

難治性疾患政策研究事業の 進捗状況

国立保健医療科学院

研究費配分機能（FA：Funding Agency）の 国立保健医療科学院への移管の状況

○平成22年度～ 難治性疾患克服研究事業

→100億円の研究費の運用、研究課題の評価・進捗管理の実施

- ・ **研究対象疾患の拡大**…234の難病の疾患概念・診断基準を確立

→多くが指定難病へ

- ・ **医薬品等医療技術の開発**…研究開発管理手法（公募の仕組み、進捗管理手順（ヒアリング、サイトビジット等））の確立

→多くの医薬品・医療機器で治験完了、薬事承認を達成

○平成26年度～ 難治性疾患克服研究事業を分割

- ・ 難治性疾患実用化研究事業（AMED）…病因・病態の解明、シーズ探索、画期的な診断・治療法の開発など

- ・ **難治性疾患政策研究事業**（国立保健医療科学院）…診断基準、重症度分類、診療ガイドライン等の策定、改訂及び普及など

難病施策の一つとしての難病研究の位置づけ

- 難病法以前（難病対策要綱：S47）…調査研究それ自体が目的
→基礎、臨床、開発等を網羅的に実施
- 難病法（H27）以後…医療費助成制度や難病医療の提供体制を支える基盤となる研究成果の産出が目的
 - ①指定難病の選定に資する**診断基準**
 - ②指定難病患者の公平・適正な認定に資する**重症度分類**
 - ③難病患者への医療の質の向上に資する**診療ガイドライン**
 - ④診療体制の構築、疫学研究、普及啓発等の基盤的研究
 - ⑤難病の克服に資する革新的な診断・治療法（**医薬品・医療機器等**）
等

※難治性疾患政策研究と難治性疾患実用化研究の関係

（例）診断基準（①）→治験（⑤）→薬事承認（⑤）→診療ガイドライン（③）



難治性疾患研究事業について

- 難病に関する調査研究は、①診断基準・診療ガイドラインの作成等を行う「難治性疾患政策研究事業」と②創薬等の治療方法の開発・実用化を目指す「難治性疾患実用化研究事業」において実施されており、両研究事業が連携しながら調査研究を進めている。

	難治性疾患 政策 研究事業	難治性疾患 実用化 研究事業
実施主体	厚生労働省	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 (AMED)
令和元年度 予算額	1,777百万円	8,150百万円
対象疾患	「難病の患者に対する医療等に関する法律」に定義されている難病及び小児慢性特定疾病（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疾病は除く）。	
目的	全ての患者が受ける医療水準の向上、また、QOL向上に貢献することを目的としている。	病因・病態の解明、画期的な診断・治療・予防法の開発を推進することで、希少難治性疾患の克服を目指している。
研究内容	<ul style="list-style-type: none"> ○診療体制の構築、疫学研究、普及啓発 ○診断基準・診療ガイドラインの作成・改訂 ○小児成人期移行医療（トランジション）推進 ○関連研究やデータベース等との連携 等	<ul style="list-style-type: none"> ○病態解明 ○オミックス解析 ○未診断疾患イニシアチブ（IRUD） ○新規治療薬・医療機器等の開発 ○医師主導治験 等



難治性疾患政策研究事業の概要

		課題数 (H30年度)	研究費交付額 (千円：H30年度)
公募型研究	疾患別基盤研究分野	9	15,300
	領域別基盤研究分野	67	1,109,036
	横断的政策研究分野	15	133,461
指定型研究		7	325,748
全体		98	1,583,545

難治性疾患政策研究事業の構成（1）

<公募型研究>

①疾患別基盤研究分野

- ・客観的な指標に基づく**疾病概念の確立していない疾病**について、科学的根拠の集積、患者の実態把握を実施

→診断基準・重症度分類等の作成や改訂等

（これまでに研究対象となった疾病）特発性好酸球増加症候群、ワーデンブルグ症候群、先天性GPI欠損症、沖縄型神経原性筋萎縮症、多系統蛋白質症、周産期（産褥性）心筋症など

②領域別基盤研究分野

- ・**疾患概念が確立されている疾病**で、一定の疾病領域内の**複数の類縁疾患を網羅**して研究を実施

→診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等の作成や改訂、新たな検査方法・治療方法の普及状況等の予後調査等

（これまでに研究対象となった疾病領域）自己免疫疾患、運動失調症、原発性免疫不全症候群、難治性腎障害、難治性血管炎、神経変性疾患、間脳下垂体機能障害、難治性炎症性腸管障害、神経皮膚症候群、IgG4関連疾患など

難治性疾患政策研究事業の構成（２）

<公募型研究>

③横断的政策研究分野

- ・ 種々の分野にまたがる疾病群や、疾病によらず難病等の患者を広く対象とした研究を実施

→疾病群横断的な病態・病状等に適用可能な診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等の作成や改訂、患者の療養生活環境整備やQOL向上に資する成果等

