

## これからの難病対策

(東京都特殊疾病対策協議会報告書)

平成29年3月

## 目次

はじめに	1
第一部 総論	2
第1章 これまでの難病対策と難病法の成立	2
1 難病対策のあゆみ	2
2 難病法の成立	3
第2章 難病患者を取り巻く現況	5
1 難病患者の現状	5
(1) 難病法の定義する難病とその特性	5
(2) 都の難病患者等を対象とした調査結果	7
2 関係機関の現状	7
(1) 患者等に関わる関係機関	7
(2) 都内の関係機関を対象とした調査結果	9
第3章 今後の難病対策の方向性	10
1 基本的な考え方	10
2 国・都・地域の支援機関の役割分担と連携	10
3 基本的な方向性	11
4 各分野における取組の方向性	12
第二部 各論	13
第1章 難病の患者に対する医療の充実	13
1 医療提供体制	13
(1) 現状と課題	13
(2) 方向性	15
2 医療費助成	16
(1) 現状	16
(2) 方向性	16
第2章 患者の療養生活の支援	17
1 現状と課題	17
2 方向性	19
第3章 患者及びその家族の支援に関わる人材の育成	21
1 現状と課題	21
2 方向性	22
おわりに	23
巻末資料	24

## はじめに

国は、昭和 47 年 10 月に難病対策要綱を策定し、難病医療公費負担を中心とした難病対策事業を実施してきた。

一方、都は昭和 47 年度に東京都難病対策委員会を設置し、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してきた。

その後、平成 25 年 4 月に障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（以下「障害者総合支援法」という。）が施行され、難病患者が障害福祉サービスの対象に追加されるなど、難病患者を支えるサービスの充実が図られてきた。

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。）が施行され、法に基づき、同年 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。）」が策定された。基本方針では、難病対策は、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、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じ、多様な難病患者の、社会参加の機会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策が求められている。

このような状況を踏まえ、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あり方について協議を行った。検討に当たっては、医療機関、保健所、患者会など難病患者に関わる様々な関係者から意見を聴取する機会を設け、ニーズの把握に努めた。また、検討課題が専門的で多岐にわたるため、本協議会の専門部会である疾病部会と在宅療養・医療連携支援対策部会において検討を行った。

この報告書は、本協議会が東京における今後の難病対策の方向性について検討した結果をとりまとめ、提言するものである。

## 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

- 国は薬害スモンを契機に、昭和47年10月に難病対策要綱を策定し、いわゆる難病の範囲について、①原因不明、治療方法が未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少ない疾病、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多い疾病、として整理し、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開始した。
- 昭和48年4月にはスモンを含めた治療研究対象の6疾病につき、医療保険による自己負担額を公費助成する制度（以下「難病医療費助成制度」という。）が発足した。この制度の対象疾病は、順次拡大され、平成21年4月からは56疾病が対象となった。
- 都は昭和47年度に東京都難病対策委員会を設置し、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年度から国が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48年度から難病医療相談事業、昭和57年度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年度にとりまとめた『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等を提言した。これを受け、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してきた。
- 平成14年8月に国が「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、都道府県毎に活動拠点を設ける難病相談・支援センター事業を創設した。
- 都は平成16年度から難病相談・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、難病患者やその家族（以下、「患者等」という。）の交流の支援等、患者等に寄り添ったきめ細かな相談支援を実施している。
- 平成12年4月に介護保険法が施行、平成25年4月には障害者総合支援法が施行され、難病患者が障害福祉サービスの対象に加えられるなど、難病患者を支えるサービスの充実が図られている。

（巻末資料①：東京都の難病対策（年表））

## 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・経済状況の変化を踏まえ、国は平成23年9月から難病対策の見直しの検討を開始し、医療費助成制度についても「公平性・公正性の確保」や「制度安定性の確保」等の観点からの見直しを検討されることになった。
- 平成25年12月には、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会で「難病対策の改革に向けた取組について（報告書）」が取りまとめられ、これを踏まえて、難病法が平成26年5月30日に公布、平成27年1月1日に施行された。
- 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、医療費助成制度の構築及び基本方針を策定することが明記された。
- 基本方針では、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なく、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じ、多様な難病患者に対する支援を進めるとしている。

## 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年5月23日成立）

### 趣旨

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることのできるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

### 概要

#### (1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

#### (2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

#### (3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

#### (4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

### 施行期日

平成27年1月1日

※児童福祉法の一部を改正する法律（小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化）と同日

### 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。

<p><b>1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向</b></p> <p>○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が社会が包含し、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。</p> <p>○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。</p> <p>○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。</p>	<p><b>5 難病に関する調査及び研究に関する事項</b></p> <p>○難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。</p> <p>○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。</p> <p>○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。</p> <p>○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を整備。</p>
<p><b>2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項</b></p> <p>○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。</p> <p>○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。</p> <p>○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。</p>	<p><b>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</b></p> <p>○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。</p> <p>○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支援。</p>
<p><b>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</b></p> <p>○できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。</p> <p>○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。</p> <p>○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。</p>	<p><b>7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項</b></p> <p>○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。</p> <p>○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。</p>
<p><b>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</b></p> <p>○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。</p>	<p><b>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</b></p> <p>○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。</p> <p>○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。</p> <p><b>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</b></p> <p>○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。</p> <p>○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。</p>

出典：厚生科学審議会疾病対策部会 第43回難病対策委員会 資料

## 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 から 7,000 の疾患がその定義を満たすとされている。
- 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）に達していない」、かつ「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、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が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 疾病が指定され、同年 7 月 1 日には 306 疾病に拡大された。平成 29 年 4 月には、24 疾病が追加され、330 疾病となる予定であり、その後も指定難病の追加については検討するとされている。

#### 国の定める難病の定義

##### 難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

5,000~7,000疾患  
※厚生労働省研究班資料より

##### 指定難病

難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて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、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

(注)人口のおおむね0.1%程度と厚生労働省令において規定。

医療費助成の対象  
現在306疾患  
(今後拡大予定)

○ 国内の指定難病の認定患者数は平成 28 年 3 月 31 日現在延べ 943,460 人であり、認定患者数が多い順に潰瘍性大腸炎（消化器系疾患）166,085 人、パーキンソン病（神経・筋疾患）121,966 人、全身性エリテマトーデス（免疫系疾患）62,988 人、クローン病（消化器系疾患）41,279 人、後縦靭帯骨化症（骨・関節系疾患）37,805 人、全身性強皮症（免疫系疾患）30,786 人などとなっている。

○ 都内の指定難病の認定患者数は平成 28 年 3 月 31 日現在延べ 88,178 人である。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、後縦靭帯骨化症（骨・関節系疾患）2,738 人などとなっており、国内の認定患者の約 1/10 を占めている。

○ 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、このような希少難病は多くの医療機関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福祉主管部署、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ほとんどないものと考えられる。

（巻末資料②：都における難病医療費助成対象者数）

○ 都内の認定難病患者の年齢をみると、0 歳～100 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およそ 1 対 1 となっている。

（巻末資料③：年齢階層別指定難病患者数（都内））

○ 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、区部と多摩地区の割合はおおよそ 2 対 1 となっている。

（巻末資料④：区市別難病医療費助成認定患者数）

○ 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在宅での療養生活や就労が可能な疾病もある。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。

○ このように、難病の特性として、希少であるがゆえに、地域における支援者を含め、周囲の理解を得にくいこと、また、病状が多様であるがゆえに、患者等のニーズも多岐にわたることが考えられる。



## (2) 都の難病患者等を対象とした調査結果

### (ア) 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」(平成25年度)

都は施策推進の基礎資料とするため、平成10年から5年ごとに「障害者の生活実態」について、身体障害者・知的障害者・精神障害者を対象に調査しており、平成25年度の調査から難病患者を新たに対象に加えた。

(巻末資料⑤：平成25年度東京都福祉保健基礎調査概要)

#### ○結果のまとめ

- ・ 在宅で通院している患者が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、全介助が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。
- ・ 社会参加するに当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が通院や健康管理との両立である。
- ・ 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、患者等には様々なニーズがある。

### (イ) 患者会へのヒアリング調査(平成27年度)

都は、難病患者の現状と実態、及び支援ニーズを把握するため、平成27年度に都内の難病患者会21団体を対象にヒアリングを行った。

(巻末資料⑥：平成27年度患者会ヒアリング調査概要)

#### ○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である。

## 2 関係機関の現状

### (1) 患者等に関わる関係機関

- 難病患者等には、病院や診療所、薬局、訪問看護事業所等の医療機関をはじめ、保健所や保健センター、地域包括支援センター、行政の障害福祉主管部署、難病相談・支援センター、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。

## 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

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 医療提供体制の確保</li> <li>○ 難病に関する相談体制の充実</li> <li>○ 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</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 「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</li> <li>○ 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大</li> </ul> |
|---|--|



- 都内における指定医療機関\*数は、平成 28 年 3 月 31 日現在、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）となっている。

### \*難病法に基づく指定医療機関

難病法に基づく指定難病に対する医療費助成は、あらかじめ都道府県の指定を受けた医療機関（病院、診療所、薬局又は訪問看護事業所）で医療を受けた場合のみ助成が受けられることとなっており、これらの医療機関を「指定医療機関」という。（難病法第 7 条第 3 項）

- 地域では、現在、地域の包括的な支援・サービス提供体制（地域包括ケアシステム）の構築が進んでいる。難病に関しても、医療・保健・福祉等様々な支援機関が一層連携を強化し、患者等が住み慣れた地域で療養生活を継続できるよう支援することが求められる。

#### <地域包括ケアシステムについて>

地域包括ケアシステムとは、「持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律」（平成 25 年法律第 112 号）では、「地域の実情に応じて、高齢者が、可能な限り、住み慣れた地域でその有する能力に応じ自立した日常生活を営むことができるよう、医療、介護、介護予防、住まい及び自立した日常生活の支援が包括的に確保される体制」と規定されているが、本報告書においては、「東京都地域医療構想」（平成 28 年 7 月）が「高齢者に加え、障害者や子供等何らかの支援を現に必要とし、又は必要となる可能性のあるすべての人々を支援対象とする、広義の地域包括ケアシステムを指す。」としていることに基づき、同様のとらえ方とした。

以下、この報告書で「地域包括ケアシステム」という場合は、すべてこの広義の意味を示すものとする。

## (2) 都内の関係機関を対象とした調査結果

### (ア) 医療機関調査（平成 27 年度）

都は、平成 27 年度に、都内の病院及び診療所の管理者を対象に、今後の難病患者の地域生活を推進するための基礎資料とするため、難病の診断や治療等につき実態調査を行った。

（巻末資料⑦：平成 27 年度医療機関調査 概要）

#### ○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にバラつきがある。
- ・ 退院時に連絡を取る機関は、他の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が多いが、コメディカルのスキルアップの機会は少ない。

### (イ) 社会福祉施設調査（平成 27 年度）

都は、平成 27 年度に、都内の介護保険法及び障害者総合支援法に基づく事業所（入所施設を除く）を対象に、今後の難病患者の療養環境を整備するための基礎資料とするため、難病患者の福祉サービス利用に関する調査を行った。

（巻末資料⑧：平成 27 年度社会福祉施設調査 概要）

#### ○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 今後の難病対策の方向性

### 1 基本的な考え方

- 都は、これまで主に重症難病患者を施策の主な対象としてきたが、難病法の施行等患者等を取り巻く状況の変化を踏まえ、患者等が住み慣れた地域で安心して療養しながら暮らし続けていけるよう、今後は症状の程度に関わらず、各地域の保健・医療機関、福祉サービス機関、就労支援機関及び区市町村等の地域支援者が連携し、生活・治療・就労面における相談、助言、サービスを幅広く提供できる体制を構築する必要がある。

そのために、都は必要な支援を行っていくとともに、地域では対応が困難な患者からの相談にきめ細かな対応をしていくことが必要である。

### 2 国・都・地域の支援機関の役割分担と連携

- 適切に施策を実施するには、難病法や障害者総合支援法、地域保健法に基づき、国、都、地域の支援機関(保健所や区市町村等)で役割分担し、連携することが重要である。

#### <難病法> (抜粋)

(国及び地方公共団体の責務)

第三条 国及び地方公共団体は、難病に関する情報の収集、整理及び提供並びに教育活動、広報活動等を通じた難病に関する正しい知識の普及を図るよう、相互に連携を図りつつ、必要な施策を講ずるよう努めなければならない。

2 国及び都道府県は、難病の患者に対する医療に係る人材の養成及び資質の向上を図るとともに、難病の患者が良質かつ適切な医療を受けられるよう、相互に連携を図りつつ、必要な施策を講ずるよう努めなければならない。

#### <地域保健法> (抜粋)

第六条 保健所は次に掲げる事項につき、企画、調整、指導及びこれらに必要な事業を行う。

十一 治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病により長期に療養を必要とする者の保健に関する事項

#### <障害者総合支援法> (抜粋)

(市町村等の責務)

第二条 市町村(特別区を含む。以下同じ。)は、この法律の実施に関し、次に掲げる責務を有する。

一 障害者が自ら選択した場所に居住し、又は障害者若しくは障害児(以下「障害者等」という。)が自立した日常生活又は社会生活を営むことができるよう、当該市町村の区域における障害者等の生活の実態を把握した上で、公共職業安定所その他の職業リハビリテーション(障害者の雇用の促進等に関する法律(昭和三十五年法律第二百二十三号)第二条第七号に規定する職業リハビリテーションをいう。以下同じ。)の措置を実施する機関、教育機関その他の関係機関との緊密な連携を図りつつ、必要な自立支援給付及び地域生活支援事業を総合的かつ計画的に行うこと。

#### 【国の役割】

- ・ 難病に関する調査・研究の実施
- ・ 都道府県等事業の推進

#### 【都の役割（保健所の役割は除く。）】

- ・ ノウハウ・情報の提供

患者数が少なく、難病に関する知識を持った人材が少ないことから地域で適切な支援が実施できるよう、広域的に支援

- ・ 地域における社会資源偏在の調整

医療や就労機関など社会資源が偏在しているため、患者等が利用しやすいよう、広域的に調整

#### 【地域の支援機関の役割】

(保健所の役割)

- ・ 保健事業の実施

地域の難病患者把握の拠点として、療養状況に応じた必要な対策の企画・調整

- ・ 地域ごとのネットワークの構築

難病患者が地域で安心して暮らしていくための地域支援者間のネットワークの構築

(区市町村の役割)

- ・ 福祉サービスの提供

(その他地域の支援機関の役割)

- ・ 保健・医療・福祉サービスの提供

在宅難病患者に対するサービスの提供

- ・ 地域支援者の相互支援

ネットワークを活用した、地域支援者から他の地域支援者への技術、知識等の支援

### 3 基本的な方向性

以上のことを踏まえ、東京における今後の難病対策の方向性を以下のとおり示す。

- 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、難病の特性に応じ、発症から地域での療養生活まで切れ目なく支援する体制を整備していく。
- 医療機関や行政機関等、患者等の支援に関わる様々な関係機関は、それぞれの役割を着実に果たすとともに、連携を強化していく。

- 上記の方向性に沿って、都は難病に係る医療提供体制の構築を中心とした難病医療の充実、療養生活の支援、難病に係る人材の育成の三つの分野における取組を推進していくべきである。

#### 4 各分野における取組の方向性

##### ① 難病医療の充実

- 難病は発症してから確定診断までに長期の時間を要する機会が多いことから、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、診断がつき、状態が安定している場合に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、医療提供体制の構築を中心とした難病医療の充実が必要である。

##### ② 療養生活の支援

- これまで行ってきた重症の在宅難病患者に対する支援等を中心とした施策に加え、難病の種別や重症度にかかわらず、また、病状の変化等難病の特性に応じて、就労支援など療養生活全般に係る支援を行うことが重要である。
- 希少な疾患を始め、多様な状況にある患者等の多様なニーズに対して十分な相談支援が行えるよう、保健所や難病相談・支援センターなど患者等の支援に関わる様々な関係機関がそれぞれの役割を着実に果たしていくことが重要である。
- 患者等が安心して生活を継続できるためには、地域包括ケアシステムの中で、様々な支援機関が患者等に関する情報共有を図り、地域において適切な支援を切れ目なく行うことが重要である。
- 併せて、患者等が地域で尊厳をもって生活することができるよう、難病に対する正しい知識や関連するサービス等の周知を図ることが不可欠である。

##### ③ 人材の育成

- 地域で適切な支援を提供できるよう、難病患者又はその家族を支援する保健・医療分野や福祉分野の関係者に対し、難病に関する正しい知識の付与や啓発を行うなど、人材を育成することが重要である。

