

これからの難病対策(仮称)

(東京都特殊疾病対策協議会報告書)

骨子案

## はじめに

- 国は昭和 47 年に難病対策要綱を策定し、難病医療費公費負担を中心とした難病対策事業を実施
- 都は昭和 47 年に東京都難病対策委員会を設置、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、在宅難病患者支援の取組を国に先駆けて実施
- 国は平成 12 年に介護保険法を施行、平成 25 年には障害者総合支援法が施行されるなど、在宅難病患者を支えるサービスが充実
- 平成 27 年 1 月、難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、「難病法」という）が施行。同法に基づき、同年 9 月に基本方針が策定され、重症の在宅難病患者に対する支援等を中心とした施策だけではなく、多様な難病患者の社会参加の機会の確保と地域社会における尊厳の保持、及び共生のための支援が求められることとなった。
- このような状況等を踏まえ、都は学識経験者や関係機関の代表者等からなる東京都特殊疾病対策協議会において、今後の都の難病対策の在り方について協議
- この報告書は、東京都特殊疾病対策協議会が都の新たな難病対策の方向性についてとりまとめ、提言するもの。

## 第一部 総論

### 第1章 これまでの難病対策と難病法の成立

#### 1 難病対策のあゆみ

- 国は昭和 47 年度に難病対策要綱を策定し、医療費の自己負担の解消とともに調査研究の推進、医療施設の整備を柱とした難病対策事業を実施してきた。
- 都は昭和 47 年に東京都難病対策委員会を設置、国庫補助対象疾病への医療費助成を実施するとともに、昭和 49 年から国がまだ指定していない難病への医療費助成を独自に開始した。また、昭和 57 年から在宅難病患者一時入院事業を開始するなど、在宅難病患者支援の取組を国に先駆けて実施してきた。
- 平成 13 年にとりまとめられた東京都特殊疾病対策協議会報告書「これからの特殊疾病対策」では、重症難病患者対策を強化し、病態が進行性で医療依存度の高い在宅難病患者へのより効果的な支援を行うことが明記されており、都は重症難病患者の在宅での療養生活を支えるための施策を中心に推進
- 国は、平成 14 年に「今後の難病対策の在り方について」の中間報告をとりまとめ、それに基づき、難病患者のもつ様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる難病相談・支援センター事業が創設された。
- 都は平成 16 年から難病相談・支援センター事業を開始し、難病に関する療養相談やピア相談、患者やその家族等（以下、「患者等」という。）の交流の支援等、患者等によりそったきめ細かな相談支援を行ってきた。
- 一方、国においては、平成 12 年に介護保険法が施行、平成 25 年に障害者総合支援法が施行され、在宅難病患者を支えるサービスが充実した。

#### 2 難病法の成立

- 医療の進歩や患者等のニーズの多様化、社会・経済状況の変化に伴い生じてきた、さまざまな問題に対し、難病対策全般にわたる改革が強く求められていたことから、平成 27 年 1 月に難病法が施行された。
- 難病法は、その目的を難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び療養生活の質の維持向上とし、基本理念として、難病の克服と難病患者の社会参加の機会確保及び地域社会における尊厳の保持と共生を掲げた。
- 難病法の施行を受け、国は平成 27 年 9 月に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方針（以下、「基本方針」という。）を策定した。
- 難病法の施行と基本方針を受け、都は難病患者や患者を取り巻く状況を踏ま

