療専門員や難病支援相談員が果す役割は極めて大きい。一昨年度に難病医療専門員や相談員の業務内容、それに相談業務のあり方をガイドラインとしてまとめた。今回はこのガイドラインの使用状況を調べたところ、85%の難病医療専門員や相談員が活用していることが明らかとなった。今後は使用アンケートの集計内容を検証し、ガイドラインの改定作業を行う。

④ 難病患者へのコミュニケーション支援プロジェクト

難病重症患者では構音、呼吸、四肢の運動機能障害からコミュニケーションに支障をきたしていることが多い。そのための支援機器や工夫や方策は各地でさまざまに開発・実践されてきている。しかしながら、療養者に必要な機器を適時に、機能に合わせて調整するための人材は十分ではなく、支援者相互の交流も広範には行われていない。これらの問題点を改善していくために、本プロジェクトとして、全国から集まった多職種の人々で難病患者のコミュニケーション機器等や支援方策を議論した。

⑤ 神経難病に対する遺伝医療カウンセリング体制の整備

遺伝性神経難病の遺伝カウンセリンブ体制の確立を目指し支援ネットワークを構築している。具体的に今回は、日本の神経学会教育施設、教育関連施設での遺伝カウンセリングの実態を調査するとともに、ハンチントン舞踏病の患者・家族に遺伝カウンセリングに関する訪問調査を行った。その結果、遺伝子診断やその説明同意関していくつかの問題が明らかにされた。今後は専門医の増加とカウンセリング体制の整備が必要であると考えれる。そのために遺伝性神経難病ケア研究会を設立するとともに、難病相談会を開催している。

E. 結論

重度の難病患者が直面している療養上の問題である医療提供体制の整備と在宅療養を充実させることが本研究班の目的である。全国都道府県での難病医療ネットワークシステムの充実度は様々であり、各地域の実情に合わせて整備していかなければならない。しかし、既存の拠点病院、協力病院というシステムにおける役割の分担や、組織形態を見直す時期に来ている。特にシステムの形態を在宅医療を中心にした考え方に切り替えていく必要があるものと考える。その一環として無床の診療所、訪問看護ステーションのより積極的な参加と在宅療養支援への活用が求められる。その実現において拠点病院や協力病院の新たな役割、即ち「二人主治医制」の確立も必要になってくる。

また、在宅医療の支援には、レスパイト入院の果たす役割が大きいので、自治体では補助金の交付などによるレスパイト入院支援が重要である。また、自治体によっては意志伝達装置はじめとした在宅医療に必要な機器の貸し出しも行っていて好評を得ている。

これらの重症難病患者さんが直面している問題を具体的に解決するために①難病患者の入院確保など医療相談プロジェクト、②災害時の難病患者に対する支援体制プロジェクト、③難病医療専門員および相談員による難病相談プロジェクト、④神経難病患者へのコミュニケーション支援プロジェクト、⑤神経難病に対する遺伝医療カウンセリング体制の整備プロジェクトを立ち上げている。

F. 健康危険情報

特定の呼吸器における故障（送風タービンの故障事故）３件

G. 研究発表

1) 加藤丈夫、栗田啓司、木村英紀、川並　透、鈴木義広、栗谷義樹、栗村正之、飛田宗重、新澤陽英、圓谷建治、片桐　忠、鈴木敬次、有海躬行：重症神経難病の在宅療養における診療所との連携―在宅診療が可能な無床診療所を記載したホームページの作成―、山形県医師会会報　印刷中、2010

2) Atsuta N, Watanabe H, Ito M, Tanaka F, Tamakoshi A, Nakano I, Aoki M, Tsuji S, Yuasa T, Takano H, Hayashi H, Kuzuhara S, Sobue G,Research Committee on the Neurodegenerative Diseases of Japan. : Age at onset influences on wide-ranged clinical features of sporadic amyotrophic lateral sclerosis. Neurol Sci. Jan 15;276:163-169 2009

3) 鈴木幹也、大矢　寧、村上善勇、小川雅文、川井　充：筋強直性ジストロフィーとDuchenne 型筋ジストロフィーの低酸素血症時における鼻翼呼吸、臨床神経学、49(5)278-280 2009

4) 成田有吾：がん診療連携拠点病院等における緩和ケア研修会への神経内科医の参加について、臨床神経学、50(1)：34-36 2010

5) 高奥幸枝：医療依存度の高い小児の支援から地域ネットワークと施策を構築　脊髄性筋萎縮症の患児の在宅生活をサポートして、保健師ジャーナル、65(12)：1002-1009 2009

6) Kihira T, Suzuki A, Kondo T, Wakayama I, Yoshida S, Hasegawa K, Garruto RM : Immunohistochemical expression of IGF-I and GSK in the spinal cord of Kii and Guamanian ALS patients.、Neuropathology、29(5) 548-558 2009

7) Satake W, Nakabayashi Y, Mizuta I, Hirota Y, Ito C, Kubo M, Kawaguchi T, Tsunoda T, Watanabe M, Takeda A, Tomiyama H, Nakashima K, Hasegawa K, Obata F, Yoshikawa T, Kawakami H, Sakoda S, Yamamoto M, Hattori N, Murata M, Nakamura Y, Toda T. : Genome-wide association study identifies common variants at four loci as genetic risk factors for Parkinson's disease. Nature Genet 41, 1303-1307 2009

8) 狭間敬憲：遺伝性神経難病患者への支援の取り組み、難病と在宅ケア、15；11-14 2009

9) 狭間敬憲、澤田甚一、戸田達史：神経疾患の遺伝子医療と神経内科医の取り組み。遺伝性神経難病への支援の取り組み、臨床神経学、49：756-761、2009

10) 野村哲志、井上雄一、中島健二：神経疾患と睡眠障害　パーキンソン病、Clin Neurosci、27 、2009

11) 中島　孝、伊藤博明、会田　泉、小澤哲夫、木下　悟、近藤　浩：筋ジストロフィー診療の現状―診断から治療まで、その1（症状から検査へ）、超音波検査技術、34；688-698、2009

12) 中島　孝：災害に備えた難病医療ネットワークと災害時の対応―2 回の地震を経験して、臨床神経学、59；872-876、2009

13) 中島　孝:難病におけるQOL研究の展開-QOL研究班の活動史とその意義-、保健の科学、51(2)；83-92、2009

14) 福永秀敏：ＡＬＳなど神経難病とともに、日経メディカル、9；6-8、2009

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

平成20〜22年度　総合研究報告書
厚生労働科学研究費補助金　難治性疾患克服研究事業
「重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究」班
事務局　堤　悦子
〒187-8551　東京都小平市小川東町４－１－１
独立行政法人　国立精神・神経医療研究センター病院
TEL 042-346-1728 FAX 042-346-1762
E-mail:tsutsumi@ncnp.go.jp

印刷・製本　有限会社 サンプロセス