

指定難病の医療提供体制整備が 国や都道府県レベルで新たに進む

患者の申出を起点として指定難病を追加する制度を新設

難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、難病法）にもとづき2015年1月から始まった指定難病医療費助成制度は、3年間の経過措置が終了しました。

また、難病診療連携拠点病院の整備や患者からの申出を起点とする指定難病の追加、政令指定都市（以下、指定都市）への事務手続きの権限移譲、2018年度診療報酬改定での新たな評価など、難病に関する医療制度は次の段階を迎えようとしており、各医療機関には、都道府県レベルでの新しい難病医療提供体制を踏まえた

難病診療連携拠点病院などとの連携や、患者の診療、正確かつ適切な情報提供が期待されます。今回は、指定難病に関する今後の施策や経過措置終了後の状況、診療報酬上の対応などのポイントを中心に解説します。

2015年1月、まず110の疾病を対象に開始されました。その後、疾病は3回にわたって追加され、現在では331疾病に上ります。厚生労働省（以下、厚労省）の2017年度衛生行政報告例によると、2017年度末の時点で指定難病の医療受給者証（後述）を交付されたのは892,445人とされています。

指定難病医療費助成の対象となって特定医療費の支給を受けるには、2つの基準のうち、いずれかを満たす必要があります。ひとつは、都道府県あるいは指定都市の重症度分類等の基準です。これらを満たせば、支給認定を受け、医療受給者証の交付を受けられます。指定難病と診断されるだけでなく、日常生活や社会生活に支障があると判断される程度の重症度も要件となります。

ただし、その重症度分類等で該当しないと判断されたとしても、「軽症高額該当」と呼ばれる基準により支給認定される場合があります。これがもうひとつの基準で、指定難病にかかる医療費総額が33,330円（医療保険3割負担の場合は自己負担が10,000円）を超える月が、支給認定を申請した月以前の12ヵ月以内に3回以上ある場合には、医療費助成の対象になると規定されています（【資料1】）。

経過措置終了後は8割の患者が支給認定を受ける

指定難病医療費助成制度の開始にあたり、それまで特定疾患治療研究事業により医療費助成を受けていた患者については、3年間の経過措置として指定難病医療費助成制度のもとで特定医療費が支給されてきました。特定疾患治療研究事業の対象疾病のほとんどは新しい医療費助成制

難病法の制定で安定した医療費の助成制度が確立

発症原因が不明で治療法も確立されていない難病の患者は、長期療養が必要で大きな負担を強いられるため、これまで56の疾患に対しては、「特定疾患治療研究事業」による難病対策がとられてきました。しかし56疾患以外にも多くの難病があるのに加え、難病患者の生活全体を総合的に支える施策も不十分でした。

そこで、難病に関する諸問題を根本的に解決すべく、2014年12月に難病法が制定されました。この施策の中心には、公平で安定的な医療費助成制度の確立と維持が据えられています。また、難病法では広義の難病と、その中で一定の基準を満たす指定難病それぞれが定義づけられ、指定難病の患者に対し医療費を助成する制度（指定難病医療費助成制度）が新たに創設されました。

この指定難病医療費助成制度は、

度でも対象とされましたが、その後も支給を受けるには、経過措置の終了時までには支給認定を受けておかなければなりません。その経過措置は2017年12月31日で終了し、経過措置の対象とされていた患者がその後どうなったのかに関しては、患者団体をはじめ社会的関心も高く、国会でも質問が出ました。

2018年10月18日に開催された厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会では、厚労省が各都道府県に対する調査にもとづき、経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況を報告しました（【資料2】）。経過措置が終了した2017年12月末時点で約71.7万人が経過措置の適用とされましたが、2018年1月1日時点で引き続き認定されたのは約57.0万人（79.6%）で、8.6万人（11.9%）は認定されず、6.1万人（8.5%）は「申請なし・不明」とされています。

