

表 8 要素別の項目得点結果

要素	項目	得点	比例配分値	順位
稀少性	患者数	1731	0.39	1位
	専門医数	1652	0.37	2位
	専門病院数	1055	0.24	3位
原因・病態の解明度	発症機序	2113	0.47	1位
	診断基準	1543	0.35	2位
	重症度基準	792	0.18	3位
治療法の未確立	治療法	2516	0.45	1位
	5年生存率	1282	0.23	2位
	入院	1101	0.20	3位
	通院	661	0.12	4位
生活面への影響	介助	2210	0.40	1位
	社会参加	1552	0.28	2位
	罹病期間	984	0.18	3位
	治療費	814	0.14	4位

表 9 属性の違いによる配点の比較

属性の違い	要素	Mean±SD		Mean±SD
実験系か非実験系		実験系(96)		非実験系(168)
	稀少性	14.5±9.6		14.5±8.8
	原因・病態の解明度	29.8±12.3	**	25.1±10.4
	治療法の未確立	28.7±8.8		28.7±9.3
	生活面への影響	27.0±10.7	**	31.6±13.8
研究上の関わり		なし(177)		あり(95)
	稀少性	14.4±9.0		14.5±9.0
	原因・病態の解明度	26.9±10.9		26.8±12.0
	治療法の未確立	29.4±8.4		27.3±9.9
	生活面への影響	29.3±11.7		31.3±14.8
診療上の関わり		なし(183)		あり(91)
	稀少性	14.7±9.3		13.9±8.3
	原因・病態の解明度	26.9±11.0		27.0±12.0
	治療法の未確立	28.7±9.4		28.4±8.1
	生活面への影響	29.6±13.0		30.6±12.6

**： p<0.01

表10 年齢・性別による配点の比較

要素	30歳未満		30歳代		40歳代		50歳代		60歳代	
	男性(6)	女性(5)	男性(84)	女性(23)	男性(76)	女性(16)	男性(40)	女性(7)	男性(14)	女性(2)
	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD	Mean±SD
稀少性	16.7±6.1	9.0±2.2	12.9±7.5	16.3±8.9	14.6±10.4	14.1±7.6	15.1±10.9	15.7±8.4	16.8±7.2	20.0±0.0
原因・病態の解明度	20.8±6.6	31.0±14.3	27.2±11.3	26.1±8.4	27.3±12.9	28.1±9.8	24.5±12.4	31.4±4.8	29.3±9.0	27.5±3.5
治療法の未確立	36.7±10.8	31.0±16.7	28.7±8.3	27.8±7.0	28.1±9.7	29.1±6.1	28.1±11.3	30.0±6.5	28.9±3.5	27.5±3.5
生活面への影響	25.8±8.6	29.0±16.0	31.2±13.9	29.8±10.1	30.0±11.9	28.8±7.0	32.2±17.2	22.9±8.1	24.3±8.5	25.0±7.1

