

表1. 121疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
1	再生不良性貧血	D61.3	6	特発性造血障害
2	溶血性貧血	D55-D59		特発性造血障害
3	不応性貧血(骨髓異形成)	D46.0-D46.4		特発性造血障害
4	骨髓線維症	C94.5 D47.1 D75.8		特発性造血障害
5	特発性血栓症	D68.8-68.9		血液凝固異常症
6	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	M31.1		血液凝固異常症
7	特発性血小板減少性紫斑病	D69.3	10	血液凝固異常症
8	原発性免疫不全症候群	D71 D72.9 D80 D81 D82 D83 D84 D89 E70.3	35	原発性免疫不全症候群
9	大動脈炎症候群(高安動脈炎)	M31.4	13	難治性血管炎
10	ビュルガー病	I73.1	14	難治性血管炎
11	結節性動脈周囲炎	M30.0	11	難治性血管炎
12	ウェゲナー肉芽腫症	M31.3	25	難治性血管炎
13	アレルギー性肉芽腫性血管炎	M30.1		難治性血管炎
14	悪性関節リウマチ	M05.3	19	難治性血管炎
15	側頭動脈炎	M31.5-31.6		難治性血管炎
16	抗リン脂質抗体症候群	D89.8		難治性血管炎
17	全身性エリテマトーデス	M32	4	自己免疫疾患
18	皮膚筋炎及び多発性筋炎	M33	9	自己免疫疾患
19	シェーグレン症候群	M35.0		自己免疫疾患
20	成人スティル病	M06.1		自己免疫疾患
21	ベーチェット病	M35.2	1	ベーチェット病
22	偽性副甲状腺機能低下症	E20.1		ホルモン受容機構異常
23	ビタミンD受容機構異常症	E83.3 E83.5		ホルモン受容機構異常
24	TSH受容体異常症	E07.8		ホルモン受容機構異常
25	甲状腺ホルモン不応症	E07.8		ホルモン受容機構異常
26	PRL分泌異常症	E22.1		間脳下垂体機能障害
27	ゴナドトロピン分泌異常症	E22.8 E23.0		間脳下垂体機能障害
28	ADH分泌異常症	E22.2		間脳下垂体機能障害
29	原発性アルドステロン症	E26.0		副腎ホルモン産生異常
30	偽性低アルドステロン症	E26.1		副腎ホルモン産生異常
31	グルココルチコイド抵抗症	E27.0		副腎ホルモン産生異常
32	副腎酵素欠損症	E25.0		副腎ホルモン産生異常
33	副腎低形成(アジソン病)	E27.1		副腎ホルモン産生異常
34	中枢性摂食異常症	F50(F50.0-F50.9)		中枢性摂食異常症
35	原発性高脂血症	E78(E78.0-E78.5)		原発性高脂血症
36	アミロイドーシス	E85	21	アミロイドーシス
37	クワイツフェルト・ヤコブ症(CJD)	A81	38-1	プリオン病および遅発性ウイルス感染
38	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)	A81.8	38-2	プリオン病および遅発性ウイルス感染
39	致死性家族性不眠症(FFI)	A81.8	38-3	プリオン病および遅発性ウイルス感染
40	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	A81.1	41	プリオン病および遅発性ウイルス感染
41	進行性多巣性白質脳症(PML)	A81.2		プリオン病および遅発性ウイルス感染
42-1	脊髄小脳変性症	G11.1 G11.2 G11.4 G11.8 G11.9 G31.9	16	運動失調
42-2	オリーブ橋小脳萎縮症		27-2	運動失調
43	シャイ・ドレーガー症候群	G23.2	27-3	運動失調
44	筋萎縮性側索硬化症	G12.2	8	神経変性疾患
45	脊髄性進行性筋萎縮症	G12.2		神経変性疾患
46	球脊髄性筋萎縮症	G12.1		神経変性疾患

1 2 1 疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その2)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
47	脊髄空洞症	G95.0		神経変性疾患
48	パーキンソン病	G20	20-3	神経変性疾患
49	ハンチントン病	G10	23	神経変性疾患
50	進行性核上性麻痺	G23.1	20-1	神経変性疾患
51	線条体黒質変性症	G23.2	27-1	運動失調
52-1	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)	E71.3 E74.8 E80.3 G60.1 Q77.3 Q87.8		運動失調
52-2	副腎白質ジストロフィ		45	運動失調
53	ライソゾーム病 (ファブリー病を除く)	E75-E77	44-2	ライソゾーム病
54	多発性硬化症	G35	2	免疫性神経疾患
55	重症筋無力症	G70.0	3	免疫性神経疾患
56	ギラン・バレー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
57	フィッシャー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
58	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
59	多発限局性運動性末梢神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
60	クロー・フカセ症候群	C90.2		免疫性神経疾患
61	正常圧水頭症	G91.2		先天性水頭症
62	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	I67.5	24	モヤモヤ病
63	網膜色素変性症	H35.5	37	網膜脈絡膜・視神経萎縮
64	加齢性黄斑変性症	H35.3		網膜脈絡膜・視神経萎縮
65	難治性視神経症	H46 H47.0 H47.2 H48		網膜脈絡膜・視神経萎縮
66	メニエール病	H81.0		前庭機能異常
67	遅発性内リンパ水腫	H81.0		前庭機能異常
68	突発性難聴	H91.2		急性高度難聴
69	特発性両側性感音難聴	H90.3		急性高度難聴
70	肥大型心筋症	I42.1-I42.2		特発性心筋症
71	特発性拡張型心筋症	I42.0	26	特発性心筋症
72	拘束型心筋症	I42.3-I42.5		特発性心筋症
73	ミトコンドリア病	E88.8 G31.8 G40.4 H49.8		特発性心筋症
74	ファブリー病	E75.2	44-1	特発性心筋症
75	家族性突然死症候群	I49.0		特発性心筋症
76	特発性間質性肺炎	J84.1B-J84.1	36	びまん性肺疾患
77	サルコイドーシス	D86	7	びまん性肺疾患
78	びまん性汎細気管支炎	J44.8		びまん性肺疾患
79	若年性肺気腫	J43.0-J43.2 J43.8-J43.9		呼吸不全
80	ヒスチオサイトーシスX	C96.0 D76.0		呼吸不全
81	肥満低換気症候群	E66.2		呼吸不全
82	肺胞低換気症候群	G93.8		呼吸不全
83	原発性肺高血圧症	I27.0	39	呼吸不全
84	特発性慢性肺血栓塞栓症	I26.9 I27.8	43	呼吸不全
85	潰瘍性大腸炎	K51	12	難治性炎症性腸管障害
86	クローン病	K50	17	難治性炎症性腸管障害
87	自己免疫性肝炎	K73.2A-K73.2		難治性の肝疾患
88	原発性胆汁性肝硬変	K74.3	31	難治性の肝疾患
89	難治性肝炎のうち劇症肝炎	B15.0 B16.0 B16.2 B17.1 B17.2 B17.8 B19.0 B19.9 K70.4 K71.1 K72.0 K72.9	18	難治性の肝疾患

