No. 58
2023. 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

1 第31回日本医学会総会における市民公開講座「ビックデータが拓く難病医学の未来」の開催について

前回（平成 31 年）の総会に続き、第 31 回日本医学会総会 2023 東京において市民公開講座の機会をいただきました日本医学会様に心より感謝申し上げます。

当財団は、昭和 48 年の設立以来、国の難病施策と歩を一にし、難治性疾患等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、国際シンポジウムの開催や医学研究奨励助成事業、難病情報センター事業などに取り組んでおります。

国の難病対策は、平成 27 年 1 月施行の「難病法」により医療費助成や難病研究において大きな飛躍を遂げました。難病対策には、難病患者様やご家族への医療費助成等の支援と難病の克服に向けた研究の両輪が必要と考えます。

今般、第 31 回日本医学会総会 2023 東京においては、基本構想を「ビッグデータが拓く未来の医学と医療～豊かな人生 100 年時代を求めて～」と掲げていることを受けて難病医学におけるビッグデータの活用をテーマとして去る 4 月 22 日（土）にステーションコンファレンス東京において本講座を開講いたしました。

市民公開講座は、WEB 併用のハイブリット方式とし、参加者は会場に 40 名、オンライン配信参加の 230 名と大変多くの皆様にご聴講賜りました。

開催にあたりご後援、ご協力をいただきました関係機関の皆様に心より御礼を申し上げます。

プログラム

第 31 回日本医学会総会 2023 東京　会頭挨拶　　春日　雅人

講演①　指定難病－難病情報センターの役割
宮坂　信之　（公財）難病医学研究財団 理事
東京医科歯科大学 名誉教授

講演②　ゲノム医療を活用した神経難病の進行阻止を目指して
服部　信孝　順天堂大学医学部附属順天堂医院脳神経内科 教授

講演③　患者さんとともに歩む皮膚難病研究
棚橋　華奈　名古屋大学医学部附属病院皮膚科 助教

講演④　ビッグデータと難病 －未診断疾患イニシャチブ（IRUD）の歩み－
水澤　英洋　国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐
AMED IRUD コーディネーティングセンター 代表

総合討論

「ビックデータが拓く難病医学の未来」を終えて

【座　長】（公財）難病医学研究財団／医療福祉ジャーナリスト　**飯野　奈津子**

生命の設計図とも呼ばれるヒトの全遺伝情報について、国際的なプロジェクト「ヒトゲノム計画」が解読の完了を宣言してから、今年で20年になります。この間ゲノム情報の解析技術や研究が進んで、遺伝子の変異が関わることが多い難病においても、原因遺伝子が解明され直接治療に結びつくケースが出てきていることが、今回の市民公開講座で紹介されました。ゲノム医療を活用した神経難病や皮膚難病への最先端の取り組みのほか、未診断の患者が全国どこにいても網羅的ゲノム解析研究に参加できるIRUDの成果など。先生方の報告を拝聴してゲノム医療の重要性と可能性を再認識し、これから難病の解明や治療法の開発が加速度的に進み、病気の発症予防にもつながっていくだろうと期待が大きく膨らみました。

ただその一方で、究極の個人情報ともいわれる遺伝情報の取り扱いをめぐって、不安を感じる患者や家族が少なからず存在することも、真摯に受け止める必要があると感じます。難病は患者の数が少ないので情報を匿名化しても個人が特定されるのではないか、ゲノム情報の解析で病気のなりやすさがわかると、雇用や昇進、結婚といった場面で差別や不利益を受けるのではないか。そうした不安を払拭できなければ、遺伝子検査を受けようという人も増えていかないからです。

この問題を取材する中で「遺伝情報の活用と差別禁止は車の両輪」という言葉を何度か耳にしました。遺伝情報を活用しゲノム医療の発展を目指すなら、差別禁止を含め、患者が安心して医療や研究に参加できる環境づくりが欠かせないということだと思います。それによって遺伝子検査を受ける人が増え遺伝情報のビッグデータが豊富になれば、研究がさらに進んでゲノム医療のメリットを国民が享受できるわけです。

幸いにも今年6月、遺伝情報に基づき患者に応じた治療を推進することや、差別の防止などを掲げる「ゲノム医療法」が国会で成立しました。ただこれは、安心の環境づくりに向けた一歩にすぎません。今後国は、ゲノム医療を総合的に推進する基本計画やゲノム情報の取り扱いに関する指針を策定するということですが、具体的にどのような事例が差別にあたるかや罰則が必要かどうかも含めて、患者や家族の立場の人も交えて議論を尽くし、信頼できるルールを作り上げていく過程こそ大事だと思います。

