

- Patrick AD. A deficiency of glucocerebrosidase in Gaucher's disease. *Biochem J* 1965;97(2):17C.
- Prows CA, Sanchez N, Daugherty C, Grabowski GA. Gaucher disease: enzyme therapy in the acute neuronopathic variant. *Am J Med Genet* 1997;71(1):16-21.
- Ries M, Schaefer E, Luhrs T, Mani L, Kuhn J, Vanier MT, et al. Critical assessment of chitotriosidase analysis in the rational laboratory diagnosis of children with Gaucher disease and Niemann-Pick disease type A/B and C. *J Inherit Metab Dis* 2006;29(5):647-52.
- Rosenbloom BE, Weinreb NJ, Zimran A, Kacena KA, Charrow J, Ward E. Gaucher disease and cancer incidence: a study from the Gaucher Registry. *Blood* 2005;105(12):4569-72.
- Rosengarten D, Abrahamov A, Nir A, Farber B, Glaser J, Zimran A, et al. Outcome of ten years' echocardiographic follow-up in children with Gaucher disease. *Eur J Pediatr* 2006.
- Sandhoff K, Kolter T, Harzer K. Sphingolipid activator proteins. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, Childs B, Kinzler KW, et al., ed. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. New York: McGraw Hill; 1995. p. 3371-88.
- Schiffmann R, Mankin H, Dambrosia JM, Xavier RJ, Kreps C, Hill SC, et al. Decreased bone density in splenectomized Gaucher patients receiving enzyme replacement therapy. *Blood Cells Mol Dis* 2002;28(2):288-96.
- Sherer Y, Dulitzki M, Levy Y, Livneh A, Shoenfeld Y, Langevitz P. Successful pregnancy outcome in a patient with Gaucher's disease and antiphospholipid syndrome. *Ann Hematol* 2002;81(3):161-3.
- Shoenfeld Y, Beresovski A, Zharhary D, T omer Y, Swissa M, Sela E, et al. Natural autoantibodies in sera of patients with Gaucher's disease. *J Clin Immunol* 1995;15(6):363-72.
- Sidransky E, Sherer DM, Ginns EI. Gaucher disease in the neonate: a distinct Gaucher phenotype is analogous to a mouse model created by targeted disruption of the glucocerebrosidase gene. *Pediatr Res* 1992;32(4):494-8.
- Takahashi T, Yoshida Y, Sato W, Yano T, Shoji Y, Sawaishi Y, et al. Enzyme therapy in Gaucher disease type 2: an autopsy case. *Tohoku J Exp Med* 1998;186(2):143-9.
- Vellodi A, Bembi B, de Villemeur TB, Collin-Histed T, Erikson A, Mengel E, et al. Management of neuronopathic Gaucher disease: a European consensus. *J Inherit Metab Dis* 2001;24(3):319-27.
- Vellodi A, Foo Y, Cole TJ. Évaluation of three biochemical markers in the monitoring of Gaucher disease. *J Inherit Metab Dis* 2005;28(4):585-92.
- vom Dahl S, Poll L, Di Rocco M, Ciana G, Denes C, Mariani G, et al. Evidence-based recommendations for monitoring bone disease and the response to enzyme replacement therapy in Gaucher patients. *Curr Med Res Opin* 2006;22(6):1045-64.
- Weinreb NJ, Aggio MC, Andersson HC, Andria G, Charrow J, Clarke JT, et al. Gaucher disease type 1: revised recommendations on Évaluation s and monitoring for adult patients. *Semin Hematol* 2004;41(4 Suppl 5):15-22.

Weinreb NJ, Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P, et al. Effectiveness of enzyme replacement therapy in 1028 patients with type 1 Gaucher disease after 2 to 5 years of treatment: a report from the Gaucher Registry. *Am J Med* 2002;113(2):112-9.

Weinreb NJ, Barranger JA, Charrow J, Grabowski GA, Mankin HJ, Mistry P. Guidance on the use of miglustat for treating patients with type 1 Gaucher disease. *Am J Hematol* 2005;80(3):223-9.

Wenstrup RJ, Bailey L, Grabowski GA, Moskovitz J, Oestreich AE, Wu W, et al. Gaucher disease: alendronate disodium improves bone mineral density in adults receiving enzyme therapy. *Blood* 2004;104(5):1253-7.

Yates P, Morse C, Standen GR. Gaucher's disease and acquired coagulopathy. *Clin Lab Haematol* 1992;14(4):331-4.

Zimran A, Kay A, Gelbart T, Garver P, Thurston D, Saven A, et al. Gaucher disease. Clinical, laboratory, radiologic, and genetic features of 53 patients. *Medicine (Baltimore)* 1992;71(6):337-53.

Zimran A, Liphshitz I, Barchana M, Abrahamov A, Elstein D. Incidence of malignancies among patients with type I Gaucher disease from a single referral clinic. *Blood Cells Mol Dis* 2005;34(3):197-200.

### Appendix 3. 希少疾患レファレンス・センターからの治療に対する意見

- CETG (ゴーシェ病治療評価委員会 - ウェブサイト: <http://www.cetl.net> (rubrique CETG) )  
委員長: Dr. Nadia BELMATOUG、内科、Beaujon 病院、パリ公立病院) は、GD の専門家から成り、そのほとんどが以下のレファレンス・センターのメンバーである。
- リソソーム蓄積症のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Dr. Nadia BELMATOUG、内科、Beaujon 病院、パリ公立病院。
- 遺伝性代謝疾患のためのコモンレファレンス・センター; Dr. Guy TOUATI、代謝性疾患科、Necker 小児病院、パリ公立病院のセンターおよび Dr. Helene OGIER DE BAULNY、神経科、代謝性疾患科、Robert Debre 病院、パリ公立病院のセンターから成る。
- 遺伝性代謝疾患のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Dr. Nathalie GUFFON、小児科、Edouard Herriot 病院、リヨン病院。
- 小児遺伝性代謝疾患のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Professor Brigitte CHABROL、小児神経科、Timone 病院、マルセイユ公立病院。
- 遺伝性代謝疾患のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Dr. Dries DOBBELAERE、小児クリニック (胃腸病学、肝臓病学および栄養学)、Jeanne-du-Flandre 病院、Lille 大学病院。
- 大脳白質萎縮症レファレンス・センター; Professor Odile BOESPFLUG- TANGUY、遺伝医学、Hotel-Dieu、Clermont-Ferrand 大学病院センターおよび Professor Patrick AUBOURG、小児内分泌学科、Saint-Vincent-de-Paul 病院、パリ公立病院センターから成る。コーディネーター: Professor Odile BOESPFLUG-TANGUY。
- 遺伝性代謝疾患のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Professor Francois FEILLET、小児科、Nancy 大学病院センター。
- ファブリー病および皮膚や関節の遺伝性結合組織病のためのレファレンス・センター; コーディネーター: Dr. Dominique-Paul GERMAIN、臨床遺伝学機能ユニット、遺伝子科、George Pompidou European 病院、パリ公立病院。

