

## これまでの難治性疾患研究の取組について(臨床調査研究分野における近年の代表的な例)

大分類	小分類	疾患名 (〇は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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(骨髄異形成症候群)、骨髄線維症	全国疫学調査: 2009年	・再生不良性貧血診療の参照ガイド: 2005年 ・発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド(溶血性貧血): 2005年 ・自己免疫性溶血性貧血診療の参照ガイド(溶血性貧血): 2005年 ・不応性貧血(骨髄異形成症候群)診療の参照ガイド: 2005年 ・骨髄線維症診療の参照ガイド: 2005年 (上記の全てについて、2010年度全面改定予定)	JAK2インヒビター、ボマリドマイド(骨髄線維症)	
	血液凝固異常症	〇特発性血小板減少性紫斑病(ITP)、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(ITP): 2007年 ・特発性血栓症: ヘパリン在宅自己注射療法アンケート調査: 2009年 ・ワルファリン療法実態個別調査: 2009年 ・先天性血栓傾向患者の実態調査: 2009年 ・血栓性血小板減少性紫斑病(TTP): 2008年	・ITP診断基準: 2004年(2010年度改訂予定) ・TTP診断基準: 2010年	・特発性血小板減少性紫斑病(ITP): トロンボエチン受容体アゴニスト、リツキシマブ ・特発性血栓症: 抗トロンピン薬: ダビガトラン抗Xa薬: リバロキサパン、エドキサパン、アピキサパンなど ・血栓性血小板減少性紫斑病(TTP): 遺伝子組み換えADAMTS13製剤	現状、複数の難治性疾患がまとまっていることで相互の有機的な情報交換も可能となり、効率的運用になっていると考える。
	原発性免疫不全症候群	〇原発性免疫不全症候群	・原発性免疫不全症候群全国疫学調査(全疾患): 2008年 ・X-連鎖無γグロブリン血症QOL調査: 2009年	・慢性肉芽腫症、Wiskott-Aldrich症候群: 安全な造血幹細胞移植法のガイドライン: 2008年 ・重症複合免疫不全症: 安全な造血幹細胞移植法のガイドライン: 2010年 ・重症複合免疫不全症、X-連鎖無γグロブリン血症、分類不能型免疫不全症、X-連鎖高IgM症候群、IgA欠損症、Wiskott-Aldrich症候群、毛細血管拡張性失調症、ナイミール症候群、DiGeorge症候群、X-連鎖リンパ増殖性症候群、高IgM症候群慢性肉芽腫症の診断基準・診断ガイドライン: 2008年		
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(パージャール病)、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、関節動脈炎、抗リン脂質抗体症候群	・疫学班と合同の疫学調査: 2009年 ・臨床個人調査票による診療実態の解析: 2008年-2009年	・難治性血管炎の診療マニュアル2002年(欧米の血管炎研究グループと合同での診断基準作成のための研究を実施予定) ・血管炎アトラス: 2005年 ・血管炎症候群の診療ガイドライン(循環器学会その他と連携): 2008年 ・血管炎関連の厚労省研究班と合同でのガイドライン作成予定: 2011年予定 ・皮膚血管炎アトラス: 2011年予定	末梢血単核球移植(パージャール病)	類似疾患をまとめて組織することは、希少疾患を扱う上では症例数や研究機体数の確保の効率化などの観点からも重要。しかし、病因・病態が解明されてくる中で、違うカテゴリーにした方がよい疾患などは定期的なカテゴリーの再構築が必要。
	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(PM/DM)、シェーグレン症候群、成人スティル病	SLE、PM/DM/グロム解析のためのDNAサンプル収集: 2006年～	・全身性エリテマトーデス(SLE)の病態別治療指針: 1991年 ・シェーグレン症候群治療指針マニュアル: 1996年 ・成人スティル病治療指針マニュアル: 1996年 ※SLEに対して抗CD20抗体(リツキシマブ)の試験を計画(中断) ※PM/DMに対して医師主導による間質性肺炎に対するタクロリムスの有用性を検討	・ベリムマブ、アバタセプト(SLE)	複数の疾患の研究組織を独立に組織し、その上でそれをまとめて共通の問題を議論するような大きな研究組織を作る方向が望ましい。
