

難治性疾患克服研究事業の概要

1. 概 要

原因が不明であって、治療方法が確立していない、いわゆる難病の中でも積極的に研究を推進する必要のある疾患について、臨床調査研究分野、研究奨励分野、横断的基盤研究分野、重点研究分野からなる研究事業を行っている。

2. 研究内容

(1) 臨床調査研究分野

以下の4要素（①～④）を満たす疾患の中から、学識者から成る特定疾患対策懇談会の意見を聞いて選定した疾患について、全国の専門家による組織的な研究班において、原因究明や治療法開発等を目的とした研究を行う。現在、130疾患が対象となっている。

①希少性：患者数が有病率からみて概ね5万人未満の患者とする。

②原因不明：原因又は発症機序（メカニズム）が未解明の疾患とする。

③効果的な治療方法未確立

完治に至らないまでも進行を阻止し、又は発症を予防し得る手法が確立されてない疾患とする。

④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）

日常生活に支障があり、いずれは予後不良となる疾患或いは生涯にわたり療養を必要とする疾患とする。

(2) 研究奨励分野（平成21年度より創設）

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す（原則1年とする）。

(3) 横断的基盤研究分野

臨床調査研究分野の疾患について、横断的な病因・病態解明に関する研究、患者のQOLの向上などの社会医学的な研究、生体試料の収集、提供などを行う。

(4) 重点研究分野

臨床調査研究分野の疾患について、先端医療開発特区（スーパー特区）制度を活用し、革新的診断・治療法の開発に向けた研究を行う。

難生病の研究事業 (平成21年度)

難治性疾患克服研究費助成

研究奨励分野<平成21年度新設>
(約100疾患)

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていらない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を達成する(原則1年とする)

臨床調査研究分野
(130疾患)

- ・希少性(患者数5万人未満)
- ・原因不明
- ・治療方法未確立
- ・生活面への長期の支障
- ・の4要素を満たす疾患から選定し原因究明などをを行う

- ・骨髄線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィツシャー症候群
- ・色素性乾皮症
- など
- ・ライソーム病
- ・特発性間質性肺炎
- ・表皮水疱症
- ・筋萎縮性側索硬化症(ALS)など

重点研究分野(※1)
(革新的診断・治療法を開発)

横断的基盤研究分野(※1)
(疾患横断的に病因・病態解明)

特定疾患治療研究事業
<医療費助成>

(45疾患)

臨床調査研究分野のうち、かつて治療力が極めて困難で、かつて医療費が高額な疾患有について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費負担の軽減を図る。

*1 重点研究分野及び横断的基盤研究分野の対象疾患は、臨床調査研究分野の対象疾患と同じ。

希少な難治性の疾患と研究事業について

希少な難治性の疾患

5,000-7,000疾患 (※1)

Agenesis syndrome	Achaliasia microcephaly
Arthrogryposis	Achaliasia, familial esophageal
Aase-Smith syndrome	Achard syndrome
Aase syndrome	Achard-Tibre syndrome
ABCDD syndrome	Achiatropidia
Abelard-Kaufmann-Lignac syndrome	Achondrogenesis type 1A
Abdominal chondrodermatomas with cutaneous angiolipomas	Achondrogenesis type 1B
Abdominal cystic lymphangioma	Achondrogenesis type 2
Abdominal obesity metabolic syndrome	Achondroplasia
Aberarts subclavian artery	Achromonial dysplasia
Abetalipoproteinemia	Achromosomal dysplasia Campilia-Martinelli type
Abidi-X-linked mental retardation syndrome	Achromosomal dysplasia Humber-Thompson type
Abipharon microstomia syndrome	Achromosomal dysplasia, Maroteaux-Lamy type
Abipharon's tumor	Achromotonia 1
Abuzzo-Erdtov syndrome	Achromotonia 2
Absence defect of limb, scalp, and skull	Achromotonia incomplete, X-linked
Absence of gluteal muscle	Achromotonia prolonat
Absolute sex catarrhoma	Achromotonia, Eszterhazy
Adrelin embryopathy	Adrenoleukodystrophy
Ackerman syndrome	Acochlitis
Acoustic neuroma	Acochlitis
Acquired agammaglobulinemia	Acquired agammaglobulinemia
Acquired amegakaryocytic thrombocytophenia	Acquired amegakaryocytic thrombocytophenia
Acquired angioid streaks	Acquired angioid streaks
Acquired hypoparathyroidism	Acquired hypoparathyroidism
Acquired immunodeficiency	Acquired immunodeficiency
Acquired lymphocyte aplasia	Acquired lymphocyte aplasia
Acral dysostosis dyserythropoiesis	Acral dysostosis melanoma
Acral lanugo hair melanoma	Acro calcification
Acro calcification	Acro calcification
Acro calcification syndrome, Schinzel type	Acro calcification syndrome, Schinzel type
Acrocephalopoliodysplasy	Acrocephalopoliodysplasy
Acrocephaly pannorum stenosis meningocele	Acrocephaly pannorum stenosis meningocele
Acrodermatitis	Acrodermatitis
Acrodermatitis enteropathica	Acrodermatitis enteropathica
Acrodermatitis congenital sporadic arthridia	Acrodermatitis congenital sporadic arthridia
Acute erythroblastic leukemia	Acute erythroblastic leukemia
Acute erythroleukemia	Acute erythroleukemia
Acute myeloblastic leukemia	Acute myeloblastic leukemia
Acute myeloblastic leukemia type 1	Acute myeloblastic leukemia type 1
Acute myeloblastic leukemia type 2	Acute myeloblastic leukemia type 2
Acute myeloblastic leukemia type 3	Acute myeloblastic leukemia type 3
Acute myeloblastic leukemia type 4	Acute myeloblastic leukemia type 4
Acute myeloblastic leukemia type 5	Acute myeloblastic leukemia type 5

特定疾患治療研究事業

の対象疾患45疾患

- ・ライゾーム病
- ・特発性間質性肺炎
- ・表皮水疱症
- ・筋萎縮性側索硬化症 (ALS) など

臨床調査研究分野(※2)

の対象疾患 130疾患

- ・骨髓線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィッシュヤー症候群
- ・色素性乾皮症 など

研究奨励分野(※2)

の対象疾患 約100疾患

- ・Acroceliac syndrome
- ・Acroceliac田中病
- ・Acro-chorio-embrial dysplasia
- ・Acromicromandibular syndrome
- ・Acrotal syndrome recessive
- ・Acroptism
- ・ACTH deficiency
- ・Acute chorioretinitis due to avian influenza
- ・Acute chorioretinitis, congenital sporadic arthridia
- ・Acute erythroblastic leukemia
- ・Acute erythroleukemia
- ・Acute myeloblastic leukemia
- ・Acute myeloblastic leukemia type 1
- ・Acute myeloblastic leukemia type 2
- ・Acute myeloblastic leukemia type 3
- ・Acute myeloblastic leukemia type 4
- ・Acute myeloblastic leukemia type 5

※1 希少難病の定義は各国異なるため幅がある数値となる。

※2 難治性疾患克服研究事業の一つの分野。

※3 それぞれの事業には、「希少」の基準を超える患者数5万人以上の疾患も含まれている。