

## 平成 22 年度難治性疾患克服研究事業について

## 1 研究方針について

平成 22 年度における当研究事業の予算については、前年度と同額（100 億円）を予定しており、引き続き難治性疾患克服研究事業を推進していく。

特に、研究奨励分野においては、

- ・ 平成 21 年度より実施していた研究課題については、1 年間の研究成果の評価を踏まえて、次年度の採択を判断する
- ・ 新たに応募のあった研究課題については、研究計画の評価を踏まえて、採択を判断する

こととし、適切な研究評価の下、当分野の拡大を図ることとする。

## 2 指定研究について

厚生労働科学研究費のあり方として、政策が多くの国民の理解と納得を得られるよう、企画立案の裏付けとなるような研究を推進することが必要であり、研究の成果を政策立案に的確に活かす仕組みと体制を確立するため、平成 22 年度より以下の課題を指定研究として実施する。

## (1) プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究

厚生科学審議会疾病対策部会クロイツフェルト・ヤコブ病等委員会と連携し、変異型クロイツフェルト・ヤコブ病を含む全てのプリオン病患者の発生動向を常時把握することにより、我が国の健康危機管理体制の確保のための研究を実施する。

## (2) 今後の難病対策のあり方に関する研究

難病対策委員会と連携し、今後の難病施策のあり方の検討に資するため、主に以下の課題について研究を実施する。

ア 難病対策委員会での検討を踏まえ、難病施策の課題等について調査し、今後の難病のあり方の検討に資するための調査研究

イ 難病研究の発展を目指し、例えば臨床研究の支援や研究の評価体制のあり方など難病研究推進の基盤整備に関する研究

ウ 災害時等における難病に関する健康危機管理体制の研究 等

# 難病の研究事業

## 難治性疾患克服研究事業 ＜研究費助成＞

### 研究奨励分野＜平成21年度新設＞

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す

※平成21年度は177疾患が対象

### 臨床調査研究分野 (130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  
の4要素を満たす疾患から選定し原因究明などを行う

・骨髄線維症  
・側頭動脈炎  
・フィッシャー症候群  
・色素性乾皮症

など

重点研究分野 (※1)  
(革新的診断・治療法を開発)

横断的基盤研究分野 (※1)  
(疾患横断的に病因・病態解明)

### 特定疾患治療研究事業 ＜医療費助成＞

(56疾患)

臨床調査研究分野のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費負担の軽減を図る。

など

#### ＜平成21年度補正予算を踏まえ追加＞

・家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	・拘束型心筋症
・脊髄性筋萎縮症	・ミトコンドリア病
・球脊髄性筋萎縮症	・リンパ脈管筋腫症(LAM)
・慢性炎症性脱髄性多発神経炎	・重症多形滲出性紅斑(急性期)
・肥大型心筋症	・黄色靱帯骨化症
	・間脳下垂体機能障害

・ライゾゾーム病  
・特発性間質性肺炎  
・表皮水疱症  
・筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

※1 重点研究分野及び横断的基盤研究分野の対象疾患は、臨床調査研究分野の対象疾患と同じ。

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患  
（○は特定疾患治療研究事業対象）

血液系	特発性造血障害	○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
	血液凝固異常症	○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	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群（高安動脈炎）、○ビュルガー病（バージャー病）、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○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	○全身性エリテマトーデス（SLE）、○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	○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	○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、○先端巨大症、○下垂体性TSH分泌異常症
	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（○家族性高コレステロール血症（ホモ接合体））
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○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）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○線条体黒質変性症、○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	○筋萎縮性側索硬化症（ALS）、○パーキンソン病、○進行性核上性麻痺、○大脳皮質基底核変性症、○ハンチントン病、○脊髄性筋萎縮症、○球脊髄性筋萎縮症、脊髄空洞症、原発性側索硬化症、有棘赤血球舞蹈病
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシソーム病
	免疫性神経疾患	○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（クローウ・フカセ症候群）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○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	○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	○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
呼吸器系	びまん性肺炎疾患	○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、肺泡低換気症候群、○リンパ管筋腫症（LAM）
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
	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
	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
	難治性膵疾患	○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	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡、先天性魚鱗癬様紅皮症
	強皮症	○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	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○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）、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	○後縦靱帯骨化症、○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	○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	○スモン

