

	合計 (n=164)	病院 (n=97)	診療所 (n=67)
あり	25.0%	22.7%	28.4%
なし	74.4%	76.3%	71.6%
無回答	0.6%	1.0%	0.0%

#### ⑥ 指定医の区分

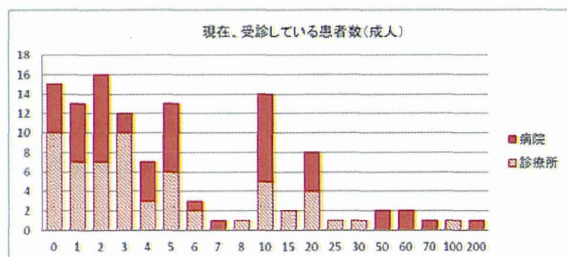
既に「指定医」の指定を受けている医師は57.3%、協力医からの切替えを含め最終的に「指定医を希望」する医師は約23.8%であった。更新の診断書のみの作成を担う「協力医」希望者は18.0%に留まっており、新規・更新両方の診断書作成を担う「指定医」を希望する医師のほうが多い。

	合計 (n=164)	病院 (n=97)	診療所 (n=67)
これから協力医を希望	9.8%	8.2%	11.9%
すでに協力医で、指定医に切り替え希望	11.0%	12.4%	9.0%
協力医なし、指定医を希望	12.8%	18.6%	4.5%
すでに指定医の指定を受けている	57.3%	51.5%	65.7%
無回答	9.1%	9.3%	9.0%

#### イ 難病医療に対する関与状況

##### ① 現在、受診している患者数

受診している患者数（成人）は、5人以下に集中していた。



② 難病の「診断」・「治療」への介入度  
 実際「診断」に関与している医師は、60.4%に留まっていた。

	合計 (n=164)	病院 (n=97)	診療所 (n=67)
診断のみ	5.5%	5.2%	6.0%
診断も治療も両方	54.9%	59.8%	47.8%
治療のみ	23.8%	21.6%	26.9%
相談のみ	10.4%	9.3%	11.9%
無回答	5.5%	4.1%	7.5%

#### ウ 「診断」の関与状況

上記イ②の設問で「診断も治療も両方」および「診断のみ」を選択した99人（病院63人、診療所36人）に対して、自施設における「診断」状況について尋ねた。

##### ① 「診断」は、自院で完結できるか？

「症例による」とする医師が最も多く59.6%であった。自院で「完結できる」のはわずか25.3%であった。

	合計 (n=99)	病院 (n=63)	診療所 (n=36)
完結できる	25.3%	30.2%	16.7%
完結できない	15.2%	6.3%	30.6%
症例による	59.6%	63.5%	52.8%

##### ② 診断にあたって困っていること

###### 1) 診断基準と重症度分類の複雑さ

- ・重症度分類に当てはまるかの判断
- ・改訂後、自由記載欄が狭くなりやや記述しづらいことある。
- ・臨床調査個人票の記載について本日、各疾患について具体的に審査の保留理由を示して頂いて大変良かった。対象疾患が相当増えたので今後も、各種疾患について、このような情報を、研究

会ではなくても良いので、年1回でも知らせて頂きたい。臨床調査個人票記載の手引きのようなものの発行はできないでしょうか。

- ・神経内科の協力がどの医療機関でも、得られにくい。受診までに時間がかかる（予約がとりにくい）。
- ・患者さまの移動能力が乏しく、検査する医療機関へ簡単には行けない。

## 2) 医療設備上の限界

- ・CTやMRI等は他院に依頼する。
- ・画像診断など他医に協力をお願いする必要あり。
- ・自院で検査が十分にはできない。
- ・検査が充分できない。
- ・画像診断ができない（MRI撮影）。
- ・MRIや心電図など診断書上必須になっている検査を実施できない。
- ・診断に必須でも当院でできないものがある。
- ・専門性の高い検査などができない。
- ・生検が出来ない。
- ・鑑別診断を全てするのは困難。
- ・組織検査、特殊な造影検査、核シンチグラフィ気管支鏡等の内視鏡等は、専門の高次病院の先生方へのお願いを要する。難病医療コーディネーターの力添えをお願いしたい。
- ・他の医療機関に依頼した検査がこちらの要望通りに行なわれない。

## 3) 知識や技能の限界

- ・専門的知識・情報不足
- ・確定診断が難しい症例があり、専門医の意見を聞きたい。
- ・検査の実施、結果の判断で専門医の意見を聞きたい。

## 4) 専門医との連携

- ・専門医と相談しながら行っている。
- ・専門医が臨時職員のため、非専門医が診断と治療にかかわらざるをえない。
- ・発症初期の診断は困難であるため、神経内科に紹介することが多い。

## 5) その他

乳幼児等、市町村で医療費が全額支払われる例では、難病申請すると、証明書代が新たに親の負担となり、申請してもらえない。親の希望に沿って申請有無を決めるということでよいかどうかお尋ねしたい。

## エ 「治療」について

上記イ②の設問で「診断も治療も両方」および「治療のみ」を選択した129人（病院79人、診療所50人）に対して、自施設における「治療」状況について尋ねた。

### ① 指定医療機関の指定の有無

難病患者に対する治療を行う場合、指定医療機関の指定を受ける必要があるが、実際指定を受けているのは76.0%であった。

	合計 (n=129)	病院 (n=79)	診療所 (n=50)
あり	76.0%	79.7%	70.0%
なし	12.4%	7.6%	20.0%
無回答	11.6%	12.7%	10.0%

