

# 平成20年度第2回特定疾患対策懇談会

## 議事次第

日時 : 平成20年6月23日  
14:00～16:00  
場所 : 厚生労働省専用18-20会議室

### 1. 開会

### 2. 議事

- (1) 難治性疾患克服研究事業の対象疾患について
- (2) 未研究の難治性疾患への対応について
- (3) その他

### 3. 閉会

#### <配布資料>

- 資料1 平成20年度第1回特定疾患対策懇談会議事要旨について
- 資料2 難治性疾患克服研究事業の概要
- 資料3 難治性疾患克服研究事業の対象疾患と研究班の構成
- 資料4 難治性疾患克服研究事業の候補疾患について
- 資料5 難治性疾患克服研究事業の疾患名の変更について(案)
- 資料6 未研究の難治性疾患への対応について(案)
  
- 参考資料1 特定疾患とするよう要望書等が提出されている疾患
- 参考資料2 対象疾患の要件について
- 参考資料3 平成20年度厚生労働科学研究費補助金公募要項(抄)

## 平成20年度第1回特定疾患対策懇談会議事要旨について

- 平成20年6月4日、第1回特定疾患対策懇談会(会長:日本学術会議会長 金澤 一郎)が開催された。
- 特定疾患治療研究事業における、重症急性膵炎の認定基準と臨床調査個人票の改定について報告が行われた。
- 難治性疾患克服研究事業の対象疾患の考え方について検討が行われた。その概要は以下の通り。
  - ・ 事業の対象疾患を拡大できるよう、当面の対応として、現在の研究班の対象疾患の類似の病態で、事業の対象疾患の4要件(希少性、原因不明、効果的な治療法未確立、生活面への長期にわたる支障)や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めるようにする。
  - ・ 今後、各研究班の方針を確認した上、対象疾患について具体的に検討を行うこととする。
  - ・ なお、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、実態把握等のための調査研究を奨励する仕組みについては引き続き検討する。
- 難治性疾患克服研究事業の効果的な推進方策についても、以下のような意見が交わされた。
  - ・ 症例収集、診断基準の作成、実態把握、検体収集等を行うことが、難治性疾患克服研究事業の特色であり、拡充し継続することが重要。
  - ・ 基礎的な研究については文部科学省等から助成が行われており、難治性疾患克服研究事業は臨床的な研究に焦点を絞るべきである。
  - ・ 特に重点研究分野において、成果が上がっているかどうか、各研究課題の評価を適切に行うべきである。

## 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がある疾患について、調査研究、重点的研究、横断的研究からなる研究事業を行っている。

### 2. 対象疾患

いわゆる難病の中でも、次の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ている。現在、123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いない疾患とする。

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。

### （参考）特定疾患治療研究事業

難治性疾患克服研究事業の対象疾患の中から、特に治療が極めて困難であり、かつ、医療費も高額である疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る目的で行っている。45疾患が対象となっている。

1) 実施主体 都道府県

2) 補助の内容 特定疾患の治療費について社会保険各法の規定に基づく自己負担の全部又は一部を毎年度の予算の範囲内で補助

3) 患者自己負担

・平成10年5月、重症認定患者を除き一部自己負担を導入。

（1医療機関につき、外来は1回千円（月2回まで）、入院は月1万4千円を上限）

・平成15年10月から、低所得者への配慮など所得と治療状況に応じた段階的な一部自己負担や事業評価の導入により、制度の適正化及び安定化を一層推進

## 難治性疾患克服研究事業の対象疾患と研究班の構成

		難治性疾患克服研究事業の対象疾患(○は特定疾患治療研究事業対象)	研究課題名	研究代表者
血液系	特発性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血(骨髓異形成症候群)、骨髓線維症	特発性造血障害に関する調査研究	小澤 敬也
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	血液凝固異常症に関する調査研究	村田 満
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群に関する調査研究	原 寿郎
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群(高安動脈炎)、○ピュルガー病(パージャー病)、○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	難治性血管炎に関する調査研究	槇野 博史
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス(SLE)、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人ステイル病	自己免疫疾患に関する調査研究	山本 一彦
	ベーチェット病	○ベーチェット病	ベーチェット病に関する調査研究	石ヶ坪 良明
内分泌系	ホルモン受容機構異常	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	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	松本 俊夫
	間脳下垂体機能障害	PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	大磯 ユタカ
	副腎ホルモン産生異常	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)	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	藤枝 憲二
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症に関する調査研究	小川 佳宏
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症	原発性高脂血症に関する調査研究	山田 信博
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス	アミロイドーシスに関する調査研究	山田 正仁
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○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)	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	水澤 英洋
	運動失調症	○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、ペルオキシソーム病	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究	西澤 正豊
	神経変性疾患	○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	神経変性疾患に関する調査研究	中野 今治
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシソーム病	ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究	衛藤 義勝
	免疫性神経疾患	○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・フカセ症候群)	免疫性神経疾患に関する調査研究	楠 進
	正常圧水頭症	正常圧水頭症	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究	新井 一
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	ウイルス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究	橋本 信夫
	視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究

