

すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を!!

# 難病・慢性疾患

# 全国フォーラム2015

## 共生社会の実現を目指して — 難病法の成立と課題 —

2015年11月7日(土) 12:30 - 16:00

ヒューリックホール

〒111-0053 東京都台東区浅草橋1-22-16 ヒューリック浅草橋ビル2階

Program :

オープニングアクト—ダンスパフォーマンス

～ボディパーカッション“体がすべて楽器です!”会場みなさんと繋がろう～

出演：NPO法人ドリームエナジープロジェクト、協力：NPO法人ボディパーカッション協会

基調報告、来賓あいさつ

パネルディスカッション(患者・家族の声)、アピール

参加費：1,000円(介助者は無料)

主催：難病・慢性疾患全国フォーラム実行委員会、  
一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(事務局)

厚生労働省補助事業「平成27年度難病患者サポート事業」

後援(予定)：東京都、日本医師会、他

参加申込み：公式HPより申込み用紙をダウンロード、名鉄観光サービス新霞が関支店(FAX 03-3595-1122)へお申込みください。

お問い合わせ先(事務局)：一般社団法人日本難病・疾病団体協議会 〒162-0822 東京都新宿区下宮比町2-28 飯田橋ハイタウン610号  
TEL 03-6280-7734 FAX 03-6280-7735 E-mail [jpa@ia2.itkeeper.ne.jp](mailto:jpa@ia2.itkeeper.ne.jp)

公式HP <http://www.nanbyo.sakura.ne.jp/>



- JR浅草橋駅 [西口] より徒歩1分
- 都営浅草線 浅草橋駅 [A3出口] より徒歩2分

## 難病・慢性疾患全国フォーラム開催の経緯

「難病や長期慢性疾患、小児慢性特定疾患の問題を社会にアピールするために、国内の患者団体、支援団体が一同に集まるような集いをもとう」

2009年12月3日、疾病別全国組織と地域難病連が集まったJPA（日本難病・疾病団体協議会）伊藤たてお代表（当時）と、小児難病の親の会をまとめている難病のこども支援全国ネットワーク小林信秋専務理事（当時）とで話し合いをもったのが最初のきっかけでした。2回目の打合せには患者の声を医療政策に反映させるあり方協議会（現・患者の声協議会）の代表をしている日本リウマチ友の会の長谷川三枝子会長も加わり、わが国の難病・長期慢性疾患・小児慢性疾患対策は、大きな転機を迎えていること、そして、いまこそ難病・長期慢性疾患、小児慢性疾患に関連する当事者団体が一堂に会して社会的理解と必要な支援を訴える時期と判断し、2010年の秋に「難病・慢性疾患フォーラム（仮）」を開催することが決まりました。

そして、この3団体がよびかけ団体となって、それぞれが組織する患者団体や支援団体に声をかけて、実行委員会形式での企画運営で行うことで準備がすすめられました。

当初は単発の企画のつもりでしたが、実行委員会では、単発に終わらせず、新たな難病・慢性疾患対策の実現にむけて毎年開いていくことも確認されました。

メインテーマとして「すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を」も、1回目から変わらず掲げ続けています。

記念すべき第1回難病・慢性疾患全国フォーラムは、2010年11月28日、東京・代々木の国立オリンピック記念青少年総合センター国際会議室にて、金澤一郎日本学会議会議長（当時）による記念講演「新たな難病対策への展望」と政党シンポジウム「各党の難病対策と社会保障政策を聞く」をメイン企画として開催。当日の参加者は会場の定員をはるかに超えて350人ほどになりました。当日の時点で参加賛同団体は109団体となり、国内で開かれた患者団体の集まりではかつてない規模のフォーラムとなりました。

翌2011年は3月に東日本大震災があり、多くの難病患者や家族もこの震災の犠牲になりました。2年目のフォーラム2011は11月12日、日本教育会館一ツ橋ホールにて行われ、オープニングアトラクションにダウン症児者によるダンスパフォーマンス「ラブジャンクス」が出演。震災支援の特別報告やシンポジウム「今後の難病・長期慢性疾患対策を考える」が行われました。2012年は日経ホールで11月24日に開催。2013年11月9日には永田町のJA共済カンファレンスホールで開催され、難病対策委員会での法制化の議論の緊迫した最中で、この熱気が2014年5月の難病法、小慢改正法の国会での全会派一致による実現につながりました。昨年は2014年11月7日、浅草橋ヒューリックホールで開催。難病法成立をうけて、その後に新たな一歩を踏み出すためにをテーマとして、患者家族の声とともに、医療、介護、福祉、年金、教育に携わる専門家のみなさんからの提言もいただいたフォーラムとなりました。

新しい難病対策、小児慢性特定疾病対策の施行年となった今年は、区切りのフォーラムとして、これまでのフォーラムの集大成と位置づけて、総合的な対策にむけての新たなスタートとしたいと思います。

2015年11月7日

「難病・慢性疾患全国フォーラム2015」実行委員会



## 目 次

目次	1
金澤一郎先生ご挨拶	2
開催の要項	3
プログラム	4
パネル企画①	7
パネル企画②	23
パネル企画③	31
パネル企画④	37
資料集	43
難病・慢性疾患全国フォーラム関連資料	117
参加・賛同団体一覧	136

## 「難病・慢性疾患全国フォーラム」ご挨拶

よくぞここまで

国際医療福祉大学名誉大学院長 金澤一郎

難病対策要綱が、昭和 47 年 10 月に世界に先駆けて策定されてから 40 年以上が経ち、さすがに制度疲労を起こしてしまったことは皆様良くご存じだと思います。患者さんは当然としても、厚生労働省のお役人達もなんとかしなければと考えながらも、志半ばでいつもつぶれていました。最大の難問は、同じような病気で同じような症状なのに病名が違くと難病に指定されないという患者さん側の不満と、医療費助成における地方自治体のなし崩し的負担増でした。

そして、もうどうにもならないところまで追いつめられていたと言うのが実情ではないかと思えます。けれども、今度という今度は厚生労働省も、関心を持ってくれる国会議員の人達も、そして医療側も患者側も、こうした難問を解決しなければ、日本の難病対策はもうもたない、とまで思いつめていたと思います。そうした悲鳴の一端を、私は第一回難病フォーラムで皆様にお聞かせしたつもりです。始まったばかりの難病対策委員会の委員長としての発言としてはやや踏み込み過ぎたきらいはあるのですが、医療費の援助が受けられる難病が僅かに 56 疾患しかないという制度そのものに無理があるので、広く薄くなっても数百位にまで増やすべきだとか、国が出すべき難病への医療費援助は法律によって強制的にするべきだとか、かなり強烈なことをぶち上げたのでした。

その後の難病対策委員会では、JPA の方々も含めた広い範囲の方々からのご意見をまとめて、遂に新しい「難病法」が制定されるころまで来たのは、皆様良くご存じの通りです。それは厚生労働省はもとより、JPA を含む多くの患者さんのご理解・ご協力によるものと理解しています。これから先は、こうして出来た新法に則って、新しい我が国の難病対策が根付いて行くことであると思えます。本日のフォーラムは、そのための出発点であることを心から祈って、お祝いの言葉と致します。最後に改めて、関係各位のご努力に心から敬意を表します。



第 1 回フォーラムで講演する金澤先生



難病・慢性疾患全国フォーラム 2015  
— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して  
— 難病法の成立と課題 —

◆開催の要項◆

- 期 日： 平成 27 年 11 月 7 日（土）
- 場 所： ヒューリックホール  
東京都台東区浅草橋 1-22-16 ヒューリック浅草橋ビル 2 階  
JR 浅草橋駅 1 分、都営地下鉄浅草橋駅 A3 出口徒歩 2 分
- 参加費： 1,000 円（介助者は無料）
- 主 催： 難病・慢性疾患全国フォーラム実行委員会  
一般社団法人日本難病・疾病団体協議会（事務局）
- 後 援： 東京都、日本医師会
- 補 助： 厚生労働省補助事業「平成 27 年度難病患者サポート事業」

難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して  
— 難病法の成立と課題 —

◆プログラム◆

(敬称略)

総合司会 竹内公一 (胆道閉鎖症の子どもを守る会)

- 12:30 オープニングアクト — ダンスパフォーマンス  
～ボディーパーカッション”体すべてが楽器です！”  
会場の皆さんと繋がろう～  
出演：NPO 法人ドリームエナジープロジェクト  
協力：NPO 法人ボディーパーカッション協会
- 12:50 開会挨拶  
伊藤たてお (難病・慢性疾患全国フォーラム実行委員長)  
来賓挨拶
- 13:10 パネル企画①  
—難病法の成立と新しい指定難病の患者・家族の声と期待—  
「希少難病に光を」  
土屋正一 (日本コケイン症候群ネットワーク)  
「難病指定を受けて」  
菅原龍浩 (胆道閉鎖症の子どもを守る会)  
「指定難病となって・・・」  
長谷川雅子 (全国色素性乾皮症 (XP) 連絡会)  
「難病法が施行された現在 (いま)、思うこと」  
清水昌樹 (全国軟骨無形成症患者・家族の会)
- 13:50 パネル企画②  
—難病の残された課題と新たな要望の声—  
「キャッスルマン病患者の課題」  
福島かおり (キャッスルマン病患者会)  
「難病法から取り残された疾患の課題～線維筋痛症について」  
橋本裕子 (NPO 法人線維筋痛症友の会)



- 「パーキンソン病患者に残された課題と新たな要望について」  
高本久（一般社団法人全国パーキンソン病友の会）
- 「リウマチ患者の現状」  
長谷川三枝子（公益社団法人日本リウマチ友の会）
- 14:30 休憩
- 14:50 パネル企画③
- 障害者総合支援法による福祉サービスと就労支援の課題—  
「障害者手帳を持っていない難病患者の障害福祉サービスに対する課題（膠原病の立場から）」  
大黒宏司（一般社団法人全国膠原病友の会）  
「難病患者の就労～当事者から見る課題と今後の対策への期待～」  
加藤志穂（再発性多発軟骨炎（RP）患者会）  
「入院中も重度訪問ヘルパーの付添いを強く求めます」  
岡部宏生・大山孝二（一般社団法人日本 ALS 協会）  
安達佳奈・平岡久仁子（一般社団法人日本 ALS 協会）  
酒井ひとみ・川口有美子（一般社団法人日本 ALS 協会）
- 15:30 小休憩
- 15:35 パネル企画④
- 難病や慢性疾病のある子どもと家族からの発信—  
「小児慢性特定疾病制度と移行期の課題」  
神永芳子（一般社団法人全国心臓病の子どもを守る会）  
「病児教育の課題」  
檜垣君子（全国病弱虚弱教育学校 PTA 連合会）  
「制度の谷間—切れ目ない施策の拡充を求めて—」  
山下公輔（公益財団法人がんの子どもを守る会）  
「医療的ケアの壁をのりこえて」  
辻洋子（SSPE 青空の会）
- 16:15 フォーラムアピールの提案と採択
- 16:20 閉会の挨拶  
小林信秋（難病・慢性疾患全国フォーラム世話人）
- 17:30 懇親会
- 19:00 終了

※プログラムに変更のあった際にはご容赦願います。

# オープニングアクト ダンスパフォーマンス ～ボディパーカッション “体がすべて楽器です！” 会場のみなさんと繋がろう～

## ★創作ダンスパフォーマンス★

出演：NPO法人ドリームエナジープロジェクト <http://www.dre-pro.net>



NPO 法人ドリームエナジープロジェクト は知的・発達障がいのある子たちの社会参加を支援しています。横浜で、ウィークエンドスクール「ドリプロスクール」を開校。歌やダンス、美術、書道、写真など12の講座を開催しています。その他に、インクルージョンライブの開催、障がいのある子の仕事体験の支援、家族支援なども行っています。



### <ダンス指導>

#### Ayako (あやこ) 先生

モデル、パフォーマー。高校時代よりモデルとして活動を始め、これまで多くのCM、広告、雑誌に出演。2008年より、振付家・香瑠鼓氏の元で即興ダンスを始める。コミュニケーションのダンスを得意とし、近年では独特の世界観と感性でオリジナリティ溢れるパフォーマンスを展開している。

#### 関井博之 (せきい ひろゆき) 先生

Pappa TARAHUMARA舞台芸術研究所卒業。早稲田大学法学部卒業。アーティスト。大人から小人、企業、バリアフリー、公園、被災地などでのワークショップ運営に携わる。CM(NETFLIX “デアデビル編”、EDWIN.EPSON) ミュージックビデオ (YUKI.SPYAIR) <http://sekihirokyuki.blog.fc2.com/>

## ★ボディパーカッション★

協力：NPO 法人ボディパーカッション協会 <http://www.body-p.com>

ボディパーカッションは、1986年小学校4年生の「学級づくり」「仲間づくり」をきっかけに誕生しました。

今回、演奏するボディパーカッション曲「手びょうしの花たば」は平成24年度特別支援教育用音楽教科教科書に掲載されました。

グループ全体で簡単な手拍子や体全体でリズムを奏することで、仲間との一体感、みんなで作品を作り上げる達成感を”楽器や歌が苦手でも、楽譜が読めなくても”簡単に組みあわせる教材です。

さらには「間違いを気にせずに」みんなと一緒に楽しむことができます。

今では、「聴覚障害があっても音楽を楽しめる」「言葉が通じなくても楽しめる」をテーマにNPO活動を行っています。

幼児から大人まで楽しめるボディパーカッションは現在、文部科学省、JHP”学校を作る会”と共同でカンボジアへの教育プログラムの提供を行っています。子ども達の生き生きとした元気いっぱいの演奏をお楽しみください。

### 指導：山田俊之 (やまだ としゆき) 先生

NPO法人ボディパーカッション協会理事長。九州大学教育学部非常勤講師。(教職課程「特別活動指導法」)。九州大学大学院人間環境学府教育システム後期博士課程満期退学。

1986年小学校のクラスで“キレイやすいA男”を中心に、手拍子、ひざ、おなかなどをたたくりズム活動考案し、「ボディパーカッション」と名付ける。その後、小学校、特別支援学校、不登校施設で教育実践を25年以上おこなう。現在、全国の研修会受講者数が3万人を超える。平成21年度第44回NHK障害福祉賞最優秀賞、平成23年度第60回読売教育賞最優秀賞。

現在、福岡女学院大学、九州大谷短期非常勤講師としてボディパーカッション教育を取り入れた授業をおこなっている。主な著書「楽しいボディパーカッション(3)リズム発表会」(音楽之友社)、「特別支援教育 de ボディパーカッション」(明治図書)ほか、著書多数。関東では銀座山野楽器などで講座が開催されている。





難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# パネル企画①

□ タ イ ト ル

希少難病に光を

□ 氏 名

土屋 正一（つちや しょういち）

□ プロフィール

わたしの娘は、12年前20才になったばかりで召されました。16才まで親の会に参加することもなく、こどもは地域で、地域のこども達と一緒に育てるといふ親の強い意志で、地域の幼稚園、普通校、普通級で中学まで通いました。中学卒業時に養護学校が新設されたので高等部に入学しました。

こどもが小さい頃はあまり家庭を顧みることの少ない父親でしたが、17才の頃、自宅で仕事をするようになり晩年の3年ほどは一緒に過ごす時間が増えるようになりましたが、葬儀の時に、妻と娘の地域での20年の生活を目の当たりにして大きなショックを覚えました。

その後、茅ヶ崎養護学校の評議員やサポートクラブの立ち上げ、難病ネット親の会連絡会へ参加、日本コケイン症候群ネットワークの代表を7年間務め、この度、小慢、難病指定を受けることができました。

□ 要 旨

コケイン症候群は、常染色体異常による劣性遺伝の病気です。代表的な早老症の一つであり、およそ10代半ばから20歳前に亡くなります。研究奨励分野での研究班の調査で、日本では100万人に2.7人の発症率と推定され、70人から100人位の患者がいるのではといわれています。しかし、こどもが10代で亡くなることから、現在CSネットには、16人が参加しているだけです。これまで、医療従事者にとってもほとんど知られていない難病のため、診断が遅かったり違う病名という例が多くみられましたが、難病指定を機にコケインと診断され子どもが増えるのではと思います。

責任遺伝子は判明しているのですが、発症のメカニズムやなぜ多くの症状が現れるのかなどは研究の途上であり、当然根本原因の治療法は分かっていません。眼鏡、補聴器、舗装具、車いすの使用、腎臓、肝臓、高血圧、高血糖への対応、リハビリなどその時々症状に対する対症療法が行われています。今後もCSネットとして、コケイン症候群の情報を患者家族、医療従事者に向けて発信していくはたらきをしていきたいと思っています。



## 【コケイン症候群】

日本コケイン症候群ネットワークは、1996年に設立されましたが、超希少難病かつ15、6才で亡くなることが多いため、親の会に参加する家族も少なく（間に合わず）またお子さんが亡くなると会からほとんどの家族は去っていくために、長くネットワーク内での交流にとどまっていた。

しかし、難病のこども支援全国ネットワークへの参加、原因がほぼ同じといわれる色素性乾皮症の家族との交流を通じて、難病指定されることの大切さを知らされ、十分な知識や戦略の無いまま2009年4月から署名活動を始めました。当時、ネットワークには8家族7人の患児が参加していました。しかし、10ヶ月後、35万筆を超える署名が寄せられ、研究班の先生方の要望書とともに厚生労働省に要望書を提出しました。その時、副大臣から「難病制度の抜本的な改革を目指して委員会を立上、検討していくことを昨日決めました」という話があり、今後どうなるのだろうと不安を覚えた事を思い出します。

それからの、5年間、様々な会合に参加、委員会を傍聴し、国会議員の先生方にお会いし、マスコミにも多く取り上げてもらい、JPAや難病ネットの皆さんと一緒に活動させていただき、この度難病指定されました。

様々な支援して下さった多くの方々、難病ネット、JPAの皆さんに心から感謝いたします。

難病指定されなければ、まったく制度的な支援を受けられないという現実、天国と地獄ほどの差があること、超希少難病にも光をと訴えてきました。幸い、今回の大きな改正において指定されネットワークの家族一同心から喜んでいきます。

わたし達は、この5年間に4人の子どもを見送りましたが、現在16名のこどもがいます。

つい1か月前にひとり亡くなりましたが、そのうち成人は3人です。成人になる頃には多くの症状が重篤になるため病院にかかることも多くなり、難病指定の恩恵は大変大きなものがあります。

また、小児慢性疾患の指定以来、ネットワークに参加する家族が増えてきました。18年間脳性まひと診断された例などもありますが、難病指定によって医師が早い段階で「コケイン」を疑うようになったのではないかと思います。今後もう少し患者が増えるのではと予想されます。

医療従事者への病名の周知という言う意味で、指定は大きなことだったと思います。

また、今回の制定において、療養生活環境整備や就労支援等がうたわれていますが、コケインでいえば、就労は困難ですが、兄弟（姉妹）二人が「コケイン」の家族が3家族います。家族への社会的支援の充実を期待します。また、生活介護を利用する場合の医療的ケアの受けられる施設の充実が必要です。

「コケイン症候群」は、平成21年から3年間、難治性疾患克服研究事業に指定され「コケイン症候群の病態解明および治療とケアの指針作成のための研究」班により進められ、今回の指定に大きな役割があったと思います。24年以降は、研究班は研究会と名前を変え、HPの運営や先生方の研究報告会を行っています。指定されたことによりさらに充実した研究体制を期待しています。先生方の中には、決められたパイを多くの会で分け合うことで、研究費が

少なくなってしまうことを心配する声もあります。医療費補助の充実とともに、原因究明や治療法の解明の遅れている疾病にとって、研究体制の確立は最も期待の大きいところです。

コケイン症候群は、早老症の一つのため、患者は現在4才から16歳ぐらいまでが多く、その多くはで医療にかかっています。難病研究のためにデータ登録が進むことを願っていますが、地方に住む家族にとって大きな負担にもなっています。福島県のS市に住む家族にとって、セカンドオピニオンのために、東京の病院に、治療や手術のために、宮城県の大病院に行く必要があります。北海道ではこの状況はさらに厳しくなります。

医療体制の整備、充実が早急に求められます。

新しい制度ができましたが、これからの運用や改正について、さらに、あらたな指定のために引き続きわたし達のはたらきが必要です。

当事者の声、家族の声を社会に、行政に、医療現場に、支援者に届けて行く役割が親の会の大切な働きであるとともに、その時、ただ権利の主張や独断に陥らないようにすることもまた共に暮らす社会のために必要なことだと、この6年間の難病指定への歩みの中で学ばされました。

難病となった時から、すべての人が平等に制度の利用ができるような社会でありたいと願っています。

病気に関して

【コケイン症候群】

①疾病症状について

極めてまれな早発老化症であり、常染色体劣性形式で遺伝する病気です。

日本においては、100万人に約2.7人、70人から100人の患者数が推定されます。

発症年齢により3つの型に分類されています。

CSⅠ型：最も多いタイプで、生後1年以降ぐらいから発達遅滞等が見られます。

CSⅡ型：重症型といわれ、出生時から成長障害等が見られます。

CSⅢ型：遅発型で症状は比較的軽く、成人期以降に現れます。

診断基準として、以下の症状があげられています。

大症状	小症状
低身長（小人症）	日光過敏
精神発達遅滞	脊椎後弯（亀背）
小頭症	関節拘縮
小脳失調	視神経委縮
網膜色素変性症	う歯
感音声難聴	大きく冷たい手足
早発老化徴候（特徴的な顔貌）	性腺機能障害
脳内石灰化	

その他、手指のふるえ、歩行障害、誤嚥、内臓疾患、栄養障害、睡眠障害、白内障・・・

〈生後6カ月程〉



〈3才頃〉（すでに眼鏡、補聴器使用）



〈中学入学〉



〈高等部2年生〉



〈中学入学〉（同級生と）



## ②病気の原因

DNA修復遺伝子の異常により発症し、責任遺伝子は解明されているが、これらの遺伝子の異常により、なぜCSに老人様顔貌、発育不全、栄養障害、眼症などの多彩な臨床症状が起きるのかは不明である。

## ③治療法など

遺伝子疾患であるため根治的治療法はない。

## ④手術・治療法・対処療法に関して

紫外線からの遮光、補聴器や眼鏡の使用に加え、栄養障害、感染、腎障害、肝障害、糖尿病などに対する対症療法が行われている。関節の拘縮、筋緊張に対してはリハビリが行われている。最近、胃ろうを行う例が見られます。イギリス留学経験のある顧問の先生から、イギリスでは小さい時に胃ろうを受ける例が多く、栄養状態の改善が進んでいることを聞いていましたが、2012年イギリスの親の会との交流時に、体格の違いを実感しました。

## ⑤問題点

超希少難病で、症例も少なくCSを知る医療従事者も大変少ないため、診断に至らないあるいは別の疾病に診断される例が多く見られる。早く表れる症状である乳幼児期の日光過敏症でコケインにとって適切な診断・治療が行われた例はほとんど見られない。

以前に比べ対症療法等の成果もあって、20才を超える患者も増える傾向にあり、また、難病指定されたことにより、現在はきわめてまれであるCSⅢ型（遅発型：思春期以降に発症）の患者が増えることも考えられるので、現在は小児科対応がほとんどであるが、医療体制の改善がのぞまれます。

難病指定されたとはいえ、症例が極めて少ないことから親の会として、コケイン症候群の症例などを医療従事者へ提供する必要があると考え、研究班の先生方の協力をえて、情報発信を積極的に行っていく予定です。



□ タ イ ト ル  
難病指定を受けて

□ 氏 名  
菅原 龍浩（すがはら たつひろ）

□ プロフィール

昭和51年7月生まれ、39歳、宮城県仙台市出身。生後間もなくして、母が龍浩の肌が土気色で、かつ白い色の便が出ていた事から近所の個人医院へ相談。その医師より東北大病院の葛西森夫先生を紹介され、すぐに東北大病院へ。葛西先生より胆道閉鎖症と診断され、最初は生後60日目に葛西術を試みるも、体力がもたない事を考慮しそのまま閉腹。その30日後の生後90日目に2度目の葛西術を受け、胆嚢と胆管を摘出。摘出した胆管の代わりに小腸の一部を利用し胆管とした。

その後は経過観察や治療等を含め、2歳までの約2年間は入退院を繰り返す。肝臓移植の経験はなし。中学3年生、高校2年生、大学2年生、入社4年目、16年目（今年2015年）で2回の計6回を胆肝炎で入院した経緯あり。信用金庫の職員として、出納事務を1年半担当した以降は、融資窓口として現在に至る。内勤業務ながら、顧客訪問、物件調査の他、外出する活動も多い。また残業も頻繁にあり多忙な毎日となるも、地域金融機関の一員としてやりがいを感じる仕事である。

□ 要 旨

この度、胆道閉鎖症が難病指定された事は、当会にとって設立以来の大きな出来事となり、次のステップへ踏み出す為の第一歩となる事が期待される。世の中には数え切れない程の多くの病気が存在し、発症原因や治療方法について残念ながら未解明のものもあるが、難病指定された事で少しでも多くの人にこの病気の存在を認識してもらおうきっかけになればと思う。

一方、当会の青年部会で議論した際は、難病指定後のメリットを実感出来ず、制度に疑問や改善を求める感想もあった。このフォーラムを良い機会に、今回の難病指定が患者や家族にどのような効果をもたらすのか、疑問点等も含めてを考えていきたい。

## 胆道閉鎖症の子どもを守る会

### 胆道閉鎖症とは

肝臓と十二指腸との間にある胆道が何らかの原因で内腔が閉塞している病気です。肝臓は身体の中の代謝を司る臓器ですが、同時に胆汁を造り、これを胆道を通じて十二指腸に排泄します。胆汁は赤血球が古くなって壊れたときに生じるヘモグロビンという黄色い色素や胆汁酸を含みます。胆汁酸は脂肪の吸収に大きな働きをします。

この胆道が詰まっていれば胆汁は肝臓の中にたまってしまい肝細胞を壊し、またビリルビンが血液の中にまわって黄疸が見られるようになります。

赤ちゃんの便は普通きれいな明るい黄色ですが、この色は主としてビリルビンの色です。ですから胆汁が腸の中にながれてこない状態では、赤ちゃんの便は白っぽくなります。放っておくとやがて肝臓が次第に侵され、おしまいには肝硬変となり命に係わる大変な病気です。わが国では一万人生まれると一人がこの病気になるといわれています。

### 病気の原因

大部分が、一旦は完成された胆道が何らかの原因によってつまってしまうものと考えられています。原因はまだよく分っていませんが、何かのウイルス感染によるものがあるのではないかと考えられています。これもまた確定しているわけではありません。また、胆道閉鎖症の発生に遺伝的な因子が関与している可能性は殆どないと思われています。

#### 病気の症状

ミルクの飲みもよく元気ですが、生後一か月近くなっても皮膚が黄ばんでいて、眼球結膜も黄色です。時にはお腹が大きく、臍も飛び出ているなどの症状のある赤ちゃんは胆道閉鎖症を疑わねばなりません。

### 治療法

胆道閉鎖症は何らかの外科的手段によって閉塞状態を取り除き胆汁を腸に流すことが必要です。わが国においては、肝臓と腸を直接結び付ける葛西手術という手術方法が広く採用され、この手術によって多くの患児の黄疸が消失し救命されるようになりました。しかし、葛西手術でも黄疸が消えず症状が進行する場合は、最終的には肝臓移植が必要になります。

肝臓移植には脳死肝移植と生体部分の肝移植があります。1997年臓器移植法の制定により脳死移植がわが国においても行われるようになりましたが、臓器提供者が少なく、脳死移植は2014年10月までに290例行われたに過ぎません。一方の生体部分肝移植は、すでに6500例以上に上っています。

## 早期発見早期手術の必要性

胆汁が肝臓内に鬱滞するため生後2～3か月を過ぎると肝細胞や肝内胆管の変性、破壊が急速に進み、線維化が進み、6か月を過ぎると肝硬変に進展していくのが普通の経過です。したがって、通常は生後60日以内に手術が行われることが好ましいと言われていません。そのための早期発見が何より肝心です。

## 問題点

### 医療面の問題

自己肝患者の身体的状況

完治は難しく成人後も継続して通院、治療が必要で、生活の大きな規制になっています。

トランジションの問題

成人患者が多くなり、小児医療から成人医療への移行を解決する必要があります。

肝移植の問題

成人患者の移植は、両親の高齢化などで、生体肝移植はむずかしく、脳死移植ではドナー不足の問題に直面します。

結婚妊娠の問題

結婚できるか、妊娠後の体調管理に対する不安などがあります。

### 生活面の問題

就業問題

通院に伴う拘束、体調管理の難しさから、就労は制限されてしまうことが多いの現状です。

社会保障制度の問題

障害者手帳、肝障害の基準は厳しく、障害者年金も審査が厳しく受給が難しい現状です。

□ タ イ ト ル

指定難病となって・・・

□ 氏 名

長谷川 雅子（はせがわ まさこ）

□ プロフィール

1983年長女誕生、XPと診断される。お日様の下で元気に子育てをと楽しみにしていたがXPの告知は青天の霹靂。紫外線対策と進行する神経症状に悩みながらもXPの娘と共に「XPひまわりの会」立ち上げにかかり、神戸、大阪の患者グループと連携し全国色素性乾皮症（XP）連絡会としてXPに関する情報発信や啓発活動を進める。娘は教科書通りのXPの生涯を全うしたが、その28年間の遺志を継ぐべく地味にも患者会活動にかかわり続けている。

現 全国色素性乾皮症（XP）連絡会 東京事務局

XPひまわりの会準会員、XP天使の会会員

□ 要 旨

お日様に当たれないXP・・・陽を避ければいいのだろうと世間の方々はお思いだろう。

こんな病気だと知らず、生まれて間もない赤ちゃんの顔にひどい日焼けをさせてしまった母の心の痛み。もう二度とそんな痛い目に合わせたくない。さらに皮膚がんになってひどい顔になってしまうかもしれないという恐怖。その上、次々に現れる神経症状は進行し治療法がない。そんな恐怖と戦うように様々な紫外線カットの工夫をして短くも子供らしい経験を重ねようと懸命なXP家族。必需品である日焼け止めクリームや紫外線カットフィルムや紫外線防護服など紫外線対策用品には公的な援助がない。XP生活の基本である日焼け止めクリームはXP専用の薬変わりだが、薬としても、日具としても認められていない。紫外線対策用品についての公的な援助を切に望む。

指定難病となり、学校などへの理解が得られやすくなったのではないかと期待するが、根本的な治療はなく、患者とその家族の厳しい制限ある生活は相変わらずである。新難病法は絵に描いた餅ではない難病患者の特殊な生活状況を支え、生きる意欲につながる制度であってほしいと願う。





## 色素性乾皮症（XP）

—全国色素性乾皮症（XP）連絡会—

### 色素性乾皮症（XP）とは

色素性乾皮症（XP：Xeroderma Pigmentosum）は、日光過敏症の一つで、皮膚と神経に重篤な症状が現れる進行性の稀な病気です。お日様に当たれないということで知られるようになりました。紫外線に当たって壊れたDNAを修復する能力が極めて低いため、強い日焼け症状を起こし、露光部の皮膚には多数のシミが生じ、若年より高率に皮膚がんが発症します。皮膚がんになる確率は健康人の約2000倍ともいわれ、生涯にわたり、季節を問わず、厳重な紫外線遮断が必要です。

原因となる遺伝子によりA～G群とバリエーション群の8つの型に分類され、中でも進行性の重い神経症状が発症するA群は、厳重な紫外線遮断を強いられる制限された生活の上に様々な神経症状が次々に現れ進行し日常生活には多大な医療と介護が必要となります。

### 病気の原因

紫外線によるDNA損傷を修復する機構の障害によるもので、原因遺伝子は明らかにされていますが、神経症状についての発症機構は不明です。

### 治療法

根本的な治療法はありません。

皮膚症状については、確実な遮光により皮膚がん発症をかなり防ぐことができます。しかし、日焼け止めクリームや紫外線カットフィルムなど様々な遮光の工夫をしても年齢と共に皮膚のシミや乾燥は進み、皮膚がんが次々と生じるため、定期的にホクロを点検し怪しいものは大きくならないうちに切除します。植皮が必要となる場合もあり、その入院治療をきっかけに出来ていた生活動作が出来にくくなるなど神経症状がより進んでしまうことがしばしばみられ、その観点からも、遮光による皮膚がん発症の予防は重要です。

神経症状の進行を止めることはできませんが、多くの経験を重ねることは進行を遅らせることにつながり、そのためには紫外線を避ける工夫をした上での活動が必要であり、その観点からも紫外線防御の重要性が唱えられます。

皮膚科以外にも、聞こえが悪くなると耳鼻科、歩行困難等の症状が出ると整形外科、紫外線による目の炎症は眼科、排尿障害は泌尿器科、嚥下障害や睡眠中の無呼吸状態、経管栄養や気管切開の処置等症状ごとの適切な対応を受けるために小児神経科を中心とした定期的な受診が必要です。

### 手術・治療法・対処療法に関して

神経症状の一つとして足の変形が現れると整形外科で装具による矯正や腱移行手術などを行う場合があります。それ以前に予防的なりハビリ（訓練）が重要です。

医療的ケアの導入タイミングによって予後も変わりますが、経験豊富な医療機関との連携によって良い状態を保つことも可能となってきています。

## 問題点

### <受診の機会>

X Pに詳しい医療機関は限られるため、遠方からの受診負担は大きく、適切な処置のタイミングを逃す可能性も考えられます。

### <患者の現状>

原因遺伝子によって症状が異なり、同じ原因遺伝子であっても症状に個人差があります。神経症状を伴う場合の予後は悪く、神経症状の進行具合によってもその時々抱える問題が異なります。皮膚症状のみのタイプの場合は、色素性乾皮症の確定診断を受けていない人も多いと思われ、患者数など把握はできていません。

### <紫外線の遮光対策>

・ 厳重な紫外線防御を強いられ、極度に制限された生活のため、通学、通院などにも多くの困難が伴います。

・ 「紫外線にあたることができない」という障害の項目がないため、日焼け止めクリーム、紫外線カットフィルム、紫外線カットレンズのメガネ、紫外線防護服、日傘、帽子、手袋など紫外線防御に必要な物品への負担が大きいかかわらず公的援助もほとんどない状況で、社会的に理解を得ることに大変苦勞します。

・ 色素性乾皮症用の薬がないため、化粧品である日焼け止めクリームを代用していますが、季節を問わず使用し2時間ごとに塗りなおすなど大量に必要とし一般的な使用法とは異なるものの、医療保険適応にもならず、障害者日常生活用具としても認められていません。

・ 小児慢性特定疾病に指定されていますが、20歳という年齢制限がある上、せつかくの日焼け止めクリーム購入助成にも地域格差があり十分な援助とは言えません。

・ 防護服の市販品はなく親の手造りによるもので材料も個人的には入手しにくく苦勞しましたが、ある企業の協力により防護服が開発され、今後、日生具として期待されます。

### <神経症状への対応>

・ 様々な症状が出現し進行するため、その対応に追われます。症状の重度化により医療的ケアも必要な重度障害者と認定される場合が多く、家族の精神的、身体的、経済的な負担は計り知れません。卒後の進路、レスパイトなど問題は絶えません。

### <治療法の確立>

・ 厚生労働省研究班が設置されていますが、1日も早く病気が解明され治療法及び予防法が確立されることを切に願って止みません。

世界的にみても、A群色素性乾皮症は日本に多いため、日本での研究推進が望まれます。

□ タ イ ト ル

難病法が施行された現在(いま)、思うこと

□ 氏 名

清水 昌樹 (しみず まさき)

□ プロフィール

1歳の時に軟骨無形成症と診断される。

つくしの会 (軟骨無形成症患者・家族の会) には、1982年の設立当初から参加。現在、茨城支部長。

大学を卒業してから現在に至るまで福祉職員として従事。

□ 要 旨

1. 当疾患を取り巻くこれまでの経過について
2. 指定難病に認定されたことに伴い、環境改善がすすんだと思われる点について
3. 指定難病に認定されたものの、今後の課題と思われる点について
4. 総じて (今後に向けて)

## つくしの会（全国軟骨無形成症患者・家族の会）

### 軟骨無形成症とは

軟骨無形成症は、軟骨細胞の異常によって骨の形成が阻害され、手足の短縮を伴う低身長になるとともに、全身にさまざまな症状が起こり得る、骨の病気です。この病気は常染色体優性遺伝の遺伝形式をとりますが、患者の大多数はこの病気ではない両親から遺伝子の突然変異によって生まれ、その出生率は1万人から2万人に1人程度だと言われています。

### 病気の原因と主な症状

軟骨無形成症の代表的な症状は手足の短縮を伴う低身長で、成人男性の平均身長は130cm程度、女性では120cm程度にしかありません。また、手を下ろしたときに指先が大点子(太腿の付け根部分)あたりまでしか届きませんし、指も短く、手を広げたときに中指と薬指の間が広い、三尖手という状態になることが知られています。また腰椎の湾曲が大きく、直立したときにお尻を後ろに突き出したような体型を取ります。胴体と比べて頭は大きく、額が出て鼻の付け根が低い、特徴的な顔貌をしています。

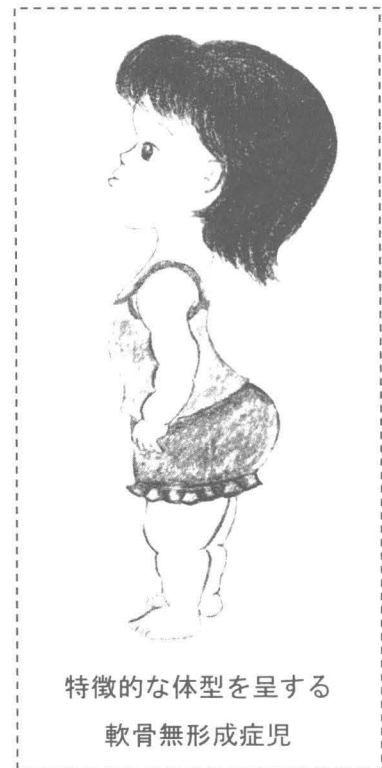
この病気は、細胞内の第四染色体にある遺伝子の特定の一点が変異していることが確認されています。腕や脚などの骨は、成長軟骨といわれる軟骨が増殖して骨に置き換わることで縦方向に伸びますが、この病気では遺伝子の変異によって軟骨が骨に置き換わる過程で異常が起こり、骨の伸びが阻害されることが原因だとされています。

遺伝子の変異は全身の骨に影響を及ぼし、手足の短縮や低身長だけでなく、大後頭孔狭窄や水頭症などの脳神経に関する症状、脊柱管狭窄症や脊椎の前湾・後湾などの脊椎に関する症状、睡眠時無呼吸症、O脚変形や関節可動域の異常、慢性中耳炎・滲出性中耳炎、歯列や噛み合わせの異常などの、さまざまな症状が起こり得ます。

これらの症状は発症頻度も重症度にも個人差は大きく、また対応する診療科も小児科・整形外科だけでなく、脳神経外科、耳鼻科、歯科・口腔外科等、多岐にわたります。

### 治療法とその課題点

遺伝子の変異によって発症する軟骨無形成症には、現在、根本的な治療法はありません。近年さまざまな治療法の研究が進められていますが、現時点では、根本的な治療法の確立にはまだ相当の時間が必要だとされています。



特徴的な体型を呈する  
軟骨無形成症児

現在、この病気に対する医療として、手足の短縮や低身長への対症療法と、大後頭孔狭窄や脊柱管狭窄症、睡眠時無呼吸症などの諸症状に対する治療が行われています。

このうち手足の短縮や低身長への対症療法では、成長ホルモン療法と骨延長術が行われています。ただこれらは短縮等の改善に一定の効果はありますが、健常者並みに改善するほどの効果は望めませんし、脊柱管狭窄症などの諸症状の予防・改善効果はありません。

また大後頭孔狭窄や脊柱管狭窄症、睡眠時無呼吸症などの諸症状に対しては、それぞれの症状に対応する各科の診察と治療が必要になります。

この病気では中耳炎や睡眠時無呼吸症、脊柱管狭窄症などの諸症状が一般の方よりも早期に、より頻繁に起こり得ます。またその治療には一般的に起こる同種の症状とは違う対応が必要な場合も多く、麻酔にも特段の注意が必要で、この病気のことをよくご存知の医師に診ていただく必要がありますが、希少疾患のため、実際にこの病気の診療に取り組む一部の整形外科医・小児科医を除けば、ほとんどの医師がこの病気のことをあまりご存知ではありません。そのため、多くの医師にこの病気について知っていただく取り組みや、主治医と連携した治療体制の構築が求められますが、そうした取り組みも十分だとはいえません。

この病気の女性が妊娠・出産する場合、妊娠後期には注意深く経緯を診ていく必要がありますし、骨盤が狭いため帝王切開での出産を選択することが一般的です。

## 社会制度等に関する問題点

患者たちはその体型的な特徴から、単に高い所に届かないということだけでなく、自動券売機やATM等でのタッチパネル操作を行うことが難しいなど、健常者に対応した社会システムのなかで自立・自活するための障壁は、随所に存在します。

制度面を見ても、軟骨無形成症の代表的な症状である手足の短縮と低身長だけでは、現時点では身体障害者手帳の対象外だとされています。一方でその外見や不便さから日常生活の中では障害者扱いされる現実があり、いわば“手帳なき障害者”との立場に置かれた患者たちは、社会生活での実状と制度とのギャップに悩まされています。

この疾患は小児慢性特定疾病医療費助成制度（旧・小児慢性特定疾患治療研究事業）の対象疾患となっていますが、最大でも20歳までで対象から外れますし、今年から施行された新制度では、この疾患に対して『何らかの薬物療法をしているもの』との条件がつけられたため、突然死の原因ともなりうる大後頭孔狭窄や睡眠時無呼吸症等の重篤な症状や、乳幼児期から小児期に罹患率の高い滲出性中耳炎などの治療は対象外となってしまいました。

このほど指定難病に認定されたことで、今までは何の助成もなかった成人期以降の患者にも公的助成の機会が広がりました。しかし、この疾患の場合脊柱管狭窄症があつて一定以上の重症度の患者のみが医療費助成の対象となり、睡眠時無呼吸症やO脚変形などは対象とはされていません。また軽症患者が対象外なことと他の症状が勘案されていないことで、この疾患に対する治療研究が進まないのではないかと私たちは危惧しています。



難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# パネル企画②

□ タ イ ト ル

「難病の残された課題と新たな要望の声」・キャッスルマン病患者の課題

□ 氏 名

福島 かおり（ふくしま かおり）

□ プロフィール

2006年 キャッスルマン病と診断。（罹患歴は25年）

2009年に「キャッスルマン病患者会準備室」を立ち上げた後、病状悪化で入退院を繰り返し、2013年に薬の副作用による脳内出血で事故を発生し、リハビリ後、現状まで回復。

