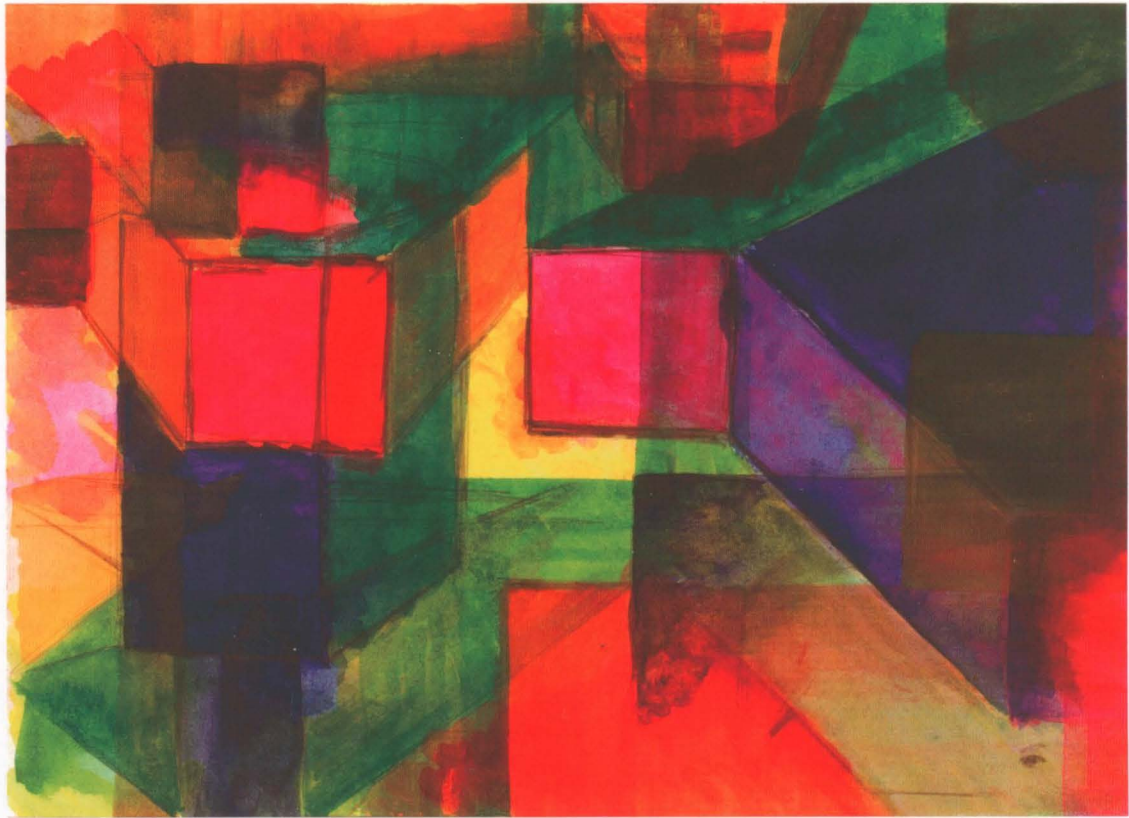


# 難病・慢性疾患 全国フォーラム2018

～誰もが安心して医療を受けられる社会を目指して～



2018年11月17日(土) 11:00-16:00 (10:30開場)

JA共済ビル カンファレンスホール

〒102-0093 東京都千代田区平河町2-7-9 JA共済ビル1階

主催：難病・慢性疾患全国フォーラム2018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「平成30年度難病患者サポート事業」補助金

## ■プログラム

《第1部》 患者・家族の声

《第2部》 パネルディスカッション  
「難病法・児童福祉法の5年見直しに向けて」

■参加費：1,000円(当日資料代として)

■参加申込み：公式HPより申込み用紙をダウンロード、  
事務局 (FAX 03-6902-2084) へお申し込みください。

## ■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

〒170-0002 東京都豊島区巢鴨1-11-2 巢鴨陽光ハイツ604号

TEL 03-6902-2083 FAX 03-6902-2084 E-mail [jpa@ia2.itkeeper.ne.jp](mailto:jpa@ia2.itkeeper.ne.jp)

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



## [アクセス]

- 東京メトロ有楽町線、半蔵門線、南北線「永田町駅」4番出口徒歩2分
- \*一般駐車場はございませんので、近隣の駐車場をご利用ください。
- \*イベントについてのお問い合わせは、左記のお問い合わせ先(事務局)へご連絡ください。

## 目次

目次	1
主催者挨拶	2
開催要項	3
プログラム	4
患者・家族の声 発言資料	7
パネリスト 発言資料	31
協賛企業広告	78
ご協賛・ご協力いただいた企業	81
参加・賛同団体一覧	82

～誰もが安心して医療を受けられる社会を目指して～  
難病・慢性疾患全国フォーラム 2018 の開催に当たって

ご多忙の中にも拘らず多くのご来賓の皆様にお越しいただき心から感謝申し上げます。

この難病・慢性疾患全国フォーラムは 2010 年の第 1 回以来、難病・長期慢性疾患患者・家族全国集会を挟んで今回で 9 回目の開催となります。

このフォーラムと全国集会で語られた難病と長期慢性疾患の患者や小児の慢性疾患患者や家族の多くの困難や悩み、未来への希望と期待が大きくなうねりを作り出し、障害者基本法に難病が盛り込まれ、2014 年 4 月からの障害者総合支援法において難病患者も障害者支援の施策の対象となり、そして小児慢性特定疾病についての児童福祉法の改正となり、ついに 5 月の国会において「難病の患者に対する医療等に関する法律」として結実し、2015 年 1 月 1 日の施行となりました。この難病法は難病の原因究明と治療法の開発や医療体制の整備とともに様々な医療費の助成や福祉的な支援施策も含まれ、またその対象疾患も大幅に拡大され、従来難病対策の対象とはされてこなかった多くの難病もその対象となりました。そして難病の患者もその社会参加の機会として「就労支援」の施策が盛り込まれたことは日本の医療と福祉の結合においてまさに画期的なことでした。そして実に 1972 年に始まった「難病対策要綱」いらい 43 年にして難病に関する法律が実現しました。

その難病法は 5 年以内の見直しが義務付けられていることから、施行以来様々な点で具体的に表れた不十分さや矛盾の改善が大きな課題として浮かび上がっています。

この数年間において、難病と長期慢性疾患や小児慢性特定疾病に限らず、高齢者医療の問題、介護に関する課題、年金などの所得補償や就労・雇用の課題、教育に関する問題、地域医療等々の課題に加えて、さらにさまざまな差別と偏見に関する日本社会の抱えている問題・課題も顕在化しました。それらは国民的な課題であることも次第に国民的な認識となりつつも、大きな政治的な課題や事件、利益優先社会のプレッシャーやカッコつきのグローバル化の影に隠されているのも私たちを取り巻く現状です。昨年フォーラムで講演していただいた堤未果さんは近著でこれらの現象を「今だけ、自分だけ、お金だけ」と表現しています。現状はまさに「難病患者も尊厳をもって地域で生活することのできる共生社会の実現」を目指すとした難病法の理念とは真っ向から対立するものと言わなければなりません。

今集会が「差別や偏見のない社会の実現」と「難病患者、障害者、高齢者が安心して暮らすことのできる社会」を目指す国民的な課題に向けて、難病や長期慢性疾患の患者・家族団体の活動が一層大きく発展する出発点となることを願ってやみません。

2018 年 11 月 17 日

難病・慢性疾患全国フォーラム 2018 実行委員長  
伊藤たてお

# 難病・慢性疾患全国フォーラム 2018 開催要項

【名称】 難病・慢性疾患全国フォーラム 2018

- 誰もが安心して医療が受けられる社会を目指して -

【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「平成30年度難病患者サポート事業」補助金

【開催日】 2018年11月17日（土）11時00分～16時00分

【会場】 J A 共済ビルカンファレンスホール 1階ホールA-E

〒102-0093 東京都千代田区平河町 2-7-9 J A 共済ビル 1F

【参加費】 1,000円（当日資料代として）

【プログラム】（時間配分は目安です）

11:00 開会・主催者あいさつ・来賓あいさつ

11:30 第一部 患者・家族の声（6団体）

- ・ウェルナー症候群患者家族の会
- ・PX E J a p a n（弾性線維性仮性黄色腫及び網膜色素線条症 当事者の会）
- ・膝島細胞症患者の会
- ・日本肝臓病患者団体協議会
- ・全国腎臓病協議会
- ・つくしの会（全国軟骨無形成症患者・家族の会）

12:30 <休憩>

13:15 第二部 パネルディスカッション ～難病法・児童福祉法の5年見直しに向けて～

パネリスト 川野 宇宏（厚生労働省 健康局難病対策課 課長）

森 幸子（日本難病・疾病団体協議会 代表理事、全国膠原病友の会 代表理事）

福島 慎吾（難病のこども支援全国ネットワーク 専務理事）

五十嵐 隆（国立成育医療研究センター 理事長）

座 長 伊藤たてお（難病・慢性疾患全国フォーラム 2018 実行委員長、

日本難病・疾病団体協議会 理事会参与）

15:30 全体まとめ

15:45 アピール採択、閉会のあいさつ

16:00 閉会（連絡その他）

【事務局】 一般社団法人日本難病・疾病団体協議会

〒170-0002 東京都豊島区巣鴨 1-11-2 巣鴨陽光ハイツ 604号

TEL03-6902-2083 FAX03-6902-2084

— 誰もが安心して医療を受けられる社会を目指して —  
難病・慢性疾患全国フォーラム 2018

◆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)

11:00

主催者挨拶

伊藤 たてお (難病・慢性疾患全国フォーラム 実行委員長)

来賓のご挨拶

11:30

第一部 患者・家族の声

「それでも私は前進します」

井上 咲季 (ウェルナー症候群患者家族の会)

「少ない患者と家族をつなぎたい」

高橋 満保 (臍島細胞症患者の会)

「環境は変えられる」

丸山 博 (PXE Japan (弾性線維性仮性黄色腫および  
網膜色素線条症 当事者の会))

「骨系統疾患の現実と未来を考える」

～2型コラーゲン異常症の現状と課題、そして願い～

毛利 環 (つくしの会 (全国軟骨無形成症患者・家族の会)

2型コラーゲン異常症部会)

「2016年度血液透析患者実態調査からみた透析患者の現状と課題」

榊原 靖夫 (一般社団法人全国腎臓病協議会)

「原発性硬化性胆管炎 (PSC) の患者の思い」

古川 祥子 (日本肝臓病患者団体協議会)

12:30

休憩

13:15

第二部 パネルディスカッション

～難病法・児童福祉法の5年見直しに向けて～

「難病・小児慢性特定疾患対策について」

川野 宇宏（厚生労働省健康局難病対策課 課長）

「難病対策の課題・要望」～難病法・児童福祉法5年見直しに向けて～

森 幸子（一般社団法人日本難病・疾病団体協議会 代表理事）

（一般社団法人全国膠原病友の会 代表理事）

「小児慢性特定疾病医療費の見直しに向けて」

福島 慎吾（認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク

専務理事）

「難病法・改正児童福祉法の課題」～医師の立場から～

五十嵐 隆（国立研究開発法人国立成育医療研究センター 理事長）

15:30

全体まとめ

15:45

フォーラムアピールの提案と採択

本田 睦子（認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク）

15:55

閉会挨拶

長谷川 三枝子（公益社団法人日本リウマチ友の会）

16:00

閉 会

16:30

懇親会

18:00

終 了

— 誰もが安心して医療を受けられる社会を目指して —  
難病・慢性疾患全国フォーラム2018

# 患者・家族の声

## 発言資料

# 『それでも私は前進します』

氏名：井上咲季（いのうえき）

所属：ウェルナー症候群患者家族の会

## ○プロフィール



1965年3月14日生まれ。

53歳ウェルナー症候群患者。

30歳頃から白内障、高血圧などのウェルナー症候群の症状が発症。現在は両足腫を中心とする難治性の潰瘍のため常時車イス仕様、介護保険サービス、訪問看護などを適宜使用しながら生活し、現在ソーシャルワーカーとして病院に勤務している。大の猫好き、自宅に二匹の猫を飼っている。

ウェルナー症候群患者家族の会代表

医療ソーシャルワーカー

社会福祉士

## ○発言要旨

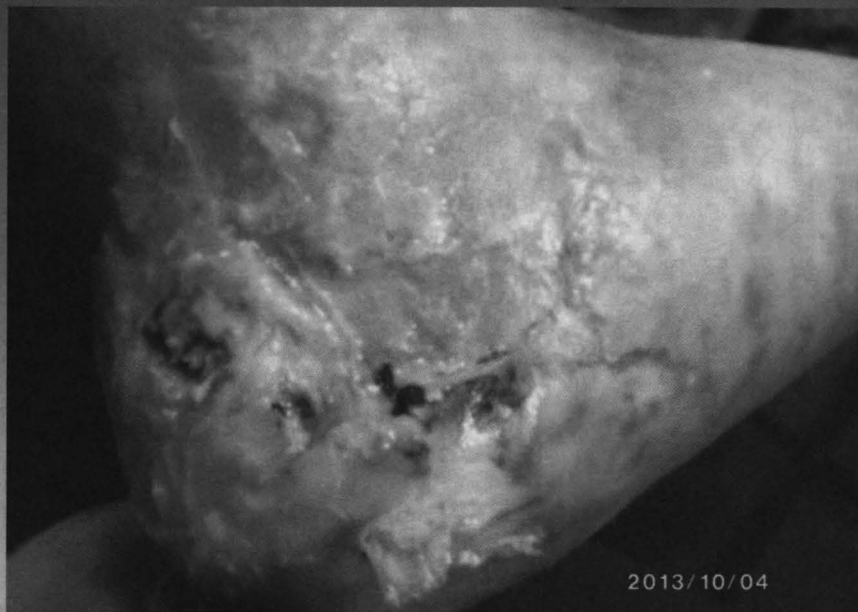
ウェルナー症候群も治療法の無い希少難病の一つです。疾患の治療はもちろん私たちが切望するところですが、治療法の開発を待ち続けて徒に今を過ごすことはできません。人の命には限りがあります。限りある命のために今を豊かに生きていきたい。可能な限り有意義な人生を送りたい。しかし難病患者がそう思った瞬間から始まる闘いがあります。立ちはだかる問題があります。私自身の努力だけでは動かない大きな壁。2015年に私達難病患者の念願であった難病法＝難病患者に対する医療等に関する法律が制定施行されました。これによって300を超える難病の治療研究の推進、医療費の補助に国の対策が講じられることになりました。そして難病患者の生活支援についても総合支援法の対象疾患に加えられることにもなり、私たちのQOLに国の施策が及ぶことになったのです。ところが地方分権が進み、地域住民に密着した生活支援サービスの支給決定権者は国から基礎自治体へと移行している現行の統治システムの中で、難病患者に対する生活支援といった社会保障の給付実態として、様々な制約や問題があるのも事実です。社会的不利を抱える方々の生きる権利を保障するために我が国では様々な法律が制定されています。にもかかわらず未だに生活支援サービスの受給現場には混乱が数多く積み残されているようです。こうした混乱の中にある患者の声をウェルナー症候群患者家族の会の会員の中から拾ってみました。その中から医学モデルに偏っている我が国の障害認定基準の問題、40歳という年齢を境にして介護保険第二号被保険者となった際に浮かび上がってくる、障害者総合支援法から介護保険法のサービスへの移行に伴う量的質的問題を患者の立場から報告しています。それと難病法を地域で機能させるための地域の医療ネットワークにも言及しました。社会に背中を向けていては問題を解決することはできません。だからといって正面から向かい合ってもそうたやすく解決するはずもありません。でも向かい合って前進することで法や制度の谷間にうずもれている多くの問題を炙り出すことはできると思います。解決に直接つながらなくても、その問題についての理解を社会に問い、解決のバトンを世代間で受け渡してゆくことが肝心なのです。それが患者ひとり一人の胸に希望をともし続けてゆくことになると思っています。



