

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 運動症状に対する対症療法はかなり可能となったが、非運動症状に対する治療薬（2件）
- ・ 患者数が多く、治療可能な理論的背景が整備されている
- ・ 特に初期においては運動症状が主体で、進行の程度に患者間のばらつきが少ないことから、治療的アプローチがしやすい
- ・ 早期診断における画像診断マーカー（MIBG 心筋シンチ、DATscan）が日常的に用いられるようになってきており、臨床家の診療レベルが向上していることから臨床試験にくみ入れやすい。具体的には確定診断された患者をできる限り治験に組み入れることと、preclinical stage の患者を recruit して、神経保護作用が期待される薬剤の治験に組み入れることが必要である
- ・ iPS 細胞を用いた研究、再生医療の必要性

9. レビー小体型認知症

23 名が選択し、そのうち 17 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由としては、病態の進行が早く、高齢化に伴い患者数が増加すると予想されること、在宅・施設処遇が困難となっていき、家族の負担が大きく社会的損失も大きいことなどが挙げられた。開発に向けた具体的な方策として、当面の対応としてはコリンエステラーゼ阻害薬やパーキンソン病治療薬、向精神薬などの保険適用拡大が必要との意見があった。分子病態は一部判明しつつあり、画像診断やバイオマーカーの開発を急ぎ、早急な新薬開発が望まれる。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 認知症のなかでは進行も早く、症例が多いにも関わらず、承認された薬物がない（4件）
- ・ 高齢社会において今後も患者数はどんどん増える（3件）
- ・ 認知症の中で最も家族の負担が大きく、また医療の困難な認知症。我が国の存亡に関連する
- ・ 保険適用の薬がない
- ・ ADL が低下しないようにパーキンソン病治療薬を投与していても幻覚の増悪をみることが多く、アルツハイマー病に次いで認知症として認知されてきているため、レビー小体型認知症に特化した内服薬が急務
- ・ 永続的、累積的な社会問題となり得る
- ・ 潜在性患者数は相当数に上る

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 根本的治療法が必要

- ・ 2 番目に多い変性性認知症の原因であり、発症後の経過もアルツハイマー病に比べて短く分子病態の一部が判明している。 α シヌクレイン分子病態に基づく画像診断とバイオマーカーの開発を急ぎ、スパコンなどを用いた分子創薬・新規治療薬開発や臨床治験へ展開する
- ・ 抗コリンエステラーゼ薬の保険承認
- ・ まずは抗認知症薬、向精神薬の適応拡大から。さらに在宅・施設処遇が困難となりうる当該疾患に対して新規治療薬開発を進める

10. アテローム血栓性脳梗塞/ラクナ梗塞

16 名が選択し、そのうち 14 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由としては、患者数が多く、社会的側面からも新規治療法開発が望まれるとする意見が多かった。開発に向けた具体的な方策等として、予防が重要であるとする意見、現在の治療が無効な患者に対し新規治療法開発が望まれるとする意見が多かった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 患者数が多い、寝たきりが多い、多くの医療費を要する
- ・ 脳卒中患者数が最多のため
- ・ 疾患自体が多く、更なる新規治療薬が望まれる
- ・ ありふれた疾患であるが、社会的損失が大きい
- ・ 日本における死亡者数 3～4 位である。神経系でもっとも common disease であることから、強力な予防薬および治療薬が必要である
- ・ 受療率や重度介護認定では、疾患別で第 1 位であり、すべての病型の脳梗塞の治療法の開発が急務である
- ・ 日本において最も頻度の高い神経疾患であり、予防や治療の可能な疾患である

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 予防に力点を置くべきである。発症率を低く抑えるべき
- ・ 予防の徹底と虚血による神経細胞死を抑制する薬剤の開発
- ・ ゲノム解析による予防医学の確立。再生医療。血栓除去の新規デバイスの開発。予防が最重要と考えるが、脳梗塞は ADL を大きく低下させる疾患であり頻度も多いので、治療薬の重要性は高い
- ・ 血管内治療が導入されて久しいが、ICA（内頸動脈）閉塞、MCA（中大脳動脈）主幹部閉塞に関しては IVR（Interventional Radiology、放射線診断技術の治療的応用）によって 2～3 割の患者において恩恵が出てきたものの、それ以外の疾患についてはこの 20 年予後は改善されていない。特にラクナ BAD（Branch Atheromatous Disease）は入院後も進行して完全麻痺になるケースも多く、治療の進歩が全くない。細胞治療

