

アレルギー症候群って どんな病気？

監修

滋慶医療科学大学大学院 教授

別所 一彦 先生



はじめに

医師からのメッセージ

この冊子を手にとってくださり、ありがとうございます。

アラジール(Alagille)症候群は遺伝的な要因によって引き起こされる病気で、肝臓、心臓、腎臓をはじめとした複数の臓器に影響を及ぼします。症状は人によって異なり、軽度から重度まで幅広い表現を見せます。また多くの患者さんは非常につよい皮膚のかゆみに悩まされ、この症状は患者さんだけでなく、その家族にも大きな影響を与えます。一方で、アラジール症候群は日本では約200～300人の方が罹患しているとされる「希少疾患」のひとつです。十分な情報もなく孤独と不安を感じていらっしゃる方も多いのではないのでしょうか？この冊子では、アラジール症候群の概要、症状、診断、治療などをまとめました。

この疾患に対する理解が深まれば、適切な治療や生活環境の調整により、よりよい生活を送ることができます。またご本人やご家族で抱え込まず、医療関係者や患者会などに相談することが大切です。

本冊子が、アラジール症候群の患者さんご家族、また、たまたまこの冊子を手にとってくださったひとりでも多くの方の疾患に対する理解を深め、みなさまが疾患と上手に付き合い、お互い支え合いながら一人ひとりがより良い人生を送れますようにお祈り申し上げます。

滋慶医療科学大学大学院 教授
別所 一彦先生



目次

アラジール症候群とは	1
アラジール症候群の要因と遺伝	2
アラジール症候群の症状・合併症	3
アラジール症候群の検査・診断	7
アラジール症候群の治療について	8

医療費助成制度について	10
小児慢性特定疾病医療費助成制度	11
難病医療費助成制度	15
高額療養費制度	19
その他の支援制度	23
医療費助成制度に関するQ&A	24

お役立ち情報	27
かゆみの記録	29
受診メモ	35
連絡先	40



アラジール症候群とは

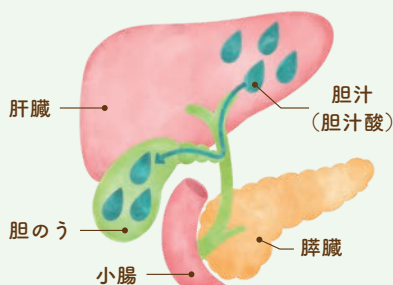


アラジール症候群について

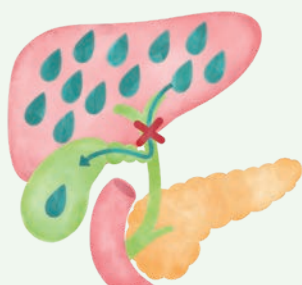
アラジール症候群とは、遺伝性の病気で、食物の消化・吸収を助ける「胆汁」の通り道(胆管)がうまくつくられないことにより、肝臓の中に胆汁がたまってしまう病気です。主な症状としてかゆみ、肝臓や心臓など臓器の障害、血管の狭まりやこぶ(動脈瘤)、眼や骨などの異常があります。また、アラジール症候群の患者さんは幅広い額やとがった顎など、顔立ちに特徴があらわれることもあります。特徴的な顔立ちは幼児期からみられることがありますが、日本人ではこの特徴があらわれない場合もあります。アラジール症候群は新生児期や乳児期から黄疸(肌や白眼が黄色くなる)や、母子健康手帳にはいっている便色カードを確認して色の薄い便からわかることが多く、世界では3万～5万人に1人¹⁾がアラジール症候群と診断されており、日本では約200～300人²⁾の患者さんがいるとされています。

また、アラジール症候群は「小児慢性特定疾病」や「指定難病」に指定されています。

正常な胆汁(胆汁酸)の流れ



胆汁(胆汁酸)が肝臓から出ていけない



1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.
2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

アラジール症候群の要因と遺伝



原因は？

アラジール症候群は遺伝する病気で、約9割の患者さんが「^{ジャグワン}JAG1 遺伝子」、残りの約1割が「^{ノッチ2}Notch2 遺伝子」という遺伝子の変異が原因であるとされています¹⁾。

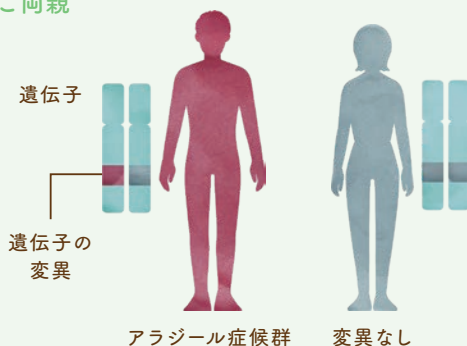


どのように遺伝するの？¹⁻³⁾

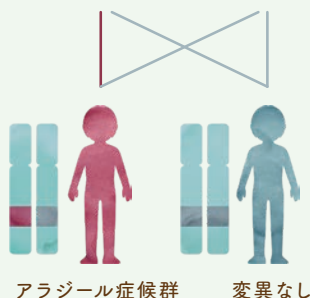
遺伝する病気には性別が関係する遺伝と、性別に関係なく遺伝する場合がありますが、アラジール症候群は性別に関係なく遺伝する病気です。父母どちらかまたは両方ともに遺伝子の変異がある場合、子どもが病気になることがあります。