# それでも私は前進します

～生活支援の受給現場で～

ウェルナー症候群患者家族の会 代表 井上咲季



# 少ない患者と家族をつなぎたい

氏名：高橋満保（たかはしみちやす）

所属：膵島細胞症患者の会

## ○プロフィール



写真や山旅が好きでいつか 100 名山にチャレンジしようと目標をたて、子育てに追われる平凡なサラリーマン生活が、50 代頃から一変する。早朝眠りが浅く目覚めるほか、同じ時間帯になると集中力が低下、考えがまとまらないなど不思議な症状がでてきた。食事を摂るとその症状はいつしか消えることから、人間ドックで医師に申告、再検査でインスリノーマを疑う低血糖症候群と、その日から人生の歯車が入り替わった。今年 8 月 1 日、高インスリン血性低血糖症の病気、膵島細胞症患者の会を立ち上げる。

## ○発言要旨

「少ない患者と家族をつなぎたい」希少疾患特有の同じ病気の患者がいない、そういう孤独な闘病経験から同病患者を探していくことから始まった、患者会立ち上げまでの経緯と病気について発表いたします。高インスリン血性低血糖症は一人ではありません。この思いが会の原点です。

病名は、小児では先天性高インスリン血性、成人発症(後天性)は高インスリン血性低血糖症、病理学的には膵島細胞症と呼ばれます。小児期は小児慢性特定疾病として診療ガイドラインや研究実績もありますが、成人及び小児の成人移行後の体系的な調査はなく不安定な立場です。いくら難病の要件を満たしていても知見が不十分なのか、今も指定難病ではありません。

この病気は糖尿病と正反対に膵臓のβ細胞からインスリンを過剰に分泌し、低血糖症や発作を引き起こす希少な病気です。食事間隔の長い夜間から早朝にかけての時間帯や、昼食・夕食直前の空腹時によく現れます。稀に糖質を摂取した直後に起こる反応性低血糖など急激な発作も見られます。初期は自覚症状に気付かないまま、冷汗・動悸など軽い症状が現れはじめます。その後、徐々に思考力が低下し普段できることが出来ないなど意識も混濁し、そのまま放置すると昏睡状態にさらに重症化した場合、命にかかわることもあります。

患者数は小児では 5 万人に 1 人(厚労省科学研究全国調査)、後天性や成人患者は推定 50 名(現時点未集計)と患者も少なく、病気が稀なため情報や相談できる環境がありません。また、長期の治療と血糖測定機材など保険適用外の消耗材や特殊な薬など、高額な医療費負担を抱えて孤独な闘病生活に耐えています。このような先の見えない不安な気持ちを持ちながら、発病 10 年目に同病患者と出会いました。

その後地域の行政機関や支援団体にも相談、厚労省難病対策課との面談や指定難病に関するパブリックコメントなど病気の実情を訴えてきました。

2017 年には、支援者・JPA の後押しもあり、膵島細胞症の会準備会をつくりホームページで呼びかけを開始したところ、小児・成人・小児から移行した患者ご家族とも連絡が取れ、世代を越えた情報交換やご意見など、希望をいただきながら会の交流を積み重ねてきました。

そして、2018 年 8 月 1 日患者会が発足しました。

名称は「膵島細胞症患者の会」、2 名の出発から現在は 7 名、問い合わせ中の方も含めると 10 名以上の輪になり、日常交流は患者会支援アプリなども使える身近な会になりました。

また、11 月 25 日には患者会主催の初めての講演会も決まり、市・県・医師との連携も進んでいます。これからの課題は指定難病になることを願い、活動を進めていきたいと本日発表いたしました。

## 少ない患者と家族をつなぎたい

ひとりではありません

高インスリン血性低血糖症



舘島細胞症患者の会  
発表 高橋満保

## 患者・家族をつなぐ思い

ひとりではありません

舘島細胞症患者の会

高インスリン血性低血糖症

2018年8月1日

このたび 舘島細胞症患者の会 として、

患者会を立ち上げました。

2

病名は **舘島細胞症**

Nesidioblastosis (ネジディオブラストーシス)

小児では

**先天性高インスリン血症**

成人発症（後天性）

**高インスリン血性低血糖症**



とも呼ばれる。

3

## 医療制度の谷間

小児期は小児慢性特定疾病で

診療ガイドラインや研究実績があるが…



成人及び小児の成人期移行後は、

難病指定されていない

不安定な立場である。

4

# 膵島細胞症とは

糖尿病と正反対の  
**血糖値が低くなる希少な病気**



**インスリンが過剰に分泌する**  
**膵臓の病気**



5

# 低血糖症状

**冷汗・動悸・視力変化**  
**思考力の低下** (出来ることができない)  
**放置すると昏睡状態に陥る**

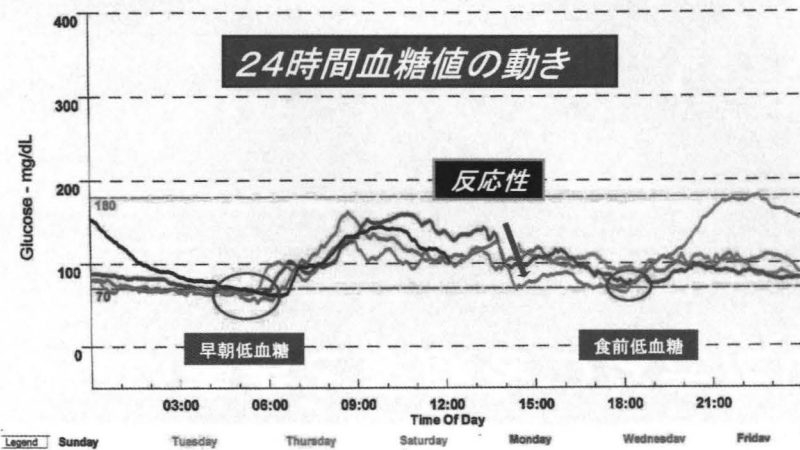


**命にかかわることも**



6

# 低血糖をグラフで見る



7

# 患者数

## 先天性高インスリン血症

○ 新生児、小児  
(厚生労働省科学研究全国調査)

**5** 万人に **1** 人

一過性患者  
 約 **17,000** 人出生に **1** 人

持続性患者  
 約 **35,400** 人出生に **1** 人



## 成人発症膵島細胞症

○ 成人患者  
(小児研究班先生より)

推定

**50** 名

各医療機関に **1~2** 名  
 現在未集計

8

# 同病者がいない

発症後、孤独な闘病生活が始まる・・・

情報が少ない

相談できる環境がない

孤立無援で長期治療に耐えるしかない



セーフティネットがない

# 先行きの見えない不安

長期の治療 → 自助だけでは限界

血糖測定機材・薬 → 医療費の軽減を

世代を超えた研究事業 → 知見が課題



# 支援者・難病連の後押し

発病10年目にして、同病患者と初めて出会う

- ・地域の行政機関や支援団体に相談
- ・厚労省に病気の実情を訴える  
面会・パブリックコメント

- ・2017年 同病の二人で準備会をつくる。
- ・小児研究班とつながる
- ・ホームページで呼びかけ
- ・小児・成人・移行期の同病者から問い合わせ



# 指定難病をめざして

医師との連携 初めての講演会  
北九州市難病講師派遣事業で開催

世代を超えた交流

インスリンが適切に分泌する膵β細胞の難病会

**講演会・交流会のご案内**

（北九州市難病講師派遣事業）

演題 日常生活に潜む低血糖症

- ・講師 産業医科大学第一内科学講座助教授 馬本桂一先生
- ・開催日時 平成30年11月25日(日) 14時15分～  
講演 14時30分～ 交流会 15時15分～
- ・開催会場 北九州市総合保健福祉センター 5F 研修室
- ・会費無料 講演、講師との交流会・懇親会も開催します。

高インスリン血症低血糖症

主催 舘島細胞症患者の会

高インスリン血症  
**低血糖症**

ひとりでは  
ありません

患者会・家族のみならず  
舘島細胞症患者の会

アプリからも  
入会できます

支援組織との連携



インスリンが過剰に分泌する希少疾病の患者会

## 脾島細胞症患者の会



脾島細胞症患者の会

事務局・代表者 高橋 満保

ホームページ [www.suitusaiboukai.com](http://www.suitusaiboukai.com)

メール [ma16takahashi@yahoo.co.jp](mailto:ma16takahashi@yahoo.co.jp)

# 環境は変えられる

氏名：丸山 博（まるやま ひろし）  
所属：P X E J a p a n  
（弾性線維性仮性黄色腫および  
網膜色素線条症 当事者の会）

## ○プロフィール



P X E (pseudoxanthoma elasticum、弾性線維性仮性黄色腫)とは、弾性線維が変性し、皮膚や目、血管に障害が出る病気。常染色体潜性遺伝の希少疾患で、国の指定難病。日本国内で約300人の患者が確認されている。ほとんどの患者の目に希少疾患の網膜色素線条症が表れる。

世界各国に患者会があるが、日本では昨年11月に初会合を開催。1年間で患者と家族約20人まで増えた。2カ月に1回オフ会を開き、体験談や課題について話し合っている。

## ○発言要旨

患者と家族が主体的に行動し、医師や研究者と力を合わせれば、希少・難治性疾患の患者を取り巻く環境は改善できる。そのことを昨年から今年にかけて学びました。

昨年春、視力を失う可能性がある病気が見つかりました。さらに、全身疾患の可能性があり、脳梗塞や心筋梗塞などを起こす恐れもあると分かりました。最初に直面した壁は、基本情報が分かる医師がなかなか見つからなかったことです。ある眼科医から「これ以上病院を探しても、お金と時間が無駄になる」と言われ、「自分の命は医療を受けるに値しないのか?」と落ち込みました。

「自分でやるしかない」と考え、主体的に行動しようと決意しました。インターネットで世界中の情報を入手できた一方で、全国の患者たちが孤立していると分かりました。「自分と同じように苦労している人たちがいる」。その人たちと一緒に患者会を作りたいと思いました。最初に頼ったのはJ P Aやいくつかの患者会の方々と、とても親身に相談に乗ってくれました。

幸運なことに、P X E インターナショナルという団体が既にありました。シャロン・テリーさんというアメリカ人女性が約20年前、2人の子どもがP X E と診断されたのをきっかけに、家族で設立した患者・研究者支援団体です。夫婦ともに医学には素人だったのに、猛勉強し、P X E の原因遺伝子を自分たちで見つけました。メンバーは現在、世界で4000人以上。いまま治療法研究を続けています。主体的に行動することで患者を取り巻く環境を改善できた好例です。

昨年11月にシャロンさんの講演会を東京で開催し、6人の患者が初めて集まりました。同時期にウェブサイトを立ち上げ、1年で20人以上から連絡がきました。2カ月に1回オフ会を開いています。P X E Japan として私たちが目指すのは、患者と家族の相互サポート▽希少疾患の諸課題の解決▽治療法研究です。差別の問題にも取り組むべきと感じています。

希少疾患は7000以上もあるため、患者を取り巻く環境は手付かずの場合が多いのではないのでしょうか。手を付けさえすれば改善できる可能性大です。インターネットもなく、差別が今よりひどい時代に、苦労しながら道を切り開いてきた人たちがいました。後に続く人は、整備された道を歩けます。私たちは、自分たちの疾患だけでなく、みなさんと共通の課題にも取り組もうと考えています。

# PXE Japan

弾性線維性仮性黄色腫および  
網膜色素線条症  
当事者の会

[www.pxejapan.org](http://www.pxejapan.org)

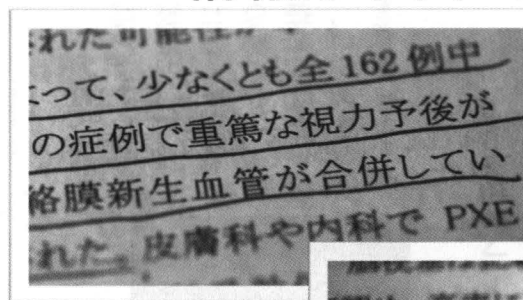
## 患者の主体性が大切

患者と家族が主体的に行動し、医師や研究者と力を合わせれば、希少・難治性疾患の患者を取り巻く環境を改善できる。

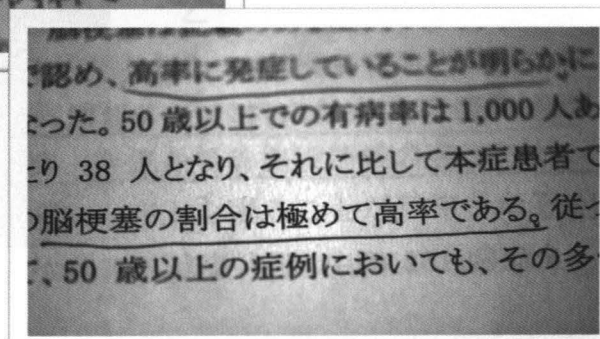
## 最初に直面した壁

- ・基本情報を知る医師が見つからない
- ・症例が少なく、予後が分からない
- ・全身疾患なのに、全身を総合的に診てもらえない

## 情報はネットで入手可能



「厚生労働省科学研究費補助金  
難治性疾患克服研究事業  
弾性線維性仮性黄色腫の  
病態把握ならびに診断基準作成  
平成23～24年度 総合研究報告書」





### E. 結論

虚血性心疾患、脳血管障害、末梢動脈疾患をもつ患者は一般住民に比べて極めて高率であり、本疾患がこれらの動脈硬化性疾患の発症に関与している可能性が高い。

しかし若  
性の石灰化

報告書に携わった医師以外、これらの事実はあまり知られていない。

患者もほとんど知らない現実。

た。

また無症状例でも画像検査上は異常が検出される例が多く、本疾患では積極的な心血管疾患のスクリーニングが必要と考えられる。

F. 研究発表

## 患者は全国各地で孤立

155	48/F	1	1	1	1
156	53/M	1	1	0	1
157	63/M	1	1	1	1
158	64/M	1	1	1	1
159	47/F	1	1	1	0
160	21/F	1	1	1	1
161	60/M	1	1	1	1
162	62/F	1	1	1	1
163	26/F	0	0	0	0
あり		150	136	61	
		7	18	89	

患者の年齢と性別、症状の一覧

## PXE (pseudoxanthoma elasticum) 弾性線維性仮性黄色種

- ・弾性線維にカルシウムなどが付着することで、皮膚や目、血管に障害。
- ・指定難病
- ・日本全国で約300人の患者。
- ・常染色体潜性遺伝

## 網膜色素線条症

- ・様々な理由で視細胞がダメージを受けることがある。
- ・視野の中心の視力を失うことがある(社会的失明)。
- ・高額な医療費

## 医師の対応

会った医師は最初の2カ月で全国各地の約20人。親身に接してくれる医師の時、医療を安心して受けられた。一方で、

- ・「治療法ないから経過観察」
- ・「専門外だから知らない」
- ・「ドクターショッピング」
- ・「これ以上病院を探しても、お金と時間が無駄になる」と言われる場面も。

→自分の命は、医療を受けるのに値しないのか？

→「自分でやるしかない」と決意

## 人生を主体的に生きる 患者として主体的に行動する

- ・正確な情報
- ・考察と決定
- ・責任
- ・インターネット、英語
- ・リテラシー

・助けてくれる人たちがいる

## PXE International

- ・患者の家族が1990年代に設立
- ・患者の母が猛勉強の末、原因遺伝子を特定
- ・世界で4000人以上の患者が登録
- ・すべて寄付金で運営、研究支援
- ・研究成果は世界中の医療現場で遺伝子検査などに活用

→患者と家族が主体的に行動し、医師や研究者と力を合わせれば、希少・難治性疾患の患者を取り巻く環境を改善できる。

## 「患者会は何するところ」 (JPAのウェブサイトから)

「病気を正しく知ろう。病気に負けないように。本当の福祉社会を作るために。」

「私たちは私たちの経験を土台として、二度と同じ苦しみを味わう人が出ないように願って活動しなければなりません。それが患者の果たす社会的役割だと思います。やがて、私たちの活動の一つひとつによって社会が少しずつ変わっていったとしたら、私たちは病気を通して、あるいは難病患者であるからこそ、『この社会に貢献できた』と思える日が来るに違いありません」

## PXE Japan ウェブサイト

シャロン・テリーさん講演会、PXE患者会準備会を開催

講演会「母が挑んだ医学研究」

国内患者が初めて集う

PXE International設立者でCEOのシャロン・テリーさんの講演会「母が挑んだ医学研究」とPXE患者会準備会を2017年11月11日、東京都内で開催しました。PXEと網膜色素変性症の患者6人が初めて集まりました。希少疾患ファミリー病や小児がんなどの患者・家族、研究者の方々にもお越しいただき、計約30人が参加。米国での取り組みを熱心に聞いたり、自身の体験を語り合ったりして、交流を深めました。今回の集会は国内のPXE患者会設立に向けた初めての取り組みとなりました。

