

健難発1025第1号
平成29年10月25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 ）

都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築について

小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の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431号。以下「基本方針」という。）第三の五において、「国は、成人後に主に成人医療に従事する者に担当が移行する小児慢性特定疾病児童等について、モデル事業を実施し、小児慢性特定疾病に係る学会等の協力を得て、主に小児医療に従事する者から担当が移行する際に必要なガイドを作成し、都道府県等や医療従事者に周知する。また、都道府県等は、そのガイドを活用し、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推進に努める」とされている。

このため、平成27年度から、国において小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業を実施してきた。今般、その成果を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・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合同委員会において、基本方針第三の五に規定されている医療従事者間の連携の推進に資するガイドの検討を行い、都道府県等に周知するガイドとして、別紙「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」（以下「都道府県向けガイド」という。）を取りまとめた。

また、都道府県向けガイドは、先に通知した「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（健難発0414第3号）」における別紙「難病の医療提供体制の構築に係る手引き」第3の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）」について補足するものでもある。

都道府県におかれては、都道府県向けガイドを活用して、小児慢性特定疾病

の患者に対する移行期医療支援体制の構築に努めていただくようお願い申し上げます。

なお、本文中にも注釈がある医療従事者向けのガイドや患者向け移行期支援ツール、また上記のモデル事業や移行期医療に係る情報等は、移行期医療支援情報共有サイト (<https://transition-support.jp/>) に順次掲載していく予定としているので、都道府県におかれても必要に応じ、活用していただきたい。

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。

「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する 移行期医療支援体制の構築に係るガイド」

第1 移行期医療の現状と課題

1 移行期医療の現状

近年の治療法の開発や治療体制の整備等により、小児期に慢性疾病に罹患した患者全体の死亡率は、この30年間で約1/3に減少し¹、多くの子ども達の命が救われるようになった。その一方で、原疾患の治療や合併症への対応が長期化し、それらを抱えたまま、思春期、さらには成人期を迎える患者が多くなってきている。このような患者については、原疾患や合併症の病態が加齢とともに変化し、さらに、新たな合併症が加わることなどにより、原疾患由来の病態生理とは異なる「成人期の病態生理」が形成されていくという特徴がある。

こうした小児期から成人期への移行期にある慢性疾病の患者、特に小児慢性特定疾病（児童福祉法第六条の二第一項に定める小児慢性特定疾病をいう。以下同じ。）の患者に対して、現状では小児期医療・成人期医療の双方において、必ずしも適切な医療を提供できていないことが指摘されている。例えば、成人期に発症する生活習慣病や心血管疾患、悪性腫瘍などは小児診療科のみで適切な医療を提供できるか懸念がある一方で、成人診療科の医師にとっては、小児慢性特定疾病の多くは非常に馴染みの薄い領域である場合も想定される。

また、移行期は、小児から成人に向かって自立の準備を整えていく重要な時期であり、小児慢性特定疾病の患者にとっては、この時期に自身の疾病を理解し、自己決定をするための準備を整えることにより、成人期医療への円滑な移行が促進されることが期待される。しかしながら、現状においては、小児期医療では、どちらかと言えば「患者本人」でなく「患者の保護者」の意向を中心にして医療が提供される傾向にあり、自力で身を立てる「自立性」とともに、疾病の治療方針に対して自己決定する「自律性」を育てるための支援が十分になされていない場合が多く、成人期医療の場で円滑な医療の実施に支障を来す場合も想定される。

2 移行期医療における課題

1. 近年の保健・医療の進歩と小児保健の課題。加藤忠明 小児保健研究 2008;67(5):701-705. より。

上記「1」のような現状を踏まえると、移行期医療における課題には、大きく分けて、医療体制と患者自律（自立）支援の2つの側面があり、具体的にはそれぞれ以下のような課題が考えられる。

