

<巻頭言>

林謙治

国立保健医療科学院院長

この度、本誌編集委員会が「未分類疾患の情報集約」という難しいテーマで特集を組むことになったが、その経緯について若干解説が必要と思われるので筆をとった次第である。

日本には難病という概念があり、その定義は必ずしも明確ではないが昭和47年の「難病対策要綱」により行政上明確にされた。患者数がほぼ5万人以下の原因が不明の疾患で、慢性の経過をたどり現在のところ有効な治療法が確立されておらず、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない一連の疾病群を指している。この枠組みはかつて原因が不明であったスモン病の病因究明と患者の救済策がひな型になり、その後研究と救済面が逐次拡張されるなかで現在のようなかたちになっている。

難病患者にとって治療法が確立されていないのは至極残念のことに違いないが、せめて診断がもっと早くつけばより高いQOLを維持できたではないかと思うのは当然である。一方、一般の医師にとって難病は治療困難であるのみならず、稀少疾患でもあるので症例に遭遇する機会が少なく、結局患者の診断がつくまで数年経過することが珍しくない。欧米では難病というカテゴリーを設けていないが、いわゆる稀少疾患とされる病気は6,000とも8,000種類あると言われている。稀な疾患であるがゆえに治療法の開発も遅れるという側面も見逃せない。

平成21年より科学院の研究グループは難病の早期診断を促進するにはどのような医療システムを構築すべきかについて検討してきた。そのなかで稀少疾患であることを直接診断するよりもむしろ除外診断のほうが早道ではないかという議論があった。そのためにはCommon Diseasesを正確に診断でき、それに該当しない疾病群を新たにプールする情報システムの構築が必要ではないかという発想である。

アメリカのNIHにOffice of Rare Diseasesという部署があり、医療機関で診断がつかないケースを集約している。NIHの専門家でも診断がつかない場合、ラボ部門に遺伝子解析を依頼し、果たして未分類疾患であるかどうかを確認している。このシステムの究極の目的は治療法の開発にあるが、国の役割は製薬会社など民間部門ではなかなか腰が上がりえない公益事業を担うところにあると考えられている。また、薬が開発される過程で稀少疾患がゆえに臨床治験例の確保が難しく、ここに国際共同治験の考え方が生まれてくる。こうした一連の戦略的アプローチなしには稀少疾患への対応は困難であることはいうまでもない。本特集は科学院が現在取り組んでいる「難病対策のあり方に関する研究」の方向性を導いた事前調査の内容をまとめたものである。

もう1つの特集は「公衆衛生情報研究協議会」の年次例会で発表された主要な演題から抜粋した論文である。当協議会は地方衛生研究所が行っている疫学・情報関連の研究発表、意見交換をする目的で組織されたものであり、科学院が事務局をつとめている。近年、地方衛生研究所は検査の技術的検討のみならず疫学・情報関連の研究にも高い関心をもっており、本特集の論文を一読して頂ければ、その実用性および水準の高さに気づかれるであろう。