

# 厚生科学審議会疾病対策部会 第12回難病対策委員会

## 議事次第

日時：平成22年8月30日

15:00～17:00

場所：都道府県会館

### 1. 開会

### 2. 議事

#### (1) 今後の難病対策について

ア 今後の難治性疾患克服研究事業のあり方について

イ 難治性疾患患者の実態調査（案）について

ウ その他

#### (2) その他

### 3. 閉会

#### <配布資料>

資料1 「これまでの難治性疾患研究の取組について」

資料2 「難治性疾患克服研究事業のあり方について（論点メモ）」

資料3 「新たな難治性疾患対策の在り方に関する研究について」（国立保健医療科学院提出資料）

資料3-1 「今後の難病対策研究のあり方を考える」

資料3-2 「難治性疾患患者の生活実態に関する調査 調査票（案）」

資料4 「難治性疾患対策について」

資料5 第11回難病対策委員会（平成22年5月10日）での議論の概要

参考資料1 「未承認医薬品等に関する対応について」

参考資料2 「平成22年難治性疾患克服研究事業の概要等」

参考資料3 「重症難病患者入院施設確保事業の概要」

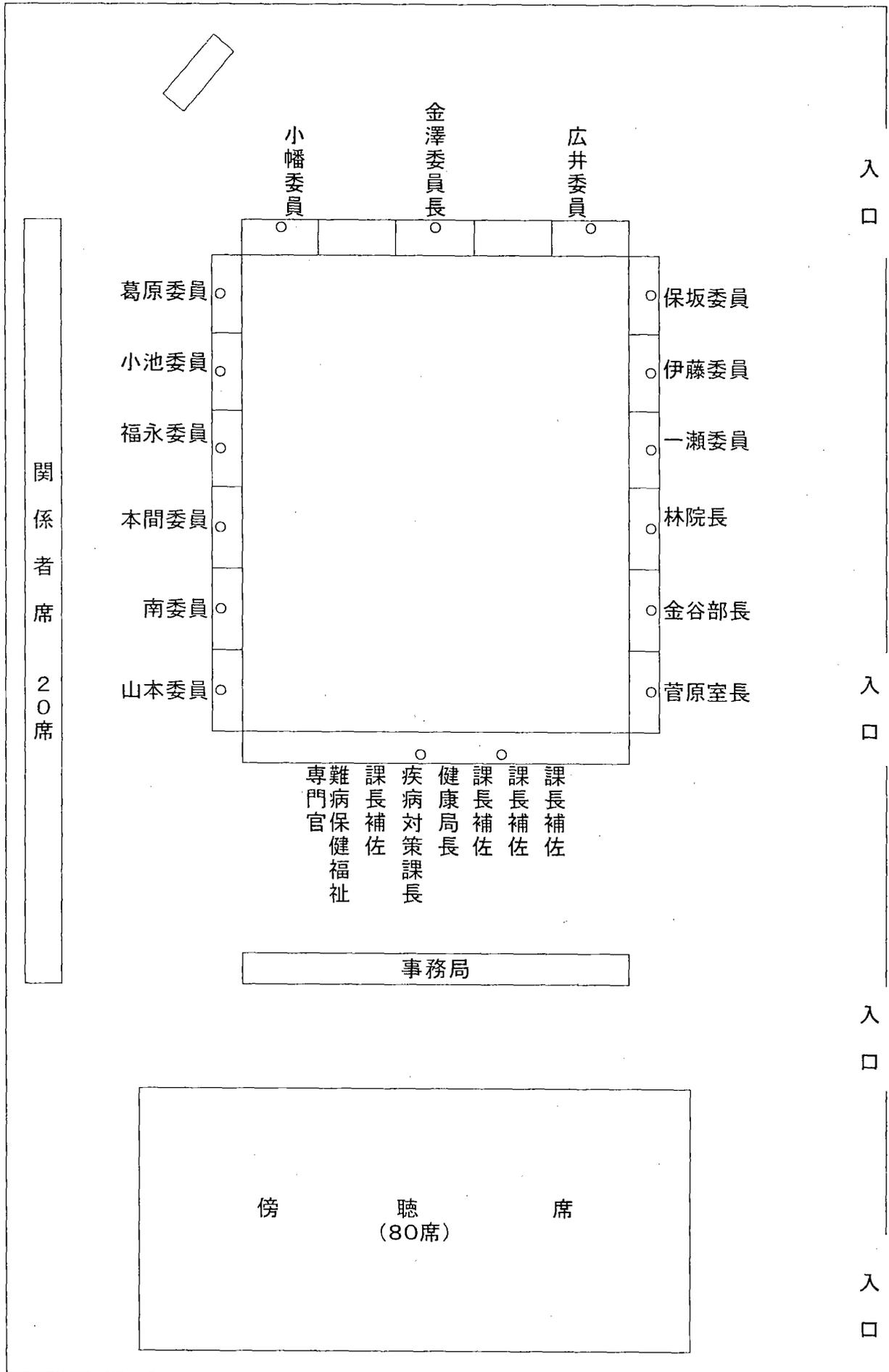
参考資料4 第11回難病対策委員会議事録

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
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	鈴鹿医療科学大学保健衛生学部医療福祉学科 特任教授
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
保坂シゲリ	社団法人日本医師会 常任理事
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

厚生科学審議会疾病対策部会第12回難病対策委員会配置図



## これまでの難治性疾患研究の取組について(臨床調査研究分野における近年の代表的な例)

平成22年8月現在

大分類	小分類	疾患名 (○は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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(骨髄異形成症候群)、骨髄線維症	全国疫学調査:2009年	・再生不良性貧血診療の参照ガイド:2005年 ・発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド(溶血性貧血):2005年 ・自己免疫性溶血性貧血診療の参照ガイド(溶血性貧血):2005年 ・不応性貧血(骨髄異形成症候群)診療の参照ガイド:2005年 ・骨髄線維症診療の参照ガイド:2005年 (上記の全てについて、2010年度全面改定予定)	JAK2インヒビター、ボマリドマイド(骨髄線維症)	
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病(ITP)、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(ITP):2007年 ・特発性血栓症:ヘパリン在宅自己注射療法アンケート調査:2009年 ・ワルファリン療法実態個別調査:2009年 ・先天性血栓傾向患者の実態調査:2009年 ・血栓性血小板減少性紫斑病(TTP):2008年	・ITP診断基準:2004年(2010年度改訂予定) ・TTP診断基準:2010年	・特発性血小板減少性紫斑病(ITP):トロンボポエチン受容体アゴニスト、リツキシマブ ・特発性血栓症:抗トロンビン薬:ダビガトラン 抗Xa薬:リバロキサパン、エドキサパン、アピキサパンなど ・血栓性血小板減少性紫斑病(TTP):遺伝子組み換えADAMTS13製剤	現状、複数の類縁疾患がまとまっていることで相互の有機的な情報交換も可能となり、効率的運用になっていると考える。
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群	・原発性免疫不全症候群全国疫学調査(全疾患):2008年 ・X-連鎖無γグロブリン血症QOL調査:2009年	・慢性肉芽腫症、Wiskott-Aldrich症候群:安全な造血幹細胞移植法等のガイドライン:2008年 ・重症複合免疫不全症:安全な造血幹細胞移植法のガイドライン:2010年 ・重症複合免疫不全症、X-連鎖無γグロブリン血症、分類不能型免疫不全症、X-連鎖高IgM症候群、IgA欠損症、Wiskott-Aldrich症候群、毛細血管拡張性失調症、ナイミーヘン症候群、DiGeorge症候群、X-連鎖リンパ増殖性症候群、高IgM症候群慢性肉芽腫症の診断基準・診断ガイドライン:2008年		
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	・疫学班と合同の疫学調査:2009年 ・臨床個人調査票による診療実態の解析:2008年-2009年	・難治性血管炎の診療マニュアル2002年(欧米の血管炎研究グループと合同での診断基準作成のための研究を実施予定) ・血管炎アトラス:2005年 ・血管炎症候群の診療ガイドライン(循環器学会その他と連携):2008年 ・血管炎関連の厚労省研究班と合同でのガイドライン作成予定:2011年予定 ・皮膚血管炎アトラス:2011年予定	末梢血単核球移植(バージャー病)	類似疾患をまとめて組織することは、希少疾患を扱う上では症例数や研究検体数の確保の効率化などの関連からも重要。しかし、病因・病態が解明されてくる中で、違うカテゴリーにした方がよい疾患などは定期的なカテゴリーの再構築が必要。
	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(PM/DM)、シェーグレン症候群、成人スティル病	SLE、PM/DMゲノム解析のためのDNAサンプル収集:2006年~	・全身性エリテマトーデス(SLE)の病態別治療指針:1991年 ・シェーグレン症候群治療指針マニュアル:1996年 ・成人スティル病治療指針マニュアル:1996年 ※SLEに対して抗CD20抗体(リツキシマブ)の治験を計画(中断) ※PM/DMに対して医師主導による間質性肺炎に対するタクロリムスの有用性を検討	・ベリムマブ、アバセプト(SLE)	複数の疾患の研究組織を独立に組織し、その上でそれをまとめて共通の問題を議論するような大きな研究組織を作る方向が望ましい。
	ベーチェット病	○ベーチェット病	・特殊病型ベーチェット病患者に対するアンケート調査:2009年 ・臨床調査個人票を用いた調査は毎年行っている	・診断基準:1987年(2003年小改訂) ・重症度分類(2000年) ・腸管ベーチェット病診療ガイドライン平成21年度案—コメントに基づく—:2010年 ・血管ベーチェット病診療ガイドライン案:2010年 ・ベーチェット病眼病変の診療ガイドライン:2010年予定 ・神経ベーチェット病の診断のガイドライン:2010年予定	・インフリキシマブ(腸管、神経)、アダリムマブ、抗IL-1β抗体(Xoma 052)、抗IL-12/23p40ヒトモノクローナル抗体(ウステキスマブ)	障害臓器が余りにも多臓器に及び、眼科、皮膚科、リウマチ科など関連する診療科が多岐に渡ることから、現在の研究体制の継続が望ましい。
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	・甲状腺クリーゼ(甲状腺ホルモン不応症):2009年 ・FGF23関連低リン血症性疾患(ビタミンD受容機構異常症):2010年	・甲状腺クリーゼ:2007年(内分泌学会、甲状腺学会と連携して作成) ・FGF23関連低リン血症性疾患:2008年((内分泌学会と連携して作成) ・副甲状腺機能低下症:1992年 ・低Ca血症および副甲状腺機能低下症診断指針:2007年(内分泌学会と連携して作成) ・偽性副甲状腺機能低下症診断基準:2003年	FGF23抗体(FGF23関連低リン血症性疾患) calcilytics(常染色体優性低Ca血症)	現在、副甲状腺と甲状腺疾患を同一班で対象として扱っているが、両領域間に連携や交流の必要性が特に高い訳ではない。効率性などを考慮すれば臓器別の研究体制の方が良いかと思われる。しかし、個々の組織はそれ程大きくないので分けるとかえって非効率が生じる可能性も否定できない。
	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	・独自の全国調査実施について検討中 ・当班担当疾患のうち5疾患については独自の患者登録システムを構築し、5年前よりデータベース化を実施中	○診断・治療ガイドライン2009年 ・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、・サブクニカルクッシング病、・先端巨大症、・下垂体性TSH分泌異常症、・自己免疫性視床下部下垂体炎 (以上の当班作成ガイドラインを日本内分泌学会が診断・治療手順として公開)	・持続型成長ホルモン製剤(NNC126-0083:成長ホルモン分泌不全症) ・経口DDAVP製剤(中枢性尿崩症) ・パシレオチド(SOM230:先端巨大症)	国内外の関連する領域と合同会議などをもち、情報交換する必要性は大きいものと考えられる。一方、これまでの疫学調査や長期予後調査などに関する班独自の重要なデータを今後も累積していくことが本制度発足40年弱にわたる世界に類をみない本研究のタスクであると思われる。

大分類	小分類	疾患名 (○は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
	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)	アンケート調査: 2009年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・原発性アルドステロン症: 2010年</li> <li>・偽性低アルドステロン症: 1996年</li> <li>・グルココルチコイド抵抗症: 2008年</li> <li>・副腎酵素欠損症: 2007年</li> <li>・副腎低形成症: 2007年</li> </ul>		
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症	パイロットスタディとして東京都の高校生を対象に計画: 2010年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・神経性食欠不振症の診断基準: 1990年</li> <li>・神経性食欠不振症のプライマリケアのためのガイドライン: 2007年</li> </ul>	グレリン	
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))	<ul style="list-style-type: none"> <li>・FHヘテロ接合体: 急性冠症候群を発症した患者におけるFHヘテロの頻度について、現在施設で検討中</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・成人家族性高コレステロール血症: 2007年</li> <li>・小児家族性高コレステロール血症: 2009年</li> <li>・I型・V型高脂血症: 2009年</li> <li>・IIb型高脂血症: 2009年</li> <li>・HDL管理ガイドライン: 2009年</li> <li>・高トリグリセリド血症の診断指針: 2006年</li> <li>・動脈硬化性疾患予防ガイドライン2007年版 (動脈硬化学会と連携して作成): 2007年</li> </ul>		
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス	臨床調査個人票に基づき有病率を推定: 2010年	アミロイドーシス診療ガイドライン2010: 2010年	<p>TTR 4 量体安定化薬 (FAP) フェノール化合物 (脳アミロイドーシス)</p> <p>※AAアミロイドーシスに対するヒト化抗IL-6受容体抗体を用いた全国多施設臨床試験 (24施設、30名エントリー中)。 ※ALアミロイドーシスに対するBMD療法の全国多施設臨床試験 (10施設、エントリー中)</p>	種々のアミロイドーシスの診療や研究に関わる者が集まるのが国唯一のフォーラムとして、アミロイドーシス研究を先導し、さらに診療ガイドライン作成などを行っている。
神経・筋	遷延性ウイルス疾患	○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)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・CJDサーベイランス: 毎年常時遂行</li> <li>・PML全国調査: 2004年</li> <li>・PMLサーベイランス: 2009-10年以降は髄液検査 (時常時調査体制)</li> <li>・SSPE全国調査: 2007年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・CJD診療マニュアル: 2002年</li> <li>・CJD感染予防ガイドライン: 2003年 (特別班に協力作成)</li> <li>・プリオン病感染予防ガイドライン: 2008年</li> <li>・亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) 診療ガイドライン: 2006年</li> <li>・進行性多巣性白質脳炎 (PML) の診断および治療ガイドライン: 2004年、2005年以降必要に応じて改訂</li> <li>・プリオン病、SSPE、PML成書: 2010年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○プリオン病</li> <li>・キナクリン治験: 2002年~2007年</li> <li>・ペントサン治験: 2005年~2009年</li> </ul> <p>明確な有効性なし</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○SSPE</li> <li>・リバビリン臨床試験: 2002~2010年 (著効例あり)</li> <li>○PML</li> <li>・メフロキリン臨床試験: 2009~2010年 (著効例あり)</li> </ul>	<p>プリオン病のサーベイランスは遺伝子や髄液検査時の情報から迅速性が増し、画像や脳外科の専門医も加わり充実した体制となった。日本発のvCJDの確定はその成果といえる。</p> <p>PMLも全国調査から髄液検査時情報を活用する体制になり、メフロキリン治療研究を開始した。</p> <p>SSPEでもガイドラインを作成しサーベイランス体制を充実させ全国調査を行って早期リバビリン治療を可能とする体制になりつつある。</p> <p>2010年3疾患について成書発刊。</p>
	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、○ペルオキシノーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・臨床調査個人票の連結可能匿名化によって自然歴を追跡するシステムを構築して経年調査を実施</li> <li>・多系統萎縮症、家族性痙攣性対麻痺、MJD、SCA6については別個に症例登録を行い、追跡調査を実施</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・脊髄小脳変性症、副腎白質ジストロフィー (ALD) の診断基準を作成 (2004年)</li> <li>・ALDにおける造血幹細胞移植ガイドライン: 2004年</li> </ul>		多系統萎縮症MSAを特定疾患として独立させたため、最も代表的な脊髄小脳変性症SCDであるオリブ橋小脳萎縮症OPCAが、制度上MSAに分類され、SCDから外れてしまっている。こうした行政上の分類は疾患の実態に合わないため、再編成が必要と考える。
	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、○有棘赤血球舞踏病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・球脊髄性筋萎縮症、原発性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、ハンチントン病の全国疫学調査実施: 2006年</li> <li>・脊髄空洞症: 一次アンケート調査: 2009年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準 (脊髄空洞症、有棘赤血球症を伴う舞踏病): 2009年</li> <li>・治療ガイドライン「ALS治療ガイドライン (2002)」「パーキンソン病治療ガイドライン (2002)」 (いずれも日本神経学会と連携して作成)</li> </ul>		現時点では、治療ガイドライン作成については、班全体として取り組んでいないが、班員が神経学会その他の参画することで関与している。特定疾患の認定基準及び臨床調査個人票について、最近の知見を踏まえて改正する必要があるものもある。
	ライソゾーム病・ペルオキシノーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシノーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・健康関連QOLの調査: 2007~2009年</li> <li>・全国疫学調査: 2001年</li> </ul>	診断基準 (研究班ホームページへの掲載): 2009年		
免疫性神経疾患	○多発性硬化症 (MS)、○重症筋無力症 (MG)、○ギラン・バレー症候群 (GBS)、○フィッシャー症候群、○慢性炎症性脱髄性多発神経炎 (CIDP)、○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)、○HTLV-1関連脊髄症 (HAM)	アンケート調査 (小児MS、GBS、Fisher等): 2009年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・MSについては、関連する学会 (神経学会、神経治療学会、神経免疫学会) と共同で作成。</li> <li>・MG、GBS、Fisher、CIDPについては現在、関係学会と共同でガイドラインの改定に取り組む予定。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・多発性硬化症に対する免疫グロブリン (IGG)、FTY720、タイサプリ、グラチラマールセテート</li> <li>・クロウ・フカセ症候群に対するサリドマイドなど</li> </ul>		
正常圧水頭症	正常圧水頭症	シャント手術を行った水頭症の症例登録: 2009年	特発性正常圧水頭症診療ガイドライン: 2004年 (日本正常圧水頭症研究会と協同で策定されたガイドラインの改定を行う予定)			
モヤモヤ病	○モヤモヤ病 (ウィリス動脈輪閉塞症)	データベース構築による疫学調査 (1000人規模)	もやもや病 (ウィリス動脈輪閉塞症) 診断・治療ガイドライン: 2009年			
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	久山町スタディ 50歳以上の1.3%: 1997年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・加齢黄斑変性の分類と診断基準: 2008年</li> <li>・加齢黄斑変性の治療ガイドラインを今年度中に策定する予定</li> </ul>	VEGF Trap Eye、補体抑制剤	

大分類	小分類	疾患名 (○は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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	研究班所属施設による疫学調査と有病率推定のための特定地区調査：2009年	・メニエール病診断基準の改定：2008年、 ・メニエール病・遅発性内リンパ水腫診療ガイドライン作成中：2010年度中完成予定(日本めまい平衡医学会と連携して作成)		
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴	急性感音難聴のQOLについて多施設での調査の開始：2009年	各疾患の診断基準を見直し、特に新しい抗ムンプスIgM抗体のキットを用いたムンプス難聴診断基準を改訂：2009年		
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	・特発性心筋症患者の全国調査：1998年 ・特発性心筋症の前向き登録研究(心筋症症例のエントリーを行い予後を追跡)：2006年～	・特発性心筋症診断の手引き：2005年 ・心筋症ガイドラインの新規作成中(日本循環器病学会と連携) ・急性心不全のガイドライン改定中(日本循環器病学会と連携)	①エブレノン(心筋症を中心とする慢性心不全、臨床研究または臨床治験計画中) ②免疫吸着療法(拡張型心筋症、臨床治験中) ③BNP、グレリン、アドレノメジュリンなどのペプチド療法(慢性心不全)	①心筋症症例登録の悉皆性を訴求するために、日本各地区に連絡代表者をおき(現行の共同研究者でほぼ網羅される)、その下に、心筋症を扱う病院と連携して、すべての症例を登録することが必要。そのためには、特定疾患認定を行っている各都道府県の部署と連携を進めるのが望ましい。 ②日本がこの分野で活躍するためには、アジアでの連絡協議会をつくり、アジアでの実態調査を行う必要がある。また、心筋症の基礎・臨床研究、実臨床の中心は日本であるという状況を目指したい。 ③ミトコンドリア病についてはその特殊性から独立した研究班を策定し、その分野と研究者の相互乗り入れをするのが望ましい。
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	・北海道地区を対象にしてサルコイドーシスの詳細な疫学調査：2010年 ・疫学調査(特発性間質性肺炎)：2008年	・特発性間質性肺炎診断と治療の手引き：2003年 ・サルコイドーシスの診断基準と診断の手引き：2006年 ・サルコイドーシス治療に関する見解：2003年		
	呼吸不全	○原発性肺高血圧症、○特発性慢性肺血拴塞性肺高血圧症、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、○リンパ脈管腫症(LAM)	対象7疾患に対する包括的疫学調査：2009年	・肺高血圧症治療ガイドライン(原発性肺高血圧症、特発性慢性肺血拴塞性肺高血圧症、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群)：2006年 ・呼吸不全の診断と治療のためのガイドライン：1996年 ・リンパ脈管腫症lymphangiomyomatosis(LAM)診断基準：2008年		
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	・疫学調査(年齢調整有病率が潰瘍性大腸炎63.6、クローン病21.2)：2005年 ・潰瘍性大腸炎・クローン病家族内発症調査2009年 ・潰瘍性大腸炎罹患範囲・病型調査2010年 クローン病病型調査2010年	・潰瘍性大腸炎診断指針：2009年 ・クローン病診断指針：2009年 ・潰瘍性大腸炎ガイドライン作成(日本消化器病学会と連携して作成)：2005年 ・潰瘍性大腸炎ガイドライン改訂(日本消化器病学会と連携して作成)：2010年 ・クローン病ガイドライン改訂(日本消化器病学会と連携して作成)：2010年	完全ヒト型抗TNF $\alpha$ 抗体製剤(潰瘍性大腸炎・クローン病)	①一般医師・患者への啓蒙・教育を充実させることにより疾患概念の認識を図り、患者QOLの向上を目指す ②多施設共同研究による、本邦独自の診断・治療概念の作成を目指す ③早期診断・治療により医療費抑制を目指す
	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	・全国実態調査(原発性胆汁性肝硬変)：2009年 ・有病者のコホート調査(肝内結石症)：2007年 ・全国実態調査(原発性胆汁性肝硬変自己免疫性肝炎)：2009年 ・全国実態調査(劇症肝炎・遅発性肝不全)：2009年 ・全国実態調査(劇症肝炎の成因以外の急性肝不全)：2009年	・原発性胆汁性肝硬変ガイドライン：2010年 ・免疫抑制・化学療法により発症するB型肝炎対策ガイドライン：2009年 ・肝移植適応ガイドライン(劇症肝炎の正確な予後予測のため改訂)：2008年 ・自己免疫性肝炎診断指針：1996年 ・肝内結石症の診断・治療ガイドライン：1999年	組み換えヒト肝細胞増殖因子(recombinant human hepatocyte growth factor:rh-HGF)(劇症肝炎・遅発性肝不全(LOHF))	
	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	臨床個人調査票に基づく疫学調査(Budd-Chiari症候群患者)：2001～2007年	門脈血行異常症の診断と治療ガイドライン：2007年		
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎	・全国疫学調査(急性膵炎、慢性膵炎(自己免疫性膵炎))：2002年,2007年 ・全国の小児科、小児医療施設を中心に全国調査(膵嚢胞線維症)：2007年,2009年	・急性膵炎診断基準：1999年、2008年 ・急性膵炎重症度判定基準：1998年、2008年 ・急性膵炎診療ガイドライン：2009年 ・慢性膵炎臨床診断基準：2009年 ・膵仮性嚢胞の内視鏡治療ガイドライン：2009年 ・膵石症の内視鏡治療ガイドライン：2010年 ・慢性膵炎の禁酒・生活指導指針：2010年 ・自己免疫性膵炎診断基準：2006年 ・自己免疫性膵炎のアジア・コンセンサス基準：2008年 ・自己免疫性膵炎診療ガイドライン：2009年 ・膵嚢胞性線維症診断基準：1999年		

