

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ます。

また、半数以上で合併症や薬剤による副作用、二次障害が見られ、生活の質が損なわれやすいと言えます。

現行の難病患者等居宅生活支援事業の利用について行っ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」があわせて28%あり、必ずしも事業が十分に周知されているとは言えませんでした。

また、今後利用したいサービスとしては、日常生活用具の給付が一番多く、ホームヘルプサービス、短期入所と続いており、在宅での療養生活を支えるサービスの充実が望まれています。

○疾患群別の難病の特徴

※「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）」より

疾患群	難病の特徴
血液系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ます。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ります。 ●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です。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ります。
免疫系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ます。日和見感染症とい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ります。 ●全身の血管に炎症が起きる疾患ではいろいろな臓器に虚血症状を起こし、脳、心、腎などの重要な臓器の血流が不全になります。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です。
内分泌系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●ホルモンが不足する疾患と、ホルモンが過剰となる疾患があります。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です。 ●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になります。
代謝系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●多くは乳児期、幼児期に発症しますが、成人になってから発症するものもまれではありません。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、心症状も出現します。

神経・筋疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ります。 ●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します。 ●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ますが、適切な介助や援助によってQOLが向上できます。
視覚系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ります。視覚障害者としての介護が必要です。
聴覚・平衡機能系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●めまいを引き起こす疾患では、強い発作が起きれば入院が必要となることもあります。頭や体の向きを急に変えないなどの注意も必要です。
循環器系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●動悸、易疲労感、浮腫、息切れなどの心不全症状がみられます。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です。
呼吸器系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ります。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します。
消化器系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●腸疾患では粘血便、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ります。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ます。 ●肝・胆・膵疾患では、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、黄疸などが見られます。
皮膚・結合組織疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●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ります。皮膚症状の緩和に加え眼、難聴、小脳失調症などの歩行障害を合併するものもあります。
骨・関節系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●神経・筋疾患と同様の症状が起きます。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ります。

腎・泌尿器系疾患	<ul style="list-style-type: none"> ●血尿や、尿が出なかったり少なかったりすることがあります。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ります。 ●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ります。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ります。
スモン	<ul style="list-style-type: none"> ●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します。

【参考】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（複数回答あり）

No.	カテゴリ	件数	(全体) %	(無回答除く) %
1	毎日ある	569	41.2	48.0
2	一時的なもの	95	6.9	8.0
3	ほとんど変化しない	107	7.8	9.0
4	1日のうちで変化がある	258	18.7	21.8
5	日によって変化が大きい	383	27.8	32.3
6	進行している	263	19.1	22.2
7	快方に向かっている	28	2.0	2.4
8	大きな周期で良くなったり悪くなったりする	166	12.0	14.0
9	その他	33	2.4	2.8
	無回答	194	14.1	
	サンプル数	1380	100.0	1186

○合併症や2次障害、副作用の有無（複数回答あり）

No.	カテゴリ	件数	(全体) %	(無回答除く) %
1	合併症がある	352	25.5	28.9
2	2次障害がある	237	17.2	19.5
3	副作用による疾患・障害がある	327	23.7	26.8
4	特にない	526	38.1	43.2
	無回答	162	11.7	
	サンプル数	1380	100.0	1218

○難病患者等居宅生活支援事業の利用

No.	カテゴリ	件数	(全体) %	(無回答除く) %
1	利用している (今後利用する予定)	81	5.9	7.6
2	利用したいが利用対象外となり利用できない	41	3.0	3.8
3	利用したいが制度内容がよくわからない	74	5.4	6.9
4	利用する必要がない	561	40.7	52.3
5	サービスについて知らない	306	22.2	28.5
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	0.8
	無回答	308	22.3	
	サンプル数	1380	100.0	1072

○今後利用したい難病患者等居宅生活支援事業（複数回答あり）

No.	カテゴリ	件数	(全体) %	(無回答除く) %
1	ホームヘルプサービス	79	38.5	46.5
2	短期入所（ショートステイ）	49	23.9	28.8
3	日常生活用具の給付	97	47.3	57.1
4	利用は考えていない	14	6.8	8.2
	無回答	35	17.1	
	サンプル数	205	100.0	170

3. 難病情報センター

「難病情報センター（運営：公益財団法人難病医学研究財団）」では、厚生労働省が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患を中心に、国の難病対策、病気の解説や関連情報の提供などを行っています。

