

# 厚生科学審議会疾病対策部会 第8回難病対策委員会

## 議事次第

日時：平成21年2月10日

14:00～16:00

場所：厚生労働省省議室

### 1. 開会

### 2. 議事

(1) 平成21年度における難病対策関連予算について

(2) その他

### 3. 閉会

### <配布資料>

資料1	平成21年度難病対策関係予算(案)の概要
資料2	難治性疾患克服研究事業予算額の推移
資料3	難治性疾患克服研究事業の対象疾患
資料4	難病の研究事業と追加への要望
資料5	難治性疾患克服研究事業の概要
資料6	難治性疾患克服研究事業の展開

参考資料1 厚生科学審議会疾病対策部会運営細則

参考資料2 厚生労働科学研究費補助金公募要項(抄)

## 平成 21 年度難病対策関係予算（案）の概要

平成 21 年度予算額（案）

## ◎難病対策の推進

1, 587 億円

難治性疾患に関する調査・研究の推進により、治療法等の確立と普及を図るとともに、難病相談・支援センター事業の充実等により、地域における難病患者の生活支援等の推進を図る。

## ○難治性疾患克服研究事業

100 億円

根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより、病状の進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者の療養生活の質の向上を図る。

## ○特定疾患治療研究事業

229 億円

原因が不明であって、治療法が確立していない特定疾患に関する医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。

※ 当該事業は、平成 21 年 5 月から高額な医療費については、一部を医療保険で対応する。なお、患者の自己負担部分については、従前のおり変わらないものである。

## ○難病相談・支援センター事業

275 百万円

難病患者のもつ様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる「難病相談・支援センター」を設置し、地域における難病患者支援対策を一層推進する。（47 箇所）

## ○難病情報センター事業

43 百万円

難病患者や家族の療養上の悩みや不安に適確に対応し、その療養上の一層の支援を図るため、難病患者・家族や医療関係者に対する最新情報の提供等を行う難病情報センターの充実を図る。

