

令和7年度難病等制度推進事業

医療従事者等向けeラーニングのための情報収集

事業報告書

令和8年3月

PwC コンサルティング合同会社

はじめに

近年、情報通信技術の発展に伴い、eラーニングを用いた効率的な研修が様々な分野で実施されている。

難病指定医研修や小児慢性特定疾病（以下「小慢」という。）指定医研修についても、研修の受講対象の医師及び指導する医師が少なく、研修会を開催することが難しい場合があることや、制度改正による研修内容の更新が研修実施主体である自治体にとって負担になるという背景から、eラーニングによる指定医研修の検討が行われてきた。難病の領域では、多様化する医療や診断基準・重症度分類の更新、疾患追加等の制度変更が続いており、学ぶべき最新の情報が頻繁に更新されている。難病指定医研修は、令和元年の厚生労働科学研究「指定医研修プログラム作成のための研究」を踏まえて、令和2年から、eラーニングによる難病指定医研修が提供されている。令和6年の厚生労働科学研究「難病患者の総合的地域支援体制に関する研究（難病指定医教育のあり方）」によると、4県を除く多くの自治体が、eラーニングの難病指定医研修を利用しており、今後、より一層の研修内容の充実化が求められている。

また、厚生労働科学研究「難病患者の総合的地域支援体制に関する研究（難病医療従事者の教育・研修に関する研究）」では、令和元年から医療従事者向けeラーニングプラットフォーム「IDEL」（以下「IDEL」という。）が開発されてきた。「IDEL」はすでにシステムの開発が完了しており、ログイン機能、受講証・修了証発行機能、検索機能、動画教材閲覧機能、投稿者・審査者管理機能等の機能が搭載されている。このため、今後持続的に運用していくために、運営主体のあり方や教材の募集、審査方法等の社会実装に向けた検討が必要とされている。

本事業では、これらの背景を踏まえて、「難病指定医研修の見直し」「IDEL」の社会実装に向けた検討」を行った。

【難病指定医研修の見直し】

難病指定医研修における「目指すべき姿」と「現状」のギャップを整理し、既存の研修の更新や、必要な研修教材の新規作成を行った。具体的には、①小児期から成人期への移行・連携、②遺伝医療、③臨床調査個人票記入の留意事項、④診断基準及び重症度分類の変更に関する周知の4項目を追加研修として作成・更新した。また、既存の研修教材についても制度改正等の反映を行った。

【「IDEL」の社会実装に向けた検討】

「IDEL」の社会実装に向けた検討として、想定される運営主体の整理や既存のeラーニング研修に関する調査等を行った。加えて、今後の「IDEL」の運営主体となる団体等が利用することを想定した、「IDEL」運営ガイドラインを作成した。

また、本事業では、検討委員会を全3回開催し、本事業の方向性、難病指定医研修教材、「IDEL」の社会実装に向けた検討について検討委員から意見をいただいた。

今後の課題としては、難病指定医研修については、専門医資格を有することにより難病指定医となる者とeラーニング研修を受講することで難病指定医になる者で、学習内容に差がある点や、臨床調査個人票記入に関する知識が現場で十分浸透していない点が挙げられる。また、「IDEL」の社会実装に向けた検討については、運営主体の検討、持続的な運営に必要な予算・セキュリティの検討、「IDEL」の普及に向けたインセンティブの検討等が挙げられた。

本報告書では、これらの難病指定医研修教材の作成及び「IDEL」の社会実装に向けた検討について、本事業での取組内容や、今後の課題を整理している。

目次

| | |
|-------------------------------------|----|
| 1. 事業概要 | 1 |
| (1) 事業の実施背景及び目的 | 1 |
| (2) 事業の実施概要 | 2 |
| (3) 検討委員会 | 4 |
| 2. 難病指定医研修教材の見直し | 6 |
| (1) 難病指定医研修教材見直しの方針 | 6 |
| (2) 各難病指定医研修教材の更新・新規作成 | 11 |
| 3. 「IDEL」の社会実装に向けた検討 | 15 |
| (1) 「IDEL」の概要 | 15 |
| (2) 運営主体の検討 | 19 |
| (3) 「IDEL」を社会実装するためのガイドラインの作成 | 26 |
| 4. 検討委員からのご意見を踏まえた今後の課題 | 28 |
| (1) 難病指定医研修に関する今後の課題 | 28 |
| (2) 「IDEL」の社会実装に向けた今後の課題 | 28 |
| 付録 | 30 |
| 付録1 新規に作成した難病指定医研修教材 | 30 |

1. 事業概要

(1) 事業の実施背景及び目的

① 背景

難病に関わる領域では、制度改正や対象疾患の追加、医療提供体制の変化など、様々な変化が続いている。平成 27 年には、難病法が改正され、医療費助成申請の診断書を作成する医師は都道府県知事の指定を受けた「指定医」であることが義務付けられた。この結果、自治体が難病指定医研修を実施することとなったが、対象となる医師の数が少ない地域も多く、研修会開催の負担が課題となっていた。また、更新が必要となる制度や診断基準の改正が頻繁に生じることにより、教材の適時改訂が難しいという課題もあった。

これらの課題に対応するため、国による e ラーニングの難病指定医研修が提供され、多くの自治体で採用されることとなった。一方で、これらの研修を受けることなく、学会の専門医の資格を取得していることにより、難病指定医となる医師が多く、e ラーニング研修を受講して難病指定医になる医師は限定的であることが指摘されている。

難病指定医研修の課題として、臨床調査個人票の記載方法が浸透していないことや、難病における遺伝医療の割合が増えており、遺伝医療の知識の必要性が上がっていることが挙げられている。また、近年では、小児期発症の慢性疾患を持つ患者が成人期へ移行する事例が増加しており、小児期から成人期への移行支援に関する研修の重要性が増している。移行期医療の課題は疾患ごとに異なるものの、指定医として基礎的な理念を理解しておく必要がある。さらに、診断基準や重症度分類の改正も継続的に行われており、これらの変更内容を難病指定医研修に適切に反映することが求められている。

令和元年から令和 6 年にかけて、厚生労働科学研究の「難病患者の総合的地域支援体制に関する研究」により医療従事者をはじめとした多職種 of 難病患者に対する支援者向けの e ラーニングプラットフォームである「IDEL」が開発された。「IDEL」は、動画教材の投稿・閲覧、職種別ログイン、受講証・修了証発行等の機能を備えている。今後は、投稿教材の審査体制や、管理費用、運営主体の役割分担等、社会実装に向けて検討すべき論点が残されている。

② 目的

上記の背景を踏まえ、以下の目的のもと本事業を実施した。

- ▶ 難病指定医研修教材の見直し方針について検討し、教材の作成・更新を行う。
- ▶ 「IDEL」の社会実装に向けた論点の整理や持続可能な運営に向けた検討を行う。
- ▶ 今後の「IDEL」の運営主体が利用することを想定した、「IDEL」の運営ガイドラインの作成を行う。

(2) 事業の実施概要

本事業における事業概要は図表1のとおりである。

図表1 事業概要

| 項目 | 概要 |
|-------------------|---|
| 検討委員会の設置 | <ul style="list-style-type: none">• 本事業の事業方針、難病指定医研修教材の作成・更新、「IDEL」の社会実装に向けた検討を行うために検討委員会を設置 |
| 難病指定医研修教材の作成・更新 | <ul style="list-style-type: none">• 近年の法改正や難病に関する実情の変化を踏まえて、以下の研修教材の更新や新規作成を実施<ul style="list-style-type: none">➢ 小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材の作成➢ 臨床調査個人票の記載に関する研修教材の更新➢ 診断基準と重症度分類の変更の周知に関する研修教材の作成➢ 遺伝医療に関する研修教材の作成➢ その他の既存資料の法改正等を踏まえた更新 |
| 「IDEL」の社会実装に向けた検討 | <ul style="list-style-type: none">• 「IDEL」の社会実装に向けた検討として、厚生労働省やその他の省庁の既存のeラーニング研修の調査や「IDEL」の運営主体の検討、「IDEL」の運営のためのガイドライン作成を実施 |

図表2のスケジュールで事業を実施した。

図表2 事業実施スケジュール

| | 事業全体 | 検討委員会 | 難病指定医研修 | 「IDEL」 |
|------------|----------------------|----------------------|-----------------------------|---|
| 令和7年 7月 | | ↑ 検討委員 事前 ↓ | ↑ 既存の難病指定医 研修の整理 ↓ | ↑ 研究班への 聞き取り ↓ |
| 8月 | | ★第1回検討委員 会 | ↑ | ↑ |
| 9月 | | | | ↑ 既存のeラーニ ング研修の 調査 ↓ 運営主体の 整理 |
| 10月 | | | | ↓ |
| 11月 | | | ↑ 難病指定医研修 の作成・更新 ↓ | ↑ |
| 12月 | | 第2回 検討委員会 ★ | | ↑ 「IDEL」運営 ガイドライン の作成 ↓ |
| 令和8年 1月 | ↑ 報告書案 作成 ↓ | | | |
| 2月 | | 第3回 検討委員会 ★ | ↓ | ↓ |
| 3月 | ↑ 報告書案 修正 ↓ | | | |

(3) 検討委員会

本事業では、検討委員会を組織し、令和7年度の事業方針、難病指定医研修の作成及び「IDEL」の社会実装に向けた検討について検討委員から助言をいただいた。

① 検討委員会委員・事務局体制

検討委員会委員、オブザーバー及び事務局体制は図表3から図表5のとおりである。なお、座長には指名により小森 哲夫氏が就任した。

図表3 検討委員会委員

| 氏名 | 所属 |
|-------|-----------------------------------|
| 渥美 達也 | 北海道大学大学院医学研究院免疫・代謝内科学教室 教授 |
| 今井 富裕 | 国立病院機構箱根病院神経筋・難病医療センター 院長 |
| 金谷 泰宏 | 東海大学医学部基盤診療学系臨床薬理学 教授 |
| 黒澤 健司 | 国立成育医療研究センター 特命副院長・遺伝診療センター長 |
| 小森 哲夫 | 東京医療保健大学客員教授 / 多摩リハビリテーション病院脳神経内科 |
| 下畑 享良 | 岐阜大学脳神経内科 教授 |
| 久松 理一 | 杏林大学医学部附属病院 副病院長 |
| 盛一 享徳 | 国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 室長 |

(50音順、敬称略)

図表4 オブザーバー

| 氏名 | 所属 |
|--------|---------------------------------|
| 押木 智也 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 課長補佐 |
| 安藤 麻里子 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 課長補佐 |
| 大門 佑美 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 疾病分析専門官 |
| 磯島 咲子 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 課長補佐 |
| 北國 梨穂 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 主査 |
| 前田 和人 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 難病調査研究係長 |
| 安斉 舞 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 小児慢性特定疾病係長 |
| 佐々木 駆 | 厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課 小児慢性特定疾病係 |

