# 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	言葉「ヴァ	イオリンと手	書きの五	線譜」				
				理事長	大塚	義治		· 2
1. 平局	文29年度事	業及び決算報	告につい	T		•••••		· 4
2. 平原	<b>戈29年度公</b>	募事業につい	て					
(1)	第42回医	学研究奨励助	成事業 …	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	•••••	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	. 6
(2)	国際シンス	ポジウム開催事	業「国際	シンポジウム『	早老症と関	<b>J連疾患</b> 2	2018』」	· 8
3. 平成	<b>戈30年度事</b>	業計画及び予	算につい	T				10
4. 難病	<b>病医療支援</b>	ネットワーク	事業につ	いて		•••••		12
5. 難症	歯対策の動	句について						
(1)	平成30年	度実施分指定	難病の追	加	•••••	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	15
(2)	患者から	の申し出等を	起点とし	た指定難病の	検討 …	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •		15
(3)	指定難病	患者データベ	ースの利	活用の在り方	に関する	検討 …		16
(4)	平成30年	度難病対策予	算		•••••	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •		17
6. 疾症	ちこ 二解説	「特発性大腿	骨頭壊死	症」について	·	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •		18





# 「ヴァイオリンと手書きの五線譜」

公益財団法人難病医学研究財団 理事長 **大塚 義治** 

(日本赤十字社 副社長)

本誌前号で、私が学んだ山間の小さな中学校の恩師のことについて書いた。今回も、その続きのようなものである。

彼女は教育熱心な音楽担当の若い女性教師。古いピアノがたった一台あるだけの学校で、自らを「山猿」と称してはばからない生徒たちに、少しでも音楽というものに興味を持たせようと、あれやこれや工夫し、腐心した。生意気盛りの悪童どもは、先生の思いなどどこ吹く風、といった態度だったが、実は先生を姉のように慕っており、日曜などには、連れ立って、まだ独身だった先生の下宿によく押しかけたものだった。

そんなある日のことである。先生が部屋の奥から小さな黒いケースを出してきた。開くと、生徒たちにとっては、初めて見る本物のヴァイオリンである。

好奇心に目を輝かせて顔を寄せる生徒たちに、「みんな、弾いてみる?」と先生が言う。弾いてもいいというのだ。生徒たちは早速、不器用な手つきで、代わる代わるヴァイオリンを手にした。

誰もが、常に似合わず、真剣そのものの顔つき。といっても、当たり前だが、まともな音が出るわけもない。「ギーコ、ギーコ」と、ノコギリを挽くような音色ばかり。それでも皆、時のたつのを忘れ、夢中になって弦を引き続けた。

後から思えば、先生にとって大切なヴァイオリンだったはずだ。傷ついたり壊れたりすることを 心配するのが自然なのに、先生は意に介する様子もなく、楽しそうに少年たちを見守っていた。

彼らが、そんな先生の豊かな愛情をしみじみと噛み締めるのは、もう少し大人になってからのことになる。

卒業後も途切れることなく続いた先生との交流。だがそれは、あるとき、突然のように終わりを 迎える。先生は、稀有の病を受け、思わぬ若さで彼岸に逝ってしまうのである。

私の耳の奥で、あの「ギーコ、ギーコ」という奇妙な音が、また響き始めた――。

話は飛ぶようだが、これも音楽にからむ話だといえば、そう言えなくもあるまい。ただし、今の若い人たちからは懐古趣味だと揶揄されそうな「寮歌」である。

寮歌でよく知られるのは、「鳴呼玉杯に花うけて」とか「逍遥の歌」(紅もゆる丘の花)だろうが、 寮生たちに最もよく歌われたのは、この寮歌だったという。

 第一高等学校寮歌「新墾の」の「序」とされる一節だが、この歌を口ずさむと、私には、いささ か胸の詰まる記憶がよみがえるのである。

私が駆け出しの社会人だった頃だ。私の所属する課に、新しい課長が着任した。若手の課長だが、将来は必ず組織全体を背負って立つ人材だと評判である。たしかに、案件処理の鮮やかさに加え、めいろうかったつ 明期闊達で爽やかなスポーツマン・タイプ。たちまち課員の心を掌握し、課全体も、一気に活力を増したかのようだった。

ただ、仕事に関しては厳しかった。部下の上申や説明に対しても弱点は鋭く突き、殊に誤魔化しや逃げの姿勢が見えると遠慮会釈なく叱責した。若いスタッフを鍛えよう、育てようという親心が含まれていることは察していたが、それでも、私は尊敬する課長から叱られるとひどくこたえた。当時の私にとって課長は、敬愛する存在というより畏敬の対象というほうが近かったと思う。

そんなある日のアフター・ファイブのこと、課長の誘いで若手職員の飲み会が持たれた。座が盛り上がった頃、課長は、自分は旧制高校の最後の世代であること、そのことに人一倍の誇りと愛着を持っていることなどを熱っぽく語った。その流れから、話題が旧制高校とは切っても切れない寮歌に及んだとき、私は最年少のくせに、無遠慮にも、こんな意味合いのことを課長に申し上げた。

