

八 前各号に掲げる場合のほか、指定医療機関が、この法律その他国民の保健医療に関する法律で政令で定めるもの又はこれらの法律に基づく命令若しくは処分に違反したとき。

九 前各号に掲げる場合のほか、指定医療機関が、特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をしたとき。

十 指定医療機関が法人である場合において、その役員等のうちに指定医療機関の指定の取消し又は指定医療機関の指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前五年以内に特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。

十一 指定医療機関が法人でない場合において、その管理者が指定医療機関の指定の取消し又は指定医療機関の指定の全部若しくは一部の効力の停止をしようとするとき前五年以内に特定医療に関し不正又は著しく不当な行為をした者があるに至ったとき。

(公示)

第二十四条 都道府県知事は、次に掲げる場合には、その旨を公示しなければならない。

一 指定医療機関の指定をしたとき。

二 第十九条の規定による届出(同条の厚生労働省令で定める事項の変更に係るものを除く)があつたとき。

三 第二十条の規定による指定医療機関の指定の辞退があつたとき。

四 前条の規定により指定医療機関の指定を取り消したとき。

(特定医療費の審査及び支払)

第二十五条 都道府県知事は、指定医療機関の診療内容及び特定医療費の請求を随時審査し、かつ、指定医療機関が第七条第七項の規定によって請求することができる特定医療費の額を決定することができる。

2 指定医療機関は、都道府県知事が行う前項の決定に従わなければならない。

3 都道府県知事は、第一項の規定により指定医療機関が請求することができる特定医療費の額を決定するに当たっては、社会保険診療報酬支払基金法(昭和三十二年法律第二百二十九号)に定める審査委員会、国民健康保険法(昭和三十二年法律第九十二号)に定める国民健康保険診療報酬審査委員会その他政令で定める医療に関する審査機関の意見を聴かななければならない。

4 都道府県は、指定医療機関に対する特定医療費の支払に関する事務を社会保険診療報酬支払基金、国民健康保険法第四十五条第五項に規定する国民健康保険団体連合'その他厚生労働省令で定める者に委託することができる。

5 前各項に定めるもののほか、特定医療費の請求に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

6 第一項の規定による特定医療費の額の決定については、行政不服審査法(昭和三十七年法律第六十号)による不服申立てをすることができない。

(厚生労働省令への委任)

第二十六条 この節に定めるもののほか、指定医療機関に関し必要な事項は、厚生労働省令で定める。

#### 第四章 調査及び研究

第二十七条 国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進するものとする。

2 国は、前項に規定する調査及び研究の推進に当たっては、小児慢性特定疾病(児童福祉法第六条の二に規定する小児慢性特定疾病をいう。)の治療方法その他同法第二十一条の四第一項に規定する疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意するものとする。

3 厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。

4 厚生労働大臣は、前項の規定により第一項に規定する調査及び研究の成果を提供するに当たっては、個人情報の保護に留意しなければならない。

#### 第五章 療養生活環境整備事業

(療養生活環境整備事業)

第二十八条 都道府県は、厚生労働省令で定めるところにより、療養生活環境整備事業として、次に掲げる事業を行うことができる。

一 難病の患者の療養生活に関する各般の問題につき、難病の患者、その保護者その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言その他の厚生労働省令で定める便宜を供与する事業

二 難病の患者に対する保健医療サービス若しくは福祉サービスを提供する者又は、これらの者に対し必要な指導を行う者を育成する事業

三 適切な医療の確保の観点から厚生労働省令で定める基準に照らして訪問看護(難病の患者に対し、その者の居宅において看護師その他厚生労働省令で定める者により行われる療養上の世話又は必要な診療の補助をいう。以下この号において同じ。)を受けることが必要と認められる難病の患者につき、厚生労働省令で定めるところにより、訪問看護を行う事業

2 都道府県は、医療機関その他の厚生労働省令で定める者に対し、前項第一号に掲げる事業の全部又は一部を委託することができる。

3 第一項の規定により同項第一号に掲げる事業を行う都道府県及び前項の規定による委託を受けて当該委託に係る事業を実施する者は、同号に掲げる事業及び当該委託に係る事業の効果的な実施のために、指定医療機関その他の関係者との連携に努めなければならない。

4 第二項の規定による委託を受けて当該委託に係る事業を実施する者(その者が法人である場合にあっては、その役員)若しくはその職員又はこれらの者であった者は、正当な理由がなく、当該委託に係る事業に関して知り得た秘密を漏らしてはならない。