図表5 事務局

| 氏名 | 所属 |
|--------|----------------------------------|
| 東海林 崇 | PwC コンサルティング合同会社 公共事業部 ディレクター |
| 当新 卓也 | PwC コンサルティング合同会社 公共事業部 シニアマネージャー |
| 堀内 美南 | PwC コンサルティング合同会社 公共事業部 シニアアソシエイト |
| 中辻 瑛理香 | PwC コンサルティング合同会社 公共事業部 シニアアソシエイト |
| 向川 大成 | PwC コンサルティング合同会社 公共事業部 アソシエイト |

② 検討委員会開催概要

検討委員会の実施状況は図表6のとおりである。なお、全3回の検討委員会はすべてオンラインでの開催とした。

図表6 検討委員会議題

| 開催日 | 主な議題 |
|-------------------|--|
| 第1回 令和7年8月21日 | <ul style="list-style-type: none"> • 事業概要の説明 • 難病指定医研修教材見直しの概要 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 難病指定医研修のカリキュラムと現行の難病指定医研修の整理 ➢ 診断基準と重症度分類のアップデートについて • 「IDEL」の社会実装に向けた検討の概要 |
| 第2回 令和7年12月24日 | <ul style="list-style-type: none"> • 難病指定医研修教材の見直し <ul style="list-style-type: none"> ➢ 臨床調査個人票の記載に関する研修教材の更新 ➢ 診断基準と重症度分類の変更に関する研修教材の作成 • 「IDEL」の社会実装に向けた検討 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 他事業のeラーニング運営に関する調査 ➢ 「IDEL」の各想定運営主体のメリットの整理 ➢ 「IDEL」運営ガイドラインの作成 |
| 第3回 令和8年2月25日 | <ul style="list-style-type: none"> • 難病指定医研修教材の見直し <ul style="list-style-type: none"> ➢ 小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材の作成 ➢ 遺伝医療に関する研修教材の作成 • 「IDEL」の社会実装に向けた検討 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 「IDEL」の運営ガイドラインの作成 • 報告書案の検討 |

2. 難病指定医研修教材の見直し

(1) 難病指定医研修教材見直しの方針

① 「難病法施行規則（平成 26 年厚生労働省令第 121 号）」における指定医の指定

難病法施行規則において、指定医の指定について以下のように定められている。

都道府県知事は、「診断又は治療に五年以上従事した経験を有する医師であって次の各号に掲げる区分のいずれかに該当するものを、その申請に基づき、当該区分に応じ、当該各号に掲げる指定医として指定するものとする。」

- 難病指定医 次のいずれかに該当するものであって、かつ、診断書を作成するのに必要な知識と技能を有すると認められるもの

(ア)厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医（以下「専門医」という。）の資格を有すること。

(イ)都道府県知事が行う研修を修了していること。

本事業では、「都道府県知事が行う研修」として多くの自治体が利用している、eラーニングの難病指定医研修教材を見直しの対象としている。

② 難病特別対策推進事業実施要綱の定めるカリキュラムと現行研修教材の整理

難病指定医研修の詳細については、「難病特別対策推進事業実施要綱（平成 10 年 4 月 9 日健医発第 635 号）」において、難病指定医等研修事業として定められており、実施主体である都道府県及び指定都市が、「臨床調査個人票の作成のために必要な指定難病の診断及び治療に関する一般的知識等を習得するための研修事業を実施する。」とされている。また、「難病特別対策推進事業実施要綱（平成 10 年 4 月 9 日健医発第 635 号）」では、別添として「難病指定医等研修におけるカリキュラム及び時間」が規定されている。「難病特別対策推進事業実施要綱（平成 10 年 4 月 9 日健医発第 635 号）」の定めるカリキュラムは、図表 7 のとおりである。

図表7 「難病特別対策推進事業実施要綱（平成10年4月9日健医発第635号）」の定めるカリキュラム

| 項目 | 概要 |
|-------------------------------|---|
| ①難病の医療費助成制度について (1時間) | <ul style="list-style-type: none"> • 難病の医療費助成制度、難病患者のデータ登録についての理解を深める内容とする • 難病指定医等の職務を理解する内容とする • 医療費助成制度における診断基準、重症度分類、臨床調査個人票等について理解する内容とする • 指定医療機関療養担当規程の遵守等、指定医療機関が行うことについて理解する内容とする • 医療費助成制度のほか、難病相談支援センター等難病に関する相談体制、保健所を中心とした「難病対策地域協議会」を通じた患者支援、障害福祉サービスによる支援、「難病患者就職サポーター」等の就労支援等、地域における難病患者支援について理解する内容を含むことが望ましい |
| ②難病の医療費助成に係る実務について (0.5時間) | <ul style="list-style-type: none"> • 難病指定医等が行うべき実務について知識を深め、診断基準等に沿って適切に臨床調査個人票の記入を行うなどの内容とする • 必要な検査の実施や、診断が困難で、臨床調査個人票が十分に記載できない場合に、適切な他の難病指定医を紹介できるよう、難病に対する地域の医療提供体制や全国的な医療支援体制について知識を習得する内容とする |
| ③代表的な疾患の診断等について (4.5時間) | <ul style="list-style-type: none"> • 代表的な疾患に係る疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン等について理解を深めるとともに、実際の症例検討や文献考察等を通して最新の知見に触れながら、診断や治療に当たっての臨床的な問題点について理解する内容とする • 対象とする疾患や内容については、受講者の実態に応じてできる限り実践的なものになるよう留意すること • 難病及び小児慢性特定疾病に係る小児期から成人期への移行・連携に関する内容を含めることが望ましい • 研修の内容を補うテキストを紹介、配布するとともに最新の情報を収集する手法についての内容を含めること |
| ④難病指定医等の申請手続について | <ul style="list-style-type: none"> • 難病指定医等の申請手続について周知するとともに、研修修了に併せて申請手続を実施できる体制とすることが望ましい |

また、令和2年から利用が開始されている現行のeラーニングの難病指定医研修教材は、スライド形式の研修教材を受講者自身で進めていく仕様となっている。図表8に、現行の難病指定医研修教材の概要を示す。

図表8 現行の難病指定研修教材の概要

| 研修項目 | | 難病指定医研修 | | |
|---|----------------|---|-------|-------|
| | | 研修内容 | 時間 | 分量 |
| ①医療費助成制度を中心とする我が国の難病対策と指定医の役割 | 難病指定医研修 | <ul style="list-style-type: none"> 難病の医療費助成制度について 指定医について 指定医療機関について 検査や診断が困難な場合 指定難病患者データベースについて | 1時間 | 24ページ |
| | 難病指定医の問題 | <ul style="list-style-type: none"> 難病指定医に関する正誤形式の問題 | | 10問 |
| ②臨床調査個人票記入の留意事項 | 臨床調査個人票記入の留意事項 | <ul style="list-style-type: none"> 全体の考え方について（臨床調査個人票の書き方、臨床調査個人票の例） 全体の記入方法について 各項目への記載について | 0.5時間 | 24ページ |
| | 臨床調査個人票の問題 | <ul style="list-style-type: none"> 臨床調査個人票記入に関する正誤形式の問題 | | 5問 |
| ③代表的な疾患に係る疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン等 | 到達目標 | <ul style="list-style-type: none"> 到達目標 | 4.5時間 | 1ページ |
| | 各疾患の講義（7疾患） | <ul style="list-style-type: none"> 概要 診断基準について 重症度分類について 臨床調査個人票記載時の留意事項 最新の知見について 海外のガイドライン （パーキンソン病、スティーヴンス・ジョンソン症候群、全身性エリテマトーデス、後縦靭帯骨化症、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、潰瘍性大腸炎） | | 47ページ |
| | 各疾患の問題 | <ul style="list-style-type: none"> 各疾患に関する正誤形式の問題 | | 16ページ |

図表7に示す、「難病特別対策推進事業実施要綱」におけるカリキュラムと、図表8に示す現行の難病指定医研修教材の比較を、図表9に示す。これらを比較したところ、「難病特別対策推進事業実施要綱」に記載されているが、現行の難病指定医研修教材に含まれていない内容として、「小児期から成人期への移行・連携に関する内容」があった。このため、本事業において、「小児期から成人期への移行・連携に関する内容」を新たに難病指定医研修教材として作成することとする。

図表9 現行の難病指定研修教材の概要

| 難病特別対策推進事業実施要綱のカリキュラム | | eラーニング研修における研修有無 | 備考 |
|---|--|------------------|----------------------------|
| 分類 | 研修内容 | | |
| ①難病の医療助成制度について | 医療費助成制度、データ登録 | 有 | — |
| | 難病指定医等の職務 | 有 | — |
| | 診断基準、重症度分類、臨床調査個人票 | 有 | — |
| | 指定医療機関療養担当規程の順守、指定医療機関 | 有 | — |
| | 地域における難病患者支援（センターの相談体制、地域協議会を通じた患者支援、障害福祉サービスによる支援、難病患者就職サポーター等の就労支援等）について | 有 | — |
| ②難病の医療費助成に係る実務について | 臨床調査個人票の記入 | 有 | — |
| | 地域の医療提供体制や全国的な医療支援体制について | 有 | — |
| ③代表的な疾患に係る疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン等 | 疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン | 有 | — |
| | 最新の知見に触れながら、診断や治療に当たっての臨床的な問題点について理解する内容 | 有 | ・参照するガイドラインは2019年以前版となっている |
| | 小児期から成人期への移行・連携に関する内容 | 無 | ・現行eラーニング研修に含まれず、本事業で作成を想定 |
| | 研修の内容を補うテキストを紹介・配布 | 有 | — |
| | 最新の情報を収集する手法について | 有 | ・参照するガイドラインは2019年以前版となっている |

③ 難病指定医研修に関する検討委員からの意見

検討委員から新たに取り入れるべき難病指定医研修教材に関する意見があり、「遺伝医療に関する内容」を新たに難病指定医研修教材として作成し、また、臨床調査個人票に関する既存の研修教材を更新することとする。なお、「②難病特別対策推進事業実施要綱の定めるカリキュラムと現行研修教材の整理」にて、追加することとした「小児期から成人期への移行・連携に関する内容」についても検討委員から重要なテーマであるとの意見があった。難病指定医研修に関する検討委員からの意見を図表 10 に示す。

図表 10 難病指定医研修に関する検討委員からの意見

| 項目 | 概要 |
|------------------------|---|
| 難病指定医について | <ul style="list-style-type: none">指定難病の審査の経験から、臨床調査個人票の記載方法に関する知識が現場で定着していないと感じる指定難病になるための現行の制度では、専門外の分野の臨床調査個人票を記載することができる状態となっている難病の指定医になっても金銭面でのインセンティブがないという実態がある |
| e ラーニングの難病指定医研修について | <ul style="list-style-type: none">自治体が実施する e ラーニングの難病指定医研修を受けた医師と、e ラーニングの難病指定医研修を受けていない学会の専門医経由の難病指定医に違いがあるのではないか学会の専門医は自治体が実施する e ラーニング研修を受けずに指定医申請をできるため、e ラーニング研修の受講者は限定的である |
| 難病指定医研修に新たに追加すべき研修について | <ul style="list-style-type: none">近年の難病医療における重要なテーマとして、「小児期から成人期への移行・連携」があることに同意する遺伝医療は、難病に関する近年のキーワードであり、難病指定医研修として、新たに遺伝医療の内容を加えるのはいかがか |