大分類	小分類	疾患名 (○は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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	・臨床個人調査票に基づく疫学調査：2004～2007年 ・症例レジストリによるコホート研究：2010年～	・診断基準 (天疱瘡、膿胞性乾癬)：2010年 ・診断基準 (表皮水疱症、魚鱗癬様紅皮症)：2007年	・CD20抗体療法 (天疱瘡) ・遺伝子導入培養表皮シート移植、遺伝子治療、造血系幹細胞移植、骨髄幹細胞移植 (表皮水疱症)	現行の類似疾患をまとめた研究班は、病因、病態、治療などの解明を協力して実施するには適した対象疾患数および研究者数と思われる。 難治性疾患克服事業に共通したテーマで研究を横断的に進める場合には、現行の研究班の枠を超えて統括、指導する窓口あれば望ましい。 例えば、1) 全国疫学調査や症例登録 (レジストリ) の共通website, 2) 臨床個人票の様式や改定の手続き, 3) 厚生省診断基準や診療ガイドラインの取りまとめやその発行事業, 4) 臨床治験を進める場合の手続き, 5) 生体試料リポジトリなど、さらに効率よく作業を進めるための組織整備が必要と思われる。
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬	臨床調査個人票に基づく疫学調査：2008年	強皮症における診断基準・重症度分類・治療指針：2007年 (2010年改訂予定)	イマチニブ、リツキサン、ミゾリビン、ラパマイシンなど	
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病	・全国疫学調査：1993年 ・混合性結合組織病に合併する肺高血圧症実態調査：2006年 ・疫学班と合同の疫学調査：2009～2010年	・混合性結合組織病の治療ガイドライン：2004年 (2010年改訂予定) ・混合性結合組織に合併する肺高血圧症の診断基準：1992年 (2010年改訂予定)		
	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)	・定点調査 (神経線維腫症、結節性硬化症)：2009年 ・アンケート調査 (色素性乾皮症)：2010年	・神経線維腫症 I 型、神経線維腫症 (II 型)、結節性硬化症の治療指針：2002年 ・神経線維腫症 I 型 (レックリングハウゼン病) の診断基準および治療ガイドライン (日本皮膚学会と合同)：2008年 ・結節性硬化症の診断基準および治療ガイドライン (日本皮膚学会と合同)：2008年		神経皮膚症候群の神経線維腫症、結節性硬化症、色素性乾皮症はその病態や病因が異なっているが、神経や皮膚に病変を来たす意味では病態に共通する面がある。 色素性乾皮症グループも班研究になじんできており、臨床家と基礎研究者が一緒に議論することにより、原因究明、治療方法開発にむすびつきやすいのではないかと。
	重症多形滲出性紅斑	○重症多形滲出性紅斑 (急性期)	皮膚科専門施設でのアンケート調査 (発症年齢・性差、原因薬剤、基盤の感染症、合併症の種類と頻度、死亡率、治療との関係など)：2005～2007年	・診断基準：2005年 ・重症度分類：2009年 ・治療ガイドライン：2009年	大量γグロブリン療法、抗TNF-α抗体療法	難治性疾患研究をさらに進めるにあたり、以下のことが望まれる。 1) 検体収集などで患者から協力を得るための広報活動の普及 2) 対象疾患患者の長期経過観察を可能にするシステム形成 (患者自身が保有する共通カードの作成配布や登録システム制定) 3) 新しい治療の臨床応用を容易にする支援組織の設立 4) 医薬品被害救済制度などとの横断的な組織的連携など
骨・関節系	脊柱靭帯骨化症	○後縦靭帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、○黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症 (FOP)	・疫学調査 (和歌山県の山村および漁村における中高年 (1690名) を対象にレントゲン撮影、生活習慣に関する問診調査、運動機能調査、骨密度測定、整形外科医による診察)：2006～2008年 ・アンケート調査 (FOP)：2009年	・診療ガイドライン (後縦靭帯骨化症)：2005年 (2011年改訂予定) ・患者のための頸椎後縦靭帯骨化症ガイドブック：2007年		各々の研究グループの得意とする研究手法などの公開 (ウェブサイトなど) による他分野との連携促進が必要。 研究費の使用範囲の弾力化が必要。
	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	実態調査 (疫学調査) ・全国疫学調査 (過去5回実施、直近2004) ・臨床調査個人票に基づいた疫学調査 (2009～継続中) ・定点モニタリング (新患および手術症例) 1997年～継続中 ・多施設共同症例・対照研究 (過去3回実施) 4回目実施中	・診断基準：1999年 ・治療ガイドライン：2004年 (特発性大腿骨頭壊死症に対する関節温存術を世界で初めて開発し普及)	抗血小板薬、スタチン、抗酸化剤 (ステロイド性大腿骨頭壊死症：骨壊死発生の予防薬として)	特発性大腿骨頭壊死症に関しては、内科的疾患 (SLE, 喘息, 血液疾患など) と関連して発生している場合が半数以上を占めているため、それらの研究班との横断的有機的な研究体制が組めれば、臨床現場への応用や全国的な研究体制がより確立しやすくなる。 さらに、海外における研究者も研究班に所属させることができれば、有益な国際協力体制がより組みやすくなると思われる。
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	レジストリーを用いた疫学研究の実施 (2009年度未合計6,400例)：2009年	・ANCA関連血管炎の治療指針：2001年 ・急速進行性糸球体腎炎 (RPGN) の治療指針：2002年 ・IgA腎症診療指針 (第2版)：2002年 ・難治性ネフローゼ症候群 (成人例) の診療指針：2002年 ・常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) 診療指針：2003年 ・MPO-ANCA関連血管炎に対する標準的治療プロトコール：2004年 (診療指針の改訂作業を検討中)	N-アセチルシステイン (顕微鏡的多発血管炎)	
スモン	スモン	○スモン	スモン検診：毎年 (持続的な検診活動、30年以上にわたる縦断的なデータベースを作成)	キノホルムの服用による神経障害：1972年		

留意事項

- 1) 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「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」アンケート調査、国立保健医療科学院によるアンケート調査、研究成果報告書等から集計した。
- 2) 特に、実態調査 (疫学調査)、診断・治療ガイドライン等、新しい治療薬候補について集計した。また、自由記載欄に記載のあった意見についても集計した。

## 難治性疾患克服研究事業のあり方について（論点メモ）

平成23年度以降において難治性疾患克服研究事業を実施するにあたり、これまでの研究事業の成果等を踏まえて、今後の研究のあり方について検討する必要があるのではないか。

- 1 これまでの当研究事業が果たして来た役割・研究成果について
- 2 今後の当研究事業のあり方について
- 3 あり方を踏まえて、今後重点的に推進すべき課題について
  - 原因究明
  - 実態把握
  - 新薬開発等を含む臨床現場への応用
  - 社会的基盤整備（地域医療、QOL向上、疫学研究、生体試料収集）
  - その他
- 4 当研究事業を効率的・効果的に推進していくための方法について
- 5 研究評価のあり方について
- 6 その他

## 今後の難病対策研究のあり方を考える

平成22年8月30日（月曜）  
難病対策委員会

研究代表者  
国立保健医療科学院 林 謙治

1



### 「今後の難病対策のあり方に関する研究」 における検討課題

- 難病対策の基盤となる研究開発環境を整備するための方法論の開発
- 難病対策及び難病に関する研究開発のあり方の検討
- わが国及び諸外国における難病対策の動向や成果の分析

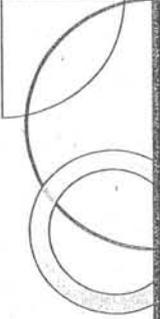
⇒ 今後の難病対策を推進する上で行政が抱える様々な課題に対する政策的提言を行う



## 研究開発環境を整備するための方法論の開発

- ①難病患者の発生率の推計方法及び疫学的特徴の把握方法の開発
- ②診断困難症例の情報収集・集約・分析・提供システムの開発
- ③難病患者の実態把握の手法の開発
  - - 既存もしくは新規調査による経済的指標の構造分析、財政・経済支援のあり方の検討等

3



## 難病対策及び難病に関する研究開発

- ④臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築
  - - データ入力負担軽減、データベースの臨床研究応用化
- ⑤難病に関する技術評価の手法の開発
  - - 国際共同研究の推進方策等
- ⑥災害時における難病患者の支援体制の構築
  - - 希少医薬品の供給確保、病院・施設の安全性の向上等

## ④臨床調査個人票の有効活用及び 臨床データベースの構築

### 【現 状】

#### 1 疾病登録における作業負担

難病のうち、希少性のため個々の研究者による症例研究では十分なデータを揃えるのが困難な疾患については、特定疾患治療研究事業の対象疾患と指定することで、全国規模で症例を収集することで病態の解明が期待されている。

平成11年度より臨床調査個人票の電子化が実施され、難病研究の用途に利用できることとされたが、保健所等における入力負担が大きく、迅速かつ正確なデータ収集の実現に課題を残している。

#### 2 調査研究事業との乖離

臨床調査個人票は、特定疾患治療研究事業による公費負担の認定にむけた行政手続きと難病の原因究明にむけた臨床研究のための情報収集手段という2つの目的を有している。しかし、その内容は行政手続きに重点をおいて策定されているため、臨床情報として曖昧さや不確定要素を含んでいる。このため、臨床研究への活用を視野に入れた調査票の項目の見直しが求められている。さらに、難病は確定診断が難しく、かつ医学の進歩に伴い疾患概念そのものが変遷することも予想されることから、疾患概念の変遷に合わせたデータモデルの変更ができるようにする必要がある。

5



## ④臨床調査個人票の有効活用及び 臨床データベースの構築

### 【目 的】

- 本研究は、患者や医師の記入負担を軽減するとともに、都道府県の事務作業負担を軽減し、数十年以上の期間にわたって患者の予後を追跡し、難病の病態解明と治療法の確立を推進するための医療情報基盤を構築する。
- 電子健康記録の標準規格（ISO/CEN13606）に基づいて臨床調査個人票のモデリングを行い、個票データを収集・蓄積するシステムを開発する。なお、システムの構築に際しては、数年単位で進歩・変化する医療情報基盤上に数十年以上の期間にわたってデータモデルの変更を受容しつつ、互換性と可用性を担保することを目指す。

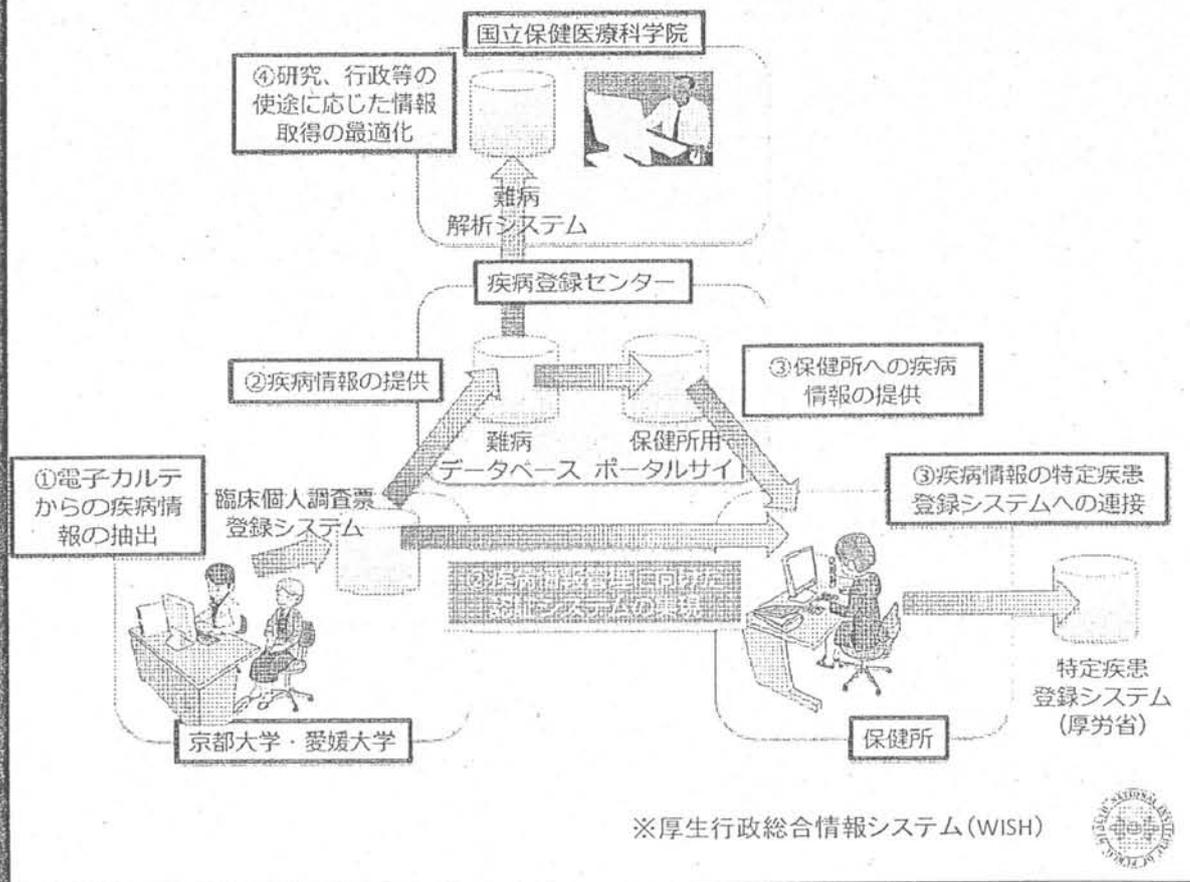
### 【概 要】

本研究では、京都大学医学部附属病院及び愛媛大学医学部附属病院の協力の下、平成21年度に「特定疾患の評価に関する研究班」において検討された6疾患（パーキンソン病、全身性エリテマトーデス、潰瘍性大腸炎、クローン病、原発性胆汁性肝硬変、多発性硬化症）を対象として、以下の4項目を中心に開発を進める。

- ① 電子カルテより疾病情報を抽出し、疾病登録センターに送る手法の開発
- ② 疾病情報の管理を行う疾病登録センターの構築
- ③ 難病申請に必要な疾病情報を保健所で取得する手法の開発
- ④ 研究、行政等の用途に応じた情報取得の最適化に関する検討



# 平成22年度実証実験概要図



## 難治性疾患患者の生活実態に関する調査

## 調査票 (案)

(調査協力をお願い)

この調査は、日本難病・疾病団体協議会のご支援・ご協力のもと、治療が困難であり生活面へ長期にわたり支障を生じる難治性疾患の方々の生活実態を正確に把握し、今後の難治性疾患に関する施策・政策を考えていくうえでの基礎資料を得ることを目的として、厚生労働科学研究（難治性疾患克服研究事業）「今後の難病対策のあり方に関する研究（研究代表者：林謙治 国立保健医療科学院 院長）」の一環として実施されるものです。

お答えいただいた内容については、本調査研究の目的にのみ使用され、他の目的で利用されることはありません。また調査票は無記名であり、調査票の回収・保管にも十分配慮するため、完全に匿名性が確保されます。また回答は統計処理されるため回答内容によって回答者個人や世帯を特定することはありません。

途中、どうしても答えたくないことは無理にお答えいただかなくてもかまいません。しかしながら、現在、難治性疾患の方々の生活実態を正確に理解、把握するための調査資料はきわめて少なく、本調査はそれを明らかにする有用な基礎資料となりますので、できるだけ正確な記入へのご協力をお願い致します。

なおこの調査にご協力いただけなかったことで、不利益が生じることはまったくございません。なにとぞ、本調査の意義、重要性をご理解いただき、ご協力くださいますようお願い致します。

本調査に関する問い合わせ先

〒351-0197 埼玉県 和光市 南 2-3-6

国立保健医療科学院 経営科学部

TEL: 048-458-6137

FAX: 048-468-7985

この調査は難治性疾患の方々にご記入をお願いしておりますが、ご本人で記載が困難な場合には代筆で結構です。

なお本調査の質問は大きく分けて【世帯の全体状況にかんする質問】、【療養及び公的支援等の受給状況等にかんする質問】、【世帯収入・支出の状況にかんする質問】、【就労状況にかんする質問】となっています。

I. 【世帯の状況にかんする質問】

1 世帯の全体的状況についてお答えください。

世帯とは、ふだん居住と生計を共にしている人々(世帯員)の集まりをいいます。  
 世帯員には、旅行などで一時的(3ヶ月以内)に自宅を離れている人や船員など  
 就業場所を移動する人も含みます。  
 また、入院などを行っている人も含みますが、住民登録を施設に移している人は除  
 きます。

○家族構成、生計の状況等について以下の表でお答えください。

	ご本人との属性	年齢	生計中心者 (該当者に○)	主たる介助者 (該当者に○)	毎月の収入の有無 (該当者に○)
例)	父親	65			○
1)	患者ご本人(男 女)				
2)					
3)					
4)					
5)					
6)					
7)					
8)					
9)					
10)					

2 あなたのお住まいは、次のうちいずれですか。また建て方についてもお答え下さい  
(いずれかに○をおつけください)。

<住居の種類>

- |                  |                  |
|------------------|------------------|
| ① あなた自身の持家       | ⑤ 公団、公社、市営等の公営住宅 |
| ② 家族の持家          | ⑥ 借間             |
| ③ 民間賃貸住宅         | ⑦ その他 ( )        |
| ④ 社宅、公務員住宅等の貸与住宅 |                  |

< 建て方 >

- |        |                      |
|--------|----------------------|
| ① 一戸建て | ② 共同住宅 (マンション、アパート等) |
|--------|----------------------|

3 お住まいの住居の室数について、居住用の部屋数 (玄関や風呂等は含めないでください) を記入してください。また、床面積は、玄関や廊下等も含めた住宅全体のおおよその面積 (坪数) を記入してください。

【部屋数】: \_\_\_\_\_ 室

【床面積】 \_\_\_\_\_ 坪

## Ⅱ. 【療養及び公的支援等の受給状況等にかんする質問】

1 疾患ならびに治療状況についてお聞かせください。

① 希少難治性疾患名をお答えください。

( )

② それ以外の疾患があればその名前をお答えください(複数記載可)

( )

2 ①の病気を発症した時期をお答えください。

大正・昭和・平成 \_\_\_\_\_年 \_\_\_\_\_月頃 (満 \_\_\_\_\_歳)

3 ①の診断の付いた時期をお答えください。

大正・昭和・平成 \_\_\_\_\_年 \_\_\_\_\_月頃

4 現在の受診状況についてお答えください。

(最近6ヶ月の状況について以下のいずれかに○をつけてください)

① 主に入院 ( \_\_\_\_\_日間/年)

② 入院と通院半々 (入院: \_\_\_\_\_日間/年、外来: \_\_\_\_\_回/月)

③ 主に通院 ( \_\_\_\_\_回/月)

④ 往診あり ( \_\_\_\_\_回/月)

⑤ 入通院なし

⑥ その他 ( \_\_\_\_\_ )

5 1回当たりの通院方法、通院時間(片道)、交通費(片道)についてお答えください。

(以下のいずれかに○をつけて、ご記入ください)

① 徒歩 \_\_\_\_\_分

② 自転車 \_\_\_\_\_分

③ 自家用車 \_\_\_\_\_分

④ バス \_\_\_\_\_分 \_\_\_\_\_円

⑤ タクシー \_\_\_\_\_分 \_\_\_\_\_円

⑥ その他 ( \_\_\_\_\_ ) \_\_\_\_\_分 \_\_\_\_\_円

6 次に挙げる公費負担医療制度を受けていますか。「現在」及び「過去」に受けている（た）ものすべてに○をおつけください。

- ① 特定疾患治療研究事業 ( 現在 ・ 過去 )
- ② 小児慢性特定疾患治療研究事業 ( 現在 ・ 過去 )
- ③ 障害者自立支援法による医療費助成 ( 現在 ・ 過去 )
- ④ 生活保護法による医療扶助 ( 現在 ・ 過去 )
- ⑤ 原子爆弾被爆者に対する援護に関する法律による医療費助成 ( 現在 ・ 過去 )
- ⑥ 先天性血液凝固因子障害等治療研究費 ( 現在 ・ 過去 )
- ⑦ その他 ( ) ( 現在 ・ 過去 )

7 障害者手帳の取得状況についてお答えください。該当するものに○をつけ、記入をお願いします。

- ① 身体障害者手帳 ( 級)
- ② 精神障害者保健福祉手帳 ( 級)
- ③ 療育手帳 (住んでいるところによって愛護手帳、みどりの手帳、愛の手帳とも言います)  
(A (重度) ・ B (その他の場合))
- ④ 取得していない

8 次の障害に起因する手当を取得していますか。該当するものに○をつけてください。

- ① 特別障害者手当
- ② 障害児福祉手当
- ③ 福祉手当 (経過措置分)
- ④ 特別児童扶養手当
- ⑤ その他の障害に起因する手当 (具体的に: )
- ⑥ 障害に起因する手当は受給していない

9 あなたは公的年金を受けていますか。該当するものに○をつけてください。

(「②厚生年金、共済年金」を受給している人は「①国民年金」に○をする必要はありません)

- ① 国民年金
- ② 厚生年金、共済年金
- ③ その他の障害に起因する年金 (恩給、労災保険による年金等)
- ④ 障害に起因する年金は受給していないが、老齢年金、遺族年金 (恩給等を含む) を受給している
- ⑤ 特別障害給付金を受給している
- ⑥ 障害に起因する年金も、老齢年金、遺族年金、特別障害給付金等も受給していない

10 あなたは生活保護を受けていますか。受けている場合、その種別と期間をお答えください。

① 受けている（現在申請中を含む）      ② 受けていない

（いずれかに○をつけてください）

◎ ①に該当する場合には、以下のご質問にお答え下さい。

・保護を受けている場合、受けたものの種別に○をつけてください。

種別（生活 ・ 教育 ・ 住宅 ・ 医療 ・ 介護 ・ 出産 ・ 生業 ・ 葬祭）

・生活保護の受給期間をお答えください。

受給期間      年      ヶ月

### Ⅲ.【世帯収入・支出の状況にかんする質問】

1 あなたの世帯全体の収入状況についてお答えください。

世帯収入 合計 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

◎以下、合計の内訳をお答えください。

① 就労による収入 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

② 公的手当・年金等 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

③ 仕送り ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

④ その他 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

2 あなたの世帯の支出状況についてお答えください。

(「医療費」と「保険料」については各々の内訳をお答えください)

① 食料費 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

② 居住費 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

③ 光熱水道費 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

④ 医療費

・ 公的医療費 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

・ それ以外の医療に関連する費用 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

⑤ 交通費 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

⑥ 保険料

・ 公的保険料 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

・ 民間保険料 ( \_\_\_\_\_ 万円/年)

#### IV【就労状況にかんする質問】

1 平成 22 年 6 月 1 日現在、収入になる仕事をしていますか。収入を伴う仕事を少しでもした方は「仕事あり」、まったく仕事しなかった方は「仕事なし」の中からお答えください（○をおつけください）。

無給で自家営業の手伝いをした場合や、育児や介護のため、一時的に仕事を休んでいる場合も「仕事あり」とします。PTA 役員やボランティアなど無報酬活動は「仕事なし」とします。

<仕事あり>

- ② 主に仕事をしている
- ③ 主に家事で仕事あり
- ④ 主に通学で仕事あり
- ⑤ その他（                      ）

<仕事なし>

- ⑥ 通学のみ
- ⑦ 家事(専業)
- ⑧ その他（                      ）



⑤、⑥、⑦とお答えになった方は以下の補問にお答えください。

① ~ ④とお答えになった方は 2 におすすみください。

##### 補問 1-1

これまでの就業経験についてお答えください（以下のいずれかに○をつけてください）。

- ① 在職中に発症し離職
- ② 在職中に発症し休職後に職場復帰したが離職  
幼少期等、最初の就職以前に発症しており、就職したが離職  
就業経験なし  
その他（                      ）

##### 補問 1-2

就職希望の有無についてお答えください。

収入をともなう仕事を

- ① したいと思っている
- ② したいと思っていない  
(いずれかに○をつけてください)

2 これまでの就業経験についてお答えください。

(以下のいずれかに○をつけてください。)

- ① 在職中に発症し離職したが、現在は別の会社に就職（一度職場復帰したものの、継続困難で離職し、別の会社に就職した場合も含む）
- ② 在職中に発症したが、現在も当該事業所で就労（休職なし）

- ③ 在職中に発症し休職していたが、発症時に所属していた会社に職場復帰。現在も当該事業所で就労
- ④ 幼少期等、最初の就職以前に発症したが就業
- ⑤ その他 ( )

3 これまでの転職経験の有無についてお答えください。(いずれかに○をつけてください)。

転職経験 有 ( )回 ・ 無

4 一週間の就業日数等についてお答えください。

ここ1ヶ月の間の平均で1週間に実際に仕事をした日数と時間の合計をお答えください。  
 なお、複数の仕事をした場合は、すべての合計をお答えください。

就業日数：1週間の仕事をした日数 \_\_\_\_\_ 日

就業時間：1週間の残業も含めた総時間数 \_\_\_\_\_ 時間

5 現在の主な仕事について、その仕事についた時期をお答えください。

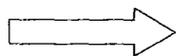
大正 ・ 昭和 ・ 平成 \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月

6 主な仕事の内容(職業分類)についてお答えください。該当するものに○をつけてください。

- |                |                    |
|----------------|--------------------|
| ⑥ 管理的職業従事者     | ⑫ 農林漁業作業者          |
| ⑦ 専門的・技術的職業従事者 | ⑬ 生産工程作業者          |
| ⑧ 事務従事者        | ⑭ 輸送・定置・建設機械・運転従事者 |
| ⑨ 販売従事者        | ⑮ 建設・採掘作業者         |
| ⑩ サービス職業従事者    | ⑯ 労務作業者            |
| ⑪ 保安職業従事者      | ⑰ 分類不能の職業          |

7 勤めか自営の別についてお答えください(いずれかに○をつけてください)。

- |                  |                                      |
|------------------|--------------------------------------|
| ① 自営業主(雇人あり)     | ⑥ その他 ( )                            |
| ② 自営業主(雇人なし)     | ⑦ 一般常用雇用者(契約期間1年以上<br>又は雇用期間の定めのない者) |
| ③ 家族従業者(自家営業手伝い) | ⑧ 1月以上1年未満の契約の雇用者                    |
| ④ 会社・団体等役員       | ⑨ 日々又は1月未満の契約の雇用者                    |
| ⑤ 内職             |                                      |



⑦、⑧、⑨ とお答えになった方は以下の補問にお答えください。

①～⑥とお答えになった方は、以上で質問は終了です。

補問 7-1 お勤め先での呼称は以下のうちどれになりますか

(いずれかに○をつけてください)。

- ① 正規職員・従業員
- ② パート
- ③ アルバイト
- ④ 労働者派遣事業所の派遣社員
- ⑤ 契約社員・嘱託
- ⑥ その他 ( )

補問 7-2 勤務先において配慮を受けている事項についてお聞かせください。

(該当するものすべてに○印をしてください。)

- ① 配置転換等人事管理面についての配慮
- ② 力仕事を回避する等職務内容の配慮
- ③ 短時間勤務等勤務時間の配慮
- ④ 休暇を取得しやすくする等休養への配慮
- ⑤ 通院・服薬管理等医療上の配慮
- ⑥ 業務遂行を援助する者の配慮
- ⑦ 職場内における健康管理等の相談支援体制の配慮
- ⑧ 配置転換等に伴う訓練・研修等の配慮
- ⑨ その他 ( )

質問は以上です。ご協力、ありがとうございました。

この調査をもとに、今後、難治性疾患患者とその生活を支えるご家族の生活実態をより正確かつ詳細に把握し、より適切な支援のあり方を議論する有用な資料となることを目的として、調査員による訪問面談式の調査を実施することを計画しています。

この調査についてのご協力の可否について、以下のご記入(いずれかに○)をお願い致します。

私は、訪問調査への協力を( 承諾 ・ 辞退 )致します。

(いずれかに○をおつけ下さい)

## 「難治性疾患患者の生活実態に関する調査」研究概要

### 1. 調査目的

本研究は、厚生労働科学研究（難治性疾患克服研究事業）「今後の難病対策のあり方に関する研究」の一環として、難治性疾患患者に対する今後の適切な施策を考える際に不可欠な難治性疾患患者とそれを支える家族の生活実態を把握するための調査票の作成、調査手法の開発である。

厚生労働省健康局疾病対策課や「日本難病・疾病団体協議会（JPA: Japan Patient Association）」などの全面的な支援・協力のもと実施し、統計的分析等で難治性疾患世帯の生活実態を把握する。

作成した調査票にもとづき、難治性疾患患者を抱える世帯に対する実態調査を実施、回答を分析することにより、これまで必ずしも明らかにされていない難治性疾患患者とその家族の生活実態、社会的困難を明らかにし、必要とされる援助・施策の今後のあり方について議論するうえでの有益な基礎資料を得ることを目的とする。

### 2. 調査対象

調査対象としては、特定疾患治療研究事業（いわゆる医療費助成）や臨床調査研究分野（いわゆる難病）の対象疾患のほか、難病ではない難治性疾患や他の制度の対象となっている疾患の患者などを対象とする。