## 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>

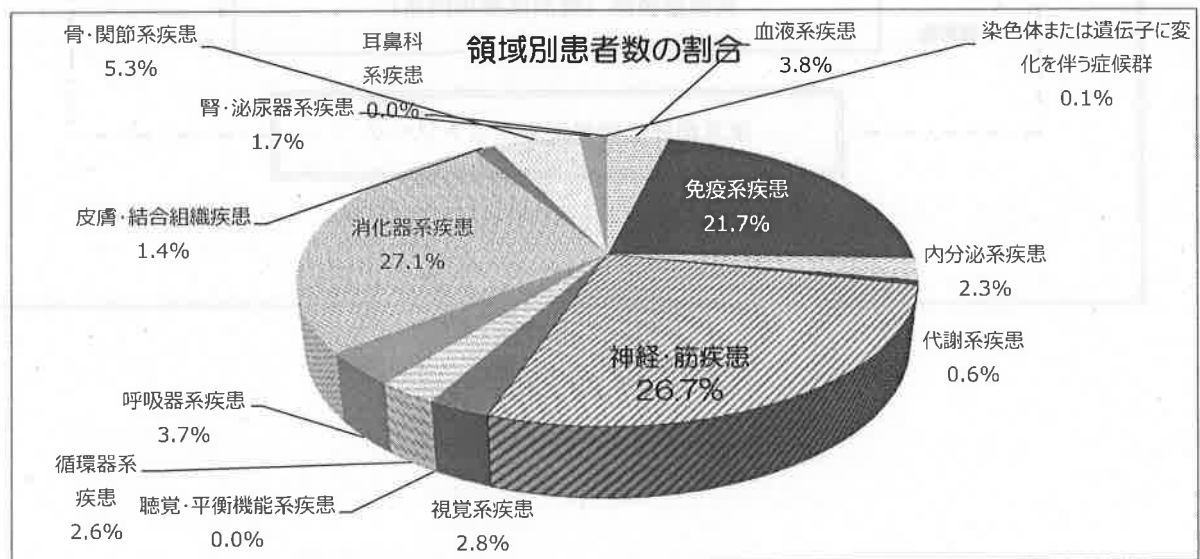
- 都内には、高度医療・先進的な医療を提供する病院が集積し、大学病院本院、特定機能病院が所在する区中央部、区西部、北多摩南部では、都内全域や、隣接3県（埼玉県、千葉県、神奈川県）を中心とした他県からも患者が入院や通院をしている。

東京は、鉄道やバスなどの公共交通網や道路網が高度に発達しており、比較的短い時間での移動が可能なアクセシビリティに優れた都市である。

(巻末資料⑨：東京都地域医療構想概要版)

###### <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、診断、治療方針の決定並びに初期治療及び増悪期の対応を行う専門性の高い医療機関と、状態が安定している場合に対応する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、認定者数の約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。



(※1) 領域は、難病情報センター（厚生労働省外郭団体）がHPで公表している分類を引用

(※2) 患者数は、平成28年3月31日時点

(※3) パーセンテージは各項目で小数点以下第2位で四捨五入しており、合計は100%にならない。

(資料：東京都福祉保健局疾病対策課調べ)

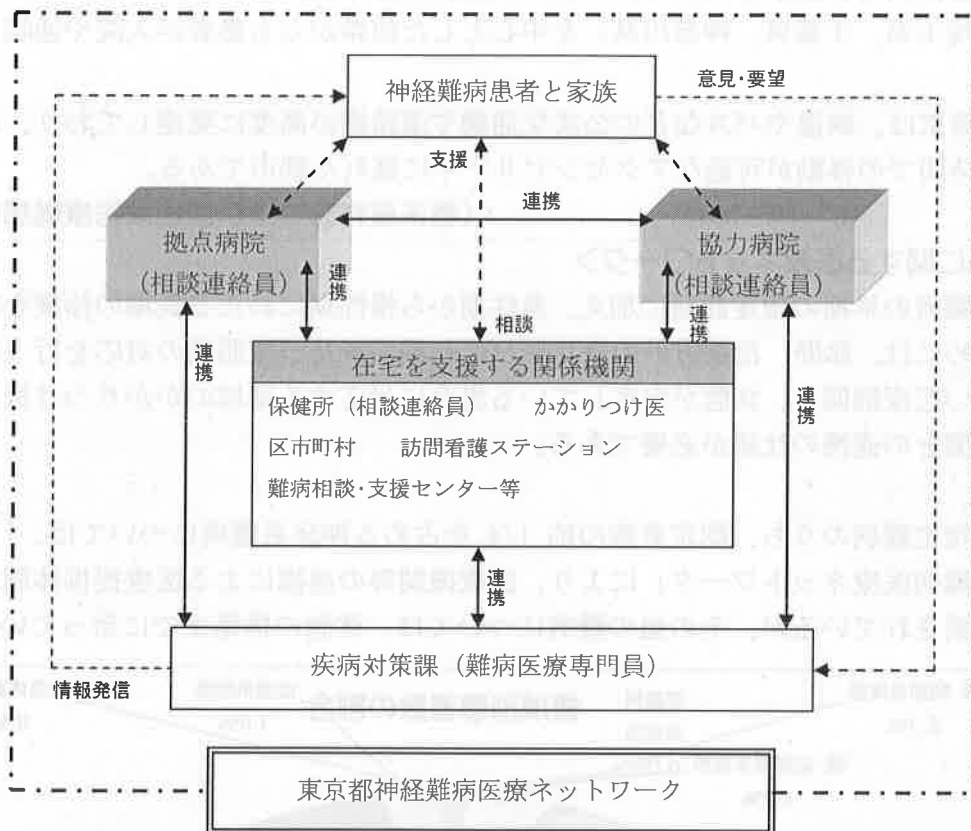
東京都神経難病医療ネットワーク

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)





### ＜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）（以下「医療提供体制報告書」という。）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。
- 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ある。
  - ・ 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、倫理的な観点もふ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、以下に示す医療機関の機能について連携することとしている。
  - ・ 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）
- 同報告書では、これらの事項を踏まえつつ、地域の実情に応じた医療提供体制を構築することを求めている。

（巻末資料⑩：難病の医療提供体制の在り方について）
- 今後、同報告書を踏まえ、国から難病の医療提供体制の内容について示される予定となっている。

### （２）方向性

- 都は、既に構築している東京都神経難病医療ネットワークの仕組みを踏まえ、同ネットワークでこれまで得られた知見等も活用し、新たな難病診療連携拠点病院（仮称）を中心とし難病全般に対応できる医療ネットワークを構築すべきである。
- ネットワーク構築の際には、以下の点に留意し、疾病の状況に応じて対応できる仕組みを検討する必要がある。
  - ・ 患者数の多い神経難病などと異なり、都内で患者数 10 人以下というような希少な疾患では、専門医や診断・治療可能な医療機関は非常に少ない。
  - ・ 一方、27 年度調査結果にあったように、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である。
- 都は、国が示すモデルを参考にしつつ、東京の地域特性も勘案しながら、難病診療連携拠点病院（仮称）の指定等について検討すべきである。

## 2 医療費助成

### (1) 現状

- 都独自の医療費助成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、独自の助成対象は 8 疾病となっている。

### (2) 方向性

- 都独自の医療費助成対象疾病については、今後も国制度との整合を図りつつ助成を実施していくべきである。

## 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>

- 地域では、都や区市の保健所や区市町村の保健センター、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、様々な機関が、患者等の状況に応じて、連携して患者の療養生活の支援を行っている。
- 都や区市の保健所は、「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在宅で治療を行う難病患者の訪問指導、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、難病が新たに定義され、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。
- 一方、在宅難病患者を支える国制度については、平成12年4月に介護保険法が施行、平成25年4月には障害者総合支援法が施行され、難病患者が障害福祉サービスの対象に加えられるなど、サービスの充実が図られてきたが、調査結果にもあったように、患者等のもとより、地域の関係機関にも難病の支援サービスに関する情報が周知されているとは言い難い状況である。

#### <難病対策地域協議会>

- 患者が有する医療・生活・就労等の多様な支援ニーズに対して、地域の実情に応じて効果的にサービスを提供するためには、支援機関が互いに患者等の情報を共有するとともに、相互に助言・協力することが必要になるが、難病の希少性や多様性により、対象者の把握や支援のためのノウハウの蓄積が困難なため、地域における取組は必ずしも十分でない場合がある。
- 患者の社会参加を一層促進するため、難病法では、都道府県、保健所設置市及び特別区は、単独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、行政や関係機関、患者等で構成される「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
  - ・ 地域の実情に応じた体制の整備について協議

<難病法> (抜粋)

(難病対策地域協議会)

第三十二条 都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、単独で又は共同して、難病の患者への支援の体制の整備を図るため、関係機関、関係団体並びに難病の患者及びその家族並びに難病の患者に対する医療又は難病の患者の福祉、教育若しくは雇用に関連する職務に従事する者その他の関係者(次項において「関係機関等」という。)により構成される難病対策地域協議会(以下「協議会」という。)を置くように努めるものとする。

2 協議会は、関係機関等が相互の連絡を図ることにより、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し、関係機関等の連携の緊密化を図るとともに、地域の実情に応じた体制の整備について協議を行うものとする。

3 協議会の事務に従事する者又は当該者であった者は、正当な理由がなく、協議会の事務に関して知り得た秘密を漏らしてはならない。

<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、都内全域を対象とした相談支援を実施している。

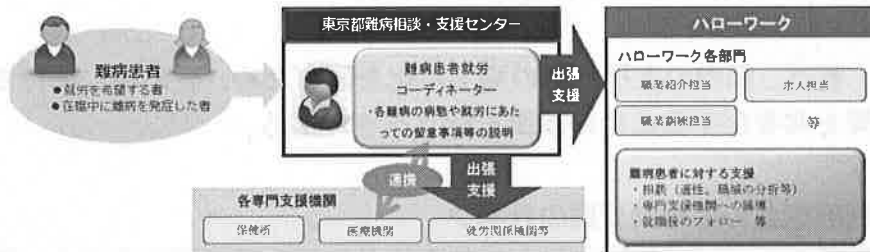
<支援センターの主な業務>

- ・ 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
- \* 平成25年度からハローワーク職員による出張相談を行い、さらに、平成27年度からは、「難病患者就労コーディネーター」を新たに配置し、随時就労への助言相談を実施するほか、ハローワークに同行するなど、ハローワークと連携した就労支援を実施している。

- 患者等のニーズは多様化しており、特に難病にかかっているにもかかわらず服薬や通院等を受けながら就労できる患者が増加していることから、近年、就労に対する支援のニーズが高く、より専門的な支援を行うことが求められている。
- 難病法の施行により、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、都道府県の事業(「療養生活環境整備事業」として法に位置づけられた。

## 難病患者就労コーディネート事業

就労を希望又は在職中に難病を発症した難病患者に対して、日頃、難病患者の治療・生活等の相談、助言・指導を行い、一人ひとりの難病患者の特性等を熟知している東京都難病相談・支援センターに「難病患者就労コーディネーター」を設置している。難病患者就労コーディネーターが、ハローワークに出張を行い、専門的立場から難病患者の病態や就労にあたっての留意事項等を説明することにより、難病患者のハローワーク各部門への相談を支援する。また、その後のフォロー等についてハローワーク等との情報共有・連携を図ることで、難病患者へのきめ細やかな就労相談体制を整備する。



- このほか、都は、難病患者に対する企業の理解を進めるための普及啓発や、助成金の拡充などに取り組んでいる。
- 患者等の中には、活用できる制度の周知が十分でない等の理由により、状態に応じた支援サービスに繋がっていない方がいると考えられ、このような患者等を支援に結びつける取組も求められる。

## 2 方向性

### ＜地域における相談支援体制の強化＞

- 難病患者が利用可能な介護保険事業や障害福祉サービスの充実、難病の疾病拡大など、国の動向を踏まえながら、利用者のニーズに沿ったより効果的な支援が図れるよう、都が行うサービスについて、適宜、検討を行っていく必要がある。
- 多様化する難病患者が地域で質の高い療養生活を送ることができるよう、地域における患者把握の拠点として保健所が中心となり支援の取組を着実に実施していくことが必要である。
- 例えば、日常生活に障害があり、保健・医療・福祉の分野にわたる総合的なサービスを必要とする在宅の患者については、保健所の保健師が、個々の患者の実態に応じてきめ細かな在宅療養支援計画を策定し、様々な支援機関が、一層連携を強化して、それぞれのサービスの適切な提供に努めることが重要である。
- 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、難病対策地域協議会の設置などにより、地域の関係機関等の連携を強化すべきである。
- 連携強化のためには、特に保健所と支援センターが顔の見える関係を築き、支援に必要な情報を共有することも効果的である。
- 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、患者のニーズに沿った、より効果的な相談支援が図れるよう、難病の疾病拡大など国の動向を踏まえ、より多くの疾病に対応できる体制を整備するとともに、現在の取組を検証し、就労支援のより一層の充実を検討することが必要である。
- 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り、専門医をはじめ多職種からのバックアップを受けられる体制を確保することが必要である。
- 支援センターの職員は、支援センターの機能が十分発揮できるよう、研修や関係機関との情報交換等により、スキルアップを図る必要がある。
- 都は、現在区部に設置している支援センターに加え、多摩地区にも相談場所を設置することとしているが、多くの難病患者が療養生活を送る都の状況を踏まえ、今後も効果的な相談支援体制について検討していく必要がある。
- 都は、患者等が気軽に集い、関係機関の支援者と交流できるような場を設置し、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。
- あわせて、患者等が地域で尊厳をもって生活することができるよう、難病に対する正しい知識や関連するサービス等について、積極的に情報を発信していくことも重要である。

## 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>

- 地域で患者等を支える人材については、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、歯科医師、薬剤師、看護師（訪問看護師含む）、保健師、医療ソーシャルワーカー、ケアマネージャー、ホームヘルパーのほか、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士などが相当する。
- 患者等が、そのニーズに応じて、支援機関が行う様々なサービスを活用できるよう、これらの支援者に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。
- 都は、各種研修を実施しているが、現状では、疾病拡大等に対応が十分にできていない場合や、職種によっては難病に関する研修機会が少ないことがある。

（巻末資料⑪：現在実施されている主な研修の概要）

#### <都道府県の人材育成に関する役割>

- 基本方針により、都道府県は、人材育成に関して以下のような責務を担う。
  - ・ 難病患者に関する医療に係る人材の養成及び資質の向上
  - ・ 支援センター職員のスキルアップのための研修や情報交換の機会の提供
  - ・ 患者等がピアサポートを実施できるよう、ピアサポートに係る知識及び能力を有する人材の育成
- 難病法では、「療養生活環境整備事業」として、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（難病患者等ホームヘルパー養成研修事業など）を行うこととされている。
- 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。
- 医療提供体制報告書では、都道府県が指定する難病診療連携拠点病院について、医療・介護・福祉等関係者や、支援センターに対する教育の機能を持つべきとしている。

## 2 方向性

○ 都は、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、難病に関する正しい知識や技術を付与する機会を確保し、研修等の充実を図るべきである。

○ また、研修の実施に当たっては、医療機関との連携等、より効果的な研修の実施が可能となるよう、実施方法等について検討するべきである。



## おわりに

- 平成 27 年の難病法の施行や基本方針の策定を踏まえ、本協議会は東京都における今後の難病対策について検討を重ねてきた。
- 特に難病をとりまく、医療に関する東京の特性や、現在患者等が利用できるサービス等の状況を考慮し、患者が長期の療養生活を送りながらも、地域で安心して暮らせるよう、医療や、患者の療養生活への支援、人材育成の面から主に検討し、今回提言を行った。
- なお、議論を行う中で、委員からあった意見のうち、以下 2 点について改めて述べておきたい。
- 現在、区市町村において地域包括ケアシステムの構築が進んでいる。難病患者についても、患者等が地域で安心して生活を継続していくためには、地域包括ケアシステムをベースにした上で、医療機関や支援センターなどの専門の機関がそれぞれの役割を果たしながら、地域で連携して取り組んでいくことが不可欠であるという意見が多く、委員からあげられた。
- また、難病法で新たに追加された疾病には、小児慢性特定疾病が多く含まれている。これまでの難病施策は成人を対象としたものが施策の中心であったが、地域においては、小児か成人かによらない、ライフステージを通じた切れ目のない支援が必要とされている。小児の難病に関しては、医療、児童福祉、教育等多分野に関連があり、地域における難病施策との連携の必要性があげられた。
- 都は、上記の視点も踏まえながら、今後の難病施策について検討する必要がある。
- 最後になったが、今後も都は、国の動向も踏まえながら、本協議会の提言の実現に向け、難病対策の一層の充実を図っていくことを期待する。

第一章 緒言 1

第二章 研究の目的と方法 5

第三章 研究の成果 10

# 卷末資料

資料一 研究の経緯 15

資料二 研究の意義 20

資料三 研究の展望 25

資料四 研究の参考文献 30

## 巻末資料 目次

資料①	東京都の難病対策（年表）	26
資料②	都における難病医療費助成対象者数 （患者数の多い順・平成 28 年 3 月 31 日現在）	28
資料③	年齢階層別指定難病患者数（都内）	36
資料④	区市別難病医療費助成認定患者数 （国指定難病・平成 28 年 3 月 31 日時点）	42
資料⑤	平成 25 年度東京都福祉保健基礎調査概要	43
資料⑥	患者会へのヒアリング調査（平成 27 年度）概要	49
資料⑦	平成 27 年度医療機関調査概要 （平成 27 年度東京都社会資源実態調査）	50
資料⑧	平成 27 年度社会福祉施設調査概要 （平成 27 年度東京都社会資源実態調査）	51
資料⑨	東京都地域医療構想（平成 28 年 7 月） 概要	53
資料⑩	難病の医療提供体制の在り方について （厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会報告書）	55
資料⑪	現在実施されている主な研修の概要	68
資料⑫	在宅難病事業の概要	69
資料⑬	審議経過	71
資料⑭	東京都特殊疾病対策協議会設置要綱	72
資料⑮	委員名簿	74