④ 難病指定医研修見直し作業の流れ

本事業では、追加や更新が必要となる難病指定医研修教材の検討を行った。追加や更新が必要となる内容について、弊社にて研修教材を作成した。一部専門的な知見が必要となる研修教材については、検討委員に教材作成を依頼した。教材作成後、検討委員会等にて、厚生労働省及び検討委員に研修教材についての意見をいただいた。

本事業で作成した研修教材については、新たに難病指定医研修として利用される想定である。

(2) 各難病指定医研修教材の更新・新規作成

本事業では、難病特別対策推進事業実施要綱の「難病指定医等研修におけるカリキュラム及び時間」に記載されている内容である「①小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材の作成」、検討委員から意見があった「②遺伝医療に関する研修教材の作成」、「③臨床調査個人票に関する既存研修の更新」を行った。また、近年、指定難病における診断基準と重症度分類の更新が行われており、その周知が必要であることから、「④診断基準と重症度分類の変更の周知に関する研修教材の作成」を行った。さらに、「⑤その他の既存の研修教材について、法改正等を考慮した更新」を行った。

① 小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材作成

小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材作成では、令和7年度難病等制度推進事業「移行期医療支援体制整備の推進にかかる調査研究」事業と連携しながら、「小児期発症慢性疾患を持つ患者のための成人移行支援コアガイド(ver1.1)」を参考として、研修教材の作成を行った。

「小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材」の概要を図表11に示す。加えて、研修受講後のテスト問題を5問作成した。

図表11 小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材の概要

| 項目 | 概要 |
|-----------------|---|
| 成人移行支援及び移行期医療とは | <ul style="list-style-type: none">• 成人移行支援、移行期医療• 成人移行支援の考え方<ul style="list-style-type: none">➢ 患者の自律・自立支援➢ 医療体制整備• 移行期ケアが目指すこと• 移行プログラムの具体的な方法 |
| 成人診療科に求められること | <ul style="list-style-type: none">• 成人診療科の役割• 具体的な取組内容• 総合病院・大学病院における体制構築• 成人医療機関に求められる体制構築における話し合いの実施 |

② 遺伝医療に関する研修教材作成

遺伝医療に関する研修教材については、臨床遺伝学を専門とする検討委員に教材作成を依頼した。「難病における遺伝医療」に関する研修教材の概要を図表 12 に示す。加えて、研修受講後のテスト問題を 5 問作成いただいた。

図表 12 遺伝医療に関する研修教材の概要

| 項目 | 概要 |
|-------------------|--|
| 難病における希少遺伝性疾患 | <ul style="list-style-type: none">• 海外の希少疾患と難病の定義• 希少疾患における遺伝性疾患の割合• 指定難病における遺伝性疾患の割合• 新規の指定難病における希少遺伝性疾患 |
| 診断基準における遺伝学的検査 | <ul style="list-style-type: none">• 遺伝性の指定難病の診断確定に必要な遺伝学的検査• 遺伝学的検査で遵守すべきガイドライン |
| 保険適用となった遺伝学的検査 | <ul style="list-style-type: none">• 診療報酬改定による遺伝学的検査の保険適用 |
| 遺伝学的検査・診断における配慮事項 | <ul style="list-style-type: none">• 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」<ul style="list-style-type: none">➢ 遺伝学的検査➢ 考慮すべき遺伝情報の特性 |
| 遺伝カウンセリング | <ul style="list-style-type: none">• 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」における遺伝カウンセリングの説明 |
| 遺伝学的検査の新たな流れ | <ul style="list-style-type: none">• 「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」における複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査の説明• 令和 6 年度診療報酬改定による複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合の算定方法の追加 |

③ 臨床調査個人票の記載に関する研修教材の更新

難病に関する法律や通知は、継続的に改正されている。また、検討委員会では、臨床調査個人票の記載方法が現場で定着していない現状があるとの意見があった。

これらを踏まえて、本事業では、現行の e ラーニングの難病指定医研修教材として使用されている臨床調査個人票の記載に関する研修教材の更新を行った。

なお、研修教材の全体の構成等は変更せず、法改正等を反映させる方針で内容を更新した。「臨床調査個人票の記載」に関する研修教材の構成と更新の際に用いた根拠資料を図表 13 に示す。

図表 13 臨床調査個人票の記載に関する研修教材の構成と更新根拠資料

| 項目 | 構成 | 更新根拠資料 |
|-------------|---|---|
| 全体の考え方 | <ul style="list-style-type: none"> • 臨床調査個人票の書き方 • 臨床調査個人票の例 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 患者情報 ➢ 診断基準に関する事項 ➢ 重症度分類に関する事項 ➢ 記載者情報 | <ul style="list-style-type: none"> • 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12 日健発 1112 第 1 号厚生労働省健康局長通知） • 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（令和 5 年 11 月 28 日づけ健生難発 1128 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知） • 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（令和 7 年 2 月 25 日付け健生難発 0225 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知） • 「指定難病の概要、診断基準等、臨床調査個人票（告示番号 1～348） ※令和 7 年 4 月 1 日より適用」（厚生労働省 HP） https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_53881.html |
| 全体の記入方法について | <ul style="list-style-type: none"> • 基本情報 • 記入欄外について | <ul style="list-style-type: none"> • 「指定難病の概要、診断基準等、臨床調査個人票（告示番号 1～348） ※令和 7 年 4 月 1 日より適用」（厚生労働省 HP） https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_53881.html |
| 各項目への記載について | <ul style="list-style-type: none"> • 患者情報、基本情報 • 症状 • 検査所見 • 鑑別診断 • 遺伝学的検査 • 診断のカテゴリー表記変更 • 症状の概要、経過、特記すべき事項など • 重症度分類に関する事項 • 画像所見等の添付 • 医療機関名 | <ul style="list-style-type: none"> • 「指定難病の概要、診断基準等、臨床調査個人票（告示番号 1～348） ※令和 7 年 4 月 1 日より適用」（厚生労働省 HP） https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_53881.html |

④ 診断基準と重症度分類の変更の周知に関する研修教材作成

各疾病について研究している厚生労働科学研究班からの提案に基づき、最新の医学的知見を踏まえた、指定難病の診断基準及び重症度分類の更新が行われてきた。一方、診断基準及び重症度分類のアップデートにより、一部の疾患において、既認定者のうち新たな診断基準に該当しない患者が生ずる場合があることが判明した。

これらを踏まえて、難病対策委員会で議論が行われ、指定難病の診断基準及び重症度分類の更新に係る取り扱いについて方針が定められた。本事業では、難病対策委員会で定められた方針を周知するため、診断基準及び重症度分類の更新についての内容を難病指定医研修に含めることとする。なお、これらの研修教材は、既存の「臨床調査個人票記入の留意事項」に関する研修教材の4章として追加した。「診断基準と重症度分類の変更の周知」に関する研修教材の概要を図表14に示す。

図表14 「診断基準と重症度分類の変更の周知」に関する研修教材の概要

| 項目 | 概要 | 更新根拠資料 |
|-------------------------|---|---|
| 診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて | <ul style="list-style-type: none"> • 指定難病の診断基準等のアップデートに係る取り扱い • 診断基準と重症度分類の範囲の変化のイメージ • 診断基準と重症度分類のアップデートの方向性 • 改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患の更新申請 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 用いる臨床調査個人票について ➢ 全体の記入方法について ➢ 「診断基準に関する事項」各項目の記載について ➢ <診断のカテゴリー>欄の記載について ➢ 「重症度分類に関する事項」各項目の記載について | <ul style="list-style-type: none"> • 「令和6年度中及び令和7年度以降の診断基準等のアップデートに係る取扱いについて」（令和7年1月16日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡） • 厚生科学審議会（疾病対策部会難病対策委員会）第75回（令和7年8月26日）資料1 |

⑤ その他の法改正等を反映した修正

①から④に含まれない、既存の難病指定医研修における更新が必要な箇所について、法改正等を踏まえて更新を行った。更新を行った難病指定医研修教材は、「医療費助成制度を中心とする我が国の難病対策と指定医の役割について」及び「代表的な疾患に係る疾患概要や診断基準、重症度分類、臨床調査個人票、診療ガイドライン等」の研修教材である。

3. 「IDEL」の社会実装に向けた検討

厚生労働科学研究「難病患者の総合的支援体制に関する研究班」にて、医療従事者向け e ラーニングプラットフォーム「IDEL」が開発された。「IDEL」は、現在システムの開発が完了しており、社会実装に向けた検討が必要な段階である。本章では、「IDEL」の概要の説明や、運営主体の検討結果、運用ガイドラインの作成について、整理した。

(1) 「IDEL」の概要

① 「IDEL」の目的

「IDEL」の目的は、全国の難病支援従事者が提供する業務の質をより効率的に向上させ、均霑化すること、多職種の教育・研修のプラットフォームとして広く利用されることである。

また、「IDEL」を活用することで、職種を問わず学習者が必要とする内容を各自で学習できるとともに、マイページ機能による個別のニーズに応じた学習が実施可能となる。

② 「難病患者の支援体制に関する研究班」の研究の経緯・結果

「IDEL」は、厚生労働科学研究「難病患者の総合的支援体制に関する研究」班にて、令和元年から研究が行われてきた。令和7年度現在、システムの開発が完了し、社会実装に向けた検討を行う段階である。「IDEL」の開発経緯は、「難病患者の総合的支援体制に関する研究」班の報告書にて報告されており、以下に研究の経緯を示す。

➤ 「e-learning を活用した研修体制の構築」（令和元年度）

令和元年度の研究では、e ラーニングプラットフォームを開発するために、厚生労働科学研究の研究班、ウェブサイト担当、動画担当等で構成されるチームが組織された。チームのそれぞれのメンバーが、各自のウェブサイトの制作実績、他学会での e ラーニング制作実績、e ラーニングでの教育実績を持ち寄り、制作教材の基本コンセプトの確立、作業プロセスの明確化が進められ、基本の雛形となるサンプル動画の制作が行われた。

「IDEL」の基本コンセプトとして、学びへの意義・モチベーションの向上が見えるデザイン、学習への集中力の向上を促すシステム、学びの要点をついた明快な映像に基づくシンプルに細分化された教材の3点が設定され、動画制作が行われた。また、各教材の学習後に回答するテストや e ラーニングの受講を証明する受講・修了証明書の原案が作成された。

今後、教材を収集していく上で、どのような対象者がどのような知識あるいは技術を取得するために本 e ラーニングで研修を行い、受講・修了証明書を取得するのか、より明確な制作意義を示す必要があると考察された。

➤ 「難病従事者の教育・研修」（令和2年度）

令和2年度の研究では、難病支援従事者に、どのような知識・技術が不足しているかを明らかにするため、全国の難病支援従事者を対象にインターネット調査が行われた。調査の設問は、疾患、看護・ケア、リハビリテーション、多職種連携、医療・介護・福祉制度、就労支援、難病相談、災