### 3. 調査項目

本調査の質問は大きく分けて【世帯の全体状況にかんする質問】、【療養及び公的支援等の受給状況等にかんする質問】、【世帯収入・支出の状況にかんする質問】、【就労状況にかんする質問】である。

これらの質問項目は、各々『臨床調査個人票（フェースシート）』、厚生労働省『国民生活基礎調査・（世帯票）』、厚生労働省『身体障害者実態調査』、総務省『全国消費実態調査』、総務省『家計調査（年間収入調査票等）』における調査項目を参考にした質問項目と、本調査オリジナルの項目による構成を検討している。

### 4. 調査方法

JPAなどの支援・協力のもと実施予定。患者本人の回答（回答が困難な場合は、家族（介助者）による記入）。

まずはフィージビリティースタディーとしてJPAなどの協力を得て、抽出数を決定する。抽出先に、調査票を送付、郵送で返信回収（「自記式郵送法」）。

# 1. 難治性疾患対策について

## 難病対策の背景

- 昭和33年 スモン  
当時は原因が不明  
治療法未確立  
疾患に対する社会的不安  
スモンの方々の救済
- 昭和46年 スモン調査研究協議会がスモン入院患者  
に対して月額1万円(当時)を治療研究費より支出
- 昭和47年 スモン調査研究協議会の総括的見解  
～「キノホルム剤の服用による神経障害」

- スモンの研究体制が他の難病に関する研究に対しても成功を収めることが可能ではないか。
- 昭和45年「原因不明でかつ社会的にその対策を必要とする特定疾患については、全額公費負担とすべきである」(社会保険審議会答申)
- 昭和47年 国会において難病に関する集中審議
- 昭和47年 厚生省「難病対策要綱」  
総合的な難病対策の指針

2

### 難病対策要綱(昭和47年厚生省)

#### < 疾病の範囲 >

○取り上げるべき疾病の範囲について整理

- (1)原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病
- (2)経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病

#### < 対策の進め方 >

- 1) 調査研究の推進
- 2) 医療施設の整備
- 3) 医療費の自己負担の解消



昭和47年 ○スモン、○ペーチェット病、○重症筋無力症、○全身性エリテマトーデス、サルコイドーシス、再生不良性貧血、多発性硬化症、難治性肝炎 からスタート (○は医療費助成の対象)

3

特定疾患治療研究事業の概要  
(いわゆる難病の医療費助成)

1. 目的

原因が不明であって、治療方法が確立していない、いわゆる難病のうち、治療が極めて困難であり、かつ、医療費も高額である疾患について医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。

2. 実施主体 都道府県

3. 事業の内容

対象疾患の治療費について、社会保険各法の規定に基づく自己負担の全部又は一部に相当する額の1/2を毎年度の予算の範囲内で都道府県に対して補助

4. 患者自己負担

所得と治療状況に応じた段階的な一部自己負担あり  
上限額 入院 0~23,100円/月 外来等 0~11,550円/月  
※対象者が生計中心者である場合は上記金額の1/2

5. 対象疾患

難治性疾患克服研究事業のうち臨床調査研究分野の対象疾患(130疾患)の中から、学識者から成る特定疾患対策懇談会の意見を聞いて選定しており、現在、56疾患が対象となっている。

<参考>臨床調査研究分野の対象疾患

- 次の4要素(①~④)から選定し、現在、130疾患が対象となっている。
- ①希少性:患者数が有病率からみて概ね5万人未満の患者とする。
  - ②原因不明:原因又は発症機序(メカニズム)が未解明の疾患とする。
  - ③効果的な治療方法未確立
  - ④生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)

4

## 自己負担限度額表

階層区分		対象者別の一部自己負担の月額限度額		
		入院	外来等	生計中心者が患者本人の場合
A	生計中心者の市町村民税が非課税の場合	0	0	0
B	生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	4,500	2,250	対象患者が生計中心者であるときは、左欄により算出した額の1/2に該当する額をもって自己負担限度額とする。
C	生計中心者の前年の所得税課税年額が5,000円以下の場合	6,900	3,450	
D	生計中心者の前年の所得税課税年額が5,001円以上15,000円以下の場合	8,500	4,250	
E	生計中心者の前年の所得税課税年額が15,001円以上40,000円以下の場合	11,000	5,500	
F	生計中心者の前年の所得税課税年額が40,001円以上70,000円以下の場合	18,700	9,350	
G	生計中心者の前年の所得税課税年額が70,001円以上の場合	23,100	11,550	

- 備考: 1. 「市町村民税が非課税の場合」とは、当該年度(7月1日から翌年の6月30日をいう。)において市町村民税が課税されていない(地方税法第323条により免除されている場合を含む。)場合をいう。
2. 10円未満の端数が生じた場合は、切り捨てるものとする。
3. 災害等により、前年度と当該年度との所得に著しい変動があった場合には、その状況等を勘案して実情に即した弾力性のある取扱いをして差し支えない。
4. 同一生計内に2人以上の対象患者がいる場合の2人目以降の者については、上記の表に定める額の1/10に該当する額をもって自己負担限度額とする。

5

# 希少な難治性の疾患の数と研究事業について

## 希少な難治性の疾患 5,000-7,000疾患 ※1

Aganglionic syndrome  
Aralog syndrome  
Aase Smith syndrome  
Aase syndrome  
ABCD syndrome  
Abderalden-Kaufmann-Ligac syndrome  
Abdominal aortic aneurysm  
Abdominal dermatofibromas with cutaneous angiolipomas  
Abdominal cystic lymphangioma  
Abdominal obesity metabolic syndrome  
Aberrant subclavian artery  
Abetalipoproteinemia  
Abid X-linked mental retardation syndrome  
Ablepharon macrostomia syndrome  
Abouzar's tumor  
Abuzex-Erickson syndrome  
Absence defect of limbs, scalp, and skull  
Absence of Gluteal muscle  
Absence of pyloric sphincter  
Absence of Tibia  
Absence of tibia with polydactyly  
Absent abdominal musculature with microphthia liria and jari laxity  
Absent breasts and nipples  
Absent corpus callosum cataracl immunodeficiency  
Absent duct of Santorini  
Absent patella  
Absent T lymphocytes  
Aburc Swartham syndrome  
Acanthia  
Acanthamoeba infection  
Acanthocheilemia  
Acanthocheilemia  
Acanthosis  
Acanthosis nigricans  
Acanthosis nigricans muscle cramps acral enlargement  
Acanthosis  
Acatalsia  
Acatalsia  
Accessory deep peroneal nerve  
Accessory navicular bone  
Accessory parotid  
Acenoglutaminemia  
Acetylcholinesterase deficiency  
Acetyl-coa acetyltransferase 2 deficiency  
Achalasia  
Achalasia Addisonianism Alacrima syndrome  
Achalasia ataxia syndrome

Achlasia microcephaly  
Achalasia, familial esophageal  
Achari syndrome  
Achari Thiers syndrome  
Acheropia  
Achochrogenesis type 1A  
Achochrogenesis type 1B  
Achochrogenesis type 2  
Achochrogenesis, type 3  
Achochrogenesis, type 4  
Achochrogenesis  
Achochrogenesis and Swiss type agammaglobulinemia  
Achromatopsia 1  
Achromatopsia 2  
Achromatopsia 3  
Achromatopsia incomplete, X-linked  
Acidemia propionic  
Acidemia, lactic  
Acidic cell carcinoma  
Actinon embryopathy  
Actinon syndrome  
Actinon syndrome  
Acroic neuron  
Acquired agranulocytosis  
Acquired amegakaryocytic thrombocytopenia  
Acquired angiodema  
Acquired hypoproliferemia  
Acquired ichthyosis  
Acquired prothrombin deficiency  
Acquired pure megakaryocytic aplasia  
Acral dysostosis dyserythropoiesis  
Acral lentiginous melanoma  
Acro case mesomelic dysplasia  
Acrocallosal syndrome, Schirmer type  
Acrocephalopolydactyly  
Acrocephaly pulmonary stenosis mental retardation  
Acrodermatitis  
Acrodermatitis enteropathia  
Acrodermatitis  
Acrodermatitis sclerosi  
Acrofacial dysostosis amblyopius genitalia  
Acrofacial dysostosis atypical postaxial  
Acrofacial dysostosis, Crotchet form  
Acrofacial dysostosis Prell type  
Acrofacial dysostosis Rodriguez type  
Acrofacial dysostosis, Hager type  
Acrofacial dysostosis, Palagonia type

Acrofontolacionasal dystonia syndrome  
Acrogeria, gutton type  
Acrokeratoelastoidosis of Costa  
Acromegalic changes, cilia vesicic gyrata and corneal leukoma  
Acromegalic facial appearance syndrome  
Acromegalic features, overgrowth, cleft palate, and hernia  
Acromegalic hyperichthosis syndrome  
Acromegaly  
Acromelic frontonasal dysplasia  
Acromesomelic dysplasia  
Acromesomelic dysplasia Campallia Marinelli type  
Acromesomelic dysplasia Hunter Thompson type  
Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type  
Acroosteitic dysplasia  
Acroosteolysis dominant type  
Acroosteolysis dominant type  
Acroosteolysis  
Acroosteolysis field defect  
Acroosteolysis field defect  
Acroosteolysis mandibular syndrome  
Acrorenal syndrome recessive  
Acropodoma  
ACTH deficiency  
ACTH resistance  
Actinic cheilitis  
Actinomycetosis infection  
Actinone embryopathy  
Acute anterior rheumatism  
Acute biphenotypic leukemia  
Acute cholelithic dysautonomia  
Acute disseminated encephalomyelitis  
Acute erythroblastic leukemia  
Acute erythroidema  
Acute fatty liver of pregnancy  
Acute hemorrhagic leukoencephalitis  
Acute idiopathic polyneuritis  
Acute intermittent porphyria  
Acute lymphoblastic leukemia  
Acute lymphoblastic leukemia congenital sporadic anemia  
Acute megakaryoblastic leukemia  
Acute monocytic leukemia  
Acute mountain sickness  
Acute myeloblastic leukemia type 1  
Acute myeloblastic leukemia type 2  
Acute myeloblastic leukemia type 3  
Acute myeloblastic leukemia type 4  
Acute myeloblastic leukemia type 5

## 特定疾患治療研究事業 の対象疾患

- ・ライソゾーム病
- ・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

## 臨床調査研究分野 ※2 の対象疾患

- 130疾患
- ・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

## 研究奨励分野 ※2 の対象疾患

- 177疾患 (H21)  
214疾患 (H22)

※1 希少難病の定義は各国異なるため幅がある数値となっている。

※2 難治性疾患克服研究事業の一つの分野。

※3 それぞれの事業には、「希少」の基準を超える患者数5万人以上の疾病も含まれている。

6

## 特定疾患治療研究事業の対象疾患への追加に関する患者団体等からの要望一覧

疾患名	患者会等
von Hippel-Lindau病	von Hippel-Lindau病患者の会(通称:ほっとchain)
強直性脊椎炎	日本強直性脊椎炎友の会
RSD(反射性交感神経性ジストロフィー)	CRPS患者の会、かぼちゃの会
HAM	全国HAM患者友の会(アムの会)
FOP(進行性骨化性線維異形成症、進行性化骨筋炎)	J-FOP~光~患者会
線維筋痛症	NPO法人線維筋痛症友の会
胆道閉鎖症	胆道閉鎖症の子どもを守る会
1型糖尿病	IDDM全国インターネット患者会idm.21、近畿つばみの会(小児期発症インスリン依存型糖尿病患者・家族会)
マルファン症候群	マルファンサポーターズ協議会
腹膜偽粘液腫	腹膜偽粘液腫患者支援の会
ブラダー・ウィリー症候群	日本ブラダー・ウィリー症候群協会
XP(色素性乾皮症)	全国色素性乾皮症(XP)連絡会
エーラス・ダンロス症候群	CTDサポーターズ協議会(旧マルファンサポーターズ協議会)
水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	魚鱗癬の会
非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	魚鱗癬の会
シックハウス症候群	シックハウス連絡会
混合型血管奇形	混合型血管奇形の難病指定を求める会、混合型血管奇形の難病指定を求める議員連盟
フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症親の会・医療費助成委員会
シャルコー・マリー・トウス病	シャルコー・マリー・トウス病友の会(準備会)
軟骨無形成症	つくしの会
脳脊髄液減少症	特定非営利活動法人サンクラブ
遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー患者会
慢性疲労症候群(CFS)	慢性疲労症候群友の会
小児交互性片麻痺	日本小児神経学会、日本てんかん学会
ラスムッセン症候群	日本小児神経学会、日本てんかん学会
慢性活動性EBウイルス感染症	慢性活動性EBウイルス感染症患者の親の会
アトピー性脊髄炎	アトピー性脊髄炎患者会
ジストニア	NPO法人ジストニア友の会
ポルフィリン症	全国ポルフィリン症代謝障害患者会、民主党ポルフィリン症を考える会議員連盟
コケイン症候群	中標津町、日本コケイン症候群ネットワーク
髄嚢胞線維症	髄嚢胞線維症の治療環境を実現する会、髄嚢胞線維症患者と家族の会

※ 名称等により個人が特定される団体を除く。

7

# 難病対策に関する課題

## 1 医療費助成(特定疾患治療研究事業)における問題

### ① 対象疾患(医療費助成制度の「谷間」)

#### ・難治性疾患

難治性疾患であって、特定疾患治療研究事業の対象疾患(56疾患)とならないものは、高額療養費制度以外の医療費軽減の仕組みがない。

一方で、難治性疾患の要件を満たしていない疾患の取扱いについても検討が必要。

#### ・小児慢性特定疾患(キャリアオーバー問題)

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患(例:胆道閉鎖症など)であって特定疾患治療研究事業の対象とならないものについては、20才以降、医療費助成を受けることができない。

### ② 安定的な財源の確保

受給者増・医療費増が見込まれる中で本事業について十分な予算を確保できない状態が続いており、安定的な財源を確保できる制度の構築が課題。

### ③ 医療費助成事業の性格

希少疾患の症例確保を効率的に行うという研究事業でありながら、公費で医療費助成を行うという福祉的側面を有する本事業のあり方について、検討が必要。この際、保険制度等との関連も検討する必要。

8

## 2. その他の医療費助成制度について(参考)

# 小児慢性特定疾患治療研究事業

○ 小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となることからその治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、医療費の自己負担分を補助する制度。

## 事業の概要

- 対象年齢 18歳未満の児童（ただし、18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。）
- 補助根拠 児童福祉法第21条の5、第53条の2
- 実施主体 都道府県・指定都市・中核市
- 補助率 1/2（負担割合：国1/2、都道府県・指定都市・中核市1/2）
- 自己負担 保護者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、重症患者に認定された場合は自己負担はなし。

## 沿革

- 昭和43年度から計上
- 昭和49年度 整理統合し4疾患を新たに加え、9疾患群からなる現行制度を創設。
- 平成2年度 新たに神経・筋疾患を加え、10疾患群とする。
- 平成17年度 児童福祉法に基づく法律補助事業として実施するとともに、慢性消化器疾患群を追加し11疾患群とする。また、日常生活用具給付事業などの福祉サービスも実施。



## 対象疾患

11疾患群(514疾患)  
106,368人  
※H20年度給付人数

- ① 悪性新生物
- ② 慢性腎疾患
- ③ 慢性呼吸器疾患
- ④ 慢性心疾患
- ⑤ 内分泌疾患
- ⑥ 膠原病
- ⑦ 糖尿病
- ⑧ 先天性代謝異常
- ⑨ 血友病等血液・免疫疾患
- ⑩ 神経・筋疾患
- ⑪ 慢性消化器疾患

すべて  
入院・通院  
ともに対象

10

小児慢性特定疾患治療研究事業における自己負担限度額表

階層区分	自己負担限度額	
	入院	外来
生活保護法の被保護世帯及び中国残留邦人等の円滑な帰国の促進及び永住帰国後の自立の支援に関する法律による支援給付受給世帯	0	0
生計中心者の市町村民税が非課税の場合	0	0
生計中心者の前年の所得税が非課税の場合	2,200	1,100
生計中心者の前年の所得税課税年額が5,000円以下の場合	3,400	1,700
生計中心者の前年の所得税課税年額が5,001円以上15,000円以下の場合	4,200	2,100
生計中心者の前年の所得税課税年額が15,001円以上40,000円以下の場合	5,500	2,750
生計中心者の前年の所得税課税年額が40,001円以上70,000円以下の場合	9,300	4,650
生計中心者の前年の所得税課税年額が70,001円以上の場合	11,500	5,750

### (備考)

1. 「市町村民税が非課税の場合」とは、当該年度(7月1日から翌年の6月30日をいう。)において市町村民税が課税されていない(地方税法第323条により免除されている場合を含む。)場合をいう。
2. この表の「所得税課税年額」とは、所得税法(昭和40年法律第33号)、租税特別措置法(昭和32年法律第26号)及び災害被害者に対する租税の減免、徴収猶予等に関する法律(昭和22年法律第175号)の規定によって計算された所得税の額をいう。ただし、所得税額を計算する場合には、次の規定は適用しないものとする。
  - (1) 所得税法第78条第1項、第2項第1号、第2号(地方税法第314条の7第1項第2号に規定する寄附金に限る。)、第3号(地方税法第314条の7第1項第2号に規定する寄附金に限る。)、第92条第1項、第95条第1項、第2項及び第3項
  - (2) 租税特別措置法第41条第1項、第2項及び第3項、第41条の2、第41条の3の2第4項及び第5項、第41条の19の2第1項、第41条の19の3第1項及び第2項、第41条の19の4第1項及び第2項並びに第41条の19の5第1項
  - (3) 租税特別措置法の一部を改正する法律(平成10年法律第23号)附則第12条
3. 10円未満の端数が生じた場合は、切り捨てるものとする。
4. 災害等により、前年度と当該年度との所得に著しい変動があった場合には、その状況等を勘案して実情に即した弾力性のある取扱いをして差し支えない。
5. 同一生計内に2人以上の対象患者がいる場合は、その月の一部負担額の最も多額な児童以外の児童については、上記の表に定める額の1/10に該当する額をもって自己負担限度額とする。
6. 前年分の所得税又は当該年度の市町村民税の課税関係が判明しない場合の取扱いについては、これが判明するまでの期間は、前々年分の所得税又は前年度の市町村民税によることとする。

11

## 自立支援医療制度の概要

○ 根拠法  
障害者自立支援法

○ 概要  
障害者（児）が自立した日常生活又は社会生活を営むために必要な心身の障害を除去・軽減するための医療について、医療費の自己負担額を軽減するための公費負担医療制度

○ 対象者

- ・更生医療：身体障害者福祉法第4条に規定する身体障害者で、その障害を除去・軽減する手術等の治療により確実に効果が期待できるもの（18歳以上）
- ・育成医療：児童福祉法第4条第2項に規定する障害児（障害に係る医療を行わないときは将来障害を残すと認められる児童を含む。）で、その障害を除去・軽減する手術等の治療により確実に効果が期待できるもの（18歳未満）
- ・精神通院医療：精神保健福祉法第5条に規定する精神疾患（てんかんを含む。）を有する者で、通院による精神医療を継続的に要するもの

○ 対象となる障害と治療の例

▶ 更生医療・育成医療

肢体不自由・・・関節拘縮→人工関節置換術  
視覚障害・・・白内障→水晶体摘出術  
内臓障害・・・心臓機能障害→ペースメーカー埋込手術  
腎臓機能障害→腎移植、人工透析

▶ 精神通院医療（精神疾患）：精神科専門療法、訪問看護

○ 費用負担

1割負担を原則とするが、一部を除き、医療保険単位の世帯ごとの所得（市町村民税の課税状況等）等に応じ、月ごとの負担に上限額が設けられている。

また、重度かつ継続（費用が高額な治療を長期間にわたり継続しなければならない者の場合）については、更に、月ごとの負担の上限額の軽減措置を実施。

※ 自立支援医療は保険優先のため、実際は、保険支払後の（一般の方であれば3割の）自己負担との差額分を自立支援医療制度において負担。

12

## 第11回難病対策委員会（平成22年5月10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。

一瀬委員から「特定疾患治療研究事業に関する要望及び提言」及び林謙治国立保健医療科学院長から「今後の難病対策研究のあり方を考える」の発表後、以下の議論があった。

## 【伊藤委員】

- 1 難病対策については国が中心となって行うものであるが、患者は当然地域の中で生活しており、医療機関へのアクセスなど地方自治体にも難病対策に関する責任がある。難病対策の中で国と地方自治体が担うべき範囲についても議論してはどうか。
- 2 地方自治体間には難病対策に対する努力の格差があると感じており、それは患者の治療や生活に直接影響を与えるものである。そういった格差の解消についても検討していただきたい。
- 3 患者団体の意見として、難病対策については研究・体制整備に特化し、医療費の問題については、健康保険制度の中で検討すべきではないかということを以前から主張している。  
今後は、所得に対する負担をどうすべきかという医療費の問題と難病対策として行うべき研究・体制整備の問題は切り離して議論をしないと検討が進まないのではないか。

## 【葛原委員】

- 1 医療や福祉については、都道府県間の財政格差によってサービスの範囲が異なることがないよう、全国どこでも平等に一定水準のサービスが確保されるような制度であるべきではないか。
- 2 臨床調査個人票からは、特定疾患として指定された疾患からしかデータが収集できず、またそのデータについても正確性に様々な課題がある。そのような課題を踏まえつつ、難病指定のあり方や未分類疾患のデータを収集するための仕組みのあり方について検討すべきではないか。

【広井委員】

- 1 医療費については、一般的に日本ではヨーロッパより医療費の自己負担の割合が高くなっており、難病だけに限らず医療費の負担のあり方の中で考えていくテーマではないか。
- 2 ヨーロッパでは特に福祉サービスが手厚いので、医療と福祉がどうタイアップしているかについても国際比較の中に加えると、より全体像が見えるのではないか。

【福永委員】

- 1 はざまの問題として、たとえば筋ジストロフィーなどで在宅の患者では、障害福祉法や自立支援法による支援のできない人たちがいる。このような患者へどのような支援の方策があるのか。
- 2 臨床の現場では多数を占める「診断困難例」や「未分類疾患」という言葉の定義と、今後このような例に対する研究と同時に、特定疾患などの対象として取り扱っていくのかという問題もある。

【本間委員】

- 1 単に都道府県格差といっても、都道府県間の格差の他にも都道府県内の格差（都心部と山間部など）があり、その違いについてもデータで示しながら議論をしてはどうか。そのようなデータの公開を要望したい。

【南委員】

- 1 患者の立場を尊重して対策を検討していくことが前提であるが、財源が限られている中で、難病対策における医療費助成、研究、福祉施策などのうち、今後重視すべき方向性について考えていく必要があるのではないか。



## 医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議での検討結果を受けて 開発企業の募集又は開発要請を行った医薬品のリスト

- 下表の医薬品については、医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議で医療上の必要性が高いという評価を得て、開発企業の募集又は企業に開発要請を行った医薬品のリストです。
- 開発企業の募集又は開発要請の取扱いについては、「開発要請先の指定の考え方について」に基づいて決定しています。

### 1. 開発企業を募集する医薬品

- 下表の医薬品は、国内で開発を行う企業等を募集するものです。
- 下表の医薬品について、開発を検討する企業等は、厚生労働省医政局研究開発振興課(03-5253-1111(内線4163))までご相談ください。

No.	医薬品名	対象疾病	開発の意思の申し出があった企業	海外承認国	国内状況
1	亜セレン酸ナトリウム	セレン欠乏症により生じる重篤な視力障害、神経障害、心筋障害、毛髪変化の改善		米国	未承認薬
2	コリスチンメタンサルホン酸ナトリウム塩	吸入用製剤の剤形追加、肺囊胞線維症の気道感染症		英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
3	デキサメタゾン	4mg錠の剤形追加、抗悪性腫瘍剤(シスプラチンなど)投与に伴う消化器症状(悪心・嘔吐)		米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
4	メトロニダゾール	静注剤の剤形追加、嫌気性菌感染症、アメーバ赤痢		米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
5	リロナセプト	12歳以上のクリオピリン関連周期熱症候群(cryopyrin-associated periodic syndrome, CAPS)の中の、家族性寒冷蕁麻疹症(familial cold autoinflammatory syndrome, FCAS)およびMuckle-Wells 症候群(MWS)における炎症症状の軽減		米国	未承認薬
6	3,4- ジアミノピリジン	Lambert-Eaton筋無力症候群による筋力低下の改善		英国 独 国 仏国	未承認薬
7	コリスチンメタンサルホン酸ナトリウム塩	注射剤の剤形追加 <適応菌種>多剤耐性緑膿菌(MDRP)、多剤耐性アシネトバクター属、その他の多剤耐性グラム陰性菌 <適応症>多剤耐性グラム陰性菌による各種感染症	あり(グラクソ・スミスクライン(株))	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
8	フェニル酪酸ナトリウム	尿素サイクル異常症	あり(シミック(株))	米国 英国 独 国 仏国	未承認薬
9	プロゲステロン	経膣剤の剤形追加、体外受精-胚移植(IVF-ET)の際の黄体補充	あり(富士製薬工業(株))	仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
10	プロゲステロン	経口剤の剤形追加、子宮非摘出閉経女性におけるホルモン補充療法(HRT)の補助	あり(富士製薬工業(株))	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)

11	ベタイン	ホモシスチン尿症	あり(企業名未公表)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
12	アルデスロイキン	悪性黒色腫	あり(企業名未公表)	米国	未承認薬
13	メチレンブルー	薬剤性のメヘモグロビン血症	あり(企業名未公表)	米国	未承認薬
14	カルグルミック酸	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	あり(企業名未公表)	英国 独国 仏国	未承認薬
15	ニチシノン	チロシン血症Ⅰ型	あり(企業名未公表)	米国 英国 独国 仏国	
16	デクスラゾキサソ	アントラサイクリン系薬剤静脈内投与による血管外漏出	あり(企業名未公表)	米国 英国	未承認薬
17	ホメピゾール	エチレングリコール中毒、及びメタノール中毒の治療	あり(企業名未公表)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
18	安息香酸ナトリウム・ フェニル酢酸ナトリウム 配合剤	尿素サイクル異常症患者における急性発作時の血中アンモニア濃度の低下	あり(企業名未公表)	米国	未承認薬

## 2. 企業に開発の要請を行った医薬

○ 下表の医薬品については、企業に開発の要請を行ったものです。

○ 平成22年2月時点の開発の状況については、第3回検討会議の配布資料をご覧ください。最新の開発の状況については、各企業にお問い合わせください。提供できる情報の範囲や内容は、個々の医薬品により異なることをご承知おきください。