1 2 1 疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その3)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
90	特発性門脈圧亢進症	K76.6		門脈血行異常症
91	肝外門脈閉塞症	I81		門脈血行異常症
92	Budd-Chiari 症候群	Q26.5	42	門脈血行異常症
93	肝内結石症	I82.0		肝内結石症
94	肝内胆管障害	K80.5A-K80.5		肝内結石症
95	膵嚢胞線維症	K83.0		難治性膵疾患
96	重症急性膵炎	E84.8		難治性膵疾患
97	慢性膵炎	K85	32	難治性膵疾患
98	表皮水疱症	K86.0-K86.1		難治性膵疾患
99	膿疱性乾癬	Q81	28	稀少難治性皮膚疾患
100	天疱瘡	L40.1	29	稀少難治性皮膚疾患
101	強皮症	L10	15	稀少難治性皮膚疾患
		M34	9	強皮症
		L94.0		
		L94.1		
		L94.9		
102	好酸球性筋膜炎	M35.4		強皮症
103	硬化性萎縮性苔癬	L90.0		強皮症
104	混合性結合組織病	M35.1A-M35.1	34	混合性結合組織病
105	神経線維腫症Ⅰ型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
106	神経線維腫症Ⅱ型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
107	結節性硬化症(プリングル病)	Q85.1		神経皮膚症候群
108	後縦靭帯骨化症	M48.8A-M48.8	22	脊柱靭帯骨化症
109	黄色靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
110	前縦靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
111	広範脊柱管狭窄症	M48.0	30	脊柱靭帯骨化症
112	特発性大腿骨頭壊死症	M87.0A-M87.0	33	特発性大腿骨頭壊死症
113	特発性ステロイド性骨壊死症	M87.1		特発性大腿骨頭壊死症
114	I g A 腎症	N02.8		進行性腎障害
115	急速進行性糸球体腎炎	N01		進行性腎障害
116	難治性ネフローゼ症候群	N04		進行性腎障害
		N08		
117	多発性嚢胞腎	Q61.1-Q61.3		進行性腎障害
118	スモン	G62.0	5	スモン
< 118 疾患から増えた疾患 >				
119	大脳皮質基底核変性症		20-2	神経変性疾患
120	肺リンパ脈管筋腫症			呼吸不全
121	重症多形滲出性紅斑 (急性期)			難治性皮膚疾患の画期的治療法に関する研究班

注：治療研究事業対象疾患（45）と調査研究事業対象疾患（121）の対応が1：1でない。単一の ICD コードのうちの一部のみが対象疾患である、別の対象疾患が同じ ICD コードであるので、患者の選出には注意が必要である。

