

厚生科学審議会疾病対策部会第17回難病対策委員会

議事次第

日時：平成23年11月14日

10:00～11:30

場所：専用23会議室(19階)

1. 開 会

2. 議 事

(1) 関係者からのヒアリング

- ・萩原 英司 IBDネットワーク
- ・米谷富美子 全国パーキンソン病友の会副会長・千葉県支部長
- ・西村由希子 International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) 日本会議事務局長
- ・金谷 泰宏 国立保健医療科学院健康危機管理研究部部長

(2) 「これまでの委員会における議論を踏まえた論点メモ」の修正について

3. 閉 会

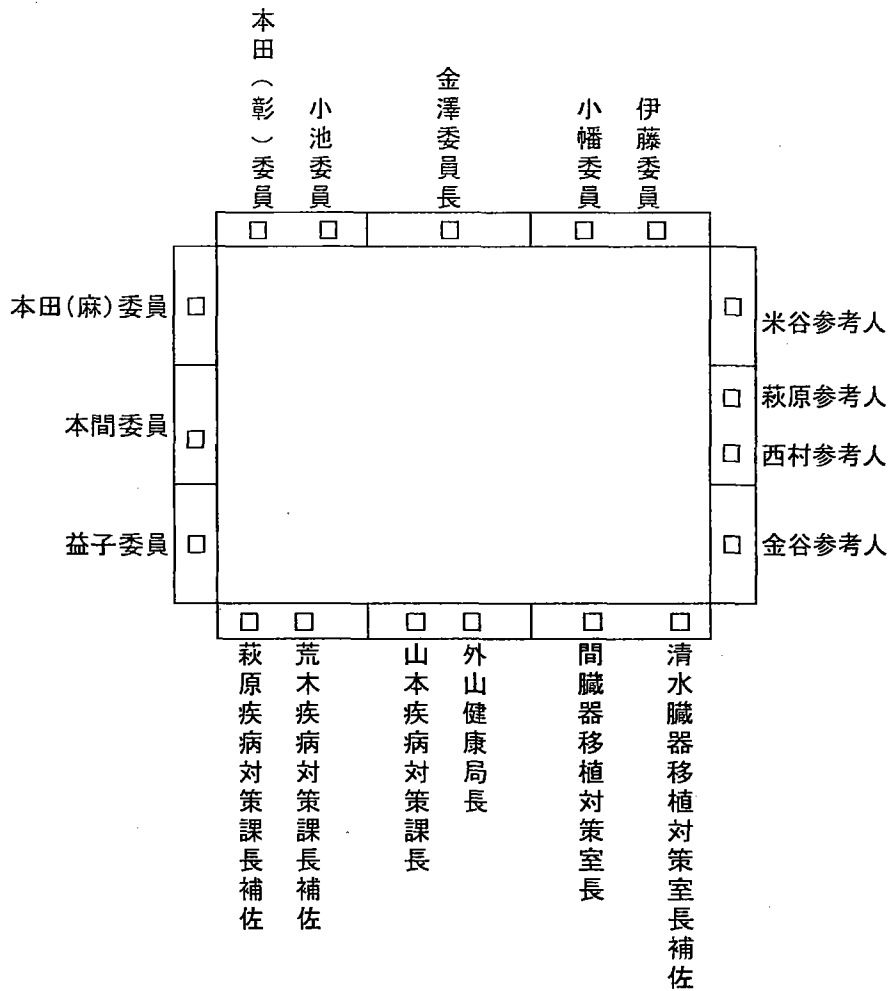
<配布資料>

- 資料1 萩原英司特別ゲスト提出資料
- 資料2 米谷富美子特別ゲスト提出資料
- 資料3 西村由希子特別ゲスト提出資料
- 資料4 金谷泰宏特別ゲスト提出資料
- 資料5 これまでの委員会における議論を踏まえた論点メモ（修正案）

厚生科学審議会疾病対策部会第17回難病対策委員会配置図

平成23年11月14日(月)10:00~11:30
厚生労働省 専用第23会議室(19階)

速記



事務局

受付

入口

傍聴席

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 ・ 役 職
伊藤 建雄	日本難病・疾病団体協議会代表理事
小幡 純子	上智大学法科大学院長
○金澤 一郎	国際医療福祉大学大学院 院長
葛原 茂樹	鈴鹿医療科学大学教授
小池 将文	川崎医療福祉大学教授
佐々木 健	岡山県健康福祉部部長
^{スイ} 水田 祥代	九州大学名誉教授・福岡歯科大学常務理事
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)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教授
本田 麻由美	読売新聞東京本社記者
本間 俊典	あせび会(希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
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17回難病対策委員会
参考人名簿

氏 名	所 属 ・ 役 職
金谷 泰宏	国立保健医療科学院 健康危機管理研究部 部長
西村 由希子	International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) 日本会議 事務局長
萩原 英司	IBDネットワーク
米谷 富美子	全国パーキンソン病友の会 副会長 千葉県支部長

厚生科学審議会疾病対策部会第 17 回難病対策委員会／ヒアリング
IBD ネットワーク 萩原英司提出資料 (2011 年 11 月 14 日)

命をつなぐ希望 - 難病対策の拡充を
障がい者新法の骨格提言を生かす議論を

はじめに

私は難病患者・家族を代表して発言します。

1972 年から始まった国の難病対策は様々な成果を生み出しています。

難病と位置づけられる疾患の中には対症療法が出たものがあるものの、根治療法が確立された疾患はなく、難病患者の生活や療養の実態の厳しさは変わらないのが現実です。

近年、臨床調査研究分野の 130 疾患、研究奨励分野の 214 疾患への対象が広がったことは多くの患者と家族に希望を与えた出来事です。

日夜、努力してくださっている関係各位にこの場を借りてお礼申し上げます。

1 IBD (炎症性腸疾患〈潰瘍性大腸炎 クロウン病〉) の説明

○若年発症、再燃を繰り返す

日頃から健康管理に努めていても、病勢が突然に増悪するという特性があるため、多くの患者は常に不安を抱えて暮らしています。ことに思春期以降の再燃は、就学・就労 (転職)・結婚・出産など、人生の節目に及ぼす影響は多大です。特に、就労では、自立すべき時期に自信を喪失して、引きこもりや、社会性を喪失して生活保護以外に生きる術がないと言った深刻なケースもあり、問題は多様化しています。一方、一度入院してしまうと長期化し易い側面もあり、社会生活からドロップアウトしないように、又、家族を守るために、必死に通院治療 (予防的治療) に努力している姿を想像して頂きたいです。

○下痢、下血、恵まれない「内部疾患」

潰瘍性大腸炎は、増悪期には頻回の下痢下血を繰り返す、辛い症状に耐えなければなりません。また、悪化によって日常生活や就労に相当の問題が生じて、周期的、又は、断続的に生じる障害への認定基準が貧しく、身体障害者手帳の交付率は低く抑えられている状況です。

○難治性疾患への認識を確認する

炎症性腸疾患 (潰瘍性大腸炎・クロウン病) は一生涯に亘って体調管理を必要とする病気です。人間らしく暮らし続けるために、私たちは継続的に身体と心をメンテナンスしなければなりません。めげない、ということです。

2 委員会への疑問と反論

○「難病対策の歴史で新しいページ」発言への期待

2009年2月の難病対策委員会で、当時の厚生労働大臣のこの発言と研究費の4倍化に多くの難病患者は勇気づけられました。それだけに2011年9月以降の委員会の議論内容には驚きと失望感があります。

○委員会の論点（公平性）について

全ての難病を研究と医療費補助の対象にすることこそが「公平」ではないでしょうか。難病対策委員会では公平性の観点から「ある一定の基準をもとに対象疾患を入れ替えることを考える必要があるのではないか」という意見も出ていますが、対象疾患を入れ替えるのであれば、入れ替えられる疾患に対して総合的な見地から「難病問題」が解決した論拠を患者側に理解できるように示し、納得が得られるよう努める必要があるのではないのでしょうか。究明半ばでの疾患の入れ替えでは問題の解決にはなりません。

○委員会の論点（希少性）について

いつの間にか入ってきた5万人基準の根拠はどこにあるのでしょうか？

患者数の大小は病因究明に関係ありません。患者数が増え続けているということは「公衆衛生」の問題として国は考える責任があるのではないのでしょうか。このまま難治性の患者、特に若い患者が増え続けることは労働力世代の減少を意味し、国への脅威といった視点が必要ではないのでしょうか。

○委員会の論点（一定の治療法が確立）について

IBDの再燃時治療は対症療法であり、再燃を防ぐことも今なお難しいのが実情です。高価な生物製剤を用いても40~60%の寛解率で、治療法として効果が高いと言えるのか？難治例に関してはさらに低く20%。この現状ではまだ、治療法も未確立の、そして予防法のない疾患としてとらえるべきではないのでしょうか。

○「難病患者は福祉的制度のみ興味があり研究に協力していない」は大きな誤解

福祉の谷間にあるために難病患者は福祉制度の拡充（収入増となる施策）を求めています。「治らないつらさや毎日感じる痛さや苦しさを何とかして欲しい」という厳しい実態から難病患者は先生方の誘いに応じて多くの治験に協力しています。この結果、新しい治療薬や治療法が出ているのです。世に出なかった薬剤の治験を含めて協力している患者は多いです。データの集積方法などは改良し、どんな協力が必要か具体的にお示しください。

3 私たちの不安（別添意見集あり）

○医療費公費負担がIBDにとって唯一のセーフティーネット

前述のとおりIBD患者は障害者制度に該当する者も少なく、大多数は年金受給年齢でもありません。

クローン病、そして難治性の潰瘍性大腸炎でも使われはじめた生物製剤は体重60Kgあたり1回30万円以上、維持療法の場合これだけで年間180万円かかります。

公費負担制度から外せば、高額な医療費による生活破綻や受診抑制による増悪化を招きません。結果、重症化する患者が増え、総医療費が増加し、悪循環に陥る恐れが高いことを指摘します。

○高額療養費制度について

現行の高額療養費制度も、現在協議中の高額療養費制度改正案も、難病患者のように生涯にわたり多額の医療費を要する慢性疾患を前提としていない金額設定です。特に低所得層には現在協議中の高額療養費制度改正案においてもたいへん厳しいものです。(生命に直結した問題)。特定疾患の公費負担の代替制度としては、あまりに難病患者の生活状態とかけ離れており、セーフティーネットとして役立つものではありません。生活保護制度とも一体的に検討されるべきです。

4 委員会への要望

○税と社会保障の一体改革の重要性は理解できるが、税収不足と社会保障費抑制の対置はおかしいのではないのでしょうか。「長期慢性疾患をもつ生活者」の最低限の生活を脅かすことにつながりかねません。

○生産年齢にあたる患者を納税者へと転換する思いきった建設的施策や、働けない期間に一時的にでも生活を支援する施策など生活者として支える受け皿整備が必要と考えます。「雇用と福祉は切り離すことはできない」のです。

○難病問題への国民的理解の促進・差別解消

難病・慢性疾患患者に対する国民への啓発があまりにも貧しい。当事者が働きやすく、企業側にとっても受け入れ易い環境を整えるには、難病患者(第一弾として特定疾患治療研究事業対象 56 疾患)を法定雇用率に加えることが緊急に必要な施策と考えます。

○障害者総合福祉法に難病などの慢性疾患を含める。

障害者福祉法改正の付帯決議や障害者基本法改正の国会答弁で「難病も法律の障害者に含む」とされています。併せて障害者手帳、障害年金等の基準を、医学モデルから生活モデルへと変更を推し進めるべきです。

