

厚生科学審議会疾病対策部会 第9回難病対策委員会

議事次第

日時：平成21年7月30日

14:00～16:00

場所：厚生労働省省議室

1. 開会

2. 議事

(1) 難病対策について

(2) その他

3. 閉会

<配布資料>

資料1「新たな難病対策・特定疾患対策を提案する」(伊藤建雄委員提出資料)

参考資料1「難治性疾患克服研究事業の概要」

参考資料2「平成21年度難治性疾患克服研究事業採択課題一覧表」

参考資料3「平成21年度難治性疾患克服研究事業公募要項の概要」

参考資料4「重症難病患者入院施設確保事業の概要」

参考資料5「経済危機対策(平成21年4月10日)」

参考資料6「未承認医薬品等に関する対応について」

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会 委員名簿

氏名	所属・職名
伊藤 建雄	日本難病疾病団体協議会代表
内田 健夫	社団法人日本医師会 常任理事
尾形 裕也	九州大学大学院医学研究科 教授
小幡 純子	上智大学大学院法学研究科 教授
○ 金澤 一郎	日本学術会議 会長
木村 格	独立行政法人国立病院機構宮城病院 院長
葛原 茂樹	国立精神・神経センター病院長
小池 将文	川崎医療福祉大学 副学長
佐藤エミ子	あせび会（稀少難病者全国連合会）代表
水田 祥代	九州大学副学長
細川 裕平	兵庫県理事（へき地医療支援担当）
本田 彰子	東京医科歯科大学大学院保健衛生学研究科 在宅ケア看護学 教授
益子 まり	川崎区役所保健福祉センター 所長
南 砂	読売新聞社東京本社編集委員
山本 一彦	東京大学大学院医学系研究科 教授

○は委員長

新たな難病対策・特定疾患対策 を提案する

2009年7月30日

厚生科学審議会疾病対策部会

第9回難病対策委員会

日本難病・疾病団体協議会(JPA)

代表 伊藤たてお

1

難病対策が始まったきっかけは？

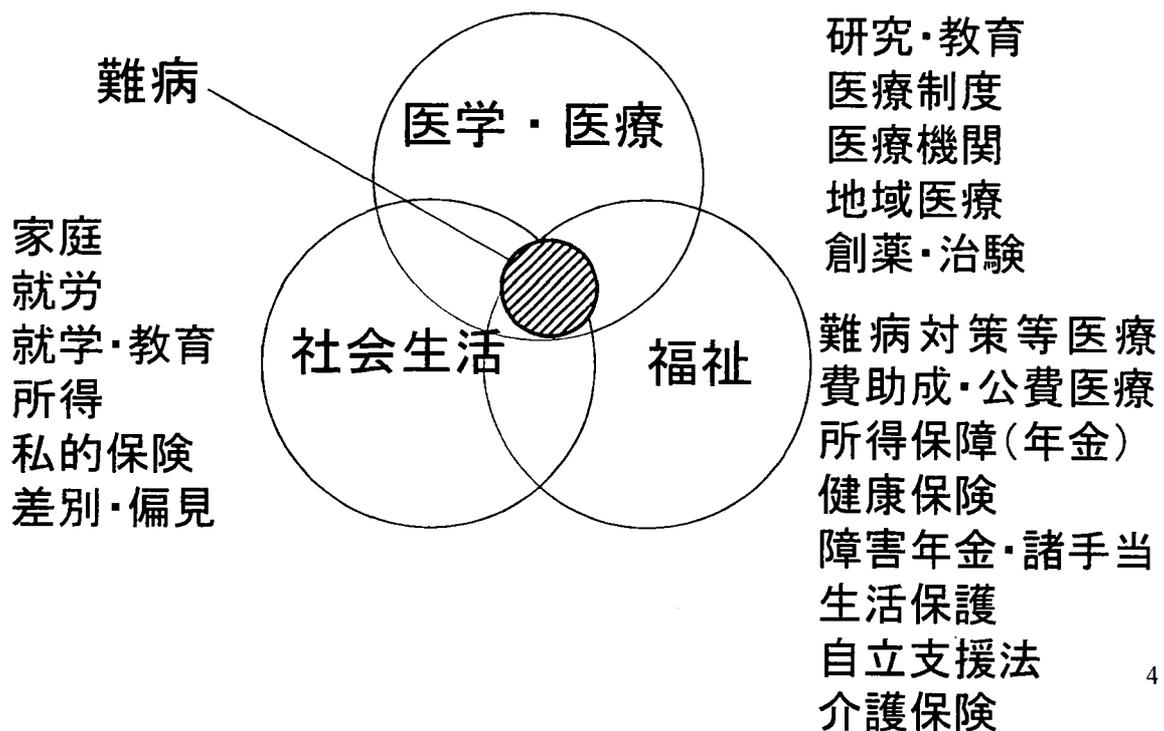
- 高度経済成長期の真っ只中
- 急性期医療から慢性期医療へと疾病構造が変化する中で
- スモンがきっかけ、「難病・奇病」が社会問題に
- 公害による大規模な健康被害も問題化
- 新たな医学研究の課題としても注目
- 次々と誕生する患者団体と研究者、臨床医が連携
- マスコミ・国会などの後押しで社会問題化
- 「難病」の定義、いろいろと提案
- 東京都をはじめ自治体の福祉施策の対象として
- 患者・家族の心中・自殺が続出

2

「難病」のおかれている現状を私たちはこう考えています

3

難病問題とは、医療、福祉、社会生活 の全てに関する、谷間の問題



4

難病を取り巻く状況の変化

- 難病対策開始から37年が経過
- 医学・医療の進歩・発展。診断・治療の大幅な進歩
- 早期発見と生存率の向上。社会全体の高齢化などによって、患者数が増加
- 「難病」の多様化などもあり、対象疾患拡大の要望が大幅に増えている
- 社会の難病に対する認識の変化、福祉の拡大などによる取り巻く環境の変化が大きい
- 変わらないのは医療保険制度—むしろ患者負担が大きく増加している

5

- 医療や福祉、社会状況の谷間を埋めるものとして誕生した難病対策。その努力は積み重ねられてきたが

6

- しかし「谷間」そのものを埋める作業や「谷間」を作らないための努力はされてきたのだろうか？
- その谷間とは「医療保険制度」「身体障害者福祉」(自立支援法)「年金制度」などが大きくかわる
- 「谷間」を放置してきた国会や政府の責任は重い
- 今が、難病対策を根本から考え新たに作る好機
- 疾病構造の変化に医療保険は対応しているのかも疑問

7

続々と難病対策へ入れて欲しいという患者・家族団体の要望にどう応えるか

- 患者数が多いという理由だけではこの対策からははずせない
- 毎年一つ二つと拡大していく方法では百年かかっても解決しない
- 20歳の誕生日をもって生涯の医療費が自己負担となる小児の難病も大きな課題
- 限られている予算をどう打ち破るか(H09. 10予算で大きく変化。自治体負担をどうするかの課題)
- 低所得世帯は過大な保険料と医療費の負担
- 多くの国民の理解を得られる対策への変換が必要

8

患者・家族が難病対策に何を期待している のだろうか

- 「原因の究明と治療法の早期開発」は変わらず、すべての団体に共通
- 医療費の助成が必要
- 地域に住んでいても専門医の治療を受けたい
- 身体障害者と同じ福祉、社会的支援を望む……………などなど
- 団体の要望や患者家族の生活実態調査も必要

9

08年 伊藤「私案」として 課題の整理と患者からの提案の試み

- 難病対策は難治性疾患克服研究事業に特化し全ての難病を対象に⇒一日も早い原因の究明と治療法の確立を⇒変わらない共通の願い
- 生涯にわたる医療費の負担の軽減は保険医療制度の改善で(EU)諸国並みに⇒高額療養費制度の中に長期療養給付制度を(現在人工透析、血友病、免疫不全症候群の3疾患のみ指定)
- 小児慢性特定疾患の20歳問題も同時に解決へ
- 生涯にわたって高額な医療費を必要とする多くの長期慢性疾患も合わせて解決へ

10

- 生涯医療を必要とする長期慢性疾患を対象に高額療養費制度の限度額を大幅引き下げる
- 今後は他法との関係の整理が必要(難病対策基本法のようなもので各法をつなぐ)
- 身体障害者福祉法や就学・就労・自立支援法・介護保険法など福祉諸施策に、「新しい定義での難病」を位置づける
- 医学教育の中に難病問題と患者による講義を取り入れる
- 専門医・看護師・パラメディカルスタッフの養成

11

- 医療の地域格差の解消(地域での専門医療を含めて)も大きな課題
- 保健所・相談支援センターの機能充実・強化も課題
- 患者会の社会的役割をピアサポート、セルフマネジメントと共に「医療」の中に位置付ける時代
- 患者会の育成をEU諸国なみに、対策の中に位置づけること

12

進化する難病対策を

- 全ての国民の医療と福祉の充実と一体にならないければ、本当の難病対策は実現しない→難病対策の社会化
- 病人が病気だけではなく、医療費や生活に差別に苦しむことの無い社会こそが、国民が求めている社会→社会保障の充実
- 難病を含め長期慢性疾患の医療費負担の軽減、高額療養費制度の限度額の大幅引き下げは国民と共通の課題
- 当事者性の社会化

