

## (2) 新生物

新生物領域の疾患では 35 件が挙げられた。最も多かったのは「膵がん」(7 件)であり、以降「肺がん」(6 件)、「白血病」(5 件)、「大腸がん」、「多発性骨髄腫」、「胸膜中皮腫」(各 2 件)であった。また、「(部位を特定しない)がん」(3 件)、「原発不明がん」(2 件)という意見や、「悪性腫瘍全般のゲノム解析」、「がん終末期の呼吸困難」(各 1 件)のような意見もあった。

疾患を取り上げた理由として最も多かったのは「予後不良である」(10 件)であり、以降「治療が困難(治療法がない、少ないを含む)」(7 件)、「早期発見が困難」(4 件)、「患者が増加する」、「使用可能な薬に限られる」、「治療法があまり進歩していない」(各 3 件)であった。

望まれる対応として最も多かったのは「治療薬の開発」(7 件)であり、以降「治療法の開発・確立」(5 件)、「診断法の開発・確立」(4 件)、「バイオマーカーの確立」(2 件)であった。具体的な治療薬としては「分子標的薬」や「がん幹細胞や転移をターゲットとした薬剤」等の意見があった。

新生物領域の疾患は予後不良で早期発見・治療が困難であるものが多いことから、診断法の開発・確立により早期発見・早期治療を可能にし、新規治療薬を含む治療法の開発・確立により治療の選択肢を増やして予後を改善することが求められていると考えられる。

図表 3-1-4 新生物に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
膵がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 予後不良 (4 件)</li> <li>・ 早期発見が困難 (3 件)</li> <li>・ 診断が困難</li> <li>・ 治療が困難</li> <li>・ 進行がんを使用できる治療薬に限られる</li> <li>・ 患者数が増加傾向</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新規治療薬の開発 (2 件)</li> <li>・ 診断法の開発 (2 件)</li> <li>・ 治療法の確立</li> <li>・ 新規バイオマーカーの確立</li> </ul>
肺がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 予後不良 (2 件)</li> <li>・ 進行がんは治療が困難 (2 件)</li> <li>・ 治療法があまり進歩していない (2 件)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 分子標的治療薬の開発</li> <li>・ 経気管支的な診断・治療法を確立</li> <li>・ IV 期肺がんに対する外科的治療介入の是非を明らかにするスタディーが必要</li> </ul>

白血病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 予後不良</li> <li>・ 治療法があまり進歩していない</li> <li>・ 造血細胞移植後の再発が多い</li> <li>・ 乳児期の重症例では確立された治療法がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 中間リスク群に対する分子遺伝学的な新規治療薬の臨床応用</li> </ul>
大腸がん		<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 分子標的治療薬の開発</li> <li>・ 内視鏡治療用デバイスの開発</li> <li>・ 内視鏡スクリーニングの普及</li> <li>・ 血清学的バイオマーカーの確立</li> </ul>
多発性骨髄腫	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 有効な治療法がない</li> </ul>	
胸膜中皮腫	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 今後、患者数が増加する</li> <li>・ 使用できる治療薬が限られている</li> <li>・ 進行がんは治療が困難</li> <li>・ 機序が未解明</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 肺がんの治療薬を一時的にでも胸膜中皮腫に投与できるような対策が必要</li> </ul>
食道がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 予後不良</li> <li>・ 使用できる治療薬が限られている</li> </ul>	
軟部肉腫		<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新規治療薬の開発</li> </ul>
胆管がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 早期発見が困難</li> <li>・ 予後不良</li> </ul>	
肝がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 予後不良</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新規治療薬の開発</li> </ul>
がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 根本的な治療法が少ない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 早期発見、早期治療</li> <li>・ 免疫療法に期待</li> </ul>
原発不明がん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 標準治療がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 最適な抗がん剤選択方法の開発</li> <li>・ 新規治療法の開発</li> </ul>
悪性腫瘍全般のゲノム解析	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療薬選択の上で遺伝子異常の解析が重要</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 個別ではなく一括解析できる方法の開発</li> </ul>
がん終末期の呼吸困難	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 増加するがん患者にモルヒネを使用せざるを得ないため</li> </ul>	

### (3) 血液および造血器の疾患ならびに免疫機構の障害

血液および造血器の疾患ならびに免疫機構の障害では、9件の回答があった。最も回答が多かったのは「骨髄異形成症候群」の3件で、他は1件ずつであった（「転移性褐色細胞腫」、「キャッスルマン病」、「リンパ脈管筋腫症」、「心サルコイドーシス」、「血小板減少性紫斑病」、「ファンコニー貧血」）。また、このうち2疾患（「リンパ脈管筋腫症」、「血栓性血小板減少性紫斑病」）が指定難病であった。

各疾患を挙げた理由として、「有効な治療法の不足」が挙げられた疾患は「骨髄異形成症候群」、「転移性褐色細胞腫」、「リンパ脈管筋腫症」、「ファンコニー貧血」であり、「有効な診断法の不足」が挙げられた疾患は、「心サルコイドーシス」、「血小板減少性紫斑病」であった。特に「心サルコイドーシス」については、診断できればステロイド療法が必須であるものの、一般的な「心不全」ではステロイドは禁忌であるため、両者の鑑別に有効な診断法が望ましいとの意見があった。「キャッスルマン病」については、「日本独自の病態」が挙げられていた。

