HGPI Health and Global Policy Institute

日本医療政策機構(HGPI)難病・希少疾患プロジェクト政策提言

患者・当事者、市民の視点から考える 難病・希少疾患政策の新たな展開

-診断前後の医療提供体制の再設計に向けて-

2026年9月

INTRODUCTION

はじめに

難病・希少疾患は医療政策課題の中でも特に重要な分野である。難病の多くは発生機序が明らかでなく、明確な治療法が確立していない。さらに、長期の療養が必要になることから、患者の心身への負担が大きい疾患も多く含まれる。2025年4月時点で、指定難病は348疾患に達しており[1]、少なくとも約110万人の患者・当事者がいるとも推計されている[2]。日本では、1972年に難病対策要綱が発表されて以降、「研究開発の推進」「医療提供体制の整備」「患者支援(主に医療費助成)」を三本柱として、難病・希少疾患対策が進んできた。2014年には「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)が成立し、医療の推進のみならず社会環境の整備も含めた方向性が示された。

一方で、患者・当事者が診断と適切な医療を受けるまでの道のりにはまだ多くの課題が残っている。例えば、難病・希少疾患の初期症状は、倦怠感等の多くの疾患に共通する症状であることが少なくなく、一般的な疾患や心の不調として受け止められることもある。患者・当事者から「どの診療科を受診すればよいのか分からない」、「受診しても理解されなかった」という声も聞かれる。

我が国の難病・希少疾患対策では、「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、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」ことを目指している。また、2025年5月には世界保健機関(WHO: World Health Organization)が、難病・希少疾患に関する初の決議を採択し、国際的にも「保健システムの強化(特にプライマリ・ヘルスケア)」、「デジタル技術の活用」、「患者・当事者参画の推進」等の重要性が示された。しかし、難病・希少疾患領域はその性質上、医療資源や専門知の偏在を完全に解消することが難しい。仮に医療機関や専門医を全国一律に増やしたとしても、すべての疾患に十分対応することには限界がある。このような構造的な制約を前提としたうえで、患者・当事者が必要な医療を確実に受けられる保健医療システムを構築することが重要である。

日本医療政策機構では、難病・希少疾患への社会的関心を高め、一段と効果的かつ有機的に対策を進めるため、難病・希少疾患対策プロジェクトを立ち上げ、中長期的に社会が目指すべき難病・希少疾患政策の方向性を整理した。これらを踏まえながら、保健医療システムの全体像や国内政策の動向を見据えてさらに一歩踏み込み、本提言では難病・希少疾患をとりまく医療提供体制に注目する。机上調査に加え、関係者への個別の聞き取りと産官学民の専門家による討議を通じて、難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の実態を患者・当事者、市民の視点から明らかにするとともに、患者・当事者が安心して医療を受けつづけるために必要な打ち手の方向性を取りまとめた。

1) 厚生労働省. 指定難病. https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html, (閲覧日：2026年8月3日)
2) 令和6年度衛生行政報告例. 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数, 年齢階級・対象疾患別.

第1章

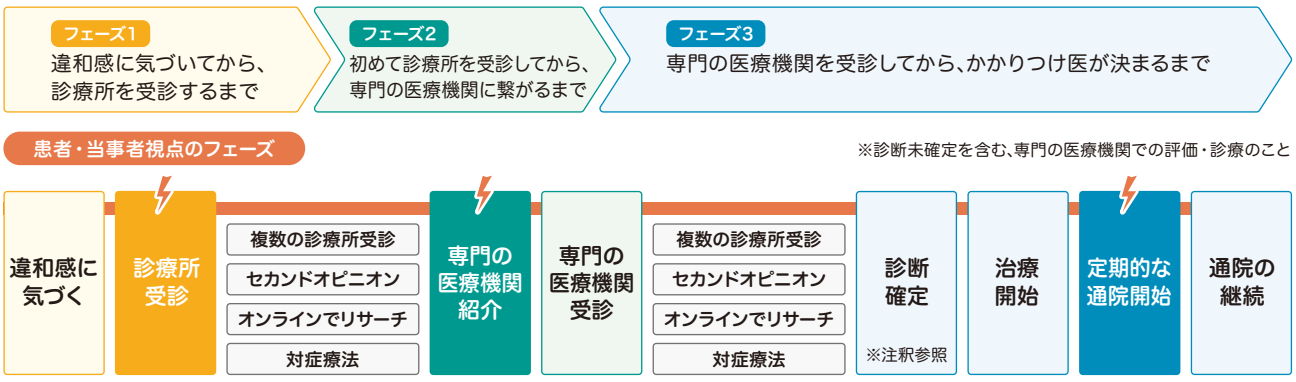
難病・希少疾患とともに生きる患者・当事者の声

難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の実態を把握するため、患者・当事者に個別の聞き取りを行い、その声をとりまとめた。聞き取りを通じて、患者・当事者が自らの心身の違和感に気づいてから、診療所や専門の医療機関を経て、地域で継続的に医療を受けられるようになるまでの各段階で、それぞれ異なる困難が生じていることが明らかになった。そこで、患者・当事者がたどる道のりを独自にフェーズとして整理し、患者・当事者の声をとりまとめた。

フェーズ1　違和感に気づいてから、診療所を受診するまで

フェーズ2　初めて診療所を受診してから、専門の医療機関に繋がるまで

フェーズ3　専門の医療機関を受診してから、かかりつけ医が決まるまで



（図1 患者・当事者の視点の道のり）

今回は患者・当事者の視点から医療提供体制について検討することを目的としている。患者・当事者にとっては、フェーズ2と3の間にあたる「専門の医療機関を受診してから、診断が決まるまで」も重要な課題である。ただし、専門の医療機関で行われる診断をより迅速かつ適正に行うこと、あるいは診断技術の高度化を進めるための取り組みは主に医師や医療機関、民間企業や研究機関が担う部分が大きい。また、現代では、診断が確定しないまま過ごす患者・当事者も少なくない。そのため本提言では、診断の確定を前提とせず、その前後における医療提供体制に焦点を当てる。なお、診断技術そのものの開発・性能評価は主たる対象外だが、診断支援へのアクセスや医療提供体制への実装は本提言の対象としている。これらは既に専門的な議論もはじまっており、今後のさらなる展開が期待される。

フェーズ 1

違和感に気づいてから、診療所を受診するまで

概要

心身の違和感に気づいた際、どの診療所や診療科を受診すればよいかを自ら判断することは難しく、「とりあえず近所の医療機関を受診した」という経験が語られた。難病・希少疾患には全身に症状が及ぶものも多いが、最初に受診するのは内科であることが多く、微熱等の一般的な症状として経過を見られたまま終わることもある。また、専門の医療機関を示すウェブサイトがあっても、自ら調べられる人しか到達できず、医師や行政の保健師等、患者・当事者と必ず関わる立場の人から情報が伝わることを望む声もあった。

患者・当事者の声

「どこが適切か分からず、とりあえず近所の医療機関を受診しました。」

「専門の医療機関が分かるウェブサイトがあっても、調べられる人しかたどり着けないので、それでは意味がないんですよね。全く何も知らない人にもその情報を届けなければいけないので、難病がある方と必ず関わる方、例えば医師や行政の保健師等が伝えるべきなのかなと思います。」

「難病には全身性疾患は結構多くて、例えば腎臓が悪くても、急に腎臓内科や泌尿器科に行く人はあまりいないんですよね。そうすると最初に行く科はやっぱり一般内科という形になって、そこで総合的に調べて専門の科に繋がったり診断されたりという話なんですけども。町の内科できちんと診断されるかというと、そんなことはないんです。多くは微熱ということで、じゃあ風邪だろうから様子を見ておこうね、でだいたい終わる。町のどこの医療機関に行けばいいのかは、確かに分かりにくい。」

フェーズ
2

初めて診療所を受診してから、専門の医療機関に繋がるまで

概要

診療所を受診しても、専門医が限られることから「うちでは分からない」と応対された経験や、紹介先の医療機関がどのような機能を持つのか説明されないという経験が語られた。原因が分からないまま複数の医療機関を受診し、同じ検査を繰り返し受けることもあり、医療機関間でのデータの共有を期待する声もあった。他方で、医師の間で疾患が知られるようになったこと等を背景に診断までの期間は近年短縮しており、専門医の育成とともに、オンライン診療も含めて専門の医療機関にアクセスしやすくする視点の必要性が指摘された。また、難病診療連携コーディネーターについては、どこにいてどのような支援を受けられるのかが分からないという声がある一方で、専門の医療機関につないでもらえた経験も語られた。

患者・当事者の声

「難病・希少疾患では専門医が非常に少ないので、地域の医療機関では『うちでは分からない』と応対されたことがありました。」

「かかりつけ医が専門の医療機関を紹介するときに、ここの病院はどういう機能があって、だから行きましょうねときちんと説明してほしいと思います。」

「日本の人口が減少し、病院や医療従事者も少なくなっていく中で、難病・希少疾患はテクノロジーの発展につれて診断される機会が増えると思われます。一方で専門医を育てるには長い年月もかかるので、専門医を育てるよりも、専門医にアクセスしやすくするという視点の方がよいのではないかと考えています。」

「患者はそんなに都会にいる人ばかりじゃないですし、専門医の先生が近くにいる人ばかりでもないので、全国の患者さんが専門の先生に相談できる体制としてオンライン診療が必要だと思っています。」