（1）医療体制の課題

- 一部の診療科や医療機関間においては、小児期の診療科・医療機関と成人期の診療科・医療機関の連携が円滑に行われている場合もあるが、全体としては、十分な連携がなされているとはいえない状況にある。
- 小児診療科の医師のみによる成人期医療の提供は、診療内容が不十分になる可能性がある。
- 小児慢性特定疾病の患者の診療について、成人診療科の医師が必要な知識や臨床経験を積む機会が現状では限られている。
- 遺伝性の有無に関わらず、小児慢性特定疾病の患者の妊娠・出産に関して、小児期、成人期の医療従事者ともに、経験・知識が現状では限られている。
- 知的・発達障害を伴う小児慢性特定疾病の患者の診療には、障害に関する知識や対応のスキルが求められるが、成人診療科の医療現場での対応は現状では十分とはいえない。
- 成人診療科は小児診療科と異なり、専門ごとに分科していることが多いため、患者によっては複数の診療科を受診する必要がある。

（2）患者自律（自立）支援の課題

- 移行期医療を円滑に進めるためには、患者の自律（自立）性を育て、病気への理解を深めることなどにより、医療を患者自身の意思で決定できるようにすることが必要であるが、医療従事者の理解や知識・経験が不足していたり、小児慢性特定疾病の患者を支援する体制が十分に構築されていない。
- 小児診療科から転科してきた小児慢性特定疾病の患者とその家族から、長期の療養に伴う学業・就労と治療の両立等に関する相談支援を求められたとしても、成人期医療では必ずしも十分に対応できないために、患者・家族・医療者の三者がともに戸惑うことが少なからずあり、円滑な医療の提供に支障を来す場合が懸念される。

第2 移行期医療支援の基本的考え方と目指すべき方向性

1 課題解決に向けた基本的考え方

これらの課題の解決のためには、小児期医療から成人期医療への移行に際して、個々の患者の症状や置かれた状況に応じて、移行期医療を推進していく必要がある。移行期医療を推進するためには、小児診療科の医師のみならず、成人診療科の医師と連携した診療や、看護師、ソーシャルワ

カー等の多職種による取組、また行政による支援が不可欠である。

こうした点を踏まえ、移行期医療支援には、医療体制整備と患者自律（自立）支援の2つの柱があるものと考えられる。

第一の柱である医療体制整備に関して、小児慢性特定疾病の患者の成人期医療への移行に関する医療提供の在り方については、以下の場合に分けられる。

- (1) 小児診療科の医師から成人診療科の医師に段階的に引き継ぎ、転科することが可能な場合
- (2) 先天性の疾病や障害については小児診療科の医師が診療を継続しつつ、他の健康問題や成人期の疾病については成人診療科の医師に引き継ぐことができる併診可能な場合
- (3) 成人期も小児診療科の医師が引き続き診療する場合（ただしこの場合であっても、小児診療科の医師に加えて、必要に応じて成人診療科の医師や、緊急に受診できる成人期の医療機関の応援が得られることが望ましい。）

これら3つの類型については、診療科や地域の実情に応じて多職種による医療体制を整備し、個別の事例ごとに、個々の患者の症状や置かれた状況に応じて、最適な医療が選択されることが望ましい。

第二の柱である患者自律（自立）支援に関しては、上記の最適な医療の選択に当たり、患者・家族・医療者の十分な話し合いを経た上で、最終的には、患者自身の意思で医療を決定することが望ましく、小児期医療から成人期医療への橋渡しとしての移行期医療を円滑に行うためには、医療体制の整備のみならず、成人期医療への移行に向けた患者・家族の自律（自立）を支援することが不可欠である。そのためには、患者自身の自律（自立）性を高めるとともに、患者や家族を支える福祉や教育等の周辺環境の整備も必要である。このような患者の自律（自立）支援は、上記「(3) 成人期も小児診療科の医師が引き続き診療する場合」も必要である。

これら医療体制整備と患者自律（自立）支援の双方が有機的に機能することにより、はじめて移行期医療が促進され、小児慢性特定疾病の患者の成人期医療への適切な移行が可能となる。

2 目指すべき方向性

以上の基本的な考え方を踏まえると、目指すべき方向性は、具体的には以下のとおりである。

(1) 医療体制整備

- 移行期にある小児慢性特定疾病の患者に対応できる成人診療科への連携を円滑に行うため、各地域・各領域で対応可能な成人期の診療科・医療機関の情報を把握・公表するとともに、移行期医療支援が必要な

