メチルグルタコン酸尿症
	294	246 メチルマロン酸血症
	295	133 メビウス症候群
	296	169 メンケス病
	297	90 網膜色素変性症
	298	22 もやもや病
	299	178 モワット・ウィルソン症候群
や	300	196 ヤング・シンプソン症候群
	301	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ら	302	19 ライソゾーム病
	303	151 ラスマッセン脳炎
	304	155 ランドウ・クレフナー症候群
	305	252 リジン尿性蛋白不耐症
	306	216 両大血管右室起始症
	307	277 リンパ管腫症/ゴーハム病
	308	89 リンパ脈管筋腫症
	309	162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
	310	102 ルビンシュタイン・テイビ症候群
	311	302 レーベル遺伝性視神経症
	312	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
	313	156 レット症候群
	314	144 レノックス・ガストー症候群
	315	186 ロスマンド・トムソン症候群
	316	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症

## アルファベット

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
317	231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
318	180	ATR-X症候群
319	322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
320	103	CFC症候群
321	26	HTLV-1関連脊髄症
322	66	IgA 腎症
323	300	IgG4関連疾患
324	152	PCDH19関連症候群
325	108	TNF受容体関連周期性症候群
326	173	VATER症候群

## 数字

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
327	197	1p36欠失症候群
328	198	4p欠失症候群
329	199	5p欠失症候群
330	203	22q11.2欠失症候群

## 参考資料 2. 指定難病の 5 要件

(厚生労働省疾病対策部会指定難病検討委員会資料「指定難病の要件について」(平成 26 年 10 月 8 日)より)

### (1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- 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。

### (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。

(3) 「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。

(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、以下のように整理する。

- 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。

(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 「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。

### 参考資料3. 指定医の要件を満たす「専門医資格」一覧

厚生労働省告示第433号、第444号

学会名	専門医名
日本内科学会	総合内科専門医
日本小児科学会	小児科専門医
日本皮膚科学会	皮膚科専門医
日本精神神経学会	精神科専門医
日本外科学会	外科専門医
日本整形外科学会	整形外科専門医
日本産科婦人科学会	産婦人科専門医
日本眼科学会	眼科専門医
日本耳鼻咽喉科学会	耳鼻咽喉科専門医
日本泌尿器科学会	泌尿器科専門医
日本脳神経外科学会	脳神経外科専門医
日本医学放射線学会	放射線科専門医
日本麻酔科学会	麻酔科専門医
日本病理学会	病理専門医
日本臨床検査医学会	臨床検査専門医
日本救急医学会	救急科専門医
日本形成外科学会	形成外科専門医
日本リハビリテーション医学会	リハビリテーション科専門医
日本消化器病学会	消化器病専門医
日本循環器学会	循環器専門医
日本呼吸器学会	呼吸器専門医
日本血液学会	血液専門医
日本内分泌学会	内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科）専門医
日本糖尿病学会	糖尿病専門医
日本腎臓学会	腎臓専門医

学会名	専門医名
日本肝臓学会	肝臓専門医
日本アレルギー学会	アレルギー専門医
日本感染症学会	感染症専門医
日本老年医学会	老年病専門医
日本神経学会	神経内科専門医
日本消化器外科学会	消化器外科専門医
日本胸部外科学会	呼吸器外科専門医
日本呼吸器外科学会	
日本胸部外科学会	心臓血管外科専門医
日本心臓血管外科学会	
日本血管外科学会	
日本小児外科学会	小児外科専門医
日本リウマチ学会	リウマチ専門医
日本小児循環器学会	小児循環器専門医
日本小児神経学会	小児神経専門医
日本小児血液・がん学会	小児血液・がん専門医
日本周産期・新生児医学会	周産期（新生児）専門医
	周産期（母体・胎児）専門医
日本婦人科腫瘍学会	婦人科腫瘍専門医
日本生殖医学会	生殖医療専門医
日本頭頸部外科学会	頭頸部がん専門医
日本放射線腫瘍学会	放射線治療専門医
日本医学放射線学会	
日本医学放射線学会	放射線診断専門医
日本手外科学会	手外科専門医
日本脊髄外科学会	脊椎脊髄外科専門医
日本脊椎脊髄病学会	
日本集中治療医学会	集中治療専門医

