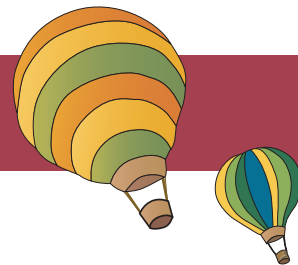


No. 38
2013.6

難病研究財団ニュース



公益財団法人 難病医学研究財団
Japan Intractable Diseases Research Foundation



目 次

巻頭の言葉「遺伝学の知識と遺伝子診断」

評 議 員 金 澤 一 郎 2

1. 財団の概要 4

2. 平成 24 年度事業報告・決算 6

(平成 24 年度の主な事業概要)

(1) 医学研究奨励助成事業

第 37 回医学研究奨励助成金 8

(2) 国際シンポジウムの開催

橋本病百周年記念国際シンポジウム

「自己免疫疾患の病因解明と治療法開発への挑戦」

実行委員長 笹 月 健 彦 10

(3) 難病情報センター事業

難病情報センターの平成 24 年度事業概要と今後の展望

委 員 長 宮 坂 信 之 12

3. 平成 25 年度事業計画・予算 16

4. 疾患ミニ解説「潰瘍性大腸炎」 18

5. 特定疾患医療受給者証交付件数 19

6. 新着情報 20

厚生労働省の難病対策に関する動向

7. 研究雑感「難病の研究と医療」

評 議 員 御 子 柴 克 彦 22

8. トピックス 23



「遺伝学の知識と遺伝子診断」

公益財団法人難病医学研究財団

評議員 金澤 一郎

(国際医療福祉大学 大学院長)

ここ20～30年間、「遺伝病に関する分子生物学的研究の進歩」が余りにも速く、その速さに「患者や家族はもちろんのこと、医師でさえもその内容の理解」が追いつかないために「真実」と「医療」の間のギャップがどんどん広がっているように思える。無論、人類遺伝学を専門とする医師は年々増えてはいるが、全国の医科大学においてさえ、そのギャップを十分に埋めることができるほどの遺伝医学教育が行われているとは言えない。また、遺伝カウンセラーも育ってきているが、全国でまだ150人にも達しない状態である。これでは、そのギャップはますます開くばかりである。患者や家族に「真実」をどのように伝えたらよいのかさえも「医療」側でしっかりとした考え方が構築されていない。

そもそも、医療側でさえこんな状態だから、一般国民は自分の病気が遺伝性であることなど普通は予想もしないし、遺伝の可能性を指摘されても意味が分からないだろう。さらに「遺伝子検査が出来るけれども、受けるか？」などと言われて、十分に理解できないまま、いつの間にか承諾してしまっただけで後悔することもあるだろう。でも、それではいけないのだ。医師としては、一般国民に「分かるように説明する」義務があり、その為にも医師が必要にして十分な知識を持っていなければならない。しかし、日常的に遺伝病とは無関係の診療に忙殺されているごく普通の病院の勤務医や地域の医療を守っている多くの開業医が、患者や家族を納得させるだけの必要かつ十分な遺伝に関する知識を持っているのは稀であろう。しかし、これも考えて見れば当たり前で、少し前の時代の医学生は、遺伝医学の教育を受けるチャンスなどほとんどなかったのだから仕方がない。でも、これからはそれではいけないので、何とかする必要がある。その対応の中で最も大切なものが、学校教育、社会教育、医学教育など、すべての教育の場面で遺伝の項目を取り上げることによって、「遺伝リテラシー（遺伝に関する知識）」を高めることであろうと考える。

例えば、「遺伝とは？」と聞かれて皆さんは何と答えられるであろうか。親が持っている形質（例えば毛髪の色など）が、子に伝わることである、とでも言えばまあ理解している方だろう。そして、その「子」とは、父親の精子と母親の卵子との受精によって生まれるものを言うが、その子をもつ「形質」を決める因子が「遺伝子」である。「形質」には、皮膚、瞳、頭髪などの色、あるいは背の高さ、顔形など、様々なものがあり、個体の特徴における「多様性」を決めている。「病気」も一つの形質である。この多様性は、病気を含めて生物学的な単なる特性あるいは個性の現れであって、優劣の表現ではないことを良く理解する必要がある。こうした「多様性」が、うっかりするとメンデルの法則における「優劣」、さらには優生思想に関連した人種の「優劣」などと結びつく可能性があり、十分な注意が必要である。

ところで、遺伝子の本体はDNAである。そして、そのDNAは、アデニン、シトシン、グアニン、チミンという四種類の塩基から構成される鎖状の巨大分子である。このDNAは蛋白質を作る設計図で、

DNA鎖の中で連続する三塩基が、一つのセットの「暗号」となってアミノ酸に対応している。だから、DNAの塩基の配列に1つでも「変異」が起これば、重要な蛋白質が作られなくなったり、異常な蛋白質ができてしまったりして病気になる。これが遺伝病の本質の一つである。今「変異」が起これば病気になると言っただが、1個の塩基の違いがそのまま病気になるとは限らない。それは、連続する三塩基のうちの三番目の塩基が違っていても対応するアミノ酸は同じであることが多いからである。アミノ酸が同じであれば、作られる蛋白質は同じであるから、普通は病気にはならない。こんな「塩基の入れ替わり」は「変異」ではなく、「多型」であることが多い。「多型」とは、簡単に言うと普通の人間の集団を2つ以上の群に分ける表現型（血液型、白血球型、酵素型など）、あるいは遺伝子型（DNAの塩基配列における、一塩基の違い、繰り返し配列の数など）の内、少ない方の群が全体の1%以上である場合に「多型」であるという。それより低い頻度の場合は「変異」といい、異常である可能性が高く、病気になることが多い。

この辺りまでは遺伝学のほんの入り口であって、医師であれば必ず知っていなければならない知識だと思うのだが、今の若い医師諸君はどうだろうか？理解が不十分であったり曖昧であったりして、少なくとも患者や家族を納得させるだけの説明が出来ないのではないだろうか、と心配である。さらに、実際の家系図の作成のための情報の得方・書き方、家系図から遺伝形式の推測の仕方、ということになると、それ以上の知識と訓練が必要になる。医者であれば、この辺りまでも出来ないで困る。でも、医者ではない「遺伝カウンセラー」は、このあたりまで当然のこととして行うことができる。頼もしいのだ。さて、さらにその先になるとなかなか難しい。例えば、2003年に「ヒトの全ゲノム配列が解読された」というが、その「ゲノム」の定義は？とか、SNPsを使った連鎖解析の結果、孤発性疾患に関連遺伝子が見つかり、「多くの病気は何らかの遺伝子の影響を受けているであろう」などと言われると、さすがに、そこまで一気に理解するのは中々難しいことだろう。でも現実には、そんな悠長なことを言っていられない事態に陥っているのである。それは、この四半世紀の間に、ハンチントン病を初めとして驚くべき速さで沢山の遺伝病の責任遺伝子が同定されてきて、多くの遺伝病について、わずかな量の血液などから増幅したDNAを解析して遺伝子異常の有無を判定するという技術が完成し、普及しているからである。まさに、技術の発展に人間社会が追いついて行っていないのである。

遺伝子異常が判明している遺伝病について、①すでに病気を発病している患者であれば、臨床検査のようなつもりで遺伝子を解析してよいのか？②その家系の一員であって、発病していないが発病の危険性がある人達の遺伝子解析を行ってよいのか（発病前診断）？③妊娠中の胎児の遺伝子を調べても良いのか（出生前診断）？などという基本的な問いかけに対して、医学会がこぞってキチンとした答えを出せていないのである。治療法がある病気か？生命や人格にかかわる病気か？という2つの観点から考えただけでも、これらの答えは疾患によって異なることが容易に分かる。

遺伝病の患者にとってみれば、本人には全く「落ち度」はないにも関わらず、世間から「遺伝病の家系の人」という烙印（スティグマ）を押され、いわれのない偏見と冷たい眼にさらされ、肩身の狭い思いをしていることが少なくない。これはむしろ人権問題であって、アメリカのように法律を作っても、遺伝子解析の結果による差別を許さない健全な社会を作る強い覚悟が我々に求められている。そのためには、何としても学校教育、社会教育、医学教育における遺伝リテラシーの向上は絶対条件であろうと思っている。

1 財 団 の 概 要

設立の経緯

現代医学の進歩は、多くの病気の原因を解明するとともに、その治療方法を確立して人々の健康の増進に大きく寄与してまいりましたが、今日なお原因が究明されず、治療方法も確立されていない病気は多く、その患者も相当数おられます。このため、患者の方々の苦しみやその家族の方々の経済的、精神的負担は大きく、また、誰がいつどこで罹患するかもしれないという不安があり、国民の関心は高くなっております。

