

患者からの申出等を起点とした 指定難病に係る検討の進め方について

患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の進め方について

1. 患者本人は、診療情報提供書等を持参し、難病診療連携拠点病院の外来を受診し、指定難病の追加について相談（申出）する。
 - ※申出者は原則として患者本人とするが、本人の状況に応じて、家族や主治医、患者会による代理の申出も可とする。
 - ※申出時の患者本人の年齢は申出の要件とはしない。
 - ※各都道府県の難病診療連携拠点病院の整備が概ねでき次第、申出の受付を開始する。
 - ※厚生労働省は、患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討が円滑に進むよう、対象となる疾病の要件、申出に必要な書類などの具体的な情報等をあらかじめ難病診療連携拠点病院等に広く情報提供するよう努める。
2. 申出のあった疾病のうち、
 - ①難病法における難病の4要件（※）を満たす
 - ※発病の機構が明らかでない、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
 - ②申出の時点で研究班が存在しないのいずれも満たすと考えられる疾病について、難病診療連携拠点病院は難病情報センターのホームページ上で同様の申出の有無を確認し、申出がなければ、拠点病院の難病診療連携コーディネーターが厚生労働省へ連絡する。
3. 厚生労働省は、申出のあった疾病について、難病診療連携拠点病院に診療情報提供書や難病の4要件を確認するためのチェックリスト等の情報を求める。また、申出のあった疾病について、難病情報センターへ情報提供する。
4. 上記2. の情報があった疾病について、指定難病検討委員会において、既存の指定難病に含まれないこと、既存の小児慢性特定疾病に含まれないこと、研究班が存在しないこと等を確認する。
 - ※指定難病検討委員会における検討は申出のあった疾病が一定程度に達した段階で実施する（数ヶ月に1回程度）。また、当該委員会の開催の頻度については、申出の状況等を踏まえ、必要に応じて見直すこととする。

患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の進め方について

5. 指定難病の検討に資する情報の整理は、難治性疾患政策研究事業の研究班で行うこととし、

①既存の関連研究班の対象疾病として追加する

②新規研究班（患者申出を起点とした疾病に関する調査研究班(仮)）を立ち上げる

のいずれかで対応するかについて、指定難病検討委員会において判断し、厚生労働省へ報告する。

※原則として①で対応する。

※既に難治性疾患政策研究事業以外の事業で研究が実施されている疾病については、当該研究班と連携しながら研究を進める。

上記の検討に当たっては、研究班において、申出のあった各疾病について、主に、以下の情報を収集・整理することとする。

- ・ 患者数
- ・ 発病の機構の解明の状況
- ・ 効果的な治療方法の有無
- ・ 長期の療養の必要性の有無
- ・ 客観的な診断基準の有無
- ・ 重症度分類の有無

6. 研究が進展した結果、指定難病の検討に資する情報が整理されたと研究班が判断し、研究班から情報提供のあった疾病については、これまでどおり、指定難病検討委員会において指定難病の各要件を満たすかどうかの検討を行う（本取組により研究が開始された疾病については、その研究の進捗を指定難病検討委員会に報告するものとする。）。

患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の進め方について