	ベーチェット病	〇ベーチェット病	・特殊病型ベーチェット病患者に対するアンケート調査: 2009年 ・臨床調査個人票を用いた調査は毎年行っている	・診断基準: 1987年(2003年小改訂) ・重症度分類(2000年) ・腸管ベーチェット病診療ガイドライン平成21年度案 ・コンセンサス・ステートメントに基づく: 2010年 ・血管ベーチェット病診療ガイドライン案: 2010年 ・ベーチェット病眼病の診療ガイドライン: 2010年 ・神経ベーチェット病の診断のガイドライン: 2010年 ・予定	・インフリキシマブ(腸管、神経)、アダリムマブ、抗IL-1β抗体(Xoma 052)、抗IL-12/23p40ヒトモノクローナル抗体(ウスチキヌマブ)	障害臓器が余りにも多臓器に及び、眼科、皮膚科、リウマチ科など関連する診療科が多岐に渡ることから、現在の研究体制の継続が望ましい。
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	・甲状腺クリーゼ(甲状腺ホルモン不応症): 2009年 ・FGF23関連低リン血症性疾患(ビタミンD受容機構異常症): 2010年	・甲状腺クリーゼ: 2007年(内分泌学会、甲状腺学会と連携して作成) ・FGF23関連低リン血症性疾患: 2008年((内分泌学会と連携して作成) ・副甲状腺機能低下症: 1992年 ・低Ca血症および副甲状腺機能低下症診断指針: 2007年(内分泌学会と連携して作成) ・偽性副甲状腺機能低下症診断基準: 2003年	FGF23抗体(FGF23関連低リン血症性疾患) calcilytics(常染色体優性低Ca血症)	現在、副甲状腺と甲状腺疾患を同一班で対象として扱っているが、両領域間に連携や交流の必要性が特に高い訳ではない。効率性などを考慮すれば臓器別の研究体制の方が良いかと思われる。しかし、個々の組織はそれ程大きくないので分けるかかえって非効率が生じる可能性も否定できない。
	間脳下垂体機能障害	〇PRL分泌異常症、〇ゴナドトロピン分泌異常症、〇ADH分泌異常症、〇下垂体機能低下症、〇クッシング病、〇先端巨大症、〇下垂体性TSH分泌異常症	・独自の全国調査実施について検討中 ・当該担当疾患のうち5疾患については独自の患者登録システムを構築し、5年前よりデータベース化を実施中	〇診断・治療ガイドライン2009年 ・PRL分泌異常症、・ゴナドトロピン分泌異常症、・ADH分泌異常症、・下垂体機能低下症、クッシング病、・サブクリニカルクッシング病、・先端巨大症、・下垂体性TSH分泌異常症、・自己免疫性視床下部下垂体炎 (以上の当該作成ガイドラインを日本内分泌学会が診断・治療手順として公開)	・持続型成長ホルモン製剤(NNC126-0083: 成長ホルモン分泌不全症) ・経口DDAVP製剤(中枢性尿崩症) ・パシレオチド(SOM230; 先端巨大症)	国内外の関連する領域と合同会議などをもち、情報交換する必要性は大きいものと考えられる。 一方で、これまでの疫学調査や長期予後調査などに関する班独自の重要なデータを今後も累積していくことが本制度発足40年弱にわたる世界に類をみない本研究のタスクであると思われる。

大分類	小分類	疾患名 (〇は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
	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)	アンケート調査: 2009年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・原発性アルドステロン症: 2010年</li> <li>・偽性低アルドステロン症: 1996年</li> <li>・グルココルチコイド抵抗症: 2008年</li> <li>・副腎酵素欠損症: 2007年</li> <li>・副腎低形成症: 2007年</li> </ul>		
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症	パイロットスタディとして東京都の高校生を対象に計画: 2010年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・神経性食飲不摂症の診断基準: 1990年</li> <li>・神経性食飲不摂症のプライマリケアのためのガイドライン: 2007年</li> </ul>	グレリン	
