

No. 60
2024. 7

難病研究財団ニュース



公益財団法人 難病医学研究財団
Japan Intractable Diseases Research Foundation



目 次

巻頭の言葉「星空を分かち合う」

理事長 水田 邦雄 …………… 1

1. 令和5年度事業及び決算報告について…………… 2

2. 令和5年度医学研究奨励助成事業…………… 5

3. 令和5年度国際シンポジウム開催事業「国際シンポジウム中性脂肪と希少疾患」

実行委員長 平野 賢一 …………… 7

4. 令和6年度事業計画及び予算について…………… 9

5. 難病対策の動向について…………… 11

6. 疾病ミニ解説「皮膚筋炎／多発性筋炎」について…………… 14





星空を分かち合う

公益財団法人難病医学研究財団
理事長 水田 邦雄

今年の二月、コロナ禍で延び延びにしていたオーロラ鑑賞行を果たすことができました。行先はカナダのイエローナイフで、零下二〇度の極寒の中、三夜にわたって郊外の園地を訪れ、芝居の書割風のものから、湖上の大パノラマまで、変幻自在なオーロラを楽しむことができました。

満天の星空を見つつ、はしなくも思い起こされたのが、「星つむぎの村（以下「村」）」（注）のユニークな活動でした。山梨県北杜市に星空観察もできる拠点を置き、長期療養のお子さんや難病の方とその家族が星空を体験できるよう、エアドームや天井を使った移動式のプラネタリウムを考案し、チームで機材一式を携えて病院や施設などを訪問してこられました。

五年前、在宅の方にも届けられるようにするなどさらなる展開を目指して、オンライン方式（投影・解説者が直接出向くことなく、コンパクトで操作性に優れたプロジェクター等の機材一式を貸し出し、自宅や病室の天井に星空を映し出す方式。投影側、受信側ともにそれぞれ多地点とすることが可能）も「フライングプラネタリウム」として開発しておられます。

この新たな方式を導入された際、ある財団に資金助成を求められ、その審査にあたったのがご縁で、その夢に溢れる活動に触れ、職責を超え、いたく感動を覚えたところです。その後の状況を事業報告で拝見すると、この間、ちょうどコロナ禍で、これまで出張で行っていたものが、すべて新方式に代わり、はからずも緊急事態に対応することができたとのことで、まさに審査員冥利に尽きる思いでした。

個人的にも今一つ大きな展開がありました。実は、知人に「村」の話をしたところ、天文教育に携わってきた娘さんに伝わり、「村」の活動に参加されるに至るといふ出来事がありました。さらに、その後この方は、急性白血病を発症され、長期入院されるという厳しい状況を迎えられましたが、オンライン方式の下、孤立することなく活動を続け、この三月にはなんと無菌室から一時間にわたる「全国一斉フライングプラネタリウム」の日食ツアーの先導役を立派に果たしておられました。全国の「村人」の方々との交流もあったとのことで、うれしい限りです。

YouTubeでその模様を拝見しましたが、他にも、床上安静のおさんが星座に思いを寄せる「作品」なども多数あり、昨年X'masバージョンではオーロラも取り上げられていました。ご経歴を見ると「村」代表の高橋真理子さんはオーロラ研究もされていたとのことで、拙稿を機に、不思議な繋がり、広がりを感じるとともに、「天の星、地の人」の様々な形に思いを巡らせることとなりました。

（注）一般社団法人星つむぎの村 <https://hoshitsumugi.org>

1

令和5年度事業及び決算報告について

令和5年度事業は、皆様のご支援とお力添えにより事業計画に沿い無事に実施することができました。本誌面をお借りし御礼申し上げます。

1. 事業報告

(1) 公募事業

令和5年度医学研究奨励助成事業公募要領及び令和6年度国際シンポジウム開催事業公募要領を定め、財団ホームページでのインターネットによる公募を行った。

- ・ 応募期間 令和5年6月1日（木）～7月20日（木）
- ・ 応募件数 医学研究奨励助成事業58件（一般枠）39件、（臨床枠）15件、（疫学枠）4件
国際シンポジウム開催事業8件
- ・ 採 択 医学研究奨励助成事業11件（一般枠）7件、（臨床枠）3件、（疫学枠）1件
国際シンポジウム開催事業1件

(2) 市民公開講座「ビッグデータが拓く難病医学の未来」の開催

第31回日本医学会総会2023東京の市民公開講座とし、ビッグデータの活用により成果を上げている難病研究の現状と新たな治療法について紹介した。

- ・ 開催日 令和5年4月22日（土）15：00～16：30
- ・ 会 場 ステーションコンファレンス東京402
- ・ 開催方式 会場開催とWEB併用のハイブリッド方式
- ・ 参加者数 270名（会場40名、オンライン230名）
- ・ 講演数等 4講演、総合討論
- ・ 共 催 日本医学会
- ・ 後 援 厚生労働省、日本医師会、日本歯科医師会、日本薬剤師会、日本看護協会
日本医療研究開発機構（AMED）
- ・ 事業費 196万円

