

臨床調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、明確な目的と方法論をもった具体的なプロジェクトにより、病態解明に関するブレークスルーを図る研究や、いまだ有効な治療法の存在しない疾患について、患者を治療に導くような画期的診断・治療法の開発が期待できる研究であること。

早期に成果を期待できる研究を優先的に採択する。

③ 難治性疾患の診断・治療法の確立に関する臨床研究 (22140601)

臨床調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、新たな内科的・外科的治療法や、他の疾患に用いられる治療法の応用等により、診断法や治療の効果を確立するための臨床研究の計画を積極的に採択する。早期に成果を期待できる研究であること。

(ウ) 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・遺伝子治療研究等）による研究者との情報交換、技術的支援等の連携のもと、臨床調査研究分野の対象疾患に係る基盤的・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 遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究 (22140701)

遺伝学的手法の発展により、医療の現場においても、遺伝学的検査が臨床検査の一部として利用されており、特に難病においては、多くの原因遺伝子が同定されてきている。しかしながら、疾患によっては、検査体制が十分ではないこと等により、精度管理等に支障を来す場合も少なくない。

難病に関して、疾患横断的に遺伝学的検査の検査体制について調査を行い、研究や日常診療の現場において、質の高い遺伝学的検査を反映できるよう、遺伝学的検査体制のあり方についてとりまとめる研究であること。

② 漢方等による難治性疾患治療に関する研究 (22140801)

臨床調査研究分野の研究対象疾患は、「効果的な治療方法未確立」ということが大きな要件となっている。これまで、こうした難病に対して臓器別・疾患別の研究等が行われてきたところであるが、根本的な治療の確立には至っていない。

近年再び漢方等を利用した医療の可能性が見直されていることを踏まえ、神経変性疾患や免疫疾患等の難治性疾患に対して、漢方等を利用した医療によって疾患の症状緩和・治療及び患者のQOLの改善の可能性を検討する研究とする。

(エ) 研究奨励分野

臨床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。

① 疾病の診断基準等の作成のための奨励研究 (22140901)

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、1年以内に患者数等の疾患に関する基本的なデータの収集、及び診断基準又はそれに準ずるものを取りまと

めることを目的とする。

なお、研究の実施に当たっては、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とともに、これまで実施してきた難治性疾患克服研究事業の研究班との連携を図るなど、効果的・効率的に研究を行い、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。

② 疾病の治療指針等の作成のための奨励研究 (22141001)

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、1年以内に患者数等の疾患に関する基本的なデータの収集、及び治療指針又はそれに準ずるものを取りまとめることを目的とする。

なお、研究の実施に当たっては、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とともに、これまで実施してきた難治性疾患克服研究事業の研究班との連携を図るなど、効果的・効率的に研究を行い、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。

③ 疾患の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究 (22141101)

平成21年度において研究奨励分野で採択された疾患<別表2>について、診断方法の確立、及び治療方法の開発等を目的とする。

なお、これまで研究奨励分野で採択された疾患<別表2>を研究対象とするのであれば、当分野での研究の実績は問わないが、医療現場への応用に至る行程を含めた、具体的な研究計画が示されること。

また、既に平成21年度において研究奨励分野で研究を実施した研究班に所属していた研究者が応募する場合には、採択に際して、これまでの研究実績及び研究評価の結果を重視する。

<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. (エ) 研究奨励分野①から③の研究課題に応募する場合は、対象疾患が、次の〔疾患区分〕のいずれの範疇に該当するか「7. 研究の概要」に該当する番号を必ず記入すること。

〔疾患区分〕

- (1) 肝臓疾患、(2) 筋疾患、(3) 血液・凝固系疾患、(4) 血管奇形、(5) 呼吸器系疾患、(6) 耳鼻科疾患、(7) 循環器系疾患、(8) 消化器系疾患、(9) 神経系疾患、(10) 神経皮膚疾患、(11) 整形外科疾患、(12) 代謝疾患、(13) 内分泌疾患、(14) 皮膚疾患、(15) 眼科疾患、(16) 免疫系疾患、(17) 奇形症候群、(18) その他

イ. 「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。

ウ. 「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)の写しを添付した研究計画書を提出すること。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。

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

オ. 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才、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。

カ. 研究を行おうとする疾患について、研究対象疾患名を明記し、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「研究奨励分野研究対象疾患概要」（別添様式５）に記入し、研究計画書に添付すること。

※表１ 臨床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（ウイルス動脈輪閉塞症）、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（クロー・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・シャインカーン病（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、肺泡低換気症候群、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

※表２ 平成21年度において研究奨励分野で採択された疾患（177疾患）