表11 班長集計結果

調査項目	治療対象疾患	非治療対象疾患	計
患者数			
100人未満	0(0.0%)	11(15.3%)	11(9.3%)
100-1000人未満	11(23.9%)	21(29.2%)	32(27.1%)
1000人以上	35(76.1%)	39(54.2%)	74(62.7%)
不明	0(0.0%)	1(1.4%)	1(0.9%)
専門医数			
100人未満	15(32.6%)	23(31.9%)	38(32.2%)
100-1000人未満	26(56.5%)	35(48.6%)	61(51.7%)
1000人以上	4(8.7%)	12(16.7%)	16(13.6%)
不明	1(2.2%)	2(2.8%)	3(2.5%)
専門病院数			
100病院未満	17(37.0%)	23(31.9%)	40(33.9%)
100-1000病院未満	24(52.2%)	32(44.4%)	56(47.5%)
1000病院以上	4(8.7%)	15(20.8%)	19(16.1%)
不明	1(2.2%)	2(2.8%)	3(2.5%)
発症機序			
不明	21(45.7%)	22(30.6%)	43(36.4%)
一部解明されている	22(47.8%)	49(68.1%)	71(60.2%)
ほぼ解明されている	3(6.5%)	1(1.4%)	4(3.4%)
診断基準			
なし	0(0.0%)	5(7.0%)	5(4.2%)
検討中・策定中	4(8.7%)	19(26.4%)	23(19.5%)
あり	42(91.3%)	48(66.7%)	90(76.3%)
重症度基準			
なし	4(8.7%)	22(30.6%)	26(22.0%)
検討中・策定中	20(43.5%)	24(33.3%)	44(37.3%)
あり	22(47.8%)	26(36.1%)	48(40.7%)
5年生存率			
30%未満	2(4.4%)	4(5.6%)	6(5.1%)
30-70%未満	13(28.3%)	17(23.6%)	30(25.4%)
70%以上	31(67.4%)	51(70.8%)	82(69.5%)
治療法の確立			
なし	5(10.9%)	20(27.8%)	25(21.1%)
一部改善	33(71.7%)	38(52.8%)	71(60.2%)
あり	8(17.4%)	14(19.4%)	22(18.6%)
通院患者の割合			
30%未満	6(13.0%)	16(22.2%)	22(18.6%)
30-70%未満	18(39.1%)	32(44.4%)	50(42.4%)
70%以上	22(47.8%)	24(33.3%)	46(39.0%)
入院患者の割合			
30%未満	24(52.2%)	48(66.7%)	72(61.0%)
30-70%未満	17(37.0%)	9(12.5%)	26(22.0%)
70%以上	5(10.9%)	12(16.7%)	17(14.4%)
不明	0(0.0%)	3(4.2%)	3(2.5%)
介助必要な割合			
30%未満	22(47.8%)	45(62.5%)	67(56.8%)
30-70%未満	19(41.3%)	16(22.2%)	35(29.7%)
70%以上	5(10.9%)	4(5.6%)	9(7.6%)
不明	0(0.0%)	7(9.7%)	7(5.9%)
罹病期間10年以上の割合			
30%未満	11(23.9%)	18(25.0%)	29(24.6%)
30-70%未満	19(41.3%)	26(36.1%)	45(38.1%)
70%以上	16(34.8%)	25(34.7%)	41(34.7%)
不明	0(0.0%)	3(4.2%)	3(2.5%)
治療費月1万以上の割合			
30%未満	15(32.6%)	23(31.9%)	38(32.2%)
30-70%未満	11(23.9%)	23(31.9%)	34(28.8%)
70%以上	19(41.3%)	17(23.6%)	36(30.5%)
不明	1(2.2%)	9(12.5%)	10(8.5%)
社会生活に支障ある割合			
30%未満	9(19.6%)	30(41.7%)	39(33.1%)
30-70%未満	26(56.5%)	23(31.9%)	49(41.5%)
70%以上	11(23.9%)	11(15.3%)	22(18.6%)
不明	0(0.0%)	8(11.1%)	8(6.8%)

表12 総得点による評価結果

順位	総得点	稀少性	原因不明	治療法	生活面	治療対象認定年	疾患名
1	70.0	7.2	13.0	25.1	24.7	1997	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)
2	68.8	10.0	8.9	25.1	24.7		ゲルスマン・ストロイスラー・ジャンカー病(GSS)
3	68.8	10.0	8.9	25.1	24.7		致死性家族性不眠症
4	66.3	10.0	6.5	25.1	24.7		進行性多巣性白質脳症(PML)
5	65.6	11.6	16.1	13.1	24.7		血栓性血小板減少紫斑病(TTP)
6	62.3	11.6	13.7	15.5	21.5		多発限局性運動性末梢神経炎
7	62.0	14.4	20.9	19.1	7.6		グルコリコイド抵抗症
8	61.7	14.4	11.4	16.0	20.0		ビタミンD受容機構異常症
9	60.9	11.6	6.5	12.7	30.1	1987	表皮水疱症
10	58.9	11.6	15.4	13.1	18.8	1998	原発性肺高血圧症
11	58.8	4.4	15.4	17.1	21.9	1977	悪性関節リウマチ
12	58.0	11.6	8.9	15.5	21.9	1984	ウエケナー肉芽腫症
13	57.8	6.1	8.9	12.7	30.1	1976	脊髄小脳変性症
14	57.5	8.8	8.9	18.8	21.0	1975	結節性動脈団炎
15	56.4	11.6	17.9	17.8	9.1		拘束型心筋症
16	55.7	6.1	15.4	12.7	21.5	1986	シャイトレーガー症候群
17	55.6	7.2	13.7	16.0	18.8		クロー・ワセ症候群
18	55.4	10.0	15.4	12.7	17.3		肺胞低換気症候群
19	54.6	11.6	16.1	17.8	9.1		ミトコンドリア病
20	54.6	11.6	16.1	17.8	9.1	1999	Fabry病
21	54.4	7.2	6.5	16.0	24.7	1998	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)
22	53.8	11.6	8.9	15.5	17.7		アレルギー性肉芽腫性血管炎
23	53.1	7.2	8.9	15.5	21.5		難治性ネフローゼ症候群
24	53.0	8.8	13.7	16.0	14.6		急速進行性糸球体腎炎(RPGN)
25	51.8	8.8	16.1	17.8	9.1		家族性突然死症候群
26	51.0	8.8	8.9	15.5	17.7		抗リン脂質抗体症候群
27	51.0	11.6	15.4	6.7	17.3	1998	慢性肺血栓塞栓症
28	50.8	11.6	15.4	11.0	12.8		肥満低換気症候群
29	50.6	4.4	20.2	11.0	15.0	1989	広範脊柱管狭窄症
30	50.4	8.8	6.5	11.0	24.1	1972	ヘーフェット病
31	48.9	4.4	22.6	12.8	9.1		遅発性内リンパ腫
32	48.2	8.8	15.4	12.7	11.3	1975	潰瘍性大腸炎
33	48.2	8.8	15.4	12.7	11.3	1976	クローン病
34	48.0	14.4	16.1	9.8	7.6		偽性低アルドステロン症
35	47.9	0.0	27.4	11.4	9.1		肝内胆管障害
36	46.8	8.8	6.5	14.5	17.0		結節性硬化症(プリングル病)
37	46.7	11.6	13.0	8.1	14.0	1988	膿疱性乾癬
38	46.5	10.0	8.9	9.8	17.7		甲状腺ホルモン不応症
39	45.7	4.4	13.0	11.0	17.3	1973	多発性硬化症
40	45.7	4.4	15.4	8.1	17.7	1974	強皮症
41	45.4	4.4	13.7	14.5	12.8	1996	網膜色素変性症
42	45.4	7.2	27.4	8.1	2.7		硬化性萎縮性苔癬
43	45.3	4.4	15.4	12.7	12.8	1975	ヒュルカー病(ハージャー病)
44	44.9	8.1	6.5	16.0	14.3	1979	アミロイドーシス
45	44.5	7.2	11.2	11.0	15.0		黄色靱帯骨化症
46	43.7	4.4	15.4	9.8	14.0	1993	混合性結合組織病
47	42.7	2.8	13.0	17.8	9.1		骨髄線維症
48	42.5	4.4	22.6	12.8	2.7		シェーグレン症候群
49	42.4	8.8	6.5	14.3	12.8	1998	神経線維腫症Ⅱ
50	41.9	7.2	6.5	17.8	10.4	1981	ハンチントン舞蹈病

