

日本における難病の現状と課題

国立精神・神経医療研究センター 理事長
水澤英洋

2019年5月23日、東京

CO I

発表内容に関連し、発表者の開示すべきことはありません。

難病 (Nan-byo) : intractable disease

- 発病の機構が明らかでない
- 治療方法が確立していない
- 希少である (rare disease)
- 長期の療養を必要とする

希少疾病・難病領域の現状



診断確定までの
平均期間は5-7年



少ない専門医



治療法があるのは
全体の5%未満



少ない知識



広範かつ生涯に渡る
医療ケアが必要



社会からの孤立



治療費の負担が大きい



小さく、散逸した患者集団

出典：Asrid* 資料より改変

患者を社会で守るため、難病法の制定、希少疾病医薬品の開発促進制度薬価制度での優遇などにより、より多くの難病患者のための医薬品開発・医薬品へのアクセス及び低い自己負担で治療を受けることができるようになっている。また難病の調査研究、地域における環境整備も進んでいる。これを継続することが、非常に重要である。

* Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' multi- stakeholders in Japan (PhRMA片倉様ご提供)

難病対策の経緯(1)

難病対策の背景

- 1964(昭和39)年以降、全国各地で多数のスモン(SMON*)患者が発生、原因不明で社会問題化。
- 1964年度から研究が進められ、1969(昭和44)年にはスモン調査研究協議会が組織され、1970(昭和45)年、整腸剤キノホルムとの関係を示唆。同年、キノホルム剤の販売を中止し新患者発生は激減。
- 厚生省は、1971(昭和46)年度から入院患者に月額1万円を治療研究費の枠から支出。

(* SMON: Subacute Myelo-Optico-Neuropathy 亜急性脊髄視神経末梢神経障害)



難病対策要綱 [1972(昭和47)年厚生省]

<疾病の範囲>

○取り上げるべき疾病の範囲について整理

- (1)原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少ない疾病
- (2)経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病

<対策の進め方>: 大型研究班によるプロジェクト方式の調査研究

- 1)調査研究の推進
- 2)医療施設の整備
- 3)医療費の自己負担の解消(都道府県が主体、国の補助率1/2)

○ 1972年の難病対策の対象
(下線は医療費助成の対象)

- ・ スモン
- ・ ベーチェット病
- ・ 重症筋無力症
- ・ 全身性エリテマトーデス
- ・ サルコイドーシス
- ・ 再生不良性貧血
- ・ 多発性硬化症
- ・ 難治性肝炎

※1972年の10疾患の受給者数は
17,595人

難病対策の経緯(2)

2011(平成23)年	9月13日	第13回 難病対策委員会 「難病対策の見直し」について審議開始
2012(平成24)年	2月17日	社会保障・税一体改革大綱 難病患者の医療費助成について、法制化も視野に入れ、助成対象の希少・難治性疾患の範囲の拡大を含め、より公平・安定的な支援の仕組みの構築を目指す。
2013(平成25)年	1月25日	第29回 難病対策委員会 「難病対策の改革について」(提言)
	8月6日	社会保障制度改革国民会議 報告書 難病対策の改革に総合的かつ一体的に取り組む必要があり、医療費助成については、消費税増収分を活用して、将来にわたって持続可能で公平かつ安定的な社会保障給付の制度として位置づけ、対象疾患の拡大や都道府県の超過負担の解消を図るべきである。 ただし、社会保障給付の制度として位置づける以上、対象患者の認定基準の見直しや、類似の制度との均衡を考慮した自己負担の見直し等についても併せて検討することが必要である。
	12月5日	「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(プログラム法)」が成立 難病等に係る医療費助成の新制度の確立に当たっては、必要な措置を平成26年度を目途に講ずるものとし、このために必要な法律案を平成26年に開会される国会の常会に提出することを目指す。
	12月13日	第35回 難病対策委員会 「難病対策の改革に向けた取組について」(報告書)
2014(平成26)年	2月12日	第186回国会(常会)に「難病の患者に対する医療等に関する法律案」を提出
	5月23日	「難病の患者に対する医療等に関する法律」の成立(平成26年法律第50号)
2015(平成27)年	1月1日	「難病の患者に対する医療等に関する法律」の施行 (110疾病について医療費助成を開始)
	7月1日	指定難病に196疾病を追加して医療費助成を実施(指定難病306疾病)
	9月15日	「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について」(基本方針)告示
2016(平成28)年	10月21日	難病対策委員会「難病の医療提供体制の在り方について」(報告書)取りまとめ
2017(平成29)年	4月1日	指定難病に24疾病を追加して医療費助成を実施(指定難病330疾病)

難病の患者に関する医療等に関する法律

趣旨

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に基づく措置として、難病の患者に対する医療費助成(注)に関して、法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができるようにするなど、公平かつ安定的な制度を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

(注)これまでは法律に基づかない予算事業(特定疾患治療研究事業)として実施していた。

概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病(指定難病)の患者に対して、医療費を支給。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

2015年1月1日 ※児童福祉法の一部を改正する法律(小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化)と同

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

1 難病の患者に対する医療等の推進の基本的な方向

○難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰にでも発症する可能性があり、難病の患者及びその家族を社会が包含し、支援していくことがふさわしいことを基本認識として、広く国民の理解を得ながら難病対策を計画的に推進。

○法の基本理念にのっとり、難病の克服を目指し、**難病の患者が長期にわたり療養生活を送りながらも社会参加の機会が確保され、地域で尊厳を持って生きることができるよう、共生社会の実現に向けて、社会福祉その他の関連施策と連携しつつ、総合的に施策を実施。**

○社会の状況変化等に的確に対応するため、難病対策の実施状況等を踏まえ、少なくとも5年ごとに本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは見直しを実施。

2 難病の患者に対する医療費助成制度に関する事項

○難病の患者に対する医療費助成制度は、法に基づいて適切に運用するとともに適宜見直し。

○指定難病については、定められた要件を満たす疾病を対象とするよう、疾病が置かれた状況を踏まえつつ、指定難病の適合性について判断。併せて、医学の進歩に応じ、診断基準等も随時見直し。

○**医療費助成制度が難病に関する調査及び研究の推進に資するという目的を踏まえ**、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、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**指定病患者データベースを構築。**

3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項

○**できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築。**

○診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることのできる体制を確保。

○難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化。

○**小児慢性特定疾病児童等に対して、成人後も必要な医療等を切れ目なく行う**ため、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携を推進。

4 難病の患者に対する医療に関する人材の養成に関する事項

○難病に関する正しい知識を持った医療従事者等を養成することを通じて、**地域において適切な医療を提供する体制を整備。**

5 難病に関する調査及び研究に関する事項

- 難病対策の検討のために必要な情報収集を実施。
- 難病の医療水準の向上を図るため、難病患者の実態を把握。
- 難病の各疾病について実態や自然経過等を把握し、疾病概念の整理、診断基準や重症度分類等の作成や改訂等に資する調査・研究を実施。
- 指定難病患者データベースを医薬品等の開発を含めた難病研究に有効活用できる体制に整備。

6 難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品に関する研究開発の推進に関する事項

- 難病の克服が難病の患者の願いであることを踏まえ、難病の病因や病態を解明し、難病の患者を早期に正しく診断し、効果的な治療が行えるよう研究開発を推進。
- 患者数が少ないために開発が進みにくい医薬品、医療機器及び再生医療等製品の研究開発を積極的に支援。

7 難病の患者の療養生活の環境整備に関する事項

- 難病の患者の生活上の不安が大きいことを踏まえ、難病の患者が住み慣れた地域において安心して暮らすことができるよう、難病相談支援センター等を通じて難病の患者を多方面から支えるネットワークを構築。
- 地域の様々な支援機関と連携して難病の患者に対する支援を展開している等の先駆的な取組を行う難病相談支援センターに関する調査及び研究を行い、全国へ普及。

8 難病の患者に対する医療等と難病の患者に対する福祉サービスに関する施策、就労の支援に関する施策その他の関連する施策との連携に関する事項

- 難病の患者が地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、医療との連携を基本としつつ、福祉サービスの充実などを図る。
- 難病の患者の雇用管理に資するマニュアル等を作成し、雇用管理に係るノウハウを普及するとともに、難病であることをもって差別されない雇用機会の確保に努めることにより、難病の患者が難病であることを安心して開示し、治療と就労を両立できる環境を整備。

9 その他難病の患者に対する医療等の推進に関する重要事項

- 難病に対する正しい知識の普及啓発を図り、難病の患者が差別を受けることなく、地域で尊厳をもって生きることのできる社会の構築に努める。
- 保健医療サービス、福祉サービス等についての周知や利用手続の簡素化を検討。

指定難病に対する医療費助成制度

難病

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進

例：悪性腫瘍は、がん対策基本法において体系的な施策の対象となっている

指定難病

難病のうち、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いもので、以下の要件の全てを満たすものを、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定

- 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

(注)人口のおおむね千分の一(0.1%)程度に相当する数と厚生労働省令において規定している。

医療費助成の対象

指定難病の増加

2015年 1月 1日 医療費助成を開始(第一次実施分)

110疾病

7月 1日 医療費助成を開始(第二次実施分)

306疾病

・追加 196疾病増

2017年 4月 1日 医療費助成を開始(第三次実施分)