そして臨床の現場でも、情報がどう使われセキュリティをどう確保しているのかなど、分かりやすく説明することが求められますし、患者や家族が抱える悩みや不安に応えられるよう相談支援体制を整備することも欠かせません。ゲノム解析で得られた膨大な情報をどこまで本人や家族に伝えるのか、知らないでいる権利についても考えなければならない時代になっていくと思います。

ゲノム医療の対象は、現在は難病とがんが中心ですが、様々な病気のリスクが予測できるようになれば、すべての人に関わってきます。多くの人が遺伝やゲノムについて理解を深め、自分事として考えていくことができるかどうか、これからも注意深く見守っていきたいと思います。

【座　長】（公財）難病医学研究財団／（公社）地域医療振興協会／東京大学　**北村　聖**

第31回日本医学会総会は「ビックデータが拓く未来の医学と医療：豊かな人生100年時代を求めて」を全体統一テーマとして開かれた。ちょうど、チャットGPTに代表される生成系AIが使えるようになり、社会的にも大きな話題になっているときであり、いやが上にも「AIと医療」という切り口で盛り上がった。浅い議論ではAIに取って代わられる仕事はなんだろうということがあった。そんな中、前夜祭として、開会前日に大ホールにおいて、AIの現状と将来を論ずるシンポジウムが開かれた。その中で、AIはかつてパーソナルコンピュータが導入されたとき以上の大きな変革を社会、仕事さらに生活そのものに大きな影響を与えるだろうという意見があり、まさにその通りと思った。これを前提に、AIを規制したり排除しようとする動きが一部にあるが、そうではなく、健全な発展のためのルール作りを急ぐべきという考えにまさに諸手を挙げて賛成であった。

このように、気持ちの上で、温まった状態で市民公開講座「ビックデータが拓く難病医学の未来」の司会に臨むことができた。ここでは、デジタルテクノロジーに深く関係する2人のご発表について述べる。

宮坂先生から発表があったように、難病の医療においてICT（情報通信技術）を用いた情報発信はまさに難病の特徴を捉えたものと高く評価する。難病は発生頻度も低く、そのため、地元地域に専門家がいないことが多い。難病患者が正しい情報を得るためにホームページを始めとするICTはまさに難病医療が抱える多くの点を一気に解決したと言える。多くの患者会の紹介もされており、整備されたシステムであることが理解できた。難病医療の将来においては、面談によるリアルのものと、ICTのコンテンツとの整合・バランスの両立が課題になるであろう。

ついで、水澤先生からビックデータと難病－未診断疾患イニシャチブ（IRUD）の歩みと題して、まさに最近の進歩について紹介を頂いた。これは2015年から始まった日本医療研究開発機構（AMED）のプロジェクトであり、実に40%以上の未診断の家系で診断が確定された。ゲノム医療の勝利の現状を理解することができた。

このようにAIを始めとするデジタルテクノロジーの進歩により、難病患者に関わる臨床医師に求められる資質は、デジタルとは逆に、患者に寄り添う心、思いやりなど人間らしい面がさらに強調されるであろう。

講演概要

講演①　指定難病－難病情報センターの役割

（公財）難病医学研究財団／東京医科歯科大学　**宮坂　信之**

指定難病は、1）発病の機構が明らかでなく、2）治療方法が確立していない、3）希少な難病であって、4）長期の療養を必要とする、5）患者数が本邦において一定の人数に達していない、6）客観的な診断基準が確立していること、などが要件とされる。指定難病の診断、申請、医療受給者証の取得に必要なプロセスとさらに、指定難病の研究体制（日本医療研究開発機構（AMED）、厚生労働省など）、状況などを紹介し、最後に難病情報センターが指定難病の啓発活動に果たしている役割を概説した。

