

難治性疾患対策について

厚生労働省健康局

平成23年9月27日

1. 特定疾患治療研究事業について
2. 海外の希少性疾患対策について
3. 難病相談・支援センターの現状について

1. 特定疾患治療研究事業について

特定疾患治療研究事業

①対象疾患の選定について

現状

- 対象疾患が56疾患に限定されている。
- 56疾患の中には、当初希少であったものの、現在は患者数が多くなっている等、4要件(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))に当てはまらないものがある。【別紙1, 2, 3】
- 一方、130疾患の中にも4要件に当てはまる様な疾患が含まれる。【別紙4】
- 214疾患については、平成21年度より研究を開始しており、平成23年度末の成果とりまとめを待つ必要があるが、この中には、疾患概念、基準が未確定のものが多い一方、一部4要件に当てはまるものがありえる。【別紙5】
- 4要件のうち、希少性については定量的な目安(5万人以下)があるが、それ以外の原因不明、治療法未確立、長期にわたる生活の支障については、国際的にも定性的な基準にとどまる。【別紙6】

特定疾患治療研究事業

②対象者の認定について

現状

- 必ずしも専門医が診断するとは限らないため、診断・認定の精度にばらつきがある可能性がある。
- 認定対象がある重症度以上に限定されている疾患では、重症と判定しやすくなる傾向は否定できない。【別紙7】
- 都道府県間で人口比の受給率に差がある。【別紙8】
- 軽快者に対して交付される「特定疾患登録者証」は年間約5000件強。【別紙9】
- 都道府県の審査委員会の委員は必ずしも専門医とは限らず、形式的な審査とならざるを得ない状況もある。

特定疾患治療研究事業

③研究の側面について

現状

- 収集されているデータは記述疫学研究等には一定程度活用されるものの、治療研究としては必ずしも活用されていない。(医療費補助の台帳としては詳細すぎ、研究用データベースとしては精度が低くかつ必要な情報が含まれていない)。
- 行政情報として臨床調査個人票に必要なデータを検討する必要がある。
- 対象者の個別番号がないため、移動等における重複がありうる。
- 研究班しかデータが使えず、独占状態となっている。
- 国際的な診断基準が変更となった時もタイムリーな変更が出来ない。
- 多数ある稀少な難治性疾患について、幅広く研究対象とすることは困難な状況。

特定疾患治療研究事業

④運用及び都道府県の役割について

現状

- 都道府県間で人口比の受給率に差がある。(再掲)【別紙8】
- 軽快者に対して交付される「特定疾患登録者証」の交付数について、都道府県毎に格差がある。(再掲)【別紙9】
- 都道府県間で臨床調査個人票のデータ入力率にばらつきがある。【別紙10】
- 患者登録のための入力作業、書類の補正、審査会開催等、都道府県の負担が大きい。
- 医療費助成は、「認定された対象疾患及び当該疾患に付随して発現する傷病に対する医療に限られる」が、その他医療全体を助成に含めている事例が多々見られる。
- 障害者自立支援医療など、「他の法令の規定により国又は地方公共団体の負担による医療に関する給付が行われる者は除く」とされているが、実際は障害者手帳所持であっても、特定疾患治療研究事業の枠組みを用いている可能性がある。

2. 海外の希少性疾患対策について

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)。研究件数37件。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)

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、EU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病の治験のリスト、1994年以降の例外的利用許可(コホート*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)

米国・EU を中心とする国際共同研究（ワシントン会議）

国際共同研究イニシアチブ合意（2011年4月） （→次回会議は10月）

○ 米国希少疾患研究対策室

（保健福祉省・NIHの下部組織：1989年発足-2002年法制化）

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
⇒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5,000人以上の登録者（5年間計画：予算約102億円）