「原因が分からず色々な病院に行くと、同じ検査を何度もされることがあります。病院間で検査データを連携してほしいと思います。」

「難病コーディネーターは繋がり方もどこにいるかも知らないです。聞いたことはあるんですけど、何をしてくれるかがわからないので、行こうと思ったことがないですね。」

「診断までの期間は、ここ数年で大きく短縮したと感じています。かつては診断まで10年を要した方も少なくありませんでしたが、近年は発症したその年のうちに診断がつく人が多くなりました。その背景として、医師の間で難病・希少疾患が知られるようになったことや、治療薬が増えたことがあるのではないかと考えています。」

「特に神経難病の場合は、どこの病院に行っていいのか迷子になっちゃうわけです。難病コーディネーターがいてくれたら、どこの病院に行ったらいいよと教えてくれるところもあります。」

フェーズ 3

専門の医療機関を受診してから、かかりつけ医が決まるまで

概要

診断され病名を告げられても、それが難病であることは説明されず、自ら調べて初めて知ったという経験が語られた。疾患の内容、必要な治療、治療を続けた場合に想定される経過についての情報が得られず、将来の見通しを持てないことが強い不安につながったという声もある一方、医師に直接伝えにくいことを仲介する存在等、身近に相談できる人がいることが安心につながったという経験も聞かれた。また、病状が安定した後に地域の医療機関で診療を受けるよう勧められることがあるが、かかりつけ医と専門医の間で自らの病状がどこまで共有されているのかは患者・当事者からは見えないと語られた。あわせて、受給者証の更新等で接点のある都道府県・指定都市(政令指定都市、中核市、保健所政令市、特別区)の職員や保健師から制度や医療機関の情報提供を望む声もあった。

患者・当事者の声

「診断され病名を聞かされても、その病名が難病ということを先生からは言われなかったんですよね。病名を一生懸命覚えて、会計が終わった後に携帯で調べて、え、難病？指定難病？って、そこで初めて知ったんです。」

「診断された当初、看護師さんにはすごく話を聞いてもらいました。」

「難病の患者のなかには大学病院に何十年も通われている方とかいますが、最近はさすがにそれはっていうことで、市中病院や軽症の方はかかりつけのお医者さんで診てもらうように先生に言われることがあります。医療の体制、システムとしても段階づけが必要と思いますが、かかりつけ医の先生と専門医がどこまで自分の病状を共有してくれているのか、患者からは見えないです。」

「都道府県や指定都市の職員や保健師、保健所の担当者の方が、受給者証の更新等のタイミングで接点があります。その機会に最近の制度や病院の情報等を教えてほしいと思います。」

「病気が分かった当初、どういう病気なのか、どういう治療が必要で、治療を進めると自分の体がどうなるのかという情報が全くなく、将来のイメージや将来設計ができませんでした。将来への情報がないことが、どれだけ人を不安に突き落とすかを強く感じました。その間に話せる人がいたら良かったと思います。」

「医師に直接言いづらいことを、代わりに間に入って伝えてくれる存在が必要だと思います。これは転院に限った話ではなく、普段から医師と信頼関係を築けていない人もいらっしゃいますし、また患者自身がどこまで聞いていいかわからない場合もあるので、『それは医師に聞くことではない』といったことをきちんと教えてくれる人がいるといいと思います。」

「薬剤師さんとの関わりを良いものとして挙げる患者さんは非常に多いです。薬剤師さんは、薬に少しでも変化があると『変更になっていますがどうしましたか』と尋ね、用量が減れば『減りましたね』と声をかけ、『今、調子いいですか』と気にかけてくれます。分からないことを質問すると熱心に調べ、その場で分からなければ『調べてから電話してよいか』と確認し、後日、製薬会社に問い合わせて得た回答を電話できちんと伝えてくれました。寄り添ってくれる人がいることが患者・当事者にとって安心につながっています。」

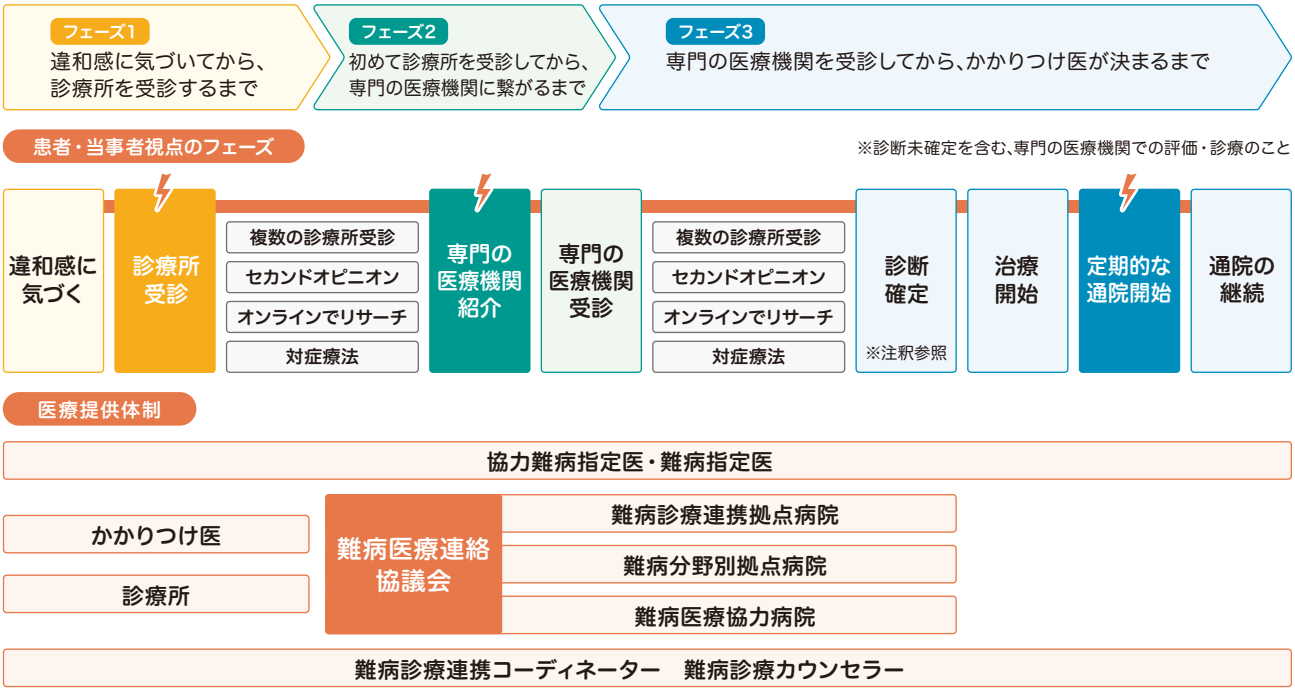
本聞き取りの限界として、次の点が挙げられる。聞き取りの内容は、症状を自覚し診断に至る前後の経験が中心であり、その多くは数年前の出来事を振り返って語られたものである。そのため、回答は当事者の記憶に依存しており、当時の状況を正確に把握することには一定の困難があった。

難病・希少疾患において、診断に至るまでに生じる困難は、その渦中にある本人には認識されにくい。症状の原因が分からない段階では、自らが難病・希少疾患の可能性に思い至ることは難しく、直面している困難の全体像を捉えることも難しいが、振り返りによる聞き取りも一定の意味があると考えられる。

第2章

難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の実態

患者・当事者の声を踏まえ、難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の実態をさらに多面的に明らかにするため、机上調査に加えて、産官学民の専門家による討議をもとに、難病と希少疾患をとりまく医療提供体制の現状と課題を整理した。



(図2 患者・当事者の視点の道のりと難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の概要)

フェーズ 1

違和感に気づいてから、診療所を受診するまで

受診する診療所や診療科の選択

●日本では原則として患者・当事者が自由に受診先を選ぶことができ、医療機関を受診するハードルは低い。また、診療所を中心とした保健医療システムが成り立っており、診療所の数は全国で105,207施設(人口10万人当たり約84施設)である[3]。一方で、受診先を自由に選べることは、どの診療所や診療科が適切かという判断が患者・当事者自身に委ねられていることも意味する。

●症状から適切な診療所や診療科を推測することは難しい。例えば、爪の変形が生じていても受診先が分からずに時間が経過し、爪は皮膚であるという情報を知って初めて皮膚科を受診した事例がある。

●また、かかりつけ医を持たない人も少なくない。医療従事者である家族や友人、患者会等を通じて「その症状なら○○科の方がよいかもしれない」といった助言を得られる人がいる一方で、そうしたネットワークを持たない人も多い。その結果、適切な診療所にたどり着けるかどうかは、個人の置かれた環境や偶然に左右されている。

●患者・当事者が最初から難病・希少疾患の可能性を想定することは難しい。患者・当事者に多くを求めることや、適切な受診先を自ら選べる患者・当事者を前提として保健医療システムを設計することに限界はある。

受診する診療所や診療科の情報収集

●違和感や症状に気づいた際、多くの患者・当事者は最初にインターネットを使って情報を調べる。国による情報公開は充実しつつあり、従来は都道府県ごとに運用されていた医療機関検索システムは、厚生労働省による全国統一システムである医療情報ネット(ナビイ)[4]に統合された。これによって、全国の医療機関の診療科目や対応可能な疾患等が一元的に検索できるようになった。県境に住む患者・当事者も利用しやすくなり、居住地による情報格差の改善が期待されている。

●一方で、こうした仕組み自体が十分に認知されておらず、医療や医療制度になじみがない市民にとっては検索そのものが難しい。また、医療情報ネット(ナビイ)は、医療機関が報告した機能等の情報を住民に公表する仕組みであり、公表される情報は診療科目や対応可能な疾患等が中心となる。そのため、患者・当事者が期待する、自らの症状から受診すべき診療所や診療科、その後に想定される診療や紹介の流れまでを見通せるような情報は含まれていない。

●近年はAIを活用して情報を調べる人も増え、インターネット検索やSNS、口コミサイト等情報源は多様化している。しかし、難病・希少疾患では初期症状が発熱や倦怠感等一般的な症状であることが多く、加齢に伴う変化や精神的な不調として受け止められてしまうことが少なくない。特に、指定難病のなかでも患者数が上位とされる、自己免疫疾患や神経・筋疾患等は、初期症状が外見から分かりにくく、本人や周囲が異変に気づきにくいことが、情報収集をさらに難しくしている。

●過疎地域やへき地・離島では、診療所や診療科が限られ、地域によっては特定の診療科が存在しない場合もある。そのため、インターネット等で情報を得たとしても受診先の選択肢自体が限られ、難病・希少疾患が疑われる症状があっても、適切な受診先を選択することは都市部以上に難しい。

3) 厚生労働省. 令和6(2024)年医療施設(動態)調査・病院報告の概況.
https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/iryosd/24/,(閲覧日：2026年8月3日)

4) 厚生労働省. 医療情報ネット(ナビイ).
https://www.iryou.teikyouseido.mhlw.go.jp/znk-web/juminkanja/S2300/initialize, (閲覧日：2026年8月3日).