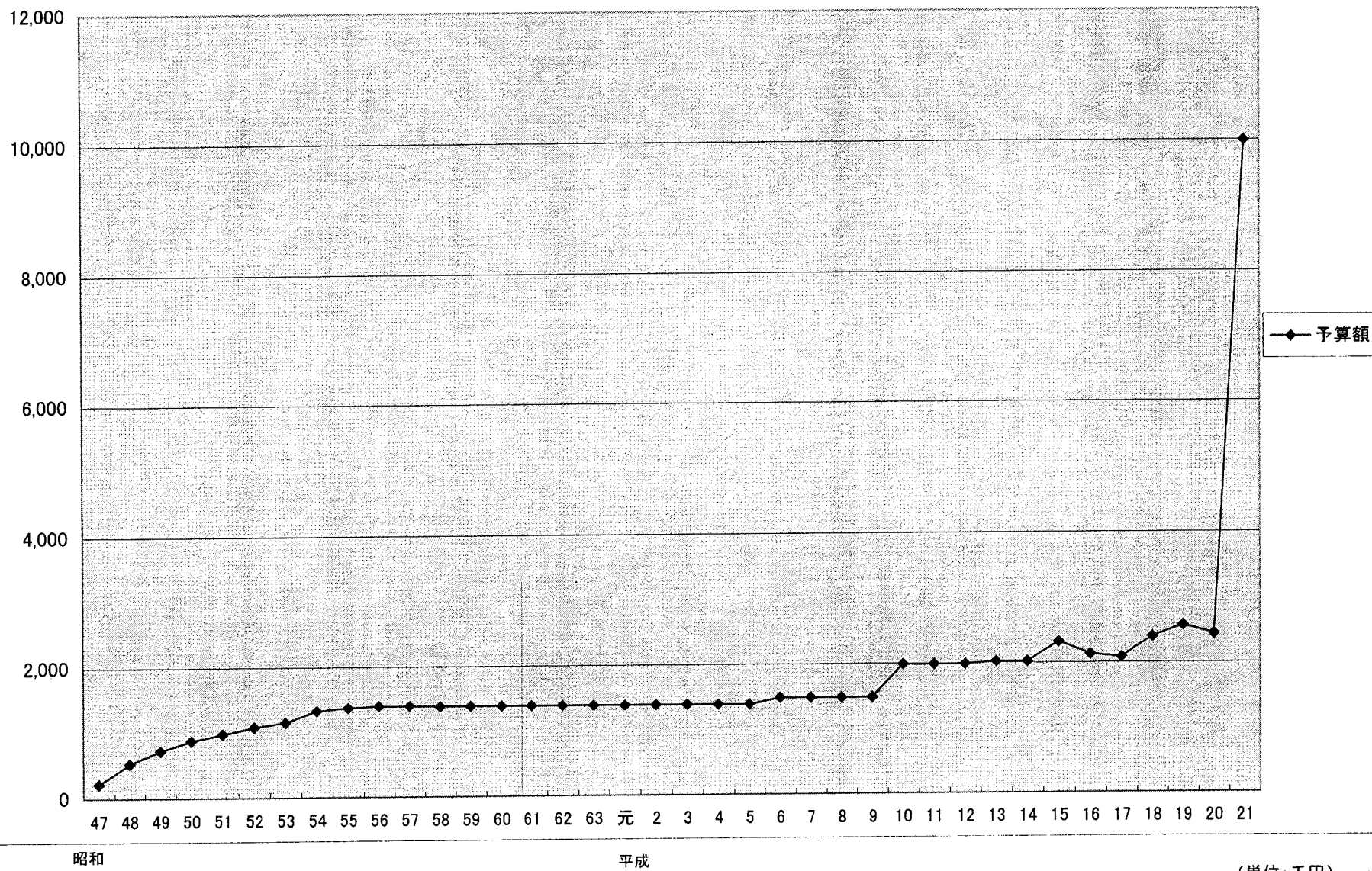
## ○難病患者等居宅生活支援事業

207 百万円

地域における難病患者等の日常生活を支援することにより、難病患者等の自立と社会参加を促進する。

# 難治性疾患克服研究事業予算額の推移

百万円



(単位: 千円)

血液系	特発性造血障害	〇再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髓異形成症候群）、骨髓線維症
	血液凝固異常症	〇特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	〇原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	〇大動脈炎症候群（高安動脈炎）、〇ビュルガー病（バージャー病）、〇結節性動脈周囲炎、〇ウェグナー肉芽腫症、〇悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	〇全身性エリテマトーデス（SLE）、〇皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	〇ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	PRRF分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、 <b>下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症</b>
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症
	アミロイドーシス	〇アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	〇クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、〇ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、〇致死性家族性不眠症、〇亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	〇脊髄小脳変性症、〇シャイ・ドレーガー症候群、〇線条体黒質変性症、〇副腎白質ジストロフィー、ペルオキシソーム病
	神経変性疾患	〇筋萎縮性側索硬化症（ALS）、〇パーキンソン病、〇進行性核上性麻痺、〇大脳皮質基底核変性症、〇ハンチントン病、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、 <b>原発性側索硬化症、有棘赤血球舞踏病</b>
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	〇ライソゾーム病、ペルオキシソーム病
	免疫性神経疾患	〇多発性硬化症、〇重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多発限局性運動性末梢神経炎（レイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロウ・フカセ症候群）、 <b>HTLV-1関連脊髄症（HAM）</b>
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	〇モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	〇網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	〇特発性拡張型（うっ血型）心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、〇ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺炎患	〇特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、〇サルコイドーシス
	呼吸不全	〇原発性肺高血圧症、〇特発性慢性肺血栓栓症（肺高血圧型）、若年性肺気腫、ヒストオサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、肺リンパ脈管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	〇潰瘍性大腸炎、〇クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	〇原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、〇難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	〇バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性膵疾患	〇重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	〇表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、〇膿疱性乾癬、〇天疱瘡、 <b>先天性魚鱗癬様紅皮症</b>
	強皮症	〇強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	〇混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	〇神経線維腫症Ⅰ型（レックリング・ハウゼン病）、〇神経線維腫症（Ⅱ型）、結節性硬化症（プリングル病）、色素性乾皮症（XP）
	重症多形滲出性紅斑	重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	〇後縦靱帯骨化症、〇広範脊柱管狭窄症、黄色靱帯骨化症、前縦靱帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	特発性大腿骨頭壊死症	〇特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	〇スモン