(難病相談支援センター)

第二十九条 難病相談支援センターは、前条第一項第号に掲げる事業を実施し、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的とする施設とする。

2 前条第一項第一号に掲げる事業を行う都道府県は、難病相談支援センターを設置することができる。

3 前条第二項の規定による委託を受けた者は、当該委託に係る事業を実施するため、厚生労働省令で定めるところにより、あらかじめ、厚生労働省令で定める事項を都道府県知事に届け出て、難病相談支援センターを設置することができる。

## 第六章 費用

(都道府県の支弁)

第三十条 次に掲げる費用は、都道府県の支弁とする。

特定医療費の支給に要する費用

療養生活環境整備事業に要する費用

(国の負担及び補助)

第三十一条 国は、政令で定めるところにより、前条の規定により都道府県が支弁する費用のうち、同条一号に掲げる費用の百分の五十を負担する。

2 国は予算の範囲内において、政令で定めるところにより、前条の規定により都道府県が支弁する費用のうち、同条第二号に掲げる費用の百分の五十以内を補助することができる。

## 第七章 雑則

(難病対策地域協議会)

### 第三十二条

都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、単独で又は共同して、難病の患者への支援の体制の整備を図るため、関係機関、関係団体並びに難病の患者及びその家族並びに難病の患者に対する医療又は難病の患者の福祉、教育若しくは雇用に関連する職務に従事する者その他の関係者(次項において「関係機関等」という。)により構成される難病対策地域協議会(以下「協議会」という。)を置くように努めるものとする。

2 協議会は、関係機関等が相互の連絡を図ることにより、地域における難病の患者への支援体制に関する課題について情報を共有し、関係機関等の連携の緊密化を図るとともに、地域の実情に応じた体制の整備について協議を行うものとする。

3 協議会の事務に従事する者又は当該者であった者は、正当な理由がなく、協議会の事務に関して知り得た秘密を漏らしてはならない。

(協議会の定める事項)

第三十三条 前条に定めるもののほか、協議会の組織及び運営に関し必要な事項は、協議会が定める。

(不正利得の徴収)

第三十四条 都道府県は、偽りその他不正の手段により特定医療費の支給を受けた者があるときは、その者から、その特定医療費の額に相当する金額の全部又は一部を徴収することができる。

2 都道府県は、指定医療機関が、偽りその他不正の行為により特定医療費の支給を受けたときは、当該指定医療機関に対し、その支払った額につき返還させるほか、その返還させる額に百分の四十を乗じて得た額を支払わせることができる。

3 前二項の規定による徴収金は、地方自治法(昭和二十二年法律第六十七号)第二百三十一条の三第三項に規定する法律で定める歳入とする。

(報告等)

第三十五条 都道府県は、特定医療費の支給に関して必要があると認めるときは、指定難病の患者、その保護者若しくは配偶者若しくはその患者の属する世帯の世帯主その他その世帯に属する者又はこれらの者であった者に対し、報告若しくは文書その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に質問させることができる。

2 第二十一条第二項の規定は前項の規定による質問について、同条第三項の規定は前項の規定による権限について準用する。

(厚生労働大臣の特定医療費の支給に関する調査等)

第三十六条 厚生労働大臣は、特定医療費の支給に関して緊急の必要があると認めるときは、当該都道府県の知事との密接な連携の下に、当該特定医療費の支給に係る指定難病の患者若しくはその保護者又はこれらの者であった者に対し、当該特定医療費の支給に係る特定医療の内容に関し、報告若しくは文書その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に質問させることができる。

2 厚生労働大臣は、特定医療費の支給に関して緊急の必要があると認めるときは、当該都道府県の知事との密接な連携の下に、特定医療を行った者若しくはこれを使用した者に対し、その行った特定医療に関し、報告若しくは当該特定医療の提供の記録、帳簿書類その他の物件の提出若しくは提示を命じ、又は当該職員に関係者に対し質問させることができる。

3 第二十一条第二項の規定は前二項の規定による質問について、同条第三項の規定は前二項の規定による権限について準用する。

(資料の提供等)

第三十七条 都道府県は、特定医療費の支給に関して必要があると認めるときは、指定難病の患者、その保護者若しくは配偶者又はその患者の属する世帯の世帯主その他その世帯に属する者の資産又は収入の状況につき、官公署に対し必要な文書の閲覧若しくは資料の提供を求め、又は銀行、信託会社その他の機関若しくは指定難病の患者の雇用主その他の関係人に報告を求めることができる。

