

# 厚生科学審議会疾病対策部会 第10回難病対策委員会

## 議事次第

日時：平成22年2月15日

13:00～15:00

場所：全国社会福祉協議会 灘尾ホール

### 1. 開会

### 2. 議事

- (1) 平成22年度 難病対策の予算について
- (2) 平成22年度 難病研究の予算について
- (3) 今後の難病対策について
- (4) その他

### 3. 閉会

#### <配布資料>

- 資料1 平成22年度難病対策関係予算案の概要
- 資料2 平成22年度難治性疾患克服研究事業について
- 資料3 第9回難病対策委員会（平成21年7月30日）での議論の概要
- 資料4 福永委員提出資料  
(ALSなどの神経難病とともに ～医療現場からのメッセージ～)

- 参考資料1 平成21年度難治性疾患克服研究事業採択課題一覧
- 参考資料2 平成22年度厚生労働科学研究費補助金公募要項（抄）
- 参考資料3 第9回難病対策委員会（平成21年7月30日）議事録
- 参考資料4 第9回難病対策委員会（平成21年7月30日）資料1  
「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」（伊藤建雄委員提出資料）

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会 委員名簿

氏名	所属・職名
一瀬 篤	青森県健康福祉部長
伊藤 建雄	日本難病疾病団体協議会代表
内田 健夫	社団法人日本医師会 常任理事
小幡 純子	上智大学大学院法学研究科 教授
○ 金澤 一郎	日本学術会議 会長
葛原 茂樹	国立精神・神経センター病院長
小池 将文	川崎医療福祉大学 副学長
水田 祥代	九州大学副学長
広井 良典	千葉大学法経学 教授
福永 秀敏	(独)国立病院機構南九州病院長
本田 彰子	東京医科歯科大学大学院保健衛生学研究科 在宅ケア看護学 教授
本間 俊典	あせび会（稀少難病者全国連合会）監事
益子 まり	川崎市川崎区役所保健福祉センター所長
南 砂	読売新聞社東京本社編集委員
山本 一彦	東京大学大学院医学系研究科 教授

○は委員長

# 平成22年度難病対策関係予算案の概要

- 難治性疾患克服研究事業 100億円（100億円）  
根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより、病状の進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者の療養生活の質の向上を図る。
- 特定疾患治療研究事業 275億円（232億円）  
原因が不明であって、治療法が確立していない特定疾患に関する医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。
- 難病相談・支援センター事業 265百万円（275百万円）  
難病患者のもつ様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる「難病相談・支援センター」を設置し、地域における難病患者支援対策を一層推進する。  
（全国47箇所を設置）
- 重症難病患者入院施設確保事業 179百万円（116百万円）  
都道府県毎に難病医療連絡協議会、難病医療拠点病院・協力病院を設置し、入院治療が必要となった重症難病患者に対する適切な入院施設の確保等を行う事業に加え、新たに、在宅療養中の重症難病患者のレスパイト入院のための病床を確保するための事業を行うことにより、難病医療体制の整備を図る。
- 難病患者等居宅生活支援事業 207百万円（207百万円）  
地域における難病患者等の日常生活を支援することにより、難病患者等の自立と社会参加を促進する。

※（ ）内は平成21年度予算額

# 重症難病患者入院施設確保事業の概要

## 1. 事業の目的

病状の悪化等の理由により、居宅での療養が極めて困難な状況となり、入院治療が必要となった重症難病患者に対し、適時に適切な入院施設の確保等が行えるよう、地域の医療機関の連携による難病医療体制の整備を図ることを目的とする。

## 2. 事業の内容

(1) 実施主体  
都道府県

(2) 対象患者  
難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患患者

(3) 実施方法

都道府県は難病医療連絡協議会（連絡協議会）を設置するとともに、概ね二次医療圏ごとに1か所ずつの難病医療協力病院（協力病院）を指定し、そのうち原則として1か所を難病医療拠点病院（拠点病院）に指定して、重症難病患者のための入院施設の確保を行う。

ア. 難病医療連絡協議会

- ・ 拠点病院、協力病院、保健所、関係市町村等関係者で構成
- ・ 難病医療専門員（保健師等）を原則1名配置
- ・ 拠点病院、協力病院への入院患者の紹介、患者等からの各種相談に対応

イ. 難病医療拠点病院

- ・ 難病医療相談窓口の設置（必要に応じて相談連絡員1名を配置）
- ・ 協力病院からの要請に応じ、高度の医療を要する患者の受け入れ
- ・ 医療従事者向け難病研究会の開催
- ・ 関係機関・施設への医学的な指導・助言

ウ. 難病医療協力病院

- ・ 拠点病院からの要請に応じて患者の受け入れ
- ・ 地域施設等への医学的な指導・助言

エ. 在宅療養中の重症難病患者であって、介護者の事情により在宅で介護等を受けることが困難になった場合に一時的に入院することが可能な病床を、各都道府県の拠点病院等に確保する。

## 平成 22 年度難治性疾患克服研究事業について

## 1 研究方針について

平成 22 年度における当研究事業の予算については、前年度と同額（100 億円）を予定しており、引き続き難治性疾患克服研究事業を推進していく。

特に、研究奨励分野においては、

- ・ 平成 21 年度より実施していた研究課題については、1 年間の研究成果の評価を踏まえて、次年度の採択を判断する
- ・ 新たに応募のあった研究課題については、研究計画の評価を踏まえて、採択を判断する

こととし、適切な研究評価の下、当分野の拡大を図ることとする。

## 2 指定研究について

厚生労働科学研究費のあり方として、政策が多くの国民の理解と納得を得られるよう、企画立案の裏付けとなるような研究を推進することが必要であり、研究の成果を政策立案に的確に活かす仕組みと体制を確立するため、平成 22 年度より以下の課題を指定研究として実施する。

## (1) プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究

厚生科学審議会疾病対策部会クロイツフェルト・ヤコブ病等委員会と連携し、変異型クロイツフェルト・ヤコブ病を含む全てのプリオン病患者の発生動向を常時把握することにより、我が国の健康危機管理体制の確保のための研究を実施する。

## (2) 今後の難病対策のあり方に関する研究

難病対策委員会と連携し、今後の難病施策のあり方の検討に資するため、主に以下の課題について研究を実施する。

ア 難病対策委員会での検討を踏まえ、難病施策の課題等について調査し、今後の難病のあり方の検討に資するための調査研究

イ 難病研究の発展を目指し、例えば臨床研究の支援や研究の評価体制のあり方など難病研究推進の基盤整備に関する研究

ウ 災害時等における難病に関する健康危機管理体制の研究 等

# 難病の研究事業

## 難治性疾患克服研究事業 ＜研究費助成＞

### 研究奨励分野＜平成21年度新設＞

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す

※平成21年度は177疾患が対象

### 臨床調査研究分野 (123→130疾患)

・希少性(患者数5万人未満)  
・原因不明  
・治療方法未確立  
・生活面への長期の支障  
の4要素を満たす疾患から選定し原因究明などを行う

- ・骨髄線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィッシャー症候群
- ・色素性乾皮症

など

- ・ライゾゾーム病
- ・特発性間質性肺炎
- ・表皮水疱症
- ・筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

など

重点研究分野 (※1)  
(革新的診断・治療法を開発)

横断的基盤研究分野 (※1)  
(疾患横断的に病因・病態解明)

### 特定疾患治療研究事業 ＜医療費助成＞

(56疾患)

臨床調査研究分野のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費負担の軽減を図る。

#### ＜平成21年度補正予算を踏まえ追加＞

- |                        |                 |
|------------------------|-----------------|
| ・家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体) | ・拘束型心筋症         |
| ・脊髄性筋萎縮症               | ・ミトコンドリア病       |
| ・球脊髄性筋萎縮症              | ・リンパ脈管筋腫症(LAM)  |
| ・慢性炎症性脱髄性多発神経炎         | ・重症多形滲出性紅斑(急性期) |
| ・肥大型心筋症                | ・黄色靭帯骨化症        |
|                        | ・間脳下垂体機能障害      |

※1 重点研究分野及び横断的基盤研究分野の対象疾患は、臨床調査研究分野の対象疾患と同じ。

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患  
（○は特定疾患治療研究事業対象）

血液系	特発性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髓異形成症候群）、骨髓線維症
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群（高安動脈炎）、○ビュルガー病（バージャー病）、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス（SLE）、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	○ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	○PRL分泌異常症、○ゴナドトロピン分泌異常症、○ADH分泌異常症、○下垂体機能低下症、○クッシング病、○先端巨大症、○下垂体性TSH分泌異常症
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症（○家族性高コレステロール血症（ホモ接合体））
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、○ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、○致死性家族性不眠症、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○線条体黒質変性症、○副腎白質ジストロフィー、ペルオキシソーム病
	神経変性疾患	○筋萎縮性側索硬化症（ALS）、○パーキンソン病、○進行性核上性麻痺、○大脳皮質基底核変性症、○ハンチントン病、○脊髄性筋萎縮症、○球脊髄性筋萎縮症、脊髄空洞症、原発性側索硬化症、有棘赤血球舞蹈病
	ライソソーム病・ペルオキシソーム病	○ライソソーム病、ペルオキシソーム病
	免疫性神経疾患	○多発性硬化症、○重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、○慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー（ルイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロー・フカセ症候群）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○特発性拡張型（うっ血型）心筋症、○肥大型心筋症、○拘束型心筋症、○ミトコンドリア病、○ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○原発性肺高血圧症、○特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、○リンパ脈管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性脾疾患	○重症急性脾炎、脾嚢胞線維症、慢性脾炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡、先天性魚鱗癬様紅皮症
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○神経線維腫症Ⅰ型（レックリング・ハウゼン病）、○神経線維腫症Ⅱ型、結節性硬化症（プリングル病）、色素性乾皮症（XP）
	重症多形滲出性紅斑	○重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	○後縦靱帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、○黄色靱帯骨化症、前縦靱帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	○スモン

## 難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患（177疾患）

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	遺伝性ポルフィリン症	46	新生児糖尿病
2	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	47	深部静脈血栓症
3	遺伝性鉄芽球性貧血	48	進行性下顎頭吸収(PCR)
4	遺伝性脳小血管病(CADASIL、CARASIL)	49	進行性心臓伝導障害(CCD)
5	一過性骨髄異常増殖症	50	腎性尿崩症
6	円錐角膜	51	瀬川病
7	遠位型ミオパチー	52	性分化異常症
8	家族性寒冷蕁麻疹(FCAS)	53	成人型分類不能型免疫不全症(CVID)
9	家族性地中海熱	54	声帯溝症
10	歌舞伎症候群	55	脆弱X症候群
11	外リンパ腫	56	脊髄障害性疼痛症候群
12	外胚葉形成不全免疫不全症	57	脊柱変形に合併した胸郭不全症候群
13	褐色細胞腫	58	先天性角化不全症(DC)
14	肝型糖原病	59	先天性角膜混濁
15	急性大動脈症候群	60	先天性高インスリン血症
16	筋チャンネル病	61	先天性赤芽球癆(Diamond Blackfan貧血)
17	筋強直性ジストロフィー	62	先天性大脳白質形成不全症
18	劇症1型糖尿病	63	先天性ビオチン代謝異常症
19	血管新生黄斑症	64	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
20	血球貪食症候群	65	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患
21	原発性リンパ浮腫	66	先天白内障
22	高グリシン血症	67	胎児仙尾部奇形腫
23	高チロシン血症	68	多発性内分泌腫瘍症
24	高プロリン血症	69	単純性潰瘍／非特異性多発性小腸潰瘍症
25	高IgD症候群	70	胆道閉鎖症
26	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	71	中性脂肪蓄積心筋血管症
27	甲状腺中毒クリーゼ	72	長鎖脂肪酸代謝異常症
28	後天性血友病Ⅲ	73	低ホスファターゼ症
29	骨形成不全症	74	道化師様魚鱗癬
30	鰓弓耳腎(BOR)症候群	75	特発性局所多汗症
31	再発性多発軟骨炎	76	特発性耳石器障害
32	細網異形成症	77	内臓錯位症候群
33	自己免疫性内耳障害	78	中條-西村症候群
34	自己貪食空胞性ミオパチー	79	那須ハコラ病
35	自発性低血糖症	80	軟骨異栄養症
36	若年性線維筋痛症	81	軟骨無形成症
37	若年性特発性関節炎(全身型)	82	難治性川崎病
38	周産期心筋症	83	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
39	小眼球(症)	84	難治性脳形成障害症
40	小児交互性片麻痺	85	難治性発作性気道閉塞疾患(PROD)
41	新生児バセドウ病	86	難治性慢性好酸球性肺炎
42	新生児ループス	87	難治性慢性痒疹・皮膚掻痒症
43	新生児一過性糖尿病(TNDM)	88	乳児ランゲルハンス組織球症
44	新生児及び乳幼児の肝血管腫	89	尿素サイクル異常症
45	新生児食物蛋白誘発胃腸炎様疾患(N-FPIES)	90	年齢依存性てんかん性脳症



## 難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患（177疾患）

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
91	肺血栓塞栓症	135	ターナー症候群(TS)
92	肺胞蛋白症	136	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症
93	破局てんかん	137	チロシン水酸化酵素欠損症
94	白斑	138	ピッカースタッフ型脳幹脳炎
95	反復泡状奇胎	139	フェニルケトン尿症
96	非ウイルス性嚙血性肝硬変	140	フックス角膜内皮変性症
97	肥大性皮膚骨膜炎	141	ブラダー・ウイリー症候群(PWS)
98	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	142	プロピオン酸血症
99	封入体筋炎	143	マルファン症候群
100	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	144	ミクリッツ病
101	発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)	145	メチルマロン酸血症
102	慢性活動性EBウイルス感染症	146	リンパ管腫
103	慢性偽性腸閉塞症	147	ロイス・デーツ症候群(LDS)
104	慢性好中球減少症	148	AAA症候群
105	慢性動脈周囲炎(Chronic Periaortitis: CP)	149	Aicardi-Goutières 症候群(AGS)
106	未熟児網膜症	150	ATR-X(X連鎖 $\alpha$ サラセミア・精神遅滞)症候群
107	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	151	Beckwith-Wiedemann症候群(BWS)
108	毛細血管拡張性小脳失調症(AT)	152	Brugada症候群
109	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴	153	Calciphylaxis
110	両側性蝸牛神経形成不全症	154	Cavinopathy(リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患)
111	アトピー性脊髄炎	155	CFC症候群
112	アラジール(Alagille)症候群	156	Charcot-Marie-Tooth病
113	アレキサンダー病	157	CHARGE症候群
114	アンジェルマン症候群(AS)	158	CINCA症候群
115	ウエルナー(Werner)症候群	159	CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患
116	ウォルフヒルシュホーン症候群	160	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)
117	エーラスダンロス症候群	161	Gorlin症候群
118	エマヌエル症候群	162	IgG4関連全身硬化性疾患
119	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	163	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患(MOLPS)
120	カナバン病	164	Landau-Kleffner症候群
121	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	165	Microscopic colitis
122	キャンボメリック ディスプラジア	166	Mowat-Wilson症候群
123	クラインフェルター症候群(KS)	167	Muckle-Wells症候群(MWS)
124	コケイン症候群	168	Pelizaeus-Merzbacher病
125	コステロ症候群	169	Pendred症候群
126	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	170	Rett症候群
127	コレステリルエステル転送蛋白(CETP)欠損症	171	RS3PE症候群
128	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	172	Rubinstein-Taybi症候群
129	サラセミア	173	Silver-Russell症候群(SRS)
130	ジストニア	174	von Hippel-Lindau 病
131	シトリン欠損症	175	Wolfram症候群
132	スミスマゲニス症候群(SMS)	176	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
133	セピアブテリン還元酵素欠損症	177	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患
134	ソトス症候群		

## 第9回難病対策委員会（平成21年7月30日）での議論の概要

※各発言者に内容を確認して取りまとめた。

## 【伊藤委員】

※ 「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」（資料1：伊藤委員提出資料）を参照

- 1 難病の問題は、医学・医療の問題だけではなく、社会生活や福祉に関わる問題である。
- 2 医学・医療の発展により、診断や治療は大幅な進歩を遂げたと患者としても実感している。
- 3 医療費負担については、健康保険制度の見直しにより、患者の負担が大きく増加してきている。  
現在の高額療養費制度では、1、2ヶ月の短期間であれば払える金額かもしれないが、難病だけではなく、長期慢性疾患の患者にとって、一生治療を必要とする限り払い続けていくことは困難ではないか。
- 4 日本の疾病構造が慢性疾患を中心になってきている時代に、現在の高額療養費の額が、本当に妥当性のあるものなのか考え直す時期に来ているのではないか。
- 5 生涯の治療を必要とする病気になった場合にも、安心して治療を継続することができるよう、患者たちが負担可能な自己負担額とすべきではないか。
- 6 現在の難病対策については、希少疾患が5,000～7,000あると言われる中で、研究対象や医療費助成の対象を年々一つずつ増やすことで難病問題は解決するのか。
- 7 小児慢性特定疾患治療研究事業については、20才になった途端に当事業の対象外となる。このようないわゆるキャリアオーバーの問題についてどのように考えていくのか。

- 8 多くの患者・家族の要望として、まずは、病気の原因究明と治療法の早期開発であり、その次に医療費問題の解決、地域の専門医不足の解決、身体障害者と同じ福祉・社会的な支援を希望している。
- 9 どういった病気にどのような要望があるのか、難病対策の中で生活実態調査のようなものもあわせて行ってはどうか。
- 10 今後の難病対策のあり方として、難病対策は難治性疾患克服研究事業に特化して、全ての難病を対象に研究を進めることとしてはどうか。大事なことは、研究の対象疾患を増やすこと、予算を集中して、一日も早い原因究明と治療法の確立を目指すこととしてはどうか。
- 11 医療費の問題については、医療保険制度の見直しの中で対応すべきではないか。生涯、医療を必要とする長期慢性疾患の患者を対象として、高額療養費の限度額を大幅に引き下げることにも必要ではないか。
- 12 生活や福祉の面に対する課題を整理するため、難病対策基本法というものが必要ではないか。
- 13 これまでのように個別の疾患を「難病」とするような定義ではなく、疾患によって区別されない、新たな「難病」の定義について検討してはどうか。
- 14 今後は、患者団体を充実していくための支援が必要ではないか。

【山本委員】

- 1 医療の提供側から現状を見ると、病院経営が厳しい中で、難病を担当する医師も疲弊している。医師が増えているという状況にもなく、病院の収益が低い免疫内科やリウマチ科等が減っていると認識している。
- 2 難病の患者さんが本来受けるべき治療薬が、残念ながら、我が国では世界の後進国になっている。

【葛原委員】

- 1 難病かどうかにかかわらず、医療費の自己負担の問題については、医療

制度の中で検討すべきではないか。

- 2 その際には、医療を受ける側にも医療資源の使い方をもう一度考えなければならぬ面があるのではないか。

【木村委員】

- 1 これからの難病対策・難病研究のあり方について、もう少し検討することが必要ではないか。
- 2 限られた疾患だけに医療費助成を行い、臨床調査個人票のデータを収集していくということは、そろそろ考え方を考える必要があるのではないか。
- 3 特に、難病を診ることのできる医師が少ないことは切実に感じている。今ある医療資源や専門医を有機的に活用していくことが大切である。  
難病を診る機会を増やしていくための方法や、患者さんからの医療に関する要望に対してどのように応えていくべきか、社会システムの研究を進めて、今ある医療資源を最大限に活用することが重要ではないか。

【水田委員】

- 1 子どもの胆道閉鎖症については、18歳以降は、医療費助成の対象から外れてしまい、医療費を負担するにしても就職ができない状況である。
- 2 これまでの難病対策によって、難病がどのように変わってきたのか示しながら議論した方が良いのではないか。

【小池委員】

- 1 増額された難病の研究費が効果的に使われるような仕組みを考えてはどうか。
- 2 医療費の自己負担の問題は、難病の問題だけを取り上げるのではなく、我が国全体の医療保障をどういう形で設計するのかという視点で検討すべきではないか。

【内田委員】

- 1 難病という、医療費もかかり、生涯を通じて医療を受けなければならない方々には非常に厳しいものが強いられている。この問題の解決には、何

が必要なのかということをしかりとみんなで議論することが大事ではないか。

【佐藤委員】

- 1 難病の方々の医療や介護、暮らしをどう支えて行くのか、系統的な施策が必要ではないか。
- 2 これからの難病対策については、他の慢性疾患も含め、社会福祉の中でどのように位置付けていくか再考の時ではないか。
- 3 これまでの医療制度改革の中で、難病患者の方々にどのような影響が及んだのか。データを基に、今後の日本の社会保障と医療はどうあるべきか考えるステップにすべきではないか。
- 4 社会保障の議論をする際には、負担と給付の程度を列記して議論すべきではないか。

【本田委員】

- 1 在宅療養を支援する立場から見ると、訪問看護ステーションの整備も十分ではなく、スタッフも非常に少ない。
- 2 原因究明の他に、施設から住宅という受け皿の仕組みをつくっていくための研究予算も必要ではないか。

【益子委員】

- 1 保健所の立場からは、将来のある子どもたちの認定審査について、こんなにも厳しくしなければいけないのかと思う。

【南委員】

- 1 難病対策として克服されたもの、まだ課題として残っているものを整理する必要があるのではないか。
- 2 難病の研究費が増額されたのは、治療法が確立されていない難しい病気をどうにかしようということではないかと思われる。その趣旨をきちんと汲んだ難病対策を行う必要があるのではないか。

# ALSなどの神経難病とともに

## ～医療現場からのメッセージ～

独立行政法人国立病院機構  
南九州病院長 福永秀敏

### 私の立ち位置

- 「難病対策要綱」の策定された昭和47年に医師になり、爾来38年、確かな治療法のない神経難病医療にたずさわってきた。
- 1984年から、ALSの在宅医療と人工呼吸管理をすることになった。そして条件整備ができれば、在宅ケアこそが、患者・家族にとって最も満足できる医療だと思った。
- 筋ジストロフィー医療では、彼らの精神的なたくましさ、「障害も個性である」という側面、そして終末期医療では、死と向き合う教育の重要性を強く感じた。
- システム構築と人材の育成が、両輪として機能すること。
- それぞれの生き方があるように、それぞれの死にも方もある。人生は一つの物語であり、医療者はその物語を意義あるものにするための援助者でありたいと思う。<sup>1</sup>

# システム化

## 1. 難病の地域ケア・システム

国立療養所における在宅医療推進のための研究班班長  
看護師等によるALS患者の在宅支援に関する分科会委員  
鹿児島県重症難病医療ネットワーク協議会会長  
厚生労働審議会疾病対策部会難病対策委員会委員