講演②　ゲノム医療を活用した神経難病の進行阻止を目指して

順天堂大学医学部附属順天堂医院　脳神経内科　**服部　信孝**

成人発症の神経疾患は、加齢が重要な危険因子であり、超高齢社会を迎えた我が国では更に増加することが予想されている。成人発症の神経難病の殆どは、根治が難しく対症療法すら存在しないのが現状である。神経難病の中でパーキンソン病（PD）はアルツハイマー病（AD）に次いで頻度が高く運動症状に関しては、レボドパの登場で劇的に改善する神経変性疾患である。早期はレポドパを中心とした薬物治療で日常生活は、ほぼ正常におくれることが可能であり、進行期に至っても脳深部刺激療法やレポドパ・カルビドパ配合経腸用液療法の登場により運動症状に関してはある程度コントロールが可能になっている。しかしながら、進行期では高次脳機能障害などの合併もあり、現状の薬物療法のみでは満足のいく治療とは言い難い。PD の殆どは遺伝歴のない孤発型であるが、5-10%は単一遺伝子異常で発症する遺伝性 PD が占める。単一遺伝子異常でドパミン神経細胞が脱落することから、原因となる遺伝子機能解析から根本治療を目指す戦略が有効と考えられている。ゲノム医療の現状について PD を中心に解説した。

講演③　患者さんと共に歩む皮膚難病研究

名古屋大学大学院医学系研究科　皮膚科学分野　**棚橋　華奈**

指定難病の一つである、先天性魚鱗癬は生まれつき全身の皮膚のバリア機能が障害され、出生時あるいは新生児期から全身の皮膚が著明に乾燥して厚く硬くなる病気である。最も症状の重い道化師様魚鱗癬というタイプは、全身の皮膚が非常に厚く硬くなり新生児から集中治療が必要となることも稀ではない。近年、先天性魚鱗癬の原因遺伝子は次々と明らかにされてきているが、病態は十分には解明されておらず、根治療法もまだない。名古屋大学皮膚科では、先天性魚鱗癬を含む各種遺伝性角化異常症の病因遺伝子変異検索と病態解明の研究を行っている。種々の遺伝性角化異常症について、日本国内のみならず、世界各国から、多数の患者さんの遺伝子診断の依頼を受けている。また、最近では先天性魚鱗癬の患者さんの適切な治療とその有効性、副作用を確認することを目的とした診療実態についての全国調査も実施し、この疫学的データと、私たちのこれまでの基礎的実験データを融合し、世界標準となる日本発の治療指針の作成と治療法の開発を目指している。皮膚難病の患者さんとともに歩んできた、我々の試みと今後の展望について報告した。

講演④　ビッグデータと難病 －未診断疾患イニシャチブ（IRUD）の歩み－

国立精神・神経医療研究センター／AMED　IRUD コーディネーティングセンター　**水澤　英洋**

近年、約 30 億塩基対からなる全ゲノム情報の解析技術が進歩し、希少で遺伝子異常が想定されるも未診断にとどまっていた多くの難病で診断が確定できる様になった。わが国では、2015 年から AMED による未診断疾患イニシャチブ（IRUD）が開始され、全国どこにいても、どの様な症状でも網羅的ゲノム解析研究に参加できる。2022 年 9 月現在、IRUD 拠点病院 39 と高度協力病院 13 に IRUD 診断委員会が置かれ、414 の協力病院や掛かり付け医から患者が紹介され、7426 家系 21340 検体の登録、6479 家系の解析により 2771 家系（42.8%）で診断を確定した。新規原因遺伝子 25、新しい表現型や疾患概念 20 が含まれ、もう 1 家系あれば診断が確定する可能性の高い N of 1 家系は 330 であった。診断確定済の原因遺伝子 652 で 1718 変異が同定され、中には直接治療に結びつく例もある。8 家系以上認める比較的多い遺伝子は 30 で、70%は 1-2 家系のみにみられた。IRUD Exchange には 6082 家系の情報が HPO を用いて登録され、Matchmaker で国内外と共有・連携し成果をあげている。これら難病のゲノム・臨床データは世界的に急速に蓄積が進み、難病は勿論、コモンな疾患も含め病態解明や治療法開発に大きく貢献すると期待される。

2 令和４年度事業及び決算報告について

令和４年度事業は、皆様のご支援、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。本誌面をお借りし御礼申し上げます。

令和４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。

事業報告

（1）公募事業

令和４年度医学研究奨励助成事業公募要領及び令和５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　令和４年６月１日（水）～７月 20 日（水）

応募件数　医学研究奨励助成事業（一般枠）37 件、（臨床枠）24 件、（疫学枠）７件
　　国際シンポジウム開催事業　３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）１件
　　国際シンポジウム開催事業　１件

