

平成14年8月23日

「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）概要

1. 今後の特定疾患研究の在り方について

- 特定疾患を克服するため、治療法の確立や予後の改善等、明確な目標を設定した上で、研究内容・研究体制の大幅な充実を図ることが必要。
- 疾患ごとに研究の進捗状況、治療成績、罹患している患者の実態に関する評価システムを構築し、研究成果についての定量的な評価の実施が必要。

2. 今後の治療研究事業の在り方について（費用負担を含む）

- 治療研究事業は、今後も研究事業としての性格を維持することが適当。
- 研究事業としての明確な目標の設定と事業評価の実施が必要。
- 制度の適正化や安定化に向けて、疾患の特性、患者の重症度や経済的側面等を考慮するとともに、一部自己負担の考え方や事業規模等についても整理が必要。
- 法制化については、事業の根拠が明確となる長所や柔軟な制度の運営が阻害される短所等から賛否両論があり、今後も検討が必要。

3. 今後の特定疾患の定義と治療研究対象疾患の選定の考え方

- 今後も(1)症例数が少ない、(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要素を維持することが適当。
- 研究対象とすることが必要な疾患を治療研究事業の対象とし、必要性が相対的に大きく減った疾患については、見直しを行うべきとの意見があった。
- 原因者が明確な健康被害に起因する疾患については、これまでの経緯を尊重して、目的を明確化した別の制度を確保するなど、患者に対するサービスの低下が生じないよう配慮の上、移行することを検討すべきとの意見があった。

4. 今後の難病にかかる福祉施策の在り方について

- 今回の中間報告では最終報告に向けた論点整理を行うにとどめる。
 - (1) 介護保険制度や、見直しに向けて検討が行われている「障害者基本計画」や「障害者プラン」との整合性を考慮した福祉施策の検討が必要。
 - (2) 利用者の利便性やサービスの効率性にも配慮した福祉施策の在り方について検討が必要。
 - (3) 難病患者の日常生活における自立状態や変動する患者の重症度を十分に勘案した福祉施策の検討が必要。

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員名簿

- 小川 秀興 順天堂大学学長

金澤 一郎 国立精神・神経センター神経研究所所長
 木村 陽子 総務省地方財政審議会委員
 小池 将文 川崎医療福祉大学医療福祉学科教授
 小泉 明 社団法人日本医師会副会長

(平成14年3月まで)

小堀鷗一郎 国立国際医療センター病院長
 齋藤 英彦 国立名古屋病院院長
 笹月 健彦 国立国際医療センター研究所所長
 猿田 享男 慶應義塾大学医学部教授
 澤 倫太郎 社団法人日本医師会常任理事

(平成14年4月から)

中西 好子 江東区保健所長
 本田 孔士 京都大学大学院医学研究科教授
 山本 一彦 東京大学医学部教授

五十音順 (○印は委員長)
 平成14年4月30日現在

厚生科学審議会疾病対策部会
 難病対策委員会の開催状況

| 開催日時 | 主な議事内容 |
|------------------|--|
| 平成13年9月19日(第1回) | <ul style="list-style-type: none"> 難病対策委員会の設置について 難病対策の概要について |
| 平成13年11月15日(第2回) | <ul style="list-style-type: none"> 難病対策の概要(過去の委員会等の報告内容及び対応状況)について |
| 平成13年12月7日(第3回) | <ul style="list-style-type: none"> 特定疾患治療研究事業対象疾患の現状に関するヒアリング <ul style="list-style-type: none"> * スモン * 全身性エリテマトーデス * 筋萎縮性側索硬化症 |
| 平成14年1月21日(第4回) | <ul style="list-style-type: none"> 特定疾患治療研究事業対象疾患の現状に関するヒアリング <ul style="list-style-type: none"> * ベーチェット病 * 脊髄小脳変性症 * 炎症性腸疾患(潰瘍性大腸炎、クローン病) |
| 平成14年3月15日(第5回) | (論点の整理と討論) |
| 平成14年5月23日(第6回) | <ul style="list-style-type: none"> 今後の難病対策の在り方について(中間報告(素案)について) 難病対策委員会アンケート結果報告 |
| 平成14年7月31日(第7回) | <ul style="list-style-type: none"> 今後の難病対策の在り方について(中間報告)(案)について |