（これまでの研究課題（一部））

- ・ 難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究
- ・ 難病患者の福祉サービス活用によるADL向上に関する研究
- ・ 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の発展に資する研究
- ・ 難治性疾患等を対象とする持続可能で効率的な医療の提供を実現するための医療経済評価の手法に関する研究
- ・ 小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究

難治性疾患政策研究事業の構成（3）

＜指定型研究＞

- ・ 行政施策の推進のため、当該研究課題を実施する者を指定し、課題を解決するための研究を行う。

（これまでの研究課題（一部））

- ・ スモンに関する調査研究
- ・ 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
- ・ 小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- ・ 指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発
- ・ 指定難病研修プログラム作成のための研究
- ・ 指定難病の普及・啓発に向けた統合研究
- ・ 難病患者の総合的支援体制に関する研究

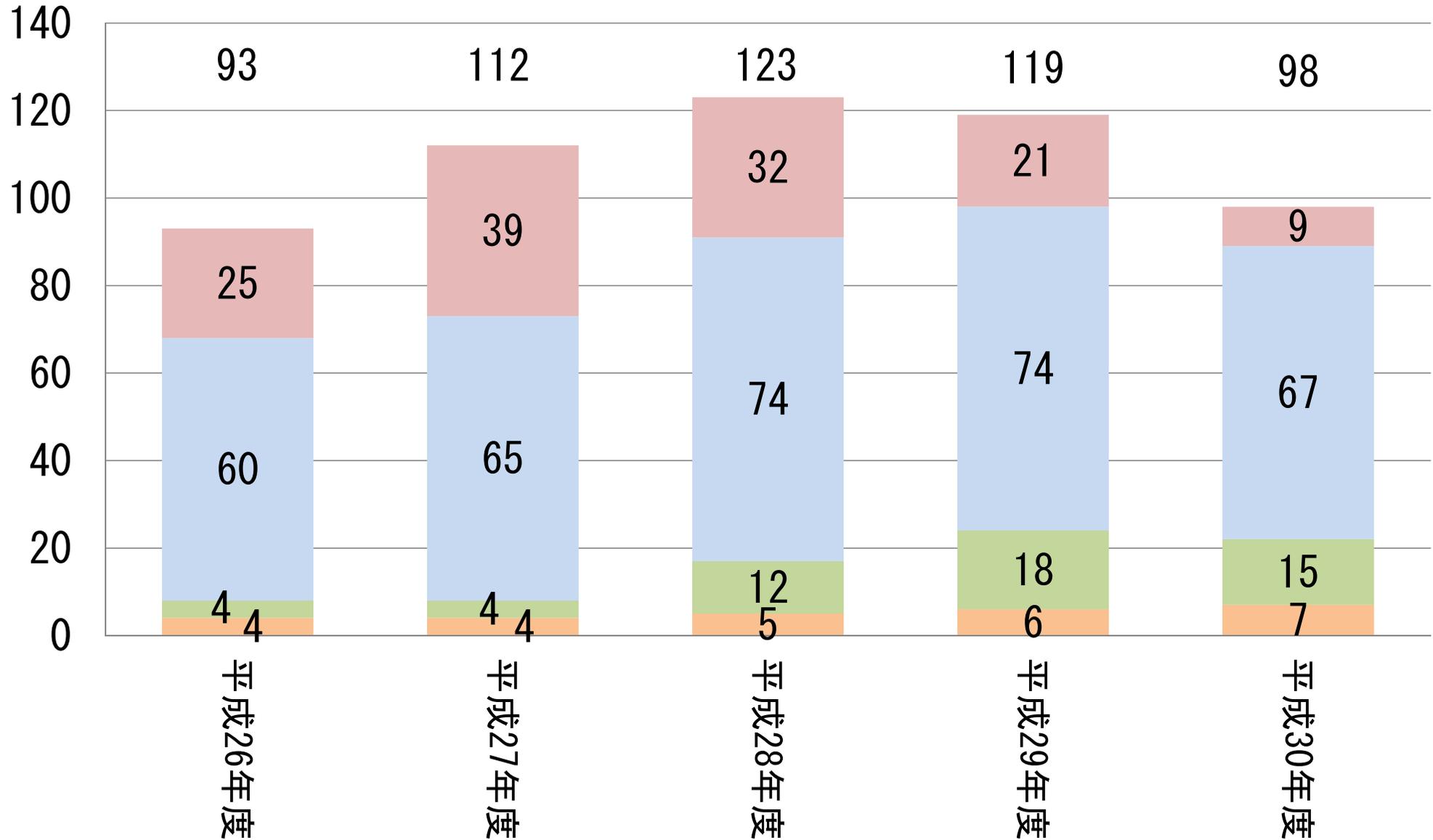
難治性疾患政策研究事業全体に共通する研究項目

※診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等に加えて…

- ・ 関連学会、医療従事者、患者及び国民への**普及・啓発**
- ・ 早期診断や適切な施設での診療等を目指す**診療提供体制の構築**
- ・ 小児・成人を一体的に研究・診療できる、**小児成人期移行医療（トランジション）体制の構築**
- ・ 指定難病患者データベース等の各種データベース構築への協力
- ・ 関連学会との連携体制の構築
- ・ 関連研究との連携・取りまとめ