**Appendix 4. イミグルセラゼ注入に関するトレーサビリティフォーム**

バッチ番号

バイアルのラベル  
ここに貼付け

イミグルセラゼ点滴シート

看護師の名称：

日付：

バイアルの本数

重さ：

ユニット数：

点滴場所

病院       自宅  
 その他（詳細に）

定数

脈拍：

血圧：

体温：

点滴の継続時間：

最終的な再構成量：

注入速度

使用器具

重力注入

携帯式拡散器

ポンプ

その他（詳細に）

アプローチ

末梢静脈

中心静脈

針

epicranial

カテーテル

ヒューバー

副作用

無し

軽度

中等度

重度

無気力、疲労感

震え

吐き気

失神

低体温

低血圧

蒼白

眠気

掻痒、かゆみ

皮膚発疹

所見（事象、出来事、妊娠の希望、旅行、休暇等）：

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
分担研究報告書

難病に関する情報提供のあり方に関する検討

研究分担者 宮坂 信之(東京医科歯科大学名誉教授)

研究要旨

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において平成25年1月にとりまとめられた「難病対策の改革について(提言)」を具現化するために必要な科学的根拠を確立し、対策の推進に資する基礎的資料を提供することを目的として、「難病に関する情報提供のあり方」に関して検討を行った。難病医学研究財団難病情報センターが提供するホームページには月間170万件を超えるアクセスがあり、難病情報提供にはふさわしい場と思われる。ただし、今後増加する指定難病に関する情報提供に関しては、十分な情報収集と早急な対策が必要である。この点に関して、オーファネットは、1997年に始まった世界的に有名な希少難病の情報提供サイトであり、希少難病とそれに対する医薬品、臨床検査、専門医、専門医療機関などを検索するポータルサイトとして機能をしているが、オーファネット・コンソーシアムに加盟することで、難病に関する疾患情報(症状、診断基準、治療指針等)、研究情報(臨床試験、治験等に関する情報)など、難病患者及び医療従事者に向けて、遅滞なくかつ正確な情報提供が可能になると考えられる。したがって、オーファネットを活用するための具体的な方策を今後さらに検討すべきである。

A. 研究目的

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において平成25年1月にとりまとめられた「難病対策の改革について(提言)」(<http://www.mhlw.go.jp/stif/shingi/0000032632.html>)を具現化するために必要な科学的根拠を確立し、対策の推進に資する基礎的資料を提供することを目的として、特に「難病に関する情報提供のあり方」に焦点を絞って検討を行う。

B. 研究方法

1) 疾患情報(症状、診断基準、治療指針等)、研究情報(臨床試験、治験等に関する情報)について、患者や国民にわかりやすい情報提供の方策(内容、様式、媒体等)を検討する、2) これらの情報を難病班から効率的に収集するための方策を検討する、3) 難病研究班と難病患者との双方向のコミュニケーション

体制のあり方の検討を行う。これら3点について、難病医学研究財団難病情報センターを活用し、安全、正確かつ迅速な難病情報の提供を行う。

(倫理面への配慮)

本研究の実施にあたっては、厚生労働省・文部科学省の「疫学研究の倫理指針」に従い、国立保健医療科学院研究倫理審査委員会において審査を行う。また、個人情報保護について万全の注意を払う。

C. 研究結果

1) これまでの疾患情報の提供について  
これまで難病情報に関しては、難病医学研究財団難病情報センターのホームページ(<http://www.nanbyou.or.jp/>)において、難治性疾患克服研究事業 臨床調査研究分野の対象疾患130について、「病気の解説」を一般利用者向け及び医療従事者向けに提供して

きた。具体的には、難病情報センターより、臨床調査研究分野の主任研究者が任命した情報企画委員に対して、疾患概念・定義、疫学、病因、臨床症状、検査成績、診断・鑑別診断、治療、予後の項目別に一般利用者及び医療従事者向けに「病気の解説」の記載を依頼し、これを逐次ホームページに掲載をしてきた。また、臨床医学の進歩に対応した内容のアップデートも情報企画委員によって定期的に行われてきた。さらに、一般利用者の理解を深めるために、難解な語について用語集（難病ウィキペディア）を医学専門家の協力の下に作成し、きめの細かい対応をしてきた。このほかに、同ホームページ上に、国の難病対策の概要、難病支援関連制度の一覧・サービス情報、難治性疾患研究班情報の掲載、日常的な質問（FAQ）と回答例などの掲載などを行ってきた。その結果、難病情報センターのアクセス数は、平成25年度には月平均173万件にも達している。特に昨年に「難病対策の改革」についてのマスコミ報道がなされて以来、同ホームページへのアクセス数はさらに増加傾向を辿っている。これは、難病患者及び一般利用者の新たな難病対策に対して知りたいという強い願望を反映しているものと思われる。もしも、新たな難病対策に関する情報提供が的確かつタイムリーになされなかった場合には、難病患者に精神的不安を与えることになるばかりか、大きな社会的問題に発展をする可能性も否定できない。このため、新たな難病対策の実施に際しては、300を超えるともいわれる新たに選定予定の難病について、その疾患情報を遅滞なく提供するとともに、新たな制度に関する情報を適切かつ迅速に患者及び一般利用者に提示をすることは喫緊の課題であるといえよう。

## 2) 今後の難病疾患情報の提供と問題点

今後、難病と選定される対象疾患の内訳は現時点では不明であるが、そのうちの多くはこれまでに厚生労働省難治性疾患克服研究

（研究奨励分野）の対象疾患として取り上げられている。しかし、実際に「病気の解説」が出来上がっているものは、平成25年度に対象疾患として採択された156疾患については、そのうちの60余疾患しかない。また、その疾患概要は、概して行政向けに作成されたものであり、内容に関するquality controlは十分になされていない。このため、平成26年度中に新たな難病対策が策定され、発布された際には、これらの疾患概要を用いた対応のみでは不十分であることは明白である。

## 2) オーフアネット(Orphanet)の活用の可能性と問題点について

オーファネットは、1997年に始まった世界的に有名な希少難病の情報提供サイトであり、希少難病とそれに対する医薬品、臨床検査、専門医、専門医療機関などを検索するポータルサイトとして機能をしている

(<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)。オーファネットの設立目的は、希少難病の診断、ケア、治療の開発・改善を推進することであり、実際にはフランス国立保健医学研究機構（INSERM）が中心となって運営を行っている。当初はフランス単独で始まったが、現在は欧州を中心に37か国が加盟をしている。言語は7か国語（フランス語、英語、スペイン語、ドイツ語、イタリア語、ポルトガル語、オランダ語）に翻訳をされているが、日本語への翻訳は未だなされていない。オーファネットのホームページからは、6,760の疾患解説、5,656の専門機関、3,726の検査センター、17,366人の専門医リストをダウンロードすることができる。