330疾病

・追加 24疾病増
※38疾病が採用、整理により告示上は24疾患。

2018年 4月 1日 医療費助成を開始(第四次実施分)

331疾病

・追加 1疾病増 ※6
疾病が採用、告示上は1疾患(5疾病は既存の指定難病に包含)。

2019年 7月上旬(予定)医療費助成を開始(第五次実施分)

333疾病

・追加 2疾病増

医療費助成の概要

○ 対象者の要件

- ① 指定難病で、かつその病状が厚生労働大臣が定める程度であること。
- ② 指定難病で、その病状の程度が厚生労働大臣が定める程度ではない^①者で、申請月以前の12ヶ月以内に、その治療に要した医療費総額が33,330円を超える月が3月以上あること。

○ 自己負担 : 患者等の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。

○ 実施主体 : 都道府県、指定都市(平成30年度より指定都市へ事務を移譲)

○ 国庫負担率 : 1／2(都道府県、指定都市: 1／2)

○ 根拠条文 : 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条、第31条第1項

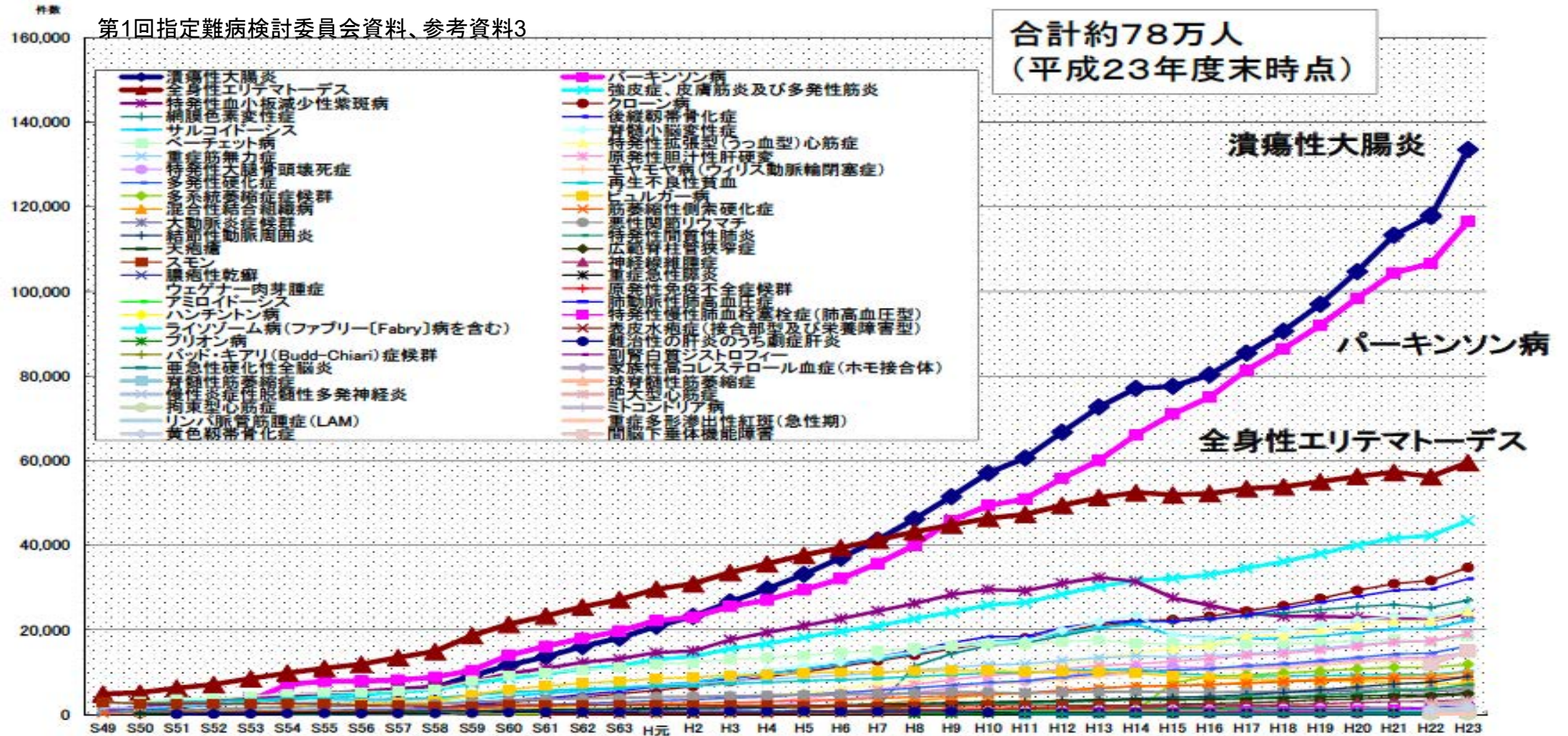
対象疾病

110疾病(2015年1月) → 306疾病(2015年7月) → 330疾病(2017年4月) → 331疾病(2018年4月) → 333疾病(2019年7月上旬予定)

特定疾患治療研究受給者数の推移

第1回指定難病検討委員会資料、参考資料3

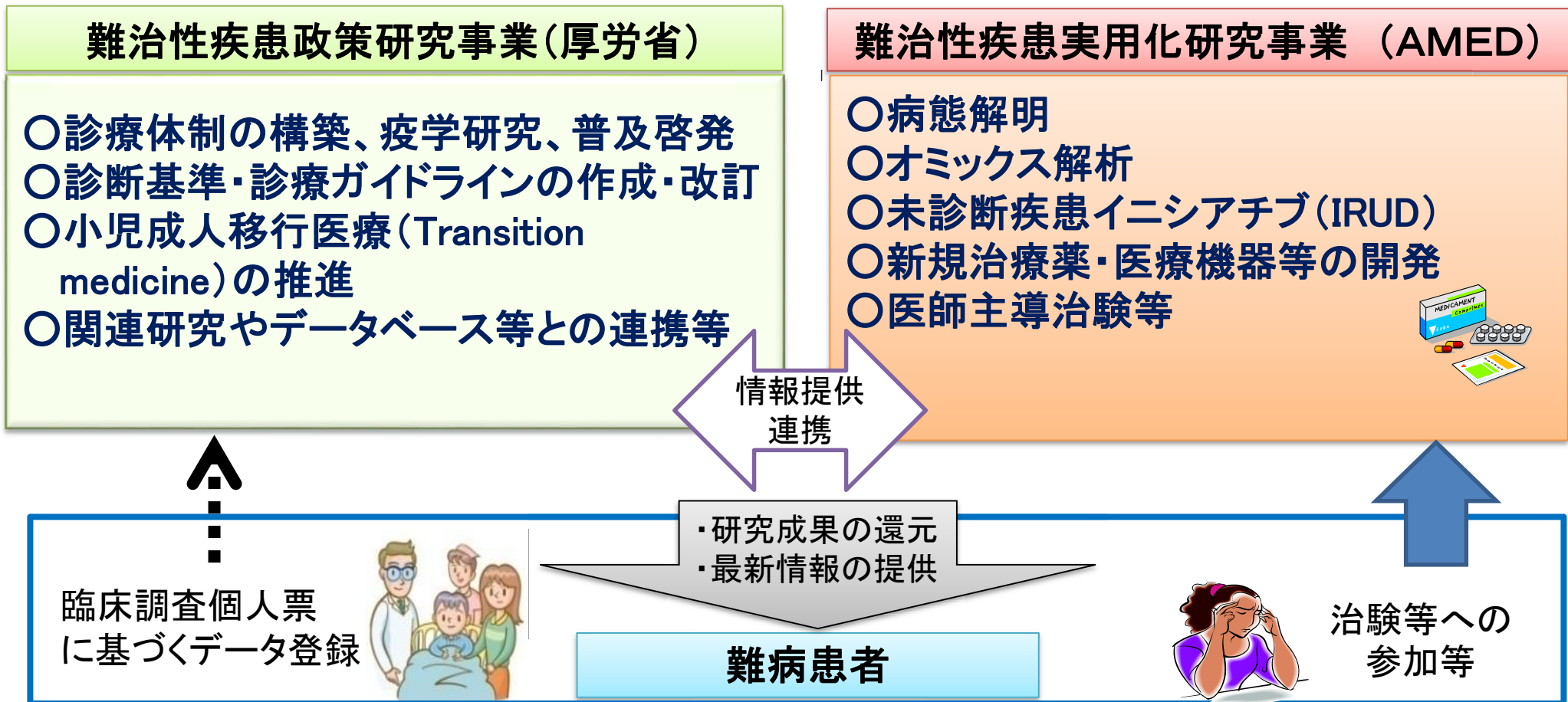
合計約78万人
(平成23年度末時点)