難病等の詳細な内容を調べる際には、難病情報センターのホームページ（<http://www.nanbyou.or.jp/>）を活用してください。

4. 難病相談・支援センター

各都道府県にある「難病相談・支援センター」では、患者の視点に立ち、難病患者や家族等に対する相談支援などを行っています。

「難病相談・支援センター」の所在地、連絡先等は、難病情報センターのホームページで確認してください。

（都道府県難病相談・支援センター一覧 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>）

5. 難病患者等居宅生活支援事業

これまで難病患者等は、厚生労働省健康局所管の補助事業である「難病患者等居宅生活支援事業」において、ホームヘルプサービス等のサービスを利用してきましたが、平成25年4月1日からは障害福祉サービス等を利用することになります。

【参考】難病患者等居宅生活支援事業概要

難病患者等のQOL（生活の質）の向上を目指し、居宅における療養生活を支援する事業。（厚生労働省健康局所管）

[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）

[対象者]

日常生活を営むのに支障があり、介護、家事等便宜を必要とする難病患者等であって、次の全ての要件をみたす者。

- ① 難治性疾患克服研究事業の対象疾患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る者
- ③ 介護保険法、障害者自立支援法等の施策の対象とはならない者

【参考】難病患者等居宅生活支援事業の利用者数等（平成22年度実績）

○ホームヘルプサービス（146市町村、計315人）

対象疾患名	利用者数
全身性エリテマトーデス	45人
多発性筋炎及び皮膚筋炎	23人
多発性硬化症	19人
強皮症	14人
重症筋無力症	13人
シェーグレン症候群	12人
ベーチェット病	11人
混合性結合組織病	10人

（以下、省略）

○短期入所（5市町村、計10人 [平均日数4.3日]）

対象疾患名	利用者数
筋萎縮性側索硬化症（ALS）	5人
パーキンソン病	3人
もやもや病	1人
シャイ・ドレーガー症候群（多系統萎縮症）	1人

○日常生活用具給付（285市町村、計729件）

対象疾患名	利用件数
筋萎縮性側索硬化症（ALS）	241件
パーキンソン病	102件
脊髄小脳変性症	44件

※利用実績上位の3疾患

6. 身体障害者手帳の取得

難病患者等のうち、身体障害者福祉法で規定する障害のある方は、身体障害者手帳を取得されており、既に障害福祉サービスを利用している方もいます。

【参考】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

対象疾患名	所有率（所有者数／患者数）
亜急性硬化性全脳炎	87.5%（35／40）
脊髄性筋萎縮症	72.0%（322／447）
副腎白質ジストロフィー	68.4%（78／114）
網膜色素変性症	55.6%（8,524／15,328）
球脊髄性筋萎縮症	54.4%（319／586）
筋萎縮性側索硬化症	53.2%（3,423／6,431）
脊髄小脳変性症	53.1%（7,373／13,882）
ハンチントン病	48.7%（273／561）
多系統萎縮症	47.8%（3,729／7,797）
特発性大腿骨頭壊死症	46.6%（4,202／9,023）
悪性関節リウマチ	43.2%（1,820／4,209）
広範脊柱管狭窄症	41.3%（1,339／3,242）
肺動脈性肺高血圧症	41.1%（111／270）

（以下、省略）

Ⅲ. 認定調査の留意点

難病患者等に対する障害程度区分の調査や認定は、障害者に対して実施している現行の調査項目や基準等で行います。

しかし、難病患者等は、障害が固定している身体障害者と違い、症状が変化したり、進行する等の特徴があるため、それらを踏まえ認定調査を行う必要があります。

特に、症状が変化（重くなったり軽くなったり）する場合は、

「症状がより重度の状態」＝「障害程度区分の認定が必要な状態」

と考え、市町村審査会で検討するために必要な情報である「症状がより重度の状態」を詳細に聞き取ることが重要になります。

なお、難病等の「状態」には、治療や投薬などにより生じた「副作用」も含まれます。

また、合併症やその他の疾病などのために生活上の支障が生じている場合は、それらの「状態」も含めて認定調査が必要です。

【参考】難病患者等に対する試行的な認定調査と判定の実施

厚生労働省では、「平成24年度障害程度区分調査・検証事業」において、難病患者等居宅生活支援事業（ホームヘルプサービス、短期入所）を利用している難病患者等を対象に、試行的な認定調査と判定、調査員や市町村審査会委員を対象にしたアンケートを実施し、本マニュアルを作成する際の参考としました。

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患に罹患し、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、また、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ります。