学会名	専門医名
日本専門医機構	総合内科専門医
	小児科専門医
	皮膚科専門医
	精神科専門医
	外科専門医
	整形外科専門医
	産婦人科専門医
	眼科専門医
	耳鼻咽喉科専門医
	泌尿器科専門医
	脳神経外科専門医
	放射線科専門医
	麻酔科専門医
	病理専門医
	臨床検査専門医
	救急科専門医
	形成外科専門医
	リハビリテーション科専門医
	消化器病専門医
	循環器専門医
	呼吸器専門医
	血液専門医
	内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科）専門医
糖尿病専門医	
腎臓専門医	
肝臓専門医	
アレルギー専門医	

学会名	専門医名
日本専門医機構	感染症専門医
	老年病専門医
	神経内科専門医
	消化器外科専門医
	呼吸器外科専門医
	心臓血管外科専門医
	小児外科専門医
	リウマチ専門医
	小児循環器専門医
	小児神経専門医
	小児血液・がん専門医
	周産期専門医
	婦人科腫瘍専門医
	生殖医療専門医
	頭頸部がん専門医
	放射線治療専門医
	放射線診断専門医
	手外科専門医
脊椎脊髄外科専門医	
集中治療専門医	

## 参考資料 4. 指定医療機関の欠格および除外要件

### 欠格要件（法第 14 条第 2 項）

都道府県知事は、申請者が次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしてはならない。

- (1) 申請者が、禁錮以上の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (2) 申請者が、難病の患者に対する医療等に関する法律その他国民の保健医療に関する法律<sup>54</sup>の規定により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (3) 申請者が、指定医療機関の指定を取り消され（法第 23 条）、その取消しの日から起算して 5 年を経過しない者であるとき。ただし、当該取消しが、指定医療機関の指定の取消しのうち取消しの処分の理由となった事実その他の事実に関して当該指定医療機関の開設者が有していた責任の程度を考慮して、この号本文の規定による指定医療機関の指定の取消しに該当しないとすることが相当であると認められるもの<sup>55</sup>を除く。

#### 【指定を取り消された者が法人である場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法（平成 5 年法律第 88 号）第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に法人の役員又は医療機関の管理者（以下「役員等」という。）であった者で、取消しの日から起算して 5 年を経過しないものを含む。

#### 【指定を取り消された者が法人でない場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に当該者の管理者であった者で取消しの日から起算して 5 年を経過しないも

<sup>54</sup> 児童福祉法、医師法（昭和 23 年法律第 201 号）、歯科医師法（昭和 23 年法律第 202 号）、保健師助産師看護師法（昭和 23 年法律第 203 号）、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）、精神保健及び精神障害者福祉に関する法律（昭和 25 年法律第 123 号）、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号）、薬剤師法（昭和 35 年法律第 146 号）、介護保険法、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）、再生医療等の安全性の確保等に関する法律（平成 25 年法律第 85 号）（政令第 6 条）

<sup>55</sup> 厚生労働大臣又は都道府県知事が法第 21 条第 1 項その他の規定による報告等の権限を適切に行使し、当該指定の取消しの処分の理由となった事実及び当該事実の発生を防止するための当該指定医療機関による業務管理体制の整備についての取組の状況その他の当該事実に関して当該指定医療機関が有していた責任の程度を確認した結果、当該指定医療機関が当該指定の取消しの理由となった事実について組織的に関与していると認められない場合。

のを含む。

- (4) 申請者が、指定医療機関の指定の取消しの処分に係る行政手続法第 15 条の規定による通知日から処分をする日又は処分をしないことを決定するまでの間に指定医療機関の指定の辞退の申出をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (5) 申請者が難病の患者に対する医療等に関する法律の規定による検査（法第 21 条第 1 項）が行われた日から聴聞決定予定日までの間に指定医療機関の指定の辞退の申出をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。聴聞決定予定日は、当該検査の結果に基づき指定の取消処分に係る聴聞を行うか否かの決定をすることが見込まれる日として厚生労働省令で定めるところにより都道府県知事が当該申請者に当該検査が行われた日から 10 日以内に特定の日を通知<sup>56</sup>した場合における当該特定の日をいう。
- (6) (4) に規定する期間内に指定医療機関の指定の辞退の申出があった場合において、申請者が、通知日前 60 日以内にその申出に係る法人（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の役員等又はその申出に係る法人でない者（当該指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の管理者であった者で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (7) 申請者が、指定の申請前 5 年以内に特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をした者であるとき。
- (8) 申請者が、法人で、その役員等のうちに(1)から(7)までのいずれかに該当する者があるとき。
- (9) 申請者が、法人でない者で、その管理者が(1)から(7)までのいずれかに該当する者であるとき。

---

<sup>56</sup> 法第 21 条第 1 項の規定による検査が行われた日から 10 日以内に、当該検査日から起算して 60 日以内の特定の日を通知する（省令第 37 条）。

