

特定疾患対策懇談会  
特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告  
〈抜 粋〉

平成9年3月19日

(略)

1 調査研究事業の対象疾患選定基準について

(略)

(2) 調査研究事業対象疾患の選定基準

調査研究事業対象疾患選定基準の策定に当たっては、公衆衛生審議会成人病難病対策部会難病対策専門委員会の最終報告（平成7年12月27日）において、「特定疾患対策の重点的かつ効果的な施策の充実と推進を図るため、①希少性、②原因不明、③効果的な治療方法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）という4要素に基づき、対象疾患として取り上げる範囲を明確にすることが必要である。」（2の(1)）との提言があることからこの4要素を基本に、さらに、既に118疾患（平成9年2月現在）が選定されていることを踏まえ、従来の考え方にも配慮しながら検討を進めた。

検討の結果は、次のとおりである。

① 希少性

患者数が有病率から見て概ね5万人未満の疾患とする。

調査研究事業の目的の一つは、患者数の少ないいわゆる希少疾患に対して研究者の目を向けさせ効率的な研究体制を構築することにある。このための希少性の基準をどこに置くかについては、明確な判断材料がないが、従来の118疾患の現状が概ね5万人未満（ちなみに、平成7年度末の治

療研究事業の特定疾患医療受給者証交付件数によれば、最も患者数の多い疾患は、全身性エリテマトーデスと潰瘍性大腸炎の約41千人である。）であること、及び希少疾病用医薬品等の指定制度（オーファンドラッグ）における対象疾患が5万人未満であること等に鑑み、概ね5万人未満とすることが適当である。

## ② 原因不明

原因又は発症機序（メカニズム）が未解明の疾患とする。

最近の遺伝子研究の進展により、病因としての遺伝子異常が同定された疾患（ハンテントン舞踏病）や一部同定された疾患（脊髄小脳変性症、原発性免疫不全症候群、表皮水痘症）があるが、その遺伝子異常がどのようにして発症に至るのかが依然として不明である疾患については、治療法の確立に向けた機序の解明が必要であるため、本調査研究事業の対象疾患となり得る。

## ③ 効果的な治療方法未確立

完治に至らないまでも進行を阻止し、又は発症を予防し得る手法が確立されていない疾患とする。

最近では、重症筋無力症に対するステロイド薬や抗コリンエステラーゼ薬の投与及び胸腺切除術や血漿交換療法を始め、SLE、強皮症、皮膚筋炎・多発性筋炎、結節性動脈周囲炎、大動脈炎症候群、混合性結合組織病、多発性硬化症、再生不良性貧血、サルコイドーシス、特発性血小板減少性紫斑病、天疱瘡、悪性関節リウマチ、パーキンソン病に対する薬剤の投与などかなり有効な対症療法が開発されつつある。しかし、病勢の進行そのものを止めるに至らないものについては、さらに効果的な治療法の開発を進める必要があるため、本調査研究事業の対象疾患となり得る。

## ④ 生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）

日常生活に支障があり、いずれは予後不良となる疾患或いは生涯にわたり療養を必要とする疾患とする。

何らかの機能障害等により日常生活に支障を生ずる疾患であって、いずれは死に至るような疾患、或いは後遺症や生涯にわたる医学的管理の必要性から生涯にわたる療養が不可欠な疾患は、神経疾患、感覚器疾患、内臓疾患等を問わず重症度が高く、生活面への長期にわたる支障があるといえる。

## ⑤ その他

がん、脳卒中、心臓病、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神疾患などのように別に組織的な研究が行われているものについては、効率的な研究投資の観点から従来のおり本調査研究事業から除くべきである。

また、新たな対象疾患の選定及び既選定疾患の廃止に当たっては、上記①から④の要件を総合的に勘案するとともに、本調査研究事業の対象疾患範囲が治療研究事業及び難病患者等居宅生活支援事業と密接に関連していることに配慮する必要がある。

（以下略）