

成人および小児の難病対策に対する
当事者・家族の評価に関するアンケート調査
調査報告書

2024年2月

特定非営利活動法人 ASrid



目次

1. 調査の背景と目的について	3
2. 手法	4
3. 成人の難病対策に関する調査の結果.....	18
3-1. 回答数および回答者の属性.....	18
3-2. アンケート調査の結果	19
① 法改正による成人の難病対策の評価できる点	20
② 法改正による成人の難病対策の評価できない点.....	22
4. 小児の難病対策に関する調査の結果.....	37
4-1. 回答数および回答者の属性.....	37
4-2. アンケート調査の結果	38
① 法改正による小児の難病対策の評価できる点	39
② 法改正による小児の難病対策の評価できない点.....	41
5. 調査の限界と今後の解析計画.....	48
6. 謝辞	49
7. 調査担当者・問い合わせ先	50

1. 調査の背景と目的について

2022年12月に「児童福祉法」「難病の患者に対する医療等に関する法律(以下、難病法)」が改正された。これらの法改正により、小児・成人ともに難病対策がさらに充実すると期待されている一方で、今後解決していくべき課題も引き続き残っていると考えられる。

そこで、難病(希少疾患・難治性疾患および長期慢性疾患)の患者当事者やご家族は、今回の2つの法改正をどのように評価しているのかを明らかにするアンケート調査を実施した。

なお、今回の法改正では、難病対策は主に下記の点に変更となった。

- 医療費助成の開始時期を「申請日」から「重症と判断された時点」に変更し、申請日から一定期間のあいだ遡る(さかのぼる)ことができることとする
- 指定難病患者が障害福祉サービスの利用時に使える「登録者証」を発行し、医療費助成の対象外の軽症の難病患者のかたも取得可能とする(ただし、小児慢性特定疾病の登録者証発行は医療費受給対象者のみに限定)
- 法的根拠のある難病のデータベースを新設し、他の公的データベースと連結した解析ができ、多くの研究者が利用可能なものとする
- 難病相談・支援センターの連携先として福祉・就労支援関係者を明記する
- (小児のみ)地域の小慢児童等やその保護者の実情を把握し、課題の分析等を行い、任意事業の実施及び利用を促進する「実態把握事業」を努力義務の事業として新設する
- (小児のみ)現行の任意事業の実施を努力義務化する など

(参考資料)

厚生労働省資料「改正難病法及び改正児童福祉法の成立、施行について」:

<https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/001118841.pdf>

2. 手法

・対象者:

小児または成人の難病(希少・難治性疾患、長期慢性疾患)の患者・家族または支援者とした。

*疾患が小児慢性特定疾病(小児)または指定難病(成人)に指定されているかどうかは不問とした

・データ収集:

一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワークから、各組織の加盟団体および難病・慢性疾患全国フォーラムの参加・賛同団体にメールにて本調査の案内を送付してもらった。また、Rare Disease Day の主催者組織にも本調査の案内を送付した。

いずれの場合にも、参加者に対して WEB 上にて書面にて調査について説明し、電磁的同意を得た。その後、WEB フォームを通じて回答を収集した。

・質問内容:

アンケートにて下記の項目について尋ねた。

- 児童福祉法改正および難病法改正による難病対策の評価できる点(良かった点)と評価できない点(課題点)
- 回答者の基本的属性

・調査時期:

2023 年 9 月から 2023 年 11 月までとした。

・解析方法:

質的内容分析の手法を用いて回答内容を要約し、カテゴリ名をつけた上で、一部を引用した。

・倫理的配慮:

本調査は、特定非営利活動法人 ASrid の倫理審査委員会に申請をし、承認を得た上で実施した。その上で、下記の倫理的配慮を行った(ap2023092101)

- ・回答者からは回答前に書面にて調査内容を説明し、電磁的同意を得た

- 自由記述内の個人につながりうる情報は、解析前に伏せ字とした
- 患者団体経由でリクルートした場合に、回答者に参加への強制力が働かないよう求めた

・本調査で使用した説明文書

小児慢性特定疾病対策・難病対策に対する
当事者・家族の評価に関するアンケート調査
調査に関する説明ページ

2022年12月に「児童福祉法」「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、難病法）」が改正されました。これらの法改正により、小児慢性特定疾病対策および難病対策がさらに充実すると期待されている一方で、今後解決していくべき課題も引き続き残っていると考えられます。

そこで、小児および成人の難病（希少疾患・難治性疾患および長期慢性疾患）の患者当事者やご家族は、今回の2つの法改正をどのように評価しているのかを明らかにするアンケート調査を実施します。なお、今回の調査では、現行制度上の小児慢性特定疾病または指定難病に含まれているかどうかは問いませんので、これらに該当しない難病の患者当事者・ご家族のかたも是非調査にご協力ください。

この調査は、データを解析後、全体の結果を11月に実施される「難病・慢性疾患全国フォーラム2023」にて発表します。また、翌年2月に実施される「Rare Disease Day 2024」にて全国の会場にてパネル展示をする予定となっています。

本調査の結果は、今後の小児・成人の難病対策の見直しを検討していく上で患者サイドの意見としての基礎的資料となります。ぜひ回答へのご協力を賜れますと幸いです。

本アンケートの趣旨にご賛同いただけましたら、下記の説明文書をご一読いただき、アンケートにご協力くださいますよう、よろしくお願い申し上げます。

1. 本アンケート調査の実施機関・実施者について

研究従事者（研究を実施するもの）

江本 駿 （ASrid 研究員・調査の実施と解析・研究責任者）

西村 由希子（ASrid 理事長・調査の実施と解析）

研究協力者（研究に助言を与えるもの）

辻 邦夫 氏（一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会・常務理事）

福島 慎吾 氏（認定特定非営利活動法人

難病のこども支援全国ネットワーク・専務理事）

*研究協力者の両氏には、難病・慢性疾患全国フォーラム2023実行委員会として個人情報を除いたデータ解析後の調査結果は共有しますが、回答者の個人情報や誰が何を回答したかといったあなたの回答データそのものは共有されません。

2. 本アンケート調査研究の対象と構成・手順に関して

対象者は、小児または成人の難病を抱える患者当事者のかた、またはそのご家族のかたとなります。なお、ここでいう難病とは、現行制度上の小児慢性特定疾病または指定難病に含まれているかどうかは問いませんので、これらに該当しない難病の患者当事者・ご家族のかたも是非調査にご協力ください。

質問項目は以下の通りで、回答時間は15分程度を見込んでいます。

- 1) 法改正で評価できる点（達成できたと思われる点）
- 2) 法改正で評価できない点（今後の課題と思われる点）
- 3) 今回の法改正に限定せず、今後の難病対策に望むこと
- 4) あなたの基本属性（年齢や疾患名など）

調査の手順は下記の通りとなります。

- ① はじめにこの説明文書をよくお読みください。
- ② この調査に参加するか、あなたの意思で決めてください。
- ③ 調査参加を承諾される場合、下記のフォームから同意ページにて必要事項を記入したのち、回答を記載してください。

なお、フォームは【A】小児期の難病対策と【B】成人期の難病対策にわかれていますので、参加されたいほうのフォームから記入をお願いします。両方に意見があるかたは、両方のフォームに回答いただくことも可能です。

今回の法改正で、小児・成人の難病対策のどのような変更があったかについては、下記の厚生労働省資料のURLをご確認いただき、変更内容を理解された上でアンケートに回答いただけますよう、お願いいたします。

- 厚生労働省資料「改正難病法及び改正児童福祉法の成立、施行について」：
<https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/001118841.pdf>

上記資料に詳細もありますが、今回の改正の主な変更点は以下の通りです。

- ・医療費助成の開始時期を「申請日」から「重症と判断された時点」に変更し、申請日から一定期間のあいだ遡ることができることとする
 - ・指定難病患者が障害福祉サービスの利用時に使える「登録者証」を発行し、医療費助成の対象外の軽症の難病患者のかたも取得可能とする（小児慢性特定疾病の登録者証発行は医療費受給対象者のみに限定）
 - ・法的根拠のある難病のデータベースを新設し、他の公的データベースと連結した解析ができ、多くの研究者が利用可能なものとする
 - ・難病相談・支援センターの連携先として福祉・就労支援関係者を明記する
 - ・小児慢性特定疾病の地域協議会の設置を法定化し、難病の地域協議会との連携を努力義務化する
 - ・小児慢性特定疾病児童等自立支援事業において、実態把握事業を努力義務化する。また、現行の任意事業の実施を努力義務化する など
- また、条文の改正前後の比較は下記のWEBサイトから確認できます。

https://nanbyo.jp/tusin/shiryo/306_2.pdf

前のページの対策の変更点をご確認いただき、下記のフォームからアンケートにご参加ください。

【A】 小児期の難病対策について：

改正児童福祉法および小児慢性特定疾病対策などについてご意見をいただけるかたは、下記のフォームまたは2次元コードからご参加ください。こちらは、難病を抱える子どもをもつご家族に回答いただくものとなります。成人の患者当事者のかたは【B】の調査にご協力いただけますと幸いです。また、未成年の患者当事者のかたは、成人のご家族に回答をご依頼ください。

