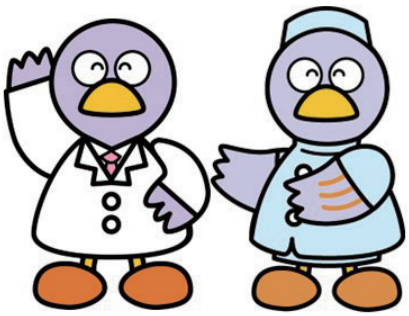
埼玉県難病医療連絡協議会事業
難 病 患 者 支 援 マニュアル 20

埼玉県の難病医療提供体制
～難病診療連携拠点病院の取り組み～



埼玉県マスコット
「コバトン」

埼玉県難病医療連絡協議会

はじめに

「難病患者支援マニュアル 20」を刊行する運びとなりました。本マニュアルは、2024 年 11 月にオンデマンド視聴形式で開催された埼玉県難病医療連絡協議会主催の第 20 回中央講演会の講演内容をまとめたものになります。本中央講演会は、今年度は第 20 回という節目の年にあたり、どのような内容で講演会を開催するのかいろいろ議論を重ねましたが、「埼玉県の難病医療提供体制～難病診療連携拠点病院の取り組み～」というテーマで行いました。埼玉県には、4 つの難病診療連携拠点病院と 1 つの分野別拠点病院（神経・筋）があります。本講演会では、各拠点病院の特色や難病診療への取り組み等について非常に分かりやすく講演していただきました。本講演会を視聴された方は、埼玉県の難病医療提供体制についての理解がより一層深まったのではないかと考えています。

中央講演会は、新型コロナウイルスパンデミックの一時期を除き、会場での講演形式で開催してまいりましたが、今回は講師の先生方の数が非常に多かったため、オンデマンド視聴形式のみでの開催となりました。しかしながら、400 名を超える非常に多くの方に視聴していただきました。また今回は医師の視聴も数としてはまだ少なめですが、従来よりも目立ちました。この場をお借りして、お礼を申し上げたいと思います。

埼玉県難病医療連絡協議会は、これからも埼玉県で難病医療に従事するすべての方を対象に、難病医療に関する有益な情報を提供していく所存です。次回の中央講演会は 21 回目となりますが、より充実した内容になるよう準備を進めてまいります。最後になりますが、「難病患者支援マニュアル 20」を是非お手元に置いて御活用いただければ幸いです。

令和 6 年 11 月吉日

埼玉県難病医療連絡協議会　会長
独立行政法人国立病院機構東埼玉病院　院長
太田康男

目　　次

膠原病と在宅医療 …… 3
埼玉医科大学病院　リウマチ膠原病科・難病センター長
三村　俊英

難病診療連携拠点病院：埼玉医科大学病院の取り組み …… 10
埼玉医科大学病院　難病センター看護師
佐藤　祐子

埼玉医科大学総合医療センターにおける特定疾患診療の現況　腎臓病領域を中心に…… 17
埼玉医科大学総合医療センター
副院長、難病支援相談室長、病診連携室長、患者支援室長
長谷川　元

埼玉医科大学総合医療センターにおける難病支援相談室の取り組み …… 25
埼玉医科大学総合医療センター　難病支援相談室
飯田　里美

小児-成人移行医療と指定難病（神経代謝疾患を中心に）…… 30
自治医科大学附属さいたま医療センター　脳神経内科
﨑山　快夫

難病診療連携拠点病院の役割　～難病相談窓口の活動を中心に～ …… 34
自治医科大学附属さいたま医療センター
地域医療連携部　医療福祉相談室
大塚　智秋

当院での難病診療について …… 42
獨協医科大学埼玉医療センター
脳神経内科　助教
沼畑　恭子

獨協医科大学埼玉医療センターの活動内容 …… 45
獨協医科大学埼玉医療センター
総合患者支援センター　副主任
清水　博人

埼玉県難病医療連絡協議会　分野別拠点病院（神経・筋疾患）と事務局活動 …… 51
国立病院機構東埼玉病院　副院長
尾方　克久

膠原病と在宅医療

埼玉医科大学病院　リウマチ膠原病科・難病センター長
三村　俊英

埼玉医科大学は、埼玉県唯一の医科大学であり、3つの病院を擁しています。埼玉医科大学病院は、その一つで毛呂山町にあり、埼玉県唯一の特定機能病院で、難病診療連携拠点病院として埼玉県の北西部を主に担当しています。また、診断のつかない難病などに対して新規遺伝子病の探索を行う全国組織のIRUD（未診断疾患イニシアティブ）における高度協力病院で、多くの難病の診断や発見に貢献しています。当院では、難病法の設立とほぼ同時に難病センターを開設し、当院における難病診療の中心となっています（図1)。難病センターに関しては本稿の後に同センターの佐藤看護師が説明をいたします。

図1

関節リウマチや膠原病及び血管炎などの膠原病類縁疾患は自己免疫疾患とリウマチ性疾患の重なる部分で表せる疾患です(図2)。体を外敵や悪性腫瘍などから守る免疫系は、大きくは「自然免疫系」と「獲得免疫系」に分けて考えられます。自然免疫系は、外敵の大まかな顔つき（医学的には外敵の「パターン」）が似ている相手を全て攻撃できますが、進化はせず、記憶もしないので、同じ外敵が2回目に来ても1回目と同じ反応しかできません。一方、獲得免疫系は、

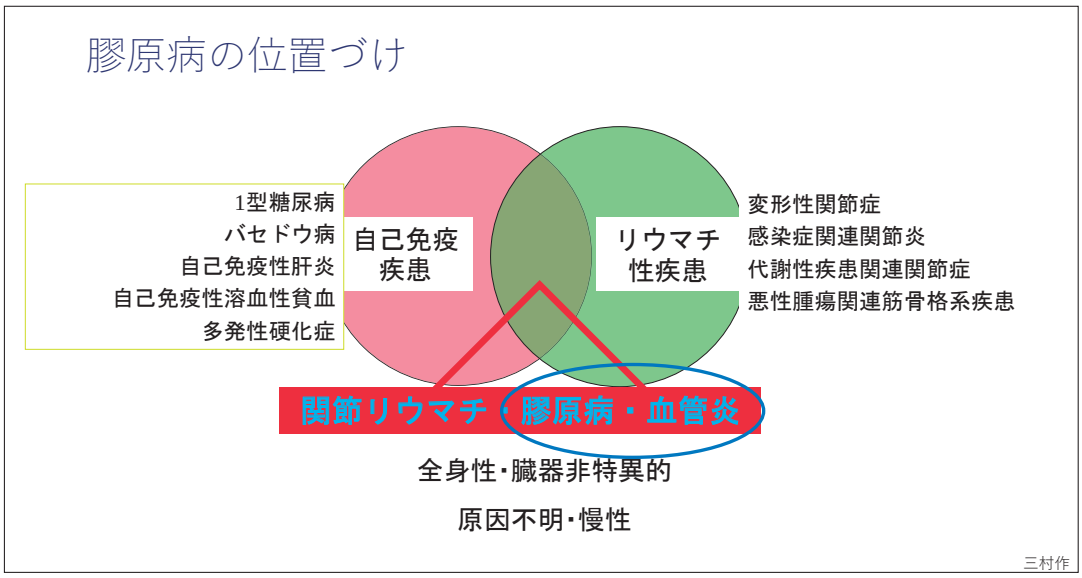


図 2

1 つの免疫は 1 つの外敵にしか反応しませんが、その免疫系は同じ外敵が 2 回目に体に侵入した場合には、記憶していてより強い攻撃を加えることができます。ワクチンはこの力を利用して外敵から体を守ります。免疫の病気は、自然免疫系が暴走して炎症を引き起こすことで自分の身体が傷害される「自己炎症疾患」と獲得免疫系が主に自己抗体（自己の身体の構成成分を敵と認識する IgG などの免疫蛋白）によって自分を攻撃するために臓器障害を来す「(狭義の）自己免疫疾患」に分類されます（図 3)。またその中央に記載されている「混合パターン疾患」はヒト白血球抗原（HLA）class Ⅰ（免疫と関係の深い遺伝子によって決まっている）と自己炎症との関係が深い疾患です。

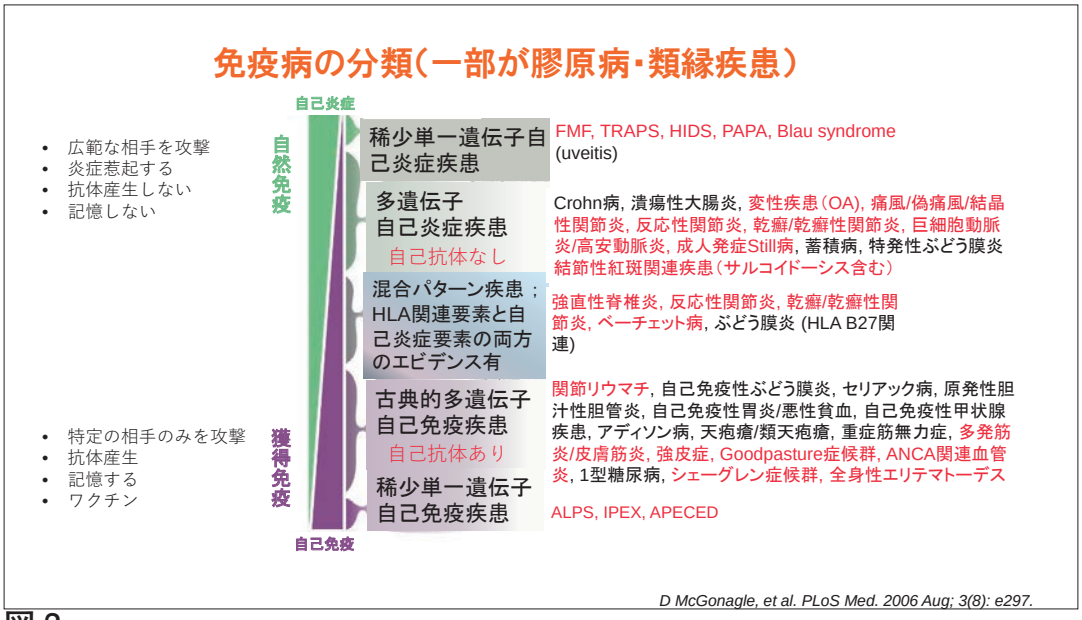


図 3

膠原病は、どのようにして発症するのか明確な答えはありませんが、大まかな病気の発症機序や経過は推定されています。遺伝的な罹りやすさ（体質）と環境要因（感染症、日光暴露、喫煙、食事など）が合わさり、自然免疫系の活性化や獲得免疫系の活性化（自己抗体の出現など）を来しますが、また元の状態に戻る可能性もあります。しかし、環境要因などが改善せずその病態が繰り返され、積み重ねられることで、自己免疫の強化、発展が進み、臓器障害に進展する本当の不可逆的な「病気」に至ると考えられています。図４では膠原病の代表格である

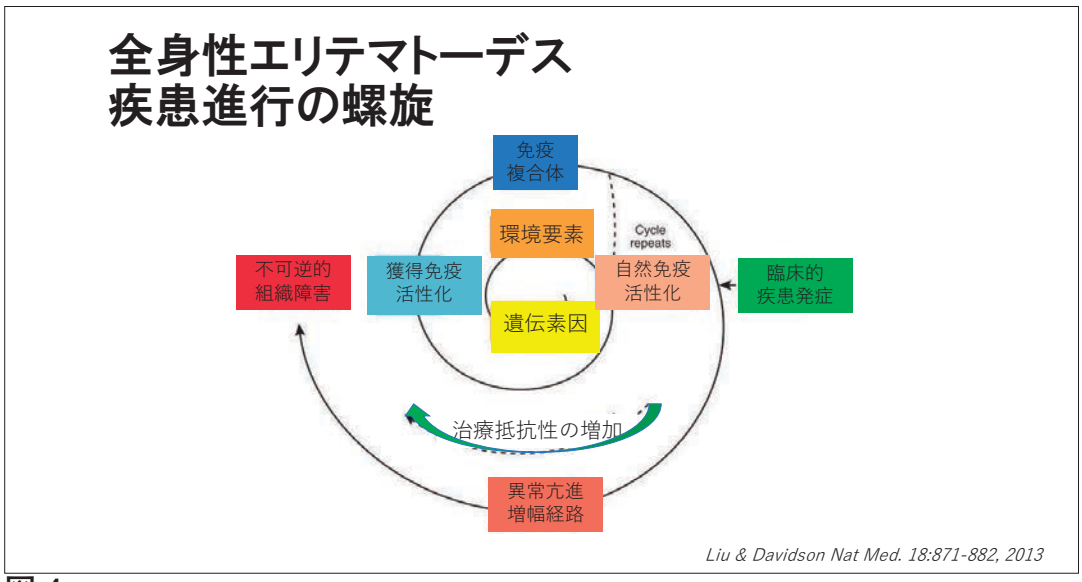


図４

膠原病及び膠原病類縁疾患と臓器障害の関係

疾患	神経(中枢／末梢)	肺	心臓	消化管	肝臓	腎臓	血管	血球貪食	皮膚	骨・関節
SLE	◎	○	○	○	○	◎	○	○	◎	○
SSc		◎	○	◎		○	◎		◎	○
MCTD	○	◎	○						◎	◎
PM/DM		◎	○						◎	○
SS	◎	○		◎		○				
RA	○	◎		○		○	○		◎	◎
BD	◎			◎			◎		◎	○
AOSD		○	○		◎			◎	◎	◎
PMR										
Vasculitis synd.	◎	◎	○	○	○	◎	◎		◎	○
IgG4RD		○		◎	○	◎			○	

SLE；全身性エリテマトーデス、SSc；全身性強皮症、MCTD；混合性結合組織病、PM/DM；/多発筋炎/皮膚禁煙、SS；シェーグレン症候群、RA；関節リウマチ、BD；ベーチェット病、AOSD；成人発症スチル病、PMR；リウマチ性多発筋痛症、Vasculitis synd.；血管炎症候群、IgG4RD；IgG4関連疾患

三村作

図５

全身性エリテマトーデスを例としてその経過を示しています。このようにして発症する膠原病及びその類縁疾患には、様々な全身の臓器障害が出現します。図５は、それぞれの疾患で発症しやすい臓器障害をまとめたもので、発症頻度の高いものは「◎」、頻度は多少低いが発症するこ

とがあるものは「○」、ほとんど関連性がないものは無印で示しています。

疾患に関連した臓器障害以外にも、膠原病には経過中に様々な合併症が出現することがあります。一般的に膠原病関連の疾患は慢性疾患であり、その診療は長期に及ぶため、長期間の薬剤内服によって発症しやすくなるもの（図６左）、上述した疾患に関係するもの（図６中）、誰にでも発症するもので疾患との関係が低いもの（図６右）に分けて考えておく必要があり、膠原病診療ではこれらを常に意識して診療しています。

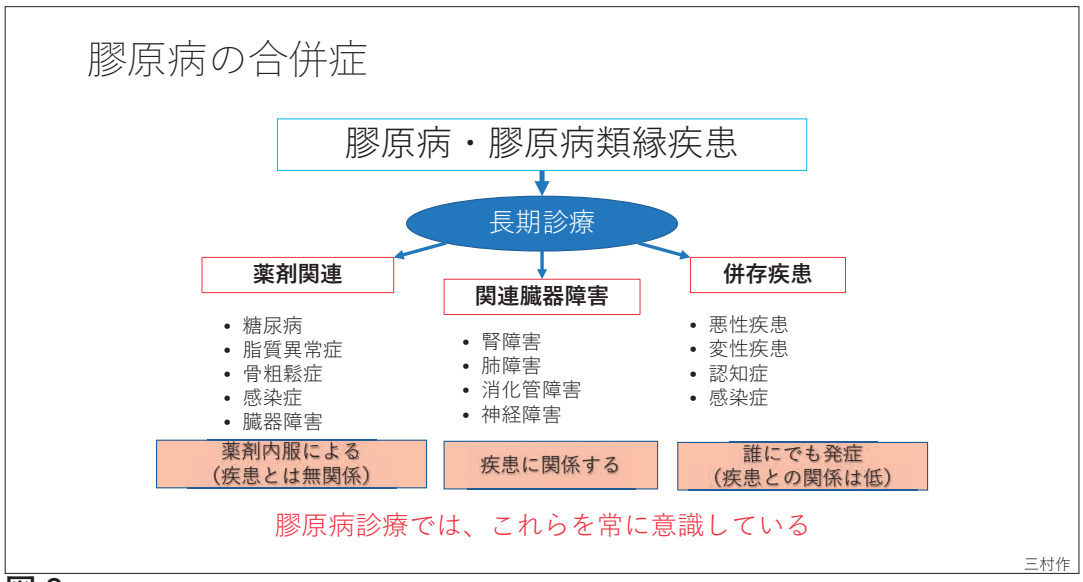


図６

膠原病の治療の概要を図７に示しました。膠原病は前述したように慢性の病気で治療は長期に及びますので、中心は外来診療になりますが、導入治療や急性増悪、再燃に伴っての再導入、重篤な感染症などを中心に入院治療が必要になることがあります。また、在宅で通院が困