通訳は東自由里・京都外国語大学教授、立命館大学名誉教授に務めていただきました。東先生は無償で京都からかけつけ、難しい医学用語も交えながらPXE患者の心情をくみ取る通訳をしてくださいました。

会場は毎日新聞東京本社内の毎日メディアカフェを無料で



## PXE Japanの活動

### 【目的】

- ・患者と家族の相互サポート
- ・医療関係者・研究者の支援
- ・治療法研究
- ・希少疾患の諸課題解決

### 【これまでの活動】

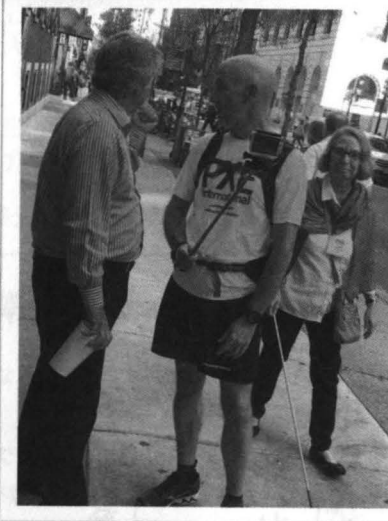
- ・昨年11月に初会合。
- ・ホームページを通じて全国各地の20人以上から連絡届く。
- ・2カ月に1回オフ会を東京で開催。

### 行動すれば世界は広がる

- ・希少疾患は約7000あり、患者を取り巻く環境は手付かずのことが多い→手を付けさえすれば改善の可能性大きい。
- ・インターネットもなく、情報が少なく、差別が深刻な時代に道を切り開いた人たちがいた。後の世代はその道を歩ける。
- ・主体的に道を切り開く人たちが、「難病・慢性疾患全国フォーラム」に集まっている。

PXE International メンバーミーティングの様子。日本では差別を恐れる人が多いが、米国では名札を付けて町中を歩いていた。

米国・フィラデルフィアで  
2018年9月



# 骨系統疾患の現実と未来を考える

～2型コラーゲン異常症の現状と課題、そして願い～

氏名：毛利 環（もうり たまき）

所属：つくしの会

（全国軟骨無形成症患者・家族の会）

2型コラーゲン異常症部会

## ○プロフィール



横浜市在住。娘(9歳)が、骨系統疾患の2型コラーゲン異常症「扁平椎異形成症 Torrance 型」。娘は泣くとチアノーゼになったので、2歳まで在宅酸素をしていた。1歳11か月で口蓋裂手術、6歳で突然網膜剥離になり、緊急手術をした。現在、小学校通常学級で学ぶ。2013年つくしの会入会。本部役員。2016年に2型コラーゲン異常症部会が立ち上がり、部長となる。2型コラーゲン異常症を知ってもらうために様々な活動を行う。立ち上げ当初は6家族だったが、現在は会員外も含めて60家族と繋がっている。自身は言語聴覚士として働く。

## ○発言要旨

つくしの会には、軟骨無形成症だけでなく、より希少な骨系統疾患を持つ会員が少なからずいます。軟骨無形成症をはじめとした骨系統疾患の現実と未来を考えるという理念のもとに、総会の開催や会報の発行、相談への対応、専門医や行政等への働きかけなど多方面にわたる活動を続けています。

そのような中、骨系統疾患群のグループの1つである2型コラーゲン異常症の部会を立ち上げました。同じ病気の患者が少なく、相談する相手がいないために不安になっている家族が一家族でも減るように、仲間を集めることから始めました。疾患についての情報を収集して資料を作成したり、チラシを作って配布したり、講演会や集いを開催しました。また、小児慢性特定疾病の制度の見直しや指定難病認定に向けての要望活動も行ってきました。さらに、アンケート調査を実施したことで、診断や病状、通院や療育の状況、また患者や家族の日常生活・社会生活での困りごとや今後の課題が見えてきました。

2型コラーゲン異常症関連疾患は、2017年に小児慢性特定疾病に認められましたが、対象となる疾病の状態の程度が重度の患者のみで、軽度～中等度の患者の治療が制度の対象とならないため、ほとんどの患者が医療費助成等の支援を受けられないのが現状です。娘の場合は、網膜剥離を今後繰り返し、手術をする可能性が高いのですが、その対象にはなっていません。対象となる疾病の状態の程度を広げていただくことを要望いたします。

また同疾患は、第3次指定難病要望疾病として挙げられましたが、平成28年度における検討委員会において、「長期療養を必要とする」との要件を満たしていないと考えられる疾病と判断され、指定難病には認められませんでした。2型コラーゲン異常症は、疾患によって症状は多彩ですが、大人になっても網膜剥離の発症で突然の失明に注意しなければならないことや、著明な低身長の場合は、関節の病変、脊髄症状の発現、脊柱側弯症などの合併症を伴いやすく、長期の経過観察や整形外科的治療が必要になってくると言われています。指定難病に認めていただくことを強く要望いたします。

骨系統疾患全体としては現在436疾患あるとされていますが、このうち小児慢性特定疾病が16疾患、指定難病が6疾患しか認められていません。骨系統疾患のほとんどが先天性であり、原因も治療法も確定されていないことを考えると、この認定数は非常に少ないと言わざるを得ません。骨系統疾患すべての疾患が、小児から成人にかけて医療制度の対象となり、調査・研究が推進され、適切な診断・治療が受けられるように、また患者・家族が安心して社会の中で生活できるようになることを切に願います。

## 骨系統疾患の現実と未来を考える

～2型コラーゲン異常症の現状と課題、そして願い～

つくしの会(全国軟骨無形成症患者・家族の会)  
2型コラーゲン異常症部会  
部長 毛利 環

### 2型コラーゲン異常症 個別の疾患

- |                             |                                 |
|-----------------------------|---------------------------------|
| ①軟骨無発生症 2 型                 | ⑥Kniest骨異形成症                    |
| ②扁平椎異形成症,<br>Torrance型      | ⑦脊椎末梢異形成症                       |
| ③軟骨低発生症                     | ⑧早発性関節症を伴う<br>軽症脊椎骨端異形成症        |
| ④先天性脊椎骨端異形<br>成症            | ⑨中足骨短縮を伴う<br>脊椎骨端異形成症           |
| ⑤脊椎骨端骨幹端異形<br>成症 Strudwick型 | ⑩Stickler症候群1型,<br>Stickler様症候群 |

2010年国際分類改訂より

骨や軟骨の発生・発達の過程に問題が生じ、全身の骨格の形態や構造に系統的な異常をきたす疾患の総称

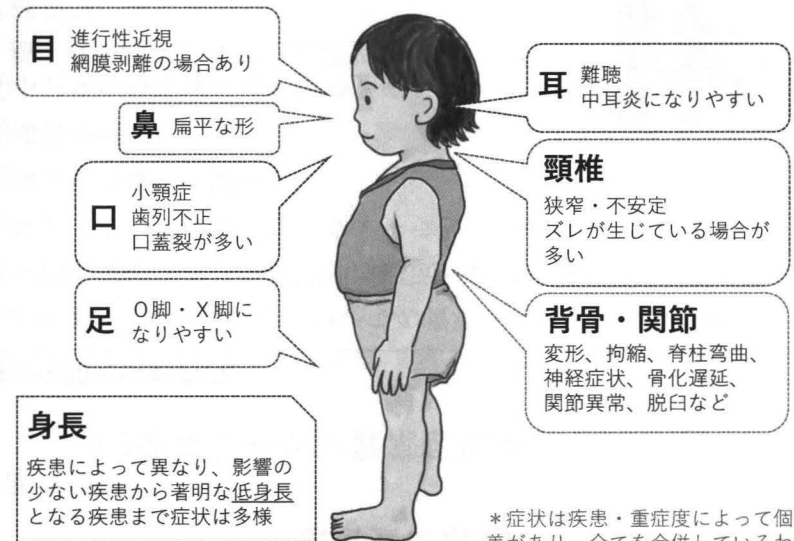
■42グループ 436疾患 (国際分類2015年改訂)

### 2型コラーゲン異常症グループ

- ・軟骨・硝子体・内耳などをつくる元となる「2型コラーゲン」遺伝子に変異が生じて起きる疾患
- ・常染色体優性遺伝 または 突然変異で発症
- ・同遺伝子の変異で発症する、X線所見が類似した複数疾患をまとめた疾患概念
- ・10万人に1～2名程度出生と推定、患者数は約1500人(うち成人1000人)
- ・症状は、疾患ごとに多彩(重症度は個人差による)

難病情報センター、小児慢性特定疾病情報センター 参照

### 2型コラーゲン異常症 疾患群の特徴



\*症状は疾患・重症度によって個人差があり、全てを合併しているわけではありません。

## 治療・リハビリテーション・装具

- 疾患特異的治療法はなく、対症療法のみである。
- 新生児～成人期の長期にわたって経過観察、治療、療養が必要である。

	新生児～乳幼児期	学童期	青年期	成人期
呼吸	(重度の場合) 気管切開、呼吸器管理			
耳	チュービング手術、言語聴覚療法 難聴→補聴器装用・調整			
口	口蓋裂手術、言語聴覚療法 歯科矯正・治療			
目	網膜変性、網膜剥離→手術(場合によって繰り返す)、定期的な眼科受診 近視・乱視・弱視・白内障→眼鏡装用、経過観察必要			
首	頸椎狭窄、ズレ、不安定→ネックカラー装用、経過観察必要 →整形外科的治療(頸椎の亜脱臼の手術・固定手術など)			
背骨	脊柱側弯症、脊柱管狭窄症、脊髄症など(特に成人期以降注意) →コルセット装用、整形外科的治療(手術)、車椅子生活の場合もある			
手足	変形性関節症(特に股関節)、関節可動域制限、O脚・X脚など →理学療法・作業療法、整形外科的治療(手術)、車椅子生活の場合もある			

## 現状と課題 ～制度～

- **小児慢性特定疾病** (骨系統疾患は16疾患認定/436疾患)
  - 2型コラーゲン異常症関連疾患は、2017年に認定された。
  - しかし、対象となる疾病の状態の程度が重度患者のみ。軽度～中等度患者の治療が制度の対象とならない。
- **指定難病** (骨系統疾患は6疾患認定/436疾患)
  - 2型コラーゲン異常症関連疾患は、第3次指定難病要望疾病として挙げられたが、認定されなかった。成人になっても通院・治療が継続され、長期療養が必要である。

骨系統疾患のほとんどが先天性であり、原因も治療法も確定されていないことを考えると、この認定数は非常に少ないといわざるを得ない。

## 患者会の活動

2016年6月

『2型コラーゲン異常症部会』を立ち上げた

### 約2年間の活動内容

- ①2型コラーゲン異常症についての資料を作成、チラシを作成
- ②仲間募集ポスターの病院への掲示、難病情報センター等への送付
- ③学会・ワークショップ・フォーラムに出席
- ④講演会や集いの開催
- ⑤情報提供
- ⑥小児慢性特定疾病の制度の見直し  
指定難病認定に向けての要望活動
- ⑦研究班の先生との協力
- ⑧アンケートによる調査を実施



## 現状と課題 ～医療・研究～

- 病名を診断できる医師が少なく、診断までに時間がかかる。  
この疾患をトータルで診てもらえる医師が少ない。
- データが蓄積されていないので、成長後の予測がしづらい。  
網膜剥離や脊柱管狭窄症など、成長途中で現れる合併症についていつも不安がある。
- 治療法がなく、根治できない。合併症への対症療法しかない。
- 複数の病院、多くの科にかかっているため、通院が大変であり、医療費や交通費もかかる。

## 現状と課題 ～社会～

- 障害者手帳を取得できないことが多く、保護帽、眼鏡、補聴器、車椅子等が必要であっても、自己負担が大きい。
- 幼稚園や保育園に入園するためのハードルが高い。
- 入園・入学後も環境設定など、園や学校との交渉で心理的負担になることがある。
- 通学や通級指導教室等の付き添い、簡単には学童等に預けられない現状があり、母親が満足な仕事に就くのが難しい。
- 低身長で生活する上での注意点やノウハウを構築しなければならない。

2017年当部会アンケート調査より抜粋

## 骨系統疾患 患者・家族の願い

- ◆ 小児慢性特定疾病の制度の充実と継続
- ◆ 指定難病への認定  
小児～成人まで切れ目ない医療施策
- ◆ 患者のデータ収集、調査・研究の推進、治療方法の確立
- ◆ 全国どこの病院へ行っても適切な診断・治療が受けられる体制
- ◆ 園や学校にスムーズに入れ、安心して通える環境
- ◆ 自分らしく生きられる社会

# 2016 年度血液透析患者実態調査からみた 透析患者の現状と課題

氏 名：榊原 靖夫  
所 属：全国腎臓病協議会

## ○プロフィール



一般社団法人 全国腎臓病協議会 理事  
NPO 法人 東京難病団体連絡協議会 理事長  
透析歴 22 年

## ○発言要旨

<はじめに>

- 末期腎不全の治療法として、人工透析（以下透析）および腎移植が確立している。
- とりわけ透析は、年齢や性別、社会的立場や所得に関係なく、誰もが受けることができる治療となり、多くの患者が職場や家庭に戻り、社会的役割や自己実現を果たすことができるようになった。
- 透析患者数は 32 万 9,609 人、平均年齢は 68.15 歳（2016 年末現在、日本透析医学会調べ）。
- 今を生きる透析患者の実態と課題について、全腎協が日本透析医会と透析研究会と共同して行った 2016 年度血液透析患者実態調査からその一部をお伝えしたい。

<血液透析患者の姿>

### ▼介護が必要な透析患者

- 75 歳以上の患者は日常生活に手助けが必要に（13.6%）。
- 週 3 回の通院は「くたびれる」（28.3%）。通院費用が毎月 1 万円以上かかる（13.8%）。通院に付添ってもらう人は配偶者（46.1%）。

### ▼高齢だけれど判断能力を失っても私は生きたい

- 70 歳以上の患者は判断能力を失っても「透析は続けたい」が「中止」を上回る。
- 事前指示書は「必要」だ（59.8%）

### ▼暮らし向きは苦しい

- 60 歳未満の現役世代の 4 割弱が苦しい。
- 年金と手当を受給しても年間 100 万円以下の低所得者は 3 人に 1 人。

<おわりに>

- 1971 年当時、実際にあった「患者の選択基準」。
- 病状が進行、あるいは合併症などから腎不全となる疾患は多岐にわたる。難病・長期慢性疾患をもつ患者・家族の皆さんとともに、共通した諸課題に取り組んでいきたい。



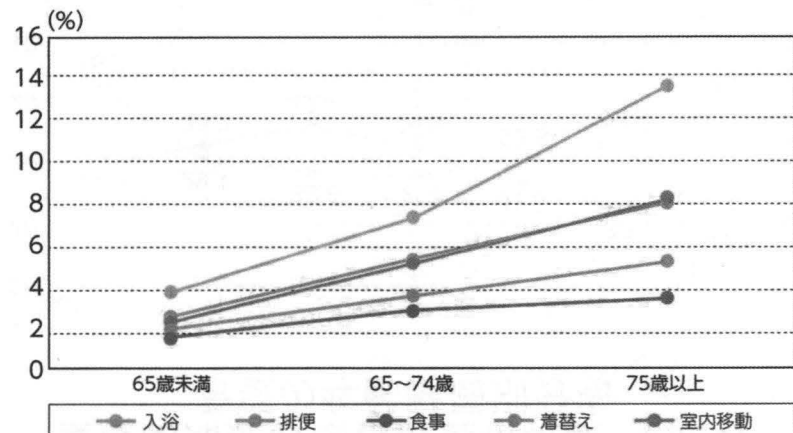
# 2016年 血液透析患者実態調査

## 2016年度 血液透析患者実態調査からみる 透析患者の現状と課題

全国腎臓病協議会  
榊原 靖夫

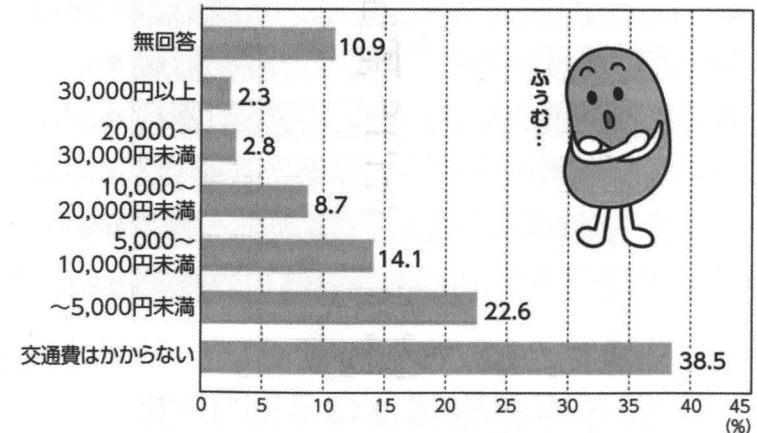
- 1971年の結成時からおおむね5年ごとに実態調査を実施。
- 10回目を数える2016年度調査は、日本透析医会に所属する施設の通院患者を対象に調査。
- 有効回答数7,191票。(回収票数94.6%)
- 全腎協、統計研究会、日本透析医会の共同調査。