(3) 国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病」の開催

中性脂肪（TG：Triglycerides）が原因となる難病に加え、治療法としてのTGに期待の持てる小児希少難病も取り上げ、研究成果等の発表や意見交換を行った。

- ・ 開催日 令和5年10月21日（土）～22日（日）2日間
- ・ 会 場 国立京都国際会館
- ・ 開催方式 会場開催とWEB併用のハイブリッド方式
- ・ 参加者数 204名（会場122名、オンライン82名）
（うち外国側参加者31名、9ヶ国）※外国側参加者割合15%
- ・ 講演数等 12セッション（29講演）、ポスター16演題
- ・ 主 催 公益財団法人難病医学研究財団
国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病」実行委員会
〔実行委員長：平野 賢一（大阪大学大学院医学系研究科 特任教授）〕

- ・ 事業費 1,371 万円
(うちシンポジウムに来日参加する外国の若手研究者への旅費等の助成: 6 名、2ヶ国、106 万円)

(4) 難病情報センター事業 (厚生労働省からの補助事業)

- ・ 年間アクセス件数 3,602 万件 (月平均 300 万件) ※前年度 4,342 万件 (-740 万件)
- ・ 「病気の解説」と「よくある質問」ページの定期更新
厚生労働省難治性疾患政策研究班から情報提供のあった最新の医学情報を反映し、213 疾病、459 ページを更新した。
- ・ 難病施策に関する情報の収集・提供
国の難病施策に関連する法律や法令、通知、厚生科学審議会に関する会議の開催日程や会議資料、災害関連情報について、厚生労働省ホームページへのリンクまたは難病対策課からの資料提供を受け、掲載した。
- ・ 難病情報センターパンフレットの作成・配布
令和 5 年 5 月版を 37,810 部作成し、都道府県、指定都市、保健所等 584 先へ一斉配布を行った。なお、医療費助成開始時期の変更に伴い、10 月版を作成し、印刷配布に替えホームページにダウンロード用ファイルを掲載した。
- ・ メール・電話相談対応
メール相談件数 651 件 (月平均 54 件) ※前年度 708 件 (-57 件)
電話相談件数 95 件 (月平均 8 件) ※前年度 149 件 (-54 件)

(5) 難病医療支援ネットワーク事業 (厚生労働省からの補助事業)

- ・ 難病診療連携拠点病院等の登録状況
難病診療連携拠点病院 38 自治体 ※前年度 37 自治体 (+1)
(難病診療連携コーディネーター登録済病院 45 病院、60 人)
難病診療分野別拠点病院 17 自治体 ※前年度 17 自治体 (±0)
(難病診療連携コーディネーター登録済病院 6 病院、9 人)
- ・ 難病診療連携拠点病院等からの難病診療に関する相談事例 なし
- ・ 難病医療提供体制の周知・広報
難病情報センターパンフレット (令和 5 年 5 月版) を 42,190 部作成し、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院等 1,590 先へ一斉配布を行った。
- ・ 難病情報センター「難病の医療提供体制」ページへの情報掲載
情報更新 13 自治体
掲載医療機関 HP への直接リンクの新規許諾 1 自治体
令和 6 年 3 月末時点の主な掲載情報

1) 難病医療連絡協議会	47 件 (リンク数 14 件)
2) 難病診療連携拠点病院	81 件 (リンク数 57 件)
3) 難病診療分野別拠点病院	74 件 (リンク数 50 件)
4) 難病医療協力病院	1,477 件 (リンク数 822 件)

(6) 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業（厚生労働省からの補助事業）

- ・ ネットワークシステムの運用状況
都道府県：運用 29 先 ※前年度 29 先
指定都市：運用 9 先 ※前年度 9 先
- ・ ネットワークシステム相談件数 40,764 件 ※前年度 40,378 件（+386 件）
- ・ 未導入先への「難病相談記録・保存機能試行システム」の利用案内を行った。
- ・ ネットワークシステムの構築
システム接続時に必須となる利用者パソコンごとの個別認証データの定期更新を実施した。
ログイン ID 情報の点検と整理を行い、利用者氏名の最新化と不要 ID の削除を行った。
基本ソフトウェア（OS）のサポート終了に備え、「難病相談記録・保存機能試行システム」の新 OS 切り替えを完了した。
- ・ 難病相談支援センター間ネットワークシステム構築のためのワークショップの開催
開催日時 令和 6 年 1 月 31 日（水）13：30～17：10
開催方式 Web（Zoom）開催
参加人数 医師、保健師、看護師、社会福祉士等 22 名
（難病相談支援センター 13、都道府県・指定都市所管課 8）
目 的 相談支援の質の向上と内外の連携を目指す