No.	医薬品名	対象疾病	企業名	海外承認国	国内状況
1	3-ヨードベンジルグアニジン(123I)	褐色細胞腫の診断	富士フイルムRIファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
2	5-アミノレブリン酸塩酸塩	悪性神経膠腫(WHOグレードⅢ及びⅣ)に対する手術における悪性組織の視覚化	ノーベルファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
3	A型ボツリヌス毒素	腋窩多汗症	グラクソ・スミスクライン(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
4	Ca-DTPA	放射性金属(アメリシウム、プルトニウム、キュリウム、カリホルニウム、バークリウム)中毒の長期治療 プルトニウム、アメリシウム、キュリウム体内汚染が判明した、またはその疑いのある患者の汚染物質の排泄の促進	日本メジフィジックス(株)	米国 独国	未承認薬
5	Ioflupane I123 Injection	臨床的に診断が確定しないパーキンソン症候群(PS)患者において、特発性パーキンソン病に関連するPS、多系統萎縮症、及び進行性核上麻痺と本態性振戦(ET)の鑑別診断	日本メジフィジックス(株)	英国 独国 仏国	未承認薬
6	Zn-DTPA	放射性金属(アメリシウム、プルトニウム、キュリウム、カリホルニウム、バークリウム)中毒の長期治療 プルトニウム、アメリシウム、キュリウム体内汚染が判明した、またはその疑いのある患者の汚染物質の排泄の促進	日本メジフィジックス(株)	米国 独国	未承認薬
7	アカンプロセート	アルコール依存症患者における抗酒療法	日本新薬(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
8	アザシチジン	骨髄異形成症候群	日本新薬(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
9	アザチオプリン	ステロイド治療抵抗性全身性エリテマトーデス	グラクソ・スミスクライン(株) 田辺三菱製薬(株)	英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
10	アザチオプリン	顕微鏡的多発血管炎及びWegener肉芽腫症	グラクソ・スミスクライン(株) 田辺三菱製薬(株)	英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
11	アトバコン	ニューモシスチス肺炎の治療、予防	グラクソ・スミスクライン(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
12	アトモキセチン塩酸塩	成人期(18歳以上)における注意欠陥/多動性障害(AD/HD)	日本イーライリリー(株)	米国	適応外薬(剤形追加も含む)
13	アナグレリド	本態性血小板血症(ET)の治療	シャイアー日本代表事務所	米国 英国 独国 仏国	未承認薬

14	アミオダロン	心不全を伴う心房細動の洞調律化と洞調律維持	サノフィ・アベンティス(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
15	アムロジピン ベシル酸	小児高血圧症	大日本住友製薬 (株) ファイザー(株)	米国 英国 独 国 仏国	未承認薬 適応外薬 (剤形追加も 含む)
16	イロプロスト	肺動脈性肺高血圧症	バイエル薬品 (株)	米国 英国	未承認薬
17	インジウム(111In)ペン テトレオチド	シンチグラフィによるソマトスタチン受容体を有する原発性及び転移性の神経内分泌腫瘍の診断	コヴィディエン ジャパン(株)	米国 英国 独 国 仏国	未承認薬
18	インターフェロン $\alpha$ -2b	悪性黒色腫	シエリング・ブラ ウ(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
19	インドシアニングリーン	脳主幹動脈の血流状態観察(赤外線照射時の蛍光測定による)	第一三共(株)	英国 独 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
20	エタンプトール塩酸塩	非結核性抗酸菌および非結核性抗酸菌症	科研製薬(株) サンド(株)	独 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
21	エナラプリル マレイン 酸塩	小児高血圧	萬有製薬(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
22	エプタコグ アルファ(活 性型)(遺伝子組換え)	血小板膜蛋白GP IIb-IIIa 或いは HLAに対して抗体を保有するため、血小板輸血に対する治療効果が見込めないگرانツマン血小板無力症患者の出血抑制	ノボ ノルディスク ファーマ(株)	英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
23	エプレレノン	心筋梗塞後の心不全	ファイザー(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
24	エルロチニブ	局所進行膵臓癌、転移性膵臓癌	中外製薬(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
25	オクスカルバゼピン	他の抗てんかん薬で十分な効果が認められない小児の部分発作の併用療法	ノバルティス ファーマ(株)	米国 英国 独 国 仏国	未承認薬
26	カナキマブ	クリオピリン関連周期熱症候群(cryopyrin-associated periodic syndrome、CAPS)の中の、家族性寒冷蕁麻疹症(familial cold autoinflammatory syndrome、FCAS)およびMuckle-Wells 症候群(MWS)の炎症症状の軽減	ノバルティス ファーマ(株)	米国 英国 独 国 仏国	未承認薬
27	ガバペンチン	てんかん部分発作の小児適応の追加	ファイザー(株)	米国 英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
28	カフェインクエン酸塩	早産児無呼吸発作(在胎28~34週)の短期治療	日本ベーリン ガー・インゲルハ イム(株)	米 国	未承認薬
29	カペシタピン	切除不能進行・再発胃癌	中外製薬(株)	英国 独 国 仏国	適応外薬 (剤形追加も 含む)

30	ガラントミン	軽度から中等度のアルツハイマー型認知症	ヤンセンファーマ (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬
31	カルムスチン脳内留置 用製剤	悪性神経膠腫	ノーベルファーマ (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬
32	グラチラマー酢酸塩	多発性硬化症の再発予防	テバ・ファーマ スーティカル (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬
33	経口リン酸塩製剤	原発性低リン血症性クル病、Fanconi症候群、低リン血症	ゼリア新薬工業 (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬
34	ゲムシタピン塩酸塩	卵巣癌	日本イーライリ リー(株)	米国 独 国	英国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
35	抗D(Rho)人免疫グロブ リン	Rh(D)陰性の妊婦及び女性に対し、以下の場合に投与することにより、母体 血液中での抗D(Rho)抗体の産生を抑制し、血液型不適合の成立を抑制。 ①妊娠 28 週前後 ②検査・処置後(羊水検査、臍帯血検査、児頭外回転の 実施) ③流産後、子宮外妊娠後、子宮内胎児死亡後	日本製薬(株) ベネシス(株)	米国 独 国	英国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
36	サリドマイド	らい性結節性紅斑(ENL)	藤本製薬(株)	米国		適応外薬 (剤形追加も 含む)
37	シクロホスファミド経口 剤・静注剤	全身性血管炎の寛解導入効果	塩野義製薬(株)	独 国		適応外薬 (剤形追加も 含む)
38	シクロホスファミド経口 剤・静注剤	全身性エリテマトーデスの難治性病態の寛解導入効果	塩野義製薬(株)	独 国		適応外薬 (剤形追加も 含む)
39	シクロホスファミド静注 剤	多発性血管炎、Wegener肉芽腫症	塩野義製薬(株)	独 国	仏 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
40	システアミン	システノーシス(シスチン蓄積症)	マイラン製薬 (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬
41	髄膜炎菌(グループA、 C、Y and W-135)多糖 体ジフテリアトキソイド 結合剤	N. meningitidis serogroups A、C、Y and W-135 による侵襲性の髄膜 炎菌感染症の予防(2歳から55歳)	サノフィ・アベン ティス(株)	米国		未承認薬
42	スチリベントール	乳児重症ミオクロニーてんかん	明治製薬(株)	英国 独 国	仏 国	未承認薬
43	ストレプトゾシン	転移を有する悪性膵内分泌腫瘍・神経内分泌腫瘍・カルチノイド腫瘍	ノーベルファーマ (株)	米国		未承認薬
44	セツキシマブ	局所進行及び再発・転移性頭頸部扁平上皮癌	メルクセローノ (株)	米国 独 国	英国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も 含む)
45	タルク	悪性胸水の再貯留抑制	ノーベルファーマ (株)	米国 独 国	英国 仏 国	未承認薬

46	チフス菌Vi多糖体抗原ワクチン	成人及び2歳以上の小児の腸チフスの感染予防	サノフィ・アベンティス(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
47	デソプレシン酢酸塩経口剤	経口剤の剤形追加、 <u>中枢性尿崩症</u>	フェリング・ファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
48	デニロイキン ティフティトックス	悪性細胞がインターロイキン2受容体の構成要素CD25を発現している、持続性もしくは再発性の皮膚T細胞リンパ腫	TSD Japan(株)	米国	未承認薬
49	ドキシソルピシン塩酸塩リポソーム注射剤	多発性骨髄腫	ヤンセンファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
50	ドセタキセル	局所進行頭頸部扁平上皮癌患者に対する導入化学療法としてタキソテールとシスプラチン、フルオロウラシルの併用、乳癌の用法用量の75mg/m <sup>2</sup> への増大	サノフィ・アベンティス(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
51	トピラマート	2-16歳の小児における部分発作に対する併用療法	協和発酵キリン(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
52	トブラマイシン	吸入用製剤の剤形追加 <u>嚢嚢胞線維症患者の緑膿菌気道感染症の治療</u>	ノバルティスファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
53	トラマドール塩酸塩	経口剤の剤形追加、 <u>線維筋痛症</u>	日本新薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
54	トラマドール塩酸塩	経口徐放剤の剤形追加、慢性疼痛	日本臓器製薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
55	ドルナーゼ アルファ	<u>嚢嚢胞線維症患者の喀痰排泄促進作用および呼吸機能の改善</u>	中外製薬(株)	米国	未承認薬
56	トルバプタン	心性浮腫	大塚製薬(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
57	トレプロステニル	<u>肺動脈性肺高血圧症</u>	持田製薬(株)	米国 独国	未承認薬
58	ナタリズマブ	<u>多発性硬化症</u>	バイオジェン・アイデック・ジャパン(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
59	ノギテカン	再発卵巣癌	日本化薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬(剤形追加も含む)
60	バルサルタン	6~16歳の小児高血圧症 ※「細粒やシロップなどの小児用製剤の追加」については、ノバルティスファーマ(株)からの特段の意見により開発要請を保留している。	ノバルティスファーマ(株)	米国	適応外薬(剤形追加も含む)

61	バルプロ酸ナトリウム	片頭痛の予防	協和発酵キリン(株)	米国	適応外薬 (剤形追加も含む)
62	パングレアチン	膵嚢胞線維症患者の脂肪吸収および栄養状態の改善	アボット製薬(株)	米国 英国 独 国 仏 国	未承認薬
63	ビソプロロールフマル酸塩	慢性心不全	田辺三菱製薬(株)	英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
64	ヒトチロトロピンアルファ	分化型甲状腺癌で甲状腺全摘または準全摘を施行された患者における残存甲状腺組織の放射性ヨウ素によるアブレーション(甲状腺機能廃絶)を受ける際の補助	佐藤製薬(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
65	人免疫グロブリンG	原発性免疫不全症(PID)	CSLベーリング(株)	米国 英国 独 国 仏 国	未承認薬
66	ビンブラスチン硫酸塩	ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)	日本化薬(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
67	フルコナゾール経口剤・ 静注剤	小児用経口混濁液の剤形追加 小児の用法・用量の追加	ファイザー(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
68	フルベストラント	閉経後進行・再発乳癌	アストラゼネカ(株)	米国 英国 独 国 仏 国	未承認薬
69	プレガバリン	歯科治療後神経因性疼痛	ファイザー(株)	英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
70	プロプラノロール塩酸塩	片頭痛における頭痛発作の予防	大日本住友製薬(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
71	ペバシズマブ	転移性乳癌	中外製薬(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
72	ベラパミル塩酸塩	上室性の頻脈性不整脈の小児適応の追加	エーザイ(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)
73	ホスフェニトインナトリウム水和物	てんかん重積状態、脳外科手術前・術中・術後及び頭部外傷後にけいれん発作の出現が濃厚に疑われる場合、並びに経口フェニトイン製剤の投与が不可能又は不適切な場合の代替	ノーベルファーマ(株)	米国 英国 独 国 仏 国	未承認薬
74	ポリコナゾール	小児の用法・用量の追加	ファイザー(株)	米国 英国 独 国 仏 国	適応外薬 (剤形追加も含む)

75	ボリノスタット	皮膚T細胞リンパ腫	萬有製薬(株)	米国	未承認薬
76	ボルテゾミブ	マントル細胞リンパ腫	ヤンセンファーマ(株)	米国	適応外薬 (剤形追加も含む)
77	ミグルスタット	小児例から成人例のNiemann-Pick病C型(ニーマン・ピック病C型)及び酵素補充療法が有効ではないまたは継続できない成人のGaucher病I型(ゴーシェ病I型)	アクテリオンファーマシューティカルズジャパン(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
78	メチルプレドニゾンコハク酸エステルナトリウム	ネフローゼ症候群	ファイザー(株)	米国	適応外薬 (剤形追加も含む)
79	メロニダゾール経口剤	嫌気性菌、アメーバ赤痢、ランブル鞭毛虫感染症 ※「クロストリディウム・ディフィシル関連腸炎」については、塩野義製薬(株)からの特段の意見により開発要請を保留している。	塩野義製薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
80	メロニダゾール経口剤、経腔剤	流産・早産、産褥子宮内膜炎、帝王切開後感染症の原因となる細菌性腔症の治療	塩野義製薬(株)	米国 英国	適応外薬 (剤形追加も含む)
81	メナテレノン	新生児・乳児ビタミンK欠乏性出血症に対する予防	サンノーバ(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
82	メマンチン	中等度から高度のアルツハイマー型認知症	第一三共(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
83	リシノプリル	6-16歳の小児高血圧症	アストラゼネカ(株) 塩野義製薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
84	リバスチグミン	軽度及び中等度のアルツハイマー型認知症	ノバルティスファーマ(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
85	リファンピシン	非結核性抗酸菌および非結核性抗酸菌症	サンド(株) 第一三共(株)	英国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
86	リユープロレリン酢酸塩	中枢性思春期早発症、最大投与量を90 $\mu$ g/kg/4週から180 $\mu$ g/kg/4週に変更する(皮下投与)	武田薬品工業(株)	米国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
87	ルフィナマイド	レノックス・ガストー症候群(4歳以上)に伴う発作に対する併用療法	エーザイ(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬
88	レナリドミド	5q欠損染色体異常を伴う低または中等度リスク骨髄異形成症候群	セルジーン(株)	米国	未承認薬
89	レベチラセタム	①4歳児以上の小児てんかん患者における部分発作に対する併用療法 ②6歳以上の特発性全般てんかん患者における強直間代発作に対する併用療法	ユーシービージャパン(株)	米国 英国 独国 仏国	未承認薬

90	レボカルニチン塩化物	液剤の剤形追加、錠剤・液剤での一次性カルニチン欠乏症およびその他の二次性カルニチン欠乏症 ※ 注射剤の剤形追加については、開発企業の募集対象であるが、大塚製薬(株)から開発の申し出があった。	大塚製薬(株)	米国 英国 独国 仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)
91	ワルファリンカリウム	小児適応の追加	エーザイ(株)	仏国	適応外薬 (剤形追加も含む)

※ エノキサバリンナトリウムの「急性冠症候群におけるPCI施行時に使用」については、サノフィ・アベンティス(株)からの特段の意見の提出により、開発の要請を保留しています。

照会先  
厚生労働省医薬食品局審査管理課  
厚生労働省医政局研究開発振興課  
TEL 03-5253-1111(内線4221)

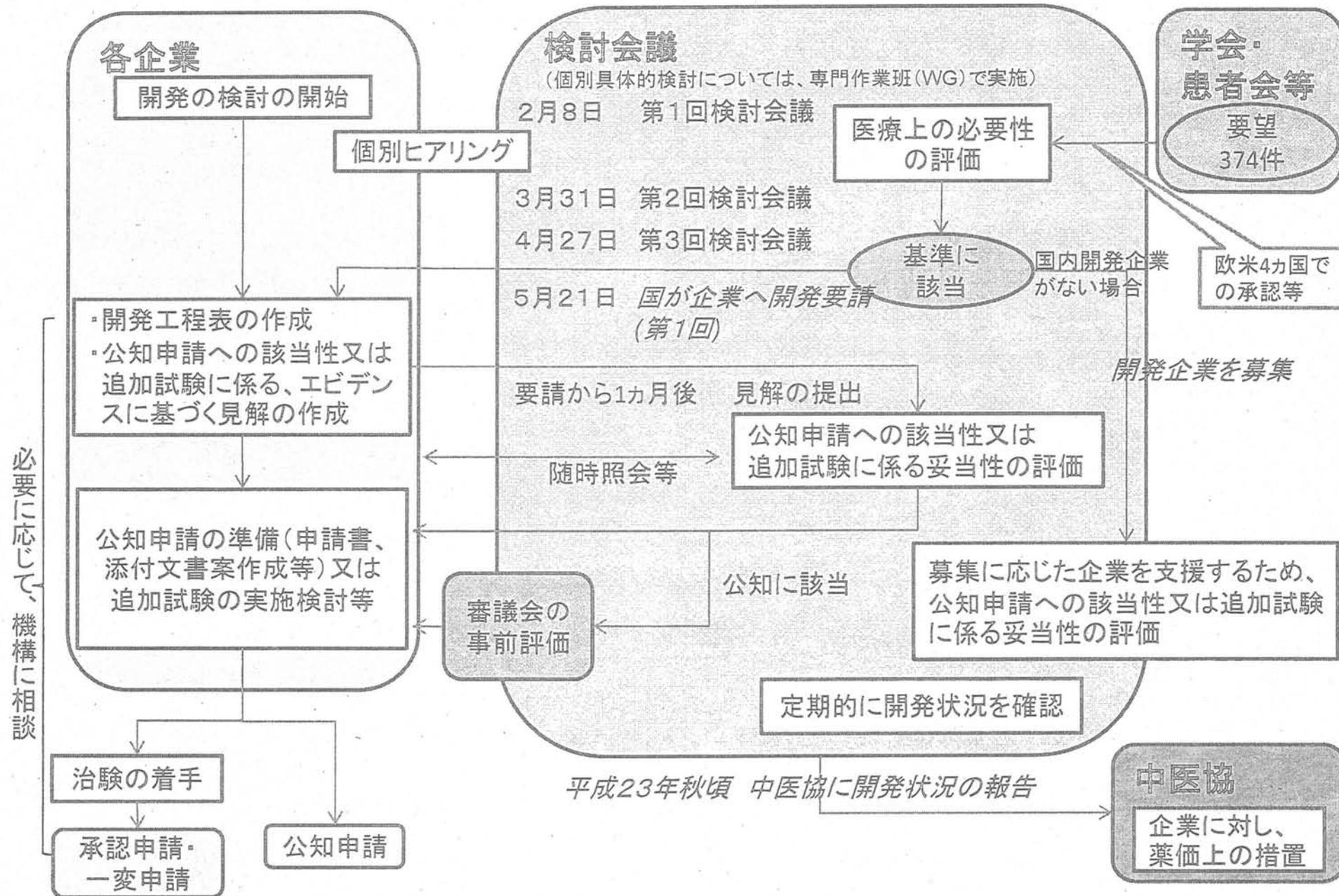
【注意】

事務局(健康局疾病対策課)において、平成22年度臨床調査研究分野と関連する可能性がある疾病名を2重下線、平成22年度研究奨励分野と関連する可能性がある疾病名を下線で原資料に追記した。

海外承認国および国内状況については、第3回及び第4回「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」の資料を元に引用・改変を行い、原資料に追記した。

# 検討会議における検討の進め方

資料1



# 難治性疾患克服研究事業

## 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  
平成22年度は214疾患に対象が拡大

### 臨床調査研究分野 (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)

指定研究  
(難病対策に関する行政的課題に関する研究)

### 特定疾患治療研究事業 ＜医療費助成＞

(56疾患 ※2)

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。

※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。

※2 特定疾患治療研究事業には56疾患の他、血友病患者等治療研究事業を含む。

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	○脊髓小脳変性症、○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
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、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（クロウ・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、肺動脈高血圧症候群、○リンパ管筋腫症（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
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
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	脊柱靭帯骨化症	○後縦靭帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、○黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、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(214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	56	新生児糖尿病
2	遺伝性高チロシン血症Ⅰ型	57	進行性下顎頭吸収
3	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	58	進行性心臓伝導障害
4	遺伝性女性化乳房	59	腎性低尿酸血症
5	遺伝性多発性外骨腫	60	腎性尿崩症
6	遺伝性鉄芽球性貧血	61	瀬川病
7	遺伝性脳小血管病	62	性分化疾患
8	遺伝性不整脈	63	脆弱X症候群
9	一過性骨髄異常増殖症	64	脊髄障害性疼痛症候群
10	遠位型ミオパチー	65	脊柱変形疾患に合併した胸郭不全症候群
11	家族性寒冷自己炎症性症候群	66	先天性QT延長症候群
12	家族性血小板異常症	67	先天性横軸形成障害
13	家族性地中海熱	68	先天性角化不全症
14	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)	69	先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症
15	歌舞伎症候群	70	先天性筋無力症候群
16	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患	71	先天性好中球減少症
17	外リンパ瘻	72	先天性高インスリン血症
18	外胚葉形成不全免疫不全症	73	先天性赤芽球瘡(Diamond Blackfan貧血)
19	褐色細胞腫	74	先天性大脳白質形成不全症
20	肝型糖原病	75	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
21	間質性膀胱炎	76	先天性顆粒放出異常
22	急激退行症(21トリソミーに伴う)	77	先天白内障
23	急性大動脈症候群	78	全身性炎症性肉芽腫性疾患
24	筋チャンネル病	79	早期再分極(early repolarization)症候群
25	筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)	80	早期発症型侵襲性菌周炎
26	筋型糖原病	81	鯉弓耳腎症候群
27	劇症1型糖尿病	82	総排泄管残存症
28	血管新生黄斑症	83	多発肝のう胞
29	血球貪食症候群	84	多発性内分泌腫瘍症
30	原発性リンパ浮腫	85	胎児仙尾部奇形腫
31	原発性局所多汗症	86	単純性潰瘍/非特異性多発性小腸潰瘍症
32	後天性血友病Ⅲ	87	胆道閉鎖症、新生児乳児胆汁うっ滞症候群
33	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	88	弾性線維性仮性黄色腫
34	好酸球性膿疱性毛包炎	89	致死性骨異形成症
35	好酸球性副鼻腔炎	90	中性脂肪蓄積心筋血管症
36	孔脳症	91	中條-西村症候群
37	高IgD症候群	92	長鎖脂肪酸代謝異常症
38	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症	93	低フォスファターゼ症
39	高グリシン血症	94	道化師様魚鱗癖
40	膠様滴状角膜変性症	95	特異性角膜内皮炎
41	骨形成不全症	96	特異性周辺部角膜潰瘍
42	骨系統疾患におけるCNP治療適応疾患	97	那須ハコラ病
43	再発性多発軟骨炎	98	内臓錯位症候群
44	細網異形成症	99	軟骨無形成症
45	自己貪食空胞性ミオパチー	100	難治性(特異性)慢性好酸球性肺炎
46	若年性特異性関節炎(全身型)	101	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
47	周産期の難聴	102	難治性川崎病
48	周産期心筋症(産褥心筋症)	103	難治性脳形成障害症
49	重症・難治性急性脳症	104	難治性不育症
50	小眼球(症)	105	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症
51	小児慢性腎臓病	106	難治性類天疱瘡
52	症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゼンフェルム/アインシュテッド/ペクスラー/自注)	107	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
53	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎	108	乳児ランゲルハンス細胞組織球症
54	新生児・乳児巨大肝血管腫	109	乳児期QT延長症候群
55	新生児一過性糖尿病	110	乳児特異性僧帽弁腱索断裂

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名
111	破局てんかん
112	肺静脈閉塞症
113	肺胞蛋白症
114	反復胎状奇胎
115	肥厚性硬膜炎
116	肥厚性皮膚骨膜炎
117	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害
118	封入体筋炎
119	分類不能型免疫不全症
120	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
121	慢性活動性EBウイルス感染症
122	慢性偽性腸閉塞症
123	牟婁病(紀伊ALS/PDC)
124	毛細血管拡張性小脳失調症
125	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴
126	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)
127	両側性蝸牛神経形成不全症
128	アトピー性脊髄炎
129	アラジール(Alagille)症候群
130	アレキサンダー病
131	アンジェルマン症候群(AS)
132	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症
133	ウエルナー(Werner)症候群
134	ウォルフヒルシュホーン症候群
135	ウルリッヒ病(Ullrich disease)
136	エーラスダンロス症候群
137	エマヌエル症候群
138	オカルト黄斑ジストロフィー
139	オピッツ三角頭蓋症候群
140	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
141	カルバミルリン酸合成酵素I欠損
142	コケイン症候群
143	コステロ症候群
144	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
145	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症
146	サラセミア
147	ジストニア
148	シトリン欠損症
149	ステロイド依存性感音難聴
150	セピアプテリン還元酵素欠損症
151	ソトス症候群
152	チロシン水酸化酵素欠損症
153	トゥレット症候群
154	ヌーナン症候群(Noonan症候群)
155	バルデー・ビードル症候群
156	ピオチン代謝異常症
157	ピッカースタッフ型脳幹炎
158	ファール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)
159	フックス角膜内皮変性症
160	ブラダー・ウイリー症候群
161	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)
162	ベスレムミオパチー
163	ヘモクロマトーシス
164	ペルーシド角膜辺縁変性
165	マリネスコ-シェーグレン症候群

疾患番号	疾患名
166	マルファン症候群
167	ミクリッツ病
168	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
169	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
170	ヤング・シンプソン症候群
171	リジン尿性蛋白不耐
172	リンパ管腫
173	レリーワイル症候群
174	ロイス・デイツ症候群
175	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
176	Aicardi症候群
177	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群
178	Beckwith-Wiedemann症候群
179	Bloom症候
180	Brugada症候群
181	Calciphylaxis
182	Carney複合
183	CFC症候群
184	Charcot-Marie-Tooth病
185	CHARGE症候群
186	CINCA症候群
187	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
188	EEC症候群
189	Ellis-van Creveld症候群
190	Galloway-Mowat症候群
191	Gorlin症候群
192	HMG-CoAリアーゼ欠損症
193	IgG4関連全身硬化性疾患
194	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
195	Microscopic colitis
196	MODY1-6
197	Mowat-Wilson症候群
198	Muckle-Wells症候群
199	Pelizaeus-Merzbacher病
200	Pendred症候群
201	Perry(ペリー)症候群
202	Rett症候群
203	Rubinstein-Taybi症候群
204	Shwachman-Diamond症候群
205	Silver-Russell症候群
206	TNF受容体関連周期性症候群
207	Usher症候群
208	VATER症候群
209	von Hippel-Lindau病
210	Wolfram症候群
211	β-ケトチオラーゼ欠損症
212	14番染色体父親性関連疾患、14番染色体母親性関連疾患
213	1p36欠失症候群
214	22q11.2欠失症候群

