

難病医療に関する施策の現状

《19分》

※本文中に記載のない限り、2025年3月1日時点の情報に基づいて作成しています。

なお、解説は全ての法律・制度を網羅するものではありません。

※スライドのイラストはイメージであり、法律・制度の内容を厳密に反映したものではありません。

<研修テーマの背景>

わが国では、がんや腎疾患、肝炎等、様々な疾患への対策が講じられており、その1つである難病対策は50年以上前から実施されています。取り組みが続けられる中で法律が制定され、医療提供体制や医療費助成、その他の患者支援等の充実が図られてきました。

研修目的

難病患者への対応状況や地域の難病医療提供体制について質問してみる



そのために…

- ・難病対策の内容を把握する
- ・難病対策の現状を把握する



難病患者さんの紹介
はどのような体制に
なっていますか？

わが国では、がんや腎疾患、肝炎等、様々な疾患への対策が講じられており、その1つである難病対策は50年以上前から実施されています。取り組みが続けられる中で法律が制定され、医療提供体制や医療費助成、その他の患者支援等の充実が図られてきました。

今回の研修では、担当施設における難病患者への対応状況や地域の難病医療提供体制について、先生方に質問してみることを目的とします。

そのために、難病対策の内容や現状を把握しておきましょう。

1. 対策の根拠

- 背景
- 難病法



2. 難病基本方針

- 概要
- 規定内容
- 医療提供体制
 - ① 全体像
 - ② 都道府県単位の診療ネットワーク
 - ③ 難病医療支援ネットワーク

3. 難病医療費助成制度

- 対象患者
 - ① 全体像
 - ② 指定難病の定義
 - ③ 病状・医療費
- 自己負担限度額（月額）
- 必要な手続き
- 支給期間
- 支給認定状況



はじめに、難病対策の背景や法律について紹介します。

【1.対策の根拠】背景

誰にも発症の可能性があるため負担も大きい難病への対策のため、難病法を施行

難病

- ・国民の誰にも発症する可能性あり
- ・長期にわたる治療が必要
- ・患者の医療費負担が大きい



病気に対する不安

生活上の不安

難病対策 (1972年～)

当初からの施策

医療機関の整備



医療費の自己負担軽減

等

難病法 (2015年1月施行)



【目的】

- 財源の確保
- 下記を継続的・安定的に実施

・診断・治療方法に関する調査・研究
・患者の療養生活の整備

等

株式会社メディカル・リード

4

難病対策の背景です。

いわゆる難病と言われる希少疾病は、確率は低いものの国民の誰にも発症する可能性があり、発症した場合は長期にわたり治療が必要となります。当然ながら患者の医療費負担も大きくなるため、難病患者は病気に対する不安だけでなく、生活上の不安も抱えることになります。

難病対策は、こうした難病患者の置かれる状況を鑑みて、1972年から本格的に実施されています。対策には当初から医療機関の整備や医療費の自己負担の軽減が盛り込まれており、その後、財源の確保や診断・治療方法に関する調査・研究、患者の療養生活の整備等を継続的、かつ安定的に実施することを目的に難病法が制定され、2015年1月に施行されました。

難病を定義し、基本方針の策定や医療費助成、医療機関の指定等を定める

難病の定義 下記の全てに該当する疾病

発病の機構が不明



治療方法が未確立

希少な疾病
(患者数の条件はなし)