望まれる対応として、「転移性褐色細胞腫」については、「各研究機関の役割の明確化」や「産学連携」が挙げられ、大学、医療機関や製薬・医療機器産業の連携により、研究・開発を包括的かつ継続的に進めることが求められていた。

図表 3-1-5 血液および造血器の疾患ならびに免疫機構の障害に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
転移性褐色細胞腫	・ 治療に関する問題（適応外薬や未承認薬の開発促進も必要）	・ 産学連携 ・ 各組織の役割の明確化（包括的取組に対する継続支援が必要、特にナショナルセンター等）
キャッスルマン病	・ 日本独自の病態	
骨髄異形成症候群	・ 治療に関する問題（高齢者の骨髄不全等）（3件） ・ 患者数の増加	
リンパ脈管筋腫症	・ 治療に関する問題（安全性が高い根本的治療法）	
心サルコイドーシス	・ 診断に関する問題（拡張型心筋症、肥大型心筋症、心不全等と診断される病態に含まれる可能性があるが、一般的心不全ではステロイド治療が禁忌のため問題あり）	
血小板減少性紫斑病	・ 診断に関する問題（現状は除外診断のみ）	

ファンコニー貧血	・ 治療に関する問題（特に発症リスクの高い発がんに対して）	
----------	-------------------------------	--

#### （４） 内分泌、栄養および代謝疾患

内分泌、栄養および代謝疾患では、18 件の回答があった。最も回答が多かったのは「糖尿病性腎症」の 4 件で、次いで「心アミロイドーシス」、「ファブリー病」が 2 件ずつ、他は 1 件ずつであった（「糖尿病」、「小児 2 型糖尿病」、「糖尿病性末梢神経障害」、「脂質異常症」、「肥満症」、「小児内分泌疾患」、「メタボリックシンドローム」、「アルファーアンチトリプシン欠損症」、「アミロイドーシス」、「原発性アルドステロン症」）。13 疾患中 3 疾患が「糖尿病」およびその合併症（「糖尿病性末梢神経障害」、「糖尿病性腎症」）で、生活習慣との関連で患者数が増加している疾患・症候が更に 3 つ含まれていた（「脂質異常症」、「肥満症」、「メタボリックシンドローム」）。また、小児・若年性の疾患が 2 疾患（「小児 2 型糖尿病」、「小児内分泌疾患」）挙げられ、対策が求められていた点が特徴的であった。

「有効な治療法の不足」が理由として挙げられた疾患は「糖尿病性腎症」、「糖尿病」、「肥満症」、「小児 2 型糖尿病」、「アルファーアンチトリプシン欠損症」、「心アミロイドーシス」、「アミロイドーシス」、「ファブリー病」であった。具体的な課題として、「国内で保険適用のある治療法の不足」（「小児 2 型糖尿病」、「アルファーアンチトリプシン欠損症」、「アミロイドーシス」）、「治療法が高額」（「ファブリー病」）が指摘されていた。「有効な診断法の不足」が挙げられた疾患は、「糖尿病性末梢神経障害」、「脂質異常症」、「原発性アルドステロン症」、「ファブリー病」であった。特に「原発性アルドステロン症」では、薬物療法の対象となる両側性と手術の対象となる一側性を鑑別可能な簡便な診断法の確立について意見があった。また、「糖尿病性腎症」では「透析療法への進行率の高さ」が挙げられていた。

望まれる対応として、「原発性アルドステロン症」、「メタボリックシンドローム」に対しては「診療方針の確立」、また、「原発性アルドステロン症」については「産学連携」が挙げられていた。

図表 3-1-6 内分泌、栄養および代謝疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
糖尿病性末梢神経障害		・ 有効な診断法（角膜神経線維の形態評価）
糖尿病性腎症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（蛋白尿抑制、腎症進行抑制に対する有効な治療法）（2 件）</li> <li>・ 予後の悪さ（透析導入率が高い）（3 件）</li> </ul>	

糖尿病	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（新薬は開発されているが不十分）</li> <li>患者数の増加</li> </ul>	
小児2型糖尿病	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（保険適用のある薬剤が不足）</li> </ul>	
メタボリックシンドローム	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（多様な食事療法の乱立等）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>診療方針の確立</li> </ul>
肥満症	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題</li> </ul>	
小児内分泌疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>日本の将来のため</li> </ul>	
脂質異常症	<ul style="list-style-type: none"> <li>有効な診断法の不足（特に臓器障害の影響度評価が不足）</li> </ul>	
アルファアンチトリプシン欠損症	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（2件）（血液製剤が保険適用されていない、根本的治療法が不足）</li> </ul>	
心アミロイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（2件）</li> </ul>	
アミロイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（保険適用されている薬剤の不足）</li> </ul>	
ファブリー病	<ul style="list-style-type: none"> <li>治療に関する問題（酵素補充療法のみで高額）（2件）</li> <li>診断に関する問題（心肥大との鑑別）</li> <li>費用負担の高さ</li> </ul>	
原発性アルドステロン症	<ul style="list-style-type: none"> <li>診断に関する問題</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>産学連携</li> <li>診療方針の確立（重症度に応じた診断方針の確立、薬物治療の対象となる両側性と手術の対象となる一側性の簡便な鑑別）</li> </ul>