### ② 「治療」の内容

治療の内容について、「薬の処方のみ」（63.6%）が最も多かった。薬の処方のみならず、検査、リハビリ、生活指導、手術、合併症治療、点滴、在宅人工呼吸管理、在宅酸素、心のケアなどを行っているという回答（「その他」）が23.3%あった。

	合計 (n=129)	病院 (n=79)	診療所 (n=50)
薬の処方のみ	63.6%	67.1%	58.0%
その他	23.3%	21.5%	26.0%
無回答	13.2%	11.4%	16.0%

### ③治療で困っていること

#### 1)治療方針に関すること

- ・その都度専門医と相談している。
- ・患者が高齢であったり、家族の認識不足があったり、発症・診断時の状況がわかりにくいことがある（パーキンソン病などのとき）。
- ・治療に難渋する症例がある。
- ・症例数が少ないため、他の患者と比較しがたい。
- ・合併症併発時、在宅のため治療が不十分になる。

#### 2)薬の処方に関すること

- ・重症度悪化時の投薬変更。
- ・治療薬変更のタイミング。
- ・服薬するも病状が良くならないこと。
- ・入院治療の場合、療養病床で薬代が包括のため、高額な薬剤は病院負担が大きい。
- ・療養病棟（包括）のため入院では高額の治療は赤字でできない。
- ・現時点ではまだそのような状況にはないが、患者の病状によっては、高額な注射薬を病院で購入しなくてはならなくなるが、高額過ぎて現実には困難。

#### 3)専門医との連携

- ・外科的な治療を要する場合は、高次病院にお願いする。
- ・手術は連携病院に依頼している。
- ・IBDに関しては手術例を他院（兵庫医科大学等）へ紹介する場合もある。

- ・手術、合併症治療
- ・入院治療を要する際の紹介先がわからない。
- ・症状が進行し、本人及び家族が入院加療を希望した時、施設を捜すのが困難なことがある。
- ・治療依頼紹介をしても、薬の指示のみで帰されることがある。
- ・専門医とのコミュニケーションが難しい。
- ・二人主治医制で神経内科医とのやりとりが出来ている。他の難病も、そういう制度の導入が出来れば地域の方も安心できると思う。
- ・難病巡回診療制度で専門医とのコンタクトがあるのは良いこと。

#### 4)その他

- ・訪問診療を行って頂ける医師の紹介を難病コーディネーターにお願いしたい。
- ・進行性の疾患である網膜色素変性は、心のケアと日常生活の指導が必要になってくる。家に引きこもりにならないように、福祉にうまくつないでいくことが必要。
- ・西洋医学的以外の治療（漢方や針灸）が効果的なことがあると思われる。

## オ 指定医研修について

### ①研修全体の満足度

88.5%の受講者は「非常に満足(28.7%)」「やや満足(59.8%)」と回答した。「全く満足でない」は0.6%であった。

	合計 (n=164)	病院 (n=97)	診療所 (n=67)
非常に満足	28.7%	29.9%	26.9%
やや満足	59.8%	59.8%	59.7%
あまり満足でない	3.0%	2.1%	4.5%
全く満足でない	0.6%	1.0%	0.0%
どちらともいえない	3.0%	4.1%	1.5%
無回答	4.9%	3.1%	7.5%

### ②制度の講義資料の難易度

96.4%の受講者は「よく解できた(42.1%)」「まあ理解できた(54.3%)」と回答した。「理解できなかった」は0%であった。

	合計 (n=164)	病院 (n=97)	診療所 (n=67)
よく理解できた	42.1%	43.3%	40.3%
まあ理解できた	54.3%	53.6%	55.2%
あまり理解できなかった	0.6%	0.0%	1.5%
理解できなかった	0.0%	0.0%	0.0%
無回答	3.0%	3.1%	3.0%

### ③研修に関する要望等

#### 1)プログラムについて

- ・時間的に選択が出来てよかった。
- ・分野別講義は、所属分野(難病にコミット可能な分野)に限定して欲しい。

- ・今回のように一度にまとめたの実施医は助かる(特に認定期日が迫った者には良い)
- ・午後のみとしてほしい。
- ・平日の夜間(19時から20時くらい)に関連する難病の研修会を開いてもらいポイント制にしてもらえば自分の興味のある難病の理解が深めやすい。

#### 2)教材について

##### ○「制度」に関すること

- ・制度がたくさんあり、どの資格を持っておく必要があるのか、もう少し明確な基準を示して欲しい。
- ・更新手続きについてもっと説明を聞いたかった。
- ・更新申請の手続きが複雑で理解しづらい。
- ・Type IIとType IIIは、研修内容に違いがあるのかなのか分からなかった。
- ・身体障害を取得すれば1級なら医療費は無料となるほとんどの難病では日常生活に支障があるレベルであれば身障2級以上を取得する方が早いのではないか。
- ・該当疾患で難病指定を受けた疾患でステロイド治療中ステロイドの副作用で起こった有害事象(例えば大腿骨頸部骨折)なども救済されるのか?

