

厚生科学審議会疾病対策部会 第11回難病対策委員会

議事次第

日時：平成22年5月10日

10:00～12:00

場所：KKRホテル東京 孔雀

1. 開会

2. 議事

(1) 今後の難病対策について

(2) その他

3. 閉会

<配布資料>

資料1「特定疾患治療研究事業に関する要望及び提言」(一瀬篤委員提出資料)

資料2「今後の難病対策研究のあり方を考える」(国立保健医療科学院 林謙治院長提出資料)

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

特定疾患治療研究事業に関する要望及び提言

平成 22 年 5 月 10 日

全国衛生部長会

<背景>

昭和 47 年から開始された特定疾患治療研究事業は、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あげてきた。

その一方、現在の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、疾患の医療費負担に対する公費支援のあり方、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、検討すべき課題がある。

また、本事業の実施主体である都道府県が長年にわたり国に要望してきた事業の法制化や補助金超過負担の解消については改善されず、別紙資料のように、平成 21 年度では超過負担がさらに増加する見込みであり、今後この事業自体の安定的実施が困難になるおそれがある。今後の制度改革にあたっては、本事業の目的をあらた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。

<提言>

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である。

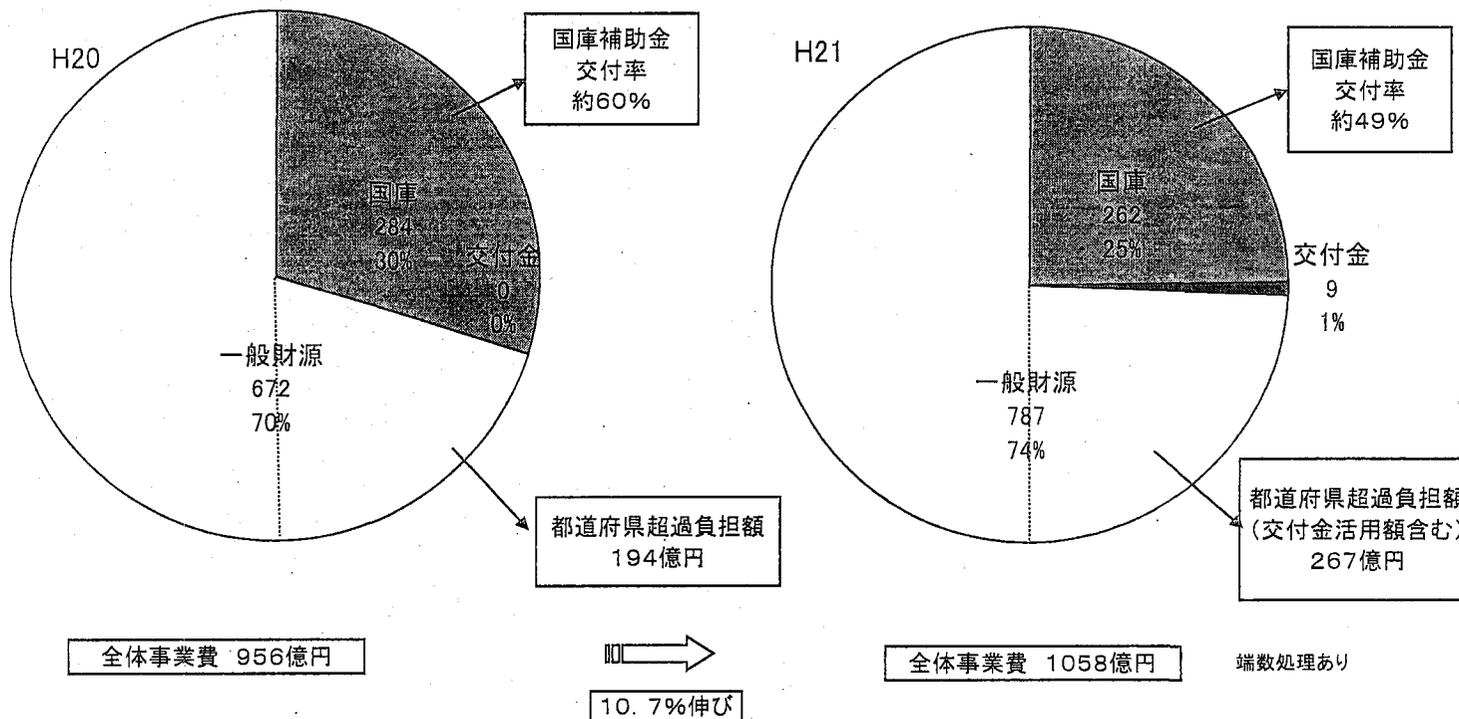
特定疾患に限らず、原因不明で治療法が未確立の疾患の原因究明や治療法の開発などの研究の推進や患者への医療費公費支援は、ナショナルミニマムとして国が実施すべきである。

一方、地方自治体は、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、それぞれの役割を明確にした改革が必要と考える。

その改革の道筋として次に掲げる項目を提言する。

- 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。

特定疾患治療研究事業費に絞める都道府県超過負担額(H20決算⇒H21見込み)



注意

端数の処理等により実際の国庫補助額とは一致しない。また見込み額のため、数値はあくまで参考値。

参考 試算

- 平成22年2月16日時点全国衛生部長会調べ
- ◇ 平成20年度決算額から平成21年度所要見込み額では、47都道府県事業費全体として約102億円の増額（前年度比10.7%増）。
 - ◇ 一方、国庫補助額は、284億円*から262億円*へ22億円の減額で、交付率**も平均約60%から49%に約10%も低くなる結果。
 - *）試算による数字のため、実際の国庫措置額とは相違あり。参考：国庫補助額 282億円(平成20年度)、258億円(平成21年度)。
 - **）交付率：本来国が負担すべき全体額の2分の1のうちに、実際にはどれだけ国庫が入っているかの率
 - ◇ 都道府県の超過負担額でみると、平成20年度が47都道府県全体で194億円だったのに対し、平成21年度では 267億円で、約73億円の増額（前年度比38%増）。
 - ◇ 高額療養費の見直しにより事業費全体が約2割縮小するという国見込みとは大きく異なる結果。

特定疾患治療研究事業について都道府県意見資料集

平成 22 年 2 月全国衛生部長会都道府県アンケートより次のカテゴリーにより抜粋

- 1 超過負担について
- 2 医療費助成制度について
- 3 難病研究について
- 4 法制化について
- 5 他制度との関係
- 6 事務手続の簡素化等事務改善について
- 7 その他

1 超過負担について

- ・対象疾患、患者数の増加や高額療養費制度見直しにより、現在の制度のままでは都道府県の事務量や一般財源の超過負担が増大すること、患者の事務手続きが繁雑化することは明白で問題。
- ・現在のままでの制度の運営であると、特定疾患として治療費助成への要望は益々増え、医療費の負担も高額になり、都道府県による財政負担は困難な状況になる。
- ・まずは「特定疾患治療研究事業」が研究事業なのか福祉医療なのかを明確にする必要がある。いずれの場合にしても、都道府県の超過負担が解消されることが必要。
- ・特定疾患治療研究事業に対する都道府県の予算措置は、もはや不可能な状況。
- ・超過負担の解消は緊急の課題なので、平成 23 年度を待たず補正予算等も含め緊急提案すべき。
- ・制度の抜本改正には、相当の時間を要すると思われるが、もはや、都道府県には当該見直し完了までの間、当該事業を支えていく余裕はない。

2 医療費助成制度について

<「たとえば「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、制度そのものの見直しを行う。」ことについての意見>

- ほぼすべての都道府県が、肯定的要素と否定的要素を併記して、回答している。
- 「特定疾患の対象疾患追加や、受給者数が増加する一方で、特定疾患の選定方法や、都道府県の超過負担等の課題があり、また高額療養費制度の見直しに伴う認定審査の煩雑化などから、見直しは必要である。」との見解を示しつつ、下記に述べる【否定的要素】や【条件整備】を提示している状況と概ね分析することができる。

【肯定的要素】

- ・患者及び自治体等の事務的負担が大幅に軽減される。
- ・医療費助成は、基本的に医療保険制度の中で行うべきもの。
- ・現行制度では、同じ難病でありながら、公費負担の対象に指定されるかどうかで患者の医療費負担に大きな差異が生じている。
- ・対象患者から、各種手続きの簡素化等が求められており、各種手続先は加入している保険者だけに限定されることが望ましい。
- ・今後、限られた予算・人員の中で難病対策を推進するためには、本提案のような抜本的な制度の見

直しが必要。

- ・ 現行の特定疾患治療研究事業の制度は限界にきていると考えるため、法制度化等、特定疾患治療研究事業を抜本的に見直すことについて賛成。

【否定的要素】

- ・ 難病施策に限定せず、医療保険制度全体として考えると、保険者の医療費負担増や、最終的には保険料増などの影響が生じることから、医療費の自己負担のあり方について、根本的な議論が必要。
- ・ 「特定疾病」の対象から外れた疾病について、現行制度と同様に「難病患者間の格差」が生じる。
- ・ 医療保険制度に組み込むことにより、現行制度における福祉施策との連携のメリットが失われる可能性がある。
- ・ 患者の自己負担の取り扱い及び対象疾患の認定等の課題があると思われる。
- ・ 福祉医療とした場合は、実施にあたり保険者の負担が大幅に増えることとなるので、保険者の了解が不可欠。
- ・ 趣旨には賛同するが、低所得者の負担増や食事療養費に係る負担増など、受給者に係る課題が残り、慎重な議論が必要。
- ・ 特定疾患の患者認定は、「特定疾病」に比べて専門性が高く、専門の審査会を設けている。既存の保険制度に組み入れた場合、保険者が公平に認定できるかどうか疑問。
- ・ 医師の証明のみで認定が可能であるのかの検討が必要。
- ・ 審査を不要とするとますますの患者増につながるものが想定される。
- ・ 特定疾患は、治療研究が事業の柱の一つであるため、そのための患者データをどのように取り扱うかも課題。
- ・ そもそも難病対策は国の責任において取り組むべきとの意見が、保険者や患者から出てくる可能性があり、保険者への押しつけるような形で制度を組み立て直すことに、理解が得られるかどうか疑問。

【提案に賛同する中で必要となる条件整備についての意見】

- ・ 対象患者の認定にあたり審査会のような公平性が保たれることと、治療研究に必要な継続的なデータ収集ができる仕組みが別途必要。
- ・ 都道府県で難病患者が把握できなくなれば、これまでの在宅患者の療養支援が困難となる。こうした患者発生を都道府県に通知する仕組みが必要。
- ・ 重症認定患者については、自己負担なしで治療を行っていることなど、現行の特定疾患治療研究事業と特定疾病では患者の自己負担額に差がある。患者の不利益にならないようにすることが必要。
- ・ 低所得者への対策が必要。
- ・ 既存の医療保険制度の組み入れについては、特定疾患治療研究事業の位置づけの明確化や、保険者の負担増に対する国の支援の強化等、十分な検討を要する。

＜「現行の特定疾患治療研究事業は、医療費の低所得者対策としての側面が大きいと思われるため、医療保険の高額療養費制度を見直し、保険制度の低所得者対策を手厚くすることで患者の負担軽減

を行う。この場合、研究者による調査研究事業は独自に行う。」についての意見>

【肯定的要素】

- ・本事業を申請する対象患者にとっては、医療費の助成がすべて。低所得者対策としての医療費助成は、医療保険制度の枠組みの中で、対応すべき。
- ・患者の経済的支援の側面が重くなっていることを勘案すると、本提案内容では難治性疾患克服研究事業の対象とされていない難病患者の関係だけでなく、20歳を超えた小児慢性疾患患者や長期慢性疾患の患者との均衡を図れる。
- ・特定疾患の医療費助成は実態として、患者の生活面への支援を目的とするものであると考えられるが、指定されているのは56疾患だけで、希少な難病は5千とも7千ともいわれ、その中には特定疾患と同様に高額な療養費が長期にわたって必要な疾患があることから、様々な患者会から公費負担の要望がよせられている。このような状況から、指定された特定疾患の中で医療費の給付を位置づけるのではなく、難病疾患全体の患者の実態に即した支援を考える必要があると考えられるので、提案の既存の医療制度である高額療養費の見直しの中で医療費の低減策を検討するのが適当と思われる。

【否定的要素】

- ・高額療養費制度を見直し、全ての患者を対象にするのは、患者にとっては理想的な案であるが、維持するためには保険料の増額等が必要。これに伴い定率国庫負担や都道府県調整交付金等も増加する。高額療養費制度の見直し後の額の検討とともに、見直し後の財源対策等の検討が必要。
- ・医療保険制度利用の全ての患者が負担軽減の対象となることから、医療提供者や患者のモラルハザードを生み、医療費の高騰を招くおそれ強い。
- ・現在の高額療養費の月額自己負担上限額を大幅に引き下げることにより保険者の負担が過重になることが懸念される。このような改正を行う場合は国から保険者に何らかの財政支援を検討すべきと考える。
- ・特定疾患事業の役割を低所得者対策と位置づけ、高額療養費制度の見直しにつなげることには飛躍がある。
- ・重症患者は、所得に関係なく自己負担を免除されるなど、現行の制度は、必ずしも低所得者対策ばかりではない。低所得者対策に重点を置きすぎると、一定の収入がある人など、難病患者の一部を排除することになり、患者側からの反発は必至。

3 難病研究について

<たとえば「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、制度そのもの見直しを行った場合の難病研究についての意見>

- ・治療研究を進めるため今後もデータの必要な疾患を特定疾患懇談会で厳選し、情報収集の方策を別途定めるべき。
- ・臨床調査個人票データによる治療データの収集ができなくなり、研究に障害が生じることは否めない。

- ・認定審査は保険者が個別に行うことは困難と思われるので、国が第三者機関等に委託等をして行うこととし、臨床調査個人票も当該機関で収集できるため、それを国に提供する制度にすれば研究事業の継続も可能と考える。
- ・本制度は、難病の原因究明や治療法の研究並びに医療費等の負担軽減による研究事業への継続的な参加を確保するため、患者の自己負担分を所得に応じて公費負担する制度であり、見直し時この点に留意が必要。

＜「現行の特定疾患治療研究事業は、医療費の低所得者対策としての側面が大きいと思われるため、医療保険の高額療養費制度を見直し、保険制度の低所得者対策を手厚くすることで患者の負担軽減を行う。この場合、研究者による調査研究事業は独自に行う。」についての意見＞

- ・調査研究事業としての必要性を認め、都道府県もこれに一定の関与をするとすれば、これに係る都道府県の事務は依然発生すると考えられる。調査研究事業への都道府県の関与の妥当性やあり方についての検討も必要。
- ・難病の治療研究事業の必要性は理解するが、患者への医療費助成とは切り離れた事業として実施されるべき。
- ・医療費の公費負担は既存の医療保険制度の中に組み入れ、調査研究事業については国が継続して行うことが適当。
- ・臨床調査個人票による調査研究については、どれだけ成果があるのか疑問があるため、研究者による調査研究事業を独自に行うことについて賛成。
- ・調査研究事業については、研究班の医療機関をネットワークで繋ぎ臨床データを蓄積できるシステムを作るなど独自の研究事業として検討できないか。
- ・研究者による調査研究事業を独自に行うとした場合であっても、そのために都道府県に新たな業務を強いる結果とならないようすべき。
- ・治療法の研究は、スモンの検診を参考に国の研究班を中心とする医療機関のネットワークで定期的検診によるデータを利用すべき。
- ・現行制度の中で、地方単独では実施不可能な、原因究明、治療法の確立に向けた国レベルの研究が行われ、成果が上がっていることから、調査研究事業について、独自に行うことには反対。
- ・調査研究については、現行手法に依らなければ独自では困難ではないか。
- ・治療研究事業は、新規及び更新時の臨床調査票により継続的なデータが国に集約されることにより調査研究が進む制度であり、単に医療費の負担軽減を図るだけの制度ではないと考える。独自に調査研究事業を行ったとしても、当事業レベルのデータ収集は困難。
- ・調査研究については、法制化を行った上で、対象となる疾患を選定。調査研究中の医学的なデータを蓄積し、エビデンスに基づいた医療を行うよう提言する組織・体制の整備を進めていくべき。

4 法制化について

- ・保健・医療・福祉・労働を包括した総合的、体系的対策とするため、法制化を図るとともに、医療給付の判定に用いる臨床調査個人票（診断書）の検査項目は、必要最小限とし、患者負担の軽減を図るべき。

- ・類似の制度である小児慢性特定疾患治療研究事業は、法（児童福祉法）に基づく制度であるが、実施主体は保健所設置市になっている。特定疾患についても、適正な負担等の観点から実施主体の見直しが必要。
- ・財政面での裏づけとすべく、法律に基づく制度とされることが望ましい。
- ・制度を根本的に見直すことは、多大なる時間を要することを考えると、まずは、現行制度について、民主党のマニフェスト通り法制化し、国・地方の負担割合を明確化することにより、抜本的に超過負担を解消する方向で進めてはどうか。
- ・制度の抜本的改正が困難な場合、少なくとも法制化および国庫補助率の明示が必要。
- ・国において法制度を含めた制度の大幅な見直しを実施し、まず財源の確実な確保を図り、制度の安定的な運用を図るべき。
- ・現行の制度が法制化されていないことが問題。また、昨年5月の制度改正以降、事務負担は増えたが、医療費は減っていない。受給者は頻繁に保険証を変更するため、受給者証の交付が間に合わない状況が生じている。
- ・難病対策と社会保障を分ける考え方に賛成。調査研究対象となる疾患の選定及びその基準を決定する組織や体制の整備、調査研究結果のデータベース化の推進等を含むスキーム構築に関する法整備が必要。また、保険者の負担増大に対する財源措置（国庫補助等）が必要。

5 他制度との関係

- ・特定疾患だけでなく保険制度・福祉制度等とも合わせて広くセーフティネットの再構築が必要。
- ・安定した財源を確保するため、医療費については自立支援医療に組み込む等の方策を検討すべき。
- ・公費の対象のうち、食事療養費を対象外とすべき（特定疾患治療研究事業は食事療養費を全額公費負担しているが、他の公費負担制度において、食事療養費は対象外としている事業も多い。）。また、平成21年5月の高額療養費制度の改正により、特定疾患における食事の減額と保険者が発行する食事減額認定証との兼ね合いが複雑になっている。
- ・他制度との公平性の観点からも、入院時のいわゆるホテルコストについては対象外とすべきと考える。
- ・公費の対象のうち、介護を対象外とすべき。介護保険については、「訪問看護は全額公費」、「訪問リハ・居宅療養管理指導、介護療養型医療施設サービスは上限額まで公費負担」、「その他は対象ではない」というように特定疾患治療研究事業が公費の対象としているもの自体が複雑である。特定疾患治療研究事業における介護保険利用は全体から見ると少ない。当該事業は治療研究のための事業であり、介護に必要な経費については、介護保険制度の中で対応すべき。
- ・パーキンソン病、潰瘍性大腸炎などの症例の多い疾患についてのみ「特定疾病」として取り扱うことも考えられる。