現在問題となっている症状として、痛み、手足に力が入らない、倦怠感などが挙げられており、外見上はわかりにくい症状に悩まされていることも多く、配慮が必要です。

また、難病患者等は家族の支援などで遠方の医療機関に通う場合も多く、将来の生活不安も抱えており、患者や家族の視点に立って接することが求められます。

- 難病患者等は、今回新たに障害福祉サービス等の対象になりましたが、本人も家族も障害福祉サービス等の制度や具体的な内容がよく分かっていない場合があります。調査の実施にあたっては、制度や調査目的などについて、分かりやすく説明する必要があります。
- 「疲れやすい」、「集中力が持続できない」などの症状がある難病患者等については、調査の時、状況に応じて休憩を設けるなどの配慮が必要です。
- 「言語障害」や「四肢麻痺」などの症状のために、会話や意思伝達が困難な難病患者等については、家族や介護者などの協力のもと、コミュニケーションする必要があります。

- 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ますが、難病等の症状や副作用のために、日常生活の中で様々な問題が生じています。認定調査員は、難病患者等が「日常生活で困っていること」、「不自由があること」などを先入観なく理解する必要があります。
- 治療の疲れや将来への不安などから、強いストレスを受け、精神的に不安定な状態にある難病患者等もいます。また、闘病を支える家族も強いストレスを受け、同じように精神的に不安定な方もいます。
- 難病等は、原因が不明だったり治療方法が確立しておらず、周囲から“よく分からない病気”と思われることがあるため、疾病名や症状などを隠して仕事や生活している場合もあります。

【参考】認定調査員が配慮したこと、対応に困ったこと等

※「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より

【配慮したこと】

- 日頃から難病患者等と関わりのある保健師が同行した。
- 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。
- 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。

【対応に困ったこと】

- 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等)
- 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。
- 日頃の症状などの説明をうまく理解できなかった。

【その他】

- 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。
- 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。
- 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。

2. 申請時の確認について

市区町村の窓口においては、支給申請の時に、申請者の疾病が本別冊マニュアル4ページの「2. 障害者総合支援法第4条第1項の政令で定める疾病」に該当するか診断書などで確認してください。また、症状が進行する難病等の場合は、発症時期の確認も重要です。

3. 認定調査員について

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

る専門的な知識を有している者になることが望まれます。

また、その他の資格を有する認定調査員が担当する場合でも、保健所の保健師などが同行して、難病患者等や家族への配慮や調査員への助言を行うことで、円滑な調査を行うことが望まれます。

衛生部局等との十分な調整、連携のうえ、担当する認定調査員を選定し、調査を実施してください。

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は、資格の有無を確認する等、認定調査が適切に行われるよう、十分に調整してください。

4. 認定調査を行う前に確認する内容

認定調査を行う前に、該当する難病等の症状や治療法、薬剤の効果や副作用などを確認することは重要です。

認定調査員は、本別冊マニュアル18ページの「Ⅱ. 難病等の基礎知識」の内容や「難病情報センター」のホームページなどで、該当する難病等の症状や特徴などを十分に確認してください。

また、「難病患者等居宅生活支援事業」の利用実績がある難病患者等については、利用内容や回数、時間等は概況調査の時の参考になるため、衛生部局等に確認してください。

5. 難病等の特徴を踏まえた調査の実施

認定調査員は、難病等の症状や特徴などを踏まえて調査を行う必要があります。

(1) 家族や介護者などからの聞き取り

認定調査員が調査の日だけで、本人にしか分からない自覚症状や症状の変化等を全て確認することは非常に困難です。

本人（難病患者等）からの聞き取りの他、且頃から接している家族や介護者、看護師、ボランティアなどからの聞き取りも十分に行ってください。

(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してください。

市町村審査会で判定する時の重要な情報になりますので、難病患者等の状態がイメージしやすいように具体的に記載してください。

※ 認定調査における特記事項として確認しますが、通常の特記事項の様式では記載が難しいと思われるため、追加する様式の例（別紙1「難病患者等の状態について」）を示しているので参考にしてください。

① 障害福祉サービスが必要な理由の確認

難病患者等は、これまで障害福祉サービスを利用せずに、自らの努力や工夫で日常生活を過ごしてきた方も多いため、単純に「できる、できない」の確認ではなく、難病等の症状や副作用のために「日常生活で困っていること」や「不自由があること」、「動作にかかる時間」、「症状が悪いとき実際にどのように行っているのか」などを具体的に確認してください。