##### ○「疾病」に関すること

- ・「疾病」の講師の先生方のレクチャーが良かった。スライドの配布資料もあと良かった。
- ・「疾病」講義のスライドを配布していただきたい。
- ・講師の先生が各疾病の各論の話をされる前に、その分野の難病全般に関する概説の話をされたが、その部分の内容が配布されていなかった。要点はメモをしたが、お話の進行も早かったので、スライド資料も配布して欲しかった。

- ・典型的な症例を画像、映像で説明していただければ有難い。
- ・何が大切なのか強調してほしい。
- ・資料作成の意図やどう使って欲しいかを説明してほしい。
- ・プリントを読みながらの説明よりも、プロジェクタを使って説明していただく方がよりわかりやすい。

### 3) その他

- ・適宜、研修会があれば新しい知見など情報提供をお願いしたい。
- ・講演内容がインターネットの動画などでみられたらいいと思う。
- ・将来的にデータ入力パソコン入力になった際には、ぜひ各項目に解説の様な項目を作り、クリックすると正しい選択ができる様にアドバイスを入れて頂きたい。
- ・日本消化器内視鏡学会は、専門医資格とはならないのでしょうか？今後認められる可能性はありますでしょうか？また外科専門医の更新が難しい場合に「日本外科学会認定登録医」というのがありますがこれも資格としては認めてほしい。

### (3) 運営側「自治体」ニーズ

以下に、高知県担当者から聴取したコメントを示す。

#### ① 研修プログラムの評価

今年度は、「制度・実務」1コマ（必須）と「疾病」2コマ（6コマから選択）の合計3コマの受講で修了とする形態で実施した。「疾病」については、各学会で開催してほしい。学会で指定医研修の要件を満たす講義を指定し、それを受講すればよいとしたほうが医師たちの負担軽減になるのではないか。「制度」は、引き続き県が研修会を

開催し、学会出席と合わせて修了証を発行する形態も可能とするなど医師が受講しやすい環境整備が望まれる。

#### ② 研修教材の評価

指定研修が始まる前から全国的な統一テキストを作成してほしい旨国に要望していた。「制度」については日医総研 WP が提示されたが、「疾病」の教材が示されていないため、どこまで説明したらいいのかよくわからない。

#### ③ その他

別紙2 参照。

## 3. 愛知県

愛知県における難病患者数は、難病法制定以前（平成23年度）には約3万5,870人で、難病法制定後（平成27年度末）は6万9,200人に増えると見込んでいたが、実際は平成27年9月末で約4万5千人程度に留まっている。これに対し、指定医は約6,350人（内訳：Sは約5,100人、Pは1,250人）、協力医は約400人である。予算については、難病法制定以前の平成26年度が62億円、難病法制定後は対象疾病の拡大を考慮し平成27年度には約99.45億円の予算を確保していたが、実績にすると58億円の見込みである。

愛知県は、医療資源が豊富な地域である。県内に医学部を持つ大学が4つあり、厚生連病院や日赤病院、名古屋市立以外の市立病院が救命救急センターを有し地域の中核病院として活躍するなど充実した特徴がある。

また、難病対策における歴史と実績をもつ地域でもある。名古屋大学医学部が難病対策の創生期から県内の医療関係者を取り

まとめ、県医師会・県・名古屋市が連携し、国に先駆けて県医師会難病相談室の設置や難病ネットワークの構築がいち早く行われていたという特徴をもつ。

#### (1) 指定医研修の実施状況

愛知県は、愛知県医師会に業務を委託し、名古屋市中区役所ホールにおいて、2日間（2016年1月31日、2月28日）にわたり開催した。対象は、専門医資格を有しない難病指定医であるが、専門医資格を有する難病指定医も希望すれば聴講可能とした。

研修プログラムは、国のカリキュラムにもとづき、「制度」・「実務」・「疾病」の3本柱を基礎にした丸一日コースであった。特徴的なのは、冒頭に愛知県医師会活動の説明が付加されていた点である。愛知県医師会では、昭和56年4月に医師会独自に難病相談室を設置し、昭和56年発足以来、県と名古屋市は補助金を交付し、当該相談室事業を支援している。国は平成15年度から難病患者・家族等の療養上、生活上での様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる難病相談・支援センターを設置することとしているが、愛知県においては、この難病相談室を難病相談・支援センターとして位置づけている。県医師会の説明では、こういった相談事業の背景、相談件数や内容など取組みの紹介がなされた。

「制度（1.75時間）」と「実務（30分）」は、愛知県健康福祉部保健医療局健康対策課の担当者が説明した。「疾病」では、代表的な4疾病（神経・筋疾患、膠原病系疾患、消化器系疾患、循環器系疾患）についてそれぞれ地元の病院の医師らにより医学的な説明が行われた。講師は、愛知県医師会難病相談室において日頃から医療相談に携わっている専門医の中から選定された。

具体的には、愛知医科大学病院、藤田保健衛生大学病院、愛知県健康づくり振興事業団センター、名古屋大学医学部附属病院の医師らが講師を務め、一疾病あたり1時間が割当てられた。

教材について、日医総研 WP は県庁による「制度」説明時に用いられ、これに加えて各講師が独自に作成した資料が活用された。参加者数は、307人であった。

#### (2) 運営側「自治体」のニーズ

以下に、愛知県担当者から聴取したコメントを示す。

##### ① 研修プログラムの評価

更新の形式が示されていない。今回と同じ形式なのかわからない。

##### ② 研修教材の評価

日医総研 WP は参考になった。説明に活用している。「疾病」の教材については、審査員から早く示して欲しいという要望を受けている。

##### ③ その他

別紙2参照。

## D. 考察

対象地域3県の指定医研修の研修プログラムや教材等は、表2のとおりであった。いずれも「制度」・「実務」・「疾病」という国が示したカリキュラムの三本柱を基本にしており、岐阜県では最も忠実にこれが再現されていた。他2県では、地域特性に応じた工夫が施されていた。愛知県では県医師会の取組みを説明にプログラムに追加し、高知県では代表的な「疾病」すべての受講を義務づけるのではなく、受講者が

