

No. 46
2017.6

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「ハンセン病療養所から見る難病対策」

評 議 員 松谷 有希雄 2

1. 平成28年度事業及び決算報告について 4

2. 平成28年度公募事業について

（1）第41回医学研究奨励助成事業 医学研究奨励助成金 6

（2）国際シンポジウム開催事業「PRION2016」 8

3. 難病情報センター事業について 10

4. 平成29年度事業計画及び予算について 14

5. 難病対策の動向について

（1）指定難病の追加検討状況について 16

（2）難病医療助成の経過措置について 18

6. 疾病ミニ解説「シェーグレン症候群」について 19





「ハンセン病療養所から見る難病対策」

公益財団法人難病医学研究財団

評議員 松谷 有希雄

(国立保健医療科学院 名誉院長)

霞が関を離れ、国立療養所多磨全生園へ赴任したのは、今から10年前のことです。多磨全生園は、全国に13ある国立のハンセン病療養所の1つで、東京都東村山市にあります。

そこでの園長の仕事は、一般の病院長と同様の、①療養所の組織全体を機能させる病院管理、②医師、看護師等の医療スタッフをまとめ、医療提供を円滑に進める診療管理の他、院長回診や治療棟での診療などです。一方、園に特有な仕事として、③時には半世紀以上もここで生活している人のよろず相談役としての役割、④園や入所者と関わる公私さまざまな団体、個人との調整など、広い意味での公衆衛生医としての役割があります。5年ほどの勤務でしたが、長く在園している入所者から見れば、ほんの一部を担当したに過ぎません。

ハンセン病は、医学的には他の慢性感染症と本質的に変わることはないのですが、手足や顔などに外見上の問題をきたすこと、及び、手足の不自由や失明による就労の困難などにより、宗教からも疎外され、古くから世界各地で強い偏見と差別の対象となってきました。

ハンセン病の医学史では、この150年の間に2つの大きな出来事がありました。一つは、明治6年(1873年)のノルウェーのアルマウエル・ハンセンによるらい菌の発見で、同じく抗酸菌である結核菌のコッホによる発見(1882年)に先んじています。これらは、19世紀の目覚ましい細菌学興隆の中の出来事です。それによって、ハンセン病は感染症であることが分かり、人類は科学的な対応の手がかりを得たわけですが、この発見は当初なかなか人びとに受け入れられませんでした。しかし、コッホなどの努力により、明治30年(1897年)のベルリンでの第1回国際らい会議で、ハンセン病の病原体として世界の学者から認められるようになりました。

二つ目は、菌の発見から70年後、第二次大戦中の昭和18年(1943年)の、米国カーヴィル療養所のファジェー所長によるプロミンの治験とその画期的な効果の報告です。日本でも終戦後の昭和21年(1946年)には東京大学の石館守三がプロミンの合成に成功し、翌年から国内での治験が始まっています。同じ頃(1944年)ワクスマンがストレプトマイシンを発見していますが、これらは、20世紀の抗菌薬による化学療法が目覚ましい発展に連なる出来事です。ハンセン病の治療は、その後、プロミンをもとに経口薬のダプソン(DDS)が導入され、さらに殺菌的に作用するリファンピシン、らい反応にも有効とされるクロファジミン(B663)などが加わる一方、耐性菌も出現し、現在の多剤併用療法に到達します。

これら2つの大きな医学上の出来事に呼応して、社会の動きも大きく2つに分けられます。まず、ハンセン病が感染症であることが確認されたことに対応し、患者の隔離を主な内容とする最初の法律が明治40年(1907年)に制定されました。これに基づき、多磨全生園の前身を含む5つの公立療

養所が、その2年後に開設されています。隔離には、感染から社会を守ろうとする意図と、反対に患者を社会の圧力から守ろうとする意図の2つの面があったと推測されます。しかし、既に制定されていた伝染病予防法や、その後の結核予防法などと異なり、原則的に患者の終生にわたる隔離収容が行われた背景には、ハンセン病に対する偏見、差別があったことは疑いありません。

戦後、化学療法の出現によってハンセン病が可治となったことに対応して外出などが緩和され、社会復帰する人も出始め、隔離を定めた『らい予防法』は次第に形骸化していきました。しかし、大谷藤郎を始め多くの人々の努力によりそれが廃止されたのは、石館によるプロミン合成成功から50年後の平成8年（1996年）のことです。その後、私が園に在職中の平成20年（2008年）には、入所者などの幅広い運動が実り、新たに『ハンセン病問題の解決の促進に関する法律』が成立し、翌年から施行されて今に至っています。丁度その施行の年に、多磨全生園は開設100周年を迎えました。

ハンセン病は、らい菌による慢性感染症で、今は治療方法もありますから、『難病の患者に対する医療等に関する法律』（難病法）で言う「難病」には該当しません。しかし、明治時代の調査でも患者数が全国で3万人余（現在の入所者数は約1,500人）に過ぎない希少な疾患で、発病すると長期にわたり療養を必要とした点は、「難病」と共通しています。加えて、昭和20年代までは、治療方法も確立しておらず、菌の感染から発病に至る機構は、未だ必ずしも解明されていないことも、類似点と言えそうです。

この間、ハンセン病に対する施策は、かつての社会防衛を背景とした感染症対策から、近年、療養生活環境整備を中心とした施策、さらには社会復帰支援や日常生活、社会生活の援助等へと大きく変わってきました。この方向は今の難病対策と似ています。一方、難病対策では、当初から調査・研究の比重が大きく、この度の『難病法』にもそれが引き継がれていることは、ハンセン病対策との相違点と言えましょう。多磨全生園の隣地に国立感染症研究所ハンセン病研究センターが立地していますが、全国の大学等における難病研究の厚みとは比較になりません。

