

厚生労働大臣 加藤 勝信 様
総務大臣 松本 剛明 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）
山崎 信代 （とやまSCD・MSA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、早期承認が待たれます。また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）」の審査・承認にあたっては、希少難病のための制度である「条件付き早期承認制度」を適用し、1日も早く全国の患者に届けてください。また今後開発されるSCD・MSAの新薬についても、この制度を積極的に活用してください。
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（診療報酬等）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・作業療法士の養成において、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は教育に限界があります。実習教育でSCD・MSA患者と直接関われる機会を増やしてください。
 - 5.2. 教育機関において、早期から進行性神経難病を含めた難病教育実施等の充実化を図ってください。
6. 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）受給者証の更新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は診断確定時では軽症であっても必ず重症度が上がります。また進行抑制薬は、軽症の時ほど治療効果が高いといわれています。早期診断・早期治療のため、重症度Ⅰ以上で医療費助成の対象にしてください。
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。
 - 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。
 - 7.3. 重度訪問介護のヘルパー不足を解消してください。
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. 郵便投票の利用条件を要介護5ではなく要介護3より適用に法改正してください（投票）。

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 に対する高容量のユビキノール（還元型コエンザイム Q10）服用が承認申請された場合には、早期承認してください。参照：[東大病院 2023 年 4 月 14 日 プレスリリース](#)
 - ・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など、具体的な開発支援をお願いします。
 - ・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を教えてください。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。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きているのですが、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っていたら、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います。（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場所ですので、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います。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います。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。

昨年(2022年)の陳情では、厚労省は研究費の確保、大学の先生方との意見交換、省庁間での対応を行うとの回答がありましたが、他省庁からは回答がありませんでした。各項ごとにもう少し具体的な回答をいただければと思います。

- 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。国内での「条件付き早期承認」制度利用など、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相臨床試験が現在実施中です。厚生労働省から2023年3月24日付で「先駆的医薬品指定制度」の対象品目に指定されました。この指定獲得は、有効性が高く評価されてのことであり、治験の結果によっては、今後の第Ⅲ相試験後の申請→承認のプロセスが短縮され、一般のものよりかなり早く実用化されることとなる見込みです。対象品目に指定された既存薬で、一般的な短縮プロセスを示すものがあれば詳細を教えてください。
- 3 「ロバチレリン(KPS-0373)」の審査・承認にあたっては、希少難病のための制度である「条件付き早期承認制度」を適用し、一日も早く全国の患者に届けてください。また今後開発されるSCD・MSAの新薬についても、この制度を積極的に活用してください

2021年12月、SARAスコアで1点の効果が認められたロバチレリンが承認申請されました。PMDAではその解析方法が問題とされ、追加の臨床試験が求められているようです。しかしながら有効性が確認できた新薬が目前にあるにもかかわらず、さらに4年も待たねばならないなどは、これまで耐え忍んできた私たち患者や家族にとって到底甘受できることではありません。

厚労省運動失調症研究班の報告会でも、この疾患の治験の難しさが指摘されてきました。「同じ病型でも個性が強い」「プラセボ効果が出やすい」「精度の高いバイオマーカーが必要」などに加えて、半年や1年の薬剤投与期間では実薬群とプラセボ群の薬効差が出にくいことから、研究班の先生方からも緩徐進行性希少疾患にふさわしい治験のやり方を求める声があがっていました。一方、治験で偽薬を何年も使うことは医療倫理に反しますので、蓄積された自然歴データベースとの比較検証試験を活用すべきではないでしょうか。

このような稀少疾患の治療薬開発のために、平成29年に「医薬品条件付き早期承認制度」について厚労省の通知が出されました。これは患者数が少ない希少疾患や、治験に長期間を要する創薬について、探索的試験(Ⅱ相試験)後に審査・承認を行い、製販後に有効性・安全性の再確認等のために必要な調査(検証的試験等)を実施すること等を条件とする制度です。これを適用すれば、患者は通常審査より早くその薬を使うことができます。一方、厚労省はこの条件付き早期承認制度においても「探索的試験で有効性が十分確認できていること」が求められるとしています。しかしそもそもこの制度は、通常の治験

