

No. 62
2025. 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「紫陽花の美しい頃に」

理 事 大澤 眞木子 1

1. 令和6年度事業及び決算報告について 2

2. 令和6年度医学研究奨励助成事業 5

3. 令和6年度国際シンポジウム開催事業「第2回国際キャスルマン病シンポジウム」

実行委員長 川 上 純 7

4. 令和7年度事業計画及び予算について 8

5. 難病対策の動向について 11

6. 疾病ミニ解説「好酸球性副鼻腔炎」について 14





紫陽花の美しい頃に

公益財団法人難病医学研究財団 理事
(一社)日本筋ジストロフィー協会 神経筋疾患登録機構長

大澤 眞木子

梅雨空に紫陽花が美しいころになりました。地球温暖化に伴い、気温の変動が激しい今日この頃でございます。皆様におかれましては、ご健勝にてお過ごしのことと存じます。

朗報があります。デュシェンヌ型筋ジストロフィー（Duchenne muscular dystrophy：以下DMD）は、進行性筋力低下により自立した生活や質が低下する治療困難で生命予後が悪い遺伝子変異に基づく筋疾患であります。この度、日本の製薬会社が開発した「デランジストロゲン モキセパルボク（一般名）」は、DMDの治療を目的とした再生医療等製品として審議され、国内で条件及び期限付き承認に該当する製造販売承認を2025年5月13日取得しました。

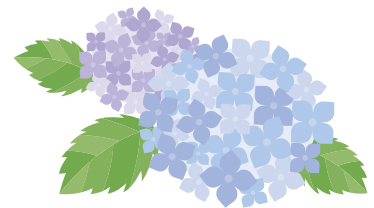
3年間の期限付き承認で、全症例を対象とした製造販売後調査および臨床試験の実施が義務付けられています。この会社では、DMDには治療が限られているので、新たな治療選択肢となるこの薬剤を日本の患者さんに一日も早く届けるよう、発売に向け準備を進めるとのことです。

この薬剤は、1回の投与でDMDの原因となるジストロフィンの欠損を補うように設計されたAAVベクターを用いた遺伝子治療薬であり、標的とする骨格筋、呼吸筋と心筋において、短縮型ジストロフィンの発現を介し、DMDの原因に働きかけるようデザインされています。1回の静脈内投与で短縮型ジストロフィンの発現を促す根本的な治療の薬剤です。

今回の承認は、歩行可能なDMDの4歳～7歳の男児を対象にしたこの薬剤の有効性および安全性を評価したグローバル第III相臨床試験であるEMBARC試験の最大2年間の成績を含むこれまでに実施した本品のすべての臨床試験成績等に基づいています。

現在、厚生労働省は保険適用の可否を検討中。米国では320万ドル（約4億8000万円）で販売され、国内で最高額の薬価となる可能性があります。条件及び期限付き承認は、患者さんに早く薬を届ける仕組みですが、厚生労働省は今回、医療財政への影響も考慮し、保険適用のあり方を慎重に検討するようです。

これまでDMDのような子供の筋肉の難病には根本的な治療手段がありませんでしたが、近年の遺伝子治療の進歩による今回の薬剤のような画期的な治療薬が開発されるようになっていきます。今後も続いて新たな治療薬が登場することを期待しています。



1

令和6年度事業及び決算報告について

令和6年度事業は、皆様のご支援とお力添えにより、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。

1. 事業報告

(1) 公募事業

令和6年度医学研究奨励助成事業公募要領及び令和7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6年6月3日（月）～7月22日（月）
- ・ 応募件数 医学研究奨励助成事業 52 件（一般枠）29 件、（臨床枠）19 件、（疫学枠）4 件
国際シンポジウム開催事業 8 件
- ・ 採 択 医学研究奨励助成事業 11 件（一般枠）6 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) 第2回国際キャスルマン病シンポジウムの開催

キャスルマン病と TAFRO 症候群におけるギャップを整理・解消し、醸成された国際的なコンセンサスに立脚した分類・診断基準や診療ガイドラインの策定につなげ、世界すべての診療レベルの均てん化を目指し、研究成果等の発表や意見交換を行った。

