

平成20年度

## 厚生労働科学研究費補助金公募要項（抄）

### （3）難治性疾患克服研究事業

#### ＜事業概要＞

原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的とする。

#### ＜新規課題採択方針＞

難治性疾患の克服に向け、特定疾患調査研究分野の範疇に含まれる疾患の臨床調査研究、横断的基盤研究並びに治療成績及びQOLを著しく改善させることが期待できる治療法の開発を優先する。

#### ※特定疾患調査研究分野の疾患（123疾患）

脊髄小脳変性症、シャイ・ドレーガー症候群、モヤモヤ病（ウイリス動脈輪閉塞症）、正

常圧水頭症、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、多発限局性運動性末梢神経炎（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（クロウ・フカセ症候群）、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、パーキンソン病、ハンチントン病、進行性核上性麻痺、線条体黒質変性症、ペルオキシソーム病、ライソゾーム病、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）、後縦靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症、特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症、網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症、突発性難聴、特発性両側性感音難聴、メニエール病、遅発性内リンパ水腫、PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、中枢性摂食異常症、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）、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、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、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）、特発性血小板減少性紫斑病、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、肥大型心筋症、拡張型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、Fabry病、家族性突然死症候群、原発性高脂血症、特発性間質性肺炎、サルコイドーシス、びまん性汎細気管支炎、潰瘍性大腸炎、クローン病、自己免疫性肝炎、原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害、膵嚢胞線維症、重症急性膵炎、慢性膵炎、アミロイドーシス、ベーチェット病、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病、高安病（大動脈炎症候群）、ビュルガー病、結節性多発動脈炎、ウェゲナー肉芽腫症、アレルギー性肉芽腫性血管炎、悪性関節リウマチ、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群、強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬、原発性免疫不全症候群、若年性肺気腫、ヒスチオサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、原発性肺高血圧症、慢性肺血栓塞栓症、混合性結合組織病、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）、表皮水疱症、膿疱性乾癬、天疱瘡、大脳皮質基底核変性症、重症多形滲出性紅斑（急性期）、肺リンパ脈管筋腫症（LAM）、進行性骨化性線維異形成症（FOP）、色素性乾皮症（XP）、スモン

研究費の規模：1課題当たり20,000千円～50,000千円（1年当たりの研究費）

研究期間：3年

新規採択予定課題数：50課題程度

## <公募研究課題>

### 【一般公募型】

#### （1）臨床調査研究分野

臓器別、疾患別に特定疾患に係る科学的根拠を集積・分析し、疫学的研究を含む疾患の実態解明、診断・治療法の開発及び確立、標準的診断・治療法の確立及び普及等を図ることにより、医療の向上に役立てることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、研究者の構成は、我が国における医療水準を反映するとともに、研究成果の普及を図るよう、広範な地域から構成することが望ましい。（本分野は各疾患に関する包括的な調査研究を主目的としており、個別の重点的なテーマに関する研究計画は、

(3) 重点研究分野において採択する。)

- ① 特発性造血障害に関する調査研究 (20260101)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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
- ② 血液凝固異常症に関する調査研究 (20260201)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○特発性血小板減少性紫斑病 (ITP)、血栓性血小板減少性紫斑病 (TTP)、特発性血栓症
- ③ 原発性免疫不全症候群に関する調査研究 (20260301)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
○原発性免疫不全症候群
- ④ 難治性血管炎に関する調査研究 (20260401)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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、○ウェゲナー肉芽腫症、○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
- ⑤ 自己免疫疾患に関する調査研究 (20260501)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○全身性エリテマトーデス (SLE)、○多発性筋炎・皮膚筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
- ⑥ ベーチェット病に関する調査研究 (20260601)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
○ベーチェット病
- ⑦ ホルモン受容機構異常に関する調査研究 (20260701)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
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
- ⑧ 間脳下垂体機能障害に関する調査研究 (20260801)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症

- ⑨ 副腎ホルモン産生異常に関する調査研究 (20260901)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
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）
- ⑩ 中枢性摂食異常症に関する調査研究 (20261001)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
中枢性摂食異常症
- ⑪ 原発性高脂血症に関する調査研究 (20261101)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
原発性高脂血症
- ⑫ アミロイドーシスに関する調査研究 (20261201)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
○アミロイドーシス
- ⑬ プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究 (20261301)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○クロイツフェルト・ヤコブ症（CJD）、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、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、進  
行性多巣性白質脳症（PML）
- ⑭ 運動失調症に関する調査研究 (20261401)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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
- ⑮ 神経変性疾患に関する調査研究 (20261501)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症  
（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症
- ⑯ 免疫性神経疾患に関する調査研究 (20261601)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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、多発限局性運動性末梢神経炎（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）

