

No. 54
2021.7

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「パンツと蛍～はるかなる夏の日の記憶」

理事長 大塚 義治	2
1. 令和2年度事業及び決算報告について	4
2. 令和2年度医学研究奨励助成事業	6
3. 令和2年度国際シンポジウム開催事業「第7回国際多系統萎縮症 कांग्रेस」 実行委員長 辻 省次	8
4. 令和3年度事業計画及び予算について	10
5. 難病対策の動向について	12
6. 疾病ミニ解説「筋萎縮性側索硬化症（ALS）」について	14



パンツと蛍～はるかなる夏の日の記憶

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 社長)

この原稿の締め切り日は、「東京オリンピック・パラリンピック2020」開幕までほぼ1か月前。だが、どのような形、内容で行われるのか、まだ公式には明らかになっていない。国内はもとより、世界中が、息をひそめてその結論を注視している。考えてみれば、たいへんなことだ。

100年に一度ともいわれるこのパンデミックは、感染症どころか医療というレベルをもはるかに超えて、現代社会における実に様々な課題を、しかも、かなり根本的な問題をわれわれに突きつけるものとなった。いずれあらゆる角度からその総括や検証が行われることになるだろうが、たまたまその場に居合わせることとなったわれわれは、時代の目撃者として、それぞれの立場で、記憶と記録にとどめることを心すべきだろうと考えている。

社会がコロナ禍との戦いに没頭している間にも、四季は巡り来て、もう本格的な夏が迫っている。

思えば、夏は、幼い頃への郷愁と懐かしい思い出の宝庫だ。私がそんなことを思ったのは、名エッセイスト、向田邦子の『父の詫び状』の中の一編（「細長い海」）を読んだからだった。

〈邦子〉、つまり作者が小学生の頃、祖母に連れられて海水浴に行ったとき、海浜の脱衣場で、母の手縫いのキャラコ地の下着、「ズロース」を盗られてしまう。ベソをかく邦子を見かねた祖母は、小学一年生の弟に、お姉ちゃんにパンツを貸しておやり、と言うのだが、弟はズボンをギュッと手で押さえながら、ムツとして返事もせず海を見ていた。

その夜の夕食のとき、晩酌のビールを飲みながら母の報告を聞いていた父が、いきなり「馬鹿！」とどなった。「保雄は男じゃないか。どうしてお姉ちゃんに貸してやらない。お前は男のクズだ。邦子も馬鹿だ。そんなに大事なものならこんどからはいて泳げ」。

きまりの悪いはなしを蒸し返されて身を縮めていたのに、何という理不尽なことをいうのだろうと私も鼻の奥がツーンとしてきた。笑い上戸の母が笑いをこらえているのも癪にさわる。

そっにご不浄に入って涙を拭いていると、隣の男用の方で父の声。さもおかしそうに笑っていた。父もやはりおかしかったのだろう。お父さんというのは不思議なものだな、と思った。――

ここまできて、私は、突然思い出したのである。

小学低学年のとき、体育の時間に近くの川に水遊びに行った。当時の田舎の学校では、さして珍しいことでもなかった。楽しい時間が終わり、海水パンツから普段の短パンに着替えようとしたら、私の下着のパンツがない。誰かが間違っただけで穿いてしまったのだろうか。それなら一つ余っているはずだが、それもない。私も少々恥ずかしくはあったが、男の子だから直に短パンを穿いても困るほどのことはない。引率の教師も全員を調べるようなことはせず、そのまま帰路についた。

その日、私の報告を聞いた母も、ただ面白そうに笑っただけだった。

この「事件」は結局それだけのことで終わり、私もすぐに忘れてしまった。だが向田の一文を読んでいたら、六十余年前のあの日の光景が、ふいに、勃然と蘇ってきたのである。

おそらく、この「パンツ事件」と似たような年の頃だったと思う。

すっかり夜の闇に包まれ、誰もいない学校の校庭の端で、近所の「お姉さん」と私の母が、二人並んでブランコに座り、ひっそりと何か話をしている。私は二人に幼い気遣いをして、闇の中に淡く点滅しながら飛び交う青白い夢幻の光を追い掛け、人気のない校庭を走り回っている……。

