

## 難治性疾患克服研究事業の対象疾患についての論点

### 【現状】

- 難治性疾患克服研究事業は、公的及び民間の様々な研究費の獲得が難しい難治性疾患の研究のため、平成9年に118疾患が対象とされた後、徐々に対象疾患が追加され、現在は123疾患が対象とされている。
- 対象疾患の要件については難病対策委員会や特定疾患対策懇談会で議論が重ねられ、資料5の通りとされている。

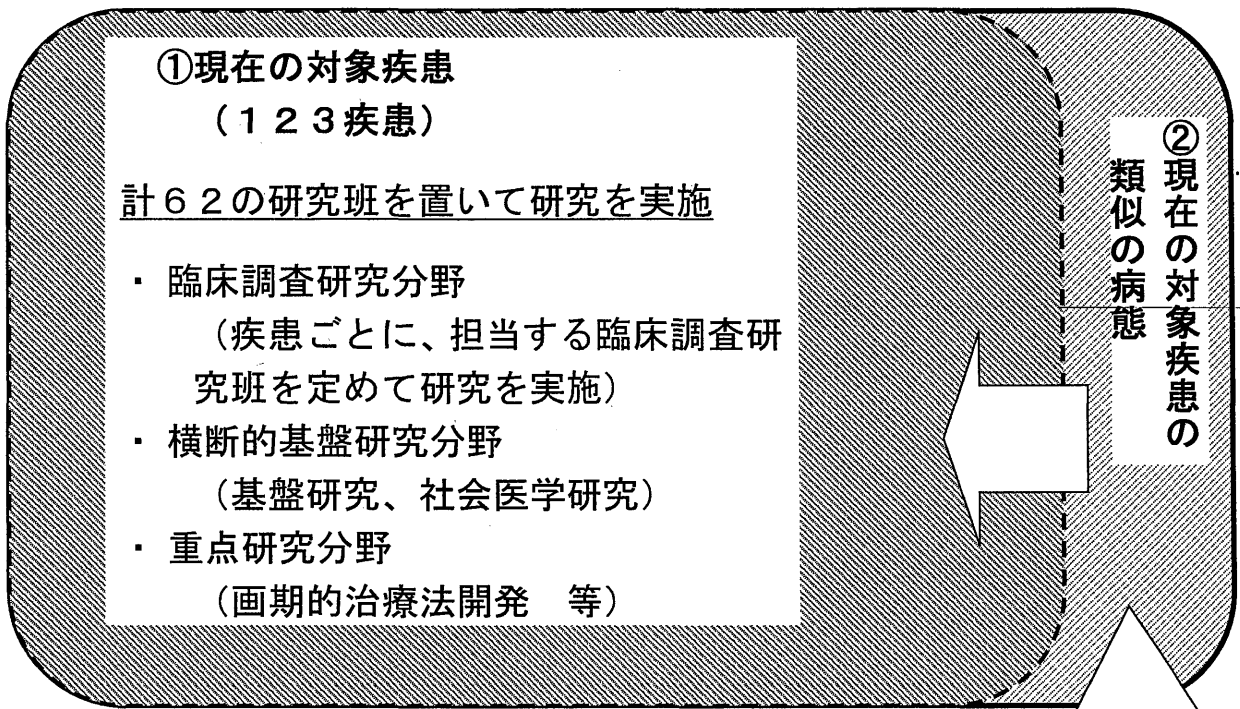
### 【課題】

- 難治性疾患克服研究事業の対象疾患について、患者団体からは「全ての難病を対象としてほしい」との要望がある。
- 一方、研究の目的・成果を見据え、研究を集中化・重点化して戦略的に実施するべきであるとの指摘もある。
- 政府の科学研究費全体の動向は、近年ほぼ横ばいであり、研究事業を一層効率的・効果的に実施する必要がある。