なども一部で試みられているが、抗凝固や抗血栓などのアプローチではなく、細胞保護、再生など別の側面からの治療介入の道を探してほしい

- ・ 脳血栓症の治療は本質的なものはほとんどなく、虚血中心部を救う新たな治療が必要
- ・ 新しい脳保護薬の開発が求められている。血栓溶解療法は脳梗塞患者の約 3%にしか使用されておらず、残りの 97%はペナンプラ領域の救助が必要である。今後の開発には薬剤の効果の判定基準の見直しが必要である
- ・ 再生医療（後遺症の緩和）
- ・ 基礎的な研究を行うセンターを設立して、創薬に結びつけるとともに、臨床においても脳卒中センターを地域ごとに設立し、臨床治験を行いやすい環境を整備する
- ・ 急性期治療および予防法を含めて、新規治療法の開発が望まれる

11. 筋強直性ジストロフィー

13 名が選択し、そのうち 11 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由としては、成人発症の疾患で患者数が相当数あり社会的損失も大きい疾患であるが、有効な治療薬がないことが挙げられた。開発に向けた方策として、病態の分子メカニズムの解明が進んでおり、それに基づく創薬への期待が寄せられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 成人発症の筋ジストロフィーとして患者数が多いが、有効な治療法がない（4 件）
- ・ 患者数が多い遺伝疾患であり、anticipation（表現促進現象）のため家族内に複数の患者が発生し、家族負担も重いため、多くの患者が適切な介護を受ける機会なく施設などで死去していく現状がある
- ・ 患者数は少なくないと思われるが、診断がなされていないケースが多い。中年に発症し社会活動が著しく障害されるが、治療薬がなく社会保障もない
- ・ 頻度は少なくないが、難病公費負担がない。肢体不自由（身体障害者）での公費負担も上手く適用されない場合も多く（通常のジストロフィーより筋力低下の進行は遅いが、合併症が多い）、何らかの対応が必要
- ・ さまざまな臓器合併症が出て多くの診療科で世話になる必要があり、現在のところ社会資源も利用できない疾患
- ・ 原因遺伝子もわかってはいるが、臨床で使える根本的な治療がない
- ・ 頻度が高い上に近年病態解明が進み、治療薬のシーズが出てきている
- ・ 治療により機能予後が改善することで、社会的な能力向上、経済負担軽減が期待できる

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 分子遺伝学的にかなり解明が進んでおり、創薬の可能性も高いが、認知機能に問題が

ある患者が多く、治験などの制度にアプライできる環境づくりが重要。治療薬も筋症状に focus をあてたものか、RNA 修飾そのものをターゲットにしたものかによって患者の予後に与える影響は異なるが、ひとまず筋崩壊抑制をターゲットに据えた薬剤による治験環境を整えることが重要

- ・ 分子メカニズム解明が進み、多段階でのシーズが出ている。全身合併症が多く、治療成果が一般に普遍化できる部分も多い

12. 心原性脳塞栓症

11 名が選択し、そのうち 10 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、現在の血栓溶解療法などは患者の予後改善に十分でないこと、患者数も比較的多く寝たきりとなる重篤な場合も多く、医療費を押し上げる要因となっていることが指摘された。開発に向けた具体的な方策として、新規経口抗凝固薬の有効性確立や、発症を確実に予防できる薬剤の開発、血管再生医療が望まれ、また基礎・臨床研究環境が整った脳卒中センターの地域ごとの設立が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 発症後の治療はほとんど進歩していない
- ・ 発症後の血栓溶解療法などの治療では、ほとんど期待できない。または、血栓溶解療法や血栓回収療法の恩恵を得られる患者は少ない
- ・ 初回の発症でも症状が重篤で、機能予後および生命予後ともに不良のケースが多い
- ・ 患者数また寝たきりも多く、医療費を押し上げている

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 新規経口抗凝固薬（NOAC）の確立
- ・ 発症を確実に予防できる薬剤の開発
- ・ 血栓溶解療法の改良、治療可能時間（therapeutic time window）を延長させる治療法の開発（超音波の併用、脳保護薬の併用など）、さらに血管内治療との併用など
- ・ 受療率や重度介護認定では、疾患別で第 1 位で脳梗塞の治療法の開発が急務であり、地域ごとに脳卒中センターを設立して、基礎・臨床の両面から研究環境の整備が必要

13. 多発性硬化症

11 名が選択し、そのうち 8 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由としては、新たな治療法が開発されてきたことを認めながらも効果としては不十分とする意見があり、現状の治療法における安全性上の課題解決を望む声もあった。また患者数の増加や症状の重篤度を挙げる意見もあった。