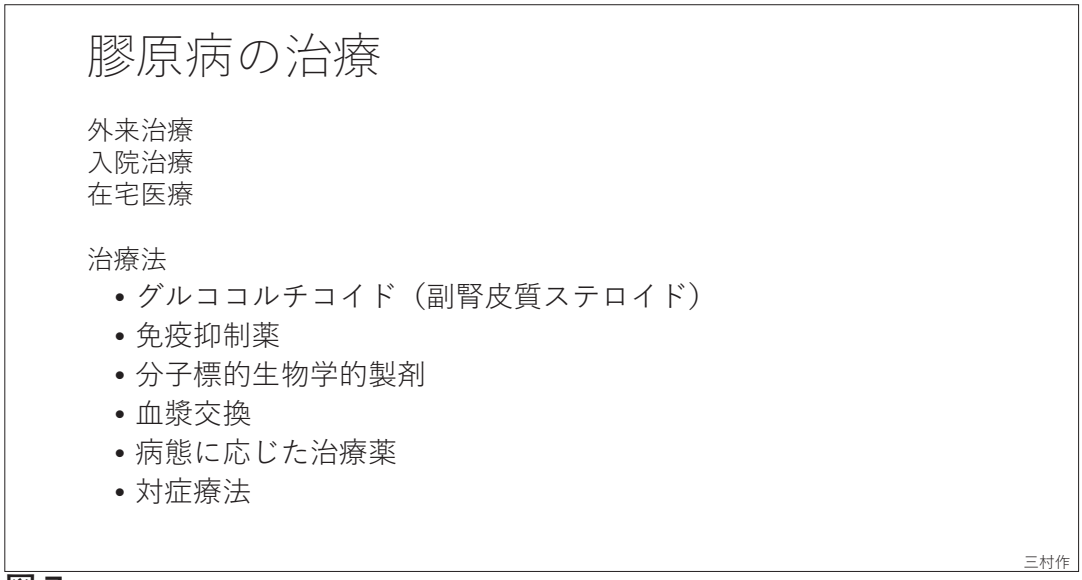


図７

難な方は在宅医療を導入することになります。治療法は、内服薬が中心で、グルココルチコイド（所謂 副腎皮質ステロイド）や免疫抑制薬を用いることが多いです。また、最近は、点滴や自己注射による分子標的生物学的製剤も用いられます。急性期の病態改善のために、入院にて血漿交換（血液透析のように静脈血をポンプで大量に体外に取り出し、IgG などの抗体やその他の蛋白を除去したのちに血液を体内に戻す治療）を行う場合もあります。その他、感染症に対する抗生剤、感染症や骨粗鬆症などの予防薬、治療する薬剤による副作用 (高血圧、高血糖、高脂血症など) に対する治療薬を併用することもあります。

日本の高齢化は急速に進んでおり、80 歳以上の高齢者は全人口の 15% に達し今後も 65 才以上の高齢者人口は増加を続け、2040 年には 35% を超えると推定されています（図 8)。比較

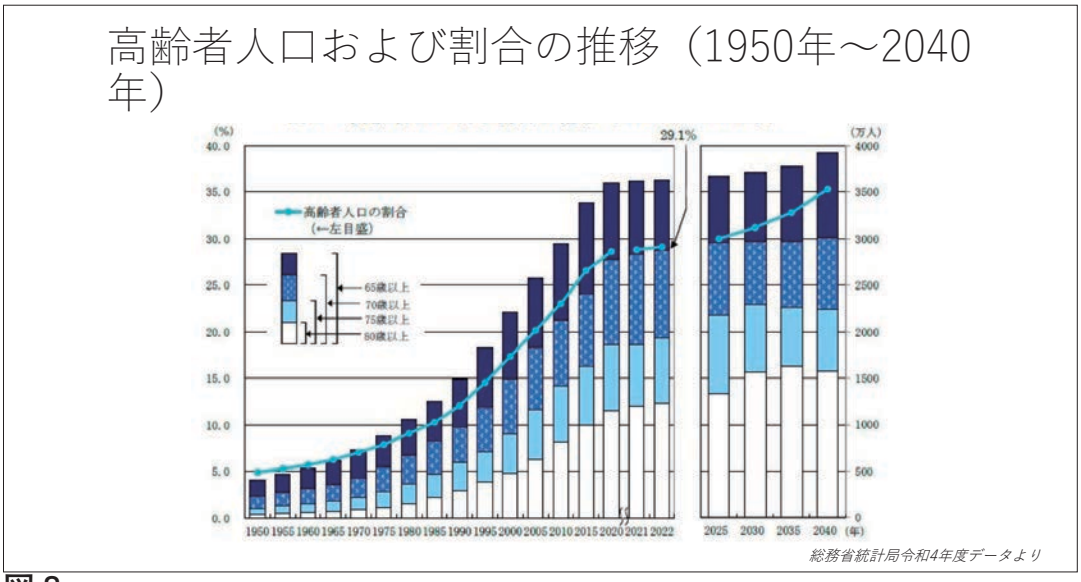


図 8

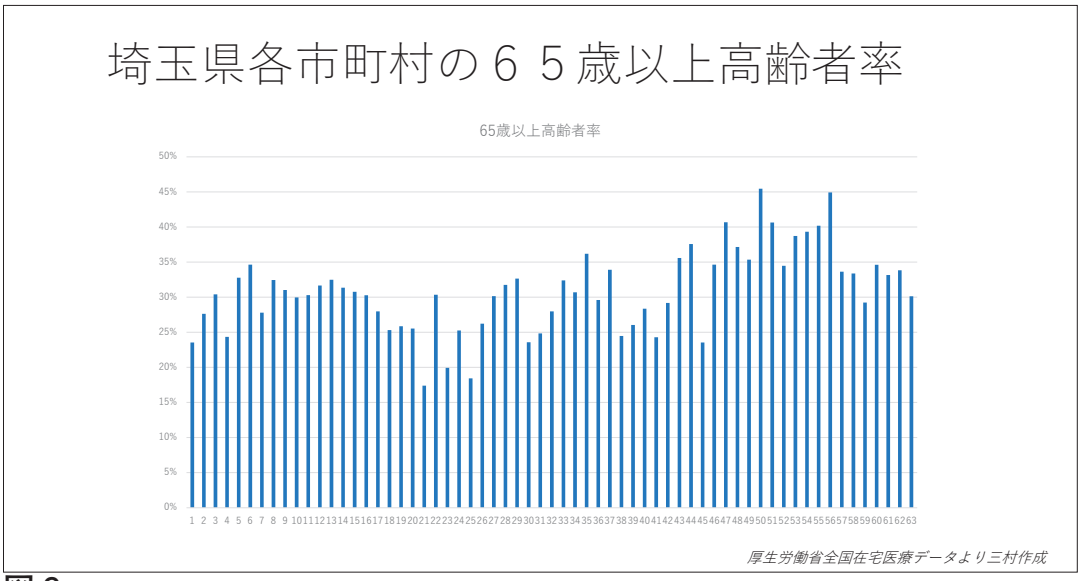
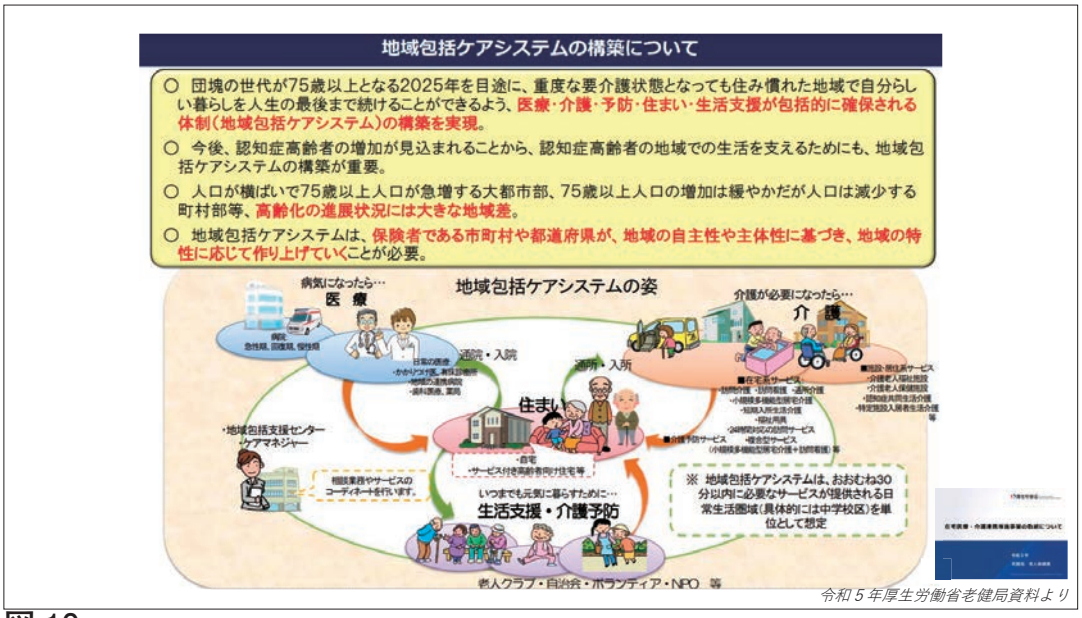


図 9

的若い県とされている埼玉県においても、市町村によっては既に 65 才以上の高齢者が人口の 45% に達しているところもあり、高齢化対策は待ったなしの状態です（図 9)。

それに対して、政府では地域包括ケアシステムの導入を図り、地域特性に応じた医療・介護・予防・住まい・生活支援を包括的に進めようとしています（図 10)。



令和５年厚生労働省老健局資料より

図 10

膠原病診療の特徴や特殊性を図 11 にまとめました。膠原病診療は、原因不明で内科診療を要する、慢性で長期医療が必要、臓器障害の合併が多い、複数の特殊薬剤を使用することが多い、１～２ヶ月に１回の外来診療を要する、治療の微調整のために定期的な血液検査などが必要、治療の進歩によって長期予後が改善している、感染症などの発症が多い、患者さんは病気や薬剤のことをよく理解している、ADL 低下が少なくない、ものであり、その結果として、専

膠原病診療の特徴・特殊性

- 原因不明で内科診療を要する
- 慢性で長期医療が必要　→ 患者さんやご家族は高齢化する
- 臓器障害の合併が多い　→ 専門的診療が必要
- 複数の特殊薬剤を使用することが多い　→ 専門的診療が必要
- １～２ヶ月に1回の外来診療を要する
- 治療の微調整のために定期的な血液検査などが必要　→ 専門的診療が必要
- 治療の進歩によって長期予後が改善している　→ 患者さんやご家族は高齢化する
- 感染症などの発症が多い　→ 専門的診療が必要
- 患者さんは病気や薬剤のことをよく理解している　→ 専門的診療が必要
- ADL低下が少なくない

三村作

図 11

門的な診療が必要で、患者さんやご家族は高齢化していくことになります。

在宅診療が必要な方は増加しており、今後さらに増えていくと推定されます。膠原病の方の在宅診療を的確に行なうことは今後の課題で（図 12)、一般的な在宅診療に加えて専門的な在宅診療の併用、または在宅診療医療者と膠原病専門医療者との定期的な情報共有、相談体制のより良い構築が必要になると考えます。

高度専門医療が必要な患者が高齢で要在宅医療になったら？

- 訪問診療による医療（診察・処方・看護・リハビリ・検査・など）の開始
- 専門的な視点が診療にあるか？
- 病態に応じた専門的な治療の微調整が継続されるか？
- 在宅医療開始前にどこまで最新の高度治療を導入するべきか？

➡ **今後の在宅医療の課題**

三村作

図 12

難病診療連携拠点病院：埼玉医科大学病院の取り組み

埼玉医科大学病院　難病センター看護師

佐藤　祐子

1. 埼玉医科大学病院　難病センターについて

2014 年に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、2015 年 1 月 1 日に施行されました。当院では、この新難病医療体制の開始に伴い、難病センターを 2015 年 4 月 1 日より開設しました。特定機能病院としての機能をフルに活用し、当院在籍の 170 名以上に及ぶ指定難病登録医、看護師を始めとしたメディカルスタッフ、ソーシャルワーカー、遺伝カウンセラー、基礎系研究者などが協力して難病診療に対応しています。

【埼玉医科大学病院　難病センター HP　https://www.saitama-med.ac.jp】

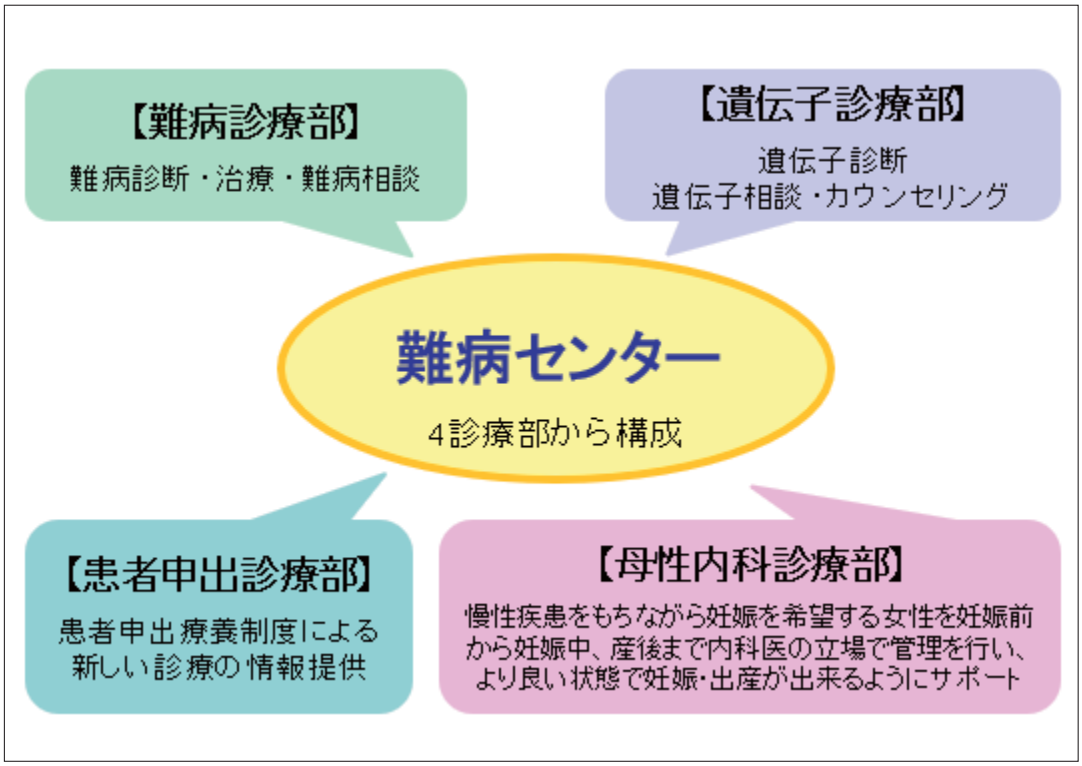
2. 難病センターの構成

難病センターは 4 診療部から構成されています。「難病診療部」では様々な難病診断、治療、難病相談を行っています。「遺伝子診療部」では遺伝子診断、遺伝相談、カウンセリングを行っています。「患者申出診療部」では患者申出療養制度による新しい診療の情報提供を行っています。患者申出療養制度とは「未承認薬などいち早く使いたい」「対象外になっているけれど治験を受けたい」そんな患者さんの思いに応えるために作られた制度です。

「母性内科診療部」では慢性疾患をもちながら妊娠を希望する女性を妊娠前から妊娠中、産後まで内科医の立場で管理を行い、より良い状態で妊娠・出産が出来るようサポートしています。いずれも予約制のため、まずはお問い合わせください。

【厚生労働省　難病対策 HP　https://www.mhlw.go.jp】

【埼玉医科大学病院　難病センター　☎ 049-276-1741　電話受付時間 15:00~17:00】

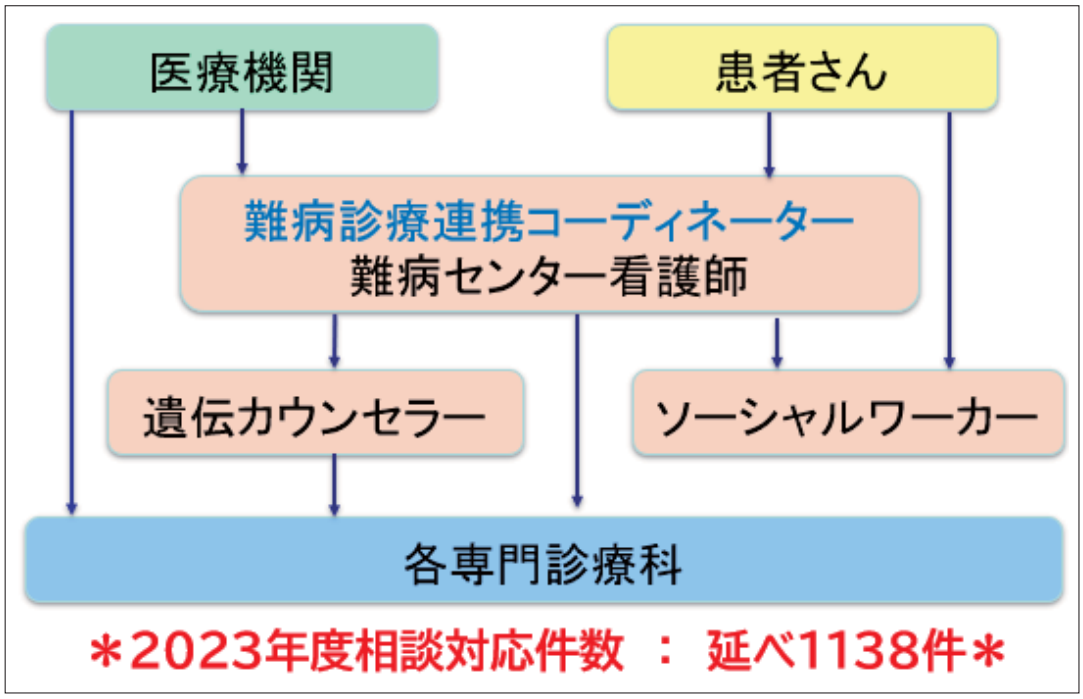


3. 各専門領域、多職種との連携

当院では難病センター以外にも各専門診療科で難病患者さんの対応をしています。そのため、難病センターに相談がある場合と直接各専門診療科へ相談がある場合があります。どの診療科

に受診してよいか悩まれる場合は、まず難病センターにご相談ください。

難病センターに問い合わせがあった相談内容は、難病診療連携コーディネーターとして看護師が初期対応を行います。相談内容に応じて医師に相談し診療科を決定します。その後、診察の予約についてご案内します。遺伝相談に関しては遺伝カウンセラーと連携し、診察に向けての調整を患者さんと直接行います。相談方法は主に電話相談が多いのですが、医療機関からメールや FAX などで紹介依頼がくるケースもあります。希少疾患も多く、県外や海外からの受診相談も受けています。同じ患者さんから複数回の相談もありますが、相談件数は年々増加傾向にあります。難病診療連携コーディネーターとして看護師、遺伝カウンセラー、ソーシャルワーカーが対応した 2023 年度相談件数の合計は、延べ 1138 件でした。