6 事務手続の簡素化等事務改善について

- ・認定基準があいまい。審査医が、審査に困難を感じているため、臨床調査個人票と矛盾がないようにすべき。
- ・自己負担限度額のランクが複雑で、わかりにくい。A～Gランクの他に、その1/2、1/10な

どがあり、分かり易く説明しやすいものにすべき。

- ・生計中心者の認定方法があいまい。患者の生計を担うもの、という非常にあいまいであるため、患者への説明が困難である。例えば、「医療保険の被保険者」などのように、わかりやすく、説明しやすいものにすべき。
- ・申請に必要な所得証明書類が複雑で、わかりにくい。自己負担限度額の認定は「所得税」、高額療養費の認定は「住民税」の書類が必要となり、患者は税務署と市町村役場両方に行くことになり、負担が大きくなっている。また、保健所で説明しても、高齢であったり、障がいがあったりと、書類を揃えることができない患者もいる。このようなことから、自己負担限度額の認定を「住民税」でできるようにすべき。
- ・平成22年度の更新の際は、社会保険者加入者で生計中心者が住民税非課税の者、国民健康保険組合加入者、そして、保険者変更の未提出者については、高額療養費の適用区分の照会のため保険者照会が必要になる。現在は保険者照会の際には、申請者の同意書が必要となっているため申請者の負担・混乱や都道府県・保険者の膨大な事務が発生する。しかし、個人情報保護法やほとんどの地方自治体の個人情報保護条例では、法令上規定があれば、「個人情報の取り扱い、収集、提供の制限」に抵触しないため、同意書がなくても照会は可能である。特定疾患の高額療養費の適用区分の照会については、健康保険法施行規則98条の2等に規定されたことから、保険者照会に同意書は不要と考えられる。申請者の負担軽減や都道府県・保険者の事務の軽減を図るべき。
- ・受給者証の更新は、例えば2年に1回とすべき。
- ・現行の軽快者基準では、ほとんどの症例で軽快者とするのが困難であり、軽快者基準の見直しが必要と思われる。(例えばモヤモヤ病で医療機関受診が年1回の経過観察者も認定となりうる。)
- ・軽快者基準の見直しが困難であるのなら、年1回の更新申請について、疾患により、臨床調査個人票の提出を省略できるようにするなど、申請者負担や病院、県の事務の軽減を図れるようにした方が実質的である。
- ・重症患者および住民税非課税世帯以外は一律定額負担とするなど所得階層区分および算定方法の見直しをすべき。

7 その他

- ・特定疾患の認定審査の件数が年々増えている状況の中、追加疾患には、認定審査の難しい疾患も多く、幅広く対応できる審査医の確保が困難な状況。
- ・特定疾患治療研究事業により治療法の進歩や成果が得られない場合は、対象疾患として妥当であるかの考え方を示すことが必要ではないか。また、治療研究事業として妥当でないと判断された疾患については、福祉施策としての医療費の助成制度を新たに検討することも必要。
- ・公費負担医療費の増加については、調剤薬局での処方に対して負担額がないことも、医療費増加の一因になっているのではないかと考えられる。
- ・抜本的な制度の見直しが困難である場合は、特定疾患の中には、指定した当時の状況と異なり、現在は上記原則に合致しない疾患もあることから、治療研究事業の原則に則った対象疾患のみを治療研究事業として医療給付を行い、原則から逸脱した疾患を現行の医療保険制度の中に組み入れる制度を早急に整備すべき。

- ・現在対象としている疾患の一部を非対象とすることは、現在同制度を利用している患者ほかの反発が予想され、混乱を招く恐れがあり、慎重に検討していく必要がある。「症例数が少なく」など、制度の原則そのものが、現行のままでよいのか、検討する必要もある。

今後の難病対策研究のあり方を考える ～先進国における希少疾患対策の動向～

平成22年5月10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

-2-

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

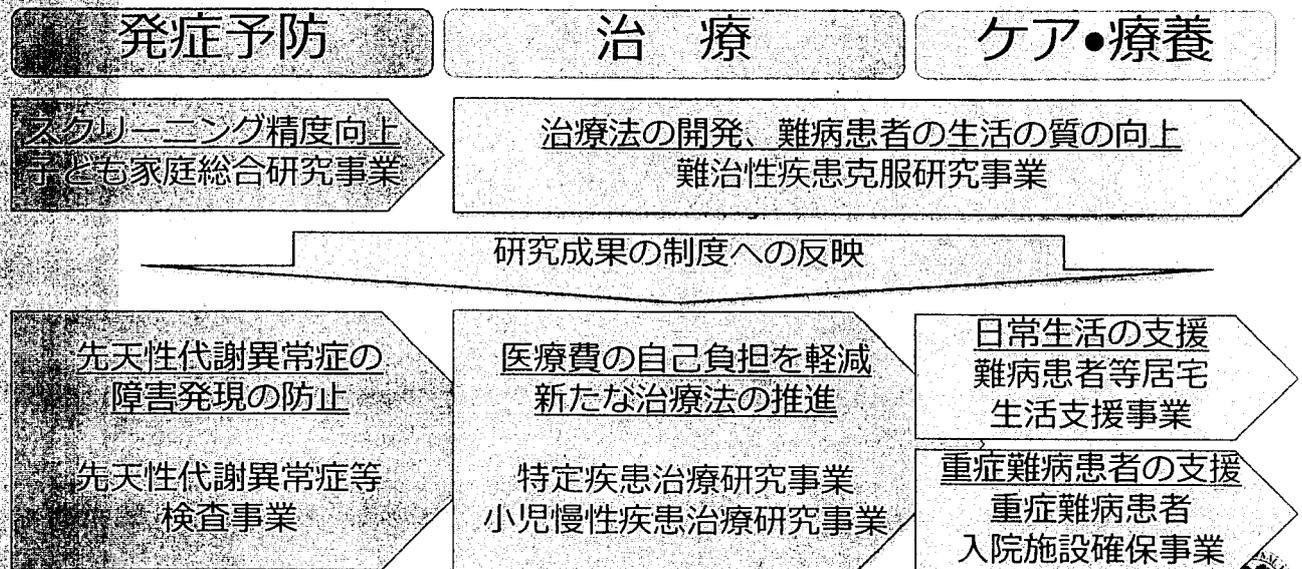
- ④臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築
 - - データ入力負担軽減、データベースの臨床研究応用化
- ⑤難病に関する技術評価の手法の開発
 - - 国際共同研究の推進方策等
- ⑥災害時における難病患者の支援体制の構築
 - - 希少医薬品の供給確保、病院・施設の安全性の向上等



-4-

わが国の難病の対策について

- ① 難病（希少疾患）の治療研究体制
- ② 難病（長期にわたり高額な費用がかかる病気）の医療費について患者の自己負担を軽減する制度



日・米・欧における難病の定義と規定

	日本	米国	欧州
定義	<ul style="list-style-type: none"> ・ 希少性※1 (患者数が概ね5万人未満※2) ・ 原因不明 ・ 効果的な治療法が未確立 ・ 生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする） 	<ul style="list-style-type: none"> ・ 希少性※1 (患者数が20万人未満) ・ 有効な治療法が未確立 	<ul style="list-style-type: none"> ・ 希少性※1 (患者数が1万人に5人以下) ・ 有効な治療法が未確立 ・ 生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態
関連法規	難病対策要綱（1972） 薬事法等の改正※3 （1993）	希少疾病医薬品法 Orphan Drug Act （1983）	欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation （1999）

注1) 希少性を欧州定義に則った場合：1万人あたり米国7人未満、日本4人未満

注2) 薬事法第77条の2において希少疾病用医薬品又は希少疾病用医療機器と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。

注3) 希少疾病用医薬品の研究開発促進を目的とした薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究振興基金法の改正

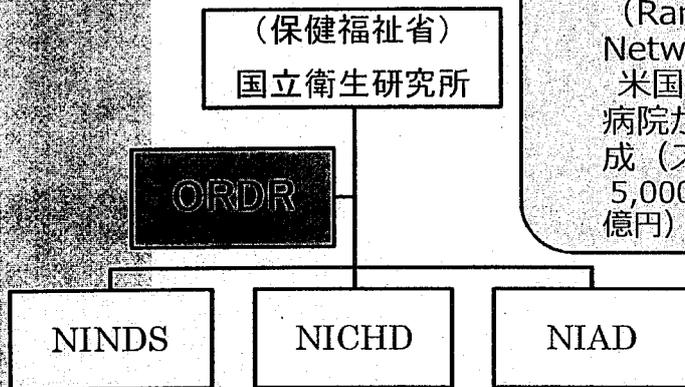
米国における希少疾患対象の臨床研究体制

○ 希少疾患研究対策室 (Office of Rare Diseases Research, 1989-)

(2002年に法的位置付け) : 希少疾患に特化した研究の推進 (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。

- ① 新薬開発に主眼 ⇒ NIHとFDAの連携の強化
- ② 患者団体とのパートナーシップ
⇒ RDCRNの研究申請には患者支援団体の関与が原則

○ 希少疾患臨床研究ネットワーク
(Rare Diseases Clinical Research Network: RDCRN, 2003 -)
米国内外の医学部付属病院および研究施設・病院がネットワーク化してコンソーシアム形成 (スイス、カナダなど海外からも参加)。
5,000人以上の登録者 (5年間計画: 予算約102億円)



NINDS: National Institute of Neurological Disorders and Stroke,
NICHD: National Institute of Child Health and Human Development,
NIAID: National Institute of Allergy and Infectious Diseases
NIAMS, NIDCR, NIDDK, NHLBI

*上記他、7つの国立衛生研究所に属する研究施設があり、運営に関与する



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 (一覧)

欧州においては、難病という概念ではなく、原則として長期にわたり高額な費用がかかる疾患を対象に医療費の支援を実施している。

区分	イギリス	フランス	ドイツ	スウェーデン
一般の医療費患者負担	原則無料	償還制	定額負担	定額負担
医療費財源	一般財源	公的医療保険	公的医療保険	一般財源
難病患者の医療費軽減制度	医学的除外認定証が発行され、処方料の自己負担分が免除	・ 特定重症慢性疾患の指定 (30疾患) ・ 自己負担の免除 ・ 公的補足保険提供	年間患者負担額の上限を世帯の年間所得の1%	・ (難病に限らず) 長期あるいは重篤な疾病の場合は、薬剤費無料

注) 償還制: 患者が一時的に全額を支払い、その後公的医療保険から医療費が償還される方式
特定重症慢性疾患: 再生不良性貧血、パーキンソン病、クローン病、SLE等の疾患が含まれる。



諸外国における希少疾患対策 (資料編)

平成22年5月10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-

資料① 米国における希少疾患対策の概要

(定義)患者数が20万人未満。(約6,800疾患:患者数推計2,500万人) 代謝異常、神経難病、希少がんを含む。

(特色)希少疾患の原因解明および治療法(治療薬)開発に主眼を置く。特に、遺伝子情報のデータベース化と臨床データとのリンクについても整備が進んでいる。背景としては、1980年初期に患者家族による政府への希少医薬品開発を求めた運動を契機とする。

1983年 希少医薬品法(Orphan Drug Act):製薬企業に一定期間の排他的販売権付与と研究開発に対する税制優遇措置を実施。以来、340以上の希少疾患治療法がFDAによって認可。

1993年(1989年-) 希少疾患研究対策室(Office of Rare Diseases Research)設置:米国保健福祉省下の国立衛生研究所(National Institute of Health)内にて、希少疾患に特化した研究の推進支援を目的とする。研究に関する提言および研究費の助成・調整、研究者支援(教育研修)、患者・家族への情報提供等を行う。

2002年 希少疾患対策法(Rare Diseases Act of 2002):上記責務の法制化。

(治療を目的とする臨床研究推進)

2003年 希少疾患臨床研究ネットワーク(Rare Diseases Clinical Research Network: RDCRN)

全米臨床研究関連施設をネットワーク化(国立研究所7施設が運営関与)。登録者約5,000人(2009年10月)。主に疾患タイプごとに複数の医療・研究関連施設がコンソーシアムを結成し、臨床研究を実施(5年間計画:予算約102億円)

患者支援グループとの協働:各コンソーシアムは研究申請にあたり患者グループをパートナーとすることが原則。ネットワーク運営や戦略に直接関与する。Coalition of Patient Advocacy Groups (CPAG)が患者グループを包括し、メンバーは通年でミーティングを行っている。議長はRDCRN運営委員会における投票権を有する。

Phase I (2003 - 2009)

データセンター構築(Data Management Coordinating Center: DMCC):
患者登録およびデータ管理システム開発、ウェブサイト公開。匿名化データとし
研究者アクセス可能。(ID管理のため患者個人の追跡は不可:主治医まで)
コンソーシアム(5件:22課題)

Phase II (2009 - 2014)

コンソーシアム(19件:95疾病対象)



-2-

資料② 欧州(EU)における希少疾患対策の概要

(定義)1万人に5人未満(0.5/10万)の発症率。約7,000種類(ほとんどが遺伝子欠損。周産期やその後の環境汚染も要因)。効果的治療法がなく、初期診断時のスクリーニング、その後の効果的処置がQOL向上、寿命をのばす。EUで3,600万人の患者を想定。

(特徴)EU健康研究プログラムにおいて公衆衛生上の最優先事項とされている。

(方針)①難病に対する認識と知名度の改善 ②難病に対するEU加盟国それぞれの国家プラン支援 ③ヨーロッパ全体での強調と連携の強化:研究をさらに進め、情報を共有し、専門化が対応できるように欧州レファレンスネットワーク形成。多国間の専門家難病センターの連携強化。

ープログラムは欧州委員会で採択され、予算は(2008-2013)3億2,150万ユーロ計上(2009年単年度4,848万ユーロ)

1999年「オーファンドラッグ規則」(Regulation(EC)No.141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products)

- EU Task Force Rare Diseases: EUにおける公的機関。各組織の補助、臨床検査および診療(リファレンスセンター)、質管理、ベストプラクティスのガイドライン作成、スクリーニング、診断、ケア、疫学調査、EULレジストリー(登録)・ネットワーク化・アドホック調査、EUレベルでの施策形成、などを行う。
- Rare Disease Task Force (RDTF): 2004年1月設立。EUにおける希少疾患罹患率・死亡率に関するデータを収集。
- EURORDIS (European Organization for Rare Diseases): 1997年設立されたNGO。患者団体。

フランスでは、「公衆衛生政策に関する法律」における公衆衛生分野の重点領域(2004-2008年)の1つ。「希少疾病計画」には疫学的知識の向上、治療へのアクセスの向上、オーファンドラッグ開発の取り組み、研究の促進などの重点事項が挙げられた。これには病院における治験プログラムに対する助成金の支給やオーファンドラッグを後援する企業に対する税制面での優遇措置も含まれる。また患者等の情報へのアクセスを向上させるため、フランス医薬品庁のウェブサイトには希少疾患の治験のリスト、1994年以降の例外的利用許可(ニホード・調査目的)のリスト、その他院内製剤の一般的な情報が掲載。

* (LOIn° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique)

イギリスの医療制度

○医療費:財源は一般租税+国民保険料で受診時原則無料

主な財源	一般租税(80%)+国民保険料(8.4%)※1
総医療費:対GDP比	1254億ポンド(約18.2兆円):8.7%(2008)
自己負担	外来診療:なし
	入院診療:なし
1ポンド=約145円	薬剤処方:1処方毎£7.20(約1000円)※2

※1 国民保険料:雇用主と被雇用者から徴収する社会保険料。主に失業保険や年金の財源となるが、医療費にも繰り入れられる。収入により徴収率が異なる。

※2 薬剤処方料が免除されるのは、他に妊婦、16歳以下、65歳以上の高齢者、障害者、精神疾患罹患患者などや税控除(tax credit)を受けている低所得世帯など

○希少疾患患者に対する医療費軽減制度

◎医学的除外認定証が発行され、処方料の自己負担分が免除
(Medical Exemption Certificate: MedEx)

フランスの医療制度

○医療費：財源は保険料＋目的税(CSG※¹他)で償還払い

主な財源	保険料(54%)＋目的税※ ² (38%)
総医療費：対GDP比	1810億ユーロ(約23兆円)： 11.2%(2005)
自己負担※ ³	開業医医療：32.7%
	病院医療：7.2%
	薬剤処方：36.4%
1ユーロ=約125円	

※¹ CSG：一般福祉税。租税であるが家族手当や医療費等に用途が特定されている。稼働所得・資産所得・投資益・競馬等獲得金などが課税対象。CMU：普遍的疾病給付：地域保険

※² 目的税には、CSGのほか、タバコ税、アルコール税などが含まれる

※³ 自己負担分に対する保険(補足保険)を併用することが一般的(全世帯の90%以上)

○希少疾患患者に対する医療費軽減制度

- ◎ 特定重症慢性疾患の指定(30疾患)
- ◎ 自己負担分の免除
- ◎ 公的補足保険の提供(補足的CMU：低所得者)

-5-

ドイツの医療制度

○医療費：財源は保険料で定額負担だが支払い上限あり

主な財源	保険料(96%)
総医療費：対GDP比	1554億ユーロ(約19.5兆円)： 10.6%(2006)
自己負担※	外来診療：初診時€10(四半期毎)
	入院診療：1日€10(年間28日まで)
	薬剤処方：10%(€5 - €10の範囲内)
1ユーロ=約125円	

※ 一般的な年間患者負担額の上限は、世帯の年間実質所得の2%
年間患者負担額の減免は、連邦共同委員会(GBA)がガイドラインで、重症慢性病患者として同じ病気で四半期に1度以上医師を受診し、1年以上治療が継続しているなどの条件を定義している。

○希少疾患患者に対する医療費軽減制度

- ◎ 年間患者負担額の上限を、世帯の年間所得の1%

-6-

スウェーデンの医療制度

○医療費:財源は一般税で一定の負担以上は無料

主な財源	一般税 (地方70%+中央20%)
総医療費:対GDP比	2480億クローナ(約3.6兆円): 9.1%(2005)
自己負担※ 1クローナ=約13.2円	外来診療:1回100-300クローナ(上限あり)
	入院診療:1日80クローナ
	薬剤処方:累計額により逡減(上限あり)

※外来診療の自己負担上限は1年間900クローナ(約1.2万円)

※薬剤費の自己負担額の上限は、1800クローナ(約2.4万円)