長期療養が必要



主な内容

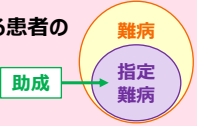
①難病基本方針の策定

難病患者に対する医療等を総合的に推進するための基本方針を策定



②医療費の助成

指定難病に該当する患者の医療費を助成



③指定医療機関の指定

医療費助成対象の医療を提供する医療機関を指定



④調査・研究の推進

下記の調査・研究を推進

- ・発病の機構・診断・治療方法
- ・難病患者の療養生活の質の維持向上

⑤療養生活の環境整備

難病相談支援センターを設置 等

療養生活の質の維持向上を支援

難病法は今日の難病対策の根拠となっているもので、基本理念や国・都道府県の責務の他、次のような内容が定められています。

◆難病の定義

下記の全てに該当する疾病を「難病」と定義しています。

- ・発病の機構が不明
- ・治療方法が未確立
- ・希少な疾病（患者数の条件はなし）
- ・長期療養が必要

◆主な内容

①難病基本方針の策定

難病患者に対する医療等を総合的に推進するための基本方針を策定

②医療費の助成

難病患者のうち、指定難病に該当する患者の医療費を助成

③指定医療機関の指定

医療費助成対象の医療を提供する医療機関を指定

④調査・研究の推進

難病の発病の機構・診断・治療方法に関する調査・研究、難病患者の療養生活の質の維持向上のための調査・研究を推進

⑤療養生活の環境整備

難病患者の療養生活の質の維持向上を支援する難病相談支援センターを設置 等

今回は、①と②の内容について詳しく紹介していきます。

1. 対策の根拠

- 背景
- 難病法

2. 難病基本方針

- 概要
- 規定内容
- 医療提供体制
 - ① 全体像
 - ② 都道府県単位の診療ネットワーク
 - ③ 難病医療支援ネットワーク



3. 難病医療費助成制度

- 対象患者
 - ① 全体像
 - ② 指定難病の定義
 - ③ 病状・医療費
- 自己負担限度額（月額）
- 必要な手続き
- 支給期間
- 支給認定状況



まず、難病基本方針について紹介します。

【2.難病基本方針】概要

社内研修用資料
【社外秘】

良質・適切な医療の確保等のため、国が策定し、少なくとも5年ごとに再検討

難病基本方針

基本
方針

【目的】

- ・良質かつ適切な医療の確保
- ・療養生活の質の維持向上 等



国・都道府県等が取り組むべき方向性を示す



国に策定義務あり

少なくとも5年ごとに再検討



必要に応じて変更



難病基本方針
2023年再検討

2024年
4月改正

(改正難病法)

2023年
10月施行

and

2024年
4月施行

株式会社メディカル・リード

7

難病基本方針は、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保と療養生活の質の維持向上等を図るために、国や都道府県等が取り組むべき方向性を示したものです。

難病基本方針は、難病法で国による策定が義務付けられており、少なくとも5年ごとに再検討を行い、必要に応じて変更することとされています。直近では2023年に再検討が行われ、2024年4月に改正されました。

なお、難病法も改正されており、2023年10月と2024年4月の2回に分けて施行されました。

医療費助成制度や医療提供体制の確保等に関する事項を規定

① 医療等の推進の基本的な方向

社会福祉等の関連施策との連携に配慮した
総合的な施策の実施 等

② 医療費助成制度に関する事項

指定難病要件の適合性の適宜判断、
診断基準・重症度分類等の随時見直し 等

定期的な検討

↓
指定難病の
追加

③ 医療提供体制の確保に関する事項

早期診断体制の構築、身近な医療機関での
医療提供体制の確保 等

難病
の
特徴

・確定診断まで
時間がかかる
・長期の療養
生活

④ 医療に関する人材養成に関する事項

難病に携わる医療従事者の養成、関係学会との連携 等

⑤ 調査・研究に関する事項

難病患者の情報収集や実態把握のための調査・研究 等

⑥ 医薬品等に関する研究開発の推進に関する事項

希少疾病用医薬品等の研究開発促進のための
取り組みの推進 等

⑦ 療養生活の環境整備に関する事項

難病相談支援センターを拠点とした支援ネットワークの構築 等

⑧ 福祉サービスや就労支援等の施策に関する事項

福祉サービスの充実、治療と就労を両立できる環境の整備 等

⑨ その他、医療等の推進に関する重要事項

難病に対する正しい知識の普及啓発 等

難病基本方針の規定内容についてです。

難病基本方針では、スライドの9つの事項について取り組みの方向性が規定されています。

このうち、②医療費助成制度については、要件を満たす疾病を指定難病に指定して、医療費助成の対象となるよう、要件の適合性の適宜判断や診断基準・重症度分類等の随時見直し等を行うこととされています。この規定に基づき、厚生労働省は定期的に検討を行い、要件を満たす疾病を指定難病に追加する等の対応を行っています。

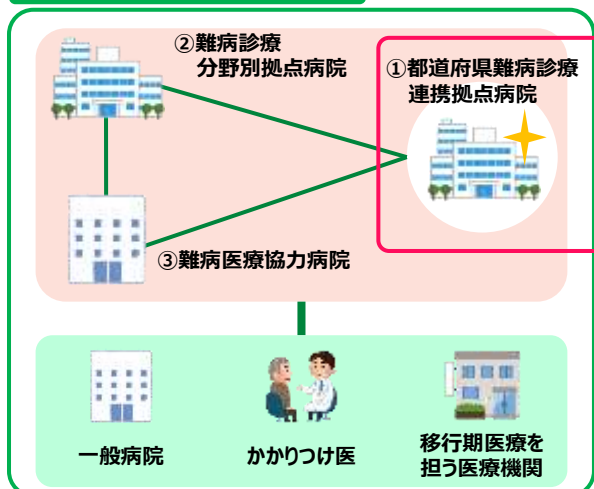
また、③医療提供体制の確保については、発症から確定診断までに時間がかかる場合が多く、診断後は長期の療養生活を余儀なくされるという難病の特徴を踏まえ、早期診断の体制とともに、診断後は身近な医療機関で医療を提供できる体制の確保等に取り組むこととされています。