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症 (〇家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体))	<ul style="list-style-type: none"> <li>・FHヘテロ接合体: 急性冠症候群を発症した患者におけるFHヘテロの頻度について、現在数施設で検討中</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・成人家族性高コレステロール血症: 2007年</li> <li>・小児家族性高コレステロール血症: 2009年</li> <li>・I型・V型高脂血症: 2009年</li> <li>・IIb型高脂血症: 2009年</li> <li>・HDL管理ガイドライン: 2009年</li> <li>・高トリグリセリド血症の診断指針: 2006年</li> <li>・動脈硬化性疾患予防ガイドライン2007年版 (動脈硬化学会と連携して作成): 2007年</li> </ul>		
	アミロイドーシス	〇アミロイドーシス	臨床調査個人票に基づき有病率を推定: 2010年	アミロイドーシス診療ガイドライン2010: 2010年	<ul style="list-style-type: none"> <li>TTR 4量体安定化薬 (FAP) フェノール化合物 (脳アミロイドーシス)</li> <li>※AAアミロイドーシスに対するヒト化抗IL-6受容体抗体を用いた全国多施設臨床試験 (24施設、30名エントリー中)。</li> <li>※ALアミロイドーシスに対するBMD療法の全国多施設臨床試験 (10施設、エントリー中)</li> </ul>	種々のアミロイドーシスの診療や研究に関わる者が集まるのが国唯一のフォーラムとして、アミロイドーシス研究を先導し、さらに診療ガイドライン作成などを行っている。
神経・筋	遷延性ウイルス疾患	〇クロイツフェルト・ヤコブ病 (CJD)、〇グロスマン・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、〇亜急性性硬化性全脳炎 (SSPE)、進行性多変性白質脳炎 (PML)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・CJDサーベイランス: 毎年常時遂行</li> <li>・PML全国調査: 2004年</li> <li>・PMLサーベイランス: 2009-10年以降は髄液検査 (時常時調査体制)</li> <li>・SSPE全国調査: 2007年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・CJD診療マニュアル: 2002年</li> <li>・CJD感染予防ガイドライン: 2003年 (特別班に協力作成)</li> <li>・プリオン病感染予防ガイドライン: 2008年</li> <li>・亜急性性硬化性全脳炎 (SSPE) 診療ガイドライン: 2006年</li> <li>・進行性多変性白質脳炎 (PML) の診断および治療ガイドライン: 2004年、2005年以降必要に応じて改訂</li> <li>・プリオン病、SSPE、PML成書: 2010年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>〇プリオン病</li> <li>・キナクリン治療: 2002年-2007年</li> <li>・ベントサン治療: 2005年-2009年</li> <li>明確な有効例なし</li> <li>〇SSPE</li> <li>・リバビリン臨床試験: 2002-2010年 (著効あり)</li> <li>〇PML</li> <li>・メフロキン臨床試験: 2009-2010年 (著効あり)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>プリオン病のサーベイランスは遺伝子や髄液検査時の情報から迅速性が増し、画像や脳外科の専門医も加わり充実した体制となった。日本発のvCJDの確定はその成果といえる。</li> <li>PMLも全国調査から髄液検査時情報を活用する体制になり、メフロキン治療研究を開始した。</li> <li>SSPEでもガイドラインを作成しサーベイランス体制を充実させ全国調査を行って早期リバビリン治療を可能とする体制になりつつある。</li> <li>2010年3疾患について成書発刊。</li> </ul>