表 2. 難治性疾患克服研究事業臨床調査研究班一覧（臨床研究班、主任研究者、所属）

特発性造血障害に関する調査研究班	小澤 敬也（自治医科大学医学部）
血液凝固異常症に関する調査研究班	池田 康夫（慶應義塾大学（医学部内科） 内科学）
原発性免疫不全症候群に関する調査研究班	宮脇 利男（国立大学法人富山医科薬科大学医学部小児科学）
難治性血管炎に関する調査研究班	尾崎 承一（聖マリアンナ医科大学）
自己免疫疾患に関する調査研究班	山本 一彦 （東京大学大学院医学系研究科内科学専攻アレルギーリウマチ学）
ベーチェット病に関する調査研究班	金子 史男（福島県立医科大学医学部）
ホルモン受容機構異常に関する調査研究班	松本 俊夫（徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部）
間脳下垂体機能障害に関する調査研究班	千原 和夫（神戸大学大学院医学系研究科応用分子医学講座）
副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班	藤枝 憲二（旭川医科大学医学部小児科）
中枢性摂食異常症に関する調査研究班	芝崎 保（日本医科大学大学院医学研究科生体統御科学）
原発性高脂血症に関する調査研究班	山田 信博（筑波大学・大学院人間総合科学研究科）
アミロイドーシスに関する調査研究班	山田 正仁 （金沢大学大学院医学系研究科脳医科学専攻脳病態医学講座脳老化・神経病態学）
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班	水澤 英洋（東京医科歯科大学大学院脳神経病態学）
運動失調症に関する調査研究班	西澤 正豊（新潟大学脳研究所臨床神経科学部門神経内科分野）
神経変性疾患に関する調査研究班	葛原 茂樹（三重大学医学部神経内科学講座）
免疫性神経疾患に関する調査研究班	吉良 潤一（九州大学大学院医学研究院神経内科学）
正常圧水頭症と関連疾患の病因・病態と治療に関する研究班	湯浅 龍彦（国立精神・神経センター国府台病院神経内科）
ウィリス動脈輪閉塞症における病態・治療に関する研究班	橋本 信夫 （京都大学大学院医学研究科脳統御医科学系専攻脳病態生理学講座脳神経外科学）
網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班	石橋 達朗（九州大学大学院医学研究院眼科学分野）
前庭機能異常に関する調査研究班	竹田 泰三（高知大学医学部）
急性高度難聴に関する調査研究班	喜多村 健（東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科）
特発性心筋症に関する調査研究班	友池 仁暢（国立循環器病センター病院）
びまん性肺疾患に関する調査研究班	貫和 敏博（国立大学法人東北大学加齢医学研究所）
呼吸不全に関する調査研究班	久保 恵嗣（信州大学医学部内科学第一教室）
難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究班	大西 三朗 （高知大学医学部分子・生体制御学講座・消化器病態学）
門脈血行異常症に関する調査研究班	橋爪 誠（九州大学大学院医学研究院災害救急医学）
肝内結石症に関する調査研究班	跡見 裕（杏林大学医学部第一外科）
難治性瘵疾患に関する調査研究班	大槻 眞（産業医科大学医学部第三内科学）
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班	北島 康雄 （岐阜大学大学院医学研究科医科学専攻病態制御学講座皮膚病態学分野）
強皮症における病因解明と根治的治療法の開発班	竹原 和彦（金沢大学大学院医学系研究科）
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班	三森 経世（京都大学大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学）
神経皮膚症候群に関する調査研究班	中山 樹一郎（福岡大学医学部皮膚科）
脊柱靭帯骨化症に関する調査研究班	中村 耕三（東京大学大学院医学系研究科整形外科学）
進行性腎障害に関する調査研究班	富野 康日己（順天堂大学医学部腎臓内科）
スモンに関する調査研究班	松岡 幸彦（独立行政法人国立病院機構東名古屋病院）
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班	日比 紀文（慶應義塾大学医学部内科）
ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究班	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）
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班	久保 俊一 （京都府立医科大学大学院医学研究科運動器機能再生外科学）
難治性皮膚疾患（重症多形滲出性紅斑（急性期）を含む）の画期的治療法に関する研究班	橋本 公二（愛媛大学医学部）

書式 1. 調査個票 (情報収集書式 (疾患別))

5 5. 重症筋無力症 (例)

記載年月日 平成 年 月 日

患者	生年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	性別	1. 男 2. 女	医療機関内 整理番号		
	初診時 年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	推定発 病年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	重症度		
初診時 診療 情報	ADL*	日常生活					
		1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全介助 2~4の場合にはBarthel Index 10項目にチェックして下さい。 (判定基準表 参照)					
		Barthel Index					
		1食 事	10	5	0	6歩 行	15 10 5 0
		2移 乗	15	10	5 0	7階 段昇降	10 5 0
3整 容	5	0		8着 替え	10 5 0		
4ト イレ	10	5	0	9排 便	10 5 0		
5入 浴	5	0		10排 尿	10 5 0		
主な治療 法 (注) 疾患 毎に異なる	1. 全身薬物療法 (a ステロイド b 抗コリンエステラーゼ薬 c クロロリス d ガンマグロブリン e シロソリン) 2. 局所薬物療法 3. 手術治療 (a 胸腺摘除術) 4. 血漿交換 5. その他対症療法 6. 治療なし・経過観察のみ						
最近 診療時 情報	最近 診療時 年月	平成 年 月	受診状況	1.入院 2.外来 (回/月) 3.その他			
	身体障害者 手帳	1.あり (等級 級) 2.なし		重症度			
	ADL*	日常生活					
1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全介助 2~4の場合にはBarthel Index 10項目にチェックして下さい。 (判定基準表 参照)							
Barthel Index							
1食 事		10	5	0	6歩 行	15 10 5 0	
2移 乗		15	10	5 0	7階 段昇降	10 5 0	
3整 容	5	0		8着 替え	10 5 0		
4ト イレ	10	5	0	9排 便	10 5 0		
5入 浴	5	0		10排 尿	10 5 0		
最近診療後の予定・経過*							
最近診療時の予定		1. 継続診療 2. 他の医療機関へ紹介 3. 軽快治癒 4. 死亡 (平成 年 月)					
最近診療後の経過		1. 生存 2. 死亡 (平成 年 月)					

注:

ADL* : 日常生活が正常以外 (2~4) の場合には、Barthel Index 10 項目について判定基準表に従い該当する得点 (0 ~ 15) に○印をつける。

最近診療後の予定、経過* : 最近診療時における今後の診療の予定を記入する。なお、継続診療予定であったが最近診療時から1か月を超えて受診のない患者に対しては、その後の経過 (生存・死亡) を確認して記載する。なお、確認を行う手段としては、患者のプライバシーに配慮した適正な方法 (例えば、郵送等による依頼) によりこれを行うものとする。

患者情報総括票

医療機関名

診療科名

担当者氏名

担当者連絡先

(電話番号

)

No

連番号	疾患名	最近診療年月	性別	調査個票の 記入の有無	医療機関内整理番号
1		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
2		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
3		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
4		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
5		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
6		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
7		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
8		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
9		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
10		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
11		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
12		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
13		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
14		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
15		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
16		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
17		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
18		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
19		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	
20		平成 年 月	1. 男 2. 女	有・無	