フェーズ 2

初めて診療所を受診してから、専門の医療機関に繋がるまで

診療所における気づきと専門の医療機関への紹介

●難病・希少疾患の初期症状は、発熱や倦怠感といった一般的な症状であることが多く、患者・当事者だけでなく医療従事者も難病・希少疾患の可能性には思い至りにくい。そのため、診療所では、どこまで自院で検査や経過観察を行うか、どのタイミングでどの専門の医療機関に紹介するかについて判断に迷うことがある。

●その結果、対症療法や経過観察が長期化する場合がある。加えて、自院の専門外と思われる患者が受診した際には、十分な診察が行われないまま診療が終了してしまう場合もある。難病・希少疾患では、過去からの経過や症状の変化が診断に重要となることが少なくないが、適切な診療や紹介が行われない場合には、診断の遅れにつながる懸念がある。

●加えて、症状が複数の診療科にまたがる場合には、紹介先の判断がより難しくなる。例えば、腰痛、関節痛、筋肉痛、しびれ等の症状は、その部位に応じて整形外科等で対応されることが多く、全身性疾患の可能性があっても、リウマチ・膠原病内科等の内科系の診療科や難病・希少疾患を扱う専門の医療機関が紹介先として想起されにくい場合がある。複数の診療科にまたがる症状を総合的に捉え、必要に応じて専門の医療機関につなぐための体制や、学会等における診療科横断的な情報共有・教育がまだ十分ではない。

診断に至るまでの見通しの共有

●診療所を受診してから専門の医療機関に繋がるまでの間、患者・当事者は「このままでよいのか」「検査はどこまで進んでいるのか」といった不安を抱えやすい。早期の診断を求める思いや、今後の見通しが共有されないことへの不安から、複数の診療所や専門の医療機関、診療科を受診することがある。その結果、検査データや診療情報が分散しやすくなる。さらに、診療情報を医療機関間で共有する基盤も十分に整備されていないため、検査の重複が生じる場合もある。これは患者・当事者の心身の負担となるだけではなく、不要な医療費の発生につながる等、医療資源の効率的な活用の観点からも課題である。

●難病・希少疾患では、一定期間の経過を追うことで初めて診断に至る場合もある。そのため、同じ医療機関で継続して診療することが望ましい場合があり、診断がつかないことは必ずしも診断の遅れを意味するわけではない。しかし、この視点は患者・当事者には十分に共有されているわけではないため、診療所や専門の医療機関にとっては診断に必要な時間であっても、中長期的な見通しが提示されなければ、患者・当事者は放置されていると受け止めやすい。

診断前や診断がつかない期間の相談支援

●診断がつかない状態にある患者・当事者への支援を診療所の医師のみが担うことは難しい。しかし、その期間を支える体制は十分に整っておらず、難病相談支援センターには、「診断がつかないので、次にどの医療機関を受診すべきか」といった相談が多く寄せられている。

●都道府県・指定都市では難病医療費助成制度の手続きを行うほか、制度利用や更新手続きの機会を活用して、保健師等による健康相談、オンライン面談、個別訪問等の案内や実施を行っている。また、都道府県・指定都市が設置する難病相談支援センターでは患者やその家族等に対する相談支援を行っている。しかし、公的機関による支援は、診断後の患者や家族を主な対象として設計されているものも多く、診断がつかない段階にある患者・当事者が利用できない場合や、診断前からの継続的な支援を十分に位置づけていない場合もある。

診療所と専門の医療機関との相談体制

●難病診療連携拠点病院、難病分野別拠点病院、難病医療協力病院及び難病相談支援センターは、患者・当事者への診療・支援だけでなく、地域の医療機関や支援者からの相談を受け、適切な診療科や専門の医療機関への紹介について助言・調整を行う役割を担っている。しかし、診療所の医師がこうした相談先を認識し、十分に活用しているわけではない。

●公的な相談先のほかに、医師が個人的に知り合いの専門医へ直接連絡して、相談することも多い。しかし、患者を紹介する前の段階で行われる医師間の相談は、現行の診療報酬上は、評価の対象として位置付けられていない。そのため、電話やメール等による相談は専門の医療機関に勤める医師の善意のもとで成り立っており、診療所の医師にとっては心理的なハードルが高い。また、面識のない医師にも依頼しづらく、相談できるかどうかは医師個人のつながりに左右されている。

●難病やてんかんを対象に、かかりつけ医が患者・当事者とともに専門医の助言を得ながら遠隔で診療を行う場合には、遠隔連携診療料として評価が設けられている。しかし、算定した遠隔連携診療料を両医療機関間でどのように分配するかは当事者間の合議に委ねられており、その割合が明確でないため、医療機関間の連携をさらに強化するうえでの課題となっている。

●さらに、相談や紹介の前提となる専門の医師の数が少なく、地域差もある。例えば、神経系の疾患は難病・希少疾患のなかでも患者数が上位であるが、神経内科専門医数は人口10万人あたり全国平均4.2人であるのに対し、最も多い京都府では9.5人、最も少ない青森県では2.0人と、都道府県間で4倍以上の差がある[5)]。

●また、難病診療連携拠点病院等の指定は都道府県ごとに行われており、医療機関数や連携体制、運用方法は地域によって大きく異なる。その結果、診療所と専門の医療機関との相談・連携ルートや相談窓口の整備・周知状況にも地域差が生じている。

難病診療連携コーディネーターの位置付け

●難病診療連携コーディネーターは、患者・当事者への療養支援、医療機関間の連携調整、専門医療へのアクセス支援等、地域における難病医療提供体制の調整役を担っている。難病法施行後は対象疾患の拡大や診断技術の進展に伴い、希少疾患や遺伝性疾患を含む多様な相談への対応が求められる等、その役割は拡大している。こうした機能は、患者・当事者が適切な医療へ円滑につながることを支えるだけでなく、限られた専門的な医療資源を有効に活用するうえでも重要である。

●一方で、難病診療連携コーディネーターの配置状況は都道府県によって異なり、常勤・非常勤や兼務の状況、職種等にもばらつきがある。配置は難病診療連携拠点病院の指定要件ではなく、診療報酬上の評価も設けられていないことから、その位置付けや運用は地域ごとに大きく異なっている。

●さらに、都道府県が拠点病院を選定し、そこに難病診療連携コーディネーターを配置する仕組みであるため、知識や経験を有する人材が配置されていても、人事異動や拠点病院の変更により、その配置が維持されない場合がある。

5) 厚生労働省. 令和6(2024)年医師・歯科医師・薬剤師統計. 医師・歯科医師・薬剤師統計 / 令和6年医師・歯科医師・薬剤師統計 医師. https://www.e-stat.go.jp/stat-search/files?page=1&query=%E5%B0%82%E9%96%80%E5%8C%BB%E3%80%80%E9%83%BD%E9%81%93%E5%BA%9C%E7%9C%8C%E3%80%80%E7%AC%AC42%E8%A1%A8&layout=dataset&stat_infid=000040383794,(閲覧日：2026年8月3日).

フェーズ 3

専門の医療機関を受診してから、かかりつけ医が決まるまで

診断時の十分な説明と治療の見通しの共有

●診断時における情報提供は十分とは言えない。病名を伝えられたものの、それが難病であることは説明されず、自ら調べて初めて知ったという経験が聞かれる。診療時間の制約等も影響し、疾患の内容、必要となる治療、治療を継続した場合に想定される経過等について十分な情報を得られず、今後の療養生活の見通しを持ちにくい場合がある。

専門の医療機関とかかりつけ医の役割分担

●難病・希少疾患は長期にわたる治療や療養が必要となることが多く、症状が安定した後は、専門の医療機関と地域の医療機関が役割を分担しながら診療を継続することが求められる。しかし、難病・希少疾患は疾患ごとに症状や経過、必要な医療が大きく異なるため、専門の医療機関とかかりつけ医が担う役割を一律に定めることは難しい。

●そのため、患者・当事者は、専門の医療機関以外の医師による診療で十分な対応が可能なのかという不安を抱えやすい。さらに、複数の疾患や合併症を抱え、複数の医療機関に通院する患者・当事者では、全体的な健康状態や治療内容を一元的に把握する主体が明確でない場合がある。

●一方、地域の医師にも、専門性の高い疾患について必要な判断や対応ができるのかという不安がある。その背景には、疾患に関する知識や診療経験が限られることに加え、根治的な治療法が確立していない疾患について、患者・当事者とどのように向き合い、長期的な療養を支えていけばよいか分からないという課題がある。その結果、専門外であることを理由に診療は難しいと判断する場合もある。