(受給権の保護)

第三十八条 特定医療費の支給を受ける権利は、譲り渡し、担保に供し、又は差し押さえることができない。

(租税その他の公課の禁止)

第三十九条 租税その他の公課は、特定医療費として支給を受けた金銭を標準として、課することができない。

(大都市の特例)

第四十条 この法律中都道府県が処理することとされている事務に関する規定で政令で定めるものは、地方自治法第二百五十二条の十九第一項の指定都市(以下この条において「指定都市」という。)においては政令で定めるところにより、指定都市が処理するものとする。この場合においては、この法律中都道府県に関する規定は、指定都市に関する規定として指定都市に適用があるものとする。

(権限の委任)

第四十一条 この法律に規定する厚生労働大臣の権限は、厚生労働省令で定めるところにより、地方厚生局長に委任することができる。

(実施規定)

第四十二条 この法律に特別の規定があるものを除くほか、この法律の実施のための手続その他その執行について必要な細則は、厚生労働省令で定める。

第八章 罰則

第四十三条 指定難病審査会の委員又はその委員であった者が、正当な理由がなく、職務上知り得た秘密を漏らしたときは、一年以下の懲役又は百万円以下の罰金に処する。

第四十四条 第二十八条第四項又は第三十二条第三項の規定に違反した者は、一年以下の懲

役又は百万円以下の罰金に処する。

第四十五条 第三十六条第一項の規定による報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者は、三十万円以下の罰金に処する。

第四十六条 第三十六条第二項の規定による報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者は、十万円以下の過料に処する。

第四十七条 都道府県は、条例で、次の各号のいずれかに該当する者に対し十万円以下の過料を科する規定を設けることができる。

- 一 第十一条第二項の規定による医療受給者証の返還を求められてこれに応じない者
- 二 正当な理由がなく、第三十五条第一項の規定による報告若しくは物件の提出若しくは提示をせず、若しくは虚偽の報告若しくは虚偽の物件の提出若しくは提示をし、又は同項の規定による当該職員の質問に対して、答弁せず、若しくは虚偽の答弁をした者

## 附則

### (施行期日)

第一条 この法律は、平成二十七年一月一日から施行する。ただし、次の各号に掲げる規定は、当該各号に定める日から施行する。

- 一 附則第三条、第七条(子ども・子育て支援法及び就学前の子どもに関する教育、保育等の総合的な提供の推進に関する法律の一部を改正する法律の施行に伴う関係法律の整備等に関する法律(平成二十四年法律第六十七号)第六十五条の改正規定に限る。)、第八条、第十一条及び第十三条の規定 公布の日
- 二 第四十条及び附則第四条の規定 平成三十年四月一日

### (検討)

第二条 政府は、この法律の施行後五年を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。

### (施行前の準備)

第三条 厚生労働大臣は、この法律の施行前においても、第四条の規定の例により、基本方針を定めることができる。この場合において、厚生労働大臣は、この法律の施行前においても、同条の規定の例により、これを公表することができる。

- 2 前項の規定により定められた基本方針は、この法律の施行の日(以下この条において「施行日」という)において第四条の規定により定められたものとみなす。
- 3 厚生労働大臣は、この法律の施行前においても、第五条第一項の規定の例により、指定難病を指定することができる。
- 4 前項の規定により指定された指定難病は、施行日において第五条第一項の規定により指定されたものとみなす。
- 5 都道府県知事は、この法律の施行前においても、第六条第一項の規定の例により、指定医の指定をすることができる。
- 6 前項の規定により、指定された指定医は、施行日において第六条第一項の規定により指定されたものとみなす。
- 7 厚生労働大臣は、この法律の施行前においても、第七条第一項第一号の規定の例により、指定難病の病状の程度を定めることができる。
- 8 前項の規定により定められた病状の程度は、施行日において第七条第一項第一号の規定により定められたものとみなす。
- 9 都道府県知事は、この法律の施行前においても、第八条(第三項を除く。)の規定の例により、指定難病審査会を置くことができる。
- 10 前項の規定により置かれた指定難病審査会は、施行日において第八条の規定により置かれたものとみなす。
- 11 第九項の規定により置かれた指定難病審査会の委員の任期は、第八条第三項の規定にかかわらず、平成二十八年十二月三十一日までとする。
- 12 この法律を施行するために必要な条例の制定又は改正、第六条及び第七条の規定による支給認定の手続、第十四条第一項の規定による指定医療機関の指定の手続その他の行為は、この法律の施行前においても行うことができる。