明治期の起炎菌発見とともに、世界の趨勢に合わせて始められたハンセン病対策とは対照的に、難病対策は、昭和40年代に世界に先駆けて始められた画期的な施策です。一方で、この難病対策の事業が、法に基づかない予算事業としての限界に早くから突き当たっていたのは、周知のとおりです。平成20年代に入り、政治課題としての「社会保障と税の一体改革」の中で、従来の難病対策の課題を克服する改革が進められ、『難病法』として結実したことは、記憶に新しいところです。これにより、小児も含め、疾患を体系的に整理して対象を増やすとともに、医療、調査・研究、療養生活環境整備の各面にわたる施策が推進されることとなりました。私はこの動きに、多磨全生園での務めを終えて赴任した国立保健医療科学院（旧国立公衆衛生院）から参画しただけですが、金澤一郎先生を始め、このチャンスを逃さず、改革を成し遂げた多くの方々の働きに頭を垂れる思いです。

難病対策要綱が策定され、特定疾患治療研究事業が始まった昭和40年代後半は、私が医学生として社会医学、臨床医学を学んでいた時期と重なります。指定された難病（特定疾患）は、当時のトピックスとして講義でもよく取り上げられ、医学雑誌の特集などで診断基準、治療方針等を勉強したものです。予想どおり、卒業した昭和50年（1975年）の医師国家試験でも幾つか出題されました。それから40年余り、次の時代がやって来つつあります。ハンセン病対策と違い、当初から研究に力を注いできた難病対策が、また一歩進もうとしています。難病医学研究財団の働きも、新しい器に相応しいものとなって行くに違いありません。

平成 28 年度事業は、当財団へご支援をいただきました皆様方並びに難病関係者のお力添えをいただき事業計画の通り実施することができました。この紙面をお借りして御礼を申し上げます。

平成 28 年度に取り組みました事業並びに決算状況について、次のとおり報告いたします。

1. 事業報告

(1) 公募事業

平成 28 年度医学研究奨励助成事業公募要領と平成 29 年度国際シンポジウム開催事業公募要領を定め、財団ホームページでのインターネットによる公募を行った。

応募期間 平成 28 年 6 月 1 日～7 月 20 日

応募件数 医学研究奨励助成事業（一般枠）52 件、（臨床枠）30 件
国際シンポジウム開催事業 9 件

採 択 医学研究奨励助成事業（一般枠） 6 件、（臨床枠） 5 件
国際シンポジウム開催事業 1 件

会議名「国際シンポジウム“早老症と関連疾患”2018」

実行委員長：横手 幸太郎（千葉大学大学院医学研究院 教授）

(2) 国際シンポジウムの開催（公募事業）

1) 会 議 名 PRION2016

2) 開 催 期 間 平成 28 年 5 月 10 日（火）～13 日（金）4 日間

3) 会 場 学術総合センター（東京）

4) 参 加 人 員 380 名（うち海外からの参加者 25 ヶ国、231 名、60.7%）

5) 実行委員長 水澤 英洋（国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 理事長）

(3) 難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

1) 国の難病対策、病気の解説（一般利用者向け）、診断・治療指針（医療従事者向け）、難治性疾患研究班情報、患者会情報などのコンテンツの更新、その他指定難病関連情報を収集し、難病情報センターホームページにおいて提供した。アクセス総数は 2,623 万件（月平均 218.5 万件）、前年度比 92.0%となった。

2) 平成 28 年度はメールによる相談が 376 件、電話による相談が 200 件あった。

(4) 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業（厚生労働省からの補助事業）

1) 難病相談支援ネットワークシステムの導入促進のため、パンフレットを作成し配布した。

システム導入済みセンター 全国 58 か所のうち 28 か所（平成 29 年 3 月末現在）

2) 都道府県難病担当職員及び難病相談支援センター担当者等を対象とするワークショップを開催した。

① 日時・会場 平成 28 年 7 月 14 日（木） 東京大学医学図書館会議室

② 概 要 講演「ネットワークシステムの現状と概要」「病院における相談支援の実際と難病相談支援センターとの連携」、パネルディスカッション、グループワーク、参加者 48 名

(5) 広報事業

- 1) 財団のホームページに事業活動や事業実績、財務内容等を掲載するとともに、難病情報センターのホームページを通じ、最新の指定難病関連情報を発信した。
- 2) 財団ニュース6月(第44)号、10月(第43)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、各都道府県等、賛助会員や寄付者等に計1,000部を配布した。

2. 決 算

平成 28 年度貸借対照表

(平成 29 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	21,472,934	1. 流動負債	605,259
2. 固定資産	2,303,264,906	2. 固定負債	2,507,000
(1) 基本財産	10,000,000	負債合計	3,112,259
(2) 特定資産	2,289,554,986	III 正味財産の部	
(3) その他固定資産	3,709,920	1. 指定正味財産	478,548,686
		2. 一般正味財産	1,843,076,895
		正味財産合計	2,321,625,581
資産合計	2,324,737,840	負債及び正味財産合計	2,324,737,840

平成 28 年度正味財産増減計算書

(平成 28 年 4 月 1 日～平成 29 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	△ 24,314,880
1. 経常増減の部		III 正味財産期末残高	2,321,625,581
(1) 経常収益	111,619,249		
(2) 経常費用	123,436,079		
事業費	119,056,776		
管理費	4,379,303		
特定資産評価損益等	△ 15,414,100		
当期経常増減額	△ 27,230,930		
2. 経常外増減の部			
(1) 経常外収益	1,295,000		
(2) 経常外費用	0		
当期経常外増減額	1,295,000		
当期一般正味財産増減額	△ 25,935,930		
一般正味財産期首残高	1,869,012,825		
一般正味財産期末残高	1,843,076,895		

