

難病の医療提供体制の在り方について（モデルケース） 骨子（案）

第 1 難病の現状

1 難病の疫学

- ・ 難病の定義、指定難病の医療受給者証所持者数の動向等。

2 難病の医療

特に希少な疾病では診断に時間を要すること、診断後に長期の療養を必要とするが、治療の継続に当たって、必ずしも身近な医療機関で治療が行われていないことを課題としている。

第 2 医療機関の役割とその連携の在り方

1 目指すべき方向

前記「第 1 難病の現状」を踏まえ、個々の医療機能、それを満たす各関係機関、さらにそれら関係機関と難病患者の療養生活を支援する様々な機関が相互に連携することにより、難病医療及び必要な支援が円滑に提供される体制を構築する。

具体的には、難病患者やその家族等に対して、以下の（１）から（３）までを提供できる体制の構築を目指す。

（１） できる限り早期に正しい診断ができる体制

- ① 患者にとって、どこの医療機関に相談すれば、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。
- 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の活用により診断が難しい難病であってもよ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の在り方を一般化する。

（３） その他

- ① 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療にあたって、成人期以降に出現する医療的な課題に対しては、小児科と成人診療科が連携する。
- ② 遺伝子診断等の実施については、正確な医学的知見に基づく説明等を十分にする。
- ③ 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、就労と治療の両立を希望する難病患者を医学的な面から支援するため、関係機関と連携する体制を構築する。

2 各医療機能と連携の在り方

前記「1 目指すべき方向」を踏まえ、難病の医療提供体制に求められる医療機能を下記（１）から（６）までに示す。

都道府県は、各医療機能の内容（目標、医療機関等に求められる事項等）について、地域の実情に応じて柔軟に設定する。

（１） より早期に正しい診断につなげる機能【診断へのアクセス】

① 目標

- ・ 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幅広い情報提供を行うこと。
- ・ 難病診療及び患者の紹介に必要な検査や診断等を実施すること。
- ・ 診療ガイドラインに沿った診療を実施すること。
- ・ 難病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）

- ・ 都道府県内の難病医療提供体制に係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係る情報を、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係る情報を、難病医療支援ネットワークを通じて共有し、都道府県を超えた診療ネットワークを構築すること。

（患者の相談受付体制）

- ・ 難病が疑われる患者を受け入れるための相談窓口を設置していること。
- ・ 血液検査、画像検査等の一般的な検査が実施できるほか、難病が疑われる患者の診断・治療に必要な遺伝子診断等の特殊な検査の実施に必要な体制が整備されていること。
- ・ 遺伝子診断等の特殊な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。
- ・ 難病が疑われる患者を受け入れ、診療に必要な検査や診断等を実施すること。
- ・ 難病が疑われる患者を受け入れ、当該医療機関で診断が困難な場合は、患者の紹介に必要な検査や診断等を実施し、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、急変時だけでなく、必要に応じ定期的に診療すること。
- ・ 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。

(療養環境整備に係る支援)

- ・ 就労と治療の両立を希望する難病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。
- ・ 就労と治療の両立を希望する難病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（平成30年度実施予定）。

③ 医療機関の例

- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院

(2) 専門領域の診断と治療を提供する機能【専門医療の提供】

① 目標

- ・ 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。
- ・ 難病診療及び患者の紹介に必要な検査や診断等を実施すること。
- ・ 診療ガイドラインに沿った診療を実施すること。
- ・ 難病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)

- ・ 血液検査、画像検査等の当該専門分野の診断・治療に必要な一般的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、患者の紹介に必要な検査や診断等を実施し、都道府県難病診療連携拠点病院と連携し、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、急変時だけでなく、必要に応じ定期的に診療すること。
- ・ 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。

(療養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。
- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院の実施する難病に関する研修会等に協力すること。

④ 医療機関の例

- ・ 難病診療分野別拠点病院（「消化器疾患分野」、「神経・筋疾患分野」、「自己免疫疾患分野」、「血液疾患分野」等）

(3) 早期診断のための広域的な連携機能【全国的な支援ネットワーク】

① 目標

- ・ 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係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

- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院からの、診断が難しい難病に係る相談を受けること。
- ・ 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。
- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院が収集した各都道府県内の難病医療提供体制に係る情報を収集し公表すること。
- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院からの、診断困難・未診断の患者に係る遺伝子診断等の特殊な検査を提供すること。

③ 関係機関の例

- ・ 難病医療支援ネットワーク（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、各都道府県難病診療連携拠点病院等）

(4) 身近な医療機関で医療を提供と支援する機能【医療の提供と支援】

① 目標

- ・ 診療ガイドラインに沿った診療を実施すること。
- ・ 難病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)

- ・ 血液検査、画像検査等の診断・治療に必要な一般的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、都道府県難病診療連携拠点病院等と連携し、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。
- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院等から患者を受け入れるとともに、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、診断がつき、状態が安定している等の場合には、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、急変時だけでなく、必要に応じ定期的に診療すること。
- ・ 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。
- ・ 特に、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。

(療養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。

③ 医療機関の例

- ・ 難病医療協力病院

(5) 身近な医療機関で医療を提供する機能【医療の提供】

① 目標

- ・ 難病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、患者を紹介できること。
- ・ 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していること。
- ・ 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。

③ 医療機関の例

- ・ 一般病院、診療所

(6) 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療に係る機能【トランジションの支援】

① 目標

- ・ 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、小児科から適切な成人科に移行すること。

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小児慢性特定疾病児童等の周囲にいる者の実情に合わせて成人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の小児慢性特定疾病児童等の周囲にいる者に対して、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、当該成人科に提供すること。

(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、小児科を含めた必要な診療科と連

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していること。

④ 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
- ・ 都道府県難病診療連携拠点病院

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」を推進するために下記（１）及び（２）の事項を行う。

- （１）都道府県内の難病医療提供体制に係る情報は、各病院より診療可能な難病のリスト等を公表してもらい、都道府県または都道府県難病診療連携拠点病院にて情報を集約し、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。
- （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以下の項目を記載し、診療にあたる医療機関はそれらを参考とする。
 - ・ 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、増悪を早期に気づくためのチェック項目等。

第3 難病の医療提供体制の構築の具体的な手順

（都道府県において医療提供体制の在り方の検討の参考とできるよう作成）