## 2. 筋ジストロフィーのケア・システム

筋ジストロフィー患者のケアシステムに関する総合的研究班班長

## 3. 医療安全対策のシステム化

厚生省リスクマネジメントスタンダードマニュアル作成委員会委員長  
厚労省医療安全管理者の質の向上に関する検討作業部会部会長

2

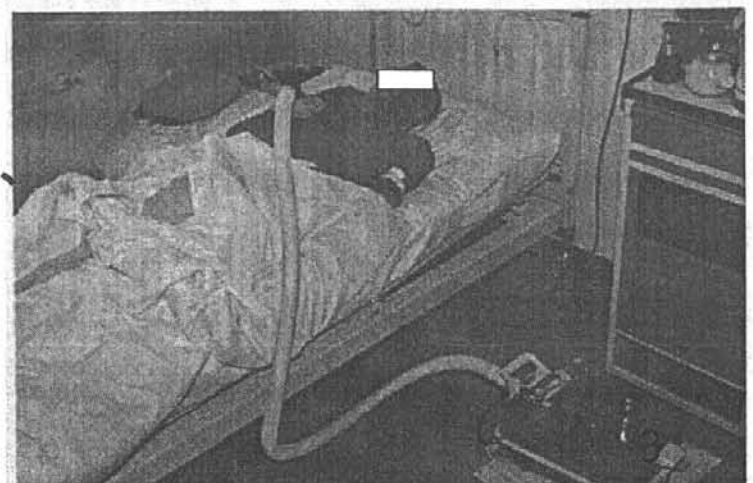
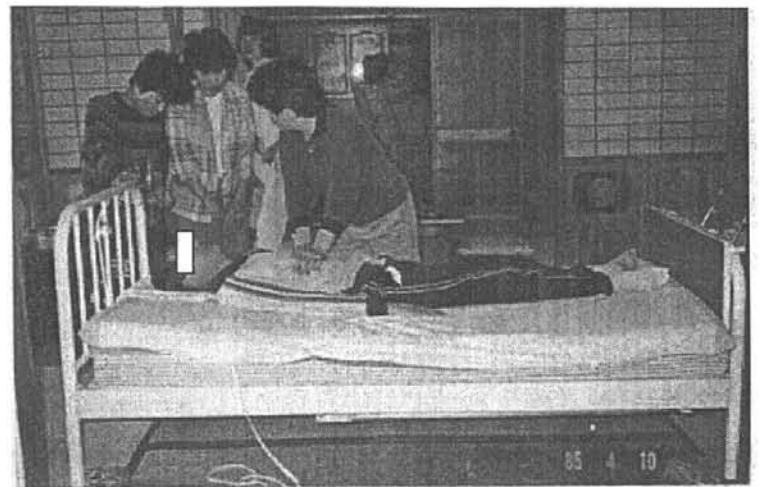
### 1984年4月

日本で、おそらく初めての「体外式陰圧人工呼吸器」を在宅で、Sさんに使ってもらった。

2年余り24時間の胸押し補助呼吸から開放されて、喜ばれた。

でも、6ヶ月ほど経ったある朝、眠るように亡くなられた。

私が在宅ケアと取り組む「きっかけ」を作ってくれた患者さんである。

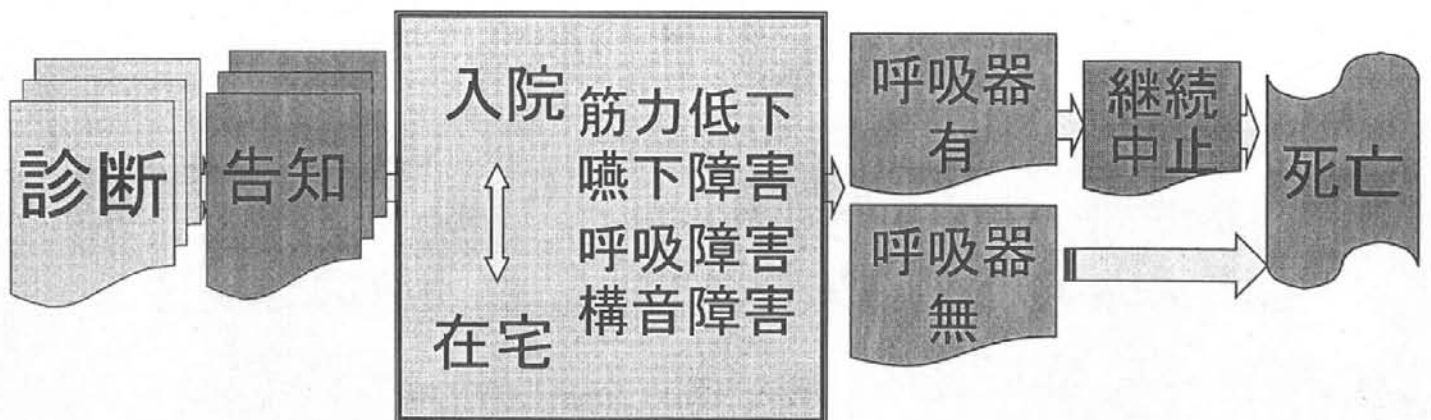




お母さんに指示するSさん、在宅だからできる  
「この頃が一番充実していたかも・・・」とお母さん

4

## ALS診断後の一般的経過



5



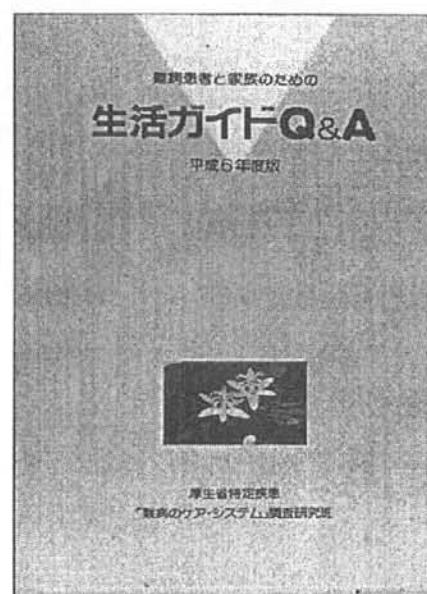
# 在宅療養のための3部作



(平成3年)



(平成5年)



(平成6年)6

## 在宅医療の歴史(南九州病院)

- 1 昭和50年頃からALS患者訪問をボランティアで実施.
- 2 昭和58年、在宅人工呼吸管理開始
- 3 平成3年、南九州医療福祉研究会設立.
- 4 平成5年、「国立療養所における在宅医療推進に関する研究班」が発足. 私が班長で当院が事務局.
- 5 平成6年より、病院の事業として計画的で継続的な在宅医療の実施.(規約・交通手段・緊急時の体制整備)
- 6 平成8年、鹿児島ALS医療福祉ネットワーク発足.
- 7 平成9年、難病支援検討会 & 学習会(調整会議).
- 8 平成12年、鹿児島県重症難病医療ネットワーク協議会 7

## 当院の在宅ケア

- 1 実務
- 2 教育研修
- 3 研究

	1 級 課 程		2 級 課 程		
	申込者数	受講者数	申込者数	受講者数	
オリジナル	310	140	オリジナル	1,983	912
県委託	328	120	県委託	552	350
看護師等免除交付	H13年度	41	1,221		
	H14年度	452			
	H15年度	728			
計	638	1,481	計	2,535	1,262

## ヘルパー養成研修

難病患者等ホームヘルパー養成研修

(名)

平成7年より平成20年まで  
1級課程1884人、2級課程  
1627人、合わせて3511人の  
ヘルパー養成実施。

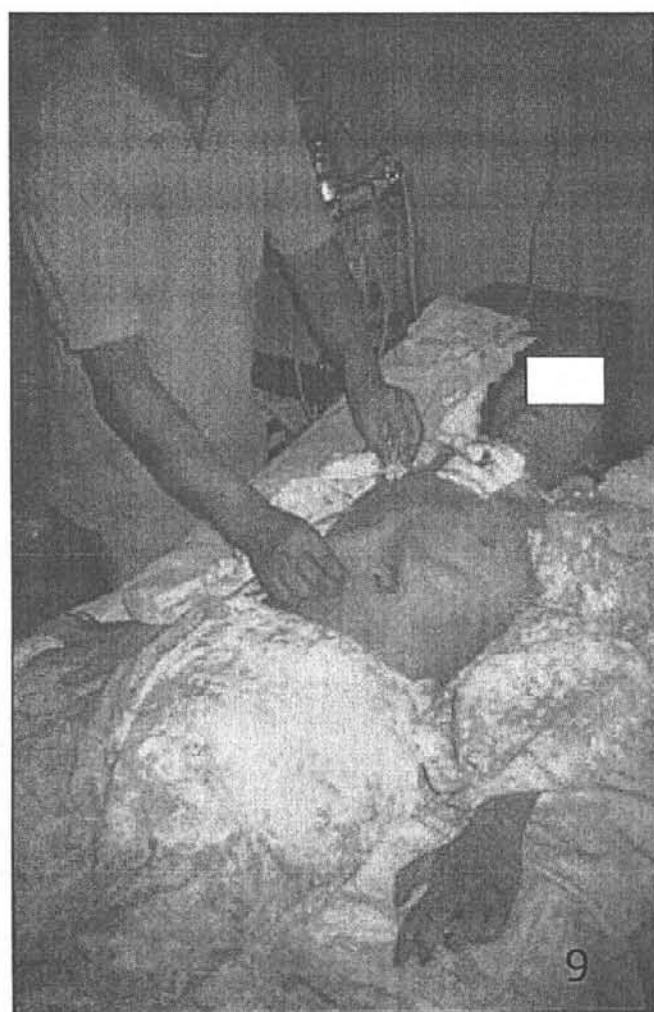
また難病患者等ヘルパー養成  
研修では、2027人が受講。

	難病基礎課程Ⅱ	難病基礎課程Ⅰ		
		前期	後期	計
H12年度	51	73		
H13年度	68	前期	98	217
		後期	119	
H14年度	101	前期	175	324
		後期	149	
H15年度	109	前期	175	288
		後期	113	
計	329	902		

8

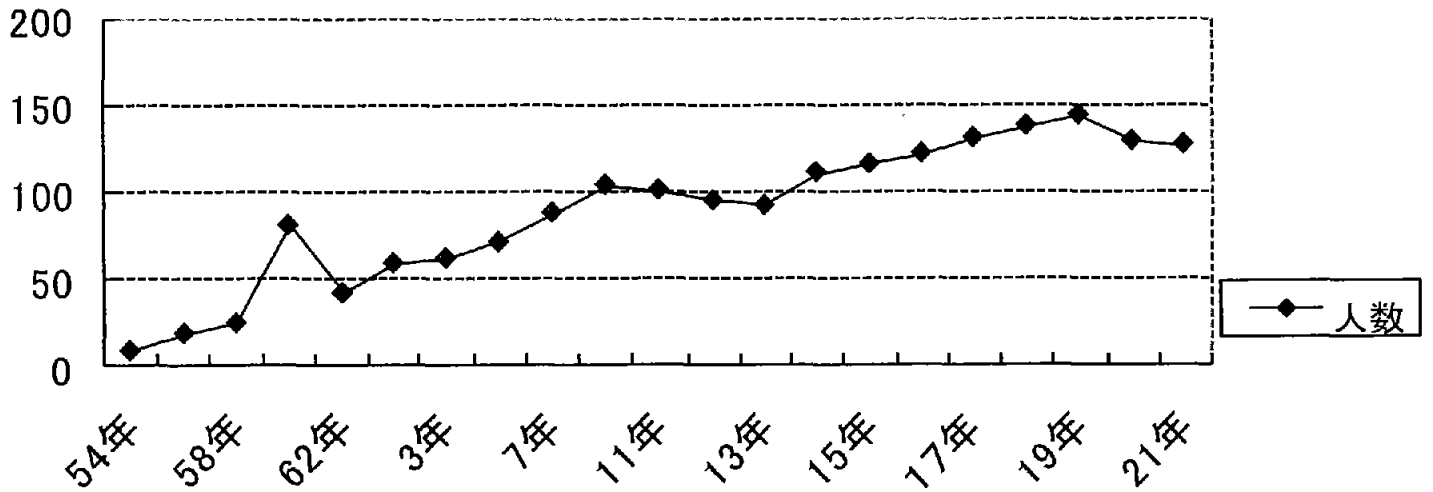
## 吸引問題を考える機会 になった患者さん

ご主人が一人で奥さんの介護  
にあたっていた。夜間も吸引の  
度に起きていた。眠れる時間は  
訪問看護の2時間だけという  
日が続いた。せめてヘルパーに  
夜間の吸引をお願いできないも  
のか・・・



9

図1 ALS患者特定疾患受給者数



## 鹿児島県患者数の推移(平成21年12月末日現在)

- 1)昭和49年に2人の認定があり、平成8～13年は100人前後
- 2)その後、微増し平成19年度が144人、平成21年12月で127人

10

## 人工呼吸器の使用状況と主な療養場所

(平成21年12月末)

	在宅	入院	施設 入所	合計(%)
人工呼吸器使用	24(18.9)	41(32.3)	4(3.1)	69(52.4)
気管切開のみ	8(6.3)	2(1.6)	0	10(7.8)
その他	30(23.6)	12(9.5)	6(4.7)	48(39.8)
合計	62(48.8)	55(43.4)	10(7.8)	127(100)

# 長期療養の形態

## 1. 入院の場合

(1) 医療法上では、一般病棟とその他.

(2) 診療報酬上.

- ・障害者施設等入院基本料(出来高)  
  特殊疾患入院施設管理加算
- ・特殊疾患入院医療管理料(包括, 病室)
- ・特殊疾患病棟入院料(包括, 病棟)
- ・療養介護病棟 I (介護区分 V 以上)

(3) 身体障害者療養施設ALS居室

## 2. 在宅の場合

(1) 公的サービスの利用.

(2) ネットワークと地域ケアシステムの構築.

12

## 現在の当院の神経内科病棟の現状

病名	年齢	性	呼吸器	胃ろう	意思伝達の方法
ALS	79	女	(-)	(+)	TLS
ALS	77	女	(+)	(+)	TLS
ALS	81	男	(-)	(+)	TLS
ALS	73	女	(+)	(+)	TLS
ALS	45	女	(+)	(+)	TLS
ALS	67	男	(+)	(+)	まばたき
ALS	78	女	(+)	(+)	まばたき
ALS	62	女	(-)	(-)	文字盤
ALS	79	男	(-)	(+)	まばたき
ALS	55	男	(+)	(+)	伝の心
ALS	82	女	(+)	(-)	まばたき

13

# ALSの長期ケアのための総論的コメント

## 1)告知

長期療養に伴うさまざまな問題、特に呼吸器装着などを考えると告知は避けて通れない。告知のやり方やアフターケアは大切。

## 2)呼吸器装着とTLSでの呼吸器の離脱

呼吸器装着はその前提として、在宅で可能かどうかも検討事項。

## 3)円滑な長期ケアの要因

- ①患者さん:人柄というか、周りにサポーターを惹きつける魅力があれば。
- ②介護者:主介護者が健康で、またサポートできる体制。
- ③医療機関のネットワーク:拠点病院と協力病院。ただ神経内科専門医だけでなく、呼吸器や外科系の医師でもなんら問題はない。レスパイト入院。
- ④緊急時の問題:いい時は在宅で、悪くなったら入院できる病院の確保。
- ⑤地域ケアシステム:連携と協力が必要。チーム医療そのものであり定期的な調整会議(事例検討会)が必要。地域医療連携室の役割。
- ⑥患者会との連携:相談窓口としても。ピアサポート。

## 4)ALSと人生

運動機能は極限まで退化するのに、精神機能は活発。だからこそ、人の心を打つ患者さんも多い。

14

# レスパイト入院

- 1)当初は介護者の病気、冠婚葬祭、災害時の一時入院を目的にしていたが、最近では介護者の休養
- 2)利用者の高齢化と共に主介護者も高齢となっているため、身体的負担が大きい。  
人工呼吸器や吸引など医療依存度が高いこと、いのちの責任を担っていること等から持続的な緊張状態を強いられ、精神的ストレスが大きい。
- 3)利用者の多くはALS(全て人工呼吸器装着)で、患者・家族の交流、日ごろの悩みや不安を病院スタッフと共有の機会にも。
- 4)拠点病院などをその受け皿に

15

# 地域医療連携室の退院調整

## システムへの関わり

- ・入院時スクリーニングで地域の在宅支援担当者につなぐ退院調整ケースを選択。
- ・病棟看護師は初期情報をもとに初期カンファレンスを実施し、退院に向けた看護計画の立案。
- ・地域医療連携室と連携し、患者・家族・関係機関と連絡し長期療養の場の確認。
- ・退院時カンファレンス(患者家族、主治医、師長、受け持ち看護師、PT・OT、薬剤師、地域医療連携室、在宅支援担当者、地域関係機関)による退院先の確認と共有。
- ・退院後、サービス調整会議に参加し、在宅情報のフィードバック。

16

## アメリカの事情

### 1) 介護問題

- ・87%が夫婦配偶者
- ・配偶者以外の介護人  
0(48%)、1(15%)  
2(15%)、3、4(13%)

### 2) 患者の1/3が家族や介護者に愛情を示さない

### 3) 呼吸器は3%が装着

### 4) 最期は自宅(53%)、19%(病院)、7%(ホスピス)

### 5) 66%は痛みや苦しみ

89%は安寧

37%は酸素吸入

90%は遺言を、97%は遺言が守られた

(コロンビア大学三本先生)

表1. ALSの原因仮説とそれに基づく臨床試験の現況

原因仮説・薬剤機序	薬剤	治験計画	責任者・センター・研究基金	コメント
グルタミン酸拮抗剤	Talampanel (GYKI 53773)	RCT, Phase III Multicenter	Teva USA, Europe	進行中
グルタミン酸ラムダ受容体拮抗剤	Dextromethorphanとquinidineの合剤	RCT, Phase III Multicenter	B. Brooks Avanzir/USA	偽性球麻痺に効果あり。第二試験進行中
グルタミン酸再吸収亢進	Ceftriaxone	RCT, Phase II/III Multicenter	M. Cudkowicz NEALS/USA, NIH	進行中
抗酸化剤	CoQ10	RCT, Phase II Multicenter	P. Kaufmann Columbia/USA, NIH	無効
	Edaravone	RCT, Phase III Multicenter	H. Yoshio Japan	進行中
神経栄養因子	IGF-1, subcu	RCT, Phase I Multicenter	E. Sorenson GLALS/USA, NIH	無効
	NGF	Phase I	M. Aoki/Y. Itohama, Japan	計画中
抗炎症剤	Minocycline	RCT, Phase III Multicenter	P. Gordon Columbia/WALS, NIH	進行中
Anti-apoptotic	TCH346	RCT, Phase III Multicenter	Novertis Eur/USA/Canada	無効
中枢神経へのフクチン	Glatiramer acetate	RCT, Phase III Multicenter	Teva Europe	計画中
蛋白凝集拮抗剤	Arimocloamol	RCT, Phase II/III Multicenter	M. Cudkowicz NEALS/USA	中断中
遺伝子発現促進剤	4-phenylbutyrate	RCT, Phase II Multicenter	M. Cudkowicz, VA Hospital/USA	中断中
Autophagy	Lithium carbonate	RCT, Phase II	WALS, NEALS, Europe	進行中
神経保護剤	Knopp 760704	RCT, Phase II	Knopp USA, Europe	進行中
	Methylcobalamin	RCT, Phase III Multicenter	Eisai Japan	進行中
	TRO19622	RCT, Phase II Multicenter	Tropbos Europe	進行中

17

# ALSなど神経難病の今後の課題

- 1) 厳しい療養生活でも「幸せ感」はある。よりQOLの高い生活を実現するためにはどうすればいいか。
- 2) 病院など箱物の整備には、自ずから限界がある。レスパイト入院、クリティカルパスなど利用して有効活用を。同時に病気による、そして入院病棟による不公平感の解消を。
- 3) 在宅療養が主流になる時代、介護力の確保、公的介護などの社会資源の活用、吸引や栄養交換などの医療処置を研修などの教育を経て順次介護職などにも拡大を。
- 4) 地域間(県、市町村)のサービスの格差解消を。難病対策基本法の検討を。
- 5) 病院間(拠点・協力)、病院と介護施設、訪問看護ステーションなどとのネットワークのより緊密な連携を。
- 6) 事前指示書や尊厳死問題の議論は避けられない。
- 7) 国立病院機構だけでも**2000**台を超える人工呼吸器が常時作動している。安全の問題では、現場は常に緊張状態にある。
- 8) 魅力ある職場にすることで、意欲のある専門医師を難病の現場に。 18

## ナラティブ

患者さんとの対話によって新しい物語を創造し、会話を通して新しい意味を発生させ、患者さんの持っている問題を解決していく...

人生はいくつもの小さな物語からなる大きな物語である。自分の人生の物語を語れば、自分自身の人生や意味づけもできる。

人生の最後の時を共有し、その人の人生の物語を完成させる。

### 参考書籍

- 1) 難病と生きる(春苑堂出版、1999年)
- 2) 病む人に学ぶ(日総研、2004年)
- 3) 早起き院長のてげてげ通信(随筆かごしま社、2007年)
- 4) 早起き院長のてげてげ通信2～病と人の生き方と(随筆かごしま社、2009年)

## 山田君の微妙な 手の震え

「またですか……」

「いやなあ、お前の  
この微妙の手の震えが  
あるから、髪の毛一本  
一本の繊細さが出て  
くるんだ。病気じゃないと  
書けん！」

いつも来客者に、そう  
言いながら紹介する。  
嫌そうに、そうでもない  
ような複雑な表情をする。

障害も、人もそれぞれの  
個性がある。相応のケア  
が必要となる。





## 平成21年度難治性疾患克服研究事業採択課題一覧表

番号	研究者等名	所属研究機関	採択課題名	交付額 (千円)
				合計
(1)臨床調査研究分野				2,195,350
1	小澤 敬也	自治医科大学	特発性造血障害に関する調査研究	65,000
2	村田 満	慶應義塾大学	血液凝固異常症に関する調査研究	65,000
3	原 寿郎	国立大学法人九州大学	原発性免疫不全症候群に関する調査研究	43,700
4	楨野 博史	岡山大学大学院	難治性血管炎に関する調査研究	81,900
5	山本 一彦	東京大学大学院	自己免疫疾患に関する調査研究	78,000
6	石ヶ坪 良明	公立大学法人横浜市立大学大学院	ベーチェット病に関する調査研究	37,500
7	松本 俊夫	徳島大学大学院	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	37,200
8	大磯 ユタカ	名古屋大学大学院	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	70,500
9	藤枝 憲二	旭川医科大学	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	35,000
10	小川 佳宏	国立大学法人東京医科歯科大学	中枢性摂食異常症に関する調査研究	17,000
11	山田 信博	筑波大学大学院	原発性高脂血症に関する調査研究	28,000
12	山田 正仁	金沢大学大学院	アミロイドーシスに関する調査研究	65,000
13	水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院	プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究	165,000
14	西澤 正豊	新潟大学	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究	70,400
15	中野 今治	自治医科大学	神経変性疾患に関する調査研究	65,000
16	楠 進	近畿大学	免疫性神経疾患に関する調査研究	75,000
17	新井 一	順天堂大学	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究	36,000
18	橋本 信夫	京都大学大学院医学研究科	ウイルス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究	23,000
19	小椋 祐一郎	公立大学法人名古屋市立大学大学院	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究	60,000

20	渡辺 行雄	国立大学法人富山大学大学院	前庭機能異常に関する調査研究	20,000
21	小川 郁	慶應義塾大学	急性高度難聴に関する調査研究	13,000
22	北風 政史	国立循環器病センター	特発性心筋症に関する調査研究	91,000
23	杉山 幸比古	自治医科大学	びまん性肺疾患に関する調査研究	54,500
24	三嶋 理晃	京都大学大学院	呼吸不全に関する調査研究	49,000
25	坪内 博仁	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科	難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	84,500
26	森安 史典	東京医科大学	門脈血行異常症に関する調査研究	25,000
27	下瀬川 徹	東北大学大学院	難治性膵疾患に関する調査研究	63,700
28	岩月 啓氏	岡山大学大学院	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	70,000
29	佐藤 伸一	長崎大学大学院	強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	18,000
30	三森 経世	京都大学大学院	混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究	29,000
31	大塚 藤男	筑波大学	神経皮膚症候群に関する調査研究	32,000
32	戸山 芳昭	慶應義塾大学	脊柱靭帯骨化症に関する調査研究	89,100
33	松尾 清一	名古屋大学大学院	進行性腎障害に関する調査研究	76,050
34	小長谷 正明	独立行政法人国立病院機構鈴鹿病院	スモンに関する調査研究	109,200
35	渡辺 守	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	65,000
36	衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学小児科学講座・DNA医学研究所	ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究	49,000
37	橋本 公二	愛媛大学大学院医学系研究科	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究	67,600
38	岩本 幸英	九州大学	特発性大腿骨頭壊死症の診断・治療・予防法の開発を目的とした全国学際的研究	71,500