小児慢性特定疾病患者に係る相談に対応し、これら診療科・医療機関間の調整等を行うなど、移行期医療支援の拠点的役割を担う機関を整備する。

- 移行期医療支援に関する医療従事者向けガイド²を、医療従事者が活用できるように提供する。
- 小児慢性特定疾病の患者における妊娠・出産への対応や、知的・発達障害を伴う患者への対応のため、関連する診療科に相談や紹介できる支援体制を構築するとともに、必要に応じ、福祉、介護等、関連する多職種による総合的な支援体制を構築する。

(2) 患者自律（自立）支援

- 医療従事者向けガイドや患者向け移行期支援ツール等²を活用し、患者自身が疾病についての理解を深め、患者自身の意思で医療を決定するなど、患者の自律（自立）を促進するため、小児慢性特定疾病の患者及び家族に対する支援体制を充実させる。
- 成人期医療においても長期の療養に伴う学業・就労と治療の両立等に関する相談支援が継続できるように、患者及び家族の意向を踏まえながら、難病相談支援センター等との連携を図りつつ取組を行う。
- 上記の成人期医療における療養生活支援の体制に関して、患者、家族の理解を深めるための取組を行う。

第3 移行期医療支援体制の構築

「第2」の「2」を踏まえ、移行期医療支援体制を構築するために求められる具体的な機能は、以下の1から3までのとおりである。

各都道府県は、地域の実情に応じてこれらの機能を満たす機関を整備するとともに、支援策実施後の評価及び改善を通じて、必要な移行期医療支援体制を構築することが求められる。

また、これらの施策の内容について、患者やその家族、患者会、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 移行期医療の各関係機関の調整や患者自律（自立）支援など、移行期医療を総合的に支援する機能（移行期医療支援センター）を各都道府県で1つ以上を確保すること

(1) 役割

- ・ 成人期に達した小児慢性特定疾病の患者に対応可能な診療科・医療機関の情報を把握・公表すること

2. 医療従事者向けガイドや患者向け移行期支援ツールは平成29年度中に以下のサイトで公表される予定。移行期医療支援情報共有サイト <https://transition-support.jp/>

- ・ 小児期の診療科・医療機関と成人期の診療科・医療機関の連絡調整・連携支援をすること
 - ・ 連携の難しい分野について、その現状を把握した上で、改善策を検討すること
 - ・ 患者自律（自立）支援を円滑に進めるために必要な支援を行うこと
- (2) 具体的な取組内容
- ・ 小児期の診療科・医療機関と成人期の診療科・医療機関との連携が促進されるよう連絡体制を整備すること
 - ・ 移行期医療支援について、医師、患者等からの相談に応じる体制を整備すること
 - ・ 移行期医療に際して在宅介護や緊急時の受け入れ医療機関の確保等が必要になる患者に対し、必要な支援を行うこと
 - ・ 患者自身が病気に対する知識を深めるための取組を行い、患者の自律（自立）を促進するとともに、各診療科・医療機関の実施する患者自律（自立）支援の取組に対する支援を行うこと
 - ・ 小児慢性特定疾病児童等自立支援員との連携体制を構築すること
 - ・ 定期的に移行期医療支援に関する進捗状況などについて評価し、改善策を検討すること

2 移行期医療につなげ、移行期医療及び成人期医療を提供する機能（小児期の診療科・医療機関）

(1) 役割

- ・ 小児慢性特定疾病の患者が成人した後も、医療の提供が必要な場合には、地域の実情に応じて成人期の診療科・医療機関と協力して移行期医療につなげること
- ・ 必要に応じて、成人期に達した後も小児慢性特定疾病の患者に対し、移行期医療及び成人期医療の提供を行うこと

(2) 具体的な取組内容

- ・ 移行期医療支援の必要な患者に対して、移行期医療支援センター、成人期の診療科・医療機関と協力して、患者にとって最適な移行期医療及び成人期医療の提供を行うこと
- ・ 移行期医療支援センターの支援を受け、移行期医療支援の必要な患者に自律（自立）を促す取組を行うこと。その場合、「第2」の「2」の(2)に留意すること
- ・ 移行期医療支援センターの実施する進捗状況の把握に係る調査等に協力すること