- ・ 開催日 令和7年2月7日（金）～9日（日）3日間
- ・ 会場 出島メッセ長崎
- ・ 開催方式 会場開催と WEB 併用のハイブリッド方式
- ・ 参加者数 101 名（会場 100 名、オンライン 1 名）
（うち外国側参加者 26 名、11 ヶ国）※外国側参加者割合 15%
- ・ 講演数等 14 セッション（57 講演）、ポスター 18 演題
- ・ 主催 公益財団法人難病医学研究財団
第2回キャスルマン病国際シンポジウム実行委員会
〔実行委員長：川上 純（長崎大学大学院医歯学総合研究科 教授）〕
- ・ 事業費 1,656 万円
（うちシンポジウムに来日参加した外国の若手研究者への旅費等の助成：15 名、4 ヶ国、210 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）

年間アクセス件数 3,216 万件（月平均 268 万件） ※前年度 3,602 万件

- ・ 「病気の解説」と「よくある質問」ページの定期更新
厚生労働省難治性疾患政策研究班から情報提供のあった最新の医学情報を反映し、182 疾病、338 ページを更新した。

- ・ 難病施策に関する情報の収集・提供
国の難病施策に関連する法律や法令、通知、厚生科学審議会に関する会議の開催日程や会議資料、災害関連情報について、厚生労働省ホームページへのリンクまたは難病対策課からの資料提供を受け、掲載した。
- ・ ウェブアクセシビリティを確保したホームページへの移行
CMS（コンテンツマネジメントシステム）にて作成したウェブページを対象に総務省が開発、提供しているウェブアクセシビリティ評価ツール（miChecker）を用いて、ホームページの適合状況を精査した。
ウェブアクセシビリティ方針ページを追加し、改善効果の高いコンテンツへの「画像コンテンツの読み上げ」対応設定を実施した。
- ・ 難病情報センターパンフレットの作成・配布
令和6年4月版を 37,670 部作成し、都道府県、指定都市、保健所等 582 先へ一斉配布を行い、ホームページにダウンロード用ファイルを掲載した。
- ・ メール・電話相談対応
メール相談件数 623 件（月平均 52 件）※前年度 651 件
電話相談件数 79 件（月平均 7 件）※前年度 95 件

（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等の登録状況
難病診療連携拠点病院 38 自治体 ※前年度 38 自治体
（難病診療連携コーディネーター登録済病院 45 病院、60 人）
難病診療分野別拠点病院 17 自治体 ※前年度 17 自治体
（難病診療連携コーディネーター登録済病院 6 病院、9 人）
- ・ 難病診療連携拠点病院等からの難病診療に関する相談事例 なし
- ・ 難病医療提供体制の周知・広報
難病情報センターパンフレット（令和6年4月版）を 42,330 部作成し、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 1,647 先へ一斉配布を行った。
- ・ 難病情報センター「難病の医療提供体制」ページへの情報掲載
情報更新 13 自治体
掲載医療機関 HP への直接リンクの新規許諾 1 自治体
令和7年3月末時点の主な掲載情報

1）難病医療連絡協議会	47 件（リンク数 14 件）
2）難病診療連携拠点病院	83 件（リンク数 59 件）
3）難病診療分野別拠点病院	83 件（リンク数 52 件）
4）難病医療協力病院	1,478 件（リンク数 817 件）

(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）

- ・ ネットワークシステムの運用状況
都道府県：運用 29 先 ※前年度 29 先
指定都市：運用 9 先 ※前年度 9 先
- ・ ネットワークシステム相談件数 38,838 件 ※前年度 40,764 件
- ・ 未導入先への「難病相談記録・保存機能試行システム」の利用案内を行った。
- ・ 難病相談支援センター間の情報共有化基盤改善の取り組みとして、掲示板システムを相談票システムに吸収し、システムの一本化を図る基本要件の作成を完了した。
- ・ 難病相談支援センター間ネットワークシステム構築のためのワークショップの開催
開催日時 令和7年1月31日（金）13：15～17：00
開催方式 Web（Zoom）開催
参加人数 保健師、看護師、社会福祉士等 26 名
(難病相談支援センター 21、都道府県・指定都市所管課 3)
- 目 的 事例検討を通して相談支援の質の向上を目指す