このオーファネットからの情報を活用することができれば、新たな難病対策施行に合わせて、対象疾患となる難病の「病気の解説」を作成することは現実的に可能であると思われる。ただそのためには、まず我が国がオーファネット・コンソーシアムに参加することが大前提である。オーファネット・コンソー

シアムは、「希少疾患・希少疾病医薬品についてのオーファネット・ポータルに対し、積極的かつ献身的に資源の提供を行う公的機関」であることが必要とされており、現在は各国を代表するパートナーによって構成されている。さらに、パートナーはオーファネット・ポータルに公開されている標準業務手順書に沿って一定のクオリティを保ちながら業務を行うことが求められている。このため、我が国がオーファネット・コンソーシアムに参加をする場合には、公的機関が継続性・一貫性をもって組織的に対応することが求められる。そのためには、国立保健医療科学院のような我が国の保健衛生行政を担当する研究機関が対応することがきわめて重要であると思われる。もしも、国立保健医療科学院がオーファネット・コンソーシアムへの加盟を申請して承認されれば、初めてオーファネット・ジャパンとして機能することが可能となり、オーファネットで使用している疾患解説を始めとする難病関連情報の日本語訳とその提供も可能になる。また、それによって、我が国の新たな難病対策施行に際してきめの細かい対応が初めて可能となり、難病対策の充実に高く貢献するものと思われる。その具体的な作業については、すでに難病情報を一般利用者及び医療従事者に向けて広く提供している難病情報センターを活用することで十分に対応が可能と思われるが、必要に応じて外部への業務委託も検討対象となろう。

また、新たな難病の疾患概要を日本語に翻訳し、これを我が国の実情に合わせた形で医学専門家が患者及び一般利用者向けにわかりやすく加筆をすることによって、我が国における「病気の解説」として新たに使用することが可能になり、難病対策の施行に際しての一つの解決策となるものと思われる。

### 3) ホームページアクセス数急増対策

現在でも、有名人が難病になったとの報道がされると、難病情報センターホームページ

へのアクセス数が急増する傾向がある。このため、新たな難病対策が施行された際には、アクセスが殺到してシステムダウンする可能性が十分に予測される。このため、これを回避するためにサーバーなどのシステムを現在、構築中である。

### 4) 難病相談・支援センターの活用

また、現在、各都道府県に難病相談・支援センターが設置されており、地域における難病患者の難病相談や療養支援にあたっている。現在、難病情報センターにおいて難病相談・支援センターネットワーク支援事業の運用を始めているところであり、平成26年3月までを試行期間としている。このネットワークを通じて新たな難病情報を広く全国に提供するとともに、難病患者と難病相談・支援センター、さらには難病相談・支援センター間のコミュニケーションが深まることが期待される。今後、さらに情報のセキュリティ強化に関する検討を行う。

また、難病相談・支援センターにおいて難病患者に対応している職員に対して難病相談員育成のための教育研修会を展開し、難病の診断・治療・ケアの実際、各種制度の内容などについて理解を深めることを計画したい。また、難病相談・支援センターの協力を得ながら、全国各地において難病市民公開講座を開催することにより、一般社会の難病に対する理解を深めるための一助としたい。

## D. 考察

現在、難病に選定される対象疾患の内訳は未定ではあるが、一定のタイムフレーム内に難病患者及び一般社会に対して新たな難病対策の概要を含めた難病に関する情報を迅速かつ正確に提供するための方策を検討することは喫緊の課題である。この点に関して、難病医学研究財団難病情報センターは、そのホームページを通じて難病に関する情報を広く提供してきた実績があり、月150万～200万件

のアクセスがある。このため、検索サイトである Google に「難病」というキーワードを入れると、難病情報センターのホームページがトップに出てくるため、難病の概要や制度の閲覧がインターネット上で可能となっている。したがって、今後ともインターネット上において、この難病情報センターのホームページを通じて難病に関する種々の情報を提供することが、もっとも効率的な情報提供の方法であると思われる。

一方、新たに難病として選定される疾患は 300 前後と推測されるが、それらの一部については、厚生労働省難治性疾患克服研究（研究奨励分野）の対象疾患として取り上げられてきた疾患が選定されることが予想される。これらの一部の疾患に対しては疾患概要がすでに作成をされているものもあるが、これらは疾患概要をごく簡単に説明したものに過ぎないばかりか、そのフォーマットは必ずしも一定ではなく、診断基準、治療法についてすべて明記をされているわけではない。しかも、行政的目的から作成されたことから、これを患者あるいは一般利用者向けに使用することはできない。新たな難病として選定される対象疾患の決定は平成 26 年 8 月頃と推測されるため、現状ではそれまでに 300 前後の疾患に対して「病気の解説」を準備することは至難の業であると言わざるを得ない。

一方、オーファネットは世界的な難病情報提供サイトであり、約 6000 の希少難病の疾患解説が掲示されている。我が国が世界の一員として難病対策を推進するためには、オーファネットが有する難病関連情報を有効活用するためことが必要不可欠と思われる。しかしそのためには、国立保健医療科学院のような公的機関がオーファネット・コンソーシアムに加盟をすることが必要である。我が国の難病患者に対して大きな不安を与えず、しかも正確な疾患関連情報を遅滞なく提供するためには、オーファネットと国立保健医療科学院

との事業提携を早急に推し進めることが最重要課題であることをここで強調したい。

また、今後選定をされる難病の多くは、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患でもある。その管轄は厚生労働省母子保健課であるが、難治性疾患克服研究事業は厚生労働省疾病対策課が担当をしているのが現状である。このような難病対策における縦割り行政の弊害をなくし、きめの細かい難病対策を推進していく上においても、国立保健医療科学院がオーファネット・コンソーシアムに加盟し、オーファネット・ジャパンとして機能すること、そして難病情報センターを活用していくことが重要であると思われる。

## E. 結論

オーファネット・コンソーシアムに加盟することで、難病に関する疾患情報（症状、診断基準、治療指針等）、研究情報（臨床試験、治験等に関する情報）など、難病患者及び医療従事者に向けて、遅滞なくかつ正確な情報提供が可能になることが期待される。そのためには、国立保健医療科学院がオーファネットと事業提携をすることは喫緊の課題である。その上で、難病情報センターを活用することで、より効率的かつ迅速な情報提供が可能となるものと思われる。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況

なし



厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
分担研究報告書

難病に関する情報提供のあり方に関する検討

研究分担者 堀口逸子 長崎大学広報戦略本部(東京事務所)准教授  
(順天堂大学医学部公衆衛生学講座非常勤助教)