今年4月、大阪大学を中心とした本疾患の研究班が結成され、同年8月、「キャッスルマン病患者会」を正式設立し、代表を務める。

□ 要 旨

1、キャッスルマン病とは

全身のリンパ節から IL-6 という蛋白質が大量産生され、貧血や発熱、倦怠感などの症状を伴う。また、間質性肺炎、腎機能低下、癌などの合併症を引き起こし、重篤な場合は命に及ぶ場合がある。患者数 1,500 人。指定難病には認定されていない。

2、患者の抱える問題と解決に向けた対策

当疾患が現在抱える課題は大きく4項目になります。

- ① 専門医が極めて少なく、正確な診断に長期を要し、適切な治療がなされない。
- ② 症状や病態の多様化で、治療にあたる専門科も多岐に渡り、医療機関が一貫しない。
- ③ 見た目では理解が得られず、医師や周囲との様々な問題が生じる。
- ④ 症状抑制薬剤が高額で生活を圧迫し、経済的に適切な治療を断念する例も多い。

私自身これらの問題で、病状の悪化や副作用による事故、経済的圧迫を経験。その要因は、当疾患の「医師や社会での認知不足」と「情報の共有がなされない」ことで、解決策として下記2点が早期に必要です。

- ① 「難病医療支援ネットワーク」の早期の構築による医療の質の不公平解消
- ② 指定難病認定による認知向上と医療費助成による生活の安定と安心

多くの希少疾患が共通の課題と大きな矛盾を抱えており、指定難病拡大により不公平が明らかになった感があり、当疾患のみならず、全ての希少疾患に公平な医療環境と普通に生きる権利を望みます。

□ タ イ ト ル

難病法から取残された疾患の課題～線維筋痛症について

□ 氏 名

橋本 裕子（はしもと ひろこ）

□ プロフィール

NPO 法人線維筋痛症友の会 理事長

略歴：1976年獨協大学外国語学部フランス語学科卒業

1978年武蔵大学大学院人文科学研究科修士課程修了

2002年線維筋痛症友の会設立

2004年NPO 法人格を取得

専門分野：現代思想 現代哲学

著作「そうまでして生きるわけ—線維筋痛症だからといって絶望はしない」

寄稿「線維筋痛症診療ガイドライン2009, 2011, 2013」

共同監修「線維筋痛症がよくわかる本」2014

□ 要 旨

「線維筋痛症（せんいきんつうしょう）」は原因不明の難治性全身性慢性疼痛で、ICD10に収載されています。不眠や疲労など多様な症状も呈しますが、眼に見えない痛みが主訴であるため、客観的な検査に異常が出ません。本邦では、2006年厚生労働省研究班の疫学調査により、有病率は他の国と同程度の人口の1.66～2%、約200万人の患者が存在すると発表されています。この患者数に比して診療する医師は極めて限られており、入院施設もほとんどありません。社会全体はもとより医療・福祉機関にも知識が普及しておらず、受け入れ先を求めてさまよっている数年間に症状が悪化してしまいます。早期治療できる体制にしなければなりません。

「病名」や「患者数」など条件をつけて患者を絞り込む方法のみでは本当の「難病対策」はできないと私たちは考えています。線維筋痛症のように患者数が多くても、長期に亘って日常生活、社会生活が破綻し、経済的困窮を来す疾患に対しては、新たな対策が打ち出されねばなりません。どんな疾患であれ患者は平等であるはずで

病を抱えて生きる困難に苦しむ患者の実態を行政機関が責任を持って把握することは急務だと思います。また重症でなくとも、耐え難い痛みやしびれ、だるさ等により日常生活に困難が積みまとうので、難病法だけでなく、幅広く難病対策をとらえ、患者の社会復帰のための新たな救済制度が必要であると考えています。

- 1、重症線維筋痛症（推計12万人程度）を指定難病とし、治療研究や患者の生活支援に力を尽くしてください。

- 2、線維筋痛症患者の「痛みや疲労による生活上の困難」を、生活機能障害として認め、障害者総合支援法対象疾患見直しの際、線維筋痛症を新たに指定してください。
- 3、線維筋痛症を、「介護保険法」における介護保険特定疾病に加え、若年者であっても居宅支援の対象としてください。
- 4、若年性線維筋痛症の実態を早急に把握し、学校等教育機関への疾患に対する理解を促すなど、必要な施策を講じてください。
- 5、線維筋痛症の根本的な病因や、病型分類に関する調査研究を後退させないでください。
- 6、慢性痛の総合的、横断的治療の調査研究を深め、課題を整理して具体的施策につなげてください。

□ タ イ ト ル

「パーキンソン病患者に残された課題と新たな要望について」

□ 氏 名

高本 久 (たかもと ひさし)

□ プロフィール

一般社団法人全国パーキンソン病友の会 常務理事

東京都練馬区友の会所属 (2007 年から)。東京都友の会会長。(1946 年生)

母が 61 歳でパーキンソン病を発症し、2011 年に 85 歳で逝去。

友の会に入って、お蔭で豊かな療養生活が送れたと感じているので、友の会のお手伝いをさせていただいている。父が 2003 年に逝去してから夫婦で介護。

□ 要 旨

パーキンソン病の患者会は、「総てのパーキンソン病患者が、人間としての尊厳を侵されることなく、医療体制の充実と福祉の向上を求め、社会的啓発活動、相互の支援、親睦及び国内外との交流を図り、パーキンソン病の完治を求めて活動する」ことを謳っています。

最終的な目標は、病気の完治を求めることですが、治療法の開発には研究者、資金など多くの制約があります。完治までの間には、療養生活を豊かにするための医療体制の充実や福祉の向上を求めていく必要があります。たとえば、医師の確保、地域間格差の是正や低所得者に対する医療費のさらなる助成が必要です。また、パーキンソン病患者は数が多く、希少性の制約で、助成が打ち切られるようなことがあってはなりません。

そのためには、支援の輪を広げることが大切で、私たち自らが多くの方々に病気の理解をして頂くような施策を要請し、また行動していく必要があります。

つらい病気とともに生きていくために、患者同士の支援や親睦が必要です。このことは、患者会の原点であり、自らがやっていくことですが、十分なものになっているか自省がもとめられます。

国内外との交流は、患者のみならず医療者や病気を取り巻く多くの人々の参加を促すような活動、海外の状況を把握し自分たちの活動に反映していくような取り組みが必要です。

患者会への参加者数は、決して多くはありません。私たちは、何もできなくても会費を払うことが大切な社会貢献活動であると考えて活動しています。このことによって、多くの関係者にとっての社会資源であり、難病制度のみならず、障害者との共闘を視野に入れた障害者制度や人権の問題さらには医療保険制度など関連の制度について社会資源を持たない方々になり代わって活動しているという視点が大切だと思います。



□ タ イ ト ル

リウマチ患者の現状

□ 氏 名

長谷川 三枝子 (はせがわ みえこ)

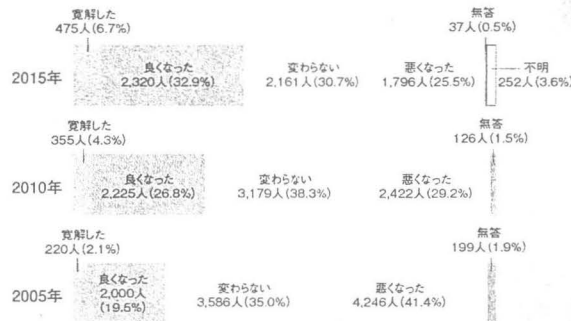
□ プロフィール

1962年関節リウマチ発病、1978年社団法人日本リウマチ友の会入会。同会神奈川支部長、理事、副理事長を歴任して会の運営にかかわり、療養生活上のアドバイス、リウマチ対策にかかわる提言や疾患理解のための啓発活動を行う。1999年理事長(現会長)に就任、現在に至る。

□ 要 旨

関節リウマチの治療の進歩で、患者の症状の改善は着実に進み、「寛解」を目指せる時代となった。だが、薬が高額で必要とする人に使えないことが課題である。

1年前と比較した現在の症状



医療費の自己負担 (1か月平均)



難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# パネル企画③

□ タ イ ト ル

障害者手帳を持っていない難病患者の障害福祉サービスに対する課題  
(膠原病の立場から)

□ 氏 名

大黒 宏司 (おおぐろ ひろし)

□ プロフィール

- ・ (一社) 全国膠原病友の会 常務理事 [混合性結合組織病]
- ・ 理学療法士、社会福祉士 (整形外科クリニックにて勤務)

□ 要 旨

全国膠原病友の会の関西ブロックが行った「膠原病患者の生活実態アンケート調査 (以下、実態調査と称す)」をもとに、膠原病患者の立場から『障害者手帳を持っていない難病患者の障害福祉サービスに対する課題』について発表します。

膠原病は全身性炎症性の免疫異常による疾患の総称です。関連疾患を含め指定難病におよそ 17 疾病が指定されました。しかし、医療費助成制度だけで難病患者が生きていけるわけではありません。新たな難病対策は、難病患者が社会の一員として生きるための総合的生活支援制度に成長してほしいと思います。

実態調査では、膠原病患者が地域社会で療養する女性の多いことが確認されました。よって、その年齢に応じた多彩な支援が必要であると考えられます。しかし、障害者手帳の取得率は 20%程度で、障害者施策など施策との連携が難しい状況です。

介護福祉サービスに関する要望・意見としては、「制度について分かりやすく説明してほしい」、「障害福祉サービスの利用には抵抗がある」などがあり、難病患者が障害者施策を利用することについての更なる説明・教育・啓発が必要であると考えられます。また「体調が悪い時に一時的なヘルパーが来てほしい」などの要望もあり、難病患者特有の実態に即した介護福祉サービスの開発が必要と思われれます。

難病対策を総合的生活支援制度にするためには、就労支援や年金・手当などの他の分野でも難病患者の実態に即した施策の開発が必要と思われ、相談支援などの現場から難病患者のニーズに合った施策を積極的に提案していく必要があると考えます。

□ タ イ ト ル

難病患者の就労～当事者から見る課題と今後の対策への期待～

□ 氏 名

加藤 志穂 (かとう しほ)

□ プロフィール

2009年、RPを発症、約1年の休職期間を経て退職、自宅療養に入る。希少疾患であるRPの治療環境向上のため、RP患者支援の会の活動に参加。2012年、RP患者会を設立、当初より現在まで事務局長を務め、指定難病認定の署名活動や各種学会での広報活動などを行う。2014年、発症時の勤務先に正社員として復帰。現在に至る。

□ 要 旨

RPは2014年、指定難病、小児慢性特定疾患、障害者総合支援法の対象疾患として認定された。これまで医療費助成や福祉的支援が皆無だったRP患者にとり、生活や療養上の支援を受けられることは喜ばしい一方、希少性疾患ゆえに、医療・行政をはじめ社会全般において認知度が低く、未だ多く課題を抱えているのが現状である。

難病患者にとっての就労は、医療費を得るための手段であるだけでなく、社会参加によって地域社会の一員であることを実感できる重要な活動でもある。一方で、病気であることをオープンにできるか否か、見た目に分かりにくい症状をどのように伝えるのかなど、患者は多くの課題を抱えているのが現状である。

発表者は、RPの発症によって退職、自宅療養ののち一般就労で正社員として再就職。復帰して1年が経過したが、難病患者が継続して就労することの困難さを日々、身をもって感じている。

こうした課題の解決するためには、「難病患者」への理解促進、特に、地方自治体を基盤とした難病患者に対する企業の意識改革を進めるとともに、患者自身も疾患や就業上必要となる条件、配慮などについて十分に理解し、在宅勤務や時短勤務制度の対象の拡大を進めていくことが重要であると考えられる。

「難病患者は特別な存在」ではなく、「難病患者が当たり前働くことのできる社会」を目指して。

今を生きる私達が、就労の課題解決に向けて積極的に取り組んでいきたい。

## □タイトル

「入院中も重度訪問ヘルパーの付添いを強く求めます」

## □氏名

- ・岡部 宏生(おかべ ひろき)
- ・酒井 ひとみ(さかい ひとみ)
- ・平岡 久仁子(ひらおか くにこ)
- ・大山 孝二(おおやま こうじ)
- ・川口 有美子(かわぐち ゆみこ)
- ・安達 佳奈(あだち かな)

## □プロフィール

- ・岡部(おかべ)宏生(ひろき)：ALS 当事者。日本 ALS 協会副会長。江東区在住。独居。
- ・酒井(さかい)ひとみ：ALS 当事者。日本 ALS 協会理事。江戸川区在住。夫、子ども 2 人と同居。
- ・平岡(ひらおか)久仁子(くにこ)：遺族。日本 ALS 協会副会長。社会福祉士。大学教員。
- ・大山孝二(おおやまこうじ)：遺族。日本 ALS 協会理事。訪問介護事業所「みかん」代表。
- ・川口(かわぐち)有美子(ゆみこ)：遺族。日本 ALS 協会理事。
- ・安達佳奈(あだちかな)：支援者。一橋大学大学院言語社会研究科 修士課程所属。重度訪問介護従業者。

## □要旨

本発表では、難病指定と障害者手帳を持つ患者から、「入院中も重度訪問ヘルパーの付き添いを強く求めます」を軸に、三つのテーマを発表します。

第一のテーマは「介護保険制度と障害福祉サービスの違い・利用者としての患者が感じること」です。各制度の変容と相違点、制度を併用する際の事例や問題点を、当事者がどう感じているかという視点も交えて提示します。

第二のテーマは「医療的ケアのできるヘルパー育成の必要性」です。ALS は生きる為のケアの中に、医療的ケアが存在してきましたが、許可されたのは医療職と患者家族のみでした。2011 年、法律の改正で、ヘルパーにも医療的ケアが許されましたが、未だ課題が存在します。

第三のテーマは「入院中の重度訪問介護者の付添い」です。全身性障害と重度コミュニケーション支援を併せ持つ患者は、入院時、ケアに慣れた人の付添いがないと、人としての尊厳を保てません。院内での呼吸器外れや退院後の体調不良は珍しくなく、日頃の介助者不在の入院はこの上ない恐怖です。

在宅療養 ALS 患者 50 名に行った調査では、24 時間看護体制が整っても、

看護師は患者毎のコミュニケーション方法を習得している訳ではない為「意思を読み取ってもらえず死にそうになった」「意思確認なく処置されてしまう」等の意見が出ました。調査の結果報告と、当事者から体験談の報告を行います。



難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# パネル企画④

□ タ イ ト ル

小児慢性特定疾病制度と移行期の課題

□ 氏 名

神永 芳子（かみなが よしこ）

□ プロフィール

1992年より埼玉県心臓病の子どもを守る会に所属、支部事務局、支部長、副会長を担う。2013年からは全国の会長をつとめる。長女が心臓病者であり、自身の体験から先天性心臓病児者の医療や教育、就労の問題に対して取り組んできた。

□ 要 旨

1972年にはじまった「小児慢性特定疾患治療研究事業」は、児童福祉法の改正により、新たに「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」が法律に位置づけられ、本年1月からは新たな小児慢性特定疾病対策として施行された。対象疾病も14疾患群704疾病に拡大され、病気の研究推進や医療費助成だけではなく、慢性疾患児が暮らしている地域での「自立を支援する事業」の実施が法律に定められた事業として、各自治体の実施主体となりはじまった。各地に「慢性疾病児童等地域支援協議会」が設置され、地域の保健所・教育機関・医療機関・当事者や患者会、そのほかの専門的な見識をもつ様々な立場の人が、互いに連携をもち、より良い制度の充実のための協働が期待される。

しかし、この制度には「児童福祉法」という枠組みがあるため、子どもから大人になっていく病児の移行期の問題が取り残されている。慢性疾患児の多くは、病気をかかえたままやがて成人し、その後にくつもの問題に直面する。一つには、継続して受けてきた医療費助成が受けられなくなる。難病法の成立によって、対象疾患の拡大の中に小児慢性疾病からの移行の可能性が出てきたが、まだ、法の対象になっていない疾病も多い。また、成人期以降には、遠隔期におこる合併症や後遺症、遺残症などの様々な病状の変化や成人期後の疾病との複合的な問題、女性ならば妊娠出産などの問題もおこってくる。

そして、大人になっていく上で、慢性疾患児の「自立」という大きな課題がある。生まれたときから重い病気と共に成長した子どもたちには、社会的自立にしてもまた精神的な自立にしても、大きな困難さがかかえている状況にある。病児の成長には欠くことができない教育の課題も、そしてその先、将来社会に出て自立していくための就労の課題も、今後解決していくべき問題は数多くある。

また、医療費の問題で、小慢と横並びの制度である小児の手術の費用を助成する自立支援医療（育成医療）についても、負担軽減措置の継続が危ぶまれている。私たちの会としては、この負担軽減を継続させ、恒久的な制度にしてほしいと要望をしているところである。

□ タ イ ト ル

病児教育の課題

□ 氏 名

檜垣 君子（ひがき きみこ）

□ プロフィール

全国病弱虚弱教育学校 PTA 連合会事務局相談員  
社会福祉士・精神保健福祉士  
心臓病のこどもの集い「こぼと園」代表  
難病のこども支援支援全国ネットワーク電話相談員

□ 要 旨

難病や慢性疾患のある子どもたちは、病気の性質、重症度など様々で、一般化することはできない。それぞれの子どもたちの状況に応じた教育環境が必要となるが、実際は既存の教育制度からはじき出されてしまうという状況に悩み、苦しんでいる子どもと保護者が大勢いる。

来年4月から施行される障害者差別解消法で障害者への合理的配慮が義務付けられ、教育の場面でも障害のある子どもに対する支援・配慮がなされなければならないはずである。

病気と生きる子どもたちが、普通学級、特別支援学級、特別支援学校など、既存の教育制度の中で直面する問題の一部を紹介する。

□ タ イ ト ル

制度の谷間—切れ目ない施策の拡充を求めて—

□ 氏 名

山下 公輔（やました こうすけ）

□ プロフィール

1945年東京生まれ。プライスウォーターハウスクーパース(株)シニアアドバイザー。1984年、当時2歳半の長女が急性リンパ性白血病を発症。30年前の当時は、小児がんの治療の過渡期であったが、抗がん剤と放射線の併用で無事完治、現在は、子どもの水泳とシンクロのインストラクターをしている。

90年代の終わり頃から、本人は経験者として、妻は親として守る会の活動に参加。その後、父としては2007年頃から父として2007年頃から国際小児がん学会への経験者派遣事業に参加という形で活動を始めた後、2009年に理事、2011年より理事長。

□ 要 旨

小児がんは、乳幼児期を好発年齢とする白血病や脳腫瘍など、数百種類にもものぼる小児悪性腫瘍の総称であり、発症数は全体で年間2,000～2,500人、多くが原因不明の希少難病である。また、治療期間が長く、医療費が高額であり、家族の二重生活、教育の課題など、患児・家族には、精神的・経済的に大きな負担がかかる。現在、疾患の種類にもよるが、約7割の子どもたちが治療を終えることができると言われている。しかし、医療の発展に伴い、治療後の復学・就労、結婚出産などの課題に加え、治療による後遺症や晩期合併症、根治できない残存腫瘍の治療の長期化により、経済的・心理社会的負担の増加も新たな課題となっている。

幸いにして治療中の医療費は小児慢性特定疾患治療研究事業により補助されており、また2012年に策定された、がん対策推進基本計画にも「小児がん」が明記され、小児がんに対する前向きな取り組みが進められている。しかしながら、小児がんは小児期では「難病」として小慢事業の対象にはなるが、20歳以降はがん対策推進基本計画の取り組みがあることから、指定難病のカテゴリーに入るはずの晩期合併症等も含め、「難病対策」の対象から外れ、そのがん対策推進基本計画では小児がん独自の20歳以降の医療や生活上の問題についての取り組みがほとんどなされていない。

小児期の対策は「母子保健課」、成人の難病対策は「疾病対策課」、がん全体の取り組みは「がん対策課」と厚労省の中でも幅広く複数の異なる課で検討されている有り難さの一方で、分断的・縦割りの取り組みとなりがちで、子どもが小児がんと診断されて、成長していく過程をトータルで考えることができない状況になっており、小児期から成人期への切れ目のない、経済的・福祉的支援体制の整備実現を願っている。

□ タ イ ト ル

医療的ケアの壁をのりこえて

□ 氏 名

辻 洋子 (つじ ようこ)

□ プロフィール

SSPE 青空の会事務局

□ 要 旨

～SSPEについて～

SSPE(亜急性硬化性全脳炎)とは、麻しんが原因で発症する難病です。乳幼児期に麻しんに罹り、その時は麻しんは完治し普通の成長をしています。しかし麻しんウィルスが体のどこかに残っていて、ある時期に変異し、脳を侵していくようになります。発症時期は人によって様々ですが、学力低下や集中力がなくなり、運動機能も落ちていきます。発症時は歩いて入院した子が、数ヶ月後の退院の時には言葉を発することも食べることもできなくなり、寝たきりの状態になっていることが殆どです。栄養注入や痰の吸引、気管切開、人工呼吸器など医療的ケアも必要となり、重症化する子が多い病気です。

私の息子は生後 11 か月で麻しんに罹りました。それはすぐに完治し、小学校は真冬でも半袖半ズボンで登校する元気なサッカー少年でした。8歳の時に発症し、入院して寝たきりの状態になるまで3か月、本当にあっという間でした。現在は高校2年生となり胃ろう注入と痰の吸引の医療的ケアを行っています。

～医療的ケアの課題～

現在息子は医療的ケアがあっても学校に通うことができます。この環境は何て幸せなことだろうと感謝しています。一方で医療的ケアがあることで、自分達ではどうしても越えられない壁もあります。地方の会員さんは特別支援学校が遠く、親の付き添いも難しいため学校を諦めました。学校外行事には親の付き添いが不可欠なので(自治体によっても違いがあります)、高校生になっても子どもの自立を望むことができません。卒後の進路先も医療的ケアがあることで施設も限られ、親が声を上げて行かなければ在宅生活になりかねません。反対に在宅での介護を望んでも、地域医療が整っていない場合、遠方の病院にお子さんを入所させた方もいます。医療的ケアがあることで、自分達ではどうしても越えられない高い壁があることを感じています。

難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# 資料集



## 難病の患者に対する医療等に関する法律 要綱

### 第一 総則

#### 一 目的

この法律は、難病（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つて、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をいう。以下同じ。）の患者に対する医療その他難病に関する施策（以下「難病の患者に対する医療等」という。）に関し必要な事項を定めることにより、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上を図り、もつて国民保健の向上を図ることを目的とすること。（第一条関係）

#### 二 基本理念

難病の患者に対する医療等は、難病の克服を目指し、難病の患者がその社会参加の機会が確保されること及び地域社会において尊厳を保持しつつ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、社会福祉その他の関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に行われなければならないものとする。こと。（第二条関係）

#### 三 国及び地方公共団体の責務

- 1 国及び地方公共団体は、難病に関する情報の収集、整理及び提供並びに教育活動、広報活動等を通じた難病に関する正しい知識の普及を図るよう、相互に連携を図りつつ、必要な施策を講ずるよう努めなければならないものとする。こと。（第三条第一項関係）
- 2 国及び都道府県は、難病の患者に対する医療に係る人材の養成及び資質の向上を図るとともに、難病の患者が良質かつ適切な医療を受けられるよう、相互に連携を図りつつ、必要な施策を講ずるよう努めなければならないものとする。こと。（第三条第二項関係）
- 3 国は、難病に関する調査及び研究並びに難病の患者に対する医療のための医薬品及び医療機器の研究開発の推進を図るための体制を整備し、国際的な連携を確保するよう努めるとともに、地方公共団体に対し1及び2の責務が十分に果たされるように必要な技術的及び財政的援助を与えることに努めなければならないものとする。こと。（第三条第三項関係）

### 第二 基本方針

一 厚生労働大臣は、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（以下「基本方針」という。）を定めなければならないものとする。こと。（第四条第一項関係）

二 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。こと。（第四条第二項関係）

- 1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向
  - 2 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項
  - 3 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項
  - 4 難病に関する調査及び研究に関する事項
  - 5 難病の患者に対する医療のための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
  - 6 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項
  - 7 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項
  - 8 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項
- 三 厚生労働大臣は、基本方針を定め、又はこれを変更しようとするときは、あらかじめ、関係行政機関の長に協議するとともに、厚生科学審議会の意見を聴かなければならないものとする。こと。（第四条第四項関係）

### 第三 医療

#### 一 特定医療費の支給

##### 1 特定医療費の支給

（1）都道府県は、支給認定（2（2）の支給認定をいう。以下同じ。）を受けた指定難病（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つて、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をいう。以下同じ。）の患者が、特定医療（支給認定を受けた指定難病の患者に対し、都道府県知事が指定する医療機関（以下「指定医療機関」という。）が行う医療であつて、厚生労働省令で定めるものをいう。以下同じ。）のうち、当該支給認定に係る指定難病に係るもの（以下「指定特定医療」という。）を受けたときは、特定医療費を支給するものとする。こと。（第五条第一項関係）

（2）特定医療費の額は、一月につき、同一の月に受けた指定特定医療（食事療養及び生活療養を除く。）に要する費用の額から、支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者の家計の負担能力等の事情をしん酌して政令で定める額（当該政令で定める額が当該算定した額の百分の二十（政令で定める場合にあっては、百分の十）に相当する額を超えるときは、当該相当する額）を控除して得た額、及び食事療養又は生活療養に要する費用の額から、食事療養標準負担額又は生活療養標準負担額、支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者の所得の状況等の事情を勘案して厚生労働大臣が定める額を控除した額の合計額とする。こと。（第五

## 条第二項関係)

### 2 支給認定等

(1) 支給認定を受けようとする指定難病の患者又はその保護者は、都道府県知事の定める医師の診断書を添えて、その居住地の都道府県に申請しなければならないものとする。 (第六条関係)

(2) 都道府県は、指定難病の患者が、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又はその治療状況その他の事情を勘案して政令で定める基準に該当するときであつて特定医療を受ける必要があるときは、支給認定を行うものとする。 (第七条第一項関係)

都道府県は、指定難病審査会を置き、支給認定をしないこととするときは、指定難病審査会に審査を求めなければならないものとする。 (第七条第二項及び第八条第一項関係)

そのほか、支給認定の有効期間、支給認定の変更等に関し必要な事項を定めるものとする。 (第九条から第十一条まで関係)

### 二 指定医療機関

#### 1 指定医療機関の指定

指定医療機関の指定は、病院若しくは診療所又は薬局の開設者の申請により行うものとする。 (第十四条関係)

#### 2 指定医療機関の責務等

(1) 指定医療機関は、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わなければならないものとする。 (第十六条関係)

(2) 都道府県知事は、指定医療機関がに従って特定医療を行っていないと認めるとき等は、当該指定医療機関の開設者に対し、勧告、命令等を行うことができることとともに、指定医療機関の指定の取消し、指定の効力の停止ができるものとする。 (第二十二条及び第二十三条関係)

## 第四 調査及び研究

一 国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。 (第二十七条第一項関係)

二 厚生労働大臣は、一の調査及び研究の成果を適切な方法により難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。 (第二十七条第三項関係)

## 第五 療養生活環境整備事業

都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、療養生活環境整備事業として、次に掲げる事業を行うことができるものとする。 (第二十八条第一項関係)

一 難病の患者の療養生活に関する各般の問題につき、難病の患

者及びその家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業

二 難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又はこれらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業

三 適切な医療の確保の観点から厚生労働省令で定める基準に照らして訪問看護を受けることが必要と認められる難病の患者につき、厚生労働省令で定めるところにより、訪問看護を行う事業

## 第六 費用

### 一 都道府県の支弁

特定医療費の支給に要する費用及び療養生活環境整備事業に要する費用は、都道府県の支弁とするものとする。 (第三十条関係)

### 二 国の負担及び補助

1 国は、一により都道府県が支弁する費用のうち、特定医療費の支給に要する費用の百分の五十を負担するものとする。 (第三十条第一項関係)

2 国は、予算の範囲内において、一により都道府県が支弁する費用のうち、療養生活環境整備事業に要する費用の百分の五十以内を補助することができるものとする。 (第三十一条第二項関係)

## 第七 雑則

### 一 難病対策地域協議会

都道府県、保健所を設置する市又は特別区は、関係機関、関係団体並びに難病の患者及びその家族並びに難病の患者に対する医療又は難病の患者の福祉、教育若しくは雇用に関連する職務に従事する者その他の関係者により構成される難病対策地域協議会を置くように努めるものとする。 (第三十二条第一項関係)

### 二 不正利得の徴収

都道府県は、偽りその他不正の手段により特定医療費の支給を受けた者があるときは、その者から、その特定医療費の額に相当する金額の全部又は一部を徴収することができるものとする。 (第三十四条第一項関係)

### 三 受給権の保護

特定医療費の支給を受ける権利は、譲り渡し、担保に供し、又は差し押さえることができないものとする。 (第三十八条関係)

### 四 公課の禁止

租税その他の公課は、特定医療費として支給を受けた金銭を標準として、課することができないものとする。 (第三十九条関係)

### 五 大都市の特例

この法律中都道府県が処理することとされている事務で政令で定めるものは、指定都市が処理するものとする。こと。(第四十条関係)

## 第八 施行期日等

### 一 施行期日

この法律は、平成二十七年一月一日から施行すること。ただし、第七の五については平成三十年四月一日から施行すること。(附則第一条関係)

### 二 検討

政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。こと。(附則第二条関係)

### 三 その他

その他所要の経過措置及び施行前の準備に関する規定を設けるとともに、関係法律について所要の規定の整備を行うこと。(附則第三条から第十三条まで関係)

## 児童福祉法の一部を改正する法律 要綱

### 第一 改正の趣旨

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(平成二十五年法律第百十二号)に基づく措置として、小児慢性特定疾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等の措置を講ずること。

### 第二 改正の要点

#### 一 小児慢性特定疾病医療支援等の定義

1 小児慢性特定疾病とは、児童等が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病をいうものとする。こと。(第六条の二第一項関係)

2 小児慢性特定疾病医療支援とは、都道府県知事が指定する医療機関(以下「指定小児慢性特定疾病医療機関」という。)に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等(以下「小児慢性特定疾病児童等」という。)であって、当該疾病の状態が厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める程度であるものに対し行われる医療(当該小児慢性特定疾病に係るものに限る。)

をいうものとする。こと。(第六条の二第二項関係)

#### 二 小児慢性特定疾病医療費の支給

##### 1 小児慢性特定疾病医療費の支給

(1) 都道府県は、医療費支給認定(2(2)の医療費支給認定をいう。以下同じ。)に係る小児慢性特定疾病児童等が、指定小児慢性特定疾病医療機関から当該医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病医療支援(以下「指定小児慢性特定疾病医療支援」という。)を受けたときは、当該小児慢性特定疾病児童等に係る医療費支給認定を受けた保護者に対し、小児慢性特定疾病医療費を支給するものとする。こと。(第十九条の二第一項関係)

(2) 小児慢性特定疾病医療費の額は、一月につき、同一の月に受けた指定小児慢性特定疾病医療支援(食事療養を除く。)に要する費用の額から、医療費支給認定を受けた保護者の家計の負担能力等の事情をしん酌して政令で定める額(当該算定した額の百分の二十に相当する額を超えるときは、当該相当する額)を控除して得た額、及び食事療養に要する費用の額から、食事療養標準負担額、医療費支給認定を受けた保護者の所得の状況等の事情を勘案して厚生労働大臣が定める額を控除した額の合計額とする。こと。(第十九条の二第二項関係)

##### 2 支給認定等

(1) (2)の医療費支給認定を受けようとする小児慢性特定疾病児童等の保護者は、都道府県知事の定める医師の診断書を添えて、都道府県に申請しなければならないものとする。こと。(第十九条の三第一項及び第二項関係)

(2) 都道府県は、小児慢性特定疾病児童等が小児慢性特定疾病にかかっており、かつ、その疾病の状態が厚生労働大臣が定める程度であると認められる場合には、医療費支給認定を行うものとする。こと。(第十九条の三第三項関係)

(3) 都道府県は、医療費支給認定をしないこととするときは、小児慢性特定疾病審査会の審査を求めなければならないものとする。こと。(第十九条の三第四項関係)

(4) そのほか、医療費支給認定の有効期間、医療費支給認定の変更等に関し必要な事項を定めるものとする。こと。(第十九条の三第五項から第十一項まで及び第十九条の四から第十九条の八まで関係)

#### 三 指定小児慢性特定疾病医療機関

1 指定小児慢性特定疾病医療機関の指定は、病院若しくは診療所又は薬局の開設者の申請により行うものとする。こと。(第十九条の九第一項関係)

##### 2 指定小児慢性特定疾病医療機関の責務等

(1) 指定小児慢性特定疾病医療機関は、厚生労働大臣の定めるところにより、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行わなければならないものとする。こと。(第十九条の十一関係)

(2) 都道府県知事は、指定小児慢性特定疾病医療機関がこ従って小児慢性特定疾病医療支援を行っていないと認めるとき等は、当該指定小児慢性特定疾病医療機関の開設者に対し、勧告、命令等を行うことができることとするともに、指定小児慢性特定疾病医療機関の指定の取消し、指定の効力を停止することができるものとする。 (第十九条の十七及び第十九条の十八関係)

#### 四 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業

1 都道府県は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業として、小児慢性特定疾病児童等、その家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言を行うとともに、関係機関との連絡調整その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業を行うものとする。 (第十九条の二十二第一項関係)

2 都道府県は1に掲げる事業のほか、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業として、次に掲げる事業を行うことができるものとする。

(1) 小児慢性特定疾病児童等について、医療機関その他の場所において、一時的に預かり、必要な療養上の管理、日常生活上の世話その他の必要な支援を行う事業 (第十九条の二十二第二項第一号関係)

(2) 小児慢性特定疾病児童等が相互の交流を行う機会の提供その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業 (第十九条の二十二第二項第二号関係)

(3) 小児慢性特定疾病児童等に対し、雇用情報の提供その他小児慢性特定疾病児童等の就職に関し必要な支援を行う事業 (第十九条の二十二第二項第三号関係)

(4) 小児慢性特定疾病児童等を現に介護する者の支援のため必要な事業 (第十九条の二十二第二項第四号関係)

(5) その他小児慢性特定疾病児童等の自立の支援のため必要な事業 (第十九条の二十二第二項第五号関係)

3 都道府県は、2に掲げる事業を行うに当たっては、関係機関並びに小児慢性特定疾病児童等及びその家族その他の関係者の意見を聴くものとする。 (第十九条の二十二第三項関係)

#### 五 調査及び研究

1 国は、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等 (以下「疾病児童等」という。) の健全な育成に資する調査及び研究を推進するものとする。 (第二十一条の四第一項関係)

2 厚生労働大臣は、1の調査及び研究の成果を適切な方法により小児慢性特定疾病の治療方法その他疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を行う者、医師、疾病児童等及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。 (第二十一条の四第三項関係)

#### 六 基本的な方針

厚生労働大臣は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定めるものとする。 (第二十一条の五関係)

#### 七 費用

1 小児慢性特定疾病医療費の支給に要する費用及び小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に要する費用は、都道府県の支弁とするものとする。 (第五十条第五号の二及び第五号の三関係)

2 国は、1により都道府県が支弁する費用の二分の一を負担するものとする。 (第五十三条関係)

#### 八 その他

1 都道府県は、偽りその他不正の手段により小児慢性特定疾病医療費を受けた者があるときは、その者から、その小児慢性特定疾病医療費の額に相当する金額の全部又は一部を徴収することができるものとする。 (第五十七条の二第三項関係)

2 小児慢性特定疾病医療費の支給を受ける権利は、譲り渡し、担保に供し、又は差し押さえることができないものとする。 (第五十七条の五第二項関係)

#### 第三 施行期日等

##### 一 施行期日

この法律は、一部の規定を除き、平成二十七年一月一日から施行すること。 (附則第一条関係)

##### 二 検討

政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律による改正後の児童福祉法の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。 (附則第二条関係)

##### 三 その他

その他所要の経過措置及び施行前の準備に関する規定を設けるとともに、関係法律について所要の規定の整備を行うこと。 (附則第三条から第十三条まで関係)

「難病の患者に対する医療等に関する法律案」及び「児童福祉法の一部を改正する法律案」に対する附帯決議(2014年4月18日、衆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、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、指定難病の要件に該当するものは対象とすること。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。

2 新制度において大都市特例が規定された趣旨を踏まえ、指定都市が支弁する特定医療費の支給に要する費用が十分に確保されるよう必要な支援を行うこと。

また、指定都市に新たに生じる経費については、国の責任において適切な措置を講じること。

3 難病患者及び長期にわたり疾病の療養を必要とする児童が地域において適切な医療を受けることができるよう、指定難病医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないよう取り組むとともに、医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を図ること。

4 療養生活環境整備事業等、義務的経費化されない事業について、地域間格差につながらないよう、地方自治体の負担に配慮すること。

5 「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」に基づく障害福祉サービスの対象となる難病等の範囲については、難病対策における指定難病の拡大を踏まえつつ、支援の必要性等の観点から判断するものとする。

6 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるよう、指定難病の拡大、自立支援事業の取組促進を図るとともに、成人後の医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組むこと。

7 最大の難病対策は治療法の確立であり、難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、研究開発のための必要な予算を確保すること。

「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(2014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。

2 身近な地域での支援の重要性から新制度において大都市特例が規定された趣旨を踏まえ、指定都市が支弁する特定医療費の支給に要する費用が十分に確保されるよう必要な支援を行うこと。

また、指定都市に新たに生じる経費については、国の責任において適切な措置を講じること。

3 難病患者が地域において良質かつ適切な医療を受けることができるよう、指定医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないよう取り組むとともに、専門医の育成及び医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を含めた医療連携を図ること。また、難病患者データベースについては、入力率及び精度の向上を図るなど、その運用に万全を期すこと。さらに、本法制定を踏まえ、都道府県が策定する医療計画の見直しに際し、難病の医療提供体制について検討し、必要な対応を行うことができるよう適切な情報提供を行うこと。

4 難病相談支援センターについては、その機能や運営体制を当事者の意見を十分に聴きながら充実させるとともに、児童や障害者の相談支援機関との連携を図り、医療・福祉・就労・教育などを含め総合的に対応できるようにすること。また、療養生活環境整備事業等の裁量的経費で行う事業について、その目的が十分に達成されるよう支援するとともに、地域間格差につながらないよう、地方公共団体の負担に配慮すること。

5 「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」に基づく障害福祉サービスの対象となる難病等の範囲については、難病対策における指定難病の拡大を踏まえつつ、社会的支援の必要性等の観点から幅広く判断すること。加えて、同法に基づく基本指針並びに市町村障害福祉計画及び都道府県障害福祉計画に沿って、難病患者の実態に即した適切な障害福祉サービスが提供できるよう必要な支援を行うこと。

6 症状の変動の大きい難病患者の実態に即して、医療サービスや福祉サービスが提供されるよう、医療費助成や障害福祉サービスの対象者に係る基準の在り方等について、配慮すること。



7 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるようにすることが課題となっている現状に鑑み、指定難病の拡大、自立支援の促進等を図るとともに、成人後の継続した医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組み、その確立を図ること。特に自立支援の実施に当たっては、成人後の患者やその家族等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。

8 難病対策の根本は治療法の確立であり、難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、患者等のニーズを含めた研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。また、既に薬事承認、保険収載されている医薬品については、治験等による有効性、安全性等の確認に基づき、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。

9 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の策定及び本法施行後の各種施策の進捗状況等の検証・評価に当たっては、厚生科学審議会において、広く難病患者、難病施策に係る知見を有する学識経験者、地方公共団体等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。

10 本法の基本理念である難病患者の社会参加の機会の確保及び地域社会での尊厳を保持した共生を実現するために、難病に関する国民、企業、地域社会等の理解の促進に取り組むとともに、就労支援を含めた社会参加のための施策を充実すること。右決議する。

「児童福祉法の一部を改正する法律案」に対する附帯決議  
(2014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 小児慢性特定疾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、類縁疾患も含め、対象とすること。また、今後の小児慢性特定疾病の見直しに当たっては、患者の治療状況や小児慢性特定疾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。

2 身近な地域での支援の重要性から大都市特例が規定されている趣旨を踏まえ、小児慢性特定疾病医療費の支給に要する費用の確保をはじめ、引き続き、指定都市及び中核市が適切に事業を実施できるよう、必要な支援を行うこと。

3 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が地域において良質かつ適切な医療を受けることができるよう、指定医療機関及び指定医の指定に当たり地域間格差が生じないよう取り組むと

ともに、専門医の育成及び医療機関等のネットワーク等を通じた情報の共有化を含めた医療連携を図ること。また、小児慢性特定疾病登録管理システムについては、入力率及び精度の向上を図るなど、その運用に万全を期すこと。さらに、本改正を踏まえ、都道府県が策定する医療計画の見直しに際し、小児慢性特定疾病の医療提供体制について検討し、必要な対応を行うことができるよう適切な情報提供を行うこと。

4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たっては、特に任意事業について、地域間格差につながらないように、十分に配慮すること。

5 長期にわたり疾病の療養を必要とする児童等が成人しても切れ目のない医療及び自立支援が受けられるようにすることが課題となっている現状に鑑み、指定難病の拡大、自立支援事業の取組促進等を図るとともに、就労状況や生活実態を適宜調査し、成人後の継続した医療や成人に対する各種自立支援との連携強化に鋭意取り組み、その確立を図ること。特に自立支援事業の実施に当たっては、小児慢性特定疾病児童等やその家族等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。

6 小児慢性特定疾病対策の欠かすことのできない基本の一つは治療法の確立であり、小児慢性特定疾病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、小児慢性特定疾病児童等のニーズを踏まえた研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。また、既に薬事承認、保険収載されている医薬品については、治験等による有効性、安全性等の確認に基づき、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。

7 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針の策定及び本法施行後の各種施策の進捗状況等の検証・評価に当たっては、社会保障審議会において、広く小児慢性特定疾病児童等、その家族団体、小児慢性特定疾病施策に係る知見を有する学識経験者、地方公共団体等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。

8 本法の基本理念である児童の健全な育成を着実に実施するため、小児慢性特定疾病について、学校や地域社会などにとどまらず、広く国民や企業などの理解の促進に取り組むとともに、長期入院児童等に対する学習支援を含めた小児慢性特定疾病児童等の平等な教育機会の確保や精神的ケア及び就労支援の一層の充実など、社会参加のための施策に係る措置を早急かつ確実に講ずること。また、その家族に対する支援施策を充実すること。右決議する。