また、父母どちらにも遺伝子の変異が見つからず、突然変異する場合があることも、最近わかっています。

ご両親



お子さん



1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

アラジール症候群の症状・合併症①

アラジール症候群の主な症状は肝臓の障害で、患者さんによっては心臓や血管の障害、骨の異常、眼の異常などもあらわれます。また、顔立ちに特徴があらわれることもあります。日本人ではあまりみられません。



特徴的な顔貌

- 深くくぼんだ眼
- すじの通った先端が球状の鼻・小顎・尖った下顎
- 広い前額・前額突出など

皮膚症状

- 強いかゆみ



心血管系異常

- 肺動脈狭窄(血管が狭くなる)
- 脳血管、大動脈、腎動脈、腹部の大きな動脈の動脈瘤(血管にこぶができる)・狭窄(血管が狭くなる)
- さまざまな先天性心奇形



腎機能障害

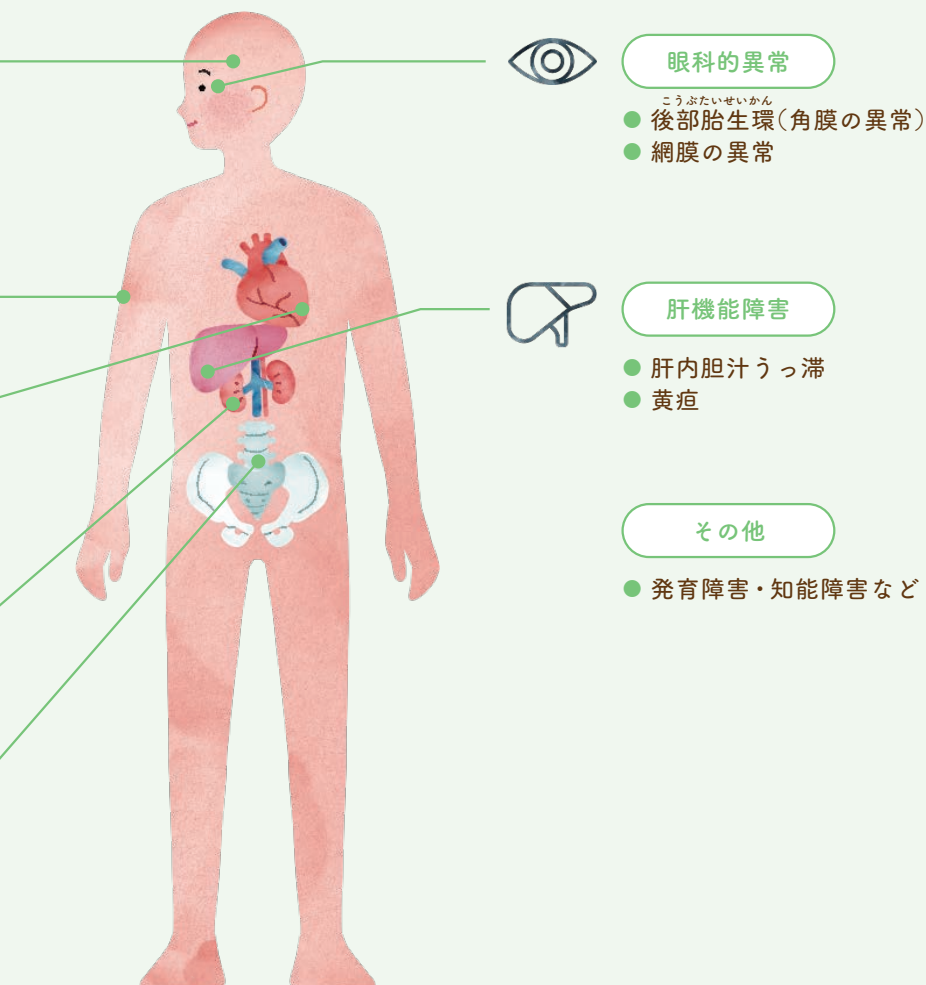
- 形成異常
- 腎機能障害



骨格系異常

- 椎骨(背骨の一部)の変形(椎体の癒合不全)
- 骨折しやすい

そのほか、腎臓の障害、強い皮膚のかゆみを持つこともあります。また皮膚に脂肪成分が蓄積することで黄色腫と呼ばれる小さいこぶ(腫瘤)が生じる場合もあります¹⁻³⁾。



1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

アラジール症候群の症状・合併症②



肝臓に関連した症状¹⁻³⁾



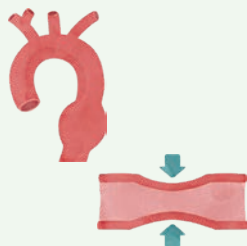
アラジール症候群では胆汁の通り道がうまくつくられないことで胆汁が肝臓の中にたまり、それによりさまざまな症状があらわれます。

まず、胆汁がたまると、「黄疸」といって皮膚や白眼が黄色みがかったようになります。加えて、ほとんどの患者さんにかゆみがあらわれます。胆汁がたまったままの状態が続くと、肝硬変や肝不全になることもあり、肝移植が必要となってしまうこともあります。



心臓や血管に関連した症状¹⁻³⁾

アラジール症候群では血管が狭くなる、こぶ（動脈瘤）ができるといった症状がみられます。この症状は、主に脳、腎臓、肺の血管にみられます。特に、肺の動脈が狭くなることが多いです。また、生まれつき心臓の血管や弁がうまくつくられず、心臓の障害が出ることもあります。



アラジール症候群の患者さんの場合、これらの心臓の症状や障害が死亡の主な原因となるといわれています。



腎臓に関連した症状¹⁻³⁾

アラジール症候群では生まれつき腎臓の形がうまくつくられず、それによって腎臓がうまくはたらかないことで、腎不全などの腎臓の障害があらわれます。症状が重度の場合には、腎移植が必要になることもあります。



