

**難病の医療提供体制の在り方について
(報告書)**

平成28年10月21日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会

はじめに

難病（発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とするものをいう。以下同じ。）は、その確率は低いものの、国民の誰もが発症する可能性がある。長期にわたり医療が必要となることも多く、患者は病気に対する不安感と同時に生涯にわたる医療費負担についても懸念が生じることとなる。これらの困難を解消し、難病にかかっても質の高い療養生活を送り、地域で尊厳を持って生きられるよう、社会の在り方として、難病に罹患した患者・家族を支援していくことが求められている。

難病対策については、昭和47年10月に策定された「難病対策要綱」により長年実施されてきたが、平成26年5月に、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「難病法」という。）が成立し、平成27年1月1日に施行された難病法に基づき、難病の患者に対する医療費の助成、難病の医療に関する調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施、の3本柱により総合的な対策として行われることとなった。国及び地方公共団体等が取り組むべき難病対策の方向性については、難病法第4条に基づき、「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第375号。以下「難病対策基本方針」という。）に定められ、難病対策基本方針により、難病対策は計画的に実施されることとなっている。

難病については、希少かつ多様であることから、発症してから確定診断までに長期の時間を要する場合が多く、できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、難病の患者は長期の療養生活を送ることとなることから、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保することが求められてきた。そのため、難病対策基本方針では、「国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実状を踏まえた取組が可能となるよう、既存の施策を発展させつつ、難病の診断及び治療の実態を把握し、医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、具体的なモデルケースを示す。」（第3）とされている。

本委員会では、平成28年7月26日、8月31日及び9月14日に、医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、現状把握のため自治体等へのヒアリングも行った。本報告書は、本委員会での検討の結果を取りまとめ、今後の難病の医療提供体制の在り方を示すものである。

第1 難病の現状並びに難病医療の課題及び目指すべき方向性

1 難病の現状

(難病の定義、難病の患者に対する医療等の支援)

難病法では、①発病の機構が明らかでなく、②治療方法が確立していない、③希少な疾病であって、④長期の療養を必要とするもの、を難病の定義とし、調査及び研究を推進するとともに、都道府県は難病の患者を対象に療養生活環境整備事業を実施することができることとしている。また、難病のうち、患者数が本邦において一定の人数(人口の約0.1%程度)に達しないこと及び客観的な診断基準(またはそれに準ずるもの)が定まっていること、のいずれをも満たすものについては、指定難病として医療費助成の対象となっている。

(難病の医療提供体制)

国は、平成10年度以降、主に重症難病患者の入院施設の円滑な確保を目的として、難病医療専門員(平成27年度以降は「難病医療コーディネーター」という。)を配置するなどの都道府県の必要な経費等の一部を補助する「難病医療提供体制整備事業」を実施している。当該事業により、都道府県では、難病医療拠点病院(以下「旧拠点病院」という。)及び難病医療協力病院が指定されている(平成28年4月時点で、それぞれ119施設、1339施設)。

難病法は、特定医療費の支給に当たり病名の診断を厳密に行うため、特定医療費の申請に当たり診断書を作成できる医師を、都道府県が定める医師(以下「指定医」という。)でなければならないと定めている(難病法第6条)。また公費によって実施される医療の質を担保し、患者が病状等に応じて適切な医療機関で継続的に医療を受けることを促すこと等を目的として、特定医療を実施する医療機関を都道府県が指定する制度(指定医療機関)を設けている(難病法第2節)。

(難病の疫学)

難病の患者数については、旧特定疾患治療研究事業における56疾病では平成26年度、925,646人が登録されている。

難病は、長期の療養を必要とするものであるが、適切な疾病の管理を継続すれば日常生活や学業・職業生活が可能であるものや、長期の入院や在宅での療養を必要とするものなど、患者の状況や必要な対応は多様である。

難病の診断に当たっては、遺伝子関連検査を実施することが増えている。

また、近年の小児期医療の進歩により、小児慢性特定疾病児童等(児童福祉法(昭和22年法律第164号)第6条の2に定めるものをいう。以下同じ。)も成人期を迎える患者が多くなってきている

2 難病医療の課題及び目指すべき方向性

(課題)

(1) 前記1で記載したとおり、難病の医療提供体制については、従来、難病医療提

供体制整備事業により旧拠点病院及び難病医療協力病院が整備されてきた。

しかし、旧拠点病院及び難病医療協力病院による医療提供体制においても、難病の多様性のため、難病の診療に十分に対応できているとは言えない。

すなわち、難病の患者が適切な医療を受けるためには、早期に正しい診断を受けることが重要であり、難病の診断をする指定医の情報が公表されているものの、難病の多様性・希少性のため、患者はもとより、医療従事者であっても、どの医療機関を受診（紹介）すれば早期に正しい診断が付けられるのかが分かりづらい状況となっている。

また、同様に難病の多様性・希少性のため、高度の医療が提供できる特定機能病院等の旧拠点病院であっても、306の指定難病（平成28年9月現在）に対応ができるとは限らない。

(2) 前記1で記載したとおり、難病は長期の療養を必要とするものの、適切な疾病の管理を継続すれば、日常生活や学業・職業生活が可能であるものも多い。しかし適切な疾病の管理のためには適切な治療を継続して受ける必要があるが、難病の専門の医療機関が難病の患者の身近にあるとは限らない。また難病は患者数が少なく多様であることから他者から理解が得にくく、就学・就職やその継続が困難であることが指摘されている。このように、難病の患者が適切な治療を受けながら日常生活や学業・職業生活を送ることが容易ではない状況となっている。また、在宅で長期の療養を必要とする難病の患者については療養が長期に及ぶこと等による生活上の大きな不安を抱えている。

(3) 前記1で記載したとおり、難病の患者が確定診断を受ける上で、遺伝子関連検査を実施することが増えている一方、当該検査の実施に当たっての患者及びその家族への説明が必ずしも十分でないこともあり、患者及びその家族を不安にさせることがある。

(4) 前記1で記載したとおり、成人期を迎える小児慢性特定疾病児童等が多くなっているが、当該患者の移行期医療への対応に当たっては、小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療への移行が必要であるものの、それぞれの診療体制の医療従事者間の連携が円滑に進まず、現状では必ずしも適切な医療を提供できていない。ただ一方で、成人後も引き続き小児期医療に従事する者が診療を担当することが適切な場合もある。

(目指すべき方向性)

入院が必要となる難病の患者については、長期の入院先の広域的な確保を含め対応してきたところである。これらの体制は引き続き確保しつつ、それらに加え、上記の課題

の解決に当たっては、在宅療養の在り方などを含めた広範囲にわたる対策を検討する必要があるが、本委員会においては、とりわけ以下の点に焦点をあてて検討を行った。なお、長期の在宅での療養を必要とする難病の患者については、住み慣れた地域で安心して暮らすことができるよう、難病対策基本方針に基づき当該患者を多方面から支えるネットワークの構築（第7）や、医療との連携を基本とした福祉サービスの充実、治療と就労を両立できる環境の整備（第8）に取り組むこととしている。

(1) 難病について、早期に正しい診断ができる体制とするためには、難病が疑われるが診断がついていない患者が受診できる各都道府県の拠点となる医療機関を整備し、患者やその家族、難病相談支援センター及び保健所等職員並びに医療従事者に対して、これら医療機関に関する情報を提供することが必要である。特に、極めてまれな難病については、各都道府県の拠点となる医療機関が全国的に連携するとともに、各分野の学会、難病の研究班等の協力のもと早期の診断に取り組んで行く体制が必要である。

(2) 適切な疾病の管理を継続すれば、日常生活や学業・職業生活が可能である難病について、治療が身近な医療機関で継続されるためには、身近な医療機関と難病の専門医療機関との連携や、診療ガイドラインの普及、関係者への難病の教育や研修の実施が必要である。また、難病の患者が身近な医療機関等で適切な医療を受けながら学業・職業生活を送るためには、かかりつけ医や学業・就労と治療の両立支援の関係機関が、難病の患者の希望や治療状況、疾病の特性等を踏まえた支援に取り組むことにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、学業・就労と治療を両立できる環境を整備する必要がある。

(3) 遺伝子関連検査においては、一定の質が担保された検査の実施体制の整備と、検査の意義や目的の説明と共に、検査結果が本人及び血縁者に与える影響等について十分に説明し、患者が理解して自己決定できるためのカウンセリング体制の充実・強化が必要である。

(4) 小児慢性特定疾病児童等に対して、成人後も必要な医療等を切れ目なく行うため、難病の医療提供体制の中で小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携体制を充実させる必要がある。また、成人後も引き続き小児医療に従事する者が診療を担当することが適切な場合は、必要に応じて主に成人医療に従事する者と連携しつつ、必要な医療等を提供する必要がある。

第2 難病の医療提供体制の在り方の基本理念及び各医療機能と連携の在り方

1 難病の医療提供体制の在り方の基本理念

第1の難病の現状並びに難病医療の課題及び目指すべき方向性を踏まえ、以下(1)から(4)までのとおり、難病の医療提供体制の在り方の基本理念を示す。

(1) できる限り早期に正しい診断ができる体制

- ① 患者や医療従事者にとって、どの医療機関を受診(紹介)すれば早期に正しい診断が可能かを紹介できる窓口となる病院を設ける。
- ② 専門領域に対応した医療機関による専門的かつ効率的な医療の提供を行う。
- ③ 難病医療支援ネットワーク(第2の2(3)参照)の活用により診断が難しい難病であっても可能な限り早期に正しい診断を可能とする。

(2) 診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制

- ① 身近な医療機関で適切な医療の継続を可能とする。
- ② 専門領域に対応した医療機関と身近な医療機関の連携を強化する。
- ③ 在宅で長期の療養を必要とする難病の患者をサポートする仕組みとして、難病対策地域協議会等の取組を活性化する。
- ④ より身近な医療機関で適切な医療を受けながら学業・就労が続けられるよう、学業・就労と治療の両立支援の取組を医学的な面から支援する体制を構築する。

(3) 遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制

- ① 遺伝子関連検査について一定の質が担保される方策を考慮する。
- ② 患者及びその家族に対する十分なカウンセリングを実施する。
- ③ 本人の選択や個人情報保護に配慮した実施体制。

(4) 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制

小児慢性特定疾病児童等の移行期医療に当たって、成人期以降に出現する医療的な課題に対しては、小児期診療科と成人期診療科が連携する。

2 各医療機能と連携の在り方

前記「1 難病の医療提供体制の在り方の基本理念」で示した各項目を踏まえ、難病の医療提供体制に求められる医療機能と当該機能に対応する医療機関を以下(1)から(6)までに示す。これら個々の医療機能を充たす機関と難病の患者の療養生活を支援する機関が相互に連携し、必要な難病医療及び各種支援が円滑に提供されるよう構築することが求められている。またその内容を、患者やその家族、その他の関係者等に分かりやすく周知する必要がある。

(1) より早期に正しい診断をする機能【都道府県の難病診療連携の拠点となる病院】

- ① 役割

- ・ 難病について初診から診断がつくまでの期間をできるだけ短縮すること。
- ・ 医療従事者、患者本人及び家族等に対して都道府県内の難病医療提供体制に関する情報提供を行うこと。
- ・ 都道府県内外の診療ネットワークを構築すること。
- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、身近な医療機関で治療を継続できるように支援すること。

② 医療機関に求められる事項

(情報の収集及び提供、診療ネットワークの構築)

- ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を収集すること。
- ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、都道府県内の関係者間で共有し、都道府県内の診療ネットワークを構築すること。
- ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワークを通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること。

(患者の診断及び相談受付体制)

- ・ 難病が疑われるが診断がついていない患者を受け入れるための相談窓口を設置していること。
- ・ 難病が疑われるが診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること。
- ・ 遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること。
- ・ 指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であること。
- ・ 当該医療機関で診断が困難な場合は、より早期に正しい診断が可能な医療機関に相談・紹介すること。

(診断のための都道府県を超えた体制)

- ・ 都道府県内の医療機関で診断がつかない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、必要に応じて、難病医療支援ネットワークを活用すること。

(治療・療養時)

- ・ 患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること。
- ・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること。
- ・ 診断がつき、状態が安定している場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけの医師をはじめとする身近な医療機関に紹介すること。
- ・ 身近な医療機関で治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時に対応すること。