(6) 広報事業

- ・ ホームページによる情報発信
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。
掲載依頼に基づき、治験情報ページにリンク情報として医師主導治験 3 試験、企業治験 19 試験を掲載した。
また、ご寄付を賜った方々のうち氏名掲載の希望があった寄付者 33 名（社）を掲載した。
- ・ 財団ニュースの発行
7 月（第 60）号、10 月（第 61）号を発刊し、賛助会員、寄付者、医学系大学、難病研究班、難病関連学会、厚生労働省、都道府県等行政機関に計 1,000 部を配布した。

2. 決 算

令和6年度貸借対照表

（令和7年3月31日現在）

（単位：円）

I 資産の部		II 負債の部	
1. 流動資産	48,162,862	1. 流動負債	8,948,138
2. 固定資産	2,242,708,378	2. 固定負債	6,562,000
(1) 基本財産	10,000,000	負債合計	15,510,138
(2) 特定資産	2,181,219,896	III 正味財産の部	
(3) その他固定資産	3,325,620	1. 指定正味財産	524,897,896
		2. 一般正味財産	1,702,300,344
		正味財産合計	2,227,198,240
資 産 合 計	2,242,708,378	負債及び正味財産合計	2,242,708,378

令和6年度正味財産増減計算書
(令和6年4月1日～令和7年3月31日)

(単位：円)

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		当期指定正味財産増減額	△ 23,918,480
(1) 経常収益	99,466,231	指定正味財産期首残高	537,816,376
(2) 経常費用	111,377,653	指定正味財産期末残高	524,897,896
事業費	106,435,354		
管理費	4,942,299		
特定資産評価損益等	△ 7,690,000	III 正味財産期末残高	2,227,198,240
当期経常増減額	△ 19,601,422		
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	△ 19,601,422		
一般正味財産期首残高	1,721,901,766		
一般正味財産期末残高	1,702,300,344		

2

令和6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歳未満、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。令和6年度は次の11名の方々が受賞し、それぞれに200万円を交付し、これまでの受賞者総数は355名となりました。

一般枠 6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

受賞者 [一般枠]		研究課題	研究対象疾患
原 悠	東京科学大学病院 特任助教	LRBAの機能の多様性に着目したLRBA欠損症の新たな疾患概念の確立と根治的治療法の開発	原発性免疫不全症候群
栗田 威	神戸大学大学院医学研究科内科学講座消化器内科学分野 日本学術振興会特別研究員	潰瘍性大腸炎における抗インテグリン $\alpha v \beta 6$ 自己抗体の臨床的意義と病態解明	潰瘍性大腸炎
村松 憲	北海道大学病院 助教	キメラ自己抗体受容体T細胞療法を用いた水疱性類天疱瘡の根治利用の開発	水疱性類天疱瘡

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	筋萎縮性側索硬化症／パー キンソン認知症複合（Kii ALS/PDC）のニューロン －グリア－ミトコンドリア 関連に立脚した病態解明と 創薬研究	紀伊半島に多発する筋 萎縮性側索硬化症／ パーキンソン認知症複 合（Kii ALS/PDC）
上村 麻衣子	大阪公立大学大学院 医学研究科 講師	前頭側頭葉変性症に対す る、脳血管周皮細胞および 神経炎症を標的としたタウ 病態治療戦略	前頭側頭葉変性症
笹井 恒雄	京都大学医学部附属 病院免疫・膠原病内科 医員	自己抗原への免疫応答シス テムに着目した皮膚筋炎関 連間質性肺炎の層別化と病 態解明	皮膚筋炎、間質性肺炎

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

受賞者 [臨床枠]		研究課題	研究対象疾患
白井 雄也	大阪大学大学院医学系 研究科 助教	ゲノム－プロテオミクスの 統合解析による間質性肺疾 患の線維化病態の解明	特発性肺線維症
宮部 千恵	聖マリアンナ医科大学 難病治療研究センター 講師	再発性多発軟骨炎における 臓器特異的抗原を用いた新 規診断・治療法の確立	再発性多発軟骨炎
向野 隆彦	九州大学病院脳神経 内科 臨床助教	表面筋電図を用いた神経筋 疾患の革新的診断法の開 発：針筋電図を代替する低 侵襲かつ高精度な新規手法	筋萎縮性側索硬化症、 脊髄性筋萎縮症、筋ジ ストロフィー、重症筋 無力症などの神経筋 疾患全般
大野 陽哉	岐阜大学大学院医学系 研究科脳神経内科学分 野 医員	非定型パーキンソニズムに おける自己免疫病態の解明 と治療法の開発	進行性核上性麻痺、大 脳皮質基底核症候群、 多系統萎縮症

