

難治性疾患克服研究推進事業 研究成果発表会

難治性疾患克服研究の 成果と今後

プログラム



日時／平成22年5月23日(日)

13:00～16:20

会場／星陵会館ホール

主催：財団法人日本予防医学協会

ご挨拶

わが国の難病対策は、昭和47年の「難病対策要綱」に基づき、調査研究の推進、医療費の助成、患者・家族の生活の質の向上（QOL）などに取り組んできましたが、残念ながらいまだに診療法、治療法が確立されていない多くの疾患があります。そこで、平成21年度から難治性疾患克服研究事業の予算を大幅に拡充（100億円）し、研究分野の充実を図りました。

平成21年度においては、臨床調査研究分野の対象疾患である130の希少難治性疾患について、診断基準の確立、治療指針の標準化、原因の究明、治療法の開発を行ったほか、疾患横断的な疫学・社会医学的研究等についても取り組んでいます。

重点研究分野においては、新たに先端医療開発特区制度（スーパー特区制度）を活用し、産官学の連携を図り、臨床研究・臨床への橋渡し研究として画期的診断・治療法の実用化を加速する研究も実施しています。

また、希少難治性疾患の患者数は大変少なく、治療法の開発が大変困難であることから、患者への適切な説明及び同意取得の下に収集された血液や組織等を保管・バンク化して、多くの研究者が治療法の開発のために血液や組織等を利用できるよう「難病研究資源バンク」に関する研究事業も実施しております。

更に、臨床調査研究分野の130疾患以外の希少難治性疾患で、未だ実態が明らかでなく、これまで研究が行われていない疾患について、診断基準の作成や実態把握を目指す「研究奨励分野」を創設し、平成21年度は新たに177疾患を対象に研究を進めたところです。

平成22年度においても、引き続きこれらの研究を進めるとともに、新たに国立保健医療科学院が今後の難病対策を推進する上で行政が抱える様々な課題に対する政策的提言を行うための指定研究を実施しています。

今後とも、原因解明と新たな診断・治療方法の開発を進めて行くとともに、研究成果を行政施策へ反映することによって、保健医療福祉の充実・QOLの向上を目指していきたいと考えています。

本研究事業における研究成果を皆様にご紹介させていただく機会を設けることができ、本事業にご協力頂いた患者の皆様や多くの研究者に対して感謝を申し上げます。

厚生労働省健康局 疾病対策課長 **難波 吉雄**

ご挨拶

（財）日本予防医学協会は、1960年創立以来50年余にわたり「健康社会の構築」という基本理念のもと、健康支援事業を展開してまいりました。厚生労働省では難治性疾患について平成11年度から厚生科学研究の中に位置づけ、平成15年度より「難治性疾患克服研究」に改編し、難治性疾患の克服について事業が推進されてきました。そして今年度から難治性疾患克服研究推進事業のお手伝いをさせていただくことになりました。

さて、本研究成果発表会は、厚生労働科学研究の一環として開催するものでございます。研究成果発表会開催の趣旨につきましては、厚生労働省健康局 疾病対策課 難波吉雄 課長様のご挨拶をご高覧頂きたいと存じます。なお、本研究成果発表会のコーディネーターおよびご講演いただきます先生方は、わが国におきまして、難治性疾患克服の研究に関しましては先進的なご研究と業績をあげられておられる先生方であります。

本発表会にご協力いただきます先生方はもちろんのこと、参加されます皆様方のご協力により有意義な大会となりますよう祈念いたしておりますとともに難治性疾患克服研究に関わる医療、看護、栄養等関係者の方々の一助となり、また、国民の皆様のご理解を深めていただくことにお役に立てれば、主催者として大変ありがたく存じます。

皆様方におかれましてはご多忙のことと存じますが、わが国の難治性疾患の克服のため、より一層の前進を目指す本研究成果発表会に多数の方々がご参加いただきますよう心からお願い申し上げます。

（財）日本予防医学協会 理事長 **大河内 満**

座長 ご挨拶 難治性疾患克服研究の成果と今後



糸山 泰人

(独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター 病院長)

