



福島医発第2728号（地）
平成28年12月28日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会
会長 松田 峻一良
(公 印 省 略)

厚生労働省「難病の医療提供体制の在り方について(報告書)」の送付及び
未診断疾患イニシアチブ(IRUD)の研究推進に係るご協力について

さて、「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)第4条に基づき定められた「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)については、平成27年10月2日付福島医発第1804号(地)の文書をもって貴会宛にお知らせしております。

今般、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、難病対策基本方針に基づく新しい難病の医療提供体制の在り方について議論が行われ、報告書が取りまとめられましたのでご連絡いたします。

また、同報告書中に記載されております「難病医療支援ネットワーク」の構成要素であるIRUD(未診断疾患イニシアチブ)について、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)から日本医師会へ別添のとおり研究推進に係る協力依頼がありました。

IRUDは、未診断疾患患者のエントリー、診療、遺伝学的解析、診断、フォロー等を行う全国的な体制整備により、希少・難治性疾患の診断を進める研究活動であり、各地のIRUD拠点病院を中心に活動が開始されておりますが、研究推進には患者の紹介から診断後のフォロー等までを含め、IRUD拠点病院だけでなく各地域の医師会やかかりつけ医をはじめとする医療関係者の協力が必要とされております。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、貴会会員に対する周知方についてご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、難病の医療提供体制につきましては、各都道府県における第7次地域医療計画策定の際に参考となるよう、平成28年度末に、改めて関係通知が厚労省より発出される予定であることを申し添えます。

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄
会長 白石恒明

平成28年12月19日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
羽 鳥 裕

厚生労働省「難病の医療提供体制の在り方について（報告書）」の送付及び
未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の研究推進に係るご協力について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、「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。）第4条に基づき定められた「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。）につきましては、平成27年9月28日付（地Ⅲ121）の文書をもって貴会宛にお送りしているところであります。

今般、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会（小職が委員として参画）において、難病対策基本方針に基づく新しい難病の医療提供体制の在り方について議論が行われ、報告書が取りまとめられましたのでご連絡申し上げます。

また、本報告書中に記載されております「難病医療支援ネットワーク」の構成要素である IRUD（未診断疾患イニシアチブ）について、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）より本会宛に、別添のとおり、研究推進に係る協力依頼がありました。

IRUD は、未診断疾患患者のエントリー、診療、遺伝学的解析、診断、フォロー等を行う全国的な体制整備により、希少・難治性疾患の診断を進める研究活動であり、各地の IRUD 拠点病院を中心に活動が開始されておりますが、研究推進には患者の紹介から診断後のフォロー等までを含め、IRUD 拠点病院だけでなく各地域の医師会やかかりつけ医をはじめとする医療関係者の協力が必要とされております。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、難病の医療提供体制につきましては、各都道府県における第7次地域医療計画策定の際に参考となるよう、平成28年度末に、改めて関係通知が厚労省より発出される予定であることを申し添えます。

事 務 連 絡
平成 28 年 10 月 21 日

各都道府県難病対策担当部局 御中

厚生労働省健康局難病対策課

「難病の医療提供体制の在り方について（報告書）」のとりまとめについて

難病対策の推進については、平素から格別の御協力を頂き厚く御礼申し上げます。

厚生労働省では、「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。）第 4 条に基づき定めた「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。）において、難病の医療提供体制に関するモデルケースを示すこととしております。

今般、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、難病対策基本方針に基づく新しい難病の医療提供体制の在り方について議論し、本委員会での検討の結果を報告書として取りまとめましたので御案内申し上げます。

また、本報告書中に記載のある「難病医療支援ネットワーク」の構成要素である IRUD（未診断疾患イニシアチブ）について、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）から概要資料を送付いただきましたので、併せて、御案内申し上げます。

なお、難病の医療提供体制については、各都道府県における第 7 次地域医療計画策定の際に参考としていただけるよう、平成 28 年度末に、改めて関係通知を発出する予定であることを申し添えます。

（照会先）

○医療提供体制について

厚生労働省健康局難病対策課

課長補佐 遠藤、徳本

（課直通） 03（3595）2249

○IRUD について

日本医療研究開発機構戦略推進部難病研究課

主幹 足立

（課直通） 03（6870）2223

**難病の医療提供体制の在り方について
(報告書)**

平成28年10月21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。

(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）

- ・ 診断が見つから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。

28 医研開第 3340 号

平成 28 年 12 月 1 日

日本医師会

会長 横倉 義武 殿

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

理事長

末松 誠



未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の研究推進に係る協力について

拝啓

時下ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。

平素は、当機構の業務につきまして格別のご支援ご協力を賜り、誠に有難うございます。

平成 27 年度、日本医療研究開発機構 (AMED) は未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) を立ち上げ、小児ならびに成人 IRUD の研究班への支援を行っております。