神経変性疾患に関する調査研究対象8疾患の重症度一覧表

●48. パーキンソン病、50. 進行性核上性麻痺、119. 大脳皮質基底核変性症 Hoehn-Yahr の重症度

I. 片方の手足だけに振戦、強剛がみられる
II. 両方の手足に振戦、強剛がみられる
III. 歩行が小刻みになり、動作がゆっくりになる
IV. どうか歩けるが、転びやすく自分で姿勢を立て直すのが難しくなる
V. ひとりでは歩けず、車椅子が必要となる

●44. 筋萎縮性側索硬化症、45. 脊髄性進行性筋萎縮症、46. 球脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票重症度分類

1.	家事、就労はおおむね可能
2.	家事・就労は困難だが、日常生活(身の回りのこと)はおおむね自立
3.	自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する
4.	呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある
5.	気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸

●49. ハンチントン病

臨床調査個人票日常生活自立度判定基準 障害老人の日常生活自立度(寝たきり度)判定基準

生活自立	ランク J	何らかの障害等を有するが、日常生活はほぼ自立しており独力で外出する 1 交通機関等を利用して外出する 2 隣近所へなら外出する
準寝たきり	ランク A	屋内での生活はおおむね自立しているが、介助なしには外出しない 1 介助により外出し、日中はほとんどベッドから離れて生活する 2 外出の頻度が少なく、日中も寝たり起きたりの生活をしている
寝たきり	ランク B	屋内での生活は何らかの介助を要し、日中もベッド上での生活が主体であるが、坐位を保つ 1 車いすに移乗し、食事、排泄はベッドから離れて行う 2 介助により車いすに移乗する
	ランク C	一日中ベッド上で過ごし、排泄、食事、着替えにおいて介助を要する 1 自力で寝返りをうつ 2 自力では寝返りもうたない

痴呆性老人の日常生活自立度判定基準

ランク	判定基準	見られる症状・行動の例
I	何らかの痴呆を有するが、日常生活は家庭内及び社会的にほぼ自立している。	
II	日常生活に支障を来すような症状・行動や意思疎通の困難さが多少見られても、誰かが注意していれば自立できる。	
II a	家庭外で上記 II の状態が見られる。	たびたび道に迷うとか買物や事務、金銭管理などそれまでできたことにミスが目立つ等
II b	家庭内でも上記 II の状態が見られる。	服薬管理ができない、電話の応対や訪問者との応対など一人で留守番ができない等
III	日常生活に支障を来すような症状・行動や意思疎通の困難さがときどき見られ、介護を必要とする。	
III a	日中を中心として上記 III の状態が見られる。	着替え、食事、排便・排尿が上手にできない・時間がかかる。やたら物を口に入れる、物を拾い集める、徘徊、失禁、大声・奇声をあげる。火の不始末、不潔行為、性的異常行為等
III b	夜間を中心として上記 III の状態が見られる。	ランク III a に同じ
IV	日常生活に支障を来すような症状・行動や意思疎通の困難さが頻繁にみられ、常に介護を必要とする。	ランク III に同じ
M	著しい精神症状や問題行動あるいは重篤な身体疾患が見られ、専門医療を必要とする。	せん妄、妄想、興奮、自傷・他害等の精神症状や精神症状に起因する問題行動が継続する状態等

●47. 脊髄空洞症

臨床調査個人票重症度基準

Stage 1	日常生活・就労に支障はない。
Stage 2	神経症状はあるが、日常生活・就労は可能である。
Stage 3	神経症状があり、日常生活・就労が制限される。
Stage 4	神経症状があり、就労は不可能であり、日常生活にも介助を要する。
Stage 5	日常生活は全介助で車椅子又はベッド上の生活を強いられる。

2005年10月5日

厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業 臨床班 主任研究者 各位

厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業
特定疾患の疫学に関する研究 主任研究者 永井正規
(埼玉医科大学公衆衛生学教室)

特定疾患全国疫学調査について (お尋ね)

拝啓 時下、ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。

厚生労働科学研究による特定疾患疫学研究班では従来より臨床班と協力して難病の全国疫学調査を実施してきました。このたび疫学班を前班長の稲葉裕教授(順天堂大学医学部衛生学)から引き継ぎ、継続して全国疫学調査を実施していきたいと考えています。

全国疫学調査は特定の難病の疫学像(全国での患者数、性・年齢分布、臨床像、現状、予後など)を明らかにする目的で実施するものです。その概要につきましては疫学研究班が1994年に作成した「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル」をご覧ください(現在残部がありませんので、次のウェブで公開しています：<http://www.jichi.ac.jp/dph/nanbyou/index.html>)。また、同封の補足もご覧ください。基本的にはこのマニュアルに従って、毎年2～3疾患について今後とも調査を実施していく予定です。対象疾患は臨床班の意向をふまえながら、調整していきたいと存じます。

つきましては来年度以降、全国疫学調査実施の予定(現段階のご判断で構いません)を別紙にて10月31日までにお知らせくださいますよう、お願い申し上げます。なお、本件に関する照会、並びに調査票の返送先は、本調査の事務を担当しております自治医科大学公衆衛生学教室までお願いいたします。

敬具

記

調査票の返送、並びに照会先

〒329-0498 (自治医大固有郵便番号)
栃木県河内郡南河内町薬師寺3311-1
自治医科大学公衆衛生学教室 気付
特定疾患全国疫学調査事務局

担当：渡邊至 (makoto@jichi.ac.jp)、中村好一 (nakamuyk@jichi.ac.jp)

電話：0285-58-7338 ファクシミリ：0285-44-7217
(いずれも教室直通)

厚生労働省難治性疾患疾患克服研究班神経関連 班長ご机下

拝啓

研究班長におかれましては各研究班の構成，ならびに班研究の進展にご尽力頂き，御礼申し上げます。

さて，研究班ならびに班員の評価にあたり，今年度から3年間ほとくに出版物を重点的に調査することになりました。

そこで，最近6年以内の厚労省班研究にとくに関連した論文を，原則として5点以内をお送り下さるよう，各班員にお願いして頂きたく存じます。コピーでも結構です。ただし，最近5年以内に刊行されたものに限りです。