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

受賞者 [疫学枠]		研究課題	研究対象疾患
濱 由香	国立精神・神経医療研究 センター病院 医師	脊髄小脳変性症の構造変 異・リピート伸長変異の網 羅的同定による分子疫学の 完成	脊髄小脳変性症

令和6年度国際シンポジウム開催事業 「第2回国際キャッスルマン病シンポジウム」

実行委員長 川上 純

(長崎大学大学院先進予防医学共同専攻 リウマチ・膠原病内科 教授)

第2回国際キャッスルマン病シンポジウムは、2025年2月7日－9日の3日間、長崎市の出島メッセ長崎で、成功裡のうちに、対面開催（一部 WEB）することが出来ました。

キャッスルマン病は、リンパ節に病変を形成し、そこに集積する免疫担当細胞の活性化を反映した炎症反応を呈し、その中核を形成する特発性多中心性キャッスルマン病（idiopathic multicentric Castleman disease：iMCD）は指定難病です。

iMCD は iMCD-IPL (Idiopathic Plasmacytic Lymphadenopathy with hyperimmunoglobulinemia：IgG 値が高く IL-6 阻害薬への反応性が良い)、iMCD-TAFRO (Thrombocytopenia, Anasarca, Fever, Reticulin fibrosis or Renal dysfunction, and Organomegaly：IgG 値は正常で予後は良くない)、iMCD-NOS (Not Otherwise Specified：iMCD-IPL と iMCD-TAFRO の中間) に連続性はあるが、サブタイプ分類されます。

また、iMCD との異同に議論が多い疾患に TAFRO 症候群があり、これは TAFRO 症候を伴うがリンパ節腫大は軽度で、現行の基準では iMCD とは診断されない疾患と位置付けられています。

近年、リンパ節病理組織像の heterogeneity が明らかとなり、その heterogeneity が臨床徴候やエフェクター細胞／分子の heterogeneity に直結すると想定されていますが、明らかにされていない部分も多く、国際的にも本領域疾患の大きな research question となっています。

それらを受け、今回は参加 101 名（うち会場参加 100 名）、海外からは 11 ヶ国 26 名の研究者が参加してのシンポジウムで、すべてのセッションが対面で構成され、非常に熱が入ったディスカッションが展開されました。

シンポジウムは6セッションの構成で、Lecture 1 として米国 CDCN (Castleman Disease Collaborative Network) の代表者であり、ご自身もキャッスルマン病患者である David Fajgenbaum 先生から “The CDCN’s progress over the last 12



Symposium 1	Lymph node pathology of idiopathic multicentric Castleman disease
Symposium 2	Approach toward novel therapies of Castleman disease and TAFRO：Insights from Case Reports and Case Series
Symposium 3	Classification and diagnosis of Castleman disease and TAFRO
Symposium 4	Translational science of Castleman disease and TAFRO
Symposium 5	Immunological aspects and biomarkers of Castleman disease and TAFRO
Symposium 6	Therapy of Castleman disease and TAFRO

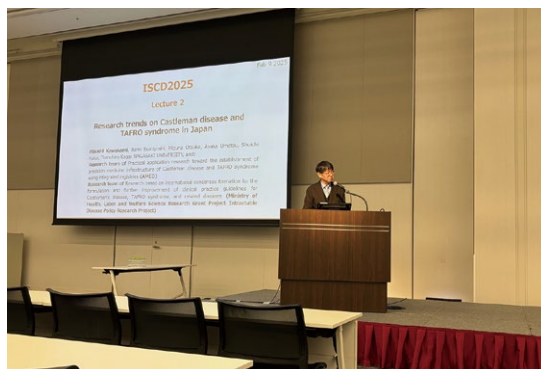
years”を、Lecture 2 years”を、Lecture 2は川上が、難治性疾患実用化研究事業から得られた成果を“Research trends on Castleman disease and TAFRO syndrome in Japan”で講演しました。