※自己負担額や減免措置などは、各ランスタング(県に相当)によって異なる

○希少疾患患者に対する医療費軽減制度

○(難病に限らず)長期あるいは重篤な疾病の場合は薬剤が無料になる

	米国	日本	
		臨床調査研究分野	研究奨励分野※
アンジェルマン、レット、ブラダー・ウィリー症候群コンソーシアム	アンジェルマン症候群		○
	レット症候群		○
	ブラダー・ウィリー症候群		○
希少自律神経性疾患臨床研究コンソーシアム	多系統萎縮症(MSA)	○	
	圧受容器反射不全		
	自己免疫性自律神経ニューロパシー		
	純粋自律神経不全症(PAF)		
	低髄液性体位性頻拍症候群(hPOTS)		
	ドパミンβヒドロキシラーゼ欠損症(DBHD)		△
脳血管形成不全コンソーシアム	大脳海綿状血管腫の進行		△
	スタージ・ウェーバー症候群		○
	遺伝性出血性末梢血管拡張症		
神経学的チャネルオパシー臨床研究(CINCH)	Andersen-Tawil症候群		
	発作性失調症		
	非ジストロフィー筋緊張症		○
ジストニーコアリション	局所性ジストニア		○
	頸部ジストニア		○
	眼瞼痙攣		○
	痙攣性発声障害		○
	頭蓋顔面ジストニア、肢ジストニア		○
粘液線毛クリアランスの遺伝子疾患	原発性線毛機能不全(PCD)		
	囊胞性線維症(CF)	○	
	偽性低アルドステロン症(PHA)	○	
腎結石ならびに腎不全の遺伝的原因	原発性高シュウ酸尿症		
	シスチン尿症		
	ジヒドロオキシアデニン尿症		
	Dent病		
同種造血幹細胞移植後の免疫介在性疾患	強皮症		
	閉塞性細気管支炎	○	
	晩発性急性グラフト対宿主病(GVHD)		
遺伝性ニューロパシーコンソーシアム(シャルコー・マリー・トゥース病(CMT))	CMT1、優性遺伝性脱髄性ニューロパシー		○
	CMT2、優性遺伝性軸索ニューロパシー		○
	CMT4、劣性遺伝性ニューロパシー		○
ライソゾーム疾患ネットワーク	ムコ多糖症(MPS)	○	
	MPS骨疾患	○	
	ボンベ病	○	
	C型ニーマン・ピック病	○	
	糖タンパク症	○	
	ウォルマン病	○	
	遅発乳児型セロイドリボフスチン症(LINCL)	○	
	IV型ムコリポドーシス	○	
	ヘキササミニダーゼ欠損症	○	
	ファブリー病	○	
	バッテン病	○	
唾液腺がんの分子および疫学的特徴	粘表皮がん(MEC)		
	腺様嚢胞がん(ACC)		
	腺がん(ACC)		
ネフローゼ症候群希少疾患臨床研究ネットワーク	巣状分節性糸球体硬化症(FSGS)	○	
	微小変化型ネフローゼ症候群(MCD)および、膜性腎症(MN)	○	

北米ミトコンドリア疾患コンソーシアム	ミトコンドリア脳筋症・乳酸アンダーシス・脳卒中様症候群(ME/LAS)	○	
	ミトコンドリア脳筋症(MNGIE)	○	
	レーバー遺伝性視神経症(LION)、LIONおよびジストニア、リー症候群	○	
	脳筋症	○	
	脳筋症ALS様症候群	○	
	ニューロパシー、運動失調、網膜色素変性症候群(NARP)	○	
	母体遺伝性リー症候群(MILS)	○	
	家族性両側線条体壊死(FBSN)	○	
	白質ジストロフィー	○	
	CoQ欠損症	○	
	脳症	○	
	心脳筋症	○	
	白質ジストロフィー／尿細管疾患	○	
	乳児重症型脳筋症	○	
ポルフィリン症希少疾患臨床研究コンソーシアム	ポルフィリン症：急性間欠性ポルフィリン症(AIP)		○
	異型ポルフィリン症(VP)		○
	遺伝性コプロポルフィリン症(HCP)		○
	アミルプリン酸デヒドロラーゼ欠損性ポルフィリン症(ADP)		○
	晩発性皮膚ポルフィリン症(PCT)		○
	赤芽球型アトポルフィリン症(EPP)		○
	先天性ポルフィリン症(CP)		○
原発性免疫不全症治療コンソーシアム	原発性免疫不全症：重症複合免疫不全症(SCID)	○	
	ウィスコット・アルドリッチ症候群(WAS)	○	
	慢性肉芽腫症(CGD)	○	
脊髄小脳失調症	脊髄小脳失調症：SCA 1、2、3、6	○	
ステロールならびにイソプレノイド病コンソーシアム	C型ニーマン・ピック病		
	スミス・レムリ・オピッツ症候群		△
	シェーグレン・ラルソン症候群		△
	メバロン酸キナーゼ欠損症		
	高IgD症候群		
	脳けん黄色腫症(CTX)	○	
	シトステロール血症	○	
尿素回路異常症コンソーシアム	N-アセチルグルタミン酸合成酵素(NAGS)欠損症		○
	カルバモイルリン酸合成酵素1(CPS)欠損症		○
	オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症		○
	アルギニコハク酸合成酵素欠損症(古典型シトルリン血症)		○
	シトルリン欠損症(2型シトルリン血症)		○
	アルギニコハク酸リアーゼ欠損症(アルギニコハク酸尿症)		○
	アルギナーゼ欠損症(高アルギニン血症)		○
	オルニチントランスロカーゼ欠損症候群(HHH)		○
脈管炎臨床研究コンソーシアム	ウェゲナー肉芽腫症(WG)	○	
	顕微鏡的多発血管炎(MPA)	○	
	チャーグ・ストラウス症候群(CSS)	○	
	結節性多発動脈炎(PAN)	○	
	高安動脈炎(TAK)	○	
	巨細胞(側頭)動脈炎(GCA)	○	

○・・・日本の疾患と米国の疾患が完全に一致していると考えられるもの

△・・・日本の疾患と米国の疾患が一部一致していると考えられるもの

※・・・研究奨励分野については、平成21年度の対象疾患とした

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

※各発言者に内容を確認して取りまとめた。

福永委員から「ALSなどの神経難病とともに ～医療現場からのメッセージ～」(福永委員提出資料を参照)の発表後、以下の議論があった。

【伊藤委員】

- 1 少子高齢化により高齢者単独世帯などが多くなっていく中で、難病患者を在宅で受け入れていくことが可能なのか。
在宅の定義として、家族による介護の意味なのか、地域全体で支えていくという意味なのか。それぞれの意味のギャップも考慮して、在宅医療・介護のあり方について検討する必要があるのではないかと。
- 2 在宅医療を推進するためには、様々な制度の見直しが必要であるが、例えば人工呼吸機を装着している患者の在宅医療の現場では、制度の見直しを待っているほど余裕はなく、また、地方では訪問看護も非常に少なく、在宅医療に関する資源が少ない中で既存の制度の活用を前提とした在宅医療の議論をしても、実状に合っていない。
人道的な見地から、制度の見直しがなくても対応できることから検討を始めていく必要があるのではないかと。
- 3 特定疾患治療研究事業の継続申請については、例えば、継続申請を毎年実施していることや臨床調査個人票の記載事項について、患者・医師・行政のそれぞれの負担が大きい。
当事業の効率化を図りつつ、臨床調査個人票のデータが研究事業の推進にも役立つようなシステムを検討してはどうか。

【葛原委員】

- 1 在宅医療では、慢性期の病気の患者に対して、生きていくため必要な最低限の処置を日常生活の中で行っている。日常生活の中で医療がどのように関わっていくのかについては、人生観にも関わってくる問題であり、単に法的な整備をすれば解決するという問題ではない。
- 2 在宅医療の現場においては、医療、介護、日常生活との境界が明確にあるわけではない。在宅医療を進めるに当たっては、国民的な合意形成が必要であり、単に医療関係者を増やしても解決するという問題ではない。

3 特定疾患治療研究事業の効率化を検討する際には、本事業によって得られるデータを病態の解明や治療方法の開発といった難病研究を推進するために活用するという目的を考慮し、臨床調査個人票のデータを研究目的としてしっかりと活用できるようデータの精度を上げることや、項目の見直しなどの効率化を図って行くべきではないか。

また、更新申請を毎年行うことについては、少なくとも年に1回は専門家が病態の程度を確認することにつながり、患者にとってもメリットがあるのではないか。

4 小児慢性特定疾患治療研究事業におけるキャリアオーバーの問題については、患者の視点に立てば、たとえ20才をこえても病気は継続しており、制度のはざまによって制度の対象から除外されることないよう、人と病気を中心にした難病対策を検討していくべきではないか。

【福永委員】

1 ヘルパーによる痰の吸引を進めて行くためには、例えばヘルパーが教育研修を受けた場合にメリットを享受できるような仕組みを検討してはどうか。

2 在宅の現場では病院とは異なり、医療、看護、介護というようにはっきりと境界を決められず、在宅医療・介護を推進していくためには、そういった課題について整理していく必要があるのではないか。

【小池委員】

1 在宅医療の現場における患者・家族のニーズに添えていくためには、医師、看護師、ヘルパーなどの医療関係者の業務範囲について、もっと緩やかに対応できるように検討していく必要があるのではないか。

2 難病に関する医療費の負担については、患者や家族にとっては切実な問題であり、医療保険制度の中で検討していく必要があるのではないか。

【内田委員】

1 医療関係者の業務の拡大については、患者や家族が納得し、満足するかということが一番大きな問題である。

2 今後は在宅医療のニーズが高まっていく一方で、訪問看護ステーションは

地域によっては必ずしも十分ではなく、在宅医療に関する基盤整備が遅れていることが問題である。

【本間委員】

- 1 難病に指定されていない疾患の患者については、様々な行政サービスを受けることが困難であり、そのような問題についてどのように考えていくのか。
- 2 希少疾患患者の療養を支援するため、病院と在宅の中間的な施設を増やして欲しい。
- 3 地域の希少疾患患者の療養を支えて行くために、地方の開業医と病院がチーム医療として連携が必要ではないか。

【本田委員】

- 1 在宅におけるALS患者に対するヘルパーの吸引については、ヘルパーが主治医や看護師と連携して、対応する仕組みが重要である。
単にヘルパーに対する研修を充実することではなく、関係者が連携してサポートしていく体制を整備していくことが重要ではないか。
- 2 在宅医療を進めるにあたっては、医療関係者が患者に対してどの範囲の医療行為が可能であるのか検討が必要であり、社会的な認識や在宅医療を推進していくためのシステムのあり方について調査する必要があるのではないか。
- 3 在宅医療は、病院などの医療施設で提供される医療ではなく、生活現場で難病と一緒に暮らしている中で医療を提供するものであり、そういった患者の方々にも難病に関する研究成果を反映できるような仕組みづくりを検討してはどうか。

【益子委員】

- 1 特定疾患治療研究事業の申請時期は、一時期に集中すると混乱するので、例えば誕生日毎にするなど、分散することを検討してはどうか。
- 2 前回は申し上げたが、小児慢性特定疾患治療研究事業の認定審査について、こんなにも厳しくしなければいけないのかと思う。

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

1. 趣旨

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、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（仮称）」（以下「検討チーム」という。）を設置する。

2. 主な検討事項

- (1) 難治性疾患の患者に対する医療費助成の在り方（小児慢性特定疾患に関するキャリアオーバーの問題を含む。）
- (2) 難治性疾患に関する研究事業の在り方（医薬品の開発を含む。）
- (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

3. 構成

- (1) 検討チームは長浜副大臣を座長、足立政務官及び山井政務官を副座長とする。
- (2) 検討チームは、別紙のメンバーを構成員とする。
- (3) 座長又は副座長が必要があると認めるときは、関係部局等の職員の参加を求めることができる。

4. 事務局

- (1) 検討チームに事務局を置く。
- (2) 事務局に事務局長を置く。
- (3) 事務局長は健康局疾病対策課長とする。
- (4) (3) に掲げる者のほか、事務局の構成員は、関係部局等の課長クラスの者とする。
- (5) 事務局の庶務は、関係部局等の協力を得て、健康局疾病対策課において処理する。

(別紙)

座 長 長浜副大臣

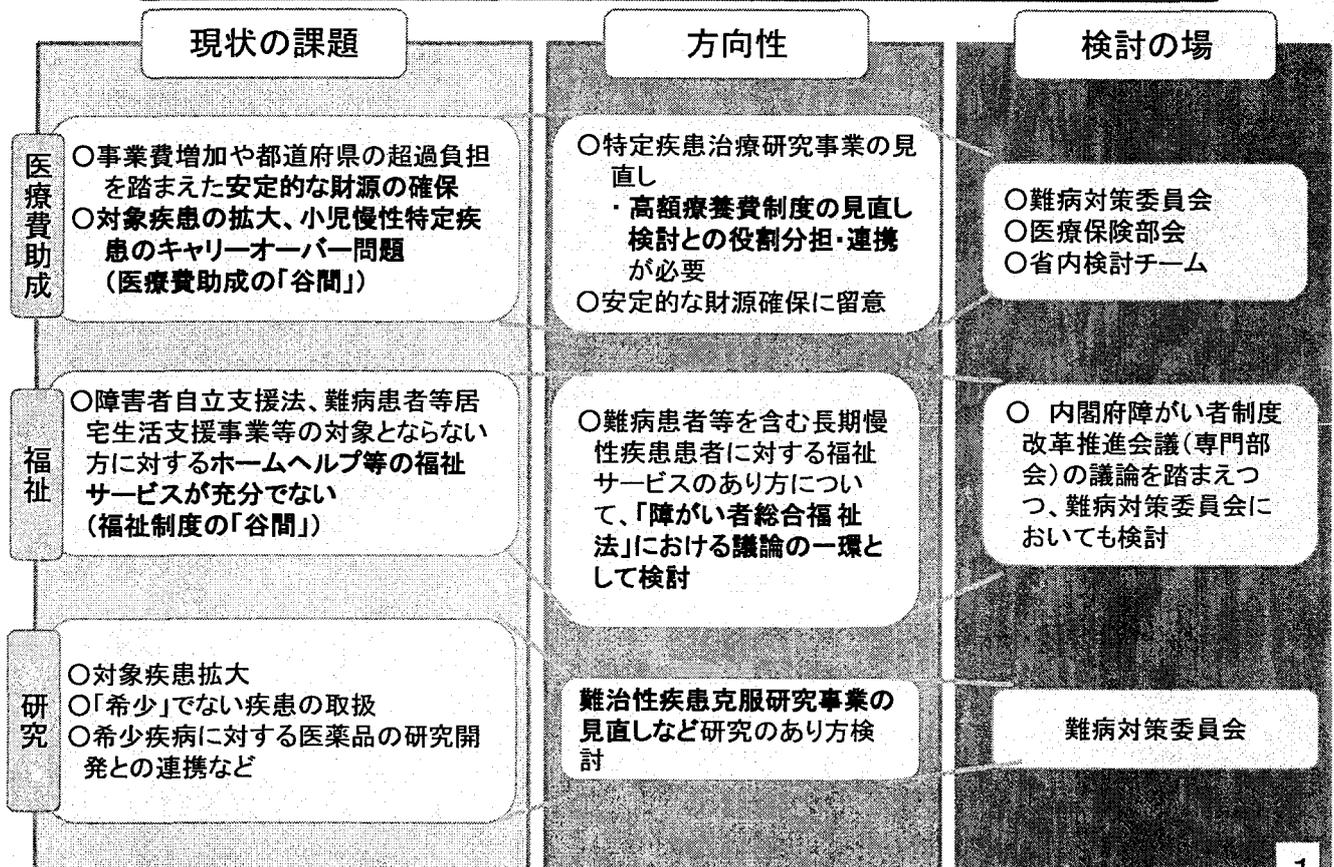
副 座 長 足立政務官、山井政務官

メ ン バ ー 大臣官房厚生科学課長
医政局長
健康局長
医薬食品局長
高齢・障害者雇用対策部長
雇用均等・児童家庭局長
障害保健福祉部長
老健局長
保険局長
(その他必要に応じて座長が指名する者)

事 務 局 員 大臣官房厚生科学課長
健康局疾病対策課長 <事務局長>
医政局政策医療課長
医政局研究開発振興課長
医薬食品局審査管理課長
高齢・障害者雇用対策部障害者雇用対策課長
雇用均等・児童家庭局母子保健課長
障害保健福祉部企画課長
老健局老人保健課長
保険局保険課長
(その他必要に応じて事務局長が指名する者が参加)

今後の難治性疾患対策について

難病対策に関する課題の検討の進め方



健康局における難病対策の現状

現行の難病対策は、①希少性、②原因不明、③効果的な治療法が未確立、④生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)という要件を満たす疾患を対象として、以下の5本の柱に基づき各種の施策を実施している。

- ① 調査研究の推進(昭和47～)
 - ・難治性疾患克服研究事業等の研究補助
- ② 医療施設等の整備
 - ・重症難病患者拠点・協力病院設備整備事業 等
- ③ 医療費の自己負担の軽減(昭和47～)
 - ・特定疾患治療研究事業による医療費補助
- ④ 地域における保健医療福祉の充実・連携
 - ・難病相談・支援センター事業 等
- ⑤ QOLの向上を目指した福祉施策の推進
 - ・難病患者等居宅生活支援事業(平成9～)

2

健康局における平成22年度難病対策関係 予算案の概要

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

※()内は平成21年度予算額

3

難病対策に関する課題①

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。⁴

難病対策に関わる課題②

2 福祉施策に関わる問題(福祉施策の「谷間」)

・ 難病患者であっても、障害者自立支援法の対象とならない者(「障害者」の定義に該当しない者)、介護保険法の対象や難病患者等居宅生活支援事業の対象(臨床調査分野の130疾患の対象者)とならない者は、ホームヘルプ等の福祉サービスが使えない。

・ 現在、難病患者等も含め、「障害者の範囲」をどう考えるかについて、「障がい者総合福祉法」に関する論点の一つとして内閣府障害者制度改革推進本部において検討がなされており、難病対策としての福祉施策と障害者施策の関係を整理する必要。

難病対策に関する課題③

3 難治性疾患に関する研究に関する問題

① 対象疾患

- ・ 難治性疾患克服研究事業の研究対象は、臨床調査研究分野の130疾患及び研究奨励分野の177疾患。
- ・ 希少性の疾患は5000から7000もあると言われており、研究対象の追加要望も絶えないことから、現在研究対象となっていない疾患も含めてどのように研究していくかが課題。
- ・ 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。

② その他

- ・ 希少疾患の医薬品開発研究との連携

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)一覽表

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	横浜国立大学 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(信濃町)	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(研究院)	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	国立循環器病センター(研究所)	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	独立行政法人国立病院機構鈴鹿病院 院長	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	難治性膝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(信濃町)	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	国立循環器病センター(研究所)	教授	ウイル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(研究院)	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(研究院)	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(研究院)	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(信濃町)	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(研究院)	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(研究院)	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 物質-細胞統合システム拠点 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 (信濃町)	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 (研究院)	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	萩野 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	独立行政法人医薬基盤研究所	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 (研究院)	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 (研究院)	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	独立行政法人理化学研究所 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 (研究院)	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	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター臨床研究センター	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CTP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	横浜国立大学 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ピ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 (研究院)	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	植田 初江	国立循環器病センター (研究所)	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
89	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
90	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
91	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
92	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
93	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ベプチドワクチン療法
94	大崗 恵一	大阪大学 医学 (系) 研究科 (研究院)	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
95	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
96	大槻 泰介	国立精神・神経センター	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
97	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
98	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
99	緒方 勤	国立成育医療センター 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
100	岡野 善行	大阪市立大学 医学 (系) 研究科 (研究院)	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
101	奥山 虎之	国立成育医療センター	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
102	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
103	小野寺 雅史	国立成育医療センター	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
104	鏡 雅代	国立成育医療センター (研究所) 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

