

研究班名	6. ペーチェット病に関する調査研究
主任研究者名	金子史男
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	2
発症率・有病率の把握 (4)	3
診断基準の策定 (2)	1
重症度分類の策定 (2)	2
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	7
病因・病態の解明 (2)	2
他の研究との重複 (2)	1
得点(分子)	18
総点(分母)	24
100点満点中の点数	75.0

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	1
研究目標 (2)	1
進捗状況 (2)	1
研究代表者の指導性 (2)	2
研究成果 (8)	6
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	2
得点(分子)	14
総点(分母)	20
100点満点中の点数	70.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	1
事業名の記載 (2)	1
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	8
総点(分母)	10
100点満点中の点	80.0

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

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
— 内分泌系疾患(ホルモン受容機構異常に関する調査研究班) —

研究要旨

難治性疾患克服研究事業の研究班のうち「ホルモン受容機構異常に関する調査研究」班について、平成 19 年度の研究に関して、1) 研究事業全体と関連した項目、2) 個々の研究課題、3) 個々の課題・研究発表の3項目について客観的な評価を試みた。本研究班においては基礎的研究が多くなされており、発表論文数は多くその質も高い。各疾患における診断基準・重症度分類・治療ガイドラインの策定が今後の課題であると思われた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、原因不明で治療法が確立していない希少疾患について、その実態の把握、原因の究明、治療法の確立を行ない、患者の QOL および予後を改善することをその目的とする。本研究班では、各々の調査研究班において難治性疾患克服研究事業の目的に合致した調査研究が行われているかについて、独自に作成した評価票を用いた客観的な評価を試みている。本研究では「ホルモン受容機構異常に関する調査研究」班を対象として、調査研究内容の評価を行なった。

B. 研究方法

「ホルモン受容機構異常に関する調査研究」班の平成 19 年度総括・分担研究報告書をもとに、1) 研究事業全体と関連した項目、2) 個々の研究課題、3) 個々の課題・研究発表の3項目について評価票を用いて評価した。

C. 研究結果

本研究班の対象疾患は、(1) 偽性/特発性副甲状腺機能低下症、(2) ビタミン D 抵抗性くる病およびその類縁疾患、(3) 甲状腺関連疾患(甲状腺ホルモン不応症、TSH 受容体異常症、TSH 受容体抗体病)の3つである。

(1) 偽性/特発性副甲状腺機能低下症「低 Ca 血症の鑑別診断」およびそれともなう「分泌低下型副甲状腺機能低下症の分類」が策定された。特発性副甲状腺機能低下症において抗 Ca 感知受容体 (CaSR) 抗体の測定がおこなわれた。また、PTH 不応性に関する基礎的な検討もなされた。

(2) ビタミン D 抵抗性くる病およびその類縁疾患
低リン血症性くる病・骨軟化症における FGF23 異常症の診断指針が策定された。また、基礎的研究では、ビタミン D 受容体の転写調節に関する研究などが行なわれた。

(3) 甲状腺関連疾患

臨床研究として、バセドウ病による甲状腺クリーゼの診断基準が策定された。また、基礎的研究として、バセドウ病眼症に関連する遺伝子多型の解析、TSHR 異常症/TR 異常症モデルマウスの解析、TSH β 転写調節機構の解析などが行われた。

D. 考察

1) 研究事業全体と関連した項目

分泌低下型副甲状腺機能低下症の鑑別診断指針、および、甲状腺クリーゼの診断基準が作成されている。重症度分類はほとんどなされておらず、副甲状腺機能低下症以外については治療ガイドラインの策定もなされていない。病態解明にむけた基礎的研究は盛んにおこなわれている。

2) 個々の研究課題

基礎的研究が中心となっており、個々の研究の質は高いが、それらの基礎研究をどのようにして難治疾患の治療に結びつけるのか、目標達成までのロードマップが明らかでない。

3) 個々の課題・研究発表

多数の質の高い論文が発表されているが、研究成果として挙げられたなかには難治性疾患克服研究事業の内容に関連のないものもみられる。また、本研究事業に基づくものであることが記載された論文は少ない。