4. 難病センターへの相談内容

(1) 診療及び検査について

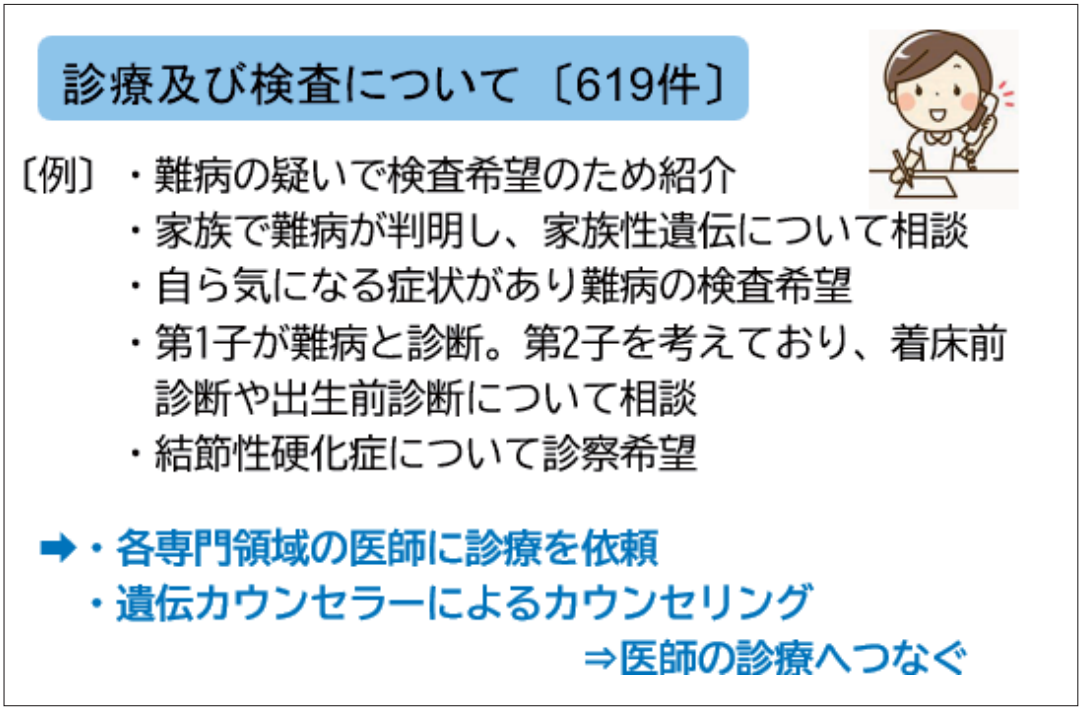
相談内容は様々ですが、診療及び検査についての相談が一番多く、2023 年度の相談件数は 619 件ありました。具体的には「近くの病院で○○という難病の疑いがあると言われ紹介状をもらいました」と予約を希望される方、「家族で最近○○という難病が判明しました。

自分も今後発症する可能性があるか知りたい」と家族性遺伝を心配される方、「以前から気になる症状があり、自分で調べたら○○という難病なのではないかと思う。この難病について検

査はできますか？」と自ら難病を心配され相談する方、「第１子が難病と診断されました。第２子を考えていますが、着床前診断や出生前診断はできますか？」とご夫婦で相談に来院する方など、多くの症例を受けています。

また、当院では難病診療を多科で治療する「診療連携チーム」が２つあります。「結節性硬化症診療連携チーム」は小児から成人まで、様々な診療科で連携して診察が可能な環境にあり相談を受けています。強直性脊椎炎などを治療する「脊椎関節炎診療連携チーム」は、診断がつきにくい脊椎関連の疾患をリウマチ膠原病科、整形外科、皮膚科の医師が同じ場所で協力して診療を行っています。

これらの相談は、各専門領域の医師に診療を依頼したり、遺伝カウンセラーによるカウンセリングを通して医師の診療につないでいます。相談内容に応じては当院で受入れが難しい疾患もあります。その際は、他の専門病院を紹介させていただきます。



(2) 難病の制度、療養生活について

次に相談件数が多いのは、難病の制度や療養生活についてです。2023 年度は 85 件ありました。内容としては、「指定難病、傷病手当金、障害年金、医療費控除などの申請案内について」「転居、リハビリ、療養目的などに関連した転院調整」「利用できる施設探しや、施設の入所調整」「在宅療養に向けての訪問診療や訪問看護の調整」「就労に向けての相談の窓口案内」「レ

スパイト入院希望の方の受け入れ調整」などです。

レスパイト入院の受け入れは、当院にかかりつけの患者さん以外でも、患者さんやご家族から希望がありましたら受け入れを検討しますので、管轄保健所を通してお申込みください。

難病の制度、療養生活について〔85件〕

〔例〕
- 制度の申請案内（指定難病、傷病手当金、障害年金、医療費控除など）
- 転院調整（転居、リハビリ、療養目的など）
- 施設探し、入所調整
- 在宅療養の調整（訪問診療、訪問看護）
- 就労相談の窓口案内
- レスパイト入院の受け入れ、調整

5. 埼玉医科大学病院　難病センターで行っている事業

(1) 埼玉県難病フォーラム

毎年 8 月頃に開催されています。埼玉医科大学病院難病センターの紹介や難病に関する情報提供を行っています。2023 年度は「ライソゾーム病」、2022 年度は「ファブリー病」を取り上げて紹介しました。対象は医療職の方です。

(2) 北関東遺伝診療フォーラム

毎年 11 月頃に開催されています。いくかの難病を取り上げ、各疾患のプロフェッショナルを招待し講演を行っていただき、難病の最新の情報提供、および意見交換を行いました。

対象は北関東エリア全域の難病医療や遺伝医療に興味のある医療職の方です。

2023 年度は、「着床前診断」「拡大新生児スクリーニング」「ターナー症候群」「ニーマン・ピック病」を取り上げて紹介しました。興味のある方は是非ご参加ください。

埼玉県難病フォーラム

・埼玉医科大学病院難病センターの紹介、難病に関する情報提供
・2023度は「ライソゾーム病」、2022年度は「ファブリー病」を取り上げて紹介

北関東遺伝診療フォーラム

・いくかの難病を取り上げ、各疾患のプロフェッショナルを招待し講演。難病の最新の情報提供、意見交換
・2023度のテーマは「着床前診断」「拡大新生児スクリーニング」「ターナー症候群」「ニーマン・ピック病」を取り上げて紹介

(3) RDD「世界希少・難治性疾患の日」

世界希少・難治性疾患の日とは、より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指してスウェーデンで 2008 年から始まった活動です。日本でもその趣旨に賛同し 2010 年から 2 月最終日にイベントを開催しています。

RDD：世界希少・難治性疾患の日

（2月の最終日）

- より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指して、スウェーデンで2008年から始まった活動で日本は2010年から開催している
- 埼玉医大では、多くの方に希少・難治性疾患について知っていただくことを目的に、疾患についての知識や国内での取り組みを掲示しポスター展示会を開催している

２月は世界てんかんの日でもあります。当院では、２月末の２週間ほどの期間、難病センターとてんかんセンター合同で病院内でポスター展示会を実施しています。多くの方に希少・難治性疾患やてんかんについて知っていただくことを目的に、疾患についての知識や国内での取り組みを掲示しています。来院される機会がありましたら是非ご覧ください。

埼玉医科大学総合医療センターにおける特定疾患診療の現況 腎臓病領域を中心に

埼玉医科大学総合医療センター
副院長、難病支援相談室長、病診連携室長、患者支援室長
長谷川　元

1. 埼玉医大総合医療センターにおける特定疾患診療体制

当センターは埼玉県最大の医療機関で、病床数は約1100床、世界最大規模の周産期母子医療センターと国内最大規模の高度救命救急センターを併設し、また診療科横断的なセンター内センターとして外来化学療法センター、内視鏡センター、血液浄化センター、脳血管センター、炎症性腸疾患センターなどを設置しています。2学年約90名の初期研修医をあわせ約550名の医師が在籍しています。一日平均の外来数は約2500人で、埼玉県西部を中心に県内及び関東広域から紹介、転院依頼を頂いています。

当センターからの特定疾患申請状況は全県及び全国の状況とはやや異なっており、診療機関としての当センターの特徴を反映したものと思われます。最多申請疾患は全身性エリテマトーデス（SLE）で、リウマチ膠原病内科以外に腎臓内科からの申請が多いことが総申請数の増加につながっていると考えられます。神経疾患ではパーキンソンよりも重症筋無力症（MG）の申請数が多く、脳神経内科における免疫性神経疾患の診療実績が豊富である点が反映されたものと考えられます。大学病院という性格上、重症例、急性期例、希少疾患などの診療数が多くなる傾向にありますが、全県での申請状況と比較した場合、顕微鏡的多発血管炎（MPA）、一次性ネフローゼ症候群(PNS)、IgA腎症(IgAN)、混合性結合組織病、特発性大腿骨頭壊死、再生不良性貧血などの申請数がかなり多くなっています。またMPA、

埼玉県全県

1	潰瘍性大腸炎
2	パーキンソン病
3	全身性エリテマトーデス
4	クローン病
5	全身性強皮症
6	後縦靱帯骨化症
7	重症筋無力症
8	脊髄小脳変性症
9	皮膚筋炎
10	網膜色素変性症
11	多発性硬化症
12	原発性胆汁性肝硬変
13	ベーチェット病
14	特発性間質性肺炎
15	下垂体前葉機能低下症
16	サルコイドーシス
17	特発性血小板減少性紫斑病
18	もやもや病
19	常染色体顕性多発性嚢胞腎
20	特発性拡張型心筋症

総合医療センター

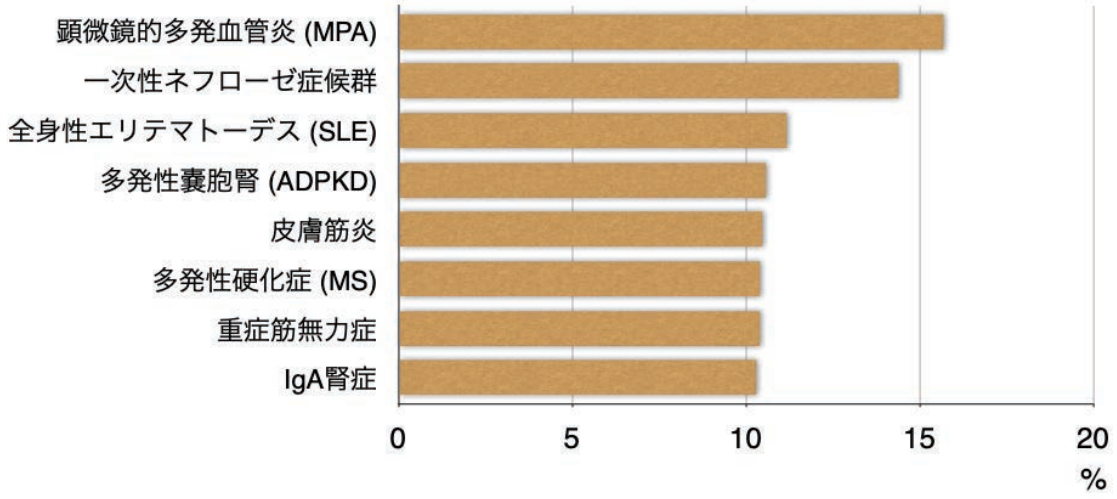
全身性エリテマトーデス
潰瘍性大腸炎
クローン病
重症筋無力症
パーキンソン病
皮膚筋炎
多発性硬化症
全身性強皮症
顕微鏡的多発血管炎
特発性血小板減少性紫斑病
常染色体顕性多発性嚢胞腎
後縦靱帯骨化症
一次性ネフローゼ症候群
特発性間質性肺炎
サルコイドーシス
IgA腎症
混合性結合組織病
ベーチェット病
特発性大腿骨頭壊死
再生不良性貧血

PNS、SLE、多発性嚢胞腎（ADPKD)、皮膚筋炎、多発性硬化症（MS)、MG、IgANは、全県での申請数に対する当センターからの申請数の割合が10%を超えており、当施設での症例集積度が高い疾患であることがうかがえます。

MPAは重症腎臓病である急速進行性糸球体腎炎（RPGN）の原因として最多である事から広い範囲から転院搬送依頼が寄せられていること、ADPKDは指定難病となる以前から当施設での診療実績が多いこと、最多の慢性腎炎であるIgANについては腎生検を全国的にも極めて多い年間150件前後実施していることから診断数が多いこと、SLEでは重症型であるループス腎炎（LN）の紹介例が多く、腎臓内科からの申請数も多いこと、などが症例集積度を上げている理由と考えられます。

診療科別の申請実績ではリウマチ・膠原病内科、消化器・肝臓内科、脳神経内科がいずれも20%以上を占め、次いで腎・高血圧内科も10%前後となっています。全体の中で腎疾患領域の特定疾患申請数が上位に入っているのは他施設では見られない特徴と思われます。

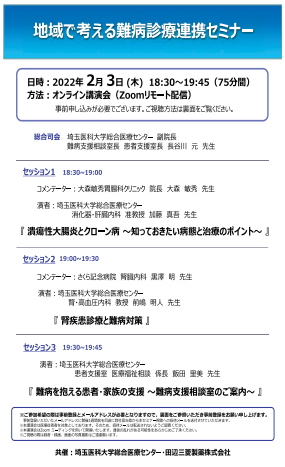
全県申請数と比較して10%以上の申請がある疾患

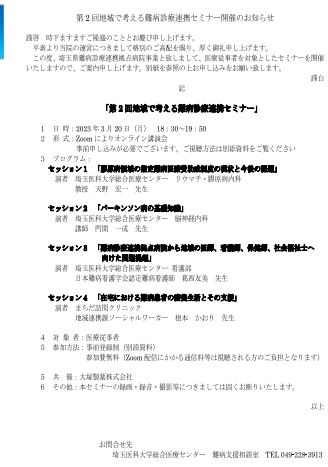


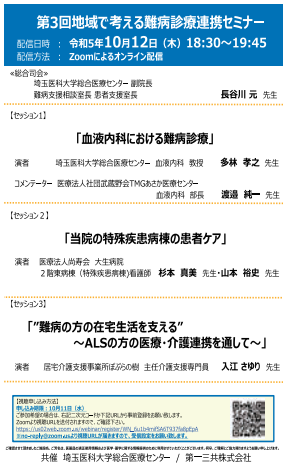
2. 難病診療連携拠点施設としての活動

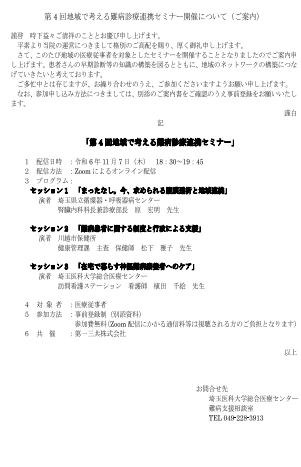
当センターは県から難病診療連携の拠点施設に指定されており、朝霞市、志木市、新座市、和光市、富士見市、ふじみ野市、三芳町、所沢市、狭山市及び川越市を大まかな担当地域として、難病（特定疾患）診療の地域連携促進に努力しています。難病診療には急性期、慢性期のそれぞれに多様な職種が関わります。豊富な診療経験を持つ医師・看護師に加え、地域の慢性期

医療施設、在宅診療施設とともに社会福祉士、ケアマネージャーなど多職種間の問題共有や連携を促進する交流会として、「地域で考える難病診療連携セミナー」を毎年開催しています。毎回、複数の疾患領域の特定疾患（難病）診療に関する情報提供を行ったり、行政の方を交えた、それぞれの職種から見た問題点を話して頂いた上で意見交換を行うなど、工夫して開催しています。





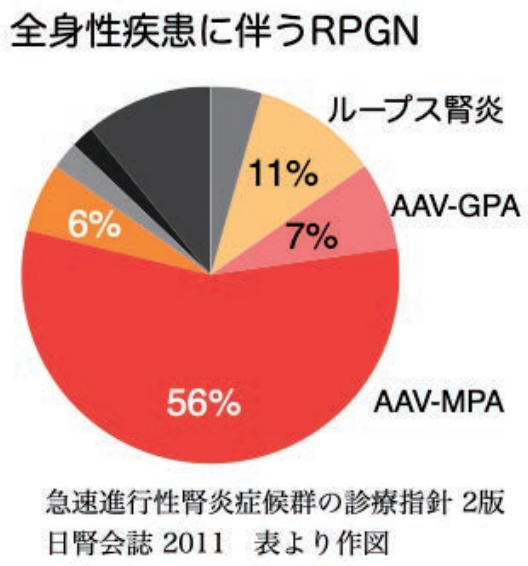




3. 腎臓内科領域の特定疾患

腎領域の特定疾患には、所謂「難病」の通念に合致するものは少なく、むしろ極めて一般的な、高頻度の疾患が数多く認定されています。また急性疾患も多いことから、認定を受けても比較的短時間で認定を外れる場合も多く経験されます。

1) 急速進行性糸球体腎炎（指定難病番号220）



糸球体腎炎のうち、週単位や日単位で急速に腎機能(糸球体濾過能）が低下していく疾患群を指します。腎予後はもちろん生命予後も不良な場合が少なくないので、速やかな診断と治療開始が必要とされています。最多の原疾患はANCA関連血管炎、なかでも顕微鏡的多発血管炎 MPA（指定難病番号43）の頻度が高く、全国的には90%を占めています。これに他のANCA関連血管炎である多発血管炎性肉芽腫症（指定難病番号44）や好酸球性多発血管炎性肉

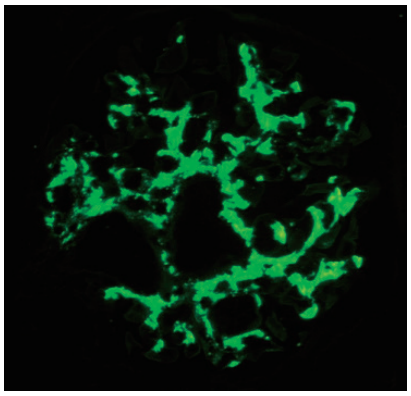
芽腫症（指定難病番号45）、またSLE（指定難病番号49）の重症型であるループス腎炎の申請も多くなっています。ガイドライン上、診療開始時の血清Cr値が3.0 mg/dLを超えると腎死に至る危険性が大きく高まり、また死亡についても危険度が増すことが記されており、医療連携が重要な疾患群と言えます。特にMPAは高齢者に多くみられる疾患であることから、高齢化と共に増加傾向が続いています。

