

難病・小慢 合同委員会

R6.10.15

参考資料 2

第56回厚生科学審議会疾病対策部会  
指定難病検討委員会

R6.2.22

資料 2

# 既存の指定難病の研究進捗状況の確認 に関する検討の進め方について

令和6年2月22日

# 既存の指定難病の研究進捗状況の確認に関する検討の進め方について

令和5年12月の指定難病検討委員会に取りまとめた「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」では、指定難病の対象となる疾病に係る考え方について、以下の通りとしている。

## 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）

### 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。

※指定難病の要件：発病の機構が明らかでないこと、治療方法が確立していないこと、長期の療養を必要とすること、患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、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

## 検討のプロセス

- 事務局において、既に指定難病に指定されている疾病について、指定難病の要件についての研究進捗状況に関する情報を研究班から収集し、とりまとめた上で、指定難病検討委員会に報告する。
- 指定難病検討委員会において、既に指定難病に指定されている疾病に関する研究進捗状況を確認し、指定難病の要件に合致しない状況であると総合的に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。

## 今後のスケジュール(案)

令和5年度  
第56回指定難病検討  
委員会

(令和6年2月22日)

- ・指定難病の新規疾病追加に関する審議
- ・既存の指定難病の研究進捗状況の確認に関する検討の進め方等に関する議論



令和6年2月(予定)

(既存の指定難病の研究進捗状況について研究班へ情報提供を依頼)

令和6年4月(予定)

(既存の指定難病の研究進捗状況について調査を実施)



令和6年度  
指定難病検討委員会～

(令和6年12月(予定))

- ・既存の指定難病の研究進捗状況の確認に関する審議
- ・指定難病の新規疾病追加に関する審議

- ・パブリックコメント、疾病対策部会への報告
- ・告示<sup>(※1)</sup>・通知<sup>(※2)</sup>改正

(※1) 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26年厚生労働省告示第393号)

(※2) 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日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知)



令和8年度以降

- ・既存の指定難病の研究進捗状況の反映

# 參考資料

# 指定難病の見直しに関する法制定時の議論

- 法制定時の難病対策委員会のとりまとめでは、「効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする」とされている。
- また、法制定時の附帯決議では、対象疾病の見直しに当たっては、「患者数だけでなく、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること」とされている。

## **難病対策の改革に向けた取組について（報告書）（抄）（平成25年12月13日 難病対策委員会）**

### 第3 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

#### 2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者について

##### （3）対象疾患の選定等を行う第三者的な委員会

- 効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする。

## **難病の患者に対する医療等に関する法律案に対する附帯決議（平成26年5月20日参議院厚生労働委員会）**

政府は、本法の施行に当たり、次の事項について適切な措置を講ずるべきである。

- 1 指定難病の選定に当たっては、診断基準の作成に係る研究状況等を踏まえて対応するとともに、疾病数の上限を設けることなく、医学、医療の進歩等を踏まえて対象とすること。また、今後の指定難病の見直しに当たっては、患者数だけでなく、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること。

※衆議院においても同様の附帯決議が議決されている。

## 指定難病の見直しに関する直近の議論①

- 平成31年3月の指定難病検討委員会において取りまとめられた「今後の指定難病の検討の在り方について」で、指定難病の指定後の状況を同委員会でフォローしていくとともに、「治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病」の取扱いの方向性について、検討を行う必要性が指摘された。
- これを受けて、令和元年6月の難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会で、「今後検討すべき論点」として、「治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病」の取扱いの方向性について、検討を行うこととし、難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループでの検討を行った。
- 同ワーキンググループでの検討を踏まえて、令和3年7月の難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会において取りまとめられた「難病・小慢対策の見直しに関する意見書」では、指定難病検討委員会における指定難病の指定後の状況のフォローの結果、「治療方法の進歩に伴い、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じている」と指定難病委員会で判断される場合には、対象疾病の見直しについて検討することが適当であり、その際には、一定の経過措置等について検討することが妥当であるとされた。
- 同意見書を踏まえて、令和5年12月の指定難病委員会で取りまとめた「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」では、指定難病の対象となる疾病に係る考え方について、同委員会において、既に指定難病に指定されている疾病に関する研究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、指定難病の要件に合致しない状況であると総合的に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し、その際には、一定の経過措置等について検討することとされた。

# 指定難病の見直しに関する直近の議論②

## 今後の指定難病の検討の在り方について（平成31年3月20日指定難病検討委員会）

（2）指定後の研究の進捗状況等のフォローに関して

- ① 近年の調査研究及び医療技術の進展により、一部の指定難病において治療成果の大幅な向上がみられるなどの状況の変化が生じていることに鑑み、指定難病に指定された全疾病について、指定後の調査研究の進捗状況や治療方法の開発状況等に関する報告を各研究班に定期的に求めるなど、指定難病の指定後の状況を本委員会でもフォローしていく必要があること。  
（中略）
- ④ また、将来的には、①のフォローを通じて、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行う必要があること。

## 今後検討すべき論点（令和元年6月28日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会）

2. 医療費助成制度について

（対象疾病について）

- 指定難病検討委員会において今後実施される指定難病の指定後の研究の進捗状況のフォローを通じて、将来的には、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行うこととしてはどうか。
- 難病医療費助成制度は、難病以外の他の疾病と比較して、医療費に係る患者負担の軽減が図られていることを踏まえると、附帯決議も踏まえつつ、指定難病の見直しを行う場合の手續について、検討を行うこととしてはどうか。
- 指定難病の指定の見直しに当たっては、患者が抱える生活上の困難も考慮し、医療費助成の対象外となることで受診抑制が起こるなど、治療や療養生活に影響が出ることはないよう、考慮することが必要ではないか。