13

(09) JPAが提案する 新しい難病対策要旨①

- 原因の究明と治療法の日も早い実現をめざす研究と社会的支援研究に集中する
- 医療費負担の軽減は長期慢性疾患、小児慢性疾患(キャリアオーバーを含め)と共に本来健康保険制度でおこなうべき。高額療養費制度の中の長期療養制度の拡大および高額療養費制度の負担限度額の大幅引き下げが必要
- 検診、相談、居宅生活支援、情報提供などの事業は当分そのまま継続かつ拡充する

14

JPAが提案する 新しい難病対策とは②

- 希少疾病、重症患者への支援や研究と直結する保険外負担の治療費に対する支援などの特別な対策を充実させる
- 保健所および相談支援センターの機能を一層充実させ、相談支援センターの運営は国が責任を持つ
- 患者会の社会的役割を認め、ピアサポート、セルフマネジメントを医療の中に明確に位置付ける
- 患者会の育成をEU諸国なみに位置づける

15

JPAが提案する 新しい難病対策とは③

- 就労・就学・移動支援、医学教育と専門医の養成、在宅療養体制の整備、入院・施設利用体制の整備、希少難病対策などを充実させる
- それらを保証し、各制度をつなぐものとしての難病対策推進基本法などのようなものの制定及び新たな対策における「難病の定義」について患者団体を含めた検討の場を設ける

16

世界ではどうなっている？

17

EUの希少疾病対策(要旨)

H20.7 調べ

- ・希少難病の定義 アメリカ→国内の患者数が20万人未満
 EU→1万人当たり5人未満
- ・1999～2003 遺伝病を含む希少疾病の関するコミュニティ・アクションプログラム
- ・2003～2008 EU公衆衛生プログラム
- ・2008～2013 新公衆衛生プログラム
 - ①既存の希少疾病情報ネットワークを利用した情報交換
 - ②患者、ボランティア、専門家による情報交換
 - ③保健指標の定義づけと疫学データの更新
 - ④第2回欧州希少疾病会議(2007年)開催
 - ⑤欧州希少疾病レファレンスセンター構想
 - ⑥患者団体への支援

18

OECD諸国の医療費負担

- ポルトガル 通院・入院・薬剤 負担なし
 - ベルギー 同上
 - カナダ 通・入負担無し 一部の薬負担あり
 - オーストリア 同上 薬負担あり 低所得者免除
 - イギリス 通・入・薬負担無し 児童・妊婦・高齢・低所得者は負担免除
 - デンマーク 通・入負担無し 薬3～5割 労働者は負担免除
 - ギリシア 通・入負担無し 薬2.5割
 - スペイン 同上 薬4割 慢性・指定疾患1割 年金者・施設入所者負担免除
 - イタリア 同上 検査の一部負担 薬の一部負担 低所得・障害は負担免・保険料負担無し¹⁹
-
- オランダ 通院負担無し 長期入院・形成一部負担薬負無し 1年超入院負担無し
 - ドイツ 通院負担無し 入院14日まで定額負担 薬定額負担 低所得・障害負担免除・保険料免除 18歳未満保険料負担無し
 - アイルランド 通院負担無し 入院定額負担 薬定額負担 労働者は保険料負担なし
 - フランス 通院75%償還 入院20%(30日以内) + 薬償還) 長期入院と指定する30疾病は負担無し
 - アメリカ 65歳以上 メディケア
低所得 メディケイド
- (以上 法研「欧米諸国の医療保障」参照)

新たな難病対策・特定疾患対策を提案する

2009年5月31日

日本難病・疾病団体協議会（JPA）

第5回総会

わが国の難病対策は昭和47年（1972年）「難病対策要綱」に基づいて始められ、以来大きな成果を挙げつつ37年を経過し、今日を迎えている。

この間わが国の科学技術、医学・医療の発展は著しく、また世界的にもかつてない超高齢化社会を迎えたことによって、特定疾患対策の登録患者数は大きく増加した。さらに新たに難病対策として取り組まなければならない疾患の要望も増大し、特定疾患に指定されている疾患と未だ指定に至っていない疾患との格差や、小児慢性特定疾患治療研究事業対象疾患の20歳を超えた患者への支援など、至急取り組まなければならない課題が山積するにいたっている。

これらの課題や切実な患者・家族の要望の解決について新たな難病対策のありかたを提案し、それを保障するものとして各関係法律を連携させるために難病対策の推進に関する基本法の制定についての提案もおこなうものとする。

またこの提案は「現行の難病対策等からの後退はしないこと」を前提とし、日本の医療保険制度が難病や長期慢性疾患の患者が経済的な理由で治療を受けられないということが無いように、そして全ての国民が等しく必要とする医療が受けられる社会の実現の一助となることを心から願うものであり、それまでのあいだ現行難病対策の拡大と充実に全力を挙げるものとする。

1. 難病患者・家族への医療費を含む福祉支援、原因の究明と治療法の早期発見、医療体制の整備、在宅医療支援などの難病対策の充実・強化こそが、国の医療と福祉を底辺から支える施策として重視し、必要十分な予算の増額を行い、現行事業を徹底的に強化すること。
2. 新しい難病対策の柱を、①原因研究、治療研究、入院施設を含めた医療体制整備、専門医の養成を含めた医療連携・医学教育、医療・福祉連携の推進②社会研究を含めた福祉支援、就労支援、教育支援、相談支援センターなどの相談支援③検診を含めた在宅医療体制の整備、新薬開発支援一の3つの柱とし、医療費助成については、一部（症例を集めることを目的とした医療費助成や保険外の検査・治療研究、先進医療の自費負担分および入院時食事療養費負担金・差額室料などの保険外負担分）を除き、特定疾患治療研究事業からはずし、医療保険制度として実施すること。
3. 難病や長期慢性疾患の医療費公費負担（助成）については、治療は即生命に直結することや生涯にわたっての治療を必要とするところから、現在の高額療養費制度の「高額長期疾病」の対象疾患を拡大するか、または高額療養費制度とは別の長期療養給付制度を設けること。このことによって20歳を超えた小児慢性疾患の患者や

現在特定疾患の対象とされていない難病や長期慢性疾患の患者も対象とすることができる。内容においてはヨーロッパ先進各国の実施しているものを参考とし、入院、治療・手術、投薬、リハビリ、在宅支援などその実態と必要に応じたものとし、とくに低所得患者への支援を重点とすること。

4. 難治性疾患克服研究事業は対象疾患を大幅に拡大し、極めて症例の少ない疾患、非常に重篤な疾患、診断基準の確立していない疾患も対象とし、患者数の多少に関らず難治性の疾患を全て対象とすること。
5. 福祉的支援については現行福祉制度の適用拡大と介護保険法での必要な支援をうけることができるよう対象疾病指定を廃止し、対象年齢の拡大をおこなうこと。さらにそれらの法の対象とならない部分や、不足の部分の難病対策における支援の対象とすること。
6. 障害年金、生活保護などの所得保障については難病や長期慢性疾患などの疾患特性を十分に考慮し、休業補償なども含め療養生活を支援できるものとする。
7. 難病患者にとって必要な入院や治療を保障し、また、重症患者の在宅療養や施設入所、生活施設の確保を保障する対策をおこなうこと。
8. ウイルス肝炎、ATL（成人T細胞白血病）ウイルス感染症、HIV感染症、CJD（クロイツフェルト・ヤコブ病）などの薬害・医療被害については、国、企業などの加害者責任を明らかにして、治療法の研究推進と薬害・医療被害の再発防止および感染拡大の防止、社会的差別と偏見をなくし、福祉・就労・就学の支援を行い、医療費や介護支援・所得保障などを目的とした「薬害防止法」や「医薬被害者救済基本法」等の制定をおこなうこと。
9. 難病対策における保健所の役割を再評価し、難病相談支援センターと連携して患者家族の支援に当たるよう、地域保健法の見直しなどもおこない、その役割の充実強化をおこなうこと。
10. 難病相談支援センターはその役割と機能を拡大し、患者会との連携・協働を促進し、患者会の自主性を尊重する運営をおこなうよう都道府県に対する支援を強化し、また各センターの運営と活動水準を保障するために、一定の額までの運営費を全額国の負担とし、それを上回る額については、国と自治体の2分の1負担とするよう補助金のあり方を改善すること。さらに全国の難病相談・支援センター間の連携と相互支援、情報交換や研修などを行い、全国的な難病問題の情報発信機能として、全国難病センターを開設すること。加えて患者・家族団体を重要な社会資源として認めその育成・強化支援をおこなうこと。
11. 以上の諸施策を保障し関係する法律との連携・調整を図り、また、難病患者等の人権を守るために難病対策の推進に関する基本法の制定をおこなうこと。
12. 難病対策を将来にわたってより充実・発展させるために、現行の難病の定義、概念の見直しを含め、以上の対策を検討する、患者・家族団体を含めた「総合的な難病対策の実現のための検討会」を設置すること。

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、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。

(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。

難病の研究事業 (平成21年度)

難治性疾患克服研究事業 ＜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)

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行う

- ・骨髄線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィッシャー症候群
- ・色素性乾皮症

など

- ・ライソゾーム病
- ・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

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、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、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の数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)