URL：<https://forms.gle/ATufZdVZhi8ujX6k8>

2次元コード（右のコードを読み取ってください）：



【B】 成人期の難病対策について：

改正難病法および指定難病などについてご意見をいただけるかたは、下記のフォームまたは2次元コードからご参加ください。こちらは成人の患者当事者のかた、またはそのご家族に回答いただくものとなります。

URL：<https://forms.gle/J6YsjJQ3qFYgNpqw8>

2次元コード（右のコードを読み取ってください）：



回答は Web ページを閉じない限りなくなりませんので、休み休み行っていただくことも可能です。

お手数ですが、調査にご協力頂ける場合、

10月31日（火）までにご回答いただけますよう、お願い致します。

3. 研究協力の任意性とアンケート回答後の同意撤回の方法について

- ・この調査に協力するかどうかは、あなたの自由な意思によって決めることができます。協力頂けない場合でも、いかなる不利益もありません。
- ・アンケートに回答する前に、同意ページにて同意の署名をしていただきます。アンケート送信時にあなたのメールアドレスに同意日時・内容が送られますので、大切に保存していただきますようお願い致します。
- ・アンケートの内容を確認して回答したくないと思った場合は、回答途中であっても Web ページを閉じることによって、内容を撤回することが可能です。
- ・アンケート送信後の回答に関してあなたが撤回をしたい場合は、その時点で事務局に同意撤回の旨をお伝え下さい。その際、氏名をお伝えいただき、事務局が氏名と回答内容を照合したのち、同意撤回書へのリンクをお送りします。

これを記入して事務局に返信することにより、同意を撤回・アンケートの回答内容の破棄をすることができます。

- ・ただし、研究結果が会報・Web サイト、学会・学術誌等で公開された場合などには、回答内容を破棄できないことがあります。

4. 個人情報の保護と研究結果の公表に関して

- ・回答の収集には、Google フォームを使用します。調査実施機関の NPO 法人 ASrid は、NPO としての契約により回答者の個人情報が Google に共有されない (Google 側で見ることができない) 仕組みを有しています。また、調査期間が終了した段階で回答収集用に用いた Google フォームは削除し、調査実施機関のパソコン内にて回答を管理いたします。
- ・アンケートで答えて頂いた回答は、分析する前にあなたの個人情報を削り、代わりに新たな ID 番号をつけることによって、誰の回答か分からないようにいたします (回答の匿名化)
- ・公表する集計結果には、あなた個人を特定する情報は含みません。なお、自由記述回答内で個人を特定する情報が記載されていた場合には、研究者の判断で該当箇所を削除する場合がございます。ただし、削除しきれない可能性もありますので、研究結果として公表可能な内容のみを記載ください。
- ・集計などは調査を担当する NPO 法人 ASrid の研究者が実施します。
- ・得られた調査データは、全体の結果を 11 月に実施される「難病・慢性疾患全国フォーラム 2023」にて発表します。また、翌年 2 月に実施される「Rare Disease Day 2024」にて全国の会場にてパネル展示をする予定となっています。また、学会や学術誌上での全体の結果の発表を行う可能性があります。その場合でも、特定の個人について公表することはありません。

5. ご参加いただくかたにもたらされる利益と不利益について

1) ご参加いただくかたにもたらされる利益について

- ・この調査への参加によって、あなたにすぐに有益な情報がもたらされる可能性が高いとは言えません。しかしながら、本調査の結果は、今後の難病対策の見直しを検討していく上で、患者サイドの声として重要な基礎的資料となります。

2) ご参加いただかなかったかたにもたらされる不利益について

- ・協力しなかったことや答えなかったことによって、あなたが不利益を受けることは一切ありません。

6. その他の注意事項

- ・本調査は、NPO 法人 ASrid 利益相反マネジメント委員会および倫理審査委員会の承認を得て実施をしています。
- ・調査終了後、アンケートの回答内容は、二次的な解析を行う可能性があるため、適切に管理し保存します。なお、調査期間終了 5 年後の年末である 2028 年 12 月 31 日には、すべての調査データを破棄します。
- ・今回の調査に必要な費用について、あなたに負担を求めることはありません。また、謝金もございませんが、ご了承ください。

ご不明な点がございましたら、以下までご連絡ください。
research@asrid.org（調査事務局 担当 江本・西村）
〒113-0033 東京都文京区本郷 5-30-20 4F
NPO 法人 ASrid

*なお、ASrid 研究者は難病・慢性疾患全国フォーラム 2023 実行委員会委員を務めております。2018 年には児童福祉法改正および難病法制定に関する皆様の評価についても調査をおこない、同フォーラムおよび RDD2019 にて発信しております。ご関心がある場合にはご連絡ください。

・本調査で使用した「成人の難病対策」のアンケート用紙

2022年12月に改正された「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」に基づいた難病対策について、それ以前と比べて達成できた点（評価できる点）は何だと思えますか。

回答を入力

反対に、2022年12月に改正された「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」に基づいた難病対策について、達成できていない点や今後見直しが必要な点は何だと思えますか。


回答を入力

「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」に限定せず、広く難病対策への意見や要望・改善して欲しい点があれば、回答してください。

回答を入力

回答者（あなた）についての項目

回答者（あなた）の属性を教えてください。

- 患者本人
- 患者の親
- 患者の配偶者
- 患者の子ども
- 患者のきょうだい
- その他: _____ 

回答者（あなた）の生物学的な性別を教えてください。

疾患によっては生物学的な性差が有意に発生率と関連しています*。

そのため、本設問では生物学的性別をお伺いしています。答えたくない場合には、無理にお答えいただくなくても構いません。

*ご参考：[https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525\(14\)00136-X](https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525(14)00136-X)

- 男性
- 女性
- 回答しない
- その他: _____

回答者（あなた）の現在の年齢を教えてください。

回答を入力 _____

【回答者（あなた）と患者当事者で別のかたが回答している場合】 患者当事者のかたの現在の年齢を教えてください。

回答を入力 _____

患者当事者のかたの関連する疾患（難病）の名前を教えてください。
複数ある場合には、最大3つまで記載ください。

回答を入力

患者当事者のかたが最初に難病を発症してからの年数を教えてください。

回答を入力

患者当事者のかたは「難病の患者に対する医療等に関する法律」による医療費助成を受給していますか。

- 対象疾患（指定難病）であり、受給している
- 対象疾患（指定難病）であるが、受給していない
- 対象疾患（指定難病）ではない
- その他: _____

上記の質問で、「対象疾患であるが、受給していない」と回答した方に質問です。
受給していない（または、できない）理由を教えてください。

回答を入力

患者当事者のかたの現在の障害者手帳の取得状況を教えてください。

- 持っていない
- 身体障害者手帳
- 療育手帳
- 精神障害者保健福祉手帳
- その他: _____

・本調査で使用した「小児の難病対策」のアンケート用紙

2022年12月に改正された「児童福祉法」に基づいた小児慢性特定疾病対策について、それ以前と比べて達成できた点（評価できる点）は何だと思えますか。

回答を入力

反対に、2022年12月に改正された「児童福祉法」に基づいた小児慢性特定疾病対策について、達成できていない点（評価できない点）や今後見直しが必要な点は何だと思えますか。


回答を入力

「児童福祉法」に限定せず、広く小児慢性特定疾病対策への意見や要望・改善して欲しい点があれば、回答してください。

回答を入力

回答者（あなた）についての項目

回答者（あなた）の属性を教えてください。

- 患者本人
- 患者の親
- 患者の配偶者
- 患者の子ども
- 患者のきょうだい
- その他: _____ 

回答者（あなた）の生物学的な性別を教えてください。

疾患によっては生物学的な性差が有意に発生率と関連しています*。

そのため、本設問では生物学的な性別をお伺いしています。答えたくない場合には、無理にお答えいただくなくても構いません。

*ご参考：[https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525\(14\)00136-X](https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525(14)00136-X)

- 男性
- 女性
- 回答しない
- その他: _____

回答者（あなた）の現在の年齢を教えてください。

回答者がご本人の場合には、こちらに年齢を記載いただき、次の設問を飛ばしてください。

回答を入力 _____

患者当事者のかた（お子様）の現在の年齢を教えてください。

回答を入力 _____

患者当事者のかた（お子様）の性別学的な性別を教えてください。

疾患によっては生物学的な性差が有意に発生率と関連しています*。

そのため、本設問では生物学的性別をお伺いしています。答えたくない場合には、無理に回答する必要はございませんので、「回答しない」を選択するか、この設問を飛ばしてください。

*ご参考：[https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525\(14\)00136-X](https://www.cell.com/trends/genetics/fulltext/S0168-9525(14)00136-X)

回答者をご本人の場合には、こちらの設問は飛ばしてください。

男性

女性

回答しない

その他: _____

患者当事者のかた（お子様）の関連する疾患（難病）の名前を教えてください。

複数ある場合には、最大3つまで記載ください。

回答者をご本人の場合にも、こちらに疾患名を記載ください。

回答を入力

患者当事者のかた（お子様）が最初に難病を発症してからの年数を教えてください。

回答者をご本人の場合にも、こちらに発症からの年数を記載ください。

回答を入力

患者当事者のかた（お子様）は小児慢性特定疾病対策による医療費助成を受給していますか。

回答者がご本人の場合にも、こちらに受給状況を記載ください。

- 対象疾患（小児慢性特定疾病）であり、小児慢性特定疾病の制度を利用している
- 対象疾患（小児慢性特定疾病）であるが、小児慢性特定疾病の制度を利用せず、他の医療費助成制度（乳幼児・こども医療費助成制度や重度心身障害児（者）医療費助成制度など）を利用している
- 対象疾患（小児慢性特定疾病）ではないが、他の医療費助成制度（乳幼児・こども医療費助成制度や重度心身障害児（者）医療費助成制度など）を利用している
- 対象疾患（小児慢性特定疾病）ではなく、他の医療費助成制度（乳幼児・こども医療費助成制度や重度心身障害児（者）医療費助成制度など）も利用していない
- かつて医療費を受給していたが、受給年齢の上限に達したために現在は受給していない
- その他: _____