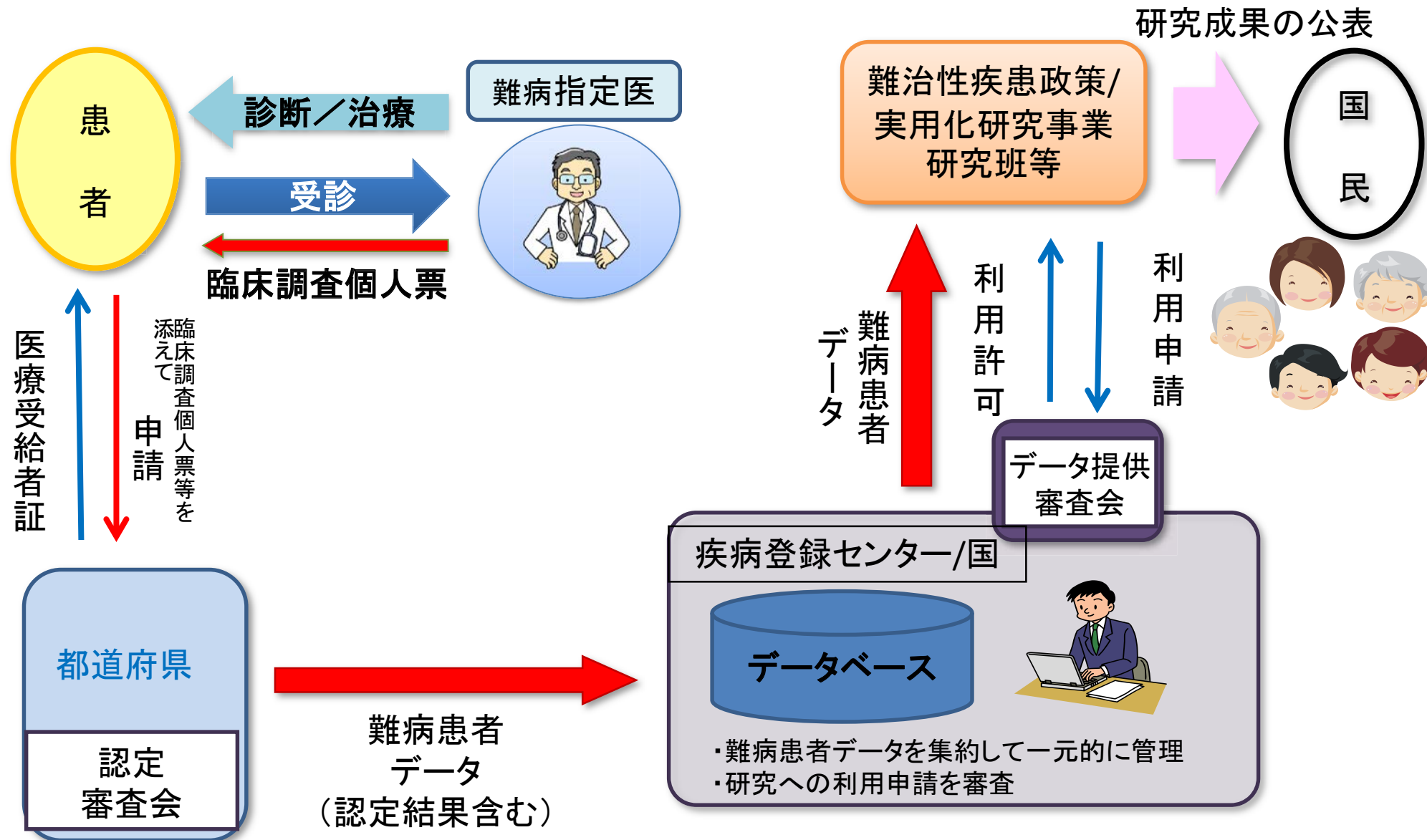
年	2012 (H24)	2013	2014	2015	2016	2017 (H29)	2018 (H30)
総数	810,653	855,061	925,646	943,460	986,071	892,445 (1,029,925)	/ (1,073,780)

難病研究について

- 難治性疾患の政策研究・実用化研究事業が連携して、治療法の開発に向け難病研究を推進。
- 症例が少ない難病について、症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。
- 難病研究の成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供。



臨床調査個人票の情報を収集、集積し、データベースとして、難病の調査研究、治療法開発等に役立てる



課題枠	課題数
病態解明研究	41
薬事承認を目指すシーズ探索研究(ステップ0)	63
治験準備(ステップ1)	12
治験実施(ステップ2)	27
診療に直結するエビデンス創出研究	65
オミックス解析拠点	9
未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究 Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD	1
未診断疾患イニシアチブの成果を発展させる研究 IRUD Beyond	7
医と食をつなげる新規メカニズムの解明と病態制御法の開発	3
情報集約基盤構築研究(難病プラットフォーム)	1
難治性疾患に対する遺伝子治療製品の研究開発(ステップ0)	5

薬事承認実績（計6シーズ）

	開発担当者	所属機関	パイプライン	承認取得年
1	中田 光	新潟大学	リンパ脈管筋腫症(LAM)：シロリムス	2015
2	中島 孝	国立病院機構新潟病院	神経筋難病：ロボットスーツ(HAL)	2016
3	外園 千恵	京都府立医科大学	重症多形滲出性眼障害(スティーブンスジョンソン症候群)：新型コンタクトレンズ	2016
4	讃岐 徹治	名古屋市立大学	けいれん性発声障害：チタンブリッジ(先駆け指定制度薬事承認第一号)	2017
5	仲 哲治	高知大学	炎症性腸疾患：ロイシンリッチα2グリコプロテイン(LRG, バイオマーカー)	2018
6	砂田 芳秀	川崎医科大学	ミトコンドリア病：タウリン	2019

難治性疾患実用化研究事業

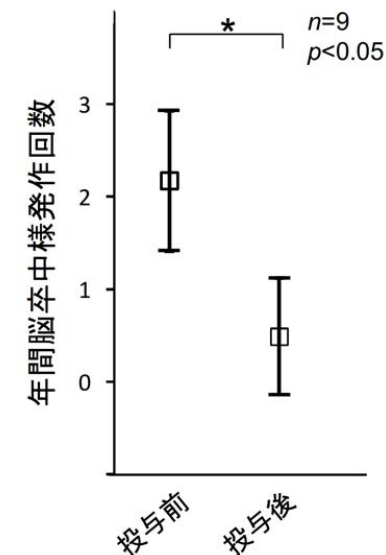
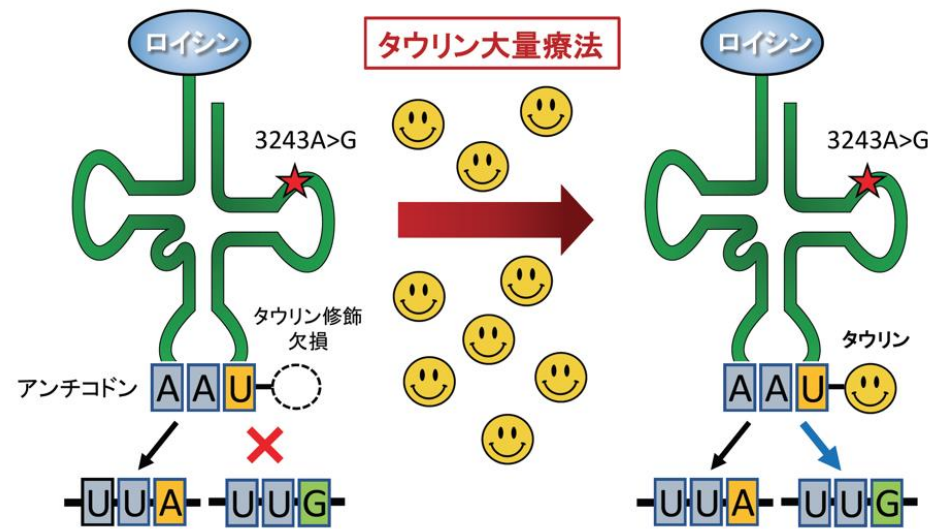


成果事例 (2019年1月31日 医薬品第一部会)