期間では十分な確認が得られない疾患のための制度ではないでしょうか。

今回のロバチレリンの審査・承認にあたっては、製販後の追跡調査を十分行って有効性を検証する「医薬品条件付き早期承認制度」を適用され、一日も早く全国の患者が使えるよう要望します。

近年、ゲノム研究が急速に進み核酸医薬や iPS 細胞による再生医療など、私たちの疾患にも症状改善にとどまらない根治薬開発のニュースが聞かれるようになりました。しかし今後の治験においても、短期間でめざましい成績は出にくいことが容易に想像できることから、脊髄小脳変性症や多系統萎縮症の創薬については「医薬品条件付き早期承認制度」を活用されることを望みます。

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（診療報酬等）をつくってください。

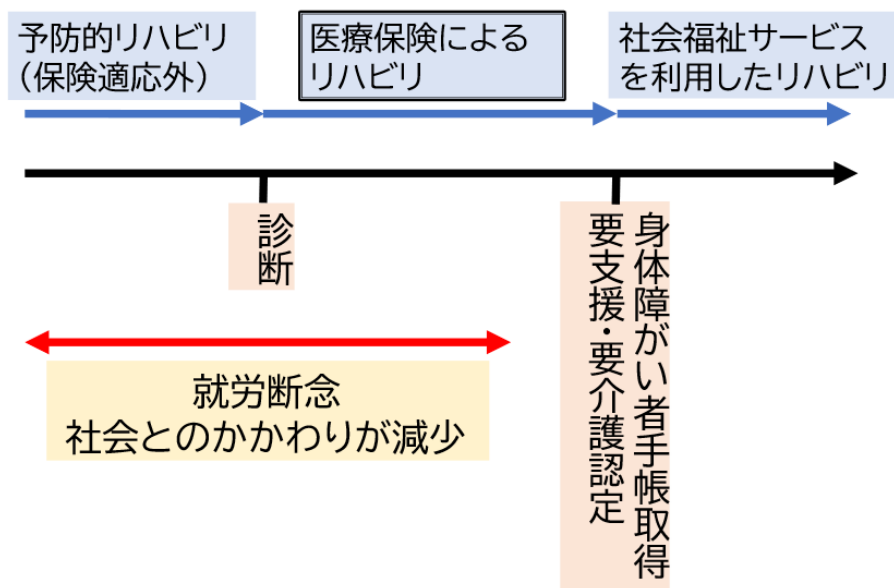
SCD・MSA の患者は、病状が進行して要支援・要介護認定を受ける、あるいは身体障がい者手帳を取得するほどになると、社会福祉サービス（介護保険、障害者総合支援法）を利用したリハビリテーションサービスを受けられます。そして診断を受けて間もない時期には社会活動を維持するため、医療保険によるリハビリ、特に通院しての外来リハビリが重要になります。しかしながら、SCD・MSA 患者より、外来リハビリの頻度が減る、改善がみられないため終了される、といった声を聞きます。

その理由としては、「先天性または進行性神経・筋疾患の患者は治療上有効とされるとの医学的判断により算定上限日数を超えて、疾患別リハビリテーションが算定可能」という点数表のルールが医療現場に徹底されていないからではないでしょうか。疾患別リハビリテーションの取り扱い.pdf

これでは自然に進行する病状のため、就労や外出といった社会とのかかわりを保ち続けるには限界があります。患者の側からは医療の専門知識に係ることについて、医師をはじめ医療従事者に強く訴えることはできません。そのため「別表第9の8：疾患別リハビリテーションの算定日数の上限の除外対象患者」「別表第9の9：疾患別リハビリテーション料に規定する別に厚生労働大臣が定める場合」について、課長通知を発出するなどして周知してください