(1) 第 41 回医学研究奨励助成事業 医学研究奨励助成金

本財団では、難治性疾患本態の究明と治療方法の研究開発を図るため、難病に関する基礎・臨床・予防分野で、その研究成果が難病の成因や病態の解明及び治療に有用な影響を与えるものと期待される若手研究者（40 才未満、ただし、出産や育児のためこれまでの期間に研究（キャリア）の中断期間がある女性の場合は 45 歳未満）に対し、医学研究奨励助成金を贈呈しています。

一般枠 6 名

〔助成対象研究の内容〕

難病法において規定されている難病（具体的には「発病の機構が明らかでない」「治療法が確立していない」「希少な疾病」「長期の療養を必要とする」の 4 要素を満たす難病）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とする。

〔受賞者及び受賞課題と研究対象疾患〕

池田 真理子（神戸大学大学院医学研究科 特命准教授）

（受賞課題）福山型筋ジストロフィーにおける細胞移動障害の治療法確立

（研究対象疾患）福山型先天性筋ジストロフィー

鳴海 覚志（国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部 基礎内分泌研究室長）

（受賞課題）MIRAGE 症候群の分子病態の解明

（研究対象疾患）先天性副腎低形成症、MIRAGE 症候群

齋藤 敦（広島大学大学院医歯薬保健学研究院ストレス分子動態学 寄附講座准教授）

（受賞課題）小胞体マイクロフラグメントを標的とした神経変性疾患の診断・治療戦略構築

（研究対象疾患）パーキンソン病、ハンチントン病、筋萎縮性側索硬化症

遠藤 仁（慶應義塾大学医学部循環器内科 特任講師）

（受賞課題）心アミロイドーシスの病態発症に関わる分子メカニズムの解明

（研究対象疾患）全身性アミロイドーシス

鈴木 直輝（東北大学病院神経内科 助教）

（受賞課題）軸索の機能障害に着目した筋萎縮性側索硬化症の病態解明

（研究対象疾患）筋萎縮性側索硬化症

塩田 倫史（岐阜薬科大学学生体機能解析学大講座分子生物学研究室 准教授）

（受賞課題）ATR-X 症候群における認知機能障害の原因解明と治療法開発

（研究対象疾患）ATR-X 症候群

臨床枠 5 名

〔助成対象研究の内容〕

難病法において規定されている難病（具体的には「発病の機構が明らかでない」「治療法が確立していない」「希少な疾病」「長期の療養を必要とする」の4要素を満たす難病）について、患者を対象とした診断や治療を行う臨床研究あるいは疫学研究とする。

〔受賞者及び受賞課題と研究疾患〕

篠田 紘司（九州大学大学院医学研究院 助教）

（受賞課題）脱髄性疾患における T 細胞受容体遺伝子再構成異常の意義の解明

（研究対象疾患）多発性硬化症、視神経脊髄炎

佐光 亘（徳島大学病院神経内科 特任助教）

（受賞課題）安静時脳機能 MRI と血清タンパク質濃度測定を統合した新規筋萎縮性側索硬化症診断バイオマーカー開発

（研究対象疾患）筋萎縮性側索硬化症

宮脇 哲（東京大学医学部附属病院脳神経外科 助教）

（受賞課題）神経線維腫症 2 型の重症度に関わる遺伝子解析研究

（研究対象疾患）神経線維腫症 2 型

藤野 剛雄（九州大学病院循環器内科 医員）

（受賞課題）植込型左室補助人工心臓による destination therapy を見据えた最適な患者選択・患者管理の確立

（研究対象疾患）特発性拡張型心筋症

武川 麻紀（東京医科歯科大学脳神経外科 非常勤講師）

（受賞課題）遺伝子検査を用いてもやや病予後不良例を早期予見する手法の構築

（研究対象疾患）もやもや病



第 41 回医学研究奨励助成金贈呈式 平成 29 年 1 月 12 日

(2) 国際シンポジウム開催事業「PRION2016」

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 理事長
PRION2016 TOKYO 会長（実行委員長） 水澤 英洋



水澤 英洋 実行委員長

プリオン病は、ヒトのクロイツフェルト・ヤコブ病〔Creutzfeldt-Jakob 病（以下CJD）〕を始めとして、多くの動物にも見られる人獣共通感染症である。CJDは、発症率が100万人に約1名と超稀少疾患であり、多くは発症すると急速進行性の認知症を呈し、数ヶ月～1年くらいで100%死に至る難病であり遺伝性の病型もある。その原因は、正常なプリオン蛋白が感染性を有する異常プリオン蛋白すなわちプリオンに変換して神経細胞を障害するとされているが、このプリオン蛋白の異常化、感染性、特に経口感染などのメカニズムはまだ全くといってよいほど解明されていない。

このように、世界で最も悲惨な疾患といっても過言ではないプリオン病の克服をめざす学会としてNeuroPrionがあり、牛海綿状脳症とそのプリオンによるヒトへの感染である変異型CJDの発生源となった欧州を中心として、世界で唯一・最大のプリオン病の国際会議を開催しているが、欧州以外ではカナダと米国のみであった。この度、難病医学研究財団の事業として欧米以外では初めてのPRION2016 TOKYOを、2016年5月10日～13日の4日間、学術総合センター（東京）にて開催した。

参加者は、26ヵ国から380名で、前年に米国で開催されたPRION2015にも匹敵する規模となった。その内、海外からの参加者は231名と60%を超えてまさに国際会議に相応しいものであった。本会議ではこれまでに無い特徴として、プリオン病の悲惨さと重要性、そして一日も早いその克服を訴えるPRION2016 Tokyo Declarationが採択され研究者代表4名（Hidehiro Mizusawa, Jean-Philippe Deslys, Kuwata, Katsumi Doura）と患者・患者会代表4名（Suzanne Solvyns, Muneto Ueda, Debbie Yobs, Naoetsu Sodeno）の署名を以って全世界に発信された。まさに歴史的な出来事であり、その全文が国際誌Prionに掲載された。開会式では会長による開会宣言の後、高久史磨難病医学研究財団会長・日本医学会会長、末松誠日本医療研究開発機構理事長のご挨拶、そして急遽、ご臨席ができなくなった安倍晋三内閣総理大臣からの力強いメッセージが代読され、200名を超える参加者に大きな感銘と勇気を与えた。