# 難病の研究事業と追加への要望

[患者団体等から研究事業への追加の要望のある疾患]

- ・腹膜偽粘液腫
- ・1型糖尿病
- ・一次性ジストニア
- ・反射性交感神経ジストロフィー(RSD)
- ・狭窄性細気管支炎
- ・肺胞蛋白症
- ・強直性脊椎炎
- ・線維筋痛症
- ・再発性多発軟骨炎
- ・胆道閉鎖症
- ・エーラス・ダンロス症候群
- ・von Hippel-Lindau 病
- ・Prader-Willi 症候群
- ・マルファン症候群
- ・多種類化学物質過敏症
- ・混合型血管奇形
- ・シャルコー・マリー・トゥース病
- ・軟骨無形成症
- ・フェニルケトン尿症
- ・遠位型ミオパチー
- ・慢性疲労症候群
- ・小児交互性片麻痺
- ・ラスマッセン症候群

要望  
検討

## 難治性疾患克服研究事業 (123疾患)

希少性(患者数5万人未満)・原因不明・治療方法未確立・生活面への長期の支障という4要件を満たす疾患から選定

- ※黄色靭帯骨化症
- ※拘束型心筋症
- ※肥大型心筋症
- ※肺リンパ脈管筋腫症(LAM)
- ※ミトコンドリア病
- ※脊髄性進行性筋萎縮症
- ※球脊髄性筋萎縮症
- ※スティーブンス・ジョンソン症候群  
(急性期のみ対象)
- ※間脳下垂体機能障害(一部対象)
- ※慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP)
- ※家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)

※印は既に患者団体等から特定疾患治療研究事業への追加要望があるもの

- シェーグレン症候群
- 溶血性貧血
- 難治性ネフローゼ症候群
- 進行性骨化性線維異形性症(FOP) \*
- 色素性乾皮症(XP) \* など

## 特定疾患治療研究事業 (45疾患)

<医療費助成の対象>

さらに、治療困難で医療費が高額なため研究推進のため医療費助成が必要な疾患から選定

- パーキンソン病
- 潰瘍性大腸炎
- 全身性エリテマトーデス
- 筋萎縮性側索硬化症(ALS) など

要望

## H21追加予定(7疾患)

- ・下垂体機能低下症
- ・クッシング病
- ・先端肥大症
- ・原発性側索硬化症
- ・HTLV-1関連脊髄症(HAM)
- ・有棘赤血球を伴う舞踏病
- ・先天性魚鱗癬様紅皮症

\*平成19年度追加

## 難治性疾患克服研究事業の概要

## 1. 概 要

原因が不明であって、治療方法が確立していない、いわゆる難病の中でも積極的に研究を推進する必要がある疾患について、調査研究、重点的研究、横断的研究からなる研究事業を行っている。

## 2. 対象疾患

いわゆる難病の中でも、次の4要素(①～④)を満たす疾患の中から、学識者から成る特定疾患対策懇談会の意見を聞いて選定している。現在、123疾患が対象となっている。

①希少性：患者数が有病率からみて概ね5万人未満の患者とする。

②原因不明：原因又は発症機序(メカニズム)が未解明の疾患とする。

③効果的な治療方法未確立

完治に至らないまでも進行を阻止し、又は発症を予防し得る手法が確立されていない疾患とする。

④生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)

日常生活に支障があり、いずれは予後不良となる疾患或いは生涯にわたり療養を必要とする疾患とする。

## (参考) 特定疾患治療研究事業

難治性疾患克服研究事業の対象疾患の中から、特に治療が極めて困難であり、かつ、医療費も高額である疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る目的で行っている。対象疾患については、学識者から成る特定疾患対策懇談会の意見を聞いて選定しており、現在、45疾患が対象となっている。

