

オピニオン

揺らぐ指定難病制度：その背景と今後の課題

直江 知樹*

難病とは“なおりにくい病気”（広辞苑）のことであるが、「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法，2014年）による「難病」とは「発病の機構が明らかでなく」「治療方法が確立していない」「希少な」「長期にわたり療養を必要とする」疾病とされている。これらすべてを満たす疾病のうち，厚生労働省大臣が指定難病検討委員会等の意見によって「指定難病」を定めている。そして都道府県は疾病ごとに定めた「重症度」をみたす患者を医療費助成の対象者と認定する。私は指定難病に関わる厚労省の委員会や研究班に参加する機会があり，これまでの国の難病対策を振り返り，取り巻く環境の変化と今日的な問題に触れてみたい。

我が国の難病対策の歴史を振り返ると，まず止痢剤キノホルムによって引き起こされたスモン(SMON)に行き着く。厚生省はこの薬害に対する調査研究を進めるとともに，1972年に治療費支給を含む「特定疾患調査研究事業」を開始した。最初に対象となった疾患はスモンに留まらず，ベーチェット病，重症筋無力症，全身性エリテマトーデスであり，これらを医療費助成の対象に位置づけ，多発性硬化症，筋萎縮性側索硬化症，再生不良性貧血，サルコイドーシスについては調査研究の対象とした。この背景には，薬害な

どに対して国や企業の責任を追及する市民運動の盛り上がりや患者の会の結成などがあったと考えられる。その後，「特定疾患」の対象は年々拡大し，方針として他の施策体系（たとえばがんや感染症など）との重複を避けること，そして希少性を重視することが明確に示されるようになった。また同時に，薬害に対する救済や研究の体制整備も進められた。

患者数が増えてくると，都道府県の経済的負担額が大きくなり（筆者注：医療費助成は国と都道府県が50%ずつ負担することとなっていたが，国の予算不足で大幅な都道府県側の超過負担となっていた），持続可能な制度とすることも求められるようになった。難病法の成立によって，特定疾患の多くは指定難病へ移行したが（2015年1月施行の告示番号1～110の疾病），スモン，劇症肝炎，重症急性膵炎については，上記の要件に照らして移行からは外されることとなった。また同時に，消費税を国の財源として充てることが可能となった。疾病は毎年のように追加が行われており，当初の110から現在の348（2025年）へと増加した。また指定難病における受給者証所持者数（すなわち医療費助成対象者数）は全国で100万人を超える。

小児の難病対策は別に施行されており，がんや糖尿病なども含まれる小児慢性特定疾患研究事業（小慢）が行われてきた（筆者注：当時は用語として“疾患”を用いていたが現在は“疾病”に統一され，疾病をまとめた場合“疾患”としている）。上記の難病法にタイミングを合わせて児童福祉

— Key words —
Designated Intractable Disease System

* Tomoki Naoe：「現代医学」編集委員長／国立病院機構名古屋医療センター名誉院長

法が改正され(2016年), 小慢の根拠法となった。その基準に希少性は含まれず, 「生命を長期にわたって脅かす」, 「症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる」, 「長期にわたって高額な医療費の負担が続く」慢性疾病であり, 801 (2025年現在)が対象である。小児(小慢)から成人(指定難病)への移行医療には様々な問題も指摘されているが, ここでは触れない。

さて「指定難病」という形で再スタートした我が国の難病対策は, 法律によって研究や医療体制の整備のみならず医療費助成が行われている点で国際的に評価されているといわれている。しかし新たな課題も見えており議論も行われている。ここでは「指定難病」の要件に絞って個人的に思うことを述べてみたい。

まず, 難病の要件にある「発病の機構が明らかでない」, 「治療法が明らかではない」については, 医学・医療の進歩によって現状と合わなくなっているといわざるを得ない。先天性疾患などでは原因遺伝子が次々に見出されてきた。自己免疫疾患では分子病態の解明が大きく進み, 分子標的薬が治療パラダイムを変えたことは言うまでもない。さらに移植医療や遺伝子治療が根治的治療法として登場し, まだ一部の疾病ではあるが承認されたものもある。製薬メーカーによる医薬品開発状況も大きく変わってきた。この数年間ではFDAが承認する医薬品のうち, オーファンドラッグ(希少疾患用医薬品)の方が非希少疾患用よりも多くなっているという。また「発病の機構」要件のなかで, 他の医療体系が法律等で定まっている「がん」や感染症などを外すとした方針があるが, その境界は常に揺れている。たとえば遺伝性腫瘍は「がん」という枠に入るので「指定難病」からは外れるが「がん」も起こしうる遺伝病は含まれるとか, 薬剤性か否かの判定が難しい場合など, 分かりにくい点があることは否定できない。