卒業大学：九州大学医学部医学科卒業(昭和47年)

所属学会：日本神経学会(理事)／日本神経治療学会(理事長)／日本神経免疫学会(理事)／日本自律神経学会(理事)／日本末梢神経学会(理事)／日本神経感染症学会(理事)／日本内科学会(会員)／日本神経病理学会(会員)／日本免疫学会(会員)／日本ウイルス学会(会員)／日本脳循環代謝学会(評議員)

専門医：日本神経学会専門医／日本内科学会認定内科医

主要研究領域：臨床神経学、神経免疫学、神経難病の病態解明と治療の開発を主な研究領域とし、多発性硬化症の病因・病態に関する研究／筋萎縮性側索硬化症の病因・病態・治療に関する研究／神経難病患者への地域医療体制の構築に関する研究／重症筋無力症の胸腺異常の研究／HAMの免疫異常に関する研究を専攻

社会活動：宮城県神経難病医療連絡協議会会長(平成11年3月)／全国難病センター研究会副会長(平成15年6月)／厚生労働科学研究「重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究」班長(平成17～22年)

受賞歴：福岡県医師会会長賞(平成2年)／第59回保健文化賞(宮城県神経難病医療連絡協議会)(平成19年)

医学医療の分野はまさに日進月歩であり不治の病とか国民病とか呼ばれた疾患の原因が次々に明らかにされ治療法も確立されてきています。しかしながら、この現代の医学においても解決できない疾患がまだ数多く存在し、それらの中でも患者さんの数が少なく、原因や治療法が不明で、症状が進行していく困った病気の一群を私共は難病と総称しています。

この難病に関して我が国では1972年に特定疾患調査研究事業として難病の疫学・原因解明研究及び治療法の確立と医療に努力してきています。この事業は我が国の医学・医療にとって極めて重要なものであり、各種の難病の我が国における疫学を明らかにし、病因と病態の解明および治療開発の研究を大きく推し進めてきました。また、難病医療の全国への均てんかが計られたこともこの事業が果たした重要なものと考えます。

現在の医学・医療は大きく進歩して、治療には多くの最新医療技術が導入され、患者家族の求めるレベルも極めて高く、医療のスタンダードは年々上がってきています。しかしながら難病治療に関してはまだまだ現状は厳しいものがあり、本研究事業はそれらの困難解決に大きく貢献しています。言い換えれば、日本の医療の原点である「医は仁術なり」の精神を基盤にして動いていると考えられます。

今回の難治性疾患克服研究の成果と今後というタイトルで難病の中でも神経疾患、消化器系疾患、血管系疾患および免疫系の難病の原因解明の研究と治療の開発の成果が発表される会が持たれたことは大変意義のあることと考えます。

今後の難治性疾患克服研究の発展と本事業への皆様のご支援を心からお願いします。

難治性疾患克服研究事業 推進事業研究成果発表 難治性疾患克服研究の成果と今後 プログラム

ご挨拶 13:00～13:20

平成22年度の難治性疾患克服研究事業について
健康局疾病対策課

講演 ① 13:20～13:40

今後の難病対策のあり方に関する研究

林 謙治 (国立保健医療科学院 院長)

講演 ② 13:40～14:00

難治性炎症性腸管障害に関する調査研究

渡辺 守 (東京医科歯科大学 消化器内科 教授)

講演 ③ 14:00～14:20

肝細胞増殖因子による筋萎縮性側索 硬化症に対する新規治療法の開発

青木 正志 (東北大学大学院 医学研究科神経内科学 講師)

講演 ④ 14:20～14:40

遠位型ミオパチーの実態調査

西野 一三 (独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター
神経研究所 疾病研究第一部 部長)

(休憩)

講演 ⑤ 15:00～15:20

CAPS (cryopyrin-associated periodic syndrome) に対する細胞分子生物学的手法を用いた 診療基盤技術の開発

中畑 龍俊 (京都大学iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
疾患再現研究分野 教授)

講演 ⑥ 15:20～15:40

難治性血管腫・血管奇形についての 調査研究

佐々木 了 (KKR札幌医療センター・斗南病院 血管腫・
血管奇形センター長)

