

難病の医療提供体制の在り方について (基本的な考え方と方向性)

I. 基本方針における難病の医療提供体制に関する基本的な考え方と方向性

- 難病の医療提供体制の在り方については、「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」(以下「基本方針」という。)において示されている、基本的な考え方及び今後の取組の方向性に基づいて検討を行う。

基本的な考え方

難病は、発症してから確定診断までに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。

その際、

※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するよう努める。

今後の取組の方向性 (※を実施するために必要となること)

ア (前略)国は、(中略)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。

イ 都道府県は、(中略)地域の実情に応じた難病に関する医療を提供する体制の確保に向けて必要な事項を医療計画(中略)に盛り込むなどの措置を講じるとともに、それらの措置の実施、評価及び改善を通じて、必要な医療提供体制の構築に努める。

ウ 医療機関は、難病の患者に適切な医療を提供するよう努め、地方公共団体や他の医療機関と共に、地域における難病の診断及び治療に係る医療提供体制の構築に協力する。また、指定医その他の医療従事者は、国や都道府県の示す方針に即し、(中略)関係する医療機関や医療従事者と顔の見える関係を構築し相互に紹介を行う等、連携の強化に努める。

エ 国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が、相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な機能を持つ施設をつなぐ難病医療支援ネットワークの構築に努められるよう、国は、これらの体制の整備について支援を行う。

オ 国は、小児慢性特定疾病児童等(中略)に対して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を推進するためのモデル事業を実施し、都道府県、指定都市及び中核市は、これらの連携の推進に努める。

カ 国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。

Ⅱ．難病の医療提供体制の在り方について（検討の視点と現状）

①-1 できる限り早期に正しい診断がなされるために、都道府県内においてどのような連携体制が必要か。

検討の視点



- ・ 患者にとって、どここの医療機関を受診すれば良いかを自己判断することは非常に困難であること
- ・ どここの医療機関を受診すれば、より早期に正しい診断が可能な医療機関に紹介してもらえるかを明らかにすることが必要であること
- ・ 難病の多様性に鑑み、確実に専門の医療機関へつなぐためには、地域、診療科の垣根を超えた連携が必要であること

現状

- ・ 既に各都道府県では平成10年から「難病医療提供体制整備事業」による体制が整備されている。
- ・ 難病患者の中には確定診断までに長期間かかる例がある。
- ・ どこに相談するのが最良の選択であるかが分からず、いくつもの医療機関を自己判断で受診している患者がいる。
- ・ 医療機関間の連携体制は、地域や診療科を一つの単位として形成されていることが多い。

Ⅱ．難病の医療提供体制の在り方について（検討の視点と現状）

①-2 できる限り早期に正しい診断がなされるために、都道府県の枠を超えてより専門的な機能を持つ施設等とどのような連携体制が必要か。（難病医療支援ネットワーク※の在り方について）

検討の視点

- ・ 診断が難しい難病であっても、より専門的な機能をもつ施設等との広域的な連携体制を構築することで、より早期に正しい診断が可能となること
- ・ 質の高い連携体制を効率的に運用するためには、各疾病に係る情報の共有と相談等に係るルールが必要であること

現状

- ・ 現在、指定難病として306疾病が指定されており、難病等の種類によっては、専門家の確保が都道府県内で困難なものもある。
- ・ 診断が難しい難病等についての相談先として、国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が考えられるが、相談等に係る手順は未整理である。

※ 「難病医療支援ネットワーク」とは、基本方針において、「国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な医療機関をつなぐ仕組み」とされている。³

Ⅱ．難病の医療提供体制の在り方について（検討の視点と現状）

② 診断後により身近な医療機関で適切な医療を受けるために、どのような連携体制が必要か。

検討の視点



- ・ 診断と治療ともに身近な医療機関でなされることが望ましいが、治療を身近な医療機関で受けることの方がより重要であること
- ・ 診断をおこなった専門の医療機関から患者の身近な医療機関に、患者を紹介することが可能な仕組みが必要であること
- ・ 身近な医療機関において患者に対して適切な医療が提供できるよう、専門の医療機関が支援することが必要であること
- ・ 診断をおこなった専門の医療機関と身近な医療機関との連携体制の明示化が、患者の安心につながる

現状

- ・ 難病患者は長期の療養を必要とする。
- ・ 難病患者は、増悪と寛解を繰り返すなど、長期の療養の中で、専門の医療機関と身近な医療機関を行き来することが多い。
- ・ 在宅医療の提供には、専門の医療機関の支援のもと、身近な医療機関、保健介護関係者の協力が必要となる。

③ 小児慢性特定疾病児童等が成人後も必要な医療等を受けるために、どのような連携体制が必要か。

検討の視点

- ・ 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療にあたっては、患児の成長・発達を踏まえ、また、個々の疾患の状態の変化にあわせた医療が必要であること
- ・ 成人期以降に出現する医療的な課題に対しては、小児科だけではなく成人診療科と連携するのが望ましいこと

現状

- ・ 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の在り方については、平成27年度からモデル事業を実施している。
- ・ 小児慢性特定疾病児童等は専門医等の不足により自宅から遠方の医療機関にかかっている場合が多い。
- ・ 小児期から成人期への移行については、小児専門医療機関から他の医療機関への紹介の他、総合病院内の小児科から他の診療科への紹介の場合もある。
- ・ 指定難病の疾病追加により、成人後に指定難病の制度を利用する小児慢性特定疾病児童等が増える可能性がある。

④ できる限り早期に正しい診断がなされるために遺伝子診断等の実施については、どのような体制が必要か。



検討の視点

- ・ 検査前の遺伝カウンセリングや、遺伝子診断の結果が難病患者やその家族に伝えられる時に、正確な医学的知見に基づく説明等が十分になされる必要があること
- ・ 未診断の疾病のための遺伝子診断等の特殊な検査については、高度な技術・知識を持つ医療機関で実施する体制が整備されつつあること

現状

- ・ 難病の確定診断及び未診断の疾病の診断のため、遺伝子診断等の特殊な検査が必要な場合がある。
- ・ ゲノム情報を用いた医療等の実用化タスクフォースにより「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ（案）」が公表されている。