学術プログラムでは、米国NIHのReed B. Wickner博士から感染性プリオン・アミロイドの特徴的な β シート構造について、チューリッヒ大学のAdriano Aguzzi教授からは正常プリオン蛋白の機能と毒性について格調の高い開会講演が行われ幕を開けたが、その他26の招待講演と23の一般口演、193のポスター発表が行われ大変盛況であった。一般口演も、プリオン蛋白の転換と伝播、プリオン病の発症機序 I・II、プリオンの概



高久 史磨 財団会長



講演会場

念の拡大、ヒトのプリオン病の診断、ヒトのプリオン病のサーベイランス、動物のプリオン病の各セッション毎に、招待講演と同じ一つの会場で全員参加のプレナリー形式で発表された。とくに、現在話題のプリオンの構造、アルツハイマー病やパーキンソン病の原因蛋白もプリオンとして自己増殖すること、欧州で初めての鹿のプリオン病である慢性消耗病が発見されたこと、韓国でも慢性消耗病の鹿が著増したこと、鹿のプリオンで土壌や植物も汚染されている

ることなどが相次いで報告された。またわが国を中心に開発されたRT-QUIC法は、超微量の異常プリオン蛋白を測定する技術として、髄液検査のみならず様々な応用が世界中に広がっていることが報告され、主催者にとっては大変嬉しいことであった。

若手研究者の支援として、各国の審査員によりYoung Investigator Awardが5名、最優秀ポスター賞が11名選出され、最終日の閉会式にて授与式が行われ、大いに若手の研究の活性化・支援に貢献した。また、34名の若手研究者にはトラベルグラントが提供され大変感謝された。お昼は4日間に亘り毎日ランチセミナーを開催し、プリオンの新しい滅菌法、プリオン病からアルツハイマー病まで、日本の遺伝性プリオン病、 α シヌクレイン・プリオンについて最先端の話題を、ランチボックスという日本文化とともに味わっていただくことができ大変好評であった。

研究者間の交流も国際会議の重要なファクターである。講演会場の質疑応答はもちろん、ポスターセッションでもFace to Faceの活発な議論が大いに盛り上がりを見せた。また、開会式後の歓迎会や最終日の情報交換会も満員の盛況で、プリオン病のような超稀少疾患にとって欠かすことのできない国際交流が大きく進展した。

一般市民への貢献としては、啓発のために開催前にプリオン病全般とPRION2016 TOKYOに関するプレス・セミナーを1回、会期中にアルツハイマー病の感染性および慢性消耗病・牛海綿状脳症を中心とする動物のプリオン病に関するプレス・カンファランスをそれぞれ1回ずつ行い大変好評であった。特に後者は日本人のみならず海外参加者も講演を行い、メディアを通じての国民への啓発に役立ったものと期待される。さらに関連して本会議に先立ちOECD



会場風景

の支援による動物プリオン病の国際シンポジウムが、また別会場では内閣府食品安全委員会によるプリオン病の勉強会も開催され、関連領域の発展にも大いに貢献したと喜んでいただくことができた。

このようにPRION2016 TOKYOは予想以上の大きな成果を挙げることができ、難病医学研究財団ならびに関係各位に厚く御礼を申し上げる次第である。

3

難病情報センター事業について

難病情報センターにおける平成28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

難病情報センターでは、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ことを目的として、平成9年度からホームページを開設し、難病に関する普及・啓発活動を行っている。対象は患者及び患者家族のみならず、一般人、さらには医療関係者まで幅広い。これらの活動は、厚生労働省からの補助及び協力の下に公益財団法人難病医学研究財団が行っている。

1. 「難病法」の成立・施行と指定難病

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律として「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）が平成27年1月1日から施行された。これによって、難病に対する医療費助成に消費税などが充てられることになり、安定的な医療費助成の制度が確立することとなった。

この法律の中では、医療費助成の対象とする疾病は「指定難病」と呼ばれている。難病は、（1）発病の機構が明らかでない、（2）治療方法が確立していない、（3）稀少な疾患である、（4）長期の療養を必要とする、という4つの条件を必要とするが、指定難病には、（5）患者数が本邦において一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しない、（6）客観的な診断基準が確立している、という2条件が加わった。

当初、指定難病は110疾患からスタートしたが、平成29年5月末までに合計330疾患が対象となっている。しかし、難病の数は7000を超えるとも言われており、今後さらに追加されることが予想される。

2. 難病情報センターの事業内容

難病情報センターでは、インターネットを通じて指定難病を支援するための普及・啓発活動を行っている（<http://www.nanbyou.or.jp/>）（図1）。具体的には難病患者・家族に対して指定難病の疾病解説、診断および治療指針、難病の用語解説などをインターネット上で提供をしており、月のアクセス数は200万件を超えている（図2）。特に昨今はソーシャル・ネットワーキング・サービス（SNS）の進歩・普及によりスマートフォン（スマホ）を介したアクセスが増加し、全体の60%を超える勢いとなっている。本ホームページでは、このほかに国の難病対策の概要（障害者総合支援法対象疾患、療養生活環境整備事業・難病特別対策推進事業の概要など）、難病に関する各種制度・サービスの概要（難病相談支援センターなど）、難治性疾患研究班情報、患者会情報なども掲載されており、これら情報に対するアクセスも多い。

(図 1)