表 1 3 「難病対策を進める上で難病の 4 要素の重み付けはどう付けるべきか」への回答

要素	Mean(%)	SD(%)
稀少性	14.4	9.0
原因	27.1	11.7
治療法	28.5	9.0
生活面	29.8	12.9

表 1 4 稀少性の評価結果

問 1	N	回答%	重要度
患者数>専門医数	155	55.8	1
専門医数>専門病院数	204	73.4	5
専門病院数<患者数	172	61.9	3

表15 稀少性の重み付け

	患者数	専門医 数	専門 病院数	重み付け
患者数	1	1	3	0.40
専門医数	1	1	5	0.48
専門病院数	1/3	1/5	1	0.12

固有ベクトルは最大固有値に対するもの

Consistency Index=0.015

表16 原因不明の評価結果

問2	N	回答%	重要度
発症機序>診断基準	180	64.7	3
診断基準>重度度基準	230	82.7	7
重症度機序<発症機序	217	78.1	5

表 1 7 原因不明の重み付け

	発症 機序	診断 基準	重症度 基準	重み 付け
発症機序	1	3	5	0.60
診断基準	1/3	1	7	0.32
重症度基準	1/5	1/7	1	0.08

Consistency Index=0.13

表 1 8 治療法の評価結果

問 3	N	回答%	重要度
5 年生存率<治療法	241	86.7	7
治療法>通院	264	95.0	9
通院<入院	212	76.3	5
入院<5 年生存率	158	56.8	1
5 年生存率>通院	194	69.8	3
治療法>入院	257	92.4	9

表 19 治療法の重み付け

	5 年生 存率	治療法 の確立	通院の 頻度	入院の 頻度	重み 付け
5 年生存率	1	1/7	3	1	0.12
治療法の確立	7	1	9	9	0.71
通院の頻度	1/3	1/9	1	1/5	0.04
入院の頻度	1	1/9	5	1	0.13

Consistency Index=0.09

表 20 生活面の評価結果

問 4	N	回答%	重要度
介助>罹病期間	230	82.7	7
罹病期間>治療費	170	61.2	3
治療費<社会生活	220	79.1	5
社会生活<介助	212	76.3	5
介助>治療費	230	82.7	7
罹病期間<社会生活	205	73.7	5

表 2 1 生活面の重み付け

	介助	罹病期間	治療費	社会生活	重み付け
介助	1	7	7	5	0.63
罹病期間	1/7	1	3	1/5	0.09
治療費	1/7	1/3	1	1/5	0.05
社会生活	1/5	5	5	1	0.24