（2）難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

1）指定難病と行政の施策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 4,342 万件（月平均 362 万件）（前年度比＋18 万件）であった。

2）既存の指定難病 333 疾病について、厚生労働省難治性疾患政策研究班の協力により、最新の知見に基づいた「病気の解説」と「よくある質問」ページの検証と定期更新を行った。

3）難病情報センターのご案内パンフレット（令和４年５月版）を作成し、各都道府県難病対策所管課、保健所等へ配布した。また、特定医療費の高額かつ長期の認定に関する取扱いの改正に伴い、ダウンロード版（令和４年 10 月版）をホームページに掲載した。

4）メールによる相談は 708 件（前年度比－103 件）、電話による相談は 149 件（前年度比＋１件）であった。

（3）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）難病診療連携拠点病院は、37 自治体（前年度比±０）（難病診療連携コーディネーター 60 人）、難病診療分野別拠点病院は、24 自治体（前年度比＋７）（難病診療連携コーディネーター９人）の登録があった。

2）難病診療連携コーディネーターからの難病診療に関する相談事例はなかった。

3）難病情報センター「難病の医療提供体制」ページについて、随時、情報更新を行い、医療機関との直接リンクを図り、最新かつ迅速な情報提供に努めた。

4）難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院等へ難病情報センターのご案内パンフレットの一斉配布を行った。

（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運用状況は、都道府県 29 先、政令指定都市 9 先となり、相談システムにおける相談件数は 40,394 件（前年度－227 件）であった。

2）「相談記録・保存機能試行システム」のテスト利用の呼びかけを行い、２先がテスト利用を行い、青森県より導入申込があった。

3）Windows11 における動作検証、システム接続時に必須となる利用者パソコンごとの個別認証データの定期更新とシステム改善アンケートの回答から、年齢の自動計算、統計出力表の改善等のシステム改修を行った。。

4）都道府県等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 WEB 方式によるワークショップを令和５年１月 23 日（火）に実施した。難病相談支援センター 24 先、都道府県・政令市難病所管課３先から、保健師、看護師等 27 名の参加があった。

（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。また、掲載依頼に基づき治験情報ページにおいて医師主導治験１件と企業治験９件のリンク掲載とした。

2）難病研究財団ニュース６月（第 56 号）、10 月（第 57 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、難病関連学会等に配布した。

決　算

令和４年度貸借対照表

（令和５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	41, 991, 777	１．流動負債	1, 924, 691
２．固定資産	2, 261, 192, 906	２．固定負債	5, 374, 000
（1）基本財産	10, 000, 000	負債合計	7, 298, 691
（2）特定資産	2, 247, 828, 856	**Ⅲ 正味財産の部**	
（3）その他固定資産	3, 364, 050	１．指定正味財産	561, 524, 856
		２．一般正味財産	1, 734, 361, 136
		正味財産合計	2, 295, 885, 992
資 産 合 計	2, 303, 184, 683	負債及び正味財産合計	2, 303, 184, 683

令和４年度正味財産増減計算書

（令和４年４月１日～令和５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**	6, 816, 340
１．経常増減の部			
（1）経常収益	86, 253, 492	**Ⅲ 正味財産期末残高**	2, 295, 885, 992
（2）経常費用	115, 000, 856		
事業費	84, 485, 517		
管理費	4, 791, 572		
特定資産評価損益等	△ 4, 210, 000		
当期経常増減額	△ 7, 233, 597		
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	△ 7, 233, 597		
一般正味財産期首残高	1, 741, 594, 733		
一般正味財産期末残高	1, 734, 361, 136		

3 令和４年度医学研究奨励助成事業

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。令和４年度は次の 12 名の方々が受賞しそれぞれに 200 万円を贈呈しました。

一般枠７名　〔助成対象研究〕難病の成因や病態の解明及び治療の原理に関わる基礎的研究

○藤田　　幸　　島根大学医学部医学科発生生物学　教授
（受 賞 課 題）神経変性疾患における軸索変性機序の解明とその抑制手法の開発
（研究対象疾患）筋萎縮性側索硬化症、脊髄損傷

○中野　正博　　理化学研究所生命医科学研究センター自己免疫疾患研究チーム　特別研究員
（受 賞 課 題）高精度シングルセル解析を用いたループス腎炎の病態解明
（研究対象疾患）全身性エリテマトーデス、ループス腎炎

