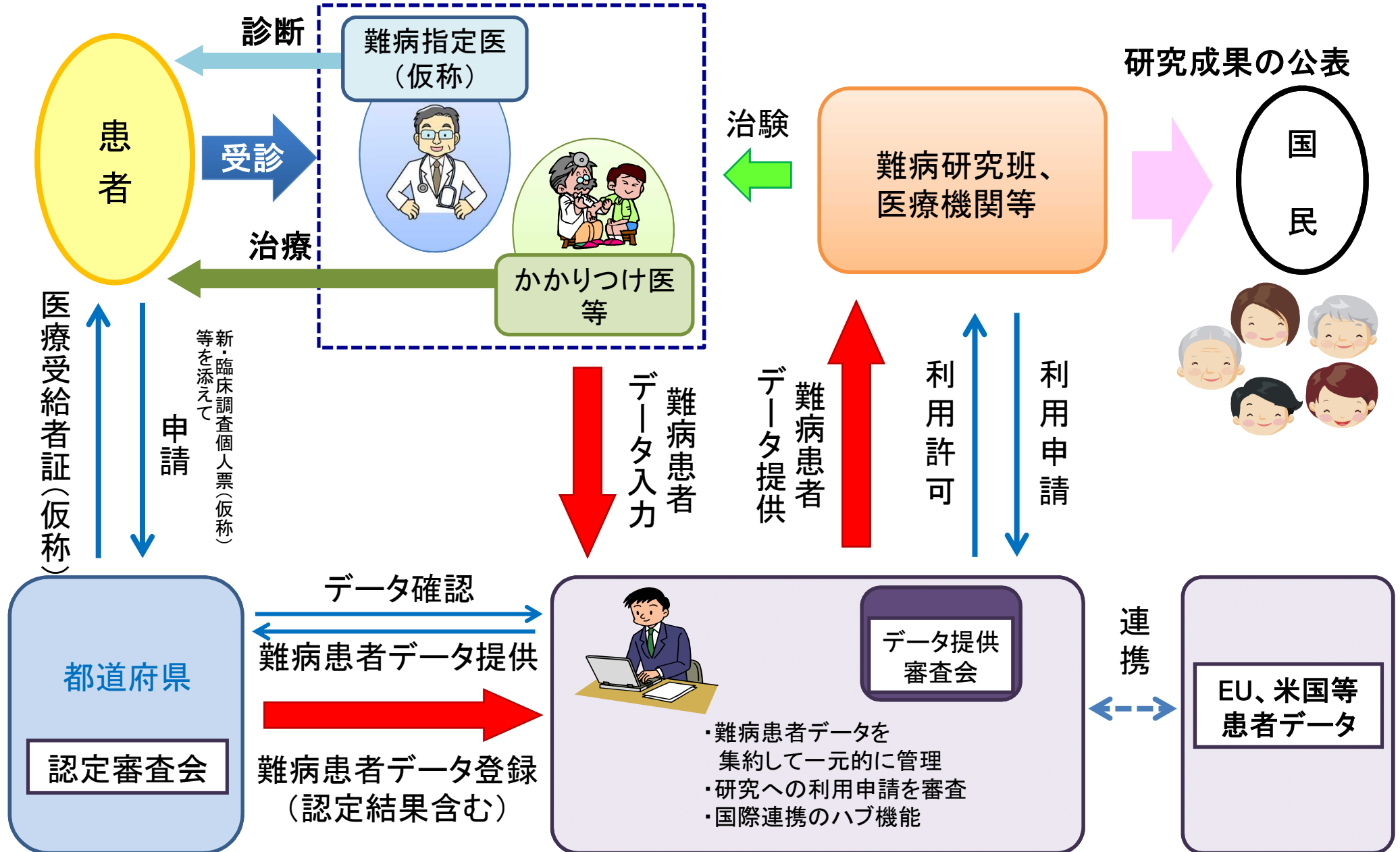


効果的な治療方法の開発と医療の 質の向上について

平成25年10月10日

難病患者データの精度の向上と有効活用(新たな仕組みの全体イメージ)