新規治療法開発に向けた具体的な方策については、免疫療法の拡大として諸外国で開発

中の新薬を待望する声もある一方で、病態特異的な分子標的薬が必要との意見や神経の髄鞘再生を促すなど新しい基軸の治療方法に期待する意見も聞かれた。これらの意見は病態解明が進んできている中で、近年開発された免疫療法をきっかけに治療方法の拡大への期待が表れている結果と考えられる。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 治療法が出てきたが、患者にとってはまだ不十分と思われるので、さらに治療法の実現が望まれる
- ・ 初期には免疫療法に反応する様に感じるが、長期的には、(一部の軽症例を除き) 十分な ADL、QOL を維持できなくなる場合も多い
- ・ 新規免疫治療は安全性の問題があり、解決が望まれる
- ・ 我が国でも患者数が増加しつつあり、それを抑制する方策が必要である
- ・ 若年層に多く、発病後、離職、離婚などを余儀なくされ、生活に困窮する患者も少なくない。本疾患罹患者が通常の社会生活を営めるよう、根本的治療が期待される

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 病態特異的な分子標的薬が必要 (2 件)
- ・ 免疫学的治療の拡大を図る必要がある
- ・ 新規の免疫治療が次々に開発されており、治療選択が増えるのは望ましい
- ・ 病態の解明が進んでおり、諸外国では続々と新規治療薬が開発されている。諸外国で臨床応用されている生物学的製剤などの日本への速やかな導入が期待される
- ・ 神経の髄鞘再生を促すなど新しい基軸の治療方法の開発が必要

14. 慢性疼痛

9 名が選択し、そのうち 7 名から意見があった。新規治療法開発が急務と考える理由としては、治療薬の効果がまだ満足できるものではないこと、潜在患者が予想よりはるかに多いことが挙げられた。

開発に向けた具体的な方策としては、直接的な減痛治療と並行して、心理社会的な研究をしてはどうかとの意見があった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 現行の治療法の効果が不十分
- ・ 慢性疼痛患者に対しては鎮痛剤、抗うつ剤などいろいろ使われているが、長期的効果について満足できる薬剤がない
- ・ 患者自身にとって疼痛はもっとも苦痛であり、プレガバリン、SNRI より有効な薬剤の開発が望まれる

- ・ 難治性慢性疼痛患者は潜在的に予想をはるかに超え多い
- ・ 疾患概念としてどうかという考え方はあるが、線維筋痛症などは現在の治療薬ではほとんど無力に近い

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 個の閉鎖系で苦しむ方への救済として、直接的な減痛治療と並行して、psychosocial な背景をより重点的に研究するところから、治療的アプローチの開発を広く行うことがよい
- ・ 創薬標的、予防医学、バイオマーカー、画像診断

15. 封入体筋炎

8 名が選択し、そのうち 6 名から意見があった。新規治療法の開発が急務と考える理由としては、有効な治療法がないこと、患者数が今後増加するとの意見が複数あった。開発に向けた具体的な方策としては、疾患の認知度の向上、筋の再生が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 有効な治療法がない（3 件）
- ・ 高齢者の炎症性筋疾患ではもっとも頻度が高く、さらに患者数も増加しているが、全く治療法がない
- ・ 高齢者に多い疾患で、今後は患者数が増加すると思われる

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 様々な角度から病態機序が研究されている。知名度・診断率を上げて治療薬候補の治療を進める必要がある
- ・ 経過は緩徐であり、筋の再生が上回る治療薬がほしい

16. ミトコンドリア異常症

8 名が選択し、8 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、若い患者が多く、疾患原因となる遺伝子が明らかになりながら、根本的かつ有効な治療法があまり開発されていない現状がある。今後、ミトコンドリア機能回復をターゲットとした iPS 細胞移植などを利用した治療、抗酸化治療への期待、タウリンなどの臨床試験を全国規模で検討など、新薬開発への加速が望まれている。また、パーキンソン病など他疾患にも応用できる可能性も期待されている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 疾患関連遺伝子が明らかになりながら、根本かつ有効な治療法がない（6 件）

- ・ 若い患者が多い

開発に向けた具体的な方策等

- ・ ミトコンドリア機能回復をターゲットにした治療（2件）
- ・ iPS 細胞移植を利用した治療法
- ・ 抗酸化療法
- ・ 臨床試験が予定されているタウリンなどの新規薬剤の効果を全国規模での検討

その他

- ・ パーキンソン病など多くの神経疾患の治療応用への期待

17. HTLV-1 関連脊髄症

7 名が選択し、7 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として最も多かったのは、有効な治療法の欠如に関する意見であり、回答者の 7 割以上が挙げていた。実臨床で使用されている薬剤は根本治療法ではなく、副作用や無効が理由で中断すると、元の状態に戻ってしまう実態が指摘されていた。次いで多かったのは、新規治療法開発への期待についての意見で、同定された原因ウイルスをターゲットにした治療法の開発や、疾患データベースを活用した新しい取り組みなど、具体的な期待が示された。疾患の重要性に関して、患者数が日本で比較的多いことに関する指摘があった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 原因ウイルスが同定されているにも係らず有効かつ根本的な治療法がない（5件）
- ・ ステロイド無効例に対する有効な治療薬がない
- ・ 既存の治療で一時的に改善がみられるが、副作用などが問題で治療が継続できない
- ・ 我が国に比較的患者が多い