上記の質問で、「対象疾患であるが、受給していない」と回答した方に質問です。上記の選択肢以外に受給していない（または、できない）理由がありましたら教えてください。

回答を入力

患者当事者のかたの現在の障害者手帳の取得状況を教えてください。

- 持っていない
- 身体障害者手帳
- 療育手帳
- 精神障害者保健福祉手帳
- その他: _____

3. 成人の難病対策に関する調査の結果

3-1. 回答数および回答者の属性

全体で128名の患者・家族ら(当事者100名、親15名、その他13名)から回答を得た。その他の内訳は、当事者の子8名、配偶者1名、きょうだい2名、支援者2名であった。

回答者の属性を表3-1に示した。当事者の性別は、男性が41名、女性が85名、インターセックス1名だった。また、当事者の病歴は9年以下のかたが39名と最多で、10年～19年のかたが33名、20年～29年のかたが15名、30～39年のかたが21名、40年以上のかたが15名だった。指定難病制度による医療費助成については、指定難病かつ受給しているかたが62名、指定難病だが未受給のかたが28名、指定難病ではないかたが28名だった。また、障害者手帳を取得しているかたが56名であった。

表3-1. 回答者・当事者の属性

		回答数	割合
回答者	患者本人	100	78.1
	親	15	11.7
	その他	13	10.2
性別	男性	41	32.3
	女性	85	66.9
	インターセックス	1	0.8
病歴	0～9年	39	31.7
	10～19年	33	26.8
	20～29年	15	12.2
	30～39年	21	17.1
	40年～	15	12.2
医療費助成	指定難病かつ受給	62	52.5
	指定難病だが未受給	28	23.7
	指定難病でない	28	23.7
障害者手帳	取得	56	48.7

注) 欠損値を除く

3-2. アンケート調査の結果

自由記述の回答を詳細に読み込み、小児の難病対策について①評価する点、②評価できない点に分類して解析し、項目ごとにまとめた。掲載にあたっては以下を留意した。

- 回答者の匿名性を保持するため、方言は標準語に変換した。また、必要以上の情報公開は避けるなどの対応をおこなった(例 息子→子ども など)。
- 同じ対象者から得た同じ回答であっても、トピックが複数にわたる場合には異なるトピックに対して同じ回答を掲載した。
- 疾患名や地域名、社名、病院名、その他固有名詞等については、原則として伏せ字とした。
- 補足すべき事項は()書きで作成者が加えた。また、必要な場合には注釈で追記した。
- 上記の対応は行ったものの、回答者の生の意見をできるだけ反映させるため、上記の対応以外はそのま回答を掲載した。そのため、異なる回答者から得られた意見では回答間に表現のゆらぎが存在する。

① 法改正による成人の難病対策の評価できる点

成人の難病対策について評価できる点について、自由回答から得られたコメントを対策ごとに集計した結果を図 3-1 に示した。最も評価されたのは「重症化時点までの遡り請求」であり、51 名 (39.9%) が回答した。続いて、「登録者証の発行」が 25 名 (19.5%)、「データベースの整備」が 11 名 (8.5%)、「難病相談・支援センターの連携先明記」が 7 名 (5.5%) であった。小児のみの難病対策となるが、「任意事業実施の努力義務化」「実態把握事業の努力義務化」「地域協議会設置の法定化」にもそれぞれ 1 名から評価できると回答を得た。

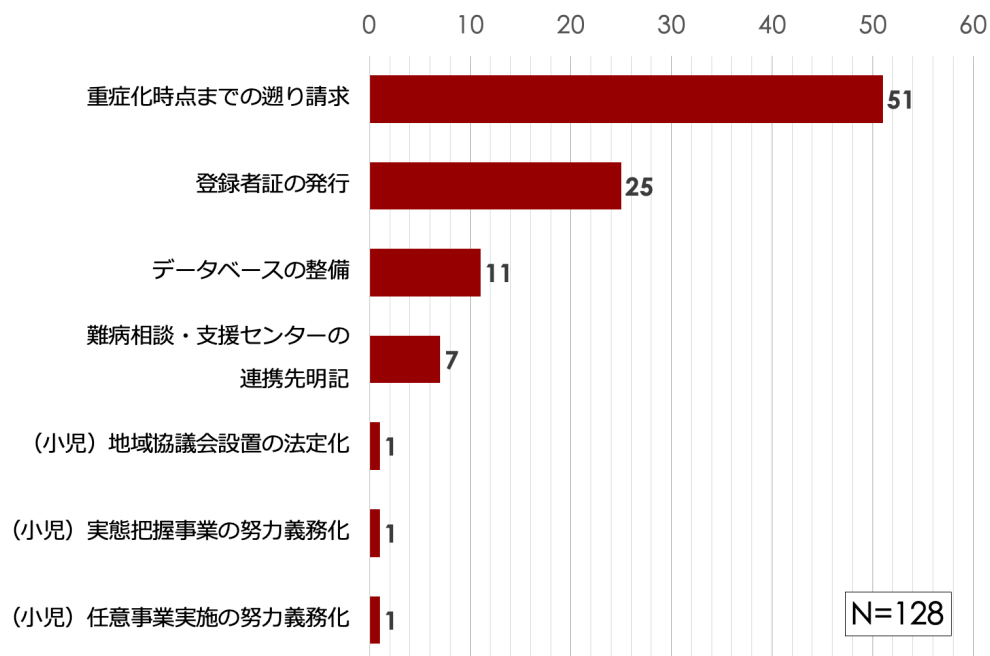


図 3-1. 成人の難病対策について評価できる点のカテゴリごとの回答者数

成人の難病対策について評価できる点に関して具体的なコメントが得られたものを、下記の表にまとめた。

項目	コメント
重症化時点までの 遡り請求	<p>“医療費助成の開始時期を「重症度分類を満たしていることを診断した日」となったこと。また、やむを得ない理由があるときは、最長3か月とされたこと。”</p> <p>“重症と判断された時点から助成されるので、あわてて申請しなくてもよくなった。家族等のサポートがあればよいが、本人が申請書類を作成する場合は入院・通院しながら各機関での資料集めが負担になっていた。”</p> <p>“医療費助成の開始時期を、「重症度分類を満たしていることを診断した日」(重症化時点)となったので、医療費の負担が多少は軽減できる。”</p> <p>“制度の開始日を前倒しできることは以前から患者団体が要望していたことなので、それが実現できたことは評価できる。”</p> <p>“助成開始が申請日ではなく、重症と診断された時点になったこと。自分は申請日だったため、それ以前の診断の見通しがつくまでの精神的、金銭的、身体的、医療負担が重く、辛かった。医師の診断の日になれば、かなり助かる人も多いと思う。”</p>
登録者証の発行	<p>“私はまだ重症ではないため、現時点でも登録者証が発行されるのは、勤務先や初見の病院などで使えると思うので、助かる。”</p> <p>“指定難病患者が障害福祉サービスの利用時に使える「登録者証」を発行し、軽症者も取得可能としていること。”</p> <p>“登録者証がつくられて使えるサービスが得られること。難病でも、理解が得られにくい環境や状況が多いため、ヘルプマークを持つてはいるが、あまり効果は得にくい。そのため登録証によって、変化に期待。”</p>
データベースの 整備	<p>“各疾患のデータベースはあるかもしれないが、難病という分類で作られると、よりわかりやすく患者も医療者も検索やデータベースを使いやすくなりそう。”</p> <p>“軽症患者の登録とデータベース化することで実態把握に一步前進したこと。”</p> <p>“多くの研究者が利用できる難病のデータベースが新設されること。”</p> <p>“データベースで管理する事により、研究者が共有でき治療に役立てられる。”</p>
難病相談・支援 センターの連携先 明記	<p>“難病相談・支援センターの連携先として福祉・就労支援関係者を明記する点。少しでも就労しやすい環境につながることを期待する。”</p> <p>“連携先の関係者を明記する点は、病気発見のショックを受ける患者本人やその家族に少しの安心を与えると思うため評価できる。”</p>

② 法改正による成人の難病対策の評価できない点

法改正による成人の難病対策の評価できない点は多岐に渡った。得られたコメントから類似性によって分類し、適切なカテゴリ・サブカテゴリに分類した。下記ではカテゴリおよびサブカテゴリごとに得られた具体的なコメントの一覧を掲載する。