	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、〇線索体黒質変性症、〇副腎白質ジストロフィー、ベルオキシゾーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・臨床調査個人票の連結可能匿名化によって自然歴を追跡するシステムを構築して経年調査を実施</li> <li>・多系統萎縮症、家族性性対麻痺、MJD、SCA 6については別個に症例登録を行い、追跡調査を実施</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・脊髄小脳変性症、副腎白質ジストロフィー (ALD) の診断基準を作成 (2004年)</li> <li>・ALDにおける造血幹細胞移植ガイドライン: 2004年</li> </ul>		多系統萎縮症MSAを特定疾患として独立させたため、最も代表的な脊髄小脳変性症SCDであるオリブ橋小脳萎縮症OPCAが、制度上MSAに分類され、SCDから外れてしまっている。こうした行政上の分類は疾患の実態に合わないため、再編成が必要と考える。
	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、〇脊髄性筋萎縮症、〇脊髄性筋萎縮症、脊髄空洞症、原発性側索硬化症、有棘赤血球舞踏病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・脊髄性筋萎縮症、原発性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、ハンチントン病の全国疫学調査実施: 2006年</li> <li>・脊髄空洞症: 一次アンケート調査: 2009年</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準 (脊髄空洞症、有棘赤血球症を伴う舞踏病): 2009年</li> <li>・治療ガイドライン「ALS治療ガイドライン (2002)」</li> <li>・「パーキンソン病治療ガイドライン (2002)」 (いずれも日本神経学会と連携して作成)</li> </ul>		現時点では、治療ガイドライン作成については、班全体として取り組んでいないが、班員が神経学会その他の参画することで関与している。 特定疾患の認定基準及び臨床調査個人票について、最近の知見を踏まえて改正する必要があるものもある。
	ライソゾーム病・ベルオキシゾーム病	〇ライソゾーム病、ベルオキシゾーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・健康関連QOLの調査: 2007-2009年</li> <li>・全国疫学調査: 2001年</li> </ul>	診断基準 (研究班ホームページへの掲載): 2009年		
	免疫性神経疾患	〇多発性硬化症 (MS)、〇重症筋無力症 (MG)、ギラン・バレー症候群 (GBS)、フィッシャー症候群、〇慢性炎症性脱髄性多発神経炎 (CIDP)、多変性運動ニューロパチー (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 (クロー・フカセ症候群)、HTLV-1関連脊髄症 (HAM)	アンケート調査 (小児MS、GBS、Fisher等): 2009年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・MSについては、関連する学会 (神経学会、神経治療学会、神経免疫学会) と共同で作成。</li> <li>・MG、GBS、Fisher、CIDPについては現在、関係学会と共同でガイドラインの改定に取り組む予定。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・多発性硬化症に対する免疫グロブリン (GGG)、FTY720、タイサプリ、グラチラマールセテート</li> <li>・クロー・フカセ症候群に対するサリドマイドなど</li> </ul>	
	正常圧水頭症	正常圧水頭症	シャント手術を行った水頭症の症例登録: 2009年	特異性正常圧水頭症診療ガイドライン: 2004年 (日本正常圧水頭症研究会と協同で策定されたガイドラインの改定を行う予定)		
	モヤモヤ病	〇モヤモヤ病 (ウイルス動脈輪閉塞症)	データベース構築による疫学調査 (1000人規模)	モヤモヤ病 (ウイルス動脈輪閉塞症) 診断・治療ガイドライン: 2009年		
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	久山町スタディ50歳以上の1.3%: 1997年	<ul style="list-style-type: none"> <li>・加齢黄斑変性の分類と診断基準: 2008年</li> <li>・加齢黄斑変性の治療ガイドラインを今年度中に策定する予定</li> </ul>	VEGF Trap Eye、補体抑制剤	