害対策に関する内容で、19問であった。

調査では、多職種の5,000名からアンケート回答が得られた。回答としては、難病支援従事者が最も不足していると感じている知識は、筋萎縮性側索硬化症やパーキンソン病に関する医学的知識、呼吸ケア、栄養ケア、意思伝達支援、日常生活に関わるリハビリテーション、医療費用に関する制度、災害対策に関する知識・技術に関する知識であることが明らかになった。

また、難病支援従事者は難病患者の強い悲嘆や希死念慮への対応への苦慮や、新規患者を受け持った時の多職種連携の難しさを感じていることが明らかになった。

調査結果を踏まえて、不足している知識について優先的に研修教材を収集することによって、より効率的に業務の質を向上させることができると考えられる。

➤ 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和3年度)

令和3年度の研究では、eラーニングの教材を制作する上での基本方針として、難病に特化した内容であること、医師向けではないこと、前年度のアンケート調査結果を活用して優先的に制作するテーマを決定することの3点が定められた。加えて、調査結果を踏まえて優先的に実施すべき教育・研修内容に関する具体的な教材の制作・収集が開始された。

教材として、「着衣動作」「おむつ交換」「食事動作」等の写真や動画が収集され、内容としては医療安全やリスク管理に関連する知識や技術が盛り込まれた。

また、日本難病医療ネットワーク学会、日本難病看護学会、神経難病リハビリテーション研究会の3団体合同会議での動画教材の検討では、難病に関する医療制度等の研修はテキスト形式の研修が適していると結論付けられた。さらに、各教材視聴時に内容理解度を判断するテスト機能を設置すること、特定のテーマに複数の教材を集約し、テーマごとに受講証・修了証を発行することも提案された。

テスト機能と受講証・修了証発行機能を設定することで、学会資格の認定研修を行うことが可能であるため、本システムは多職種の教育・研修及び学会資格のプラットフォームとしての機能を追加することを想定し、ウェブサイトの管理・運営計画を再考する必要があるとされた。

➤ 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和4年度)

令和4年度の研究では、本eラーニングプラットフォームのプロトタイプが作成され、難病支援従事者の教育・研修プラットフォームとしての実用性について検討された。

管理者側の画面では、教材のアップロード機能が設置された。アップロードができる権限を持つ者としてマスター管理者が設定され、本システム全体を管理することが可能となった。受講者側の画面では、ログイン登録、教材の検索、教材の視聴、視聴後のテスト、受講数によるランク付け、テストに合格した際の受講証・修了証発行の機能が設置された。

今後はシステムに修正を加えながら実証を継続し、多職種の教育・研修のプラットフォームとしての機能を充実させる必要があると結論付けられた。

➤ 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和5年度)

令和5年度の研究では、前年度までのプロトタイプの制作と難病支援従事者の教育・研修のプ

ラットフォームとしての実用性の検討を踏まえ、動画の長さや画面レイアウト等について統一するために教材制作のマニュアルが作成された。また、神経難病リハビリテーション研究会に、マニュアルに則った形式での研修教材制作を依頼した。

教材制作のマニュアルを用いた実証実験を踏まえて、①ログイン時の複数の職種の選択、②投稿する教材の視聴対象としての複数の職種の選択、③動画のみでの投稿、④マイページの「合格一覧」⑤「視聴履歴」⑥「お気に入り」の追加、⑦キーワードからの検索機能の追加、の7つの改良がおこなわれた。

一方で、テキストや動画を視聴した後のテストについては、投稿者の負担が大きく、研修内容によっては必ずしも視聴後のテストが有用ではないことが明らかになった。このため、全ての研修にテスト回答を必須とすることについては、再考する必要があるとされた。また、受講・修了証明書については、学会や研究会が認定する教材でない場合は、不要と考えられる。

今後、特定の機関への限定的な投稿依頼を行い、一般公開を進める段階である。

➤ 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」（令和6年度）

令和6年度の研究では、国立病院機構関東信越グループ神経筋ネットワーク研究会や神経難病リハビリテーション研究会、移行期医療を考える会（北里大学）、かながわ移行期医療支援センターからの「IDEL」に関する意見聴取、投稿についての説明会及び教材の投稿依頼を行った。

令和5年度に作成された教材制作のマニュアルは非常に有用で、マニュアルを用いることで「IDEL」への投稿を円滑に進めることができると考えられる。

今後、社会実装を進めていく上での大きな課題は投稿数の少なさであり、当初の目標投稿数の半分にも達していない。どのような教材の内容・様式であれば、「IDEL」への投稿意欲がより上がるのか、どのような個人・団体に「IDEL」への投稿のニーズがあるのかを引き続き検討することが重要である。

③「難病患者の支援体制に関する研究班難病患者の支援体制に関する研究班」へのヒアリング

本事業では、「IDEL」の開発を行ってきた厚生労働科学研究「難病患者の支援体制に関する研究班」へヒアリングを行い、運用想定や今後の検討課題について、意見をいただいた。ヒアリング内容を図表15に示す。

図表 15 「難病患者の支援体制に関する研究班」ヒアリング内容

| 項目 | 概要 |
|-----------|--|
| 「IDEL」の方針 | <ul style="list-style-type: none"> • 「IDEL」は、難病支援における共通知識（基礎研修）に加えて、様々な役割・職種のための研修を導入する建付けである |
| 研修内容 | <ul style="list-style-type: none"> • 登録研修内容 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 難病医療ネットワーク学会から、研修登録を実施し、学会の研修に使いたいと伺っている ➢ 現在、難病に関するケアマネジャーの研修等がなく、福祉の勉強に加えて難病の勉強をできるようにしたい ➢ 難病という切り口の障害・福祉関係の研修も盛り込みたい ➢ 今後、難病看護師の認定研修を登録予定である ➢ 倫理的な問題についての研修も作成したい • 研修登録方法 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 登録研修については、著作権整理も含めて作成者に依頼し、研究班研究者が承認する流れで研修を登録している |
| 運用想定 | <ul style="list-style-type: none"> • 厚生労働省の予算計上時期を考慮すると、再来年の運用開始を想定している • 厚生労働科学研究で年単位の採択方式で、持続的な運営をすることは難しい • 開発が完了したため、別途運用事務局を設け、持続的な運用を希望している |
| 今後の検討課題 | <ul style="list-style-type: none"> • 運営の仕方（運営主体を誰にするか、発生した問題の対処、運用と改修の費用） • 研修教材の決め方（どのような研修教材を集めるか、現研修教材の精査） • 教材作成者の検討（教材登録における謝金等はどうにするか、教材作成者の選定方法、研修教材投稿の手順整理） • 教材について質問対応 |

(2) 運営主体の検討

「IDEL」を持続的に運営するために、適切な機関が運営事務局を担当し、運営することが望ましい。このため、本事業において、今後「IDEL」を社会実装する上で必要となる運営主体の検討を行った。

① 既存の難病関連事業の運営主体や他事業のeラーニング運営の整理

今後、「IDEL」を社会実装するために、厚生労働省やその他の省庁で運用されているeラーニング研修の運営主体や採択方式等の調査を行った。調査結果を図表16から図表17に示す。

図表16 既存の難病関連事業の運営主体の整理

| 件名 | 概要 | 運営主体 | 採択方式 |
|--|-----------------------|--------------|--------------------------|
| 難病情報センターサイト運営（難病情報センター等事業） | ・ 難病情報センターサイトの運営 | ・ 難病医学研究財団 | ・ 補助 |
| 小児慢性特定疾病情報センターサイト運営（小児慢性特定疾病情報管理事業） | ・ 小慢情報センターサイトの運営 | ・ 成育医療研究センター | ・ 補助 |
| 移行支援・自立支援情報共有サイト運営（小児慢性特定疾病児童等支援者養成事業） | ・ 移行支援・自立支援情報共有サイトの運営 | ・ 成育医療研究センター | ・ 補助 |
| 難病指定医研修サイト運営 | ・ 難病指定医研修サイトの運営 | ・ 厚生労働省 | ・ 厚生労働省直営（システム管理を事業者に委託） |
| 小慢指定医研修サイト運営（小児慢性特定疾病情報管理事業） | ・ 小慢指定医研修サイトの運営 | ・ 厚労科研笠原班 | ・ 補助 |

図表 17 他事業の e ラーニング運営の整理

| 厚生労働省による e ラーニング運営等 | | | |
|---------------------------------|---|--|---|
| 件名 | 概要 | 運営主体 | 採択方式 |
| 精神・発達障害者しごとサポーター養成講座 | <ul style="list-style-type: none"> 精神・発達障害のある方を温かく見守り、支援する応援者（=サポーター）となっただけられるよう実施している「精神・発達障害者しごとサポーター 養成講座」の e ラーニング版 | <ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省 | <ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省直営 |
| 医療機関向けセキュリティ教育支援ポータルサイト | <ul style="list-style-type: none"> 医療従事者や経営層等へのセキュリティ対策研修の告知・関連資料配信等、e ラーニング等研修の実施、及び医療機関においてサイバーセキュリティインシデントが発生した際の初動対応支援に関するポータルサイト | <ul style="list-style-type: none"> （一社）ソフトウェア協会 | <ul style="list-style-type: none"> 委託 |
| 要介護認定適正化事業認定調査員向け e ラーニング | <ul style="list-style-type: none"> インターネット上で提供される認定調査員のための学習支援システム | <ul style="list-style-type: none"> （株）ランゲート | <ul style="list-style-type: none"> 委託 |
| がん等の診療に携わる医師等に対する緩和ケア研修会 | <ul style="list-style-type: none"> がん等の診療に携わるすべての医師・歯科医師、その他の医療従事者を対象と市、緩和ケアの知識を習得するためのオンライン学習サイト | <ul style="list-style-type: none"> NPO 日本緩和医療学会 | <ul style="list-style-type: none"> 委託 |
| 女性の健康推進室ヘルスケアラボ | <ul style="list-style-type: none"> 「女性の健康の包括的支援」という新たなパラダイムを構築し、情報の収集と発信による社会啓発、多診療科連携による統合的女性医療、相談員の養成などを介した社会的健康支援の体制を確立するための情報提供サイト | <ul style="list-style-type: none"> 東京大学産婦人科学講座、国立成育医療研究センター | <ul style="list-style-type: none"> 補助 |
| 厚生労働省以外の省庁の e ラーニング運営等 | | | |
| 件名 | 概要 | 運営主体 | 採択方式 |
| 教職員のための学校安全 e ラーニング（文部科学省） | <ul style="list-style-type: none"> 教職員を志す学生から管理職までのキャリアステージ別に、学校安全に関して習得しておくべき事項を紹介する e ラーニング | <ul style="list-style-type: none"> 文科省 | <ul style="list-style-type: none"> 文部科学省直営 |
| デジタル人材育成プラットフォーム「マナビ DX」（経済産業省） | <ul style="list-style-type: none"> 企業・産業の競争力強化や生産性向上等に資する社会人の職業能力の向上を図る機会の拡大に資する学習プラットフォーム | <ul style="list-style-type: none"> （独）IPA | <ul style="list-style-type: none"> 委託 |
| 適正取引講習会 e ラーニング（経済産業省） | <ul style="list-style-type: none"> 下請法や価格交渉を基礎から学べる一貫した e ラーニング | <ul style="list-style-type: none"> （株）epigram | <ul style="list-style-type: none"> 委託 |