カテゴリ:対象者や認定の見直し

対象疾患の拡充や難病指定プロセスの透明化、軽症者の除外、重症化基準の見直し、重症化時点以前への遡り申請などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
対象疾患の拡大	<p>“疾病名により、支援が受けられたり受けられなかったりする。”</p> <p>“枠の中にはまってるひとだけが対象者となっている。制度に認定されていない難病や難病と名付けられていない人が取りこぼされていること。”</p> <p>“障害福祉サービスの対象疾患において、疾患名で対象かどうかを判定することは医学モデル的であり、生活のしづらさなどが反映されないため、廃止してほしい。〇〇症候群などの社会的に見捨てられた状況の疾患についても、疾患名ではなく生活のしづらさ等で判定できるように制度を改正してほしい。”</p> <p>“状況的に難病な状態だと判断できる場合には、未診断疾患群などとして申請できるのが望ましいと考える。”</p> <p>“現状は国が指定した難病しか医療助成などの支援を受けられない現状である。国から指定されていない難病患者にも指定難病と同じくらいの生活困窮者、もしくはそれ以上に苦しんでいる方も多い。指定されていない難病患者にはサポートが行き届いておらず、余計に難病を悪化させる者も多い。自分も〇〇病で歩けないレベルの痛みを伴っているが、国からのサポートは一切受けれておらず、体調悪化している現状です。指定難病の範囲の拡大、もしくは指定難病以外のサポート(医療助成)をして頂きたい。”</p> <p>“制度に認定されていない難病の人たちや未診断の状態の人に対しての支援。かなり安定しない中で仕事もままならず医療費を生活費から切り崩して当てていたりもします。制度の狭間に落とされ</p>

	<p>てる人たちを早急になんとかしてほしい。”</p> <p>“指定難病以外でも様々な支援が得られるようにして欲しい。健康者でもなく、指定難病でもない狭間にいる為に、身体的にだけでなく経済的、日常生活の面で生き延びる事が非常に困難である。”</p> <p>“希少性条項が残ったままである。”</p> <p>“指定難病に認められないため(患者数の多さが理由)、救済されない難病患者の存在がある。”</p> <p>“私の難病、指定難病は原因不明、かつ人数に対して何%以下等の3~5項目の基準があるかと思う。私は先天性疾患(判明した年齢が小慢を申請出来ない感じではなかったが)ですが、原因判明してる2次性疾患でも難病(同じく治る事なく対処療法のみなのに、難病ではなくて良かったね!とか、‘福祉面で見ると健康’という状態)である。難病の状態なのに2次性だから難病とはされず。けれど難病の方同様の治療を医療費助成制度使わずにしている方もいる!”</p>
トランジション問題	<p>“小児慢性特定疾病対策の対象疾病のうち、指定難病とはなっていない疾病がある。認定の要望が出されているにもかかわらず、未だに認定されていない疾病がある。それについては見直しが必要だと思う。”</p> <p>“生涯を通じて切れ目のない支援の実現(トランジション問題の解決。”</p> <p>“小児慢性特定疾病であるが成人では難病に該当しない疾病の患者が、一律に支援を受けられないのは問題。病態や生活上の支障を考慮して、支援をすべき。”</p> <p>“小児期から成人期への切れ目のない支援が必要なことは言うまでもないが、難病では特にこの部分について法律でも言及されておらず、必要な支援が届いているとはいえない。”</p> <p>“他の疾患でも大人になると医療費助成制度から外され医療費助成なく自己負担になるのが苦しいと聞いた事がある。小慢対象の人が大人になっても外される事なく継続した支援を受けられる様に難病として認められて医療面、経済面どちらもサポートしてくれる社会になって欲しい。”</p>

難病指定プロセスの透明化	<p>“難病指定のプロセスの透明化。指定されない疾患などの理由の開示や議論のプロセスがもっと開かれるべきである。”</p>
認定方法の見直し	<p>“指定難病の受給者証を取得できる『診断基準』が厳しい事。大きな症状、検査結果の基準も大事だが、診断基準に至らない小さなトラブルがたくさんありご苦労されている方達のことを考えての総合的な診断を希望する。”</p> <p>“疾病名ではなく不自由の内容や度合いにより、必要な支援を受けられるようにしてほしい。”</p>
認定タイミングの見直し	<p>“自分の疾患は急に体調が悪くなるため、申請時とかの状態で判断され軽症とされて、申請しても認められず、結局、毎日薬を飲んだり、定期診察や検査をしても認められず、毎月 10,000 円に近い支払いがある。普通に生活できるから軽症かもしれないが、医療費以外にも交通費なども含めてお金はかかっている。”</p> <p>“「重症化」にタイミングでしか支援が受けられないのが悩ましい。重症化でなくても、難病に指定された時点で支援がスタートするとありがたい。”</p>
軽症者の対象者からの除外	<p>“患者の外来代などの医療費無料や社会に対する啓発活動、障害年金などの給付額の倍増、軽症者などの突然の打ち切りなど、疾患によって働けないのに、状況を把握せず、一方的に打ち切りなど言語道断。患者は、増加傾向にあり、団塊世代などの高齢化が深刻である。難病患者当事者や支援家族に対するきめ細かいケアを行い、安心して、社会生活を営む法律が必要である。自己責任論が蔓延して、患者などが自殺や経済的破綻など絶対にあってはならない。”</p>
重症度基準の実態との乖離	<p>“重症度分類の見直しを行ってほしい。質問項目が生活実態、症状の実態にあっていない課題は以前から指摘されている。軽症高額制度を利用するためだけに、高額な治療を 3 か月以内等スケジュールを合わせて実施している患者もおり、制度がないと生活ができない現状が反映されている。”</p> <p>“重症度認定のありかたには課題も多く、患者の困難さが的確に把握されていない部分も多い。”</p> <p>“医療費を補助できる基準を見直してほしい。私は指定難病を診</p>

	<p>断されているものの症状が検査方法が行政の基準にないなどの理由で補助が受けられていません。高額な薬代を考慮し、症状や個人に合わせて臨機応変に対応してほしい。”</p>
重症化時点以前への 遡り申請	<p>”「重症化」にタイミングでしか支援が受けられないのが悩ましい。重症化でなくても、難病に指定された時点で支援がスタートするとありがたい。”</p> <p>”診断前の検査等も助成してもらいたい。”</p> <p>”ある程度その病気と診断できる原因のところまで遡ってほしい。”</p> <p>”難病の診断には時間がとてもかかり、その間の患者の負担は大きい。今回助成の開始が、申請日でなく判断された日からさかのぼれるようにはなったが、診断日よりも病名疑いの時点で軽症と同等の助成が得られたらよい。”</p> <p>”先天性難病に関しては、初診日に拘らず助成金にしる障害年金にしても申請した時を起点に判断して欲しい。申請書類も難病に関して当てはまる物が無いと役所で門前払いを受けた。”</p>
「やむを得ない事情」の 曖昧さ	<p>”医療費助成の前倒しについて、やむを得ない事情等の証明方法が不明瞭である。”</p> <p>”申請日からの遡りの期間における「やむを得ない事情」の解釈を巡り、行政庁において、恣意的な運用がなされる可能性があること(懸念点)。”</p>

カテゴリ:助成費用の拡充

交通・移動手段や入院時の食事代への助成や、診断書料の軽減、入院・入所者の日常生活支援用具の給付・貸与などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
交通・移動手段への助成	<p>”福祉タクシーが高額なため、市から補助されるタクシー券ではたりない。また、タクシーの予約が困難。”</p> <p>”軽症者で障害者手帳などを持っていない人に対しても交通費の助成をしてほしい。”</p>
医療費補助の拡充	<p>”軽症外しと難病患者の医療費無料、障害年金の給付額の倍増、そして社会保障の拡充、給付などの新たな法律を作って欲しい。”</p>

入院時の食事代の負担軽減	“入院費の食事代など、自己負担が増えたこと。関連する病気でも、医師の判断で決まってしまう、助成が受けられない。”
高い診断書料	“診断書の金額が高いので、負担してほしい。”
入院・入所者への日常生活支援用具の給付・貸与	“入院または施設入所されている方には日常生活支援用具の給付・貸与などが支給できない地域がある。特にコミュニケーション支援機器などは QOL の維持のためにも必要だと思われるが、在宅でないことを理由に支給を断られることがある。必要な方に必要な支援が受けられるように改善して頂けたらと思う。”

カテゴリ: 軽症者登録

軽症者登録のメリットや登録制度の周知などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
メリットの不明瞭さ	<p>“軽症者の登録制度ができたことはわずかに前進していると思うが、制度がわかりにくく、登録するメリットが分かりにくい面も多い。”</p> <p>“軽症者の把握、データベース登録について、軽症者が登録に同意するメリットが薄い。どの程度の軽症者が把握できるのかが中途半端である。”</p> <p>“登録者として申請するのに診断書量等コストがかかるのに経済的メリットがない。”</p> <p>“指定難病の患者等であることを確認できない状況にある方が、必要な証明ができるよう、本人からの求めに応じて紙で「登録者証」を発行する。とあるが、提示してすぐに相手に理解されるように身体障害者手帳のようなものがが必要です。鉄道、バス、航空機、駐車場などの交通手段の割引制度の円滑な利用のため。”</p>
軽症者登録の広報不足	<p>“自治体は「ホームページにアップしました」程度の広報しかしない。これまで埋もれていた軽症者全員を掘り起こす手立てが必要。例えば過去に受給者証を申請し軽症が理由で却下された人にダイレクトメールを打つとか。そうでないと病態の全体像把握までに至らず、「軽症で推移する要因」を明らかにできない。”</p>