●また、難病・希少疾患は患者数が少ないため、地域の診療所で診療経験を積むことは容易ではなく、すべてのかかりつけ医に専門的な診療能力を求めることは現実的ではない。くわえて、高額な医薬品を用いる治療では、医薬品の管理や継続的な投与体制の確保等が、小規模な医療機関にとって負担となる場合がある。

難病・希少疾患以外の医療への対応

●難病・希少疾患とは異なる理由で体調を崩し、救急搬送や入院等の対応が必要となった場合でも、受け入れ先の確保が難しいことがある。難病・希少疾患の患者・当事者への対応経験が限られる医療機関では、疾患の特性や治療内容への対応に不安があり、受け入れをためらう場合がある。

●また、難病診療連携拠点病院等についても、必ずしも受け入れが可能とは限らない。拠点病院等は診断や専門的な診療を担う体制として整備されており、救急医療や一般診療を常時担うことを目的としたものではない。特に、診断後に症状が安定し、地域の医療機関での診療が中心となっている患者・当事者では、急な入院や救急対応が必要となった際の受け入れ先の確保がさらに難しくなる。

●さらに、症状の進行により自力での通院が困難となった患者・当事者では、必要な医療を継続して受けることが難しくなる場合がある。急変ではないため救急搬送の対象とならず、40歳未満の場合や、40歳以上であっても介護保険の特定疾病に該当しない疾患では、介護保険による通院支援も利用できない。そのため、受診が必要であっても医療機関へ通院する手段を確保できず、必要な医療を受けられないことがある。

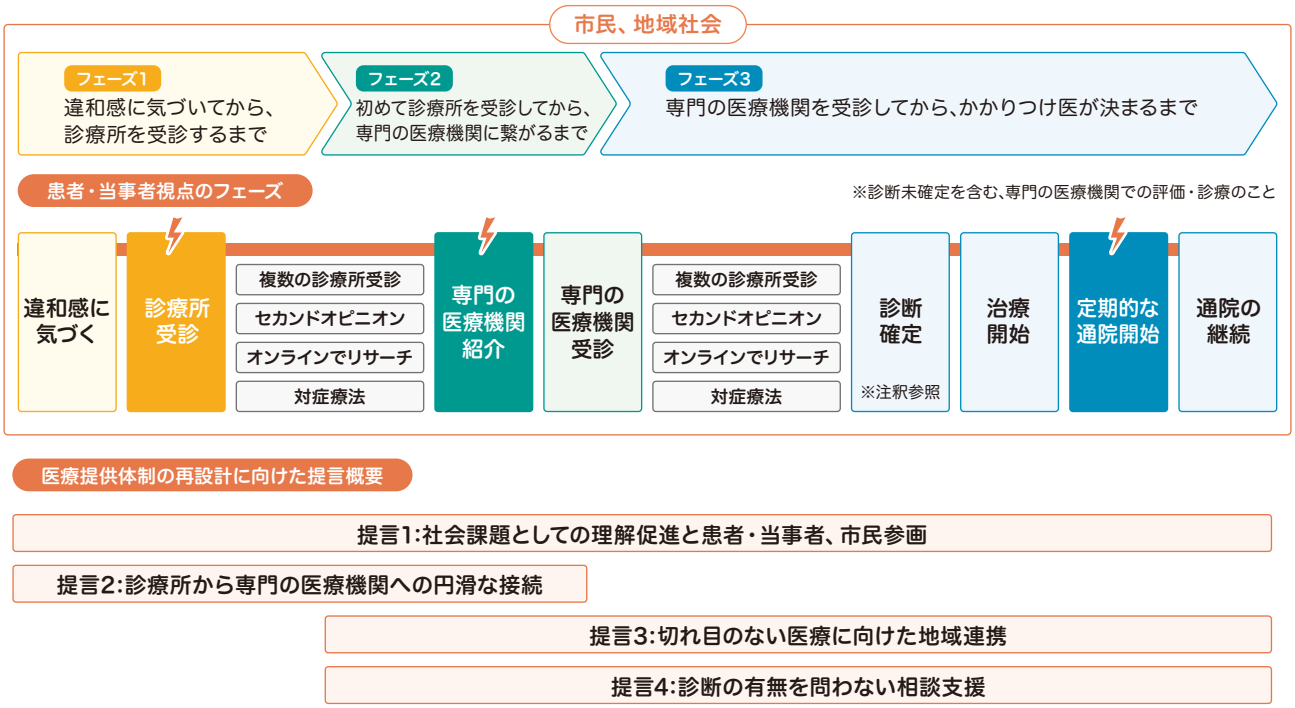
●特定医療費(指定難病)受給者証所持者の総数に占める75歳以上の割合を年度別に比較すると、2015年度末の23.0%(216,539人)に対し、2024年度末には28.7%(322,137人)へと上昇している[6]。患者・当事者の高齢化や診断技術の向上に伴い、難病・希少疾患そのものに対する診療だけでなく、救急医療や一般診療、在宅医療、介護サービス等を必要とする場面は今後さらに増加すると見込まれる。しかし、医療・介護・福祉の関係機関が患者・当事者の情報を共有し、切れ目なく支える連携体制は十分に構築されていない。

6) 難病情報センター. 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数. https://www.nanbyou.or.jp/entry/5354,(閲覧日：2026年8月4日).

第3章

難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の再設計に向けた提言

患者・当事者の声と難病・希少疾患をとりまく医療提供体制の実態を踏まえ、診断前後を中心に、患者・当事者や市民の視点から医療提供体制の再設計に向けた提言を示す。患者・当事者が経験する道のりは連続しており、各フェーズで整理した課題も相互に関連している。そのため、提言はフェーズ横断的な視点で整理し、各提言と関連するフェーズを示した。



（図3 患者・当事者の視点の道のりと提言の関係）

column

「Rare is common」−欧州における希少疾患の普及啓発戦略(欧州EURORDIS)−

欧州では、EURORDISを中心に、希少性そのものを強調するだけでなく、希少疾患が集合的には多くの人々に関わる課題であることを伝える普及啓発が展開されている。従来のように希少性そのものを強調するのではなく、希少疾患は誰にとっても身近な課題であるというメッセージを前面に打ち出している。欧州連合(EU: European Union)では、人口2,000人に1人未満の疾患を希少疾患と定義しているが、6,000種類以上の疾患が確認されており、全体としてみると、欧州では約3,000万人、世界では約3億人が希少疾患の影響を受けているとされる。

こうした認識のもと、欧州希少疾患患者団体連合(EURORDIS: EURORDIS -Rare Diseases Europe)等は 、個々の疾患は希少であっても、世界では約3億人、欧州では約3,000万人が希少疾患とともに生きていることを示し、希少疾患を社会全体の課題として理解してもらう取り組みを進めている。こうした考え方は、具体的なキャンペーンにも反映されている。2019年には「Rare is common(希少は実はありふれている)」を掲げ、2021年には「#30millionreasons」キャンペーンを展開し、個々の疾患ではなく「欧州3,000万人」という集合的な規模を前面に押し出した。また、2025年の世界希少・難治性疾患の日(Rare Disease Day)では、「More Than You Can Imagine」をテーマに、希少疾患は想像以上に身近な存在であることを社会へ訴えた。

さらに2021年12月には、EURORDIS等の働きかけを受け、国際連合総会において世界の約3億人の希少疾患患者とその家族を認知する決議が採択された。

提言 1

フェーズ1 フェーズ2 フェーズ3

難病・希少疾患を社会全体の課題として捉え、患者・当事者、市民が協働して難病・希少疾患政策を推進すべき

難病・希少疾患を社会の身近な課題として捉え直し、普及啓発活動を進める

●難病・希少疾患は、これまでその希少性から、社会的な支援の対象として捉えられることが多かった。しかし、個々の疾患の患者・当事者は少なくても、難病・希少疾患全体で考えると決して限られた人たちだけの課題ではない。今後は、希少性を強調した普及啓発から、誰もが当事者となり得る身近な健康課題という視点へ転換することが求められる。

●国は、難病の患者に対する医療等に関する法律や難病対策に関する基本方針等において、普及啓発を難病・希少疾患対策の重要な施策として明確に位置付けるとともに、自治体等の関係者と連携しながら、社会全体の理解を広げる活動を継続的に推進するべきである。指定難病の医療受給者証所持者数は約110万人(2024年度末)であり、人口比では約110人に1人にあたる[2)]。また、難病相談支援センターは全都道府県に設置されており、患者・当事者団体や関係学会等との連携基盤が既に整備されている。全国的な普及啓発を進めるにあたり、難病相談支援センターの相談や連携のハブとしての役割を強化し、そのネットワークをさらに積極的に活用することが効果的と考えられる。

●なお、指定難病の患者数は、日本における難病・希少疾患全体の規模を直接示すものではない。医療費助成の対象外となる軽症の患者や、指定難病に含まれていない疾患の患者、未診断の患者・当事者も存在すると考えられることから、実際にはより多くの人々が難病・希少疾患と関わっている可能性がある。

●一方で、難病・希少疾患を社会の身近な課題として位置づけることで、疾患固有の課題が見えにくくならないよう留意する必要がある。社会全体の理解を広げる取り組みと、診断の困難さや専門医療へのアクセス、長期療養等難病・希少疾患特有の課題への対応を両立させることが必要である。

希少疾患は社会の少数派を支援する課題ではなく、社会全体で取り組むべき健康課題であるという認識が、国際的にも共有されつつある。

一方で、欧州の政策提言研究「Rare 2030 Foresight Study」では、希少疾患を社会全体の課題として位置づける一方で、診断の困難さや専門医療へのアクセス等、希少疾患特有の課題への対応を弱めてはならないことも指摘されている。社会全体の理解を広げることと、希少疾患特有の課題への対応を両立させることの重要性が示されている。

参考資料

・欧州希少疾患患者団体連合(EURORDIS: EURORDIS–Rare Diseases Europe). https://www.eurordis.org,(閲覧日：2026年8月3日).