### **除外要件（法第 14 条第 3 項）**

都道府県知事は、申請者が次の(1)から(4)のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしないことができる。

- (1) 当該申請に係る病院、診療所又は薬局が、健康保険法第 63 条第 3 項第 1 号に規定する保険医療機関若しくは保険薬局又は訪問看護ステーション等（省令第 38 条）でないとき。
- (2) 当該申請に係る病院・診療所、薬局又は申請者が、特定医療費の支給に関し診療又は調剤の内容の適切さを欠くおそれがあるとして重ねて都道府県知事による指導（法第 18 条）又は勧告（法第 22 条第 1 項）を受けたものであるとき。
- (3) 申請者が、都道府県知事による命令（法第 22 条第 3 項）に従わないものであるとき。
- (4) (1)から(3)のほか、当該申請に係る病院若しくは診療所又は薬局が、指定医療機関として著しく不相当と認めるものであるとき。

## 参考資料5. 指定医療機関療養担当規程

(厚生労働省告示第437号)

(指定医療機関の義務)

第一条 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。以下「法」という。)第五条第一項に規定する指定難病の患者に対し特定医療を行う指定医療機関(同項に規定する指定医療機関をいう。以下同じ。)は、法及び難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第四十条に定めるところによるほか、この規程に定めるところにより、法の規定による特定医療を担当しなければならない。

(診療の拒否の禁止)

第二条 指定医療機関は、指定特定医療を受ける指定難病の患者(以下「受診者」という。)の診療を正当な理由なく拒んではならない。

(診療開始時の注意)

第三条 指定医療機関は、指定難病の患者又はその保護者(法第五条第一項に規定する保護者をいう。)から法第七条第四項に規定する医療受給者証を提示して受診者の診療を求められたときは、その医療受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。

(診療時間)

第四条 指定医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、受診者が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をしなければならない。

(診療録)

第五条 指定医療機関は、受診者に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。

(帳簿)

第六条 指定医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から五年間保存しなければならない。

(通知)

第七条 指定医療機関が受診者について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して医療受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。

- 一 受診者が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
- 二 受診者が詐欺その他不正な手段により診療を受け、又は受けようとしたとき。

(指定訪問看護事業者等に関する特例)

第八条 指定医療機関である健康保険法（大正十一年法律第七十号）第八十八条第一項に規定する指定訪問看護事業者又は介護保険法（平成九年法律第二百二十三号）第四十一条第一項に規定する指定居宅サービス事業者（同法第八条第四項に規定する訪問看護を行う者に限る。）若しくは同法第五十三条第一項に規定する指定介護予防サービス事業者（同法第八条の二第四項に規定する介護予防訪問看護を行う者に限る。）にあつては、第五条中「関する診療録」とあるのは「対する指定訪問看護又は指定居宅サービス（訪問看護に限る。）若しくは指定介護予防サービス（介護予防訪問看護に限る。）の提供に関する諸記録」と、「健康保険の例によって」とあるのは「健康保険又は後期高齢者医療の例によって（指定居宅サービス事業者又は指定介護予防サービス事業者にあつては介護保険の例によって）」と、それぞれ読み替えて適用する。

(薬局に関する特例)

第九条 指定医療機関である薬局にあつては、第五条中「診療録」とあるのは「調剤録」と読み替えて適用する。

## 参考資料6. 医療費申告書

平成 年 月分 医療費申告書

住 所 \_\_\_\_\_

氏 名 \_\_\_\_\_

指定難病である \_\_\_\_\_ ※に係る医療費については、下記のとおりです。

※ かかっている疾病名をご記入ください。

受診日	病院・薬局などの名称	医 療 費 の 内 訳	
		治療内容・ 医療品名など	かかった医療費 (円) (10割分)
日			
日			
日			
日			
日			
日			
日			
日			
日			
日			
日			
合 計			

※かかった医療費が確認できる領収書等を添付すること。

- 医療費について、次の方はそれぞれ次の額を超えることが分かる範囲までご記入いただくことで差し支えありません。
- ・「軽症高額該当」を理由として申請をしようとする方: 33,330円
  - ・「高額かつ長期」を理由として申請・変更申請をしようとする方: 50,000円

## 参考資料 7. 自己負担上限額管理票

(厚生労働省健康局疾病対策課「特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について(指定医療機関用)」平成26年12月26日より)