最近は学生たちの間でも寮歌が歌われることは少ないが、私は「新墾の」という寮歌が好きだ。 ただ、実に難しい歌で、きちんと覚えたいと思っているのだが楽譜など見当たらないし……。

すると、思いがけなく課長の顔がほころんだ。「君みたいな若いのが『新墾』を知ってるのか。そいつは嬉しいな」

その翌日の朝のこと。出勤して机に向かっていた私は、突然、課長に呼ばれた。何事かと緊張して席に伺うと、課長は大型の封筒に入った書類のようなものを私に寄越した。

中に入っていたのは――楽譜だった。しかも、五線も音符も歌詞も、すべて几帳面な手書きのものである。曲名は「新墾の」……。コピーなどまだ普及していない時代である。私は、つい、「どなたが書かれたんですか」などとつまらぬことを訊いてしまった。

「俺が書いたのさ」と、課長は微笑みながら言った。昨晩あれから、家に帰った課長が、自ら、この楽譜を……。ようやく事態が呑み込めた私は、舞い上がるほど感激した。

その日以降、ファンが憧れのスターのサイン入り色紙などを大事にするように、いやそれ以上に、 その五線譜は私の宝物になった。

その後の課長は、周囲の期待を裏切らず、次々と赫々たる業績を挙げて順調に中枢への道を歩んで行かれた。やがて幹部となり、満を持して、自らライフワークと位置づけていた重要案件に挑んだとき、何という悲運か、凶悪な病魔にとらえられてしまうのである。

それでも、逆ける素振りすら見せず、やがては車椅子で出勤して激務をこなした。だが、ついに力尽きて斃れ、\*戦死、\*殉職、と称された壮絶な彼の最期は \*伝説、となって後輩たちに語り継がれることになる。

あれから多くの歳月を経た。が、あの五線譜は、もちろん、今も私の大切な宝物である。



# 平成29年度事業及び決算報告について

平成29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29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29年度医学研究奨励助成事業公募要領と平成30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29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) 44 件、(臨床枠) 23 件、(疫学枠) 7 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) 7件、(臨床枠) 3件、(疫学枠) 2件 国際シンポジウム開催事業 1件 会議名「第12回国際 BMP カンファレンス」 実行委員長: 宮園 浩平(東京大学大学院医学系研究科 教授)

#### (2) 国際シンポジウムの開催(公募事業)

- 1)会議名「早老症と関連疾患 2018」
- 2) 開催期間 平成30年2月16日(金)~18日(日)3日間
- 3)会場がずさアカデミアパーク(千葉県木更津市)
- 4) 参加人員等 135名(うち海外からの参加者9ヶ国、29名、21.5%)
- 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)〕

#### (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・診断基準(医療従事者向け)、臨床調査個人票、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3,038万件(月平均253万件)、前年度比115.8%となった。
- 2) 平成29年度はメールによる相談が373件、電話による相談が91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状況 29 難病相談支援センター (平成 30 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29年7月4日(火) ジーニアスセミナールーム秋葉原
  - ② 概 要 参加者 29 名

報告「難病相談支援センター間のネットワークシステムの現状と活用への展望 - ネットワークシステムを活用した相談支援の評価とデータの活用例 - 」グループワーク「みんなの活動とその成果や悩みを知ろう!」ロールプレイで学ぶ相談対応「わたしの相談対応ってどうだろう?」

## (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46)号、10月(第47)号を発刊し、賛助会員や寄付者、医学系大学、厚生労働省難治性疾患克服研究班、各都道府県等に計1,000部を配布した。

## 2. 決 算

## 平成 29 年度貸借対照表

(平成 30 年 3 月 31 日現在)

(単位:円)

科 目	金 額	科 目	金 額
I 資産の部 1. 流動資産 2. 固定資産 (1) 基本財産 (2) 特定資産 (3) その他固定資産	32,539,628 2,237,488,811 10,000,000 2,223,836,606 3,652,275	<ul> <li>I 負債の部</li> <li>1. 流動負債</li> <li>2. 固定負債</li> <li>負債合計</li> <li>II 正味財産の部</li> <li>1. 指定正味財産</li> </ul>	1,007,110 2,555,000 3,562,110 452,468,206
資産合計	2,270,028,509	2. 一般正味財産 正味財産合計 負債及び正味財産合計	1,813,998,193 2,266,466,399 2,270,028,509

## 平成 29 年度正味財産増減計算書

(平成 29年4月1日~平成 30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	△ 26,080,480
1. 経常増減の部			
(1) 経常収益	81,694,170	Ⅲ 正味財産期末残高	2,266,466,399
(2) 経常費用	101,086,972		
事業費	96,300,169		
管理費	4,786,803		
特定資産評価損益等	△ 9,685,900		
当期経常増減額	△ 29,078,702		
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	△ 29,078,702		
一般正味財産期首残高	1,843,076,895		
一般正味財産期末残高	1,813,998,193		



