

第2回ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ資料
(2024年2月14日)

指定難病と小児慢性特定疾患 に占める遺伝性疾患

国立成育医療研究センター 五十嵐隆

遺伝子が原因となる疾患

疾患	遺伝性疾患	多発性稀少疾患	がん
疾患の主な成因	多くは単一遺伝子の異常による疾患 (異なった遺伝子の異常が同様の表現形をもたらす事がある。)	複数の遺伝子の異常や遺伝子の発現量の変化が組み合わさって発症する。	体細胞遺伝子に新規変異が生じて発症。 一部は遺伝性 (体細胞のみならず生殖細胞にも変異が存在)。
註	常染色体潜性(劣勢)遺伝疾患の表現型はほぼ同一。常染色体顕性(優勢)遺伝疾患やX染色体性疾患では表現型が一致しないことが少なくない。	病態発症に関与する遺伝子の発現量の違いの集合として、疾患が発症(eQTL: expression quantitative trait loci 量的形質遺伝子座の関与)。	肺がんの様に強力なdriver mutant geneが単一で疾患の原因になるものから、mutant geneが複数組み合わせることが原因になるものまで多彩。

指定難病と小児慢性特定疾病の制度上の比較

	特定医療費（難病）	小児慢性特定疾病医療費 （小児慢性特定疾病）
根拠法	難病の患者に対する医療費に関する法律	児童福祉法
対象疾病数 （2023年）	338疾患	788疾患（848疾患）
対象者	年齢制限なし	18歳未満 （ただし、引き続き治療が必要と認定された場合には20歳未満まで）
自己負担	医療保険の自己負担分に応じて 公費助成（負担額の上限あり）	医療保険の自己負担分に応じて 公費助成（負担額の上限あり） （難病医療費助成の自己負担額の1/2）
国庫負担率	負担割合： 国 1/2、都道府県 1/2	負担割合： 国 1/2、都道府県 1/2
医療費負担 金分の予算 （2023年度）	1.276億円	167億円

指定難病と小児慢性特定疾病の対象疾患の 不同一性:小児慢性特定疾病から見た場合

(盛一享徳、他:「成育医療からみた小児慢性特定疾病対策のあり方に関する研究」分担報告書、
2022年)

小児慢性特定疾病：788 疾患
(カウントの仕方により848疾患とも。
実質 791 疾患に包括的病名57 疾患を含む)

指定難病：338疾患

指定難病と対応がある	指定難病と一部対応がある	指定難病と対応がない
403疾患(48%)	27疾患(3%)	418疾患(49%)

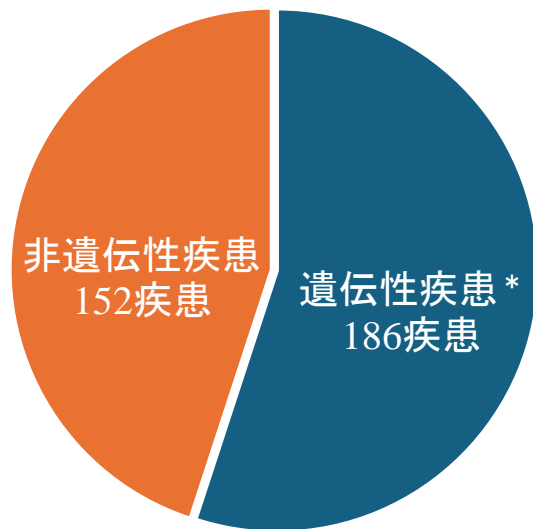
指定難病に該当しない小児慢性特定疾病数

疾患群	小児慢性特定疾病の対象 疾病数	左記のうち指定難病にも該当 する疾病数
1 悪性新生物	86	0 (0%)
2 慢性腎疾患	47	20 (43%)
3 慢性呼吸器疾患	14	6 (43%)
4 慢性心疾患	93	23 (25%)
5 内分泌疾患	82	35 (43%)
6 膠原病	23	21 (91%)
7 糖尿病	6	1 (17%)
8 先天性代謝異常	125	90 (72%)
9 血液疾患	47	14 (30%)
10 免疫疾患	49	45 (92%)
11 神経・筋疾患	97	68 (70%)
12 慢性消化器疾患	44	18 (41%)
13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	22 (65%)
14 皮膚疾患	15	12 (80%)
15 骨系統疾患	17	6 (35%)
16 脈管系疾患	9	3 (33%)
合計	788	384 (49%)

指定難病に占める遺伝性疾患

黒澤健司：令和5年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究」班、2023

指定難病338疾患に占める
遺伝性疾患(55%)