医師主導治験を経て、既存薬タウリンのドラッグ・リポジショニング ミトコンドリア病の世界初の薬事承認

～「タウリン散98%の「MELASにおける脳卒中様発作の抑制」の効能・効果および用法・用量追加に係る一部変更承認取得」～

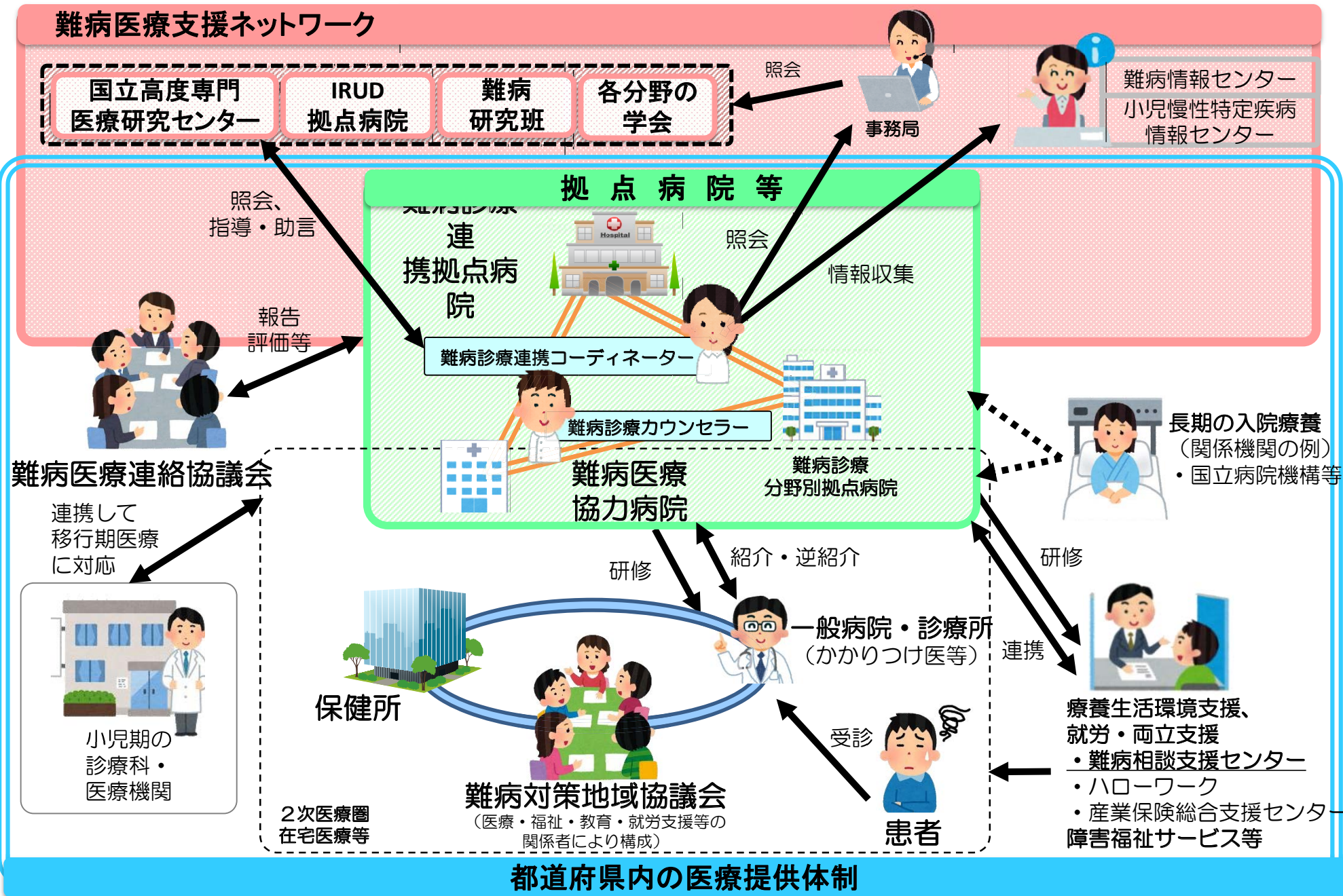
川崎医科大学の砂田芳秀教授らの研究グループは、**ミトコンドリア病 MELAS**（ミオパチー・脳症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作）の基本病態である転写後 tRNA修飾欠損を是正する**タウリン大量療法**の医師主導治験を実施。2017年治験が終了し、企業による薬事申請が行われ、本年2月に**承認**を取得しました。



(川崎医科大学
砂田教授ご提供)

難病の新たな医療提供体制

難病医療支援ネットワーク



- ・早期の正しい診断
- ・身近な医療施設
- ・医療機関の連携
- ・スムーズな移行医療
- ・効率的な遺伝子検査
- ・社会参加の支援

【移行期医療の現状】

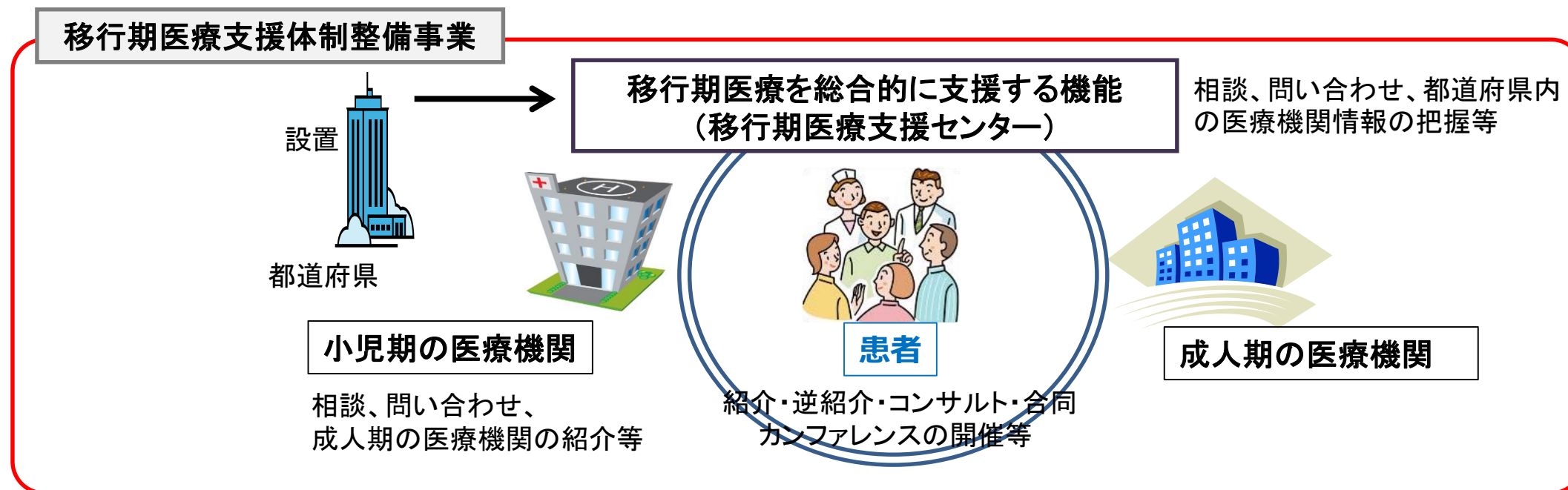
- ・近年、医療の進歩により小児慢性疾患の患者全体の死亡率は減少し、多くの患者の命が救われるようになってきた。
- ・治療や合併症への対応が長期化し、思春期、さらには成人期を迎える患者が多くなってきた。
- ・小児期から成人への移行期の患者に対し、必ずしも適切な医療を提供できていない。

【移行期医療の課題】

- ・医療体制の課題：小児診療科と成人診療科の連携が不十分。小児診療科による成人期医療の提供は、診療内容が不十分になる可能性がある。移行期の患者を診察する小児期・成人期の医療従事者の経験・知識が限られている。
- ・患者自律（自立）支援の課題：患者の自律（自立）性を育て、病気への理解を深め、医療を患者自身の意思で決定できるようになる必要があるが、患者を支援する体制が不十分。