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 新規 HTLV-1 の治療薬の開発
- ・ 分子標的薬の開発
- ・ 疾患データベースとバイオマーカー探索に基づいた新しい治療法への試み

18. 視神経脊髄炎

6 名が選択し、そのうち 5 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、患者数が多く症状も重症である、PSL（プレドニゾロン）の少量投与が再発予防として保険適用されているが、治療の満足度が得られていない現状が指摘された。現在、病態の解明が進んでおり、PAI-1（plasminogen activator inhibitor-1）阻害薬などの研究開発が進

行しているが、さらに生物学的製剤の導入や分子標的治療の開発が期待される。

新規の治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 患者が多い（3件）
- ・ 失明や四肢麻痺などの後遺症も重度であり、発症予防に免疫抑制剤、保険適用の再発予防薬はPSL少量投与のみで、症状の再発を抑える特効薬がない（3件）

開発に向けた具体的な方策等

- ・ PAI-1阻害薬など、現在研究開発を進行している
- ・ 臨床的に有用と思われるタクロリムスの治験実施
- ・ 抗AQP4（アクアポリン4）抗体陽性視神経炎を対象に行われている免疫グロブリン大量療法への期待
- ・ 病態の解明が進んでおり、生物学的製剤の導入や分子標的治療の開発

その他

- ・ 治験の推進、研究費の増額が必要

19. 片頭痛

7名が選択し、7名全員から意見があった。新規治療法開発が急務の理由としては、潜在する患者が多く、また生産年齢の患者が多いため経済損失が大きいことや、片頭痛の受診者の中でも難治かつ健康寿命が短縮している慢性患者が増加していることが挙げられた。具体的な方策として、これらの患者は十分な治療結果も得られず、治療薬トリプタンの無効な患者もいることから、新たな治療法や、頓挫薬と的確な予防薬の開発が望まれている。また慢性片頭痛に対しては、CGRP（calcitonin gene-related peptide）抗体、ボツリヌス毒素、神経刺激療法など研究段階の実験的治療法や、脳内病変などの解明とともに、神経原性炎症、脳内の痛みの感作に関与する物質の同定と治療薬の開発が望まれている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 潜在する患者が多い（5件）
- ・ 生産年齢の患者に多く経済損失が大きい、QOLに与える影響およびADLを大きく阻害している（4件）
- ・ 難治かつ健康寿命を短縮している慢性片頭痛の受診者が増加している（3件）
- ・ トリプタンの導入により大きく治療成績が改善しているが、十分満足すべき結果が得られていない。トリプタンが無効な患者がいる（3件）

開発に向けた具体的な方策等

- ・ トリプタン以降の新たな治療法の開発（3件）
- ・ 頓挫薬と的確な予防薬の開発（2件）
- ・ 慢性片頭痛に CGRP 抗体、ボツリヌス毒素、神経刺激療法など研究段階の実験的治療法への期待
- ・ 脳内病変などの解明とともに、神経原性炎症、脳内の痛みの感作に関与する物質の同定と治療薬を開発

その他

- ・ 啓発活動が必要

20. 慢性炎症性脱髄性多発神経炎

6 名が選択し、そのうち 4 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、現在の治療法の効果が不十分で、初期には免疫療法によって回復する傾向がみられるが、長期的には、十分な ADL、QOL の維持ができない状況にあることが挙げられた。具体的な方策としては、生物学的製剤の導入や、分子標的治療の開発、既存治療に抵抗性を示す難治例に対する新規治療、適応外治療である程度の効果が得られている強力な免疫抑制薬の保険適用の促進が期待されている。また、電気生理学的診断以外の判りやすいバイオマーカーが望まれている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 治療法の効果が不十分（2件）
- ・ 初期には免疫療法によって回復する傾向がみられるが、長期的には、十分な ADL、QOL の維持ができない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 生物学的製剤の導入や、分子標的治療の開発（2件）
- ・ 既存治療に抵抗性を示す難治例に対する新規治療
- ・ 強力な免疫抑制薬の適応外治療で、ある程度の効果が得られており、これらの薬剤の保険適用の促進
- ・ 電気生理診断以外の判りやすいバイオマーカーが必要