難治性疾患克服研究事業の対象疾患(○は特定疾患治療研究事業対象)		
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○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、○ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○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、ヒストサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、肺リンパ脈管筋腫症(LAM)
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)、○膿胞性乾癬、○天疱瘡
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○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)
	重症多形滲出性紅斑	重症多形滲出性紅斑(急性期)
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	○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)
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	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
スモン	スモン	○スモン

研究課題名	研究代表者
前庭機能異常に関する調査研究	渡辺 行雄
急性高度難聴に関する調査研究	小川 郁
特発性心筋症に関する調査研究	北風 政史
びまん性肺疾患に関する調査研究	杉山 幸比古
呼吸不全に関する調査研究	三嶋 理晃
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	渡辺 守
難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	坪内 博仁
門脈血行異常症に関する調査研究	森安 史典
難治性膵疾患に関する調査研究	下瀬川 徹
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	岩月 啓氏
強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	佐藤 伸一
混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究	三森 経世
神経皮膚症候群に関する調査研究	大塚 藤男
重症多形滲出性紅斑に関する研究	橋本 公二
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究	戸山 芳昭
特発性大腿骨頭壊死症の予防と治療の標準化を目的とした総合研究	久保 俊一
進行性腎障害に関する調査研究	松尾 清一
スモンに関する調査研究	小長谷 正明

## 横断的基盤グループ

(基盤研究)

研究課題名	研究代表者
特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究	宮崎 義継
新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発	小池 隆夫

(社会医学研究)

特定疾患の疫学に関する研究	永井 正規
特定疾患患者の生活の質(Quality of Life, QOL)の向上に関する研究	小森 哲夫
難治性疾患克服研究の評価ならびに研究の方向性に関する研究	千葉 勉
重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究	糸山 泰人
特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究	今井 尚志
難治性疾患の医療費構造に関する研究	荻野美恵子
難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究	工藤 翔二

## 重点研究グループ

プロスタグランジン-I2合成酵素遺伝子を用いた肺動脈性肺高血圧症に対する新規治療法の開発	福田 恵一
新規拡張型心筋症モデルマウスを用いた拡張型心筋症発症機序の解明	小室 一成
筋萎縮性側索硬化症の病態に基づく画期的治療法の開発	祖父江 元
ANCA関連血管炎のわが国における治療法の確立のための多施設共同前向き臨床研究	尾崎 承一
表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究	玉井 克人
HLA多型が寄与する自己免疫疾患の発症機序の解明	反町 典子
プリオン病に対する診断・治療技術開発に関する研究	堂浦 克美
難治性血管炎に対する血管再生療法の多施設共同研究	池田 宇一
骨髄異形成症候群に対する病態解明・治療法の開発に関する研究	三谷 絹子
プリオン病2次感染に対する現実的滅菌法の開発研究	北本 哲之
黄斑変性カニクイザルを用いた補体活性抑制剤による加齢黄斑変性の予防・治療法の確立と情報収集解析システムの開発	岩田 岳
パーキンソン病および関連神経変性疾患の生前同意に基づく脳バンクの構築に関する研究	久野 貞子
炎症性腸疾患の画期的治療法に関する臨床研究	岡崎 和一

## 難治性疾患克服研究事業の候補疾患について

平成20年度第1回特定疾患対策懇談会の議論を踏まえ、難治性疾患克服研究事業の各臨床調査研究班へ問い合わせを行ったところ、現在の研究班の対象疾患の類似の病態で、研究分野が一致し、各研究班において対象疾患への追加が可能であるとの回答があったものは、以下の7疾患である。

### 1. 下垂体機能低下症

- 【患者数】 ・ 約7000人
- 【概要】 ・ 下垂体ホルモン分泌が障害された結果、甲状腺、副腎、性腺を含め多くのホルモン分泌低下をきたす疾患。
- 【原因の解明】 ・ 下垂体腫瘍、頭蓋咽頭腫、胚細胞腫など腫瘍性疾患によるものが50～60%を占める。他にシーハン症候群、自己免疫性下垂体炎、外傷、術後などの器質性変化によるものと、原因不明の特発性のものがある。
- 【主な症状】 ・ 副腎皮質ホルモン、甲状腺ホルモンの不足では、脱水、血圧低下、意識障害、耐寒能低下、徐脈、浮腫などが出現し、生命予後に重大な影響を与える。性腺機能低下では不妊となる。ホルモン補償療法が行われた後も、抑うつ、不安感、活動性低下、易疲労感などの訴えが多い。
- 【主な合併症】 ・ 不妊、性腺機能低下症、副腎不全、甲状腺機能低下症など下垂体ホルモン分泌不全によるもの以外に、高脂血症、糖尿病、高血圧、動脈硬化、骨粗鬆症、精神神経疾患が多い。
- 【主な治療】 ・ 投薬（下垂体、副腎、甲状腺ホルモン）が多くの患者の症状を緩和する。
- 【患者団体要望】 ・ あり
- 【研究班】 ・ 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班