カテゴリ:医療提供体制

専門医や医療機関の拡充や連携の推進、オンライン診療の推進などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
専門医の不足	<p>“わかる医者が少ない。たらい回しにされるので、素早く紹介してほしい。”</p>
難病診療可能な医療機関の拡充	<p>“難病患者は適切な医療を提供してくれる医療施設が近くにないことが多い。”</p> <p>“緊急で病院受け入れとなっても、認知度低く且つ知っている医師が少ないゆえに、病院受け入れも断られ続ける。”</p>
専門医・病院間の連携	<p>“救急搬送だったので『市立病院』に入院したが、難病の治療や薬についての専門医がいない中で治療は始まった。命が救われ落ち着いたところに定期的に注射をしなければならない『薬剤』を伝えた。…この市立病院で扱っていない薬だったり、薬代によって病院が赤字になったりするという理由だった。また、この病院で取り扱えない服用の薬も必要なため、注射と処方箋のため「県内で市外の病院(大学病院のフォロー病院)へ受診をしたい」と申し出たところ、それは出来ないという説明があった。…病院同士の風通しを良くし主治医の指示があれば検査や特殊な薬剤を使うことができるように希望する。医療費の扱いについて幅広い考えを持ってほしいと思っている。”</p> <p>“難病や希少疾患に対しては、専門医が少ない事もあり、臨床医の実践不足から誤診や早期発見しにくい状況が横行している。当たり前前の医療を受け取る事が困難な私達当事者の苦痛を改善するには、専門医が主導で各医療機関と連携し患者をフォローする事、もしくは専門医自体を増やす事に力を注ぐ必要があると感じている。病院同士の垣根や診察科同士の垣根は患者には関係のない事なので、シームレスに対応していただきたい。”</p> <p>“理解できてないものを理解したフリをして対応することは、患者が抱える問題を大きくする一方なので、専門医・専門各所への紹介状を書くなりして、対応することを法律に近いルールとすることが難病を改善させる糸口を見つける最善策に思える。”</p>

オンライン診療の推進	“地方都市に特に、難病に関し診れる科、医療機関が少ないため、大都市の病院とのオンラインサービスで、医療をつなぐなどの連携が、必要な時期だと思う。”
------------	---

カテゴリ: 受給申請・更新手続き

申請の簡素化・デジタル化および有効期間の延長などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
申請の簡素化	“毎年の更新作業が大変。体調が悪い時に役所へ必要書類を持っていくことは辛いので、郵送なども検討してほしい。” “「難病になったら」のフローチャートを作成し、事務手続きを簡易にしてほしい。難病になって自宅で過ごしたい場合は特に。”
有効期間の延長	“ずっと続く難病なのに、1年更新の診断書が必要で手間がかかる。” “登録者証自体は有効期限がなくとも、受給資格そのものは有効期限がこれまでとおりある様に見える。こちらは難病という基本的には悪くなくても治ることがない病気に対して更新の手間が非常に大きいので改善してほしいと思う。”
申請のデジタル化	“マイナンバーと受給者証の連携と申請のオンライン化。”

カテゴリ: 調査・研究

研究環境の整備や、軽症者・患者や家族の日常生活データを含めた実態調査の実施、研究同意のあり方、研究成果の広報などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
研究環境の整備	“難病や超希少性疾患や進行性疾患など、ゲノム解析や治療薬の開発や承認などを海外の技術や研究に頼りすぎている。日本の研究費や設備などを潤沢になるように整えて、治験や薬事承認に迅速に対応して頂きたい。” “希少疾患、難病の患者において、制度の狭間で苦しむ人は数多くいる。疾患数が少ないからこそ、実績、研究、分析がままならず、現状の把握さえできない状況もある。希少疾患ゆえに情報が集まず疾

	<p>患分析ができないのに、情報がないゆえに指定難病しいては研究促進すらされず、希少疾患は悪循環をたどるばかりだ。”</p>
医薬品開発企業への支援	<p>“家族が〇〇病になり、生命の危機に対する大きな不安と毎日対峙している。こんなに深刻なのに治療方法があまりないと知り、また、難病の場合、患者が少なく企業は採算が取れないと薬の開発が進まないと知って絶望的になっている。国はぜひ自分の家族だったら、と自分事として考えていただきたい。より積極的な取組と支援を願う。”</p>
新薬研究開発への補助	<p>“新しい新薬に対する補助があると新しい新薬を試す人も増え、新薬の臨床実験も進むのでは。”</p>
データ共有	<p>“インターネットで世界の診断情報を共有し、さまざまな医療機関で素早く診断や紹介をするシステムを作ってほしい。とにかく診断にたどりつくまで長すぎる。”</p>
実態把握調査の実施	<p>“現行の障害者全体への実態調査では難病の特性やニーズが正しく把握できず、難病の特性にそった支援計画の立案に結び付いていない。”</p>
軽症者のデータ蓄積・研究	<p>“軽症の難病患者の数が多いため、データとして考えた時に軽症患者のデータが蓄積されないことがもったいない(軽症といっても基本的に治療に難渋するケースも多いため)。”</p>
日常生活データの活用	<p>“医師が診察を行う上ではあまり重視されない患者の日常生活における傾向やデータ、健診結果の傾向など、患者のQOLを向上させるためには新たな発見ともなり得るデータがどこにも蓄積できていないことが残念に感じる。”</p>
データ利活用前の確実な本人同意	<p>“データベースの作成は患者本人と家族にとって大変センシティブな情報となる。過去に、研究者が、受給者証の更新申請時の情報提供の規約を破り、匿名化処理をしないまま研究をしており、その結果、情報が外部流出したことが実際にある。また先日も、〇〇市の国保データも流出した。国の個人情報保護委員会では、千件未満であれば罰則がないが、難病の種類によっては希少疾患であり特定化されやすい。ほかのデータベースとの連結も含めて、事前に患者の同意を必須にしてほしい。”</p>

<p>先進的な研究成果の広報</p>	<p>“iPS細胞を使用した難病の治療法は今どのような進捗状況なのでしょうか？今何をしているのか教えてほしい。”</p> <p>“疾患を超えて同じ症状に困っているケースや、原因遺伝子が比較的近い疾患など、新たな発見につながることもあり得るので、患者自身もそのようなデータを簡単に見られるようなプラットフォームがあればいいと思う。”</p>
--------------------	---

カテゴリ: 就労・就学支援

難病患者当事者の法定雇用率への算入や、合理的配慮の推進、インクルーシブ教育の充実などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
<p>難病当事者の法定雇用率への算入</p>	<p>“障害者雇用促進法の障害者に難病患者も対象とされず、雇用率達成の観点から、難病の就労が改善されない。雇用時、障害者に準じた助成金はあるが、特に、官公庁との入札を主としている会社は、入札の際、障害者雇用率の達成の書類を提出し、加点される制度があるため、難病患者は、その様な人物より、原則、永久有効の身体障害者を優先的に採用する。”</p> <p>“可能であれば特定疾患の受給者証または登録者証を持っていれば法定雇用率に反映されるなどの活用方法があればいいと思う。”</p> <p>“難病があるが障害者手帳未所持の場合、就労において配慮が必要だが雇用率には算定されない現状がある。そのため、企業もメリットを感じにくく、まず就労することへのハードルが非常に高い。”</p> <p>“障害者雇用率制度のように、雇用主に難病患者を雇用することの恩恵の付与又は義務付けを行うことを検討してほしい。”</p>
<p>適切な合理的配慮の推進</p>	<p>“就職などの「合理的配慮」について、今は難病当事者が自ら調整や交渉をせねばならず、雇用者側と拗れた(こじれた)時に相談や間に入って調整を行う第三者機関が存在しないこと。ぜひ難病当事者の社会参画促進のための支援機関を全国に設置して、第三者機関として相談や調整の支援に対応してほしい。”</p> <p>“合理的配慮を適切に受けられるかどうかという観点で、就労できても無理なく働き続けることが難しい。”</p>

介護との両立	“介護と仕事と治療ができる仕組みづくりを実施するためには介護保険事業所の営業時間の延長やサービスを受けるための短時間労働など労働と福祉が一体となる政策が必要。”
インクルーシブ教育の充実	“難病のある子どもが、適切な支援を受けながら就学ができる支援をしてほしい。現在の学校に、配慮がないまま単に同じ空間にいることだけをインクルーシブとすることは、実質的なインクルーシブ教育ではない。”

カテゴリ:他の制度との公平性・連携

障害者施策・がんや慢性疾患施策との公平性や民間医療保険への加入が困難であることなどのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
障害者施策との公平性	<p>“障害者と難病患者の垣根を段階的に撤廃すること。”</p> <p>“難病患者の就労に関する、他の障害を抱えた皆さんと同等の行政・福祉が連携したサポート。”</p> <p>“障害者手帳を持ってない人など支援を受けたくても受けられない人に対しても目を向けてほしい。困っていても方法がないと色々と前に進めない。”</p> <p>“生まれながらに難病を持ち、生活しにくい中、自助努力で生活している。身体障害、知的障害と区別されているが生きにくさ、生活への金額の掛かり方などは同程度か多いと感じるが、税制の優遇、高速道路やJRの割引などの待遇・優遇面が異なりすぎる。”</p> <p>“今年、難病では無い病気で障害者手帳を取得したが、難病の指定難病医療受給者証と比べてはるかにサービスが充実しており驚いた。難病でも、障害者なみのサービスが受けられるように改善して欲しい。”</p> <p>“障害手帳の取得は6ヶ月以上の障害の固定が前提とされているが、難病の中には6ヶ月未満や短いと1日の中でも症状が変化する。現行の障害手帳の取得原則を変えるか難病の受給者証を障害手帳と同じ位置づけにしてほしい。そうすれば、就労に関しても障害者枠で応募できて、就労の幅も広がると思う。”</p>

