難病の新たな医療費助成制度に係る説明資料

※　内容については、今後変更があり得る。

・　難病対策に関する検討の経緯　・・・　1

・　法律の概要及び今後のスケジュール　・・・　4

・　指定難病の検討　・・・　16

・　都道府県における新制度実施体制の整備　・・・　29

・　（参考）難病対策の現状、
既認定者の自己負担に関するモデルケース　・・・　42

平成26年8月30日

厚生労働省　健康局　疾病対策課

難病対策に関する検討の経緯

難病対策に関する検討の経緯

平成23年　９月13日　第13回　難病対策委員会「難病対策の見直し」について審議開始
（平成25年12月13日まで23回開催）

12月１日　第18回　難病対策委員会「今後の難病対策の検討に当たって」（中間的な整理）

平成24年　８月16日　第23回　難病対策委員会「今後の難病対策の在り方」（中間報告）

平成25年　１月25日　第29回　難病対策委員会「難病対策の改革について」（提言）

12月５日　「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律（プログラム法）」が平成25年臨時国会にて成立

12月13日　第35回　難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」（報告書）

平成26年　２月12日　平成26年通常国会に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出

５月23日　「難病の患者に対する医療等に関する法律」成立（平成26年法律第50号）

８月27日　指定難病検討委員会で指定難病（第一次実施分）とすべき疾病の案等をとりまとめ

難病対策の改革に向けた取組について（概要）

平成25年12月13日　厚生科学審議会
疾病対策部会　難病対策委員会

難病対策の基本理念及び基本的事項

○ 難病（※）の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。

※ 原因不明で、治療方法が未確立であり、生活面で長期にわたり支障が生じる疾病のうち、がん、生活習慣病等別個の対策の体系がないもの

○ 国による基本方針の策定
難病対策に係る基本方針を定め、医療や研究開発の推進を図るとともに、福祉や雇用などの他の施策との連携を図る。

第1．効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1．治療方法の開発に向けた難病研究の推進

○ 診断基準の作成を行う研究や診療ガイドラインの作成の推進

○ 病態解明を行い、新規治療薬等の開発等を推進

2．難病患者データベースの構築

○ 患者全員が登録可能。データを登録した患者に難病患者登録証明書（仮称）を発行

○「難病指定医（仮称）が正確に診断し、患者データの登録を実施

3．医療提供体制の確保

○ 新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）や指定医療機関（仮称）の指定

○ かかりつけ医等による日常診療

○ 難病医療支援ネットワーク（仮称）等により、正しい診断ができる体制を整備

第2．公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

1．医療費助成の基本的な考え方

○ 新たな医療費助成は、治療研究を推進する目的に加え、福祉的な目的を併せ持つ

2．医療費助成の対象疾患及び対象患者

○ 対象疾患は、患者数が人口の0.1%程度以下等であり、客観的な指標に基づく一定の診断基準が確立しているもの

○ 対象患者は、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上の者、もしくは高額な医療を継続することが必要な者

3．患者負担の在り方について

○ 負担割合を3割から2割に軽減し、所得に応じて負担限度額等を設定

○ 人工呼吸器等装着者の更なる負担の軽減

○ 現行の事業の対象であった者については、3年間の経過措置

4 「医療受給者証（仮称）」の交付

○ 都道府県が対象患者に交付

第3．国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実

1．難病に関する普及啓発

○ 難病情報センターにおける情報の充実

2．難病患者の社会参加のための支援

○ 難病相談・支援センターの機能強化

○ 症状の程度等に応じた取組の推進

3．福祉サービスの充実

○ 医療費助成の対象疾患の拡大に伴う障害福祉サービスの対象疾患の拡大

4．就労支援の充実

○ ハローワークと難病相談・支援センターの連携強化等

5．難病対策地域協議会（仮称）

○ 保健所を中心とした難病対策地域協議会（仮称）の活用等による適切な支援

法律の概要
及び
今後のスケジュール

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年５月23日成立）

趣旨

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成(注)に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

（注）現在は法律に基づかない予算事業（特定疾患治療研究事業）として実施している。

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年１月１日　※児童福祉法の一部を改正する法律（小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化）と同日

難病の新たな医療費助成制度について

○ 医療費助成の対象疾病の拡大

○ 対象疾病（指定難病の要件に該当する疾病は対象とする）

・ 難病：56疾病　→ 約300疾病（現時点で想定される疾病数）

○ 受給者数

・ 難病：約78万人（平成23年度）→ 約150万人（平成27年度）（試算）

○ 委員会報告書の考え方に基づく医療費助成の事業規模（試算）

年　　度	平成23年度（実績）	平成25年度（見込）	平成27年度（試算）
事　業　費 （国　費）	約1，190億円 （約280億円）	約1，340億円 （約440億円）	約1，820億円 （約910億円）

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築（難病に係る新たな医療費助成の制度①）

＜自己負担割合＞

○　自己負担割合について、現行の3割から2割に引下げ。

＜自己負担上限額＞

○　所得の階層区分や負担上限額については、医療保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療（更生医療）を参考に設定。

○　症状が変動し入退院を繰り返す等の難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。

○　受診した複数の医療機関等の自己負担（※）をすべて合算した上で負担上限額を適用する。

※　薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

＜所得把握の単位等＞

○　所得を把握する単位は、医療保険における世帯。所得を把握する基準は、市町村民税（所得割）の課税額。

○　同一世帯内に複数の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担上限額を按分する。

＜入院時の食費等＞

○　入院時の標準的な食事療養及び生活療養に係る負担について、患者負担とする。

＜高額な医療が長期的に継続する患者の取り扱い＞

○　高額な医療が長期的に継続する患者（※）については、自立支援医療の「重度かつ継続」と同水準の負担上限額を設定。

※　「高額な医療が長期的に継続する患者（「高額かつ長期」）とは、月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある者（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上）とする。

○　人工呼吸器等装着者の負担上限額については、所得区分に関わらず月額1,000円とする。

＜高額な医療を継続することが必要な軽症者の取り扱い＞

○　助成の対象は症状の程度が一定以上の者であるが、軽症者であっても高額な医療（※）を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

※　「高額な医療を継続すること」とは、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間３回以上ある場合（例えば医療保険の３割負担の場合、医療費の自己負担が１万円以上の月が年間３回以上）とする。

＜経過措置（3年間）＞

○　既認定者の負担上限額は、上記の「高額かつ長期」の負担上限額と同様とする。

○　既認定者のうち現行の重症患者の負担上限額は、一般患者よりさらに負担を軽減。

○　既認定者については、入院時の食費負担の1/2は公費負担とする。

公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築（難病に係る新たな医療費助成の制度②）

☆新たな医療費助成における自己負担上限額（月額）　（単位：円）

階層区分	階層区分の基準（（　）内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安）		患者負担割合：2割 自己負担上限額（外来＋入院） 原則 一般	原則 高額かつ長期（※）	原則 人工呼吸器等装着者	既認定者（経過措置3年間） 一般	既認定者 現行の重症患者	既認定者 人工呼吸器等装着者
生活保護	―		0	0	0	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税（世帯）	本人年収～80万円	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ	市町村民税非課税（世帯）	本人年収80万円超～	5,000	5,000	1,000	5,000	2,500	1,000
一般所得Ⅰ	市町村民税課税以上7.1万円未満（約160万円～約370万円）		10,000	5,000	1,000	5,000	5,000	1,000
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満（約370万円～約810万円）		20,000	10,000	1,000	10,000	5,000	1,000
上位所得	市町村民税25.1万円以上（約810万円～）		30,000	20,000	1,000	20,000	5,000	1,000
入院時の食費			全額自己負担			1／2自己負担		

※「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある者（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上）。

新規認定患者における難病の新たな自己負担について

高額療養費制度（現行・70歳未満）（単位：円）	
自己負担割合：３割	
	外来＋入院
低所得 市町村民税非課税	35,400円 ［多数該当24,600円］
一般所得 ～年収770万	80,100円＋（医療費－267,000円）×1% ［多数該当44,400円］
上位所得 年収770万	150,000円＋（医療費－500,000円）×1% ［多数該当83,400円］

食費：全額自己負担

原　則（単位：円）			
自己負担割合：２割			
	外来+入院		
	一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 ～本人年収80万	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 本人年収80万超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ 市町村民税 課税以上 7.1万未満 （年収約160～約370万）	10,000	5,000	
一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 （年収約370～約810万）	20,000	10,000	
上位所得 市町村民税 25.1万以上 （年収約810万～）	30,000	20,000	

食費：全額自己負担

【参考】障害者医療（更生医療）（単位：円）		
自己負担割合：１割		
	外来+入院	
	一般	重度かつ継続
低所得Ⅰ 市町村民税 非課税 ～本人年収80万	2,500	2,500
低所得Ⅱ 市町村民税 非課税 本人年収80万1～	5,000	5,000
中間所得Ⅰ 市町村民税 課税以上 3万3千円未満	医療保険における高額療養費の自己負担限度額 高額療養費適用の場合 例：44,400 （多数回該当）	5,000
中間所得Ⅱ 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満		10,000
一定所得 市町村民税 23万5千円以上	自立支援医療の対象外（医療保険による給付） 例：83,400 （多数回該当）	20,000

食費：全額自己負担

（参考）
健康保険における入院時の食費
・一般世帯：260円／食
（この他、所得等に応じ210円、160円、100円）

既認定患者における難病の新たな自己負担について

現　行（単位：円）

自己負担割合：３割

	外来	入院
重症患者 （81,418人、10.4%） ※3	0	0
A階層 （186,421人、23.8%） 市町村民税非課税	0	0
B階層（～年収165万） （115,504人、14.7%）	2,250	4,500
C階層（～年収180万） （19,236人、2.5%）	3,450	6,900
D階層（～年収220万） （36,399人、4.6%）	4,250	8,500
E階層（～年収300万） （88,076人、11.2%）	5,500	11,000
F階層（～年収400万） （75,059人、9.6%）	9,350	18,700
G階層（年収400万～） （181,762人、23.2%）	11,550	23,100

食費：負担限度額内で自己負担

経過措置（３年間）（単位：円）

自己負担割合：２割

軽症者も助成対象	外来+入院		
	一般	現行の重症患者	人工呼吸器等装着者
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 ～本人年収80万	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 本人年収80万超～	5,000		
一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上 7.1万未満 （年収約160～約370万）	5,000	5,000	
一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 （年収約370～約810万）	10,000		
上位所得 市町村民税 25.1万以上 （年収約810万～）	20,000		

食費：1／2を自己負担

原　則（※1）（単位：円）

自己負担割合：２割

軽症者（※2）は助成対象外	外来+入院		
	一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
低所得Ⅰ 市町村民税非課税 ～本人年収80万	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ 市町村民税非課税 本人年収80万超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上 7.1万未満 （年収約160～約370万）	10,000	5,000	
一般所得Ⅱ 市町村民税 7.1万以上 25.1万未満 （年収約370～約810万）	20,000	10,000	
上位所得 市町村民税 25.1万以上 （年収約810万～）	30,000	20,000	