Aagenaes syndrome	Achalasia microcephaly	Acrofrontofacionasal dysostosis syndrome
Aarskog syndrome	Achalasia, familial esophageal	Acrogeria, gottron type
Aase Smith syndrome	Achard syndrome	Acrokeratoelastoidosis of Costa
Aase syndrome	Achard-Thiers syndrome	Acromegaloid changes, cutis verticis gyrata and corneal leukoma
ABCD syndrome	Acheiropodia	Acromegaloid facial appearance syndrome
Abderhalden-Kaufmann-Lignac syndrome	Achondrogenesis type 1A	Acromegaloid features, overgrowth, cleft palate, and hernia
Abdominal aortic aneurysm	Achondrogenesis type 1B	Acromegaloid hypertrichosis syndrome
Abdominal chemodectomas with cutaneous angiolipomas	Achondrogenesis type 2	Acromegaly
Abdominal cystic lymphangioma	Achondrogenesis type 3	Acromelic frontonasal dysplasia
Abdominal obesity metabolic syndrome	Achondrogenesis, type 4	Acromesomelic dysplasia
Aberrant subclavian artery	Achondroplasia	Acromesomelic dysplasia Campailla Martinelli type
Abetalipoproteinemia	Achondroplasia and Swiss type agammaglobulinemia	Acromesomelic dysplasia Hunter Thompson type
Abidi X-linked mental retardation syndrome	Achromatopsia 1	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type
Ablepharon macrostomia syndrome	Achromatopsia 2	Acromicric dysplasia
Abrikosov's tumor	Achromatopsia 3	Acroosteolysis dominant type
Abruzzo Erickson syndrome	Achromatopsia incomplete, X-linked	Acropectoral syndrome
Absence defect of limbs, scalp, and skull	Acidemia propionic	Acropectoral field defect
Absence of Gluteal muscle	Acidemia, isovaleric	Acropectorovertebral dysplasia
Absence of septum pellucidum	Acinic cell carcinoma	Acrorenal mandibular syndrome
Absence of Tibia	Acitretin embryopathy	Acrorenal syndrome recessive
Absence of tibia with polydactyly	Ackerman syndrome	Acrospiroma
Absent abdominal musculature with microphthalmia and joint laxity	Acoustic neuroma	ACTH deficiency
Absent breasts and nipples	Acquired agranulocytosis	ACTH resistance
Absent corpus callosum cataract immunodeficiency	Acquired amegakaryocytic thrombocytopenia	Actinic cheilitis
Absent duct of Santorini	Acquired angioedema	Actinomycetales infection
Absent palate	Acquired hypoprotrombinemia	Aculane embryopathy
Absent T lymphocytes	Acquired ichthyosis	Acute articular rheumatism
Abuse dwarfism syndrome	Acquired prothrombin deficiency	Acute biphenotypic leukemia
Acalvaria	Acquired pure megakaryocytic aplasia	Acute cholinergic dysautonomia
Acanthamoeba infection	Acral dysostosis dyserythropoiesis	Acute disseminated encephalomyelitis
Acanthocheilionemiasis	Acral lentiginous melanoma	Acute erythroblastic leukemia
Acanthokeratoderma	Acro coxo mesomelic dysplasia	Acute erythroleukemia
Acanthoma	Acrocallosal syndrome, Schinzel type	Acute fatty liver of pregnancy
Acanthosis nigricans	Acrocephalopolydactyly	Acute hemorrhagic leukoencephalitis
Acanthosis nigricans muscle cramps acral enlargement	Acrocephaly pulmonary stenosis mental retardation	Acute idiopathic polyneuritis
Acardia	Acrodermatitis	Acute intermittent porphyria
Acatalasia	Acrodermatitis enteropathica	Acute lymphoblastic leukemia
Accessory deep peroneal nerve	Acrodysostosis	Acute lymphoblastic leukemia congenital sporadic aniridia
Accessory navicular bone	Acrodysplasia scoliosis	Acute megakaryoblastic leukemia
Accessory pancreas	Acrofacial dysostosis ambiguous genitalia	Acute monoblastic leukemia
Aceruloplasminemia	Acrofacial dysostosis atypical postaxial	Acute mountain sickness
Acetylcamitline deficiency	Acrofacial dysostosis Catania form	Acute myeloblastic leukemia type 1
Acetyl-coa acetyltransferase 2 deficiency	Acrofacial dysostosis Preis type	Acute myeloblastic leukemia type 2
Achalasia	Acrofacial dysostosis Rodriguez type	Acute myeloblastic leukemia type 3
Achalasia Addisonianism Alacrimia syndrome	Acrofacial dysostosis, Nager type	Acute myeloblastic leukemia type 4
Achalasia alacrimia syndrome	Acrofacial dysostosis, Palagonia type	Acute myeloblastic leukemia type 5

特定疾患治療研究事業 の対象疾患45疾患

- ・ライソゾーム病
- ・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

- ・骨髄線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィッシャー症候群
- ・色素性乾皮症 など

研究奨励分野(※2) の対象疾患 約100疾患

※1 希少難病の定義は各国異なるため幅がある数値となっている。

※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5万人以上の疾病も含まれている。

平成21年度難治性疾患克服研究事業(1次・2次公募分) 採択課題一覧表

番号	研究者等名	所属研究機関	採択課題名	交付基準額 (千円)
①臨床調査研究分野				2,009,350
1	小澤 敬也	自治医科大学	特発性造血障害に関する調査研究	65,000
2	村田 満	慶應義塾大学	血液凝固異常症に関する調査研究	65,000
3	原 寿郎	国立大学法人九州大学	原発性免疫不全症候群に関する調査研究	43,700
4	槇野 博史	岡山大学大学院	難治性血管炎に関する調査研究	62,400
5	山本 一彦	東京大学大学院	自己免疫疾患に関する調査研究	78,000
6	石ヶ坪 良明	公立大学法人横浜市立大学大学院	ベーチェット病に関する調査研究	32,500
7	松本 俊夫	徳島大学大学院	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	24,200
8	大磯 ユタカ	名古屋大学大学院	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	57,500
9	藤枝 憲二	旭川医科大学	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	35,000
10	小川 佳宏	国立大学法人東京医科歯科大学	中枢性摂食異常症に関する調査研究	17,000
11	山田 信博	筑波大学大学院	原発性高脂血症に関する調査研究	28,000
12	山田 正仁	金沢大学大学院	アミロイドーシスに関する調査研究	65,000
13	水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院	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	126,000
14	西澤 正豊	新潟大学	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究	70,400
15	中野 今治	自治医科大学	神経変性疾患に関する調査研究	65,000
16	楠 進	近畿大学	免疫性神経疾患に関する調査研究	65,000
17	新井 一	順天堂大学	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究	36,000
18	橋本 信夫	京都大学大学院医学研究科	ウイルス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究	23,000
19	小椋 祐一郎	公立大学法人名古屋市立大学大学院	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究	60,000
20	渡辺 行雄	国立大学法人富山大学大学院	前庭機能異常に関する調査研究	20,000

21	小川 郁	慶應義塾大学	急性高度難聴に関する調査研究	13,000
22	北風 政史	国立循環器病センター	特発性心筋症に関する調査研究	65,000
23	杉山 幸比古	自治医科大学	びまん性肺疾患に関する調査研究	48,000
24	三嶋 理晃	京都大学大学院	呼吸不全に関する調査研究	49,000
25	坪内 博仁	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科	難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	78,000
26	森安 史典	東京医科大学	門脈血行異常症に関する調査研究	20,000
27	下瀬川 徹	東北大学大学院	難治性隣疾患に関する調査研究	63,700
28	岩月 啓氏	岡山大学大学院	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	65,000
29	佐藤 伸一	長崎大学大学院	強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	18,000
30	三森 経世	京都大学大学院	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	24,000
31	大塚 藤男	筑波大学	神経皮膚症候群に関する調査研究	32,000
32	戸山 芳昭	慶應義塾大学	脊柱靱帯骨化症に関する調査研究	89,100
33	松尾 清一	名古屋大学大学院	進行性腎障害に関する調査研究	63,050
34	小長谷 正明	独立行政法人国立病院機構鈴鹿病院	スモンに関する調査研究	109,200
35	渡辺 守	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	65,000
36	衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学小児科学講座・DNA医学研究所	ライゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究	49,000
37	橋本 公二	愛媛大学大学院医学系研究科	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究	54,600
38	岩本 幸英	九州大学	特発性大腿骨頭壊死症の診断・治療・予防法の開発を目的とした全国学際的研究	65,000

②重点研究分野				333,080
1	福田 恵一	慶應義塾大学	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	65,000
2	小室 一成	千葉大学大学院医学研究院	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	36,400
3	祖父江 元	名古屋大学大学院	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	38,640
4	尾崎 承一	聖マリアナ医科大学	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	21,540
5	玉井 克人	大阪大学	表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究	39,000
6	堂浦 克美	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病に対する診断・治療技術開発に関する研究	29,000
7	池田 宇一	信州大学大学院医学研究科臓器発生制御医学講座	難治性血管炎に対する血管再生療法の多施設共同研究	45,500
8	三谷 絹子	獨協医科大学内科学	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	29,000
9	北本 哲之	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病2次感染に対する現実的滅菌法の開発研究	29,000

③横断的基盤研究分野				454,700
1	宮崎 義継	国立感染症研究所	特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究	50,000
2	小池 隆夫	北海道大学大学院	新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発	60,000
3	永井 正規	埼玉医科大学	特定疾患の疫学に関する研究	55,900
4	小森 哲夫	埼玉医科大学	特定疾患患者の生活の質(Quality of Life, QOL)の向上に関する研究	46,800
5	千葉 勉	京都大学	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	31,000
6	糸山 泰人	東北大学大学院	重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究	65,000
7	今井 尚志	独立行政法人国立病院機構宮城病院	特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究	42,000
8	荻野美恵子	北里大学	難治性疾患の医療費構造に関する研究	39,000
9	反町 典子	国立国際医療センター・消化器疾患研究部	HLA多型が寄与する自己免疫疾患の発症機序の解明	65,000