# 平成29年度公募事業について

# (1) 第 42 回医学研究奨励助成事業

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7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〕

松本 佳則 (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 助教) (受賞課題) 自然免疫、サイトカイン産生、炎症性腸疾患発症を制御する新規ターゲットの解明 (研究対象疾患) 潰瘍性大腸炎、クローン病

磯部 紀子 (九州大学大学院医学研究院脳神経治療学 准教授)

(受賞課題) パスウェイバーデン解析に基づく多発性硬化症リスク遺伝子の疾患多様性への寄与機構の解明 (研究対象疾患) 多発性硬化症

秋山 佳之(東京大学医学部附属病院泌尿器科 助教)

(受賞課題) 免疫ゲノムプロファイリングによるハンナ型間質性膀胱炎の病態解明研究 (研究対象疾患) ハンナ型間質性膀胱炎

塩川 雅広(神戸大学大学院科学技術イノベーション研究科 特別研究員) (受賞課題) IgG4 関連疾患における自己抗体を同定し、新たな診療体系を確立する (研究対象疾患) IgG4 関連疾患

宮崎 雄(大阪大学大学院医学系研究科神経遺伝子学 特任助教)

(受賞課題) RNA 結合タンパク質を標的にしたポリグルタミン病に対する病態解明と治療法開発 (研究対象疾患) ポリグルタミン病

尾﨑 富美子(東京大学医科学研究所 特任研究員)

(受賞課題) 疾患特異的 iPS 細胞を用いた Wiskott Aldrich 症候群における血小板減少病態の機構解明 および治療法開発

(研究対象疾患) Wiskott Aldrich 症候群

遠山 周吾 (慶應義塾大学医学部循環器内科 特任助教)

(受賞課題) 臨床グレードのヒト iPS 細胞由来心筋細胞におけるシングルセル解析と再生医療への応用 (研究対象疾患) 拡張型心筋症、虚血性心筋症

## 臨床枠3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〕

別府 美奈子 (千葉大学大学院医学研究院分子病態解析学 助教)

(受賞課題) オミックス解析から捉える慢性炎症性脱髄性多発神経炎の分子病態解明

(研究対象疾患) 慢性炎症性脱髄性多発神経炎

白井 剛志 (東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 助教)

(受賞課題) 高安動脈炎における新規自己抗体の臨床応用に向けた検討

(研究対象疾患) 高安動脈炎

高潮 征爾 (熊本大学医学部附属病院循環器内科 助教)

(受賞課題) 心アミロイドーシス症例におけるアミロイド蛋白の沈着様式および定量評価による病態 把握に関する研究

(研究対象疾患) 心アミロイドーシス

## 疫学枠 2 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)について準備的、予備的研究を含む疫学研究とする。

#### 〔受賞者及び受賞課題と研究疾患〕

森本 悟 (三重大学大学院医学系研究科 リサーチアソシエイト)

(受賞課題) 紀伊半島、グアム島、西ニューギニアに多発する筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合(ALS/PDC)の横断的国際疫学調査

(研究対象疾患) 筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン認知症複合 (ALS/PDC)

田中 崇裕(新潟大学医歯学総合病院 特任助教)

(受賞課題) 指定難病疾患レジストリーの活用 - 東日本大震災被災地域における自己免疫性肺胞蛋白 症患者の全数調査 -

(研究対象疾患) 自己免疫性肺胞蛋白症

# (2) 国際シンポジウム開催事業「国際シンポジウム『早老症と関連疾患 2018』」

千葉大学大学院医学研究院 教授 『早老症と関連疾患 2018』実行委員長 横手 幸太郎



横手 幸太郎 実行委員長

## 開催概要:

真に役立つ新たな研究を切り開くことを本会のテーマとした。

本会は爾来、ウェルナー症候群(WS)、ブルーム症候群(BLM)、ロスムンド・トムソン症候群(RTS)のRECQへリカーゼ関連疾患を対象として米国で数年ごとに開催されてきた。今回はこの他に我が国で難病指定を受けている色素性乾皮症、コケイン症候群、そしてハッチンソン・ギルフォードプロジェリア症候群(HGPS)など広く早老症を扱い、さらに関連する細胞老化、ミトコンドリア、iPS細胞など幅広い老化関連研究を包含した。また患者や家族にも出席を募り、そのニーズを吸収することで、

参加者は予想を上回る総勢135名(うち29名が外国人)であった。海外からの5名を含む計21名の患者 やご家族も参加された。メインセッションでは、12人の外国人を含む27人の招待演者から講演を頂いた。

