

概要

難治性疾患克服研究事業

～希少難病に光を～

今後

●希少性、原因不明、効果的な治療法未確立、生活への長期の支障を満たす123疾患を対象

対象:再生不良性貧血、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病、ALS、パーキンソン病、拡張型心筋症、間質性肺炎、サルコイドーシスなど

これらの疾患は、

- ・患者数が少なく研究者の関心が集まりにくい
- ・臨床家の認識が薄く適切な診断・治療が行われにくい

●治療法の開発への着実な歩み＝患者の希望の光

●希少疾患は他の研究資金の獲得が困難

→本事業が我が国の難病研究の中核的役割

研究の取組み

●治療法の開発、診断基準の確立、診療ガイドラインの作成、原因究明、疫学的・社会的研究等を計画的に実施

希少疾患における臨床試験の実施など、臨床研究を積極的に推進

●研究班ごとにテーマを定め、重点的に研究を推進

- ・臨床調査研究(39班) :対象123疾患の診断・治療の向上
- ・重点研究(12班) :画期的治療法の開発、実用化の臨床研究
- ・横断的基盤研究(10班):疫学、QOL向上、免疫学等、疾患横断的研究

●希少難病45疾患・計57万人の疾病登録・医療費助成を行う事業と相互に連携

●臨床研究の重視

- ・治療法の実用化のための臨床研究を積極的に推進
- ・医学の進歩の恩恵を、希少疾患の医療にまで還元

●研究目標の明確化

- ・疾患ごとに中期的な研究目標に向けた取り組みの促進
- ・免疫学等の進歩を還元するため疾患横断的研究の推進

●実用化に向けた民間との連携の推進

- ・民間資金の流入が薄い疾患を対象とし、民間研究を補完
- ・治療の早期実用化を目指して開発を進めるよう民間とも連携

●QOLの向上に資する研究の推進

- ・在宅医療の向上等のための社会医学的研究を推進
- ・自動吸痰器の開発など集学的アプローチで患者・家族を支援

疾患の克服へ

成果

●予後・QOLの大きな向上

死亡率は1975年→2004年に、
潰瘍性大腸炎:80%低下
再生不良性貧血:70%低下

●治療法の開発

- ・潰瘍性大腸炎の白血球除去療法
- ・リコンビナントVII型コラーゲンによる表皮水疱症治療の開発
- ・難治性血管炎への骨髄幹細胞移植の有効性の確立 など

●病態の解明

- ・パーキンソン病の感受性遺伝子 α -synucleinの同定
- ・多発性硬化症の増悪因子の発見
- ・プリオンタンパク質等の構造を解きほぐす化合物を発見 など

●全国への医療の普及

- ・研究班により診断基準が一般の医師にまで普及
- ・診療ガイドラインの作成による治療の標準化