講演 ⑦ 15:40～16:00

ジストニアの治療法の確立・治療指針 策定のための調査研究

坂本 崇 (独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター
病院 神経内科 医長)

講演 ⑧ 16:00～16:20

難治性疾患克服のための難病研究 資源バンク開発研究

増井 徹 (独立行政法人 医薬基盤研究所 難病・疾患資源
研究部 部長)

今後の難病対策のあり方に関する研究



林 謙治

(国立保健医療科学院 院長)

卒業大学:千葉大学医学部卒業(昭和46年)

研究活動:厚生労働省「今後の難病対策のあり方に関する研究班」班長(2010年～)/厚生労働省「未分類疾患の情報集約に関する研究班」班長(2009年)/厚生労働省「終末期医療の質の向上に関する研究班」班長(2005～2007年)

専門分野:地域保健・医療政策/思春期保健

所属学会:日本公衆衛生学会(理事)/日本思春期学会(理事長)/アジア太平洋地区公衆衛生学術連合(APACPH:名誉理事長)/世界国立公衆衛生機関協会(IANPHI:会員)

【講演のポイント】

わが国の難病対策は、1972年に策定されました「難病対策要綱」に基づき、原因が不明であって、治療方法が確定していない特定疾患に関して、医療の確立と普及のために医療費の負担軽減を図る「特定疾患治療研究事業」と特定疾患に関する診断方法と治療法の確立に向けた研究を行う「特定疾患調査研究事業」の2つの大きな柱を中心に進められてきました。これらの事業の成果もあり、特定疾患に対する社会の認知度が高まることで、疾患の発生機序が明らかにされてきました。その一方で、大きな身体的障害を伴う重症の難病患者さんをいかに地域で受け入れていくかという課題に直面し、平成10年度から生活の質の向上に関する研究への取り組み、地域医療福祉サービスの向上に向けた「難病対策推進事業」が進められてきました。

しかしながら、国の調査研究の対象とされていない希少な疾患は数多く存在し、それらに関する研究は十分に進められていませんでした。一方、欧米においてはこれらの希少性疾患に対する幅広い取組が進められつつあります。そこで、わが国においても、平成21年度から難病に対する研究費が倍増される等、希少性疾患に対する研究体制が充実されようとしています。本日、ご紹介させていただきます「今後の難病対策のあり方に関する研究」は、難病患者さんの置かれた状況を様々な角度から分析することで、これから五年、十年先を目指して具体的にどのような難病対策が必要なのか、欧米諸国と比較して難治性の疾患を有する患者さんへの対策がどうあるべきかについて、科学的な分析を踏まえた上での政策提言を行うことを目標に掲げております。

本年度から新たに研究を立ち上げるに際しまして、これまでの難病対策を振り返りつつ、諸外国の取組等、当該研究班の考える難病対策のビジョンについてご報告させていただきます。

難治性炎症性腸管障害に関する調査研究



渡辺 守

(東京医科歯科大学 消化器内科 教授)

卒業大学:慶應義塾大学医学部卒業(昭和54年)

委員:厚生労働省「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班」班長(2007年～)/IOIBD(International Organization for the Study of IBD) member(2008年～)/厚生労働省「難治性腸管吸収障害に関する調査研究班」班長(2009年～)

学会:日本内科学会(評議員)/日本消化器病学会(財団評議員、英文機関誌編集委員長)/日本消化器内視鏡学会(評議員)/日本消化器免疫学会(理事)/全米消化器病学会(AGA Fellow、IBD section幹事)/国際粘膜免疫学会(理事)

専門分野:消化器内科学、特に大腸、小腸。腸管粘膜免疫、腸管上皮再生・分化制御の側面から、炎症性腸疾患(潰瘍性大腸炎/クローン病)の病態解明と新しい治療法の開発に取り組む