初日は、半世紀以上に渡りWSの遺伝学的研究を牽引されたGoerge Martin教授(University of Washington)のPlenary Lectureによる、WS研究のレビューにより開始された。続いて3人の演者によりWSの臨床像、DNA複製における機能、国際レジストリの取り組みなどが紹介された。また、Patient and family sessionと題してWS、コケイン症候群の日本人患者会の代表、英国と米国のRTSの患者会代表にそれぞれご登壇いただいた。夕刻にはポスターセッションを行ない、患者会も含む35題のポスターが発表され、研究者同士、患者、家族が親しく交流する貴重な機会となった。また、厚生労働省の難治性疾患等政策研究事業「早老症の実態把握と予後改善を目指す集学的研究」とAMED難治性疾患実用化研究事業「早老症ウェルナー症候群の全国調査と症例登録システム構築によるエビデンスの創生」の3年目終了時の成果報告会が行なわれ、WSガイドラインが6年ぶり改訂となることが報告された。

2日目は、Plenary Lectureにおいて、Vihelm Bohr教授(National Institute of Aging)からWRN 蛋白の分子機構について、林崎良英教授(理化学研究所)から壮大なオミックスプロジェクトであるFANTOMについて、それぞれ御講演を頂いた。さらに横手から、日本のWSレジストリの取り組み、代謝リスクファクターを制御する治療、また骨髄異形成症候群の増加などを報告した。また、全てのポスター演者が登壇し、2分のプレゼンを行なった。特別講演では、Leslie Gordon教授(Brown University)からHGPSの症候、遺伝子の同定、治療基盤の整備と治療法の探求についてお話頂いた。



主催者挨拶 宮坂 信之 財団理事

さらに、患者さんと交流する患者会セッションをWS、コケイン、英国人のRTSの3疾患合同で行ない、WS 5名(うちイタリア人1名)、コケイン症候群2名、英国RTS1名を含む21人の参加を頂いた。患者さんの現況、症状、研究への期待などが共有され、難病政策に造詣の深い鈴鹿医療科学大学の葛原茂樹先生からもコメントを頂いた。続いて、糖尿病、難治性潰瘍とその靴型装具による予防について講義があり、WS、コケイン症候群の患者が熱心に参加する姿が見られた。

3日目はモーニングセミナーにて、原英二教授(癌研究所、大阪大学)より、細胞老化とテロメア、 発癌について幅広いお話しを頂いた。さらにコケイン症候群と色素性乾皮症について、Jan Hoeijmakers 教授(Erasmus University)よりPlenary Lectureを頂き、加えて3人の先生方にこの2疾患の臨床,基 礎の両面からお話を頂いた。最後に、iPS細胞は将来の治療選択肢となるか?という題で、WSとHGPS のiPS細胞について、続いて聴覚障害と神経障害に対するiPS治療の可能性について御講演を頂き、閉会 となった。

本会では、早老症のみならず一般老化も対象としたが、幹細胞、発癌、サルコペニア、臓器連関など 多彩なテーマについて、日本を代表する研究者から御講演を頂き、様々な老化関連分野の知識を結集す るという本会の趣旨に沿う形となった。

### 成 果:

いずれの講演もトップレベルの研究者によって行なわれ、研究者の興味を大いに刺激する内容であった。35題のポスターセッションも大きな成果であったと思われる。招待演者や参加者が活発に討議する姿がみられ、良い交流ができたという声が多く聞かれた。人的交流から実際に共同研究を惹起することで新しい科学的成果を生み出すという目的を達成することが出来たと考えている。

一方で、患者ならびに患者家族からも、研究者と接し最先端の研究の状況を知ることが出来、実際の悩みやニーズを伝えることが出来たことや、実践的な足潰瘍予防の講義について、高評価のコメントを頂いた。Plenaryの演者である Jan Hoeiimakers 先生からは、患者さんの存在により課題がはっきりし、モチベートされたというスピーチがあり、患者さんのニーズをくみ上げ最先端のサイエンスと融合させるという取り組みが有効であったと考えている。

#### 終わりに:

今後このシンポジウムで得られた知識と交流から、 多くの新しいプロジェクトや新しい共同研究が生まれることで、個々の研究者が発展し、患者に役立つ医療が生まれることが期待される。最後に、貴重な資金を拠出頂きこのようなシンポジウムを開催させて頂きましたこと、貴財団に厚く御礼申し上げます。



講演会場

# 3

# 平成30年度事業計画及び予算について

平成30年度の事業計画及び予算については、平成30年2月27日に開催した第25回理事会及び3月19日に開催した第16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30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200万円とする。
  - ③ 採択予定件数は一般枠と臨床枠を合わせて10件程度、疫学枠を原則1件とする。
  - ※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31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2019 (平成31) 年4月1日から2020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 第12回国際BMPカンファレンス
- 2) 開催目的 進行性骨化性筋炎 (FOP) (指定難病 272)、オスラー病 (指定難病 227) ならびに 遺伝性肺動脈性肺高血圧症 (指定難病 86) の原因遺伝子はいずれも BMP (Bone Morphogenetic Protein: 骨形成因子) ファミリーのシグナル伝達因子であること が明らかとなっている。これらの疾病に対する有効な治療法は開発されていないが、 原因遺伝子が明らかとなったことを契機に治療法の開発に関する研究が世界各国で