顔や骨格への影響¹⁻³⁾

アラジール症候群では顔に特徴があらわれることがあり、主な特徴として幅の広い額、深くくぼんだ眼、尖った顎などがあります。顔の特徴は民族に関係しているともいわれており、日本人ではあまりみられません。また、背骨に異常が見つかることが多いことも、特徴的です。

そのほか、胆汁が肝臓内にたまってしまうことにより、ビタミンA・D・E・Kが吸収されにくく、不足してしまいます。特にビタミンDが足りなくなった場合、骨の発達障害があらわれることがあります。また、骨折が起こりやすくなります。



眼の症状¹⁻³⁾

アラジール症候群では眼の異常もよくみられますが、特に角膜のふちに輪状の白濁があらわれる症状がよくみられます。しかし、これによる視力への影響はないとされています。

そのほかにも、角膜に余分な物質が沈着してしまう、視神経に異常があらわれることがあります。

通常の状態の目



アラジール症候群の目



輪状の白濁



その他の症状¹⁻³⁾

そのほかにも、アラジール症候群では免疫機能がうまくはたらかない、知能障害があらわれるなど、さまざまな症状に悩まれる場合もあります。

1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

アラジール症候群の検査・診断

アラジール症候群を診断するには、さまざまな検査が必要となります。まずはアラジール症候群以外の疾患ではないことを確認し、その後にアラジール症候群と確定するための検査を行います。特に、症状がよく似ている「胆道閉鎖症」という疾患ではないことを確認してから、確定するための検査に進むことが大切です。



主な検査

まずはほかの疾患ではないことを確認するためにも、症状が出ていない臓器も含めて体のさまざまな箇所を検査します。行われる検査は主に以下のものです。



肝生検

肝臓の組織や細胞を採取し、顕微鏡で異常がないかを検査します(場合によっては開腹して確認することもあります)



血液検査・

血液凝固障害検査

特にビリルビン・胆汁酸といった肝機能に関わる項目を検査します
出血した際に血液がきちんと固まるかどうかを検査します



眼科検査

特に角膜に異常がないかを検査します



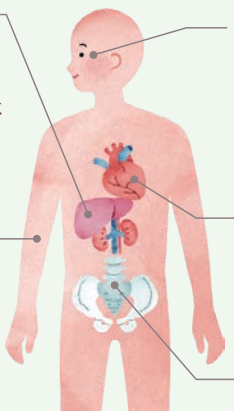
心音検査・心エコー

心音や心臓の構造に異常がないかを検査します



椎体レントゲン検査

背骨に異常がないかを検査します



遺伝子検査

アラジール症候群と確定するためには、遺伝子検査で原因遺伝子の変異がないかを確認します。変異がある場合にはご両親やご家族も検査をする場合があります。

アラジール症候群の治療について

アラジール症候群は、症状に応じておくすりを飲むことで治療を行います(薬物治療)。そのほか、必要な場合には手術を行うこともあります。



薬物治療¹⁻³⁾

おくすりによる治療では、主に以下のものを使用します。

おくすりの種類	効果
利胆剤	肝臓内にたまった胆汁を肝臓外に排出しやすくします
ビタミン剤	胆汁が肝臓にたまってしまうことで吸収不足となるビタミンを補充します
かゆみ止め	胆汁が肝臓にたまってしまうことに由来するかゆみを改善します
睡眠導入剤	かゆみによる入眠困難(寝つきづらい)を改善します
アイバット IBAT阻害剤	小腸で胆汁の再吸収を行っている アイバット 「回腸胆汁酸トランスポーター(IBAT)」のはたらきを妨げることで、胆汁が肝臓に戻ることを抑制し、肝臓内に胆汁をたまりにくくします



手術¹⁻³⁾

肝臓や心臓、腎臓などの重篤な症状に対しては、根本的な治療のために、肝移植、心臓手術、人工透析などを行う場合があります。

1) Kamath BM, et al. Alagille Syndrome: Pathogenesis and Clinical Management. Springer, 2018.

2) 厚生労働省. 297 アラジール症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000079293.html>) (2025年2月閲覧)

3) Spinner NB, et al. GeneReviews®. Alagille Syndrome. 2000 [Updated 2024]

メ

医療費助成制度について



医療費助成制度について



アラジール症候群の患者さんが利用できる医療費助成制度

アラジール症候群は小児慢性特定疾病、指定難病に指定されている病気です。そのため、この病気にかかる医療費について、助成を受けられる場合があります。

主な助成制度は、「小児慢性特定疾病医療費助成制度」、「難病医療費助成制度」、「高額療養費制度」の3つとなります。これらの助成制度は患者さんの年齢によって受けられる制度が異なります(表)。

主治医や病院の相談窓口(ソーシャルワーカーなど)にご相談ください。

アラジール症候群患者さんが利用できる医療費助成制度

18歳未満の方	● 小児慢性特定疾病医療費助成制度 ● 高額療養費制度
18～20歳未満の方	● 小児慢性特定疾病医療費助成制度※ もしくは難病医療費助成制度 ● 高額療養費制度
20歳以上の方	● 難病医療費助成制度 ● 高額療養費制度

※18歳未満の患者さんが対象ですが、18歳時において助成対象になっており、かつ、18歳になった後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の患者さんも対象となる場合があります。

