

平成21年度 厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患克服研究事業 公募要項の概要

1 先端医療開発特区（スーパー特区）採択課題を加速する研究

2 難治性疾患克服研究事業（三次公募）

- ・ 横断的基盤研究分野
- ・ 研究奨励分野

表1 「臨床調査研究分野」の対象疾患一覧

表2 「研究奨励分野」の対象疾患一覧

1 先端医療開発特区（スーパー特区）採択課題を加速する研究

<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、重点研究分野においては、臨床調査研究分野の範疇に含まれる疾患（表1参照）について臨床研究・臨床への橋渡し研究の段階にある画期的診断・治療法の開発に関する研究を優先する。

研究費の規模：（1）1課題あたり500,000千円程度（1年あたりの研究費）

研究期間：公募研究課題：（1）3年

新規採択予定課題数：公募研究課題：（1）4課題程度

<公募研究課題>【一般公募型】

（1）重点研究分野

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、次にあげるもの。

① 難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する臨床研究

上記の臨床調査研究分野のいずれかの疾患を対象に、画期的な診断法や、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、患者を治癒に導くような画期的な治療法を開発するための臨床研究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。

2 難治性疾患克服研究事業（三次公募）

<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、研究奨励分野においては、<臨床調査研究分野の対象疾患>（表1）の範疇には含まれていない、いわゆる難病について、実態を明らかにするための研究を行う。また、全体として、他の研究資金を得ることがより困難と考えられる希少性の高い疾患を優先する。

研究費の規模：（1）1課題あたり50,000千円～100,000千円
（1年あたりの研究費）

（2）1課題あたり4,000千円～20,000千円
（1年あたりの研究費）

研究期間：公募研究課題（1）3年
公募研究課題（2）1年

新規採択予定課題数：公募研究課題（1）1課題程度
公募研究課題（2）30～40課題程度

<公募研究課題>【一般公募型】

（1）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。

① 生体試料等の効率的提供の方法に関する研究

難治性疾患の生体試料は、希少性が高いため入手が困難である。このため、他の疾患の生体試料とは異なり、公平性を確保した提供体制が必要と

見込まれる。このような背景を踏まえ、品質管理が厳格に実施されること及び公平に提供されることが担保されているヒト細胞・遺伝子・組織バンク等であって、「生体試料等の収集に関する研究」（既公募分）で収集された生体試料をモデル的に受け入れ、効率的な提供を行う方法について研究を行うものであること。

また、「生体試料等の収集に関する研究」（既公募分）において、患者への適切な説明及びそれに基づく患者からの同意取得等を求めているが、難治性疾患については希少性等の観点から他の疾患の場合に付加した対応が必要と見込まれる。さらに、臨床情報と連携した生体試料収集のニーズもあると思われる。このような背景を踏まえ、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ついても研究を行うものであること。

（２）研究奨励分野

難治性疾患の研究を一層推進するため、＜臨床調査研究分野の対象疾患＞（表１）に含まれておらず、「希少性（おおむね５万人未満）・原因不明・効果的な治療方法未確立・生活面への長期にわたる支障」という四要素を満たす疾患（満たす可能性がある場合を含む）のうち、＜研究奨励分野の対象疾患＞（表２）以外の疾患であり、臨床調査研究班等により組織的・体系的に研究が行われてこなかったものについて、広く医療関係者等の協力を求め、患者や病態の実態把握等を目的とする研究のうち、次に掲げるもの。

なお、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているものは対象としない。

① 疾病の診断基準等作成のための奨励研究

＜臨床調査研究分野の対象疾患＞（表１）及び＜研究奨励分野の対象疾患＞（表２）以外の疾患に対して、研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、診断基準の作成及び当該基準に基づいた患者数の把握を行うこと。この結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

なお、研究の実施にあたっては、臨床調査研究分野に関連する領域の研究班がある場合には既存の研究班と、疫学調査を実施する場合には「特定疾患の疫学に関する研究班」との連携を図るなど、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用すること。また、１年以内に、少なくとも診断基準又はそれに準ずるものを取りまとめ、患者数の把握に努めること。

② 疾病の実態把握のための奨励研究

＜臨床調査研究分野の対象疾患＞（表1）及び＜研究奨励分野の対象疾患＞（表2）以外の疾患に対して、研究を行おうとする疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、疫学調査、治療実態の把握及び世界的な研究の状況等の把握を通じ、治療のための指針を作成する等、当該疾患の実態を明らかとする研究を行うこと。この結果として、当該疾患の研究の発展と、診療の確立・向上に資するものとする。

