

所長の部屋

令和5年7月

難病 とは？

福島県 県南保健福祉事務所

Ken-nan Public Health and Welfare Office of Fukushima Prefecture

突然ですが、みなさん！
「難病」って、知ってますか？

- ・ 名前は聞いたことがあるけど・・・、それ以外は？
- ・ 難病って、直らない病気のことなの？
- ・ 昔、テレビドラマの主人公が罹っていたような・・・？
などなど

その実態や現状を知ってる方は

あまり多くないのではないのでしょうか！

今回は、その難病について、

是非皆さんに

少しでも知って頂ければ・・・ と思います

難病とは、どんな病気なのでしょう？

難病の定義

難病の認定には、
右記の**4つの条件**がある。

その中で、
医療費助成が
受けられるのは、

さらに
2つの条件が付いた
指定難病
と認定された疾病

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、以下の要件の全てを満たすものを、
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として、
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0.1%程度以下であることを厚生労働省令において規定する予定。

医療費助成の対象

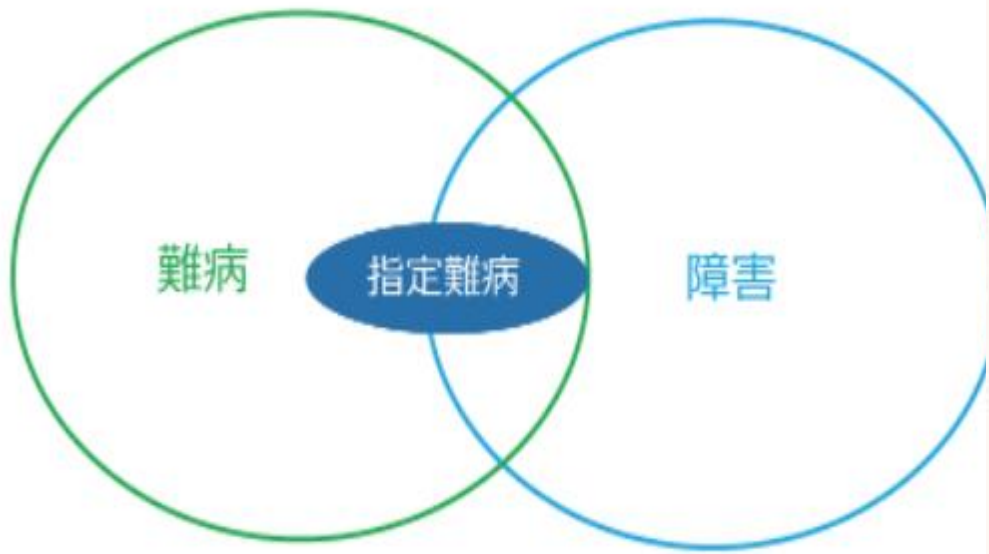
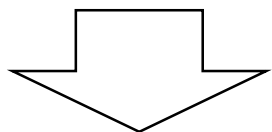


図3 難病と指定難病と障害の関係性



難病患者は、
多くの障がいを持つ人が多いが、
一番患者が多い疾患でも
総人口の0.1%程度に過ぎない

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 対象疾患別上位10（全国）



指定難病受給者証所持数

県南地域

福島県

疾患名	患者数(人)	割合(%)
パーキンソン病	1760	12.07
潰瘍性大腸炎	1600	10.97
全身性エリテマトーデス	869	5.96
クローン病	610	4.18
網膜色素変性症	502	3.44
後縦靭帯骨化症	499	3.42
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	469	3.22
特発性間質性肺炎	396	2.72
重症筋無力症	394	2.7
全身性強皮症	392	2.69

福島県、県南地域共に
パーキンソン病、潰瘍性大腸炎。
全身性エリテマトーデス が多い

	疾患名	患者数(人)	割合(%)
1	潰瘍性大腸炎	108	10.71
2	パーキンソン病	95	8.92
3	全身性エリテマトーデス	59	4.96
4	後縦靭帯骨化症	46	4.56
5	クローン病	43	4.26
6	網膜色素変性症	39	3.86
7	特発性間質性肺炎	39	3.86
8	下垂体前葉機能低下症	37	3.67
9	多発性硬化症	34	3.37
10	特発性大腿骨頭壊死症	32	3.17
11	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	31	3.07
12	全身性強皮症	29	2.87
13	特発性拡張型心筋症	28	2.77
14	皮膚筋炎/多発性筋炎	27	2.67
15	重症筋無力症	23	2.22