小児慢性特定疾病医療費助成制度①



小児慢性特定疾病医療費助成制度とは

国で定められた小児慢性特定疾病※にかかっている患者さんに対し、1ヵ月(月の初めから終わりまで)でその病気の治療にかかる医療費が、決まった上限額を超えた場合に、世帯の所得に応じて助成される制度です。小児慢性特定疾病の詳しい内容については、厚生労働省、小児慢性特定疾病情報センター、各都道府県のウェブサイトなどに記載がありますので、そちらも参考にしてください。

※小児慢性特定疾病：以下のとおり定められている全ての要件を満たすものとして、厚生労働大臣が定めている病気です。

- ① 慢性に経過する疾病であること
- ② 生命を長期に脅かす疾病であること
- ③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること
- ④ 長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病であること



対象となる方

小児慢性特定疾病にかかっている18歳未満の児童が対象です。ただし、18歳になった時点でこの制度の対象となっており、かつ、18歳になった後も引き続き治療が必要であると認められる場合には、20歳未満の患者さんも対象となります。



医療費の自己負担割合と自己負担上限額

一般的に、治療を受けて支払う医療費の自己負担の割合は3割です。この医療費助成制度を受ける場合、自己負担の割合が2割となります。ただし、小学校入学前のお子さんなど、もともと医療費の自己負担の割合が1割または2割の患者さんは、その割合が適用されます。自治体によっては独自の助成制度があり、そちらが適用されることもあります。

また、月の限度額が決まっており、この限度額を超えた場合は超えた分の医療費が全額助成されます。この月の限度額は世帯所得によって決定されます(表)。

表.医療費助成制度における自己負担上限額(月額)

階層 区分	年収の目安 (夫婦2人子ども1人世帯の場合)		自己負担上限額		
			一般	重症※	人工呼吸器等 装着者
I	生活保護等		0円		
II	市町村民税 非課税	低所得Ⅰ (～約80万円)	1,250円		500円
III		低所得Ⅱ (～約200万円)	2,500円		
IV		一般所得Ⅰ (市区町村民税7.1万円未満、～約430万円)		5,000円	
V	一般所得Ⅱ (市区町村民税25.1万円未満、～約850万円)		10,000円	5,000円	
VI	上位所得 (市区町村民税25.1万円以上、約850万円～)		15,000円	10,000円	
	入院時の食費		1/2自己負担		

※重症 ①高額な医療費が長期的に継続する者(医療費総額が5万円/月(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/月)を超える月が年間6回以上ある場合)、②現行の重症患者基準に適合するもの、のいずれかに該当。

小児慢性特定疾病医療費助成制度②



申請の流れ

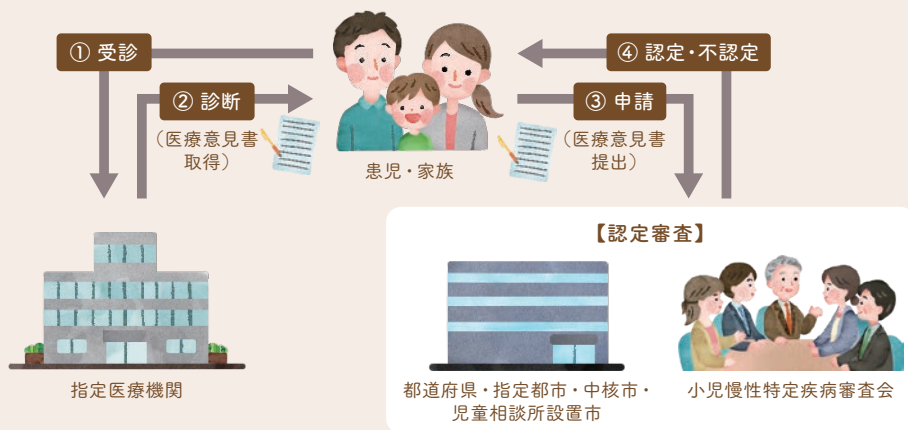
小児慢性特定疾病医療費助成制度の申請までの主な流れは以下のとおりです(図)。

- ① 申請に必要な書類を都道府県や市区町村の窓口から受け取ります
- ② お住まいの都道府県などで指定された小児慢性特定疾病指定医療機関を受診し、医療意見書を指定医から受け取ります
- ③ 申請に必要な書類を都道府県または指定都市の窓口へ提出します
- ④ 審査によって承認された場合、医療受給者証と自己負担上限額管理票が交付されます

なお、令和4年4月1日から、成人年齢が20歳から18歳に引き下げられました。そのため、18歳以上は「成年患者」となり、「成年患者」は本人名義で申請手続きをする必要があります※。

※18歳未満の方は保護者の署名が必要です。

図.小児慢性特定疾病医療費助成申請の主な流れ





申請に必要な書類

医療費助成の申請に必要な書類は以下のとおりです。お住まいの都道府県などの窓口から受け取ってください。

- ① 小児慢性特定疾病医療費支給申請書
- ② 医療意見書
- ③ 医療保険の資格情報が確認できる資料(現行の保険証、資格確認書など)のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し
- ⑥ 重症患者認定申請書

必要に応じて提出する書類

- ⑦ 成長ホルモン治療用意見書
- ⑧ 人工呼吸器等装着者申請時添付書類

なお、マイナンバーカードを用いた場合や、都道府県・指定都市によっては提出書類が異なる場合があります。



難病医療費助成制度①



難病医療費助成制度とは

国で定められた指定難病※にかかっている方に対し、1ヵ月（月の初めから終わりまで）でその病気の治療にかかる医療費が、決まった上限額を超えた場合に、世帯の所得に応じて助成される制度です。