その他

- ・ 恐らく多くの病態が入り交じっており、疾患概念が混沌としている

21. てんかん

6 名が選択し、6 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、患者の約 30%は薬剤治療抵抗性の難治性であり、患者数が多く、かつ社会的損失の大きいことが指摘された。また、高齢化に伴い高齢者てんかんが大きな問題となっている。具体的な方策としては、新しい作用機序の抗てんかん薬の開発だけではなく、頭蓋内電極による大脳刺激療法の臨床応用やベッドサイドで簡便かつ正確に発作焦点を特定できるデバイスの普及、焦点発作に特異的な非侵襲的な治療法などが望まれている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ てんかん患者の約 30%は、難治性てんかん（薬剤治療抵抗性）である。日本には約 30 万人の難治性てんかん患者が存在しており、患者数の多さからも新規治療法の開発が望まれる
- ・ 神経疾患の中で common disease であるとともに、高齢社会とともに高齢者てんかんは大きな問題である
- ・ 難治性てんかん患者の救済は医学的のみならず社会的にも長期のケアとそのコストは社会的損失に大きく影響する
- ・ 社会的にもてんかんコントロールを良好にすることが必要（2 件）

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 現在の抗てんかん薬は、一部のイオンチャンネルに作用する薬剤であり、新しい作用機序（たとえば K チャンネルに作用する薬剤）の創薬が必要である
- ・ 頭蓋内電極による大脳刺激療法の臨床応用が期待される
- ・ ベッドサイドで簡便かつ正確に発作焦点を特定できるデバイスの普及
- ・ 焦点発作に特異的な非侵襲的な治療法の開発
- ・ 抗てんかん薬の適応拡大

22. 遠位型ミオパチー

5 名が選択し、5 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務と考える理由として、根本的治療法の必要性が挙げられた。具体的な方策としては、シアル酸補充療法への期待と課題や、病型のタイプ別の病態解明と併せて筋幹細胞再活性化の機構解明の検討の必要性が指摘された。さらに、産学共同での筋活動補助デバイスの開発についても挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 動物モデルでは治療に成功しており、治療薬開発の可能性はある（2 件）
- ・ 根本的治療法の開発が必要

開発に向けた具体的な方策等

- ・ シアル酸補充療法の治験が実施されているが、患者数が少ないために苦戦している。研究開発の促進とともに、早期の許認可に係る行政機関への働きかけが望まれている
- ・ ミオパチー全体について、個々の病態解明と並行して、筋幹細胞再活性化のメカニズムを解明し筋再生促進の方策を考える
- ・ 個々の病変分布に応じて、きめ細かい筋活動補助デバイスの開発
- ・ 産学共同での研究開発

23. 脳出血

4 名が選択し、そのうち 2 名から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、患者数も多く予後が極めて悪いため、社会的損失が大きいことが指摘された。また、発症直後の ADL 改善につながる治療法が開発が望まれている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 社会的損失が大
- ・ 患者数が多く、予後が極めて悪い

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 発症直後の ADL の改善につながる治療法の開発

24. 細菌性脳炎・脊髄炎

4 名が選択し、4 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、致死経過をたどることが多く、重篤な後遺症が残存する疾患であることや、抗生剤治療があるが、予後が不良で十分な治療効果が得られていないことが挙げられた。具体的な方策としては、髄内のサイトカインをターゲットにした治療薬の開発、髄内での動態（移行）に関する研究の必要性、抗菌薬治療に加えて併用される保護的治療の開発や、予防接種の段階からの対策が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 致死経過をたどることが多い（2 件）
- ・ 重篤な後遺症が残る
- ・ 抗生剤治療があるが、まだまだ予後不良で十分な治療効果が得られていない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 髄内のサイトカインを直接抑制するような機序の治療薬が望まれる

- ・ 好中球エラスターゼを抑制する薬剤は肺をターゲットには開発されているが、ヒトでの髄内での動態（移行）に関する研究の必要性
- ・ 抗菌薬治療に加えて、併用される保護的治療の開発が望まれる
- ・ 予防接種の段階での対策

その他

- ・ 薬剤のコストと DPC（診療群分類別包括制度）の価値が釣り合っていない

25. ハンチントン病

4 名が選択し、そのうち 3 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、疾患の重篤性、常染色体優性遺伝の影響の大きさと、現在、対症療法しかないことから根治療法を望む意見があった。具体例としては遺伝子治療が挙げられた。治験における患者の協力体制を期待するという意見もあった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 有効な治療法がない
- ・ テトラベナジンは不随意運動の抑制であって、病態、病勢を変化させる薬剤ではない
- ・ 疾患の本質にかかわる治療薬が具体化しているわけではないが、疾患の重症さと常染色体優性遺伝の影響の大きさから急務と考える

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 遺伝子治療が期待できる
- ・ 2013 年 2 月のテトラベナジンの承認は、患者や家族にとって意義深かった。これは、単に症候の軽減薬という意味だけではなく、将来、disease modifying な治療薬でも、同様に治験に応じられる患者側の体制があることを示唆している

