

## 今後の難病対策研究のあり方を考える ～先進国における希少疾患対策の動向～

平成22年5月10日（月曜）  
難病対策委員会

研究代表者  
国立保健医療科学院 林 謙治



-1-

### 「今後の難病対策のあり方に関する研究」 における検討課題

- 難病対策の基盤となる研究開発環境を整備するための方法論の開発
- 難病対策及び難病に関する研究開発のあり方の検討
- わが国及び諸外国における難病対策の動向や成果の分析

⇒ 今後の難病対策を推進する上で行政が抱える様々な課題に対する政策的提言を行う

-2-

## 研究開発環境を整備するための方法論の開発

- ①難病患者の発生率の推計方法及び疫学的特徴の把握方法の開発
- ②診断困難症例の情報収集・集約・分析・提供システムの開発
- ③難病患者の実態把握の手法の開発
  - - 既存もしくは新規調査による経済的指標の構造分析、財政・経済支援のあり方の検討等



-3-

## 難病対策及び難病に関する研究開発

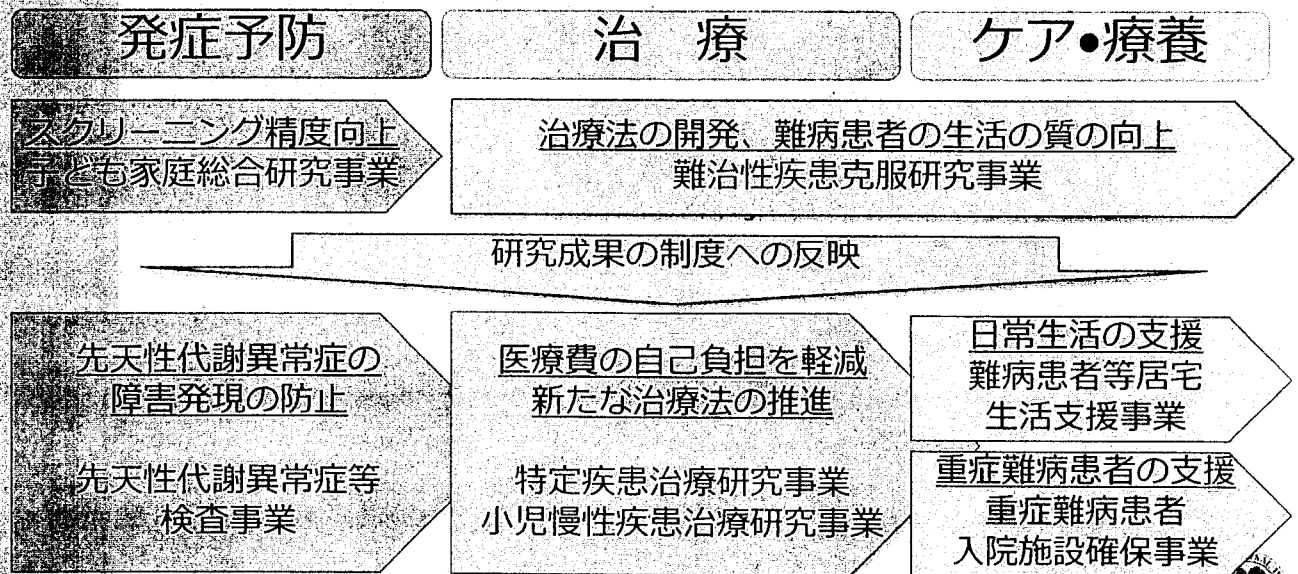
- ④臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築
  - - データ入力負担軽減、データベースの臨床研究応用化
- ⑤難病に関する技術評価の手法の開発
  - - 国際共同研究の推進方策等
- ⑥災害時における難病患者の支援体制の構築
  - - 希少医薬品の供給確保、病院・施設の安全性の向上等