3 移行期医療及び成人期医療を提供する機能（成人期の診療科・医療機関）

(1) 役割

- ・ 必要に応じて、成人期に達した小児慢性特定疾病の患者に対し、移行期医療及び成人期医療の提供を行うこと

(2) 具体的な取組内容

- ・ 移行期医療支援の必要な患者に対して、移行期医療支援センター、小児期の診療科・医療機関と協力して、患者にとって最適な移行期医療及び成人期医療の提供を行うこと
- ・ 総合診療科等、総合的に患者を診療する機能を有する診療部門に相談できる体制を整備すること
- ・ 必要に応じて、産婦人科、精神科、心療内科に相談できる体制を整備すること
- ・ 必要に応じて、専門医とかかりつけ医が連携して身近な医療機関で診療を継続できる体制（在宅医療も含む）を整備すること
- ・ 移行期医療支援センターの支援を受け、移行期支援の必要な患者に自律（自立）を促す取組を行うこと。その場合、「第2」の「2」の（2）に留意すること
- ・ 移行期医療支援センターの実施する進捗状況の把握に係る調査等に協力すること

第4 移行期医療支援体制構築のための留意事項

1 本ガイドに示す移行期医療支援体制の対象範囲

本ガイドに示す移行期医療支援体制は、小児慢性特定疾病の患者に対する成人期医療への移行に関する医療支援を念頭に置いている。今後、本ガイドによる支援が円滑に行われ、地域において小児慢性特定疾病の患者以外への支援の必要が生じた場合は、対象となる患者の範囲を拡げていくことも差し支えない。

2 移行期医療支援センターについて

移行期医療支援センターの設置場所については、各都道府県が地域の実情に応じて上記の役割、具体的な取組内容を実行できる機関に設置することが望ましい。具体的な設置場所として、各地方自治体、小児期の医療機関、成人期の医療機関、難病相談支援センターなどが考えられる。

なお国は、上記の移行期医療支援センターに必要な人材の育成を検討する。

3 関係者による連携体制の構築

都道府県は、各地域の特徴・実情に応じた移行期医療体制を構築するため小児診療科の医師、成人診療科の医師、看護師、保健師、ソーシャルワーカー

一、教育機関関係者、患者・患者会の代表、小児慢性特定疾病児童等自立支援員など関係者からなる連携体制、いわば高齢者の地域包括ケアシステムのような連携体制を構築することが望ましい。その際、関連する既存の会議体（例：慢性疾病児童等地域支援協議会等）を活用することとしても差し支えない。

また、指定都市・中核市とも必要に応じ連携を図れるよう体制を構築することが望ましい。

4 他事業との連携

移行期医療支援体制を構築するに当たっては、移行期医療支援センターにおける業務について、円滑な支援体制を構築するため、既存の事業（例：小児慢性特定疾病児童等自立支援事業、難病特別対策推進事業、難病相談支援センター事業等）との連携を考慮し、事業を実施すること。

都道府県における小児慢性特定疾病の 患者に対する移行期医療支援体制の 構築に係るガイド(参考)

都道府県における移行期医療支援体制構築のイメージ

平成29年9月1日 難病対策委員会と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の合同委員会資料より(一部改変)



設置

移行期医療を総合的に支援する機能
(移行期医療支援センター)

都道府県

相談、問い合わせ、
医療機関情報の把握等

相談、問い合わせ、
成人期の医療機関の紹介等



患者

紹介・逆紹介・コンサルト・
合同カンファレンスの開催等

小児期の診療科・医療機関

成人期の診療科・医療機関

役割

- ・成人期の小児慢性疾患の患者に対応可能な診療科・医療機関の情報把握・公表
- ・小児期の診療科・医療機関と成人期の診療科・医療機関の連絡調整・連携支援
- ・連携の難しい分野について、現状把握と改善策の検討
- ・患者自律(自立)支援を円滑に進めるための必要な支援

具体的な取組内容

- ・連絡体制の整備
- ・相談受付体制の整備
- ・在宅介護や緊急時の受入れ先の確保の支援
- ・各医療機関の自律(自立)支援の取組の支援
- ・小児慢性特定疾病児童等自立支援員との連携
- ・移行期医療支援の進捗状況の評価、改善策の検討

役割

- ・移行期医療につなげる
- ・必要に応じて、成人期に達した後も医療の提供を行うこと

具体的な取組内容

- ・成人診療科・医療機関との協力による、患者にとって最も良い移行期医療及び成人期医療の提供
- ・移行期医療支援の必要な患者に自律(自立)を促す取組
- ・移行期医療支援センター(仮称)の実施する進捗状況の把握に係る調査等に協力