## 2. クッシング病

- 【患者数】 ・ 約 1000 人
- 【概要】 ・ 下垂体腫瘍による ACTH 過剰分泌のため副腎皮質ホルモン分泌が亢進した結果発症する疾患。
- 【原因の解明】 ・ 下垂体腫瘍による。腫瘍の発症原因は不明。
- 【主な症状】 ・ 中心性肥満、満月様顔貌、水牛様脂肪沈着などクッシング様体型、皮膚線条、ざ瘡、多毛など皮膚症状、浮腫、筋力低下、骨折、月経異常などを呈する。精神障害の頻度も高い。
- 【主な合併症】 ・ 高血圧、糖尿病、耐糖能低下が大多数の症例で見られる。骨粗鬆症、精神神経疾患の合併も多い。慢性の副腎皮質ホルモン過剰のため、易感染性となり、重篤な感染症に罹患しやすい
- 【主な治療】 ・ 手術療法が一部の患者に著効する。  
・ 放射線療法が一部の患者に効果を示す。  
・ 投薬（副腎ステロイドホルモン合成阻害薬、ドパミン受容体作動薬、セロトニン拮抗薬、GABA 作動薬、ソマトスタチン誘導薬）が一部の患者の症状を緩和する。
- 【患者団体要望】 ・ あり
- 【研究班】 ・ 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班

### 3. 先端巨大症

- 【患者数】 ・ 約 10000 人
- 【概要】 ・ 成長ホルモンの過剰分泌により全身の代謝性異常、臓器肥大など一連の特徴的な症候をきたす疾患。
- 【原因の解明】 ・ ほぼ全例が下垂体腫瘍による。腫瘍の発生原因については不明である。
- 【主な症状】 ・ 顔貌の変化、手足の容積の増大、巨大舌、発汗増加、月経異常、頭痛、高血圧が多く出現する。
- 【主な合併症】 ・ 糖尿病および耐糖能低下が全患者の約 75%で出現する。高血圧の合併も多く、大腸癌、甲状腺腫瘍の合併率も有意に高い。  
・ 他の合併症として、高脂血症、肝障害、性腺機能低下、脳梗塞、狭心症、腎障害、呼吸機能低下などがある。
- 【主な治療】 ・ 手術療法が一部の患者に著効する。  
・ 投薬（ソマトスタチン誘導体、GH 受容体拮抗剤、ドパミン受容体作動薬）、放射線療法が一部の患者に効果を示す。
- 【患者団体要望】 ・ あり
- 【研究班】 ・ 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班

## 4. 原発性側索硬化症

- 【患者数】           ・ 約 150 人
- 【概要】             ・ 運動ニューロン疾患の一型で、病理学的には上位運動ニューロンに進行性の変性をきたし、下位運動ニューロンに病変を認めない疾患。ALS の 1 亜型との考え方もある。
- 【原因の解明】       ・ 全く分かっていない。症例が少なく、家族発症の症例は除外されるために遺伝子異常の有無も不明である。
- 【主な症状】         ・ 緩徐に進行する痙性麻痺で発症する。下肢から発症することが多い。神経症候はほぼ左右対称性で、錐体路の障害による痙縮に基づく運動障害、腱反射亢進、Babinski 徴候、偽性球麻痺による構音障害と嚥下障害が生じる。  
  
                          ・ 進行すると発話や嚥下が困難となり、四肢麻痺で寝たきりとなるほか、呼吸障害が生じる。症状の進行は ALS よりも一般に緩徐である。
- 【主な合併症】       ・ 転倒による外傷など。進行例では呼吸器感染症や嚥下性肺炎など。一部の患者では経過中に認知症が出現する。
- 【主な治療】       ・ 筋弛緩薬投与、運動療法が一部の患者の症状を緩和する。
- 【研究班】           ・ 神経変性疾患に関する調査研究班