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

はじめに

本委員会は、難病対策に関する専門的事項を調査審議することを目的として、平成 13 年 9 月に厚生科学審議会疾病対策部会内に設置され、難病対策の今後の在り方について、広く患者団体や研究班からの意見聴取を含め 7 回の審議を行ってきた。

委員会においては、「難病対策の現状」、「今後の特定疾患研究の在り方」、「今後の特定疾患治療研究事業（以下、「治療研究事業」という。）の在り方」、「今後の特定疾患の定義と治療研究対象疾患の選定の考え方」、「今後の難病に係る福祉施策の在り方」の各々の項目について議論を行い、論点・課題の整理を行った。

今般、これまでの検討結果を「今後の難病対策の在り方について（中間報告）」としてとりまとめたので報告する。

1. 難病対策の現状

難病対策については、平成 7 年 12 月に公衆衛生審議会成人病難病部会難病対策専門委員会において示された、(1)希少性、(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）、という 4 要素に基づく特定疾患を中心に、これまでに原因究明や治療方法の開発などを目指した厚生労働科学研究特定疾患対策研究事業※（以下、「対策研究事業」という。）及び治療研究事業、保健所を核とした地域における保健医療の推進及び保健医療と福祉の連携に基づく難病特別対策推進事業、患者及び家族の生活の質（QOL）の向上を目指した難病患者等居宅生活支援事業等の各施策が推進されてきたところである。

難病対策の中で重要な役割を担ってきた治療研究事業については、治療が極めて困難であり、かつ、必要とする医療費も高額であることを考慮し、特定疾患に関する医療の確立と普及を目指すとともに、患者の医療費の負担軽減を図ることを目的に実施されてきたものであるが、事業発足以来 30 年を経過し、医療技術の進歩に伴い対象疾患の中に原因の解明が進んだものや一定の治療法が確立したものが生じてきているなど、事業を取り巻く環境が大きく変化してきており、今後の事業の在り方を検討する事が必要となっている。

※：特定疾患対策研究事業は、昭和 47 年度に開始された特定疾患調査研究事業が平成 11 年度に厚生科学研究に編入された際に名称変更されたものである。

2. 今後の特定疾患研究の在り方について

(1) 今後の特定疾患研究の推進方策について

これまで、わが国では対策研究事業と治療研究事業により、症例数の少ない疾患についての患者数確保などによる独自の研究を推進した結果、いくつかの特定疾患で、根治療法は確立されていないものの、その悪化を遷延させる効果的な治療薬剤や手術法が確立されるなど、大幅な予後の改善がみられており、十分に評価されるべき成果をあげてきた。一方でこうした疾患の患者の中にも、なお緩徐に進行する症例があり、また、原因の解明すら未確立の疾患が多く認識されて

いるのも事実であり、さらなる研究の推進が求められている。

また、最近の欧米での産・官・学を合わせたゲノムや創薬の動きを考えると、我が国においてもこれに対峙していくために、より高水準の研究体制を構築していくことが必要である。

こうした状況の中、今後の特定疾患研究については、個別の疾患の克服を目指し、治療法の確立や予後の改善等、明確な目標を設定した上で、研究内容・推進体制ともに大幅な充実を図ることが必要である。

その際、より効率的な研究成果を得るため、大型の研究費を投じて期間限定の目的達成型で取り組むプロジェクト研究や、患者を公募して実施する治療研究など、従来とは異なる形での研究の推進方策についても検討を行うべきである。

また、こころの健康科学研究や免疫アレルギー予防・治療研究等、特定疾患研究以外の研究における成果についても適切に把握・活用し、効率的な研究の推進が図られるよう配慮すべきである。

さらに、選定されている特定疾患の類縁疾患でありながら特定疾患となっていなかった疾患や、特定疾患の条件を満たす新たな疾患についても、今後、可能な限り網羅できるよう、柔軟な対象疾患の設定を行うとともに、環境因子が疾患の発症や予後に与える影響等、新たな研究課題に関して最新の知見を踏まえ適宜設定していくことが求められている。

なお、対策研究事業には、治療研究事業の臨床調査個人票の活用による国内の患者の動向把握という独特の研究内容が存在するが、今後もこの研究手法の改善を図りつつ、その特徴を生かした研究の推進が望まれる。今後の研究の企画に当たっては、これらを活用したゲノム研究と疫学研究の充実や、細胞バンクやDNAバンクなどの難病研究に必要な資源の確保・整備など、近年の疾病研究の方向性にも留意した検討が必要である。