・EURORDIS. Rare Disease Day 2025: More Than You Can Imagine(公式サイト).
https://www.rarediseaseday.org/previous-rare-disease-days/rare-disease-day-2025/,(閲覧日：2026年8月3日).

・Kole A, Hedley V. Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: The Future of Rare Diseases Starts Today.EURORDIS, 2021.
https://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf,(閲覧日：2026年8月3日).

・United Nations General Assembly. Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and their Families. A/RES/76/132, adopted 16 December 2021. https://docs.un.org/A/RES/76/132,(閲覧日：2026年8月3日).

難病・希少疾患への理解を増進させるとともに、医療のかかり方を学ぶ機会を充実させる

●難病・希少疾患では、初期症状が発熱や倦怠感等一般的な症状であることが多く、患者・当事者が自ら疾患の可能性に思い至ることは難しい。このため、個別の疾患を見分ける知識よりも、体調の変化を軽視せず適切に医療につながるための判断力や、受診時に症状や経過を適切に伝えるための実践的な知識が重要となる。こうした力は、難病・希少疾患に限らず、誰もが身につけるべき基本的な知識である。

●しかし、日本では、保健医療制度の仕組みや症状に応じた医療機関の受診方法等、医療のかかり方について体系的に学ぶ機会は必ずしも十分ではない。学校教育、地域、職場を通じて、自らの健康について考え、適切な医療を受けるために必要な知識や判断力を継続的に学ぶ機会を充実させるべきである。

●国、自治体、学会、医師会、患者・当事者団体等が連携し、義務教育をはじめ、地域や職場において、医療のかかり方について学ぶ機会を設けるべきである。その際には、がん教育等既存の取り組みも活用しながら、患者・当事者の経験を社会に伝え、多様な疾病や療養生活への理解を深める機会を確保することも期待される。

難病・希少疾患領域における患者・当事者参画を制度として推進する

●今後の難病法及び基本方針の見直しにおいて、患者・当事者参画を制度上より明確に位置づけ、その実効性を確保すべきである。難病法第32条では、難病対策地域協議会の構成員として難病の患者・家族が規定され、基本方針にも患者・家族を含む幅広い主体の参画が示されている。しかし、難病対策地域協議会の設置は努力義務であり、協議会の有無や活動状況、患者・当事者の参画状況は地域によって異なる。

●医療政策において患者・当事者の視点を反映することの意義は、国際的にも広く共有されている。2024年の第77回世界保健総会では社会参加(Social Participation)に関する決議が承認され、2025年5月の第78回世界保健総会で採択された難病・希少疾患に関する初の決議においても、患者・当事者参画の推進が重要な要素として示されている。

●こうした動向も踏まえ、難病・希少疾患領域でも、患者・当事者参画を政策形成や医療提供体制の設計・評価に広げるべきである。日本では2006年のがん対策基本法の成立を契機に、数多くの疾患政策で患者・当事者参画の枠組みが制度化されてきた。また、2026年に改定されたがん診療連携拠点病院等の整備指針では、新たに患者団体等の都道府県がん診療連携協議会への参画が求められており、医療提供体制を議論する場における患者・当事者参画の重要性も共有されつつある。難病・希少疾患領域においても、医療提供体制を議論する都道府県の難病医療連絡協議会等への患者・当事者参画を推進し、患者・当事者の意見が政策形成や地域の医療に十分に反映される仕組みを設計する必要がある。

●また、研究についても、患者・当事者参画を継続的かつ制度的なものとして位置付けるべきである。特に難病・希少疾患領域では、診断技術や治療法の開発、ゲノム医療等の研究開発が患者・当事者の医療や生活と密接に関わることから、研究への患者・当事者参画を一層推進することが期待される。研究課題の設定、研究計画の策定、研究参加者への情報提供、研究成果の還元等の各段階に患者・当事者、市民の視点を反映し、患者・当事者と研究者が協働して研究開発を進めるための仕組みを整備する必要がある。

●さらに、患者・当事者参画は、政策や医療、研究の場にとどまらず、サービスや情報基盤の設計や評価、改善の各段階に及ぶことが望ましい。例えば、公的機関のみならず多くの主体が情報検索システムを提供しているが、自らの症状を起点として、受診すべき診療科や相談先、その後に想定される診療・紹介の流れまでを把握できる一元的な情報基盤を期待する患者・当事者の声もある。情報基盤の整備に当たっては、AI等の新たな技術も活用しながら、患者・当事者、市民の視点を反映した設計や評価、改善を進めるべきである。

提言
2

フェーズ1 フェーズ2

患者・当事者が早期に適切な医療を受けられるよう、診療所から専門の医療機関へ円滑につながる医療提供体制を構築すべき

医師が難病・希少疾患の可能性に気づき、専門の医療機関に紹介できる環境を整備する

●患者・当事者が適切な医療を受けるためには、最初に診療する医師が難病・希少疾患の可能性に気づき、適切な専門の医療機関へつなぐことが重要である。一方で、すべての医師に多様な難病・希少疾患に関する専門的知識を求めることは現実的ではない。重要なのは、診断が困難な患者・当事者に対して難病・希少疾患の可能性を念頭に置き、自らの専門領域だけでは対応が難しい場合には、専門の医療機関へつなぐ判断ができることである。患者・当事者自身の情報収集能力等に過度に依存するのではなく、患者・当事者がどの地域の医療機関を受診しても、必要に応じて適切な専門の医療機関へつなげられる環境を整備することが重要である。

●そのため、国、関係学会及び医療機関は、臨床研修や専門医制度において、診療科を横断する症状を総合的に捉え、適切な専門の医療機関へつなぐ診療能力を育成すべきである。個別疾患の知識だけではなく、倦怠感、疼痛、筋力低下等の多くの疾患に共通してみられる症状から、難病・希少疾患の可能性を考慮する視点を身につけるための教育を充実させる必要がある。

●あわせて、卒後教育や生涯教育においても、難病・希少疾患に関する継続的な学習機会を確保し、診断が困難な症例に適切に対応し、必要に応じて専門の医療機関へつなぐ実践的な診療能力を継続的に高める仕組みを整備すべきである。

診療所の医師が専門の医療機関の医師に相談しやすい体制を確立する

●地域の中核病院や難病診療連携拠点病院等では専門医相談機能を整備し、診療所を含む地域の医療機関がオンライン等を通じて専門医へ相談できる体制を整備すべきである。その際には、相談する医療機関と相談を受ける医療機関の双方を適切に評価する診療報酬上の仕組みや財政支援の枠組みを積極的に検討する必要がある。

●難病診療連携拠点病院等の専門の医療機関には、地域の医療機関からの相談に対応するオンライン専門医相談窓口(仮称)を設置し、曜日や時間を定めて複数診療科の専門医が継続的に相談に応じる体制を整備することも考えられる。これにより、診療所の医師が必要なタイミングで専門医に相談できるだけでなく、専門の医療機関でも地域の医療機関との継続的な連携を強化し、専門的知見を幅広く共有することができる。

●遠隔相談を円滑に実施するため、画像、検査結果、診療情報等を安全に共有できる医療情報基盤を整備するべきである。あわせて、相談を通じて得られた知見を継続的に医療機関や研究機関と共有し、医療の質の向上につなげる仕組みを構築すべきである。専門医への相談体制は、個々の患者への支援にとどまらず、難病・希少疾患をとりまく医療提供体制が継続的に学習し、改善する仕組み(Learning Health System)の構築につながる。

診断支援体制やゲノム医療の活用をさらに促進する

- 未診断疾患イニシアチブ(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)をはじめとする既存の診断支援体制を充実させるとともに、2026年3月に発足した日本ゲノム医療推進機構(GeMJ: Genomic Medicine Japan)による全ゲノム解析等の成果の患者還元、個別化医療の推進、情報基盤の構築・運用等の取り組みを十分に活用すべきである。これらを通じて、難病・希少疾患の患者・当事者がゲノム医療の進展による恩恵を全国で公平に受けられる体制を構築する必要がある。
- 患者・当事者の状況や疾患特性に応じて、地域の医療機関からIRUDやゲノム医療を提供する専門の医療機関へ円滑に紹介や相談ができる連携体制を強化すべきである。複数の遺伝子を対象とした検査が保険診療で利用可能となる等診断環境は進展している一方、全エクソーム解析や全ゲノム解析など高度なゲノム解析は、現時点では通常診療として全国一律に提供されているわけではなく、専門の医療機関における研究・事業等の枠組みを含めて実施されている。居住地や担当する医師の知識や経験によって診断機会に差が生じることなく、必要な患者・当事者が適切なタイミングで専門的な診断支援を受けられる体制を確保する必要がある。
- さらに、臨床情報やゲノム情報を活用したAI等による診断支援技術の研究や実装を推進し、診断精度の向上や診断までの期間短縮につなげるべきである。ただし、AIは医師の診断や意思決定を補完する手段として活用し、最終的な診断や治療方針の決定は医師が担うことを基本とすべきである。
- また、全ゲノム解析等によって得られたゲノム情報及び関連する臨床情報について、個別の患者への診断・治療等の還元を進めるとともに、研究・創薬等への適切な利活用を促進する必要がある。その際には、利用目的や利用主体、成果の還元等について透明性を確保し、安全かつ公平なデータ利用の仕組みを整備すべきである。
- くわえて、ゲノム医療の推進に当たっては、遺伝学的検査や全ゲノム解析の結果が本人だけでなく血縁者にも関わり得ることを踏まえ、遺伝に関する適切な情報提供・相談支援へのアクセスを確保する必要がある。また、ゲノム情報の利活用については、倫理的・法的・社会的課題(ELSI: Ethical, Legal and Social Issues)への継続的な対応と、患者・市民参画を通じた透明性・信頼性の確保を一体的に進めるべきである。