④横断的基盤研究分野 生体試料等の収集に関する研究				298,500
1	渡辺 守	東京医科歯科大	小腸生検検体大規模解析による特定難治性疾患病態理解に関する研究	5,000
2	山原 研一	国立循環器病センター	ヒトIPS細胞由来血管内皮細胞の分化誘導技術を用いた高度肺血管性肺高血圧症の病態生理解析と創薬に関する先端研究	6,000
3	青木 正志	東北大学	脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA)の臨床情報および遺伝子収集に関する研究	5,000
4	東 範行	国立成育医療センター	先天性難治性網膜・視神経障害に対する生体試料の収集及び病態把握に資する遺伝子バンクの創生	5,000
5	梅澤 明弘	国立成育医療センター 研究所	ライソゾーム病を含む先天性代謝異常症および自己免疫性肝炎、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、肝内胆管障害に由来する生体試料の収集・バンク化	5,000
6	高橋 政代	独立行政法人理化学研究所	網膜変性疾患の多施設遺伝子診断システムの構築	5,000
7	森田 光哉	自治医科大学	原発性側索硬化症の疾患独立性および病態に関する解析	5,000
8	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学	HTLV-I関連脊髄症(HAM)患者データベースと検体バンクの確立による関東の研究拠点機関形成	5,000
9	矢澤 生	国立長寿医療センター	生体試料等の収集に関する研究(難治性疾患克服のための組織バンクの研究)	5,000
10	橋本 隆	久留米大学	皮膚難病の自己免疫水疱症の自己抗原のプロテオミクスによる同定と診断システムの確立	23,000
11	中島 健二	鳥取大学	進行性核上性麻痺(PSP)の生体試料等の収集体制整備に関する研究	5,000
12	日比 紀文	慶應義塾大学	ヒト腸内細菌フローラ生体試料バンクの確立からの炎症性腸疾患プロバイオティクス開発への基盤的研究	5,000
13	佐々木 秀直	北海道大学大学院	脊髄空洞症の発症素因に関する研究	5,000
14	佐野 輝	鹿児島大学	有棘赤血球舞踏病の疫学調査と診断法の確立および分子病態の解明	5,000
15	長谷川 一子	独立行政法人国立病院 機構相模原病院	ハンチントン病のバイオリソース構築に関する研究	5,000
16	高橋 良輔	京都大学	パーキンソン病および類縁疾患患者iPS細胞を用いた病態解明	5,000
17	小池 春樹	名古屋大学	慢性炎症性脱髄性多発神経炎の臨床情報・生体試料バンクの構築	5,000
18	田中 章景	名古屋大学大学院医学 系研究科	球脊髄性筋萎縮症のデータベースおよび生体試料バンク構築	5,000
19	祖父江 元	名古屋大学	筋萎縮性側索硬化症患者の遺伝子・生体試料バンクの構築	5,000
20	後藤 順	東京大学	ペルオキシソーム病:副腎白ジストロフィーの生体試料収集及び、臨床病型修飾因子についての研究	5,000
21	矢部 みはる	東海大学	ファンconi貧血とその類縁疾患の生体試料収集に関する研究	5,000
22	迎 寛	長崎大学	特発性間質性肺炎患者における生体試料等の収集に関する研究	4,500

23	川上 康	筑波大学	原発性高脂血症患者の生体試料収集に関する研究	5,000
24	向井 徳男	旭川医科大学 医学部	偽性低アルドステロン症に関連する生体試料等の収集に関する研究	5,000
25	鈴木 則宏	慶應義塾大学 医学部	大脳皮質基底核変性症由来iPS細胞の樹立とタウオパチーの新規治療戦略の確立	5,000
26	川畑 仁人	東京大学 医学部附属病院	全身性エリテマトーデスにおける修飾自己抗原を用いた自己反応性B細胞を標的とする病勢モニタリングと特異的細胞機能抑制治療の開発	4,000
27	古谷 博和	独立行政法人国立病院機構大牟田病院	進行性骨化性線維異形成症(FOP)の生体試料の集積と新規治療法の開発に関する基盤研究	5,000
28	高後 裕	旭川医科大学	特発性造血障害患者生体試料の安定的収集法の確立による鉄代謝異常関連造血障害の解析	5,000
29	岩田 岳	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	加齢黄斑変性症、ポリープ状脈絡膜血管症の生体試料バンク及び情報データベースの構築	10,000
30	宮脇 利男	富山大学	原発性免疫不全症候群患者からの生体試料収集に関する研究	5,000
31	大磯 ユタカ	名古屋大学	ADH分泌異常症(尿崩症)を呈するリンパ球性漏斗下垂体後葉炎の診断マーカーの開発に向けた患者検体の収集	5,000
32	山田 正仁	金沢大学	脳アミロイドアングリオパチーの生体試料収集に関する研究	5,000
33	北風 政史	国立循環器病センター	患者由来細胞のiPS細胞化による心筋症の新しい診断法開発を目指した生体試料の収集	5,000
34	本村 政勝	長崎大学	重症筋無力症の前向き臨床研究と生体試料バンクの構築	5,000
35	武藤 正彦	山口大学	稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究	13,000
36	山本 一彦	東京大学 医学部附属病院	膠原病、自己免疫疾患の重複症候群を中心とした実態把握と解析に向けた試料収集	10,000
37	稲葉 俊哉	広島大学	AML1および7q欠失責任遺伝子変異情報を有する骨髄異形成症候群検体バンクの構築	5,000
38	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	生体試料等の収集に関する研究:日本人多発性硬化症患者緯度・病型別臨床データ/サンプルバンクの構築	5,000
39	堀江 稔	滋賀医科大学	家族性突然死症候群の遺伝的背景の解明	5,000
40	針谷 正祥	東京医科歯科大学	抗好中球細胞質抗体関連血管炎患者のgenomic DNA収集に関する研究	5,000
41	斎藤 加代子	東京女子医科大学	小児期発症の脊髄性筋萎縮症の生体試料収集に関する研究	5,000
42	早坂 清	国立大学法人山形大学	肺胞低換気症候群の病態の研究	5,000
43	村田 美穂	国立精神・神経センター	線条体黒質変性症を主体とするパーキンソン症候群のバイオリソースバンク構築に関する研究	5,000
44	中村 稔	独立行政法人国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター	難治性肝臓疾患(原発性胆汁性肝硬変)の生体試料等の収集に関する研究	5,000
45	田島 敏広	北海道大学	先天性副腎低形成症の成因解析と新たな治療法の検討	5,000

46	塩原 哲夫	杏林大学	重症多形滲出性紅斑の生体試料収集・保管管理システムの確立	5,000
47	水澤 英洋	東京医科歯科大学	皮質基底核変性症(CBD)の生体試料等の収集体制整備に関する研究	5,000
48	渡辺 守	東京医科歯科大学	特定難治性疾患患者の回腸・大腸生検組織バンク構築	13,000
49	高島 成二	大阪大学	重症特発性心筋症患者の生体資料の収集および新規予後規定因子の検索・解析	5,000
50	宇佐美 真一	信州大学	難治性内耳疾患の遺伝子バンク構築	5,000
51	宮本 享	国立循環器病センター	ウイルス動脈輪閉塞症における生体試料の収集に関する研究	5,000

⑤横断的基盤研究分野 生体試料等の効率的提供の方法に関する研究				130,000
1	亀岡 洋祐	独立行政法人医薬基盤研究所	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究	130,000

⑥研究奨励分野 疾病の診断基準等作成のための奨励研究				830,190
1	横関 博雄	東京医科歯科大	特発性局所多汗症の疫学調査、脳血流シンチの解析による病態解析及び治療指針の確立	10,000
2	吉田 誠克	京都府立医科大学大学院	アレキサンダー病の診断基準の作成、全国疫学調査、病態解明・治療法開発のための研究	18,000
3	難波 栄二	国立大学法人鳥取大学	日本人脆弱X症候群の実態調査研究	26,000
4	松原 洋一	東北大学	コステロ症候群・CFC症候群類縁疾患の診断基準作成と患者数把握に関する研究	26,000
5	青木 正志	東北大学	封入体筋炎(IBM)の臨床調査および診断基準の作成に関する研究	18,200
6	東 範行	国立成育医療センター	先天白内障の原因究明と診断治療基準の創生	26,000
7	平田 恭信	東京大学	マルファン症候群の日本人に適した診断基準と治療指針の作成	16,900
8	花房 俊昭	大阪医科大学	多施設共同研究:劇症1型糖尿病の診断マーカー同定と診断基準確立	26,000
9	山崎 麻美	独立行政法人国立病院機構大阪医療センター	胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成	52,000
10	林 泰秀	群馬県立小児医療センター	ダウン症候群でみられる一過性骨髄異常増殖症の重症度分類のための診断基準と治療指針の作成に関する研究	26,000
11	吉良 潤一	九州大学大学院医学研究院	疾病の診断基準等作成のための奨励研究:アトピー性脊髄炎診断基準の作成とそれに基づいた臨床疫学調査の実施	15,600
12	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	中性脂肪蓄積心筋血管症の発見—その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発	26,000
13	中野 越	三重大学	肺血栓塞栓症/深部静脈血栓症(静脈血栓塞栓症)の院内予防指針策定ならびにその普及と評価に関する研究	7,000
14	中尾 一和	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	低身長症におけるCNP有効症例の把握と診断法の確立	26,000
15	岩崎 真一	東京大学 医学部附属病院	特発性耳石器障害によるめまいの診断基準および治療ガイドラインの作成	5,000
16	藤原 成悦	国立成育医療センター	慢性活動性EBウイルス感染症の実態解明と診断法確立に関する研究	24,700
17	森崎 裕子	国立循環器病センター	ロイス・ディーツ症候群の診断基準作成に向けた臨床所見の収集と治療成績の検討	13,000
18	田上 昭人	国立成育医療センター	Pelizaeus-Merzbacher(PMD)病の診断及び治療法の開発	26,000
19	丸岡 豊	国立国際医療センター	進行性下顎頭吸収の診断基準策定とその治療に関する研究	26,000
20	中村 公俊	熊本大学	高チロシン血症を示す新生児における最終診断への診断プロトコールと治療指針の作成に関する研究	26,000
21	野村 伊知郎	国立成育医療センター	新生児食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)の疾患概念確立、実態把握、診断治療指針作成に関する研究	26,000
22	宮田 哲郎	東京大学 医学部附属病院	急性大動脈症候群に対する予防治療の指針作成に向けた基礎研究	20,000