① 難病患者データの精度の向上について

<論点>

○ 精度の高いデータを登録するに当たって、難病指定医(仮称)の役割をどのように考えるか。

- 難病指定医(仮称)の役割は、難病の医療費助成の対象となる患者を正しく診断することとしてはどうか。
- 難病指定医(仮称)は、難病医療に関し専門性を有する医師※であることを指定の要件とし、都道府県が指定することとしてはどうか。
※ 専門学会に所属し専門医を取得している医師、または専門学会、日本医師会(地域医師会)、新・難病医療拠点病院等で実施する一定の基準を満たした研修を受講した医師等
- 新たに医療費助成を申請する際に添付する新・臨床調査個人票〔新規〕(仮称)については、早期に正しく診断することが重要なことから、難病指定医(仮称)が発行することとしてはどうか。
- 医療受給者証(仮称)の更新を申請する際に添付する新・臨床調査個人票〔更新〕(仮称)については、経過の推移を正確に反映することが重要なことから、かかりつけ医等が発行することとしてはどうか。
- 更新時、都道府県の認定審査会における審査の結果、医療費助成を行うにあたって、専門性の高い判断が必要とされた場合は、難病指定医(仮称)が関与することとしてはどうか。
- データ登録の負担をできる限り軽減するよう努めてはどうか。

＜論点＞

○ 対象疾患に罹患していても、医療費助成の対象にならない患者のデータ収集の在り方についてどのように考えるか。

- 難病患者のデータ登録の目的について、症例が比較的少ない疾患に対し、一定の症例を確保し、研究事業に結びつけることとしてはどうか。
なお、本データ登録は1年に1度行われるものであり、以下のような目的で用いられることが想定される。
 - ・疾患の疫学研究（患者基本情報の分析等）
 - ・診断基準やガイドラインの作成（患者の自然歴等に着目した実態把握や治療法分析）
 - ・創薬研究（自然歴等を参考に、研究対象とする患者の分析等）
- 治験などの個別のプロトコール（研究計画）に基づいた詳細な検査項目等は、研究班ごとに必要に応じて収集する等、本データ登録とは目的や方法を区別して考えるべきではないか。
- 患者データ登録システムで、医療費助成の対象疾患に罹患しているものの、医療費助成の対象とならない患者のデータも登録できるものとしてはどうか。
- 一度も医療費助成の対象となっていない患者のうちデータ登録を行った者に対し、当該疾患に罹患していることの証明書を難病指定医（仮称）が発行することを検討してはどうか。