○谷間を埋めてから制度変更を

必要な時間をかけて、難病患者の実態把握をきちんとした上で新制度の設計を進めていくことを期待します。その協議の場には当事者である難病患者も委員として一緒に考えます。

○障害や疾患の区別なく必要な支援や合理的配慮が得られる社会は、誰もが安心して暮らせる社会であると確信しています。誰もが安心して暮らせる社会をつくってください。「難病です。残念ながら治療法はありません」私たち難病患者は、こう宣告された時のことをみんな鮮明に覚えています。「治療法がないから病院に来なくていい」こう言われている疾患も今もあります。だからこそ今、難病対策を拡充してほしいのです。

【はじめに】

調査期間：平成23年10月30日～11月8日

回答者数：46名（潰瘍性大腸炎22名、クローン病24名）

1. 医療費補助が削減（縮小）された場合、治療を今と同じように続けられるか

- ・特定疾患から外されて受診の都度一般の3割の医療費負担になれば、しばらくの間は払えるかもしれませんが、それを毎年支払い続けることはできなくなると思います。今は特定疾患制度で院外処方の場合薬剤費は自己負担金がありませんが、一般の扱いになれば、薬剤費も追加されますので大きな負担になります。
- ・3割負担になれば、治療を続けていけることは不可能です。いつか破綻します。なぜなら、外来だけで総医療費約20万近くになっているのに、その3割…約6万だと、生活費がなくなります。現状の手取りの半分以上がなくなる計算です。生活費をかなり切り詰めても、貯蓄（ほとんどないですが…）を切り崩していくしかないです。
- ・現在この病気の為、仕事をクビになり無職です。入退院を繰り返すため定職につけません。そのため収入がなく、生活が苦しい状態です。治療の補助がなくなると、診察も注射も負担が増え回数を減らさざるを得なくなり、病状が悪化するのとは必至です。病状を抑えることさえ難しくなり、治癒など夢のまた夢。家の家計では、払えません。
- ・エレンタールを含めると寛解期でもクローン病だけで10万円程度なのでその3割は厳しいです。多分、エレンタールの量を減らすなどリスクが大きくなる方法をとらざるを得なくなると思います。その上、悪化してもレミケードなどの新しい治療は諦めるしかないかもしれません。
- ・薬代を払う為に働くという感じになりそうだし、QOLは下がる気がします。まず、旅行や自分の趣味などにはお金は使えなくなるし、仕事する気力も楽しみも無くなりそうです。そうなると、生活保護になった方が楽だという考えも生まれてくるかもしれないし、余計に仕事に就かない若者が増え、逆に国としては医療費がかさむ結果に繋がるのではないのでしょうか。
- ・現在の治療法は医療費のかかるものであり、公費助成だからこそ多くの患者がそれなりの寛解を得ています。もし助成がなくなれば10万人の患者は受診を控え、それにより重症化し、更に多くの医療費を必要とする悪循環に陥ります。
- ・医療費の公費負担廃止になれば、経済的な負担増により自殺者が出るのではないかと危惧している。

2. 難病患者が働き続ける為に、どのような支援が必要か

- ・ 難病患者が就職をしやすいように、資格試験の助成（専門学校を受講料が3割安くなる、試験料が半額など）があるといいなと思います。難病になっても資格を持てば職につくことが出来ると思うし再就職にも強いかなと思います。
- ・ 国や企業の方に十分に理解して頂き、我々難病患者が働きやすい環境を整えて頂きたい。
- ・ 中途退職しないための、医師を含め、企業側との調整などの就労継続支援。
- ・ 一日2時間～6時間の短時間制労働正社員雇用形態を難病患者や障害者用に創設する。
- ・ 通院治療や入院加療のために休んでも簡単に解雇しない。
- ・ 大企業だけではなく、中企業、小企業、零細企業にも難病患者コーディネーターを配置または割り当てる。
- ・ 難病患者を知的障害者、身体障害者、精神障害者と同様に法定雇用率の対象に組み入れること。

3. 難病患者が暮らしやすくなる為に、どのような支援が必要か

- ・ 「既得権」「〇〇〇人に達したので制度から外します」といわれると「死んで下さい」と宣告されるようなものです。
- ・ 患者数が少ない病気の人、そこそこいる病気の人、苦しみは同じです。無駄遣いをやめて病気の人や障害のある人、高齢の人に温かい国であってください。
- ・ 行政には「予防法のない疾患」だということをしっかりと理解して欲しい。
- ・ 人間らしく暮らすために、継続的に体をメンテナンスしなければなりません。
- ・ 潰瘍性大腸炎はそれが理由で死ぬような病気ではないでしょうが、そのため、残りの人生、死ぬまで体調管理をぬかりなく、付き合わなければならない病気でもあります。
- ・ 率直に、金銭的支援が最も有難く、最も必要だと考えます。併せて、難病の研究により、根治治療法が発見されることを願います。
- ・ 特に新たに発症して患者が増えている潰瘍性大腸炎やパーキンソン病などは、いま国民的に解決していくべき重要な疾患であり、人数が多いからといって単純に「卒業」=切り捨てる問題ではありません。
- ・ 希少難病を含め、予防法・根治治療法を早急に見つけていくことが国のなすべきことです。30年以上も解決しないのは、十分な予算や研究体制がないからです。
- ・ 政策の一つとして社会資源としての患者会を活用していくこと。患者会は自己の体験を普遍化して、寛解の長期維持方法を体得し普及しており、さらにそこから医療者への助言をしており、医療の一つのあり方として位置付け役割を強化すべき存在です。

難病対策の見直しに関する患者・家族団体の意見集

* この資料は、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会（JPA）の協力により、JPA加盟団体およびJPAが関わっている「今後の難病対策」勉強会実行委員に、短時間でよびかけて、寄せられた意見をまとめたものです。

《目 次》

◆下垂体患者の会	…	1
◆CMT友の会（シャルコー・マリー・トゥース病）	…	2
◆全国膠原病友の会	…	4
◆一般社団法人全国心臓病の子どもを守る会	…	6
◆社団法人全国腎臓病協議会	…	7
◆全国多発性硬化症友の会	…	8
◆竹の子の会（プラダー・ウィリー症候群児・者親の会）	…	10
◆中枢性尿崩症（CDI）の会	…	11
◆（NPO）日本IDDMネットワーク	…	12
◆（NPO）日本マルファン協会	…	14
◆もやもや病の患者と家族の会	…	16

難病患者を競わせる「命の椅子取りゲーム」ではなく、「椅子」そのものを増やして
障害者新法の骨格提言を難病対策に生かす議論こそ
拙速な特定疾患の「入れ替え」に反対します

2011年11月14日 下垂体患者の会 代表理事 はむろおとや
間脳下垂体機能障害は他の10疾患とともに、特定疾患に追加されました。

最新のホルモン剤は高額です。特定疾患に指定されるまでは、生活保護世帯かよほどの
高収入か、頼れる家族がいるか。この3階層しか使えませんでした。多数該当の高額療養
費月44400円(年収300万円超)という負担は、何千万円もの生涯ローンと同じです。と
ても治療費が払えなかった。特定疾患に指定されたことで、本当の近代的なホルモン治療
が始まりました。生活の質が劇的に向上し、社会参画への道が開いたのです。

それから二年。まだ、患者数の統計すら発表されていないのに、難病対策委員会で、も
う特定疾患の「入れ替え」が話題になることに驚きを禁じえません。私は中枢性のクッシ
ング病だけでなく、副腎性のクッシング症候群も特定疾患に追加していただきたいと考
えています。しかし、それは、間脳下垂体機能障害をはじめ他の疾患の「入れ替え」によ
って、なされるべきではありません。拙速な「入れ替え」議論には反対です。

難病対策委員会を毎回のように傍聴しました。日本難病・疾病団体協議会(JPA)提
案や、海外と比べた日本の自己負担額の重さが話し合われ、今後の議論を楽しみにしてい
ました。障害者骨格提言が発表され、慢性疾患や難病は「その他の心身の機能の障害」に
含まれると明確にされました。健常者と当事者の格差を埋める作業こそ、求められます。

臓器・疾患別の対策ではなく、どんな病気や障害を負っても一人で生きていける、新し
い難病対策に期待を持っていました。難病の就職を法定雇用率に数える。地方での専門
の治療環境を改善する。国が果たすべき「合理的配慮」の中身が具体化されると思ってい
ました。しかし、9月26日の疾病対策部会以後、議論の流れが変わり、「入れ替え」の是非に
焦点がすり替えられ、期待は失望へと変わりつつあります。

「谷間のない制度」は必要ですし、制度は公平であるべきです。しかし、「山」を崩して
も、健常者との格差が広がるばかり。多数該当毎月44400円という本質的な問題を解消し
なくては、「谷」は埋まらないし、問題は解消しません。

「入れ替え」はまるで、患者を競わせる「命の椅子取りゲーム」です。落選者は、治療
断念へ追い込まれます。「既得権」「エリート」と不公平感をあおる委員発言に視野の狭さ
を感じます。障害者から白杖や車いすを取り上げ、再分配するとしたら人権問題です。患
者にとっての薬は、白杖や車いすと同じ。薬があるから、生きていける。「椅子取りゲーム」
の本質は、座っている人に問題があるのではなく、椅子の不足こそ、目を向けるべきです。

そもそも、難病対策で予算が足りないのは、一人ひとりの患者に責任はありません。特
定疾患は研究とともに、福祉的な事業でもありますから、多数を放置してよい、という発
想自体、おかしい。地方にたいし国は本来の半分しか対策費を出していません。特定疾患
制度の揺らぎは国の自作自演であって、患者にしわ寄せするのは筋違いです。(以上)

今後の難病対策に関する要望

CMT友の会

○シャルコー・マリー・トゥース病（CMT）について

シャルコー・マリー・トゥース（Cgarcot-Marie-Tooth : CMT）病は、末梢神経の異常によって四肢の感覚と運動が徐々に障がいされていく遺伝性の進行性神経疾患です。足部・下腿、手指の筋力低下と筋萎縮などにより歩行や手の作業に障がいが起こり、足部については変形も生じます。通常は認知機能や生命存続を脅かす症状は認められないものの、結婚や出産に関わる年代に疾患の受容をすることが多く、その後の罹病期間が長いことから罹病者が抱える悩みはとても大きい反面、適切な装具処方や生活上の配慮により就労し社会に参加することができます。

アメリカでは人口 2500 人にひとりの割合で CMT 患者がいると言われていますが、日本では正確な患者数の把握もできておりません。また、日本での診療では、治療法がなく寿命に影響がない病気として通院の機会を与えられないことが多いため、診断された後は病院との関わりがなくなり十分な情報を得られないまま不安を抱えている患者が多いという実態があります。

○CMT友の会について

当会は、以上のような実態を背景として、同じ病気を抱える人に会ったこともなく情報もない CMT 患者当事者達が、インターネットの普及からようやくつながりを見つけたことを契機として、交流と情報の共有を主たる目的として 2008 年 6 月に設立されました。現在の主な活動は、交流会の開催とホームページを通じた情報発信、医療関係者や他患者会との情報交換などがありますが、当事者が仕事の合間に時間を見つけてなんとか運営しているような状況にあり、組織・財務・活動のすべてにおいて満足できる状況にはありません。しかし、ひとりでも多くの CMT 患者とつながること、後の世代には少しでも生活のしやすい環境を整えられることを目標として活動を継続しています。

○難病対策との関係

CMT友の会では、まだ「準備会」として患者会設立のための検討を行っていた 4 年前に、難治性疾患克服研究事業及び特定疾患治療研究事業の対象疾患として認定していただくよう要望しましたが、特定疾患治療研究対象事業としての認定はいただい