提言
3

フェーズ2 フェーズ3

難病・希少疾患の患者・当事者が安心して切れ目なく医療を受けられるよう、地域の連携体制を強化すべき

専門の医療機関とかかりつけ医の役割分担を明確化し、地域連携を強化する

●国、都道府県及び学会が協力し、専門の医療機関とかかりつけ医が担う役割を、疾患の特性や病状に応じて整理し、地域で継続的な診療を行うための役割分担と連携の基本的な考え方を示すべきである。例えば、病状が安定している時期の日常診療はかかりつけ医が担い、必要に応じて専門医への相談体制を活用しながら、専門の医療機関は定期的な評価や治療方針の見直しを担う等、それぞれの役割を明確にする必要がある。

●都道府県は、難病診療連携拠点病院等や医師会等と連携し、地域の診療所が難病医療提供体制のネットワークに参加しやすい環境を整備すべきである。情報共有や研修、症例検討等を通じて地域の医療機関と専門の医療機関との連携を促進し、地域全体で継続的な診療を支える体制を構築する必要がある。

●国及び都道府県は、専門の医療機関、かかりつけ医を含む地域の医療機関、救急医療機関等の間で、患者・当事者の診療情報や治療方針、緊急時の対応方針を必要な時に円滑に共有できる仕組みを整備すべきである。これにより、難病・希少疾患の患者・当事者を受け入れる医療機関が、疾患の特性やこれまでの治療内容、緊急時の対応方法等を迅速に把握し、安心して受入れや診療を行える体制を構築する必要がある。

●病状の悪化や急変時に加え、症状の進行により通院が困難となった場合であっても、患者・当事者が切れ目なく必要な医療を受けられるよう、専門の医療機関、地域の医療機関及び救急医療機関等の役割分担と連携体制をあらかじめ整理すべきである。急変時の受入れや専門の医療機関への相談方法、訪問診療や入院への移行を含めた連携体制を地域ごとに明確化し、継続的な医療を支える体制を整備する必要がある。

提言
4

フェーズ2 フェーズ3

診断の有無や居住地に関わらず、難病・希少疾患の患者・当事者が必要な支援を受けられるよう、相談支援体制を整備すべき

患者・当事者への説明や相談支援体制を充実させる

●国及び都道府県は、診断の有無にかかわらず、患者・当事者と医療従事者が診療方針や今後の見通しを継続的に共有できる体制を整備すべきである。診断名だけでなく、現時点で得られている情報や診断の見通し、今後の診療方針について患者・当事者と共有することを診療の基本とし、診断が確定していない場合であっても、経過観察の理由や今後の診療の見通しについて丁寧に説明し、患者・当事者との共通理解を形成することが重要である。

●医師だけでなく、看護師、薬剤師、ソーシャルワーカー、難病診療連携コーディネーター、難病相談支援センター職員等の多職種が連携し、説明や相談支援を継続的に提供できる体制を整備すべきである。そのため、通常の診療とは別に説明や相談の機会を設けることも含め、多職種がそれぞれの専門性を生かして支援できるよう、制度上・運用上の工夫を進める必要がある。

診断前から切れ目なく相談支援を受けられる体制を整備する

●国、都道府県及び市町村は、診断の有無にかかわらず、難病・希少疾患の患者・当事者やその家族の相談を受け止め、必要な保健・医療・福祉につなぐ身近な相談支援体制の在り方を整理し、整備すべきである。難病医療費助成制度をはじめ、多くの制度が診断の確定を前提としているため、診断前の患者・当事者は必要な支援を受けづらい状況にあることを踏まえ、診断前の段階から相談を受け止め、適切な医療や支援へつなぐ仕組みを構築する必要がある。

●特に指定都市は、住民に最も身近な行政機関として、診断が確定していないことのみを理由に支援から取り残されることがないよう、難病医療費助成制度の申請・更新時だけではなく、患者・当事者やその家族からの相談を受け止め、保健師等による継続的な相談支援を行うとともに、必要に応じて医療機関、難病相談支援センター、福祉サービス等の関係機関につなぐ体制を整備すべきである。

難病診療連携コーディネーターの役割を明確化し、配置・育成体制を強化する

●難病診療連携コーディネーターに期待される役割を明確化するとともに、難病診療連携拠点病院等における配置や指定要件への位置付け、財源の在り方を検討し、地域間で支援体制に大きな差が生じないよう制度を整備すべきである。

●学会等による教育プログラムの活用や標準的な研修体制のさらなる整備を進めるとともに、常勤・非常勤を問わず、すべての希望する難病診療連携コーディネーターが継続的に研修を受講できる環境を整備すべきである。特定の個人の知識や経験に支援体制が依存することのないよう、人材育成を進め、地域として継続的に質の高い支援を提供できる体制を構築すべきである。

第4章

難病・希少疾患における相談支援・連携体制の充実に向けた取り組み

概要と背景

難病の医療提供体制は、難病法に基づく基本方針のもと、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いう枠組みが示されている。ただし、各医療機関の指定は都道府県が行い、その要件も都道府県が定めるため、同じ枠組みのもとでも体制の姿は地域によって大きく異なる。また、難病診療連携拠点病院での設置が期待されている難病診療連携コーディネーターの配置方法等は、各都道府県が地域の実情を踏まえて設定している。

こうした状況では、各地域の取り組みや工夫を相互に参照することが、患者・当事者が地域で必要な医療を受けられる体制を充実させるうえで重要となる。一方で、地域ごとの工夫やその背景を共有する仕組みは十分に整備されていない。

そこで、机上調査により各都道府県の体制を概観した上で、相談支援・連携体制に関して特徴的な取り組みを行っている3都道府県を対象に聞き取り調査を実施した。難病診療連携コーディネーターの役割や配置、診断前の相談支援、地域の医療機関や関係機関との連携体制等を中心に整理し、他の地域でも参考となるよう、その背景となる体制や運用上の工夫も含めて取りまとめた。

3都道府県では、次のような共通点がみられた。

共通点 1
地域全体を調整する中核組織や中核人材を明確に位置づけている

共通点 2
医療、保健、福祉、患者・当事者団体をつなぐ連携基盤を構築している

共通点 3
関係者間の定期的な情報共有の場を設けている

一方で、共通する課題も確認された。いずれの都道府県でも、地域の診療所やかかりつけ医と専門医療機関との連携強化が課題となっていた。また、難病診療連携コーディネーターについては、配置方法や雇用形態が都道府県ごとに異なり、その役割を継続的かつ効果的に発揮するための制度上の位置付けについて、今後さらなる検討が求められることも示唆された。

事例紹介

事例1　福岡県



概要

福岡県では、難病診療連携拠点病院として1施設(九州大学病院)を指定するとともに、難病医療協力病院は基幹病院が14施設、一般病院が107施設を中心とした医療提供体制を整備している。また、難病相談支援センターを3拠点(福岡県､福岡市、北九州市)に設置しており、県及び政令市が管理運営を行っている。県内の難病受給者証所持者数は45,732人である。

具体的な取り組みとそれを支える体制上の工夫

県全体を対象とした調整機能の発揮

●福岡県難病医療連絡協議会が福岡県から委託を受け、難病医療提供体制整備事業を実施している。また、福岡県は九州大学病院を難病診療連携拠点病院に指定し、同病院に未診断・未指定難病相談支援センターを設置している。九州大学病院は、福岡県から難病診療連携拠点病院業務の委託を受け、同センターを運営している。九州大学病院内には難病診療連携コーディネーターが配置されているが、県の職員として活動している。そのため、九州大学病院の患者に限らず、県内の難病患者や地域医療機関からの相談に広く対応することができる。

診断前からの相談支援体制の充実

●九州大学病院内に、未診断・未指定難病相談支援センターを設置している。どの診療科を受診すればよいかわからない患者や診断がついていない患者の相談に対応することで、診断前から診断後の療養生活支援まで切れ目のない支援体制を構築している。

●未診断・未指定難病相談支援センターの職員は九州大学病院の職員(看護師)であり、県事業の職員である難病診療連携コーディネーターとは異なる立場で運営されている。

●未診断・未指定難病相談支援センターと難病相談支援センターが密接に連携している。未診断患者に関する相談は未診断・未指定難病相談支援センターだけでなく、難病相談支援センターのコーディネーターにも寄せられることもあり、相互に連携しながら対応している。

県、政令市、関係機関が連携した患者支援体制の強化

●福岡県難病相談支援センターに、難病相談支援員、難病診療連携コーディネーター、小児慢性特定疾病児童等自立支援員の3職種を配置している。この体制により､小児慢性特定疾病の患者から成人の難病患者まで､ライフステージを通じた継続的な支援が可能となっている。

●福岡県・福岡市・北九州市の3つの難病相談支援センターが連携している。特に、福岡市の難病相談支援センター業務は県に委託されている一方、北九州市は独自に難病相談支援センターを運営しているため、県と市の担当者で月1回程度の定期的な会議を実施し、顔の見える関係づくりに努めている。

地域の医療機関や住民とのネットワーク構築の推進

●医師会を通じて、未診断・未指定難病相談支援センターや難病相談支援センターの周知を行い、地域の開業医から適切な相談・紹介が行われる体制づくりを進めている。

●その他にも普及啓発活動として、協力病院へのパンフレット配布、市民公開講座、県だよりへの掲載等を行っている。また、医療費受給者証の更新時期には、難病相談支援センターの職員が県内の様々な保健所に出向いて出張相談を実施し、患者への積極的な声かけを行っている。

●地域連携の面では、難病診療連携コーディネーターが各保健所単位で開催される難病対策地域協議会に参加しており、医師会や関係機関とのネットワーク構築に取り組んでいる。

参考資料

福岡県難病ネットワーク. 令和5年度報告書 福岡県難病医療提供体制整備事業.
https://www.pref.fukuoka.lg.jp/uploaded/attachment/241736.pdf,(閲覧日：2026年8月31日).