上記の内、特に「IDEL」の社会実装に向けた検討の中で参考となる「女性の健康推進室ヘルスケアラボ」「デジタル人材育成プラットフォーム『マナビDX』」について、図表 18 に示す。

図表 18 他事業の e ラーニング運営の詳細

| 件名 | 項目 | 概要 |
|-------------------------|-----------------------|--|
| 女性の健康 推進室ヘル スケアラボ | • 「IDEL」との類似点 | <ul style="list-style-type: none"> • 厚労科研の研究班の研究から補助金事業に移転した事例 • e ラーニングの運営やサイト形式を参考にできる |
| | • 運営形式 | <ul style="list-style-type: none"> • 令和 4 年まで厚生労働科学研究研究班で HP 開設や e ラーニング作成を実施 • 令和 5 年から厚生労働省補助金事業として運営 |
| | • 運営の目的 | <ul style="list-style-type: none"> • 「女性の健康の包括的支援」という新たなパラダイムを構築し、情報の収集と発信による社会啓発、多診療科連携による統合的女性医療、相談員の養成などを介した社会的健康支援の体制を確立することを主な目的としている • 教育プログラム（e ラーニング）を作成し、健康相談員を養成する |
| | • 閲覧対象者 | <ul style="list-style-type: none"> • 一般公開し、対象者を限定しない形式 • ログインなども不要で誰でもアクセスできる形式 |
| | • HP の機能 | <ul style="list-style-type: none"> • 記事 • e ラーニング（YouTube へのリンク掲載） • 病気や病院検索 • 病気のセルフチェック |
| | • 研究班での研究時の取組 | <ul style="list-style-type: none"> • セッション数及び PV 数を上げるための SEO 対策や HP アクセス者のユーザー解析を実施 • HP 利用者を対象としたアンケート調査を実施 • HP の紹介を学会等で周知 • 若年層のユーザー獲得に向けてインスタグラムを開設 |
| | • 搭載されている e ラーニングについて | <ul style="list-style-type: none"> • 日本産科婦人科学会の女性のヘルスケアアドバイザー養成プログラムを改変、拡大し、e ラーニングを作成 • 産婦人科医師が監修 |

| 件名 | 項目 | 概要 |
|-------------------------|---|--|
| デジタル人材育成プラットフォーム「マナビDX」 | <ul style="list-style-type: none"> 「IDEL」との類似点 | <ul style="list-style-type: none"> 検討会を開催し、事業者が申請した講座を事務局や経産省、有識者が審査し掲載する事例 |
| | <ul style="list-style-type: none"> 運営形式 | <ul style="list-style-type: none"> (独) IPA が運営 |
| | <ul style="list-style-type: none"> 運営の目的 | <ul style="list-style-type: none"> デジタルに関する知識・スキルを身につけることができるポータルサイト |
| | <ul style="list-style-type: none"> 閲覧対象者 | <ul style="list-style-type: none"> これまでデジタルスキルを学ぶ機会が無かった方 さらに実践的なデジタル知識・スキルを身につけたい方 |
| | <ul style="list-style-type: none"> HP の機能 | <ul style="list-style-type: none"> 講座の検索 お気に入り機能 学習プラン作成 (学んでいる講座の見える化) |
| | <ul style="list-style-type: none"> 掲載のための審査 | <ul style="list-style-type: none"> マナビDX への掲載に加えて、Re スキル制度 (経産相が認定する制度) 申請を行う場合に、審査が必要 事業者が申請した講座を事務局や経産省、有識者が審査し掲載する 経産省主催の検討会にて、教育訓練の内容等に係る認定基準、事業者の適切性に係る認定基準、認定の仕組みが定められた |

② 「IDEL」の運営のために必要な運営事務局の役割

「IDEL」を運営していくためには、「サイトの運用」「教材投稿管理」「研修の効果検証」「研修掲載方針の企画」「サイトの周知」などを行う必要がある。特に、「研修の効果検証」「研修掲載方針の企画」「サイトの周知」は、「IDEL」への教材投稿者や「IDEL」を利用する学習者を増やし、「IDEL」をより良く発展させるために欠かせない役割である。このため、これらの役割を担うための運営事務局機能が必要となる。「IDEL」の運営事務局がこれらの役割を担うことで、多職種の方の難病に関する学習のニーズが満たされ、より良い難病支援に繋がると考えられる。図表 19 に運営事務局の役割を示す。

図表 19 運営事務局の役割

| 役割 | | 概要 |
|-----------|---------------|---|
| サイトの運用 | サイトの管理 | <ul style="list-style-type: none"> サーバー設置、サイトの更新等の役割を担う サイトを持続的に運営するためにシステム運用者と連携する |
| | 問合せ対応 | <ul style="list-style-type: none"> サイトのフォームからの学習者等の問合せに対して、問合せ受付、問合せ回答方針検討、学習者等との調整を行う |
| 教材投稿管理 | 審査者又は検討委員会の設置 | <ul style="list-style-type: none"> 事務局にて審査者又は検討委員会を設置する |
| | 教材作成募集・申請受付 | <ul style="list-style-type: none"> 教材作成の募集や申請の受付を実施する |
| | 審査・通知・修正 | <ul style="list-style-type: none"> 応募いただいた教材作成者や教材に対して、教材作成者の審査、教材形式や法令違反等の審査、教材内容の専門的な審査を運営する 審査結果を教材作成者に通知する 修正が必要な場合は教材作成者に修正いただく |
| | 投稿管理 | <ul style="list-style-type: none"> 審査によって投稿が決定した教材の投稿を実施する |
| 研修の効果検証 | 研修教材やサイトの効果検証 | <ul style="list-style-type: none"> 「IDEL」に投稿された教材に対する効果検証方法の検討や効果検証を実施する |
| 研修掲載方針の企画 | 新たな企画立案 | <ul style="list-style-type: none"> 投稿数増加施策検討等のより良い患者支援につなげるための新たな企画を立案する |
| サイトの周知 | 「IDEL」説明会等の運営 | <ul style="list-style-type: none"> 「IDEL」説明会の開催等の「IDEL」への投稿募集及び利用促進のための周知を実施する |

③ 運営主体ごとの委託方式の整理

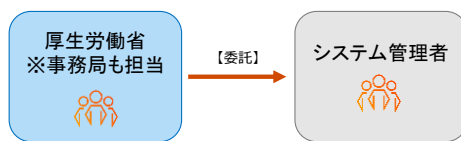
「IDEL」の持続的な運営のためには、厚生労働省が選定する適切な機関が運営事務局を担当し、運営することが望ましい。「IDEL」の運営方式として、「①厚生労働省が管理し、システム運用を直接委託する」「②運営事務局（システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等）を設けて管理する」「③運営事務局（システム事業者）を設けて管理する」の3つの方式が考えられる。図表 20 に「IDEL」の運営事務局設置としてあり得る3つの方式を示す。

「②運営事務局（システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等）を設けて管理する」方式と「③運営事務局（システム事業者）を設けて管理する」方式の違いは、運営事務局とシステム管理者が同一の組織であるかどうかという点である。「②運営事務局（システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等）を設けて管理する」方式は、システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等が運営事務局を担当し、運営事務局とは別の機関であるシステム管理者が「IDEL」のシステムの管理を行う方式である。一方、「③運営事務局（システム事業者）を設けて管理する」方式は、システム事業者が運営事務局を担当する場合に、運営事務局とシステム管理者を同一の組織で実施する方式である。

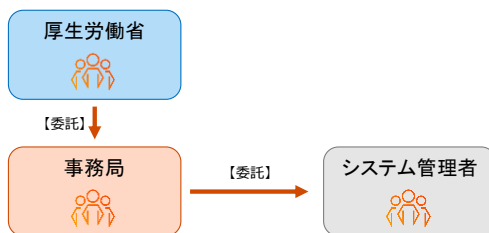
今後、持続的な運営を行うためには、「②運営事務局（システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等）を設けて管理する」方式が有力ではないかとの意見が検討委員会であった。

図表 20 運営事務局設置の方式

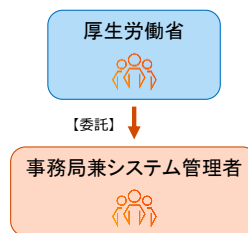
①厚生労働省が管理し、システム運用を直接委託する場合



②事務局(システム事業者以外の民間企業、医療機関、研究班等)を設けて管理する場合



③事務局(システム事業者)を設けて管理する場合



④ 「IDEL」の運営主体のメリットの整理

「③運営主体ごとの委託方式の整理」を踏まえて、運営主体として「厚生労働省が管理する」「研究班で管理する」「事業として医療機関が管理する」「事業として民間企業等が管理する」ことを想定し、それぞれの運営主体ごとに、「事業持続性」「運用管理」「企画立案」「審査管理」「周知」「外部委託費」「セキュリティ」について、メリットを図表 21 のように整理した。研究班等の専門的知見を有する機関が協力しながら、民間企業等が管理することで図表 21 の多くの項目を満たせるのではないかという意見が検討委員会であった。

図表 21 「IDEL」の各運営主体による運営のメリット

□ : メリット

| | 事業持続性 | 運用管理 | 企画立案 | 審査管理 | 周知 | 外部委託費 | セキュリティ |
|-----------------|------------------------|----------------------------|------------------------|--------------------------|----------------------|--------------------------|---------------------------------|
| 厚生労働省が管理する | 事業化しない場合定期的な更新が難しい | マンパワーが不足する | 企画立案に優れている | より公的な審査を実施できる | 厚生労働省HPにて柔軟に周知できる | システム運用の委託費のみが発生する | 運営主体に関わらず、専門的なシステム事業者が順守することを想定 |
| 研究班で管理する | 研究班の編成に依存し持続的な運営に懸念がある | 「IDEL」を開発した研究班の知見を活かせる | 研究班研究者による専門的な知見を活かしやすい | 研究班研究者による専門的な知見を活かしやすい | 学会とのつながりもあり、広く周知が可能 | 研究班の補助金とシステムの委託費の負担が発生する | |
| 事業として医療機関が管理する | 事業として公募することで持続的な運営が可能 | HP運営の知見がある医療機関は限られる | 専門的な知見を活かした施策立案が可能 | 医療機関による専門的な知見を活かしやすい | 学会との距離が近く、広く周知が可能 | 事務局とシステムの委託費の負担が発生する | |
| 事業として民間企業等が管理する | | 事業者によってはHP運営等の他事業の知見を活かされる | 医療従事者以外の視点で、施策を立案できる | 専門的な知見は少なく審査内容は審査者に一任される | 学会等との繋がりが薄く、周知に懸念がある | | |

(3) 「IDEL」を社会実装するためのガイドラインの作成

① ガイドラインの想定利用者と活用目的

本ガイドラインは、「IDEL」を運営する担当者を対象に作成した。「IDEL」を適切かつ持続的に運営するため、教材の質の担保や投稿教材の審査プロセスの明確化等を目的として活用いただきたい。

