

研究・医療WGにおける主な意見

1

1. 医療費助成制度について

2

(1) 対象疾病の考え方について

合同委員会で示された論点

- 指定難病に指定されていない疾病については、研究が進んでおらず、当該疾病の患者は不安な日々を送っていることから、そうした患者に支援が行き届くよう、すべての難病を指定難病の対象とすることを検討することとしてはどうか。
- 医療費助成の対象疾病については、制度の公平性や安定性を確保するため、引き続き、難病法制定時に整理された指定難病の各要件を満たす疾病として医学的見地から判断されたものとすべきではないか。また、仮に対象疾病の要件を見直す場合には、難病法制定時の議論も踏まえ他制度との公平性や財政的な影響を考慮する必要があることから、現行の指定難病以外の難病患者の人数や抱えている困難の程度、新たに生じる財政的な影響の程度などについて、客観的なデータ等に基づいて議論すべきではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 現行の難病法において、難病は「発病の機構が明らかでなく、治療法が確立していない希少な疾病であって長期の療養を要するもの」と規定しており、これに該当する疾病については、難病法に基づく調査研究や療養生活環境整備事業の対象となっている。
- ⇒ 「指定難病」については、難病対策委員会の議論を踏まえ、公平かつ安定的な制度を確立する観点から、対象となる疾病の範囲を明確にするため、患者数が人口の0.1%程度以下であること、客観的な診断基準が確立していることを要件としているところ。
- ⇒ このような事実関係も踏まえ、医療費助成の対象疾病の考え方についてどのように考えるか。

- 参考資料
- p31 難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言
 - p33 難病法における難病の定義

3

(1) 対象疾病の考え方について

これまでのWGにおける主な御意見

- 対象疾病の考え方については、引き続き、法制定時に整理された基本的な考え方を踏襲し、指定を行うこととしてはどうか。
- 指定難病の医療費助成制度は、調査研究促進のためのデータ収集など、他の医療費助成制度とは異なる考え方なども含まれており、単に「他制度との公平性」と短く言い切ってしまうのではなく、可能であればもう少し具体的な表現で記載してほしい。

4

(2) 対象疾病の見直しについて

合同委員会で示された論点

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

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 法制定時の難病対策委員会の取りまとめにおいては、「効果的な治療方法が確立するなどの状況の変化が生じた対象疾患については、「対象疾患等検討委員会（仮称）」において定期的に評価し、見直すこととする」とされている。また、平成31年3月の指定難病検討委員会のとりまとめにおいては、「指定難病の指定後の状況を本委員会でフォローしていく必要がある」とされている。このような法制定時の議論や附帯決議、その後の指定難病検討委員会での議論も踏まえつつ、疾病の見直しの在り方やその基準等についてどのように考えるか。
- ⇒ 指定難病の指定の見直しが当該疾病の患者の生活に与える影響について、どのように考えるか。
- ⇒ また、小児慢性特定疾病の見直しについては、どのように考えるか。

参考資料

- p31 難病医療費助成の対象疾病に関するこれまでの提言
- p43 指定難病の見直しに関する直近の議論
- p289～292 附帯決議

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

5

(2) 対象疾病の見直しについて

これまでのWGにおける主な御意見

- もし治療方法がある程度確立してきた指定難病があるのであれば、他の慢性疾患患者との公平性を考えると、今後、指定難病から外していくという仕組みは必要ではないか。
- 医療費助成によって治療を継続することにより症状が安定している患者について、医療費助成から外すことにより治療が受けられなくなることがないように配慮するべきである。
- 希少性の定義については、人口構成の急激な変化も考慮した方がいいのではないか。
- 希少性の要件を設けている趣旨が、民間主導では進みにくい疾患の調査研究を促進することであることに鑑みると、企業において治療薬の開発が進んできた疾病について、見直しを行うこととしてはどうか。
- 難病患者の就労状況等を勘案しても、難病患者を受け入れる社会が十分に実現されているとは言えない中、指定難病から外してしまうことがいいのかどうか、十分に考慮して考えていただきたい。
- 本来の制度の趣旨を踏まえると、希少性が高く研究が十分進まないために治療方法が確立せず長期の療養を要しているといった本当の意味での難病に研究費を充てるべきであることも踏まえて、検討する必要がある。
- 合同委員会の論点にある「指定難病とは言い難いような状況の変化が生じていると判断される疾病」については、より具体的なイメージが必要ではないか。また、指定の解除を議論する際には、そのための基準が必要ではないか。