# 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

我が国の難病に関する施策は、昭和47年の「難病対策要綱」の策定を機に本格的に推進されるようになり、難病の実態把握や治療方法の開発、医療水準の向上、療養環境の改善及び難病に関する社会的認知の促進に一定の成果を挙げてきた。しかし、医療の進歩や、難病の患者及びその家族のニーズの多様化、社会及び経済状況の変化の中で、類似の疾病であっても、研究事業や医療費助成事業の対象とならないものが存在していたこと、医療費助成について都道府県の超過負担が続きその解消が強く求められていたこと、難病に対する国民の理解が必ずしも十分でないこと、難病の患者が長期にわたり療養しながら暮らしを続けていくための総合的な対策が求められていることなど様々な課題に直面していた。

こうした課題を解決するため、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「法」という。）が平成27年1月1日に施行された。

本方針は、法第4条第1項に基づき、国及び地方公共団体等が取り組むべき方向性を示すことにより、難病（法第1条に規定する難病をいう。以下同じ。）の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上などを図ることを目的とする。

### 第1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

#### (1) 難病の患者に対する医療等の施策の方向性について

法の基本理念にのっとり、難病の患者に対する医療等の施策（以下「難病対策」という。）は、以下の基本的な考え方に基づき、計画的に実施するものとする。

ア 難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰もが発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがふさわしいとの認識を基本として、広く国民の理解を得ながら難病対策を推進することが必要である。

イ 難病対策は、難病の克服を目指し、難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加への機会が確保され、地域社会において尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、難病の特性に応じて、社会福祉その他の関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に実施されることが必要である。また、国及び地方公共団体のほか、難病の患者、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者など、広く国民が参画し実施されることが適当である。

#### (2) 本方針の見直しについて

本方針は、社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを行う。



## 第2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

### (1) 基本的な考え方について

難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用することとし、医学の進歩等の難病を取り巻く環境に合わせ適宜その運用を見直すとともに、本制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病（法第5条第1項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「指定難病患者データ」という。以下同じ。）を適切に収集する。

### (2) 今後の取組の方向性について

ア 指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、国は、疾病について情報収集を広く行い、それぞれの疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の要件の適合性について適宜判断を行う。併せて、国際的な状況も含めた医学の進歩に応じ、診断基準や重症度分類等についても随時見直しを行う。

イ 法に基づく医療費助成制度の目的が、難病の患者に対する経済的支援を行うとともに、難病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、国は、指定難病患者データの収集を行うため、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係るデータベース（以下「指定難病患者データベース」という。以下同じ。）を構築する。指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県は、個人情報保護等に万全を期すとともに、難病の患者は、必要なデータの提供に協力し、指定医（法第6条第1項に規定する指定医をいう。以下同じ。）は、正確な指定難病患者データの登録に努める。

## 第3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

### (1) 基本的な考え方について

難病は、発症してから確定診断までに時間を要する場合が多いことから、できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後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体制を確保する。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。

### (2) 今後の取組の方向性について

ア 難病については、できる限り早期に正しい診断ができ、より身近な医療機関で適切な外来、在宅及び入院医療等を受けることのできる体制が肝要である。このため、国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実情を踏まえた取組が可能となるよう、既存の施策を発展させつつ、難病の診断及び治療の実態を把握し、医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、具体的なモデルケースを示す。

イ 都道府県は、難病の患者への支援策等、地域の実情に応じた難病に関する医療を提供する体制の確保に向けて必要な事項を医療計画（医療法（昭和23年法律第205号）第30条の4第1項に規定する医療計画をいう。）に盛り込むなどの措置を

講じるとともに、それらの措置の実施、評価及び改善を通じて、必要な医療提供体制の構築に努める。

ウ 医療機関は、難病の患者に適切な医療を提供するよう努め、地方公共団体や他の医療機関と共に、地域における難病の診断及び治療に係る医療提供体制の構築に協力する。また、指定医その他の医療従事者は、国や都道府県の示す方針に即し、難病の患者ができる限り早期に正しい診断を受け、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、関係する医療機関や医療従事者と顔の見える関係を構築し相互に紹介を行う等、連携の強化に努める。

エ 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、相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な機能を持つ施設をつなぐ難病医療支援ネットワークの構築に努められるよう、国は、これらの体制の整備について支援を行う。

オ 国は、小児慢性特定疾病児童等（児童福祉法（昭和22年法律第164号）第6条の2第2項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）に対して、成人後も必要な医療等を切れ目なく行うため、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携を推進するためのモデル事業を実施し、都道府県、指定都市及び中核市は、これらの連携の推進に努める。

カ 国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、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。

#### 第4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

##### (1) 基本的な考え方について

難病はその患者数が少ないために、難病に関する知識を持った人材が乏しいことから、正しい知識を持った人材を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備する。

##### (2) 今後の取組の方向性について

ア 国及び都道府県は、難病に携わる医療従事者の養成に努める。特に、指定医の質の向上を図るため、難病に関する医学の進歩を踏まえ、指定医の研修テキストの充実や最新の難病の診療に関する情報提供の仕組みの検討を行う。

イ 医療従事者は、難病の患者の不安や悩みを理解しつつ、各々の職種ごとの役割に応じて相互に連携しながら、難病の患者のニーズに適切に応えられるよう、難病に関する知識の習得や自己研鑽<sup>きん</sup>に努めることとし、難病に関連する各学会等は、これらの医療従事者が学習する機会を積極的に提供するよう努める。

ウ 国及び都道府県は、在宅で療養する難病の患者の家族等の介護負担等を軽減するため、喀痰吸引<sup>かくたん</sup>等に対応する事業者及び介護職員等の育成に努める。

#### 第5 難病に関する調査及び研究に関する事項

##### (1) 基本的な考え方について

難病対策のために必要な情報収集を行うとともに難病の医療水準の向上を図るため、指定難病に限定することなく、難病の患者の実態及び難病の各疾病の実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施する。

(2) 今後の取組の方向性について

ア 国は、難病対策の検討において必要となる難病の患者についての情報収集を行うとともに、難病の患者の医療、生活実態及び生活上のニーズ等を把握するための調査及び研究を行う。

イ 国は、難病の各疾病に関する現状の把握、疾病概念の整理、診断基準の作成や改訂、適切な診療のためのガイドラインの作成を推進するための政策的な研究事業を実施し、第3の(2)のエに規定する難病医療支援ネットワークの構築を支援すること等により、積極的な症例の収集を通じた研究を推進する体制を支援する。

ウ 国は、指定難病患者データベースを構築し、医薬品（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）第2条第1項に規定する医薬品をいう。以下同じ。）、医療機器（同条第4項に規定する医療機器をいう。以下同じ。）及び再生医療等製品（同条第9項に規定する再生医療等製品をいう。以下同じ。）の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制に整備する。指定難病患者データベースの構築に当たっては、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討する。

エ 国は、難病の研究により得られた成果について、直接国民に研究を報告する機会の提供やウェブサイトへの情報掲載等を通じて国民に対して広く情報提供する。

## 第6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

(1) 基本的な考え方について

難病の治療方法が確立され、根治すること、すなわち難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進する。特に、患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援する。

(2) 今後の取組の方向性について

ア 国は、難病の病因や病態の解明、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究事業を実施し、第5の(2)のイに規定する政策的な研究事業との連携を推進する。

イ 国は、希少疾病用の医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を促進するための取組を推進する。また、医療上の必要性が高い未承認又は適応外の医薬品、医療機器及び再生医療等製品に係る要望について、引き続き、適切な検討及び開発要請等を実施する。

ウ 研究者及び製薬企業等は、指定難病患者データベースに集められた指定難病患者デ

ータ等を活用しつつ、医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発、副作用等の安全性情報収集に積極的に取り組む。

## 第7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

### (1) 基本的な考え方について

難病は患者数が少なく、その多様性のために他者からの理解が得にくいほか、療養が長期に及ぶこと等により、難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病の患者を多方面から支えるネットワークの構築を図る。

### (2) 今後の取組の方向性について

ア 国は、難病相談支援センター（法第29条第1項に規定する難病相談支援センターをいう。以下同じ。）がその機能を十分に発揮できるよう、運営に係る支援や技術的支援を行う。特に、難病相談支援センター間のネットワークの運営を支援するほか、地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取組を行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及を図る。

イ 都道府県は、国の施策と連携して、難病相談支援センターの機能が十分に発揮できるよう、当該センターの職員のスキルアップのための研修や情報交換の機会の提供等を行うとともに、難病の患者が相互に思いや不安を共有し、明日への希望を繋ぐことができるような患者会の活動等についてサポートを行うよう努める。

ウ 難病相談支援センターは、難病の患者及びその家族等の不安解消に資するため、当該センターの職員が十分に活躍できるよう環境を整えとともに、職員のスキルアップに努める。

エ 国及び都道府県は、難病の患者及びその家族等がピア・サポートを実施できるよう、ピア・サポートに係る基礎的な知識及び能力を有する人材の育成を支援する。

オ 国は、難病の患者、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者、教育関係者及び就労サービス従事者などにより構成される難病対策地域協議会（法第32条第1項に規定する難病対策地域協議会をいう。以下同じ。）の地域の実情に応じた活用方策について検討するとともに、都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、難病の患者への支援体制の整備を図るため、早期に難病対策地域協議会を設置するよう努める。

カ 都道府県は、難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又はこれらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業を実施し、訪問看護が必要と認められる難病の患者が適切なサービスを利用できるよう、他のサービスとの連携に配慮しつつ、訪問看護事業を推進するよう努め、国はこれらの事業を推進する。

キ 国及び都道府県は、在宅で療養する難病の患者の家族等のレスパイトケアのために必要な入院等ができる受け入れ先の確保に努める。

## 第8 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

### (1) 基本的な考え方について

難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、医療との連携を基本としつつ福祉サービスの充実などを図るとともに、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備する。

### (2) 今後の取組の方向性について

- ア 国は、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。）に基づき障害福祉サービス等の対象となる特殊の疾病について、指定難病の検討を踏まえて見直しを適宜検討する。
- イ 国は、全国の市町村において難病等の特性に配慮した障害支援区分（障害者総合支援法第4条第4項に規定する障害支援区分をいう。）の認定調査や市町村審査会（障害者総合支援法第15条に規定する市町村審査会をいう。）における審査判定が円滑に行えるようマニュアルを整備するとともに、市町村は難病等の特性に配慮した認定調査等に努める。
- ウ 福祉サービスを提供する者は、人工呼吸器を装着する等の医療ケアが必要な難病の患者の特性を踏まえ、訪問診療、訪問看護等の医療系サービスと連携しつつ、難病の患者のニーズに合ったサービスの提供に積極的に努めるとともに、国は、医療と福祉が連携した先駆的なサービスについて把握し、普及に努める。
- エ 国は、難病の患者の就労に関する実態を踏まえつつ、難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備する。
- オ 国は、ハローワークに配置された難病患者就職サポーターや事業主に対する助成措置の活用、ハローワークを中心とした地域の支援機関との連携等により、難病の患者の安定的な就職に向けた支援及び職場定着支援に取り組む。
- カ 小児慢性特定疾病児童等が社会性を身につけ将来の自立が促進されるよう、学習支援、療養生活の相談及び患者の相互交流などを通じ、成人後の自立に向けた支援を行うことは重要であり、国は、これらを実施する都道府県、指定都市及び中核市を支援する。
- キ 国及び地方公共団体は、難病の患者の在宅における療養生活を支援するため、保健師、介護職員等の難病の患者及びその家族への保健医療サービス、福祉サービス等を提供する者に対し、難病に関する正しい知識の普及を図る。

## 第9 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

### (1) 基本的な考え方について

難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳を持って生きることのできる社会の構築に努めるとともに、難病の患者が

安心して療養しながら暮らしを続けていけるよう、保健医療サービス、福祉サービス等について、周知や利用手続の簡素化に努める。

(2) 今後の取組の方向性について

ア 難病については、患者団体等がその理解を進めるための活動を実施しているほか、一部の地方公共団体による難病の患者の雇用を積極的に受け入れている事業主に対する支援や、民間団体による「世界希少・難治性疾患の日」のイベントの開催等の取組が行われている。今後、国、地方公共団体及び関係団体は、難病に対する正しい知識を広げ、難病の患者に対する必要な配慮等についての国民の理解が深まるよう、啓発活動に努める。

イ 国民及び事業主等は、難病は国民の誰にでも発症する可能性があるとの認識を持って、難病を正しく理解し、難病の患者が地域社会において尊厳を持って生きることができる共生社会の実現に寄与するよう努める。

ウ 国及び地方公共団体は、法に基づく医療費助成制度や保健医療サービス、福祉サービス等を難病の患者が円滑に利用できるよう、難病相談支援センター等を通じた周知や、各種手続の簡素化などについて検討を行う。



## 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病

(1～110については平成27年1月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	56	ベーチェット病
2	筋萎縮性側索硬化症	57	特発性拡張型心筋症
3	脊髄性筋萎縮症	58	肥大型心筋症
4	原発性側索硬化症	59	拘束型心筋症
5	進行性核上性麻痺	60	再生不良性貧血
6	パーキンソン病	61	自己免疫性溶血性貧血
7	大脳皮質基底核変性症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
8	ハンチントン病	63	特発性血小板減少性紫斑病
9	神経有棘赤血球症	64	血栓性血小板減少性紫斑病
10	シャルコー・マリー・トゥース病	65	原発性免疫不全症候群
11	重症筋無力症	66	IgA 腎症
12	先天性筋無力症候群	67	多発性嚢胞腎
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	68	黄色靱帯骨化症
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	69	後縦靱帯骨化症
15	封入体筋炎	70	広範脊柱管狭窄症
16	クドウ・深瀬症候群	71	特発性大腿骨頭壊死症
17	多系統萎縮症	72	下垂体性ADH分泌異常症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	73	下垂体性TSH分泌亢進症
19	ライソゾーム病	74	下垂体性PRL分泌亢進症
20	副腎白質ジストロフィー	75	クッシング病
21	ミトコンドリア病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
22	もやもや病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
23	プリオン病	78	下垂体前葉機能低下症
24	亜急性硬化性全脳炎	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
25	進行性多巣性白質脳症	80	甲状腺ホルモン不応症
26	HTLV-1関連脊髄症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
27	特発性基底核石灰化症	82	先天性副腎低形成症
28	全身性アミロイドーシス	83	アジソン病
29	ウルリッヒ病	84	サルコイドーシス
30	遠位型ミオパチー	85	特発性間質性肺炎
31	ベスレムミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症
32	自己貪食空胞性ミオパチー	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	88	慢性血栓性肺高血圧症
34	神経線維腫症	89	リンパ脈管筋腫症
35	天疱瘡	90	網膜色素変性症
36	表皮水疱症	91	バッド・キアリ症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	92	特発性門脈圧亢進症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	93	原発性胆汁性肝硬変
39	中毒性表皮壊死症	94	原発性硬化性胆管炎
40	高安動脈炎	95	自己免疫性肝炎
41	巨細胞性動脈炎	96	クローン病
42	結節性多発動脈炎	97	潰瘍性大腸炎
43	顕微鏡的多発血管炎	98	好酸球性消化管疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
46	悪性関節リウマチ	101	腸管神経節細胞僅少症
47	バージャー病	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	103	CFC症候群
49	全身性エリテマトーデス	104	コステロ症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	105	チャージ症候群
51	全身性強皮症	106	クリオピリン関連周期熱症候群
52	混合性結合組織病	107	全身型若年性特発性関節炎
53	シェーグレン症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群
54	成人スチル病	109	非典型溶血性尿毒症症候群
55	再発性多発軟骨炎	110	ブラウ症候群



難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病  
(111～306については追加すべき196疾病)

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

番号	病名
159	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬
161	家族性良性慢性天疱瘡
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
163	特発性後天性全身性無汗症
164	眼皮膚白皮症
165	肥厚性皮膚骨膜炎
166	弾性線維性仮性黄色腫
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群
177	有馬症候群
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X症候群
181	クルーゾン症候群
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群
186	ロスムンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群
198	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病  
(111～306については追加すべき196疾病)

番号	病名
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モフト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230	肺胞低換気症候群
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病
257	肝型糖原病
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

番号	病名
259	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳腱黄色腫症
264	無 $\beta$ リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高IgD症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症
276	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群
288	自己免疫性出血病XIII
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性膀胱炎
299	嚢胞性線維症
300	IgG4関連疾患
301	黄斑ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症
303	アッシュャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎

事業主の皆さまへ

# 「発達障害者・難治性疾患患者 雇用開発助成金」のご案内

この助成金は、障害者手帳を持たない発達障害や、難病のある人を雇い入れる事業主を支援し、発達障害や難病のある人の雇用と職場定着を促進するためのものです。

## 発達障害や難病の人を新たに雇い入れた事業主に助成金を支給します

以下の①～③のすべてに当てはまる人をハローワークまたは民間の職業紹介事業者などの紹介により常用労働者として新たに雇用する事業主に助成金を支給します。

- ① 障害者手帳を所持していない
- ② 発達障害または難病がある

▶ 発達障害の場合

発達障害者支援法第2条に規定する発達障害者

(自閉症、アスペルガー症候群その他の広汎性発達障害、学習障害、注意欠陥多動性障害など発達障害のある方)

▶ 難病の場合：別紙の難病がある方

- ③ 週所定労働時間が20時間以上である

- ◆ 雇い入れた労働者に対する配慮事項などを支給申請にあわせて報告していただきます。
- ◆ 対象となる事業主の要件は、裏面をご覧ください。
- ◆ 雇入れから約6か月後にハローワーク職員が職場訪問を行います。

## ＜支給額＞ ～対象期間を6カ月ごとに区分し、一定額を支給します～

対象労働者	企業規模	支給対象期間	支給額				支給総額
			第1期	第2期	第3期	第4期	
短時間労働者 以外の労働者	大企業	1年	25万円	25万円			50万円
	中小企業	2年	30万円	30万円	30万円	30万円	120万円
短時間労働者	大企業	1年	15万円	15万円			30万円
	中小企業	2年	20万円	20万円	20万円	20万円	80万円

詳しくは、都道府県労働局またはハローワークにお尋ねください。



## <対象となる事業主の要件> 次のすべてに該当する事業主が助成金を受給できます

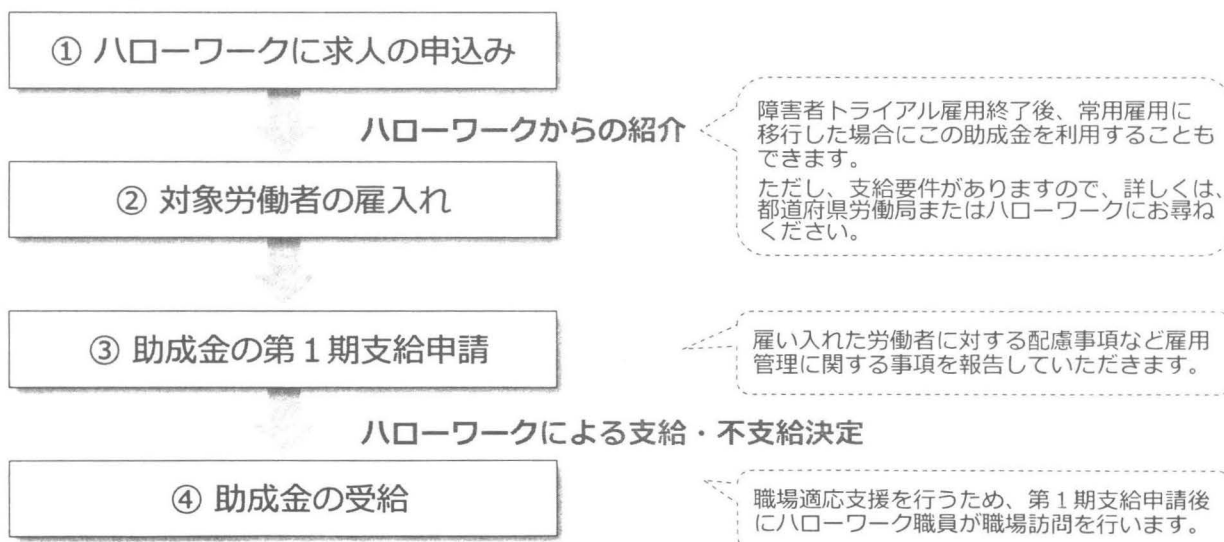
- ◆雇用保険の適用事業主であること
- ◆対象労働者（雇入れ日時点で満年齢が65歳未満の人に限り）をハローワークなどの紹介によって雇用保険の一般被保険者として継続雇用することが確実であると認められること
- ◆対象労働者の雇用管理に関する事項を管轄労働局長に報告すること
- ◆対象労働者の雇入れ日の前後6カ月間に、事業主の都合による従業員の解雇（勧奨退職を含む）をしていないこと
- ◆対象労働者の雇入れ日の前後6カ月間に、倒産や解雇など、特定受給資格者となる離職理由で離職した被保険者数が、対象労働者の雇入れ日における被保険者数の6%を超えていないこと（特定受給資格者となる離職者が3人以下の場合を除く）
- ◆対象労働者の出勤状況や賃金の支払い状況などを明らかにする書類を整備・保管していること（労働者名簿、賃金台帳、出勤簿など）

### <上記に該当する事業主であっても、以下に該当する場合などは助成金が支給されません>

詳しくは事業所を管轄する都道府県労働局またはハローワークへお問い合わせください

- ・ハローワークの紹介以前に雇用の内定があった対象労働者を雇い入れる場合
- ・対象労働者がハローワークの紹介時点で雇用保険の被保険者であるなど失業などの状態にない場合
- ・雇入れ日の前日から過去3年間に、職場適応訓練（短期の職場適応訓練を除く）を受けた事のある人をこの職場適応訓練を行った事業主が雇い入れる場合
- ・雇入れ日の前日から過去3年間に、この雇入れをする事業所と雇用、請負、委任の関係にあった人、または出向、派遣、請負、委任の関係によってこの雇入れをする事業所で就労したことのある人を雇い入れる場合
- ・雇入れ日の前日から過去3年間に、この雇入れをする事業所で、通算して3カ月を超えて訓練・実習などを受講などしたことがある人を雇い入れる場合
- ・雇入れ日の前日から過去1年間に、対象労働者と雇用、請負、委任の関係にあった事業主、出向・派遣・請負・委任の関係によって、対象労働者を事業所で就労させたことがある事業主、対象労働者が通算して3カ月を超えて受講などしたことがある訓練・実習などを行っていた事業主と、資本的・経済的・組織的関連性などからみて密接な関係にある事業主がこの対象労働者を雇い入れる場合
- ・対象労働者が、雇入れをする事業所の事業主または取締役の3親等内の親族（配偶者、3親等以内の血族と姻族）である場合
- ・支給対象期での対象労働者の労働に対する賃金を、支払期日を超えて支払っていない場合
- ・ハローワークなどの紹介時点と異なる条件で雇入れられた場合で、対象労働者に対し労働条件に関する不利益、または違法行為があり、かつこの対象労働者から求人条件が異なることについての申し出があった場合
- ・高齢者雇用確保措置を講じていないことによって、高齢者などの雇用の安定などに関する法律に基づく勧告を受けた場合

## 雇入れから支給申請までの流れ



※ 第2期、第3期、第4期の支給申請は、③→④の流れになります。



発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金対象疾患一覧 1 (別紙)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	61	完全大血管転位症	121	ゴナドトロピン分泌亢進症
2	アイザックス症候群	62	眼皮膚白皮症	122	5p欠失症候群
3	I g A腎症	63	偽性副甲状腺機能低下症	123	コフィン・シリス症候群
4	I g G 4 関連疾患	64	ギャロウェイ・モフト症候群	124	コフィン・ローリー症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	65	急性壊死性脳症	125	混合性結合組織病
6	アジソン病	66	急性網膜壊死	126	鯉耳腎症候群
7	アッシャー症候群	67	球脊髄性筋萎縮症	127	再生不良性貧血
8	アトピー性脊髄炎	68	急速進行性糸球体腎炎	128	サイトメガロウィルス角膜炎
9	アペール症候群	69	強直性脊椎炎	129	再発性多発軟骨炎
10	アミロイドーシス	70	強皮症	130	左心低形成症候群
11	アラジール症候群	71	巨細胞性動脈炎	131	サルコイドーシス
12	有馬症候群	72	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	132	三尖弁閉鎖症
13	アルポート症候群	73	巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	133	CFC症候群
14	アレキサンダー病	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	134	シェーグレン症候群
15	アンジェルマン症候群	75	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	135	色素性乾皮症
16	アントレー・ピクスラー症候群	76	筋萎縮性側索硬化症	136	自己食空胞性ミオパチー
17	イソ吉草酸血症	77	筋型糖尿病	137	自己免疫性肝炎
18	一次性ネフローゼ症候群	78	筋ジストロフィー	138	自己免疫性出血病XIII
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	79	クッシング病	139	自己免疫性溶血性貧血
20	1 p 36欠失症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群	140	シトステロール血症
21	遺伝性ジストニア	81	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	141	紫斑病性腎炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	82	クルーゾン症候群	142	脂肪萎縮症
23	遺伝性腭炎	83	グルコーストランスポーター 1 欠損症	143	若年性肺気腫
24	遺伝性鉄芽球性貧血	84	グルタル酸血症1型	144	シャルコー・マリー・トゥース病
25	VATER症候群	85	グルタル酸血症2型	145	重症筋無力症
26	ウィーバー症候群	86	クローウ・深瀬症候群	146	修正大血管転位症
27	ウィリアムズ症候群	87	クローン病	147	シュワルツ・ヤンベル症候群
28	ウィルソン病	88	クロンカイト・カナダ症候群	148	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
29	ウエスト症候群	89	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	149	神経細胞移動異常症
30	ウェルナー症候群	90	結節性硬化症	150	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
31	ウォルフラム症候群	91	結節性多発動脈炎	151	神経線維腫症
32	ウルリッヒ病	92	血栓性血小板減少性紫斑病	152	神経フェリチン症
33	HTLV-1 関連脊髄症	93	限局性皮質異形成	153	神経有棘赤血球症
34	A T R - X 症候群	94	原発性局所多汗症	154	進行性核上性麻痺
35	A D H 分泌異常症	95	原発性硬化性胆管炎	155	進行性骨化性線維異形成症
36	エーラス・ダンロス症候群	96	原発性高脂血症	156	進行性多巣性白質脳症
37	エプスタイン症候群	97	原発性側索硬化症	157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
38	エプスタイン病	98	原発性胆汁性肝硬変	158	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
39	エマヌエル症候群	99	原発性免疫不全症候群	159	スタージ・ウェーバー症候群
40	遠位性ミオパチー	100	顕微鏡の大腸炎	160	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
41	円錐角膜	101	顕微鏡的多発血管炎	161	スミス・マギニス症候群
42	黄色靭帯骨化症	102	高 I g D 症候群	162	スモン
43	黄斑ジストロフィー	103	好酸球性消化管疾患	163	脆弱X症候群
44	大田原症候群	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	164	脆弱X症候群関連疾患
45	オクシタル・ホーン症候群	105	好酸球性副鼻腔炎	165	正常圧水頭症
46	オスラー病	106	抗糸球体基底膜腎炎	166	成人スチル病
47	カーニー複合	107	後縦靭帯骨化症	167	成長ホルモン分泌亢進症
48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	108	甲状腺ホルモン不応症	168	脊髄空洞症
49	潰瘍性大腸炎	109	拘束型心筋症	169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
50	下垂体前葉機能低下症	110	高チロシン血症1型	170	脊髄髄膜瘤
51	家族性地中海熱	111	高チロシン血症2型	171	脊髄性筋萎縮症
52	家族性良性慢性天疱瘡	112	高チロシン血症3型	172	全身型若年性特発性関節炎
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	113	後天性赤芽球癆	173	全身性エリテマトーデス
54	歌舞伎症候群	114	広範脊柱管狭窄症	174	先天性横隔膜ヘルニア
55	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	115	抗リン脂質抗体症候群	175	先天性核上性球麻痺
56	加齢黄斑変性	116	コケイン症候群	176	先天性魚鱗癬
57	肝型糖原病	117	コステロ症候群	177	先天性筋無力症候群
58	間質性膀胱炎 (ハンナ型)	118	骨形成不全症	178	先天性腎性尿崩症
59	環状20番染色体症候群	119	骨髄異形成症候群	179	先天性赤血球形成異常性貧血
60	関節リウマチ	120	骨髄纖維症	180	先天性大脳白質形成不全症

発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金対象疾患一覧 2 (別紙)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
181	先天性風疹症候群	233	22q11.2欠失症候群	285	ペルーシド角膜辺縁変性症
182	先天性副腎低形成症	234	乳幼児肝巨大血管腫	286	ペロオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)
183	先天性副腎皮質酵素欠損症	235	尿素サイクル異常症	287	片側巨脳症
184	先天性ミオパチー	236	ヌーナン症候群	288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
185	先天性無痛無汗症	237	脳髄黄色腫症	289	発作性夜間ヘモグロビン尿症
186	先天性葉酸吸収不全	238	脳表ヘモジデリン沈着症	290	ポルフィリン症
187	前頭側頭葉変性症	239	膿疱性乾癬	291	マリネスコ・シェーグレン症候群
188	早期ミオクロニー脳症	240	嚢胞性繊維症	292	マルファン症候群
189	総動脈幹遺残症	241	パーキンソン病	293	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
190	総排泄腔遺残	242	バージャー病	294	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
191	総排泄腔外反症	243	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	295	慢性再発性多発性骨髄炎
192	ソトス症候群	244	肺動脈性肺高血圧症	296	慢性睚炎
193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	245	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	297	慢性特発性偽性腸閉塞症
194	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	246	肺胞低換気症候群	298	ミオクロニー欠神てんかん
195	大脳皮質基底核変性症	247	バッド・キアリ症候群	299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
196	ダウン症候群	248	ハンチントン病	300	ミトコンドリア病
197	高安動脈炎	249	汎発性特発性骨増殖症	301	無脾症候群
198	多系統萎縮症	250	PCDH19関連症候群	302	無βリポタンパク血症
199	タナトフォリック骨異形成症	251	肥厚性皮膚骨膜炎	303	メーブルシロップ尿症
200	多発血管炎性肉芽腫症	252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	304	メチルマロン酸血症
201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症	305	メビウス症候群
202	多発性嚢胞腎	254	肥大型心筋症	306	メンケス病
203	多脾症候群	255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	307	網膜色素変性症
204	タンジール病	256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	308	もやもや病
205	単心室症	257	ビッカースタッフ脳幹脳炎	309	モワット・ウィルソン症候群
206	弾性線維性仮性黄色腫	258	非典型性溶血性尿毒症症候群	310	薬剤性過敏症症候群
207	短腸症候群	259	非特異性多発性小腸潰瘍症	311	ヤング・シンブソン症候群
208	胆道閉鎖症	260	皮膚筋炎/多発性筋炎	312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
209	遅発性内リンパ水腫	261	びまん性汎細気管支炎	313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
210	チャージ症候群	262	肥満低換気症候群	314	4p欠失症候群
211	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	263	表皮水疱症	315	ライソゾーム病
212	中毒性表皮壊死症	264	ヒルシュブルグ病(全結腸型又は小腸型)	316	ラスマッセン脳炎
213	腸管神経節細胞減少症	265	ファイファー症候群	317	ランゲルハンス細胞組織球症
214	TSH分泌亢進症	266	ファロー四徴症	318	ランドウ・クレフナー症候群
215	TNF受容体関連周期性症候群	267	ファンconi貧血	319	リジン尿性蛋白不耐症
216	低ホスファターゼ症	268	封入体筋炎	320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
217	天疱瘡	269	フェニルケトン尿症	321	両大血管室室起始症
218	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性 白質脳症	270	複合カルボキシラーゼ欠損症	322	リンパ管腫症/ゴーラム病
219	特発性拡張型心筋症	271	副甲状腺機能低下症	323	リンパ脈管筋腫症
220	特発性間質性肺炎	272	副腎白質ジストロフィー	324	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)
221	特発性基底核石灰化症	273	副腎皮質刺激ホルモン不応症	325	ルビンシュタイン・テイビ症候群
222	特発性血小板減少性紫斑病	274	ブラウ症候群	326	レーベル遺伝性視神経症
223	特発性後天性全身性無汗症	275	ブラダー・ウィリ症候群	327	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
224	特発性大腿骨頭壊死症	276	プリオン病	328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
225	特発性門脈圧亢進症	277	プロピオン酸血症	329	レット症候群
226	特発性両側性感音難聴	278	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	330	レノックス・ガスター症候群
227	突発性難聴	279	閉塞性細気管支炎	331	ロスモンド・トムソン症候群
228	ドラベ症候群	280	ベーチェット病	332	肋骨異常を伴う先天性側弯症
229	中條・西村症候群	281	ベスレムミオパチー		
230	那須・ハコラ病	282	ヘパリン起因性血小板減少症		
231	軟骨無形成症	283	ヘモクロマトーシス		
232	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	284	ペリー症候群		

※ 身体障害者、知的障害者、精神障害者に該当される方については、特定求職者雇用開発助成金の対象となりますので、ご注意ください。詳しくは、都道府県労働局又はハローワークへお問い合わせください。

小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針  
(案)

児童福祉法の一部を改正する法律（平成二十六年法律第四十七号。以下「改正法」という。）により、小児慢性特定疾病児童等（児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号。以下「法」という。）第六条の二第二項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）に係る法定給付としての小児慢性特定疾病医療費の支給や、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業が法に位置づけられ、平成二十七年一月一日に施行された。

本方針は、法第二十一条の五に基づき、法第六条の二第二項に定める小児慢性特定疾病医療支援の良質かつ適切な実施をはじめとして、国、地方公共団体等が取り組むべき方向性を示すことにより、疾病児童等（法第二十一条の四第一項に規定する疾病児童等をいう。以下同じ。）の健全な育成を図ることを目的とする。

### 第一 疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進の基本的な方向

- 一 国並びに都道府県、指定都市及び中核市（以下「都道府県等」という。）は、小児慢性特定疾病児童等及びその家族が必要な医療や支援等を確実に、かつ、切れ目なく受けられるようにするため、当事者である小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえつつ、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の実施及び充実に努める。なお、施策の実施及び充実に当たっては、小児慢性特定疾病児童等には、小児慢性特定疾病であって、指定難病（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）第五条一項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）の要件を満たさない疾病に罹患している児童又は児童以外の満二十歳に満たない者も含まれることに留意することが重要である。
- 二 疾病児童等の健全な育成に係る施策は、疾病児童等の社会参加の機会が確保されることを旨として、社会福祉をはじめとする関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に実施されることが必要である。また、施策の実施に当たっては、関係機関、関係団体並びに疾病児童等に対する医療又は福祉、教育若しくは雇用支援に関連する職務に従事する者その他の関係者（以下「関係機関等」という。）、疾病児童等及びその家族が参画し、疾病児童等及びその家族の個別のニーズへの対応が図られることが必要である。
- 三 国及び都道府県等が講ずる小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策は、広く国民の理解を得ながら推進されることが必要である。
- 四 国及び都道府県等が講ずる小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策は、難病の患者に対する医療等の施策との連携を図る観点から、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を踏まえつつ、実施されることが必要である。



五 国は、改正法施行後五年以内を目途とするその規定についての見直しの検討結果に基づき、必要があると認めるときは本方針の見直しを行う。

## 第二 小児慢性特定疾病医療費の支給に関する事項

- 一 小児慢性特定疾病については、法第六条の二第一項に定められた要件を満たす疾病を小児慢性特定疾病医療費の支給対象とするよう、国は、疾病について情報収集を広く行い、それぞれの疾病が置かれた状況を踏まえつつ、小児慢性特定疾病の要件の適合性について適宜判断を行う。併せて、国際的な状況も含めた医学の進歩に応じ、法第六条の二第二項に基づき小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度を見直すとともに、小児慢性特定疾病の診断の手引きの見直しを推進する。
- 二 小児慢性特定疾病医療費の支給の目的が、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成の観点から、患児家庭に対する経済的支援を行うとともに、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、国は、小児慢性特定疾病児童等であって医療費助成の申請をした患児に係る臨床データを収集し、管理及び活用を行うため、医学的データベース（以下「小児慢性特定疾病児童等データベース」という。）を構築する。小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県等は、個人情報保護等に万全を期すとともに、小児慢性特定疾病児童等及びその家族は、必要なデータの提供に協力し、指定医（法第十九条の三第一項に規定する指定医をいう。以下同じ。）は、正確な小児慢性特定疾病児童等のデータの登録に努める。

## 第三 良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施に関する事項

- 一 小児慢性特定疾病について、できる限り早期に正しい診断が行われるよう、国及び都道府県等は、日本医師会や小児慢性特定疾病に関係する学会等の協力を得て、指定医の育成を行うことが重要である。
- 二 国は、小児慢性特定疾病の診断の際に活用できるよう、国際的な状況も含めた医学の進歩に応じ、診断の手引きの見直しの推進及びその周知を図る。
- 三 小児慢性特定疾病の診断後は、できる限り身近な医療機関で適切な治療が受けられるよう、都道府県等は、小児慢性特定疾病医療支援を行うことが可能な医療機関に対して、指定小児慢性特定疾病医療機関（法第六条の二第二項に規定する指定小児慢性特定疾病医療機関をいう。）の指定申請を促す等、小児慢性特定疾病児童等に対する医療提供体制の確保に努める。
- 四 都道府県は、小児慢性特定疾病児童等への支援策等、地域の実情に応じた小児慢性特定疾病に関する医療を提供する体制の確保に向けて必要な事項を医療計画（医療法（昭和二十三年法律第二百五号）第三十条の四第一項に規定する医療計画をいう。）に盛り込むなどの措置を講じるよう努めるとともに、それらの措置の実施、評価及び改善を通じて、必要な医療提供体制の構築に努める。

- 五 国は、成人後に主に成人医療に従事する者に担当が移行する小児慢性特定疾病児童等について、モデル事業を実施し、小児慢性特定疾病に関係する学会等の協力を得て、主に小児医療に従事する者から担当が移行する際に必要なガイドを作成し、都道府県等や医療従事者に周知する。また、都道府県等は、そのガイドを活用し、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携の推進に努める。
- 六 国は、前号の医療従事者への周知を行う際、成人後においても主に成人医療に従事する者に担当が移行しない小児慢性特定疾病児童等については、成人後も引き続き主に小児医療に従事する者が、必要に応じて主に成人医療に従事する者と連携しつつ、必要な医療等を提供することについて、併せて周知する。

#### 第四 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業に関する事項

- 一 小児慢性特定疾病児童等の将来の自立を支援するため、都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の積極的な実施に取り組むものとする。小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たっては、都道府県等は、地域において疾病児童等の自立を支援する体制を確立するために都道府県等が設置する慢性疾病児童等地域支援協議会における検討内容を踏まえ、相談支援に加えて、一時預かり等の日常生活支援、患児同士や患児と患児であった者等との相互交流支援、相談等の機会を通じた雇用情報の提供等の就労支援、通院の付添い等の介護者支援、学習支援等を実施するなど、事業内容の充実に努める。
- 二 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たっては、小児慢性特定疾病児童等及びその家族の意見を踏まえるとともに、疾病児童等を支援する関係機関等の間で、共通認識を持って、連携した支援を行うことが重要であることから、都道府県等は、慢性疾病児童等地域支援協議会に患者会又は家族会の代表者、小児慢性特定疾病児童等、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者、教育関係者、就労支援関係者、事業主等を加え、事業内容を検討し、実施するよう努める。
- 三 都道府県等は、疾病児童等及びその家族に対して支援を行っている地域の患者会、家族会、特定非営利活動法人等の協力の下に小児慢性特定疾病児童等自立支援事業を円滑に実施するよう努める。
- 四 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の積極的な実施及び内容の充実に努めるとともに、地域間格差が生じないようにするため、国は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の先進的事例や好事例等の情報提供を行うなど、都道府県等の取組を支援する。
- 五 小児慢性特定疾病児童等及びその家族のニーズを踏まえた支援が提供できるよう、国は、成人後を含む小児慢性特定疾病児童等の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援など疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努める。また、都道府県等は、小児慢性特

定疾病医療費の支給や小児慢性特定疾病児童等自立支援事業等の実施を通じて、小児慢性特定疾病児童等及びその家族のニーズを把握することが重要である。

## 第五 小児慢性特定疾病児童等の成人移行に関する事項

- 一 小児慢性特定疾病児童等が成人後も必要な医療等を切れ目なく受けられるようにするため、第三の五及び六に規定する取組を進めるとともに、国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の実施に当たり、小児慢性特定疾病児童等の成人期を見据えて、福祉サービスに関する施策等の各種支援策との有機的な連携に配慮しつつ、包括的かつ総合的に実施することが重要である。
- 二 国は、小児慢性特定疾病であって、指定難病の要件を満たすものについて、切れ目のない医療費助成が受けられるよう、成人後も医療費助成の対象とするよう検討する。
- 三 小児慢性特定疾病児童等の成人後の自立を支援するため、国は、第四の五に規定する成人後を含む小児慢性特定疾病児童等の就労状況や生活実態の把握に努めるとともに、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業等と成人に対する各種の自立支援策との連携強化など、その自立支援に資する環境整備を図る。
- 四 小児慢性特定疾病児童等の成人後の自立を支援するため、都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の内容の充実を図る。また、国は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の先進的事例や好事例等の情報提供を行うなど、都道府県等の取組を支援する。

## 第六 疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究に関する事項

- 一 国は、治療方法の確立に向けて小児慢性特定疾病の各疾病の病態を解明するための研究事業や、小児慢性特定疾病の各疾病に関する現状の把握、疾病概念の整理、診断の手引きの作成や改訂を推進するための研究事業を実施する。
- 二 国は、小児慢性特定疾病に関する研究の推進に資するよう、指定難病の患者のデータベースの構築と連携しながら、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築する。
- 三 国は、小児慢性特定疾病児童等データベースを構築し、小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制に整備する。
- 四 国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病に関する研究への活用のため、小児慢性特定疾病児童等のデータを研究機関に提供するに当たっては、個人情報の保護に十分配慮するよう努める。
- 五 国は、第四の五に規定する成人後を含む小児慢性特定疾病児童等の就労状況や生活実態の把握をはじめ、療養生活、自立支援、家族支援など疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の実施及び充実に努める。
- 六 国は、疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究の推進に当たっては、

難病（難病の患者に対する医療等に関する法律第一条に規定する難病をいう。）の病因や病態の解明、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を推進するための実用的な研究や、既に薬事承認、保険収載されている医薬品の適応外使用開発等のドラッグ・リポジショニングのエビデンス構築に係る研究を含む他の調査及び研究との適切な連携を図るよう留意する。

七 国は、小児慢性特定疾病に関する研究その他疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究により得られた成果について、ウェブサイトへの情報掲載等を通じて、国民に対して広く情報提供する。