指定難病の詳しい内容については、厚生労働省、難病情報センター、各都道府県のウェブサイトなどに記載がありますので、あわせてご参照ください。

※指定難病：以下のとおり定められている全ての要件を満たすものとして、厚生労働大臣が定めている病気です。

- ① 発病の機構が明らかでないこと
- ② 治療方法が確立していないこと
- ③ 希少な疾病であること
- ④ 長期の療養を必要とすること
- ⑤ 患者数が本邦において一定の人数に達しないこと
- ⑥ 客観的な診断基準が確立していること



対象となる方

難病医療費助成制度が受けられる患者さんは、指定難病にかかっている方の中で、どちらかに当てはまる方です。

- ① 指定難病の治療を受けている患者さんで、重症度が一定以上
- ② 指定難病の治療を受けている患者さんで、重症度が一定以上でない軽症患者さんのうち、医療費総額が33,330円を超える月が12ヵ月以内に3回以上ある場合（→医療費助成制度に関するQ&A 軽症高額該当って？）



医療費の自己負担割合と自己負担上限額

一般的に、治療を受けて支払う医療費の自己負担の割合は3割です。この医療費助成制度を受ける場合、自己負担の割合が2割となります。ただし、小学校入学前のお子さんなど、もともと医療費の自己負担の割合が1割または2割の患者さんは、その割合が適用されます。自治体によっては独自の助成制度があり、そちらが適用されることもあります。

また、月の限度額が決まっており、この限度額を超えた場合は超えた分の医療費が全額助成されます。この月の限度額は世帯所得によって決定されます(表)。

表.難病医療費助成制度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)		自己負担限度額(患者負担割合：2割、外来+入院)		
			一般	高額かつ長期※	人工呼吸器等装着者
生活保護	―――		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
低所得Ⅱ		(本人年収 80万円超～)	5,000	5,000	
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	
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	
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約810万円～)		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

※「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)。

難病医療費助成制度②

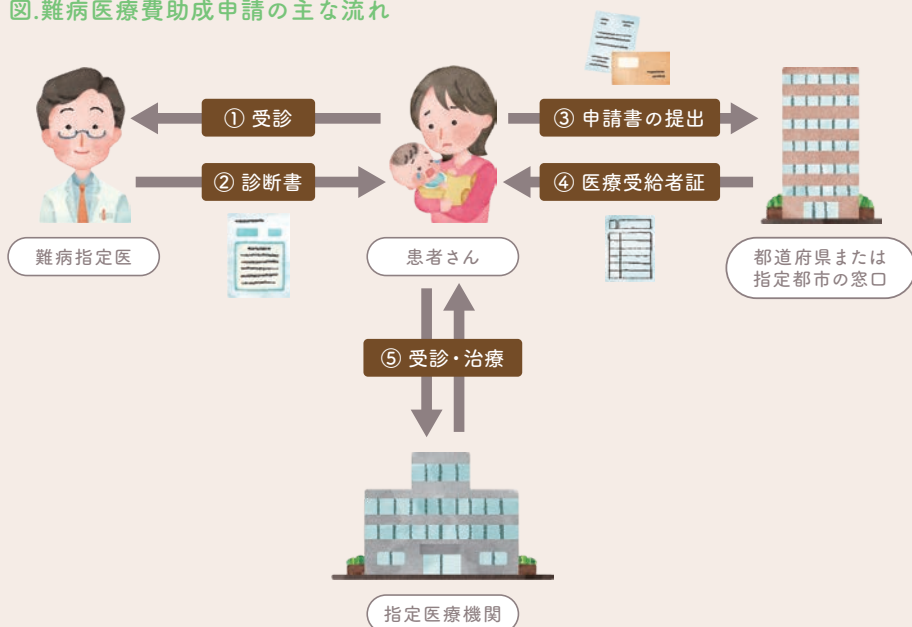


申請の流れ

難病医療費助成制度の申請までの主な流れは以下のとおりです(図)。

- ① 申請に必要な書類を都道府県や指定都市の窓口から受け取ります
- ② お住まいの都道府県などで指定された難病指定医を受診し、診断書を難病指定医から受け取ります
- ③ 申請に必要な書類を都道府県または指定都市の窓口に出します
- ④ 審査によって承認された場合、医療受給者証と自己負担上限額管理票が交付されます

図.難病医療費助成申請の主な流れ





申請に必要な書類

難病医療費助成の申請に必要な書類は以下のとおりです。お住まいの都道府県などの窓口から受け取ってください。

- ① 診断書（臨床調査個人票）
- ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
- ③ 医療保険の資格情報が確認できる資料（現行の保険証、資格確認書など）のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し

なお、マイナンバーカードを用いた場合や、都道府県・指定都市によっては提出書類が異なる場合があります。



高額療養費制度①



高額療養費制度とは

1ヵ月(月の初めから終わりまで)で支払った医療費が、決まった上限額(自己負担限度額)を超えた場合に、その超えた金額が支給される制度です。

高額療養費制度の詳しい内容については、患者さんがご加入している公的医療保険、全国健康保険協会、市区町村などのウェブサイトなどに記載がありますので、そちらも参考にしてください。



対象となる方

保険適用される診療に対し、1ヵ月の医療費が自己負担限度額を超えた患者さんが対象です。診療を受けた月の翌月の初日から2年さかのぼることが可能となっています。





医療費の自己負担割合と自己負担上限額

毎月の上限額は、各健康保険の加入者の年齢や所得水準によって変わります。また、70歳以上の方には、外来のみの上限額も設けられています(表)。

表.高額療養費制度における自己負担上限額(月額)