大分類	小分類	疾患名 (○は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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	研究所所属施設による疫学調査と有病率推定のための特定地区調査：2009年	・メニエール病診断基準の改定：2008年、 ・メニエール病・遅発性内リンパ水腫診療ガイドライン作成中：2010年度中完成予定(日本めまい平衡医学会と連携して作成)		
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴	急性感音難聴のQOLについて多施設での調査の開始：2009年	各疾患の診断基準を見直し、特に新しい抗ムンプスIgM抗体のキットを用いたムンプス難聴診断基準を改訂：2009年		
循環器系	特発性心筋症	○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、○ファブリー病、家族性突然死症候群	・特発性心筋症患者の全国調査：1998年 ・特発性心筋症の前向き登録研究(心筋症症例のエントリーを行い予後を追跡)：2006年	・特発性心筋症診断の手引き：2005年 ・心筋症ガイドラインの新規作成中(日本循環器病学会と連携) ・急性心不全のガイドライン改定中(日本循環器病学会と連携)	①エブレノン(心筋症を中心とする慢性心不全、臨床研究または臨床治験計画中) ②免疫吸着療法(拡張型心筋症、臨床治験中) ③BNP、グレリン、アドレノメジュリンなどのペプチド療法(慢性心不全)	①心筋症症例登録の普及性を訴求するために、日本各地区に連絡代表者をおき(現行の共同研究者でほぼ網羅される)、その下に、心筋症を扱う病院と連携して、すべての症例を登録することが必要。そのためには、特定疾患認定を行っている各都道府県の部署と連携を進めるのが望ましい。 ②日本がこの分野で活躍するためには、アジアでの連絡協議会をつくり、アジアでの実態調査を行う必要がある。また、心筋症の基礎・臨床研究、実臨床の中心は日本であるという状況を目指したい。 ③ミトコンドリア病についてはその特殊性から独立した研究班を策定し、その分野と研究者の相互乗り入れをするのが望ましい。
			・北海道地区を対象にしてサルコイドーシスの詳細な疫学調査：2010年 ・疫学調査(特発性間質性肺炎)：2008年	・特発性間質性肺炎診断と治療の手引き：2003年 ・サルコイドーシスの診断基準と診断の手引き：2006、2006年 ・サルコイドーシス治療に関する見解：2003年		
呼吸器系	びまん性肺炎患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス				
	呼吸不全	○原発性肺高血圧症、○特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型)、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、○リンパ管筋腫症(LAM)	対象7疾患に対する包括的疫学調査：2009年	・肺高血圧症治療ガイドライン(原発性肺高血圧症、特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型)、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群)：2006年 ・呼吸不全の診断と治療のためのガイドライン：1996年 ・リンパ管筋腫症lymphangioleiomyomatosis(LAM)診断基準：2008年		
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病	・疫学調査(年齢調整有病率が潰瘍性大腸炎63.6、クローン病21.2)：2005年 ・潰瘍性大腸炎・クローン病家族内発症調査2009年 ・潰瘍性大腸炎罹患範囲・病型調査 2010年 クローン病病型調査 2010年	・潰瘍性大腸炎診断指針：2009年 ・クローン病診断指針：2009年 ・潰瘍性大腸炎ガイドライン作成(日本消化器病学会と連携して作成)：2005年 ・潰瘍性大腸炎ガイドライン改訂(日本消化器病学会と連携して作成)：2010年 ・クローン病ガイドライン改訂(日本消化器病学会と連携して作成)：2010年	完全ヒト型抗TNFalpha抗体製剤(潰瘍性大腸炎・クローン病)	①一般医師・患者への啓蒙・教育を充実させることにより疾患概念の認識を回り、患者QOLの向上を目指す ②多施設共同研究による、本邦独自の診断・治療概念の作成を目指す ③早期診断・治療により医療費抑制を目指す