ておりません。

しかし、「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」班による研究が、2009年度難治性疾患克服研究事業として認定されたことにより、同研究班による研究活動が進められ多くの成果を上げていただいております。

具体的には、

- ・ 「シャルコー・マリー・トゥース病診療マニュアル」の刊行
- ・ 市民公開講座の開催によるCMT患者などへの情報発信
- ・ 医療各分野における研究者の育成と研究成果

などがあります。

また、CMT診断のための遺伝子検査についても費用補助をいただいていることから、診断されるまでの時間及び心理的不安などについて解消されるようになり、研究面での活発化にもつながっています。

これら、医療専門チームによる研究班を中心とした活動が、CMT患者に対する的確な情報発信の基盤となっているだけでなく、QOL向上に向けた心理的な支えになりつつあり、患者会との連携によりさらなる研究の深化につながると確信しているところです。

○今後の研究継続への要望

ようやく少しずつCMT患者のための基盤が整えられつつあるとはいえ、いまだに情報がないままひとりで悩んでいる患者及びその家族が多いのも事実です。それは、すべての医療機関がCMT患者との関わり方について十分な情報を得ているとは言えない状況がいまだに続いているからでもあります。今の状態で研究を打ち切られてしまうことは、診療現場における適切な対応を受けなかった患者を救えない状況を放置することになり、本来可能であった自立的な社会生活を営めないことにもなります。

また、遺伝子検査における費用補助がなくなれば、患者の自己負担や医療機関の持ち出しになることによって、診断を回避されるおそれがあり、将来の症状変化を予測することができずに必要な対策が行われず、症状の悪化を招くおそれがあります。

引き続き研究を進めていただくことにより、すべてのCMT患者に公平な診療の機会が与えられ、ひとりひとりがより良い自立的な生活を進めるための支援を行っていただくことを強く要望いたします。

すべての膠原病患者に公平な医療費助成制度を

全国膠原病友の会 会長 森 幸子 (もり ゆきこ)

◎同じ膠原病でありながら病名によって制度が利用できないという矛盾

「膠原病」は一つの病気ではなく、全身性炎症性の免疫異常による疾患の総称です。「膠原病」の代表例として、全身性エリテマトーデス(SLE)、強皮症、皮膚筋炎、多発性筋炎、ベーチェット病、シェーグレン症候群、関節リウマチなど種々の病名が挙げられます。

全身の炎症性の病気であるため、多くの膠原病患者は全身の倦怠感・こわばり・痛みなどに苦しんでいます。また免疫の異常による病気のため、治療法も共通している部分が多く、主に痛みや免疫の働きを抑える副腎皮質ステロイド剤や免疫抑制剤が用いられます。これらの治療薬の副作用に苦しんでいる膠原病患者も少なくはありません。

◆表1 主な膠原病および膠原病類縁疾患

「特定疾患」の指定あり	「特定疾患」の指定なし
・全身性エリテマトーデス (SLE)	・関節リウマチ
・強皮症	・シェーグレン症候群
・多発性筋炎／皮膚筋炎	・アレルギー性肉芽腫性血管炎 (チャージストラウス症候群)
・混合性結合組織病 (MCTD)	・側頭動脈炎
・結節性多発動脈炎	・リウマチ性多発筋痛症
・顕微鏡的多発血管炎	・成人スティル病
・ウェゲナー肉芽腫症	・若年性特発性関節炎
・大動脈炎症候群 (高安動脈炎)	・抗リン脂質抗体症候群
・悪性関節リウマチ	・再発性多発軟骨炎
・ベーチェット病	・未分化膠原病
・サルコイドーシス	

上表のように「膠原病」の種類は多くありますが、難病患者のための医療費助成制度である「特定疾患」に指定されていない病気もあります。同じような原因で、同じような治療をして、同じように苦しんでいるにもかかわらず、同じ膠原病の仲間でありながら、名付けられた病名の違いによって制度が利用できないという矛盾を、現在の「特定疾患治療研究事業」は抱えていると言えます。

◎高額な医療費の自己負担が治療を妨げているという事実

「特定疾患」に指定されていない膠原病の仲間に、アレルギー性肉芽腫性血管炎（チャージストラウス症候群）があります。特徴的な症状として、チャージストラウス症候群の患者さんのほぼ全員に神経障害が起こります。その結果、痛み・しびれ・手足が動かないなどの感覚障害や運動障害が生じます。これらの症状は後遺症として残りやすいため、患者さんの日常生活を大きく阻害します。

チャージストラウス症候群の神経障害からの痛みや運動障害には、免疫グロブリン製剤が用いられることがあります。これは2010年1月に承認された新たな治療法です。この治療法はチャージストラウス症候群による神経障害の後遺症に長く苦しんでおられる場合にも効果があることがわかっており、この治療薬の保険適応は患者さんにとって非常に大きな朗報と言えます。

◆表2 チャージストラウス症候群に対する免疫グロブリン製剤による医療費負担額

〔医療費の例（標準的な治療法）：5日間連続して治療を行った場合〕

◎体重が50kg の人の場合 ⇒ お薬代は何と 103万3760円 となります！

※さらに体重がある方の場合は、より高額な医療費となります。

〔高額療養費制度：70歳未満で一般所得者の場合の自己負担限度額〕

◎この場合、自己負担限度額は80,100円+（医療費-267,000円）×1% となります。

・医療費が例のように103万3760円として計算すると、

80,100円+（1,033,760円-267,000円）×1% となり

1か月あたりの自己負担限度額は 87,767円 となります。

※さらに体重のある方で医療費が200万円の場合は、

1か月あたりの自己負担限度額は 97,430円 となります。

しかし残念なことに、患者さんの日常生活を大きく改善できる可能性のある治療法であるにもかかわらず、高額な医療費負担のために普及していないのが現状です。上表のように、例えば70歳未満で一般所得者の場合、高額療養費制度を用いた1か月あたりの自己負担限度額は10万円近くになる可能性もあります。

患者の生活を改善できる良い治療法が開発されたとしても、高額な負担を強いられる制度では、安心して治療を続けることはできません。公的保険制度における医療費負担のあり方を真剣に考えなければ、これからの医療の発展も望めないと思います。

第17回難病対策委員会「今後の難病対策について」への意見

一般社団法人 全国心臓病の子どもを守る会
会長 斉藤幸枝

〒170-0013 東京都豊島区東池袋 2-7-3 柄澤ビル7F

TEL. 03-5958-8070

先天性心疾患患者の出生率は100人に1人とされており、また、医学の進歩に伴い、いわゆるキャリアオーバーの年齢（成人）に達する患者の数は、年々大きく増加しており、学会の発表によれば、現在50万人に及んでいるとされています。しかし、現行の施策は、状況の変化に追いついておらず、深刻な病状であるにも関わらず、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象とならない病児や成人に達したときに公的医療保障制度や社会福祉施策の対象から外れてしまう患者が大勢います。

小児慢性特定疾患治療研究事業の慢性心疾患に係る認定基準（基準告示）では、薬を継続して服薬していることなどの細かな規定があるために、完全に疾患が改善されたわけではない病児でも対象から外される場合があります。また、特定疾患治療研究事業の対象になっている循環器疾患は拡張型心筋症、拘束型心筋症、肥大型心筋症、原発性肺高血圧のみであり、それ以外の患者は、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象であっても、成人期をむかえた時点で研究および医療費等の助成が途絶えてしまうこととなっています。

現在、以前は「助からない」と言われていた多くの重症心疾患の子どもたちの命が救われるようになっていきます。手術などの困難な治療を繰り返しながら大人になっているのです。また、軽症と言われた子どもたちでも、大人になってから不整脈や多臓器への影響が出ることなどはめずらしいことではありません。例え手術で病状が改善されたとしても、先天性心疾患の場合には、生涯にわたってその病気と向き合っていかなければならないのです。また、そうした心疾患患者（内部障害者）の多くは、重い社会的なハンディを背負っているにも関わらず、障害者施策でも救われない状況にあります。

以上のことから、下記のことを要望いたします。

— 記 —

1. 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象基準を、将来的に治療の可能性のある「経過観察」も含めたものに改善してください。
2. 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患児が20歳以降になっても支援が受けられるような制度に改善してください。
3. 特定疾患治療研究事業は、小児慢性特定疾患治療研究事業との整合性を図り、法制化をするなど制度の安定的な運営を行えるようにしてください。

今後の難病対策、特に腎臓病対策について

社団法人全国腎臓病協議会

会長 宮本 高宏

〒170-0002

東京都豊島区巢鴨1-20-9

TEL 03-5395-2631

私たちは腎臓病、とりわけ末期腎不全により透析治療を受けている患者で組織する団体です。日本透析医学会の調査によれば、2010年末で国内での透析患者数は約29万人になっております。また日本腎臓学会をはじめとする関係学会の調査によると生活習慣病患者をはじめ、慢性腎臓病（CKD）予備軍は1500万人を数えるという調査結果もあります。

腎臓病は、いったん発症すると回復が難しい疾患で、慢性腎臓病（CKD）対策を掲げて医療関係者はもちろん、我々患者会でも腎臓病対策に取り組んでいるところです。毎年3月には世界腎臓デーを設定し、日本国内はもちろん世界各国でも慢性腎臓病（CKD）対策の必要性を訴えています。

1970年代に始まった国内での腎臓病対策により、透析患者の公的医療費助成をはじめとする施策は一定の成果をあげてきましたが、10数年前からは財政難を理由として施策の後退が目立ってきています。

末期腎不全にいたり透析導入になると医療費が高額になるだけでなく、週3回の治療のための通院が必要となるなど、患者にとっても苦痛は大きくなります。なんとしても慢性腎臓病（CKD）対策を実施することにより、腎臓病の発症や重症化予防に努めることは喫緊の課題です。

治療が難しいがゆえに、いったん発症すると悪化しやすく、また患者数も多くなるという難治性疾患だからこそそのジレンマを腎臓病は持っています。

今こそ慢性腎臓病（CKD）対策を国民的運動として広範に取り組むことが必要です。

一日も早いすべてのMS（多発性硬化症）に有効な治療法の確立と 安心して治療・入院ができる環境を望みます

2011年11月7日 全国多発性硬化症友の会

診断基準の確立で、早期の診断も可能となりました

多発性硬化症（略称MS）は、特定疾患に指定されたことにより、診断基準の確立や対症療法改善などの研究が一定進んできていることに深く感謝を申し上げます。

多様な症状を持つ疾患のためMSと診断されるまでにいくつかの科を受診してやっとたどりついたという例はまだまだありますが、診断基準が確立されたことにより、神経内科を受診さえできればMSとの診断が付き比較的早期に治療が開始されるようになっていきます。しかし、いまだに病気の原因や進行を止める根本的な治療方法が確立していない重篤な後遺症を残す難病であることには変わりありません。

インターフェロンの効果は、まだ一部の患者のみです

この間、対症療法がどこまで進んだのかですが、再発を抑え再発時の症状を一定軽くするインターフェロンの認可や、経口予防薬の治験・認可にむけて努力していただいていることで、「入院回数が減った」「再発時の症状が比較的軽くなった」などの状況も生まれています。しかし、インターフェロン使用患者の65%を占めるバイエル社のインターフェロンベータ-1b；ベタフェロン皮下注（2000年にMSの再発予防および進行抑制の適応症で承認、以下ベタフェロン）についての製薬会社の報告でも「ベタフェロンは国内外の臨床試験により、『年間再発率の低下』『症状進行の抑制』『病巣の拡大抑制』等の効果が証明されていますが、残念ながら、その効果は完全ではなく、ベタフェロンの投与中の患者においても再発・症状の進行がみられる場合があります」と記載されており、決して再発・進行そのものを抑制することはできません。