23	奥山 虎之	国立成育医療センター	顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群(スミスーマゲニス症候群を含む)の3次元デジタル画像解析の復元データに基づく診断基準の作成と患者数の把握に関する研究	26,000
24	新宅 治夫	大阪市立大学	小児神経伝達物質病の診断基準の作成と患者数の実態調査に関する研究	22,000
25	飯島 一誠	神戸大学	鯉弓耳腎(BOR)症候群の発症頻度調査と遺伝子診断法の確立に関する研究	26,000
26	小崎 里華	国立成育医療センター	Rubinstein-Taybi症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究	13,000
27	水谷 修紀	東京医科歯科大学	毛細血管拡張性小脳失調症の実態調査、早期診断法確立と、病態評価に関する研究	26,000
28	小崎 健次郎	慶應義塾大学	CHARGE症候群の臨床診断基準の改訂と新基準にもとづく有病率調査およびDNAバンク・iPS細胞の確立	26,000
29	塩谷 隆信	秋田大学	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)に関する遺伝疫学的検討と診療ガイドラインの作成	21,600
30	谷澤 幸生	山口大学	Wolfram症候群の実態把握および診断法確立のための調査研究	26,000
31	牛田 享宏	愛知医科大学	脊髄障害性疼痛症候群の実態の把握と病態の解明に関する研究	26,000
32	伊藤 雅之	国立精神・神経センター	レット症候群の診断と予防・治療法確立のための臨床および生物科学の集学的研究	25,090
33	松本 直通	横浜市立大学	年齢依存性てんかん性脳症の分子疫学と臨床像の解明	26,000
34	梅原 久範	金沢医科大学・医学部	新規疾患IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患(IgG4+MOLPS)の確立のための研究	25,000
35	森尾 友宏	国立大学法人東京医科歯科大学	成人型分類不能型免疫不全症の実態把握、亜群特定に基づく診断基準策定及び病態解明に関する研究	13,000
36	横関 博雄	東京医科歯科大学	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症の病態解析及び診断基準・治療指針の確立	20,000
37	副島 英伸	佐賀大学	ゲノム刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成	22,100

⑦研究奨励分野 疾病の実態把握のための奨励研究				1,491,320
1	横手 幸太郎	千葉大学大学院	ウエルナー症候群の病態把握と治療指針作成を目的とした全国研究	26,000
2	渡辺 守	東京医科歯科大	難治性腸管吸収機能障害に関する調査研究	5,000
3	安友 康二	徳島大学	血球貪食症候群の病態・診療研究	26,000
4	一瀬 白帝	山形大学	後天性血友病XIIIの実態調査、発症機序の解明と治療方法の開発	5,000
5	櫻井 晃洋	信州大学	わが国における多発性内分泌腫瘍症の診療実態把握とエビデンスに基づく診療指針の作成	16,380
6	右田 清志	独立行政法人国立病院機構長崎医療センター	本邦における家族性地中海熱の実態調査	16,500
7	加藤 達夫	国立成育医療センター	難治性川崎病の治療ガイドライン作成	26,000
8	藤野 明浩	国立成育医療センター	日本におけるリンパ管腫患者(特に重症患者の長期経過)の実態調査及び治療指針の作成	16,000
9	村島 温子	国立成育医療センター	胎児・新生児障害の原因となる自己抗体陽性女性の妊娠管理指針の作成	26,000
10	堀川 玲子	国立成育医療センター	有機酸代謝異常症(メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症)、尿素サイクル異常症(CPS1、OTC欠損症)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化	26,000
11	緒方 勤	国立成育医療センター研究所	性分化異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
12	久保田 雅也	国立成育医療センター	コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究	7,000
13	松井 陽	国立成育医療センター	新生児・乳児胆道閉鎖症の総合的な管理(診断・治療)に関する研究	13,000
14	内潟 安子	東京女子医科大学	自発性低血糖症の実態把握のための全国調査	8,490
15	秋山 真志	北海道大学大学院医学研究科	道化師様魚鱗癬の治療のための指針の作成と新規治療戦略の開発	20,000
16	古庄 知己	国立大学法人信州大学	エーラスダロス症候群(主に血管型および新型)の実態把握および診療指針の確立	7,000
17	中西 敏雄	学校法人東京女子医科大学	内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究	26,000
18	加我 牧子	国立精神・神経センター	Landau-Kleffner症候群の実態把握のための奨励研究	13,000
19	西野 一三	国立精神・神経センター	遠位型ミオパチーの実態調査	26,000
20	井上 健	国立精神・神経センター	先天性大脳白質形成不全症の診断と治療に向けた研究	20,150
21	佐々木 征行	国立精神・神経センター	小児交互性片麻痺の疫学と病因および治療法開発の研究疾病の実態把握のための奨励研究	4,000
22	遠藤 文夫	熊本大学	小児希少難病(先天性アミノ酸代謝異常症等)の新規治療導入状況と実態の把握及び長期フォローアップ体制の確立	26,000

23	梶 龍児	徳島大学	ジストニアの治療法の確立・治療指針策定のための調査研究	19,000
24	神田 隆	山口大学	ピッカースタッフ型脳幹脳炎の本邦における実態把握と病態解明にむけた研究	26,000
25	成瀬 光栄	(独)国立病院機構京都医療センター	褐色細胞腫の実態調査と診療指針の作成	23,010
26	藤井 克則	千葉大学	Gorlin症候群の病態解明と治療法確立のための臨床的研究	3,000
27	青沼 和隆	筑波大学	心電図健診による長期にわたる疫学調査:Brugada(ブルガダ)症候群の長期予後調査	20,000
28	橋爪 誠	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	非ウイルス性鬱血性肝硬変の病態解析・治療法確立に関する研究	10,000
29	黒滝 直弘	長崎大学	発作性運動誘発性舞蹈アテトーゼ(PKC)の有効治療薬開発のための分子メカニズムの解明	26,000
30	森本 哲	自治医科大学 医学部	乳児ランゲルハンス細胞組織球症の病態解明と診療研究	23,000
31	小島 勢二	名古屋大学	先天性角化不全症の効果的診断法の確立と治療ガイドラインの作成に関する研究	9,200
32	宮本 享	国立循環器病センター	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害の実態把握と治療指針に関する研究	13,000
33	上野 聡	奈良県立医科大学	AAA症候群の実態把握のための奨励研究	18,720
34	鎌倉 史郎	国立循環器病センター	進行性心臓伝導障害の病態診断と遺伝子基盤に関する研究	26,000
35	大橋 博文	埼玉県立小児医療センター	アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の連携に関する研究	8,000
36	古川 福実	和歌山県立医科大学	中條一西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ	26,000
37	高田 修治	国立成育医療センター	クラインフェルター症候群およびターナー症候群の臨床病態・治療プログラムの検討と発症機構解明による診断法の開発	26,000
38	横田 俊平	横浜市立大学	若年性線維筋痛症の診断・疫学、病因・病態の解明と治療法の創出	13,000
39	近藤 雅雄	東京都市大学	遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究	26,000
40	加我 君孝	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患に対する、良い耳介形成・外耳道・鼓膜・鼓室形成術の開発と両耳聴実現のためのチーム医療	5,000
41	三淵 浩	熊本大学 大学院医学薬学研究部(医)	高プロリン血症の臨床的多様性の解明と新しい診断基準及び長期フォローアップ体制の確立	26,000
42	黒田 達夫	国立成育医療センター	新生児および乳幼児肝血管腫に対する新規治療の実態把握ならびに治療ガイドライン作成に関する研究	26,000
43	星野 英紀	国立成育医療センター	カナバン病の実態把握とケア指針作成のための研究	6,000
44	高橋 正紀	大阪大学	本邦における筋チャンネル病の実態に関する研究	26,000
45	谷口 正実	独立行政法人国立病院機構(相模原病院臨床研究センター)	原因不明の慢性好酸球性肺炎の病態解明、新規治療法、およびガイドライン作成に関する研究	19,500

