

## 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

### 検討経過

当部会は、今後の特定疾患治療研究事業の対象疾患の選定に当たっての具体的な基準について検討すること（特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会運営方針二の②）等を目的に、平成8年4月15日の特定疾患対策懇談会で、その設置が決定された。

特定疾患治療研究事業（以下「治療研究事業」という。）に関する対象疾患の検討に当たっては、治療研究事業の対象疾患が特定疾患調査研究事業（以下「調査研究事業」という。）の対象疾患の中から選定されていることに鑑み、調査研究事業の対象疾患の選定基準についても検討を行うこととし、各部会員に対するアンケート調査を実施したほか、2回にわたり審議を行い、検討結果がまとまったので報告する。

### 1 調査研究事業の対象疾患選定基準について

#### (1) 現 状

本事業は、昭和47年10月に策定された厚生省の難病対策要綱に基づき、昭和47年度からスモン、ベーチェット病などの8疾患を対象とする8研究班でスタートし、その後、毎年対象疾患の拡大が図られ、平成8年度には118疾患を対象に、約15億円の予算で調査研究が行われている。

従来、対象疾患の選定については、原因不明で効果的な治療法が未確立であり、重症度も高く、予後が不良であるとか後遺症を残すおそれが少なくない疾患であって、症例が比較的少ない（疾患の希少性）ために全国的規模で研究を行わなければ原因の究明や治療方法の確立が進まない疾患であることを基本に、各条件を総合的に勘案して決定することとされてきた。（ただし、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は除くこととされている。）

対象疾患の選定手続としては、研究課題や研究班の構成などと併せて、厚生大臣の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会の意見を聴いて、厚生省が決定してきたが、その具体的な選定基準が明らかになっていたわけではない。

しかし、調査研究事業対象疾患は、治療研究事業対象疾患の選定範囲となっているばかりでなく、平成9年1月から実施されている難病患者等居宅生活支援事業の事業対象者の範囲ともなっている（難病患者等ホームヘルプサービス事業運営要綱3の②等）ことから、その選定基準を明確にしておくことが求められている。

## （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（ハンチントン舞蹈病）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、表皮水疱症）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。

## 2 治療研究事業の対象疾患選定基準について

### (1) 現 状

本事業は、昭和46年7月からスモン研究班が行う治療研究への協力謝金としてスモン入院患者に対して月1万円を支給したことに始まる。

昭和48年度からは、難病対策の強化充実策の一環として、特定疾患の治療費について医療保険各法（昭和58年からは老人保健法を含む）の規定に基づく自己負担分を全額公費で（国と都道府県が各1/2）負担することとされ、現在（平成9年1月）では38疾患が対象となっている。

平成7年度末の特定疾患医療受給者証交付件数は約32万件、国と都道府県の公費負担額は合計で約352億円となっており、交付件数及び公費負担額とも毎年約10%ずつ増加している状況にある。

従来、対象疾患の選定については、調査研究事業の対象疾患の中で、診断基準が確立しているものの中から、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聴いて厚生省が決定してきたが、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）においては、「特定疾患治療研究事業の対象疾患を選び出す基準は明確とは言えず、単に毎年度1疾患ずつ追加していくという現在の選定方法については見直すべきとの指摘もあった。」（3の(3)）との批判がなされている。

## （2）治療研究事業対象疾患の選定基準

特定疾患治療研究事業実施要綱（昭和48年4月17日衛発 242号公衆衛生局長通知の別紙）は、「いわゆる難病のうち、特定の疾患については、治療が極めて困難であり、かつ、医療費も高額であるので、特定疾患治療研究事業を推進し、特定疾患に関する医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的とする。」と定めている。

この対象疾患の選定基準については、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、「今後は、対象疾患の決定に当たっての具体的な基準を作成し、対象疾患を評価することが必要である。この場合において、当分の間、対象疾患数に上限を設定した上で、この基準に照らし対象疾患を取捨選定することも考慮すべきである。」（3の(3)のア）との指摘を受けている。

このため、治療研究事業対象疾患の選定基準の検討に当たっては、特定疾患治療研究事業実施要綱における本事業の目的を基本に、上記提言も踏まえながら検討を進めたが、次の理由により、具体的な選定基準の設定については、結論を得るに至らなかった。

### ① 具体的な基準の設定について

対象疾患の具体的な基準として、重症度、希少性及びQOL（生活の質）について検討を行った。

#### （重症度について）

##### ア. 既存対象疾患の重症度判断の見直し

まず、新たな基準の設定に当たっては、近年の一部疾患における対症療法

法の進展を踏まえて、疾患としての重症度改善状況について基準を設定し、

既存の対象疾患を見直すことが考えられる。

しかし、重症度の改善状況は同一疾患であっても個人によって格差があるため、このことを配慮せずに疾患の一般的な重症度の改善状況だけで対象疾患から除外することは当面難しいのではないかとの意見が多かった。

