Ⅵ．難病及び小児慢性特定疾病に関する調査及び研究について

（１）研究事業について

難病研究の推進に関するこれまでの提言

○　疾患概念の確立に向けた研究や、新規治療薬・医療機器等の開発につなげる研究、希少疾病用医薬品・医療機器の研究開発促進のための取組を推進するとともに、研究で得られた成果については、難病情報センター等を通じて広く国民に情報提供することとされている。

難病対策の改革に向けた取組について（報告書）
（平成25年12月13日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）

第2 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上
1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進

○　**疾患概念が確立されていない難病の疾患概念を確立し、診断基準の作成を行うための研究**や、難病の診断・治療の適正化のための診療ガイドラインの作成を推進する。

○　**難病の病態解明を行い、新規治療薬・医療機器等の開発につなげるための研究をさらに推進**し、医療上の必要性が高い未承認薬・適応外薬であって難病の治療等に有効なものの開発の促進に資する取組についても引き続き進めていく。

○　難病に関する臨床研究・治験をさらに推進するため、**希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器の研究開発促進のための取組を推進**し、企業や研究者に対する支援策に取り組んでいくこととする。

○　厚生労働科学研究費を受けている難病研究班は、研究で得られた成果を還元することとし、**広く国民が理解できるように難病情報センター等を通してわかりやすく最新情報を提供**する。

難病に関する調査及び研究に関する法令上の位置付け

○　難病に関する調査及び研究については、難病法において、国は、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療法に関する調査研究を推進することとされている。

○難病の患者に対する医療等に関する法律　（平成二十六年法律第五十号）

第四章　調査及び研究

第二十七条　**国は、難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進する**ものとする。

２　国は、前項に規定する調査及び研究の推進に当たっては、小児慢性特定疾病（児童福祉法第六条の二に規定する小児慢性特定疾病をいう。）の治療方法その他同法第二十一条の四第一項に規定する疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意するものとする。

３　厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。

４　厚生労働大臣は、前項の規定により第一項に規定する調査及び研究の成果を提供するに当たっては、個人情報の保護に留意しなければならない。

小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に関する法令上の位置付け

○　小児慢性特定疾病に関する調査及び研究については、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を推進することとされている。

○児童福祉法　（昭和二十二年法律第百六十四号）

第二章　福祉の保障

第一節　療育の指導、小児慢性特定疾病医療費の支給等

第四款　雑則

第二十一条の四　**国は、小児慢性特定疾病の治療方法その他小児慢性特定疾病その他の疾病にかかつていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等（第三項及び次条において「疾病児童等」という。）の健全な育成に資する調査及び研究を推進するものとする**。

○２　国は、前項に規定する調査及び研究の推進に当たつては、難病（難病の患者に対する医療等に関する法律第一条に規定する難病をいう。以下この項において同じ。）の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究との適切な連携を図るよう留意するものとする。

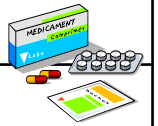
○３　厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により小児慢性特定疾病の治療方法その他疾病児童等の健全な育成に資する調査及び研究を行う者、医師、疾病児童等及びその家族その他の関係者に対して積極的に提供するものとする。

○４　厚生労働大臣は、前項の規定により第一項に規定する調査及び研究の成果を提供するに当たつては、個人情報の保護に留意しなければならない。

第二十一条の五　厚生労働大臣は、良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援の実施その他の疾病児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針を定めるものとする。

難治性疾患研究事業について

○　難病に関する調査研究は、①病態解明等を行う「難治性疾患政策研究事業」と②創薬等の治療方法の開発・実用化を目指す「難治性疾患実用化研究事業」において実施されており、両研究事業が連携しながら調査研究を進めている。

	難治性疾患**政策**研究事業	難治性疾患**実用化**研究事業
実施主体	厚生労働省	国立研究開発法人　日本医療研究開発機構（ＡＭＥＤ） 
令和元年度予算額	1,777百万円	8,150百万円
対象疾患	「難病の患者に対する医療等に関する法律」に定義されている難病及び小児慢性特定疾病（他の研究事業において組織的な研究の対象となっている疾病は除く）。	
目的	全ての患者が受ける医療水準の向上、また、QOL 向上に貢献することを目的としている。	病因・病態の解明、画期的な診断・治療・予防法の開発を推進することで、希少難治性疾患の克服を目指している。
研究内容	○診療体制の構築、疫学研究、普及啓発 ○診断基準・診療ガイドラインの作成・改訂 ○小児成人期移行医療（トランジション）推進 ○関連研究やデータベース等との連携 等	○病態解明 ○オミックス解析 ○未診断疾患イニシアチブ（IRUD） ○新規治療薬・医療機器等の開発 ○医師主導治験 等