46	吉浦 孝一郎	長崎大学	ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発	26,000
47	野々山 恵章	防衛医科大学校	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究	20,000
48	有馬 隆博	東北大学	ゲノムインプリンティング異常症5疾患の実態把握に関する全国多施設共同研究	26,000
49	小久保 康昌	三重大学 医学系研究科	牟婁病の実態の把握と治療指針作成	17,000
50	小野寺 理	新潟大学	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発	24,000
51	新関 寛徳	国立成育医療センター	肥大性皮膚骨膜症における遺伝形式を踏まえた新しい病型分類の提言と既存治療法の再評価	26,000
52	山田 昌和	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	先天性角膜混濁の実態把握と診断法確立のための研究	15,000
53	岡崎 和一	関西医科大学	IgG4関連全身疾患の病態解明と疾患概念確立のための臨床研究	26,000
54	芳賀 信彦	東京大学 医学部附属病院	先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究	13,390
55	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立	26,000
56	鏡 雅代	国立成育医療センター(研究所)	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患の実態把握と診断・治療指針作成	26,000
57	角田 晃一	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	声帯溝症の診断治療の確立と、標準化に向けたガイドラインの作成	15,180
58	深見 真紀	国立成育医療センター	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
59	永井 敏郎	獨協医科大学	Prader-Willi症候群の実態把握と治療指針の作成	26,000
60	呉 繁夫	東北大学	高グリシン血症の患者数把握と治療法開発に関する研究	26,000
61	川上 紀明	国家公務員共済組合連合会名城病院	脊柱変形由来の胸郭不全症候群の実態調査とその診断・治療方針の検討	5,000
62	佐々木 了	北海道大学	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究	26,000
63	執印 太郎	高知大学	フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究	22,100
64	林 松彦	慶應義塾大学	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究	26,000
65	稲垣 暢也	京都大学	日本人における新生児糖尿病発症原因遺伝子異常の実態把握および遺伝子変異部位による薬効変化に関する検討	12,000
66	大園 恵一	大阪大学	低フォスファターゼ症の個別最適治療に向けた基礎的・臨床的検討	20,150
67	中川 正法	京都府立医科大学	シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究	13,000
68	大槻 泰介	国立精神・神経センター	乳幼児破局てんかんの実態と治療指針に関する研究	24,700

69	林 由起子	国立精神・神経センター	リポ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についての疾患概念の確立と治療法の開発に向けた研究	26,000
70	日比 紀文	慶應義塾大学	原因不明小腸潰瘍症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究	26,000
71	苗代 康可	札幌医科大学	ミクリツツ病およびIgG4関連疾患の病態解析	5,000
72	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	両側性蝸牛神経形成不全症の治療指針の確立	11,000
73	井上 義一	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター	肺胞蛋白症の難治化要因の解明と診断、治療、管理の標準化と指針の確立	21,850
74	神谷 千津子	国立循環器病センター	わが国初の周産期心筋症の全国後方視的・前方視的症例調査に関する研究	26,000
75	平家 俊男	京都大学大学院医学研究科	高IgD症候群に対する細胞分子生物学的手法を駆使した診療基盤技術の開発	26,000
76	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点Ips細胞研究センター	Cryopyrin-associated periodic syndrome(CAPS)に対する細胞分子生物学的手法を用いた診療基盤技術の開発	26,000
77	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	コレステリルエステル転送蛋白欠損症の病態把握のための疫学研究	26,000

⑧研究奨励分野 未分類疾患の情報集約に関する研究				130,000
1	林 謙治	国立保健医療科学院	未分類疾患の情報集約に関する研究	130,000

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(ルイス・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	後縦靭帯骨化症	60	IgA腎症
28	黄色靭帯骨化症	61	急速進行性糸球体腎炎
29	前縦靭帯骨化症	62	難治性ネフローゼ症候群
30	広範脊柱管狭窄症	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	硬化性萎縮性苔癬
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	肺胞低換気症候群
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	肺リンパ脈管筋腫症(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、CARASIL)	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	家族性寒冷蕁麻疹(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	チ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関連全身硬化的性疾患
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	肥大性皮膚骨膜炎	117	Landau-Kleffner症候群
86	ピッカースタッフ型脳幹脳炎	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踏アテトーゼ(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)

重症難病患者入院施設確保事業の概要

1. 事業の目的

病状の悪化等の理由により、居宅での療養が極めて困難な状況となり、入院治療が必要となった重症難病患者に対し、適時に適切な入院施設の確保等が行えるよう、地域の医療機関の連携による難病医療体制の整備を図ることを目的とする。

2. 事業の内容

(1) 実施主体

都道府県

(2) 対象患者

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患患者

(3) 実施方法

都道府県は難病医療連絡協議会（連絡協議会）を設置するとともに、概ね二次医療圏ごとに1か所ずつの難病医療協力病院（協力病院）を指定し、そのうち原則として1か所を難病医療拠点病院（拠点病院）に指定して、重症難病患者のための入院施設の確保を行う。

ア. 難病医療連絡協議会

- ・ 拠点病院、協力病院、保健所、関係市町村等関係者で構成
- ・ 難病医療専門員（保健師等）を原則1名配置
- ・ 拠点病院、協力病院への入院患者の紹介、患者等からの各種相談に対応

イ. 難病医療拠点病院

- ・ 難病医療相談窓口の設置（必要に応じて相談連絡員1名を配置）
- ・ 協力病院からの要請に応じ、高度の医療を要する患者の受け入れ
- ・ 医療従事者向け難病研究会の開催
- ・ 関係機関・施設への医学的な指導・助言

ウ. 難病医療協力病院

- ・ 拠点病院からの要請に応じて患者の受け入れ
- ・ 地域施設等への医学的な指導・助言

重症難病患者入院施設確保事業の実施状況

		1. 連絡協議会 設置状況	2. 拠点病院設置状況		3. 協力病院設置状況	
				設置数		設置数
1	北海道	○	○	1	○	25
2	青森県	×	○	1	○	7
3	岩手県	○	○	1	○	10
4	宮城県	○	○	4	○	18
5	秋田県	○	○	2	○	17
6	山形県	○	○	1	○	27
7	福島県	○	○	1	○	29
8	茨城県	○	○	1	○	13
9	栃木県	○	○	3	○	27
10	群馬県	○	○	1	○	55
11	埼玉県	○	○	1	×	0
12	千葉県	○	○	1	○	11
13	東京都	○	○	30	○	58
14	神奈川県	○	○	4	○	7
15	新潟県	○	○	1	○	453
16	富山県	○	×	0	×	0
17	石川県	○	○	3	○	134
18	福井県	○	○	1	○	6
19	山梨県	○	○	1	○	11
20	長野県	○	×	0	○	23
21	岐阜県	○	○	1	○	34
22	静岡県	○	○	1	○	39
23	愛知県	○	○	1	○	13
24	三重県	○	○	2	○	17
25	滋賀県	○	○	10	○	23
26	京都府	○	○	1	○	13
27	大阪府	○	○	1	×	0
28	兵庫県	○	○	3	○	14
29	奈良県	×	×	0	×	0
30	和歌山県	○	○	2	○	41
31	鳥取県	○	○	1	○	8
32	島根県	○	○	3	○	13
33	岡山県	○	○	1	○	11
34	広島県	○	○	3	○	19
35	山口県	○	○	1	○	9
36	徳島県	○	○	1	○	12
37	香川県	○	○	1	○	32
38	愛媛県	○	○	1	○	50
39	高知県	○	○	2	○	48
40	福岡県	○	○	2	○	121
41	佐賀県	×	×	0	○	11
42	長崎県	○	○	2	○	134
43	熊本県	○	○	2	○	12
44	大分県	○	○	1	○	13
45	宮崎県	○	○	1	○	31
46	鹿児島県	○	○	2	○	18
47	沖縄県	×	×	0	×	0

※1 「×」は未設置を示す

※2 拠点病院数、協力病院数は平成20年3月31日現在

＜経済危機対策（平成21年4月10日）より抜粋＞

第2章 具体的施策

Ⅲ. 「安心と活力」の実現－政策総動員

2. 安全・安心確保等

(1) 社会保障

＜具体的施策＞

- 難病患者に対する支援（難病患者の医療費負担を軽減するため、現在、医療費助成の対象となっていない難病のうち緊要性の高い疾患について、医療費助成の対象に追加）

(別紙2) 「経済危機対策」の具体的施策

Ⅲ. 「安心と活力」の実現－政策総動員

2. 安全・安心確保等

(1) 社会保障

○難病患者に対する支援

- ・難病患者の医療費負担を軽減するため、現在、医療費助成の対象となっていない難病のうち緊要性の高い疾患（11疾患その他）について、医療費助成の対象（現在45疾患）に追加する。

補正予算額

29億円

難病のうち緊要性の高い疾患について

- ・ 黄色靭帯骨化症
- ・ 拘束型心筋症
- ・ 肥大型心筋症
- ・ 肺リンパ脈管筋腫症（LAM）
- ・ ミトコンドリア病
- ・ 脊髄性進行性筋萎縮症
- ・ 球脊髄性筋萎縮症
- ・ スティーブンス・ジョンソン症候群
（急性期のみ対象）
- ・ 間脳下垂体機能障害（一部対象）
- ・ 慢性炎症性脱髄性多発神経炎（CIDP）
- ・ 家族性高コレステロール血症
（ホモ接合体）

特定疾患治療研究事業の概要

1. 目的

原因が不明であって、治療方法が確立していない、いわゆる難病のうち、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。