105	梶 龍児	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
106	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
107	片山 一朗	大阪大学 医学(系)研究科(研究院)	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
108	加藤 達夫	国立成育医療センター	総長	難治性川崎病の治療ガイドライン作成
109	鎌倉 史郎	国立循環器病センター(研究所)	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
110	神谷 千津子	国立循環器病センター(研究所)	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
111	加我 君孝	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	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
112	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部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部不全症候群の全国調査
113	川崎 諭	京都府立医科大学 医学(系)研究科(研究院)	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
114	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
115	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
116	神田 隆	山口大学 医学(系)研究科(研究院)	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
117	北野 良博	国立成育医療センター 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
118	木下 芳一	島根大学 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
119	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	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
120	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	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
121	久保田 雅也	国立成育医療センター(研究所) 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
122	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
123	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
124	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
125	黒田 達夫	国立成育医療センター	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
126	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
127	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
128	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部(信濃町)	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
129	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部(信濃町)	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
130	小崎 里華	国立成育医療センター 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
131	小崎 里華	国立成育医療センター 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

132	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
133	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
134	佐久間 啓	国立精神・神経センター	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
135	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
136	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
137	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
138	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
139	澤井 英明	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	准教授	致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究
140	塩谷 隆信	秋田大学 医学(系)研究科(研究院)	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
141	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
142	白石 公	国立循環器病センター(研究所)	部長	乳児特発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
143	秦 健一郎	国立成育医療センター(研究所) 周産期病態研究部	部長	本邦における反復胎奇胎症例の実態把握と確定診断法の開発
144	新宅 治夫	大阪市立大学 医学(系)研究科(研究院)	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
145	杉浦 真弓	名古屋市立大学 医学(系)研究科(研究院)	教授	難治性不育症に関連する遺伝子の網羅的探索
146	杉江 和馬	奈良県立医科大学 医学部	講師	自己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
147	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
148	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
149	鈴木 洋一	千葉大学 医学研究院	准教授	ビオチン代謝異常症の鑑別診断法と治療方法の開発
150	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
151	瀬川 昌也	瀬川小児神経学クリニック	院長	トウレット症候群の診断、治療、予防に関する臨床的研究
152	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
153	外園 千恵	京都府立医科大学 医学(系)研究科(研究院)	講師	特発性周辺部角膜潰瘍の実態調査および診断基準の確立
154	大須賀 穂	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
155	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
156	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
157	高橋 正紀	大阪大学 医学(系)研究科(研究院)	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
158	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
159	谷口 正実	独立行政法人国立病院機構相模原病院臨床研究センター	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

160	谷澤 幸生	山口大学 医学(系) 研究科 (研究院)	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
161	田上 昭人	国立成育医療センター(研究 所) 薬剤治療研究部	部長	ペリツェウス・メルツバッハー病の診断及び治療法の開発
162	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
163	坪田 一男	慶應義塾大学 医学部(信濃 町)	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
164	富田 博秋	東北大学 医学系研究科	准教授	ソ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
165	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
166	中尾 一和	京都大学 医学(系) 研究科 (研究院)	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
167	中川 正法	京都府立医科大学 医学 (系) 研究科(研究院)	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
168	中島 淳	横浜国立大学 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
169	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
170	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
171	中畑 龍俊	京都大学 物質-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
172	永淵 正法	九州大学 医学(系) 研究科 (研究院)	教授	劇症1型糖尿病のウイルス原因説に関する研究
173	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
174	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
175	成瀬 光栄	独立行政法人国立病院機構京 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
176	苗代 康可	札幌医科大学 医療人育成セ ンター	講師	ミクリツ病および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
177	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
178	新関 寛徳	国立成育医療センター 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
179	仁科 幸子	国立成育医療センター(研究 所) 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
180	西野 一三	国立精神・神経センター	部長	ベスレムミオパチーとその類縁疾患の実態調査
181	西野 一三	国立精神・神経センター	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
182	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
183	野村 伊知郎	国立成育医療センター	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
184	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
185	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
186	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
187	長谷川 奉延	慶應義塾大学 医学部(信濃 町)	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

188	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
189	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
190	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
191	林 松彦	慶應義塾大学 医学部 (信濃町)	教授	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究
192	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
193	林 由起子	国立精神・神経センター	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
194	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
195	東 範行	国立成育医療センター	医長	先天白内障の原因究明と診断基準の創生
196	日比 紀文	慶應義塾大学 医学部 (信濃町)	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
197	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
198	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-ケトチオラーゼ欠損症、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
199	深見 真紀	国立成育医療センター(研究所) 小児思春期発育研究部	室長	レリーワイル症候群の実態把握と治療指針作成
200	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
201	福田 尚司	国立国際医療センター(研究所)	医長	リンパ浮腫治療へのbreak throughを目指して
202	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
203	藤野 明浩	国立成育医療センター(研究所) 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
204	藤原 成悦	国立成育医療センター(研究所) 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
205	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
206	古庄 知己	信州大学 医学部附属病院	講師	エーラスダロス症候群(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
207	平家 俊男	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	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
208	平野 賢一	大阪大学 医学(系)研究科(研究院)	助教	中性脂肪蓄積心筋血管症の発見 — その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発
209	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
210	堀内 孝彦	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	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
211	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
212	堀川 玲子	国立成育医療センター	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)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化
213	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
214	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

215	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
216	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
217	松井 陽	国立成育医療センター	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
218	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	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
219	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
220	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
221	丸岡 豊	国立国際医療センター(研究所)	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
222	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
223	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
224	宮城 靖	九州大学 デジタルメディシン・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
225	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
226	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
227	宮地 良樹	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	教授	好酸球性膿疱性毛包炎の病態解明と新病型分類の提言
228	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
229	宮本 享	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	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
230	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
231	村上 伸也	大阪大学 歯学研究科(研究院)	教授	早期発症型侵襲性菌周炎(遺伝性急性進行型菌槽膿漏症候群)の診断基準の確立に関する研究
232	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
233	森崎 裕子	国立循環器病センター(研究所)	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
234	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
235	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(医学系)	教授	軟骨無形成症の病態解明と治療法の開発
236	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(医学系)	教授	血球貪食症候群の病態・診療研究
237	山崎 麻美	独立行政法人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
238	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
239	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
240	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
241	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

242	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
243	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
244	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
245	吉永 正夫	独立行政法人国立病院機構鹿児島医療センター(臨床研究部) 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
246	依藤 亨	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
247	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
248	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
249	渡邊 健一郎	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	助教	Shwachman-Diamond症候群の効果的診断法の確立に関する研究
250	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
251	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

平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金公募要項(二次)(抄)

難治性疾患克服研究事業

<事業概要>

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

<新規課題採択方針>

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

研究費の規模：1課題当たり

(ア) 50,000千円(1年当たりの研究費)

(イ) 15,000千円(1年当たりの研究費)

研究期間：(ア) 3年

(イ) 1年

新規採択予定課題数：(ア) 1課題程度

(イ) 20課題程度

※原則として上記の研究課題数を採択するが、事前評価等の結果によっては採択を行わないことがある。

<公募研究課題>

【一般公募型】

(ア) 横断的基盤研究分野

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

○ 漢方等による難治性疾患治療に関する研究(22140801)

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

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

(イ) 研究奨励分野

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

なお、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているものは対象としない。また、平成22年度厚生労働科学研究費補助金公募要項（公募期間：平成21年11月9日～12月17日）で採択した疾患<別表2>は対象としない。

更に、対象疾患が、次の〔疾患区分〕のいずれの範疇に該当するかを、研究計画書「7. 研究の概要」に該当する番号を必ず記入すること。

〔疾患区分〕

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

① 疾病の診断基準等の作成のための奨励研究（22140901）

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

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

② 疾病の治療指針等の作成のための奨励研究（22141001）

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

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

<研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画の提出に当たり、以下の点に留意すること。

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

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

(ア)申請する課題に係る分野に特に関連するもの。

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

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

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

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

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

※表1 臨床調査研究分野の疾患(130疾患)

脊髄小脳変性症、シャイ・ドレーガー症候群、モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)、正常圧水頭症、多発性硬化症、重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー(ルイス・サムナー症候群)、単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症(Kennedy-Alter-Sung病)、脊髓空洞症、パーキンソン病、ハンチントン病、進行性核上性麻痺、線条体黒質変性症、ペルオキシゾーム病、ライソゾーム病、クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)、致死性家族性不眠症、亜急性硬化性全脳炎(SSPE)、進行性多巣性白質脳炎(PML)、後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症、特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症、網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症、突発性難聴、特発性両側性感音難聴、メニエール病、遅発性内リンパ水腫、PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、中枢性摂食異常症、原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成(アジソン病)、偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症、再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血(骨髄異形成症候群)、骨髄線維症、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)、特発性血小板減少性紫斑病、IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎、肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、Fabry病、家族性突然死症候群、原発性高脂血症、特発性間質性肺炎、サルコイドーシス、びまん性汎細気管支炎、潰瘍性大腸炎、クローン病、自己免疫性肝炎、原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害、膵嚢胞線維症、重症急性膵炎、慢性膵炎、アミロイドーシス、ベーチェット病、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病、高安病(大動脈炎症候群)、ビュルガー病、結節性多発動脈炎、ウェゲナー肉芽腫症、アレルギー性肉芽腫性血管炎、悪性関節リウマチ、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群、強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬、原発性免疫不全症候群、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺泡低換気症候群、肺動脈性肺

高血圧症、慢性血栓塞栓性肺高血圧症、混合性結合組織病、神経線維腫症Ⅰ型（レックリングハウゼン病）、神経線維腫症Ⅱ型、結節性硬化症（プリングル病）、表皮水疱症、膿疱性乾癬、天疱瘡、大脳皮質基底核変性症、重症多形滲出性紅斑（急性期）、リンパ脈管筋腫症（LAM）、進行性骨化性線維異形成症（FOP）、色素性乾皮症（XP）、下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病（有棘赤血球舞蹈病）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）、先天性魚鱗癬様紅皮症、スモン

※表2 平成22年度厚生労働科学研究費補助金公募要項（公募期間：平成21年11月9日～12月17日）において研究奨励分野で採択された疾患（以下の疾患については、研究計画書の記載内容から疾患名を抜粋したものであり、今後の研究の進捗等により疾患名の変更があり得る。）

遺伝性ポルフィリン症、遺伝性急性進行型歯槽膿漏症候群、遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病） 遺伝性女性化乳房、遺伝性鉄芽球性貧血、遺伝性脳小血管病（CADASIL、CARASIL）一過性骨髄異常増殖症、遠位型ミオパチー、家族性寒冷蕁麻疹（FCAS）、家族性低マグネシウム血症（FHHNC）、家族性良性慢性天疱瘡（Hailey-Hailey病）、歌舞伎症候群、過剰運動

（hypermobility）症候群類縁疾患、外リンパ瘻、外胚葉形成不全免疫不全症、褐色細胞腫、肝型糖原病、間質性膀胱炎、急激退行症（21トリソミーに伴う）、急性大動脈症候群、筋型糖原病、筋チャンネル病、筋強直性ジストロフィー、劇症Ⅰ型糖尿病、血管新生黄斑症、血球貪食症候群、原発性リンパ浮腫、後天性血友病Ⅲ、好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎、好酸球性膿疱性毛包炎、高IgD症候群、高グリシン血症、高チロシン血症、骨形成不全症、再発性多発軟骨炎、細網異形成症、自己貪食空胞性ミオパチー、若年性特発性関節炎（全身型）、周産期心筋症、重症・難治性急性脳症、小眼球（症）、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・ビクスラー症候群）、小児慢性腎臓病（CKD）、新生児一過性糖尿病（TNDM）、新生児及び乳幼児の肝血管腫、新生児食物蛋白誘発胃腸炎様疾患（N-FPIES）、新生児糖尿病、進行性下顎頭吸収（PCR）、進行性心臓伝導障害（CCD）、腎性尿崩症、瀬川病、性分化異常症、成人型分類不能型免疫不全症（CVID）、脆弱X症候群、脊髄障害性疼痛症候群、脊柱変形に合併した胸郭不全症候群、先天性QT延長症候群、先天性筋無力症候群、先天性高インスリン血症、先天性赤芽球癆（Diamond Blackfan貧血）、先天性大脳白質形成不全症、先天性無痛症（HSAN4型、5型）、先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患、先天性顆粒放出異常、先天白内障、早期再分極（early repolarization）症候群、総排泄管残存症、多発性内分泌腫瘍症、胎児仙尾部奇形腫、単純性潰瘍／非特異性多発性小腸潰瘍症、胆道閉鎖症、致死性骨異形成症、中性脂肪蓄積心筋血管症、中條一西村症候群、長鎖脂肪酸代謝異常症、低ホスファターゼ症、道化師様魚鱗癬、特発性角膜内皮炎、特発性局所多汗症、特発性周辺部角膜潰瘍、那須ハコラ病、内臓錯位症候群、軟骨無形成症、難治性遺伝性不整脈、難治性川崎病、難治性血管腫・血管奇形（混合血管奇形など）、難治性脳形成障害症、難治性不育症、難治性慢性好酸球性肺炎、難治性慢性痒疹・皮膚搔痒症、難治頻回部分発作重積型急性脳炎、乳児ランゲルハンス組織球症、乳児期QT延長症候群、乳児特発性僧帽弁腱索断裂、肺静脈閉塞症、肺胞蛋白症、白斑、反復泡状奇胎、肥厚性硬膜炎、肥大性皮膚骨膜炎、非もやもや病小児閉塞性脳血管障害、封入体筋炎、芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性偽性腸閉塞症、牟婁病（紀伊ALS/PDC）、毛細血管拡張性小脳失調症（AT）、優性遺伝形式を取る遺伝性難聴、両側性蝸牛神経形成不全症、膠様滴状角膜変性症、鰓弓耳腎（BOR）症候群、アトピー性脊髄炎、アラジール（Alagille）症候群、アレキサンダー病、アンジェルマン症候群（AS）、インターロイキン1受容体関連キナーゼ4（IRAK4）欠損症、ウエルナー（Werner）症候群、ウォルフヒルシュホーン症候群、エーラスダンロス症候群、エマヌエル症候群、オピッツ三角頭蓋症候群、オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症、カルバミルリン酸合成酵素欠損症、コケイン症候群、コステロ症候群、コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症、ジストニア、シトリン欠損症、シャルコー・マリー・トゥース病、セピアプテリン還元酵素欠損症、ソトス症候群、チロシン水酸化酵

素欠損症、トゥレット症候群、ヌーナン症候群、バルデー・ビードル症候群、ビオチン代謝異常症、ピッカーstaff型脳幹脳炎、フェニルケトン尿症、フックス角膜内皮変性症、プラダー・ウイリー症候群（PWS）、プロピオン酸血症、ベスレムミオパチー、ヘモクロマトーシス、マリネスコ-シェーグレン症候群、マルファン症候群、ミクリッツ病、メチルマロン酸血症、ヤング・シンプソン症候群、リンパ管腫、リンパ浮腫、レリーワイル症候群、ロイス・デイツ症候群（LDS）、14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患、22q11.2欠失症候群、DiGeorge（ディジョージ）症候群、Aicardi-Goutières 症候群（AGS）、Aicardi症候群、ATR-X（X連鎖 α サラセミア・精神遅滞）症候群、Beckwith-Wiedemann症候群（BWS）、Brugada症候群、Calciphylaxis、Carney複合、CFC症候群、Charcot-Marie-Tooth病、CHARGE症候群、CINCA症候群、CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患、Shwachman-Diamond症候群、Silver-Russell症候群（SRS）、TNF受容体関連周期性症候群（TRAPS）、Usher症候群、VATER症候群、von Hippel-Lindau 病、Wolfram症候群、 β -ケトチオラーゼ欠損症、EEC症候群、Ellis-van Creveld症候群、Galloway-Mowat 症候群、Gorlin症候群、IgG4関連全身硬化性疾患、IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患（MOLPS）、Microscopic colitis、Mowat-Wilson症候群、Muckle-Wells症候群（MWS）、Pelizaeus-Merzbacher病、Perry（ペリー）症候群、Rett症候群、Rubinstein-Taybi症候群

厚生科学審議会疾病対策部会

第10回 難病対策委員会

日時：平成22年2月15日（月）13:00～15:00

場所：全国社会福祉協議会 灘尾ホール

○中田課長補佐 それでは、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10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。

委員会開催に際しまして、中尾大臣官房審議官よりごあいさつ申し上げます。

○中尾大臣官房審議官 厚生労働省の審議会の中尾でございます。今日は、健康局長が国会の関係で多忙なため、私の方からかわりましてごあいさつを申し上げます。

まず皆様、本日はお忙しいところ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会にお集まりいただきましてありがとうございます。

難病対策につきましては、国の取組みが本格化して以来、30年以上が経過いたしました。この間、調査研究の推進や医療費助成等の取組みにより、治療法の開発などでさまざまな進展がございましたが、現在の難病対策につきましてはさまざまな課題が生じております。

まず、難病の研究事業につきましては、22年度の政府予算案におきまして、対前年度同額の100億円を計上したところでございます。しかしながら、難病は5,000から7,000もあると言われておりまして、いまだ研究が行われていない疾患につきましては、どのように研究を実施していくかということなどが大きな課題となっております。

また、医療費助成である特定疾患治療研究事業につきましては、昨年度新たに11疾患を追加いたしまして、対象疾患を拡大したわけでございますけれども、要望が数多くなされている一方で、本事業に係る経費につきまして、都道府県が本来負担すべき割合を超えて負担するという状況が続いておりまして、安定的な財源の確保が課題となっております。

このほかにも、福祉サービスのあり方、就労支援など、さまざまな課題が存在しており、難病対策のあり方について見直しの必要が生じております。

このような状況を踏まえまして、本委員会におきましては、今後の難病対策のあり方について議論を行っていただきたいと考えておりますので、皆様方の忌憚のない御意見をいただきたく、

お願い申し上げます。

本委員会における今後の議論が実りあるものとなりますよう、御協力を賜ればと思っております。よろしくお願いたします。

○中田課長補佐 中尾大臣官房審議官につきましては、公務のため途中退席させていただく予定となります。なお、カメラ撮りはここまでとさせていただきますと思いますので、どうぞよろしくお願いたします。

まず、今回新しく委員となられた方が4名おりますので、御紹介させていただきます。

独立行政法人国立病院機構南九州病院院長福永秀敏委員でございます。

○福永委員 福永です。よろしくお願いたします。

○中田課長補佐 続きまして、あせび会監事本間俊典委員でございます。

○本間委員 ただいま到着しました。遅くなって失礼しました。あせび会監事の本間と申します。よろしくお願いたします。

○中田課長補佐 本日欠席でございますが、青森県健康福祉部長一瀬篤委員、千葉大学教授広井良典委員に御参画いただいております。

続きまして、事務局の交代がありましたので御紹介いたします。

疾病対策課長難波吉雄でございます。

○難波疾病対策課長 どうぞよろしくお願いたします。

○中田課長補佐 本日の委員の出欠状況でございますが、広井委員、小幡委員、水田委員、一瀬委員、山本委員から欠席の御連絡をいただいております。また、南委員より、途中退席の御連絡をいただいております。