E. 結論

評価票を用いた評価により、3) 個々の課題・研究発表の項目では高い評価が得られたが、1) 研究事業全体と関連した項

目、および、2) 個々の研究課題の項目では比較的低い評価となった。今後、診断基準・重症度分類・治療ガイドラインの策定を含む、臨床的研究の進展を期待したい。

G. 研究発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況
該当なし

研究班名	7. ホルモン受容機構異常 に関する調査研究
主任研究者名	松本 俊夫
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	2
発症率・有病率の把握 (4)	4
診断基準の策定 (2)	2
重症度分類の策定 (2)	0
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	2
病因・病態の解明 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	14
総点(分母)	24
100点満点中の点数	58.3

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	2
研究目標 (2)	1
進捗状況 (2)	1
研究代表者の指導性 (2)	2
研究成果 (8)	5
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	2
得点(分子)	14
総点(分母)	20
100点満点中の点数	70.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	1
事業名の記載 (2)	1
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	8
総点(分母)	10
100点満点中の点	80.0

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

分担研究報告書

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

一 内分泌系疾患（間脳下垂体機能障害に関する調査研究班） 一

研究要旨 厚生労働省難治性疾患克服研究事業によって実施された「間脳下垂体機能障害に関する調査研究」が本事業の目的として妥当かどうか、効率的に進捗し研究成果があがったか等について、研究報告書に基づいて調査した。評価にあたっては、本調査研究班で作成した客観的かつ公正に調査研究を評価しうる評価票を用いた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、原因不明で治療法が確立していない稀少疾患について、その実態の把握、原因の究明、治療法の確立を行ない、患者のQOLおよびその予後を改善することが目的である。本研究班では、各々の調査研究班において、本事業の目的として妥当かどうか、効率的に進捗し研究成果があがったか等について、調査を実施している。本研究では、「間脳下垂体機能障害に関する調査研究」班を対象として調査研究内容の評価を行った。

B. 研究方法

「間脳下垂体機能障害に関する調査研究」班の平成17-19年度総合研究報告書、平成19年度総括・分担研究報告書をもとに、本調査研究班で作成した客観的かつ公正に調査研究を評価

しうる評価票に基づき、I. 研究事業全体と関連した項目、II. 個々の研究課題、III. 個々の課題、研究発表等の3項目について評価した。

C. 研究結果

I. 研究事業全体と関連した項目 (15/22)

・バソプレッシン分泌異常症、ゴナドトロピン・プロラクチン分泌異常症、GH分泌異常症、ACTH分泌異常症、下垂体機能低下症、下垂体腫瘍の疾患の定義は確立している(2)。

・疫学研究に関して発症率・有病率の調査は実施されていないが準備を開始している(1)。発症や進展にかかわる環境・遺伝因子の解明についてはなされていない(0)。症例登録システムの整備として間脳下垂体疾患データベースの構築・登録が開始されており、これに関しては今後の発展がのぞま

れる。

・診断基準について、下垂体腫瘍以外は策定されている(2)。

・重症度分類について、下垂体腫瘍以外は策定されている(2)。

・治療ガイドラインについて、下垂体腫瘍以外は策定されている(2)。国際的な分類との比較はなされていない(0)。我が国での特殊性については言及されていない(0)。難病情報センターへの公表は十分にされている(2)。関連学会のガイドラインは存在しない(N/A)。

・バソプレッシン分泌異常症、GH 分泌異常症、下垂体腫瘍において病因・病態をあきらかにする研究がなされている(2)。

・他の研究助成との重複はない(2)。

II. 個々の研究課題について(17/20)

・多嚢胞性卵巣症候群の診断、GH 産生腫瘍に対するソマトスタチン徐放化製剤の効果、小児 GH 分泌不全症での GFRP-2 試験のカットオフ値の検討、下垂体偶発腫の手術適応など臨床的に役立つ研究がなされている(2)。

・目標達成に向けたロードマップは明らかでない(0)。

・研究は順調に進捗し成果をあげることができた(2)。

・研究分担者が主体となったテーマが多く、特に一部のテーマについては類似もしくは重複がみられる(PCOS の内

分泌学的診断、GH 産生腫瘍に対するソマトスタチン徐放化製剤の効果、小児 GH 分泌不全症での GFRP-2 試験のカットオフ値など)。これらに関しては、代表者指導により、多施設研究がのぞましかつた(1)。