遠い日のそんな光景が、影絵のようにぼんやりと浮かんでくる。

その頃、村の素封家^{そほうか}の長娘である「お姉さん」に縁談が持ち上がっていた。しかし彼女には、同じ村の青年で恋する人がいたのだ。ただ、当時でいえば「家格」^{かかく}の釣り合わない恋愛で、二人の交際は、家族や周囲の目を避ける密やかなものだった。あの夜、二人がどんな話をしたのかは知らない。おそらく母は、彼女の悩み迷う心を、ただ頷きながら聞いていただけだったような気がする。

それからしばらくたって、彼女の縁談が成立したことを耳にした。

嫁入りの日が迫ったある日の夕刻、母に連れられて彼女の家を訪ねた。祝言の前の華やいだ雰囲気、広い家の中に満ちていた。私は教えられたとおりに、ぎこちなくお祝いの言葉を述べたが、彼女は、それをとても喜んでくれた。入れ替わり訪れる大勢の祝い客とその賑わいの中で私が所在なくしていたとき、彼女が私に向かって「よっちゃん、ひとつお願いがあるんだけど」と言う。

「一緒にお風呂に入ってくれない？ もう、きょうが最後だから」

こんな小さなときからずいぶん一緒に入ったんだよ、と彼女は赤ちゃんを抱くような格好を見せて。二人の様子に大人たちは大きな笑い声を挙げ、私は顔を真っ赤にして困っていたが、母までが勧めるので、言われた通りにした。

「とってもいい思い出になるわ」。湯から上がって彼女は皆にそう言い、私は黙って下を向いていたが、本当は、彼女がそんなに喜んでくれるのが嬉しかった。

そして彼女は、盛大な前祝いの宴を済ませ、別の村の旧家に嫁いでいった。

それから十年ほどの歳月が過ぎたある日、誰かと長い電話をしていた母が、受話器をおいた後も見るからに浮かない顔をしている。相手は「お姉さん」だという。知らなかったが、二人は時々連絡し合っていたらしい。そして今の電話で彼女は、家を出たい、と言って泣いていたというのだ。

「ずいぶん苦労してるらしいのよ。だけど、子供もいるしねえ……」

幸せに暮らしているとばかり思っていたが、と私も重い気分になった。

そしてその数か月後、衝撃的な連絡が入った。彼女が亡くなったという。

「まさか」——過日のことがあったので、一瞬、あらぬ想像が私の脳裏をよぎった。だが、間違いなく病によるものだった。

「あの電話のとき、きっと、もう体調が相当悪かったんだね。それが分かっていたら、思い切って家を飛び出しておいで、って言ってあげられたのにねえ」

母は、それからもしばらくの間、しきりにそれを悔やんでいた。

もちろん、当時と今とは時代も社会も違う。ただ私は、「蛍」の季節になると、今もこの話が浮かんでくるのである。

私の所属する日本赤十字社も、令和2年の年初から、社の総力を挙げてコロナ禍に対応してきたが、むろん赤十字に限らず、長きにわたり、過酷な状況にあるコロナ戦線最前線での〘戦い、を続けている多くの医療スタッフに、私は心から感謝と敬意の思いを表したいと思う。

しかし、その終息までには、なお相当の時日を要するであろう。したがって、医療関係者には、引き続き大きな負担を強いることになるが、わが国のみならず人類にとっての試練とも言われる事態であり、いささか心苦しく感じながらも、引き続き格段の奮闘をお願いせざるを得ない。

1

令和2年度事業及び決算報告について

令和2年度事業は、新型コロナウイルス感染症の感染予防のため新たにテレワーク等を導入いたしました。皆様方のご支援、お力添えにより事業計画に沿い無事に実施することができました。本誌面をお借りして御礼を申し上げます。

本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

令和2年度医学研究奨励助成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。なお、新型コロナウイルス感染症の影響により令和元年度、2年度開催予定であった国際シンポジウムを延期としたことから、令和3年度の国際シンポジウム開催事業の公募は行わなかった。