2) 一次性ネフローゼ症候群（指定難病番号222）

一定以上の蛋白尿が見られ、このため血清アルブミン値が一定以下に低下し、全身性の浮腫等を呈した状態をネフローゼ症候群と定義しますが、そのうち腎原発のものを一次性と称し、糖尿病や膠原病、血液疾患など全身疾患に伴うものを二次性と呼んでいます。ネフローゼを呈しやすい頻度に差はありますが、多くの慢性糸球体腎炎や薬剤性、毒性物質を原因とする疾患を含む尿細管間質性腎炎などでネフローゼを呈する可能性があります。腎臓内科領域では遭遇頻度の高い疾患群で、「難病」というイメージからは乖離がありますが、治療抵抗性のネフローゼなどでは多くの医療資源が投入される事もあり、これに対応した措置と思われます。治療開始が遅れると様々な全身合併症を呈しますので、専門医療機関での速やかな診断確定と治療開始が望まれます。

3) IgA腎症（指定難病番号66）

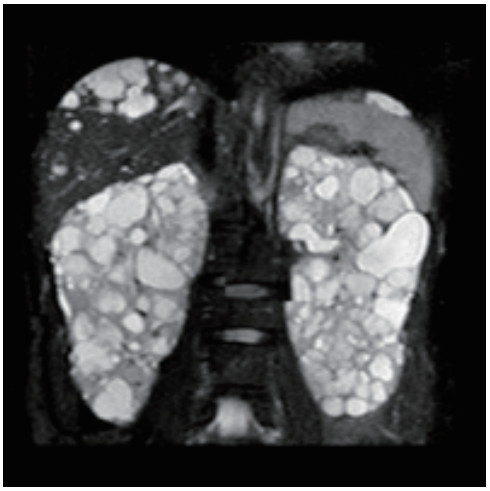
日本人の慢性腎炎としては最多であり、軽微な間歇的血尿を呈するのみで予後良好なタイプから、数年の経過で透析になってしまうものまで極めて多様な経過を呈します。免疫グロブリンの一種であるIgAが糸球体のメサンジウム細胞を中心に強く沈着することが特徴であり、従って診断には腎生検が必須となります。生検による腎組織学的重症度と、蛋白尿の程度や腎機能（GFR）の低下の有無などから判定する臨床的重症度を組み合わせ、将来透析に至る危険度



を評価することで治療方針が決められます。免疫、特に上気道の炎症との関連が見られ、扁桃炎に伴い重症化することはよく知られています。最近ではコロナワクチン接種により疾患活動性が増加したり寛解例の再燃などが経験されました。挙児希望のある妊娠適齢期の女性では、妊娠の安全性を高めるため疾患活動性（重症度）が低くても比較的強度の強い治療が選択される場合もあります。指定難病としては、一定以上の疾患活動性を示している場合が認定対象となるので、逆に治療が奏功して安定してくると認定を外れることになります。

4) 多発性嚢胞腎（指定難病番号67）

常染色体性顕性（優性）多発性嚢胞腎（ADPKD）は1万人につき数人の頻度で見られる遺伝性疾患で、患者の40%程度が腎不全・透析に至りますが、良好な腎予後をたどる場合も少なくありません。全国に約3万人程度、埼玉県には1,700～1,800人程度の非透析患者さんがいると推定され、また透析に至る原疾患の4%程度を占めています。腎や肝を中心に嚢胞が多発するため腎は大きく腫大し、健常腎の10～20倍程度になる場合もあります。脳動脈瘤や心臓弁膜症、大腸憩室などを合併しやすいことが知られ、定期的な検査が必要になります。治療としては嚢胞の増大抑制を目的とした血圧の管理（高血圧治療）、飲水促進（脱水の回避）、過剰カロリー摂取の制限などが基本となります。約10年前から保険適応となったトルバプタン（サムスカ®）は嚢胞増大シグナルとなる抗利尿ホルモンのV2受容体を拮抗的に阻害することで嚢胞増大を抑制する効果があり、一定以上の進行度と疾患活動性を有するADPKD症例に広く使われるようになりました。トルバプタンは非常に高価な薬剤なので、使用には事実上特定疾患への申請と認定が条件となります。ADPKDでも認定を受けるのは一定の疾患活動性と進行度を満足する症例のみとなっていますが、前述したように全てのADPKD患者が腎不全･透析に移行するわけではないので、進行リスクの高い症例のみに投与すべきトルバ

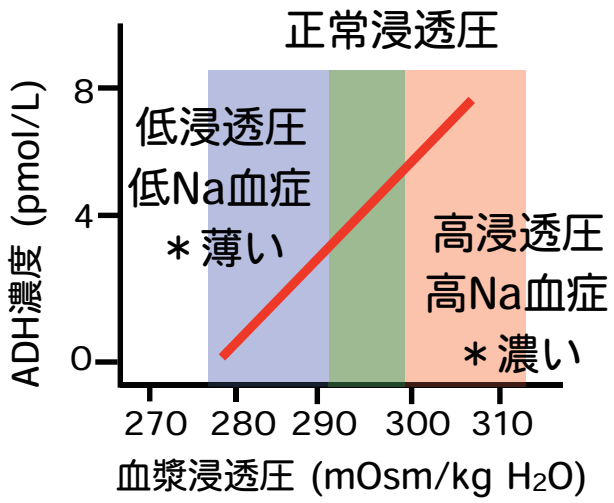


東京女子医大腎臓内科HP

プタンの適正使用に特定疾患認定基準が一定の役割を果たしている側面もあります。

5) 抗利尿ホルモン不適合分泌症候群（指定難病番号 72　＊下垂体性ADH分泌異常症として）

英語疾患名の頭文字をとりSIADHと呼ばれている、当施設では非常に多く診療している疾患となります。腎は体内の水塩分調節の要の臓器ですので、その異常により様々な水分やミネラルの異常（水電解質代謝異常）を呈します。その中でも最多の疾患は低Na血症で、相対的な水分過剰のため血液を含む体液が異常に薄くなってしまう疾患です。薬剤の副作用として生じる場合を含め、様々な原因が知られていますが、腎での水分調節障害である本疾患も希ならず経験されます。治療は原因により様々ですが、原病態の治療を優先するのが基本です。最近本症にもトルバプタンの使用が保険上認められるようになり、治療の選択肢が大きく広がりました。低Na血症では、急性の場合意識障害や脳ヘルニアを、慢性の場合は意欲の減退、筋力低下、認知機能の低位、歩行障害や骨の脆弱化を招くことがあり、特に高齢者では注意が必要です。



6) その他の腎領域の特定疾患（指定難病）

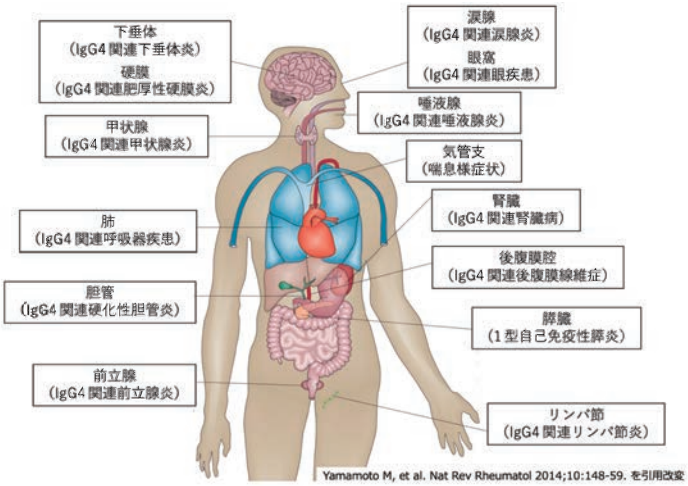
抗糸球体基底膜腎炎（指定難病番号221）は希な疾患ですが、罹患すると腎機能が一気に廃絶して透析に至る危険性が高く、また高率に肺合併症を伴い、肺胞出血により生命予後をも悪化させます。ステロイド療法、免疫抑制療法に加え、血漿交換療法などを組み合わせた集学的な治療が必要になります。治療費も高額となりますので、特定疾患申請が重要です。

一次性膜性増殖性糸球体腎炎（指定難病番号223）は糸球体基底膜とメサンジウム細胞の両者に病変が見られる組織型を示す疾患で、膠原病、肝炎、血液疾患、感染症など、多くは全身疾患に伴う腎病変の際に見られることが知られています。認定対象となるのは比較的希な一次性と呼ばれる糸球体原発のものです。治療抵抗性を示す場合も多く、治療期間も長期にわたる

場合が少なくないことから認定対象に加わったものと思われます。

アルポート症候群（指定難病番号218）は糸球体基底膜を構成する4型コラーゲンの異常により顕微鏡的血尿や蛋白尿を呈し、場合により進行性に腎機能が低下していきます。現時点では特異的な治療法はなく、補助療法により腎障害進展の抑制が試みられます。多くの場合X染色体性の遺伝形式をとりますが、例外も知られています。

IgG4関連疾患（指定難病番号300）は免疫グロブリンの一種であるIgG4が形質細胞で過剰に産生され、全身への沈着やリンパ球・IgG4産生形質細胞の臓器への浸潤、それに起因する線維化による臓器機能障害が見られる疾患です。新たな疾患として我が国から発信され、国内に10万人当たり10人程度の頻度と言われていますが、近年診断率が増加しており、実際には数倍の患者さんがいらっしゃると推定されます。膵臓、唾液腺、胆管、腎臓、肺など病変は多臓器にわたりますが、単一臓器に発生する場合もあります。当施設でも希ならず遭遇する疾患となっており、尿異常が目立たない尿細管間質障害型の進行性腎機能障害を呈します。治療にはステロイドホルモン薬が極めて有効ですが、多くはステロイド減量に伴い再燃してくるため、治療抵抗性の疾患となります。

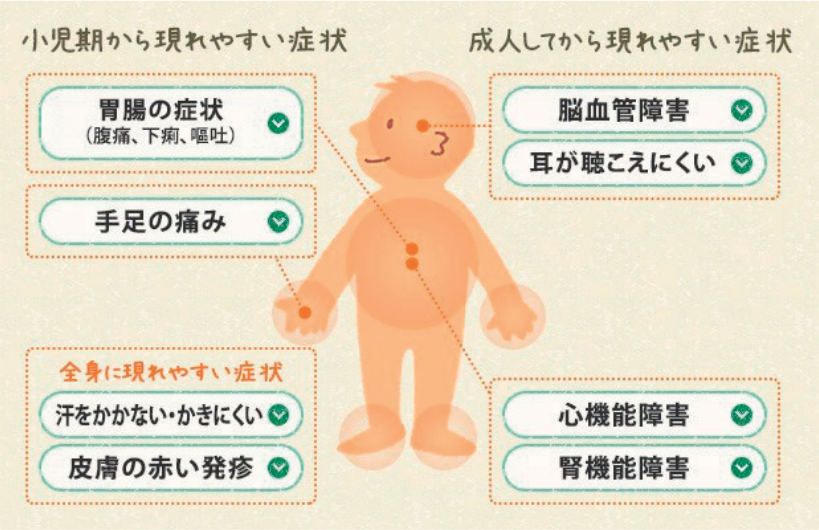


先天性腎性尿崩症(指定難病番号225) は希な疾患で､腎での水分再吸収が出来なくなるため、毎日10-15 Lと言う多量の尿が出る疾患です。水分再吸収の調節の要である抗利尿ホルモンの作用が発揮できなくなる病型と、水分再吸収の経路となるAQP2という水チャネル蛋白の異常を呈する病型とがあります｡数多くの亜型があり、遺伝形式も性染色体性、常染色体性、顕性(優性)、潜性（劣性）など様々です。対症療法が中心となります。

ネフロン癆（指定難病番号335）も極めて希な疾患で、腎髄質に嚢胞が多発し尿細管間質障害が進行することで最終的に腎不全に至ります。性染色体性潜性（劣性）遺伝形式をとり、多くは未就学児の時期に多尿･多飲で発症します。ただ青年期以降に顕在化する病型もあり、内科で診断される場合もあります。腎外病変として、網膜色素変性症、眼球運動失調、小脳失調な

どを合併する場合もあります。

この他の腎臓病領域の遺伝性疾患としてファブリー病があります。不要となった蛋白質を分解･再利用するための細胞内器官であるライソゾームの異常を呈する疾患の一つです。先天的なαガラクトシダーゼの欠損又は減少により糖脂質や糖蛋白の一部が分解されずに蓄積するため緩徐進行性の腎障害を呈します。学童期前後から発症し様々な症状を呈する全身型と、成人期になって発症し、心障害や腎障害のみを呈する遅発型とがあります。性染色体性潜性（劣性）遺伝形式をとりますが、ヘテロ接合体（顕性遺伝）の女性にも発症します。極めて希な疾患と考えられてきましたが、原因不明で腎不全から透析になった患者さんの中に本症が希とは言えない頻度で含まれているとも言われ、透析患者100-200人に一人の割合との報告も見られます。本症に対してはαガラクトシダーゼという酵素を補充する治療法が確立されており、また遺伝子から蛋白質を強制的に翻訳させる分子シャペロン療法も臨床的に用いられています。酵素補充などが本症の進行を抑制しうるかについてはまだ議論の余地があるものの、確定診断が極めて重要であるため、簡易的なスクリーニング検査を行っている地域もあります。指定難病としてはファブリー病単独ではなく、ライソゾーム病（指定難病番号19）として申請が可能です。酵素補充療法などは極めて高額な医療となるため、治療開始には特定疾患申請が前提となります。



(lysolife ファブリー病HPより)

以上、当施設における指定難病診療の状況と、腎臓病領域の指定難病について概説しました。

埼玉医科大学総合医療センターにおける難病支援相談室の取り組み

埼玉医科大学総合医療センター　難病支援相談室

飯田　里美

はじめに

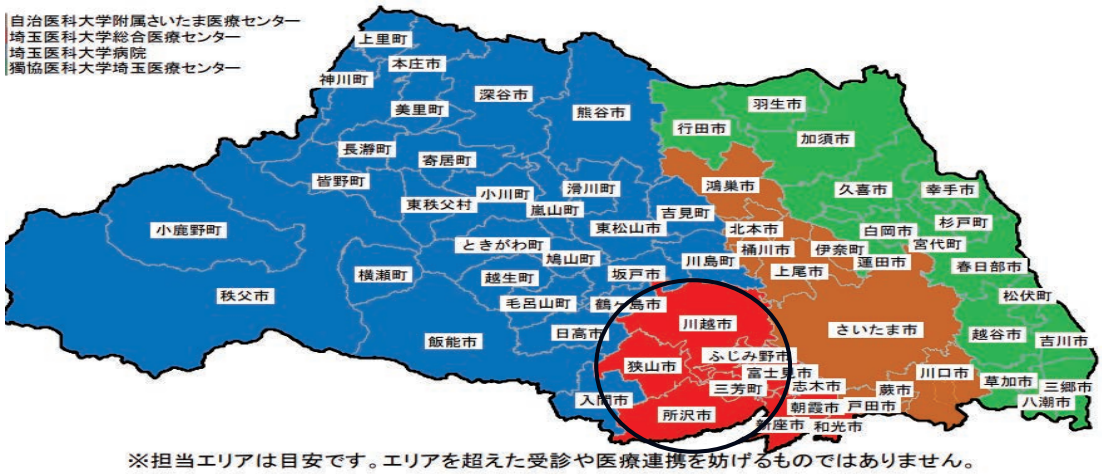
難病診療連携拠点病院とは、より早期に正しい診断をする機能をもち、都道府県内の難病医療提供体制に関する情報提供、難病患者やその家族の意向を踏まえ身近な医療機関で治療が継続できるような支援を行う、難病診療連携コーディネーターや難病診療カウンセラーが配置された病院になります。

埼玉医科大学総合医療センターは平成 31 年 2 月に難病診療連携拠点病院に指定されました。今回は、当院における難病支援相談室の取り組みについてご紹介します。

主な担当圏域

埼玉県には 4 カ所の難病診療連携拠点病院があり、当院が主に担っているのは西部地区である川越市、狭山市、ふじみ野市、富士見市、三芳町、所沢市、朝霞市、志木市、新座市、和光市となっています。あくまで、目安であり担当地域以外でもご相談があれば応じています。

医療機関担当エリア図



※担当エリアは目安です。エリアを超えた受診や医療連携を妨げるものではありません。

難病支援相談室の体制

当院では、患者支援室内に難病支援相談室を設置し、難病診療連携コーディネーターとして医療福祉相談部門のソーシャルワーカー１名と病診連携業務を行う事務職員１名を配置しています。患者支援室内には、入退院支援を行う看護師 24 名、医療福祉相談業務を行うソーシャルワーカー９名、病診連携業務を行う事務職員４名（うち２名はパート）がおり、協力部門としての管理栄養士、薬剤師、外来看護師、医師など多くの多職種が常に出入りしております。そのため、難病支援相談室のソーシャルワーカーや事務職員での対応が難しい場合、速やかに適切な職種につないで相談できるようにしています。

コンセプトは多職種での相談対応、相談窓口の一本化です。当院では、患者さんが困った時にどこに相談したら良いかわからないということがないように、難病支援相談室をはじめ、がん相談支援センター、医療福祉相談室、入退院支援部門など相談支援部門を１か所に集め、患者さんがそこに行けば必要な相談を受けられるようにしています。

難病支援相談室の業務

当院では、下記表（別表 1）のように業務を規定しており、ホームページに掲載しています。患者さんからの受診及び入退院、転院、生活に関する相談に対して、相談内容に応じて多職種につないだり、社会福祉サービスを調整したり、社会福祉制度の案内や患者さんの状態に応じた適切な転院先などの調整を行っています。また、レスパイトケアの受付や講演会の開催などにも対応しています。難病支援相談室への遺伝性難病にかかわる相談はまだありませんが、2 か月に１回行われる遺伝委員会に委員として出席し、情報共有をはかり、相談に備えています。患者交流会についても今後、相談などがあればその都度、対応していく予定です。

難病支援相談室の業務（別表 1）

- 患者さんの面接、電話などの受診・入退院相談に対しての適切な指導・支援
- 患者さんが自主的に実施する患者交流会などの支援
- 当院におけるレスパイトケアの受付（埼玉県在宅難病患者一時入院事業）
- 埼玉県内の難病診療連携拠点病院、協力病院とのネットワーク連携を図り、患者さんの