研究班名

研究者

論文タイトル

雑誌

刊行年月

のリストをつけて下さい。

期日は10月31日までにご投函下さい。

敬具

2005年10月15日

厚労省特定疾患治療研究の評価に関する研究班
杏林大学神経内科
作田 学

宛先；181-8611 東京都三鷹市新川6-20-2 杏林大学第一内科内
厚労省治療研究の評価係 宛

平成 17 年 10 月 17 日

難治性疾患克服研究事業 研究班
主任研究者殿

前略、

難治性疾患克服研究事業におきましては、いつもお世話になっております。さて、私たちの班では当研究事業の「難治性疾患研究の評価又は企画に関する研究」を行ってまいりましたが、今年度より新たに「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」班として活動を開始致しました。

つきましては、同封のアンケートにて先生方の研究班の目指すところや現状についてお知らせ頂き、当班における研究活動の一助とさせて頂きたく存じます。11月7日(月)には当班の班会議を行う予定ですので、お忙しいところ誠に恐縮ですが、11月4日(金)必着にて添付の用紙にご記入の上、慈恵医大佐々木敬までご送付頂ければ幸いに存じます。

末筆になりましたが、先生方がこの研究事業にて益々ご発展なされることを祈念しております。

草々

「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班」
分担研究者：東京慈恵会医科大学附属柏病院
糖尿病・代謝・内分泌内科
佐々木 敬
T e l : 0 4 - 7 1 6 4 - 1 1 1 1 (代表)
F a x : 0 4 - 7 1 6 4 - 1 1 2 6

	ALS	PD	ハンチントン	PSP	CBD	BSMA	脊髄空洞症
1. 疾患の定義							
定義確率	はい	はい	はい	はい	はい	はい	はい
2. 発症率, 有病率の把握							
日本において	はい	はい	はい	はい	いいえ	いいえ	いいえ
環境・遺伝因子	はい(一部)	はい(一部)	はい	いいえ	いいえ	はい	いいえ
3. 診断基準の策定							
日本において	はい	はい	はい	はい	はい	いいえ	はい
いつ	2000	1995	2003	2003	2003	—	2003
改訂計画	いいえ	いいえ	いいえ	はい	はい		いいえ
4. 重症度分類							
日本において	はい	はい	はい	はい	はい	いいえ	はい
いつ	2001	2003	2003	2003	2003	—	2003
改訂計画	いいえ	いいえ	はい	いいえ	いいえ		いいえ
5. 治療ガイドライン							
日本において	はい	はい	はい	はい	はい	いいえ	いいえ
いつ	2002	2002	2002	2002	2002	—	—
改訂計画	いいえ	いいえ	はい	はい	はい		
6. 病態の解明							
必要性	はい	はい	はい	はい	はい	はい	はい
7. 論文・発表							
限定	はい	はい	はい	はい	はい	はい	はい
記載	はい	はい	はい	はい	はい	はい	はい
8. 労力配分							
①疫学調査	20	20	30	30	30	40	50
②ガイドライン	10	10	30	40	40	30	30
③病態解明	30	70	40	30	30	30	20
9. タイムスケジュール							

9. 本研究事業における研究計画とそのタイムスケジュールについて

ALS

前向き調査にて臨床病型, 薬物治療や人工呼吸の効果を判定することを目的とし, 2003-2004に渡りサブワーキングを行い, Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis research; (JaCALS)を提案した。今後3年間でJaCALSに基づいた全国での前向き調査を行う。

PD

2000年4月に脳深部刺激療法(DBS)の保険適応が認可されてから, DBSの頻度が急増している。しかし, 以前からの破壊術を含めた手術治療の長期効果についての研究はなされていない。この1年間で手術治療の長期効果を判定し, その後2年間を用いて手術療法の具体的な適応に関してガイドラインを作成する。

ハンチントン

山陰地方での疫学調査があるが, さらにいくつかの地域での疫学調査を行う。精神疾患として診断されていたり, 自殺している例, あるいは家族が隠している例も多いことが予想されるため, 倫理問題に十分配慮しながら, 現在の本邦の横断的な有病率を調査し, その後1年間程で治療および介護のガイドラインを作成する。

PSP/CBD

これらは, 痴呆を含む高次機能障害とパーキンソニズムを呈する疾患である。治療ガイドラインは「痴呆疾患治療ガイドライン」に記載されているが, パーキンソニズムの観点からは検討されていない。また臨床調査個人票はパーキンソン病関連疾患として一括されているが, ガイドラインを作成する前に, その症状を具体的に検討するために各々独立して申請する必要がある。今後1年間でPSPとCBD独自の調査個人票を作成し, その後2年間で治療ガイドラインを作成する。

BSMA

女性ホルモン剤である酢酸リュープロレリンの治療効果がモデルマウスを用いた研究で明らかとなっており, また名古屋大学で実施した予備的臨床試験においても嚔下造影所見や血清CK値の改善が認められている。今後, 名古屋大学が中心となり, 150例程度の患者さんを中心に1年間の酢酸リュープロレリンとプラセボの二重盲検試験を行い, その後同意された方には, 2年間のオープンラベルでの治療効果の判定を行う予定。

脊髄空洞症

全国規模の疫学調査はなされていない。今後1年間で最近の発症率と有病率を調査する。その後, 手術を主体とする治療法は施設により様々であることが予想されるため, 治療法やその効果を主体とした二次調査を行い, 治療ガイドラインを検討する。