その他

- ・ ポリグルタミン病であり、原因はポリグルタミンの蓄積である

26. アミロイドーシス

4 名が選択し、そのうち 3 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、肝移植以外に有効な治療法がないこと、生命予後にも関わる慢性進行性の難病であることが挙げられた。開発に向けた具体的な方策としては、難溶性のアミロイドを水溶性に変化させる手立てを考案する必要性が挙げられた。発売予定の新規治療薬の効果について、臨床データを集積することが今後有用であるとの意見もあった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 肝移植以外に方法があまりない
- ・ 起立性低血圧、下痢などの慢性進行性の難病である
- ・ 有効な治療法がない全身性疾患であり、生命予後にも関わる

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 難溶性のアミロイドを水溶性に変化させる手立てを考案する必要がある
- ・ 新規治療薬が近日発売予定であるため、その効果について追跡調査を行い、臨床データを集積し解析することが有用

27. 血管性認知症

4 名が選択し、そのうち 3 名から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、発症・進行機序が十分解明されておらず有効な治療に乏しいこと、社会的損失が大きく患者数も増加傾向にあることが挙げられた。開発に向けた具体的な方策として、脳血管障害との因果関係についてさらに検討すべきとの意見があった。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 頻度の高い病態だが、詳細な発症・進行機序が十分解明されておらず、また有効な治療に乏しい
- ・ 社会的損失が大きい
- ・ 根本的治療薬がない現状において、患者数増加という状況を考えると急務である

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 脳血管障害との因果関係についてさらに検討すべき

28. 起立性低血圧症

4 名が選択し、そのうち 3 名から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、適応とする薬剤はあるが十分な効果が得られていないことが挙げられた。開発に向けた具体的な方策として、原因疾患の病態分析、創薬標的の発見、バイオマーカーや画像診断、予防法の開発が求められている。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 適応薬剤があるが、十分な効果が得られていない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 創薬標的、予防医学、バイオマーカー、画像診断

- ・ 多彩な原因の病態分析と有効な治療の開発が必要

29. 球脊髄性筋萎縮症

3 名が選択し、3 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、現在、保険適用可能な治療法がないことが挙げられた。一方で、メカニズムが判明しているとの意見もあり、開発に向けた具体的な方策として、有効性が示唆されているホルモン療法に基づく治療法確立と保険適用を望む意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 疾患のメカニズムが判明しており、治療法の開発は他の遺伝性疾患治療の糸口となる可能性も秘めている
- ・ 現時点では保険適用されている有効な治療法がない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 基礎研究で示されたホルモン療法の効果が、臨床試験についても一部示唆されている

30. 重症筋無力症

3 名が選択し、3 名全員から意見があった。新規治療法開発が急務の理由として、現在の治療法（免疫療法、ステロイドの長期使用）が十分でないことが指摘された。開発に向けた具体的な方策として、新たな免疫療法や病態に特異的な分子標的薬や生物学的製剤の開発が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 強力かつ速効性に免疫療法を行っても、患者の 1/4 は十分な QOL に到達しない。また、ステロイドの長期連用にて副作用も多くみられる
- ・ 現在の治療法では、難治例が多い

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 病態に特異的な分子標的薬や生物学的製剤の開発が必要
- ・ 有望な免疫療法

31. 痙性麻痺

3 名が選択し、3 名全員から意見があった。新規治療法の開発が急務の理由として、脳血管障害の後遺症として多く、他の疾患でもしばしば見られるため患者数が多いが、現状の治療法には効能に限界があることが挙げられた。開発に向けて、治療のガイドライン作成、バイオマーカーの確立が必要であるとの意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 患者数が多い
- ・ 脳血管障害後遺症として多く、他の疾患でもしばしば見られるので、患者数が非常に多い
- ・ リハビリと抗痙縮薬はあるが、効能に限界がある。ITB（バクロフェン髄注療法）が導入されて少し改善した
- ・ 現在有効な根治療法がない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ バイオマーカーの確立が治験にあたり必要である
- ・ 治療ガイドライン作成が求められる
- ・ ボツリヌス療法など対症療法は進歩しているが、装具や器械補助による運動能力向上が患者の QOL を大きく高める

32. ギラン・バレー症候群/フィッシャー症候群

2 名が選択し、両名から意見があった。一般に予後の良い疾患と考えられている。しかし、後遺症を残す例もあることから、先行感染に対する取り組みが必要との意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 免疫グロブリン大量療法が著効しても後遺症を残すことが多い
- ・ 後遺症を残さない治療法が不十分

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 先行感染に対する取り組みが必要

33. POEMS 症候群

2 名が選択し、両名から意見があった。保険適用の薬剤がなく、治療指針も存在しない現状であり、開発に向けた要望としては、サリドマイドなどの保険収載が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 保険適用の薬剤そのものがない
- ・ 治療指針が存在しない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ サリドマイドなどの保険収載