(地方自治法の一部改正)

中略

(政令への委任)

第十三条 この附則に定めるもののほか、この法律の施行に関し必要な経過措置は、政令で定める。

法律案提出の理由

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律(平成二十五年法律第百十二号)に基づく措置として、難病の患者に対する医療その他難病に関する施策に関し、基本

方針の策定、難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立、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等の措置を講ずる必要がある。これが、この法律案を提出する理由である。

### 3. 法案施行後の課題

#### 1) 医療費助成の基本的な考え方

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」〈2013年12月13日〉において、「難病は、原因が不明であって、治療方法が確立されていないため、長期にわたる療養が必要となり、その結果、比較的若い時期から長期にわたり高額な医療費の負担が必要となる場合も多い。医療保険制度における高額療養費制度により一定の負担軽減が図られているが、こうした難病特有の事情を踏まえれば、難病対策として医療費の助成を行うことが必要である。」として公平性の観点から、難病の患者に対する医療費助成の必要性を示した。法案では、なぜ、難病が医療費助成の対象となるべきかについて、第一条で「この法律は、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こととなるものをいう。以下同じ。)の患者に対する医療その他難病に関する施策以下「難病の患者に対する医療等」という。)に関し必要な事項を定めることにより、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上を図り、もって国民保健の向上を図ることを目的とする。」とされている。「国民保健の向上を図る」の部分に、国民誰もが罹患しうる難病であるからこそ、医療費助成を行う大義名分があるという趣旨であるが、政省令で、さらにわかりやすく国民に難病の医療費助成の根拠を示す必要があると考える。

#### 2) 医療費助成の対象疾患及び対象患者

難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」では、難病の患者への医療費助成について広く国民に理解を得る観点から、医療費助成の対象患者は、対象疾患に罹患している患者であって、日常生活又は社会生活に支障がある者とするのが適切と考えられる。すなわち、医療費助成の対象は、対象疾患に罹患している難病患者データベースの登録患者のうち、症状の程度が重症度分類等で一定程度以上である者とする。具体的には、医療費助成の対象患者の認定基準について、難病研究で確立された対象疾患の診断基準を踏まえ、それぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等を組み込んで設定する。法案第五条では、「指定難病」という新たな概念を導入し、「指定特定医療」の対象とする。「都道府県は、支給認定(第七条第一項に規定する支給認定をいう。(以下この条及び次条において同じ。))を受けた指定難病(難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていることその他の厚生労働省令で定める



要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものをいう。以下同じ。)の患者が、支給認定の有効期間(第九条に規定する支給認定の有効期間をいう。第七条第四項において同じ。)内において、特定医療(支給認定を受けた指定難病の患者に対し、都道府県知事が指定する医療機関(以下「指定医療機関」という。)が行う医療であって、厚生労働省令で定めるものをいう。以下同じ。)のうち、同条第三項の規定により定められた指定医療機関から受けるものであって当該支給認定に係る指定難病に係るもの(以下「指定特定医療」という。)を受けたときは、厚生労働省令で定めるところにより、当該支給認定を受けた指定難病の患者又はその保護者(児童福祉法(昭和二十二年法律第百六十四号)第六条に規定する保護者をいう。以下同じ。)に対し、当該指定特定医療に要した費用について、特定医療費を支給する。」

この、「指定難病」の概念についても、国民にわかりやすく説明してゆく必要がある。

### 3) 指定医療機関

第十四条には「第五条第一項の規定による指定医療機関の指定(以下この節において「指定医療機関の指定」という。)は、厚生労働省令で定めるところにより、病院若しくは診療所(これらに準ずるものとして政令で定めるものを含む。以下同じ。)又は薬局の開設者の申請により行う。」とあるが、いずれ政令で定められるとしても、法案条文の指定医療機関に、訪問看護ステーションが入っていない。第二十八条「適切な医療の確保の観点から厚生労働省令で定める基準に照らして訪問看護(難病の患者に対し、その者の居宅において看護師その他厚生労働省令で定める者により行われる療養上の世話又は必要な診療の補助をいう。以下この号において同じ。)を受けることが必要と認められる難病の患者につき、厚生労働省令で定めるところにより、訪問看護を行う事業」と、訪問看護事業が明記されており、難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」では、「受診した複数の医療機関等の自己負担(※)をすべて合算した上で負担限度額を適用する。※薬局での保険調剤及び医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。」のであるから、訪問看護ステーションが指定医療機関となることを周知させる必要がある。