応募期間 令和2年6月1日（月）～7月20日（月）

応募件数 医学研究奨励助成事業（一般枠）50件、（臨床枠）24件、（疫学枠）10件

採 択 医学研究奨励助成事業（一般枠）7件、（臨床枠）4件、（疫学枠）2件

(2) 国際シンポジウム「第7回国際多系統萎縮症コンgres」の開催

1) 開催期間 令和3年2月26日（金）～2月27日（土）2日間

3) 方 式 ZoomによるWEB方式（ライブ配信及びオンデマンド配信）

4) 参加者数 190名（うち外国側参加者108名、20ヶ国）※外国側参加者割合56%

5) アクセス数 ライブ配信1,094、オンデマンド配信3,930

6) プログラム リアルタイム10講演（会長講演含む）、VOD（video on demand）36講演
ポスター発表45演題

7) 主 催 公益財団法人難病医学研究財団

第7回国際多系統萎縮症コンgres実行委員会

〔実行委員長：辻 省次（東京大学大学院医学研究科 特任教授）〕

(3) 難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

1) 指定難病関連一般・専門情報及び行政の施策関連情報及び関連機関に関する情報収集を行い、掲載内容・コンテンツの更新を行った。難病情報センターホームページの年間アクセス件数は3,598万件（月平均300万件）で、前年度比△8.5%であった。

2) 新型コロナウイルス感染症関連情報をトップページに配置し、難病の医療費助成の有効期間の自動延長などについて情報の周知を図った。また、難病情報センターのご案内パンフレットにも情報の追加掲載を行い、各都道府県、保健所等へ配布した。

3) メールによる相談は760件（前年度比109.5%）、電話による相談は169件（前年度比△11.1%）であった。

(4) 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）

1) 本年度末までに難病診療連携拠点病院が35自治体、難病診療分野別拠点病院が15自治体から登録の届出があり、総数で68名の難病診療連携コーディネーターが登録された。

2) 本年度、難病診療連携コーディネーターからの対応困難な難病診療に関する照会はなかった。

3) 各都道府県の難病医療提供体制について最新情報の提供を依頼し、30自治体の情報更新を行い、掲載中の難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院のうち556の病院について直接リンク掲載を図り、より迅速で有用な情報提供を行った。

4) 厚生労働省難治性疾患政策研究事業の指定研究班「難病患者の総合的地域支援体制に関する研究」班との共催により、全国の難病診療連携コーディネーター及び難病診療カウンセラーを対象とした全体会議を開催した。

- ①令和3年2月5日（金） ZoomによるWeb開催
- ②参加者30都府県51名（難病診療連携コーディネーター32名、難病診療カウンセラー2名他）

（5）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）本年度末までに難病相談支援ネットワークシステムは37センターで導入利用された。
- 2）都道府県・指定都市難病対策担当者及び難病相談支援センター職員等を対象としたワークショップは、新型コロナウイルス感染症の感染予防のため会場参集からWEB方式に変更し開催した。
 - ①令和3年1月18日（月）ZoomによるWeb開催
 - ②参加者18センター19名（保健師3名、看護師5名、医師1名、社会福祉士3名、作業療法士1名、ピア相談員等6名）

（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）掲載依頼に基づき、財団ホームページにおいてAMED研究班代表者等が行う医師主導治験6件のリンク掲載を行った。
- 3）難病研究財団ニュース7月（第52号）、10月（第53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、難病関連学会、都道府県等に計1,000部を配布した。

2. 決算

令和2年度貸借対照表

（令和3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	30,575,752	1. 流動負債	18,914,179
2. 固定資産	2,126,390,146	2. 固定負債	3,820,000
（1）基本財産	10,000,000	負債合計	16,547,607
（2）特定資産	2,112,910,806	III 正味財産の部	
（3）その他固定資産	3,479,340	1. 指定正味財産	378,390,806
資産合計	2,156,965,898	2. 一般正味財産	1,755,840,913
		正味財産合計	2,134,231,719
		負債及び正味財産合計	2,156,965,898

令和2年度正味財産増減計算書

（令和2年4月1日～令和3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	△ 28,103,060
1. 経常増減の部		III 正味財産期末残高	2,134,231,719
（1）経常収益	89,276,164		
（2）経常費用	103,160,699		
事業費	98,540,306		
管理費	4,620,393		
特定資産評価損益等	△ 5,270,000		
当期経常増減額	△ 19,154,535		
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	△ 19,154,535		
一般正味財産期首残高	1,774,995,448		
一般正味財産期末残高	1,755,840,913		

2

令和2年度医学研究奨励助成事業

本財団では、難病研究の一層の推進を図るため、昭和51年度より、難病に関する基礎・臨床・疫学分野で、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才未満）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。