【講演のポイント】

難治性の炎症性腸管障害である「潰瘍性大腸炎」と「クローン病」は主として20～30代の若年者を襲い、生涯にわたり治療の継続を余儀なくされることにより、学業や就労に大きな制限を来し、患者の生活の質を著しく損なう原因不明の難病です。患者数は増加の一途をたどり(2008年度:潰瘍性大腸炎約11万人、クローン病約3万人)、社会的にも、医療財政の面でも有効な対策の必要性が益々高まりつつあります。本研究班は両疾患の制圧を目指し、平成19年に開始され、3年間で大きな成果を得ることができました。1) 国民・患者・一般臨床医に調査研究成果を広く公表するため、全国各地で成果報告会を実施しました。社会支援・助成制度を解説した冊子や一般臨床医教育のための冊子を作成し、「本研究班の研究活動と成果の社会的認知を高める」事ができたと考えます。2) 35年に渡る本研究班の総括的疫学解析を目指して、全国レベルでのデータベースシステムを再構築し、最新の疫学指標値が得られたのみならず、「何故、増えてきたか」に関わる因子の多施設臨床解析をスタートしました。3) 「多施設間情報ネットワークプロジェクト」を立ち上げ、全国の研究者の連携とデータベース情報の共有がすすみ、世界に向けた多施設臨床研究が多くスタートしました。4) 診療レベル向上をはかるためのコアプロジェクトを完了し、更に「日本独自の技術を利用した次世代の診療」の質的向上のためのシーズ探索を行いました。5) 日本独自の基礎研究プロジェクトにつき精力的な研究が進められ、世界的にも評価の高い学術誌に多数の論文が発表され、本研究班の成果を広く「世界に向けて発信」できました。今後、本研究班では日常生活が制限される難治例の患者に対しても、生活の質の向上のみならず、対費用効果の高い医療の提供ができ、社会復帰による社会経済的効果を生み出すべく、研究を継続して行きます。

肝細胞増殖因子による筋萎縮性側索硬化症に対する新規治療法の開発

**青木 正志**

(東北大学大学院 医学研究科神経内科学 講師)

卒業大学:東北大学医学部医学科卒業(平成2年)

研究テーマ:筋萎縮性側索硬化症および筋ジストロフィーなどの神経や筋の難病/難病に対するトランスレーショナルリサーチ(基礎研究から臨床への橋渡し研究)

所属学会:日本神経学会指導医/日本神経治療学会/日本人類遺伝学会指導医

賞:日本ALS協会 平成7年度ALS基金研究奨励金/平成11年度「生命の彩」ALS研究助成基金/難病医学研究財団 平成13年度研究奨励助成金

【講演のポイント】

筋萎縮性側索硬化症(ALS)は主に中年期以降に発症し、筋肉の運動を司る「運動ニューロン」の選択的な障害をきたす神経難病です。典型的な経過では手の筋萎縮にはじまり、徐々に全身の筋萎縮が進行して、言語障害、嚥下困難も出現してきます。人工呼吸器による呼吸管理を行わないと、発症後2～5年で呼吸不全のために死亡にいたることがほとんどです。その一方で、知能などの高次機能や内蔵などの他の機能は全く保たれることが普通であり、ALSは神経疾患の中で最も過酷な疾患とされています。神経内科医にとってはALSの病因・病態を解明し、新薬を開発することが長年の悲願です。

東北大学ではALSに対する新しい治療法の開発のために世界にさががけてトランスジェニックラットによるALSモデルの開発に成功しました。ラットによるALSモデルは、従来のマウスに比較して約20倍の大きさを持つために、将来的な遺伝子治療あるいは神経幹細胞やiPS細胞の移植などの再生医療を含む新しい治療法開発のために非常に有用なモデルであり、国内外から注目されています。

さらに私達はこのALSラットに対して肝細胞増殖因子(HGF)蛋白の髄腔内持続投与を行い、ALSが発症してからのHGF投与でもALS病態進行を抑制する効果があることを明らかにしました。この成果を臨床応用するために、GMP基準に則ったヒトリコンビナントHGF蛋白を作成し、髄腔内持続投与による治療の安全性試験を霊長類を用いて行っています。平成20年9月に医薬品機構との安全性相談が終了し、現在の計画で臨床(フェーズI)に進めることを確認できたので、平成22年度中に治験届けの提出を目指しています。さらにはHGFはわが国発のALS治療薬候補としてスーパー特区(中枢神経の再生医療のための先端医療開発特区:代表 岡野栄之)にも選定され、その中でも最優先開発事項になっています。