「再発回数は減ったが右手は少しずつ進行していて、包丁をもつことがむずかしくなり調理師の仕事はできなくなった」「再発時のステロイドの短期服用で治療することもあるが、治療しながらの通勤、仕事はつらい」との状況であり、注射の副作用や皮膚へのダメージが大きく使用を中止した患者もいます。

また、一次性進行型では、進行そのものを抑える薬はまだ開発されていません。進行におびえながら一日も早い治療法の確立を望んでいるのです。

他科診療のため重い自己負担額、入院・治療環境の不備

「医療費は所得に応じた自己負担になっている。一か月の限度額は表記のとおり」と資料の説明が難病対策委員会で行われました。しかし、「一医療機関ごとの診療につき」と但し書きがあるため、MSの症状として少なくとも神経内科、眼科、泌尿器科での検査や治療が必要であるMSにとって負担額は実際の表記以上のものになっています。

また、「神経内科がなくなった」「神経内科医は非常勤で週1回しか診察日がない」など、再発時にすぐに受診できず適切な治療が受けられなかったり、神経内科医の常駐していない病院での入院はベッドもないため高額な差額ベッド代を強いられたり、差額ベッド代の支払ができないため入院を断念した例、入院していても医師が常駐していない状況で症状を伝えられないなどの事態もおきています。

「国の果たすべき役割」を明確にした討議を期待します

第 15 回難病対策委員会の論点メモには「公平性の観点からも、ある一定の基準のもとに、入れ替えることを考える必要があるのではないか」との記載があります。これは 5 年前の特定疾患対策懇談会の議論であり、「抜本的に難病対策を拡充していく」と再開された難病対策委員会で厚生労働大臣が発言し拡充する際に結着した問題だったのではないのでしょうか。難病患者・家族は病気を抱えながら必死に支えあって難病対策の前進を願っています。憲法には「国は、すべての生活部面について、社会福祉、社会保障及び公衆衛生の向上及び増進に努めなければならない」(25 条第 2 項)とあります。どうかひきつづき難病対策を拡充していただくよう強く要望します。

以下バイエル社の資料より一部臨床効果について添付します

臨床効果

〈再発・寛解型多発性硬化症〉

1. 国内データ 国内での再発・寛解型多発性硬化症患者を対象とした比較臨床試験 (2 年間投与) における成績は以下のとおりであった¹⁾。1) Saida, T. et al.:Neurology 64, 621(2005)

投与群 (IU: 国際単位)	800万IU (N=95)	160万IU (N=93)
年間再発率	0.763回/年	1.069回/年
非再発症例率	44.2%	34.4%
中等度～高度の年間再発率	0.363回/年	0.457回/年
初回再発までの期間 (中央値)	426日	360日
年間再発期間 (中央値)	7.1日	16.4日
投与後の病巣面積 (MRI検査)	800万IU投与群は160万IU投与群に比し有意に抑制	

〈二次進行型多発性硬化症〉

1. 海外データ 外国での二次進行型多発性硬化症患者を対象とした比較臨床試験 (3 年間投与) における成績は以下のとおりであった。4) Kappos, L. et al.:Neurology 57, 1969 (2001)5) Miller, D. H. et al.:Ann. Neurol. 46, 850 (1999)

投与群 (IU: 国際単位)	800万IU (N=360)	プラセボ群 (N=358)
年間再発率	0.42回/年	0.57回/年
症状の進行が認められた症例	45.3%	53.9%
症状が進行するまでの期間	プラセボ群に比し有意に延長	
車椅子生活に至るまでの期間		

MRI 検査では、プラセボ群では病巣が拡大したのに対して、800 万 IU 投与群では縮小が認められた。また、造影 MRI により描出される新活動病巣数はプラセボ群の約 3 分の 1 に減少した⁵⁾。

プラダー・ウィリー症候群児・者 親の会

「竹の子の会」の要望

竹の子の会は、1991年8月にプラダー・ウィリー症候群（PWS）児・者をもつ母親を中心に13名で発足し、会員数580家族（2011年11月現在）で構成され、年一回の本部総会や医師の講演会等を開催する傍ら、年二回の会報「たけのこ」の発行、ホームページの運営、関連団体との連携活動などへの参加をしています。また全国に16支部を置き、各支部で交流会や勉強会、講演会や支部会報の発行、MLなどを通じ、PWSのこどもを持つ親たちの身近な交流と成長をめざしています。

プラダー・ウィリー症候群とは15番目染色体の変異に起因し、筋力低下、性腺機能不全、満腹中枢の障害により過食・盗食、高度な肥満、肥満から発病する糖尿病や呼吸系疾患などを主な症状とし、一生涯、24時間の見守り・監督等が必要な障害です。

一昨年、PWSは厚生労働省の2009年度難治性疾患克服総合研究事業の研究対象となり、2010年度も継続研究が認められ、獨協医科大学越谷病院永井敏郎教授をリーダーとする研究班により、患者支援団体（竹の子の会、日本PWS協会、プラタナスの会、）などと協力して、研究が進んでいます。近年、成長ホルモン投与が小児慢性疾患の適用認可されたことで、年少者は劇的に肥満や体組成が改善されています。しかし、この適応基準が低身長のみであり、体組成改善や筋力向上目的での適応はありません。そのため、患者の約半数が適応基準から外れます。また、2008年度に、我々が独自に会員へのアンケート調査した結果から、成長ホルモンが投与できなかった世代のPWS者と親は、コントロール困難な過食から来る重度肥満に苦しんでいることが明らかになりました。肥満から来る疾病の治療が不可欠の上、入院機会も多く、それらに関する多額の医療費が家族の負担となっています。その後も、PWSの専門医が少ないこともあり、種々の合併症から死亡する患者たちが毎年出ています。また糖尿病と並んでの呼吸器の治療で一回の通院で数万以上もかかる医療費のみならず、遠方の専門医に通院するための高額な交通費のため、親の老齢化による収入の減少や体力的な問題で専門の治療を断念せざるを得ないという現状です。

PWS者たちはその異常な食欲や、肥満体型、PWS特有の問題行動が多く、社会で働き収入を得ている者はゼロに近く、福祉的就労がほとんどです。そこから得る収入は、給食代にも満たない金額で、障害年金もIQで判断されるため、二級がほとんどです。PWS者が一人の大人として、親亡き後、適切な支援と医療を受けるためには生活保護を受給する以外、自立して生活することは不可能です。

PWSは一定の身長に達すると成長ホルモンが停止されます。停止された子供たちの多くは、急速に重度肥満になります。成長ホルモンの低容量継続使用することが、結果的には医療費の削減にもつながるのではないかと考えます。

また、PWSはIQと、社会的能力の間に大きなギャップがあることから、療育手帳の判定において実状が理解されないことが多く、軽く判断されることが親の負担を増しています。

以上のことから、竹の子の会では以下のように要望いたします。

- ・ PWS児・者の成長ホルモン治療において、低身長だけでなく、EU諸国のように体組成改善のための治療についても小児慢性特定疾患指定を認めてください。
- ・ PWS年長者の体組成改善のためにGHの低容量使用を認めてください。
- ・ PWS年長者の障害からくる種々の病体の治療費の軽減をしてください。
- ・ 高額療養費の上限は本人の所得のみで判定してください。
- ・ 療育手帳の判定において、PWSという障害の特性をよく理解してください。

全ての患者さんを公平に救済して下さい！

■ 自宅のマンションから飛び降りようか迷っています

私のもとへ、会員のSさんからメールがきたのは、リーマンショック後、日本が大不況に陥った頃です。お洒落なカフェを経営するSさんのメールには、苦しい経営状態と、医療費も捻出出来ない逼迫した家計の様子が切々と書かれており、最後に、

「病院にも行けず体調も最悪だし、自宅のマンションから飛び降りようか迷っています。」

と、結ばれていました。驚きました。

私は、何とかSさんに寄り添おうと、悩みを聞きつつ、「Sさんは大切な人である。」というメッセージを繰り返し伝え、それから半年に渡り、

「やっぱり、死にたい。」

「今、下垂体疾患の患者会合同で、国から医療費の補助が受けられる特定疾患の指定を目指し、一生懸命活動していますよ！だから、明日もメールを下さいね。約束ですよ。」

というメールのやりとりを、何十回と繰り返しました。Sさんも辛かったと思いますが、Sさんの尊い命が消えてしまうのではないかと心配で心配で、私も本当に辛かったです。

ところが、2009年10月に、悲願が実り、「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定された時、Sさんから、思いもよらないメールがきたのです。

「これで、安心して病院に行けます。それに、患者会の皆さんが日本の患者さんのために一生懸命活動して下さい姿をみて、私ももう1度、頑張ってみようと思いました。ありがとう！」

と。私は、Sさんのこのメールで、長年の活動の苦勞が報われました。もちろん、特定疾患に指定されたことで、たくさんの間脳下垂体機能障害の患者さんが救われたことも喜びでしたが、Sさんの尊い命が救えて良かったと、心から泣きました。

その後のSさんですが、通院を再開され、カフェの経営も持ち直し、以前のようにイキイキと毎日を過ごされています。

■ 世界標準の薬が使えなくなってしまう

2009年10月に、「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定されるまで、中枢性尿崩症の会には、Sさんのように高額な医療費に苦しむ患者さんがたくさんおりました。

また、今現在、日本の中枢性尿崩症の患者さんは、世界84ヶ国で使用されている世界標準の薬(デスモプレシン口腔内崩壊錠)が使えないので、世界の患者さんよりQOLが低いのですが、患者会として8年もの長い年月を活動に費やし、ようやく昨年、日本における開発が決定いたしました。

ただ、これで日本の患者さんも世界標準の薬が使えるようになるものの、販売される「デスモプレシン口腔内崩壊錠」は薬価が高いので、万が一でも、特定疾患の入れ替えが行われてしまえば、せっかくの薬が使えない患者さんも出てきてしまいます。それは、とても悲しいことです。

■ 全ての疾患に、Sさんのような患者さんがいます

「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定されてから、現在、高額な医療費に苦しみ特定疾患の指定を目指している複数の患者会や個人の方から、「体験談を聞きたい。」と、お声がけ頂き、勉強会の講師などを務めさせて頂きました。そして、行く先々で、以前のSさんのように高額な医療費に苦しみ、綱渡りのような生活を強いられている患者さんのお話を聞き、胸がズキズキ痛みました。

「公平」というのであれば、特定疾患の入れ替えではなく、全ての患者さんを公平に救済して下さい。それが、心からの願いです。どうか、どんな疾患を患っていても制度の谷間に落ちることなく、安心して暮らせる社会にして下さい。難病対策委員会に期待をしております。よろしく願いいたします。

中枢性尿崩症(CDI)の会 副代表 大木里美

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員の皆さま

特定非営利活動法人日本IDDMネットワーク
理事長 井上 龍夫

1型糖尿病患者に関する意見

日ごろから、難病患者・家族のためにご尽力を賜り厚くお礼申し上げます。

私どもは、日本中の1型糖尿病の患者及びその家族を支援するNPO法人です。本日の委員会に当たり下記のとおり意見を申し上げますのでよろしくお取り計らいください。

【内容】

- 1 身体障害者福祉法を改正し、1型糖尿病を身体障害者福祉法の内部障害として位置づけていた
だきたい。
- 2 介護職員によるインスリン注射が可能となるよう法整備を行っていただきたい。

【上記意見についての説明】

■ 1型糖尿病について

(1) 病態と患者数

1型糖尿病はいわゆる生活習慣病として知られる2型糖尿病とは異なり、原因は不明ですが、比較的短期間に膵臓からの生命維持に必須のホルモン「インスリン」が全く分泌されなくなる疾患です。全糖尿病患者の数%で、概ね3万人以下と推定されますが、正確な患者数は得られていません。