林 洋平 理化学研究所バイオリソース研究センター iPS細胞高次特性解析開発チーム
チームリーダー

（受賞課題）染色体欠失患者由来 iPS細胞病態モデルに対するゲノム編集を応用した責任遺伝子探索

（研究対象疾患）4p欠失症候群、22q11.2欠失症候群

平出 拓也 浜松医科大学医学部附属病院小児科 メディカルアシスタント

（受賞課題）次世代マルチオミクス解析による先天性大脳白質形成不全症の新規疾患発症機序の同定

（研究対象疾患）先天性大脳白質形成不全症

細川 晃平 金沢大学附属病院高密度無菌治療部 助教

（受賞課題）新規抗原同定法を用いた再生不良性貧血における自己抗原の探索

（研究対象疾患）再生不良性貧血

加藤 耕治 名古屋市立大学大学院医学系研究科新生児・小児医学分野 研究員

（受賞課題）エンドソームのレトリバー複合体機能障害による希少難病の分子メカニズムの解明

（研究対象疾患）3C-like syndrome

丸山 健太 自然科学研究機構生理学研究所 特別協力研究員

（受賞課題）無痛症の組織修復学

（研究対象疾患）先天性無痛症

山崎 礼二 自治医科大学医学部解剖学講座組織学部門 助教

（受賞課題）細胞保護を標的とした多発性硬化症に対する脱髄予防法の開発

（研究対象疾患）多発性硬化症

中尾 佳奈子 国立成育医療研究センター分子内分泌研究部 研究員

（受賞課題）SAMドメインを標的としたSAMD9分子標的療法の開発

（研究対象疾患）MIRAGE症候群

臨床枠 4 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とする。

三宅 正裕 京都大学医学部附属病院眼科 特定助教
（受賞課題）最強度近視・病的近視の遺伝子診断法の確立
（研究対象疾患）最強度近視、病的近視

福島 清春 大阪大学大学院医学系研究科呼吸器・免疫内科 寄附講座助教
（受賞課題）線維症誘導遺伝子 RBM7 および肺線維症特異的単球サブセットを標的とした肺線維症治療戦略
（研究対象疾患）肺線維症

石川 耕資 北海道大学病院形成外科 助教
（受賞課題）Klippel-Trenaunay 症候群における PI3K 経路の遺伝子変異解析
（研究対象疾患）クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

岩田 育子 北海道大学大学院医学研究院神経病態学分野神経内科学教室 助教
（受賞課題）digital PCR を用いた筋萎縮性側索硬化症患者体液中マイクロ RNA の検証
（研究対象疾患）筋萎縮性側索硬化症

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。

藤原 康太 九州大学病院眼科 医員
（受賞課題）網膜色素変性疾患コホートをを用いた進行リスクスコアの確立と個別化医療の基盤作成
（研究対象疾患）網膜色素変性

西山 将広 神戸大学医学部附属病院親と子の心療部 講師
（受賞課題）痙攣重積型（二相性）急性脳症の発病予測と後遺症軽減のためのレジストリ構築
（研究対象疾患）痙攣重積型（二相性）急性脳症

3

令和2年度国際シンポジウム開催事業
「第7回国際多系統萎縮症コンgres」

実行委員長：辻 省次（東京大学大学院医学研究科 特任教授）



辻 省次実行委員長

多系統萎縮症（指定難病17）は、オリブ橋小脳萎縮症、線条体黒質変性症、Shy-Drager症候群と呼ばれていた疾患が、これらに共通する病理学的所見として、 α -synuclein を主成分とするoligodendroglia内封入体が発見されたことから、これらの疾患は、本質的に同一の疾患であると考えられるようになり、多系統萎縮症という名称で、その疾患概念が確立された。本疾患の臨床症状は、自律神経症状に加えて、パーキンソニズム、小脳性運動失調などが、様々な組み合わせで出現することが特徴で、わが国の患者数は12,000人ほどで、比較的頻度の高い神経難病である。本疾患の進行を抑制することができる、有効な治療法は未だ確立されていない。その進行は早く、発症後5年で約半数の患者は自立歩行が困難となり、突然死も少なくない。

本疾患の発症機構は未解明であったが、最近になり、分子遺伝学、タンパク化学の研究が急速に発展しており、本疾患を対象とした治験が実施されるようになり、治療法開発研究が発展してきている。本コンgresでは、本疾患の臨床、画像、バイオマーカー、分子遺伝学、タンパク化学、生物学、治療法開発まで、すべての領域をカバーして、全世界の研究者が一堂に会して最新の知見を交換し、本疾患の分子病態機構の解明、その成果に基づく根本的な治療法の実現に向けた研究を最大限加速することを目的として開催した。