自分に関わりのある疾病を選んで受講する“選択制”を採用していた。

岐阜県と高知県では受講者アンケートを行ったが、両受講者はほぼ同じ傾向を示した。

表 2 岐阜県、高知県、愛知県指定医研修実施状況

	岐阜県	高知県	愛知県
委託先	岐阜県医師会	高知県医師会	愛知県医師会
回数	1回	3回	2回
日程	2016年1月11日 (月・祝)	2016年1月10日(日) 2016年1月11日(月・祝) 2016年1月24日(日)	2016年1月31日(日) 2016年2月28日(日)
時間	10時30分-17時	10時30分-16時50分	9時45分-17時30分
場所	岐阜県医師会館 (患部医師会と高山医師会にTV配信)	高知市総合あんしんセンター	中環役所ホール
参加者数	198人	249人	307人(1月開催分)
視察日	2016年1月11日	2016年1月24日	2016年1月31日
プログラム	①制度 55分 ②実務 9.5時間 ③疾病 3.8時間 (8疾病)	①制度と実務 1.5時間 ②疾病 3.6時間(6疾病) (うち2疾病を選択)	①医師会の活動 15分 ②制度 1.75時間 ③実務 9.5時間 ④疾病 4時間(4疾病)
教材	・各講師作成資料 ・日医総研HP参考	・日医総研HPおよび ・各講師作成資料	・日医総研HPおよび ・各講師作成資料

以下、①研修プログラム(国のカリキュラム)および②研修教材について、受講側「指定医」と運営側「自治体」の双方からニーズ評価を行う。

## 1. 研修プログラムの評価とニーズ

まず、受講者「指定医」の視点から検討する。岐阜県と高知県の受講者アンケートの結果によると、上記研修プログラムは75%を超える受講者の満足度を得た(岐阜76.1%、高知88.5%)。

一方で、個別的なニーズも示された。研修時間の短縮化や他の関連研修との同期化がそれである。また、「疾病」の構成については、選択制の導入を希望する意見が複数あった。今回、岐阜県では代表的な8疾病を採用してすべてを受講する構成で、高知県は6疾病のうち2疾病のみとする選択制を採用していた。

アンケート結果からも明らかのように、受講者が専門とする診療科は一樣ではなく多岐に及ぶ。参加の多かった診療科は、岐阜県と高知県いずれも内科・循環器科・消化器科がベスト3を占めた。仮に参加診療科の多さに注目してプログラムを作成したとしても、それ以外の医師にとっては効果が得がたいことになる。また、自院で診断を完結することができるかという問いに対し、約60%の医師が「症例による」と回答したことを踏まえれば、専門診療科の疾病であっても診断が可能な疾病はそこからさらに限定されてくることが伺える。

すなわち、臨床現場においてどの疾病について診断書を作成するかは、医師の専門性や医療設備などによって異なり、必要となる診断力は相対的なものである。

受講者のコメントをみても、岐阜県の受講者の中には、“自分の専門分野に関わる疾患のみの受講”や“珍しい病気より症例の多い病気の説明”、“ポイント制の受講”を希望する者がいたのに対し、選択制を採用した高知県では「時間的に選択が出来てよかった。」というコメントが寄せられた。一方で、「専門外の講義はそれなりに有意義」という相反する意見をもつ受講者がいた。これら両者を考慮すると、一樣に疾病分野を決定しあまねく多様な疾病の受講を強制するのではなく、専門分野や関心などにより受講者が自由に選択できる研修プログラムが望ましいといえる。

さらに、受診している患者数(成人)は5人以下が多くを占めていたことから、研修受講者の場合、1医療機関が作成する診断書は限定かつ固定化されていると推察される。そうだとすれば、“自院の患者の疾病について診断書が正確に作成できるようになること”を到達すべき第一目標として自由選択制プログラムを構成することが、

制度趣旨である診断の正確さを担保しかつ円滑な認定審査に資すると考える。

次に、運営側「自治体」の視点から検討する。「疾病」の講義について、各学会との連携が提案された。学会が開催する講演の中から指定医研修の要件を満たす講義を指定し、それを受講すれば「疾病」の講義を修了したと同期させると医師たちの負担軽減を図る趣旨である。また、更新時の研修形式が示されていない点が指摘された。

両者のニーズを踏まえると、国が示した「制度」「実務」「疾病」の3本柱は、地域において一定の評価を受けたが、その内容や運用方法にはいくつか改善の余地があった。具体的には、研修時間の短縮化、「疾病」選択制の導入、他の関連研修との同期化の方向で検討が必要である。特に、「疾病」選択制の導入、すなわちすべての受講者に対して画一的なプログラムではなく、専門分野や関心などにより受講者が自由に選択できる構成にすることは、診断の正確さの向上につながり、より制度趣旨に資する。さらに、各学会の講義など他の関連研修との同期化を図ることで医師の負担軽減を図ることにもなる。まずは、“自院の患者の疾病について診断書が正確に作成できるようになること”を到達目標とした上で、前述のような方法により実効性を担保することが現実的であり、指定医・自治体双方のニーズに沿うものと考えられる。

## 2. 研修教材の評価とニーズ

まず、受講者「指定医」の視点から検討する。「制度」資料（日医総研 WP）について、約80%以上の受講者が「理解できた」とし（岐阜79%、高知96.4）、両県とも「理解できかった」とする者は一人もいなかった。

ただ、身体障害や乳幼児医療など他の制度との関係を問う質問があったことから、今後各地域の手続き等を説明に加えることで、より受講者ニーズに沿うものと考えられる。また、小児科医師の参加や小児科でなくとも小児の難病患者を診ている医師の参加が少なからずあったことに鑑み、移行期医療を見据えて小児慢性特定疾病制度の資料の提供も有意義といえる。

