進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（PFIC）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

この冊子を手に取ってくださり、ありがとうございます。

PFIC（ピーフィック）は日本語で「進行性家族性肝内胆汁うっ滞症」と呼ばれる病気で、肝臓で生成される「胆汁」という消化液が、遺伝的な要因によって小腸に排出されにくくなり、肝臓の中に溜まることが原因で様々な症状を来す病気です。

多くの方では新生児期から乳児期にかけて黄疸が出現し、その後も肝機能障害が進行していきます。重症化すると、皮膚のかゆみ、成長障害、肝硬変、肝不全に至ることもあります。一方で学童期以降に発症し、黄疸と皮膚の痒みを繰り返すタイプがあることも知られています。

近年の診断と治療の進歩により、PFICの症状をコントロールし、肝移植に至るまでの期間を延ばすこともできるようになってきました。早期発見と適切な治療介入が極めて重要です。

一方で、PFICは日本では約100人の方が罹患しているとされる「希少疾患」のひとつで、十分な情報も得られにくいのではないかと思います。本冊子では、PFICの病態や症状、治療法について、わかりやすく解説しています。

本冊子が、PFICの患者さんとご家族、また、たまたまこの冊子を手に取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の日々の生活をよりよいものにするための一助となれば幸いです。

滋慶医療科学大学大学院 教授
別所 一彦先生

目次

PFICとは …… 1
PFICの要因と遺伝 …… 2
PFICの症状・合併症 …… 3
PFICの検査・診断 …… 5
PFICの治療について …… 6

医療費助成制度について …… 8
小児慢性特定疾病医療費助成制度 …… 9
難病医療費助成制度 …… 13
高額療養費制度 …… 17
その他の支援制度 …… 21
医療費助成制度に関するQ&A …… 22

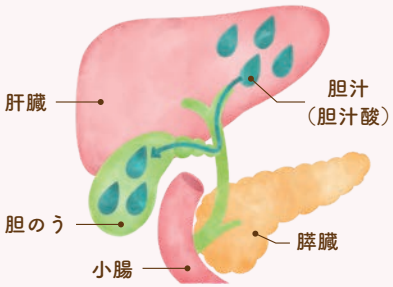
かゆみの記録 …… 25
受診メモ …… 31
連絡先 …… 36

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（PFIC）とは？

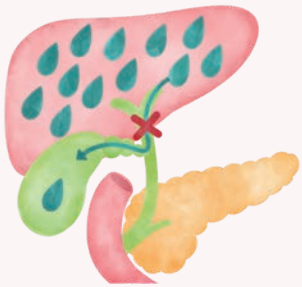
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（PFIC）について

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症（英名：Progressive Familial Intrahepatic Cholestasisの頭文字をとって「PFIC（ピーフィック）」と呼ばれることが多いです）とは、遺伝性の病気で、食物の消化・吸収を助ける「胆汁」がうまく排出されなくなることにより肝臓の中にたまってしまう病気です。主な症状として胆汁がたまることによって引き起こされるかゆみがあります。また、肝臓の障害が長く続くこともあります。
PFIC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場合や、原因の遺伝子によってはお母さんの妊娠時に診断される場合（ただし日本では極めてまれ）、乳児期には無症状であったものが思春期以降に病気が見つかる場合など、発症パターンはさまざまです。世界では5万人に1人[1]がPFICと診断されており、日本では約100人[2]の患者さんがいるとされています。
また、PFIC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）Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.
2）厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症.（https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html）（2025年2月閲覧）

PFICの要因と遺伝

原因は？[1,2]

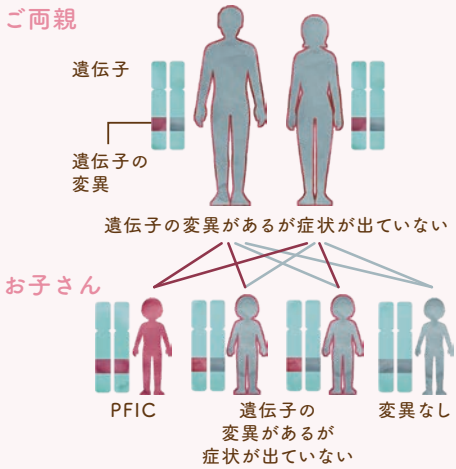
PFICは遺伝する病気で、正常な胆汁を作る遺伝子に変異があることが原因です。この遺伝子は複数あり、原因遺伝子の違いによってPFICの病型が異なり、あらわれる症状も変わります。日本人の患者さんは1型および2型が多く、まれにほかの病型の患者さんもいます。