食費：全額自己負担

【参考】障害者医療（更生医療）（単位：円）

自己負担割合：１割

	外来+入院	
	一般	重度かつ継続
低所得Ⅰ 市町村民税 非課税 ～本人年収80万	2,500	2,500
低所得Ⅱ 市町村民税 非課税 本人年収80万1～	5,000	5,000
中間所得Ⅰ 市町村民税 課税以上 3万3千円未満	医療保険における高額療養費の自己負担限度額 高額療養費適用の場合 例：44,400 （多数回該当）	5,000
中間所得Ⅱ 市町村民税 3万3千円以上 23万5千円未満		10,000
一定所得 市町村民税 23万5千円以上	自立支援医療の対象外（医療保険による給付） 例：83,400 （多数回該当）	20,000

食費：全額自己負担

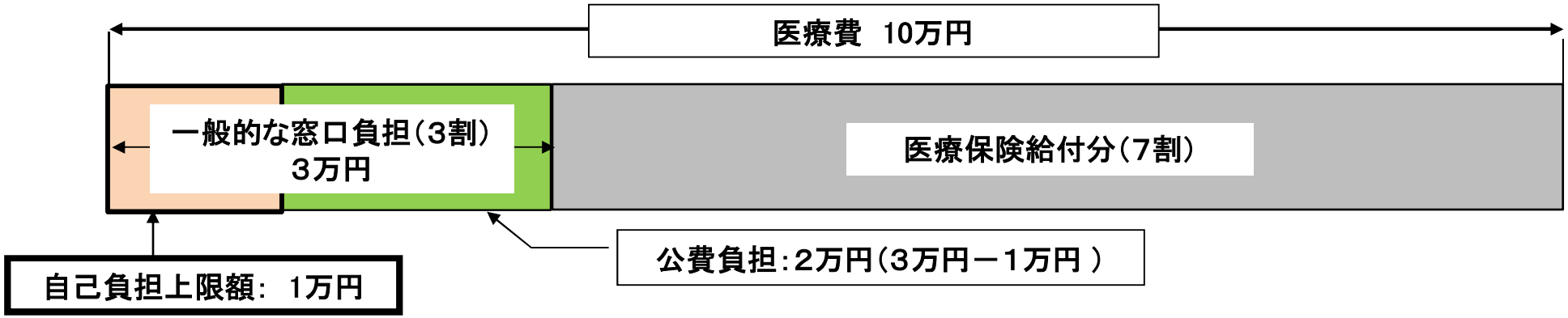
（参考）
健康保険における入院時の食費
・一般世帯：260円／食
（この他、所得等に応じ210円、160円、100円）

※1　新規認定患者については、原則の負担限度額が当初から適用される。
※2　症状の程度が重症度分類等で一定以上に該当しない者（経過措置期間中は医療費助成の対象となるが、経過措置終了後は高額な医療費が継続して必要な患者を除き、医療費助成の対象外）。
※3　（　）内の数値は、平成23年度における受給者数及び全受給者（783,875人）に対する構成割合。

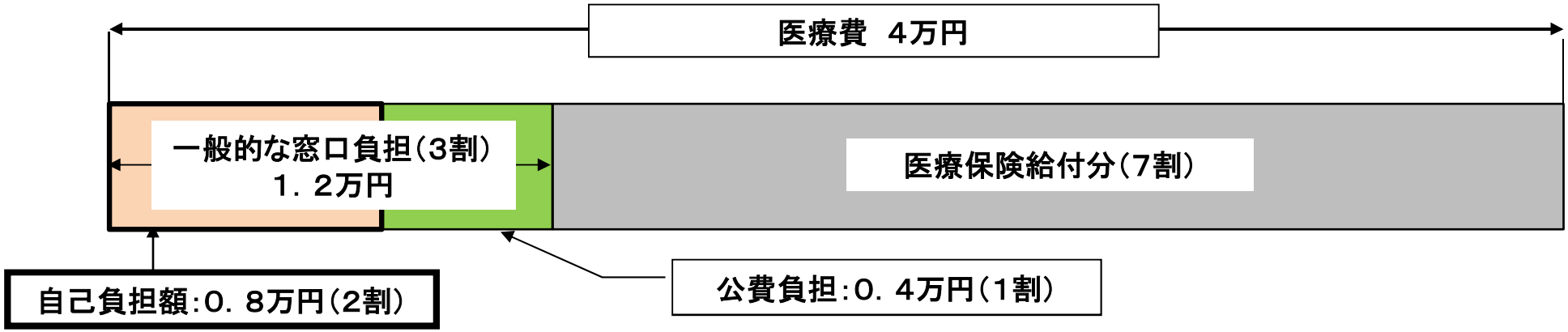
（参考）特定医療費（新たな難病の医療費助成）の支給について（自己負担の考え方）

特定医療費の支給に当たっては医療保険制度、介護保険制度による給付を優先する（保険優先制度）。
通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割を患者が自己負担することになるが、特定医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額（月額）までとなる。
ただし、自己負担上限額と医療費の2割を比較して、自己負担上限額の方が上回る場合は、医療費の「2割」が窓口での負担額となる。

例1） 一般所得Ⅰの者が自己負担上限額（月額：1万円）まで負担する場合（自己負担上限額：１万円　＜　医療費の２割：２万円）



例2） 一般所得Ⅰの者が医療費の「2割」まで負担する場合　（自己負担上限額：１万円　＞　医療費の２割：０．８万円）



効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

○　難治性疾患政策研究事業及び難治性疾患実用化研究事業がお互いに連携しながら、治療方法の開発に向けた難病研究の推進に取り組む。

○　症例が比較的少ない難病について、一定の症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。

○　難病研究で得られた成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供する。

【平成26年度：総額104億円】

難治性疾患政策研究事業

○診断基準の作成
○診療ガイドラインの作成、改訂、普及
○疫学研究
○難病患者QOL調査

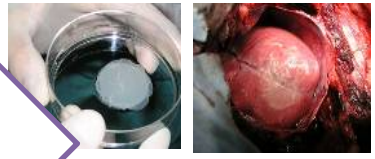
等

情報提供
連携

難治性疾患実用化研究事業

○病態解明、遺伝子解析や新規治療薬・医療機器等の開発につなげる研究等

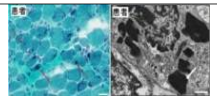
小児重症拡張型心筋症への骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療等【例示】



