

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書（平成 30 年度）
指定難病としての難治性腎障害に関する普及・啓発

和田 隆志
金沢大学医薬保健研究域医学系・腎臓内科学・教授

研究要旨

特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、平成31年3月現在、331疾病にまで増加した。腎臓病領域においては、これらの点を鑑み、新たにIgA腎症、一次性ネフローゼ症候群など本研究班の対象疾患も含めて指定難病の対象となった。現在、19疾病の腎臓病が指定されている。しかし、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。また、指定難病の選定の公平性および疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性が担保されていないこと、難病患者のデータベースが研究へ十分に利活用されていないこと等が問題点として指摘されている。

今後、本研究班においても、病態の解明、新規治療の開発の推進などに加えて、これらの課題の克服に努めていくことが必要である。

A．研究目的

平成27年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）に基づき、指定難病患者への医療費助成や、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業等が実施されている。特定疾患治療研究事業（旧事業）の対象疾病は56疾病から、現在331疾病にまで指定難病は増加した。腎臓病領域においては、これらの点を鑑み、新たにIgA腎症、一次性ネフローゼ症候群などが指定難病の対象となった。腎臓病では、重症度分類はCKD重症度分類ヒートマップを共通に用いていることも特徴である。加えて、小児期からの移行医療も重要な視点であり、日本腎臓学会、日本小児腎臓病学会等の学会並びに指定難病に関連する研究班との連携もはかられている。

しかしながら、指定難病の申請率が想定を下回っている等、必ずしも普及・啓発が十分とはいえない現状がある。また、指定難病の選定の公平性および疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性が担保されていないこと、難病患者のデータベースが研究へ十分に利活用されていないこと等が問題点として指摘されている。本研究班では、腎臓病領域を中心とした指定難病の最適普及・啓発の推進、疾患群間の診断基準や重症度分類の整合性や公平性を担保するための方策の検討などを目的とする。

B．研究方法

においては、電子カルテシステムおよび医事会計システムを改良することで指定難病の申請率の向上を目指す。システムの改良にあたり、指

定難病告示病名とMEDIS病名の紐付けなどの準備を行う。

においては、現在の重症度分類および重症度分類を疾患群間で均一化するために、指定難病の研究班に向けて、アンケートを実施し均一化にかかる問題点の抽出を行う。また、疾患群間の重症度分類を均一化するにあたり、疾患群の見直しを行い、新しい疾患群分類を作成する。

その他、研究班内ならびに日本腎臓学会を基軸として情報交換、普及、啓発を進める。

さらに、日本腎臓学会とも連携して、腎臓病総合レジストリーならびにそれに立脚したそれぞれの疾患のデータベースへのデータ蓄積による病態解明や治療法開発等の推進を合わせて進めていく。

C．研究結果

においては、システムの改良にあたり、指定難病告示病名とMEDIS病名の紐付けのために、MEDISへの病名登録を依頼した。腎臓病領域では、一次性ネフローゼ症候群や一次性膜性増殖性糸球体腎炎などが該当し、計21個の指定難病に対してMEDISへの登録依頼をした。登録依頼をした指定難病を一覧として下記に記す。

MEDISに登録を依頼した疾病一覧

ライソゾーム病	好酸球性消化管疾患	若年発症型両側性感音難聴
下垂体性ADH分泌異常症	神経細胞移動異常症	ネイルパテラ症候群
下垂体性PRL分泌亢進症	一次性ネフローゼ症候群	爪膝蓋骨症候群
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	一次性痲性増殖性糸球体腎炎	LMX1B関連腎症
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	ビタミンD依存性骨軟化症	シトリン欠損症
先天性副腎皮質酵素欠損症	非特異性多発性小腸潰瘍症	無虹彩症
先天性副腎低形成症	乳幼児肝巨大血管腫	特発性多中心性キャスルマン病

これらの病名が登録されることで、今後のさらなる周知と申請率向上など患者の福音に向けた基盤が構築されると考える。

においては、疾患群間の重症度分類を均一化するにあたり、疾患群の見直しを行い、新しい疾患群分類を作成した。新しい疾患群分類において、IgA腎症、多発性嚢胞腎、非典型的溶血性尿毒症症候群など14疾患を腎臓病領域の疾患群に分類した。その後、これらの新しい疾患群分類ごとに均等化した重症度分類の整理を行った。腎臓病領域の疾患群では、基本的にはこれまで同様CKD重症度分類ヒートマップを使用する方針とした。一部、CKD重症度分類ヒートマップのみでは評価が困難な疾患に対しては、追加の重症度の指標を用いることを検討している。今後は、本研究班で作成した重症度分類の素案を行政や各政策研究班と検討し最終的な重症度分類を作成する予定である。

その他、日本腎臓学会とも連携してそれぞれの疾患のデータベースへのデータ蓄積が進んでいる。このデータベースの解析による病態解明や治療法開発等の推進を合わせて進めていく。

D．考察

今後、「難病診療連携拠点病院」や都道府県の枠を超えた早期に正しい診断を行うための全国的な支援ネットワークである「難病医療支援ネットワーク」の効率的な運用が可能となり、各疾病（群）の診療連携体制構築への貢献が期待される。さらに、臨床調査個人票に基づく指定難病データベースへの悉皆的なデータ蓄積の実現とともに、病態解明や治療法開発等の推進、普及・啓発が一層進むことが期待される。

E．結論

腎臓病領域の指定難病はまさにこの成田班の対象疾患と一致するものが多い。研究班、学会、行政、地域などが連携した指定難病の普及、啓発の推進や病態の解明、新規治療の開発の推進等を通じて、患者の福音につながることを期待したい。

G．研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

- 1) 和田隆志：指定難病制度の普及・啓発状況の把握および普及・啓発のための方法論の開発，第61回日本腎臓学会学術総会
2018年6月10日

H．知的財産権の出願・登録状況

なし