1) 実施主体 都道府県

2) 補助の内容 特定疾患の治療費について社会保険各法の規定に基づく自己負担の全部又は一部を毎年度の予算の範囲内で補助

3) 患者自己負担

所得と治療状況に応じた段階的な一部自己負担あり

上限額 入院 0～23,100円/月

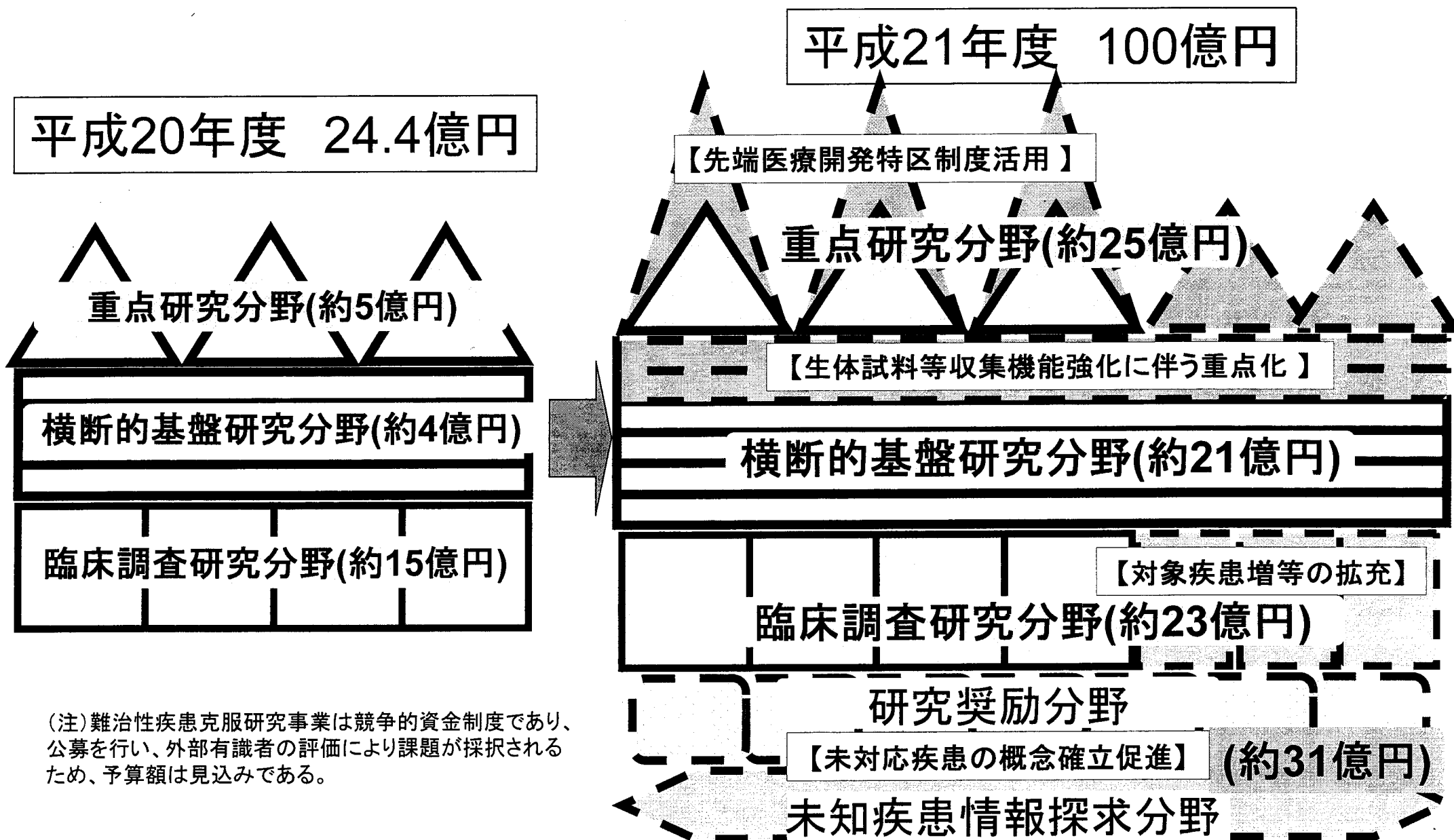
外来等 0～11,550円/月

※対象者が生計中心者である場合は上記金額の1/2

# 難治性疾患克服研究事業の展開

厚生労働省健康局疾病対策課

# 平成21年度の方方向性



(注)難治性疾患克服研究事業は競争的資金制度であり、公募を行い、外部有識者の評価により課題が採択されるため、予算額は見込みである。



# 重点研究分野

- これまで、難治性疾患の克服のために早期診断法・根治的治療法などの開発に取り組んできたところ。
  - 近年のヒトゲノム解析技術や幹細胞生物学等の医学・生物学の進展はめざましく、難治性疾患への再生医療やバイオ医薬品等の応用が期待されている。
  - このような背景の下、先端医療開発特区制度（スーパー特区制度）を活用し、臨床研究・臨床への橋渡し研究の段階にある画期的診断・治療法の開発に、資金を集中的に投資し、実用化を加速する。
- ※ 先端医療開発特区制度とは、最先端の再生医療、医薬品・医療機器の開発を行う先端医療研究拠点を中核とした他の研究機関や企業との複合体を選定し、その複合体に対して研究資金の特例や規制を担当する厚生労働省との並行協議等を試行的に運用し、研究開発の促進を図ることを目的とする制度。（京都大学他、24複合体が選定されている）

# 横断的基盤研究分野

- 難治性疾患の原因解明、治療法開発研究においては、当該疾患の生体試料(血液、細胞、遺伝子等)が必要である。
- 生体試料の収集のためには、患者さんの協力が必要であるが、直接の接点がない製薬企業等はなかなか研究に参画することが出来ない。
- 特に希少である疾患に関しては、医学研究者ですら入手することは困難である。