(2) 現在の治療法

現在の治療法は絶対的に不足しているインスリンの補充療法のみで、患者は毎回の食事に応じたインスリンをその都度の注射(1日3~4回程度)や機械(インスリンポンプ)で注入を行っています。今のところインスリンの補充を継続することが生きるための唯一の方法であり、その副作用としての急性の低血糖症(意識障害にも陥る)や、慢性の高血糖による合併症(網膜症、腎症、神経障害など)への不安を抱えながらの日々の療養です。現在、糖尿病は成人になっての失明原因の第2位、透析導入原因の第1位です。

(3) 治療費とその負担感

インスリン補充療法による標準的な医療費は患者の支払い額で毎月1万5千円~2万円程度ですが、一生続く治療であることから、小児期発症の患者の生涯医療費は健常者と比較して1000万円以上(合併症がない患者の場合)の負担増になります。また、20歳未満の患者では小児慢性特定疾患治療研究事業により、通院時の医療費の月額上限は約5千円ですが、20歳を越えた時点で医療費は約3~4倍にアップし、患者にとっては大きな経済的な負担となっています。

■ 1型糖尿病患者が受けられる公的な支援制度とその問題点

この病気は不治であり、インスリン補充は一生継続するにもかかわらず、小児慢性特定疾患治療研究事業および特別児童扶養手当は20歳になった時点で完全に終了することが大きな不合理として残されています。

特に小児慢性特定疾患治療研究事業は平成17年にそれまでの補助金事業から法制化されましたが、そのときの参議院厚生労働委員会ではこの20歳以降の患者への支援の必要性を取り上げていただきました。そして委員会では当時の厚生労働大臣の答弁として、この不合理について「宿題をいただきました

ことはしっかりと確認させていただきます。」とし、さらに「児童福祉法の一部を改正する法律案に対する附帯決議(継続して治療が受けられるよう成人の難病対策との連携等)」が全会一致で可決されました。

この付帯決議に基づき、その翌年より実施された平成17年度、平成18年度の2回の厚生労働科研費(こども家庭総合研究事業)による調査研究では以下のように結論付けられています。

- ・ 1型糖尿病では医療費の自己負担が高額であり、低収入層が多かった。
- ・ 旧小児慢性特定疾患治療研究事業対象患者に対して、患者の状況や慢性疾患の特性、それに地域性を考慮した医療や社会福祉的支援制度の拡充が必要である。

このように結論付けられたにもかかわらず、その後も医療福祉制度としての対応は全くされておりません。

■ 20歳以降の患者への医療・福祉的支援策の必要性・重要性

(1) 20歳を超えてから治療の質を落とし、合併症へのリスクが高まり、QOLが低下している。

特に職に就けない若い患者、高齢患者など収入の少ない患者や家族にとっては医療費の負担が生活の大きな不安要素です。医療費が十分払えず、医療機関への通院頻度やインスリン補充量の不適切な低減が行われ、結果的に慢性高血糖による合併症に至ることになります。この状況は患者のQOLをさらに落すことになります。また、今後の患者の高齢化も大きな生活上の問題となってきました。これに関連した事柄として高齢者施設での介護職員のインスリン注射などの医療行為の問題も顕在化してきています。

(2) 患者負担の高額化が障害になり、我国への先進的で効果的な医療手段・機器の導入が進まない。

海外で顕著な治療効果をあげている新しい医療手段(インスリン注入ポンプ、連続的血糖測定システムなど)の我国への導入が諸外国に比べて遅れています。その大きな理由は先進的なデバイスのコストに見合う診療報酬の設定が患者負担を増加させるという懸念になり、行政も医療者団体もこのような新しい医療技術の導入に慎重にならざるを得ないことです。この問題の解決のためには患者負担を一定額に抑える仕組みが必要です。このような治療効果の高い医療を適切な患者負担で導入することは上記の合併症のリスクを低下させることにも極めて効果的な対策になります。

■ 解決のための方策

既存の医療・福祉制度を適用するという枠の中では、20歳以降の患者への公的支援を実現する方策として、臓器機能障害としての1型糖尿病(インスリン依存状態糖尿病)を身体障害者福祉法における身体障害に位置づけることを望みます。肝機能障害が平成22年4月より身体障害者福祉法における身体障害に位置づけられました。1型糖尿病も同様に臓器の重要な機能障害であり、この障害認定は年齢によらない患者への支援策として最も現実的な方策です。

また、患者が高齢化により自己注射が出来なくなっても安心して生きながらえるよう、入居施設での介護職員によるインスリン注射が合法となることが必須です。

■ 期待される効果

- (1) 医療費の補助(支援)により治療の質を維持することで、短期的にはQOLを向上し、長期的には合併症の発症リスクを抑えることになる。
- (2) 上記施策が実現されることで患者・家族の不安が軽減され、適切な治療を継続する動機付けとなる。
- (3) 糖尿病による慢性合併症に至る患者数が減少することで、特に国民総医療費の大きな部分を占める人工透析治療に関わる医療費低下が期待される。
- (4) 先進的な医療手段(インスリン投与機器、持続的血糖測定システムなど)の国内への導入、普及に於いては、患者の医療費負担への転嫁を抑えることでそれらの導入、普及が促進される。

平成 23 年 11 月 7 日

厚生労働大臣 小宮山洋子様

特定非営利活動法人 日本マルファン協会

代表理事 猪井佳子

愛知県名古屋市中村区松原町 1-24 COMBi 本陣 N105

愛知県難病団体連合会内

電話 050-5532-6503 FAX053-454-6764

要望書

マルファン症候群および類似疾患に関する要望書

1. 大動脈瘤や解離を抱えた患者は、生命の危険を常に抱えています。突然の破裂や解離を防ぐための研究を、一刻も早く進めてください。
2. マルファン症候群および類似疾患の総合的な治療研究の促進と、患者支援を進める研究会を作ってください。
3. どの地域においても適切な処置が受けられる連携システムを作ってください。
4. 医療費の軽減対策を行ってください。

<要望理由 マルファン症候群とその現状について>

マルファン症候群は、結合組織に症状の現れる遺伝性の疾患です。体の組織を支えたり力を伝達する働きをする組織が弱いため、骨格、眼、心臓、血管、肺など多くの器官に様々な症状が現れる可能性があります。発症率は 5000 人に 1 人程度とされていますので、我が国にも約 25,000 人のマルファン症候群患者がいると推定されます。マルファン症候群患者は、正しい診断・定期検診・治療など適切な対処がされた場合、平均寿命が 70 歳近くになるとされます。しかし、症状を正しく認識せず適切な対処がなされない場合、ある日突然心血管系に重篤な症状が現れ倒れるなど、生命リスクは高くなります。

マルファン症候群患者の死亡原因の約 95%が心血管系の異常にあると考えられます。大動脈の壁が構造的に弱いために、大動脈瘤や解離をおこしやすいという弱点があります。一般の方よりも早めに手術することが勧められていますが、大動脈瘤は大きくなっても無症状であることが多いため、気づきにくいという特徴があります。大動脈解離前にマルファン症候群であると的確に診断され、計画的な待機手術を受けるメリットは非常に大きいのです。生命の危機を回避するためには、患者・家族がマルファン症候群の正しい知識を身につけ、マルファン症候群や結合組織疾患に詳しい医師や医療機関と出会うことが大切です。

しかしながら、マルファン症候群や結合組織疾患全般に関する医療機関の認識は低く、

患者が適切な診断と治療を受けることは、特に地方都市においては非常に困難な状況にあります。私たち団体は「情報は命を救う」「情報は生きる支え」を活動指針として、マルファン症候群や類似疾患に関する情報提供や周知活動を行っていますが、残念ながら、突然死される方、あるいは大動脈解離して初めてマルファン症候群であると知り、何度も困難な手術を繰り返すことになる患者さんは、未だ後を絶たないのが現実です。また、定期検診を受けていても緊急手術となる患者もいます。

類似疾患との鑑別も難しく、マルファン症候群よりもさらに早めの手術が必要であったり、注意の必要な疾患もあります。

現在、難治性疾患克服研究事業研究奨励分野において、マルファン症候群および類似疾患のいくつかの研究班が立ち上がり、研究していただいて大変感謝いたしております。研究成果を期待しながらも、また一方で、診断されたまま途方に暮れるようなことがないような支援が必要となります。患者にとっては、どの地域にいても適切な定期検診や対処療法が受けられるかどうか重要な課題です。さらに、体の負担の少ない内科治療が進むことを願っています。

また、患者によっては、循環器のみならず、整形外科や眼科などさまざまな医療が必要であり、医療費がかかります。遺伝子疾患により、同一家計に複数の患者がいることで、負担がかさむ場合もあります。診断されることによって医療保険に入れず、なお医療費の負担が大きくなることもあり、ぜひ医療費の軽減対策をお願いいたします。

医療費への補助については、所得に応じた負担もありという形にし、今よりも特定疾患の範囲を広げてほしい。障害認定の範囲を広げてほしい等の要望を聞きます。不公平感をなくし、どの患者も安心して医療が受けられることを切にお願い申し上げます。

難病対策委員会ヒアリングへの意見

2011年11月7日

もやもや病の患者と家族の会

〒563-0032 代表 勝田 和美

大阪府池田市石橋3-7-9 平和ハイム206

TEL 072-761-8825

現在もやもや病の患者は全国に1,300人いるといわれています。ご承知かと思いますが、もやもや病は、幼小児期と30代~40代の成人期に多く発症しています。近年、脳ドック等で検査を受ける機会が増え、成人でもやもや病と診断されるケースが増加しています。

幼小児期は梗塞で発症することが多いのですが、成人期の場合は出血による発症が多く、重症の場合は死に至ることもあります。

もやもや病の対症療法として内科的治療と外科的治療があります。患者の多くは外科的治療法である血管再建手術を行っています。但しあくまでもこの手術は、脳の血流量を改善し、病気の進行を一時的に止めるものであり、再発症の可能性は常にあります。

もやもや病の血管再建手術が始まってから30年近くになりますが、近年幼小児期に血管再建手術を受けた患者が今度は出血で再発症するというケースも出てきています。もともとむろい血管でもあり、手術により無理をしていることもあります。今後も引き続き術後の経過観察は、必要不可欠です。

もやもや病が特定疾患に指定されていることにより、外科的療法を受けの際の高額な医療費の自己負担が大幅に軽減されています。もやもや病の進行により、場合によっては、前、横、後ろと3回の脳血管の手術を受けなければならない患者もいます。特定疾患の指定からもやもや病をはずすことのないようお願いします。

尚、もやもや病の研究班の先生方のご尽力により、ご存事のようにもやもや病の遺伝子の研究が進み「薬による治療をめざす」ところまでできています。引き続き研究が続けられるようご援助をお願いします。

基本的には、難病対策関係予算を大幅に拡充して、5000~6000種類とも言われている難病の治療・研究に取り組める環境をつくらせていただきたいと思います。

以上

厚生科学審議会疾病対策部会第 17 回難病対策委員会

全国パーキンソン病友の会副会長・同千葉県支部長
米谷 富美子
(まいや とみこ)

1. パーキンソン病患者・家族の実態について

(資料) SSK 全国パーキンソン病友の会しおり特別号
介護体験集 NO. 2 『男の介護』 (2008 年 9 月発行)

希少・難治性疾患領域における 今後の国際連携のありかたについて(提案)

2011年11月14日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会

ICORD2012 事務局

NPO法人 知的財産研究推進機構 (PRIP Tokyo)

東京大学 先端科学技術研究センター

西村 由希子



ICORDとは

International Conference of Orphan Drugs and Rare Diseases
(国際希少・難治性疾患創薬会議)