(2)重点研究分野				2,971,080
1	福田 恵一	慶應義塾大学	プロスタグランジン-12合成酵素遺伝子を用いた肺動脈性肺高血圧症に対する新規治療法の開発	65,000
2	小室 一成	千葉大学大学院医学研究院	新規拡張型心筋症モデルマウスを用いた拡張型心筋症発症機序の解明	36,400
3	祖父江 元	名古屋大学大学院	筋萎縮性側索硬化症の病態に基づく画期的治療法の開発	38,640
4	尾崎 承一	聖マリアンナ医科大学	ANCA関連血管炎のわが国における治療法の確立のための多施設共同前向き臨床研究	21,540
5	玉井 克人	大阪大学	表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究	39,000
6	堂浦 克美	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病に対する診断・治療技術開発に関する研究	29,000
7	池田 宇一	信州大学大学院医学研究科臓器発生制御医学講座	難治性血管炎に対する血管再生療法の多施設共同研究	45,500
8	三谷 絹子	獨協医科大学内科学	骨髄異形成症候群に対する病態解明・治療法の開発に関する研究	34,000
9	北本 哲之	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病2次感染に対する現実的滅菌法の開発研究	29,000
難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する臨床研究				
10	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点 iPS細胞研究センター	疾患特異的 iPS細胞を用いた難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する研究	600,000
11	山村 隆	国立精神・神経センター	免疫修飾薬による多発性硬化症の治療成績向上を実現する探索的研究	468,000
12	青木 正志	東北大学	肝細胞増殖因子による筋萎縮性側索硬化症に対する新規治療法の開発	650,000
13	澤 芳樹	大阪大学大学院医学研究科	重症拡張型心筋症へのbridge-to-transplantation/recoveryを旨とした新規治療法の開発と実践	600,000
14	江頭 健輔	九州大学大学院医学研究院	重症肺高血圧症の予後と生活の質を改善するための低侵襲かつ安全安心な吸入ナノ医療の実用化臨床試験	315,000

(3)横断的基盤研究分野				1,157,000
1	宮崎 義継	国立感染症研究所	特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究	50,000
2	小池 隆夫	北海道大学大学院	新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発	60,000
3	永井 正規	埼玉医科大学	特定疾患の疫学に関する研究	55,900
4	小森 哲夫	埼玉医科大学	特定疾患患者の生活の質(Quality of Life,QOL)の向上に関する研究	46,800
5	千葉 勉	京都大学	難治性疾患克服研究の評価ならびに研究の方向性に関する研究	68,200
6	糸山 泰人	東北大学大学院	重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究	65,000
7	今井 尚志	独立行政法人国立病院機構宮城病院	特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究	42,000
8	荻野美恵子	北里大学	難治性疾患の医療費構造に関する研究	41,800
9	反町 典子	国立国際医療センター・消化器疾患研究部	HLA多型が寄与する自己免疫疾患の発症機序の解明	65,000
生体試料等の収集に関する研究				
10	渡辺 守	東京医科歯科大	小腸生検検体大規模解析による特定難治性疾患病態理解に関する研究	5,000
11	山原 研一	国立循環器病センター	ヒトiPS細胞由来血管内皮細胞の分化誘導技術を用いた高度肺血管性肺高血圧症の病態生理解析と創薬に関する先端研究	6,000
12	青木 正志	東北大学	脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA)の臨床情報および遺伝子収集に関する研究	5,000
13	東 範行	国立成育医療センター	先天性難治性網膜・視神経障害に対する生体試料の収集及び病態把握に資する遺伝子バンクの創生	5,000
14	梅澤 明弘	国立成育医療センター研究所	ライソゾーム病を含む先天性代謝異常症および自己免疫性肝炎、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害に由来する生体試料の収集・バンク化	5,000
15	高橋 政代	独立行政法人理化学研究所	網膜変性疾患の多施設遺伝子診断システムの構築	5,000
16	森田 光哉	自治医科大学	原発性側索硬化症の疾患独立性および病態に関する解析	5,000
17	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学	HTLV-I関連脊髄症(HAM)患者データベースと検体バンクの確立による関東の研究拠点機関形成	5,000
18	矢澤 生	国立長寿医療センター	生体試料等の収集に関する研究(難治性疾患克服のための組織バンクの研究)	5,000
19	橋本 隆	久留米大学	皮膚難病の自己免疫水疱症の自己抗原のプロテオミクスによる同定と診断システムの確立	23,000
20	中島 健二	鳥取大学	進行性核上性麻痺(PSP)の生体試料等の収集体制整備に関する研究	5,000
21	日比 紀文	慶應義塾大学	ヒト腸内細菌フローラ生体試料バンクの確立からの炎症性腸疾患プロバイオティクス開発への基盤的研究	5,000

22	佐々木 秀直	北海道大学大学院	脊髄空洞症の発症要因に関する研究	5,000
23	佐野 輝	鹿児島大学	有棘赤血球舞踏病の疫学調査と診断法の確立および分子病態の解明	5,000
24	長谷川 一子	独立行政法人国立病院機構相模原病院	ハンチントン病のバイオリソース構築に関する研究	5,000
25	高橋 良輔	京都大学	パーキンソン病および類縁疾患患者iPS細胞を用いた病態解明	5,000
26	小池 春樹	名古屋大学	慢性炎症性脱髄性多発神経炎の臨床情報・生体試料バンクの構築	5,000
27	田中 章景	名古屋大学大学院医学系研究科	球脊髄性筋萎縮症のデータベースおよび生体試料バンク構築	5,000
28	祖父江 元	名古屋大学	筋萎縮性側索硬化症患者の遺伝子・生体試料バンクの構築	5,000
29	後藤 順	東京大学	ペルオキシソーム病:副腎白ジストロフィーの生体試料収集及び、臨床病型修飾因子についての研究	5,000
30	矢部 みはる	東海大学	ファンconi貧血とその類縁疾患の生体試料収集に関する研究	5,000
31	迎 寛	長崎大学	特発性間質性肺炎患者における生体試料等の収集に関する研究	4,500
32	川上 康	筑波大学	原発性高脂血症患者の生体試料収集に関する研究	5,000
33	向井 徳男	旭川医科大学 医学部	偽性低アルドステロン症に関連する生体試料等の収集に関する研究	5,000
34	鈴木 則宏	慶應義塾大学 医学部	大脳皮質基底核変性症由来iPS細胞の樹立とタウオパチーの新規治療戦略の確立	5,000
35	川畑 仁人	東京大学 医学部附属病院	全身性エリテマトーデスにおける修飾自己抗原を用いた自己反応性B細胞を標的とする病勢モニタリングと特異的細胞機能抑制治療の開発	4,000
36	古谷 博和	独立行政法人国立病院機構大牟田病院	進行性骨化性線維異形成症(FOP)の生体試料の集積と新規治療法の開発に関する基盤研究	5,000
37	高後 裕	旭川医科大学	特発性造血障害患者生体試料の安定的収集法の確立による鉄代謝異常関連造血障害の解析	5,000
38	岩田 岳	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	加齢黄斑変性症、ポリープ状脈絡膜血管症の生体試料バンク及び情報データベースの構築	10,000
39	宮脇 利男	富山大学	原発性免疫不全症候群患者からの生体試料収集に関する研究	5,000
40	大磯 ユタカ	名古屋大学	ADH分泌異常症(尿崩症)を呈するリンパ球性漏斗下垂体後葉炎の診断マーカーの開発に向けた患者検体の収集	5,000
41	山田 正仁	金沢大学	脳アミロイドアンギオパチーの生体試料収集に関する研究	5,000
42	北風 政史	国立循環器病センター	患者由来細胞のiPS細胞化による心筋症の新しい診断法開発を目指した生体試料の収集	5,000
43	本村 政勝	長崎大学	重症筋無力症の前向き臨床研究と生体試料バンクの構築	5,000
44	武藤 正彦	山口大学	稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究	13,000

45	山本 一彦	東京大学 医学部附属病院	膠原病、自己免疫疾患の重複症候群を中心とした実態把握と解析に向けた試料収集	10,000
46	稲葉 俊哉	広島大学	AML1および7q欠失責任遺伝子変異情報を有する骨髄異形成症候群検体バンクの構築	5,000
47	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	生体試料等の収集に関する研究:日本人多発性硬化症患者緯度・病型別臨床データ/サンプルバンクの構築	5,000
48	堀江 稔	滋賀医科大学	家族性突然死症候群の遺伝的背景の解明	5,000
49	針谷 正祥	東京医科歯科大学	抗好中球細胞質抗体関連血管炎患者のgenomic DNA収集に関する研究	5,000
50	斎藤 加代子	東京女子医科大学	小児期発症の脊髄性筋萎縮症の生体試料収集に関する研究	5,000
51	早坂 清	国立大学法人山形大学	肺胞低換気症候群の病態の研究	5,000
52	村田 美穂	国立精神・神経センター	線条体黒質変性症を主体とするパーキンソン症候群のバイオリソースバンク構築に関する研究	5,000
53	中村 稔	独立行政法人国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター	難治性肝臓疾患(原発性胆汁性肝硬変)の生体試料等の収集に関する研究	5,000
54	田島 敏広	北海道大学	先天性副腎低形成症の成因解析と新たな治療法の検討	5,000
55	塩原 哲夫	杏林大学	重症多形滲出性紅斑の生体試料収集・保管管理システムの確立	5,000
56	水澤 英洋	東京医科歯科大学	皮質基底核変性症(CBD)の生体試料等の収集体制整備に関する研究	5,000
57	渡辺 守	東京医科歯科大学	特定難治性疾患患者の回腸・大腸生検組織バンク構築	13,000
58	高島 成二	大阪大学	重症特発性心筋症患者の生体資料の収集および新規予後規定因子の検索・解析	5,000
59	宇佐美 真一	信州大学	難治性内耳疾患の遺伝子バンク構築	5,000
60	宮本 享	国立循環器病センター	ウイリス動脈輪閉塞症における生体試料の収集に関する研究	5,000
生体試料等の効率的提供の方法に関する研究				
61	亀岡 洋祐	独立行政法人医薬基盤研究所	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究	135,000
62	江良 択実	熊本大学	難治性疾患由来外来因子フリー人工多能性幹細胞の委託作製とバンク化	130,000
63	中村 幸夫	独立行政法人理化学研究所 バイオリソースセンター	生体試料等の効率的提供の方法に関する研究	98,800

(4)研究奨励分野				3,343,290
疾病の診断基準等作成のための奨励研究				
1	横関 博雄	東京医科歯科大	特発性局所多汗症の疫学調査、脳血流シンチの解析による病態解析及び治療指針の確立	10,000
2	吉田 誠克	京都府立医科大学大学院	アレキサンダー病の診断基準の作成、全国疫学調査、病態解明・治療法開発のための研究	18,000
3	難波 栄二	国立大学法人鳥取大学	日本人脆弱X症候群の実態調査研究	26,000
4	松原 洋一	東北大学	コステロ症候群・CFC症候群類縁疾患の診断基準作成と患者数把握に関する研究	26,000
5	青木 正志	東北大学	封入体筋炎(IBM)の臨床調査および診断基準の作成に関する研究	18,200
6	東 範行	国立成育医療センター	先天白内障の原因究明と診断治療基準の創生	26,000
7	平田 恭信	東京大学	マルファン症候群の日本人に適した診断基準と治療指針の作成	16,900
8	花房 俊昭	大阪医科大学	多施設共同研究:劇症1型糖尿病の診断マーカー同定と診断基準確立	26,000
9	山崎 麻美	独立行政法人国立病院機構大阪医療センター	胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成	52,000
10	林 泰秀	群馬県立小児医療センター	ダウン症候群でみられる一過性骨髄異常増殖症の重症度分類のための診断基準と治療指針の作成に関する研究	26,000
11	吉良 潤一	九州大学大学院医学研究院	疾病の診断基準等作成のための奨励研究:アトピー性骨髄炎診断基準の作成とそれに基づいた臨床疫学調査の実施	15,600
12	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	中性脂肪蓄積心血管症の発見—その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発	26,000
13	中野 赳	三重大学	肺血栓塞栓症/深部静脈血栓症(静脈血栓塞栓症)の院内予防指針策定ならびにその普及と評価に関する研究	7,000
14	中尾 一和	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	低身長症におけるCNP有効症例の把握と診断法の確立	26,000
15	岩崎 真一	東京大学 医学部附属病院	特発性耳石器障害によるめまいの診断基準および治療ガイドラインの作成	5,000
16	藤原 成悦	国立成育医療センター	慢性活動性EBウイルス感染症の実態解明と診断法確立に関する研究	24,700
17	森崎 裕子	国立循環器病センター	ロイス・ディーツ症候群の診断基準作成に向けた臨床所見の収集と治療成績の検討	13,000
18	田上 昭人	国立成育医療センター	Pelizaeus-Merzbacher(PMD)病の診断及び治療法の開発	26,000
19	丸岡 豊	国立国際医療センター	進行性下顎頭吸収の診断基準策定とその治療に関する研究	26,000
20	中村 公俊	熊本大学	高チロシン血症を示す新生児における最終診断への診断プロトコールと治療指針の作成に関する研究	26,000
21	野村 伊知郎	国立成育医療センター	新生児食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)の疾患概念確立、実態把握、診断治療指針作成に関する研究	26,000

22	宮田 哲郎	東京大学 医学部附属病院	急性大動脈症候群に対する予防治療の指針作成に向けた基礎研究	20,000
23	奥山 虎之	国立成育医療センター	顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群(スミスマゲニス症候群を含む)の3次元デジタル画像解析の復元データに基づく診断基準の作成と患者数の把握に関する研究	26,000
24	新宅 治夫	大阪市立大学	小児神経伝達物質病の診断基準の作成と患者数の実態調査に関する研究	22,000
25	飯島 一誠	神戸大学	鰓弓耳腎(BOR)症候群の発症頻度調査と遺伝子診断法の確立に関する研究	26,000
26	小崎 里華	国立成育医療センター	Rubinstein-Taybi症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究	13,000
27	水谷 修紀	東京医科歯科大学	毛細血管拡張性小脳失調症の実態調査、早期診断法確立と、病態評価に関する研究	26,000
28	小崎 健次郎	慶應義塾大学	CHARGE症候群の臨床診断基準の改訂と新基準にもとづく有病率調査およびDNAバンク・iPS細胞の確立	26,000
29	塩谷 隆信	秋田大学	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)に関する遺伝疫学的検討と診療ガイドラインの作成	21,600
30	谷澤 幸生	山口大学	Wolfram症候群の実態把握および診断法確立のための調査研究	26,000
31	牛田 享宏	愛知医科大学	脊髄障害性疼痛症候群の実態の把握と病態の解明に関する研究	26,000
32	伊藤 雅之	国立精神・神経センター	レット症候群の診断と予防・治療法確立のための臨床および生物科学の集学的研究	25,090
33	松本 直通	横浜市立大学	年齢依存性てんかん性脳症の分子疫学と臨床像の解明	26,000
34	梅原 久範	金沢医科大学・医学部	新規疾患,IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患(IgG4+MOLPS)の確立のための研究	25,000
35	森尾 友宏	国立大学法人東京医科歯科大学	成人型分類不能型免疫不全症の実態把握、亜群特定に基づく診断基準策定及び病態解明に関する研究	13,000
36	横関 博雄	東京医科歯科大学	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症の病態解析及び診断基準・治療指針の確立	20,000
37	副島 英伸	佐賀大学	ゲノム刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成	22,100
38	須磨崎 亮	筑波大学	Alagille症候群など遺伝性胆汁うっ滞性疾患の診断ガイドライン作成、実態調査並びに生体資料のバンク化	26,000
39	杉江 和馬	奈良県立医科大学	自己貪食空胞性ミオパチーの疾患概念確立と診断基準作成のための研究	16,000
40	深尾 敏幸	岐阜大学	先天性ケトン体代謝異常症(β-ケトチオラーゼ欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断指針に関する研究	24,700
41	伊藤 悦朗	弘前大学	先天性赤芽球癆(Diamond Blackfan貧血)の効果的診断法の確立に関する研究	19,550
42	和田 敬仁	神奈川県立こども医療センター	わが国におけるX連鎖αサラセミア・精神遅滞(ATR-X)症候群の診断基準・診療指針の作成および医療・患者間の情報ネットワークの確立	8,000
43	松本 直通	横浜市立大学	若年性特発性関節炎の遺伝的要因の実態	26,000
44	秦 健一郎	国立成育医療センター(研究所)	本邦における反復胎状奇胎症例の実態把握と確定診断法の開発	26,000



45	眞部 淳	聖路加国際病院	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)の効果的診断法の確立に関する研究	10,000
46	福嶋 義光	信州大学	ゲノムコピー数異常を伴う先天奇形症候群(ウォルフヒルシュホーン症候群を含む)の診断法の確立と患者数の把握に関する研究	26,000
47	仁科 幸子	国立成育医療センター	小眼球による視覚障害の原因を特定するための疫学調査と診断・治療基準の創成	26,000
48	片山 一郎	大阪大学大学院医学研究科	白斑の診断基準及び治療指針の確立	26,000
49	池園 哲郎	日本医科大学	新規診断マーカーCTPを用いた難治性内耳疾患の多施設検討	8,500
50	若松 延昭	愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所	Mowat-Wilson症候群の臨床診断基準の確立と疾患発症頻度の調査	9,000
51	坂本 修	東北大学	先天性ビオチン代謝異常症における分子遺伝学的方法による病態解析および迅速診断法の開発	5,000
52	安井 夏生	徳島大学	軟骨無形成症の臨床診断基準の作成	20,000
53	長谷川高誠	岡山大学病院	四肢短縮型小人症の新規遺伝子診断基準作成研究	22,000
疾病の実態把握のための奨励研究				
54	横手 幸太郎	千葉大学大学院	ウエルナー症候群の病態把握と治療指針作成を目的とした全国研究	26,000
55	渡辺 守	東京医科歯科大	難治性腸管吸収機能障害に関する調査研究	5,000
56	安友 康二	徳島大学	血球貪食症候群の病態・診療研究	26,000
57	一瀬 白帝	山形大学	後天性血友病XIIIの実態調査、発症機序の解明と治療方法の開発	5,000
58	櫻井 晃洋	信州大学	わが国における多発性内分泌腫瘍症の診療実態把握とエビデンスに基づく診療指針の作成	16,380
59	右田 清志	独立行政法人国立病院機構長崎医療センター	本邦における家族性地中海熱の実態調査	16,500
60	加藤 達夫	国立成育医療センター	難治性川崎病の治療ガイドライン作成	26,000
61	藤野 明浩	国立成育医療センター	日本におけるリンパ管腫患者(特に重症患者の長期経過)の実態調査及び治療指針の作成	16,000
62	村島 温子	国立成育医療センター	胎児・新生児障害の原因となる自己抗体陽性女性の妊娠管理指針の作成	26,000
63	堀川 玲子	国立成育医療センター	有機酸代謝異常症(メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症)、尿素サイクル異常症(CPS1、OTC欠損症)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化	26,000
64	緒方 勤	国立成育医療センター研究所	性分化異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
65	久保田 雅也	国立成育医療センター	コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究	7,000
66	松井 陽	国立成育医療センター	新生児・乳児胆道閉鎖症の総合的な管理(診断・治療)に関する研究	13,000

67	内潟 安子	東京女子医科大学	自発性低血糖症の実態把握のための全国調査	8,490
68	秋山 真志	北海道大学大学院医学研究科	道化師様魚鱗癬の治療のための指針の作成と新規治療戦略の開発	20,000
69	古庄 知己	国立大学法人信州大学	エーラスダンロス症候群(主に血管型および新型)の実態把握および診療指針の確立	7,000
70	中西 敏雄	学校法人東京女子医科大学	内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究	26,000
71	加我 牧子	国立精神・神経センター	Landau-Kleffner症候群の実態把握のための奨励研究	13,000
72	西野 一三	国立精神・神経センター	遠位型ミオパチーの実態調査	26,000
73	井上 健	国立精神・神経センター	先天性大脳白質形成不全症の診断と治療に向けた研究	20,150
74	佐々木 征行	国立精神・神経センター	小児交互性片麻痺の疫学と病因および治療法開発の研究疾病の実態把握のための奨励研究	4,000
75	遠藤 文夫	熊本大学	小児希少難病(先天性アミノ酸代謝異常症等)の新規治療導入状況と実態の把握及び長期フォローアップ体制の確立	26,000
76	梶 龍兒	徳島大学	ジストニアの治療法の確立・治療指針策定のための調査研究	19,000
77	神田 隆	山口大学	ピッカーstaff型脳幹脳炎の本邦における実態把握と病態解明にむけた研究	26,000
78	成瀬 光栄	(独)国立病院機構京都医療センター	褐色細胞腫の実態調査と診療指針の作成	23,010
79	藤井 克則	千葉大学	Gorlin症候群の病態解明と治療法確立のための臨床的研究	3,000
80	青沼 和隆	筑波大学	心電図健診による長期にわたる疫学調査:Brugada(ブルガダ)症候群の長期予後調査	20,000
81	橋爪 誠	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	非ウイルス性鬱血性肝硬変の病態解析・治療法確立に関する研究	10,000
82	黒滝 直弘	長崎大学	発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKG)の有効治療薬開発のための分子メカニズムの解明	26,000
83	森本 哲	自治医科大学 医学部	乳児ランゲルハンス細胞組織球症の病態解明と診療研究	23,000
84	小島 勢二	名古屋大学	先天性角化不全症の効果的診断法の確立と治療ガイドラインの作成に関する研究	9,200
85	宮本 享	国立循環器病センター	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害の実態把握と治療指針に関する研究	13,000
86	上野 聡	奈良県立医科大学	AAA症候群の実態把握のための奨励研究	18,720
87	鎌倉 史郎	国立循環器病センター	進行性心臓伝導障害の病態診断と遺伝子基盤に関する研究	26,000
88	大橋 博文	埼玉県立小児医療センター	アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の連携に関する研究	8,000
89	古川 福実	和歌山県立医科大学	中條一西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ	26,000