34. 糖尿病性ニューロパチー

2 名が選択し、両名から意見があった。有効な治療薬、原因療法がない現状で、治療ガイドラインの整備も必要との意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 効果のある治療薬がほとんどない
- ・ 患者数は多い疾患であるが効果的な原因治療がない
- ・ 現状における治療ガイドラインの整備も必要

35. ライソゾーム病/ペルオキシソーム病

2 名が選択し、両名から意見があった。遺伝子治療の検討も必要との意見が挙げられた。

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 単一酵素の障害による疾患も含まれており、遺伝子治療などの検討も必要である
- ・ 遺伝子治療が期待できる

36. 睡眠障害

2 名が選択し、両名から意見があった。睡眠薬の頻繁な使用が逆に害をなしている、対症的治療になりがちで慢性化しやすいとの意見が挙げられた。開発に向けては、個々の病態を明らかにすることによる選択的・特異的治療の可能性が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 高齢者の睡眠障害に頻繁に使われる睡眠薬、安定剤が逆に害をなしている
- ・ 睡眠障害を含め、頭痛、めまいその他 common disease に対しては対症的治療になりがちで慢性化しやすい

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 個々の病態を明らかにすることで選択的・特異的治療が可能になれば、通院・投薬の長期化を防ぐことができないか

37. ジストニア

2 名が選択し、そのうち 1 名から以下の意見があった。

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 書痙などは、日常生活、社会生活に大きな障害、支障を与える。しかし、ボツリヌス毒素療法は痙性斜頸に限定されており、書痙などには適応が認められていない。また、施注技術が他のジストニアよりも高度で難しいため、施注技術を含めてボツリヌス毒素療法の適応拡大が望まれる。

38. くも膜下出血

1 名が選択したが、意見の記載はなかった。

39. ウイルス性脳炎・髄膜炎

1 名が選択したが、意見の記載はなかった。

40. 真菌性脳炎・脊髄炎

1 名が選択したが、意見の記載はなかった。

41. 多発筋炎/皮膚筋炎

1 名が選択し、以下の意見があった。長期的には十分な QOL を維持できなくなるケースが多く、開発に向けては、病態特異的な分子標的薬が必要との意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 初期には免疫療法に反応するように感じるが、長期的には（一部の軽症例を除き）十分な ADL、QOL を維持できなくなる場合も多い
- ・ ステロイド長期連用の副作用も多くみられる

開発に向けた具体的な方策等

- ・ おそらく多くの病態が入り混じっており、筋病理診断と血清学診断の両者間で見えているもの、疾患概念が違う。病態特異的な分子標的薬が必要

42. 神経サルコイドーシス

1 名が選択し、以下の意見があった。

開発に向けた具体的な方策等

- ・ ステロイド治療以外の免疫抑制剤などのエビデンスの確立に期待したい

43. 傍腫瘍性神経症候群

1 名が選択したが、意見の記載はなかった。

44. 正常圧水頭症

1 名が選択し、以下の意見があった。

- ・ 髄液排除により効果を示さない群が存在する。結果は出ていないが、我々の施設では、効果を示す群と示さない群の違いを MRI、SPECT を用い比較しその特徴を検討する研究を進めている

45. 神経因性膀胱

1 名が選択し、以下の意見があった。高齢社会が進み患者数の増加が予想されるが、効果的な治療法が少ない。開発に向けては、病態機序の解明が重要との意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 多くの神経疾患で認められて QOL の障害の一因となっている
- ・ 高齢社会が進むにつれて患者数が増加することが考えられるが、効果的な治療法が少ない

開発に向けた具体的な方策等

- ・ 神経因性膀胱の機序の解明と治療検討
- ・ 産学連携の治療開発が必要

46. 眩暈

1 名が選択し、以下の意見があった。空間識失調に対する薬剤はあるが、眩暈に対する有効な薬剤がないとの意見が挙げられた。

新規治療法の開発が急務と考える理由

- ・ 患者数が多い
- ・ 空間識失調に対する薬剤はあるが、眩暈に対する有効な薬剤がない

(8) 自由意見

85 名から 101 件の回答があった。7つのカテゴリーに分類したところ、最も多かったのは「行政への意見・要望」(43 件)であり、以降「各機関の連携やシステム構築に関する意見・要望」(15 件)、「大学や研究所への意見・要望」(13 件)、「製薬会社への意見・要望」(11 件)、「学会への意見・要望」(10 件)、「ドラッグ・ラグに関する意見・要望」(5 件)、「その他の意見・要望」(4 件)であった。

1) 行政への意見・要望

行政への意見・要望で最も多かったのは「予算・研究費に関する意見・要望」(11 件)と「臨床試験に関する意見・要望」(11 件)であった。「行政による支援、主導プロジェクトなどに関する意見・要望」も 8 件あった。