## 東京都の難病対策(年表)

年度	国の動向	東京都の施策など
1972(昭47)	◎難病対策要綱 特殊疾病調査研究 難病医療費助成制度開始	難病対策委員会設置 患者実態調査の実施(~51年度) 難病医療費助成制度開始
1973(昭48)		難病対策委託研究開始 難病医療相談開始 東京都神経科学総合研究所開所 専門研究委託
1974(昭49)		難病実務研修(保健師基礎)開始 国が指定していない疾患への医療費助成開始
1975(昭50)		難病対策協議会設置
1980(昭55)		都立神経病院開院、神経病院在宅診療事業開始
1982(昭57)		在宅難病患者緊急一時入院事業開始
1983(昭58)	◎老人保健法施行	
1987(昭62)		在宅難病患者訪問診療事業開始
1989(平1)	保健医療局長通知「難病患者地域保健医療推進事業の実施について」	東京都保健医療計画(第1次)策定
1992(平4)	◎老人保健法改正:老人訪問看護制度開設	在宅難病患者医療機器貸与事業、機器貸与患者訪問看護事業、難病医療相談事業開始
1993(平5)	◎医療法の改正(居宅事業が入る)	
1994(平6)	◎健康保険法改正(老人以外も訪問看護が対象となる) 診療報酬において在宅人工呼吸指導管理料算定基準改訂(人工呼吸器レンタル制度の開始)	
1995(平7)	特定疾患医療従事者研修開始	在宅難病患者訪問看護師研修開始
1997(平9)	◎地域保健法施行 難病患者等居宅生活支援事業開始(ホームヘルプサービス、短期入所、日常生活用具給付)	難病患者等ホームヘルパー養成研修事業開始
1998(平10)	難病特別対策推進事業開始(難病相談・支援センター事業、重症難病患者入院施設確保事業、難病患者地域支援対策推進事業※、神経難病患者在宅医療支援事業、難病患者認定適正化事業等) ※難病患者地域支援対策推進事業(1)在宅療養支援計画策定・評価事業、(2)訪問相談事業、(3)医療相談事業、(4)訪問指導(診療)事業 保健医療局長通知「在宅人工呼吸器使用特定疾患患者訪問看護治療研究事業について」	在宅療養支援計画策定・評価事業開始(多摩地域) 在宅人工呼吸器使用難病患者訪問看護事業開始
2000(平12)	◎介護保険法施行(難病患者に対する介護保険サービス・訪問看護、介護予防訪問看護)	「医療関係者のための神経難病在宅療養支援マニュアル」作成(東京都健康局編)
2001(平13)		「これからの特殊疾病対策」東京都特殊疾病対策協議会報告書 東京都神経難病医療ネットワーク事業開始 難病医療専門員の設置(1名)
2002(平14)	今後の難病対策の在り方について(中間報告)	難病セミナー開始
2004(平16)		東京都難病相談・支援センター開設
2006(平18)	◎障害者自立支援法施行	
2010(平22)	在宅重症難病患者一時入院事業 (重症難病患者入院施設確保事業に追加)	
2011(平23)	「重症難病患者拠点・協力病院設備整備事業」への電源確保備品追加 「患者サポート事業」開始	難病医療専門員の増員(3名増) *「東京都在宅人工呼吸器使用者災害時支援指針」作成(H24年3月)
2012(平24)	◎社会福祉士及び介護福祉士法の一部改正(介護職員等による喀痰吸引制度の実施) 「今後の難病対策の在り方(中間報告)」 「難病対策の改革について(提言)」(25年1月)	

年度	国の動向	東京都の施策など
2013(平25)	◎障害者総合支援法への難病患者対象追加【130疾病】(難病患者等居宅生活支援事業は24年度末で廃止)	人工呼吸器使用難病患者非常用電源設備整備事業開始
2014(平26)	◎難病の患者に対する医療等に関する法律施行(指定難病の拡大【56→110疾病】)(H27年1月)	
2015(平27)	療養生活環境整備事業開始(4月) ◎指定難病の拡大【110→306疾病】(7月) ◎障害者総合支援法の対象追加【130→332疾病】 ◎「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」告示(9月)	難病患者就労コーディネーター事業開始

## 都における難病医療費助成対象数者（患者数の多い順・平成28年3月31日現在）

## 1 難病法による指定難病

通番	疾病番号	内訳 国の対象疾病(難病法)小計	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
			59,113	( 1,217)	29,065	( 1,562)	88,178	( 2,779)
1	97	潰瘍性大腸炎	15,368	( 7)	1,686	( -)	17,054	( 7)
2	6	パーキンソン病	2,491	( 76)	8,682	( 595)	11,173	( 671)
3	49	全身性エリテマトーデス	5,728	( 26)	734	( 2)	6,462	( 28)
4	96	クローン病	3,712	( 14)	153	( -)	3,865	( 14)
5	51	全身性強皮症	1,618	( 5)	1,131	( 7)	2,749	( 12)
6	69	後縦靭帯骨化症	1,188	( 50)	1,550	( 79)	2,738	( 129)
7	90	網膜色素変性症	1,445	( 131)	1,004	( 135)	2,449	( 266)
8	18	脊髄小脳変性症 (多形統萎縮症を除く。)	1,163	( 129)	1,142	( 145)	2,305	( 274)
9	11	重症筋無力症	1,414	( 9)	829	( 11)	2,243	( 20)
10	63	特発性血小板減少性紫斑病	1,368	( 2)	825	( 1)	2,193	( 3)
11	93	原発性胆汁性肝硬変	1,169	( 1)	995	( 2)	2,164	( 3)
12	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	1,929	( 83)	176	( 26)	2,105	( 109)
13	50	皮膚筋炎/多発性筋炎	1,383	( 7)	624	( 17)	2,007	( 24)
14	56	ベーチェット病	1,524	( 19)	374	( 9)	1,898	( 28)
15	57	特発性拡張型心筋症	1,410	( 61)	439	( 27)	1,849	( 88)
16	84	サルコイドーシス	1,149	( 9)	683	( 12)	1,832	( 21)
17	22	もやもや病	1,269	( 45)	104	( 5)	1,373	( 50)
18	63	シェーグレン症候群	746	( -)	477	( 1)	1,223	( 1)
19	71	特発性大腿骨頭壊死症	888	( -)	203	( 1)	1,091	( 1)
20	17	多系統萎縮症	479	( 80)	488	( 79)	967	( 159)
21	52	混合性結合組織病	799	( 3)	146	( -)	945	( 3)
22	5	進行性核上性麻痺	136	( 15)	806	( 103)	942	( 118)
23	67	多発性嚢胞腎	758	( 15)	181	( 4)	939	( 19)
24	78	下垂体前葉機能低下症	692	( 1)	179	( -)	871	( 1)
25	2	筋萎縮性側索硬化症	466	( 134)	403	( 115)	869	( 249)
26	60	再生不良性貧血	540	( 5)	324	( 3)	864	( 8)
27	85	特発性間質性肺炎	245	( 5)	570	( 11)	815	( 16)
28	43	顕微鏡的多発血管炎	224	( 1)	565	( 6)	789	( 7)
29	95	自己免疫性肝炎	349	( 1)	261	( -)	610	( 1)
30	40	高安動脈炎	422	( 4)	142	( 4)	564	( 8)
31	46	悪性関節リウマチ	287	( 22)	266	( 16)	553	( 38)
32	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/ 多巣性運動ニューロパチー	353	( 16)	183	( 11)	536	( 27)
33	35	天疱瘡	358	( 2)	175	( 2)	533	( 4)
34	70	広範脊柱管狭窄症	137	( 11)	339	( 18)	476	( 29)
35	72	下垂体性ADII分泌異常症	401	( 3)	45	( 1)	446	( 4)
36	58	肥大型心筋症	267	( 20)	176	( 11)	443	( 31)
37	47	パージャー病	289	( 4)	145	( 2)	434	( 6)
38	7	大脳皮質基底核変性症	96	( 13)	323	( 46)	419	( 59)
39	34	神経線維腫症	350	( 7)	58	( 1)	408	( 8)
40	66	IgA腎症	369	( -)	19	( -)	388	( -)

通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
41	42	結節性多発動脈炎	202	( 4)	157	( 1)	359	( 5)
42	68	黄色靨帯骨化症	179	( 2)	171	( 6)	350	( 8)
43	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	269	( -)	81	( -)	350	( -)
44	54	成人スチル病	231	( -)	56	( -)	287	( -)
45	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	134	( 5)	151	( 2)	285	( 7)
46	44	多発血管炎性肉芽腫症	159	( -)	123	( 2)	282	( 2)
47	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	173	( 4)	100	( 4)	273	( 8)
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症	244	( -)	9	( -)	253	( -)
49	86	肺動脈性肺高血圧症	186	( 16)	53	( 1)	239	( 17)
50	65	原発性免疫不全症候群	219	( 9)	5	( -)	224	( 9)
51	28	全身性アミロイドーシス	114	( 4)	86	( 6)	200	( 10)
52	306	好酸球性副鼻腔炎	172	( -)	13	( -)	185	( -)
53	21	ミトコンドリア病	143	( 14)	23	( 2)	166	( 16)
54	37	膿疱性乾癬(汎発型)	110	( -)	53	( -)	163	( -)
55	1	球脊髄性筋萎縮症	91	( 8)	36	( 8)	127	( 16)
56	19	ライソゾーム病	113	( 13)	5	( -)	118	( 13)
57	222	一次性ネフローゼ症候群	81	( -)	19	( -)	100	( -)
58	89	リンパ管筋腫症	99	( 1)	-	( -)	99	( 1)
59	3	脊髄性筋萎縮症	78	( 38)	19	( 5)	97	( 43)
60	8	ハンチントン病	62	( 7)	22	( 4)	84	( 11)
61	10	シャルコー・マリー・トゥース病	52	( 11)	28	( 2)	80	( 13)
62	75	クッシング病	66	( -)	7	( -)	73	( -)
63	92	特発性門脈圧亢進症	39	( 1)	20	( -)	59	( 1)
64	94	原発性硬化性胆管炎	48	( 1)	9	( -)	57	( 1)
65	61	自己免疫性溶血性貧血	33	( -)	19	( -)	52	( -)
66	167	マルファン症候群	52	( -)	-	( -)	52	( -)
67	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	16	( -)	28	( -)	44	( -)
68	23	ブリオン病	19	( 12)	24	( 10)	43	( 22)
69	300	I g G 4 関連疾患	28	( -)	14	( -)	42	( -)
70	30	遠位型ミオパチー	37	( 14)	3	( -)	40	( 14)
71	55	再発性多発軟骨炎	30	( -)	9	( -)	39	( -)
72	271	強直性脊椎炎	37	( -)	1	( -)	38	( -)
73	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	36	( -)	-	( -)	36	( -)
74	20	副腎白質ジストロフィー	27	( 8)	2	( -)	29	( 8)
75	41	巨細胞性動脈炎	6	( -)	23	( -)	29	( -)
76	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	21	( -)	8	( -)	29	( -)
77	36	表皮水疱症	24	( -)	2	( -)	26	( -)
78	91	バッド・キアリ症候群	22	( -)	4	( -)	26	( -)
79	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	20	( -)	6	( -)	26	( -)
80	283	後天性赤芽球病	12	( -)	9	( -)	21	( -)
81	113	筋ジストロフィー	20	( -)	-	( -)	20	( -)
82	26	HTLV-1関連脊髄症	11	( -)	7	( -)	18	( -)
83	127	前頭側頭葉変性症	14	( -)	3	( -)	17	( -)
84	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	14	( -)	2	( -)	16	( -)

通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
85	98	好酸球性消化管疾患	15	( - )	1	( - )	16	( - )
86	240	フェニルケトン尿症	16	( - )	-	( - )	16	( - )
87	73	下垂体性TSH分泌亢進症	13	( - )	1	( - )	14	( - )
88	227	オスラー病	11	( - )	3	( - )	14	( - )
89	193	ブラダー・ウィリ症候群	12	( - )	-	( - )	12	( - )
90	158	結節性硬化症	11	( - )	-	( - )	11	( - )
91	15	封入体筋炎	1	( - )	9	( - )	10	( - )
92	64	血栓性血小板減少性紫斑病	9	( - )	1	( - )	10	( - )
93	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	7	( - )	3	( - )	10	( - )
94	83	アジソン病	8	( - )	2	( - )	10	( - )
95	215	ファロー四徴症	9	( - )	-	( - )	9	( - )
96	220	急速進行性糸球体腎炎	5	( - )	4	( - )	9	( - )
97	296	胆道閉鎖症	9	( - )	-	( - )	9	( - )
98	16	クロウ・深瀬症候群	5	( - )	3	( - )	8	( - )
99	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	5	( 1 )	3	( - )	8	( 1 )
100	106	グリオピン関連周期熱症候群	8	( 1 )	-	( - )	8	( 1 )
101	163	特発性後天性全身性無汗症	7	( - )	-	( - )	7	( - )
102	168	エーラス・ダンロス症候群	7	( - )	-	( - )	7	( - )
103	191	ウェルナー症候群	7	( - )	-	( - )	7	( - )
104	210	単心室症	7	( - )	-	( - )	7	( - )
105	111	先天性ミオパチー	6	( - )	-	( - )	6	( - )
106	117	脊髄空洞症	5	( - )	1	( - )	6	( - )
107	224	紫斑病性腎炎	5	( - )	1	( - )	6	( - )
108	281	クリッペル・トレノナー ・ウェーバー症候群	6	( - )	-	( - )	6	( - )
109	301	黄斑ジストロフィー	6	( - )	-	( - )	6	( - )
110	4	原発性側索硬化症	3	( - )	2	( - )	5	( - )
111	119	アイザックス症候群	5	( - )	-	( - )	5	( - )
112	120	遺伝性ジストニア	5	( - )	-	( - )	5	( - )
113	122	脳表ヘモジデリン沈着症	3	( - )	2	( - )	5	( - )
114	171	ウィルソン病	5	( - )	-	( - )	5	( - )
115	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先 天性)	4	( - )	1	( - )	5	( - )
116	238	ビタミンD抵抗性くる病/ 骨軟化症	4	( - )	1	( - )	5	( - )
117	266	家族性地中海熱	5	( - )	-	( - )	5	( - )
118	302	レーベル遺伝性視神経症	4	( - )	1	( - )	5	( - )
119	24	亜急性硬化性全脳炎	4	( 3 )	-	( - )	4	( 3 )
120	27	特発性基底核石灰化症	4	( - )	-	( - )	4	( - )
121	59	拘束型心筋症	4	( 1 )	-	( - )	4	( 1 )
122	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進 症	3	( - )	1	( - )	4	( - )
123	109	非典型溶血性尿毒症症候群	3	( - )	1	( - )	4	( - )
124	212	三尖弁閉鎖症	4	( - )	-	( - )	4	( - )
125	216	両大血管右室起始症	3	( - )	1	( - )	4	( - )
126	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	4	( - )	-	( - )	4	( - )
127	276	軟骨無形成症	4	( - )	-	( - )	4	( - )
128	9	神経有棘赤血球症	3	( - )	-	( - )	3	( - )



通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
129	31	ベスレムミオパチー	3	( 1)	-	( -)	3	( 1)
130	80	甲状腺ホルモン不応症	3	( -)	-	( -)	3	( -)
131	105	チャージ症候群	3	( -)	-	( -)	3	( -)
132	107	全身型若年性特発性関節炎	3	( -)	-	( -)	3	( -)
133	144	レノックス・ガストー症候群	3	( -)	-	( -)	3	( -)
134	208	修正大血管転位症	3	( -)	-	( -)	3	( -)
135	218	アルポート症候群	3	( -)	-	( -)	3	( -)
136	251	尿素サイクル異常症	3	( -)	-	( -)	3	( -)
137	257	肝型糖原病	3	( -)	-	( -)	3	( -)
138	280	巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	3	( -)	-	( -)	3	( -)
139	289	クローンカイト・カナダ症候群	1	( -)	2	( -)	3	( -)
140	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
141	108	TNF受容体関連周期性症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
142	115	遺伝性周期性四肢麻痺	2	( -)	-	( -)	2	( -)
143	118	脊髄髄膜瘤	2	( -)	-	( -)	2	( -)
144	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
145	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	-	( -)	2	( -)	2	( -)
146	139	先天性大脳白質形成不全症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
147	157	スタージ・ウェーバー症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
148	159	色素性乾皮症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
149	164	眼皮膚白皮症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
150	173	VATER 症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
151	178	モワット・ウィルソン症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
152	179	ウィリアムズ症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
153	195	ヌーナン症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
154	198	4p欠失症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
155	201	アンジェルマン症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
156	225	先天性腎性尿崩症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
157	232	カーニー複合	2	( -)	-	( -)	2	( -)
158	235	副甲状腺機能低下症	1	( -)	1	( -)	2	( -)
159	244	メーブルシロップ尿症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
160	254	ポルフィリン症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
161	263	脳髄黄色腫症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
162	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	2	( -)	-	( -)	2	( -)
163	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	2	( -)	-	( -)	2	( -)
164	297	アラジール症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
165	303	アッシュャー症候群	2	( -)	-	( -)	2	( -)
166	25	進行性多巣性白質脳炎	1	( -)	-	( -)	1	( -)
167	32	自己食空胞性ミオパチー	1	( -)	-	( -)	1	( -)
168	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	1	( 1)	-	( -)	1	( 1)
169	39	中毒性表皮壊死症	-	( -)	1	( 1)	1	( 1)
170	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	( -)	-	( -)	1	( -)
171	101	腸管神経節細胞減少症	1	( -)	-	( -)	1	( -)
172	103	C F C 症候群	1	( -)	-	( -)	1	( -)