## 第七 疾病児童等に対する学校教育、福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策との連携に関する事項

- 一 疾病児童等の健全な育成に係る施策が、福祉サービス、乳幼児期からの発達支援、就学前教育、学校教育、就労支援に関する施策と有機的に連携し総合的に実施されるよう、都道府県等は、慢性疾病児童等地域支援協議会の活用等により、疾病児童等の健全な育成に係る施策への関係機関等の理解と参画が得られるよう努める。
- 二 国は、都道府県等における小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の取組状況や課題を把握し、都道府県等に対し情報提供するとともに、教育機関等に対し、小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に係る施策の趣旨や事業内容等を周知し協力を促すよう努める。
- 三 小児慢性特定疾病児童等及びその家族からの個別の相談に応じた適切な支援が提供されるよう、都道府県等は、その実施する小児慢性特定疾病児童等自立支援事業における相談支援を担当する者として小児慢性特定疾病児童等自立支援員を配置する等により、関係機関等との連絡及び調整を行い相談の内容に応じて関係機関等につなぐほか、個別に各種の自立支援策の活用を提案する等に取り組むよう努める。
- 四 国は、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（平成十七年法律第二百二十三号）に基づき障害福祉サービス等の対象となる特殊の疾病について、小児慢性特定疾病の対象疾病の検討を踏まえて見直しを検討する。また、市区町村は、小児慢性特定疾病の特性に配慮した福祉サービス等の内容の充実に努める。
- 五 福祉サービスを提供する者は、訪問診療、訪問看護等の医療系サービスと連携しつつ、小児慢性特定疾病児童等のニーズに合ったサービスの提供に積極的に努める。国は、医療と福祉が連携した先駆的なサービスについて把握し、普及に努める。
- 六 国は、疾病児童等の教育の機会を確保するため、疾病児童等に対する学習支援や疾病の自己管理方法の習得のための支援を含め、特別支援教育を引き続き推進する。

- 七 小児慢性特定疾病児童等の就労とその継続を支援するため、都道府県等は、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施に当たり、学校教育段階から疾病の自己管理方法の習得のための支援を行うことや、資格取得等により疾病の状態等に合わせて働きやすい仕事に就けるよう就労支援機関等の協力の下での相談等の機会を通じた雇用情報の提供や職業訓練の実施等に取り組むことが重要である。
- 八 国は、第四の五に規定する成人後を含む小児慢性特定疾病児童等の就労状況や生活実態の把握に努めるとともに、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を踏まえつつ、適切な就労支援等を含む小児慢性特定疾病児童等自立支援事業と成人に対する各種の自立支援策との連携強化に取り組む。

#### 第八 その他疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進に関する事項

- 一 国、地方公共団体及び関係団体は、小児慢性特定疾病に対する正しい知識と、疾病児童等に対する必要な配慮等についての国民の理解が広がるよう、啓発活動を行うことが重要である。
- 二 国及び都道府県等は、医療費助成の申請方法、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業や相談支援の窓口の紹介など、小児慢性特定疾病児童等及びその家族をはじめとする関係者が必要とする正確でわかりやすい情報を充実させ、その提供に努める。
- 三 国及び都道府県等は、小児慢性特定疾病児童手帳の一層の周知を行うことが重要である。また、国は、小児慢性特定疾病児童手帳や医療受給者証（法第十九条の三第七項に規定する「医療受給者証」をいう。）の取得に係る手続の簡素化等、これらの取得を促進する方策について検討する。

平成27年1月1日から

# 「小児慢性特定疾病」の新たな制度が始まります

## 1 医療費助成の対象疾病を拡大します。

- ◆新たに**107疾病**を助成の対象とし、小児慢性特定疾病は704疾病に拡大されます。

## 2 児童の健全な育成を目的とし、社会参加・自立支援の充実に努めます。

- ◆「小児慢性特定疾病」の児童の自立を支援する事業を開始します。

## 3 患者さんの負担が変わります。

- ◆医療費の自己負担の割合が、全員2割となります。
- ◆所得に応じ、自己負担する金額の限度額が変わります。  
(これまで小児慢性特定疾病の医療費助成を受けていた方の中には、今まで以上に自己負担をお願いすることもあります。)

助成の申請については、主治医にご相談の上、都道府県・指定都市・中核市の窓口にお問い合わせください。

※問い合わせ窓口については下記ホームページから確認できます。

## 「小児慢性特定疾病情報センター」のホームページを新設します。

(独立行政法人 国立成育医療研究センターが運営しています)

shouman.jp



## 医療費助成の対象として追加された小児慢性特定疾病 (107疾病)

疾患群	番号	疾病名	疾患群	番号	疾病名	
慢性腎疾患	1	非典型性溶血性尿毒症症候群	神経・筋疾患	55	ラフォラ病	
慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎		56	脊髄小脳変性症	
	3	肺胞微石症		57	小児交互性片麻痺	
	4	閉塞性細気管支炎		58	変形性筋ジストニー	
	5	リンパ管腫/リンパ管腫症		59	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	
	6	先天性横隔膜ヘルニア		60	乳児神経軸索ジストロフィー	
	慢性心疾患	7		肺静脈狭窄症	61	乳児両側線条体壊死
8		フォンタン術後症候群		62	先天性ヘルペスウイルス感染症	
内分泌疾患	9	中枢性塩喪失症候群		63	先天性風疹症候群	
膠原病	10	全身性エリテマトーデス		64	エカルディ・グティエール症候群	
	11	皮膚筋炎/多発性筋炎		65	ラスムッセン脳炎	
	12	抗リン脂質抗体症候群		66	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
	13	ベーチェット病		67	多発性硬化症	
	14	高安動脈炎		68	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	
	15	多発血管炎性肉芽腫症				
	16	結節性多発動脈炎				
	17	顕微鏡的多発血管炎				
	18	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症				
	血液疾患	19		再発性多発軟骨炎	69	重症筋無力症
		20		強皮症	70	脊髄性筋萎縮症
		21		混合性結合組織病	71	もやもや病
		22	家族性地中海熱	慢性消化器疾患	72	家族性腺腫性ポリポーシス
		23	クリオピリン関連周期熱症候群		73	潰瘍性大腸炎
		24	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス		74	クローン病
		25	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症		75	急性肝不全 (昏睡型)
		免疫疾患	26		ファンコニ貧血	76
27	再生不良性貧血		77		先天性門脈欠損症	
神経・筋疾患	28	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	78		門脈・肝動脈瘻	
	29	髄膜脳瘤	79		遺伝性膵炎	
	30	脊髄髄膜瘤	80		短腸症	
	31	仙尾部奇形腫	81		ヒルシュスブルグ病	
	32	滑脳症	82		慢性特発性偽性腸閉塞症	
	33	裂脳症	83		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
	34	全前脳胞症	84		腸管神経節細胞僅少症	
	35	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア症候群)	85		肝巨大血管腫	
	36	ダンディー・ウォーカー症候群	86		総排泄腔遺残	
	37	先天性水頭症	87		総排泄腔外反症	
	38	ジュベール症候群関連疾患	染色体又は遺伝子 に変化を伴う症候群		88	コフィン・ローリー症候群
	39	神経皮膚黒色症		89	ソトス症候群	
	40	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)		90	スミス・マガニス症候群	
	41	フォンヒッペル・リンドウ病		91	ルビンシュタイン・ティビ症候群	
	42	コケイン症候群		92	歌舞伎症候群	
	43	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症		93	ウィーバー症候群	
	44	白質消失病		94	コルネリア・デランゲ症候群	
	45	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症		95	バックウィズ・ヴィーデマン症候群	
	46	アペール症候群		96	アンジェルマン症候群	
	47	クルーゾン病		97	5p-症候群	
	48	遺伝性運動感覚ニューロパチー		98	4p-症候群	
	49	デュシェンヌ型筋ジストロフィー		99	18トリソミー症候群	
	50	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		100	13トリソミー症候群	
	51	肢帯型筋ジストロフィー		101	ダウン症候群	
	52	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー		102	CFC症候群	
	53	シュワルツ・ヤンベル症候群	103	マルファン症候群		
	皮膚疾患	54	ウンフェルリヒト・ルトポルク病	104	コステロ症候群	
				105	チャージ症候群	
				106	膿疱性乾癬 (汎発型)	
				107	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	白血病
1	1 前駆B細胞急性リンパ性白血病
1	2 成熟B細胞急性リンパ性白血病
1	3 T細胞急性リンパ性白血病
1	4 急性骨髄性白血病、最未分化
1	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	7 急性前骨髄球性白血病
1	8 急性骨髄単球性白血病
1	9 急性単球性白血病
1	10 急性赤白血病
1	11 急性巨核芽球性白血病
1	12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	13 慢性骨髄性白血病
1	14 慢性骨髄単球性白血病
1	15 若年性骨髄単球性白血病
1	16 1から15までに掲げるもののほか、白血病
2	骨髄異形成症候群
3	リンパ腫
3	18 成熟B細胞リンパ腫
3	19 未分化大細胞リンパ腫
3	20 Bリンパ芽球性リンパ腫
3	21 Tリンパ芽球性リンパ腫
3	22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫
3	23 18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫
4	組織球症
4	24 ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症
4	25 血球貪食性リンパ組織球症
4	26 24及び25に掲げるもののほか、組織球症
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）
5	27 神経芽腫
5	28 神経節芽腫
5	29 網膜芽細胞腫
5	30 ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫
5	31 腎明細胞肉腫
5	32 腎細胞癌
5	33 肝芽腫
5	34 肝細胞癌
5	35 骨肉腫
5	36 骨軟骨腫症
5	37 軟骨肉腫
5	38 軟骨芽細胞腫
5	39 悪性骨巨細胞腫
5	40 ユーイング（Ewing）肉腫
5	41 未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）
5	42 横紋筋肉腫
5	43 悪性ラブライド腫瘍
5	44 未分化肉腫
5	45 線維形成性小円形細胞腫瘍
5	46 線維肉腫
5	47 滑膜肉腫
5	48 明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）
5	49 胞巣状軟部肉腫
5	50 平滑筋肉腫
5	51 脂肪肉腫
5	52 未分化胚細胞腫
5	53 胎児性癌
5	54 多胎芽腫
5	55 卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）
5	56 絨毛癌
5	57 混合型胚細胞腫瘍
5	58 性索間質性腫瘍
5	59 副腎皮質癌
5	60 甲状腺癌
5	61 上咽頭癌
5	62 唾液腺癌
5	63 悪性黒色腫
5	64 褐色細胞腫
5	65 悪性胸腺腫
5	66 胸腺腫芽腫
5	67 気管支腫瘍
5	68 腺芽腫
5	69 27から68までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）
6	中枢神経系腫瘍
6	70 毛様細胞性星細胞腫
6	71 びまん性星細胞腫
6	72 退形成性星細胞腫
6	73 膠芽腫
6	74 上衣腫
6	75 乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）
6	76 髄芽腫
6	77 頭蓋咽頭腫
6	78 松果体腫
6	79 脈絡叢乳頭腫
6	80 髄膜腫
6	81 下垂体腺腫
6	82 神経節腫
6	83 神経節腫（神経節細胞腫）
6	84 脊索腫
6	85 未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）
6	86 異型奇形腫瘍／ラブライド腫瘍（非定型奇形腫瘍ラブライド腫瘍）
6	87 悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番 号	疾 病 名
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、最未分化
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	74	急性前骨髄球性白血病
白血病	72	急性骨髄単球性白血病
白血病	75	急性単球性白血病
白血病	73	急性赤白血病
白血病	70	急性巨核芽球性白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病
白血病	84	慢性骨髄単球性白血病
白血病	86	若年性骨髄単球性白血病
白血病	75	70から84までに掲げるもののほか、白血病
骨髄異形成症候群	44	骨髄異形成症候群
リンパ腫	86	成熟B細胞リンパ腫
リンパ腫	90	未分化大細胞リンパ腫
リンパ腫	88	Bリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	87	Tリンパ芽球性リンパ腫
リンパ腫	89	ホジキンリンパ腫
リンパ腫	91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫
組織球症	46	ランゲルハンス細胞組織球症
組織球症	45	血球貪食性リンパ組織球症
組織球症	47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	20	神経芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	21	神経節芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	網膜芽細胞腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	5	ウィルムス腫瘍、腎芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	23	腎明細胞肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	22	腎細胞癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	9	肝芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	10	肝細胞癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	15	骨肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	14	骨軟骨腫症
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	軟骨肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	軟骨芽細胞腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	3	悪性骨巨細胞腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	ユーイング肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	6	横紋筋肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	4	悪性ラブライド腫瘍
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	未分化肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	26	線維形成性小円形細胞腫瘍
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	線維肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	8	滑膜肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	胞巣状軟部肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	平滑筋肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	17	脂肪肉腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	未分化胚細胞腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	胎児性癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	多胎芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	卵黄嚢腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	18	絨毛癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	16	混合型胚細胞腫瘍
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	25	性索間質性腫瘍
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	副腎皮質癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	13	甲状腺癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	19	上咽頭癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	唾液腺癌
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	2	悪性黒色腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	7	褐色細胞腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	1	悪性胸腺腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	12	胸腺腫芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	11	気管支腫瘍
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	24	腺芽腫
固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	1から42までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）
中枢神経系腫瘍	68	毛様細胞性星細胞腫
中枢神経系腫瘍	64	びまん性星細胞腫
中枢神経系腫瘍	63	退形成性星細胞腫
中枢神経系腫瘍	52	膠芽腫
中枢神経系腫瘍	53	上衣腫
中枢神経系腫瘍	65	乏突起神経膠腫
中枢神経系腫瘍	60	髄芽腫
中枢神経系腫瘍	60	頭蓋咽頭腫
中枢神経系腫瘍	54	松果体腫
中枢神経系腫瘍	67	脈絡叢乳頭腫
中枢神経系腫瘍	59	髄膜腫
中枢神経系腫瘍	50	下垂体腺腫
中枢神経系腫瘍	56	神経節腫
中枢神経系腫瘍	57	神経節腫
中枢神経系腫瘍	62	脊索腫
中枢神経系腫瘍	66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）
中枢神経系腫瘍	49	異型奇形腫瘍／ラブライド腫瘍
中枢神経系腫瘍	48	悪性神経鞘腫

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
6	中枢神経系腫瘍	88 神経鞘腫
6	中枢神経系腫瘍	89 奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る。）
6	中枢神経系腫瘍	90 頭蓋内胚細胞腫瘍
6	中枢神経系腫瘍	91 70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍

厚生労働省告示（第四百七十五号）			
区 分	番 号	疾 病 名	
中枢神経系腫瘍	55	神経鞘腫	
中枢神経系腫瘍	51	奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る）	
中枢神経系腫瘍	61	頭蓋内胚細胞腫瘍	
中枢神経系腫瘍	69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	

## 2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	ネフローゼ症候群	1 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
1	ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症
1	ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群
1	ネフローゼ症候群	4 果状分節性糸球体硬化症
1	ネフローゼ症候群	5 膜性腎症
1	ネフローゼ症候群	6 1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
2	慢性糸球体腎炎	7 IgA腎症
2	慢性糸球体腎炎	8 メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）
2	慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎
2	慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎
2	慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）
2	慢性糸球体腎炎	12 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン（Epstein）症候群
2	慢性糸球体腎炎	14 ループス腎炎
2	慢性糸球体腎炎	15 急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	16 急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	17 非典型溶血性尿毒症症候群
2	慢性糸球体腎炎	18 ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）
2	慢性糸球体腎炎	19 7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
3	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20 慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
4	慢性腎盂腎炎	21 慢性腎盂腎炎
5	アミロイド腎	22 アミロイド腎
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	23 家族性若年性高尿酸血症性腎症
7	ネフロン癆	24 ネフロン癆
8	腎血管性高血圧	25 腎血管性高血圧
9	腎静脈血栓症	26 腎静脈血栓症
10	腎動静脈瘤	27 腎動静脈瘤
11	尿管管性アシドーシス	28 尿管管性アシドーシス
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	29 ギッテルマン症候群
13	バーター（Bartter）症候群	30 バーター（Bartter）症候群
14	腎尿管結石	31 腎尿管結石
15	慢性腎不全	32 慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
15	慢性腎不全	33 慢性腎不全（急性尿管管壊死または腎虚血によるものに限る。）
16	腎奇形	34 多発性嚢胞腎
16	腎奇形	35 低形成腎
16	腎奇形	36 腎無形成
16	腎奇形	37 ボッター（Potter）症候群
16	腎奇形	38 多嚢胞性異形成腎
16	腎奇形	39 巨大糸球体症
16	腎奇形	40 34から39までに掲げるもののほか、腎奇形
17	尿路奇形	41 閉塞性尿路疾患
17	尿路奇形	42 膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）
17	尿路奇形	43 41及び42に掲げるもののほか、尿路奇形
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44 萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	45 ファンコーニ（Fanconi）症候群
20	ロウ（Lowe）症候群	46 ロウ（Lowe）症候群

厚生労働省告示（第四百七十五号）			
区 分	番 号	疾 病 名	
ネフローゼ症候群	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	
ネフローゼ症候群	22	びまん性メサンギウム硬化症	
ネフローゼ症候群	21	微小変化型ネフローゼ症候群	
ネフローゼ症候群	20	果状分節性糸球体硬化症	
ネフローゼ症候群	24	膜性腎症	
ネフローゼ症候群	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	
慢性糸球体腎炎	29	IgA腎症	
慢性糸球体腎炎	39	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く）	
慢性糸球体腎炎	37	膜性増殖性糸球体腎炎	
慢性糸球体腎炎	34	紫斑病性腎炎	
慢性糸球体腎炎	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）	
慢性糸球体腎炎	38	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る）	
慢性糸球体腎炎	30	エプスタイン症候群	
慢性糸球体腎炎	40	ループス腎炎	
慢性糸球体腎炎	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る）	
慢性糸球体腎炎	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る）	
慢性糸球体腎炎	36	非典型溶血性尿毒症症候群	
慢性糸球体腎炎	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	
慢性糸球体腎炎	41	29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	
慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く）	45	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く）	
慢性腎盂腎炎	42	慢性腎盂腎炎	
アミロイド腎	1	アミロイド腎	
家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	
ネフロン癆	26	ネフロン癆	
腎血管性高血圧	12	腎血管性高血圧	
腎静脈血栓症	13	腎静脈血栓症	
腎動静脈瘤	14	腎動静脈瘤	
尿管管性アシドーシス	16	尿管管性アシドーシス	
ギッテルマン症候群	4	ギッテルマン症候群	
バーター症候群	27	バーター症候群	
腎尿管結石	15	腎尿管結石	
慢性腎不全	44	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る）	
慢性腎不全	43	慢性腎不全（急性尿管管壊死または腎虚血によるものに限る）	
腎奇形	8	多発性嚢胞腎	
腎奇形	9	低形成腎	
腎奇形	6	腎無形成	
腎奇形	10	ボッター症候群	
腎奇形	7	多嚢胞性異形成腎	
腎奇形	5	巨大糸球体症	
腎奇形	11	5から10までに掲げるもののほか、腎奇形	
尿路奇形	17	閉塞性尿路疾患	
尿路奇形	18	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く）	
尿路奇形	19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く）	
ファンコーニ症候群	28	ファンコーニ症候群	
ロウ症候群	46	ロウ症候群	

## 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	気道狭窄	1 気道狭窄
2	気管支喘息	2 気管支喘息
3	先天性中樞性低換気症候群	3 先天性中樞性低換気症候群
4	間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎
4	間質性肺疾患	5 先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）
4	間質性肺疾患	6 肺胞微石症
5	線毛機能不全症候群	7 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）
6	嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症
7	気管支拡張症	9 気管支拡張症
8	特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス
9	慢性肺疾患	11 慢性肺疾患
10	閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎
11	リンパ管腫／リンパ管腫症	13 リンパ管腫／リンパ管腫症
12	先天性横隔膜ヘルニア	14 先天性横隔膜ヘルニア

厚生労働省告示（第四百七十五号）			
区 分	番 号	疾 病 名	
気道狭窄	6	気道狭窄	
気管支喘息	5	気管支喘息	
先天性中樞性低換気症候群	8	先天性中樞性低換気症候群	
間質性肺炎	2	特発性間質性肺炎	
間質性肺炎	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む）	
間質性肺炎	3	肺胞微石症	
線毛機能不全症候群	9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む）	
嚢胞性線維症	11	嚢胞性線維症	
気管支拡張症	4	気管支拡張症	
特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	
慢性肺疾患	13	慢性肺疾患	
閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	
リンパ管腫／リンパ管腫症	14	リンパ管腫／リンパ管腫症	
先天性横隔膜ヘルニア	7	先天性横隔膜ヘルニア	

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類		細分類
1	洞不全症候群	1 洞不全症候群
2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック
3	完全房室ブロック	3 完全房室ブロック
4	脚ブロック	4 脚ブロック
5	多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮
6	上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)
6	上室頻拍	7 多源性心房頻拍
6	上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍
7	心室頻拍	9 ペラハミル感受性心室頻拍
7	心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍
7	心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍
8	心房粗動	12 心房粗動
9	心房細動	13 心房細動
10	心室細動	14 心室細動
11	QT延長症候群	15 QT延長症候群
12	肥大型心筋症	16 肥大型心筋症
13	不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症
14	心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害
15	拡張型心筋症	19 拡張型心筋症
16	拘束型心筋症	20 拘束型心筋症
17	心室瘤	21 心室瘤
18	心内膜線維索性症	22 心内膜線維索性症
19	心臓腫瘍	23 心臓腫瘍
20	慢性心筋炎	24 慢性心筋炎
21	慢性心膜炎	25 慢性心膜炎
22	取縮性心膜炎	26 取縮性心膜炎
23	先天性心臓欠損症	27 先天性心臓欠損症
24	冠動脈起始異常	28 左冠動脈肺動脈起始症
24	冠動脈起始異常	29 右冠動脈肺動脈起始症
24	冠動脈起始異常	30 28及び29に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
25	川崎病性冠動脈瘤	31 川崎病性冠動脈瘤
26	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	32 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)
27	虚血性心疾患	33 狭心症
27	虚血性心疾患	34 心筋梗塞
28	左心低形成症候群	35 左心低形成症候群
29	単心室症	36 単心室症
30	三尖弁閉鎖症	37 三尖弁閉鎖症
31	肺動脈閉鎖症	38 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
31	肺動脈閉鎖症	39 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
32	ファロー (Fallot) 四徴症	40 ファロー (Fallot) 四徴症
33	両大血管右室起始症	41 タウジッヒ・ビンク (Taussig-Bing) 奇形
33	両大血管右室起始症	42 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ビンク (Taussig-Bing) 奇形を除く。)
34	両大血管左室起始症	43 両大血管左室起始症
35	完全大血管転位症	44 完全大血管転位症
36	先天性修正大血管転位症	45 先天性修正大血管転位症
37	エプスタイン (Ebstein) 病	46 エプスタイン (Ebstein) 病
38	総動脈幹遺残症	47 総動脈幹遺残症
39	大動脈肺動脈窓	48 大動脈肺動脈窓
40	三心房心	49 三心房心
41	動脈管開存症	50 動脈管開存症
42	心房中隔欠損症	51 単心房症
42	心房中隔欠損症	52 二次孔型心房中隔欠損症
42	心房中隔欠損症	53 静脈洞型心房中隔欠損症
42	心房中隔欠損症	54 不完全型心房中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)
43	完全型房室中隔欠損症	55 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)
44	心室中隔欠損症	56 心室中隔欠損症
45	肺静脈還流異常症	57 総肺静脈還流異常症
45	肺静脈還流異常症	58 部分肺静脈還流異常症
46	肺静脈狭窄症	59 肺静脈狭窄症
47	左室右房交通症	60 左室右房交通症
48	右室二腔症	61 右室二腔症
49	肺動脈弁下狭窄症	62 肺動脈弁下狭窄症
50	大動脈弁下狭窄症	63 大動脈弁下狭窄症
51	肺動脈狭窄症	64 肺動脈弁上狭窄症
51	肺動脈狭窄症	65 末梢性肺動脈狭窄症
52	肺動脈弁欠損	66 肺動脈弁欠損
53	肺動脈上行大動脈起始症	67 肺動脈上行大動脈起始症
54	一個肺動脈欠損	68 一個肺動脈欠損
55	大動脈狭窄症	69 大動脈縮窄症
55	大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄複合
55	大動脈狭窄症	71 大動脈弁上狭窄症
55	大動脈狭窄症	72 ウィリアムズ (Williams) 症候群
55	大動脈狭窄症	73 69から72までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
56	大動脈弓閉塞症	74 大動脈弓離断複合
56	大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)
57	血管輪	76 重複大動脈弓症
57	血管輪	77 左肺動脈右肺動脈起始症
57	血管輪	78 76及び77に掲げるもののほか、血管輪
58	大動脈瘤	79 バルサルバ (Valsalva) 動脈瘤
58	大動脈瘤	80 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 動脈瘤を除く。)
59	動脈静脈瘻	81 肺動脈静脈瘻
59	動脈静脈瘻	82 冠動脈瘻
59	動脈静脈瘻	83 81及び82に掲げるもののほか、動脈静脈瘻
60	肺動脈性肺高血圧症	84 肺動脈性肺高血圧症
61	慢性肺性心	85 慢性肺性心
62	心臓弁膜症	86 三尖弁狭窄症
62	心臓弁膜症	87 三尖弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	88 僧帽弁狭窄症
62	心臓弁膜症	89 僧帽弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	90 肺動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	91 肺動脈弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	92 大動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	93 大動脈弁閉鎖不全症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番 号	疾 病 名	
洞不全症候群	72	洞不全症候群	
モビッツ2型ブロック	94	モビッツ2型ブロック	
完全房室ブロック	9	完全房室ブロック	
脚ブロック	13	脚ブロック	
多源性心室期外収縮	67	多源性心室期外収縮	
上室頻拍	26	上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	
上室頻拍	27	多源性心房頻拍	
上室頻拍	28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	
心室頻拍	33	ペラハミル感受性心室頻拍	
心室頻拍	32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	
心室頻拍	34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	
心房粗動	47	心房粗動	
心房細動	46	心房細動	
心室細動	30	心室細動	
QT延長症候群	14	QT延長症候群	
肥大型心筋症	87	肥大型心筋症	
不整脈源性右室心筋症	90	不整脈源性右室心筋症	
心筋緻密化障害	29	心筋緻密化障害	
拡張型心筋症	4	拡張型心筋症	
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	
心室瘤	35	心室瘤	
心内膜線維索性症	45	心内膜線維索性症	
心臓腫瘍	36	心臓腫瘍	
慢性心筋炎	91	慢性心筋炎	
慢性心膜炎	92	慢性心膜炎	
取縮性心膜炎	25	取縮性心膜炎	
先天性心臓欠損症	53	先天性心臓欠損症	
冠動脈起始異常	10	左冠動脈肺動脈起始症	
冠動脈起始異常	11	右冠動脈肺動脈起始症	
冠動脈起始異常	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	
川崎病性冠動脈瘤	5	川崎病性冠動脈瘤	
冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	6	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	
虚血性心疾患	15	狭心症	
虚血性心疾患	16	心筋梗塞	
左心低形成症候群	22	左心低形成症候群	
単心室症	68	単心室症	
三尖弁閉鎖症	24	三尖弁閉鎖症	
肺動脈閉鎖症	83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
肺動脈閉鎖症	84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
ファロー四徴症	88	ファロー四徴症	
両大血管右室起始症	95	タウジッヒ・ビンク奇形	
両大血管右室起始症	96	両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ビンク奇形を除く。)	
両大血管左室起始症	97	両大血管左室起始症	
完全大血管転位症	8	完全大血管転位症	
先天性修正大血管転位症	52	先天性修正大血管転位症	
エプスタイン病	3	エプスタイン病	
総動脈幹遺残症	54	総動脈幹遺残症	
大動脈肺動脈窓	63	大動脈肺動脈窓	
三心房心	23	三心房心	
動脈管開存症	73	動脈管開存症	
心房中隔欠損症	49	単心房症	
心房中隔欠損症	50	二次孔型心房中隔欠損症	
心房中隔欠損症	48	静脈洞型心房中隔欠損症	
心房中隔欠損症	51	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	
完全型房室中隔欠損症	7	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	
心室中隔欠損症	31	心室中隔欠損症	
肺静脈還流異常症	76	総肺静脈還流異常症	
肺静脈還流異常症	77	部分肺静脈還流異常症	
肺静脈狭窄症	78	肺静脈狭窄症	
左室右房交通症	21	左室右房交通症	
右室二腔症	2	右室二腔症	
肺動脈弁下狭窄症	85	肺動脈弁下狭窄症	
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	
肺動脈狭窄症	79	肺動脈弁上狭窄症	
肺動脈狭窄症	80	末梢性肺動脈狭窄症	
肺動脈弁欠損	86	肺動脈弁欠損	
肺動脈上行大動脈起始症	81	肺動脈上行大動脈起始症	
一個肺動脈欠損	1	一個肺動脈欠損	
大動脈狭窄症	59	大動脈縮窄症	
大動脈狭窄症	60	大動脈縮窄複合	
大動脈狭窄症	61	大動脈弁上狭窄症	
大動脈狭窄症	58	ウィリアムズ症候群	
大動脈狭窄症	62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	
大動脈弓閉塞症	57	大動脈弓離断複合	
大動脈弓閉塞症	56	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	
血管輪	18	重複大動脈弓症	
血管輪	17	左肺動脈右肺動脈起始症	
血管輪	19	76及び77に掲げるもののほか、血管輪	
大動脈瘤	66	バルサルバ動脈瘤	
大動脈瘤	65	大動脈瘤 (バルサルバ動脈瘤を除く。)	
動脈静脈瘻	70	肺動脈静脈瘻	
動脈静脈瘻	69	冠動脈瘻	
動脈静脈瘻	71	81及び82に掲げるもののほか、動脈静脈瘻	
肺動脈性肺高血圧症	82	肺動脈性肺高血圧症	
慢性肺性心	83	慢性肺性心	
心臓弁膜症	37	三尖弁狭窄症	
心臓弁膜症	38	三尖弁閉鎖不全症	
心臓弁膜症	39	僧帽弁狭窄症	
心臓弁膜症	40	僧帽弁閉鎖不全症	
心臓弁膜症	43	肺動脈弁狭窄症	
心臓弁膜症	44	肺動脈弁閉鎖不全症	
心臓弁膜症	41	大動脈弁狭窄症	
心臓弁膜症	42	大動脈弁閉鎖不全症	

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類		細分類
63	僧帽弁弁上輪	94 僧帽弁弁上輪
64	内臓錯位症候群	95 無脾症候群
64	内臓錯位症候群	96 多脾症候群
65	フォンタン (Fontan) 術後症候群	97 フォンタン (Fontan) 術後症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
僧帽弁弁上輪	55	僧帽弁弁上輪
内臓錯位症候群	75	無脾症候群
内臓錯位症候群	74	多脾症候群
フォンタン術後症候群	89	フォンタン術後症候群

5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類		細分類
1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症
1	下垂体機能低下症	2 後天性下垂体機能低下症
2	下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症
3	先端巨大症	4 先端巨大症
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5 成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6 成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)
5	成長ホルモン不応性症候群	7 インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症
5	成長ホルモン不応性症候群	8 成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症を除く。)
6	高プロラクチン血症	9 高プロラクチン血症
7	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	10 抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
8	尿崩症	11 中枢性尿崩症
8	尿崩症	12 口渴中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)
8	尿崩症	13 腎性尿崩症
9	中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群
10	甲状腺機能亢進症	15 バセドウ (Basedow) 病
10	甲状腺機能亢進症	16 甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。)
11	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺
11	甲状腺機能低下症	18 無甲状腺症
11	甲状腺機能低下症	19 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
11	甲状腺機能低下症	20 17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
11	甲状腺機能低下症	21 橋本病
11	甲状腺機能低下症	22 萎縮性甲状腺炎
11	甲状腺機能低下症	23 21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
12	甲状腺ホルモン不応症	24 甲状腺ホルモン不応症
13	腺腫様甲状腺腫	25 腺腫様甲状腺腫
14	副甲状腺機能亢進症	26 副甲状腺機能亢進症
15	副甲状腺機能低下症	27 副甲状腺欠損症
15	副甲状腺機能低下症	28 副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29 自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30 自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
17	偽性副甲状腺機能低下症	31 偽性偽性副甲状腺機能低下症
17	偽性副甲状腺機能低下症	32 偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
18	クッシング (Cushing) 症候群	33 クッシング (Cushing) 病
18	クッシング (Cushing) 症候群	34 異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群
18	クッシング (Cushing) 症候群	35 副腎腺腫
18	クッシング (Cushing) 症候群	36 副腎皮質結節性過形成
18	クッシング (Cushing) 症候群	37 33から36までに掲げるもののほか、クッシング (Cushing) 症候群
19	慢性副腎皮質機能低下症	38 副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症
19	慢性副腎皮質機能低下症	39 副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症
19	慢性副腎皮質機能低下症	40 先天性副腎低形成症
19	慢性副腎皮質機能低下症	41 グルココルチコイド抵抗症
19	慢性副腎皮質機能低下症	42 38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)
20	アルドステロン症	43 アルドステロン症
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	44 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)
22	リドル (Liddle) 症候群	45 リドル (Liddle) 症候群
23	低アルドステロン症	46 低レニン性低アルドステロン症
23	低アルドステロン症	47 アルドステロン合成酵素欠損症
23	低アルドステロン症	48 46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症
24	偽性低アルドステロン症	49 偽性低アルドステロン症
25	先天性副腎過形成症	50 リポイド副腎過形成症
25	先天性副腎過形成症	51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	52 11β-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	53 17α-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	54 21-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	55 P450酸化還元酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	56 50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
26	思春期早発症	57 ゴナドトロピン依存性思春期早発症
26	思春期早発症	58 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
27	エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	59 エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)
28	アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	60 アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
下垂体機能低下症	5	先天性下垂体機能低下症
下垂体機能低下症	4	後天性下垂体機能低下症
下垂体性巨人症	6	下垂体性巨人症
先端巨大症	56	先端巨大症
成長ホルモン分泌不全性低身長症	46	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)
成長ホルモン分泌不全性低身長症	47	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)
成長ホルモン不応性症候群	44	インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症
成長ホルモン不応性症候群	45	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1不応症を除く。)
高プロラクチン血症	33	高プロラクチン血症
抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	34	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
尿崩症	78	中枢性尿崩症
尿崩症	76	口渴中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)
尿崩症	77	腎性尿崩症
中枢性塩喪失症候群	68	中枢性塩喪失症候群
甲状腺機能亢進症	24	バセドウ病
甲状腺機能亢進症	23	甲状腺機能亢進症 (バセドウ病を除く。)
甲状腺機能低下症	28	異所性甲状腺
甲状腺機能低下症	30	無甲状腺症
甲状腺機能低下症	29	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
甲状腺機能低下症	31	28から30までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
甲状腺機能低下症	26	橋本病
甲状腺機能低下症	25	萎縮性甲状腺炎
甲状腺機能低下症	27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
甲状腺ホルモン不応症	32	甲状腺ホルモン不応症
腺腫様甲状腺腫	55	腺腫様甲状腺腫
副甲状腺機能亢進症	81	副甲状腺機能亢進症
副甲状腺機能低下症	83	副甲状腺欠損症
副甲状腺機能低下症	82	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)
自己免疫性多内分泌腺症候群	36	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
自己免疫性多内分泌腺症候群	37	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
偽性副甲状腺機能低下症	8	偽性偽性副甲状腺機能低下症
偽性副甲状腺機能低下症	9	偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
クッシング症候群	11	クッシング病
クッシング症候群	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群
クッシング症候群	12	副腎腺腫
クッシング症候群	13	副腎皮質結節性過形成
クッシング症候群	14	11から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群
慢性副腎皮質機能低下症	86	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症
慢性副腎皮質機能低下症	87	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症
慢性副腎皮質機能低下症	85	先天性副腎低形成症
慢性副腎皮質機能低下症	84	グルココルチコイド抵抗症
慢性副腎皮質機能低下症	88	84から87までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン病を含む。)
アルドステロン症	1	アルドステロン症
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)
リドル症候群	90	リドル症候群
低アルドステロン症	70	低レニン性低アルドステロン症
低アルドステロン症	69	アルドステロン合成酵素欠損症
低アルドステロン症	71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症
偽性低アルドステロン症	7	偽性低アルドステロン症
先天性副腎過形成症	62	リポイド副腎過形成症
先天性副腎過形成症	58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
先天性副腎過形成症	57	11β-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	59	17α-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	60	21-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	61	P450酸化還元酵素欠損症
先天性副腎過形成症	63	57から62までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
思春期早発症	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
思春期早発症	39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	3	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)
アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	2	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61 カルマン (Kallmann) 症候群
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン (Kallmann) 症候群を除く。)
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64 卵巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65 63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
31	性分化疾患	66 卵精巢性性分化疾患
31	性分化疾患	67 混合性性腺形成症
31	性分化疾患	68 5 $\alpha$ -還元酵素欠損症
31	性分化疾患	69 17 $\beta$ -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
31	性分化疾患	70 アンドロゲン不応症
31	性分化疾患	71 68から70までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
31	性分化疾患	72 46,XX性分化疾患
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73 VIP産生腫瘍
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74 ガストリノーマ
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75 カルチノイド症候群
33	グルカゴノーマ	76 グルカゴノーマ
34	高インスリン血症性低血糖症	77 インスリノーマ
34	高インスリン血症性低血糖症	78 先天性高インスリン血症
34	高インスリン血症性低血糖症	79 77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症
35	ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病
36	ビタミンD抵抗性骨軟化症	81 ビタミンD抵抗性骨軟化症
37	原発性低リン血症性くる病	82 原発性低リン血症性くる病
38	軟骨異栄養症	83 軟骨無形成症
38	軟骨異栄養症	84 軟骨低形成症
39	骨形成不全症	85 骨形成不全症
40	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	86 脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)
41	多発性内分泌腫瘍	87 多発性内分泌腫瘍1型 (ウェルマー (Wermer) 症候群)
41	多発性内分泌腫瘍	88 多発性内分泌腫瘍2型 (シップル (Sipple) 症候群)
41	多発性内分泌腫瘍	89 87及び88に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍
42	多発性卵巣症候群	90 多発性卵巣症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91 ターナー (Turner) 症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92 プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93 マッキューン・オルブライト (McCune-Albright) 症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94 ノーナン (Noonan) 症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95 バルデー・ビードル (Bardet-Biedl) 症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	72	カルマン症候群
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン症候群を除く。)
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	20	精巣形成不全
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	21	卵巣形成不全
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	22	20及び21に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
性分化疾患	54	卵精巢性性分化疾患
性分化疾患	52	混合性性腺形成症
性分化疾患	50	5 $\alpha$ -還元酵素欠損症
性分化疾患	49	17 $\beta$ -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
性分化疾患	48	アンドロゲン不応症
性分化疾患	51	48から50までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
性分化疾患	53	46,XX性分化疾患
消化管ホルモン産生腫瘍	43	VIP産生腫瘍
消化管ホルモン産生腫瘍	41	ガストリノーマ
消化管ホルモン産生腫瘍	42	カルチノイド症候群
グルカゴノーマ	15	グルカゴノーマ
高インスリン血症性低血糖症	17	インスリノーマ
高インスリン血症性低血糖症	18	先天性高インスリン血症
高インスリン血症性低血糖症	19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症
ビタミンD依存性くる病	79	ビタミンD依存性くる病
ビタミンD抵抗性骨軟化症	80	ビタミンD抵抗性骨軟化症
原発性低リン血症性くる病	16	原発性低リン血症性くる病
軟骨異栄養症	75	軟骨無形成症
軟骨異栄養症	74	軟骨低形成症
骨形成不全症	35	骨形成不全症
脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	40	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)
多発性内分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍1型 (ウェルマー 症候群)
多発性内分泌腫瘍	66	多発性内分泌腫瘍2型 (シップル症候群)
多発性内分泌腫瘍	67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍
多発性卵巣症候群	64	多発性卵巣症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	プラダー・ウィリ症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	マッキューン・オルブライト症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ノーナン症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	バルデー・ビードル症候群

6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎
1	膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス
1	膠原病疾患	3 皮膚筋炎/多発性筋炎
1	膠原病疾患	4 シェーグレン (Sjogren) 症候群
1	膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群
1	膠原病疾患	6 ベーチェット (Behçet) 病
2	血管炎症候群	7 高安動脈炎 (大動脈炎症候群)
2	血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症
2	血管炎症候群	9 結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)
2	血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎
2	血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
3	再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎
4	皮膚・結合組織疾患	13 強皮症
4	皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病
5	自己炎症性疾患	15 家族性地中海熱
5	自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期性熱症候群
5	自己炎症性疾患	17 TNF受容体関連周期性熱症候群
5	自己炎症性疾患	18 ブラウ (Blau) 症候群/若年発症サルコイドーシス
5	自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群
5	自己炎症性疾患	20 高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)
5	自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
5	自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎
5	自己炎症性疾患	23 インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症
5	自己炎症性疾患	24 15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
6	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	25 スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
膠原病疾患	8	若年性特発性関節炎
膠原病疾患	9	全身性エリテマトーデス
膠原病疾患	10	皮膚筋炎/多発性筋炎
膠原病疾患	7	シェーグレン症候群
膠原病疾患	6	抗リン脂質抗体症候群
膠原病疾患	11	ベーチェット病
血管炎症候群	4	高安動脈炎
血管炎症候群	5	多発血管炎性肉芽腫症
血管炎症候群	1	結節性多発動脈炎
血管炎症候群	2	顕微鏡的多発血管炎
血管炎症候群	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎
皮膚・結合組織疾患	24	強皮症
皮膚・結合組織疾患	25	混合性結合組織病
自己炎症性疾患	14	家族性地中海熱
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期性熱症候群
自己炎症性疾患	18	TNF受容体関連周期性熱症候群
自己炎症性疾患	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス
自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群
自己炎症性疾患	17	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)
自己炎症性疾患	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
自己炎症性疾患	21	慢性再発性多発性骨髄炎
自己炎症性疾患	13	インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症
自己炎症性疾患	22	15から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
スティーヴンス・ジョンソン症候群	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群

7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	糖尿病	1 1型糖尿病
1	糖尿病	2 2型糖尿病
1	糖尿病	3 若年発症成人型糖尿病 (MODY)
1	糖尿病	4 新生児糖尿病
1	糖尿病	5 インスリン受容体異常症
1	糖尿病	6 脂肪萎縮性糖尿病
1	糖尿病	7 1から6までに掲げるもののほか、糖尿病