このような難病の原因を解明し、治療方法を開発するには、医学はもちろん薬学をはじめ関連諸科学の連携と協力が重要です。より幅広い研究体制づくりや研究開発の方途を講ずるためには、政府の行う研究の助成にとどまることなく、民間資金による積極的な協力活動が望まれてまいりました。

このような情勢の中で、経済界をはじめ各方面からも積極的な協力を進めようとする気運が高まり、難病に関する研究の推進とその基礎となる医学研究の振興を図るために、各方面のご賛同を得て、昭和48年10月、財団法人医学研究振興財団が設立され、昭和59年9月には財団法人難病医学研究財団と名称を変更いたしました。その後、公益法人制度改革に伴い平成23年4月1日に、内閣府から公益財団法人としての認定を受け、公益事業への更なる取り組みを行っております。

財団の目的

本財団は、難治性疾患等に関する調査研究の実施及び助成、関係学術団体等との連携並びに関係情報の収集・提供及び知識の啓発・普及などの公益活動等の推進により、科学技術の振興並びに国民の健康と公衆衛生及び福祉の向上に寄与することを目的とする。

事業内容

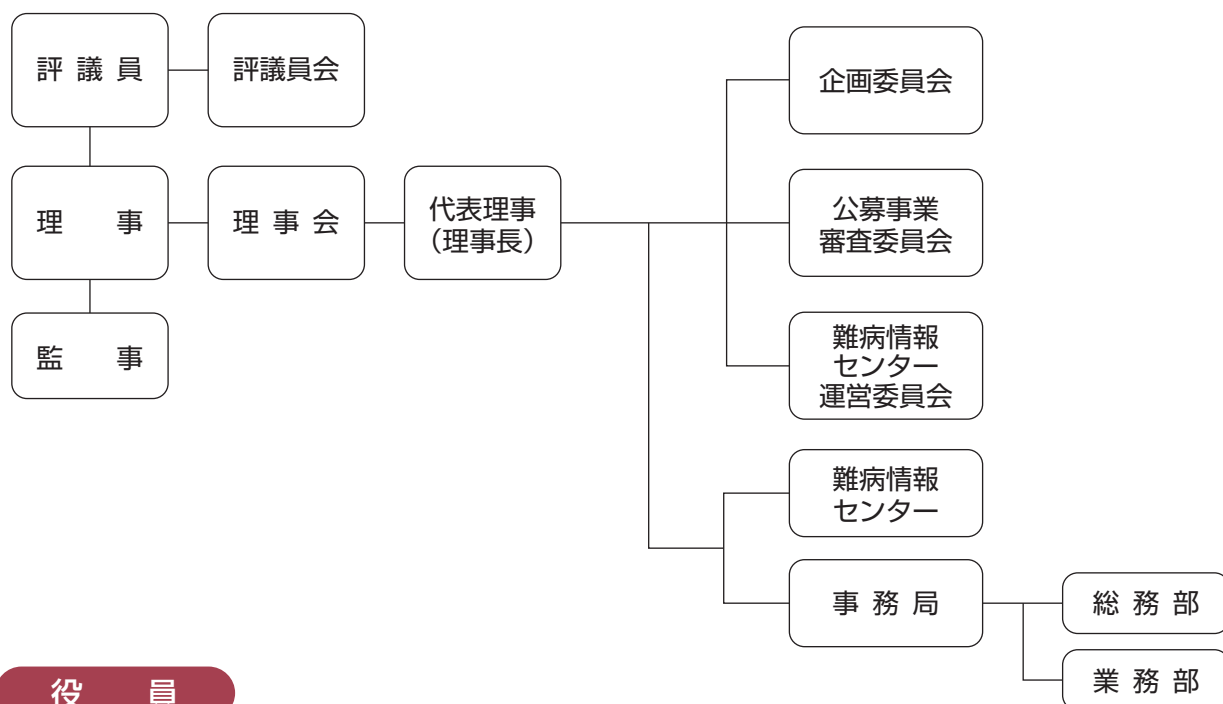
本財団の目的を達成するため、難治性疾患等に関する次の事業を行う。

- (1) 調査研究の実施及び調査研究事業への助成
- (2) 注目すべき研究業績等に対する顕彰
- (3) 学術団体との連携及び協力
- (4) 情報の収集及び提供
- (5) 知識の啓発、普及
- (6) 医療従事者等に対する技術研修の実施
- (7) 書籍及び電子媒体等の編集、発行及び販売
- (8) その他本財団の目的を達成するために必要な事業



組 織

(平成25年6月30日現在)



役 員

理事長 (代表理事)	吉原 健二	(財)厚生年金事業振興団 顧問
専務理事 (代表理事)	遠藤 弘良	東京女子医科大学 教授
理事	北村 聖	東京大学大学院医学系研究科附属医学教育国際研究センター 教授
〃	工藤 翔二	(公財)結核予防会複十字病院 院長
〃	宮坂 信之	東京医科歯科大学 名誉教授
〃	山本 一彦	東京大学大学院医学系内科学専攻アレルギー・リウマチ学 教授
監事	鹿毛 雄二	ブラックストーン・グループジャパン (株) 特別顧問
〃	松本 欣一	公認会計士・税理士松本欣一事務所

評議員会

会長	高久 史磨	日本医学会 会長
評議員	青木 清	上智大学生命倫理研究所 所長
〃	稲葉 裕	順天堂大学 名誉教授
〃	金澤 一郎	国際医療福祉大学大学院 大学院長
〃	小林 登	東京大学 名誉教授
〃	猿田 享男	慶應義塾大学 名誉教授
〃	谷口 克	(独)理化学研究所統合生命医科学研究センター 特別顧問
〃	仲村 英一	前(財)結核予防会 理事長
〃	廣瀬 和彦	首都大学東京健康福祉部 客員教授
〃	松谷 有希雄	国立保健医療科学院 院長
〃	御子柴 克彦	(独)理化学研究所 脳科学総合研究センター 発生神経生物研究チーム シニアチームリーダー
〃	溝口 秀昭	東京女子医科大学 名誉教授
〃	吉倉 廣	国立感染症研究所 名誉所員

1. 事業報告

(1) 医学研究奨励助成事業（公募事業）

平成24年度医学研究奨励助成金公募要領に基づいて、厚生労働省難治性疾患克服研究班研究代表者等の推薦を受けた若手研究者（40歳未満）で、一般枠35名、臨床分野特別枠20名から、当財団公募事業審査委員会で審査し、10名を採択、1名につき200万円の研究奨励助成金を助成した。

(2) 国際シンポジウムの開催（公募事業）

- 1) 会議名 橋本病百周年記念国際シンポジウム
「自己免疫疾患の病因解明と治療法開発への挑戦」
- 2) 目的 橋本病は臓器特異的自己免疫性疾患の代表であり日本人の名が記された数少ない疾患の一つでもある。また、自己免疫疾患の多くは近代免疫学の永年のチャレンジをもってしてもその発症機序の解明に至らず、難治性でしかもQOLも著しく損なわれるなど、多くの課題が未解決のまま残されている。橋本病百周年記念を機に、国際的に第一線の研究者を招聘し、自己免疫疾患の病因解明と治療法開発に関する最先端の知識と識見を交換し、自己免疫疾患克服へ向けた新しいパラダイムを探る。
- 3) 成果 本シンポジウムでは、自己免疫疾患の病因の解明と先駆的治療法の開発を目指して、自己免疫基礎的研究について世界の第一線の研究者が一堂に会し最先端の知識と識見と情報交換等を行い、議論を深めるという貴重な、そして極めて質の高い会議であった。また、250人を超す若手研究者を中心とした聴衆との間で白熱した討論も繰り広げられ、とりわけ若い研究者達から活発で的を射た質問が数多く寄せられ、多くの演者から驚きと賞賛の辞が述べられた。討論を通して、我が国が自己免疫応答のメカニズム解明とその制御に関し世界のトップランナーとして確立することができ、また、現代医学が解決を迫られているこの重要な課題を再認識するとともに自己免疫疾患克服に向けた新しいパラダイムを探ることができた。今後の自己免疫病研究の方向性に対して演者はもとより参加者も積極的に新たな方向性を提示することができ、我が国における自己免疫研究の一層の活性化を促すことができた。
- 4) 日時 平成24年12月2日（日）～12月4日（火）3日間
- 5) 会場 アクロス福岡
- 6) 実行委員長 笹月 健彦（九州大学高等研究院 特別主幹教授）
- 7) 後援 厚生労働省、九州大学高等研究院など
- 8) 参加人員 346名（うち海外からの参加者10ヶ国、21名）