- ・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先の医療機関に提供すること。

- ・ 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること。

(療養生活環境整備に係る支援)

- ・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保健総合支援センター（（独）労働者健康安全機構が47都道府県に設置）等と連携を図ること。
- ・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター等を対象として、難病に関する研修会等を実施すること。

(2) 専門領域の診断と治療を提供する機能【難病診療の分野別の拠点病院】

① 役割

- ・ 当該専門分野の難病の初診から診断がつくまでの期間をできるだけ短縮すること。
- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、身近な医療機関で治療を継続できるように支援すること。

② 医療機関に求められる事項

(診断時)

- ・ 当該専門分野の難病の指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であること。
- ・ 診断がつかない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、都道府県の難病診療連携の拠点となる病院と連携し、より早期に正しい診断が可能な医療機関等に相談・紹介すること。

(治療・療養時)

- ・ 患者の状態や病態に合わせた当該専門分野の難病の集学的治療が実施可能であること。
- ・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること。
- ・ 診断がつき、状態が安定している場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけの医師をはじめとする身近な医療機関に紹介すること。
- ・ 身近な医療機関で治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時に対応すること。
- ・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先の医療機関に提供すること。

- ・ 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること。
- (療養生活環境整備に係る支援)
- ・ 難病相談支援センター、難病対策地域協議会等と連携を図ること。
 - ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院の実施する難病に関する研修会等に協力すること。

(3) 早期診断のための広域的な連携機能【難病医療支援ネットワーク】

① 役割

- ・ 特に希少な難病の初診から診断がつくまでの期間をできるだけ短縮すること。
- ・ 都道府県内で対応が困難な難病診療を支援すること。
- ・ 必要な国民全てに最新の研究に基づく診断・治療を提供すること。
- ・ 難病、難病研究及びその医療提供体制等に関する情報を提供すること。
- ・ 診断困難・未診断の患者に係る診療を支援すること。

② 関係機関に求められる事項

- ・ 特に希少で診断が難しい難病の診断に当たっては、都道府県の難病診療連携の拠点となる病院からの相談を受けること。
- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等が行う特に希少で治療が難しい難病の治療に対する助言等を行うこと。
- ・ 難病に関する研究班・学会等の公表した研究成果、診療ガイドライン等を収集し公表すること。
- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院が収集した各都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を収集し公表すること。
- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院から紹介された、診断困難・未診断の患者に係る遺伝子関連検査を提供すること。

③ 関係機関の例

- ・ 国立高度専門医療研究センター、難病に関する研究班・学会、IRUD（未診断疾患イニシアチブ：Initiative on Rare and Undiagnosed Disease）拠点病院、難病情報センター、各都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等。

(4) 身近な医療機関で医療の提供と支援する機能【難病医療協力病院】

① 役割

- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等からの要請に応じて、難病の患者の受入れを行うこと。
- ・ 難病医療協力病院で確定診断が困難な難病の患者を都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等へ紹介すること。
- ・ 地域において難病の患者を受け入れている福祉施設等からの要請に応じて、医学的な指導・助言を行うとともに、患者の受入れを行うこと。

- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、身近な医療機関で治療・療養を継続できるようにすること。（（５）の機能を充たす医療機関が当該患者の身近にない場合）

② 医療機関に求められる事項

（診断時）

- ・ 診断が見つからない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等と連携し、より早期に正しい診断が可能な医療機関等に相談・紹介すること。

（治療・療養時）

- ・ 患者の状態や病態に合わせた治療が実施可能であること。
- ・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること。
- ・ 診断確定後の長期療養については、かかりつけの医師をはじめとする患者が住む地域の医療機関と連携していること。
- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院等から患者を受け入れるとともに、診断がつき、状態が安定している等の場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけの医師等に紹介すること。
- ・ かかりつけの医師等による治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時に対応すること。
- ・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先のかかりつけの医師等に提供すること。
- ・ 他医療機関からの入院や、退院後に適切に治療が継続されるよう調整をはかること。
- ・ （５）の機能を充たす医療機関が患者の身近にない場合、（５）の治療・療養時に掲げる事項を行うこと。

（療養生活環境整備に係る支援）

- ・ 難病相談支援センター、難病対策地域協議会等との連携を図ること。

（５）身近な医療機関で医療を提供する機能【一般病院、診療所】

① 役割

- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、身近な医療機関で治療・療養を継続できるようにすること。

② 医療機関に求められる事項

（診断時）

- ・ 診断がつかない場合、または診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等に、診療領域を問わず、適切な医療機関と連携し、患者を紹介すること。
- ・ 患者及び家族等患者の周囲にいる者に対して、適切な医療機関を紹介し、受診の必要性を説明すること。

(治療・療養時)

- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、患者の社会的状況に配慮し治療を継続できるようにすること。
- ・ 診断がつき、状態が安定している等の場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限り難病医療協力病院等からの難病の患者を受け入れること。
- ・ 難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、難病医療協力病院等と連携すること。
- ・ 地域の保健医療サービス等との連携を行うこと。
- ・ 難病に係る保健医療サービスに関する対応力向上のための研修等に参加すること。

(6) 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療に係る機能【移行期医療に係る医療機関】

① 役割

- ・ 小児慢性特定疾病児童等が、成人期においても適切な医療を継続的に受けられるよう、小児期診療科から適切な成人期診療科に移行できるようにすること。
- ・ 成人後も引き続き小児医療に従事する者が診療を担当する場合は、必要に応じて、主に成人医療に従事する者と連携し、小児慢性特定疾病児童等に対して必要な医療等を提供すること。

② 医療機関に求められる事項

(小児期の医療機関)

- ・ 小児慢性特定疾病児童等が最も適切な医療を受けるために、小児慢性特定疾病児童等及び家族等の実情に合わせて成人期診療科への移行時期を判断すること。
- ・ 小児慢性特定疾病児童等及び家族等に対して、適切な医療機関及び診療科を紹介し、移行の必要性を説明すること。
- ・ 小児慢性特定疾病の医療意見書等、成人期診療科において適切な診療を継続して行うために必要な情報について、当該成人期診療科に提供すること。
- ・ 成人後も引き続き診療を担当する場合は、必要に応じて、主に成人医療に従事する者と連携し、必要な医療等を小児慢性特定疾病児童等に提供すること。

(成人期の医療機関)

- ・ 小児期の医療機関から患者を受け入れること。
- ・ 小児慢性特定疾病児童等の状態に応じて、小児期診療科を含めた必要な診療

科と合同カンファレンスの実施等を含めて連携すること

- ・ 長期療養については、かかりつけの医師をはじめとする地域の医療機関と連携すること。
- ・ 成人後も引き続き診療を担当する小児医療に従事する者と、必要に応じて連携し、必要な医療等を小児慢性特定疾病児童等に提供すること。

③ 医療機関の例

- ・ 小児期の医療機関
- ・ 病院又は診療所
- ・ 難病医療協力病院
- ・ 難病診療分野別拠点病院
- ・ 都道府県の難病診療連携の拠点となる病院

3 その他連携を推進するために必要な事項

上記「2 各医療機能と連携の在り方」を推進するために以下（1）から（3）の事項を行う必要がある。国はこれらの事項が円滑に行われるように支援する。

（1）都道府県内の難病医療提供体制に関する情報は、各病院が診療可能な難病のリスト等を公表し、都道府県又は都道府県の難病診療連携の拠点となる病院がこれらの情報を集約し、難病情報センター、都道府県のホームページ等を通じて住民にわかりやすい形で提供すること。

（2）難病に関する研究班・学会等は、公表する診療ガイドライン等に次の項目を記載し、診療にあたる医療機関はそれらを参考とすること。

- ・ 専門の医療機関から身近な医療機関に患者を紹介する際の目安となる、状態が安定している等の判断の基準や紹介時の留意点等。
- ・ 継続的に診療する際の、定期的なチェック項目、症状の増悪に早期に気づくためのチェック項目等。

（3）難病に関して正しい知識を持った人材を養成するため、指定医のテキストの充実や、難病業務に従事している保健師、相談支援センターに勤務する職員等に難病に関する教育・研修を行う。

第3 難病の医療提供体制構築のための留意事項

1 患者動向、医療資源及び医療連携等に係る現状の把握

難病の医療提供体制を構築するに当たっては、各都道府県が以下（1）及び（2）に示す項目を参考に、患者動向、医療資源及び医療連携等について、現状を把握する必要がある。

(1) 患者動向に関する情報

- ・ 総患者数及びその内訳（性・年齢階級別、疾病別）
- ・ 患者流入割合、流出割合（臨床調査個人票、医療意見書等による患者調査）
- ・ 難病医療提供体制整備事業利用者数
- ・ 在宅難病患者一時入院事業利用者数

(2) 医療資源・医療連携等に関する情報

① 難病患者診療機能

- ・ 難病診療を担う医療機関の数、その位置及び診療可能な疾病
都道府県の難病診療連携の拠点となる病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院等
- ・ 難病の患者の療養生活環境整備を担う関係機関の数、その位置
- ・ 指定医数
- ・ 小児慢性特定疾病指定医数
- ・ 連携の状況
難病に関する研究班・学会等との連携、紹介数、逆紹介数等
- ・ 難病診療に関する情報提供の状況
パンフレットの配布、ホームページでの情報提供 等
- ・ 難病相談支援センターの整備状況
相談員の配置状況 等
- ・ 難病医療コーディネーターの配置

② 在宅療養支援機能

- ・ 在宅療養における24時間対応の有無
- ・ 難病診療機能を有する病院等との連携状況
- ・ 災害時における支援計画等の策定状況

2 地域の実情等に応じた柔軟な医療提供体制の構築

本報告書で示す難病の医療提供体制の在り方は、都道府県における難病の医療提供体制の構築に当たって参考となるよう、できる限り具体的なイメージを示したものであり、各地域において既に構築されている難病の医療提供体制の変更を一律に求めるものではない。例えば、都道府県の難病診療連携の拠点となる病院と難病診療分野別拠点病院は、都道府県が地域の実情に応じて決定するものであることから、都道府県の難病診療連携の拠点となる病院を複数指定する場合や、難病診療分野別拠点病院を指定しない場合も考えられる。また、難病医療協力病院は、都道府県が地域の実情に応じて決定するもので、2次医療圏の難病医療の中心となる医療機関を指定する場合や複数の2次医療圏の中心となる場合、適する病院がない場合は指定しない場合も考えられる。

なお、筋ジストロフィー等の難病の患者については、長期の入院を余儀なくされることがあるが、当該難病の患者の入院先の広域的な確保については、独立行政法人国立病院機構等の医療機関により従前より提供されている医療体制の活用が考えられる。

おわりに

医学・医療の長足の進歩・発展により、難病の診断や治療は大幅な進歩を遂げた。一方で、診断が可能となった希少な難病の患者の全てが、これらの進歩の恩恵を享受できる体制の整備が新たな課題として顕在化してきている。

難病の希少性のために、難病の患者と難病の専門医はそれぞれ散在しており、難病の患者、医療従事者双方に対し、どの医療機関を受診（紹介）すれば早期に正しい診断が可能であるかの情報を整理し、それを分かりやすく提供する体制の構築が必要となってきた。

難病の医療提供については、都道府県を一つの単位として、従前から体制の構築がなされてきたが、極めてまれな疾病については、都道府県レベルの取組を支援する全国的なネットワークの構築も必要であり、両者は同時に進めていく必要がある。

新しい時代の難病医療は、全国の難病医療に係る既存の叡智と資源を有効活用し、国民に対して分かりやすく、効率的に提供する必要がある。また、身近な医療機関において診断が困難な希少疾病の可能性を疑い、適切な医療機関に紹介が可能となるよう、今後発展が見込まれる、人工知能や情報通信技術を難病医療に活用していくことの検討も必要である。

本報告書は、都道府県が既存の医療資源を最大限活用し、現状の難病の医療提供体制の課題に対応する際の具体的なイメージとして参考となるよう、本委員会で議論された内容をまとめたものであり、難病対策基本方針において国が行うこととされている、難病医療支援ネットワークの体制の整備の在り方（第3（2）エ）及び難病の確定診断のため必要となる遺伝子関連検査の具体的な実施体制づくりの在り方（第3（2）カ）については引き続き本委員会で議論することとする。なお、成人後の小児慢性特定疾病児童等に対する適切な医療等の提供の在り方については、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会で検討がなされることから、その検討の結果を踏まえ、難病の医療提供体制の在り方に反映されるべきであろう。