- 目的: 世界と地域の希少・難治性疾患の患者とその家族の健康状況を、よりよい知識・研究・治療・情報・教育・認知の提供により改善すること
- 参加者属性: 基礎系研究者・臨床系研究者・医者・治験関係者・患者・患者関係者・官公庁関係者 等
 - 一つの疾患・一つの属性等ではないことが大きな特徴
 - 異なる背景を持つ人たちの様々な声(情報)を聴くことができる

- 1 本領域における総合的かつ国際的な情報共有と議論を同時に実施することが可能
- 2 国際連携の提案・議論・共通理解を経ての円滑な実装・整備

ICORD2012

～ C³ : Connection + Collaboration = Creation ～

- ・ アジア初開催 (ICORD2013は中国開催)
- ・ 会期: 平成24年(2012年)2月4日(土)・5日(日)・6日(月)
(3日(金)はプレミーティング)
- ・ 会場: 東京大学 駒場リサーチキャンパス コンベンション・ホール
(東京都目黒区駒場4-6-1)

- ・ 予定されているセッション:
研究・診断・治療・オーファンドラッグ・希少難治性疾患関連医療政策・倫理・社会認知・国際連携・患者会/患者ニーズ 等
- ・ 国内からは、患者会・大学・企業・行政機関(厚労省・PMDA・保健医療科学院)の口頭発表を予定

ICORD2012開催実行委員長: 金澤一郎

ICORD2012開催事務局長: 西村由希子

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

2

今後の国際連携のありかたについて(提案)

1: 研究推進に向けた検討会への積極的参加

- ・ 今日の限られた科学予算の中で、できるだけ患者側のニーズを反映した研究への支援が求められる

*Hair Cut*のようにすべてを平等に削るほど、愚かな方法はない
(Francis S. Collins, NIH)

→技術的ブレイクスルーが期待される研究や、患者の疾患情報・ニーズを的確に拾い上げるシステム構築への重点投資が重要

→ターゲット研究分野推進のため、欧米にて検討会が発足している
(Directorレベル、実務者レベル)

- ・ 日米欧の公的機関が助成している希少疾患研究領域は重複している
→日本にとっても協調する価値は高い

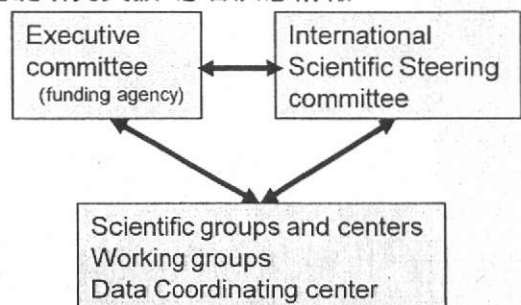
検討会に参加し、海外の情報収集に努め、各国との協調を図ると同時に日本発の提案を検討会にて行うことは重要

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

3

事例) International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)

- ・ 欧米研究機関・資金提供機関らが中心となって設立した、実務者レベルの研究推進委員会
- ・ 希少疾患分野研究推進のため、資源をより効果的に配分し、研究者連携を深めることが目的
- ・ 2020年までの達成目標
 - ・ 第一目標
 - ・ 希少疾患に対する200の新規治療法の確立:基礎研究支援・患者疾患情報集約・治験推進・規制枠組みの改定
 - ・ すべての希少疾患に対する診断テストの確立
 - ・ 第二目標
 - ・ より良い疾病分類および一般体系化
 - ・ 患者情報ネットワークの確立
 - ・ 希少疾患研究・助成のベンチマーク設定
 - ・ 患者支援
- ・ 現在日本にも参加依頼がなされている(保健医療科学院が対応)
- ・ しかし、議論内容が関係部署に周知され、十分な検討がなされることは少ない



効果的な研究推進のため、国内一部署ではなく、複数部署による情報共有・検討が必要

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

今後の国際連携のありかたについて(提案)

2: Rare Disease Communityの形成

- ・ 個々の希少疾患用医薬品市場は小規模だが、全体市場はグローバル規模であるため、情報へのアクセスは世界共通であるべき
- 今後は、従来の医師-患者間コミュニケーションにとどまらない、希少疾患に関わる国内外関係者(患者・医師・大学・企業・行政・NPOら)が密接に関わるコミュニティの形成が重要
- それぞれの立場(ニーズ・目的)を理解することで、より効率的・効果的に研究推進・システム構築が進み、社会理解が促進される
- ・ 例) データベースシステム設計・運用を主軸としたコミュニティ形成 (Orphanet Japanプロジェクト)
 - 希少疾患に関する正しい情報や知識を集積し、ネットを通じて広く周知できるようインフラ整備を行う。研究機関との連携も考慮し、患者・医師だけでなく、上流(基礎研究)から下流(製薬販売)までの情報をうまく網羅
 - 製薬協等企業側協力の取り付けが重要
- ・ 国が関与することで信頼性が見込める
- コミュニティの有効活用のためのハブとなる機関(部署)もしくは人材(異分野専門家含)の必要性

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

今後の国際連携のありかたについて(提案)

3: 患者会国際連携

- 一人の患者、一つの組織、一人の立場では、Rare Diseaseを取り巻く環境を克服することは困難

昨今の経済状況はかなり深刻であり、今後一層険しい山がそびえたっている
(Peter Saltonstall, president of NORD)

→ 今後は個々の患者会活動にとどまらず、連携・協調することによるさらなる社会発信を目指すことが重要

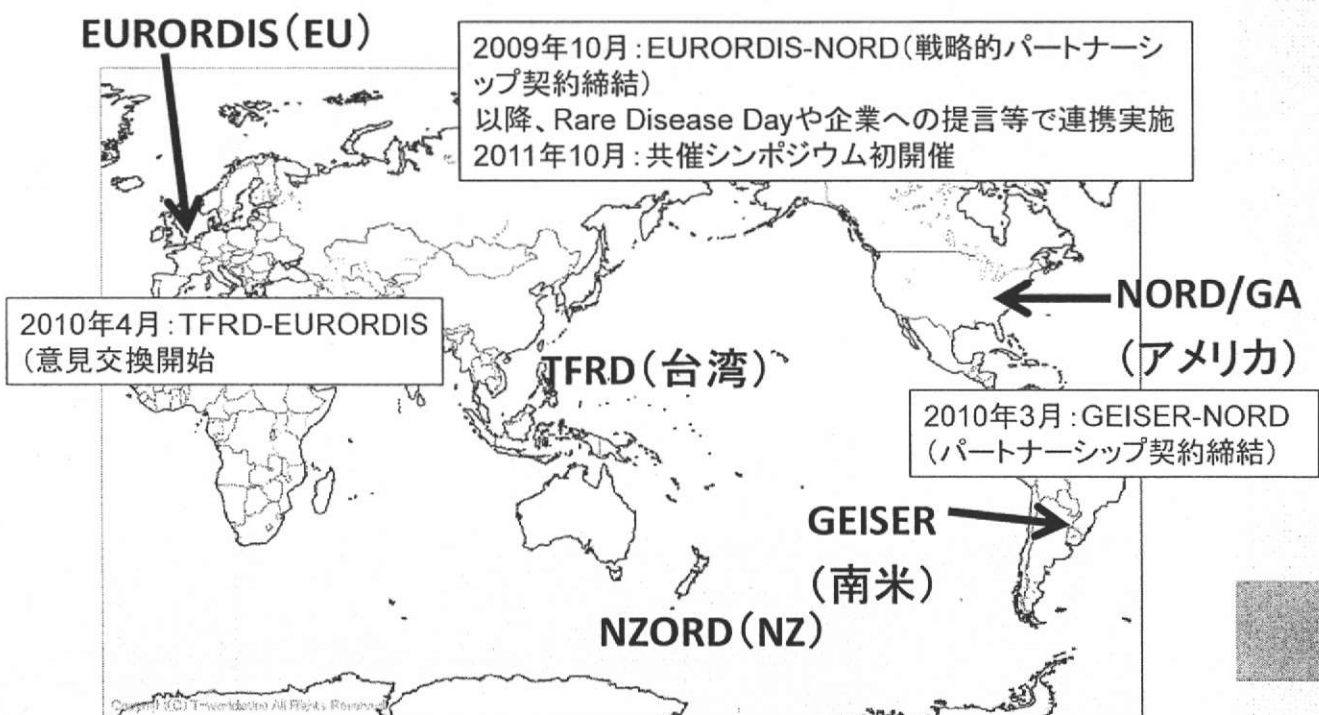
- ここ数年で、各国患者会(協議会レベル)が積極的に連携開始
- 日本も、海外連携事例に学び、国際連携に向けたアクションを早急にとる必要がある

→ 今後対等に議論することで、日本の患者の立場をアピールしていくことにもつながる

→ また、日本の患者会へのアクセスが容易ではない海外企業・研究者らに目を向けてもらう機会の増えることも期待される

世界の著名な患者会の連携状況

(個別疾病ではなく協議会レベル)



日本患者会との連携を多くの海外患者会が期待

- しかし・・・(海外からの視点)
 - ✓ 知り合う機会がない
 - ✓ 日本がこういった連携に興味があるかわからない
 - ✓ 定期的に意見交換をおこなう機会がない
 - ✓ 日本語がわからない(ので、情報共有ができない)
 - ✓ 日本の状況がわからない
 - ✓ 薬事制度などのルールが理解できない

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

8

日本患者会との連携を多くの海外患者会が期待

- そこで・・・(海外からの視点)(日本側に求められるアクション)
 - ✓ 知り合う機会がない・日本がこういった連携に興味があるかわからない
 - まずは機会をつくる・育てる・続ける。
 - そのうえで、日本にとっての連携の必要性・重要性を伝える
 - ✓ 定期的に意見交換をおこなう機会がない
 - 直接対話だけでなく、インターネットを活用
 - ✓ 日本語がわからない(ので、情報共有ができない)
 - 英語でのコミュニケーション・情報提供を検討
 - ✓ 日本の状況がわからない
 - ✓ 薬事制度などのルールが理解できない
 - 患者会だけで回答するのではなく、説明ができる外部人材を積極的に活用したうえで情報提供を実施
 - (患者だけでなく、政府機関や企業・大学との連携・協調が重要)

Rare Disease Community
からのサポート

患者会側からのフィードバック

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

9

今後の国際連携のありかたについて(提案)

3: 患者会国際連携(患者会運営知識の共有)

- 患者組織の在り方について、予算の使い方や会計方式、広報、fund raisingについて学ぶ機会を設ける
- 関連する国際学会・研修への参加を支援
 - 2010年度難病フォーラムにて各国患者会の予算案を紹介した際、かなりの患者会が興味を示す
 - 各国患者会組織の詳細をヒアリング調査するとともに、定期的なフィードバックを行うことはとても効果的
 - アジアネットワークについては、遺伝性疾患分野でまずとりまとめをしたい、等の考えがすでにあり、日本も協力の問い合わせがきている。一方で、海外対応が可能な部署がない・対応できる常駐者がいない・患者以外の識者がいない、というのが日本の現状。
 - 海外患者会はOD開発まで見据えている場合が多いため、患者会活動の視野を広げるという意味でも重要(fund raisingは社会認知度向上のためだけでなく、創薬開発にも大切という視点を学ぶ)
 - 3年程度の公的支援が必要。その後は徐々に自立運営にシフト(自立のための支援制度であることを患者側も理解する必要がある)
 - キーワード: 自立的(協調的)運営・情報発信・国際連携・協調提言

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

10

今後の国際連携のありかたについて(提案)