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害	・全国実態調査(原発性胆汁性肝硬変)：2009年 ・有病者のコホート調査(肝内結石症)：2007年 ・全国実態調査(原発性胆汁性肝硬変自己免疫性肝炎)：2009年 ・全国実態調査(劇症肝炎・遅発性肝不全)：2009年 ・全国実態調査(劇症肝炎の成因以外の急性肝不全)：2009年	・原発性胆汁性肝硬変ガイドライン：2010年 ・免疫抑制・化学療法により発症するB型肝炎対策ガイドライン：2009年 ・肝移植適応ガイドライン(劇症肝炎の正確な予後予測のため改訂)：2008年 ・自己免疫性肝炎診断指針：1996年 ・肝内結石症の診断・治療ガイドライン：1999年	組み換えヒト肝細胞増殖因子(recombinant human hepatocyte growth factor:rh-HGF)(劇症肝炎・遅発性肝不全(LDHF))	
	門脈血行異常症	○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	臨床個人調査票に基づく疫学調査(Budd-Chiari症候群患者)：2001~2007年	門脈血行異常症の診断と治療ガイドライン：2007年		
難治性肝疾患	○重症急性肝炎、肝臓癌、慢性肝炎	・全国疫学調査(急性肝炎、慢性肝炎(自己免疫性肝炎))：2002年、2007年 ・全国の小児科、小児医療施設を中心に全国調査(肝臓癌)：2007年、2009年	・急性肝炎診断基準：1999年、2008年 ・急性肝炎重症度判定基準：1998年、2008年 ・急性肝炎診療ガイドライン：2009年 ・慢性肝炎臨床診断基準：2009年 ・慢性肝炎の内視鏡治療ガイドライン：2009年 ・肝臓癌の内視鏡治療ガイドライン：2010年 ・慢性肝炎の禁酒・生活指導指針：2010年 ・自己免疫性肝炎診断基準：2006年 ・自己免疫性肝炎のアジア・コンセンサス基準：2008年 ・自己免疫性肝炎診療ガイドライン：2009年 ・肝臓癌診療ガイドライン：1999年			

大分類	小分類	疾患名 (〇は特定疾患治療研究事業の対象)	実態調査 (疫学調査)	診断・治療ガイドライン等	新しい治療薬候補	その他
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、先天性魚鱗癬様紅皮症	・臨床個人調査票に基づく疫学調査：2004～2007年 ・症例レジストリによるコホート研究：2010年～	・診断基準 (天疱瘡、膿疱性乾癬)：2010年 ・診断基準 (表皮水疱症、魚鱗癬様紅皮症)：2007年	・CD20抗体療法 (天疱瘡) ・遺伝子導入培養表皮シート移植、遺伝子治療、造血系幹細胞移植、骨髄幹細胞移植 (表皮水疱症)	現行の類似疾患をまとめた研究班は、病因、病態、治療などの解明を協力して実施するには適した対象疾患数および研究者数と思われる。 難治性疾患克服研究に共通したテーマで研究を横断的に進める場合には、現行の研究班の枠を超えて統括、指導する窓口があれば望ましい。 例えば、1) 全国疫学調査や症例登録 (レジストリ) の共通website、2) 臨床個人票の様式や改定の手続き、3) 厚生労働省診断基準や診療ガイドラインの取りまとめやその発行事業、4) 臨床治験を進める場合の手続き、5) 生体試料リポジトリなど、さらに効率よく作業を進めるための組織整備が必要と思われる。
	強皮症	〇強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬	臨床調査個人票に基づく疫学調査：2008年	強皮症における診断基準・重症度分類：治療指針：2007年 (2010年改訂予定)	イマチニブ、リツキサン、ミゾリピン、ラバマイシンなど	
	混合性結合組織病	〇混合性結合組織病	・全国疫学調査：1993年 ・混合性結合組織病に合併する肺高血圧症実態調査：2006年 ・疫学班と合同の疫学調査：2009～2010年	・混合性結合組織病の治療ガイドライン：2004年 (2010年改訂予定) ・混合性結合組織病に合併する肺高血圧症の診断基準：1992年 (2010年改訂予定)		