がん・慢性疾患施策との 公平性	“就労などはがんでの取り組みが進んでいる。様々な法律上あるいは地域において支援策を考えると、難病だけではなく、慢性疾患というくくりで考える必要性を感じる。病気をもちながら生活(就労を含む)できる社会システムは誰にでも必要であると受け止められやすい。難病患者が生きやすい社会は、誰にとっても生きやすい社会であると思う。”
難病とがん制度の狭間	“疾患により難病対策とがん対策の両方に該当し制度の狭間で適切な対策がなされない所を改善して欲しい。”
民間医療保険への 加入困難	“〇〇病は難病であるにも関わらず、一般的な医療保険(国民保険以外の)に入れない(断られる)という課題も非常に問題があると思っている。”

カテゴリ:制度運用

制度の窓口の一本化や拡充、自治体格差の是正、マイナンバーカードの連携や個人情報保護の徹底などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
相談支援窓口の一本化	<p>“支援の窓口は増えたものの、逆に複雑で患者にとって分かりにくく、いくつもの窓口を渡り歩くことに繋がっている。相談窓口はいつでも個人を必要な社会保障も含めトータルにアセスメントしマネジメントできるシステムとなっておらず、連携もできていないのが現状。支援機関も熱意ある支援員がいるかないかで左右される状況が続いている。”</p> <p>“介護保険や障害福祉をまたぐなど、難病療養においては他部門の連携が大切だと思うが、縦割りの役所仕事が多く、回されてしまう現実がある。情報共有をしていただき、難病の方が可能ならば一つの窓口で様々なことを相談できるようになると、心身ともに救われる方が多いと思う。”</p>
相談支援窓口の増加	<p>“難病指定相談の窓口の場所を増やしてほしい。各地域に根付いて数が増やされた地域包括センターまで行くのも大変なのに、それよりも数の少ない保健所まで足を運ぶのがどれほど大変かを知ってほしい。”</p>

難病相談・支援センターの拡充	<p>“難病相談支援センターをハブとした実効的な連携体制の構築。”</p> <p>“病名を問わず、難病相談支援センターを利用できるようにしてほしい。”</p>
自治体による格差	<p>“自治体により、身体障害者手帳と難病の受給者証の両方で支援や補助を受けられるところと、身体障害者手帳のみが対象の自治体があり、そこは統一してほしいと思っている。”</p> <p>“〇〇県から××県への転居に伴い、難病受給者証の住所変更を申請したが、住所変更手続きに約4カ月かかったうえ、その間の費用負担(3割負担と2割負担の差額1割分)は、自腹になった。また、〇〇県では、受給者証の有効期間が10月から9月だったが、××県は1月から12月。住所変更後の有効期間は、当然、12月末までと思っていたが、送られてきた受給者証の有効期間は、なぜか、〇〇県の9月末だった。国の指定難病のはずだが、自治体により運用が異なるのは、一体、いかなる理由になるものか。××県〇〇市の対応は、いかにもお役所仕事というもので、患者ファーストという考えとは無縁のものだった。転居理由は、親の介護のためだったが、介護が終わり次第、このような自治体からは、即刻、転居しようと考えた。”</p>
マイナンバーカード連携情報の不足	<p>“マイナンバー連携において、指定難病名が連携されない点。今後健康保険証などの連携において、どのような傷病であるかを別途手動で連携することによるデメリットが気になる。”</p>
マイナンバーカードへの不信感	<p>“マイナンバーカードにやや不信感あり。”</p>
他制度との情報連携	<p>“個人情報保護やヒューマン・エラーとの相剋は懸念されるものの、保険証、特定医療費受給者証、障害者手帳との連携を図り、患者側の事務負担(行政や病院等からの書類の取り寄せや記入等にかかる負担)を軽減してほしい。”</p>

カテゴリ: 制度の周知・啓発

難病自体や難病法改正に関する社会発信、医療者・役所への周知、相談窓口や患者会情報の周知などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
難病の現状の社会への発信	<p>“難病と分かるまで数年かかった。また、それについて偏見もあった。もっと多くの難病が他の人に分かるように何かイベントや分かりやすいホームページを作って欲しい。”</p> <p>“難病というものの周知がされていないのを日々感じている。ヘルプマークを付けていても誹謗中傷が無くならないのは難病に対する知識がないから。健康な人も、どんな障害を持っている人も、相互理解を深められるように広報活動が活発になれば嬉しい。”</p> <p>“難病の中には遺伝的な疾患もあり、個人情報保護には万全を期してほしい。その上で、社会全体に向けて、難病に対する啓発をさらに進めてほしい。”</p> <p>“難病というものが世間的に認知されていない印象を受ける。身体障害や知的障害など「目に見えて分かる障害」はテレビのドキュメンタリー番組などで取り上げられ、認知度が高い一方、精神障害や難病など「あまり目には見えない」障害はあまり分かって貰えないのが現状である。”</p>
難病法改正内容の社会への周知	<p>“指定難病患者が障害福祉サービスの利用時に使える「登録者証」を発行し、医療費助成の対象外の軽症の難病患者のかたも取得可能とする点について、このアンケートで初めてこのことを知ったので更なる周知が必要だと思う。”</p>
医療者の法律理解不足	<p>“患者側の立場からすれば、難病法について主治医の理解が乏しければ、難病の患者が利用できる様々なサービスにアクセスしにくくなるのではないのでしょうか。難病法について広く医師に対して啓発活動を行って欲しい。”</p> <p>“私の難病は、神経内科の医師に診察していただくしかなく、医師不足を感じる。まず、医師がこのような法律改正をしっているのか疑問。”</p> <p>“難病と診断されるまでのハードルが高い。家族や周囲に協力者がいない場合、専門医医療機関の受診に至るまで気力体力が維持できず診断を諦めざるを得ない。解消の為にはクリニック医師の知識レベルを上げる必要がある。医師会等を通じて最新の情報の共有化を切に希望。”</p>

役所の法律理解不足	<p>“指定難病の認定プロセスにおいて、最初の入り口である自治体によって、指定難病の該当者でも、閉ざされることが発生している。自治体担当者のやる気、意思、理解不足など、主観で左右されることは改善すべき。”</p> <p>“対象とされている疾患と、まだされていない疾患の差が広がっていく現実や難病=対象疾病のみという誤解があることがあり(役所等でもある)、焦りや葛藤もある。”</p>
相談窓口情報の広報	<p>“難病になったときや障害を持ったときに、患者さんや家族がいろいろなことを相談できる窓口や患者会(オンラインや電話や対面など)の情報を教えてほしい。”</p>
患者会情報の広報	<p>“当事者同士の支え合いの力は大変大きい。すでに広報されているとは思いますが、当事者団体を広く知らせていただきたい。”</p>

カテゴリ:その他

附帯決議の実現や、当事者の意見の聴取、患者会支援などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
改正が遅い	<p>“改正が遅いことが気になります。”</p>
附帯決議の実現	<p>“法成立時の附帯決議の実現。”</p>
当事者意見の取り込み	<p>“医師、支援者の意見を反映はできるが圧倒的に患者さん自身の意見の数が少なく、患者さんの目線からの、意見反映が今後必要になると思う。”</p> <p>“とりあえず箱を作ったというレベル。もっと当事者の意見を吸い上げることを意識した仕組みに改善すべき。”</p>
患者会の支援	<p>“日本の患者団体、当事者団体の位置付けがちゃんとしてなく、活動していても社会から理解を得られにくい。社会制度のひとつとしての位置づけを明確にいただければ、PPI(患者・市民の参画)や障害者雇用促進法における情報提供など、参画できる機会が増えていく。”</p> <p>“難病支援団体の実効性ある行動を支える公的支援をお願いしたい。”</p>

難病対策という言葉の
見直し

“「難病対策」という言葉は難病にならないようにするものという印象を感じる。遺伝性疾患も多いため難病対策という言葉は不適切である。”

なお、国会両院の附帯決議はそれぞれ下記の URL から確認可能である。

- ・衆議院: https://nanbyo.jp/tusin/shiryo/306_3.pdf
- ・参議院: https://www.sangiin.go.jp/japanese/gianjoho/ketsugi/210/f069_120801.pdf

4. 小児の難病対策に関する調査の結果

4-1. 回答数および回答者の属性

小児の難病対策に関するアンケートでは、全体で 43 名の患者・家族ら(当事者 1 名、親 39 名、支援者など 3 名)から回答を得た。

回答者の属性を表 4-1 に示した。当事者の性別は、男性が 22 名、女性が 18 名だった。また、当事者の病歴は 4 年以下のかたが 16 名と最多で、5 年～9 年のかたが 8 名、10 年～14 年のかたが 5 名、15 年以上のかたが 11 名だった。小児慢性特定疾病医療費助成については、対象疾患かつ受給しているかたが 20 名、対象疾患だが未受給のかたが 13 名、非対象疾患でその他の医療費制度を利用しているかたが 2 名、かつて受給していたかたが 3 名という結果であった。