なお、研究の実施にあたっては、臨床調査研究分野に関連する領域の研究班がある場合には既存の研究班と、疫学調査を実施する場合には「特定疾患の疫学に関する研究班」との連携を図るなど、難治性疾患克服研究事業のこれまでの経験や知見を十分に活用すること。また、1年以内に、少なくとも治療のための指針又はそれに準ずるものを取りまとめ、疾病の実態把握に努めること。

表1 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患

	疾患名		疾患名
1	脊髄小脳変性症	34	加齢性黄斑変性症
2	シャイ・ドレーガー症候群	35	難治性視神経症
3	モヤモヤ病(ウイリス動脈輪閉塞症)	36	突発性難聴
4	正常圧水頭症	37	特発性両側性感音難聴
5	多発性硬化症	38	メニエール病
6	重症筋無力症	39	遅発性内リンパ水腫
7	ギラン・バレー症候群	40	PRL分泌異常症
8	フィッシャー症候群	41	ゴナドトロピン分泌異常症
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	42	ADH分泌異常症
10	多巣性運動ニューロパチー(レイス・サムナー症候群)	43	中枢性摂食異常症
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)	44	原発性アルドステロン症
12	筋萎縮性側索硬化症	45	偽性低アルドステロン症
13	脊髄性進行性筋萎縮症	46	グルココルチコイド抵抗症
14	球脊髄性筋萎縮症(Kennedy-Alter-Sung病)	47	副腎酵素欠損症
15	脊髄空洞症	48	副腎低形成(アジソン病)
16	パーキンソン病	49	偽性副甲状腺機能低下症
17	ハンチントン病	50	ビタミンD受容機構異常症
18	進行性核上性麻痺	51	TSH受容体異常症
19	線条体黒質変性症	52	甲状腺ホルモン不応症
20	ペルオキシソーム病	53	再生不良性貧血
21	ライソゾーム病	54	溶血性貧血
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)
23	ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)	56	骨髄線維症
24	致死性家族性不眠症	57	特発性血栓症
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	58	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)
26	進行性多巣性白質脳炎(PML)	59	特発性血小板減少性紫斑病
27	後縦帯骨化症	60	IgA腎症
28	黄色帯骨化症	61	急速進行性糸球体腎炎
29	前縦帯骨化症	62	難治性ネフローゼ症候群
30	広範囲椎管狭窄症	63	多発性嚢胞腎
31	特発性大腿骨頭壊死症	64	肥大型心筋症
32	特発性ステロイド性骨壊死症	65	拡張型心筋症
33	網膜色素変性症	66	拘束型心筋症

表 1 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患

	疾 患 名		疾 患 名
67	ミトコンドリア病	99	側頭動脈炎
68	Fabry病	100	抗リン脂質抗体症候群
69	家族性突然死症候群	101	強皮症
70	原発性高脂血症	102	好酸球性筋膜炎
71	特発性間質性肺炎	103	硬化的萎縮性苔癬
72	サルコイドーシス	104	原発性免疫不全症候群
73	びまん性汎細気管支炎	105	若年性肺気腫
74	潰瘍性大腸炎	106	ランゲルハンス細胞組織球症
75	クローン病	107	肥満低換気症候群
76	自己免疫性肝炎	108	肺低換気症候群
77	原発性胆汁性肝硬変	109	原発性肺高血圧症
78	劇症肝炎	110	慢性肺血栓塞栓症
79	特発性門脈圧亢進症	111	混合性結合組織病
80	肝外門脈閉塞症	112	神経線維腫症 I 型(レックリングハウゼン病)
81	Budd-Chiari症候群	113	神経線維腫症 II 型
82	肝内結石症	114	結節性硬化症(プリングル病)
83	肝内胆管障害	115	表皮水疱症
84	膵嚢胞線維症	116	膿疱性乾癬
85	重症急性膵炎	117	天疱瘡
86	慢性膵炎	118	大脳皮質基底核変性症
87	アミロイドーシス	119	重症多形滲出性紅斑(急性期)
88	ベーチェット病	120	肺リンパ管筋腫症(LAM)
89	全身性エリテマトーデス	121	進行性骨化性線維異形成症(FOP)
90	多発性筋炎・皮膚筋炎	122	色素性乾皮症(XP)
91	シェーグレン症候群	123	下垂体機能低下症
92	成人スティル病	124	クッシング病
93	高安病(大動脈炎症候群)	125	先端巨大症
94	ピュルガー病	126	原発性側索硬化症
95	結節性多発動脈炎	127	有棘赤血球を伴う舞蹈病(有棘赤血球舞蹈病)
96	ウェゲナー肉芽腫症	128	HTLV-1関連脊髄症(HAM)
97	アレルギー性肉芽腫性血管炎	129	先天性魚鱗癬様紅皮症
98	悪性関節リウマチ	130	スモン