遠位型ミオパチーの実態調査

**西野 一三**

(独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 部長)

卒業大学:京都大学医学部卒業(平成1年)

研究内容:筋疾患の病態解明と治療法開発

学術誌編集委員:Associate Editor Neuromuscular Disorders (2009年～)/Editorial Board Therapeutic Advances in Neurological Disorders (2008年～)/Neuromuscular Disorders (2005年～)

賞:(財)循環器学研究振興財団 内田賞(2002年1月)/2009年度 日本神経学会賞(2009年5月)

【講演のポイント】

遠位型ミオパチーは、その治療薬開発に営利企業の参入が望みにくい「超」希少疾病であるが、それでも、本邦は諸外国と比較すると患者が多いとされており、遠位型ミオパチー研究に対する社会的要請も大きい。しかしながら、遠位型ミオパチーの疾患概念は必ずしも確立していない。そこで、遠位型ミオパチーの実態に迫るべく、診断基準作成を作成するとともに、疾患頻度調査、臨床評価指標/ADL評価スケール作成、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(DMRV)患者へのアンケート調査、長期経過DMRV例における筋力低下の経過検討、DMRV病態・診断研究、三好型の自然経過に関する研究、を行った。

DMRV・三好型・眼咽頭遠位型(OPDM)については本邦での患者頻度が諸外国に比べて高いと考えられてきたが、これまで、実際の患者数は明らかではなかった。今回、筋病理診断件数を基に推計したところ、各病型における予想本邦患者数はDMRV167～345人、三好型124～247人、OPDM44～88人であった。臨床試験が目前に迫ったDMRVについては、自然歴の把握と評価指標の確立が必須である。今回ADL評価スケール(DMSF)のプロトタイプを作成し、DMRV患者において、初めてADLの時間的低下を数値化することに成功した。今回はDMRV患者のみを対象としたが、本DMSFは、他の遠位型ミオパチーにもそのまま応用が可能と考えられる。さらに、長期経過観察例において、上肢よりも下肢筋群での変化速度が速いことが初めて科学的に示された。この結果は、臨床試験における治療効果判定には下肢筋群を用いるべきであることを意味しており、重要である。また、臨床評価指標とするための各種検査結果を取得するための検査入院プロトコールが定まったことで、今後、多数の患者での自然歴把握を進めていける環境が整った。

CAPSに対する細胞分子生物学的手法を用いた診療基盤技術の開発



中畑 龍俊

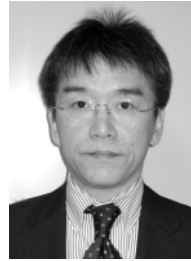
(京都大学iPS細胞研究所 臨床応用研究部門
疾患再現研究分野 教授)