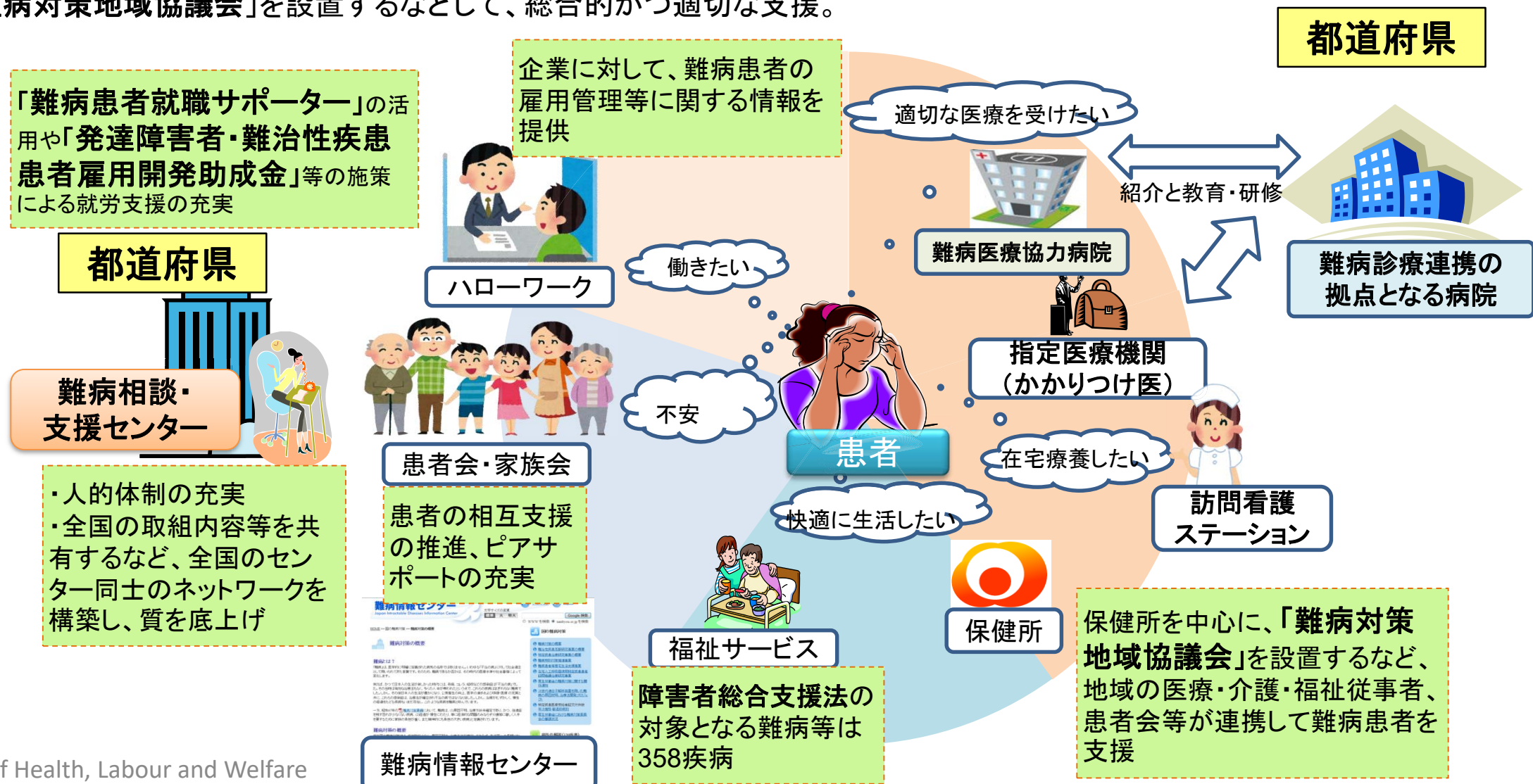
【事業の内容】

小児慢性疾患の児童が成人後も適切な医療を受けられるよう、個々の疾病の特性や患者の状況等を踏まえた移行期医療支援を充実させるため、**移行期医療支援コーディネーター**を配置するなどし、小児期及び成人期をそれぞれ担当する医療従事者間の連携支援など支援体制の整備や、自身の疾病等の理解を深めるなどの自律（自立）支援を実施する。



- 難病に関する普及・啓発を推進、充実。
- 難病に関する相談体制の充実、難病相談・支援センターなどの機能強化。
- 障害福祉サービス等の対象疾患を拡大。
- 「難病患者就職サポーター」や「発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金」等の施策により就労支援を充実。
- 「難病対策地域協議会」を設置するなどして、総合的かつ適切な支援。

国民の理解の促進と社会参加のための施策 (難病患者を支える仕組み)



難病情報センター

<主な掲載情報>

○病気の解説

厚生労働省研究班の協力により、一般利用者向け、医療従事者向けに**指定難病**の解説、診断基準、治療指針、症例情報、各疾病のFAQ、研究班名簿を掲載。

○国の難病対策

国の難病対策や関係通知、特定疾患治療研究事業の概要及び受給者証交付件数などについて掲載。

○各種制度・サービス概要

- 1) 都道府県の相談窓口情報
- 2) 難病支援関連制度
 - ・患者会情報
 - ・難治性疾患研究班情報
 - ・災害時支援に関する情報
 - ・福祉機器に関する情報
 - ・難病医療連絡協議会・難病拠点病院
 - ・都道府県難病相談支援センター

The screenshot shows the homepage of the Japan Intractable Diseases Information Center. The header includes the site name in Japanese and English, a search bar, and links for site map and language selection. The main content area features a navigation menu with categories like 'National Strategy for Rare Diseases', 'Disease Explanations', and 'Various Systems and Service Overview'. A 'Notice' section lists recent updates, including a symposium on rare diseases and research progress. A sidebar on the right provides a detailed list of national strategies and disease-specific information.

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

Google 検索

WWW を検索 nanbyou.or.jp を検索

国の難病対策

難病対策の概要
難治性疾患克服研究事業の概要
特定疾患治療研究事業の概要
難病特別対策推進事業
難病患者等居宅生活支援事業
在宅人工呼吸器使用特定疾患患者訪問看護治療研究事業
厚生労働省の難病対策に関する関係通知
次世代遺伝子解析装置を用いた難病の原因究明・治療法開発プロジェクト
特定疾患医療受給者証交付件数年次推移 都道府県別
厚生労働省における難病対策委員会の審議状況

このサイトの使い方

お知らせ 過去のお知らせ

H24年10月29日 橋本病百周年記念国際シンポジウム「自己免疫疾患の病因解明と治療法開発への挑戦」を開催いたします。
会期: 平成24年12月2日(日)~12月4日(火)
会場: アクロス福岡

H24年9月3日 平成24年度 疾患特異的IPS細胞を活用した難病研究 研究拠点の新規募集について 文部科学省ホームページリンクいたしました。

H24年8月23日 「今後の難病対策の在り方(中間報告)」(厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)について 厚生労働省ホームページリンクいたしました。

H24年7月11日 障害者総合支援法の公布について 厚生労働省ホームページリンクいたしました。

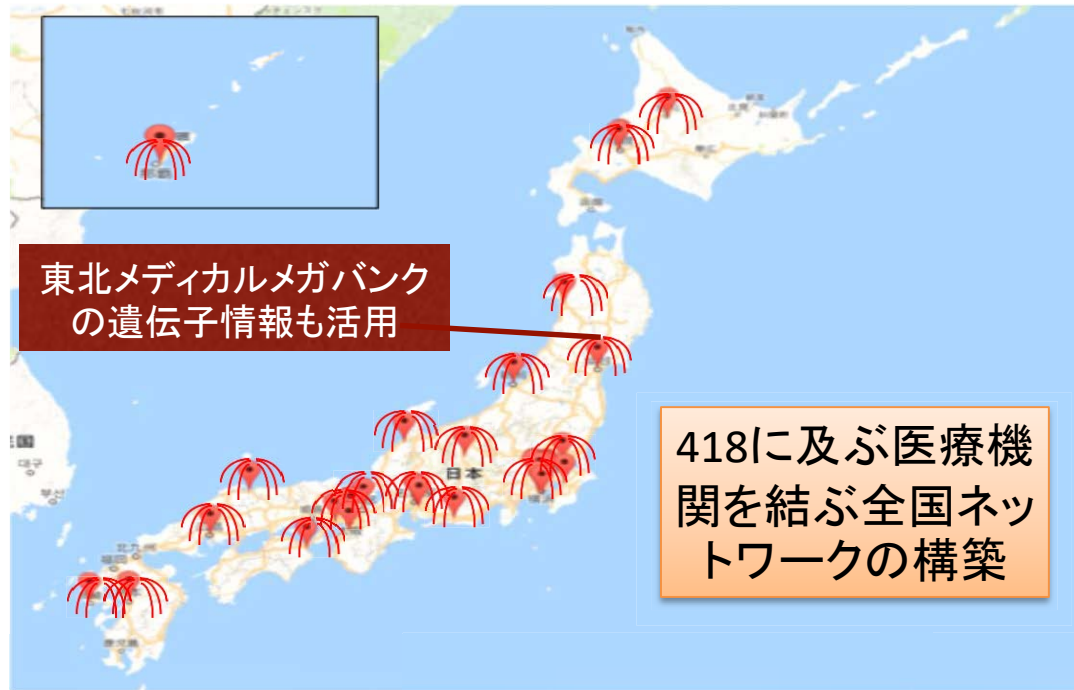
サイト更新履歴 過去のサイト更新履歴

病気の解説(130疾患)

一般利用者向け
(50音順・疾患群別索引)
診断・治療指針(医療従事者向け)
(50音順・疾患群別索引)
※各疾患解説にFAQ(よくある質問と

(公財)難病医学研究財団が運営

日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者に対し、
数少ない難病や、これまで知られていない新しい疾患を診断する取組

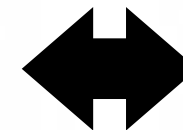
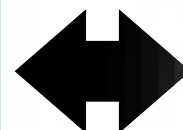
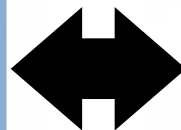


長年、病名も
判らない患者
(Diagnostic Odyssey)

研究のための
遺伝子研究

3,356家系の
未診断患者の登録

- ✓ 遺伝学的解析を含めた臨床検討
- ✓ 2756家系の解析
- ✓ 18例の新規疾患/新規遺伝子変異



医療現場と研究をつなぎ、症状と遺伝子を結びつけ、データを共有＝患者のための研究
国際協力も実施＝日本と米・欧・アジアとが協力して診断



IRUD 3年間の実績

*2015.07～2018.07集計値)



新規疾患の発見

18疾患

診断確定数(注1)

1,016家系
(proband)



49

遺伝性指定難病

(全196疾患・823原因遺伝子)

(ミトコンドリア病は除く)

330

重複666遺伝子

425



Orphanet(注2) 収載希少疾患

(全3,733疾患・3,867原因遺伝子)

(2018年9月27日時点)

212



いずれにも
該当しない疾患



診断確定数(注1)