え、新たな難病施策を展開していくべきである。

## 第2章 難病患者を取り巻く現況

### 1 難病患者の現状

#### (1) 難病法の定義する難病とその特性

- 難病法は、難病について「発病の機構が明らかでなく、かつ、治療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こととなるもの」と定義している。国の研究班によると、現在、およそ 5,000～7,000 の疾患がその定義を満たすとされている。
- 難病法においては、国の責務として、医療費助成の対象疾病の選定や、医療費助成制度を構築することが明記された（難病医療費助成制度）。
- 難病医療費助成制度の対象疾病（以下、「指定難病」という。）は、難病のうち、患者数が本邦において一定の人数（人口のおよそ 0.1%程度）に達しておらず、客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立しているものを、指定することとしている。
- 指定難病は、法施行時の平成 27 年 1 月 1 日付で 15 疾患群 110 疾病が指定、平成 27 年 7 月 1 日には 306 疾病に拡大され、今後も拡大予定とされている。
- 都内の指定難病の認定患者数は平成 28 年 3 月 31 日現在 88,178 人。認定患者数が多い順に潰瘍性大腸炎（消化器系疾患）17,054 人、パーキンソン病（神経・筋疾患）11,173 人、全身性エリテマトーデス（免疫系疾患）6,462 人、クローン病（消化器系疾患）3,865 人、全身性強皮症（免疫系疾患）2,749 人などとなっている。
- 一方で、都内の認定患者数が 10 人以下である指定難病も 200 疾病以上あり、こういった難病は多くの医療従事者にとっても診療の実績がなく、また保健所や区市町村の障害主管課、地域包括支援センター等、多くの関係機関にとっても支援の実績がないものと考えられる。
- 指定難病患者の年齢をみると、0 歳～80 歳以上まで幅広く分布しており、生産年齢人口とその他の人口の割合はおよそ 1 対 1 となっている（図）。
- 認定難病患者の居住地は、都内の全ての区市町村にわたっているが、各自治体の人口に占める割合は、いずれにおいても 1%に満たない。また、特別区と多摩地区の割合はおよそ 2 対 1 となっている。
- 難病は、長期の療養を必要とするものであるが、適切な管理を継続すれば日常生活や就労可能な疾病もある。また、同一の疾病でも、患者により多様な病状を呈する場合もあり、同一の患者でも、病状の変動がある。

## (2) 都内の難病患者等を対象とした調査結果

### (ア) 平成 25 年度東京都福祉保健基礎調査「障害者の生活実態」

#### 第 5 章 難病患者の状況調査結果

##### ○結果のまとめ

- ・ 在宅で生活している患者が 9 割以上を占め、将来も家族が住んでいる家で生活したいと考えている患者が多い。
- ・ 日常生活動作のうち、食事やトイレについては、自立している患者が約 8 割を占める一方、全介助が必要な患者が 1 割弱を占める。
- ・ 障害者総合支援法による障害福祉サービスの制度を知らない患者が 3 割以上を占める。
- ・ 社会参加するにあたっての最も大きな障害は、病状の変化
- ・ 仕事をしている患者の半数以上が困っていることがあり、その理由の半数以上は仕事と通院や健康管理との両立。
- ・ 比較的若年では、就労意欲が高いが、健康や体力に不安を持っている者が多い。
- ・ 医療の充実に加え、周囲の理解や相談支援、情報提供、就労支援等、様々なニーズがある。

### (イ) 平成 27 年度患者会ヒアリング調査結果

##### ○結果のまとめ

- ・ かかりつけ医と専門医との連携等による早期診断が求められている。
- ・ 遺伝子疾患の場合、診断後のフォロー等、特別な体制が求められている。
- ・ 医療従事者を含めた関係者への普及啓発や、周囲の理解が求められている。
- ・ 交流の場の確保が求められている。
- ・ 障害福祉サービスのニーズもある一方で就労支援のニーズもあり、患者等のニーズは多様

## 2 関係機関の現状

### (1) 患者等が関わる関係機関

- 難病患者には、病院や診療所、薬局等をはじめ、保健所や保健センター、行政の障害福祉主管部署、地域包括支援センター、難病相談・支援センター、訪問看護事業者、就労支援機関、患者・家族会等、患者等の状況により、様々な機関が関わっている。
- そのうち、都内における難病指定医療機関数は、平成 28 年 3 月末現在、12,032