難病情報センター. 令和6年度末 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、病名別・都道府県別、指定都市(再掲)別.
https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2025/10/2024koufu_pref.pdf,(閲覧日：2026年8月31日).

九州大学病院 福岡県難病診療連携拠点病院 未診断・未指定難病相談支援センター. 難病相談支援センターとの連携.
https://fukuokananbyoukyoten.med.kyushu-u.ac.jp/collaboration/,(閲覧日：2026年8月31日).

福岡県. 福岡県難病相談支援センターのご案内. https://www.pref.fukuoka.lg.jp/contents/nanbyou2018.html,(閲覧日：2026年8月31日).

※事例紹介は順不同

事例紹介

事例2　大阪府



概要

大阪府では、難病診療連携拠点病院として14施設を指定するとともに、難病分野別拠点病院は3施設(神経・筋疾患群、小児期における指定難病全般、循環器系疾患群・呼吸器系疾患群)、難病医療協力病院は13施設を中心とした医療提供体制を整備している。また、難病相談支援センターを1拠点に設置しており、患者・当事者団体であるNPO法人大阪難病連が大阪府から委託を受けて、管理運営を行っている。府内の指定難病医療費助成受給者証所持者数は88,216人である。

具体的な取り組みとそれを支える体制上の工夫

疾患群別の専門性を生かした医療提供体制の構築

●大阪難病医療情報センター(大阪急性期・総合医療センター内)が大阪府から委託を受け、難病医療提供体制整備事業を実施している。同センターは、難病医療提供体制整備事業の拠点病院としての役割に加え、府内の拠点病院、分野別拠点病院、協力病院の事務局を担い、会議の開催や医療機関間の連携調整を行っている。

●難病診療連携拠点病院として14施設を指定しており、難病分野別拠点病院は疾患群ごとの専門性を生かした診療体制を構築している。難病の医療機関の指定要件は都道府県が定めることとされているが、大阪府では、診療している難病・希少疾患の患者数等、地域の専門性や診療実績を踏まえた独自の要件を設定している。

患者・当事者の視点を取り入れた相談支援体制の展開

●患者支援事業は、大阪難病相談支援センターが担っており、NPO法人大阪難病連が運営を受託している。患者団体が運営主体となることで、療養生活に関する相談、就労に関する相談、講演会等を、患者・当事者の視点に立って実施している。

●大阪難病医療情報センターには、難病診療連携コーディネーターと遺伝や就労に関する専門相談には、認定遺伝カウンセラー、難病患者就職サポーターが配置されている。難病法の施行により対象疾患が拡大し、希少疾患や遺伝性疾患への対応が求められるようになったことを踏まえて、多様な相談に対応できる体制を整備している。

●大阪難病医療情報センター(大阪急性期・総合医療センター内)は医療提供体制を、大阪難病相談支援センターは患者支援と、それぞれ異なる役割を担っている。一方で、大阪難病相談支援センターの運営を委託されている大阪難病連は大阪急性期・総合医療センターに隣接した場所で活動しており、医療機関と患者支援団体が連携しやすい環境を整えている。これにより、生活面の相談に医療的対応が必要となる場合や、医療面の相談に生活支援が必要となる場合等、相互に連携した支援が可能となっている。

長年の蓄積を生かした継続的な相談支援体制の維持

●大阪府では、難病医療提供体制整備事業が開始される以前から難病相談窓口を設置していた。1980年に難病相談窓口を設置し、1993年には大阪難病医療情報センターとして整備した。難病法施行や難病医療提供体制整備事業の開始後も、同じ施設が継続して難病対策を担っており、長年にわたる相談支援や情報の蓄積を生かした支援体制を構築している。

●長期間にわたり同じ相談窓口が機能してきたことで、関係機関や患者・当事者にとって相談先として広く知られている。また、相談対応の経験や事例が組織として蓄積されることで、担当者個人の経験だけに依存しない継続的な相談支援体制につながっている。

参考資料

大阪府.大阪府の難病医療提供体制について.
https://www.pref.osaka.lg.jp/o100040/chikikansen/nanbyo/nanbyo_iryouteikyou.html,(閲覧日：2026年8月31日).

難病情報センター. 令和6年度末 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、病名別・都道府県別、指定都市(再掲)別.
https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2025/10/2024koufu_pref.pdf,(閲覧日：2026年8月31日).

大阪府立病院機構 大阪急性期・総合医療センター. 大阪難病医療情報センター.
https://www.gh.opho.jp/hospital/osaka/2.html,(閲覧日：2026年8月31日)

大阪難病相談支援センター. 大阪難病相談支援センター. https://nanbyo.osaka/index.html,(閲覧日：2026年8月31日).

事例紹介

事例3　長崎県



概要

長崎県では、難病診療連携拠点病院として1施設(長崎大学病院)を指定するとともに、難病医療協力病院は基幹病院が14施設、一般病院が18施設を中心とし医療提供体制を整備している。また、難病相談支援センターを1カ所設置しており、「一般社団法人ひとり親家庭福祉会ながさき」が長崎県から指定管理者として指定を受けて、管理運営を行っている。県内の指定難病医療費助成受給者証所持者数は14,566人である。

具体的な取り組みとそれを支える体制上の工夫

定期的な情報共有を通じた医療・地域連携体制の強化

- 長崎大学病院難病対策センターが長崎県から委託を受け、難病医療提供体制整備事業を実施している。難病対策センターには、センター長・副センター長(医師)に加え、看護師である難病診療連携コーディネーターを配置して、医療機関間の連携や相談支援を担っている。
- 難病診療連携コーディネーターが中心となり、2か月に1回、拠点病院、基幹協力病院、協力病院だけではなく、保健所も対象としたオンライン懇談会を開催している。この定期的な情報共有の場により、医療機関同士の情報共有に加え、保健所を含めた医療と地域保健の連携が促進されている。今後は、地域の診療所にも情報共有の対象を広げることで、専門の医療機関への早期紹介や地域での療養支援につながる体制づくりを進めることが検討されている。
- 診断や治療方針が決定した後は、患者・当事者の状態や疾患特性に応じて、長崎大学病院や基幹協力病院が継続的に診療を担う場合と、地域のかかりつけ医が日常的な診療を担う場合があり、専門の医療機関と診療所等の地域の医療機関との役割分担が図られている。
- 長崎大学病院と県内医療機関との間に従来から形成されてきた連携関係が、県全体の難病医療ネットワーク形成の基盤となっている。

地域における診断アクセスの実態把握

- 2023年度に初診から長崎大学病院を受診するまでの期間について県独自の調査を実施した。神経難病では疾患によって専門の医療機関への紹介時期に差があり、パーキンソン病や筋萎縮性側索硬化症(ALS: Amyotrophic Lateral Sclerosis)等では、紹介までに1年以上を要する症例も確認された。
- 難病・希少疾患では、診断までの期間が患者・当事者の身体的・心理的負担や治療開始時期に影響する一方、地域単位で診断までのプロセスを把握している事例は限られている。この調査を踏まえ、早期に専門医療機関へつなぐため、診療所等地域の医療機関との連携強化の必要性が県内で共有された。

参考資料

長崎県. 難病医療提供体制整備事業について. https://www.pref.nagasaki.jp/doc/page-645062.html, (閲覧日：2026年8月31日).
長崎県難病相談・支援センター. 長崎県難病相談・支援センター. http://www.nagasaki-nanbyou.gr.jp/, (閲覧日：2026年8月31日).
難病情報センター. 令和6年度末 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、病名別・都道府県別、指定都市(再掲)別. https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2025/10/2024koufu_pref.pdf, (閲覧日：2026年8月31日).
長崎大学病院難病対策センター. 長崎大学病院難病対策センター. https://www.mh.nagasaki-u.ac.jp/nanbyou/, (閲覧日：2026年8月31日).

column

離島におけるモバイルクリニックと遠隔医療の取り組み(長崎県五島市)

離島・へき地では、医療機関へのアクセスそのものが難しく、難病・希少疾患とともに生きる患者・当事者にとって、専門の医療機関へのアクセスはより困難となる。長崎県五島市では、五島市、長崎県、長崎大学の連携のもとで、限られた医療資源のなかでも医療へのアクセスを確保するため、ローカル5Gを基盤としながら、遠隔診療を活用した取り組みが進められている。本コラムでは、五島市で実施されているD to P with N(Doctor to Patient with Nurse)によるモバイルクリニックと、D to P with D(Doctor to Patient with Doctor)による遠隔医療の取り組みを紹介する。