表 4-1. 回答者・当事者の属性

		回答数(人)	割合(%)
回答者	患者本人	1	2.3
	親	39	90.7
	その他	3	7.0
当事者性別	男性	22	55.0
	女性	18	45.0
当事者病歴	0～4年	16	40.0
	5～9年	8	20.0
	10～14年	5	12.5
	15年～	11	27.5
医療費助成	対象疾患かつ受給	20	51.3
	対象疾患だが未受給	13	33.3
	非対象疾患でその他の制度利用	2	5.1
	かつて受給	4	10.3

注) 欠損値を除く

4-2. アンケート調査の結果

自由記述の回答を詳細に読み込み、小児の難病対策について①評価する点、②評価できない点に分類して解析し、項目ごとにまとめた。掲載にあたっては以下を留意した。

- 回答者の匿名性を保持するため、方言は標準語に変換した。また、必要以上の情報公開は避けるなどの対応をおこなった(例 息子→子ども など)。
- 同じ対象者から得た同じ回答であっても、トピックが複数にわたる場合には異なるトピックに対して同じ回答を掲載した。
- 疾患名や地域名、社名、病院名、その他固有名詞等については、原則として伏せ字とした。
- 補足すべき事項は()書きで作成者が加えた。また、必要な場合には注釈で追記した。
- 上記の対応は行ったものの、回答者の生の意見をできるだけ反映させるため、上記の対応以外はそのま回答を掲載した。そのため、異なる回答者から得られた意見では回答間に表現のゆらぎが存在する。

① 法改正による小児の難病対策の評価できる点

小児の難病対策について評価できる点について、自由回答から得られたコメントを対策ごとに集計した結果を図 4-1 に示した。最も評価されたのは「重症化時点までの遡り請求」であり、22 名 (51.2%) が回答した。続いて、「データベースの整備」が 6 名 (14.0%)、「登録者証の発行」が 5 名 (11.6%)、「任意事業実施の努力義務化」が 4 名 (9.3%)、「実態把握事業の努力義務化」が 2 名 (4.7%) であった。「難病相談・支援センターの連携先明記」「地域協議会設置の法定化」がそれぞれ 1 名 (2.3%) から評価できる点として挙げられた。

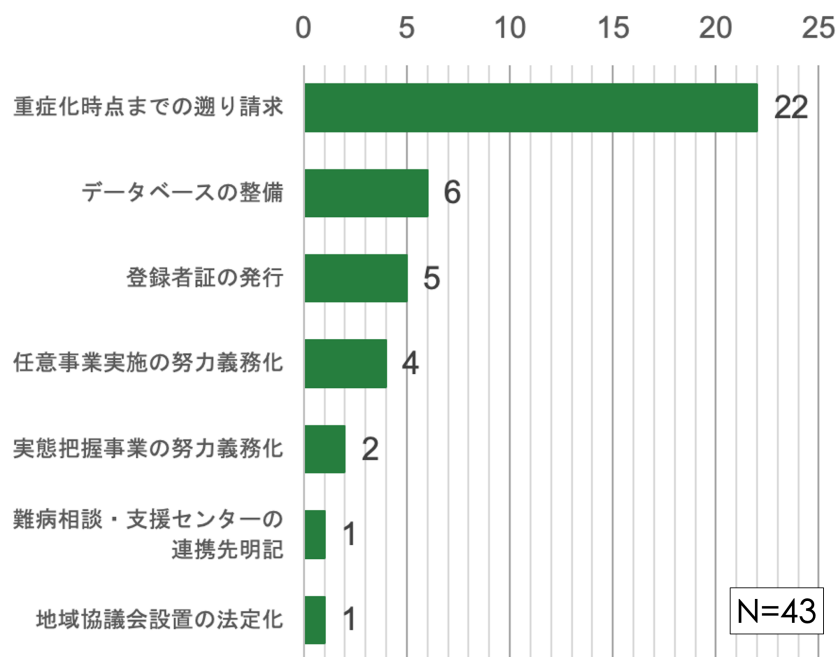


図 4-1. 小児の難病対策について評価できる点のカテゴリごとの回答者数

小児の難病対策について評価できる点に関して具体的なコメントが得られたものを、下記の表にまとめた。

項目	コメント
重症化時点までの 遡り請求	<p>"申請日から重症の診断を受けた日まで遡ってもらえるのはありがたい。急に難病かもしれないと言われ、仕事を休んで入院に付き添ったり、経済的に変化が起こるのは、病院で検査し始めた頃なので。"</p> <p>"「申請日」から「重症と判断された時点」へ変更されたことによる家計の負担軽減。"</p> <p>"医療費助成の開始時期を「申請日」から「重症と判断された時点」に変更された点。退院の目処が立ったところで助成の申請を行ったが、いくつか持ち出し負担したものがあつたため。"</p>
データベースの 整備	<p>"難病はデータが少なく、患者が得られる情報も少ない。医師の知識も少なく、データベースで新たな治療法の発見につながる可能性がある"</p>
登録者証の発行	<p>"軽度だとしても登録証が受け取れる。"</p>
任意事業実施の 努力義務化	<p>"小慢の自立支援事業の強化について、努力義務であると明記されたことで、一歩進めることができると思う。"</p>
難病相談・支援 センターの連携先 明記	<p>"福祉サービスと繋がりやすくなりそうな点。"</p>

② 法改正による小児の難病対策の評価できない点

法改正による小児の難病対策の評価できない点は多岐に渡った。得られたコメントから類似性によって分類し、適切なカテゴリ・サブカテゴリに分類した。下記ではカテゴリおよびサブカテゴリごとに得られた具体的なコメントの一覧を掲載する。

カテゴリ:対象者や認定の見直し

受給資格の年齢上限や、指定難病にない小児慢性特定疾病のトランジション、重症化時点以前への遡り申請などのコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
対象疾患の拡大	"超希少疾患で小児慢性特定疾患に指定されていない疾患は何千と存在する。今後も増えると思われる。社会的な制度設計が小児慢性特定疾患を前提として、制度設計されてる場合が多い。そこに入らない疾患達はどうか考えているのか？超希少疾患でよく分からないから仕方ないが、許されているのか？なぜ、同じような症状なのに、小児慢性特定疾患指定の有無で社会的支援の格差が生まれるのか？"
トランジション問題	"20歳になってから、難病指定されてない疾患についての医療費助成。自分で払うこともできない年齢なのに、いきなり高額療養費は厳しすぎる。" "小児慢性特定疾患の医療費軽減が、20歳までとなっているが、せめて25歳まで延長をお願いしたい。なぜなら、今や大学や専門学校に進学するのが当たり前になりつつある中で、20歳は学生であり、収入がない状態で医療費支出の負担が大きいと感じる。" "不治の病なのに、患者が20歳以上になったら制度(医療費支援等のサービス)は終わり。成人難病への移行を早急に行うべき。所得の少ない患者は医療の質を落とし、結果として合併症が進行し、国民医療費増につながる。" "小児慢性特定疾患から成人の難病に移行する際に、同条件での移行が出来ない疾患については、生死に関わる場合もあるので基準を統一して欲しい。" "患者が20歳以上になったら終わり、成人難病とのつながり(移

	<p>行)が何も進歩していない。"</p> <p>"〇〇病は、小児慢性特定疾患対象疾病となっている生涯治ることのない臓器機能障害の疾病である。20歳までは、小児慢性特定疾病での医療費助成がありますが、20歳の誕生日を迎えた日から健常者扱い(医療費3割負担)となり、何一つ医療費助成がない。20歳になっても、日常生活状態は何一つ変わらないなか、患者は毎月高額な医療費(毎月4万円前後)を負担することになり、経済的にも精神的にも大変厳しい生活を強いられている。そのうえ、この疾病は年齢を重ねるにつれ合併症を併発し、若い年齢で更なる医療費が必要となる疾病である。小児慢性特定疾患からのトランジション問題は、もう何十年も問題提起していますが、全く進展していない。患者は、毎月の医療費捻出のために身体に負荷をかけて生活しています。少子化が問題視されるなか、突然治ることのない病気を負った子供への生涯の医療費のサポートは置き去りになっている。次を担う若い世代が、必要な医療を安心して受け、社会へ貢献できるよう医療費助成制度を設けて欲しい。"</p> <p>"「トランジション問題の解決」生涯を通じて切れ目のない支援が必要である。"</p>
<p>登録者証の対象拡大</p>	<p>"小児慢性特定疾病の登録者証発行は医療費受給対象者のみに限定されると、成人になってからでは支援が遅いと思う。"</p> <p>"医療費受給者のみと限定されてしまうと、公的なサポートの範囲がとっても狭まってしまうと感じる。ただでさえ、相談する先が少なかったり辛い思いをしている小児慢性疾患の子供がいる家庭に優しい政策をお願いしたい。"</p> <p>"登録証の発行が限定されていること。"</p>
<p>重症化時点以前への遡り申請</p>	<p>"医療費助成の開始時期を「申請日」から「重症と判断された時点」ではなく、発症した日に変更してほしい。"</p> <p>"〇〇病(内分泌疾患)は発症した時はまだ重症化していない。なので、重症と判断された時点では意味がない。"</p>
<p>「やむを得ない事情」の曖昧さ</p>	<p>"重症化した日に前倒し、というのが、期限が短く、やむを得ない事情を求められるところ、仕事などの理由がダメなところ。"</p>