最終日の午後には、WEB方式による「Patient Joint Session」を設け、海外から講師として、Frits van Rhee 先生、Dorottya Laczko 先生をお招きし、事前に日本のキャッスルマン病患者会の患者さんからお寄せいただいた質問に回答する形で進行し、David Fajgenbaum 先生から事前に送っていただいた回答動画を放映した後に、海外講師のお二人からコメントをいただきました。

患者会からは4名の方にオンラインでご参加いただき、その他の患者さんにはウェビナーでご視聴いただきました。

今回のシンポジウムは、米国 CDCN の中心人物である David Fajgenbaum 先生、Frits van Rhee 先生、また、CDCN で最新研究を実際に実施されている Dorottya Laczko 先生をお招きし、情報交換を行ったことは、今後も含めて大変意義がありました。

また、それ以外にも海外から、若手研究者を中心に20名余の研究者が来日し、これら先生方との Discussion がなされ、非常に有意義であり、今後のこの領域疾患の国際共同研究等の進展が大いに期待される成果を得た次第です。



4

令和7年度事業計画及び予算について

令和7年度の事業計画と予算は、令和7年3月に開催した理事会及び評議員会において、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7年度公募要領を定め、財団ホームページでのインターネットによる公募を行う。

- ・ 応募期間 令和7年6月2日（月）～7月21日（月）
- ・ 医学研究奨励助成事業

40歳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。

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。

助成金額は1件200万円とする。

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。

- ・ 国際シンポジウム開催事業（令和8年度事業分）
令和8年4月1日から令和8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。
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。
採択予定件数は1～2件とする。

（2）令和7年度国際シンポジウム開催事業

- ・ 名 称 第10回アザリアフェスティバルシンポジウム
「気象難病てんかんの分子病態と治療戦略」
- ・ 開催目的 難病法で指定された希少難病てんかんについて、遺伝子レベルの病態とその応用による治療開発をテーマとする。世界的に著名な国内外の研究者や医師が一堂に会し、分子病態に基づく希少難病てんかんの根本治療開発に関する最新の知見を論じ、国際的な進歩を目指すとともに本難病に苦悩する患者・家族の福音としたい。
- ・ 開催日 令和8年3月27日（金）～3月29日（日）3日間
- ・ 会 場 福岡大学病院メディカルホール
- ・ 開催方式 会場開催型
- ・ 参加予定人員 300名（うち外国側参加者200名）※外国側参加者割合67%
- ・ 主 催 公益財団法人難病医学研究財団
第10回アザリアフェスティバルシンポジウム
「希少難病てんかんの分子病態と治療戦略」実行委員会
〔実行委員長：廣瀬 伸一（福岡大学 教授）〕
- ・ 事業費 3,057万円（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）

- ・ 最新の難病関係情報を収集し、ホームページを通じ難病患者等に情報提供を行う。
令和7年4月1日施行の新規追加指定難病に関する情報の追加を行う。
既存の指定難病のうち、概要・診断基準について改定予定の85疾病の情報更新を行う。
- ・ 掲載情報の定期的な点検・更新を行う。
病気の解説とよくある質問ページについて、難治性疾患政策研究班へ最新の医学情報を反映した情報提供を依頼し、最新情報へのアップデートを図る。
厚生労働省と緊密な連携を図り、「難病施策」、「概要・診断基準」、「臨床調査個人票」、「難治性疾患政策研究班」等に関する最新の情報を掲載する。
- ・ 「病気の解説」ページの医療用語を補足説明する用語集のアップデートを行う。
- ・ ウェブアクセシビリティを確保したホームページへ順次移行する。
- ・ パンフレット「難病情報センターのご案内」の改訂を行い、関係機関へ配布する。
- ・ メール及び電話などによる相談対応を行う。

(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の受付及び当該照会に対応可能なネットワーク構成員（難治性疾患政策研究班）を紹介する。
- ・ 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）」の最新情報を難病情報センターホームページに掲載する。

(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）

- ・ ネットワークシステム未導入の難病相談支援センター並びに自治体所管課に対し、引き続き、導入に向けた個別相談の対応や「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、難病相談業務の意見・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。