卒業大学:信州大学医学部医学科(昭和45年)
研究テーマ:再生医療/ヒト幹細胞の研究
賞:1995年Mortimer M. Bortin Awards受賞

【講演のポイント】

CINCA症候群、Muckle-Wells症候群(MWS)、家族性寒冷蕁麻疹(FCAS)は自然免疫系の異常で発症する自己炎症症候群であり、その異常分子の名からCryopyrin-associated periodic syndrome(CAPS)と総称されている。CIAS1遺伝子の異常によりIL-1 β が過剰産生される事が病態の中心とされ、慢性無菌性髄膜炎、関節炎、蕁麻疹様の発疹が持続し、重症例では発達遅延、てんかん、関節拘縮、難聴、腎不全を来し、患者QOLが著しく損なわれることから、早期診断および適切な治療法の開発が待たれている。これまで本邦では、CAPSとして約40例が報告されているが、診断面において、CINCA症候群中40%にCIAS1遺伝子異常を認めない症例が存在することが知られており、その半数以上がCIAS1体細胞モザイシズムによることを我々は証明した。しかしCIAS1体細胞モザイシズムが諸外国でも認められるかは調査されておらず、その1つの要因として同モザイクの診断は技術的に困難で、簡便且つ迅速な診断法の確立が求められている。またCINCA症候群における関節病変は抗IL-1療法に不応性であり、IL-1 β 過剰産生以外の病態の関与が疑われ、患者QOL改善のための残された課題である。さらに真のCIAS1変異陰性CAPSの病態は全く不明であり、病態の解明、新規治療法の確立が望まれる。以上の背景をもとに本研究班では、1)我が国におけるCAPS症例の実態調査、2)CAPSにおけるCIAS1体細胞モザイクの全世界レベルでの実態調査、3)CIAS1体細胞モザイクの迅速診断法の確立、4)CAPS患者由来iPS細胞の樹立とそれを用いた病態解明、5)CIAS1変異陰性CAPS症例の病態解析、などの研究を行ってきた。本講演ではこれらの研究成果を発表するとともに、今後の研究の方向性について述べる予定である。

難治性血管腫・血管奇形についての調査研究



佐々木 了

(KKR札幌医療センター斗南病院
血管腫・血管奇形センター長)

卒業大学:北海道大学医学部卒業(昭和61年)
専門分野:形成外科学
研究テーマ:血管腫/血管奇形/唇裂口蓋裂
所属学会:日本形成外科学会 専門医/日本頭蓋顎顔面外科学会 評議員 国際委員/血管腫・血管奇形研究会 代表世話人/日本口蓋裂学会/日本マイクロサージャリー学会/日本皮膚悪性腫瘍学会/日本褥瘡学会
賞:American association for Pediatric Plastic Surgeons Poster Award(平成9年)/日本形成外科学会臨床研究部門学術奨励賞(平成18年)

【講演のポイント】

一般に「血管腫」と診断される疾患のなかに、良性腫瘍とは明らかに病態の異なる稀な疾患群が存在する。これらは血管内皮細胞の増殖を伴う良性腫瘍ではなく血管系の形成異常としての「血管奇形」であり自然退縮することなく進行する。この中には高度の疼痛や壊死、患肢の成長異常、機能障害・機能廃絶、整容上の問題等により長期にわたってQOLを損なう深刻な難治性血管奇形が存在する。とくに巨大なもの、深在性のもの、重要臓器に及ぶもの、顔面などの露出部位のものなどでは、外科的完全切除はほぼ困難で有効な内科的治療もなく、患者は生涯長期にわたって肉体的・精神的苦痛に苛まれている。血管奇形は全身どの部位にも発症しうることから診療科は多岐にわたるが、疾患概念のコンセンサスの欠如や不適切な分類によって患者は様々な不利益を被り、診断の確定までに多くの病院を受診せざるを得ない傾向が強い。また、血管奇形としての診断がついても、効果的な治療方法・治療指針は未確立である。

本研究では血管腫・血管奇形の症例登録を全国多施設からなる組織によって推進し、国内の患者数を可及的に把握し、病因に基づく分類と疾患概念の形成を企図している。さらに、患部組織の病理学的解析、血管病変の分子生物学的解析等の基礎研究を推進することで、生物学的事実に基づく血管腫・血管奇形の分類、および治療指針・客観的な診断基準の作成をめざす。平成21年度においては、「血管腫・血管奇形」の診療ガイドラインの作成、「難治性血管奇形」診断基準の作成及び協力施設の患者登録体制の構築を施行し、世界的研究実情の把握、疫学データの収集を開始した。今後は、患者の疾患・治療内容の登録による疫学データの収集と生検標本の病理・分子生物学的解析を推し進め、効果的な治療方法の把握ならびにその保険適応への取り組みと新規治療法の開発を図る。

ジストニアの治療法の確立・治療指針 策定のための調査研究

坂本 崇

(独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院
神経内科 医長)

卒業大学:京都市大学卒業(平成6年)