（資料出所）厚生労働省健康局難病対策課作成資料

難治性疾患政策研究事業の全体像

○　難治性疾患政策研究事業では、指定難病の331疾病だけでなく、指定難病以外の難病（広義の難病）や小児慢性特定疾病についても広く対象として、研究を推進している。

指定型研究

行政施策の推進のため、当該研究課題を実施する者を指定し、課題を解決するための研究を行う。

公募型研究

「疾患別基盤研究分野」：客観的な指標に基づく疾病概念の確立していない難病について、調査・研究し、診断基準・重症度分類を確立する。

「領域別基盤研究分野」：疾病概念が確立されている疾病で、一定の疾病領域内の複数の類縁疾病なども全て網羅し、疾病対策を行う。

「横断的政策研究分野」：種々の分野にまたがる疾患群や、疾病によらず難病等の患者を広く対象とした研究を行う。

主な研究

「データベースの整備」

「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」

・　データベース登録システムの整理・見直し等を行い、利活用の促進につながるようなデータベースの構築を目指す。

「難病診療体制の維持」

「HAMならびに類縁疾患の患者レジストリを介した診療連携モデルの構築によるガイドラインの活用促進と医療水準の均てん化に関する研究」

・　指定難病及びその類縁疾患の研究を行い、疫学研究、普及啓発、診断基準・診療ガイドライン等の作成・改訂を行う。

「検査体制の整備」

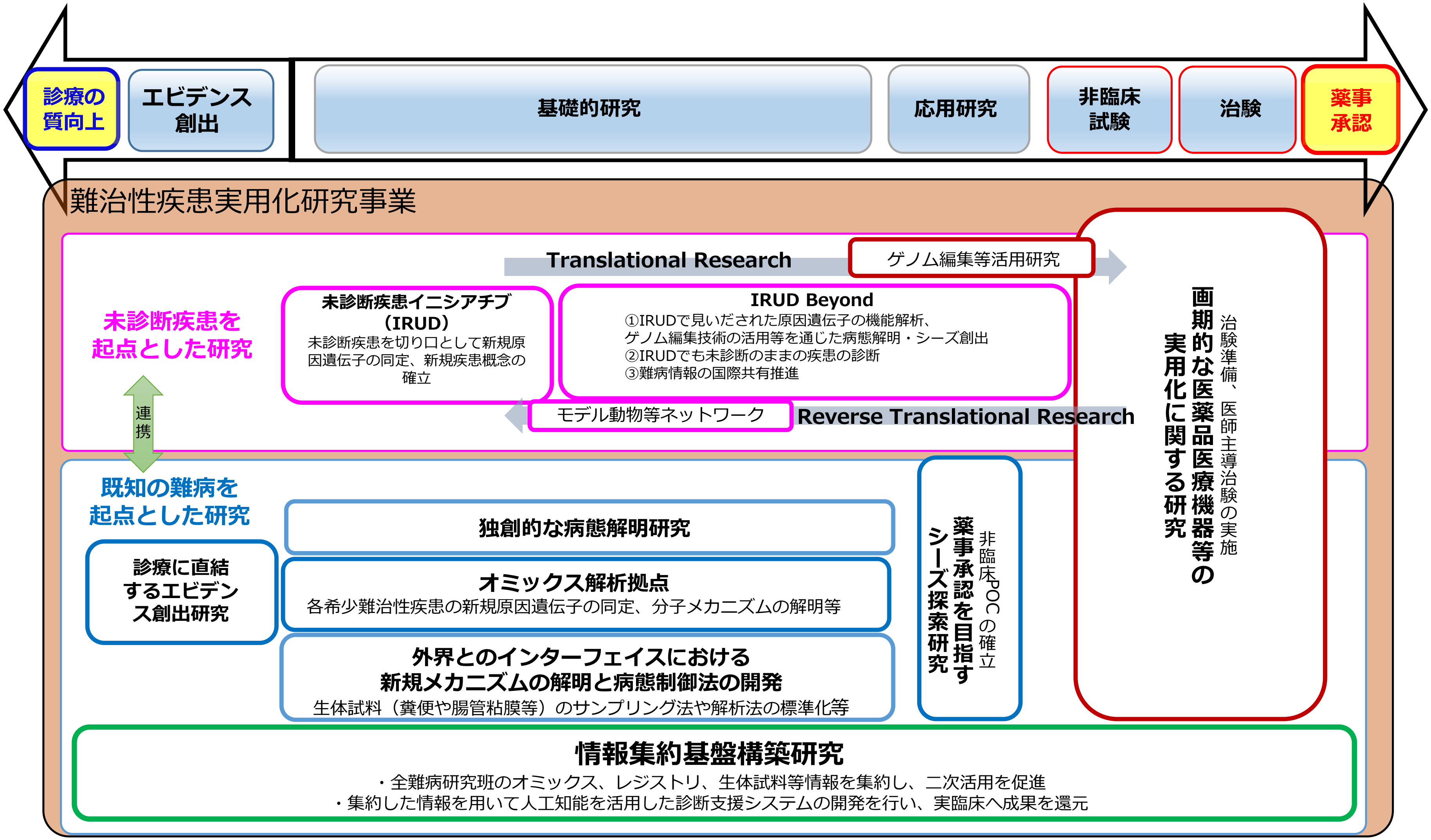
「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究 」

