

今月の視点

難病対策の変遷と県内患者の動向

理事 伊藤 真一

わが国の希少難病対策のモデルは、昭和 40 年代に大流行したスモンの原因を短期間で解明して制圧した、スモン対策事業とされている。スモン (SMON: subacute myelo-optico-neuropathy) とは視神経を侵し、同時に脊髄炎を合併する疾患であるが、わが国にのみ見られ、昭和 42 ~ 43 年頃に患者数が急増した。スモンは特定の地域、病院、家族内に集団発生し、患者数は 1 万人を超えて社会問題化した。マスコミはウイルス性伝染病の可能性をセンセーショナルに報道し、結果的に社会の偏見を助長した結果、自殺者が出るまでの事態に陥った。政府はスモン対策の重要性に鑑み、昭和 44 年 4 月に厚生省に調査研究協議会が組織され研究班形式によるプロジェクト研究が行われた結果、翌年になってスモンと整腸剤キノホルムとの因果関係を突き止めた。同年 9 月に厚生省がキノホルムの発売を中止したところ、翌月から新規患者の発症が激減し、翌年には発生がほぼ終息した。難病の原因として「薬剤」が関与しているのであれば、この「薬剤」を承認した国は救済策を講ずる必要があり、また、難病といわれている疾患でも、集中的にかつ多角的に研究を行えば、その原因が解明されることが示唆された。この成功体験をモデルとして、「原因不明で効果的治療法がなく、長期にわたって心身の機能障害により患者を苦しめる」数多くの原因不明の難病の研究と患者救済を目的として、1972 年に難病対策要綱が策定され、難治性疾患克服事業が始まった。この要綱の中において、難病は 1) 原因不明、治療方針未確定であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病、2) 経過が慢性にわ

たり、単に経済的な問題のみならず、介護等に等しく人手を要するために家族の負担が重く、また、精神的にも負担の大きい疾病、と定義された。難病に対する対策の進め方としては、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、の 3 つが挙げられ、難病の病因・病態の解明研究及び診療整備のみならず、難病に対する医療費の公費負担が初めて目指されることとなった。当初の調査研究の対象としては、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、難治性肝炎が選ばれ、特に前述の 4 つの病気が医療費助成の対象として開始され、それは国家政策として実施された世界初の希少難治性疾患対策事業であった。

その後、難病研究の進展と同時に研究対象とする病気の数も徐々に増加し、数百の病気について疾患概念の確立や治療法の開発が進められた。医療費助成の対象疾患としては、「診断基準が一応確立し、かつ難治度、重症度が高く、患者数が比較的少ないため、公費負担の方法をとらないと原因の究明、治療法の開発などに困難をきたすおそれのある疾患」として、56 疾患が特定疾患治療研究事業 (医療費助成事業) の対象となり、医療費は公費負担となった。

しかし、その一方で対象疾患数及び患者数も増加の一途を辿り、平成 23 年度末の時点では対象患者数は 78 万人にまで増加、医療財政を圧迫するようになった。

難治性疾患克服研究事業（研究費助成事業）の総予算は 100 億円にまで増額をされたが、特定疾患治療研究事業（医療費助成事業）に要する予算はさらに必要となり、総計で 400 億円を超える状況となった。同事業は都道府県が実施主体であったことから、国の財政悪化に伴って都道府県の超過負担が発生するという事態も発生し、予算事業としての限界を迎えつつあった。さらに公平性の観点より、難病に悩む患者から医療費助成の対象疾患のさらなる拡大と見直しの声も強く上がった。このような状況を克服するため、平成 26 年 5 月 23 日に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として「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）が成立、平成 27 年 1 月 1 日に施行され、難病の患者に対する医療費助成に消費税などの財源が充てられることとなり、安定的な医療費助成の制度が確立することとなった（医療費の支給に関する費用は都道府県の支弁とし、国はその半分を負担）。このほか、この法律の制定により国は難病の発症の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進し、療養生活環境整備事業の実施なども継続的かつ安定的に可能となった。

難病法により、医療費助成の対象とする疾患は新たに指定難病と呼ばれることとなった。難病は、1) 発症の機構が明らかでなく、2) 治療方法が確立していない、3) 希少な疾患であって、4) 長期の療養を必要とするもの、という 4 つの条件に加えて、指定難病にはさらに 5) 患者数が本邦において一定の人数（人口の約 0.1% 程度）に達しないこと、6) 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が成立していることと定義された。指定難病の指定にあたっては、厚生労働省の厚生科学審議会指定難病検討委員会において上記の要件を満たし、なおかつ重症度分類のあるものについて討議をし、さらにパブリックコメントを求めた後、

厚生科学審議会疾病対策部会で承認をしたうえで、厚生労働大臣が指定するというプロセスが取られた。第 1 次実施分として 110 疾病が指定され、平成 27 年 1 月 1 日から医療費助成が開始され、さらに 5 月 13 日には第 2 次実施分 196 疾病が決まり、合計 306 疾病が対象となることになった。これに伴って、指定難病患者は平成 27 年度末には約 94 万人となり、医療費助成の事業規模は約 2,221 億円となった。指定難病検討委員会では指定難病の追加を検討し今年 11 月現在の指定難病は 333 疾病となっている（令和元年 7 月 1 日より膠様滴状角膜ジストロフィー、ハッチンソン・ギルフォード症候群が追加）。現状、指定難病の数に制限は設けられていないが、全体で 6,000 ～ 8,000 種類に上るといわれている。