難病患者に対する事業について

難病法・難病特別対策推進事業による事業

<p>難病患者の療養支援に関する対策事業</p>  <p>療養生活の整備事業 (生活支援) と 難病対策推進事業 (対策推進)</p>	<p>難病法：療養生活環境整備事業</p>	<p>実施主体</p>
	<p>難病相談支援センター事業</p> <ul style="list-style-type: none"> ○一般事業（各種相談支援、地域交流会等の活動支援、講演・研修会の開催） ○就労支援事業 	<p>都道府県（委託可）</p>
	<p>難病患者等ホームヘルパー養成研修事業</p>	<p>都道府県・指定都市（委託可）</p>
	<p>在宅人工呼吸器使用患者支援事業</p>	<p>都道府県</p>
	<p>難病特別対策推進事業</p>	<p>実施主体</p>
	<p>難病医療提供体制整備事業</p> <ul style="list-style-type: none"> ○難病医療連絡協議会の設置 ○難病医療拠点病院・難病医療協力病院の指定 ○難病医療コーディネータの配置 	<p>都道府県</p>
	<p>在宅難病患者一時入院事業</p>	<p>都道府県</p>
	<p>難病患者地域支援対策推進事業</p> <ul style="list-style-type: none"> ○在宅療養支援計画策定・評価事業 ○訪問相談員育成事業 ○医療相談事業 ○訪問相談・指導事業 ○難病対策地域協議会の設置 	<p>都道府県・保健所設置市・特別区（保健所を中心）</p>
	<p>神経難病患者在宅医療支援事業</p>	<p>都道府県・国立大学法人・国立高度専門医療研究センター・国立病院機構</p>
	<p>難病指定医等研修事業</p>	<p>都道府県（委託可）</p>
<p>指定難病審査会事業</p>	<p>都道府県・指定都市</p>	
<p>指定難病患者情報提供事業</p>	<p>都道府県（委託可）</p>	

難病患者の支援のために

患者への理解

- ・ 何時頃病気の告知を受けたのか、告知に至るまでの経過への配慮も必要
- ・ まずはとにかく患者・家族の気持ちに寄り添う、そして信頼関係
- ・ 気持ちは変化する、患者の状況をタイムリーに把握する
- ・ どのような気持ちの時も「受け止めます」という姿勢で
- ・ 病状の進行が患者の気持ちの変化に影響