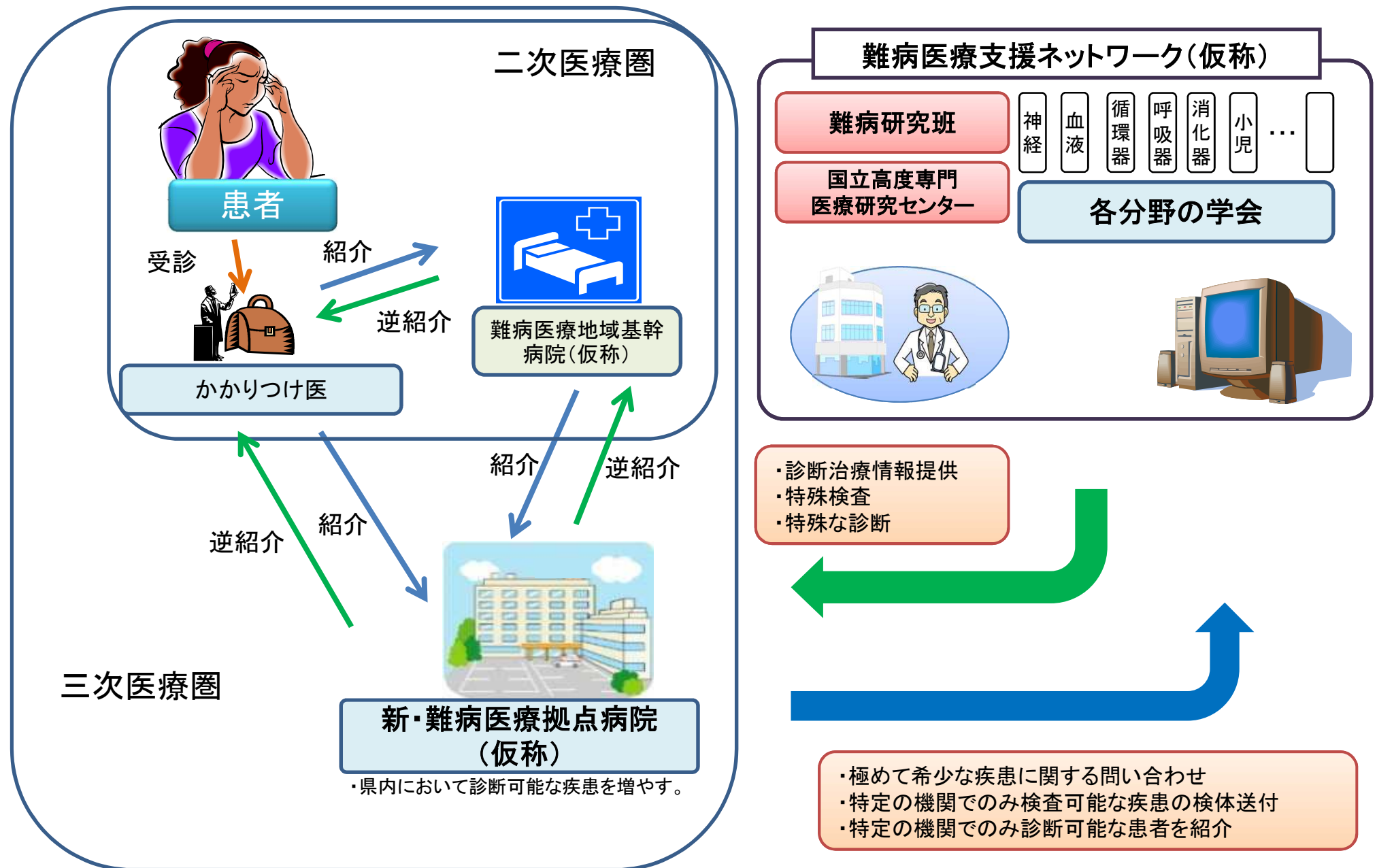
② 医療の質の向上及び医療体制の整備について

<論点>

○ 極めて希少な疾患を診断するための医療提供体制はどうあるべきか。

- どこに行っても診断が見つからない、治療経験のある医師が見つからない等の難病患者が医療を受けるための困難に対応するため、高い専門性と経験を有する病院を「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」として、都道府県が三次医療圏ごとに原則1か所以上指定する。
- 「新・難病医療拠点病院(総合型)(仮称)」においては、なるべく多くの疾患の診断が可能となる体制を整備するよう努めるとともに、それでも十分な診断が見つからない疾患について難病医療ネットワークを活用した全国的な対応を行えるようにしてはどうか。
- 難病医療ネットワークを活用し、より専門性の高い施設への検査依頼や患者の紹介等を通じ、正しい診断ができる体制を整備してはどうか。

患者から見た新たな医療提供体制のイメージ(診断が困難な場合)



② 医療の質の向上及び医療体制の整備について

<論点>

○ 患者のアクセスも考慮し、難病の日常的な診療体制はどうあるべきか。

- 難病指定医(仮称)の役割は正しく診断を行うことであることから、患者のアクセスも考慮し、日常的な診療を含む難病患者の治療は、従来どおり、難病指定医(仮称)以外のかかりつけ医等でも行えることとしてはどうか。
- 難病患者は高頻度に入院治療が必要になるという特性を考慮して、都道府県が難病医療地域基幹病院(仮称)を二次医療圏に概ね1か所程度指定し、かかりつけ医等と連携して、入院医療の確保等を行ってはどうか。
- 長期にわたって在宅での療養が必要な難病患者やその家族が、安心して療養を行えるよう、家族等の介護者の休息(レスパイト)等の理由により一時的に在宅で介護等を受けることが困難になった場合に一時入院することが可能な病床を確保する事業について継続させることが必要ではないか。