69歳以下の方の上限額

適用区分		ひと月の上限額(世帯ごと)
ア	年収約1,160万円～ 健保：標報83万円以上 国保：旧ただし書き所得901万円超	252,600円+(医療費-842,000)×1%
イ	年収約770万円～ 約1,160万円 健保：標報53万～79万円 国保：旧ただし書き所得 600万～901万円	167,400円+(医療費-558,000)×1%
ウ	年収約370万円～ 約770万円 健保：標報28万～50万円 国保：旧ただし書き所得 210万～600万円	80,100円+(医療費-267,000)×1%
エ	～年収約370万円 健保：標報26万円以下 国保：旧ただし書き所得210万円以下	57,600円
オ	住民税非課税者	35,400円

注1つの医療機関等での自己負担(院外処方代を含みます。)では上限額を超えないときでも、同じ月の別の医療機関等での自己負担(69歳以下の場合は2万1千円以上であることが必要です。)を合算することができます。この合算額が上限額を超えれば、高額療養費の支給対象となります。

70歳以上の方の上限額(平成30年8月診療分から)

適用区分		外来(個人ごと)	ひと月の上限額(世帯ごと)
現役 並み	年収約1,160万円～ 標報83万円以上/ 課税所得690万円以上	252,600円+(医療費-842,000)×1%	
	年収約770万円～ 約1,160万円 標報53万円以上/ 課税所得380万円以上	167,400円+(医療費-558,000)×1%	
	年収約370万円～ 約770万円 標報28万円以上/ 課税所得145万円以上	80,100円+(医療費-267,000)×1%	
一般	年収156万円～ 約370万円 標報26万円以下 課税所得145万円未満等	18,000円 (年14万4千円)	57,600円
住民税 非課税 等	Ⅱ 住民税非課税世帯	8,000円	24,600円
	Ⅰ 住民税非課税世帯 (年金収入80万円以下など)		15,000円

注1つの医療機関等での自己負担(院外処方代を含みます。)では上限額を超えないときでも、同じ月の別の医療機関等での自己負担を合算することができます。この合算額が上限額を超えれば、高額療養費の支給対象となります。

「高額療養費制度を利用される皆さまへ」(厚生労働省)
(https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iryouhoken/juuyou/kougakuiryoku/index.html)(2025年2月閲覧)

高額療養費制度②



申請の流れ

高額療養費制度の申請までの主な流れは以下のとおりです(図)。詳しくは、患者さんがご加入している公的医療保険などによって異なりますのでそれぞれの窓口やウェブサイトもご確認ください。

①マイナンバーカードを健康保険証として利用している場合(図①)

マイナンバーカードを健康保険証として使用可能な医療機関では、限度額適用認定証がなくても限度額を超える支払いが免除されます。また、申請の際に必要な書類(自己負担額証明書など)が省略できます。

②マイナンバーカードを健康保険証として利用しない場合 事前申請の場合(図②)

事前に医療費が高額になることがわかっている場合には、「限度額適用認定証」※を医療保険の資格情報が確認できる資料(現行の保険証、資格確認書など)とあわせて医療機関の窓口などに見せることによって、1ヵ月のお支払いが自己負担限度額までとなります。

「限度額適用認定証」は患者さんがご加入している健康組合などのウェブサイトや窓口から申請書を入手し、申請書に記載して手続きをします。

※住民税非課税の方は「限度額適用・標準負担額減額認定証」

事後申請の場合(図②)

まずは通常どおり診療を受けた医療機関に支払いを行います。その金額が上限額を超えた際、ご自身が加入している健康組合などに高額療養費支給申請書を提出します。その後、上限額を超えた分の金額が払い戻しされます。申請の際には、医療機関の領収書が求められる場合があります。

図.高額療養費制度申請の主な流れ

①マイナンバーカードを健康保険証として利用している場合

同意をすると限度額を超える支払いが事前申請手続きや一時的な自己負担の必要なく免除される

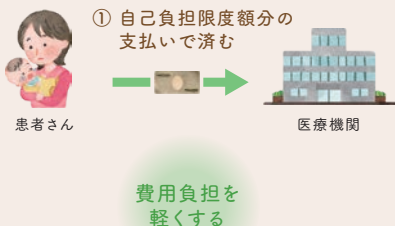


②マイナンバーカードを健康保険証として利用しない場合

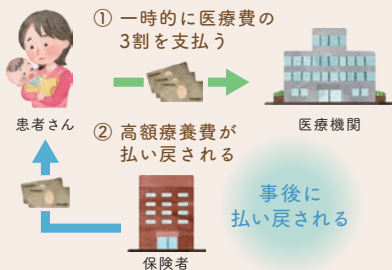
事前申請の場合

事後申請の場合

事前申請の場合(「限度額適用認定証」を利用する場合)



事後申請の場合(高額療養費の支給を申請する場合)



※令和6年12月2日以降、紙の健康保険証は新たに発行されなくなります。令和6年12月1日までに発行された健康保険証は、有効期限までの間、最長1年間使用できます(後期高齢者医療保険加入者の方の有効期限は令和7年7月31日)。マイナ保険証をお持ちでない方については、ご本人の申請によらず、加入する医療保険者から資格確認書が交付されます。



申請に必要な書類

高額療養費制度の申請に必要な主な書類は以下のとおりです。患者さんがご加入されている公的医療保険によって異なりますので、それぞれの窓口やウェブサイトもご確認ください。