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
糖尿病	1	1型糖尿病
糖尿病	6	2型糖尿病
糖尿病	4	若年発症成人型糖尿病 (MODY)
糖尿病	5	新生児糖尿病
糖尿病	2	インスリン受容体異常症
糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	
1	高チロシン血症 1型	
1	高チロシン血症 2型	
1	高チロシン血症 3型	
1	高プロリン血症	
1	ブロリダーゼ欠損症	
1	メーブルシロップ尿症	
1	ホモシチン尿症	
1	高メチオニン血症	
1	非ケトーシス型高グリシン血症	
1	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	
1	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	
1	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
1	アルギニコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	
1	アルギニコハク酸尿症	
1	高アルギニン血症	
1	シトルリン欠損症	
1	高オルニチン血症	
1	ハートナッフ (Hartnup) 病	
1	リジン尿性蛋白不耐症	
1	シスチン尿症	
1	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	
2	メチルマロン酸血症	
2	プロピオン酸血症	
2	β-ケトチオラーゼ欠損症	
2	イソ吉草酸血症	
2	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
2	メチルグルタコン酸尿症	
2	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
2	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	
2	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	
2	複合カルボキシラーゼ欠損症	
2	グルタル酸血症 1型	
2	グルタル酸血症 2型	
2	原発性高シュウ酸尿症	
2	アルカプトン尿症	
2	グリセロール尿症	
2	先天性胆汁酸代謝異常症	
2	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	
3	全身性カルニチン欠損症	
3	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	
3	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	
3	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	
3	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
3	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
3	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
3	三頭酵素欠損症	
3	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
3	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	
4	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	
4	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	
4	フマラーゼ欠損症	
4	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	
4	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	
4	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	
4	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	
4	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)	
4	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	
5	遺伝性フルクトース不耐症	
5	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	
5	ガラクトキナーゼ欠損症	
5	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	
5	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	
5	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
5	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病O型)	
5	糖原病 I 型	
5	糖原病 II 型	
5	糖原病 III 型	
5	糖原病 IV 型	
5	糖原病 V 型	
5	糖原病 VI 型	
5	糖原病 VII 型	
5	糖原病 IX 型	
5	グルコーストランスporter-1 (GLUT1) 欠損症	
5	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
6	ムコ多糖症 I 型	
6	ムコ多糖症 II 型	
6	ムコ多糖症 III 型	
6	ムコ多糖症 IV 型	
6	ムコ多糖症 VI 型	
6	ムコ多糖症 VII 型	
6	フロシドーシス	
6	マンノシドーシス	
6	アスパルチルグルコサミン尿症	
6	シアリドーシス	
6	ガラクトシアリドーシス	
6	GM1-ガングリオリドーシス	
6	GM2-ガングリオリドーシス	
6	異常性白質ジストロフィー	
6	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	
6	ゴーシェ (Gaucher) 病	
6	ファブリー (Fabry) 病	
6	クラッベ (Krabbe) 病	

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番号	疾 病 名	
アミノ酸代謝異常症	17	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	
アミノ酸代謝異常症	8	高チロシン血症 1型	
アミノ酸代謝異常症	9	高チロシン血症 2型	
アミノ酸代謝異常症	10	高チロシン血症 3型	
アミノ酸代謝異常症	11	高プロリン血症	
アミノ酸代謝異常症	18	ブロリダーゼ欠損症	
アミノ酸代謝異常症	20	メーフルシロップ尿症	
アミノ酸代謝異常症	19	ホモシチン尿症	
アミノ酸代謝異常症	12	高メチオニン血症	
アミノ酸代謝異常症	16	非ケトーシス型高グリシン血症	
アミノ酸代謝異常症	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	
アミノ酸代謝異常症	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	
アミノ酸代謝異常症	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
アミノ酸代謝異常症	1	アルギニコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	
アミノ酸代謝異常症	2	アルギニコハク酸尿症	
アミノ酸代謝異常症	6	高アルギニン血症	
アミノ酸代謝異常症	14	シトルリン欠損症	
アミノ酸代謝異常症	7	高オルニチン血症	
アミノ酸代謝異常症	15	ハートナッフ 病	
アミノ酸代謝異常症	21	リジン尿性蛋白不耐症	
アミノ酸代謝異常症	13	シスチン尿症	
アミノ酸代謝異常症	22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	
有機酸代謝異常症	112	メチルマロン酸血症	
有機酸代謝異常症	109	プロピオン酸血症	
有機酸代謝異常症	110	β-ケトチオラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	98	イソ吉草酸血症	
有機酸代謝異常症	106	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	111	メチルグルタコン酸尿症	
有機酸代謝異常症	105	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
有機酸代謝異常症	104	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	
有機酸代謝異常症	103	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	
有機酸代謝異常症	108	複合カルボキシラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	100	グルタル酸血症 1型	
有機酸代謝異常症	101	グルタル酸血症 2型	
有機酸代謝異常症	102	原発性高シュウ酸尿症	
有機酸代謝異常症	97	アルカプトン尿症	
有機酸代謝異常症	99	グリセロール尿症	
有機酸代謝異常症	107	先天性胆汁酸代謝異常症	
有機酸代謝異常症	113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	
脂肪酸代謝異常症	48	全身性カルニチン欠損症	
脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	
脂肪酸代謝異常症	44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	
脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	46	三頭酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	47	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	
ミトコンドリア病	90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	
ミトコンドリア病	89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	91	フマラーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	
ミトコンドリア病	94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	
ミトコンドリア病	95	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	
ミトコンドリア病	93	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー症候群を含む。)	
ミトコンドリア病	96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	
糖質代謝異常症	60	遺伝性フルクトース不耐症	
糖質代謝異常症	62	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	
糖質代謝異常症	63	ガラクトキナーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	61	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	73	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	
糖質代謝異常症	74	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病O型)	
糖質代謝異常症	66	糖原病 I 型	
糖質代謝異常症	67	糖原病 II 型	
糖質代謝異常症	68	糖原病 III 型	
糖質代謝異常症	69	糖原病 IV 型	
糖質代謝異常症	70	糖原病 V 型	
糖質代謝異常症	71	糖原病 VI 型	
糖質代謝異常症	72	糖原病 VII 型	
糖質代謝異常症	72	糖原病 IX 型	
糖質代謝異常症	65	グルコーストランスporter-1 (GLUT1) 欠損症	
糖質代謝異常症	75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
ライソゾーム病	132	ムコ多糖症 I 型	
ライソゾーム病	133	ムコ多糖症 II 型	
ライソゾーム病	134	ムコ多糖症 III 型	
ライソゾーム病	135	ムコ多糖症 IV 型	
ライソゾーム病	136	ムコ多糖症 VI 型	
ライソゾーム病	137	ムコ多糖症 VII 型	
ライソゾーム病	128	フロシドーシス	
ライソゾーム病	131	マンノシドーシス	
ライソゾーム病	114	アスパルチルグルコサミン尿症	
ライソゾーム病	120	シアリドーシス	
ライソゾーム病	116	ガラクトシアリドーシス	
ライソゾーム病	121	GM1-ガングリオリドーシス	
ライソゾーム病	122	GM2-ガングリオリドーシス	
ライソゾーム病	115	異常性白質ジストロフィー	
ライソゾーム病	125	ニーマン・ピック 病	
ライソゾーム病	118	ゴーシェ 病	
ライソゾーム病	127	ファブリー 病	
ライソゾーム病	117	クラッベ 病	



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類	細分類	番号	疾患名
6	ライソゾーム病	93	ファーパー (Farber) 病
6	ライソゾーム病	94	マルチブルスファターゼ欠損症
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシスII型 (I-cell病)
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシスIII型
6	ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症
6	ライソゾーム病	99	シスチン症
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症
6	ライソゾーム病	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症
7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
7	ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病
7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病
8	金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病
8	金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群
8	金属代謝異常症	110	無セルロフラミン血症
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎
8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症
10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症
12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症
13	結合組織異常症	137	大理石骨病
13	結合組織異常症	138	リボイドタンパク症
13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症
14	先天性ホルフィリン症	140	先天性ホルフィリン症
15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)

区分	番号	疾病名
ライソゾーム病	125	ファーパー病
ライソゾーム病	130	マルチブルスファターゼ欠損症
ライソゾーム病	138	ムコリビドーシスII型 (I-cell病)
ライソゾーム病	139	ムコリビドーシスIII型
ライソゾーム病	129	ポンペ病
ライソゾーム病	119	酸性リパーゼ欠損症
ライソゾーム病	123	シスチン症
ライソゾーム病	140	遊離シアル酸蓄積症
ライソゾーム病	124	神経セロイドリポフスチン症
ライソゾーム病	141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
ペルオキシソーム病	85	ペルオキシソーム形成異常症
ペルオキシソーム病	84	副腎白質ジストロフィー
ペルオキシソーム病	86	レフサム病
ペルオキシソーム病	87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
金属代謝異常症	25	ウィルソン病
金属代謝異常症	29	メンケス病
金属代謝異常症	26	オクシピタル・ホーン症候群
金属代謝異常症	28	無セルロフラミン血症
金属代謝異常症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症
金属代謝異常症	27	先天性腸性肢端皮膚炎
金属代謝異常症	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症
プリンピリミジン代謝異常症	82	ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン症候群)
プリンピリミジン代謝異常症	78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
プリンピリミジン代謝異常症	80	キサンチン尿症
プリンピリミジン代謝異常症	81	尿酸トランスポーター異常症
プリンピリミジン代謝異常症	79	オロト酸尿症
プリンピリミジン代謝異常症	83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症
ビタミン代謝異常症	76	先天性葉酸吸収不全症
ビタミン代謝異常症	77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
神経伝達物質異常症	56	ピオプテリン代謝異常症
神経伝達物質異常症	54	チロシン水酸化酵素欠損症
神経伝達物質異常症	57	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
神経伝達物質異常症	55	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
神経伝達物質異常症	52	GABAアミノ基転移酵素欠損症
神経伝達物質異常症	53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
神経伝達物質異常症	58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
脂質代謝異常症	38	原発性高カイロミクロン血症
脂質代謝異常症	36	家族性高コレステロール血症
脂質代謝異常症	37	家族性複合型高脂血症
脂質代謝異常症	40	無β-リポタンパク血症
脂質代謝異常症	39	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
脂質代謝異常症	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
結合組織異常症	31	エーラス・ダンロス症候群
結合組織異常症	33	低ホスファターゼ症
結合組織異常症	32	大理石骨病
結合組織異常症	34	リボイドタンパク症
結合組織異常症	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症
先天性ホルフィリン症	59	先天性ホルフィリン症
α1-アンチトリプシン欠損症	23	α1-アンチトリプシン欠損症

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1 巨赤芽球形貧血	1 巨赤芽球形貧血
2 赤芽球病	2 後天性赤芽球病
2 赤芽球病	3 先天性赤芽球病 (ダイヤモンド・ブラックファン (Diamond-Blackfan) 貧血)
3 先天性赤血球形成異常性貧血	4 先天性赤血球形成異常性貧血
4 鉄芽球形貧血	5 鉄芽球形貧血
5 無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症
6 自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症
6 自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症
6 自己免疫性溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)
7 発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症
8 遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症
8 遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア
8 遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
8 遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
8 遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
9 溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	19 溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)
10 微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血
11 真性多血症	21 真性多血症
12 家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症
13 血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病
13 血小板減少性紫斑病	24 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
14 血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病
15 血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	26 血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)
16 先天性骨髄不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症
16 先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi (Fanconi) 貧血
17 周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症
18 メイ・ヘグリリン (May-Hegglin) 異常症	30 メイ・ヘグリリン (May-Hegglin) 異常症
19 カザバハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	31 カザバハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群
20 本態性血小板血症	32 本態性血小板血症
21 血小板機能異常症	33 ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群
21 血小板機能異常症	34 血小板無力症
21 血小板機能異常症	35 血小板放出機構異常症
21 血小板機能異常症	36 33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
22 先天性血液凝固因子異常	37 先天性フィブリノーゲン欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	38 先天性プロトロンピン欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	39 第V因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	40 第VII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	41 血友病A
22 先天性血液凝固因子異常	42 血友病B
22 先天性血液凝固因子異常	43 第X因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	44 第XI因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	45 第XII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	46 第XIII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	47 フォンウィルブランド (von Willebrand) 病
22 先天性血液凝固因子異常	48 37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
23 先天性プロテインC欠乏症	49 先天性プロテインC欠乏症
24 先天性プロテインS欠乏症	50 先天性プロテインS欠乏症
25 先天性アンチトロンピン欠乏症	51 先天性アンチトロンピン欠乏症
26 遺伝性出血性末梢血管拡張症	52 遺伝性出血性末梢血管拡張症
27 骨髄線維症	53 骨髄線維症
28 再生不良性貧血	54 再生不良性貧血

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
巨赤芽球形貧血	12	巨赤芽球形貧血
赤芽球病	28	後天性赤芽球病
赤芽球病	29	先天性赤芽球病 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)
先天性赤血球形成異常性貧血	45	先天性赤血球形成異常性貧血
鉄芽球形貧血	48	鉄芽球形貧血
無トランスフェリン血症	52	無トランスフェリン血症
自己免疫性溶血性貧血	23	寒冷凝集素症
自己免疫性溶血性貧血	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
自己免疫性溶血性貧血	25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)
発作性夜間ヘモグロビン尿症	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
遺伝性溶血性貧血	2	遺伝性球状赤血球症
遺伝性溶血性貧血	5	口唇赤血球症
遺伝性溶血性貧血	3	鎌状赤血球症
遺伝性溶血性貧血	8	不安定ヘモグロビン症
遺伝性溶血性貧血	6	サラセミア
遺伝性溶血性貧血	4	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
遺伝性溶血性貧血	7	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
遺伝性溶血性貧血	9	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	54	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)
微小血管障害性溶血性貧血	49	微小血管障害性溶血性貧血
真性多血症	27	真性多血症
家族性赤血球増加症	11	家族性赤血球増加症
血小板減少性紫斑病	18	免疫性血小板減少性紫斑病
血小板減少性紫斑病	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
血栓性血小板減少性紫斑病	20	血栓性血小板減少性紫斑病
血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	17	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)
先天性骨髄不全症候群	43	先天性無巨核球性血小板減少症
先天性骨髄不全症候群	44	ファンconi 貧血
周期性血小板減少症	26	周期性血小板減少症
メイ・ヘグリリン異常症	30	メイ・ヘグリリン異常症
カザバハ・メリット症候群	10	カザバハ・メリット症候群
本態性血小板血症	51	本態性血小板血症
血小板機能異常症	15	ベルナル・スーリエ症候群
血小板機能異常症	14	血小板無力症
血小板機能異常症	13	血小板放出機構異常症
血小板機能異常症	16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
先天性血液凝固因子異常	33	先天性フィブリノーゲン欠乏症
先天性血液凝固因子異常	34	先天性プロトロンピン欠乏症
先天性血液凝固因子異常	35	第V因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	36	第VII因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	31	血友病A
先天性血液凝固因子異常	32	血友病B
先天性血液凝固因子異常	37	第X因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	38	第XI因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	39	第XII因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	40	第XIII因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	41	フォンウィルブランド病
先天性血液凝固因子異常	42	33から41までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
先天性プロテインC欠乏症	46	先天性プロテインC欠乏症
先天性プロテインS欠乏症	47	先天性プロテインS欠乏症
先天性アンチトロンピン欠乏症	30	先天性アンチトロンピン欠乏症
遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
骨髄線維症	21	骨髄線維症
再生不良性貧血	22	再生不良性貧血

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	複合免疫不全症 1 X連鎖重症複合免疫不全症
1	複合免疫不全症 2 細網形成症
1	複合免疫不全症 3 アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
1	複合免疫不全症 4 オームン (Omenn) 症候群
1	複合免疫不全症 5 プリンメタレオシドホスホリアゼ欠損症
1	複合免疫不全症 6 CD8欠損症
1	複合免疫不全症 7 ZAP-70欠損症
1	複合免疫不全症 8 MHCクラスI欠損症
1	複合免疫不全症 9 MHCクラスII欠損症
1	複合免疫不全症 10 1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 11 ウィスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 12 毛細血管拡張性運動失調症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 13 ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 14 ブルーム (Bloom) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 15 ICF症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 16 PMS2異常症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 17 RIDDLE症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 18 シムケ (Schimke) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 19 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群) / 22q11.2欠失症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 20 高IgE症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 21 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群 22 先天性角化異常症
3	液性免疫不全を主とする疾患 23 X連鎖無ガンマグロブリン血症
3	液性免疫不全を主とする疾患 24 分顆不能型免疫不全症
3	液性免疫不全を主とする疾患 25 IgM症候群
3	液性免疫不全を主とする疾患 26 IgGサブクラス欠損症
3	液性免疫不全を主とする疾患 27 選択的IgA欠損
3	液性免疫不全を主とする疾患 28 特異抗体産生不全症
3	液性免疫不全を主とする疾患 29 乳児一過性低ガンマグロブリン血症
3	液性免疫不全を主とする疾患 30 23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
4	免疫調節障害 31 チェディアック・東 (Chediak-Higashi) 症候群
4	免疫調節障害 32 X連鎖リンパ増殖症候群
4	免疫調節障害 33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
4	免疫調節障害 34 31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 35 重症先天性好中球減少症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 36 周期性好中球減少症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 37 35及び36に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 38 白血球接着不全症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 39 ショッフマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 40 慢性肉芽腫症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症 43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常
6	自然免疫異常 44 免疫不全を伴う無汗性外胚形成異常症
6	自然免疫異常 45 IRAK4欠損症
6	自然免疫異常 46 MyD88欠損症
6	自然免疫異常 47 慢性皮膚粘膜カンジダ症
6	自然免疫異常 48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常
7	先天性補体欠損症 49 先天性補体欠損症
7	先天性補体欠損症 50 遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)
7	先天性補体欠損症 51 49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
8	好酸球増加症 52 好酸球増加症
9	慢性活動性EBウイルス感染症 53 慢性活動性EBウイルス感染症
10	後天性免疫不全症 54 後天性免疫不全症候群 (HIV感染によるものに限る。)
10	後天性免疫不全症 55 後天的な免疫系障害による免疫不全症
11	慢性移植片対宿主病 56 慢性移植片対宿主病

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
複合免疫不全症	30	X連鎖重症複合免疫不全症
複合免疫不全症	32	細網形成症
複合免疫不全症	29	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
複合免疫不全症	31	オームン症候群
複合免疫不全症	35	プリンメタレオシドホスホリアゼ欠損症
複合免疫不全症	34	CD8欠損症
複合免疫不全症	33	ZAP-70欠損症
複合免疫不全症	36	MHCクラスI欠損症
複合免疫不全症	37	MHCクラスII欠損症
複合免疫不全症	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
免疫不全を伴う特徴的な症候群	46	ウィスコット・オールドリッチ症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	55	毛細血管拡張性運動失調症
免疫不全を伴う特徴的な症候群	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	54	ブルーム症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	45	ICF症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	53	PMS2異常症
免疫不全を伴う特徴的な症候群	56	RIDDLE症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	50	シムケ症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	48	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群) / 22q11.2欠失症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	49	高IgE症候群
免疫不全を伴う特徴的な症候群	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
免疫不全を伴う特徴的な症候群	51	先天性角化異常症
液性免疫不全を主とする疾患	2	X連鎖無ガンマグロブリン血症
液性免疫不全を主とする疾患	7	分顆不能型免疫不全症
液性免疫不全を主とする疾患	3	IgM症候群
液性免疫不全を主とする疾患	1	IgGサブクラス欠損症
液性免疫不全を主とする疾患	4	選択的IgA欠損
液性免疫不全を主とする疾患	5	特異抗体産生不全症
液性免疫不全を主とする疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
液性免疫不全を主とする疾患	8	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
免疫調節障害	43	チェディアック・東症候群
免疫調節障害	41	X連鎖リンパ増殖症候群
免疫調節障害	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
免疫調節障害	44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
原発性食細胞機能不全症および欠損症	10	重症先天性好中球減少症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	9	周期性好中球減少症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	11	9及び10に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	13	白血球接着不全症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	12	ショッフマン・ダイヤモンド症候群
原発性食細胞機能不全症および欠損症	14	慢性肉芽腫症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
原発性食細胞機能不全症および欠損症	17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常
自然免疫異常	24	免疫不全を伴う無汗性外胚形成異常症
自然免疫異常	21	IRAK4欠損症
自然免疫異常	23	MyD88欠損症
自然免疫異常	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
自然免疫異常	25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常
先天性補体欠損症	27	先天性補体欠損症
先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)
先天性補体欠損症	28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
好酸球増加症	18	好酸球増加症
慢性活動性EBウイルス感染症	40	慢性活動性EBウイルス感染症
後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群 (HIV感染によるものに限る。)
後天性免疫不全症	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
慢性移植片対宿主病	39	慢性移植片対宿主病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類		細分類
1	脊髄髄膜瘤	1 髄膜髄膜瘤
1	脊髄髄膜瘤	2 脊髄髄膜瘤
2	仙尾部奇形腫	3 仙尾部奇形腫
3	脳形成障害	4 滑脳症
3	脳形成障害	5 裂脳症
3	脳形成障害	6 全前脳胞症
3	脳形成障害	7 中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)
3	脳形成障害	8 ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群
3	脳形成障害	9 先天性水頭症
4	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	10 ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患
5	レット (Rett) 症候群	11 レット (Rett) 症候群
6	神経皮膚症候群	12 結節性硬化症
6	神経皮膚症候群	13 神経皮膚黒色症
6	神経皮膚症候群	14 ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)
6	神経皮膚症候群	15 フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病
7	早老症	16 ウェルナー (Werner) 症候群
7	早老症	17 コケイン (Cockayne) 症候群
8	遺伝子異常による白質脳症	18 カナバン (Canavan) 病
8	遺伝子異常による白質脳症	19 アレキサンダー (Alexander) 病
8	遺伝子異常による白質脳症	20 ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病
8	遺伝子異常による白質脳症	21 皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症
8	遺伝子異常による白質脳症	22 白質消失病
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23 非恒性頭蓋骨縫合早期癒合症
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24 アペール (Apert) 症候群
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25 クルーゾン (Crouzon) 病
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26 23から25までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
10	もやもや病	27 もやもや病
11	脊髄性筋萎縮症	28 脊髄性筋萎縮症
12	先天性ニューロパチー	29 先天性無痛無汗症
12	先天性ニューロパチー	30 遺伝性運動感覚ニューロパチー
13	筋ジストロフィー	31 デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	32 エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	33 肢帯型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	34 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	35 福山型先天性筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	36 メロシク欠損型先天性筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	37 ウルリヒ (Ulrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)
14	先天性ミオパチー	38 ミオチューブラーミオパチー
14	先天性ミオパチー	39 先天性筋線維不均等症
14	先天性ミオパチー	40 ネマリンミオパチー
14	先天性ミオパチー	41 セントラルコア病
14	先天性ミオパチー	42 マルチコア病
14	先天性ミオパチー	43 ミニコア病
14	先天性ミオパチー	44 38から43までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
15	シュワルツ・ジャンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45 シュワルツ・ジャンペル (Schwartz-Jampel) 症候群
16	難治てんかん脳症	46 乳児重症ミオクロニーてんかん
16	難治てんかん脳症	47 点頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)
16	難治てんかん脳症	48 レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群
17	進行性ミオクローヌステんかん	49 ウンフェルリヒト・ルトボルク (Unverricht-Lundborg) 病
17	進行性ミオクローヌステんかん	50 ラフォラ (Lafora) 病
18	脊髄小脳変性症	51 脊髄小脳変性症
19	小児交互性片麻痺	52 小児交互性片麻痺
20	変形性筋ジストニー	53 変形性筋ジストニー (類縁疾患を含む。)
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54 ハントテン酸キナーゼ関連神経変性症
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55 乳児神経軸索ジストロフィー
22	乳児高銅血症	56 乳児高銅血症
23	先天性感染症	57 先天性ヘルペスウイルス感染症
23	先天性感染症	58 先天性風疹症候群
24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59 エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群
25	亜急性硬化性全脳炎	60 亜急性硬化性全脳炎
26	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	61 ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎
27	難治顔回部分発作重積型急性脳炎	62 難治顔回部分発作重積型急性脳炎
28	多発性硬化症	63 多発性硬化症
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64 慢性炎症性脱髄性多発神経炎
30	重症筋無力症	65 重症筋無力症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区分	番号	疾病名	
脊髄髄膜瘤	30	髄膜髄膜瘤	
脊髄髄膜瘤	31	脊髄髄膜瘤	
仙尾部奇形腫	44	仙尾部奇形腫	
脳形成障害	53	滑脳症	
脳形成障害	58	裂脳症	
脳形成障害	54	全前脳胞症	
脳形成障害	57	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア症候群)	
脳形成障害	56	ダンディー・ウォーカー症候群	
脳形成障害	55	先天性水頭症	
ジュベール症候群関連疾患	16	ジュベール症候群関連疾患	
レット症候群	65	レット症候群	
神経皮膚症候群	19	結節性硬化症	
神経皮膚症候群	21	神経皮膚黒色症	
神経皮膚症候群	20	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)	
神経皮膚症候群	22	フォンヒッペル・リンドウ病	
早老症	45	ウェルナー症候群	
早老症	46	コケイン症候群	
遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病	
遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病	
遺伝子異常による白質脳症	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病	
遺伝子異常による白質脳症	5	皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症	
遺伝子異常による白質脳症	4	白質消失病	
頭蓋骨縫合早期癒合症	27	非恒性頭蓋骨縫合早期癒合症	
頭蓋骨縫合早期癒合症	25	アペール症候群	
頭蓋骨縫合早期癒合症	26	クルーゾン病	
頭蓋骨縫合早期癒合症	28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	
もやもや病	63	もやもや病	
脊髄性筋萎縮症	32	脊髄性筋萎縮症	
先天性ニューロパチー	36	先天性無痛無汗症	
先天性ニューロパチー	35	遺伝性運動感覚ニューロパチー	
筋ジストロフィー	12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	11	肢帯型筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	13	福山型先天性筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	14	メロシク欠損型先天性筋ジストロフィー	
筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	
先天性ミオパチー	41	ミオチューブラーミオパチー	
先天性ミオパチー	37	先天性筋線維不均等症	
先天性ミオパチー	39	ネマリンミオパチー	
先天性ミオパチー	38	セントラルコア病	
先天性ミオパチー	40	マルチコア病	
先天性ミオパチー	42	ミニコア病	
先天性ミオパチー	43	先天性ミオパチー	
シュワルツ・ジャンペル症候群	17	シュワルツ・ジャンペル症候群	
難治てんかん脳症	49	乳児重症ミオクロニーてんかん	
難治てんかん脳症	48	点頭てんかん (ウエスト症候群)	
難治てんかん脳症	50	レノックス・ガストー症候群	
進行性ミオクローヌステんかん	23	ウンフェルリヒト・ルトボルク病	
進行性ミオクローヌステんかん	24	ラフォラ病	
脊髄小脳変性症	29	脊髄小脳変性症	
小児交互性片麻痺	18	小児交互性片麻痺	
変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー	
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	60	ハントテン酸キナーゼ関連神経変性症	
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	59	乳児神経軸索ジストロフィー	
乳児高銅血症	52	乳児高銅血症	
先天性感染症	34	先天性ヘルペスウイルス感染症	
先天性感染症	33	先天性風疹症候群	
エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群	
亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	
ラスムッセン脳炎	64	ラスムッセン脳炎	
難治顔回部分発作重積型急性脳炎	51	難治顔回部分発作重積型急性脳炎	
多発性硬化症	47	多発性硬化症	
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	62	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
重症筋無力症	15	重症筋無力症	

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	1 先天性吸収不全症
1	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
1	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
1	4 エンテロキナーゼ欠損症
1	5 アミラーゼ欠損症
1	6 リパーゼ欠損症
2	7 微絨毛封入体病
3	8 腸リンパ管拡張症
4	9 家族性腺腫性ポリポーシス
5	10 周期性嘔吐症候群
6	11 炎症性腸疾患
6	12 クロウン (Crohn) 病
6	13 早期発症型炎症性腸疾患
7	14 自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)
8	15 急性肝不全 (昏睡型)
9	16 新生児ヘモクロマトーシス
10	17 自己免疫性肝炎
11	18 原発性硬化性胆管炎
12	19 胆道閉鎖症
12	20 アラジール (Alagille) 症候群
12	21 肝内胆管減少症
12	22 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
12	23 先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)
12	24 先天性胆道拡張症
13	25 先天性肝線維症
14	26 肝硬変症
15	27 門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)
16	28 先天性門脈欠損症
17	29 門脈・肝動脈瘤
18	30 クリグラール・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群
19	31 遺伝性肝炎
20	32 短腸症
21	33 ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患
21	34 慢性特発性偽性腸閉塞症
21	35 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
21	36 腸管神経節細胞減少症
22	37 肝巨大血管腫
23	38 総排泄腔遺残
24	39 総排泄腔外反症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
先天性吸収不全症	26	乳糖不耐症
先天性吸収不全症	24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
先天性吸収不全症	25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
先天性吸収不全症	23	エンテロキナーゼ欠損症
先天性吸収不全症	22	アミラーゼ欠損症
先天性吸収不全症	27	リパーゼ欠損症
微絨毛封入体病	33	微絨毛封入体病
腸リンパ管拡張症	32	腸リンパ管拡張症
家族性腺腫性ポリポーシス	5	家族性腺腫性ポリポーシス
周期性嘔吐症候群	19	周期性嘔吐症候群
炎症性腸疾患	2	炎症性腸疾患
炎症性腸疾患	3	クロウン病
炎症性腸疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)	18	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)
急性肝不全 (昏睡型)	14	急性肝不全 (昏睡型)
新生児ヘモクロマトーシス	20	新生児ヘモクロマトーシス
自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎
原発性硬化性胆管炎	13	原発性硬化性胆管炎
肝内胆汁うっ滞性疾患	16	胆道閉鎖症
肝内胆汁うっ滞性疾患	8	アラジール症候群
肝内胆汁うっ滞性疾患	9	肝内胆管減少症
肝内胆汁うっ滞性疾患	10	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
肝内胆汁うっ滞性疾患	11	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ病)
肝内胆汁うっ滞性疾患	12	先天性胆道拡張症
先天性肝線維症	21	先天性肝線維症
肝硬変症	7	肝硬変症
門脈圧亢進症	38	門脈圧亢進症 (バンチ症候群を含む。)
先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
門脈・肝動脈瘤	39	門脈・肝動脈瘤
クリグラール・ナジャー症候群	15	クリグラール・ナジャー症候群
遺伝性肝炎	1	遺伝性肝炎
短腸症	31	短腸症
ヒルシュスブルング病及び類縁疾患	36	ヒルシュスブルング病
ヒルシュスブルング病及び類縁疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
ヒルシュスブルング病及び類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
ヒルシュスブルング病及び類縁疾患	35	腸管神経節細胞減少症
肝巨大血管腫	8	肝巨大血管腫
総排泄腔遺残	29	総排泄腔遺残
総排泄腔外反症	30	総排泄腔外反症

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群
1	2 ソトス (Sotos) 症候群
1	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群
1	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
1	5 歌舞伎症候群
1	6 ウィーバー (Weaver) 症候群
1	7 コルネリア・テラング (Cornelia de Lange) 症候群
1	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群
1	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群
1	10 5p-症候群
1	11 4p-症候群
1	12 18トリソミー症候群
1	13 13トリソミー症候群
1	14 ダウン (Down) 症候群
1	15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)
1	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群
1	17 マルファン (Marfan) 症候群
1	18 コステロ (Costello) 症候群
1	19 チャージ (CHARGE) 症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	コフィン・ローリー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	ソトス症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	スミス・マギニス症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	ルビンシュタイン・テイビ症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	歌舞伎症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ウィーバー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	コルネリア・テラング症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	5p-症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	4p-症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	18トリソミー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	13トリソミー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	ダウン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	CFC症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	マルファン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	コステロ症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	チャージ症候群

14 皮膚疾患群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	1 眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)
2	2 クラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
2	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)
2	4 道化師様魚鱗癬
2	5 ネザートン (Netherton) 症候群
2	6 シューグレン・ラルソン (Sjogren-Larsson) 症候群
2	7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
3	8 表皮水疱症
4	9 膿疱性乾癬 (汎発型)
5	10 色素性乾皮症
6	11 レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番 号	疾 病 名
眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)
先天性魚鱗癬	3	クラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
先天性魚鱗癬	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)
先天性魚鱗癬	6	道化師様魚鱗癬
先天性魚鱗癬	7	ネザートン症候群
先天性魚鱗癬	4	シューグレン・ラルソン症候群
先天性魚鱗癬	8	2から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
表皮水疱症	10	表皮水疱症
膿疱性乾癬 (汎発型)	9	膿疱性乾癬 (汎発型)
色素性乾皮症	2	色素性乾皮症
レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	11	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)



## 障害者総合支援法対象疾病(難病等)の見直しについて

- 平成25年4月より、難病等が障害者総合支援法の対象となり、「難病患者等居宅生活支援事業」の対象疾病と同じ範囲(130疾病)としていた。

### 【障害者総合支援法における難病の定義 第4条抜粋】

治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律および児童福祉法の一部改正法(平成27年1月1日施行)が成立したことに伴う指定難病及び小児慢性特定疾病の対象疾病の検討を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる難病等の範囲を検討するため、「障害者総合支援法対象疾病検討会」を設置(H26.8.27)して、障害者総合支援法の対象疾病の検討を行い、第1次として、平成27年1月より、130疾病から151疾病に拡大。
- 平成27年3月に、同検討会において第2次拡大分の疾病の検討を行い、151疾病から332疾病に拡大する方針が取りまとめられた。

## 障害者総合支援法対象疾病検討会 構成員名簿

	飯野 ゆき子	自治医科大学総合医学第Ⅱ講座主任教授
	大澤 真木子	東京女子医科大学名誉教授
	丹野 久美	横浜市健康福祉局障害福祉部障害福祉課課長補佐
	千葉 勉	京都大学大学院医学研究科消化器内科学講座教授
	寺島 彰	浦和大学総合福祉学部教授
	直江 知樹	国立病院機構名古屋医療センター院長
	中島 八十一	国立障害者リハビリテーションセンター学院長
◎	中村 耕三	国立障害者リハビリテーションセンター総長
	錦織 千佳子	神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野教授
○	平野 方紹	立教大学コミュニティ福祉学部福祉学科教授
	水澤 英洋	独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院長
	宮坂 信之	東京医科歯科大学名誉教授
	和田 隆志	金沢大学大学院医薬保健学総合研究科教授

◎座長 ○座長代理

(50音順、敬称略)



## 障害者総合支援法の対象疾病の要件

指定難病(医療費助成の対象となる難病)の基準を踏まえつつ、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件は以下の通りとされている。

指定難病の要件	障害者総合支援法における取扱い
① 発病の機構が明らかでない	<u>要件としない</u>
② 治療方法が確立していない	要件とする
③ 患者数が人口の0.1%程度に達しない	<u>要件としない</u>
④ 長期の療養を必要とするもの	要件とする
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	要件とする

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。  
 ※疾病の「重症度」は勘案しない。

## 障害者総合支援法の対象となる疾病

○ 第2次対象疾病 151疾病⇒332疾病に拡大 (別紙参照)  
 ( +181疾病)

※ 疾病名については今後変更の可能性あり

※ うち障害福祉サービス独自の対象疾病 27疾病

※ H25年4月から対象となっていた130疾病のうち、対象外となる疾病 18疾病

ただし、経過措置を設け、すでに障害福祉サービスの対象となっていた方は継続利用可能とする。

平成27年7月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（332疾病）

別紙

1	アイカルディ症候群	56	加齢黄斑変性 ※※	111	高チロシン血症2型
2	アイザックス症候群	57	肝型糖尿病	112	高チロシン血症3型
3	I g A腎症	58	間質性膀胱炎（ハンナ型）	113	後天性赤芽球病
4	I g G 4 関連疾患	59	環状20番染色体症候群	114	広範脊柱管狭窄症
5	亜急性硬化性全脳炎	60	関節リウマチ	115	抗リン脂質抗体症候群
6	アジソン病	61	完全大血管転位症	116	コケイン症候群
7	アッシャー症候群	62	眼皮膚白皮症	117	コステロ症候群
8	アトピー性脊髄炎	63	偽性副甲状腺機能低下症	118	骨形成不全症
9	アペール症候群	64	ギャロウエイ・モフト症候群	119	骨髄異形成症候群
10	アミロイドーシス ※	65	急性壊死性脳症	120	骨髄線維症
11	アラジール症候群	66	急性網膜壊死	121	ゴナドトロピン分泌亢進症 ※
12	有馬症候群	67	球脊髄性筋萎縮症	122	5 p欠失症候群
13	アルポート症候群	68	急速進行性糸球体腎炎	123	コフィン・シリス症候群
14	アレキサンダー病	69	強直性脊椎炎	124	コフィン・ローリー症候群
15	アンジェルマン症候群	70	強皮症	125	混合型結合組織病
16	アントレー・ピクスラー症候群	71	巨細胞性動脈炎 ※	126	鯉耳腎症候群
17	イソ吉草酸血症	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	127	再生不良性貧血
18	一次性ネフローゼ症候群 ※※	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	128	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	129	再発性多発軟骨炎
20	1 p 36欠失症候群	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	130	左心低形成症候群
21	遺伝性シストニア	76	筋萎縮性側索硬化症	131	サルコイドーシス
22	遺伝性周期性四肢麻痺	77	筋型糖尿病	132	三尖弁閉鎖症
23	遺伝性膀胱炎	78	筋ジストロフィー	133	CFC症候群
24	遺伝性鉄芽球性貧血	79	クッシング病	134	シェーグレン症候群
25	VATER症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群	135	色素性乾皮症
26	ウィーバー症候群	81	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	136	自己貪食空胞性ミオパチー
27	ウィリアムズ症候群	82	クルーゾン症候群	137	自己免疫性肝炎
28	ウィルソン病	83	グルコーストランスポーター1欠損症	138	自己免疫性出血病XIII
29	ウエスト症候群	84	グルタル酸血症1型	139	自己免疫性溶血性貧血
30	ウェルナー症候群	85	グルタル酸血症2型	140	シトステロール血症
31	ウォルフラム症候群	86	クロウ・深瀬症候群	141	紫斑病性腎炎
32	ウルリッヒ病	87	クローン病	142	脂肪萎縮症
33	HTLV-1 関連脊髄症	88	クロンカイト・カナダ症候群	143	若年性肺気腫
34	A T R - X 症候群	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症	144	シャルコー・マリー・トゥース病
35	A D H 分泌異常症 ※	90	結節性硬化症	145	重症筋無力症
36	エーラス・ダンロス症候群	91	結節性多発動脈炎 ※	146	修正大血管転位症
37	エプスタイン症候群	92	血栓性血小板減少性紫斑病	147	シュワルツ・ヤンベル症候群
38	エプスタイン病	93	限局性皮質異形成	148	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
39	エマヌエル症候群	94	原発性局所多汗症	149	神経細胞移動異常症
40	遠位型ミオパチー	95	原発性硬化性胆管炎	150	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
41	円錐角膜	96	原発性高脂血症	151	神経線維腫症
42	黄色靭帯骨化症	97	原発性側索硬化症	152	神経フェリチン症
43	黄斑ジストロフィー	98	原発性胆汁性肝硬変	153	神経有棘赤血球症 ※
44	大田原症候群	99	原発性免疫不全症候群	154	進行性核上性麻痺
45	オクシピタル・ホーン症候群	100	顕微鏡の大腸炎	155	進行性骨化性線維異形成症 ※※
46	オスラー病	101	顕微鏡的多発血管炎 ※	156	進行性多巣性白質脳症
47	カーニー複合	102	高 I g D 症候群	157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	103	好酸球性消化管疾患	158	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
49	潰瘍性大腸炎	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 ※	159	スタージ・ウェーバー症候群
50	下垂体前葉機能低下症	105	好酸球性副鼻腔炎	160	スティーヴンス・ジョンソン症候群
51	家族性地中海熱	106	抗糸球体基底膜腎炎	161	スミス・マジニス症候群
52	家族性良性慢性天疱瘡	107	後縦靭帯骨化症	162	スモン
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	108	甲状腺ホルモン不応症 ※	163	脆弱X症候群
54	歌舞伎症候群	109	拘束型心筋症	164	脆弱X症候群関連疾患
55	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	110	高チロシン血症1型	165	正常圧水頭症

新たに対象となる疾病  
 ※ 対象に変更はないが、平成27年1月に疾病表記が変更されたもの  
 ※※ 対象に変更はないが、平成27年7月に疾病表記が変更されたもの