### (5) 精神および行動の障害

精神および行動の障害では 22 件が挙げられた。内訳は「認知症」が 16 件と最も多く、「ニコチン依存症」が 2 件、「慢性疲労症候群」、「精神疾患」、「社会的行動障害（種々の中枢神経疾患による）」、「神経性やせ症」が、各 1 件であった。「認知症」は神経系の疾患に分類された「アルツハイマー病（アルツハイマー型認知症）」を加えると 19 件となり、本調査で最も多く挙げられた。

疾患を取り上げた理由は「認知症」では、「患者数が多い、今後も増加する」が 7 件、「介護・医療における影響、社会的損失が大きい」4 件、「根治薬および改善できる薬剤がない」3 件、「原因に関して、まだまだ未知の部分が多い」1 件であった。「ニコチン依存症」に関しては、「多くの疾患の原因となっている」、「慢性疲労症候群」では「患者の状態が深刻にもかかわらず治療法が全くない」、「精神疾患」では「対症療法しかない」、「社会的行動障害」では「一般社会的な影響が多い」、「神経性やせ症」では「死亡率が高い」が各 1 件であった。

望まれる対応としては、「認知症」で「早期診断の確立」が 4 件、「予防策」が 1 件であった。「ニコチン依存症」では「禁煙を国家的プロジェクトとして行って欲しい」、「社会的行動障害」では「評価方法、対応方法、治療薬、社会体制の整備」が各 1 件であった。

図表 3-1-7 精神および行動の障害に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
認知症	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者数が多い、今後も増加する（7 件）</li> <li>介護・医療における影響、社会的損失が大きい（4 件）</li> <li>根治薬および改善できる薬剤がない（3 件）</li> <li>原因に関して、まだまだ未知の部分が多い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>早期診断の確立（4 件）</li> <li>予防策</li> </ul>
ニコチン依存症	<ul style="list-style-type: none"> <li>多くの疾患の原因となっている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>禁煙を国家的プロジェクトとして行って欲しい</li> </ul>
慢性疲労症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者の状態が深刻にもかかわらず治療法が全くない</li> </ul>	
精神疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>対症療法しかない</li> </ul>	
社会的行動障害 （種々の中枢神経疾患による）	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般社会的な影響が多い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>評価方法、対応方法、治療薬、社会体制の整備</li> </ul>
神経性やせ症	<ul style="list-style-type: none"> <li>死亡率が高い</li> </ul>	

## (6) 神経系の疾患

神経系の疾患では 16 件が挙げられた。最も多かったのは「筋萎縮性側索硬化症」(5 件)であり、以降「アルツハイマー病 (アルツハイマー型認知症)」(3 件)、「多系統萎縮症」、(2 件)、「ジストニア」、「シャルコー・マリー・トゥース病」、「パーキンソン病」、「自律神経障害」、「ハンチントン病」、「白質脳症」(各 1 件)であった。また、5 疾患(「筋萎縮性側索硬化症」、「多系統萎縮症」、「シャルコー・マリー・トゥース病」、「パーキンソン病」、「ハンチントン病」)が指定難病であった。

各疾患を通して、疾患を取り上げた理由として最も多かったのは「治療に関する問題(有効な治療法がない、根治療法がない等)」(9 件)であり、次いで「患者が多い、増加している」(2 件)であった。

望まれる対応として、「早期診断ツールの開発」、「遺伝子治療や再生医療」、「刺激療法の開発」、「神経細胞変性抑制の方法論を考える」等が挙げられていた。また、「多系統萎縮症」、「ジストニア」、「パーキンソン病」、「ハンチントン病」、「白質脳症」では、疾患メカニズムに基いた治療法開発の必要性が挙げられていた。

図表 3-1-8 神経系の疾患に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
筋萎縮性側索硬化症	<ul style="list-style-type: none"> <li>最も悲劇的な病気の 1 つ</li> <li>治療法がない</li> <li>症状の重さ、予後の悪さ</li> <li>ALS の患者は年々増加しているにもかかわらず、治療開発に関しては遅れている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>結局は運動ニューロンの神経細胞死のメカニズムの研究に待つところが大きい</li> <li>リルズール以外の薬の開発</li> </ul>
アルツハイマー病 (アルツハイマー型認知症)	<ul style="list-style-type: none"> <li>日本を始め先進国の存立を脅かす問題になってきている</li> <li>患者数が多い</li> <li>4 種のアルツハイマー病治療薬があるが、投与していても経過とともに症状は悪化する</li> <li>最も多い認知症の原因疾患であるが、根本的な治療法がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>根治薬の出現</li> <li>早期診断ツールの開発</li> </ul>