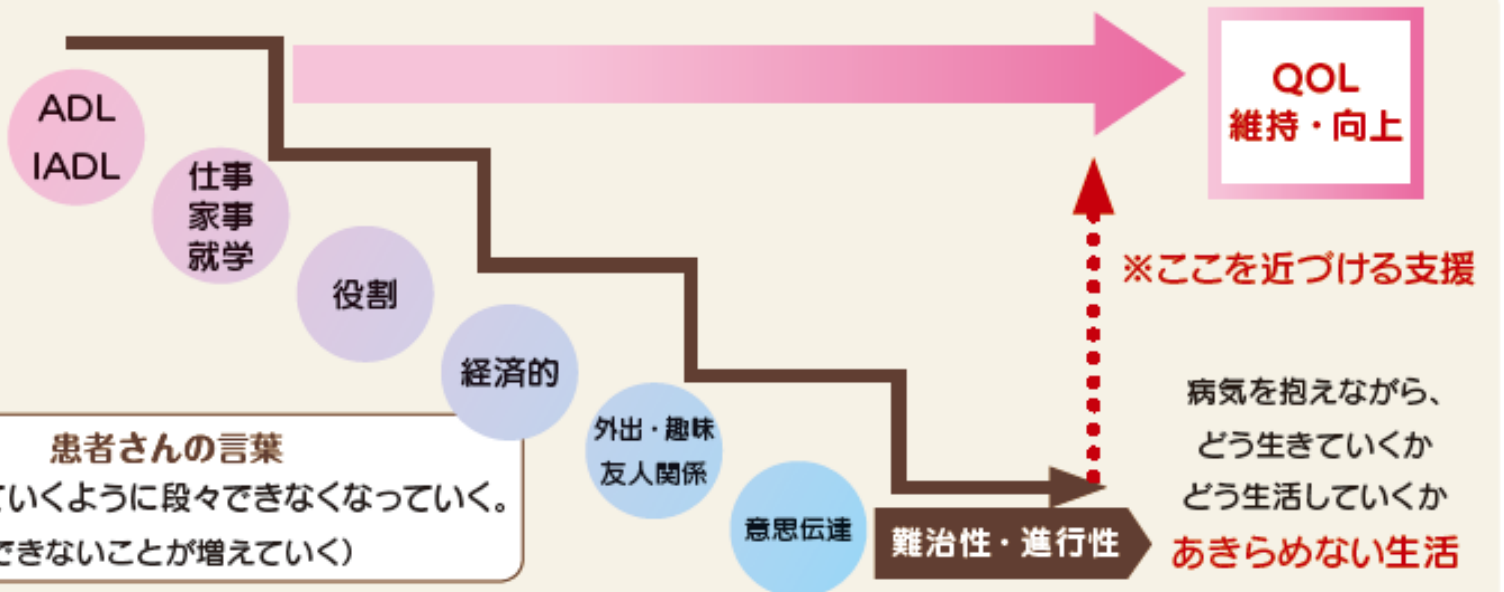
難病患者の気持ちの理解

病気の理解・病気の受け止め

- 思い、不安を話せるように時間をかけて、とにかく傾聴する。
- 気持ちの変化にアンテナを…
コミュニケーションをしっかりと、日常会話の中から様々な変化をキャッチする。



患者さんの言葉
階段を降りていくように段々できなくなっていく。
(できないことが増えていく)



難病患者の支援のために

制度の理解

- ・ 患者・家族の望む生活・必要な支援を一緒に整理
- ・ 介護保険以外のサービスが必要になる可能性を知っておく
- ・ 他の制度に係わる関係者との連携

医療保険

厚生労働大臣が定める疾病等（医療保険）

- 多発性硬化症
- 重症筋無力症
- スモン
- 筋萎縮性側索硬化症
- 脊髄小脳変性症
- ハンチントン病
- 進行性筋ジストロフィー症

- パーキンソン病関連疾患
(進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、
ヤール3以上パーキンソン病)

- 多系統萎縮症
- プリオン病
- 亜急性硬化性全脳炎
- ライソゾーム病
- 副腎白質ジストロフィー

- 脊髄性筋萎縮症
- 球脊髄性筋萎縮症
- 慢性炎症性脱髄性多発神経炎
- 後天性免疫不全症候群
- 頸髄損傷
- 人工呼吸器を装着している状態
- 末期の悪性腫瘍

※赤字 = 指定難病

青字 = 特定疾患治療研究事業 対象疾病

介護保険以外のサービスの利用と調整

- 医療保険（医療機関）
- 介護保険（区市町村） 65 歳以上（40 歳以上特定疾病）
- 障害者総合支援法（区市町村）
- 難病対策（保健所等） → 難病法（H27.1.1 ~）

※介護保険と医療保険が重複するサービスは介護保険が優先（訪問看護について厚生労働大臣が定める疾病は医療保険を適用）

※ 65 歳未満で介護保険の特定疾病でない場合は、障害福祉、難病対策のサービスを利用



多岐に及ぶ

(ニーズを併せ持つ)

難病患者の支援のために

今後の治療方針(意思決定)・療養方針の支援

- 意思決定はプロセスが重要
～ 1人でかかえない
- 意思決定に必要な情報の整理を
～ 自分の価値観を押しつけない
- 本人-家族、それぞれの思いを理解
- どのような生活を望んでいるかを知り、
改善策を共に考える
- 本人も家族も頑張りすぎないために

難病とともに生きる。

意思決定の連続…

遭遇する場面

- 外来で医師に説明を受けて、家で悩んでいる。
- 説明を受けたが、よく理解できていない。
- 突然、意見や説明を求められた。
- 本人の認識と支援者の意見にギャップがある。
- 本人と家族の意見が異なる。
- 本人と家族の話し合いができていない。