○廣瀬　健太朗　　国立循環器病研究センター心臓生理機能部　上級研究員
（受 賞 課 題）筋ジストロフィー合併心不全の治療を目指した新規ユビキノン制御遺伝子の解析
（研究対象疾患）デュシェンヌ型筋ジストロフィー

○丸山　和晃　　三重大学大学院医学系研究科修復再生病理学　助教
（受　賞　課　題）発生学的解析に基づくリンパ管・血管奇形の病態解明、新規治療法開発
（研究対象疾患）巨大リンパ管奇形、巨大静脈奇形、巨大動静脈奇形
○諸石　寿朗　　熊本大学大学院生命科学研究部シグナル・代謝医学講座　教授
（受　賞　課　題）鉄動態に着目した原発性胆汁性胆管炎の病態解明と治療法開発
（研究対象疾患）原発性胆汁性胆管炎
○中嶋　秀行　　九州大学大学院医学研究院　助教
（受　賞　課　題）レット症候群の新規病態発症機序の解明と治療法の開発
（研究対象疾患）レット症候群
○本郷　博貴　　東京大学医学部附属病院脳神経外科　助教
（受　賞　課　題）ギャップ結合遺伝子異常に着目した血管奇形の病態解明と治療法探索
（研究対象疾患）巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）、巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）

臨床枠４名　〔助成対象研究〕難病の患者を対象とした診断や治療を行う臨床研究

○鍵山　暢之　　順天堂大学医学部循環器内科　准教授
（受　賞　課　題）ラジオミクス技術を用いた心筋症の自動診断人工知能プログラムの開発
（研究対象疾患）肥大型心筋症、心アミロイドーシス、ファブリー病
○松田　翔悟　　大阪医科薬科大学附属病院リウマチ膠原病内科　助教
（受　賞　課　題）CD68+/CD163+マクロファージのmiRNA，mRNAの網羅的解析を用いた間質性肺炎合併顕微鏡的多発血管炎の新規バイオマーカーの探索
（研究対象疾患）間質性肺炎合併顕微鏡的多発血管炎
○春日井　大介　　名古屋大学医学部附属病院救急科　病院助教
（受　賞　課　題）生命の危機に瀕した重症未診断疾患のリアルタイム endotyping 法を開発するための基盤構築
（研究対象疾患）未診断疾患、血栓性血小板減少性紫斑病、原発性抗リン脂質抗体症候群、成人スチル病、非典型溶血性尿毒症症候群、特発性多中心性キャッスルマン病など
○小早川　優子　　九州大学病院 ARO 次世代医療センター　助教
（受　賞　課　題）筋萎縮性側索硬化症に対する治療薬開発を促進する新規評価指標の確立
（研究対象疾患）筋萎縮性側索硬化症

疫学枠１名　〔助成対象研究〕難病について準備的、予備的研究を含む疫学研究

○石山　浩之　　国立循環器病研究センター脳神経内科　医師
（受　賞　課　題）出血型 CADASIL の疾患概念確立と大規模東アジアレジストリの構築
（研究対象疾患）皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症（CADASIL）

4 令和５年度事業計画及び予算について

令和５年度の事業計画及び予算については、令和５年３月の第 43 回理事会及び第 27 回評議員会において、次のとおり決定いたしました。

事業計画

（1）公募事業

令和５年度公募要領を定め、令和５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６年度事業分）

① 令和６年４月１日から令和７年３月 31 日の期間に会場開催（WEB 併用のハイブリッド方式を含む）又は WEB 専用開催とする難病に関する国際シンポジウムの開催計画を募る。

② 会場開催は 1,000 万円、WEB 専用開催は 500 万円を限度とし開催費用を負担する。

③ 採択予定件数は１～２件とする。

（2）医学会総会市民公開講座

名　　称：「ビッグデータが拓く難病医学の未来」

開催目的：ビッグデータの活用により近年急速に進歩し、具体的な治療につながる成果を上げている難病研究の現状と新たな治療法を紹介するとともに難病研究推進への理解を得る。