本報告書で示した具体的なイメージを参考として、都道府県が難病の医療提供体制を整備することにより、難病の患者に質が高く、効率的な診断と治療がよりスムーズに提供されることを願っている。

難病の医療提供体制の 在り方について(参考)

難病等の医療提供体制の目指すべき方向

1. できる限り早期に正しい診断ができる体制
2. 診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制
地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、学業・就労と治療を両立できる環境整備を医学的な面から支援する体制
3. 遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制
4. 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療にあたって、小児期診療科と成人期診療科が連携する体制

を、構築することを目指す。

I-1. 新たな難病医療提供体制のイメージ

○連携の中心となるべき病院を都道府県が指定

都道府県の難病診療連携の拠点となる病院

【求められる機能】

- 診断・相談機能: 一般病院等からの診断・治療が必要な患者の受け入れ、治療が可能なより患者に身近な医療機関への紹介、難病医療支援ネットワークとの連携、遺伝子診断(IRUDを含む)に係るカウンセリング
- 教育機能: 難病診療分野別拠点病院、協力・一般病院、診療所、医療・介護・福祉等関係者、難病相談支援センターに対する教育
- 情報収集: 都道府県内医療機関の診療体制に係る情報収集

○専門領域に対応する病院を都道府県が地域の実情に応じて指定

難病診療の分野別の拠点病院

- 各病院の診療可能な分野に着目し、拠点病院を指定する。
- 分野の例として、潰瘍性大腸炎をはじめとする「消化器疾患分野」、パーキンソン病をはじめとする「神経・筋疾患分野」、SLEをはじめとする「自己免疫疾患分野」、特発性血小板減少性紫斑病をはじめとする「血液疾患分野」等。

【求められる機能】

- 診断・相談機能: 一般病院等からの診断・治療が必要な患者の受け入れ、治療が可能なより患者に身近な医療機関への紹介、難病医療支援ネットワークとの連携
- 教育機能: 都道府県難病診療連携拠点病院、協力・一般病院、診療所、医療・介護・福祉等関係者、難病相談支援センターに対する教育

○早期に正しい診断を行うため、一般病院、診療所間との連携体制を構築する。

一般病院(難病医療協力病院*を含む。)

診療所

*難病医療協力病院は、引き続き、難病患者の受け入れ、拠点病院への紹介、地域の関係機関に対する指導・助言等を行う。

2

I-2. 新たな難病医療提供体制のイメージ

○都道府県の枠を超えた早期に正しい診断を行うための全国的な支援ネットワークの整備

難病医療支援ネットワーク

- ONC、学会、研究班、IRUD、難病情報センターと各都道府県難病診療連携拠点病院で構成。
- 協力体制の在り方については、難病対策委員会で検討する。

【求められる機能】

- 極めて希少な疾患の診断・治療等に関する都道府県難病診療連携拠点病院からの相談等への対応
- 検査・診断が可能な医療機関がない都道府県の都道府県難病診療連携拠点病院に対して、検査・診断が可能な医療機関の情報を提供
- 各都道府県の難病医療提供体制に係る情報の収集・公開

○都道府県を超えて、難病に関する情報を収集・提供することができる体制の整備により、早期の診断確定に取り組む。

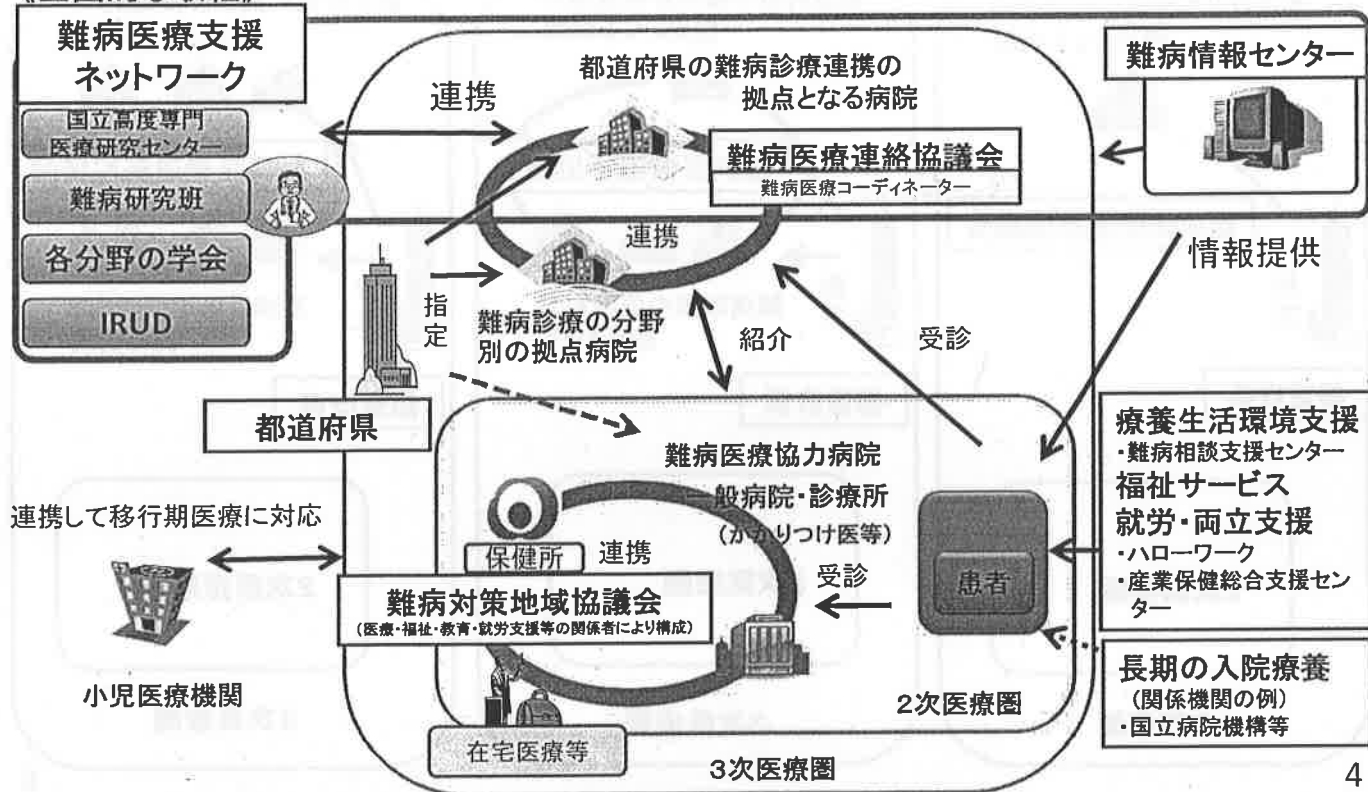
○その他の必要な取組

- 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療への対応は、上記の難病医療提供体制と小児医療機関との連携により対応する(社会保障審議会児童部会で検討)。
- 難病患者の紹介を円滑に進めるための紹介基準やフォロー項目をまとめた内容を各疾病の診療ガイドラインに記載することにより、より身近な医療機関で安心して患者が適切な治療を受けることが出来るような体制を構築する。
- 学業・就労と治療の両立を希望する難病患者を医学的な面から支援するため、関係機関と連携する体制を構築する。

Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

○ 提示したイメージを踏まえると、難病医療の提供体制の全体像は以下になるのではないかな。

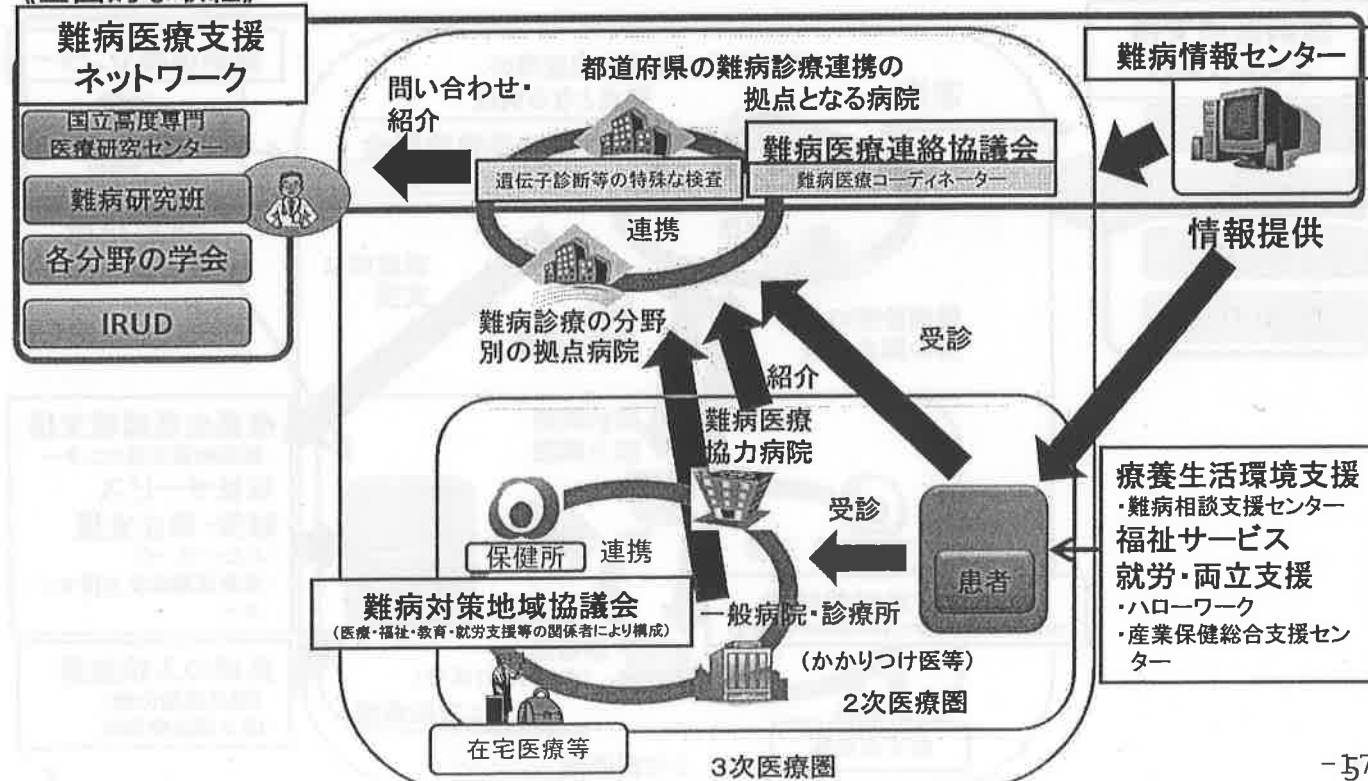
《全国的な取組》



Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

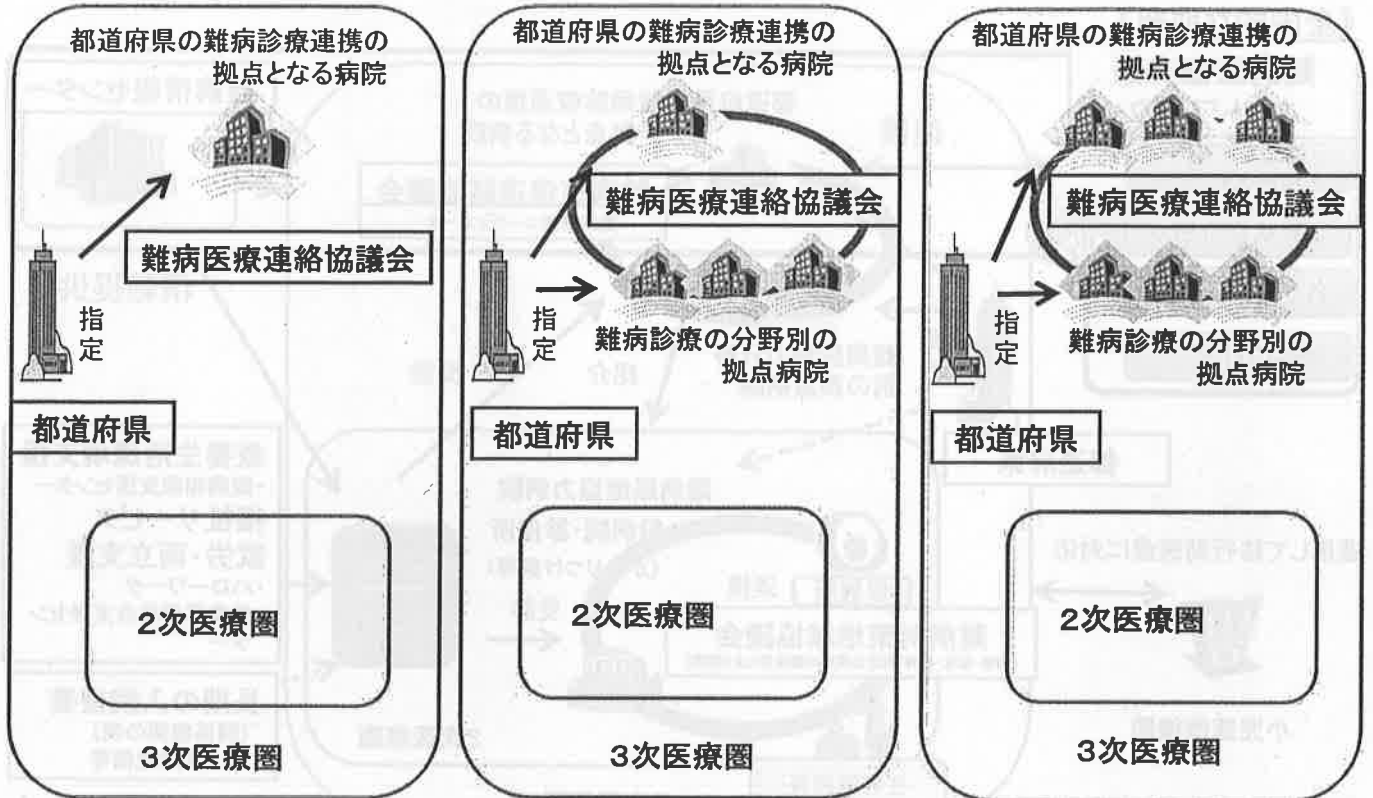
○ できる限り早期に正しい診断ができる体制。

《全国的な取組》



Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

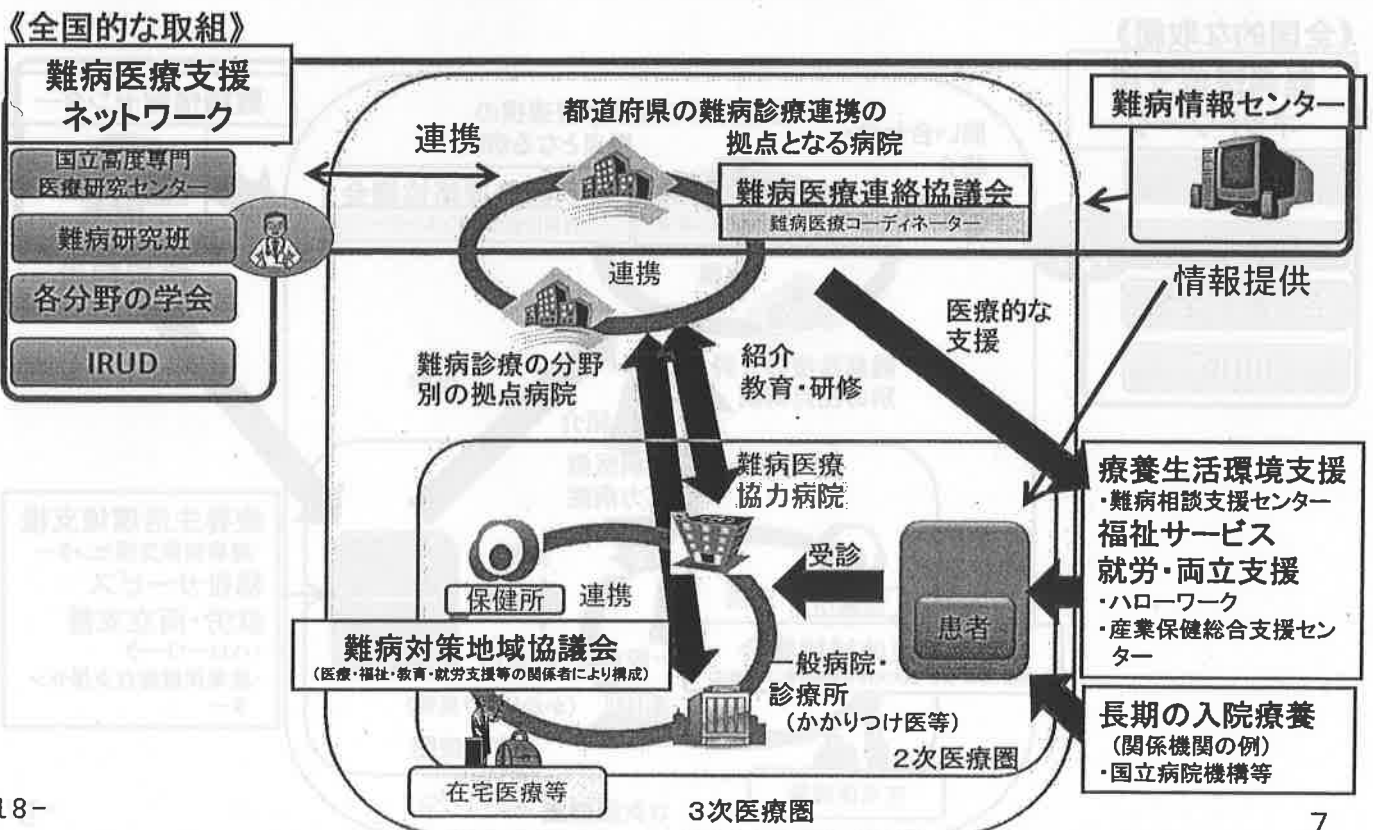
○ 正しい診断のための拠点病院の指定は都道府県が地域の実情に応じて決定する。



6

Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

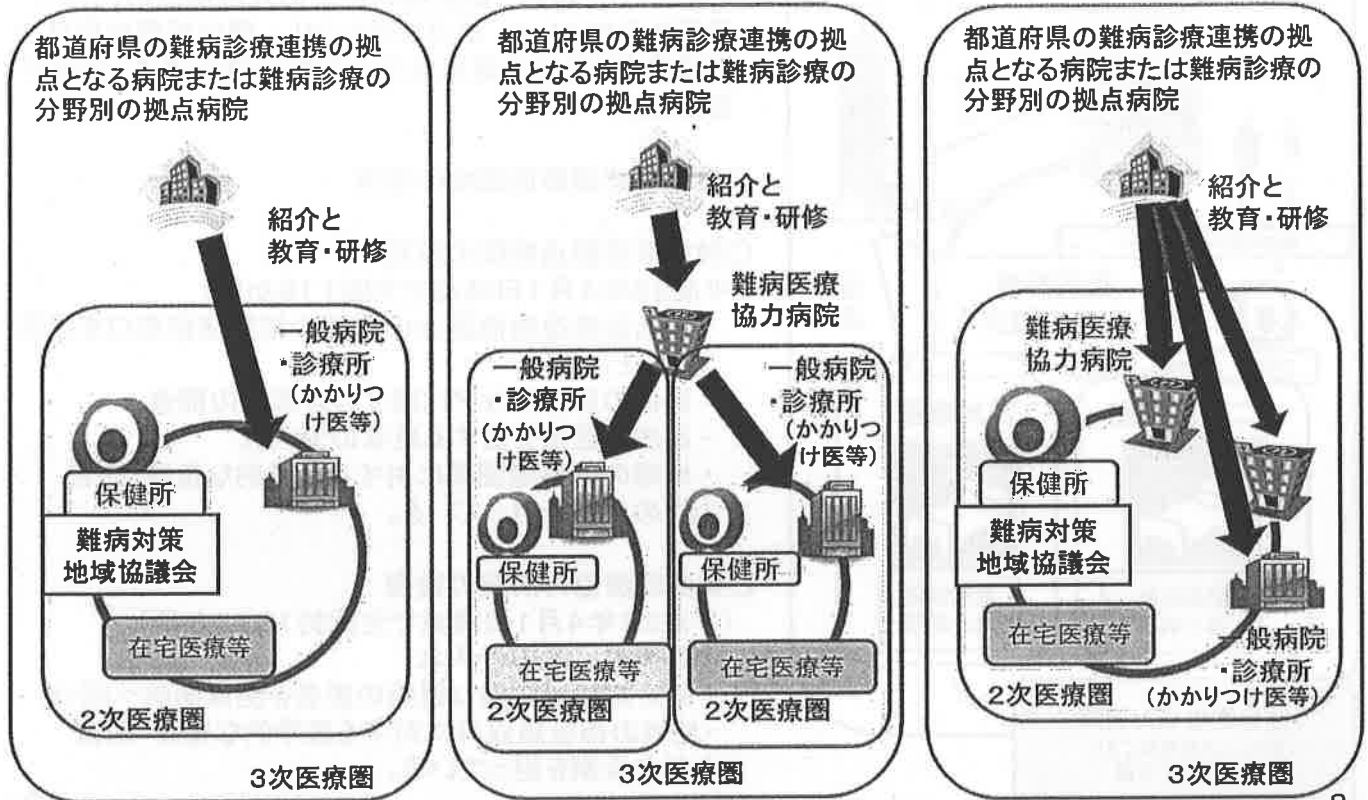
○ 診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制。