(3) 難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

- 1) 難病情報センターホームページによる情報提供
本年度は、新たな事業として厚生労働省から補助を受けて、難病相談支援センター間のネットワーク支援事業を追加実施した。年度途中において補正予算措置を行い、同事業の来年度稼働に向けての準備を行った。とりわけ本年度は、運営委員会に部会を設置し、事業内容について検討を行い、当面の課題であるシステム開発を行った。併せて、継続事業である難病情報センター事業を、難病情報センター運営委員会における事業運営方針に沿って、ホームページの改善などを行い、利用者の利便性の向上に努めた。
- 2) 難病情報センターのホームページの改善
 - ①専門用語の説明機能の付加
専門用語について、その意味をできるかぎりわかりやすくするため、吹き出し方式により用語説明機能を付加した。

- ②スマートフォンの普及に対応すべく、ホームページの改善を行った。
- 3) 難病情報センターホームページのアクセス状況
本年度は、病気の解説や各種制度・サービスの概要のページなどに年間約1,585万件（月平均約132万件）のアクセスがあった。
- 4) 難病情報センターパンフレットによる普及啓発
難病に関する疾患情報や各種行政情報等を掲載したパンフレットを作成し、各都道府県・保健所、各難病相談支援センター等関係機関へ配布した。

(4) 広報事業

- 1) 財団独自のホームページを運営し、事業内容及び財務内容等を一般に開示した。
- 2) 財団ニュース（第36号、第37号）の発行
平成23年度に引き続き、毎年6月発刊号に加え、前々年度医学研究奨励助成金受賞者の研究報告概要等について掲載した秋季号を発刊し、医学系大学、厚生労働省難治性疾患克服研究班等の関係者及び賛助会員や寄付者などに配布した。

2. 決 算

平成24年度貸借対照表（平成25年3月31日現在）

（単位：円）

科 目	金 額	科 目	金 額
I 資産の部		II 負債の部	
1. 流動資産	13,944,328	1. 流動負債	1,908,119
2. 固定資産	1,771,721,875	2. 固定負債	4,498,800
(1) 基本財産	10,000,000	負債合計	6,406,919
(2) 特定資産	1,751,590,300	III 正味財産の部	
(3) その他固定資産	10,131,575	1. 指定正味財産	0
		2. 一般正味財産	1,779,259,284
		(うち基本財産)	(10,000,000)
		正味財産合計	1,779,259,284
資産合計	1,785,666,203	負債及び正味財産合計	1,785,666,203

平成24年度正味財産増減計算書（平成24年4月1日～平成25年3月31日）

（単位：円）

科 目	金 額	科 目	金 額
I 一般正味財産増減の部		II 指定正味財産増減の部	—
1. 経常増減の部		III 正味財産期末残高	1,779,259,284
(1) 経常収益	82,089,563		
(2) 経常費用	89,560,699		
事業費	80,829,953		
管理費	8,730,746		
特定資産評価損益等	136,087,400		
当期経常増減額	128,616,264		
2. 経常外増減の部			
(1) 経常外収益	0		
(2) 経常外費用	0		
当期経常外増減額	0		
当期一般正味財産増減額	128,616,264		
一般正味財産期首残高	1,650,643,020		
一般正味財産期末残高	1,779,259,284		

医学研究奨励助成事業

第37回医学研究奨励助成金

本財団では、難治性疾患の本態解明と治療方法の研究開発等の推進を図るため、難病に関する基礎・臨床・予防分野において、その研究成果が難病の成因と治療の研究に有効な影響をあたえるものと期待される研究に携わる若手研究者（40歳未満）に対し、医学研究奨励助成事業を実施しており、第37回を迎えました。

平成23年度より、従来の一般枠とは別に難病の症例の集積とその分析から、難病の新しい診断法や治療法の考案に寄与するものと期待される研究に携わり、現に難病の診療に携わる医師（40歳未満）を対象とした臨床分野特別枠を設け、平成24年度は10名が受賞されました。

受賞者及び受賞課題（10名）

〔一般枠〕

油 井 史 郎（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科器官システム制御学系専攻消化代謝病学講座消化器病態学分野）

（研究課題）クローン病・潰瘍性大腸炎患者内視鏡検体を用いた初代培養系の確立とHath 1 発現解析

笹 井 美 和（大阪大学微生物病研究所）

（研究課題）TLRの局在破綻による炎症性疾患発症のメカニズムの解明

吉 田 健 一（東京大学医学部附属病院）

（研究課題）次世代シーケンサーを用いた骨髓異形成症候群の病態解明

徳 原 大 介（大阪市立大学大学院医学研究科）

（研究課題）クローン病に対する粘膜免疫分子ライブライミングシステムの構築

上 田 高 志（東京大学医学部附属病院）

（研究課題）網膜色素変性におけるTGF- β signalingと新規治療ターゲット

有 馬 康 伸（大阪大学大学院医学系研究科）

（研究課題）神経活性化による多発性硬化症発症機構の解明

〔臨床分野特別枠〕

菊 繁 吉 謙（九州大学大学院病態修復内科学）

（研究課題）骨髄異形成症候群の病態および病期進行に關与する異常幹細胞クローンの研究

小 川 靖（名古屋大学医学部）

（研究課題）先天性魚鱗癬様紅皮症の新規治療法の開発

谷澤 公伸（京都大学医学部附属病院呼吸器内科）

（研究課題）特発性肺線維症における制御性T細胞の役割の解明

内田 治仁（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科腎・免疫・内分泌代謝内科学）

（研究課題）大型血管炎の血管病変分布と遺伝的背景に関する検討

（敬称略）



第37回医学研究奨励助成金贈呈式 平成25年1月17日

国際シンポジウムの開催

橋本病発見百周年記念国際シンポジウム 「自己免疫疾患の病因解明と治療法開発への挑戦」

実行委員長 笹月 健彦

1912年、橋本策（はかる）博士は医学部卒業後5年を経ずして新しいタイプの甲状腺疾患（Struma Lymphomatosa）をドイツの臨床外科学雑誌に発表した。その後、1956年にI.Roitt博士、D.Doniach博士らが橋本病は、ヒトで初めての自己免疫疾患であることをLancetに報告し一躍注目されるに至った。現在では臓器特異的あるいは全身性の自己免疫疾患が多数知られており、その大部分は難病として指定されていることは周知のことである。自己免疫疾患の発症のメカニズムは依然として未知のままであり、その解明と、根源的治療法の開発は医学・臨床医学がチャレンジすべき大きな課題として残されている。

このような背景のもとに、橋本病発見百周年を記念して、2012年12月2～4日の3日間、橋本策が学んだ福岡の地で、公益財団法人難病医学研究財団と文部科学省新学術領域研究の支援を頂き、橋本病発見百周年記念国際シンポジウムを開催した。本シンポジウムでは、自己免疫疾患の病因の解明とその理解に立脚した先駆的治療法の開発を目指して、アメリカ、イギリス、ドイツ、フランス、カナダ、オーストラリアから11名、日本から16名、計27名の世界の第一線でこの分野をリードしている免疫学者が一堂に会した。シンポジウムは7つのセッションからなり、HLAの高次構造、進化、免疫制御、T細胞による抗原認識とレパトワ選択の制御、免疫応答の分子および細胞レベルでの制御など、未発表のデータを含む最新の知見が発表され、250人を超す若手研究者を中心とした聴衆との間で白熱した討論が繰り広げられた。本邦で数多く開かれている国際シンポジウムの中でも、とりわけ若い研究者達から活発で的を射た質問が数多く寄せられ、多くの演者から驚きと賞賛の辞が述べられた。

このシンポジウムにおいては、胸腺におけるT細胞のレパトワ決定にかかわるAIRE、t proteasomeに関してD. Mathis博士、D. Matsumoto博士、そしてK. Tanaka博士から先鋭的な発表がなされ、多くの聴衆を沸かせた。また、S. Sakaguchi博士のTregの自己免疫発現に際しての役割の解明は、永年の謎の解決へ向けた夢を若い研究者に与えるものであった。

さらに、J. McCuskey博士の低分子化合物、アバカビアやカルバマゼピンなどの薬剤が、HLA-B*57:01やHLA-B*15:02分子と直接干渉することによって自己ペプチドレパトワの結合プロファイルを大幅に変えることにより、CTLを誘導し、Stevens Johnson Syndromeを発症させるプロセスの解明は、新時代の薬剤副作用発現機構の究明のみならず、自己免疫応答発現解明に新しい視点を与える貴重な講演であった。

一方、先駆的治療法に関して、T. Kishimoto博士のIL-6受容体に対する抗体を用いた自己免疫疾患、特に関節リウマチの治療法開発に関する発表は大きなインパクトを与えるものであった。その基礎研究から臨床応用までの成功物語は、若い研究者を奮い立たせるものであった。しかもKishimoto博士自身による新しい先駆的療法開発へ向けた基盤研究のさらなる推進は、参加者へ多大の感銘を与えた。

