

## IV 地域における難病の医療提供体制<sup>45</sup>

### 1. 難病医療提供体制の見直しの背景 —難病法施行前の体制上の課題—

これまでの難病医療提供体制<sup>46</sup>は、“重症難病患者の入院施設の確保”を目的として、地域における拠点整備を中心に発展してきた。各都道府県には、概ね二次医療圏ごとに「難病医療協力病院」が整備され、そのうち1か所が「難病医療拠点病院」に指定された。いずれも“難病患者の受け入れ”が主たる機能であるが、特に「難病医療拠点病院」ではより“高度な医療”を要する患者の受け入れを行い、地域の医療機関や福祉施設等からの要請に応じた医学的な指導や助言も担った。平成28年4月現在、全国には難病医療拠点病院119施設、難病医療協力病院1,339施設が整備されている<sup>1</sup>。

一方で、その目的が“重症難病患者”の入院施設の確保という限定的なものであったことから、“重症難病患者以外”の難病患者への支援が十分に講じられていないという課題があった。たとえば、①発症してから確定診断に至るまでに時間がかかる、②診断可能な医療機関がわかりづらく、難病が疑われながらも確定診断に至らない、③確定診断に必要な遺伝子関連検査の実施にあたり説明が十分でない、④治療と学業・職業生活との両立が容易ではないという難病患者を取り巻く様々な問題が浮き彫りとなり、これらに対する対策が必要とされた。

また、医学の進歩により成人期を迎える小児慢性特定疾病児童等の増加を踏まえ、成人後も必要な医療を切れ目なく提供できるよう、成人期と小児期それぞれの医療従事者間の連携体制の充実化への期待も寄せられた。

<sup>45</sup> 本章は、「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（平成29年4月14日健難発0414第3号厚生労働省健康局難病対策課長通知）」をもとに厚生労働省への照会を経て執筆

<sup>46</sup> 難病特別対策推進事業の「重症難病患者入院施設確保事業」として平成10年から開始（「難病特別対策推進事業について（平成10年4月9日健医発第635号厚生省保健局長通知）」）。その後、平成27年3月30日の同通知の一部改正により「難病医療提供体制整備事業」に改正された。）

## 2. 難病法施行後の医療提供体制

### (1) 従来の課題を踏まえた基本方針

難病法施行後、国はこれまでの課題を踏まえ、難病医療提供体制の考え方や方向性を基本方針<sup>47</sup>に示した。基本方針には、“できるかぎり早期に正しい診断ができる体制”と、診断後に“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”の確保が肝要である旨明記された。さらに、遺伝子関連検査については“倫理的な観点”も踏まえて幅広く実施できる体制づくりに努めるよう言及されている。

そこで、法施行後の難病医療提供体制は、従来の“重症難病患者の入院施設の確保”という目的を維持しつつも、これまでの拠点病院等を再編し、基本方針に照らした機能強化を図ることでより手厚い内容へと見直された（図11）。