(7) 広報事業

- ・ ホームページによる情報発信
財団のホームページに事業活動や事業実績、財務内容等を掲載するとともに、難病情報センターのホームページを通じ、最新の指定難病関連情報を発信した。掲載依頼に基づき、治験情報ページに医師主導治験 3 件、企業治験 18 件についてリンク情報を掲載した。また、ご寄付を賜った方々ページへ氏名掲載の希望があった寄付者 36 名（社）を掲載した。
- ・ 財団ニュースの発行
6 月（第 58）号、10 月（第 59）号を発刊し、賛助会員、寄付者、医学系大学、難病研究班、難病関連学会、厚生労働省、都道府県等行政機関に計 1,000 部を配布した。

2. 決 算

令和 5 年度貸借対照表

（令和 6 年 3 月 31 日現在）

（単位：円）

科 目	金 額	科 目	金 額
I 資産の部		II 負債の部	
1. 流動資産	52,291,790	1. 流動負債	1,172,049
2. 固定資産	2,214,539,401	2. 固定負債	5,941,000
(1) 基本財産	10,000,000	負債合計	7,113,049
(2) 特定資産	2,201,207,376	III 正味財産の部	
(3) その他固定資産	3,332,025	1. 指定正味財産	537,816,376
		2. 一般正味財産	1,721,901,766
		正味財産合計	2,259,718,142
資 産 合 計	2,266,831,191	負 債 及 び 正 味 財 産 合 計	2,266,831,191

令和5年度正味財産増減計算書
(令和5年4月1日～令和6年3月31日)

(単位：円)

科 目	金 額	科 目	金 額
I 一般正味財産増減の部		II 指定正味財産増減の部	
1. 経常増減の部		当期指定正味財産増減額	△ 23,708,480
(1) 経常収益	97,598,918	指定正味財産期首残高	561,524,856
(2) 経常費用	106,578,288	指定正味財産期末残高	537,816,376
事業費	101,579,172		
管理費	4,999,116	III 正味財産期末残高	2,259,718,142
特定資産評価損益等	△ 3,480,000		
当期経常増減額	△ 12,459,370		
2. 経常外増減の部			
(1) 経常外収益	0		
(2) 経常外費用	0		
当期経常外増減額	0		
当期一般正味財産増減額	△ 12,459,370		
一般正味財産期首残高	1,734,361,136		
一般正味財産期末残高	1,721,901,766		

2

令和5年度医学研究奨励助成事業

昭和51年度より、難病に関する基礎・臨床・疫学分野で、その研究成果が難病の成因や病態の解明及び治療に有用な影響を与えると期待される若手研究者（40才未満、ただし、出産や育児のためこれまでの期間に研究（キャリア）の中断期間がある女性の場合は45才未満）に対し、医学研究奨励助成金を贈呈しています。令和5年度は次の11名の方々が受賞し、それぞれに200万円を交付し、これまでの受賞者総数は344名となりました。

一般枠7名

〔助成対象研究〕 難病の成因や病態の解明及び治療の原理に関わる基礎的研究

- 三木 健嗣 大阪大学ヒューマン・メタバース疾患研究拠点 特任講師
 (受賞課題) 小児心臓検体の空間オミクス解析及び疾患 iPS 成熟化心筋組織による拡張型心筋症の病態解明
 (研究対象疾患) 拡張型心筋症
- 勝山 恵理 岡山大学学術研究院・保健学域検査技術科学分野 准教授
 (受賞課題) SLE における PARP1 依存性プログラム細胞死の制御機構
 (研究対象疾患) 全身性エリテマトーデス
- 加藤 浩貴 東北大学病院検査部 講師
 (受賞課題) GATA2 欠損による肺胞蛋白症の発症機序の解明
 (研究対象疾患) 肺胞蛋白症

- 小池 佑佳 新潟大学脳研究所分子神経疾患資源解析学分野 助教
 (受賞課題) 脊髄小脳変性症3型の原因遺伝子 ATXN3 が、筋萎縮性側索硬化症の病態に与える影響の解明
 (研究対象疾患) 筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症3型
- 海老原 千尋 自治医科大学内分泌代謝内科 客員研究員
 (受賞課題) 先天性全身性脂肪萎縮症の根治療法を目指した脂肪細胞分化メカニズムの解明
 (研究対象疾患) 先天性全身性脂肪萎縮症
- 塚本 翔 埼玉医科大学医学部ゲノム基礎医学 講師
 (受賞課題) ALK1 受容体関連疾患の発症機序と内軟骨性骨化制御機構の解明
 (研究対象疾患) 進行性骨化性線維異形成症、肺動脈性肺高血圧症、オスラー病
- 濱谷 美緒 京都大学高等研究院ヒト生物学高等研究拠点 特定助教
 (受賞課題) ミクログリアの細胞内代謝変化から遺伝性白質脳症の病態を解明する
 (研究対象疾患) 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症