ALS等四肢麻痺患者向けの意思伝達装置HALスイッチの開発【例示】

ALS等神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット（HAL-HN01）【例示】

先天性ミオパチーの疾患責任遺伝子KLHL40の発見【例示】



多系統萎縮症の原因遺伝子COQ2の発見【例示】

・新たな治療法開発等を通じた研究成果の還元
・難病情報センターを通じて疾患に関する最新情報を提供

データの登録等

難病患者

治験等への参加等

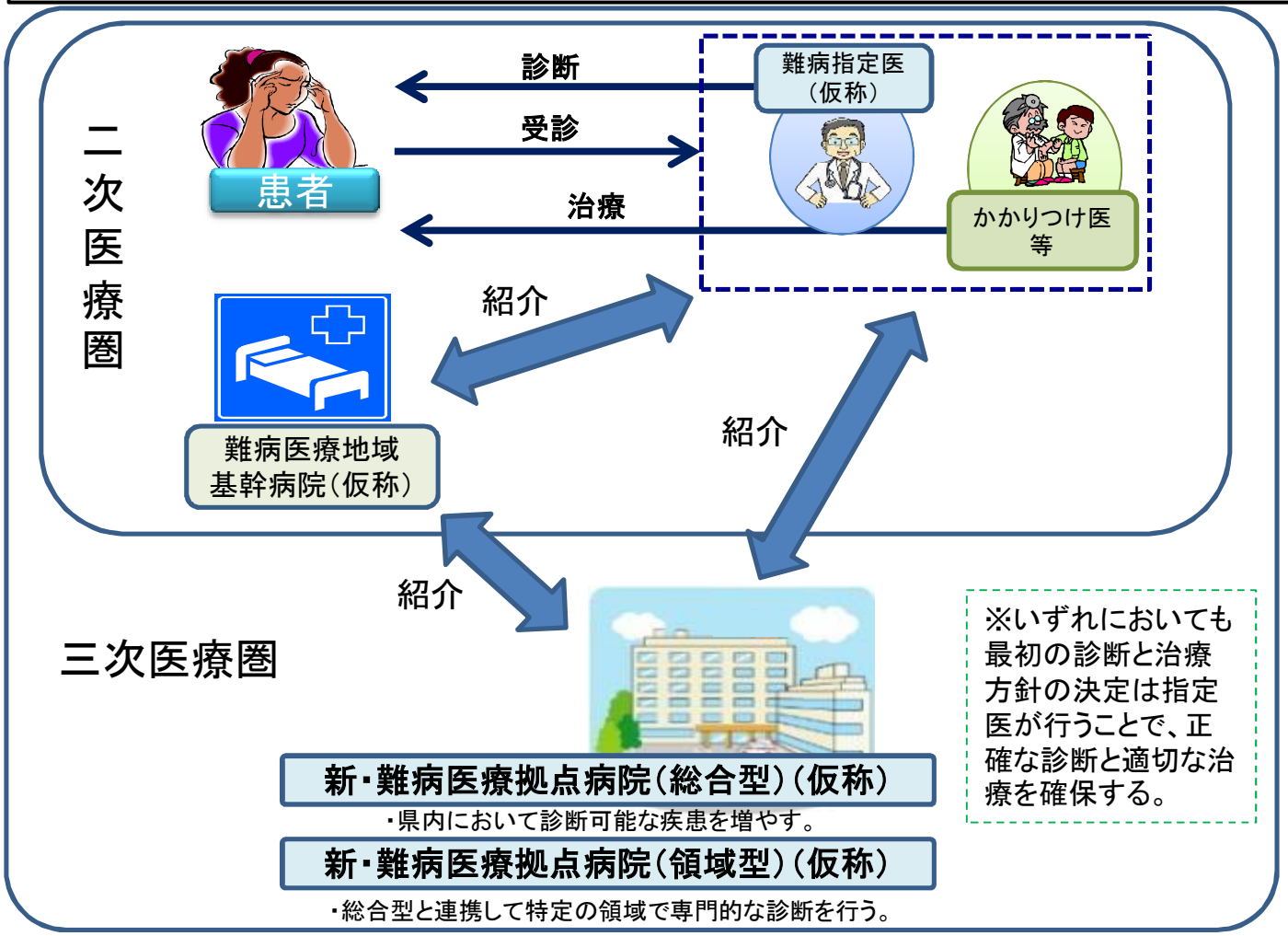
効果的な治療方法の開発と医療の質の向上（患者の診療の流れとその支援の体制）

○　正しい診断や、適切な治療が行える医療提供体制の構築

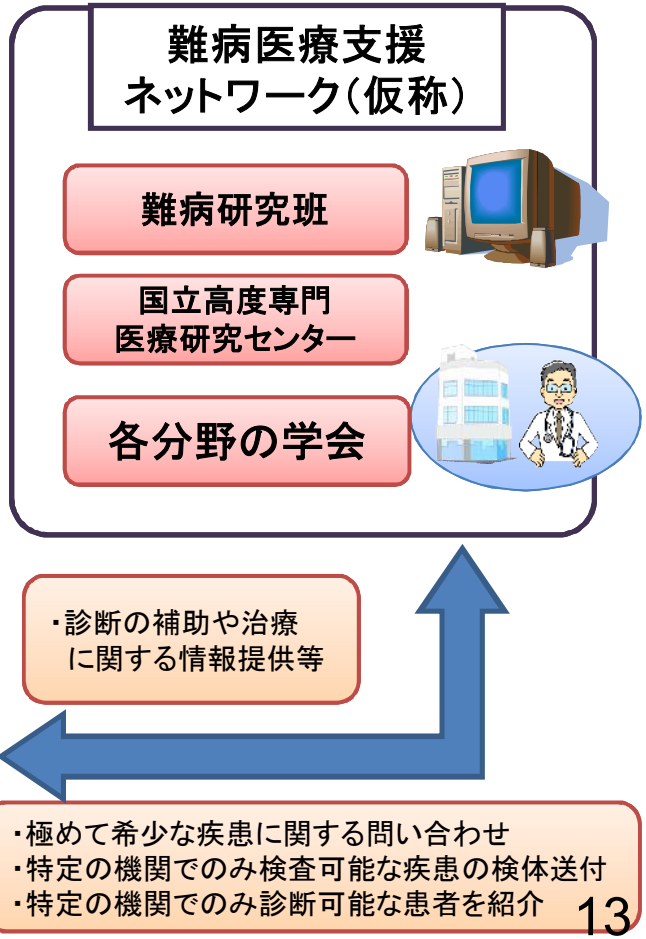
・「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」を三次医療圏ごとに原則1か所以上、「新・難病医療拠点病院（領域型）（仮称）」を適切な数を指定

・「難病医療地域基幹病院（仮称）」を二次医療圏に1か所程度指定する。

・国立高度専門医療研究センター、難病研究班、それぞれの分野の学会等が連携して「難病医療支援ネットワーク（仮称）」を形成し、全国規模で正しい診断ができる体制を整備

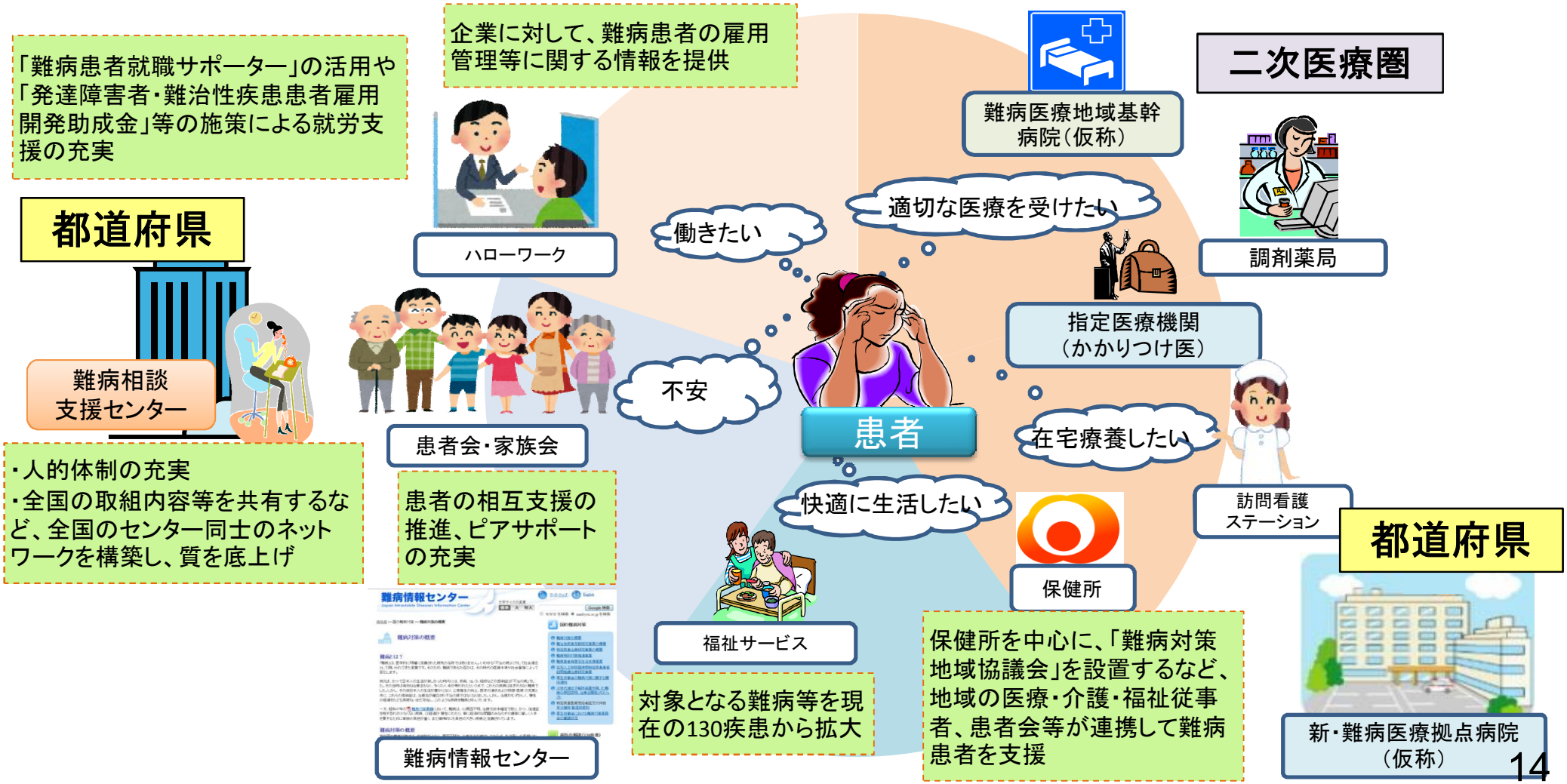


《全国的な取組》



国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実（新たな難病患者を支える仕組み）

- ○ 難病に関する普及啓発を推進、充実させる。
- ○ 難病に関する相談体制の充実、難病相談・支援センターなどの機能強化を図る。
- ○ 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大する。
- ○ 「難病患者就職サポーター」や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により就労支援を充実させる。
- ○ 「難病対策地域協議会」を設置するなどして、総合的かつ適切な支援を図る。



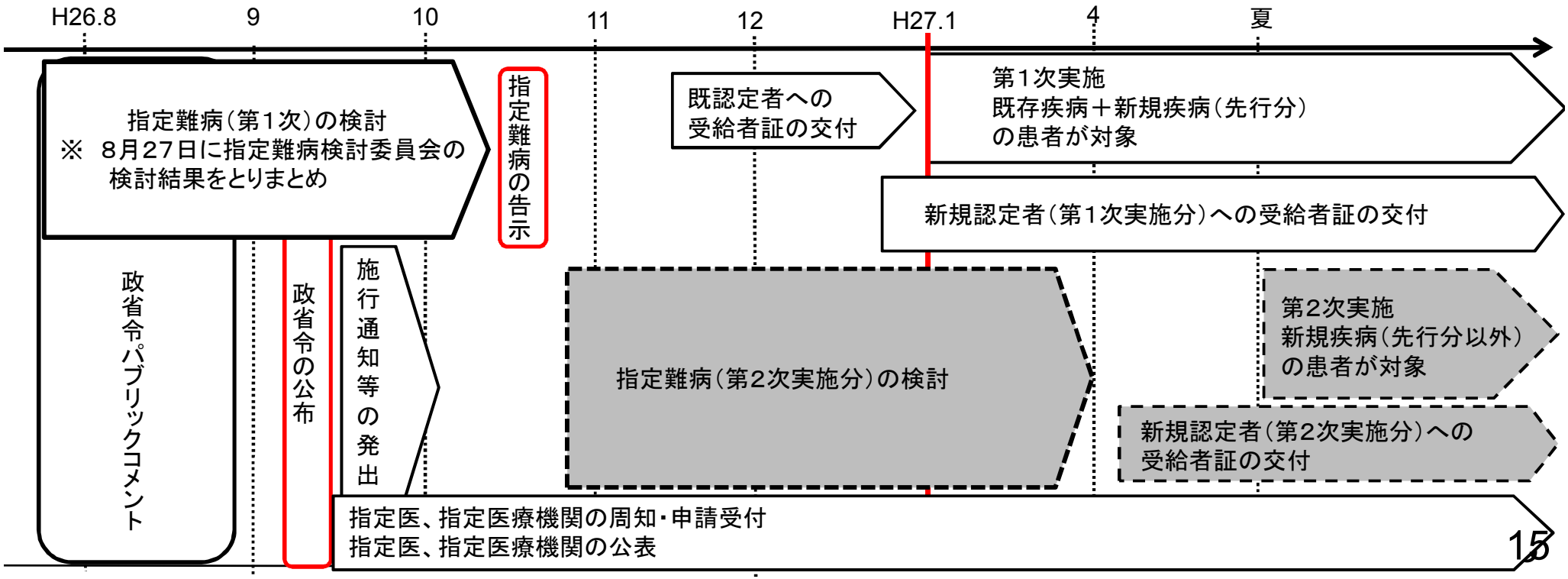
難病法に基づく新たな医療費助成制度の施行に向けたスケジュール（現時点の想定）

1．指定難病の検討（56疾病→約300疾病（現時点での想定）への拡大）

- ○ 指定難病については、指定難病検討委員会（7月に設置）を開催し、8月27日に検討結果をとりまとめた。
- ○ その後、パブリックコメントを行い、受給者の認定に要する時間等も考慮し、第1次実施分（平成27年1月から実施）の指定難病については、10月を目途に決定（告示）する予定。
- ○ 第2次実施分の指定難病は、今秋以降に検討を開始する予定。

2．都道府県における新制度実施体制の整備

- ○ 平成27年1月の新制度施行に向けて指定医及び指定医療機関の指定を行う。
- ○ 現行の医療費助成における受給者（既認定者:経過措置の対象）に対しては、新たな医療受給者証を平成26年12月までには、都道府県から交付できるよう準備を進めていく。



指定難病の検討

指定難病の拡充について

7月28日～	指定難病検討委員会の開催
8月27日	第1次実施分指定難病案のとりまとめ （平成27年1月から実施分）
9月	パブリックコメント
10月	厚生科学審議会疾病対策部会 第1次実施分指定難病告示
秋	第2次実施（平成27年夏）分の検討開始
平成27年1月1日	医療費助成を開始 （第1次実施）
平成27年夏	医療費助成を開始 （第2次実施）

