

2022年5月19日

厚生労働大臣 後藤 茂之 様
内閣府特命担当大臣（防災） 二之湯 智 様

脊髄小脳変性症（SCD）・多系統萎縮症（MSA）全国患者連絡協議会
共同代表 中村 元子 （全国SCD・MSA友の会）
松崎 達 （東海SCD友の会）
新保 健次 （近畿SCD・MSA友の会）

要 望 書

平素より、脊髄小脳変性症・多系統萎縮症の患者のためにご奮闘いただき、御礼申し上げます。

国内約3万8千人の脊髄小脳変性症（SCD）・多系統萎縮症（MSA）患者にとって、新薬は長年切望してきたことであり、また来年度予算に係る難病法施行5年の見直しによる難病医療の整備等は、SCD・MSAの神経難病患者の支援体制構築に欠かせません。

つきましては、下記要望に対して、ご高配を賜りますようお願いいたします。

1. 難病の治療研究予算を拡大すると共に、1日も早い有効なSCD・MSA治療薬の開発をしてください。
病態・病因解明の基礎研究の促進と有効な治療薬開発が可能な研究予算措置をお願いします。
2. 海外で有効な新規治療薬候補の情報があった場合、安全性に最大限は配慮しつつ、迅速に製造承認し、保険適用を行ってください。
3. 「ロバチレリン（KPS-0373）」を一日も早い保険薬適用に向け、早期審査・承認してください。
4. SCD・MSA患者に適したリハビリテーションやケアサービスを受けられる条件整備を図ってください。
 - 4.1. SCD・MSA患者がリハビリテーションを受けやすくなる環境をつくってください。
 - 4.2. HAL®医療用下肢タイプ（一般名：生体信号反応式運動機能改善装置、以下、「医療用HAL®」）の保険適応疾患に、SCD・MSAを追加してください。
 - 4.3. 運動失調症に対しての効果的な歩行補助具の開発への補助をしてください。
5. SCD・MSAを含む進行性の神経疾患を教育に取り上げてください。
 - 5.1. 理学療法士・作業療法士の養成施設でのカリキュラムのあり方について検討されていますが、難病に対する理解、難病患者へのリハビリテーションの必要性についての内容は不十分です。より充実した内容にしてください。
 - 5.2. SCD・MSAに携わる医療関係者への教育を充実してください。
 - 5.3. 教育機関において、早期から難病教育を開始する等の充実化を図ってください。
6. 難病法施行5年後見直しによる法改正に向けて、進行性の神経疾患については下記を改善してください。
 - 6.1. 特定医療費（指定難病）受給者証や医療費助成などの諸手続きを簡素化してください。
 - 6.2. 臨床調査個人票（診断書）については、専門医に提出を義務付け、公費で負担してください。
 - 6.3. SCD・MSAは軽症者でも確定診断後から医療費助成の対象にしてください。
 - 6.4. 軽症者を含む指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの構築およびデータ登録を進めて下さい
7. SCD・MSA患者が入院できる難病医療拠点病院等の整備をしてください。
 - 7.1. 重篤な患者が対象のレスパイト入院や療養できる難病医療拠点病院を増やしてください。
 - 7.2. 神経難病患者に特化した介護施設や老人ホーム等への助成を講じてください。
8. 難病患者が安心して暮らすことができる施策を講じてください。
 - 8.1. 障害者手帳を持たない難病患者の就労も、障害者法定雇用率に算入してください。（就労）。
 - 8.2. SCD・MSAの重症難病患者の災害対策を講じてください（防災）。