また、新しい制度下で引き続き特定医療費の支給が認定された患者割合には、都道府県間で16ポイント以上の開きがありました^[1]。この点について厚労省は、患者は均一に居住しているわけではなく、ある程度の差はやむをえないとする見解を示しています。特定医療費の支給認定状況を疾患別に見ると、経過措置適用者が14万人以上と最も多かった潰瘍性大腸炎患者のうち引き続き支給認定されたのは69.1%で、疾患全体の平均よりも10ポイントほど低くなっていました^[2]。その理由のひとつに厚労省は治療法の進歩を挙げていますが、今後も分析を続けるとしています。

患者からの申出等を起点に指定難病の追加を検討

指定難病医療費助成制度に関連し

【資料1】軽症高額該当について

○特定医療費の支給認定の要件である重症度分類等を満たさないものの、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3月以上ある患者については、支給認定を行う。

《対象者》

支給認定の申請日の属する月以前の12月以内（※）において、医療費総額が33,330円を超える月が3月以上ある患者

※①申請日の属する月から起算して12月前の月、又は②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られ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。

《確認方法》

・医療費総額33,330円に考慮する医療費については、指定難病に係るもののみとし、次のいずれかの方法で証明する。

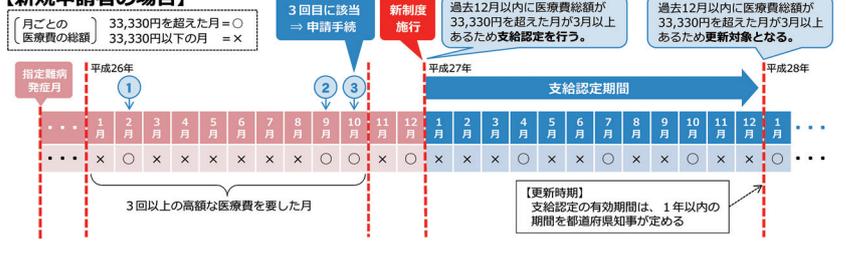
①医療費申告書に領収書等を添付（新規申請の場合）

②自己負担上限額管理票（更新申請の場合）

※②の場合又はこれらの記載が不十分な場合には医療費申告書に領収書等を添付

・特定医療費の支給対象となり得る介護保険サービスに要する費用は含み、入院時の食事療養費・生活療養費は除く。

《新規申請者の場合》



出典：厚生科学審議会疾病対策部会第59回難病対策委員会参考資料2-2「軽症高額該当について」（2018年10月18日）（<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000369461.pdf>）

【資料2】経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況

経過措置終了後の認定状況

H29.12.31時点……………約71.7万人……経過措置適用者

H30.1.1時点

引き続き認定……………約57.0万人（79.6%）

〔うち重症度分類を満たすとして認定……………約44.0万人（61.3%）〕

〔うち軽症高額該当で認定……………約13.1万人（18.2%）〕

不認定……………約8.6万人（11.9%）

保留中……………約0.0万人（0.0%）

申請なし・不明……………約6.1万人（8.5%）

※上記の数値は、平成30年10月1日現在。

※上記の集計は、各都道府県における調査結果を合算したものである。

※集計時期等、都道府県によって集計方法が異なる。

※（ ）内の％は、平成29年12月31日時点に対するものである。

※上記の数値は、それぞれ四捨五入による数値であるため、各人数の合計及び割合は総数と一致しない。

※結果が最下位の桁の1に達しない場合は、0.0としている。

※都道府県の事務処理の関係上、平成30年1月1日時点で「不認定」となった者であっても、その後、「軽症高額該当で認定」となった者がいる場合がある。

※申請の取扱いは、都道府県によって異なる。（都道府県によっては、通常の更新申請と同様に、経過措置適用者を含む全受給者に更新申請を求めている場合がある。）

出典：厚生科学審議会疾病対策部会第59回難病対策委員会資料2-1「経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況」（2018年10月18日）（<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000369414.pdf>）

て、厚労省は「患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討」と呼ばれる制度を新たに設ける予定で（【資料3】）。これまで指定難病の追加は、学会などの要望を踏まえて関連の研究班が収集した情報にもとづき、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会が審議してきました。しかし、関連学会や調査研究班がない難病は指定難病の検討対象にならない可能性が大きい点が問