日本人で主にみられる病型

病型	PFIC1型	PFIC2型	PFIC3型
原因遺伝子	*ATP8B1*	*ABCB11*	*ABCB4*
関係する臓器	肝臓、胆管、小腸、すい臓、腎臓、胃	肝臓	肝臓

どのように遺伝するの？[1,2]

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、PFICは性別に関係なく遺伝する病気です。父母どちらにも遺伝子の変異がある場合に、子どもが病気になることがあります。



1）Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.
2）厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症.（https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html）（2025年2月閲覧）

PFICの症状・合併症

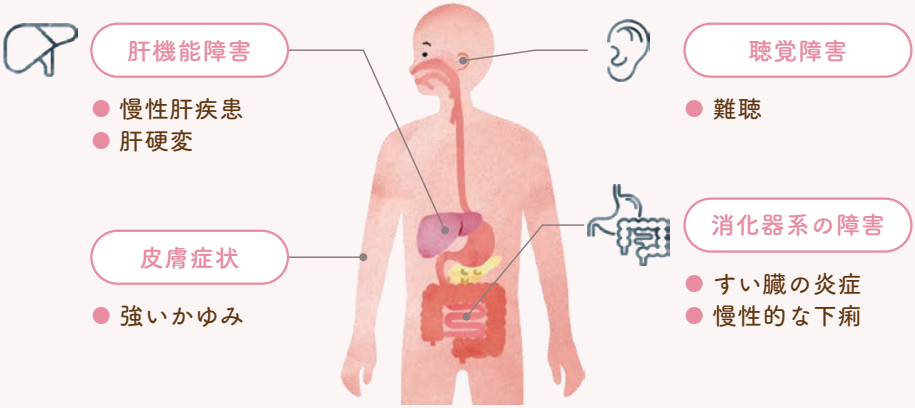
PFICの主な症状は乳児～幼児期から始まる「黄疸（胆汁がたまることで皮膚や白眼が黄色くなる症状）」と「強いかゆみ」です。また、胆汁が肝臓から腸管に運ばれないことにより、脂肪やビタミンの吸収不良・欠乏が起こり、成長に影響をおよぼすことがあります。

病型ごとの特徴的な症状[1,2]

PFICは病型によりあらわれる症状が異なります。

① PFIC1型

1型の患者さんは肝臓のほか、小腸、すい臓、耳、腎臓など多くの臓器に症状があらわれます。主な症状は肝硬変など肝臓の症状ですが、そのほかにも下痢やすい炎、難聴などの症状があらわれることがあります。

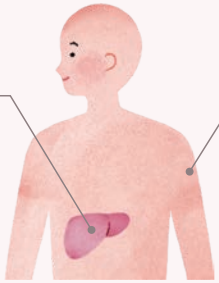


② PFIC2型

2型の患者さんの症状は肝臓のみにみられ、強い症状があらわれます。肝硬変や肝炎、肝不全への進行も早いといわれています。幼少期から肝細胞がんを発症することがあります。

肝機能障害

- 肝炎
- 肝硬変
- 肝細胞がん



皮膚症状

- 強いかゆみ

③ PFIC3型

3型の患者さんも症状はほとんど肝臓にみられ、乳児期からあらわれる黄疸や強いかゆみ、胆石（肝臓や胆のう、胆管内にできる石のようなかたまり）ができ、それによってお腹の痛みや黄疸、発熱などが出ることがあります。