開 催 日：令和５年４月 22 日（土）15：00 ～ 16：30

方　　式：会場開催（WEB 併用のハイブリッド方式）

参加方法：会場参加またはオンライン配信参加

会　　場：ステーションコンファレンス東京 402（第 26 会場）

主　　催：公益財団法人難病医学研究財団

共　　催：日本医学会

後　　援：厚生労働省、日本医師会、日本歯科医師会、日本薬剤師会、日本看護協会日本医療研究開発機構（AMED）

（3）令和５年度国際シンポジウム開催事業

名　　称：国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病」

開催目的：テーマを「多様性の理解と孤立の解消のために」とし、TG（中性脂肪：Triglycerides）関連希少疾患の生物学的多様性、疾患多様性の理解を深め、希少性に伴う「患者、研究者、医療関係者」の疾患情報や治療機会からの孤立解消を目的とする。また、極めて多様な分子種を持つ TG は、その種類によっては治療に有効であることも明らかになってきており、TG が原因となる難病に加え、TG が治療法として期待できる小児希

少難病も取り上げる。「中性脂肪と希少難病」をテーマとする初の国際シンポジウムであり、その成功は新たな研究･臨床･患者 Community の形成を促し、対象難病のグローバルな克服に貢献できる。

開 催 日：令和５年 10 月 21 日（土）～ 10 月 22 日（日）２日間
方　　式：会場開催（WEB 併用のハイブリッド方式）
会　　場：国立京都国際会館（京都市）
参加予定人員：500 名（うち外国側参加者 200 名）※外国側参加者割合 40％
主　　催：公益財団法人難病医学研究財団
国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病」実行委員会
〔実行委員長：平野　賢一（大阪大学大学院医学系研究科　特任教授）〕

（４）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､最新の難病関係情報を収集し「難病情報センターホームページ」を通じ情報提供を行う。

厚生労働省難治性疾患政策研究事業研究班の協力を得ながら、掲載情報の定期的な点検・更新を行い、最新情報へのアップデートを図る。

（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）

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相談の受付、対応を行う。

各都道府県の指定状況等に基づき、「難病の医療提供体制（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）」の最新情報について難病情報センターホームページに掲載する。

（６）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円滑な運営を図る。

ネットワークシステム未導入先の難病相談支援センター並びに自治体所管課に対し、導入に向けた個別相談や「難病相談記録・保存機能試行システム」の配布などの働きかけを行う。

ワークショップを開催し、難病相談業務に関わる意見・情報交換を行い、難病相談支援員のスキルアップを図るとともに「難病相談支援ネットワークシステム」の利用拡大を図る。

（７）広報事業

１）機関紙（難病研究財団ニュース）を年に２回発刊し賛助会員及び寄付者等に配布する。
２）ホームページによる情報開示（事業概要や実績）と情報提供（指定難病の治験情報）を行う。

予　　算

（単位：千円）

１．収入の部		２．支出の部	
① 賛助会費	970	① 医学研究奨励助成事業	46, 993
② 受取会費	5, 200	② 国際シンポジウム等開催事業	22, 035
③ 資産運用収入等	10, 830	③ 難病情報センター等事業	37, 003
④ 国庫補助金	38, 559	④ 難病相談支援センター間の	7, 903
⑤ 寄付金等	36, 535	ネットワーク支援事業	5, 335
		⑤ その他法人運営費等	
計	92, 094	計	119, 269

5 疾病ミニ解説「パーキンソン病」について

令和４年度を通して、皆さまからのアクセス数が多かった「パーキンソン病（指定難病６）」を取り上げました。

疾病の概要

振戦（ふるえ）、動作緩慢、筋強剛（筋固縮）、姿勢保持障害（転びやすいこと）を主な運動症状とし、50 歳以上で起こることが多い病気です。まれに 40 歳以下で起こる方もあり、若年性パーキンソン病と呼んでいます。

パーキンソン病の患者さんの数は 10 万人に 100 人～ 180 人くらいですが、65 歳以上では 10 万人に 1000 人で、人口の高齢化に伴って患者さんは増加しています。

原　　因

大脳の下にある中脳の黒質ドパミン神経細胞が減少して起こります。ドパミン神経細胞が減少する理由はわかっていませんが、現在はアルファ - シヌクレインというタンパク質が凝集して蓄積し、ドパミン神経細胞が減少すると考えられています。このアルファ - シヌクレインが増えないようにすることが、治療薬開発の大きな目標となっています。