56疾病

↓

110疾病

↓

約300疾病

- 追加　46疾病増
- 整理・細分化　11疾病増
- 要件を満たさない　3疾病減

指定難病とすべきとされた疾病（8月27日指定難病検討委員会意見とりまとめ）①

番号	病　　名	備　考
1	球脊髄性筋萎縮症	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	特定疾患
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	特定疾患
6	パーキンソン病	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	特定疾患
8	ハンチントン病	特定疾患
9	有棘赤血球を伴う舞踏病	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	特定疾患
14	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	特定疾患
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	特定疾患
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	特定疾患
19	ライソゾーム病	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	特定疾患

番号	病　　名	備　考
21	ミトコンドリア病	特定疾患
22	もやもや病	特定疾患
23	プリオン病	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	特定疾患
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	
35	神経線維腫症	特定疾患
36	天疱瘡	特定疾患
37	表皮水疱症	特定疾患
38	膿疱性乾癬	特定疾患
39	スティーブンス・ジョンソン症候群	特定疾患
40	中毒性表皮壊死症	特定疾患
41	高安動脈炎	特定疾患

番号	病　　名	備　考
42	巨細胞性動脈炎	
43	結節性多発動脈炎	特定疾患
44	顕微鏡的多発血管炎	特定疾患
45	多発血管炎性肉芽腫症	特定疾患
46	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
47	悪性関節リウマチ	特定疾患
48	バージャー病	特定疾患
49	原発性抗リン脂質抗体症候群	
50	全身性エリテマトーデス	特定疾患
51	皮膚筋炎／多発性筋炎	特定疾患
52	全身性強皮症	特定疾患
53	混合性結合組織病	特定疾患
54	シェーグレン症候群	
55	成人スチル病	
56	再発性多発軟骨炎	
57	ベーチェット病	特定疾患
58	特発性拡張型心筋症	特定疾患
59	肥大型心筋症	特定疾患
60	拘束型心筋症	特定疾患
61	再生不良性貧血	特定疾患

※　備考に「特定疾患」と記載のあるものは、現行の医療費助成の対象（56疾病）の中で対応する疾病があるもの。なお、番号は指定難病検討委員会の配付資料によるもの。

指定難病とすべきとされた疾病（8月27日指定難病検討委員会意見とりまとめ）②

番号	病　　名	備　考
62	自己免疫性溶血性貧血	
63	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
64	特発性血小板減少性紫斑病	特定疾患
65	血栓性血小板減少性紫斑病	
66	原発性免疫不全症候群	特定疾患
67	IgA 腎症	
68	多発性嚢胞腎	
69	黄色靭帯骨化症	特定疾患
70	後縦靭帯骨化症	特定疾患
71	広範脊柱管狭窄症	特定疾患
72	特発性大腿骨頭壊死症	特定疾患
73	下垂体性ADH分泌異常症	特定疾患
74	下垂体性TSH分泌亢進症	特定疾患
75	下垂体性PRL分泌亢進症	特定疾患
76	下垂体性ACTH分泌亢進症	特定疾患
77	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	特定疾患
78	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	特定疾患
79	下垂体前葉機能低下症	特定疾患
80	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	特定疾患

番号	病　　名	備　考
81	甲状腺ホルモン不応症	
82	先天性副腎皮質酵素欠損症	
83	先天性副腎低形成症	
84	アジソン病	
85	サルコイドーシス	特定疾患
86	特発性間質性肺炎	特定疾患
87	肺動脈性肺高血圧症	特定疾患
88	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
89	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	特定疾患
90	リンパ脈管筋腫症	特定疾患
91	網膜色素変性症	特定疾患
92	バッド・キアリ症候群	特定疾患
93	特発性門脈圧亢進症	
94	原発性胆汁性肝硬変	特定疾患
95	原発性硬化性胆管炎	
96	自己免疫性肝炎	
99	クローン病	特定疾患
100	潰瘍性大腸炎	特定疾患
101	好酸球性消化管疾患	
102	慢性特発性偽性腸閉塞症	

番号	病　　名	備　考
103	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
104	腸管神経節細胞僅少症	
105	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
106	CFC症候群	
107	コステロ症候群	
108	チャージ症候群	
109	クリオピリン関連周期熱症候群	
110	全身型若年性特発性関節炎	
111	TNF受容体関連周期性症候群	
112	非典型溶血性尿毒症症候群	
113	ブラウ症候群	

計　110疾病

指定難病の要件を満たさないとされた疾病

番号	病　　名	備　考
34	スモン	特定疾患
97	難治性肝炎のうち劇症肝炎	特定疾患
98	重症急性膵炎	特定疾患

計　3疾病

※　備考に「特定疾患」と記載のあるものは、現行の医療費助成の対象（56疾病）の中で対応する疾病があるもの。なお、番号は指定難病検討委員会の配付資料によるもの。

疾 病 名 対 比 表

疾病番号	現行５６疾患	委員会提出資料
1	ベーチェット病	ベーチェット病
2	多発性硬化症	多発性硬化症／視神経脊髄炎
3	重症筋無力症	重症筋無力症
4	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス
5	スモン	スモン
6	再生不良性貧血	再生不良性貧血
7	サルコイドーシス	サルコイドーシス
8	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	全身性強皮症
		皮膚筋炎／多発性筋炎
10	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病
11	結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
		顕微鏡的多発血管炎
12	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎
13	大動脈炎症候群	高安動脈炎
14	ビュルガー病	バージャー病
15	天疱瘡	天疱瘡
16	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）
17	クローン病	クローン病
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	難治性肝炎のうち劇症肝炎
19	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ
20	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
		パーキンソン病

疾病番号	現行５６疾患	委員会提出資料
21	アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
22	後縦靭帯骨化症	後縦靭帯骨化症
23	ハンチントン病	ハンチントン病
24	モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）	もやもや病
25	ウェゲナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
26	特発性拡張型（うっ血型）心筋症	特発性拡張型心筋症
27	多系統萎縮症	多系統萎縮症
28	表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）	表皮水疱症
29	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬
30	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症
31	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変
32	重症急性膵炎	重症急性膵炎
33	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症
34	混合性結合組織病	混合性結合組織病
35	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群
36	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎
37	網膜色素変性症	網膜色素変性症
38	プリオン病	プリオン病
39	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症
40	神経線維腫症	神経線維腫症
41	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎
42	バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群	バッド・キアリ症候群

疾病番号	現行５６疾患	委員会提出資料
43	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
44	ライソゾーム病	ライソゾーム病
45	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー
46	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
47	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症
48	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	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
50	肥大型心筋症	肥大型心筋症
51	拘束型心筋症	拘束型心筋症
52	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病
53	リンパ脈管筋腫症（ＬＡＭ）	リンパ脈管筋腫症
54	重症多形滲出性紅斑（急性期）	スティーブンス・ジョンソン症候群
		中毒性表皮壊死症
55	黄色靱帯骨化症	黄色靱帯骨化症
56	間脳下垂体機能障害（ＰＲＬ分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ＡＤＨ分泌異常症、下垂体性ＴＳＨ分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症）	下垂体性ADH分泌異常症
		下垂体性TSH分泌亢進症
		下垂体性PRL分泌亢進症
		下垂体性ACTH分泌亢進症
		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
		下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
		下垂体前葉機能低下症

※　指定難病検討委員会で検討された疾病名と現行の対象疾病（特定疾病）との名称の比較
※※　網掛けの疾病は、現行の医療費助成（特定疾患治療研究事業）における疾病名と異なっているもの。
※※※　疾病番号は、現行の医療費助成（特定疾患治療研究事業）によるもの。

難病の定義

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

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

医療費助成の対象

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。

指定難病の要件について＜1＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

（1）「発病の機構が明らかでない」ことについて

○　以下のように整理する。

① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。

② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。

③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は①に該当しないものとする。

④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。

⑤ 何らかの疾病（原疾患）によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

指定難病の要件について＜2＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

（2）「治療方法が確立していない」ことについて

○　以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。

① 治療方法が全くない。

② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。

③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。

○　治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

指定難病の要件について＜3＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

（3）「長期の療養を必要とする」ことについて

○　以下のように整理する。

① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続もしくは潜在する場合を該当するものとする。

② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないようなもの（急性疾患等）は該当しないものとする。

③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、該当しないものとする。

指定難病の要件について＜4＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

（4）「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について

○ 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のように整理する。

① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。

※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人（「人口推計」（平成26年1月確定値）（総務省統計局）より）

② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人（0.142%）未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。

③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行うものとする。

○ 患者数の取扱いについては、以下のよう整理する。

① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づいて診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす調査が望ましいものとする。

② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査として、難病患者データベース（仮称）に登録された患者数（※）をもって判断するものとする。

※　医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の合計

③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

指定難病の要件について＜5＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

（5）「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」について

○　以下のように整理する。

① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。

② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。

i.　関連学会等（国際的な専門家の会合を含む）による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。

ii.　ｉには該当しないものの、専門家の間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、ｉの合意を得ることを目指しているなどｉに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。

認定基準についての考え方＜1＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

○　医療費助成の対象患者の認定基準については、確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで作成し、個々の疾患ごとに設定する。

○　これらの認定基準については、検討時点において適切と考えられる基準を設定するとともに、医学の進歩に合わせて、必要に応じて適宜見直しを行う。

○　診断基準の検討に当たっては、以下の事項に留意する。

① 必要な検査を列挙し、満たすべき検査値などについても具体的に記載すること。

② 複数の検査や症状の組み合わせを必要とする場合は、一義的な解釈となるようにすること。

③ 診断基準の中に不全型、疑い例等が含まれる場合については、それぞれの定義を明確にし、医学的に治療を開始することが妥当と判断されるものが認定されるようにすること。

認定基準についての考え方＜2＞

8／27　指定難病検討委員会
意見とりまとめ　別添

○ 重症度分類等の検討に当たっては、以下の事項に留意する。

- 「日常生活又は社会生活に支障がある者」という考え方を、疾病の特性に応じて、医学的な観点から反映させて定める。

- 治癒することが見込まれないが、継続的な治療により症状の改善が期待できる疾患については、その治療方法や治療効果を勘案して、重症度を設定する。

- 疾病ごとに作成されている重症度分類等がある場合は、原則として当該分類等を用いる。

- 疾病ごとに作成されている重症度分類等では日常生活又は社会生活への支障の程度が明らかではない場合、または、重症度分類等がない場合は、以下のような対応を検討する。

  ①　臓器領域等ごとに作成されている重症度分類等を、疾病の特性に応じて用いる。
  ※例：心、肺、肝、腎、視力、聴力、ADL等

  ②　段階的な重症度分類等の定めはないが、診断基準自体が概ね日常生活又は社会生活への支障の程度を表しているような疾病については、当該診断基準を重症度分類等として用いる。
  ※例：家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）

都道府県における新制度実施体制の整備

新たな難病の医療費助成を受けるために必要な手続について（検討中）

既認定者（特定疾患治療研究事業（現行の医療費助成）の対象である方又は今後認定を受ける方）

（1）すでに特定疾患治療研究事業（現行の医療費助成）の認定を受けている方（※1）

① 平成26年12月31日までに各都道府県へ新制度の申請を行う（必要な書類はP31参照）。

② ①の申請の際に必要となる臨床調査個人票は、

・ 現行の様式（更新用）を使う　　・ 記載する医師は、指定医（※2）以外も可

③ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※1　平成２６年９月末までの有効期間で交付された現行の医療費助成の医療受給者証は、平成２６年１２月３１日まで有効期間を延長できる取扱いとしている。