③ 治療方法の開発に向けた難病研究の推進について

<論点>

- 難病対策において研究の対象とする疾患についてどのように考えるか。
 - ・医療費助成の対象疾患との関係についてどのように考えるか

- 研究の対象とする疾患の範囲については、医療費助成の対象よりも広くとらえてはどうか。特に、まだ実態の解明が行われておらず疾患概念が確立されていない疾患についても研究を行う必要があるのではないか。

研究対象疾患と医療費助成対象疾患の関係(イメージ)

一般的なイメージの難病

※「治りにくい病気」と考えられている疾患を概念的に含む

研究対象疾患

※おおむね4要素を満たし、実態も含めて研究が必要とされる疾患。診断基準が不明確な疾患を含む。

研究の成果をもとに、第三者委員会で定期的に対象疾患の見直しを行う。

医療費助成対象疾患

※4要素を満たし、客観的指標*に基づく一定の診断基準が確立されている疾患

* 客観的診断指標とは、遺伝子診断や画像診断の他、医学的に他覚的所見として判断されるものを含む。

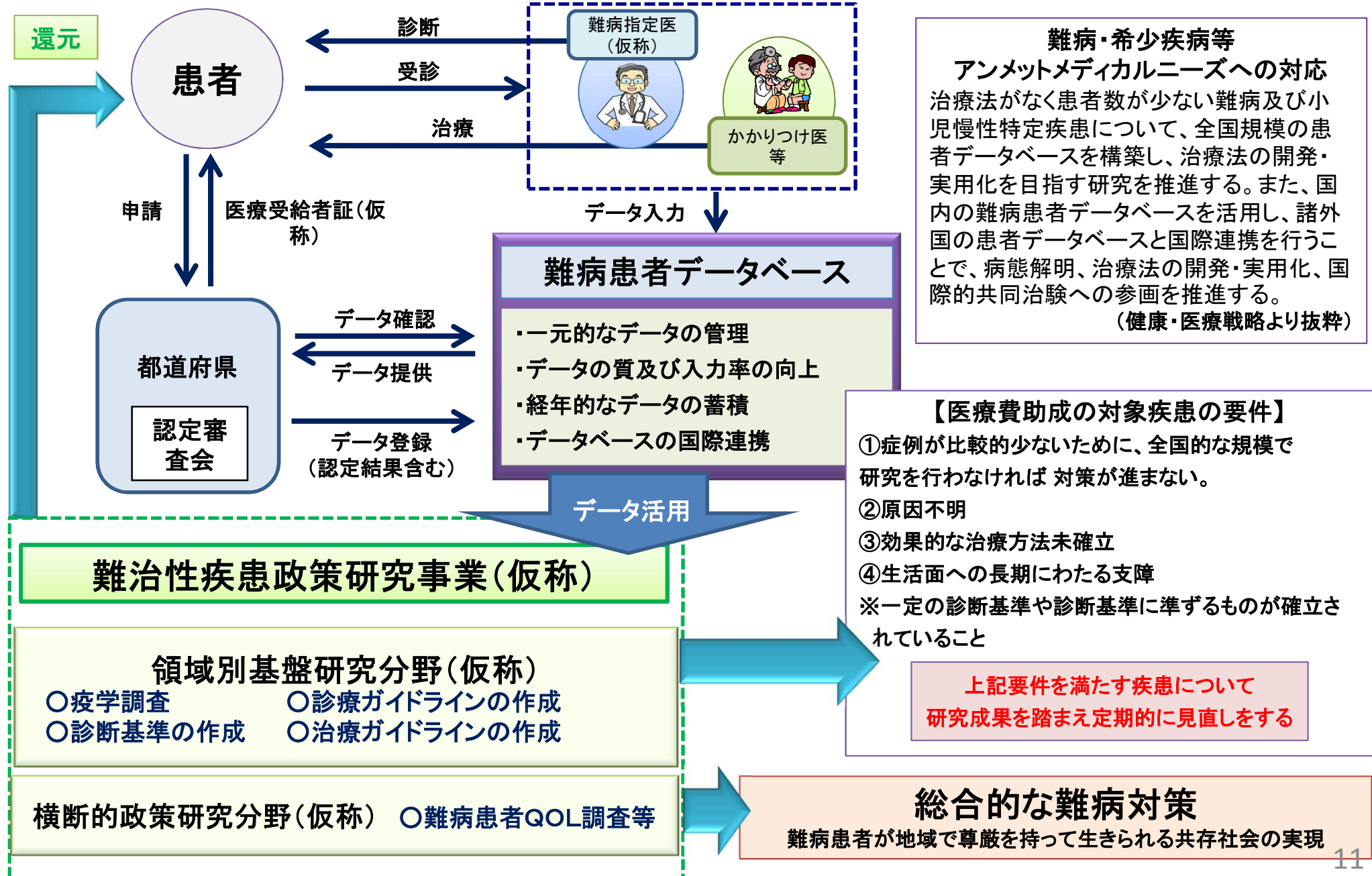
＜論点＞

- 難病対策における研究の位置づけについてどのように考えるのか。
 - 医薬品、医療機器等を開発して実用化につなげる研究
 - 疾患の原因究明、病態解明を行う研究
 - 診療の標準化のためのガイドラインを作成する研究
 - 診断基準が確立されていない疾患を対象として実態を明らかにする研究
 - 疾患横断的に取り組む研究
- 難病の病態解明を行い、医薬品、医療機器等の開発につなげるための研究をさらに推進すべきではないか。
- 難病研究で確立された診断基準を、医療費助成の対象疾患で用いる認定基準として活用してはどうか。また診療ガイドラインは、医療費助成の対象となる医療の範囲についての目安としてはどうか。