### 4) 専門性の高い保健師等

第三十二条「都道府県、保健所を設置する市及び特別区は、単独で又は共同して、難病の患者への支援の体制の整備を図るため、関係機関、関係団体並びに難病の患者及びその家族並びに難病の患者に対する医療又は難病の患者の福祉、教育若しくは雇用に関連する職務に従事する者その他の関係者(次項において「関係機関等」という。)により構成される難病対策地域協議会(以下「協議会」という。)を置くように努めるものとする。」として、保健所の役割が明記され、地域に保健所を中心とした「難病対策地域協議会(仮称)」を設置するなどして、相談、福祉、就労、医療など、地域における難病患者への適切な支援を図るとともに、難病患者の地域での活動を支援するため、専門性の高い保健師等(「難病保健医療専門員(仮称)」)を育成することとなっている。本

研究班「関連職種のスキルアップ分科会」作成の「都道府県保健所・保健所設置市(含む特別区)における難病の保健活動指針」を活用するなど 専門性の高い保健師等が、難病看護学会認定「難病看護師」等との連携のもとで、難病の患者に対する医療、福祉、教育等の実をあげて、難病の患者の療養生活の質の維持・向上を図ることができるようにすべきである。

## 5) 介護・福祉との連携

第二条「難病の患者に対する医療等は、難病の克服を目指し、難病の患者がその社会参加の機会が確保されること及び地域社会において尊厳を保持しつつ他の人々と共生することを妨げられないことを旨として、難病の特性に応じて、社会福祉その他の関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に行われなければならない。」として、介護・福祉との連携がうたわれる。地域包括ケアの推進が図られる中で、難病について有機的な連携のもとで総合的な医療等が展開されるべきである。

難病対策委員会「難病対策の改革に向けた取組について」では、「難病に係る医療については、医療保険での対応が基本であるが、難病に対応可能な医療提供が困難な地域によっては介護保険の医療系サービスで対応されている場合が想定されることを踏まえ、都道府県が当該患者に対し、介護保険における医療系サービスについて必要と認める場合には医療費助成の対象とすることを可能とする。なお、具体的な取扱いについては、国においてガイドライン等の検討を行う。」とあり、今後、本研究班のような横断的な研究班によって、医療・介護・福祉、さらには障害者総合支援を包括した総合的な医療等が適切に行われるようにすべきである。

## 国際動向を踏まえた難病対策の在り方について

平成 25 年 12 月

総括班員：児玉知子

(元 国立保健医療科学院 国際協力研究部上席主任研究官)

(平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 事業官)

総括班員として下記事項を報告する。

現行の国内難病医療提供体制としては、行政における医療費助成等の経済的支援が検討される一方で、日常生活における手厚いケアが必要な重症者（在宅ケア含め）や就労が可能である患者への対応や支援が十分でなく、今後更なる対策が必要である。難病医療においては、今後も拠点となる病院や協力病院および在宅医療等に携わる診療所との連携が必須であることは言うまでもないが、医療面だけでなくあらゆる社会的側面、例えば教育や就労、福祉にまたがる広い領域においても対策の充実を図ることが求められている。そのためには自治体の行政地区における（具体的には保健所や市町村センターの）リーダーシップが欠かせないが、社会一般の難病・希少疾患に対する認知度もこれまで以上に高める必要がある。難病対策においては、北欧諸国にみられるような医療と併せた福祉面での充実も必要であり、行政各署内の横断的連携が欠かせない。

現行の難病相談センターの活動や対応者（難病相談コーディネーター（本研究班の分担研究者による仮称））については、全国各地でかなりのばらつきがみられる。今後難病対策が法制化された後は、既に特定疾患に認定されていた疾患では各地域における支援の充実を図る一方で、全国に数名の患者しかいない超希少疾患については、全国規模でのアクセスが可能となるような医療および関連情報の提供体制が必要である。現在、日本では国家レベルで難病に対する治療開発が促進されており、臨床試験や対象疾患の拡大も期待されている。従って、これまで以上に患者自身が新しい治療薬や関連情報を求める可能性が高く、難病医療へのアクセスや治験を含めた治療開発の情報を提供する部署を充実させる必要がある。また日常生活上のケアや重症者への対応、利用可能なサービスなど、あらゆる難病患者に対して地域資源を活用したネットワークを構築する必要がある。