90	高田 修治	国立成育医療センター	クラインフェルター症候群およびターナー症候群の臨床病態・治療プログラムとの検討と発症機構解明による診断法の開発	26,000
91	横田 俊平	横浜市立大学	若年性線維筋痛症の診断・疫学、病因・病態の解明と治療法の創出	13,000
92	近藤 雅雄	東京都市大学	遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究	26,000
93	加我 君孝	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患に対する、良い耳介形成・外耳道・鼓膜・鼓室形成術の開発と両耳聴実現のためのチーム医療	5,000
94	三淵 浩	熊本大学 大学院医学薬学研究部(医)	高プロリン血症の臨床的多様性の解明と新しい診断基準及び長期フォローアップ体制の確立	26,000
95	黒田 達夫	国立成育医療センター	新生児および乳幼児肝血管腫に対する新規治療の実態把握ならびに治療ガイドライン作成に関する研究	26,000
96	星野 英紀	国立成育医療センター	カナバン病の実態把握とケア指針作成のための研究	6,000
97	高橋 正紀	大阪大学	本邦における筋チャンネル病の実態に関する研究	26,000
98	谷口 正実	独立行政法人国立病院機構(相模原病院臨床研究センター)	原因不明の慢性好酸球性肺炎の病態解明、新規治療法、およびガイドライン作成に関する研究	19,500
99	吉浦 孝一郎	長崎大学	ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発	26,000
100	野々山 恵章	防衛医科大学校	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究	20,000
101	有馬 隆博	東北大学	ゲノムインプリンティング異常症5疾患の実態把握に関する全国多施設共同研究	26,000
102	小久保 康昌	三重大学 医学系研究科	牟婁病の実態の把握と治療指針作成	17,000
103	小野寺 理	新潟大学	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発	24,000
104	新関 寛徳	国立成育医療センター	肥天性皮膚骨膜炎における遺伝形式を踏まえた新しい病型分類の提言と既存治療法の再評価	26,000
105	山田 昌和	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	先天性角膜混濁の実態把握と診断法確立のための研究	15,000
106	岡崎 和一	関西医科大学	IgG4関連全身疾患の病態解明と疾患概念確立のための臨床研究	26,000
107	芳賀 信彦	東京大学 医学部附属病院	先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究	13,390
108	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立	26,000
109	鏡 雅代	国立成育医療センター(研究所)	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患の実態把握と診断・治療指針作成	26,000
110	角田 晃一	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	声帯溝症の診断治療の確立と、標準化に向けたガイドラインの作成	15,180
111	深見 真紀	国立成育医療センター	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
112	永井 敏郎	獨協医科大学	Prader-Willi症候群の実態把握と治療指針の作成	26,000

113	吳 繁夫	東北大学	高グリシン血症の患者数把握と治療法開発に関する研究	26,000
114	川上 紀明	国家公務員共済組合連合会名城病院	脊柱変形由来の胸郭不全症候群の実態調査とその診断・治療方針の検討	5,000
115	佐々木 了	北海道大学	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究	26,000
116	執印 太郎	高知大学	フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究	22,100
117	林 松彦	慶應義塾大学	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究	26,000
118	稲垣 暢也	京都大学	日本人における新生児糖尿病発症原因遺伝子異常の実態把握および遺伝子変異部位による薬効変化に関する検討	12,000
119	大箇 恵一	大阪大学	低フォスファターゼ症の個別最適治療に向けた基礎的・臨床的検討	20,150
120	中川 正法	京都府立医科大学	シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究	13,000
121	大槻 泰介	国立精神・神経センター	乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究	24,700
122	林 由起子	国立精神・神経センター	リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患についての疾患概念の確立と治療法の開発に向けた研究	26,000
123	日比 紀文	慶應義塾大学	原因不明小腸潰瘍症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究	26,000
124	苗代 康可	札幌医科大学	ミクリツツ病およびIgG4関連疾患の病態解析	5,000
125	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	両側性蝸牛神経形成不全症の治療指針の確立	11,000
126	井上 義一	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター	肺胞蛋白症の難治化要因の解明と診断、治療、管理の標準化と指針の確立	21,850
127	神谷 千津子	国立循環器病センター	わが国初の周産期心筋症の全国後方視的・前方視的症例調査に関する研究	26,000
128	平家 俊男	京都大学大学院医学研究科	高IgD症候群に対する細胞分子生物学的手法を駆使した診療基盤技術の開発	26,000
129	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点Ips細胞研究センター	Cryopyrin-associated periodic syndrome(CAPS)に対する細胞分子生物学的手法を用いた診療基盤技術の開発	26,000
130	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	コレステリルエステル転送蛋白欠損症の病態把握のための疫学研究	26,000
131	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター臨床研究センター	Pendred症候群の早期診断に基づく予防と治療のガイドライン作成	12,200
132	中島 淳	横浜市立大学	慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の我が国における疫学・診断・治療の実態調査	26,000
133	依藤 亨	京都大学	先天性高インスリン血症の実態把握と治療適正化に関する研究	12,000
134	坪田 一男	慶應義塾大学	Fuchs角膜内皮変性症および関連疾患に関する調査研究	26,000
135	神崎 晋	鳥取大学	腎性尿崩症の実態把握と診断・治療指針作成	26,000

136	大竹 明	埼玉医科大学	日本人長鎖脂肪酸代謝異常症の患者数把握と、治療指針作成および長期フォローアップ体制確立のための研究	26,000
137	岡野 善行	大阪市立大学	シトリン欠損症の自然歴と生活歴にもとづく実態解明と治療指針の作成	14,950
138	富田 博秋	東北大学	ソトス症候群のスクリーニング・診断システムの確立	26,000
139	小野寺雅史	国立成育医療センター	NEMO異常症等難治性炎症性腸疾患の実態調査と治療ガイドライン作成	26,000
140	千葉 滋	筑波大学	成人における慢性好中球減少症（周期性好中球減少症、慢性本態性好中球減少症、自己免疫性好中球減少症など）に関する調査研究	26,000
141	浅原 弘嗣	国立成育医療センター	キャンボメリック ディスプラジアの臨床情報調査と病因・病態の研究	26,000
142	長谷川奉延	慶應義塾大学	非致死性骨形成不全症の実態把握と治療指針作成	26,000
143	赤水 尚史	京都大学	甲状腺クリーゼの全国疫学調査に基づいた診断基準（第1版）の検証と改訂、発症実態の解明、治療指針の作成	15,400
144	木下 芳一	島根大学	好酸球性食道炎／好酸球性胃腸炎の疾患概念確立と治療指針作成のための臨床研究	19,500
145	佐藤 準一	明治薬科大学	那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究	12,000
146	折口 智樹	長崎大学	高VEGF血症を特徴とするRS3PE症候群関連新疾患概念の確立と普及	4,200
147	島崎 潤	東京歯科大学市川総合病院	円錐角膜の疫学と治療実態に関する研究	22,600
148	張替 秀郎	東北大学	遺伝性鉄芽球性貧血の診断分類と治療法の確立	19,500
149	一瀬 宏	東京工業大学	ビオプテリン代謝異常を伴う難病の実体および病態把握のための横断的研究	25,480
150	笹嶋 唯博	旭川医科大学	原発性リンパ浮腫の患者動向と診療の実態把握のための研究	21,600
151	大路 正人	滋賀医科大学	血管新生黄斑症に対するペプチドワクチン療法	26,000
152	石坂 信和	東京大学	慢性動脈周囲炎の予測と実態把握にむけた研究	15,600
153	北川 道弘	国立成育医療センター	わが国におけるサラセミアの実態把握と無侵襲胎児遺伝子診断法および治療基準作成の試み	26,000
154	萩原 正敏	東京医科歯科大学	未熟児網膜症の原因と治療に関する調査研究	20,000
155	北野 良博	国立成育医療センター	胎児仙尾部奇形腫の実態把握・治療指針作成に関する研究	26,000
156	大矢 幸弘	国立成育医療センター	難治性発作性気道閉塞障害の病態把握に関する研究	12,500
157	柿木 章伸	東京大学 医学部附属病院	自己免疫性内耳障害の実態把握のための多施設研究	18,000
158	宇佐美真一	信州大学	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴に関する調査研究	26,000

159	倉橋 浩樹	藤田保健衛生大学	エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査	9,500
未分類疾患の情報集約に関する研究				
160	林 謙治	国立保健医療科学院	未分類疾患の情報集約に関する研究	130,000

平成22年度厚生労働科学研究費補助金公募要項（抄）

（4）難治性疾患克服研究事業

＜事業概要＞

原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的とする。

この公募は、本来、平成22年度予算成立後に行うべきものであるが、できるだけ早く研究を開始するために、予算成立前に行うこととしているものである。従って、成立した予算の額に応じて、研究費の規模、採択件数等の変更が生じる場合等がある。

＜新規課題採択方針＞

難治性疾患の克服に向け、研究奨励分野においては、臨床調査研究分野＜別表1＞の範疇には含まれていない、いわゆる難病について、実態を把握するための研究を行う。また全体として、他の研究資金を得ることがより困難と考えられる希少性の高い疾患を優先する。

研究費の規模：1課題当たり

（ア）	50,000千円（1年当たりの研究費）
（イ）	30,000千円（1年当たりの研究費）
（ウ）①	25,000千円（1年当たりの研究費）
②	50,000千円（1年当たりの研究費）
（エ）	15,000千円（1年当たりの研究費）

研究期間：（ア）～（ウ）	3年
（エ）①、②	1年
③	2年

新規採択予定課題数：（ア）、（イ）	3課題程度
（ウ）	2課題程度
（エ）	160課題程度

＜公募研究課題＞

【一般公募型】

（ア）臨床調査研究分野

臓器別、疾患別に特定疾患に係る科学的根拠を集積・分析し、疫学的研究を含む疾患の実態解明、診断・治療法の開発及び確立、標準的診断・治療法の確立及び普及等を行うことにより、医療の向上に役立てることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、研究者の構成は、我が国における医療水準を反映するとともに、研究成果の普及を図るよう、広範な地域から構成することが望ましい。（本分野は各疾患に関する包括的な調査研究を主目的としており、個別の重点的なテーマに関する研究計画は、（イ）重点研究分野において採択する。）

- ① 難治性炎症性腸管障害に関する調査研究 (22140101)  
次の疾患すべてを対象とすること：○潰瘍性大腸炎、○クローン病
- ② ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究 (22140201)  
次の疾患すべてを対象とすること：○ライソゾーム病（ファブリ病含む）、○ペルオキシゾーム病
- ③ 重症多形滲出性紅斑に関する調査研究 (22140301)  
次の疾患を対象とすること：○重症多形滲出性紅斑（急性期）

(イ) 重点研究分野

臨床調査研究分野の対象疾患の患者の予後や生活の質の改善を目指し、又は明確かつ具体的な目標を設定し、画期的な成果を得ることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、臨床調査研究分野において実施中又は申請中の研究と、本研究課題の研究分担者が重複する場合においては、本研究課題で取り扱うテーマは、臨床調査研究分野の範疇では研究の難しい、重点的かつ画期的なものであることが明確である必要がある。

- ① 難治性疾患患者の予後や生活の質の改善に関する研究 (22140401)  
必ずしも新たな治療法を開発しなくても、これまでの治療方法を有効に活用すること、適切な看護を実施すること、又は患者に対して教育を行うこと等により、難治性疾患患者の予後や生活の質の改善が期待できる研究であること。  
なお、当研究の成果については、医師、看護師を始めとするコメディカルスタッフ、及び患者等が実際の医療の現場において利用・参照可能なものとしてとりまとめること。
- ② 難治性疾患の病態解明、画期的診断・治療法の開発に関する研究 (22140501)  
臨床調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、明確な目的と方法論をもった具体的なプロジェクトにより、病態解明に関するブレークスルーを図る研究や、いまだ有効な治療法の存在しない疾患について、患者を治癒に導くような画期的診断・治療法の開発が期待できる研究であること。  
早期に成果を期待できる研究を優先的に採択する。
- ③ 難治性疾患の診断・治療法の確立に関する臨床研究 (22140601)  
臨床調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、新たな内科的・外科的治療法や、他の疾患に用いられる治療法の応用等により、診断法や治療の効果を確立するための臨床研究の計画を積極的に採択する。早期に成果を期待できる研究であること。

(ウ) 横断的基盤研究分野

臨床調査研究や他の先端的厚生労働科学研究（ヒトゲノム・遺伝子治療研究等）による研究者との情報交換、技術的支援等の連携のもと、臨床調査研究分野の対象疾患に係る基盤的・基礎的な科学的根拠を集積・分析し、医療に役立てることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

- ① 遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究 (22140701)  
遺伝学的手法の発展により、医療の現場においても、遺伝学的検査が臨床検査の一部として利用されており、特に難病においては、多くの原因遺伝子が同定されてきている。しかしながら、疾患によっては、検査体制が十分ではないこと等により、精度管理等に支障



を来す場合も少なくない。

難病に関して、疾患横断的に遺伝学的検査の検査体制について調査を行い、研究や日常診療の現場において、質の高い遺伝学的検査を反映できるよう、遺伝学的検査体制のあり方についてとりまとめる研究であること。

② 漢方等による難治性疾患治療に関する研究 (22140801)

臨床調査研究分野の研究対象疾患は、「効果的な治療方法未確立」ということが大きな要件となっている。これまで、こうした難病に対して臓器別・疾患別の研究等が行われてきたところであるが、根本的な治療の確立には至っていない。

近年再び漢方等を利用した医療の可能性が見直されていることを踏まえ、神経変性疾患や免疫疾患等の難治性疾患に対して、漢方等を利用した医療によって疾患の症状緩和・治療及び患者のQOLの改善の可能性を検討する研究とする。

(エ) 研究奨励分野

臨床調査研究分野に含まれておらず、「希少性（おおむね5万人未満）・原因不明・効果的な治療方法未確立・生活面への長期にわたる支障」という4要素を満たす疾患（満たす可能性がある場合を含む）であり、臨床調査研究班等により組織的・体系的に研究が行われてこなかった疾患について、医療関係者等の関心を高め、患者や病態の実態把握等を目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているものは対象としない。

① 疾病の診断基準等の作成のための奨励研究 (22140901)

研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、1年以内に患者数等の疾患に関する基本的なデータの収集、及び診断基準又はそれに準ずるものを取りまとめることを目的とする。

なお、研究の実施に当たっては、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用するとともに、これまで実施してきた難治性疾患克服研究事業の研究班との連携を図るなど、効果的・効率的に研究を行い、結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

② 疾病の治療指針等の作成のための奨励研究 (22141001)

研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、1年以内に患者数等の疾患に関する基本的なデータの収集、及び治療指針又はそれに準ずるものを取りまとめることを目的とする。

なお、研究の実施に当たっては、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用するとともに、これまで実施してきた難治性疾患克服研究事業の研究班との連携を図るなど、効果的・効率的に研究を行い、結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

③ 疾患の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究 (22141101)

平成21年度において研究奨励分野で採択された疾患<別表2>について、診断方法の確立、及び治療方法の開発等を目的とする。

なお、これまで研究奨励分野で採択された疾患<別表2>を研究対象とするのであれば、当分野での研究の実績は問わないが、医療現場への応用に至る行程を含めた、具体的な研究計画が示されること。

また、既に平成21年度において研究奨励分野で研究を実施した研究班に所属していた研究者が応募する場合には、採択に際して、これまでの研究実績及び研究評価の結果を重視する。

#### <研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画の提出に当たり、以下の点に留意すること。

ア. (エ) 研究奨励分野①から③の研究課題に応募する場合は、対象疾患が、次の〔疾患区分〕のいずれの範疇に該当するか「7. 研究の概要」に該当する番号を必ず記入すること。

〔疾患区分〕

(1) 肝臓疾患、(2) 筋疾患、(3) 血液・凝固系疾患、(4) 血管奇形、(5) 呼吸器系疾患、(6) 耳鼻科疾患、(7) 循環器系疾患、(8) 消化器系疾患、(9) 神経系疾患、(10) 神経皮膚疾患、(11) 整形外科疾患、(12) 代謝疾患、(13) 内分泌疾患、(14) 皮膚疾患、(15) 眼科疾患、(16) 免疫系疾患、(17) 奇形症候群、(18) その他

イ. 「9. 期待される成果」に、より具体的に把握するため、申請研究終了時に期待される目標（特に(2)では、診断基準作成を目指すのか、治療のための指針の作成を目指すのか）と研究分野の長期的な目標とを別々に明記すること。

ウ. 「12. 申請者の研究歴等」について、より詳細に把握するため、以下の(7)及び(イ)の項目に該当する論文（全文）の写しを添付した研究計画書を提出すること。欧文のものについては日本語要旨も添付すること。

(7)申請する課題に係る分野に特に関連するもの。

(イ)申請者が第一著者、若しくは主となる役割を担ったもの。後者の場合はその簡潔な理由を添付すること。

エ. 法律、各府省が定める省令・倫理指針等を遵守し、適切に研究を実施すること。

オ. 特に、研究計画において、妥当なプロトコールが作成され、臨床研究倫理指針等（Ⅱ応募に関する諸条件等(4)応募に当たっての留意事項オ. 研究計画策定に当たっての研究倫理に関する留意点参照。）に規定する倫理審査委員会の承認が得られている（又はその見込みである）こと。各倫理指針等に基づき、あらかじめ、研究の内容、費用及び補償の有無等について患者又は家族に説明又は情報公開等し、必要に応じて文書等により同意を得ていること。

また、モニタリング・監査・データマネジメント等を含めた研究体制や、安全性及び倫理的妥当性を確保する体制について添付し提出すること。

カ. 研究を行おうとする疾患について、研究対象疾患名を明記し、患者数、疾患概念、原因とその解明状況、主な症状、主な合併症、主な治療、長期にわたる疾患の状況等を「研究奨励分野研究対象疾患概要」（別添様式5）に記入し、研究計画書に添付すること。

#### ※表1 臨床調査研究分野の疾患（130疾患）

脊髄小脳変性症、シャイ・ドレーガー症候群、モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）、正常圧水頭症、多発性硬化症、重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー（ルイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロウ・フカセ症候群）、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、パーキンソン病、ハンチントン病、進行性核上性麻痺、線条体黒質変性症、ペルオキシソーム病、ライソゾーム病、クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、致死性家族性不眠症、亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）、後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症、特発性大

腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症、網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症、突発性難聴、特発性両側性感音難聴、メニエール病、遅発性内リンパ水腫、PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、中枢性摂食異常症、原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）、偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症、再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）、特発性血小板減少性紫斑病、IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎、肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、Fabry病、家族性突然死症候群、原発性高脂血症、特発性間質性肺炎、サルコイドーシス、びまん性汎細気管支炎、潰瘍性大腸炎、クローン病、自己免疫性肝炎、原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害、膵嚢胞線維症、重症急性膵炎、慢性膵炎、アミロイドーシス、ベーチェット病、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病、高安病（大動脈炎症候群）、ビュルガー病、結節性多発動脈炎、ウェゲナー肉芽腫症、アレルギー性肉芽腫性血管炎、悪性関節リウマチ、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群、強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬、原発性免疫不全症候群、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺泡低換気症候群、肺動脈性肺高血圧症、慢性血栓性肺高血圧症、混合性結合組織病、神経線維腫症Ⅰ型（レックリングハウゼン病）、神経線維腫症Ⅱ型、結節性硬化症（プリングル病）、表皮水疱症、膿疱性乾癬、天疱瘡、大脳皮質基底核変性症、重症多形滲出性紅斑（急性期）、リンパ脈管筋腫症（LAM）、進行性骨化性線維異形成症（FOP）、色素性乾皮症（XP）、下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病（有棘赤血球舞蹈病）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）、先天性魚鱗癬様紅皮症、スモン

※表2 平成21年度において研究奨励分野で採択された疾患（177疾患）

遺伝性ポルフィリン症、遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、遺伝性鉄芽球性貧血、遺伝性脳小血管病（CADASIL、CARASIL）、一過性骨髄異常増殖症、円錐角膜、遠位型ミオパチー、家族性寒冷蕁麻疹（FCAS）、家族性地中海熱、歌舞伎症候群、外リンパ嚢、外胚葉形成不全免疫不全症、褐色細胞腫、肝型糖原病、急性大動脈症候群、筋チャンネル病、筋強直性ジストロフィー、劇症1型糖尿病、血管新生黄斑症、血球貪食症候群、原発性リンパ浮腫、高グリシン血症、高チロシン血症、高プロリン血症、高IgD症候群、好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎、甲状腺中毒クリーゼ、後天性血友病XⅢ、骨形成不全症、鰓弓耳腎（BOR）症候群、再発性多発軟骨炎、細網異形成症、自己免疫性内耳障害、自己貪食空胞性ミオパチー、自発性低血糖症、若年性線維筋痛症、若年性特発性関節炎（全身型）、周産期心筋症、小眼球（症）、小児交互性片麻痺、新生児バセドウ病、新生児ループス、新生児一過性糖尿病（TNDM）、新生児及び乳幼児の肝血管腫、新生児食物蛋白誘発胃腸炎様疾患（N-FPIES）、新生児糖尿病、深部静脈血栓症、進行性下顎頭吸収（PCR）、進行性心臓伝導障害（CGD）、腎性尿崩症、瀬川病、性分化異常症、成人型分類不能型免疫不全症（CVID）、声帯溝症、脆弱X症候群、脊髄障害性疼痛症候群、脊柱変形に合併した胸郭不全症候群、先天性角化不全症（DC）、先天性角膜混濁、先天性高インスリン血症、先天性赤芽球癆（Diamond Blackfan貧血）、先天性大脳白質形成不全症、先天性ピオチン代謝異常症、先天性無痛症（HSAN4型、5型）、先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患、先天白内障、胎児仙尾部奇形腫、多発性内分泌腫瘍症、単純性潰瘍／非特異性多発性小腸潰瘍症、胆道閉鎖症、中性脂肪蓄積性筋血管症、長鎖脂肪酸代謝異常症、低ホスファターゼ症、道化師様魚鱗癬、特発性局所多汗症、特発性耳石器障害、内臓錯位症候群、中條-西村症候群、那須ハコラ病、軟骨異栄養症、軟骨無形

成症、難治性川崎病、難治性血管腫・血管奇形（混合血管奇形など）、難治性脳形成障害症、難治性発作性気道閉塞疾患 (PROD: Paroxysmal respiratory obstructive diseases)、難治性慢性好酸球性肺炎、難治性慢性痒疹・皮膚掻痒症、乳児ランゲルハンス組織球症、尿素サイクル異常症、年齢依存性てんかん性脳症、肺血栓栓症、肺胞蛋白症、破局てんかん、白斑、反復泡状奇胎、非ウイルス性鬱血性肝硬変、肥大性皮膚骨膜炎、非もやもや病小児閉塞性脳血管障害、封入体筋炎、芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ (PKG)、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性偽性腸閉塞症、慢性好中球減少症（周期性好中球減少症、慢性本態性好中球減少症、自己免疫性好中球減少症など）、慢性動脈周囲炎 (Chronic Periaortitis: CP)、未熟児網膜症、牟婁病（紀伊ALS/PDC）、毛細血管拡張性小脳失調症 (AT)、優性遺伝形式を取る遺伝性難聴、両側性蝸牛神経形成不全症、アトピー性脊髄炎、アラジール (Alagille) 症候群、アレキサンダー病、アンジェルマン症候群 (AS)、ウエルナー (Werner) 症候群、ウォルフヒルシュホーン症候群、エーラスダンロス症候群、エマヌエル症候群、オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症、カナバン病、カルバミルリン酸合成酵素欠損症、キャンポメリック ディスプラジア、クライフェルター症候群 (KS)、コケイン症候群、コストロ症候群、コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症、コレステリルエステル転送蛋白 (CETP) 欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症、サラセミア、ジストニア、シトリン欠損症、スミスマゲニス症候群 (SMS)、セピアプテリン還元酵素欠損症、ソトス症候群、ターナー症候群 (TS)、チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症、チロシン水酸化酵素欠損症、ピッカースタッフ型脳幹脳炎、フェニルケトン尿症、フックス角膜内皮変性症、プラダー・ウイリー症候群 (PWS)、プロピオン酸血症、マルファン症候群、ミクリッツ病、メチルマロン酸血症、リンパ管腫、ロイス・デーツ症候群 (LDS)、AAA症候群、Aicardi-Goutières 症候群 (AGS)、ATR-X (X連鎖 $\alpha$ サラセミア・精神遅滞) 症候群、Beckwith-Wiedemann症候群 (BWS)、Brugada症候群、Calciophylaxis、Cavinopathy (リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患)、CFC症候群、Charcot-Marie-Tooth病、CHARGE症候群、GINCA症候群、CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患、Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)、Gorlin症候群、IgG4関連全身硬化性疾患、IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患 (MOLPS)、Landau-Kleffner症候群、Microscopic colitis、Mowat-Wilson症候群、Muckle-Wells症候群 (MWS)、Pelizaeus-Merzbacher病、Pendred症候群、Rett症候群、RS3PE症候群 (remitting seronegative symmetrical synovitis with pitting edema)、Rubinstein-Taybi症候群、Silver-Russell症候群 (SRS)、von Hippel-Lindau 病、Wolfram症候群、 $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症、14番染色体体父性片親性ダイソミー関連疾患