国内外の第一線で激しい競争をくりひろげている研究者達が一堂に会して議論を深めるという貴重

な、そして極めて質の高い会議を、橋本病発見百周年祝典の一つとして開催できたことを感謝し、ご支援頂いた皆様に改めて心からお礼申し上げます。
(九州大学高等研究院 特別主幹教授)



笹月健彦実行委員長挨拶



高久史磨財団会長挨拶



シンポジウム会場風景

橋本病百周年記念国際シンポジウム
九州大学医学部附属病院30周年記念国際シンポジウム
第22回九州大学医学部附属病院ポッドキャストシンポジウム
九州大学ポッドキャストグローバルCOE国際シンポジウム

自己免疫疾患の病因解明と 治療法開発への挑戦

Autoimmune Diseases Etiology and Therapeutics

Date: Dec. 2nd sun - 4th Tue, 2012
Venue: ACROS Fukuoka, Japan

Admission Free,
No Registration
Required

Speakers:

Shizuo Akira (Japan)	James McCluskey (Australia)	Kai W. Wucherpfennig (USA)
Stephan Beck (UK)	Yasuo Morishima (Japan)	Kazuhiko Yamamoto (Japan)
Walter Bodmer (UK)	Gerald T. Nepom (USA)	Sho Yamasaki (Japan)
Mark M. Davis (USA)	Yasuhiro Nishimura (Japan)	Yasunobu Yoshikai (Japan)
Yoshinori Fukui (Japan)	Colm S. O' Huilgin (USA)	
Günter J. Hammerling (Germany)	Shimon Sakaguchi (Japan)	
Hidetoshi Inoko (Japan)	Takehiko Sasaguchi (Japan)	
Hajime Karasuyama (Japan)	Yoko Satta (Japan)	
Tadamitsu Kishimoto (Japan)	Mikako Shiroyasu (Japan)	
Hiroshi Kiyono (Japan)	Yousuke Takahama (Japan)	
Philippe Kourilsky (France)	Toshiyuki Takai (Japan)	
Xiaoxia Li (USA)	Keiji Tanaka (Japan)	
Tak W. Mak (Canada)	Masaru Taniguchi (Japan)	
Diane J. Mathis (USA)	Katsushi Tokunaga (Japan)	
Mitsuru Matsumoto (Japan)	Yaron Tomer (USA)	

橋本通り
橋本通

公益財団法人 難病医学研究財団
主催 文部科学省新学術領域研究「HLA遺伝子と免疫」難病
九州大学医学部附属病院全学共同利用・共同研究拠点
九州大学ポッドキャストシンポジウム / COE支援プログラム
後援 九州大学高等研究院 / 財団法人 福岡県立コンベンションビューロー / 熊本県
産学官連携 / 九州大学学術的国際化
橋本病発見百周年記念国際シンポジウム「自己免疫疾患の病因解明と治療法開発への挑戦」実行委員会
TEL: 092-642-6963 FAX: 092-642-6973 E-mail: aom@hphs.kyushu-u.ac.jp

<http://www.congre.co.jp/hashimoto100>

シンポジウムポスター

難病情報センター事業

難病情報センターの平成24年度事業概要と今後の展望

難病情報センター運営委員会 委員長 宮坂 信之

はじめに

難病情報センターは、難病に悩む患者や家族の方々の療養上の悩みや不安を解消し、療養生活の一層の支援を図るために、厚生労働省の補助事業として厚生労働省健康局疾病対策課と公益財団法人難病医学研究財団が協力して運用を行っている。難病のなかでも、特に国が研究・調査の対象に指定した難病（特定疾患）に関する最新の医学情報、医療機関、相談機関などの情報を収集・整理するとともに、難病診療に携わる医療関係者にとって診療上必要な情報などの提供を行っている。後述するように、当情報センターへのインターネット上でのアクセス数は月平均132万件を超えており、難病情報を提供するナンバーワンのサイトとなっている。検索エンジン最大手のGoogleに「難病」と入れると、そのトップに当センターが出てくる。このように、当センターの公益性はきわめて高く、社会の要請に十分に答えうる存在になっている。

1. 事業内容

昨今の急速なIT化を反映して、難病情報を提供するための多くの事業はインターネットを介して行われている。難病情報センターのホームページは[http://www. nanbyou. or. jp/](http://www.nanbyou.or.jp/)で閲覧できる（図1）。

トップページは6つのカテゴリーに分けられ、利用者に必要なところにアクセスをしやすい配慮されている（図1）。その内訳は、1) 国の難病対策、2) 病気の解説（130疾患）3) 各種制度・サービス概要、4) 難治性疾患研究班情報、5) 患者会情報、6) よくある質問と回答例、であり、それぞれの場所をクリックすることで内容を閲覧できる。まず「国の難病対策」をクリックすると、難病対策の概要、難治性疾患克服研究事業の概要、特定疾患治療研究事業の概要などが簡潔に示されている。このうち、「特定疾患治療研究事業の概要」をさらにクリックすると、1) 特定疾患治療研究事業の概要、2) この制度のしくみ、3) 申請手続きの方法、4) 医療費の患者一部負担の概要、などの項目があり、対象患者及びその家族に有益な情報が数多く含まれている。さらに、平成26年度には難病対策が大転換を遂げようとしているが、疾病対策部会難病対策委員会の議事録の全容と、「難病対策の改革について（提言）」をPDF版でダウンロードすることができる。このほか、特定疾患医療受給者証交付件数を、年次別及び都道府県別にみることもできる。次に「病気の解説（130疾患）」では、病気の解説が一般利用者向けに、診断・治療指針が医療従事者向けになされている。ちなみに、疾患解説は難病情報センターの情報企画委員によって定期的に更新をされている。また、それぞれの疾患の項目で、研究班名簿、認定基準、臨床調査個人票などが用意されており、利用者が申請するための利便性が確保されている。「各種制度・サービス概要」では、相談窓口情報、難病支援関連制度一覧、就労支援関連情報、福祉機器関連情報などが掲載されている。「難治性疾患研究班情報」をクリックすると、臨床調査研究分野及び研究奨励分野の概要がわかる。「患者会情報」では、地域の難病連や患者団体の所在地・連絡先一覧が掲載され、各団体のホームページにリンクしている。

平成23年度に用語集を設け、メニューから用語集をクリックして用語の頭文字を選択すると、用語

検索結果が示され、専門用語について、その意味をできるかぎりわかりやすく表現した。平成24年度は病気の解説ページの中に用語集の吹き出し機能を追加し、読者の理解を高める努力をしている。

また、トップページにダウンロード欄を設けることにより、難病情報センターの案内パンフレットをPDF形式でダウンロードできる。平成19年度よりホームページの英語版も作られ、グローバル化する現状に対応できるようになった。このほか、病気の解説ページの中に研究班ホームページを掲載したほか、スマートフォンにも対応できるように配慮を行った。

2. 難病情報センターホームページへのアクセス数の増加

難病情報センターホームページへのアクセス数は年々飛躍的に増加しているが、平成17年度からはコンスタントに月平均110万件を超えている（図2）。これは、我が国の難病に対する一般および医療関係者の強い関心を反映しているものと考えられる。

3. 今後の課題と展望

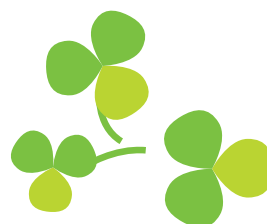
平成26年度は難病対策が大きく転換を遂げる時期にあたり、難病の対象疾患も300を超えることが予想されている。このような大改革に対して、難病情報センターも遅滞なく対応をする必要がある。今後、ホームページを定期的にかつタイムリーに更新及び内容の改善を行い、利用者に対するより一層のサービスを図り、難病に対する社会の理解を深めることを目指す。また、さらに用語集を充実させ、疾患解説から用語集へリンクする機能を構築することで、読者の理解を増進することを図りたい。

今後は、難病関連のさらなる情報提供の目的で、患者への治験情報の紹介・提供なども積極的に行い、難病に対する治験の啓発を通じて医薬品開発に貢献することも併せて行いたい。

おわりに

難病情報センターは、インターネットを情報伝達的手段として活用することにより、難病患者及びその家族、難病診療従事者、難病相談支援センター職員などにup-to-dateな情報を発信してきた。今後、さらに利用者のニーズを探索しつつ、また厚生労働省の難病対策の動向を見据えながら、より質の高い情報を迅速に提供することを行うことで、社会からの要請に答えうる存在でありたい。