医療費助成制度の仕組みは後ほど詳しく解説することとし、次のスライドからは国が都道府県に示している難病の医療提供体制の在り方について紹介します。

【2.難病基本方針】医療提供体制 ①全体像

都道府県難病診療連携拠点病院を中心とする診療ネットワーク、国の支援ネットワーク

都道府県単位の診療ネットワーク



国による難病医療支援ネットワーク



株式会社メディカル・リード

9

難病基本方針に基づく医療提供体制についてです。
まず、全体像です。

難病医療では、早期に正しい診断ができ、診断後は患者が身近な医療機関で適切な医療を受けられる体制の構築が進められています。具体的には、各都道府県が構築する診療ネットワークと国による難病医療支援ネットワークにより、難病患者への医療の充実が図られています。

◆都道府県単位の診療ネットワーク

都道府県が地域の実情に応じて、①都道府県難病診療連携拠点病院、②難病診療分野別拠点病院、③難病医療協力病院——を指定しています。そして、都道府県難病診療連携拠点病院が中心となって、難病診療分野別拠点病院や難病医療協力病院、一般病院やかかりつけ医、小児期から成人期への移行期医療を担う医療機関との連携を進めています。

◆国による難病医療支援ネットワーク

都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備しているネットワークです。国立高度専門医療研究センター、難病に関する研究班・学会、IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases：未診断疾患イニシアチブ）拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等で構成されます。

1. 対策の根拠

- 背景
- 難病法

2. 難病基本方針

- 概要
- 規定内容
- 医療提供体制
 - ① 全体像
 - ② 都道府県単位の診療ネットワーク
 - ③ 難病医療支援ネットワーク

3. 難病医療費助成制度

- 対象患者
 - ① 全体像
 - ② 指定難病の定義
 - ③ 病状・医療費
- 自己負担限度額（月額）
- 必要な手続き
- 支給期間
- 支給認定状況



これから、難病医療費助成制度について紹介します。

【3.難病医療費助成制度】対象患者 ①全体像

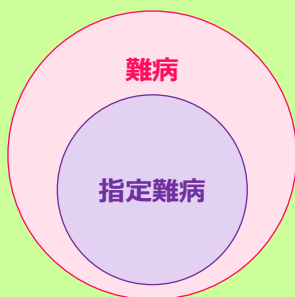
社内研修用資料
【社外秘】

指定難病であり、病状が一定程度以上又は医療費が一定額以上の患者

難病医療費助成制度の適用条件

(1) 指定難病であること

難病のうち、一定の要件を満たした疾病



(2) 下記のいずれかに該当

① 病状が一定程度以上



② ①を満たしていないが、医療費が一定額以上



株式会社メディカル・リード

13

まず、難病医療費助成制度の対象患者についてです。

難病法に基づく医療費助成は全ての難病患者に適用されるわけではなく、下記の(1) (2)を満たした患者が対象となります。

◆適用条件

(1) 指定難病であること

難病のうち、一定の要件を満たした疾病

(2) 下記のいずれかに該当していること

① 病状が一定程度以上

② ①を満たしていないが、医療費が一定額以上

次のスライドから、各条件について詳しく紹介します。

【3.難病医療費助成制度】対象患者 ②指定難病の定義

難病の要件に加え、患者数や診断基準の要件を満たした疾病

指定難病の要件

難病の要件

- ・発病の機構が不明
- ・治療方法が未確立
- ・希少な疾病
- ・長期療養が必要



追加要件（①、②を満たす）

- ①患者数がわが国の人口の0.1%程度に達していない
- ②客観的な指標による一定の診断基準が定まっている

国の審議会を経て
厚生労働大臣が指定

対象疾病

348疾病（2025年4月1日時点）

難病医療費助成の適用条件の1つ目である「指定難病」についてです。

指定難病とは、難病法で定められた難病の要件に加え、①患者数がわが国の人口の0.1%程度に達していない、②診断に関して客観的な指標による一定の基準が定まっている——の2つの要件を満たす疾病で、国の審議会を経て厚生労働大臣により指定されます。

対象疾病は定期的に追加されており、2025年4月1日時点で、348疾病が指定難病に指定されています。

① 難病法で「難病」を定義

② 都道府県単位の診療ネットワークと全国的な難病医療支援ネットワークを整備

③ 指定難病で病状又は医療費が一定以上の患者に医療費を助成

① 難病法で「難病」を定義

難病対策は50年以上前から実施されていますが、今日の対策は2015年に施行された難病法が根拠となっています。難病法では、①発病の機構が不明、②治療方法が未確立、③希少な疾病、④長期療養が必要——の全てに該当する疾病を難病と定義し、国による難病基本方針の策定や医療費助成の実施も定めています。難病基本方針では、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保等のために国や都道府県等が取り組むべき方向性を示しており、その中には難病に対する医療提供体制の在り方も盛り込まれています。