-4-

# わが国の難病の対策について

- ① 難病（希少疾患）の治療研究体制
- ② 難病（長期にわたり高額な費用がかかる病気）の医療費について患者の自己負担を軽減する制度



## 日・米・欧における難病の定義と規定

	日本	米国	欧州
定義	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が概ね5万人未満※2)</li> <li>・ 原因不明</li> <li>・ 効果的な治療法が未確立</li> <li>・ 生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が20万人未満)</li> <li>・ 有効な治療法が未確立</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が1万人に5人以下)</li> <li>・ 有効な治療法が未確立</li> <li>・ 生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態</li> </ul>
関連法規	難病対策要綱（1972） 薬事法等の改正※3 （1993）	希少疾病医薬品法 Orphan Drug Act （1983）	欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation （1999）

注1) 希少性を欧州定義に則った場合：1万人あたり米国7人未満、日本4人未満

注2) 薬事法第77条の2において希少疾病用医薬品又は希少疾病用医療機器と指定する要件として、「対象者の上限を5万人」とされている。

注3) 希少疾病用医薬品の研究開発促進を目的とした薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究振興基金法の改正

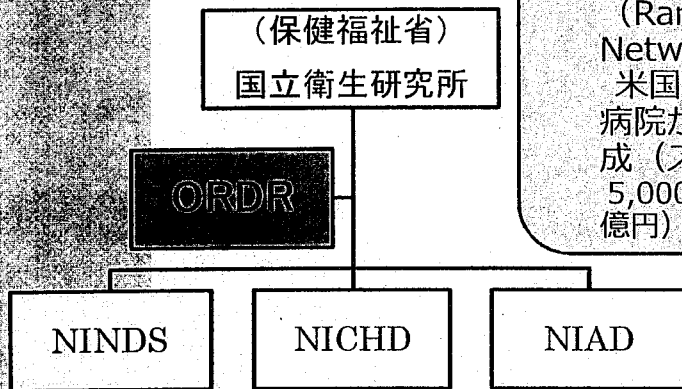
# 米国における希少疾患対象の臨床研究体制

○ 希少疾患研究対策室 (Office of Rare Diseases Research, 1989-)

(2002年に法的位置付け) : 希少疾患に特化した研究の推進 (研究の調整・支援、研究費助成)、患者への情報提供など、希少疾患研究全体の運営を行う。

- ① 新薬開発に主眼 ⇒ NIHとFDAの連携の強化
- ② 患者団体とのパートナーシップ  
⇒ RDCRNの研究申請には患者支援団体の関与が原則

○ 希少疾患臨床研究ネットワーク  
(Rare Diseases Clinical Research Network: RDCRN, 2003 - )  
米国内外の医学部付属病院および研究施設・病院がネットワーク化してコンソーシアム形成 (スイス、カナダなど海外からも参加)。  
5,000人以上の登録者 (5年間計画: 予算約102億円)



NINDS: National Institute of Neurological Disorders and Stroke,  
NICHD: National Institute of Child Health and Human Development,  
NIAID: National Institute of Allergy and Infectious Diseases  
NIAMS, NIDCR, NIDDK, NHLBI

\* 上記他、7つの国立衛生研究所に属する研究施設があり、運営に関与する



## 欧州各国の医療制度及び難病患者に対する医療費軽減制度の概要 (一覧)

欧州においては、難病という概念ではなく、原則として長期にわたり高額な費用がかかる疾患を対象に医療費の支援を実施している。

区分	イギリス	フランス	ドイツ	スウェーデン
一般の医療費患者負担	原則無料	償還制	定額負担	定額負担
医療費財源	一般財源	公的医療保険	公的医療保険	一般財源
難病患者の医療費軽減制度	医学的除外認定証が発行され、処方料の自己負担分が免除	・ 特定重症慢性疾患の指定 (30疾患) ・ 自己負担の免除 ・ 公的補足保険提供	年間患者負担額の上限を世帯の年間所得の1%	・ (難病に限らず) 長期あるいは重篤な疾病の場合は、薬剤費無料

注) 償還制: 患者が一時的に全額を支払い、その後公的医療保険から医療費が償還される方式  
特定重症慢性疾患: 再生不良性貧血、パーキンソン病、クローン病、SLE等の疾患が含まれる。