地域での支援促進

- 公共職業安定所などの関係機関と連携を図り、就労に関する相談・援助、情報提供などを施行
- 医療従事者を対象とした研究会、患者さんに対する講演会の開催支援
- 遺伝性難病に係る患者さん及びそのご家族への遺伝カウンセリング、遺伝子検査等の支援

就労に関する相談は、就職相談会という形で、月に1回、予約制で1回30分程度の相談をハローワークより就職支援ナビゲーター―に来てもらい行っています。事前に、ソーシャルワーカーが面談し、病気の内容や希望の職種、仕事を行う上での留意事項、医師の就労許可が取れているか等の聞き取りを行い、就職支援ナビゲーターへ送付し、相談が円滑に進むように支援します。また、相談の際にはソーシャルワーカーも同席し、必要に応じて主治医とも連携を図っています。そのため、就職相談会に関しては、当院に通院もしくは入院している方が対象となります。

それ以外の患者さんについてのご相談に関しては、まず、お話をお伺いし、必要に応じて就職支援ナビゲーター―のいる所沢のハローワークなどにつないでいます。

令和5年度の就職相談会の相談件数は21件、そのうちの3名が難病患者さんでした。

当院では、年に1回程度、難病診療連携セミナーと題し地域の医療従事者向けの講演会を開催しています。ここでのキーワードは、「多職種連携」「地域連携」「ネットワークづくり」です。

この講演会は、難病患者さんを支援する多職種や地域の皆さんの業務内容や役割を相互に理解し、ネットワーク作成の一歩になればと企画しており、医師、看護師のみならず、ケアマネージャー、クリニックのソーシャルワーカー、保健所の方など様々な職種や地域の方にご講演いただいています。

令和5年度の難病支援相談室における相談件数は、350件でそのうちの約7割が療養生活の相談、約2割が制度についての相談でした。疾患別にみると免疫系疾患が約4割、神経系疾患が約3割、その他疾患が3割でした。免疫系疾患の患者さんの相談が多いというのも当院の特徴であると言えます。

具体的に相談事例を３つほどご紹介いたします。

事例１

マルファン症候群　20 代

14 年程前に診断を受けたが、主治医に不満があり継続通院せず。他疾患にて当院通院中に難病であることを知り、特定疾患医療費助成制度の申請をしたいとの相談。

対応：当院、心臓内科に相談、受診調整を行った。

事例２

モヤモヤ病　30 代男性

社会福祉制度や仕事についての相談。てんかんによる制限で、現在の仕事ができなくなった。妻子もおり、生活についての相談。

対応：傷病手当、自立支援医療、精神保健福祉手帳、障害年金についての案内。
就職支援ナビゲーターにつないだ。

事例３

マルファン症候群　16 歳

生後８か月の時にてんかん発作があり、当院へ入院。

6 歳まで痙攣重積発作で入退院を繰り返し、当院外来でフォロー。

家庭事情により、当院への通院難しく、近医小児科で処方継続、定期受診を行っていた。

16 歳になり、近医小児科より、小児科ではない他の病院を探すように指示があり、数件探したがみつからない。

対応：対応可能なクリニックを探し、受診調整を行った。

最後に

難病支援相談室では、診断に関する受診や地域の医療機関の調整、生活、就労等、様々な相談をお受けしています。何かお困りなことがありましたら、お気軽にご相談ください。

出典

難病情報センター　ホームページ

埼玉県庁　ホームページ

埼玉医科大学総合医療センター　ホームページ

小児 - 成人移行医療と指定難病（神経代謝疾患を中心に）

自治医科大学附属さいたま医療センター　脳神経内科

﨑山　快夫

＜はじめに＞

小児 - 成人移行医療（英語圏では healthcare transition と呼ぶことが多いです）とは、小児期から慢性疾患を有する患児が、保護・代諾的な医療から、自律性を尊重した医療へと移行していくことを指します。自律の困難な患児（患者）であっても、動脈硬化性疾患や悪性腫瘍といった加齢に伴う合併症対応が必要になるため、成人診療科の対応が求められています。

私たちの施設は大学の関連施設ですが、一般病棟入院基本料は急性期一般入院料１を算定しており施設基準としては急性期一般病院です。そのような当院が移行先として選定された理由としては、脳神経内科領域では自律困難・移行困難例が多いこと、近隣に小児医療センター移転があったこと、救急受診の需要のある患者が多いこと、患者（家族）の専門診療科受診希望が強いことが挙げられると思います。

当院で引き受けた移行症例の時期ですが（図1）、県立小児医療センターの移転時期に多く引き受けており、重症児もこの時期に集中しています。

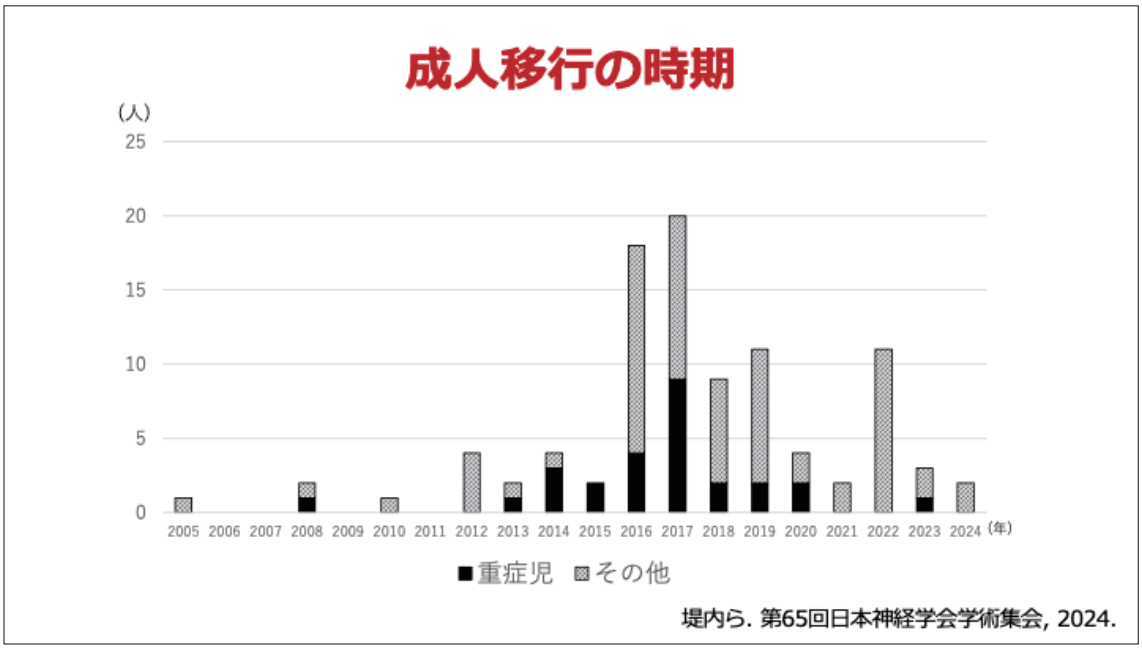


図1

＜重症心身障害児・者の移行とケア＞

私たちが受け入れた 93 例のうち、27 例が大島分類で重症心身障害児・者に相当しました。その背景としては脳性麻痺が最多でしたが、指定難病を有する患者も多く認められました。（表 1）

重症心身障害児・者の背景

27/93例（重症児，大島分類；寝たきり~座位の肢体不自由，IQ 35以下の知的障害）

脳性麻痺	周生期由来のもの	7例
	脳形成異常によるもの	4
	詳細不明	2
副腎白質ジストロフィー		3
外傷		2
脳炎		2
脳腫瘍		1
ダブルトリソミー		1
大脳白質形成異常症		1
ミトコンドリア病		1
ライソゾーム病		1
ドラベ症候群疑い		1
脊髄小脳変性症疑い		1

堤内ら. 第65回日本神経学会学術集会, 2024.

表 1

移行時のケアの導入症状としては、17 例 (63%) が医療的ケアを要し、13 例が超・準重症児に該当しました。医療的ケアの内容は、人工呼吸器や胃瘻が多くみられますが、経鼻胃管を使用されている方もいらっしゃる点が成人の医療的ケアとの相違点として挙げられるかと思います。（表 2）

移行時のケアの導入状況

移行時に既に導入	14例(7例は超・準重症児)
移行後に追加	5例
移行後に新規導入	3例

- 17/27例(63.0%)が医療的ケアを要し、13例が超・準重症児に該当した

医療的ケアの内容

呼吸器関連	気管切開	12例
	人工呼吸器	8
	気管喉頭分離術	7
	在宅酸素	4
	排痰補助装置	3
	非侵襲的陽圧換気	1
栄養関連	胃瘻	14
	経鼻胃管	3
	腸瘻	1
排泄関連	間欠導尿	1

堤内ら. 第65回日本神経学会学術集会, 2024.

表 2

医療的ケアを要した症例と要さなかった症例の特性について検討したところ、代謝疾患などの指定難病を有する症例でケアが必要になることが多く、体格が小さいこと・重度の側彎症もケアを要する頻度が高くなることがわかりました。(表 3)

医療的ケアを要した症例(ケア群)と要さなかった症例(非ケア群)の特性

- 非ケア群は、周生期由来脳性麻痺 6例，外傷 2例，詳細不明脳性麻痺 2例
- ケア群における、周生期由来脳性麻痺 1例
- ケア群では脳形成異常(4例)，脳炎(2例)などの器質的異常を有するもの，副腎白質ジストロフィーやミトコンドリア病などの代謝疾患(5例)が高頻度に見られた.
- ケア群の方が体格が小さく，重度の側弯症を有する割合が高かった. ケア群では救急搬送，入院の頻度が高かった.

	男:女	転科年齢	身長(cm)	体重(kg)	側弯症	80度≦の側弯症	救急搬送あり	入院あり
ケア群 (n=17)	10:7	av19.8	av132.7 (108-155) n=15	av26.8 (15-50) n=15	あり14例 なし2例 n=16	11例 (64.7%)	12例 (70.6%)	15例 (88.2%)
非ケア群 (n=10)	5:5	av20.2	av148.0 (140-155) n=5	av36.0 (28-49) n=5	あり4例 なし1例 n=6	1例 (10%)	4例 (40%)	2例 (20%)

堤内ら. 第65回日本神経学会学術集会, 2024.

表 3

＜最後に：難病を有する移行患者を引き受けるにあたっての留意点＞

個々の症例について検討したところでは、指定難病を有する移行患者さんについての注意点がいくつか挙げられました。

まず、指定難病の多くは小児慢性疾患なのですが、両者の制度上の違いがあり、疾病数や診断基準の食い違いがある点です。学会単位で随時見直しが進んでいますが、制度移行にあたって確認が必要です。

また、移行後に加齢に伴って ADL が低下し、新たな医療的ケアが必要になることがあります。特に胃瘻造設について成人診療科で行われる内視鏡的胃瘻増設術 (PEG) は重度の側彎のため困難なことが多く、腹腔鏡下胃瘻造設術になることが多いため、経鼻胃管の方はあらかじめ将来胃瘻になる可能性について説明し、小児外科の医師に相談しておく必要があります。また、気管切開についてもスパイラルチューブが必要になることが多いため、気道が不安定な症例では、耳鼻科の医師に相談しておく必要があります。

また、難病を有する患者さんでは病状が移行後に進行する可能性があること、また移行後に新規薬剤が発売されることがあるため、専門医療について知識をアップデートする必要があります。往診の先生に調整をいただいて当院でバックアップしている症例もいらっしゃいます。

成人領域と異なる背景・疾病を有する患者さんの診療は大変ですが、小児科の先生方に感謝されることはもちろんですが、患者さんやご家族に感謝されることは予想より多かったように思います。また、新しい学び・刺激を得る機会になるかと思いますので、取り組んでみることをお勧めします。

参考文献

- 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委員会報告：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 . 日本小児科学会雑誌 127 巻 1 号 : pp61-78. 2023
- 堤内路子 , 他 : 難病診療連携拠点病院の脳神経内科における重症心身障害児の受け入れ経験 . 臨床神経 64 巻別冊 : S318. 2024

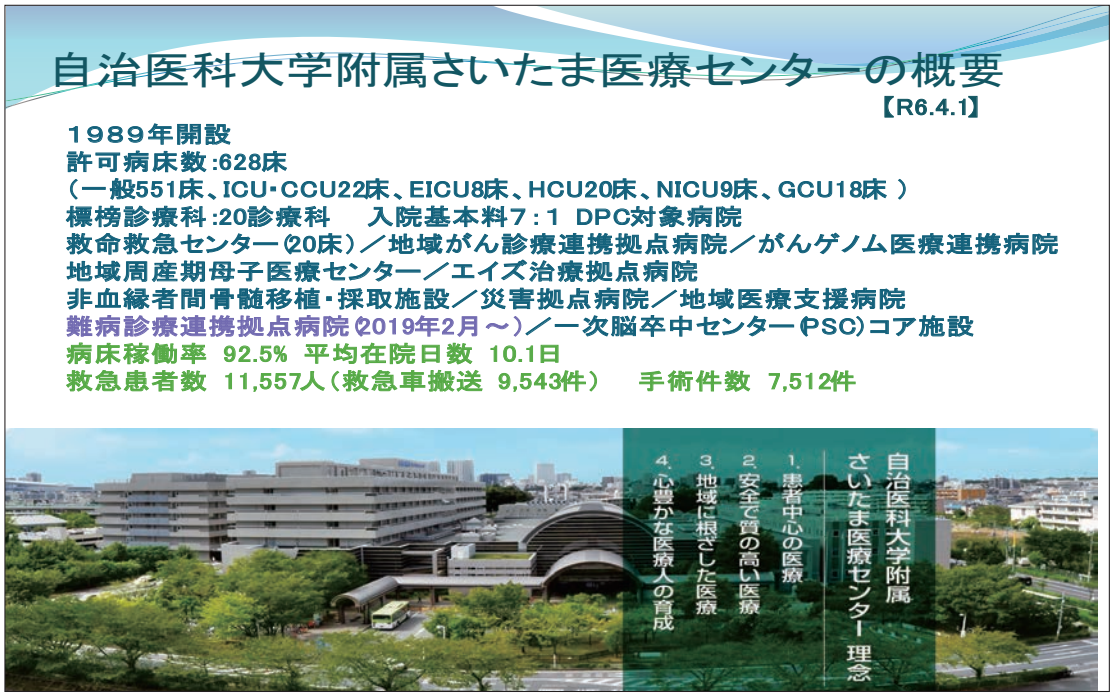
難病診療連携拠点病院の役割　～難病相談窓口の活動を中心に～

自治医科大学附属さいたま医療センター
地域医療連携部　医療福祉相談室
大塚　智秋

1）自治医科大学附属さいたま医療センターについて

当センターは、救命救急センターを有する高度急性期医療機関であり、令和５年度の病床稼働率は 92.5%、平均在院日数は 10.1 日となっています。大変速いペースで治療が展開する中、様々な専門診療に関わる拠点の役割を担い、難病診療連携拠点病院については令和元年２月に指定を受けています（図 1)。

さいたま市を中心とした南部から県央医療圏までが当センターの主な難病診療エリアで（図 2)、難病の確定診断から専門治療、救命救急医療等を求めて多くの患者さんが受診されています。

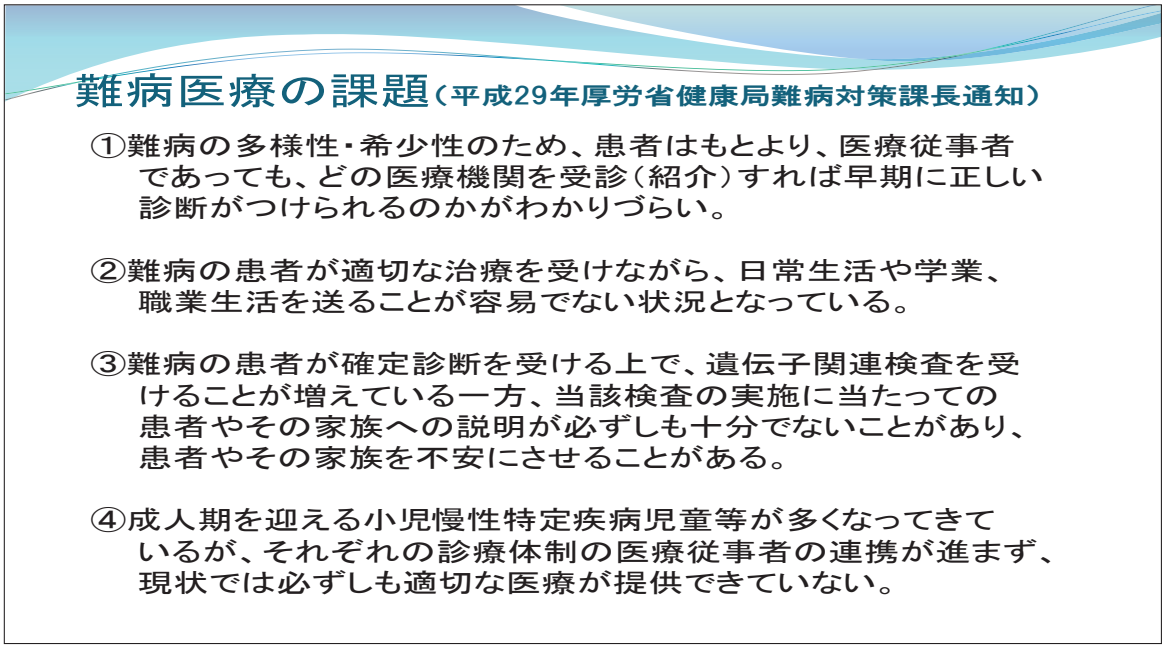


（図 1）

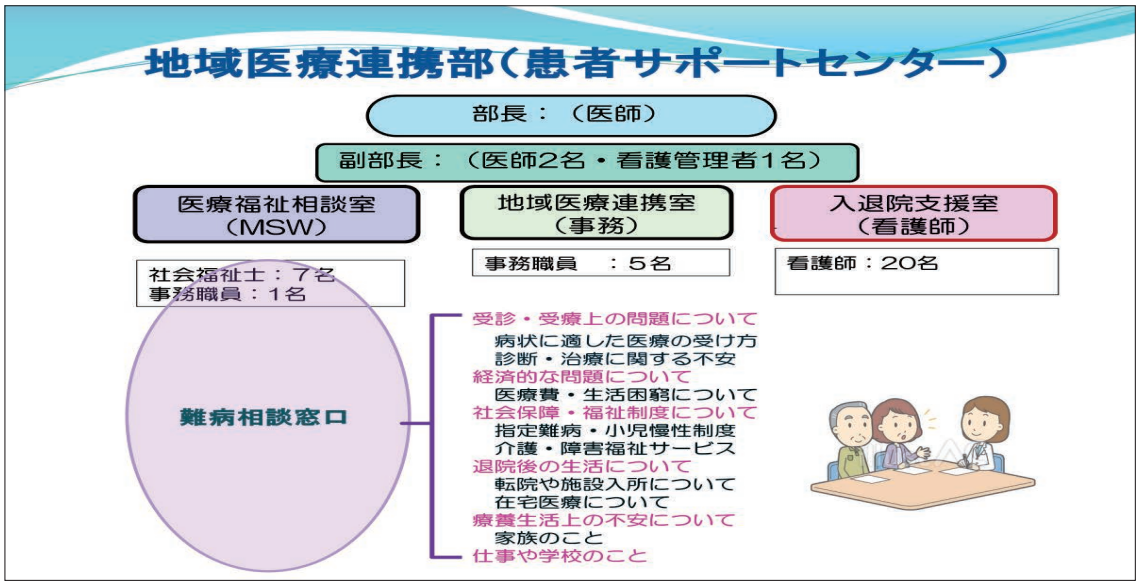
（図 2）

2）難病相談窓口について

難病医療の課題として図３の４点が挙げられていますが、拠点病院には、これらの課題への取り組みと「難病相談窓口」の設置が求められています。当センターでは、医療福祉相談室が「難病相談窓口」を兼ねており（図 4）、患者さんや家族からの様々な相談に対応しています。