「疾病」については、国の統一テキストが提示されていないことから、各講師が作成したスライドによる講義が行われたが、それが配布資料として十分に提供されていなかった。そのため、受講者からは資料の提供に関する要望が複数あがった。今後はこういった教材を示していく必要がある。

次に、運営側「自治体」の視点から検討する。「制度」について、日医総研 WPは3県すべてにおいて研修で配布・活用されており、自治体から制度説明にあたって有益なものとして認められた。「疾病」の教材も国が提示することを待ち望んでいる状況であった。

「実務」では、各県は認定審査過程における診断書の記載不備事例について独自の資料により説明を行っていた。ただ、記載不備を生じさせている主な要因には、様式の複雑さ、診断基準や重症度分類など国の書類上の不備、診断基準の厳格化、患者の経済的負担に対する躊躇があり、これらの改善には国や指定医の協力が必要である。指定医については、新しく厳格化された診断基準等を十分に確認していないことが不備につながっていた。新基準を確認することなく“従前の特定疾患と同じ感覚”で記載している例、あるいは重症度の判断を“医師としての裁量判断”をしてしまっている例があった。この点も、「審査のポイント」



等の解説書の作成や研修以外の方法によりサポートする体制が必要であるといえる。

両者のニーズを踏まえると、日医総研 WP はその有益性が評価された。それ以外に、疾病の講義に資する「診断ガイドライン」や認定審査の記載方法や留意点等を記載した「審査のポイント」を作成・提示が求められている。

### 3. その他のニーズ

今回、研修プログラム（カリキュラム）および教材を評価対象として絞ったが、これら以外のニーズも抽出された。受講者アンケートおよび別紙 2 を参照されたい。

たとえば、診断書については、「形式的な問題」と「実質的な問題」が指摘された（表 5）。前者については、枚数が多い、連絡欄を記載する幅が狭い、記載箇所が細かい上にわかりづらい箇所が指摘された。特に、診断書と「診断基準・重症度分類」中の用語が異なる箇所については早急に修正することが求められている。後者については、代替検査の検討を求める意見があった。結果が確定するまでに半年を要する検査や患者の体調を考慮すると生検実施にリスクを伴うなどハードルが高い検査があり、代替する確定診断のための手段を検討する必要があるのではないかという指摘であった。実際、鑑別診断のために必要な遺伝子検査が高額のため、不認定になった場合の患者の負担を考慮して実施せず未記入に招く例が生じている。

また、「診断基準・重症度分類」は、医学的な疾病の診断との間に乖離を感じるとし、不承認となった場合の主治医から「どうして不承認になったのか分からない」という問い合わせが少なくなく、現場の医師の判断の混乱要因となっていることがわか

った。前述した「審査のポイント」の作成が実務面でも求められてくる。

また、研修以外の指定医へのサポート体制の充実のニーズもあった。指定医が抱える診断書の記載上の疑問点に応える窓口の設置や FAQ のインターネット上の公開を求める声があった。診断ガイドラインや診断書記載の手引きなどの資料、研修講義の動画、新しい知見など最新情報、今後実装化される患者データ入力システムの解説書について、ホームページや e-learning システムの構築等も視野に入れながら、研修以外のところのサポートも今後充実させていく必要がある。

## E. 結論

国が示した「研修カリキュラム（プログラム）」および「研修教材」は、運営側「自治体」と受講側「指定医」双方から一定の評価を得たが、いくつか改善の余地も指摘された。「カリキュラム」については、研修時間の短縮化、「疾病」選択制の導入、他の関連研修との同期化の方向で検討が必要である。「教材」については、日医総研 WP 以外の充実化を求めるニーズが多くあり、特に「疾病」教材の作成は急務といえる。今後、これらの視点から改善と充実化を図る必要がある。

### <謝辞>

岐阜県、岐阜県医師会、高知県、高知県医師会、愛知県、愛知県医師会の皆様に感謝申し上げます。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

なし

3. その他

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

厚生労働科学研究 難病指定医等研修参加者アンケート

I 基本情報

- (1) いずれかに○を付けてください。(①病院、②診療所)
- (2) 医療機関名 ( )
- (3) 所在地(市町村名) ( )
- (4) ご年齢 (①20代、②30代、③40代、④50代、⑤60歳以上)
- (5) ご専門分野 ( )
- (6) 学会専門医の資格 (①あり、②なし)
- (7) 現在、貴院を受診している難病患者の数 ①小児( )人、②成人( )人
- (8) 指定医療機関の指定を受けていますか？(①指定医療機関、②それ以外)
- (9) 指定区分と受講区分について、以下①から④の該当するものに丸を付けてください。
  - ①これから協力難病指定医をご希望の方：午前のみ受講
  - ②すでに協力難病指定医であり、難病指定医への切り替えをご希望の方：午後の講義のみ受講
  - ③協力難病指定医は未申請、これから難病指定医の指定をご希望の方：全日受講
  - ④すでに難病指定医の指定を受けている方

II 難病患者の診断と治療について

- 1. 難病患者の「診断」・「治療」にどのように関与されていらっしゃいますか？  
以下①から④のうち該当するものに1つ○を付けてください。
  - ①診断のみ (以下「2」へ)
  - ②診断も治療も (以下「2」・「3」へ)
  - ③治療のみ (以下「3」へ)
  - ④相談にはのるが、自院で診断治療は行わず専門医を紹介(「裏」へ)
- 2. 「診断」について
  - (1) 難病患者の診断は自院で完結できますか？(①はい・②いいえ・③症例による)
  - (2) 診断をする上で困っていることや要望はありますか。(①ある・②ない)