題視されていました。そこで今回、患者を起点としたルートを新たに設けることで患者側の要望を反映させていくとしています。これは、指定難病ではない難病患者の不公平感の解消にもつながります。

患者からの申出の仕組みは、まず患者は主治医の診療情報提供書などを持って難病診療連携拠点病院の外來を受診し、相談をします。難病診療連携拠点病院は難病法による難病

の4つの要件を満たすかどうかをチェックし、同様の申出の有無を確認したうえで厚労省に報告します。ここからは既存の仕組みを活用し、必要に応じて研究班を立ち上げて検討します。

2018年10月中旬の時点では14都県で難病診療連携拠点病院が指定されており、厚労省は遅くとも2019年度からこの新制度を開始したいとしています。

難病診療連携拠点病院が中心の医療提供体制へ

難病診療連携拠点病院の整備も含め、厚労省は、国や都道府県レベルの新たな難病の医療提供体制について、【資料4】のような全体像を描いています。

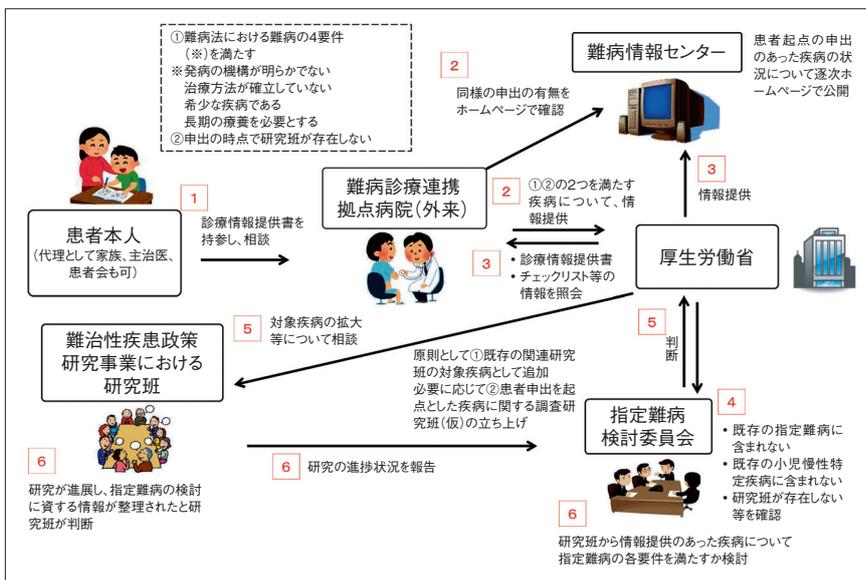
各都道府県は、難病診療連携拠点病院を指定するとともに、地域の実情に応じて、たとえば消化器疾患分野、神経・筋疾患分野、自己免疫疾患分野、血液疾患分野など専門領域に対応する病院を難病診療分野別拠点病院として指定します。2次医療圏レベルでは、難病診療連携拠点病院などと連携しながら、難病医療協力病院が主な難病の診断や治療を担います。また、日常的な診療は一般病院と診療所（かかりつけ医等）が行います。