臨床枠 3 名

【助成対象研究】 難病の患者を対象とした診断や治療を行う臨床研究

- 奥住 文美 順天堂大学神経学講座 准教授
 (受賞課題) 全身疾患と捉えたパーキンソン病の alpha-synuclein シードから迫る病態解明
 (研究対象疾患) 神経変性疾患 (特にパーキンソン病などのシヌクレイノパチー)
- 川崎 貴裕 大阪大学大学院医学系研究科呼吸器・免疫内科学 助教
 (受賞課題) マルチオミクスと AI 解析で迫る ANCA 関連血管炎の病態解明と新規治療法探索
 (研究対象疾患) ANCA 関連血管炎
- 木下 真直 山梨大学大学院総合研究部医学域皮膚科学講座 臨床助教
 (受賞課題) SJS/TEN 早期迅速診断キット開発とオールジャパン体制の構築
 (研究対象疾患) スティーヴンス・ジョンソン症候群、中毒性表皮壊死症

疫学枠 1 名

【助成対象研究】 難病について準備的、予備的研究を含む疫学研究

- 松田 智子 京都大学大学院医学研究科皮膚科学 研究員
 (受賞課題) Personal Health Record (PHR) のシステムを活用したブラウ症候群患者の QOL 調査
 (研究対象疾患) ブラウ症候群

国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病 ー多様性の理解と孤立の解消のためにー」

International Symposium on Triglyceride and Rare Disease

-Understanding molecular/biological diversities and eliminating isolation-

実行委員長 平野 賢一

大阪大学大学院医学系研究科 中性脂肪学共同研究講座 特任教授

中性脂肪とお聞きになりますと「生活習慣病」「食べ過ぎ・運動不足」などをイメージされる方が多いと思われます。中性脂肪はともすれば「悪者」と見なされています。しかしながら、中性脂肪は生体の重要なエネルギー源です。この中性脂肪が上手く細胞で利用できずに、心臓、皮膚、骨格筋、白血球等に蓄積してしまう希少難病がいくつも存在することは一般の方のみならず医療関係者、研究者にもほとんど知られておりません。これら希少難病の患者さんの多くは、孤立する、診断されない、診断が遅れる、生活習慣病と誤解される、結果として患者さんたちは適切な治療、医療が受けられず苦しんでおられます。

私は、2008年に心臓移植が必要となるほどの重症心不全を来す新しい心臓難病、中性脂肪蓄積心筋血管症 TGCV を見出し (N Engl J Med. 2008)、厚生労働省や日本医療研究開発機構の支援を受けて、オールジャパンの研究チームを構築して診断法、治療法の開発を行って参りました。一方、中性脂肪は極めて多様な物質であり、上述のさまざまな難病を引き起こす一方で、治療としても使用可能である、分かりやすく言わせて頂くと「油の病気を油で治せる」可能性があることも近年明らかになって参りました。

昨今、世界共通の目標としてSDGsが叫ばれています。SDGsは、難病法制定と同じ平成27年に国連サミットにおいて全会一致で採択された持続可能な開発目標であり、誰一人として取り残されない社会を目指して、様々な活動、運動が地球規模で行われています。

これらを背景として、「中性脂肪という物質そのもの、構造、機能、作用の多様性、TGが引き起こす疾患の多様性を理解すること、国内外の医療関係者・研究者、そして患者さん達が集う」ことで、多様性の理解を進め孤立を解消することを目的に本シンポジウムを企画させて頂きました。

ニューヨーク在住の30才代の難病患者さんのOpening remarkから始まり、米国、英国、オランダ、オーストラリア、韓国からの招待講演、タイ、インドネシアから若手トラベルグラント招待者を交え、2日間で12セッションを行いました。心臓以外、骨格筋、肝臓、腎臓、大動脈に中性脂肪が蓄積する疾患、病態も取り上げ、多様性の理解に努めました。これら希少難病の疾患啓発、周知のため患者・市民参加 (Patient public involvement) 企画「難病対策のSDGsを考える」も開催しました。

多くの皆様にご参加頂くため、難病医学研究財団様、スポンサー企業様にご理解頂き、国際シンポジウム参加費は、40才以下は無料、41才以上は5,000円とさせて頂きました (PPI企画「難病対策のSDGsを考える」は、無料)。

本シンポジウムは、「中性脂肪と希少難病」をテーマとする初めての国際シンポジウムであり新たな研究・臨床・患者コミュニティの形成を促し、対象難病のグローバルな克服に向けて、一定程度の貢献ができたのではないかと考えております。

講演者、発表者、参加者の先生方/皆様、ご支援頂きました難病医学研究財団、関係者の皆様、国際シンポジウムの運営にご尽力頂きましたスタッフの皆様に厚く御礼を申し上げます。

最後に、「中性脂肪に関する希少難病」のみならず難病法第1条において「発症機構不明、治療法未確立、希少、長期の療養を要するもの」と定義されるすべての難病患者さんに良質・適切な医療が確保、療養生活の質の維持・向上がなされ、ひいては国民保健の向上が1日でも早く果たされることを祈念させていただきます。



Need Global Collaboration
Disease is diverse, but hope/mind is the same

NLSD-M



A 30-year-old woman wants to dance again.