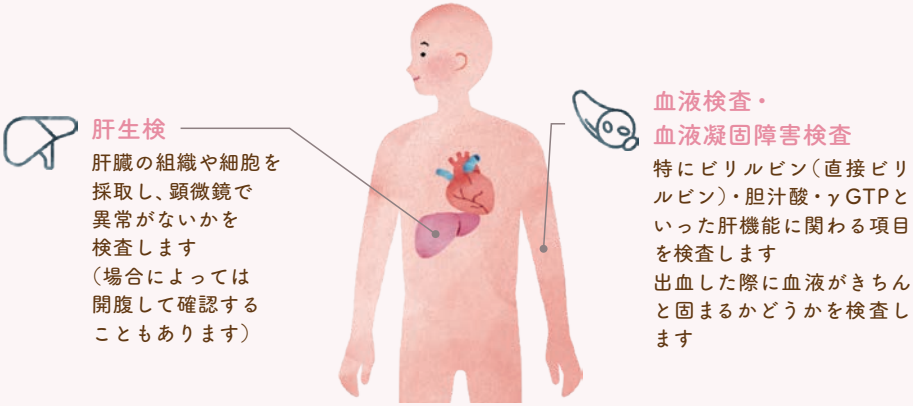
1）Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.
2）厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症.（https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html）（2025年2月閲覧）

PFICの検査・診断

PFIC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PFIC以外の疾患ではないことを確認し、その後にPFIC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（直接ビリルビン）・胆汁酸・γGTP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

遺伝子検査

PFIC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。

PFICの治療について

PFIC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[1,2]

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
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
かゆみ止め*	疾患症状の一つである、かゆみを改善します
IBAT（アイバット）阻害剤	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

＊作用の異なるかゆみ止めがいくつか存在します

［IBAT阻害剤］
小腸で胆汁の再吸収を行っている「回腸胆汁酸トランスポーター（IBAT（アイバット））」のはたらきを妨げ、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するおくすりのこと

手術[1,2]

手術には、かゆみの軽減や肝不全の進行を遅らせるために胆汁を体外に出すための手術や、肝移植などがあります。

1）Srivastava A. J Clin Exp Hepatol. 2014; 4(1): 25-36.
2）厚生労働省. 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症.（https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_21649.html）（2025年2月閲覧）

メモ

医療費助成制度について

PFICの患者さんが利用できる医療費助成制度

PFIC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。

表.PFIC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、その病気の治療にかかる1ヵ月間（月の初めから終わりまで）の医療費が定められ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されていますので、そちらも参考にしてください。

※小児慢性特定疾病：以下のすべ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	2,500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。

小児慢性特定疾病情報センター.(https://www.shouman.jp/)(2025年2月閲覧)

小児慢性特定疾病医療費助成制度②

申請の流れ

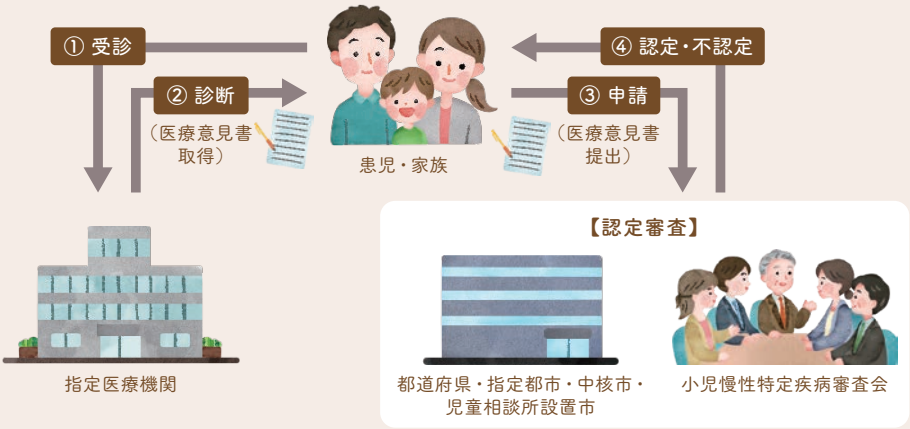
小児慢性特定疾病医療費助成制度の申請までの主な流れは以下のとおりです(図)。

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に提出します
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。

小児慢性特定疾病情報センター.（https://www.shouman.jp/）（2025年2月閲覧）

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、その病気の治療にかかる1ヵ月間(月の初めから終わりまで)の医療費が定められ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されていますので、あわせてご参照ください。