平成27年7月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（332疾病）

166	成人スチル病	221	特発性基底核石灰化症	276	プリオン病
167	成長ホルモン分泌亢進症 ※	222	特発性血小板減少性紫斑病	277	プロピオン酸血症
168	脊髄空洞症	223	特発性後天性全身性無汗症	278	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） ※
169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) ※	224	特発性大腿骨頭壊死症 ※	279	閉塞性細気管支炎
170	脊髄髄膜瘤	225	特発性門脈圧亢進症	280	ベーチェット病
171	脊髄性筋萎縮症	226	特発性両側性感音難聴	281	バスレムミオパチー
172	全身型若年性特発性関節炎	227	突発性難聴	282	ヘパリン起因性血小板減少症
173	全身性エリテマトーデス	228	ドラベ症候群	283	ヘモクロマトーシス
174	先天性横隔膜ヘルニア	229	中條・西村症候群	284	ペリー症候群
175	先天性核上性球麻痺	230	那須・ハコラ病	285	ペルーシド角膜辺縁変性症
176	先天性魚鱗癬 ※※	231	軟骨無形成症	286	ペレオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） ※※
177	先天性筋無力症候群	232	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	287	片側巨脳症
178	先天性腎性尿崩症	233	22q11.2欠失症候群	288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
179	先天性赤血球形成異常性貧血	234	乳幼児肝巨大血管腫	289	発作性夜間ヘモグロビン尿症
180	先天性大脳白質形成不全症	235	尿素サイクル異常症	290	ポルフィリン症
181	先天性風疹症候群	236	ヌーナン症候群	291	マリネスコ・シェーグレン症候群
182	先天性副腎低形成症	237	脳腱黄色腫症	292	マルファン症候群
183	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	脳表ヘモジデリン沈着症	293	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー ※
184	先天性ミオパチー	239	膿疱性乾癬	294	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
185	先天性無痛無汗症	240	嚢胞性線維症	295	慢性再発性多発性骨髄炎
186	先天性葉酸吸収不全	241	パーキンソン病	296	慢性膵炎
187	前頭側頭葉変性症	242	パージャール病	297	慢性特発性偽性腸閉塞症
188	早期ミオクロニー脳症	243	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	298	ミオクロニー欠伸てんかん
189	総動脈幹遺残症	244	肺動脈性肺高血圧症	299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
190	総排泄腔遺残	245	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	300	ミトコンドリア病
191	総排泄腔外反症	246	肺胞低換気症候群	301	無脾症候群
192	ソトス症候群	247	バッド・キアリ症候群	302	無βリポタンパク血症
193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	248	ハンチントン病	303	メーブルシロップ尿症
194	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	249	汎発性特発性骨増殖症	304	メチルマロン酸血症
195	大脳皮質基底核変性症	250	P C D H 19関連症候群	305	メビウス症候群
196	ダウン症候群	251	肥厚性皮膚骨膜炎	306	メンケス病
197	高安静脈炎 ※	252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	307	網膜色素変性症
198	多系統萎縮症	253	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	308	もやもや病
199	タナトフォリック骨異形成症	254	肥大型心筋症	309	モワット・ウイルソン症候群
200	多発血管炎性肉芽腫症 ※	255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ※※	310	薬剤性過敏症候群
201	多発性硬化症/視神経脊髄炎 ※	256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	311	ヤング・シンプソン症候群
202	多発性嚢胞腎	257	ピッカースタッフ脳幹脳炎	312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
203	多脾症候群	258	非典型溶血性尿毒症候群	313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
204	タンジール病	259	非特異性多発性小腸潰瘍症	314	4p欠失症候群
205	単心室症	260	皮膚筋炎/多発性筋炎 ※	315	ライソゾーム病 ※
206	弾性線維性仮性黄色腫	261	びまん性汎細気管支炎	316	ラスマッセン脳炎
207	短腸症候群	262	肥満低換気症候群	317	ランゲルハンス細胞組織球症
208	胆道閉鎖症	263	表皮水疱症	318	ランドウ・クレフナー症候群
209	遅発性内リンパ水腫	264	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	319	リジン尿性蛋白不耐症
210	チャージ症候群	265	ファイファー症候群	320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
211	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	266	ファロー四徴症	321	両大血管弁室起始症
212	中毒性表皮壊死症	267	ファンconi貧血	322	リンパ管腫症/ゴーム病
213	腸管神経節細胞減少症	268	封入体筋炎	323	リンパ脈管筋腫症 ※
214	TSH分泌亢進症 ※	269	フェニルケトン尿症	324	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
215	TNF受容体関連連周期性症候群	270	複合カルボキシルーゼ欠損症	325	ルビンシュタイン・テイビ症候群
216	低ホスファターゼ症	271	副甲状腺機能低下症	326	レーベル遺伝性視神経症
217	天疱瘡	272	副腎白質ジストロフィー ※※	327	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
218	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	273	副腎皮質刺激ホルモン不応症	328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
219	特発性拡張型心筋症	274	ブラウ症候群	329	レット症候群
220	特発性間質性肺炎	275	プラダー・ウィリ症候群	330	レノックス・ガストー症候群
				331	ロスモンド・トムソン症候群
				332	肋骨異常を伴う先天性側弯症

     新たに対象となる疾病  
 ※ 対象に変更はないが、平成27年1月に疾病表記が変更されたもの  
 ※※ 対象に変更はないが、平成27年7月に疾病表記が変更されたもの

難病法に基づく指定難病と障害者総合支援法の「特殊の疾病」で異なる疾病名を用いているもの

平成27年7月1日より

	障害者総合支援法の対象疾病	難病法の指定難病
10	アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
35	ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症
60	関節リウマチ	悪性関節リウマチ
70	強皮症	全身性强皮症
96	原発性高脂血症	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
		原発性高カイロミクロン血症
115	抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群
121	ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
143	若年性肺気腫	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
167	成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
214	TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症
226	特発性両側性感音難聴	若年発症型両側性感音難聴
239	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬（汎発型）
278	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	下垂体性PRL分泌亢進症

注）障害者総合支援法の対象疾病は、指定難病より対象範囲が広がっています。

## 疾病名の表記を変更したもの(新旧対照表)

平成27年1月1日施行時に変更済みの疾病名	
【旧】 平成26年12月31日までの疾病名	【新】 平成27年1月1日以降の疾病名
アミロイド症	アミロイドーシス
アレルギー性肉芽腫性血管炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
ウェグナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
ADH不適合分泌症候群	ADH分泌異常症
中枢性尿崩症	
結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
	顕微鏡的多発血管炎
高プロラクチン血症	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
ゴナドトロピン分泌過剰症	ゴナドトロピン分泌亢進症
脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
先端巨大症	成長ホルモン分泌亢進症
側頭動脈炎	巨細胞性動脈炎
大動脈炎症候群	高安動脈炎
多巣性運動ニューロパチー	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
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
多発筋炎	皮膚筋炎／多発性筋炎
皮膚筋炎	
多発性硬化症	多発性硬化症／視神経脊髄炎
TSH産生下垂体腺腫	TSH分泌亢進症
特発性大腿骨頭壊死	特発性大腿骨頭壊死症
有棘赤血球舞蹈病	神経有棘赤血球症
リソソーム病	ライソゾーム病
リンパ管筋腫症	リンパ脈管筋腫症
レフェトフ症候群	甲状腺ホルモン不応症

平成27年7月1日施行時に変更する疾病名	
【旧】 平成27年6月30日までの疾病名	【新】 平成27年7月1日からの疾病名
難治性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群
加齢性黄斑変性症	加齢黄斑変性
進行性骨化性線維形成異常症	進行性骨化性線維異形成症
先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬
ビタミンD依存症二型	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
ペルオキシソーム病	副腎白質ジストロフィー
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

## 対象外となった疾病について

- ①平成27年1月以降に対象外になった疾病    ②平成27年7月以降に対象外になった疾病

疾病名
劇症肝炎
重症急性膵炎

疾病名
肝外門脈閉塞症
肝内結石症
偽性低アルドステロン症
ギラン・バレー症候群
グルココルチコイド抵抗症
原発性アルドステロン症
硬化性萎縮性苔癬
好酸球性筋膜炎
視神経症
神経性過食症
神経性食欲不振症
先天性QT延長症候群
TSH受容体異常症
特発性血栓症
フィッシャー症候群
メニエール病

- これらの疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、すでに障害福祉サービス等<sup>\*</sup>の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用可能です。

- ① 平成27年1月1日以降は対象外となりますが、平成26年12月31日までに障害福祉サービス等<sup>\*</sup>の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用可能です。
- ② 平成27年7月1日以降は対象外となりますが、平成27年6月30日までに障害福祉サービス等<sup>\*</sup>の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用可能です。

<sup>\*</sup>障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業  
(障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む)



## 障害者総合支援法における障害支援区分 難病患者等に対する認定マニュアル

平成 27 年（2015 年）9 月

厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部

## 目 次

<b>I 障害者総合支援法における障害者の範囲</b>	
1. 平成 25 年(2013 年)4 月施行【130 疾病】	2
2. 平成 27 年(2015 年)1 月施行【151 疾病】	4
3. 平成 27 年(2015 年)7 月施行【332 疾病】	5
<b>II 難病等の基礎知識</b>	
1. 難病とは	23
2. 難病の特徴（症状の変化や進行、福祉ニーズ等）	24
3. 難病関連の支援機関	26
4. 障害者手帳の取得状況	27
<b>III 認定調査（訪問調査）</b>	
1. 難病患者等とその家族への接し方や配慮すべき事柄	29
2. 認定調査員の選定	29
3. 調査上の留意点	30
<b>IV 医師意見書</b>	
1. 医師意見書役割	37
2. 記載上の留意点	37
<b>V 市町村審査会の審査判定</b>	
1. 審査判定上の留意点	41
2. 市町村審査会からの意見	41
<b>VI その他</b>	
1. 難病患者等の状態について（様式例）	45
2. 医師意見書（記載例）	46

## I 障害者総合支援法における障害者の範囲

### 1. 平成 25 年(2013 年) 4 月施行【130 疾病】

#### (1) 難病患者等居宅生活支援事業（平成 9 年度～平成 24 年度）

- 地域における難病患者等の自立と社会参加を図る観点から、平成 9 年度以降、日常生活において介護や家事等のサービスの提供を必要とする難病患者等を対象に、QOL(生活の質)の向上や居宅における療養生活の支援を目的とした補助事業(難病患者等居宅生活支援事業)が実施されていた。

#### 【難病患者等居宅生活支援事業（概要）】

事業内容	難病患者等ホームヘルプサービス事業 難病患者等短期入所事業 難病患者等日常生活用具給付事業
実施主体	市町村（特別区を含む） ※ 補助率：国 1/2・都道府県 1/4・市町村 1/4
対象者	日常生活を営むのに支障があり、介護や家事等のサービスの提供を必要とする難病患者等であって、以下の全ての要件を満たす者。 ① 難治性疾患克服研究事業(臨床調査研究分野)の対象疾病患者及び関節リウマチ患者 ② 在宅で療養が可能な程度に症状が安定していると医師によって判断されている者 ③ 障害者自立支援法や介護保険法等の他の施策の対象とはならない者

#### 注) 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）とは、症例数が少なく、原因不明で治療方法も未確立であり、かつ、生活面で長期にわたる支障がある疾病について研究班を設置し、原因の究明、治療方法の確立に向けた研究を行うもので、平成 25 年度時点では、130 疾病を対象としている。(なお、臨床調査研究分野は平成 25 年度をもって終了している。)

- 一方、難病患者等居宅生活支援事業の利用について、平成 22 年度に実施したアンケート調査では、
- ・ 「利用したいが制度内容がよくわからない」
  - ・ 「サービスについて知らない」
- の回答が全体の約 28%を占め、必ずしも事業が十分に周知されているとは言えない状況であった。

#### 【平成 22 年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

##### ★ 難病患者等居宅生活支援事業の利用について

	カテゴリ	件数	割合
1	利用している（今後利用する予定）	81	5.9%
2	利用したいが利用対象外となり利用できない	41	3.0%
3	利用したいが制度内容がよくわからない	74	5.4%
4	利用する必要がない	561	40.7%
5	サービスについて知らない	306	22.2%
6	サービスをやってくれるところがなく利用できない	9	0.7%
-	無回答	308	22.3%
-	サンプル数	1,380	100.0%

## (2) 障害者総合支援法における「障害者の定義」

- 平成 24 年 6 月に成立した障害者総合支援法では、制度の谷間のない支援を提供する観点から、障害者の定義に「難病等（治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者）」が追加された。

### 【障害者総合支援法（平成 25 年 4 月施行）】

#### （定義）

第 4 条 この法律において「障害者」とは、身体障害者福祉法第 4 条に規定する身体障害者、知的障害者福祉法にいう知的障害者のうち 18 歳以上である者及び精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第 5 条に規定する精神障害者（発達障害者支援法（平成 16 年法律第 167 号）第 2 条第 2 項に規定する発達障害者を含み、知的障害者福祉法にいう知的障害者を除く。以下「精神障害者」という。）のうち 18 歳以上である者並びに治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者であって 18 歳以上であるものをいう。

- これにより、難病患者等であって「障害者総合支援法における障害者の定義」に該当する場合は、
  - ・ 障害者手帳を取得できない場合等であっても、障害者総合支援法に定める障害福祉サービス等の利用が可能になるとともに
  - ・ 利用できるサービスの種類も、難病患者等居宅生活支援事業の 3 サービス（ホームヘルプサービス、短期入所、日常生活用具給付）に限らず、全ての障害福祉サービス等に広がった。
- さらに、それまでは、難病患者等居宅生活支援事業を実施する一部の市町村においてのみ提供されていたホームヘルプサービス等が、全ての市町村において提供可能となった。

## (3) 具体的な「難病等」の範囲

### ① 政令で定める特殊の疾病（障害者総合支援法施行令第 1 条）

- 障害者総合支援法の対象となる難病等の具体的な範囲については、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における新たな難病対策における医療費助成の対象疾病の範囲等も参考にして検討することとされていた。
- しかしながら、平成 24 年 12 月の段階において、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における議論が引き続き行われていたことから、障害者総合支援法の対象となる難病等の具体的な範囲について、直ちに結論を得ることが困難な状況にあった。
- そのため、障害者総合支援法における難病等の範囲は、当面の措置として、難病患者等居宅生活支援事業の対象疾病と同じ範囲（130 疾病を政令で規定）として平成 25 年 4 月から制度を施行した上で、新たな難病対策における医療費助成の対象疾病の範囲等に係る検討を踏まえ、見直しを行うこととした。

### ② 厚生労働大臣が定める程度（厚生労働省告示第 7 号）

- また、障害者総合支援法の対象となる難病等による障害の程度（厚生労働大臣が定める程度）については、難病患者等居宅生活支援事業の対象患者の状態を鑑み、「（政令で定める）特殊の疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度」とした。

### 【厚生労働省告示第 7 号（平成 25 年 4 月施行）】

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）第 4 条第 1 項に規定する厚生労働大臣が定める程度は、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施行令（平成 18 年政令第 10 号）別表に掲げる特殊の疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度とする。

## 2. 平成 27 年(2015 年) 1 月施行【151 疾病】

- 平成 26 年 5 月の「難病の患者に対する医療等に関する法律」及び「児童福祉法の一部を改正する法律」の成立に伴う指定難病及び小児慢性特定疾病の対象疾病の検討を踏まえつつ、福祉の見地から障害者総合支援法の対象となる難病等の範囲を検討するため、同年 8 月、新たに「障害者総合支援法対象疾病検討会（以下「対象疾病検討会」という。）」が設置された。

- その後、同年 10 月の第 2 回対象疾病検討会において取りまとめられた「障害者総合支援法の対象疾病の要件案」及び「障害者総合支援法の対象となる疾病案（平成 27 年 1 月施行分）」を基に、関係政令等についてパブリックコメントが実施され、平成 27 年 1 月以降の対象疾病として 151 疾病が定められた。

※ 具体的な「対象疾病の要件」及び「対象となる疾病（平成 27 年 1 月施行分）」は、以下のとおり。

### (1) 障害者総合支援法の対象疾病の要件

- 指定難病の基準を踏まえつつ、福祉の見地により、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件を定めた。（ただし、他の施策体系が樹立している疾病を除く。）

指定難病の要件	障害者総合支援法における取扱い
① 発病の機構が明らかではない	要件としない
② 治療方法が確立していない	要件とする
③ 患者数が人口の 0.1% 程度に達しない	要件としない
④ 長期療養を必要とするもの	要件とする
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	要件とする

### (2) 障害者総合支援法の対象となる疾病（151 疾病）

#### ① 新規に対象とする疾病

- 指定難病における対象疾病の検討において、「平成 25 年 4 月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 130 疾病（以下「障害 130 疾病」という。）」以外で新規に指定難病とすべきと整理された疾病（25 疾病）は、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。

#### ② 障害 130 疾病のうち、指定難病の対象外となる 3 疾病の取扱い

指定難病対象外の 3 疾病	障害者総合支援法における取扱い	
1) スモン	「発病の機構が明らか」であるが「長期の療養を必要とする」	⇒ 対象
2) 劇症肝炎	「長期の療養を必要としない」	⇒ 対象外 ※
3) 重症急性膵炎		

（※）平成 26 年 12 月 31 日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成 27 年 1 月以降も対象（経過措置）

## ③ その他

- 障害 130 疾病のうち、平成 27 年 1 月施行分の指定難病に係る検討が行われなかった疾病（障害者総合支援法において疾病概念上広く捉えている疾病について、その一部のみが指定難病として対象となった場合を含む。）については、今後の指定難病の検討状況を踏まえつつ検討することとし、それまでの間、引き続き障害者総合支援法の対象疾病とする。

※ なお、「対象疾病検討会の取りまとめ案」及び「パブリックコメント」の時点では「153 疾病」として提示していたが、医学的観点から疾病名の見直しを行い「151 疾病」と整理された。（対象に変更なし）

## 【障害者総合支援施行令（平成 27 年 1 月施行）】

（法第 4 条第 1 項の政令で定める特殊の疾病）  
 第 1 条 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第 4 条第 1 項の政令で定める特殊の疾病は、治療方法が確立しておらず、そ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おらず、かつ、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であって、当該疾病の患者の置かれている状況からみて当該疾病の患者が日常生活又は社会生活を営むための支援を行うことが特に必要なものとして厚生労働大臣が定めるものとする。

## 【厚生労働省告示第 7 号（平成 27 年 1 月施行）】

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施行令第 1 条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病（厚生労働省告示第 478 号）に掲げる疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度とする

## 【厚生労働省告示第 478 号（平成 27 年 1 月施行）】

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施行令第 1 条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。（各号 略）

## 附則（経過措置）

- 2 次に掲げる疾病にかかっている者であって、この告示の施行の際現に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第 19 条に規定する支給決定、同法第 51 条の 5 に規定する地域相談支援給付決定、同法第 52 条第 1 項に規定する支給認定、同法第 76 条第 1 項に規定する補装具費の支給の決定若しくは同法第 77 条若しくは同法第 78 条に規定する地域生活支援事業による支援又は児童福祉法第 21 条の 5 の 5 に規定する通所給付決定若しくは同法第 24 条の 3 第 4 項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は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施行令第 1 条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。

- 一 劇症肝炎
- 二 重症急性膵炎

## 3. 平成 27 年(2015 年) 7 月施行【332 疾病】

- 平成 27 年 3 月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における第 2 次拡大部分の疾病の検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、平成 27 年 7 月以降の対象疾病として 332 疾病が定められた。

※具体的な「対象となる疾病（平成 27 年 7 月施行分）」は、以下のとおり。

## (1) 障害者総合支援法の対象となる疾病（332 疾病）

## ① 新規に対象とする疾病

## ア 指定難病の対象疾病

指定難病における対象疾病において、平成 27 年 1 月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 151 疾病以外で新規に指定難病とすべきと整理された疾病（180 疾病）は、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。

## イ 指定難病対象外の疾病うち、障害者総合支援法の対象となる疾病

第 10 回指定難病検討委員会において、現時点において指定難病の要件を満たすことが明らかでないと考えられた疾病のうち、以下 16 疾病について、障害福祉サービスの対象疾病の要件を満たす疾病として取り扱う。

指定難病対象外の疾病	障害者総合支援法における取扱い	
1) 急性壊死性脳症	指定難病の要件である「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」を満たすと考えられた疾病。	対象
2) 急性網膜壊死		
3) 先天性風疹症候群		
4) 短腸症候群		
5) サイトメガロウイルス角膜炎		
6) ヘパリン起因性血小板減少症		
7) ヘモクロマトーシス		
8) 薬剤性過敏症候群		
9) 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
10) 両側性小耳症・外耳道閉鎖症		
11) 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
12) 顕微鏡的大腸炎	指定難病の要件である「患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」とされた疾病。	対象
13) 円錐角膜		
14) 原発性局所多汗症		
15) ダウン(Down) 症候群		
16) ベルーシド角膜辺縁変性症		

## ② 障害者総合支援法の対象となっていた 151 疾病のうち対象外となる疾病（16 疾病）

疾病名	対象外となった理由
1) 肝外門脈閉塞症	客観的な診断基準がない
2) 肝内結石症	治療法が確立している
3) 偽性低アルドステロン症	長期の療養を必要としない
4) ギラン・バレー症候群	長期の療養を必要としない
5) グルココルチコイド抵抗症	日本に患者が未確認
6) 原発性アルドステロン症	治療法が確立している
7) 硬化性萎縮性苔癬	客観的な診断基準がない
8) 好酸球性筋膜炎	客観的な診断基準がない
9) 視神経症	客観的な診断基準がない
10) 神経性過食症	他の施策体系がある

11) 神経性食欲不振症	他の施策体系がある
12) 先天性QT延長症候群	長期の療養を必要としない
13) TSH受容体異常症	客観的な診断基準がない
14) 特発性血栓症	客観的な診断基準がない
15) フィッシュヤー症候群	長期の療養を必要としない
16) メニエール病	長期の療養を必要としない

※ 平成27年6月30日までに障害者総合支援法に基づく支給決定を受けたことのある者は、平成27年7月以降も対象（経過措置）

③ その他

- 障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明らかでない疾病については、データが収集されるまでの間、引き続き対象とする。

【厚生労働省告示第7号（平成27年7月施行）】

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施行令第1条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病（厚生労働省告示第292号）に掲げる疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度とする

【厚生労働省告示第292号（平成27年7月施行）】

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施行令第1条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。（各号 略）

附則（経過措置）

- 次に掲げる疾病にかかっている者であって、平成27年1月1日において現に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）第19条第1項に規定する支給決定、同法第51条の5第1項に規定する地域相談支援給付決定、同法第52条第1項に規定する支給認定、同法第76条第1項の規定による補装具費の支給若しくは同法第77条第1項若しくは第78条第1項の規定による地域生活支援事業による支援又は児童福祉法（昭和22年法律第164号）第21条の5の5第1項に規定する通所給付決定若しくは同法第24条の3第4項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は、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施行令第1条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。
  - 劇症肝炎
  - 重症急性膵炎
- 次に掲げる疾病にかかっている者であって、この告示の適用の際現に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第19条第1項に規定する支給決定、同法第51条の5第1項に規定する地域相談支援給付決定、同法第52条第1項に規定する支給認定、同法第76条第1項の規定による補装具費の支給若しくは同法第77条第1項若しくは第78条第1項の規定による地域生活支援事業による支援又は児童福祉法第21条の5の5第1項に規定する通所給付決定若しくは同法第24条の3第4項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は、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施行令第1条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。
  - 肝外門脈閉塞症
  - 肝内結石症
  - 偽性低アルドステロン症
  - ギラン・バレー症候群

- 五 グルココルチコイド抵抗症
- 六 原発性アルドステロン症
- 七 硬化性萎縮性苔癬
- 八 好酸球性筋膜炎
- 九 視神経症
- 十 神経性過食症
- 十一 神経性食欲不振症
- 十二 先天性QT延長症候群
- 十三 TSH受容体異常症
- 十四 特発性血栓症
- 十五 フィッシュヤー症候群
- 十六 メニエール病

※ 対象疾病一覧は次頁以降に掲載

新旧	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
1	アイカスデラ症候群	ICADRA	神経・筋疾病
2	アイザックズ症候群	IZAK	神経・筋疾病
3	IgA腎症	IgA	腎・泌尿器系疾病
4	IgG4関連疾患	IgG4RD	免疫系疾病
5	急性性硬化性全脳炎	ASCA	神経・筋疾病
6	アミリン病	AMY	内分泌系疾病
7	アムシラー症候群	AMSL	視覚系疾病・聴覚・平衡機能系疾病
8	アトピー性骨髄炎	ATP	神経・筋疾病
9	アムロイトーシス	AMT	代謝系疾病
10	アムロイトーシス	AMT	代謝系疾病
11	アウシュム症候群	AUS	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
12	有馬症候群	UM	神経・筋疾病
13	アルポート症候群	AP	腎・泌尿器系疾病
14	アンキlosing病	ANK	神経・筋疾病
15	アンジェルマン症候群	AS	神経・筋疾病
16	アントラー・ヒンズラー症候群	AH	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
17	イリ吉原脳血管	IGY	代謝系疾病
18	急性ネフローゼ症候群	AN	腎・泌尿器系疾病
19	急性網性増殖性基底膜腎炎	AR	腎・泌尿器系疾病
20	上唇欠失症候群	UL	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
21	遺伝性シストニア	CS	神経・筋疾病
22	遺伝性肉腫性四肢麻痺	GR	神経・筋疾病
23	遺尿症候群	UR	消化器系疾病
24	遺伝性悪性黒色腫	MB	血液系疾病
25	VAIER症候群	VAI	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
26	ヴォーラー症候群	VL	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
27	ヴォリアムズ症候群	VM	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群

旧称	疾病名(～平成27年6月)	旧称	疾病名(～平成26年12月)
1	IgA腎症	1	IgA腎症
2	急性性硬化性全脳炎	2	急性性硬化性全脳炎
3	アミリン病	3	アミリン病
4	アムロイトーシス	4	アムロイトーシス
113	難治性ネフローゼ症候群	98	難治性ネフローゼ症候群

新旧	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
28	ウイリス病	WR	代謝系疾病
29	ウエスト症候群	WE	神経・筋疾病
30	ウーレンシー症候群	ULS	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
31	ウーレンツム症候群	ULZ	内分泌系疾病
32	ウーレンツム病	ULZ	神経・筋疾病
33	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1	神経・筋疾病
34	A-T-R-1症候群	ATR-1	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
35	A-DH分泌異常症	ADH	内分泌系疾病
36	ホーナス・ダンロス症候群	HDS	皮膚・結合組織系疾病
37	ホースマン症候群	HM	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
38	ホフマン病	HF	泌尿器系疾病
39	ホフマン症候群	HF	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
40	高位型ミオチー	MT	神経・筋疾病
41	用進角膜炎	UM	視覚系疾病
42	黄色靨黄素血症	YH	骨・関節系疾病
43	黄斑ストロブロー	ST	視覚系疾病
44	太田原症候群	OT	神経・筋疾病
45	オックスミス・ホーン症候群	OH	皮膚・結合組織系疾病
46	オクロー病	OK	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
47	オーパー病	OP	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群
48	海馬硬化を伴う内閣閣出症候群	HM	神経・筋疾病
49	潰瘍性大腸炎	UC	消化器系疾病
50	下垂体前葉機能低下症	PP	内分泌系疾病
51	家族性地中海熱	FM	免疫系疾病
52	家族性良性嚙性失明症	FL	皮膚・結合組織系疾病
53	比較性無菌性関節炎・滑膜炎・アノキ症候群	CA	免疫系疾病
54	歌鶴症候群	GH	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群

旧称	疾病名(～平成27年6月)	旧称	疾病名(～平成26年12月)
5	ウーレンツム病	7	HTLV-1関連脊髄症
6	HTLV-1関連脊髄症	8	HTLV-1関連脊髄症
7	ADH分泌異常症	83	甲型肝炎脳症
8	高位型ミオチー	9	黄色靨黄素血症
9	黄色靨黄素血症	10	潰瘍性大腸炎
10	潰瘍性大腸炎	11	下垂体前葉機能低下症



新番	疾病名 (平成27年7月1日～)	疾病群	
55	サリドマイド・1-リン酸ウリドシトシド・フェラセチン	代謝系疾病	新規
56	加齢黄斑変性	視覚系疾病	変更
57	肝型糖尿病	代謝系疾病	新規
58	間質性肺病 (ハンナ型)	腎・泌尿器系疾病	新規
59	慢性3β-ヒドロキシステロイド脱素症	神経・筋疾病	新規 削除
60	閉鎖リウマチ	免疫系疾病	
61	完全大血管転位症	循環器系疾病	新規 削除
62	眼皮膚白皮症	視覚系疾病、皮膚・結合組織疾病	新規 削除
63	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌系疾病	
64	ギョロウエイ・キワト症候群	腎・泌尿器系疾病、神経・筋疾病	新規
65	急性壊死性脳症	神経・筋疾病	新規
66	急性網膜剥離	視覚系疾病	新規
67	鎌倉型性新毒血症	神経・筋疾病	
68	急速進行性糸球体腎炎	腎・泌尿器系疾病	
69	強直性脊椎炎	骨・関節系疾病	新規
70	強皮症	皮膚・結合組織疾病	
71	圧縮性動脈炎	免疫系疾病	
72	巨大静脈奇形 (顔面に限局性)	循環器系疾病	新規
73	巨大動脈奇形 (顔面に限局性)	循環器系疾病	新規
74	巨大静脈用小脳橋脚管腔不全症	消化器系疾病	
75	巨大動脈奇形 (顔面に限局性)	呼吸器系疾病	新規 削除
76	結核菌性副鼻腔炎	神経・筋疾病	
77	肝型糖尿病	代謝系疾病	新規
78	糖質代謝異常	神経・筋疾病	新規
79	クッシング病	内分泌系疾病	
80	クオリアン関連周期熱症候群	免疫系疾病	
81	クオリアン、トシノネ、クオリアン症候群	循環器系疾病	新規
82	クオリアン症候群	免疫系疾病	新規

旧番	疾病名 (～平成27年6月)
12	加齢性黄斑変性症
13	肝外門脈閉塞症
14	閉鎖リウマチ
15	肝内結石症
16	偽性低アルドステロン症
17	偽性副甲状腺機能低下症
18	鎌倉型性新毒血症
19	急速進行性糸球体腎炎
20	強皮症
21	圧縮性動脈炎
22	巨大静脈用小脳橋脚管腔不全症
23	ギラン・バレー症候群
24	結核菌性副鼻腔炎
25	クッシング病
26	クオリアン関連周期熱症候群

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
12	加齢性黄斑変性症
13	肝外門脈閉塞症
14	閉鎖リウマチ
15	肝内結石症
16	偽性低アルドステロン症
17	偽性副甲状腺機能低下症
18	鎌倉型性新毒血症
19	急速進行性糸球体腎炎
20	強皮症
21	圧縮性動脈炎
22	結核菌性副鼻腔炎
23	ギラン・バレー症候群
24	結核菌性副鼻腔炎
25	クッシング病

新番	疾病名 (平成27年7月1日～)	疾病群	
83	グルコーストランスポーター1欠損症	代謝系疾病	新規
84	グルコース欠血症1型	代謝系疾病	新規 削除
85	グルコース欠血症2型	代謝系疾病	
86	クロー、深瀬症候群	神経・筋疾病	
87	クローン病	消化器系疾病	
88	クローンカイト、カタタ症候群	消化器系疾病	新規
89	慢性的多発性骨髄質 (二相性) 急性期	神経・筋疾病	新規
90	結節性硬化症	皮膚・結合組織疾病	
91	結節性多発動脈炎	免疫系疾病	
92	血栓性血小板減少性紫斑病	血液系疾病	
93	閉鎖性皮膚膿瘍形成	神経・筋疾病	新規
94	原発性肺多汗症	皮膚・結合組織疾病	新規 削除
95	原発性肺化性胆管炎	消化器系疾病	
96	原発性高脂血症	代謝系疾病	
97	原発性側索硬化症	神経・筋疾病	
98	原発性胆汁性肝硬変	消化器系疾病	
99	原発性免疫不全症候群	血液系疾病	
100	顕微鏡的犬歯歩	消化器系疾病	新規
101	顕微鏡的免疫血管炎	免疫系疾病	
102	高IgD症候群	免疫系疾病	新規 削除
103	好酸球性消化管炎	消化器系疾病	
104	好酸球性免疫血管炎性肉芽腫	免疫系疾病	
105	好酸球性副鼻腔炎	免疫系疾病	新規
106	抗糸球体基底膜腎炎	腎・泌尿器系疾病	新規
107	後縦靭帯骨化症	骨・関節系疾病	
108	甲状腺ホルモンの不足症	内分泌系疾病	
109	肉芽腫性心筋症	循環器系疾病	

旧番	疾病名 (～平成27年6月)
27	グルココルチコイド抵抗症
28	クロー、深瀬症候群
29	クローン病
30	結節性硬化症
31	結節性多発動脈炎
32	血栓性血小板減少性紫斑病
33	原発性アルドステロン症
34	原発性肺化性胆管炎
35	原発性高脂血症
36	原発性側索硬化症
37	原発性胆汁性肝硬変
38	原発性免疫不全症候群
39	顕微鏡的免疫血管炎
40	硬化性萎縮性苔癬
41	好酸球性副鼻腔炎
42	好酸球性消化管炎
43	好酸球性免疫血管炎性肉芽腫
44	後縦靭帯骨化症
45	甲状腺ホルモンの不足症
46	肉芽腫性心筋症

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
24	グルココルチコイド抵抗症
25	クロー、深瀬症候群
26	クローン病
28	結節性硬化症
29	結節性多発動脈炎
30	血栓性血小板減少性紫斑病
31	原発性アルドステロン症
32	原発性肺化性胆管炎
33	原発性高脂血症
34	原発性側索硬化症
35	原発性胆汁性肝硬変
36	原発性免疫不全症候群
37	硬化性萎縮性苔癬
38	好酸球性副鼻腔炎
39	後縦靭帯骨化症
40	肉芽腫性心筋症

新旧	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
	110 高チロリン血症1型	代謝系疾病	新規
	111 高チロリン血症2型	代謝系疾病	新規
	112 高チロリン血症3型	代謝系疾病	新規
	113 後天性赤芽球病	血液系疾病	新規
	114 広範骨柱骨芽症	骨・関節系疾病	
	115 抗リン脂質抗体症候群	免疫系疾病	
	116 コライシ症候群		新規
	117 コステロ症候群		新規
	118 骨形成不全症	骨・関節系疾病	新規
	119 骨髄異形成症候群	血液系疾病	
	120 骨髄腫瘍症	血液系疾病	
	121 ギナトトロピン分泌亢進症	内分泌系疾病	
	122 SpA症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	123 コフィリン・シリシ症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	124 コフィリン・ローリー症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	125 混合性結合組織病	皮膚・結合組織病	
	126 聴覚障害候群	聴覚・平衡機能系疾病、腎・泌尿器系疾病	新規
	127 再生不良性貧血	血液系疾病	
	128 サイトメガロウイルス骨髄内皮炎	免疫系疾病	新規
	129 再発性多発軟骨炎	免疫系疾病	
	130 左心虚形成症候群	循環器系疾病	新規
	131 サルコイドーシス	呼吸器系疾病	
	132 三叉神経痛症	循環器系疾病	新規
	133 CFC症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	
	134 ショーブレン症候群	免疫系疾病	
	135 色素性脱皮症	皮膚・結合組織病	
	136 自己免疫空腔性ミオパチー	神経・筋疾病	
	137 自己免疫性肝炎	消化器系疾病	

新旧	疾病名(～平成27年6月)	
	47 広範骨柱骨芽症	
	48 抗リン脂質抗体症候群	
	49 コステロ症候群	新規
	50 骨髄異形成症候群	
	51 骨髄腫瘍症	
	52 ギナトトロピン分泌亢進症	変更
	53 混合性結合組織病	
	54 再生不良性貧血	
	55 再発性多発軟骨炎	新規
	56 サルコイドーシス	
	58 CFC症候群	新規
	57 ショーブレン症候群	
	59 色素性脱皮症	
	60 自己免疫空腔性ミオパチー	新規
	61 自己免疫性肝炎	

新旧	疾病名(～平成26年12月)	
	41 広範骨柱骨芽症	
	43 抗リン脂質抗体症候群	
	44 骨髄異形成症候群	
	45 骨髄腫瘍症	
	46 ギナトトロピン分泌亢進症	
	47 混合性結合組織病	
	48 再生不良性貧血	
	49 サルコイドーシス	
	50 ショーブレン症候群	
	51 色素性脱皮症	
	52 自己免疫性肝炎	

新旧	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
	138 自己免疫性出血病XIII	免疫系疾病	新規
	139 自己免疫性溶血性貧血	血液系疾病	
	140 シトスチローシス	代謝系疾病	新規
	141 常染色体性腎不全	腎・泌尿器系疾病	新規
	142 脂肪萎縮症	代謝系疾病	新規 削除
	143 若年性肺気腫	呼吸器系疾病	
	144 シェルコー・マリー・トールズ病	神経・筋疾病	
	145 重症筋無力症	神経・筋疾病	
	146 肺正気管支拡張症	循環器系疾病	新規
	147 シュワルツ・ヤンバル症候群	神経・筋疾病	
	148 後肢膝関節神経性難癒及全身性多発性関節炎	神経・筋疾病	新規
	149 神経線維体動異常症	神経・筋疾病	新規 削除
	150 神経軸索クワトロド形成を伴う遺伝性胚生性白質脳症	神経・筋疾病	新規 削除
	151 神経線維腫症	皮膚・結合組織病	
	152 神経フリオリ症	神経・筋疾病	新規
	153 神経有髄赤血球症	神経・筋疾病	
	154 進行性上肢麻痺	神経・筋疾病	
	155 進行性骨化性神経線維形成症	骨・関節系疾病	変更
	156 進行性多発性白質脳症	神経・筋疾病	
	157 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	循環器系疾病	新規
	158 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	循環器系疾病	新規
	159 スタージ・ウェーバー症候群	神経・筋疾病、視覚系疾病	新規
	160 スターヴィンクス・ジョンソン症候群	皮膚・結合組織病	
	161 スミス・マギニス症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	162 スモン	癌	
	163 脆弱X症候群	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	164 脆性X症候群関連疾患	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	新規
	165 正常圧水頭症	神経・筋疾病	

新旧	疾病名(～平成27年6月)	
	62 自己免疫性溶血性貧血	
	63 視神経症	
	64 若年性肺気腫	
	65 シェルコー・マリー・トールズ病	新規
	66 重症筋無力症	
	67 シュワルツ・ヤンバル症候群	新規
	68 神経性過食症	
	69 神経性食慾不振症	
	70 神経線維腫症	
	71 神経有髄赤血球症	変更
	72 進行性上肢麻痺	
	73 進行性骨化性神経線維形成異常症	
	74 進行性多発性白質脳症	
	75 スターヴィンクス・ジョンソン症候群	
	76 スモン	
	77 正常圧水頭症	

新旧	疾病名(～平成26年12月)	
	53 自己免疫性溶血性貧血	
	54 視神経症	
	55 若年性肺気腫	
	57 重症筋無力症	
	58 神経性過食症	
	59 神経性食慾不振症	
	60 神経線維腫症	
	61 進行性上肢麻痺	
	62 進行性骨化性神経線維形成異常症	
	63 進行性多発性白質脳症	
	64 スターヴィンクス・ジョンソン症候群	
	65 スモン	
	66 正常圧水頭症	

新番号	疾病名 (平成27年7月1日～)	疾病群	
166	成人スチル病	免疫系疾病	
167	成長ホルモン分泌亢進症	内分泌系疾病	
168	脊髄空洞症	神経・筋疾病	
169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	神経・筋疾病	
170	脊髄腫瘍症	神経・筋疾病	新規
171	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾病	
172	全身型若年性特発性関節炎	免疫系疾病	
173	全身性エリマトーデス	免疫系疾病	
174	先天性横痃嚢ヘルニア	呼吸器系疾病	新規 削除
175	先天性核上性球麻痺	神経・筋疾病	新規
176	先天性魚鱗癬	皮膚・結合組織疾病	重要
177	先天性筋無力症候群	神経・筋疾病	
178	先天性腎性尿崩症	腎・泌尿器系疾病	新規
179	先天性赤血球形成異常性貧血	血液系疾病	新規
180	先天性大脳白質形成不全症	神経・筋疾病	新規
181	先天性腸痙攣症候群	消化器系疾病、腎・泌尿器系疾病、聴覚・平衡機能系疾病	新規
182	先天性副腎皮質形成症	内分泌系疾病	
183	先天性副腎皮質腺腫欠損症	内分泌系疾病	
184	先天性クオパーチ	神経・筋疾病	新規
185	先天性無痛無汗症	神経・筋疾病	新規
186	先天性重聴視聴不全	代謝系疾病	新規
187	前部側頭葉萎縮症	神経・筋疾病	新規
188	早期ニコニコ一瞬症	神経・筋疾病	新規
189	総動脈幹瘤瘍症	循環器系疾病	新規
190	総痔瘻遺残	消化器系疾病、腎・泌尿器系疾病	新規
191	総痔瘻再発症	消化器系疾病、腎・泌尿器系疾病	新規
192	トリスomy 21	染色体上の異常染色体に由来する染色体群	新規
193	ダイヤモンド・ブランクファン症候群	血液系疾病	新規

旧番号	疾病名 (～平成27年6月)	旧番号	疾病名 (～平成26年12月)
78	成人スチル病	67	成人スチル病
79	成長ホルモン分泌亢進症	72	先端巨大症
80	脊髄空洞症	68	脊髄空洞症
81	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	69	脊髄小脳変性症
82	脊髄性筋萎縮症	70	脊髄性筋萎縮症
83	全身型若年性特発性関節炎		
84	全身性エリマトーデス	71	全身性エリマトーデス
85	先天性QT延長症候群	73	先天性QT延長症候群
86	先天性魚鱗癬様紅皮症	74	先天性魚鱗癬様紅皮症
87	先天性筋無力症候群		
88	先天性副腎皮質形成症		
89	先天性副腎皮質腺腫欠損症	75	先天性副腎皮質腺腫欠損症

新番号	疾病名 (平成27年7月1日～)	疾病群	
194	第14番染色体X染色体遺伝子重複欠損	染色体上の異常染色体に由来する染色体群	新規
195	大脳皮質基底核変性症	神経・筋疾病	
196	クウシ症候群	血液系疾病	新規
197	高安動脈炎	免疫系疾病	
198	多系統萎縮症	神経・筋疾病	
199	クオパーチ	腎・泌尿器系疾病	新規
200	多発血管炎性肉芽腫症	免疫系疾病	
201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	神経・筋疾病	
202	多発性嚢胞腎	腎・泌尿器系疾病	
203	多鞭毛症候群	染色体上の異常染色体に由来する染色体群	新規
204	クワンパシ	代謝系疾病	新規
205	単心室症	循環器系疾病	新規
206	神経難産性後性黄色緑	皮膚・結合組織疾病	新規
207	中期脳軟化	消化器系疾病	新規
208	肥田肥田症	消化器系疾病	新規
209	産後性内リンパ水腫	聴覚・平衡機能系疾病	
210	チャージ症候群	染色体上の異常染色体に由来する染色体群	新規
211	中脳視神経形成異常症(トキムシ症候群)	視覚系疾病、内分泌系疾病	新規
212	中毒性表皮壊死症	皮膚・結合組織疾病	
213	腸管神経節細胞減少症	消化器系疾病	
214	ISH分泌亢進症	内分泌系疾病	
215	TSP受容体関連両期性症候群	免疫系疾病	
216	低エストロゲン血症	腎・泌尿器系疾病	新規
217	天疱瘡	皮膚・結合組織疾病	
218	失明性先天性骨髄症を伴う高染色体性白質脳症	神経・筋疾病	新規
219	特発性肥大型心筋症	循環器系疾病	
220	特発性間質性肺炎	呼吸器系疾病	

旧番号	疾病名 (～平成27年6月)	旧番号	疾病名 (～平成26年12月)
90	大脳皮質基底核変性症	78	大脳皮質基底核変性症
91	高安動脈炎	77	高安動脈炎症候群
92	多系統萎縮症	79	多系統萎縮症
93	多発血管炎性肉芽腫症	6	クワンパシ
94	多発性硬化症/視神経脊髄炎	82	多発性硬化症
95	多発性嚢胞腎	83	多発性嚢胞腎
96	産後性内リンパ水腫	84	産後性内リンパ水腫
97	チャージ症候群		
98	中毒性表皮壊死症	86	中毒性表皮壊死症
99	腸管神経節細胞減少症		
100	TSP受容体異常症	88	TSP受容体異常症
101	ISH分泌亢進症	87	ISH産生下垂体腫瘍
102	TSP受容体関連両期性症候群		
103	天疱瘡	89	天疱瘡
104	特発性肥大型心筋症	90	特発性肥大型心筋症
105	特発性間質性肺炎	91	特発性間質性肺炎

