

**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）3 月

厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部

## 目 次

### 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】 | 2 |
| 2. 平成 27 年(2015 年) 1 月施行【151 疾病】 | 4 |

### II 難病等の基礎知識

- |                           |    |
|---------------------------|----|
| 1. 難病とは                   | 14 |
| 2. 難病の特徴(症状の変化や進行、福祉ニーズ等) | 15 |
| 3. 難病関連の支援機関              | 17 |
| 4. 障害者手帳の取得状況             | 18 |

### 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 | 20 |
| 2. 認定調査員の選定                | 20 |
| 3. 調査上の留意点                 | 21 |

### IV 医師意見書

- |             |    |
|-------------|----|
| 1. 医師意見書の役割 | 28 |
| 2. 記載上の留意点  | 28 |

### V 市町村審査会の審査判定

- |                |    |
|----------------|----|
| 1. 審査判定上の留意点   | 32 |
| 2. 市町村審査会からの意見 | 32 |

### VI その他

- |                      |    |
|----------------------|----|
| 1. 難病患者等の状態について(様式例) | 36 |
| 2. 医師意見書(記載例)        | 37 |

## **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た。(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%
<u>3 利用したいが制度内容がよくわからない</u>	<u>74</u>	<u>5.4%</u>
4 利用する必要がない	561	40.7%
<u>5 サービスについて知らない</u>	<u>306</u>	<u>22.2%</u>
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、福祉的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、福祉的見地により、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 <u>治療方法が確立していない</u>	<u>要件とする</u>
③ 患者数が人口の0.1%程度に達しない	要件としない
④ <u>長期療養を必要とするもの</u>	<u>要件とする</u>
⑤ <u>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</u>	<u>要件とする</u>

**(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」	➡ <b>対象</b>
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り、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

※ 対象疾病一覧は次頁以降に掲載

新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群
1	IgA腎症	腎・泌尿器系疾病
2	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾病
3	アジソン病	内分泌系疾病
4	アミロイドーシス	代謝系疾病
5	ウルリッヒ病	神経・筋疾病
6	HTLV-1関連脊髄症	神経・筋疾病
7	ADH分泌異常症	内分泌系疾病
8	遠位型ミオパチー	神経・筋疾病
9	黄色靱帯骨化症	骨・関節系疾病
10	潰瘍性大腸炎	消化器系疾病
11	下垂体前葉機能低下症	内分泌系疾病
12	加齢性黄斑変性症	視覚系疾病
13	肝外門脈閉塞症	消化器系疾病
14	関節リウマチ	免疫系疾病
15	肝内結石症	消化器系疾病
16	偽性低アルドステロン症	内分泌系疾病
17	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌系疾病
18	球脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾病
19	急速進行性糸球体腎炎	腎・泌尿器系疾病
20	強皮症	皮膚・結合組織疾病
21	巨細胞性動脈炎	免疫系疾病
22	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	消化器系疾病
23	ギラン・バレー症候群	神経・筋疾病

← 変更  
← 新規

← 統合  
← 新規

← 変更  
← 新規

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
1	IgA腎症
2	亜急性硬化性全脳炎
3	アジソン病
4	アミロイド症
7	HTLV-1関連脊髄症
8	ADH不適合分泌症候群
85	中枢性尿崩症
9	黄色靱帯骨化症
10	潰瘍性大腸炎
11	下垂体前葉機能低下症
12	加齢性黄斑変性症
13	肝外門脈閉塞症
14	関節リウマチ
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	球脊髄性筋萎縮症
19	急速進行性糸球体腎炎
20	強皮症
76	側頭動脈炎
21	ギラン・バレー症候群



新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群
24	筋萎縮性側索硬化症	神経・筋疾病
25	クッシング病	内分泌系疾病
26	クリオピリン関連周期熱症候群	免疫系疾病
27	グルココルチコイド抵抗症	内分泌系疾病
28	クロウ・深瀬症候群	神経・筋疾病
29	クローン病	消化器系疾病
30	結節性硬化症	皮膚・結合組織疾病
31	結節性多発動脈炎	免疫系疾病
32	血栓性血小板減少性紫斑病	血液系疾病
33	原発性アルドステロン症	内分泌系疾病
34	原発性硬化性胆管炎	消化器系疾病
35	原発性高脂血症	代謝系疾病
36	原発性側索硬化症	神経・筋疾病
37	原発性胆汁性肝硬変	消化器系疾病
38	原発性免疫不全症候群	血液系疾病
39	顕微鏡的多発血管炎	免疫系疾病
40	硬化性萎縮性苔癬	皮膚・結合組織疾病
41	好酸球性筋膜炎	皮膚・結合組織疾病
42	好酸球性消化管疾患	消化器系疾病
43	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	免疫系疾病
44	後縦靭帯骨化症	骨・関節系疾病
45	甲状腺ホルモン不応症	内分泌系疾病
46	拘束型心筋症	循環器系疾病
47	広範脊柱管狭窄症	骨・関節系疾病