※指定難病：以下のすべ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)。

難病情報センター　ホームページ(http://www.nanbyou.or.jp/entry/5460)より作成

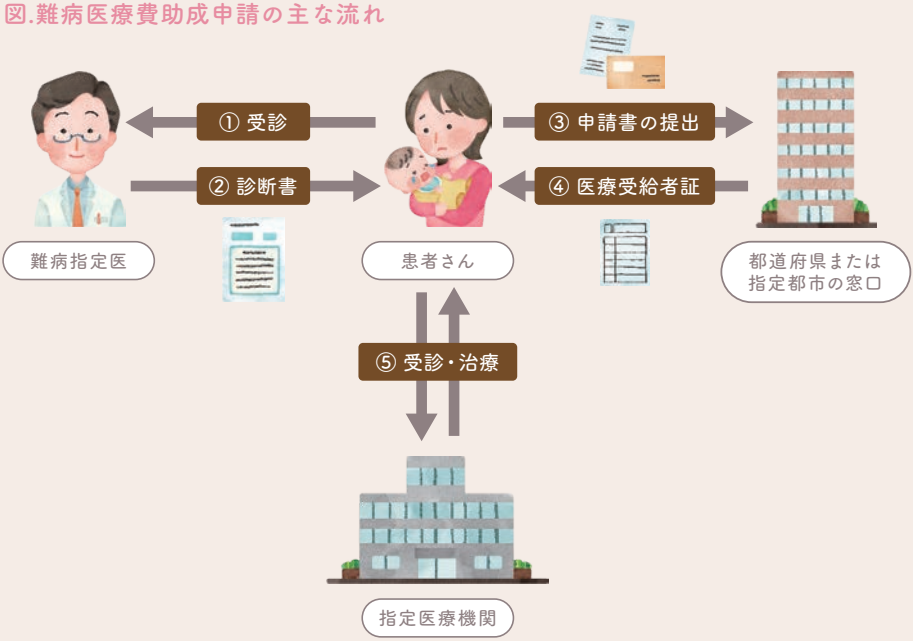
難病医療費助成制度②

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

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。

「難病対策」（厚生労働省）
（https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryou/kenkou/nanbyou/index.html）（2025年2月閲覧）

高額療養費制度①

高額療養費制度とは

その病気の治療にかかる1ヵ月間（月の初めから終わりまで）の医療費が定められた上限額を超えた場合に、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_iryou/iryouhoken/juuyou/kougakuiryou/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で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

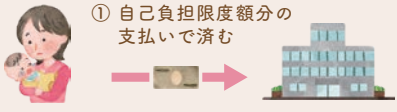
同意をすると限度額を超える支払いが事前申請手続きや一時的な自己負担の必要なく免除される

※受診する医療機関等がオンライン資格確認の義務化対象外施設である場合や、何らかの事情でマイナンバーカードが利用できないなどの場合は、マイナポータルの画面や資格情報のお知らせをマイナンバーカードとともに提示する必要があります。

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

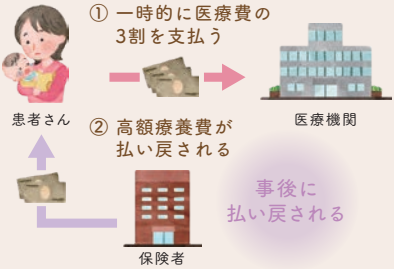
事前申請の場合（「限度額適用認定証」を利用する場合）



費用負担を軽くする

事後申請の場合

事後申請の場合（高額療養費の支給を申請する場合）



事後に払い戻される

※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した。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_iryou/iryouhoken/juuyou/kougakuiryou/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くことができなくなり、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。

厚生労働省. 事業場における治療と仕事の両立支援のためのガイドライン. 令和6年3月版.

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、月額の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ご相談ください。

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.14参照）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ご相談ください。

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.2,3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ご相談ください。

かゆみの記録

かゆみの程度

0	1	2	3	4
なし	軽度のかゆみ（少しかゆい）	中等度のかゆみ（ある程度かゆい）	重度のかゆみ（とてもかゆい）	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：

かゆみの記録

かゆみの程度

0	1	2	3	4
なし	軽度のかゆみ（少しかゆい）	中等度のかゆみ（ある程度かゆい）	重度のかゆみ（とてもかゆい）	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：

かゆみの記録

かゆみの程度

0	1	2	3	4
なし	軽度のかゆみ（少しかゆい）	中等度のかゆみ（ある程度かゆい）	重度のかゆみ（とてもかゆい）	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：

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
－アラジール症候群・PFICサポートナビ－」

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

1-5-3859

（INS）
2026年2月作成