以上

【説明文書】

- I 難病の治療研究予算を拡大すると共に、1日も早い有効な SCD・MSA 治療薬の開発をしてください。病態・病因解明の基礎研究の促進と有効な治療薬開発が可能な研究予算措置をお願いします。
 - 1.1 SCD や MSA に関する研究と治験の現状、今後の見通しを明らかにしてください。下記以外にも、最新の情報に基づき回答をお願いします。
 - ・MSA に対するコエンザイム Q10 の第Ⅱ相治験と現状を教えてください。
 - ・核酸医薬の開発について、品質・安全性確保のガイドライン策定、具体的な開発支援について。
 - ・iPS 細胞の研究事業をはじめとする SCD・MSA の先端研究の今年度の予算措置と事業計画。この1年、iPS 細胞を使用した治験、治療が増えています。この結果を考慮し、iPS 細胞による速やかな治療ができるようにしてください。
 - 1.2 科研費助成と研究環境の再整備、自然歴の研究基盤構築
※本項は、東京大学名誉教授・国際医療福祉大学教授：辻省次先生にヒアリング。
海外では MSA の治験で進行中のものがありますが、創薬承認申請に至るものはまだありません。
資料 02_MSA 研究資料 2021.pdf
今後、日本で脊髄小脳変性症・多系統萎縮症などの難病の克服を目指す研究をいかに加速化するかが重要となってきます。下記3点が大きな課題となっております。
 - 1.2.1 原因究明の点から：孤発性の SCD・MSA の原因究明には多くの課題があり、大規模な研究プロジェクト、国際共同研究が今後必要になります。遺伝性疾患は、どのように研究すれば原因が解明できるか分かっているのですが、孤発性分野のこの病気は原因究明のハードルが高く、研究費の提供の仕方も難しい現状があります。進行が早く、重症化しやすい MSA、そして難病で遺伝子疾患の型が最も多い SCD、共に1日も早い原因究明の実現のために、積極的な科研費助成をお願いします。
 - 1.2.2 治療法開発研究の点から：遺伝性疾患を中心に、原因が究明された疾患に対する治療法開発研究は、企業の方が熱心になってきていますが、日本の企業は欧米と結びついて進めたいと考える傾向が強く、もっと日本の研究者の育成・研究体制を強化することが必要です。ノーベル賞を歴代獲得している日本の医学の賞賛を絶やさない為にも、国を挙げて海外に負けない程の研究環境を再整備してください。
 - 1.2.3 日本のレジストリ研究の点から：病気の自然歴（どのように発症して、どのように経過するか）を明らかにする研究基盤の構築への支援が必要です。治験が具体化する前に正確な自然歴が分かれば、治験の際にプラセボを用いなくても比較検討が可能となり、さらに、長期の治療効果を明らかにできるというメリットがあります。プラセボを用いる治験は、どんなに長くデザインしても、1年くらいが限界だと思えます。（有効成分の入っていないプラセボを1年以上も服用することは、参加者にとっては受け入れがたいところがあるため）
長期の継続が求められる基盤的な研究活動を支える仕組みというものが、日本の政府にないことが非常に大きな課題です。一方で、継続して長期に研究費を支出することは、マンネリ化しやすいことなども懸念されるところですので、どのような仕組みが適切なのか十分に吟味しないといけないところもあるようです。
※現在、SCD・MSA 研究において、AMED から研究費をいただいて、自然歴の研究がおこなわれております。ただ、このような研究費は3年くらいの期間のものが多く、自然歴研究のように長期間の観察が必要な、いわゆる基盤的研究を支援する仕組みが日本の政府にはないことが課題です。
一つの提案としては、患者会などとも協力し合いながら、長期の自然歴研究を進める、研究費が実現すると良いと思えます。目指すところは、プラセボを用いなくても実施できる治験を実現す

る、さらには、長期間の治験が実現することだと思えます。このようなデータをヒストリカルコホートデータ、あるいは、リアルワールドデータなどと呼ぶことがありますが、治験の対照群として用いることができるためには、そのデータの精度を担保する必要があり、一定の予算をかけてしっかりしたデータを収集することが必要で、かなりの予算を長期的に必要とします。(例えば、自立歩行が不可能となるまでの期間とか、そのようなマイルストーンが改善するお薬はとも歓迎されますが、このような期間を評価項目にしますと、1年では足りず、5年またはそれ以上の経過観察が必要になります)