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
22	筋萎縮性側索硬化症
23	クッシング病
24	グルココルチコイド抵抗症
25	クロウ・深瀬症候群
26	クローン病
28	結節性硬化症
29	結節性動脈周囲炎
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	原発性硬化性胆管炎
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
29	結節性動脈周囲炎
37	硬化性萎縮性苔癬
38	好酸球性筋膜炎
5	アレルギー性肉芽腫性血管炎
39	後縦靭帯骨化症
130	レフエトフ症候群
40	拘束型心筋症
41	広範脊柱管狭窄症

← 新規

← 分割

← 分割

← 新規

← 変更

← 変更

新番	疾病名 (平成27年1月～)		疾病群
48	抗リン脂質抗体症候群	コカリンジツコカクタイヨウコウカクン	免疫系疾病
49	コステロ症候群	コステロヨウコウカクン	染色体または遺伝子に 変化を伴う症候群
50	骨髄異形成症候群	コツズイイケイセイヨウコウカクン	血液系疾病
51	骨髄線維症	コツズケンシヨウ	血液系疾病
52	ゴナドトロピン分泌亢進症	ゴナドトロピンブシツコウジンシヨウ	内分泌系疾病
53	混合性結合組織病	コンゴウケイゴウキョウシキヒョウ	皮膚・結合組織疾病
54	再生不良性貧血	サイクワリョウセイケンギ	血液系疾病
55	再発性多発軟骨炎	サイハツセイタハツナクワエン	免疫系疾病
56	サルコイドーシス	サルコイドーシス	呼吸器系疾病
57	シェーグレン症候群	シェーグレンジヨウコウカクン	免疫系疾病
58	CFC症候群	CFCジヨウコウカクン	染色体または遺伝子に 変化を伴う症候群
59	色素性乾皮症	シキセイケンヒシヨウ	皮膚・結合組織疾病
60	自己貪食空胞性ミオパチー	ジゴクシヨウクウクウセイミイパチー	神経・筋疾病
61	自己免疫性肝炎	ジゴクシヨウケン	消化器系疾病
62	自己免疫性溶血性貧血	ジゴクシヨウヨウケイケンケツ	血液系疾病
63	視神経症	シンケイシヨウ	視覚系疾病
64	若年性肺気腫	ジヤクネセイハクキシュ	呼吸器系疾病
65	シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコー・マリー・トゥースヒョウ	神経・筋疾病
66	重症筋無力症	ジウジュンキムリヨウシヨウ	神経・筋疾病
67	シュワルツ・ヤンペル症候群	シュワルツ・ヤンペルジヨウコウカクン	神経・筋疾病
68	神経性過食症	シンケイケンシヨウ	内分泌系疾病
69	神経性食欲不振症	シンケイケンシヨウ	内分泌系疾病

新規

変更

新規

新規

新規

新規

新規

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
43	抗リン脂質抗体症候群
44	骨髄異形成症候群
45	骨髄線維症
46	ゴナドトロピン分泌過剰症
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	シェーグレン症候群
51	色素性乾皮症
52	自己免疫性肝炎
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	神経性食欲不振症

新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群
70	神経線維腫症	皮膚・結合組織疾病
71	神経有棘赤血球症	神経・筋疾病
72	進行性核上性麻痺	神経・筋疾病
73	進行性骨化性線維形成異常症	骨・関節系疾病
74	進行性多巣性白質脳症	神経・筋疾病
75	ステイアーゼンス・ジョンソン症候群	皮膚・結合組織疾病
76	スモン	スモン
77	正常圧水頭症	神経・筋疾病
78	成人スチル病	免疫系疾病
79	成長ホルモン分泌亢進症	内分泌系疾病
80	脊髓空洞症	神経・筋疾病
81	脊髓小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	神経・筋疾病
82	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾病
83	全身型若年性特発性関節炎	免疫系疾病
84	全身性エリテマトーデス	免疫系疾病
85	先天性QT延長症候群	循環器系疾病
86	先天性魚鱗癬様紅皮症	皮膚・結合組織疾病
87	先天性筋無力症候群	神経・筋疾病
88	先天性副腎低形成症	内分泌系疾病
89	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌系疾病
90	大脳皮質基底核変性症	神経・筋疾病
91	高動脈炎	免疫系疾病
92	多系統萎縮症	神経・筋疾病
93	多発血管炎性肉芽腫症	免疫系疾病