通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
173	116	アトピー性脊髄炎	1	(-)	-	(-)	1	(-)
174	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う 遺伝性びまん性白質脳症	-	(-)	1	(-)	1	(-)
175	129	痲痺重積型(二相性)急性脳症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
176	130	先天性無痛無汗症	1	(1)	-	(-)	1	(1)
177	137	限局性皮質異形成	1	(-)	-	(-)	1	(-)
178	138	神経細胞移動異常症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
179	140	ドラベ症候群	1	(-)	-	(-)	1	(-)
180	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てん かん	1	(-)	-	(-)	1	(-)
181	150	環状20番染色体症候群	1	(-)	-	(-)	1	(-)
182	151	フスマッセン脳炎	1	(-)	-	(-)	1	(-)
183	160	先天性魚鱗癬	1	(-)	-	(-)	1	(-)
184	174	那須・ハコラ病	1	(-)	-	(-)	1	(-)
185	197	1p36欠失症候群	1	(-)	-	(-)	1	(-)
186	203	22q11.2欠失症候群	1	(-)	-	(-)	1	(-)
187	209	完全大血管転位症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
188	211	左心低形成症候群	1	(-)	-	(-)	1	(-)
189	214	心室中隔欠損を伴う 肺動脈閉鎖症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
190	221	抗糸球体基底膜腎炎	1	(-)	-	(-)	1	(-)
191	230	肺胞低換気症候群	-	(-)	1	(-)	1	(-)
192	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
193	236	偽性副甲状腺機能低下症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
194	248	グルコーストランスポーター1欠損 症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
195	260	シトステロール血症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
196	265	脂肪萎縮症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
197	270	慢性再発性多発性骨髄炎	1	(-)	-	(-)	1	(-)
198	272	進行性骨化性線維異形成症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
199	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
200	274	骨形成不全症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
201	275	タナトフォリック骨異形成症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
202	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病 変)	1	(-)	-	(-)	1	(-)
203	291	ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)	1	(-)	-	(-)	1	(-)
204	299	囊胞性線維症	1	(-)	-	(-)	1	(-)
205	305	遅発性内リンパ水腫	1	(-)	-	(-)	1	(-)
206	12	先天性筋無力症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
207	29	ウルリッヒ病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
208	82	先天性副腎低形成症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
209	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
210	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
211	104	コステロ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
212	110	ブラウ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
213	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
214	114	非シトクロフィー性ミオトニー症候 群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
215	121	神経フェリチン症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
216	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う 常染色体劣性白質脳症	-	(-)	-	(-)	-	(-)

通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
217	126	ペリ一症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
218	131	アレキサダー病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
219	132	先天性核上性球麻痺	-	(-)	-	(-)	-	(-)
220	133	メビウス症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
221	134	中隔視神経形成異常症/ ドモルシア症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
222	135	アイカルディ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
223	136	片側巨脳症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
224	142	ミオクロニー欠伸てんかん	-	(-)	-	(-)	-	(-)
225	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてん かん	-	(-)	-	(-)	-	(-)
226	145	ウエスト症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
227	146	大田原症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
228	147	早期ミオクロニー脳症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
229	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てん かん	-	(-)	-	(-)	-	(-)
230	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候 群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
231	152	PCDH19関連症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
232	153	難治頻回部分発作重積型急性脳 炎	-	(-)	-	(-)	-	(-)
233	154	徐波睡眠期持続性棘徐波 を示すてんかん性脳症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
234	155	ランドウ・クレフナー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
235	156	レット症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
236	161	家族性良性慢性天疱瘡	-	(-)	-	(-)	-	(-)
237	165	肥厚性皮膚骨膜症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
238	166	弾性線維性仮性黄色腫	-	(-)	-	(-)	-	(-)
239	169	メンケス病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
240	170	オクシピタル・ホーン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
241	172	低ホスファターゼ症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
242	175	ウィーバー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
243	176	コフィン・ローリー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
244	177	有馬症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
245	180	ATR-X症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
246	181	クルーゾン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
247	182	アペール症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
248	183	ファイファー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
249	184	アントレー・ピクスラー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
250	185	コフィン・シリズ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
251	186	ロスマンド・トムソン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
252	187	歌舞伎症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
253	188	多脾症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
254	189	無脾症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
255	190	鰓耳腎症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
256	192	コケイン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
257	194	ソトス症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
258	196	ヤング・シンブソン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
259	199	5p欠失症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
260	200	第14番染色体父親性 ダイソミー症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)

通番	疾病番号	内訳	一般	(内重症)	老人	(内重症)	合計	(内重症)
261	202	スミス・マギニス症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
262	204	エマヌエル症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
263	205	脆弱X症候群関連疾患	-	(-)	-	(-)	-	(-)
264	206	脆弱X症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
265	207	総動脈幹遺残症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
266	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
267	217	エプスタイン病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
268	219	ギャロウェイ・モフト症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
269	228	閉塞性細気管支炎	-	(-)	-	(-)	-	(-)
270	333	ウォルフラム症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
271	234	ベルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	-	(-)	-	(-)	-	(-)
272	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
273	239	ビタミンD依存性くる病/ 骨軟化症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
274	241	高チロシン血症1型	-	(-)	-	(-)	-	(-)
275	242	高チロシン血症2型	-	(-)	-	(-)	-	(-)
276	243	高チロシン血症3型	-	(-)	-	(-)	-	(-)
277	245	プロピオン酸血症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
278	246	メチルマロン酸血症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
279	247	イソ吉草酸血症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
280	249	グルタル酸血症1型	-	(-)	-	(-)	-	(-)
281	250	グルタル酸血症2型	-	(-)	-	(-)	-	(-)
282	252	リジン尿性蛋白不耐症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
283	253	先天性葉酸吸収不全	-	(-)	-	(-)	-	(-)
284	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
285	256	筋型糖原病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
286	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジル トランスフェラーゼ欠損症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
287	259	レンチンコレステロール トランスフェラーゼ欠損症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
288	261	タンジール病	-	(-)	-	(-)	-	(-)
289	262	原発性高カイロミクロン血症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
290	264	無βリポタンパク血症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
291	267	高IgD症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
292	268	中條・西村症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
293	269	化膿性無菌性関節炎・感染症膿 皮症・アクネ症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
294	279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	-	(-)	-	(-)	-	(-)
295	282	先天性赤血球形成異常性貧血	-	(-)	-	(-)	-	(-)
296	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	-	(-)	-	(-)	-	(-)
297	285	フアンコニ質血	-	(-)	-	(-)	-	(-)
298	286	遺伝性鉄芽球性貧血	-	(-)	-	(-)	-	(-)
299	287	エプスタイン症候群	-	(-)	-	(-)	-	(-)
300	288	自己免疫性出血病XIII	-	(-)	-	(-)	-	(-)
301	292	総排灌腔外反症	-	(-)	-	(-)	-	(-)
302	293	総排灌腔遺残	-	(-)	-	(-)	-	(-)
303	294	先天性横隔膜ヘルニア	-	(-)	-	(-)	-	(-)
304	295	乳幼児肝巨大血管腫	-	(-)	-	(-)	-	(-)

通番	疾病番号	内訳	一般 (内重症)	老人 (内重症)	合計 (内重症)
305	298	遺 伝 性 哮 炎	- ( - )	- ( - )	- ( - )
306	304	若年発症型両側性感音難聴	- ( - )	- ( - )	- ( - )

2 特定疾病治療研究事業

通番	内訳	一般 (内重症)	老人 (内重症)	合計 (内重症)
	国の対象疾病(特疾)小計	28 ( 28)	105 ( 105)	133 ( 133)
1	ス モ ン	12 ( 12)	105 ( 105)	117 ( 117)
2	劇 症 肝 炎	9 ( 9)	- ( - )	9 ( 9)
3	重 症 急 性 哮 炎	7 ( 7)	- ( - )	7 ( 7)
4	プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病)	- ( - )	- ( - )	- ( - )
5	重症多形滲出性紅斑(急性期)	- ( - )	- ( - )	- ( - )

3 特殊医療

内訳	一般 (内重症)	老人 (内重症)	合計 (内重症)
先天性血液凝固因子欠乏症等	647 ( 647)	43 ( 43)	690 ( 690)

4 東京都の対象疾病

通番	内訳	一般 (内重症)	老人 (内重症)	合計 (内重症)
	東京都の対象疾病 計	16,937 ( 13,203)	14,504 ( 13,371)	31,441 ( 26,574)
1	進行性筋ジストロフィー	292 ( 123)	55 ( 15)	347 ( 138)
2	ウ イ ル ソ ン 病	129 ( 1)	- ( - )	129 ( 1)
3	脊 髄 空 洞 症	91 ( 12)	35 ( 7)	126 ( 19)
4	悪 性 高 血 圧	2 ( - )	- ( - )	2 ( - )
5	骨 髄 線 維 症	55 ( - )	31 ( - )	86 ( - )
6	ネ フ ロ ー ゼ 症 候 群	1,214 ( 1)	312 ( - )	1,526 ( 1)
7	母 斑 症	187 ( 6)	3 ( - )	190 ( 6)
8	シ ョ ー グ レ ン 症 候 群	152 ( - )	114 ( - )	266 ( - )
9	多 発 性 嚢 胞 腎	15 ( - )	3 ( - )	18 ( - )
10	特 発 性 門 脈 圧 亢 進 症	23 ( - )	6 ( - )	29 ( - )
11	原 発 性 硬 化 性 胆 管 炎	32 ( - )	8 ( - )	40 ( - )
12	肝 内 結 石 症	22 ( 1)	8 ( - )	30 ( 1)
13	ミ オ ト ニ ー 症 候 群	355 ( 33)	13 ( 1)	368 ( 34)
14	特 発 性 好 酸 球 増 多 症 候 群	31 ( - )	5 ( - )	36 ( - )
15	ア レ ル ギ ー 性 肉 芽 腫 性 血 管 炎	118 ( - )	49 ( - )	167 ( - )
16	強 直 性 脊 椎 炎	382 ( 9)	99 ( 5)	481 ( 14)
17	び ま ん 性 汎 細 気 管 支 炎	86 ( 1)	86 ( 1)	172 ( 2)
18	遺 伝 性(本 態 性)ニ ュ ー ロ パ チ ー	64 ( 5)	8 ( 1)	72 ( 6)
19	遺 伝 性 Q T 延 長 症 候 群	42 ( 1)	2 ( - )	44 ( 1)
20	先 天 性 ミ オ パ チ ー	57 ( 17)	1 ( - )	58 ( 17)
21	成 人 ス テ ィ ル 病	193 ( - )	48 ( - )	241 ( - )
22	網 膜 脈 絡 膜 萎 縮 症	15 ( 1)	70 ( 13)	85 ( 14)
23	自 己 免 疫 性 肝 炎	388 ( - )	220 ( - )	608 ( - )
	東京都の対象疾病(特疾)小計	3,945 ( 211)	1,176 ( 43)	5,121 ( 254)
	人工透析を必要とする腎不全	12,992 ( 12,992)	13,328 ( 13,328)	26,320 ( 26,320)

注1. 認定は更新認定を含む。

注2. 難病法は平成27年1月1日施行の難病の患者に対する医療等に関する法律の対象者、特疾は特定疾病治療研究事業の対象者を指す。

注3. 平成27年1月1日施行の難病法により国110疾病(都単独疾病から組替え7。ただし平成29年12月31日までは都単独疾病としての経過措置有)が新設。

特定疾病治療研究事業から継続して助成対象となる56疾病を含むが、従来の疾病の範囲が細分化され正確な数値の把握が不可能であるため、平成26年12月末時点の認定者数は0とする。

注4. スモン、プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。)は平成27年1月1日以降も特定疾病治療研究事業として継続。

重症急性肺炎・劇症肝炎は平成27年1月1日から新規は廃止されたが、更新患者のみ同事業内で継続。

重症多形滲出性紅斑(急性期)は難病法においても2疾病に分かれて継続するが、対象患者の有効期間満了までは旧事業として継続。

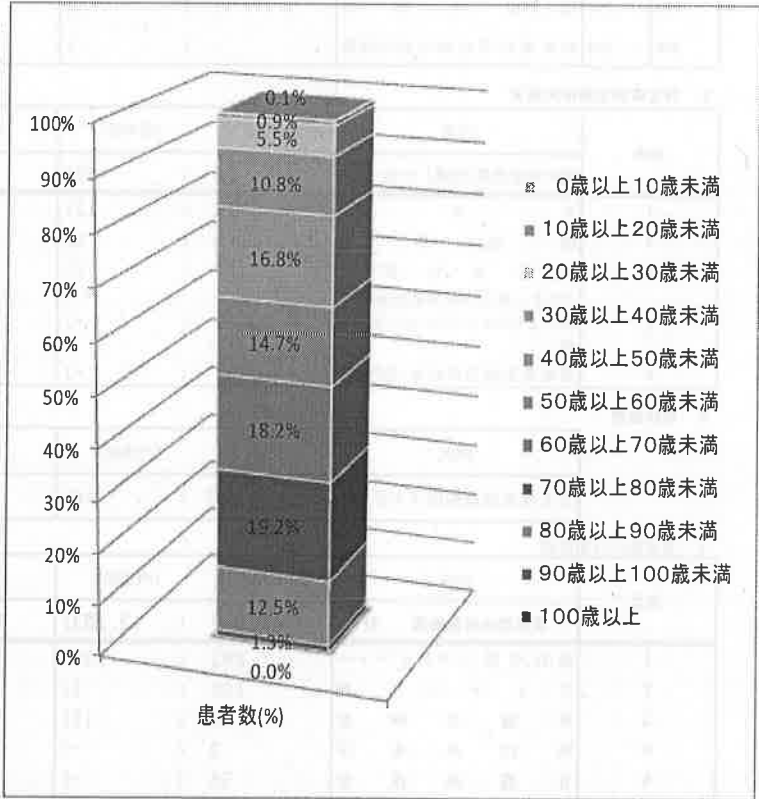
注5. 平成27年7月1日の第2次疾病拡大により、国196疾病(都単独疾病から組替え5。ただし平成29年12月31日までは都単独疾病としての経過措置有)が新設。

年齢階層別 指定難病患者数 (都内)

平成28年8月1日～9月30日までの間に有効な受給者証を持つ国疾病の患者

(1)10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	92
10歳以上20歳未満	797
20歳以上30歳未満	5,123
30歳以上40歳未満	10,084
40歳以上50歳未満	15,729
50歳以上60歳未満	13,795
60歳以上70歳未満	17,063
70歳以上80歳未満	17,929
80歳以上90歳未満	11,717
90歳以上100歳未満	1,246
100歳以上	15
合計	93,590



(2)年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	248
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	52,377
老年人口 (65歳以上)	40,965
合計	93,590

難病医療受給者証所持者数 上位10疾病

(平成28年8月1日～9月30日までの間に有効な受給者証を持つ患者)

順位	疾病名	人数
1	潰瘍性大腸炎	17,938
2	パーキンソン病	11,881
3	全身性エリテマトーデス	6,666
4	クローン病	4,014
5	後縦靭帯骨化症	2,902
6	全身性強皮症	2,859
7	網膜色素変性症	2,537
8	脊髄小脳変性症	2,416
9	重症筋無力症	2,352
10	多発性硬化症	2,221
計		55,786

発券者全体(93,590人)における割合 59.6%

※対象時点が異なるため、資料②の人数及び順位とは異なる。

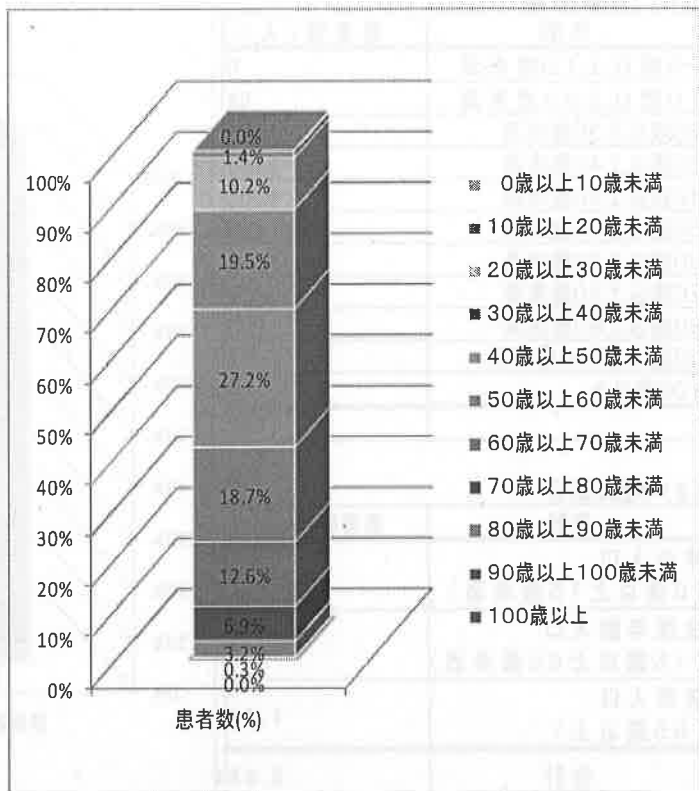
① 潰瘍性大腸炎

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	3
10歳以上20歳未満	243
20歳以上30歳未満	1,836
30歳以上40歳未満	3,492
40歳以上50歳未満	4,886
50歳以上60歳未満	3,352
60歳以上70歳未満	2,265
70歳以上80歳未満	1,242
80歳以上90歳未満	567
90歳以上100歳未満	51
100歳以上	1
合計	17,938

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	27
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	14,874
老年人口 (65歳以上)	3,037
合計	17,938