国際多系統萎縮症コンgres（International Multiple System Atrophy Congress）は、1997年に、Prof. Niall P. Quinn を大会長として第1回コンgresが英国ロンドンで開催された。その後、欧州を中心に開催され、2018年には第6回コンgresが米国ニューヨークで開催され、第7回国際多系統萎縮症コンgresを日本で開催することが決定された。アジア地区では、最初の国際多系統萎縮症コンgresの開催である。

第7回国際多系統萎縮症コンgresは、当初、令和2年3月20日～22日に東京で開催予定であったが、新型コロナウイルス感染の全世界的な感染拡大があり、開催を延期し、対面で開催できる機会を探したが、新型コロナウイルス感染の収束が見通せないことから、オンラインでの開催へと変更し、令和3年2月26日～28日にオンラインで開催をした。日本、欧州、米国の時差があり、リアルタイムでの開催が可能な時間帯としては、日本時間で、午後8時～午後10時という限られた時間帯での開催となり、プログラム構成については、困難を極めた。幸いなことに、実行委員会の皆様、海外の研究者の温かい理解とサポートがあり、開催にこぎつけることができた。リアルタイムで開催する講演の時間は限られたものの、会長講演を含めて10名の講演、さらに、VOD（video on demand）による講演として、36講演、ポスター発表として、45演題でプログラムを構成することができた。

本コンgresでは、多系統萎縮症の診断基準の改訂、本疾患の自然歴、 α -synucleinを中心とした、本疾患の分子病態機構、本疾患の分子遺伝学、本疾患のバイオマーカーの探索、本疾患の臨床治験の課題、間葉系幹細胞を用いた治療法の成果などについて、充実した内容の口演発表があった。多系統萎縮症の診断基準については、Gilmanらによる診断基準がよく用いられているが、発症早期の段階で、精度の高い診断に用いることができる診断基準への改訂が望まれており、改訂案が完成しつつあり、様々な角度から討議が行われた。新しい診断基準については、今後、論文としての執筆段階に進む予定になっている。

多系統萎縮症は、病理学的視点からは、 α -synuclein が、オリゴデンドロサイトを中心に異常凝集し、封入体を形成することが、特徴的な病理学的所見として見出されてきている。しかしながら、 α -synuclein の凝集がどのような機序で生じるのか、十分には解明されていない。 α -synuclein の凝集過程については、フランスのRonald Melkiによる詳細な構造解析の結果が発表され、多系統萎縮症においては、特徴的な α -synuclein の立体構造が観察されることが示された。

多系統萎縮症は、家族性の発症が観察されない、すなわち、孤発性の疾患であると考えられてきているが、近年になり、頻度は稀ながら多発家系の存在が見出されてきており、遺伝学的な背景の関与が示されるようになってきている。辻、三井らは、日本で、多系統萎縮症レジストリを立ち上げ、自然歴の収集、分子遺伝学的解析を進めてきている。三井により、多系統萎縮症レジストリの紹介、詳細な自然歴の研究結果が報告された。このレジストリの構築、自然歴の研究は、現在進められている、多系統萎縮症の臨床治験に大きく役立っている。Joyceらは、多系統萎縮症のリスク遺伝子として *COQ2* V393A に関する詳細なメタ解析の結果を報告した、V393Aが、日本を含め東アジア地域の人達に一定の頻度で存在し、本疾患の発症リスクを高めるリスク遺伝子であることが確認された。

治療法開発研究については、米国のメイヨークリニックから間葉系幹細胞を用いた治験、日本からは、高用量CoenzymeQ10を用いた治験の紹介があった。メイヨークリニックのWolfgang Singerから、自家間葉系幹細胞を用いて髄注する治療の報告があり、本疾患の進行抑制に対する治療効果が観察されたことが報告された。この成果を受けて、本格的な第2相試験の準備が進められているとの報告があり、今後の発展が期待された。辻は、多系統萎縮症多発家系における *COQ2* 遺伝子の発見、さらに孤発性多系統萎縮症の疾患感受性遺伝子としての *COQ2* V393A の発見の経過を紹介した。*COQ2* 遺伝子は、コエンザイムQ10の合成系の酵素をコードしており、*COQ2* 変異より、コエンザイムQ10の合成低下をもたらすことが考えられている。その後、多系統萎縮症におけるコエンザイムQ10の関与について、多くの研究成果が報告されており、*COQ2* 遺伝子の変異を有していない場合であっても血漿、脳脊髄液、小脳などでコエンザイムQ10の低下が見出されてきている。このことから、高用量のコエンザイムQ10の補充が、多系統萎縮症の治療薬として有効ではないかと考えられるようになり、現在、日本で進められている臨床治験が報告された。これまで有効な治療法がなかった多系統萎縮症について、複数の有望な治療法が検討されていることが大きな成果であった。

