

第3回医療分野の研究開発に関する専門調査会ヒアリング（レジュメ）

難病克服プロジェクト

鈴鹿医療科学大学 葛原茂樹

1. 難治性疾患調査研究事業の歴史（スライドー2）

1960年代 新奇の神経疾患スモン（Subacute Myelo-Optico-Neuropathy）が全国的に集団発生し、社会問題となる

1969年 臨床・基礎・疫学の専門家を網羅した大型研究班ースモン調査研究協議会によるプロジェクト方式の調査研究開始

1970年 研究班から、整腸剤キノホルムとの因果関係の示唆があり、厚生省はキノホルム剤の販売等を中止。以後、新患者発生は激減し、数年後に終焉

1972年 難病対策要綱策定

- スモン研究班をひな型に総合的な難病対策の指針提示し、難病研究体制整備
- 要綱での難病の定義：原因不明、治療法未確立、後遺症の可能性が高い。慢性で介護負担が重く、経済的・精神的にも負担が大
- 医療費助成4疾患：スモン、ベーチェット病、重症筋無力症、SLE

2. 難病対策要綱策定後の歩みと、最近の難病対策改革・法制化に向けて

1997年 対象患者数増加を受け、難病の選定基準に「希少性」を明示（スライド3、4）。

2009年時点 研究対象130疾患（治療研究対象56疾患と受給者数<添付資料>）。

（がん、脳卒中、虚血性心疾患、進行性筋ジストロフィー症、重症心身障害、精神疾患など、既に組織的研究実施中のものは除く）

2009年度から事業拡大

難病研究費 25億円→数倍に増額

新事業追加：重点研究（前臨床・臨床の創薬研究）、横断的研究（希少・難治性疾患の生体試料バンク、遺伝子診断、患者団体主体の国内・国際協力事業など）、奨励研究（未認定の希少難病多数）

2012年度 文部科学省再生医療実現化プロジェクトの「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」が厚生労働省難病研究事業調査研究班と企業との3者共同事業として開始。難病患者からiPS細胞を樹立・分化させて、厚労省難病班研究者が活用する。iPS細胞は、理化学研究所に寄託し、広く活用を目指す。（スライドー5）

2013年1月 厚生科学審議会疾病対策部会の指示を受けて、難病対策の改革について検討し、改革の方向を提言。現在、提言の具体化、難病対策法制化に向けての検討が進行中。

- 基本理念：難病の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、病気に罹っても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。
- 改革の4つの原則。第1：難病の効果的な治療方法を見つけるための治療研究の推進

3. 難病対策改革の3つの柱

第1 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進：新たな研究分野の枠組み
 - 希少であるが故に国が取り組む必要がある＝不採算で企業は取り組まない
2. 難病患者データの精度の向上と有効活用、国際協力の推進
 - 難病専門の指定医による全国的な難病患者データの登録など（スライド6）
3. 医療の質の向上：治療ガイドラインの作成・周知など
4. 医療体制の整備
 - 新・難病医療拠点病院（仮称）、難病医療地域基幹病院（仮称）の指定など

第2 公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築：略

第3 国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実：略

4. 難病患者の治療への切実な要求を実現するための国家事業として

○難病患者の「治したい。難病を克服したい」という強い期待に応える。

○一方で、難病は希少ゆえに研究者が少なく、創薬開発における市場規模も小さいため、治療方法を開発するための研究が進みにくい。国が主導して全国規模の患者データベースを構築し、そのデータを活用するなど、難病研究を総合的・戦略的に推進する必要がある。

○難病は遺伝子レベルでの異常による疾患も多く、疾患横断的な遺伝子診断の研究との連携も必要である。

○文部科学省との連携事業である「疾患特異的 iPS 細胞を活用した難病研究」においては、製薬企業も連携に参画し、難病の病態解明および画期的な創薬開発等をめざしている。

○難病克服プロジェクトは、現在有効な治療法のない難病克服のために非常に重要な研究事業であり、今後も患者・研究者・関係各府省、製薬企業等が一丸となって難病の治療法開発に向けた研究を推進する必要がある。（スライドー7）