Consistency Index=0.13

表 2 2 臨床班班長による難病の実状の回答の評価値

	高	中	低	評価値
高	1	3	5	1.00
中	1/3	1	2	0.35
低	1/5	1/2	1	0.19

高、低、中は難病対策上の重要度を表す

表23 評価得点の計算方法

1)その疾患の患者数が100人未満の場合

$$0.14 \times 0.40 \times 1.00 = 0.056$$

2)その疾患の専門医数が不足している場合

$$0.14 \times 0.48 \times 0.35 = 0.024$$

14)その疾患で社会生活で支障ある患者の割合が70%以上の場合

$$0.30 \times 0.24 \times 1.00 = 0.072$$

その疾患の得点=0.056+0.024+.....+0.072

表24 評価結果

順位	評価値	認定年	疾患名
1	0.73	1997	加イツェルト・ヤコブ病 (CJD)
2	0.67		ゲルスマン・ストロイスラー・ジャンカー病 (GSS)
3	0.67		致死性家族性不眠症
4	0.66		進行性多巣性白質脳症 (PML)
5	0.61		グルコルコイト抵抗症
6	0.59		拘束型心筋症
7	0.54		血栓性血小板減少紫斑病 (TTP)
8	0.53	1987	表皮水疱症
9	0.53		遅発性内リンパ腫
10	0.52		シェーグレン症候群
11	0.52		進行性核上性麻痺
12	0.52	1975	結節性動脈囲炎
13	0.50	1995	特発性間質性肺炎
14	0.50		骨髄線維症
15	0.50		ミトコンドリア病
16	0.50	1999	Fabry病
17	0.49	1998	原発性肺高血圧症
18	0.49		結節性硬化症 (フリッケル病)
19	0.49		家族性突然死症候群
20	0.48	1976	脊髄小脳変性症

網掛けは治療対象疾患

表25 評価の高低と認定の関係

	治療対象疾患	非治療対象疾患	計
上位 48 疾患	24	24	48
下位 71 疾患	27	44	71
計	51	68	119

p=0.195

表26 難病の周辺疾患の追加

都道府県で補助 47 疾患 (うち 15 疾患は疾患単位として評価不可能のため除外)

臨床班の班長による追加 5 疾患

計 37 疾患

表27 周辺疾患を含めた順位

順位	総合評価値	認定年	疾患名
1	0.73	1997	加イツェルト・ヤフ病 (CJD)
2	0.72		リトース
3	0.67	.	ゲルストマン・ストロイスラー・ジヤインカー病 (GSS)
4	0.67	.	致死性家族性不眠症
5	0.66	.	進行性多巣性白質脳症 (PML)
6	0.65		ピック病
7	0.63		進行性筋ジストロフィー
8	0.61	.	ケルコルコイト抵抗症
9	0.59	.	拘束型心筋症
10	0.54		原発性腸リンパ管拡張症
11	0.54	.	血栓性血小板減少紫斑病 (TTP)
12	0.53	1987	表皮水疱症
13	0.53	.	遅発性内リンパ腫
14	0.52	.	シェーグレン症候群
15	0.52	.	進行性核上性麻痺
16	0.52	1975	結節性動脈囲炎
17	0.51		軟骨無形成症
18	0.50	1995	特発性間質性肺炎
19	0.50		強直性脊髄炎
20	0.50	.	骨髄線維症