仕事
家事
就学

ADL
IADL

意思伝達

役割

経済的

外出・趣味
友人関係

治療は？

療養場所は？

苦痛緩和は？

ケアは？

楽しみは？

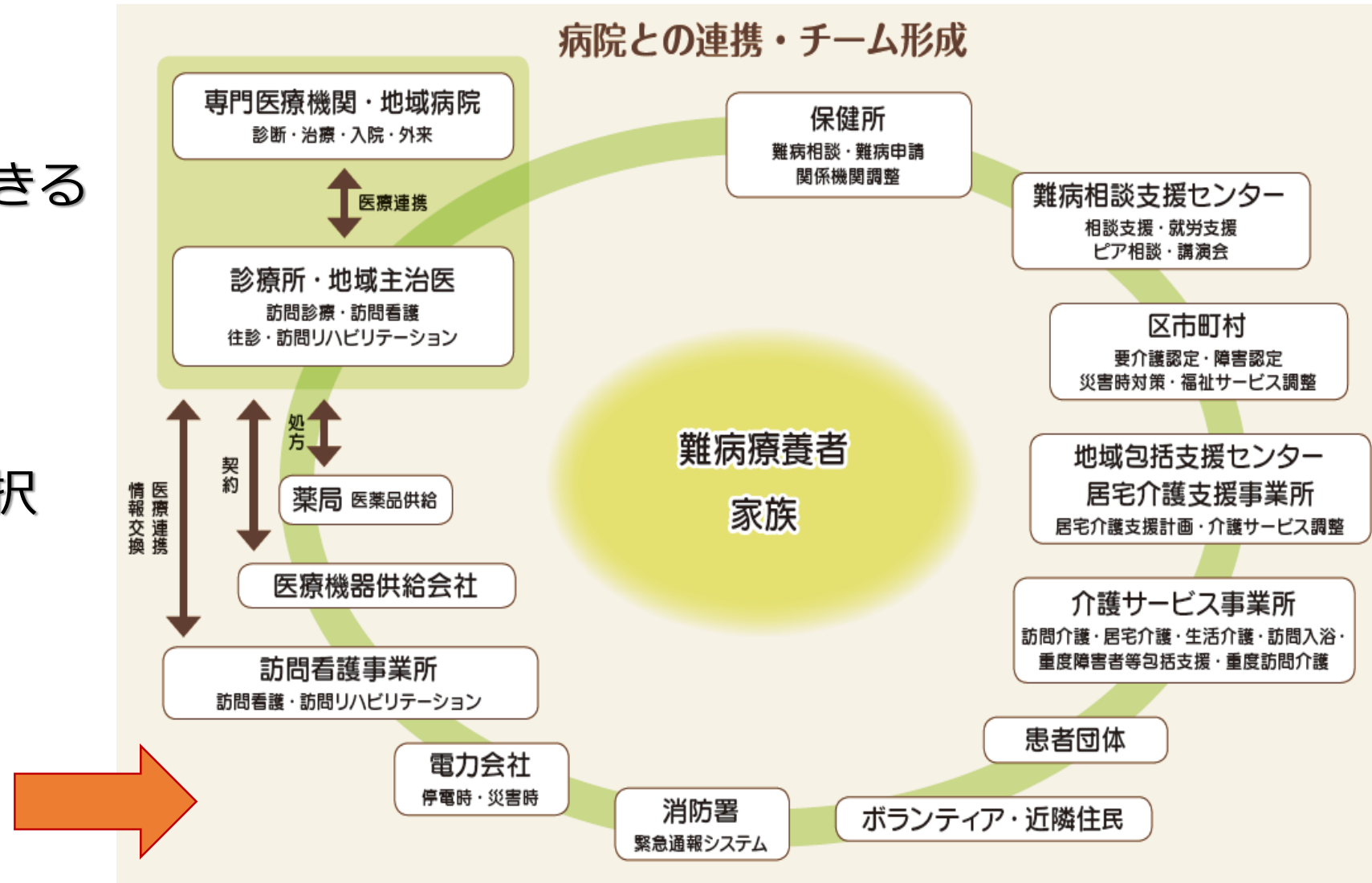
生活は？

難病患者の支援のために

医療や障害福祉の関係機関との連携・他職種連携

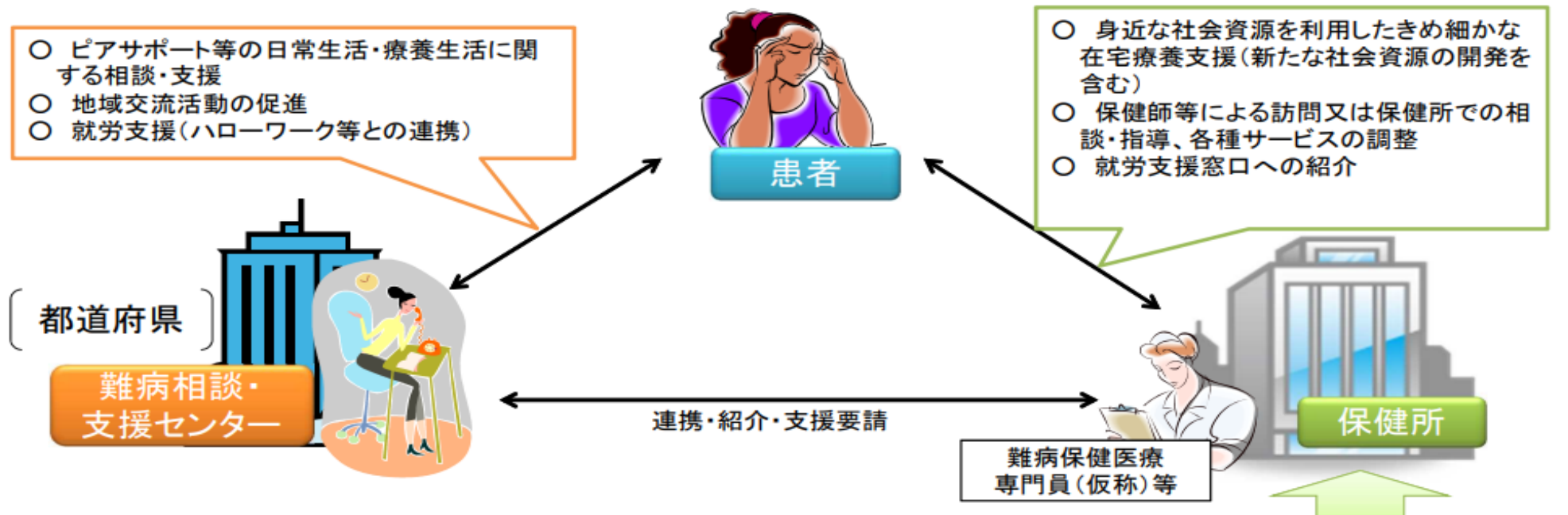
- 患者のニーズ
～そのニーズに対応できる
最良の職種と
確実につながる
- 先を見据えて
対応可能な事業所を選択

患者支援のためには
これだけの関わりが
必要になります

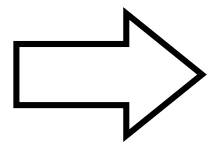


難病患者支援の 多(他)職種連携推進のためには

難病相談・支援センターと保健所による難病患者の支援体制のイメージ図



**関係機関
(自治体、保健所、
介護・看護サービス事業者
医療機関
患者会・家族会)の
横のつながりが重要**



指定難病の代表的な疾患 1

ALS: Amyotrophic Lateral Sclerosis(筋萎縮性側索硬化症)

概要：主に中年以降に発症、一次運動ニューロンと二次運動ニューロンが選択的かつ進行性に変性・消失していく原因不明の疾患

原因：ALSの約5%は家族歴を伴い、**家族性ALS**と呼ばれる。家族制ALSの約2割では、フリーラジカルを処理する酵素の遺伝子変異が報告されている。弧発性ALSの病態としては、フリーラジカルの関与やグルタミン酸毒性により神経障害を来すという仮説が有力。

症状：ALSは発症様式により