1,016

遺伝学的解析による診断率

36.9%

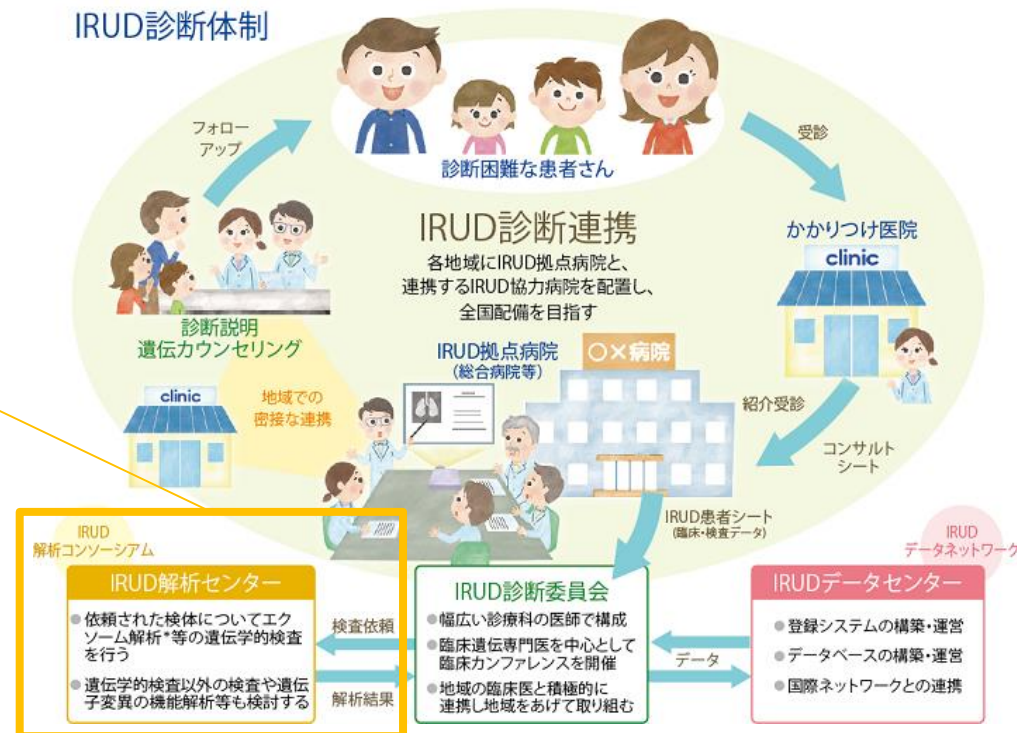
IRUD解析センターによる解析実績

2,756/3,356家系(発端者)

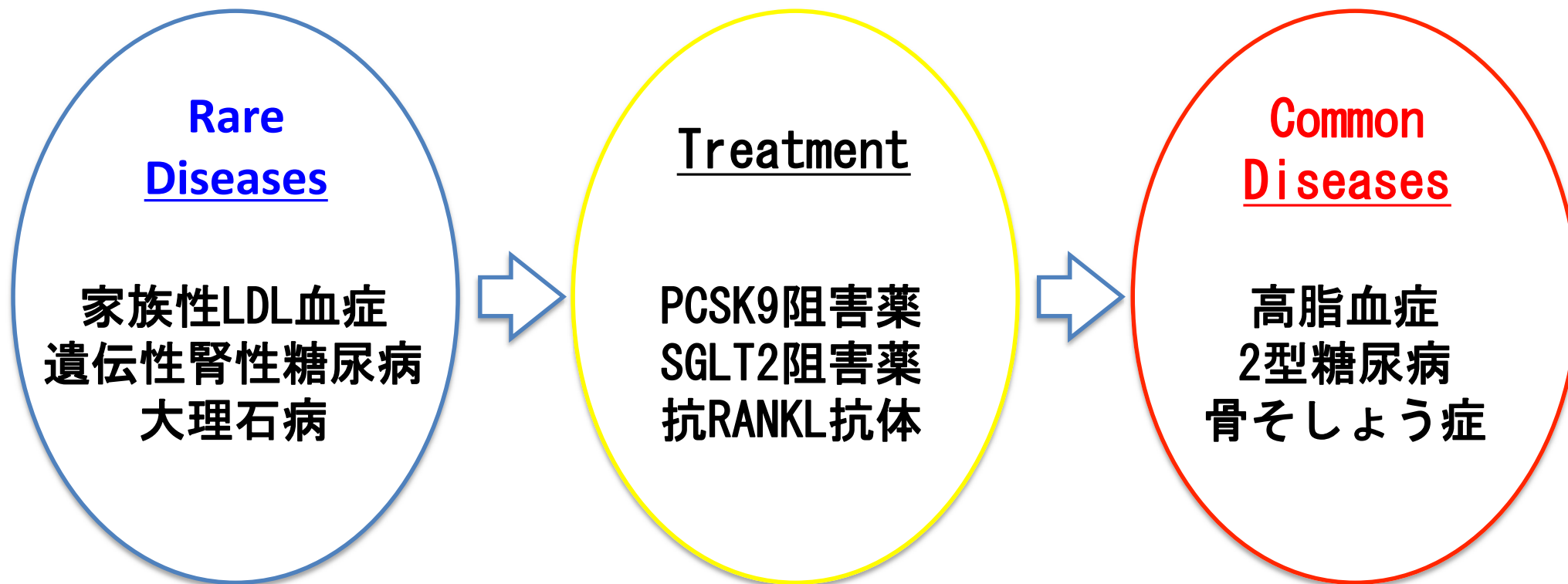
(注1) IRUD解析センターにおける遺伝学的解析により、診断確定に必要な解析結果を提供した数。

(注2) Orphanet: 希少疾患とオーファンドラッグに関する情報を提供するリファレンスポータル。約40カ国が加盟するコンソーシアムにより運営され、フランスのINSERM(フランス国立保健医学研究所)チームが統括。<https://www.orpha.net>

IRUD診断体制



希少・未診断疾患研究の可能性 “R to C”



家族性LDL血症 → PCSK9阻害薬 → 抗脂血症

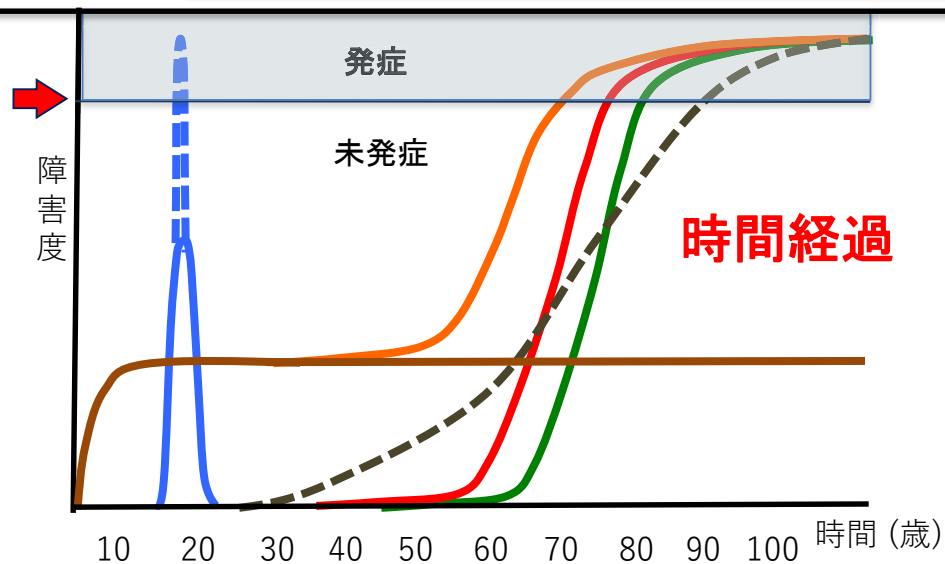
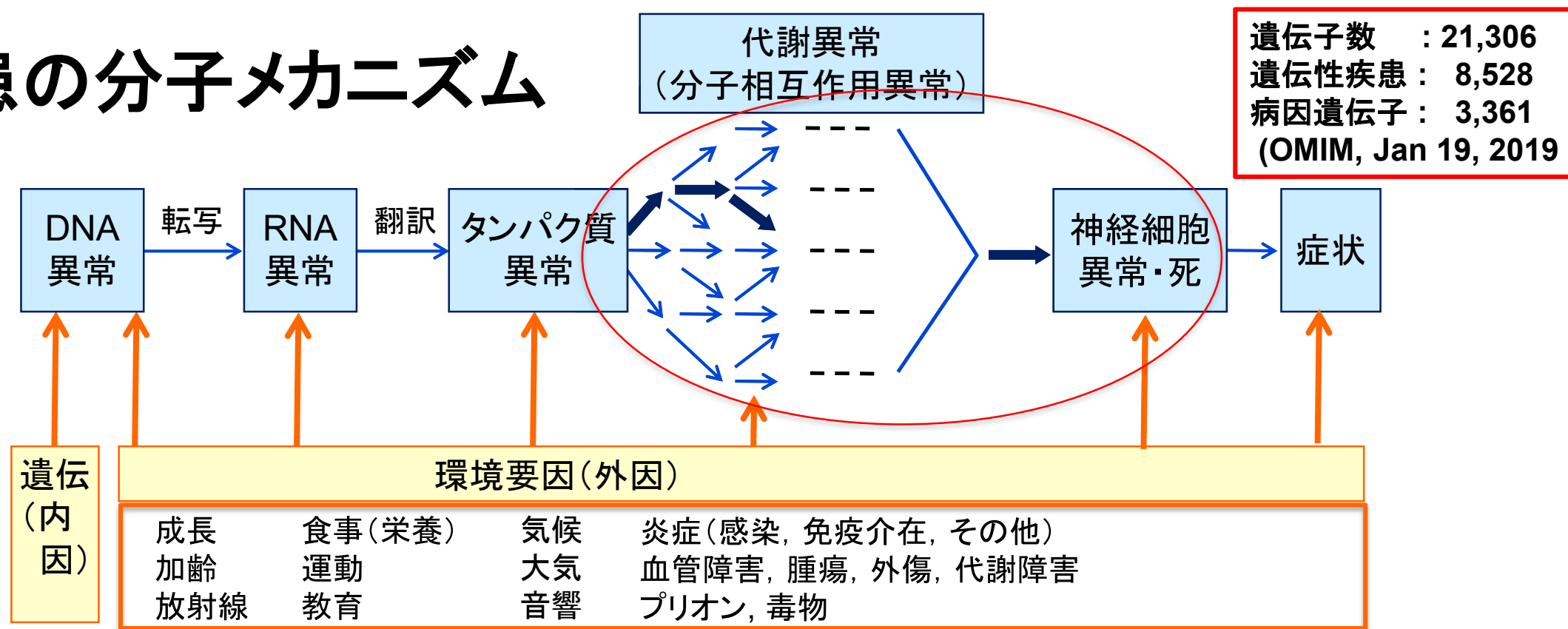
患者数: 140名