表2 難治性疾患克服研究事業（研究奨励分野）の対象疾患

	疾患名		疾患名
1	アトピー性脊髄炎	34	再発性多発軟骨炎
2	アレキサンダー病	35	細網異形成症
3	遺伝性ポルフィリン症	36	ジストニア
4	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	37	自発性低血糖症
5	遺伝性脳小血管病(CADASIL、GARASIL)	38	若年性線維筋痛症
6	ウエルナー症候群	39	周産期心筋症
7	エーラスダンロス症候群	40	小児交互性片麻痺
8	遠位型ミオパチー	41	進行性下顎頭欠損症(PCR)
9	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	42	進行性心臓伝導障害(CCD)
10	家族性寒冷尋麻疹(FCAS)	43	新生児及び乳幼児の肝血管腫
11	家族性地中海熱	44	新生児糖尿病
12	褐色細胞腫	45	新生児の食物蛋白誘発胃腸炎様疾患(N-FPIES)
13	歌舞伎症候群	46	新生児バセドウ
14	カナバン病	47	新生児ループス
15	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	48	深部静脈血栓症
16	肝型糖原病	49	スミスマゲニス症候群(SMS)
17	急性大動脈症候群	50	成人型分類不能型免疫不全症(CVID)
18	筋強直性ジストロフィー	51	脆弱X症候群
19	筋チャンネル病	52	声帯溝症
20	劇症1型糖尿病	53	性分化異常症
21	血球貪食症候群	54	瀬川病
22	原因不明小腸潰瘍症	55	脊髄障害性疼痛症候群
23	高グリシン血症	56	脊柱変形由来の胸郭不全症候群
24	高チロシン血症	57	セピアプテリン還元酵素欠損症
25	高プロリン血症	58	先天性角化不全症(DC)
26	高IgD症候群	59	先天性角膜炎混濁
27	後天性血友病XⅢ	60	先天性大脳白質形成不全症
28	コケイン症候群	61	先天性白内障
29	コステロ症候群	62	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患
30	骨髄一過性異常増殖症	63	多発性内分泌腫瘍症
31	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	64	胆道閉鎖症
32	コレステリルエステル転送蛋白欠損症(CETP)	65	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症
33	鰓弓耳腎(BOR)症候群	66	中性脂肪蓄積心筋血管症

表2 難治性疾患克服研究事業（研究奨励分野）の対象疾患

	疾患名		疾患名
67	テロシン水酸化酵素欠損症	99	両側性蝸牛神経形成不全症
68	低ホスファターゼ症	100	リンパ管腫
69	特発性局所多汗症	101	ロイス・デイツ症候群(LDS)
70	特発性耳石器障害	102	AAA症候群
71	道化師魚鱗癬	103	Angelman症候群 (AS)
72	内臓錯位症候群	104	Beckwith-Wiedemann症候群 (BWS)
73	中條-西村症候群	105	Brugada症候群
74	難治性川崎病	106	Calciophylaxis
75	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)	107	Cavinopathy(リボジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患)
76	難治性脳形成障害症	108	CFC症候群
77	難治性慢性痒疹・皮膚掻痒症	109	Charcot-Marie-Tooth病
78	乳児ランゲルハンス組織球症	110	CHARGE症候群
79	乳幼児破局てんかん	111	CINCA症候群
80	尿素サイクル異常症	112	CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患
81	年齢依存性てんかん性脳症	113	Gorlin症候群
82	肺血栓塞栓症	114	IgG4関連全身硬化性疾患
83	肺胞蛋白症	115	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患 (MOLPS)
84	非ウイルス性うっ血性肝硬変	116	Klinefelter症候群
85	肥大型皮膚骨膜炎	117	Landau-Kleffner症候群
86	ピッカーstaff型脳幹脳炎	118	Microscopic colitis
87	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	119	Muckle-Wells症候群 (MWS)
88	封入体筋炎	120	Pelizaeus-Merzbacher病
89	フェニルケトン尿症	121	Prader-Willi症候群 (PWS)
90	プロピオン酸血症	122	Rett症候群
91	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	123	Rubinstein-Taybi症候群
92	発作性運動誘発性舞蹈アトーゼ(PKC)	124	Silver-Russell症候群 (SRS)
93	マルファン症候群	125	Turner症候群
94	慢性好酸球性肺炎	126	von Hippel-Lindau 病
95	慢性活動性EBウイルス感染症	127	Wolfram症候群
96	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	128	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患
97	メチルマロン酸血症	129	4型先天性無痛症状(CIPA)
98	毛細血管拡張性小脳失調症(AT)	130	5型先天性無痛症 (CIP)