（2）平成26年12月31日までに特定疾患治療研究事業（現行の医療費助成）の新規申請を行い、認定を受けた方

① 平成26年12月31日までに各都道府県へ特定疾患治療研究事業（現行の医療費助成）の新規申請を行う。

② ①の申請を行うと同時に 新制度の申請を行う（必要な書類はP31参照）。

※　①と②の申請において重複する書類は省略可能。

③ ①、②の申請の際に必要となる臨床調査個人票は、

・ 現行の様式（新規用）を使う　　・ 記載する医師は、指定医（※2）以外も可

④ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※２　新制度では、都道府県が指定する医師（指定医）が臨床調査個人票を作成することとしている。指定医には、難病指定医（新規と更新の臨床調査個人票を記載可）と協力難病指定医（更新の臨床調査個人票のみ記載可）の２種類がある。詳細は３９ページ参照。

新規認定者（新制度の認定を受けようとする既認定者以外の方（※3））

① 新制度の新規申請を各都道府県に行う（必要な書類はP31参照）。

② ①の申請の際に必要となる臨床調査個人票は、

・ 新様式を使う　　・ 記載する医師は、難病指定医（※2）に限る

③ 各都道府県から交付された新制度の医療受給者証を持参して、平成27年1月1日以降、指定医療機関において医療を受けた場合に医療費助成が行われる。

※３　対象者は、下記①か②のいずれか。
①　新制度で新たに拡大する疾病の方。
②　平成２７年１月１日以降に新制度の申請を行う現行事業の対象疾病の方。

新制度の支給認定に必要な書類（検討中）

提出書類	既認定者	新規認定者
申請書	新様式（特定医療費の支給認定申請書）	同左
診断書（臨床調査個人票）	現行様式 ※　新制度の初回申請時に限る ※　記載は指定医以外の医師が記載した場合も可	新様式 ※難病指定医による記載が必要
住民票	支給認定に必要となる住民票 ※　申請者及び下記により保険証の写しなどを確認する必要がある構成員が全員含まれているものに限る	同左
世帯の所得を確認できる書類	市町村民税（非）課税証明書等の所得状況が確認できる書類	同左
保険証（写しなど）	被保険者証・被扶養者証・組合員証などの医療保険の加入関係を示すもの。 ※保険証の写し ・患者が国民健康保険又は後期高齢者医療制度に加入している場合は、世帯全員分 ・患者が上記保険以外（健康保険組合、協会けんぽ等）に加入している場合は、当該患者分（患者が被扶養者の場合は、被保険者本人分も合わせて必要）	同左
医療保険の所得区分確認書類	同意書（医療保険の区分確認）	同左
その他必要に応じて提出が必要な書類	医師の診断書（重症患者認定用）	―
	人工呼吸器等装着者であることを証明する書類	同左
	世帯内に他に特定医療費又は小児慢性特定疾病医療費の受給者がいることを証明する書類	同左
	―	医療費について確認できる書類 ※「高額かつ長期」又は高額な医療を継続することが必要な者に該当することを確認するために必要な領収書等
	介護保険被保険者証の写し	同左

自己負担上限額の管理について

○ 特定医療費の受給者については、所得により月々の自己負担上限額が定められているが、病院、薬局等2か所以上の指定医療機関を利用する場合を考慮し、自己負担上限額の管理を行う必要がある。

○ このため、都道府県から医療受給者証とあわせて「自己負担上限額管理票」を交付することとする。患者の方は指定難病に係る治療等を指定医療機関で受ける度に、その機関が徴収した額を各機関において管理票に記入してもらい、自己負担の累積額が月間自己負担上限額まで達した場合には、その旨をその時に受診した指定医療機関に確認してもらう。

○ 自己負担上限額に達した場合は、その月においてそれ以上の自己負担がなくなる。

（以下は現時点でのイメージ）

平成　　年　　月分自己負担上限額管理票

受診者名		受給者番号	

月間自己負担上限額＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿円

日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
月　日					
月　日					
月　日					
月　日					

上記のとおり月額自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
月　日		

支給認定事務の手順について

【基本的な流れ】

◆ 特定医療費の支給認定に当たっては、特定医療を受ける者の「世帯」の所得に応じて、月毎の自己負担限度額を定める。

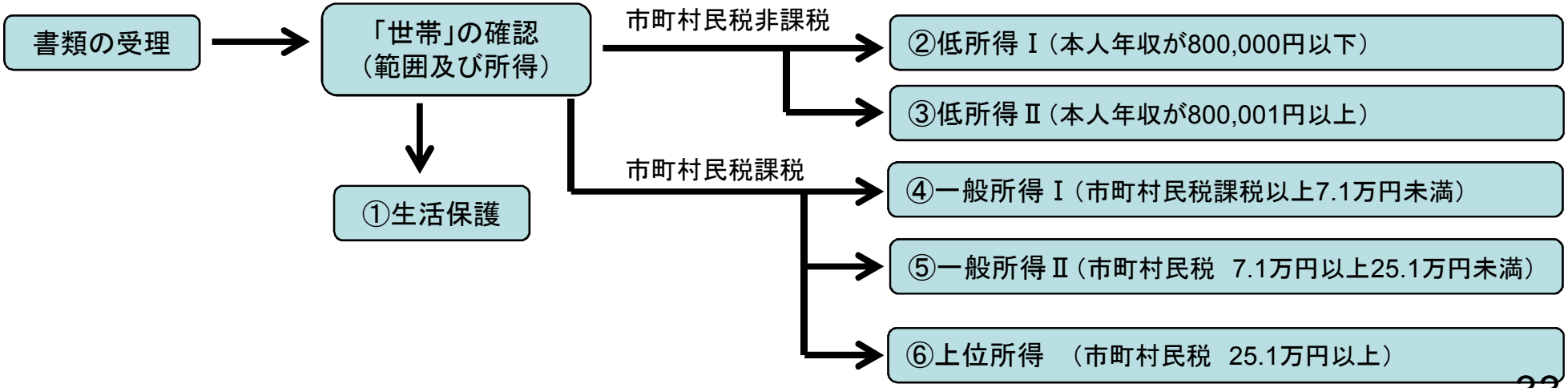
⇩

◆ 「世帯」の範囲の確認を行う。この場合、範囲は同一の医療保険を単位とする（34ページ参照）
◆ 「世帯」の所得は、医療保険の保険料の算定対象となっている者の所得を確認する（35ページ参照）

⇩

◆ 特定医療を受ける者の「世帯」の所得に応じて、月毎の自己負担限度額を決定する。

（参考） 提出された書類に基づき「世帯」の範囲、所得の確認作業を行い、月毎の自己負担上限額を定める。



難病の医療費助成に係る「世帯」について

○ 「世帯」の単位については、同じ医療保険に加入している者によって範囲を設定する。

○ 医療保険の加入関係が異なる場合には、税制における取扱いに関係なく、別の「世帯」として取り扱う。

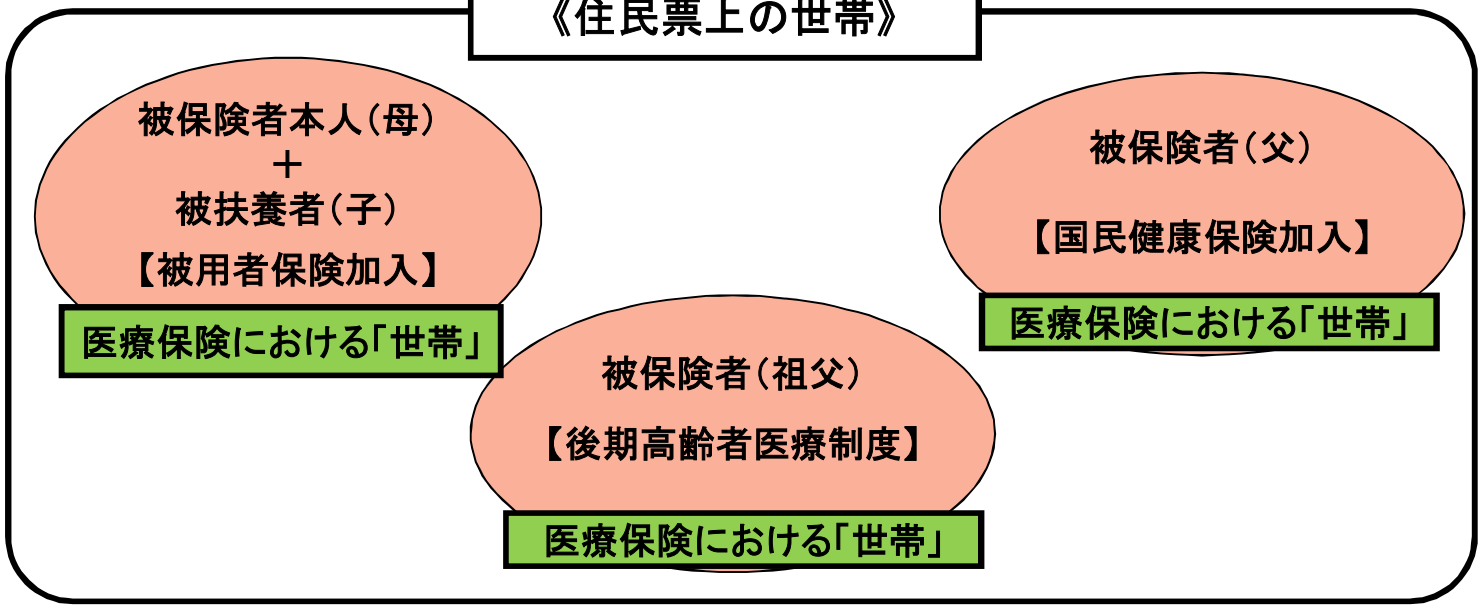
【被用者保険】

・被保険者及びその被扶養者を一つの加入単位とする。
・被扶養者は被保険者の申告に基づいて決定される。その際、被扶養者となる者が被保険者の直系尊属、配偶者、子、孫及び弟妹であれば、住民票上の同一の世帯に属しているかを問わない。
・一定以上の収入がある者は、被扶養者となることはできず、その者は別の単位として医療保険に加入する。