活発に進められている。本カンファレンスはBMPについて研究を行っている全世界の研究者と上記の難病に関する研究を行っている研究者が一堂に会し、最新の知見を交換することにより、上記の難病の発症機序のさらなる理解と治療法の開発を目指すことを目的とする。

- 3) 日 時 平成30年10月24日(水)~10月28日(日)5日間
- 4)会 場 東京大学伊藤国際学術センター伊藤謝恩ホール (東京都)
- 5) 主 催 公益財団法人難病医学研究財団

第12回国際 BMP カンファレンス実行委員会

〔実行委員長:宮園 浩平(東京大学大学院医学系研究科 教授)〕

6) 参加予定人員 250名 (うち海外からの参加者 150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。

## 第(5)難病医療支援ネットワーク事業(厚生労働省からの補助事業)

都道府県内での対応が困難な難病診療を支援するため、難病診療連携拠点病院等からの相談対応 や各都道府県の難病医療提供体制の周知・広報など難病医療支援ネットワークの運営を行う。

#### (6) 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	1,020	①国際シンポジウム開催費	26,878
②受取会費	11,640	②医学研究奨励助成事業	48,543
③資産運用収入等	10,181	③難病情報センター事業	26,353
④国庫補助金等	42,556	④難病医療支援ネットワーク事業	12,100
⑤寄付金 (一般及び事業用)	35,238	⑤難病相談支援センター間の	
		ネットワーク支援事業	8,826
		⑥その他法人運営費等	4,408
計	100,635	計	127,108



# 難病医療支援ネットワーク事業について

難病医療支援ネットワーク運営委員会委員長 難病情報センター運営委員会委員長 東京医科歯科大学名誉教授

宮坂 信之

#### はじめに

平成30年度から厚生労働省の補助事業として難病医療支援ネットワーク事業が新たにスタートしましたが、難病医学研究財団の中に本事業を担当する事務局が新たに設置されることになりましたので、そのあらましをご紹介いたします。

#### 1. 難病医療提供体制

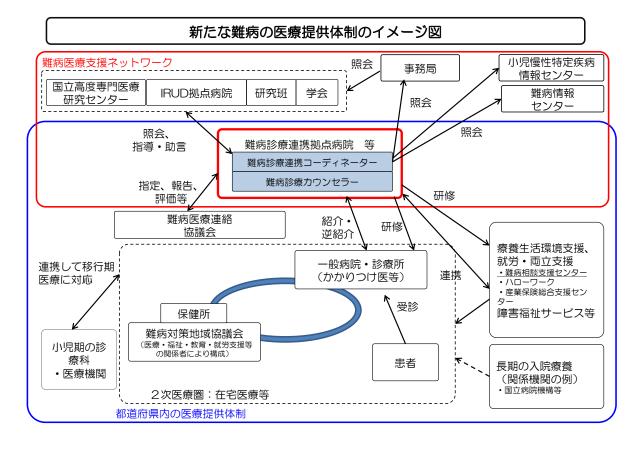
難病の医療提供体制については、「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」(平成27年9月15日厚生労働省告示第375号)に基づき、国および各都道府県において難病の医療提供体制の構築および推進を図っています。特に、平成30年度においては、各都道府県が難病診療連携拠点病院等を指定し、難病診療連携コーディネーター、難病診療カウンセラーを設けることで、難病に対する診療を円滑に行う方針となっています。

#### 2. 難病医療支援ネットワーク事業

しかし、実際に難病に対する診療を行っている中では、多くの疑問が生じたり、さまざまな問題点が抽出されて来るであろうことは想像に難くありません。ご存知のように、すでに難病情報センターでは一般向けおよび医療関係者向けに指定難病に対して疾患解説や指定難病制度の紹介などの情報提供を行っています。しかし、実診療においてはこれらの情報だけでは十分ではなく、各都道府県での難病診療において対応困難な事例がある場合も想定されます。このような状況に対して、平成30年4月から難病に関する研究班、関連学会、IRUD (未診断疾患イニシアチブ)1 拠点病院、国立高度専門医療研究センターなどを包含する難病医療支援ネットワークの整備・推進が開始されました(図1)。これは、都道府県で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備をするネットワークと言うことができます。さらに、厚生労働省は難病診療連携拠点病院等から難病医療支援ネットワークへの難病診療に関する相談の実施を円滑に行うために、運営事務局として難病医学研究財団を指定しました。(補助事業)

<sup>&</sup>lt;sup>1</sup> 未診断疾患イニシアチブInitiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD:アイラッド)は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)により主導され、日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者さん(未診断疾患患者)に対して、遺伝子を幅広く調べ、その結果を症状と照らし合わせることで、患者さんの少ない難病や、これまでに知られていない新しい疾患を診断しようとしています。