平成22年度難治性疾患克服研究事業 研究課題一覧表

番号	研究者等名	所属研究機関	役職	採択課題名
臨床調査研究分野				
1	石ヶ坪 良明	横浜市立大学 医学研究科	教授	ベーチェット病に関する調査研究
2	岩月 啓氏	岡山大学 医歯薬学総合研究科	教授	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究
3	岩本 幸英	九州大学	教授	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
4	衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学 医学部	教授	ライノゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究
5	小川 郁	慶應義塾大学 医学部	教授	急性高度難聴に関する調査研究
6	小川 佳宏	東京医科歯科大学 難治疾患研究所	教授	中枢性摂食異常症に関する調査研究
7	小椋 祐一郎	名古屋市立大学 医学(系)研究科	教授	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究
8	小澤 敬也	自治医科大学 医学部	教授	特発性造血障害に関する調査研究
9	北風 政史	国立循環器病研究センター	部長	特発性心筋症に関する調査研究
10	梶野 浩樹	旭川医科大学 医学部	准教授	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究
11	楠 進	近畿大学 医学部	教授	免疫性神経疾患に関する調査研究
12	小長谷 正明	(独)国立病院機構鈴鹿病院	院長	スモンに関する調査研究
13	佐藤 伸一	東京大学 医学部附属病院	教授	強皮症における病因解明と根治的治療法の開発
14	塩原 哲夫	杏林大学 医学部	教授	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究
15	下瀬川 徹	東北大学 医学系研究科	教授	難治性痒疾患に関する調査研究
16	新井 一	順天堂大学 医学部	教授	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究
17	杉山 幸比古	自治医科大学 医学部	教授	びまん性肺疾患に関する調査研究
18	大磯 ユタカ	名古屋大学 医学系研究科	教授	間脳下垂体機能障害に関する調査研究
19	大塚 藤男	筑波大学 人間総合科学研究科	教授	神経皮膚症候群に関する調査研究
20	坪内 博仁	鹿児島大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究
21	戸山 芳昭	慶應義塾大学 医学部	教授	脊柱靭帯骨化症に関する調査研究
22	中野 今治	自治医科大学 医学部	教授	神経変性疾患に関する調査研究
23	西澤 正豊	新潟大学 脳研究所	教授	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究
24	橋本 信夫	国立循環器病研究センター	教授	ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究
25	原 寿郎	九州大学 医学(系)研究科	教授	原発性免疫不全症候群に関する調査研究

26	榎野 博史	岡山大学 医歯薬学総合研究科	教授	難治性血管炎に関する調査研究
27	松尾 清一	名古屋大学 医学系研究科	教授	進行性腎障害に関する調査研究
28	松本 俊夫	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	ホルモン受容機構異常に関する調査研究
29	三嶋 理晃	京都大学 医学(系)研究科	教授	呼吸不全に関する調査研究
30	水澤 英洋	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	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
31	三森 経世	京都大学 医学(系)研究科	教授	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
32	村田 満	慶應義塾大学 医学部	教授	血液凝固異常症に関する調査研究
33	森安 史典	東京医科大学 医学部	教授	門脈血行異常症に関する調査研究
34	山田 信博	筑波大学 学内共同利用施設等	教授	原発性高脂血症に関する調査研究
35	山田 正仁	金沢大学 医学系	教授	アミロイドーシスに関する調査研究
36	山本 一彦	東京大学 医学部附属病院	教授	自己免疫疾患に関する調査研究
37	渡辺 守	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性炎症性腸管障害に関する調査研究
38	渡邊 行雄	富山大学 大学院医学薬学研究部(医学)	教授	前庭機能異常に関する調査研究
重点研究分野				
39	青木 正志	東北大学	講師	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
40	出雲 周二	鹿児島大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	重症度別治療指針作成に資すHAMの新規バイオマーカー同定と病因細胞を標的とする新規治療法の開発
41	江頭 健輔	九州大学大学院医学研究院	准教授	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
42	岡村 均	京都大学 薬学研究科	教授	ゲノム解析による原発性アルドステロン症の原因診断学の再構築
43	小川 誠司	東京大学 医学部附属病院	特任准教授	不応性貧血の治療率向上を目指した分子・免疫病態研究
44	尾崎 承一	聖マリアンナ医科大学 医学部	教授	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
45	小室 一成	千葉大学 医学研究院	教授	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
46	斎藤 加代子	東京女子医科大学 医学部	教授	脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究
47	笹月 健彦	九州大学 生体防御医学研究所	特別主幹教授	難治性炎症性腸疾患のゲノムおよびエピゲノム解析による病因・病態・治療抵抗性機序の解明
48	澤 芳樹	大阪大学大学院医学研究科	教授	重症拡張型心筋症へのbridge-to-transplantation/recoveryを目指した新規治療法の開発と実践
49	祖父江 元	名古屋大学 医学系研究科	教授	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
50	玉井 克人	大阪大学 医学(系)研究科	准教授	表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究
51	堂浦 克美	東北大学 医学系研究科	教授	プリオン病予防の実用化に関する研究
52	戸田 達史	神戸大学 医学研究科	教授	孤発性パーキンソン病遺伝子同定と創薬・テーラーメイド研究
53	中畑 龍俊	京都大学 iPS細胞研究センター	特定拠点教授	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

54	萩原 弘一	埼玉医科大学 医学部	教授	特発性肺線維症急性増悪および薬剤性肺障害に関与する日本人特異的遺伝素因に関する研究
55	長谷川 成人	(財) 東京都医学研究機構 東京都精神医学総合研究所	チームリーダー (副参事研究員)	筋萎縮性側索硬化症の分子病態解明と新規治療法創出に関する研究
56	福田 恵一	慶應義塾大学 医学部	教授	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
57	山下 俊英	大阪大学 医学(系) 研究科	教授	多発性硬化症に対する新規分子標的治療法の開発
58	山村 隆	国立精神・神経医療研究センター	部長	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
横断的基盤研究分野				
59	糸山 泰人	東北大学 医学系研究科	教授	重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究
60	今井 尚志	国立病院機構宮城病院	診療部長	特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究
61	江良 択実	熊本大学	教授	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
62	荻野 美恵子	北里大学 医学部	講師	難治性疾患の医療費構造に関する研究
63	亀岡 洋祐	(独) 医薬基盤研究所	主任研究員	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究
64	小池 隆夫	北海道大学 医学(系) 研究科	教授	新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発
65	小森 哲夫	埼玉医科大学 医学部	准教授	特定疾患患者における生活の質 (Quality of Life, QOL) の向上に関する研究
66	千葉 勉	京都大学 医学(系) 研究科	教授	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
67	辻 省次	東京大学 医学部附属病院	教授	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
68	永井 正規	埼玉医科大学 医学部	教授	特定疾患の疫学に関する研究
69	中村 幸夫	(独) 理化学研究所 バイオリソースセンター	室長	生体試料等の効率的提供の方法に関する研究
70	宮崎 義継	国立感染症研究所	部長	特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究
研究奨励分野				
71	青木 正志	東北大学 大学病院	講師	封入体筋炎 (IBM) の臨床病理学的調査および診断基準の精度向上に関する研究
72	青木 洋子	東北大学 医学系研究科	准教授	分子診断に基づくヌーナン症候群の診断基準の作成と新規病因遺伝子の探索
73	青沼 和隆	筑波大学 大学院人間総合科学研究科	教授	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
74	秋山 真志	北海道大学 医学(系) 研究科	准教授	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
75	有馬 隆博	東北大学 未来医工学治療開発センター	准教授	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
76	飯島 一誠	神戸大学 医学研究科	教授	鰓弓耳腎 (BOR) 症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究
77	井上 健	国立精神・神経医療研究センター	室長	先天性大脳白質形成不全症の診断と治療に向けた研究
78	井上 義一	(独) 国立病院機構近畿中央胸部疾患センター	呼吸不全・難治性肺疾患研究部長	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
79	池園 哲郎	日本医科大学 医学部	准教授	新規診断マーカー C T P を用いた難治性内耳疾患の多施設検討
80	石井 榮一	愛媛大学 医学系研究科	教授	先天性顆粒放出異常症の病態解明と診断法の確立

81	石川 義弘	横浜市立大学 医学研究科	教授	内臓錯位症候群に対する新規治療薬の開発
82	石倉 健司	東京都立清瀬小児病院	医長	本邦小児の新たな診断基準による小児慢性腎臓病 (CKD) の実態把握のための調査研究
83	一瀬 白帝	山形大学 医学部	教授	後天性血友病XIII(13)の実態調査、発症機序の解明と治療方法の開発
84	一瀬 宏	東京工業大学 大学院生命理工学研究科	教授	アイカルディ - ゴーティエ症候群等のビオプテリン代謝異常を伴う疾患の診断方法確立および治療法開発のための横断的研究
85	伊藤 悦朗	弘前大学	教授	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
86	伊藤 雅之	国立精神・神経医療研究センター	室長	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
87	稲垣 暢也	京都大学 医学(系)研究科	教授	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
88	井上 泰宏	慶應義塾大学	准教授	ステロイド依存性感音難聴の新しい診断法および診断基準に関する検討
89	植田 初江	国立循環器病研究センター	医長	肺静脈閉塞症についての病理病態解明と診断基準確立のための研究
90	宇佐美 真一	信州大学 医学部	教授	Usher症候群に関する調査研究
91	宇佐美 真一	信州大学 医学部	教授	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴に関する調査研究
92	牛田 享宏	愛知医科大学 医学部	教授	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
93	宇谷 厚志	長崎大学	教授	弾性線維性仮性黄色腫診断基準作成
94	梅原 久範	金沢医科大学 医学部	教授	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
95	大河内 信弘	筑波大学	教授	多発肝のう胞症に対する治療ガイドライン作成と試料バンクの構築
96	大路 正人	滋賀医科大学 医学部	教授	血管新生黄斑症に対するペプチドワクチン療法
97	大藪 恵一	大阪大学 医学(系)研究科	教授	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
98	大竹 明	埼玉医科大学 医学部	教授	日本人長鎖脂肪酸代謝異常症の診断方法の確立、及び治療方法の開発に関する研究
99	大槻 泰介	国立精神・神経医療研究センター	部長	乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究
100	大野 欽司	名古屋大学 医学系研究科	教授	先天性筋無力症候群の診断・病態・治療法開発研究
101	岡崎 和一	関西医科大学 医学部	教授	IgG4関連全身硬化性疾患の診断法の確立と治療方法の開発に関する研究
102	緒方 勤	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	部長	性分化疾患における診断法の確立と治療指針の作成
103	岡野 善行	大阪市立大学 医学(系)研究科	講師	シトリン欠損症の実態調査と診断方法および治療法の開発
104	奥山 虎之	国立成育医療研究センター	部長	急激退行症(21トリソミーに伴う)の実態調査と診断基準の作成
105	小野寺 理	新潟大学 脳研究所	准教授	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発
106	小野寺 雅史	国立成育医療研究センター	部長	外胚葉形成不全免疫不全症の実態調査と治療ガイドラインの作成
107	加我 君孝	(独)国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター	臨床研究センター長	周産期の難聴のハイリスクファクターの新分類と診断・治療方針の確立
108	鏡 雅代	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	研究員	14番染色体父親性・母親性ダイソミーおよび類縁疾患の診断・治療指針作成
109	梶 龍兒	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	ジストニアの診断及び治療方法の更なる推進に関する研究

110	梶野 浩樹	旭川医科大学 医学部	准教授	Ellis-van Creveld症候群の疫学調査と治療指針作成
111	片山 一郎	大阪大学 医学(系) 研究科	教授	白斑・白皮症の本邦における診断基準及び治療指針の確立
112	加藤 達夫	国立成育医療研究センター	総長	難治性川崎病の治療ガイドライン作成
113	金子 英雄	岐阜大学	教授	Bloom症候群とその類縁疾患の実態調査、早期診断法の確立に関する研究
114	鎌倉 史郎	国立循環器病研究センター	部長	早期再分極(early repolarization)症候群の病態と遺伝基盤、長期予後に関する研究
115	神谷 千津子	国立循環器病研究センター	医師	わが国初の周産期心筋症の診断治療指針を作成するための臨床研究
116	加我 君孝	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	臨床研究センター長	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
117	川上 紀明	国家公務員共済組合連合会名城病院 整形外科	整形外科部長/脊椎脊髄センター長	脊柱変形に合併した胸郭不全症候群の全国実態調査により把握された患者の継続調査と二次性の原因により発症する胸郭不全症候群の全国調査
118	川崎 諭	京都府立医科大学 医学(系) 研究科	助教	膠様滴状角膜変性症の標準的治療レジメンの確立と新規治療法の創出
119	川田 暁	近畿大学 医学部	教授	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
120	神崎 晋	鳥取大学 医学部	教授	腎性尿崩症の実態把握と診断・治療指針作成
121	神田 隆	山口大学 医学(系) 研究科	教授	ピッカースタッフ型脳幹脳炎の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
122	神戸 直智	千葉大学	講師	NOD2変異を基盤とするブラウ症候群/若年発症サルコイドーシスに対する治療基盤の開発
123	北野 良博	国立成育医療研究センター第二専門診療部	医長	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
124	木下 芳一	鳥根大学 医学部	教授	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
125	吉良 潤一	九州大学 医学(系) 研究科	教授	肥厚性硬膜炎の診断基準作成とそれに基づいた臨床疫学調査の実施ならびに診療指針の確立
126	吉良 潤一	九州大学 医学(系) 研究科	教授	臨床疫学調査結果・新規免疫検査結果に基づくアトピー性脊髄炎の新規診断基準作成とその国内外での臨床応用
127	久保田 雅也	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	コケイン症候群の病態解明および治療とケアの指針作成のための研究
128	倉橋 浩樹	藤田保健衛生大学	教授	エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
129	呉 繁夫	東北大学 医学系研究科	准教授	高グリシン血症の実態把握と治療法開発に関する研究
130	黒川 峰夫	東京大学	教授	家族性血小板異常症に関する調査研究
131	黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター	科長	ヤング・シンプソン症候群の診断基準作成と実態把握に関する研究
132	黒田 達夫	国立成育医療研究センター	医長	新生児および乳児肝血管腫に対する治療の実態把握ならびに治療ガイドライン作成の研究
133	小泉 範子	同志社大学 公私立大学の部局等	准教授	特発性角膜内皮炎の実態把握と診断法確立のための研究
134	小久保 康昌	三重大学 医学系研究科	講師	牟婁病の実態の把握と治療指針作成
135	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部	准教授	VATER症候群の臨床診断基準の確立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
136	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部	准教授	CHARGE症候群の成人期の病像の解明と遺伝子診断の臨床応用・iPS細胞の確立
137	小崎 里華	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	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
138	小崎 里華	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	EEC症候群における有病率調査と実態調査研究

139	小島 勢二	名古屋大学	教授	先天性角化不全症の効果的診断方法の確立と治療ガイドラインの作成に関する研究
140	児玉 浩子	帝京大学	教授	Menkes病・occipital horn症候群の実態調査、早期診断基準確立、治療法開発
141	小林 眞司	神奈川県立こども医療センター	科長	症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ピクスラー症候群)に対する治療指針の作成および新規治療法の開発に関する研究
142	小林 正夫	広島大学 医歯薬学総合研究科 (医)	小児科教授	先天性好中球減少症の効果的診断方法の確立と治療ガイドライン作成に関する研究
143	才津 浩智	横浜市立大学	准教授	孔脳症の遺伝的要因の解明
144	佐久間 啓	国立精神・神経医療研究センター	常勤医師	難治頻回部分発作重積型急性脳炎の診断基準作成のための疫学研究
145	櫻井 晃洋	信州大学 医学部	准教授	多発性内分泌腫瘍症1型および2型の診療実態調査と診断治療指針の作成
146	佐々木 了	KKR札幌医療センター 斗南病院 形成外科	血管腫・血管奇形センター長	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究
147	笹嶋 唯博	旭川医科大学 医学部	理事、副学長、兼任教授兼任	原発性リンパ浮腫全国調査を基礎とした治療指針の作成研究
148	佐藤 準一	明治薬科大学 薬学部	教授	那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究
149	澤井 英明	京都大学 医学(系)研究科	准教授	致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究
150	塩谷 隆信	秋田大学 医学(系)研究科	教授	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
151	執印 太郎	高知大学 医学部門(医学部)	教授	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
152	四ノ宮 成祥	防衛医科大学校 分子生体制御学	教授	腎性低尿酸血症の全国的実態把握
153	島崎 潤	東京歯科大学	教授	ペルーシド角膜辺縁変性の実態調査と診断基準作成
154	清水 克時	岐阜大学	教授	遺伝性多発性外骨腫の実態把握と遺伝子多型に関する基盤研究
155	白石 公	国立循環器病研究センター	部長	乳児特異性僧帽弁腱索断裂の病因解明と診断治療法の確立に向けた総合的研究
156	秦 健一郎	国立成育医療研究センター 周産期病態研究部	部長	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
157	新宅 治夫	大阪市立大学 医学(系)研究科	准教授	小児神経伝達物質病の診断基準の作成と新しい治療法の開発に関する研究
158	杉浦 真弓	名古屋市立大学 医学(系)研究科	教授	難治性不育症に関連する遺伝子の網羅的探索
159	杉江 和馬	奈良県立医科大学 医学部	講師	自己貪食空胞性ミオパチーの診断基準確立と治療法開発に関する研究
160	杉江 秀夫	自治医科大学 医学部	教授	メタボローム解析による筋型糖原病の画期的な診断スクリーニング法の確立と治療推進の研究
161	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学 医学部	教授・難病治療研究センター長	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立
162	鈴木 洋一	千葉大学 医学研究院	准教授	ピオチン代謝異常症の鑑別診断法と治療方法の開発
163	須磨崎 亮	筑波大学 人間総合科学研究科	教授	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
164	瀬川 昌也	瀬川小児神経学クリニック	院長	トレット症候群の診断、治療、予防に関する臨床的研究
165	副島 英伸	佐賀大学 医学部	教授	ゲノム・エピゲノム解析に基づく刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の診断基準作成と治療法開発基盤の確立
166	外園 千恵	京都府立医科大学 医学(系)研究科	講師	特異性周辺部角膜潰瘍の実態調査および診断基準の確立
167	大須賀 穰	東京大学 医学部附属病院	講師	総排泄管残存症における生殖機能の実態調査：生殖機能保持・向上のための治療指針の作成に向けて

168	大西 秀典	岐阜大学 医学部付属病院	臨床講師(助教)	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症の全国症例数把握及び早期診断スクリーニング・治療法開発に関する研究
169	高後 裕	旭川医科大学 医学部	教授	ヘモクロマトーシスの実態調査と診断基準作成
170	高木 岳彦	国立成育医療研究センター 外科系診療部	その他	先天性横軸形成障害(前腕欠損、上腕欠損)に対する個性適応型情報処理に基づいた筋電義手の治療指針作成
171	高橋 正紀	大阪大学 医学(系)研究科	助教	筋チャンネル病および関連疾患の診断・治療指針作成および新規治療法開発に向けた基盤整備のための研究
172	高橋 勉	秋田大学	教授	リジン尿性蛋白不耐症の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
173	武田 純	岐阜大学 大学院医学系研究科	教授	MODY1-6 の病態調査と鑑別的診断基準の策定
174	棚橋 祐典	旭川医科大学 医学部	助教	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症(FHHNC)の全国実態調査と診断指針作成
175	谷口 正実	(独)国立病院機構相模原病院 臨床研究センター	外来部長	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
176	谷澤 幸生	山口大学 医学(系)研究科	教授	Wolfram症候群の実態調査に基づく早期診断法の確立と診療指針作成のための研究
177	田上 昭人	国立成育医療研究センター 薬剤治療研究部	部長	ペリツェウス・メルツバツハー病の診断及び治療法の開発
178	塚口 裕康	関西医科大学 医学部	助教	Galloway-Mowat 症候群(腎糸球体・脳異形成)診断基準作成のための実態調査
179	角田 和繁	(独)国立病院機構東京医療センター	視覚生理学研究室 室長	オカルト黄斑ジストロフィーの効果的診断法の確立および病態の解明
180	坪田 一男	慶應義塾大学 医学部	教授	Fuchs角膜内皮変性症および関連疾患に関する調査研究
181	富田 博秋	東北大学 医学系研究科	准教授	ゾトス症候群のスクリーニング・診断システムの開発と実用化
182	永井 敏郎	獨協医科大学 越谷病院	教授	Prader-Willi症候群の診断・治療指針の作成
183	中尾 一和	京都大学 医学(系)研究科	教授	骨系統疾患における新規CNP治療に対する有効症例鑑別診断法の確立
184	中川 正法	京都府立医科大学 医学 (系)研究科	教授	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
185	中島 淳	横浜市立大学 附属病院	教授	慢性特発性偽性腸閉塞症の我が国における疫学・診断・治療の実態調査研究
186	中西 敏雄	東京女子医科大学 医学部	教授	内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究
187	中西 敏雄	東京女子医科大学 医学部	教授	22q11.2欠失症候群の原因解明、管理、治療に関する研究
188	中畑 龍俊	京都大学 物質一細胞統合システム拠点	特任拠点教授	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
189	永淵 正法	九州大学 医学(系)研究科	教授	劇症1型糖尿病のウイルス原因説に関する研究
190	中村 公俊	熊本大学 医学部附属病院	講師	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
191	生水 真紀夫	千葉大学 医学研究院	教授	遺伝性女性化乳房の実態把握と診断基準の作成
192	成瀬 光栄	(独)国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター	内分泌代謝高血圧 研究部長	褐色細胞腫の診断及び治療法の推進に関する研究
193	苗代 康可	札幌医科大学 医療人育成センター	講師	ミクリッツ病およびIgG4関連疾患の診断および治療方法の更なる推進に関する研究
194	難波 栄二	鳥取大学 生命機能研究支援センター	教授	日本人脆弱X症候群および関連疾患の診断・治療推進の研究
195	新関 寛徳	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医長	肥厚性皮膚骨膜炎における遺伝子診断と生化学的検査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に関する研究
196	仁科 幸子	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医員	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

197	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	部長	ベスレムミオパチーとその類縁疾患の実態調査
198	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	部長	遠位型ミオパチーの実態把握と自然歴に関する調査研究
199	野々山 恵章	防衛医科大学校	教授	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究
200	野村 伊知郎	国立成育医療研究センター	併任医員	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
201	芳賀 信彦	東京大学 医学部附属病院	教授	先天性無痛症の診断・評価および治療・ケア指針作成のための研究
202	橋本 隆	久留米大学 医学部	教授	さまざまな類天疱瘡の疾患群の抗原の詳細な解析と新しい検査法の開発による診断基準の作成
203	橋本 隆	久留米大学 医学部	教授	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)の診断基準作成とATP2C1遺伝子解析に関する研究
204	長谷川 奉延	慶應義塾大学 医学部	准教授	非致死性骨形成不全症の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
205	服部 信孝	順天堂大学 医学部	教授	Perry(ペリー)症候群の診断基準等の作成のための奨励研究
206	花房 俊昭	大阪医科大学 医学部	教授	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
207	馬場 耕一	東北大学 医学系研究科	講師	カルバイン阻害剤による角膜内皮細胞のアポトーシス抑制効果の評価
208	林 松彦	慶應義塾大学 医学部	教授	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究
209	林 泰秀	群馬県立小児医療センター	院長	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
210	林 由起子	国立精神・神経医療研究センター	室長	マリネスコ-シェーグレン症候群の実態調査と診断システムの確立
211	張替 秀郎	東北大学 医学系研究科	教授	遺伝性鉄芽球性貧血の診断分類と治療法の確立
212	東 範行	国立成育医療研究センター	医長	先天白内障の原因究明と診断基準の創生
213	日比 紀文	慶應義塾大学 医学部	教授	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
214	平田 恭信	東京大学 医学部附属病院	特任准教授	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
215	深尾 敏幸	岐阜大学 大学院医学系研究科	教授	先天性ケトン体代謝異常症(HMG-CoA合成酵素欠損症、HMG-CoAリアーゼ欠損症、β-ケトチラーゼ欠損症、SCOT欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断治療指針に関する研究
216	深見 真紀	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	室長	レリーウイルス症候群の実態把握と治療指針作成
217	福嶋 義光	信州大学 医学部	教授	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
218	福田 尚司	国立国際医療研究センター	医長	リンパ浮腫治療へのbreak throughを目指して
219	藤井 克則	千葉大学 医学研究院	助教	Gorlin症候群の病態解明と治療法確立のための臨床的研究
220	藤枝 重治	福井大学	教授	好酸球性副鼻腔炎の疫学、診断基準作成等に関する研究
221	藤野 明浩	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医師	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
222	藤原 成悦	国立成育医療研究センター 母児感染研究部	母子感染研究部長	慢性活動性EBウイルス感染症の診断法及び治療法確立に関する研究
223	古川 福実	和歌山県立医科大学 医学部	教授	中條一西村症候群の疾患概念の確立と病態解明に基づく特異的治療法の開発
224	古庄 知己	信州大学 医学部附属病院	講師	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
225	平家 俊男	京都大学 医学(系)研究科	准教授	日本人特有の病態を呈する高IgD症候群に向けた新規診療基盤の確立