山口県の難病患者の現状を以下に示す。受給者証交付人数は平成 30 年度末で 11,711 名であり、過去 5 年間若干の増減は認めるが、ほぼ横ばいに推移している（図 1）。疾病別の件数では、パーキンソン病 2,340 名、潰瘍性大腸炎 1,386 名、SLE 749 名、クローン病 565 名、後縦靭帯骨化症 521 名となっている（図 2）。

難病法では、難病をより早く正確に診断し治療方針が決定できるよう、診断する医師や診療連携の枠組みを定めている。これにより指定難病の診断は、「指定医」が行うこととされた。指定医とは、



図 1（山口県健康増進課 精神・難病班 資料より）

難病患者が医療費の受給申請をする際に必要な診断書（臨床調査個人票）を作成する医師のことで、「難病指定医」と「協力難病指定医」に分けられる。前者は、新規の受給及び更新時の受給申請に必要な診断書の両方を作成でき、後者は更新時の診断書の作成のみとなる。両者を分けたのは、新規の申請には専門性を有する医師の診断が重要である一方、更新時の診断は主に申請した難病の重症度評価であることから、かかりつけ医が行え

ると考えられたためだ。いずれの指定医にも求められる要件は、難病診療の有無にかかわらず 5 年以上の臨床経験（臨床研修期間を含む）があることに加え、難病指定医では、各関連学会と日本専門医機構が認定する専門医資格を有する、又は都道府県知事が行う研修を修了すること。協力難病指定医では、専門医資格の有無にかかわらず、都道府県知事が行う協力難病指定医向けの研修を修了することである。現在までに指定医数は 13 万人を超えたが、その大半が研修を受講する必要がない難病指定医である。そのため、専門医の資格をお持ちでない指定医における難病診療の質のさらなる向上の仕組みとして、e-ラーニング方式の研修等の導入を検討中である。

地域の医療提供体制においては、難病法施行前では重症患者の入院施設の確保に重点が置かれたため、①発症から確定診断までに時間がかかる、②診断できる医療機関が分かりにくい、③確定診断に必要な遺伝子関連検査の説明が不十分である、④患者の居住地と医療機関が離れている、などの課題があった。施行後は、指定難病の基本的な診断・治療を担う医療機関は「指定医療機関」制度に移行し、診療の質を担保するとともに、難病情報センターがその情報を公開、患者のスムーズな医療受診を促す仕組みが設けられた。また、専門的な医療提供体制については、難病全般の早期診断と専門治療を行う「難病診療連携拠点病

院」（各都道府県に原則 1 か所）、神経・筋、消化器などの専門領域の難病診断と治療を行う「難病診療分野別拠点病院」、主な難病の診断と標準治療を行う「難病医療協力病院」（二次医療圏ごとに約 1 か所とした従来の難病医療協力病院に相当）の 3 つに再編した。しかし、都道府県内では対応が困難な超希少とされる例や特殊な検査が必要な例もあるため、そのようなケースを支援する「難病医療支援ネットワーク」が整備された。ネットワークは難病研究班、関連学会、IRUD（未診断疾患イニシアチブ）拠点病院、国立高度専門医療研究センターで構成され、各施設からの問い合わせに適宜対応する。

このように難病の知識を習得することで、患者の未診断期間が短縮され、より早く介入できると考えられる。患者が違和感を覚え、まず受診するのはかかりつけ医であることから、山口県医師会は現在、指定医の資格を持たないかかりつけ医に対し、学会や地域の講演会などを通じ、積極的に情報を提供していく予定である。

日本医師会が刊行した『日本医師会雑誌 第 148 巻・特別号（1）「指定難病ペディア 2019」』（2019 年 6 月 15 日発行）もぜひ参照していただきたい。

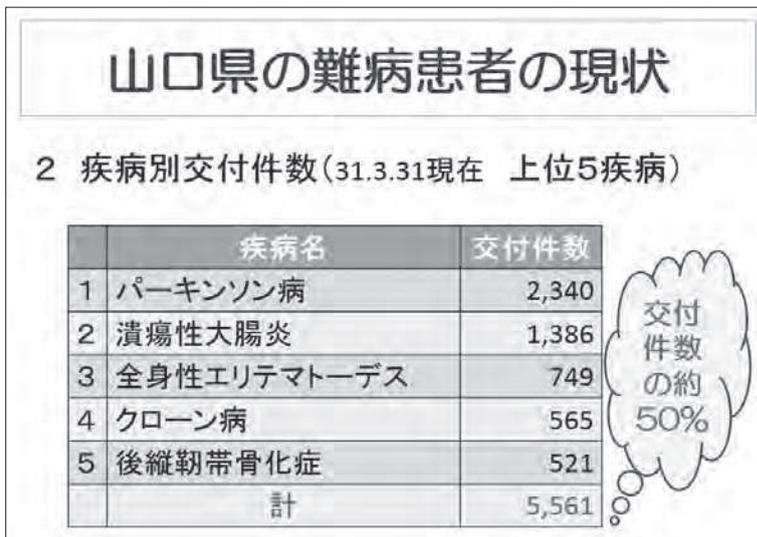


図 2（山口県健康増進課 精神・難病班 資料より）