新番号	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群
221	特発性基底核石灰化症	神経・筋疾病
222	特発性血小板減少性紫斑病	血液系疾病
223	特発性様天性全身性無汗症	皮膚・結合組織疾病
224	特発性大腿骨頭壊死症	骨・関節系疾病
225	特発性門脈圧亢進症	消化器系疾病
226	特発性両側性感音聾聴	聴覚・平衡機能系疾病
227	突発性難聴	聴覚・平衡機能系疾病
228	ミヤコ症候群	神経・筋疾病
229	中核・西村症候群	免疫系疾病
230	黒髪・ハコウ病	染色体または遺伝子に染色体構造異常
231	軟骨無形成症	骨・関節系疾病
232	腸治菊田部分発作重積型急性脳炎	神経・筋疾病
233	22q11.2欠失症候群	染色体または遺伝子に染色体構造異常
234	乳幼児肝巨大血管腫	消化器系疾病
235	探者サイトス異常症	代謝系疾病
236	スーナン症候群	染色体または遺伝子に染色体構造異常
237	脳髄黄色腫症	代謝系疾病
238	脳脊髄モンスリー状着床	神経・筋疾病
239	膿毒性軟癰	皮膚・結合組織疾病
240	膿毒性視神経症	消化器系疾病
241	ハーキンソン病	神経・筋疾病
242	パーシャー病	免疫系疾病
243	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症	呼吸器系疾病
244	肺動脈性肺高血圧症	呼吸器系疾病
245	肺動脈白癩(自己免疫性又は先天性)	呼吸器系疾病
246	肺動脈肺気腫候群	呼吸器系疾病
247	バッド・キアリー症候群	消化器系疾病
248	ハンチントン病	神経・筋疾病

新規 削除

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

旧番号	疾病名(～平成27年6月)
106	特発性基底核石灰化症
107	特発性血小板減少性紫斑病
108	特発性血拴症
109	特発性大腿骨頭壊死症
110	特発性門脈圧亢進症
111	特発性両側性感音聾聴
112	突発性難聴
114	膿毒性軟癰
115	膿毒性視神経症
116	ハーキンソン病
117	パーシャー病
118	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症
119	肺動脈性肺高血圧症
120	肺動脈肺気腫候群
121	バッド・キアリー症候群
122	ハンチントン病

新規

変更

新規

旧番号	疾病名(～平成26年12月)
92	特発性血小板減少性紫斑病
93	特発性血拴症
91	特発性大腿骨頭壊死
95	特発性門脈圧亢進症
96	特発性両側性感音聾聴
97	突発性難聴
99	膿毒性軟癰
100	膿毒性視神経症
101	ハーキンソン病
102	パーシャー病
103	肺動脈性肺高血圧症
104	肺動脈肺気腫候群
105	バッド・キアリー症候群
106	ハンチントン病

新番号	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群
249	汎発性特発性骨髄腫症	骨・関節系疾病
250	P-CDH19関連症候群	神経・筋疾病
251	肥厚性皮膚骨髄症	染色体または遺伝子に染色体構造異常
252	集約ストロファン性ミトコンドリア症候群	神経・筋疾病
253	皮膚下腫瘍と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈瘤症	神経・筋疾病
254	肥大型心筋症	循環器系疾病
255	ヒタコシロ依存性くる病/骨軟化症	内分泌系疾病
256	ヒタコシロ抵抗性くる病/骨軟化症	骨・関節系疾病
257	ヒッカータツツ触診腫瘍	神経・筋疾病
258	非典型型溶血性尿毒症候群	腎・泌尿器系疾病
259	非特異性多発性小腸潰瘍症	消化器系疾病
260	皮膚筋炎、多発性筋炎	免疫系疾病
261	びまん性肉細気管支炎	呼吸器系疾病
262	肥満肺気腫候群	呼吸器系疾病
263	表皮的瘻症	皮膚・結合組織疾病
264	ヒトシロアルシグ病(全症候型又は小児型)	消化器系疾病
265	ファイバー症候群	染色体または遺伝子に染色体構造異常
266	フェロー四徴症	循環器系疾病
267	ファンconi貧血	血液系疾病
268	肘入体筋炎	神経・筋疾病
269	フェニルケトン尿症	代謝系疾病
270	複合カルボキラーゼ欠損症	代謝系疾病
271	脳甲狀腺機能低下症	内分泌系疾病
272	新腎白質ストロファン	代謝系疾病
273	新腎皮質側鎖ホルモン不足症	内分泌系疾病
274	プラウ症候群	免疫系疾病
275	ブラザー・ワメリ症候群	染色体または遺伝子に染色体構造異常
276	ブライオン病	神経・筋疾病

新規

新規

新規

新規

変更

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

新規

旧番号	疾病名(～平成27年6月)
123	汎発性特発性骨髄腫症
121	肥大型心筋症
125	ヒタコシロ依存症二型
126	非典型型溶血性尿毒症候群
127	皮膚筋炎/多発性筋炎
128	びまん性肉細気管支炎
129	肥満肺気腫候群
130	表皮的瘻症
131	ファンシー症候群
132	肘入体筋炎
138	ヘルオキシノーム病
133	プラウ症候群
134	ブライオン病

新規

併記

新規

新規

旧番号	疾病名(～平成26年12月)
107	汎発性特発性骨髄腫症
106	肥大型心筋症
109	ヒタコシロ依存症二型
81	多発性筋炎
110	皮膚筋炎
111	びまん性肉細気管支炎
112	肥満肺気腫候群
113	表皮的瘻症
114	ファンシー症候群
117	ヘルオキシノーム病
115	ブライオン病

新番	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
277	アロピオン酸血症	代謝系疾病	新設
278	PRK16先遣症(高プロラクチン血症)	内分泌系疾病	新設
279	閉塞性肺実質炎	呼吸器系疾病	新設
280	パーチュエット病	免疫系疾病	新設
281	バネレムミオパシー	神経・筋疾病	新設
282	ヘパリン起因性血小板減少症	血液系疾病	新設
283	ヘモタロマトーシス	代謝系疾病	新設
284	ヘリー症候群	神経・筋疾病	新設
285	ヘスター角膜辺縁変性症	眼系疾病	新設
286	ヘルペシスウイルス病(劇集白癩・メトリコーム様病)	神経・筋疾病	分類
287	片側性癱瘓	神経・筋疾病	新設
288	片側性癱瘓・片麻痺・でんかん症候群	神経・筋疾病	新設
289	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液系疾病	新設
290	ホレステロール症	代謝系疾病	新設
291	ポリネuropathy・ニューロン症候群	神経・筋疾病	新設
292	メタリック症候群	皮膚・結合組織系疾病	新設
293	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	神経・筋疾病	併記
294	慢性血栓性肺動脈高血圧症	呼吸器系疾病	新設
295	慢性再発性多発性脊髄炎	脊・関節系疾病	新設
296	慢性腎炎	消化器系疾病	新設
297	慢性特発性偽性腸閉塞症	消化器系疾病	新設
298	ミオトコニー二次性でんかん	神経・筋疾病	新設
299	ミオトコニー脱力発作を伴うでんかん	神経・筋疾病	新設
300	ミトコンドリア病	神経・筋疾病	新設
301	無神症候群	血液系疾病	新設
302	異状リポタンパク血症	代謝系疾病	新設
303	メーブルンシロシス症	代謝系疾病	新設
304	メチルコリン酸血症	代謝系疾病	新設

旧番	疾病名(～平成27年6月)	旧番	疾病名(～平成26年12月)
135	PRK16先遣症(高プロラクチン血症)	42	高プロラクチン血症
137	パーチュエット病	116	パーチュエット病
136	バネレムミオパシー		
138	ヘルペシスウイルス病	117	ヘルペシスウイルス病
139	発作性夜間ヘモグロビン尿症	118	発作性夜間ヘモグロビン尿症
140	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	80	多発性運動ニューロパチー
141	慢性血栓性肺動脈高血圧症	119	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
142	慢性腎炎	120	慢性血栓性肺動脈高血圧症
143	慢性特発性偽性腸閉塞症	121	慢性腎炎
144	ミトコンドリア病	122	ミトコンドリア病

新番	疾病名(平成27年7月1日～)	疾病群	
305	メロウス症候群	神経・筋疾病	新設
306	メンケス病	代謝系疾病	新設 削除
307	網膜色素変性症	視覚系疾病	新設
308	木心毛炎病	神経・筋疾病	新設
309	モランジ・ライオン症候群	染色体主たる遺伝子に遺伝子変異を伴う症候群	新設
310	季節性過敏症候群	皮膚・結合組織系疾病	新設
311	モルブエーシス症候群	染色体主たる遺伝子に遺伝子変異を伴う症候群	新設
312	慢性遺伝形式を有する遺伝性聴覚	聴覚・平衡機能系疾病	新設
313	遺伝性再発性発作を伴う乳児でんかん	神経・筋疾病	新設
314	4p欠失症候群	染色体主たる遺伝子に遺伝子変異を伴う症候群	新設
315	マイグローム病	神経・筋疾病	新設
316	マニッシュ症候群	神経・筋疾病	新設
317	ランゲルハンス細胞組織球症	呼吸器系疾病	新設
318	ラングワ・ケマナー症候群	神経・筋疾病	新設
319	リン脂質異常症	代謝系疾病	新設
320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	聴覚・平衡機能系疾病	新設
321	両大血管奇形胎産	循環器系疾病	新設
322	リンパ管腫瘍(リンパ腫)	呼吸器系疾病、循環器系疾病、消化器系疾病、脊・関節系疾病	新設
323	リンパ管腫瘍	呼吸器系疾病	新設
324	顆粒虫(一種天然免疫不全を含む)	皮膚・結合組織系疾病	新設
325	ルビシシクウィーン・ライオン症候群	染色体主たる遺伝子に遺伝子変異を伴う症候群	新設
326	ルーペー遺伝性視神経症	視覚系疾病	新設
327	ルーペー遺伝性視神経症/ルビシシクウィーン・ライオン症候群	代謝系疾病	新設
328	慢性遺伝形式を有する遺伝性聴覚	聴覚・平衡機能系疾病	新設
329	レット症候群	神経・筋疾病	新設
330	レット・クラ・ガスター症候群	神経・筋疾病	新設
331	ロスマン・スリムソン症候群	染色体主たる遺伝子に遺伝子変異を伴う症候群	新設
332	筋骨異常を伴う先天性胸骨症	脊・関節系疾病	新設

旧番	疾病名(～平成27年6月)	旧番	疾病名(～平成26年12月)
145	メニエール病	123	メニエール病
146	網膜色素変性症	124	網膜色素変性症
147	木心毛炎病	125	木心毛炎病
148	ライグローム病	126	ライグローム病
149	ランゲルハンス細胞組織球症	127	ランゲルハンス細胞組織球症
150	リンパ管腫瘍	128	リンパ管腫瘍
151	ルビシシクウィーン・ライオン症候群	129	リンパ管腫瘍

新着	疾病名（平成27年7月1日～）	疾病群
----	-----------------	-----

（経過措置：平成27年6月30日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成27年7月以降も対象。）

-	肝外科手術重症	肝臓病(肝臓病)	消化器系疾患
-	肝内胆石症	胆石症(胆石症)	消化器系疾患
-	偽性低アルドステロン症	内分泌(内分泌)	内分泌系疾患
-	ギラン・バレー症候群	神経(神経)	神経・筋疾患
-	グルココルチコイド抵抗症	内分泌(内分泌)	内分泌系疾患
-	原発性アルドステロン症	内分泌(内分泌)	内分泌系疾患
-	硬化性萎縮性苔癬	皮膚(皮膚)	皮膚・結合組織疾患
-	好酸球性筋膜炎	皮膚(皮膚)	皮膚・結合組織疾患
-	視神経症	神経(神経)	視覚系疾患
-	神経性過食症	神経(神経)	内分泌系疾患
-	神経性食慾不振症	神経(神経)	内分泌系疾患
-	先天性QT延長症候群	循環器(循環器)	循環器系疾患
-	TSH受容体異常症	内分泌(内分泌)	内分泌系疾患
-	特発性血拴症	循環器(循環器)	血液系疾患
-	フィニシェー症候群	神経(神経)	神経・筋疾患
-	メニエール病	聴覚(聴覚)	聴覚・平衡機能系疾患

（経過措置：平成26年12月31日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成27年1月以降も対象。）

-	劇症肝炎	肝臓病(肝臓病)	消化器系疾患
-	重症急性膵炎	消化器(消化器)	消化器系疾患

旧着	疾病名（～平成27年6月）
----	---------------

-	12	肝外科手術重症	削除
-	15	肝内胆石症	削除
-	16	偽性低アルドステロン症	削除
-	23	ギラン・バレー症候群	削除
-	27	グルココルチコイド抵抗症	削除
-	33	原発性アルドステロン症	削除
-	40	硬化性萎縮性苔癬	削除
-	41	好酸球性筋膜炎	削除
-	61	視神経症	削除
-	68	神経性過食症	削除
-	69	神経性食慾不振症	削除
-	85	先天性QT延長症候群	削除
-	109	TSH受容体異常症	削除
-	108	特発性血拴症	削除
-	131	フィニシェー症候群	削除
-	145	メニエール病	削除

## II 障害等の基礎知識



## 1. 難病とは

### (1) 難病の定義

- 難病対策は昭和30年代より進められているが、平成26年5月に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」（成立の経緯等は後述）において、難病は、「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」（第1条）と規定されている。
  - また、同法では、難病の定義に該当する疾病のうち、医療費助成の対象となる指定難病が規定されており（第5条）、その具体的な要件としては省令等で規定され、
    - ・ 患者数が本邦において一定の人数（人口の0.1%程度以下）に達しないこと
    - ・ 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確率していること
 の両要件に該当する場合には、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療を確保する必要性が高いものとして「指定難病（医療費助成の対象）」と位置付けている。
- ※ 指定難病は、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。（平成27年1月現在110疾病）

#### 【難病の定義（イメージ図）】

難病	
<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 発病の機構が明らかでなく</li> <li>○ 治療方法が確立していない</li> <li>○ 希少な疾病であって</li> <li>○ 長期の療養を必要とするもの</li> </ul>	※ 患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進。
指定難病（医療費助成の対象）	
<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 難病のうち、以下の要件を全て満たすもの                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 患者数が本邦において一定の人数（人口の0.1%程度以下）に達しないこと</li> <li>・ 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること</li> </ul> </li> </ul>	

### (2) 難病対策の見直し

- 平成23年9月から、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、今後の難病対策の在り方について検討が進められ、平成25年12月に、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保と難病患者の療養生活の質の向上を目的として官民が協力して取り組むべき改革の内容として、「難病対策の改革に向けた取組について（報告書）」がとりまとめられた。
- また、平成26年2月には、当該報告書等を踏まえた「難病の患者に対する医療等に関する法律案」が第186回通常国会に提出され、同年5月23日に全会派の賛成により成立。
 

さらに、同法第5条では、医療費助成の対象となる指定難病について「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」こととされており、この規定に基づき、客観的かつ公平に疾病を選定するため、厚生科学審議会疾病対策部会の下に新たに第三者的な委員会として「指定難病検討委員会」が設置された。

○ その後、同年10月の指定難病検討委員会において取りまとめられた「指定難病とすべき疾病の案」及び「当該指定難病に係る医療費助成の支給認定に係る基準の案」を基にパブリックコメントが実施され、平成27年1月以降の指定難病（第一次実施分）として110疾病が定められた。

○ さらに、平成27年1月より指定難病検討委員会において、第二次実施分の指定難病の検討が行われ、平成27年7月以降の指定難病として306疾病が定められた。

○ 今後も引き続き、指定難病の検討に必要な要件等に関する情報について、収集や整理を行い、指定難病の検討を行う予定であり、平成27年の秋から検討に向けた情報収集を開始し、平成27年度中に指定難病検討委員会が再開される予定である。

## 2. 難病の特徴（症状の変化や進行、福祉ニーズ等）

- 難病には、
  - ・ 症状の変化が毎日ある、日によって変化が大きい、症状が見えづらい等の特徴に加え
  - ・ 進行性の症状を有する、大きな周期でよくなったり悪化したりするという難病特有の症状が見られる。

#### 【疾病群別の難病の特徴】

※ 「特定疾患介護ハンドブック（監修／疾病対策研究会）」

「難病患者等ホームヘルパー養成研修テキスト（監修／厚生労働省特定疾患の生活の質（QOL）の向上に資するケアの在り方に関する研究班・疾病対策研究会）」等を参照

疾病群	疾病の特徴
血液系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 貧血による運動機能の低下、止血機能を持つ血小板の減少による出血傾向などが見られる。血小板数によって日常生活の中での活動度を考える必要がある。</li> <li>○ 特に、原発性免疫不全症候群では、感染の予防と早期治療が必要。常に、皮膚、口腔内等を清潔に保ち、発熱、咳、鼻汁など一見かぜ症状でも診察を受ける必要がある。</li> </ul>
免疫系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 皮膚粘膜症状、腎炎、神経障害などに加え、腸、眼、脳など多臓器が侵される。日和見感染症といって通常はあまり起きない感染が原因で死亡することがある。</li> <li>○ 全身の血管に炎症が起きる疾病ではいろいろな臓器に虚血症状を起し、脳、心、腎などの重要な臓器の血流が不全になる。加えて、眼にも症状が出るものもあり、視覚障害にも配慮が必要。</li> </ul>
内分泌系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ ホルモンが不足する疾病と、ホルモンが過剰となる疾病がある。ホルモンの機能により症状は様々で、変動が大きいものがあることが特徴。</li> <li>○ ホルモンが不足している場合は補充を行い、過剰な場合は働きを抑えることが必要。</li> </ul>
代謝系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 多くは乳児期、幼児期に発症するが、成人になってから発症するものもまれではない。全身の細胞に代謝産物が蓄積することで、四肢の痛み、血管腫、腎不全、心症状も出現する。</li> </ul>

疾病群	疾病の特徴
神経・筋疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 手足の運動が障害され、労働に必要な動作や日常生活上の動作である歩行、食事、排泄、整容などが十分にできなくなる。</li> <li>○ 一般に治療効果が上がらず、時とともに臥床を余儀なくされ介護負担が増す。</li> <li>○ 考えたり感じたりする能力は低下しないことがほとんどであり、患者自身の葛藤や介護が十分でないことでの不満が起きるが、適切な介助や援助によってQOLが向上できる。</li> </ul>
視覚系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 視野が狭くなったり夜間や暗い部屋での視力が極端に低下することがあり、失明に至る場合もある。視覚障害者としての介護が必要。</li> </ul>
聴覚・平衡機能系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ めまいを引き起こす疾病では、強い発作が起きれば入院が必要となることもある。頭や体の向きを急に変えないなどの注意も必要。</li> </ul>
循環器系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 動悸、易疲労感、浮腫、息切れなどの心不全症状がみられる。心不全症状や不整脈などの症状を変化させるような運動負荷を避けるため、家事の代行が必要。</li> </ul>
呼吸器系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 呼吸機能の低下により、運動機能が低下し階段昇降や肉体労働ができなくなる。風邪をこじらせ肺炎などを合併すると一気に重篤な状態になるほか、喫煙などの室内外の空気の汚れにより症状は増悪する。</li> </ul>
消化器系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 腸疾病では粘血便、下痢、腹痛が慢性的に再発したり治療により改善したりし、緊急手術が必要な場合もある。難治例や再発を繰り返して入退院を繰り返す例では、同世代の男女と比べ著しいQOLの低下があるといえる。</li> <li>○ 肝・胆・膵疾病では、門脈圧亢進による食道静脈瘤、腹水、脾機能亢進などの肝不全症状や、皮膚のかゆみ、黄疸などが見られる。</li> </ul>
皮膚・結合組織疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 外見の変化や合併症のため日常生活が極度に制限されるので十分な介護が必要になる。皮膚症状に加え眼、難聴、小脳失調症などの歩行障害を合併するものもある。</li> </ul>
骨・関節系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 神経・筋疾病と同様の症状が起きる。脊髄及び神経根の圧迫障害をきたした場合は、手術療法に限界もあり、対麻痺や四肢麻痺を起こす場合もある。</li> </ul>
腎・泌尿器系疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 血尿や、尿が出なかつたり少なかつたりすることがある。腎機能に応じて、食塩や蛋白質、水分などの制限が必要になる。</li> <li>○ 特に多発性嚢胞腎では嚢胞が尿路を圧迫することで、感染症を引き起こすことがある。嚢胞が大きくなると、打撲などで腎臓が破裂する場合がある。</li> </ul>
スモン	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 中枢神経と末梢神経を侵し、びりびり感などの異常感覚が特徴で、多様な合併症が出現する。</li> </ul>

疾病群	疾病の特徴
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 染色体や遺伝子の変化によって、代謝の異常や、臓器の形状や機能に異常をきたす。</li> <li>○ 胎児期や子供のときに発症することがほとんどであるが、大人になって症状が出ることもある。早期から診断をして、できるだけ早く適切な対応をとることが必要。</li> </ul>

【平成22年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

★ 症状の変化の状況について（複数回答あり）

カテゴリ		件数	割合
1	毎日ある	569	41.2%
2	一時的なもの	95	6.9%
3	ほとんど変化しない	107	7.8%
4	1日のうちで変化がある	258	18.7%
5	日によって変化が大きい	383	27.8%
6	進行している	263	19.1%
7	快方に向かっている	28	2.0%
8	大きな周期で良くなったり悪くなったりする	166	12.0%
9	その他	33	2.4%
-	無回答	194	14.1%
-	サンプル数	1,380	100.0%

- また、その半数以上で合併症や二次障害等が見られるなど、生活の質が損なわれやすいとも言われている。

【平成22年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

★ 合併症や二次障害、薬の副作用の有無について（複数回答あり）

カテゴリ		件数	割合
1	合併症がある	352	25.2%
2	二次障害がある	237	17.2%
3	薬の副作用による疾病・障害がある	327	23.7%
4	特にない	526	38.1%
-	無回答	162	11.7%
-	サンプル数	1,380	100.0%

### 3. 難病関連の支援機関

#### (1) 難病情報センター

- 難病情報センター（公益財団法人難病医学研究財団）では、平成9年度よりホームページを開設し、いわゆる難病のうち、難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象としている疾病を中心に、難病患者やそのご家族をはじめ、医療関係者などの利用を想定した関係情報の提供を行っている。

※ 難病情報センターHP：<http://www.nanbyou.or.jp/>

(2) 難病相談・支援センター

- 平成15年度以降、各都道府県に設置されている「難病相談・支援センター」では、地域で生活する難病患者・家族等の日常生活上における悩みや不安などの解消を図るとともに、患者等のもつ様々なニーズに対応したきめ細かい相談支援（電話や面接による相談、患者会活動、医療相談、就労支援など）を行っている。

※ 都道府県難病相談・支援センター一覧：<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>

4. 障害者手帳の取得状況

- 難病患者等であっても、身体障害者手帳や療育手帳、精神障害者保健福祉手帳を取得することも可能であり、平成25年度以前から障害福祉サービス等を利用している場合がある。

【身体障害者手帳の所有率（平成22年度）】

※特定疾患調査解析システム入力データより

	対象疾病名	所有率（所有者数 / 患者数）
1	亜急性硬化性全脳炎	87.5%（ 35 / 40 ）
2	脊髄性筋萎縮症	72.0%（ 322 / 447 ）
3	副腎白質ジストロフィー	68.4%（ 78 / 114 ）
4	網膜色素変性症	55.6%（ 8,524 / 15,328 ）
5	球脊髄性筋萎縮症	54.4%（ 319 / 586 ）
6	筋萎縮性側索硬化症	53.2%（ 3,423 / 6,431 ）
7	脊髄小脳変性症	53.1%（ 7,373 / 13,882 ）
8	ハンチントン病	48.7%（ 273 / 561 ）
9	多系統萎縮症	47.8%（ 3,729 / 7,797 ）
10	特発性大腿骨頭壊死症	46.6%（ 4,202 / 9,023 ）
11	悪性関節リウマチ	43.2%（ 1,820 / 4,209 ）
12	広範脊柱管狭窄症	41.3%（ 1,339 / 3,242 ）
13	肺動脈性肺高血圧症	41.1%（ 111 / 270 ）
	（以下、省略）	

III 認定調査（訪問調査）

## 1. 難病患者等とその家族への接し方や配慮すべき事柄

- 難病患者等は、治療方法が確立していない疾病に罹患し、往々にして生涯にわたる長期間の療養を必要とすることから、生活面における制約や経済的な負担が大きく、加えて、病名や病態が知られていないために社会の理解が進んでおらず、就業など社会生活への参加が進みにくい状態にある。
- 現在問題となっている症状としては、「痛み」や「手足に力が入らない」、「倦怠感」といったものもあるため、外見上では分かりにくい症状に悩まされている場合も多く、配慮が必要である。  
また、家族の支援等で遠方の医療機関に通う場合も多く、将来の生活不安を抱えている場合もあることから、難病患者等の訴えをよく聴取するなど、難病患者等や家族の視点に立って接することが求められる。

【平成24年度 障害程度区分調査・検証事業（認定調査員へのアンケート結果）】

★ 難病患者等への認定調査で配慮したこと、対応に困ったことなど

<b>ア. 配慮したこと</b>
○ 日頃から難病患者等と関わりのある保健師が同行した。
○ 難病患者等が疲れやすいので、調査時間が長時間にならないように注意した。
○ 全身に痛みがあるため、難病患者等と家族からの聞き取りのみで対応した。
<b>イ. 対応に困ったこと</b>
○ 調査員に対する不信感があった。（難病等の知識や理解があるかなど）
○ 説明の時に「障害」や「障害者」という表現に過剰な反応をされた。
○ 日頃の症状などの説明をうまく理解できなかった。
<b>ウ. その他</b>
○ 日頃から痛みなどに耐えて生活している。その苦しみを理解しようとする姿勢が大切だと感じた。
○ 一見すると健常者のように見えるが、生活のあらゆる場面に支援が必要だった。
○ 家族への遠慮があり、家族が不在の時に聞き取りできた内容があった。

## 2. 認定調査員の選定

- 難病患者等の認定調査を担当する認定調査員は、保健師や看護師など医療に関する専門的な知識を有している者が望まれる。  
また、他の資格を有する認定調査員が担当する場合であっても、保健所の保健師等が同行して難病患者等とその家族への配慮や認定調査員への助言を行うことで、円滑に認定調査を行うことが望まれる。
- そのため、難病患者等の認定調査を担当する認定調査員は、障害担当部局と医療担当部局等との十分な調整・連携の上で選定する。  
なお、認定調査を指定一般相談支援事業者等に委託している場合においても、資格の有無を確認するなど、認定調査が適切に行われるよう努める。

## 3. 調査上の留意点

### (1) 調査実施前に確認する内容

- 難病等には一見して身体機能に障害がない疾病もあり、健康な人と同じように生活している難病患者等もいるが、難病等の症状のために日常生活の中で様々な問題が生じている場合もあることから、認定調査員においては、難病患者等の主訴を適切に把握することで、「日常生活で困っていること」や「不自由があること」等を先入観なく理解することが求められる。
- そのため、認定調査員は認定調査を実施する前に、本マニュアル「Ⅱ 難病等の基礎知識」の内容や難病情報センターのホームページを活用しつつ、調査対象者が有する疾病の症状や特徴（治療法、薬剤の効果など）を確認することが重要である。

### (2) 難病等の特徴を踏まえた認定調査の実施

#### ① 家族や支援者等からの聞き取り

- 認定調査員が調査の日だけで、調査対象者のみが把握する自覚症状や症状の変化等を全て確認することは困難であることから、認定調査の際には、調査対象者からの聞き取りに加えて日頃から接している家族や支援者、看護師、ボランティア等からの聞き取りも十分に行う。
- なお、「言語障害」や「四肢麻痺」等の症状のために、会話や意思伝達が困難な難病患者等に対する認定調査を実施する際には、日常生活において支援している家族や支援者等の協力を得ながら調査対象者とコミュニケーション（意思疎通）を図ること。

#### ② 難病等の状態の確認

- まず始めに、難病患者等の状態を確認する。  
難病患者等に対する審査判定に当たって重要な情報になるため、調査対象者の状態がイメージしやすいように具体的に確認し、特記事項等に記載する。  
※ 通常の特記事項の様式では記載が困難な場合を想定して、追加する様式の例（本マニュアル「Ⅵ その他」の「難病患者等の状態について」）を示すので参考にされたい。

#### ア. 障害福祉サービスが必要な理由の確認

- これまでに障害福祉サービスを利用せず、自らの努力や工夫で日常生活を過ごしてきた難病患者等も多いため、単に「できる・できない」の確認ではなく、難病等の症状のために
  - ・ 日常生活で困っていることや不自由があること
  - ・ 動作に要する時間
  - ・ 症状が悪いときに実際にどのように行っているのか等を具体的に確認する。

#### イ. 症状の変化の確認

- 症状が変化（重くなったり軽くなったり）する場合は、「症状がより重度な状態（＝支援を最も必要とする状態）」の詳細な聞き取りを行う。

○ また、「症状が軽度な状態」や「どのくらいの時間・期間で症状が変化するのか」等についても確認を行うこと。

※ 参考：変化の例

- ・ 1日の中で変動する
- ・ 毎日変動する
- ・ 急に重くなる
- ・ 数ヶ月（季節）で変動する
- ・ 天候で変わる
- 等

【平成24年度 障害程度区分調査・検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果）】

★ 市町村審査会委員が審査判定で必要と思う特記事項の内容

- 生活しづらさや苦勞について、より詳細に記載してほしい。
- 現在の状態だけでなく、過去の状態や今後の見込みについても記載してほしい。
- 症状だけでなく、どのくらいの頻度で、どの程度の支援が必要なのか具体的な内容を記載してほしい。
- 症状に波があるので、年間を通しての生活上の困難さを記載してほしい。
- 自覚症状の有無や程度を記載してほしい。
- 精神面への影響について記載してほしい。
- 判断に迷った場合は、状況をそのまま記載する方が参考になる。

【平成24年度 障害程度区分調査・検証事業】

★ 認定調査員が確認した「難病等の症状」や「障害福祉サービスが必要な状態」の例

注) 以下の内容は、試行的な認定調査を実施した難病患者等について、認定調査員が確認した内容を参考に整理したもの。（※ チャージ症候群は平成27年に別途追記）

また、この調査は平成24年度に難病患者等居宅生活支援事業（ホームヘルプサービス及び短期入所）を利用した難病患者等を対象としたものであり、以下の事例は、各疾病の全ての症状や状態等を網羅したものではない。

疾病名（疾病群）	症状等
強皮症 （皮膚・結合組織疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 皮膚硬化（手指の腫れ・こわばり、力が入らない）</li> <li>○ レイノー症状（冷たいものに触れると蒼白～紫色になる、痛み、しびれ）</li> <li>○ 肺線維症（息苦しさ、疲れやすい）</li> <li>○ 逆流性食道炎（飲み込みづらい）</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 階段の上り下りが困難（呼吸困難）</li> <li>○ タオルが絞れない</li> <li>○ 衣服の着用在が困難</li> <li>○ 包丁を強く握れない</li> <li>○ 堅い食材を切れない</li> <li>○ 洗剤、スプレーを使用できない（呼吸困難）</li> <li>○ シーツなど重いものを干せない</li> <li>○ 重いものを持ってない</li> </ul>

疾病名（疾病群）	症状等
自己免疫性肝炎 （消化器系疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 全身のしびれ</li> <li>○ 不眠</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 歩行、座位保持が困難</li> <li>○ 掃除機が重くて使えない</li> <li>○ 長時間立ち続けて調理できない</li> <li>○ 重たいものを持つことができない</li> </ul>
重症筋無力症 （神経・筋疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 筋力低下、しびれ、痛み、ふらつき</li> <li>○ 易疲労感（疲れやすい）</li> <li>○ 嚥下障害</li> <li>○ 眼瞼下垂（目が開きづらい、目が開かない）</li> <li>○ 複視（二重に見える）※症状の日内変動あり</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難</li> <li>○ 浴槽で溺れそうになる</li> <li>○ 急に動けなくなる</li> <li>○ 食事の時に見守りが必要</li> <li>○ 交通機関の利用に介助が必要</li> <li>○ 固い食材は小さくしないと食べられない</li> <li>○ 力が入らない</li> <li>○ 自由に動けない</li> <li>○ 重たいものが持てない</li> <li>○ 洗濯物が干せない</li> </ul>
神経線維腫症 （皮膚・結合組織疾病）	<p>難病等の症状</p> <p>神経線維腫（腫瘍）の摘出による</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 四肢の麻痺、拘縮</li> <li>○ 気管切開</li> <li>○ 胃ろう</li> <li>○ 嚥下障害</li> <li>○ 視力低下</li> <li>○ 聴力低下</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 洗身などの介助が必要（気管切開、胃ろうの保護）</li> <li>○ 家事支援（気管切開、胃ろうの保護）</li> <li>○ 食事の時の見守り</li> </ul>
全身性エリテマトーデス （免疫系疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 発熱</li> <li>○ 全身倦怠感（体がだるい）</li> <li>○ 易疲労感（疲れやすい）</li> <li>○ 筋力低下、しびれ、ふらつき</li> <li>○ 関節炎、関節痛（手や指などの腫れ、痛み） <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 指先に力が入らない</li> <li>・ 重たいものを持ってない</li> <li>・ 無理に動かすと痛みがひどくなる</li> </ul> </li> <li>○ 皮膚症状（湿疹、出血しやすい、口内炎）</li> <li>○ めまい</li> <li>○ 意欲低下</li> <li>○ 感情が不安定</li> <li>○ 不眠 <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 深夜・明け方に寝つく</li> <li>・ 睡眠導入剤を服用してもうまくコントロールできない</li> </ul> </li> <li>○ 集中力低下</li> <li>○ 精神神経症状（幻視幻聴、うつ状態、認識力低下）</li> </ul>

（次頁へ続く）

疾病名（疾病群）	症状等
全身性エリテマトーデス （免疫系疾病）	<p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 横になって休息する時間が必要</li> <li>○ ボタンが留められない</li> <li>○ 長時間立ち続けて調理できない</li> <li>○ 包丁を強く握れない ○ 堅い食材を切れない</li> <li>○ 手がしびれて食器を持ってない、落とす</li> <li>○ 食器を洗えない ○ 掃除機が重くて使えない</li> <li>○ ふらつくので洗濯物を干せない</li> <li>○ シーツなど重いものを干せない</li> <li>○ 重たいものを持ってない</li> <li>○ ふらつくのでバス等の乗り降りに介助が必要</li> </ul>
多発性硬化症 （神経・筋疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 筋力低下、運動失調、不随意運動</li> <li>○ 嚥下障害 ○ 視力障害</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難</li> <li>○ 食事、飲水の時の見守り ○ 自由に動けない</li> <li>○ 重たいものを持ってない</li> <li>○ 交通機関の利用に介助が必要</li> </ul>
特発性拡張型心筋症 （循環器系疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 呼吸困難 ○ 立ちくらみ、めまい</li> <li>○ 心不全</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 起き上がれない ○ 立ち上がれない</li> <li>○ 家事困難（心不全の発作時は全介助）</li> </ul>
パージャー病 （免疫系疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 筋力の低下、しびれ ○ 手足の痛み、冷え</li> <li>○ 指先の壊死、切断</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 長時間の移動が困難 ○ 重たいものを持ってない</li> <li>○ 立ち続けて調理できない</li> </ul>
皮膚筋炎 （免疫系疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 筋力低下、しびれ、痛み</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難</li> <li>○ 長時間の移動が困難 ○ 外出時に転倒する</li> <li>○ 家事困難（体調が悪いと全くできない）</li> <li>○ 重たいものを持ってない</li> <li>○ 交通機関の利用に介助が必要</li> </ul>

疾病名（疾病群）	症状等
慢性炎症性脱髄性多発神経炎 （神経・筋疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 手足の脱力、筋力低下、しびれ</li> <li>○ 易疲労感（疲れやすい） ○ 易感染性（感染しやすい）</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 転びやすい ○ 重たいものを持ってない</li> </ul>
もやもや病 （神経・筋疾病）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 四肢脱力、握力低下 ○ 認知力低下</li> <li>○ 意欲低下</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 重たいものを持つことができない</li> <li>○ 金銭管理ができない</li> <li>○ やる気が起らない、何もしたくない</li> </ul>
チャージ症候群 （染色体または遺伝子に変化を伴う症候群）	<p>難病等の症状</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 視覚障害、顔面麻痺、嚥下障害、先天性心疾患、感音性難聴など</li> <li>○ 生殖器及び泌尿器の形態・機能異常など</li> </ul> <p>障害福祉サービスが必要な状態</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 心臓、視力、聴力、嚥下など、様々な身体合併症をあわせもつ</li> <li>○ 首がすわる、座る、這う、歩くなど、発達の遅れが目立つ</li> </ul>

### ③ 認定調査等の実施

- 難病等の状態の確認が終了したら、「認定調査員マニュアル」に基づき、認定調査を開始する。  
なお、特記事項については、最初に確認した「難病患者等の状態」と重複する内容も含まれるが、省略することなく詳細を記載すること。
- 難病患者等に対する障害支援区分の認定調査は、身体・知的・精神障害者に対して実施している調査項目と同じ項目で実施するが、難病患者等は障害が固定している身体障害者とは異なり、症状が変化・進行する等の特徴があるため、それらを踏まえた認定調査を実施する必要がある。

### 【障害者総合支援法における障害支援区分 認定調査員マニュアル】

#### ★ 認定調査の留意点

- 「できたりできなかったりする場合は、「できない状況」に基づき判断する。  
なお、「できない状況」に基づく判断は、運動機能の低下に限らず、  
・「知的障害、精神障害や発達障害による行動上の障害（意欲低下や多動等）」や  
・「内部障害や難病等の筋力低下や易疲労感」等によって「できない場合」  
・「慣れていない状況や初めての場所」等では「できない場合」を含めて判断する。
- 「障害の状態や難病等の症状に変化がある場合」や「視覚障害や重複障害、聴覚障害やろう  
重複障害により意思決定のためには情報提供等の支援を必要とする場合」、「知的障害、精神障害  
や発達障害により調査項目に関する意思決定が困難な場合は「支援が必要な状態」に基づき判  
断する。
- 「補装具等の福祉用具を使用している場合は、「使用している状況」に基づき判断する。
- 「できたりできなかったりする場合は」や「障害の状態や難病等の症状に変化がある場合は」、  
その頻度や支援の詳細な状況を「特記事項」に記載する。



- 症状が変動する調査対象者については、調査の日が「症状がより軽度の状態」であっても、聞き取り等により把握した「できたりできなかったりする場合のできない状況（最も支援が必要な状況）」に基づき判断し、症状の変動に関する状況等を特記事項に記載する。
- 「できない状況」に基づく判断には、内部障害や難病等の特性から、身体機能的には調査項目に係る行為ができる状態であっても、医師の指示等により、その行為に制限がかけられていること等によって「できない場合」も含めて判断する。
- 難病等の「状態」には、治療等により生じた「付随症状（薬の副作用等を含む）」を含む。  
また、合併症やその他の疾病等のために日常生活上の支障が生じている場合は、それらの「状態」を含めた認定調査を実施すること。
- 調査対象者が疲れやすかったり、集中力が続かない等の場合には、状況に応じて休憩を設ける等の配慮を行う。

## IV 医師意見書

---

## 1. 医師意見書の役割

- 医師意見書は一般的な診断書ではなく、市町村審査会において、主治医の医学的観点からの意見を難病患者等の障害支援区分の認定に反映させるために重要な書類である。
- 医師意見書の記載内容を基に障害支援区分の審査判定を行う市町村審査会の委員には、福祉・介護関係者もいることから、専門用語は避けて分かりやすい内容で記載する。  
なお、記載方法等の基本的な内容は「医師意見書記載の手引き」を確認するとともに、本マニュアル「VI その他」の「医師意見書（記載例）」も参考にされたい。

## 2. 記載上の留意点

### (1) 診断名

- 「1-(1)診断名及び発症年月日」には、本マニュアル9頁以降に掲載されている「対象疾病一覧」に記載する疾病名（障害者総合支援法第4条第1項の政令で定める疾病名）を記載する。
- 難病等によっては、さらに疾病が分類される場合があるが、その場合は（ ）書きで補足する。  
また、合併症やその他の疾病等がある場合も、疾病名等を記載すること。

### (2) 症状の変化

- 難病等の症状に変化（寛解、再燃を繰り返す等）や進行がある場合は、「1-(2)症状としての安定性」に具体的な状況を記載する。  
なお、症状の変化や進行は、障害支援区分の認定や有効期間を判断する重要な情報であり、難病患者等本人や家族では分からない場合があるため、必ず記載すること。
- 症状が変化する場合は、「どのように変化するのか」、また、症状が進行する場合は、「どのくらいの期間で「どのような状態になることが想定されるのか」を具体的に記載する。

※ 参考：変化の例

- ・ 1日の中で変動する
- ・ 毎日変動する
- ・ 急に重くなる
- ・ 数ヶ月（季節）で変動する
- ・ 天候で変わる
- 等

※ 「1-(3)障害の直接の原因となっている傷病の経過及び投薬内容を含む治療内容」と合わせて記載することも差し支えない。

### (3) 症状の経過及び治療内容について

- 難病等の症状の経過と治療内容を、「1-(3)障害の直接の原因となっている傷病の経過及び投薬内容を含む治療内容」に記載する。  
なお、難病等の症状の経過については、時期も具体的に記載すること。
- 投薬を行っている場合は、薬剤の名称や投薬量、効果等について具体的に記載する。  
また、難病等以外の合併症やその他の疾病等についても記載すること。

### (4) 身体の状態に関する意見について

- 「2. 身体の状態に関する意見」では、「身体の状態（麻痺や筋力の低下、関節の痛み等）」の内容や程度について記載する。  
なお、症状の変化により状態が変わる場合は、空欄を活用して補足すること。

### (5) 行動及び精神等の状態に関する意見について

- 「3. 行動及び精神等の状態に関する意見」では、「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」、「精神・神経症状」及び「てんかん」の内容や程度について記載する。  
なお、症状の変化により状態が変わる場合は、空欄を活用して補足すること。
- 「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」を記載する医師の診療科に制限はなく、主治医の医学的観点から評価する。（難病患者等が精神科に受診している等、他に「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」の記載が可能な医師がいる場合は、当該医師に確認の上で記載する。）