【国民健康保険】

・保険料は、世帯内の加入者数及び所得等に応じて決まる。
・保険料の納付義務者は、住民票上の世帯主となる。

《住民票上の世帯》



○ 医療保険における「世帯」を単位にした場合、住民票上の世帯と対象者が異なる。

○ 左の図では、祖父・父・母・子の4人が住民票上の同一世帯となるが、医療保険を単位にした「世帯」の場合、同一世帯になるのは母と子のみ。

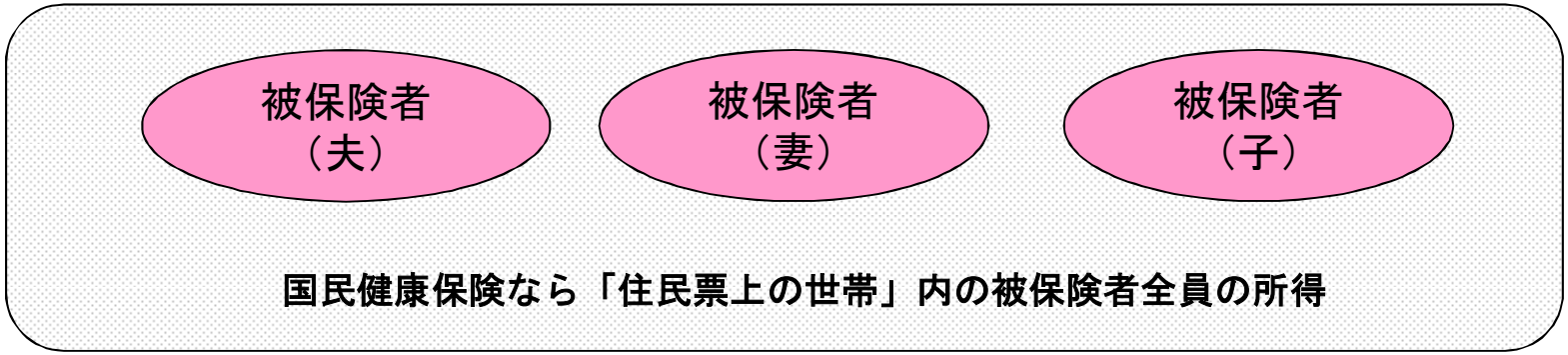
所得を確認する対象者について

「世帯」の所得は、当該「世帯」における医療保険の保険料の算定対象となっている者の所得を確認する。

※医療を受ける者が、被保険者であっても被扶養者であっても上記原則は変わらない。

被用者保険

国民健康保険



世帯内で複数の患者が存在する場合の自己負担上限額の按分方法について

○　新制度では、世帯内に複数の患者が存在する場合、患者が複数となっても世帯の負担が増えないよう世帯内の対象患者数を勘案して負担上限額を按分する。

＜参考＞

・難病対策委員会報告書（抜粋）

同一世帯内に複数の難病の医療費助成の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分する。

［現行］:「1人の患者の自己負担限度額＋他の患者の自己負担限度額×1/10×人数」が世帯における負担限度額

○　また、同一世帯内に難病と小児慢性特定疾病の患者がいる場合にも、世帯の負担上限額が増えないようにする。

【按分の計算方法】

各患者の負担上限額＝患者本人の負担上限額×（世帯で最も高い者の負担上限額／世帯における負担上限額の総額）

＊「世帯内の対象患者の中で最も高い負担上限額」が世帯全体の負担上限額になるように、各患者の負担上限額を設定する。

＜具体例＞　※　世帯の所得階層が上位の場合とし、括弧内の金額は自己負担上限額を指す。

●A（難病【原則：3万円】）、B（難病【高額かつ長期：2万円】）

A：3万円×（3万円／5万円）＝18，000円

B：2万円×（3万円／5万円）＝12，000円　　世帯の総額　3万円

●A（難病【高額かつ長期：2万円】）、B（小慢【原則：1．5万円】）、C（小慢【高額かつ長期：1万円】）

A：2万円×（2万円／4．5万円）＝8，880円

B：1．5万円×（2万円／4．5万円）＝6，660円

C：1万円×（2万円／4．5万円）＝4，440円　　世帯の総額　19，980円

人工呼吸器等装着者の対象範囲について

○　人工呼吸器その他の生命の維持に必要な装置を装着していることにより特別の配慮を必要とする者については、告示において以下の要件を規定する予定。

- 継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある者であること
  かつ
- 日常生活動作が著しく制限されている者であること

＜具体的に想定される例（要件に適合するか個別に判断）＞

- 気管切開口又は鼻マスク若しくは顔マスクを介して、人工呼吸器を装着している神経難病等の患者
- 体外式補助人工心臓を装着している末期心不全等の患者等

【以下のような運用方法を検討中】

○　生命維持管理装置のうち、人工呼吸器を装着している者について、「継続して常時」とは、人工呼吸器を一日中施行している者であって離脱の可能性がないものを指すものであること。

○　「日常生活動作が著しく制限されている者」とは、以下の項目に係る介助度※で判断すること。
［項目］：食事、椅子とベッド間の移動、整容、トイレ動作、入浴、移動、階段昇降、更衣、排便コントロール、排尿コントロール

※　日常生活動作（ADL）の評価に用いられているバーセルインデックスをもとに設定。

経過措置期間中の取扱いについて

○経過措置期間：３年間（平成２９年１２月３１日まで）
・１年ごとに更新が必要。
・重症患者認定についても、変更が可能。

○　経過措置対象者について更新と支給認定の手続は毎年行うことになるが、基準への該当の有無に関係なく3年間対象となるよう法令上規定。（平成26年12月31日時点で現行の特定疾患治療研究事業の重症度分類等の基準に該当する者として規定。）

○　新制度における初回の診断は指定医以外の者でよいが、更新の際は、指定医（協力難病指定医を含む）による診断が必要。

・　階層区分の変更は更新時及び変更申請により行う。

・　対象から外れないため、新制度における初回の認定以外は審査会での審査は不要。（申請手続は必要）

＜重症患者認定等の変更＞

○　自己負担上限額を変更するものとして、階層区分の変更と同様に、随時の変更申請及び更新時の申請に基づき認定を行う。当該申請時に重症患者認定の診断書の提出を求める。

○　基準を満たさなくなった者については、「経過措置の『一般』」の自己負担上限額に変更することとなる。

○　人工呼吸器等装着者についても上記と同様。

指 定 医 に つ い て

1. 指定医の要件

	要　　件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
（1） 難病指定医（＊）	① 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、申請時点において、関係学会の専門医の資格を有していること。 ② 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修（※）を修了していること。 ※1～2日程度の研修	○	○
（2） 協力難病指定医	③ 診断又は治療に5年以上従事した経験があり、一定の研修（※※）を修了していること。 ※※1～2時間程度の研修	×	○

＊ 法施行時の経過措置として、5年以上診断・治療経験があり指定難病の診断等に従事したことがある者については、平成29年3月31日までに研修を受けることを条件に難病指定医になることができることとする予定。

2. 指定医の役割

○ 難病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書（臨床調査個人票）を作成すること。

○ 患者データ（診断書の内容）を登録管理システムに登録すること。

3. 指定の有効期間

「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

指定医療機関について

１　指定について

○　指定医療機関の指定対象としては、難病の患者に対する医療等に関する法律に規定する病院、診療所、薬局のほか、政令において、訪問看護事業所等を規定することとしている。

○　病院、診療所、薬局等の開設者の申請により、都道府県知事が指定を行う。

○　指定申請に必要な事項は、名称、所在地、保険医療機関であること等を厚生労働省令で定める。

○　申請者が保険医療機関等でないとき、特定医療費の支給に関して重ねて勧告等を受けているとき、役員・職員が禁固・罰金刑を受けてから5年を経過していないとき等には、都道府県知事は指定をしないことができる。

○　指定は6年ごとに更新を受けなければならない。

２　責務について

○　指定医療機関の診療方針は健康保険の診療方針の例によるほか、指定医療機関は、良質かつ適切な特定医療を行わなければならない。

３　監督について

○　都道府県知事は、必要があると認めるときは、医療機関の開設者等に対し報告や帳簿書類等の提出を命じ、出頭を求め、又は職員に関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。

○　診療方針等に沿って良質かつ適切な特定医療を実施していないと認めるときは、期限を定めて勧告することができ、勧告に従わない場合に公表、命令することができる。

４　取消しについて

○　診療方針等に違反したとき、特定医療費の不正請求を行ったとき、命令に違反したとき等において、都道府県知事は指定を取り消すことができる。

指定医療機関の特定について

１　指定医療機関の特定の意義

○　医療機関との適切な治療関係の構築や、質の高い医療の継続的な提供といった観点から、都道府県は、支給認定をしたときは、支給認定を受けた指定難病患者が特定医療を受ける指定医療機関を定めることとされている。（法第７条第３項）

○　指定医療機関で受診した場合には、医療費助成の対象となる。
（医療費助成の対象となる医療は、支給認定に係る指定難病に係るものに限る）

２　特定された指定医療機関の変更

○　特定後に指定医療機関を変更する場合には事前に申請の上、支給認定の変更の認定を受ける必要がある。（法第１０条第３項）

３　その他指定医療機関の特定に係る留意事項

○　指定医療機関のうち、病院等については、単独の医療機関では必要な特定医療をカバーできないような合理的な理由がある場合に、複数の医療機関を特定することがあり得ると考えられる。

○　申請時に、特定医療を受けることを希望する病院又は診療所、薬局等の名称等に関する事項を申請書に記載する。

※　支給認定を行う自治体以外に所在する医療機関を特定することも差し支えないこととする。

（参考）
難病対策の現状、
既認定者の自己負担に関するモデルケース

難　病　対　策　の　経　緯

難病対策の背景

○ 国が難病対策を進めることとなった発端の一つは、スモンの発生。
昭和39年以降、全国各地で集団発生を思わせる多数の患者発生があったために社会問題化。

○ この原因不明の疾患に対しては、昭和39年度から研究が進められ、昭和44年にはスモン調査研究協議会が組織され、以後大型研究班によるプロジェクト方式の調査研究が進められた。

○ 昭和45年、この研究班からスモンと整腸剤キノホルムとの関係について示唆があり。同年、厚生省（当時）は、キノホルム剤の販売等を中止。それ以降新患者発生は激減。

○ 厚生省はスモンの入院患者に対して、昭和46年度から月額1万円を治療研究費の枠から支出することとした。

○ 昭和47年にはスモン調査研究協議会の総括的見解として、「スモンと診断された患者の大多数は、キノホルム剤の服用によって神経障害を起こしたものと判断される」と発表された。

○ 厚生省は、難病対策の考え方、対策項目などについて検討を加えるため、昭和47年に難病プロジェクトチームを設置し、その検討結果を「難病対策要綱」として発表。

難病対策要綱（昭和47年厚生省）

＜疾病の範囲＞

○取り上げるべき疾病の範囲について整理

（1）原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病

（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等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病

＜対策の進め方＞

1）調査研究の推進
2）医療施設の整備
3）医療費の自己負担の解消

難　病　対　策

○昭和47年に下記疾患から対策をスタート
（下線のある疾患は、医療費助成の対象）

- スモン
- ベーチェット病
- 重症筋無力症
- 全身性エリテマトーデス
- サルコイドーシス
- 再生不良性貧血
- 多発性硬化症
- 難治性肝炎

※昭和49年の受給者数（対象10疾患）は17.595人

現行の難病に係る医療費助成事業（特定疾患治療研究事業）の概要

①希少性、②原因不明、③治療方法未確立、④生活面への長期の支障の4要素を満たす疾患のうち、特定疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的として、医療費の自己負担分を補助する制度。