施設（病院・診療所 5,321 施設、薬局 5,929 施設、訪問看護事業者等 782 施設）である。

## （2）都内の関係機関を対象とした調査結果

### （ア）平成 27 年度医療機関調査結果

- 結果のまとめ
  - ・ 指定難病 306 疾病については、都内いずれかの医療機関で診断や治療が可能
  - ・ 医療機関によって診療が可能な疾患は様々
  - ・ 退院時に連絡を取る機関は医療機関や福祉サービス施設等、多岐にわたる。
  - ・ 医師は学会誌や学会などで難病に関する情報収集やスキルアップを自ら行っている場合も多いが、コメディカルのスキルアップの機会は少ない

### （イ）平成 27 年度社会福祉施設調査結果

- 結果のまとめ
  - ・ 難病患者等に係る制度に関して施設等の認知度が低い
  - ・ 様々な関係機関が患者を支援サービスに繋げているが、患者等が自ら支援機関に支援を求めて繋がるケースが最も多い
  - ・ 新たに難病患者から要望があった場合の受け入れの条件につき、「本人の状態による」や「主治医や専門機関からのバックアップがあれば可能」という意見が多い

## 第3章 東京都の今後の難病対策の方向性

### 1 基本的な方向性

- 難病患者等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、
  - ・ 難病法や基本方針を踏まえ、難病の特性に対応できるよう、発症から地域での療養生活まで切れ目のない支援を行っていく。
  - ・ 関係機関は、それぞれの役割を果たすとともに連携を図っていく。

### 2 各分野における取組の方向性

#### ①医療の充実

難病は発症から確定診断までに長期の時間を要する場合が多いことから、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、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など、医療の充実が必要である。

#### ②療養生活の支援

- 多様な状況にある難病患者が、多様なニーズや、希少な疾患に対して、十分に相談・支援の対応ができるよう、様々な関係機関がそれぞれの役割を果たし、患者を支援していくことが重要である。
- 患者等を取りまく様々な支援機関が、情報共有を図り、地域において適切な支援を切れ目なく行えるよう、連携強化のための取組が必要である。

#### ③人材の育成

難病対策の充実に向け、患者等の支援に関わる人材の育成の充実が必要である。

## 第二部 各論

### 第1章 難病の患者に対する医療の充実

#### 1 医療提供体制

##### (1) 現状と課題

###### <東京の地域特性>

- 都は、高度医療・先進的な医療を提供する病院が集積しており、都内全域や他県から数多く難病患者を受け入れている。  
公共交通機関や道路網が整備されており比較的アクセシビリティに優れている。

###### <難病に関する医療ネットワーク>

- 難病の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。
- 指定難病の認定患者数の約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が、その他の難病については、体制の構築までに至っていない。

###### <国が示す医療提供体制>

- 国の厚生科学審議会難病対策委員会の報告書「難病の医療提供体制の在り方について」（平成28年10月）において、難病の医療提供体制のモデルケース案が示された。28年度内に国の通知等によりモデルケースが示される予定となっている。
- 同報告書における難病の医療提供体制の基本理念は以下のとおり。
  - ・ できる限り早期に正しい診断ができる体制
  - ・ 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
  - ・ 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
  - ・ 小児慢性特定疾患児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制
- また、同報告書は、以下の各医療機関機能と連携について示している。
  - ・ 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）
  - ・ 専門領域の診断と治療を提供する機能（難病診療の分野別拠点病院）

- ・ 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）
  - ・ 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）
  - ・ 身近な医療機関で医療を提供する機能（一般病院、診療所）
  - ・ 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）
- 同報告書により、これらの事項を踏まえつつ、地域の実情に応じた体制を構築することが求められている。

## （２）方向性

- 都は、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、難病全般に対応できる医療ネットワークを新たに構築すべきである。
- 都は、今後国が提示するモデルケースを踏まえ、東京の地域特性も勘案しながら、医療ネットワークの体制の在り方や難病診療連携拠点病院の指定等について、速やかに検討していく必要がある。

## ２ 医療費助成

### （１）現状

- 都独自の対象疾病については、国の指定難病拡大（平成 27 年 7 月）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。