## 厚生科学審議会疾病対策部会 第9回難病対策委員会 議事録

## 議事次第

日 時：平成21年7月30日（木）14:00～15:55

場 所：厚生労働省 省議室

## 1.開会

## 2.議事

（1）難病対策について

（2）その他

## 3.閉会

○中田課長補佐 ただいまから、厚生科学審議会疾病対策部会第9回難病対策委員会を開会いたします。

委員の皆様には、お忙しい中をお集まりいただきまして誠にありがとうございます。

委員会開催に際しまして、上田健康局長より御挨拶申し上げます。

○上田健康局長 健康局長の上田でございます。委員の皆様方におかれましては、大変御多忙のところ、この厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会に御参集いただきまして、誠にありがとうございます。

さて、難病については、我々も鋭意様々な努力をしておりますが、難病研究に関する諸外国の状況を御報告申し上げますと、EUでは、2002年から2006年までの第6期フレームワークにおいて、約2億ユーロ（約300億円）を希少疾患研究に配分していると聞いております。また、米国では、NIHが、診断のつかない疾患に対するプログラムを開始すると聞いております。

このように、諸外国におきましても難病対策の拡充を図っております。我が国におきましても、今年度は研究費が100億円に増えたということもあります。是非、この機会に難病対策を大きく進展させることが必要ではないかと考えております。

このような観点から、皆様方におかれましては、前回に引き続き、専門的かつ大局的な見地から、貴重な御意見、御指導をいただきたいと考えております。

簡単ですが、改めてお願い申し上げます御挨拶にかえさせていただきます。どうぞよろしくお願ひ申し上げます。

○中田課長補佐、なお、上田健康局長におかれましては、公務のため途中退席させていただきます。予定でございます。

今回、新しく委員になられた方が4名おりますので御紹介させていただきます。

まず、国立精神・神経センター病院長、葛原茂樹委員でございます。

○葛原委員 葛原でございます。よろしくお願いします。

○中田課長補佐 九州大学副学長、水田祥代委員でございます。

○水田委員 水田でございます。どうぞよろしくお願いいたします。

○中田課長補佐 東京医科歯科大学大学院保健衛生学研究科在宅ケア看護学教授、本田彰子委員でございます。

○本田委員 本田でございます。よろしくお願いいたします。

○中田課長補佐 川崎区役所保健福祉センター所長、益子まり委員でございます。

○益子委員 益子でございます。よろしくお願いいたします。

○中田課長補佐 続きまして、事務局の交代がありましたので御紹介させていただきます。

4月1日付けで着任いたしました藤村陽一課長補佐でございます。7月24日付けで着任いたしました大竹輝臣課長補佐でございます。最後に私ですが、4月1日付けで着任いたしました中田勝己でございます。どうぞよろしくお願いいたします。

本日の委員の出席状況ですが、尾形委員、小幡委員、細川委員から欠席の連絡をいただいております。

それでは、以降の議事進行につきまして、金澤委員長にお願いいたします。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

大変暑い中を、皆様、遠いところからもお集まりいただきまして誠にありがとうございました。

本日は第9回目の難病対策委員会ですが、第8回をいつ開催したかわからなくなっただけの昔で、久々の委員会です。どうぞ御議論を十分になさっていただきたいと思っております。

それでは、まず資料確認をお願いします。

○中田課長補佐 それでは、資料の確認をさせていただきます。

まず、お手元に議事次第があります。おめくりいただきまして、委員名簿がございます。

続きまして、資料1は伊藤建雄委員からの提出資料ですが、「新たな難病対策特定疾患対策を提案する」でございます。

続きまして、参考資料1「難治性疾患克服研究事業の概要」、参考資料2「平成21年度難治性疾患克服研究事業採択課題一覧表」、参考資料3「平成21年度難治性疾患克服研究事業公募要項の概要」、参考資料4「重症難病患者入院施設確保事業の概要」、参考資料5「経済危機対策（平成21年4月10日）」、参考資料6「未承認医薬品等に関する対応について」、以上でございます。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

何か足りないものがありましたら、どうぞ声を上げてください。

それでは、第1議題ですが、「難病対策について」というタイトルです。まず、これに関しては、先ほども御紹介がありましたが、伊藤たてお委員から資料をいただいております。

て、30分以内で御説明をいただきたいと考えております。

どうぞ、よろしく。

○伊藤委員 日本難病疾病団体協議会の代表をしております伊藤と申します。

タイトルが大変大きいということですが、この三十数年、間もなく40年になろうとする日本の難病対策も新たな展開が必要なのではないかとということで、この数年間、各患者会で様々に議論したり、勉強会を開いてきたことを、昨年提案いたしまして、1年間更にはいろいろな患者会で議論いたしまして、今年6月の私どもの総会でこれを正式に承認していただきました。

その正式な書類は、お手元の1ページ目から、縦版になっておりますが、横書きで「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」ということで、5月31日付けでまとめたものが正式な文書です。この文書を説明するためにこの資料を作成いたしました。

なお、「難病対策」と「特定疾患対策」を併記したのは、一般に難病対策と言われるものが行政の末端になると特定疾患対策に、かなり狭い範囲に押し込められていることも現状です。しかし、その特定疾患対策も非常に大事なもので、狭い意味での特定疾患治療研究事業というもの、あるいは、難治性疾患克服研究事業と、更にもっと大きな枠での難病対策があるのではないかとということで、タイトルを「難病対策・特定疾患対策」と並べました。

皆様は専門家ですので、難病対策が始まったきっかけはそれぞれ御存知だと思いますが、私どもの患者団体としては、大雑把ですが、このような受けとめ方をしているということをもまず御説明したいと思います。

なお、難病対策そのものをまとめられたものでは、疾病対策研究会で監修された「難病対策ガイドブック」がよくまとまっているのではないかと思いますので、また御参考にしていただければと思います。

当時の様々なきっかけがあって、難病の定義もいろいろな提案が様々な先生方からされて、そういう中で、東京都をはじめ自治体の福祉施策の対象として、そして、患者からの声、家族からの声が集まっていった難病対策が始まったと考えております。本日のこの委員の中でも、佐藤エミ子さんあるいは私が、難病対策の始まりのころからの状況をよく知っている、もう数少なくなった患者団体ではないかと思います。

私どもは、難病対策にかかわる活動を進めていく中で、4ページ目になりますが、難病の問題というのは、「難病」という病気があるのではなくて、難病問題であろうと。これは、医学・医療の問題だけではなくて、社会生活や福祉にかかわる問題である。しかし、一般的には、医学・医療のことに主に限られているようではすけれども、この3つが一緒にならないと解決しない問題だし、また、この3つの分野からそれぞれはじかれているところに難病問題があるのではないかと考えて活動をしてまいりました。

5ページ目になります。今年で37年になるわけですが、難病を取り巻く状況で全く変わらないものもありますが、大きく変わったものもあると考えております。一つは、医学・医療の進歩・発展が大変大きくて、診断や治療は大幅な進歩を遂げた患者としても実感

しております。そのことによって、早期発見や生存率の向上などありますが、社会全体の高齢化などによって、患者数が増加すると同時に、また新たな課題も生まれてきていると考えます。

更に、そういう中で、当時、難病といっても、特定疾患対策に指定された疾患しか私どもは目にすることができませんでした。近年、急速にたくさんの方々が、患者本人、御家族あるいは支援の方々が声を上げられまして、難病というのは非常にたくさんあり多様化しているのだということが、社会的にも皆さんがよく目にするような状況になってきたかと思えます。

社会の難病に対する認識の変化も大きくて、私どもが、患者会の活動を始めたころは、難病というと、社会の片隅に置かれるような、あるいは、世間をはばかりのような様々な認識もあったかと思えますし、あるいは、そういうことを苦に自殺や心中をされたという方々のことも知っていますが、この「難病」という言葉に対する認識が大きく変化しまして、今ではさほど、社会にはばかりならぬような雰囲気はなくなってきているのではないかと、そして、福祉の対象としようとしている。身体障害者福祉法も次第に対象疾患が拡大され、そして、今、自立支援法の中にも難病をどう取り入れるかということが大きな課題になっているような形で、一律に病気だから福祉の対象にならないということではない時代になってきたかと思えます。

むしろ、医療保険制度が変わらないというか、患者負担が大きく増加しているのではないかと。そこに、患者や家族の様々な不安や困難があらわれているのではないかと考えます。昭和 47 年に難病対策が始まったころ、例えば高齢者であれば医療費が無料であるとか、社会保険では本人は 10 割給付で窓口負担がないとか、あるいは、社会保険の家族は 2 割負担などということがありましたし、高額療養費制度も限度額が 3 万円台でした。それが、この時代とともに、むしろ、保険料は上がって、給付率が下がって、高額療養費の限度額が大きく上がっていく。そういう中で、患者さんが長期にといいますか、生涯にわたった闘病生活をしなければならないというところに様々な問題が出てきているのではないかと考えます。

それは、医学・医療の部分の発展とはまた別に、本来、病気になってお金で困る、お金がないから治療を受けられない、病院に行けないということをなくしようということで始まった保険制度、特に国民皆保険という制度はそういう精神に基づいていると思えますが、そうであったはずですが、お金がない、大変だということも初期の難病対策の中では大きな問題でした。患者さんの経済的な支援もしようとして始まった制度ですが、本来、それは健康保険がどうあるべきかということが背景にあったはずですが、健康保険制度はその問題については、改善の方向どころか、むしろ、先ほど述べましたように、患者や家族の負担が大きくなっていく方向に進んできたのではないかと考えます。

ですから、先ほど言いました私どもの考え方でいいますと、3つの分野があって、その欠落部分であったとすれば、医学・医療の方はかなり努力されて埋められてきていますが、



経済的な問題にかかわる医療保険の方は、その穴を埋める努力をされてきたか。されてこなかった部分が公費医療として難病対策で担ってきた、あるいは、小児慢性特定疾患治療研究事業というもので担ってきた。そういう、年齢ごと、分野ごと、疾病ごとに、様々な対策が行われているものをパッチワークのように貼り合わせて何と今日まで来たというのが現状だと思います。

しかし、先日も国民健康保険の調査で明らかになりましたように、今、患者さんの負担あるいは国民健康保険の負担を調べるときは、年収 200 万円あるいは 300 万円という層を対象に子ども 2 人と夫婦の 4 人家族を標準にして調査を行うという状況ですから、年収 200 万円くらいから 300 万円くらいでも、保険料が年間で 40 万円あるいは 50 万円になるというような状況の中で、更に、病気になれば 3 割の自己負担で、これが疾病構造も長期慢性化しているにもかかわらず、かなり高いというか、実際に 200 万円くらいの年収だと月々 8 万円を超える限度額の医療費をずっと払い続けることは極めて困難ですが、現実にはそういう低所得でありながら、生きていくために必要な治療のために高額な医療費を負担しているという疾病の方々がたくさんいることもまた事実です。

そういう意味で、医療や福祉、社会状況の谷間を埋めるものとして、難病対策は、当時は本当に画期的な対策として始まって、様々な成果を上げてきましたが、一方で、その背景となる点、土台となる医療保険制度を改善していく努力がされてきたのだろうか。それは、厚生労働省だけではなくて国民全体の課題でもありますし、国会の課題でもあると思います。その反省も見つつ、この難病対策を見ていかなければならないのではないかと考えております。

7 ページの 2 つ目に項目にもありますように、身体障害者福祉法は、わずかずつですが、内部疾患として対象が拡大され、医療保険制度もその中に長期療養給付の対象疾患として 3 疾患、血友病、後天性免疫不全症候群、透析を必要とする腎炎などを対象として、長期にわたる負担であるということで、その負担額を特別に軽減する措置をされていますが、それもこの 3 疾患に限られています。そういう意味で、様々な矛盾が出てきて、そして、多くの病気が難病対策に入れてほしいという声となっている今が、難病対策を根本から考える好機ではないかと思えます。

そういう意味でも、今期の予算で研究費が急に、4 倍の 100 億円になったこと、あるいは、11 疾患が、更に 45 疾患に追加されるということ、研究対象が増えてきたということなどが背景にあるわけですが、これを年々、5 つだ、6 つだ、10 だという形で増やしていくって解決するのであろうか。しかも、予算もずうっとそういう形で伸び続けていくのかというところもまた大いに疑問です。

疾病対策課の岩崎課長の話によりますと、難病と言われるような病気あるいは希少疾病は 5,000 から 7,000 もあると常々おっしゃっているわけです。だとしたら、そういうものを、ある疾患は対象とし、支援する。しかし、ある疾患は支援しないという不公平が今の日本の中で許されるのだろうか。そういうことが、予算がないから幾つかの疾患だけは対

象とするけれども、予算がついたら少し増やしてもいいというような考え方で今後ともずっと進めていっていいのだろうかということも考えていただかなければならない問題だと思っております。

そして、この高額医療費助成制度の金額でも明らかなように、8万円4,000円プラス医療費の1%という金額を、1か月なら払える、2か月なら払えるかもしれません。でも、これも5年も10年も、患者として生きていく限り、治療が必要とする限り払い続けていかなければならないとしたら、今言われている難病だけではなくて、そういう長期慢性疾患はたくさんありますし、日本の疾病構造自体が慢性疾患を中心に動いているという時代に、そうなっているときに、この金額が本当に妥当性をもって認められる額なのかということもあわせて考えなければならぬと思います。

そういう意味で、我々も難病対策の今後のあり方を考えていきたいと思っております。

8ページになりますが、先ほど言いました、難病対策に入れてほしいという家族団体の要望が続々と、私どもにも寄せられておりますし、厚生労働省にも寄せられておりますし、各先生方のところにも寄せられておりますし、地方議会にも、国会にも行っている。続々とそういう要望が増えていることに対してどう対応していくのか。45の病気あるいは60の病気だけが対象だということで済ませていけるのかどうかということが非常に大きな課題になってくるのではないかと思います。一時期ありましたように、予算がないので、新しい疾患を入れるためには、長年、対策に入れてきている疾患で、多少何か変化があったような、あるいは、今後も患者数が増え続けていくと思われる疾患については難病対策から外すというようなことで、患者団体は本当に大きな衝撃を受けた時期がありました。結果としては病気の内容、本質ではなく、患者数が多いというだけでこの対策から外すことはできないということが明らかになったと思います。それから、もう1点問題があるのは、小児慢性特定疾患治療研究事業ですが、これは患者さんが二十歳を越えて生存することができないと思っていたものが、それは背景があるのかどうか詳しくはわかりませんが、今はかなり多くの病気、多くの患者さんたちが、二十歳を越えて生存します。この間までは18歳まででしたが、今は二十歳の誕生日からその制度を利用することができなくなって、3割の自己負担になります。子どものころから、あるいは、生まれたときから病気で、様々な困難な中でやっとなんばって生きてきた子どもたちが、二十歳になったとたんに3割の医療費を払わなければならない。そういう現実が目の前に、二十歳の誕生日に起きてくるわけです。これも大きな課題です。

これも私どもはいろいろ交渉してきましたが、母子保健法の中では、これは成人になったら対象にならないといえますし、単純に二十歳を越えたからといって難病対策に入れるものでもないということで、どこに話を持っていけばいいのかということがずっと宙ぶらりんの状態に置かれてきました。こういう方々の医療費の問題も同時に解決する方法を考えなければならぬ。予算も限られているとすれば、これもどうするのかということも考えなければなりません。

と同時に、今、子どもが最も懸念しているのは、多くの国民が、保険料が高い、医療費の自己負担が高すぎると言われている中で、幾つかの疾病だけ、あるいは、ごく少数の病気だけ、医療費の助成をしてほしいという願いをしても、果たして、多くの国民の理解が得られる状況かという問題もあります。そういう意味で、子どもは、幾つかの疾病だけの話ではなくて、今、日本という社会の中で、本当に生涯の治療を必要とする病気になった場合にも安心して治療を継続することができる、自分たちが可能な範囲で負担することができる金額での自己負担というものが背景になれば、難病対策も進まないだろう、理解されないという、むしろ、これは危機的な状況も背景にはあるのではないかと考えました。

多くの患者・家族の方々の要望をずっと聞いてきましたが、ある程度集約されるのは、まず、どの病気の方々、団体も、まず最初に病気の原因の究明と治療法の早期開発を願っているということが第一でした。その次に、医療費を払い続けることが困難である、非常に難しいという問題がありますし、あるいは、地域に専門医がないという問題、身体障害者と同じ福祉、社会的な支援を望むという声なども多くなっているわけですが、ここら辺りの要望の内容、あるいは、どういう病気にどういう要望が多いのかということも、本来、難病対策の中で生活実態調査のようなものもあわせて行っていかなければならないのではないかと考えます。

それで、昨年、伊藤私案という形で提起し、患者会の中でいろいろ議論してきました。その中でのもちめとしては、難病対策は難治性疾患克服研究事業に特化して、すべての難病を対象に研究を進めるということではないか。もちろん、医療費もいろいろなものが無料であった方が良いわけですが、まず大事なものは、研究の対象疾患を増やすこと、そして、予算をそこに集中してもいいから、一日も早い原因の究明と治療法の確立をということが変わらない共通の願いであると。これは、昭和 47 年にこの対策が始まってからずっと変わらない第一の願いであります。

2 番目が、生涯にわたる医療費の負担の軽減は、保険医療制度の改善で行われるべきではないか。EU 諸国並みにしていただきたい。高額療養費制度の中に長期療養給付制度を設け、更にこれを拡大していくべきではないだろうか。小児慢性特定疾患の 20 歳問題も同時に解決への道筋をつけないといけない、生涯にわたって高額な医療費を必要とする多くの長期慢性疾患の問題もあわせて解決していかなければならない。

あるいは、今問題になっています、生涯医療を必要とする長期慢性疾患患者を対象に、高額療養費制度の限度額を大幅に引き下げること、今、緊急に必要な課題ではないだろうか。そのほか様々な問題、生きていくための生活の面、福祉の面、様々な課題があるわけですが、そういうものを整理していく、あるいは、つなげていくという形での難病対策基本法というものが需要ではないだろうかという提起をしております。

それから、身体障害者福祉だけではなくて、就学・就労・自立支援法のほかに介護保険などの問題もありますが、子どもは従来、身体障害者福祉法の時代、自立支援法になって

も、その中に難病対策を入れるという提案には、むしろ、私どもはそれに賛成しないで来たわけです。それはなぜかという、今のままの難病の定義で対策をされると、新たな差別、区別が生まれるからです。そういう意味で、新しい「難病」という定義ができた場合には、自立支援法も利用できるものにしていかなければならないと考えております。45疾患に限るとか、60疾患に限るという定義の中で、「難病」がうかつにほかの制度の対象になると、それ以外の疾患の方々と、また新たな差別が生じるところに大きな問題があると思います。

それから、近年、先生方の、これも前回の委員会で専門の先生方が発言しておられましたが、難病の専門医を志す医学生が少なくなっているとか、そういう問題も起きてきますし、今の医療制度の中では、本当に長期にわたる、難病患者が安心して治療を受けられるような医療体制、入院体制にもなっていない。あるいは、在宅も非常に困難な状況にあることも一つの問題だと思いますし、何よりも、地域医療が崩壊している中では、地域の患者さんたちが専門医療を受けることができないという切実な課題も今は起きております。

そして、保健所が、統廃合があるからでしょうが、難病支援の一線から退きつつあります。一方で、難病相談支援センターが47都道府県にできておりますが、この機能充実もまだまだです。せっかくつくった相談支援センターを、更に機能を充実させ、強化していくということも課題でしょう。もう1点、ヨーロッパのことを説明しますと、その中にあるような患者会の社会的役割も医療の中にきちんと位置付けていくべきではないか。これは、何人かの気の合った患者同士が友の会、仲良しグループをつくって取り組んでいるというレベルの話ではないということにきちんと位置付けていかなければならない。

今もまだ、国内でも幾つかの医系の大学あるいは看護系の大学では、患者の代表あるいは患者会の人、患者家族を招いて講義を担当してもらっているというところもありますが、それも非常に少なくなってきたという中で、きちんと位置付けも必要です。

あとは、こういう形で難病対策も進化しなければならぬと考えています。そして、14ページ以降には、こういうことを提起しているのだということも書いてあります。これも、先ほど言ったことを更にまとめたものです。

世界ではどうなっているかということも17ページ以降に資料を用意しましたので、若干説明いたします。

18ページですが、先ほどの局長のお話にもありましたように、EUでも希少疾病対策を始めました。日本の難病対策は世界でも特異なものだと言われてきましたけれども、それは、EUの場合は、そもそも医療費が無料であるか、非常に低額だということであって、日本のように、医療費の面倒も見るといふ難病対策をつくる必要がなかったからではないか。そういうEUが希少疾病対策を取り上げ始めた。アメリカも、それは間もなく進めていくということになりますと、むしろ、日本が研究や対策では後れてしまう可能性が大きいかと思います。先ほどのEUの希少疾病対策では、ある国会議員の方が、国立国会図書館にお願いして調べてもらったものを、私どもが一部利用させてもらっているのですが、

1999年から、遺伝病を含む希少疾病に関するコミュニティアクションプログラムというものをつくられた。それで、2003年から2008年にEU公衆衛生プログラムをつくられ、2008年から2013年度で新公衆衛生プログラムをつくられた。そのプログラムの中身は大きく6つに分かれまして、一つは、既存の希少疾病情報ネットワークを利用した情報交換、2番目が患者、ボランティア、専門家による情報交換。これには必ず、まず当事者である患者が出てくる、ボランティアが出てくる、そして専門家が出てくる。日本は、ともすれば有識者懇談会という形で、専門家だけで情報交換をしようとするのですが、そうではなくて、まずここに当事者である患者、ボランティアを入れて、総合的に進めていこうではないかという姿勢を我々は大変評価しております。

3番目に、保健指標の定義づけと疫学データの更新。4番目に、第2回欧州希少疾病会議を2007年に開催したそうです。5番目に、欧州希少疾病レファレンスセンターの構想。これがどういう具合になっていくのかは調べてみたいと思っています。

そして、6番目に「患者団体への支援」とあります。日本では、患者団体というのは、自分たちが会費を出して、病気をもちながら、仕事を持ちながら、家庭を持ちながら、その中で、何とか細々とやってきている、かなり無理をしてやってきているというのが実態ですが、これは、このプログラムとして支援をしていくことを明確にうたっているところが、さすがヨーロッパかと思います。

ちなみに、OECD諸国の医療費負担の事例としてここに幾つか挙げました。すべての国が医療費が無料ではありませんが、少なくとも、かなり低額であろうと思います。

ポルトガルでは、通院・入院・薬剤の負担がありません。

ベルギーも同じです。

カナダでは、通院・入院負担がなく、一部の薬剤のみ負担があります。

オーストリアも同じくですが、薬代の負担はあるが、低所得者は免除されます。

イギリスは、通院・入院・薬剤の負担はありませんが、児童・妊婦・高齢者・低所得者は負担免除ということで、多分、保険の方が免除になるのだと思います。

デンマークでは、通院・入院の負担なし。薬が3～5割負担ですが、労働者は負担免除です。これは余り詳しくは調べていないのですが、負担があった場合でも、後ほど還付されるという制度がありますので、その点のところも調べてまいりたいと思います。