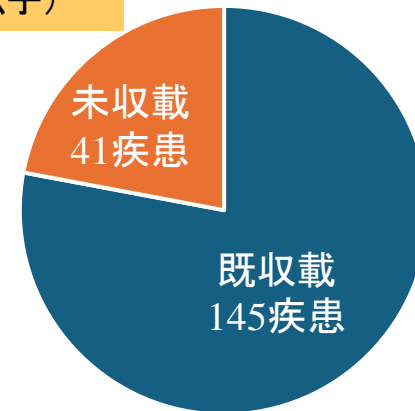


* 原因遺伝子・染色体が明記

- 1050遺伝子はシーケンス(パネル)で検査可能
- その79%は保険収載

遺伝学的検査が保険適応
になっている遺伝性疾患
と考えられる指定難病(78%)

- シーケンスで
対応可能な38疾患
(225遺伝子)

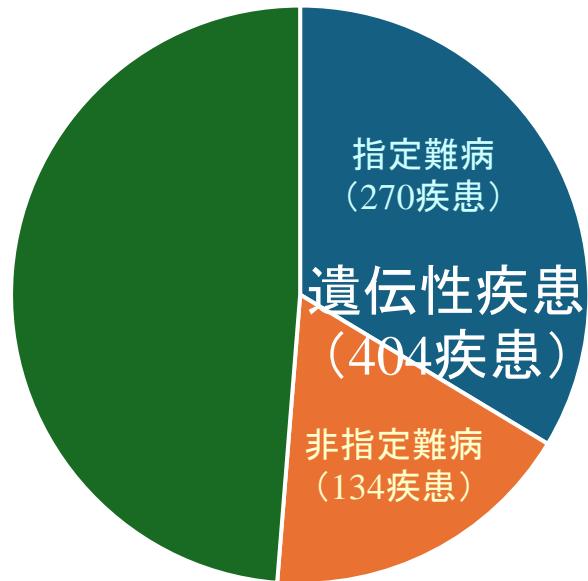


- シーケンスで対応可能 131疾患(831遺伝子)
- FISH・メチル化解析・リピート解析 14疾患

小児慢性特定疾病に占める遺伝性疾患

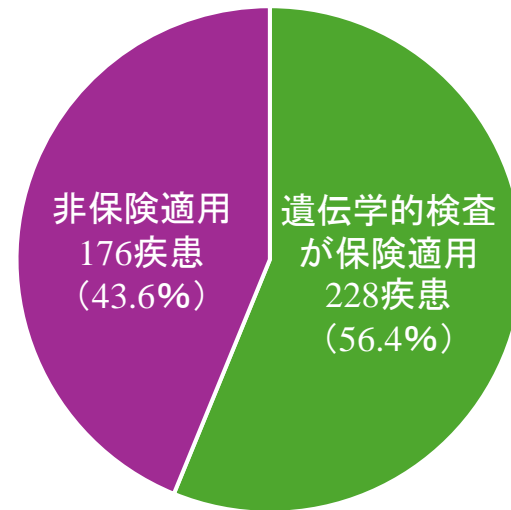
黒澤健司：令和5年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「小児慢性特定疾病における医療・療養支援および疾病研究の推進に関する研究」班、2023

小児慢性特定疾病788疾患における遺伝性疾患の割合(57%)



遺伝子数：1398遺伝子

遺伝学的検査が保険適用になっている遺伝病と考えられる小児慢性特定疾患の割合(56%)



ヒトの遺伝子数と遺伝性疾患

ヒトの遺伝子数: 26,827

遺伝性疾患: 9,955

明らかにになった病因遺伝子: 6,701

(2023年8月、OMIM[®])

OMIM[®]: Online Mendelian Inheritance in Man

遺伝学的検査が保険適応とされている 遺伝性疾患は遺伝疾患と考えられる小児 慢性特定疾患の56%(228疾患)のみ

- 9,655の遺伝性疾患が同定され、6,701の病因遺伝子が同定され(2023年8月、OMIM®)、毎年約270の遺伝性疾患が発見されている。
- 小児慢性特定疾患として遺伝学的検査が保険適応されている疾患は228疾患(遺伝性疾患である小児慢性特定疾患404疾患の56%)しかなく、**大多数の遺伝性疾患の遺伝学的検査が保険適応になっていない状況。**

まとめ

- **指定難病338疾患**のうち遺伝性疾患は55%(186疾患)を占める。そのうち、145疾患(78%)の遺伝学的検査が保険適応となっている。
- **小児慢性特定疾患788疾患**(数え方によっては848疾患)のうち、遺伝性疾患は57%(404疾患)を占める。そのうち、228疾患(56%)の遺伝学的検査が保険適応。
- 遺伝性疾患として約1万の疾患が現在同定され、その約2/3の病因遺伝子が同定されている。
- 遺伝性疾患の多くは「指定難病」にも「小児慢性特定疾患」にも指定されていない。
- 既存あるいは病名として確立していない**遺伝性疾患**の正確な診断に、**ゲノム解析は不可欠**である。