難病情報センター
Japan Intractable Diseases Information Center

文字サイズの変更
標準 大 特大

サイトマップ

サイト内検索

お知らせ 国の難病対策 指定難病一覧 患者会情報 医療費助成制度

当ホームページでは、患者さん、ご家族の皆様および難病治療に携わる医療関係者の皆様に参考となるような情報を厚生労働省健康局難病対策課と協力して提供しています。

お問い合わせ
詳しくはこちら

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧

五十音別索引
告示番号順索引
疾患群別索引

用語を調べる
用語を50音索引

医療費助成制度のご案内

キーワードから探す

入力欄に探したい情報を入力し、横にあるサイト内検索ボタンをクリックしてください。

病名を50音索引から探す

病気についての知りたい、病気に関するいろいろな情報を得たいとき。

※索引方法 例) パーキンソン病(ばーきんそんびょう)→は行

国の難病対策 病気の解説 各種制度・サービス概要
難治性疾患研究班情報 患者会情報 FAQ 代表的な質問と回答例

(1) キーワードから探す
入力欄に探したい情報を入力し、横にあるサイト内検索ボタンをクリックしてください。

(2) 病名を50音索引から探す
病気についての知りたい、病気に関するいろいろな情報を得たいとき。

(3) 解説
病気の解説として、一般利用者向け、医療従事者向けに解説があります。また、その病気に関するよくある質問と回答も掲載しています。

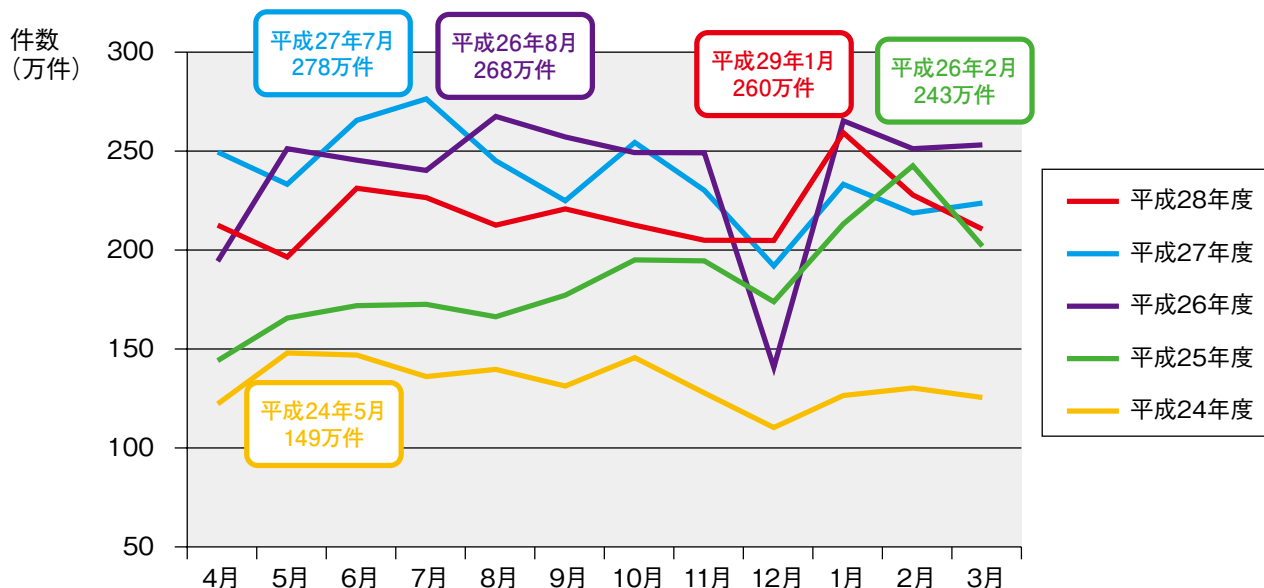
(4) 概要
病気の概要・診断基準を掲載しています。

(5) 新規・更新
臨床調査個人票を掲載しています。

		(あいかるでいしょうこうぐん) アイカルディ症候群
		解説 概要 新規・更新
1	135	【関係学会】 日本放射線学会、日本耳鼻咽喉科学会、小児神経学会 【研究班】 稀少てんかんに関する調査研究班
		(あいざくすししょうこうぐん) アイザックス症候群
		解説 概要 新規・更新
2	119	【関係学会】 日本神経学会、日本放射線学会 【研究班】 神経免疫疾患のエビデンスによる診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者QOLの検証研究班

(図2)

○難病情報センターホームページアクセス件数の動向 平成28年度合計:2,623万件(月平均218万件)



註) 平成26年8月は芸能人、平成24年5月、平成26年2月、平成27年7月及び平成29年1月はスポーツ選手などの疾患に関する報道による影響と思われる。

3. 今後の課題と展望

今後の課題としては、指定難病の増加に伴う迅速かつ適切な情報の提供が必要となる。また、記載内容のアップデートも必要であり、さらなる指定難病の増加に伴ってタイムリーな情報提供が求められる。

臨床調査個人票は新規及び更新の両方ともダウンロード可能となっており、都道府県において紙ベースで申請をし、承認作業が行われている。また、難病の臨床調査データベースについてもいずれ公表される予定となっている。

難病医療情報提供体制に関しては、現在、難病法に関する厚生科学審議会疾病対策部会／難病対策委員会を中心に検討されており、難病診療の分野別の拠点病院体制が構築される予定である。

今後、難病情報の提供内容、その方法などについて、さらなる対応が必要となろう。

おわりに

これまで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、さらには難病診療従事者、難病相談支援センター職員などにup-to-dateな難病関連情報を発信してきた。今後、さらに厚労省、学会、難病研究班などと連携をとりながら、利用者のニーズを探索しつつ、より質の高い情報を迅速にかつ適切に提供することを行うことで、社会からの要請に応えうる存在でありたいと願っている。