7

Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

○ 身近な医療機関で適切な医療を継続する体制は疾患や地域の実情に応じて構築する。

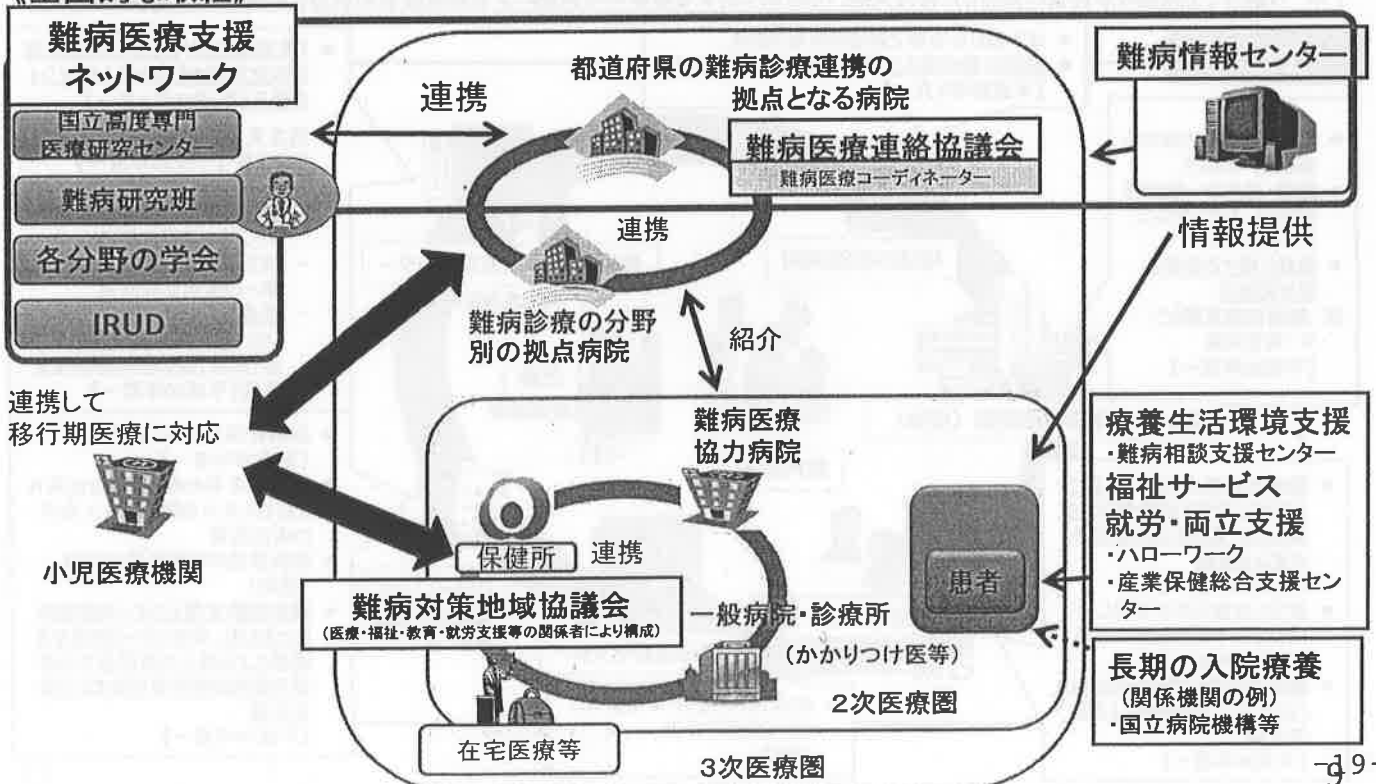


8

Ⅱ. 新たな難病の医療提供体制のモデルケース

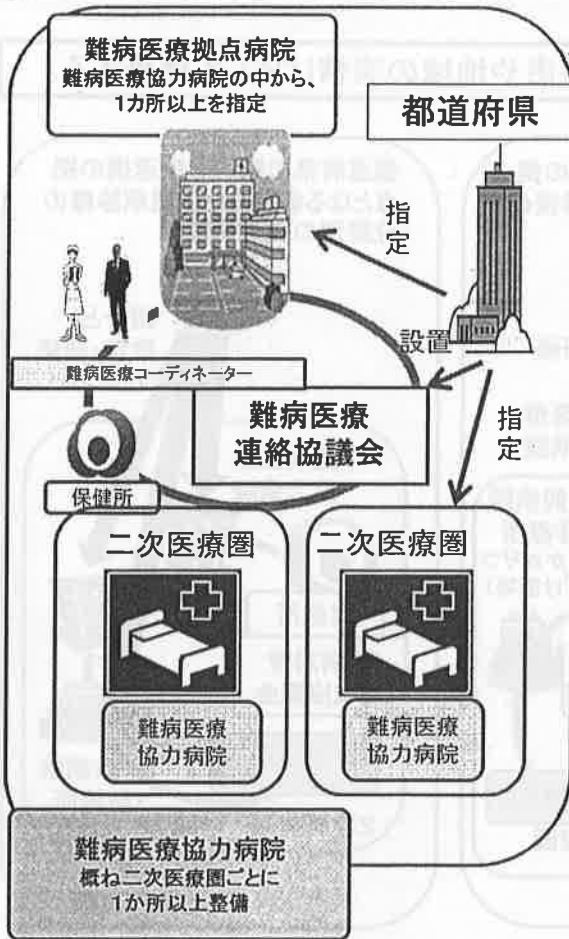
○ 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療への対応。

《全国的な取組》



99-

【参考】 難病医療提供体制整備事業(平成10年度以降実施)



<現状>

○概要

平成10年以降、重症難病患者の入院施設の円滑な確保を目的として、都道府県に対し、難病医療提供体制整備事業(旧重症難病患者入院施設確保事業)の費用を補助。

○難病医療連絡協議会の設置

○難病医療拠点病院の役割

(平成28年4月1日時点で全国119か所)

難病医療連絡協議会の運営や相談連絡窓口を設置することにより、

- ・ 難病の診療やケアに関する研修会の開催
- ・ 高度の医療を要する患者の受入れ
- ・ 地域の医療機関等に対する医学的な指導・助言などの役割を担っている。

○難病医療協力病院の役割

(平成28年4月1日時点で全国約1339か所)

- ・ 難病の患者の受入れ
- ・ 確定診断が困難な難病の患者を拠点病院へ紹介
- ・ 地域の福祉施設等に対する医学的な指導・助言などの役割を担っている。

10

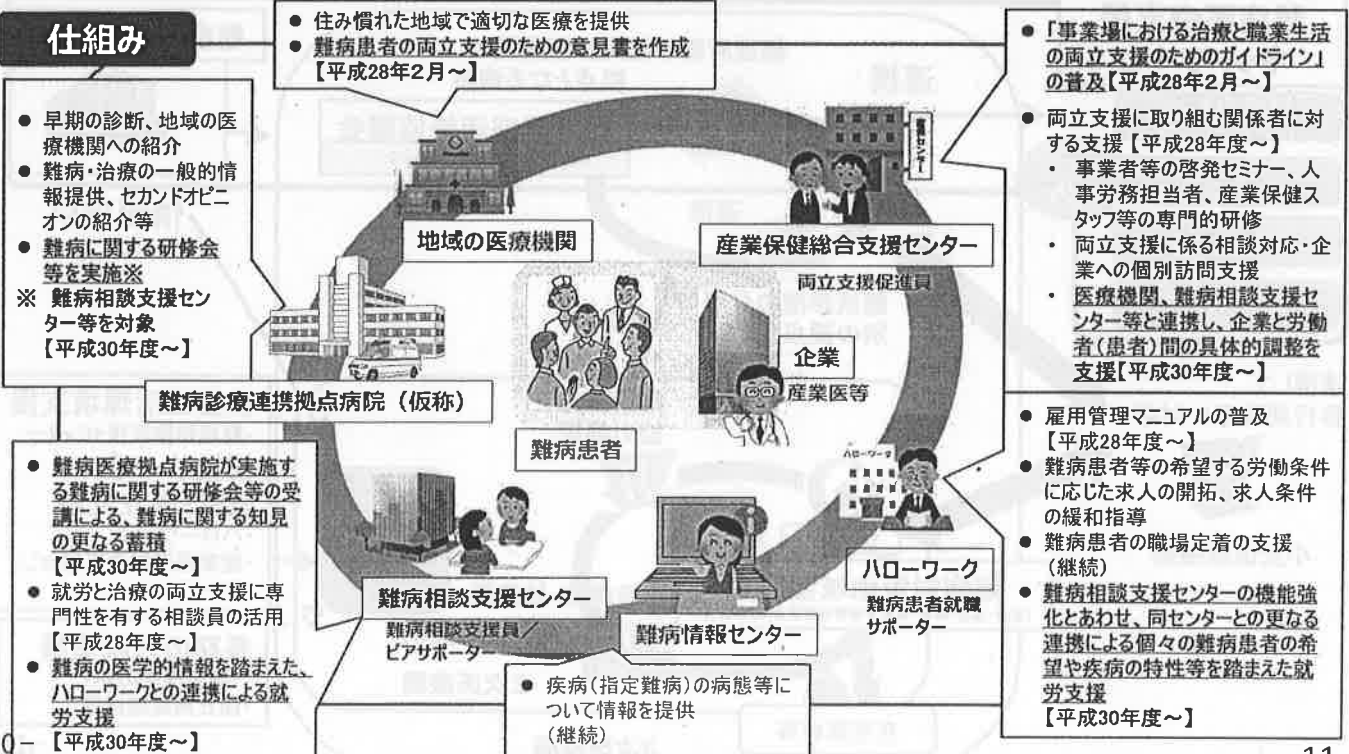
(参考) 難病患者を対象とする就労支援・両立支援の仕組み

着眼点

- ・ 難病は、完治は難しく療養生活は長期にわたるものの、その患者の多くが、疾病管理を継続すれば、日常生活や職業生活が可能。
- ・ 現在までに、難病患者就職サポーターをハローワークに配置するなど、難病患者の就労支援が行われており、就職件数も毎年増加。
- ・ しかし、難病は患者数が少なく多様であることから、他者から理解が得にくく、また患者も身近な地域の医療機関で適切な医療を継続して受けることが難しい状況にあることから、就職や就労の継続が困難であることが指摘されている。

⇒ 今後は、①難病の多様性に対応した就労支援、②企業に対する研修等の実施による難病患者の就労と治療の両立支援を強化。

仕組み



難病等の医療提供体制における主な相談窓口の役割

相談窓口機関	役割	担当スタッフ
難病診療連携の拠点となる病院	<ul style="list-style-type: none"> ・「難病医療連絡協議会」の事務局 ・患者や医療機関からの相談に対して、難病の診断が可能な医療機関の紹介 	難病医療コーディネーター、医師、看護師、保健師、MSW
難病相談支援センター	<ul style="list-style-type: none"> ・患者からの日常生活・療養生活に関する相談に対する支援、及び支援機関の紹介 ・就労支援(ハローワーク等との連携) ・患者の地域交流活動の促進 	相談員
保健所	<ul style="list-style-type: none"> ・「難病対策地域協議会」の事務局 ・保健所での相談・指導や保健師等による訪問等の在宅で治療を行う難病患者の療養支援 	保健師
産業保健総合支援センター	<ul style="list-style-type: none"> ・難病患者の治療と仕事の両立支援に関する相談対応、企業への個別訪問支援 	両立支援促進員
ハローワーク	<ul style="list-style-type: none"> ・難病患者の希望やその症状の特性を踏まえた就労支援 	難病患者就職サポーター(注)

(注)・・・全国49人(平成28年度)

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成26年厚生労働省告示第393号）の一部を改正する件（案）に関する御意見の募集について

平成28年10月17日
厚生労働省健康局難病対策課

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）に基づき、医療費助成の対象となる指定難病の追加を予定しております。

つきましては、「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成26年厚生労働省告示第393号）の一部を改正する件（案）」について、下記のとおり広く国民の皆様から御意見を募集いたします。

記

1. 御意見募集期間

平成28年10月17日（月）～平成28年11月15日（火）（必着）

2. 御意見の提出方法

御意見は理由を付して、次に掲げるいずれかの方法により提出してください（様式は自由）。電話での受付はできませんので御了承下さい。

（1）電子政府の総合窓口（e-Gov）の意見提出フォームを使用する場合

「パブリックコメント：意見募集中案件詳細」画面の意見提出フォームへのボタンをクリックし、「パブリックコメント：意見提出フォーム」より御提出下さい。

（2）郵送する場合

〒100-8916 東京都千代田区霞が関1-2-2

厚生労働省健康局難病対策課企画法令係 宛

（3）FAXの場合

FAX番号：03-3593-6223

厚生労働省健康局難病対策課企画法令係 宛

3. 御意見の提出上の注意

提出していただく御意見は日本語に限ります。また、個人の場合は、氏名・住所等の連絡先を、法人の場合は、法人名・所在地を記載して下さい（御意見の内容に不明な点があった場合等の連絡・確認のために使用します）。お寄せいただいた御意見について、個別の回答はいたしかねます。また、提出いただいた御意見については、氏名、住所その他の連絡先を除き公表させていただくことがありますので、あらかじめ御了承願います。

環境技術部環境政策課

お問い合わせ先（〒650 環境技術部 環境政策課）
〒650-0001 大阪府大阪市東淀川区東中津 1-1-1
環境技術部環境政策課
TEL: 06-6508-2111 FAX: 06-6508-2112
E-mail: kankyo@city.osaka.jp

2

環境技術部環境政策課

（〒650）（大阪府）（大阪府）（大阪府）（大阪府）

大阪府環境政策課

〒650-0001 大阪府大阪市東淀川区東中津 1-1-1
環境技術部環境政策課

お問い合わせ先（〒650）（大阪府）（大阪府）

〒650-0001 大阪府大阪市東淀川区東中津 1-1-1
環境技術部環境政策課

環境技術部環境政策課

〒650-0001 大阪府大阪市東淀川区東中津 1-1-1
環境技術部環境政策課

環境技術部環境政策課

〒650-0001 大阪府大阪市東淀川区東中津 1-1-1
環境技術部環境政策課

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成26年厚生労働省告示第393号）の一部を改正する件（案）の概要について

1. 趣旨

「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成26年厚生労働省告示第393号。以下「告示」という。）の一部を改正し、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第5条第1項に規定する特定医療費の支給（以下「医療費助成」という。）の対象となる指定難病（※）を追加するもの。

（※）指定難病（法第5条第1項）

難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の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その他の厚生労働省令で定める要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する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、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するもの。

2. 概要

法は平成27年1月1日から施行されており、医療費助成の対象となる指定難病については、第1次実施分として平成26年10月に110疾病を告示し、第2次実施分として平成27年5月に196疾病を追加指定したところである（計306疾病）。

今般、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会において検討を行い、平成29年度実施分として、医療費助成の対象となる指定難病に別紙の24疾病を追加し、第1次実施分及び第2次実施分と合わせて330疾病に拡大するという結論が出された（平成28年9月30日）。今後パブリックコメント等で寄せられた意見等を踏まえ、疾病対策部会に対し、疾病の追加について意見を聴いた後、必要な改正を行う。

