

参考資料 1

健難発 0 4 1 4 第 3 号

平成 2 9 年 4 月 1 4 日

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局難病対策課長
（ 公 印 省 略 ）

都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について

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。）第 3 (2) アにおいて、「国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実情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」こと、また、第 3 (2) イにおいて、「都道府県は、難病の患者への支援策等、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（医療法（昭和 23 年法律第 205 号）第 30 条の 4 第 1 項に規定する医療計画をいう。以下同じ。）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」こととされている。

そのため、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会においてこれらの検討を行い、平成 28 年 10 月 21 日に、「難病の医療提供体制の在り方について（報告書）」を取りまとめた。

別紙「難病の医療提供体制の構築に係る手引き」（以下「手引き」という。）は、当該報告書を踏まえて策定するものであり、この手引きでは、難病の医療に必要な医療機能の目安である具体的なモデルケースを「第 3 難病の医療提供体制における各医療機能と連携の在り方（モデルケース）」で示している。

都道府県におかれては、この手引きを新たな難病に関する医療提供体制の構築のための参考にしていただきたい。

また、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 第 2 項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）が成人期を迎えた後に必要とする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において検討がなされることから、その検討の結果を踏まえ、別途通知することとする。

なお、都道府県内の難病医療提供体制に関する情報は、住民に分かりやすい形で公表し、その進捗状況を周知する必要がある。また、各医療機関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難病診療連携拠点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が望ましい。

また、難病については従前より医療計画における任意的記載事項とされており、医療提供体制の確保に関する基本方針（平成 19 年厚生労働省告示第 70 号）第 9 において、具体的な施策を定めるに当たって配慮するよう努めることとされている方針として、難病対策基本方針が示されている。

本通知は、地方自治法（昭和 22 年法律第 67 号）第 245 条の 4 に基づく技術的助言であることを申し添える。

「難病の医療提供体制の構築に係る手引き」

第1 難病の現状

1 難病の定義、難病の患者に対する医療等の支援

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。）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（又はそれに準ずるもの）が定まっていること、のいずれをも満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。

また、近年の小児医療の進歩により、小児慢性特定疾病児童等も成人期を迎える患者が多くなってきている。

2 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、1,339施設）。

難病法は、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、都道府県知事が定める医師（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知事が指定し（指定医療機関）、難病の患者に医療を提供している（難病法第3章第2節）。

3 難病の疫学

難病の患者数については、難病法に基づく医療費助成の対象となる306疾病では平成27年度、943,460人が医療受給者証の交付を受けている。ま

た、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。

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。

第2 難病医療の課題及び目指すべき方向性

1 難病医療の課題

- (1) 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つけられるのかが分かりづらい。
- (2) 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。
- (3) 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やその家族への説明が必ずしも十分でないこともあり、患者やその家族を不安にさせることがある。
- (4) 成人期を迎える小児慢性特定疾病児童等が多くなってきているが、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。

2 目指すべき方向性

- (1) 難病について、早期に正しい診断ができる医療提供体制とするためには、難病が疑われながらも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各都道府県が整備する必要がある。また、患者やその家族、難病相談支援センター、保健所等の職員及び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、

関係者への難病について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提供するため、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3 難病の医療提供体制における各医療機能と連携の在り方（モデルケース）

前記「第2 難病医療の課題及び目指すべき方向性」の「2 目指すべき方向性」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のモデルケースを以下1から5までに示す。

これら個々の医療機能を満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、難病の患者への支援策等の実施、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（都道府県難病診療連携拠点病院）
原則、都道府県に一か所、指定する。
 - (1) 役割
 - ・ 初診から診断に至るまでの期間をできるだけ短縮するように必要な医療等を提供すること。
 - ・ 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) 求められる具体的な事項

(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、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^注を通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること。

注) 難病医療支援ネットワーク

都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備するネットワークであり、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で構成される。

(患者の診断及び相談受付体制)

- ・ 難病が疑われながらも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。
- ・ 難病が疑われながらも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・療養時の体制)

- ・ 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。
- ・ 診断後、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

け医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、緊急時においても対応可能であること。
- ・ 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（難病診療分野別拠点病院）

(1) 役割

- ・ 当該専門分野の難病の初診から診断に至るまでの期間をできるだけ短縮するように必要な医療等を提供すること。
- ・ 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) 求められる具体的な事項

(診断時の体制)

- ・ 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・療養時の体制)

- ・ 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。
- ・ 診断後、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