(東京医科歯科大学 名誉教授)



4

平成 29 年度事業計画及び予算について

平成 29 年度の事業計画及び予算については、平成 29 年 2 月 28 日に開催した第 22 回理事会及び 3 月 13 日に開催した第 14 回評議員会において、次のとおり決定いたしました。

1. 事業計画

(1) 公募事業

公募要綱及び要領を定め、平成 29 年 6 月 1 日～7 月 20 日を応募期間とし、インターネットによる公募を行う。

1) 医学研究奨励助成事業

- ① 応募にあたっては厚生労働省難治性疾患政策研究事業研究代表者等の推薦を要する。
- ② 助成金額は 1 件 200 万円、採択件数は一般枠と臨床枠を合わせて 10 件程度とする。
- ③ 今年度より臨床枠とは別枠で疫学枠を新設する。助成金額は 1 件総額 200 万円とし、研究期間を最長 2 年間とする。

※医学研究奨励助成事業（一般枠）

難病法において規定されている難病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を対象とし、難病の専門分野における満 40 才未満の国内の医師や研究者とする。

※医学研究奨励助成事業（臨床枠）

難病法において規定されている難病について、患者を対象とした診断や治療を行う臨床研究を対象とし、現に難病の診療に携わっている国内の医師や研究者とする。

※医学研究奨励助成事業（疫学枠）

難病法において規定されている難病について、準備的、予備的研究を含む疫学研究を対象とし、現に難病の診療に携わっている国内の医師や研究者とする。

2) 国際シンポジウム開催事業（平成 30 年度事業分）

難病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、難治性疾患に関する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開催計画を公募する。

- ① 開催対象期間は平成 30 年 4 月 1 日から平成 31 年 3 月 31 日とし、採択予定件数は原則 1 件とする。
- ② 財団負担限度額は 1,000 万円の範囲内とする。（負担限度額のうち 200 万円は、シンポジウムに参加する外国の若手研究者へのトラベルグラント（旅費・宿泊費限定）として使用する。）

(2) 国際シンポジウムの開催（公募事業）

- 1) 会 議 名 国際シンポジウム“早老症と関連疾患”2018
- 2) 開催目的 早老症と類縁疾患について、その診療や研究に関わる医師・研究者が最新の研究成果を発表し、討議を経て、新たな国際共同研究の可能性を含め、病態解明や治療法開発へとつながる機会を設ける。加えて国内外の患者・家族にも参加を募り、研究者との交流により疾患に関する最新情報に触れられる場を提供する。さらに、患者や家族の求めるニーズを研究者が知り、実地に役立つ新たな研究のヒントを得て、真に患者へ幸福をもたらす研究や医療の実現を目指す。
- 3) 日 時 平成30年2月16日（金）～2月18日（日）3日間
- 4) 会 場 かずさアカデミアパーク（千葉県）
- 5) 主 催 公益財団法人難病医学研究財団
“早老症と関連疾患”2018 実行委員会
〔実行委員長：横手 幸太郎（千葉大学大学院医学研究院 教授）〕
- 6) 参加予定人員 110名（うち海外からの参加者35名）

(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」において、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の提供を行うとともに、パンフレットの作成、配布、メール等による相談対応を行う。

(4) 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業（厚生労働省からの補助事業）

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、難病相談支援センター間のネットワークシステムの運営を行う。

(5) 広報事業

- 1) 財団のホームページに事業活動や事業実績、財務内容等を掲載し、公益法人としての透明性、情報開示に務める。
- 2) 財団事業状況や助成金受賞者の研究報告概要等について掲載した機関誌「財団ニュース」を年2回発行し、賛助会員及び寄付者等に配布し広報を行う。

2. 予 算

（単位：千円）

1. 収入の部		2. 支出の部	
①賛助会費	1,060	①国際シンポジウム開催費	12,700
②受取会費	2,000	②医学研究奨励助成事業	48,943
③資産運用収入等	18,010	③難病情報センター事業	26,432
④国庫補助金等	28,255	④難病相談・支援センター間の ネットワーク支援事業	8,958
⑤寄付金（一般及び事業用）	31,700	⑤その他法人運営費等	4,385
計	81,025	計	101,418

5

難病対策の動向について

(1) 指定難病の追加検討状況について

厚生労働省は、難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「難病法」という。）第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病に24疾病を新たに追加し、平成29年4月1日より適用する旨平成29年3月31日に告示し、これにより指定難病の対象疾病は、306疾病から330疾病に増えました。

今回は、指定難病の追加に至るまでの経緯について、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会の状況などについてご紹介します。

- 指定難病については、難病法の規定に基づき、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定することとなっています。指定の検討は、同審議会疾病対策部会及び同部会に設置されている指定難病検討委員会において行われます。
- 指定難病検討委員会は、これまで、難病法が施行された平成27年1月1日から医療費助成が開始された第一次実施分として110疾病を、また平成27年7月1日から医療費助成が開始された第二次実施分196疾病のとりまとめを行い、それぞれ疾病対策部会に指定難病の検討結果について報告をしましたが、今後も引き続き、指定難病の追加を検討するため、平成27年度中に委員会を再開するとなりました。
- その後、指定難病検討委員会は、平成28年3月に再開され、延べ6回の委員会を開催し、平成29年4月1日から医療費助成が開始された平成29年度実施分の24疾病の取りまとめを行いました。
- 同委員会は、平成29年度実施分の指定難病に係る検討を進めるにあたっては、平成26年度及び平成27年度難治性疾患政策研究事業において研究されてきた疾病及び小児慢性特定疾病のうち、日本小児科学会から要望のあった疾病について、研究班や関係学会に情報提供を求め、平成28年3月時点までに指定難病の要件に関する情報が得られた疾病（222疾病）を検討の対象としました。
- 検討の対象とされた個々の疾病について、指定難病の各要件を満たすかどうかの検討を行うに当たっては、難病法に規定されている「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とする」、「患者数が人口の0.1%程度に達しない」、「客観的な診断基準等が確立している」の5要件が確認されました。
- 指定難病の要件は、難病法に規定されていますが、さらに具体的な考え方が「指定難病の要件について」として整理し取りまとめられ、これらの考え方に基づき、個別の疾病が指定難病の指定の要件を満たすかどうかについて、また、指定難病の要件を満たすと考えられる個々の疾病の支給認定に係る基準について、それぞれ検討が行われました。

