

わが国における難病対策とウイルソン病

ウイルソン病友の会顧問医師

青木 継稔

厚生労働省（以下、厚労省）は、「2015年から新たな難病対策を始める」ことになりました。

1、難病とは何か

わが国において『難病』という言葉が使われるようになったのは、昭和40年代であり、スモン（SMON ;subacute myelo-optico-neuropathy）という病気が契機とされています。スモン病は、視神経障害と脊髄炎を合併する病気であり、わが国においてのみ見られ昭和42~43年頃に多発しました。

昭和44（1969）年、当時の厚生省がスモン病の調査研究班を組織して、スモン病と整腸剤キノホルムとの因果関係が初めて示唆されたのです。厚生省は、キノホルムの発売を中止したところ、スモン病患者の発生が激減して、スモン病の原因がキノホルムであると考えられるようになりました。

厚生省は、キノホルムという「薬」を承認したのは国であり、この難病の救済策を講ずるべきであること、また、難病といわれる病気は集中的・多角的に研究を行えば、その原因が究明され得るかも知れないということ学びました。

この流れの中において、昭和47年に国会において難病に対する集中審議が行われ、難病対策要項が策定されました。

この要綱は、難病とは、（1）原因不明・治療方針未確定であり、かつ後遺症を残す恐れが少ない疾病、（2）経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず、介護等に等しく人手を要するために家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病と、定義されました。

2、難病に対する対策の進め方

難病対策としては、（1）調査研究の推進、（2）医療施設の整備、（3）医療費の自己負担の解消、の3つが挙げられ、難病の病因・病態の解明研究および診療整備のみならず、難病に対する医療費の公費負担を目指すことになりました。

当初の調査研究の対象疾患は、スモン病、ベーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、サルコイドーシス、再生不良性貧血、多発性硬化症、難治性肝炎が指定され、前記4つの疾患が医療費助成の対象としてスタートしました。

3、稀用薬（オーファンドラッグ）の開発とその問題点

難病の新規治療法の開発研究は、(1) 治療薬の対象となる患者さんが極めて少なく、開発しても利益が出ないなどマーケットが小さいこと、(2) 病因が不明なため治療薬の開発が難しく開発費用が大きくなること、等の理由から製薬会社から敬遠されてきたことなどの重大な問題があり、国が総合的な難病対策実施により、初めて希少難病の治療法の開発にも光が当てられることになったのです。

4、難病対策の推移

その後、難病研究対象は数百の疾患に急速に増加しました。対象疾患は、疾患概念の確立や治療法開発研究が進みました。

医療費助成の対象疾患としては、「診断基準が一応確立し、かつ難治度・重症度が高く、患者数が比較的少ないため、公費負担の方法をとらないと、原因の究明、治療法の開発などに困難をきたす恐れのある疾患」として56疾患が特定疾患治療研究事業（医療費助成事業）の対象となりました。その後も対象疾患患者数の増加があり、平成23年度末には約78万人と増加したため、難病対策経費が急速に増大しました。限りある国の財源と難病に悩む患者さんへの医療費助成の対象疾患の拡大と見直しの必要性に迫られることになりました。

5、「難病患者に対する医療費等に関する法律」の成立と施行

平成26年5月に、「難病患者に対する医療等に関する法律」が成立し、平成27年1月に施行されました。難病患者に対する医療費助成に、消費税等の財源が充当されることとなり、安定的な医療費助成制度の確立がなされ、各都道府県・政令都市と国が半分ずつ負担することになりました。

国は、難病の発症機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進し、療養生活環境整備事業の実施なども継続的かつ安定的に可能となったのです。

6、指定難病とは

医療費助成の対象とする疾患は、新たに「指定難病」と呼ばれることとなりました。難病は、(1) 発病の機構が明らかでなく、(2) 治療方法が確立していない、(3) 希少な疾患であって、(4) 長期の療養を必要とするもの、という4つの条件を必要としますが、指定難病は、(5) 患者数が本邦において一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しないこと、(6) 客観的な診断基準（またはそれに準ずるもの）が成立していること、の2つの条件が加わりました。

指定難病は、厚生科学審議会疾病対策部会において承認し、厚生労働大臣が指定するプロセスがとられることになりました。

まず、第一次実施分として、110疾病が指定（平成27年1月1日）され、第二次実施分

196 疾病（平成 27 年 5 月 13 日）が追加されて、合計 306 疾病が対象として医療費助成対象となりました。

平成 27 年度末に、指定難病患者数は約 94 万人となり、医療費助成金額は、約 2,221 億円となりました。

その後、指定難病が少し追加され、現在は 331 疾病となっています。

わが国における指定難病は、パソコンやスマホにて検索すれば閲覧が可能です（ページの関係上、本稿においてはすべての指定難病の記載は省略しました）。

7. ウイルソン病は指定難病になりました

ウイルソン病は、生まれながらの先天的な遺伝病であり年間、数 10 例が発症し、現在約 1,000 名程度（わが国内）と思われます。ウイルソン病の病因、病態のかなりの部分が判明し、治療法（有効な治療薬の存在）があるので、難病の定義からは一部はずれてしまいます。そのために、ウイルソン病は難病ではない、あるいは難病と言われたくない、という患者様がいらっしゃるかも知れません。

しかし、希少疾患であり、治療は生涯継続しなければならない、治療が遅れたり怠棄することにより重篤な後遺症を残してしまったり、介護の必要なケースもあり得ると思えます。ウイルソン病は、長期にわたる治療や療養を必要とし、また医療管理も生涯に及びます。

やはり、指定難病として長期にわたり、医療費助成を受けることが重要と思えます。したがって、ウイルソン病は指定難病となりました。第一次実施分には入らなかったのですが、第二次実施分の中に入れていただきました（座長：金澤一郎先生、東京大学名誉教授、元国立精神神経センター総長）。

指定難病 NO.171 がウイルソン病です。

ご担当医に、難病医療費助成の申請書を記入して申請すれば医療費助成を受けることができます。重症度、ご家族、ご本人の収入により査定されることがありますので注意してください。

8. 難病の診療体制

難病法の規定により難病指定医のみが指定難病の診療を行うこととなっていますので注意が必要です。

難病指定医の役割は、(1) 難病の医療費助成の支給認定申請の必要な診断書を作成すること、(2) 患者データ（診断書の内容）を登録管理システムに登録すること、の 2 点です。また、難病指定医の要件としては、(1) 難病の診断または治療に 5 年以上従事した経験があり、申請時点において関係学会の専門医の資格を有していること、(2) 難病の診断または治療に 5 年以上従事した経験があり、一定の研修（1~2 日間）を終了していることが必要とされています。5 年毎の更新が必要となります。

9、あなたの主治医・受持医・担当医のなかに難病指定医がいらっしゃいますか

ウイルソン病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書を作成してもらうためには、難病指定医に書いてもらう必要があります。小児科医のなかには、かなり多くの方が難病指定医の資格をもっています。消化器内科医、神経内科医、精神科医のなかにも、難病指定医の資格のある方もいらっしゃいますので、医療費助成の申請書を書いてもらって下さることを推奨します。

2021（令和3）年3月1日

青木 継 稔 記