【講演のポイント】

ジストニアは筋肉の緊張亢進によって生じる異常な不随意運動・異常な姿勢を呈する病態である。運動のコントロールを司る中枢神経回路に異常が生じて起こると考えられる。どの筋が侵されるかによって外に現れる臨床病型が規定されるが、ジストニアという病名が想起されなければ診断に至ることが難しい例も少なくはなく、平成14年～20年に組織された「ジストニアの疫学、病態、治療に関する研究班」において診断基準の作成が試みられた。医療従事者の啓発を意図したアピールは有用であったと考えるが、なお本疾患への認識に温度差があることは事実であり、平成21年度からは特にその治療に焦点を絞る形で、ジストニアの治療法の確立・治療指針策定のための調査研究が組織された。

ジストニアの治療法には薬物治療・ボツリヌス治療・外科治療が挙げられるが、病態の主座が筋緊張亢進にあることを考えると、ボツリヌス治療が第一選択となる。ボツリヌス神経毒素製剤は神経筋接合部を遮断する作用を有する。適量を適所に用いることによって筋緊張緩和を期待するのがジストニアのボツリヌス治療の要諦である。現在日本では、眼瞼痙攣・痙性斜頸に対して保険適応が認められているが、欧米では局所性ジストニア全体においてボツリヌス治療が第一選択とされており、当班研究を通じて適応拡大を強く訴えていきたいところである。十分量のボツリヌス神経毒素製剤を用いることができない病態においては深部脳刺激の進歩が著しい。こうした治療法の改良を進めるとともに、組み合わせを検討することによって、ジストニア治療戦略の展望がより明瞭に見通すことができるようになって来ると期待される。本研究班はその端緒に着いたところであるが、一人でも多くのジストニア患者に福音をもたらせるよう、鋭意研究に取り組む所存である。

難治性疾患克服のための難病研究 資源バンク開発研究

増井 徹

(独立行政法人 医薬基盤研究所 難病・疾患資源研究部
部長)

卒業大学:東京大学理学部(昭和51年)

研究分野:資源保全学/公衆衛生学・健康科学

所属学会:日本癌学会/日本組織培養学会/日本医事法学会/

American Association for Cancer Research/British Society
for Cell Biology/Society for In Vitro Biology

【講演のポイント】

近年の医学研究の進歩により、生体試料(組織、血液、細胞、遺伝子等)と病歴情報等(2つをあわせて以下「研究資源」という)を利用した研究が、疾患の予防、診断及び治療方法の発展に繋がることが期待されている。しかし、難病のような罹患患者の多くない疾患では、研究資源の質と数量をそろえて研究を進めることは、臨床の場をもつ研究者ですら困難である。そこで、わが国での難病研究を推進するために、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こととし、平成21年度より、難治性疾患研究事業において、「生体試料等の効率的提供の方法に関する研究」(提供研究班)を進めている。

提供研究班は以下の3班で構成される。

1)「難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究」(亀岡洋祐 独立行政法人医薬基盤研究所)(以下、「基盤研」)

◎研究資源のバンク化に関する研究倫理審査の一括実施、一括受け入れ、データベース化、さまざまなニーズに対応した保存管理と分譲を行う

2)「生体試料等の効率的提供の方法に関する研究」(中村幸夫 独立行政法人理化学研究所 バイオリソースセンター)(以下、「理研BRC」)

◎ヒト培養細胞の作製及び分譲

3)「難治性疾患由来外来因子フリー人工多能性幹細胞の委託作製とバンク化」(江良沢実 熊本大学発生医学研究所)(以下、「熊本大学」)

◎ヒトiPS細胞の作製及び分譲

提供研究班においては以下の研究を実施する。

1) 収集研究班で収集された生体試料をモデル的に受け入れ、効率的な分譲を行う方法に関する研究

2) 収集研究班に対する技術的支援等を通じ、収集をより一層効率的、効果的に行う方法に関する研究

難病研究資源バンクの活動の推進が、難病研究の一層の進展に貢献するものと期待される。

memo

主催：財団法人日本予防医学協会

〒135-0001 東京都江東区毛利1-19-10 TEL.03-3635-1153 FAX.03-3635-1159

シンポジウムホームページ <http://www.sym-po.jp>