（東京医科歯科大学 名誉教授）



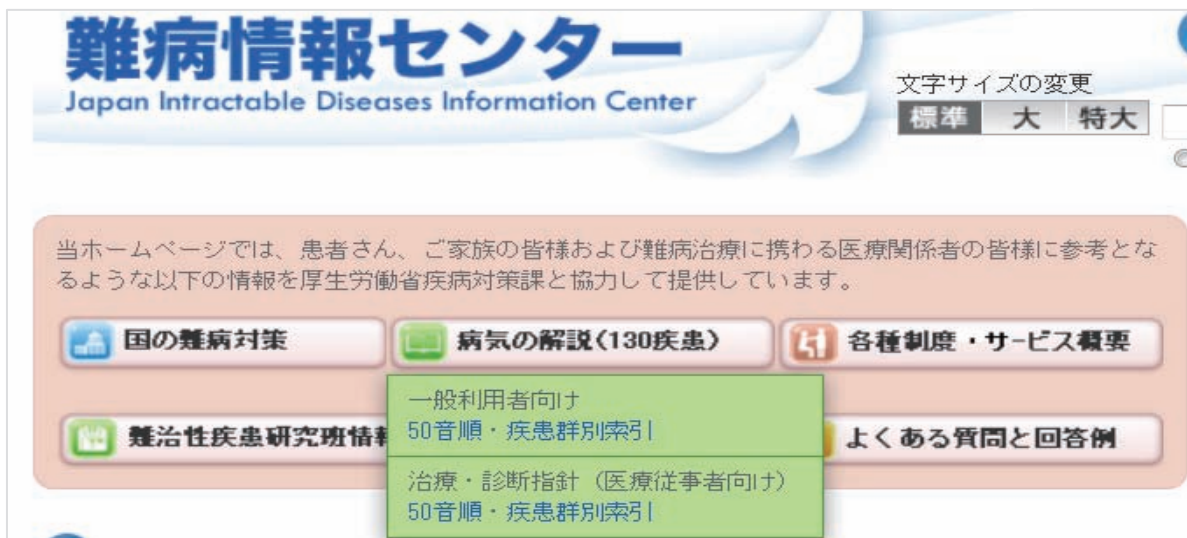
〔参考〕

1. 見やすいホームページ

平成22年度に行ったホームページ全体のリニューアル後にお寄せ頂いたご意見やご要望にお応えし、情報が探しやすく、内容がわかりやすいホームページに改善することを目的として、新しい機能やページの追加を行った。

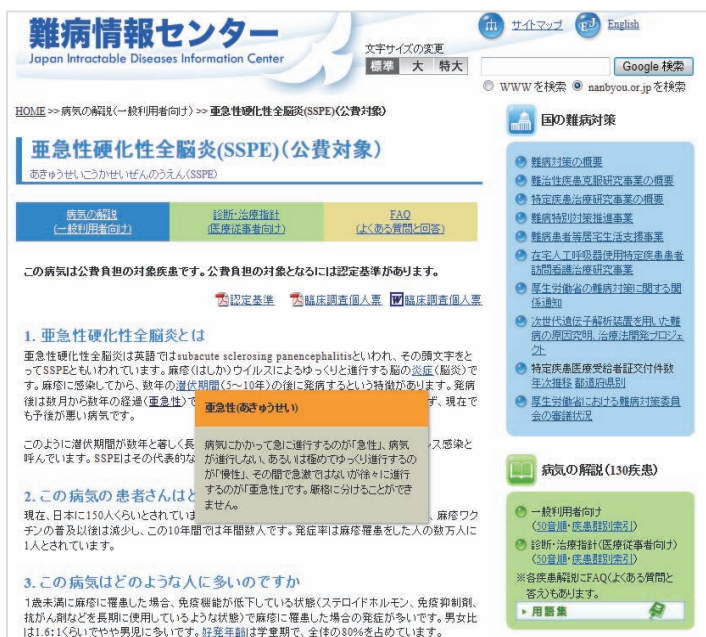
① トップページ

(図1)



(注) メニューの表示や文字サイズ変更機能を追加した。

② 用語集の吹き出し機能を追加



③ 研究班ホームページを掲載



④スマートフォン対応

パソコン



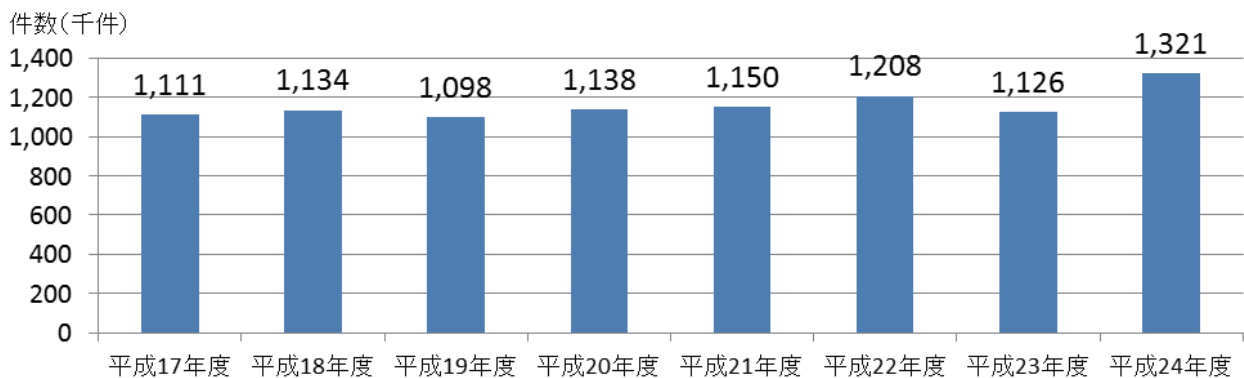
スマートフォン



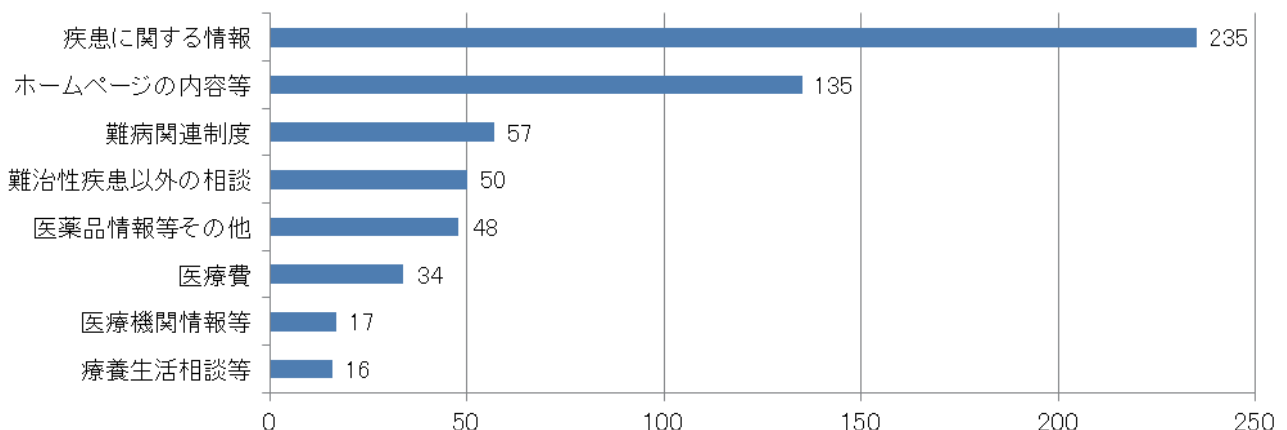
※ 1 行の表示文字を少なくし
見やすい画面にした。

2. 難病情報センターホームページの年度別平均アクセス件数の動向

(図 2) ※平成 24 年度合計：15,851,497 件（月平均 132 万件）



3. ホームページに寄せられた主なお問い合わせの内容（平成 24 年度）



1. 事業計画

(1) 公募事業

公募要綱及び要領を定め、平成25年6月15日（土）～7月20日（土）を応募期間とし、インターネットによる公募を行う。

1) 研究助成

- ・贈呈予定者：一般枠と臨床枠合わせて10名
- ・贈呈額：1名につき200万円（税込み）
- ・推薦者：ア. 厚生労働省難治性疾患克服研究班の研究代表者
イ. 総合大学及び医科大学の医学部長または附属病院長
ウ. 難治性疾患の研究を行っている研究機関の長
エ. 難治性疾患の診療を行っている医療機関・研究機関の長

①医学研究奨励助成事業（一般枠）

難治性疾患等に関する基礎的研究で、その研究成果が難病の成因や病態の解明及び治療の原理に関わる研究について、難病の専門分野における国内の若手研究者（40歳未満）を対象とする公募により、助成金を贈呈する。

②医学研究奨励助成事業（臨床枠）

難治性疾患等の臨床症例の集積とその分析を踏まえた難病の新しい診断法や治療法の臨床的応用に関わる研究について、現に難病の診療に携わっている国内の医師（40歳未満）を対象とする公募により、助成金を贈呈する。