け医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、緊急時においても対応可能であること。
- ・ 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。

3 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

- ・ 都道府県難病診療連携拠点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難病診療連携拠点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。
- ・ 一時的に在宅で介護等を受けることが困難になった在宅の難病の患者等の一時入院のための病床確保に協力すること。
- ・ 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・療養を継続できるように必要な医療等を提供すること。（「4 身近な医療機関で医療を提供する機能」を満たす医療機関が当該患者の身近にない場合）

(2) 求められる具体的な事項

(診断時の体制)

- ・ 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・療養時の体制)

- ・ 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、かかりつけ医をはじめとする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、診断後、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医等に紹介すること。
- ・ かかりつけ医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、緊急時においても対応可能であること。
- ・ 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医等に提供すること。
- ・ 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。
- ・ 「4 身近な医療機関で医療を提供する機能」を満たす医療機関が患者の身近にない場合、「4 身近な医療機関で医療を提供する機能」の治療・療養時の体制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。

4 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必要な医療等を提供すること。

(2) 求められる具体的な事項

(診断時の体制)

- ・ 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、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。
- ・ 患者やその家族に対して、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・療養時の体制)

- ・ 難病の患者やその家族の意向を踏まえ、患者の状態や病態及び社会的状況に配慮し治療を継続できるようにすること。
- ・ 診断後、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。

5 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必要な医療等を提供すること。
- ・ 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て必要な医療等を提供すること。

(2) 求められる具体的な事項

(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提供する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て必要な医療等を提供すること。

(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、かかりつけ医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、必要な医療等を提供すること。

第4 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：衛生行政報告例、臨床調査個人票、医療意見書等による調査）
- ・ 支給認定患者のうち、軽症だが高額な医療を継続することが必要な者として医療費助成の認定を受けた者（特定医療費受給者証等による調査）
- ・ 難病医療提供体制整備事業利用者数

（２）医療資源・連携等に関する情報

① 難病患者診療機能

- ・ 指定医療機関の数、所在地及び診療可能な疾病
都道府県難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院等
- ・ 遺伝カウンセリングが実施可能な医療機関数
- ・ 指定医数
- ・ 小児慢性特定疾病指定医数
- ・ 連携の状況
紹介数、逆紹介数等

② 在宅療養支援機能

- ・ 在宅療養患者に対して24時間往診できる医療機関の数、24時間訪問のできる訪問看護ステーション数
- ・ 災害時の避難行動要支援者にかかる計画等の策定状況
- ・ 在宅人工呼吸器使用患者の緊急時受入可能な医療機関数
- ・ 在宅人工呼吸器使用患者支援事業利用者数
- ・ 在宅難病患者一時入院事業利用者数
- ・ 難病患者地域支援対策推進事業実施状況

③ 体制整備

- ・ 難病の患者の療養生活環境整備を担う関係機関の数、所在地
- ・ 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
- ・ 難病についての講演会・イベント等の開催回数
- ・ 難病相談支援センターの整備状況

相談員の配置状況、難病患者就労支援員数 等

- ・ 難病医療コーディネーターの配置、調整件数
- ・ 難病医療連絡協議会開催状況
- ・ 難病対策地域協議会開催状況
- ・ 慢性疾病児童等地域支援協議会開催状況
- ・ 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業実施状況

2 地域の実情等に応じた柔軟な医療提供体制の構築

この手引き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、都道府県難病診療連携拠点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指定するものであることから、都道府県難病診療連携拠点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指定するもので、二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二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。

3 その他

(1) 都道府県は、「第3 難病の医療提供体制における各医療機能と連携の在り方（モデルケース）」に示す各医療機能を担う医療機関の検討など、医療提供体制を構築するための関係者の協議の場や連絡調整として、「難病特別対策推進事業について」（平成10年4月9日付け健医発第635号）の別紙「難病特別対策推進事業実施要綱」で規定する難病医療連絡協議会等を活用すること。

(2) これまで都道府県が上記「難病特別対策推進事業実施要綱」に基づき指定している旧拠点病院及び難病医療協力病院などの既存の医療提供体制を活用することも差し支えないが、平成30年度以降は本通知に示す機能を満たす医療機関を新たに都道府県難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院として指定すること。

(3) 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ため、当該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を考慮すること。

(4) 難病対策基本方針第3(2)エに基づき、国は、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について、平成30年度を目途として体制整備の支援をすることとしているので、当該ネットワークの活用を前提として医療提供体制の構築を行うよう努めていただきたい。