ギリシャでは、通院・入院負担がなく、薬剤が2.5割負担。

スペインも同じくで、薬剤が4割負担。慢性の疾患と指定される疾患は1割負担。年金者・施設入所者の負担は免除。

イタリアも同じですが、検査の一部負担がある場合があります。薬の一部負担、低所得者・障害者は負担免除で、保険料も負担がありません。

オランダでは、通院・入院の負担がなく、長期入院と形成の場合の一部負担はありますが、薬剤の負担はなし。それから、1年を超える入院については全く負担なし。

ドイツでは、通院・入院負担なしで、入院が14日までが定額負担で、以降はなし。薬

剤定額負担、低所得者・障害者は負担免除で保険料も免除されます。18歳未満の保険料は負担がありません。

アイルランドでは、通院・入院の負担なし。入院定額負担、薬剤の定額負担、労働者は保険料負担なし。

フランスでは、通院の75%が償還されます。入院は20%。これは30日以内だけで、31日を超えると負担がなくなります。プラス、薬剤は償還されます。長期入院と指定する30疾病は負担がない。

このようなことが、法研で出されている「欧米諸国の医療保障」というものを見て調べました。詳しくはこれにもっとたくさん載っていますので、こういうことも研究してみたいと思います。

その上で難病対策というものを考えていただければありがたいかと思えますし、長くこの難病対策が続く必要もありますし、また、多くの患者さんの今のいろいろな苦しみを考えると、5年、10年後に結論を出すという話ではなくて、今、できるだけ急いでいただきたいし、急にはできないでしょうから、少なくとも、その論議をしている間、現行の難病対策を拡充し、多くの患者さんの負担を少なくし、研究も進めていただきたいという願いを、私どもはこれから各方面にしていこうということになりましたので、今後ともよろしくお願いいたします。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

大変まとまったお話をしていただきました。恐らく、皆さん方からいろいろな御意見もあろうかと思いますが、まずは御質問をいただきたいと思えます。話があった内容で、ここが少しわかりにくいからもう一回というような、そういう御質問をまずいただきたいと思えますが、いかがでしょうか。

大体おわかりいただけましたでしょうか。

それでは、御意見をいただくことにいたしましょうか。あるいは、途中で思いつかれて質問になっても構いませんから、どうぞ。

○山本委員 今、伊藤委員がおっしゃったことについては、全くそのとおりだと思いますが、少し立場を変えて、医療側というか、特に私は免疫が関係する難病の担当で、自己免疫疾患とかリウマチ性疾患などですので、神経や血液などについては必ずしも適切ではないかもしれませんが、そこについての立場から少しお話をさせていただきます。

今、伊藤委員がおっしゃったことはもちろんそうですが、医療側から見ると、医療崩壊という言葉で言われているとおり、今、医療システムがかなり危機的な状態で、そのために、実際には病院財政の健全化とか、その辺がかなり強く病院の各診療医にかかっています。その中で、病院の収入をよくするために今どういうことが行われているかという、数をたくさんこなすという語弊があるかもしれませんが、ルーチンというとおかしいかもしれませんが、そういう病気を診る医師がかなり尊重されて、そういう医師の数が増えています。難病の患者さんというのは慢性疾患が多いので、必ずしも病院の収益にな

らないと言われる病院のトップもいらっしゃるくらいです。そうすると、そういう部門の士気がまず落ちます。何を言いたいかという、小児科や産婦人科、救急だけではないぞと。難病を担当している医師も、今、結構疲弊しているということです。

前回は私が申し上げたと思いますが、難病研究を推進する若い医師が少し減っているということもそうですが、それよりも前に、患者さんを拝見する医師数が増えていく状況ではないことも知っていただきたいと思います。

もう少し端的に言いますと、今、免疫内科やリウマチ科、リウマチ膠原病科などの科が、10年前に増えたのですが、それ以降、機関病院、各国立大学病院、私立大学病院などで、もうそれ以上増えていません。恐らく、減っていく方向にあるのではないかと思います。それは要するに、病院の収益に必ずしも貢献しないからということだと思います。

そういう現状を、ここで全部解決しろというのは難しいですが、今の日本の現状として、こういうところにも問題があることを認識していただきたいと思います。

以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。御自分の班の御経験からのお話をいただきました。

班を率いたことがある方の御意見は、ほかにいかがでしょうか。木村先生、葛原先生などは班を率いたことがおありなのではないでしょうか。

○葛原委員 葛原です。私は、神経変性疾患の研究班ということで、神経難病全体を束ねた班に6年間携わっていましたが、その経験と、今、伊藤委員がおっしゃったことも含めて一つ、二つ申し上げます。

まず、特定の病気だけが厚遇されて、ほかは無視されていることを、私も実感いたしました。特定疾患になっているがゆえに、例えば研究費という名目で、実は医療費が9割を占めていると思いますが、そういう状況で、そういう方に関しては医療費が免除になるけれども、症状はよく似ていてもっと重いけど特定疾患には指定されていないということで、全く医療費免除の対象にならない。場合によっては、似ているから別の病名で何とか救い上げたというようなことも皆さんしていらっしゃると思います。最近、特定疾患数はだんだん増えてきてはいますが、やはり特定の病気だけを難病に指定することは、病気の中に差別をつくるという点で私は反対で、その点では伊藤委員の御意見に全面的に賛成いたします。

それから、こういう難病の医療費を医療保険の中に組み込む必要性も、そのとおりだと思います。例えば、難病の対策費が100億円出ているとすると、実際の研究費は10億円くらいで、90億円は医療費の方に流れているのが現状だと思いますので、研究対策といっても、全額が真の研究費になっているわけではないということがあると思います。ですから、本当に研究費を研究費として使うためには、難病の対策費というか、研究費と医療費がごっちゃになるような形のことは望ましくないと思います。

そうしますと、最後に伊藤委員がおっしゃっていたような、では、医療費をどうするか

ということにかかわるわけで、私は最近、難病と、難病ではない病気を診ていると、病気によって差別するというのはおかしいのではないかという気もしました。別に難病ではなくても、きちんとした対応を、今後は日本の医療の仕組み中で考えるべきであると思います。

最後に資料として出されましたが、EUやカナダを見ると、例えば40代の方が病気になっても医療費の負担はないわけですね。別に難病だけではないわけです。国民は、誰でもあっても、何歳であっても、どんな病気であっても、病気になれば、ヨーロッパやカナダでは、自己負担なしに治療を受けているわけで、そういう制度が同じくらいの経済力を持っている日本でつukれないはずはないと思います。

ただし、その場合には、医療を受ける側も、特に、私などのように医療者の側から見ると、患者さんの病院や医療資源の使い方を日本はもう一度考えなければいけない面があると思います。そこに取り組まない限りは医療崩壊は進む一方だろうと思います。

以上です。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

事実関係だけ、課長からどうぞ。

○疾病対策課長 事実関係だけ申し上げますと、今、葛原委員から予算の話がありました。が、実際のピュアな研究費で、今年度から100億円になりました。去年までは24億数千万円でしたが、今年から100億円がピュアな研究費です。医療費ではありません。医療費はもともと国費で230億円ほど出ております。更にその倍、つまり700億円近くが医療費として、我が国では難病対策として使われております。ですから、そう考えますと、葛原委員の比はわりと近くて、研究費1に対して医療費が7という感じになろうかと思えます。

○葛原委員 私が言ったのは、100億円という数字のために混同されたかもしれませんが、私が特定疾患というか、神経難病の研究班に携わっていたころは、研究費とはいっても、その7割か8割が医療費として使われていて、研究費はほんの一握りだったということで、今回の100億円とは全く別ですので、誤解を与えましたら、そういうことです。

○金澤委員長 ありがとうございます。

では、木村委員、どうぞ。

○木村委員 ありがとうございます。今まで例数の極めて限られた難病をきちんと研究していこうということで、患者の診療自己負担金を支援することによって、稀な疾患を、都道府県を越えて集め、研究するということがこれまでは一つの目標だったと思います。ですから、その制度については大きな役割があったと思うし、大きな成果を得たと思います。

ただ、伊藤委員からもお話がありました。これから難病対策というもの、あるいは難病の研究の対策をそのままずっと持っていいかどうかということ、この審議会とか、この難病対策委員会の中でももう少し検討することが必要だと考えております。患者さんの負担を軽減する、あるいは、それを全くなくするということが、研究費として大切かもしれないけど、今、葛原委員がおっしゃったように、別の意味で、医療費で分担で



きるもの、あるいは、それ以外の生活支援対策の中で分担できるものがあると思います。このままデータベースを集めるために、単なる一つの疾患、あるいは、限られた疾患を自己負担を外して集めていくことは、もうそろそろ考え方を考える必要があるのではないかという感じを抱いております。

もう一つは、医師不足というか、特に難病をよく診てくれる先生が非常に少ないというお話、これは私たちも切実に感じております。ただ、これは、すぐに、良い対策はないと思います。やはり、今我々が持っている医療資源、専門医の数も含めて、これをどう有機的に活用していくかということが大切であって、意図的に難病を診る機会を医師の中につくっていくとか、あるいは、患者さんから要望があった場合、それにいかに応えられるような社会のシステムをつくっていくか、そういうことを研究の中で進めていって、今ある資源を最大限に利用して取り組むことが一番ではないかと思います。これから専門の医師がどんどん増えるということはなかなか難しいことでしょうし、対策としても非常に難しいと思います。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

難病という場での話ではありますが、医療全体の問題でもあるわけで、その辺をどうぞ含めてお話をいただいて結構だと思います。

水田委員、どうぞ。

○水田委員 私は初めてなので、どういうことなのかわからないので、私が感じていることだけを言わせていただきます。

私は小児外科医ですので、難病というと、子どもの場合は胆道閉鎖症のことでずっと悩んでいました。ですから、おっしゃるように、18歳まで、それから突然切られてしまって、その後は保険が全然きかないというような状況です。そういう方に自己負担しなさいといっても、就職先もありません。就職することもできないというのが現状でした。

もう一つは、普通の人が入れる生命保険などに加入することもできない。そういう病気の人には入れないという状況で、それに対しては、親御さんたちが、胆道閉鎖症の親の会の人たちが一緒になって、その人たちだけのための保険を、生命保険会社と話してつくったという経緯もあります。ただし、今は、胆道閉鎖症の方々も、簡易職とか、そういうことができるようになって、お金の面では大変ですが、子どもも産めるし、そういう普通の日常生活もできるようになってきて、だんだんよくなるようになってきています。

伊藤先生は、37年間のいろいろな経過があるとおっしゃいましたが、今までどれくらいそういう研究費を出したとか、そういう事実のファクトだけではなくて、それでどうなったかというようなデータをきちんとお示しいただけたらいいなと思います。そして、難病と言われるものも今はどんどん変わってきているとおっしゃいましたが、確かにそうだと思います。今までは、難病に対して、少し隠すような過程でもあったと思いますが、今はそうではなくて、それを出して、社会的にみんなが受け入れるようなものになってこなければいけないわけですので、それでどう変わってきたかということを示していただかない

と、社会の方が受け入れられないのではないかと思います。それから、医学教育の中でも、そういう患者さんたちを接する機会がどんどん増えていくのではないかと思います。そうすると、若いころから医学生がそういう病気を受け入れて、そういう人たちのことを診ようと思うようになっていくのではないかと思います。有名なイガタ先生の、「治せないけど、一緒にいやしていくことはできる」というお言葉がありました。そういう治療ができるようなお医者さんに教育することも大事ではないかと思っております。

今日は、良いお話でした。どうもありがとうございました。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

ほかにいかがでしょうか。

○小池委員 伊藤委員のこの難病対策の提案はなかなかわかりやすく、私もいろいろな面で参考になりました。今回の新しい100億円、こういう財政状況の下で一挙に4倍にするというのは一般の予算ルールから見たときにまずありえないことで、大臣の強力なリーダーシップでされたのだと思いますが、限られた財源の中で、恐らく、このために、ほかに被害を被った予算や事業があると思います。どこかを削らない限りは、こういう予算はなかなかできないという時代の中で、よくつくられたと思います。しかし、ある年に一挙に増やしたからといって、研究が急速に進むことは考えられません。むしろ、多くのところはたくさんもらって、これをどう使うかということに頭を悩ませるような結果になるだろうと思います。

先ほどから何人かの方から出ているように、こういう地道な研究に携わる研究者がなかなかいない中で、どのように進めていくかということは大変なことだと思います。何年かに一回、非常に進んだところは何らかの形で評価するような仕組みも是非つくって、せっかくついた予算が効果的に使われるような仕組みを考えてほしいということが第1点です。

それから、自己負担の問題や、医療保障の問題を含めて社会保障全体が日本のおかしくなっていることは確かで、それを再構築することが今回の選挙の争点にもなっています。とにかく、高齢化の進展とともに、健保組合をはじめいろいろところが医療費の負担に耐えかねて、今まで、いろいろな小手先の改革も含めて行われてきて、自己負担も2割が3割になって、恐らく、保険料を払っておきながら、3割というのは限度だと思います。保険料を払っているのに、これ以上、医療機関にかかったら4割とか5割の自己負担をしなければならないというのであれば、医療保障の名に値しないものになると思います。むしろ、3割負担を何とかもう少し軽減してほしい。でも、それは基本的に、高齢化が進んでいく中で、トータルとして医療費をどういう形でほかの社会保障や他の政策に使われる経費を、社会保障や医療の中に配分していくかというのは政治の問題であり、国民の選択だと思います。

いずれにしても、自己負担の問題は、難病の問題だけを取り上げて議論しても、そこは今いろいろと議論されていて、我が国の医療保障をどういう形で設計することがいいのか、そのために国民は、保険料なり消費税なり、お金がかかることは間違いないわけですから、

その負担の財源をどう確保するのかという議論なしに、もっと自己負担を減らせとか——公費負担医療という政策医療で自己負担を軽減すると、限られた財源の中ですから公平性に欠けることになるのは確かだと思います。先ほどもありましたように、もっと大変な病気だけど公費負担医療の対象になっていない病気はたくさんあって、なぜ自分たちはこんな大変な思いをしているのに公費負担医療の対象としての難病対策に入らないのかという議論は当然あると思います。そういう政策は公平であるべきというのが一番ですが、それをどういう形で公費負担で担うのか、医療保険の中に取り込むのか、医療保険の中に、特定疾病、高額医療費の負担を軽減する措置があるわけですが、そこで対応していくかというのは、何が公平化ということをきちんと議論して入れていかないと、いろいろなところで不満が出てくるだろうと思います。

以上です。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

それでは、内田委員、どうぞ。

○内田委員 伊藤委員の御発言は大変すばらしいおまとめをいただいて、現状から今後の具体的な対策まで含めてお話をいただいたと思います。

座長にお願いしたいのですが、ここで、今の医療崩壊とか、これからの日本の医療の先行きを議論するのか、あるいは、今日はそういう場でもよろしいのかどうかということをお示しいただければと思います。

○金澤委員長 先生のお話が始まる前に、ちょっとそこだけ。

先ほども少し申しましたが、全体の医療の行き先というか、イメージというか、それ抜きで語れない部分だと思います。ですから、先生方の御意見の中心は難病に置いていただきたい。ただし、ほかの部分の議論は避けなくても結構ですということが私のメッセージです。

どうぞ。

○内田委員 私も医師会という立場で現場の先生方を代表するところでこの会議に参加させていただいております。

今、いろいろな先生からの御指摘があったように、医療崩壊といいますか、医療現場では問題が大きいということで、これはやはり、難病対策も含めて小手先の対応だけでは到底解決できるレベルではないと思っています。具体的には、医療制度も、医療保険制度も、医学の医師教育でも非常に厳しいことになっていると思っています。疲弊が限界に達してきているのではないかと。

保険制度の面で言えば、やはり財源確保の問題、自己負担が大きくなっているという、それに伴う問題が大きいと思っていますし、これが、難病という、医療費もかかれば、生涯を通じて医療を受けなければいけないという立場の方々に非常に厳しいものを強いているという現状があるかと思っています。

今日お示しいただいたのは、欧米の制度がかなり進んでいて、自己負担も軽減されてい

るし、いろいろなところでシステムが整っているというお示しがありました。日本の場合は、限られた財源の中での財政中立という立場から医療政策が常に推し進められてきました。今回の選挙も、そこが争点になっているとはいえ、消費税の問題については先送りされています。新たな確固たる明確な財源の提示もないという中で話が進んでいると思っています。そのところが担保されればかなりの部分が解決されていくわけです。

この間、医師の不足や偏在についても様々な施策がとられています。また、教育・研究体制については、先ほどお話がありましたように、100億円ということで大幅な増額があったということで、今後、大きくその辺が進むのかなと思っていますが、一方では、基礎研究や、こういう希少疾患に対する取組は、現場ではなかなか取り組む人がいないという不足の状態が続いているし、そのうちに、指導する側も疲弊してくるのではないかということ非常に危惧しております。これは、大変だと言われている科はみんなそうです。救急にしても、外科にしても、余り話題になっていなかったようなところでもそういう状況が進んできているということは、非常に深刻な状況であると思っています。

今日のお話を伺っても、何よりも最初に解決すべきは、この問題の解決には何が必要なのかということをしかりとみんなで議論することが一番大事なことで、国民の皆さんにそこを認識してもらおう努力を、政治家を含めてしなければいけないだろうということを一痛切に感じています。そこを避けてどうして日本の将来があるのかという気がしますし、医療の将来があるのかという気がしています。

私どもも、微力ながら、先生方と力をあわせてその辺のところの議論を進め、また、働きかけるところには働きかけていかなければいけないと思っていますので、この委員会の中で、そういう何からの方向性を示すことができれば非常に良い機会になるかなと思っています。

○金澤委員長 ありがとうございます。

ほかにいかがでしょうか。

○佐藤委員 伊藤さんがまとめてくださったことはそのとおりですが、現場で私を感じていることは、先ほど水田先生がおっしゃられた胆道閉鎖症がありましたけど、37年間患者を見てまいりまして、自己コントロールができるようになった疾患もたくさんあります。でも、高齢化社会になって、37年という歳月は、10歳で発病したら47歳になっているわけで、今度は親の介護が大変です。親の介護が大変になって、結婚していても、していなくても、親の面倒を見るときに、難病患者で、何とか自己コントロールしながら見ているときに、今度は介護保険制度に関係してきます。家族がいるから、これまでは手が足りないからということで介護サービスが受けられないとか、認定を軽くされるとか、それは各地域によってそれぞれ異なりますが、過疎地に行けば行くほど大変です。同時に、病院に通院することが、例えば御主人であったら奥さんが車を運転できる間は行っていたけど、家で親の介護をしながら病院に連れていけないと。ましてや、医療がどんどん崩壊していく中で、お医者さんがいなくなる。そういう問題が現実にあります。

ですから、変わってきたのは、昔は患者であった人が今は介護者の立場になって、それで倒れてしまって、一家何人もの患者となり、日常生活が緊迫した状況にあるということです。私は、新聞で一家心中の記事を見るたびに住所を調べて、あの人じゃないかしらと思うくらい緊張しています。ですから、難病と定められた病気だけを見るのではなくて、日本のこれからの医療、昔もありましたけど、ゆりかごから墓場まで、医療や介護、暮らしをどう支えていくのか、系統的施策が必要だと思います。

きのう、NHKだったと思いますが、がんの患者さんが、働こうにも職場が差別をすると言っていました。もう一つ雇用者側から見ると、例えば私たちのような小さな患者会であっても、休まれる人の給料まで確保できません。どんなに気持ちがあっても、財政的にできません。それは、一般の零細企業であってもそうだと思います。病気になって、いつ治るかわからない人にずっと給料を払い続けて、なおかつもう一人採用する事はできない。そこに触れない、NHKの放送は一方的な言い方でした。常にマスコミは一方的な報道をしますが、雇用者側の問題もあると思います。

そういうことも含めて、私は、これからの難病対策は、国民の医療の中で他の慢性疾患も含め、社会福祉法の中でどこに位置付けていくのか再考の時だと思います。今は、がんの患者さんも、この前まで4人に一人だと思っていたら、きのうは2人に一人とおっしゃっていましたから。それに、糖尿病患者が増える、何が増えるという中で、おかげさまで医学研究が進んで難病患者も、小児慢性疾患も長生きするようになりましたけど、その後に来るのは介護です。しかし実状に反し、療養型ベッドはどんどん減らされていきました。そういうものを見直して、どこを減らされたらどこにひずみが及んだか、それをもっときちんと、難病なら難病の場合は、どこにこの改革の中で及んだか、そういうデータをきちんと出していただいて、今後の日本の社会保障と医療はどうあるべきかを考えるステップにしていきたいと思います。

○金澤委員長 ありがとうございます。

ほかにどうぞ。

○本田委員 私は、在宅の方で療養者の方々の支援をしている立場で少しお話しさせていただきます。

佐藤委員がおっしゃったように、療養型がなくなってくる中で、重症の患者さん、特に難病の患者さんは行き場がなくなってくるということで、支援をしていく立場で考えると、医療費の負担のことをありますが、医療として患者さんが払う分だけではなくて、生活をしていく中で負担していかなければいけない部分が出てきて、介護保険や支援法などいろいろありますが、それがいくら整っても、実際に働く者がいなくなっているのが現状で、訪問看護ステーションは、当初の予定の半分までしか達成していません。9,000件と言っていましたが、今のところは5,000件までしかありませんし、スタッフがどんどん辞めていくという状況にあります。

どういうところが負担かという、やはり重症の患者さんが多くなってきている中で、

いつ呼び出されるかわからないということがありますので、そういうところもかなり負担だと思いますが、負担があるところには、それなりの生活ができるようなシステムをつくっていくというところでの生活を保障するところがあれば、私たちもそれなりに育成していく気持ちになりますが、そこまでなかなか行かないというのが現状です。

これからどんどん、施設から在宅という形になっていくと思いますので、その辺りのところの受け皿としての仕組みをつくっていくことも、今後、原因を解明する研究だけではなくて、仕組みづくりの研究も予算付けられた部分の中から少しは取り組んでいくことも必要ではないかと考えております。

以上です。

○金澤委員長 なるほどね。どうもありがとうございました。

ほかに。益子さん、どうぞ。

○益子委員 私は、保健所長会の代表という形で出席していますので、保健所のお話をさせていただきたいと思います。

少しずれてしまうかもしれませんが、小児特定の話が出たので。多分、6～7年前だと思いますが、小児特定疾患の見直しがあって、かなり厳しくなっていました。私は今も審査をしていますが、例えば腎不全なども、クレアチンがこのくらいで、こうで、ああでと。ひどくならないと申請が上げられないことになってしまっていますので、将来ある子どもが、予防に重点を置いて考えている保健所としては非常にづらい審査ですし、特に、将来のある子どもたちの芽をつむようなことはどうなのでしょう。常々、審査というか、そんなに厳しくしなければいけないのかというようなことを思っています。臨床の先生も、そういうところはかなり工夫して診断書を書いていらっしゃるのが見えたりしている現状がありますので、考えていただければと思います。

難病からそれてしまいましたが。

○金澤委員長 減多などころでは余り言えませんから、どうぞおっしゃってください。大事なことです。

ほかに御意見ありませんか。

○佐藤委員 追加で一言だけ。

ヨーロッパ型のものが良い、海外の方が良いということが、必ずどこへ行ってもデータが出ますが、日本とは税金が全く違うということを常に書いてほしいと思います。それを知らない人が読むと、なぜ日本はとってしまう。だから、負担と給付を列記すべきだと思います。一方的な情報だけでは、知らない人、今日、病気になった人は、オランダの税金がいくらか、スウェーデンの税金がいくらかなってわからないで、自分の医療費を無料にしてくれと言うことになるんですね。それは、日本国民全体のためにとってプラスにならないと思います。