- このため、わが国の研究資源として広く活用していくために、現在の研究体制を基盤として、細胞・遺伝子・組織バンク等を整備する。

# 臨床調査研究分野

- 難治性疾患に対する診断・治療法開発のためには、まず、疾患関連遺伝子等の原因や患者数・好発年齢等の実態を明らかにしていく必要がある。
  - これまで123疾患を対象に全国の専門家が組織的に研究班を編成し、研究に取り組んで、原因や実態を明らかにし、標準的な診断・治療法の普及が促進されてきた。
  - さらに、ある程度の疾患概念が確立している疾患について、患者データ等の収集・解析を促し、治療研究の基盤を整備する。
- ※ 平成20年度に開催された特定疾患対策懇談会では、7疾患(下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病、HTLV-1関連脊髄症、先天性魚鱗癬様紅皮症)の追加が提案されたところ。

# 研究奨励分野

- 特に希少性が高く、他の研究資金を得ることが困難であり、企業や研究者の取り組みの対象となりにくいために、未だ実態が不明な疾患が数多くある。
- これまで研究が行われていない難治性疾患について、診断基準の作成、統一的な基準を用いた患者数の把握などを通じ、まずは疾患概念の確立を目指す。
- 一定の診断基準がある疾患については、実態把握、統一的な治療指針の作成を目指す。
- なお、出来る限り多くの疾患に研究の機会を設けるため、対象疾患は固定せず、一定期間内に診断基準等を作成いただくこととする。

# 未知疾患情報探求分野

- 数千に及ぶ難治性疾患がある中で、現在、研究に取り組まれているのは百数十疾患である。
- 特に、極めて希少な疾患については、診断が確定するまでに長期間要する場合や、複数の医療機関の受診を余儀なくされる場合、あるいは診断そのものが確定しない場合さえも起こりうる。
- これらの極めて希少な疾患については、現時点では研究班を組織することさえも困難な場合がある。
- まずは患者情報の収集、解析などを行い、一定の疾患像を整理し、疾患概念の確立へとつなげる。