2. 実施主体 都道府県

3. 事業の内容 対象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都道府県に対して補助

4. 患者自己負担

所得と治療状況に応じた段階的な一部自己負担あり

上限額 入院 0～23,100円/月

外来等 0～11,550円/月

※対象者が生計中心者である場合は上記金額の1/2

5. 対象疾患

難治性疾患克服研究事業のうち臨床調査研究分野の対象疾患（130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おり、現在、45疾患が対象となっている。

<参考>

（臨床調査研究分野の対象疾患）

次の4要素（①～④）から選定し、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。

「未承認薬使用問題検討会議」開催要綱

1. 目的

- 欧米諸国で承認されているが、国内では未承認の医薬品（以下「未承認薬」という。）について、
 - ・ 欧米諸国での承認状況及び学会・患者要望を定期的に把握し、
 - ・ 臨床上の必要性と使用の妥当性を科学的に検証する
- とともに、
- ・ 当該未承認薬について確実な治験実施につなげる
- ことにより、その使用機会の提供と安全確保を図ることを目的とする。

2. 検討事項

- (1) 欧米諸国での承認状況の定期的な把握
- (2) 学会及び患者の要望の定期的な把握
- (3) 未承認薬の臨床上の必要性と使用の妥当性に関する科学的検証
- (4) 「企業依頼」及び「医師主導」の治験への振り分けと確実な実施
- (5) 安全性確認試験の確実な実施 等

3. 構成員

- 検討会議の構成員は、がんや循環器等の重篤な疾患領域における薬物療法に関する医学的・薬学的な学識経験を有する者で構成する。
- 検討会議は、構成員のうち1人を座長として選出する。

4. 運営

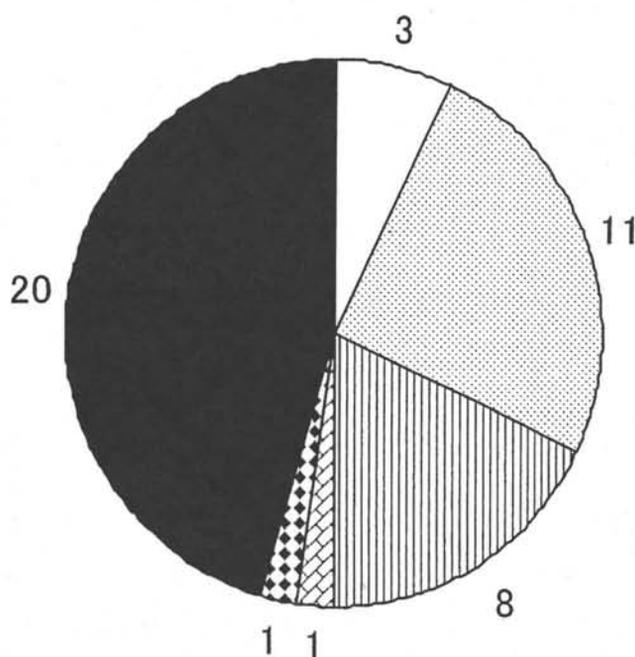
- 検討会議は、年4回定期的に開催するが、必要に応じて随時開催することができる。
- 検討会議は、知的財産権等に係る事項を除き、原則公開するとともに、議事録を作成・公表する。
- 検討会議は、必要に応じて、個別検討事項に係る専門家からなる専門作業班を招集することができる。

5. 庶務

- 検討会議の庶務は医薬食品局で行い、医政局及び保険局がこれに協力する。

未承認薬使用問題検討会議での検討状況 (平成17年1月～平成21年2月)

【現在の状況】(平成21年2月末現在)



開発企業募集中 治験計画等検討中 治験実施中
 承認申請準備中 承認審査中 承認済み

(検討品目の分類)

抗がん剤	22
先天代謝異常症などの小児用薬	11
その他	11
合計	44

出典：「第20回未承認薬使用問題検討会議」資料（平成21年3月10日）

「未承認薬使用問題検討会議」での検討結果等について

(平成21年2月28日現在)

No.	検討会議開催日	成分名	対象疾病	検討会議での主な検討結果	検討当時の状況	現在の状況等	企業名
1	第1回 (平成17年1月)	オキサリプラチン	結腸・直腸癌	承認までの間に安全性確認試験を実施すべき	承認審査中	平成17年3月18日承認、4月6日薬価収載	ヤクルト本社
2	第1回 (平成17年1月)	ペムトレキセド	悪性胸腹中皮腫	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	平成19年1月4日承認、1月19日薬価収載	日本イーライリリー
3	第1回 (平成17年1月)	サリドマイド	多発性骨髄腫	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	平成20年10月16日承認、12月10日薬価収載	扁本製薬
4	第4回 (平成17年4月)	ボルテゾミブ	多発性骨髄腫	早期の承認申請が行われるべき、承認までの間に安全性確認試験を実施すべき	国内治験中	平成18年10月20日承認、12月1日薬価収載	ヤンセン ファーマ
5	第4回 (平成17年4月)	ラロニダージェ	ムコ多糖症Ⅰ型	早期に治験が開始されるべき。欧米臨床データをもって承認申請を認め、審査期間中に国内治験データの中間報告を求めるなどの柔軟な対応を検討すべき	国内治験前	平成18年10月20日承認、12月1日薬価収載	ジェンザイム・ジャパン
6	第4回 (平成17年4月)	ジアゾキサイド	高インスリン血症による低血糖症	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	平成20年4月16日承認、6月13日薬価収載	シェリング・プラウ
7	第5回 (平成17年7月)	ペバシズマブ	転移性結腸・直腸癌	欧米臨床データ及び国内第Ⅰ相試験データ等を基に早期に承認申請が行われるべき。申請準備期間中及び審査期間中に安全性確認試験が実施されるべき	国内治験中	平成19年4月18日承認、6月8日薬価収載	中外製薬
8	第5回 (平成17年7月)	セツキシマブ	転移性結腸・直腸癌	併用療法による第Ⅱ相試験が早期に開始されるべき	国内治験中	平成20年7月16日承認、9月12日薬価収載	メルク
9	第5回 (平成17年7月)	エルロチニブ	非小細胞肺癌	進行中の治験状況を注視していくべき	国内治験中	平成19年10月19日承認、12月14日薬価収載	中外製薬
10	第5回 (平成17年7月)	テモゾロミド	悪性神経膠腫	国内試験データ(退形成性星細胞腫)及び海外臨床データ(膠芽腫)等を基に早期に承認申請が行われるべき。審査期間中に安全性確認試験(膠芽腫・放射線との併用)が実施されるべき	国内治験終了	平成18年7月26日承認、9月15日薬価収載	シェリング・プラウ
11	第5回 (平成17年7月)	ストレプトゾシン	膵島細胞癌	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(ライセンス交渉中)	(調整中)
12	第6回 (平成17年10月)	ガルスルファーゼ	ムコ多糖症Ⅵ型	欧米臨床データをもって承認申請を認め、審査期間中に国内治験データの中間報告を求めるなどの柔軟な対応を検討すべき。学会等の研究班による治療研究によるデータの活用も考慮すべき	国内治験前	平成20年3月28日承認、4月11日薬価収載	アンジェスMG

開発企業募集中 3品目
 治験計画等検討中 11品目
 治験実施中 8品目
 申請準備中 1品目
 審査中 1品目
 承認済み 20品目
 計 44品目

「未承認薬使用問題検討会議」での検討結果等について

(平成21年2月28日現在)

No.	検討会議開催日	成分名	対象疾病	検討会議での主な検討結果	検討当時の状況	現在の状況等	企業名
13	第6回 (平成17年10月)	イブリツモマブ チウキセタン	B細胞性非ホジキンリンパ腫	早期に承認申請が行われるべき	国内治験終了	平成20年1月25日承認、6月13日薬価収載	バイエル薬品
14	第6回 (平成17年10月)	リポソーマルドキソルピシシ	卵巣癌、 AIDS関連カポジ肉腫	早期に承認申請が行われるべき	国内治験中	・AIDS関連カポジ肉腫 平成19年1月4日承認、1月19日薬価収載 ・卵巣癌 平成21年1月29日医薬品第二部会で審議済	ヤンセン ファーマ
15	第6回 (平成17年10月)	リファブチン	HIV患者のMAC感染症	早期に承認申請が行われるべき	国内治験中	平成20年7月16日承認、9月12日薬価収載	ファイザー
16	第6回 (平成17年10月)	クロファラビン	小児急性リンパ性白血病	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(治験計画を作成中)	ジェンザイム・ジャパン
17	第7回 (平成18年1月)	ネララビン	T細胞性急性リンパ芽球性白血病 T細胞性リンパ芽球性リンパ腫	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	平成19年10月19日承認、12月14日薬価収載	グラクソ・スミスクライン
18	第7回 (平成18年1月)	ベグアスバラガーゼ	L-アスパラギナーゼに過敏症の急性リンパ性白血病	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(導入先と協議中。厚生労働省からも、導入先に早期開発への協力を依頼)	(調整中)
19	第7回 (平成18年1月)	フェニル酪酸ナトリウム	尿素サイクル異常症	欧米臨床データ及び国内使用症例データ等を基に早期に承認申請が行われるべき。審査期間中に国内治験データ等が収集されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(国内企業と交渉中。希少疾病用医薬品に指定)	ユーサイクリッド・ファーマ社(米国)
20	第7回 (平成18年1月)	オクスカルバゼピン	てんかん部分発作	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験実施中	ノバルティス ファーマ
21	第8回 (平成18年4月)	ボサコナゾール	侵襲性真菌感染症	欧州における臨床試験の状況も見つつ、選択肢を増やすという観点からも、開発が検討されるべき	国内治験前	治験実施中	シエリング・ブラウ
22	第8回 (平成18年4月)	アバタセプト	中等度・高度の活動性関節リウマチ	進行中の治験を見守るべき	国内治験中	治験実施中	プリストル・マイヤーズ
23	第8回 (平成18年4月)	レナリドミド	骨髓異形成症候群による貧血	早期に治験が開始されるべき。その際には、妊婦・妊娠可能な女性には使用されないようにするなど十分に留意すべき	国内治験前	治験実施中	セルジーン
24	第8回 (平成18年4月)	アルグルコシダーゼ アルファ	糖原病Ⅱ型(ポンペ病)	日本人患者データを含む欧米臨床データをもって承認申請を認め、長期の製造販売後調査等で国内情報を収集すべき	国内治験前	平成19年4月18日承認、6月8日薬価収載	ジェンザイム・ジャパン