1. 重点研究（前臨床試験、臨床試験、医師主導治験、適用拡大治験など）の例

- ・筋萎縮性側索硬化症（ALS）モデル動物への HGF 髄腔内投与実験
- ・ALS 患者を対象とした HGF の髄腔内投与治験
- ・神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット（HAL-HN01）の治療効果
- ・小児拡張型心筋症に対する骨格筋芽細胞シートを用いた再生治療
- ・リンパ脈管筋腫症に対するシロリムス内服治療

2. 横断的研究の例

- ・希少難治性疾患（難病）の遺伝子バンクと遺伝子診断

3. 文科省との協同研究事業（製薬企業も参加）

- ・疾患特異的 iPS 細胞を活用した難病研究（病態解明から創薬を目指す）

現行の医療費助成の対象疾患一覧

疾患番号	疾患名	実施年月
1	ベーチェット病	昭和47年 4月
2	多発性硬化症	昭和48年 4月
3	重症筋無力症	昭和47年 4月
4	全身性エリテマトーデス(SLE)	〃
5	スモン	〃
6	再生不良性貧血	昭和48年 4月
7	サルコイドーシス	昭和49年10月
8	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	〃
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	〃
10	特発性血小板減少性紫斑病	〃
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月
12	潰瘍性大腸炎	〃
13	大動脈炎症候群(高動脈炎)	〃
14	ピュルガー病(パージャー病)	〃
15	天疱瘡	〃
16	腎臓小脳変性症	昭和51年10月
17	クローン病	〃
18	難治性肝炎のうち劇性肝炎	〃
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月
20	パーキンソン病関連疾患	〃
①	進行性核上性麻痺	平成15年10月
②	大脳皮質基底核変性症	平成15年10月
③	パーキンソン病	昭和53年10月
21	アミロイドーシス	昭和54年10月
22	後縦帯骨化症	昭和55年12月
23	ハンチントン病	昭和56年10月
24	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	昭和57年10月
25	ウェグナー肉芽腫症	昭和59年 1月
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年 1月
27	多系統萎縮症	〃
①	線条体異常変性症	平成15年10月
②	オリブ核小脳萎縮症	昭和51年10月
③	シャイ・ドレーガー症候群	昭和61年 1月
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年 1月
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月

疾患番号	疾患名	実施年月
31	原発性胆汁性肝硬変	平成 2年 1月
32	重症急性膵炎	平成 3年 1月
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成 4年 1月
34	混合性結合組織病	平成 5年 1月
35	原発性免疫不全症候群	平成 6年 1月
36	特発性間質性肺炎	平成 7年 1月
37	網膜色素変性症	平成 8年 1月
38	プリオン病	平成14年 6月統合
①	クロイツフェルト・ヤコブ病	平成 9年 1月
②	ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病	平成14年 6月
③	致死性家族性不眠症	平成14年 6月
39	肺動脈性肺高血圧症	平成10年 1月
40	神経線維腫症	平成10年 5月
41	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	平成10年12月
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	〃
43	慢性血栓性肺高血圧症	〃
44	ライソゾーム病	平成14年 6月統合
①	ファブリー病	平成11年 4月
②	ライソゾーム病	平成13年 5月
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月
46	原発性高脂血症(家族性高コレステロール血症(ホモ接合体))	平成21年10月
47	脊髄性筋萎縮症	平成21年10月
48	球脊髄性筋萎縮症	平成21年10月
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	平成21年10月
50	肥大型心筋症	平成21年10月
51	拘束型心筋症	平成21年10月
52	ミトコンドリア病	平成21年10月
53	リンパ管筋腫症(LAM)	平成21年10月
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	平成21年10月
55	黄色靱帯骨化症	平成21年10月
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	平成21年10月

※対象疾患は平成25年1月現在における対象疾患である。

特定疾患治療研究事業疾患別受給者数の推移