多系統萎縮症	<ul style="list-style-type: none"> <li>原因が最もわからない疾患である</li> <li>治療法がない</li> <li>臨床像はパーキンソン病に類似した面があるが、より多彩で、臨床問題になる症候が多い</li> <li>治療法は現在なく、パーキンソン病に比較して対症療法も不十分である</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子治療や再生医療が期待される。グリアのシヌクレイン病変が病理学的に同定されており、このグリア病変に主眼を置いた治療法の開発が望まれる</li> </ul>
ジストニア	<ul style="list-style-type: none"> <li>ジストニアの病因は多彩であるが、現在ではボツリヌス、深部脳刺激療法等で症状がコントロールされてきているものの不十分な症例が多い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>脳の感覚野、運動野の異常興奮が発症病理として考えられており、これらを是正する刺激療法の開発が望まれる</li> </ul>
シャルコー・マリー・トゥース病	<ul style="list-style-type: none"> <li>現在、治療法がない遺伝性末梢神経疾患で、患者数は1万人弱と推定される</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>厚生労働省の研究班があるが、2年毎の更新であり、安定した継続的な研究体制が必要</li> </ul>
パーキンソン病	<ul style="list-style-type: none"> <li>L-DOPAの補充療法やDBS（深部脳刺激療法）、細胞移植でも本質的な解決にはならない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>シヌクレインの凝集の可視化の技術やその阻害薬物の開発等、神経細胞変性抑制の方法論を考えていく必要がある</li> </ul>
自律神経障害	<ul style="list-style-type: none"> <li>簡便に調べる方法がない</li> </ul>	
ハンチントン病	<ul style="list-style-type: none"> <li>近年テトラベナジンが我が国でも使用可能となったが、精神症状のコントロールは不十分である</li> <li>ハンチントン病は精神、神経双方とも障害され、重篤となりやすい</li> <li>遺伝疾患であるため発症し診断した場合、親族におよぼす影響も多大である</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ポリグルタミン病の一つであること、ハンチンチンは何らかの全身での機能タンパク質である可能性が知られているので、この点を攻略できないか</li> </ul>
白質脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>CADASIL、CARASIL、Alexander病、HDLSなどの原因遺伝子が解明されているが、その治療法は未開発であり、また原因不明の遺伝性白質脳症もある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>継続的な研究体制が必要</li> </ul>



### (7) 耳および乳様突起の疾患

耳および乳様突起の疾患では、「老化に伴う感音性難聴」の1件が挙げられた。取り上げた理由としては、「補聴器以外の治療法がなく、QOLを障害し、事故等のアクシデントをきたす危険性が高まり、日常生活への大きな障壁となる」であった。

図表 3-1-9 耳および乳様突起の疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
感音性難聴	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（補聴器以外の治療法がない）</li> <li>・ QOL、日常生活を障害</li> </ul>	

### (8) 循環器系の疾患

循環器系の疾患では、17件が挙げられた。最も多かったのは「心筋症」で拡張型・肥大型合わせて5件挙げられた。また、「脳梗塞」、「原発性肺高血圧症」、「心筋梗塞」、「動脈硬化」（各2件）、「慢性心不全」、「ブルガダ症候群」、「致死性不整脈」、「末梢動脈疾患（PAD）（特に重症虚血肢）」が各1件挙げられた。疾患を取り上げた理由として、「根本治療や画期的治療法がない」（7件）、「生命予後が悪い」（3件）、「原因不明」（2件）等が挙げられた。望まれる対応として、死因上位に占める心疾患、脳血管疾患は動脈硬化を基盤に発症することから、「診療科横断的に動脈硬化予測ができる精度の高い診断技術の開発」等が挙げられた。

循環器系の疾患全般に共通した問題として、「根本的な治療法がない」ことが挙げられていた。また、発症すると予後不良で、特に、「原発性肺高血圧症」の「5年生存率はがんのそれと変わらない」。治療法としては「ナノ医療等、画期的・革新的医療技術の開発」に対する期待が大きい。また、歯周病の動脈硬化への関与等、歯科、内科、循環器科、脳神経外科等、診療科横断的な体制を作り、疾患そのものを予防する戦略の提案が目新しい。

図表 3-1-10 循環器系の疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
心筋症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 根本治療法や画期的な治療法がない（6件）</li> <li>・ 病因不明（2件）</li> <li>・ 生命予後不良（3件）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 植え込み型補助人工心臓の普及</li> <li>・ 心筋生検に頼らない精度の高い診断装置の開発</li> </ul>