「ある」場合、具体的に教えてください。



3. 「治療」について

- (1) 治療関与状況（①薬の処方のみ・②その他（ ））  
(2) 治療に関わる中で困っていることや要望はありますか。（①ある・②ない）

「ある」場合、具体的に教えてください。

Ⅲ 指定医研修について

1. 研修全体の満足度（該当するものに○を付けてください）  
①非常に満足、②やや満足、③あまり満足でない、④全く満足でない  
⑤どちらともいえない
2. 午前中の講義資料（制度）の難易度（該当するものに○を付けてください）  
①よく理解できた、②まあ理解できた、③あまり理解できなかった、  
④理解できなかった
3. 研修に対する感想やご要望がありましたら教えてください。

ご協力、誠にありがとうございます。

## 別紙 2

### 研修プログラムおよび教材以外に関する地域の実情やニーズ —自治体聴取結果—

#### 1. 岐阜県

##### (1) 地域における社会的課題 —認定審査の現状と診断書の不正確さ—

岐阜県の認定審査体制は、3段階ある。一次は担当委員による事前審査、二次は担当委員以外の委員による審査、これらを経て不認定と思われるものや疑義が解消できないものは三次として指定難病審査会（構成員 16 人の出席）による審査（月 1 回）に諮る。1ヶ月あたりの審査件数（新規）は約 200 件、そのうち不認定は 2 割である。新規の臨床調査個人票を発行している医療機関は、大学病院などに集中しているが、更新はかかりつけ医の医療機関が多い。

臨床調査個人票は、記入もれなどの不備があれば、作成した医師に対し補充調査を実施している。診断書の不備は、患者への負担の躊躇や診断実績のある医師がいないことが要因として考えられる。疾病によっては、鑑別診断として遺伝子検査を要するものがあるが、高額のため不認定になった場合の患者の負担を考慮して実施せず未記入になっている場合がある。県に 1 人いるかいないかといった希少難病の患者は、専門医であっても診断をした実績がない。

##### (2) 診断書や診断基準等の改善

診断基準や診断書の様式上の不備の是正を早急に行われるよう要望する。たとえば、第一次分 110 疾病における、診断基準と診断書の modified Rankin Scale の数字のずれなどがある。

また、確定診断に必要な検査の一部に、非常にハードルの高いものがあり、代替する確定診断のための手段を検討する必要があるのではないかと。たとえば、遺伝子検査では当県内で実施できないものがあり、また検査結果が確定するまでに半年を要するケースもある。また、生検でも、患者の体調を考慮すると実施にリスクを伴うことから、実施できない場合がある。こうした個別事情を勘案して、検査に代替する確定診断のための手段を検討する必要があるのではないかと。

##### (3) 研修以外の指定医へのサポート

指定医が、臨床調査個人票に記載するにあたり、診断基準の解釈や疑問点を問い合わせるための窓口を設置していただきたい。また、それらの情報を蓄積し FAQ をインターネット上に公開していただきたい。

##### (4) 専門医資格を有する指定医へのサポート

専門医資格を有する指定医は研修を受講する必要がないため、岐阜県ではこれらの医師に対してメーリングリストの活用による情報提供を行った。制度周知のためにも、今後国庫補助事業において希望者の研修受講を認めていただきたい。

(5) 平成 28 年度に稼働予定であった患者データ登録管理システムの稼働が平成 29 年度に先送りされたようであるが、平成 29 年度の早期に稼働することを要望する。また、システムには従来の WISH のようにシステムにより認定の可否が判定できる機能を実装していただきたい。

## 2. 高知県

### (1) 地域における社会的課題

#### — 認定審査の現状と診断書の不正確さ —

高知県における認定審査は 2 段階制で、一次審査は大学に委託しており、二次審査は認定審査会が行う（構成員 5 人、月 2 回程度開催）。認定審査の不承認は、制度改正直後は 14% 程度であった。90 件のうち保留、不承認があり承認は 70 件程度である。新規の臨床調査個人票を発行している医療機関は、大学病院などに集中しているが、更新はかかりつけ医の医療機関が多い。臨床調査個人票の記載傾向としては、診断基準に十分に目を通さず、あまく判定している場合がある。重症度基準を満たしていないのに発行する医師もいる。各医療機関に問合せ、確認している。

### (2) 高知県難病医療コーディネーターによる相談事業

平成 27 年 11 月から高知大学医学部附属病院に委託して、高知県難病医療コーディネーターによる相談事業を開始している。レスパイト施設がなくて困っている、あるいは全国の医療情報を知りたいなど医療・保健・福祉等の関係機関からの相談を受け付け、難病医療に関する情報提供や助言、診療の確保などが困難な場合の医療調整等を行っている。大学には委託で 2 人のソーシャルワーカーが配置されており、必要に応じて医師のサポートもある。

## 3. 愛知県

### (1) 地域における社会的課題 — 認定審査の現状と診断書の不正確さ —

認定審査（新規申請）は、現在 3 段階制である。県による「形式審査」を経て、全ての臨床調査個人票を「専門医に審査」依頼し、その中で不承認とされたものを「認定審査会（構成員 8 人）」に支給認定しない事への審査を求める。なお、審査は月に 1 回開催している。1 ヶ月あたりの審査件数は 600 から 1000 件であり、そのうち保留や不承認がそれぞれ 2 割弱ある。特定疾患時代は審査件数が 500 から 700 件、そのうち保留が 30 程度、不承認は 30 から 40 程度であった。