この新たな医療提供体制では、難病患者の療養と就労の両立をめざして、ハローワークや産業保健総合支援センターといった機関が支援することになっています。

遺伝学的検査の対象疾患として追加

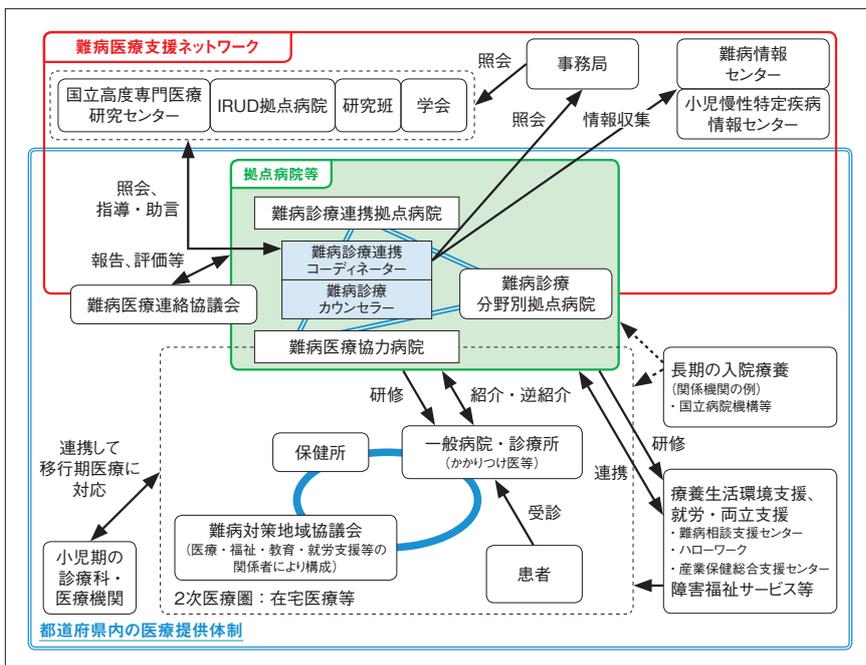
2018年度診療報酬改定では、新しいニーズに対応し、質の高い医療を

【資料3】患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の流れ



出典：厚生科学審議会疾病対策部会第59回難病対策委員会参考資料1-1「患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の進め方について（平成30年度8月9日第25回指定難病検討委員会資料）」（2018年10月18日）（<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000369455.pdf>）

【資料4】新たな難病の医療提供体制のイメージ（全体像）



出典：厚生科学審議会疾病対策部会第59回難病対策委員会参考資料1-2「新たな難病の医療提供体制のイメージ」（2018年10月18日）（<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000369456.pdf>）

実現するひとつの方策として、難病患者に対する適切な医療の評価がなされることになりました。その中心は、①新たに追加された指定難病に対応し、遺伝学的検査の対象疾患を追加、②難病患者に対する情報通信機器を活用した医学管理（オンライ

ン診療）の評価などです。

①の遺伝学的検査は、遺伝子疾患が疑われる場合に行うもので、原則として、患者ひとりにつき1回算定できます。この診療報酬は、従前は3,880点で1本化されていましたが、2018年度改定によって、処理が「容

易なもの(3,880点)、「複雑なもの(5,000点)」、さらに「極めて複雑なもの(8,000点)」の3区分となりました。対象疾患はア～エの4つに大別され、それぞれが2～3つに分類されます。全体としては11分類になり、その処理の複雑性によって上記のとおり3つに区分され、報酬上の評価がなされます。

また、指定難病として2015年7月に追加されたエプスタイン症候群、2017年4月に追加された先天異常症候群、遺伝性自己炎症疾患のそれぞ

れが2018年度改定で新たに遺伝学的検査の対象疾患となりました(【資料5】)。

2018年度改定で難病にオンライン診療が対応

2018年度改定では、オンライン診療料とオンライン医学管理料、オンライン在宅管理料などが新設されました。これらを算定するには種々の要件がありますが、特定の管理料等を算定している患者であることが前

提となります。その管理料等のひとつが、難病外来指導管理料(270点)です。

難病外来指導管理料については、厚生労働大臣が定める疾病を主病とする患者に対し、治療計画にもとづき療養上必要な指導を行ったとき、月に1回限り算定が出来ます。その対象疾患(難病)は、2018年3月5日に公布された厚労省告示第63号において「難病法に規定する指定難病その他これに準ずる疾患」と定められています。この場合、患者に指定難病の医療受給者証が交付されていなくても、それが交付される重症度の基準を満たすことを客観的、医学的に明確に診断できるのであれば、その対象に含まれます。なお、「その他これに準ずる疾患」とは特定疾患治療研究事業の対象疾病を指しています。