※上記の支援体制を構築するにあたり、慢性疾病児童等
地域支援協議会等を活用することも差し支えない。

役割

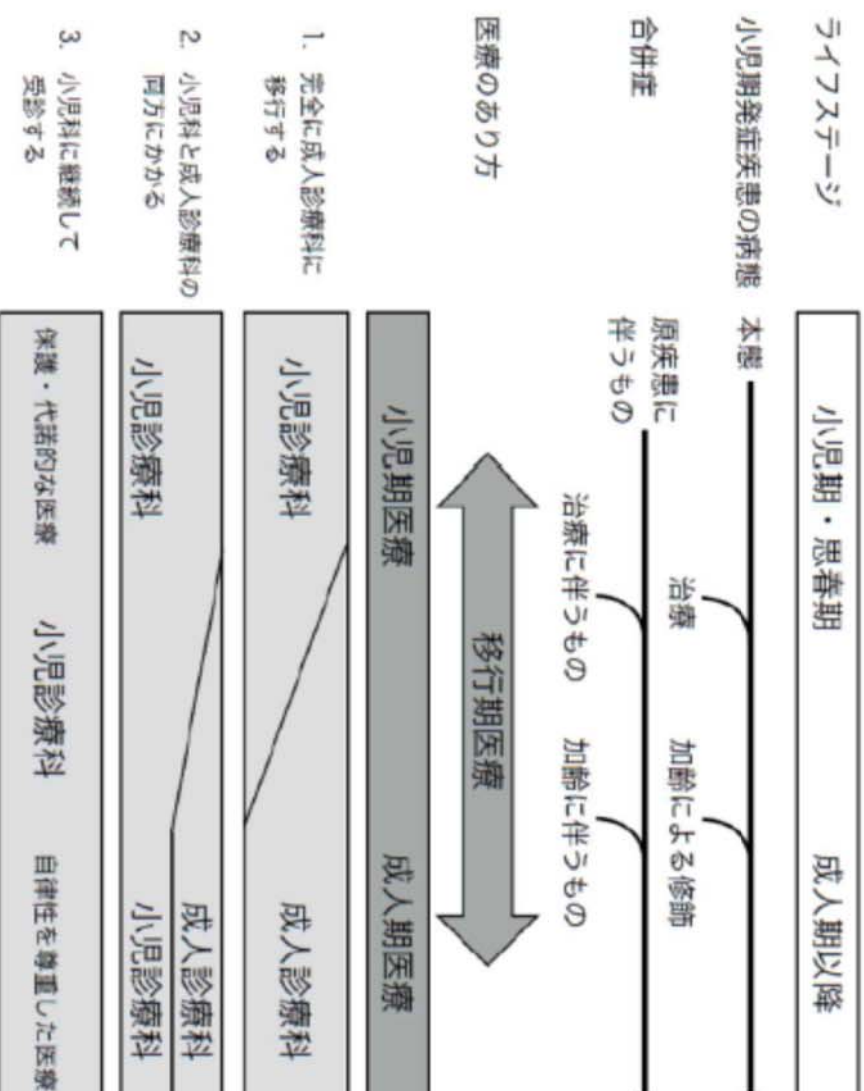
- ・必要に応じて、成人期に達した小児慢性疾患の患者に対する医療の提供

具体的な取組内容

- ・小児診療科・医療機関との協力による、患者にとって最も良い移行期医療及び成人期医療の提供
- ・総合的に患者を診療する機能を有する診療部門に相談できる体制の整備
- ・必要に応じて、産婦人科、精神科、心療内科に相談できる体制の整備
- ・必要に応じて、専門医とかかりつけ医が連携する体制(在宅医療含む)を整備
- ・移行期医療支援の必要な患者に自律(自立)を促す取組
- ・移行期医療支援センター(仮称)の実施する進捗状況の把握に係る調査等に協力

移行期医療の概念図

平成29年9月1日 難病対策委員会と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の合同委員会資料より



出典：日本小児科学会 移行期の患者に関するワーキンググループ「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」日児誌 118(1): 98-106, 2014

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。