## 難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患（177疾患）

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	遺伝性ポルフィリン症	46	新生児糖尿病
2	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	47	深部静脈血栓症
3	遺伝性鉄芽球性貧血	48	進行性下顎頭吸収(PCR)
4	遺伝性脳小血管病(CADASIL、CARASIL)	49	進行性心臓伝導障害(CCD)
5	一過性骨髄異常増殖症	50	腎性尿崩症
6	円錐角膜	51	瀬川病
7	遠位型ミオパチー	52	性分化異常症
8	家族性寒冷蕁麻疹(FCAS)	53	成人型分類不能型免疫不全症(CVID)
9	家族性地中海熱	54	声帯溝症
10	歌舞伎症候群	55	脆弱X症候群
11	外リンパ瘻	56	脊髄障害性疼痛症候群
12	外胚葉形成不全免疫不全症	57	脊柱変形に合併した胸郭不全症候群
13	褐色細胞腫	58	先天性角化不全症(DC)
14	肝型糖原病	59	先天性角膜混濁
15	急性大動脈症候群	60	先天性高インスリン血症
16	筋チャンネル病	61	先天性赤芽球癆(Diamond Blackfan貧血)
17	筋強直性ジストロフィー	62	先天性大脳白質形成不全症
18	劇症1型糖尿病	63	先天性ビオチン代謝異常症
19	血管新生黄斑症	64	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
20	血球貪食症候群	65	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患
21	原発性リンパ浮腫	66	先天白内障
22	高グリシン血症	67	胎児仙尾部奇形腫
23	高チロシン血症	68	多発性内分泌腫瘍症
24	高プロリン血症	69	単純性潰瘍／非特異性多発性小腸潰瘍症
25	高IgD症候群	70	胆道閉鎖症
26	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	71	中性脂肪蓄積心筋血管症
27	甲状腺中毒クリーゼ	72	長鎖脂肪酸代謝異常症
28	後天性血友病ⅡⅢ	73	低ホスファターゼ症
29	骨形成不全症	74	道化師様魚鱗癬
30	鰓弓耳腎(BOR)症候群	75	特発性局所多汗症
31	再発性多発軟骨炎	76	特発性耳石器障害
32	細網異形成症	77	内臓錯位症候群
33	自己免疫性内耳障害	78	中條-西村症候群
34	自己貪食空胞性ミオパチー	79	那須ハコラ病
35	自発性低血糖症	80	軟骨異栄養症
36	若年性線維筋痛症	81	軟骨無形成症
37	若年性特発性関節炎(全身型)	82	難治性川崎病
38	周産期心筋症	83	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
39	小眼球(症)	84	難治性脳形成障害症
40	小児交互性片麻痺	85	難治性発作性気道閉塞疾患(PROD)
41	新生児パセドウ病	86	難治性慢性好酸球性肺炎
42	新生児ループス	87	難治性慢性痒疹・皮膚掻痒症
43	新生児一過性糖尿病(TNDM)	88	乳児ランゲルハンス組織球症
44	新生児及び乳幼児の肝血管腫	89	尿素サイクル異常症
45	新生児食物蛋白誘発胃腸炎様疾患(N-FPIES)	90	年齢依存性てんかん性脳症

## 難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患（177疾患）

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
91	肺血栓塞栓症	135	ターナー症候群(TS)
92	肺胞蛋白症	136	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症
93	破局てんかん	137	チロシン水酸化酵素欠損症
94	白斑	138	ビッカースタッフ型脳幹脳炎
95	反復泡状奇胎	139	フェニルケトン尿症
96	非ウイルス性鬱血性肝硬変	140	フックス角膜内皮変性症
97	肥大性皮膚骨膜炎	141	プラダー・ウイリー症候群(PWS)
98	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	142	プロピオン酸血症
99	封入体筋炎	143	マルファン症候群
100	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	144	ミクリッツ病
101	発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)	145	メチルマロン酸血症
102	慢性活動性EBウイルス感染症	146	リンパ管腫
103	慢性偽性腸閉塞症	147	ロイス・デイツ症候群(LDS)
104	慢性好中球減少症	148	AAA症候群
105	慢性動脈周囲炎(Chronic Periaortitis: CP)	149	Aicardi-Goutières 症候群(AGS)
106	未熟児網膜症	150	ATR-X(X連鎖α サラセミア・精神遅滞)症候群
107	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	151	Beckwith-Wiedemann症候群(BWS)
108	毛細血管拡張性小脳失調症(AT)	152	Brugada症候群
109	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴	153	Calciphylaxis
110	両側性蝸牛神経形成不全症	154	Cavinopathy(リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患)
111	アトピー性脊髄炎	155	CFC症候群
112	アラジール(Alagille)症候群	156	Charcot-Marie-Tooth病
113	アレキサンダー病	157	CHARGE症候群
114	アンジェルマン症候群(AS)	158	CINCA症候群
115	ウエルナー(Werner)症候群	159	CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患
116	ウォルフヒルシュホーン症候群	160	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)
117	エーラスダロス症候群	161	Gorlin症候群
118	エマヌエル症候群	162	IgG4関連全身硬化性疾患
119	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	163	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患(MOLPS)
120	カナバン病	164	Landau-Kleffner症候群
121	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	165	Microscopic colitis
122	キャンボメリック ディスプラジア	166	Mowat-Wilson症候群
123	クラインフェルター症候群(KS)	167	Muckle-Wells症候群(MWS)
124	コケイン症候群	168	Pelizaeus-Merzbacher病
125	コステロ症候群	169	Pendred症候群
126	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	170	Rett症候群
127	コレステリルエステル転送蛋白(CETP)欠損症	171	RS3PE症候群
128	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	172	Rubinstein-Taybi症候群
129	サラセミア	173	Silver-Russell症候群(SRS)
130	ジストニア	174	von Hippel-Lindau 病
131	シトリン欠損症	175	Wolfram症候群
132	スミスマゲニス症候群(SMS)	176	β-ケトチオラーゼ欠損症
133	セピアブテリン還元酵素欠損症	177	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患
134	ソトス症候群		