また、2018年4月から、いわゆる大都市特例として難病法にもとづく医療費助成、指定医・指定医療機関の事務手続きが道府県から指定都市に権限移譲(移管)されました。指定都市に居住する患者や所在する医療機関、そこを主な勤務地とする医師は、2018年度からは道府県ではなく指定都市に対して指定難病に関する申請をすることになっています。

以上のように、2018年度から指定難病にかかわる枠組みや制度が大きく変わろうとしていることにかんがみ、各医療機関には、都道府県の難病診療連携拠点病院を中心とした連携体制や、その中での位置づけなどの確認が求められます。さらに、経過措置終了後に認定されなかったり、申請しなかった患者でも難病が再燃するケースもあり、こうした患者に対しては、あらためて制度の利用を促すなど、適切な情報の提供が期待されます。

【資料5】遺伝学的検査の評価の見直し

遺伝学的検査の評価を細分化しつつ、適切なものとともに、対象疾患を追加する。

| 改定前 | 改定後 |
|---------------|--|
| 遺伝学的検査 3,880点 | 遺伝学的検査 1 処理が容易なもの 3,880点 2 処理が複雑なもの 5,000点 3 処理が極めて複雑なもの 8,000点 |

・「1」の「処理が容易なもの」とは、アからエの①に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。
 ・「2」の「処理が複雑なもの」とは、アからエの②に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。
 ・「3」の「処理が極めて複雑なもの」とは、ア、ウ及びエの③に掲げる遺伝子疾患の検査のことをいう。

【対象疾患】

ア PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はサザンプロット法による場合に算定できるもの

- ①デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー及び家族性アミロイドーシス
- ②福山型先天性筋ジストロフィー及び脊髄性筋萎縮症
- ③栄養障害型表皮水疱症及び先天性QT延長症候群

イ PCR法による場合に算定できるもの

- ①球脊髄性筋萎縮症
- ②ハンチントン病、網膜芽細胞腫及び甲状腺髄様癌

ウ ア、イ及びエ以外のもの

- ①筋強直性ジストロフィー及び先天性難聴
- ②フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症(1型)、アルギノコハク酸血症、イソ吉草酸血症、HMG血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型、MCAD欠損症、VLCAD欠損症、CPT1欠損症、隆起性皮膚線維肉腫及び先天性銅代謝異常症
- ③メーブルシロップ尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、MTP(LCHAD)欠損症、色素性乾皮症及びロイスディーツ症候群及び家族性大動脈瘤・解離

エ 別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの

- ①ライソゾーム病(ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ゴーシェ病、ファブリ病及びボンベ病を含む。)及び脆弱X症候群
- ②プリオン病、クリオピリン関連周期熱症候群、神経フェリチン症、先天性大脳白質形成不全症(中枢神経白質形成異常症を含む。)、環状20番染色体症候群、PCDH19関連症候群、低ホスファターゼ症、ウィリアムズ症候群、アペール症候群、ロスモンド・トムソン症候群、ブラダー・ウィリ症候群、1p36欠失症候群、4p欠失症候群、5p欠失症候群、第14番染色体父親性ダイソミー症候群、アンジェルマン症候群、スミス・マギニス症候群、22q11.2欠失症候群、エマヌエル症候群、脆弱X症候群関連疾患、ウォルフラム症候群、高IgD症候群、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群及び**先天異常症候群**
- ③神経有棘赤血球症、先天性筋無力症候群、原発性免疫不全症候群、ペリー症候群、クルーゾン症候群、ファイアー症候群、アントレー・ピクスラー症候群、タンジール病、先天性赤血球形成異常性貧血、若年発症型両側性感音難聴、尿素サイクル異常症、マルファン症候群、エーラスダンロス症候群(血管型)、**遺伝性自己炎症疾患及びエプスタイン症候群**

出典：厚生労働省平成30年度診療報酬改定説明会資料「平成30年度診療報酬改定の概要(医科II)」(2018年3月5日)(<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12400000-Hokenkyoku/0000197984.pdf>)