226	平野 賢一	大阪大学 医学（系）研究科	助教	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
227	平野 牧人	奈良県立医科大学 医学部	准教授	バルデー・ビードル症候群実態把握のための奨励研究
228	保住 功	岐阜大学 大学院医学系研究科	准教授	フール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)の分子病態の解明
229	堀内 孝彦	九州大学 医学（系）研究科	准教授	TNF受容体関連周期性症候群（TRAPS)の病態の解明と診断基準作成に関する研究
230	堀江 稔	滋賀医科大学 医学部	教授	先天性QT延長症候群の遺伝的背景に基づく治療指針の検討
231	堀川 玲子	国立成育医療研究センター	医長	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欠損症・OTC欠損症)、肝型糖尿病の新規治療法の確立と標準化
232	堀米 仁志	筑波大学 人間総合科学研究科	准教授	胎児・新生児期に発症する難治性遺伝性不整脈の実態調査、診断・治療ガイドライン作成並びに生体資料のバンク化
233	本間 之夫	東京大学 医学部附属病院	教授	間質性膀胱炎に対するA型ボツリヌス毒素膀胱壁内注入療法
234	前川 二郎	横浜市立大学 附属病院	准教授	原発性リンパ浮腫患者におけるリンパ機能評価による重症度分類と新たな治療法の検討
235	蒔田 直昌	長崎大学 医歯（薬）学総合研究科	教授	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
236	松井 陽	国立成育医療研究センター	病院長	新生児・乳児胆汁うっ滞症候群の総括的な診断・治療に関する研究
237	松永 達雄	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	室長	両側性蝸牛神経形成不全症のサブタイプ分類に基づく診療指針の確立
238	松永 達雄	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	室長	Pendred症候群の発症頻度調査と現状に即した診断基準の確立
239	松原 洋一	東北大学 医学系研究科	教授	コステロ症候群・CFC症候群類縁疾患の診断基準作成と治療法開発に関する研究
240	松本 直通	横浜市立大学 医学研究科	教授	若年性特発性関節炎の遺伝的要因の実態
241	真部 淳	聖路加国際病院	医長	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)およびサラセミア貧血の効果的診断法確立に関する研究
242	丸岡 豊	国立国際医療研究センター	歯科口腔外科 医長	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
243	右田 清志	(独)国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター	病因解析研究部長	家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立
244	水口 雅	東京大学 大学院医学系研究科(医学部)	教授	重症・難治性急性脳症の病因解明と診療確立に向けた研究
245	水谷 修紀	東京医科歯科大学 医歯（薬）学総合研究科	教授	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
246	宮城 靖	九州大学 デジタルメディスン・イニシアティブ	准教授	ジストニア脳アトラスによる淡蒼球内節機能異常の検索と新規ターゲティング法の確立
247	三宅 紀子	横浜市立大学 医学部	助教	Aicardi症候群の遺伝的要因の実態
248	宮崎 徹	東京大学 大学院医学系研究科(医学部)	教授	ナノ・テクノロジーを用いたプロピオン酸血症の新規治療法の開発
249	宮地 良樹	京都大学 医学（系）研究科	教授	好酸球性膿瘍性毛包炎の病態解明と新病型分類の提言
250	宮田 哲郎	東京大学 医学部附属病院	准教授	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
251	宮本 享	京都大学 医学（系）研究科	教授	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
252	向井 徳男	旭川医科大学 医学部	助教	Carney複合の全国調査ならびに診断指針等の作成に関する調査研究
253	村上 伸也	大阪大学 歯学研究科	教授	早期発症型侵襲性歯周炎（遺伝性急性進行型歯槽膿漏症候群）の診断基準の確立に関する研究
254	森尾 友宏	東京医科歯科大学 医歯（薬）学総合研究科	准教授	成人型分類不能型免疫不全症の診断基準・診断方法の確立及び治療方法の開発に関する研究

255	森崎 裕子	国立循環器病研究センター	室長	ロイス・ディーツ症候群の診断・治療のガイドライン作成および新規治療法の開発に向けた臨床所見の収集と治療成績の検討
256	森本 哲	自治医科大学	准教授	乳児ランゲルハンス細胞組織球症の標準治療の確立と新規治療法の開発
257	安井 夏生	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	軟骨無形成症の病態解明と治療法の開発
258	安友 康二	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	血球貪食症候群の病態・診療研究
259	山崎 麻美	(独)国立病院機構大阪医療センター	副院長、分子医療研究室長	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
260	山田 佳之	群馬県立小児医療センター	部長	小児好酸球性食道炎の患者全体像の把握と診断・治療指針の確立に関する研究
261	山本 俊至	東京女子医科大学	准教授	1p36欠失症候群の実態把握と合併症診療ガイドライン作成
262	要 匡	琉球大学 医学部	准教授	オピッツ三角頭蓋症候群の症状把握と発達予後予測に重要な分子メカニズムの解明
263	横関 博雄	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	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
264	横関 博雄	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性重症原発性局所多汗症の病態解析及び治療指針の確立
265	横手 幸太郎	千葉大学 医学研究院	教授	ウエルナー症候群の病態把握、診療指針作成と新規治療法の開発を目的とした全国研究
266	吉浦 孝一郎	長崎大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	ゲノム異常症としての歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子情報に基づく成長障害治療可能性の研究開発
267	吉田 誠克	京都府立医科大学 医学部附属病院	助教	アレキサンダー病の診断基準および治療・ケア指針の作成、病態解明・治療法開発のための研究
268	吉永 正夫	(独)国立病院機構鹿児島医療センター小児科	小児科部長	乳児期QT延長症候群の診断基準と治療アルゴリズム作成による突然死予防に関する研究
269	依藤 亨	京都大学 医学(系)研究科	講師	先天性高インスリン血症の病態解明と治療適正化に関する研究
270	若松 延昭	愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所 遺伝学部	副所長兼遺伝学部長	Mowat-Wilson症候群の診断法の確立と成長発達に伴う問題点とその対策に関する研究
271	和田 敬仁	神奈川県立こども医療センター	医長	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
272	渡邊 健一郎	京都大学 医学(系)研究科	助教	Shwachman-Diamond症候群の効果的診断法の確立に関する研究
273	渡邊 淳	日本医科大学 医学部	講師	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患における診断基準の確立ならびに病態解明
274	渡辺 守	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性腸管吸収機能障害Microscopic colitisに関する調査研究
指定研究分野				
275	林 謙治	国立保健医療科学院	院長	今後の難病対策のあり方に関する研究
276	水澤 英洋	東京医科歯科大学	教授	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

## 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。

# 重症難病患者入院施設確保事業の実施状況

平成22年3月31日現在

		難病医療連絡協議会 設置状況	難病医療拠点病院設置状況		難病医療協力病院設置状況	
				設置数		設置数
1	北海道	○	○	1	○	28
2	青森県	×	○	1	○	7
3	岩手県	○	○	1	○	10
4	宮城県	○	○	4	○	18
5	秋田県	○	○	2	○	17
6	山形県	○	○	1	○	27
7	福島県	○	○	1	○	29
8	茨城県	○	○	1	○	13
9	栃木県	○	○	3	○	60
10	群馬県	○	○	1	○	52
11	埼玉県	○	○	1	○	12
12	千葉県	○	○	1	○	9
13	東京都	○	○	30	○	60
14	神奈川県	○	○	4	○	11
15	新潟県	○	○	1	○	515
16	富山県	○	×	0	×	0
17	石川県	○	○	3	○	161
18	福井県	○	○	1	○	24
19	山梨県	○	○	2	○	12
20	長野県	○	○	1	○	24
21	岐阜県	○	○	1	○	34
22	静岡県	○	○	1	○	38
23	愛知県	○	○	1	○	13
24	三重県	○	○	2	○	18
25	滋賀県	○	○	10	○	24
26	京都府	○	○	1	○	13
27	大阪府	○	○	1	○	37
28	兵庫県	○	○	3	○	13
29	奈良県	×	×	0	○	19
30	和歌山県	○	○	2	○	41
31	鳥取県	○	○	1	○	8
32	島根県	○	○	3	○	15
33	岡山県	○	○	1	○	11
34	広島県	○	○	3	○	19
35	山口県	○	○	1	○	8
36	徳島県	○	○	1	○	12
37	香川県	○	○	1	○	33
38	愛媛県	○	○	1	○	53
39	高知県	○	○	2	○	50
40	福岡県	○	○	2	○	123
41	佐賀県	○	×	0	○	11
42	長崎県	○	○	2	○	131
43	熊本県	○	○	3	○	12
44	大分県	○	○	1	○	122
45	宮崎県	○	○	1	○	34
46	鹿児島県	○	○	3	○	16
47	沖縄県	×	×	0	×	0
	全国	44	43	108	45	1,997

※「×」は未設置を意味する。

厚生科学審議会疾病対策部会

第11回 難病対策委員会

日時：平成22年5月10日（月）10:00～12:00

場所：KKRホテル東京 孔雀

○中田課長補佐 定刻となりましたので、ただいまから「厚生科学審議会疾病対策部会第11回難病対策委員会」を開会いたします。

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

前回の委員会では、御欠席のために御紹介できなかった委員につきまして、御紹介させていただきます。

青森県健康福祉部長の一瀬篤委員でございます。

千葉大学教授の広井良典委員でございます。

本日の委員の出欠状況でございますが、小池委員、水田委員、山本委員から欠席の連絡をいただいております。また、小幡委員より、途中退席の連絡をいただいております。

本日の特別ゲストといたしまして、国立保健医療科学院の林謙治院長及び国立保健医療科学院の児玉知子室長にも御参加いただいております。

それでは、カメラ撮りは以上とさせていただきます。

（報道関係者退室）

○中田課長補佐 これ以降の議事進行につきましては、金澤委員長にお願いいたします。

○金澤委員長 どうも皆さんおはようございます。お忙しいところ、お集まりいただきましてありがとうございます。第11回目の難病対策委員会でございますが、どうぞ御議論いただきたいと思っております。

最初に、資料の確認を簡単をお願いします。

○中田課長補佐 資料の確認をさせていただきます。

お手元に議事次第がございます。

資料1「特定疾患治療研究事業に関する要望及び提言」。こちらは一瀬篤委員より御提出いただいた資料でございます。

資料2「今後の難病対策研究のあり方を考える」。こちらは国立保健医療科学院の林謙治院長より御提出いただいた資料でございます。

資料3「第10回難病対策委員会（平成22年2月15日）での議論の概要」。

参考資料1「新たな難治性疾患対策の在り方検討チーム（第1回）資料」。

参考資料2「平成22年度難治性疾患克服研究事業研究課題（第1次公募後）」。

参考資料3「平成22年度難治性疾患克服研究事業第2次公募募集要項」。

参考資料4「第10回難病対策委員会議事録」でございます。

また、委員の机上に、第9回、第10回の難病対策委員会の資料を御参考までに配付させていただいております。

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。不足分がございましたら、どうぞお申し出ください。

それでは、議題1「今後の難病対策について」ということで進めていきたいと思っております。

先日、新聞紙上にも出ておりましたけれども「新たな難治性疾患対策の在り方検討チーム」というのがありましたが、事務局からそれを含めて御説明ください。

○中田課長補佐 まず、お手元の資料3をごらんください。こちらは第10回難病対策委員会での議論の概要ということで、前回2月15日に開催しました議論の概要をまとめております。

こちらの内容につきましては、参考資料4に議事録そのものを添付させていただいております。また、資料の内容につきましては、各委員にも御確認いただいておりますので、それらの説明は省略させていただきたいと思っております。

また、お手元の参考資料1をごらんください。こちらは「新たな難治性疾患対策の在り方検討チームの設置について」でございます。先ほど委員長からもお話がございましたとおり、4月27日に第1回会合を開催いたしまして、その経過報告をさせていただきます。

こちらの検討チームの趣旨でございますが、難治性疾患対策について、医療、研究、福祉、就労・雇用支援施策等、制度横断的な検討が必要な事項について検討を行うために、厚生労働省に「新たな難治性疾患対策の在り方検討チーム」を設置するものでございます。

こちらの検討事項といたしましては、（1）難治性疾患の患者に対する医療費助成の在り方。こちらは小児慢性特定疾患に関するキャリアオーバーの問題も含んでおります。

（2）難治性疾患に関する研究事業の在り方。医薬品開発を含んでございます。

（3）難治性疾患の患者に対する福祉サービスの在り方。

（4）難治性疾患の患者に対する就労・雇用支援の在り方。

このような事項につきまして検討を行うものでございます。

構成といたしましては、2ページにございますとおり、長浜副大臣を座長といたしまして、両政務官、また主要局長級のメンバーを中心といたしまして、この検討チー

ムを設置しているところがございます。

また、この検討チームの事務局は、疾病対策課で行うこととしております。

お手元のパワーポイントの「今後の難治性疾患対策について」の資料をごらんください。こちらは4月27日の第1回検討チームの会議の際に、議論の参考として提示させていただきました資料でございます。

「難治性対策に関する課題の検討の進め方」という図をごらんください。

難病対策に関する現状の課題といたしましては、この難病対策委員会でも御議論いただいておりますとおり、さまざまな課題がございますが、我々事務局といたしましては、ここにある3点でまず整理をさせていただいております。

まずは「現状の課題」といたしまして「医療費助成」。こちらにつきましては、本日も御発表がありますとおり、都道府県の超過負担を踏まえた安定的な財源確保の課題。これまでさまざまな対象疾患を拡大してほしい要望がある。また、小児慢性特定疾患治療研究事業のキャリアオーバーの問題といったことが現状の課題としてございます。

「福祉」につきましては、障害者自立支援法など、既存の対象とならない方に対するホームヘルプなどの福祉サービスが今、十分でないということございまして、福祉制度にも谷間がある。

「研究」につきましても、研究対象疾患を拡大してほしい。また、これまで「希少」でない疾患をどのように扱っていくのか。希少疾患に対する医薬品の研究開発との連携をどう図っていくのか。

こういったこれまで挙げられているさまざまな課題があるところがございます。これらの課題に対しまして、それぞれ検討の方向性をまとめさせていただいております。

こちらを検討する際に留意すべき事項でございますが、例えば「医療費助成」におきましては、特定疾患治療研究事業の見直しについては、まさに高額療養費制度の見直し、役割分担・連携が今後必要になってくるのではないかと。そういった観点といたしまして、安定的な財源確保に留意しながら検討していくべきではないかと。

「福祉」につきましては、これまで内閣府におきまして、障がい者総合福祉法に関する議論が進んでる。

「研究」につきましても、今後、難治性疾患克服研究事業の見直しなど、研究の在り方を検討していく必要があるのではないかと。

こういった検討の方向性に考慮いたしまして、今後の検討の場といたしましては、「医療費助成」につきましては、高額療養費など、小児慢性特定疾患治療研究事業のキャリアオーバーの問題など、さまざまな部局に関連する問題もございまして、この難病対策委員会で議論するのは勿論のこと、健康保険につきましては、医療保険部会や、それぞれ他部局にわたるような事項につきましては、省内の検討チームでも検討していくように、省内の連携を図るような対応をとっております。

「福祉」につきましては、先ほど申し上げました内閣府におきましても議論が行わ

れておりますので、そういった議論を踏まえながら、難病対策委員会でも、難病に関するその他の福祉の問題についても検討していくこととしております。

「研究」につきましては、難病に関する研究でございますので、まさに難病対策委員会を中心に議論をしていくということでございます。

パワーポイントの2、3ページ目は、既存制度の現状でございますので、説明は省略させていただきたいと思っております。

パワーポイントの4ページ目以降は「難病対策に関する課題」ということで、先ほど3つの観点に分けたそれぞれ具体的内容をまとめさせていただいております。この内容は、難病対策委員会でもこれまで何度も議論されてきた内容でございますので、本日に簡単に御紹介だけさせていただきます。

まずは、医療費助成における問題点といたしましては、医療費助成制度の「谷間」があるのではないかと。

具体的には、難治性疾患についても、特定疾患治療研究事業の対象疾患（56疾患）とならないものにつきましては、高額療養費制度以外の医療費軽減の仕組みが原則としていないような状態になっています。そういった状況の中で、難治性疾患の要件を満たしていない疾患の取扱についても、今後検討が必要ではないかと。

特に、小児慢性特定疾患治療研究事業のキャリアオーバーの問題についても、20歳以降、医療費助成を受けることができないという課題も挙がっております。

安定的な財源確保につきましても、今後、安定的な財源を確保できることを前提とした制度の構築が課題になってきます。

また、医療費助成の事業の性格につきましても、研究事業という位置づけでありながら、公費で医療費助成を行うという福祉的側面も有するような事業の在り方ございましたので、こういった在り方についてもまた検討が必要なのではないかと。その際には、健康保険制度との関連も合わせて検討していく必要があるのではないかとということで、まとめさせていただいております。

課題②の福祉施策につきましては、難病患者であっても、障害者自立支援法などの対象にならない者につきましては、現在、ホームヘルプサービスなどの福祉サービスが使えない状況になっております。

また、難病患者も含めて、障害者の範囲をどのように考えていくのか。これは内閣府の方でも議論をいただいておりますので、難病対策としての福祉施策と障害者施策の関係を今後整理する必要があるのではないかとということでございます。

課題③の研究につきましては、これまで臨床調査研究分野が130疾患、研究奨励分野が平成21年度は177疾患の研究を行っておりますが、希少性疾患が5,000~7,000あると言われております。また、研究対象の追加要望も非常に絶えないところでございまして、現在研究対象となっていない疾患も含めまして、今後どのように研究して

いくのかが課題となっているところでございます。

難治性疾患の要件を満たしていない疾患の取扱いについても、今後研究の在り方を検討する際に、こういった議論も必要ではないかと思います。

その他といたしまして、現在、希少疾患の医薬品開発の要望が多々ございまして、これまで難病研究で行われる研究事業の成果と医薬品開発研究との関連も、今後連携していく必要があるのではないかとということで、その連携の在り方についてひとつ課題になっているのではないかとございまして。

第1回目の議論を踏まえまして、今後さまざまな課題、論点整理をこういった検討チームでも行って、省内での連携をはかっていくということで、検討を進めていく予定でございます。

また、難病対策委員会につきましても、まさに皆様方から、これまでにさまざまな検討課題につきまして御提言いただいておりますので、そういったものにつきましても、検討チームの中で御紹介していきながら、政府としてもしっかりと取り組んでいくという対応をさせていただきたいと思っております。

説明としましては、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。

参考資料2はいいんですか。

○中田課長補佐 失礼いたしました。

参考資料2につきましては、平成22年度の難治性疾患克服研究事業の第1次公募が終わったところでございまして、その研究課題について採択されたものをとりまとめたものでございます。こちらは後で御参考にごらんいただければと思います。

また、参考資料3につきましては、難治性疾患克服研究事業の第2次公募を実施しておりまして、主に横断的基盤研究分野と研究症例分野につきまして追加公募となっております。こちらにつきましても、締切りが明日までとなっておりますが、御紹介をさせていただきます。

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。

いろんなことを話してもらいましたが、少なくとも参考資料1で、省内で新たな難治性疾患対策の在り方検討チームというものができるようになって、パワーポイントの1ページ目の「検討の場」には、3つの話題に対応する検討の場が書いてありますが、その中にこの難病対策委員会が3つとも出ているということをお聞きいただきまして、深くこれに関与していただくことになるだろうということを申し上げておきたいと思っております。

また、その中にいろいろなことが書いてありますけれども、これまで皆様方からいただいた御意見が、恐らくそのままストレートに載っているだろうと思っております。前回、キャリアオーバーの話も出ておりましたね。そういうわけで、この委員会が非常に重

要な意味を持っているということ、あるいは逆に言いますと、ここで議論したことを受け手がちゃんとできたということだと思いますので、意欲を持って議論をさせていただきたいと思っておりますので、よろしく申し上げます。

さて、早速ですが、今の御説明に御意見、御質問でも結構でございますが、何かございませうでしょうか。感想でも結構です。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 今、金澤先生が意欲を持って検討していきたいとおっしゃっていただいたので、大変心強いです。若干危惧するのは、やはりこれだけ多様なところで難病の問題が議論されていますと、思わぬ方向での議論がどこかで先行しかねないということもありますので、下手すると、福祉は福祉、医療は医療、研究は研究みたいなことになると、難病対策が八つ裂きになってしまう恐れもなきにしもあらずということで、是非この難病対策委員会の議論が本家本元といえますか、中心となって全体的な議論に反映されるように、これは事務局の方に強くお願いをしておきたいと思えます。こういう感想です。

○金澤委員長 別々のところで議論するようになってしまうことの危惧ですか。

○伊藤委員 そうではなくて、ここがしっかりと主導権といえますか、まず難病対策はこうあるべきだという議論は、この難病対策委員会が先行していくぐらいの気持ちで。

○金澤委員長 こちらの方に意味があるわけですね。わかりました。

というのは、伊藤さんが最初におっしゃった、研究と福祉をある程度分けて議論しなくてはいけないというのは、実は前から言われていることでして、これはお話しいただきたいんです。

○伊藤委員 そういう意味ではなくて、例えば難病というものをどうとらえるかという議論でね。

○金澤委員長 わかりました。ほかにどうでしょうか。

福永さん、どうぞ。

○福永委員 まさにそのとおりだと思うんですけども、2点ございます。

1つは、やはり財源の問題があるかと思えます。地域というか、都道府県によって、かなり受ける恩恵というのが違うのではないかと思います。まずその点をできるだけ地域によって格差がないようにしてほしいということがあります。

それから、はざまの問題を取り上げられてはいたしましたが、確かに非常に臨床の現場では矛盾を感じる事が多くて、特に私は筋ジストロフィーを専門にやってきましたが、例えば筋ジスの患者さんが在宅で、障害度がそんなに強くない、いわゆる自立支援法の網にかからない障害度の軽い人の場合には、それこそ生活保護とか、そういうことでなければ、なかなか医療費で障害が軽い30~40歳ぐらいの人の場合には、非常に困っている例が現実にあるものですから、そういうのはざまの問題を是非検討し

ていただきたいと思います。

○金澤委員長 確かに谷間ですね。ほかにいかがですか。

ほかの時点でもまた御意見を伺うチャンスはあるかと思っておりますので、その都度お伺いいたしましょう。

それでは、本日のお客様をお迎えしておりますので、今後の難病対策についての議論の1つとして資料をいただいております。一瀬委員からお話をいただきます。資料1ですね。よろしくお願いたします。

○一瀬委員 それでは、資料1をごらんください。青森県の一瀬でございます。特定疾患治療研究事業に関しまして、地方行政の立場から意見を述べさせていただきますと思います。

2月からこの委員会に参加させていただくことになっていたのですが、あいにく2月は参加できませんでしたので、そのときに各都道府県にアンケート調査を行いました、その意見をまとめたものがこの資料となります。

会議に参加するに当たりまして、前回、前々回の議事録を拝見させていただきました。その中で委員長から、事業費は国と地方が折半のはずだが、現実には国が3、地方が7ということになっている。地方の支出が増えているのではないかというお話がありまして、事務局の方からは、地方の財政支援策として、1兆円の地域活性化・経済危機対策臨時交付金を補正したと。これが地方のことを考えたことになっているとの御説明があったところでございます。

しかしながら、この臨時交付金では、本事業で抱えております地方の超過負担を解消するには至っておりません。私も青森県では、平成21年度当初予算の決算におきまして、本事業の超過負担額は3億円近いと見込んでおります。

また、平成21年度から、地方の超過負担を軽減するためとして実施されました高額療養費の取扱いの変更につきましても、保険者への所得区分照会等の事務量が非常に増加しております。その効果はまだ不透明なところでございます。また、この事務処理の増加に伴いまして、受給者証の発行までに時間を要すること等、受給者からの苦情が増えているような状況であります。

本事業名は、治療、研究でございますが、かなりの部分が医療費の助成事業となっておりますと考えております。対象者数の増加に伴いまして、事業費も年々増加し続けていることから、国庫負担の2分の1の原則も遵守されなければ、地方の超過負担はますます増える一方でございます。国として十分な財源確保ができず、その負担を地方に押し付け続けることは、地方分権の趣旨にも反するもので、現行制度は崩壊寸前と言わざるを得ない状況と認識してございます。

各都道府県から、超過負担の回収はもとより、医療保険制度の中で患者負担の軽減施策に関する意見も出されているところであり、この事業につきまして、全国衛生部長会でも大きな問題として取り上げ、今回の要望及び提言という資料のうちにまと

めた次第でございます。

地方としましては、国と地方の役割や財政負担等を明確にするための法制化を含めまして、本事業の抜本的な見直しを早急に実施されるよう、強く要望してまいり所存でございます。

資料1をごらんいただきまして「背景」でございます。

この部分につきましては、各先生方は十分御存じのとおりと思いますが、衛生部長会としましては、本事業が対象疾患の原因究明や治療法の開発、臨床研究等の推進に成果を一定程度上げてきたことは認めるところでございますが、その一方で、やはり対象疾患以外にも数多くある、原因不明で治療法が未確立の病気への対応、また疾患の医療費負担に対する公費支援の在り方、長期にわたる治療、看護、リハビリテーション、介護を支援するシステムづくりなど、検討すべき課題が山積みであるものと考えてございます。

また、本事業の実施主体であります都道府県が、長年にわたり国の方に要望してまいりました事業の法制化、また補助金、超過負担の解消については、一向に改善されず、平成21年度では、超過負担が更に増加する見込みとなっております。これは資料の後ろの方に付けてございます。今後、この事業の安定的実施が非常に困難になるおそれが現状あります。今後の制度改革に当たりましては、本事業の目的を改めて明確にするとともに、上記の課題解決を図るため、早急かつ抜本的な解決策の検討が必要であると考えてございます。

先ほど、新しい検討チームができる、立ち上がるということでありましたけれども、具体的な検討スケジュール、経切り等を示していただくと、大分わかりやすくなるのではないかと考えてございます。

具体的な提言にまいります。

本来、対策の実施責任とそれに必要な財源確保の責任は一体化することが重要と考えております。特定疾患に限らず、原因不明で治療法が未確立の疾患の原因究明や治療法の開発などの研究の推進、また患者への医療費公費支援につきましては、国が実施すべきものと考えております。

一方、地方自治体は何をするかと申しますと、その地域の実情に応じた適切な治療、看護、リハビリテーション、介護システムを構築するという、それぞれの役割を国、地方で明確にした改革が必要と考えております。

その改革の道筋としまして、次に掲げる項目を提言いたします。読み上げさせていただきます。

一、原因不明で治療法が未確立の疾患の原因究明と治療法の開発については、国が責任をもって進めることが重要である。国はその対象とする疾患の定義を改めて検討したうえで、対象疾患を選定し、新たな制度として法制化する必要がある。

二、医療費負担に対する公費支援については、高額または長期の医療費負担を要す

るすべての疾患も含めて、患者が負担する医療費の総額と所得を考慮し、医療保険制度における特定疾病療養制度や高額医療費制度、また、自立支援医療制度など他制度との比較のうえで、それら制度の活用も含めて適切な負担と公費支援のあり方を検討する必要がある。

三、特定疾患をはじめ長期の療養が必要な患者に対しては、相談支援や適切な治療、看護、リハビリテーション、介護の提供が必要である。そのためには、訪問看護制度や介護保険制度、障害者自立支援制度等の他制度との連携を密にした、患者や家族が活用しやすい支援制度の検討が必要であるとしております。

二ページが、各都道府県にアンケートをしました特定疾患治療研究事業費に占める都道府県超過負担額の割合でございます。平成20年決算と平成21年度見込みとなっております。平成21年度分は見込みでございますので、確定分ではございません。

真ん中辺りを見ていただきますと、平成20年度の都道府県超過負担額が194億円としてありますところ、平成21年度の超過負担額の見込みは276億円と、非常に増加している状況でございます。

高額療養費の見直しによりまして、事業費全体が約2割縮小する国の見込みとは大分異なっております、全体事業費も956円から1,058億円と、1割程度伸びている見込みとなっております。

三ページの別紙2は、特定疾患治療研究事業につきまして、各都道府県にさまざまな自由記入という形でアンケートをとったものでございます。それを1～7番に分けておりました、1番の超過負担につきましては、どの都道府県もやはり超過負担が非常に重荷になってきているというお答えが返ってまいっております。是非見直しをやってほしいということでございました。