Primary TGCV



A 24-year-old man died of fatty heart.

I hope that this symposium will encourage global researchers and physicians to come together and pool their clinical information and knowledge with each other. There needs to be a push to develop therapies with the potential to improve the lives of individuals with NLSDM because they matter. We also need to motivate pharmaceutical companies to participate in this initiative even though the costs are high and the profits are low. It is my hope that this international symposium gives individuals with NLSDM a voice, an identity and a chance at a bright and promising future.

Maria Zeppieri
NLSD/TGCV patient group
An organizing committee member

4

令和6年度事業計画及び予算について

令和6年度の事業計画と予算は、令和6年3月に開催した第47回理事会及び第29回評議員会において、次のとおり決定いたしました。

1. 事業計画

(1) 公募事業

令和6年度公募要領を定め、財団ホームページでのインターネットによる公募を行う。

- ・ 応募期間 令和6年6月3日（月）～7月22日（月）
- ・ 医学研究奨励助成事業
40才未満の国内の医師や研究者が行う難病の研究課題に助成金を贈呈する。
応募にあたっては厚生労働省難治性疾患政策研究事業研究代表者等の推薦を要する。
助成金額は1件200万円とする。
採択予定件数は一般枠と臨床枠を合わせて10件程度、疫学枠を原則1件とする。
- ・ 国際シンポジウム開催事業（令和7年度事業分）
令和7年4月1日から令和8年3月31日の期間に会場開催（WEB併用のハイブリッド方式を含む）又はWEB専用開催とする難病に関する国際シンポジウムの開催計画を募る。
会場開催は1,000万円、WEB専用開催は500万円を限度とし開催費用を負担する。
採択予定件数は1～2件とする。

(2) 令和6年度国際シンポジウム開催事業

- ・ 名 称 第2回国際キャスルマン病シンポジウム
- ・ 開催目的 キャスルマン病とTAFRO症候群におけるギャップを整理・解消し、醸成された国際的なコンセンサスに立脚した分類・診断基準や診療ガイドラインの策定に繋げ、世界全ての診療レベルの均てん化を目指し、難病における精密医療の進展に貢献する。
- ・ 開催日 令和7年2月7日（金）～2月9日（日）3日間
- ・ 会 場 出島メッセ長崎（長崎市）
- ・ 開催方式 会場開催型（WEB併用のハイブリッド方式）
- ・ 参加予定人員 150名（うち外国側参加者40名）※外国側参加者割合27%
- ・ 主 催 公益財団法人難病医学研究財団
第2回国際キャスルマン病シンポジウム実行委員会
〔実行委員長：川上 純（長崎大学 教授）〕
- ・ 事業費 3,575万円（うち当財団負担額1,000万円）

(3) 難病情報センター事業（厚生労働省からの補助事業）

- ・ 最新の難病関係情報を収集し、ホームページを通じ難病患者等に情報提供を行う。
令和6年4月1日施行の新規追加指定難病に関する情報の追加を行う。
既存の指定難病のうち、概要・診断基準について改定のあった188疾病の情報更新を行う。

- ・ 掲載情報の定期的な点検・更新を行う。
病気の解説とよくある質問ページについて、難治性疾患政策研究班へ最新の医学情報を反映した情報提供を依頼し、最新情報へのアップデートを図る。
厚生労働省と緊密な連携を図り、「難病施策」、「概要・診断基準」、「臨床調査個人票」、「難治性疾患政策研究班」等に関する最新の情報を掲載する。
- ・ 「病気の解説」ページの医療用語を補足説明する用語集のアップデートを行う。
- ・ ウェブアクセシビリティを確保したホームページの検討を行い順次移行する。
- ・ ユニバーサルデザインによるパンフレット「難病情報センターのご案内」の改訂を行い、関係機関へ配布する。
- ・ メール及び電話などによる相談対応を行う。

(5) 難病医療支援ネットワーク事業（厚生労働省からの補助事業）

難病診療連携拠点病院からの対応困難な難病診療に関する照会の受付及び当該照会に対応可能なネットワーク構成員（難治性疾患政策研究班）を紹介する。

各都道府県の指定状況等に基づき、「難病の医療提供体制（難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院）」の最新情報を難病情報センターホームページに掲載する。