国際的な観点からは、国内の難病対策は他国に類を見ない手厚い医療（およびケア）支援が実現されている。一方で、超希少疾患、中でも遺伝子診断レベルで確定診断を行う疾患については、専門家へのレファレンスが遅れ、その結果診断や治療が遅れるなどの問題点がある。超希少疾患の適切な診断および治療を行うためには、国内の現行体制だけで解決するのは困難であり、国際的なネットワークの中で迅速な診断や治療開発への足掛かりを掴むことが重要であり、そのための新たな体制作りも必要であろう。

近年、EUや米国を中心に、カナダ、オーストラリア、中国等も参画した希少疾患研究のネットワークが構築されている（注1）。わが国においても、今後はグローバルな視点で

治療開発を含めた共同研究が推進されることが期待される。そのためには、グローバルスタンダードな患者登録システムや臨床研究体制の整備と併せて、米国やEUと協調した希少医薬品承認制度の導入も必要であろう。

臨床家においては、上記のような国内外の状況を把握しつつ、現場で遭遇する患者一人一人の診察において、常に希少疾患の可能性を念頭に置いた診療を行うとともに、適切な診断に繋げる必要がある。そのためには、現場医師にアクセスの良い希少疾患診断のためのリソースが整備される必要がある。リソースについては、これまでも国外の有用なポータルサイト（Orphanet）を紹介したが、国内にも拠点となるようなポータルサイトが設営され、国内情報の一元化を図る必要があると考える。

最後に、難病患者は疾患の特異性や希少性ゆえに療養上、社会生活上の様々な困難に直面する。従って、患者とその家族を支える組織形成は大変重要な意味を持っており、治療や療養において良きパートナーシップが築かれるような一定の枠組みも検討されるべきである。欧米で既に確立された希少疾患患者組織形成プロセスは国内でも参考となる。

(注1) **国際希少疾患研究コンソーシアム**

**(IRDIRC : International Rare Diseases Research Consortium)**

EU中心に米国 NIH や FDA とその関連施設、カナダ、オーストラリアを含めた約300研究機関および施設が加盟。寄付金等を募集し国際的なネットワークで希少疾患治療に向けた治療開発研究を実施。当面のゴールとしては2020年までに200の新治療を目指している。<http://www.irdirc.org/>

(注2) 本稿は所属機関を代表するものでなく、著者の私見を述べるものである。

### Ⅲ 研究成果の刊行に関する一覧表

青木 正志

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
○Nara M, Ueda S, Aoki M et al., (原著)	The Clinical Utility of Makeshift Beds in Disaster Shelters	Disaster Med Public Health Prep			2013 印刷中
○青木 正志	神経疾患患者救済のための神経学会災害対策ネットワーク作り - 在宅人工呼吸器使用患者への対応をどうするか	臨床神経学	53	1149-1151	2013

阿部 康二

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Deguchi K, Kono S, Deguchi S, Morimoto N, Kurata T, Ikeda Y, <u>Abe K.</u>	A novel useful tool of computerized touch panel-type screening test for evaluating cognitive function of chronic ischemic stroke patients.	J Stroke Cerebrovasc Dis (原著)	7	197-206	2013
Ikeda Y, Ohta Y, Kurata T, Shiro Y, Takao Y, <u>Abe K.</u>	Acoustic impairment is a distinguishable clinical feature of Asidan/SCA36	J Neurol Sci. (原著)	324	109-12.	2013
Miyazaki K, Yamashita T, Morimoto N, Sato K, Mimoto T, Kurata T, Ikeda Y, <u>Abe K.</u>	Early and selective reduction of NOP56 (Asidan) and RNA processing proteins in the motor neuron of ALS model mice.	Neurol Res. (原著)	35	744-54	2013

Sato K, Morimoto N, Kurata T, Mimoto T, Miyazaki K, Ikeda Y, <u>Abe K.</u>	Impaired hypoxic sensor Siah-1, PHD3, and FIH system in spinal motor neurons of an amyotrop hic lateral sclerosis mou se model.	J Neurosci Re s. (原著)	91	285-91	2013
---	--	-----------------------------	----	--------	------