- 欧州連合理事会：健康消費者保護総局（The Health & Consumers Directorate-General; DG SANCO）

欧州共同体難病対策プログラム
（Community action program on rare disease）：欧州38カ国

第1次：1999年-2003年
第2次：2008年-2013年
既存の欧州難病情報ネットワークを通じて情報の交換を行う欧州共同体内での協力継続：（予算 計500億円）

Orphanet: オーフアンネット
希少疾患治療開発研究データベース事業：
欧州38カ国加盟
カナダ、オーストラリア、韓国、など加盟予定

3. 難病相談・支援センターの現状について

難病相談・支援センターの現状について(平成22年度)【暫定版】

(1) 利用時間

- ① 平日 おおむね9:00～16:00
- ② 土曜日の対応 31.7%
- ③ 日曜・祝日の対応 4.9%
- ④ 夜間の対応 4.9%

(2) 収入と支出 (単位:円)

	平均	最大	最小
収入	7,246,514	30,552,630	431,000
支出	7,237,267	30,552,630	431,000

(3) 職員構成と給与 (単位:円)

	平均人数	給与			
		平均	最大	最小	
常勤職員	難病相談・支援員	2.7	2,460,681	9,438,000	64,167
	日常生活等相談員	1.5	2,689,214	4,778,427	600,000
	事務職員	1.2	874,617	2,167,000	5,982
非常勤職員	難病相談・支援員	2.6	1,398,360	2,819,780	28,875
	日常生活等相談員	1.0	1,591,216	2,717,935	855,712
	事務職員	1.1	1,000,593	1,512,038	593,700

(単位:人、歳)

	職員数	平均年齢 (難病相談・支援員)
常勤	100	50
非常勤	70	53
	170	

(4) 研修参加状況

職員数170(常勤100+非常勤70)

(単位:人)

国主催の研修会	25
難病研究班会議	33
全国難病センター研究大会	36
その他の研修会等	172

(5) 難病対策を進めていく上で、医療機関、患者団体及び行政等と連携していく際に、難病相談・支援センターでは、どのような工夫を行っているか。	回答数
・患者が利用している医療機関の医療相談室等と連携して、療養支援に当たる。	9
・患者団体が実施する、医療講演会や交流会の開催に協力している。	9
・センター、行政等それぞれの主催事業において、相互の参加に努めている	4
・難病相談・支援センターは、難病・疾病団体連絡協議会(以下「難病連」と言う。)と共同で県との懇談会を持ち、難病患者の日常や医療環境、行政の対応などについて情報交換している。	3
・交流会や講演・研修会の企画運営に当たっては、地元の保健所等と内容や開催方法について相談し、各保健所管内の現状に合った内容となるよう工夫している。	3
・患者団体(NPO)に委託運営しており、支援センター主催の難病相談会はもとより、患者会主催の相談会や研修会への運営支援、相談活動などお互いに協力のもとで実施している。	3
・患者団体が交代で日常生活相談員を担い、ピアカウンセリングの出来る体制としている。	2
・リーフレットを発行して県内外の医療・福祉・保健・関連機関・マスコミ等に配布している。	2
・メーリングリストの運営をしている。	2
・難病ボランティア養成講座を開催し、受講者に難病ボランティア登録していただき、難病関連事業での活動を依頼している。	1

(6) その他

① 特定疾患治療研究事業の周知について	回答数
・ホームページやニューズレターに制度の概要を掲載し周知を図っている。	21
・患者から相談があった場合に、制度の説明をしている。	15
・特定疾患治療研究事業リーフレット作成している。	14
・県内契約医療機関へのポスター配付している。	5
・研修会等を通して、事業についての周知を実施している。(従事者研修会、ヘルパー研修会等)	4

② 難病患者等居宅生活支援事業の周知について	回答数
・ホームページに掲載して周知している。	13
・市町村の難病担当者及び福祉関係者に、この事業の周知を依頼している。	7
・リーフレットを作成している。	7
・保健所保健師による家庭訪問、相談の中で対象患者に周知している。	3
・研修会やセミナーでの周知をしている。	3