6

(2) 対象疾病の見直しについて

これまでのWGにおける主な御意見

- 現行制度でも、軽症の患者は重症度基準により対象から外れることを踏まえると、指定難病の見直しは最終段階であって、最後の1人が治る治療法が確立するまでは指定を外す必要はないのではないか。
- 指定難病の見直しは、他制度との公平性ではなく、あくまで技術的变化を踏まえて議論が行われるべきではないか。
- 指定の見直す際意思決定の流れやプロセスを明確にしておく必要があるのではないか。
- 指定難病の告示病名については、非常に包括的な病名になっているものもあれば、個別の病名になっているものもあり、カテゴリーがバラバラである。仮にこのような状態で見直しについて議論すると、包括的な病名のもの1つを対象から外した場合、実際には多くの疾病が対象から外されてしまうため、まずは現行の告示病名について整理することが必要ではないか。
- 小児慢性特定疾病の見直しについては、児童福祉法の理念である「児童の健全育成」や子どもの権利条約の視点を踏まえた議論を進めていただきたい。

7

(3) 移行期支援について（医療費助成及び移行期医療支援体制）

合同委員会で示された論点

- 小児から成人への切れ目のない支援を実現するため、20歳を超えて医療費助成の対象から外れた小児慢性特定疾病の患者に対し、どのような支援が必要か、検討することとしてはどうか。
- 小児医療から成人期医療への移行期支援体制の支援を進めるために、移行期医療支援センターの早期設置や人員配置、大学病院への支援体制の整備や、子ども病院と大学病院との連携システムを整備することについて、検討することとしてはどうか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 「小児から成人への切れ目のない支援」に関し、指定難病と小児慢性特定疾病対象疾病のそれぞれの制度の趣旨の違いも踏まえつつ、移行に当たっての支援どのように考えるか。
- ⇒ 各都道府県における現在の移行期医療支援センターの整備状況について、どう考えるか。
- ⇒ 各都道府県における移行期医療支援体制の整備を進めるために、今後国が行っていくべき支援策について、具体的にどのように考えるか。

参考資料

- p29 難病と小児慢性特定疾病の医療費助成の比較
- p41 小児慢性特定疾病と指定難病の指定状況について
- p142~152 (3) 移行期医療提供体制について

(3) 移行期支援について (医療費助成)

これまでのWGにおける主な御意見

- 小児慢性特定疾病のうち、指定難病として指定されているものは増加してきているが、現時点において約半数にとどまっている。指定難病の要件に合致するのであれば、きちんと拾い上げていただきたい。
- 小児がんなど他の施策体系において医療費助成を実施していないものについては指定難病として指定すべき。
- 小児慢性特定疾病の医療費助成制度について、児童福祉法の趣旨や法制定時の附帯決議等を踏まえ、類縁疾患も含め、多くの疾病を広くすくい上げるような形にしていきたい。
- 指定難病の要件を満たさない疾病について、新たな助成制度や、小慢の対象年齢の延長ということを含め検討が必要ではないか。
- 難病の医療費助成制度については、調査研究の観点から、客観的診断基準に基づき診断された患者のデータを基にする必要があるため、類縁疾患を含めることは難しい側面がある。
- 「シームレスな医療」は必要だが、医療費助成をシームレスに行うべきかどうかについては、予算の関係もありどのように考えるべきか議論が必要。
- 客観的診断基準が確立していないために指定難病として指定されていない小児慢性特定疾病については、診断基準の確立に向けた研究を促進することが重要。
- トランジションについては、予算事業時からこの制度が抱えている問題であり、とりまとめでも、小慢を卒業した患者に対する何らかの施策について確立を図る必要があるなど、この問題への対応における心意気を明記すべきではないか。