症　　状

振戦（ふるえ）、動作緩慢、筋強剛（筋固縮）、姿勢保持障害（転びやすいこと）が主な運動症状です。ふるえは静止時の振戦で、例えば手の場合、椅子に座って膝に置いている時や歩いているときなど力を入れていない時に起こります。動かすと、ふるえは小さくなります。筋強剛は自分ではあまり感じませんが、他人が手や足、頭部を動かすと感じる抵抗を指しています。動作緩慢は動きが遅くなることで、同時に細かい動作がしにくくなります。最初の一歩が踏み出しにくくなる「すくみ」が起こることもあります。姿勢保持障害はバランスが悪くなり、転倒しやすくなることです。

運動症状のほかには、便秘や頻尿、発汗、易疲労性（疲れやすいこと）、嗅覚の低下、起立性低血圧（立ちくらみ）、気分が晴れない（うつ）、興味が薄れたり意欲が低下する（アパシー）などの症状も起こることがあり、非運動症状と呼んでいます。

治 療 法

治療の基本は薬物療法で、少なくなったドパミンを補います。一般的には複数の薬を組み合わせて治療しています。

薬によって服薬のタイミングが異なりますので、その理由をよく理解して服薬することが大切です。

日常生活の注意点

運動、睡眠、食事、薬が基本です。

体を動かし、体力を高めることが大切です。激しい運動ではなく、散歩やストレッチなど、毎日の運動を続けることが重要です。

また、気持ちを明るく保つことも大切です。気分が落ち込むと、姿勢も前かがみとなり、動作も遅くなります。私たちが意欲を持って行動する時は、脳内でドパミン神経が働いていると考えられています。

日常生活の過ごし方も大事な治療ですので、是非工夫してください。

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/169

「よくある質問」及び「厚生労働省作成の概要・診断基準等」も上記ページから閲覧できますのでご参照ください。

6 難病対策の動向について

前号（57 号）では、「難病医療助成制度「高額かつ長期」にかかる改正告示の公布及び適用」、「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５年度概算要求の概要」についてご紹介しました。財団ニュースのバックナンバーは、当財団のホームページで閲覧することができます。

○　難病財団ニュースバックナンバー
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５年度予算の概要」についてご紹介いたします。

難病法の一部改正

（１）「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成 27 年１月１日施行）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。

難病法の見直しについては、厚生労働省の「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）において検討が行われました。その検討結果については、令和３年７月 14 日に「難病・小慢対策の見直しに関する意見書」として公表され、昨年７月 24 日の合同委員会において、同意見書を踏まえた難病法の見直し案について審議され、見直し案が了承されました。

（２）上記（１）の見直し内容を盛り込んだ難病法の改正案は、小児慢性特定疾病や障害施策等の改正案を束ねた「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等の一部を改正する法律案」として令和４年 10 月 14 日に閣議決定され、国会審議を経て、令和４年 12 月 10 日に成立し、12 月 16 日に公布されました。

（３）この改正法の概要は次のとおりです。

①　医療費助成開始日の前倒し（施行期日　令和５年 10 月１日）

医療費助成の開始日は現行申請日からとなっているが、開始時期を「重症度分類を満たしていることを診断した日」（重症化時点）とする。ただし、申請日からの遡りの期間は原則１か月とし、入院その他緊急の治療が必要であった場合等は最長３か月とする。（小児慢性特定疾病も同様）

②　登録者証の新設（施行期日　令和６年４月１日）

福祉、就労等の各種支援を円滑に利用できるようにするため、都道府県等が難病患者のデータ登録時に指定難病に罹患していること等を確認し、「登録者証」を発行する。

③　難病相談支援センターの連携すべき主体として、福祉関係者や就労関係者を法律に明記（施行期日　令和５年 10 月１日）

④　難病・小慢データベースの法的根拠を新設（施行期日　令和６年４月１日）

国による情報収集、都道府県等の国への情報提供義務、安全管理措置、第三者提供ルール等を規定し、難病データベースと小慢データベースの連結解析や難病・小慢データベースと他の公的データベースとの連結を可能とする。

指定難病（令和６年度実施分）にかかる検討結果

指定難病検討委員会において検討された下記（１）、（２）（「指定難病（令和６年度実施分）」という。）については、令和５年６月 20 日の厚生科学審議会疾病対策部会において了承されました。「指定難病（令和６年度実施分）」にかかる厚生労働省改正告示及び健康局長改正通知は、令和５年８月に発出され、令和６年４月に施行される予定となっています。

なお、「指定難病（令和６年度実施分）」の対象疾病の詳細については、厚生労働省のホームページに掲載されています。

○　令和５年度第１回厚生科学審議会疾病対策部会（持ち回り開催）について
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_33586.html