### (6) 特別な医療について

- 「4. 特別な医療」では、14項目の診療補助行為について看護職員等が行った行為を記載する。  
注）平成24年4月から、介護福祉士及び一定の研修を受けた介護職員等が一定の条件の下に「たんの吸引（口腔内、鼻腔内、気管カニューレ内部）」及び「経管栄養（胃ろう、腸ろう、経鼻経管栄養）」の行為を実施できることとなっている。  
そのため、介護福祉士等が「たんの吸引」及び「経管栄養」を行った場合もチェックすることになるので注意すること。

### (7) サービス利用に関する意見について

- 「5. サービス利用に関する意見」では、現在認められる又は概ね6ヶ月以内に発生する可能性が高い「尿失禁」や「転倒・骨折」等の有無と対処方針を記載する。  
なお、症状の変化や進行により、6ヶ月以降に状態が変わる可能性がある場合は、空欄を活用して補足すること。

### (8) その他特記すべき事項について

- 「6. その他特記すべき事項」では、1～5に記載した症状や意見等以外で、障害支援区分の認定及び障害福祉サービスの利用に関して参考となり得る意見等を記載する。  
例) ・ 身体機能的には可能であっても、症状の特性から実施すべきではない行為  
・ 症状の進行を遅らせたり、症状の悪化を防ぐために障害福祉サービスの利用が必要な理由  
・ その他、障害福祉サービスの利用によって見込まれる効果 等

【平成 24 年度 障害程度区分調査・検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果）】

★ 市町村審査会委員が審査判定で必要と思う医師意見書の内容

- 難病等の症状が理解しやすい説明を記載してほしい。（専門用語は避けてほしい。）
- 難病患者等の状態がイメージできるような具体的な内容を記載してほしい。
- 現在の状態だけでなく、過去の状態や今後の見込みについても記載してほしい。
- 今後の症状の変化（1年ごとの変化等）についても記載してほしい。
- 薬の効果等についても具体的に記載してほしい。
- 寛解（緩解）期であっても、詳しい症状の説明を記載してほしい。
- 精神面（不安や抑うつ等）から日常生活に与える影響を詳細に記載してほしい。
- 障害福祉サービスを利用することで、難病患者等にどのようなメリットがあるのか意見を記載してほしい。

## V 市町村審査会の審査判定

## 1. 審査判定上の留意点

- 難病患者等は、障害が固定している身体障害者と違い、症状が変化（重くなったり軽くなったり）する等の特徴がある。
- そのため、市町村審査会が行う二次判定では、難病等の特徴を十分理解した上で、認定調査員が確認した「難病患者等の状態」及び「特記事項」、主治医等が記載した「医師意見書」の内容を十分に審査して、「できたりできなかったりする場合におけるできない状況（最も支援が必要な状態）」を想定して障害支援区分の審査判定（二次判定）を行う。

※ 「できない状況」には、内部障害や難病等の特性から、身体機能的にはできる状態であっても、医師の指示等により制限がかけられていること等によって「できない場合」も含まれる。

【平成24年度 障害程度区分調査・検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果）】

★ 市町村審査会委員が審査判定の際に難しいと感じた点、対応が必要と考える内容

審査判定の際に難しいと感じた点
<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 難病等を理解していないと判定が難しい。</li> <li>○ 難病等の特徴が分かりづらい。</li> <li>○ 特記事項や医師意見書に具体的な内容の記載がないと判定が難しい。</li> <li>○ 症状の進行の時期、スピードが分かりづらい。</li> <li>○ 難病患者等の状態や、日常生活で困っていることをイメージしにくい。</li> <li>○ 難病等による生活上の障害とは何か、身体や精神面への影響を踏まえ判定した。</li> <li>○ 全身症状（倦怠感、疲労感、発熱等）の影響を踏まえ判定した。</li> <li>○ 調査の時の状態によっては、非該当となる可能性もあるため、症状の変化を考慮した。</li> <li>○ 難病等の今後の進行に注意して判定した。</li> </ul>
対応が必要と考える内容
<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 審査会の資料を事前に配布すれば、難病等について調べることが可能。</li> <li>○ 委員の研修で、難病等の制度や病態等に関する説明が必要</li> <li>○ 通常の委員では難病等の知識がないので、審査会に専門医の参加が必要。</li> <li>○ 専門医を委員にした別の合議体を設置する方がよい。</li> </ul>

## 2. 市町村審査会からの意見

### (1) 有効期間について

- 障害支援区分の認定の有効期間は3年を基本としているが、症状が進行することが見込まれる難病等の場合は、医師意見書や特記事項に記載された「症状の進行」に関する記述等を十分に確認し、市町村に対して区分の有効期間を報告する。

### (2) 福祉サービスについて

- 症状が変化する難病患者等については、症状が「より重度」の時と「より軽度」の時に必要な福祉サービスが異なるため、医師意見書や特記事項に記載された「症状の変化」に関する記述等を十分に確認し、市町村に対してサービスに関する意見を付す。

【参考：難病等の症状の変化に関する用語】

治癒	ちゆ	疾病が完治した状態。
寛解（緩解）	かんかい	治癒ではないが、症状等が消失した状態。
軽快	けいかい	症状が軽くなること。
再燃	さいねん	一時的又は長い期間、軽快又は消失していた疾病が再び悪化・出現すること。完全に治っていなかった疾病が悪化すること。
再発	さいはつ	いったんは治癒した疾病が再び悪化・出現すること。
増悪	ぞうあく	もともと悪かった疾病がますます悪化すること。

**VI その他**

---

難病患者等の状態について（様式例）

聞き取りを行った方	・本人 ・介護者（支援者） ・その他（	・家族（ ・看護師 ・ボランティア
疾病名（発症の時期） 合併症やその他の疾病など		
難病等の症状 ※ 症状などに変化がある場合は、「より重度の状態」を記載し、「症状等の変化」欄にその他の状態や変化の時間・期間などを記載する	日常生活で困っていること 不自由があること など	
[症状等の変化] 有 無  (その他の状態や変化の時間・期間など)		

医師意見書（記載例）

記入日 平成 27年 〇月 〇日

申請者	(ふりがな) 明・大・昭・平 年 月 日生(歳)	男・女 男	〒 -	連絡先 ( )
上記の申請者に関する意見は以下の通りです。 主治医として本意見書がサービス等利用計画の作成に当たって利用されることに <input type="checkbox"/> 同意する。 <input type="checkbox"/> 同意しない。 医師氏名 _____ 医療機関名 _____ 電話 ( ) _____ 医療機関所在地 _____ FAX ( ) _____				
(1) 最終診察日	平成 27年 〇月 〇日			
(2) 意見書作成回数	<input checked="" type="checkbox"/> 初回 <input type="checkbox"/> 2回目以上			
(3) 他科受診	<input type="checkbox"/> 内科 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 婦人科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> その他 ( )			

1. 傷病に関する意見

(1) 診断名（障害の直接の原因となっている傷病名については1. に記入）及び発症年月日

1. 〇〇〇症（□□□病） 発症年月日（昭和・平成）21年 4月 1日頃）

2. △△△病 発症年月日（昭和・平成）25年 4月 1日頃）

3. \_\_\_\_\_ 発症年月日（昭和・平成）年 月 日頃）

入院歴（直近の入院歴を記入）

1. 昭和・平成 25年 4月～ 25年 6月（傷病名：△△△病）

2. 昭和・平成 年 月～ 年 月（傷病名： \_\_\_\_\_）

(2) 症状としての安定性 [ 不安定である場合、具体的な状況を記入。  
特に精神疾患・難病については症状の変動についてわかるように記入。 ]

**〇〇炎は、半年～1年で再燃を繰り返している  
関節痛、易疲労感は、体調、季節によって変動**

(3) 障害の直接の原因となっている傷病の経過及び投薬内容を含む治療内容

**平成20年に受診。検査の結果、〇〇〇症と診断。平成23年10月から自宅療養。  
平成24年4月に△△△病を合併。〇〇炎は、ステロイド治療により軽快。再燃の可能性あり。  
(現在□□□□を1日〇mg投与中、副作用による▽▽▽症状を認める) 関節痛、易疲労感は持続。**

2. 身体の状態に関する意見

(1) 身体情報 利き腕 (右 左) 身長=160 cm 体重= 60 kg (過去6ヶ月の体重の変化 増加 維持 減少)

(2) 四肢欠損 (部位: \_\_\_\_\_)

(3) 麻痺 右上肢 (程度: 軽 中 重) 左上肢 (程度: 軽 中 重)  
右下肢 (程度: 軽 中 重) 左下肢 (程度: 軽 中 重)  
その他 (部位: \_\_\_\_\_ 程度: 軽 中 重)

(4) 筋力の低下 (部位: 四肢 程度: 軽 中 重)  
(過去6ヶ月の症状の変動 改善 維持 増悪)

(5) 関節の拘縮 肩関節 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)  
肘関節 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)  
股関節 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)  
膝関節 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)  
その他 (部位: \_\_\_\_\_ 程度: 軽 中 重)

(6) 関節の痛み (部位: 全身 程度: 軽 中 重)  
(過去6ヶ月の症状の変動 改善 維持 増悪)

(7) 失調・不随意運動 上肢 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)  
体幹 (程度: 軽 中 重)  
下肢 右 (程度: 軽 中 重) 左 (程度: 軽 中 重)

(8) 褥瘡 (部位: \_\_\_\_\_ 程度: 軽 中 重)

(9) その他の皮膚疾患 (部位: \_\_\_\_\_ 程度: 軽 中 重)

体調、季節によって変動



3. 行動及び精神等の状態に関する意見

(1) 行動上の障害  
 昼夜逆転  暴言  自傷  他害  支援への抵抗  徘徊  
 危険の認識が困難  不潔行為  異食  性的逸脱行動  その他 ( )  
 (判定時期 平成 27 年 〇月)

(2) 精神症状・能力障害二軸評価  
 精神症状評価  1  2  3  4  5  6  
 能力障害評価  1  2  3  4  5

(3) 生活障害評価 (判断時期 平成 27 年 〇月)  
 食事  1  2  3  4  5 生活リズム  1  2  3  4  5  
 保清  1  2  3  4  5 金銭管理  1  2  3  4  5  
 服薬管理  1  2  3  4  5 対人関係  1  2  3  4  5  
 社会的適応行動  1  2  3  4  5

(4) 精神・神経症状  
 意識障害  記憶障害  注意障害  遂行機能障害  
 社会的行動障害  その他の認知機能障害  気分障害 (抑うつ気分、軽躁/躁状態)  
 睡眠障害  幻覚  妄想  その他 ( )  
 専門科受診の有無  有 ( )  無

(5) てんかん  
 週 1 回以上  月 1 回以上  年 1 回以上

4. 特別な医療 (現在、定期的あるいは頻回に受けている医療)

処置内容  点滴の管理  中心静脈栄養  透析  ストーマの処置  
 酸素療法  レスビレーター  気管切開の処置  疼痛の管理  
 経管栄養 (胃ろう)  喀痰吸引処置 (回数 回/日)  間歇的導尿  
 特別な対応  モニター測定 (血圧、心拍、酸素飽和度等)  褥瘡の処置  
 失禁への対応  カテーテル (コンドームカテーテル、留置カテーテル 等)

5. サービス利用に関する意見

(1) 現在、発生の可能性が高い病態とその対処方針  
 尿失禁  転倒・骨折  徘徊  褥瘡  嚥下性肺炎  腸閉塞  
 易感染性  心肺機能の低下  疼痛  脱水  行動障害  精神症状の増悪  
 けいれん発作  その他 ( )  
 → 対処方針 ( **バリアフリー、杖の使用、鎮痛剤 など** )

(2) 障害福祉サービスの利用時に関する医学的観点からの留意事項  
 血圧について ( )  
 嚥下について ( )  
 摂食について ( )  
 移動について ( **転倒に注意、長距離の移動不可** )  
 行動障害について ( )  
 精神症状について ( )  
 その他 ( **重い物の持ち運びは介助が必要** )

(3) 感染症の有無 (有の場合は具体的に記入)  
 有 ( )  無  不明

6. その他特記すべき事項

障害支援区分の認定やサービス等利用計画の作成に必要な医学的なご意見等をご記載してください。なお、専門医等に別途意見を求めた場合はその内容、結果も記載してください。(情報提供書や身体障害者申請診断書の写し等を添付して頂いても結構です。)

**関節痛、易疲労感は、体調、季節によって変動。悪化の時はADL低下。  
 一人暮らしのため、家事の援助が必要。QOLの改善が期待できる。**

難病・慢性疾患全国フォーラム 2015

— すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を —

共生社会の実現を目指して

— 難病法の成立と課題 —

# 難病・慢性疾患 全国フォーラム 関連資料

□難病・慢性疾患全国フォーラム開催状況一覧(2010～2014)

	開催日	会場	所在地	参加団体	参加者数	テーマ1	テーマ2	主なプログラム	後援
第1回 2010	2010/11/28	国立オリンピック記念 青少年総合 センター	東京都 渋谷区	109 (56)	335	すべての患者・障害者・高齢者 が安心して暮らせる社会を		記念講演「新たな難病対策への展望」(金澤一郎)、 患者家族の訴え7人、 政党シンポジウム「各党の難病対策と社会保障政策を聞く」、 アピール	厚生労働省、 日本医師会、 日本労働組 合総連合会
2011	2011/11/12	日本教育 会館一ツ橋 ホール	東京都 千代田 区	123 (71)	373	すべての患者・障害者・高齢者 が安心して暮らせる社会を		オープニング(ラブジャンクス)、 患者家族の訴え4人、 東日本大震災特別報告2団体、 シンポジウム「今後の難病・長期慢性疾患対策を考える」、 アピール	厚生労働省、 日本医師会
2012	2012/11/24	日経ホール	東京都 千代田 区	137 (82)	450	すべての患者・ 障害者・高齢者 が安心して暮ら せる社会を	患者・家族の視 点で新しい難 病対策を	オープニング(マーチ☆アンサンブル)、 患者家族の訴え4人、 シンポジウム「新しい難病対策の法制化を目指して」、 アピール	厚生労働省、 日本医師会
2013	2013/11/9	JA共済ビル カンファレン スホール	東京都 千代田 区	145 (88)	450	すべての患者・ 障害者・高齢者 が安心して暮ら せる社会を	輝	オープニング(ラブジャンクス)、 患者家族の訴え4人、 シンポジウム「総合的な難病対策の法制化をめぐる」、 特別決議	厚生労働省、 東京都、 日本医師会
2014	2014/11/8	浅草橋 ヒューリック ホール	東京都 台東区	154 (93)	350	すべての患者・ 障害者・高齢者 が安心して暮ら せる社会を	新たな一歩を 踏み出すため に～患者・家族 の生活を考え る	企画1「地域で生きるために(分野別の訴え)、 企画2「支える立場から(専門分野からの発言)」、 企画3「フリートーク」、 アピール	東京都、 日本医師会 (厚生労働省 補助事業)

\*カッコ内は、うち患者家族団体数

# 第1回難病・慢性疾患全国フォーラムプログラム

□2010年11月28日(日) 国立オリンピック記念青少年総合センター

総合司会 長谷川三枝子副実行委員長(日本リウマチ友の会)  
あいさつ 伊藤たてお実行委員長(日本難病・疾病団体協議会)

11:15 **記念講演**「新たな難病対策への展望」  
講師 金澤一郎先生 日本学術会議会長  
厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員長

12:30 **休憩**(昼食)

13:20 **患者・家族の訴え**  
司会 小林信秋副実行委員長(難病のこども支援全国ネットワーク)  
患者、家族からの発言

14:05 **来賓あいさつ・紹介**  
司会 玉木朝子(衆議院議員・栃木県難病連会長)  
外山千也厚生労働省健康局長(厚生労働大臣代理)、  
羽生田俊日本医師会副会長、古屋範子衆議院議員、  
篠原淳子連合生活福祉局長、東川悦子日本障害者協議会副代表  
祝電・メッセージ披露

14:25 **政党シンポジウム** 各党の難病対策・社会保障対策を聞く  
司会 伊藤たてお実行委員長(日本難病・疾病団体協議会)  
シンポジスト  
民主党 谷 博之(民主党参議院議員、党難病議連事務局長)  
自由民主党 菅原一秀(自由民主党衆議院議員、党副幹事長)  
公明党 江田康幸(公明党衆議院議員、党難病対策PT座長)  
日本共産党 田村智子(日本共産党参議院議員、厚生労働委員)  
メッセージ  
社民党  
たちあがれ日本  
会場発言  
討論

15:50 **アピール**

16:00 **閉会**  
あいさつ 小林信秋副実行委員長(難病のこども支援全国ネットワーク)

# アピール

難病を知っていますか？

病名もつかず診断もできず、そして治療法もない病気の患者たちがいます。

生涯、医療を受け続けなければならない長期慢性疾患の人たちがいます。

小児の医療費助成を受けて闘病生活を続け、祝うべき 20 歳の誕生日を迎えたその日から、医療費負担に苦しむ若者たちがいます。

一方では、専門医療が受けられないどころか普通の医療さえ受けられない地域もあるのです。世界レベルだという日本の高度な医療が受けられない、薬が手に入らない、医療費や薬代が払えない、そして治療をあきらめなければならない患者たちがいます。家族の介護や経済的な負担は大きく、患者には生きにくいことも少なくありません。仕事に就きたくても患者を雇用する企業はまだまだ少数です。今の医療制度では必要なリハビリも続けることができません。

難病や長期慢性の病気は特別な人がかかるわけではありません。決して特殊な病気でもありません。私たちの病気の患者総数は全人口の 3%から 5%とも言われています。国民の誰がかかっても不思議ではありません。多くの場合、いつ誰がどこで発病するかも分からないのです。あなたの家族が、そして隣人が、患者となるかもしれません。

私たちは同じ国に住む国民の一人として、すべてにおいて平等であり、すべての国民とともに生き、住み、学びそして働きたいと願っています。どこに住んでいても、より良い医療を平等に受ける権利があると信じます。

お金のあふなしや住んでいる地域、年齢で受けることの出来る医療に不平等があってはならないと思います。

私たちが今日、全国各地から集まったのは、すべての国民が平等に生きることが出来る社会が、私たちも生きて行ける社会だと信じるからです。難病の患者も、一生涯医療と向き合わなければならない人も、体や心に様々な障害や困難を持っている人も、生まれたばかりの子どもも、高齢の人も、人間としての誇りと尊厳を持って生きていくことの出来る社会を目指したいからです。

私たちは、様々な違いや困難を乗り越えて、手をつなぎ、私たちの住んでいる社会に向かって「誰もが暮らしやすい社会の実現」を働きかけ続けることを確認します。多くの患者・家族のために、力の限り希望の光を灯し続けます。

2010年11月28日

第1回難病・慢性疾患全国フォーラム 参加者一同

難病・慢性疾患全国フォーラム 2011  
 —すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を—

## プログラム

□2011年11月12日(土) 日本教育会館一ツ橋ホール 総合司会 竹内公一

12:45	オープニングアトラクション「LOVE JUNX(ラブジャンクス)」 MC: 牧野アンナ
13:00	開会・主催者あいさつ 実行委員長 伊藤たてお
13:10	患者・家族の訴え 1. 近藤健一 (シルバー・ラッセル症候群/患者) 2. 神永芳子 (成人先天性心疾患/家族) 3. 若宮有希 (遠位型ミオパチー/患者) 4. 薄田たか子 (表皮水疱症/患者)
14:00	来賓あいさつ・紹介 辻泰弘厚生労働副大臣、高杉敬久日本医師会常任理事、長妻昭衆議院議員、谷博之参議院議員、玉木朝子衆議院議員、竹田光明衆議院議員、古屋範子衆議院議員、田村智子参議院議員、川田龍平参議院議員、阿部知子衆議院議員。 祝電・メッセージ披露 ※ロビーでポスターセッションを開催 (患者団体の紹介、海外の希少疾患グループの紹介など)
14:30	特別報告 ~東日本大震災・被災地難病患者を支援して~ 1. 遠位型ミオパチー患者会 織田友理子 2. 難病ネットワークとやま 三部庫造
14:50	休憩
15:10	シンポジウム 「今後の難病対策の方向について」 コメンテーター 金澤一郎 (国際医療福祉大学大学院長、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員長) シンポジスト 小林信秋 (NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク 専務理事) 長谷川三枝子 (社団法人 日本リウマチ友の会 会長) 難波吉雄 (内閣府障害者福祉施策担当参事官・前厚生労働省健康局疾病対策課長) 伊藤たてお (コーディネーター: 一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会代表理事)
16:50	アピール採択
16:55	閉会あいさつ



## アピール

日本における難病対策は、1972年に施行された「難病対策要綱」以降、難病の「原因の究明と治療法の早期開発」を大きな命題とし、早期発見・早期治療を目指し、多くの患者家族の経済的支援を行い、社会の偏見をなくし、精神的な励ましを与え、国際的に評価される成果を挙げつつ40年を迎えます。

しかし、国際的にも難病といわれる疾患が5000とも7000とも言われる時代の中で、保健医療政策と福祉政策の欠落の取り繕いと、そのための対象疾患を増やすか増やさないかだけを焦点とする難病対策の時代は終わりを告げようとしています。

多くの患者団体と国民の関心と活動は、さらに小児慢性特定疾患と長期慢性疾患までと広がり、自治体を巻き込み、高額療養費の負担限度額の引き下げ、医療費の窓口負担の軽減、そして日本の健康保険制度全体にまで患者団体の視野は広がっています。医療のあり方そのものまでに患者自らが主体的に関わろうとする時代となりました。

難病問題の取り組みは、病気や障害を持ちながらも就労し、社会活動に参加できる福祉社会を目指す時代を切り開こうとしています。

そして、難病対策はいまや欧米各国、アジア地域全体との連携なしには語ることはできないステージとなっています。国際社会からは日本の患者団体もそのステージに上がることが求められています。

日本の患者団体は一層の連携を強め、医療福祉関係者・団体、行政、議会との連携をさらに強め、ともにその舞台に上がらなければなりません。

「生命と人間の尊厳が何よりも大切にされる社会の実現」のために  
「すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会」を一日も早く実現するために

2011年11月12日

参加者一同

すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を

## 難病・慢性疾患全国フォーラム 2012 プログラム

□ 2012年11月24日（土） 日経ホール

総合司会 竹内公一

12:40 オープニングアトラクション 「マーチ★アンサンブル」

13:00 開会・主催者あいさつ 実行委員長 伊藤たてお

13:10 患者・家族の訴え

1. 高橋美加（胆道閉鎖症/患者）
2. 吉川祐一（クローン病/患者）
3. 大井川ヨシ子（関節リウマチ/患者）
4. 井上咲季（ウエルナー症候群/患者）

14:00 来賓あいさつ・紹介

矢島鉄也厚生労働省健康局長、道永麻里日本医師会常任理事  
辻泰弘参議院議員、谷博之参議院議員、渡辺孝男参議院議員、川田龍平参議院議員、  
田村智子参議院議員  
祝電・メッセージ披露

14:50 休憩

15:10 パネルディスカッション 「新しい難病対策の法制化を目指して」

司会：玉木朝子（栃木県難病連・前衆議院議員）  
コメンテーター 金澤一郎（厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員長）  
患者団体からの要望 PKDの会・山地幸雄会長、竹の子の会・東尾雅史会長、  
血管腫・血管奇形患者会・横山江里子副代表、  
日本ALS協会・岡部宏生副会長、金沢公明事務局長  
ディスカッション 山本尚子厚生労働省健康局疾病対策課長、伊藤たてお日本難病・  
疾病団体協議会代表理事、小林信秋難病のこども支援全国ネット  
ワーク専務理事、患者団体代表

16:50 アピール

16:55 閉会あいさつ 長谷川三枝子 副実行委員長、日本リウマチ友の会

## 難病・慢性疾患全国フォーラム2012

# アピール

日本における難病対策は、1972年の「難病対策要綱」制定以来、初めての大きな転換期を迎えています。このことは、この難病・慢性疾患全国フォーラムに結集した患者・家族団体が大きな成果として歓迎し、関係者のご支援をいただいた国民の皆様から感謝申し上げます。

私たちのねがいは、医療費の負担軽減や治療研究の推進、治療法の開発にとどまらず、就労支援、医療体制の整備、相談体制の拡充、福祉や生活保障制度の充実、学校生活においてみんなと一緒に学び成長していくことを保障することなど、多岐にわたっています。

今後はそれらのねがいが実を結ぶように、さらに改革が積み重ねられ、一層充実し、全国のどこに住んでいても、我が国が到達した医学・医療と社会保障の様々な制度を等しく利用することが可能になるように、当事者団体としての活動を力強く継続発展させるよう一層の努力を重ねなければなりません。

厚生労働省では、いま、難病対策を抜本的に改革し、制度化するための検討がすすめられています。私たちの声が反映された難病新法の日も早い成立を望みます。

また、新しい難病対策の推進を目指す超党派国会議員連盟が設立され、100名を超える議員が参加しています。超党派による国会議員連盟の設立は、多くの患者団体の永年のねがいでもあり、今後、難病対策の充実と発展に寄与されるものと期待しています。

すべての患者・家族が、多くの国民が、病気になったことによって重い苦しみや悩みを味わうことがないように、必要な支援を必要に応じて得られることができる社会の実現を目指して、全国の患者・家族団体と個人や支援者が一層力強く手をつなぐこと、私たちの活動が難病や慢性疾患の患者に限らず、すべての国民の社会福祉の向上に役立つことを願って、一層の連携を強める活動を続けることを、この集会の名において誓います。

多くの国民の皆様のご理解と力強いご支援をお願いいたします。

2012年(平成24年)11月24日  
難病・慢性疾患全国フォーラム2012  
参加者一同

すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を！！

## 難病・慢性疾患全国フォーラム2013 プログラム

□ 2013年11月9日(土) J A 共済ビルカンファレンスホール 総合司会 竹内公一

- 12:40 **開会** オープニングアトラクション「LOVE JUNX」
- 13:00 **主催者挨拶** 伊藤たてお実行委員長
- 13:10 **患者・家族の訴え**  
島 睦子 (臍島細胞症／患者・希少疾患)  
阿波連のり子 (膠原病／患者・特定疾患)  
栗原光晴 (若年性特発性関節炎／家族・小児慢性特定疾患)  
仲山真由美 (重症筋無力症／患者・障害福祉サービス)
- 13:40 **来賓あいさつ**  
村木厚子厚生労働事務次官 (厚生労働大臣代理)、橋本岳衆議院議員、  
長妻昭衆議院議員、榎屋敬吾衆議院議員、薬師寺みちよ参議院議員、  
高橋千鶴子衆議院議員、小宮山泰子衆議院議員、上野ひろし衆議院議員
- 14:00 休憩
- 14:20 **シンポジウム**「総合的な難病対策の法制化をめぐる」  
金澤一郎 (厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員長)  
田原克志 (厚生労働省健康局疾病対策課長)  
桑島昭文 (厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長)  
森岡久尚 (厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部企画課課長補佐)  
吉村まゆみ (福島県会津保健社事務所健康増進課保健師)  
森 幸子 (一般社団法人日本難病・疾体協議会副代表理事)  
近藤博子 (認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク親の会連絡会小慢対  
策WG・公益財団法人がんの子どもを守る会副理事長)  
(司会) 伊藤たてお (一般社団法人日本難病・疾病団体協議会代表理事)  
長谷川三枝子 (公益社団法人日本リウマチ友の会会長)
- 16:50 **特別決議**
- 17:00 **閉会**

## 難病・慢性疾患全国フォーラム2013 特別決議

40年を経た日本の難病対策はここに大きな変革の時を迎えました。

難病患者・家族の当事者を含めた4年にわたる議論の中で合意された厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会の「中間とりまとめ」と「提言」は多くの難病患者とその家族に希望の光をもたらすものでした。

日々病いと共に生きていかなければならない患者・家族にとっての頂きはまだまだ遠く、過酷な毎日の生活を強いられている難病患者・家族にとってはまだまだ十分な支援とはなっていないものではあっても、それは病気をもちながらも共に社会に参加し、そして生きてゆくための大きな目標ともいえるものでした。

新たな難病対策は「総合的な難病対策」として「法制化」を目指すこととなりました。多くの患者・家族の念願であった、すべての難病を対象とする難病対策への足掛かりを築き、障害者福祉の対象となり、就労支援や、地域での支援、偏見を取り除く取り組みや専門医療の連携も図られることとなりました。

しかし難病対策委員会に提示された先日の厚労省案では、重症基準の設定と医療費の支援対象患者の絞り込み、医療費自己負担の増加、すべての難病が対象疾患となっていないことなど、私たち患者団体が引き続き世論に訴え、取り組みを強めなければならない課題も多く、とりわけ急激かつ大幅な負担増の提案は多くの患者・家族を不安に陥れるものでした。

私たちの取り組みもあって、医療保険の高額療養費制度の中・低所得層の限度額引き下げのうごきも見えてきました。しかし全体として日本における長期慢性疾患対策は遅れていることを実感しており、今後も大きな課題として取り組まなければならないことも明らかです。今のままでは難病患者・長期慢性疾患患者が安心して地域で生活することはできないからです。

さらに小児慢性特定疾患対策における医療費負担の急激な増額も日本の子どもの健全育成の観点から大きな問題となるものです。

これらの問題について多くの難病患者・家族の団体や個人が、それぞれの立場からそれぞれの発言をし、そしてそれぞれの活動を進めてきました。それらの全ての活動が大きく国と社会を動かしています。

今まさに難病対策の法制化に向かって前進しようとしている時期にあたって、私たちはその法制化が、難病とは誰もが罹りうる病気であり社会が包含すべきとした理念に則り、難病対策予算が大幅に確保される根拠となり、すべての難病患者・家族にとってより良いものとなるよう、より一層充実されるよう、国及び国会、関係各方面に強く要望します。

2013年11月9日

難病・慢性疾患全国フォーラム2013 参加者一同

# 難病・慢性疾患全国フォーラム2014 プログラム

□2014年11月8日(土) 浅草橋ヒューリックホール

総合司会 竹内公一

12:30 開会

主催者あいさつと趣旨説明 伊藤たてお実行委員長

来賓あいさつ 高階恵美子厚生労働大臣政務官、

丹羽登文部科学省初等中等教育局特別支援教育課特別支援教育調査官

13:00 企画1 「難病・慢性疾患患者・家族が地域で生きるために」

患者・家族テーマ別発表

話題提供「患者・家族の現状と課題」 実行委員会事務局 水谷幸司

1) 教育 浦野正敬(小児がん経験者、山梨大学大学院教育学研究科在学中)

2) 就労 吉川祐一(クローン病患者、IBDネットワーク)

3) 医療 和久井秀典・長谷川育代(再発性多発軟骨炎患者・家族、同患者会)

4) 医療 中村典子(先天性心疾患患者家族、全国心臓病の子どもを守る会)

5) 福祉 井上咲季(ウェルナー症候群患者、ウェルナー症候群患者家族の会)

6) 介護 岡部宏生(ALS(筋萎縮性側索硬化症)患者、日本ALS協会)

<休憩> 展示コーナー 海外の患者会、患者家族の声、書籍紹介など

14:50 企画2 「難病・慢性疾患患者・家族を支える立場から」専門職域からの現状報告と意見

○現在の特別支援教育と小児の難病・慢性疾患児の教育について

滝川国芳東洋大学教育学科教授(特別支援教育)

○難病患者の現状と今後の対応について

遠藤貴栄中野区医師会立しらさぎ訪問看護ステーション訪問看護認定看護師

○難病と相談支援について

藏田亜希子社会福祉法人九十九会生活支援センターつくも相談支援専門員

○患者会としての「障害年金請求支援」

加福保子障害年金サポート社労士の会(札幌)社会保険労務士

○難病法施行にむけて～臨床を通して感じたこと

浪久悠国立精神神経医療研究センター作業療法士

<休憩>

16:00 企画3 フロアも交えたフリートーク

コーディネーター 伊藤たてお(JPA)、小林信秋(難病こどもNW)

17:00 政党・議員紹介・挨拶 薬師寺みちよ参議院議員、高橋千鶴子衆議院議員

アピール

17:30 閉会あいさつ 長谷川三枝子(日本リウマチ友の会)



## アピール

全国の野山が紅葉に包まれ、北の山々の頂きが雪におおわれ始めたこの季節に、全国から患者団体の代表たちがこのフォーラムに集いました。

念願の「難病の患者に対する医療等に関する法律」が生まれ、1972年に難病対策が始まって以来の大きな転換期を迎えました。小児慢性特定疾患児への対策も、児童福祉法改正が行われ、難病法の施行とあわせて、小児から大人まで切れ目のない総合的な支援策の実現に道を開くことになりました。

私たちは、法律としての根拠をもった難病対策としてスタートすることを、心から待ち望んできました。立法府を構成するすべての会派の賛成によって生まれたこの法律が、総合的な施策の拡充にむけてのスタートになることを確認しあいたいと思います。

附帯決議の各項目の一つひとつには、指定難病に上限を設けないことや、患者数の増加によって単純に指定からはずすことのないこと、地域間の格差なくどこにいても適切な医療が受けられること、福祉サービスの対象となる難病等の範囲については支援の必要性から指定難病の範囲よりも幅広くとらえること、成人しても切れ目のない医療や自立支援が受けられるような制度連携、難病対策の根本としての治療法の確立、原因究明、研究開発に必要な予算を確保することなどが盛り込まれています。

また、医療費の患者負担において、患者、家族の間に不安が広がっているのも事実です。疾患ごとの重症度分類の設定にも、不安の声があがっています。施行後の実態を調査し、必要な改正を求めていくことも大切です。

私たちは、附帯決議の実現によって、就労支援の拡充、医療体制の整備、相談支援体制の拡充、福祉や生活保障制度の充実、学校教育の保障などを求めていきます。この法律が、他制度との有機的な連携で総合的な対策の実現にむけての推進力となるよう期待しています。

すべての患者・家族が、障害者や高齢者が、すべての国民が、病気になったことによって重い苦しみや悩みを味わうことがないように、必要な支援を必要に応じて得られることができる社会の実現を目指して、患者、家族、支援者が手を取りあっていくことを宣言します。

2014年11月8日

難病・慢性疾患全国フォーラム2014参加者一同

難病・慢性疾患全国フォーラム2015  
参加・賛同団体一覧

(2015年10月現在、156団体 <患者・家族団体95、  
地域団体連合組織43、支援団体等18>)

- 患者・家族団体 ……………
- アイザックス症候群りんごの会
- (NPO)IBDネットワーク(潰瘍性大腸炎、クローン病)
- あすなろ会(若年性特発性関節炎の子を持つ親の会)
- アレキサンダー病親の会(白質ジストロフィー)
- (NPO)アレルギー児を支える全国ネット「アラジーボット」
- 岩手県急性間欠性ポルフィリン症友の会
- ウェルナー症候群患者家族の会(遺伝性早期老化症)
- (NPO)ALDの未来を考える会/A-Future(副腎白質ジストロフィー)
- (NPO)HAEジャパン(HAEJ)(遺伝性血管性浮腫)
- SSPE青空の会(亜急性硬化性全脳炎・家族の会)
- SJS患者会(スティーブンス・ジョンソン症候群=皮膚粘膜眼症候群、重症型多形滲出性紅斑)
- SBMAの会(球脊髄性筋萎縮症)
- (NPO)PADM遠位型ミオパチー患者会
- (NPO)おれんじの会(山口県特発性大腿骨頭壊死症患者会)
- 下垂体患者の会
- 褐色細胞腫を考える会
- (NPO)がん患者団体支援機構
- (公財)がんの子どもの会
- 眼瞼・顔面けいれんの患者を元気にする会
- キャスルマン病患者会
- CAPS 患者・家族の会(クリオピリン関連周期性発熱症候群)
- 稀少がん患者全国連絡会
- 稀少難病愛知・きずなの会
- 血管腫・血管奇形の患者会
- 古典型シトルリン血症1型(Lien)の会
- 再発性多発軟骨炎(RP)患者会
- サルコイドーシス友の会
- CCHSファミリー会(先天性中枢性低換気症候群)
- (NPO)ジストニア友の会
- シルバー・ラッセル症候群ネットワーク
- J-FOP 患者家族会
- 周期性 acth 症候群家族会準備会
- 小児交互性片麻痺親の会(AHC)
- 小児脳腫瘍の会
- 人工呼吸器をつけた子の親の会(バクバクの会)
- 腎性尿管症友の会
- スモンの会全国連絡協議会
- (NPO)線維筋痛症友の会
- 全国筋無力症友の会
- (一社)全国膠原病友の会
- 全国CIDPサポートグループ(慢性炎症性脱髄性多発神経炎)
- 全国色素性乾皮症(XP)連絡会
- (一社)全国腎臓病協議会
- (一社)全国心臓病の子どもの会
- (NPO)全国脊髄小脳変性症・多系統萎縮症友の会
- 全国脊柱靭帯骨化症患者家族連絡協議会
- 全国多発性硬化症友の会
- 全国尿素サイクル異常症患者と家族の会
- (一社)全国パーキンソン病友の会
- (一社)全国ファブリー病患者と家族の会(ふくろうの会)
- 側弯症患者の会(ほねっと)

- 大動脈炎症候群友の会(あけぼの会)
- 竹の子の会(プラダー・ウイリー症候群児・者親の会)
- 胆道閉鎖症の子どもの会
- 中枢性尿管症(CDI)の会
- つくしの会(全国軟骨無形成症患者・家族の会)
- TSつばさの会(結節性硬化症)
- (認定NPO)難病のこども支援全国ネットワーク
- (認定NPO)日本IDDMネットワーク(1型糖尿病)
- 日本AS友の会(強直性脊椎炎)
- (一社)日本ALS協会(筋萎縮性側索硬化症)
- (NPO)日本炎症性腸疾患協会
- (NPO)日本間質性膀胱炎患者情報交換センター
- 日本患者同盟(結核、結核回復者)
- 日本肝臓病患者団体協議会
- (一社)日本筋ジストロフィー協会
- 日本CFS ナイチンゲール友志会(慢性疲労症候群)
- 日本喘息患者会連絡会
- (公財)日本ダウン症協会
- (公社)日本てんかん協会
- (一社)日本難病・疾病団体協議会(JPA)
- 日本ハンチントン病ネットワーク
- (NPO)日本プラダー・ウイリー症候群協会
- POEMS症候群サポートグループ
- (NPO)日本マルファン協会
- (公社)日本リウマチ友の会
- 脳外傷友の会コロポックル
- (NPO)脳腫瘍ネットワーク(JBTA)
- (NPO)はむるの会(ヒトT細胞白血病ウイルス=HTLV-1)
- ハーラーマン・ストライフ症候群の会 唯結
- 表皮水疱症友の会(DEBRA JAPAN)
- (NPO)PAHの会(肺高血圧症)
- (NPO)PIDつばさの会(原発性免疫不全症)
- PKDの会(多発性嚢胞腎・多発性嚢胞肝)
- フェニルケトン尿症(PKU)親の会連絡協議会
- 腹膜粘液腫患者支援の会
- ペーチェット病友の会
- POEMS 症候群サポートグループ(クロー・深瀬症候群)
- ほっとMS(多発性硬化症、奈良)
- ミオパチー(筋疾患)の会オリーブ
- むくろじの会(多発性内分泌腫瘍症患者と家族の会)
- (NPO)無痛無汗症の会「トゥモロウ」
- もやもや病の患者と家族の会
- ゆまにて(神経難病者・障害者の社会参加と貢献を支援する会)
- ロイコジストロフィー患者の会
- 地域患者団体連合組織 ……………
- (一財)北海道難病連
- 青森県難病団体等連絡協議会
- 岩手県難病・疾病団体連絡協議会
- (NPO)宮城県患者・家族団体連絡協議会
- (NPO)秋田県難病連
- 山形県難病等団体連絡協議会
- 福島県難病団体連絡協議会
- 茨城県難病団体連絡協議会
- 栃木県難病団体連絡協議会
- 群馬県難病団体連絡協議会
- 千葉県難病団体連絡協議会
- (一社)埼玉県障害難病団体協議会
- (NPO)東京難病団体連絡協議会

- 板橋難病団体連絡会
- 江東区難病団体連絡会
- (NPO)神奈川県難病団体連絡協議会
- 新潟県患者・家族団体協議会
- (NPO)難病ネットワークとやま
- 山梨県難病・疾病団体連絡協議会
- 長野県難病患者連絡協議会
- (NPO)岐阜県難病団体連絡協議会
- (NPO)静岡県難病団体連絡協議会
- (NPO)愛知県難病団体連合会
- (NPO)三重難病連
- (NPO)滋賀県難病連絡協議会
- (NPO)京都難病連
- (NPO)大阪難病連
- 兵庫県難病団体連絡協議会
- (NPO)奈良難病連
- 和歌山県難病団体連絡協議会
- 岡山県難病団体連絡協議会
- 広島難病団体連絡協議会
- とくしま難病支援ネットワーク
- 香川県難病患者・家族団体連絡協議会
- 愛媛県難病等患者団体連絡協議会
- (NPO)高知県難病団体連絡協議会
- 福岡県難病団体連絡会
- (NPO)佐賀県難病支援ネットワーク
- (NPO)長崎県難病連絡協議会
- 熊本難病・疾病団体協議会
- (NPO)大分県難病・疾病団体協議会
- 宮崎県難病団体連絡協議会
- (認定NPO)アンビシャス(沖縄)
- 支援団体等 ……………
- (NPO)ASrid(Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' stakeholders in Japan、)
- 患者の声協議会
- 患者の生命保険を考える会
- (一社)こいのぼり(ミトコンドリア関連疾患)
- CSL ペーリング株式会社
- 全日本国立医療労働組合(全医労)
- (一社)東京都医療社会事業協会
- (NPO)難病支援ネット北海道
- (一社)ナンフェス
- (NPO)新潟難病支援ネットワーク
- (公社)日本医療社会福祉協会
- 日本患者会情報センター
- 日本の医療を守る市民の会
- (NPO)日本慢性疾患セルフマネジメント協会
- ノーベルファーマ株式会社<sup>®</sup>「セントリレーション」
- (社福)はばたき福祉事業団(薬害エイズ被害者)
- ファイザー株式会社コミュニティ・リレーション課
- (NPO)PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)

本書の内容を無断で引用したり複写することを禁じます。

---

**難病・慢性疾患全国フォーラム2015**

発行日：2015年11月7日

頒価：1,000円

編集・発行：難病・慢性疾患全国フォーラム2015実行委員会

一般社団法人日本難病・疾病団体協議会内

〒162-0822 東京都新宿区下宮比町 2-28-610

電話 03-6280-7734 FAX 03-6280-7735

Mail [jpa@ia2.itkeeper.ne.jp](mailto:jpa@ia2.itkeeper.ne.jp) URL <http://www.nanbyo.jp/>

印刷：リサイクル工房サラエ

---