開発企業募集中 3品目
 治験計画等検討中 11品目
 治験実施中 8品目
 申請準備中 1品目
 審査中 1品目
 承認済み 20品目
 計 44品目

「未承認薬使用問題検討会議」での検討結果等について

(平成21年2月28日現在)

No.	検討会議開催日	成分名	対象疾病	検討会議での主な検討結果	検討当時の状況	現在の状況等	企業名
25	第9回 (平成18年7月)	スニチニブ	消化管間質腫瘍(イマチニブ耐)、進行性腎細胞癌	欧米臨床データ及び国内第Ⅱ相試験データ等を基に早期に承認申請が行われるべき	国内治験中	平成20年4月16日承認、6月13日薬価収載	ファイザー
26	第9回 (平成18年7月)	ソラフェニブ	進行性腎細胞癌	迅速な審査が望まれる	承認審査中	平成20年1月25日承認、4月18日薬価収載	バイエル薬品
27	第9回 (平成18年7月)	フォスフェニトイン	てんかん様重症他	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験実施中	ノーベルファーマ
28	第9回 (平成18年7月)	デフェラシロクス	輸血による慢性鉄過剰	外国臨床データの活用も考慮した上で、早期に承認申請が行われるべき	国内治験中	平成20年4月16日承認、6月13日薬価収載	ノバルティス ファーマ
29	第10回 (平成18年10月)	デンタピン	骨髄異形成症候群	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験実施中	ヤンセン ファーマ
30	第10回 (平成18年10月)	ダサチニブ	成人慢性骨髄性白血病、成人急性リンパ性白血病	外国臨床データ及び国内第Ⅰ/Ⅱ相試験データ等を基に早期に承認申請が行われるべき	国内治験中	平成21年1月22日承認、3月13日薬価収載予定	ブリストル・マイヤーズ
31	第10回 (平成18年10月)	イデュルスルファーゼ	ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	日本人患者データを含む欧米臨床データをもって承認申請を認め、長期の製造販売後調査等で国内情報を収集すべき	国内治験前	平成19年10月4日承認、10月17日薬価収載	ジェンザイム・ジャパン
32	第11回 (平成19年1月)	アレムツズマブ	B細胞性慢性リンパ性白血病	B細胞性慢性リンパ性白血病に対する治験が早期に開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(09年第1四半期に治験開始予定)	バイエル薬品
33	第11回 (平成19年1月)	タルク	悪性胸水	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(09年5月より医師主導治験開始予定)	ノーベルファーマ
34	第12回 (平成19年4月)	ポリノスタット	皮膚T細胞性リンパ腫	皮膚T細胞性リンパ腫に対する治験が早期に開始されるべき	国内治験前	治験実施中	萬有製薬
35	第12回 (平成19年4月)	システアミン	システノーシス	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	開発企業募集中	(募集中)
36	第12回 (平成19年4月)	ベタイン	ホモシスチン尿症	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	開発企業募集中	(募集中)

開発企業募集中 3品目
 治験計画等検討中 11品目
 治験実施中 8品目
 申請準備中 1品目
 審査中 1品目
 承認済み 20品目
 計 44品目

「未承認薬使用問題検討会議」での検討結果等について

(平成21年2月28日現在)

No	検討会議開催日	成分名	対象疾病	検討会議での主な検討結果	検討当時の状況	現在の状況等	企業名
37	第13回 (平成19年7月)	スチリベントール	乳児重症ミオクローニーてんかん	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(治験計画を作成中)	Biocodex SA (国内連絡先: 明治製菓)
38	第13回 (平成19年7月)	経口リン酸塩製剤	原発性低リン血症性クル病	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	開発企業募集中	(募集中)
39	第14回 (平成19年10月)	ルフィナマイド	レノックス・ガストー症候群	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(治験計画を作成中)	エーザイ
40	第14回 (平成19年10月)	オキシコドン注射剤	がん性疼痛	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	治験実施中	塩野義製薬
41	第14回 (平成19年10月)	メサドン	がん性疼痛	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(治験計画を作成中)	帝國製薬
42	第14回 (平成19年10月)	エクリズムブ	発作性夜間血色素尿症	早期に治験が開始されるべき	国内治験前	申請準備中(国内治験終了。希少疾病用医薬品に指定)	アレクシオンファーマ
43	第18回 (平成20年3月)	ヒトヘミン	ポルフィリン症	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(治験計画を作成中)	シミック
44	第19回 (平成20年12月)	テトラベナジン	ハンチントン舞蹈病	早期に国内開発が開始されるべき	国内治験前	治験計画等検討中(ライセンス交渉中)	(調整中)

出典：「第20回未承認薬使用問題検討会議」資料（平成21年3月10日）

開発企業募集中 3品目
 治験計画等検討中 11品目
 治験実施中 8品目
 申請準備中 1品目
 審査中 1品目
 承認済み 20品目
 計 44品目

医療上の必要性が高い未承認の医薬品又は適応の開発の要望に関する意見募集について

平成21年6月18日

厚生労働省医政局研究開発振興課
医薬食品局審査管理課

海外では認められている医薬品のうち、わが国では承認されていない医薬品、あるいは承認等された効能・効果又は用法・用量が異なる医薬品（以下「未承認薬等」という）であって、医療上の必要性が高いものについては、わが国の患者に早急に提供できるよう、その開発を促進すべきであると考えています。

つきましては、医療上の必要性が高い未承認薬等の開発について、ご要望を募集しますので、ご要望がある場合には、下記によりご提出をお願いいたします。皆様からいただいたご要望については、検討の対象として活用させていただきます。

なお、ご提出いただいたご要望に対しては、結果の公表をもって回答に代えさせていただきますので、予めご了承ください。

記

1. 募集期間

平成21年6月18日（木）～平成21年8月17日（月）※ 郵送の場合は必着

2. 提出方法

ご要望については、別添の注意事項及び様式によって、以下に掲げるいずれかの方法で提出してください。

なお、提出していただくご要望には必ず件名として「未承認薬等について」と明記して提出してください。

○ 電子メールの場合

アドレス misyouninyaku1@mhlw.go.jp

厚生労働省医薬食品局審査管理課

○ ファクシミリの場合

ファクシミリ番号：03-3597-9535

厚生労働省医薬食品局審査管理課宛

○ 郵送の場合

〒100-8916 東京都千代田区霞が関1-2-2

厚生労働省医薬食品局審査管理課宛

3. ご要望の提出上の注意

ご提出いただくご要望につきましては、日本語で記載されたものに限りです。

また、個人の方は住所・氏名・職業を、団体の場合は団体名及び所在地を記載してください。ご提出いただきましたご要望については、住所・電話番号・ファクシミリ番号及び電子メールアドレスを除き、公開される可能性があることを、予めご承知おきください。

ご要望中に個人に関する情報があつて、個人名を伏せることを希望される場合は、個人名の記載の後に「非公表希望」と明記してください。また、団体等の財産権を害するおそれがあると判断される場合には、公表の際に当該箇所を伏せさせていただく場合もあります。

なお、提出された要望については、その内容について関係企業に確認を求めるために提示することとなりますが、予めご了解いただくようお願いします。

※ 別添（略）

未承認薬・適応外薬解消のためのご意見募集

欧米では使用が認められているが、国内では承認されていない医療上必要な医薬品や適応(未承認薬等)を解消するため、未承認薬等の優先度の検討、承認のために必要な試験の有無・種類の検討などを行う。

このため、本年6月18日から、厚生労働省ホームページにおいて、未承認薬・適応外薬に係る要望の公募を開始した。募集期間は8月17日までの2ヶ月間。

＜公募する要望の条件＞

○未承認薬

欧米4か国(米、英、独、仏)のいずれかの国で承認されていること

○適応外薬

欧米4か国のいずれかの国で承認(公的医療保険制度の適用を含む)されていること

「医療上その必要性が高い」とは次の(1)及び(2)の両方に該当するもの

(1) 適応疾病の重篤性が次のいずれかの場合

ア 生命の重大な影響がある疾患(致命的な疾患)

イ 病気の進行が不可逆的で、日常生活に著しい影響を及ぼす疾患

ウ その他日常生活に著しい影響を及ぼす疾患

(2) 医療上の有用性が次のいずれかの場合

ア 既存の療法が国内にない

イ 欧米の臨床試験において有効性・安全性等が既存の療法と比べて明らかに優れている

ウ 欧米において標準的療法に位置づけられている

学会等にあつては、科学的エビデンスに基づく有効性及び安全性の評価等を添付して提出

＜参考＞検討の流れ(イメージ)