9

(3) 移行期支援について (移行期医療支援体制)

これまでのWGにおける主な御意見

- 移行期医療といっても、小児科と内科で連携が取れるところは実はさほど多くない。その意味では、難病診療連携拠点病院は大きな大学病院も多いと思うので、移行期医療センターの役割を担うことができると良いのではないか。
- 移行期医療支援センターについて、患者目線で使いやすい仕組みとすることが必要。
- 移行期医療支援センターの設置を促進するため、更なる予算措置等のインセンティブが必要ではないか。
- 移行期医療支援体制の地域における構築を進めるためには、移行期医療支援センターの設置やコーディネーターの配置のほか、関係する医療機関に対する「移行期加算」のような診療報酬上のインセンティブが必要ではないか。
- 移行期医療支援体制の検討に当たっては、体制全体の検討に加え、個別の医療機関内の連携についても検討が必要ではないか。
- 移行期医療支援センターの設立に当たっては、まずは行政が、センターの必要性を病院の先生に理解してもらえよう働きかけることが重要ではないか。
- 施設内に小児科と成人期の診療科が共存する総合病院と比較すると、子ども病院の方が移行に当たって困難を抱えているため、特に対策が必要ではないか。
- 医療サイドにおける啓発や環境整備併せて、患者及びその家族の自立支援についても、両輪として取り組んでいく形で是非進めていただきたい。

10

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について

合同委員会で示された論点

- 難病法制定時に、「医療費助成の対象患者は、広く国民の理解を得る観点から、対象患者に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とする」という考え方に基づいて重症度基準が導入された経緯も踏まえ、現行の重症度基準について、他制度との均衡や疾病間の公平性の観点から、検討を行うこととしてはどうか。
- 重症度基準について、同一の疾患群に属する疾病であっても、当該疾患群内で共通で用いられている基準を採用している疾病と疾患特異的基準を採用している疾病があることから、疾患群内で共通で用いられている基準を使用する際の基準を明確にすることとしてはどうか。
- 疾病によっては、現行の重症度基準では疾病特異的な症状を十分に考慮できていないものもあることから、患者の抱える症状や生活状況の困難度を適切に評価できるよう、基準の見直しが必要ではないか。
- 服薬の効果により軽症な状態を維持している患者も多いことから、医療費助成の対象外となることで受診を抑制し重症化することのないよう、現行の重症度分類による選別をやめ、継続して治療が必要なすべての患者を医療費助成の対象とすることが必要ではないか。
- 重症度基準を満たさない軽症者であっても、医療費が一定以上の場合、医療費助成の対象となる仕組み（軽症高額該当）があることから、こうした仕組みも含めて、現行の対象患者の認定基準全体を評価することが必要ではないか。
- 重症度基準を満たさず、また、軽症高額にも該当しないために医療費助成の支給認定が不認定となった患者（軽症者）について、その実態やニーズを踏まえ、どのような支援が必要か、検討を行うこととしてはどうか。

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

11

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 法制定時の議論において「難病患者への医療費助成について広く国民に理解を得る観点から、医療費助成の対象患者は、対象疾患に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とするのが適切」とされたことも踏まえつつ、重症度基準の意義についてどのように考えるか。
- ⇒ また、現行の重症度基準は、「個々の指定難病の特性に応じて、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度」とされており、関係する研究班及び学会等による情報の収集及び整理を受けた指定難病検討委員会での議論を踏まえて個々の疾患単位で決定している。
疾病間の重症度基準選定の公平性・整合性については、「指定難病制度の公平性に関する研究」(研究分担代表者：千葉勉)において、個々の難病政策研究班と連携し、疾病横断的な基準により、各疾病の症状の程度を測ることが可能かどうかを検討がなされたところ。
これらの事実関係を踏まえ、重症度基準の見直しについて、どのように考えるか。