研究要旨

難病に関する情報提要として、厚生労働省HPと難病情報センターHPを参考に、情報提供内容の比較を行った。また、「難病」という用語に対するイメージや、どの程度難病と自分自身が関係するかについて、Webサイトを利用した質問紙調査を実施した。その結果、情報提供の現況では、厚生労働省HPでは情報提供が不十分であり、難病情報センターHPからの情報提供は制度から疾患の解説等ほぼすべてを網羅したものであった。今後、厚生労働省HPにおいては制度やその解説、そしてそれが誤認のないようにするために、FAQなどで対応すること。また、審議会や検討会などの開催通知から議論の結果(当日の資料)、通知などを順次、時系列に公開していくことが必要である。また、難病指定をする医師も情報収集のためにHPを閲覧することが想定できるため、各学会へのリンクをはるなどの工夫が必要と思われる。約1割の人々が難病と関わりをもつかもしいと考えていることから、いくつかの情報源から情報提供されている環境整備が重要と考えられた。

A. 研究目的

社会での「難病」という用語のイメージとしての捉え方を明らかにすること。そして、既存の情報提供媒体の精査などから、難病に関する情報提供のあり方に関して検討すること。

B. 研究方法

既存の情報提供媒体として、厚生労働省のホームページの「健康・医療」のなかの「難病対策」サイト<sup>1)</sup>及び公益財団法人難病医学研究財団が運営する「難病情報センター」<sup>2)</sup>のサイトの2つを対象とした。

検討は、広報(PR)会社担当者、研究者のディスカッションによって行った。また、難病情報センターのサイトを作成した当時の担当者へのインタビュー調査を併用した。

サイトの利用者は、難病の当事者や家族、また医療関係者が中心と考えられるが、広く一般に情報提供する役割も担っている。そのため、

Webサイトを利用した質問紙調査によって「難病」等名称に対するイメージ調査を実施した。

イメージ調査は、Web調査会社(株)NTTコムリサーチ)モニター約74万人(平成25年11月現在)のうち20歳から69歳までの男女のうち400名回収を目標として実施した。調査期間は、平成26年1月22日~24日までの3日間である。名称(用語)として「難病」の他、「感染症」「生活習慣病」の3つを設定した。それぞれに、イメージとして「意図的である-意図的でない」「公平である-公平でない」「興味がある-興味がない」「避けられる-避けられない」「既知の-未知の」「怖ろしくない-怖ろしい」「わかっている-わからない」「知っている-知らない」「死ぬことはない-死ぬことがある」「安心な-不安な」「新しい-古い」「科学的-科学的でない」の12項目について、「どちらでもない」を中心として「非常にそうである」「ややそうである」の5段階で

イメージを聞いた。また、疾患の罹患や、事故の遭遇などの機会の可能性について回答を得た。

(倫理面への配慮)

本調査で利用したリサーチ会社は、(財)日本情報処理開発協会による「プライバシーマーク」を取得しており、登録者の個人情報保護を十分に配慮している組織である。

## C. 研究結果

### 1) 情報提供媒体 (HP)

・厚生労働省HP

項目は、「施策紹介」「イベント」「関連リンク」の3項目であった。「関連リンク」以外はすべてPDFによるものであった。審議会やイベントなどについて、開催のお知らせ、当日の資料、議事録が経時的に示されていなかった。

・難病情報センター

大きく「国の難病対策」「病気の解説<130疾患>」「各種制度・サービス概要」「難治性疾患研究班情報」「患者会情報」「FAQ 代表的質問と回答例」の6項目に分類されていた。そして「お知らせ」として、厚生労働省が開催する審議会やイベント、対策委員会の報告書などが時系列に掲載されていた。また、動画を見ることができ、パンフレットがダウンロードできるようになっていた。

以上の2つのサイトから、難病情報センターの情報が厚生労働省のサイトより、患者や医療機関だけでなく、広く一般の人にも対応し、国の情報をはじめとして、難病に関する情報を収集し、知識を習得できるようになっていた。

### 2) イメージ調査

分析対象は454人、男性228人、女性226人であった。平均年齢は44.8歳であった。

「あなたの身の回りに難病患者さんがいますか(本人含む)」との問いに対して、10.8%

がいると回答した。回答時に難病疾患の提示はしていない。

人生において起こるかもしれない健康に関する出来事7つに対して、起こりそうかどうかを尋ねたところ(複数回答可)「起こりそうだ」「どちらかといえば起こりそうだ」と回答した項目は、「生活習慣病で健康を害する」が最も多かった。「難病になり不具合を生じる」については「放射線被ばくで健康を害する」と同じ程度であった。

イメージについては、「怖い」「安心でない(心配)」「公平でない(不公平)」「わかっていない」といったイメージがあることがわかった。これは「感染症」「生活習慣病」でも同様の傾向にあったが、いずれも「非常にそうでない」の割合が他の2つの疾患名よりも多い割合を示した。また「意図的でない」が最も多く30%を超えていた。

## D. 考察

公的機関のHPにおいて、掲載されるべき内容としては、国民特に難病と定義された疾患に罹患した本人や家族にとって、最も必要不可欠である制度やその手続きに関することであろう。直接的な手続きは医療機関や自治体が大きく関係しているため、厚生労働省のHPでは、その制度について解説を含め情報提供しなければならない。制度については、解説だけでなく、それに関するFAQでできるだけ誤認のないようにすることが望ましい。また可能であれば、各自治体へのアクセス(問い合わせ先)がわかるとよい。しかしながら、機構改革などで窓口の変更や名称変更があるため、年に1度程度の確認が最低限必要である。また、各種審議会や部会の「開催のお知らせ」と開催後に当日の資料や議事録などが順次、時系列に公開されるべきである。そして通知が時系列に見られるようにすべきである。また、難病指定には医師側は、様々な学

会での研修受講が必要となるようである。ならば、HPから医師も情報を得ることが十分に考えられるため、研修を実施する学会HPとのリンクがはられることが望ましい。一方、研究に関しては資金も様々であり、日々刻々と変わることが予測できるため、研究事業以外の国が補助金で実施する事業について掲載することが望ましい。国が主体的に実施していることの情報提供とそれに関するFAQを充実させるべきと思われた。

なし

難病については約1割の人が関わりをもつかもしいないと考えていることから、難病情報センターだけでなく、いくつかの情報源があり「情報提供がなされていること」の環境が整備されていることが必要であろう。

(文献)

1) 厚生労働省HP

[http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/nanbyou/index](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index).