それでは、以降の議事進行につきまして、金澤委員長にお願いたします。

○金澤委員長 皆さんお忙しい中をお集まりいただきまして、誠にどうもありがとうございます。

それでは、資料の確認からいきましょう。簡潔にお願いたします。

○中田課長補佐 資料1「平成22年度難病対策関係予算案の概要」、資料2「平成22年度難病性疾患克服研究事業について」、資料3「第9回難病対策委員会での議論の概要」、資料4、こちらは福永委員より御提出いただきました「ALSなどの神経難病とともに～医療現場からのメッセージ～」、続きまして、参考資料1「平成21年度難病性疾患克服研究事業採択課題一覧」、参考資料2「平成22年度厚生労働科学研究費補助金公募要綱」、参考資料3「第9回難病対策委員会議事録」、参考資料4「第9回難病対策委員会資料1」。こちらは、伊藤建雄委員より前回御提出いただきました「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」でございます。資料の欠落等ございましたら、事務局までお申し付けください。

○金澤委員長 ありがとうございます。よろしいでしょうか。

（「はい」と声あり）

○金澤委員長 それでは、議題1に入りたいと思います。平成22年度の難病対策の予算についてであります。御説明を事務局からお願いいたします。

○中田課長補佐 お手元の資料1をごらんください。平成22年度難病対策関係予算案の概要でございます。

1番目、難治性疾患克服研究事業でございますが、こちらにつきましては、前年度の予算を括弧書きでございますが、100億円の研究予算であったところが、来年度も100億円の予算を予定してございます。研究事業につきましては、次の資料2でまた詳細に御説明申し上げたいと思いますが、患者の療養生活の質の向上を図るための研究を引き続き進めてまいりたいと思っております。

2つ目、特定疾患治療研究事業でございます。こちらは前年度232億円の予算でございましたが、次年度、275億円の事業予算を予定しております。この事業予算の増につきましては、今年度補正予算で特定疾患が追加された分、また来年度、患者数の自然増加分を含めまして275億円を計上させていただいております。

3点目でございますが、難病相談・支援センターにつきましても、次年度以降、引き続き実施してまいりたいと思っております。予算につきましては、人件費単価の見直しにより若干の減となっておりますが、前年度と同じように事業を実施していくことを考えているところでございます。

4点目につきましては、重症難病患者入院施設確保事業でございます。こちらは、前年度1億1,600万円の予算でございましたが、次年度、1億7,900万円の予算を計上しているところでございます。こちらにつきましては、新たに在宅療養中の重症難病患者のレスパイト入院のための病床を確保するための事業を行うことにより、難病医療体制の整備を図ることを加えているところでございます。

5点目でございますが、難病患者等居宅生活支援事業につきましても、次年度も、引き続き実施してまいりたいと思っております。

2ページ目をごらんください。

先ほどの4点目の重症難病患者入院施設確保事業につきまして、詳細にまとめたものでございます。

事業の概要につきましては、これまで実施している事業でございますので、詳細な説明は省かせていただきたいと思います。難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の疾患患者を対象といたしまして、それぞれの事業を実施しておるところでございます。

今回、最後のエでございますが、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という新たな事業を設けまして、来年度から実施してまいりたいと思っております。簡単でございますが、説明は以上でございます。

○金澤委員長 ありがとうございます。これは、対策についての予算の説明でありました。何か御質問ございますか。どうぞ、伊藤委員。

○伊藤委員 今年も研究費が伸びた、さまざまな努力をしていただいたことに本当に感謝したいと思います。

ただ、ということなのか、もうちょっと詳しくお伺いしたかったのは、いろいろな説明の中

で、難病相談・支援センターの重要性について触れておられまして、これが患者の支援にとって非常に大事だとおっしゃっていると思いますが、その予算が減少している。これは、主に人件費の削減。そもそも人件費といっても、相談・支援センターの方々には非常に安い、本当にわずかなお金で動いているわけです。これは自治体の対策の反映かと思うのですが、ここのところで何か今後工夫される余地というか、方向が何かあれば教えていただきたいと思っております。

○金澤委員長 事務局、どうぞ。

○藤村課長補佐 伊藤委員の御質問についてお答えいたします。

難病相談・支援センター事業が若干予算が減っておりますが、今、説明があったように人件費の見直し、一律に人件費の単価を下げたということで全体的に下がったということで、事業自身を縮小するということは考えていないということで、事業は引き続き継続と考えております。

また、今、伊藤委員からお話のあったような新たな展開につきましても、皆さん方の意見を参考に、今後考えていきたいと思っております。以上でございます。

○金澤委員長 単価が下がるのですか。

○藤村課長補佐 ええ。例えば公務員の給与が21年度、下がっておりますので、それに直接連動はいたしません。単価が目減りするというのが統一に行われるものですから、そうすると、どうしてもその単価を使っている場合は。

○金澤委員長 しつこいようですが、この事業以外のものでもそうなのですか。

○藤村課長補佐 そうでございます。

○金澤委員長 厚労省関係は。

○藤村課長補佐 はい。

○金澤委員長 文科省もそうですか。

○藤村課長補佐 文科省はちょっとわかりませんが、多分そうだと思います。一律的に、例えば単価を1万円だったら9,900円にする。

○金澤委員長 もともと非常に低いと思っていたのですけれども、それでも全体が強制的にそうになっているのですか。

○藤村課長補佐 統一的な指示でございまして、やむを得ないかと思っております。

○金澤委員長 あなたを責めてもしょうがない。そうですか。

ほかに御質問ございませんか。あるいは、それでは御意見を。これはこれでよろしいでしょうか。

○本間委員 よろしゅうございますか。

○金澤委員長 どうぞ。

○本間委員 復生あせび会の本間でございます。去年まで会長の佐藤エミ子が参加しておったのですが、事務局も忙しくなったので、かわりに出てほしいということで、今年から出席させていただくことになりました。よろしくお願いたします。

それで、難病対策予算のことで1点お伺いしたいのですが、去年、ここの難治性疾患克服事業、4倍に増えたということで私ども非常に色めき立ったのですけれども、この1年間でこの結果は

どうなったのか、そのレビューというのは、いつ、どういう形でやるのでしょうか、事務局に伺いたいのですが。

○金澤委員長 どうぞ。

○中田課長補佐 特に、平成 21 年度に 100 億円に増額されまして、新たな取組みとして研究奨励分野の中でこれまで研究の対象になってこなかった疾患についても研究を実施しております。この研究成果につきましては、1 年目の成果を研究評価委員会を開催いたしまして、研究成果を評価させていただきまして、2 年目、3 年目以降の継続についてしっかりと検討していきたいと考えております。

○金澤委員長 よろしいでしょうか。対策等について、とりあえずこのぐらいにいたしまして、続きまして、第 2 議題であります。平成 22 年度の難病研究の方の予算につきまして事務局から。

○中田課長補佐 お手元の資料 2 をごらんいただきたいと思います。平成 22 年度難治性疾患克服研究事業についてでございます。

まず 1 番目、研究方針についてでございます。

平成 22 年度における当研究事業の予算につきましては、前年度と同額 100 億円を予定しているところであり、引き続き、難治性疾患克服研究事業の推進を図っていききたいと考えております。特に、研究奨励分野につきましては、平成 21 年度より実施しておりました研究課題については、1 年間の研究成果の評価を踏まえ、次年度の採択を判断すると考えております。これは、先ほど本間委員から御質問がございましたが、21 年度に実施した研究成果につきましては、しっかりと研究評価を踏まえて、今後対応していくこととさせていただいております。

また、22 年度に新たに公募のあった研究課題につきましては、研究計画の評価を踏まえて採択を判断していきたいと考えており、適切な研究評価のもと、当分野の拡大を図ることとしたいと考えております。

また、2 番目の指定研究についてでございます。

こちらは、厚生労働科学研究費のあり方といたしまして、政策が多くの国民の理解と納得を得られるように、企画立案の裏付けとなるような研究を推進することが必要となっております。研究成果を政策立案に的確に生かす仕組みと体制を確立するため、平成 22 年度より難治性疾患克服研究事業の中で以下の課題を指定研究として実施していきたいと考えております。

まず 1 つ目でございますが、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でございます。

こちらにつきましては、厚生科学審議会疾病対策部会クロイツフェルト・ヤコブ病等委員会がございまして、この委員会と連携いたしまして、変異型クロイツフェルト・ヤコブ病を含むすべてのプリオン病患者の発生動向を常時把握することによりまして、我が国の健康危機管理体制の確保のための研究を実施したいと考えております。こちらの研究につきましては、これまで当研究を行っていただいております東京医科歯科大学の水澤先生のプリオン研究班から引き継いで実施していただきたいと考えております。

(2) 今後の難病対策のあり方に関する研究でございます。

こちらにつきましては、当難病対策委員会と連携いたしまして、今後の難病施策のあり方の検討に資するために、主に以下の課題について研究を実施していくと考えております。

まず、アでございますが、難病対策委員会での検討を踏まえまして、難病施策の課題等につきまして調査し、今後の難病のあり方の検討に資するための調査研究を行う予定でございます。こちらにつきましては、この場で今後の難病対策について御議論いただいておりますが、その議論に資するための調査研究といったものが必要になってくると思いますので、そういった事項につきまして研究を行っていくということでございます。

イでございますが、難病研究の発展を目指しまして、例えば臨床研究の支援や研究の評価体制のあり方など、難病研究を推進していくための基盤整備に関する研究を進めてまいりたいと思っております。

また、ウでございますが、災害時などにおける難病に関する健康危機管理体制の研究というものを実施していきたいと思っております。これらの研究につきましては、国の研究機関でございます国立保健医療科学院で行っていただきたいと考えておるところでございます。

2 ページ目でございます。難病の研究事業の概要でございます。

こちらは、御説明が重複してしまうこととなりますので、簡単に御説明申し上げます。

研究奨励分野につきましては、平成 21 年度から研究を実施しております。平成 21 年度、177 疾患を対象としているところでございます。この 177 の具体的疾患名は、4 ページ目、5 ページ目の資料をごらんいただければと思います。

また、これまで臨床調査研究分野ということで 130 疾患を対象に研究を進めてまいりましたが、こちらにつきましても次年度以降、引き続き研究を実施していきたいと思っております。こちらの具体的な疾患については、3 ページ目に参考として資料を添付させていただいております。

また、臨床調査研究分野の中から、今年度、11 疾患追加されまして、合わせて 56 疾患につきましては特定疾患治療研究事業といたしまして、引き続き事業を実施してまいりたいと思っております。

難病研究事業につきましては、平成 22 年度もこのような体制で進めていきたいと思っております。参考資料 1 にございますとおり、平成 21 年度の採択課題一覧、また参考資料 2 には、22 年度の公募要綱も参考資料として付けさせていただいておりますので、あわせてごらんいただければと思っております。22 年度の研究方針といたしましては、以上のとおりでございます。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。以上のような御報告に関して、御質問からいきましよう。どうぞ。

○伊藤委員 新しい事業を大変歓迎しておりますが、ちょっと教えていただきたいのですが、指定研究の中で特に私ども、関心を持っておりますのは(2)の今後の難病対策のあり方に関する研究ですが、これはどんなスピードといたしますか、日程で、具体的にはどういうところまでお考えなのか、わかれば教えていただきたいと思っております。

○中田課長補佐 こちらの研究につきましては、皆様の御了解をいただきましたら、平成 22 年

度から速やかに実施したいと思っています。具体的な研究内容でございますが、前回の難病対策委員会でも御議論がありましたとおり、難病対策の新たな検討に際して実態がどうなのか。また、それぞれの患者さんがどのようなことでお困りなのか。難病対策委員会で宿題事項がまとめられるかと思っておりますので、そういったものを速やかに22年度よりデータをまとめまして、またその結果をこういった場にお返しして議論の参考にさせていただきたいと思っております。

○伊藤委員 めどはどのぐらい。単年度でやられるのですか。

○中田課長補佐 指定研究につきましては、年度という区切りを今、特段設けておりませんので、必要であれば継続して研究していくという方針になろうかと思っております。

○伊藤委員 ありがとうございます。

○金澤委員長 ほかにいかがですか。どうぞ、葛原委員。

○葛原委員 今年からの指定研究で、1番の方ですが、プリオン病のサーベイランスです。従来、水澤班の選発ウイルス感染症の中にプリオン病の全国サーベイランス委員会というものがあったと思いますが、それとこれとの関係は、どこがどういうぐあいに変わったのか詳しく教えてくださいいただけますか。

○金澤委員長 どうぞ。

○中田課長補佐 サーベイランス委員会で行っている研究が、こちらに引き継がれるという意味でございます。したがって、今後、サーベイランス委員会をこの指定研究として実施するのであれば、これまで水澤班で実施している研究班から、その事業をこちらに移行させるイメージでございます。

○金澤委員長 よろしいですか。従来の選発性ウイルス云々といったものの中で扱っていたプリオン病以外のものはどうなのか。

○中田課長補佐 水澤班で行っていますプリオン病及び選発性ウイルス感染症に関する調査研究の行政目的で行っているサーベイランス委員会の部分のみ、指定研究に移行する。それ以外の病態解明や治療法開発は引き続き行っていただけます。

○葛原委員 ということは、山田先生がやっていたグループが、新しく指定研究という別口の分かれた組織になると理解すればよろしいわけですか。

○中田課長補佐 そのとおりでございます。

○金澤委員長 わかりました。ほかに。どうぞ本間委員。

○本間委員 事務局に伺いますが、先ほどの私がした質問と関連するのですが、去年、難治性疾患に指定された177疾患、病名一覧がずらりと並んでいるのですが、それぞれの研究に対して、どれに幾ら使ったという具体的な使途は個別に情報開示されるものなのですか。

○中田課長補佐 説明が不足しておりまして、大変恐縮でございます。参考資料1をごらんいただきたいと思っております。こちらは、21年度の採択課題一覧でございます。

7ページ目に、今年度の各研究者、研究テーマ、予算額の一覧を参考に添付させていただいております。

○本間委員 それで、昨年度、指定した対象疾患の具体的な研究の件数に幾ら使ったとか、こ

ういう機材を購入したという具体的な使途までは、後でサーベイできるのですか。

○中田課長補佐 厚生労働科学研究費の一般的な取り扱いになりますが、年度を終了いたしましたら事業実績報告書という形で厚生労働省に報告いただくことになっておりますので、我々、担当事務官としては、どういった使途で使ったのかということ把握させていただいております。

また、個別の研究事業の会計に関する照会につきましては、現在特に検討していないところでございます。

○本間委員 そうしますと、年度を越えてから評価することになりますと、来年度この研究を続けるか続けないかという判断は、どういうふうにして判断するわけですか。

○中田課長補佐 22年度、継続するかどうかにつきましては、まさに研究の内容で評価したいと考えております。したがって、具体的には3月上旬でございますけれども、研究評価委員会を開催いたしまして、1年間、どういう実績があったのかというものを外部の専門家の方に御評価いただきまして、22年度の継続について判断していきたいと考えております。

○本間委員 最後にもう一点いいですか。

○金澤委員長 はい。

○本間委員 その外部の評価の中には、私ども患者会というのは入るのでしょうか、入らないのでしょうか。患者会のメンバーが入るのか入らないのか、それを伺いたい。

○中田課長補佐 評価は外部の専門家をお願いしておりますので、患者会の方は入っていない状況でございます。

○本間委員 では、今後とも入れる予定はないですね。

○中田課長補佐 今のところ検討しておりません。

○金澤委員長 ほかにいかがですか。それでは、御意見をどうぞ。御質問でなくて御意見で結構です。この件はよろしいでしょうか。何かほかに御質問ございますか。

○本間委員 いいですか。

○金澤委員長 どうぞ。

○本間委員 しつこいようで申しわけないです。先ほどと関連するのですが、去年100億円予算が増えたということで、新たに研究対象が増えたのですけれども、去年のこれを見ると、私、何年かやっています難病の病名については結構詳しい方なのですが、ほとんどわからない病気の名前が半分近くあります。これを一々要望を取り入れる形で、公募しているのですけれども、全部個別に採用していったら、研究者の数だけ、あるいは難病の数だけ膨らんでいくことにならないですか。その懸念について、どう考えますか。

○中田課長補佐 こちらの個別疾患の概念でございますが、まさに本間委員から御指摘のあったとおり、こういった分類でいいのかどうかも含めて、評価委員会の方で御検討いただく予定でございますので、それを踏まえまして各研究者に今後どのような研究を行っていくのかということと返していきたいと思っております。

○金澤委員長 本間さん、何か名案があったら教えてください。

○本間委員 いえ。そうしますと、これを今後、例えば整理統合することもあり得るわけですね。
○中田課長補佐 そこは、評価委員会の専門的な立場からの御意見でそういったものがあれば、我々として各研究者に意見としてお返ししていきたいと思っています。まさに、これは研究事業としてやっておりますので、研究がどううまく進んでいくのかという視点が非常に重要なのではないかと考えております。

○本間委員 最後に一言いいですか。

○金澤委員長 はい。

○本間委員 それで先ほど伺ったのですが、その場合、外部の専門家は私ども患者会は入らないというお話なのですけれども、患者数、それから何を求めているか、どんな研究結果を欲しがっているのか、その辺をきちんとサーベイするためには是非患者会を入れていただきたいと希望しておきます。以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。どうぞ。

○萬原委員 今の本間委員の御質問に関係して申し上げます。私はこの評価委員の1人なのですが、難病に指定されているとか、何とか疾患に指定されているという、割合、日が当たりやすいし、研究費も来やすいのです。しかし、非常に患者さんの数が少なく、研究者の数も少なく、今まで日が当たっていなかった本当に困っている人たちがおります。

ですから、今度100億円付いたということで、今まで日陰に置かれていた病氣と研究者に日が当たったというぐあいに考えることができると私は思っております。逆にそういうところまで日が当たってきたという点では評価しており、この中で本当に大事なものを拾い上げるとか、治療とか診断につなげられるものを拾い上げていくというのは非常に大事な事業だと思います。

○本間委員 勿論、それを前提で今、お聞きしたのです。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。ほかにいかがですか。よろしいですか。

(「はい」と声あり)

○金澤委員長 それでは、次に参りたいと思います。第3議案、今後の難病対策についてということで、事務局から御説明いただいてから、また議論いたします。どうぞ。

○中田課長補佐 お手元の資料3をごらんいただきたいと思います。こちらは、第9回難病対策委員会での議論の概要をまとめさせていただいたものでございます。前回、皆様方からさまざまな御意見をいただきました。今回は、その議論を再確認させていただくために、各委員の御意見をまとめたものでございます。こちらにつきましては、資料3、前回の議事録、資料4は前回御発表いただきました伊藤委員からの資料も参考資料として添付しておりますので、あわせて御確認いただければと思います。

まず、事務局より、前回の内容につきまして御紹介させていただきたいと思っております。

冒頭、伊藤委員より、「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」、こちらの資料に基づきまして、以下の御発言がございました。