旧番	疾病名 (～平成26年12月)
60	神経線維腫症
126	有棘赤血球舞踏病
61	進行性核上性麻痺
62	進行性骨化性線維形成異常症
63	進行性多巣性白質脳症
64	ステイアーゼンス・ジョンソン症候群
65	スモン
66	正常圧水頭症
67	成人スチル病
72	先端巨大症
68	脊髓空洞症
69	脊髓小脳変性症
70	脊髄性筋萎縮症
71	全身性エリテマトーデス
73	先天性QT延長症候群
74	先天性魚鱗癬様紅皮症
75	先天性副腎皮質酵素欠損症
78	大脳皮質基底核変性症
77	大動脈炎症候群
79	多系統萎縮症
6	ウェグナー肉芽腫症

← 変更

← 変更

← 変更

← 新規

← 新規

← 新規

← 変更

← 変更

新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群	旧番	疾病名 (～平成26年12月)
94	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾病	82	多発性硬化症
95	多発性嚢胞腎	腎・泌尿器系疾病	83	多発性嚢胞腎
96	遅発性内リンパ腫	聴覚・平衡機能系疾病	84	遅発性内リンパ腫
97	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		
98	中毒性表皮壊死症	皮膚・結合組織疾病	86	中毒性表皮壊死症
99	腸管神経節細胞減少症	消化器系疾病		
100	TSH受容体異常症	内分泌系疾病	88	TSH受容体異常症
101	TSH分泌亢進症	内分泌系疾病	87	TSH産生下垂体腺腫
102	TNF受容体関連周期性症候群	免疫系疾病		
103	天疱瘡	皮膚・結合組織疾病	89	天疱瘡
104	特発性拡張型心筋症	循環器系疾病	90	特発性拡張型心筋症
105	特発性間質性肺炎	呼吸器系疾病	91	特発性間質性肺炎
106	特発性基底核石灰化症	神経・筋疾病		
107	特発性血小板減少性紫斑病	血液系疾病	92	特発性血小板減少性紫斑病
108	特発性血栓症	血液系疾病	93	特発性血栓症
109	特発性大腿骨頭壊死症	骨・関節系疾病	94	特発性大腿骨頭壊死
110	特発性門脈圧亢進症	消化器系疾病	95	特発性門脈圧亢進症
111	特発性両側性感音難聴	聴覚・平衡機能系疾病	96	特発性両側性感音難聴
112	突発性難聴	聴覚・平衡機能系疾病	97	突発性難聴
113	難治性ネフローゼ症候群	腎・泌尿器系疾病	98	難治性ネフローゼ症候群
114	膿疱性乾癬	皮膚・結合組織疾病	99	膿疱性乾癬
115	嚢胞性線維症	消化器系疾病	100	嚢胞性線維症
116	パーキンソン病	神経・筋疾病	101	パーキンソン病

← 追記

← 新規

← 新規

← 変更

← 新規

← 新規

← 変更

新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群	旧番	疾病名 (～平成26年12月)
117	パージャヤー病	免疫系疾病	102	パージャヤー病
118	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	呼吸器系疾病		
119	肺動脈性肺高血圧症	呼吸器系疾病	103	肺動脈性肺高血圧症
120	肺胞低換気症候群	呼吸器系疾病	104	肺胞低換気症候群
121	バッド・キアリ症候群	消化器系疾病	105	バッド・キアリ症候群
122	ハンチントン病	神経・筋疾病	106	ハンチントン病
123	汎発性特発性骨増殖症	骨・関節系疾病	107	汎発性特発性骨増殖症
124	肥大型心筋症	循環器系疾病	108	肥大型心筋症
125	ビタミンD依存症二型	内分泌系疾病	109	ビタミンD依存症二型
126	非典型型溶血性尿毒症症候群	腎・泌尿器系疾病		
127	皮膚筋炎／多発性筋炎	免疫系疾病	81	多発性筋炎
128	びまん性汎細気管支炎	呼吸器系疾病	110	皮膚筋炎
129	肥満低換気症候群	呼吸器系疾病	111	びまん性汎細気管支炎
130	表皮水疱症	皮膚・結合組織疾病	112	肥満低換気症候群
131	フィッシャー症候群	神経・筋疾病	113	表皮水疱症
132	封入体筋炎	神経・筋疾病	114	フィッシャー症候群
133	ブラウ症候群	免疫系疾病		
134	プリオン病	神経・筋疾病	115	プリオン病
135	PRLL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	内分泌系疾病	42	高プロラクチン血症
136	ベスレムミオパチー	神経・筋疾病		
137	ペーチェット病	免疫系疾病	116	ペーチェット病
138	ペルオキシソーム病	神経・筋疾病	117	ペルオキシソーム病
139	発作性夜間へモグロビン尿症	血液系疾病	118	発作性夜間へモグロビン尿症