また、進行性の神経・筋疾患に対するリハビリテーションは症状改善にとどまらず、一定の進行抑制効果があることが多くの論文で証明されています。厚生労働省として、外来リハビリを積極的に活用するよう、具体的に動いてください。

また、診療報酬の改定等、医療施設にも先天性または進行性神経・筋疾患にリハビリを処方しやすい環境を作ってください。



図：SCD・MSA の時間的経過と活用するリハビリテーション（就労断念、社会とのかかわりが減少する時期を延長させることが重要）

- 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。

現在、医療用 HAL®の保険適応疾患は脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、シャルコー・マリー・トゥース病、遠位型ミオパチー、封入体筋炎、先天性ミオパチー、筋ジストロフィーであり、CYBERDYNE 社より、2022 年 10 月 27 日付けで医療用 HAL®について、「2021 年 8 月 24 日に HTLV-1 関連脊髄症および遺伝性痙性対麻痺の適応追加に係る製造販売承認事項一部変更承認申請を提出していましたが、この度、承認の結果が通知されましたので、お知らせします」、とのプレスリリースがありました。SCD・MSAは適応に入っていません。動かすことは出来るのに、上手に動かすことが出来ない症状に対して、運動機能をアシストする医療用 HAL®は SCD・MSA のリハビリに有用です。早急に保険適応に向け、動いてください。

- 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。

SCD・MSA では身体の重心が取れなくなるバランス障害により移動が困難になり、手すりや壁を触れながら移動するといった、適切な感覚入力が必要になります。運動失調症の方が自立した生活を送るには、杖や歩行器などの歩行補助具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。自動車の自動運転技術では様々な道路状況を認知、判断しコントロールする技術があります。運動失調症に対しても身体の状況や周囲の環境をセンシングできる技術を取り入れた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・作業療法士の養成において、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は教育に限界があります。実習教育で SCD・MSA 患者と直接関われる機会を増やしてください。

理学療法士・作業療法士の養成カリキュラムにおいて「神経筋疾患」があり、国家試験でもその疾患の知識やリハビリテーションについて出題があります。しかしながら、臨床実習で SCD・MSA 患者と関わる経験があまりにも少ないと実感しています。臨床実習で進行性神経難病と関われる機会を増加するようにしてください。

- 5.2 教育機関において、早期から進行性神経難病を含めた難病教育の実施等の充実化を図ってください。

令和 3 年末で特定医療費（指定難病）受給者証所持者総数は 100 万人を超えています。人口比にすると約 1% になり、無視できない数であります。「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。発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの、が「難病」であるということ、その中に SCD・MSA のように緩徐進行性の病気もあること、さらに子どもが病気の親を介護するヤングケアラーの問題もあります。様々な問題を抱える「難病」について早期から考える機会をつくってください。

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

- 6 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）受給者証の更新手続きを簡素化してください。

患者会では毎年、受給者証の更新手続きの時期が近づくと、提出を求められる書類の多さや、役所

や保健所、病院など複数箇所の移動が大変だとの声が多く聞かれます。特に、一人暮らしの患者さんや高齢者だけの世帯から「更新手続きが不安だ、どうしたらいいか」という相談が増えています。また症状の進行で運転免許を返納した患者さんも手続きに不安を抱えています。

そもそも一人での移動が困難な神経・筋疾患の難病患者にとって、毎年更新手続きは肉体的にも精神的にも大きな負担となっています。私たちの疾患は重症度の改善はあり得ず、提出書類も昨年同様の方々が圧倒的です。そのため、提出書類をできるだけ少なくし、1箇所で、1回で手続きが終わるようにしてください。具体的には、