参考資料

- p47 難病医療費助成の対象者に関するこれまでの提言内容
- p51 疾患群ごとの重症度基準の設定状況
- p52 疾病ごとに作成されている重症度分類を用いている群について
- p53 臓器領域等ごとに作成されている重症度分類を用いている群について

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

12

(4) 医療費助成の対象患者の認定基準について

これまでのWGにおける主な御意見

- 社会保障の観点では、重症度分類によって医療費助成の対象となる患者を区別するべきではないのではないか。
- 指定難病は、症状が多臓器にわたる疾患が多いため、一律の重症度分類を設けることには困難を伴うが、各疾患群である程度統一された基準を用いることについては、その可能性が示唆された。
- 客観的指標だけでは、難病患者の多様な症状を評価しきれない場合があることなどから、重症度基準の設定に当たっては患者会にヒアリングを実施するなどして、患者の困難が評価される指標とするべきである。また、医学的観点から重症度基準の見直しを行う際には、その見直しの理由について、患者会に対する説明が必要ではないか。
- 重症度基準は客観的指標であることが必要であり、引き続き、専門の研究班において議論を行った後、指定難病検討委員会において議論するべきである。
- 重症度基準を見直す際には、現場の混乱が見込まれることから、研究班の協力を得て慎重に検討すべきである。
- 難病法に基づく、難病患者に対する支援は、必ずしも医療費助成だけではないため、難病患者全体を認定した上で、それぞれの患者のニーズに応じて支援の中身を変えていくことが必要ではないか。
- 「広く国民に理解を得る観点から」という点については、法制定時の検討においては、重症・軽症で区別するのではなく、一定の治療を受けている人については医療費助成の対象とすべきといった議論がありつつも、結果的に重症度分類を導入するに至ったということであり、様々な議論を経たものである。

13

(5) 患者の自己負担について

合同委員会で示された論点

- 現行の自己負担水準が他の類似制度との均衡を考慮して設定されていることを踏まえると、難病患者の就労の改善状況や小児慢性特定疾病児童等の保護者の就労状況、世帯全体における医療費の負担状況など、患者の置かれている状況について、客観的データ等を踏まえて議論すべきではないか。
- 医療費負担の更なる軽減を検討することとしてはどうか。特に、低所得世帯に対する自己負担の軽減や長期に渡る入院の際の食費負担の軽減が必要ではないか。また、遠方の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の軽減についても、検討が必要ではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 自己負担上限額については、他制度との公平性の観点から、障害者医療制度並びで設定しているところ、このような観点や、難病患者特有の事情等も踏まえつつ、自己負担上限額について、どのように考えるか。

参考資料

- p68～69 医療費の患者負担に関するこれまでの提言
- p71 難病の患者の自己負担額の比較
- p73 指定難病患者における所得区分の分布
- p78 小児慢性特定疾病患者における所得区分の分布

14

(5) 患者の自己負担について

これまでのWGにおける主な御意見

- 小児慢性特定疾病について、育成医療など他制度との公平性の観点から、自己負担割合を2割から1割にしていきたい。
- 小児慢性特定疾病についても、指定難病と同様、軽症高額による認定を行っていただきたい。
- 低所得Ⅰ・Ⅱの方については自己負担をなくす一方、上位所得の方については区分を細分化するなど、より負担できる方に負担していただくような形にした方がよいのではないか。
- 部分的に他制度との公平性を議論するべきではなく、とりまとめには、生涯にわたり治療を必要とするという難病の特異性についても言及して欲しい。
- 自己負担の見直しを議論するに足る客観的なエビデンスがないため、とりまとめにあるとおり、国において必要なデータ収集を進めることが重要。