池田 修一

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
松沢由美、中村昭 則、吉田邦広、両角 由里、高橋宏子、池 田修一	信州大学医学部附属病院 難病診療センターによる 訪問診療に対する意識調 査 (原著)	信州医学雑誌	61	217-223	2013
中村昭則、吉田邦 広、松沢由美、両角 由里、池田修一	信州大学医学部附属病院 難病診療センターによる 長野県神経難病患者の在 宅療養支援の現状と課題 (原著)	信州医学雑誌	61	397-403	2013
滝沢正臣、中村昭 則、武井洋一、大原 慎司	在宅難病患者家族への総 合在宅遠隔医療システム の開発 (原著)	日本遠隔医療 学会雑誌	9	74-78	2013
日根野晃代、中村昭 則、宮崎大吾、滝沢 正臣	神経難病患者におけるモ バイル端末を用いた在宅 チームケアシステムの有 効性 (原著)	日本遠隔医療 学会雑誌	9	145-147	2013
宮崎大吾、中村昭 則、日根野晃代、滝 沢正臣	タブレット端末を用いた 診療情報共有の有効性の 評価 (原著)	日本遠隔医療 学会雑誌	9	148-151	2013

板井 孝彦郎

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
板井孝彦郎	医療情報と情報倫理	浅見省吾 盛永審一郎	教養としての 応用倫理学	丸善出版	東京	2013	27-46
板井孝彦郎	医療情報と生命倫理	板井孝彦郎 村岡 潔	シリーズ生命 倫理学第 16 巻 医療情報	丸善出版	東京	2013	1-26

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
板井孝彦郎	事前指示について	内科	112 (6)	1372-1376	2013
板井孝彦郎	医療安全管理業務としての 臨床倫理コンサルテー ション	臨床倫理	No.2	印刷中	2014

伊東 秀文

論文発表

村田顕也、細川万生、伊東秀文ら．和歌山県における在宅人工呼吸器使用患者の実態調査とその対策について．日本難病医療ネットワーク学会機関誌 2013;1:88.

伊藤 博明

論説

伊藤博明：事前指示と事前ケア計画 — 「想定外」に対応する方法の考察— 医療（掲載予定）

伊藤 道哉

書籍

著者氏名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
伊藤 道哉	伊藤 道哉	「生命と医療の倫理学」改訂新版	丸善出版	東京	2013	235
伊藤 道哉	伊藤 道哉	「医療の倫理 資料集」改訂新版	丸善出版	東京	2013	220



伊藤 道哉	日本医師会 監修	「医の倫理」	メヂカル フレンド 社	東京	2014	75
-------	-------------	--------	-------------------	----	------	----

雑誌

伊藤道哉：神経内科領域における保険診療の課題と対策、臨床神経 第53巻、923-925、2013

伊藤道哉：生命維持治療法制化の影響に関する量的・質的研究. 日本医療・病院管理学会誌. 50. Suppl. 246, 2013.

森谷就慶, 尾形倫明, 伊藤道哉, 他：精神障害者の就労に求められるスキル、日本医療・病院管理学会誌 50巻 Suppl. 262, 2013

千葉宏毅, 金子さゆり, 尾形倫明, 伊藤道哉, :在宅医師による末期がん患者・主介護者に対する生活用具等の説明に関する研究、日本医療・病院管理学会誌 50巻 Suppl. 242, 2013.

尾形倫明, 千葉宏毅, 森谷就慶, 松本裕樹, 桜澤邦男, 伊藤道哉, 濃沼信夫：家族介護者における仮想評価法での介護手当（現金給付）の水準額に関する研究、日本医療・病院管理学会誌 50巻 Suppl. 256, 2013.

犬塚 貴

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	出版年
田中優司、犬塚貴ほか	岐阜県における難病の地域医療提供体制の構築への取り組み	難病と在宅ケア	(印刷中)

岡本 幸市

書籍(和文単行本)：

岡本幸市, 藤田行雄：原発性側索硬化症. すべてがわかる ALS・運動ニューロン疾患. 辻省次編, 中山書店, 東京, 2013, pp100-104

雑誌：

英文原著論文

- 1) Furuta N, Makioka K, Fujita Y, Ikeda M, Takatama M, Matsuoka M, Okamoto K: Reduced expression of BTBD 10 in anterior horn cells with Golgi fragmentation and pTDP-43-positive inclusions in patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. Neuropathology 33: 397-404, 2013