新規



新規



併記



新規



新規



変更



新規



新番	疾病名 (平成27年1月～)	疾病群	旧番	疾病名 (～平成26年12月)
140	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	神経・筋疾病	80	多巣性運動ニューロパチー
141	慢性血栓性肺高血圧症	呼吸器系疾病	119	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
142	慢性膵炎	消化器系疾病	120	慢性血栓性肺高血圧症
143	慢性特発性偽性腸閉塞症	消化器系疾病	121	慢性膵炎
144	ミトコンドリア病	神経・筋疾病	122	ミトコンドリア病
145	メニエール病	聴覚・平衡機能系疾病	123	メニエール病
146	網膜色素変性症	視覚系疾病	124	網膜色素変性症
147	もやもや病	神経・筋疾病	125	もやもや病
148	ライソゾーム病	神経・筋疾病	128	ライソゾーム病
149	ランゲルハンス細胞組織球症	呼吸器系疾病	127	ランゲルハンス細胞組織球症
150	リンパ管筋腫症	呼吸器系疾病	129	リンパ管筋腫症
151	ルビンシュタイン・テイビ症候群	染色体または遺伝子に 変化を伴う症候群		

併記

新規

変更

変更

新規

(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	消化器系疾病	27	劇症肝炎
-	重症急性膵炎	消化器系疾病	56	重症急性膵炎

## **II 難病等の基礎知識**

---

## 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月以降の指定難病として110疾病が定められた。
- さらに、平成27年の夏に向けて、指定難病の拡大を予定されており、平成27年1月末から、具体的な疾病について指定難病の要件を満たすかどうかの検討が開始されている。

## 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。日和見感染症と違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、大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、家事の代行などが必要。</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、黄疸などがみられる。</li> </ul>
皮膚・統合組織疾病	<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、尿が出なかったり少なかっ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	特になし	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>
<ul style="list-style-type: none"><li>○ 日頃から難病患者等と関わりのある保健師が同行した。</li><li>○ 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。</li><li>○ 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。</li></ul>
<b>イ. 対応に困ったこと</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>○ 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）</li><li>○ 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。</li><li>○ 日頃の症状などの説明をうまく理解できなかった。</li></ul>
<b>ウ. その他</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>○ 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。</li><li>○ 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。</li><li>○ 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。</li></ul>

## 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><b>難病等の症状</b></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><b>障害福祉サービスが必要な状態</b></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>○ 重たいものを持たない</li> </ul>



疾病名（疾病群）	症状等
自己免疫性肝炎 （消化器系疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 全身のしびれ <input type="checkbox"/> 不眠 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 歩行、座位保持が困難 <input type="checkbox"/> 掃除機が重くて使えない <input type="checkbox"/> 長時間立ち続けて調理できない <input type="checkbox"/> 重たいものを持つことができない
重症筋無力症 （神経・筋疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 筋力低下、しびれ、痛み、ふらつき <input type="checkbox"/> 易疲労感（疲れやすい） <input type="checkbox"/> 嚥下障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂（目が開きづらい、目が開かない） <input type="checkbox"/> 複視（二重に見える）※症状の日内変動あり <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 浴槽で溺れそうになる <input type="checkbox"/> 急に動けなくなる <input type="checkbox"/> 食事の時に見守りが必要 <input type="checkbox"/> 交通機関の利用に介助が必要 <input type="checkbox"/> 固い食材は小さくしないと食べられない <input type="checkbox"/> 力が入らない <input type="checkbox"/> 自由に動けない <input type="checkbox"/> 重たいものが持てない <input type="checkbox"/> 洗濯物が干せない
神経線維腫症 （皮膚・結合組織疾病）	<b>難病等の症状</b> 神経線維腫（腫瘍）の摘出による <input type="checkbox"/> 四肢の麻痺、拘縮 <input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 胃ろう <input type="checkbox"/> 嚥下障害 <input type="checkbox"/> 視力低下 <input type="checkbox"/> 聴力低下 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 洗身などの介助が必要（気管切開、胃ろうの保護） <input type="checkbox"/> 家事支援（気管切開、胃ろうの保護） <input type="checkbox"/> 食事の時の見守り
全身性エリテマトーデス （免疫系疾病）  （次頁へ続く）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 発熱 <input type="checkbox"/> 全身倦怠感（体がだるい） <input type="checkbox"/> 易疲労感（疲れやすい） <input type="checkbox"/> 筋力低下、しびれ、ふらつき <input type="checkbox"/> 関節炎、関節痛（手や指などの腫れ、痛み） ・ 指先に力が入らない ・ 重たいものを持てない ・ 無理に動かすと痛みがひどくなる <input type="checkbox"/> 皮膚症状（湿疹、出血しやすい、口内炎） <input type="checkbox"/> めまい <input type="checkbox"/> 意欲低下 <input type="checkbox"/> 感情が不安定 <input type="checkbox"/> 不眠 ・ 深夜・明け方に寝つく ・ 睡眠導入剤を服用してもうまくコントロールできない <input type="checkbox"/> 集中力低下 <input type="checkbox"/> 精神神経症状（幻視幻聴、うつ状態、認識力低下）