難病の問題は、医学・医療の問題だけではなく、社会生活や福祉に関わる問題である。

医学・医療の発展により、診断や治療は大幅な進歩を遂げたと思患者としても実感している。

医療費負担については、健康保険制度の見直しにより、患者の負担が大きく増加してきている。現在の高額療養費制度では、1～2か月の短期間であれば払える金額かもしれないが、難病だけではなく、長期慢性疾患の患者にとって、一生治療費を必要とする限り払い続けていくことは困難ではないか。

日本の疾病構造が慢性疾患を中心になってきている時代に、現在の高額療養費の額が、本当に妥当性のあるものなのか考え直す時期に来ているのではないか。

生涯の治療を必要とする病氣になった場合にも、安心して治療を継続することができるよう、患者たちが負担可能な自己負担額とすべきではないか。

現在の難病対策については、希少疾患が5,000から7,000あると言われている中で、研究対象や医療費助成の対象を年々一つずつ増やすことで難病問題は解決するのか。

小児慢性特定疾患治療研究事業については、20歳になった途端に当事業の対象外となる。このようないわゆるキャリアオーバーの問題についてどのように考えていくのか。

多くの患者・家族の要望として、まずは、病氣の原因究明と治療法の早期開発であり、その次に医療費問題の解決、地域の専門医不足の解決、身体障害者と同じ福祉・社会的な支援を希望している。

どういった病氣にどのような要望があるのか、難病対策の中で生活実態調査のようなものもあわせて行ってはどうか。

今後の難病対策のあり方として、難病対策は難治性疾患克服研究事業に特化して、すべての難病を対象に研究を進めることとしてはどうか。大事なことは、研究の対象疾患を増やすこと、予算を集中して、一日も早い原因究明と治療法の確立を目指すこととしてはどうか。

医療費の問題については、医療保険制度の見直しの中で対応すべきではないか。生涯、医療を必要とする長期慢性疾患の患者を対象として、高額療養費の限度額を大幅に引き下げることが必要ではないか。

生活や福祉の面に対する課題を整理するため、難病対策基本法というものが必要ではないか。これまでのように個別の疾患を「難病」とするような定義ではなく、疾患によって区別されない、新たな「難病」の定義について検討してはどうか。

今後は、患者団体を充実していくための支援が必要ではないかでございます。

また、山本委員から、医療の提供側から現状を見ると、病院経営が厳しい中で、難病を担当とする医師も疲弊している。医師が増えているという状況にもなく、病院の収益が低い免疫内科やリウマチ科等が減っていると認識している。

難病の患者さんが本来受けるべき治療薬が、残念ながら、我が国では世界の後進国になっている。

萬原委員より、難病かどうかに関わらず、医療費の自己負担の問題については、医療制度の中で検討すべきではないか。

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

木村委員より、これからの難病対策・難病研究のあり方について、もう少し検討することが必要ではないか。

限られた疾患だけに医療費助成を行い、臨床調査個人票のデータを収集していくということは、そろそろ考え方を考える必要があるのではないか。

特に、難病を診ることのできる医師が少ないことは切実に感じている。今ある医療資源や専門医を有機的に活用していくことが大切である。難病を診る機会を増やしていくための方法や、患者さんからの医療に関する要望に対してどのようにこたえていくべきか、社会システムの研究を進めて、今ある医療資源を最大限に活用することが重要ではないか。

水田委員より、子どもの胆道閉鎖症については、18歳以降は医療費助成の対象から外れしまい、医療費を負担するにしても就職ができない状況である。

これまでの難病対策によって、難病がどのように変わってきたのかを示しながら議論した方がよいのではないか。

小池委員より、増額された難病の研究費が効果的に使われるような仕組みを考えてはどうか。

医療費の自己負担の問題は、難病の問題だけを取り上げるのではなく、我が国全体の医療保障をどういう形で設計するのかという視点で検討すべきではないか。

内田委員より、難病という、医療費もかかり、生涯を通じて医療を受けなければならない方々には非常に厳しいものが強いられている。この問題の解決には、何が必要なのかということをしかりとみんなで議論することが大切ではないか。

佐藤委員より、難病の方々の医療や介護、暮らしをどう支えていくのか、系統的な施策が必要ではないか。

これからの難病対策については、他の慢性疾患も含め、社会福祉の中でどのように位置付けていくのか、再考の時ではないか。

これまでの医療制度改革の中で、難病患者の方々にどのような影響が及んだのか。データを基に、今後の日本の社会保障と医療はどうあるべきかを考えるステップにすべきではないか。

社会保障の議論をする際には、負担と給付の程度を列記して議論すべきではないか。

本田委員より、在宅療養を支援する立場から見ると、訪問看護ステーションの整備が十分ではなく、スタッフも非常に少ない。

原因究明のほかに、施設から住宅という受け皿の仕組みをつくっていくための研究予算も必要ではないか。

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

南委員より、難病対策として克服されたもの、また課題として残っているものを整理する必要があるのではないか。

難病の研究費が増額されたのは、治療法が確立されていない難しい病気をどうにかしようということではないかと思われる。その趣旨をきちんと汲んだ難病対策を行う必要があるのではないかと考えています。

また、本日欠席されておりますが、一瀬委員より、地方自治体における難病対策に関する課題を現在とりまとめているところであり、次回の委員会で御報告したい旨がございますので、御紹介させていただきます。以上でございます。

○金澤委員長 ありがとうございます。本来であれば、資料3に追加という形で御意見をフリーディスカッションでいただきたいと思いますが、その前に資料4に基づきまして福永委員から御説明をお願いしたいと思います。どうぞ。

○福永委員 このような機会をいただきましてありがとうございます。スライドがありませんので、この資料の中で説明させていただきます。

○金澤委員長 10分ぐらいで。

○福永委員 わかりました。

表紙は薩摩富士ですけれども、私はちょうどこの近くで生まれましたので、最近、懐かしくなってこれをスライドで使っています。

次、お願いします。

自己紹介方々、説明させていただきます。私自身は、昭和47年、難病対策要綱が策定された年にたまたま医師になって、40年近く神経難病中心にやってきております。

1984年からALSの在宅医療、人工呼吸管理をするようになって、条件が整えば在宅ケアこそが非常に満足できる医療だと当時思いました。

私はずっと筋ジストロフィーを見てきたのですけれども、後でちょっと説明しますが、たまたま小池先生がお隣におられますけれども、障害も個性であるという側面、そして終末期医療、それから死と向き合う教育の重要性を強く感じました。

それから、システム構築と人材の育成が両輪として機能することが大事だと感じています。

難病の患者さん1人にとって、一つの物語があるし、その援助をしていくのが私たちの仕事ではないかと思っております。

次、お願いいたします。

システムという点においては、私がやってきたのは難病の地域ケアシステムということで、例えば看護師等によるALS患者の在宅支援に関する分科会、これは例のヘルパーによる吸引です。これを、ちょうど金澤先生が神経学会の理事長のときに応援してもらったことを覚えています。

あと、筋ジストロフィーのケアシステム。

それから、医療安全ということで、ケアマネジャーの業務指針とか研修プログラム作成の部会長などをさせていただいています。

次、お願いいたします。

これは、20数年になりますけれども、1984年4月に最初に在宅で人工呼吸器を使った例です。この患者さんの場合には、御家族4人で2年間にわたって、そのころはまだ呼吸器はありませんでしたので、24時間、いわゆる用手人工呼吸をやっていた。保健所長さんからどうにかならぬかということから始めたのが、私がこういう世界に入るきっかけになった患者さんです。

次、お願いします。

私自身は、この写真が在宅のよさというか、左側で胸を押しているのが当時小学5年生のお子さんでしたけれども、患者さんの胸押しをしながら、働いているお母さんに対していろいろと指導している。今もお母さんが時々遊びに来てくださるのですけれども、大変だったけれども、今考えると、このときが一番充実していたと語られています。当時、介護保険もない時代でしたけれども、全く家族介護だけでやっていた時代です。

次、お願いします。

これは、ALSの診断後の一般的経過です。この中にいろいろな物語というか、いろいろな問題が含まれるのですけれども、ざっくりばらんに考えるとこういうことになります。診断自体は、ALSの場合は特殊な例以外はさほど難しくありません。それから、告知の問題。その後、入院にするか、あるいは在宅で診るか。患者さんは、筋力低下や球麻痺病状と言われる嚥下・呼吸・構音障害が生じます。

この時点で呼吸障害が非常に進行したときに、以前は呼吸器をつける、つけないが非常に大きな問題でしたけれども、最近では環境が整って、患者さんが希望すれば呼吸器がつけられる状況になりつつあります。昔はここで終わっていたのですけれども、最近生じてきた新たな問題として、ずっと呼吸器をつけた患者さんが、意思疎通が全くかなわない状況で中止するかどうかという、俗に言う導死の問題が非常に大きな問題としてクローズアップされてきています。

次、お願いします。

私自身は、在宅を始めて、在宅医療というものは非常にいろいろな問題点が生じます。そのときに問題を解決するために、例えば食事の問題が出たときに「食事のしおり」、あるいは呼吸器の問題が出たときに「闘病のしおり」、あるいは福祉制度の「生活ガイドQ&A」をつくりながら考えてきました。

次、お願いいたします。

これは、当院の在宅医療の歴史、ある面では日本の在宅医療の歴史です。先ほど申しましたように、昭和58年に在宅人工呼吸管理を始めています。平成3年に南九州医療福祉研究会をつくりまして、このころから、私は以前、国立療養所でしたけれども、ここでも在宅医療を推進しないといけないということで、病院として始めたのが平成5～6年ごろからです。

それから、難病医療ネットワークの先駆けとして、平成8年に鹿児島ALS医療福祉ネットワークを発足させています。

次、お願いします。

当院の在宅ケアとしては、実際に在宅ケアをしないと問題点はわからないということで、在宅ケアで実務、教育研修、研究というのを3つのテーマとして挙げました。特にこの教育研修については、ヘルパー研修というものを重点的にやりました。平成7年から平成20年まで病院として取組んだのですけれども、1級、2級合わせて3,511人のヘルパーを養成しています。

それから、難病患者等ヘルパー養成研修として、2,027人のヘルパーを養成しています。結局、医療と言っても、在宅でやってくれる主体は介護職というか、ヘルパーさんですので、ヘルパーさんの質を高めないことにはどうにもならないということで、こういうことをやっています。

次、お願いします。

これは、先ほど申しましたヘルパーさんの介護職というか、非医療職の吸引についての問題点が生じまして、私も委員としてできるだけそれを推進する形で、いろいろな条件が整った中でヘルパーさんによる吸引が可能になったのですけれども、現実にはなかなか進んでいないのが実態です。いろいろな問題がありますけれども、実際には医療的な、例えば吸引とか栄養の問題を含めて、ある程度介護職に対して教育研修を行うことによって在宅でやっていかなければ、医療だけではできない時代になっていると考えています。

次、お願いします。

次は、鹿児島県のALS特定疾患受給者数です。これも火体全国的な傾向の鹿児島県版だと思いますけれども、右肩上がりに上がってきています。最近少し減ってきているのは、これは何を意味しているかわかりませんが、人口10万人当たり5～6人かと思います。

次、お願いします。

次が、人工呼吸器の使用状況と主な療養場所をまとめてあります。人工呼吸器をつけている人は、鹿児島県はほかの都道府県に比べて多い方ではないかと思いますが、127名のALS患者のうち、気管切開まで含めると約6割の人が人工呼吸器を使用する状況です。それから、在宅の患者さんが約5割。

そういう面では、はっきりした調査はないのですけれども、ALSの患者さんで人工呼吸器を使用している人が、全国的には以前は2割3割と言われていましたけれども、最近はずっと増えているのではないかと思います。鹿児島県では、ほぼ5割から6割の人が人工呼吸器を使用しています。

次、お願いします。

長期療養の形態として、例えば入院の場合と一般病棟で見ると、最近、旧筋ジス病棟ですけれども、療養介護病棟でALSの患者さんを診るようになってきています。ただ、ここで問題になるのは、一般病棟でやったときには、いわゆる重症・難病、特定疾患ということで自己負担がゼロなのですけれども、療養介護病棟に行くと、食費とか生活支援ということで約4万円かかります。これも所得によりますけれども、約4万円の差が生じます。そういうことで、この不公平感もどうかしなければならぬ問題の一つではないかと思っています。

次、お願いします。

これは、当院の最近の神経内科病棟の現状です。一般病棟でALSの患者さんを診ています。常時10名から15名がALS患者なのですけれども、そのうちに約半分が意思疎通のかなわない、いわゆるトータルリー・ロックドイン・ステートの患者さんです。その中には呼吸器をつけている人が大半なのですけれども、胃ろうとか、重度の医療的処置の必要な患者さんが多くなってきています。

次、お願いします。

これをまとめると、1つは告知の問題。いろいろな研究活動をして、かなりスムーズな形で告知ができるようになってきていますけれども、それでもいろいろな問題が生じています。

それから、在宅での人工呼吸器の問題、あるいは先ほど申しました離脱の問題。

それから、これは語弊があるかもしれませんが、円滑な長期ケアができる条件として、実際のところ、患者さんにもよることもあります。

それから、主介護者の健康を含めてのサポート体制。

それから、先ほども説明がありましたけれども、協力病院、拠点病院間のネットワークが問題です。最近、特に協力病院においてはDPCが入ってきて、ALSの患者さんはなかなか診れなくなっている実情もあります。

それから、緊急時の問題。

それから、先ほどのレスパイトの入院の問題。これは、非常にありがたい制度になったと思っています。

それから、地域医療連携室が機能するようになって、地域との連携が非常にしやすくなってきています。

それから、患者会との連携、ピアサポートも非常にスムーズにできつつあります。

ALSというのは、御存じのように運動機能が極限まで退化しますけれども、精神機能は非常に活発な人が多いです。だから、人の心を打つ患者さんも多いかと思っています。

次、お願いします。

レスパイト入院に関しては、従来は冠婚葬祭とか一時的な入院を目的としていた、俗に言う介護者の休養でしたけれども、最近ではもっと広い意味というか、入院することによって病院とのいろいろなコミュニケーションもとれますし、あるいは日ごろの不安とか悩みを病院間あるいは患者同士で共有する機会にもなっています。だから、今回、予算化されて受け皿が位置付けられたというのは大きな進歩だと思っています。

次、お願いします。

先ほど申しましたように、地域医療連携室が非常に機能するようになりまして、退院調整とかを非常にうまくやってくれつつあります。当院の場合も提示しましたけれども、キャパシティは限られていて、特に呼吸器をつけるようになると、患者さんがALSで亡くなることはほとんどなくなってきています。そうなってくると、なかなかキャパシティがなくなって、新たに発生した患者さんが入院できない状況になっています。そういう意味で、この地域医療連携室がうまく機能することによって、地域での在宅、あるいは地域の医療福祉機関との連携、あるいはレスパイト入院を絡ませながらやっていかなければ、パンク寸前の状況になりつつあるというのも一つの実態です。

次がアメリカの事情で、これは去年、コロンビア大学の三本先生が発表されたものをちょっとまとめさせていただきました。

介護問題に関しては、アメリカも似ていると思いましたが、87%が夫婦の配偶者でやっています。

それから、これはどうっていいのかわかりませんが、患者さんの3分の1が家族や介護者に愛情を示さないとか、患者さんの気持ちがわからないということだと思っています。これ

は、日本でも同じような実情もあります。

それから、これが非常に大きな違いですけれども、呼吸器の装着者は3%。ただ、最近ではNIPPVとか、気管切開しないでできる鼻マスク型の人工呼吸器が発達してきましたので、この比率は私は増えているのではないかと思います。

アメリカの場合は、最期は自宅が53%、病院が19%、7%がホスピスになっているようです。私自身が考えたALSなどの神経難病の今後の課題として、当然のことですけれども、患者さんは大変な中でも幸せ感というものはあります。だから、よりQOLの高い生活を実現するためにはどうすればいいかということは大きな問題です。

それから、レスパイト入院、クリティカルパスなどを有効活用しながら、できるだけ患者さん間の不公平感をなくす形での病棟への入院ということもできる時代になってほしいと思います。

それから、介護力の問題。吸引とか栄養交換などの医療処置を研修などの教育を経て順次介護職などにも拡大する必要があると思います。

それから、これが非常に大きな問題として私はとらえているのですけれども、鹿児島県みたいに非常に財政の悪い県では、サービスが非常に悪い。難病相談支援センターとか介護支援専門員が位置付けられているのですけれども、できていません。だから、市町村格差をなくす意味でも、やはり先ほど伊藤先生の提案にもありましたけれども、難病対策基本法とか、そういう検討が必要ではないかと思っています。

それから、病院間のネットワーク。

それから、事前指示書とか尊厳死問題の議論は避けて通れないと思います。

それから、国立病院機構だけでも、約2,000台を超える人工呼吸器が常時作動しています。この安全の問題は、現場では非常に大きな問題で、常に緊張状態にあります。いかんともしがたい部分もありますけれども、現場で働く看護師を含めて、職場の人にとってはこの安全の問題は非常に難しい問題になりつつあります。

それから、これも前のときに議論されていましたが、非常に意欲のある、いわゆる難病を専門とする医師が非常に減ってきています。特に神経内科では、昔ほどALSを含めた神経難病を魅力のある職場として考えて、ここに来る若い医師が激減しています。これも今後非常に大きな問題になるのではないかと思います。

ナラティブとか、私自身も患者さんとのいろいろなことで医療をやってきました。

最後のページは、お隣の小池先生に初めてお会いするのですけれども、小池先生が平成7年に障害者白書の中で障害は個性であるということを出しています。非常に賛否両論があったと聞きますけれども、私自身も自分の顔を出すのは非常に恥ずかしい限りなのですけれども、実はうちの筋ジムの患者さんがかいてくれた、私の還暦のときの顔写真の鉛筆画です。これは彼だからかけるのです。これは筋ジムといってもSPMAです。非常に微細に手が震えます。だから、この手の震えがあるからこそ、髪をのちよるのちよるしたもまでかけるのだよと、半分本当、半分うそで言っているのですけれども、そういうことを含めて、患者さんの障害をそれぞれの個性と前向きにとらえる必要も、私はあるのではないかと考えています。かといって、障害があるからいろ

いるな手当とか、その費用がどうこうという問題を言うわけでは勿論ありません。

そういうことで、かいつまんで話させていただきました。どうもありがとうございます。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。大変豊富な内容を簡潔にお話いただきました。何か御質問ございますか。

済みません、17ページの三本さんの最後の5)、これは何ですか。ちょっと説明してください。

○福永委員 三本先生の資料によると、患者さん全体のうちの66%は、痛みでずっと苦しんだと。これはおかしいのです。89%は非常に安寧な状態にあった。これがどういうことかよくわかりません。37%は酸素吸入を必要とした。それから、90%は遺言を書いていた。97%の遺言がそのまま守られたというアメリカのアンケート結果なのかもしれませんけれども、そういうことを発表されたのを、そのまま丸写しです。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。なかなか重い問題を提示されております。これに限らず、難病全体に関して、皆様方から先ほどの資料3でしたか、前回の委員会での御意見もまとめていただきました。そして、福永先生からも御意見をちょうだいしました。何か御意見をいただいている方はどうですか。本間さん、どうですか、初めておいでいただいたので、御意見をちょうだいできるなら今。