なお、この「指定難病の要件について」については、厚生労働省のホームページに指定難病検討委員会（第14回）資料として掲載されており、つぎの要件について整理がされています。

(<http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000145659.pdf>)

- ・「発病の機構が明らかでない」 ことについて
- ・「治療法が確立していない」 ことについて
- ・「長期の療養を必要とすること」 について
- ・「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」 について
- ・「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」 について

○ これらの考え方にに基づき、指定難病検討委員会は222の疾病を検討の対象とし、そのうち38疾病について指定難病の要件を満たすと判断し、さらにそれらの疾病について、既存の指定難病に含まれる疾病や、類似する疾病等の再整理を行い、すでに指定難病として指定されている306疾病に加えて、24疾病を指定難病（平成29年度実施分）とすべきことを委員会の結論とし、平成29年1月18日に開催された平成28年度第1回疾病対策部会へ「指定難病（平成29年度実施分）に係る検討結果について」を報告し、了承されました。

これにより、指定難病は、平成29年3月31日厚生労働大臣告示により平成29年4月1日から新たに24疾病が追加され、既存の306疾病と合わせて計330疾病となりました。

○ 平成29年4月1日に追加された指定難病の検討経緯は以上とのおりですが、指定難病検討委員は、今後の検討の進め方として、これまで組織的・体系的に研究が行われてこなかったために今回は検討の俎上に上らなかった疾病や、検討はしたものの要件を満たさないとされた疾病については、厚生労働科学研究費補助金事業難治性疾患政策研究事業等で研究を支援し、指定難病として検討を行うための要件に関する情報が得られた段階で、改めて指定難病検討委員会において議論することとし、その際には、新たな疾病について指定難病の検討や支給認定に係る基準の検討を行うとともに、これまで指定した330疾病の支給認定に係る基準等について、医学の進歩に合わせ、必要に応じて適宜見直しを行うこととしました。

新たに指定された指定難病は、次の疾病であり、当財団の難病情報センターのホームページに「病気の解説（一般利用者向け）」、「診断・治療指針（医療従事者向け）」、「FAQ（よくある質問）」を掲載しておりますので、どうぞご覧ください。

告示 番号	指定難病名	告示 番号	指定難病名
307	カナバン病	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
308	進行性白質脳症	320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
309	進行性ミオクロームスてんかん	321	非ケトーシス型高グリシン血症
310	先天異常症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
311	先天性三尖弁狭窄症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
312	先天性僧帽弁狭窄症	324	メチルグルタコン酸尿症
313	先天性肺静脈狭窄症	325	遺伝性自己炎症疾患
314	左肺動脈右肺動脈起始症	326	大理石骨病
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ LMX1B 関連腎症	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに 限る。）
316	カルニチン回路異常症	328	前眼部形成異常
317	三頭酵素欠損症	329	無虹彩症
318	シトリン欠損症	330	先天性気管狭窄症

(2) 難病医療助成の経過措置について

平成26年12月末までに特定疾患治療研究事業の医療受給者証（受給者証）の交付を受け、難病法が施行された平成27年1月以降も療養の継続が必要とされる方に対して適用されていた経過措置は、平成29年12月31日に終了し、平成30年1月1日以降は次のとおりとなります。

＜ 難病の医療受給者証をお持ちの皆様へ ＞

平成29年12月31日で経過措置が終了します

平成26年12月末までに難病の医療受給者証（以下、受給者証）の交付を受け、平成27年1月以降も継続して受給者証をお持ちの方に対して適用されていた経過措置が終了します。

平成30年1月1日以降は、難病の医療費助成に関する下記3点について右側の「原則」が適用されますので、ご注意ください。

なお、詳細は受給者証発行の都道府県窓口または保健所までお問い合わせください。

● 認定要件

経過措置（H29.12.31まで）	原則（H30.1.1以降）
「診断基準」を満たすこと	「診断基準」および「重症度分類」を満たすこと * 「重症度分類」を満たさない場合でも、 軽症高額の要件（※1）を満たす方は認定対象となります。
	（※1）1か月ごとの指定難病の医療費総額が33,330円を超える月が、 年間3回以上ある場合。

● 入院時の食費自己負担額

経過措置（H29.12.31まで）	原則（H30.1.1以降）
1 / 2 自己負担	全額 自己負担（※2）
	（※2）例：一般所得Ⅰの場合、一食当たり 130円 → 260円となります。

● 毎月の自己負担上限額

- ① 重症患者認定の廃止
- ② 自己負担上限額の変更(一部)
- ③ 高額かつ長期の適用

＜自己負担上限額一覧表＞

②自己負担上限額の変更(一部) ③高額かつ長期の適用				経過措置 (H29.12.31まで)			原則 (H30.1.1以降)		
階層区分	階層区分の基準		自己負担上限額 単位：円 (患者負担割合：2割、外来＋入院)			1,000	自己負担上限額 単位：円 (患者負担割合：2割、外来＋入院)		
			① 一般	特定疾患 治療研究 事業の 重症患者	人工 呼吸器等 装着者		③ 一般	高額 かつ 長期 (※3)	人工 呼吸器等 装着者
生活保護	－		0	0	0		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税	本人年収 ～80万円	2,500	2,500	1,000	2,500	2,500	1,000	
低所得Ⅱ		本人年収 80万円超～	5,000	2,500		5,000	5,000		
一般所得Ⅰ	市町村民税 ② 7.1万円未満		5,000	5,000		② 10,000	5,000		
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上 25.1万円未満		10,000			20,000	10,000		
上位所得	市町村民税 25.1万円以上		20,000			30,000	20,000		