- ① 高額療養費の支給申請書または限度額適用認定証の申請書
- ② 病院の領収書(事後申請の場合)

「高額療養費制度を利用される皆さまへ」(厚生労働省)
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iryohoken/juuyou/kougakuiryoku/index.html (2025年2月閲覧)
 「マイナンバーカードの健康保険証利用について」(厚生労働省)
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08277.html#hokensho1 (2025年2月閲覧)より作成

その他の支援制度



医療費控除

確定申告によって、1年間に支払った医療費の一定金額分の所得控除を受けられます。詳しくは国税庁のウェブサイトなどに情報がありますので、そちらもご参照ください。



傷病手当金制度

病気やケガによって働けなくなり、事業主から十分な報酬が得られない場合に、公的医療保険や全国健康保険協会などから支給されます。ご自身の加入している公的医療保険によって内容が異なる場合がありますので、詳しくはそれぞれのウェブサイトなどでご確認ください。



身体障害者手帳

各自治体の基準によって障害の状態にあると認められた場合、障害者手帳が交付されます。手帳が交付されると、障害の程度に応じて福祉サービスや、公共料金の割引なども受けることができます。詳しくはお住まいの市区町村の障害福祉担当窓口にてご確認ください。



自立支援医療

心身に障害があってその障害に対する継続的な通院による医療が必要な場合、自立支援医療者受給者証を提示することにより、所得に応じて自己負担額が軽減されます。ただし、18歳以上の患者さんは身体障害者手帳が必要となります。詳しくはお住まいの市区町村の担当窓口にてご確認ください。



自治体による独自の制度

自治体によって独自の医療費助成制度が設けられていることがあります(子ども医療費助成制度など)。詳しくはお住まいの市区町村にてご確認ください。

医療費助成制度に関するQ&A①

小児慢性特定疾病医療費助成制度

Q1. 医療費負担をさらに軽減するしくみはある？

A. 「重症患者認定」された患者さん、治療が「高額かつ長期」となる患者さん、制度を受けられる患者さんが同世帯に複数いる場合や、「人工呼吸器等装着者」と認められた患者さんなどはさらに負担が軽減する場合があります。Q.2～5をご確認ください。

Q2. 「重症患者認定」って？

A. 小児慢性特定疾病医療費助成が受けられる患者さんのうち、その疾病に対する症状の状態が重症基準に該当する場合、自己負担上限額が変わります。詳しくは「小児慢性特定疾病医療費助成制度」ページの自己負担上限額の重症の欄、または小児慢性特定疾病情報センターなどのウェブサイトをご確認ください。

Q3. 「高額かつ長期」って？

A. 所得の階層区分が一般所得Ⅰ以上の患者さんで、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が1年間に6回以上ある場合は、月額医療費の自己負担がさらに軽減されます。

Q4. 制度を受けられる患者が世帯に複数いる場合は？

A. 患者さんひとり1回分の自己負担額が上限額を超えない場合でも、複数の受診や、同じ世帯にいるほかの方（同じ医療保険に加入している方のみ）の受診で、それぞれ支払った自己負担額を1ヵ月単位で合算することができます。その合算額が一定額を超えたときは、超えた分が支給されます。

Q5. 「人工呼吸器等装着者」って？

A. 気管切開を介した人工呼吸器、鼻マスクまたは顔マスクを介した人工呼吸器、体外式または埋め込み式補助人工心臓を常時装着している患者さんで、認定基準を満たす場合には人工呼吸器等装着者の限度額が適用され、自己負担額が軽減されることがあります。適用には「人工呼吸器等装着者申請書」の提出が必要です。

Q6. 相談窓口や参考ウェブサイトはある？

A. 厚生労働省や小児慢性特定疾病情報センターに詳しい説明が記載されています。また、申請手続きや利用方法についてわからないときは、主治医やその他医療従事者、医療機関の相談室やソーシャルワーカーなどに相談してみてください。

医療費助成制度に関するQ&A②



難病医療費助成制度



Q1. 医療費負担をさらに軽減するしくみはある？



A. 治療が「高額かつ長期」となる患者さん、制度を受けられる患者さんが同世帯に複数いる場合などはさらに負担が軽減する場合があります。Q.3,4をご確認ください。



Q2. 「軽症高額該当」って？



A. 通常、重症と認められた患者さんが制度の対象となりますが、軽症の患者さんでも月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が12ヵ月以内に3回以上ある場合、制度の対象となる場合があります。ただし、医療費については指定難病にかかるもののみで、以下のいずれかの方法での証明が必要となります。

A) 医療費申告書に領収書などを添付

B) 自己負担上限額管理票を提示



Q3. 「高額かつ長期」って？



A. 所得の階層区分が一般所得Ⅰ以上の患者さん(P.16参照)で、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が1年間に6回以上ある場合は、月額の医療費の自己負担がさらに軽減されます。6回目以降に申請手続きをし、申請の翌月から自己負担上限額がさらに軽減されます。

※「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)。



Q4. 制度を受けられる患者が世帯に複数いる場合は？



A. 患者さんひとり1回分の自己負担額が上限額を超えない場合でも、複数の受診や、同じ世帯にいるほかの方(同じ医療保険に加入している方のみ)の受診で、それぞれ支払った自己負担額を1ヵ月単位で合算することができます。その合算額が一定額を超えたときは、超えた分が支給されます。