脳梗塞	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ QOL が悪い</li> <li>・ 根本的治療法が長い間開発されていない</li> <li>・ 現行治療法に限界</li> <li>・ 医療費負担が大きい</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ナノ医療等の画期的・革新的医療技術の開発</li> <li>・ 精度の高い診断技術の確立</li> </ul>
原発性肺高血圧症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 5 年生存率が 50%程度で根本治療法がない</li> <li>・ まれに若年例がみられる</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ナノ医療等の画期的・革新的医療技術の開発</li> </ul>
心筋梗塞	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 根本的治療法が開発されていない</li> <li>・ 高齢者や透析患者の確実な診断</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ナノ医療等の画期的・革新的医療技術の開発</li> <li>・ 冠動脈 CT に代わる確度の高い診断法の確立</li> </ul>
動脈硬化	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 心疾患・脳梗塞等の基礎疾患であることが多い</li> <li>・ 根本治療法がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 健康診断の普及</li> <li>・ 歯周病と動脈硬化との関連が注目されていることから診療科横断的な体制で動脈硬化を予防する戦略の確立</li> </ul>
慢性心不全	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 生命予後の改善が不十分</li> <li>・ 患者の高齢化により再入院率が高い</li> </ul>	
ブルガダ症候群		<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 心室細動予防薬の開発</li> </ul>
致死性不整脈	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 若年の突然死の例がある</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 遺伝子治療</li> </ul>
末梢動脈疾患 (PAD) (特に重症虚血肢)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 生命予後はがんと同等に悪い</li> <li>・ 外科治療のみ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ナノ医療等の画期的・革新的医療技術の開発</li> </ul>

### (9) 呼吸器系の疾患

呼吸器系の疾患では、9件が挙げられた。これらの内訳は、「特発性間質性肺炎」(3件)、「慢性閉塞性肺疾患(COPD)」(3件)、「間質性肺炎」(2件)、「特発性肺線維症」(1件)であった。なお、「特発性間質性肺炎」は指定難病である。

疾患を取り上げた理由としては、「特発性間質性肺炎」では「現在の治療薬が改善に結びつかない(治療薬がない)」であり、「原因が幅広く考えられる間質性肺炎の患者群をきちんと区別して診断し、それに基づいた治療法の開発が急務である」との意見も寄せられた。「慢性閉塞性肺疾患(COPD)」では「対症療法はあるが根本的治療法・治療薬がない」であり、「間質性肺炎」では「予後改善の治療薬がない」、「予後が悪い」であった。また、「間質性肺炎」では「全国的に症例調査を無理のない範囲で、しかしできるだけ多く行うことから始めるのがよい」との意見も寄せられた。「特発性肺線維症」では「有効な治療法がなく、予後が極めて不良」なことが理由として挙げられた。

望まれる対応としては、「特発性間質性肺炎」で「呼吸器内科医のレベルアップ、胸腔鏡下肺生検を行える施設の増加とその病理結果を読影できる肺病変専門医の育成」、「慢性閉塞性肺疾患(COPD)」では「再生医療等の根本的治療法の進歩」が挙げられた。

図表 3-1-11 呼吸器系の疾患に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
特発性間質性肺炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>現在の治療薬が改善に結びつかない(治療薬がない)</li> <li>原因が幅広く考えられる間質性肺炎の患者群をきちんと区別して診断し、それに基づいた治療法の開発が急務である</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>呼吸器内科医のレベルアップ、胸腔鏡下肺生検を行える施設の増加とその病理結果を読影できる肺病変専門医の育成</li> </ul>
慢性閉塞性肺疾患(COPD)	<ul style="list-style-type: none"> <li>対症療法はあるが根本的治療法・治療薬がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>再生医療等の根本的治療法の進歩</li> </ul>
間質性肺炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>予後改善の治療薬がない</li> <li>予後が悪い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>全国的に症例調査を無理のない範囲で、しかしできるだけ多く行うことから始めるのがよい</li> </ul>
特発性肺線維症	<ul style="list-style-type: none"> <li>有効な治療法がなく、予後が極めて不良</li> </ul>	

### (10) 消化器系の疾患

消化器系の疾患では 24 件が挙げられた。最も多かったのは「潰瘍性大腸炎」(5 件)であり、次に「クローン病」(4 件)、「機能性ディスぺプシア」、「過敏性腸症候群」(各 3 件)、「肝硬変症」、「原発性硬化性胆管炎」、「便秘症」(各 2 件)および「肝不全」、「薬物性肝炎」、「好酸球性消化管疾患」、「非閉塞性腸管虚血 (NOMI)」(各 1 件)であった。「潰瘍性大腸炎」、「クローン病」、「原発性硬化性胆管炎」、「好酸球性消化管疾患」は指定難病であった。

取り上げた理由としては、「治療に関する問題 (根治療法がない、治療法・既存薬での限界)」(7 件)、「患者数の増加」(2 件)が多かった。また、「機能性ディスぺプシア」と「過敏性腸症候群」では「具体的診断基準の客観性が乏しい」、「病態の詳細が不明」が理由として挙げられた。更に、「診断 (早期も含む) 法の問題」が挙げられた疾患は、「薬物性肝炎」と「原発性硬化性胆管炎」であった。

「潰瘍性大腸炎」、「クローン病」において、最も望まれる対応は「治療薬の開発」(4 件)であり、次に「新規治療法の確立」(3 件)であった。具体的な治療薬としては「抗 TNF- $\alpha$  抗体以外の分子標的薬」(3 件)等があった。