（１）既存の指定難病 189 疾病の診断基準及び重症度分類のアップデート及びこのうち４疾病の告示病名の変更（令和３年 11 月 24 日より９回、指定難病検討委員会において検討）

（２）３疾病の指定難病の追加、既存の２疾病に係る疾病の対象範囲の変更及びそのうち１疾病の疾病名の変更（令和５年３月３日より２回、指定難病検討委員会において検討）

＜新規の指定難病として追加＞

告示番号	疾病名
339	MECP2 重複症候群
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
341	TRPV4 異常症

＜告示病名及び対象範囲の変更＞

告示番号	疾病名
120	遺伝性ジストニア
121	脳内鉄沈着神経変性症（現 告示番号 121 神経フェリチン症を含む。）

※告示病名については、現告示番号 121 の神経フェリチン症のみ変更

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。

令和５年６月現在の指定及び配置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	45（44）		81（79）病院	
難病診療連携コーディネーター		38（37）		60（60）人
難病診療分野別拠点病院	24（24）		64（63）病院	
難病診療連携コーディネーター		17（17）		8（ 8）人
難病診療カウンセラー		1（ 1）		1（ 1）人

（　）は令和４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。

患者さん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５年６月現在、33道府県のリンク掲載を完了いたしました。

○　難病の医療提供体制
https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215

難病対策に関する令和５年度予算の概要

（単位：億円）

事　項	令和５年度	令和４年度
難病対策関係予算	1,443	（ 1,384 ）
(1)　医療費助成の実施	1,276	（ 1,250 ）
・難病医療費等負担金	1,273	（ 1,247 ）
・特定疾患治療研究事業	2.1	（ 2.1）
(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	12	（ 12 ）
（主な事業） ・難病相談支援センター事業	6.7	（ 6.7）
(3)　難病の医療提供体制の構築	8.7	（ 9.5）
・難病医療提供体制整備事業	5.5	（ 5.6）
・難病情報センター等事業	0.3	（ 0.3）
(4)　難病に関する調査・研究などの推進	119	（ 113 ）
（主な事業） ・難病対策等の推進のための患者データ登録整備事業等	11	（ 15 ）
・難病等制度推進事業	0.5	（ 0.5）
・難治性疾患等政策研究事業／難治性疾患実用化研究事業	107	（ 97 ）

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５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
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
ノバルティスファーマ株式会社

賛助会員（個人）

礒村　直彦
榎並　和廣
小島　竜登
佐山　高一
田澤　誠
冨樫　尚夫
匿名ご希望　５名

（令和４年度）

ご寄付をいただいた方々

一般社団法人津守病院　様
ネットワンシステムズ株式会社　様
株式会社六心　様
青本　忠彦　様
五十嵐　邦明　様
井本　剛司　様
小川　しょうさく　様
黒木　孝信　様
小山　大　様
笹子　勇　様
故谷口　杏子　様
西村　貴司　様
林　智則　様
古淵かえる整体院　様
森野　清　様
山本　勝利　様
藁谷　定夫　様
ＳＭＣ株式会社　様
有限会社林化成　様
愛の夢チャリティコンサート 野谷　恵　様
安藤　俊　様
今泉　良子　様
海老原　弘一　様
からだケアルームクオリア　様
こどものうたチャンネル　様
櫻井　尚子　様
高橋　慎　様
中上　直樹　様
野﨑　悟志　様
福元　俊雄　様
三國　真紀　様
山内　章三　様
山本　聡　様
匿名ご希望　29 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に関する情報の提供等を行っております。

これらの事業は、財団の趣旨にご賛同をいただいた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などによって実施しております。

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。
・なお、厚生労働大臣感謝状贈呈実施要領に基づき、厚生労働大臣感謝状の贈呈があります。
・また、当財団は内閣府より公益のために私財を寄付された個人・団体に授与される「紺綬褒章」の公益団体の認定を受けております。

（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
E メール　　zimukyoku@nanbyou.or.jp
ホームページ　https://www.nanbyou.jp/shien

■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ください。

■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≫ ｺｳｴｷｻﾞｲﾀﾞﾝﾎｳｼﾞﾝ 公益財団法人 ﾅﾝﾋﾞｮｳｲｶﾞｸｹﾝｷｭｳｻﾞｲﾀﾞﾝ 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