- 1) 上肢の筋萎縮と筋力低下が主体で、下肢は痙縮を示す上肢型(普通型)
- 2) 構音障害、嚥下障害といった球症状が主体となる球型(進行性球麻痺)
- 3) 下肢から発症し、下肢の腱反射低下・消失が早期からみられ、二次運動ニューロン障害が前面にでる下肢型(偽多発神経炎型) の3型に分類

治療：欧米での治験で、グルタミン酸拮抗剤リルゾールが生存期間を僅かではあるが、有意に延長させることが明らかになり、1999年我が国でも認可。この他にも、病勢の進行を遅らせる目的で数種類の薬が開発され、治験中 → 認可済みもあり

予後：症状の進行比較的急速で、発症から死亡までの平均期間は3.5年と言われるが、正確な調査はなく、個人差が大きい。特に、球麻痺型の進行は早い。

指定難病の代表的な疾患 2

パーキンソン病：Parkinson's disease

概要：パーキンソン病は、黒質のドパミン神経細胞の変性を主体とする進行性変性疾患。

4大症状として 1)安静時振戦、2)筋強剛(固縮)、3)無動・寡動、4)姿勢反射障害を特徴とする。

この他、5)同時に2つの動作をする能力の低下、6)自由にリズムを作る能力の低下 がある。

発症年齢は、50～65歳に多いが、40歳以下で発症するものは若年性パーキンソン病と呼ばれる。

原因：不明だが、家族制パーキンソン病では遺伝子異常の関与が指摘。

症状：運動症状として、初発は振戦が最も多く、次に動作の拙劣さが続く。

症状に左右差があることが多い。動作は全般的に遅く、椅子からの起立時やベッド上での体位変換時目立つことが多い。表情は変化に乏しく(仮面様顔貌)、言葉は単調で低くなる。