なお、「厚生労働大臣が定める病状の程度」については、すでに告示において「法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする」と定められており、具体的には解釈通知で疾病ごとに示すこととしている。

3. 根拠法令

法第5条第1項

4. 告示日

平成29年3月中（予算成立後速やかに）

5. 適用日

平成29年4月1日（予定）

指定難病とすべき疾病の名称(案)

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

病名		病名	
1	カナバン病	13	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
2	進行性白質脳症	14	先天性GPI欠損症
3	進行性ミオクローヌステんかん	15	非ケトーシス型高グリシン血症
4	先天異常症候群	16	β -ケトチオラーゼ欠損症
5	先天性三尖弁狭窄症	17	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素(AADC)欠損症
6	先天性僧帽弁狭窄症	18	メチルグルタコン酸尿症
7	先天性肺静脈狭窄症	19	遺伝性自己炎症性疾患
8	左肺動脈右肺動脈起始症	20	大理石骨病
9	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)/LMX1B関連腎症	21	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)
10	カルニチン回路異常症	22	前眼部形成異常
11	三頭酵素欠損症	23	無虹彩症
12	シトリン欠損症	24	先天性気管狭窄症

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更するもの

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※号欄は、告示に規定されている号番を記載。

号	旧病名	号	新病名
288	自己免疫性出血病ⅩⅢ	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

(注)「後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)※後天性血友病A」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するものである。

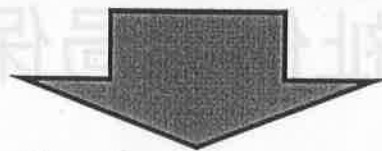
これからの難病対策について ＜論点の整理＞

平成28年11月10日

東京都福祉保健局保健政策部

東京都における 今後の難病対策の基本的な考え方

- 難病の特性に応じ、その発症から地域での療養生活まで、切れ目のない支援を行うべき
- 法や基本方針を踏まえ、多様な状況にある難病患者が、住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、医療機関や行政機関等、様々な関係機関がそれぞれの役割を果たすべき

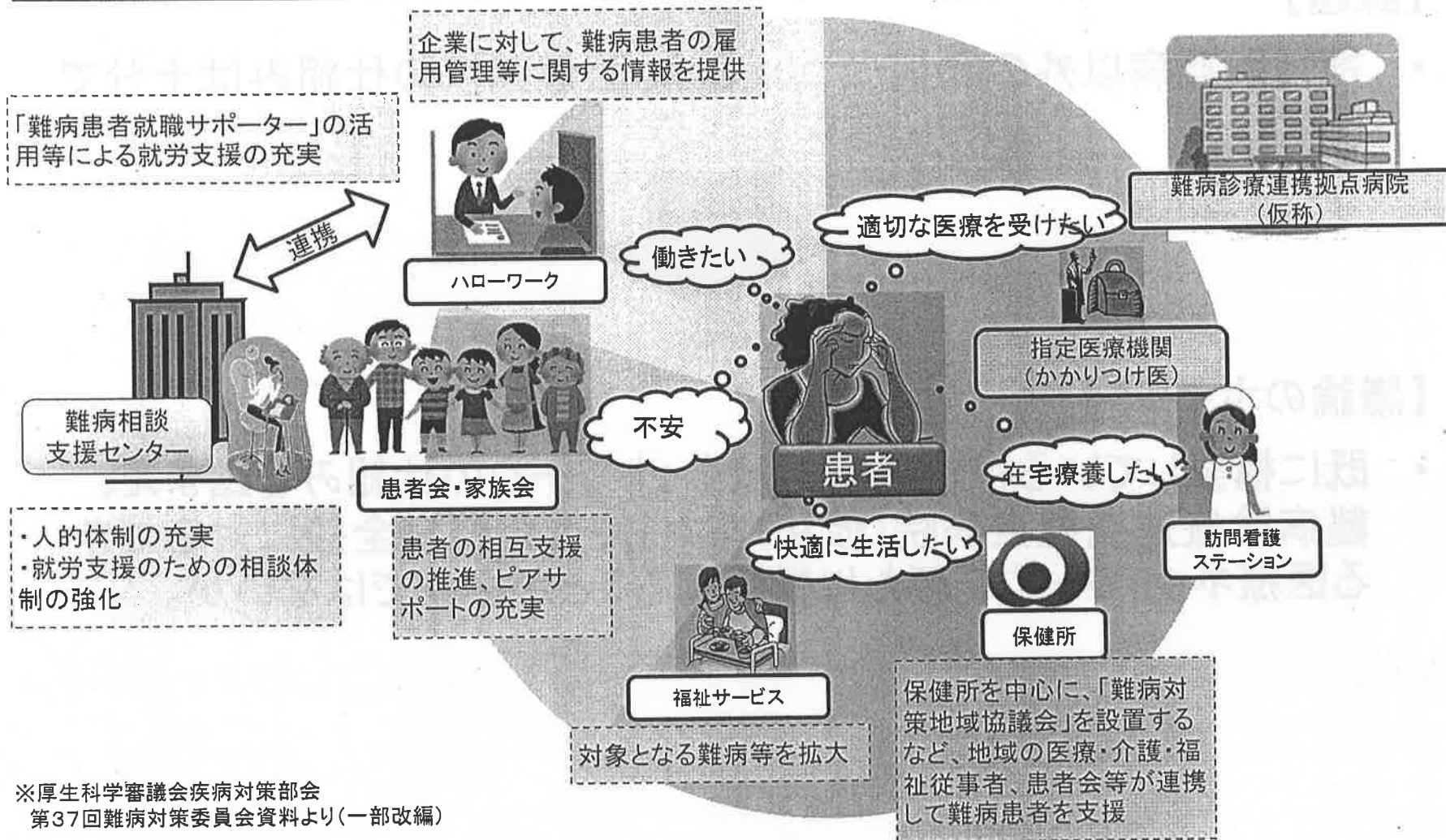


適切な支援により、患者の地域での療養生活を支えていく。

難病法及び基本方針に基づく難病患者を支える新たな仕組み

- 医療提供体制の確保
- 難病に関する相談体制の充実
- 難病相談・支援センターの就労支援のための相談体制の強化

- 「難病対策地域協議会」を設置するなどして、保健所を中心に地域において総合的かつ適切な支援を提供
- 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大

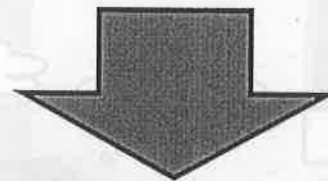


※厚生科学審議会疾病対策部会
第37回難病対策委員会資料より(一部改編)

1. 医療の充実

【課題】

- 神経系難病以外の難病については、医療連携の仕組みは十分ではない



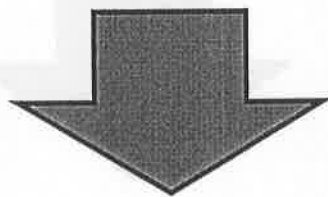
【議論のポイント】

- 既に構築している神経難病医療ネットワークの仕組みを踏まえ、難病診療連携拠点病院(仮称)を中心とした難病全般に対応できる医療ネットワークを新たに構築することが必要ではないか。

2. 療養生活の支援

【課題】

- 難病法施行に伴う疾病拡大等への対応が必要である。
- 希少な疾患や地域での対応が困難な事例に対応可能な体制整備が必要である。
- 患者や家族の多様化した相談・支援ニーズへの対応、特に難病を抱えながら就労を希望する患者に対する、よりきめ細やかな支援が求められている。



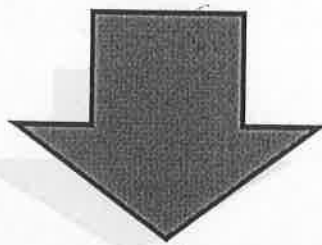
【議論のポイント】

- 患者からの相談対応について、より多くの疾病に対応できる体制整備が必要ではないか。
- 希少な事例等に対応するため、地域で患者を支える様々な社会資源(支援者等)を支援する機能も強化すべきではないか。
- 就労支援についてもより一層の強化が必要ではないか。

3. 地域における支援機関の連携強化

【課題】

- 難病法の施行により指定難病が306疾病に拡大されたが、地域において、多様な難病患者を支えるべき様々な関係機関等の連携が十分になされているとは言えない状況である。



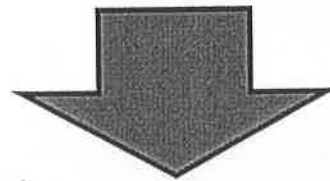
【議論のポイント】

- 難病対策地域協議会を活用して、地域における難病の患者への支援体制の整備について検討すべきではないか。
- 都内における連携の好事例等を集約し、共有化を図るべきではないか。

4. 人材育成

【課題】

- 難病はその患者数が少ないために、難病に関する知識を持った人材が乏しく、また、ノウハウの共有、継承が困難である。
- 難病患者の地域での療養生活を支えるためには、難病の正しい知識をもった人材を育成し、資質の向上を図っていくことが重要である。
- 都では、各種研修に取り組んでいるが、現状ではまだ疾病拡大等に十分に対応しきれていない場合や、職種によっては難病に関する研修が行われていない場合がある。



【議論のポイント】

- かかりつけ医や、保健・医療・福祉等の様々な職種について、資質を向上するため、関係機関と連携しながら、研修の充実を図る必要があるのではないか。

これからの難病対策について ＜資料＞



難病の場

平成28年11月10日
東京都福祉保健局保健政策部

(各主要単位の課題) 家族の (支援) (病室を病に専らするを以て管理の確保)

難病対策の経緯

難病対策要綱(昭和47年厚生省)

<疾病の範囲>

- (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 ⇒ 対策の中心

都の取組

都は、国が指定していない難病への医療費助成を独自に行うほか、医療相談や、在宅難病患者対策など、療養生活の環境整備に係る取り組みを国に先駆けて実施

<主な項目>

- 難病医療相談(昭和48年～)
- 在宅難病患者一時入院(昭和57年～)
- 在宅難病患者訪問診療(昭和62年～)
- 在宅難病患者医療機器貸与・整備(平成4年～)

国は、療養生活支援のため、各種制度を整備

<主な項目>

- 訪問看護制度開始(平成4年～(老人のみ)平成6年～(老人以外も対象))
- 介護保険法施行(平成12年～)
- 身体障害者手帳の有無に関わらず障害者総合支援法の対象に難病患者を追加(平成25年～)

「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)の制定(平成27年1月1日施行)

難病法の目的・基本理念

<目的>

- 難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保
- 難病の患者の療養生活の質の向上

<基本理念>

- 難病の患者の社会参加の機会確保
- 難病の患者の地域社会での尊厳の保持と共生

難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針 (平成27年9月15日厚生労働省告示第375号) 概要

難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年法律第50号。以下「法」という。)第4条第1項に基づき、
難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針を定める。

1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

- 難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰にでも発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがふさわしいことを基本認識として、広く国民の理解を得ながら難病対策を計画的に推進。
- 法の基本理念にのっとり、難病の克服を目指し、難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加の機会が確保され、地域で尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、社会福祉その他の関連施策と連携しつつ、総合的に施策を実施。
- 社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを実施。

2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

- 難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用するとともに適宜見直し。
- 指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の適合性について判断。併せて、医学の進歩に応じ、診断基準等も随時見直し。
- 医療費助成制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係る指定病患者データベースを構築。

3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

- できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。
- 診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることのできる体制を確保。
- 難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化。

4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

- 難病に関する正しい知識を持った医療従事者等を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備。

5 難病に関する調査及び研究に関する事項

- 難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。
- 難病の医療水準の向上を図るため、難病患者の実態を把握。
- 難病の各疾病について実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施。
- 指定難病患者データベースを医薬品等の開発を含めた難病研究に有効活用できる体制に整備。

6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

- 難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進。
- 患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援。

7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

- 難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病相談支援センター等を通じて難病の患者を多方面から支えるネットワークを構築。
- 地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取組を行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及。

8 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

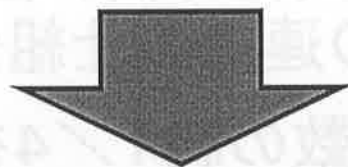
- 難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、医療との連携を基本としつつ、福祉サービスの充実などを図る。
- 難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備。