別紙様式第3号						
<p>特定医療費(指定難病)</p> <p>平成〇〇年〇月分 自己負担上限額管理票</p>						
受診者名	厚労 二郎		受給者番号	001123		
<p>月間自己負担上限額 10,000 円</p>						
日付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)	徴収印	
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円	2,000円	2,000円	印	
〇月 〇日	□□薬局	15,000円	3,000円	5,000円	印	
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円	2,000円	7,000円	印	
〇月 〇日	□□薬局	10,000円	2,000円	9,000円	印	
〇月 〇日	〇〇〇病院	15,000円	1,000円	10,000円	印	
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円				
〇月 〇日	□□薬局	5,000円				
月 日						
月 日						
月 日						
月 日						
月 日						
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。						
日付	指定医療機関名				確認印	
〇月 〇日	〇〇〇病院				印	

## 参考資料 8. 小児慢性特定疾病対策との主な異同表

平成 29 年 4 月現在  
日医総研作成

		小児慢性特定疾病対策	難病対策	
根拠		児童福祉法	難病の患者に対する医療等に関する法律	
事業主体		都道府県・指定都市・中核市	都道府県	
医療費助成	対象年齢	18歳未満の児童等	年齢制限なし	
	対象疾病の数	722疾病	330疾病	
	対象疾病の要件	①児童期に発症する疾病 ②以下4要件に該当する疾病 ア 慢性に経過する疾病であること イ 生命を長期に脅かす疾病であること ウ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること エ 長期にわたって高額な医療の負担が続く疾病であること ③診断基準・それに準ずるものがある疾病	①発病の機構が明らかでないこと ②治療方法が確立していないこと ③長期の療養を必要とすること ④患者が本邦において一定の人数に達しないこと 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	
	認定基準	①「対象疾病」であり、かつ②「状態の程度」に該当  (①②に該当しない軽症患者への特例なし)	①「対象疾病」であり、かつ②「重症度分類」に該当  (①②に該当しない場合であっても、高額な医療を継続することが必要な軽症患者に対する特例あり)	
	助成内容	・自己負担2割 ・自己負担上限月額は指定難病の半額	・自己負担2割 ・自己負担上限月額は小児慢性特定疾病の倍額	
診断（指定医制度）	職務	・診断書（医療意見書）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録	・診断書（臨床調査個人票）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録	
	種類	小児慢性特定疾病指定医	難病指定医/協力難病指定医	
	申請場所	勤務地のある都道府県・指定都市・中核市 (複数の医療機関に勤務する場合にはすべての都道府県等へ申請)	主たる勤務地のある都道府県 (複数の医療機関に勤務する場合でも、申請は1箇所 でよい)	
	更新	時期	5年ごと	5年ごと
		研修	研修は1回受ければよい	5年ごとに研修を受講
	変更	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○居住地、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○生年月日、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日	
	辞退	60日以上予告期間を設けて、辞退可 (死亡時の届け出規定は特になし)	予告期間を設けずに、辞退可 (指定医が死亡した場合、その者の家族または診療に 従事していた医療機関の管理者が都道府県に届出 要)	
	取消し	指定医が診断書の作成に関し著しく不当な行為を行っ たときその他指定医として著しく不適当と認められると き	・医師免許の取消し又は医業停止を命ぜられたとき ・法や命令に違反したとき又は、指定難病の診断や治 療に関し著しく不当な行為を行ったとき 等	
	公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当 する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動 が生じた場合はその旨公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当 する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動 が生じた場合はその旨公表	
	指定医でない者が 作成した診断書 の効力	原則無効 ただし、都道府県等が指定医の診断書に準ずるものと 認めれば有効	原則無効 ただし、平成26年度中に都道府県に申請を行ってい れば有効	

		小児慢性特定疾病対策	難病対策	
治療 (指定医療機関制度)	責務	指定小児慢性特定疾病医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行うこと	指定医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な特定医療を行うこと	
	要件	①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと	①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと	
	申請場所	勤務地のある都道府県・指定都市・中核市	主たる勤務地のある都道府県	
	更新	6年ごと	6年ごと	
	変更	項目	当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項	当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項
		期間	10日以内	期間制限なし
	辞退	1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可	1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可	
	取消し	不正請求など	不正請求など	
	公示	指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示	指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示	
	指導・報告・勧告・命令等	あり	あり	
	選定医療機関以外の医療機関に受診した場合の医療費支給可否	緊急その他やむを得ない事由により、必要と認められた場合は支給可	緊急その他やむを得ない場合、指定医療機関であれば支給可、指定医療機関以外は支給不可	
	厚生労働大臣の命令や質問拒絶に対する罰則	30万円以下の罰金	10万円以下の過料	
	療養支援	自立支援事業(相談事業等)	療養生活環境整備事業(相談事業や訪問看護等)	