IRUD は、未診断疾患患者のエントリー、診療、遺伝学的解析、診断、フォロー等を行う全国的な体制整備により、希少・難治性疾患の診断を進める研究活動であり、研究開発分担者が所属する各地の「IRUD 拠点病院」を中心に活動を開始しております。

添付のパンフレットに IRUD のプロジェクト設置の背景・実施内容等を記載しておりますが、IRUD の研究推進には、患者の紹介から診断後のフォロー等までを含め、IRUD 拠点病院だけでなく各地域の医師会やかかりつけ医をはじめとする医療関係者の協力が必須なものとなっております。

貴会におかれましては、IRUD についてご理解いただくとともに、都道府県医師会、都市区医師会並びに貴会会員に対して IRUD 研究実施について周知・協力を賜りますようお願い申し上げます。

敬具

添付書類：

1. IRUD パンフレット
2. IRUD 拠点病院リスト

連絡窓口：

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構(AMED)

戦略推進部 難病研究課

〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-7-1 読売新聞ビル 22 階

電話：03-6870-2223 Fax：03-6870-2243

E-mail: nambyo-info@amed.go.jp

□小児 IRUD

研究開発代表者：松原洋一（国立研究開発法人 国立成育医療研究センター、研究所長）

研究課題名：「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析」

□成人 IRUD

研究開発代表者：水澤英洋（国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター、理事長）

研究課題名：「成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」

IRUD拠点病院リスト

担当		IRUD施設名	TEL	FAX	E-mail
小児		北海道大学病院	011-706-5954	011-706-5954	irud-p@med.hokudai.ac.jp
	成人	札幌医科大学附属病院	011-688-9690	011-688-5354	irud@sapmed.ac.jp
小児	成人	東北大学病院			irud-a@proj.med.tohoku.ac.jp
小児		国立成育医療研究センター	03-5800-8659	03-5800-8659	IRUD-P(at)ncchd.go.jp
小児	成人	国立精神・神経医療研究センター病院	042-346-3524 (小児) 042-346-3579 (成人)	042-346-3524 (小児) 042-346-3576 (成人)	irud-p@ncnp.go.jp (小児) irud@ncnp.go.jp (成人)
小児	成人	慶應義塾大学 臨床遺伝学センター	03-5363-3906	03-5843-7084	irud@skip.med.keio.ac.jp
小児	成人	東京大学医学部附属病院	03-3815-5411 (内線 33462)	03-3815-5954	jtakita-ky@umin.ac.jp (小児) tiruda-office@umin.ac.jp (成人)
	成人	東京医科歯科大学附属病院	医学部：03-5803-4621 歯学部：03-5803-5533、5534	医学部：03-5803-5245 歯学部：03-5803-0203	医学部：IRUD@ml.tmd.ac.jp 歯学部：t-ogawa.mort@tmd.ac.jp, m-oku.mort@tmd.ac.jp
小児		東京都立小児総合医療センター	042-300-5111 (病院代表)	042-300-5111 (病院代表)	sn_irud(at)tmhp.jp
	成人	千葉大学医学部附属病院	043-226-2325	043-226-2325	fnomura@faculty.chiba-u.jp
	成人	横浜市立大学附属病院	045-787-2692	045-350-2858	irud@yokohama-cu.ac.jp
小児		地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター	045-711-2351	045-711-2351	fm1591.hr5(at)kanagawa-pho.jp
小児		北里大学病院	042-778-7966	042-778-7966	idenigak(at)kitasato-u.ac.jp
	成人	新潟大学医歯学総合病院	025-227-2193	025-227-0775	gotos@med.niigata-u.ac.jp
小児	成人	信州大学	0263-35-4600 (内線 6756)	0263-37-3216	irudsu@shinshu-u.ac.jp
小児	成人	浜松医科大学附属病院	053-435-2312	053-435-2312	irud-p@hama-med.ac.jp (小児)
小児		名古屋大学	052-744-2298	052-744-2298	hideki-muramatsu(at)med.nagoya-u.ac.jp
	成人	国立循環器病研究センター	06-6833-5012 (内線 2321)	06-6872-8022	irud.ncvc.ccc@ncvc.go.jp
	成人	京都大学医学部附属病院	075-751-3111 (内線 26206)	075-753-4649	irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp
小児	成人	大阪大学医学部附属病院	06-6879-3932 (小児科医局) 06-6879-6558	06-6879-3932 (小児科医局) 06-6879-6539	irud@ped.med.osaka-u.ac.jp irud@hp-gensel.med.osaka-u.ac.jp
小児		大阪府立母子保健総合医療センター	0725-56-1220	0725-56-1220	genetics(at)mch.pref.osaka.jp
	成人	鳥取大学医学部附属病院	0859-38-6472	0859-38-6470	irud@ml.med.tottori-u.ac.jp
小児		長崎大学	095-819-8516	095-819-8516	irud(at)ml.nagasaki-u.ac.jp
	成人	熊本大学	096-373-7019	096-373-7019	irud-a@kumamoto-u.ac.jp
小児		琉球大学	098-895-1183	098-895-1183	ganahaa(at)med.u-ryukyu.ac.jp