## 5. 有棘赤血球を伴う舞踏病（有棘赤血球舞踏病）

- 【患者数】 ・ 約 100 人
- 【概要】 ・ 口周囲、四肢体幹に生じる舞踏運動を中心とする不随意運動症で、咬舌、末梢血の有棘赤血球症、精神症状、末梢神経障害などの症状を伴う。
- 【原因の解明】 ・ 有棘赤血球を伴う舞踏病には Levine-Critchley 症候群（有棘赤血球舞踏病）、McLeod 症候群などが含まれるが、これらについては病因遺伝子である CHAK 遺伝子や XK 遺伝子の変異が明らかとされている。しかし、病因遺伝子の機能解析や臨床症状との関連などは不明である。その他の病型については未知の部分が多い。
- 【主な症状】 ・ Levine-Critchley 症候群では口周囲の不随意運動で発症し、唇、舌に咬傷を見ることが多い。これらにより、構音障害、嚥下障害をきたす。四肢では舞踏運動とジストニア、筋萎縮がみられる。McLeod 症候群ではこれに加え、心筋障害を来す。
- 【主な合併症】 ・ Levine-Critchley 症候群では軽度の認知障害、行動の変化、てんかん発作を伴う。McLeod 症候群では半数の症例で皮質下認知障害や行動障害を認める。
- 【主な治療】 ・ 薬物療法（ハロペリドールなど）、定位脳手術法が行われる。
- 【研究班】 ・ 神経変性疾患に関する調査研究班

## 6. HTLV-1 関連脊髄症 (HAM)

- 【患者数】 ・ 約 1400 人
- 【概要】 ・ HTLV-I 感染に伴っておこり、通常緩徐進行性の脊髄症に起因する神経障害をきたす疾患。
- 【原因の解明】 ・ ヒト T 細胞白血病ウイルスによる。血清・髄液の HTLV-I 量が高値である。HTLV-I 感染により、活性化された T 細胞が中枢神経系に移行し、産生するサイトカインなどで脊髄を主座とする中枢神経系の障害をもたらすとの仮説があるが、発症機序の詳細は不明。数%のキャリアのみが HAM を発症する理由は不明。
- 【主な症状】 ・ 緩徐進行性の脊髄症に起因する痙性対麻痺による歩行障害、下肢の異常感覚・疼痛、排尿・排便障害が主な症状であるが、頸髄レベルまで達すると四肢麻痺となる。
- 【主な合併症】 ・ 主症状に基づく、慢性膀胱炎、褥瘡や関連症状として気管支肺炎、関節炎、シェーグレン症候群、ブドウ膜炎などが見られる。ときに ATL を発症することがある。
- 【主な治療】 ・ 副腎皮質ステロイド薬、インターフェロン $\alpha$ 、ビタミン C、抗痙縮薬が一部の患者の症状を緩和する。
- 【患者団体要望】 ・ あり
- 【研究班】 ・ 免疫性神経疾患に関する調査研究班

## 7. 先天性魚鱗癬様紅皮症

- 【患者数】 ・ 約 150～300 人
- 【概要】 ・ 先天的異常により皮膚の角質が厚く、もろくなるため、体表に皮膚剥離や水疱形成をきたす疾患。水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症および非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症や、重篤な皮膚外症状を合併する魚鱗癬症候群を含む。
- 【原因の解明】 ・ 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症ではケラチン蛋白 K1、K10 遺伝子異常、非水疱型の一部ではトランスグルタミナーゼ遺伝子異常を伴うほか、Netherton 症候群では SPINK5 遺伝子異常が判明し、細胞の骨格構造や分化に必須の分子に異常を生じることが明らかになってきたが、発症の機序には不明の点が多い。また、それ以外では原因遺伝子は判明していない。
- 【主な症状】 ・ 全身の角質が厚くなり、剥離するためにザラザラの乾皮症になり、全身に潮紅を生じる。水疱形成によるびらんが目立つ病型もある。
- ・ また、皮膚のバリア機能が失われ、体内環境の恒常性を保持できないため、魚鱗様外観に加えて、体温調節異常、水分・蛋白喪失や種々の感染症を合併することがある。
- 【主な合併症】 ・ 病型によって、精神発達遅滞、難聴、眼症状、骨異常等の合併症あり。
- 【主な治療】 ・ 角質溶解薬が一部の患者の症状を緩和する。
- 【患者団体要望】 ・ あり
- 【研究班】 ・ 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

1. ヒストサイトーシスX

◆事業における疾患名

（現）ヒストサイトーシスX →（新）ランゲルハンス細胞組織球症

◆概念

1953年 Lichtenstein が、好酸球性肉芽腫症、Hand-Schüller-Christian 病、Letterer-Siwe 病などの組織球 histiocyte の浸潤・増殖を組織学的特徴とする疾患を、Histiocytosis X という名称で総括することを提唱。

1987年に国際組織球学会が、それら個々の疾患には連続性があり、共通して組織球の一種であるランゲルハンス細胞の関与があることより、ランゲルハンス細胞組織球症（Langerhans cell histiocytosis: LCH）と呼ぶことを提唱。