二番の医療費助成制度につきましては、ここに書いてありますけれども、例えば特定疾病のように既存の医療保険制度の中で特定疾患を組み入れて医療費を助成するなど、制度そのものを見直しを行うことについての意見ということで聞いておりますので、条件付けをして聞いたことによりまして、答えが若干偏っている部分もございしますが、基本的には医療費保険制度の中で見ること自体は賛成という意見も多数ありました。ただ、一方で反対する意見としましては、保険者の負担が増えたり、現行の患者さん側の負担が更に厳しくなったりすることに関しては反対という意味で反対という、両論併記のような回答となっております。細かくは、後ほど見ていただければよろしいかと思っておりますので、先に進みます。

五ページ「三 難病研究について」でございます。

こちらでは、例えば特定疾病のように、既存の医療保険制度の中で特定疾患を組み入れて医療費を助成するなど、制度そのものを見直しを行った場合の難病研究についての意見ということで、ここでも半ば肯定的な意見と反対する意見がございまして、やはり研究は推進すべきであるという意見と、一方で研究から漏れる疾患が出てくると

いう理由で反対される意見。あと、研究データをどうやって集めればいいのか。具体的に実施するに当たって、現在の事業の方がやりやすいのではないかとというところで反対するような意見なども書かれておりました。

六ページ「四 法制化について」でございます。

こちらは、基本的には法制化をしていただきたい。やはり、この予算に基づいた事業といえますか、非常にあいまいな位置づけでありますので、明確にさせていただきたいという意見が書かれてございます。

七ページ「五 他制度との関係」でございます。

こちらは、やはりどどん制度が複雑化しておりますので、もうちょっとならしてといえますか、わかりやすい制度にさせていただいて、他制度と比較してそごがないようにしていただきたいというものがございました。

「六 事務手続の簡素化等事務改善について」でございます。

こちら手続が非常に複雑化しております、1年に1回しかやらないということもありまして、その時期だけ事務が膨大になったりすることから、そういうものを何とか改善してほしいという意見がございました。

「七 その他」でございます。

こちらには、さまざまな意見がございまして。

私の方からは、簡単でございますが、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す。こういう資料というのは、私は今まで余り見たことがなかったので、大変参考にさせていただきたいと思っておりますし、衛生部長ですから、現場のトップですね。そういう方が御意見をまとめたものは非常に貴重だと思います。

何か御質問、御意見はございしましょうか。

二ページ目のグラフが大変印象的なんですけれども、194億円が267億円になってしまったというのは、10.7%の伸びがあったのでこうなってしまったんですかね。

○一瀬委員 全体が増えているのに対しまして、国庫負担が増えておりませんので、当然地方の負担は増えることになるかと思っております。

○金澤委員長 前回聞いたときには、そうではないでしょうかねと聞いたつもりだったんですけども、やはりこうなっているんですね。

○一瀬委員 21年度分は見込みですので、確定ではございませんが、大よそこの数字になるものと考えております。

○金澤委員長 こうはならないでしょうかねと聞いたつもりだったんですけども、覚えていらっしゃる方もおるかと思うんだがね。

さて、どうぞ御意見をくださいませんか。御質問でも結構でございます。

小幡委員、どうぞ。

○小幡委員 今のものについては、厚生労働省の方からお話を伺いたいのですが、垂

難というのはよくある話なのですかね。

○金澤委員長 確定ではないですけど、何かコメントをくれますか。

○難波疾病対策課長 まず、21年度は何が変わっているかといいますと、高額療養費の見直しによって、事業の制度設計を少し手直しているということがあります。それについては、実施される都道府県で、時期的に少しばらつきが出ているという点があります。もう一点、昨年度は、11疾患を補正予算で過加しています。これらが例年とは違う要素として入ってきておりますので、そういったことが変動の要因としては考えられます。

○金澤委員長 どうぞ。

○小橋委員 そうすると、本委員会としては、このようにはならないようになっていくはずであるということと理解してよろしいのでしょうか。

○難波疾病対策課長 予測したものと乖離する要因として、今のような点が考えられるということだと思います。

○金澤委員長 これは勿論、疾病対策課だけの問題ではないので、先ほど、省内で新しく検討会が立ち上がりましたね。そこで是非話題にさせていただきたいということだけお願いしておきましょうか。非常に大きな問題だと思います。

ほかに何か御意見ございますか。

ありがとうございました。勿論、後でまた思い出したところに御意見をいただいても結構です。

○金澤委員長 社会保障を御専門になさっている広井委員からコメントがあればどうぞ。

○広井委員 ということでございますと、十分な知見を持っているとは全く言えないんですが、その前の資料のことも含めて申します。

私は以前、厚生省の更生課というところで障害福祉の関係をやっていたこともありまして、それとかなり以前のことになるんですが、やはりそのときも、当時からといいますか、医療と福祉のはざまという問題があり、また、疾病と障害というのが非常に連続化しているといいますか、そういう中でまさに難病の話が、医療と福祉の両方にまたがるということで、概して谷間になりがちだという話がずっとありまして、その課題が今もある意味でずっと続いているという、印象にすぎませんが、それを持ちつつ、先ほど来のお話を伺っておりました。

個人的には、先ほどの前の資料での障害の定義とか、福祉サービスの範囲をもっと柔軟にといいますか、拡充するような方向の施策が少なくとも必要ではないかということをおもっておりましたが、そういったことが課題としてあるかと思えます。

それと、今のお話につきましては、やはり財政費用の負担の話は非常に難しい問題で、一般的によく所得保障の部分は国がナショナルミニマムとして行い、福祉サービ

スは自治体の方だという、所得保障と医療、福祉サービス、研究も含めて役割分担の話があるかと思えますけれども、そこら辺は非常に難しい問題が依然残っているということを感じたというところで、今、お話を伺って、感想めいたもので恐縮なんですけど、この辺りはまさに大きなテーマだと思いました。

○金澤委員長 ありがとうございます。

今の広井さんのお話について何かコメントはありますか。御質問でも結構です。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 広井先生が委員に加わっていただいたということで、一度広井先生からのお話も伺いたいたと思っていたんですが、今日、全国衛生部長会長の資料が出て、これも大変重要だと思うんですが、都道府県と圏との役割を明確にすべきだというのは、私もそう思います。ずっと患者団体も、難病対策はもつと国が責任を持って行うべきだということを主張していたんですが、反面、患者さんたちが生活しているのは地域で、自治体、都道府県や市町村の中で生活しているわけですから、そういう意味では、当然税金も納めているわけですから、自治体が自分のところの住民に対してどういうスタンスで、こういう病気の方々、あるいは難病というものに関わっていくのかということは、これもまた非常に重要なので、単に介護とかリハビリテーションということだけではなくて、もつと自治体も難病対策に対する責任というのがあるような気がするというか、あると思うんです。

難病対策は国がやるにしても、医療も医療機関へのアクセスも、さまざまなサービスについても、それは自治体が財政難だから困難だということだけでいいのか。自治体の役割というのは、こういう問題に対して、どこまで自治体の責任とか役割があるのかということも、ここのところもこれからもうちょっと議論をしていただきたいと思いますところだと感じました。

以上です。

○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。

今、広井さんのお話の中にも少し出てきたし、最初の事務局からの説明の中にも出てきたんですが、障害者の定義が、厚生労働省の場合と内閣府の場合と必ずしも一致していないみたいに関心も聞かされたけれども、それはどこかにちゃんと書いておいてくれませんか。こちらではこういう定義、向こうではこういう定義。どういうところの違いがあるのかもわかるようにして下さると大変ありがたいと思います。将来でもいいですが、今でもわかればお願いします。

○中田課長補佐 まさに障害の定義を今、議論していると伺っていますので、どういう経緯で議論をしているのかについては、また次回以降、整理したいと思います。

○金澤委員長 今の時点でどうなっているかというののもちゃんと教えておいてもらって、どこが問題なのかというのがわかるといいですね。

伊藤委員、どうぞ。

○伊藤委員 そういう意味では、今の障がい者制度改革推進会議の中で設けられた総合福祉部会で日本社会事業大学の佐藤久夫という先生が座長をされているんですが、たびたびあちこちで難病がなぜ障害者制度に入っていないのかということを書かれたり、発言されたりしているようです。そういう障害者の定義ということと、難病という問題について、どうお考えになっているのか、一度お招きして、伺いはどうかとも思っているんですが、どうでしょうか。

○金澤委員長 ありがとうございます。深く考えさせていただき、検討させていただきます。

ほかにいかがですか。葛原委員、どうぞ。

○葛原委員 現在、都道府県ごとの財政負担が非常に高いんだということが問題になっていますけれども、これは実際の現場でどういうことになっているかという、例えば東京都は財政事情がいいから非常にサービスがいいわけですね。だけれども、その点、埼玉県は東京都に比べると悪いということで、難病の患者さんが東京都に引越してくる方が現にいらっしゃるわけです。だから、実際に住む場所が変えられる人はいいけれども、変えられない場合は地域によっては非常に悪いサービスを甘受せざるを得ないこともきつとあるだろうということ。

もう一つは、今、伊藤委員が地方自治体の責任ということをおっしゃいましたけれども、これは国が指定していらっしゃるんだとしたら、やはり国で財政負担も全国平等になるように考えるべきだろうと思います。都道府県でやるのだったら、財政事情に応じて難病が都道府県ごとに違ってきてしまうということだってあり得るのではないかという気がしますので、私自身は、国で指定して、全国どこでも平等な患者さんの医療と福祉の面である程度の便宜が得られるということは、是非きちんと対応していただきたいなと思います。

もう一つは、難病の中では、マイオザイムなどは1人についてたしか1年間2,000万円かかるのではなかったでしたか。ああいう方が1人出ると、多分小さい市町村などは市の予算ががらっと変わるということもあると思うんです。

そういう点からいうと、安い医療費なら何でもないかもしれませんが、1人に何千万もかかるような患者さんが何名か出るということで、それこそ市町村の財政が破綻するということもあり得るとことを考えると、やはりこれは国レベルで是非考えていただきたいと思っております。

以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。いろいろ議論になるでしょうね。

ほかにいかがでしょうか。本間委員、どうぞ。

○本間委員 一瀬さんに伺いたいんですが、この難病のアンケートの結果の原データというか、詳しいものはいつごろ発表されるのでしょうか。それを拝見したいのですが。

○一瀬委員 これより更に詳しいものですか。

○本間委員 そうです。これは抜粋したものですな。

○一瀬委員 全部ではないです。あくまでも抜粋して、今回の会議用に作成したもので、特に発表する予定では調査をしておりませんでしたので、この委員会に提出するためのということで、各都道府県にお願いして出したものですので、今のところ発表する予定はございません。

○本間委員 では、患者サイドとしてのお願いなんですが、実はこの超過負担の問題は、患者サイドから見ますと、確かにこういう説明を受けますと、そうなのかなと思うんですけども、実際に全国各地にいる患者個人からすれば、一体どうしたらいいかわからない話になってしまうんです。

だから、言い方は悪いかもしれませんが、助成が国であろうが、地方であろうが、どちらでもいいわけなので、要するに私の場合はどうなるのだろうかという関心はあるわけです。

ただ、これがネックになって、なかなか医療費が進まないということになりますれば、それはそれで患者サイドとしても考えるべき話ではありますので、そういう意味では、各自自治体によって状況はかなり違う面もあると思うんです。例えば今、おっしゃったように、東京や埼玉と青森や北海道などとやはり状況はかなり違うと思います。特に都市部でも県庁所在地と郡部の山間部の患者さんは違うと思います。交通費1つとっても相当違うと思うんです。ですから、その違いというものをやはりそれぞれの患者がわかるようなデータというものをいただけると、より議論しやすいかなと。患者サイドではわかりやすいのかなという気がしたので、できればそれを公開していただければ助かります。これは要望です。

○金澤委員長 一瀬委員、どうぞ。

○一瀬委員 本間委員からの要望につきましては、衛生部長会の方に持ち返りまして、検討させていただ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。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 せっかく衛生部長会のこういうデータがあるので、もう一言発言しておきたいと思っております。

実は、疾病別に特定疾患の患者さんのデータを集めているわけですね。把握していると思うんですが、今はほぼどの疾病も、発生率によって地域格差、特性は余りないんだと言われているんですけども、47都道府県別に患者さんの特定疾患の受給者証を持っている方の数と人口を割って調べていきますと、相当な差があるんですね。

ということは、自治体である県の患者さんは、かなりの数の患者さんが特定疾患の受給者証として持つことができるのは、そういう診断も受けて、治療も受けることができていくということだと思っておりますが、ある県の患者さんは、その何倍かの人が、

いるかどうかは調べなければわからないのでしょうか、いると思われているにもかかわらず、患者数が少ないというのは、それだけその患者さんが治療を受ける機会を失っているか、あるいは特定疾患の制度利用を受けることもできないかという問題になるわけですから、そういうことについては、葛原先生のおっしゃっていることは勿論そうだと思っているんですが、そういう意味で自治体の努力というものも一方では要求されるのではないかと思います。難病対策は国が進めるべきだけれども、そういう自治体の努力の格差みたいなものがやはり目につくんですね。それはそのまま患者さんの治療や生活に直接影響を与えているということも、もう一方では見ていただいて、そのところでも全国の自治体での検討をしていただきたいという要望です。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかにいかがですか。よろしいでしょうか。

それでは、もう一方、特別ゲストにおいでいただいております。国立保健医療科学院で難治性疾患克服研究事業の指定研究といたしまして、まさに今後の難病対策の在り方に関する研究というものを実施していただいておりますが、その結果につきまして、林院長から、今後の研究の進め方と研究成果の第1画目といたしまして、諸外国における希少疾患対策の動向ということについて、併せて御発表いただきたいと思っております。どうぞよろしく願います。

○林院長 御紹介に預かりました国立保健医療科学院の林でございます。

実は、このタイトルは小さく大きいわけでございますけれども、私どもが昨年、未分類疾患に関する研究というテーマをいただきまして、調べました結果、さまざまな未分類疾患といっても、一体診断がなかなかできないことによって生じたことなのか、あるいは本当に新しい病気なのかということがございまして、日本ではなかなかそういう研究が進まないの、外国ではどうなっているのかということも含めて、検討させていただいたわけでございます。そのときの研究成果を踏まえて、本日お示しするデータを提供させていただきたくてでございます。

周知のように、私どもは本年から、この難病に関するファンディングエージェンシーという立場もございまして、そういうことから、単なる事務的な作業をするということではなくして、マクロという観点から考えて、いわゆるこういったサイエンティフィックなエビデンスを集積した上で、行政なり、ここの委員会なり、あるいは患者の会なりに、それをどういう形でお示しして提供できればいいかということ工夫することが大事ではないかということで、このようなテーマをいただいたかと思っております。大変責任の重い仕事だと考えております。

そこで、提供させていただいたデータは、今後、難病対策の研究というのはどのように考えていけばいいか。特に私どもの国立研究機関としての立場で、個々の病気に対して踏み込むというよりか、全体の研究の基盤整備をどのような形でサポートできるか。そのような立場で考えさせていただきました。

この資料にもございますように、順序は逆でございますけれども、難病対策及び難病に関する研究開発の在り方の検討が1つございます。

その次に、難病対策の基盤となる研究開発環境を整備するための方法論をどのように考えればいいか。

それから、我が国及び諸外国における難病対策の動向や成果の分析を行いまして、今後の難病対策を推進する上で、行政が抱えるさまざまな課題に対して、何らかの提言を行うことはできないだろうかという趣旨の下で始めております。

3ページです。それでは、研究開発環境を整備するための方法論をどのように考えればいいかということでございますが、最初に、実態把握は何といっても重要でございます。確かに今、疫学関係の研究班もございまして、少し規模が小さいようでございますので、もうちょっと規模を大きくして、掘り下げていきたいと考えてまして、難病患者の発生率の推計方法及び疫学的特徴の把握方法の開発、つまり、推計モデルあるいは疫学モデルの開発を目指しております。

先ほども出ましたけれども、地域格差の問題でございます。既に私たちが幾つか実際わかっている例を拾い上げました。例えば静岡県富士川流域に何とか病が多いとか、あるいは和歌山県に何とかという病が多いとか、そういうわかっているものについて、私どもの地域性に関する研究というグループから提供されたモデルを当てはめると、よく関連されるわけございまして、可能性として私は期待しておるわけでございます。

次に、診断困難症例の情報収集・集約・分析・提供システムの開発でございます。

難病患者は何といっても、どうして自分たちの診断がすぐに出てこなくて、5年後あるいはそれ以上遅れて病気の診断がなされるかということでございますが、こういってことというのは、専門家が少ないということもございまして、データの集積も余り系統的に行われていないということもございまして。

このようなシステムを開発する必要があるかと思っておりますが、それに加えて、未分類疾患というのにも含まれているのではなかろうか。未分類疾患に関して、どのようにアプローチすればいいかということについては、米国のモデルは大変参考になりますので、後ほどまたお話しさせていただきたいと思っております。

3番目は、難病患者の実態把握の手法の開発でございます。

実態把握は、マクロとミクロ両方の立場があるかと思っておりますが、例えばマクロでは、私どもが現在構想しておりますのは、国民生活基礎調査という国の大きな調査がございまして、何万人ものデータが入っているわけでございますが、細かい生活の項目もたくさん入っております。これと同じような項目を難病患者にも調査させていただきまして、それを比較した上で、一体国民全体の中での生活実態と難病患者の実態では、どのような位置づけになっているのか。その差異はどの程度のものかということとは、まずマクロの意味では出てくるものと思われまして。

そのほか、ミクロの研究というのは、別途考えております。

4 ページは、難病対策及び難病に関する研究開発でございます。

現在、臨床調査個人票がございますけれども、これも私が例えばこの委員会での前回の議論を拝聴いたしましても、むしろそれは医療費の観点からつくられた個表であって、疫学調査にはとても応用するわけにはいかないということで、これをそういったものにつくり変えるためには、一体どういう形式がいいかということを検討する必要がありますがあるのではなからうかと思われるところでございます。

それと同時に、臨床の先生がすべてデータ入力をするのは大変な負担のようでございますので、これをどのようにして軽減していくか。そして、つくられたデータベースを臨床研究でどのように生かせるか。その方法論についても考えたいと思っております。

5 番目は、難病に関する技術評価の手法の開発。

技術評価といいますが、4つの要素がございます、例えばその治療に関するコストの問題、効果の問題、そして安全性の問題、ソーシャルインパクトの問題がございます。こういったことを検討する必要があるわけでございますが、治療薬あるいは治療技術の問題についても、難病であるがゆえに、国内患者は非常に少ないわけございまして、国内だけである疾患について、それを検討することは、他の病氣と違って、非常に難しさが伴うわけでございますが、その際には、International Clinical Trial みたいなものを考えていかないと、なかなかオフアンドラッグの開発につながらないのではなからうかと考えられるわけでございます。これについても国内で例えばPMDAのようなどころもございまして、性格が異なりますので、これはまた別途、という組織で考えればいいのかということをいずれ提案させていただければと思います。

6 番目は、災害時に難病患者の支援体制を一体どのようにすればいいのか。そのときに希少医薬品の供給はどのように確保するか。病院、施設の安全性の向上等の問題も検討する必要があるわけでございますが、特にこの難病においては、医薬品の供給確保ということは、一般の患者の場合と違うわけでございますが、例えば呼吸器を必要とするALS患者については、他の疾病においても同じような状況にあるかと思っております。薬品に関しては、また難病に特徴的なことかと思っております。

以上を踏まえて考えますと、5 ページです。我が国の難病対策の現状について、ここに整理させていただいております。

まず、発症予防の観点から見ますと、スクリーニングの精度向上に関して、子ども家庭総合研究事業の中で行われておりますが、先天性代謝異常症の障害発見の防止については、先天代謝異常症等検査事業という事業の中で行われているわけでございます。

治療とケアについては、難治性疾患克服研究事業という研究として制度があるわけでございますけれども、この研究の成果を反映させたものとして、医療費の問題で特

定疾患治療研究事業及び小児慢性疾患治療研究事業と2本立てになっておりまして、先ほど議論が出ましたように、キャリアオーバーの話というのは、これに絡んでおるわけでございます。

ケアの問題については、先ほども出ましたように、障害者自立支援事業という観点からも関連するわけでございますが、それぞれ生活支援事業及び入院施設確保事業といった体系が一応あるわけでございますけれども、先生方が御議論のように、さまざまな軋轢を来している面があるので、これをどのようにして今後考えていけばいいか、整理していけばいいかというのが大きな課題になっておるかと思います。

6 ページは、日・米・欧における難病の定義と規定について説明させていただきます。

周知のように、難病の定義というのは、日本特有のものでございまして、いわゆるレアディーズとして、患者数が約5万人未満ということで、これは薬事法の第77条の2において、希少疾病用医薬品または規制疾病用医薬品として指定する要件として「対象者の上限を5万人」とされていることと関連しているわけでございますが、2番目の条件として、原因不明、効果的な治療が未確立、4番目としては、長期療養を必要とするという4本立てで定義が示されているわけでございます。

関連法規としては、ここに書いてありますように、対策要綱及び薬事法の改正による副作用の救済法があるわけでございますが、それに比べますと、米国には難病という定義がございません。単にレアディーズという、希少の疾患であると、患者が20万人未満と規定しておりまして、約6,800疾患、患者推計数は2,500万人と言われておるわけでございます。

勿論、これは有効な治療法が未確立のものでございますけれども、こういった定義といいますが、レアディーズはどのようにしてこのような規定になってきたかと申しますと、1983年につくられた希少疾病医薬品法、Orphan Drug Actという法律、つまり希少疾病に対する医薬品をどのように開発していくかということと関連して、このレアディーズが決められたわけでございます。

そして、その法律が決められた背景として、患者、家族の要求に沿って、治療法を確立してほしいという要望の下に、遺伝子情報のデータベース及び臨床データベースのリンクが行われたのが最初でございまして、それを背景としてできた法律でございます。

ヨーロッパでは、希少性といいますが、患者数が1万人に5人以下と決められておりますと同様に、特に難病という言葉は使っておりません。ヨーロッパ全体で約3,600万人が想定されております。日本と共通しておりますのは、生活に重大な困難を及ぼす非常に重症な状態ということでございますが、後ほどお話ししますが、これに対する医療費の補助というのは、特に希少性だからといって、特別に補助があるということではなくして、生活に重大な困難を及ぼすという病氣に対して補助が行われる

わけでございますが、したがって、その中には希少性疾患も混じっておりますし、そうでない疾患も混じっているわけでございます。

先ほど申し上げましたヨーロッパの7,000疾患というのは、レアディージーズのみならず、周産期やその後の環境汚染と関連した病気も含まれております。ヨーロッパは広いわけですから、欧州レファレンスネットワークというものをつくっております、各国の難病センターの連携を強化しております。そして、こういった一連の制度に関連して、法的な規定としては、欧州希少医薬品規制が99年につくられております。そういう意味では、非常に米国、ヨーロッパとも希少医薬品の開発という観点から希少疾患に対処しているわけでございます。

7ページ、米国における希少疾患対象の臨床研究体制です。

これは私どものスタッフを派遣いたしまして、つぶさに考察してきたわけですが、大変日本の参考にもなるような気がいたしております。

左下のチャートをごらんいただきたいと思いますが、NIHの傘下にまずORDR、Office of Rare Diseases Researchという組織がございます。この下に、御存じのように、NIHのいろんな組織があるわけですが、こういったシステムを通して、臨床研究体制を構築しているわけでございます。

ORDRというのは何かといいますと、一番上にございますように、2002年に法的な位置づけがございまして、これは希少疾患に特化した研究の推進、つまり研究の調整、支援、研究費助成、患者への情報提供など、希少疾患研究全体の運営を行う。この2002年の法律というのは、希少疾患対策法という法律がつくられて、それによってOffice of Rare Diseases Researchの機能が規定され、義務化されたわけでございます。

そして、具体的に治療を目的とする臨床研究の推進については、新薬開発に主眼を置いて、NIHとFDAの連携が強化されて、今までに87疾患についての薬品が認可されております。

臨床研究の推進においては、必ず患者団体とのパートナーシップが要求されております。研究申請については、患者支援団体の関与が原則になっております。

そこで、そのネットワークというのはどういうものかといいますと、これはネットワークを最初に構築されたものと、その後構築されたものの2通りございまして、最初に構築されたフェーズ1は、2007～2009年の間に患者登録及びデータ管理システムが集中的に実行されたわけですが、そのためのデータセンターが構築されたところでございます。

フェーズ2として、2009年～2014年まで計画されているわけですが、これはいわゆるコンソーシアムでございます。これは米国内外の医学部附属病院及び研究施設、病院がネットワーク化して、コンソーシアムを形成して、これにはスイス、カナダなど、海外からも参加。5,000人以上の研究者が登録されておいて、5年間計画

で予算が約102億計上されておまして、先ほど申し上げましたNIH傘下の7つの研究施設が、このネットワークの運営に関与しているという仕組みで転がっております。

ORDRのもう一つの役割は、例えばよくわからない疾患というのを臨床病院あるいはクリニックからリクルートしまして、検査はすべて無料でございまして、NIHの機関に任せてあります。例えば遺伝子の検査等も含めてです。それで、これは一体診断しにくいために延び延びになっていたのか、あるいは全く新しい病気なのかということもNIHの機関に分析してもらっているという役割を担っております。

8ページは、欧州各国の医療制度及び難病患者に対する医療費軽減制度の概要でございます。

先ほど申し上げましたように、ヨーロッパにおいては難病という概念ではなく、長期にわたる高額な医療費がかかる疾患を対象に、医療費の支援を実施しております。

赤い枠組みが、難病といいますか、レアディージーズ患者の医療費軽減制度について、各国の対応を示しているわけでございます。上の部分については、一般の医療費の患者負担及び医療費の財源を示しているわけでございます。

イギリスにおいては、処方料の自己負担が免除されております。

フランスにおいては、特定重症慢性疾患が30疾患指定されておまして、それについて自己負担の免除及び公的な給付金が支給されているわけでございます。その特定重症慢性疾患の中には、下の注にございますように、再生不良性貧血、パーキンソン病、クローン病、SLEの疾患が含まれているわけでございます。

ドイツにおいては、一般の患者の医療費負担については、世帯の年間所得の2%でございますけれども、レアディージーズの場合は上限を世帯の年間所得の1%に減免しております。

スウェーデンにおいては、難病に限らないんですが、長期あるいは重篤な疾病の場合は、薬剤費は無料とだけになっておりますが、実際問題としては、スウェーデンでは一般の医療費の患者負担は非常に少ないので、つまり国の補助が非常に大きいということもあって、こういったまれな疾患についても、それほど補助しなくてもこれだけあれば十分カバーできるという体制になっております。