(6) 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業（厚生労働省からの補助事業）

ネットワークシステムの基本ソフトウェア（OS）のサポート終了に伴う新OSへの更新を行い、引き続きネットワークの円滑な運営を図る。

ネットワークシステム未導入の難病相談支援センター並びに自治体所管課に対し、導入に向けた個別相談の対応や「難病相談記録・保存機能試行システム」の配布などの働きかけを行う。

ワークショップを開催し、難病相談業務に関する意見・情報交換を行い、難病相談支援員のスキルアップを図るとともにネットワークシステムの利用拡大を図る。

(7) 広報事業

年2回の機関紙（難病研究財団ニュース）刊行し賛助会員及び寄付者等に配布する。

ホームページによる情報開示（事業概要及び財務内容など）と情報提供（指定難病の治験情報）を行う。

2. 予 算

（単位：千円）

I 収入の部		II 支出の部	
1. 賛助会費	960	1. 医学研究奨励助成事業	46,911
2. 受取会費	2,840	2. 国際シンポジウム等開催事業	36,048
3. 資産運用収入等	11,150	3. 難病情報センター等事業	49,179
4. 国庫補助金	52,680	4. 難病相談支援センター間のネットワーク支援事業	7,929
5. 寄付金等	54,908	5. その他法人運営費等	5,335
合 計	122,538	合 計	145,402

5

難病対策の動向について

前号（59号）では、「医療費助成開始日の前倒しの施行」や「難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に係る地域における支援体制の強化について」等をご紹介します。

財団ニュースのバックナンバーは、当財団のホームページから閲覧することができます。

- 難病財団ニュースバックナンバー

<https://www.nanbyou.jp/project/publish/publish2/>



本号では、前号以降の動向と「難病対策に関する令和6年度予算」についてご紹介いたします。

1 登録者証の新設及び難病・小慢データベースの法的根拠新設

(1) 登録者証の新設（令和6年4月1日施行）

令和4年12月9日に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」（以下「難病法」）の一部改正に基づき、令和6年4月1日より、指定難病患者の皆さまが福祉・就労等の各種支援を受ける際に使える「登録者証」の発行が始まりました。

登録者証は難病法に基づく指定難病患者であることを証明するもので、医療費助成の対象とならない方にも交付されます。登録者証の発行は、原則としてマイナンバー情報連携を活用するため、マイナンバーカードが登録者証になります。ただし、マイナンバー情報連携を活用することができない状況にあるときは、申請者からの求めに応じて紙により発行することも可能です。申請方法や登録者証の発行方法は、自治体により異なりますので、詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

(2) 難病・小慢データベースの法的根拠の新設（令和6年4月1日施行）

改正難病法では、これまで予算事業として運営していた指定難病と小児慢性特定疾病のデータベース（医療費助成申請時にデータベース登録に同意された方の疾病情報）については、同法に明記し、難病・小慢データベースの法的根拠が新設されました。

国による情報収集、患者さん等の同意を前提とした都道府県等の国への情報提供義務が規定されています。また、安全管理措置、第三者提供ルール等の諸規定が新設され、他の公的データベースとの連結解析も可能とされました。また、難病データベースについては、登録対象者を拡大し、軽症の指定難病患者さんもデータ登録が可能とされました。

なお、改正難病法の概要は次のとおりであり58号で紹介しています。

また、令和5年10月に施行された下記①、②については前号（59号）で紹介していますので上記バックナンバーからご参照ください。

- ① 医療費助成開始日の前倒し（施行期日 令和5年10月1日）
- ② 難病相談支援センターの連携すべき主体として、福祉関係者や就労関係者を法律に明記（施行期日 令和5年10月1日）
- ③ 登録者証の新設（施行期日 令和6年4月1日）
- ④ 難病・小慢データベースの法的根拠を新設（施行期日 令和6年4月1日）

2 「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」の改正

- (1) 難病法は、第4条第1項において、厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（以下「難病基本方針」という。）を定めなければならないこととされています。また、厚生労働大臣は、難病基本方針について、少なくとも五年ごとに基本方針に再検討を加え、必要があると認めるときは、これを変更するものとされています。
- (2) 厚生労働省は、平成27年の難病基本方針策定後、難病の医療や療養生活の環境整備等に関する施策の進展、上記1の改定難病法による制度改正等があったことから、難病基本方針について、これらの内容を中心に反映しつつ、医療・保健・福祉・就労等の現場において課題となっている事項への対応等を盛り込む方針で、昨年7月から厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において議論が行われ、11月22日に改正内容が取りまとめられました。
- (3) 難病基本方針は、厚生労働省告示であることからパブリックコメントの手続きがとられ、「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針の一部を改正する告示」（令和6年厚生労働省告示第136号）により一部が改正され、令和6年4月1日から適用されました。
- (4) 改正内容は、厚生労働省健康・生活衛生局長通知（令和6年3月29日健生発0329第1号）により各都道府県等へ周知されました。