○本間委員 このALSに関して。

○金澤委員長 別に全体に関してで結構です。

○本間委員 今、福永先生のを非常に興味深く拝見しました。実は、私どもも新宿区にある戸山サンライズというところで医療相談会をやるのですが、いつも偶然、冬場の相談会でALSの患者さんの医療相談会と一緒になるのです。ALSさんは物すごく数が多い。大講堂を借り切って、私どもはその隣で20~30人で小さい会議をやるのです。ですから、隣に見えるのです。それを見ていると、御本人もそうですが、御家族、介助の方々、物すごく大変ですね。

それと、ここで先生がおっしゃったように、寝たきりで運ばれてくるのですが、表現能力とか皆さんすぐれた方が多くて、そういった方が出てくるのかなという気もしていますが、そういう意味では、医療の方々、介助の方々が、私どもの方に比べると整っているという、ちょっとひがみっぽい印象を持った記憶がございます。つまらない話で失礼しました。

○金澤委員長 また、後でどうぞ御意見を。伊藤さん、どうぞ。

○伊藤委員 ちょっとお伺いしたかったですけれども、5ページ、研究班の中でいつも話題になっていますが、人工呼吸器を使ってからのことで2点お伺いしたいと思います。

1つは、人工呼吸器有の中にバイバックとか、どちらにこれは入るのかということ。

それから、継続中止というのが、いわゆるTLSでの段階なのか、セデーションのことを意味しているのか。皆さんすごく悩んでおられると思いますけれども、この継続中止というのはどういう位置付けで、この表に書かれたのでしょうか。

○金澤委員長 継続、またはでしょう。

○福永委員 またはです。オアです。

○金澤委員長 書き方が余りよくない。ほかにどうですか。

○福永委員 バイバックに関しては、全体としてはバイバックで始めて、結果的にはそのまままで終わる場合もありますし、あるいは気管切開して人工呼吸器をつける場合もあります。

○金澤委員長 どうぞ、小池委員。

○小池委員 医療福祉の分野で、最初は医師と看護師の関係で、医師の指示よりも看護師に自立性を与えるような医療行為はもっと認めていいのではないかという議論がずっと続いていたのですけれども、その後、介護保険ができてから介護職と看護職の間で、どこまでヘルパーとか、そういう人たちに医療的行為をさせていいのかという議論があって、何年か前に厚生労働省の方から、難易度の低い医療的行為、つめ切りとか体温をはかるということも厳密には医療的行為になるそうですが、そういうものはヘルパーでもできるという線引きの通知が出ました。

今日、来られていないですけれども、千葉大の広井先生は「ケア学」という本の中で、もっとお互いの専門職に足場をきちっと置いた上で、ほかのところに越境していいのではないか。というのは、本当に人の確保が難しく、看護師ならできるけれども、ヘルパーならできないというのを余り決めつけると、夜間にとても看護師さんが来てくれない。ヘルパーの人は来てくれない、たんの吸引はできないということがある。

この辺はなかなか難しいのですけれども、それぞれの専門職の職能団体ができると、職能団体の地位向上ということもあるのですけれども、ともすれば縦割りというか、縄張りのな発想で、ここはあなたたちはやってはいかぬということになるので、これからいろいろなところで人材が足りない。医師についても、先ほどから話が出ていますように、数を増やしても、診療科の偏在とか地域での偏在があって、医師がいなくてもしっかりと看護師にいろいろなことを認めていくということをしないと、我が国の医療ニーズにちゃんと現実に対応していかないという問題があるので、その辺をもっと緩やかにしていく必要があるのではないかということを感じています。

もう一点は医療費の問題で、どうしても今、医療保険の大変な状態、特に高齢者医療をどうするか。毎年、高齢者が増えていくということもあって、どんどん医療費が膨らんでいく中で、医療保険制度の改革が何度も行われていく。そういう中で、難病の患者さんの自己負担をどう見るといえるか、財源がなくてという問題がずっと続いてきているわけです。今、後期高齢者医療の問題もまた見直しという形で、医療費をだれが、どういう形で負担するのかということもきちっとしないと、いつもそういう中で、額からいくと難病の医療費は、全体の、特に高齢者医療と比較すると微々たるものだと思います。だけれども、患者さんとか、その家族にとっては大変な問題で、これを医療保険制度の中で翻弄されるような形ではない方法はどうかという点もなかなか難しい関係ですがきちっと検討する必要があります。

そういう意味で、今回100億円増えたのですけれども、この100億円は前の舛添大臣がかなり熱い思いを持って、通常の予算のルールでは考えられないような大幅な増額を果されたわけで、それは今回、継続ということになっているわけですが、民主党はこういう難病対策について、厚生労働省で長妻大臣を含め、どういうスタンスなのかということもちょっとお伺いしたいのですけれども、以上です。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。御質問を含めてございましたので、最後のとこ

ろは是非答えてください。どうぞ。

○中田課長補佐 今の民主党の考え方でございますけれども、今回、民主党のお出しになられたマニフェストやインデックスの中には、今後の難病のあり方についてしっかりと議論していくという大前提の記載がございます。これは、まさにこの難病対策委員会といったものをしっかりと定期的に開催して、今後の新たな難病のあり方をしっかりと議論していかなければいけないというものでございます。

また、医療費の負担の問題につきましても、マニフェスト、インデックスにごさしまして、長期の慢性疾患の患者さんに対して、高額な医療費についてどのように考えていくのか。高額療養費の見直しにあわせて、その点についても記載がございます。

私どもといたしましても、こういった委員会の場で御意見をいただきながら、また政務三役の御指示を仰ぎながら、今後の難病対策を進めていきたいと考えております。

○金澤委員長 今回のことに関連して、ちょっと質問があるのです。もしデータがあったら教えてほしいのですが、ヘルパーさんが気管の吸引をやってもいいのではないかとこのを神経学会の方から申し入れをしたのが数年前だったと思います。ある一定の訓練を受けて、危険のないようにしていただければよろしいのではないかという意見を出したのですが、それ以後、何かまずい事が起こったことがありますか。多分ないのではないかと理解しているのですけれども、どうぞ。

○大竹課長補佐 たしか数年前、そういった御意見をいただきまして、明確な調査はまだ私、把握しているわけではないのですが、問題になったということはないです。

○金澤委員長 わかりました。それをきっかけに可能にさせていただいたのです。それで、実はナースの方から大分おしかりをちょうだいしたのですけれども、それは先ほど小池先生がおっしゃったように、いろいろこれから改善していかなければならない問題があるけれども、ナースの人はナースなりに、またいろいろ悩んでいるところがあるのですけれども、それはそれとして。マイナスのことが何か起こってしまったら困るなど思っていたのですが、多分ないだろうと踏んでいた。そういえば、そういうデータを見たことがなかったので、伺っただけです。

ほかに御意見。どうぞ、内田委員。

○内田委員 今いろいろ問題点が指摘されているので、ちょっとコメントさせていただきたいのですが、1つは、こういう難病患者の医療費の財源について、医療全般についてですけれども、今の日本の医療政策の中では、これは避けて通れない話であると思います。前回のときに私、同じ話をさせていただきましても、医療費というのは、保険と税と患者負担で賄われているわけです。これ以上の患者負担増はまず無理だろうとなると、税か保険で賄うとなりますが、どちらの財源も枯渇してきている状況にあるという中で、現状は日本の医療というのは非常に低負担で高リターンの状況にある。社会保障全般に対する国民負担は非常に低い水準にありながら、国民の健康という点では世界最高水準にあるという認識は、恐らく皆さん共通しているのではないかと思います。そこで、今後の財源につきましては、これは政治で検討する課題だと思いますが、少なくともこのまま低負担でハイリターンという状況はあり得ないだろうという認識がございます。

それから、ちょっと細かい話になりますが、今、業務拡大ということで、ヘルパーとか看護師という話があったのですが、この点につきまして私が一番考えますのは、患者さんや家族が納得し、満足するかということが一番大きな課題だと思っていますので、ナースプラクティショナーの導入などで、医師不足から短絡的にナースプラクティショナーを認め、増員する、養成するという話につながってきやすいのですが、そここのところでは、患者さんが本当に納得し、満足するのとかというところでの検討が必要であるし、今の法律の問題、責任の問題がありますので、そういう点で本当に受け皿となり得るのかどうかは、厚労省の方でも検討班が設けられていると聞いております。その辺での検討が非常に必要と思っています。

今日、在宅医療についておまとめいただいて、在宅医療には物すごくいろいろな課題があると思っています。一番大きな課題は、何とんでも基盤整備が全く遅れているということではないかと思えます。端的な話、現在、110万人弱の方が1年間にお亡くなりになるのが、20年後、私、団塊の世代なのですが、80をちょっと超えるぐらいになると160万人から170万人になる。でも、病床を増やす、ベッド数を増やすというのは、医療費政策上はあり得ないという政策が恐らく今後も継続されていくと思えますので、そうすると、増える、お亡くなりになる方をどこで面倒見るかという、これは在宅でしかあり得ない。そこに対してのマンパワーも圧倒的に不足しているし、そういう環境整備という点でも非常に遅れているという認識です。

在宅の患者さんは、一人一人、確かに多様ですし、またさまざまなケアあるいは医療も必要になってくるというところで、多職種の連携、連担ということが非常に重要ですが、いろいろな職種についても、例えば訪問看護ステーションなど、このところずっと減り続けています。これは病院の方が看護師不足で非常に高い報酬を付けるようになって、ステーションの方から引き揚げられるような状況もありますし、また訪問看護ステーション自体の報酬も非常に安く据え置かれているということもありますので、本当をいえば、チーム医療の中でも核になる訪問看護師さんの存在というものは、地域で非常に希薄になってきているという状況もあります。

何やかや、非常に問題が大きという問題の指摘だけに終わりますが、一応そういうことで

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかに御意見。どうぞ。

○本田委員 在宅の看護の方ですと、ここで2点ほど、先ほどの吸引とか医療処置のこともありまして、そここのところでは実際ヘルパーさんがやっていて問題がないのかということと、看護の立場で在宅での医療処置、ALSの患者さんの呼吸管理においては、聞き取り調査等もやっておりますけれども、実際のところ問題が起きる前にある程度対応しているというのが実情であって、そこにどういう関わりが入るかという、看護や主治医というところできちんと管理されている仕組みができていながら、問題が起らないというのが現状と受けとめられると思います。

ですから、ヘルパーさんに教育をするところがある程度できていけばいいだけではなくて、実際にそれを行っていく中で、どこが、どういう形でサポートしていくのかという、先ほど内田先生もおっしゃっていましたが、在宅での基盤の整備を、法とか診療報酬、介護報酬でかためていただくと、いろいろな人が関わっていく中で在宅でやっていくところが十分機能していく

のではないかと考えることができると思います。

それと、NP、ナースプラクティショナーの育成に関しましては、看護の方でいろいろな分野で裁量権の拡大ということで調査・研究しているところがございます。実際にできるのだけれども、その辺りのきちんとした資格がないものもありますし、それをやれるだけの人をつくっていく教育の整備がどれだけなされているのかということと、一番問題になってくるのは、社会的な受けとめ、認識というところがあると思います。幾ら看護師が自分たちが今やっているからということも言っている、それはきちんと認められているものではありませんので、そこどころでどれだけできるかを、法制度にのっとって、こういうシステムの中でできるということを中心に、いろいろな医療だけではなくて、福祉の立場の人たちの中で位置付けをつくっていくということが必要になってくるかと思えます。

特に難病に関しましては、命に直結するところがありますので、難病看護学会でも専門職の育成をということを考えております。そこどころで一番問題になってくるのは、どの辺りまでが許されるのかという合意形成を周りの人たちと、早いうちにやっておかないといけないというところがあります。そういう辺りでは、少しずつ動いているとは思いますが、それを後押しする仕組みのところをきちんと調査なりをやっていっていただけないかと思えます。

研究事業の方に関しては、疾患ごと、原因究明というところが一番重要になってくると思うのですが、研究で原因がわかって治療法ができて、恩恵が受けられないような人たち、特に在宅で療養している人たちは、医療の中ではなくて、生活の中で難病と一緒に暮らしている状況ですので、その人たちに対する何らかの研究の成果が反映できるような仕組みづくりの研究ということも、少し考えていただけないかと思えます。以上です。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。どうぞ、伊藤委員。

○伊藤委員 余り発言し過ぎるのも何かと思っているのですが、今、幾つかのことで諸先生方の御意見、ごもっとも思いながら、どうしても患者の立場では言っておかなければならないことが幾つかあるような気がいたします。

1つは、先生方がおっしゃるように、在宅と言われているが、実際は少子・高齢化であり、かつ高齢者単独世帯などが多くなっていく中で、在宅での受け皿というものが果たして可能なのか。この場合、在宅というものは家族介護ということの意味なのか、もっと地域で支えるということの意味なのかという問題がいろいろあるかと思えますが、そのギャップも考えなければならぬ。

しかし、一方で、今、人工呼吸器をつけているような方々については待ったなしという現状があるわけです。さまざまな法整備や、いろいろなものができれば、それはいいわけですが、今そこにある危機というものをどうとらえ、どう支えていくかということも、これはある意味では資格とか制度とか法整備みたいなものを乗り越えた、もっと人道的な見地からの取組みというものをするべきではないか。小池先生がおっしゃっているように、積極的にそうするべきではないかという気がいたします。支えている家族も限界に来ている中で、いろいろ研究もしなければならぬし、整備もしなければならぬのだけれども、それを待てない人たちに対してどう責任

をとっていくのか、どういうぐあいに援助の手を差し伸べるかということも非常に大事かと思えます。

患者あるいは家族というのは、何の資格があるわけでもないし、医学的な技術・技量を持っているわけでもありませんけれども、やむを得ず、いや応なしにその場に立ち向かわなければならぬというときに、それをどう支えるかということが大事かと思えます。

ヘルパーのことで、言うまいかどうかと思っていたのですが、実は私などが住んでいる北の地ですけれども、従来はヘルパーさんが休憩をとったりする中で吸引の手伝いなどをしていたのですが、していいよということになってから、むしろ逆にヘルパーの所属している組織が、何かあったら困る。責任をとるのは我々だからということで、むしろヘルパーさんがそれまでやっていた吸引のお手伝いをしないことになってしまった。してはいけないことになってしまったという事例が幾つか寄せられていて、地域の中で保健所の方々とそれをどうするかということをお話し合っているところなんです。

地域になると訪問看護というのも非常に少ないわけです。そういう中で、訪問看護を前提としたり、資格を前提としたりということを中心に議論されてしまうと、それは全くその方々の実情には合わないわけですから、そこどころを超える議論を、この難病対策委員会でもしていただいて、そういう条件整備ができるまでの間だけでも、こういうことをやったらいかか。先ほど金澤先生がおっしゃったように、神経学会でもそういう提案をしておられることですし、そういう意味で、法整備の前にやれることがあれば取組むということを私どもはお願いしたいと思えます。

それから、低負担、ハイリターンの問題で、これもなかなか難しい問題だと思いますけれども、日本の国民総生産における社会保障費の割合はどうかというと、これは必ずしも高くはないと思えます。そういう意味で、保険制度の枠組みということになりますと、医療費等の自己負担や税の負担、個人負担などのさまざまなバランスの問題が出てくるでしょうけれども、社会保障全体を組み替えていく、あるいはそこにもっと抜本的なメスを入れていくということで、それはどこかでクリアしなければならない問題なのではないだろうかということ、患者団体としては、そういうところまで切り込んで、皆さんの御理解をいただけるようなことを提案してまいりたいと思っておりますが、何せ専門家のいる組織ではございませんので、細かいことについては申し上げられませんが、是非そういう方面での議論をこの委員会で展開していただければありがたいと思えます。以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかに御意見ございませんか。福永先生。

○福永委員 今、伊藤委員が言われたことに対することですが、ヘルパーさんが吸引しても加算というのは全くなくて、いわゆるボランティアなのです。だから、安全とか、もし事故が起こったらどうするかということをおっしゃって、心あるヘルパーさんなかなか吸引をしたがらなくなっているのは、鹿児島も北海道と同じです。だから、私は教育研修を今たくさんやられていますので、やった人がそれだけのメリットが受けられるような、例えば介護加算とかヘルパー吸引加算というものがあれば、少しずつでも進むのではないかと思います。

私も6回、委員会に出席していたのですけれども、安全の問題とかいろいろ言われましたけれども、今後、ALSに限らず、在宅が主流になる中では、介護職はかなりの部分、私も大学でずっとやっていたけれども、在宅は医療も看護も介護もはっきり決められないことが多いのです。グレーゾーンが多いのです。そういう意味では、もっとその辺を基盤整備というか、きちっとした形で、法律はなじまないのかもしれませんが、そういうことをしないとなかなか在宅で見られない時代が来るのではないかと考えています。

○伊藤委員 ITの世界でもクラウドと言っているぐらいですから、この分野でもクラウドの部分があっていいのではないかと。すばつと法律で決めたからとか、そういうことではない部分がないと、この社会はなかなかうまく回転していかないような気がいたしますので、ちょっと補足しておきます。

○金澤委員長 内田委員。

○内田委員 今の問題は、法整備ということで制度を変えるということになると、責任がどこに行くのかというのが必ずくっついてくる話ですので、法整備をしてヘルパーさんがたんを吸引して、これまで事故はほとんどないという御報告でも、もしつついて出血させて窒息を起こしたときに責任を問われることになる、あるいはその法を改正したところまで責任がさかのぼって問われることになる、やはり引いてしまうと思います。

私の現場で、脳卒中の後で頻回にたんを吸引しなければいけない患者さんがいて、ヘルパーさんが泊まり込みでいたのですが、その家庭では奥様が納得した上で、ヘルパーさんが何をやってトラブルを起こしても一切責任は問わないという暗黙の契約みたいなものがあって、実際にはヘルパーさんがほとんど吸引していたという現状があるわけで、そういう対応でいく方が現実的な対応になるのではないかと思います。現場での対応ということ。

○金澤委員長 おっしゃるとおりですね。どうぞ。

○葛原委員 ヘルパーさんの問題というのは、結局幾つか問題があると思いますが、認められているのは、まだALSの患者さんだけですね。実際にうまくいっているところの話聞いても、今、内田先生がおっしゃった脳卒中の後とか、いろいろな病気のときに、なぜ自分たちのところはできないのかという質問を受けることがあります。

それから、まだこういうことがヘルパーさんに許される前からですが、吸引に限らないのですが、家族は大目に見ているのに、何でもほかの人ではだめなのか。厚労省の意見も聞いてみたのですが、家族の人が吸引したって、別に問題にならないですね。なぜかという、これは恐らく文句が来ないというのが前提にあると思います。