「肝硬変症」、「原発性硬化性胆管炎」および「好酸球性消化管疾患」では「新しい治療薬・治療法」が望まれていた。また、「肝硬変症」と「肝不全」については、再生医療への期待も挙げられていた。

図表 3-1-12 消化器系の疾患に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
肝硬変症	・ 症状の重さ・予後の悪さ (進行のみの不可逆的病態、食道静脈瘤・難治性腹水・肝細胞がんなどの原因)	・ 治療薬の開発 (腹水のコントロール薬等) ・ 再生医療
肝不全	・ 症状の重さ・予後の悪さ (救命率改善に不可欠)	
薬物性肝炎	・ 治療に関する問題 (早期診断が困難) ・ 症状の重さ・予後の悪さ (肝不全に進行すると救命困難)	・ 診断法の開発 (疾患感受性の検査)
潰瘍性大腸炎	・ 患者数の増加 (2 件) (若年での増加等) ・ 治療に関する問題 (2 件) (根本治療法がない、生涯治療の継続が必須)	・ 治療薬の開発 (3 件) (抗 TNF- $\alpha$ 抗体以外の分子標的治療薬等)
クローン病	・ 治療に関する問題 (2 件) (根本治療法がない)	・ 治療薬の開発 (3 件) (抗 TNF- $\alpha$ 抗体無効症例への対策、抗 TNF- $\alpha$ 抗体以外の分子標的治療薬等)

原発性硬化性胆管炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（2件）（治療法が未確立、診断法・病態解明の不足）</li> <li>・ 若年での発症</li> <li>・ 症例データ集積が不十分</li> </ul>	
過敏性腸症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（4件）（治療法が未確立、具体的診断基準の客観性不足、病態の詳細が不明）</li> <li>・ 患者数の多さ（2件）</li> <li>・ QOL、個人経済、社会経済への影響大</li> </ul>	
機能性ディスペプシア	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（3件）（治療法が未確立、具体的診断基準の客観性不足、病態の詳細が不明）</li> <li>・ 患者数の多さ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療薬の開発</li> <li>・ 疾患概念の普及</li> </ul>
（機能性）便秘症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（3件）（誤った治療による難治化、酸化マグネシウム・センナによる副作用）</li> <li>・ 患者数の多さ</li> <li>・ QOL への影響大</li> </ul>	
好酸球性消化管疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（病態の詳細が不明）</li> <li>・ 患者数の多さ</li> <li>・ 対症療法主体でも改善が望まれる</li> </ul>	
非閉塞性腸間膜虚血	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療に関する問題（治療成績不良）</li> <li>・ 患者数が増加</li> </ul>	

### (11) 皮膚および皮下組織の疾患

皮膚および皮下組織の疾患では、「かゆみ」が1件であった。「効果が乏しい」ということであり、強力な薬剤が必要とされている。

図表 3-1-13 皮膚および皮下組織の疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
かゆみ	・ 治療に関する問題（既存治療の効果が乏しい）	

### (12) 筋骨格系および結合組織の疾患

筋骨格系および結合組織の疾患では31件の回答があった。疾患として回答があったのは、「関節リウマチ」5件、「血管炎」5件、「強皮症」4件、「多発筋炎・皮膚筋炎」3件、痛みに関するもの3件（「線維筋痛症」、「神経痛」および「腰痛症」各1件）、「全身性エリテマトーデス」2件、「ベーチェット病」2件、「骨粗鬆症」2件、「成人スチル病」、「川崎病」、「膠原病性肺疾患」、「変形性関節症」、「再発性多発軟骨炎」、「結節性多発動脈炎」、「混合性結合組織病」および「高安動脈炎」が各1件の計18疾患であった。回答の中には複数の疾患を取り上げているものがあつたため件数としては34件に上つた。このうち指定難病は「全身性エリテマトーデス」、「ベーチェット病」、「成人スチル病」、「多発筋炎・皮膚筋炎」、「強皮症」、「再発性多発軟骨炎」および「混合性結合組織病」の8疾患であつた。

免疫異常による進行性疾患が多く、「全身性エリテマトーデス」、「成人スチル病」、「多発筋炎・皮膚筋炎」および「血管炎」では「ステロイドの使用による有害事象や副作用が問題」とされ、「新規の薬剤開発」が望まれていた。また、「QOLの改善や維持のため早期の診断」を求める意見が見られた。

図表 3-1-14 筋骨格系および結合組織の疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
多発筋炎・皮膚筋炎	・ 予後不良 ・ 薬剤の有害事象 ・ 選択できる薬剤がない	・ 急性進行性間質性肺炎を合併する患者の早期診断ツールの開発 ・ 他の免疫抑制薬の使用を可能にする
膠原病性肺疾患	・ 急速に進行するため予後不良	
全身性エリテマトーデス	・ 既存のステロイド薬の効果が不十分、および副作用（2件）	・ 新規薬剤の開発
ベーチェット病	・ 原因不明で根本治療法がない ・ 血液検査で診断できない	・ 新規治療法 ・ 血中マーカー