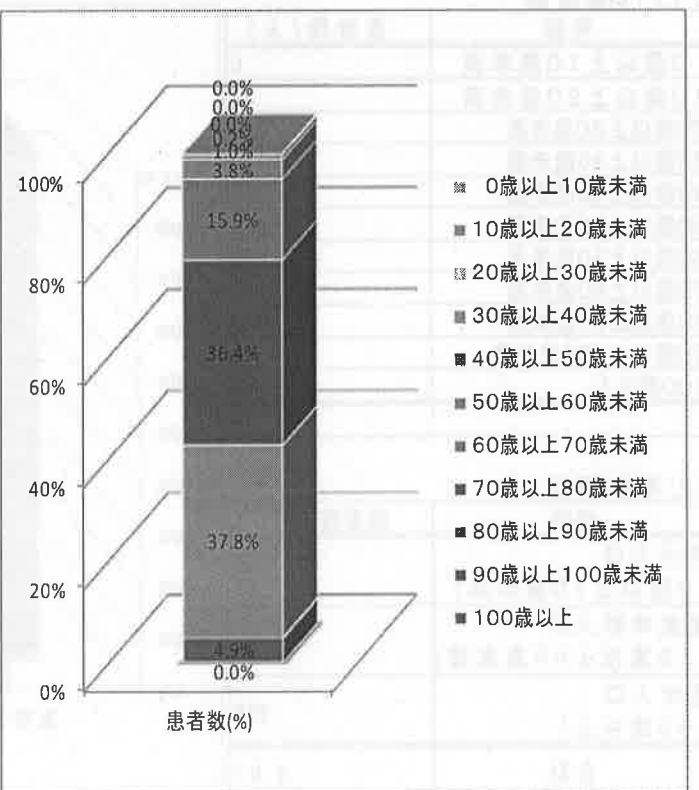
② パーキンソン病

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	0
20歳以上30歳未満	1
30歳以上40歳未満	24
40歳以上50歳未満	118
50歳以上60歳未満	452
60歳以上70歳未満	1,887
70歳以上80歳未満	4,319
80歳以上90歳未満	4,493
90歳以上100歳未満	583
100歳以上	4
合計	11,881

(2) 年齢3区分

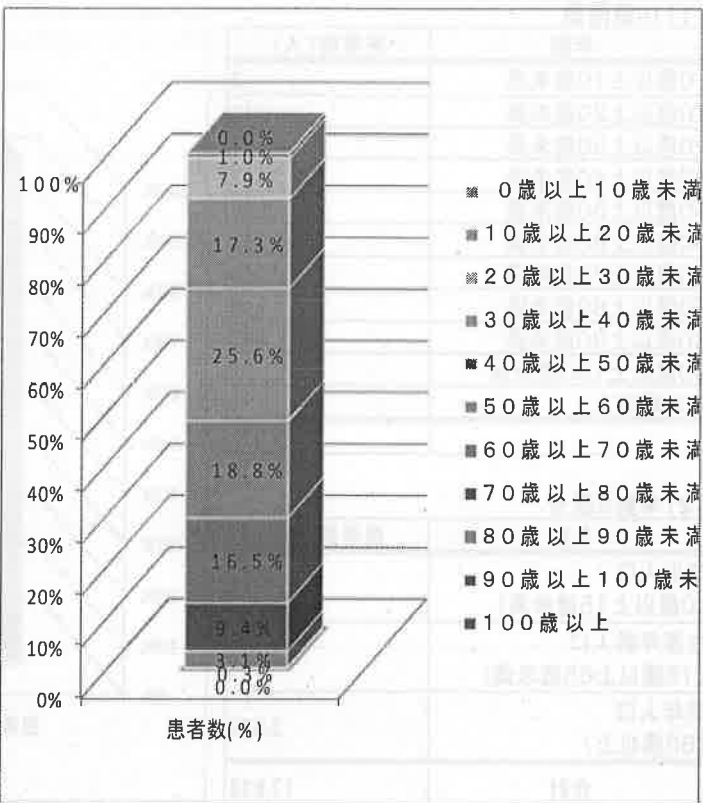
年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	0
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	1,176
老年人口 (65歳以上)	10,705
合計	11,881



③ 全身性エリテマトーデス

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	68
20歳以上30歳未満	526
30歳以上40歳未満	1,155
40歳以上50歳未満	1,709
50歳以上60歳未満	1,250
60歳以上70歳未満	1,103
70歳以上80歳未満	626
80歳以上90歳未満	208
90歳以上100歳未満	21
100歳以上	0
合計	6,666



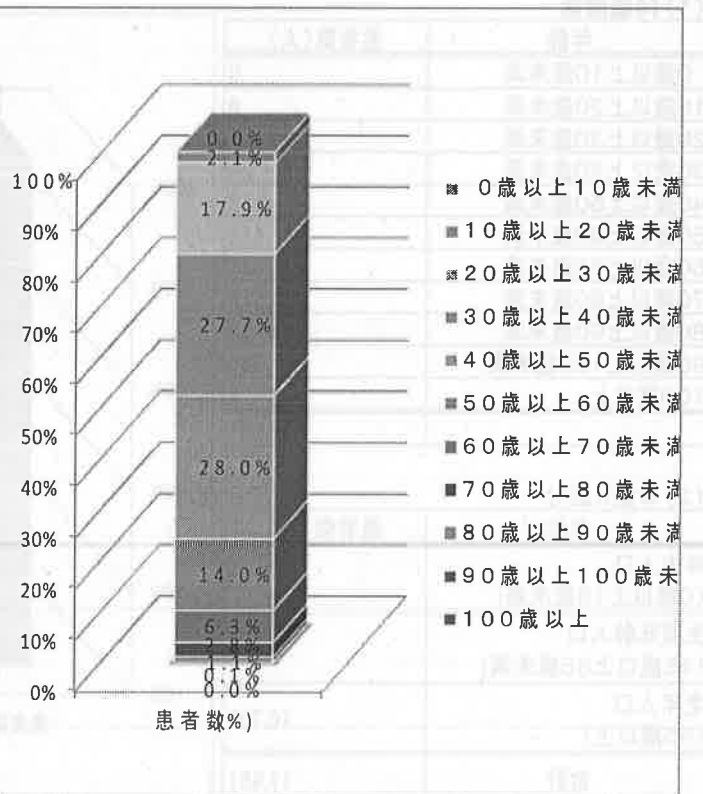
(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	11
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	5,212
老年人口 (65歳以上)	1,443
合計	6,666

④ クローン病

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	84
20歳以上30歳未満	718
30歳以上40歳未満	1,110
40歳以上50歳未満	1,123
50歳以上60歳未満	561
60歳以上70歳未満	252
70歳以上80歳未満	114
80歳以上90歳未満	46
90歳以上100歳未満	6
100歳以上	0
合計	4,014



(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	11
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	3,711
老年人口 (65歳以上)	289
合計	4,011



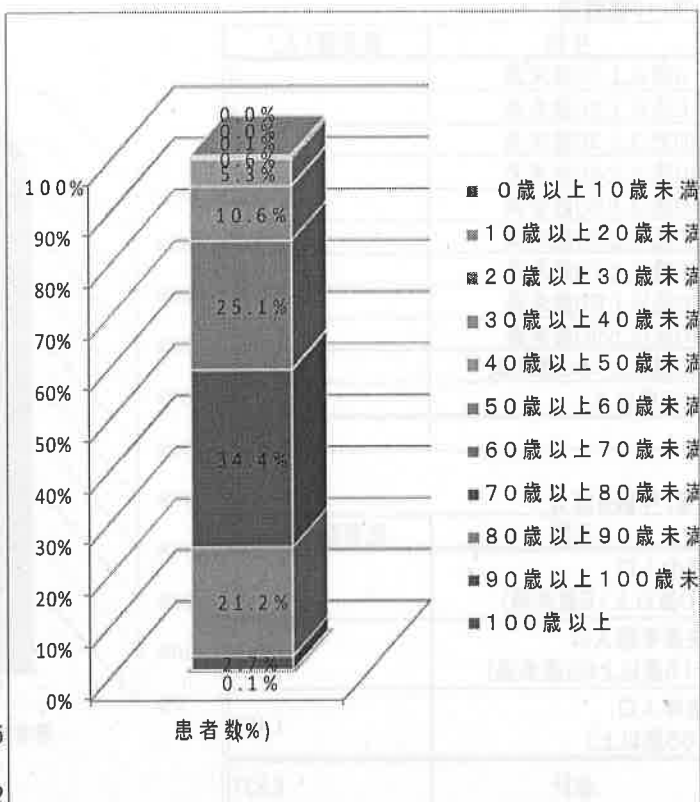
⑤ 後縦靱帯骨化症

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	0
20歳以上30歳未満	3
30歳以上40歳未満	16
40歳以上50歳未満	153
50歳以上60歳未満	308
60歳以上70歳未満	727
70歳以上80歳未満	999
80歳以上90歳未満	614
90歳以上100歳未満	79
100歳以上	3
合計	2,902

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	0
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	767
老年人口 (65歳以上)	2,135
合計	2,902



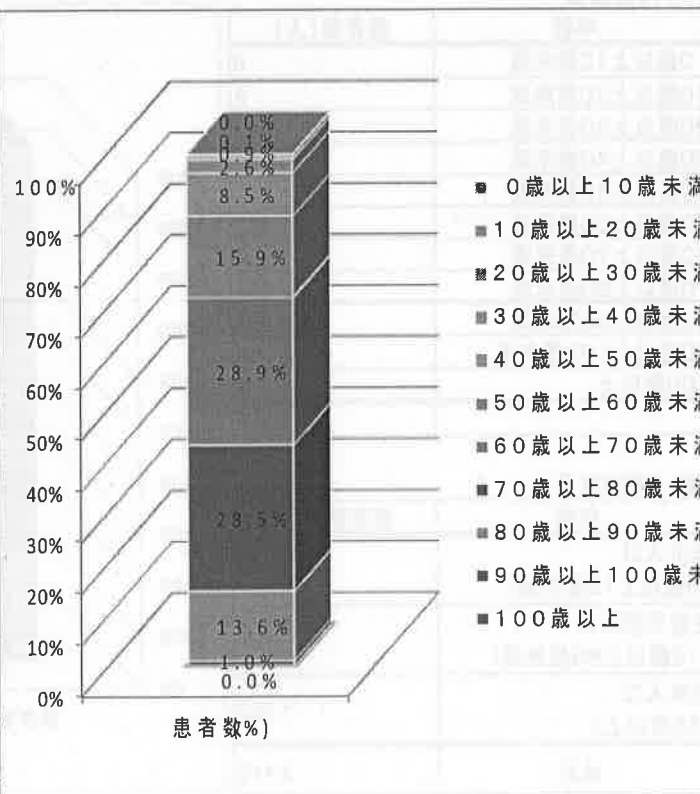
⑥ 全身性強皮症

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	4
20歳以上30歳未満	27
30歳以上40歳未満	73
40歳以上50歳未満	242
50歳以上60歳未満	456
60歳以上70歳未満	826
70歳以上80歳未満	814
80歳以上90歳未満	389
90歳以上100歳未満	28
100歳以上	0
合計	2,859

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	3
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	1,111
老年人口 (65歳以上)	1,745
合計	2,859



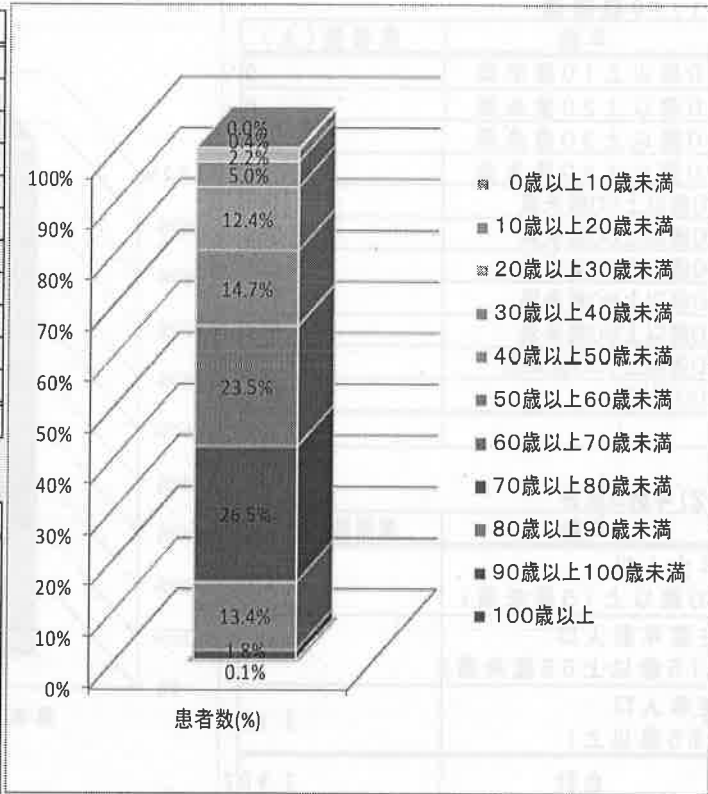
⑦ 網膜色素変性症

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	11
20歳以上30歳未満	56
30歳以上40歳未満	126
40歳以上50歳未満	315
50歳以上60歳未満	374
60歳以上70歳未満	595
70歳以上80歳未満	673
80歳以上90歳未満	339
90歳以上100歳未満	46
100歳以上	2
合計	2,537

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	4
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	1,111
老年人口 (65歳以上)	1,422
合計	2,537



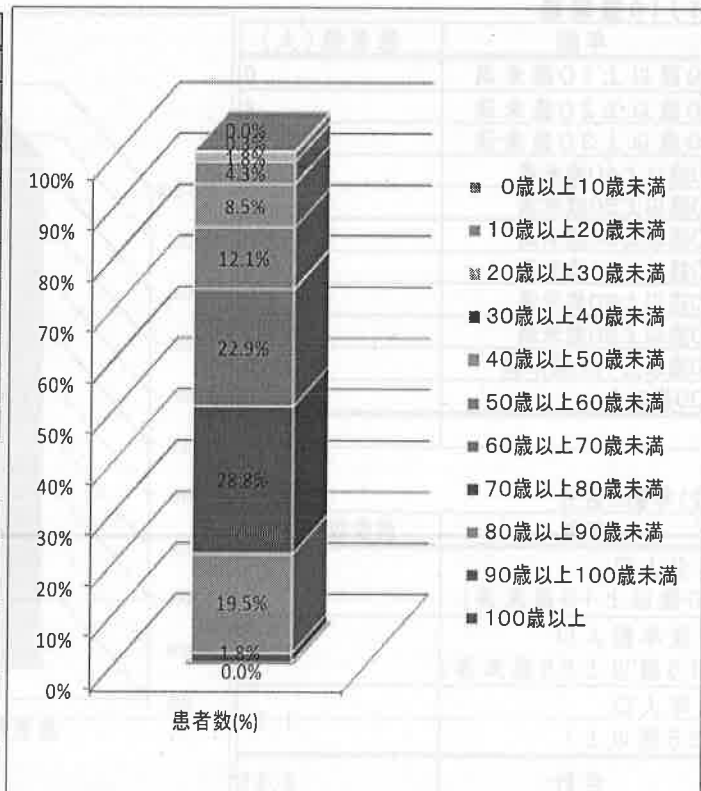
⑧ 脊髄小脳変性症

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	0
10歳以上20歳未満	8
20歳以上30歳未満	43
30歳以上40歳未満	104
40歳以上50歳未満	205
50歳以上60歳未満	292
60歳以上70歳未満	554
70歳以上80歳未満	695
80歳以上90歳未満	470
90歳以上100歳未満	44
100歳以上	1
合計	2,416

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	3
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	861
老年人口 (65歳以上)	1,552
合計	2,416



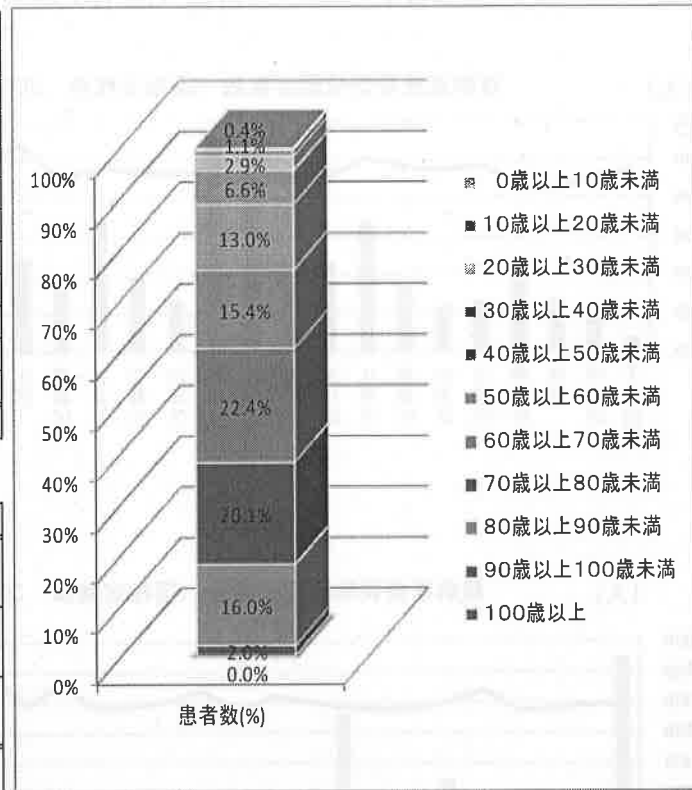
⑨ 重症筋無力症

(1) 10歳階級

年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	9
10歳以上20歳未満	27
20歳以上30歳未満	68
30歳以上40歳未満	156
40歳以上50歳未満	305
50歳以上60歳未満	363
60歳以上70歳未満	527
70歳以上80歳未満	473
80歳以上90歳未満	376
90歳以上100歳未満	47
100歳以上	1
合計	2,352

(2) 年齢3区分

年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	17
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	1,126
老年人口 (65歳以上)	1,209
合計	2,352