○金澤委員長 大変大事なポイントをありがとうございました。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 負担のことでは必ずそういう話になりますが、例えば、日本では、直接の税金、所得税のほかに、例えば教育費がかかるとか、そのほかに私的に生命保険にかからなければならないとか、医療保険も別にかかるとか、様々な負担があって、あるいは、病院でも、保険で診るほかに自己負担があったりして、保険の仕組み外の負担もあったり、直接税のほかにたくさんの税金——ヨーロッパでは税金の中に入っているものが、日本では税金とは言わない形で徴収されているものがたくさんあると思います。医療費の自己負担もその例だと思います。

ヨーロッパの場合は、税金以外に、例えば医療費の自己負担を徴収するとか、教育費がかかるとか、様々なことでの徴収をしていませんから、それを全部あわせて国民がどういう負担をしているのかということが大事なのであって、日本は、税金のことを言わないで、ヨーロッパの特に社会給付の良い面だけを言っているのは少し違うと思います。税金というのは、直接税だけではなくて、様々な、自分たちが生きていくための——年金保険料もそうですね。だから、向こうは税金として集めた中で医療保険も年金も賄うわけですが、日本は、健康保険は保険料、年金保険料も保険、そして税金となっていますから、直接の税金と住民税のようなものと年金の保険料と健康保険料と全部をあわせたら、日本もヨーロッパより多いくらいの税金を納めていることになるという計算が大事かと思います。

○内田委員 今の話でよろしいですか。

○金澤委員長 どうぞ。

○内田委員 患者さんの負担ということを考えると、自助、共助、公助というものがあります。公助というのは、税金をどれだけ注ぎ込むかという話ですね。共助は保険制度です。自助というのは自己負担の部分に当たります。日本の場合は、この自己負担の割合が余りにも多い。社会的に担保されていない負担が多すぎるので、患者さんという弱い立場の人の負担が大きくなっているという問題があるということをおっしゃっているのだと思います。

○金澤委員長 ありがとうございます。

ほかに。

○佐藤委員 伊藤さんがおっしゃったことは、私はわかっていますけど、結局、国民に納得してもらおうということだったら、今、伊藤さんがおっしゃったようなことを全部付記しなければいけない。それは政治問題だと思います。だから、それこそ今度選挙でどうなるのか、良い話がたくさん出ていますが、そういうことも含めて、先ほど申し上げたように、国民全体の社会保障制度をどうするのかという中で位置付けて考えていただきたいということでした。

○金澤委員長 どうもありがとうございます。

では、南委員、どうぞ。

○南委員 皆さんがそれぞれ御意見をおっしゃったので、私も。まとまらないのですが、今日の伊藤さんのお話で、37年というものがまとまって理解できました。ありがとうございます

いました。恐らく、難病対策として行政が始めた当時と今とでは、社会の事情が非常に違うということもありますでしょうし、対策として行ってきたことの結果、先ほど水田先生もおっしゃいましたが、克服された部分もあり、また、課題として残った部分もあるでしょうから、その整理と申しますか、大雑把でもいいのですが、行政としてどう対応して、どうなったのかという大くくりの整理が必要なのでは、という気がします。

その上でのことですが、いわゆる難病と、いわゆるではなく本当の難病、先ほど伊藤さんもおっしゃいましたが、制度が対象とする難病として指定されたものと、たとえ治療法は確立されていても難易度の高い病気もあると思いますから、そうした本当の意味での難病と、それから、治療法が確立され、ある程度一般医療の対象になって回復の途もきちんとある病気と、幾つかに区別できるだろうと思います。いずれも、患者さんが生活を障害され、困っているという点では、確かに、病気の中に序列をつけるべきではないということはそのとおりであると思いますが、ここで4倍もの増額がされたのはどういうことかということ、恐らくですが、治療法が確立されていない難しい病気をどうにかしようということではないかと思われま。そこは、増額された意図というか、趣旨をきちんとくむような対策をとっていく必要があるだろうと思います。余りそれを無視して、大雑把な使われ方をすると、それだけ増やしたことの本意に反するのではないかと思います。

その上で、最終的に給付と負担という話になるのだろうと思いますが、確かに、日本の国民が負担ということについて意識が乏しいことは間違いだと思います。2割負担とか3割負担というけれども、結局、残りの8割、7割もすべて保険料や税金の形で、国民が納めたものであるわけですから、全部が国民の負担であるわけです。それをどう使うかという議論、つまり限られた公的医療費をどのように配分するのかという議論が必要だと思います。

外国との比較の場合にも、ここでは非常にすっきりと出ていますが、保険が給付する部分の医療は、例えばイギリスなどでも非常に制限されていると聞きます。例えば、何歳か以上の方の透析は保険医療では一切行わないというようなことです。そういう現実があるわけですから、そこは、佐藤さんがおっしゃるように、全部を透明にして国民に見せていく必要があるだろうと思います。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。大変大事な御指摘をいただきました。

課長、かつて、今まで37年間にわたって――当時は35年くらいではなかったかと思いますが、患者さんの御協力の下に、いわゆる難病について皆さんが研究をしてきた成果がどうであったかのまとめをある程度したはずですよ。これはなかなか難しく、卒業となると、外れるのかと。難病指定が外されてしまうのかというような御懸念もあって、なかなかすっきりした形にはなりにくかったことを覚えています。

その辺に関して、何かコメントがありますか。

○疾病対策課長 難病研究につきましては、特に国家予算を多く使うということで、私もあちこちで説明しなければいけない機会が随分あります。まさに金澤委員がおっしゃ



いましたように、全体的な話ではまとめるににくいということがあります。それはなぜかというと、医療水準が上がっているので、難病の研究をしたからそういうことが派生したのかどうかはわからないではないかという御指摘は多々あります。

ただ、私どもは、先生方からいろいろ教えていただく中で、非常に画期的といひましようか、そういう治療法が幾つか開発されていて、例えば再生不良性貧血のサイトカイン療法はこの研究費の中から出てきたものです。あと、ALSのメチルコバラミンの投与、あるいは、間質性肺炎のサルコイドーシスなど、今では当たり前のステロイド療法のようなものも、すべてこの研究費の中から出ております。

更に、難病研究そのものは価値がないのではないかという方も当然いらっしゃいます。この100億円を獲得する過程でも非常に厳しい査定を受けて、プロの研究者の方から受けましたけど、その中でも私どもが申し上げているのは、例えば、今、肝臓の病気でよく使われているペグインターフェロンのペグ技術というのは、インターフェロンを長期に体の中で効果的にもたせる技術ですが、これは難病研究の、ゴーシェ病という稀な疾患がありますが、その中から開発されておりますので、そういう意味では、難病研究というのは非常に価値があって、もちろん経済的にも貢献するし、サイエンスにも貢献するということは、私どもはずっと言っております。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

ほかに御意見ございますか。

○内田委員 先ほどから、財源の話と、今、医療の高度化という話もありましたが、この10年、医療費はほとんど増えていません。これは、診療報酬が据え置きからダウンで、おまけに自己負担も上がっていますので、むしろ、公費負担の部分は多少減っているのではないかと思います。一方では、医療の高度化と高齢化ということで、そちらにかかる費用は着実に増えています。実際には、これは、放っておくと、年間3%ほど増えると言われておりますので、この10年の医療費の据え置きで、実質的には30%上乘せされるところが乗っていないと。従来の30兆円から、本来は40兆円くらいになっているべきところが、30兆円のままで日本の総医療費は推移しているという状況にあります。これが今の医療の現状、様々な課題を抱えている医療の現状をもたらしたと思っております。

それから、日本の医療のすばらしいところは、先ほど、南委員から、疾患に対する給付の話がありましたが、ほとんどの効果が認められて、安全性が担保された医療に関しては保険に組み込まれるこのシステムは本当にすばらしいものだと思います。これが外されたとき、保険に乗らない、要するに、税金や保険では助けてもらえないような医療が増えてくると、これは患者さんにとって非常に厳しい話になってくると思います。その点を民間保険に持っていくというか、これはオフィシャルではないので余り記録には残していただきたくないのですが、ある民間保険のマネジメントに携わっている方が、日本の民間医療保険の市場は約4兆5,000億円で、そのうち保険にかかっている人が病気になったときに戻されるお金は9,000億円であると。利益と内部留保で2兆7,000億円ということを

言っていました。残りの9,000億円は、管理費というか、会社の運営に使うお金だと。要するに、2割しか戻っていない。これを考えると、国民皆保険制度がいかにくれているか、よく御理解いただけると思います。

要するに、混合診療になり、民間保険を導入したときにはそういう状況になるんですよ、そうでない医療制度を望むのであれば、国民は、自分が病気で困ったときにどのくらい戻されてくるのか、保障されるのかということを考えて、皆保険制度の自己負担をもう少し上げるということでも、保険料を上げる、税金を上げるということであっても、もう少しはそのところが納得されるのではないかと考えています。

○金澤委員長 大変大事な御指摘をいただきました。ありがとうございます。

○伊藤委員 追加です。これは患者側の実感ですが、3割の自己負担といっても、例えば入院の場合などでも、制度が始まったころは、入院の食事代もすべて保険給付の対象でした。今は、食事代や居住コストなどの様々なものを除いてネットで3割ですから、あわせると5割負担くらいになっているのではないかと。こういう現実もあります。

それから、病院にかかる経費も患者さんを非常に圧迫している。それは、難病対策というだけではなくて、他の制度の様々な支援も同時に考えていかなければ難しく、難病対策イコール治療・研究のことだけではないだろうということも、できるだけ議論していただきたいと思います。

それから、医療費といっても、今は何とか、食品会社の支援で安くなっているようですが、患者さんの訴えを聞く中では、例えばフェニールケトンのような方々の特殊ミルクは、あれは薬かと。だけど、そういうものを摂らないと生きていくことができないとすれば、それは治療なのか、単なる食事なのかということも整理しなければならないでしょう。それから、1型糖尿病のお子さんたちのように、毎日注射をしなければならない。それも生きていくためにはずっと必要で、生涯続けなければならないにもかかわらず、それは治療としてなのか、生活を支援するための福祉としても考えられないのかということも考えていかなければならない。

そういうこともあわせて、私たちは、医療費や自己負担というものを考えなければならないと思っています。部分ごとに切り離して、医療保険を対象とした自己負担というだけではなくて、様々な負担と同時に、稼働能力の減少があるわけですから、それもあわせると負担感は何倍も大きくなっていく。しかも、将来への希望があるかないかということも、生きていく上では大きな要素だと思いますが、それがいいのか、ないのかということも考えなければならない。そういう意味で、総合的な難病対策を考えときには、土俵を一つ大きくしなければいけないのではないかと。私どもはお願いしたいところです。

質問が一つあります。100億円というのは、あれはそのままずっと続くのでしょうか。

○金澤委員長 それは、これから話が出てきますから。

ほかにいかがでしょうか。

○山本委員 先ほど、保険制度の良い面というか、これは重要だと言われたことは、まさ

しくそうだと思います。ただ、その中の谷間というか、難病の患者さんが本来受けるべき治療薬が、残念ながら、我が国は世界の後進国になっているという現状は、やはり指摘したいと思います。

疾病対策課の方々も今がんばって情報収集されていると思いますが、日本以外の東南アジアの国々も全部使える薬が、日本だけは使えないという薬が結構あります。そういうものは、保険の一つの谷間です。我が国は今まで、保険の審査制度は、アジアでは非常に良いものを持っていたということですが、それが今は裏目に出て、余りにもコンサバティブになりすぎて、厳しすぎて、使える薬が使えないという現状が、この難病にもあることは指摘しておきたいと思います。

○内田委員 それは、医薬品の審査・承認の話ですね。

○山本委員 そうですが、難病を対象としたものがあるということです。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。まだまだ議論がいろいろとあることはよくわかりませんが、御報告事項がありますので、次に移らせていただきます。

議題2ですが、「その他」です。事務局から、少し長めの報告事項がありますので、どうぞ聞いてください。

○中田課長補佐 それでは、事務局から報告事項がございます。

参考資料1から6までありますので、あわせて御説明させていただきたいと思います。

まず、お手元の参考資料1を御覧いただきたいと思います。こちらは、「難治性疾患克服研究事業の概要」です。既に御存知かと思いますが、原因は不明で治療法が確立していない難病の中でも、積極的に研究を推進する必要がある疾患につきまして、臨床調査研究分野、研究奨励分野、横断的基盤研究分野、重点研究分野からなる研究を行っております。

研究内容につきましては、臨床調査研究分野は、ここにある①から④を満たす疾患について研究しているところです。また、(2)ですが、平成21年度から創設した研究奨励分野で、(1)の臨床調査研究分野に含まれないものであって、その実態把握、診断基準の作成、疾患原因の確立等を目指し、原則1年として研究を実施しております。

(3)ですが、「横断的基盤研究分野」については、横断的な病因・病態解明に関する研究、社会医学的な研究を行うとともに、今年度から、生体試料の収集、提供の研究も進めております。

(4)につきましては「重点研究分野」ということで、(1)を対象とした疾患について、今年度は、先端医療開発特区、いわゆるスーパー特区制度を活用した研究の推進を行っているところでございます。

ページをおめくりいただきますと、こちらは概念図です。中央の「臨床調査研究分野」では、これまで130疾患を対象に研究を進めてまいりました。また、この中で、特定疾患治療研究事業が45疾患あり、この疾患については医療費助成として患者の医療費負担の軽減を図る目的で設けられております。

平成21年度に研究奨励分野等が創設され、約100疾患を対象に研究を実施することと

しております。

3 ページ目です。「希少な難治性の疾患の数と研究事業について」です。大枠で囲っているとおり、希少な難治性の疾患については、資料によると概ね 5,000 から 7,000 と非常に多数の疾患がある中で、これまでは、臨床調査研究分野の 130 疾患、その中には特定疾患治療研究事業の 45 疾患を含めていますが、こうした研究をこれまで行ってきました。今後、研究奨励分野においては、これまでは研究の対象とされてこなかった疾患について、その実態解明等を進めていくという意味で、原則 1 年間を期間として研究を実施するということです。

○金澤委員長 ちょっと待ってください。

先ほどの伊藤さんの御質問にはきちんと答えてくれるんですね。

○疾病対策課長 難治性疾患克服研究事業の 100 億円については、通常の前算で確保しております。例えば補正前算の問題はありませんので、基本的には続くはずだと思っておりますし、要望もしてまいります。ただ、先ほど、こんな前算がよく取れたなという小池委員からの御指摘がありました。が、厳しい指摘は覚悟しておりますが、我々としては努力するつもりでございます。

○金澤委員長 ありがとうございます。

では、続きをどうぞ。

○中田課長補佐 続きまして、参考資料 2 を御説明させていただきます。こちらは、平成 21 年度の難治性疾患克服研究事業の採択課題一覧表です。現在、三次公募分はまだ評価が終わっていませんので、ここでは、一次と二次公募分を取りまとめております。

まず、臨床調査研究分野です。これは 130 疾患の研究ですが、昨年どおり継続して研究を実施しております。ここにございますとおり、38 の研究班で実施しております。

3 ページ目は、重点研究分野、横断的基盤研究分野ですが、これまで研究を実施していただいているものにつきましては、今年度も研究を継続しています。

4 ページ目以降は、平成 21 年度に採択した研究課題です。④横断的基盤研究分野の生体試料等の収集に関する研究につきましては、先ほど御説明申し上げましたとおり、臨床調査研究分野の疾患を対象にして、生体試料を収集していただく研究ということで、ここにある各研究班の先生に収集をお願いしているところです。

6 ページ目ですが、⑤横断的研究基盤研究分野の生体試料等の効率的提供に関する研究ですが、先ほど申し上げました収集の研究班で収集した検体を今後どの様に効率的に提供していくのかということにつきまして研究していただくものです。

続きまして、7 ページ目ですが、⑥研究奨励分野の疾病の診断基準等作成のため奨励研究につきまして 8 ページ目まで、37 研究班で研究を進めることとしております。

9 ページ目が⑦研究奨励分野の疾病の実態把握のための奨励研究ということで、⑥、⑦をあわせて研究奨励分野として研究を進めることとしております。

最後に、⑧研究奨励分野の未分類疾患の情報収集に関する研究につきましては、これまでは数が少なく、研究のそ上にもなかなか上ってこなかった疾患について情報収集を進めていくという観点から、研究を進めるというものです。

参考試料2については、以上です。

続きまして、参考試料3です。こちらは、平成21年度の厚生労働科学研究費補助金の難治性疾患克服研究事業公募要項の概要です。おめくりいただきまして2ページ目です。こちらは、先端医療開発特区（スーパー特区）採択課題を加速する研究ということにつきまして、その「新規課題採択方針」にもありますとおり、難治性疾患の克服に向けて、重点研究分野において臨床調査研究分野、いわゆる130疾患について画期的な診断・治療法の開発に関する研究を採択しているものでございます。

こちらは、「(1)重点研究分野」の①にありますとおり、難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する研究として、画期的な治療法を開発するための臨床研究を積極的に採択するというので、現在は公募を終了したところですので、今後、評価委員会の結果を待って研究が実施されていくというものです。

3ページ目です。こちらは、難治性疾患克服研究事業の三次公募分について御紹介させていただきます。申し上げました研究奨励分野につきましては、一次、二次公募で既に先ほど御紹介させていただいておりますが、それに加えて三次公募ということで追加で研究課題を公募しております。こちらは既に公募期間が終了しましたので、先ほどと同じく評価委員会で研究評価を行い、その結果によって、研究を実施していただくというものでございます。

また、(1)横断的基盤研究分野として、生体試料等の効率的提供の方法に関する研究についても公募しておりました。

ページをおめくりいただきまして、6ページ目でございます。こちらは、これまで臨床調査研究分野、いわゆる130疾患として研究を進めたもののリストで、ここにございますとおり、脊髄小脳変性症からスモンまで、130疾患を対象に研究を取り組んできたところですので。

8ページです。こちらは、これまで研究対象となっていなかった疾患を対象に今年度から研究奨励分野で対象疾患としているものです。8ページ、9ページの疾患については、第一次、第二次公募分をまとめたものですので、先ほど申し上げた第三次公募分が加わるとさらに疾患数が増えていくのではないかと考えております。

参考試料3の説明については以上です。

続きまして、参考試料4です。こちらは、重症難病患者入院施設確保事業の概要です。これは平成13年度から実施している事業ですが、事業の目的として、症状の悪化等の理由により、居宅での療養が極めて困難な状況となり、入院治療が必要となった重症難病患者に対しまして、適時に適切な入院施設の確保等が行えるよう、地域の医療機関の連携による難病医療体制の整備を図ることを目的としてこの事業が実施されております。

事業の内容ですが、(3)にありますとおり、都道府県難病医療連絡協議会を設置していただきまして、概ね二次医療圏ごとに1か所ずつの難病医療協力病院を指定し、そのうち原則として1か所を難病医療拠点病院ということで、重症難病患者のための入院施設の確保を行うという事業でございます。

2ページ目です。疾病対策課で当事業の実施状況を調査しましたので、その結果を御報告させていただきたいと思っております。こちらは都道府県ごとにまとめさせていただきまして、連絡協議会設置状況、拠点病院設置状況、協力病院設置状況をそれぞれまとめさせていただいております。それぞれの設置状況につきましては平成20年3月31日時点のデータで、連絡協議会の設置状況については、一部の都道府県を除いて、概ね多くの都道府県で設置されております。また、拠点病院、協力病院につきましても、多くの都道府県では設置が済んでおりますが、設置の数、また、設置していない都道府県もありまして、各都道府県のばらつきも見られているところでございます。

参考資料4についての説明は以上です。

参考資料5です。これは、「経済危機対策(平成21年4月10日)」というもので、御存知かと思いますが、緊急経済対策として補正予算の中で、今回、難病にかかわるものがございますので、ここで御紹介させていただきたいと思っております。

その内容としては、難病患者の医療費負担を軽減するため、現在、医療費助成の対象となっていない難病のうち、緊要性の高い疾患(11疾患その他)について医療費助成の対象に追加するというものでありまして、補正予算額は29億円となっております。

おめくりいただきまして、2ページ目ですが、難病のうち緊要性の高い疾患ということで、ここでは、11疾患について具体名を列挙しております。

3ページ目は、特定疾患治療研究事業ということで、治療費助成の事業概要を参考までに添付させていただいておりますので、御覧いただければと思っております。

参考資料5は以上です。

続きまして、参考資料6です。こちらは、先ほど山本委員からも未承認薬のお話が出ましたが、これは医薬食品局で対応しております未承認薬使用問題検討会の状況の御紹介と、また、新たな取組がありますので、その紹介もあわせて行いたいと思っております。

まず1ページ目ですが、未承認薬使用問題検討会が平成17年から検討会を開催しておりますが、その目的としては、欧米諸国での承認状況、学会及び患者要望を定期的に把握して、その臨床上の必要性和使用の妥当性を科学的に検証するという事で検討しております。また、その結果を未承認薬について確実な治療の実施につなげる、その使用機会の提供と安全確保を図ることを目的としてこの検討会が開催されております。

2ページ目は、未承認薬使用問題検討会の検討状況ということで、本年3月の検討会資料から抜粋した資料です。その時点での検討状況としては、全体で44の品目が検討されております。そのうち、円グラフの左側の黒い20品目については、既に薬事承認済みで、残りはそれぞれ治験計画等募集中等の対応を行っているというところでございます。

3ページ目以降は、先ほどご紹介した44品目はどのようなものなのかを、一覧にしたリストですので、参考までに添付させていただいております。

続きまして7ページ目です。こちらは、平成21年6月18日の厚生労働省医政局研究開発振興課と医薬食品局審査管理課で行っております、医療上の必要性が高い未承認医薬品または適用の開発の予後に関する意見募集というものです。こちらは、海外で認められている医薬品の中で、我が国では承認されていない医薬品あるいは承認等された効能・効果または用法・用量が異なる医薬品につきまして、医療上の必要性が高いものについて、若国の患者に早急に提供できるよう、その開発を促進するという取組が行われております。その取組に当たりまして、各学会、患者団体等から意見を募集しているというものでございます。

資料の最後になりますが、9ページ目を用いて説明させていただきたいと思っております。

こちらは、先ほどの未承認薬使用問題検討会から引き継いで行われる新たな取組ですが、まず、大目的としては、承認のために必要な試験の有無、種類の検討などを行うというものです。今回、各学会や患者団体から意見を募集するにあたり、未承認薬、適用外薬の条件として、欧米4か国のいずれかの国で承認されているという前提があります。また、医療上、その必要性が高いものについては、ここにあります「(1) 適応疾病の重篤性が次のいずれかに該当する場合」。具体的には、生命の重大な影響がある疾患、病気の進行が不可逆的で日常生活に著しい影響を及ぼす疾患、その他日常生活に著しい影響を及ぼす疾患。

(2) にありますが、「医療上の有用性が次のいずれかの場合」ということで、具体的には、既存の療法が国内にない、欧米の臨床試験において有効性・安全性等が既存の療法と比べて明らかに優れている、また、欧米において標準的治療法に位置付けられている。こうしたものについて、学会等においては科学的エビデンスに基づく有効性・安全性の評価等もあわせて意見を募集しまして、そうした意見を、今後、設置予定の有識者会議で検討し、今後、製薬企業等、審査ルートに乗るような後押しを行っていく取組が現在なされております。

この取組が、各学会や患者団体等からの意見に基づいて行われるということでしたので、今回、この場をお借りして御紹介させていただきました。

資料の説明は以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。

先ほどの山本先生からの御意見も、こういう形でお返事をしたようですが、よろしいでしょうか。

御質問が主になるかもしれませんが、どうぞ。

○小池委員 資料5の経済危機対策というのは、これは緊急雇用対策などと同じで、3年とか期限が限られるものなのか、それも全く未確定なのか。要するに、45疾患に11疾患を新たに加わるというのはすごいことだと思いますが、これは有期対策なのかどうかを確認させていただきたいと思っております。