難治性疾患政策研究事業 研究課題数（分野別）

（課題）



- 指定研究
■ 領域別基盤研究分野
- 横断的政策研究分野
■ 疾患別基盤研究分野

研究成果申告書

○申告書… 評価委員に研究成果の達成度、研究開発のプロセス等の状況を詳細に、正確に、わかりやすく伝えるための評価資料
→各研究年度の12月31日に提出

○記載事項

①申告書の構成→三部構成

- A. **総括票**（研究課題につき1式）…研究課題全体の目標・成果物、その達成状況の記述（疾患票のとりまとめ）
- B. **疾患票**（対象疾患につき1式：疾患別基盤研究分野、領域別基盤研究分野）…疾患ごとに、現状、目標・成果物、その達成状況の記述
- C. **資料集**…目標・成果物の達成状況を証明する資料等

②目標・成果物（公募要項の「求められる成果」、研究課題・対象疾患の特性や現状を踏まえて）

③疾患の現状（患者数、ガイドライン策定等）の記載…基礎情報として

④達成状況（達成の有無）だけでなく、**達成状況の説明**を記載

研究成果報告書（難治性疾患政策研究事業）

A. 総括票

研究課題名 ○○○○に関する研究（H○○-○○-○○-○○○）			
研究代表者名 ○○ ○○（△△△△（所属研究機関） ××××（職名））			
研究分担者の人数： ○○人		研究期間：平成××年度 ～ 平成××年度	
研究費交付額（追加交付を含む） （単位：千円）	平成××年度	平成××年度	平成××年度
	XXX, XXX 千円	XXX, XXX 千円	XXX, XXX 千円
評価点数（単位：点）	事前評価	中間評価 1年目	中間評価 2年目
	X.X 点	X.X 点	X.X 点
研究課題の概要 （例） □□□を目的として、□□□□を実施する。その結果、□□□□の成果が期待される。			
対象疾患と研究の最終の目標・成果物の総括			
通し 番号	疾患名	指定難病 告示番号	最終の目標・成果物と達成期限
1.	○○病	XXX	（例） a. 診療ガイドラインを策定する（平成 XX 年 YY 月までに） b. レジストリを作成し、500 例の症例を収集する（平成 XX 年 YY 月までに）。 c. 患者向けの公開講座を 3 回（年 1 回）開催する（平成 XX 年 YY 月までに）。 ...
2.	△△症	YYY	a. ...
...			
XXX.	□□症候群 （平成 XX 年度追加）		a. ...
目標・成果物の達成状況(1年目評価時点)の総括			
（例） ・2～4 については、CQ を作成し、システマティックレビューを完了した。1、5～7 については次年度前半には完了する見込みである（資料 1～4）。 ・5、7、11 については、レジストリの登録項目を作成し、登録を開始した。3、9、21 については、次年度前半に登録を開始する予定である。 ...			
目標・成果物の達成状況(2年目評価時点)の総括			
目標・成果物の達成状況(3年目評価時点)の総括			



B. 疾患票

研究課題名 ○○○○に関する研究 (H○○-○○-○○-○○○)			
研究代表者名 ○○ ○○ (△△△△ (所属研究機関) ×××× (職名))			
通し番号	疾患名	指定難病告示番号	最終の目標・成果物と達成期限
1.	○○病	XXX	a. 診療ガイドラインを策定する (平成 XX 年 YY 月までに) ...
疾患の現状	患者数	XX, XXX 人 (平成 XX 年時点) (出典: (例) 平成 XX 年度全国疫学調査など)	
	診断基準	策定 [あり (平成 XX 年策定) ・ なし] 学会承認 [あり (平成 XX 年承認) ・ なし] 承認した学会名 (○○学会、△△学会、…) 国際基準との整合性 [あり ・ なし ・ 国際基準自体がない]	
	重症度分類	策定 [あり (平成 XX 年策定) ・ なし] 学会承認 [あり (平成 XX 年承認) ・ なし] 承認した学会名 (○○学会、△△学会、…) 国際基準との整合性 [あり ・ なし ・ 国際基準自体がない]	
	診療ガイドライン	策定 [あり (平成 XX 年策定) ・ なし] 学会承認 [あり (平成 XX 年承認) ・ なし] 承認した学会名 (○○学会、△△学会、…) Minds「診療ガイドライン作成」に準拠 [あり ・ なし] 国際基準との整合性 [あり ・ なし ・ 国際基準自体がない]	
	レジストリ	レジストリ [あり (平成 XX 年構築) ・ なし] 登録症例数 XX, XXX 人 (平成 XX 年時点)	
	その他	※特記事項があれば記載して下さい。	
年度別目標・成果物	平成 XX 年度 (1 年目) の目標 (例) a. CQ を作成し、システマティックレビューを完了する。 ...		
	平成 XX 年度 (2 年目) の目標		
	平成 XX 年度 (3 年目) の目標		