# 難治性疾患克服研究事業の全体像(各分野の役割)

先端医療開発特区制度活用(重点研究分野) = 治療法開発

例) 変化のあった遺伝子に対して正常な遺伝子を導入(遺伝子治療)すると症状が改善

横断的基盤研究分野

= 生体試料等の収集

例) 患者の遺伝子を製薬企業等に提供し、医薬品開発を共同で取り組む

例) 1週間おきに発熱を繰り返す、発熱の前に頭痛のある患者の遺伝子には共通の変化があった

臨床調査研究分野

= 難病のメカニズムの解明

例) 1週間おきに発熱を繰り返す症例を集めると、発熱の前に頭痛が必ずあることが分かった

研究奨励分野

= 難病の疾病概念の確立

例) 1週間おきに発熱を繰り返す疾患があるが、今までの概念では説明できない

未知疾患情報探求分野

= 新たな難病を発見

# 難治性疾患克服研究事業の方向性

合計 100億円

**(重点研究分野)**  
革新的診断・治療法開発

スーパー特区を活用した革新的診断・治療法開発

拡充

5億円→25億円

**(横断的基盤研究分野)**  
疾患横断的に病因・病態解明の研究

生体試料(血液・細胞等)収集提供

拡充

4億円→21億円

**(臨床調査研究分野)**  
現在、123疾患について原因の究明等の研究

130疾患を対象に

拡充

希少性・原因不明・治療方法未確立・生活面への長期の支障(4要件)を満たす疾患

15億円→23億円

**(研究奨励分野)**  
100疾患程度を対象に疾患概念の確立を目指す研究

原因不明の難治性疾患であって希少疾患であると考えられるが、実態が明らかでない疾患

**(未知疾患情報探求分野)**  
その他のいわゆる難病を対象に情報収集、解析を行い疾患概念の確立につなげる

既存の診断基準等を活用しても従来の疾患概念に該当しない疾患

31億円 新規(未対応の疾患への対応)

(注) 難治性疾患克服研究事業は競争的資金制度であり、公募を行い、外部有識者の評価により課題が採択されるため、予算額は見込みである。

厚生科学審議会疾病対策部会運営細則

(平成十三年二月二十三日 疾病対策部会長決定)

厚生科学審議会運営規程(平成十三年一月十九日厚生科学審議会決定)第十条の規定に基づき、この細則を制定する。

(委員会の設置)

第一条 厚生科学審議会疾病対策部会(以下「部会」という。)に、その定めるところにより、委員会を置く。

(委員会の構成)

第二条 委員会は、厚生科学審議会の委員、臨時委員又は専門委員の中から部会長が指名する者(以下「委員会委員」)により構成する。

(委員長の指名)

第三条 委員会に委員長を置く。委員長は、委員会委員の中から、部会長が指名する。

(会議等)

第四条 委員会は、委員長が招集する。

2 委員長は、委員会を招集しようとするときは、あらかじめ、期日、場所及び議題を委員会委員に通知しなければならない。

3 委員長は、会務を総理し、議長として委員会の議事を整理する。

4 委員長に事故があるときは、委員会委員のうちからあらかじめ委員長が指名した者がその職務を行う。

(会議の公開)

第五条 委員会(第七条に規定するものを除く。以下次条において同じ。)の会議は公開とする。ただし、公開することにより、個人情報保護に支障を及ぼすおそれがある場合又は知的財産権その他個人若しくは団体の権利利益が不当に侵害されるおそれがある場合に

は、委員長は、会議を非公開とすることができる。  
2 委員長は、会議における秩序の維持のため、傍聴人の退場を命ずるなど必要な措置をとることができる。

(議事録)

第六条 委員会における議事は、次の事項を含め、議事録に記載するものとする。

- 一 会議の日時及び場所
- 二 出席した委員会委員の氏名
- 三 議事となつた事項

2 議事録は、公開とする。ただし、個人情報の保護に支障を及ぼすおそれがある場合又は知的財産権その他個人若しくは団体の権利利益が不当に侵害されるおそれがある場合には、委員長は、議事録の全部又は一部を非公開とすることができる。