○疾病対策課長 形式的には、もちろん補正ですので単年度です。ただ、この手のものを単年度で切るとは私どもはできないと思っておりますので、これも先ほどと同じように予算要求を行っていくことを考えております。

○金澤委員長 ありがとうございます。

ほかにいかがでしょうか。御意見、御質問がございますか。

○山本委員 この場で発言するのがいいのかわかりませんが、特定疾患の調査票を毎年担当医が書かなければいけないのですが、今の時期に集中していて、これは研究班の班員が複数名言っていることですが、一時期に集中すると、診療がかなり制限されて、その後、夜までずっと書かなければいけない。できたら、誕生日ごとに分けるとか、もちろん、あるときに横断的に調べたいということがあると思いますが、少し負担を分けるような調査票の回収の仕方があると、担当医が随分楽になると思います。これから増えていくときに、その辺は少し御配慮いただけたらと思います。

○金澤委員長 これについては、私たちも随分前に、書類が変わったときに、是非、誕生日にと言ったんですけどね。現実には、私も追いまくられています。

何かコメントありませんか。

○疾病対策課長 申し訳ございません。これはどうも、かつて各県ごとにばらついていた時期があって、そのときには今ほどではなかったと聞いております。今は、10月に合わせてしまったので、その副作用が強くなったと聞いております。

○金澤委員長 合わせることのメリットについては重々承知しておりますが、書かなければいけない方から見ると、何もここで集中しなくてもいいのではないかというのは、確かにそうですよね。

○疾病対策課長 内部で少し検討させていただきたいと思います。

○金澤委員長 どうぞよろしく。

ほかにありますか。

○葛原委員 今度また 11 疾患を加えるということで、今までの積み残しのようなものが入っているので、私は皆さんの努力に感謝したいと思います。今年からは調査票が、今までよりは改善されています。患者さんが書かなければいけないところ、例えば、いつ、どこの県で生まれたとかいうことは、患者さんが記入するようになっていきます。これ迄は我々には分からないのに、患者さんは白紙のままに調査票を郵送で送ってくるようなことが多かったので、もう少し自覚を持っていただきたいと思っていました。

結局、難病に関する研究事業ということでお金を出しても、患者さんの方は、単に医療費の補助をくれているという以上の意識はほとんどありません。ですから、こういうものは、従来からの研究事業も含めて、これは研究費の一環としてされているものだということをもう少し、各研究班もアピールすべきだと思います。厚労省の方も、例えば患者情報の利用や検体の提供など、お金を出して恩恵がましいことを言うのは本意ではないと思いますが、やはりそういうことで患者さんも積極的にこの研究事業に参加してほしいとい



うアピールをもう少ししていただければ、我々も現場で取り組み易くなるのではないかと思います。その辺もよろしくお願いします。

○金澤委員長 大変大事な御指摘をいただきました。ありがとうございます。

ほかに御意見ございますか。

○伊藤委員 今のお話ですが、前に課長にもお話ししたことがあります。患者さんが通っている病院は、書類がいっぱい届くと、患者の所得も見ないという傾向があるものですから。そうではなくて、難病対策はこうしている、こんなふうになっていると同時に、先ほどの先生方のお話にもあったように、こういう成果があったということを、代表的なものでいいですから、わかりやすくして、だから皆さんも一緒に参加というようなことでのポスターをつくってはどうかということをご提案してありましたが、ここでまた改めてもう一回しつこく提案していきたいと思っております。

○金澤委員長 ありがとうございます。

嫌な質問を一つします。29億円の補正で11疾患が加わったことは大変結構なことだと思っておりますが、これはたしかオリジナルには、国と地方団体が折半のはずですよね。しかし、現実には、7割、3割くらいで、国が3の方だったと思っております。そういうことでこういう措置が行われたと。地方行政はどうなりますか。

○中田課長補佐 補正についてでしょうか。

○金澤委員長。補正で補われた分、対象疾患は増えますからね。そういう意味です。

地方は支出が増えることになるのではないかという意味です。

○疾病対策課長 地方負担についても、実は、私どもだけではなくて地方の負担がある補助金はたくさんあります。今回の補正では、追加となる11疾患その他に、地方公共団体の財政支援策として「地域活性化・経済危機対策臨時交付金」により、たしか合計で約1兆円だったと思っておりますが、それが地方に配分されるような、地方向けに財政措置がなされたところなんです。今回の補正は非常に大規模で、なおかつ地方のことを考えているものとなっております。○金澤委員長 それは一緒に言わなければいけないですよ。

○水田委員 参考資料4の入院施設確保事業のところ、どういうわけか九州にはないところがあります。佐賀県と沖縄県は、そういうものはバツ印ばかりですが、そういうところに対しては、厚労省から指導というか、そういうことはなさらないわけですか。

○疾病対策課長 これはお願いの話なので、実は、県には個別にお願いしております。ほぼ10年たつ事業で、この資料は、実は、今回ここで初めてオープンにする資料ですが、団体の方からも、我が県ではどうなっているのか、他県と比べてどうなのかということをご教示をいただければという話がありまして、県のご協力を得て作成したものです。県の間でばらつきがあります。例えば新潟県のように、400を超える協力病院を確保している県がある一方、全然していない県があるということは、私どもとして、大変大きな問題であると思っておりますので、これは県にももちろんお願いしますし、いろいろなところで御指導申し上げなければいけないとは考えております。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。

ほかに御質問、御意見がございますか。

○葛原委員 今の水田先生の御質問に関係しますが、拠点病院が決まらないというのは、県の側の努力の問題ですか、それとも、指摘を受ける方の病院が主な問題でしょうか。

もう一つは、重症難病はかなり数があると思いますが、全部をまとめて拠点病院をつくっているのか、それとも、疾患の幾つかをまとめてで構わないという形でやっているのでしょうか。

○疾病対策課長 まず運用の話ですが、疾病については県によって随分ばらつきがあります。端的に非常に困っているのは神経難病のようなもので、神経難病をフォーカスに絞っている県が多くあります。協力病院があるけれども、拠点病院がないというところは、県立病院の御協力が得られないということも場所によっては聞いていますし、そもそも要らないと。そういう機能がなくても県内の病院が仲がいいので、そういうものは要らないというところもありまして、拠点病院については県の独自性があるのかなど。ただ、協力病院が一つもないというのは大変大きな問題ではないかと私どもは考えておりまして、患者さんの団体の方とお話ししても、何とかありませんかというお話をお伺いすることも多いので、そこは、何とか御協力いただけるように県に申し上げておいております。

○葛原委員 実は、ここでバツ印がついているのは、私が今理事長を務めている日本神経学会の評議員が全然なくて、理事会が特別措置で拾い上げたような県が、例えば宮崎県、佐賀県、沖縄県辺りがそうなので、もしかしたらそういう専門医数が少ないという背景もあるのかなと推測した次第です。協力という点は、各学会なども積極的に協力するように呼びかけることも必要だと思います。私でできることは努力してみます。

○疾病対策課長 是非よろしくお願ひします。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。今日、会を開いた意味がありますね。

ほかに何か御意見ございますか。

大体御意見をいただいたようですので、御議論はここまでとさせていただきますでしょうか。

では、次回以降の予定について、事務局からどうぞ。

○中田課長補佐 本日、委員の方々から様々な御意見をいただきましたので、今後とも定期的に委員会を開催し、難病対策について御議論いただきたいと思っております。

具体的な日程につきましては、改めて事務局より日程調整のお願いをさせていただきますので、どうぞよろしくお願ひいたします。

以上でございます。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。これで、第9回目の難病対策委員会を終了させていただきます。

御協力、感謝いたします。ありがとうございました。

# 新たな難病対策・特定疾患対策 を提案する

2009年7月30日

厚生科学審議会疾病対策部会

第9回難病対策委員会

日本難病・疾病団体協議会(JPA)

代表 伊藤たてお

1

## 難病対策が始まったきっかけは？

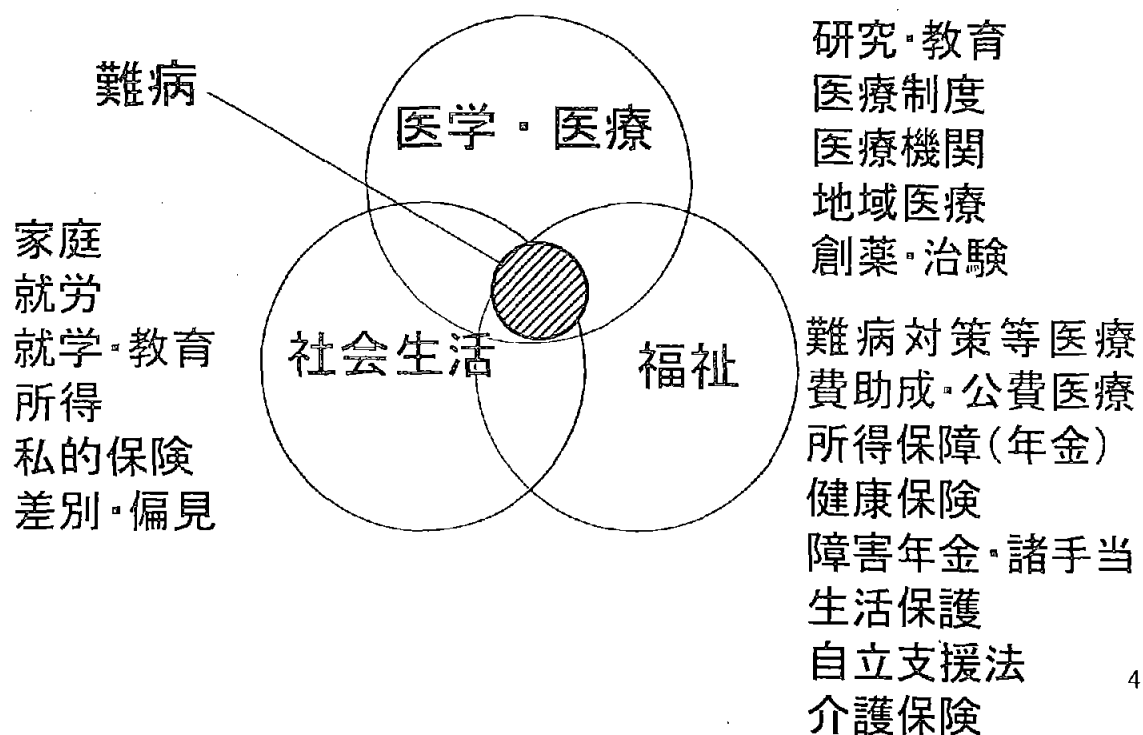
- 高度経済成長期の真っ只中
- 急性期医療から慢性期医療へと疾病構造が変化する中で
- スモンがきっかけ、「難病・奇病」が社会問題に
- 公害による大規模な健康被害も問題化
- 新たな医学研究の課題としても注目
- 次々と誕生する患者団体と研究者、臨床医が連携
- マスコミ・国会などの後押しで社会問題化
- 「難病」の定義、いろいろと提案
- 東京都をはじめ自治体の福祉施策の対象として
- 患者・家族の心中・自殺が続出

2

「難病」のおかれている現状を私たちはこう考えています

3

## 難病問題とは、医療、福祉、社会生活 の全てに関する、谷間の問題



4

## 難病を取り巻く状況の変化

- 難病対策開始から37年が経過
- 医学・医療の進歩・発展。診断・治療の大幅な進歩
- 早期発見と生存率の向上。社会全体の高齢化などによって、患者数が増加
- 「難病」の多様化などもあり、対象疾患拡大の要望が大幅に増えている
- 社会の難病に対する認識の変化、福祉の拡大などによる取り巻く環境の変化が大きい
- 変わらないのは医療保険制度—むしろ患者負担が大きく増加している

5

- 医療や福祉、社会状況の谷間を埋めるものとして誕生した難病対策。その努力は積み重ねられてきたが

6

- しかし「谷間」そのものを埋める作業や「谷間」を作らないための努力はされてきたのだろうか？
- その谷間とは「医療保険制度」「身体障害者福祉」(自立支援法)「年金制度」などが大きくかわる
- 「谷間」を放置してきた国会や政府の責任は重い
- 今が、難病対策を根本から考え新たに作る好機
- 疾病構造の変化に医療保険は対応しているのかも疑問

7

## 続々と難病対策へ入れて欲しいという 患者・家族団体の要望にどう応えるか

- 患者数が多いという理由だけではこの対策からははずせない
- 毎年一つ二つと拡大していく方法では百年かかっても解決しない
- 20歳の誕生日をもって生涯の医療費が自己負担となる小児の難病も大きな課題
- 限られている予算をどう打ち破るか(H09. 10予算で大きく変化。自治体負担をどうするかの課題)
- 低所得世帯は過大な保険料と医療費の負担
- 多くの国民の理解を得られる対策への変換が必要

8

## 患者・家族が難病対策に何を期待している のだろうか

- 「原因の究明と治療法の早期開発」は変わらず、すべての団体に共通
- 医療費の助成が必要
- 地域に住んでいても専門医の治療を受けたい
- 身体障害者と同じ福祉、社会的支援を望む……………などなど
- 団体の要望や患者家族の生活実態調査も必要

9

## 08年 伊藤「私案」として 課題の整理と患者からの提案の試み

- 難病対策は難治性疾患克服研究事業に特化し全ての難病を対象に⇒一日も早い原因の究明と治療法の確立を⇒変わらない共通の願い
- 生涯にわたる医療費の負担の軽減は保険医療制度の改善で(EU)諸国並みに⇒高額療養費制度の中に長期療養給付制度を(現在人工透析、血友病、免疫不全症候群の3疾患のみ指定)
- 小児慢性特定疾患の20歳問題も同時に解決へ
- 生涯にわたって高額な医療費を必要とする多くの長期慢性疾患も合わせて解決へ

10

- 生涯医療を必要とする長期慢性疾患を対象に高額療養費制度の限度額を大幅引き下げる
- 今後は他法との関係の整理が必要(難病対策基本法のようなもので各法をつなぐ)
- 身体障害者福祉法や就学・就労・自立支援法・介護保険法など福祉諸施策に、「新しい定義での難病」を位置づける
- 医学教育の中に難病問題と患者による講義を取り入れる
- 専門医・看護師・パラメディカルスタッフの養成

11

- 医療の地域格差の解消(地域での専門医療を含めて)も大きな課題
- 保健所・相談支援センターの機能充実・強化も課題
- 患者会の社会的役割をピアサポート、セルフマネジメントと共に「医療」の中に位置付ける時代
- 患者会の育成をEU諸国なみに、対策の中に位置づけること

12



# 進化する難病対策を

- 全ての国民の医療と福祉の充実と一体にならないければ、本当の難病対策は実現しない→難病対策の社会化
- 病人が病気だけではなく、医療費や生活に差別に苦しむことの無い社会こそが、国民が求めている社会→社会保障の充実
- 難病を含め長期慢性疾患の医療費負担の軽減、高額療養費制度の限度額の大幅引き下げは国民と共通の課題
- 当事者性の社会化

13

## (09) JPAが提案する 新しい難病対策要旨①

- 原因の究明と治療法の一日も早い実現をめざす研究と社会的支援研究に集中する
- 医療費負担の軽減は長期慢性疾患、小児慢性疾患(キャリアオーバーを含め)と共に本来健康保険制度でおこなうべき。高額療養費制度の中の長期療養制度の拡大および高額療養費制度の負担限度額の大幅引き下げが必要
- 検診、相談、居宅生活支援、情報提供などの事業は当分そのまま継続かつ拡充する

14

## JPAが提案する 新しい難病対策とは②

- 希少疾病、重症患者への支援や研究と直結する保険外負担の治療費に対する支援などの特別な対策を充実させる
- 保健所および相談支援センターの機能を一層充実させ、相談支援センターの運営は国が責任を持つ
- 患者会の社会的役割を認め、ピアサポート、セルフマネジメントを医療の中に明確に位置付ける
- 患者会の育成をEU諸国なみに位置づける

15

## JPAが提案する 新しい難病対策とは③

- 就労・就学・移動支援、医学教育と専門医の養成、在宅療養体制の整備、入院・施設利用体制の整備、希少難病対策などを充実させる
- それらを保証し、各制度をつなぐものとしての難病対策推進基本法などのようなものの制定及び新たな対策における「難病の定義」について患者団体を含めた検討の場を設ける

16

# 世界ではどうなっている？

17

## EUの希少疾病対策(要旨)

H20.7 調べ

- ・希少難病の定義   アメリカ→国内の患者数が20万人未満  
                          EU→1万人当たり5人未満
- ・1999～2003    遺伝病を含む希少疾病の関するコミュニティ・アクションプログラム
- ・2003～2008    EU公衆衛生プログラム
- ・2008～2013    新公衆衛生プログラム
  - ①既存の希少疾病情報ネットワークを利用した情報交換
  - ②患者、ボランティア、専門家による情報交換
  - ③保健指標の定義づけと疫学データの更新
  - ④第2回欧州希少疾病会議(2007年)開催
  - ⑤欧州希少疾病レファレンスセンター構想
  - ⑥患者団体への支援

18

# OECD諸国の医療費負担

- ポルトガル 通院・入院・薬剤 負担なし
  - ベルギー 同上
  - カナダ 通・入負担無し 一部の薬負担あり
  - オーストリア 同上 薬負担あり 低所得者免除
  - イギリス 通・入・薬負担無し 児童・妊婦・高齢・低所得者は負担免除
  - デンマーク 通・入負担無し 薬3～5割 労働者は負担免除
  - ギリシア 通・入負担無し 薬2.5割
  - スペイン 同上 薬4割 慢性・指定疾患1割 年金者・施設入所者負担免除
  - イタリア 同上 検査の一部負担 薬の一部負担 低所得・障害は負担免・保険料負担無<sup>19</sup>
- 
- オランダ 通院負担無し 長期入院・形成一部負担薬負無し 1年超入院負担無し
  - ドイツ 通院負担無し 入院14日まで定額負担 薬定額負担 低所得・障害負担免除・保険料免除 18歳未満保険料負担無し
  - アイルランド 通院負担無し 入院定額負担 薬定額負担 労働者は保険料負担なし
  - フランス 通院75%償還 入院20%(30日以内) +薬償還)長期入院と指定する30疾病は負担無し
  - アメリカ 65歳以上 メディケア  
低所得 メディケイド
- (以上 法研「欧米諸国の医療保障」参照)

# 新たな難病対策・特定疾患対策を提案する

2009年5月31日

日本難病・疾病団体協議会（JPA）

第5回総会

わが国の難病対策は昭和47年（1972年）「難病対策要綱」に基づいて始められ、以来大きな成果を挙げつつ37年を経過し、今日を迎えている。

この間わが国の科学技術、医学・医療の発展は著しく、また世界的にもかつてない超高齢化社会を迎えたことによって、特定疾患対策の登録患者数は大きく増加した。さらに新たに難病対策として取り組まなければならない疾患の要望も増大し、特定疾患に指定されている疾患と未だ指定に至っていない疾患との格差や、小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾患の20歳を超えた患者への支援など、至急取り組まなければならない課題が山積するにいたっている。

これらの課題や切実な患者・家族の要望の解決について新たな難病対策のありかたを提案し、それを保障するものとして各関係法律を連携させるために難病対策の推進に関する基本法の制定についての提案もおこなうものとする。

またこの提案は「現行の難病対策等からの後退はしないこと」を前提とし、日本の医療保険制度が難病や長期慢性疾患の患者が経済的な理由で治療を受けられないということが無いように、そして全ての国民が等しく必要とする医療が受けられる社会の実現の一助となることを心から願うものであり、それまでのあいだ現行難病対策の拡大と充実に全力を挙げることにする。

1. 難病患者・家族への医療費を含む福祉支援、原因の究明と治療法の早期発見、医療体制の整備、在宅医療支援などの難病対策の充実・強化こそが、国の医療と福祉を底辺から支える施策として重視し、必要十分な予算の増額を行い、現行事業を徹底的に強化すること。
2. 新しい難病対策の柱を、①原因研究、治療研究、入院施設を含めた医療体制整備、専門医の養成を含めた医療連携・医学教育、医療・福祉連携の推進②社会研究を含めた福祉支援、就労支援、教育支援、相談支援センターなどの相談支援③検診を含めた在宅医療体制の整備、新薬開発支援—の3つの柱とし、医療費助成については、一部（症例を集めることを目的とした医療費助成や保険外の検査・治療研究、先進医療の自費負担分および入院時食事療養費負担金・差額室料などの保険外負担分）を除き、特定疾患治療研究事業からはずし、医療保険制度として実施すること。
3. 難病や長期慢性疾患の医療費公費負担（助成）については、治療は即生命に直結することや生涯にわたっての治療を必要とするところから、現在の高額療養費制度の「高額長期疾病」の対象疾患を拡大するか、または高額療養費制度とは別の長期療養給付制度を設けること。このことによって20歳を超えた小児慢性疾患の患者や

現在特定疾患の対象とされていない難病や長期慢性疾患の患者も対象とすることができる。内容においてはヨーロッパ先進各国の実施しているものを参考とし、入院、治療・手術、投薬、リハビリ、在宅支援などその実態と必要に応じたものとし、とくに低所得患者への支援を重点とすること。

4. 難治性疾患克服研究事業は対象疾患を大幅に拡大し、極めて症例の少ない疾患、非常に重篤な疾患、診断基準の確立していない疾患も対象とし、患者数の多少に関らず難治性の疾患を全て対象とすること。
5. 福祉的支援については現行福祉制度の適用拡大と介護保険法での必要な支援をうけることができるよう対象疾病指定を廃止し、対象年齢の拡大をおこなうこと。さらにそれらの法の対象とならない部分や、不足の部分の難病対策における支援の対象とすること。
6. 障害年金、生活保護などの所得保障については難病や長期慢性疾患などの疾患特性を十分に考慮し、休業補償なども含め療養生活を支援できるものとする。
7. 難病患者にとって必要な入院や治療を保障し、また、重症患者の在宅療養や施設入所、生活施設の確保を保障する対策をおこなうこと。
8. ウイルス肝炎、ATL（成人T細胞白血病）ウイルス感染症、HIV感染症、CJD（クロイツフェルト・ヤコブ病）などの薬害・医療被害については、国、企業などの加害者責任を明らかにして、治療法の研究推進と薬害・医療被害の再発防止および感染拡大の防止、社会的差別と偏見をなくし、福祉・就労・就学の支援を行い、医療費や介護支援・所得保障などを目的とした「薬害防止法」や「医薬被害者救済基本法」等の制定をおこなうこと。
9. 難病対策における保健所の役割を再評価し、難病相談支援センターと連携して患者家族の支援に当たるよう、地域保健法の見直しなどもおこない、その役割の充実強化をおこなうこと。
10. 難病相談支援センターはその役割と機能を拡大し、患者会との連携・協働を促進し、患者会の自主性を尊重する運営をおこなうよう都道府県に対する支援を強化し、また各センターの運営と活動水準を保障するために、一定の額までの運営費を全額国の負担とし、それを上回る額については、国と自治体の2分の1負担とするよう補助金のあり方を改善すること。さらに全国の難病相談・支援センター間の連携と相互支援、情報交換や研修などを行い、全国的な難病問題の情報発信機能として、全国難病センターを開設すること。加えて患者・家族団体を重要な社会資源として認めその育成・強化支援をおこなうこと。
11. 以上の諸施策を保障し関係する法律との連携・調整を図り、また、難病患者等の人権を守るために難病対策の推進に関する基本法の制定をおこなうこと。
12. 難病対策を将来にわたってより充実・発展させるために、現行の難病の定義、概念の見直しを含め、以上の対策を検討する、患者・家族団体を含めた「総合的な難病対策の実現のための検討会」を設置すること。