IRUDポータルサイトのご紹介

IRUDに関する情報を提供する総合webサイトです。

<http://www.irud.jp/>

IRUDに関わる様々な情報を発信しています

IRUDについて

IRUDの詳細が記載された「IRUD企画書」や、様々な医療者向けQ&Aなどを紹介しています。

紹介基準 & コンサートシート

IRUDへの紹介をご検討いただきたい基準や、問い合わせ用の「コンサルトシート」を公開しています。

地域のIRUD拠点病院

全国各地域の「IRUD拠点病院」とその連絡先を紹介しています。

患者・ご家族の方へ

IRUDについてよくあるご質問の回答を、Q&A形式で紹介しています。

The screenshot shows the IRUD website homepage. At the top, there's a header with the IRUD logo and the text 'IRUD 未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases'. Below this is a navigation bar with tabs: ホーム, IRUD診断体制, IRUD-P, IRUD-A, IRUD拠点病院, 患者・ご家族の方へ, and 医療関係者の方へ. The main content area features a large illustration of a family (mother, father, and three children) and the text 'IRUD 未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases'. Below this, there's a section titled '未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)' with a sub-header '未診断疾患患者に対する網羅的遺伝子診断プロジェクト'. The text describes the project's goal to identify genetic causes for undiagnosed diseases using advanced analysis techniques. It also mentions the project's start in 2015 and its current status, including the number of patients and the types of diseases being investigated.

日本医療研究開発機構 戦略推進部難病研究課

〒100-0004 東京都千代田区大手町1-7-1

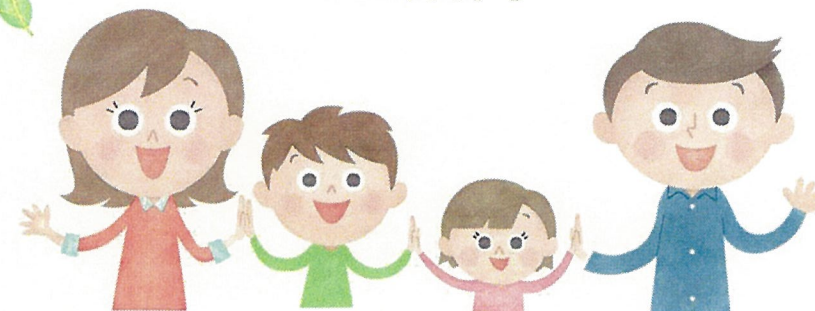
Tel 03-6870-2223 E-mail: nambyo-info@amed.go.jp



IRUD

Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

未診断疾患イニシアチブ のご案内



IRUDへの紹介をご検討頂きたい基準

IRUDでは、患者さんの病状について専門的な検討を行った後、明らかな環境要因や後天的要因で説明できるものは除き、遺伝学的検査等の追加解析を含めて診断の確定を目指します。

<基準>

以下の1又は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。

1. 2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が認められる場合を含む。)



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

希少疾患や未診断疾患に対する IRUD 診断体制が構築され研究が進められます。

IRUD (未診断疾患イニシアチブ): Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 (AMED) は、日常の臨床現場で診断がつかず、希少疾患もしくは未診断疾患の可能性のある患者さんの診断を確定し、病態解明を進める「IRUD診断体制」を新たに構築し、研究を推進します。