目標・成果物の達成状況	目標・成果物の達成状況(1年目評価時点)
	a. [達成済み(平成 XX 年 YY 月)・ 達成見込み(平成 XX 年 YY 月)・ 未達成] <達成状況の説明> (例) CQ を作成し、文献を収集した (資料 1) が、文献の量が膨大であったため、システマティックレビューを完了することはできなかった。来年 6 月までには完了する見込みである。
	b. [達成済み(平成 XX 年 YY 月)・ 達成見込み(平成 XX 年 YY 月)・ 未達成] <達成状況の説明> (例) 登録項目を作成し (資料 25)、2 施設で登録を試行した。来年度中に施設を 20 施設まで拡大する予定である。
	c. [達成済み(平成 XX 年 YY 月)・ 達成見込み(平成 XX 年 YY 月)・ 未達成] <達成状況の説明> (例) 平成 29 年 11 月 XX 日、東京の○○ホールにて患者向けの公開講座を開催した (資料 125)。参加者を対象としたアンケート調査の結果、高い満足度が得られたが、一部の講演でわかりにくいとの意見がみられた (資料 126)。次年度は、アンケート調査の結果を踏まえて内容を改善し、西日本で開催する予定である。 ...
	目標・成果物の達成状況(2年目評価時点)
	a. ...
	目標・成果物の達成状況(3年目評価時点)
	a. ...

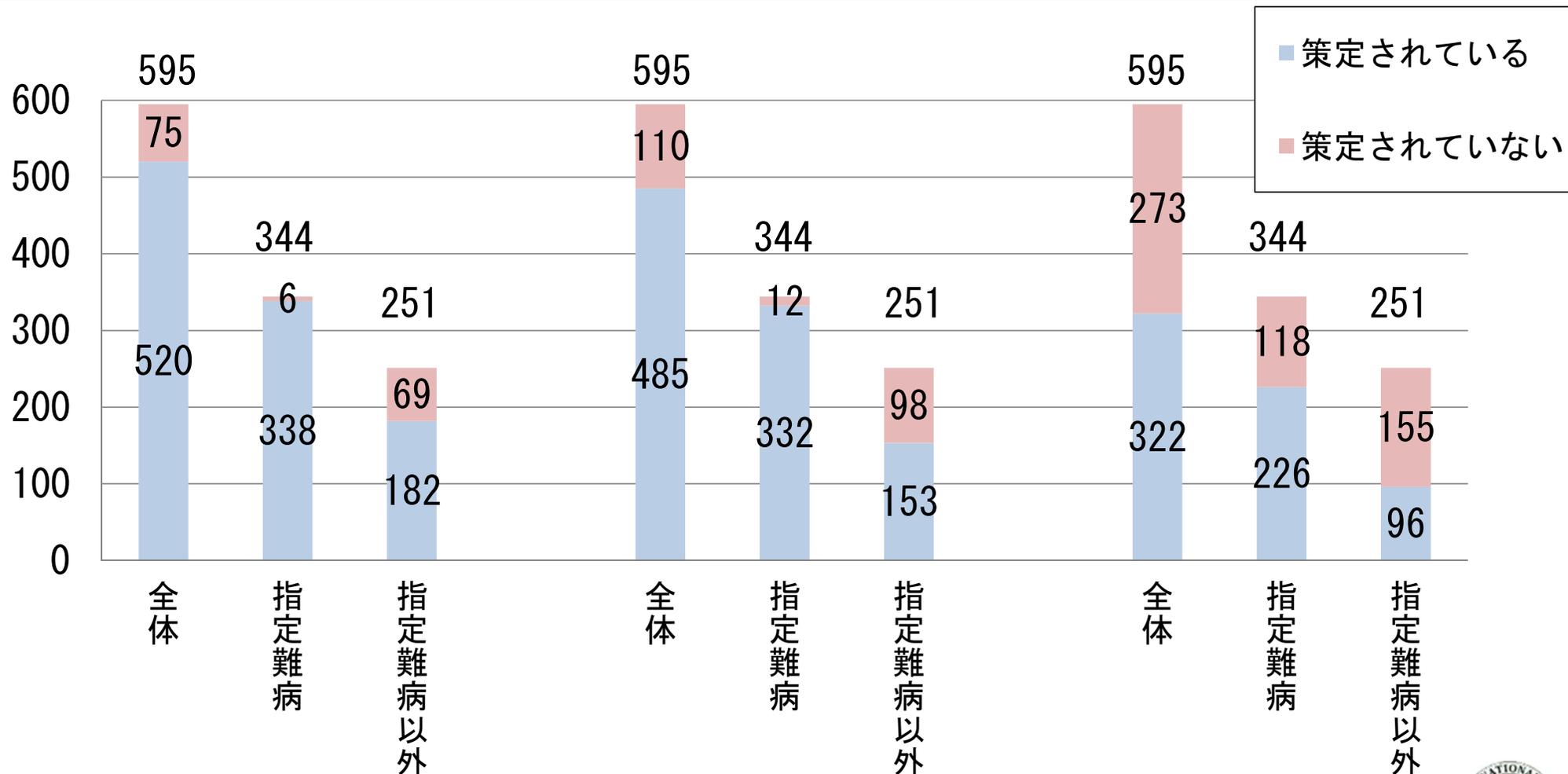
疾患別基盤研究分野、領域別基盤研究分野の対象疾患の現状(平成30年末時点)を、「研究成果の一部」として集計