(6) 広報事業

- ・ 年2回の機関紙（難病研究財団ニュース）刊行し関係機関等へ配布する。
- ・ ホームページによる情報開示（事業概要及び財務内容など）と情報提供（指定難病の治験情報）を行う。

2. 予 算

（単位：千円）

Ⅰ 収入の部		Ⅱ 支出の部	
1. 賛助会費	1,020	1. 医学研究奨励助成事業	47,912
2. 受取会費	9,750	2. 国際シンポジウム等開催事業	30,970
3. 資産運用収入等	11,495	3. 難病情報センター等事業	49,537
4. 国庫補助金	53,035	4. 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業	7,930
5. 寄付金等	42,820	5. その他法人運営費等	5,453
合 計	118,120	合 計	141,802

前号(61号)では、「指定難病及び小児慢性特定疾病のデータベースの利用に関するガイドライン」及び「難病対策に関する令和7年度概算要求」をご紹介しました。

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から閲覧することができます。

- 前号(61号)

<https://www.nanbyou.jp/wp-content/uploads/2024/11/news61.pdf>

- 難病研究財団ニュース 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7年度予算についてご紹介いたします。

1. 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病対策委員会（以下「合同開催委員会」）の審議状況について

委員会資料及び議事録は厚生労働省のホームページで閲覧できます。

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_127746.html



(1) 難病・小児慢性特定疾病制度に関する医療 DX の取組の全体像について

令和6年10月15日に開催された合同開催委員会において「経済財政運営と改革の基本方針2024(令和6年6月21日閣議決定)」の「医療 DX の推進に関する行程表」に基づき進めている難病・小児慢性特定疾病制度に関する取組について審議され、難病・小慢データベースにおける仮名化情報の利活用について了承されました。

(注1) DXとは「Digital Transformation(デジタルトランスフォーメーション)」の略称で、デジタル技術によって、ビジネスや社会、生活の形・スタイルを変える(Transformする)こと。

(情報処理推進機構 DX スクエアより)

(注2) 医療 DX とは、保健・医療・介護の各段階(疾病の発症予防、受診、診察・治療・薬剤処方、診断書等の作成、診療報酬の請求、医療介護の連携によるケア、地域医療連携、研究開発など)において発生する情報やデータを、全体最適された基盤(クラウドなど)を通して、保健・医療や介護関係者の業務やシステム、データ保存の外部化・共通化・標準化を図り、国民自身の予防を促進し、より良質な医療やケアを受けられるように、社会や生活の形を変えること。

(厚生労働省 HP 医療 DX の概要 より)

医療 DX における難病・小児医療費助成の将来像は、つぎの通りであり、令和6年度、令和7年度において、それぞれの取組についての運用準備や検討を行い、令和8年度以降に必要な法改正を行うなどして順次運用を開始する予定となっています。

① 申請手続きの電子化

指定医のオンライン登録、患者からのオンライン申請により負担軽減を図る。

② オンライン資格確認と上限額管理票の電子化

医療受給者証のオンライン資格確認と上限額管理票の電子化を進め、マイナンバーカード1枚で受診することを可能とし、軽症高額患者にはプッシュ型で通知できるようにする。

③ 診断書情報の二次利用

同意に基づき収集された診断書（臨床調査個人票、医療意見書）の更なる利活用のため現行の匿名化情報から仮名化情報を提供する。

このうち、難病・小慢データベースにおける仮名化情報の利活用についての現状と課題、対応方針はつぎの通りです。

① 現状と課題

難病等 DB は、研究開発等の目的で申請をしてきた民間企業等に対し、審査委員会による審査を経たうえで、匿名化した形で提供が可能となっているが、匿名化情報では精緻な分析を行う上で限界があり、仮名化情報の利用・提供を可能とすることが必要であると指摘されている。

② 対応方針

難病等 DB 情報の仮名化情報の利用・提供に当たっては、個人情報保護法上に求められる水準と同等の安全措置を難病法・児童福祉法上に規定するとともに、その利用環境については、今後構築するクラウド型の情報連携基盤を活用して、Visiting 解析環境での利用を基本とし、利用者のデータ利用状況を日常的に監視・監督等を行うこととする。