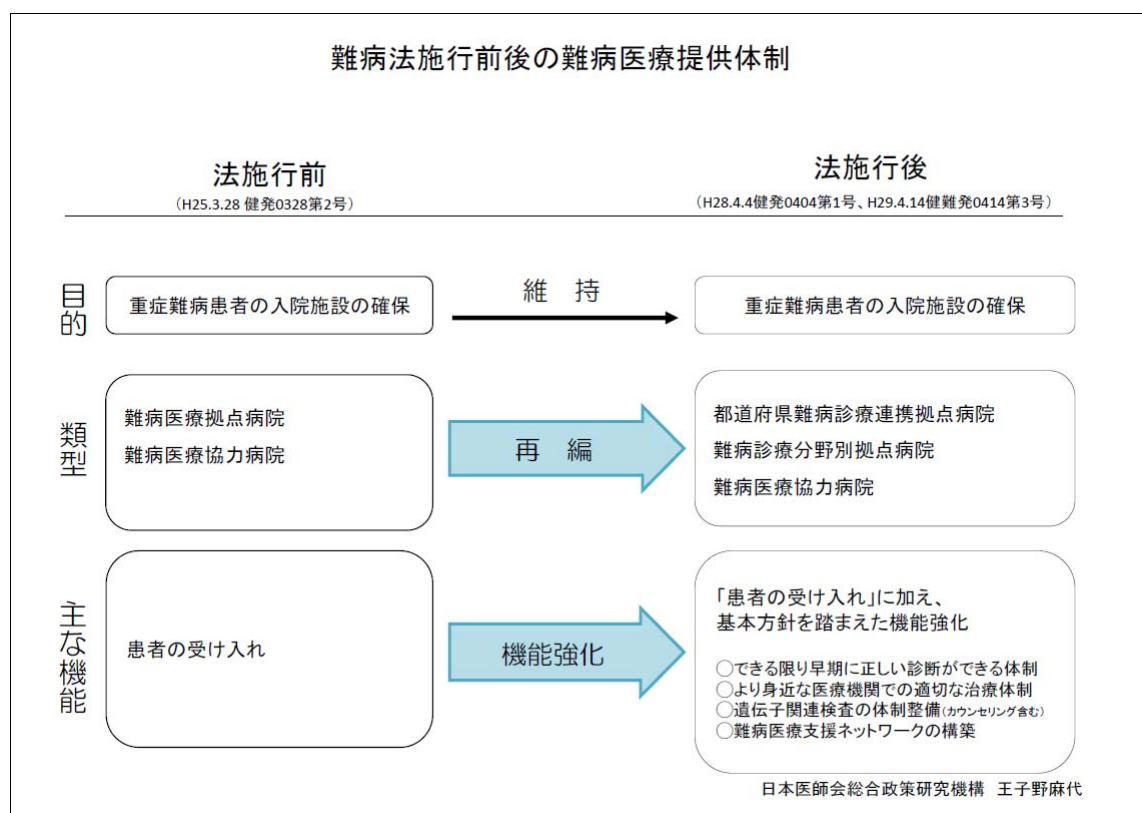


図11 難病法施行前後の難病医療提供体制（筆者作成）

<sup>47</sup> 平成27年厚生労働省告示第375号「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9月27日

## (2) 類型と機能 —連携拠点病院、分野別拠点病院、協力病院—

新体制における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、難病医療協力病院について、類型ごとに位置づけや機能を示す(表9)。

都道府県難病診療連携拠点病院(以下、「連携拠点病院」という)は、原則都道府県に1か所指定され、既存の難病医療拠点病院に相当するものである。難病医療全般について県内の中核的な存在であるとともに、県外とのハブでもあることから県内の医療機関では対応困難な場合には全国的な難病医療支援ネットワーク<sup>48</sup>を活用することも連携拠点病院特有の機能である。

ここには、“できるかぎり早期に正しい診断”ができるよう、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」が設置される。また、診断に必要な遺伝子関連検査は、“倫理的な観点”を考慮しカウンセリングを含めた実施体制が整備される。

さらに診断後には、“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”よう、連携拠点病院は、難病に関する研究班や学会等により作成予定の「手順」に従い、患者を身近な医療機関(かかりつけ医)に紹介して適切な診療継続に必要な情報提供を行うとともに、その後の定期的な診療や緊急時対応も可能とする。患者の療養生活については、難病相談支援センター等と連携を図る。その他、難病医療に携わる医療従事者や難病相談支援センター等に対する研修を行うことで県全体の人材育成にも携わる。

難病診療分野別拠点病院(以下、「分野別拠点病院」という)は、新しい類型である。連携拠点病院が“難病医療全般”に係る拠点であるのに対し、分野別拠点病院は“特定分野の難病医療”を専門とする病院である。これは、従来の難病医療拠点病院のみの体制ではそこに負担が集中していたという地域の実情を考慮するとともに、法施行に伴い難病の対象疾病が神経系中心のみならず多様化したことを踏まえ、質の担保を図る上で体制を補強する必要性が生じ、新たに設けられたものである。

ここでは、当該専門分野の診断や治療に必要な検査が可能であるが、診断がつかない

---

<sup>48</sup> 国の難病医療支援ネットワークは、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するものであり、平成30年度を目途に構築予定。

場合や治療により症状が軽快しない場合等には連携拠点病院と連携し、適切な医療機関等に相談・紹介を行う。診断後の“より身近な医療機関における適切な医療”の提供および療養生活上の連携については、連携拠点病院と同様の機能を有する。一方で、県全体の人材育成については連携拠点病院が実施する研修に協力する立場である。