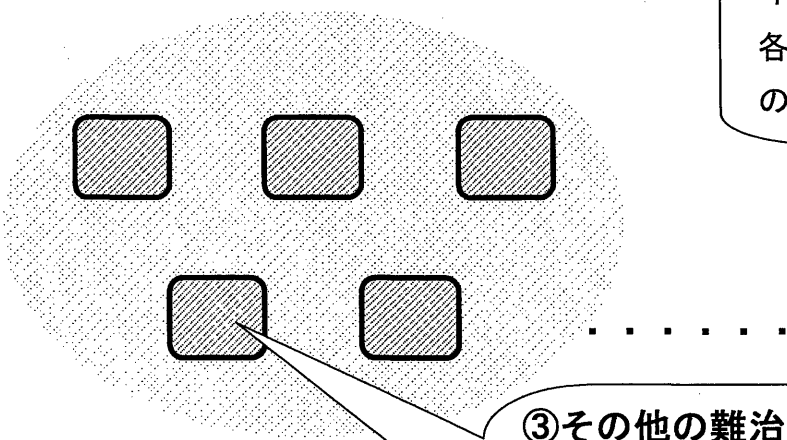
### 【対応についての論点】

- 前回の特定疾患対策懇談会においては、委員の中から、「患者の方々の心情に配慮すれば、できるだけ広く対象とできるよう、研究班の対象疾患の類似の病態をまとめて対象としてはどうか」等の意見があったが、これについてどう考えるか。
- これまで研究が行われていないその他の難治性疾患についても、研究計画の公募枠を設けるなど、実態把握等のための調査研究を奨励することについて、どう考えるか。

対応のイメージ（素案）



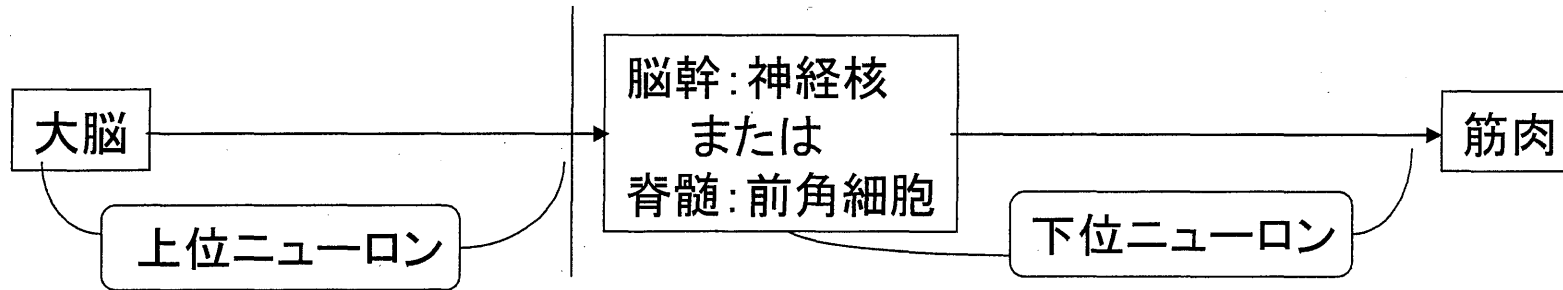
4要件、各研究班の方針を踏まえ、各研究班の研究分野に一致するものを、対象に取り込み



③その他の難治性疾患

未研究の難治性疾患について、疾患を定めず実態把握等のための調査研究計画の公募枠を設定し、研究を奨励

# 対象疾患に類似する病態の例:運動ニューロン疾患



## 上位・下位ニューロンの障害

### ◎筋萎縮性側索硬化症 (ALS)

- ・有病率は人口10万人あたり2~7人。全体の5~10%が家族性。
- ・四肢の筋力低下、構音障害、嚥下障害をきたし、呼吸筋も障害される。
- ・リルゾールなどの対症療法が行われている。

上位ニューロンのみの障害

### ●原発性側索硬化症

下位ニューロンのみの障害

### ○脊髄性進行性筋萎縮症: (SPMA)

### ○脊髄性筋萎縮症 (SMA)

- 1型:急性乳児脊髄性筋萎縮症 (Werdnig-Hoffmann disease)
- 2型:慢性乳児脊髄性筋萎縮症
- 3型:慢性脊髄性近位筋萎縮症 (Kugelberg-Welander disease)
- 4型:常染色体劣性遺伝
- 5型:常染色体優性遺伝

全体がSMAまたはSPMAとよばれる

### ○球脊髄性筋萎縮症 (SBMA) (Kennedy-Alter-Sung syndrome)

: SMAの一部とされることもある

### ●進行性球麻痺

: 脳幹の脳神経核の障害。  
ALSへ発展することが多いと考えられている。

(注) ◎:特定疾患治療研究事業対象疾患, ○:難治性疾患克服研究事業対象疾患, ●:いずれでもない