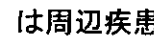
 は治療対象疾患
 は周辺疾患

図1 階層構造図

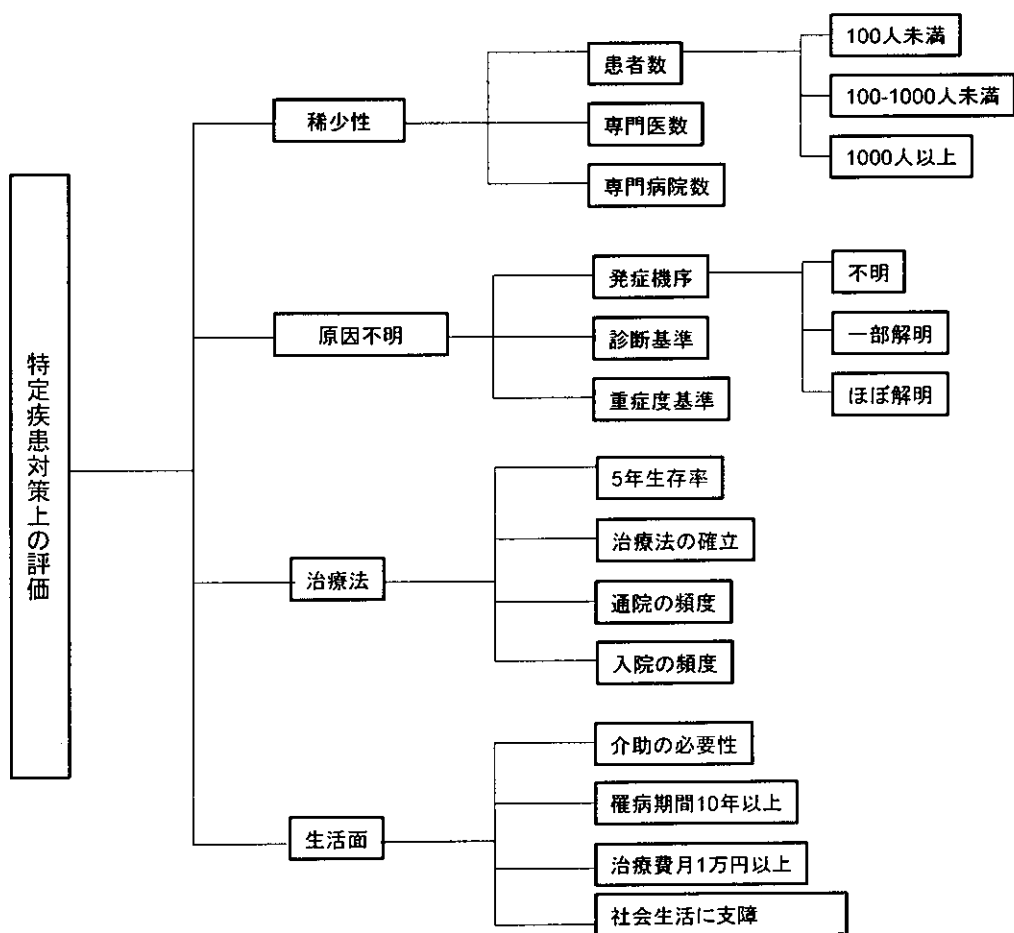


図2 総得点の計算方法

稀少性の得点	= { 患者数の回答 + 専門病院数の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.39 + 専門医数の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.37
原因の得点	= { 発症機序の回答 + 重症度基準の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.47 + 診断基準の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.35
治療法の得点	= { 治療法の回答 + 入院の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.45 + 5年生存率の回答	(1なら100点 2なら 50点) × 0.23
生活面の得点	= { 介助の回答 + 罹病期間の回答	(3なら100点 2なら 50点) × 0.40 + 社会生活の回答	(3なら100点 2なら 50点) × 0.28
総得点	= 稀少性の得点 + 原因の得点 + 治療法の得点 + 生活面の得点		(3なら100点 2なら 50点) × 0.18 + 治療費の回答
			(2なら 50点) × 0.14 } × 0.299
			(2なら 50点) × 0.12 } × 0.285
			(2なら 50点) × 0.271