HS 財発第 6 3 9 号

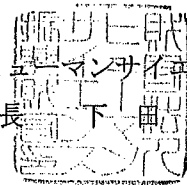
平成 17 年 12 月 14 日

難治性疾患克服研究事業

平成 18 年度継続予定課題主任研究者各位

財団法人ヒューマンサイエンス振興財団

理事長 下 岡 智 久



平成 1 8 年度難治性疾患克服研究推進事業の一次募集について

拝啓 時下、益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、厚生労働省の助成により当財団が実施しております平成 18 年度難治性疾患克服研究推進事業につきまして、別添「募集要項」により一次募集いたしますのでご案内申し上げます。今回の若手研究者育成活用事業（リサーチレジデント）は、例年通り 6～7 倍程度の高倍率と予想されますこと申し添えます。

つきましては、分担研究者の方々への周知方を、ご多忙のところ恐縮ですがよろしくお願い申し上げます。

申し込みの締め切りは、平成 18 年 1 月 20 日（金）となっておりますので、念の為申し添えます。

敬具

追伸：なお、当財団のホームページ（<http://www.jhsf.or.jp>）→財団の事業→厚生労働科学研究推進事業で募集要項が閲覧でき、申請書式がダウンロードできます（ただし、12/17 より応募期間に限定）。

班員各位

私どもは以下のような形で「わが国のパーキンソン病における DBS 治療の実態調査」を行いたいと思います。つきましてはご協力のほどよろしくお願い申し上げます。

平成 17 年 12 月 17 日

分担研究者 国立精神・神経センター武蔵病院副院長
久野 貞子

わが国のパーキンソン病における DBS 治療の実態調査

1) 患者側から見た DBS に対する満足度調査

「患者が医師に対して答えるのではなく、患者が患者に対して答える調査」と位置づけ、医師が DBS 施行の患者に依頼書を渡し、患者は患者団体 (APPLE) へ返送する。APPLE にて連結可能匿名化をした上で、分担研究者久野貞子を中心に国立精神・神経センターで結果の解析を行います。

班員の先生方には、ご自分の施設の患者さんで DBS を受けている患者さんにアンケート用紙を配布することのご協力をお願いいたします。

また、予備調査として班員の所属施設 (及び関連施設) の患者さんで DBS を (他施設でも) 受けておられる方の数を調査させていただきたいと思っておりますので、こちらへのご協力もお願いいたします。

2) 特定疾患申請書から見たわが国における DBS の実態調査 人数、性、DBS 施行時の年齢・罹患期間、地域分布など

H17年度 神経変性班 ワークショップ (H17.8.26 開催)

Q1. 研究会議には、疾病対策課へは誰に対して出席依頼をしましたか (複数回答可)

1. 疾病対策課長 (関山 様)
2. 疾病対策課長補佐 (野上 様)
3. 疾病対策課係長 (牧野 様)
4. 疾病対策課難病調査係
5. 依頼していない

Q2. 誰が挨拶に来ましたか

疾病対策課課長補佐 野上様 (午前中出席)
医政局研究開発振興課課長補佐 岡田様 (午後より出席)

Q3. 研究会議を、患者団体や報道関係者など第三者に公開していますか

また、積極的に声をかけているところがありますか

1. Yes _ 声かけしているところがあれば、団体名を記載してください

日本ALS協会事務局
パーキンソン病友の会事務局
ハンチントン病ネットワーク事務局

2. No

Q4. 研究会議で疾病対策課からの挨拶がありましたか。無かった場合はその理由と対応をお教えてください

1. あった 2. 無かった

【挨拶がなかった理由】

1. 依頼したが、遠方により断られた
2. 依頼したが、多忙により断られた
3. 依頼したが、土日のため断られた
4. 土日の会議には来てもらえないと知っていたため、依頼しなかった
5. 依頼しなかった

【対応】

1. 事前にプログラムは送付した
2. 事後的にプログラムを送付した
3. 特に何もしていない

8/18 案内

H17年度 神経変性班 班会議 (H17.12.16～17 開催)

Q1.研究班会議には、疾病対策課へは誰に対して出席依頼をしましたか (複数回答可)

- 01. 疾病対策課長 (関山 様)
- 02. 疾病対策課長補佐 (野上 様)
- 03. 疾病対策課係長 (牧野 様)
- 4. 疾病対策課難病調査係
- 5. 依頼していない

Q2.誰が挨拶に来ましたか

疾病対策課係長 牧野 様

Q3.研究班会議を、患者団体や報道関係者など第三者に公開していますか

また、積極的に声をかけているところがありますか

01 Yes _ 声かけしているところがあれば、団体名を記載してください

日本 ALS 協会事務局 : 2 名出席

2006 年横浜で開催予定の国際 ALS/MND 国際シンポジウム (国際 ALS/MND 協会主催、日本 ALS 協会が日本の運営担当) に関する連絡と研究班員への協力依頼のため。

2. No

Q4.研究班会議で疾病対策課からの挨拶がありましたか。無かった場合はその理由と対応をお教えてください

01. あった 2. 無かった

【挨拶がなかった理由】

- 1. 依頼したが、遠方により断られた
- 2. 依頼したが、多忙により断られた
- 3. 依頼したが、土日のため断られた
- 4. 土日の会議には来てもらえないと知っていたため、依頼しなかった
- 5. 依頼しなかった