新規の臨床調査個人票を発行している医療機関は、大学病院や中核病院などに集中しているが、潰瘍性大腸炎・パーキンソン病等は、他の疾病に比較してかかりつけ医による作成の割合が高い。

#### < 臨床調査個人票の不備多発 >

審査の過程で、不備のある臨床調査個人票が多い。愛知県では、審査内容に関わる重要な部分での不備があれば審査する専門医の判断により「保留」とし、補正を求めた上で再度審査に諮っている。不備は、県担当者が個人情報の取扱に留意しながら、該当医療機関

に個別に問い合せている。他県では、不備のある臨床調査個人票について、補正を求めずに不認定にしている自治体もあると聞く。不備は、制度移行期だから致し方ない面もあるため、地道に対応していく。制度および臨床調査個人票の記載不備の未然防止策として、指定医、指定医療機関に個別に周知することも検討したが、法制化にあたり指定医、指定医療機関の申請書を愛知県医師会報とともに郵送しさらに県から直接全ての医療機関に郵送したが「見ていない」との声も多く、費用対効果に疑問があったため、現実的には不備の通知を送る際に厚生労働省のウェブページアドレスを記載するなどして周知している。

「保留」を経験した医師は改善されていくが、1度保留になれば認定の可否に至るまで通常の約3ヶ月に約2ヶ月加えて約5ヶ月かかるため、患者さんにとって不利益になる。医師や患者から、審査に時間がかかっていることに対する問合せが多い。最終的に不承認となれば、さんざん待ったあげくに不承認となり苦情につながりやすい。この場合、主治医が診断基準に留意し臨床調査個人票を作成すれば防げたものであっても、治療を受ける立場から医師、医療機関に苦情は言いにくいため、県への苦情となる。また、医師が臨床調査個人票を交付する際に、「これで認定されるから」と不用意な発言も散見され、不承認に対する苦情率は高い。

#### <臨床調査個人票の不備要因>

臨床調査個人票の不備が多発している要因については、主に、①様式の複雑化、②国の書類上の不備、③診断基準の厳格化が考えられると思う。従来の特典疾患治療事業のときは、枚数はA3又はA4サイズ1枚で形式は今よりも書きやすいものであったため、①様式の複雑化や連絡欄を記載する幅が狭いことは、未記入、記入不足、記載内容の不整合、添付もれなどの不備を招いている。記載箇所が細かい上にわかりづらいため、医師が記入漏れ等を確認しようにも難しいと思われる箇所もある。また、国が示している②診断基準と重症度分類の「書類」と「臨床調査個人票」中の用語が異なる箇所があるため、作成する医師にとっても審査側にとっても混乱する。今回、③診断基準が厳格化しているが、新基準を確認することなく“従前の特定疾患と同じ感覚”で記載している例、あるいは重症度の判断を“医師としての裁量判断”をしてしまっている例が散見される。すなわち、国が示した診断基準や重症度分類の数値基準に基づいた判定がなされていない例がある。結果的に、診断基準や重症度分類を満たさずに不認定となり、患者からの審査内容への疑問、苦情につながることも少なくない。前述①と②は、作成する医師側のみならず、審査する側にとっても大変な要因となっている。

#### <審査のポイント解説書の必要性>

法制化の際の国の説明では、臨床調査個人票の審査にあたり審査のポイントを記した解説書を作成することであったが、その後、電話で確認したら、手が付けられていないとの返答であった。「申請数の多い疾病(パーキンソン、潰瘍性大腸炎等)からでも」とお願いしたが、何の対応もされていない。愛知県では審査は基準どおり公正に行っているが、近県に比べて厳しいと患者会からも指摘されている。上記「審査のポイント」等の作成により審査の標準化が図られるのではないかと。

## (2) 診断書や診断基準等の改善

指定医制度の趣旨が早期に正確な診断とされているが、医学的な疾病の診断と医療給付の対象となる診断基準に乖離があると感じる。このため、不承認となった場合の主治医からの問合せは「どうして不承認になったのか分からない」との声が多い。このため、研修では重ねて審査基準について話をし、機会をみて指定医に診断基準の存在をお知らせしているがなかなか伝わらないのが現状である。

また、診断基準を参考に診断したとしても、診断基準と臨床調査個人票の用語に相違があったり、診断基準の内容を臨床調査個人票から読み取りにくかったりすることがある。まずは、現在公表している診断基準の精査をお願いしたいと考えている。

## (3) 指定医制度の運用状況

- ・ 指定医と指定医療機関の違いを誤解している医師が多い。指定医療機関の申請をすれば、臨床調査個人票を作成できると誤解している例があった。
- ・ 年度始めに人事異動で「主たる勤務先」が変わる医師が多く、変更手続きが大変であり、届出自体を怠る医師も多い。
- ・ 臨床調査個人票のデータ化について、医療機関への周知、協力体制の確保、データ入力用設備(パソコン機器、インターネット回線等)の確保方法(方法や財源など)が不透明。医師からは院内のパソコンはイントラのため、外部のデータベースに接続するには、設備が必要との指摘がある。
- ・ マイナンバー法施行前の制度については、システム改修費の国庫負担は3分の2とされているが、難病法はマイナンバー法施行後に施行された法律のため、この補助制度の対象とならず、難病対策課からの補助と整理され平成27年度は47都道府県一律20万とされた。なお、国は、難病対策の必要経費について負担金や補助金の対象とされないものについては交付税で賄うようにという意向だが、愛知県は年度によって交付金税対象とならない場合があり、財政当局との交渉の際に、交付税措置は予算確保の有効な理由にはなり得ないため必要な額の確保に苦慮している。また、他の事業(小慢等)は先行しているため、受付窓口である保健所では事業に進捗に差があり苦慮している。





厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患等政策研究事業  
(難治性疾患政策研究事業)))  
分担研究報告書

## 難病診断システムの開発に関する研究(1)

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部長)  
大倉華雪(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所研究調整専門員)  
秋丸裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所研究調整専門員)  
研究協力者 村井英継(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所研究調整専門員)

### (研究要旨)

難病に関する診断, 治療法開発, 価格設定の考え方や課題についての情報を収集するため, Rare Disease Market Access and Orphan Drug Commercialization に出席した。

【場所】 Double Tree Suites by Hilton Hotel Boston, Boston, MA USA

【期間】 2015年9月28日~29日

本ワークショップに参加したことで, 診断, 治療法開発, 価格設定の現状や課題についての情報を入手でき得られた情報は, 難病対策に関するプラットフォーム構築に際し, 考慮していく点として役立つと考えられる。

### A. 研究の目的

難病に関する診断, 治療法開発, 価格設定の考え方や課題についての情報を収集することを目的とした。

### B. 研究方法

Rare Disease Market Access and Orphan Drug Commercialization への参加によって行う。

【場所】 Double Tree Suites by Hilton Hotel Boston, Boston, MA USA

【期間】 2015年9月28日~29日

### C. 結果

#### 1. 診断に関する事項

近年のガン分子標的薬を例にすると, 標的遺伝子や標的タンパク質の発現を調べることでガン分子標的薬の有効性は向上する。これからの治療も同様に治療の事前診断が重要になってきている。

しかし, 診断法は標準化・validation ができていないため保険適応になっておらず, 診断コストが高い(高くなっている)ため, 診断法の標準化・validation・保険適応の可否が課題であることがわかった。

## 2. 治療の価格設定

売上(Sales)は、価格(Price) x ボリューム(Volume)で決まるが、難病の治療についてはボリューム(Volume)が小さいため利益を確保するには価格を上げる必要がある。しかし、価格を上げすぎると治療を受けられる人が少なくなり売上が減少し、市場にでもその治療法はしぼんでいく可能性がある。

そのため価格設定には、企業の利益だけでなく、新しい治療法が開発されたことで、患者・介護者、地域・社会もその利益を受けられるので、価格設定にこれらの利益も考慮していくことが必要であることが示された。

### 3-1 治療法の開発-1

治療法のバリデーションや有効性の実証をどのようにするかについてスタンダードな方法がないので、有効性のバイオマーカー探索が今後も重要であることがわかった。

### 3-2 治療法の開発-2

難病治療の研究・開発は、ベンチャー企業の研究への大手製薬会社やファンドによる投資やコラボレーションから共同開発、吸

収・合併で行われる。これらのR&Dの段階でどのようなアライアンスが良いかを考慮して進めることが必要であることがわかった。

## D. 考察

本ワークショップに参加したことで、診断、治療法開発、価格設定の現状や課題についての情報を入手できた。得られた情報は、難病対策に関するプラットフォーム構築に際し、考慮していく点として役立つと考えられる。

## E. 健康危険情報

なし

## F. 研究発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患等政策研究事業  
(難治性疾患政策研究事業)))  
分担研究報告書

## 難病診断システムの開発に関する研究(2)

研究分担者 松山晃文(国立研究法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)  
秋丸裕司(国立研究法人医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)  
大倉華雪(国立研究法人医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)

### (研究要旨)

難病法に基づいた306疾病(派生疾病を含めて387疾病)の臨床調査個人票の記載項目について、各疾病担当である121研究班への綿密な連絡ならびに厚生労働省難病対策課と意見交換を行い、医療費受給の認定に必須な診断基準、重症度分類項目の記述と調査研究に必要な項目の整理・追加することで、診断システムに構築が可能な臨床調査個人票を確定した。確定した臨床調査個人票に従って、各疾病の自動診断が行える診断ロジックを構築することが出来た。

さらに、診断基準・重症度分類を最新の基準に適合する内容にするため、診断基準及び重症度分類等(局長通知)(以下、局長通知)の改訂および修正を実施した。

### A. 研究の目的

平成26年5月23日に成立した難病法により、それまでの56特定疾患は難病の要件を満たさない3疾病(スモン、難治性肝炎のうち劇症肝炎、重症急性膵炎)の除外と細分化・整理により65疾病へと移行し、さらに45疾病が追加されてH27年1月1日から医療費助成の対象となる第一次実施指定難病へと拡充され、さらに、同年7月1日から対象となる第二次実施指定難病196疾病(第7~10回指定難病検討委員会において615疾病と56包括病名から検討された指定難病)と合わせて306疾病が本邦の難病として指定された。

難病診断システムの核となる難病患者データ登録システムは306疾病を調査研究の対象とする研究班により作成された診断基準と重症度分類に由来する臨床調査個人票(以下、調査票)の問診内容をデータベース

に構築するもので、インターネットを介してデータベースに入力された新規および更新患者データをシステムの中で一次診断を行い、それまで複数の医師、保健師の手作業であった医療費受給認定を効率的に行えることが最大の特徴の一つである。

データ登録システム開発には調査票の確定と診断基準と重症度分類に従った診断ロジックフローの構築が必須であるが、H26年度末の調査票の内容は以下のようにシステムに構築するには十分な内容ではなく、特定疾患の診断ロジックは作成がなされていたものの指定難病306疾病については未作成の状況であった(表1参照)。

#### a. 110疾病

- 1) 特定疾患に由来する65疾病と45疾病の「新規」は項目が多く、記載が複雑で表記が悪いため、研究班と調査票の項目削除、整理が必要。