4: 関係機関連携企画への積極的参画

- Rare Disease Community全体として、国内外で実施されている各種企画への参画
例)
 - 海外患者協議会Annual meeting(多くの患者団体・行政・企業が参加)
 - 患者会共催企画(2011年度DIA Meeting(欧米共催)等)
 - Rare Disease Day(希少・難治性疾患分野の認知度向上を 目指し、毎年2月末に開催。日本では2010年から実施。2011年は56カ国が参加)
 - ICORD(世界各国からステイクホルダーが参加し、幅広い議論を展開し、提言をおこなう)
 - 海外に出向かずとも参画できる企画の増加→機会を積極的に利活用
 - 患者会患者会ごとの活動に出すのではなく、患者会が集まるような企画ごとに予算を与えるという視点
 - 患者だけではなく、ほかのステイクホルダーも参加するためのサポート・仕掛けを検討

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

11

ICORDを日本で開催する意義

【世界共通の課題】

- 希少・難治性疾患の領域は、患者数が少数であり地理的に分散
→研究や創薬、社会などから取り残される傾向があり、結果として専門知識が不足/分散化
- しかし近年では、
 - 希少・難治性疾患全ての患者数の総和を考えると全世界人口の数%にもなると言われ、決して無視できない存在であると考えられはじめた
 - これら希少・難治性疾患が、患者数の多いいわゆる“コモディジーズ”と病態生理を共有しており、コモディジーズそのものが、病因に基づく新たな疾患概念の提唱により、より患者の少ないセグメント化された疾患へと細分化されている
 - →これまで以上に、世界共通の医療関連問題としてとらえる必要性が生じる
- 各国状況や研究・政策などの情報共有・協働がより強く望まれる状況
- ICORD2012は、世界中から多くの患者・関係者が参加するため、領域を超えた国際連携・交流を促進させるまたとないチャンス
- 日本からの参加者を増やすことも、海外へのアピールの一つにつながる

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

12

まとめに代えて

- 希少・難治性疾患分野における各種国際連携は、日本ではほとんどが個人・個別ベースにとどまっている状況
→限られた資源・人材を最大限に活用し、希少疾患分野の研究開発推進・発展のためには、さらなる大規模連携が大切
- 先に述べた検討会や各種会議にて、日本の患者会もしくは行政からの参加・意見は強く求められている
- 本分野の連携は海外でもはじまったばかりであり、開始時期としては適切
- 連携担当人材の登用/育成・長期関与が重要
- 今後は、企業も巻き込むための仕掛けを海外事例から学ぶことも重要(海外では企業人材が積極的参加することが多い)
- これらの海外連携を定着させるまでの人的・金銭的サポートが重要(目的ベースの助成)。また、コミュニティ全体で海外からの知見を利活用するための仕組みづくりも大切

・ヒト・カネ・チエ(人材・資金・国内に向けたフィードバックのありかたの検討)、そして継続なくして、本分野の国際連携はなし、

November 14th 2012, 厚労省難病対策委員会, Yukiko Nishimura PRIP Tokyo and UT

13

ご清聴ありがとうございました

西村由希子

yucko@ip.rcast.u-tokyo.ac.jp

ICORD2012 Website

http://www.prip-tokyo.jp/icord2011_jp/

*多数の皆様のご参加をお待ちしております。

Acknowledgement



池田和由、寺田央 (PRIP Tokyo) 児玉知子 (保健医療科学院)

欧州における希少疾患対策

— Orphanetの取組み —

水島 洋、児玉 知子、金谷泰宏
国立保健医療科学院

欧州における希少疾患への取組みの経緯

- 1995年 希少医薬品室開設(フランス)
- 1996年 Orphanet開設※1 
- 1997年 EURORDIS開設※2 
- 2001年 希少疾患運営委員会設置(オランダ)
- 2002年 希少疾患研究施設設置(イタリア)
- 2003年 研究ネットワーク構築(ドイツ、スペイン)
- 2004年 希少疾患に関する政府方針(フランス)

※1 オーフアネット(<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

仏保健省と仏国立衛生医学研究所により開設、38カ国が参加
(対象疾患5,781、専門施設4,291、検査施設4,486、専門家13,440人)

※2 EURORDIS(<http://www.eurordis.org/>)

患者会の運営による非政府組織、447の希少疾患患者会(44カ国)より構成
1200の希少疾患を対象に活動



希少疾患への取り組み(EU)①

• 方針

罹患患者の減少

死亡率の改善(特に小児、若者)

患者のQOL向上と社会経済的負担の軽減

• 国家計画

EU加盟国に対して希少疾患対策を2013年末までに策定することを勧告(27カ国)

• 運営委員会

希少疾患委員会の専門家によるヨーロッパ連合各国の対策立案の支援

参考) http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm

2



希少疾患への取り組み(EU)②

プロジェクト(研究事業)

希少疾患患者会に対する支援

希少性疾患対策の連携促進

希少性疾患に対する研究及びヒト組織由来製品の開発

• オープンネット(EU中心に海外各国との連携)

疾患情報の提供(5,000疾患以上)

専門家のネットワーク化、治験・医薬品開発の最新情報

参考) http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm

3

Orphanetの概要

- 1997年 設立
- 目的
 - 疾患、施設に関する情報提供
 - 共同研究の推進
 - 治験の推進
 - 患者の孤立防止
- 希少疾患に関する情報提供サイト (23年6月19日現在)
 - 希少疾患に関する情報提供 5954疾患
 - Expert Clinic 4942施設
 - 検査センター 5424施設
 - 患者団体 1969団体

4

Orphanetのトップページ

Languages : Français | English | Español | Deutsch | Italiano | Português
 Home page | Help | Contact us

orphanet
 Inserm

The portal for rare diseases and orphan drugs

Rare diseases | Orphan drugs | Expert centres | Diagnostic tests | Research and trials | Patient organisations | Directory of resources | Other information

SIMPLE SEARCH
 Search a disease → OK
 Alphabetical list of rare diseases

OTHER SEARCH OPTION(S)
 > Orphan drugs
 > Patient organisations
 > Research and trials
 > Expert centres
 > Diagnostic tests
 > Directory of resources

ORPHANET DATA
 Diseases : 5954
 Expert centres : 4942
 Laboratories : 5424
 Professionals : 15619
 Daily visitors : 12818

RARE DISEASES
 > Information about a disease
 > Alphabetical list
 > Search by clinical sign
 > Search by gene
 > Emergency guidelines
 > Encyclopaedia for patients
 > Encyclopaedia for professionals
 > Classification
 > About Rare Diseases
 > Prevalence of Rare Diseases

There is no disease so rare that it does not deserve attention
 Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

About Orphanet | Quality charter
 Register your activity

Languages : Français | English | Español | Deutsch | Italiano | Português

RESOURCES DIRECTORY
 > Expert centres
 > Diagnostic tests
 > Research projects
 > Registries / databases

Services for professionals
 > Encyclopaedia for professionals
 > Search by clinical sign
 > Emergency guidelines
 > Register your activity

Services for patients
 > Information about a disease
 > Encyclopaedia for patients
 > Patient organisations
 > Expert centres

NEWS
 Plan national maladies rares France 2011-2014 (pdf) [?]
 Clinical Utility Gene Cards now

5

Orphanetのトップページ(続き)

研究者向け情報
-研究プロジェクト
-バイオバンク

企業向け情報
-OrphanDrug
-治験

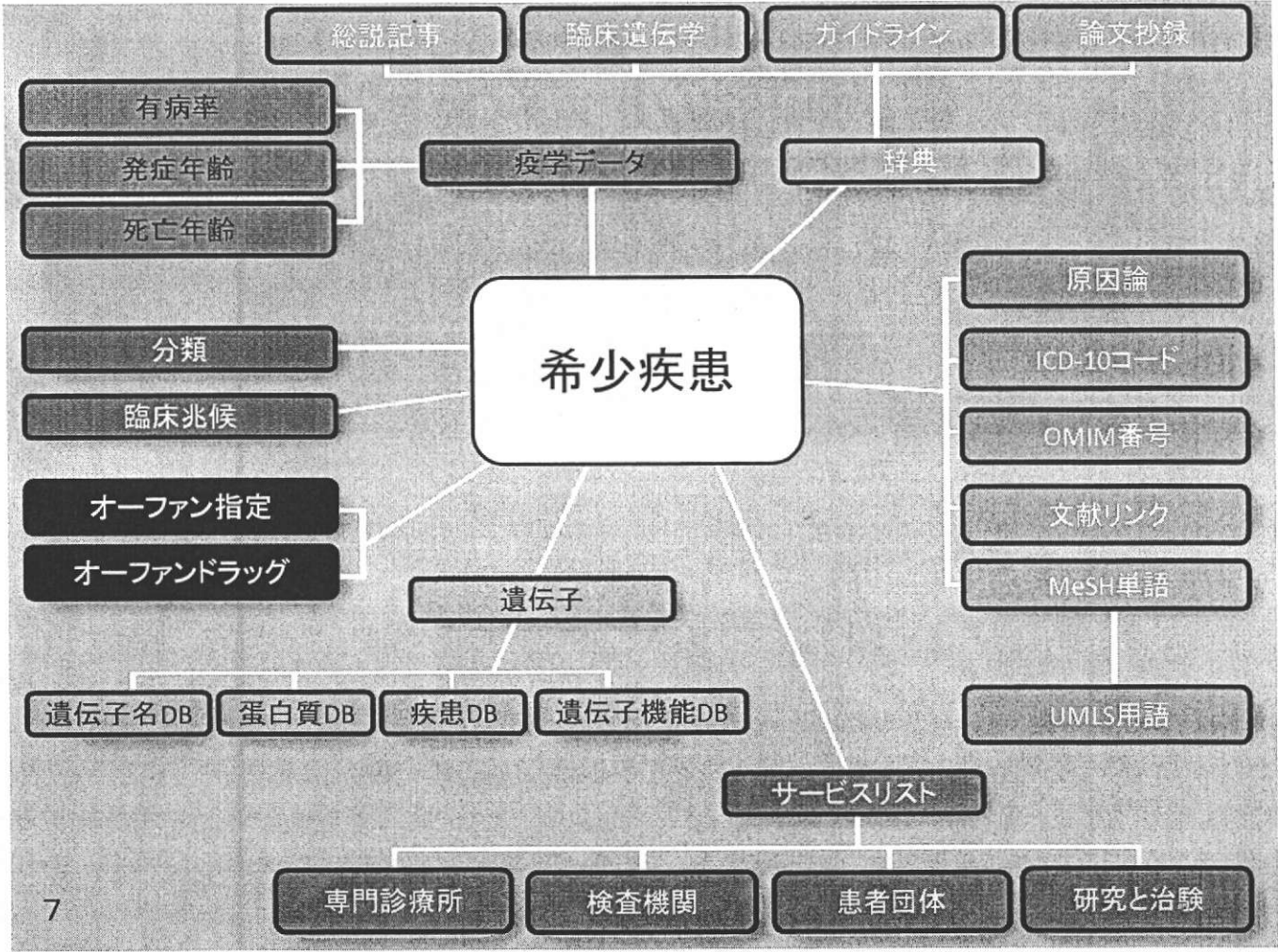
イベント情報

報告書

各国のページ
-35カ国

The screenshot shows the Orphanet website interface with several callout boxes:

- ORPHAN DRUGS**: Includes links for finding drugs, clinical trials, and registration.
- ORPHANET REPORTS**: Includes prevalence of rare diseases, disease registries, and research projects.
- OTHER DOCUMENTS**: Includes EC communications, rare disease webpages, and national plans.
- Services for researchers**: Includes research projects, registries, and classifications.
- Services for industry**: Includes orphan drugs, clinical trials, and licensing offers.
- EVENTS**: Lists recent events like the Rare 2011 conference and workshops.
- ORPHANET IN PARTNER COUNTRIES**: A table listing partner countries such as Austria, Belgium, France, Germany, Greece, Ireland, Italy, Japan, Korea, Lebanon, Lithuania, Luxembourg, Malta, Morocco, Netherlands, Norway, Poland, Portugal, Romania, Serbia, Slovakia, Slovenia, Spain, Sweden, Switzerland, Taiwan, and Thailand.