図1: 難病医療提供体制のイメージ図



#### 3. 難病医療支援ネットワーク運営委員会

難病医療支援ネットワーク体制を運営していくために、難病医療支援ネットワーク運営委員会が設置されています。この委員会は、難病診療に造詣の深い窪田 満先生(国立成育医療研究センター総合診療部長)、桑島規夫先生(聖マリアンナ医科大学病院メディカルサポートセンター)、小森哲夫先生(国立病院機構箱根病院長)、高橋祐二先生(国立精神・神経医療研究センター神経内科診療部長)と私の5名で構成されています。現在、難病医療支援ネットワークを利用した難病診療連携拠点病院等からの照会方法、照会表の内容、個人情報の取扱いなどの諸問題について討議・検討を重ねています。今後、照会事案が増加すれば、その内容の解析なども行う予定となっています。

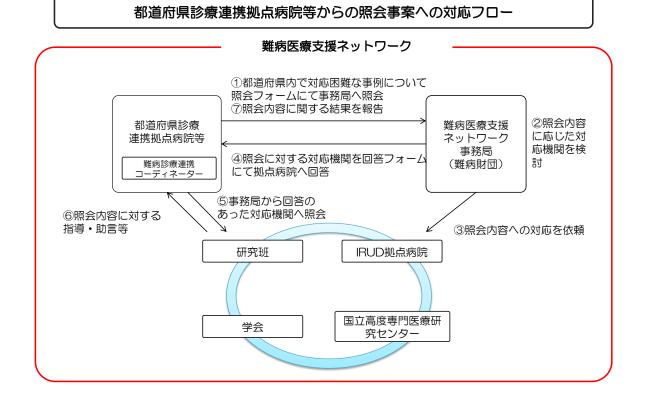


#### 4. 難病医療支援ネットワーク事務局

当事務局は難病医学研究財団事務局内に置き、事務員1名(非常勤)、医師1名(非常勤)で当面の対応をする予定です。具体的な業務としては、都道府県の難病診療連携拠点病院等で対応困難な事例について照会された内容に対して、事務局で検討をした後、照会に対する適切な対応機関を回答することになります。コミュニケーションツールは電子メールで行い、パスワードを付すことでセキュリティの保持に留意をするとともに、個人情報保護については十分な配慮がなされています(図2)。

すでに難病診療連携拠点病院等からの照会に備えて、事務局で専用メールアドレスを準備し、照会表を作成しました。事務局からネットワーク構成員への照会先としては、難病関連の研究班が主体となると思われますが、場合によっては関連学会やIRUD拠点病院になる場合もあるかも知れません。当事務局が難病診療に関する相談の仲介をすることによって、各都道府県における難病診療が円滑に行われるように目指しております。

図2:都道府県診療連携拠点病院等からの照会事案への対応フロー



#### おわりに

難病医療支援ネットワーク事業はまだ歩き出したばかりです。正直なところ、「歩きながら考える」部分があるのはやむをえません。難病医療支援ネットワーク事務局が難病診療連携拠点病院等との連携をとりながら、この事業の円滑な遂行を図ることにより、各都道府県における難病医療がより高いレベルで行われるようになることを願っています。しかし、そのためには関係者各位、特に厚生労働省難病対策課のご支援とご指導が必要不可欠ですので、よろしくお願いいたします。

# 5

# 難病対策の動向について

前号(2017年10月、第47号)では、平成30年度実施分の指定難病の追加及び小児期から成人期への移行期医療支援体制の検討状況や難病対策に関する平成30年度概算要求の概要についてご紹介いたしました。前号の財団ニュースは当財団のホームページ(http://www.nanbyou.jp/project/publish/)で閲覧することができます。

本号では、「平成30年度の指定難病の追加」、「患者からの申し出等を起点とした指定難病の検討」、「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾患児童等データベースの利活用の在り方に関する検討」状況や平成30年度難病予算についてご紹介します。

#### 1 平成30年度実施分指定難病の追加

難病医療費助成制度の対象となる指定難病については、難病法第5条の規定により、厚生労働 大臣が厚生科学審議会の意見を聞いて指定することとされています。

平成30年度実施分の指定難病の追加の検討については、昨年9月の第20回指定難病検討委員会に始まり12月の第24回まで都合5回開催し、1疾病の新規追加及び5疾病の現指定難病への統合案が取りまとめられました。その後、平成30年1月に開催した疾病対策部会で了承され、厚生科学審議会運営規程第4条に基づき、厚生科学審議会会長の同意を得て、同部会の議決を厚生科学審議会の議決を得たものとして下表のとおり本年4月1日付けで厚生労働省告示が出されました。

	疾病名	統合後の対象となる指定難病名 (現行の告示病名・番号)	統合後の新疾病名	統合後の 告示番号
1	特発性多中心性キャッスルマン病	_	_	331
2	A20 ハプロ不全症	遺伝性自己炎症疾患(325)	遺伝性自己炎症疾患 (現行のまま)	325
3	関節型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎 (107)	若年性特発性関節炎	107
4	自己免疫性後天性凝固第 V/5 因子(F5)欠乏症	自己免疫性後天性凝固因子 欠乏症(288)	自己免疫性後天性凝固因子 欠乏症(現行のまま)	288
5	ジュベール症候群関連疾患	有馬症候群(177)	ジュベール症候群関連疾患	177
6	先天性声門下狭窄症	先天性気管狭窄症(330)	先天性気管狭窄症/先天性 声門下狭窄症	330