【対応】

- 01.事前にプログラムは送付した **12/7 送付**
- 2. 事後的にプログラムを送付した
- 3. 特に何もしていない

IV. 研究成果に関する一覧表

英文単行本

著者名	題名	書名	(編集者名)	発行社名	(発行地名)	出版西暦年	頁
Mizuno Y	Pathophysiology of Parkinson's Disease, Neurochemical Pathology: Other Neurotransmitters.	Parkinson's Disease	Manuchair Ebadi, Ronald F. feiffer	CEC Press		2005	443-477
Mochizuki H, Mizuno Y	13 Neuroprotection in Parkinson's Disease	Principles of Treatment in Parkinson's Disease	Anthony H.V. Schapira, C.Warren Olanow	BUTTERWORTH HEINEMANN ELSEVIER	Philadelphia	2005	279-310
Struzik ZR, Hayano J, Sakota S, Kwak S, Yamamoto Y	Dual antagonistic autonomic control necessary for 1/f scaling in heart rate.	Fractals in Biology and Medicine Vol IV,	Losa GA, Merlini D, Nonnenmacher TF, Weibel ER,	Birkhäuser Verlag	Basel	2005	141-151
Yamamoto Y, Soma R, Struzik ZR, Kwak S	Can electrical vestibular noise be used for the treatment of brain diseases?	CP800 Unsolved Problems of Noise and Fluctuations: UPoN 2005.	Reggiani L, Pennetta, Akimov V, Alfinito E, Rosini M	American Institute of Physics		2005	279-286

英文原著・症例報告

著者名	論文題名	雑誌名	巻	頁	出版西暦年
Satoh M, Takeda K, Murakami Y, Onouchi K, Inoue K, <u>Kuzuhara S</u>	A case of amusia caused by the infarction of anterior portion of bilateral temporal lobes	Cortex	41	77-83	2005
Tsuchiya K, Tajima H, Kuwae T, Takeshima T, Nakano T, Tanaka M, Sunaga K, Fukuhara Y, Nakashima K, Ohama E, Mochizuki H, <u>Mizuno Y</u> , Katsube N, Ishitani R.	Pro-apoptotic protein glyceraldehydes-3-phosphate dehydrogenase promotes the formation of lewy body-like inclusion	Eur J Neurosci	21	317-326,	2005
Li Y, Tomiyama H, Sato K, Hatano Y, Yoshino H, Atusmi M, Kitaguchi M, Sasaki S, Kawaguchi S, Miyajima H, Toda T, <u>Mizuno Y</u> , Hattori N.	Clinicogenetic study of PINK1 mutations in autosomal recessive early-onset parkinsonism	Neurology	64	1955-1957	2005
Yamada M, <u>Mizuno Y</u> , Mochizuki H.	Parkin Gene Therapy for α -Synucleinopathy: A Rat Model of Parkinson's Disease	Humam Gene Therapy	16	262-270	2005
Orimo S, Amino T, Yokochi M, Koji T, Uchihara T, Takahashi A, Wakabayashi K, Takahashi H, Hattori N, <u>Mizuno Y</u> .	Preserved Cardiac Sympathetic Nerve Accounts For Normal Cardiac Uptake of MIBG in PARK2	Movement Disorders	20	1350-1353	2005
Orr CF, Rowe DB, <u>Mizuno Y</u> , Mori H, Halliday GM.	A possible role for humoral immunity in the pathogenesis of Parkinson's disease	Brain	128	2665-2674	2005
Zhang N, Komine-Kobayashi M, Tanaka R, Liu M, <u>Mizuno Y</u> , Uratbe T.	Edaravone Reduces Early Accumulation of Oxidative Products and Sequential Inflammatory Responses After Transient Focal Ischemia in Mice Brain	Stroke	36	2220-2225	2005
Yoshimi K, Young-Ri R, Seki T, Yamada M, Ooizumi H, Onodera M, Saito Y, Murayama S, Okano H, <u>Mizuno Y</u> , Mochizuki H.	Possibility for Neurogenesis in Substantia Nigra of Parkinsonian Brain	Ann Neurol	58	31-40	2005
Arai H, Furuya T, Yasuda T, Miura M, <u>Mizuno Y</u> , Mochizuki H	Neurotoxic effects of lipopolysaccharide on nigral dopaminergic neurons are mediated by microglial activation, interleukin-1beta, and expression of caspase-11 in mice	J Biol Chem	279	51647-51653	2004
Yamazaki M, Esumi E, <u>Nakano I</u>	Is motoneuronal cell death in amyotrophic lateral sclerosis apoptosis?	Neuropathology	25	381-387	2005
Saito Y, Motoyoshi Y, Kashima T, Izumiyama-Shimomura N, Toda T, <u>Nakano I</u> , Hasegawa M, Murayama S	Unique tauopathy in Fukuyama-type congenital muscular dystrophy.	J Neuropathol Exp Neurol	64	1118-1126	2005
Ishihara K, Araki S, Ihori N, Shiota J, Kawamura M, Yoshida M, Hashizume Y, <u>Nakano I</u>	Argyrophilic grain disease presenting with frontotemporal dementia: A neuropsychological and pathological study of an autopsied case with presenile onset.	Neuropathology	25	165-170	2005