2) 国際シンポジウム開催事業（平成26年度事業分）

難治性疾患の病態解明と治療法開発などの調査研究を推進し、医学研究の積極的な振興を図るため、厚生労働省難治性疾患克服研究事業における臨床調査研究分野の対象となっている疾患に関し、国内外の研究者等が一堂に会し、研究成果等の発表や意見交換等を行う国際シンポジウムの開催について課題等を公募する。

- ①採択件数：1件
- ②財団負担限度額：800万円の範囲内
- ③開催対象期間：平成26年4月1日～平成27年3月31日までの間に開催

(2) 国際シンポジウムの開催（公募事業）

- 1) 会議名 色素性乾皮症とその関連疾患：DNA損傷応答異常疾患－ベンチからベッドサイドまで
- 2) 開催の趣旨 色素性乾皮症（XP）、コケイン症候群（CS）、硫黄欠乏性毛髪発育異常症（TTD）などのDNA修復機構に異常をもつ疾患群ならびにその他、DNA損傷応答反応に異常をもつ難治性先天性疾患について発表、討議を行う。これら疾患群の原因遺伝子産物はすべてDNA修復をはじめとしたDNA損傷応答に関わっており、生物の恒常性を保つ上で、重要な働きを持つことがわかっているが、これら疾患群の病態の分子メカニズム、とりわけ予後に影響を与える神経症状の病態は全くわかって

おらず、現状、効果的な治療法もない。これらの疾患にかかわる国内外の医師や医学研究者が一堂に会し、臨床的、基礎医学的な見地から発表、議論を行い、新しい診断法、治療法の開発、さらには重要な生命機能の発見に繋げることが期待される。

- 3) 開催時期 平成26年3月5日(水)～3月7日(金) 3日間
- 4) 会場 神戸国際会議場
- 5) 参加予定人員 約150名(うち海外からの招聘者9名程度)
- 6) 主催 公益財団法人難病医学研究財団
色素性乾皮症とその関連疾患国際シンポジウム実行委員会
〔実行委員長：錦織 千佳子(神戸大学大学院医学研究科 教授)〕
- 7) 後援予定 厚生労働省、日本皮膚科学会、日本小児科学会ほか予定

(3) 難病情報センター事業(厚生労働省からの補助事業)

厚生労働省からの補助事業として、難病患者及びその家族等の療養上の悩みや不安の解消を図るため、「難病情報センターホームページ」を開設し、難治性疾患克服研究の成果や医学情報、医療機関や相談機関等に関する情報等を提供するとともにパンフレットの作成、配布、Eメール等による問い合わせへの回答を行う。

併せて、都道府県難病相談・支援センターにおける相談、支援業務の充実と効率化に資するため、各相談・支援センター間のネットワークを構築し、運用する。(運用開始：平成25年10月予定)。

〔主な事業内容〕

- 1) ホームページ及び難病相談・支援センター間のネットワークの運営
- 2) 難病関係情報の収集及び提供
- 3) 掲載内容の充実、掲載方法等の改善
- 4) Eメールなどによる問い合わせへの対応
- 5) 難治性疾患に関するパンフレットの作成、配布 など。

(4) 広報事業

1) 財団ニュースの発行等による広報事業

財団ニュースを年2回(6月・10月)発行し、医学系大学、研究班、各都道府県等、賛助会員や寄付者などに対し、財団活動状況及び助成金受賞者による研究報告概要等について広報を行う。

2) ホームページによる情報開示等

- ①財団のホームページにおいて事業概要及び財務内容等の情報開示を行う。
- ②ホームページ内の治験情報コーナーにおいて、新薬開発を期待している難病患者と新薬開発をめざすメーカー等との情報交換の場を提供する。

2. 予算

(単位：千円)

1. 収入の部		2. 支出の部	
①賛助会費	1,500	①国際シンポジウム開催費	14,000
②資産運用収入等	28,730	②医学研究奨励助成事業	33,536
③国庫補助金等	29,007	③難病情報センター事業	29,841
④寄付金(一般及び事業用)	16,000	④難病相談・支援センター間のネットワーク支援事業	13,644
⑤雑収入	20	⑤その他広報・法人運営費等	8,545
計	75,257	計	99,566

「潰瘍性大腸炎」について

（注）難病情報センターホームページへのアクセスが多い疾患の一つを取り上げました。

1. 疾患の概要

大腸の粘膜にびらんや潰瘍ができる炎症性の疾患です。病変は最大で直腸から結腸全体に広がります。医師は症状の経過を聴取し、大腸の内視鏡で炎症範囲の診断と生検による病理診断を行い、類似した症状の大腸疾患と鑑別し確定診断をします。

若年者から高齢者まで発症し、発症のピークは男性で20～24歳、女性で25～29歳である。また、患者数は、約13万人で、毎年約8千人増加しています。男女比は、1：1で性差はありません。

2. 原因

原因は明らかになっていません。

腸内細菌、自己免疫反応、遺伝、食生活などの関与が考えられていますが、まだ明確になっていません。

3. 症状

下痢と腹痛が特徴です。便がだんだんゆるくなることが始まりのようです。下痢は出血を伴います。痙攣性の腹痛と頻回の排便が見られ、症状が重くなると、発熱、体重減少、貧血などの全身症状がみられます。

腸管以外の合併症として、皮膚や眼の病変、関節の痛み、子供では成長障害がおこることもあります。

4. 治療法

大腸粘膜の炎症を抑え症状をコントロールするために、5-アミノサリチル酸薬、副腎皮質ステロイド、免疫調節薬、抗TNF α 受容体拮抗薬を用いた薬物治療や、血液成分除去療法を行います。

これらの内科的治療で一旦は症状が消失（寛解）しますが、再発を繰り返すため、寛解維持のための治療が必要となります。

重症の場合は、大腸全摘を基本とした外科手術を行います。

（注）くわしくは、難病情報センターホームページを参照





特定疾患治療研究事業による特定疾患医療受給者証交付件数

(平成 24 年 3 月 31 日現在)

	疾患名	交付件数
1	ベーチェット病	18,451
2	多発性硬化症	16,140
3	重症筋無力症	19,009
4	全身性エリテマトーデス	59,553
5	スモン	1,608
6	再生不良性貧血	10,148
7	サルコイドーシス	22,161
8	筋萎縮性側索硬化症	8,992
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	45,833
10	特発性血小板減少性紫斑病	23,791
11	結節性動脈周囲炎	8,928
12	潰瘍性大腸炎	133,543
13	大動脈炎症候群	5,829
14	ビュルガー病	7,282
15	天疱瘡	5,085
16	脊髄小脳変性症	25,047
17	クローン病	34,721
18	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	249
19	悪性関節リウマチ	6,302
20	パーキンソン病関連疾患（進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、パーキンソン病）	116,536
21	アミロイドーシス	1,736
22	後縦韌帯骨化症	32,043
23	ハンチントン病	846
24	モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）	14,465
25	ウェゲナー肉芽腫症	1,834
26	特発性拡張型（うっ血型）心筋症	24,386
27	多系統萎縮症（線条体黒質変性症、オリブ橋小脳萎縮症、シャイ・ドレーガー症候群）	11,797
28	表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）	338
29	膿疱性乾癬	1,823
30	広範脊柱管狭窄症	4,741
31	原発性胆汁性肝硬変	19,054
32	重症急性膵炎	1,587
33	特発性大腿骨頭壊死症	14,680
34	混合性結合組織病	9,939
35	原発性免疫不全症候群	1,286
36	特発性間質性肺炎	7,065
37	網膜色素変性症	26,934
38	プリオン病	506
39	肺動脈性肺高血圧症	1,969
40	神経線維腫症	3,414
41	亜急性硬化性全脳炎	91
42	バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群	261
43	慢性血栓性肺高血圧症	1,590
44	ライソゾーム病（ファブリー〔Fabry〕病含む。）	868
45	副腎白質ジストロフィー	187
46	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	141
47	脊髄性筋萎縮症	619
48	球脊髄性筋萎縮症	888
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	2,986
50	肥大型心筋症	2,779
51	拘束型心筋症	26
52	ミトコンドリア病	945
53	リンパ管筋腫症（LAM）	439
54	重症多形滲出性紅斑（急性期）	58
55	黄色靱帯骨化症	1,632
56	間脳下垂体機能障害（PRL 分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH 分泌異常症、下垂体性 TSH 分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症）	15,017
	合 計	778,178

出典：衛生行政報告例

⇒ 厚生労働省の難病対策に関する動向 ⇐

註) 詳細については、厚生労働省ホームページを参照してください。

1. 政策関係

- (1) 地域社会における共生の実現に向けて 新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律の施行に伴う関係政令の整備等に関する政令が公布された。(平成25年1月18日交付)