関節リウマチ	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 初期症状の確定診断が困難</li> <li>・ 関節破壊に至る症例が少ない</li> <li>・ 特定疾患の認定がなく治療に経済的格差、早期診断が必要、生物学的製剤が高価</li> <li>・ X線画像の読影が負担</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 確定診断可能な血液検査</li> <li>・ 根治療法の確立</li> <li>・ 簡便な定量的方法の開発</li> </ul>
成人スチル病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 既存薬の効果が不十分、および副作用</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新規薬剤の開発</li> </ul>
骨粗鬆症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 病院外での適切な治療</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 薬物療法選択のための診断法開発</li> </ul>
再発性多発軟骨炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 気道病変の合併は予後不良</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 治療法の開発</li> </ul>
強皮症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 有効な薬剤がない (3件)</li> <li>・ 進行性の組織の線維化により ADL 低下</li> </ul>	
血管炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 薬剤による有害事象 (2件)</li> <li>・ 予後不良 (2件)</li> <li>・ 多臓器不全の進行</li> </ul>	
川崎病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 標準的治療法のガイドラインを改訂する必要がある</li> </ul>	
痛み	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 神経痛：副作用が強い</li> <li>・ 線維筋痛症：有効な治療薬がない</li> <li>・ 腰痛症：患者数が多い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 新薬開発</li> </ul>
変形性関節症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 運動器疾患への対応が不十分</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 根本治療法の開発</li> </ul>
結節性多発動脈炎		<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 血液検査法の開発</li> </ul>
高安動脈炎		<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 血液検査法の開発</li> </ul>
混合性結合組織病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 選択できる薬剤がない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 他の免疫抑制薬の使用を可能にする</li> </ul>

### (13) 尿路性器系の疾患

尿路性器系の疾患では 11 件が挙げられた。最も多かったのは「腎不全」(4 件)であり、以降、「慢性腎臓病」(2 件)、「IgA 腎症」、「透析患者の高 P・高 Ca 血症」、「重症ネフローゼ症候群の急性腎障害」(各 1 件)が挙げられた。また、高齢化に伴い、腎硬化症が増加している背景から、「腎硬化症の非侵襲的診断」(1 件)が挙げられた。「現状の治療法は不十分」であり、望まれる対応として「画期的な治療薬・治療法」が期待されている(6 件)。

共通した課題は、未だに透析患者数が増加傾向にあり、患者が高齢化、女性が多い等、治療対象が変様化している点である。一旦発症するともとは戻らない重篤な疾患であることから望まれる対応に対するコメントは少なかった。

図表 3-1-15 尿路性器系の疾患に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
腎不全	<ul style="list-style-type: none"> <li>未だに十分な治療法とはいえない (3 件)</li> <li>患者は増加の一途である</li> <li>患者に高齢者や女性が多い等、対象が多様化</li> <li>経済的負担が大きい</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>腎機能を回復できる画期的な治療法の開発</li> </ul>
慢性腎臓病	<ul style="list-style-type: none"> <li>年々透析患者数は増加傾向</li> <li>財政的負担の問題</li> <li>十分な治療法がない</li> </ul>	
IgA腎症	<ul style="list-style-type: none"> <li>長期の研究にもかかわらず十分な治療法がない</li> <li>腎不全・透析導入になる症例が多い</li> </ul>	
透析患者の高P・高Ca血症	<ul style="list-style-type: none"> <li>透析患者はもっと有効な治療薬を望んでいる</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>薬剤量を減らすこと</li> </ul>
重症ネフローゼ症候群の急性腎障害	<ul style="list-style-type: none"> <li>病態の進展により、腎不全、血液透析へと増悪</li> <li>経済的負担</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>透析が不要になる治療法</li> </ul>



(14) 先天奇形、変形および染色体異常

先天奇形、変形および染色体異常の疾患では5件が挙げられた。多かったのは「多発性嚢胞腎」(2件)であり、次に「Septo-optic dysplasia (透明中隔 - 視神経異形成症)」、「先天性角化不全症」、「プラダー・ウイリー症候群 (PWS)」(各1件)であった。また、「多発性嚢胞腎」は指定難病であった。

各疾患を挙げた理由として、「多発性嚢胞腎」については「若年時に発症し、進行性の疾患」であること、「合併症が発症」することであり、「合併症の問題」については、「先天性角化不全症」および「プラダー・ウイリー症候群 (PWS)」でも挙げられていた。

望まれる対応としては、「Septo-optic dysplasia (透明中隔 - 視神経異形成症)」では、「原因遺伝子の解明」と「GWAS (Genome-Wide Association Studies) 等を用いた多数例での解析」が挙げられていた。「多発性嚢胞腎」、「先天性角化不全症」および「プラダー・ウイリー症候群 (PWS)」については「合併症への治療法の開発」、「多発性嚢胞腎」では、既存の薬剤より嚢胞の増大をより効果的に抑制する薬剤の開発が挙げられていた。