3 前項の規定により議事録の全部又は一部を非公開とする場合には、委員長は、非公開とした部分について議事要旨を作成し、これを公開しなければならない。

(部会の定める委員会に係る取扱)

第七条 部会の定める委員会の会議については、第五条第一項ただし書の趣旨を踏まえ、非公開とすることができる。ただし、委員長は、前条第二項ただし書及び第三項の趣旨を踏まえ、議事要旨を作成し、これを公開しなければならない。

(部会の庶務)

第八条 部会の庶務は、厚生労働省健康局疾病対策課において総括し、及び処理する。

(雑則)

第九条 この細則に定めるもののほか、部会又は委員会の運営に必要な事項は、部会長又は委員長が定める。



平成 21 年度

厚生労働科学研究費補助金公募要項（抄）

（4）難治性疾患克服研究事業

＜事業概要＞

原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者のＱＯＬの向上を図ることを目的とする。

＜新規課題採択方針＞

難治性疾患の克服に向け、研究奨励分野（仮称）においては、特定疾患調査研究分野の範疇には含まれていない、いわゆる難病について、実態を把握するための研究を行う。また全体として、他の研究資金を得ることがより困難と考えられる希少性の高い疾患を優先する。

※特定疾患調査研究分野の疾患（130疾患）

脊髄小脳変性症、シャイ・ドレーガー症候群、モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）、正常圧水頭症、多発性硬化症、重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー（ルイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロウ・フカセ症候群）、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、パーキンソン病、ハンチントン病、進行性核上性麻痺、線条体黒質変性症、ペルオキシソーム病、ライソゾーム病、クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、致死性家族性不眠症、亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）、後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症、特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症、網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症、突発性難聴、特発性両側性感音難聴、メニエール病、遅発性内リンパ水腫、PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、中枢性摂食異常症、原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）、偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症、再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）、特発性血小板減少性紫斑病、IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎、肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、Fabry病、家族性突然死症候群、原発性高脂血症、特発性間質性肺炎、サルコイドーシス、びまん性汎細気管支炎、潰瘍性大腸炎、クローン病、自己免疫性肝炎、原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害、膵嚢胞線維症、重症急性膵炎、慢性膵炎、アミロイドーシス、ベーチェット病、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病、高安病（大動脈炎症候群）、ビュルガー病、結節性多発動脈炎、ウェゲナー肉芽腫症、アレルギー性肉芽腫性血管炎、悪性関節リウマチ、

側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群、強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬、原発性免疫不全症候群、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、原発性肺高血圧症、慢性肺血栓栓症、混合性結合組織病、神経線維腫症Ⅰ型（レックリングハウゼン病）、神経線維腫症Ⅱ型、結節性硬化症（プリングル病）、表皮水疱症、膿疱性乾癬、天疱瘡、大脳皮質基底核変性症、重症多形滲出性紅斑（急性期）、肺リンパ管筋腫症（LAM）、進行性骨化性線維異形成症（FOP）、色素性乾皮症（XP）、下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病（有棘赤血球舞蹈病）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）、先天性魚鱗癬様紅皮症、スモン

研究費の規模：（１）１課題あたり3,000千円～5,000千円（１年あたりの研究費）  
（２）１課題あたり4,000千円～20,000千円（１年あたりの研究費）

研究期間：１～３年

新規採択予定課題数：（１）５０～１００課題程度  
（２）７０～１３０課題程度

## <公募研究課題>

### 【一般公募型】

#### （１）横断的基盤研究分野

臨床調査研究や他の先端的厚生労働科学研究（ヒトゲノム・遺伝子治療研究、免疫・アレルギー研究等）における研究者との情報交換、技術的支援等の連携のもと、特定疾患に係る基盤的・基礎的な科学的根拠を集積・分析し、医療に役立てることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

