

## 厚生科学審議会疾病対策部会「第8回 指定難病検討委員会」 遺伝子・染色体に起因する疾病について審議

2015/2/13

2月13日の厚生科学審議会疾病対策部会・指定難病検討委員会（委員長：千葉勉・京都大学大学院医学研究科消化器内科学講座教授）では、前回（15.2.4 厚生科学審議会疾病対策部会「第7回 指定難病検討委員会」[http://www.medical-lead.co.jp/documents/150204\\_nanbyou\\_001.pdf](http://www.medical-lead.co.jp/documents/150204_nanbyou_001.pdf) 参照）に引き続き、今夏より医療費助成を実施する指定難病候補の疾病について審議した。

### ■遺伝子診断のための体制づくりが今後の課題

「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）による医療費助成の第2次実施分には610疾病が候補として挙げられている。同委員会では指定難病の要件に鑑み、これらのうち、200疾病前後を指定難病として認定する方向で検討を進めている。今回の会合では、遺伝子・染色体に起因する43疾病について審議した。



遺伝子診断の専門家として出席した小崎健次郎参考人（慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授）は、いくつかの疾病の診断基準に遺伝子診断が含まれている点に触れ、「現時点では、どの医療機関でも遺伝子診断を実施できる、という状況ではない」と指摘。その上で「臨床で確認できる症状による診断基準を確立していくことが必要」との見解を示した。また、宮坂信之委員（東京医科歯科大学名誉教授）は「遺伝子診断を実施していくための体制づくりは今後の課題」と述べた。事務局はこれらの意見を受け、「診断基準はこの委員会で医学の進歩に合わせて見直していくと同時に、遺伝子診断の実施については難病対策委員会で医療提供の在り方の一環として改善策を講じていきたい」と回答した。

診断基準については課題が残されたが、今回取り上げられた43疾病はいずれも指定難病の要件を満たしているとの認識で一致した。これで前回審議した神経難病・難治性てんかん41疾病と合わせた計84疾病は、医療費助成の第2次実施分として承認される可能性が高まった。次回の会合は2月18日開催予定。