図3 総得点と治療対象認定年の関係

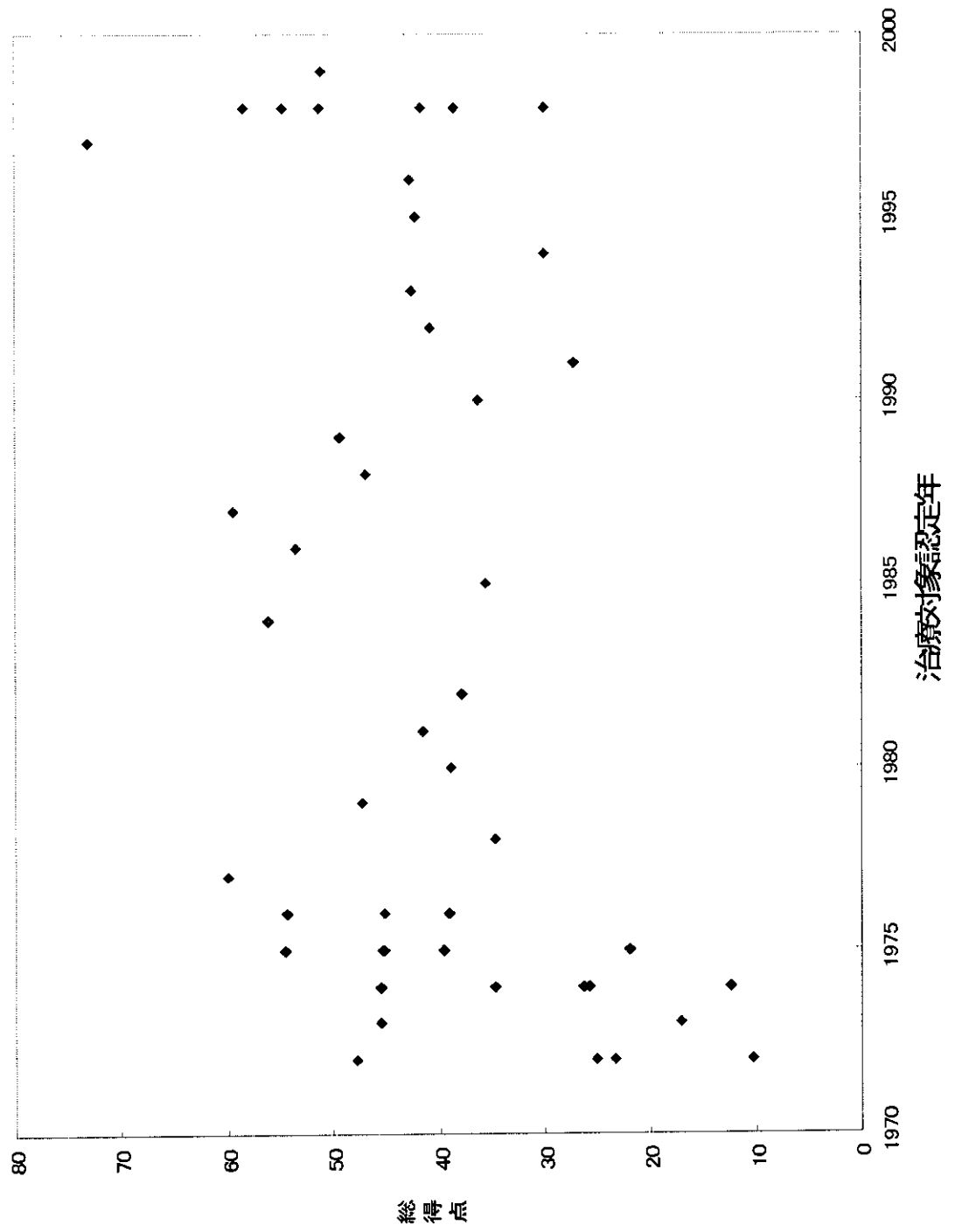


図4 難病の4要素の重み付け

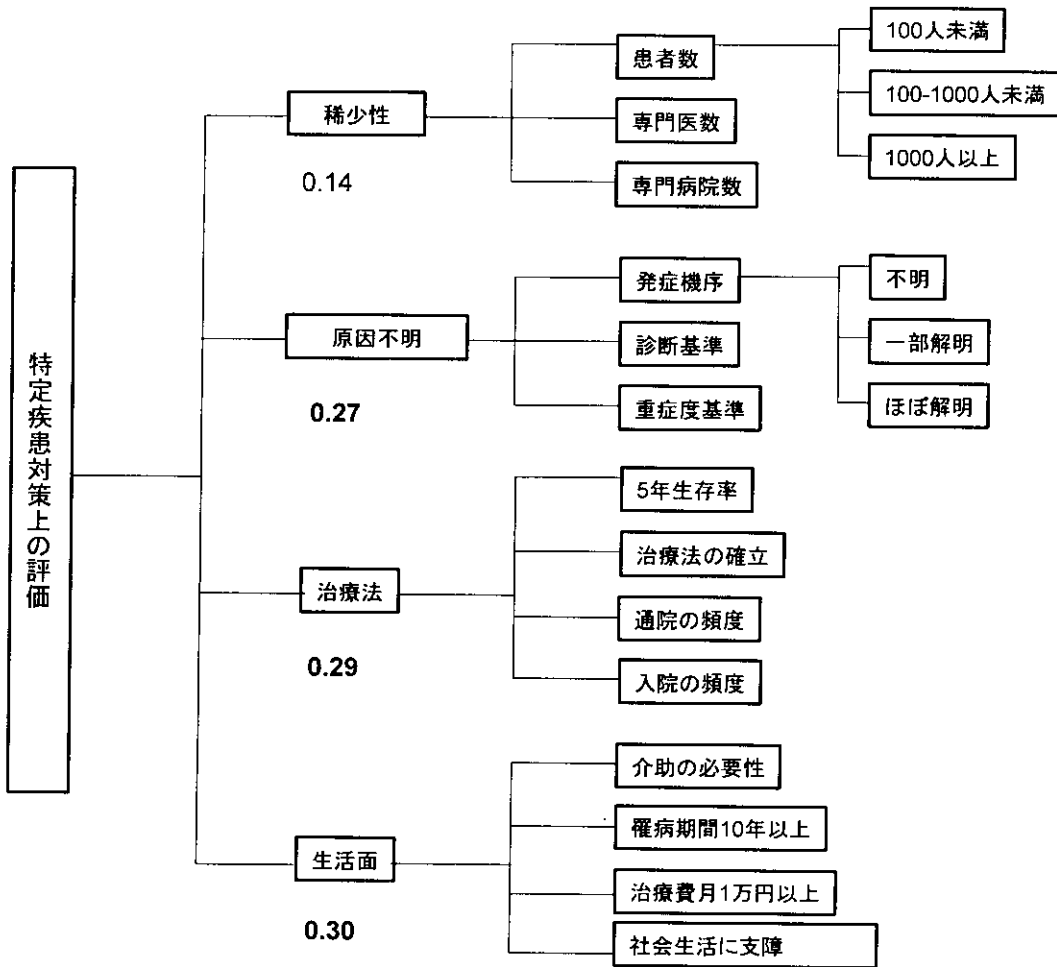