難病医療協力病院（以下、「協力病院」という）は、既存の難病医療協力病院に相当するものである。これまでは、概ね二次医療圏ごとに1か所という配置基準が示されていたが、新体制ではそこまでの言及はなく、地域の実情に応じて柔軟な指定が許容されている。協力病院は、拠点病院やかかりつけ医、福祉施設等からの難病患者の受け入れや紹介等を担い、長期療養にあたり必要な医療と福祉を繋ぐハブとしての役割を果たす。そのため、“より身近な医療機関における適切な医療”のために、連携拠点病院や分野別拠点病院と同様の「手順」に従い、診断や治療にあたって関係施設間の円滑な連携を行う。

なお、都道府県は、既存の難病医療拠点病院や難病医療協力病院を活用することも差し支えないが、平成30年以降は新拠点病院の要件に沿った指定を行うことが求められている。ただ、その指定にあたっては、地域の実情に応じた柔軟な指定が可能である。たとえば、地域によっては連携拠点病院を複数指定して分野別拠点病院を指定しない場合も考えられる。また、協力病院は、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ことも可能である。

表9 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、難病医療協力病院の異同(筆者作成)

	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
配置基準	原則、都道府県に1カ所	—	—
範囲	難病医療全般	特定の専門分野のみ	難病医療全般
診断	○ 相談窓口の設置 ○ 遺伝子関連検査の実施体制の整備(※1) ○ 全国的な難病医療支援ネットワークの利用	— — —	— — —
治療	○ 集学的治療 ○ 安定期の身近な医療機関(かかりつけ医)への紹介(※2) ○ 紹介先の医療機関に適切な診療継続に必要な情報の提供(※2) ○ 定期的診療と緊急時対応(※2) ○ 難病患者データの収集への協力 ○ 難病医療に携わる医療従事者への研修の実施	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○	— ○ ○ ○ ○ ○ —
療養	○ 難病情報センター、難病対策地域協議会等との連携 ○ 難病情報センター等に対する難病研修の実施	○ △(※3)	○ —
その他	○ 県内の難病医療提供体制に関する情報の収集 ○ 県内の診療情報ネットワークの構築 ○ 全国的な難病医療支援ネットワークとの情報共有	— — —	— — —

※1 遺伝子関連検査の実施にあたり必要なカウンセリングを含む

※2 難病に関する研究班や学会等により作成予定の「手順」がある場合にはそれらに従うこと

※3 連携拠点病院が実施する研修の「協力」

## V 全国的な難病医療支援ネットワーク

### 1. 国における難病医療支援ネットワーク<sup>49</sup>

国は、都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために、難病医療支援ネットワークの整備を進めている。このネットワークは、国立高度専門医療研究センター<sup>50</sup>、難病に関する研究班や学会、IRUD（アイラッド：詳細は次節で紹介する）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、平成 30 年度を目途に整備される予定である。

### 2. 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の紹介

未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD）とは、通常の医療の中で診断がつかずに悩む“未診断疾患患者”のために、幅広い診療科の専門家の協力と“最先端の次世代ゲノム解析”を駆使して確定診断を目指す取り組みである。

IRUD は平成 27 年 7 月に開始された国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の基幹プロジェクトであり、昭和 47 年から続く我が国の難病対策の歴史を背景に、米国の国立衛生研究所（NIH）の未診断疾患プログラム（UDP: Undiagnosed Diseases Program）等諸外国の未診断疾患の遺伝子解析プログラムを参考とした日本独自のプロジェクトとして立ち上がった<sup>51</sup>。AMED、国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学病院、横浜市立大学病院が中心となり、国内には既に 34 施設の IRUD 拠点病院が整備され（平成 29 年 7 月現在）、国際的にも海外の未診断疾患プロジェクトとの連携体制が構築されている。また、IRUD を通じて、これまでに登録患者の約 3 割以上の確定診断に成功しており、医学書にはない新しい遺伝性疾患の発見もあった。診断後も、患者に最も身近な地域のかかりつけ医と連携することで長期フォローアップまで果たしていく。本節では、IRUD の対象と主な流れを紹介する<sup>52</sup>。

<sup>49</sup> 「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（平成 29 年 4 月 14 日健難発 0414 第 3 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）」

<sup>50</sup> 独立行政法人国立がん研究センター、独立行政法人国立循環器病研究センター、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター、独立行政法人国立国際医療研究センター、独立行政法人国立成育医療研究センター、独立行政法人国立長寿医療研究センターの総称である。