患者数: 206万人

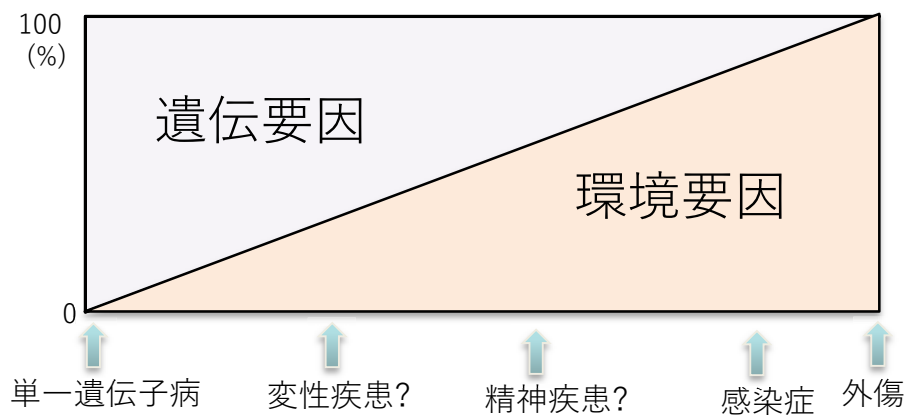


(NHK今日の健康、2017/10/31放送)

疾患の分子メカニズム



IRUD (希少・未診断疾患イニシャチブ) など

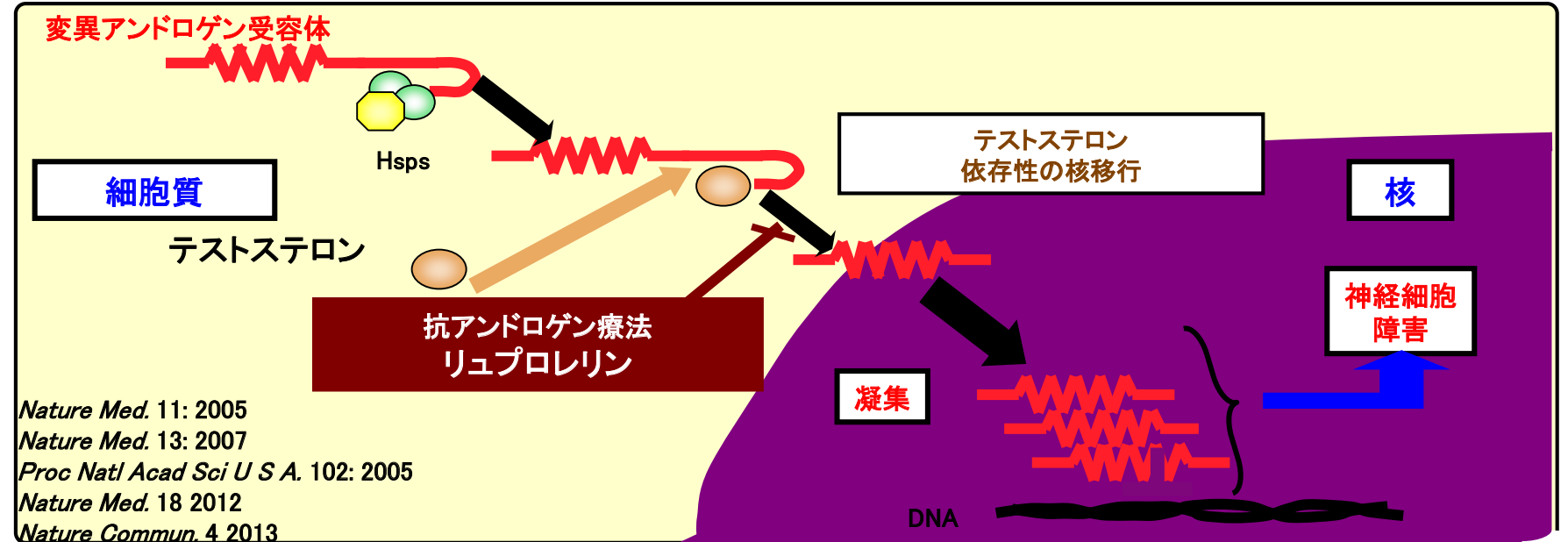


球脊髄性筋萎縮症における病態機序解明と治療法開発(神経変性疾患研究班)

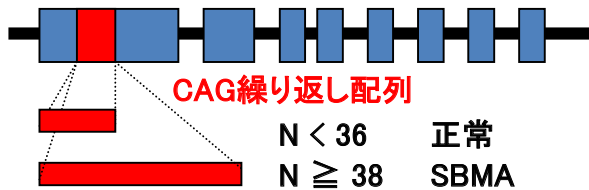
臨床症状



病態とそれに基づく治療



アンドロゲン受容体遺伝子



動物モデルの作成

野生型
マウス

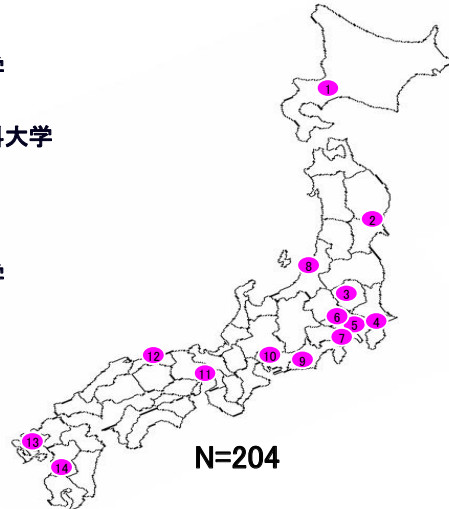
モデル
マウス



Neuron. 35: 2002
Nature Med. 9: 2003

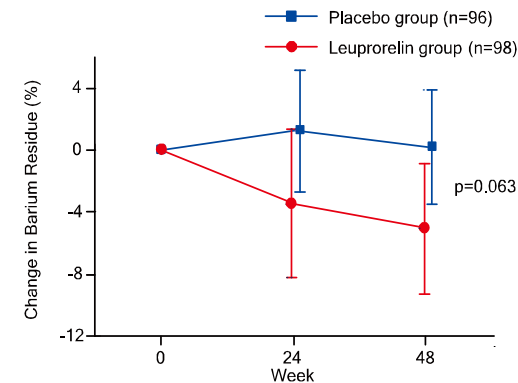
2006年～多施設共同治験

- ① 北海道大学
- ② 東北大学
- ③ 自治医科大学
- ④ 千葉大学
- ⑤ 東京医科歯科大学
- ⑥ 東京大学
- ⑦ 相模原病院
- ⑧ 新潟大学
- ⑨ 浜松医科大学
- ⑩ 名古屋大学
- ⑪ 神戸大学
- ⑫ 鳥取大学
- ⑬ 長崎大学
- ⑭ 熊本大学

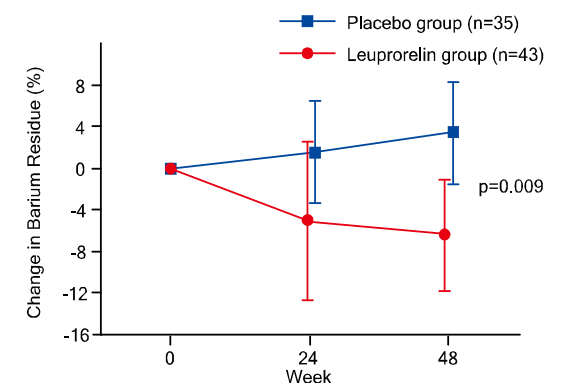


医師主導治験の結果

咽頭部バリウム残留率の経時的変化



全症例



罹病期間10年未満

Lancet Neurol. 9: 2010 (名古屋大学 祖父江教授ご提供)