## 2 患者からの申し出等を起点とした指定難病の検討

指定難病の検討に当たっては、厚生労働科学研究費補助金事業における研究班及び関係学会で収集、整理された情報を基に、医学的見地より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っています。 一方で、難病は極めて種類が多いことから、疾病によっては当該疾病の研究を行う研究班が存在しないものもあり、その場合には指定難病の検討の俎上に上がらないことも考えられます。こうした現状を踏まえて、平成29年6月の第19回指定難病検討委員会において①研究班が存在しないような疾病について、どのように申出を受け付けることが現実的に可能か、②検討に必要となる客観的な情報をどのように収集するか、について検討がなされ、次いで7月の第48回、8月の第51回難病対策委員会において検討されました。その後、本年6月

の第57回難病対策委員会において、「患者からの申出等を起点とした指定難病に係る検討の進め方について」が審議され、その概要は次のとおり、今後、さらに具体的な検討が指定難病検討委員会において行われる予定となっています。

- (1) 患者本人は、診療情報提供書等を持参し、難病診療連携拠点病院の外来を受診し、指定難病 の追加について相談する。
  - ※平成30年度中に各都道府県の難病診療連携拠点病院が整備される見込みであることから、 平成31年度早々には、申出の受付を開始する。
- (2) 申出のあった疾病のうち、
  - ①難病法における難病の4要件、②申出の時点で研究班が存在しない、のいずれも満たすと考えられる疾病について、難病診療連携拠点病院は難病情報センターのホームページ上で同様の申出の有無を確認し、申出がなければ、拠点病院の難病診療連携コーディネーターが厚生労働省へ連絡する。
- (3) 厚生労働省は、申出のあった疾病について、難病診療連携拠点病院に診療情報提供書や難病の4要件を確認するためのチェックリスト等の情報を求める。また、申出のあった疾病について、難病情報センターへ情報提供を行う。
- (4) 上記(2) の情報があった疾病について、指定難病検討委員会において、既存の指定難病に含まれないこと、既存の小児慢性特定疾病に含まれないこと、研究班が存在しないこと等を確認する。
- (5) 指定難病の検討に資する情報の整理は、難治性疾患政策研究事業の研究班で行うこととし、
  - ① 既存の関連研究班の対象疾病として追加する。
  - ② 新規研究班(患者申出を起点とした疾病に関する調査研究班(仮))を立ち上げる。
  - のいずれかで対応するかについて、指定難病検討委員会において判断し、厚生労働省へ報告する。
- (6) 研究が進展した結果、指定難病の検討に資する情報が整理されたと研究班が判断し、研究班から情報提供のあった疾病については、これまでどおり、指定難病検討委員会において指定難病の各要件を満たすかどうかの検討を行う。

上記の関係資料は、厚生労働省のホームページに掲載されていますのでご参照ください。 http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000212745.html (資料 1-2 患者起点)

#### 3 指定難病患者データベースの利活用の在り方に関する検討

(1) 「難病の患者に対する医療等に関する法律」第4条に基づき厚生労働大臣が定めた「難病の 患者に対する医療等の総合的な推進を図るための 基本的な方針」(平成27年厚生労働省告示第 375号)には、

「国は、指定難病患者データの収集を行うため、医療費助成の対象とならない指定難病の患者を含む指定難病患者データに係るデータベース(以下「指定難病患者データベース」という。以下同じ。)を構築する。指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、国及び都道府県は、個人情報の保護等に万全を期すとともに、難病の患者 は、必要なデータの提供に協力し、指定医(法第6条第1項に規定する指定医をいう。以下同じ。)は、正確な指定難病患者データの登録に努める。」等

と記述されています。

(2) この基本方針に基づき、本年2月の第53回難病対策委員会から指定難病患者のデータベースの利活用についての審議が始まり、同対策委員会はこれまで4回開催され、「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について(案)」が取りまとめられました。案の項目は次のとおりです。

- ① はじめに
- ② 当面の利活用に当たっての基本的な考え方
- ③ 当面の利活用の具体的な方向性
  - ・データの利用に関する同意
  - ・情報の提供先
  - ・提供する情報の範囲
  - ・利活用の目的
  - ・研究成果等の公表の方法
  - ・審査会の設置

また、今後の進め方として、臨床データの利活用、個人情報保護等の有識者で構成される検討会を立ち上げ、検討することとし、その結果を厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会に報告することとするなどとされています。

上記の関係資料は、厚生労働省のホームページに掲載されていますのでご参照ください。

http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000212719.html

## 4 平成30年度難病対策予算

(1) 医療費助成の実施

(単位:億円、かっこ内は平成29年度予算額)

1.020 (1.162)