	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)	・定点調査 (神経線維腫症、結節性硬化症)：2009年 ・アンケート調査 (色素性乾皮症)：2010年	・神経線維腫症 I 型、神経線維腫症 II 型、結節性硬化症の治療指針：2002年 ・神経線維腫症 I 型 (レックリング・ハウゼン病) の診断基準および治療ガイドライン (日本皮膚科学会と合同)：2008年 ・結節性硬化症の診断基準および治療ガイドライン (日本皮膚科学会と合同)：2008年		神経皮膚症候群の神経線維腫症、結節性硬化症、色素性乾皮症はその病態や病因が異なっているが、神経や皮膚に病変を来たす意味では病態に共通する面がある。 色素性乾皮症グループも症例研究にないできており、臨床家と基礎研究者が一緒に議論することにより、原因究明、治療方法開発にむすびつきやすいのではないかと。
	重症多形滲出性紅斑	〇重症多形滲出性紅斑 (急性期)	皮膚科専門施設でのアンケート調査 (発症年齢・性差、原因薬剤、基盤の感染症、合併症の種類と頻度、死亡率、治療との関係など)：2005～2007年	・診断基準：2005年 ・重症度分類：2009年 ・治療ガイドライン：2009年	大量γグロブリン療法、抗TNF-α抗体療法	難治性疾患研究をさらに進めるにあたり、以下のことが望まれる。 1) 検体収集などで患者から協力を得るための広報活動の普及 2) 対象疾患患者の長期経過観察を可能にするシステム形成 (患者自身が保有する共通カードの作成配布や登録システム制定) 3) 新しい治療の臨床応用を容易にする支援組織の設立 4) 医薬品販賣救済制度などの横断的な組織的連携など
骨・関節系	脊柱靭帯骨化症	〇後縦靭帯骨化症、〇広範椎管狭窄症、〇黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症 (FOP)	・疫学調査 (和歌山県の山村および漁村における中高年 (1690名) を対象にレントゲン撮影、生活習慣に関する問診調査、運動機能調査、骨密度測定、整形外科医による診察)：2005～2008年 ・アンケート調査 (FOP)：2009年	・診療ガイドライン (後縦靭帯骨化症)：2005年 (2011年改訂予定) ・患者のための頸椎後縦靭帯骨化症ガイドブック：2007年		各々の研究グループの得意とする研究手法などの公開 (ウェブサイトなど) による他分野との連携促進が必要。 研究費の使用範囲の弾力化が必要。
	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	実態調査 (疫学調査) ・全国疫学調査 (過去5回実施、直近2004) ・臨床調査個人票に基づいた疫学調査 (2009～継続中) ・定点モニタリング (新患および手術症例) 1997年～継続中 ・多施設共同症例・対照研究 (過去3回実施) 4回目実施中	・診断基準：1999年 ・治療ガイドライン：2004年 (特発性大腿骨頭壊死症に対する関節温存術を世界で初めて開発し普及)	抗血小板薬、スタチン、抗酸化剤 (ステロイド性大腿骨頭壊死症：骨壊死発生の予防薬として)	特発性大腿骨頭壊死症に関しては、内科的疾患 (SLE、喘息、血液疾患など) と関連して発生している場合が半数以上を占めているため、それらの研究班との横断的有機的な研究体制が組めれば、臨床現場への応用や全国的な研究体制がより確立しやすくなる。 さらに、海外における研究者も研究班に所属させることができれば、有益な国際協力体制がより組みやすくなると思われる。
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、多発性囊胞腎	レジストリーを用いた疫学研究の実施 (2009年度末合計6,400例)：2009年	・ANCA関連血管炎の治療指針：2001年 ・急速進行性糸球体腎炎 (RPGN) の治療指針：2002年 ・IgA腎症診療指針 (第2版)：2002年 ・難治性ネフローゼ症候群 (成人例) の診療指針：2002年 ・常染色体優性多発性囊胞腎 (ADPKD) 診療指針：2003年 ・MPO-ANCA関連血管炎に対する標準的治療プロトコール：2004年 (診療指針の改訂作業を検討中)	N-アセチルシステイン (顕微鏡的多発血管炎)	
スモン	スモン	〇スモン	スモン検診：毎年 (持続的な検診活動、30年以上にわたる縦断的なデータベースを作成)	キノホルムの服用による神経障害：1972年		

留意事項

- 1) 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「難治性疾患克服研究の評価ならびに研究の方向性に関する研究」アンケート調査、国立保健医療科学院によるアンケート調査、研究成果報告書等から集計した。
- 2) 特に、実態調査 (疫学調査)、診断・治療ガイドライン等、新しい治療薬候補について集計した。また、自由記載欄に記載のあった意見についても集計した。