2) 難病情報センターHP

<http://www.nanbyou.or.jp/>

## E. 結論

難病情報センターのHPは、国の制度から疾患の解説、研究など難病に関するさまざまなほぼすべてを網羅した情報提供を実施していることがわかった。しかしながら、厚生労働省のHPでの情報提供は不十分であり、国の制度や補助金で実施している事業等、充実が求められる。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

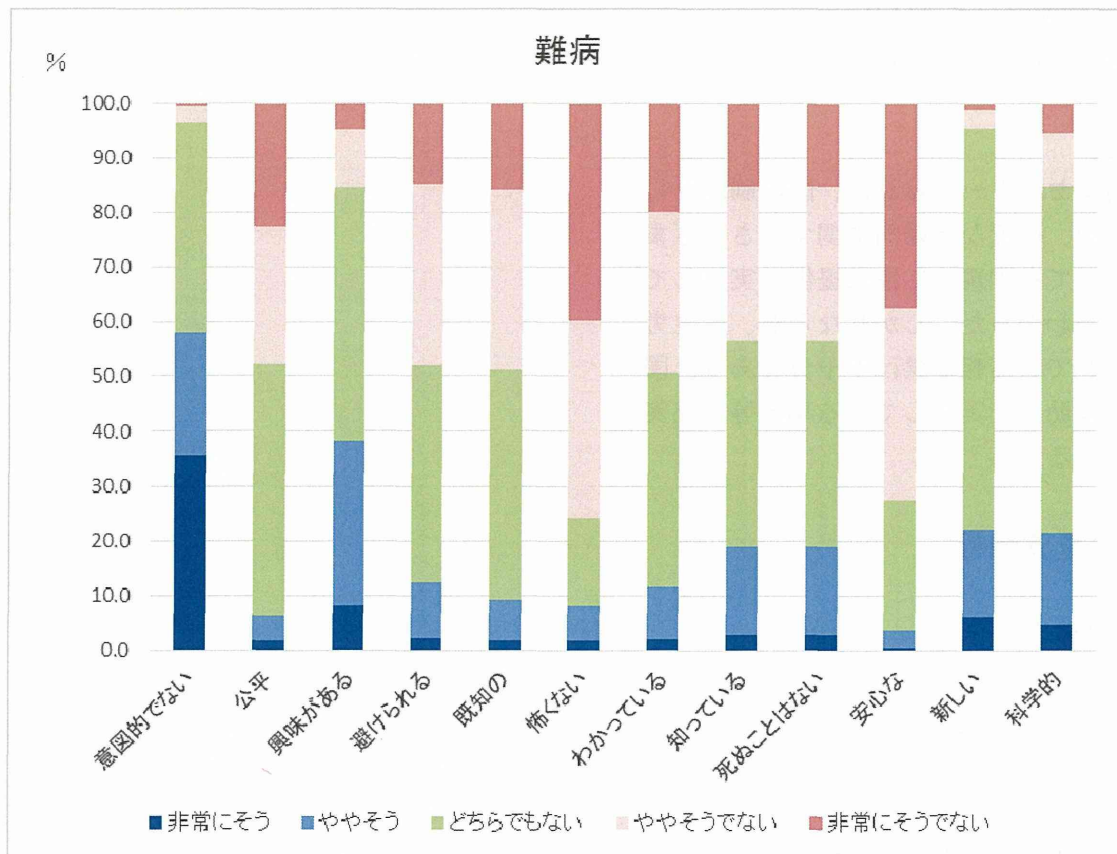
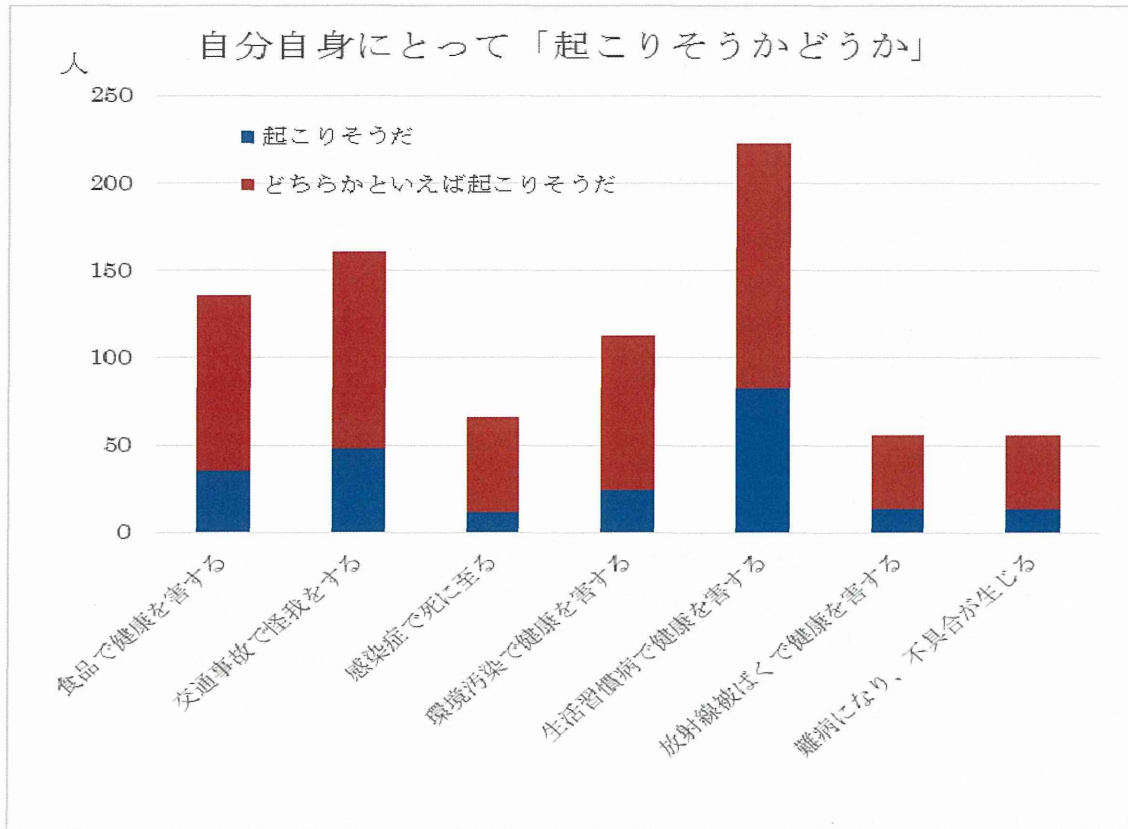
1. 論文発表