Q5. わからないときの相談窓口や参考ウェブサイトはある？



A. 厚生労働省や難病情報センターに指定難病について詳しい説明が記載されています。また、申請手続きや利用方法についてわからないときは、主治医やその他医療従事者、医療機関の相談室やソーシャルワーカーなどに相談してみてください。



高額療養費制度



Q1. 医療費負担をさらに軽減するしくみはある？



A. 制度を受けられる患者さんが同世帯に複数いる場合、上限額が「多数回該当」する場合などはさらに負担が軽減する場合があります。Q.2～4をご確認ください。



Q2. 制度を受けられる患者が世帯に複数いる場合は？



A. 患者さんひとり1回分の自己負担額が上限額を超えない場合でも、複数の受診や、同じ世帯にいるほかの方(同じ医療保険に加入している方のみ)の受診で、それぞれ支払った自己負担額を1ヵ月単位で合算することができます。その合算額が一定額を超えたときは、超えた分が支給されます。



Q3. 「多数回該当」って？



A. 12ヵ月以内に3回以上、上限額に達した場合、4回目以降が「多数回該当」となり、上限額が下がることがあります。



Q4. 世帯に69歳以下と70歳以上の人がいる場合は？



A. 以下のような手順で世帯の自己負担額を合算し、その合計が自己負担の上限額を超えないようにしています。

- ① 70歳以上の方について、外来の自己負担額を個人ごとに合算した額に、70歳以上の方の外来における負担の上限額をそれぞれ当てはめ、差額を支給。
- ② 70歳以上の方の入院分の自己負担額と、①によってもなお残る自己負担額とを合計した額に、70歳以上の方の世帯における負担の上限額を当てはめ、差額を支給。
- ③ 69歳以下の方の自己負担額と、②によってもなお残る自己負担額を合計した世帯全体の自己負担額に、世帯全体における負担の上限額を当てはめ、差額を支給。



Q5. 相談窓口や参考ウェブサイトはある？



A. 厚生労働省やご自身が加入している公的医療保険、市区町村のウェブサイト詳しい説明が記載されています。また、申請手続きや利用方法についてわからないときは、主治医やその他医療従事者、医療機関の相談室やソーシャルワーカーなどに相談してみてください。

お役立ち情報



患者会とは

全国では、さまざまな疾患の患者会が組織されています。患者会とは、同じ病気や障害、症状などを持つ患者さんやご家族が集まって自主的に運営する会です。患者会ではお互いの悩みや不安、疾患の情報を交換する交流会を行っています。また、独自の支援プログラムなどがある患者会もあります。



日本アラジール症候群の会

日本アラジール症候群の会は、アラジール症候群の患者さんやご家族のために、病気の情報やコミュニティを提供しています。

日本アラジール症候群の会：<http://alagille.jp/>

- ※このURLによりアクセスしたリンク先は、武田薬品工業株式会社が管理・運営するウェブサイトではありません。
- ※当該サイトの最新情報は、各ウェブサイトのトップページをご参照ください。
- ※武田薬品工業株式会社は、このURLによりアクセスしたリンク先のウェブサイトの内容に関していかなる責任も負うものではありません。
- ※このURLは、患者さん（またはご家族の方）への情報提供のみを目的として、本冊子に掲載されたものです。
- ※武田薬品工業株式会社は日本製薬工業協会の定める「患者団体との協働に関するガイドライン」に従い、患者団体との交流をしており、本リンク先のウェブサイト（患者団体HP）は武田薬品工業株式会社の製品（未承認薬を含む）の広告・宣伝ならびに患者団体への影響力行使を意図するものではありません。

メモ



アラジール症候群とは

医療費助成制度について



かゆみの記録

かゆみの程度

0



なし

1



軽度のかゆみ
(少しかゆい)

2



中等度のかゆみ
(ある程度かゆい)

3



重度のかゆみ
(とてもかゆい)

4



非常に重度のかゆみ
(非常にかゆい)

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：

かゆみの記録

かゆみの程度

0



なし

1



軽度のかゆみ
(少しかゆい)

2



中等度のかゆみ
(ある程度かゆい)

3



重度のかゆみ
(とてもかゆい)

4



非常に重度のかゆみ
(非常にかゆい)

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：

かゆみの記録

かゆみの程度

0



なし

1



軽度のかゆみ
(少しかゆい)

2



中等度のかゆみ
(ある程度かゆい)

3



重度のかゆみ
(とてもかゆい)

4



非常に重度のかゆみ
(非常にかゆい)

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()

かゆみの程度：

かゆい場所：

かゆくなった時間：

日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：
_____日付 月 日 ()かゆみの程度：
_____かゆい場所：
_____かゆくなった時間：

受診メモ

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

受診メモ

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

受診メモ

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

日付 月 日 ()

質問したいこと・伝えたいこと

先生からのアドバイスメモ

その他

連絡先

病院の 名前

主治医の 先生

電 話 番 号

薬 局 の 名 前

薬 剤 師 さ ん

電 話 番 号

看 護 師 さ ん

電 話 番 号

管理栄養士さん

電 話 番 号

ソ ー シ ャ ル
ワ ー カ ー さ ん

電 話 番 号

緊 急 連 絡 先

アラジール症候群情報サイト 「アラジスとピーフィのひろば ーアラジール症候群・PFICサポートナビー」



アラジール症候群・PFICと診断された患者さんとそのご家族のために、病気や治療、日々の生活についての情報を共有し、支えあう情報サイトです。

URL : <https://www.takeda.co.jp/patients/alagille-pfic/>



医療機関名



武田薬品工業株式会社