◆症状

1. 単一臓器限局型（骨、リンパ節、肺等、単一臓器に限局性の病変）

好酸球性肉芽腫症がこれに相当。

2. 単一臓器多発型（単一臓器に多発病変を有する）

腫瘍による骨欠損、眼球突出、視覚喪失、斜視や、慢性中耳炎、尿崩症等。

Hand-Schüller-Christian 病がこれに相当。

3. 多臓器多発型

皮疹のほか敗血症、耳からの排膿、リンパ節腫脹、肝脾腫、貧血、血小板減少症、発達不全、咳や気胸等の肺症状、肝不全など多様な症状。大半が2歳以下で発症し、最も重症。disseminated histiocytosis または Letterer-Siwe 病がこれに相当。

◆ICD-10における分類

D76 リンパ細網組織及び細網組織球系の疾患

D76.0 ランゲルハンス〈Langerhans〉細胞組織球症、他に分類されないもの

◆電子カルテ用病名マスターにおける用語

ハンド・シューラー・クリスチャン病、ヒストサイトーシスX、ランゲルハンス細胞組織球症、レットラー・ジーベ病、好酸球性肉芽腫、肺好酸球性肉芽腫症

## 2. 多発限局性運動性末梢神経炎（ルイス・サムナー症候群）

### ◆事業における疾患名

（現）多発限局性運動性末梢神経炎（ルイス・サムナー症候群）

→（新）多巣性運動ニューロパチー（ルイス・サムナー症候群）

### ◆概念

1982年に米国のルイス博士とサムナー教授らにより最初に報告された末梢神経炎で、神経の絶縁体（髄鞘）の局所的な障害に伴い生じる神経の伝導ブロックが多巣性にみられる疾患。

現在、学術誌等では専ら「多巣性運動ニューロパチー」の用語が用いられているほか、日本神経学会の「神経学用語集」においても、多発限局性運動性末梢神経炎に相当する記載はなく、Multifocal motor neuropathy の記載がある。

### ◆症状

筋肉のやせ、筋力低下、感覚障害 等

### ◆ICD-10における分類

G61 炎症性多発（性）ニューロパチ〈シ〉ー

G61.8 その他の炎症性多発（性）ニューロパチ〈シ〉ー

### ◆電子カルテ用病名マスターにおける用語

多巣性運動ニューロパチー

### 1. 概要

- 難治性疾患克服研究事業に、
  - ①臨床調査研究分野、②横断研究分野、③重点研究分野、に加え、未研究の希少難治性疾患について、実態把握等のための調査研究を奨励するための、研究奨励分野を設置する。
- これにより、これまで、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難治性疾患についても、医療関係者等の関心が高まり、患者の病態の把握につながることを期待される。

### 2. 研究対象

- 難治性疾患克服研究事業の「臨床調査研究分野」の対象とされていない稀少難治性疾患のうち、評価委員会によりその研究計画が適切と評価されたもの。
- 但し、「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。

### 3. 研究内容・研究体制

- 当該疾患の診療に携わる研究者等が研究班を組織し、広く臨床知見を集積する等により実態を把握し、
  - ・ 診断基準の作成
  - ・ 疫学調査
  - ・ 治療実態の把握 等を行い、当該疾患に関して我が国における標準的な知見をとりまとめ、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。
- 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
  - ・ 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。

特定疾患とするよう要望書等が提出されている疾患

※既に難治性疾患克服研究事業の対象となっているものを除く

(平成20年5月)

【疾患名】	【患者会】
○ von Hippel-Lindau病	von Hippel-Lindau病患者の会(通称:ほっとchain)
○ 強直性脊柱炎	日本強直性脊椎炎友の会
○ RSD(反射性交感神経性ジストロフィー)	山口はるかさんを支える会、CRPS患者の会、かぼちゃの会
○ HAM	全国HAM患者友の会(アトムの会)
○ 線維筋痛症	NPO法人線維筋痛症友の会
○ 胆道閉鎖症	胆道閉鎖症の子どもを守る会
○ 1型糖尿病	IDDM全国インターネット患者会idm.21、近畿つぼみの会(小児期発症インスリン依存型糖尿病患者・家族会)
○ マルファン症候群	マルファンサポーターズ協議会
○ 腹膜偽粘液腫	腹膜偽粘液腫患者支援の会
○ プラダー・ウィリー症候群	日本プラダー・ウィリー症候群協会
○ 間脳下垂体機能障害 (※注1)	日本下垂体機能障害患者団体連合会(下垂体患者の会、中枢性尿崩症の会、ポプラの会、伸びのび会)
○ エーラス・ダンロス症候群	CTDサポーターズ協議会 (旧マルファンサポーターズ協議会)
○ 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	魚鱗癬の会
○ 非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	魚鱗癬の会
○ 化学物質過敏症	シックハウス連絡会
○ 混合型血管奇形	混合型血管奇形の難病指定を求める会
○ シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコーマリートゥース病友の会(準備会)
○ 軟骨無形成症	つくしの会
○ フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症親の会・医療費助成委員会
○ ジストニア	NPO法人ジストニア友の会