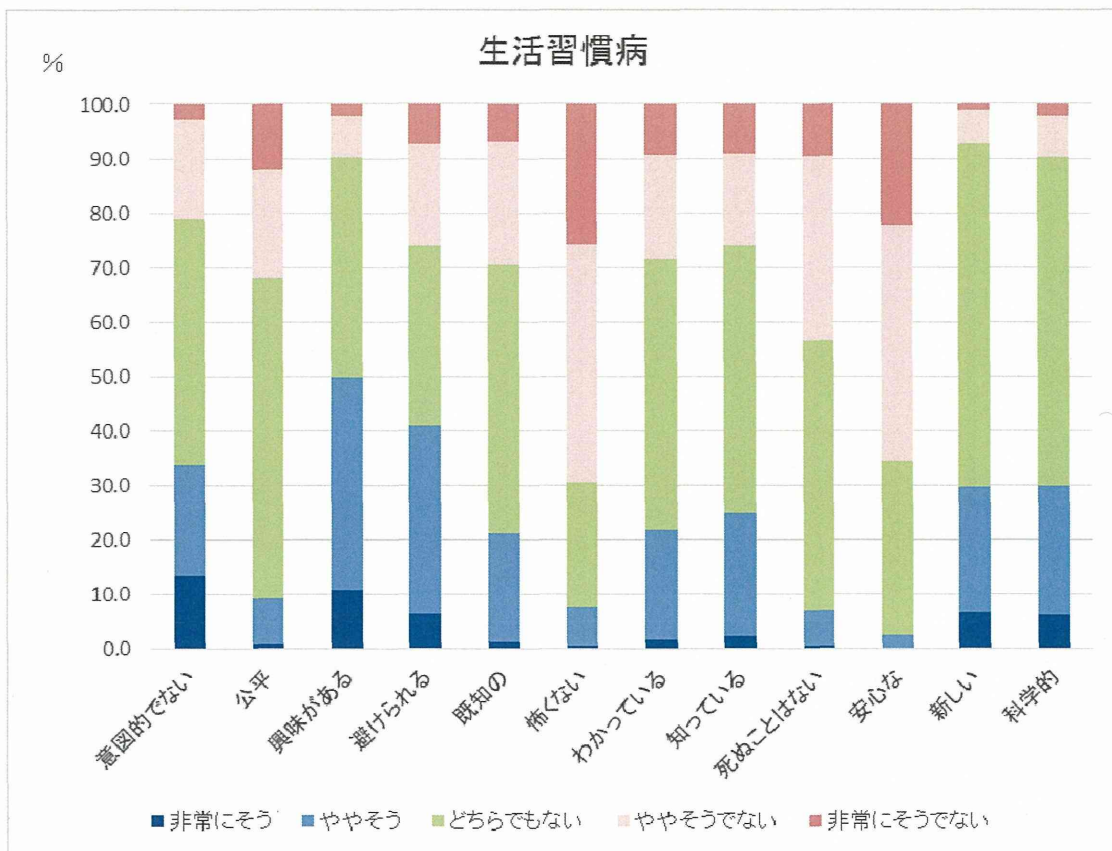
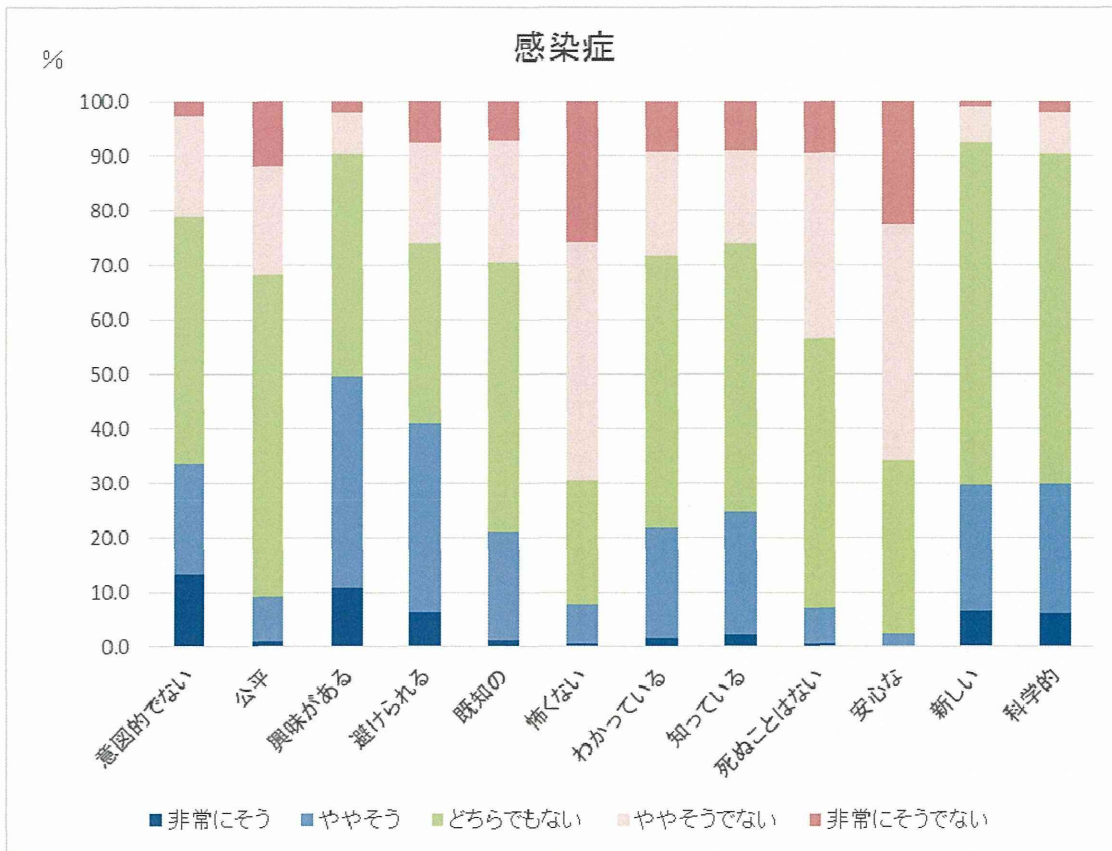
なし

2. 学会発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況





厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業 (難治性疾患克服研究事業))  
分担研究報告書

難病の新制度移行に伴う影響に関する検討

研究分担者 金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

研究要旨

特定疾患治療研究事業のレセプトデータ (2011年10月～2012年9月診療分) を用いて、特定疾患治療研究事業の対象疾患患者 (56疾患) の年齢階層別、医療費負担の実態を把握・分析した。そして、法制度に移行するに際しての公費助成の給付水準の変更等が、医療費や患者自己負担額に及ぼす影響を推計した。

特定疾患治療研究事業の対象の56疾患 (83万人) の患者一人一月当たりの医療費総額 (患者一人当たりの月ごとの入院および外来、調剤医療費を集計) に関しては、平均値は13.3万円であり、医療費総額30万円以上は全体の10.4%あった。また、患者一人一月当たりの医療費総額の分布に関しては、総患者数の25%が2.2万円以下、50%が4.5万円以下、75%が11.1万円以下であった。新制度導入により、既認定者の平均自己負担額は約1300円から約2900円と約1600円増加すると予測されるが、新規認定者においては、平均自己負担額は約11900円から約3800円と大幅に患者負担は軽減される事が予測された。