② 都道府県単位の診療ネットワークと全国的な難病医療支援ネットワークを整備

難病医療では、早期に正しい診断を行う体制と診断後は患者が身近な医療機関で医療を受けられる体制の構築が進められており、具体的には都道府県単位の診療ネットワークと国による難病医療支援ネットワークが整備されています。都道府県単位の診療ネットワークでは、地域の実情に応じて①都道府県難病診療連携拠点病院、②難病診療分野別拠点病院、③難病医療協力病院——が指定されており、都道府県難病診療連携拠点病院を中心とした連携体制が構築されています。国が整備する難病医療支援ネットワークは、国立高度専門医療研究センターや難病に関する研究班・学会、都道府県難病診療連携拠点病院等で構成され、都道府県内では対応が困難なケースに対応しています。

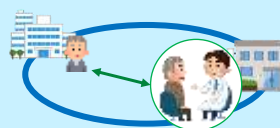
③ 指定難病で病状又は医療費が一定以上の患者に医療費を助成

難病医療費助成は厚生労働大臣が指定する指定難病であって、病状と医療費いずれかの要件を満たす患者を対象としています。病状については指定難病ごとに重症度分類が設定されており、重症度が規定を満たしている場合は、確定診断後の治療開始時から助成の対象となります。一方、医療費については指定難病に係る医療費総額が3万3,330円を超える月が年3回以上ある場合に、重症度の規定は満たしていなくても助成の対象となります。この場合、治療開始時は助成対象外であり、医療費の要件を満たして初めて助成を受けることができます。

難病法やそれに基づく難病基本方針が改正され、難病対策がさらに進むことで、地域の医療提供体制やMRの情報提供の在り方に影響を及ぼすことが予想されます。

かかりつけ医等の診療機会の増加

都道府県の診療ネットワークで一般病院や診療所との連携推進
→ かかりつけ医等が難病患者を診療する機会が増加



指定難病治療に対する採用薬の変化

指定難病は難病医療費助成制度の対象
→ 新たに追加された指定難病の治療薬が変化



療養生活の質を考慮した情報提供

難病患者の療養生活の質の維持向上の推進
→ QOLの観点も踏まえた医薬品の情報提供が重要に



難病法やそれに基づく難病基本方針が改正され、難病対策がさらに進むことで、地域の医療提供体制やMRの情報提供の在り方に影響を及ぼすことが予想されます。

◆ かかりつけ医等の診療機会の増加

都道府県難病診療連携拠点病院を中心とした診療ネットワークでは、一般病院や診療所との連携も推進されていることから、かかりつけ医等が難病患者の診療を行う機会が増加する可能性があります。

◆ 指定難病治療に対する採用薬の変化

医療費助成の対象となる指定難病は定期的に検討・追加されていることから、新たに指定難病に追加された疾病に高額な医薬品が処方されやすくなる等、治療薬に変化があるかもしれません。

◆ 療養生活の質を考慮した情報提供

難病対策においては患者の療養生活の維持向上が推進されていることから、MRにはQOLの観点も踏まえた医薬品の情報提供が求められることも考えられます。

担当施設の先生に、地域の難病医療提供体制の現状や難病医療費助成に関する対応状況等について伺ってみてはいかがでしょうか。

- ① 難病は発症から確定診断までに時間がかかることが多いと指摘されていますが、貴院や当地域で早期診断のために構築している体制等がありますか。
- ② (難病医療協力病院・一般病院・診療所等) 専門病院で難病と診断された患者さんの診療を担うケースはありますか。また、専門病院との円滑な連携のための取り組み等があれば教えていただけますか(例: 専門病院との研修会に参加、地域で連携ネットワークを構築 等)。
- ③ (都道府県難病診療連携拠点病院) 都道府県内で対応が困難な場合、国立高度専門医療研究センター等で構成される国の難病医療支援ネットワークを活用できるようですが、実際に相談されるケースはあるのでしょうか。
- ④ 指定難病の患者さんから医療費についての相談を受ける機会がありますか。また、その際はこういった説明をされていますか。
- ⑤ 指定難病の医療費助成制度では、規定の重症度を満たさなくても、医療費が高額になった月が年3回以上ある場合は助成の対象になるようですが、治療方法等を検討する際に助成の要件を意識されることはあるのでしょうか。
- ⑥ 指定難病の医療費助成を更新する際、それまでの治療によって症状が改善し、規定の重症度を満たさなくなるケースはありますか。また、そういった場合にはどのように対応されているのでしょうか。

スライドは、研修内容を活用するための質問例です。

担当施設の先生に、地域の難病医療提供体制の現状や難病医療費助成に関する対応状況等について伺ってみてはいかがでしょうか。