また、対策研究事業の研究班については、シンポジウムや学習会を通じた交流により患者団体と良好な関係が得られているケースが多く存在し、本研究事業の特徴として特筆されるものであり、その活性化が望まれる。

(2) 研究の推進と成果の評価について

これまで、対策研究事業については、厚生労働科学研究の一事業として客観的な事前評価及び中間・事後評価が実施されてきたところであるが、治療研究事業の評価に関しては、対策研究事業の評価結果から間接的に判断せざるを得なかったところである。今後は、特定疾患対策の観点から、疾患ごとに研究の進捗状況、治療成績、罹患している患者の実態に関する評価システムを構築し、治療研究事業の成果の定量的な評価を行うことが必要である。

3. 今後の治療研究事業の在り方について（費用負担を含む）

(1) 事業の性格について

治療研究事業は、医療費助成を行うことできわめて患者数の少ない疾患について多くの症例を得ることが可能となり、対策研究事業と相まって研究の推進に非常に効果的であったという指摘がある一方で、本事業の対象疾患と同様に経済的、精神的な負担を抱えるがん等の対象外の疾患に罹患している患者からは不公平感がぬぐえないという指摘もある。

医療については、国民皆保険の下、原則全国民を対象として疾病の区別なく一定の負担と給付を行う公的医療保険制度が整えられている。また、医療保険制度においては、さらに高額療養費制度など経済的負担の軽減を図る施策も設けられている。医療費の公費負担を行う制度は、特定

の政策的目的のために医療保険制度に上乗せを行うものであり、例えば福祉施策としての「生活保護における医療扶助」「更生医療」「療育医療」「育成医療」などが挙げられる。

これに対し「治療研究事業」は、患者の医療費負担の軽減という福祉的な側面を持つものの、その主たる目的は難治性の疾患を克服するための研究体制の整備にある。「2. 今後の特定疾患研究の在り方について」に示したように、特定疾患の治療成績は年々向上しているものの、未だに研究推進の必要性を残していることや、新たな難治性疾患に対して同様な対応を行う必要があることを踏まえれば、治療研究事業は、今後も研究事業としての性格を維持した上で、事業の性格付けを行うことが適当であるが、特定疾患を対象に医療費の公費負担を行う事業としての考え方も明確に整理する必要がある。併せて、前述の研究の在り方でも示したように、研究事業として明確な目標の設定を行うとともに事業評価も行っていくことが必要である。

なお、治療研究事業における診断については、対象疾患の性質に鑑み、一定の高度な医療技術を擁する医療機関において行われる事が望ましいという意見があったので附記する。

(2) 制度の安定化と自己負担の在り方について

治療研究事業の対象疾患の数とともに、対象患者が増加の一途をたどる一方で、国の関連予算は平成13年度から削減されており、事業を実施する地方自治体においては多額の超過負担を余儀なくされている。こうした国及び都道府県の厳しい財政状況の中、平成14年度の医療制度改革による医療保険の一部負担増により、公費負担がさらに増加することが予測されていることから、本事業については制度の適正化や安定化が急務である。

今後の事業の再構築に当たっては、事業の性格の見直しに併せて、疾患の特性、患者の重症度、患者の経済的側面等を考慮し、一部自己負担の考え方や効果的な事業実施の方法等についても整理する必要がある。

また、治療研究事業を含む難病対策の安定化に向けて、法制化についても議論がなされたところであるが、これについては法制化により特定疾患対策の根拠が明確化するという長所が指摘される一方で、「難病」の定義が困難であるという意見や、法制化によって対象疾患や施策の固定化が生じ、柔軟な制度の運用ができなくなる可能性があるという意見もあるなど、賛否両論のあるところであり、今後も引き続きその必要性及び可能性を検討していくことが適当である。

4. 今後の特定疾患の定義と治療研究事業対象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を行わなければ対策が進まない、(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総合的に勘案し、健康局長の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会における専門的な意見を踏まえて決定されており、神経、筋、血液、循環器、消化器、呼吸器、腎、皮膚、骨・運動器、感覚器などほとんどの医学の領域が網羅されている。

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の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。