・難病医療費等負担金	1,013		
・特定疾患治療研究事業	7.2		
(2) 難病患者の社会参加と難病に対する国民の理解の促進の	)ための施	策の	充実
	13	(	17)
(主な事業)			
・難病相談支援センター事業	6.2		
・難病患者地域支援対策推進事業	1.2		
・難病対策の推進のための患者データ登録整備事業	1.8		
(3) 新たな難病の医療提供体制の推進	5.5	(	1.9)
・難病医療提供体制整備事業	5.1		
・難病情報センター事業	0.3		
(補助先)(公財)難病医学研究財団			
(補助率) 定額			
(4) 難病に関する調査・研究などの推進	102	(	105)



# 疾病ミニ解説「特発性大腿骨頭壊死症」について

平成30年4月、皆さまから病気の解説へのアクセス数最多であった疾病を取り上げました。

#### 1. 疾病の概要

大腿骨頭の一部が、血流の低下により壊死に陥った状態です。骨壊死が起こることと、痛みが 出現することには、数ヶ月から数年の時間差があることに注意が必要です。骨壊死があるだけで は痛みはなく、骨壊死に陥った部分が潰れることによって痛みが出現します。したがって、骨壊 死はあっても壊死の範囲が小さい場合などでは生涯に渡り痛みをきたさないこともあります。

特発性大腿骨頭壊死症は、危険因子により、ステロイド関連、アルコール関連、そして明らかな危険因子のない狭義の特発性に分類されています。

日本全国における1年間の新規発生数は約2,000  $\sim$  3,000人。これら新患における好発年齢は30  $\sim$  50歳代で、働き盛りの年代に好発するといえます。男女比は1.8:1です。遺伝との関連は今のところはっきりとしていません。

#### 2. 原 因

厚生労働省の調査研究班の長年に渡る研究によって、原因はかなり解明されつつありますが、 まだ分かっていません。

#### 3. 症 状

概要でも述べた通り、骨壊死が発生しただけの時点では自覚症状はなく、骨壊死に陥った部分が潰れて大腿骨頭に圧潰が生じた時に出現します。自覚症状としては、比較的急に生じる股関節部痛が特徴的ですが、腰痛、膝痛、殿部痛などで初発する場合もあります。初期の痛みは安静によって2~3週間で軽減することもありますが、大腿骨頭の圧潰の進行に伴なって再び増強します。

#### 4. 治療法

治療法は年齢、内科的合併症、職業、活動性、片側性か両側性か、壊死の大きさや位置などを 考慮して決定します。

#### (1) 保存療法

壊死の大きさや位置から予後が良いと判断される場合や症状がない場合は保存療法の適応です。関節症性変化が進むまでは可動域は比較的保たれるため、積極的な可動域訓練は必要ない場合が多く、疼痛が強い時期には安静が大切です。杖による免荷や体重維持、長距離歩行の制限、重量物の運搬禁止などの生活指導を行います。疼痛に対しては鎮痛消炎剤の投与で対処します。

#### (2) 手術療法

自覚症状があり圧潰の進行が予想されるときは速やかに手術適応を決定します。若年者においては自分の関節を残す骨切り術が第一選択となりますが、壊死範囲の大きい場合や骨頭圧潰が進んだ症例、高齢者などでは人工関節置換術が必要となることもあります。

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/160)





# 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30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

礒村 直彦

榎並 和廣

佐山 高一

谷口 杳子

冨樫 尚夫

野谷 恵

(平成 29 年度)

#### ご寄付をいただいた方々

株式会社エソテリック 様

株式会社フジトランスコーポレーション様

安藤 俊 様

印西 J 友会 様

かもめコーヒー 岡林 猛 様

小比類卷 敏 様

櫻田 恵里 様

笹子 勇 様

白石 洋子 様

野﨑 悟志 様

福原 卓也 様 古屋 文男 様

守谷 仁美 様

藁谷 定夫 様

一般社団法人津守病院 様

青本 忠彦 様

五十嵐 邦明 様

小川 庄策 様

からだケアルームクオリア 様

小山 大 様

佐々木 正直 様

佐藤 將 様

寺内 由佳 様

箱田 久則 様

藤森 里奈 様

松井 まり子 様

山本 勝利 様

匿名ご希望 17 名様





# 賛助会員へのご加入及びご寄付のお願い

難病医学研究財団は、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。

難病でご苦労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、これまでにも増して努力をしてまいります。

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	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)	【三井住友銀行】 麹町支店 普通預金 No. 0141426
(年間)	個 人	1 ロ 1 万円 (1 口以上何口でも結構です)	<ul><li>※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</li></ul>	【みずほ銀行】 神田支店 普通預金 No. 1286266 【三菱 UFJ 銀行】 神田駅前支店 普通預金
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	No. 1125491 【郵便振替口座】 00140-1-261434 《口座名義人》 コウエキサ・イタ・ソホウシ・ソ 公益財団法人 ナンビ・ヨウイカ・クケンキュウサ・イタ・ソ 難病医学研究財団

◎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