①課税証明（所得証明）書や住民票は、患者本人がいずれの公的保険であってもマイナンバーを届け出ることによって省略できるようにしてほしい。

②臨個票は患者を経由せず、主治医からオンライン送信できるようにしてほしい。

③提出する書類は、マイナンバーを記載した「申請書」、およびマイナンバーで個人情報にアクセスすることを了承する「同意書」の2種類にしてほしい。

2024年4月からはマイナンバーカードが保険証の代わりとなり、現行の健康保険証は廃止されます。したがって保険証の写しの提出は見直されると思います。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。大きなトラブルは無かったかと思います。更新時期も2年に一度にするなども検討してほしいです。

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、病氣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は診断確定時では軽症であっても必ず重症度が上がります。また進行抑制薬は、軽症の時ほど治療効果が高いといわれています。早期診断・早期治療のため、重症度Ⅰ以上で医療費助成の対象にしてください。

2022年5月30日の要望面談では、協議会から「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」ことを要望しましたが、厚労省からは「一定の基準に合致した方に関して医療費助成をするという枠組み（重症度分類）自体を根本的に変えるという検討は現状していない」との回答でした。

その一方で「疾患毎の事情は当然あるかと思うが、さまざまな疾患毎に科学的な知見は変わってきているわけで、いわゆる重症度分類のアップデートも進めているところ。それぞれの疾患毎の科学的知見に基づき、重症度分類の中に入るように、引き続き検討させていただきたい」との回答で、どのレベルから重症と判断するかは疾患ごとで変わる可能性を示唆されました。

そこで、SCD・MSAについては以下の特徴から、重症度Ⅰ以上で認定してください。

①診断時は軽症であっても重症度は必ず上がり、不可逆性であること

②期待される新薬はどれも軽症の時期の治療効果が大きいこと

軽症であっても制度の対象となる「軽症者特例」がありますが、その条件となる前年1年間の自己負担額が大きいと、治療を躊躇せざるを得ないことを危惧します。

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。

以前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日時点：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

・2022年4月1日時点：45都道府県（81医療機関）、難病診療分野別拠点病院については25道

府県（74 医療機関）※2022 年（令和 4 年）5 月 1 日 厚労省 厚生科学審議会資料より

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。

神経難病の患者は、病気の進行により人工呼吸器や胃ろうなどの高度な医療的な処置を余儀なくされます。医療的な理由で老人ホームへの入所を断られた場合に、最後に入る施設であった「介護療養型医療施設」があります。厚労省は「介護療養型医療施設」を廃止し【2024（令和 6）年 3 月まで移行期間】、「介護療養型老人保護施設」や「介護医療院」に転換をはかっていますが、「[介護医療院](#)」の施設数は都道府県によりばらつきがあります。安心して介護を受けられる施設が増えるように助成してください。

7.3 重度訪問介護のヘルパー不足を解消してください。

全国の重度訪問介護事業所は 2 万 1327 ありますが、実際に使われたことを示す各都道府県の国民健康保険団体連合会の合計の実績は 7321 事業所（いずれも 2020 年：厚生労働省調べ）にとどまっています。約 3 分の 2 は、重訪事業所として登録しながらも実際には利用されていないことになります。

利用申請しても自治体職員に理解がなく、利用を拒否されたりします。最大の問題は、ヘルパー不足が原因で利用者からの支援依頼の多くを事業者側が断念していることです。継続的な処遇改善を行うなど、対策を講じてください。

※毎日新聞：2023/4/18 07:30 記事より

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）。

障害者法定雇用率の対象にならなければ、実質、障害者雇用枠での就労はできません。登録者証が発行される軽症者も、特定医療費受給者証保持者も、就職支援を受けたとしても就労しづらい状況は何も変わりません。

8.2 郵便投票の利用条件を要介護 5 ではなく要介護 3 より適用に改正してください（投票）

投票所まで行くのが難しい人のために、自宅で投票用紙に記入し、郵送で投票する「郵便投票」制度があります。私たちの疾患は、外出困難で投票に行くことができない患者がたくさんいるにも関わらず、利用条件が要介護 5 となっているため、制度を利用できません。

※NHK：[郵便投票の壁](#)：2023 年 3 月 31 日 20 時 18 分

以上