難病情報センターとOrphanetの比較

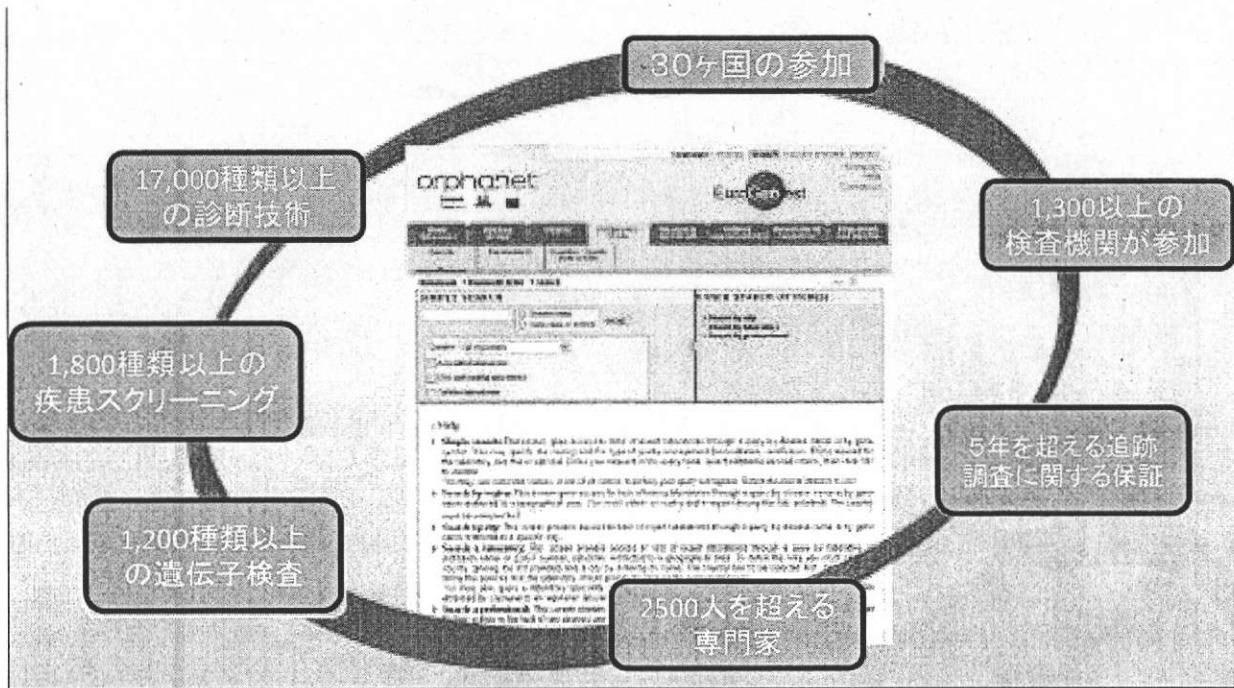
	難病情報センター	Orphanet
疾患解説	130	5,954
Orphan Drug	×	○
専門機関	×	○
検査機関	×	○
患者団体	○	○
専門家向け情報	○	○
患者向け情報	○	○
研究者向け情報	×	○
企業向け情報	×	○
報告書	○	○
イベント	△	○
ニュース	○	○
多国語ページ	×	○

8

Orphanetが対象とする疾病の分野別比率(%)

奇形	16.40	眼科	3.72
癌	10.87	呼吸器	3.45
神経	10.78	感染症	2.59
代謝	7.39	神経筋	2.42
血液	6.82	血管	2.21
心臓	6.69	耳鼻科	1.79
骨	5.55	腎臓	1.65
皮膚	5.36	消化器	1.65
内科	4.53	肝臓	1.34
内分泌	4.46	免疫	0.32

Orphanetより提供される臨床検査情報



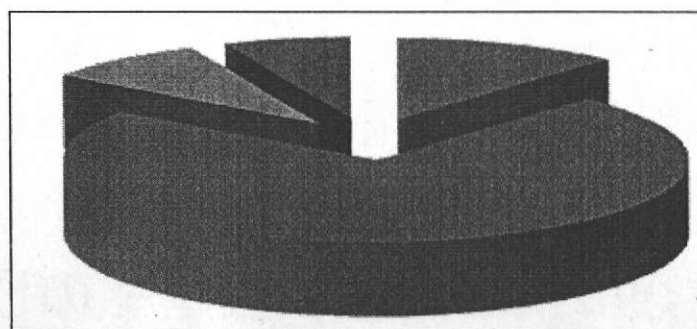
治療法: 開発中の医薬品数

固形腫瘍	173	眼科	20
神経	151	骨	17
血液	118	奇形	13
代謝	68	産科	13
皮膚	59	精神科	13
内分泌	51	肝臓	13
リウマチ	38	心臓	10
免疫	35	血管	9
感染症	33	中毒	7
消化器	32	アレルギー	6
腎臓	27	泌尿器	2
呼吸器	23	顎・顔面	2

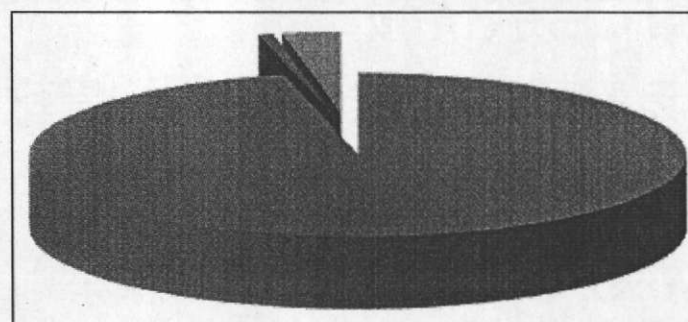
395箇所の疾病レジストリー(各国別)

フランス	103	アイルランド	9
ドイツ	51	ポルトガル	7
イギリス	50	スイス	6
イタリア	47	ギリシャ	2
スペイン	28	ブルガリア	4
ベルギー	19	デンマーク	3
オランダ	10	ルーマニア	2
オーストリア	13	合計	395

疾病レジストリーの特徴



- 地域
- 国内
- 欧州
- 国際



- 大学
- 患者団体
- 企業

医薬品開発に向けた国際間疾患レジストリー(60疾患)

嚢胞性繊維症

アルファ1-

アンチトリプシン欠損症

凝固機能障害

ヒスチオサイトーシス

重症慢性顆粒球減少症

胆道閉鎖症

神経筋疾患

ウイルソン病

ファンコニー貧血

肺高血圧症

代謝性疾患:ゴーシェ病、
ポンペ病、ファブリー病、
ムコ多糖症等

オンディーヌ症候群

原発性免疫不全症

網膜変性症

ハンチントン病

14

Orphanet参加のもたらす効果

○ 疾患情報の把握

5,000を超える疾患情報の把握が可能

○ 臨床検査情報の活用

2,000種類に及ぶ臨床検査情報の取得

○ 最新の臨床治験情報

300を超える臨床治験に関する情報の取得

○ 国際的な患者団体活動との連携

○ 国際的な疾患レジストリーの構築

15

これまでの委員会における議論を 踏まえた論点メモ(修正案)

平成23年11月14日
厚生労働省健康局

① 対象疾患の公平性の観点

- ・ 難治性疾患の4要素(①希少性②原因不明③治療方法未確立④生活面への長期の支障)を満たす疾患であっても、特定疾患治療研究事業の対象疾患(現行56疾患)となっていないものがあり、希少性難治性疾患の間でも不公平感がある。
- ・ 難治性疾患克服研究事業の対象疾患も、臨床調査研究分野の130疾患及び研究奨励分野の214疾患(H22年実績)に限定されており、診断基準が確立していないものも含め細分化すると5000~7000あると言われている希少性難治性疾患の一部にしか対応していない。また、それら130疾患及び214疾患の中には、4要素を満たしていないものも含まれる。
- ・ 医療費補助対象疾患、研究対象疾患については、公平性の観点からも、ある一定の基準をもとに、入れ替えることを考える必要があるのではないか。

② 特定疾患治療研究事業運用の公正性の観点

- ・ 患者自己負担軽減のため、医師が認定のために行う診断が甘くなっている場合もあるとの声もあり、本来対象外の者も対象となっているとの指摘がある。
- ・ 本来事業対象外の治療(認定された特定疾患に係る治療以外の医療)に対しても助成がなされている事例がある。
- ・ 実施要綱上他法優先を定めているにも関わらず、患者負担が少ない特定疾患治療研究事業が利用されているとの指摘がある。

※修正部分は下線

③ 他制度との均衡の観点

- ・ 一般の医療保険制度に上乘せされる他の公費負担制度と比較して、特定疾患治療研究事業をどう考えるか(例:小児慢性特定疾患治療研究事業、自立支援医療)
- ・ 入院時食事療養標準負担額等も補助の対象となっている。

④ 制度安定性の観点

- ・ 近年、受給者増(2-3万人/年)・医療費増(100億円/年)の状況であり、補助要綱上、予算の範囲内で国が1/2補助することとなっているものの、現実的には大幅な都道府県の超過負担が続いており、不安定な制度となっている。

⑤ 臨床調査個人票の患者データの質、効率性の観点

- ・ 難病の診断が厳密に行われておらずデータの質が研究に資するものではないこと、都道府県により、対象患者のデータ入力状況がまちまちであることから、統計データとしての精度に問題がある。
- ・ 患者一人一人の詳細な臨床データを入力することへの都道府県の負担が大きい一方、これらデータは疫学情報としても精度の問題もあり、データ収集の方法としては効率的ではない。
- ・ 患者、診断医、行政(都道府県)それぞれが、データ入力によるインセンティブを感じられる制度になっていないとの指摘がある。
- ・ 特定疾患治療研究事業は、福祉的側面のみが強調されており、患者、診断医、行政(都道府県)ともに、本来の研究的意義への認識が薄くなっているとの指摘がある。

-2-

⑥ 総合的施策の観点

- ・ 難病対策が医療費助成、研究に偏重しており、難病に対する国民の理解・認知度を深めるための普及啓発や雇用・就労の促進などの総合的な対策が進んでいない。
- ・ 各都道府県に設置されている難病相談・支援センターは、都道府県によっては、基盤が脆弱であり、活動にも差がある。
- ・ 難病患者団体が力をつけて、患者間の支援、ネットワーク化あるいは研究など、自らもより一層難病対策に取り組むことが望ましい。
- ・ 難病研究、治療法開発等の国際連携が十分図られていない。
- ・ 難病患者へ自らの疾患に関する最新情報の提供、災害弱者たる難病患者への危機管理上の特段の配慮等のサービスが必要ではないか。

⑦ その他

- ・ 現行制度そのままの継続は困難であり、抜本的に難病対策の見直しを進めていく必要があるのではないか。
- ・ 医療保険制度、障害者施策等の他制度の改革と整合性を図りながら、難病対策のあり方について議論をする必要があるのではないか。
- ・ 特定疾患治療研究事業の研究的側面と福祉的側面の考え方を整理する必要があるのではないか。
- ・ いわゆる「難病」の定義について、整理する必要があるのではないか。
(希少性(概ね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及び診断基準が一応確立している等)
- ・ 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、いわゆるキャリアオーバーの問題がある。

-3-