（図 3）

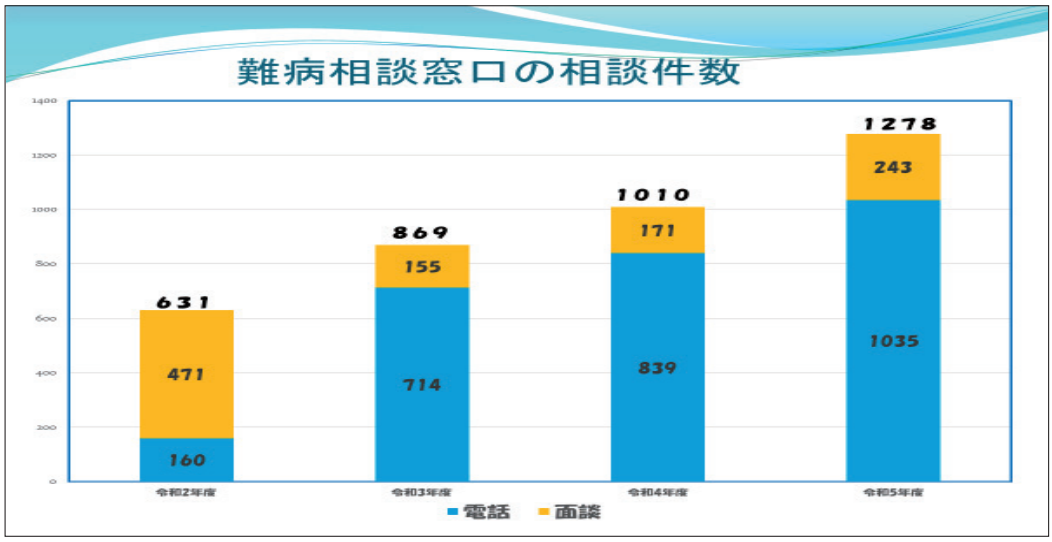


（図 4）

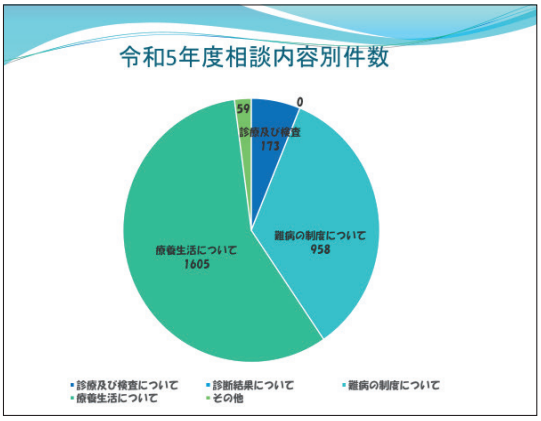
3）難病相談窓口の活動

当センターで確定診断に至る難病患者さんの診断名は多岐にわたりますが、その傾向を指定難病の申請件数でみると、潰瘍性大腸炎が最も多く、次にクローン病、全身性エリトマトーデス、パーキンソン病と続いています（図 5）。難病相談の件数は年々増加しており（図 6）、相談内容としては、療養生活に関する相談が多く、次に難病患者さんが利用できる制度やサービスに関する相談も多く寄せられています（図 7）。

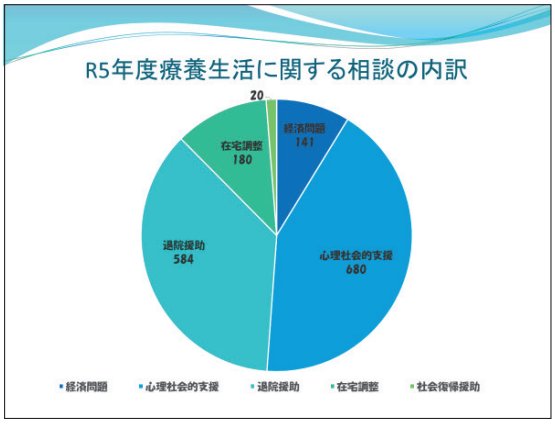
（図 5）



（図 6）



（図 7）



（図 8）

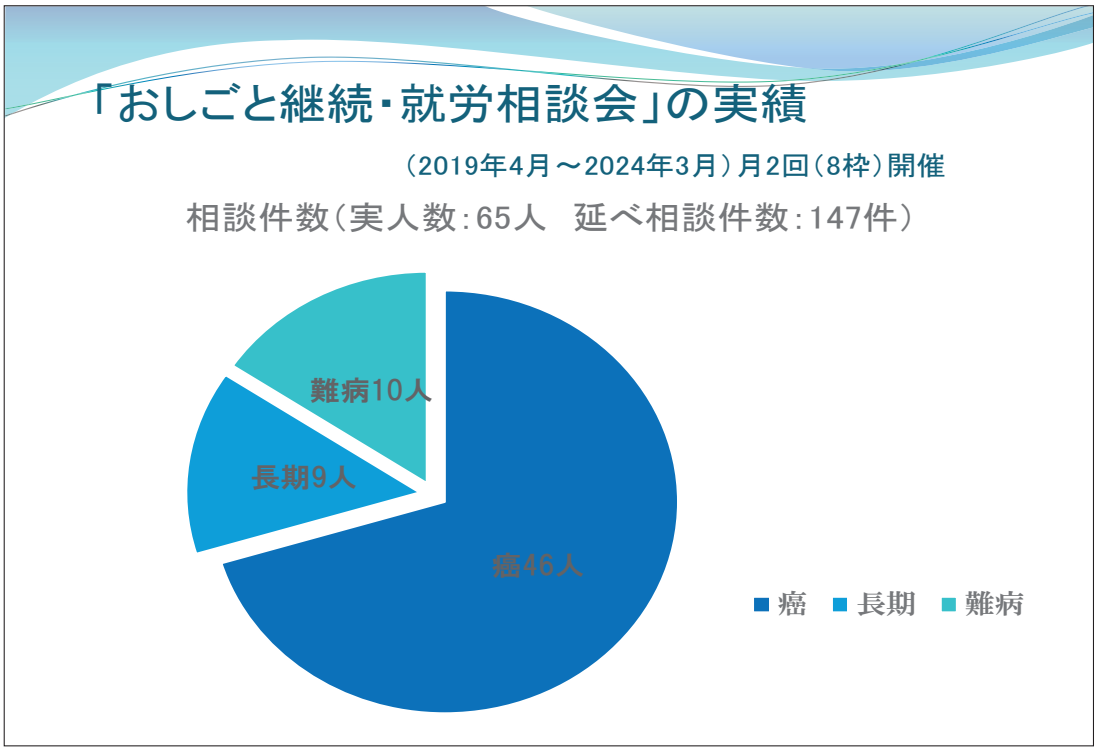
最も相談件数が多かった療養生活に関する相談の内訳は、降順では、心理社会的支援、退院援助、在宅調整、経済問題と続いています（図 8）。

心理社会的支援の中には、受診や入院、在宅医療に伴う不安等の軽減を支援し、療養に伴って生じる家族関係の葛藤や職場・学校等の人間関係の調整を図ること、難病患者の生活状況に応じた諸サービスの活用を支援すること、家族の不安軽減や生活の再設計を援助すること、患者会・家族会を育成、支援すること等が含まれます。退院援助や在宅調整では、確定診断や病状悪化時に、その後の治療と療養の継続性を院内外の多職種諸機関と連携して確保し、多様なニーズに応じながら地域の社会資源の選定を支援しています。経済問題においては、患者家族が高額医療や生活費等に困窮する際に、社会福祉・社会保険等関係諸制度を活用できるよう援助することに力点を置いています。

4）両立支援に対する取り組み

国の重点課題である「仕事と治療の両立支援」について、平成 28 年より難病相談窓口とハローワーク大宮の「長期療養者就職支援ナビゲーター」とで協働し、がん患者を対象に「おしごと継続・就労支援相談会」（図 9・10）を月 1 回開催することとしました。その後、令和元年 2 月に「難病診療連携拠点病院」の指定を受けたことにより、同年 4 月から相談会を月 2 回開催として支援対象の拡大を図って来ました。多職種諸機関が連携し、病気の特性を踏まえながら、療養過程における社会活動へのきめ細かい支援の実践を目標としています。

（図 9）

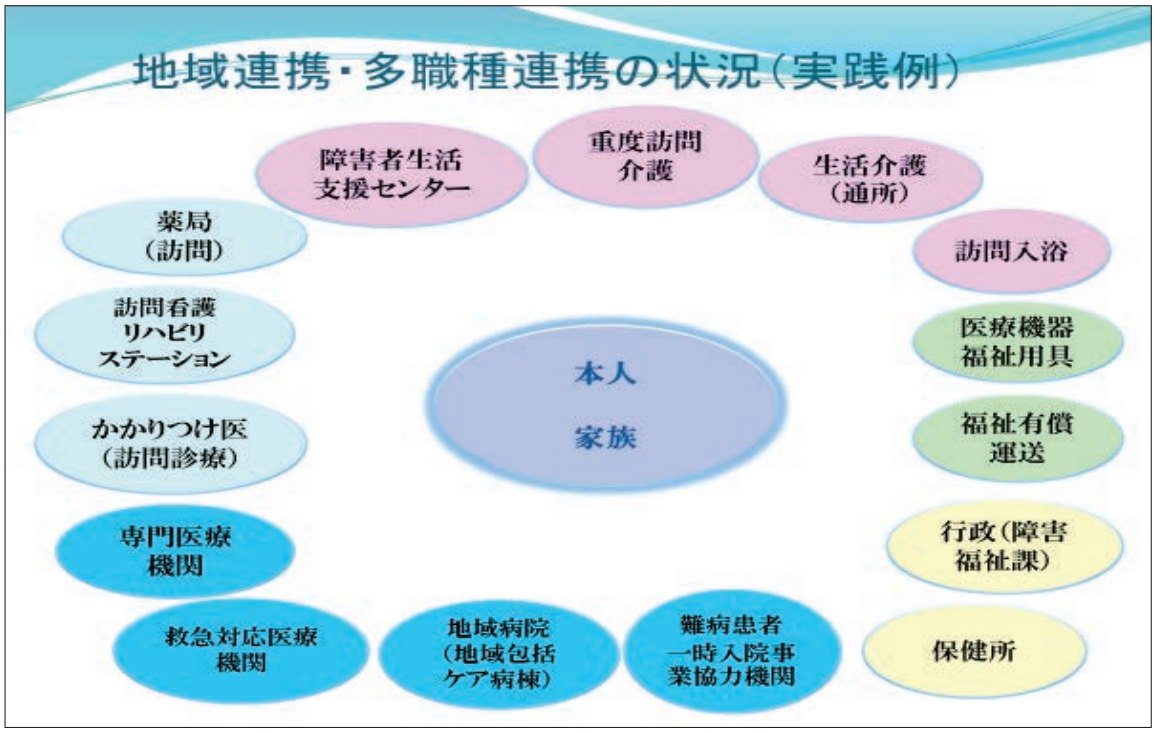


（図 10）

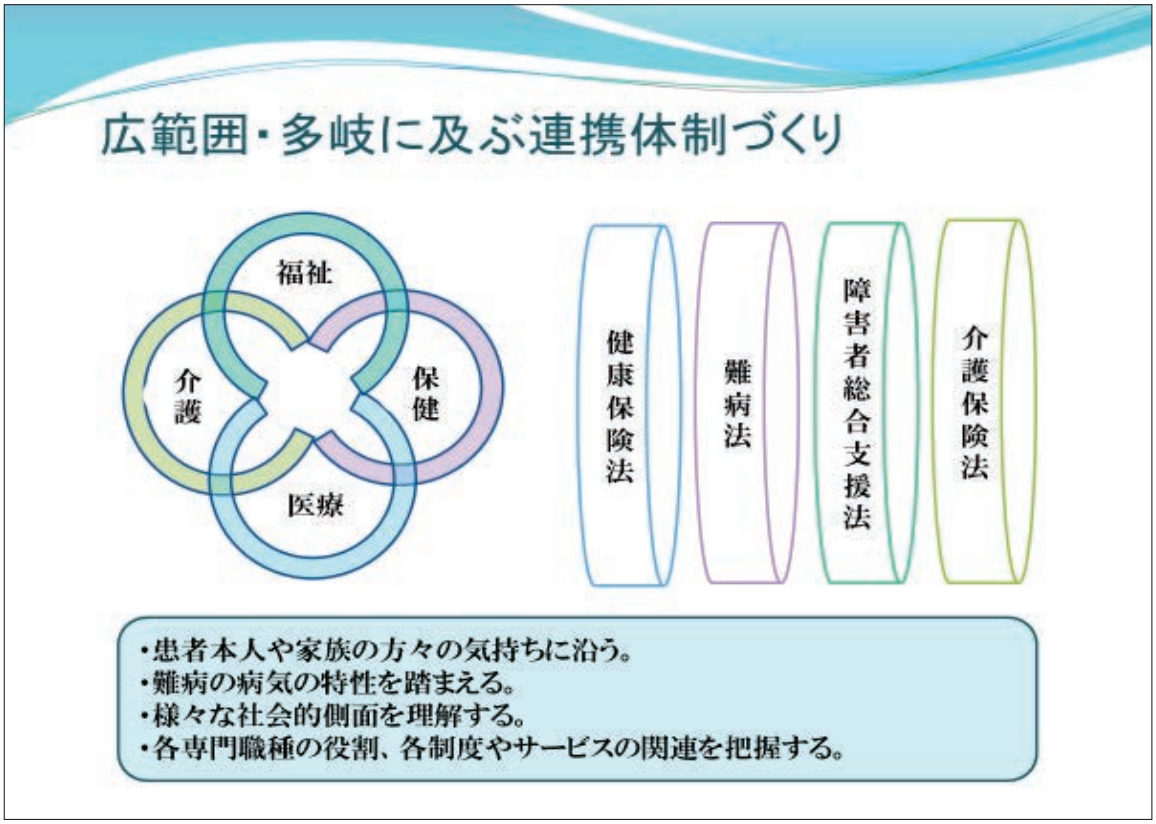
5）地域連携への取り組み

難病患者と家族の方々のニーズは多岐に及ぶことから、当センターでは地域医療機関との連携と共に、保健・福祉・介護やその他の関係諸機関との幅広い連携体制の構築を図ってきました。難病相談窓口では、病気の特性に応じた継続的な支援介入を心掛け、多様な領域における支援者同志が、それぞれのフィールドをより深く知り合い活用し合うことで、必要な支援が適切なタイミングで患者家族に提供されるような地域のネットワークづくりを目指しています。

難病患者と家族の方々を支援する地域連携の実践例を図 11 に示しました。医療機関だけでも専門診療・救急医療・在宅医療、レスパイト対応の役割分担となり、訪問看護や介護等の訪問系在宅サービス、障害者生活支援センターの専門相談員や行政の各相談窓口との連携も必須となっています。これら多くのサービスを規定している制度や法律も様々であるため、各専門職の役割、各制度やサービスの関連を把握し、より有機的な連携のあり方を模索していくことが課題です（図 12）。



（図 11）



（図 12）

また、難病診療連携拠点病院として自院が提供している医療の内容や様々な取り組みを、地域医療機関に向けて適時発信していくことも重要な役割です。身近な地域で早期の確定診断

やその後の治療が受けられるよう、定期的な研修会や診療科毎の勉強会を開催しています（図13）。

（図 13）

6）今後の課題

当センターは、平成 22 年に地域周産期母子医療センターに指定され、重症心身障害児等への支援を通して地域の保健医療福祉諸機関と連携し、ネットワークの整備に努めて来ました。そうした中で、当センター出生の児が成人医療への移行の時期を迎える以前、平成 28 年頃から、他院出生の慢性疾患を持つ児の成人移行医療について、当センターへの積極的な働きかけが増加した経緯がありました。既存の成人医療中心の地域連携体制を基盤に移行医療への拡大を図り、小児医療と成人医療の体制や医療文化の違いに戸惑う患者家族の方々に対し、院内外の多職種が協働する支援体制づくりが喫緊の課題となっています。