・　保険収載されていない検査の実態を把握し、難病患者の診療に必要な検査について保険収載を検討する。検査を集約化することで検査の質の担保、検査費用の軽減につなげることができるか検討する。

（資料出所）平成30年５月31日第106回厚生科学審議会科学技術部会資料より作成

難治性疾患実用化研究事業の全体像

○　難治性疾患実用化研究事業では、①診断がつかない疾患（未診断疾患）に関する研究と②既知の難病に関する研究がある。①については、薬事承認を目指す研究が行われており、②については、薬事承認に加え、診療の質の向上を目指す研究が行われている。



（資料出所）平成30年５月31日第106回厚生科学審議会科学技術部会資料より作成

難治性疾患政策研究事業・実用化研究事業における成果

○　難病法施行後から現在までに、322疾病の診療ガイドラインの作成、 16件の疾患概念の新規確立及び原因遺伝子の新規発見等、一定程度成果が上がっている。

研究成果の概要

①医療水準の向上のための研究（難治性疾患政策研究事業） ・　e-ラーニング用の小児慢性特定疾病指定医研修教材開発（29年度） ・　指定難病を中心とした322疾病の診療ガイドライン作成（30年度） ・　成人移行支援コアガイドの原案作成（30年度） ・　臨床調査個人票作成の現状と今後のデータ登録の在り方に関する意向調査（30年度） 等を行い難病の医療水準の向上に貢献している。	③新規薬剤等の申請、既存薬剤の適応拡大に至った研究開発：（30年度末までに）累積6件（難治性疾患実用化研究事業） ・　リンパ脈管筋腫症に対するラパマイシン、痙攣性発声障害に対するチタンブリッジ、ミトコンドリア病 MELASに対するタウリンといった新規治療法や炎症性腸疾患に対するロイシンリッチα2グリコプロテイン（LRG）といった新規診断法の開発を行い、難病の治療・診断に貢献している。
②欧米等のデータベースと連携した国際共同臨床研究及び治験の開始：（30年度末までに）累積1件（難治性疾患実用化研究事業） ・　HTLV-1関連脊髄症（HAM）に対するステロイド製剤の研究において、ステロイド製剤の国際共同治験では、治験届を提出し（2016年7月27日）、患者の登録を開始して29例で同意を取得し、20例で投与を開始する等、順調に進行しており、国際的な取り組みを行っている。	④疾患概念の新規確立及び原因遺伝子の新規発見件数：（30年度末までに）累積16件（難治性疾患実用化研究事業） ・　未診断疾患イニシアチブ（IRUD）等の研究を通じて、武内-小崎症候群（CDC42遺伝子の異常）、小崎Overgrowth症候群（PDGFRB遺伝子の異常）といった新規疾患や既知の疾患であるWest症候群に関連する新規遺伝子（WDR45遺伝子）を発見し難病の病態解明に貢献している。

（資料出所）厚生労働省健康局難病対策課作成資料