・研究の成果において、GH 産生腫瘍に対するソマトスタチン徐放化製剤の効果、下垂体偶発腫の手術適応など治療に役立つ研究がなされている(2)。

下垂体機能低下症に関して患者の QOL に関する研究がなされており、患者の福祉に役立つ研究がなされている(2)。バソプレッシン分泌異常症、GH 分泌異常症、ACTH 分泌異常症、下垂体腫瘍において病因・病態をあきらかにする研究がなされている(4)。

・行政への貢献が期待できる(2)。

・研究の倫理性について問題はない(2)。

III. 個々の課題、研究発表等に関する評価(10/10)

・研究成果は十分に学術雑誌に掲載されている(2)。

・研究成果の質は、審査の厳格な英文雑誌に掲載されている成果もあり、国際的評価においても高いと考えられる(2)。

・本研究事業の目的に適合する研究発表である(2)。

・おおむね本研究事業に基づくことが記載されている(2)。

・明らかな利益相反は存在しない(2)。

G. 研究発表

該当事項なし。

D. 考察

研究事業全体と関連した項目は、概ね評価できるが、疾病登録による疫学調査はまだ不十分である。今後、疾病登録に基づく発症や進展にかかわる環境・遺伝因子の解明がのぞまれる。診断基準に関しては、今後国際比較、我が国の特殊性への言及がのぞまれる。個々の研究課題に関しても、概ね評価できるが、今後、多施設研究の充実がのぞまれる。個々の課題、研究発表に関しては、所定の年度内に成果があがったと評価できる。

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当事項なし。

E. 結論

全体としては、本事業の目的として妥当であり、効率的に進捗し研究成果があがったと評価される。今後の進展のためには、疾病登録、国際比較、多施設研究などが必要であり、主任研究者のますますのリーダーシップが要求されると考えられる。

F. 健康危険情報

該当事項なし。

研究班名	8. 間脳下垂体障害に関する調査研究
主任研究者名	千原和夫
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	2
発症率・有病率の把握 (4)	1
診断基準の策定 (2)	2
重症度分類の策定 (2)	2
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	4+NA
病因・病態の解明 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	15
総点(分母)	22
100点満点中の点数	68.2

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	2
研究目標 (2)	0
進捗状況 (2)	2
研究代表者の指導性 (2)	1
研究成果 (8)	8
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	17
総点(分母)	20
100点満点中の点数	85.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	2
事業名の記載 (2)	2
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	10
総点(分母)	10
100点満点中の点	100.0

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

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
— 内分泌系疾患（副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班） —

研究要旨 厚生労働省難治性疾患克服研究事業によって実施された「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」が本事業の目的として妥当かどうか、効率的に進捗し研究成果があがったか等について、研究報告書に基づいて調査した。評価にあたっては、本調査研究班で作成した客観的かつ公正に調査研究を評価しうる評価票を用いた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、原因不明で治療法が確立していない稀少疾患について、その実態の把握、原因の究明、治療法の確立を行ない、患者のQOLおよびその予後を改善することが目的である。本研究班では、各々の調査研究班において、本事業の目的として妥当かどうか、効率的に進捗し研究成果があがったか等について、調査を実施している。本研究では、「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班を対象として調査研究内容の評価を行った。

B. 研究方法

「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班の平成17-19年度総合研究報告書、平成19年度総括・分担研究報告書をもとに、本調査研究班で作成した客観的かつ公正に調査研究を評

価しうる評価票に基づき、I. 研究事業全体と関連した項目、II. 個々の研究課題、III. 個々の課題、研究発表等の3項目について評価した。

C. 研究結果

I. 研究事業全体と関連した項目
(11/22)

- ・副腎低形成症(アジソン病)、副腎酵素欠損症、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の疾患の定義は確立している(2)。
- ・疫学研究に関して発症率・有病率の調査は実施されていない(0)。発症や進展にかかわる環境・遺伝因子の解明についてもなされていない(0)。
- ・先天性副腎低形成症、原発性アルドステロン症、副腎偶発種に関して診断基準が策定され、先天性副腎過形成症については診断基準が改訂された(2)。