図表 3-1-16 先天奇形、変形および染色体異常に関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
中隔視神経形成異常症	・ 治療に関する問題 (大部分は原因遺伝子が不明)	・ 国内症例データの集積・解析 (GWAS 等)
先天性角化異常症	・ 治療に関する問題 (発がんに対する治療法が未確立) ・ 予後の悪さ (晩期移植合併症)	
多発性嚢胞腎	・ 病態が多様 (くも膜下出血、嚢胞感染、末期腎不全等) ・ 若年で発症 ・ 予後の悪さ (2件) (進行性、透析移行リスク高) ・ 医療経済的影響大	・ 治療法の開発 (嚢胞の増大を抑制する薬剤)
プラダー・ウイリー症候群	・ 治療に関する問題 (年長者で成長ホルモン (GH) の適応がない、GH 中止に伴う BMI 悪化・内臓脂肪増加)	・ 年長者への成長ホルモン (GH) の適応拡大

(15) 症状、徴候および異常臨床所見・異常検査所見で他に分類されないもの

症状、徴候および異常臨床所見・異常検査所見で他に分類されないものに関しては、「慢性疼痛」、「疼痛」、「顕微鏡的血尿」、「便潜血」、「嚥下障害」が1件ずつ挙げられていた。

各症状、徴候、所見を挙げた理由として、まず「有効な治療法の不足」が挙げられたのは「慢性疼痛」、「疼痛」、「嚥下障害」であった。「顕微鏡的血尿」、「便潜血」に関しては、「特異度が低いために治療に結びつかない」点が問題視され、「高リスク患者の効率的なスクリーニングに繋がる簡便な代替手法」が求められていた。

図表 3-1-17 症状、徴候および異常臨床所見・異常検査所見で他に分類されないものに関する意見

疾患	理由 (括弧内の数値は回答件数)	望まれる対応 (明記されたもののみ)
慢性疼痛	・ 治療に関する問題 (コントロールが困難、医師患者関係のストレスの原因)	
疼痛	・ 治療に関する問題 (対症療法が有効でない)	
顕微鏡的血尿	・ 診断に関する問題 (経過観察にとどまる場合が多い)	・ 有効な診断法 (IgA 腎症等、高リスク患者の鑑別)
便潜血	・ 診断に関する問題 (診断法として不十分だが内視鏡検査はハードルが高すぎる)	・ 有効な診断法 (便中の遺伝子検査等、簡便で感度が高いスクリーニング)
嚥下障害	・ 治療に関する問題 (有効な治療法の不足)	・ 有効な治療法 (人工喉頭蓋)

#### (16) 損傷、中毒およびその他の外因の影響

損傷、中毒およびその他の外因の影響では1件が挙げられた。その理由として、近年、化学物質が汎用される時代に入り、「アレルギー性疾患」の「増加が目立つ」ことが挙げられる。望まれる対応としては、「免疫をコントロールして治療するような研究」が期待されている。

図表 3-1-18 損傷、中毒およびその他の外因の影響に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
アレルギー性疾患	・ 食物アレルギーが目立つ	・ Th1/Th2 等免疫の研究に期待

#### (17) 遺伝性疾患

遺伝性疾患では、「遺伝病」、「様々な遺伝性希少難病」の2件が挙げられた。「根本的な治療法がない」ことが理由であるが、今後の対応として、希少な遺伝性難病については「次世代シーケンサーによる遺伝子解析による原因遺伝子の特定」が期待されている。

図表 3-1-19 遺伝性疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
遺伝病	・ 根本的治療法がない	
様々な遺伝性希少難病		・ 次世代シーケンサー等の技術で遺伝子異常を解明する

#### (18) 難治性疾患

難治性疾患では1件が挙げられた。挙げた理由としては、「根本的な治療法がない」であった。

図表 3-1-20 難治性疾患に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
難治性疾患	・ 根本的治療法がない	

### (19) 放射線障害

放射線障害では1件が挙げられた。挙げた理由は、「震災での原発事故による放射能汚染の影響」であり、望まれる対応として、「放射能被曝からの防御機器や薬剤・治療法の開発」とともに「知識の普及や専門家の育成」が挙げられた。

図表 3-1-21 放射線障害に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
放射線障害	・ 原発事故による放射能汚染の影響	・ 治療法の開発（防御機器や薬剤・治療法） ・ 知識の普及や専門家の育成

### (20) その他

その他として1件、「日常生活における社会的役割の遂行機能低下」が挙げられた。その理由として、「健康と社会的役割についての視点が不足していること」が挙げられた。

図表 3-1-22 その他に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
日常生活における社会的役割の遂行機能低下	・ 社会的役割における健康の認識不足	・ 健康寿命と平均寿命の更なる議論

### (21) 疾患以外

疾患以外では、「情報共有システム」に関して1件が挙げられた。挙げた理由は、「患者が個々の医療機関で受診する医療費の軽減策が必要」であり、望まれる対応として、特に、検査データに関する「医療施設間での情報の共有化システム」が挙げられた。

図表 3-1-23 疾患以外に関する意見

疾患	理由（括弧内の数値は回答件数）	望まれる対応（明記されたもののみ）
情報共有システム	・ 医療費の軽減策の必要性	・ 医療施設間での情報の共有化システム