当院での難病診療について

獨協医科大学埼玉医療センター　脳神経内科　助教
沼畑　恭子

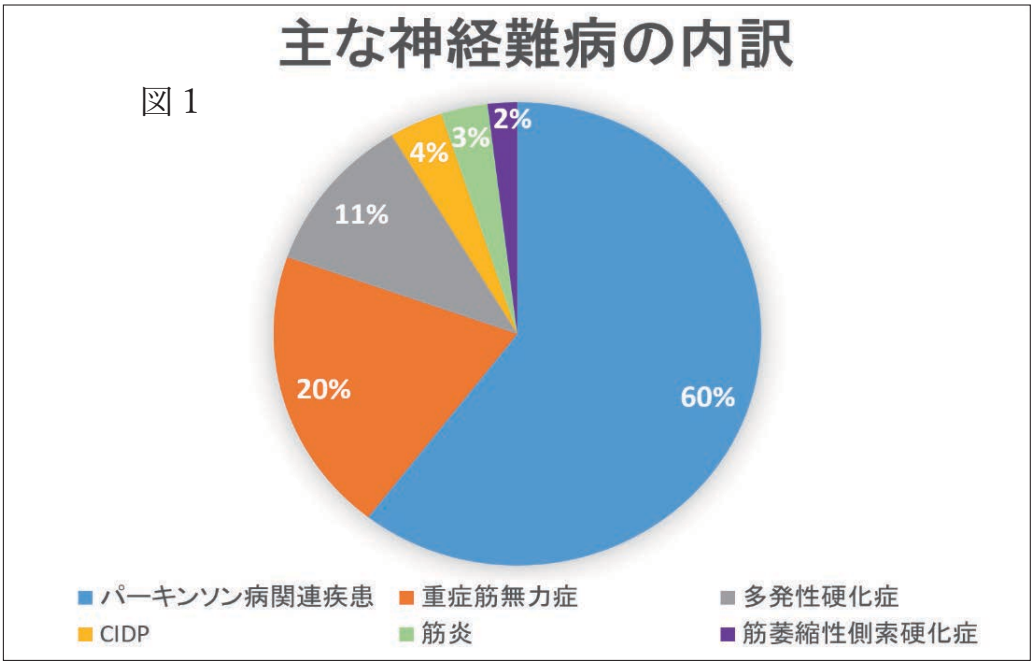
はじめに

獨協医科大学埼玉医療センターは 928 床の病床数を有し、内科、外科含めた多くの診療科を備えている。脳神経内科に関しては、入退院は約 2000 名 / 月、臨床調査個人票作成件数は年間約 2600 枚にのぼる。診療実績では令和 5 年度、外来患者数延べ 18774 名、入院患者数 616 名となっている。

神経難病

脳神経内科で診療を行っている神経難病は多岐にわたる。

当院で診療している主な神経難病の内訳を図 1 に示す。最も多いのがパーキンソン病関連疾患であり約 60%、次いで重症筋無力症約 20%、多発性硬化症約 11%、CIDP（慢性脱髄性多発神経炎）約 4%、筋炎約 3%、筋萎縮性側索硬化症約 2% となっている。



当院での神経難病の治療をご紹介させていただく。

1. パーキンソン病

パーキンソン病の検査としてはMRIなどの画像検査に加え、MIBG心筋シンチグラフィ、DATスキャンといった核医学検査、脳血流SPECT検査が可能である。治療としては薬物治療以外にデバイス治療も可能である。デバイス治療としては、レボドパ・カルビドパ腸管内ゲル剤持続投与療法（LCIG）とホスレボドパ・カルビドパ持続皮下注治療システムがある。LCIGは経皮内視鏡的胃瘻造設術（PEG）実施後、空腸までチューブを挿入し、チューブに体外式のポンプをつなぎ、レボドパ・カルビドパ製剤を持続的に投与することで、進行期におけるウェアリングオフ症状を改善させ、ジスキネジアの発現をおさえることが期待される。胃瘻造設に関しては当院消化器内科との連携を図っている。ホスレボドパ・カルビドパ持続皮下注治療システムは経皮的にレボドパ製剤を持続投与し、ウェアリングオフ症状などの改善を目指す治療法である。いずれも入院にて手技獲得を目指しながら薬剤調整を行うことが可能である。尚、当院では脳深部刺激療法は施行していない。

2. 重症筋無力症

検査として画像や呼吸機能検査はもちろん、電気生理学的評価として反復刺激試験を施行している。診断後の急性期治療として、ステロイドパルス療法、免疫グロブリン療法、血液浄化療法が実施可能であり、その後の治療薬としては、抗体製剤としてC5阻害薬であるラブリズマブやFcRn製剤であるエフガルチギモド、ロザノリキシズマブが選択可能である。

3. 多発性硬化症

多発性硬化症の再発予防、進行抑制治療として、従来より用いられているインターフェロン製剤、グラチラマー酢酸塩に加え、フィンゴリモド、フマル酸ジメチル、ヒト化抗ヒトα4インテグリンモノクローナル抗体であるナタリズマブ、SP1受容体調整薬のシポニモド、抗CD20抗体製剤のオファツムマブを採用しており、患者背景をふまえた治療薬の選択が可能となっている。

4. 視神経脊髄炎

急性期治療としてのステロイドパルス療法、免疫グロブリン療法、血液浄化療法後、再発予防として、C5阻害薬のラブリズマブ、IL-6受容体阻害薬のサトラリズマブ、抗CD19モノクローナル抗体製剤のイネビリズマブと、生物学的製剤を数種類採用している。

5. その他神経難病の検査・治療

筋疾患が疑われる場合は、筋生検を施行することが可能である。疾患により皮膚生検で診断が可能なものは、皮膚科と連携し、皮膚生検を実施している。筋萎縮性側索硬化症の治療では、当院では従来点滴であったエダラボンは経口薬に切り替えを行っている。慢性炎症性脱髄性多発神経炎の維持療法として皮下注用免疫グロブリン製剤も導入している。好酸球性多発血管炎性肉下腫症の生物学的製剤としてメポリズマブが使用可能である。

連携病院

当院で急性期治療を施行し、その後の治療継続拠点として、川口市や春日部市などに連携病院を設けている。当院からの医師派遣も行っており、急性期、慢性期の治療を連携しながら行っている。

当院での取り組み

1. 遺伝カウンセリングセンター

遺伝性の疾患の診断には遺伝子検査が重要となる。遺伝子というデリケートな分野であり、当院では、検査前に遺伝カウンセリングを施行することが可能である。カウンセリングを施行した上で、脊髄小脳変性症や筋ジストロフィーなどの遺伝子疾患の診断を行っている。

2. 在宅医療部

在宅でのサポートが必要な患者様の訪問診療、訪問看護を行っている。当院での通院と並行して行うことができ、互いに情報共有を行い、地域訪問診療移行への橋渡しをになっている。現時点では当院通院中の患者様のみが対象となっている。

3. 総合患者支援センター

各種制度や今後の療養に関する情報提供、調整、サポートを行っている。近年では筋萎縮性側索硬化症患者に対するコミュニケーションツールの検討も行い、多方面からのサポートを行っている。

獨協医科大学埼玉医療センターの活動内容

獨協医科大学埼玉医療センター　総合患者支援センター　副主任

清水　博人

獨協医科大学埼玉医療センターの活動内容について説明を致します。

①総合患者支援センターについて

②難病患者支援概要

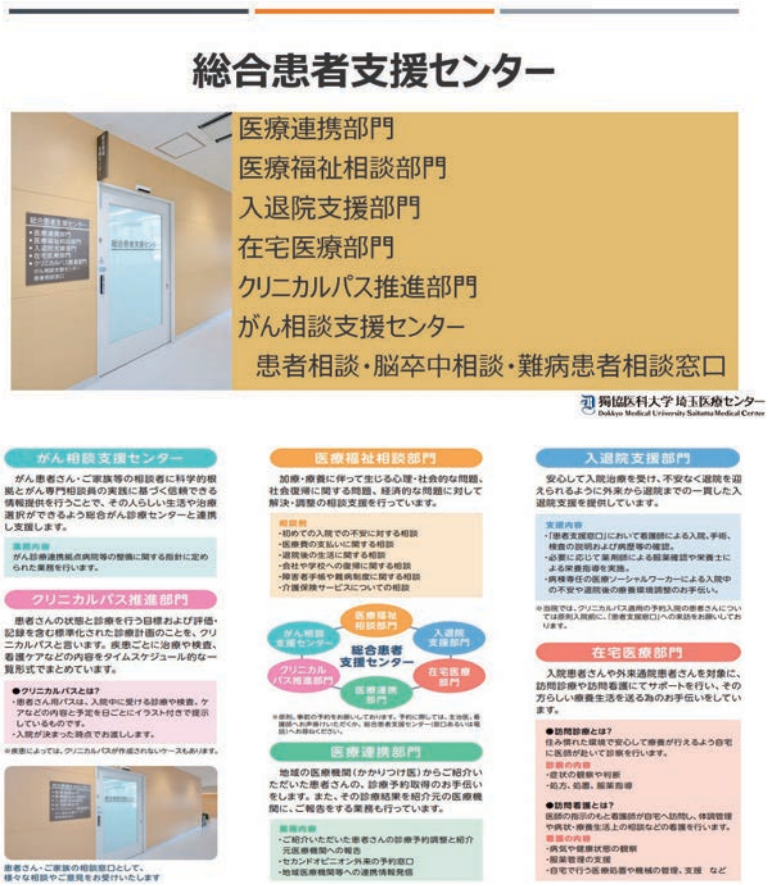
③移行医療への取り組み

④ ALS 患者への取り組み

①総合患者支援センターについて

私の所属する総合患者支援センターについて説明させていただきます。

このセンターには、５つの部門と１つのセンターと３つの相談窓口があります。



それぞれの部門の詳しい説明については割愛いたしますが、当院の沼畑医師より先述した、在宅医療部門も当センター内に設置されています。総合患者支援センターでは、地域医療機関との密接な連携、患者家族等からの相談に適切に応じられる体制を確保しています。患者サービスの充実と推進並びに患者のかかえる様々な問題の解決を医療・保健・福祉の有機的連携により進めていく為、患者の立場に立ちそれらの機能を果たすセンターとなっております。

私たち医療ソーシャルワーカー (以下、MSW) は医療福祉部門と入退院支援部門に配属されております。16 名の MSW が勤務しており、診療報酬、退院支援加算等の基準に則り、各病棟と外来を担当制としています。

近年の取り組みとしては、越谷市内のＭＳＷの連携・結束を深めるため、「MSW 連絡協議会」を立ち上げました。当院から患者が地域へ移行することに加え、治療目的で当院へ治療に来る患者のスムーズな行き来に繋がるよう、各医療機関の体制と状況を共有しております。

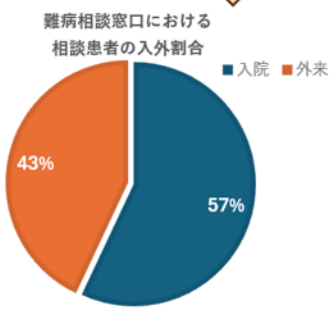
MSW の相談件数、加算状況については令和５年度の当院年報より抜粋しております。相談件数等に大きな変化はありませんが、院内の面会制限は継続されているため、退院時のカンファレンス開催などに影響を与え、介護連携等支援加算等が伸び悩んでいる状況です。

令和５年度相談件数　年報より

・新規患者数　3,776件　・延べ患者数　14,023件

相談機能別対応件数
・がん相談支援センター相談　延べ件数　4,722件
（うち新規患者数）　943件
・難病相談窓口相談　延べ件数　489件
（うち新規患者数）　111件

加算算定項目
・入退院支援加算　5,107件
・介護連携等支援加算　142件
・退院時協働指導料Ⅱ　112件

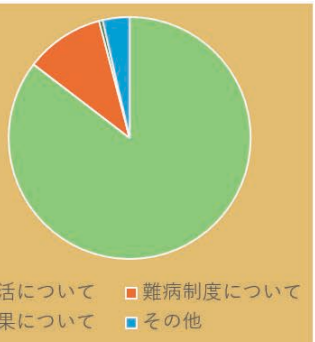


②難病患者支援概要

当院では難病コーディネーターを中心に入院外来問わず、必要性に応じて MSW が難病患者への支援を行っております。以下資料は昨年の対応件数となります。

※前述の年報とはとりまとめ時期の違いがあるため件数の違いあり

相談件数：418件/年
相談内容：療養生活について　357件
難病制度について　44件
診断について　2件
その他　15件　（治験等）



支援内容：入院患者の転院相談（リハビリ・療養）
外来患者の生活支援（難病医療費助成制度・介護保険
障害者手帳等）

当院は他の医療機関からの紹介を受け、診察検査を行い確定診断に至ることが多い為、継続した療養生活を送る準備を始める支援を行うことが多くあります。難病患者の特徴の一つとして、原因となる疾患への診断に至るまでの経過が長いことから、患者家族は診断がついたことへの安心感と同時に難病に対する不安、今後への心配が生じています。私たち MSW は患者家族が抱える心理的な側面にも目を向けながら支援を行っています。

また最近では、患者家族がさまざまな情報に触れることが容易になり、社会資源にも自らがアクセスすることが出来るようになりました。その反面、個人の発信するような主観的な情報にも触れることが増えた為、信頼のある情報かどうかを確かめる必要があります。難病となる対象疾患は現在も増え続けており、制度の仕組みなども変化しています。患者に必要な社会資源の活用を適切に提案できるように、MSW も情報のアップデートを行っていく必要があります。

③移行医療への取り組み

移行医療については必要性は以前より叫ばれていましたが、当院では具体的な体制を構築するには至っておりませんでした。しかし、院内の小児科医師の体制変化をきっかけに、脳神経内科から院内へ移行医療についての促進を提言し患者の移行体制の構築が始まりました。

移行医療における問題は多岐にわたりますが、当院では院内の小児科に通院中の患者を①院内移行②外部移行に分けて進めていきました。①か②の判断については、小児科担当医師と小児科担当 MSW により患者毎の社会背景、受診診療科を考慮し、最終的には患者家族の了承を得たうえで進めていきました。

月に1度、小児科担当医師、小児科担当 MSW からの情報を成人科の医師が検討するカンファレンスを開催しています。

移行医療の流れ

・院内小児科より患者の選定を行う

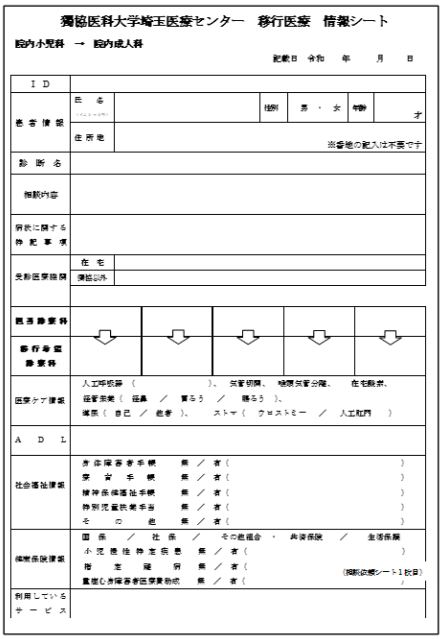
・担当医師より,患者家族へ移行について説明

・同意が得られた患者を担当医師より小児科MSWへ連絡

・小児科MSWにて情報シートを作成し,コーディネーターへ依頼

・コーディネーターが該当診療科医師へ情報シートを持参し受け入れ相談

・情報シートやカルテの情報に加えて,小児科医師より情報が必要な場合には院内でカンファレンスを実施し,患者の情報共有を行う


獨協医科大学埼玉医療センター　移行医療　情報シート

院内小児科　→　院内成人科

記載日　令和　年　月　日

ＩＤ						
患者情報	氏名（フリガナ）		性別	男・女	年齢	才
	住所地	※番地の記入は不要です				
診断名						
相談内容						
病状に関する特記事項						
受診医療機関	在宅					
	病院以外					
該当診療科						
移行希望診療科						
医療ケア情報	人工呼吸器（　　）、 気管切開、 喀痰吸引分泌、 在宅酸素、 経管栄養（ 経鼻 ／ 胃ろう ／ 腸ろう ）、 補液（ 自己 ／ 他者 ）、 ストマ（ ウロストミー ／ 人工肛門 ）					
ＡＤＬ						
社会福祉情報	身体障害者手帳	無 ／ 有（　　）				
	療育手帳	無 ／ 有（　　）				
	精神保健福祉手帳	無 ／ 有（　　）				
	特別児童扶養手当	無 ／ 有（　　）				
	その他	無 ／ 有（　　）				
機関保険情報	国保 ／ 社保 ／ その他組合 ・ 共済保険 ／ 生活保護					
	小児慢性特定疾患	無 ／ 有（　　）				
	指定難病	無 ／ 有（　　）（相談依頼シート1枚目）				
	重度心身障害者医療費助成	無 ／ 有（　　）				
利用しているサービス						

現在は、当院の院内小児科から院内成人科、または外部成人科への移行を行っており、外部小児科からの移行医療の対応は行えておりません。しかし、院内体制が定着した後は院外からの受け入れも検討をしていく予定です。

移行医療における問題点の１つに、家族の不安が挙げられます。小児科医師から家族へ移行医療の説明が不十分であると不安を抱えたまま移行が進んでしまうことがあります。成人診療科では小児科と違い、スタッフの関わり方の温度差を家族が感じる事例も多いことが報告されています。患者自身とその家族が不安を抱えたまま移行することがないよう、送り出す側と受け入れる側の配慮を忘れずに移行医療を進めていくことが大切です。

④ ALS 患者への取り組み

当院に通院、治療をしている ALS 患者に対して臨床研究を実施しております。

※患者の募集は、2024 年 12 月で終了しています

・研究概要：背景・目的

筋萎縮性側索硬化症（Amyotrophic Lateral Sclerosis; ALS）は運動ニューロンの進行性変性疾患であり、進行に伴い全身の筋力が低下する難病です。我が国では、約1万人の患者がおり、患者数は増加傾向にあります。発症後の症状は、手足の筋力低下から始まる四肢麻痺、嚥下機能の低下から始まる球麻痺などであり、その症状の出現や進行のスピードは個人で異なると言われています。

患者は症状により発声がしにくくなることがあり、コミュニケーションツールとして福祉用具や医療機器を使用することがあります。入力方法には、(1) スイッチを使用した「オートスキャン方式」、(2) 脳血流や脳波、生体電位を使用した「生体信号利用方式」、(3) 視線入力を使用した「視線入力方式」があります（原, 2020）。