A. 研究目的

我が国の難病対策は、昭和47年に「難病対策要綱」が策定され、本格的に推進されるようになって40年が経過した。その間、各種の事業を推進してきた結果、難病の実態把握や治療方法の開発、難病医療の水準の向上、患者の療養環境の改善及び難病に関する社会的認識の促進に一定の成果をあげてきた。

しかしながら、医療の進歩や患者及びその家族のニーズの多様化、社会・経済状況の変化に伴い、原因の解明すら未確立の疾患でも研究事業や医療費助成の対象に選定されていないものがあることなど難病の疾患間で不公平感があることや、医療費助成について都道府県の超過負担が続いており、この解消が求められていること、難病に関する普及啓発が不十分なこと等により国民の理解が必ずしも十分でないこと、難病患者の長期にわたる療

養と社会生活を支える総合的な対策が不十分であることなど様々な課題が指摘されている。こうした課題を踏まえると、もはや個々の事業に若干の手直しを加える程度では課題の解決が困難であり、難病対策全般にわたる改革が強く求められている状況にある。

こうした課題を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、平成23年9月より「今後の難病対策の在り方」に関する審議が行われ、官民が協力して取り組むべき改革の内容が、「難病対策の改革について (提言)」として平成25年1月にとりまとめられたところである。本研究においては、現行の特定疾患治療研究事業に基づく医療費助成制度が、今後の法制度化の中で他制度とのバランスを考慮した場合、いかなる影響が生じるかについて、特定疾患治療研究事業の2011年10月から2012年9月診療分のレセプ

ト情報・特定健診等情報データベース(以下、NDB)と、2011年2月から4月審査分の社会保険診療報酬支払基金レセプトデータ(以下、基金データ)とを用いて、以下の課題について推計を行うものである。

①現行の特定疾患治療研究事業における医療費助成の実態(医療費、診療行為別医療費等)を分析し、各疾患の医療資源消費の特性を明らかにする。

②特定疾患治療研究事業の対象以外の希少・難治性疾患の医療費、がんなどの他の慢性疾患の医療費の実態を把握し、対象疾患との差異を分析する。

③公平性の観点から、希少・難治性疾患の医療費助成のあり方(給付水準(入院時の食事及び生活に係る自己負担、薬局での保険調剤に係る自己負担、対象患者が負担する一部負担額(重症度基準、高額所得者、重症患者の取扱い等)、給付対象となる診療行為の範囲等)を検討する。

今回は、主に難病の特定疾患対策の改革における公費負担の影響を把握することを目的とする。

## B. 研究方法

### B.1 対象

NDB(2011年10月～2012年9月診療分)を用いた。なお、NDBについては、厚生労働省の利用許可を受けた(株)健康保険医療情報総合研究所にデータ抽出を委託した。なお、法別51公費対象者としては、約83万人が含まれる。

### B.2 シミュレーション

- NDBデータは、元データより、以下のデータベース構造に変換を行った。なお、所得区分、特疾自己負担上限、高額療養費自己負担上限、特疾自己負担上限(変更後)、高額療養費自己負担上限(変更後)については、レセプトの所得区分(上位、中位、下位)を特疾のA～G帯に割付を行った。

①氏名：匿名化済みデータ

②男女区分：レセプトより

③疾患番号：NDBは、データなし

④生年月日：NDBは、年齢階層別(5歳刻み)

⑤所得：上位、一般、下位

⑥本人フラグ：被保険者を本人(基金)、ランダム割付(NDB)

⑦負担割合：3割、2割(変更後)

以下、月ごとに入院・外来・調剤医療費の金額(円)のデータが含まれる。

### B.3 公費負担額の推計

患者毎に、保険請求額と自己負担上限額(高額療養費、特定疾患治療研究事業)より、患者自己負担額、公費、医療保険負担額を算出する。

### B.4 シミュレーションモデル

- NDBデータ

特定疾患治療研究事業の対象となっている全ての患者を網羅していることから、B.3.によって得られた公費負担額を使用する。

### B.5 研究の限界

NDBデータ利用に際しては、患者(レセプト)単位やレセプト記載事項等での利用上の制約があり、本研究においても以下に示すデータの特性を前提としている。

- NDBデータは、疾患番号を取得できないため、患者がどの疾患に該当するかについては、(レセプト)病名からの推測となる。また、診療行為を取得できないことから、特定の医療行為(人工呼吸器使用等)を利用している群のみを抽出することはできない。なお、生活保護対象者は含まれていない。

## C. 研究結果

### C.1 疾病の年齢構成と特徴

NDBデータを用いて、56疾患の年齢構成については、年齢階層に関係なく全年齢層に広く分布し、個々の疾患により分布に特徴を示した。具体的には、潰瘍性大腸炎、クローン病は、35～44歳台にピークを認め、パーキン

ソン病症候群については75～79歳台にピークを示した。全身性エリテマトーデスについては、35～44歳台と60～64歳台の2峰性のピークを示した。強皮症/皮膚筋炎および多発性筋炎についても60～64歳台にピークを示している(図1)。

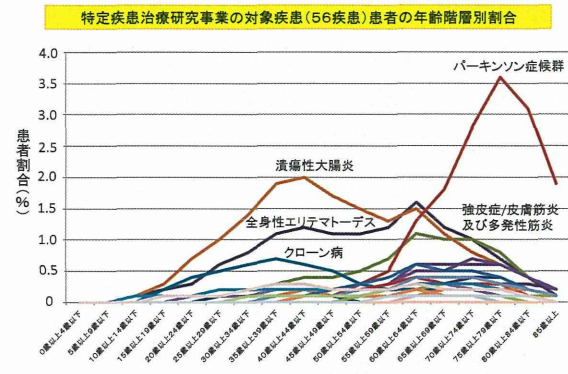
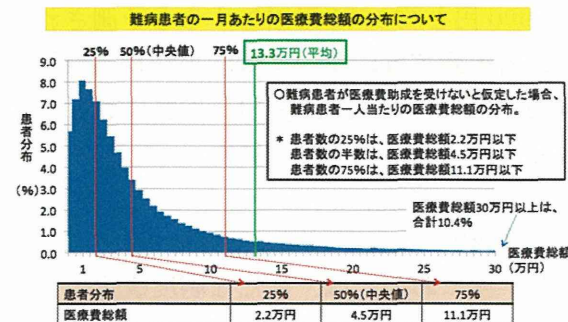


図1：特定疾患治療研究事業の対象疾患(56疾患)患者の年齢階層別割合

### C.2 医療費総額の分布

NDBデータを用いて、患者一人一月当たりの医療費総額(患者一人当たりの月ごとの入院および外来、調剤医療費を集計)の分布に関しては、総患者数の25%が2.2万円以下、50%が4.5万円以下、75%が11.1万円以下、平均値は13.3万円であった。また、医療費総額30万円以上の者は、全体の10.4%であった。(図2)