カテゴリ:助成費用の拡充

食事療法への助成や入院食費・個室代、医療機器や診断書料への助成などについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
入院食費代や個室代金への補助	"半強制的にかかる個室代の負担も支援して欲しい。"
食事療法への補助	"お米など病気で避けなければならない食品が一般的な製品より高い点。生活必需品なので、小児慢性に対して広く理解がされて補助が広がると良いと思う。"
医療機器への補助	"助成を使用しても一般販売の金額と変わらなかった。"
診断書料の補助	"診断書が何かと必要なので負担が大きい。" "診断書料の問題。"

カテゴリ:医療提供体制

病院間での連携の強化や小児慢性特定疾病の指定医療機関の増加などについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
病院間の連携強化	"病気が発症した時点で、医師や病院が医療費の助成対象であることの情報提供を伝えられるシステムを作ってほしい。病院に問い合わせしても知らない事が多い。コロナの時のようにいつもかかっている病院に出かけて受診できなかった時に、近所の病院で使えるように、全ての病院が小児慢性疾患や難病指定の受給者証を使えるようにしてほしい。"
指定医療機関の増加	"指定医療機関が少ない。指定医療機関を増やしてほしい。"

カテゴリ:療養生活

医療と福祉との連携、地域社会や学校との連携、親が亡くなったあとの子のフォローアップ問題などについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
医療と福祉との連携	"小児慢性の認定をされていて有用なのは、医療費のみ。学校との連携や福祉については、保護者が動くしかなく、ソーシャルワーカーの介入を積極的に行ったり、訪問看護の利用や使える福祉のサービスについて具体的な説明を受けられていない。家族は取り残されてしまい、途方に暮れるばかりで、協力してくれる医療者や学校関係者がいないと、なにから始めたらいいのかすらわからなかった。"
地域社会との連携	"特別支援学校に入った場合、地域の子供たちと関わる機会がほとんどなくなると思う。地域社会から隔離されて思春期を過ごすことで、健常児の子供たちは健常児しかいない世の中に慣れてしまう。地域の小中学校と交流会が盛んに行われるようになると嬉しい。"
親なき後のフォローアップ	"子供が自立して親亡き後のフォローまで含めた、精神的な長期フォロー体制が整うことを願う。"
成人後の重症心身障害者の受け入れ施設の少なさ	"高校卒業後、デイサービスを利用したり施設入所(レスパイトも含む)することになると思うが、重症心身障害者の受け入れ施設が少ないこと。"

カテゴリ:受給申請・更新手続き

受給手続きや日常生活用具助成への手続きの簡素化についてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
受給者手続きの簡素化	"マイナンバーを活用するなら、毎年の受給者証更新手続きの簡素化を強く希望する。" "染色体・遺伝子疾患などの治らない疾患に対して、毎年更新手続きをしなければならないのは改善してほしい。" "更新するにも、慢性的・難病であるにも関わらず医師の診断書を

	<p>必要として大変手間もかかる。医的ケアをしながら、保護者がすべて行わないとならず、負担になっている。"</p> <p>"更新手続き:費用がかかりすぎている(病院での発行手数料)。発行に時間がかかりすぎている。3年に一度の更新にしてほしい。"</p> <p>"小児医療を使っている間は、更新無しでもいいのではないかと思う。"</p>
日常生活用具手続きの簡素化	<p>"医療機器の購入にあたり、手続きに時間を要するため手元に届くのにかなり時間がかかると言われた。すぐに使用したかったのもあり、結局助成は使わずに自己負担で購入した。手続きの簡略化が進んで、より多くの人が利用しやすいようになってほしい。"</p>

カテゴリ:調査・研究

研究開発の加速や、新旧データベースの引き継ぎなどについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
研究開発の加速	<p>"子供は〇〇(疾患名)だが、日本で早く〇〇(疾患名)の遺伝子治療を実現して、普通の子に治って(完全完治)ほしいと子供の病気がわかってからずっと願っているが、まだ実現には至っていない事にもどかしい気持ちで毎日過ごしている。子供は今、中学生ですが他の〇〇(疾患名)の子より軽く軽症です。でも、やっぱり自分の身のまわりの事が出来ない・会話普通に出来ない事が1番の悩みである。遺伝子治療さえ早く実現できればと思っているが、ぜひとも早急に加速化するように進めてほしい！高校卒業までには治療出来るように見直して進めてほしい。日々の生活大変さから早く解放されたい！"</p>
データベースのさらなる利活用	<p>"データベース化されたが、現在のデータが生かされているのか(継続があるのか)。"</p> <p>"データの研究がすすめばと思う。"</p>

カテゴリ:就学支援

医療機関と学校との連携や、就学後の情報の少なさなどについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
医療と学校との連携	"小児慢性の認定をされていて有用なのは、医療費のみ。学校との連携や福祉については、保護者が動くしかなく、ソーシャルワーカーの介入を積極的に行ったり、訪問看護の利用や使える福祉のサービスについて具体的な説明を受けられていない。 家族は取り残されてしまい、途方に暮れるばかりで、協力してくれる医療者や学校関係者がいないと、なにから始めたらいいのかすらわからなかった。"
就学後の情報の少なさ	"就学後の情報の少なさ。" "〇〇市の保健師が講演会や療養相談会を行なっているが、テーマが就学などが中心なので、就学後だとなかなか興味あるものがない。"

カテゴリ:他の助成制度との兼ね合い

乳幼児医療費などの制度と小児慢性特定疾病制度の兼ね合いについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
他の助成制度との兼ね合い	"診察料金も乳幼児医療費で賄えることを、考えると手続きをしまで取得することのメリットを感じにくい。"

カテゴリ:制度運用

小児慢性特定疾病の行政管轄拠点の少なさや適切な運用予算配分、マイナンバーカードへの不信感などについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
保健所数の少なさ	"小児慢性を理解している役所(保健所など)の拠点が少なすぎる。"

十分な運用予算配分	"数値的な目標などがわからず、予算が十分に配分され、法の理念が遂行される機能があるか、懸念している。"
マイナンバーカードへの不信感	"マイナンバーカードの信頼性が不明な中での連携は時期尚早と思われる。"

カテゴリ: 制度の周知・啓発

法改正による小児の難病対策の変更内容の周知についてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
法改正内容の周知	"法が整備されても、周知が足りないと感じる。" "「小児慢性特定疾病の地域協議会の設置を法定化し、難病の地域協議会との連携」「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業において、実態把握」この2つの項目については案内があった覚えがなく、全く知らなかった。法改正の内容を周知して欲しい。"

カテゴリ: その他

法制定時の附帯決議の実現や、特別児童扶養手当の収入制限撤廃などについてコメントが得られた。

サブカテゴリ	コメント
法律制定時の附帯決議の実現	"法成立時の附帯決議の実現。"
特別児童扶養手当の収入制限の撤廃	"特別児童扶養手当の収入制限を撤廃してほしい。"

なお、国会両院の附帯決議はそれぞれ下記の URL から確認可能である。

- ・衆議院: https://nanbyo.jp/tusin/shiryo/306_3.pdf
- ・参議院: https://www.sangiin.go.jp/japanese/gianjoho/ketsugi/210/f069_120801.pdf

5. 調査の限界と今後の解析計画

- 本調査は、法改正に伴う対策の評価について意見をうかがうものであった。説明文書や回答フォームにて、どのような制度変更が行われる予定なのか概説はしたものの、法改正があったことを知らない患者当事者・家族や、回答のハードルが高いと認識した患者当事者・家族からは回答が得られていない可能性があり、結果として法律や制度に関心のある層の回答が中心に収集された可能性がある。結果を一般化する、または結果を利活用する際にはこのことに留意する必要がある。
- 本報告書では、なるべく多くの生のコメントを掲載することを目指した。今後は、対象者の属性などと照らして、どのような回答の傾向があるのかなど、より詳細な解析が必要である。

6. 謝辞

本調査に回答をいただきました、患者当事者、ご家族、支援者の皆さまに感謝申し上げます。調査への参加者の募集に関してご協力をいただいた、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワークおよび各組織の加盟団体、難病・慢性疾患全国フォーラムの参加・賛同団体、Rare Disease Day の主催者組織の皆さまに深謝いたします。また、難病・慢性疾患全国フォーラム実行委員会の皆さまには、本調査のきっかけをいただきました。厚く御礼申し上げます。

7. 調査担当者・問い合わせ先

調査担当者

西村 由希子(特定非営利活動法人 ASrid) *執筆責任者
江本 駿(特定非営利活動法人 ASrid)

問い合わせ先

本調査へのお問い合わせは以下にお願い致します。

特定非営利活動法人 ASrid

住所 〒113-0033

東京都文京区本郷5-30-20 サンライズ本郷4F

TEL:050-5437-9045

FAX:050-3737-9804

Website:<https://asrid.org/>

連絡先:contact@asrid.org (お問い合わせは e-mail でお願い申し上げます)