以上の状況がヨーロッパでございますが、多分先ほどの議論と関連する話であろうかと思っておりますので、更に今後詳細な検討をしたいと思っておりますし、先生方からの御要望も承りまして、どういうエビデンスが社会科学的に必要なのか、疫学的に必要なのか、私どもは鋭意考えさせていただくつもりでおりますので、どうぞよろしくお願いたします。

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。大変詳細な御紹介をちょうだいいたしました。ありがとうございました。

これに関連して、何か御質問をいただければと思うんですが、いかがでしょうか。  
妙な質問をさせていただきたいのですが、外国の状況をお教えいただいたんですが、随分前の話ですけれども、外国にはこういう難病という概念がなくてという話は伺ってございましたし、患者さんを集めるということも大変難しいんだということをアメリカの人からも聞いたことがあったんですが、こういう制度がほかの国でも少しずつでき上がってきているようですので、これは日本の影響を受けたんでしょうか。どうでしょう。

○児玉室長 日本の影響を受けたかという、やはり世界的な動きの中にあつたと言う方がいいのかなという気がするんですが、ケア福祉の面に関しては、米国でも日本には決して及ばないと担当者話しております。

○金澤委員長 昭和41年でしたか、難病に対してのまなざしを向けたのは日本が最初だと思えますよ。そういう意味では、向こうが影響を受けたのではないですか。違いますか。

○児玉室長 韓国の例ですと非常に顕著でありまして、希少疾患に関しても難病の治療、研究、ケアなどの体制に関しては、かなり日本のものを取り入れているということがあります。

○金澤委員長 それを言ってほしかったんです。ありがとうございます。

ほかにどうぞ。伊藤さん、何かコメントがありますか。

○伊藤委員 こういう研究を我々も待っていたといいますか、こういうことを知りたかったということで、本当にありがとうございます。

質問としては、ないみたいなものなんですけれども、ただ、スライドの7ページで、ORDRのところ運営についてですが、患者団体とのパートナーシップということを書かれていますが、具体的にはこのパートナーシップというのは、どういう形で行われることを指しているのでしょうか。

○児玉室長 こちらの資料にも書いてありますように、まずは研究申請に関しては、必ず患者団体の関与が必要ということになっています。疾患によりまして、患者団体が組織化されていない疾患もたくさんございますので、そういった疾病に関しましては、NORDという患者団体やそのほかにも幾つかの大きな患者組織がありますので、そういったところから援助、支援を受け、研究の運営に関わるといった支援体制ができ上がっているということです。

○伊藤委員 ということは、NORDなどがファンドを集めて、この研究にお金を出すことも含めているという話なんですか。社会的支援なんですか。

○林院長 私の方で申し上げます。

実は、NIHのファンディングの方法とも関連しておるわけでございますが、私が以前にNIHの中にCenter for Scientific Researchというファンディング専門の機関がございまして、そこに見学に行ったわけでございますけれども、そこでも別に難病

の研究でなくても、2段階審査のような形になっておりまして、第1段階は専門家の先生がこの研究はいいとか、悪いとか決めるんですが、第2段階はかなりポリティカル、あるいはアドミニストレイティブな視点が必要だということで、必ず市民代表を研究の最終判定に加わせるという風土がもともとございまして、特に難病の場合については、単なる市民団体というよりは、患者団体の代表として出ていくという姿勢かと思えます。

○金澤委員長 小幡委員、どうぞ。

○小幡委員 いろいろ勉強になりました。ありがとうございました。

難病は日本が初めというのは知りませんが、そうであればますますそういう国がしっかり制度を整えていくという必要性があるのかなと思って拝聴いたしました。

法律的なことをお伺いしたいのですが、そうであれば今、票事法の77条の2の希少疾病用医薬品というところに、法律上は一応何らかのどっかかりとなるような定義があるようでございますが、それ以外は、難病対策要綱というものが1972年ということですが、これは閣議決定なんでしょうか。これのみですか。つまり、そういうふうには日本が最初に取り組んだということであれば、およそ先ほどから法制度上は、医療費との関係とか、いろいろな仕組みの中に入れていくという非常に難しい問題があるということを伺ってきたのですが、基本的に難病というものについての取組みの基本方針のようなものが、どこで定められているのかということをお伺いしたいのです。

○金澤委員長 事務局からどうぞ。

○中田課長補佐 1972年に難病対策要綱がまとめられましたのは、特に法律的事項に基づいているものではなく、あくまでも運用といたしまして、こういった要綱をまとめて、難病対策を実施してきたというところでございますので、何か閣議決定という法的事項に基づいているというものではございません。

○小幡委員 今でもこれがあるのみということですか。

○中田課長補佐 今でもこれに基づいて、これからさまざまな制度が発生してきているという形になっております。

○金澤委員長 伊藤委員、どうぞ。

○伊藤委員 ただ補足すれば、70年代ぐらいから、国会などでたくさん議論が行われて、さまざまな専門家の方々の御意見や患者団体の訴えなどがあって、それがこの要綱になっていると思うんですが、それはそれでいいんですね。

○中田課長補佐 はい。

○金澤委員長 ほかにいかがでしょうか。

葛原委員、どうぞ。

○葛原委員 先ほど「難病」というのは日本発の言葉だであったのですが、これは確かに私もそうだろうと思うんですが、逆に言うと、難病というのが何で日本から出てこざるを得なかったかということもきっと問題があるだろうと思うんです。

今、科学院の方からもあったのでお聞きしたいのですが、日本で難病の話になると必ず医療費をどうするかというお話が、今日もずっと自治体のことも含めて出ています。アメリカとかヨーロッパでは難病の話というと、研究だとかで、医療費は普通そういう場では論議にならないわけです。恐らくその背景というのは、医療制度が違うことがあって、ヨーロッパでは、どんな病気になるうとも自己負担はないので、難病だけお金をどうこうするという事は、多分論議にならないと思うし、アメリカでは、基本的に普通の医療というのは、全部自己保険とか、あるいはこういう患者さんの団体、パーキン病、ALS、あるいはリウマチの患者さんの協力とか、あるいは民間団体がお金を集めて、医療費とか研究費を補助しているということです。そういう背景があるから、逆に日本で「難病」という言葉が出てこざるを得なかったのではないかと思います。

先ほどの資料も含めて、難病だけが特別に医療費の関係で出てくるような背景というのが外国にはあるのでしょうか。ないのでしょうか。

○林院長 まず、米国にはございません。これは先ほども申し上げましたように、この法律に基づいてできたその後の行き方でございますので、ございません。

ヨーロッパは、古くから健康保険制度等が、日本ほどでないにしても、かなり充実してきておりましたので、それに乗った形で希少性疾患に行われているわけでございます。したがって、日本の場合は、1972年の難病対策要綱がそのときにできたということからさかのぼって考えてみますと、日本はやはり救済事業ということから非常に概念づくりをしていったと考えた方が自然かと思えます。

もう一つ、先ほどの先生のおっしゃったことと関連しますけれども、ヨーロッパ、アメリカの考えでは、特にヨーロッパですけれども、例えばがんでもほかの疾病でも、数は多いんですが、なかなか治療法がないという病気は数多くあるわけでございます。そうしますと、レアディーズというだけの理由で、プラスαの医療費が上乗せすることになりますと、論理的になかなか付き合わせが難しいということもあったかと思えます。

○金澤委員長 伊藤委員、どうぞ。

○伊藤委員 患者団体としては、レアディーズというのをどういう具合に解釈しているかということなんですが、ここでは文字どおり希少疾患なんだろうけれども、私たちはそれだけでは、やはりレアディーズの本質にちょっと遠くて、先ほどの先生の発表などもずっとお聞きしていると、やはり我々が今、使っている難治性・希少疾病という概念で何か全体が行われているかのような感じなんですが、それはそういう解釈でもよろしいのでしょうか。要するに、あくまでも希少ということが大事だということ。今の先生のお話は、そうではなくて、数だけではない部分もカバーをされているような印象だったんですが、どうなんでしょうか。

○林院長 ヨーロッパではそうでございます。

○金澤委員長 ほかにございますか。

各国によって状況が違うということは当然でありますし、患者さんの団体といっても、日本の患者さんの団体と例えばアメリカの患者さんの団体というのは、やはり本質的には違うわけです。アメリカの場合は研究を推進する団体ですね。研究費に協力をする団体であったりとか、いろいろそれぞれの国によって異なりますから、同じ言葉を使っている、内容が違うので、その辺は一つひとつ明確にしながらでない、誤解を招く危険性があるんですね。

例えばパーキンソン病、筋ジストロフィー、日本では難病には入れませんが、結局研究を

進めたのは患者さんの団体なんです。研究を本当に進めて、いい結果を出しているのはですね。要するに、ドネーションの制度はどこまできちんとあるかということによるわけですけどもね。それぞれ各国の状況が異なることは了解の上で、今のお話を理解したいと思います。

広井委員、どうぞ。

○広井委員 この資料も非常に印象深く拝見させていただいたのですが、1つ、先ほど荻原委員もおっしゃられましたように、これはアメリカとヨーロッパの特徴が非常によく現れているといいますが、アメリカはやはり何と言っても医学研究に非常に国が力を注いでいて、医療保障という面ではさほどでもないわけですけども、それに対してヨーロッパが全体的に医療保障が手厚くて、難病というのを取り出して特別にというよりは、全体的に自己負担がかなり低く抑えられています。これは国際比較が非常に難しいところではあるんですけども、いろいろなデータを見ますと、日本では一般的に医療費の自己負担の割合が、ヨーロッパの主要国に比べてかなり高くなっているということがありまして、そういう意味では、難病だけに限らない医療費の負担の保証をどうするかというフレームの中でも考えていくべきテーマではないかと思ったのが1つです。

もう一つは、ないものねだりといいますが、いろいろリクエストをしてしまうことになるんですけども、特にヨーロッパで非常に手厚いのが福祉サービスの部分で、ここは医療の話が中心に出ているわけですけども、そういった福祉サービスの部分をどういうふうにしているか。また、そこで医療と福祉がどうタイアップしているかという辺りも、もし可能であれば、この国際比較の中で加えて見ていくと、より全体像が見えてくるのではないかと思います。

○金澤委員長 ありがとうございます。

広井さんは御専門だから、余り私のような素人が言うべきではないんだけど、例えばドイツにしても、スウェーデンにしても、フランスにしても恐らくそうだと思うんですが、医療費の総額としては、日本よりはパーセンテージとしてははるかに多いわけですね。ですから、そういう問題も一方であるわけで、必ずしも難病の患者さ

んへのまなざしだけがというわけでもないと思うんですね。これは非常に多次元方程式を解くようなもので大変難しいんですが、いかがでしょう。

福永委員、どうぞ。

○福永委員 スライドの3、4枚のところですが、例えば災害時の難病患者の支援体制等々に関しては、今、研究班等でも大分進められて、具体的にわかりやすいんですが、この「難病患者」という言葉の中で、②だけが「診断困難症例」となっています。先ほどの御説明では、未分類疾患という形でお話をされたんですが、このこと自体は、実際の臨床現場では非常に多いわけですね。例えばパーキンソン、類縁疾患、筋ジストロフィーにしても、いわゆる診断困難症例です。その中から希少疾患として今後分類されるものを抽出しようというもくろみなのか、あるいは逆に今度は福祉的なことで、そういうことも含めた中で、例えば類縁疾患を広げていくという形での意図とされているのか。この中から未分類疾患、レアディゼーズを発見していくことにつなげたいのか。その辺を少しお聞きしたいです。

○林院長 昨年の私どもの試みでございますけれども、当初、厚労省の方から、未分類疾患あるいは未知の疾患を探知できるシステムはできなからうかという相談を受けて、非常に難しいなと考えておったわけでございますが、トライしてみた結果、ある程度明りが見えてきたという印象を持っているわけでございます。

どういうことかといいますと、私どもは例えばアメリカ辺りなどでは、デスクトップで開業医が症状とか検査成績を打ち込むと、多分それに当てはまる病気のリストが出てくるというシステムがございまして、それを真似して、私どもも構築いたしました。まだ完成してはいないんですが、それぞれ候補になる病気の、先ほど申し上げた入力したデータから出した候補の病気であり得る確率というのを算出しまして、その理論構築は一応できました。

ということで、方法論としてはわかってきたんですが、ただ、データを実際集めて検証して、本当に実用に耐え得るかというの、これからの課題でございます。それが1つでございます。

もう一つは、先ほど申し上げましたように、例えばアメリカの Office of Rare Diseases Research のように、全国のよくわからないような疾病を集めて、それをどこかの大学なり、国の研究機関なりにそれぞれ割当てて、遺伝子検査なり、専門的な検査をするようなやり方をして、それが果たして新しい病気なのかどうかということ、そういう仕組みが構築できればいいかなとは思いますが、ただ、未分類疾患の場合、ちょっと考慮をしなければならないのは、果たして未分類疾患を明らかにすることが、いつでも意味があるのかどうかということでございます。

1例を申し上げますと、我々が昨年の研究班でわかったことですが、例えば自閉症という病気がございます。自閉症もよく調べると、ある大学の先生の研究成果でございますけれども、遺伝子の欠損としては3パターンあると。そうすると、自閉症とい

うものを3つの疾患に分けるといえるわけですね。なんですが、今のところ、症状もほぼ似ているようなものでございますし、治療法も特に差別化する必要はないということになりますと、治療の意味からして、3つの病気に分ける必要があるかどうか。そういう問題もございまして、なかなか複雑な面があるわけでございますが、それを明らかにするというだけでも、学問的な進歩かとは思いますが。

○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。

葛原委員、どうぞ。

○葛原委員 今の御発言と福永委員の御発言も含めて、やはりこのスライドの3番目と4番目のところで私が感じていることを申し上げたいと思います。

今の診断困難症例のこと、もう一つは臨床調査個人票の有効活用ということで、これはこの前も申し上げたんですが、こういうところで新しい病気、あるいは自閉症のことが例に挙がっていましたが、自閉症という症状からいろんな遺伝子の異常が関係あるというのをその中から分けていくというのも大事な仕事だと思います。そうした場合に問題なのは、臨床調査個人票とか、今の登録システムというのは、何でも病名で出すようになっているわけですね。

ということは、わかっている病気しか出てこない、あるいは、まだ未分類の病気であれば、無理にこじつけて、研究事業ではなくて、今度は先ほどの医療費の救済というのがみんな頭にあるので、とにかくわかっている病気に合わせてしまうということが現実起こっているわけです。

先ほど福永委員がおっしゃったように、パーキンソン病しか昔は難病指定になっていなくて、例えば現在は含まれています多系統萎縮症とか、進行性核上性麻痺とか、大脳皮質基底核変性症は、パーキンソン病とよく似ているんだけど、別の病名だと全部ばじかれて、パーキンソン病よりは難病なんですけれども、何の補助も受けられないということになってしまいます。それを避けるために、それらはパーキンソン病という名前に当てはめて申請したということがあるわけです。

ですから、今の臨床調査個人票というのは、制度上、未分類の病気を見つけ出すとか、本当の患者数を出すということができないような仕組みになっているんだという根本的な欠陥があるわけです。ですから、そういう点は是非、今後この難病対策委員会で検討していただきたいし、本当の難病を見つかったり、あるいは本当の難病の人を救済してあげるためには、既知の病名だけで難病指定するというのは、非常に制度的な欠陥があるんだということは申し上げておきたいと思います。

今、申し上げたような理由で、臨床調査個人票では、前提として、必ずしも書かれている病名が医学的には本当の病名を正しく反映していないんだということです。それも疫学データとしては根本的な欠陥です。

もう一つは、多分今でも各県の担当者が打ち込むことになっているので、私が前に神経難病の神経変性班の班長をやっていたときに調べると、ALSとか、ああいうあ

りふれた病気でも、県ごとに打ち込み量が10～90%まで差があるために、県ごとに物すごく患者数が違うんです。それは県の段階で受け付けていても、コンピュータ入力していないということがあるので、現場に任せているとこういうことも一緒に起こってくるということです。今、おっしゃったような、非常に大事な事業だと思っただけですが、その趣旨をきちんとやるためには、今のような難病の指定のシステムと臨床個人調査票の扱い方というのは、非常に大きな欠陥があるんだということを申し上げておきたいと思います。

以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかにいかがですか。

今のことについて、林先生、何かありますか。

○林院長 ごもったもなお話だと思います。

それで、疫学モデルをつくって検出したところで、それが真実ということに恐らく必ずしも直結しないかと思いますが、ただ、疫学データが重要なのは、今、おっしゃったように、A地区とB地区では非常に患者のインシデンスが違うということがわかりますと、それは一体どういう理由によってその差ができたのか。登録率の問題なのか、あるいは本当に疾病集積性があるのか、診断能力の問題なのか、それが今度検討の対象になっていくかと思っています。

いずれにしても、私もですべて賄うということは不可能ですので、そういった問題点を取り上げながら、厚労省と相談して、そういった検証をする研究班を立ち上げるべきかどうか決めていただくことが重要かと思っています。

○金澤委員長 どうもありがとうございます。非常に大事なことをおっしゃっていただきました。

この難病対策委員から今のようないろいろな問題点を保健医療科学院の方にぶつけて、指定研究として今後やっていただくということを是非お願いするということもあり得ると思っておりますので、是非皆様方からの御意見をこれからもお願いしたいと思います。

いかがでしょうか。何かほかにございますか。大体こんなものでしょうかね。

ないようでしたら、次に移りたいと思います。

今、最後に申しましたけれども、今後、保健医療科学院の方でこういうことを是非お調べいただきたいということがございましたら、事務局の方にお申し出いただきたいと思っています。

では、次回以降の予定について、事務局からお願いします。

○中田課長補佐 本日、皆様方からさまざまな御意見をいただきましたので、事務局におきまして論点整理を行わせていただきたいと思います。

それを踏まえまして、次回以降の開催につきまして、調整の上、御連絡申し上げます。

以上でございます。

○金澤委員長 ありがとうございます。

それでは、ちょっと早めなんですけど、大体このぐらいにしようかと思っただけですけど、今までのお話とは必ずしも関係のないところでも結構ですが、何か御意見がありましたらお願いします。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 本当に関係ないかもしれないんですけど、今後どんなふうに進められるのかなということは何いたかったなと思って思い出したんですけど、この疾病対策課に難病保健福祉専門官というのは初めてだと思うんですけど、どういうことをされるということで、この専門官がおられるのか。こういう今後の対策について研究されようということなのか、何かわかりましたら教えていただきたいと思っています。

○藤村課長補佐 新しい職責ではなくて、もともとあった職責を専任にしたということでございます。特に個別の目的があるということで設けたわけではございません。

○金澤委員長 もうちょっと何か言ってくれませんか。心意気などを述べていただけると。

○藤村課長補佐 そういう意味でいきますと、検討チームが立ち上がるということもございまして、まさに難病をしっかりとやらなければいけないということで、専任の者を就けて仕事をするという、組織としての意気込みということで御理解いただければと思います。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかにございますか。

南委員、どうぞ。

○南委員 感想みたいなことになってしまうんですけど、今日のお話を伺ってまして、やはり諸外国との比較とか、いろいろなことを俯瞰して、日本の難病対策のこれからの課題というものがある程度見えてきたかと思っています。

一般の国民の立場からすると、いつ自分及び家族が患者になるかもしれないわけで、患者さんの立場というものは十二分に尊重されないといけないと思うのですが、他方、限られた財源をどう対策に使うかということも考えなければならぬ。歴史的に救済というところから始まったというのは、非常にいいことだと思うのですが、1970年代に始まり、諸外国にはなかった救済の立場の強い対策がとられたのは、日本ならではのと思っています。考えてみれば、当時、患者と医療の関係というものも、今はまるで違います。今日では患者さんにも、随分いろいろな立場が出てきています。まだまだ患者さんの会とか組織は、アメリカなどのような力は、とてもないわけですが、でも、70年代に比べれば、患者さんの立場と医療全体の立場や、医療をめぐる環境というものも変わってきているわけですね。その中で、難病対策の中で何を重点に、どういうことをしていくのかということ、それが新しくできる戦略の会議なのかかもしれないんですけど、研究の立場なのか、救済の立場なのか、学術政策なのか、福祉政策な

のかそれはやはりある程度整然と議論していかないと方向は決まらないのではないかと思います。さらに、時間軸でも視野に、余り固定的でなく対応していかないといけない分野であると思うので、そのノウハウみたいなものを是非、保健医療科学院の方にやっていただきたいと思っています。そうでないと、結果的にはものすごくダブることをしていたということも、長い歴史軸で見れば、あるのだと思います。先ほど葛原先生がおっしゃったような、制度の欠陥の問題も、おぼろげには伺っていたんですけども、今日改めて伺うと、不確かなデータの集積という上で、決定的な欠陥だと思っています。そうしたことも含めて問題の所在を整然とさせて議論していかないと、限られた財源の中で、幾らお金があっても足りない、ということになりかねないのではないか、そこを痛感しますので、是非よろしくお願ひしたいと思います。

うまく申し上げられなくて済みません。

○金澤委員長 大変よくわかりました。

恐縮ですが、私もちょっと言わせていただきたいと思っています。

多分、ちょっと誤解があるのではないかなと思うんだけど、この難病に対する対策の出発点は、福祉ではないと思いますよ。そうではなくて、御承知かもしれないですが、スモンという病気がありました。これは結果的には薬害ですけれども、そのスモン本質がわからなかった時代に、解明のために国がお金を出して、研究班をつくって、わっとやったら結果がすぐ出たわけです。こういうやり方というのは、今で言う難病の解決には非常にいい方法なのではないかということで、たしか昭和47年ぐらいにこういう制度ができた。それ以後に始まったのは、患者さんたちに御協力をいただいた見返りとして、医療費をお支払する、免除するというところから出発していたはずなんです。

ですから、登録をなさる方々は、つまり医療費の補助を受ける方々は、研究に協力をするというのが条件だったはずなんです。ですから、単なる福祉の話ではないんですね。逆に言うと、これが一番日本的だったと思うんですが、ただ、それがだんだん患者さんとおつき合いをしていると、これぐらいはやはり援助してあげたいと思ってしまうわけです。そうすると、やはり現場で書く筆も鈍るわけでありまして、だめというわけにはなかなかいかないというものもあるわけです。そういう氏畜ちがあるわけです。ですから、これをどうするかということは考えないといけないと思うんですね。

何て言うのでしょうか。自分の病気のことを調べてもらいたいというお気持ちが患者さんたちに多いということは、一方では強く感じるんですが、医療費の補助がないとした場合、これだけ御協力がいただけたかという問題も一方ではある。その辺の解析というのは、大変難しい問題ですね。

もっとも難しいのは、一旦補助を始めると、切ることができないということなんです。これはこういうなかなか治りにくい、恐らく治らないような病気の場合には、常につきまとう問題で、入り口を絞った方がいいのか、あるいは絞りつつ卒業生を出す

べきなのか。ワーキングシェアではありませんけれども、みんなで少しずつ分け合うように方向転換すべきなのか、いろんな考え方があろうかと思うんです。

でも、やはり大事なことは、恐らく財源には限界があるだろうということだと思いますので、そこをどう折合いをつけていくかですね。

伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 これは是非患者団体としても、一言お願ひしておきたいと思っています。

第9回の委員会のときに発表させていただきましたけれども、患者団体としても、今の難病対策のまま進めると、当然先生方がおっしゃるような問題がいつばい出てくるわけですから、今の難病対策というのは、研究ということと、医療費の助成ということが一体になっているわけですね。その中でさまざまな問題が起きてきますし、財源の問題も起きてきますので、患者団体としての意見ということで、第9回の委員会で私どもが提案させていただいたのは、難病対策というのは研究に特化するべきではないか。医療費の問題というのは、やはり別なところ。この保健医療施策のところにあるのではないかとことを発表させていただきました。そういう点では、このドイツのような年間所得2%、一般でも2%ということは大変ありがたい話なんです。

現在、日本ですと、高額医療費の助成制度を使っても、所得の少ない方は年間所得の100%とか、120%というパターンが起きているわけです。そういう意味では、まず、所得に対しての負担をどうするかという医療費の問題と、難病対策として行うべき研究とか、さまざまな体制整備の話というのは、やはり切り離して議論をしていただかないと、同じところをずっと堂々巡りするわけですから、是非その点もお願ひしたい。

ある新聞ですけれども、昨日、今日と大きなニュース、紙面の第1面トップに出ていますけれども、特効薬をやめて容態が悪化したと。これは白血病の患者さんのことですけれども、薬代がなくて払えなかったということで、治療を中断して、悪化するということが大きく出ていますが、これはがんに限らず、ほかの疾患でもあるわけで、そういう意味では、今の国民、特に所得の少ないような患者さんでも、どんな患者さんでも一律で高額療養費の助成が定額で決まっているということ自体が、非常に大きな問題でして、そこをきちんとはきちんと担保されるのであれば、この難病対策というのは、今、言ったように、研究や体制整備に特化していく。それは私どもの提案であります。

ただ、本当に大前提になるのは、日本の保健医療制度が、所得の多い人、少ない人、病名に限らず、きちんとお金があってもなくても、医療が受けられるという体制になることが大前提なんです。そういう方向に是非持っていきたいし、保険全体を動かすのが大仕事なわけですから、大変だとすれば、少なくとも高額療養費制度を大至急変えていくという提案もしていただければありがたいと思います。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。ほかにございますか。

葛原委員、どうぞ。

○葛原委員 最初に中田課長補佐から説明がありましたパワーポイントの6ページの難病対策の課題というところにも書いてあるんですが、実は先ほどから何度も出ています難病研究と救済とが一緒になっているというこの唯一の例外が、例の去年からつきまして難病の100億円という予算でして、ここにある177疾患という研究奨励分野というのは、今まで目の目を見なかった難病に初めてお金が、しかもある種のひも付きではなくて投下されたわけです。

ですから、これはばらまきではないかという御意見も一部にはあるんですが、今までは病名のお墨付きがないと研究費が貰えなかった、非常に稀な本当のレアディジェズが初めて取り上げられたということでは画期的です。私はこの177疾患を取り上げられたというのは、ある種の非常に賞嘆すべき政策だったと思っています。これが3年でどういう結果になるかわかりませんが、やはりときどきはこういう形のことをやっていただかないと、お墨付きでない病気はいつまで経っても目の目を見ないということで、これは非常に高く評価しておりますし、是非続けていただきたいということを追加しておきます。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。そろそろよろしいでしょうか。

それでは、今日の難病対策委員会はここまでということにさせていただきます。御協力ありがとうございました。

以上

○照会先

厚生労働省健康局疾病対策課

tel 03-5253-1111

(内線 2355・2356)

fax 03-3593-6223