上記、研究者の現状の声をふまえ、マンパワーや日本の研究システムの改善などにより、一刻も早く治療に繋がるような支援を進めてください。

- 2 海外で有効な新規治療薬候補の情報があった場合、安全性に最大限は配慮しつつ、迅速に製造承認し、保険適用を行ってください。

・株式会社リプロセルのSCD・MSAの進行抑制剤「ステムカイマル」が希少疾病用再生医療等製品試験研究助成金の交付を受け、国内では第Ⅱ相臨床試験が2021年5月に全被験者の投与が完了。既に、台湾では第Ⅲ相試験が行われていますが、この台湾の治験データをどのように活かすのか、今後の見通しを明らかにしてください。

・米国と日本で実施される国際共同研究のルンドベック（デンマーク）・ジャパン株式会社のMSAの新規治療薬候補Lu AF82422の日本における第Ⅱ相臨床試験開始について、国内受け入れ治験承認が日本でも開始されるようになった経過経緯・詳細などを教えてください。

- 3 「ロバチレリン (KPS-0373)」を一日も早い保険薬適用に向け、早期審査・承認してください。

キッセイ薬品工業株式会社が2021年12月22日に脊髄小脳変性症治療薬「ロバチレリン」(一般名、開発番号：KPS-0373)の日本国内における製造販売承認申請を行いました。

本年1月11日、私たち「SCD・MSA連絡協議会」は「ロバチレリン」についての要望書を貴職に提出し、2月4日、面談して要望しました。その際、「患者・家族の声」をお伝えしました。その後もたくさんの「患者・家族の声」が当会に寄せられています。SCD・MSAの治療薬としては、根治薬は無く、現在、進行抑制剤としてヒルトニンとセレジストのみが認可されていますが、この薬剤は病態が早期な患者に対して、進行の抑制が効く傾向があります。キッセイ薬品工業株式会社が開発を進めている「ロバチレリン (KPS-0373)」は、病態が進み「重症度が高い患者層」に効果がある治験結果が出ています。患者が病氣と闘うためには、進行を抑制するための二つの薬剤が必須です。「ロバチレリン (KPS-0373)」について一日も早い保険薬適用に向け、早期審査・承認を進めていただくよう要望いたします。

資料01_患者・家族の声.pdf

- 4 SCD・MSA患者に適したリハビリテーションやケアサービスを受けられる条件整備を図ってください。

- 4.1 SCD・MSA患者がリハビリテーションを受けやすくなる環境をつくってください。

2019年の陳情回答では、神経難病のリハビリテーションに関し、外来・入院・訪問リハビリ等に関し、多様なリハビリテーションの場面における連携について検討とありますが、内容について伺います。

進行性の神経難病患者にとって、現状維持はもちろん、病状の進行を緩和することは「改善」となります。このような進行性の神経難病患者の特殊性を勘案いただき、現行の診療報酬では、病院経営を圧迫するものとなっていますから、診療報酬の改定を含み、難病患者の通院リハビリが可能となる措置を講じるようにしてください。

資料03_SCD・MSA患者のリハビリテーションの現状.pdf

- 4.2 HAL[®]医療用下肢タイプ(一般名：生体信号反応式運動機能改善装置、以下、「医療用HAL[®]」)の保険適応疾患に、SCD・MSAを追加してください。

HALによるSCD・MSAのリハビリに効果がある研究成果があります。早急に保険適用してください。現状ではSCD・MSAの進行抑制に最も効果的なのはリハビリテーションです。

資料04_SCD(SCA3型)患者_HAL使用での歩行変化.jpg

4.3 運動失調症に対しての効果的な歩行補助具の開発への補助をしてください。

運動失調症の患者が自立した生活を送るには、現状では限界があります。介助者の負担が少なく、歩行を1日でも長く続けたい、そのことにより、社会参加が一層広がり豊かな生活を送ることが可能です。運動失調症に対してより効果的な歩行補助具の開発への補助をしてください。

5 SCD・MSAを含む進行性の神経疾患を教育に取り上げてください。

5.1 理学療法士・作業療法士の養成施設でのカリキュラムのあり方について検討されていますが、難病に対する理解、難病患者へのリハビリテーションの必要性についての内容は不十分です。より充実した内容にしてください。