9 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

- 難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳をもって生きることのできる社会の構築に努める。
- 保健医療サービス、福祉サービス等についての周知や利用手続の簡素化を検討。

難病の特性

- 希少である。
- 国の指定難病に限っても、15疾患群、306疾病にのぼるなど、数多くの疾患がある。
- 治療を継続しながら就労可能な疾患もある一方、病状が急激に悪化する疾患もある。
- 同一の疾患でも多様な病状を呈する。
- 病状の変動がある。



- 希少であるがゆえ地域における支援者も含め、周囲の理解を得にくい
- 多様であるがゆえ、患者・家族のニーズも多様

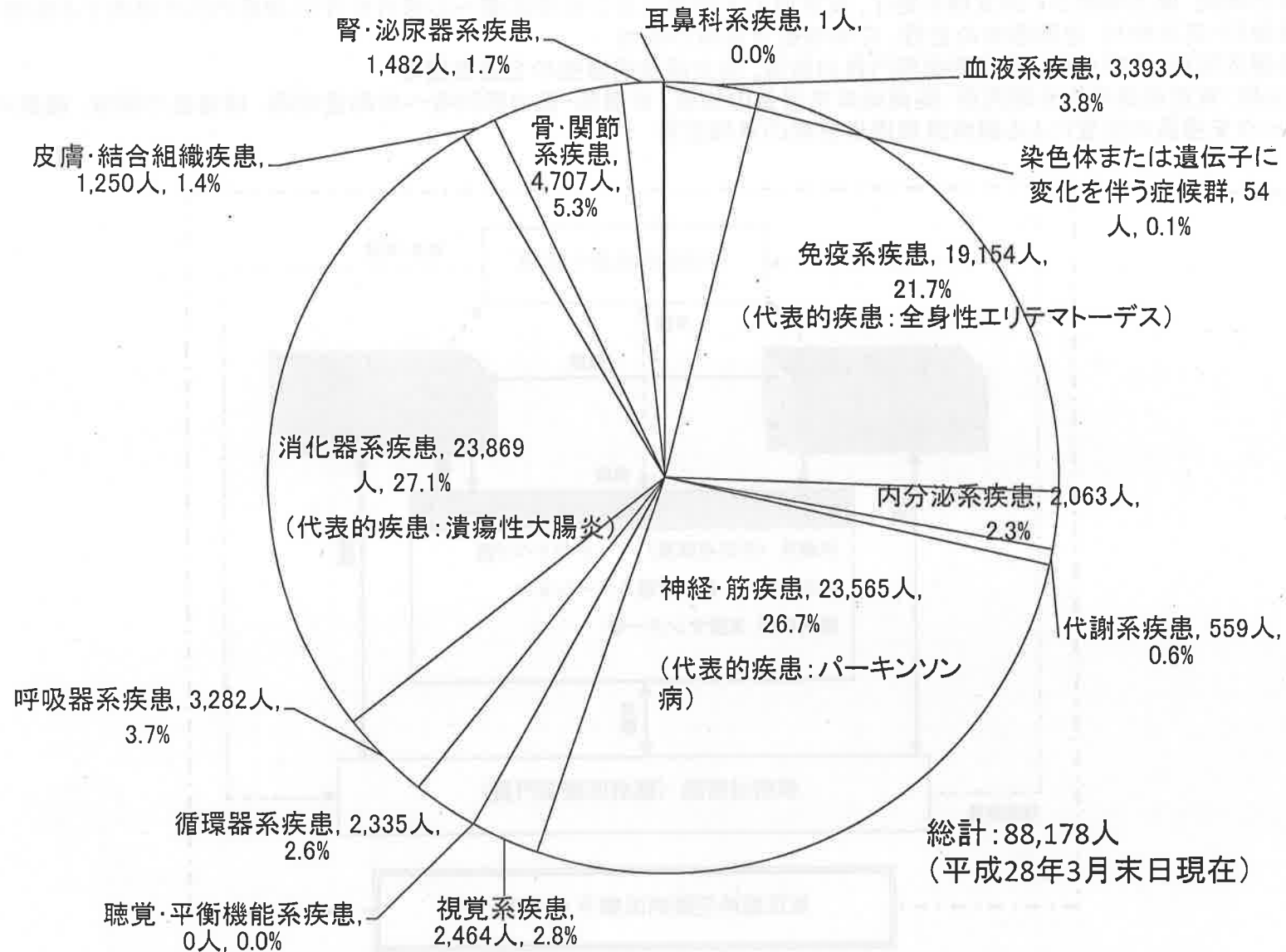
1. 医療の充実

(1) 医療提供体制

【現状】

- 難病は希少であることから、その確定診断には時間がかかり、また診断まで複数の病院に受診することも多い
- 早期の確定診断に加え、急性期から慢性期にわたる長期の治療を継続するためには、専門性の高い医療機関と、地域のかかりつけ医等の医療機関との連携の仕組みが必要である
- 指定難病のうち、登録者数の約1/4を占める神経系難病については、「東京都神経難病医療ネットワーク」により、医療機関等の連携による医療提供体制がすでに構築されている

都における疾患群別の認定患者数とその割合



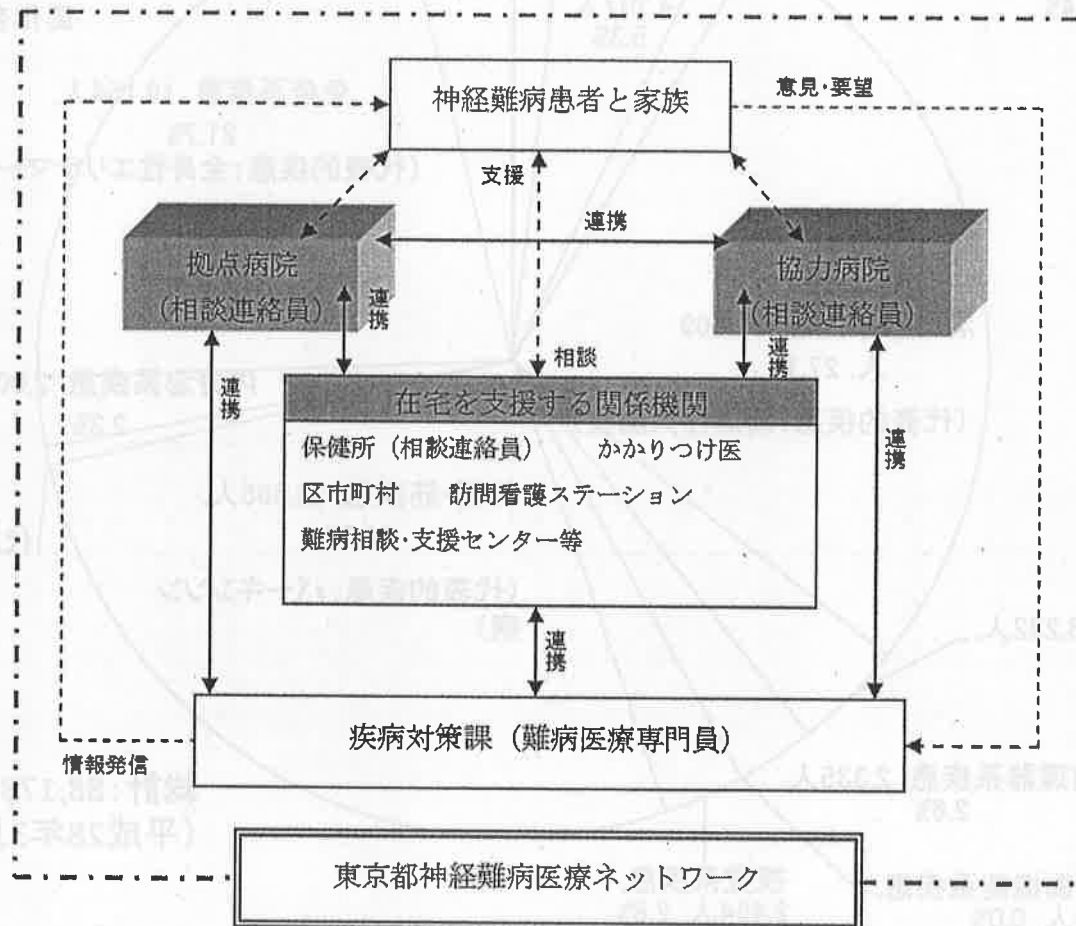
東京都神経難病医療ネットワーク

1 事業開始年度 平成13年度

2 ネットワーク構成機関

- (1) 拠点病院: 急性・増悪期の緊急入院受入、協力病院への技術支援を行う。(大学病院等)
- (2) 協力病院: 拠点病院からの支援を受け、安定期の入院受入及び在宅医療への移行を行う(神経内科を標榜する医療機関)
- (3) 保健所・区市町村: 退院患者の把握、在宅療養支援策の提供
- (4) 保健政策部: 連絡会議、難病医療専門員の設置、協力病院研修会の企画支援等
- (5) (公財)東京都医学総合研究所: 難病地域支援員の設置、保健所・協力病院等への助言指導、研修会の開催、難病ネットワーク支援員の設置による難病医療提供体制の再構築等

(事業イメージ)



(2) 医療費助成

【現状】

- 平成27年1月に難病法が施行され、公平・安定的な仕組みとして、難病医療費助成制度が法に位置付けられ、医療費助成の対象疾病の選定、医療費助成制度の構築について、国の責務であることが明記されるとともに、助成対象疾病(指定難病)の拡大や認定基準、患者負担の見直しが行われた。
- 指定難病は、平成27年1月1日に110疾病に、同年7月1日に306疾病に拡大され、その後も、更なる疾病拡大に向けた検討が行われている。
- 都独自の対象疾病については、国の指定難病拡大に伴い、国制度への移行可否について、本協議会で検討を行った。
- 都は、その結果を踏まえ、19疾病(うち4疾病は一部)を指定難病に移行し、平成28年4月1日現在、8疾病を独自の助成対象とし、国制度との整合を図りつつ実施している。

東京都単独疾病の変遷

助成対象疾病総数	国制度に移行した疾病数	助成終了疾病数	現行対象疾病数
40疾病	31疾病 (うち1疾病は一部)	2疾病	8疾病

No	現行対象	疾病名	医療費助成開始年月	国制度移行年月	備考	No	現行対象	疾病名	医療費助成開始年月	国制度移行年月	備考
1		高血圧	昭和49年10月	昭和50年10月		21		進行性血小板性痔瘻	平成3年10月	平成15年10月	
2		腎臓小窩変性症	昭和49年10月	昭和51年10月		22	○	びまん性肉芽腫性支気管炎	平成4年10月	-	
3		劇症肝炎	昭和49年10月	昭和51年10月		23		ミトコンドリア脳症	平成5年10月	平成21年12月	
4		悪性葉節リウマチ	昭和49年10月	昭和52年10月		24		遺伝性(本型性)ニューロパチー	平成6年10月	平成27年4月	
5		パーキンソン病	昭和49年10月	昭和53年10月		25		クロイツフェルト・ヤコブ病	平成7年10月	平成9年1月	
6		ちやちや痔	昭和49年10月	昭和57年10月		26	○	遺伝性QT延長症候群	平成9年1月	-	
7		血反病	昭和49年10月	平成元年4月	先天性血液凝固因子障害等治療研究事業対象疾病に移行	27		慢性炎症性脱髄性多発性硬化	平成10年10月	平成21年12月	
8		点頭てんかん	昭和49年10月	平成2年4月	小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾病に移行	28		進行性筋ジストロフィー	平成10年10月	平成28年1月	平成27年4月に一部が国制度に移行
9		リビドーシス	昭和49年10月	平成13年5月		29		ウイルソン病	平成10年10月	平成27年9月	
10		慢性肝炎	昭和49年10月	-	平成17年9月30日助成終了	30	○	骨髄線維症	平成10年10月	-	
11		経硬変・ヘパトーム	昭和49年10月	-	平成17年9月30日助成終了	31		先天性ミオパチー	平成10年1月	平成27年9月	
12	○	悪性高血圧	昭和49年10月	-		32	○	樹乳脈絡性骨髄症	平成10年5月	-	
13		スフローゼ症候群	昭和51年10月	平成27年9月	平成27年4月に一部が国制度に移行	33		青腫性筋萎縮症	平成14年10月	平成21年12月	
14	○	母斑症(指定難病)の結核性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く)	昭和59年10月	平成28年1月	結核性硬化症等、一部が国制度に移行	34		アレルギー性肉芽腫性血管炎(チャーグ・ストラウス症候群)	平成14年10月	平成27年1月	
15		シェーグレン症候群	昭和60年10月	平成27年1月		35		原発性硬化性胆管炎	平成14年10月	平成27年1月	
16		多発性骨髄質	昭和61年10月	平成27年1月		36	○	肝内結石症	平成14年10月	-	
17		特発性門脈圧亢進症	昭和62年10月	平成27年1月		37		自己免疫性肝炎	平成14年10月	平成27年1月	
18		ミオトニー症候群	昭和63年10月	平成28年1月	平成27年4月に一部が国制度に移行	38		特発性肥大型心筋症(拡張型)	平成15年10月	平成21年12月	
19	○	特発性卵巣過剰黄体症候群	平成元年10月	-		39		成人スティル病	平成16年10月	平成27年1月	
20		強直性脊椎炎	平成2年10月	平成27年9月		40		腎臓空胞症	平成17年10月	平成27年9月	