（参考 個人情報保護委員会 FAQ より）

- ※ 匿名加工情報は、特定の個人を識別することができないよう個人情報を加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元することができないようにしたもの（法第2条第6項）です。
- ※ 仮名加工情報は、他の情報と照合しない限り特定の個人を識別できないように加工した個人に関する情報（法第2条第5項）であり、仮名加工情報を作成した個人情報取扱事業者においては、通常、当該仮名加工情報の作成の元となった個人情報や当該仮名加工情報に係る削除情報等を保有していると考えられることから、原則として「個人情報」（法第2条第1項）に該当するものです。

（2）難病・小児慢性特定疾病医療費助成制度に関する PMH（Public Medical Hub）による資格確認のオンライン化について

ア 令和6年11月26日、12月26日に開催された合同開催委員会において、上記（1）の医療DXにおける難病・小児医療費助成の将来像の「②オンライン資格確認と上限額管理票の電子化の取り組み」内容について審議され、了承されました。

イ この取り組みは、令和6年12月2日から現行の健康保険証の新規発行が終了し、マイナ保険証を基本とする仕組みに移行することから、医療機関においてマイナ保険証を利用することで、難病・小慢の医療費助成の資格認定もできるよう検討し、併せて自己負担額の管理や軽症高額者の該当判定もこの仕組みを使って効率化することを検討するとしています。

ウ オンラインによる資格情報の確認は、全国医療情報プラットフォームにおける医療機関と自治体を結ぶPMH（Public Medical Hub）により行う仕組みになっています。

エ このオンライン資格確認は、現在183自治体で先行実施しており、令和9年4月から全国展開を想定し、現行法では医療受給者証の提示による資格確認をする規定になっていますので、オンライン資格確認について法律上明記する法改正を予定しています。

(3) 既存の指定難病に対する医学的知見の反映について

令和6年11月26日、12月26日に開催された合同開催委員会において、既存の指定難病に対する医学的知見の反映について審議され、最新の医学的知見を踏まえた指定難病の診断基準及び重症度分類のアップデートに関する令和7年度以降の取り扱いについて、基本的な考え方を「過去の判断については新たな基準を適用せず、現況の判断については新たな基準を適用する」こととし、次の通り了承されました。

ア 診断基準

新規認定患者 … 新診断基準を適用

既認定患者 … 引き続き指定難病患者として取り扱う。

(旧診断基準でこれまでに診断済)

イ 重症度分類

現時点における状態を評価するため、一律、新たな重症度分類を適用する。

2. 新規指定難病の追加及び既存指定難病の病名変更

令和7年4月1日に次の通り新たに7疾病が指定難病に追加されるとともに既存指定難病2疾病の病名が変更され、指定難病は348疾病となりました。

(1) 新規指定難病

告示番号	告示病名
342	LMNB1 関連大脳白質脳症
343	PURA 関連神経発達異常症
344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
345	乳児発症 STING 関連血管炎
346	原発性肝外門脈閉塞症
347	出血性線溶異常症
348	ロウ症候群

(2) 既存指定難病の病名変更

告示番号	変更後	変更前
63	免疫性血小板減少症	特発性血小板減少性紫斑病
154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症およびてんかん性脳症	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

3. 難病対策に関する令和7年度予算

(単位：億円)

事 項	令和7年度 予算額	令和6年度 予算額
難病対策関係予算	1,427	(1,419)
(1) 医療費助成の実施	1,294	(1,285)
・ 難病医療費等負担金	1,291	(1,283)
・ 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	11	(11)
(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	7.3	(7.2)
(主な事業)		
・ 難病医療提供体制整備事業	5.7	(5.7)
・ 難病情報センター等事業	0.5	(0.5)
(4) 難病に関する調査・研究などの推進	115	(115)
(主な事業)		
・ 難病対策の推進のための患者データ登録整備事業等	11	(11)
・ 難病等制度推進事業	0.9	(0.6)
・ 難治性疾患等政策研究事業／難治性疾患実用化研究事業	103	(103)