② ガイドラインの構成

検討委員会での議論や、「(1) ③『難病患者の支援体制に関する研究班難病患者の支援体制に関する研究班』へのヒアリング」で聞き取った以下の論点を踏まえて、ガイドラインの構成を検討した。なお、ガイドラインの構成は図表 22 のとおり。

- 運営の仕方（運営主体を誰にするか）
- 研修教材の決め方（どのような研修教材を集めるか）
- 教材作成者の選定
- 研修教材投稿の手順整理
- 研修教材の問合せ対応

図表 22 「IDEL」運営ガイドラインの構成

| 章立て | 概要 |
|------------------------------|--|
| 第1章 「IDEL」の概要 | <ul style="list-style-type: none"> • 1-1. 「IDEL」の背景・目的 • 1-2. 「IDEL」に関する研究の経緯 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 「e-learning を活用した研修体制の構築」(令和元年度) ➢ (2) 「難病従事者の教育・研修」(令和2年度) ➢ (3) 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和3年度) ➢ (4) 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和4年度) ➢ (5) 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和5年度) ➢ (6) 「難病医療従事者の教育・研修に関する研究」(令和6年度) • 1-3. 「IDEL」の教材作成者及び学習者 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 「IDEL」の教材作成者 ➢ (2) 「IDEL」の学習者 • 1-4. 「IDEL」に搭載されている機能 |
| 第2章 「IDEL」の運営のために必要な運営事務局の役割 | <ul style="list-style-type: none"> • 2-1. 「IDEL」運営事務局の役割 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 運営事務局の役割 ➢ (2) 運営事務局の整理 • 2-2. 「IDEL」サイト運営 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 「IDEL」サイトの管理 ➢ (2) 「IDEL」説明書の紹介 ➢ (3) 問合せ対応 • 2-3. 教材投稿 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 教材投稿の概要 ➢ (2) ①検討委員会等の設置 ➢ (3) ②投稿依頼・募集 ➢ (4) ③投稿申請 ➢ (5) ④教材の作成依頼 ➢ (6) 審査の全体概要 ➢ (7) ⑤教材作成者の審査 ➢ (8) ⑥教材審査(教材形式の審査) ➢ (9) ⑥教材審査(法令違反等の審査) ➢ (10) ⑥教材審査(教材内容の専門的な審査) ➢ (11) ⑦審査結果の通知 ➢ (12) ⑧教材の修正・確認 ➢ (13) ⑨教材の投稿 • 2-4. 効果検証 • 2-5. 企画 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 企画立案プロセスの整理 ➢ (2) 企画立案の整理 • 2-6. 周知 |
| 第3章 募集する研修教材の整理 | <ul style="list-style-type: none"> • 3-1. 募集する研修教材の整理 <ul style="list-style-type: none"> ➢ (1) 募集する研修教材の概要 ➢ (2) 募集する研修の整理 • 3-2. 現行の投稿内容の紹介 |
| おわりに | <ul style="list-style-type: none"> • 検討委員会での意見 • まとめ |

4. 検討委員からのご意見を踏まえた今後の課題

難病指定医研修の作成及び「IDEL」の社会実装に向けた検討について、検討委員から様々なご意見を頂戴した。本章では、難病指定医研修の作成や「IDEL」運営ガイドラインの作成等の本事業での取組や検討委員会での検討委員からのご意見を踏まえた今後の課題を整理する。

(1) 難病指定医研修に関する今後の課題

難病指定医の要件として、厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格を有すること、又は都道府県知事が行う研修を修了していることがある。現在、厚生労働大臣が定める認定機関の専門医の資格を有する要件を満たして難病指定医になる方が多いため、都道府県の研修にて利用される難病指定医の e ラーニング研修を受講する方が少ないのではないかとの意見や、厚生労働大臣が定める認定機関の専門医の資格を有する要件を満たして難病指定医になる方と、都道府県の研修にて利用される難病指定医の e ラーニング研修を受講する方で、学ぶ内容が異なるなどの意見があった。

また、現場における臨床調査個人票の記載方法が適切ではない場合があり、臨床調査個人票の記載に関する知識が現場で浸透していないと感じるとの意見があった。

これらを踏まえ、今後に向けて、専門医の資格を有することによって専門医に認定される方にも、本事業で更新した難病指定医研修を閲覧していただき、理念を理解いただくことが良いのではないかとの意見があった。

(2) 「IDEL」の社会実装に向けた今後の課題

① 「IDEL」の今後の運営主体について

検討委員会において、運用管理、審査管理、企画立案、事業持続性、周知の項目を満たすことができるように、民間企業等を運営主体としつつ、厚生労働科学研究班等の専門的な機関が審査や学会への周知の役割を補完する体制で運営するのが良いのではないかとの意見があった。

また、運営主体を決定する際には、「IDEL」を持続的に運営するために、確保可能な予算規模や必要なセキュリティ要件を検討する必要があるとの意見があった。

② 教材の取扱い

「IDEL」を社会実装する際には、研修教材の著作権の問題が発生するため、留意が必要ではないかとの意見があった。

③ 「IDEL」を普及させるためのインセンティブや義務付けについて

検討委員会において、「IDEL」を普及させるためには、学習者が学習したり、教材作成者が教材を作成・提供したりするためのインセンティブが必要であり、「IDEL」のインセンティブについて運営事務局で今後検討する必要があるとの意見があった。

なお、検討委員会において、「IDEL」が社会実装された後、厚生労働科学研究の難治性疾患政策研究事業の募集要項における実施内容として、研究班は「IDEL」の活動に協力することと明記することが一案ではないかとの意見があった。

④ 難病に関する様々な研修の「IDEL」への一元化について

検討委員会において、難病及び小慢の指定医研修で行われている研修を「IDEL」に登録することで、難病指定医研修の実施主体の一元化や効率的な研修の受講に寄与できるのではないかとの意見があった。また、現在、難病に関する研修は、学会が管理する研修、厚生労働科学研究が管理する研修及び国立研究機関が管理する研修等、様々な機関ごとに管理している。このため、様々な機関が実施している難病に関する研修等を「IDEL」で一元的に管理することが良いのではないかとの意見があった。

なお、「IDEL」では、研修の受講後に、受講証・修了証が発行できるシステムや、パスワードを付与し、研修を限定公開する機能が搭載されているため、団体独自の研修サイト等の立ち上げが難しい場合等に、「IDEL」のシステムを用いて、学会等の認定研修を実施する案が検討されている。

付録1 新規に作成した難病指定医研修教材

① 小児期から成人期への移行・連携に関する研修教材

小児期から成人期への
移行・連携

目次

1. 成人移行支援及び移行期医療とは
2. 成人診療科に求められること

1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(1)成人移行支援

小児期発症の慢性疾患を持つ患者が成人期を迎えるにあたり、本来の持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援。

(2)移行期医療

小児期発症の慢性疾患を持つ患者が小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療への移り変わりに対して提供されるべき適切で良質な医療。

出典：「小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言」

3

1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(3)成人移行支援の考え方

成人医療への移行支援には、①患者の自律・自立支援と②医療体制整備の2つの大きな課題がある。

①患者の自律・自立支援（※5ページに詳細を記載）

小児患者が成長する過程において、ヘルスリテラシーを獲得し、**自らの医療について自己決定できる自立した患者となるための支援**

②医療体制整備（※6ページに詳細を記載）

患者の年齢とともに変化する病態や変遷する合併症に対応できる医療を継続して提供可能とし、小児医療から成人医療へ**シームレスに移行できる診療体制の整備**

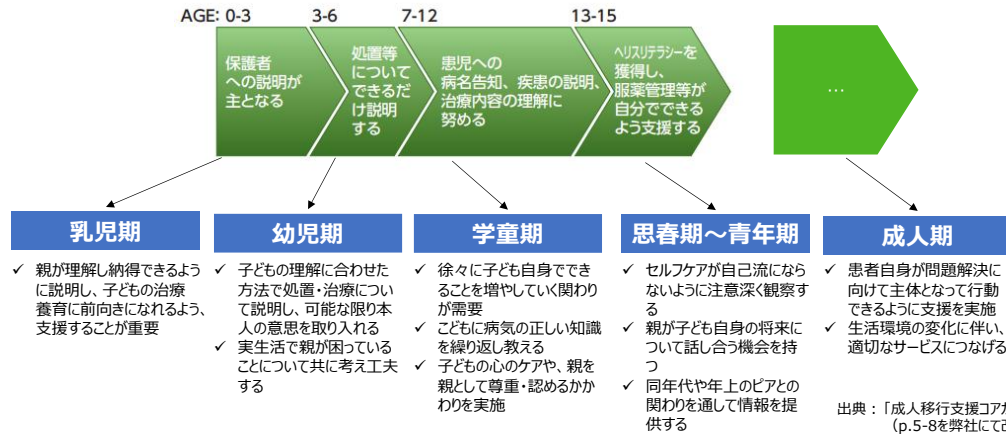
出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」, p.1

4

1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(4)成人移行支援の考え方 ①患者の自律・自立支援

小児科診療では、児の成長・発達に合わせて自律性を身に付けられるよう、適宜適切な支援を実施することが求められる。

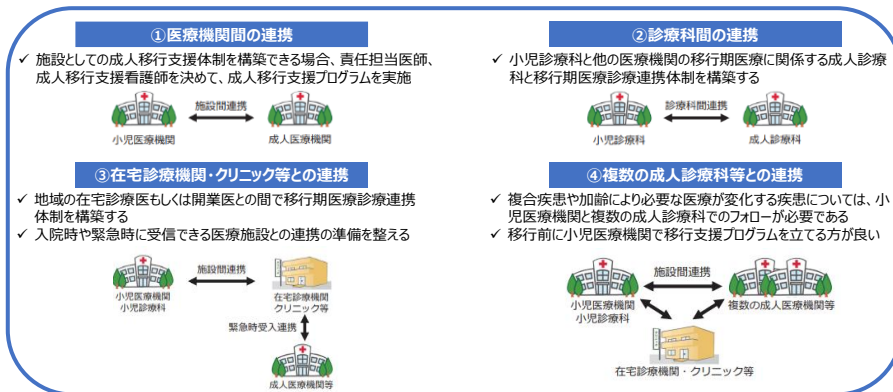


1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(4)成人移行支援の考え方 ②医療体制整備

医療機関における成人移行支援体制については、患者の実情に合わせて、様々なパターンが考えられる。

<小児期医療を担当した医療機関の種別ごとの連携形態>



出典：「成人移行支援コアガイド (ver1.1)」 p.23-24を弊社にて改訂

1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(5) 移行期ケアが目指すこと

治療の進歩により、成人期に達する患者が増加し、成人移行支援の必要性が論じられてきており、移行期ケアが求められている。

成人期に達することによる問題例

- ① 思春期・青年には不安定な時期でもあり、「薬を飲まない」「病院に通わない」
- ② 大人になっても継続した治療が必要な患者や、進行する患者がいる。自身で適切に情報を知り、対応することを知らないまま自己管理に移る
- ③ 就労できない例や、就労しても様々な問題があり、十分な収入が得られず自立が困難となる
- ④ 不安定な時期に成人診療科への転科が必要になることが多く、小児診療科と成人診療科では診療における患者対応が異なる