## 参考資料 9. 本書における関係法令

### 【法律】

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年 5 月 30 日法律第 50 号）

### 【政令】

- 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成 26 年 11 月 12 日政令第 358 号）

### 【省令】

- 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 11 月 12 日省令第 121 号）

### 【告示】

- 厚生労働省告示第 393 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 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 7 条第 1 項第 1 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 26 年 10 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 426 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 2 項第 2 号の厚生労働大臣が定める額（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 427 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 2 項第 3 号の厚生労働大臣が定める額（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 428 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令第 1 条第 1 項第 2 号口の厚生労働大臣が定めるもの（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 429 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令第 1 条第 1 項第 6 号の人工呼吸器その他の生命の維持に欠くことができない装置を装着していることについて特別の配慮を必要とする者として厚生労働大臣が定めるもの（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 430 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令附則第 2 条の規定により厚生労働大臣が定める医療に関する給付が行われるべき療養を受けていた者及びその病状の程度が当該療養を継続する必要があるものとして厚生労働大臣が定めるもの（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 431 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令附則第 3 条の規定に基づき厚生労働大臣が定める医療に関する給付（平成 26 年 11 月 21 日）

- 厚生労働省告示第 432 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令附則第 3 条の規定により読み替えて適用される同令第 1 条第 1 項第 4 号ロに規定する厚生労働大臣が定めるもの（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 433 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第 15 条第 1 項第 1 号イに規定する厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 434 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 3 項の規定による特定医療に要する費用の額の算定方法及び同法第 17 条第 2 項の規定による診療方針（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 435 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令第 9 条第 1 項の規定により毎年度国が都道府県に対して負担する額の算定に関する基準（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 436 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第 22 条の規定による指定難病に係る医療に要した費用の額の算定方法（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 437 号 指定医療機関療養担当規程（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 438 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令第 9 条第 2 項の規定により毎年度国が都道府県に対して補助する額の算定に関する基準（平成 26 年 11 月 21 日）
- 厚生労働省告示第 444 号 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第 15 条第 1 項第 1 号イに規定する厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格（厚生労働省告示第 433 号）の一部改正（平成 27 年 11 月 18 日）
- 厚生労働省告示第 266 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 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 7 条第 1 項第 1 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 26 年厚生労働省告示第 393 号）の一部改正（平成 27 年 5 月 13 日）
- 厚生労働省告示第 375 号 難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成 27 年 9 月 15 日）
- 厚生労働省告示第 124 号 難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 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 7 条第 1 項第 1 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 26 年厚生労働省告示第 393 号）の一部改正（平成 29 年 3 月 31 日）

#### 【通知】

- 厚生労働省健康局長「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12 日健発 1112 第 1 号）
- 厚生労働省健康局疾病対策課長「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成 26 年 11 月 12 日健疾発 1112 第 1 号）
- 厚生労働省健康局疾病対策課長「指定医の指定について」（平成 26 年 11 月 21 日健疾発 1121 第 1 号）
- 厚生労働省健康局疾病対策課長「指定医療機関の指定について」（平成 26 年 11 月 21 日健疾発 1121 第 2 号）
- 厚生労働省健康局疾病対策課長「難病の患者に対する医療等に関する法律施行令第 2 条に定める基準（軽症高額該当基準）に係る支給認定の手続き等について」（平成 26 年 12 月 10 日健疾発 1210 第 1 号）
- 厚生労働省健康局難病対策課長『「指定医の指定について」（平成 26 年 11 月 21 日健疾発 1121 第 1 号）の一部改正について』（平成 27 年 11 月 18 日健難発 1118 第 1 号）
- 厚生労働省健康局難病対策課長「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について」（平成 29 年 4 月 14 日健難発 0414 第 3 号）

#### 【事務連絡】

- 厚生労働省健康局疾病対策課、雇用均等・児童家庭局母子保健課、保険局保健課「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療及び児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病医療支援に係る高額療養費の支給に係る事務の取扱いについて」（平成 26 年 12 月 5 日）

# 日医総研ワーキングペーパー「難病対策の概説」 改訂変遷

平成 29 年 8 月現在

平成 27 年 3 月 初版発行

平成 27 年 7 月 第 2 版発行（指定難病第二次実施分の追加に伴う改訂）

平成 27 年 12 月 第 2 版一部修正  
（難病指定医の要件を満たす専門医資格の改正に伴う修正）

平成 29 年 8 月 第 3 版発行  
（指定難病平成 29 年度実施分の追加および難病医療提供体制の見直し等に伴う改訂）

以 上