図5 稀少性を規定する要素の重み付け

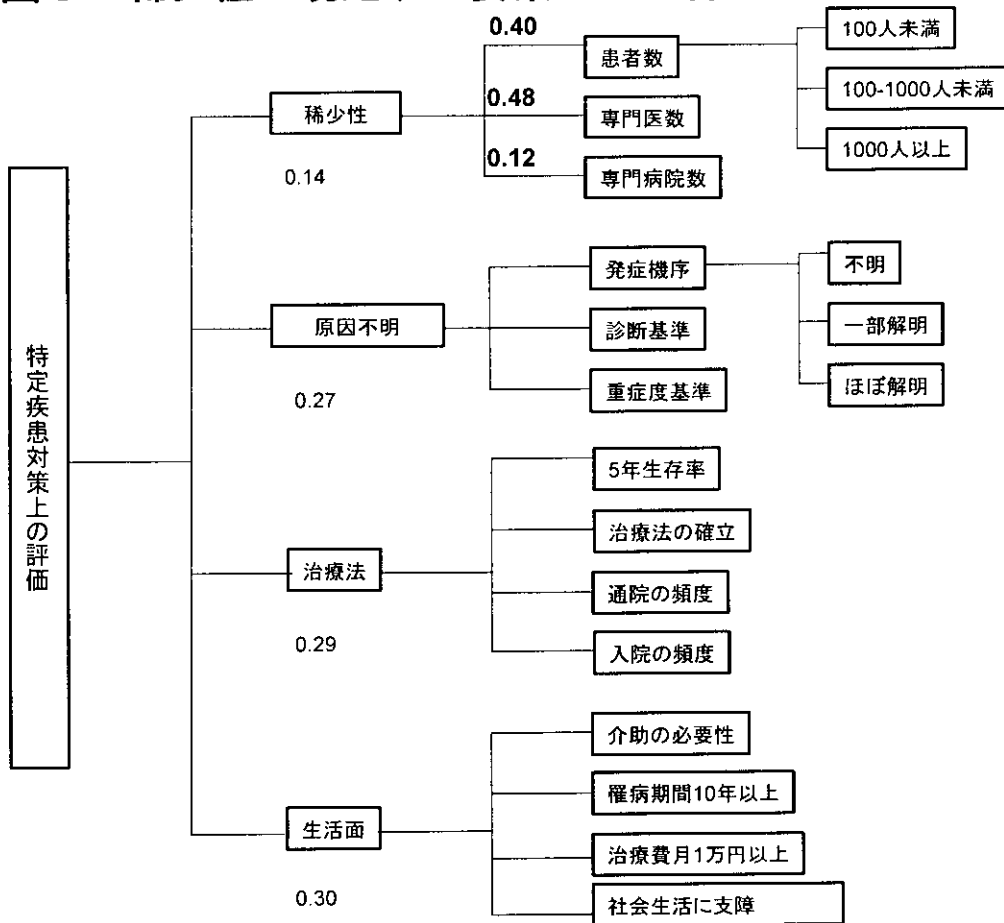


図6 難病の4要素を規定する要素の重み付け