なお、改正内容及び改正告示は次のページで見ることができます。

- 令和6年3月29日付け局長通知

https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2024/04/R060329_sekou_1.pdf



- 改正告示

<https://www.mhlw.go.jp/hourei/doc/hourei/H240329H0040.pdf>



3 指定難病の追加及び告示病名の変更

指定難病は、令和6年4月1日に3疾病が新たに追加され341疾病となりました。また、既存の指定難病のうち5疾病の告示病名が変更になりました。

(追加指定難病)

告示番号	告示病名
339	MECP2 重複症候群
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
341	TRPV4 異常症

(告示病名の変更)

告示番号	変更後	変更前
54	成人発症スチル病	成人スチル病
121	脳内鉄沈着神経変性症	神経フェリチン症
123	HTRA1 関連脳小血管病	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
126	ペリー病	ペリー症候群
167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	マルファン症候群

4. 難病対策に関する令和6年度予算

(単位：億円)

事 項	令和6年度 予算額	令和5年度 予算額
難病対策関係予算	1,419	(1,414)
(1) 医療費助成の実施	1,285	(1,276)
・ 難病医療費等負担金	1,283	(1,273)
・ 特定疾患治療研究事業	2.2	(2.1)
(2) 難病患者の社会参加と難病に対する国民の理解の促進のための施策の充実	11	(12)
(主な事業)		
・ 難病相談支援センター事業	6.7	(6.7)
(3) 難病の医療提供体制の構築	7.2	(8.7)
(主な事業)		
・ 難病医療提供体制整備事業	5.7	(5.5)
・ 難病情報センター等事業	0.5	(0.3)
(4) 難病に関する調査・研究などの推進	115	(119)
(主な事業)		
・ 難病対策の推進のための患者データ登録整備事業等	11	(11)
・ 難病等制度推進事業	0.6	(0.5)
・ 難治性疾患等政策研究事業／難治性疾患実用化研究事業	103	(107)

6

疾病ミニ解説「皮膚筋炎／多発性筋炎」について

令和5年度を通して、難病情報センターへのアクセス数が多かった「皮膚筋炎／多発性筋炎（指定難病50）」を取り上げました。

1. 疾病の概要

筋肉の炎症により、筋肉に力が入りにくくなったり、疲れやすくなったり、痛んだりする病気で膠原病と呼ばれる病気に含まれます。関節痛は頻度が高く、肺も症状を起ししやすい臓器です。

特徴的な皮膚症状がある場合は皮膚筋炎、皮膚症状を伴わない場合は多発性筋炎と呼びます。

厚生労働省が公開している「皮膚筋炎／多発性筋炎 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数」（令和4年度末現在）は、約26,000人です。我が国の統計では男女比は、1：3で女性の患者さんが多いことがわかっています。

2. 原因

免疫は、病原微生物を退治して身を守るための防御システムですが、膠原病ではこれが自らの臓器を標的とする自己免疫と呼ばれる状態です。

多発性筋炎・皮膚筋炎では、筋肉や皮膚などを免疫力が攻撃しているのが原因ですが、なぜ、そのようなことが起きるのかは明らかではありません。生まれ持った体質に微生物感染などの外からの出来事が加わって発症するものと考えられています。

3. 症状

全身の症状として、倦怠感、疲労感、食欲不振があります。筋肉の症状がほとんどの患者さんにみられます。皮膚筋炎では手指の関節背側の表面ががさがさとして盛り上がった紅色丘疹（ゴットロン丘疹）、手指、肘、膝の関節伸側のがさがさした紅斑（ゴットロン徴候）、上眼瞼の腫れぼったい紅斑（ヘリオトロープ疹）などの皮膚症状があります。

それ以外の症状も認めることがありますが、それらは全ての患者さんに起こるわけではなく、患者さん一人一人で症状は少しずつ異なります。

4. 治療法

治療は薬物療法が中心です。薬物は、主に副腎皮質ステロイド（ステロイド）が使用されますが、患者さん毎に最良の治療法は異なりますので、主治医の指示通りに規則正しく服薬することが大事です。

現在、様々な新薬の臨床試験が行われており、これらの中から保険承認されるものが今後出てくることも期待されています。

5. 日常生活の注意点

食事は、バランス良くとることを心がけます。ただし、ステロイド服用中は副作用で食欲増進することがありますので、食べ過ぎにも注意します。

日光、特に紫外線は皮膚症状を悪化させる原因となります。生活に支障のない範囲で遮光に心がけましょう。

風邪などの感染症は、間質性肺炎を悪化させる原因にもなります。インフルエンザ予防接種なども積極的に受けてください。

詳しくは、難病情報センターホームページをご参照ください。

病気の解説 <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4079>



「よくある質問」及び「厚生労働省作成の概要・診断基準等」も上記ページから閲覧できますのでご参照ください。

当財団の賛助会員・ご寄付をいただいた方々

当財団の事業にご賛同をいただき、賛助会員へのご加入、ご寄付を賜りました。
ご支援、ご協力ありがとうございました。

(令和6年4月1日現在)