・重症度分類については策定されていない(0)。

・副腎偶発種について治療ガイドラインが策定されたが他疾患では策定されていない(1)。国際的な分類との比較はなされていない(0)。我が国での特殊性については言及されていない(0)。難病情報センターへの公表はされている(2)。関連学会のガイドラインは存在しない(N/A)。

・ステロイド分泌異常症、ステロイド抵抗症において病因・病態をあきらかにする研究がなされている(2)。

・他の研究助成との重複はない(2)。

II. 個々の研究課題について(15/20)

・原発性アルドステロン症、先天性副腎酵素欠損症(P450 oxidoreductase 欠損症)、副腎偶発種・副腎癌などで臨床的に役立つ研究がなされている(2)。

・目標達成に向けたロードマップは明らかでない(0)。

・研究は順調に進捗し成果をあげることができた(2)。

・研究分担者が主体となったテーマが多く、今後、代表者指導により、多施設研究がのぞまれる(原発性アルドステロン症の全国調査は計画中)(1)。

・研究の成果において、副腎ステロイド産生細胞の再生、副腎癌の標的治療など治療に役立つ研究がなされている(2)。患者の福祉に役立つ研究はあ

まりなされていない(0)。ステロイド分泌異常症、ステロイド抵抗症において病因・病態をあきらかにする研究がなされている(4)。

・行政への貢献が期待できる(2)。

・研究の倫理性について問題はない(2)。

III. 個々の課題、研究発表等に関する評価(8/10)

・研究成果は十分に学術雑誌に掲載されている(2)。

・研究成果の質に関しては、審査の厳格な英文雑誌に掲載され、国際的評価をうけているものもあるが、本研究と関連が乏しいと思われるものが含まれる(1)。

・本研究事業の目的に適合する研究発表である(2)。

・本研究事業に基づくことが記載されていない業績がみられる(1)。

・明らかな利益相反は存在しない(2)。

D. 考察

研究事業全体と関連した項目は、評価される面もあるが、疾病登録による疫学調査はまだ不十分である。今後、疾病登録に基づく発症や進展にかかわる環境・遺伝因子の解明がのぞまれる。診断基準に関しては、今後国際比較、我が国の特殊性への言及がのぞまれる。治療ガイドラインの作成ものぞまれる。個々の研究課題に関しては、概

ね評価できるが、今後、多施設研究の充実がのぞまれる。個々の課題、研究発表に関しては、所定の年度内に成果があがったと評価できる。

E. 結論

全体としては、本事業の目的として妥当であり、効率的に進捗し研究成果があがったと評価される。今後の進展のためには、疾病登録、国際比較、多施設研究などが必要であり、主任研究者のますますのリーダーシップが要求されると考えられる。

F. 健康危険情報

該当事項なし。

G. 研究発表

該当事項なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当事項なし。

研究班名	9. 副腎ホルモン産生異常に関する 調査研究
主任研究者名	藤枝憲二
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	2
発症率・有病率の把握 (4)	0
診断基準の策定 (2)	2
重症度分類の策定 (2)	0
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	3+NA
病因・病態の解明 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	11
総点(分母)	22
100点満点中の点数	50.0

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	2
研究目標 (2)	0
進捗状況 (2)	2
研究代表者の指導性 (2)	1
研究成果 (8)	6
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	15
総点(分母)	20
100点満点中の点数	75.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	1
事業への適合性 (2)	2
事業名の記載 (2)	1
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	8
総点(分母)	10
100点満点中の点	80.0

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

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
— 内分泌系疾患（中枢性摂食異常症に関する調査研究班） —

研究要旨

中枢性摂食障害は重篤でしかも多数の領域に関連するが、診断／治療の研究に困難を伴う分野である。従って本研究事業で取り上げるべき対象疾患と考えられる。そこで本研究班はこのような研究が本来の研究事業の目的に即して適切に行われるよう、行われた調査研究の事後評価を行い、その上で研究の方向性を示すものである。本研究事業として妥当かどうか、また、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等について、客観的かつ公正に評価するため、独自の評価項目を定め、これに従って臨床研究グループのうち「中枢性摂食異常症に関する調査研究」について評価を行った。