<sup>51</sup> URL: <http://www.amed.go.jp/program/IRUD/>

<sup>52</sup> 国立研究開発法人日本医療研究開発機構「IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）企画書（2016 年 4 月）」をもとに執筆

## (1) IRUD で対象とする患者の基準 (紹介基準)

IRUD で対象とする患者の基準は、以下の①または②を満たし、6ヶ月以上にわたって (乳幼児は除く) 持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態である。

①2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること

②なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること (血縁者、兄弟に同じような病状を認められる場合を含む)

(注)「指定難病」の診断目的で IRUD を利用することはできない。指定難病等、特定の疾患が疑われ、既にその疾患を対象とする研究班等が存在する場合には、IRUD から紹介がなされる場合がある。逆に、指定難病等の診断の過程で診断が困難であり、上記紹介基準に該当する場合には、IRUD への紹介が可能である。

## (2) 主な流れ

### ①かかりつけ医等によるコンサルトシートの送付

かかりつけ医等の医師は、臨床的な症状・所見を有しながら通常の医療の中で診断に至ることが困難な患者 (未診断疾患患者) を IRUD へ紹介する場合、所定の「コンサルトシート」に必要事項を記入の上、最寄りの IRUD 拠点病院の診断委員会事務局に送付する。IRUD 拠点病院の連絡先および「コンサルトシート」は IRUD ポータルサイト (URL : <https://www.irud.jp/>) に掲載されている。

コンサルトシートの送付から約 1 週間後を目途に、IRUD 診断委員会からかかりつけ医等紹介元医師に連絡があり、当該患者が IRUD 拠点病院への受診の対象 (上記(1)) となるかどうかの判断結果が知らされる。

IRUD 拠点病院への受診の「対象ではない」と判断された場合、その旨が理由と併せて報告され、今後の対応についての助言がなされることもある。一方、IRUD 拠点病院への受診の「対象」と判断された場合には、かかりつけ医等紹介元医師において診療情報提供書を作成の上、当該患者を IRUD 拠点病院の定めた外来に紹介いただく。

## ② IRUD 拠点病院の担当医等によるエントリー検討

受診先の IRUD 拠点病院では、担当医による診察・追加検査等が行われ、その結果をもとに IRUD のエントリー対象であるか判断がなされる。

IRUD へのエントリー「対象ではない」と判断された場合は、担当医がかかりつけ医等からの紹介状に対して返信する際等に、その旨を理由と併せて報告し、必要に応じて今後の対応についての助言がなされる。

一方、IRUD へのエントリー「対象」とされた場合には、担当医によるインフォームドコンセント（IC）の取得、試料等の採取、患者・家族の求めに応じて遺伝カウンセリングも実施され、引き続き解析に向けた工程へと進む。

## ③ 診断結果と長期フォローアップ

診断の結果は、IRUD 拠点病院等の担当医から患者に説明がなされるとともに、かかりつけ医等紹介元医師に対しても情報提供され、必要に応じて今後の対応についての助言もある。その後、診断が確定した患者も確定し得なかった患者も、IRUD 拠点病院等の担当医とかかりつけ医の連携により、患者の長期フォローアップを行っていく。



## 謝 辞<sup>53</sup>

本ワーキングペーパーの執筆にあたり、資料提供や見解の提示にご協力いただきました厚生労働省健康局難病対策課の皆様、かかりつけ医でもあり専門医でもある立場から難病患者に対する医療の現状をお話くださいました八女筑後医師会の大橋輝明理事（日本整形外科学会専門医）、かかりつけ医のお立場から難病患者に対する医療の現状をお話くださいました福岡県医師会の寺澤正壽常任理事、若松区医師会の山内孝監事、改訂版作成にあたり多方面への調整にご奔走くださいました国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患研究開発・支援センター長の松山晃文先生、関連する情報や資料をご提供くださいました国立保健医療科学院健康危機管理研究部の金谷泰宏部長、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）についてご教示くださいましたAMEDプログラムオフィサー/戦略推進部難病研究課主幹の足立剛也先生、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターの小崎健次郎教授、皆様へ心より感謝申し上げます。

---

<sup>53</sup> 初版作成時よりご協力いただいたすべての皆様を記載