1)ー a 予算・研究費に関する意見・要望 (11 件)

- ・ アメリカの NIH 並みの研究費を国が設定する。
- ・ 国として研究への予算の充実を図る必要がある。
- ・ 研究費の使途について、ある程度の範囲で翌年繰越を可能にする、他の研究費との合算を認めるなど、より有効に使えるようにすべきである。
- ・ 研究費は研究者の給与も払えるようにすべきである。生活のために研究をあきらめざるを得ないこともある。
- ・ 治療法開発のためにはさまざまなアプローチを行い、研究の多様性を確保する必要がある。そのためには研究費を一局集中するのではなく、広く浅く基盤研究費を配分し、自由な研究を推進すべきである。
- ・ 希少な疾患の研究には資金援助が出にくいので、国が積極的に支援すべきである。
- ・ 国際競争に勝つような主要疾患の病態解明、創薬などの大きなプロジェクトは重要であるが、希少疾患の病態解明や創薬についての地道な研究にも予算配分が望ましい。
- ・ 希少難病の治療薬開発には公的研究費助成が不可欠である。研究期間が 3 年では継続性の点で問題がある。また医師主導治験を行うには研究費助成額がまだまだ少ない。医薬品の開発レベルになると、どうしても企業の力が必要になるが、その体制がまだまだ十分に整備されていない。
- ・ 行政は神経難病の治療薬開発に十分な予算を付けてほしい。
- ・ 神経疾患では患者数が多くても、予後が不良なために、一見、患者数が少なく見える疾患が多い。日本には優秀な神経関連の研究者は多くいるが、マンパワー不足や予算不足にも悩んでいるところは多く、製薬メーカーや行政の協力を得て、集中的に研究開発費を投入してもらいたい。
- ・ 学会が、行政、医薬品メーカー、大学など研究機関との橋渡しをできるぐらいの体力をつけられるよう、医師以外の officer を多数雇用できるように国が援助して欲しい。

現場の医師を抱えている学会が、最も現状を俯瞰できる立場にいると思う。

1)－b 臨床試験に関する意見・要望 (11 件)

- ・ 神経難病に対する新薬の開発から市販までの期間短縮を希望する。
- ・ 神経疾患は common disease と比較すれば、圧倒的に症例数が少ない。臨床治験などのハードルをもう少し下げてみても良いと思われる。
- ・ 治験のスピードを速めて欲しい。特に、PMDA の審査が遅いのに加え、認可する際の縛りが多すぎる。
- ・ 他の疾患で安全性が確認されていたり、海外での使用が認められている薬剤については、より迅速に適応拡大が可能と思われ、そのためのシステムやルール作りの構築をお願いしたい。
- ・ 基礎研究から治験までの道のりがまだ長い。安全性は必要であるが、学会からの提言も必要である。
- ・ 臨床試験の支援体制の整備、CRC（臨床研究コーディネーター）の育成、大学、国立病院や公立病院の治験センターの整備や CRC の配置が必要である。
- ・ アジア、米国、欧州などの治験のプラットフォームの設立も必要である。
- ・ 医師主導臨床治験を日本でも施行しやすくする環境を整えて欲しい。
- ・ 学会や行政は、適応外使用について調査し、医療現場の実情に応じて前向きに対応することが必要である。そのためには製薬会社の協力も必要である。
- ・ 既に薬剤が存在している場合には、同一疾患への同種同効薬の治験を制限すべき。そこにかかる時間、労力、人を他疾患で治療薬が手薄な分野に振り向けるべき。
- ・ 莫大な開発費のかかる新薬開発を政府が重点的に補助することの意義が大きい。新規に上市された新薬の投薬を 1 年間は 2 週間に限ることは、副作用などの観点を考慮した後の薬事審議会承認を無視するものであり、意味なく患者のメリットを大きく減らす行為であり是正が必要である。治験のあり方についても学会、製薬会社でその独立性を保つべき方向性が示されるべきである。

1)－c 行政による支援、主導プロジェクトなどに関する意見・要望 (8 件)

- ・ 行政は、医療費抑制だけに働くのではなく、大学、研究機関、製薬会社に対して、新薬開発につながるような指導をお願いしたい。
- ・ 難病や希少疾患対策は、公的機関の initiative が重要と考えるので、積極的な関与をお願いしたい。
- ・ 希少疾患に対して、既存の薬剤が有効であるかもしれないとなったとき、製薬会社が臨床試験にかかわりやすくなるような国のサポートが望ましい。
- ・ 希少難治性疾患の研究も大事ではあるが、研究が分散しては疫学研究に終わってしまい、患者に対して治療開発というベネフィットが少ない。国民全体のことを考えると