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

15

(6) 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について

合同委員会で示された論点

- 申請者である難病患者・小慢患者の利便性の向上、指定医及び都道府県の事務負担の軽減を図るとともに、臨床データの効率的な収集を図るため、医療費助成申請・データ登録のオンライン化を検討することとしてはどうか。
- 重症度基準を満たさないために医療費助成の支給認定が不認定となった患者（軽症者）を対象として、指定難病にかかっていることの証明となる「軽症者登録証（仮称）」を発行し、福祉サービスや就労支援が受けられることや、軽症高額制度や高額長期制度について明記するとともに、登録者に対し保健所や難病相談支援センターからの支援が届くよう、検討することとしてはどうか。
- 軽症者が急激に症状が悪化し入院が必要となる場合など重症化後直ちに医療費助成の申請手続を行うことが困難な場合があることから、軽症者が重症化して医療費助成の支給認定を受けた場合には、重症と診断を受けた日に遡って医療費助成が受けられるよう、検討することとしてはどうか。
- 難病患者の負担軽減を図る観点から、臨床調査個人票及び医療意見書に係る文書料の無償化あるいは軽減を図ることを検討してはどうか。
- 提出書類の省略等の医療費助成の申請手続の簡素化について、検討することとしてはどうか。
- 各自治体における支給認定事務の実態を把握しつつ、支給認定審査マニュアル等の整備や、保険者照会の簡略化、指定医が指定難病データベースに難病患者データを直接登録できる仕組みの整備などにより、自治体の事務負担の軽減を検討することとしてはどうか。
- 医療費助成の支給認定の審査会の運営状況について、地域差が生じていないか調査を行い、適切に実施されているか検証することとしてはどうか。また、審査会における疑義・意見などを受け付ける体制の整備について、検討することとしてはどうか。
- 小児慢性特定疾病児童等については、年齢によって利用する制度や自己負担額が変わっていくことから、小児慢性特定疾病児童等及びその保護者がどの制度を利用し、どのような困難を抱えているか、調査を行い、どのような支援が必要か、検討することとしてはどうか。
- 難病法制定時の附則に基づき、施行の状況を勘案しつつ、医療費助成の支給認定事務の実施主体の在り方について、検討することとしてはどうか。

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

16

(6) 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 軽症者の登録の意義について、どのように考えるか。また、例えば、軽症者の登録を行う場合の具体的な仕組みや、実施に当たっての課題について、どのように考えるか。
- ⇒ 軽症者が重症化した場合に、円滑に医療費助成を受けられることができるような方策についてどのように考えるか。
- ⇒ 小児慢性特定疾病児童等及びその保護者が、医療費に関する支援を適切に利用出来るようにするための方策について、研究成果のヒアリングも踏まえ、どのように考えるか。
- ⇒ 臨床調査個人票及び医療意見書に係る文書料の負担の在り方について、診断書の提出を求めている他の給付制度との公平性の観点や、研究促進の観点も含めてどのように考えるか。
- ⇒ その他、自治体や患者の事務負担軽減の観点から、支給認定事務の実施主体、医療費助成申請・データ登録のオンライン化や提出書類の省略等について、どのように考えるか。

参考資料

Op106~119 (9) 特定医療費の支給認定事務の実施主体について

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

17

(6) 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について (自治体や患者、医師・医療機関の事務負担軽減、認定事務の実施主体)

これまでのWGにおける主な御意見

- 臨床調査個人票及び医療意見書について、患者の経済的負担や事務負担（提出頻度等）の軽減を検討するべきである。
- 文書料については、とりまとめにおいては、現在の仕組みを維持することが適当というよりも、他制度との公平性から維持することはやむを得ないが、オンライン化など運用上の工夫を検討していくとする方がよいのではないかと。
- 医療費助成の実施主体について、指定難病の希少性に鑑みると中核市単位で指定難病審査会の委員を確保することは困難であり、事務全体を中核市に移譲した場合、認定事務を効率的に行えなくなる可能性がある。