「希少性」についてはどうであろうか。パーキンソン病(PD, 14.1万人, 2023年受給者証所持者数)と潰瘍性大腸炎(UC, 14.7万人, 同上)については人口比0.12%に達しており, 当初の基準0.1%

を超えてしまった。UCについては, 重症度比率は下がっている傾向にあるが有病数は20万人とも言われている。PDは75歳以上高齢者が圧倒的に多く, 当面はさらに増加が続くであろう。一方, 日本の難病制度は希少疾患(「医薬品, 医療機器等の品質, 有効性及び安全性の確保等に関する法律」)によれば, 患者が5万人未満, 医療の必要性が高いものとされている)に対して十分に対応していないという批判もある。そもそも海外では「難病」というカテゴリーを指定しておらず, 希少性に着目した“Rare disease”がもっぱら使われている。EUではRare diseaseは1万人当たり5人未満とされ, 3千万人前後が疾患を有し, 希少疾患の約80%は遺伝性疾患とされている。米国では1つの疾患あたり患者数が20万人未満とされているが, 疾患は1万種類以上リストされており, 合わせて3千万人以上のアメリカ人がRare Diseaseに罹患しているとされている(FDA)。いずれも公的助成の仕組みはないが, 登録事業, 医薬品開発, そして患者団体活動は極めて活発に行われている。日本でもIRUD(未診断疾患イニシアチブ)などゲノム研究が行われており, 少なくとも1,000の遺伝性疾患があるだろうといわれている。ではこれらの「指定難病」への組入が進まないのはなぜであろうか。理由の一つは, 疾患調査研究班に余力がなく十分に拾い上げられていない可能性と, 二つ目は「難病」の要件である「客観的な診断基準」と「長期にわたる療養の必要性」を示すというハードルの高さにあるのではないかと推察する。医療費助成がセットであるのでやむを得ない面もあるが, 日本人における希少疾患のリスト作成や登録など基盤整備を図る必要もあるのではなかろうか。

最後の「長期にわたる療養の必要性」は最も議論の多い要件かもしれない。患者が症状や治療によって日常における活動制限を受け, それが長期に及ぶ場合, 重症度に照らして医療費助成が行われるべきことはいうまでもない。ただ, (個々の患者ではなく)指定難病の要件として「長期にわたる療養の必要性」を考えた場合, どの程度の患者割合がどのくらいの重症であることを

想定するのか、その線引きはかなり難しい。医療が進めばそれも大きく変わってくるのは言うまでもないが、「指定難病」制度が始まって以来、「指定難病」の指定から外された疾病はまだ無い。

以上で述べたように、指定難病を取り巻く昨今の状況は実に大きく変化してきた。今後とも財政的に持続可能な支援のため、いかに公平かつ効率的な助成を行うかが改めて問われている。結局のところ、「難病」とは何かという根本的な問題に立ち返る必要があるが、「指定難病」制度だけを考えても有効な方策を導き出すのは難しいのではないだろうか。このまま疾病の指定にこだわり続けるのではなく、大きな見地から、研究面と医療費の問題は分けて考えた方がすすきするのではないかと感じている。

研究に関しては、希少性とアンメットニーズに着目した調査・病態解明・治療法の研究を促進

し、国際連携を進めて日本の希少疾患の実態をより明確に把握してもらう必要があるだろう。一方、医療費助成については（「指定難病」も含め）実に多くの制度があり、それらが重層しさらに絡み合うので、医療関係者ですら理解できていないことが多い。将来は疾病ごとに基準を決めて助成するのではなく、「生命やQOLを長期にわたっておびやかす」あるいは「長期にわたって医療費負担を行わざるを得ない」といった場合に、自己負担額を調整する制度へとまとめる方が分かりやすいのではないかと思う。医療デジタル化やマイナンバーが普及しつつある今こそが大きな転換点であろう。関係者のご意見をお聞かせいただければ幸いである。

利益相反

本論文に関して開示すべき利益相反はない。