(注) 1つの指定難病の中の複数の疾患を別々に対象疾患に設定している研究班があるため、対象疾患数が331より多くなっている。



策定されている疾患数（平成30年末時点）

- 診断基準・重症度分類…約8割の難病で策定済み
- 診療ガイドライン…策定は半数程度、うち日本医療機能評価機構のEBM普及推進事業（Minds）の「診療ガイドライン作成マニュアル」準拠が37.9% → エビデンスの確立が必要



診断基準

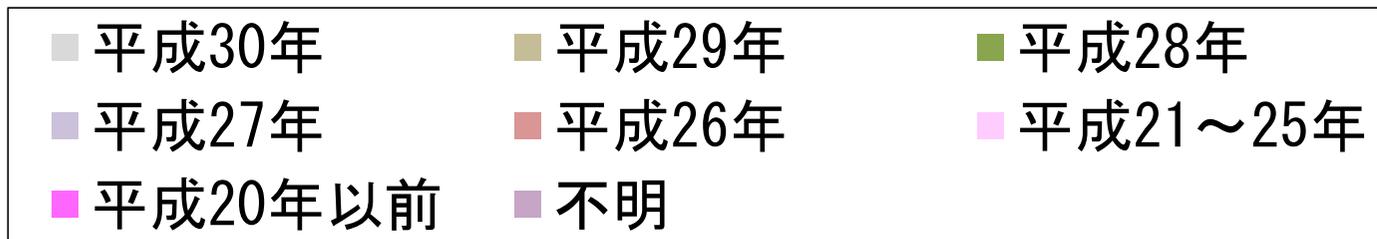
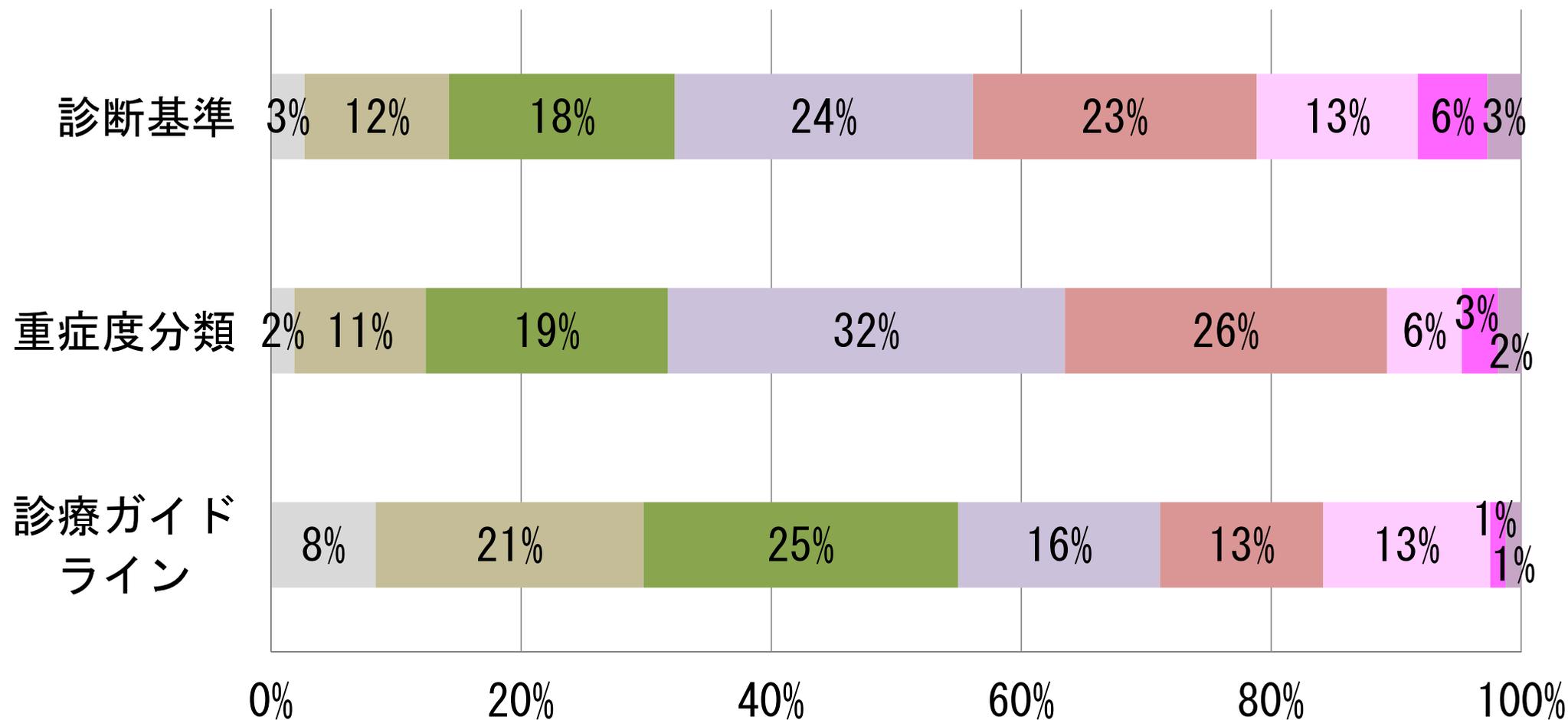
重症度分類