18

(6) 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について **(医療費助成の対象とならない患者のデータ登録①)**

これまでのWGにおける主な御意見

- 経過措置終了後に医療費助成の対象から外れてしまった患者に対する支援として、「軽症者登録証（仮称）」が重要であり、そのあり方について名称を含め優先的に検討するべきである。
- 医療費助成とデータの登録を切り分け、がん登録も参考に、難病についても、中長期的には医師が診断時に患者から同意を取った上で、直接登録を行う仕組みについて検討するべきである。
- 子ども医療費を利用している小児慢性特定疾病児童のデータを収集し、研究を促進するために、医師から患児及びその保護者に対し、小児慢性特定疾病の医療費助成制度を活用することによる研究上の意義について、十分に説明してもらうことが必要。
- 軽症の方を把握することがデータベースとして大変重要。軽症患者だけ別に登録するのではなく、まずは診断された時点で全員が登録可能な仕組みとし、その上で重症な患者のみ医療費助成の対象とする、という仕組みとするのがいいのではないか。
- 登録証（仮称）については、交通機関を無償化するなどのメリットを持たせるなど、登録を進める仕組みについて工夫が必要ではないか。

19

(6) 患者の利便性の向上・自治体の事務負担の軽減について **(医療費助成の対象とならない患者のデータ登録②)**

これまでのWGにおける主な御意見

- 登録の頻度については、患者の負担を考えると、3年又は5年ごととするのが良いのではないか。
- 登録の項目については、軽症・重症を問わず診断基準は一定であるため、軽症者・重症者で登録項目を分けない方がいいのではないか。
- 重症者を含め、臨個票のスリム化について検討すべきではないか。加えて、医師が記入すべき部分と、事務担当等が記入して良い部分を明確に分けるなど、タスクシフトが図られるような工夫が必要ではないか。
- 登録証（仮称）については、現行でも医療費助成の不認定通知をもって、障害福祉サービスを受ける際の証明書としていることも踏まえて議論するべき。
- 多くの人にデータを登録してもらうことが重要である一方、希少な疾患に罹患しデータ提供に必ずしも前向きでない患者の方が、不本意ながらデータを登録することがないよう、登録証を持っていることを支援を受ける際の必須要件としない方がいいのではないか。
- 軽症者の登録については、自治体や患者の負担を考えると、オンライン化が必須になってくるのではないか。
- また、データ登録時の患者からの同意取得には、その必要性や、提供されたデータがどのように使われ、どのような研究成果につながるのか、丁寧な説明が必要であるため、同意を取る主体は主治医が適当ではないか。

20

2. 医療提供体制について

(1) 難病医療提供体制について

合同委員会で示された論点

- 難病患者がどこに暮らしていても、疾病の特性に応じて早期の診断が付き、適切な治療が受けられるようにするとともに、重症患者の入院施設の確保を図る観点から、診療分野別拠点病院の整備の促進など、分野別の医療提供体制の整備が必要ではないか。
- 住み慣れた地域で安心して療養生活を送ることができる体制の充実を図るため、在宅医療を支える専門医とかかりつけ医の連携強化、レスパイト入院や看護・介助を行う専門スタッフの充実、コミュニケーション支援など、医療提供体制の整備と福祉制度の連携について、検討することとしてはどうか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 各自治体の実情に応じた医療提供体制の整備を促進するために、難病診療連携拠点病院及び難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院の在り方について、どのように考えるか。
- ⇒ 福祉制度など、他の制度や施策と連携を進めていくための方策について、どう考えるか。