2021年度から理学療法士・作業療法士の養成施設において、カリキュラムが改正されましたが、内容は訪問リハビリテーション、通所リハビリテーションへの実習が1単位増加されました。これは地域包括ケアシステムにおけるリハビリテーションの教育を促すものであり、SCD・MSAをはじめとする進行性の神経難病の教育としては、不十分なものです。

例えば、旭川医科大学の看護学科では、毎年ゼミで学生たちが、SCD・MSA等の神経難病の患者・家族による病状説明や体験談を聞く授業を受講しています。受講後、講義を通じて進行性の難病の症状経過を学び、現在の身体状況に合わせた福祉用具の利用等で、今ある身体の機能を活用するためにリハビリテーションを行う、という患者の生活実態が理解できた、というレポートが学生たちから寄せられています。

進行性の神経難病のリハビリテーションを学んだ上で、臨床実習へと進むということを系統的なカリキュラムに取り入れていただきたいです。

難病全般の知識はもとより、特に、進行性の神経難病については、病気の進行に合わせたリハビリテーションが必要であり、そのような教育課程は、一般の疾患の患者にとっても有益になります。

5.2 教育機関において、早期から難病教育を開始する等の充実化を図ってください。

「難病」についての教育は小学校や中学校ではほとんどなされておらず、病気についての偏見や恐れを抱く人々もおられます。学校でのがん教育や難病教育に取り組むNPO法人Coco音によれば、特に小学生は素直なので、病気と向き合う語り手の生き方を学び、病気についても偏見なく受け入れることができるとのこと。子供たちの中には、ヤングケアラーとして介護に携わる子もいます。そうした子供たちは、周囲の偏見を恐れて家族が病気であることを隠し、誰にも相談せずに学校生活を送っています。病気に対する偏見をなくし、周囲のサポートに繋がられるようにする必要があります。

がん対策基本法に基づくがん教育同様に、「難病」について「正しく病気を知り、正しく病気に恐れられることができる」知識を学校教育に取り入れてください。

6 難病法施行5年後見直しによる法改正に向けて、進行性の神経疾患については下記を改善してください。

6.1 特定医療費（指定難病）受給者証や医療費助成などの諸手続きを簡素化してください。

マイナンバーを活用し、課税証明（所得証明）手続きが減るなど簡素化は進んでいますが、エリアによって、臨床調査個人票を病院に取りに行き、役所で課税証明を取って、保健所に申請しに行く。こうした複数箇所の移動が必要になる手続きは変わっていません。1箇所ですべての手続きが完了するようにしてほしい。自治体により手続き方法が変わることがないようにしてください。

また、コロナ禍で、特定医療費受給者証の期限が1年延期になりました。大きなトラブルはなかったかと思います。更新時期も2年に一度にするなど再考して欲しいです。

6.2 臨床調査個人票（診断書）については、専門医に提出を義務付け、公費で負担してください。

現在、臨床調査個人票（診断書）の取得は、患者の個人負担となっています。一般の診断書は、病気休職や生命保険の給付等に使用されているため、個人が負担することはやむを得ないものですが、臨床調査個人票（診断書）は、医療費の公的補助だけでなく、難病の調査研究に資するものであり、難病患者が負担することは不合理であり、公費で負担するものと考えます。

6.3 SCD・MSAは軽症者でも確定診断後から医療費助成の対象にしてください。

2019年の陳情回答では、「軽症高額制度（軽症者特例）」の周知不足により、本来であれば医療費助成が受けられる軽症患者が、その対象とならないケースがあることは認識しており、難病相談支援センターによる相談支援、難病指定医の研修で制度の周知を図るというものでした。

いまだに、診断を受けたが軽症のため医師により指定医療費受給者証の申請ができない、軽症ならば服薬しなくて良い、服薬は1ヶ月2万円掛かると説明された等の相談が患者会に寄せられます。

