

**難病の医療提供体制の在り方について
(報告書)**

平成 2 8 年 1 0 月 2 1 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、のいずれをも充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。