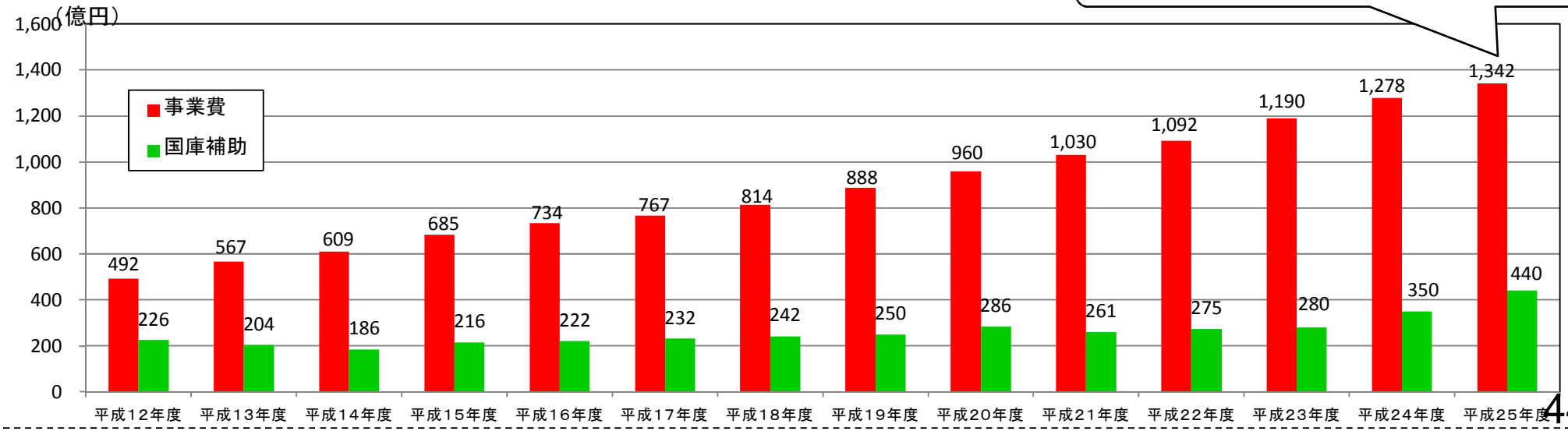
事業の概要

- ○ 根拠法　なし（予算事業として実施）
- ○ 実施主体　都道府県
- ○ 補助率　予算の範囲内で１／２
- ○ 自己負担　世帯の生計中心者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、低所得者（住民税非課税）及び重症と認定された者は自己負担はなし。
- ○ 対象疾患　５６疾患（研究費の助成対象となる疾患から医療費助成の対象となる疾患を選定）
- ○ 受給者数　約７８万人（平成２３年度末）

［事業の課題］
- ➢ 都道府県の超過負担の発生
- ➢ 要件を満たすが助成対象でない疾患の存在

事業費・国庫補助額の推移

- 都道府県の超過負担額　△233億円（予測）
- 補助金交付率　65．2%（予測）



難病の医療費助成・研究費助成（現行）

医療費助成事業

〈特定疾患治療研究事業〉

（56疾患）
（440億円）

研究費助成対象（臨床調査研究分野）の疾患のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及及び患者の医療費負担の軽減を図る。

都道府県に超過負担が発生

［自治体への補助金］（平成25年度）
国負担・県負担　各1／2
総事業費　1，342億円（予測）
自治体の超過負担額　△233億円
交付率　65．2％（予測）

研究費助成対象から
医療費助成対象を選定
（130疾患⇒56疾患）

研究費助成事業

〈難治性疾患克服研究事業〉

（100億円）

臨床調査研究分野
（130疾患）

①希少性（患者数5万人未満）
②原因不明
③治療方法未確立
④生活面への長期の支障
の4要素を満たす疾患から選定し原因究明等を行う。

研究奨励分野
（234疾患）

４要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す。

重点研究分野

革新的診断・治療法を開発

横断的基盤研究分野

疾患横断的に病因・病態解明

指定研究

難病対策に関する
行政的課題に関する研究

難病、がん等の疾患の克服（難治性疾患克服研究関連分野）

難病患者の全遺伝子を極めて短期間に解析し、早期に原因解明及び新たな治療法・開発を推進する。

特定疾患治療研究事業の対象疾患受給者証所持者数 一覧

疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
1	ベーチェット病	昭和47年 4月	18,451
2	多発性硬化症	昭和48年 4月	16,140
3	重症筋無力症	昭和47年 4月	19,009
4	全身性エリテマトーデス	〃	59,553
5	スモン	〃	1,608
6	再生不良性貧血	昭和48年 4月	10,148
7	サルコイドーシス	昭和49年10月	22,161
8	筋萎縮性側索硬化症	〃	8,992
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	〃	45,833
10	特発性血小板減少性紫斑病	〃	23,791
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月	8,928
12	潰瘍性大腸炎	〃	133,543
13	大動脈炎症候群	〃	5,829
14	ビュルガー病	〃	7,282
15	天疱瘡	〃	5,085
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月	25,047
17	クローン病	〃	34,721
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	〃	249
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月	6,302
20	パーキンソン病関連疾患		116,536
①	進行性核上性麻痺	平成15年10月	
②	大脳皮質基底核変性症	平成15年10月	
③	パーキンソン病	昭和53年10月	
21	アミロイドーシス	昭和54年10月	1,736
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年12月	32,043
23	ハンチントン病	昭和56年10月	846
24	モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）	昭和57年10月	14,465
25	ウェゲナー肉芽腫症	昭和59年 1月	1,834
26	特発性拡張型（うっ血型）心筋症	昭和60年 1月	24,386
27	多系統萎縮症		11,797
①	線条体黒質変性症	平成15年10月	
②	オリーブ橋小脳萎縮症	昭和51年10月	
③	シャイ・ドレーガー症候群	昭和61年 1月	
28	表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）	昭和62年 1月	338
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月	1,823
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月	4,741

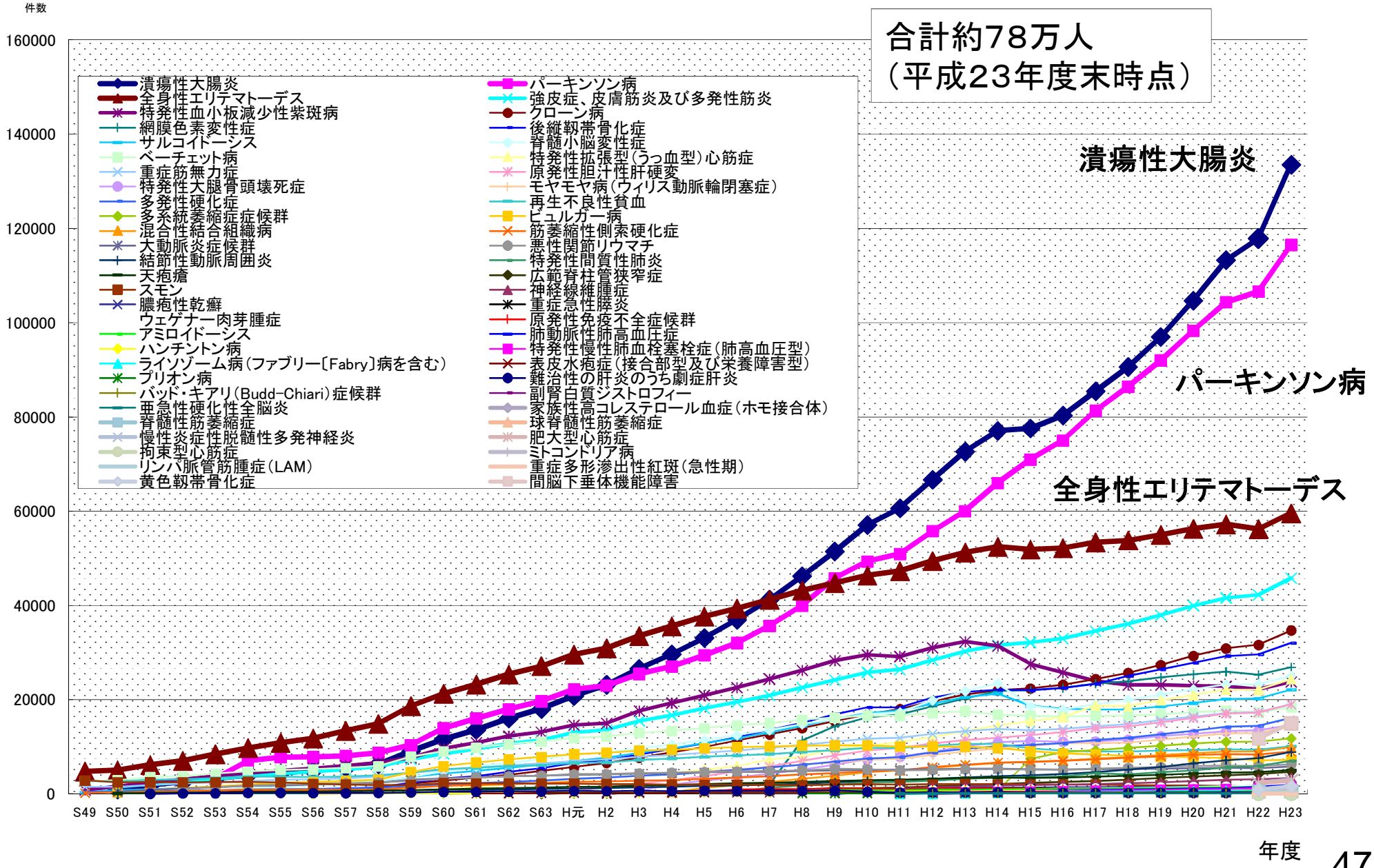
疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
31	原発性胆汁性肝硬変	平成 2年 1月	19,054
32	重症急性膵炎	平成 3年 1月	1,587
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成 4年 1月	14,680
34	混合性結合組織病	平成 5年 1月	9,939
35	原発性免疫不全症候群	平成 6年 1月	1,286
36	特発性間質性肺炎	平成 7年 1月	7,065
37	網膜色素変性症	平成 8年 1月	26,934
38	プリオン病	平成14年 6月統合	506
①	クロイツフェルト・ヤコブ病	平成 9年 1月	
②	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	平成14年 6月	
③	致死性家族性不眠症	平成14年 6月	
39	肺動脈性肺高血圧症	平成10年 1月	1,969
40	神経線維腫症	平成10年 5月	3,414
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月	91
42	バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群	〃	261
43	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	〃	1,590
44	ライソゾーム病	平成14年 6月統合	868
①	ファブリー病	平成11年 4月	
②	ライソゾーム病	平成13年 5月	
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月	187
46	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	平成21年10月	141
47	脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	619
48	球脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	888
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	平成21年10月	2,986
50	肥大型心筋症	平成21年10月	2,779
51	拘束型心筋症	平成21年10月	26
52	ミトコンドリア病	平成21年10月	945
53	リンパ脈管筋腫症（LAM）	平成21年10月	439
54	重症多形滲出性紅斑（急性期）	平成21年10月	58
55	黄色靭帯骨化症	平成21年10月	1,632
56	間脳下垂体機能障害（PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症）	平成21年10月	15,017
	合計		778,178