- ⑰ 難治性の水頭症に関する調査研究 (20261701)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
正常圧水頭症
- ⑱ モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）に関する調査研究 (20261801)  
(留意点)  
次の疾患を対象とすること：  
○モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
- ⑲ 網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究 (20261901)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○網膜色素変性症、加齢黄斑変性、難治性視神経症
- ⑳ 前庭機能異常に関する調査研究 (20262001)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
メニエール病、遅発性内リンパ水腫
- ㉑ 急性高度難聴に関する調査研究 (20262101)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
突発性難聴、特発性両側性感音難聴
- ㉒ 特発性心筋症に関する調査研究 (20262201)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○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、○Fabry病、家族性突然死症候群
- ㉓ びまん性肺疾患に関する調査研究 (20262301)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○サルコイドーシス、○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎
- ㉔ 呼吸不全に関する調査研究 (20262401)  
(留意点)  
次の疾患すべてを対象とすること：  
○原発性肺高血圧症、○特発性慢性肺血栓栓症（肺高血圧型）、若年性肺気腫、ヒスチオサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺泡低換気症候群、肺リンパ脈管筋腫症（LAM）

- ⑳ 難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究 (20262501)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○劇症肝炎、○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
- ㉑ 門脈血行異常症に関する調査研究 (20262601)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○Budd-Chiari症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
- ㉒ 難治性膵疾患に関する調査研究 (20262701)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
- ㉓ 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 (20262801)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○天疱瘡、○表皮水疱症、○膿胞性乾癬
- ㉔ 強皮症に関する調査研究 (20262901)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
- ㉕ 混合性結合組織病に関する調査研究 (20263001)  
 (留意点)  
 次の疾患を対象とすること：  
 ○混合性結合組織病
- ㉖ 神経皮膚症候群に関する調査研究 (20263101)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○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)
- ㉗ 脊柱靱帯骨化症に関する調査研究 (20263201)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 ○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)
- ㉘ 進行性腎障害に関する調査研究 (20263301)  
 (留意点)  
 次の疾患すべてを対象とすること：  
 I g A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

## ④ スモンに関する調査研究

(20263401)

(留意点)

次の疾患を対象とすること：

○スモン

### <研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画書の提出に当たり、以下の点に留意すること。

① 「10. 期待される成果」につき、より具体的に把握するため、申請研究終了時に期待される目標と研究分野の長期的な目標とを別々に明記すること。

また、研究の成果が当該疾患の治療成績の向上あるいは患者のQOLの向上に対して具体的にどのように寄与するかについても記載すること。

② 「11. 研究計画・方法」については、疫学的研究を含む疾患の実態解明、予防・診断・治療法の開発及び確立、標準的診断・治療法の確立及び普及の計画を明らかにすること。特定疾患治療研究事業対象疾患（○の付いたもの）に関する研究については、同事業申請時に提出される臨床調査個人票を活用した実態把握や疫学的解析の計画を含めて記載すること。（臨床調査個人票については、難病情報センターホームページ<<http://www.nanbyo.u.or.jp>>を参照。）

③ 「13. 申請者の研究歴等」につき、より詳細に把握するため、以下のア及びイの項目に該当する及当該研究に関連した論文3編を添付すること（各編毎に、論文（全文）の写し20部を添付すること。）。欧文のものについては日本語要旨を添付すること。

ア. 申請する課題に係る分野に特に関連するもの。

イ. 申請者が第一著者、若しくは主となる役割を担ったもの。後者の場合はその簡潔な理由を添付すること。

④ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、当該臨床研究が開始されるまでに、WHO等のミニマム・データセットを満たす臨床研究登録機関に登録を行うこと（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項 オ. 臨床研究登録制度への登録について参照）。

なお、事業実績報告書の提出時に、登録の有無を記載した報告書（様式自由）を別に添付すること。

④ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、妥当なプロトコールが作成され、臨床研究倫理指針等（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項、エ. 研究計画策定に当たっての研究倫理に関する留意点参照。）に規定する院内の倫理審査委員会の承認が得られている（又はその見込みである）こと。あらかじめ、研究の内容、費用及び補償の内容等について患者又は家族に説明し文書により同意を得ていること。

また、モニタリング・監査・データマネジメント等を含めた研究体制や、安全性及び倫理的妥当性を確保する体制について添付し提出すること。

### (2) 横断的基盤研究分野

臨床調査研究や他の先端的厚生労働科学研究（ヒトゲノム・遺伝子治療研究、免疫・アレルギー研究等）における研究者との情報交換、技術的支援等の連携のもと、特定疾患に係る基盤的・基礎的な科学的根拠を集積・分析し、医療に役立てることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

#### ア. 基盤研究のうち次に掲げるもの

※以下の研究課題は特定疾患の新しい診断・治療法の開発に直接的に資するものに限る。

- ㉔ 特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究 (20263501)
- ㉕ 新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発に関する研究 (20263601)

イ. 社会医学研究のうち次に掲げるもの

- ㉖ 特定疾患の疫学に関する研究 (20263701)
- ㉗ 特定疾患患者の生活の質 (Quality of Life, QOL) の向上に関する研究 (20263801)
- ㉘ 難治性疾患研究、特定疾患治療研究の評価および研究の方向性に関する研究 (20263901)
- ㉙ 重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究 (20264001)
- ㉚ 特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究 (20264101)
- ㉛ 難治性疾患の医療費構造に関する研究 (20264201)

(留意点)

