

難治性疾患の定義について

Ⅰ 難病対策要綱（昭和47年10月）＜抜粋＞

いわゆる難病においては、従来これを統一的な施策の対策としてとりあげていなかったが、難病患者のおかれている状況にかんがみ、総合的な難病対策を実施するものとする。難病対策として取り上げるべき疾病の範囲についてはいろいろな考え方があるが、次のように整理する。

- （１）原因不明、治療法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病（例：ペーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス）
- （２）経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾患（例：小児がん、小児慢性腎炎、ネフローゼ、小児ぜんそく、進行性筋ジストロフィー、腎不全（人工透析対象者）、小児異常行動、重症心身障害児）

対策の進め方としては、次の三点を柱として考え、このほか福祉サービスの面にも配慮していくこととする。

- １）調査研究の推進
- ２）医療施設の整備
- ３）医療費の自己負担の解消

なお、ねたきり老人、がんなど、すでに個別の対策の体系が存するものについては、この対策から、除外する。

Ⅱ 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最終報告

（平成7年12月27日）＜抜粋＞

2 今後の特定疾患対策の基本的方向

- （１）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。

Ⅲ 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（平成9年3月19日）＜抜粋＞

調査研究事業対策疾患の選定基準

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。

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。

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。

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。

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とおり本調査研究事業から除くべきである。

Ⅳ 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・今後の難病対策の在り方について中間報告（平成14年8月23日）＜抜粋＞

4. 今後の特定疾患の定義と治療研究事業対策疾患の選定の考え方

（1）特定疾患の定義について

現在、特定疾患については、①症例が比較的少ないために全国的な規模で研究が行わなければならない、②原因不明、③効果的な治療法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）の4要素を満たす疾患の中から、原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を踏まえて決定されており～（中略）～

平成14年7月現在、特定疾患としては、厚生労働科学研究の一分野である対策研究事業において118の対象疾患が選定され、約60研究班において病態の解明や治療法の開発に関する研究が行われている。さらに、これらの特定疾患の中で、診断基準が一応確立している疾患の中から原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を総合的に勘案し、特定疾患対策懇談会の意見を踏まえて、45疾患が順次選定され、研究とともに患者の医療費の負担軽減を行っている。

なお、がん、脳卒中、虚血性心疾患、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既に組織的な研究が行われているものについては、研究への効率的な投資の観点から本事業の対象から除外されている。

日・米・欧における難病及び希少性疾患の定義と規定

	日 本	米 国	欧 州
呼称	難病	希少疾患 (Rare Disease)	希少疾患 (Rare Disease)
定義	・ 希少性 約42人/10万人未満 (患者数が概ね5万人未満※1) ・ 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)	・ 希少性 65人/10万人未満 (患者数が20万人 未満) ・ 有効な治療法が未確立	・ 希少性 50人/10万人以下 (患者数が5/1万人以下) ・ 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※2 (1993)	希少疾患対策法 Rare Diseases Act of 2002 (2002) 希少疾病医薬品法Orphan Drug Act (1983)	欧州連合理事会勧告 (2009) 欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation (1999)

注1) 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2) 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・研究新興基金法の改正

平成22年5月10日 第11回難病対策委員会 資料2 より引用改編
「今後の難病対策のあり方に関する研究」研究代表者 国立保健医療科学院 林 謙治