※注1: PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症は既に対象となっており、下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症について要望がある。

## 対象疾患の要件について

## ○ 公衆衛生審議会成人病難病対策部会難病対策専門委員会最終報告

(平成 7 年 12 月 27 日) 〈抜粋〉

## 2 今後の特定疾患対策の基本的方向

- (1) 特定疾患対策の重点的かつ効果的な施策の充実と推進を図るため、①稀少性、②原因不明、③効果的な治療方法未確立、④生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とする)、という 4 要素に基づき対象疾患として取り上げる範囲を明確にすることが必要である。

## ○ 特定疾患対策懇談会特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告

(平成 9 年 3 月 19 日) 〈抜粋〉

## 1 調査研究事業の対象疾患選定基準について

## (1) 現状

本事業は、昭和 47 年 10 月に策定された厚生省の難病対策要綱に基づき、昭和 47 年度からスモン、ベーチェット病などの 8 疾患を対象とする 8 研究班でスタートし、その後、毎年対象疾患の拡大が図られ、平成 8 年度には 118 疾患を対象に、約 15 億円の予算で調査研究が行われている。

従来、対象疾患の選定については、原因不明で効果的な治療法が未確立であり、重症度も高く、予後が不良であるとか後遺症を残すおそれが少なくない疾患であって、症例が比較的少ない(疾患の希少性)ために全国的規模で研究を行わなければ原因の究明や治療方法の確立が進まない疾患であることを基本に、各条件を総合的に勘案して決定することとされてきた。(ただし、がん、脳卒中、心臓病、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神疾患などのように別に組織的な研究が行われているものは除くこととされている。)

対象疾患の選定手続としては、研究課題や研究班の構成などと併せて、厚生大臣の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会の意見を聴いて、厚生省が決定してきたが、その具体的な選定基準が明らかになっていたわけではない。

しかし、調査研究事業対象疾患は、治療研究事業対象疾患の選定範囲となっているばかりでなく、平成 9 年 1 月から実施されている難病患者等居宅生活支援事業の事業対象者の範囲ともなっている(難病患者等ホームヘルプサービス事業運営要綱 3 の②等)ことから、その選定基準を明確にしておくことが求め

られている。

## (2) 調査研究事業対象疾患の選定基準

調査研究事業対象疾患選定基準の策定に当たっては、公衆衛生審議会成人病難病対策部会難病対策専門委員会の最終報告（平成7年12月27日）において、「特定疾患対策の重点的かつ効果的な施策の充実と推進を図るため、①希少性、②原因不明、③効果的な治療方法未確立、④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）という4要素に基づき、対象疾患として取り上げる範囲を明確にすることが必要である。」（2の(1)）との提言があることからこの4要素を基本に、さらに、既に118疾患（平成9年2月現在）が選定されていることを踏まえ、従来の考え方にも配慮しながら検討を進めた。

検討の結果は、次のとおりである。

### ① 希少性

患者数が有病率から見て概ね5万人未満の疾患とする。

調査研究事業の目的の一つは、患者数の少ないいわゆる希少疾患に対して研究者の目を向けさせ効率的な研究体制を構築することにある。このための希少性の基準をどこに置くかについては、明確な判断材料がないが、従来の118疾患の現状が概ね5万人未満（ちなみに、平成7年度末の治療研究事業の特定疾患医療受給者証交付件数によれば、最も患者数の多い疾患は、全身性エリテマトーデスと潰瘍性大腸炎の約41千人である。）であること、及び希少疾病用医薬品等の指定制度（オーファンドラッグ）における対象疾患が5万人未満であること等に鑑み、概ね5万人未満とすることが適当である。

### 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。

最近の遺伝子研究の進展により、病因としての遺伝子異常が同定された疾患（ハンチントン舞蹈病）や一部同定された疾患（脊髄小脳変性症、原発性免疫不全症候群、表皮水疱症）があるが、その遺伝子異常がどのようにして発症に至るのかが依然として不明である疾患については、治療法の確立に向けた機序の解明が必要であるため、本調査研究事業の対象疾患となり得る。

### 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いない疾患とする。

最近では、重症筋無力症に対するステロイド薬や抗コリンエステラーゼ薬の投与及び胸腺切除術や血漿交換療法を始め、SLE、強皮症、皮膚筋炎・多発性筋炎、結節性動脈周囲炎、大動脈炎症候群、混合性結合組織病、多発性硬化症、再生不良性貧血、サルコイドーシス、特発性血小板減少性紫斑病、天疱瘡、悪性関節リウマチ、パーキンソン病に対する薬剤の投与などかなり有効な対症療法が開発されつつある。しかし、病勢の進行そのものを止めるに至らないものについては、さらに効果的な治療法の開発を進める必要があるため、本調査研究事業の対象疾患となり得る。

