

国民皆保険など、日本の医療にはいろいろな特色があるが、希少疾患、難病医療対策の充実もその一つに挙げられる。日本の難病医療対策はスモン病に端を発し、約50年に及ぶ長い歴史を持つが、最近の流れを記載すると、平成27年(2015年)1月1日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、指定難病が110疾病に拡充された。小児に対しては、同じく平成27年(2015年)1月1日に児童福祉法の一部が改正され、小児慢性特定疾病対策に法的な裏付けができ、対象が705疾患に広がった。その後も対象の疾患数は増加し、令和3年11月には、指定難病は338、小児慢性特定疾病は788疾患となっている。小児慢性特定疾病は、申請対象者は18歳未満で、継続は20歳までという年齢制限がある。指定難病には年齢制限はないが、小児期は小児慢性特定疾病での対応が優先される。現在、小児慢性特定疾病から指定難病の移行は、スムーズとは言えないと思われる。その最大の原因は、指定難病は中等症ないし重症が対象とされ、軽症は除かれていることと、指定難病の対象疾患が小児慢性特定疾病より少ないことである。また、指定難病はがんを対象としていないことも関係する。しかしながら、対象疾患数だけを見ても、時間とともに充実させる方向に向いていることは、素晴らしいことと思われる。

さらに、難病医療対策を地域に根付かせるため、2015年、厚生労働省は「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を測るための基本方針」を告示し、2017年、「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について」という通達を出した。大阪府はこれを受けて、第7次医療計画(2018~2023年度)の中で、難病対策の4つの柱を立てた。すなわち、難病に関する正しい知識の普及啓発、難病療養生活支援体制の整備、難病医療体制の整備、患者支援に携わる者の資質向上である。難病医療体制の整備のため、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院で構成される大阪難病医療ネットワークを構築してきている。そのタスクは、・拠点病院の専門診療科の特徴、得意分野などの情報提供、・希少難病などに対する早期の診断、適切な治療の提供と療養支援、・遺伝性難病の医療・療養における課題への取り組み、・地域医療や在宅医療のケアの向上、・安定した療養生活や学業・職業生活への支援、・府や政令中核市保健所との情報・課題の共有と連携することである。詳しくは、大阪府のホームページ「大阪府 難病 ポータルサイト」(<http://www.pref.osaka.lg.jp/chikikansen/nanbyo/index.html>)をご覧ください。

この取り組みの中には、移行期医療センターとの連携も記載され、難病における移行期医療の重要性がうかがわれる。難病医療においては、その専門性の高さから、しばしば適切な医療機関を見つけるのは困難であり、この点への特別な配慮が必要となる。

大阪大学医学部附属病院にも、難病医療推進センターが2016年に設立され、阪大病院の難病医療の窓口となっている。これらの対象疾患の多くは遺伝性疾患であり、遺伝子診療部との連携を行っている。大学病院は診療科ごとの縦割りになりがちであるが、難病医療推進というキーワードで、診療科連携を図っている。

厚生労働省の難病医療対策はこれらの仕組みに留まらず、AMED(日本医療研究開発機構)と協力して、難病プラットフォームの構築、疾患横断的解析、新規治療法の開発など、難病医療のさらなる進展を目指している。究極の目標は、患者さんが難病で苦しむことのない世の中となることである。

さらに、診断がつかない難病にも光が当たり始めた。未診断疾患イニシアチブ(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)とは「希少な疾患や未診断の疾患に対する先導的な新政策」という意味で、診断に至っていない症例において、全エクソーム塩基配列決定を行い、遺伝子診断を積極的に行っていくというプロジェクトである。大阪大学医学部附属病院は、IRUDの拠点病院となり、IRUD診断委員会を設置し、遺伝子診療部、難病医療推進センター、循環器内科・神経内科・小児科等の関連する診療科と連携している。

まだまだ不十分であるが、日本の医療は、難病医療推進の流れにあることを知っていただければ幸いである。