

44. 特定疾患について

1960年代に多発したスモン病は、当時は原因不明の神経病として大きな社会問題となった。これを契機に、いわゆる難病に対する関心が高まり、国は1972年10月に「難病対策要綱」を策定して以後、総合的な難病対策に着手した。現在、「調査研究の推進」「医療設備等の整備」「医療費の自己負担の軽減」「地域保健医療福祉の充実・連携」「生活の質（QOL）を目指した福祉施策の推進」の5つを施策の柱として、各種事業を運営・推進している。

〔難病とは〕

「難病」は医学的に明確に定義された病気の名称ではなく、治療が難しく慢性の経過をたどる「不治の病」に対して、社会通念として用いられてきた言葉である。そのため難病であるか否かは、その時代の医療水準や社会事情によって変化する。

「難病対策要綱」では、「難病」として取り組む疾病の範囲を下記のように定義している。

- ① 原因不明で、治療法が未確立であり、かつ後遺症を残す恐れが少なくない疾病。

例：ベーチェット病、重症筋無力症、多発性硬化症、全身性エリテマトーデス

- ② 経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず、介護などに著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また精神的な負担も大きい疾病。

例：小児がん、小児慢性腎炎、ネフローゼ、小児ぜんそく、進行性筋ジストロフィー、腎不全（人工透析対象者）、小児異常行動、重症心身障害児

〔特定疾患とは〕

我が国の難病対策では、「難病」のうち、原因不明で治療方法が確立していないなど治療が極めて困難で、病状も慢性に経過し後遺症を残して社会復帰が極度に困難もしくは不可能であり、医療費も高額で経済的な問題や介護等家庭的にも精神的にも負担の大きい疾病で、その上症例が少ないことから全国的規模での研究が必要な疾患を「特定疾患」と定義している。

2007年現在、123疾患について「難治性疾患克服研究事業」が実施されている。さらに、そのうちの45疾患については「特定疾患治療研究事業」が実施され、医療費は公費負担助成の対象となっている。

（難治性疾患克服研究事業：123疾患）

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123の特定疾患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が行われている。

本事業により、疾患ごとの患者数・性別・年齢・地域の偏り等の実態が明らかになり、一定の基準に基づいた治療法の開発や対処療法の進歩など大きな成果があげられている。

（特定疾患治療研究事業：45疾患）

難病患者の医療費の公費負担助成制度である。

本事業の実施主体は都道府県で、都道府県に対し国から補助金が交付され、医療費の自己負担分の一部あるいは全額が公費負担として助成される。現在、「難治性疾患克服研究事業」の対象である123疾患のうち、診断基準が一応確立し、かつ難治度・重症度が高く患者数が比較的小さいため、公費負担の方法をとらないと原因の究明や治療方法の開発等に困難をきたす恐れのある45疾患がこの制度の対象となっている（表1）。

疾患ごとに認定基準があり、主治医の診断に基づき都道府県に申請し認定されると、「特定疾患医療受給者証」が対象患者に交付され、患者の医療費は所得や治療状況に応じて自己負担が軽減される。申請手続きの詳細は都道府県によって異なる（問合せ先は最寄りの保健所）。

特定疾患医療受給者証の有効期間は1年間（10月1日～翌年9月30日）で、難治性肝炎のうち劇症肝炎

および重症急性膵炎は原則として6ヶ月である。有効期間の終了時には更新申請の手続きが必要で、更新申請の審査において、治療の結果が「軽快者（ベーチェット病や重症筋無力症など対象24疾患）」となった場合には、医療受給者証に替わって「登録者証」が交付され、公費負担医療の対象外となるが、病状が悪化した場合には、医師が悪化を確認した日に遡って対象となる。

表1 特定疾患治療研究事業の対象疾患（45疾患）

1. ベーチェット病	26. 特発性拡張型（うっ血型）心筋症
2. 多発性硬化症	27. 多系統萎縮症
3. 重症筋無力症	① 線条体黒質変性症
4. 全身性エリテマトーデス	② オリーブ橋小脳萎縮症
5. スモン	③ シャイ・ドレーガー症候群
6. 再生不良性貧血	28. 表皮水疱症（接合部型および栄養障害型）
7. サルコイドーシス	29. 膿疱性乾癬
8. 筋萎縮性側索硬化症	30. 広範脊柱管狭窄症
9. 強皮症／皮膚筋炎および多発性筋炎	31. 原発性胆汁性肝硬変
10. 特発性血小板減少性紫斑病	32. 重症急性膵炎
11. 結節性動脈周囲炎	33. 特発性大腿骨頭壊死症
① 結節性多発動脈炎	34. 混合性結合組織病
② 顕微鏡的多発血管炎	35. 原発性免疫不全症候群
12. 潰瘍性大腸炎	36. 特発性間質性肺炎
13. 大動脈炎症候群	37. 網膜色素変性症
14. ビュルガー病（バージャー病）	38. プリオン病
15. 天疱瘡	① クロイツフェルト・ヤコブ病
16. 脊髄小脳変性症	② ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病
17. クローン病	③ 致死性家族性不眠症
18. 難治性肝炎のうち劇症肝炎	39. 原発性肺高血圧症
19. 悪性関節リウマチ	40. 神経線維腫症Ⅰ型／同Ⅱ型
20. パーキンソン病関連疾患	41. 亜急性硬化性全脳炎
① 進行性核上性麻痺	42. バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群
② 大脳皮質基底核変性症	43. 特発性慢性肺血栓栓症（肺高血圧型）
③ パーキンソン病	44. ライソゾーム病
21. アミロイドーシス	① ライソゾーム病（ファブリー病を除く）
22. 後縦靭帯骨化症	② ライソゾーム病（ファブリー病）
23. ハンチントン病	45. 副腎白質ジストロフィー
24. モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）	
25. ウェゲナー肉芽腫症	

（2007年現在）

〔文献〕

- （財）難病医学研究財団難病情報センターホームページ <http://www.nanbyou.or.jp/>
 篠原幸人：日本医師会雑誌 121(4)：481, 1999.
 武田和憲：医薬の門 34(1)：34, 1994.
 菊岡修一：健康づくり No.304：18, 2003.