

# 難治性疾患克服研究事業の展開

厚生労働省健康局疾病対策課

# 平成21年度の方角性

平成20年度 24.4億円

重点研究分野(約5億円)

横断的基盤研究分野(約4億円)

臨床調査研究分野(約15億円)

(注)難治性疾患克服研究事業は競争的資金制度であり、公募を行い、外部有識者の評価により課題が採択されるため、予算額は見込みである。

平成21年度 100億円

【先端医療開発特区制度活用】

重点研究分野(約25億円)

【生体試料等収集機能強化に伴う重点化】

横断的基盤研究分野(約21億円)

【対象疾患増等の拡充】

臨床調査研究分野(約23億円)

研究奨励分野

【未対応疾患の概念確立促進】 (約31億円)

未知疾患情報探求分野

# 重点研究分野

- これまで、難治性疾患の克服のために早期診断法・根治的治療法などの開発に取り組んできたところ。
  - 近年のヒトゲノム解析技術や幹細胞生物学等の医学・生物学の進展はめざましく、難治性疾患への再生医療やバイオ医薬品等の応用が期待されている。
  - このような背景の下、先端医療開発特区制度（スーパー特区制度）を活用し、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、資金を集中的に投資し、実用化を加速する。
- ※ 先端医療開発特区制度とは、最先端の再生医療、医薬品・医療機器の開発を行う先端医療研究拠点を中核とした他の研究機関や企業との複合体を選定し、その複合体に対して研究資金の特例や規制を担当する厚生労働省との並行協議等を試行的に運用し、研究開発の促進を図ることを目的とする制度。（京都大学他、24複合体が選定されている）

# 横断的基盤研究分野

- 難治性疾患の原因解明、治療法開発研究においては、当該疾患の生体試料(血液、細胞、遺伝子等)が必要である。
- 生体試料の収集のためには、患者さんの協力が必要であるが、直接の接点がない製薬企業等はなかなか研究に参画することが出来ない。
- 特に希少である疾患に関しては、医学研究者ですら入手することは困難である。
- このため、わが国の研究資源として広く活用していくために、現在の研究体制を基盤として、細胞・遺伝子・組織バンク等を整備する。

# 臨床調査研究分野

- 難治性疾患に対する診断・治療法開発のためには、まず、疾患関連遺伝子等の原因や患者数・好発年齢等の実態を明らかにしていく必要がある。
  
  - これまで123疾患を対象に全国の専門家が組織的に研究班を編成し、研究に取り組んで、原因や実態を明らかにし、標準的な診断・治療法の普及が促進されてきた。
  
  - さらに、ある程度の疾患概念が確立している疾患について、患者データ等の収集・解析を促し、治療研究の基盤を整備する。
- ※ 平成20年度に開催された特定疾患対策懇談会では、7疾患(下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症、原発性側索硬化症、有棘赤血球を伴う舞蹈病、HTLV-1関連脊髄症、先天性魚鱗癬様紅皮症)の追加が提案されたところ。