- 2) Hayashi S, Amari M, Okamoto K : Loss of Calretinin- and parvalbumin-immunoreactive axons in anterolateral columns beyond the corticospinal tracts of amyotrophic lateral sclerosis spinal cords. J Neurol Sci 331:61-66, 2013
- 3) Furuta N, Makioka K, Fujita Y, Okamoto K: Changes in the clinical features of amyotrophic lateral sclerosis in rural Japan. Intern Med 52:1691-1696, 2013
- 4) Sohmiya M, Wada N, Tazawa M, Okamoto K, Shirakura K: Immediate effects of physical therapy on gait disturbance and frontal assessment battery in Parkinson's disease. Geriatr Gerontol Int 13: 630-637, 2013
- 5) Ushikubo M, Tomita C, Inokuma A, Ikeda M, Okamoto K: Illness course and circumstances of death among individuals with rapidly progressive amyotrophic lateral sclerosis. International Medical Journal 20: 446-449, 2013
- 6) Nakamura R, Atsuta N, Watanabe H, Hirakawa A, Watanabe H, Ito M, Senda J, Katsuno M, Tanaka F, Izumi Y, Morita M, Ogaki K, Taniguchi A, Aiba I, Mizoguchi K, Okamoto K, Hasegawa K, Aoki M, Kawata A, Abe K, Oda M, Konagaya M, Imai T, Nakagawa M, Tsuji S, Kaji R, Nakano I, Sobue G: Neck weakness is a potent prognostic factor in sporadic amyotrophic lateral sclerosis patients. J Neurol Neurosurg Psychiatry 84: 1365-1371, 2013
- 7) Sakurai A, Makioka K, Fukuda T, Takatama M, Okamoto K: Accumulation of phosphorylated TDP-43 in the CNS of a patient with Cockayne syndrome. Neuropathology 33: 673-677, 2013

邦文症例報告(原著) :

岡本幸市, 五十嵐健祐, 勝山 彰, 福田利夫, 高玉真光 : 超高齢発症のFTLD-TDP の1 剖検例. 79: 760-762, 2013

## 荻野 美恵子

### 書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
荻野美恵子	過炭酸ガス血性昏睡 (CO2 ナルコーシ ス)	水澤英洋他 編	今日の神経疾 患治療指針 第2版	医学書院	東京	2013	1032-1033
荻野美恵子 他	医師国家試験にむけ て	大学病院の 緩和ケアを 考える会編	臨床緩和ケア 第3版	青海社	東京	2013	145-162

荻野美恵子	ギラン・バレー症候群 臨床的事項	「ギラン・バレー症候群 フィッシャー症候群 診療ガイドライン」作成委員会編	ギラン・バレー症候群 フィッシャー症候群 診療ガイドライン 2013	南江堂	東京	2013	14-33
荻野美恵子	3. 告知、診療チーム、事前指示、終末期ケア 10-10 ALS の診療報酬はどのようなになっているか	「筋萎縮性側索硬化症 診療ガイドライン」作成委員会編	筋萎縮性側索硬化症診療ガイドライン	南江堂	東京	2013	46-74,199-200
宮川沙織、 荻野美恵子	ALS に対する緩和医療	辻省次編	アクチュアル脳・神経疾患の臨床 最新アプローチ ALS・運動ニューロン疾患	中山書店	東京	2013	306-313

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Rabkin, J., <u>Ogino M.</u> , Goetz, R., et.al. (原著)	<u>Tracheostomy with invasive ventilation for ALS patients: Neurologists' roles in the US and Japan.</u>	Amyotroph Lateral Scler.	14	116-123	2013
Miyakawa S, <u>Ogino M</u> , Funabe S, et.al. (原著)	<u>Lewy body pathology in a patient with a homozygous parkin deletion.</u>	Mov Disord.	28	388-391	2013

Hayakawa H, Nagai M, Kawanami A, Nakata Y, Nihira T, <u>Ogino M</u> , Takada M, Saido T, Takano J, Saegusa M, Mikami T, Hamada J, Nishiyama K, Mochizuki H, Mizuno Y. (原著)	<u>Loss of DARPP-32 and calbindin in multiple system atrophy.</u>	J Neural Transm	Epub ahead of print		2013 May 29
<u>荻野美恵子</u> (準原著)	「命」を考える教育	青山スタンダ ード論集	8	27-39	2013
ALSUntangled Group	the Deanna protocol	Amyotroph Lateral Scler Frontotempor al Degener	14	319-23	2013
ALSUntangled Group	Fecal transplants	Amyotroph Lateral Scler Frontotempor al Degener	14	482-5	2013
ALSUntangled Group	Propofol	Amyotroph Lateral Scler Frontotempor al Degener	14	640-2	2013
ALSUntangled Group	Sodium chlorite	Amyotroph Lateral Scler Frontotempor al Degener	14	236-8	2013
<u>荻野美恵子</u>	医師の使命を考える 医 師・医学生立場から	J.Seizon and Life Sci.	14	116-123	2013