移行期ケアが目指すこと

- ① 成人期になっても良質な医療が継続されるようにすること
- ② 医療だけでなく、心理的・社会的な問題、教育や就労も考える多面的な支援計画であること
- ③ 保護者ではなく患者自身が管理できるようにすること

出典：「成人移行支援コアガイド (ver1.1)」, p.2

7

1. 成人移行支援及び移行期医療とは

(6) 移行プログラムの具体的な方法

移行プログラムの具体的な方法論として、米国母子保健局が支援して立ち上げた組織「Got transition」にて「移行期医療に関する主な6つの構成要素」が整理されている。

<移行期医療に関する主な6つの構成要素>

1. Transition Policy : 移行ポリシー

移行のための実務的な方法を説明する文書（移行ポリシー）を作成し、患者、家族に伝える。すべてのスタッフに実践的なアプローチを教育する。移行ポリシーを公開し、患者、家族と共有及び検討する。移行支援の開始年齢は12～14歳とし、ケアの一環として定期的に見直す。

2. Transition Tracking and Monitoring : 移行のフォローとモニタリング

移行中の青年期患者の進捗を確認するための基準を作成し、レジストリ登録を行う。若年成人については26歳までを対象に、移行のフォローとレジストリ登録を行う。

3. Transition readiness : 移行の準備

セルフケアの必要性や目標を、患者と保護者と確認し議論をするために、14歳から移行評価シート（チェックリスト）を使用する。患者と保護者とでセルフケアのゴールを作成する。成人施設では患者を迎えてオリエンテーションをする方法を検討する。

4. Transition planning : 移行の計画

移行支援計画を作成し、評価シートの定期的なチェック、医療サマリー（患者と共有）や緊急時のケアプランを作成する。治療の意思決定を保護者から本人へ移行するための準備をする。転科の最適な時期について話し合う。適切な社会資源に繋げる。

5. Transfer of care : 転院・転科

患者の状態が安定している時に転科を行う。移行に必要なパッケージ（チェックリスト、最新の移行支援計画、移行サマリー、緊急時のケアプラン、その他必要な情報提供書など）を準備する。成人診療科に必要な資料を添付した診療情報提供書を送付し、受入れの確認をする。成人側ではチームメンバーで準備、初回受診時には移行サマリーと緊急時の対応をアップデートする。

6. Transition completion : 移行の完了

患者・保護者とは、転院・転科後も6ヶ月は連絡を取り、連携を図る。成人側では必要な支援、サービスや専門診療科と連携など、ケアチームを構築する。移行の完了の確認をし、成人側での状況を評価、フィードバックを得る。

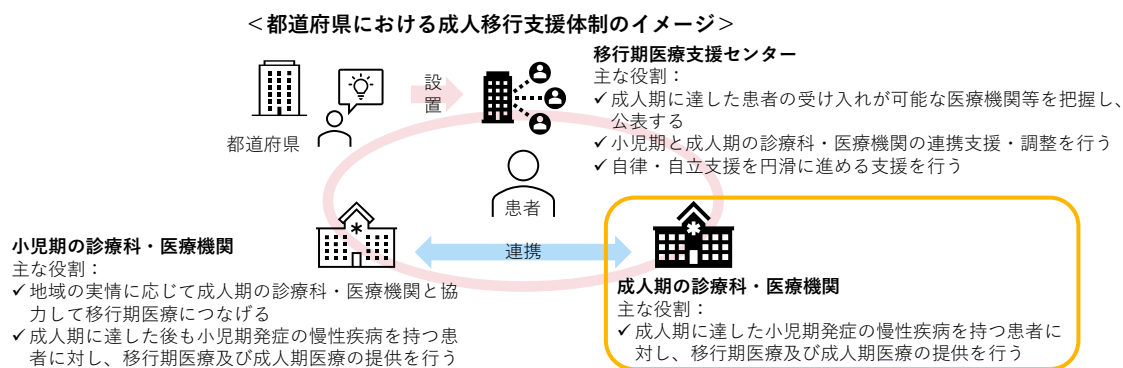
出典：「成人移行支援コアガイド (ver1.1)」, p.2-3

8

2. 成人診療科に求められること

(1) 成人診療科の役割

成人診療科の役割は、必要に応じて、成人期に達した小児期発症の慢性疾患を持つ患者に対して移行期医療及び成人期医療の提供を行うことである。



出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」（p.1,39-40を弊社にて改訂）

9

2. 成人診療科に求められること

(2) 具体的な取組内容

- ① 成人移行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
- ② 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
- ③ 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
- ④ 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
- ⑤ 移行期医療支援センターの支援を受け、成人移行支援の必要な患者に**自律・自立支援を促す取組を行う**こと
- ⑥ 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

出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」（p.40-41を弊社にて改訂）

10

2. 成人診療科に求められること

(3) 総合病院・大学病院における体制構築

総合病院・大学病院における連携体制を構築することが重要である。

小児科と成人診療科の施設内連携

- ✓成人診療科側がほとんど診療したことのない疾患については、十分な準備が必要である
- ✓総合病院や大学病院の医師は頻繁に異動するため、小児科と成人診療科の責任者の間で、転科についての手順や転科の診療体制について、事前に確認する

複数診療科の施設内連携

- ✓小児科から核となる成人診療科に紹介し、その診療科から院内各科に紹介してもらう
- ✓必要に応じて小児科が協力する体制が必要である
- ✓成人診療科は臓器別で分かれているため、患者の頻繁な受診が強いられる場合には、転科前に小児科医が患者・家族と疾患ごとの移行先を相談する
 - ▶大学病院で受診を継続すべき疾患、開業医などにフォローしてもらうべき疾患をあらかじめ相談しておく

在宅診療機関・クリニック等との連携

- ✓転科に伴い、すでに連携していた在宅診療機関やクリニック等との連携関係が崩れる恐れがある場合は、転科前の打ち合わせが必要である
- ✓家族やクリニック等と打ち合わせを実施する
- ✓その際に、院内の地域連携部などのネットワークを十分に活用する

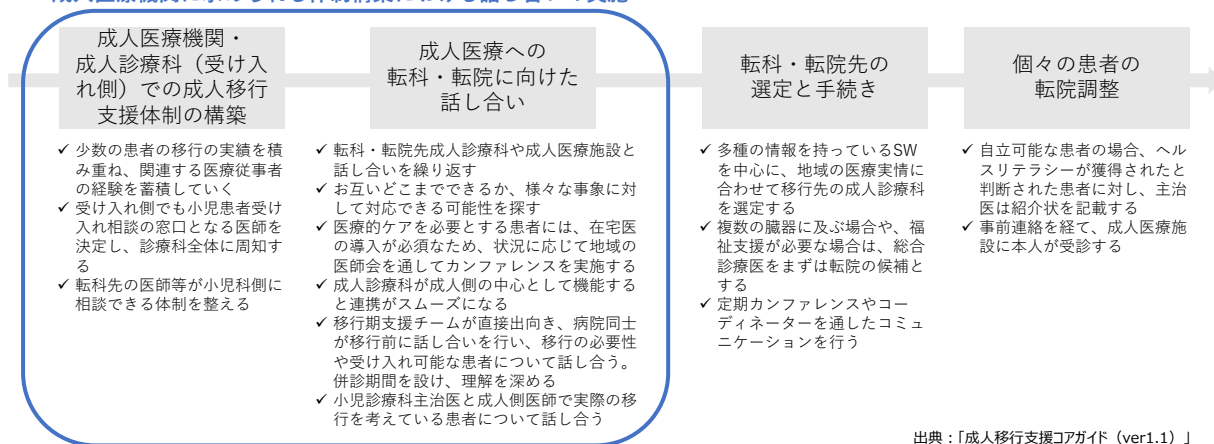
出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」、p.24-25 11

2. 成人診療科に求められること

(4) 成人医療機関に求められる体制構築における話し合いの実施

成人移行支援体制の構築における、移行先との話し合い等を実施する。

成人医療機関に求められる体制構築における話し合いの実施



出典：「成人移行支援コアガイド（ver1.1）」（p.30-32を弊社にて改訂） 12

Appendix

○小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言

- 日本小児科学会「移行支援に関する提言作成ワーキンググループ」が作成。
- 本提言は、日本小児科学会のホームページに掲載されている。
(https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20230130_iko_teigen.pdf)

○成人移行支援コアガイド (Ver1.1)

- 厚生労働科学研究「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班」が作成。
- 成人移行支援コアガイドは、移行支援・自立支援情報共有サイトに掲載されている。
(<https://transition-support.jp/download/show/11/%E6%88%90%E4%BA%BA%E7%A7%BB%E8%A1%8C%E6%94%AF%E6%8F%B4%E3%82%B3%E3%82%A2%E3%82%AC%E3%82%A4%E3%83%89%EF%BC%88ver1.1%EF%BC%89.pdf>)

難病における遺伝医療

1

目次

1. 難病における希少遺伝性疾患
2. 診断基準における遺伝学的検査
3. 保険適用となった遺伝学的検査
4. 遺伝学的検査・診断における配慮事項
～日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」～
5. 遺伝カウンセリング
6. 遺伝学的検査の新たな流れ
7. まとめ

2

1. 難病における希少遺伝性疾患

- 日本の難病も海外と同様に希少性が求められている。(ただし、難病は、希少性に加え、発病の機構が明らかでない、治療方法が確立していない、長期の療養を必要とするものという要件がある。)
- 海外の希少疾患と難病の定義は以下のとおりである。

| <海外の希少疾患の定義> | <難病の定義> |
|---|---|
| <p>□ 海外の希少疾患の定義:</p> <ul style="list-style-type: none"> 米国:罹患者が20万人未満 (⇒有病率 <6.1/10,000人) EU:有病率 <5/10,000人 <p>□ 海外の超希少疾患の定義</p> <ul style="list-style-type: none"> 英国:有病率 <1/50,000人 カナダOntario州: 発生率 <1/150,000出生 | <p>難病の定義</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 <p>※<指定難病の定義></p> <p>難病(①~④の要件を満たすもの)のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて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、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定</p> <ul style="list-style-type: none"> 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること <p>(注)人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。</p> |

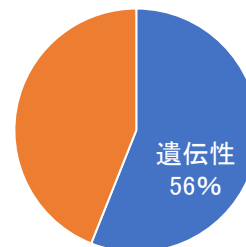
3

1. 難病における希少遺伝性疾患

- 希少疾患は、約7,000存在し、そのうち約70~80%は遺伝性疾患である。
- 難病のうち、医療費助成の対象となっている指定難病について、希少疾患と同様に遺伝性疾患が多い傾向であり、56%が遺伝性疾患である。

| <希少疾患> | |
|--------------|-------------|
| • 疾患の数: | 6,000~8,000 |
| • 総体としての有病率: | 3.5~5.9% |
| • 患者数(世界全体): | 2億~4億人 |
| • 遺伝性疾患の割合: | 70~80% |

指定難病348疾患における
遺伝性疾患の割合



(出典) Directorate-General for Communication. Rare diseases and European Reference Networks. European Commission.

https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en

(出典) Nguengang Wakap S et al. "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database". Eur J Hum Genet. 2020; 28: 165-173.