6

疾病ミニ解説「好酸球性副鼻腔炎」について

令和6年度を通して、難病情報センターへのアクセス数が多かった「好酸球性副鼻腔炎（指定難病306）」を取り上げました。

1. 疾病の概要

両側の鼻の中に多発性の鼻茸ができ、手術をしてもすぐに再発する難治性の慢性副鼻腔炎です。鼻茸自身は良性腫瘍ですが再発のたびにどんどん大きくなります。この鼻茸を顕微鏡で調べると好酸球という免疫細胞が多数認められ、「好酸球性副鼻腔炎」という名前が付けました。男女比は、1：3で男性の方が女性よりも多く、ほとんど20歳以上の成人になってからの発症で15歳以下の子供では発症しません。平均年齢は50～55歳です。

2. 原因

はっきりした原因はわかりません。気管支喘息の人や、アスピリンなどの解熱剤などで喘息を起こしたりショックを起こしたりするアスピリン不耐症の人に多く起こります。いずれも発症にウイルスが関与しているとも疑われており、ウイルス感染が起こると好酸球性副鼻腔炎の病状は、急激に悪化します。鼻の粘膜に感染した時に、過剰に反応して好酸球を呼んでくる物質をたくさん分泌する人がこの病気になるのかもしれないと考えられております。現在まだいろいろ調べられているのが現状です。

3. 症状

鼻は両側とも同じように、鼻つまり、粘稠な鼻汁がでます。においがわからない嗅覚障害が起こり、そのため味覚（味も）おかしくなってきます。鼻茸が鼻の中に充満している場合は、一日中口呼吸でそのため口が渇き、のどが痛くなることもあります。気管支喘息発作を起こすことも多いです。耳だれが出ると、とても粘稠で止めることはかなり困難で、耳のつまり感を示すこともあります。これは好酸球性中耳炎と言って、鼓膜の奥の部分に好酸球が集まり炎症反応を起こすためです。進行すると難聴を起こすことがあります。血液検査において好酸球がたくさん血液中に現れます。鼻のCTを撮影すると目と目の間の所（篩骨洞）に影が認められ、その影は頬の所の上顎洞よりも濃く、重症であることが特徴です。

4. 治療法

汚い鼻汁が出ているときには、まず抗菌薬治療を行います。においが戻らず、鼻つまりが続く、鼻茸、耳だれが出現した場合には、ステロイドで治療します。症状は軽快しますが、ステロイド内服を中止すると風邪などの感染で、再発しやすいのが特徴です。反復していくと鼻茸が大きくなるため、内視鏡手術で一旦完全に取ります。術後は鼻の洗浄とステロイドの内服を絡めていきます。

最近は大きな鼻茸がある人に、抗IL-4受容体抗体を2週間に1回注射する治療があり、保険適応になっています。60～70%の患者さんに鼻茸の縮小、嗅覚障害の改善等の効果があるといわれています。

5. 日常生活の注意点

風邪などをひくと症状は悪化するので、規則正しい生活と帰宅後には必ず手洗いをした方がよいでしょう。

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/4537>



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7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
ノバルティスファーマ株式会社
ファイザー R&D 合同会社

賛助会員（個人）

磯村 直彦	榎並 和廣
小田 昌子	小島 竜登
佐山 高一	志貴 翔太
田澤 誠	土居 正直
富樫 尚夫	匿名ご希望6名

(令和6年度)

ご寄付をいただいた方々

iHeart Japan株式会社
ネットワンシステムズ株式会社 様
株式会社六心 様
五十嵐 邦明 様
小川 しょうさく 様
木山 順弘 様
こどものうたチャンネル 様
古淵かえる整体院 様
笹子 勇 様
清水 亮子 様
鈴木 陽子 様
野崎 悟志 様
林 拓久斗 様
福元 俊雄 様
山内 可奈江 様
山本 勝利 様
ONE SHOT JAM 様

一般社団法人津守病院 様
有限会社林化成 様
青本 忠彦 様
宇野澤 英治 様
木村 勇貴 様
栗原 直也 様
小比類巻 敏 様
小山 大 様
四天王寺大学学生支援センター 様
杉嶋 嘉恵 様
高橋 慎 様
野中 貴博 様
林 智則 様
松尾 江美子 様
山内 章三 様
藁谷 定夫 様
匿名ご希望 43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、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＞ コウセイイダンプラザ 公益財団法人 ナノビョウイカクケンキョウイダンプラザ 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>