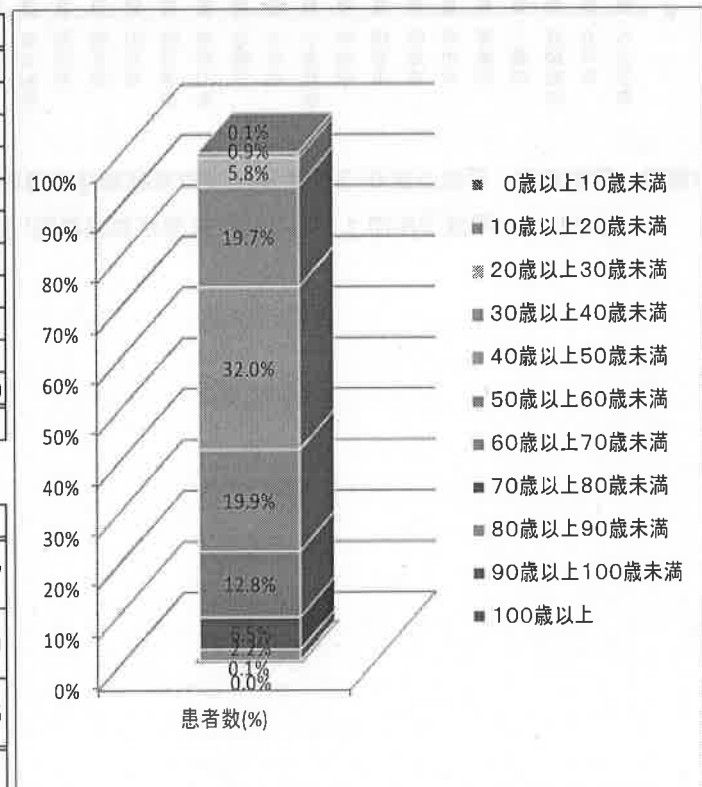
⑩ 多発性硬化症

(1) 10歳階級

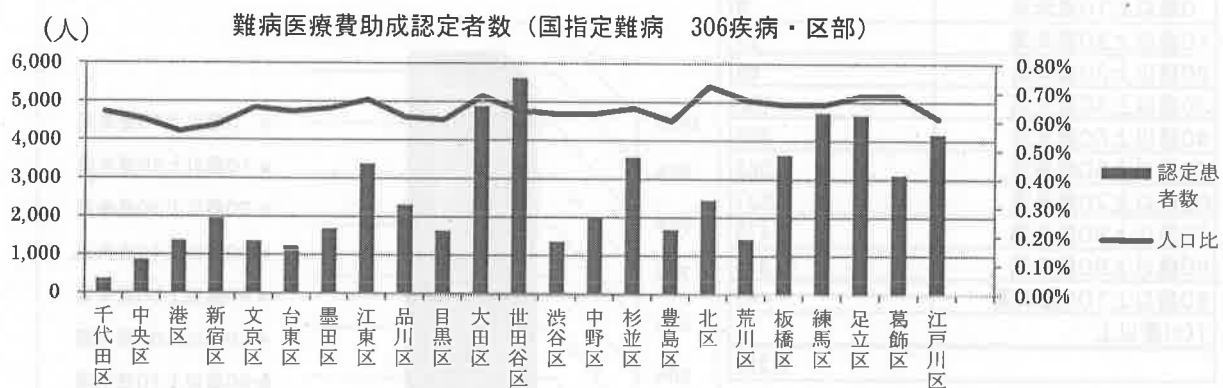
年齢	患者数(人)
0歳以上10歳未満	2
10歳以上20歳未満	20
20歳以上30歳未満	128
30歳以上40歳未満	438
40歳以上50歳未満	711
50歳以上60歳未満	443
60歳以上70歳未満	285
70歳以上80歳未満	144
80歳以上90歳未満	48
90歳以上100歳未満	2
100歳以上	0
合計	2,221

(2) 年齢3区分

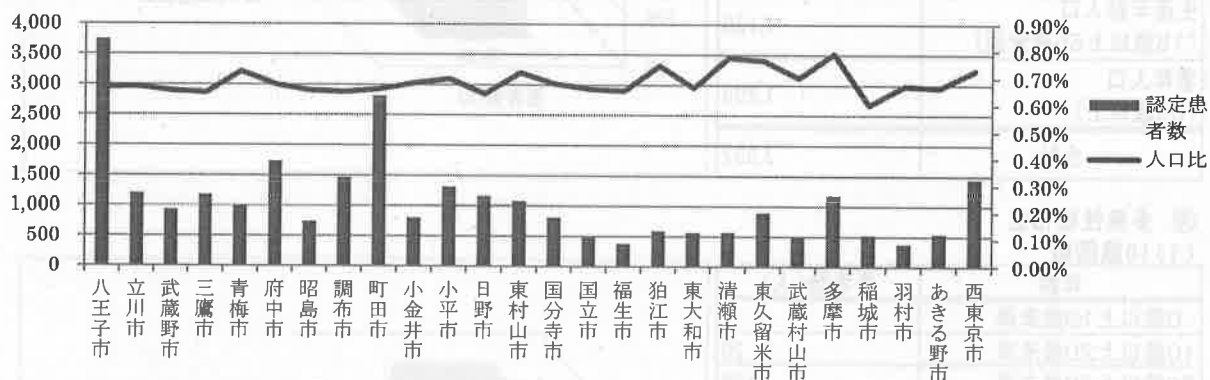
年齢	患者数(人)
年少人口 (0歳以上15歳未満)	7
生産年齢人口 (15歳以上65歳未満)	1,869
老年人口 (65歳以上)	345
合計	2,221



## 区市別 難病医療費助成認定患者数（国指定難病 平成 28 年 3 月 31 日時点）



## (人) 難病医療費助成認定者数（国指定難病 306疾病・市部）



(注)資料 認定者数：平成 28 年 3 月末現在（東京都福祉保健局疾病対策課）

人口：平成 28 年 1 月 1 日現在（東京都総務局「住民基本台帳による東京都の世帯と人口」）

## 「平成25年度東京都福祉保健基礎調査」 概要

「障害者の生活実態（平成25年東京都福祉保健基礎調査報告書）」

\* 平成25年10月現在の東京都難病医療費助成制度の対象（国56疾病、都単独助成23疾病 計79疾病）の患者から抽出した1,200名を対象に都が調査を実施

\* 第5章「難病患者の状況」の主な結果は以下のとおり。

- 現在の生活の場について、「在宅で生活している（福祉ホーム、ケアホーム、グループホームを含む）」割合は97.6%、「施設に入所している」割合は1.2%、「医療機関に入院している」割合は1.3%となっている。

（現在の生活の場）



- 将来暮らしたいところについては、いずれの区分でも「家族が住んでいる家」の割合が最も高い。

（将来暮らしたいところ）

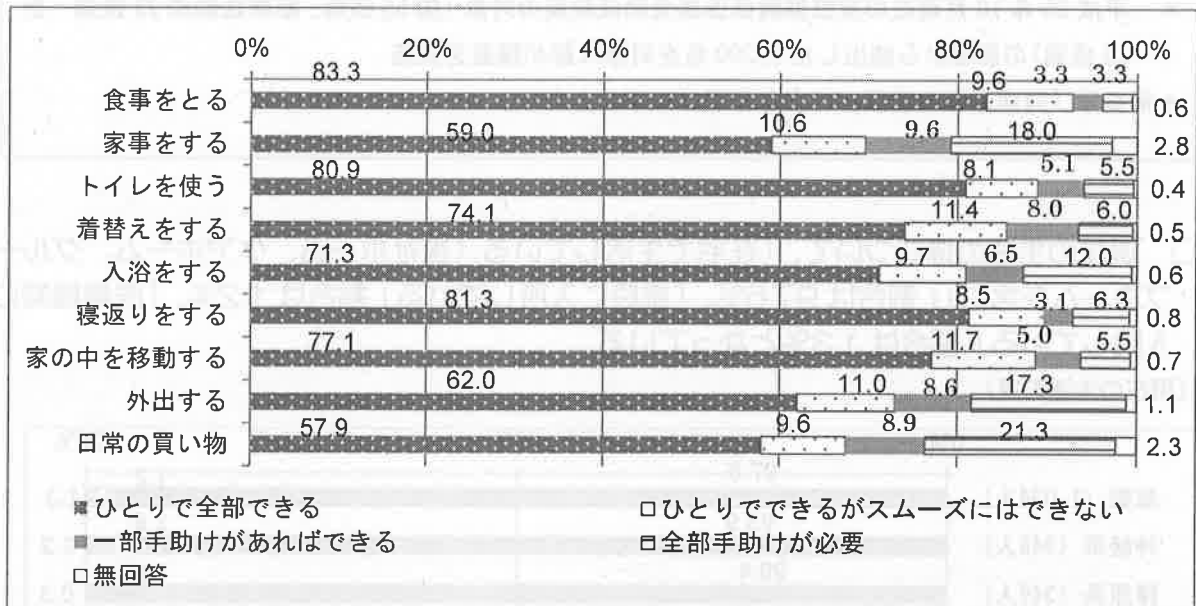
区分	総数	施設に入所して生活 (%)	家族が住んでいる家 (%)	グループホーム又はケアホーム (%)	家族から独立した生活 (施設入所、グループホーム、ケアホームでの生活を除く) (%)	その他 (%)	わからない (%)	無回答 (%)
総数 (1,034)	100.0	6.7	68.7	2.5	3.7	2.9	14.6	1.0
神経系 (345)	100.0	9.0	68.4	2.6	3.8	1.2	13.6	1.4
膠原系 (347)	100.0	7.2	64.6	3.2	4.0	4.6	16.1	0.3
その他 (342)	100.0	3.8	73.1	1.8	3.2	2.9	14.0	1.2

※ 区分の内訳は、疾病の系統別に「神経系」「膠原系」「その他」に分類している（系統別三分類）。

○ 9項目の日常生活動作能力のうち、食事やトイレについては、「ひとりで全部できる」と答えた割合が約8割、「全部手助けが必要」と答えた割合は1割弱となっている。

(日常生活動作能力)

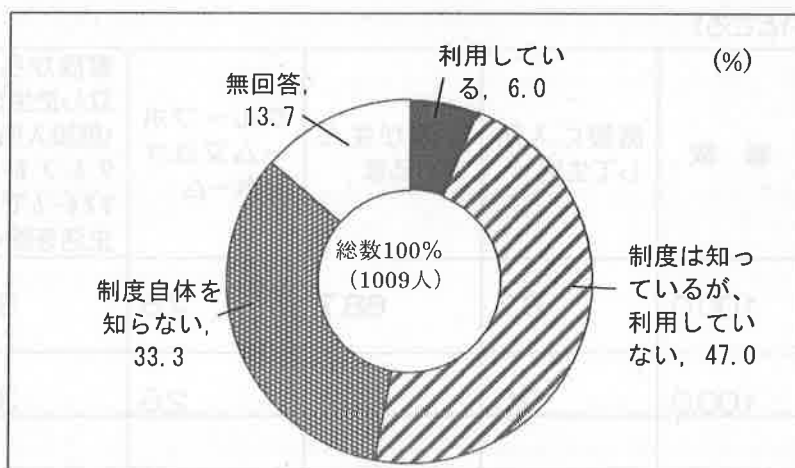
(総数=1,034人)



○ 過去1年間に障害者総合支援法によるサービスを「利用している」割合は6.0%となっている。一方、「制度自体を知らない」と回答した割合が33.3%と3割を超えている。

(障害者総合支援法で利用したサービス) (過去1年間・複数回答)

(総数=1,034人)



○ 難病や薬の副作用による過去1年間の体の状態の変化を聞いたところ、「良くなったり、悪くなったり」の割合が24.5%となっており、特に「膠原系」では29.4%と他の分類よりも高い割合となっている。

○ 「神経系」では「悪くなっている」の割合が20.9%と、他の分類よりも高い割合となっている。

(体の状態の変化)

(%)

区分	総数	変化なし	悪くなっている	良くなっている	良くなったり、悪くなったり の繰り返し	わからない	無回答
総数 (1,034)	100.0	46.5	15.2	5.2	24.5	7.8	0.8
神経系 (345)	100.0	42.6	20.9	2.9	22.6	9.6	1.4
膠原系 (347)	100.0	39.8	16.4	6.1	29.4	7.8	0.6
その他 (342)	100.0	57.3	8.2	6.7	21.3	6.1	0.3

○ 社会参加をする上での妨げとして、「病状に変化があること」を挙げている人が約3割となっている。系統別にみると、全ての区分（神経系、膠原系、その他）において、「特になし」を除くと、「病状に変化があること」が最も高い割合となっている。

(社会参加をする上で妨げになっていること 上位3項目) (3つまでの複数回答)

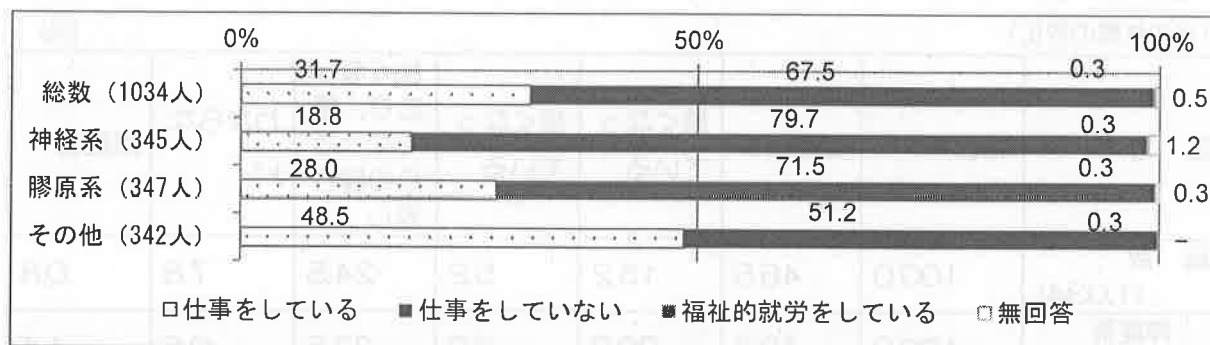
区分	1位	2位	3位	特になし
総数 (1,034)	病状に変化があること (31.1%)	経済的な理由 (10.8%)	その他 (10.4%)	44.1%
神経系 (345)	病状に変化があること (31.9%)	その他 (14.5%)	利用できる施設がない (12.5%)	35.7%
膠原系 (347)	病状に変化があること (37.8%)	経済的な理由 (13.5%)	その他 (8.9%)	42.9%
その他 (342)	病状に変化があること (23.7%)	経済的な理由 (8.8%)	周囲の理解不足・その他 (7.9%)	53.8%

(注)「周囲の理解不足」：周りの人の難病患者に対する理解不足

「利用できる施設がない」：病状によって利用できる施設がないこと

- 収入を伴う仕事の有無について、「仕事をしている」割合が 31.7%となっている。分類別にみると、「神経系」は 18.8%、「膠原系」28.0%と疾病によって差がある。また、65 歳未満では 55.7%と数以上の方が仕事をしている。

(収入を伴う仕事の有無)



(注) 福祉的就労・・・就労継続支援A型、B型、就労移行支援を指す。

- 仕事をしていく上で困ることについてきいたところ、51.7%と、約半数の方が「困ることがある」としている。

(仕事をしていく上で困ること)

(%)

区分	総数	困ることがある (%)	困ることは特にはない (%)	無回答 (%)
総数 (1,034)	100.0	51.7	44.1	4.2
神経系 (345)	100.0	55.6	40.0	4.4
膠原系 (347)	100.0	54.4	39.2	6.3
その他 (342)	100.0	48.9	48.2	2.9

- 「困ることがある」のうち、最も高い割合だったのが、「定期的な通院や健康管理との両立」29.1%、次いで「急な体調の変化への配慮がない」11.5%となっている。

(仕事をしていく上で困ること 上位3項目) (3つまでの複数回答)

(%)

区分	1位	2位	3位
総数 (1,034)	通院や健康管理との両立 (29.1)	急な体調変化への配慮 (11.5)	勤務時間 (10.3)
神経系 (345)	通院や健康管理との両立 (20.0)	仕事の内容 (17.8)	勤務時間・その他 (11.1)
膠原系 (347)	両立通院や健康管理との両立 (36.7)	急な体調変化への配慮 (16.5)	仕事の内容 (10.1)
その他 (342)	通院や健康管理との両立 (27.7)	急な体調変化への配慮 (11.7)	勤務時間 (11.7)

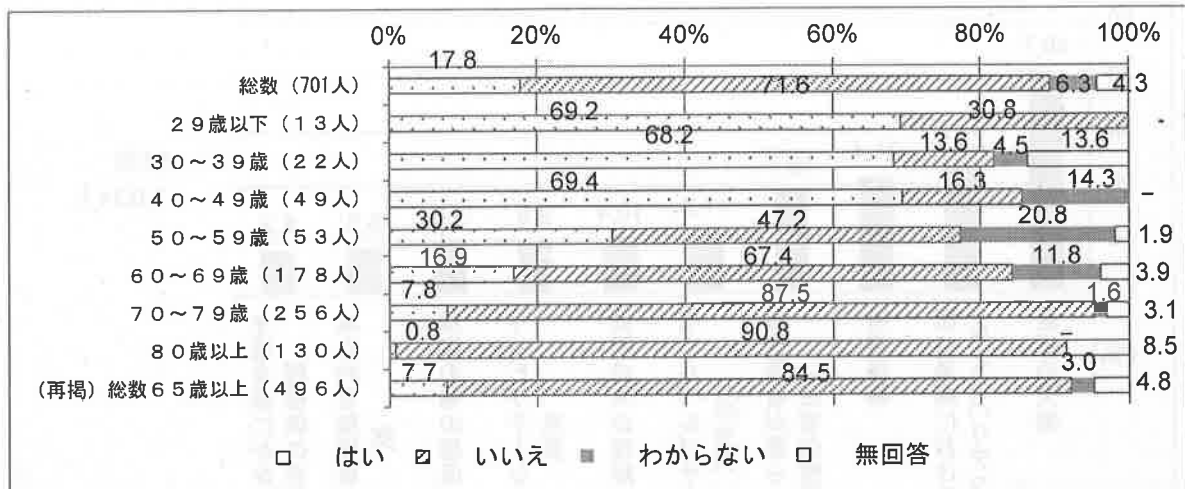
(注) 「通院や健康管理との両立」：定期的な通院や健康管理との両立  
「急な体調変化への配慮」：急な体調の変化への配慮がない  
「勤務時間」：勤務時間・日数