(http://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaihashukushi/sougoushien/dl/sougoushien-01.pdf) 参照。

地域社会における共生の実現に向けて 新たな障害保健福祉施策を講ずるための関係法律の整備に関する法律の概要	
(平成24年6月20日 成立・同年6月27日 公布)	
1. 趣旨 障がい者制度改革推進本部等における検討を踏まえて、地域社会における共生の実現に向けて、障害福祉サービスの充実等障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するため、新たな障害保健福祉施策を講ずるものとする。	
2. 概要	
1. 題名 「障害者自立支援法」を「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律(障害者総合支援法)」とする。	5. 障害者に対する支援
2. 基本理念 法に基づく日常生活・社会生活の支援が、共生社会を実現するため、社会参加の機会の確保及び地域社会における共生、社会的障壁の除去に資するよう、総合的かつ計画的に行われることを法律の基本理念として新たに掲げる。	① 重度訪問介護の対象拡大(重度の肢体不自由等であって常時介護を要する障害者として厚生労働省令で定めるものとする) ② 共同生活介護(ケアホーム)の共同生活援助(グループホーム)への一元化 ③ 地域移行支援の対象拡大(地域における生活に移行するため重点的な支援を必要とする者であって厚生労働省令で定めるものを加える) ④ 地域生活支援事業の追加(障害者に対する理解を深めるための研修や啓発を行う事業、意思疎通支援を行う者を養成する事業等)
3. 障害者の範囲(障害児の範囲も同様に対応。) 「制度の谷間」を埋めるべく、障害者の範囲に難病等を加える。	6. サービス基盤の計画的整備
4. 障害支援区分の創設 「障害程度区分」について、障害の多様な特性その他の心身の状態に応じて必要とされる標準的な支援の度合いを総合的に示す「障害支援区分」に改める。 ※ 障害支援区分の認定が知的障害者・精神障害者の特性に応じて行われるよう、区分の制定に当たっては適切な配慮等を行う。	① 障害福祉サービス等の提供体制の確保に係る目標に関する事項及び地域生活支援事業の実施に関する事項についての障害福祉計画の策定 ② 基本指針・障害福祉計画に関する定期的な検証と見直しを法定化 ③ 市町村は障害福祉計画を作成するに当たって、障害者等のニーズ把握等を行うことを努力義務化 ④ 自立支援協議会の名称について、地域の実情に応じて定められるよう弾力化するとともに、当事者や家族の参画を明確化
3. 施行期日 平成25年4月1日(ただし、4.及び5.①～③については、平成26年4月1日)	
4. 検討規定(障害者施策を段階的に講じるため、法の施行後3年を目途として、以下について検討)	
① 常時介護を要する障害者等に対する支援、障害者等の移動の支援、障害者の就労の支援その他の障害福祉サービスの在り方 ② 障害支援区分の認定を含めた支給決定の在り方 ③ 障害者の意思決定支援の在り方、障害福祉サービスの利用の観点からの成年後見制度の利用促進の在り方 ④ 手話通訳等を行う者の派遣その他の聴覚、言語機能、音声機能その他の障害のため意思疎通を図ることに支障がある障害者等に対する支援の在り方 ⑤ 精神障害者及び高齢の障害者に対する支援の在り方 ※ 上記の検討に当たっては、障害者やその家族その他の関係者の意見を反映させる措置を講ずる。	

- (2) 平成24年6月に成立した障害者総合支援法によって、平成25年4月1日から、難病患者等が障害福祉サービス等の対象となった。

(<http://www.nanbyo.jp/news2/130202syogaiteidokubunnintei.pdf>) P10参照。

- (3) 国の平成25年度予算が平成25年5月15日に成立。

平成25年度 難病対策に関する主な予算 【計549億円】

○難治性疾患克服研究事業等 【102億円】

難病の診断・治療法の開発を促進するため、難病に関する調査・研究や「健康長寿社会実現のためのライフ・イノベーションプロジェクト」を引き続き推進するとともに、国際ネットワークの参加等を通じて、疾病対策の国際的連携の構築を図る。

また、希少性のなかでもきわめて患者数の少ない疾病の医薬品や医療機器の研究開発に対する支援を行い、製品化を推進する。

○特定疾患治療研究事業 【440億円】

原因が不明であって、治療法が確立していない特定疾患に関する医療の確率、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。

○難病対策の推進のための患者データ登録整備事業(新規) 【152百万円】

難病患者データの精度の向上と有効活用、国際協力の推進を図るため、新たに患者データ登録システムを開発し、患者・国民・医療現場に成果を還元できる仕組みの構築を図る。

○難病相談・支援センター事業 【144百万円】

難病患者のもつ様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる「難病相談・支援センター」を設置し、地域における難病患者支援対策を一層推進する。

○重症難病患者入院施設確保事業 【140百万円】

都道府県毎に難病医療連絡協議会、難病医療拠点病院・協力病院を設置し、入院治療が必要となった重症難病患者に対する適切な入院施設の確保等を行う事業に加え、在宅療養中の重症難病患者のレスパイト入院のための病床を確保するための事業を行うことにより、病院医療体制の整備を図る。

○難病患者の在宅医療・介護の充実強化事業 【43百万円】

在宅医療・介護を必要とする難病患者が安心・安全な生活を営めるよう、在宅難病患者の日常生活支援の強化のため、医療・介護従事者研修の実施や、各都道府県の難病相談・支援センター間のネットワークを構築するなど、包括的な支援体制の充実・強化を図る。

○難病患者サポート事業 【18百万円】

患者・患者家族の療養や生活上の不安、ストレスを解消するため、患者団体等を対象にサポート事業を実施し、難病患者支援策の充実を図る。

○難病情報センター 【20百万円】

難病情報センターにおいて、難治性疾患克服研究事業や特定疾患治療研究事業の成果、専門医・専門医療機関の所在、公的サービス、最新の認定基準、治療指針及び奨励等の情報を収集・整理し、難病患者、家族及び医療関係者等に対する情報の提供を行う。

(参考)「平成25年度における年少扶養控除等の見直しによる地方財政の追加増収分等の取扱い等について」(平成25年1月27日三大臣合意(総務大臣、財務大臣、厚生労働大臣))(抄)

「(1) 特定疾患治療研究事業については、平成26年度予算において超過負担の解消を実現すべく、法制化その他必要な措置について調整を進めること。」

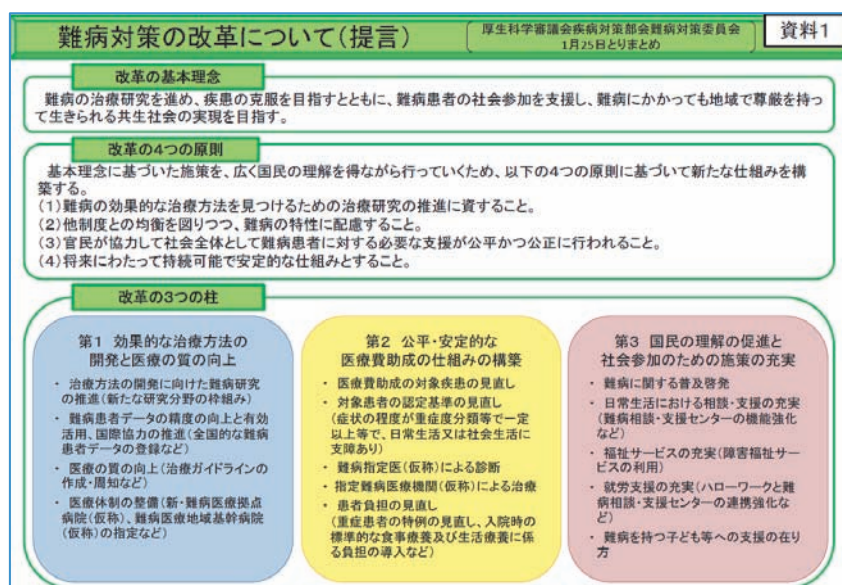
2. 厚生労働省における難病対策委員会の審議状況

(1) 難病対策の改革について(提言)(平成25年1月25日)

①平成25年1月25日に開催された「厚生科学審議会疾病対策部会第29回難病対策委員会」において、難病対策の改革について(提言)(案)が審議、了承された。

(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/2r9852000002ucax.html>) 参照。

②平成25年1月31日に開催された「平成24年度第2回厚生科学審議会疾病対策等部会」において、難病対策委員会の提言「難病対策の改革について(提言)」が審議、承認された。





研究雑感「難病の研究と医療」

公益財団法人難病医学研究財団

評議員 御子柴 克彦

(理化学研究所脳科学総合研究センター
発生神経生物研究チーム シニアチームリーダー)