### 日常生活動作別にみた手助けが必要は人の割合(年齢階級別分布)

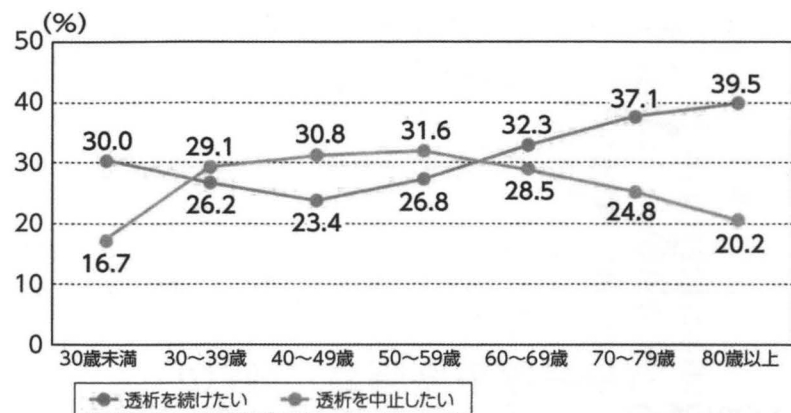


注) 手助けが必要とは「非常に難しいので時々手助けが必要」あるいは「まったくできないのでいつも手助けが必要」

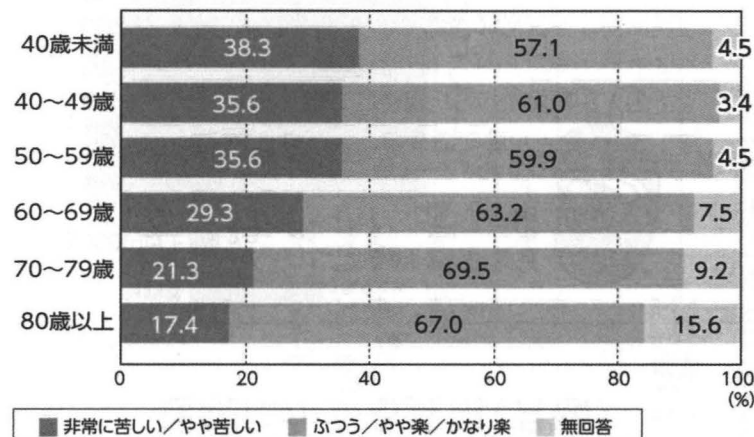
### 通院にかかる費用(月額)



## 重度認知症の場合の透析継続・中止の希望の年齢階層別分布



## 暮らし向きの年齢階層別分布



### 患者の選択基準 「選ばれる命」

#### ▼医学的基準

- ① 適応症であること
- ② がんや長期間続いている高血圧の合併症がないこと
- ③ 若い人は原則として腎移植を考える
- ④ 体力が必要なので年齢は50歳代まで
- ⑤ 意志強固で性格安定、自己管理能力があること

#### ▼社会・経済的基準

- ① 原則として本人の医療費負担がゼロ
- ② 家族が治療に協力的である
- ③ 勤務先が患者をあたたく迎えるという誓約書がある
- ④ 自宅・病院・勤務先に近い

### 患者の選択基準 「選ばれる命」

あなたは自分に打ち勝つ強い意志を持っていますか？

家族も会社もあげてあなたの治療に協力する覚悟はできていますか？

治療費は確実に払えますか...

病気になったとき、医師が治療を始める“前提条件”として問いただしたらあなたはどうするだろう。

# 原発性硬化性胆管炎（PSC）の患者の思い

氏名：古川祥子（ふるかわさちこ）  
所属：日本肝臓病患者団体協議会

## 〇プロフィール



2012年よりNPO法人東京肝臓友の会に相談員・事務スタッフとして参加し、現在は理事、PBC・AIH・PSC部会担当も務める。  
同年より2016年まで東京都難病相談・支援センターのピア相談員。  
日本肝臓病患者団体協議会 幹事。  
一般社団法人日本難病・疾病団体協議会 幹事。  
社会福祉士。

## 〇発言要旨

日本肝臓病患者団体協議会（略称・日肝協）は、ウイルス性肝炎を主体とした全国各地の患者会で構成されている。肝臓病には自己免疫性の難病も存在し、日肝協では主に東京肝臓友の会にて、指定難病である3疾患（自己免疫性肝炎〈AIH〉、原発性胆汁性胆管炎〈PBC〉、原発性硬化性胆管炎〈PSC〉）をサポートしている。このうち、より希少であり私自身が患者・当事者でもある原発性硬化性胆管炎〈PSC〉についてお話ししたい。

原発性硬化性胆管炎（PSC）は、肝臓の内外にある太い胆管が障害されて狭くなり、胆汁の流れが悪くなって、肝臓のはたらきが低下する病気である。現時点では有効な治療法がない。服薬治療はあるが長期予後の効果は不明で、発熱や腹痛を伴う胆管炎、胆管の強い狭窄には対症療法しかない。病気が進行し肝硬変や肝不全に至った場合、肝臓移植が唯一の治療法となる。

このため、東京肝臓友の会に寄せられるPSCの相談は「不安だ」というものが圧倒的に多い。例えば病気のことを調べても情報が少ない、自分はあと何年生きられるのだろうか？、病気が少しずつ確実に進行している実感がある、自分の病状で新薬の登場まで待てるだろうか？、といったもので、これは私自身も含め、患者の正直な声のほんの一部である。これらの不安とどう向き合い、どう解決していくのか、患者個人としても患者会としても大きな課題である。

私が原発性硬化性胆管炎（PSC）の患者として思うことは、「有効な治療法の早期実現を待ち望んでいる」、これに尽きる。病気がこれ以上悪くならず、むしろ改善してずっと安定した状態で過ごせるような治療。できるだけ早く、一人でも多くのPSC患者が「有効な治療法」の恩恵にあずかれるよう、患者会の一員としても努力していきたい。

# 原発性硬化性胆管炎 (PSC) の 患者の「思い」

2018年11月17日(土)  
難病・慢性疾患全国フォーラム2018

日本肝臓病患者団体協議会  
古川 祥子

## 自己免疫性の肝臓病 (= 難病) もあります

日肝協では、主に東京肝臓友の会にて  
指定難病の3疾患も サポート。

- 1) 自己免疫性肝炎(AIH)
- 2) 原発性胆汁性胆管炎(PBC)  
→旧名称: 原発性胆汁性“肝硬変”
- 3) 原発性硬化性胆管炎(PSC)

## 日本肝臓病患者団体協議会 (日肝協)

- B型・C型肝炎などウイルス性肝炎を  
主体とした、全国各地の患者会で構成
- 加盟は30団体、会員 約4,000名
- C型肝炎の治療薬の進歩により、  
加盟団体・会員数ともに減少著しい



## 原発性硬化性胆管炎 (PSC) とは? その1

- 太い胆管が障害され、胆汁の流れが悪くなる  
⇒ 肝臓のはたらきが低下する
- 炎症性腸疾患の合併も多い
- 患者は全国に推定 2,300名 (厚労省研究班の調査)
- 発症年齢は、
  - ・20歳台と60歳台がピーク
  - ・小児例も珍しくない

## 原発性硬化性胆管炎（PSC）とは？ その2

### 有効な治療法がない

- 服薬治療はあるが、**長期予後への効果は不明**
- 発熱や腹痛を伴う胆管炎、胆管の強い狭窄にはあくまで **対症療法** しかない
- 進行して肝硬変・肝不全になった場合、  
唯一の治療は **肝臓移植** だが、再発の可能性あり

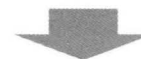
まとめ：PSCの患者として、思うこと

**有効な治療法の早期実現を  
待ち望んでいます**

ご清聴ありがとうございました。

## PSC患者の声・・・不安が大きい

- 病気に関する情報が少ない。
- 自分はあと何年生きられるだろうか？
- 病気が少しずつ確実に進行している実感がある。
- 自分の病状で、新薬の登場まで待てるだろうか？



不安とどう向き合い、解決していくのか。

大きな課題

— 誰もが安心して医療を受けられる社会を目指して —  
難病・慢性疾患全国フォーラム2018

# パネリスト 発言資料

## 難病・小児慢性特定疾患対策について

氏名：川野 宇宏（かわの たかひろ）

所属：厚生労働省

### ○プロフィール



広島県出身。1993年4月、厚生省（現厚生労働省）入省。2003年4月より3年間、滋賀県庁に出向し、障害福祉課長等として勤務。その後、厚生労働大臣秘書官、内閣官房まち・ひと・しごと創生本部事務局内閣参事官、内閣官房新型インフルエンザ等対策室／国際感染症対策調整室内閣参事官等を経て、2017年7月より現職（厚生労働省健康局難病対策課長）。

### ○発言要旨

平成27年1月の難病法・改正児童福祉法の施行により、難病・小児慢性特定疾患の医療費助成について、消費税収入を充てることができるようになり、公平で安定的な制度が確立されました。これにより、対象疾患数は、難病については、それまでの56疾患から現在は331疾患まで、小児慢性特定疾患についても、514疾患から756疾患まで、大幅に拡充されました。また、特定疾患治療研究事業でいくつかの疾患に設けられていた重症度の基準が全ての疾患に設けられるとともに、軽症でも医療費が高額であれば医療費助成が受けられる軽症高額の仕組みも導入されました。その他、難病に関する研究の推進、早期診断に向けた医療提供体制の整備、就労支援の充実などの取り組みも進められています。

一方、法律が施行されて3年が経過する中、新たな課題も指摘されています。難病法・改正児童福祉法では、法施行後5年以内を目途とした検討規定が設けられています。今後の検討に向けて、日本難病・疾患団体協議会（JPA）や難病のこども支援全国ネットワークともご相談させていただきながら、現在、患者の皆さんの声をお聞きしているところです。今日も様々なお話を聞かせていただければと思います。

# 難病・小児慢性特定疾病対策について

厚生労働省 健康局 難病対策課  
川野 宇宏

## 難病対策の経緯

### 難病対策の背景

- 国が難病対策を進めることとなった発端の一つは、スモンの発生。  
昭和39年以降、全国各地で集団発生を思わせる多数の患者発生があったために社会問題化。
- この原因不明の疾患に対しては、昭和39年度から研究が進められ、昭和44年にはスモン調査研究協議会が組織され、以後大型研究班によるプロジェクト方式の調査研究が進められた。
- 昭和45年、この研究班からスモンと整腸剤キノホルムとの関係について示唆があり。同年、厚生省(当時)は、キノホルム剤の販売等を中止。それ以降新患者発生は激減。
- 厚生省はスモンの入院患者に対して、昭和46年度から月額1万円を治療研究費の枠から支出することとした。
- 昭和47年にはスモン調査研究協議会の総括的見解として、「スモンと診断された患者の大多数は、キノホルム剤の服用によって神経障害を起こしたものと判断される」と発表された。
- 厚生省は、難病対策の考え方、対策項目などについて検討を加えるため、昭和47年に難病プロジェクトチームを設置し、その検討結果を「難病対策要綱」として発表。

### 難病対策要綱(昭和47年厚生省)

#### <疾病の範囲>

○ 取り上げるべき疾病の範囲について整理

- (1)原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病
- (2)経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病

#### <対策の進め方>

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

### 難病対策

○昭和47年に下記疾患から対策をスタート  
(下線のある疾患は、医療費助成の対象)

- ・ スモン
- ・ ベーチェット病
- ・ 重症筋無力症
- ・ 全身性エリテマトーデス
- ・ サルコイドーシス
- ・ 再生不良性貧血
- ・ 多発性硬化症
- ・ 難治性肝炎

※昭和49年の受給者数(対象10疾患)は17,595人



## 特定疾患治療研究事業(旧事業)における医療費助成事業の概要

①希少性、②原因不明、③治療方法未確立、④生活面への長期の支障の4要素を満たす疾患のうち、特定疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的として、医療費の自己負担分を補助する制度。

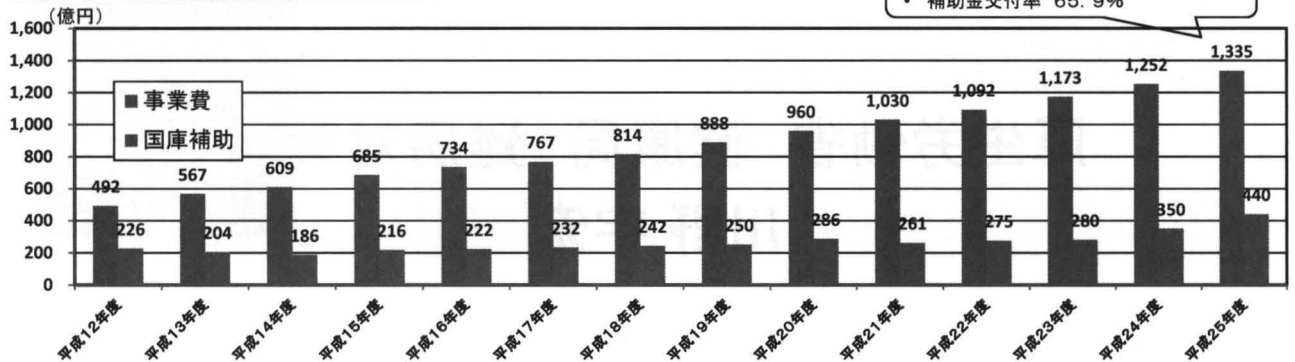
### 事業の概要

- 根拠法 なし(予算事業として実施)
- 実施主体 都道府県
- 補助率 予算の範囲内で1/2
- 自己負担 世帯の生計中心者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。  
ただし、低所得者(住民税非課税)及び重症と認定された者は自己負担はなし。
- 対象疾患 56疾患(研究費の助成対象となる疾患から医療費助成の対象となる疾患を選定)
- 受給者数 約93万人(平成26年度、一部の疾病は平成26年度末時点)

### 【事業の課題】

- 都道府県の超過負担の発生
- 要件を満たすが助成対象でない疾患の存在

### 事業費・国庫補助額の推移



## 難病法制定の経緯

- 平成23年 9月13日 第13回 難病対策委員会「難病対策の見直し」について審議開始
- 平成24年 2月17日 社会保障・税一体改革大綱  
難病患者の医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す。
- 平成25年 1月25日 第29回 難病対策委員会「難病対策の改革について」(提言)  
8月6日 社会保障制度改革国民会議 報告書  
難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置づけ、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。  
ただし、社会保障給付の制度として位置づける以上、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。  
12月5日 「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(プログラム法)」が第185回国会(臨時会)にて成立  
難病等に係る医療費助成の新制度の確立に当たっては、必要な措置を平成26年度を目途に講ずるものとし、このために必要な法律案を平成26年に開会される国会の常会に提出することを目指す。  
12月13日 第35回 難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」(報告書)
- 平成26年 2月12日 第186回国会(常会)に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出  
5月23日 「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立(平成26年法律第50号)
- 平成27年 1月1日 「難病の患者に対する医療等に関する法律」施行(110疾病を対象に医療費助成を開始)  
消費税引き上げによる収入を財源とし、法律に基づく公平かつ安定的な医療費助成制度を確立。  
以後毎年、「社会保障の充実・安定化」にかかる経費として予算を確保している。  
9月15日 「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について」(基本方針)告示
- 平成28年 10月21日 難病対策委員会「難病の医療提供体制の在り方について」(報告書)取りまとめ