- 診療ガイドラインは、妥当性の高い手順で作成することを求めてはどうか。具体的には現時点ではMinds(※)の「診療ガイドラインの作成の手引き」に基づいたものを作成することを求めてはどうか。
- 疾患概念が確立されていない疾患を対象にした分野を設け、研究を進めてはどうか。
- 研究内容については、最新の情報を知りたいという患者や一般国民の要望もあることから、研究班は医療従事者以外が理解できるよう、平易な言葉で最新情報を提供することとしてはどうか。

※ 厚生労働省EBM(根拠に基づく医療)普及推進事業として公益財団法人日本医療機能評価機構に委託している事業において作成された手引き

※※ 現在、ガイドラインについては、「今後の難病対策のあり方に関する研究」班(研究代表者:松谷有希雄、分担研究者:千葉勉、五十嵐隆)で調査・分析を行っている。

難治性疾患政策研究事業(仮称)(難病研究のうち直接政策に反映させることが必要な分野)



難治性疾患実用化研究事業(仮称)(難病研究のうち実用化に資する分野)

難病の克服を目指すため、全国規模のデータベースを活用し、病態解明、新規治療薬の開発、既存薬剤の適応拡大等を推進する。



難病患者 データベース

- ・ 難病について、全国規模の患者データベースを構築し、治療法の開発・実用化を目指す研究を推進する。
- ・ 難病患者の遺伝子解析拠点を整備し、データベースを構築する。
- ・ 一元的なデータの管理
- ・ データの質及び入力率の向上
- ・ 経年的なデータの蓄積
- ・ データベースの国際連携

データ提供

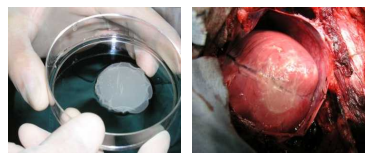


『難治性疾患実用化研究事業』実用化研究分野(仮称)
遺伝子治療及び医薬品・医療機器等の医療技術の実用化を目指した
臨床研究、医師主導治験等の推進(新規治療法の開発・既存薬剤の適応拡大等)