4

1. 難病における希少遺伝性疾患

- 新規の指定難病のほとんどが希少遺伝性疾患である。

| 番号 | 指定難病 | 遺伝性 | 原因遺伝子 | 小慢疾病 | 保険適用遺伝学的検査(算定点) | |
|-------|------|--------------------------|-------|---------------------------|-----------------|------------------------------|
| 令和3年度 | 334 | 脳クレアチン欠乏症 | ○ | <i>GAMT, GATM, SLC6A8</i> | ○ | ○ オー2(5000) |
| | 335 | ネフロロン癆 | ○ | <i>NPHP1</i> 他(全25遺伝子) | ○ | ○ オー2(5000) |
| | 336 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) | ○ | <i>APOB</i> | — | ○ オー2(5000) |
| 令和5年度 | 337 | ホモシチン尿症 | ○ | <i>CBS</i> | ○ | ○ ウー2(5000) |
| | 338 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | ○ | <i>ATP8B1</i> 他(全6遺伝子) | ○ | ○ オー2(5000) |
| | 339 | MECP2重複症候群 | ○ | <i>MECP2</i> | ○ | ○ (※D006-26 染色体構造変異解析(8000)) |
| | 340 | 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) | ○ | <i>ARMC</i> 他(全51遺伝子) | ○ | ○ オー3(8000) |
| 令和7年度 | 341 | TRPV4異常症 | ○ | <i>TRPV4</i> | ○ | ○ オー1(3880) |
| | 342 | LMNB1 関連大脳白質脳症 | ○ | <i>LMNB1</i> | — | ○ オー2(5000) |
| | 343 | PURA関連神経発達異常症 | ○ | <i>PURA</i> | ○ | ○ オー1(3880) |
| | 344 | 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | ○ | <i>ACADVL</i> | ○ | ○ ウー2(5000) |
| | 345 | 乳児発症 STING 関連血管炎 | ○ | <i>STING1</i> | ○ | ○ オー3(8000) |
| | 346 | 原発性肝外門脈閉塞症 | — | — | — | — |
| | 347 | 出血性線溶異常症 | ○ | <i>SERPINE1</i> 他(全4遺伝子) | — | ○ オー3(8000) |
| | 348 | ロウ症候群 | ○ | <i>OCRL</i> | ○ | ○ エー1(3880) |

5

2. 診断基準における遺伝学的検査

- 遺伝性の指定難病の診断確定には、遺伝学的検査が必要であり、検査の実施にあたっては、関係学会の定めるガイドラインを遵守する必要がある。

- ✓ 遺伝性の指定難病の診断確定には、遺伝学的検査が必要である
- ✓ 遺伝学的検査実施にあたっては関係学会の定めるガイドライン(日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」、日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」)を遵守する必要がある
- ✓ 遺伝学的検査の算定においては、施設要件(臨床遺伝専門医が常勤、厚生局に届け出)がある

例: 343 PURA関連神経発達異常症の診断基準

<診断基準> Definite を対象とする。

A. 症状(主項目)

- 筋緊張低下
- 重度精神運動発達遅滞
- 摂食障害・胃食道逆流(副項目)
- 嗜眠傾向
- 低体温
- 痙攣発作
- 新生児期低換気

B. 遺伝学的検査

PURA 遺伝子の病理性変異

C. 鑑別診断 下記の疾患を鑑別する。

先天性中枢性低換気症候群、ブラダー・ウィリ症候群、下肢優位常染色体顕性脊髄性筋萎縮症 I 型 (OMIM 158600)/遠位性常染色体潜性脊髄性筋萎縮症 I 型 (OMIM 604320)、新生児期の筋強直性ジストロフィー、神経伝達物質病、レット症候群、ビット・ホブキンス症候群、アンジェルマン症候群

<診断のカテゴリー>

Definite: Aの(主項目)の3項目全てを満たし、かつBを満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外する

Probable: Aの(主項目)の3項目全てかつ(副項目)のうち2項目以上を満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外する

<参考事項>

- 常染色体顕性、PURA遺伝子の一部もしくは全てを含む5q31.3領域の非反復性欠失(10%)、de novo突然変異であるが、罹患者の両親は生殖細胞モザイクの可能性(経験的には1%未満と推定)がある。

6

3. 保険適用となった遺伝学的検査

- ・ 診療報酬改定により、遺伝学的検査が保険適用となり、疾患数も増加している。
- ・ 遺伝学的検査の3要件(①分析的妥当性、②臨床的妥当性、③臨床的有用性)を満たした場合に保険適用となる。

| 診療報酬改定年度 | 遺伝学的検査に関する診療報酬改定の概要 |
|----------|--|
| 平成18年度 | ・ 進行性筋ジストロフィーのDNA診断の保険適用が開始 |
| 平成20年度 | ・ 遺伝学的検査の保険適用が開始(全13疾患) |
| 平成22年度 | ・ 全15疾患に保険適用 |
| 平成24年度 | ・ 全36疾患に保険適用 |
| 平成26年度 | ・ 遺伝カウンセリング加算の保険適用が開始 |
| 平成28年度 | ・ 全72疾患に保険適用 |
| 平成30年度 | ・ 全75疾患に保険適用 |
| 令和2年度 | ・ 全140疾患に保険適用 ・ 遺伝子疾患が疑われる場合の条件として、「才. 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合…」が追加 |
| 令和4年度 | ・ 全191疾患に保険適用 ・ 染色体構造変異解析の保険適用が開始 |
| 令和6年度 | ・ 全190疾患に保険適用(指定難病としては158疾患に相当) ・ 複数遺伝子疾患6群検査の保険適用が開始 |
| 令和8年度 | ・ 全218疾患に保険適用 ・ 遺伝カウンセリング加算の廃止、遺伝性疾患療養指導管理料の新設(参考:第647回中央社会保険医療協議会資料) |

7

4. 遺伝学的検査・診断における配慮事項

- ・ 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、遺伝学的検査及び考慮すべき遺伝情報の特性が説明されている。

□ **遺伝学的検査:**

- ・ 原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

□ **考慮すべき遺伝情報の特性:**

- ・ 生涯変化しないこと
- ・ 血縁者間で一部共有されていること
- ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- ・ 非発症保因者(将来的に病的バリエント(変異)に起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが、当該病的バリエント(変異)を有しており、次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- ・ 発症する前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・ 出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合があること
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること
- ・ あいまい性が内在していること

(出典)医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 2011年2月、2022年3月改定)

8

5. 遺伝カウンセリング

- 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、「遺伝カウンセリング」が説明されている。

<遺伝カウンセリング[注4]>（「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。

[注4]遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。

このプロセスには、1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームド・チョイス(十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる。

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。

また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、医師・非医師の専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

(出典) 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 2011年2月、2022年3月改定)

9

6. 遺伝学的検査の新たな流れ

複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査（「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」）

指定難病には、臨床症状が類似する疾患が多数存在しており、臨床症状や生化学検査や画像検査の結果に基づく情報のみによっては、遺伝学的検査を行うべき指定難病かどうか特定できない場合がある。この場合、指定難病の診断に当たって複数の検査の実施を要し、これに伴い、確定診断まで非常に長い期間を要する患者が多数存在している。



臨床症状が類似した複数の疾患の可能性が疑われる場合であって、単一の遺伝子疾患を想定した遺伝学的検査の実施が困難なときなどにおいて、次世代シーケンサー等の手法を用いて複数の指定難病に係る遺伝子領域を解析することにより、早期の確定診断につながることを期待されている。

- 遺伝学的検査が診断に必要な指定難病を、その共通する臨床症状から6群に分類
- 実施した難病領域の複数の遺伝子疾患に対する遺伝子解析の医学的必要性について診療録に記載

| 分類 | 1. 筋力低下群 | 2. 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | 3. 知的障害・てんかん群 | 4. 心筋症群(主として成人発症もの) | 5. タンパク尿群 | 6. 発熱・炎症・皮疹・骨関節症候群 |
|--------|--|--|--|-----------------------------|---------------------------------|---|
| 対象指定難病 | 先天性筋無力症候群、ベスレムミオパチー、過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー、筋強直性ジストロフィー、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、... | ルビンシュタイン・テイビ症候群、CFC症候群、コステロ症候群、チャージ症候群、ウィーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モワット・ウィルソン症候群、... | ドラベ症候群、PCDH19 関連症候群、脳クレアチン欠乏症候群、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPIGPI)欠損症、... | ライソゾーム病(ファブリ病及びポンペ病)、肥大型心筋症 | 非典型型溶血性尿毒症候群、アルポート症候群、ネイルパテラ症候群 | クリオピリン関連周期熱症候群、TNF受容体関連周期性症候群、ブラウ症候群、家族性地中海熱、高IgD症候群、中條-西村症候群、... |

(出典:「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン(日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会、2024年3月)」)

10

6. 遺伝学的検査の新たな流れ

- ・ 指定難病の診断を行う際の遺伝学的検査は、診療報酬改定に従って適用が拡大してきた。
- ・ [令和6年度診療報酬改定によって、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合の算定方法が追加された。](#)

【診療報酬の算定方法(平成20年3月5日厚生労働省告示第59号)】

D006-4 遺伝学的検査 注2

別に厚生労働大臣が定める施設基準(※1)に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数及び当該主たる検査の所定点数の100分の50に相当する点数を合算した点数により算定する。

※1 遺伝学的検査の注2に規定する施設基準

【特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて(令和6年3月5日保医発0305第6号)】

1. 遺伝学的検査の注1に規定する施設基準に係る届出を行っていること。
2. 臨床遺伝学の診療に係る経験を5年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、当該医師は難病のゲノム医療に係る所定の研修(※2)を修了していること。
3. 遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っていること。

※2 難病のゲノム医療に係る所定の研修

【疑義解釈資料の送付について(その1)(令和6年3月28日事務連絡)】

Q. 「D006-4」遺伝学的検査の注2の施設基準における医師の「難病のゲノム医療に係る所定の研修」には、具体的にはどのようなものがあるか。

A. 現時点では、厚生労働省委託事業「難病ゲノム医療専門職養成研修」が該当する。

11

7. まとめ

- 希少疾患は約7,000存在し、そのうち約7割は遺伝性疾患である。
- 指定難病の半数以上は希少遺伝性疾患で、新規の指定難病のほとんどが遺伝性疾患である。
- 指定難病の診断を行う際の遺伝学的検査は、診療報酬改定に従って適用が拡大してきた。
- 遺伝性の指定難病の診断確定には遺伝学的検査が必要であるため、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会、2022年3月改定)」「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン(日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会、2024年3月)」の順守が求められる。
- 遺伝学的検査の実施にあたっては、遺伝カウンセリングをはじめとした総合的な遺伝医療を実施できる体制が医療機関には求められる。

12

令和7年度難病等制度推進事業

医療従事者等向けeラーニングのための情報収集

発行日：令和8年3月

編集・発行：PwCコンサルティング合同会社