これまで、患者数が少ないために研究体制の構築が困難な難治性疾患に重点化した特定疾患対策が、疾患の原因究明や治療法開発に貢献してきたことは評価に値するものであり、今後の難病対策を考える上でも、難治性疾患の原因解明や治療法の開発に関する施策に関しては、上記(1)～(4)の要件を基本とすることが適当である。

なお、難病特別対策推進事業や難病患者等居宅生活支援事業等の施策については、他の施策の対象となりにくい難治性疾患への福祉的事業という性格を勘案し、今後も引き続き特定疾患を中心に対象疾患を選定することが適当である。

また、「希少性」の要件については、平成9年3月に出された「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」において、国内の患者数が概ね5万人未満を目安とすることが適当という考え方が示されているが、重点的・効率的な研究への投資の観点から引き続きこれを基本として対象疾患の選定を行うことが適当である。

なお、対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある。

(2) 治療研究事業の対象疾患（対象者）の選定方法について

治療研究事業対象疾患の選定方法については、平成9年3月に出された「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」においても具体的な基準の設定には至らなかったところであるが、上述のとおり、これまで、特定疾患の中で診断基準が一応確立しているもの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疾患を対象としている。

治療研究事業については、3.(1)にも示したとおり、患者の医療費負担の軽減という福祉的な側面を有するものではあるが、その主たる目的は難治性の疾患を克服するための研究体制の整備にあることから、今後の対象の選定に当たっては研究の効率的な推進を念頭に実施する必要がある。

なお、いかに難治性疾患といっても、研究の進捗に伴い原因の解明や有効な治療法が開発され、最終的には一般的な医療の範疇に移行していくと考えられることから、現行の対象疾患についても、これまでの研究の成果等を踏まえた評価が必要である。その際、個々の疾患について、疾患の概念、原因、診断法、治療法、患者のQOL等の観点で現状の検証を行い、治療研究事業の対象とする必要性が相対的に大きく減ったものについては、本来の目的を達成したものとして、疾患の特性、患者の重症度、患者の経済的側面等を考慮したこれまでの治療研究事業とは異なった考え方に基づく事業に移行するべきではないかという意見があった。なお、その際、治療研究事業から移行する疾患の患者が治療研究事業以外の福祉的事業の対象からも同時に外れるといったサービスの低下が生じないよう配慮が必要であるという指摘も同時にあった。

また、特定疾患の要件を踏まえると、原因者が明確な健康被害に起因する疾患については、治療研究事業の対象外となるが、これまでの経緯を尊重して、目的を明確化した別の制度を確保し、患者に対するサービスの低下が生じないよう配慮の上、移行することを検討する必要があるという意見が大勢を占めた。

5. 今後の難病に係る福祉施策の在り方について

今回の中間報告に至るまでの委員会の検討において、「今後の難病に係る福祉施策の在り方」に関する議論は必ずしも充分とは言えないため、今後、最終報告をまとめるまでに、委員会においてさらに十分な議論を尽くす必要がある。

今回の中間報告では今後の検討に向けた論点整理を行うに留めることとする。

- (1) 難病対策の一環として福祉施策を考える際、平成12年度に導入された介護保険制度や、平成15年度の見直しに向けて検討が行われている「障害者基本計画」や「障害者プラン」との整合性に留意した施策について検討を行うこと。
- (2) 申請窓口の一本化等、利用者の利便性やサービスの効率性を配慮した福祉施策の在り方について検討を行うこと。
- (3) 難病患者の日常生活における自立状態や変動する患者の重症度を十分に勘案した福祉施策の検討を行うこと。

6. 今後について

本委員会は、平成13年9月から11か月の期間をかけて、患者団体や研究班といった関係者の声に広く耳を傾け、特に治療研究事業の今後の在り方を中心に審議を行い、本中間報告をとりまとめた。

本委員会の中間報告に対して、各方面、各分野からの積極的な御意見を期待するところであり、本委員会としても、難病に係る福祉施策等の問題について、さらに専門的な立場から検討を続けていきたい。

なお、行政関係者におかれては、この中間報告に記載された事項について、対応可能な項目については可及的速やかに取り組んでいただくよう要請する。

今後、本委員会としては、これまでの審議経過を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会へ報告を行い、さらに事務局より検討課題及び手順についての整理を得た上で検討を進め、平成14年度を目途として、本委員会としての最終的な報告を厚生科学審議会疾病対策部会に提出することとしたい。