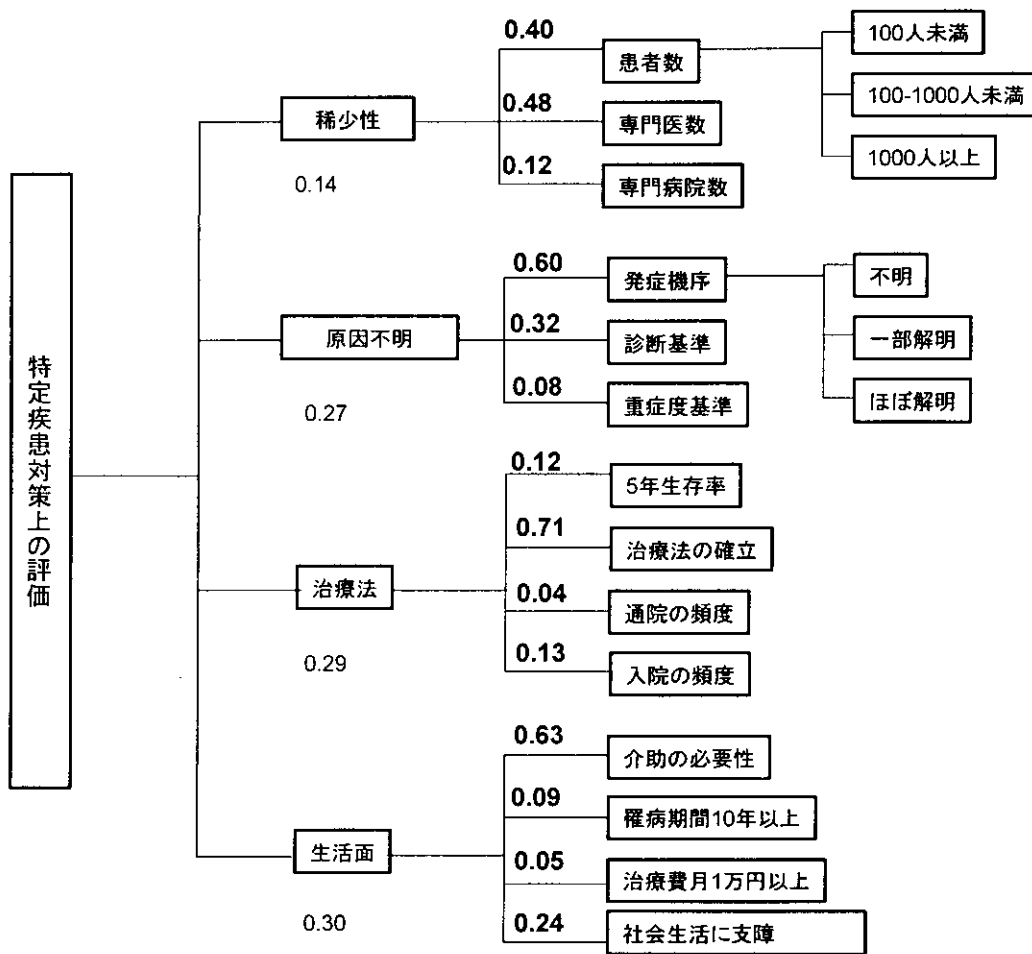


図7 臨床班の班長による回答の重み付け

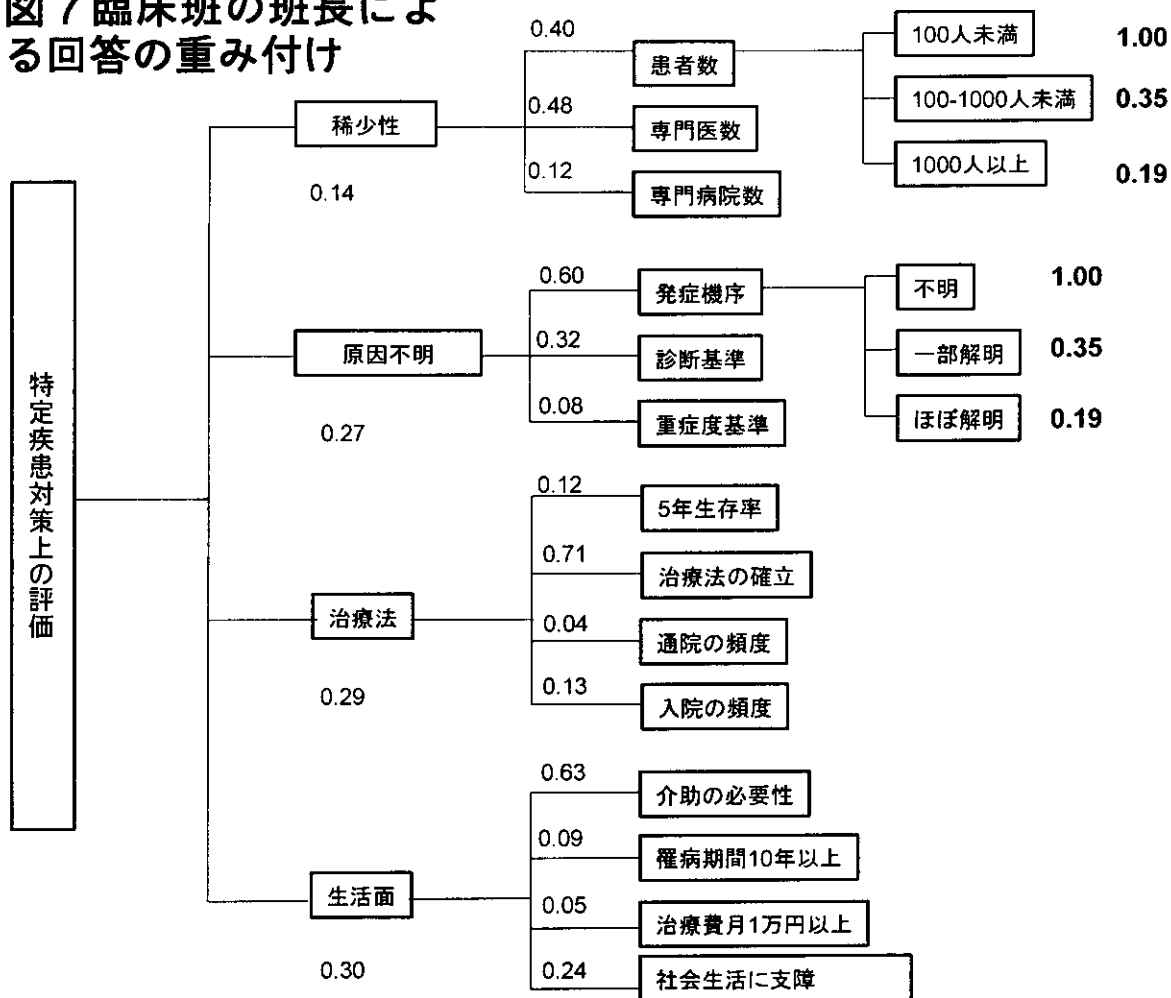


図8 治療対象疾患認定年と総合評価値の関係

