こうした課題を解決するため、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号。以下「法」という。）が平成二十七年一月一日に施行された。

本方針は、法第四条第一項に基づき、国及び地方公共団体等が取り組むべき方向性を示すことにより、難病（法第一条に規定する難病をいう。以下同じ。）の患者に対する良質かつ適切な医療の確保及び難病の患者の療養生活の質の維持向上などを図ることを目的とする。

第一　難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

(1)　難病の患者に対する医療等の施策の方向性について

法の基本理念にのっとり、難病の患者に対する医療等の施策（以下「難病対策」という。）は、以下の基本的な考え方に基づき、計画的に実施するものとする。

ア　難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰もが発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがふさわしいとの認識を基本として、広く国民の理解を得ながら難病対策を推進することが必要である。

イ　難病対策は、難病の克服を目指し、難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加への機会が確保され、地域社会において尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、難病の特性に応じて、社会福祉その他の関連施策との有機的な連携に配慮しつつ、総合的に実施されることが必要である。また、国及び地方公共団体のほか、難病の患者、その家族、医療従事者、福祉サービスを提供する者など、広く国民が参画し実施されることが適当である。

(2)　本方針の見直しについて

本方針は、社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも五年ごとに再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを行う。

第二　難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

(1)　基本的な考え方について

難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用することとし、医学の進歩等の難病を取り巻く環境に合わせ適宜その運用を見直すとともに、本制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ、指定難病（法第五条第一項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「指定難病患者データ」という。以下同じ。）を適切に収集する。

(2)　今後の取組の方向性について

ア　指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、国は、疾病について情報収集を広く行い、それぞれの疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の要件の適合性について適宜判断を行う。併せて、国際的な状況も含めた医学の進歩に応じ、診断基準や重症度分類等についても随時見直しを行う。

イ　法に基づく医療費助成制度の目的が、難病の患者に対する経済的支援を行うとともに、難病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、国は、指定難病患者データの収集を行うため、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係るデータベース（以下「指定難病患者データベース」という。以下同じ。）を構築する。指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県は、個人情報の保護等に万全を期すとともに、難病の患者は、必要なデータの提供に協力し、指定医（法第六条第一項に規定する指定医をいう。以下同じ。）は、正確な指定難病患者データの登録に努める。

第三　難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

(1)　基本的な考え方について

難病は、発症してから確定診断までに時間を要する場合が多いことから、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。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。

(2)　今後の取組の方向性について

ア　難病については、できる限り早期に正しい診断ができ、より身近な医療機関で適切な外来、在宅及び入院医療等を受けることのできる体制が肝要である。このため、国は、難病の各疾病や領域ごとの特性に応じて、また、各地域の実情を踏まえた取組が可能となるよう、既存の施策を発展させつつ、難病の診断及び治療の実態を把握し、医療機関や診療科間及び他分野との連携の在り方等について検討を行い、具体的なモデルケースを示す。

イ　都道府県は、難病の患者への支援策等、地域の実情に応じた難病に関する医療を提供する体制の確保に向けて必要な事項を医療計画（医療法（昭和二十三年法律第二百五号）第三十条の四第一項に規定する医療計画をいう。）に盛り込むなどの措置を講じるとともに、それらの措置の実施、評価及び改善を通じて、必要な医療提供体制の構築に努める。

ウ　医療機関は、難病の患者に適切な医療を提供するよう努め、地方公共団体や他の医療機関と共に、地域における難病の診断及び治療に係る医療提供体制の構築に協力する。また、指定医その他の医療従事者は、国や都道府県の示す方針に即し、難病の患者ができる限り早期に正しい診断を受け、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よう、関係する医療機関や医療従事者と顔の見える関係を構築し相互に紹介を行う等、連携の強化に努める。

エ　国立高度専門医療研究センター、難病の研究班、各分野の学会等が、相互に連携して、全国の大学病院や地域で難病の医療の中心となる医療機関と、より専門的な機能を持つ施設をつなぐ難病医療支援ネットワークの構築に努められるよう、国は、これらの体制の整備について支援を行う。

オ　国は、小児慢性特定疾病児童等（児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条の二第二項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）に対して、成人後も必要な医療等を切れ目なく行うため、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携を推進するためのモデル事業を実施し、都道府県、指定都市及び中核市は、これらの連携の推進に努める。

カ　国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。

第四　難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

(1)　基本的な考え方について

難病はその患者数が少ないために、難病に関する知識を持った人材が乏しいことから、正しい知識を持った人材を養成することを通じて、地域において適切な医療を提供する体制を整備する。

(2)　今後の取組の方向性について

ア　国及び都道府県は、難病に携わる医療従事者の養成に努める。特に、指定医の質の向上を図るため、難病に関する医学の進歩を踏まえ、指定医の研修テキストの充実や最新の難病の診療に関する情報提供の仕組みの検討を行う。

イ　医療従事者は、難病の患者の不安や悩みを理解しつつ、各々の職種ごとの役割に応じて相互に連携しながら、難病の患者のニーズに適切に応えられるよう、難病に関する知識の習得や自己研鑽に努めることとし、難病に関連する各学会等は、これらの医療従事者が学習する機会を積極的に提供するよう努める。

ウ　国及び都道府県は、在宅で療養する難病の患者の家族等の介護負担等を軽減するため、喀痰吸引等に対応する事業者及び介護職員等の育成に努める。

第五　難病に関する調査及び研究に関する事項

(1)　基本的な考え方について

難病対策のために必要な情報収集を行うとともに難病の医療水準の向上を図るため、指定難病に限定することなく、難病の患者の実態及び難病の各疾病の実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査及び研究を実施する。