

第46回 難病対策委員会

難病医療拠点病院から 難病医療支援ネットワークへの期待

平成29年1月27日

国立病院機構

北海道医療センター 菊地誠志

1) 難病医療拠点病院における診断プロセス

難病医療拠点病院の専門医の診断プロセス

- ① 自院（専門医自身）で検査；
 - 非遺伝子関連検査（生化学，免疫，画像，生理），遺伝子関連検査にて確定診断

難病医療拠点病院に「すべての難病」の専門医がそろっていることはない。

難病医療拠点病院へのアンケート結果から

1. 難病医療拠点病院の組織について

A) 病院の種類

大学付属病院：22

国立病院機構病院：9

自治体病院：2

その他の病院：0

B) 院内の独立した難病医療担当部署の有無

あり：16 なし：17

2. 難病医療に関する自院の診療機能

A) 神経難病

専門外来 あり：27 なし：6

B) 神経難病以外の指定難病（神経内科以外の診療科が担当する）

専門外来 あり：20 なし：11 検討中：1

② 情報検索；

- 教科書，医学雑誌，文献検索エンジン（PubMedなど），ネット（難病情報センターを含む）
- パーソナルコミュニケーション／パーソナルネットワーク（同僚，同門，友人・知人，フェイスブックなど）
- 特定の研究室，学会，研究班，ナショナルセンターなどへ問い合わせ

③ 検査依頼；試料（検体）の送付

難病の診断プロセスにおける問題点

診断にたどりつくのは、偶然、幸運？

医師の個人的能力と努力に依存？

×標準化，×均霑化，地域差

難病医療拠点病院でも、希少な難病を含む「すべての難病」の診断までたどりつくのは難しい。

→系統的（システムティック），簡便，確実，効率的，
短時間に利用できる情報提供サービスが必要

情報提供サービスに求められる機能 (診断まで)

①特に希少な難病では確定診断にこういった検査があり、どこで可能か分かりづらい。

⇒網羅的情報収集；一元化，ワンストップ，アップデート

⇒実用性；検査実施機関との橋渡し（費用，ロジスティック）など

②特に希少な難病は，診断できる医師が少ない。

⇒教育的；診断アルゴリズムなど

→難病医療拠点病院のみならず，医療界・患者・家族にとっても有用

情報提供サービスに求められる機能 (療養時)

③特に希少な難病は，療養に関する情報も少ない．

⇒医療（治療，経過，予後），介護（在宅），福祉に関する情報提供サービス

難病医療コーディネーター，難病医療相談員へのサポート

一体化した情報提供サービスとそのための常設機関が求められる．

迅速診断のための情報提供サービス

療養のための情報提供サービス

2) 地域レベルの診断サポート (相談窓口／コンサルティング)

- ① 診断未確定ではあるが、疾患の分野が絞られている場合（神経系とか代謝系とか）；
分野別に地域の専門家集団が組織されれば、その分野の世話役にアドバイスのとりまとめを依頼
- ② 診断未確定で、疾患の分野（臓器）がいくつにもわたっている場合（神経系＋循環器系など）；
地域のまとめ役に相談し、まとめ役が当該分野の専門家集団の世話役たちを集めて検討

「地域性」は、その後の治療、経過観察の観点からも重要

3) 全国レベルの診断サポート (相談窓口／コンサルティング)

地域で診断されなければ、分野別の全国的な専門家集団にアドバイスを求めるような道筋が必要
(場合によっては、海外の研究者)

- 未診断疾患については2), 3) の専門家集団に類似のグループが, IRUD診断委員会で組織化されている.
 - IRUDの遺伝学的検査のための検体採取とそれに関わるカウンセリングは難病医療拠点病院でも実施可能
- ⇒IRUDと難病医療拠点病院との連携が必要

4) ナショナルセンター，学会，研究班，難病 情報センターへの期待

常設機関の設置と情報集約・情報提供

- ① 網羅的収集；一元化，ワンストップ，アップデート
確定診断にはこういった検査があり，どこで可能か？
洗練された検索方法
- ② 実用性；
検査実施医療・研究機関（診断基準作成施設など）との橋渡し（費用，ロジスティック）
特殊な設備の所在（利用可能性の情報を含む）
保険収載検査の一覧表（価格，ロジスティック（手順・費用），日数）
申し込み，同意書などのフォーマットの統一化とその提供
試料送付システム（輸送業者）のリストあるいは統一化
検査プロセスの進行状況の逐次提示
事例の提示
- ③ 教育的；診断アルゴリズム
評価の確定していない検査の取り扱い（限定したサポート機能？）