参考資料

Op123~132 (1) 難病の医療提供体制について

(2) 遺伝子診療体制について

合同委員会で示された論点

- 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）については、希少・未診断患者の早期診断に大幅に寄与している実績がある一方で、研究の一環として行われているため、持続可能性の観点からは課題があることから、がん対策におけるゲノム医療提供体制も踏まえ、将来的には研究と医療（臨床応用）を統合し、医療の中で提供できる体制を整備していくことが必要ではないか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 難病のゲノム医療の推進にあたって、将来的な早期診断の実現や遺伝子治療を含む新たな治療法開発につながる医療提供体制はどのようなものか。これを検討するにあたり、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の研究成果をどのように活かしていくか。

参考資料

○p133~141 (2) 遺伝子診断体制について

これまでのWGにおける主な御意見

- 難病に関するゲノム医療を強かに推進していく必要があるのではないかと。また、高額な遺伝子診断について、研究ではなく医療の中で対応することを検討することが課題ではないか。
- ゲノム検査の結果により、患者やその家族が不利益を被ることが無いようにすべき。

(資料出所) 第1回難病・小児慢性特定疾病研究医療WG (令和元年8月29日) 資料3

23

3. 調査及び研究について

24

(1) 研究事業について

合同委員会で示された論点

- 難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業について、現行の各事業の役割分担が適切かどうかについて、各事業における研究の実施状況や連携状況も踏まえつつ、検証することとしてはどうか。
- 難病研究においては病態解明が重要であることから、すべての指定難病について病態解明に資する研究が進むよう、現在の難治性疾患実用化研究事業の研究採択の仕組みや実状、難治性疾患政策研究事業との連携の在り方も考慮しつつ、どのような対応が可能か、検討することとしてはどうか。
- 各研究班における研究の成果について、患者目線に立った分かりやすい公表・情報提供の在り方を検討することとしてはどうか。

検討にあたっての事実関係等

- ⇒ 難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業の役割分担や、病態解明研究の在り方について、現在の各事業における研究の実施状況や連携状況をどのように考えるか。
- ⇒ 患者に対し研究成果を効果的に伝えるための具体的な方策について、どのように考えるか。

参考資料

Op157～164 (1) 研究事業について

(1) 研究事業について

これまでのWGにおける主な御意見

- 難治性疾患政策研究事業と難治性疾患実用化研究事業の役割分担は近年比較的機能してきており、実用的な研究が出てきているところ、引き続きこの役割分担に基づき調査研究を押し進めていってはどうか。
- データを提供した患者に対し、提供されたデータによってどのような研究成果が上がったのかを患者に対しフィードバックする仕組みがあるといいのではないか。
- 児童福祉法の参議院の附帯決議の第6項に、「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」とされているところ、こういった取組を小児の薬に対して進めていただきたい。また、小児医薬品の開発を義務化しているような仕組みを持っている外国もあると聞いて、そういったことも踏まえて検討していただきたい。