平成23年度末現在

※出典：衛生行政報告例

※対象疾患は平成23年4月1日現在における対象疾患である。

特定疾患治療研究事業疾患別受給者件数の推移



既認定者の自己負担に関するモデルケース①
（複数の医療機関を受診している場合）

患者の状況

- ベーチェット病の患者（40歳）が、眼科、内科、泌尿器科を受診するため、複数の医療機関に外来通院。
- ある月の総医療費（診療報酬額）が、眼科（眼症状の診察、局所治療）1万円、内科（免疫抑制剤等の投与、全身管理）4万円、泌尿器科（陰部潰瘍の診察、局所処置）1万円、合計6万円。
- 世帯年収は約250万円。所得階層は、現行制度においてE階層、新制度において一般所得Ⅰ。

医療費の自己負担

現行制度

医療機関別に設定された負担限度額を負担

⇒ 当月の自己負担11,500円（注１）

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担18,000円［３割負担］

新制度（経過措置期間中）

複数の医療機関の医療費を合算して設定された自己負担限度額（経過措置期間中）を負担

⇒ 自己負担5,000円（月額）（注２）

新制度

複数の医療機関の医療費を合算して設定された自己負担限度額を負担

⇒ 自己負担10,000円（月額）（注２）

（注１）自己負担（医療機関別に設定された自己負担限度額を負担）：眼科3,000円（限度額に達せず３割負担）、内科5,500円（限度額を負担）、泌尿器科3,000円（限度額に達せず３割負担）

（注２）自己負担（複数の医療機関の医療費を合算して設定された自己負担限度額を負担）：２割負担の額12,000円（眼科2,000円、内科8,000円、泌尿器科2,000円）が自己負担限度額に達するため、自己負担限度額を負担

既認定者の自己負担に関するモデルケース②
（外来通院しながら一時期に入院する場合）

患者の状況

- 全身性エリテマトーデスの患者（30歳）が、ステロイド製剤等の投与を受けるため外来通院するとともに、合併症である間質性肺炎の急性増悪の治療を受けるため14日間入院。
- ある月の総医療費（診療報酬額）が、外来通院4万円、入院30万円、合計34万円。
- 世帯年収は約350万円。所得階層は、現行制度においてF階層、新制度において一般所得Ⅰ。

医療費の自己負担

現行制度

外来通院・入院別に設定された自己負担限度額を負担

⇒ **当月の自己負担28,050円、（食事療養費込み）**（注１）

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担80,830円（多数該当44,400円）［高額療養費］

新制度（経過措置期間中）

外来通院・入院の医療費を合算して設定された自己負担限度額［経過措置期間中］を負担

⇒ **自己負担5,000円（月額）**（注２）**、食事療養費5,460円**（注３）**、計10,460円**

新制度

外来通院・入院の医療費を合算して設定された自己負担限度額を負担

⇒ **自己負担10,000円（月額）**（注２）**、食事療養費10,920円**（注３）**、計20,920円**

（注１）自己負担（外来通院・入院別に設定された自己負担限度額を負担）：外来通院9,350円、入院18,700円（それぞれ限度額まで負担）
（注２）自己負担（外来通院・入院の医療費を合算して設定された自己負担限度額を負担）：２割負担の額68,000円が自己負担限度額に達するため、自己負担限度額を負担
（注３）食事療養費：5,460円＝１食260円×３食×14日×１／２（経過措置期間中）、10,920円＝１食260円×３食×14日

既認定者の自己負担に関するモデルケース③
（患者負担割合の引下げにより自己負担限度額に達しなくなる場合）

患者の状況

- 全身性エリテマトーデスの患者（20歳）が、ステロイド製剤等の投与を受けるため、外来通院。
- ある月の総医療費（診療報酬額）が、4万円。
- 世帯年収は約350万円。所得階層は、現行制度においてF階層、新制度において一般所得Ⅰ。

医療費の自己負担

現行制度

⇒ 当月の自己負担9,350円

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担12,000円［３割負担］

新制度（経過措置期間中）

⇒ 自己負担5,000円（月額）（注１）

新制度

⇒ 自己負担8,000円（月額）（注２）

（注１）自己負担［経過措置期間中］：自己負担限度額［経過措置期間中］を負担（２割負担の額（8,000円）が自己負担限度額［経過措置期間中］（5,000円）に達するため）

（注２）自己負担：２割負担の額を負担（←２割負担の額（8,000円）が自己負担限度額（10,000円）に達しないため）

既認定者の自己負担に関するモデルケース④
（同一の世帯に複数の患者がいる場合）

患者の状況

- ファブリー病の患者である姉妹（20歳台）が、アガルシダーゼベータ（酵素製剤）の投与を受けるため、外来通院。
- 毎月の総医療費（診療報酬額）が、姉妹それぞれ220万円（世帯計440万円）。
- 世帯年収は約600万円。所得階層は、現行制度においてG階層、新制度において一般所得Ⅱ。

医療費の自己負担

現行制度

姉の自己負担限度額（11,500円）の10%（1,150円）が妹の自己負担限度額となる

⇒ 毎月の自己負担12,650円
（姉11,500円＋妹1,150円）

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担121,430円（多数該当44,400円）［高額療養費］

新制度（経過措置期間中）

世帯の限度額10,000円を姉妹で按分して設定された自己負担限度額［経過措置期間中］（各々5,000円）を負担

⇒ 自己負担10,000円（月額）

新制度

「高額かつ長期」に該当しているため20,000円（一般）から10,000円へ自己負担限度額が軽減（注）

世帯の限度額10,000円を姉妹で按分して設定された自己負担限度額（各々5,000円）を負担

⇒ 自己負担10,000円（月額）

（注）月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上ある）者を、「高額な医療が長期的に継続する患者」（「高額かつ長期」）として、負担を軽減

既認定者の自己負担に関するモデルケース⑤
（高額の医療が継続する軽症者の場合①）

患者の状況

- クローン病の患者（50歳）が、メサラジン（クローン病治療薬）【毎月】とインフリキシマブ（生物学的製剤）【隔月】の投与を受けるため、外来通院。
- ある月（インフリキシマブを投与）の総医療費（診療報酬額）が、35万円。
- 世帯年収は約170万円。所得階層は、現行制度においてC階層、新制度において一般所得Ⅰ。
- その後、症状は消失したが、メサラジンとインフリキシマブの投与は続けている。

医療費の自己負担

現行制度

軽症者も医療費助成の対象

⇒ 当月の自己負担**3,450円**

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担80,930円（多数該当44,400円）［高額療養費］

新制度（経過措置期間中）

⇒ 自己負担**5,000円**（月額）

新制度

高額の医療が継続しているため軽症者であっても医療費助成の対象（注１）

「高額かつ長期」に該当しているため10,000円（一般）から5,000円へ自己負担限度額が軽減（注２）

⇒ 自己負担**5,000円**（月額）

（注１）月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間３回以上ある（例えば医療保険の３割負担の場合、医療費の自己負担が１万円以上の月が年間３回以上）者は、軽症者であっても医療費助成の対象として認定

（注２）月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上ある）者を、「高額な医療が長期的に継続する患者」（「高額かつ長期」）として、負担を軽減

既認定者の自己負担に関するモデルケース⑥
（高額の医療が継続する軽症者の場合②）

患者の状況

- 40歳の男性が、パーキンソン病の診断を受け、医療費助成の対象として認定されている。レボドパ（パーキンソン病治療薬）等の投与を受け、外来通院中。
- 毎月の総医療費（診療報酬額）が、6万円。
- 世帯年収は約600万円。所得階層は、現行制度においてG階層、新制度において一般所得Ⅱ。
- その後、症状はかなり軽快し、通常のフルタイム業務が可能となった。内服は継続している。

医療費の自己負担

現行制度

⇒ 当月の自己負担11,550円

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担18,000円［３割負担］

新制度（経過措置期間中）

⇒ 自己負担10,000円（月額）

新制度

高額の医療が継続しているため軽症者であっても医療費助成の対象（注１）

「高額かつ長期」に該当しているため12,000円（一般・２割負担）から10,000円へ自己負担限度額が軽減（注２）

⇒ 自己負担10,000円（月額）

（注１）月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間３回以上ある（例えば医療保険の３割負担の場合、医療費の自己負担が１万円以上の月が年間３回以上）者は、軽症者であっても医療費助成の対象として認定

（注２）月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上ある）者を、「高額な医療が長期的に継続する患者」（「高額かつ長期」）として、負担を軽減

既認定者の自己負担に関するモデルケース⑦
（現行制度において重症認定を受けており「高額かつ長期」に該当する場合）

患者の状況

- 大脳皮質基底核変性症の患者（65歳）が、レボドパ（パーキンソン症候群治療薬）等の投与を受けるため、１年前から外来通院。現在、患者は重症認定を受けている。
- 毎月の総医療費（診療報酬額）が、12万円。
- 世帯年収は約600万円。現行制度において重症者、新制度における所得階層は一般所得Ⅱ。

医療費の自己負担

現行制度

重症認定を受けている者は世帯年収にかかわらず医療費負担なし

⇒ 毎月の自己負担<u>0円</u>

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担36,000円［３割負担］

新制度（経過措置期間中）

重症認定を受けていた既認定者は経過措置期間中は自己負担限度額を軽減

⇒ 自己負担<u>5,000円</u>（月額）

【参考】既認定者であっても重症認定を受けていなかった場合の自己負担限度額［経過措置期間中］10,000円

新制度

「高額かつ長期」に該当しているため20,000円（一般）から10,000円へ自己負担限度額が軽減（注）

⇒ 自己負担<u>10,000円</u>（月額）

（注）月ごとの医療費総額が５万円を超える月が年間６回以上ある（例えば医療保険の２割負担の場合、医療費の自己負担が１万円を超える月が年間６回以上ある）者を、「高額な医療が長期的に継続する患者」（「高額かつ長期」）として、負担を軽減

既認定者の自己負担に関するモデルケース⑧
（人工呼吸器等を装着している場合）

患者の状況

- 筋萎縮性側索硬化症（ALS）の患者（45歳）が、人工呼吸器を装着して在宅療養を行っている。痛みに対してロキソプロフェン（痛み止め）等の投薬を受け、訪問看護も利用している。現在、患者は重症認定を受けている。
- 毎月の総医療費（診療報酬額）が、12万円。

医療費の自己負担

現行制度

重症認定を受けている者は世帯年収にかかわらず自己負担なし

⇒ 毎月の自己負担<u>0円</u>

【参考】医療費助成がなかった場合の自己負担36,000円［３割負担］

新制度（経過措置期間中）

人工呼吸器等を装着している者は世帯年収にかかわらず自己負担限度額1,000円

⇒ 自己負担<u>1,000円</u>（月額）

新制度

人工呼吸器等を装着している者は世帯年収にかかわらず自己負担限度額1,000円

⇒ 自己負担<u>1,000円</u>（月額）