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。

何らかの機能障害等により日常生活に支障を生ずる疾患であって、いずれは死に至るような疾患、或いは後遺症や生涯にわたる医学的管理の必要性から生涯にわたる療養が不可欠な疾患は、神経疾患、感覚器疾患、内臓疾患等を問わず重症度が高く、生活面への長期にわたる支障があるといえる。

⑤ その他

がん、脳卒中、心臓病、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神疾患などのように別に組織的な研究が行われているものについては、効率的な研究投資の観点から従来のおり本調査研究事業から除くべきである。

また、新たな対象疾患の選定及び既選定疾患の廃止に当たっては、上記①から④の要件を総合的に勘案するとともに、本調査研究事業の対象疾患範囲が治療研究事業及び難病患者等居宅生活支援事業と密接に関連していることに配慮する必要がある。

○ 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会今後の難病対策の在り方について中間報告  
(平成14年8月23日)〈抜粋〉

4. 今後の特定疾患の定義と治療研究事業対象疾患の選定の考え方

(1) 特定疾患の定義について

現在、特定疾患については、(1)症例が比較的少ないために全国的な規模で研究を行わなければ対策が進まない、(2)原因不明、(3)効果的な治療法未確立、

(4)生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）の4要素を満たす疾患の中から、原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を総合的に勘案し、健康局長の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会における専門的な意見を踏まえて決定されており、神経、筋、血液、循環器、消化器、呼吸器、腎、皮膚、骨・運動器、感覚器などほとんどの医学の領域が網羅されている。

平成14年7月現在、特定疾患としては、厚生労働科学研究の一分野である対策研究事業において118の対象疾患が選定され、約60の研究班において病態の解明や治療法の開発に関する研究が行われている。さらに、これらの特定疾患の中で、診断基準が一応確立している疾患の中から原因究明の困難性、難治度、重症度及び患者数等を総合的に勘案し、特定疾患対策懇談会の意見を踏まえて45疾患が順次選定され、研究とともに患者の医療費の負担軽減を行っている。

なお、がん、脳卒中、虚血性心疾患、進行性筋ジストロフィー、重症心身障害、精神疾患などのように既に組織的な研究が行われているものについては、研究への効率的な投資の観点から本事業の対象から除外されている。

これまで、患者数が少ないために研究体制の構築が困難な難治性疾患に重点化した特定疾患対策が、疾患の原因究明や治療法開発に貢献してきたことは評価に値するものであり、今後の難病対策を考える上でも、難治性疾患の原因解明や治療法の開発に関する施策に関しては、上記(1)～(4)の要件を基本とすることが適当である。

なお、難病特別対策推進事業や難病患者等居宅生活支援事業等の施策については、他の施策の対象となりにくい難治性疾患への福祉的事業という性格を勘案し、今後も引き続き特定疾患を中心に対象疾患を選定することが適当である。

また、「希少性」の要件については、平成9年3月に出された「特定疾患対策懇談会 特定疾患治療研究事業に関する対象疾患検討部会報告」において、国内の患者数が概ね5万人未満を目安とすることが適当という考え方が示されているが、重点的・効率的な研究への投資の観点から引き続きこれを基本として対象疾患の選定を行うことが適当である。

なお、対象となった後で患者数が5万人を上回った疾患や、特定疾患に指定された当時と比較して治療成績等の面で大きく状況が変化したと考えられる疾患については、当該疾患に対する治療成績をはじめ患者の療養環境の改善等総合的な観点から、引き続き特定疾患として取り扱うことが適当かどうか定期的に評価を行うことについて検討する必要がある。

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（ウイルス動脈輪閉塞症）、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、ヒストオサイトーシス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 モヤマヤ病（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：  
○モヤマヤ病（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、○特発性慢性肺血栓塞栓症（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、肺胞低換気症候群、肺リンパ脈管筋腫症（LAM）

- ㉔ 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
- ㉕ 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
- ㉖ 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
- ㉗ 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
- ㉘ 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
- ㉙ 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
- ㉚ 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)
- ㉛ 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)
- ㉜ 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 才. 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。