DMRVの発見と疾患概念の確立

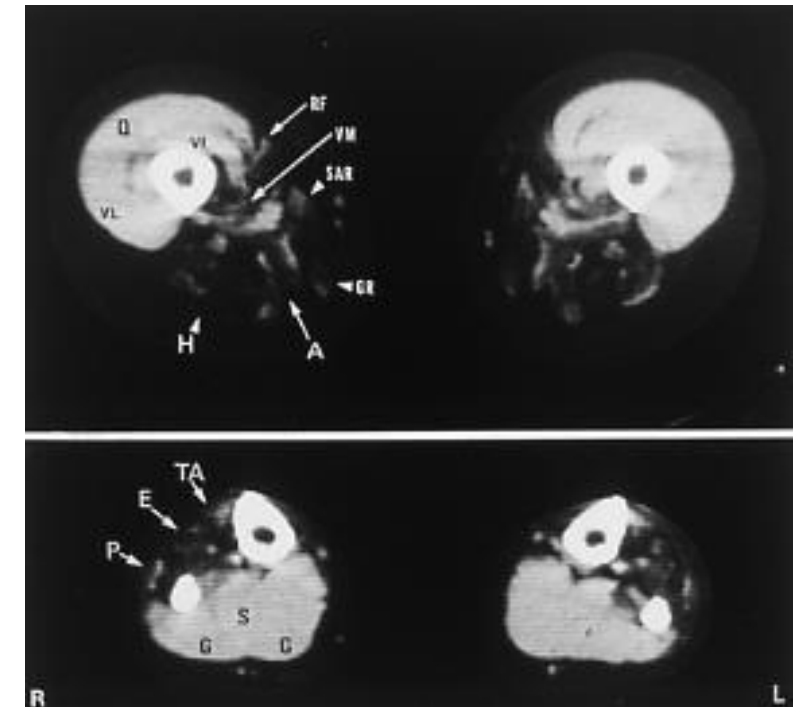
1. 1978年；水澤英洋，中野今治，栗崎博司，古川哲雄，豊倉康夫：筋線維に高度な空胞変性を認めるdistal myopathyの1型について. *日本神経学会総会*
2. 1980年；水澤英洋，中野今治，井上聖啓，高木昭夫，萬年徹，豊倉康夫：筋線維に高度な空胞変性を伴ったdistal myopathyの1病型. *神経内科*

思春期以降若年に発症, 下肢遠位筋優位(屈筋<伸筋), 大腿内転筋群, 筋線維に高度の空胞変性, CKの軽度上昇, 主に筋原性の筋電図所見

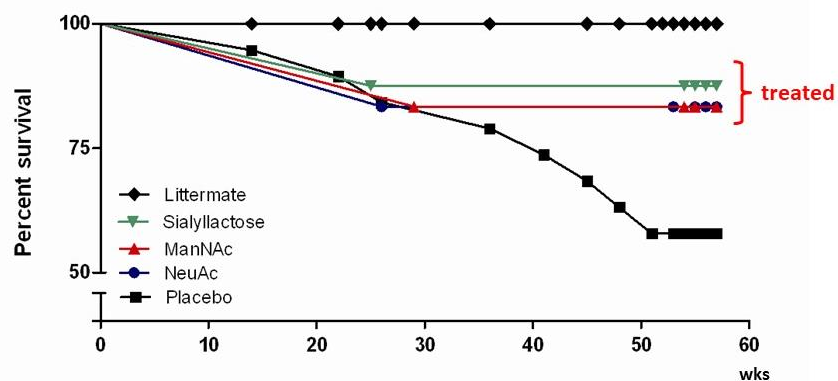
空胞変性を伴う遠位型ミオパチー

3. 1981年；Nonaka I, Sunohara N, Ishiura S, Satoyoshi E: Familial distal myopathy with rimmed vacuole and lamellar (myeloid) body formation. *J Neurol Sci*
縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV)
4. 1984年；水澤英洋：遠位型ミオパチー. *神経内科*
Welander型, 乳児型、三好型とは明らかに異なる1疾患単位
5. 2001年 Eisenberg I. et al. The UDP-N-acetylglucosamine 2 epimerase/N-acetylmannosamine kinase (GNE) gene is mutated in recessive hereditary inclusion body myopathy. *Nature Genet*
6. 2002年 Kayashima T. et al. *J Hum Genet*, Tomimitsu H. et al. *Neurology*, Arai A. et al. *Ann Neurol*, Nishino I. et al. *Neurology*

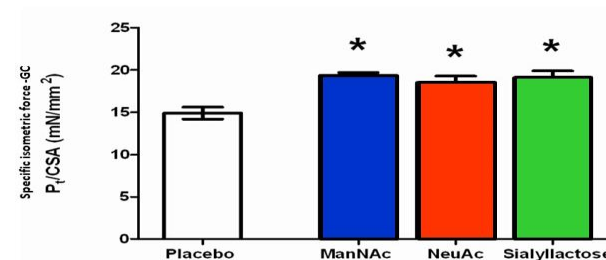
特徴的筋障害分布



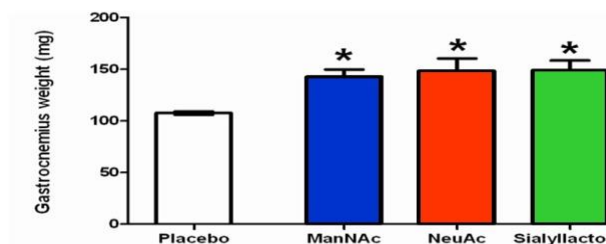
シアル酸製剤の治療効果 [生存曲線]



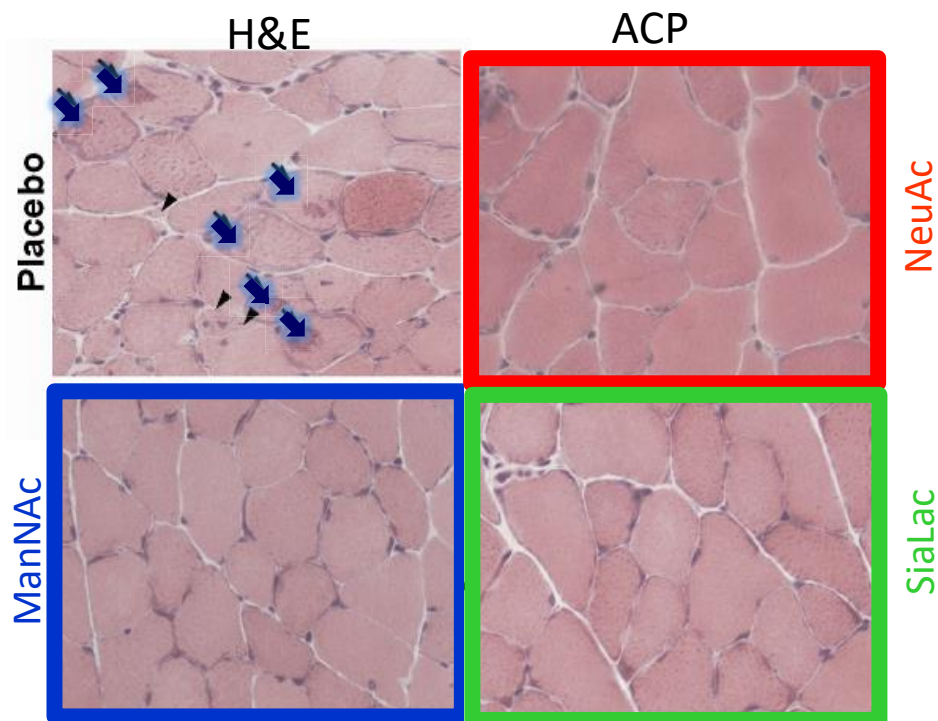
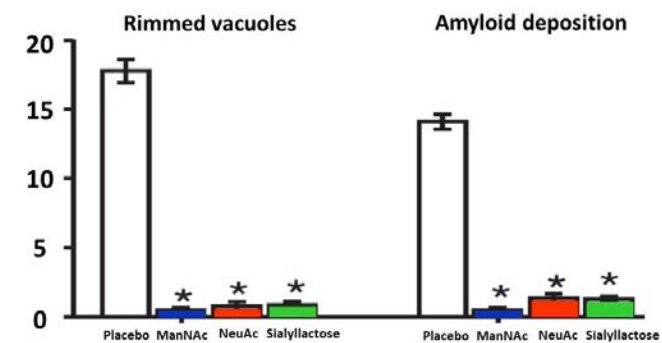
筋収縮力



筋重量



筋病変



まとめ

- 人生100歳の時代を迎えつつある現代にあって、なお“難病”に苦しむ患者さんは約100万人と非常に多い。
- 日本では、スモンの発生とその解明、克服に始まる難病対策の長い伝統があり、多くの成果をあげてきた。
- とくに2015年の難病法の施行、AMEDの発足により、患者支援と研究・開発、国際連携などで着実な発展がみられている。
- しかし、まだ診断すらついていない難病患者さんが多数存在し、まさに暗闇の中を彷徨う状況に在る。
- **未診断疾患を含めた難病対策を強力に推進し、原因遺伝子の同定、発症機序の解明を進めることが、治療法開発には必須であり、コモンな疾患の治療法開発に非常に有用である。**

ご静聴ありがとうございました。
ご支援をよろしくお願い申し上げます。

謝辞

厚生労働省健康局難病対策課課長補佐
AMED戦略推進部難病研究課調査役
神戸医療産業都市推進機構医療イノベーション推進センター長
川崎医科大学副学長・神経内科教授
名古屋大学大学院医学系研究科特任教授
国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第1部部長

田中彰子
木村 円
福島雅典
砂田芳秀
祖父江 元
西野一三