ですから、私は今、内田委員がおっしゃったことは非常に大事なことで、病院で死んだらすぐ訴訟になるような国では、ヘルパーさんが吸引をするという文化が根付かないだろうという気がしております。慢性期の医療と生活では、生きている最低限の処置が日常的に要求されることと、急性期の医療とは違うわけです。そういう問題をどういうぐあいに、だれが解決していくかが問題です。法整備をしてだれかに責任があると決めれば、ますますみんな引くだけだと思います。そこら辺の医療とか生き方とか死に方に対する国民の文化的な考えを変えないと、幾ら法整備を

しても、責任をはっきりすればするほどみんな引いていだけで、そのうち家族もしないことになりかねない気がします。法整備とか金だけかければ済むという問題ではないと思います。

それから、今日の日経新聞には、ちょうど今、問題になっている看護師の診療をどこまでという、ナースプラクティショナーの問題が出ていました。何でもかんでも医者と呼べとか看護師を呼べという国は日本だけで、アメリカを見てもヨーロッパを見ても、それからオーストラリアのようないわゆる医療先進国を見れば、大体は看護師とか保健師とかリハビリのような関係の方が現場でそういう現実の医療をやっている。だから、あれほど過疎の国であっても医療問題は起こっていないということですので、こういう日常的に何年もかかるような、医療と介護と生活の境目のようなことをどう支えていって、だれが責任をとっていくかということに関しては、本当の医療問題とはまた別の観点で考えないと、幾ら医者を増やしても、幾ら看護師を増やしても、幾らヘルパーさんを増やしても、決して前向きな方には進まないのではないかと、私はそういうぐあいに思っております。以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかにいかがですか。どうぞ。

○本間委員 今の葛原先生に、私も基本的にはそう思います。ただ、先ほどから難治性疾患の数を申し上げているのですが、なぜしつこく申し上げるかという、疾患が指定されますと、それから濡れる人がまた出てくるのです。先ほど指定されただけでも、光が当たっただけでもすばらしいことなのだ、それは全くそう思うのですが、それに指定されない人が、私の病気は一体何でしょうかということで、うちの会に聞いてくる例が結構あります。結局、それに指定されないと医療費控除がなかなか受けにくいとか。

それから、一番問題になっているのは、これは伊藤先生、よく御存じだと思いますが、難病の歴史が古くなっておりまして、当時子どもだった難病患者が今は立派な大人、老人になりかけています。そうしますと、自分の子どもへの遺伝の問題、それから親の介護の問題とか、先ほどから議論になっています生活の問題がかかってくる。そういう意味では、指定されないと病院にも行けない、すぐ追い出される。それから、うちにいると疲れてしまう。

そうしますと、私どもあせび会でも何人か、御殿場にそういう施設会をつくっているのでございますが、病院と在宅の中間施設、昔の療養病床が減っているのですが、それを大きく増やして中間的な施設というものをもう少し充実させてもらえないかと思います。確かに数が増えればいいというものではないかもしれませんが、私どもが抱える患者というのは数もない。田舎にいる人はヘルパーさんも来てくれない。開業医が減って、近所には歯医者さんしかいないとか、車に乗って2時間かけて都心の病院に行ったりするわけです。車のある人はいいのですけれども、80~90のおばあちゃんもなかなか行けないという状況が現実でありまして、電話で私どもへの問い合わせが結構来ているわけです。そういった意味では、療養病床を地方を中心に何とか増やしていただけないかということと。

もう一点は、先ほど内田先生がおっしゃったように、責任問題になるかもしれませんが、地方の開業医の方々の連携によって、せめてその地方に住んでいる難病の方々が、その地方の病院に照会、問い合わせ等をしたときにわかるような、相談、診療も含まれますけれども、そういっ

た緩い連携みたいな、一部の地域でやっているようですけれども、チーム医療をもう少し充実させていただけませんか、この2点をお聞きしたいと思います。以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。ほかにどうですか。

○伊藤委員 ほかのことで。

○金澤委員長 勿論、ほかのことで結構です。

○伊藤委員 それでは、これは先ほどから議論になっているような生命に直結する問題ではないのですけれども、患者さんからよく寄せられている問題がありますので、これも今後討議をお願いしたいと思います。

実は、前回にも先生方から出たと思いますが、特定疾患の継続申請調査票の問題です。書く先生も大変負担がかかっている。今まで改正されて、継続申請と新規申請とが分かれたにしても非常に大変で、患者の側にとっても毎年申請に行くのも非常に大変です。私のところにも、申請のたびに保健所から10種類ぐらいの書類が送られてきます。見るだけでも大変です。そういう意味では、患者さんの負担を減らす上でも、行政の負担を減らす上でも、先生の負担を減らす上でも、こういうあり方、仕組みも少し検討されてはいかがか。

ただ、前に1回だけ、3年ぐらい申請時期があいた時期があったのですけれども、これはこれでまた問題がありまして、3年もあいていると特定疾患の申請をするのを忘れてしまうのです。いつが申請時期だったかという問題もありますので、何かそういう仕組みの検討が今後必要というのがありました。

それから、地域の中で今、起きているのは、大学病院で診断、病名を申請して、地域でふだん医療を受けていますと、地域の先生は継続申請のときの診断書は、それは大学病院へ行って書いてもらいなさい。自分のところでは書けませんと言われて、どうしても遠いところまで行かなければいけないという問題が出てきたりしております。特に慢性化してきますと、大体同じことを書くわけです。そういう意味で、この問題も何かもっと有効なシステムで、かつ研究にも役立つシステムが開発できないかということも、今後御検討いただきたいと思いますので、発言させていただきます。

○金澤委員長 ありがとうございます。今の点はかなり具体的なので、もし何か答えてくれれば。

○中田課長補佐 ただいまの臨床調査個人票の件につきましては、例えば難病対策の議論の中で、こういったところに御負担があるのか、また今後、臨床調査個人票を研究目的に使っていくためにどういうふうにやっていったらいいのか、そういうことをきちんと検証しながらやるべきであれば、例えば指定研究の中でそういったことをしっかりと論点を詰めて、またここで御提示させていただく方法もあるのではないかと思います。

また、追加でよろしいでしょうか。

○金澤委員長 どうぞ。

○中田課長補佐 先ほど小池委員の方から御質問いただきました現政権の難病対策の考え方を先ほど申し上げたのですけれども、しっかりと話しておいた方がよろしいかと思っておりますので、

ここで改めて御報告させていただきます。

難病性疾患対策につきましては、難病患者・家族の切実な声が施策に反映されるよう、難病対策委員会の定期開催等といった環境整備を着実に進めます。

新規指定や対象年齢拡大を望むさまざまな疾患の患者が必要な医療が受けられるよう、現行の難病対策及び希少疾病の新薬開発や保険適用の仕組みを抜本的に改革し、難病に関する調査研究及び医療費の自己負担の軽減を柱とする新たな法制度を整備します。

高額療養費制度に関し、白血病等、長期継続治療を要する患者の自己負担軽減を含め、検討を進めます。

また、福祉施策につきましては、発達障害、高次脳機能障害、難病、内部障害なども対象として制度の谷間をなくすこと。障害福祉サービスの利用者負担を応能負担とすること。サービス支給決定制度の見直しなどを行い、障害者自立支援法にかわる障がい者総合福祉法（仮称）を制定しますというものでございます。以上でございます。

○金澤委員長 それはどこにありますか。

○中田課長補佐 これは政策インデックスに詳細な記載がございます。

○金澤委員長 今の表現は、政策インデックスそのものですか。そうでしたか。わかりました。ほかにどうですか。

先ほどの大学病院で診断、地域で申請という話は、これは確かに患者さんから伺った覚えがありますけれども、これについてはどうですか。

○福永委員 実際書く方になると、例えば誕生日ごととかにしてもらえばありがたいのですけれども、ある期間にたくさん来るものですから、実際書く方、医師としては大変です。

それから、いわゆる開業医の先生方とか、余りなじみのない人は、うちみたいな病院とか大学病院に持っていかと言われることも多々あるのではないかと思います。

それから、調査票が研究に利用されているかどうか、私は非常に疑問に思うのですけれども、毎年ほとんど同じフォームで変わらないのに丸写しするのが実際は多いのです。だから、もう少しどうにかできないか。簡略化できたり、あるいは書きやすくできないかと、いつも書きながら現場としては思っています。

○金澤委員長 どのぐらいの間隔でやったらいいかというのは、当然病気によって違うはずなのだけれども、一律に1年でしたか。そういうところに問題がないわけではないし、いろいろ検討する必要がありますね。これは、ちょっとテーマですな。どうぞ。

○葛原委員 変えようと思えば、これはすぐ変えられることで、今は7月から8月のお盆前に集中します。あれは9月に切りかえになっているので、多いときには毎日10人ぐらいの人が持ってきて、とてもさばき切れない。今の運転免許証と同じように、誕生日ごとぐらいに、1年間に分散するだけでも私は随分改善するだろうと思います。これは、役所が多分9月がいいのだと思いますが、現実的にはそれはもうちょっと1年間にまばらに分布するような、これはその気になればすぐできることではないかと思うので、それが1つ。

もう一つ、大学病院云々に関しての意見です。多発性硬化症のような免疫性の病気が診断も大

事ですし、ステロイドの量とか治療法も症状により変える必要があります。神経難病の患者さんでもパーキンソン病では、年に2〜3回来ていただいて、あとは近所のお医者さんに、薬とかはお願いしています。患者さんにとって月に1回ぐらいはちゃんと専門の人にチェックしてもらうべきで、1回決めてもらったなら、あとは楽にしようという考えはやめた方がいいのではないかと思います。難病研究費は、便利な、よりお金がもらえる制度ではなくて、これは難病対策のための研究の資料を整備するために研究費を使うということが根本にあるわけですから、その精神は是非忘れずにやっていただきたいということです。

それから、今、福永先生がおっしゃいましたけれども、私も含めてですが、申請が受理しやすいように、症状はどちらかという重い方をとって書くようなこともあるわけですが、本当のデータをとるために、だれが評価しても同じ基準でできることをしっかり書くということと、プラスαのことに關しては多少軽重を付けて、本当に研究の資料になるような診断書にしていくという2つの努力が必要ではないかと思います。以上です。

○金澤委員長 ありがとうございます。大変重要な御提起をいただきました。益子委員、どうですか。

○益子委員 期間に関しては、私も先生方と同じで、役所も一時期に集中すると混乱しますので、申請に当たっては誕生日ごととか、そういう方がいいと思います。

○金澤委員長 そのほかの点でも何か御意見ございませんか。

○益子委員 前回は申し上げましたけれども、慢性小児特定疾患の件ですけれども、審査が非常に厳しゅうございまして、かなり病状が悪くならないと認められないというのはいかがなものなのかと考えております。

○金澤委員長 ほかにいかがですか。キャリアオーバーの問題点は、どういうふうに今の段階では考えられているのでしょうか。小児の範囲を年齢的に超えてしまって、大人の時期に入ったけれども、病気は当然なくなっているわけではない。形の上では切らざるを得ないという状況が今でも続いているのですか。

○大竹課長補佐 今でもそのようになっております。事業の切り分けの問題がございまして、従来からの問題点はそういうことです。

○金澤委員長 いろいろ問題点が多いですね。ほかにどうですか。どうぞ。

○葛原委員 今のキャリアオーバーのように、我々から見れば人も生きていて、病気も続いているので、そこを中心に考えればいいと思います。難病で切り分けたり、児童福祉法、精神保健福祉法、老健法のような法律で切り分けるからちよつと変なことになるわけです。そういう点でいえば、法律ではなくて人と病気を中心にした形の難病対策とか法律にさせていただけると、一番それが人に優しい医療になるのではないかと思います。これは厚生労働省でできるかどうか知りませんが、私たちから見れば非常におかしいなという気がします。要するに、法律が違うからだめだという結論になってしまって、人間も病気もずっと続いているのではないかと言いたいことがよくあるのです。

○金澤委員長 これは確かに彼らだけではできないことなので、そのように受け取ったというこ

とで、どこか別のところで議論しなければいけないなと思います。ほかにどうですか。どうぞ、伊藤委員。

○伊藤委員 今のお話なのですけれども、この難病対策委員会が今後そういうことも含めていろいろ議論するにしても、疾病対策課と難病対策の範囲内だけでやっていくと、どうしても小児慢性特定疾患とか長期慢性疾患の部分とのすり合わせもうまくいきませんし、それから今、新しい障害者福祉施策をつくらうとして内閣府を中心に動いておられますけれども、その障害者の問題でもみんな切り分けて議論しなければならないですね。

難病の問題も、難病のことを議論している、この場以外のところでも難病のことが言われているわけです。そういう形で果たして効率的に議論が進められるのかということがありますので、先生、何かうまいぐあいに、ほかの部分と一緒に議論していくということも何か御提言していただけないでしょうか。

○金澤委員長 いろいろ御意見を伺いながらずっと考えていたのですけれども、ほかのところでも何か言うべきかなと思う一方で、この委員会でもむしろきちっとそのところを議論したときに、あなたの方として、それはほかの部署といろいろすり合わせをする上で、大事な提案だ、あるいは意見だったと受け取っていただいて、むしろそれを有効に利用していただけるのだったら、ぜひそれを取り入れていただきたいと思います。審議官もいらっしゃるようですけれども、課が違つと、担当が変わつてしまうと非常に難しいということになると、それはほかで言わなければいけないことになるのですが、そうではなくて、議論の中でそういうものが出てきているということが、大事なこととして受け取っていただけるならば、是非それは利用していただきたい。どうぞ、課長。

○難病疾病対策課長 まさにそのとおりのことであると思います。患者さんの立場、個人からすると、すべての生活面のワンストップサービスというものが望ましいですし、難病という制度のつながりから見ると、それが首尾一貫していることの整合性が求められることもあると思います。

私どもは、この場で議論いただいたことは、ポイント、ポイントがありますので、そういったことは政務三役に御報告して御相談申し上げますので、そういった観点でも御議論いただければと思います。

○金澤委員長 大変力強いお言葉ととらえます。

ついでながら、実は今、総合科学技術会議の中でアクションプランといひまして、今までは各省から、翌々年の概算要求のためですが、案を出していただくわけですが、それに対して、S、A、B、Cを付けろということになっているわけですが、それでは余りにも無責任ではないかということになって、むしろアクションプランと称して大筋のところを総合科学技術会議から各省に出して、各省といろいろ相談しながら、各省のいい案をつくっていただいて提起していただくというふうにしてはどうだという方向になってきています。これは新聞にも出ていたかもしれませんが、そういう方向になることが決まりました。

そこで、アクションプランの中でグリーンイノベーションとライフイノベーション、幾つかつながるのですが、その2つのイノベーション。そのライフイノベーションの中にどういふ重点項

目を立てるかということになって、今、議論している最中です。そういう中に、高齢者、障害者、子どもという3つの、ある意味では弱者、不利になっている人、そういう方々にどういうまなごしを向けるべきなのかということ議論しているところなので、そういう中でも今のようなことを言うべきかなと思ってみたりしていたのです。そういうことも意見としては出しますが、そちらからも是非出してほしいと思います。よろしく。ほかに何か。どうぞ。

○本間委員 先ほどから、ちょっとくどいかもしれないのですが、難治性疾患の指定はどういう基準で、例えば昨年度の場合、選んだのですか。公募して、それである程度評価をして指定を決めたということなのでしょう。実質的には、申請が出てきた時点で全部認めてしまったのでしょうか。それはわかりますか。

○中田課長補佐 昨年度の研究奨励分野の採択の考え方でございますが、21年度の研究予算のプラスに伴いまして、新しい分野として研究症例分野ができました。この研究症例分野の考え方といたしましては、これまでのように指定された難病以外の多くの疾患について研究を行っていたかどうかという考え方のもとで評価いただいております。したがって、1年目の採択につきましては、評価委員会の方で研究計画を評価いただいて、これは1年目に十分実行できるものについて採択しております。また、2年目、3年目以降の継続について、1年目の成果を見て判断しようとしておりますので、特設疾患を限定したりとか、こういった疾患に限って採択したというのではなく、純粋に科学研究としての研究計画に基づいて採択されたこと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。どうぞ。

○本間委員 そうしますと、去年4倍に予算が増えて対象疾患も大幅に増えた。今後、また仕分けにあって、またもとに戻った、4分の1に減らされた場合は、対象疾患も減ることになるのですか。

○中田課長補佐 私どもの考え方といたしましては、研究奨励分野につきましては、これまでの難病指定という130の疾患の位置付けとは全く異なっておりまして、これまで研究が行われていない疾患について幅広く研究を行おうと考えております。したがって、可能性としては、3年計画が終わった後に、また他の疾患に関する課題が研究されたり、また続くものもあり、研究内容次第で、継続されるかどうか検討されると認識しております。

○金澤委員長 ほかにいかがですか。大体御意見をいただいたのでしょうか。

それでは、本日、たくさん貴重な御意見をちょうだいいたしましたので、これを事務局で整理してもらいまして、課題別に今後の難病対策のあり方ということでもとめていただきたいと思っております。これからも継続的にこういう形で議論を続けさせていただきたいと思っております。

次回以降の予定について、事務局から。

○中田課長補佐 もう一点、伊藤委員の方からこちらの資料が追加で配られておりますので、御紹介いただければ。

○伊藤委員 今日、急遽配らせていただきましたけれども、これは2008年度、スウェーデンからの提案で取組まれていることですが、レアディージーズデイという行事が2月28日に行われ

ます。私どもも患者会も十分存じ上げていなかったもので、今、NPO法人の方を中心にやっております。これを私どもはレアディージーズということだけではなくて、世界希少・難治性疾患の日という形に位置付けて、患者会も、行政も、さまざまな研究者の方々も一緒になって取組んでいく、全国各地でいろいろな行事が催されることになれば、難病問題を社会的にアピールする上でも非常に有効な手段になるのではないかと考えております。

今日、このことを提唱された方がこちらに見えていますけれども、また来年5月には、世界の大会を日本で開こうという話もあるようですので、今後、皆様方にも関心を持っていただき、あるいは私どもからお願いすることがあるかと思っておりますので、よろしくおしいたいと思っております。

○金澤委員長 どうもありがとうございました。では、今後の予定を。

○中田課長補佐 本日、委員の皆様方からさまざまな御意見をいただきましたので、今後、課題の整理を行っていきたくと考えております。

また、今後も難病対策委員会につきましては定期的に開催していきたいと思っております。今回の具体的な日程につきましては、改めて事務局より日程調整のお願いをさせていただきますので、どうぞよろしくおしいたいします。以上でございます。

○金澤委員長 ありがとうございます。何か最後に全体を通じて御意見ございますか。どうぞ、伊藤さん。

○伊藤委員 大変恐縮です。2か月に一遍とか、なるべく早くに日程を決めていただけないでしょうか。できれば数回先まであらかじめ決まっていると大変助かるのですが。難しいでしょうけれども、よろしくおしいします。

○中田課長補佐 鋭意努力します。

○金澤委員長 難しいかもしれませんが、とにかく頑張ってくれるそうですので、期待しましょう。どうぞありがとうございます。ほかにございませんか。

(「はい」と声あり)

○金澤委員長 それでは、今日はここまでいたします。

どうも皆さん、御協力ありがとうございました。

以上