注)一人当たりの窓口負担額について、所得区分に応じて高額療養費制度が適応される。一人当たりの平均医療費総額は、13.3万円。

図2：難病患者の1月当たりの医療費総額の分布について

### C.3 医療費自己負担額の分布

NDBデータを用いて、患者一人一月当たりの医療費自己負担額の分布については、8000円未満が全体51.1%を占めていた。うち、70歳未満と70歳以上の比率は拮抗している。70歳以上の患者では自己負担額が増加するに従い、患者分布は減少する傾向を示した(表1)。

表1：難病患者の一月あたりの医療費負担額の分布

自己負担額	患者分布	医療保険の自己負担別の割合※	
		70歳未満	70歳以上
～8,000円	51.1%	25.0%	26.1%
8,001～12,000円	13.5%	9.6%	4.0%
12,001～44,400円	25.0%	22.2%	2.8%
44,401円～	10.4%	8.4%	2.0%
合計	100%	65.1%	34.9%

※医療費の自己負担割合は、70歳未満のものは3割、70歳以上の者は1割として集計したものであり、所得状況は考慮していない。窓口で支払う医療費については、入院医療費(食事療養・生活療養を除く)、外来医療費、調剤費を合算して計上している。

### C.4 新制度導入が自己負担額に与える影響

NDBデータを用いて、厚生労働省難病対策委員会(平成25年12月13日開催)に提示された“新たな医療費助成における月額自己負担限度額(以下、新制度)”に基づくシミュレーションモデルにより、既認定者および新規認定者の患者一人当たりの月額自己負担額の影響を推計した。

既認定者においては、特定疾患治療費研究事業から新制度の経過措置を適用した場合とし、シミュレーションとした。その結果、全体では86%の自己負担額が増加し、自己負担額は、現行制度では約1300円、新制度では約2900円となり、約1600円の増加となった(表2)

表2：新制度導入による医療費の自己負担額について



階層区分	自己負担額の増減割合			患者一人当たり月額平均自己負担額	
	減少	増減なし	増加	現行制度	新制度導入後
				①自己負担額	②自己負担額
低所得Ⅰ	0%	0%	10%	0円	約1,500円
低所得Ⅱ	0%	0%	15%	0円	約2,500円
一般Ⅰ	6%	1%	39%	約1,300円	約2,500円
一般Ⅱ	5%	1%	16%	約2,400円	約3,700円
上位	2%	0%	6%	約2,700円	約5,600円
合計	12%	2%	86%	約1,300円	約2,900円

次に、新規認定者においては、特定疾患治療費研究事業の適用外とし、新制度の原則を適用した場合とし、シミュレーションを行った。その結果、全体では88%の自己負担額が減少し、自己負担額は現行では約11900円、新制度では約3800円となり、約8100円の大幅な減少となった（表3）。

表3：新制度導入による医療費の自己負担額について

階層区分	自己負担額の増減割合			患者一人当たり月額平均自己負担額	
	減少	増減なし	増加	現行制度	新制度導入後
				①自己負担額	②自己負担額
低所得Ⅰ	10%	1%	0%	約8,500円	約1,600円
低所得Ⅱ	13%	2%	0%	約9,100円	約2,800円
一般Ⅰ	38%	7%	0%	約12,000円	約3,500円
一般Ⅱ	17%	4%	0%	約13,200円	約5,000円
上位	8%	0%	0%	約18,700円	約7,600円
合計	86%	14%	0%	約11,900円	約3,800円

#### D. 考察

本研究では、主にNDBデータに基づき、特定疾患治療研究事業の対象患者の医療費負担の状況について推計を行った。なお、NDBデータでは、対象疾患患者は56疾患で83万人となっているが、平成23年度衛生行政報告例における特定疾患治療研究事業に基づく医療受給者証の交付件数は、約78万件と約5万人の誤差が生じている。

これら2群の差異の要因として、データの集計時期が異なることによる差異、NDBデータにおける個人の重複の2点があげられる。

前者については、受給者証の交付件数が平成24年3月末時点の受給者証の所持者数であることに対し、NDBは平成23年10月～平成24年9月の期間内に受給者証を所持し医療機関を受診した者の人数である点である。このため、衛生行政報告例では平成24年4月～24年9月の間に死亡した受給者証所持者が

含まれないが、NDBでは平成23年10月以降の死亡者が含まれる。また、NDBは半年程度遅い時期を含むため、患者数の自然増（衛生行政報告例では、平成23年度と24年度間で10%程度の増加）による影響もあげられる。

後者については、NDBで個人に付与されている匿名化IDは、以下の様な場合に同一の個人に異なるIDを付与されることが影響する。例えば、婚姻等による姓名の変更、転職・転居等による医療保険の変更である。このため、NDBでは実際の人数と比較して人数を多く見積もってしまう特性がある。

以上の2点の要因により、受給者証交付件数とNDBにおける患者数に差異が生じているものと考えられる。

各疾患の年齢帯分布を検討した場合、60歳～64歳台にピークを示すが、これは年齢による医療保険の変更の可能性がある、疾患の重複が現れている可能性もあると考えられた。

特定疾患治療研究事業の対象患者の医療費総額に関しては、対象患者の半数は、一月の平均医療費約4.5万円、自己負担額に関する試算においては、44,400円（一月あたり）までの自己負担を伴う患者が全体の89.6%を占めていることが示された。このように難病患者の大半は、医療保険における70歳以上の高額療養費制度に係る外来の負担上限の範囲に収まることが示唆された。新制度導入により、既認定者の平均自己負担額は約1300円から約2900円と約1600円増加すると予測されるが、新規認定者においては、平均自己負担額は約11900円から約3800円と大幅に患者負担は軽減される事が予測された。

#### E. 結論

今年度においては、新たな制度改正が、患者の医療費負担に与える影響を考慮するため、NDBデータを用いて現状を把握し、その推計方法の妥当性を検証した。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1) 金谷泰宏, 武村真治, 富田奈穂子. わが国におけるオーファンドラッグ開発の促進に向けて. 医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス. 2013 ; 44(2) : 123-126.

### 2. 学会発表

1) 富田奈穂子, 金谷泰宏. 特定疾患治療研究事業により収集されるデータの限界と今後の課題に関する検討. 第72回日本公衆衛生学会総会 ; 2013年10月 ; 三重. 日本公衆衛生雑誌. 2013 ; 60 (10 特別付録).

2) Tomita N, Nakagawa Y, Kanatani Y.

Medical Expense Subsidy Under the Specified Disease Treatment Research Programme in Japan: The Case of Parkinson's Disease. In: 9<sup>th</sup> World Congress on Health Economics; 2013 July 7-10; Sydney, Australia.

3) Tomita N, Kanatani Y. Prescribing patterns of Parkinson's disease. In: 16th Annual European Congress of International Society of Pharmacoeconomics and Outcomes Research; 2013 November 2-6; Dublin, Ireland.

## H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