IRUDは、
希少疾患や未診断疾患の
患者さんに対して

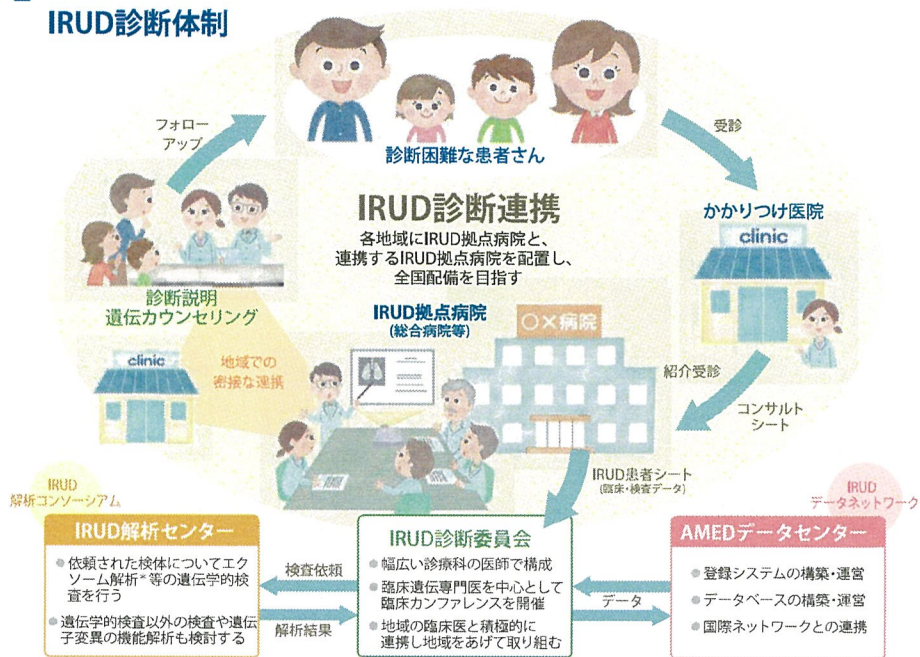
体系的に診断する 医療システム

患者情報を収集蓄積・開示するシステム

を確立することを目指しています。

かかりつけ医と IRUD 拠点病院の医師が連携し、希少疾患に詳しい専門家の知見や最先端の遺伝子解析等を用いた検査結果を総合して診断の確定を目指します。

IRUD診断体制

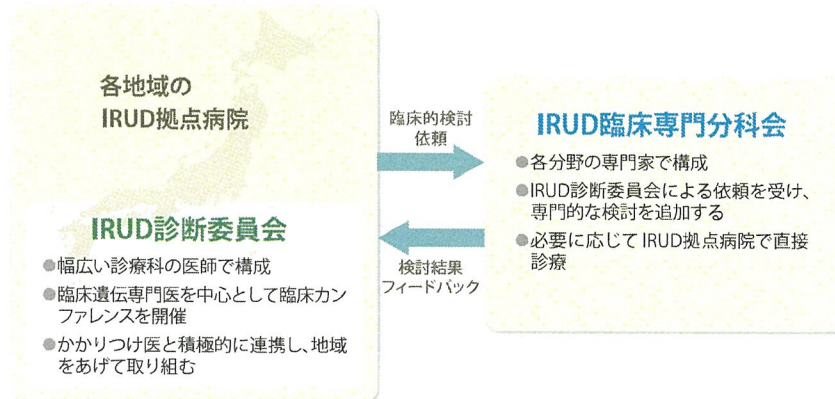


IRUDでは、患者さんを普段診察するかかりつけ医の紹介を受けて、IRUD拠点病院の IRUD診断委員会においてそれぞれの患者さんの病状について専門的な検討を行った後、遺伝学的検査等の追加解析結果を含めて診断の確定を目指します。診断の確定や、原因遺伝子を明確にすることは、患者さんに治療方法を届ける最初の一步です。

*エクソーム解析:全ゲノムのうち、エクソン配列(構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分)のみを網羅的に解析する手法

全国の各地域に IRUD 拠点病院が設置されるよう
体制整備を進め、IRUD 診断連携を支援していきます。

IRUD診断連携



各地域のIRUD拠点病院に設置される IRUD診断委員会と各分野の専門家で構成される IRUD臨床専門分科会の連携により、臨床的検討を行います。

IRUDにより、未診断疾患の診断確定や希少疾患の原因解明が行われた実例をご紹介します。

IRUDを契機に、 新たな疾患として確立した未診断疾患 (Undiagnosed Diseases) の例

小児期より血小板減少と発達遅滞を伴っていた。各種の検査を行ったが、原因が不明であった。しかし、血球系と中枢神経系の異常という「多系統疾患」であり、遺伝子異常を伴う「未診断疾患」が想定された。エクソーム解析で、これまでヒトの疾患と関係が示されたことのない遺伝子に新生突然変異が発見された。その後、国内の他の医療機関で同様の組み合わせの患者が見出され、当該遺伝子を調べたところ同じ変異の新生突然変異が同定された。これまでに知られていない新規遺伝性疾患であることが確立した。