D to P with N(Doctor to Patient with Nurse)によるモバイルクリニック

- 看護師が同乗した車両が患者・当事者の自宅近くまで向かい、車内のICT設備を用いてオンライン診療を行う取り組みである。内閣府のデジタル田園都市国家構想交付金を活用し、長崎大学と共同で五島市の事業として開始された。2026年7月末現在、市内で99名の患者・当事者が利用しており、運行回数は955回である。
- 医療機関への通院が困難な人を対象としている。五島市では高齢化率が4割を超え、地域によっては6割を超える。路線バスの減便や運転免許の返納により、通院そのものが困難になっている。従来は巡回による出張診療体制を構築してきたが、施設の老朽化に加え、出張診療所までも通うことが難しい患者・当事者が増加し、2026年3月末で一部の出張診療所が廃止された。
- 車内には電子聴診器や血圧計等が搭載されており、看護師が機器を操作することで、対面診療と同等の情報を得られることが期待される。また、患者は車内で管理栄養士によるオンライン栄養指導を受けられる仕組みも整備されている。
- 診療の結果、専門的な対応が必要と判断された場合には、専門の医療機関へつなぐことができる。実際に、へき地の診療所にも通うことが難しい患者・当事者について、オンライン診療でパーキンソン病を疑う所見が確認された事例がある。島外に居住する家族との調整等を経て、五島市内で月2回開催されている神経専門外来につながった。

D to P with D(Doctor to Patient with Doctor)による遠隔医療

- 医療機関までは通うことができる患者・当事者を対象とし、地域の医療機関と大学病院とを結ぶ形態である。例えば、関節の所見を高精細なカメラで撮影し、ホログラム像として大学病院の診察室に映し出すことで、大学病院の医師が所見を確認する。その上で、かかりつけ医に対し、経過観察の方法や治療内容の変更について教育的助言を行う。所見をもとに、専門の医療機関での対応が必要と判断された場合には、島内の中核病院から島外の大学病院へ紹介している。
- 五島市には、常駐するリウマチ・膠原病の専門医は1名であり、島内に相談できる同じ専門分野の医師はいない。こうした状況のなかで、ICTを介して大学病院の専門医と連携することは、地域の医師が単独で判断を抱え込むことを避ける手段となっている。
- 一方で、この取り組みは現時点では実証研究として実施されている段階にある。大学病院の専門医は研究として参画しており、診療報酬は地域の医療機関にのみ発生する。専門医が遠隔で助言を行う行為について十分な評価がないことは、こうした連携体制を持続し、拡大するうえでの課題となっている。

参考資料

・総務省. 地域社会DXナビ. ローカル5Gを活用した専門医の遠隔サポートによる離島等の基幹病院の医師の専門外来等の実現【長崎県】https://dx-navi.soumu.go.jp/case/pdfcase178,(閲覧日：2026年9月4日).

CONCLUSION

おわりに

本提言では、難病・希少疾患とともに生きる患者・当事者が、心身の違和感に気づいてから、地域で継続的に医療を受けられるようになるまでの各段階に焦点を当てた。医療資源や専門知の偏在を完全に解消することが難しいという構造的な制約を前提としたうえで、患者・当事者が必要な医療へ確実につながるために求められる打ち手の方向性を示したものである。

しかし、難病・希少疾患とともに生きるということは、その先の長い療養生活を送るということでもある。地域で生活を続けるうえでは、医療にとどまらず、福祉、就労、教育等、ライフステージに応じた切れ目のない支援が必要となる。これらの支援制度は一定程度整備されている一方で、患者・当事者に十分に届いているとは言い難い。指定難病の患者・当事者が少なくとも約110万人と推計されるなかで[2]、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービスの利用実績は限定的であり、利用者の主たる障害種別のうち難病等対象者は約0.5%である[7]。課題は、制度の整備だけではなく、患者・当事者に必要な支援を適切に届ける仕組みが十分に機能していないことにもある。

その背景には、難病・希少疾患に関する支援が、医療、福祉、就労、教育等、それぞれ異なる制度のもとで提供されており、制度間をつなぐ仕組みが十分ではないという構造がある。その結果、小児から成人への移行期をはじめ、制度の切れ目で支援が途絶えるおそれがある。今後の難病・希少疾患対策においては、医療、福祉、就労、教育の各制度を個別に考えるのではなく、患者・当事者のライフコース全体を支える政策へと転換していくことが求められる。

なお、こうした議論を行ううえでは、「難病」という概念が日本において独自の政策的概念として発展してきた点にも留意する必要がある。国際的には、これらの疾患は主として「希少疾患(Rare Diseases)」という概念で整理されている。難病をどのような基準で認定するか、とりわけ指定難病の要件をどのように定めるか、また重症度をどのように考慮するかについては、社会の合意形成が不可欠であり、慎重な検討が求められる。加えて、医療技術の進歩により、難病・希少疾患として診断される疾患は今後さらに増加するだけではなく、発生機序や病態の解明が進み、新たな治療法や医薬品が生まれる可能性がある。限りある資源のもとで、公的支援の範囲をどのように定め、支援を必要とする人にどのように届けるかという議論もあわせて必要となる。

難病・希少疾患とともに生きる患者・当事者が、生涯にわたって安心して医療を受け、その人らしい生活を送ることができる社会の実現に向けて、本提言がその一助となれば幸いである。

7) 厚生労働省. 福祉・介護 統計情報. 4 障害福祉サービス等の利用状況について.
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaishahukushi/toukei/index.html,(閲覧日：2026年8月10日).

寄附・助成の受領に関する指針

日本医療政策機構は、非営利・独立・超党派の民間シンクタンクとして、寄附・助成の受領に関する下記の指針に則り活動しています。

1. ミッションへの賛同

当機構は「市民主体の医療政策を実現すべく、独立したシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供すること」をミッションとしています。当機構の活動は、このミッションに賛同していただける団体・個人からのご支援で支えられています。

2. 政治的独立性

当機構は、政府から独立した民間の非営利活動法人です。また当機構は、政党その他、政治活動を主目的とする団体からはご支援をいただきません。

3. 事業の計画・実施の独立性

当機構は、多様な関係者から幅広い意見を収集した上で、事業の方向性や内容を独自に決定します。ご支援者の意見を求めることがありますが、それらのご意見を活動に反映するか否かは、当機構が主体的に判断します。

4. 資金源の多様性

当機構は、独立性を担保すべく、事業運営に必要な資金を、多様な財団、企業、個人等から幅広く調達します。また、各部門ないし個別事業の活動のための資金を、複数の提供元から調達することを原則とします。

5. 販売促進活動等の排除

当機構は、ご支援者の製品・サービス等の販売促進、または認知度やイメージの向上を主目的とする活動は行いません。

6. 書面による同意

以上を遵守するため、当機構は、ご支援いただく団体には、上記の趣旨に書面をもってご同意いただきます。

賛助企業(五十音順)

アステラス製薬株式会社
アレクシオンファーマ合同会社
ファイザー株式会社

謝辞

本提言の作成にあたり、インタビューやヒアリングにご協力いただきました患者・当事者の皆様をはじめ、様々な形でご助言をくださいました関係者の皆様に深く御礼申し上げます。

アドバイザリーボードメンバー(敬称略、五十音順) ※ご所属・肩書はご参画当時

大黒 宏司　(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 代表理事)

北川 尚之　(天沼きたがわ内科 院長)

新田 惇一　(長崎県 福祉保健部長)

野中 文陽　(長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 離島・へき地医療学講座(離島医療研究所)講師)

野正 佳余　(地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪急性期・総合医療センター 大阪難病医療情報センター 遺伝診療センター 難病診療連携コーディネーター(難病医療コーディネーター))

水澤 英洋　(国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐・名誉理事長 / 日本ゲノム医療推進機構 機構長)

横田 正明　(千葉市 保健福祉局次長)

渡部 沙織　(東京大学医科学研究所 公共政策研究分野 特任助教)

提言の独立性について

本提言書は、各会合での議論をもとに、独立した医療政策シンクタンクとして日本医療政策機構が取りまとめたものであり、専門家や登壇者等の関係者、および関係者が所属する団体の見解を示すものでは一切ありません。

難病・希少疾患プロジェクトチーム

河野 結　(日本医療政策機構 マネージャー)

大河 明咲子　(日本医療政策機構 シニアアソシエイト)

山下 織江　(日本医療政策機構 プログラムスペシャリスト)

嶋津 智香　(日本医療政策機構 インターン)

日本医療政策機構について

日本医療政策機構（HGPI: Health and Global Policy Institute）は、2004年に設立された非営利、独立、超党派の民間の医療政策シンクタンクです。市民主体の医療政策を実現すべく、独立したシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供してきました。特定の政党、団体の立場にとらわれず、独立性を堅持し、フェアで健やかな社会を実現するために、将来を見据えた幅広い観点から、新しいアイデアや価値観を提供しています。設立以来、女性の健康、がん対策、認知症、薬剤耐性、再生医療、グローバルヘルス等、当時は十分に議論されていなかったテーマをいち早く政策課題として提示し、法制度や国家戦略の形成、国際的な政策議論に反映される等、具体的な政策の前進に寄与してきました。こうした継続的な取り組みは、国内外の政策関係者や国際機関からも一定の評価を受けており、日本発の医療政策シンクタンクとして国際的な対話の場に参加し続けています。
日本国内はもとより、世界に向けても有効な医療政策の選択肢を提示し、地球規模の健康・医療課題を解決すべく、これからも皆様とともに活動を続けていきます。

著作権・引用について

本提言書は、クリエイティブ・コモンズ・ライセンスの「表示–非営利–継承4.0国際」に規定される著作権利用許諾に則る場合、申請や許諾なしで利用することができます。
・表示：出典（著者／発行年／タイトル／URL）を明確にしてください。
・非営利：営利目的での使用はできません。
・継承：資料や図表を編集・加工した場合、同一の「表示–非営利–継承4.0国際」ライセンスでの公開が必要です。
詳細は日本医療政策機構のウェブサイトよりご確認ください。https://hgpi.org/copyright.html

特定非営利活動法人 日本医療政策機構
〒106-0032 東京都港区六本木 5-11-16 国際文化会館内
Tel: 03-4241-5020　Fax: 03-6859-9291
E-mail: info@hgpi.org