本コンGRESSでは、北米の患者会 (Multiple System Atrophy Coalition) の積極的な参加があり、2月28日には、同時通訳を入れて、日本の患者会 (全国脊髄小脳変性症・多系統萎縮症友の会) との交流会が開催された。海外からは、北米だけでなく、豪州、英国の患者会の参加もいただいた。同時通訳がスムーズに行われ、活発な意見交換が行われたこと、さらに、今後、国際的な連携を深めて、その活動を継続的に発展させていくことになったことは、本コンGRESSの大きな成果となった。



4

令和3年度事業計画及び予算について

令和3年度の事業計画及び予算については、令和3年3月の第35回理事会及び第22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

令和3年度公募要領を定め、令和3年6月1日～7月20日を応募期間とし、財団ホームページでの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 40才未満の国内の医師や研究者が行う難病の研究課題に助成金を贈呈する。
- ② 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。
- ③ 助成金額は1件200万円とする。
- ④ 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。

2) 国際シンポジウム開催事業（令和4年度事業分）

- ① 令和4年4月1日から令和5年3月31日の期間に会場開催型（Web併用型を含む）又はWEB専用開催型とし開催を予定する難病に関する国際シンポジウム開催計画を募る。
- ② 会場開催型については1,000万円、WEB専用開催型については500万円の範囲内で開催費用を負担する。
- ③ 採択予定件数は1～2件とする。

(2) 国際シンポジウム開催事業

第4回 IgG4 関連疾患国際シンポジウム（令和元年度採択事業）

- ① 開催時期 令和3年12月2日（木）～4日（土）3日間
- ② 会場 北九州国際会議場（北九州市）
- ③ 参加予定 500名（うち外国側参加者200名）※外国側参加者割合40%
- ④ 実行委員長 田中 良哉（産業医科大学医学部 教授）
- ⑤ 事業費 4,673万円（うち当財団負担額1,000万円）

(3) 難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

難病患者、家族及び医療関係者等へ難病施策等を周知するため、厚生労働省及び関係機関等と緊密な連携を図り、難病に関する最新の関係情報を収集し「難病情報センターホームページ」の掲載内容の更新を行うとともに、パンフレット「難病情報センターのご案内」を改訂し関係機関へ配布する。

(4) 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）

難病診療連携拠点病院からの対応困難な難病診療に関する照会対応や難病診療連携拠点病院への相談事例の情報提供を行うとともに、ネットワーク構成機関の全体会議の開催や各都道府県の難病医療提供体制について周知を図る。

(5) 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・指定都市の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。

(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「難病研究財団ニュース」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	900	①国際シンポジウム開催費	46,731
②国際シンポジウム受取会費	16,650	②医学研究奨励助成事業	47,387
③資産運用収入等	10,058	③難病情報センター事業	27,096
④国庫補助金等	42,773	④難病医療支援ネットワーク事業	12,260
⑤寄付金（一般及び事業用）	52,081	⑤難病相談支援センター間の ネットワーク支援事業	8,961
		⑥その他法人運営費等	4,984
計	122,462	計	147,419

5

難病対策の動向について

前号（53号）では、「難病の患者に対する医療等に関する法律附則第2条に基づく検討状況」「指定難病検討委員会の審議状況」「難病診療連携拠点病院等の指定状況」及び「難病対策に関する令和3年度予算概算要求」についてご紹介しました。財団ニュースバックナンバーは、当財団のホームページで閲覧することができます。（<https://www.nanbyou.jp/project/publish/publish2/>）

本号では、前号以降の動向と「難病対策に関する令和3年度予算」についてご紹介いたします。

1. 「難病の患者に対する医療等に関する法律」附則第2条に基づく検討

難病法は附則第2条に「政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。」と定めています。

厚生労働省では「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・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」（合同委員会）において検討を行っており、本年6月に「難病・小慢対策の見直しに関する意見書（素案）」の審議が行われました。