賛助会員（法人）

旭化成ファーマ株式会社
小野薬品工業株式会社
大中物産株式会社
中外製薬株式会社
公益社団法人日本看護協会
ノバルティスファーマ株式会社

賛助会員（個人）

磯村 直彦
小田 昌子
佐山 高一
土居 正直
匿名ご希望 5名
榎並 和廣
小島 竜登
田澤 誠
富樫 尚夫

(令和5年度)

ご寄付をいただいた方々

一般社団法人津守病院 様	ネットワークシステムズ株式会社 様
有限会社林化成 様	株式会社六心 様
青本 忠彦 様	五十嵐 邦明 様
石井 恵美子 様	岩崎 秀俊 様
宇野澤 英治 様	海老原 弘一 様
大橋 末治 様	小川 しょうさく 様
小田 昌子 様	故渡邊 泰子 様
国際医療福祉大学指定難病研究会 様	こどものうたチャンネル 様
小山 大 様	笹子 勇 様
清水 亮子 様	高橋 慎 様
谷口 和道 様	辻 寛人 様
西田 賢二 様	野崎 悟志 様
Online 愛の夢チャリティコンサート 野谷 恵 様	
野谷恵と門下生によるコンサート 様	
野中 貴博 様	林 智則 様
福田 隆行 様	福元 俊雄 様
古淵かえる整体院 様	山内 章三 様
山本 勝利 様	山本 聡 様
山本 由美 様	藁谷 定夫 様
匿名ご希望 29名様	

賛助会員へのご加入及びご寄付のお願い

難病医学研究財団は、難病に関する研究の推進とその基礎となる医学研究の振興を図るため、各方面のご賛同を得て、昭和48年10月に財団法人として設立され、平成23年4月1日には内閣府から公益財団法人として認定を受けました。

設立以来、難病に関する調査研究や難病研究に従事する若手研究者への研究奨励助成並びに難病に関する情報の提供等を行っております。

これらの事業は、財団の趣旨にご賛同をいただいた賛助会員様の会費及び一般の方々や法人様からの善意のご寄付などによって実施しております。

つきましては、皆様方のご理解とご支援、ご協力をお願い申し上げます。

■ご寄付について

- ・ 寄付金は、すべて難病の研究奨励助成等の公益事業に使用させていただきます。
- ・ 寄付金の額は問いませんので、当財団へご連絡をお願いします。
- ・ なお、厚生労働大臣感謝状贈呈実施要領に基づき、厚生労働大臣感謝状の贈呈があります。
- ・ また、当財団は内閣府より公益のために私財を寄付された個人・団体に授与される「紺綬褒章」の公益団体の認定を受けております。

(連絡先)

公益財団法人難病医学研究財団

〒101-0063 東京都千代田区神田淡路町1丁目7番地 ひまわり神田ビル2階

電話 03-3257-9021

Eメール zimukyoku@nanbyou.or.jp

ホームページ <https://www.nanbyou.jp/shien>



■寄付等に関する所得税、法人税、相続税の取り扱いについて

当財団は、公益財団法人となっており、寄付金及び賛助会費については、所得税、法人税、相続税の優遇措置が受けられます。

なお、個人の所得税に関しては「所得控除」または「税額控除」を選択適用することが出来ます。
※詳しくは、納税地の税務署にお尋ねください。

■手続きについて

		寄付等の種類	申込手続き	お振込先
賛助会員 (年間)	法人 (団体)	1口 10万円 (1口以上何口でも結構です)	入会申込書 (ご送付いたします) ※当財団ホームページから 申込書のダウンロードが できます	【三井住友銀行】 麹町支店 普通預金 No. 0141426 【みずほ銀行】 神田支店 普通預金 No. 1286266 【三菱UFJ銀行】 神田駅前支店 普通預金 No. 1125491 【郵便振替口座】 00140-1-261434 <<口座名義人>> ヨウキサ イタンホウジン 公益財団法人 ナノビ ヨウカク ケンキョウ イタン 難病医学研究財団
	個人	1口 1万円 (1口以上何口でも結構です)		
寄付 (随時)		金額は問いません	当財団ホームページ 「ご寄付のお申込連絡」 または寄付申込書 (ご送付いたします) ※当財団ホームページから お申込の連絡や申込書の ダウンロードができます	

◎ご不明の点は、財団事務局までお問い合わせ下さい。

発行所 公益財団法人 難病医学研究財団

〒101-0063 東京都千代田区神田淡路町1丁目7番地
ひまわり神田ビル2階

電話 03-3257-9021

<https://www.nanbyou.jp>

【難病情報センター】

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