○ 仕事をしていない人及び福祉的就労をしている人（701人）に今後会社等で働きたいか聞いたところ、「はい」と答えた割合は17.8%、「いいえ」は71.6%であった。

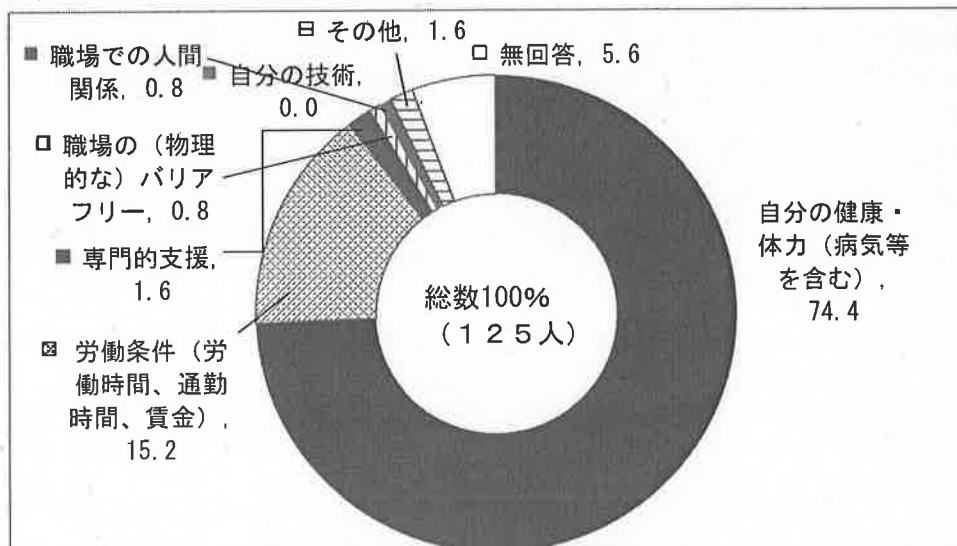
年齢階級別にみると、40代までは約7割の人が「はい」と答えている。

（会社等での就労意向の有無）



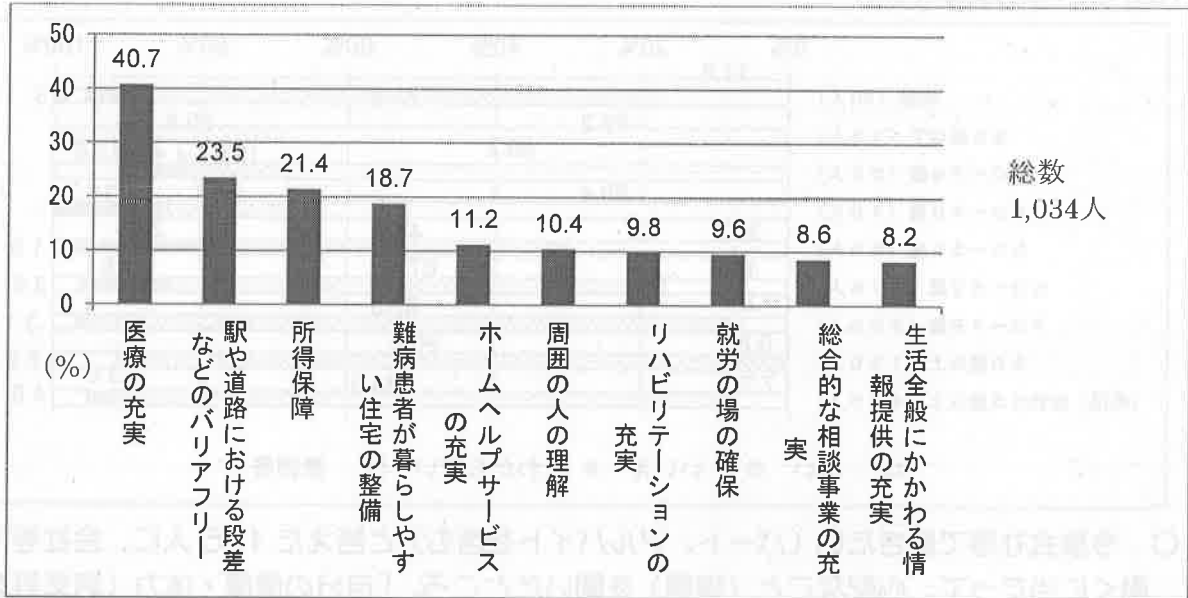
○ 今後会社等で働きたい（パート、アルバイトを含む）と答えた125人に、会社等で働くに当たって、心配なこと（課題）を聞いたところ、「自分の健康・体力（病気等を含む）」の割合が最も高く、7割を超えた。

（会社等で働くに当たって、心配なこと（課題））



○地域生活をする上で必要な福祉サービス等をきいたところ、「医療の充実」と答えた割合が 40.7%で最も高く、次いで「駅や道路における段差などのバリアフリー」23.5%、「所得保障」21.4%と続く。

(地域生活をする上で必要な福祉サービス等) (上位10項目を抜粋・3つまでの複数回答)



## 患者会へのヒアリング調査（平成 27 年度） 概要

## &lt;調査概要&gt;

- 1 目的  
難病患者の現状と実態、支援ニーズを把握するため
- 2 調査対象  
都内の難病患者会 21 団体
- 3 実施期間  
平成 27 年 11 月～12 月

## （医療に関する主な意見）

- 診断に時間がかかる。治療がうまくいかない場合、別の病気を疑い、他の病院を紹介してほしい。（かかりつけ医が、専門医への紹介のタイミングを早めにしてほしい）
- 確定診断まで複数の病院に受診することが多く、体力・経済面で大変。
- 遺伝子疾患の場合、遺伝子検査で診断確定するが、治療法がないから外来に来なくてよいという医師がいる。診断により家族関係が崩れることがある。診断後のフォロー（遺伝子カウンセラーにつなげる、メンタルサポート）が必要。
- 疾病の啓発活動が必要。病識なく、（難病と）診断されずに亡くなる方もいると思う。介護事業所へ、疾病の普及啓発をしてほしい
- 症状に合わせたサービスの案内がほしい。

## （その他）

- 福祉サービスは自治体ごとに違うので、患者会では相談にのりにくい。
- 軽度の患者は、重度の人のことはわからない。
- 見た目が元気そうなため、家族・周囲に大変さを理解してもらえない。
- 就労継続・転職に関する支援がほしい。
- (患者会の)会員は働いている人もいる。交流の場の確保の支援をしてほしい。
- 難病対策地域協議会で患者の意見を伝えたい。
- サービスのトータルコーディネートをしてくれる人がいるとよい。
- ヘルプマークの認知度をあげてほしい。

## 平成27年度 医療機関調査 概要（平成27年度東京都社会資源実態調査）

## 「東京都難病患者社会資源実態調査（医療機関調査）」

## &lt;調査概要&gt;

## 1 目的

国では難病対策の改革により「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づき、医療費助成の対象となる国56疾病が、平成27年1月に110疾病へ拡大（第一次実施）となり、同年7月1日には306疾病へと拡大（第二次実施）した。そこで、東京都内においても、どの医療機関で希少難病の疾病の診断・治療に対応可能であるか等の実態調査を行うことで、現状及び今後の課題を多面的に把握し、今後の在宅難病患者の地域生活を推進するための基礎資料とする。

## 2 調査対象

都内の病院及び診療所（11,997 か所）の管理者

## 3 調査方法

郵送による配付・回収

## 4 調査基準日

平成27年7月1日

## 5 配布・回収数

	配布数		回収数		回収率
病院	609	(5.1%)	276	(5.9%)	45.3%
診療所	11,253	(93.8%)	4,318	(92.6%)	38.4%
その他、無回答	135	(1.1%)	67	(1.4%)	49.6%
合計	11,997	(100.0%)	4,661	(100.0%)	38.9%

## （医療機関の状況）

- 診断可能な疾患は「潰瘍性大腸炎」が10.9%と最も高く、次いで「パーキンソン病」が8.8%、「シェーグレン症候群」が8.6%と高くなっている。（治療可能な疾患の上位3疾患も同様）
- 都内の医療機関のうち、いずれかの医療機関で、指定難病306疾病の「診断」又は「治療」に対応可能と回答している。
- 院内での診断・治療が困難な際は、48%と約半数の医療機関が他の医療機関への紹介を実施している。
- 難病の診断・治療のためのスキルアップの情報を得ているものについてみると、全体では、「学会」が84.3%で最も高く、次いで「医師会の研修」（53.8%）、「他院の研修」（14.2%）となっている。
- 難病についてコメディカルスキルアップの機会の有無についてみると、全体では、「無し」が49.3%、「有り」が6.3%となっている。

## 平成 27 年度 社会福祉施設調査 概要 (平成 27 年度東京都社会資源実態調査)

## 「東京都難病患者社会資源実態調査 (社会福祉施設調査)」

## &lt; 調査概要 &gt;

## 1 目的

難病患者が平成 25 年 4 月より、障害者総合支援法のサービス利用が可能になったことなどを鑑み、難病患者の福祉サービス利用に関する調査を行い、今後の療養環境を検討するための基礎資料とする。

## 2 調査方法

調査票の発送・回収による書面調査

## 3 調査対象者・調査対象数

都内の介護保険法及び障害者総合支援法に基づく事業所 (入所施設を除く) 12,782 事業所

## 4 調査基準日

平成 27 年 7 月 1 日

## 5 調査票回収数・回収率

■ 送付数	12,782 件	
■ 回収数		(回収率)
郵便通数	5,070 件	(39.5%)
調査票数	5,417 件	(42.4%)
■ 還付		(還付率)
還付数	84 件	(0.66%)

## 6 回収事業所サービス数

介護サービス事業所					
1	訪問介護	1,362	6	通所リハビリテーション	68
2	訪問入浴介護	83	7	短期入所生活介護	245
3	訪問看護	527	8	短期入所療養介護	23
4	訪問リハビリテーション	90	9	居宅介護支援	1,492
5	通所介護	1,412	10	その他	156
障害福祉サービス事業所					
11	居宅介護	920	19	生活介護	310
12	重度訪問介護	767	20	自立訓練 (機能訓練)	25
13	同行援護	444	21	自立訓練 (生活訓練)	46
14	行動援護	133	22	宿泊型自立訓練	13
15	重度障害者包括支援	15	23	就労移行支援	160
16	短期入所	119	24	就労継続支援 (A型)	51
17	共同生活援助	215	25	就労継続支援 (B型)	420
18	療養介護	10	26	その他	129

## (社会福祉施設の状況)

- 平成 25 年 4 月から障害者総合支援法の対象として難病患者が加わったことを「知っている」と答えた割合は 67.8%で、まだ 3 割の事業所が「知らない」と回答している。
- 障害者総合支援法の対象が、平成 27 年 7 月から 332 疾病に拡大したことを「知っている」と回答した事業所は 47.9%で、半数を下回っている。
- 平成 25 年 4 月以降に難病患者のサービス利用を「受け入れたことがある」とした事業所は 86.6%となっている。それらの事業所に対し、難病患者は、他の利用者とは比べて受け入れが難しいと感じるか聞いたところ、「受け入れが難しい」とした事業所は 17.7%で、「疾病や状態による」と回答した割合は 60.3%となっている。

○ 新たに難病患者から要望があった場合、サービス提供が可能となる条件として、「本人の状態による」が最も多く 70.3%、次に「主治医や専門機関からのバックアップがあれば可能」が 49.0%となっている。

○ 難病患者を受け入れた経験のある施設に、難病患者（家族含む）がサービス利用に繋がるまでの経路は、「患者及び家族等からの自発的な相談」が最も多く 49.9%だが、医療機関や区市町村窓口など、様々な関係機関からの紹介によるものもある。

	件数	割合 (%)
①患者及び家族等からの自発的な相談	1,199	49.9
②保健所・保健センターからの紹介	173	7.2
③医療機関（かかりつけ医）からの紹介	486	20.2
④医療機関（難病の専門医）からの紹介	187	7.8
⑤区市町村窓口（介護保険主管課）からの紹介	370	15.4
⑥区市町村窓口（障害福祉主管課）からの紹介	305	12.7
⑦難病相談・支援センターからの紹介	73	3.0
⑧その他	1,077	44.8

※回答者総数 2,447 件（無回答 42 件） ※割合 (%) は、無回答を除いた回答者数に対する件数の割合

○ 難病患者を地域で支えていくために必要な環境として、「関係者間の連携と情報の共有（ネットワークの構築）」を挙げた事業者が最も多く 76.1%となっている。  
（\*「特に必要」「必要」と回答した事業者の合計）

	件数		割合 (%)	
	特に必要	必要	特に必要	必要
①難病患者への対応経験の集積	676	2,279	12.8	43.0
②関係者間の連携と情報の共有（ネットワークの構築）	<b>798</b>	<b>3,231</b>	<b>15.1</b>	<b>61.0</b>
③医療的ケアなどのニーズに合った社会資源の充実	1,169	2,653	22.1	50.1
④家族など関係者へのサポート	189	3,155	3.6	59.5
⑤相談できる機関があること（病気のこと、対応方法等）	341	2,891	6.4	54.6
⑥その他	17	132	0.3	2.5

※回答者総数 5,417 件（無回答 118 件） ※割合 (%) は、無回答を除いた回答者数に対する件数の割合

地域医療構想策定の背景

- 平成37年(2025年)に向けて、少子高齢化がさらに進展し、医療需要の増加が予測されている。
- 医療需要の増加に対応し、患者の症状や状態に応じた効率的で質の高い医療提供体制を確保し続けるため、地域医療構想を策定
- 地域にふさわしい病床の機能分化及び連携を推進していく。

第1章 地域医療構想とは

- 東京都地域医療構想は、都民、行政、医療機関、保険者など、医療・介護・福祉等に関わる全ての人が協力し、将来にわたり東京都の医療提供体制を維持・発展させ、誰もが質の高い医療を受けられ、安心して暮らせる『東京』を実現するための方針

<記載事項>

- 医療法に定められた記載事項は以下の2点

1 構想区域ごとに厚生労働省令で定める計算式により算定された

- ① 病床の機能区分ごとの将来の病床数の必要量
- ② 将来の居宅等における医療の必要量

※病床の機能区分

高度急性期機能	急性期の患者に対し、状態の早期安定化に向けて、診療態様が特に高い医療を提供する機能
急性期機能	急性期の患者に対し、状態の早期安定化に向けて、医療を提供する機能
回復期機能	急性期を経過した患者への在宅復帰に向けた医療や、リハビリテーションを提供する機能
慢性期機能	長期にわたり療養が必要な患者を入院させる機能

2 地域医療構想の達成に向けた病床の機能の分化及び連携の推進に関する事項

<性格>

- 地域医療構想は、医療法に定める「医療計画」に位置付けるもの
- 現行の「東京都保健医療計画(平成25年3月改定)」に追記し、平成30年に改定する次期「東京都保健医療計画」と一体化

<策定プロセス>

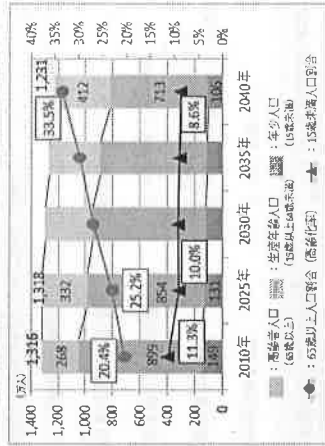
- 策定にあたっては、東京都保健医療計画推進協議会の下に策定部会を設置するとともに、区市町村及び保険者協議会との意見交換や、医療機関、医療関係団体、区市町村、保険者等からなる「意見聴取の場」を通じて、地域の関係者の声を十分に反映

第2章 東京の現状と平成37年(2025年)の姿

<東京の特性>

- ① 高度医療提供施設が集積
- ② 医療人材養成施設が集積
- ③ 中小病院や民間病院が多い
- ④ 発達した交通網
- ⑤ 人口密度が高い
- ⑥ 昼寝間人口比率が高い
- ⑦ 高齢者人口の急激な増加
- ⑧ 高齢者単独世帯が多い

東京の地域特性や、疾患の特徴に応じた患者の受療動向が見られる



<将来推計>

- 高齢者人口の増加が予測され、特に、75歳以上の後期高齢者の増加が著しく、医療需要の増加が見込まれる。
- 都民の受療動向や他県との患者の流入の状況が、今後も続くとの予測の下、平成37年(2023年)の病床数の必要量等を推計