A. 研究目的

本研究事業は厚生労働行政と密接に関係し、各研究班における研究目的がこの概念に沿ったものであったか、研究の質が高いものであったか、テーマが適切に選択されていたか、班全体が効率的に推進されていたか、などの評価がなされる必要がある。さらにこれに基づき次の研究班再編成の決定がなされることが健全な研究事業の運営には欠かせない。そこで本研究班では、難治性疾患克服研究事業によって実施された「中枢性摂食異常症に関する調査研究」の活動が本研究事業として妥当であったかどうか、また、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等に関して客観的かつ公正に評価することを目的とした。

B. 研究方法と対象

難治性疾患克服研究事業 臨床調査研究グループに属する「中枢性摂食異常症に関する調査研究」を対象とし

た。

評価手順としては平成19年度の総括・分担研究報告書、および平成17年度～19年度 総合研究報告書をもとにした書面審査、および当班員による合同班会議での討議により事後評価を行った。評価基準としては、当研究班が新規に作成した評価シートを用い、標準化された評価方法に従って個別に採点した。これに基づき当班の分担研究者が平均値を算出し取りまとめた。対象研究班の活動を、研究事業全体と関連した項目と個々の課題、研究発表等に関する評価とに分類した上で、さらに研究計画の妥当性、研究対象疾患とした事の妥当性、主任研究者の指導性・連携性、研究計画、研究成果・進捗状況、診断・治療のガイドライン策定の有無などにつき、評価を行った。

C 研究結果と考察

I. 研究事業全体と関連した項目

- 中枢性摂食障害は診断／治療に関する研究において困難を伴い、従来は進展がみられなかった分野である。しかしながら本異常症は重篤でしかも多数の領域にわたる。このような理由から本疾患は本研究事業で取り上げるべき対象疾患と考えられる。

- 本疾患に対し、本研究班が下記のような、いわゆる translational research として取り組んでいることは高く評価される。

- ①. 中枢性摂食調節機構の解明
新規摂食抑制ペプチドの探索
摂食調節物質の作用機序の解明
- ②. 神経性食欲不振症 (AN) におけるグレリンの臨床試験
- ③. AN の家族のための心理教育プログラムの作製
- ④. 重症度に応じた AN のプライマリケア・ガイドラインの作製

II. 個々の研究課題について

A) 中枢性摂食調節機構の解明
新規摂食抑制ペプチドの探索を行い、摂食抑制ペプチドであるニューロメジンUの受容体に対する新たなリガンド； “ニューロメジンS “の発見がなされ、世界的に注目されたとしている。これは評価に値する事柄である。

B) 神経性食欲不振症 (AN) におけるグレリンの臨床試験：
第2相臨床試験であるが、分担研究者の研究機関の GMP 対応施設で合成、

製剤化しており、評価される。

「グレリンを使った骨粗そう症、骨折の治療応用」として、特許出願もなされている。

C) AN の家族のための心理教育プログラム作製：

家族向けに疾患への理解、治療法の紹介を目的としたオリジナルDVDを作製したことは非常にユニークかつ意義深いものと考えられる。これを視聴した家族へアンケート調査を行い、評価を収集、研究対象とした。これは社会的／臨床的意義が大きいと考えられる。

D) 重症度に応じたANのプライマリケア・ガイドラインの作製：

AN のプライマリケア診療を担当することになる一般医家向けに作製されたものである。合併症などの注意点、重症度に応じた対処法を啓蒙し、ANの診療医師層を広げて患者の福祉につなげる努力が窺われる。このようなANの治療ガイドラインは、国内外を通じて他には窺られないものである。これらの点は、本研究事業における成果として高く評価できる

III. 個々の課題、研究発表等に関する評価

- 新規摂食抑制ペプチドの探索にて、“ニューロメジンS “の発見は、2005年に Endocrinology 誌に発表。→ 世界的に注目されたとしているが、しかし本研究事業に関する Acknowledgement はない(他省やNIHグラントのみ)！