⑬ 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。

⑭ 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。

## 難治性疾患克服研究事業の対象疾患と研究班の構成

難治性疾患克服研究事業の対象疾患(○は特定疾患治療研究事業対象)			研究課題名	研究代表者
血液系	特発性造血障害	○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	特発性造血障害に関する調査研究	小澤 敬也
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	血液凝固異常症に関する調査研究	村田 満
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群に関する調査研究	原 寿郎
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群(高安動脈炎)、○ピュルガー病(パージャー病)、○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	難治性血管炎に関する調査研究	榎野 博史
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス(SLE)、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人ステイル病	自己免疫疾患に関する調査研究	山本 一彦
	ベーチェット病	○ベーチェット病	ベーチェット病に関する調査研究	石ヶ坪 良明
内分泌系	ホルモン受容機構異常	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	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	松本 俊夫
	間脳下垂体機能障害	PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	大磯 ユタカ
	副腎ホルモン産生異常	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)	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	藤枝 憲二
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症に関する調査研究	小川 佳宏
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症	原発性高脂血症に関する調査研究	山田 信博
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス	アミロイドーシスに関する調査研究	山田 正仁
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)、○ゲルスマン・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)	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	水澤 英洋
	運動失調症	○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、ペルオキシソーム病	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究	西澤 正豊
	神経変性疾患	○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	神経変性疾患に関する調査研究	中野 今治
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシソーム病	ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究	衛藤 義勝
	免疫性神経疾患	○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)	免疫性神経疾患に関する調査研究	楠 進
	正常圧水頭症	正常圧水頭症	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究	新井 一
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	ウィリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究	橋本 信夫

		難治性疾患克服研究事業の対象疾患(○は特定疾患治療研究事業対象)
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○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、○ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○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、ヒストサイトーシス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)
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)、○膿胞性乾癬、○天疱瘡
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○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)
	重症多形滲出性紅斑	重症多形滲出性紅斑(急性期)
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	○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)
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	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
スモン	スモン	○スモン

研究課題名	研究代表者
網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究	小椋 祐一郎
前庭機能異常に関する調査研究	渡辺 行雄
急性高度難聴に関する調査研究	小川 郁
特発性心筋症に関する調査研究	北風 政史
びまん性肺疾患に関する調査研究	杉山 幸比古
呼吸不全に関する調査研究	三嶋 理晃
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	渡辺 守
難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	坪内 博仁
門脈血行異常症に関する調査研究	森安 史典
難治性膵疾患に関する調査研究	下瀬川 徹
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	岩月 啓氏
強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	佐藤 伸一
混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究	三森 経世
神経皮膚症候群に関する調査研究	大塚 藤男
重症多形滲出性紅斑に関する研究	橋本 公二
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究	戸山 芳昭
特発性大腿骨頭壊死症の予防と治療の標準化を目的とした総合研究	久保 俊一
進行性腎障害に関する調査研究	松尾 清一
スモンに関する調査研究	小長谷 正明

## 横断的基盤グループ

(基盤研究)

研究課題名	研究代表者
特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究	宮崎 義継
新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発	小池 隆夫
HLA多型が寄与する自己免疫疾患の発症機序の解明	反町 典子

(社会医学研究)

特定疾患の疫学に関する研究	永井 正規
特定疾患患者の生活の質(Quality of Life,QOL)の向上に関する研究	小森 哲夫
難治性疾患克服研究の評価ならびに研究の方向性に関する研究	千葉 勉
重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究	糸山 泰人
特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究	今井 尚志
難治性疾患の医療費構造に関する研究	荻野美恵子
難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究	工藤 翔二

## 重点研究グループ

プロスタグランジン-12合成酵素遺伝子を用いた肺動脈性肺高血圧症に対する新規治療法の開発	福田 恵一
新規拡張型心筋症モデルマウスを用いた拡張型心筋症発症機序の解明	小室 一成
筋萎縮性側索硬化症の病態に基づく画期的治療法の開発	祖父江 元
ANCA関連血管炎のわが国における治療法の確立のための多施設共同前向き臨床研究	尾崎 承一
表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究	玉井 克人
プリオン病に対する診断・治療技術開発に関する研究	堂浦 克美
難治性血管炎に対する血管再生療法の多施設共同研究	池田 宇一
骨髄異形成症候群に対する病態解明・治療法の開発に関する研究	三谷 絹子
プリオン病2次感染に対する現実的減菌法の開発研究	北本 哲之
黄斑変性カニクイザルを用いた補体活性抑制剤による加齢黄斑変性の予防・治療法の確立と情報収集解析システムの開発	岩田 岳
パーキンソン病および関連神経変性疾患の生前同意に基づく脳バンクの構築に関する研究	久野 貞子
炎症性腸疾患の画期的治療法に関する臨床研究	岡崎 和一
新規抗パーキンソン病薬ゾニサミドの神経保護作用に関する臨床研究	村田 美穂
特発性肺線維症の予後改善を目指したサイクロスポリン+ステロイド療法ならびにN7アセチルシステイン吸入療法に関する臨床研究	工藤 翔二