平成37年(2025年)の病床数の必要量等

東京都	高度急性期機能	急性期機能	回復期機能	慢性期機能	在宅医療等	計	在宅医療等	計
東京都	15,998	42,275	34,928	20,973	113,764	197,277	43,429	240,706
区庁成部	3,331	6,652	3,849	808	14,640	20,240	9,055	29,295
区西武部	1,349	3,554	2,730	927	6,570	13,728	17,700	31,428
区西武部	1,492	3,770	3,050	1,701	9,983	24,344	24,344	48,688
区西武部	2,056	4,992	3,944	1,734	12,116	21,932	21,932	43,864
区西武部	1,345	5,513	4,879	3,147	15,384	28,874	28,874	57,748
区西武部	837	3,162	3,370	2,347	9,716	19,227	14,266	33,493
区西武部	1,088	3,833	2,739	957	8,417	15,672	11,522	27,194
区西武部	275	987	1,031	1,475	3,748	4,120	3,787	7,907
区西武部	955	3,290	3,057	4,391	11,743	20,047	13,651	33,698
区西武部	595	1,737	1,453	1,001	4,836	8,178	6,226	14,404
区西武部	1,429	3,987	2,637	1,551	8,704	15,069	10,895	25,964
区西武部	596	1,871	1,630	1,734	6,037	9,975	6,384	16,359
計	0	21	29	0	41	305	305	610

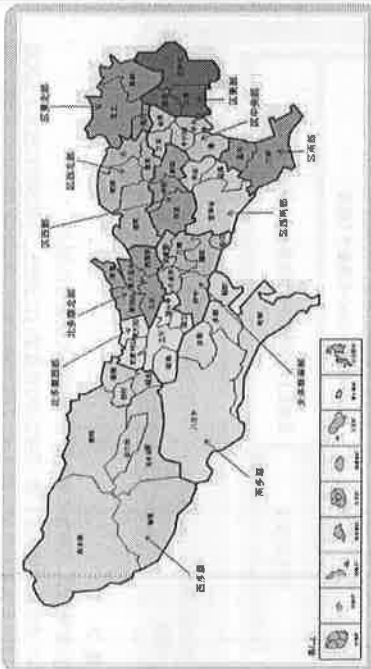
- 平成37年(2025年)の病床数の必要量等は、平成25年(2013年)の患者の受療動向を基に推計しているなど、推計値であり、今後、様々な要因により変化する可能性がある。
- 病床の整備は、従来通り基準病床数制度により実施し、地域に必要な医療の確保を図る。

第3章 構想区域

P.180~180

＜構想区域＞

○ 東京都における構想区域は、以下の13区域（「病床整備区域」と呼称）



○ 構想区域は、必要な病床の整備を図るとともに、地域における病床の機能分化及び連携を推進するための単位

○ 構想区域ごとに、「地域医療構想調整会議」を設置し、地域医療構想の実現に向けて、地域に不足する医療機能の確保等について協議

＜調整会議＞

○ 構想区域ごとに、医療機関、医療関係団体、保険者、区市町村等によって構成する「地域医療構想調整会議」を設置するとともに、東京都保健医療計画推進協議会の下に、「地域医療構想調整部会（仮称）」の設置を検討

＜構想区域の状況＞

○ 13の構想区域ごとの状況について記載

- ① 2025年における4機能ごとの搬入状況
- ② 2010年から2040年までの人口・高齢化率の推移
- ③ 医師不足の状況等
- ④ 早期医療従事者数
- ⑤ 構想区域の特徴
- ⑥ 推計患者数
- ⑦ 平成37年（2025年）の病床数の必要量等
- ⑧ 「意見聴取の場」等の意見

＜事業推進区域＞

○ 医療連携の推進にあたっては、患者の受療動向や医療資源の分布状況に合わせた「事業推進区域」を柔軟に運用

○ 高度急性期から在宅医療に至るまでの医療連携を強化するため、医療情報の共有を図っていく。

第4章 東京の将来の医療～グランドデザイン～

P.181~196

＜将来の医療の姿と4つの基本目標＞

○ 将来にわたって東京の医療提供体制を維持・発展させていくため、将来の東京の医療の姿を描ける。

誰もが質の高い医療を受けられ、安心して暮らせる「東京」

- I 高度医療・先進的な医療提供体制の将来にわたる進展  
～大学病院等の集積する東京の「ゆみ」を三かた、医療が広がる向上～
- II 東京の特性を生かした切れ目のない医療連携システムの構築  
～高度急性期から在宅医療に至るまで、東京の医療資源を最大限活用した医療連携の推進～
- III 地域包括ケアシステムにおける治し、支える医療の充実  
～誰もが痛み・悩みを軽減できるよう、地域全体で治し、支える「地域包括型」医療の確立～
- IV 安心して暮らせる東京を築く人材の確保・育成  
～医療水準の高齢化に資する人材や高齢社会を支える人材が活躍する社会の実現～

＜あるべき医療提供体制の実現に向けた取組＞

○ 4つの基本目標の達成に向けた課題と取組の方向性を記載する。



第5章 果たすべき役割と東京都保健医療計画の取組状況

P.197~224

＜果たすべき役割＞

○ 構想の策定に伴い生じた、行政・医療提供施設・保険者・都民それぞれの役割を記載

＜東京都保健医療計画の取組状況＞

○ 先行の東京都保健医療計画策定後に開始した主な取組について、課題をグランドデザイン4つの基本目標と対応させて記載（例：医療情報共有の推進、外国人患者等への医療提供体制整備等）



平成28年

### 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ケースが多く、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きているが、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)の機能を果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支援の在り方（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。

## 現在実施されている主な研修の概要

研修名称		対 象	備 考
神経難病医療ネットワーク研修		1 神経難病医療ネットワーク研修会（講演会） 難病患者のケアに携わる保健・医療・福祉関係者及び患者、家族 2 公開講座 神経難病医療拠点病院、協力病院、保健所の看護職員 3 臨床研修 神経難病医療協力病院	1 東京都直営 2、3 都立神経病院へ委託
難病専門研修	難病セミナー （講演会）	1 在宅難病患者の療養支援を行う保健・医療・福祉関係者 2 難病患者及び家族 3 患者団体 4 拠点・協力病院の関係者 5 かかりつけ医	
	難病セミナー （実務者基礎コース）	在宅難病患者の療養支援を行う保健・医療・福祉関係者（市町村保健師に特に受講を呼びかける）	
	難病セミナー （保健師コース）	難病対策に携わる保健所等の保健師	
	在宅難病患者訪問看護師養成研修	在宅難病患者への訪問看護を行う看護師	年2回程度 ①基礎コース、②応用コース （公財）東京都医学総合研究所へ委託
	難病ホームヘルパー養成研修	1 難病基礎課程Ⅱ 介護福祉士、1級課程研修修了者又は履修中の者 2 難病基礎課程Ⅰ 2級課程研修修了者又は履修中の者 3 難病入門課程 3級課程研修修了者又は履修中の者	○ 東京都直営 ○ 共同開催（区市町村） ○ 指定講習（民間指定）
難病指定医研修	難病法第6条第1項に規定する指定医のうち、研修修了により難病指定医の指定を受けることを希望する医師及び研修修了により指定を受けている難病指定医でその指定の更新を希望する医師	民間事業者へ委託	

## 在宅難病事業の概要

	事業名	事業内容（概要）
医療費等の自己負担の軽減	難病医療費等助成 特殊医療費等助成 スモン患者に対するはり等施術費助成	医療費相当の助成を行う。
地域における保健医療福祉の充実・連携	在宅人工呼吸器使用難病患者訪問看護事業	・訪問看護ステーションに対し、医療保険で実施可能な訪問看護回数3回を超える訪問看護について、報酬相当額を支払う。 ・医師に対し、指示料相当を支払う。
	在宅人工呼吸器使用難病患者非常用電源設備整備事業	・新たに在宅生活を始める患者等に対し、医療機関経由で非常用バッテリー及び無停電装置の貸出しを無償で行う。
	在宅難病患者医療機器貸与事業 医療機器貸与者訪問看護事業	・在宅難病患者に対し、吸引器・吸入器を無償貸与し、年2回の無料メンテナンスを実施。 ・週一回を限度とした訪問看護を実施
	在宅難病患者訪問診療 【東京都医師会への委託】	・寝たきり等で、地域において専門的受療困難な患者に対して、専門医等のチームによる訪問診療を実施することで、かかりつけ医への治療方針の伝達等を行い、在宅ケア体制の充実を図る。
	難病患者療養支援事業	・在宅療養支援計画策定・評価 ・在宅難病患者訪問相談指導 ・患者会支援 ・在宅難病支援地域ケアネットワーク
	神経難病医療ネットワーク事業	・拠点・協力病院の指定 ・都内保健所への助言 ・研修の実施 外
	難病相談・支援センター	・日常における療養相談、地域交流活動の促進等を行う拠点として、患者等のもつ様々なニーズに対応した支援を行う。
	難病医療相談	・患者・家族の社会参加と療養生活支援の充実を図るため、講演会等を実施するとともに患者会の発足や運営の支援を行う。
	○従事者の育成 ①訪問看護師養成研修 ②協力病院職員等研修会 ③難病セミナー	地域において難病患者及び家族の医療・生活等の相談、治療にあたる保健・医療・福祉関係者に対して、難病に関する最新の知識・技術を提供し、難病対策の円滑な推進を図る。

	事業名	事業内容（概要）
QOLの向上を目指した福祉施策の推進	障害福祉サービス等の利用	障害者総合支援法における障害福祉サービス（個別給付）や地域生活支援事業（区市町村の創意工夫による事業）を利用。※各区市町村において支給決定を行う。
	在宅難病患者一時入院	在宅難病患者が家族等の介護者の疾病・事故等により、一時的に介護を受けられなくなった場合に入院できる体制を整え、安定した療養生活の確保を図る。
調査研究の推進	難病専門研究	難病患者の療養生活の質（QOL）の向上等を図るための専門的研究を行う。



## 東京都特殊疾病対策協議会 審議経過

開催日 (年月日)	区 分	審 議 内 容
平成 27 年 10 月 2 日	在宅療養・ 医療連携支援部会	・在宅難病患者支援事業のあり方検討に係る今後の 進め方の検討
平成 27 年 12 月 25 日	協議会	・難病対策のあり方の検討
平成 28 年 2 月 25 日	在宅療養・ 医療連携支援部会	・今後の在宅難病患者支援事業に関する検討
平成 28 年 3 月 24 日	疾病部会	・都単独医療費助成に関する検討
平成 28 年 3 月 30 日	協議会	・報告書構成案の検討
平成 28 年 11 月 10 日	協議会	・課題抽出・論点整理
平成 28 年 12 月 27 日	疾病部会	・報告書骨子（案）の検討
平成 29 年 1 月 6 日	在宅療養・ 医療連携支援部会	・報告書骨子（案）の検討
平成 29 年 2 月 20 日	協議会	・報告書（案）の検討
平成 29 年 2 月 21 日 ～ 3 月 3 日	協議会委員 各部会委員	・報告書（案）に対する文書による意見取りまとめ
平成 29 年 3 月 31 日	協議会	・報告書の公表

## 東京都特殊疾病対策協議会設置要綱

平成 12 年 6 月 13 日 12 衛福特第 178 号  
最終改正 平成 20 年 6 月 17 日 20 福保保疾第 386 号

## (設置)

第 1 難病等の特殊疾病に係る対策の強化・充実及びその推進を図るため、東京都特殊疾病対策協議会（以下「協議会」という。）を置く。

## (協議事項)

第 2 協議会は、次に掲げる事項について協議し、その結果を福祉保健局長に報告する。

- (1) 特殊疾病対策の在り方に関すること。
- (2) 難病患者等に係る医療費等の助成に関すること。
- (3) 在宅難病患者の療養支援に関すること。
- (4) その他特殊疾病対策に関すること。

## (構成)

第 3 協議会は、次に掲げる委員をもって構成し、福祉保健局長が委嘱又は任命する。

- (1) 学識経験者 15 名以内
- (2) 東京都職員 8 名以内

## (任期)

第 4 第 3 に掲げる委員の任期は、2 年以内とし、補欠委員の任期は、前任者の残任期間とする。ただし、再任を妨げない。

## (会長)

第 5 会長は委員の互選とする。

- 2 会長は協議会を代表し、会務を総理する。
- 3 会長に事故あるときは、あらかじめ会長の指名する委員がその職務を代理する。

## (部会等)

第 6 第 2 に掲げる協議事項のうち、専門的な事項を検討するため、協議会に次の部会を置く。

- (1) 疾病部会
- (2) 在宅療養・医療連携支援対策部会
- (3) 腎不全対策部会
- (4) 移植医療推進部会

2 協議会は、必要があると認めるときは、前項以外の部会及び分科会（以下「部会等」という。）を置くことができる。

- 3 部会等は、協議会の委員のうちから会長が指名する委員及び会長が指名する者のうちから福祉保健局長が別に委嘱又は任命する部会等にのみ属する委員をもって構成する
- 4 前項の部会等にのみ属する委員の任期は、第4（任期）に準ずるものとする。
- 5 部会等に部会長又は分科会長を置き、その選任及び職務等は、第5（会長）に準ずるものとする。

（関係者の出席）

第7 会長が必要と認めるときは、協議会及び部会等にその都度、関係者の出席を求めることができる。

（招集）

第8 協議会及び部会等は、会長が招集する。

（会議等の公開）

第9 会議及び会議に係る審議資料、議決事項、会議録等（以下「会議録等」という。）は原則として公開する。

2 会議又は会議録等を公開するときは、会長は、必要な条件を付けることができる。

（庶務）

第10 協議会及び部会等に関する事務は、福祉保健局保健政策部疾病対策課において処理する。

（委任）

第11 この要綱に定めるもののほか、協議会及び部会等の運営に関して必要な事項は、会長が定める。

附 則

この要綱は、平成12年6月13日から施行する。

附 則 （平成13年11月14日13衛福特第726号）

この要綱は、平成13年11月14日から施行する。

附 則 （平成14年4月1日14健サ疾第1号）

この要綱は、平成14年4月1日から施行する。

附 則 （平成16年4月26日16健サ疾第3号）

この要綱は、平成16年8月1日から施行する。

附 則 （平成20年6月17日20福保保疾第386号）

この要綱は、平成20年7月1日から施行する。

## 東京都特殊疾病対策協議会 委員

委員氏名	所属
磯崎 英治	東京都立神経病院 院長
角田 徹	公益社団法人東京都医師会 副会長
川村 哲也	東京慈恵会医科大学附属病院 臨床研修センター センター長
工藤 翔二 (委員長)	公益財団法人結核予防会 理事長
廣畑 俊成	北里大学医学部膠原病・感染内科 教授
中西 好子	葛飾区健康部長兼保健所長
川田 誠	府中市福祉保健部長
三澤 良勝 (～平成28年6月30日)	日の出町いきいき健康課長 (委員当時)
久保嶋 光浩 (平成28年9月1日～)	檜原村福祉けんこう課長
向山 晴子 (～平成28年6月30日)	東京都多摩小平保健所長 (委員当時)
大久保 仁恵 (平成28年9月1日～)	東京都多摩小平保健所長
高原 俊幸	福祉保健局障害者施策推進部長
上田 隆	福祉保健局保健政策部長

医療機関（五十音順）、行政順

東京都特殊疾病対策協議会 疾病部会 委員

委員氏名	所属
岩男 泰	慶応義塾大学病院予防医療センター 教授・センター長
川村 哲也	東京慈恵会医科大学附属病院 臨床研修センター センター長
工藤 翔二 (部会長)	公益財団法人結核予防会 理事長
鳥居 明	公益社団法人東京都医師会 理事
廣畑 俊成	北里大学医学部膠原病・感染内科 教授
三浦 修	東京医科歯科大学血液内科 教授
水澤 英洋	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 理事長
上田 隆 (平成27年7月16日～)	福祉保健局保健政策部長

医療機関、行政順（五十音順）

東京都特殊疾病対策協議会 在宅療養・医療連携支援対策部会委員 委員

委員氏名	所属
磯崎 英治 (部会長)	東京都立都立神経病院 院長
小澤 温	筑波大学大学院人間系 教授
川村 佐和子	聖隷クリストファー大学大学院 教授
竹内 勤	慶應義塾大学病院病院長
手島 保	東京都立多摩総合医療センター 副院長
西田 伸一	西田医院 院長
福井 光文	福井クリニック 院長
小倉 朗子	公益財団法人東京都医学総合研究所難病ケア看護 (主席研究員)
椎名 美恵子	東京訪問看護ステーション協議会 副会長
鳥居 明	公益社団法人東京都医師会 理事
山本 秀樹	公益社団法人東京都歯科医師会 理事
高松 登	公益社団法人東京都薬剤師会 理事
坂本 秀夫 (~平成28年6月30日)	特定非営利活動法人東京難病団体連絡協議会 理事長 (委員当時)
中村 博 (平成28年9月1日~)	特定非営利活動法人東京難病団体連絡協議会 理事長
小林 博志 (~平成28年6月30日)	東京労働局職業安定部職業対策課長 (委員当時)
中里 博孝 (平成28年9月1日~)	東京労働局職業安定部職業対策課長
中西 好子	葛飾区健康部長兼保健所長
川田 誠	府中市福祉保健部長

委員氏名	所属
三澤 良勝 (~平成28年6月30日)	日の出町いきいき健康課長 (委員当時)
久保嶋 光浩 (平成28年9月1日~)	檜原村福祉けんこう課長
向山 晴子 (~平成28年6月30日)	東京都多摩小平保健所長 (委員当時)
大久保 仁恵 (平成28年9月1日~)	東京都多摩小平保健所長
高原 俊幸	福祉保健局障害者施策推進部長
上田 隆 (平成27年7月16日~)	福祉保健局保健政策部長

医療機関、行政順 (五十音順)