難病医学研究財団は、はじめ「医学研究振興財団」として武見太郎元医師会長の下に設立され、私は企画委員としてその活動に関ってきた。活動資金を集める為にも、また、より焦点をしぼった形での活動をするために、現在の「難病医学研究財団」と名称を改め、更に、事務局及び諸先生方のご努力により、「公益財団法人難病医学研究財団」となって、より活動しやすくなってきた。

難病とは今日なお原因が不明で、治療法も確立されていない病気をさし、その病気の数も多く、患者も相当数おられます。この難病の原因を解明し、治療法を開発するには、医学、薬学、関連科学との連携が重要であります。難病の厄介なところは患者さんの苦しみが、その家族の方々の経済的のみならず、精神的な負担を大きく抱えていることです。つまり、難病の原因究明のみならず、医療施設を整備すること、自己負担の軽減、保健福祉医療の充実、患者さんのQOL (quality of life) 向上をめざした福祉が推進されなければなりません。難病はまさに社会の大問題となっています。難病に関しては多くの研究者がその原因究明に必死に取り組んでおられます。ここでは難病の原因究明にすこし焦点をあててみたいと思います。まず、同じ名前の難病といえども発症の原因に多様性があり、一筋なわけではないところです。これが大変に難しいところです。ここではあえて難病の名前は出しませんが、1つ発症の遺伝子異常による発症機構がわかっても、それがすべてのその同じ名前の難病の発症メカニズムと云えないことです。別の言い方をすると同じ症状を示していたとしても原因は別の所にあるものが多いと云うことです。本当に気が遠くなることですが、発症の原因と発症に至るメカニズムの解明がはっきりと分かなければ、そのつぎのステップの治療法の開発、予防法の開発へは行けないことになってしまいます。最近はどうも1つの疾患も1つの原因のみでおきるのではなく、いくつかの因子が合わさり発症へ至るらしいことがわかってきています。ある疾患では環境からのストレスが細胞に対してストレスとなり、発症をひきおこすこともわかってきています。ある意味で現在はストレス社会ともいえますので、ストレスを1つでも減らすことにより、発症を少しでも遅くし、あわよくば、発症しない様に出来るかもしれません。私は脳の研究に携わっておりますが、脳疾患でも同様なことが云えます。また脳疾患と他の臓器の疾患とが、全く違うと思われていた疾患であっても共通なところと共通で無いところがなんとなく見えてくる気がします。難病の研究による研究結果をみていても捉え方により、研究者により異なる原因を主張する結果がでてきています。学会では互いに議論をたたかわせていますが、これらはいずれも正しいとすると、全く異なる次元で現在のデータを見ると意外と答えがでてくるような気もしています。いずれにしても、難病はそう簡単に解決できないものですので、焦らずに着実にいろいろな立場から細やかに私達が支援の手をさしのべてあげたいと思います。



トピックス

⇒ 高久史麿先生 瑞宝大綬章を受賞 ⇐

当難病医学研究財団評議員会長 高久史麿先生（日本医学会会長）が、永年にわたる多大な功績が認められ、平成24年秋の叙勲において天皇陛下より瑞宝大綬章を授与されました。

心からお祝いを申し上げます。

【ニュース】 当財団の医学研究奨励助成金受賞者の研究成果が著名な科学誌に掲載。

当財団の医学研究奨励助成金受賞者より、研究成果に関する発表論文が、科学誌へ掲載された旨、報告を受けました。おめでとうございます。

今後ますますのご活躍を期待しております。

○平成18年度受賞者：橘 吉寿氏

（パーキンソン病の発病メカニズムに関する論文）

European Journal of Neuroscience 34, 1470-1484, 2011

○平成23年度受賞者：柳 重久氏

（間質性肺炎の病態機構解明に関する論文）

American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine 187, 262-275, 2013

【編集雑感】 難病情報センターホームページへのアクセス状況あれこれ

難病情報センターホームページでは、国の難病対策の対象疾患となっている130の疾患に関する各種情報を提供していますが、その年間アクセス件数は1,500万件を超えている。閲覧状況をみると、病気の解説に関するものが最多で、そのほか国の施策等に関するものなどに利用者の関心が高いようである。また、そのときどきの世の中の関心事情がささやかながら反映されているようにも思われる。たとえば、難病に関する話題がテレビ、ラジオ、新聞、雑誌等で報道されるとアクセスが飛躍的に増加する。特に、芸能人やスポーツ選手などの難病関連ニュースや、テレビドラマなどで難病に関する話題が取り上げられたときなどに反応が早い。ちなみに直近5年間で関心度高かった上位は、ギラン・バレー症候群（歌手）に関する病気の解説がトップで、つづいてシェーグレン症候群（歌手）、黄色靱帯骨化症（プロ野球選手）、クローン病（タレント）、特発性両側性感音難聴（歌舞伎俳優）、筋萎縮性側索硬化症（作家）とつづいている。

当財団の賛助会員・ご寄付をいただいた方々

当財団の事業にご賛同をいただき、賛助会員へのご加入、ご寄付を賜りました。
ご支援、ご協力ありがとうございました。

(平成25年4月1日現在)

賛助会員（法人）

旭化成ファーマ株式会社
株式会社アンテリオ
小野薬品工業株式会社
杏林製薬株式会社
協和発酵キリン株式会社
一般財団法人厚生年金事業振興団
大中物産株式会社
田辺三菱製薬株式会社
中外製薬株式会社
東京女子医科大学
公益社団法人日本看護協会
一般社団法人日本血液製剤機構

賛助会員（個人）

医療法人回生会熊本回生会病院
榎並 和廣 河原 慎一
侯 殿昌 佐山 高一
宗前 健造 富樫 尚夫
中田 肇

(平成24年度)

ご寄付をいただいた方々

一般社団法人津守病院 様
バイオジェン・アイデック・ジャパン株式会社 様
株式会社フジトランスコーポレーション 様
秋山 勝弘 様 植野 教夫 様 大草 育代 様
川内 秀嗣 様 小比類巻 敏 様 近藤 泰成 様
下向 邦子 様 高畑 吉平 様 伊達 卯多子 様
玉造 勇二 様 寺内 由佳 様 虎谷 浩史 様
中谷 真理子 様 能味 貴子 様 箱田 久則 様
馬場 統玄 様 廣野 力 様 福原 卓也 様
藤山 修 様 船津 容子 様 フリマーケットバード 様
フリマガーデン 様 古屋 文男 様 ふれあい市 様
守谷 仁美 様 横山 武司 様 故守谷 哲郎 様
藁谷 定夫 様 匿名ご希望 10名様

賛助会員へのご加入及びご寄付のお願い

当財団は、主に難治性疾患等に関する調査研究及び研究奨励助成並びに関係情報の提供などを行っている公益財団法人であり、事業運営は、主に賛助会員による会費、一般の方々及び法人からのご寄付並びに国庫補助金及び資産運用益によって賄われております。

円滑な事業運営により、難病で御苦勞をされておられる患者さん及びご家族のご期待にお応えするべく極力努力しております。

つきましては、皆様方のご理解とご支援、ご協力をお願い申し上げます。

■ご寄付について

ご寄付はすべて公益事業に使用いたします。

金額は問いませんので、当財団へご連絡をお願いいたします。

また、規程に基づき当財団からの感謝状の贈呈があります。

■寄付等に関する所得税、法人税、相続税の取り扱いについて

当財団は、公益財団法人となっており、寄付金及び賛助会費については、所得税、法人税、相続税の優遇措置が受けられます。なお、個人の所得税に関しては「所得控除」または「税額控除」を選択適用することが出来ます。

※詳しくは、納税地の税務署にお尋ね下さい。

■手続きについて

		寄付等の種類	申込手続き	お振込先
賛助会員 (年間)	法人 (団体)	1口 10万円 (1口以上何口でも結構です)	入会申込書 (ご送付いたします) ※当財団ホームページ からも申込書を ダウンロードできます	【三井住友銀行】 麹町支店 普通預金 No. 0141426 【みずほ銀行】 神田支店 普通預金 No. 1286266 【三菱東京UFJ銀行】 神田駅前支店 普通預金 No. 1125491 【郵便振替口座】 00140-1-261434 《口座名義人》 コヒサビツホクシン 公益財団法人 ナヒョウカクケンキウガクタイシン 難病医学研究財団
	個人	1口 1万円 (1口以上何口でも結構です)		
寄付 (随時)		金額は問いません	寄付申込書 (ご送付いたします) ※当財団ホームページ からも申込書を ダウンロードできます	

◎ご不明の点は、財団事務局までお問い合わせ下さい。

発行所 公益財団法人 難病医学研究財団

〒101-0063 東京都千代田区神田淡路町 1 丁目 7 番地
ひまわり神田ビル 2F

電 話 03 - 3257 - 9021

<http://www.nanbyou.jp>

【難病情報センター】

<http://www.nanbyou.or.jp>