# 難病対策の改革に向けた取組について(概要)

平成25年12月13日 厚生科学審議会  
疾病対策部会 難病対策委員会

## 難病対策の基本理念及び基本的事項

- 難病(※)の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。  
※ 原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないもの
- 国による基本方針の策定  
難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。

### 第1. 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進
  - 診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進
  - 病態解明を行い、新規治療薬等の開発等を推進
2. 難病患者データベースの構築
  - 患者全員が登録可能。データを登録した患者に難病患者登録証明書(仮称)を発行
  - 「難病指定医(仮称)が正確に診断し、患者データの登録を実施
3. 医療提供体制の確保
  - 新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)や指定医療機関(仮称)の指定
  - かかりつけ医等による日常診療
  - 難病医療支援ネットワーク(仮称)等により、正しい診断ができる体制を整備

### 第2. 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

1. 医療費助成の基本的な考え方
  - 新たな医療費助成は、治療研究を推進する目的に加え、福祉的な目的を併せ持つ
2. 医療費助成の対象疾患及び対象患者
  - 対象疾患は、患者数が人口の0.1%程度以下であり、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立しているもの
  - 対象患者は、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上の者、もしくは高額な医療を継続することが必要な者
3. 患者負担の在り方について
  - 負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じて負担限度額等を設定
  - 人工呼吸器等装着者の更なる負担の軽減
  - 現行の事業の対象であった者については、3年間の経過措置
4. 「医療受給者証(仮称)」の交付
  - 都道府県が対象患者に交付

### 第3. 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

1. 難病に関する普及啓発
  - 難病情報センターにおける情報の充実
2. 難病患者の社会参加のための支援
  - 難病相談・支援センターの機能強化
  - 症状の程度等に応じた取組の推進
3. 福祉サービスの充実
  - 医療費助成の対象疾患の拡大に伴う障害福祉サービスの対象疾患の拡大
4. 就労支援の充実
  - ハローワークと難病相談・支援センターの連携強化等
5. 難病対策地域協議会(仮称)
  - 保健所を中心とした難病対策地域協議会(仮称)の活用等による適切な支援

## 難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年5月23日成立/平成27年1月1日施行)

### 趣旨

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

(注)これまでは法律に基づかない予算事業(特定疾患治療研究事業)として実施していた。

### 概要

#### (1) 基本方針の策定

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

#### (2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

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

#### (3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

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

#### (4) 療養生活環境整備事業の実施

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

### 検討規定

法附則第2条において、「政府は、この法律の施行(平成27年1月)後5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。」と規定されており、今後、必要な検討を開始する予定。

## 難病の定義

### 難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

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

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

### 指定難病

難病のうち、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いもので、以下の要件の全てを満たすものを、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数(注)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)が確立していること

(注)人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

医療費助成の対象

6

## 指定難病患者への医療費助成の概要

- 指定難病にかかっている患者の医療費の負担軽減を図るため、その医療費の自己負担分の一部を助成する。

### 医療費助成の概要

- 対象者の要件
  - ・指定難病(※)にかかっており、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度であること。  
(※①発病の機構が明らかでないこと、②治療方法が確立していないこと、③希少な疾病であること、④長期の療養を必要とすること、⑤患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、⑥客観的な診断基準が確立していること、の全ての要件を満たすものとして、厚生労働大臣が定めるもの。
  - ・指定難病にかかっているが、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度ではない者で、申請月以前の12ヶ月以内に、その治療に要した医療費総額が33,330円を超える月が3月以上あること。
- 自己負担 患者等の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。
- 実施主体 都道府県、指定都市(平成30年度より指定都市へ事務を移譲)
- 国庫負担率 1/2(都道府県、指定都市:1/2)
- 根拠条文 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条、第31条第1項

### 対象疾病

110疾病(平成27年1月) → 306疾病(平成27年7月) → 330疾病(平成29年4月) → 331疾病(平成30年4月)

### 予算額

- ・平成30年度予算額 : 101,252,300千円
- ・平成31年度概算要求額 : 108,404,249千円(+7,151,949千円)

7

# 指定難病の拡充について

平成26年7月28日 指定難病検討委員会の開催

56疾病

旧事業(特定疾患治療研究事業)の対象疾病

10月 第一次実施分指定難病告示

平成27年1月1日 医療費助成を開始(第一次実施分)

110疾病

1月23日 指定難病検討委員会の再開(第二次実施分)

・追加 196疾病増

7月1日 医療費助成を開始(第二次実施分)

306疾病

平成28年3月25日 指定難病検討委員会の再開(第三次実施分)

・追加 24疾病増

平成29年4月1日 医療費助成を開始(第三次実施分)

330疾病

平成29年6月27日 指定難病検討委員会の再開(第四次実施分)

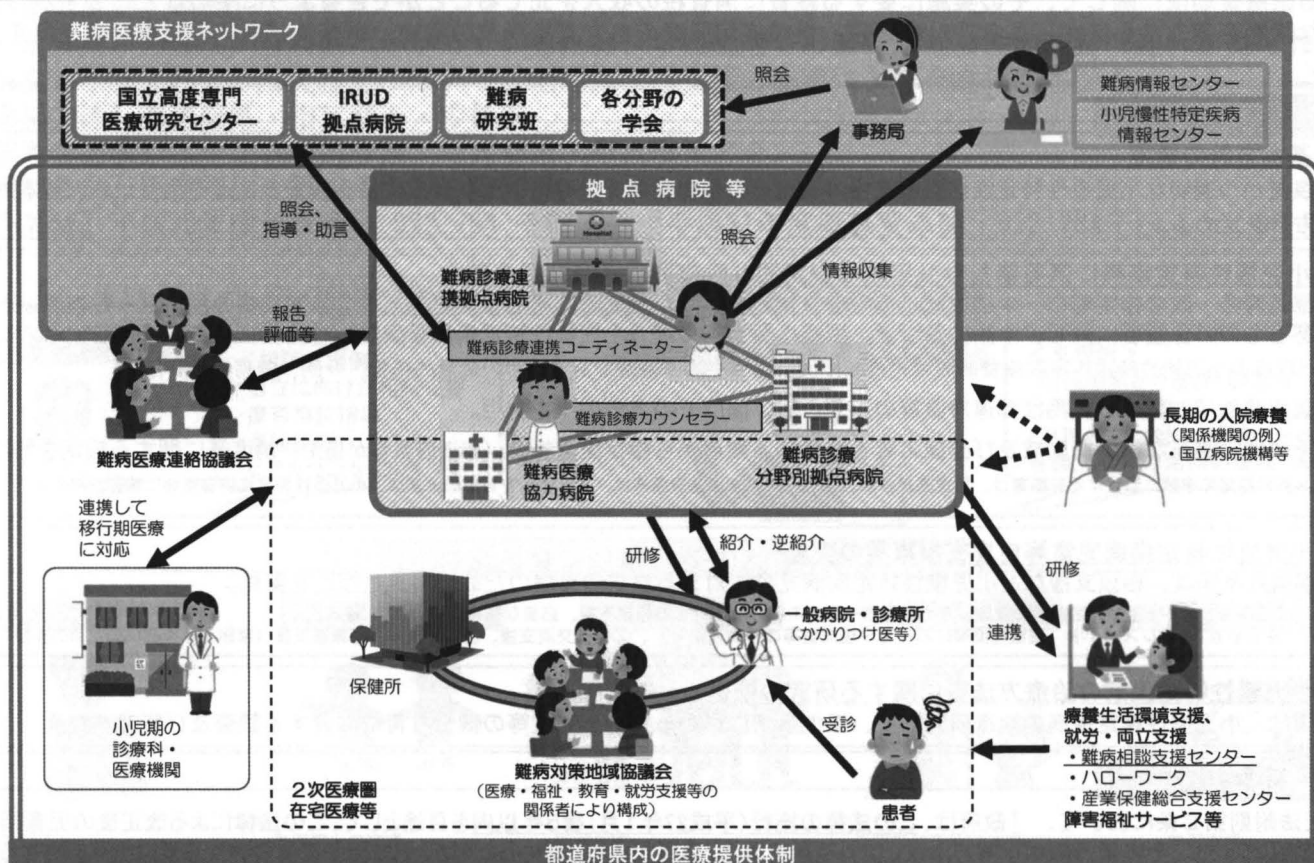
・追加 1疾病増

平成30年4月1日 医療費助成を開始(第四次実施分)

331疾病

平成30年8月9日 指定難病検討委員会の再開

## 新たな難病の医療提供体制のイメージ (全体像)



## 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実(難病患者を支える仕組み)

- 難病に関する普及啓発を推進、充実させる。
- 難病に関する相談体制の充実、難病相談・支援センターなどの機能強化を図る。
- 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大する。
- 「難病患者就職サポーター」や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により就労支援を充実させる。
- 「難病対策地域協議会」を設置するなどして、総合的かつ適切な支援を図る。



### 法案提出の趣旨

## 児童福祉法の一部を改正する法律の概要

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律に基づく措置として、小児慢性特定疾病の患者に対する医療費助成に関して、その実施に要する経費に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、慢性疾病児童の自立支援事業の実施、調査及び研究の推進等の措置を講ずる。

### 法律の概要

#### (1) 基本方針の策定

- ・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。

#### (2) 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

- ・都道府県・政令指定都市・中核市は、小児慢性特定疾病にかかっている児童等であって、当該疾病の程度が一定程度以上であるものの保護者に対し、申請に基づき、医療に要する費用(小児慢性特定疾病医療費)を支給。  
(現行の小児慢性特定疾病医療費助成は児童福祉法に基づく法律補助であるものの裁量的経費。今回、義務的経費化。)
- ・医療費助成に要する費用は都道府県等の支弁とし、国はその2分の1を負担。
- ・その他、適正な医療費助成及び医療の質を担保する観点から指定医療機関(都道府県等が指定)制度等に関する規定を整備。  
  - >支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
  - >都道府県等は、支給認定をしないときは、小児慢性特定疾病審査会に審査を求める。

#### (3) 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の実施

- ・都道府県等は、相談支援など小児慢性特定疾病児童に対する自立の支援のための事業(※)を実施。  
(※) 必須事業：小児慢性特定疾病児童等、その保護者その他の関係者に対する相談支援、必要な情報提供、助言等  
任意事業：①レスパイト(医療機関等における小児慢性特定疾病児童等の一時的預かり)、②相互交流支援、③就労支援、④家族支援(家族の休養確保のための支援)等

#### (4) 小児慢性特定疾病の治療方法等に関する研究の推進

- ・国は、小児慢性特定疾病の治療研究など、慢性疾病にかかっている児童等の健全な育成に資する調査及び研究を推進。

### 検討規定

改正法附則第2条において、「政府は、この法律の施行(平成27年1月)後5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。」と規定されており、今後、必要な検討を開始する予定。

# 小児慢性特定疾病の医療費助成の概要

○ 小児慢性特定疾病にかかっている児童等について、健全育成の観点から、患児家庭の医療費の負担軽減を図るため、その医療費の自己負担分の一部を助成する。

## 医療費助成の概要

○ 対象者の要件

・小児慢性特定疾病(※)にかかっており、厚生労働大臣が定める疾病の程度であること。  
 (※①慢性に経過する疾病であること ②生命を長期に脅かす疾病であること ③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること ④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること の全ての要件を満たし、厚生労働大臣が定めるもの。)

・18歳未満の児童であること。(ただし、18歳到達時点において本制度の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。)

- 自己負担
- 実施主体
- 国庫負担率
- 根拠条文

申請者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。  
 都道府県・指定都市・中核市  
 1/2(都道府県・指定都市・中核市1/2)  
 児童福祉法第19条の2、第53条



## 対象疾患群

- |           |           |                 |
|-----------|-----------|-----------------|
| ① 悪性新生物   | ⑦ 糖尿病     | ⑬ 染色体又は遺伝子      |
| ② 慢性腎疾患   | ⑧ 先天性代謝異常 | に変化を伴う症候群       |
| ③ 慢性呼吸器疾患 | ⑨ 血液疾患    | ⑭ 皮膚疾患          |
| ④ 慢性心疾患   | ⑩ 免疫疾患    | ⑮ 骨系統疾患         |
| ⑤ 内分泌疾患   | ⑪ 神経・筋疾患  | ⑯ 脈管系疾患         |
| ⑥ 膠原病     | ⑫ 慢性消化器疾患 | ※⑮⑯は平成30年度から追加! |

## 対象疾病

・対象疾病数：756疾病(16疾患群)

## 予算額

・平成30年度予算額：15,042,557千円  
 ・平成31年度概算要求額：15,230,461千円  
 (187,904千円増)

# 小児慢性特定疾病児童自立支援事業

## 【事業の目的・内容】

幼少期から慢性的な疾病にかかっているため、学校生活での教育や社会性の涵養に遅れが見られ、自立を阻害されている児童等について、地域による支援の充実により自立促進を図る。

【実施主体】 都道府県・指定都市・中核市

【国庫負担率】 1/2(都道府県・指定都市・中核市1/2)

【根拠条文】 児童福祉法第19条の22、第53条

【予算額】 平成30年度予算額：922,784千円 → 平成31年度概算要求額：922,784千円(±0千円)

## <必須事業> (第19条の22第1項)

### 相談支援事業



#### <相談支援例>

- ・自立に向けた相談支援
- ・療育相談指導
- ・巡回相談
- ・ピアカウンセリング等

### 小児慢性特定疾病児童自立支援員



#### <支援例>

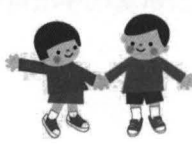
- ・関係機関との連絡・調整及び利用者との橋渡し
- ・患児個人に対し、地域における各種支援策の活用の提案等

## <任意事業> (第19条の22第2項)

### 療養生活支援事業



### 相互交流支援事業



### 就職支援事業



### 介護者支援事業



### その他の自立支援事業



ex  
 ・レスパイト  
 【第19条の22第2項第1号】

ex  
 ・患児同士の交流  
 ・ワークショップの開催等  
 【第19条の22第2項第2号】

ex  
 ・職場体験  
 ・就労相談会等  
 【第19条の22第2項第3号】

ex  
 ・通院の付き添い支援  
 ・患児のきょうだいへの支援等  
 【第19条の22第2項第4号】

ex  
 ・学習支援  
 ・身体づくり支援等  
 【第19条の22第2項第5号】

# 難病・小児慢性特定疾病対策の 更なる推進に向けた懇談項目

- 1 医療費助成・医療提供体制について
- 2 軽症者を含む難病患者のニーズについて
  - (1) 就労支援について
  - (2) 福祉サービスについて
  - (3) 相談支援について
- 3 研究の推進について
- 4 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について
- 5 その他

# 難病対策の課題・要望

氏名：森 幸子（もりゆきこ）

所属：一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会  
一般社団法人 全国膠原病友の会

## ○プロフィール



滋賀県出身。1984年2月 全身性エリテマトーデス発症。約1年に及ぶ入院となる。1986年患者会に関わりはじめる。2005年特定非営利活動法人滋賀県難病連絡協議会 理事長に就任。2006年 滋賀県より滋賀県難病相談支援センターの運営受託。支援センターの立ち上げより関わる。2011年4月より全国膠原病友の会 代表理事。2011年5月一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)副代表理事。2016年より代表理事に就任。現在に至る。

現任 厚生労働省科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員。

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 評議委員。

滋賀県難病対策推進協議会委員 ほか。

## ○発言要旨

患者会の歴史は古く、より良い医療と療養生活の改善を求めて活動を続けてきました。1972年の難病対策要綱策定から約40年を経て、2015年日本の難病対策は難病の初めての法律「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」が施行されました。この難病法は患者団体も積極的に関わり、共に作り出してきたものです。難病患者・家族が抱える問題は実に多岐に亘っており、難病法の中にはまだ入っていないもの、施行後に改善が望まれるもの、患者団体には多くの相談や願いが寄せられています。特に指定難病の医療費助成が経過措置終了後、重症度分類等により、軽症者と判断され、申請が不認定となった方と更新手続きをされていない、合わせて約15万人の方が医療費助成から外れたという事実は、衝撃的なことでした。難病法は重症の方だけ、障害の重い方だけを支援する制度ではなく、予防することが困難な想定外の難病発症という事態に対して、通常の医療保険制度を超えて、公に対応する制度だと思えます。重症化させないことが重要なのではないのでしょうか。難病は社会の中で理解されにくく、誤解や偏見もあり暮らしにくい状況にあります。外見上からは抱えている困難がわかりづらく、難病法は福祉サービスや就労支援も含む総合的な支援となったとはいえ、まだまだ必要な具体的支援は行き届いていません。だからこそ、何に困っていて、どのような支援が必要なのかを患者・家族当事者がそして専門職の立場からも示していく必要があります。国民の誰もが発症する可能性のある難病について、難病法の基本的な認識と難病対策の基本理念をそして法案成立の時に示された衆議院・参議院の附帯決議を実現に向けたものとなるよう、法施行5年以内の見直しのこの機会に、皆さんと共に確認したいと思います。難病法第一条目的には、「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、もって国民保健の向上を図ることを目的とする」とあります。難病や慢性疾患のように常に病気を抱えながら生きる私たちが希望を持って生きることの出来る共生社会の実現は、全ての人が安心して暮らしやすい社会であり、私たちの声とその実現に繋がることを願っています。