（※3）1か月ごとの指定難病の医療費総額が
5万円を超える月が、年間6回以上ある場合。

平成29年度春、皆さまからの病気の解説へのアクセス数が多くあった疾病を取り上げました。

1. 疾病の概要

主として中年女性に好発する涙腺と唾液腺を標的とする臓器特異的自己免疫疾患ですが、全身性の臓器病変を伴う全身性の自己免疫疾患でもあります。シェーグレン症候群は膠原病の合併がみられない原発性と、関節リウマチや全身性エリテマトーデスなどの膠原病を合併する二次性に分類されます。原発性シェーグレン症候群の病変は3つに分けることができます。一つ目は目の乾燥（ドライアイ）、口腔乾燥の症状のみがある患者さん。二つ目は全身性の何らかの臓器病変を伴うグループで、諸臓器へのリンパ球浸潤、増殖による病変や自己抗体、高 γ グロブリン血症などによる病変を伴う患者さんです。三つ目は悪性リンパ腫や原発性マクログロブリン血症を発症した状態です。経過を見ますと、約半数の患者さんは10年以上経っても何の変化もありますが、半数の患者さんは10年以上経つと何らかの検査値異常や新しい病変がみられます。

2. 原因

詳細は不明ですが、自己免疫による疾病で、自分の身体の成分に対して免疫反応を起こすことによるものと考えられています。

3. 症状

- ・目の乾燥 涙が出ない、目がかゆい、目が痛い、目が疲れる、眩しい、目やにがたまるなど。
- ・口の乾燥 口が渇く、唾液が出ない、摂食時によく水を飲む、味がよくわからないなど。
- ・鼻腔の乾燥 鼻が渇く、鼻の中にかさぶたができる、鼻出血があるなど。
- ・その他

唾液腺の腫れと痛み、息切れ、熱が出る、関節痛、抜け毛、肌荒れ、夜間の頻尿、紫斑、皮疹、レイノー現象、アレルギー、日光過敏、膣乾燥など。

全身症状として、疲労感、記憶力低下、頭痛、めまい、集中力の低下、気分が移りやすい、うつ傾向などもよくあります。

4. 治療法

現状では根本的に治癒させることはできません。したがって治療は、乾燥症状を軽快させることと病気の活動を抑えて進展を防ぐことにあります。目の乾燥、口の乾燥に対しては、毎日の点眼、口腔清潔を心がける必要があります。エアコン、風の強い所、タバコの煙などに注意が要ります。皮膚に対しては、石鹸の使用、頻繁に風呂に入ること、特に熱い湯は良くありません。規則正しい生活、休養、バランスのとれた食事、適度の運動、ストレスを取り除く等の注意が必要です。

詳しくは、難病情報センターホームページをご参照ください。

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/111>

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 29 年 4 月 1 日現在)

賛助会員（法人）

旭化成ファーマ株式会社
株式会社オズ・インターナショナル
小野薬品工業株式会社
協和発酵キリン株式会社
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
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）

熊本回生会病院
磯村 直彦
榎並 和廣
佐山 高一
谷口 杏子
富樫 尚夫
野谷 恵

(平成 28 年度)

ご寄付をいただいた方々

一般社団法人津守病院 様
青本 忠彦 様
稲子 千鶴 様
からだケアルームクオリア 様
小山 大 様
寺内 由佳 様
野崎 悟志 様
野谷 恵 愛の夢チャリティコンサート 様
平松 正信 様
古屋 文男 様
松井 まり子 様
守谷 仁美 様
藁谷 定夫 様

株式会社フジトランスコーポレーション 様
安藤 俊 様
上村 理 様
小比類巻 敏 様
笹子 勇 様
能島 伸夫 様
野谷 恵 様
箱田 久則 様
福原 卓也 様
間瀬 俊道 様
毛筆筆耕専門ゆかり筆耕 様
山本 勝利 様
匿名ご希望 15 名様

賛助会員へのご加入及びご寄付のお願い

難病医学研究団は、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各方面のご賛同を得て、昭和48年10月に財団法人として設立され、平成23年4月1日には内閣府から公益財団法人として認定を受けました。

設立以来、当財団は難病に関する調査研究や難病研究に従事する若手研究者への研究奨励助成並びに難病患者様等へ関係情報の提供等を行っております。

これらの事業運営費は、賛助会員様の会費及び一般の方々や法人様からの善意のご寄付並びに寄付金の運用益等によって賄われています。

難病でご苦勞をされておられる患者様及びご家族のご期待にお応えすべく、これまでも増して努力をしております。

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

- ・寄付金は、すべて難病の研究奨励助成等の公益事業に使用させていただきます。
- ・寄付金の額は問いませんので、当財団へご連絡をお願いします。

(連絡先)

公益財団法人難病医学研究財団

〒101-0063 東京都千代田区淡路町1丁目7番地 ひまわり神田ビル2階

電 話 03-3257-9021

Eメール zimukyoku@nanbyou.or.jp

ホームページ <http://www.nanbyou.jp>

■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 申込書のダウンロードが 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》 コイサ イタンボクジン 公益財団法人 ナビ ヨウガ ケンキュウ イタン 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	当財団ホームページ 「ご寄付のお申込連絡」 または寄付申込書 (ご送付いたします) ※当財団ホームページから お申込の連絡や申込書の ダウンロードができます	

◎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 2 階

電 話 03 - 3257 - 9021

<http://www.nanbyou.jp>

【難病情報センター】

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