難治性疾患に罹患している患者に係る医療費に関する分析的研究を行うことは、患者の生活像を把握する上で重要である。医療費における投薬分などの構造解析を行うことにより、各疾患の特性を把握することで、特定疾患治療研究事業の対象疾患を選定する際の参考となる研究とすること。

<研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画書の提出に当たり、以下の点に留意すること。

- ① 「10. 期待される成果」につき、より具体的に把握するため、申請研究終了時に期待される目標と研究分野の長期的な目標とを別々に明記すること。  
また、研究の成果が当該疾患の治療成績の向上あるいは患者のQOLの向上に対して具体的にどのように寄与するかについても記載すること。
- ② 「13. 申請者の研究歴等」につき、より詳細に把握するため、以下のア及びイの項目に該当する及当該研究に関連した論文3編を添付すること（各編毎に、論文（全文）の写し20部を添付すること。）。欧文のものについては日本語要旨を添付すること。  
ア. 申請する課題に係る分野に特に関連するもの。  
イ. 申請者が第一著者、若しくは主となる役割を担ったもの。後者の場合はその簡潔な理由を添付すること。
- ③ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、当該臨床研究が開始されるまでに、WHOのミニマム・データセットを満たす臨床研究登録機関に登録を行うこと（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項 オ. 臨床研究登録制度への登録について参照）。  
なお、事業実績報告書の提出時に、登録の有無を記載した報告書（様式自由）を別に添付すること。
- ④ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、妥当なプロトコールが作成され、臨床研究倫理指針等（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項 エ. 研究計画策定に当たっての研究倫理に関する留意点参照。）に規定する院内の倫理審査委員会の承認が得られている（又はその見込みである）こと。あらかじめ、研究の内容、費用及び補償の内容等について患者又は家族に説明し文書により同意を得ていること。  
また、モニタリング・監査・データマネジメント等を含めた研究体制や、安全性及び倫理的妥当性を確保する体制について添付し提出すること。

(3) 重点研究分野

特定疾患患者の予後や生活の質の改善を目指し、又は明確かつ具体的な目標を設定し、



画期的な成果を得ることを目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

㊦ 難治性疾患の病態解明、画期的診断・治療法の開発に関する研究（20264301）

（留意点）

上記の特定疾患調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、明確な目的と方法論をもった具体的なプロジェクトにより、病態解明に関するブレークスルーを図る研究や、いまだ有効な治療法の存在しない疾患について、患者を治癒に導くような画期的診断・治療法の開発に努める研究を積極的に採択する。

なお、特に、臨床調査研究分野において実施中又は申請中の研究と、本研究課題の研究分担者が重複する場合においては、本研究課題で取り扱うテーマは、臨床調査研究分野の範疇では研究の難しい重点的かつ画期的なものであることが明確である必要がある。

㊧ 難治性疾患の診断・治療法の確立に関する臨床研究（20264401）

（留意点）

上記の特定疾患調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、新たな内科的・外科的治療法や、他の疾患に用いられる治療法の応用等により、診断法や治療の効果を確立するための臨床研究の計画を積極的に採択する。研究のデザインを明確にすると共に、実施に向けた準備を周到に行っており、研究期間を有効に活用して成果を期待できる研究であることが望ましい。

<研究計画書を作成する際の留意点>

研究計画の提出に当たり、以下の点に留意すること。

- ① 「10. 期待される成果」につき、より具体的に把握するため、申請研究終了時に期待される目標と研究分野の長期的な目標（特異性の高い早期診断法、効果的な治療法、低侵襲性の診断・治療法等の開発等）とを別々に明記すること。

また、研究対象となる治療法が当該疾患の治療成績の向上あるいは患者のQOLの向上に対して具体的にどのように寄与するかについても記載すること。

- ② 「13. 申請者の研究歴等」につき、より詳細に把握するため、以下のア及びイの項目に該当する及当該研究に関連した論文3編を添付すること（各編毎に、論文（全文）の写し20部を添付すること。）。欧文のものについては日本語要旨を添付すること。

ア. 申請する課題に係る分野に特に関連するもの。

イ. 申請者が第一著者、若しくは主となる役割を担ったもの。後者の場合はその簡潔な理由を添付すること。

- ③ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、当該臨床研究が開始されるまでに、WHO等のミニマム・データセットを満たす臨床研究登録機関に登録を行うこと（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項オ. 臨床研究登録制度への登録について参照）。

なお、事業実績報告書の提出時に、登録の有無を記載した報告書（様式自由）を別に添付すること。

- ④ 介入を行う臨床研究を実施する場合には、妥当なプロトコールが作成され、臨床研究倫理指針等（Ⅱ応募に関する諸条件等（4）応募に当たっての留意事項エ. 研究計画策定に当たっての研究倫理に関する留意点参照。）に規定する院内の倫理審査委員会の承認が得られている（又はその見込みである）こと。あらかじめ、研究の内容、費用及び補償の内容等について患者又は家族に説明し文書により同意を得ていること。

また、モニタリング・監査・データマネジメント等を含めた研究体制や、安全性及び倫

理的妥当性を確保する体制について添付し提出すること。