(2) データベースについて

合同委員会で示された論点

- 難病医療費助成制度の特徴は、患者の経済的負担を軽減する福祉的目的のみならず、患者データの効率的な収集による治療研究の推進という目的を併せ持つことであり、それを踏まえると、データベースの整備が重要であり、患者のデータ提供を促進させるための仕組みを検討することとしてはどうか。
- 医療費助成の対象とならない軽症者についても、データの収集により、実態の把握が可能となるよう、軽症者のデータ登録が促進される仕組みについて、検討することとしてはどうか。
- 治療研究に有用なデータの提供が促進されるよう、指定難病・小児慢性特定疾病データベースと他の医療保険分野の公的データベースを連結させる仕組みについて、個人情報にも十分に配慮しつつ、検討することとしてはどうか。
- 難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの効果的かつ効率的な連結解析が可能となるよう、登録項目の統一化を検討することとしてはどうか。
- 各研究班で保有している患者レジストリ等のデータについて、研究終了後も他の研究等で継続して活用されるよう、データセンターの設置など、保管場所の集約化を検討することとしてはどうか。
- 悉皆性のあるデータベースを構築する観点から、指定難病患者データベースや小児慢性特定疾病児童等データベースのみならず、研究班が保有する患者レジストリ等のデータも含めて、データベースの全体像や役割分担について、検討することとしてはどうか。
- データベースの精度を確保するとともに、自治体や指定医の負担軽減を図る観点から、自治体から紙で送付される臨床調査個人票等の内容をデータ登録センターで入力する現行の仕組みを見直し、指定医が患者データをオンライン上で直接登録できる仕組みの整備について、検討することとしてはどうか。また、オンライン化の仕組みの整備に当たっては、医療情報をオンライン上で扱う際の安全性の確保、登録された情報が指定医により作成されたものであることを担保するための仕組みの構築が必要ではないか。
併せて、指定医の負担も考慮しつつ、臨床調査個人票の項目の見直しについても、データベースの在り方と一体的に検討することが必要ではないか。
- データベースの治療研究への重要性・有用性について患者の理解を深め、データ登録率を向上させるために、患者からデータ提供の同意を得る際の説明方法等の見直しについて、検討することとしてはどうか。特に、ゲノムに関連する情報など特段の配慮を要する情報の取扱いについては、患者本人や家族にとって重大な問題であることから、患者又はその家族への十分な説明を行った上で、同意を得ることが必要ではないか。

27

(2) データベースについて

検討にあたっての事実関係等

<データベースの構築について>

- ⇒ 難病医療費助成制度の特徴である、患者のデータの効率的な収集による調査研究の推進という目的の観点から、効率的なデータベースの構築に向けた方策をどのように考えるか。
- ⇒ データベースの調査研究への重要性・有用性について患者の理解を深め、データ登録に同意していただけるよう、同意取得時の説明の在り方について、具体的にどのように考えるか。
- ⇒ 指定医が患者データをオンライン上で直接登録できる仕組みの整備について、安全性の確保、指定医の負担、登録された情報が指定医により作成されたものであることを担保するための仕組みをどのように考えるか。
- ⇒ 医療費助成の対象とならない軽症者登録の仕組みを実現するに当たり、データ登録の仕組みを具体的にどのように考えるか。

<データベースの連結・役割分担について>

- ⇒ 指定難病・小児慢性特定疾病データベースと他の医療保険分野の公的データベースを連結させる仕組みについて、他の公的データベースにおける議論や整備状況等を踏まえ、具体的にどのように考えるか。またその際の個人情報保護のための方策について、どのように考えるか。
- ⇒ 難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの登録項目の共通化について、両者の取得項目の違いや重症度基準の違いをどのように考えるか。
- ⇒ 難病や小児慢性特定疾病に関する様々なデータベースの全体像や役割分担について、具体的にどのように考えるか。

(2) データベースについて

これまでのWGにおける主な御意見

- NDB等他の公的DBとの連結解析データなど治療研究に有用なデータの提供が促進されるよう、NDBや介護DB同様に、難病・小慢DBを法定化し、提供のルール等を明確に定めることが必要。
- 難病の特徴である希少性を踏まえた上での条文化が必要。
- AMEDの研究事業である難病プラットフォームの活用により、研究終了後も他の研究等で継続して活用していくべき。
- 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースについては、悉皆性を向上させ、基礎的な項目を収集することが必要。その上で、生体情報等も網羅された研究班のレジストリとの連携が重要。
- 難病に関するデータは遺伝情報も含まれておりとても機微な内容であるため、その登録及び提供に当たっては、引き続き患者からの同意を前提とすることが必要。その上で、同意のよりよい取得方法について検討が必要ではないか。
- 治療法の開発のために医療費助成を実施することでデータ収集を促進するのが難病法の医療費助成の趣旨であり、助成を受ける以上データの提供には同意いただきたいところではあるが、難病の希少性や、他のデータベースとの連結することに伴う患者の不安なども考慮すると、まずはデータベースについて法整備を行った上で、患者がデータ登録に同意していただけるような仕組みとすることが必要ではないか。