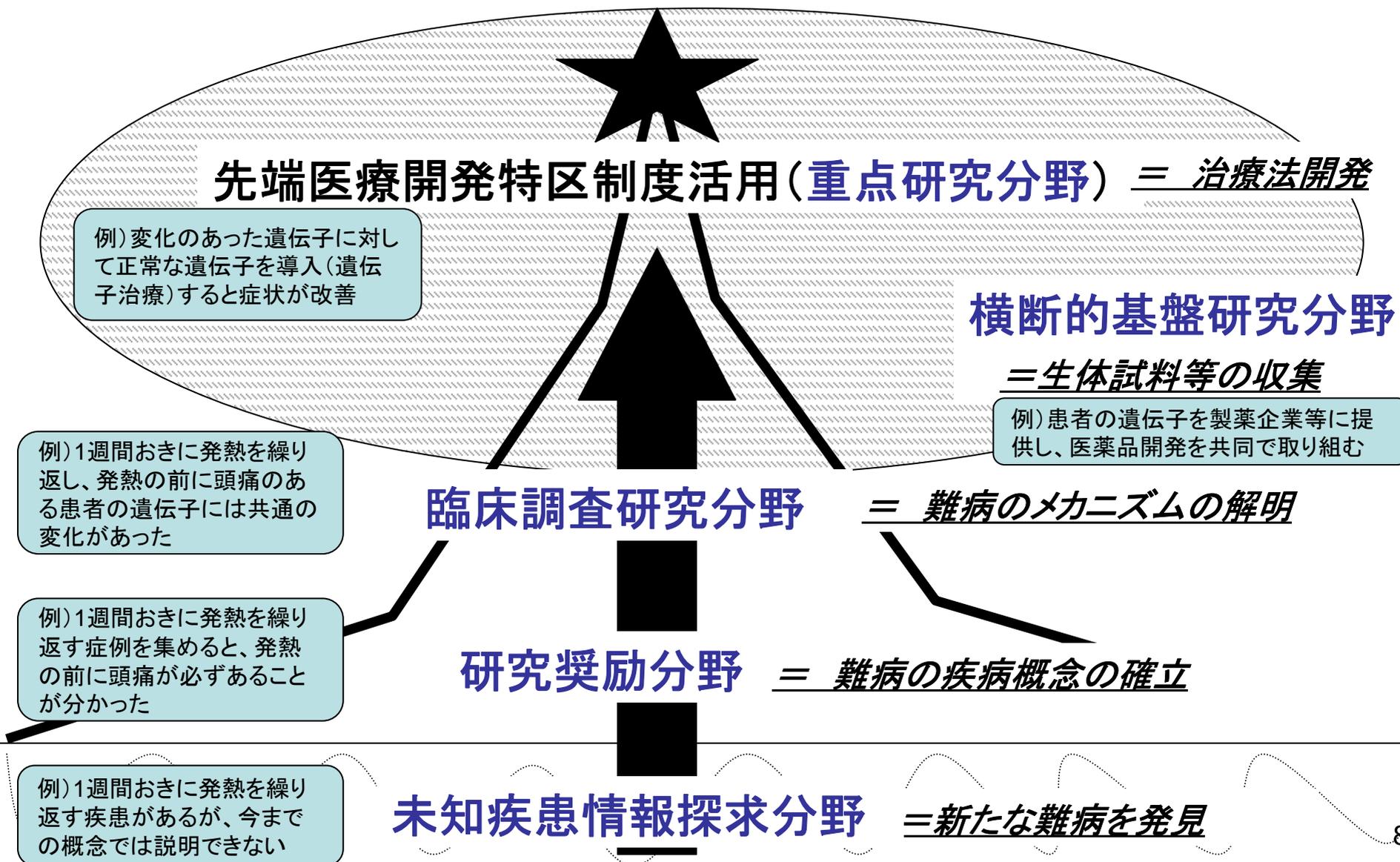
# 研究奨励分野

- 特に希少性が高く、他の研究資金を得ることが困難であり、企業や研究者の取り組みの対象となりにくいために、未だ実態が不明な疾患が数多くある。
- これまで研究が行われていない難治性疾患について、診断基準の作成、統一的な基準を用いた患者数の把握などを通じ、まずは疾患概念の確立を目指す。
- 一定の診断基準がある疾患については、実態把握、統一的な治療指針の作成を目指す。
- なお、出来る限り多くの疾患に研究の機会を設けるため、対象疾患は固定せず、一定期間内に診断基準等を作成いただくこととする。

# 未知疾患情報探求分野

- 数千に及ぶ難治性疾患がある中で、現在、研究に取り組まれているのは百数十疾患である。
- 特に、極めて希少な疾患については、診断が確定するまでに長期間要する場合や、複数の医療機関の受診を余儀なくされる場合、あるいは診断そのものが確定しない場合さえも起こりうる。
- これらの極めて希少な疾患については、現時点では研究班を組織することさえも困難な場合がある。
- まずは患者情報の収集、解析などを行い、一定の疾患像を整理し、疾患概念の確立へとつなげる。

# 難治性疾患克服研究事業の全体像(各分野の役割)



# 難治性疾患克服研究事業の方向性

**合計 100億円**

**(重点研究分野)**  
革新的診断・治療法開発

スーパー特区を活用した革新的診断・治療法開発

⇒ 拡充

5億円→25億円

**(横断的基盤研究分野)**  
疾患横断的に病因・病態解明の研究

生体試料(血液・細胞等)収集提供

⇒ 拡充

4億円→21億円

**(臨床調査研究分野)**  
現在、123疾患について原因の究明等の研究

130疾患を対象に

⇒ 拡充

希少性・原因不明・治療方法未確立・生活面への長期の支障(4要件)を満たす疾患

**(研究奨励分野)**  
100疾患程度を対象に疾患概念の確立を目指す研究

原因不明の難治性疾患であって希少疾患であると考えられるが、実態が明らかでない疾患

**(未知疾患情報探求分野)**  
その他のいわゆる難病を対象に情報収集、解析を行い疾患概念の確立につなげる

既存の診断基準等を活用しても従来の疾患概念に該当しない疾患

15億円→23億円

31億円 新規(未対応の疾患への対応)

(注)難治性疾患克服研究事業は競争的資金制度であり、公募を行い、外部有識者の評価により課題が採択されるため、予算額は見込みである。