歩行は前傾前屈姿勢で、前後にも横にも歩幅が狭く、歩行速度が遅くなる。パーキンソン病では、運動症状に加えて、意欲低下、認知障害、幻視、幻覚、妄想などの精神症状、さらに睡眠障害、自律神経障害(便秘、頻尿、発汗異常など)、嗅覚障害、痛みやしびれ、

浮腫などの様々な症状が伴う

治療：薬物療法と手術療法

薬物：大きく分けて8グループの治療薬があり、必要に応じて組み合わせて使用。

基本薬は、L-dopaとドパミンアゴニスト

予後：パーキンソン病は進行性疾患、一般的に振戦が主症状の時は進行が遅く、どうか散漫が主症状の時は進行が速い。適切に治療を行えば、通常発症後10年程度は普通の生活が可能
平均余命は一般より2～3年短いくらい。

指定難病の代表的な疾患 3

多系統萎縮症(MSA) : Multiple System Atrophy

概要：MSAは成年期(30歳以降、多くは40歳以降)に発症し、組織学的には神経細胞とオリゴデンドログリアに不溶化した α シヌクレインが蓄積し、進行性の細胞変性脱落を来す疾患。初発からの症候が小脳運動失調である者はオリーブ橋萎縮症(olivopontocerebellar atrophy:OPCA)、パーキンソニズムである者は線条体黒質変性症、起立性低血圧など自律神経障害が顕著であるものはシャイ・ドレーガー症候群と称されてきたが、いずれも進行すると3疾患は重複してくること、画像的にも脳幹と小脳の萎縮や線条体の異常が認められ、かつ病理も共通していることから**多系統萎縮症**と総称される。

原因：小脳皮質、橋核、オリーブ核、線条体、黒質、脳幹や脊髄の自律神経核に加えて、大脳皮質運動野などの神経細胞の変性、オリゴデンドログリア細胞質内の不溶化した α シヌクレインからなる**封入体(グリア細胞質内封入体：GCI)**を特徴するが、神経細胞質内やグリア・神経細胞核内にも封入体が診られる、ほとんどが孤立例。

症状：最も多いのはOPCA、OPCAは中年以降に起立歩行時のふらつきなどの小脳性運動失調で始まり主症候となる。線条体黒質変性症は、筋強剛、無動、姿勢反射障害などの症候が初発時よりみられ、パーキンソン病に比して安静時振戦が少なく、進行は早く、坑パーキンソン剤が効きにくい。起立性低血圧や排尿障害などの自律神経症候が初発のシャイ・ドレーガー症候群では、その他の症候として呼吸障害、発汗障害などがある。

指定難病の代表的な疾患 4

3つのいずれの病型でも、経過と共に小脳症候、パーキンソニズム、自律神経障害は重複し、さらに錐体路徴候伴うことが多い

治療：パーキンソン症候がある場合、坑パーキンソン剤は初期にはある程度有効。

自律神経症候や小脳失調症候が加わってきたときは、それぞれの対症療法を(有効な薬剤はあまりない)

予後：MSAでは、線条体、黒質、小脳、橋、脳幹など多くの神経系の変性があるために、進行性に状態が悪化することが多く、発症後10年以内に死亡することが多い。

脊髄小脳変性症

概要：運動失調あるいは痙性対麻痺を主症状とし、原因が感染症、中毒、腫瘍、栄養素の欠乏、奇形、血管障害、自己免疫性疾患等によらない疾患の総称。遺伝性と孤立性に大別。

小脳症状のみが目立つもの(純粹小脳型)と

小脳以外の病変、症状が目立つもの(多系統障害型)になる

原因：厚労省研究班の解析では、67%が弧発性、27%が常染色体優性遺伝、2%が常染色体劣性遺伝

弧発性のものは大多数が多系統萎縮症、残りが小脳症候のみある皮質性小脳萎縮症。

純粹な脊髄小脳変性症は、遺伝性の場合が多い