## 難病対策の課題・要望

～難病法・児童福祉法の5年見直しに向けて～

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会  
代表理事 森 幸子

### 日本の主な患者団体の動き

1972年 難病対策要綱 制定 日本の難病対策が始まった

全国難病団体連絡  
協議会(全難連)  
東京中心に1972年4月

各都道府県での  
地域難病連が設立  
全国交流会 1975年3月

全国患者団体連絡協議会  
(全患連)長期にわたり治療療養の  
必要な患者団体 1975年11月  
(1964年から準備会)

1986年 日本患者・家族団体協議会  
(JPC)設立

**JPA**

2005年 日本難病・疾病団体協議会(JPA)設立

難病や慢性疾患などの疾病別患者団体、地域難病連絡協議会、支援団体等

2018年10月現在 加盟 88団体 構成員約26万

すべての人が安心できる医療と福祉の社会をめざして

# 新たな難病対策の構築に向けて

□2001年厚生科学審議会疾病対策部会に難病対策委員会設置

□ 2009年2月10日 第8回難病対策委員会に  
初めて2人の患者・家族の当事者団体の代表者が委員になる

□ 2009年7月30日 第9回難病対策委員会にて 日本難病・疾病団体協議会 伊藤たてお委員より「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」を提出

□ 2011年9月13日 第13回難病対策委員会 東日本大震災後 本格的に再開 月1～2回のペースで審議が始まる

3

## 抱える課題・・・難病患者さんにご家族の生きにくさ

厚生労働省健康局疾病対策課 2013年

### (医療／治療の難しさ)

- 治療法がなく、長期に重い症状に苦しむ。
- 専門医も少なく、医療機関を探すのも困難。医療の質も不均一。
- 医療費は高額で負担は何十年間も継続。将来不安も大きい。

### (暮らしにくさ)

- 希な病気で周りに理解されず、患者・家族は地域で孤立している
- 症状の変動があるなど、福祉サービスも得られない。
- 行政、患者会などの窓口が限られており相談できる人がいない。

### (社会活動の制限)

- 就職先がみつからない。仕事を続けることが困難。
- 自宅と病院以外に居場所がない。
- 難病の子どもが成人になっても社会で自立できない。

4

## 難病法へのあゆみ 基本的な認識

□2011年12月今後の難病対策の検討にあたって中間的な整理  
基本的な認識

「希少・難治性疾患は遺伝子レベルの変異が一因であるものが少なくなく、人類の多様性の中で、一定の割合発生することが必然」であり、「希少・難治性疾患の患者・家族を我が国の社会が包含し、支援していくことが、これからの成熟した我が国の社会にとってふさわしい」ことを基本的な認識とした。

□2012年2月17日 社会保障と税の一体改革大綱

難病患者の医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目差す。

5

## 難病法へのあゆみ 基本理念

□2013年1月25日 第29回難病対策委員会  
「難病対策の改革について」(提言) 基本理念

難病の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指すことを難病対策の改革の基本理念とする。

□2013年8月6日 社会保障制度改革国民会議 報告書

難病対策については、相対的には他の福祉制度等に隠れて光が当たってこなかった印象は否めない。難病で苦しんでいる人々が将来に「希望」を持って生きられるよう、改革に総合的かつ一体的に取り組む必要がある。

6

## 第一章 総則

### (目的)第一条

この法律は、難病(発病の機構が明らかでなく、かつ、治療法が確立していない希少な疾患であつて、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)の患者に対する医療その他難病に関する施策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、もって国民保健の向上を図ることを目的とする。

7

### (基本理念)第二条

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。

### (国及び地方公共団体の責務)第三条

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。

8

# 難病の患者に対する医療等に関する法律

- 2014年5月23日「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」成立
- 2015年1月1日施行 難病対策が法律に全国の自治体での取り組みが義務化
- 医療、研究・開発、医療費助成、療養環境整備、社会参加、就労支援、教育、福祉サービスの充実など約40年ぶりの抜本的改革による総合的な対策へ・・・

医療費助成56疾病⇒2015年1月1日 110疾病  
⇒2015年7月 306疾病 (第二次実施)  
⇒2017年4月 330疾病 (第三次実施)  
⇒2018年4月 331疾病 (第四次実施)

9

## JPAがこれまで難病対策として目指してきたもの

全ての難病を  
医療費助成の  
対象に

障害者と同じ  
福祉施策

高額医療費限  
度額引き下げ

小児慢性疾患  
トランジション

難病患者の  
就労支援

治療研究の推進  
と 地域格差の  
解消

法律が出来たからといって解決できるものでもない!!

法律をどう生かすかが大事!

さらに広く、医療と社会保障について考えていかななくてはならない

## 経過措置終了後の特定医療費の支給認定の状況

### 経過措置終了後の認定状況

H29.12.31時点	約71.7万人…経過措置適用者
H30.1.1時点	
引き続き認定	約57.0万人(79.6%)
うち重症度分類を満たすとして認定	約44.0万人(61.3%)
うち軽症高額該当で認定	約13.1万人(18.2%)
不認定	約 8.6万人(11.9%)
保留中	約 0.0万人( 0.0%)
申請なし・不明	約 6.1万人( 8.5%)

※上記の数値は、平成30年10月1日現在。

※上記の集計は、各都道府県における調査結果を合算したものである。

※集計時期等、都道府県によって集計方法が異なる。

※( )内の%は、平成29年12月31日時点に対するものである。

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

※結果が最下位の桁の1に達しない場合は、0.0としている。

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

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

## 現状から見えてきた課題を要望に

### 厚生労働大臣宛 要望書を提出

2018年3月16日

日本難病・疾病団体協議会(JPA)

1. すべての難病を難病法における指定難病の対象に
2. 指定難病患者の重症度分類の基準による選別はやめて、すべての患者を医療費助成の対象に
3. 障害者総合支援法の対象とした難病や長期慢性疾病による障害も、他の障害との差別を無くし障害施策の対象に
4. 小児慢性特定疾病児童の成人移行期医療体制の整備を

## 難病対策の課題と要望 法見直しに向けて

### 患者会に寄せられる声

すべての難病を医療費助成の対象に

- ・軽症者への支援必要
- ・重症度分類 基準見直し⇒研究と医療費助成は分ける
- ・疾病特異的治療が必要な患者は対象に
- ・「軽症高額該当」「高額かつ長期」について周知徹底
- ・臨個票は直近一年、高額把握は年間総額で

全体把握や研究のデータ登録につながる手続きに

- ・申請手続きの簡素化、費用負担軽減
- ・登録者へのメリット拡大
- ・研究成果をわかりやすく公開

13

## 難病対策の課題と要望 法見直しに向けて

### 患者会に寄せられる声

医療提供体制

- ・専門医が少ない。地域格差が大きい
- ・通院の課題と不安。遠方である。夜間、休日緊急時対応
- ・領域別拠点病院との連携が必要
- ・診療科間の連携が必要

相談・支援体制

- ・解決に繋がる相談支援を
- ・ピアサポート、患者会の活動拠点となるところ必要

災害支援

- ・要支援者として登録、病院や施設も含む避難所の確保

14

## 難病対策の課題と要望 法見直しに向けて

### 患者会に寄せられる声

#### 就労支援・就労継続支援

- ・治療と就労の両立支援
- ・働けるということへの理解を
- ・合理的配慮の推進、働きやすい環境に
- ・法定雇用率の対象に

#### 他の障害と同等の福祉サービスを

- ・障害者基本法を改正し、全ての障害者施策の対象に
- ・縦割りの制度でなく、必要な支援が受けられるように
- ・身体障害者手帳の取得条件の改善
- ・通院介助、移動支援、居宅介護

15

## 難病対策の課題と要望 法見直しに向けて

### 患者会に寄せられる声

#### 所得保障、手当

- ・障害年金の適用条件改善
- ・働けない、休養日への所得支援
- ・難病患者のための年金制度
- ・増悪時の一時的な手当

#### 税の軽減、割引、減免

- ・所得税・住民税の控除
- ・自動車税。自動車取得税などの控除
- ・タクシー運賃、公共交通機関、駐車料金割引
- ・公共施設入館、郵便料金 など

16



## 確認が必要な大切なこと

### 基本的な認識と基本理念

#### 附帯決議

- ・「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(平成26年4月18日 衆議院厚生労働委員会)
- ・「難病の患者に対する医療等に関する法律案」に対する附帯決議(平成26年5月20日参議院厚生労働委員会)

17

## 難病患者が地域で生きていくために

地域社会で尊厳を持って生きられる共生社会の実現

- ・「難病を持つ生活者」としてとらえることが必要
- ・ 全ての難病患者・家族も地域の住民であり「生活者」であることの理解が地域の取り組みの基盤
- ・ 全ての患者・家族にとって、生活基盤のある住み慣れたところで専門医療を受けることが理想
- ・ 生活の質(QOL)の向上が生きていく希望を育てる

出来ないこと、困難なこと、やってはいけないことが  
外見上わかりにくいため誤解を受ける  
⇒だから伝える必要がある

18

# 社会での難病患者への理解 まだまだ遠い

難病の日 5月23日  
記念日に登録

東京都ではじまった  
ヘルプマーク

**5月23日は  
難病の日**

日本では1990年代から「難病」という言葉が生活に浸り、1972年に難病対策法による難病対策が始まりましたが、法律もできず、毎年の子難病週間として、ごく一部の患者が、研究対象として医療機関から受けられるという状態に置かれておりました。

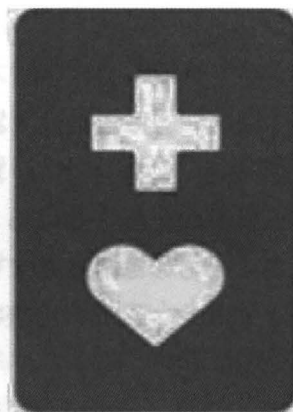
JPAを中心、多くの患者団体の協力を得て、ようやく2014年5月23日「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）が成立しました。この法律の制定によって、国が難病の発症の経緯、診断と治療法に関する調査・研究を推進し、療養生活の確保確保なども進めやすくなる見込みとなり、引き続き検討がもたらされ、難病法5年以内を目途に難病法という法律が全国一律で施行されました。

JPAは、難病患者の意識であった「難病法成立を記念し5月23日を「難病の日」として登録しました。

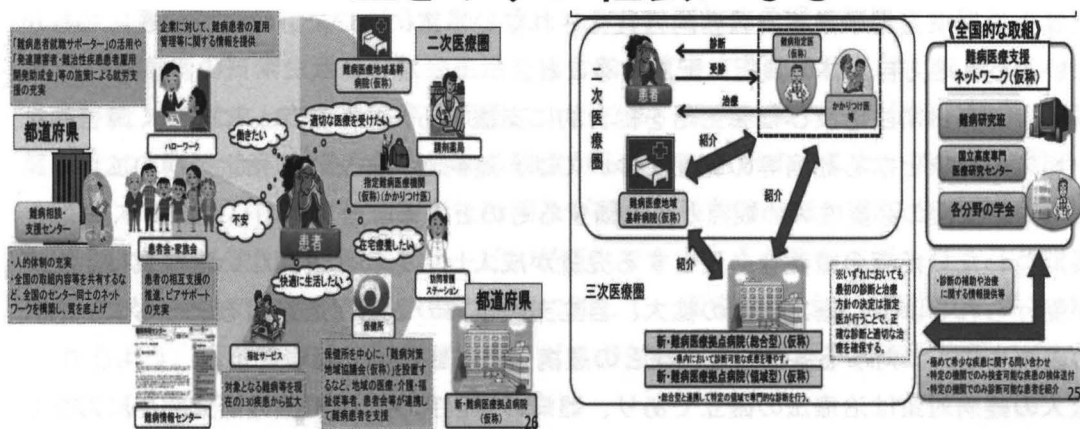
難病法発議の経緯が在りて、難病の日をきっかけに、難病法以外のもの、国病の難病でも発症する可能性がある難病について、思いを寄せていただければ幸いです。

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 (JPA)

人工関節や内部障害、難病など  
外見上からはわからないが、支援  
や配慮を必要とすることを伝える



## 地域連携で育てる難病対策 難病患者が生きやすい社会は障害者や高齢者にも 生きやすい社会になる



↑伝える ↑支える ↑要望する ↑参加する



顔の見える関係、連携による共生社会の実現

- ・「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（平成26年4月18日衆議院厚生労働委員会）
- ・難病の患者に対する医療等に関する法律案に対する附帯決議（平成26年5月20日参議院厚生労働委員会）

## ○衆議院

「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

（平成26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の確保を行うこと。

## ○参議院

「難病の患者に対する医療等に関する法律案」に対する附帯決議

(平成26年5月20日参議院厚生労働委員会)

政府は、本法の施行に当たり、次の事項について適切な措置を講ずるべきである。

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

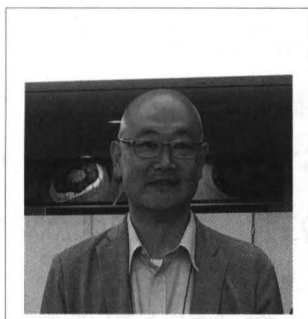
- 8 難病対策の根本は治療法の確立であり、難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。そのため、患者等のニーズを踏まえた研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。また、既に薬事承認、保険収載されている医薬品については、治験等による有効性、安全性等の確認に基づき、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。
  - 9 難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針の策定及び本法施行後の各種施策の進捗状況等の検証・評価に当たっては、厚生科学審議会において、広く難病患者、難病施策に係る知見を有する学識経験者、地方公共団体等の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
  - 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。

# 小児慢性特定疾病医療費の見直しに向けて

氏名: 福島 慎吾 (ふくしま しんご)

所属: 認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク

## ○プロフィール



認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク専務理事。脊髄性筋萎縮症という神経難病、てんかんのある子どもの父親。社会福祉士。

歴任: SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会会長、中央教育審議会(初等中等教育分科会)専門委員

現任: 入間市障害者福祉審議会会長、国立研究開発法人国立成育医療研究センターヒト ES 細胞研究倫理審査委員会委員、神奈川県慢性疾病児童支援協議会委員、NPO 法人障害者団体定期刊行物協会理事、慶應義塾臨床研究審査委員

会委員、千葉県移行期医療支援連絡協議会委員、社会保障審議会専門委員、ほか

## ○発言要旨

- 子どもの「難病」とそれをとりまく状況
- 縦割りの公的な支援
- 新たな小児慢性特定疾病一よくなった点・悪くなった点
- 自立支援事業について
- 残されている問題
- では、どうすればよいのか
- 附帯決議の重み
- 児童福祉法の精神を忘れないで

# 小児慢性特定疾病医療費の 見直しに向けて

認定NPO法人  
難病のこども支援全国ネットワーク  
福島 慎吾

## 子どもの難病

- 子どもの難病は700種類を超え全国で25万人以上の子どもが難病とともに暮らしているといわれています。
- しかし一口に難病や慢性疾病といっても、実は、それは医学的に明確に定義されたものではありません。
- 本日は、必要な医療を受けながら、先天性や慢性の疾病によって社会生活上、何らかの活動制限や参加制約が存在している状態を含めて「難病」と定義します。

# 子どもの難病をとりまく状況

- 患者数が少ないため、病気の周知や診断が遅れたり、治療法が未確立だったり、薬の開発が遅れがち。
- どんな重い病気や障害があっても子どもは必ず成長、発達するため、保育や学校教育、病院の選択、思春期の問題など、年齢に応じた対応が必要。
- 親が若いために経済的な負担が大きい。
- きょうだいに対する配慮やケアが必要。
- 先天性や遺伝性の疾病なども多く、偏見や誤解によって傷つく子どもや家族が少なくない。
- このほかにも様々な困難があって、これらをひとつの家族だけで乗り越えるのは難しい。