著者名	論文題名	雑誌名	巻	頁	出版西暦年
Banno H, Adachi H, Katsuno M, Suzuki K, Atsuta N, Watanabe H, Tanaka F, Doyu M, <u>Sobue G</u>	Mutant androgen receptor accumulation in spinal and bulbar muscular atrophy scrotal skin: A pathogenic marker.	Ann Neurol	in press		2006
Sone J, Hishikawa N, Koike H, Hattori N, Hirayama M, Nagamatsu M, Yamamoto M, Tanaka F, Yoshida M, Hashizume Y, Imamura H, Yamada E, <u>Sobue G</u>	Neuronal intranuclear hyaline inclusion disease showing motor-sensory and autonomic neuropathy.	Nerology	65	1538-43	2005
Waza M, Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Sang C, Tanaka F, Inukai A, Doyu M, <u>Sobue G</u>	17-AAG, an Hsp90 inhibitor, ameliorates polyglutamine-mediated motor neuron degeneration.	Nat Med	11	1088-1095	2005
Katsuno M, Sang C, Adachi H, Minamiyama M, Waza M, Tanaka F, Doyu M, <u>Sobue G</u>	Pharmacological induction of heat shock proteins alleviates polyglutamine-mediated motor neuron disease.	Proc Natl Acad Sci U S A	102	16801-16806	2005
Mori K, Iijima M, Koike H, Hattori N, Tanaka F, Watanabe H, Katsuno M, Fujita A, Aiba I, Ogata A, Saito T, Asakura K, Yoshida M, Hirayama M, <u>Sobue G</u>	The wide spectrum of clinical manifestations in Sjogren's syndrome-associated neuropathy.	Brain	128	2518-34	2005
Adachi H, Katsuno M, Minamiyama M, Waza M, Sang C, Nakagomi Y, Kobayashi Y, Tanaka F, Doyu M, Inukai A, Yoshida M, Hashizume Y, <u>Sobue G</u>	Widespread nuclear and cytoplasmic mutant androgen receptor accumulation in spinal and bulbar muscular atrophy. , 128: 659-670, 2005	Brain	128	659-670	2005
Jiang YM, Yamamoto M, Kobayashi Y, Yoshihara T, Liang Y, Terao S, Takeuchi H, Ishigaki S, Katsuno M, Adachi H, Niwa J, Tanaka F, Doyu M, Yoshida M, Hashizume Y, <u>Sobue G</u>	Gene expression profile of motor neurons in sporadic amyotrophic lateral sclerosis.	Ann Neurol	57	236-251	2005
Kariya S, Hirano M, Nagai Y, Furiya Y, Fujikake N, <u>Toda T</u> , Ueno S.	Humanin attenuates apoptosis induced by DRPLA proteins with expanded polyglutamine stretches.	J Mol Neurosci	25	165-169	2005
Kurahashi H, Taniguchi M, Meno C, Taniguchi Y, Takeda S, Horie M, Otani H, <u>Toda T</u> .	Basement membrane fragility underlies embryonic lethality in fukutin-null mice.	Neurobiol Dis	19	208-217	2005
Chiyonobu T, Sasaki J, Nagai Y, Takeda S, Funakoshi H, Nakamura T, Sugimoto T, <u>Toda T</u> .	Effects of fukutin deficiency in the developing mouse brain.	Neuromuscul Disord	15	416-426	2005

著者名	論文題名	雑誌名	巻	頁	出版西暦年
Li Y, Tomiyama H, Sato K, Hatano Y, Yoshino H, Atsumi M, Kitaguchi M, Sasaki S, Kawaguchi S, Miyajima H, Toda T, Mizuno Y, Hattori N.	Clinicogenetic study of PINK1 mutations in autosomal recessive early-onset parkinsonism.	Neurology	64	1955-1957	2005
Sasaki N, Manya H, Okubo R, Kobayashi K, Ishida H, <u>Toda T</u> , Endo T, Nishihara S.	b4GalT-II is a key regulator of glycosylation of the proteins involved in neuronal development.	Biochem Biophys Res Commun	333	131-137	2005
Fujikake N, Nagai Y, Popiel HA, Kano H, Yamaguchi M, Toda T.	Alternative splicing regulates the transcriptional activity of Drosophila heat shock transcription factor in response to heat/cold stress.	FEBS lett	579	3842-3848	2005
Ishikawa K, Toru S, Tsunemi T, Li M, Kobayashi K, Yokota T, Amino T, Owada K, Fujigasaki H, Sakamoto M, Tomimitsu H, Takashima M, Kumagai J, Noguchi Y, Kawashima Y, Ohkoshi N, Ishida G, Gomyoda M, Yoshida M, Hashizume Y, Saito Y, Murayama S, Yamanouchi H, Mizutani T, Kondo I, <u>Toda T</u> , Mizusawa H.	An autosomal dominant cerebellar ataxia linked to chromosome 16q22.1 is associated with a single-nucleotide substitution in the 5' untranslated region of the gene encoding a novel protein with spectrin repeat and rho Guanine-nucleotide exchange-factor domains.	Am J Hum Genet	77	280-296	2005
Watanabe M, Kobayashi K, Jin F, Park KS, Yamada T, Tokunaga K, <u>Toda T</u> .	Founder SVA retrotransposal insertion in Fukuyama-type congenital muscular dystrophy and its origin in Japanese and Northeast Asian populations.	Am J Med Genet	138	344-348	2005
Kano H, Kurosawa K, Horii E, Ikegawa S, Yoshikawa H, Kurahashi H, <u>Toda T</u> .	Genomic rearrangement at 10q24 in non-syndromic split-hand/split-foot malformation.	Hum Genet	in press		
Kariya S, Hirano M, Uesato S, Nagai Y, Nagaoka Y, Furiya Y, Asai H, Fujikake N, <u>Toda T</u> , Ueno S.	Cytoprotective effect of novel histone deacetylase inhibitors against polyglutamine toxicity.	Neurosci Lett	in press		
Saito Y, Motoyoshi Y, Kashima K, Izumiyama-Shimomura N, <u>Toda T</u> , Nakano I, Hasegawa M, Murayama S.	Unique tauopathy in Fukuyama-type congenital muscular dystrophy.	J Neuropath Exp Neurol	in press		
Nishioka K, Hayashi S, Farrer MJ, Singleton AB, Yoshino H, Imai H, Kitami T, Sato K, Kuroda R, Tomiyama H, Mizoguchi K, Murata M, <u>Toda T</u> , Imoto I, Inazawa J, Mizuno Y, Hattori N.	Clinical heterogeneity of a-synuclein gene duplication in Parkinson's disease.	Ann Neurol	in press		