診療ガイドライン¹⁴



診断基準等の策定年または直近の改訂年（H30末時点）

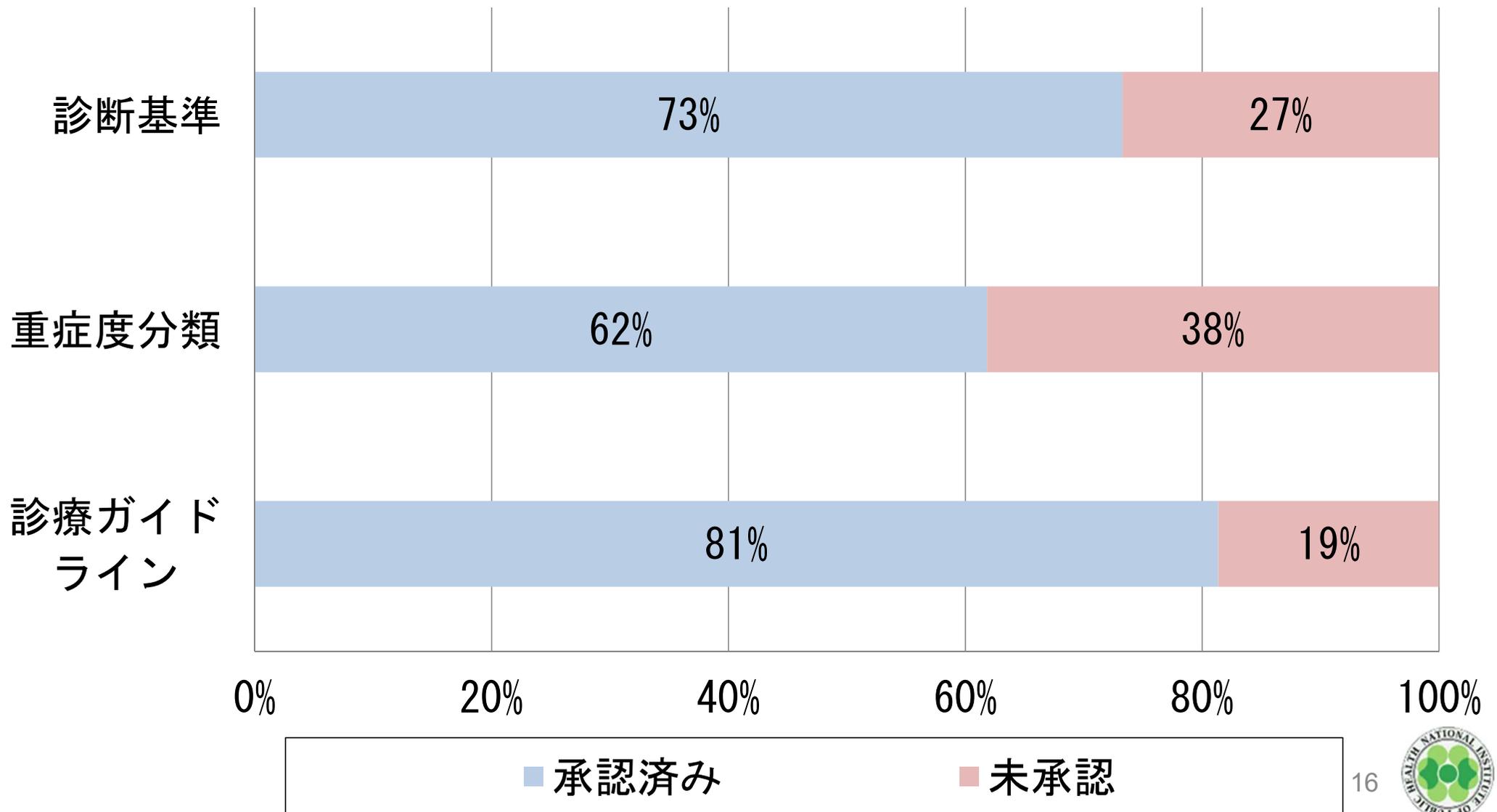
○策定済みの診断基準・重症度分類・診療ガイドラインのうち、**約8～9割が平成26年以降**（難治性疾患政策研究事業開始以降）に策定・改訂