難病・小慢対策の見直しに関する意見書（素案）（ポイント）

基本的な考え方	難病法の基本理念にのっとり、難病の克服を目指し、共生社会の実現に向けて総合的な施策を講じる。
研究・医療の推進 （良質かつ適切な医療の充実）	・円滑に医療費助成が受けられる仕組みの導入 ・データベースの充実と利活用について ・医療費助成の申請をしない患者の登録の仕組みの導入
地域共生の推進 （療養生活支援の強化）	・地域における支援体制の強化 ・小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の強化 ・「登録者証」（仮称）の発行

今後、合同委員会できとりまとめが行われ、疾病対策部会・児童部会へ報告される予定となっています。（難病対策委員会 https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_127746.html）

2. 指定難病検討委員会の審議状況

令和3年度実施分の指定難病の追加に関する審議は、昨年10月に開始され、これまでに委員会が3回（5/10、5/25、6/10）開催されました。新規の疾病追加について研究班や関係学会から情報提供のあった48疾病について審議が行われています。

委員会の審議終了後、パブリックコメント、疾病対策部会への報告、厚生労働省告示、指定難病に係る診断基準及び重症度分類等に係る健康局長通知が発出される予定となっています。

また、今回初めて「既存の指定難病の診断基準等の改定」について審議が行われることとなり、指定難病の追加の審議が終わり次第、研究班から情報提供のあった182疾病の改定にかかる検討が行われる予定となっています。

（指定難病検討委員会 https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_206844.html）

3. 難病診療連携拠点病院等の指定状況

平成30年度より各都道府県では、「難病診療連携拠点病院」「難病診療分野別拠点病院」「難病医療協力病院」を指定し、拠点病院等に「難病診療連携コーディネーター等」を配置するなどして難病の医療提供体制を順次構築しています。

一方、国では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ることから、難病に関する研究班と連携する難病医療支援ネットワークを構築し、当財団がその運営事務局を担っています。令和3年6月現在の指定状況は次のとおりです。(当財団調べ)

	都道府県数		病院数	人数
難病診療連携拠点病院	44(41)		79(74)病院	
難病診療連携コーディネーター		36(32)		61(54)人
難病診療分野別拠点病院	24(19)		63(46)病院	
難病診療連携コーディネーター		14(12)		8(7)人
難病診療カウンセラー		1(1)		1(1)人

()は令和2年10月時点

なお、各都道府県の「難病診療連携拠点病院」「難病診療分野別拠点病院」「難病医療協力病院」は難病情報センターのホームページで閲覧することができます。

患者様及びご家族等関係者が、病院情報へのアクセスが容易となるよう都道府県のご協力を得て順次、病院ホームページへ直接リンク掲載を図り、令和3年6月現在、28道府県のリンク掲載を完了しました。

(難病の医療提供体制 <https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)

4. 難病対策に関する令和3年度予算の概要

(単位：億円、かっこ内は令和2年度予算額)

難病対策関係予算	1,286	(1,266)
(1) 医療費助成の実施	1,154	(1,139)
・ 難病医療費等負担金	1,152	(1,137)
・ 特定疾患治療研究事業	2.2	(2.2)
(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	(12)
(主な事業)		
・ 難病相談支援センター事業	6.5	(6.5)
・ 難病等制度推進事業(新規)	0.6	
(3) 難病の医療提供体制の構築	7	(6)
・ 難病医療提供体制整備事業	5.7	(5.7)
・ 難病の全ゲノム解析等実証事業(新規)	0.9	
・ 難病情報センター等事業	0.4	(0.4)
(4) 難病に関する調査・研究などの推進	113	(108)

令和2年度を通して、皆さまからの病気の解説へのアクセス数が多かった筋萎縮性側索硬化症 (ALS) (指定難病2) を取り上げました。

1. 疾病の概要

筋萎縮性側索硬化症 (ALS) とは、手足・のど・舌の筋肉や呼吸に必要な筋肉がだんだんやせて力がなくなっていく病気です。しかし、筋肉そのものの病気ではなく、筋肉を動かし、かつ運動をつかさどる神経 (運動ニューロン) だけが障害を受けます。その結果、脳から「手足を動かせ」という命令が伝わらなくなることにより、力が弱くなり、筋肉がやせていきます。長期に療養する方が増えてきたこともあり、感覚の異常や膀胱直腸障害などの自律神経障害、眼球運動障害、括約筋障害、褥瘡なども生じることがあると分かってきました。男性にやや多く、60～70歳代の頻度が多いと言われています。