## 縦割りの公的な支援

### 指定難病(難病法)

56疾病→110疾病→306疾病→330疾病→331疾病

### 小児慢性特定疾病(児童福祉法)

514疾病(ほか2包括疾病)→704疾病(ほか56包括疾病)  
→722疾病(ほか56包括疾病)→756疾病(ほか56包括疾病)

### 障害福祉サービス(障害者総合支援法)

130疾病→151疾病→332疾病→358疾病→359疾病



# 小児慢性特定疾病

- 1974年より補助金事業として医療費助成がはじまる。
- 2005年には児童福祉法に基づく法律補助事業となる。  
自己負担が導入された代わりに、対象疾病の拡大や、すべての疾患群において入院・通院の区別なく医療費助成の対象となったほか、日常生活用具の給付やピアカウンセリングなどの福祉サービスもそのメニューに加わった。
- 2015年には消費税財源をもとに、指定難病と歩調を合わせて義務的経費化された。

## 新たな小児慢性特定疾病

- よくなった点  
財源的に安定的な制度となった。  
対象疾患が増えた。  
自己負担の割合が3割→2割となった。  
入通院の区別なく、複数の医療機関の自己負担を合算できるようになった。  
自立支援事業がはじまった。
- 悪くなった点  
生活保護世帯を除く、低所得者にも自己負担が求められるようになった。  
入院時の食費負担が求められるようになった。  
重症患者にも一定の負担が求められるようになった。

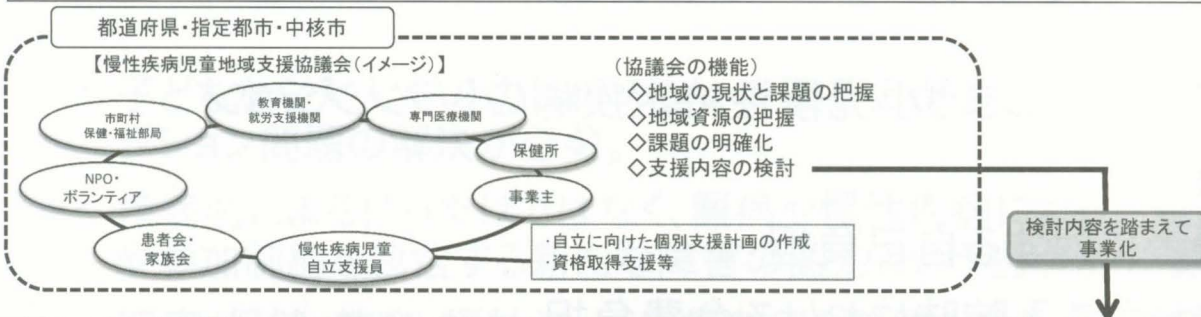
# 自立支援事業とは

- 必須事業
  - 相談支援
  - 自立支援員による支援
- 任意事業
  - 療養生活支援
  - 相互交流支援
  - 就職支援
  - 介護者支援
  - その他の自立支援

## 小児慢性特定疾病児童等の自立支援

### ①慢性疾病児童地域支援協議会運営事業

【事業の目的・内容】 実施主体：都道府県・指定都市・中核市  
 地域における小児慢性特定疾病児童等の支援内容等につき、関係者が協議するための体制を整備する。



### ②小児慢性特定疾病児童等自立支援事業

【事業の目的・内容】 実施主体：都道府県・指定都市・中核市  
 慢性的な疾病を抱える児童及びその家族の負担軽減及び長期療養をしている児童の自立や成長支援について、地域の社会資源を活用するとともに、利用者の環境等に応じた支援を行う。(法定事業)

#### 《 必須事業 》

#### 《 任意事業 》

<p>相談支援(必須)</p>	<p>一時預かり、日常生活支援</p>	<p>相互交流支援</p>	<p>就職支援</p>	<p>介護者支援</p>	<p>その他自立支援</p>
<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>療育相談指導事業</li> <li>巡回相談指導事業</li> <li>ピアカウンセリング事業※</li> </ul> <p>※慢性疾患児既養育者による相談支援</p>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>レスパイト</li> </ul>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>ワークショップの開催</li> <li>患児同士の交流会</li> </ul>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>職場体験</li> <li>就労相談会</li> </ul>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>通院の付き添い支援</li> </ul>	<p>ex</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>学習支援</li> <li>身体づくり支援</li> </ul>

# 小児慢性特定疾病児童自立支援事業

## 【事業の目的・内容】

幼少期から慢性的な疾病にかかっているため、学校生活での教育や社会性の涵養に遅れが見られ、自立を阻害されている児童等について、地域による支援の充実により自立促進を図る。

【実施主体】都道府県・指定都市・中核市

【国庫負担率】1/2（都道府県・指定都市・中核市1/2）

【根拠条文】児童福祉法第19条の22、第53条

【予算額】平成29年度予算額：922,784千円 → 平成30年度要求額：922,784千円（± 0千円）

## <必須事業>（第19条の22第1項）

### 相談支援事業



#### <相談支援例>

- ・自立に向けた相談支援
- ・療育相談指導
- ・巡回相談
- ・ピアカウンセリング等

### 小児慢性特定疾病児童自立支援員



#### <支援例>

- ・関係機関との連絡・調整及び利用者との橋渡し
- ・患児個人に対し、地域における各種支援策の活用の提案等

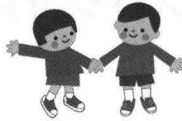
## <任意事業>（第19条の22第2項）

### 療養生活支援事業



ex  
・レスパイト  
【第19条の22第2項第1号】

### 相互交流支援事業



ex  
・患児同士の交流  
・ワークショップの開催等  
【第19条の22第2項第2号】

### 就職支援事業



ex  
・職場体験  
・就労相談会等  
【第19条の22第2項第3号】

### 介護者支援事業



ex  
・通院の付き添い支援  
・患児のきょうだいへの支援等  
【第19条の22第2項第4号】

### その他の自立支援事業



ex  
・学習支援  
・身体づくり支援等  
【第19条の22第2項第5号】<sup>5</sup>

## 残されている問題

- ・ 20歳で切れてしまう小児慢性特定疾病のトランジション
- ・ 治療研究
- ・ 低所得者に対する自己負担
- ・ 長期にわたる入院時における食費負担
- ・ 遠隔地にある専門医にかかる際に生じる交通費や家族の宿泊費など医療費以外の負担

# 残されている問題

- 疾病名による括りと制度の谷間
- 乳幼児・子ども医療費や重度心身障害児・者医療費など、地方自治体独自の医療費助成制度との関係
- 申請手続きの簡素化
- 地域格差  
自立支援事業(とくに任意事業)への取り組みの温度差  
都道府県と、政令市あるいは中核市との連携不足

## では、どうすればよいのか

- 子どもから大人への切れ目のない支援を実現するための、トランジション問題の解決が必要。
- 疾病名による括りだけではなく、難病や慢性疾病による活動制限や参加制約を包含する新たな障害の認定という視点が必要。
- 医療、保健、教育、福祉といった縦割りの枠組みを超えた総合的かつ横断的な自立支援や自己決定力支援が必要。
- 個別支援としては、医療的ケアのある子どもへの支援、通常の学級に在籍する子どもたちへの支援、包括的な家族支援がとくに必要。

# 附帯決議の重み

平成26年4月18日  
衆議院厚生労働委員会

- 指定難病の選定に当たっては、疾病数の上限を設けることなく、指定難病の要件に該当するものは対象とすること。
- 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に配慮すること。

# 附帯決議の重み

- 障害者総合支援法の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、支援の必要性等の観点から判断するものとする。
- 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と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こと。
- 難病の原因究明、治療法の研究開発に万全を期すこと。研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。

# 附帯決議の重み

平成26年5月20日

参議院厚生労働委員会

- 小児慢性特定疾病の選定にあたっては、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。
- 自立支援事業の実施にあたっては、とく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。

# 附帯決議の重み

- 指定難病の拡大、自立支援事業の取組促進を図ること。とくに自立支援事業の実施にあたっては、小慢児童やその家族の意見を聴き、その意向を十分反映すること。
- 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。研究開発のための必要な予算の確保を行うこと。すでに薬事承認、保険収載されている医薬品については、その効能・効果の追加を積極的に検討すること。
- 長期入院児童等に対する学習支援を含めた小慢児童等の平等な教育機会の確保など、社会参加のための施策を早急・確実に講じること。その家族に対する支援施策を充実すること。

## 児童福祉法の精神を忘れないで

- 第一条 全て児童は、児童の権利に関する条約の精神にのっとり、適切に養育されること、その生活を保障されること、愛され、保護されること、その心身の健やかな成長及び発達並びにその自立が図られることその他の福祉を等しく保障される権利を有する。

## 児童福祉法の精神を忘れないで

- 第二条 全て国民は、児童が良好な環境において生まれ、かつ、社会のあらゆる分野において、児童の年齢及び発達の程度に応じて、その意見が尊重され、その最善の利益が優先して考慮され、心身ともに健やかに育成されるよう努めなければならない。

(中略)

○3 国及び地方公共団体は、児童の保護者とともに、児童を心身ともに健やかに育成する責任を負う。

# 児童福祉法の精神を忘れないで

- 第三条の二 国及び地方公共団体は、児童が家庭において心身ともに健やかに養育されるよう、児童の保護者を支援しなければならない。

(以下略)

ご静聴ありがとうございました。

認定NPO法人  
難病のこども支援全国ネットワーク  
福島 慎吾



## 難病法・改正児童福祉法の課題：医師の立場から

五十嵐 隆 (いがらし たかし)

国立成育医療研究センター

### プロフィール



1978年東京大学医学部医学科卒業。清瀬小児病院、Harvard 大学 Boston 小児病院での研修後、2000年より東京大学小児科教授。副院長、東京大学教育研究評議員を兼務。2013年東京大学名誉教授。2012年より国立成育医療研究センター理事長。日本学術会議第二部会員、日本小児科学会会長、東京大学医師会会長、日本小児腎臓病学会理事長、日本腎臓学会理事を歴任。現在、こども環境学会会長、日本小児保健協会理事、日本保育協会理事、日本小児科学会監事、東京大学医師会監事、American Pediatric Society 名誉会員。

### 発言要旨

我が国の難病対策は1972年の難病対策要綱の策定が始まりであり、2018年には331疾患が指定難病に指定され、2016年度末には約98.6万人が医療費助成を受けている。一方、小児慢性特定疾病対策は1974年に児童の健全育成を目的の一つとして開始され、2018年には対象疾患数は813疾患（包括病名を含む）となり、約11.4万人が医療費助成の対象となっている。2015年の法改正により、難病患者や小児慢性特定疾病患者の医療費助成に財源が充てられ、安定的な医療費助成が行われることになった。さらに、難病発症機構、診断及び治療方法に関する調査と研究を推進し、療養生活環境整備事業などを継続的・安定的に実施することが可能となった。指定難病患者のデータベース(DB)の充実度に疾患間での差があること、小児慢性特定疾病としてDBに登録されない例が少なくないこと、両DBが現状では連結されていないこと、軽症患者を把握していないことにより、重症化の予防が損なわれる可能性のあること、患者登録作業が電子化されていないこと、DBの利用に強い制限があること、小児慢性特定疾病患者の一部は成人になると医療費助成が打ち切られること、小児慢性特定疾病の研究面での活性化や自立支援事業の推進が必要なことなどの課題が残されている。両事業が今後更に充実されることにより、わが国の難病患者や小児慢性特定疾病患者の治療の改善、経済的支援、自立支援が大きく改善することを願う。

# 難病法・改正児童福祉法の課題： 医師の立場から



国立成育医療研究センター  
五十嵐 隆

## 難病対策の歴史(1)

厚生省は1972年に難病対策の考え方、対策の進め方について「難病対策要綱」を策定し、難病対策を進めてきた。

難病とは

- 1) 原因不明、治療方針が未確定で、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病。
  - 2) 経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず、介護等に等しく人手を要するために家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病。
- と定義。

## 難病対策の歴史(2)

難病に対する対策の進め方として、

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

が挙げられ、難病の病因・病態の解明研究及び診療整備だけでなく、難病に対する医療費の公費負担を目指す(特定疾患治療研究事業の医療費助成事業)。

## 難病対策の歴史(3)

当初の調査研究対象疾患として、スモン、ベーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデスなどの8疾患が選ばれ、そのうちスモン、ベーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデスの4疾患が医療費助成の対象とされた。

その後少しずつ対象疾患が増加したが、予算事業であったことから、財政確保が困難なため、類似の疾患であっても研究事業や医療費助成の対象とならない疾病があった。

# 難病法の成立

2015年の「難病の患者に対する医療等に関する法律」の成立により、難病患者の医療費助成に消費税などの財源が充てられ、安定的な医療費助成が行われることになった。さらに、国は難病の発症の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進することとし、療養生活環境整備事業などを継続的かつ安定的に実施することが可能となった。

2018年現在、331疾患が指定難病に指定され、2016年度末には、約98.6万人(推計)が医療費助成を受けている。

## 指定難病の要件

- 1) 発病機構が明らかでない。
  - 2) 治療方法が確立していない。
  - 3) 長期療養を必要とする。
  - 4) 患者数が人口の0.1%程度に達しない。
  - 5) 客観的な診断基準等が確立している。
- の5要件を満たすことを必要とする。

指定難病は、研究班や関係学会からの要望を厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で検討の上、選定される。

# 指定難病における医療費助成

## ○ 医療費助成における自己負担上限額(月額)

(単位:円)

階層区分	階層区分の基準 ( )内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安		自己負担上限額(外来+入院)(患者負担割合:2割)		
			一般	高額かつ長期*	人工呼吸器等装着者
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税(世帯)	本人年収～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人年収80万円超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税課税以上7.1万円未満(約160万円～約370万円)		10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満(約370万円～約810万円)		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上(約810万円～)		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

※「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)。

## 難病法施行後の課題 (1)

1. 以前は臨床調査個人票のデータ入力が都道府県から行われていた。このため都道府県間での入力率に差が見られていたが、現在は疾病登録センターで入力することになり、改善する方向に向かっている。
2. 重症度の軽い患者でかつ、軽症高額の対象にならない患者は支援対象にならない。「担当医が意図的に軽症者の重症度を上げて支援対象者とすることがある。」との指摘がある。本年、この検証のための研究が開始される。軽症の状態からの治療は重症化を防ぐ観点から、支援対象の制限について再考の余地がある。

## 難病法施行後の課題 (2)

3. 指定難病に指定されていない難病が少なからず存在する。
4. DBの経年的運用ができない。改善を検討中。
5. 患者登録が電子化されていない。
6. 現在の同意書では、新薬開発のためのデータとして、製薬企業などがDBを利用出来ない。
7. 小児慢性特定疾病であっても指定難病と認定されていない疾患は、20歳以後に医療費助成を受ける事ができない。
8. 指定難病DBと小児慢性特定疾病DBとが連結化されていない。

## 小児慢性特定疾病対策の歴史(1)

1974年に9疾患を対象に、児童の健全育成を目的として疾患の治療法の確立と普及をはかり、患児家庭の医療費を削減することを目指す事業として開始された。

2015年の「児童福祉法の一部を改正する法律」の施行により、小児慢性特定疾病治療研究事業においても難病法に基づく医療費助成と同様に、医療費助成に消費税などの財源が充てられ、安定的な医療費助成が行われることになった。

## 小児慢性特定疾病対策の歴史(2)

2018年には対象疾患数は756疾患(包括病名を加えると813疾患)に増加した。約11.4万人が医療費助成の対象となった。

選定される基本的条件として、

- 1) 慢性に経過する。
- 2) 生命を長期にわたって脅かす。
- 3) 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる。
- 4) 長期にわたって高額な医療費の負担が続く。

を満たすと共に、一定以上の症状(重症度)を示す患児が対象。

## 日本小児科学会が 小児慢性特定疾病対策に協力

日本小児科学会は小児科学会の分科会や小児の外科系関連学会と合同で「小児慢性特定疾病検討委員会」を組織し、厚生労働省「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業の在り方に関する研究」班と協力し、公平な目で疾患を選定し、患者団体から意見を伺い、public commentを求め、小児慢性特定疾病の候補を選定し、厚生労働省に提出した。