診断基準等の関連学会での承認の状況（H30末時点）

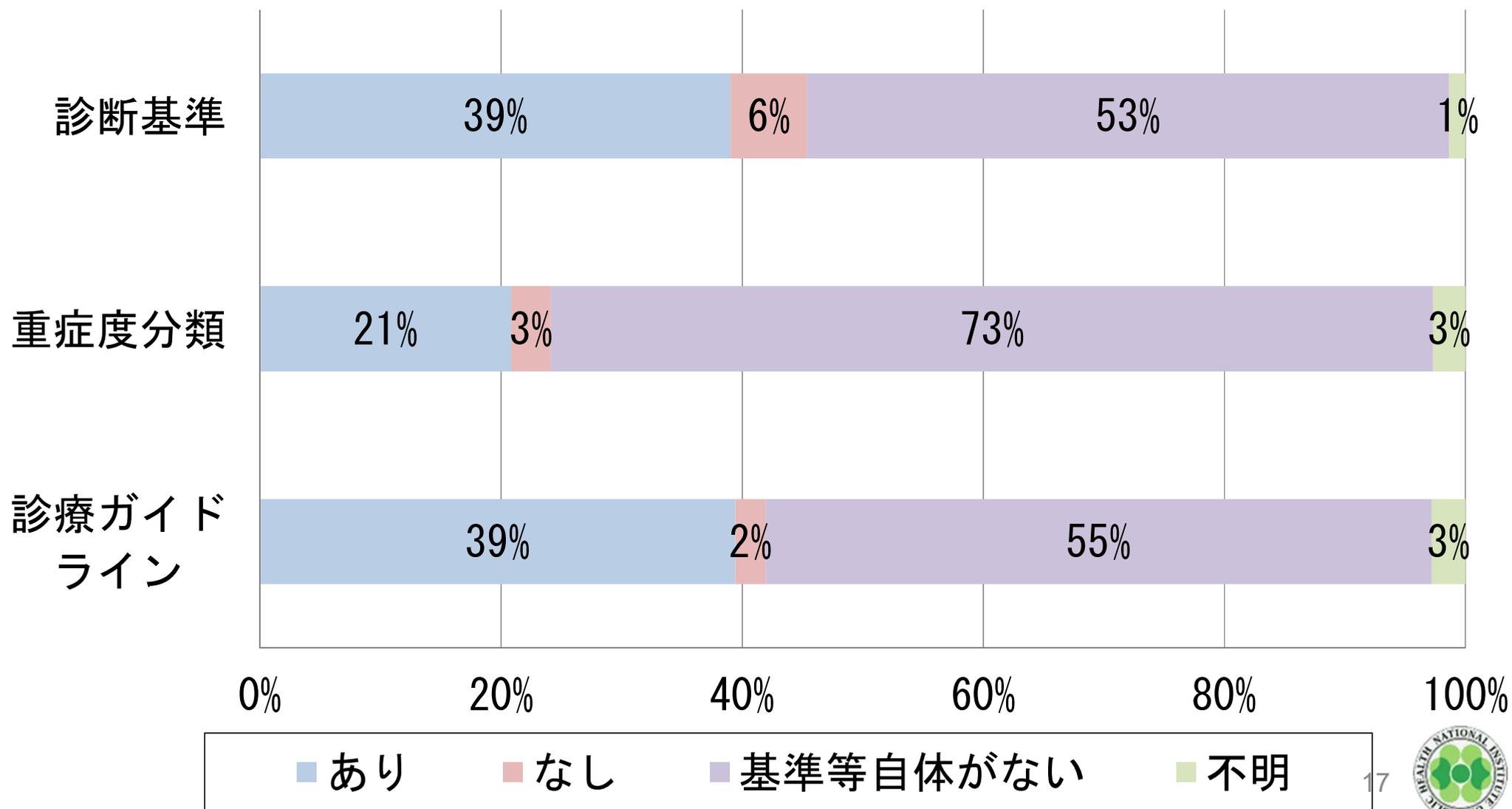
○関連学会の承認済みは**約6～8割**

→ガイドライン等の普及のためには、学会との連携が不可欠

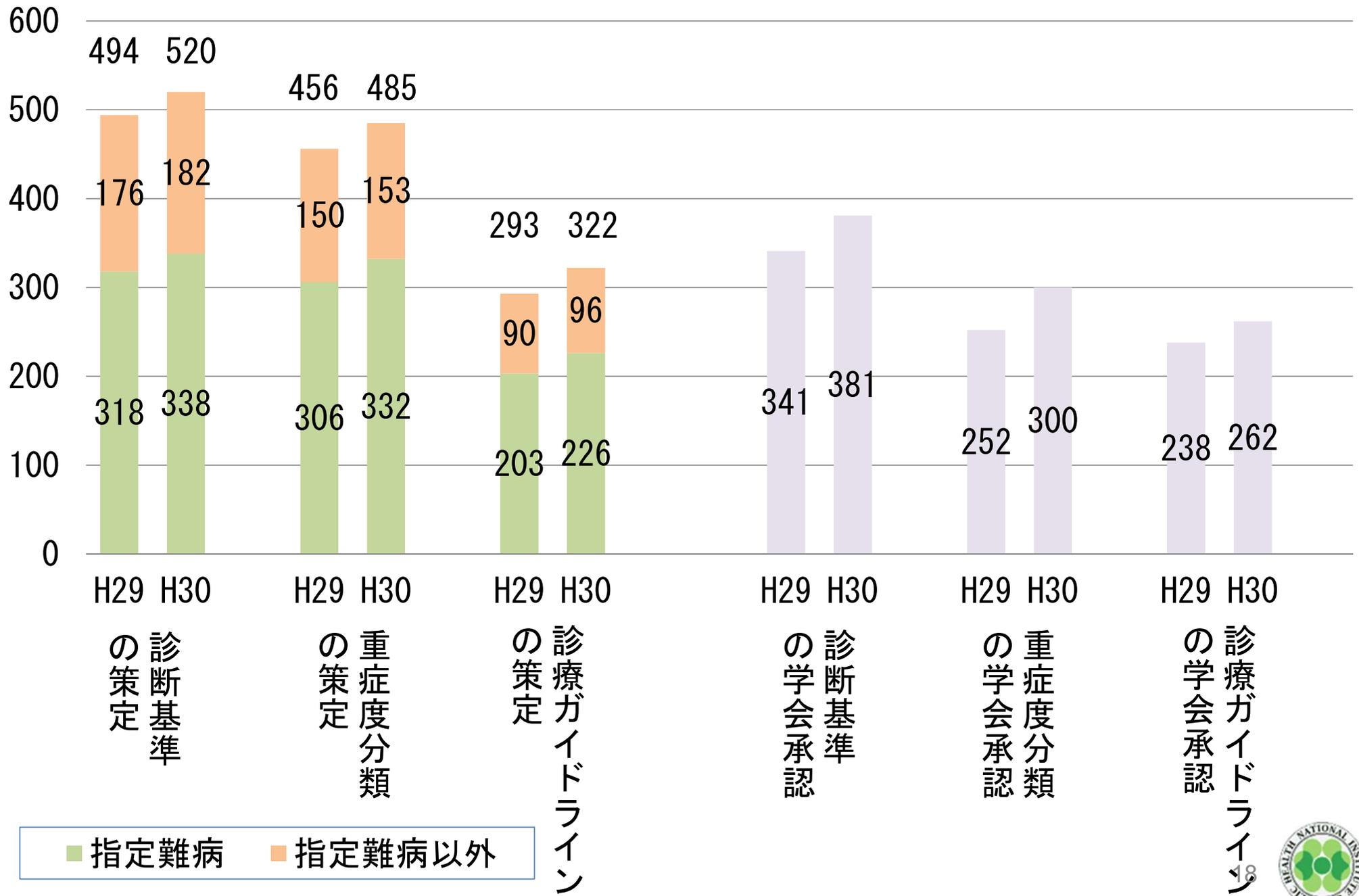


診断基準等の国際基準との整合性（H30末時点）

○国際基準等との整合性…「基準等自体がない」が半数以上
※わが国が基準等を先行して策定 → 国際基準に反映 →
難病の研究開発のイニシアティブの掌握へ



策定、学会承認されている疾患数の推移 (各年末時点の「疾患の現状」より)



レジストリが構築されている疾患数（平成30年末時点）

○レジストリ…対象疾患の**44.0%**で構築

（指定難病の**49.7%**、指定難病以外の**36.3%**）