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）	<b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 横になって休息する時間が必要 <input type="checkbox"/> ボタンが留められない <input type="checkbox"/> 長時間立ち続けて調理できない <input type="checkbox"/> 包丁を強く握れない <input type="checkbox"/> 堅い食材を切れない <input type="checkbox"/> 手がしびれて食器を持ってない、落とす <input type="checkbox"/> 食器を洗えない <input type="checkbox"/> 掃除機が重くて使えない <input type="checkbox"/> ふらつくので洗濯物を干せない <input type="checkbox"/> シーツなど重いものを干せない <input type="checkbox"/> 重たいものを持ってない <input type="checkbox"/> ふらつくのでバス等の乗り降りに介助が必要
多発性硬化症 （神経・筋疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 筋力低下、運動失調、不随意運動 <input type="checkbox"/> 嚥下障害 <input type="checkbox"/> 視力障害 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 食事、飲水の時の見守り <input type="checkbox"/> 自由に動けない <input type="checkbox"/> 重たいものが持てない <input type="checkbox"/> 交通機関の利用に介助が必要
特発性拡張型心筋症 （循環器系疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 立ちくらみ、めまい <input type="checkbox"/> 心不全 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 起き上がれない <input type="checkbox"/> 立ち上がれない <input type="checkbox"/> 家事困難（心不全の発作時は全介助）
バージャー病 （免疫系疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 筋力の低下、しびれ <input type="checkbox"/> 手足の痛み、冷え <input type="checkbox"/> 指先の壊死、切断 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 長時間の移動が困難 <input type="checkbox"/> 重たいものが持てない <input type="checkbox"/> 立ち続けて調理できない
皮膚筋炎 （免疫系疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 筋力低下、しびれ、痛み <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 長時間の移動が困難 <input type="checkbox"/> 外出時に転倒する <input type="checkbox"/> 家事困難（体調が悪いと全くできない） <input type="checkbox"/> 重たいものが持てない <input type="checkbox"/> 交通機関の利用に介助が必要

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）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 手足の脱力、筋力低下、しびれ <input type="checkbox"/> 易疲労感（疲れやすい） <input type="checkbox"/> 易感染性（感染しやすい） <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 転びやすい <input type="checkbox"/> 重たいものが持てない
もやもや病 （神経・筋疾病）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 四肢脱力、握力低下 <input type="checkbox"/> 認識力低下 <input type="checkbox"/> 意欲低下 <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 重たいものを持つことができない <input type="checkbox"/> 金銭管理ができない <input type="checkbox"/> やる気が起こらない、何もしたくない
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）	<b>難病等の症状</b> <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 生殖器及び泌尿器の形態・機能異常など <b>障害福祉サービスが必要な状態</b> <input type="checkbox"/> 心臓、視力、聴力、嚥下など、様々な身体合併症をあわせもつ <input type="checkbox"/> 首がすわる、座る、這う、歩くなど、発達の遅れが目立つ

### 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

- 「できたりできなかつたりする場合」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「視覚障害や盲重複障害、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。
- 「できたりできなかつたりする場合」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「できたりできなかつ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つたり、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 醫師意見書**

---

## 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6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、「できたりできなかつ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	
<b>難病等の症状</b> ※ 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
<div data-bbox="274 1424 970 1995" style="border: 1px solid black; padding: 10px;">                     [症状等の変化]                      有 無                      （その他の状態や変化の時間・期間など）                 </div>	