この点は早急に改善すべきである。

- (2) 摂食調節物質の作用機序の解明にて、グレリン、オレキシンに関して多数の論文発表が見られたが、これも上記と同様であった。
- 4件の研究プロジェクトがある

が、実際に論文になったもののうちAcknowledgementとして当研究事業の記載をしたものは見当たらなかった。当班が行った班長へのアンケートでも「周知しているが一部のみ」と回答、他の研究プログラムとのoverlapに苦悩している様子であった。

研究班名	10. 中枢性摂食異常症に関する 調査研究
主任研究者名	芝崎 保
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	2
発症率・有病率の把握 (4)	0
診断基準の策定 (2)	0
重症度分類の策定 (2)	2
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	10
病因・病態の解明 (2)	2
他の研究との重複 (2)	0
得点(分子)	16
総点(分母)	24
100点満点中の点数	66.7

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	2
研究目標 (2)	2
進捗状況 (2)	2
研究代表者の指導性 (2)	1
研究成果 (8)	7
行政への貢献度 (2)	0
倫理性 (2)	2
得点(分子)	16
総点(分母)	20
100点満点中の点数	80.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	2
事業名の記載 (2)	0
利益相反の有無 (2)	1
得点(分子)	7
総点(分母)	10
100点満点中の点	70.0

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

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
— 代謝系疾患（原発性高脂血症に関する調査研究班） —

研究要旨

科学的臨床研究事業である難病性疾患克服研究事業は患者への給付と連動した日本独自の制度として大きな成果を挙げてきた。しかし過去数十年の間にわが国の疾病構造が大きく変化したこと、病態が解明され治療法が進歩していることより、本研究事業の研究対象も対応して改訂されなければならない。そこで本研究班はこのような研究が本来の研究事業の目的に即して適切に行われるよう、行われた調査研究の事後評価を行い、その上で研究の方向性を示すものである。本研究事業として妥当かどうか、また、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等について、客観的かつ公正に評価するため、独自の評価項目を定め、これに従って臨床研究グループのうち「原発性高脂血症に関する調査研究」について評価を行った。

A. 研究目的

本研究事業は厚生労働行政と密接に関係し、各研究班における研究目的がこの概念に沿ったものであったか、研究の質が高いものであったか、テーマが適切に選択されていたか、班全体が効率的に推進されていたか、などの評価がなされる必要がある。さらにこれに基づき次の研究班再編成の決定がなされることが健全な研究事業の運営には欠かせない。そこで本研究班では、難治性疾患克服研究事業によって実施された「原発性高脂血症に関する調査研究」が本研究事業として妥当かどうか、また、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等に関して客観的かつ公正に評価することを目的とした。

B. 研究方法と対象

難治性疾患克服研究事業 臨床調査研究グループ 原発性高脂血症に関する調査研究を対象とした。

方法としては同班が作成した平成19年度の総括・分担研究報告書、および平成17年度～19年度 総合研究報告書をもとに、書面審査、および当班員による合同班会議での討議により事後評価を行った。またこれにあたっては当研究班が新規に作成した評価シートを用い、標準化された評価方法に従って個別に採点も行った。これに基づき当班の分担研究者が平均値を算出し取りまとめた。

C 研究結果

I. 研究事業全体と関連した項目

- 原発性高脂血症に関する本研究班は昭和58年から続いているもので、原発性高脂血症の中でも、1) 家族性複合型高脂血症の新規診断基準、実態調査、2) 小児思春期高脂血症の診療ガイドライン策定、3) メタボリックシンドロームの現況把握、などを行っている。3年前に新規の研究班としての発足を機に、主たるテーマを高LDLコレステロール血症に関する研究から高TG（トリグリセリド）血症に関する研究へ変更している。
- これら高TG（トリグリセリド）血症に関する研究は原発性高脂血症と糖尿病などに伴う続発性高脂血症と鑑別するのが困難な病型で、さらに初年度はメタボリックシンドロームそのものを扱うなど、他の研究事業と大きく重複している。本研究事業で行う必要性が不明確で、見直しが必要であると考えられる。