小児慢性特定疾患の中から新たに指定難病として認定して戴きたい疾患を厚生労働省に要望した。

小児慢性特定疾病の見直しや新たな選定は、厚生労働省の小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会での議論を経て、厚生労働大臣が決定する。

# 小児慢性特定疾病の 医療費助成における自己負担上限額

(単位：円)

階層区分	年収の目安 (夫婦2人子1人世帯)		自己負担上限額 (患者負担割合：2割、外来+入院)		
			一般	重症(※)	人工呼吸器等 装着者
I	生活保護等		0		
II	市町村民税 非課税	低所得Ⅰ(～約80万円)	1,250		500
III		低所得Ⅱ(～約200万円)	2,500		
IV	一般所得Ⅰ (～市区町村民税7.1万円未満、～約430万円)		5,000	2,500	
V	一般所得Ⅱ (～市区町村民税25.1万円未満、～約850万円)		10,000	5,000	
VI	上位所得 (市区町村民税25.1万円～、約850万円～)		15,000	10,000	
入院時の食費			1/2自己負担		

※重症：①高額な医療費が長期的に継続する者(医療費総額が5万円/月(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円/月)を超える月が年間6回以上ある場合)、②現行の重症患者基準に適合するもの、のいずれかに該当。

## 小児慢性特定疾病対策の課題(1)

1. 小児慢性特定疾病の候補となりうる疾患が取り残されている。
2. 「小児がん」などの疾患は、医療費助成が18歳ないし20歳にて打ち切られるため、成人に達した後も同様の医療費助成を受けられる制度の充実が必要。
3. 「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」が2015年から開始されたが、事業内容の点で地域差が大きく、活動が不十分な地域が少なくない。



# 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業 が目指すもの

本事業は慢性疾患を持つ子どもや御家族がその特性に応じて保育・介護支援や精神的サポート、子どもの成長や自立、社会参加への支援、学習支援などの総合的な取組が成人に至るまで切れ目なく支援されることを目指す。

難病の子どもを守る会と国立成育医療研究センターは自立支援員養成のための講習会を毎年開催している。

# 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業 での具体的目標

- 1) 成人に移行した患者さんが就学・就労し、地域での生活をするために必要な支援を受けられること。
- 2) 患者さんが必要な情報を得て自らの生活を設計できること。
- 3) 患者さんが地域の一員としてself esteemを持って参画できること。

「自立」とは必ずしも就学や就労を意味するものではなく、自立した生活ができるという広い意味を持つ。

# 小児慢性特定疾病児童等自立支援員

地方自治体は「小児慢性特定疾病児童等自立支援員」を配置し、患者さんの地域での生活を支援する。

小児慢性特定疾病児童等自立支援員は、小児慢性特定疾病児童等の状況、希望等を踏まえ、自立・就労に向け、地域における各種支援策の活用についての実施機関との調整、自立に向けた計画を作成することの支援及びフォローアップ等を実施する。また、慢性疾病児童等地域支援協議会の構成員として、協議に参加し、取組の報告等を行う。

## 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業 の今後の課題

- 1) 自立支援事業の取り組み状況の経年的把握
- 2) 患者と家族からのニーズに応えるために  
教育の問題、経済面・就労の問題、  
兄弟への支援等。
- 3) 支援者支援  
自立支援相談員の自己啓発、講習など
- 4) 厚生労働省による全国の支援事業の紹介

## 小児慢性特定疾病対策の課題 (2)

4. 多くの地方自治体では小学生にまで小児の医療費助成が行われ、小児慢性特定疾病として国に登録されない例が少なくない(DBとして全例登録になっていない。)
5. 診断書料が有料。
6. 患者登録作業が電子化されていない。
7. DBを新薬開発のためのデータとして、製薬企業などが利用出来ない。
8. 指定難病の研究に比べ、研究面での予算配分が少ない。

## 最後に

難病対策と小児慢性特定疾病対策が今後更に改善され、わが国の難病患者や小児慢性特定疾病児童の治療の改善、経済的支援、自立支援に大きく貢献することを祈念します。

大塚製薬株式会社  
徳島研究所 (Hi-zタワー)  
岡本太郎画伯  
「いのち踊る」瀬戸内寂聴命名



Otsuka-people creating new products  
for better health worldwide



Otsuka 大塚製薬株式会社  
東京都千代田区神田司町2-9



思いをつないで、薬をつくる。

「患者さんの笑顔が見たい。」

たくさんの方のその思いから、私たちの薬づくりがはじまります。  
領域にとらわれないことなく、必要とする人がいる限り。

**Nobelpharma**

ノーベルファーマ株式会社

ノーベルファーマのフィロソフィー  
必要なのに頼みられない医薬品・医療機器の提供を  
通じて、社会に貢献する

〒103-0024 東京都中央区日本橋小舟町12番地10 TEL: 03-5651-1160  
企業サイト <http://www.nobelpharma.co.jp>  
ノーベルファーマ医療関係者向けサイト <http://nobelpark.jp>  
製品に関するお問合せ 0120-003-140

アステラス製薬は

“患者会支援活動”に取り組んでいます。

患者会活動を側面から、幅広くお手伝いするため、

2006年4月より社会貢献活動として取り組んでいます。

・公募制活動資金助成 ・ピアサポート研修

詳しくはホームページで！キーワードで検索してください。

アステラス 患者会支援

検索

【お問合せ先】アステラス製薬 患者会支援担当 電話番号 03-3244-5110

明日は変えられる。

 **astellas**  
アステラス製薬  
[www.astellas.com/jp/](http://www.astellas.com/jp/)

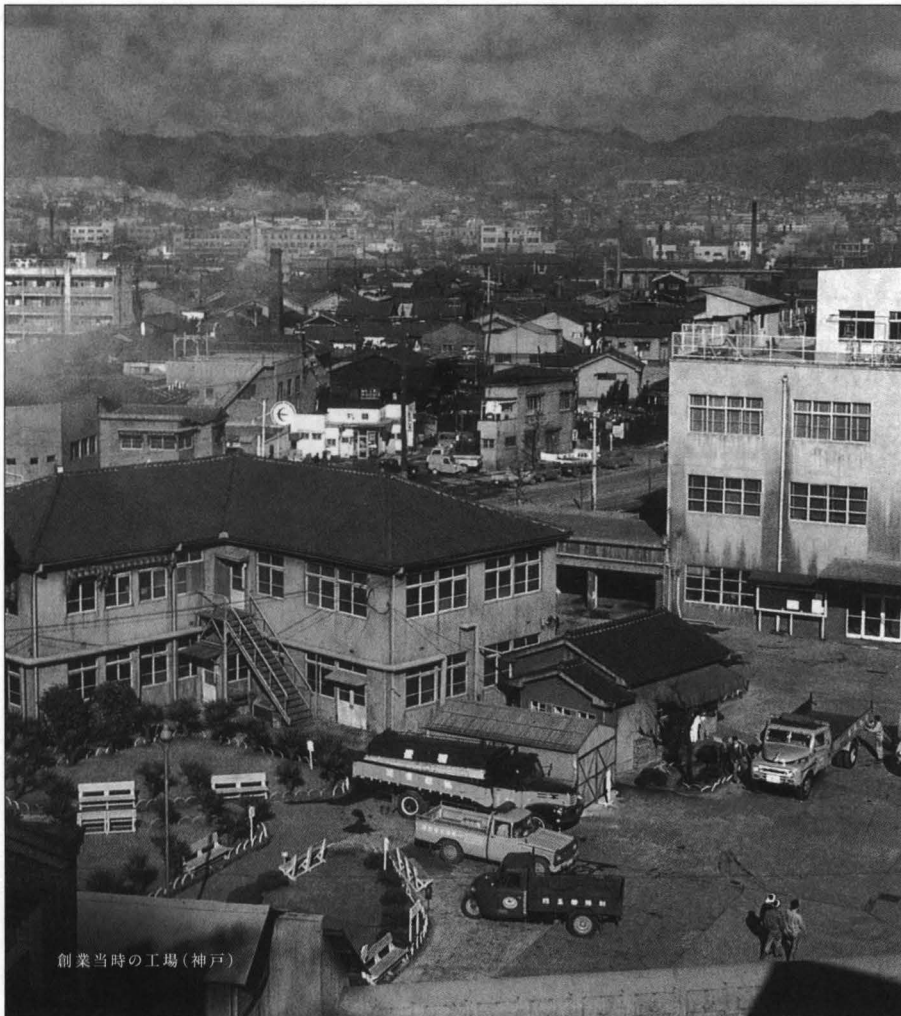


*hvc*  
human health care

患者様の  
想いを見つめて、  
薬は生まれる。

ヒューマン・ヘルスケア企業

エーザイ



創業当時の工場(神戸)



Working together for a healthier world™  
より健康な世界の実現のために

様々な病気に打ち勝つため、  
ファイザーは世界中で新薬の研究開発に  
取り組んでいます。

画期的な新薬に加え、  
特許が切れた後も大切に長く使われている  
医療用医薬品をお届けしています。

みなさまに支えられ、  
ファイザー日本法人は  
2018年に日本で創業65周年を迎えました。

ファイザー [www.pfizer.co.jp](http://www.pfizer.co.jp)

# 私たちができる全てを、 待っている人のために



アブヴィは、米国に本社を置く、  
グローバルな研究開発型の  
バイオ医薬品企業です。

日本においては、  
グローバルの卓越した創薬研究から  
生み出される革新的な医薬品の  
開発や販売を行っています。

常に患者さんの視点で考え、  
解決すべき課題に、  
さまざまな人々とともに  
取り組んでいきます。

製品の販売を行っている主な領域

- 自己免疫疾患
- 新生児
- 肝疾患
- ニューロサイエンス

<http://www.abbvie.co.jp/>

abbvie アブヴィ合同会社

People. Passion.  
Possibilities.®

＜ご協賛・ご協力いただいた企業の皆様＞

(50音順)

アステラス製薬株式会社

アツヴィ合同会社

EA ファーマ株式会社

エーザイ株式会社

大塚製薬株式会社

ノーベルファーマ株式会社

ファイザー株式会社

# 難病・慢性疾患全国フォーラム2018 参加・賛同団体一覧

患者・家族団体	地域患者団体連合組織
1 アイザックス症候群りんごの会	1 (一財)北海道難病連
2 あすなろ会 (若年性特発性関節炎の子を持つ親の会)	2 (一社)青森県難病団体等連絡協議会
3 (NPO)アレルギー児を支える全国ネット「アラジーボット」	3 (一社)岩手県難病・疾病団体連絡協議会
4 岩手県急性間欠性ポルフィリン症友の会	4 (NPO)宮城県患者・家族団体連絡協議会
5 ウェルナー症候群患者家族の会 (遺伝性早期老化症)	5 (NPO)秋田県難病連
6 (NPO)ALDの未来を考える会/A-Future (副腎白質ジストロフィー)	6 山形県難病等団体連絡協議会
7 (NPO)HAEJ (遺伝性血管性浮腫)	7 福島県難病団体連絡協議会
8 SSPE青空の会 (亜急性性硬化性全脳炎(SSPE)の子どもをもつ親の会)	8 茨城県難病団体連絡協議会
9 SBMAの会 (球脊髄性筋萎縮症)	9 栃木県難病団体連絡協議会
10 (NPO)PADM遠位型ミオパチー患者会	10 群馬県難病団体連絡協議会
11 下垂体患者の会	11 千葉県難病団体連絡協議会
12 (公社)がんの子どもを守る会	12 (社)埼玉県障害難病団体協議会
13 眼瞼・顔面けいれんの患者を元気にする会	13 (NPO)東京難病団体連絡協議会
14 キャッスルマン病患者会	14 板橋難病団体連絡会
15 稀少がん患者全国連絡会	15 (NPO)神奈川県難病団体連絡協議会
16 シルバー・ラッセル症候群ネットワーク	16 新潟県患者・家族団体協議会
17 バクバクの会~人工呼吸器と共に生きる~	17 (NPO)難病ネットワークとやま
18 スモンの会全国連絡協議会	18 山梨県難病・疾病団体連絡協議会
19 (NPO)線維筋痛症友の会	19 長野県難病患者連絡協議会
20 全国筋無力症友の会	20 (NPO)岐阜県難病団体連絡協議会
21 (一社)全国膠原病友の会	21 (NPO)静岡県難病団体連絡協議会
22 全国CIDPサポートグループ (慢性炎症性脱髄性多発神経炎)	22 富士市難病患者・家族連絡会
23 全国色素性乾皮症 (XP) 連絡会	23 (NPO)愛知県難病団体連合会
24 (一社)全国腎臓病協議会	24 (NPO)三重難病連
25 (一社)全国心臓病の子どもを守る会	25 (NPO)滋賀県難病連絡協議会
26 (NPO)全国脊髄小脳変性症・多系統萎縮症友の会	26 (NPO)京都難病連
27 全国脊柱靭帯骨化症患者家族連絡協議会	27 (NPO)大阪難病連
28 全国多発性硬化症友の会	28 (一社)兵庫県難病団体連絡協議会
29 全国尿素サイクル異常症患者と家族の会	29 (NPO)奈良難病連
30 (一社)全国パーキンソン病友の会	30 和歌山県難病団体連絡協議会
31 (一社)全国ファブリー病患者と家族の会	31 広島難病団体連絡協議会
32 側弯症患者の会 (ほねっと)	32 とくしま難病支援ネットワーク
33 大動脈炎症候群友の会 (あけぼの会)	33 愛媛県難病等患者団体連絡協議会
34 竹の子の会 (ブラダー・ウイリー症候群児・者親の会)	34 (NPO)高知県難病団体連絡協議会
35 胆道閉鎖症の子どもを守る会	35 福岡県難病団体連絡会
36 つくしの会 (全国軟骨無形成症患者・家族の会)	36 (NPO)佐賀県難病支援ネットワーク
37 (認定NPO)難病のこども支援全国ネットワーク	37 (NPO)長崎県難病連絡協議会
38 (一社)日本ALS協会 (筋萎縮性側索硬化症)	38 熊本難病・疾病団体協議会
39 日本肝臓病患者団体協議会	39 (NPO)大分県難病・疾病団体協議会
40 日本喘息患者会連絡会	40 宮崎県難病団体連絡協議会
41 (公社)日本ダウン症協会	41 (認定NPO)アンビシャス (沖縄)
42 (NPO)日本ブラダー・ウイリー症候群協会	
43 POEMS症候群サポートグループ	
44 (NPO)日本マルファン協会	
45 (公社)日本リウマチ友の会	
46 表皮水疱症友の会 (DEBRA JAPAN)	
47 (NPO)PAHの会 (肺高血圧症)	
48 フェニルケトン尿症 (PKU) 親の会連絡協議会	
49 ベーチェット病友の会	
50 ミオパチー (筋疾患) の会オリーブ	
51 むくろじの会 (多発性内分泌腫瘍症患者と家族の会)	
52 (NPO)無痛無汗症の会「トウモロウ」	
53 もやもや病の患者と家族の会	
54 (NPO)全国ボンベ病患者と家族の会	
55 HAE患者会くみーむ	
56 多発性嚢胞腎財団 日本支部	
57 全国肢体障害者団体連絡協議会	
58 (公社)日本網膜色素変性症協会	
59 (一社)先天性ミオパチーの会	
60 J-FOP患者家族会 (進行性骨化性繊維異形成症)	
61 PXE Japan (弾性線維性仮性黄色腫、網膜色素線条症 当事者の会)	
62 日本炎症性腸疾患協会	
63 再発性多発軟骨炎 (RP) 患者会	
64 みんなで勝ち取る眼球困難フロンティアの会	
65 ジストニア・ジスキネジア患者の環境改善を目指す会	
66 前向き闘病の会	
	<b>支援団体等</b>
	1 (NPO)ASRID
	2 全日本国立医療労働組合 (全医労)
	3 (一社)東京都医療社会事業協会
	4 (NPO)難病支援ネット北海道
	5 (一社)ナンフェス
	6 (NPO)新潟難病支援ネットワーク
	7 日本患者会情報センター
	8 (NPO)日本慢性疾患セルフマネジメント協会
	9 ノーベルファーマ株式会社
	10 ファイザー株式会社
	11 エーザイ株式会社
	12 (公社)日本医療社会福祉協会
	13 大塚製薬株式会社
	14 アツヴィ合同会社
	15 アステラス製薬株式会社
	16 EAファーマ株式会社