特定医療費受給者証の所持者数の変遷を見ると2019年まで減少傾向にあり、ピーク時の40、323人を未だに超えておらず、未申請者を示すデータになっています。

資料05_H23-R02_グラフ付き特定疾患医療受給者証所持者数の変遷(SCD・MSA).pdf

難病法施行後の厚労省研究班による「難病患者の総合的地域支援体制に関する研究」（小森哲夫）によれば、338疾患15分野の難病は3つに分類されるとしています。

類型1：自立低、症状悪化、障害利用高頻度、病状改善、療養生活支援ニーズ

類型2：自立高、症状悪化、障害利用高頻度、病状改善、悪化を防ぐ治療ニーズ

類型3：自立高、症状安定、障害利用低頻度、病状維持、より見えにくい症状への配慮

上記類型1には神経筋疾患のみが入り、類型2には視覚系、染色体系、骨関節系、代謝系の4つ、類型3は残りの9疾患群が含まれます。進行性難病であるSCD・MSAは類型1であり、小森氏は論文で「進行する病状により医療機関への通院も困難となり在宅療養や長期入院なども必要になる疾患群があることを示している。そして分野は神経筋難病に多い」と述べています。

すなわち、難病といっても自立性が高く症状が安定し維持できる疾患もありますが、私たちSCD・MSAのような神経筋系の進行性難病には特に療養生活支援が必要であり、「軽症であっても確定診断後から特定疾患医療費助成制度の対象とする」と見直すべきではないでしょうか。

資料06_小森哲夫_難病の類型.pdf

6.4 軽症者を含む指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの構築およびデータ登録を進めて下さい。

疾病が進行性であるという特性を鑑み、3.2.3項で述べた自然歴研究には、確定診断時からの病歴が追えるような仕組みが必要です。軽症者であってもSCD・MSAの患者がデータベース登録されるようにしてください。

また、既存のSCD・MSAの各患者レジストリ（脊髄小脳変性症を中心とした小脳失調症の登録レジストリJ-CAT、多系統萎縮症患者レジストリ）と連携できるようにしてください。

7 SCD・MSA患者が入院できる難病医療拠点病院等の整備をしてください。

7.1 重篤な患者が対象のレスパイト入院や療養できる難病医療拠点病院を増やしてください。

前回の陳情時よりも増えていますが、全都道府県への整備をお願いします。

・2019年4月1日時点：32都道府県（65医療機関）、難病診療分野別拠点病院については、14県（33医療機関）※前回陳情時回答

・2021年4月1日現在：44都道府県（79医療機関）、難病診療分野別拠点病院については、同年1月1日現在、23道府県（61医療機関）：※2021年（令和3年）7月難病・小慢対策の見直しIIに関する意見書より

また、「在宅難病患者一時入院事業」の実績（自治体数、受け入れ病院数、延べ受入人数）を教えてください。

7.2 神経難病患者に特化した介護施設や老人ホーム等への助成を講じてください。

8 難病患者が安心して暮らすことができる施策を講じてください

8.1 障害者手帳を持たない難病患者の就労も、障害者法定雇用率に算入してください。（就労）。

8.2 SCD・MSAの重症難病患者の災害対策を講じてください（防災）。

8.2.1 災害発生時の安否確認、避難確保できるように災害対策の実施体制を強化してください。

「避難行動要支援者名簿」の作成を徹底してください。また、「在宅人工呼吸器使用者のための災害時個別支援計画」等の作成を、保健師・看護師等の医療職と進めてください。

難病であることを知られたくないため、掲載したくない人も多い。電源・物品が災害時に供給されるメリットを広報してほしい。難病患者が漏れない工夫をしてほしい。

8.2.2 自力で避難が困難な重症患者の「避難入院」受け入れを促進してください。

重症の場合、「福祉避難所」では対応できない場合もあるため、医療機関の「避難入院」及び電源の確保を行ってください。

8.2.3 「福祉避難所（高齢者施設、障害者施設、地域ケアプラザなど）」の受け入れ調整と整備を図ってください。

学校などの地域防災拠点での避難生活が難しい場合が多いため、事前登録による受入対象者の特定、指定福祉避難所の設置、衛生用品等の備蓄物資・器材確保等の整備の徹底を図ってください。

以上