##### ① 生体試料等の収集に関する研究（仮称）

（２１２１０１０１）

#### （留意点）

上記の特定疾患調査研究分野に含まれる疾患について、患者への適切な説明及びそれに基づく患者からの同意取得の下、生体試料等を収集し、ヒト細胞・遺伝子・組織バンク等に当該試料等を提供し、もって、当該疾患に関する共同研究等を加速させ、革新的な治療法・診断法の開発に資するものとする。

なお、ヒト細胞・遺伝子・組織バンク等については、品質管理が厳格に実施されていること及び公平に提供されていることを担保すること。また、収集し、提供した生体試料等についての情報を広く公開する体制を確保すること。さらに、臨床調査研究分野に関連する領域の研究班がある場合には、既存の研究班との連携を図ること。

#### （２）研究奨励分野（仮称）

上記の特定疾患調査研究分野に含まれておらず、「希少性（おおむね5万人未満）・原因不明・効果的な治療方法未確立・生活面への長期にわたる支障」という4要素を満たす疾患（満たす可能性がある場合を含む）であり、臨床調査研究班等により組織的・体系的に研究が行われてこなかった疾患について、医療関係者等の関心を高め、患者や病態の実態把握等を目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているものは対象としない。

② 疾病の診断基準等作成のための奨励研究（仮称）

（ 2 1 2 1 0 2 0 1 ）

（留意点）

研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織する。明確な診断基準が存在しない場合には、その診断基準の作成及び当該基準に基づいた患者数の把握を行う。診断基準が存在する場合には、患者数の把握を行う。この結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

なお、研究の実施にあたっては、臨床調査研究分野に関連する領域の研究班がある場合には既存の研究班と、疫学調査を実施する場合には「特定疾患の疫学に関する研究班」との連携を図るなど、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用すること。また、3年以内に広く臨床知見を集積する等により診断基準の作成、患者数の把握を行うこと。

③ 疾病の実態把握のための奨励研究（仮称）

（ 2 1 2 1 0 3 0 1 ）

（留意点）

研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、疫学調査、治療実態の把握及び世界的な研究の状況等の把握を通じ、治療のための指針を作成する等、当該疾患の実態を明らかとする研究を行うこと。この結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

なお、研究の実施にあたっては、臨床調査研究分野に関連する領域の研究班がある場合には既存の研究班と、疫学調査を実施する場合には「特定疾患の疫学に関する研究班」との連携を図るなど、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用すること。また、3年以内に広く臨床知見を集積する等により治療のための指針の作成を行うこと。

<研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画の提出に当たり、以下の点に留意すること。

ア. 「9. 期待される成果」に、より具体的に把握するため、申請研究終了時に期待される目標（特に（2）では、診断基準作成を目指すのか、治療のための指針の作成を目指すのか）と研究分野の長期的な目標とを別々に明記すること。

イ. 「12. 申請者の研究歴等」について、より詳細に把握するため、以下の(7)及び(イ)の項目に該当する論文（全文）の写し3編を添付した研究計画書を2部提出すること。欧文のものについては日本語要旨も添付すること。

(7)申請する課題に係る分野に特に関連するもの。

(イ)申請者が第一著者、若しくは主となる役割を担ったもの。後者の場合はその簡潔な理由を添付すること。

ウ. 各府省が定める法律・省令・倫理指針等を遵守し、適切に研究を実施すること。

エ. 特に、研究計画において、妥当なプロトコールが作成され、臨床研究倫理指針等（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項エ. 研究計画策定に当たっての研究倫理に関する留意点参照。）に規定する倫理審査委員会の承認が得られている（又はその見込みである）こと。各倫理指針等に基づき、あらかじめ、研究の内容、費用及び補償の有無等について患者又は家族に説明又は情報公開等し、必要に応じて文書等により同意を得ていること。

また、モニタリング・監査・データマネジメント等を含めた研究体制や、安全性及び倫理的妥当性を確保する体制について添付し提出すること。

オ. 研究を行おうとする疾患について、患者数、疾患概念、原因とその解明状況、主な症状、主な合併症、主な治療、長期にわたる疾患の状況等を別に添付（様式自由）すること。