ALS は終末期まで眼球運動が保たれること多いため、コミュニケーションに視線入力装置は有効です。早期に ALS 患者が視線入力装置操作に馴染むことで、コミュニケーションを介した QOL の向上に役立つ可能性があると考えました。本研究の目的は，コミュニケーション困難が予測される患者に、障害発症前に視線入力装置を提案し、適時、人とのコミュニケーションを支援することです。

・研究概要：研究内容

PC に装着した視線入力装置を用いて患者に視線入力による文字入力訓練を実施。1 カ月に1度実施し、文字入力速度、終了後の記述式アンケートのＱＯＬ変化量を測定しています。

使用器機

Tobii　PCEye5

訓練プログラム実施中の患者
※撮影，及び掲載の許可を得て撮影した

以上が当院、獨協医科大学埼玉医療センターの活動内容の報告となります。

埼玉県難病医療連絡協議会
分野別拠点病院（神経・筋疾患）と事務局活動

国立病院機構 東埼玉病院　副院長

尾方　克久

1. はじめに

2006 年 4 月に埼玉県難病医療連絡協議会が発足して以来、国立病院機構東埼玉病院（以下「当院」といいます）は協議会事務局を受託してきました。また、難病法に基づく現在の難病医療提供体制において、難病診療分野別拠点病院（神経・筋疾患）に指定されております。

埼玉県の難病医療提供体制における、当院の役割と活動につきご紹介いたします（2024 年 11 月現在）。

2. 当院の沿革 [1)]

当院は 1944 年に傷痍軍人埼玉療養所として蓮田市に設置され、1945 年に厚生省へ移管されて国立埼玉療養所と改称し、1974 年に国立療養所東埼玉病院と再改称しました。設立以来、傷兵院や結核療養所として機能していましたが、1967 年から脳卒中後遺症患者受け入れを開始し、1970 年に進行性筋萎縮症病棟が、1977 年に重症心身障害病棟が設置され、さらに 1983 年から神経難病患者の受け入れを開始しました。2004 年に独立行政法人化し、国立病院機構東埼玉病院に改組されました。

3. 埼玉県難病診療分野別拠点病院（神経・筋疾患）

埼玉県における難病医療提供体制（図1）[2)] において、難病診療連携拠点病院が「早期に正しい診断のできる」医療機関として「難病診療連携コーディネーターが配置され、かかりつけ医や患者からの診療連携等の相談に応じることで、診断の難しい難病の早期診断を図っています」と位置付けられているのに対し、難病診療分野別拠点病院は「専門領域の診断と治療を提供し、初診から診断に至るまでの期間をできるだけ短縮するように必要な医療を提供する医療機関」として指定されています [3)]。埼玉県では、神経・筋疾患分野について当院が指定されて

います（2019 年 4 月 1 日現在）[4]。

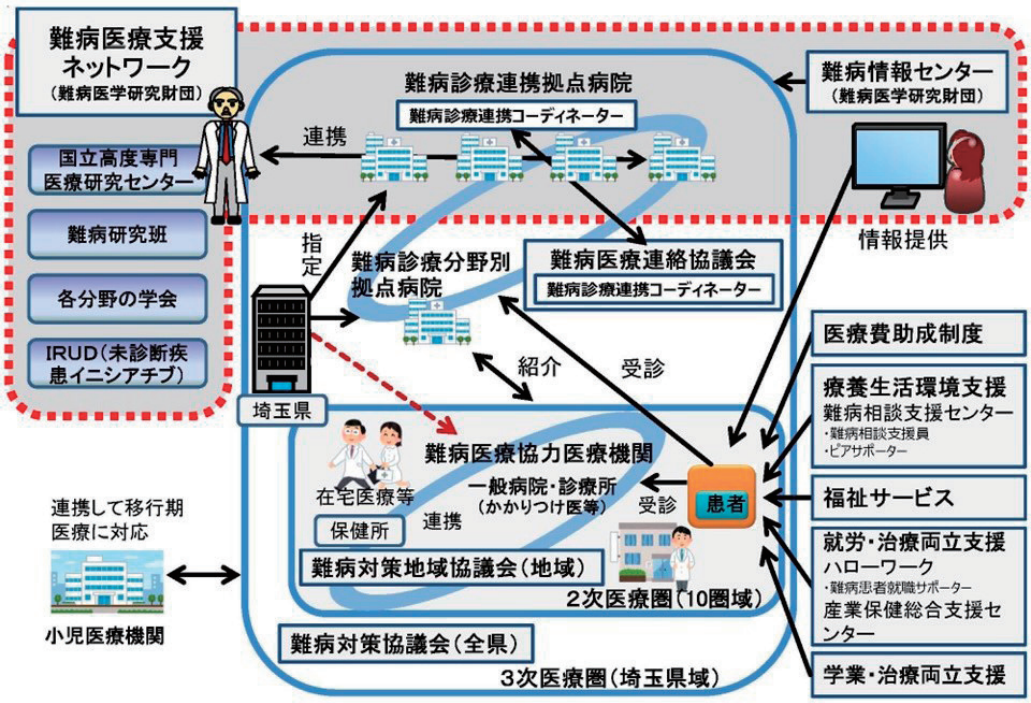


図１　埼玉県における難病の医療提供体制（イメージ図）[2]

神経・筋難病を診療の柱の１つとする医療機関として、協議会への助言や協力を行うとともに、他の拠点病院・協力病院とともに在宅難病患者一時入院事業を受託しております。

埼玉県における難病患者の災害対策推進には、「在宅難病人工呼吸器等使用患者さん（ご家族）のための平時から備える災害対策の手引き」（図 2）[5, 6] の策定や改訂に協力しました。

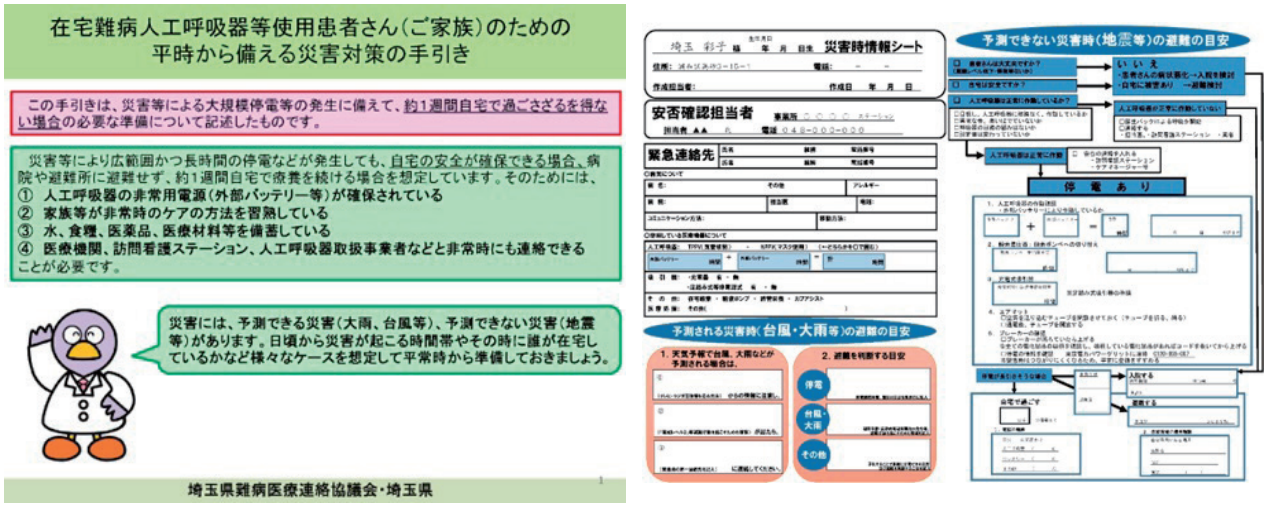


図２　在宅難病人工呼吸器等使用患者さん（ご家族）のための平時から備える災害対策の手引き（一部抜粋）[5,6]

4. 埼玉県難病医療連絡協議会事務局

2006 年 4 月の発足以来、埼玉県難病医療連絡協議会事務局を当院にて受託してきました。協議会事務局では例年の活動として、協議会協力病院合同検討会開催（4 月)、中央研修会の企画と開催（10 ～ 11 月)、難病患者支援マニュアル刊行（年 1 回)、難病対策担当保健師研修会（6 月、12 月)、講演や執筆の依頼調整等の保健所支援、在宅難病患者一時入院事業の運営と調整、難病患者在宅療養支援ホットラインの運営、研修用機材貸出を行っております。

【在宅難病患者一時入院事業】

在宅難病患者一時入院事業[7]は 2015 年 10 月から開始され、ご利用が年々増加しています（表 1)。対象となる患者は「埼玉県に住所があり、指定難病医療受給者証等を所持している」「在宅で療養されている方で、病状が安定している」「人工呼吸器を装着している方（NPPV 等も含む）又は気管切開をしている」「事業の利用について主治医の同意が得られている」の条件をすべて満たす方で、1 回の利用は 14 日以内（入院期間の延長はできません)、1 年度内で 56 日まで利用でき、この範囲内であれば入院回数に制限はありません(2024 年 10 月現在)。現在は、神経・筋疾患患者さんのご利用が多い傾向にあります（表 2)。

表 1　在宅難病患者一時入院事業の利用実績等の推移

年度	利用延人数（実人数）	利用延日数	受入医療機関数	委託医療機関数	患者毎の年間利用可能日数
平成 27*	2　(2)	8	2	9	14 日
平成 28	11　(7)	69	4	11	
平成 29	10　(7)	68	3	12	
平成 30	6　(3)	42	2	13	
令和元	5　(4)	49	3	13	
令和 2	3　(3)	30	2	13	
令和 3	22　(10)	232	6	18	56 日 **
令和 4	42　(17)	353	9	20	
令和 5	45　(14)	346	9	21	

*　平成 27 年度は 10 月に事業を開始（事業期間 6 か月）

**　令和 3 年度から患者毎の年間利用可能日数が 14 日から 56 日に拡大し、利用要件に「風水害に備えた避難入院」が追加された

表２　在宅難病患者一時入院事業利用者の疾病名と利用延件数（令和５年度）

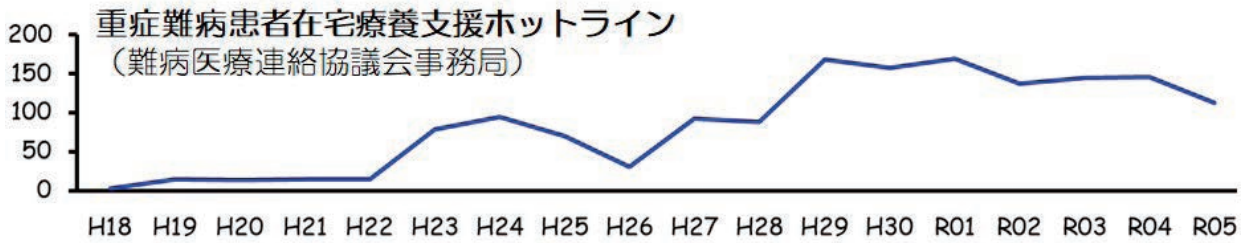
疾病名	令和５年度利用延件数
筋萎縮性側索硬化症	10
レノックス・ガストー症候群	9
全身性エリテマトーデス	7
副腎白質ジストロフィー	5
脊髄小脳変性症	4
多系統萎縮症	4
先天性筋ジストロフィー	4
肺胞低換気症候群	1
レット症候群	1
合計	45

【相談事業】

埼玉県難病医療連絡協議会事務局では、重症難病患者の在宅療養を支える医療機関、訪問看護ステーション、居宅サービス事業所等から、在宅療養に関する相談をファックスで受け付ける「埼玉県重症難病患者在宅療養支援ホットライン」を開設しています[8)]。

協議会事務局とともに当院が受託している埼玉県難病相談支援センターでは、患者・家族等からの難病医療に関する相談を受け付けています[9)]。ピアサポーターによる日常生活の相談やピア・カウンセリング、患者会の紹介は埼玉県障害難病団体協議会が受託されています[10)]。

埼玉県重症難病患者在宅療養支援ホットラインと埼玉県難病相談支援センター医療相談の推移を図３に示します。



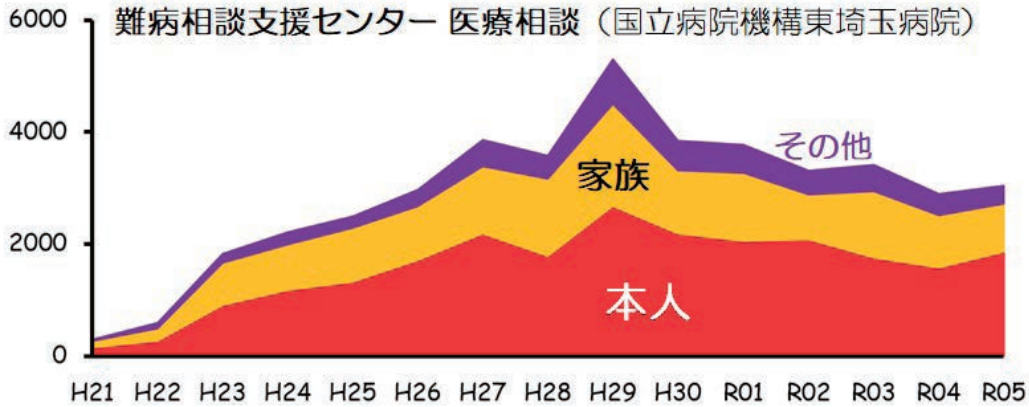


図３　相談事業（埼玉県重症難病患者在宅療養支援ホットラインと埼玉県難病相談支援センター医療相談）の推移

埼玉県難病相談支援センター医療相談の件数は、相談者により色分けした

5. これからの難病医療の発展に向けて

難病の診断は急速に進歩しています。病態解明の成果として難病の知見はますます拡充し、診断技術が確立して普及することで、これまではできなかったり長い時間と手間がかかったりした検査でも容易に実施できるようになったものがあります。その一部は健康保険が適用されるようになり、適切な治療につなげられています。

治療、とくに抗体医薬品や核酸標的療法といった疾患修飾療法の開発が進み、難病に対する新たな根本的治療が行われるようになりました。また、診療ガイドライン策定による治療の標準化も図られています。

難病患者さんに対するケアの充実も、呼吸ケアや摂食嚥下ケア、心身トータルの緩和ケアといったさまざまな面で図られています。

さらに、災害対策や成人移行支援といった社会的支援体制の整備にも取り組まれています。

これらの発展を埼玉県の難病患者さんに届けられるよう、引き続き努めてまいります。

6. おわりに

埼玉県難病診療分野別拠点病院（神経・筋疾患）に指定されております国立病院機構東埼玉病院と、当院が受託しております難病医療連絡協議会事務局の活動を紹介しました。

埼玉県の難病医療提供体制の更なる充実と、療養環境の一層の向上に努めます。今後とも、関係各位のご指導とご支援をよろしくお願い申し上げます。

文献

1) 病院概要：病院の沿革．国立病院機構東埼玉病院ウェブサイト．https://higashisaitama.hosp.go.jp/about/outline.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

2) 埼玉県における難病の医療提供体制（イメージ図）．埼玉県ウェブサイト．https://www.pref.saitama.lg.jp/documents/148414/teikyotaisei2.pdf（2025 年 2 月 1 日閲覧）

3) 埼玉県難病医療ネットワーク体制．埼玉県ウェブサイト．https://www.pref.saitama.lg.jp/a0705/nanbyo/nanbyoiryonetwork.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

4) 埼玉県難病診療分野別拠点病院一覧（平成 31 年 4 月 1 日現在）．埼玉県ウェブサイト．https://www.pref.saitama.lg.jp/documents/148414/bunyabetsukyoten.pdf（2025 年 2 月 1 日閲覧）

5) 難病患者さんの平時からの災害への備え．埼玉県ウェブサイト．https://www.pref.saitama.lg.jp/a0705/nanbyo/nanbyosaigaitaisaku.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

6) 在宅難病人工呼吸器等使用患者さん（ご家族）のための平時から備える災害対策の手引き．埼玉県難病医療連絡協議会事業ウェブサイト．https://higashisaitama.hosp.go.jp/pdf/nanbyo/manual_a2.pdf（2025 年 2 月 1 日閲覧）

7) 在宅難病患者一時入院事業（レスパイト入院）について．埼玉県ウェブサイト．https://www.pref.saitama.lg.jp/a0705/nanbyo/ichijinyuin.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

8) 重症難病患者在宅療養支援ホットライン．埼玉県難病医療連絡協議会事業ウェブサイト．https://higashisaitama.hosp.go.jp/nanbyoiryo.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

9) 難病に関するご相談：医療に関するご相談．埼玉県難病相談支援センターウェブサイト．http://esaitama.org/nanbyo/soudan/iryou.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

10) 難病に関するご相談：生活・就労に関するご相談．埼玉県難病相談支援センターウェブサイト．http://esaitama.org/nanbyo/soudan/life.html（2025 年 2 月 1 日閲覧）

難病患者在宅療養支援ホットライン

筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病、脊髄小脳変性症、多系統萎縮症などの難病患者さまの家族及び入院を受け入れている医療機関や、在宅療養を支える医療機関、訪問看護ステーション、居宅サービス事業所から、在宅療養に関する相談をFAXでお受けしております（FAXの様式は次頁に掲載）。

埼玉県難病患者在宅療養支援ホットライン

送付日 令和　　年　月　日

送 付 先	国立病院機構東埼玉病院内 難病患者在宅療養支援担当	ＦＡＸ番号	048(768)2305
送信機関名		送信者名	
ＦＡＸ番号		所属職種 (該当職種に〇)	医師　看護師　MSW その他(　　)
電話番号			

患者プロフィール					
病　　名		年齢	歳	性別	男　女

支援依頼内容

受付番号	受付日	返信日	備考
No.	令和　年　月　日	令和　年　月　日	

埼玉県難病医療連絡協議会事業　　2025年4月
難病患者支援マニュアル 20
埼玉県の難病医療提供体制　～難病診療連携拠点病院の取り組み～

発　行　　独立行政法人国立病院機構東埼玉病院内
埼玉県難病医療連絡協議会事務局
〒349-0196
埼玉県蓮田市黒浜 4147
TEL/FAX 048－768－2305
https://higashisaitama.hosp.go.jp/

印　刷　　有限会社新星社