# 指定難病の見直しに関する直近の議論③

## 難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループとりまとめ（令和元年12月27日難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ）

### 第3 医療費助成制度について

#### 1. 対象疾病について

（対応の方向性）

- また、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ける研究進捗状況のフォローにより、治療成績の改善状況等を評価していく必要がある。その上で、将来的には、フォローの結果、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。また、「指定難病の要件に合致しない状況が生じている」の判断に当たっては、附帯決議の内容も踏まえ、指定難病検討委員会において指定難病の要件に該当しているかどうかを総合的に判断することが妥当と考えられるが、具体的には、上記のフォロー結果を踏まえて検討される必要がある。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ことが妥当である。

## 制度見直しの議論を踏まえた指定難病に関する検討（令和2年10月20日指定難病検討委員会）

- 指定難病の追加については、今後も、指定難病検討委員会において、個々の疾病について、指定難病の各要件を満たすかどうか検討することとしてはどうか。
- 既に指定難病に指定されている疾病に関する研究進捗状況のフォローについては、以下の通りとしてはどうか。
  - ①各指定難病において、以下のような情報を収集・整理することとしてはどうか。
    - ・『患者数』の状況について
    - ・『発病の機構』の解明の状況について
    - ・『効果的な治療方法』の進展について
    - ・『長期の療養』の変化について
  - ②上記の情報については、研究班から提供されたものを厚生労働省がとりまとめた上で、指定難病検討委員会に報告することとしてはどうか。



# 指定難病の見直しに関する直近の議論④

## 難病・小慢対策の見直しに関する意見書（令和3年7月14日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会）

### 第3 研究・医療の推進（良質かつ適切な医療の充実）

#### 1 医療費助成について

##### （1）対象疾病について

##### （対応の方向性）

- また、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ける研究進捗状況のフォローにより、治療成績の改善状況等を評価していく必要がある。その上で、将来的には、フォローの結果、調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。また、「指定難病の要件に合致しない状況が生じている」の判断に当たっては、附帯決議の内容も踏まえ、指定難病検討委員会において指定難病の要件に該当しているかどうかを総合的に判断することが妥当と考えられるが、具体的には、上記のフォロー結果を踏まえて検討される必要がある。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ことが適当である。

## 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）

### 第1 指定難病の対象となる疾病に係る考え方

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。

# 指定難病の見直しに関する意見等について①

要件	委員会資料等における主な記載
①発病の機構が明らかでない	—
②治療方法が確立していない	<p><b>難病対策の改革に向けた取組について(報告書)(抄)(平成25年12月13日 難病対策委員会)</b>  「<u>効果的な治療方法が確立</u>するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会(仮称)」において定期的に評価し、見直すこととする。」</p> <p><b>今後の指定難病の検討の在り方について(平成31年3月20日指定難病検討委員会)</b>  「指定難病に指定された全疾病について、指定後の調査研究の進捗状況や<u>治療方法の開発状況</u>等に関する報告を各研究班に定期的に求めるなど、指定難病の指定後の状況を本委員会でフォローしていく必要があること。」「調査研究及び医療技術の進展による<u>治療方法の進歩</u>に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることが想定されることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行う必要があること。」</p> <p><b>今後検討すべき論点(令和元年6月28日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会)</b>  「調査研究及び医療技術の進展による<u>治療方法の進歩</u>に伴い、指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病が出てくることが想定されることを踏まえ、当該疾病の取扱いの方向性について、検討を行うこととしてはどうか。」</p> <p><b>難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループとりまとめ(令和元年12月27日難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ)</b>  「調査研究及び医療技術の進展による<u>治療方法の進歩</u>に伴い、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。」</p> <p><b>難病・小慢対策の見直しに関する意見書(令和3年7月14日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会)</b>  「調査研究及び医療技術の進展による<u>治療方法の進歩</u>に伴い、長期の療養を要しなくなる等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。」</p>

# 指定難病の見直しに関する意見等について②

要件	委員会資料等における主な記載
③長期の療養を必要とする	<p>難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループとりまとめ(令和元年12月27日難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ) 「調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、<u>長期の療養を要しなくなる</u>等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。」</p> <p>難病・小慢対策の見直しに関する意見書(令和3年7月14日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会) 「調査研究及び医療技術の進展による治療方法の進歩に伴い、<u>長期の療養を要しなくなる</u>等、指定難病の要件に合致しない状況が生じていると判断される場面も出てくることが想定される。こうした場合には、医療費助成の趣旨・目的に照らし、対象疾病の見直しについて検討することが適当である。」</p>
④患者数が本邦において一定の人数に達しない	<p>難病の患者に対する医療等に関する法律案に対する附帯決議(平成26年5月20日参議院厚生労働委員会) 「今後の指定難病の見直しに当たっては、<u>患者数だけでなく</u>、患者の治療状況や指定難病に指定された経緯等も考慮しつつ、慎重に検討すること。」</p>
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	—

留意点等	委員会資料等における主な記載
一定の経過措置等	<p>難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループとりまとめ(令和元年12月27日難病・小児慢性特定疾病研究・医療ワーキンググループ) 「見直しを行う際には、<u>一定の経過措置等</u>について検討することが妥当である。」</p> <p>難病・小慢対策の見直しに関する意見書(令和3年7月14日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会) 「見直しを行う際には、<u>一定の経過措置等</u>について検討することが妥当である。」</p>
受診抑制等	<p>今後検討すべき論点(令和元年6月28日難病対策委員会・小慢専門委員会合同委員会) 「指定難病の指定の見直しに当たっては、患者が抱える生活上の困難も考慮し、医療費助成の対象外となることで<u>受診抑制</u>が起こるなど、治療や療養生活に影響が出ることのないよう、考慮することが必要ではないか。」</p>