2. 療養生活の支援

東京都難病相談・支援センター

【現状】

- 都は、難病患者の相談支援の拠点として、平成16年から東京都難病相談・支援センターを設置している
- 難病法の施行により、平成27年1月から、難病の患者、その家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の支援が「療養生活環境整備事業」として法に位置づけられた。
- 国が定めるセンター業務は以下のとおり
一般事業（各種相談支援、地域交流会等の活動支援、講演・研修会の開催等）、就労支援事業、ピア・サポート等

東京都難病相談・支援センターの業務

○ 難病療養情報の提供

- ・ 難病情報資料室における情報提供及び地域の難病患者支援に関する情報等 各種難病関係情報の収集・提供
- ・ 難病患者等日常生活用具展示コーナーにおける情報提供
- ・ 患者及び患者会等の自主的な活動に関する情報の収集および提供
- ・ 収集した情報の集約及び東京都への提供

○ 各種相談支援

- ・ 難病に関する相談、案内及びピア相談の実施
- ・ 難病療養相談会の実施
- ・ 就労支援
- ・ 患者等に対する精神的な支援活動
- ・ 日常生活用具展示会・相談会の開催

○ 講演会・研修会等の実施

- ・ 講演会の実施
- ・ ピア相談員養成研修の実施

○ 患者及び患者会等の自主的な活動に対する育成・支援

○ 難病相談支援センターだよりの作成

東京都難病相談・支援センター 平成28年度事業のご案内

1 難病に関する療養相談(電話及び面談)

日常生活・療養生活(就労支援を含む)における相談について難病相談支援員(保健師等)とピア相談員(難病患者・家族)が対応します。

- 【相談受付時間】 平日10時から16時
- 【面談相談】 事前に電話でご予約ください。
- 【ファクシミリ等】 随時受け付けています。

疾病別ピア相談員

- ☑: 膠原病・整形外科系
 - ☑: パーキンソン病
 - ☑: 肝臓病
 - ☑: 心臓病・腎臓小脳変性症
 - ☑: 血球減少症・難性慢性腎臓病
- 他の疾病の相談員も不定期でおります。
(相談日はお問合せください)

2 難病医療相談会(要予約) ※会場は当センターです。

1人につき約20分(目安)の専門医による個別相談を行います。
【時間】12時から16時30分

疾患等	日程
ハンチントン病	6月19日(日)
脳血管障害性・難治性視神経症	7月10日(日)
膠原病	9月25日(日)
血液系	10月23日(日)
消化器系(肝臓)	11月13日(日)
リウマチ	12月4日(日)
神経系(パーキンソン病、多発性硬化症等)【日常生活用具等展示会を含む】	1月22日(日)
神経系(筋萎縮性側索硬化症、重症筋無力症、脊髄小脳変性症、多系統萎縮症等)【日常生活用具等展示会を含む】	3月26日(日)

3 難病医療講演会(要予約) ※会場は当センターです。

(ただし、9月4日(日)パーキンソン病講演会のみ、東京都庁(第一本庁舎5階大会議場)が会場となります。)

専門医による、疾患別の講演会を行います。【時間】13時30分から16時

テーマ	講師(予定)敬称略	日程
指定難病に含まれる先天代謝異常症—治療できる病気もいっぱいあります	大竹明(埼玉医科大学名誉)	6月25日(土)
パーキンソン病の最新の医療	服部信孝(順天堂大脳神経医)	9月4日(日)
脊髄小脳変性症・多系統萎縮症のリハビリテーション	橋本東樹(埼玉医科大学脳神経外科)	9月11日(日)
痛みのセルフマネジメントを考える	松平浩(東京大学医学部麻酔科)	11月19日(土)
難病指定の胃腸病の治療について	新田孝作(東京女子医科大学)	12月11日(日)

4 就労支援(要予約) ※会場は当センターです。(ただし、難病就労コーディネータ出張相談を除く。)

内容	実施日時
難病就労コーディネータ療養相談	就労に関する全般的な相談に対応します。当センターで面接を行い、ハローワークと連携し、就職のお手伝いをします。
難病就労コーディネータ出張相談	当センターの職員が関係機関(ハローワーク等)への出張相談を行います。
難病患者就労サポーター出張相談(予約先及び会場は当センター)	毎月第3金曜日 9時から17時 ハローワーク職員が当センターへの出張相談を行います。
難病患者就労支援シンポジウム	2月19日(日) 13時30分から16時

5 ピア相談員養成研修(要予約) ※会場は当センターです。

種別	実施日時
初級コース	年1回のコース(2時間×3日間)。定員は約50名です。 ①5月28日(土曜日)、②6月18日(土曜日)、③7月23日(土曜日)の10時30分から12時30分

(※)中級コースは9月以降に実施。初級コースの修了者が対象となります。

6 難病患者・家族の交流会等 ※会場は当センターです。

内容	実施日時
呼吸法を取り入れた音楽療法	毎月第2金曜日 10時30分から12時
膠原病患者交流会	毎月第4月曜日 13時30分から16時
脊髄小脳変性症・多系統萎縮症患者交流会	毎月第4木曜日 13時30分から16時(10月を除く)
いきいき交流会	毎月第2火曜日 13時30分から16時(5月のみ17日開催)

(※)日程が変更になる場合がありますので電話等でご確認ください。

7 その他(上記以外)の事業 ※会場は当センターです。

難病に関する資料の提供

難病に関する書籍や資料及び行政情報等を無料で閲覧できます。
【時間】平日10時から17時



日常生活用具展示コーナー

日常生活に必要な用具(杖・吸引器等)について説明を受けることができます。
【時間】平日10時から17時



患者及び患者会等の自主活動への支援

患者会の自主的な活動や地域住民と患者団体との交流等について育成及び支援をするため、会議室の貸出等を行います。また、必要に応じてピア相談員を派遣します。



東京都難病相談・支援センターへのアクセス

住所 〒150-0012 東京都渋谷区広尾五丁目7番1号

電話 03-3446-0220(相談専用) 03-3446-1144(予約・問合せ)

ファクシミリ 03-3446-0221

開設時間 午前10時から午後5時まで(難病相談の受付は、午後4時まで)

ホームページ <http://www.tokyo-nanbyou-shien-yj.jp/>



<交通アクセス>

<地下鉄利用>

- 東京メトロ日比谷線 広尾駅下車 徒歩3分
- 1番・2番出口(ホームから地上までは階段のみになります。)
- 3番出口(乗降量は3番出口のみになります。)

お気軽にご相談ください。



<バス(都バス)利用>

- バス停①「広尾」徒歩3分
 - 日暮駅 新橋駅又は東横線(有楽町線)
- バス停②「広尾」徒歩1分
 - 日暮駅 千駄ヶ谷駅(有77系統)
 - 品川駅 新橋駅西口(品97系統)
- バス停③「広尾」徒歩3分
 - 千駄ヶ谷駅 日暮駅(有77系統)
 - 新橋駅西口 品川駅(品97系統)
 - 新橋駅又は東横線 日暮駅(有88系統)
- バス停④「広尾」徒歩3分
 - 日暮駅 新橋駅又は有楽町線(有88系統)
- バス停⑤「広尾」徒歩4分
 - 新橋駅又は有楽町線 日暮駅(有88系統)

3. 地域における支援機関の連携強化

難病対策地域協議会

【現状】

- 難病法第32条によって、都道府県、保健所設置市及び特別区は、単独で又は共同して地域の実情に応じた体制の整備等について協議する場として、難病対策地域協議会を設置することが努力義務となった。
- 難病対策地域協議会の目的
 - ① 地域における難病の患者への支援体制に関する課題について情報を共有
 - ② 関係機関等の連携の緊密化
 - ③ 地域の実情に応じた体制の整備について協議

4. 人材育成

【現状】

- 難病法の制定により、指定難病が拡大され、難病患者及び家族の態様もより多様になり、支援の充実が求められている。
- 難病法第3条2項により、国及び都道府県の責務として、難病の患者に関する医療に係る人材の養成及び資質の向上を図ることが定められた。
- 難病法第28条「療養生活環境整備事業」により、都道府県は、難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又はこれらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業を行うこととされており、事業実施要綱に難病患者等ホームヘルパー養成研修事業が位置付けられている。
- また、国の「難病特別対策推進事業」では、都道府県の業務として、難病指定医等研修事業や訪問相談員育成事業が位置づけられている。

現在実施されている主な研修

<東京都疾病対策課主催>

研修名(内容)	研修期間	研修目的
指定医研修	1日	国が定める専門医資格を有しない医師が、難病法に定める指定医となるための研修
難病セミナー ○基礎コース:医学的知識、難病対策・制度等 ○保健師コース:個別支援のあり方、地域診断、事例検討等	2~3日	地域において難病患者の相談及び指導等にあたる保健師に対して、難病対策に関する総合的な知識、難病に関する最新の臨床知識及び技術の普及を図る。また、地域保健活動における難病対策の企画・調整能力を育成する。
在宅難病患者訪問看護師養成研修(医学的知識、呼吸リハビリの演習等)	基礎コース 3日 応用コース 5日	在宅難病患者の訪問看護を行う看護師等に対して、難病に関する知識と在宅ケアの技術を習得する。
神経難病医療ネットワーク研修都立神経病院「神経難病看護」公開講座(神経難病の知識、看護ケアに関するの講義)	1日 年6~7回	神経難病患者の入院受け入れを行う神経難病医療拠点病院、協力病院などの看護職が神経・筋疾患患者等の看護ケアに必要な知識を深める機会を提供する。
神経難病医療ネットワーク研修会(制度改正、災害対策等、ニーズに合わせたテーマで実施)	1日 年1~2回	神経難病医療ネットワークの保健・医療・福祉関係者が、神経難病在宅療養者の支援に対する理解を深め、神経難病療養者の療養生活の向上を図る。

<東京都医学総合研究所主催>

研修名(内容)	研修期間	研修目的
都医学研夏のセミナー「難病の地域ケアコース」	6~7月頃 5日	難病療養に関わる諸制度や難病保健活動をすすめるための知識や技術を学ぶ。支援困難例の演習、各地の難病の保健活動の取組みを学ぶ等。

<国立保健医療科学院主催>

研修名	研修期間	研修目的
特定疾患医療従事者研修(保健師等研修)	3日	特定疾患に関する、医療・保健・福祉制度の動向を総合的に理解し、行政保健師等としての役割や地域特性に応じた保健活動を企画・実施・評価できる実践能力を修得する。

<民間企業等>

研修名(内容)	研修期間	研修目的
東京都難病患者等ホームヘルパー養成研修	1日	難病患者等の多様化するニーズに対応した適切なホームヘルプサービスの提供に必要な知識・技能を有するホームヘルパーの養成を図る。 民間企業等が実施する研修で、内容が適切なものを都が指定する。

今後の検討スケジュール

平成28年12月～平成29年1月

疾病部会、在宅療養・医療連携支援対策部会において、
報告書たたき台を検討

平成29年1月～2月

特殊疾病対策協議会において報告書案を検討

平成29年3月

特殊疾病対策協議会において報告書を取りまとめ