II. 個々の研究課題について

- 診断基準・重症度分類の策定、進捗状況
- 上に述べた通り、昭和58年に発足しているが3年前に班長が交代、一年目は研究テーマの絞り込みのみに終始し、しかも成果はメタボリックシンドロームの現況把握となっていて本研究事業の目的と適合していない。
 - 原発性高脂血症を、「重積する動脈硬化リスクの一因子」として捉え直している。
この面からの高脂血症治療ガイドラインの策定を2年目から行っている。この進捗は順調である。

III. 個々の課題、研究発表等に関する評価

明らかに同省・異なった研究事業（JDCStudy）による成果をかかげている。改善すべき点であると考える。

研究班名	11. 原発性高脂血症に関する調査研究
主任研究者名	山田信博
I. 研究事業全体と関連した項目	
疾患の定義 (2)	1
発症率・有病率の把握 (4)	2
診断基準の策定 (2)	2
重症度分類の策定 (2)	0
治療ガイドラインの策定・改定 (10)	7
病因・病態の解明 (2)	0
他の研究との重複 (2)	0
得点(分子)	12
総点(分母)	24
100点満点中の点数	50.0

II. 個々の研究課題について	
研究計画の妥当性 (2)	1
研究目標 (2)	1
進捗状況 (2)	1
研究代表者の指導性 (2)	2
研究成果 (8)	1
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	2
得点(分子)	9
総点(分母)	20
100点満点中の点数	45.0

III. 個々の課題・研究発表	
論文・発表数 (2)	1
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	1
事業名の記載 (2)	0
利益相反の有無 (2)	NA
得点(分子)	4
総点(分母)	8
100点満点中の点	50.0

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

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
— 代謝系疾患（アミロイドーシスに関する調査研究班） —

研究要旨

厚生労働省難治性疾患克服研究事業によって実施された「アミロイドーシスに関する調査研究」が本研究事業として妥当かどうか、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等に関して、平成 17～19 年度の研究報告書に基づいて評価した。評価に当たっては本調査研究班で新たに作成した、客観的かつ公正に調査研究を評価する評価票を用いた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は希少な難病性疾患の実態を把握し、その原因究明や治療法を確立し、患者の QOL や予後改善を目指すことである。本分担研究の目的は、本研究事業によって実施された各調査研究の妥当性、ならびに、効率的に推進され研究成果が上がったかどうか等に関して、客観的かつ公正に評価することである。

B. 研究方法

疾患の定義と頻度、診断基準や重症度の策定、ならびに治療ガイドラインの策定・改定、病態の解明等、研究事業全体と関連した項目については、「難病の診断と治療指針（疾病対策研究会・編、東京六法出版社）改訂版 1～4」を参考にした。

本年度の個々の研究課題の研究内容については、「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（清野裕主任研究者）」が作成した標準化した評価票を用いて、平成 17～19 年度総括・分担研究報告書の内容から検討した。研究の方向性については難治性疾患克服研究事業を推進するにあたって特に重要と思われる点を指摘した。各項目と配点は以下のとおりである。

I 研究事業全体と関連した項目（24 点）

- ① 疾患の定義（2 点）
- ② 発症率、有病率の把握（4 点）
- ③ 診断基準の策定（2 点）
- ④ 重症度分類の策定（2 点）
- ⑤ 治療ガイドラインの策定・改訂（10 点）
- ⑥ 病態の解明（2 点）
- ⑦ 他の研究助成との重複（2 点）

II 個々の研究課題について（20 点）

- ① 研究計画の妥当性（2 点）
- ② 研究の目標（2 点）
- ③ 研究計画の進捗状況（2 点）
- ④ 研究代表者の指導性（2 点）
- ⑤ 研究成果（8 点）
- ⑥ 行政への貢献度（2 点）
- ⑦ 研究の倫理性（2 点）

III 研究発表等に関する項目（10 点）

- ① 受理された論文・発表数（2 点）
- ② 論文・発表の質（2 点）
- ③ 本研究事業への適合性（2 点）
- ④ 本研究事業名の記載（2 点）
- ⑤ 利益相反の有無（2 点）