研究成果

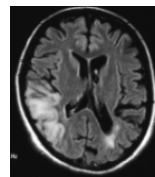
臨床研究

小児重症拡張型心筋症への
骨格筋芽細胞シートを用いた
再生治療等

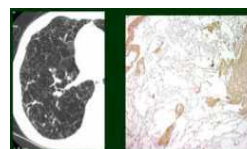


医師主導治験

・ミトコンドリア脳筋症に
対するタウリン療法



・リンパ脈管筋腫症に
対するシロリムス内服



・難治性潰瘍を伴う
免疫疾患に対する
体外衝撃波治療法等

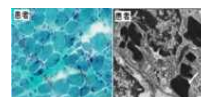


・ALSに対する
HGF髄腔内投与



横断研究分野(仮称) 希少・難治性疾患(難病)に対する遺伝子診断

先天性ミオパチーの
疾患責任遺伝子KLHL40の発見



多系統萎縮症の
原因遺伝子COQ2の発見



遺伝性小児血液疾患
診断システムの構築



疾患特異的iPS細胞を樹立、分化誘導、
解析する技術を有する拠点の整備
(文部科学省)

①患者からの体細胞の供与

②iPS細胞、分化細胞の供与



疾患特異的iPS細胞から分化誘導された細胞を用いた治療法の開発研究

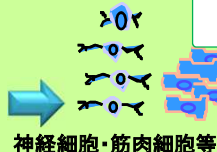
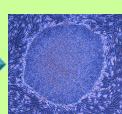
研究班会議開催による情報交換や進捗状況の共有

H25年度～『疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究』

iPS細胞を活用した基礎研究から実用化研究まで一貫した研究体制の構築による早期の治療法開発

難病患者

疾患特異的
iPS細胞



神経細胞・筋肉細胞等



病態解明



創薬・新規治療法開発



難病患者への還元

連携

企業による申請・保険収載・実用化・再評価

製薬企業

希少・難治性疾患(難病)の克服

難病の治療薬・医療器械開発に向けた取り組み

新規治療薬

新たな相談領域
(薬事戦略相談)
平成23年から実施



治験相談
(現在実施中)

基礎研究

シーズ探索
開発初期段階

非臨床試験／治験実施に向けた
シーズの改善・改良・評価法確立

治験

承認申請

例：疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究

例：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

例：ALSに対するHGF髄腔内投与、神経・筋難病疾患に対する下肢装着型補助ロボット(HAL-HN01)

例：リンパ脈管筋腫症に対するシロリムス内服

難治性疾患実用化研究事業(仮称)により支援

未承認薬・適応外薬

【学会、患者団体、個人等】
未承認薬・適応外薬に係る要望

重篤な疾患で他に治療法がない等医療上の必要性が高い未承認・適応外薬

* 欧米等6カ国で承認・標準療法で使用

・第Ⅰ回要望は374件

平成21年6～8月

・第Ⅱ回要望は290件

平成23年8～9月



【厚生労働省】
医療上の必要性の高い
未承認薬・適応外薬
検討会議

医療上の必要性を評価

第Ⅰ回要望のうち

開発要請は165件

開発企業公募は20件

第Ⅱ回要望のうち(作業継続中)

開発要請は83件

開発企業公募は17件

【製薬企業】

要請後、1年以内に治験開始

又は半年以内に公知申請※

※治験等を実施せず、海外データ等のエビデンスに基づき申請

第Ⅰ回要望のうち124品目承認

第Ⅱ回要望のうち25品目承認

(平成25年9月17日現在)

【難病関係での開発要請例】

ミグルスタット(Niemann-Pick病C型)→承認済み

トレプロスチニル(肺高血圧症)

アザチオプリン(ステロイド抵抗性全身性SLE)→承認済み

人免疫グロブリン(原発性免疫不全症候群)→承認済み 等

新薬創出・適応外薬解消等促進加算(H22.4より試行継続中)

革新的な新薬の創出や適応外薬の開発等を目的に、後発品のない新薬で値引率の小さいものに一定率までの加算を行う。
加算の条件として、厚生労働省が開発要請する適応外薬の開発等を実行する。