#### イ. 疾患別の重症度等基準

現在、38の対象疾患のうち、8疾患（パーキンソン病、アミロイドーシス、後縦靭帯骨化症、表皮水疱症、広範脊柱管狭窄症、原発性胆汁性肝硬変、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症）については、重症度分類、生活機能症度又は病型によって対象疾患の範囲が限定されている。

現段階で、全ての対象疾患にこのような個別の重症度等基準を設定することは、疾患によって病態が異なるため困難であるとしても、将来の新たな基準の方向の一つとして検討されるべき課題である。

#### ウ. 横断的な重症度基準

各疾患に横断的に適用できる重症度の基準が確立できないかについても検討したが、神経・筋疾患のように統一的基準の設定しやすい疾患群がある一方で、内臓疾患のように重症度の設定基準が極めて困難な疾患群があることから、現時点での当該基準の設定は困難である。

なお、他の制度との整合性という観点から、身体障害者制度における障害認定基準の準用についても検討したが、障害の認定は、一定の障害が「永続する」ことが基本とされていることや、内臓疾患等については対象が限定されているため、これを治療研究事業の基準として準用することは、現状では困難である。

#### (希少性及びQOLについて)

希少性については、調査研究事業の基準（1の(2)の①）を適用して差し支えないものと思われるが、QOLについては、客観的な評価基準が確立されていないため、更に研究を要するものと思われる。

## ② 目的の明確化について

上記①の検討を進める過程では、特に、特定疾患治療研究事業実施要綱における異なる2つの目的をどのように考慮すべきかが問題となった。

(同要綱は、治療研究事業の目的として、「治療が極めて困難であることを理由に、医療の確立と普及を目指す目的」と「医療費が高額であることを理由に、患者の医療費の負担軽減を図る目的」の2つを挙げている。)

### ア. 治療が極めて困難であることを理由に、医療の確立と普及を目指す目的

この目的は、治療研究の促進という観点から、難治度が高く、かつ患者数が比較的少ない疾患について、医療費の公費負担により患者の受療を促進し、治療研究のための症例数を確保して治療研究に資するということである。したがって、難治度と希少性が対象疾患選定の際の最大の考慮要因となる。

この目的に沿って考えれば、そもそも調査研究事業の対象である118の疾患は、いずれも原因不明で治療方法のない希少疾患が対象となっているのだから、治療研究事業の対象疾患についても基本的にはこの118疾患を対象にすべきこととなる。

この場合、それだけの予算措置が必要となるが、現実の予算面の制約に配慮して、特に難治度と希少性の高い疾患に限定する必要があるのだとすれば、1の(2)の③で指摘したようなある程度有効な対症療法が開発されつつある疾患は、難治度としては他の疾患に比べて相対的に低いと評価されることからこれを除外し、希少性の基準を厳しく設定するなどの方向で基準設定を考慮すべきこととなる。

### イ. 医療費が高額であることを理由に、患者の医療費の負担軽減を図る目的

この目的は、難病患者の生活面に配慮し、高額な医療費負担の軽減を図ろうとするものである。したがって、医療費が高額であるか否か、或いは、重症度が高く、介護等に要する家族の経済的・精神的な負担が大きいかが対象疾患選定の際の最大の考慮要因となる。

この目的に沿って考えれば、医療費が高額であることの基準の設定が重

要であるが、例えば、対症療法の開発すらなされておらず、医療保険の対象となる治療法がないような極めて難治度の高い疾患は高額な医療費を要するとはいえず、かえって本事業の対象範囲から除外されることになり、アの目的に則して考えた場合と逆の結論にもなり得るといふ矛盾を生じる。

また、重症度（後遺症等による療養の長期化を含む）に配慮するとすれば、医療費が高額であることの基準は、重症度を勘案しながら設定することとなり、前記2の(2)の①で「重症度」の基準設定について述べたと同様の問題を惹起し、早急な基準の設定は困難である。

本来、この事業が予算上「科学試験研究費補助金」として計上されていることからすれば、アの目的を中心に考えるべきである。

一方、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）によれば、「現在では、特定疾患研究の一環としての公費負担という本来の目的よりは、むしろ医療費の自己負担の軽減という経済的な側面が着目されるに至っている。」（3の(3)）との指摘もある。

また、予算的には、この事業は難病対策関係予算の大半を占めており、そのあり方をどう捉えるかは、我が国の難病対策全体にも大きな影響を与えることとなる。

このため、治療研究事業については、対象疾患選定基準の策定を行う前提として、今後の難病施策の方向を踏まえながら事業のあり方を再構築する必要があると考える。