2. 原因

原因は不明ですが、神経の老化と関連があるといわれています。

3. 症状

多くの場合は、手指の使いにくさや肘から先の力が弱くなり、筋肉がやせることで始まります。話しにくい、食べ物がのみ込みにくいという症状で始まることもあります。いずれの場合でも、やがては呼吸の筋肉を含めて全身の筋肉がやせて力が入らなくなり、歩けなくなります。のどの筋肉の力が入らなくなると、声が出しにくくなったり (構音障害)、水や食べ物の飲み込みができなくなります (嚥下障害)。またよだれや痰 (たん) が増えることもあります。呼吸筋が弱まると呼吸も十分にできなくなります。通常は、これらの症状がゆっくりと進行します。

4. 治療法・対症療法

一般に、リルズール (商品名リルテック) という薬が使われますが、ALSの進行を遅らせる目的です。このほか、体の自由が効かないことや、病気に対する不安等から起こる不眠には、睡眠薬や安定剤を使います。

ALSに伴って起こる筋肉や関節の痛みに対しては、毎日のリハビリテーションがとても大切です。

呼吸困難に対しては、鼻マスクによる呼吸の補助と気管切開による呼吸の補助 (人工呼吸器あるいはレスピレーター) があります。多くの場合、気管切開が必要な時期になると、定期的に痰 (たん) の吸引が必要になります。人工呼吸器を使用する場合であっても基本的には在宅での生活ができます。人工呼吸器や吸引器には電気が必要ですので、地震や台風などの災害時におこる停電に備えて予めの準備も必要です。

のみ込みにくさがある場合には、食物の形態を工夫する、少量ずつ口に入れて嚥下するなど、摂食・嚥下の仕方に注意することが有用です。飲み込みにくさがさらに進行した場合には、お腹の皮膚から胃に管を通したり (胃ろう: PEGともいいます)、鼻から食道を経て胃に管を入れて流動食を補給したり、点滴による栄養補給などの方法があります。現在は「胃ろう」で栄養補給する方法が一般的です。呼吸機能が悪くなってからの「胃ろう」の造設はより危険が伴うこともあり、早めに主治医との相談をお勧めします。

話しにくい、手の力が入らないなどの症状が進行すると、家族や他の人とのコミュニケーションが大変になります。このため、早めに新たなコミュニケーション手段の習得を行うことが大切です。文字盤とよばれるコミュニケーションボードを使用するには、最初に練習が必要です。体や目の動きが一部でも残存していれば、適切なコンピューター・マルチメディア (意思伝達装置) および入力スイッチの選択により、コミュニケーションも可能です。

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。

病気の解説 <https://www.nanbyou.or.jp/entry/52>

診断・治療指針 <https://www.nanbyou.or.jp/entry/214>

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。

(令和3年4月1日現在)

賛助会員（法人）

旭化成ファーマ株式会社
小野薬品工業株式会社
協和キリン株式会社
大中物産株式会社
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
田澤 誠
富樫 尚夫
野谷 恵
匿名ご希望 4名

(令和2年度)

ご寄付をいただいた方々

一般社団法人津守病院 様	株式会社フジトランスコーポレーション 様
株式会社六心 様	ネットワンシステムズ株式会社 様
愛の夢チャリティコンサート 野谷 恵 様	
安達 了一（オリックスバファローズ、チームA） 様	
青本 忠彦 様	安藤 俊 様
石井 節子 様	岩崎 ノブ 様
宇野澤 英治 様	海老原 弘一 様
小笠原 由貴 様	小川 しょうさく 様
からだケアルームクオリア 様	木村 勇貴 様
小橋 和廣 様	小比類巻 敏 様
五味 千夏 様	小山 大 様
笹子 勇 様	高谷 唯人 様
高橋 慎 様	田口 治宏 様
竹下 淳也 様	寺内 由佳 様
二井家 千尋 様	野崎 悟志 様
林 智則 様	古屋 文男 様
山内 章三 様	山田 真輝 様
山本 勝利 様	藁谷 定夫 様
匿名ご希望 16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 <https://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》 コウキザイ タンホウジン 公益財団法人 ナビ ヨウカク カンキョウガ 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

<https://www.nanbyou.jp>

【難病情報センター】

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