### （２）方向性

- 今後も国制度との整合を図りつつ、助成を実施していく必要がある。

## 第2章 患者の療養生活の支援

### 1 現状と課題

#### <地域での相談支援>

- 難病患者等には、様々な機関が関わっており、個々の患者等の状況に応じて、連携して支援を行っている。
- 都や区・市の保健所においては、「地域保健対策の推進に関する基本的な指針」（平成6年厚生省告示）や平成9年に施行された地域保健法等に基づき、特に重症在宅難病患者等を対象とした個別相談や訪問指導、関係機関とのネットワークづくり、地域の保健・医療等の従事者を対象とした研修等を行ってきた。
- 難病法施行に伴い、難病が幅広く定義され、指定難病が大幅に拡大されたことから、より多様な難病患者に対する支援が求められている。

#### <難病対策地域協議会>

- 難病法の施行により、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实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は、以下のとおりである。
  - ・ 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
  - ・ 関係機関等の連携の緊密化
  - ・ 地域の实情に応じた体制の整備について協議

#### <都内全域を対象とした相談支援>

- 難病患者への相談対応については、専門的かつ幅広い知識が必要であり、特に希少な疾病は地域での対応が困難なことも多い。
- 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（以下、「支援センター」という。）を設置している。
- 支援センターは以下の業務を行っている。
  - ・ 難病療養情報の提供（難病情報資料室における情報提供等）
  - ・ 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、就労支援等）
  - ・ 講演会・研修会等の実施
  - ・ 患者及び患者会等の自主的な活動に対する育成・支援等
- 患者等のニーズは多様化しており、特に難病を抱えながらの就労に対する支援のニーズが高く、より専門的な支援が求められている。

- 支援が必要な場合でも、難病患者等に係る制度の周知が十分でない等の理由により、患者の状態に応じた支援サービスに繋がっていないケースが存在すると考えられる。

## 2 方向性

### <地域における相談支援体制の強化>

- 多様化する難病患者の地域における療養生活の質の維持向上を図るため、保健所を中心とした支援の取組をさらに充実していくことが必要である。
- 都は、地域の関係機関が希少・困難事例等にも対応できるよう、より専門的な立場からの支援の取組を強化すべきである。
- 保健所等が中心となり、地域の実情に応じた支援体制の整備について検討等が行えるよう、地域の関係機関等の連携を強化するべきである。
- さらに、都は、都内の支援体制の均てん化を図るため、各地域における課題や連携の好事例等を共有化するための取組を行うべきである

### <都内全域を対象とした相談支援の充実>

- 都は、患者の利便性等を考慮しつつ、患者の相談支援について、より多くの疾病に対応できる体制を整備するとともに、就労支援のより一層の充実を図ることが必要である。
- また、相談支援の専門性を確保するため、医療との連携をより密に図っていくことが望ましい。
- 都は、患者や様々な関係機関の支援者等が気軽に集い、悩みなどを語り合う交流の場を設置等し、支援が必要な患者については、関係機関や、適切な支援サービスに繋げていくことが必要である。

## 第3章 患者及びその家族の支援に関わる人材の育成

### 1 現状と課題

#### <人材育成の必要性>

- 患者等の支援に関わる人材については、患者の疾病や状態像により異なるが、難病専門医、地域主治医(かかりつけ医)、保健師、看護師(訪問看護師を含む)、ケアマネジャー、ホームヘルパーなどが相当する。
- 難病患者やその家族の多様性に対応し、難病患者の地域での療養生活を支えるためには、正しい知識を付与し、難病ケアの資質の向上を図っていくことが必要である。
- 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できていない場合や、職種によっては難病に関する研修の機会が少ない場合がある。

#### <都道府県の人材育成に関する役割>

- 難病法により、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が国及び都道府県の責務とされた。
- 国の「療養生活環境整備事業」又は「難病特別対策推進事業」において、
  - ・保健医療サービス・福祉サービスの提供者、またはその指導者の育成事業
  - ・難病患者等ホームヘルパー養成研修事業
  - ・難病指定医等研修事業
  - ・訪問相談員育成事業が都道府県等の業務として位置づけられている。

### 2 方向性

- 保健・医療・福祉等の様々な職種について、難病ケアに関する資質を向上するため、関係機関と連携しながら研修等の充実を図る必要がある。