

ことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちのベーチェット病調査研究班の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。

B. 研究方法

- (1) 本研究班から提出された 2008 年度の報告書、及び本研究班が発表した論文、さらにアンケート調査を資料として本研究班の評価をおこなった。
- (2) 難治性疾患克服研究事業において作成された評価表を用いて、II. 研究の計画と取り組みについて、II. 研究内容と成果について、III. 研究発表、の 3 つの項目にわけ、それぞれの項目をさらに細分化して、a) 研究対象として選定している妥当性、b) 診断基準作成の有無、c) 診療ガイドライン作りへの取り組み、d) ロードマップに照らした進捗状況、e) 本研究事業と発表論文の整合性、f) 発表論文の成果、などについて評価した。
- (3) 本研究班に対して当班員以外の専門医も含めて複数の評価者による評価を行い、平均点を記載した。

C. 研究結果

その結果、当研究班では、診療ガイドラインの作成を最重要課題に位置づけ、Medical Information Network Distribution Service (MINDs)の手法を用いてブドウ膜炎、腸管型、神経型、血管型の各病型別に診療ガイドラインを作成中である。腸管型については、インフリキシマブの有効性を示す報告が散見されることから、ステロイド抵抗例に対するインフリキシマブの保険適応拡大の必要性が示唆されている。この点に関しては、炎症性腸疾患専門医との共同で実態調査が行われることが提言されている。

神経型ベーチェット病の診療ガイドラインの作成も進行中であり、急性型ではシクロスポリン治療が増悪の誘発因子、慢性進行型では HLA-B51 と喫煙が炎症の遷延化因子であることが指摘された。また、急性型はステロイドが有効であるが、慢性進行型の神経機能予後は不良であることが再確認された。

臨床個人調査票の改訂も検討され、疫学的解析が可能となるような新規及び更新の際の調査票の改訂が行われた。

病因・病態研究に関しては多角的な方面からの解析が進行中である。遺伝要因に関しては、マイクロアレイを用いたゲノムワイド解析結果から検出された候補遺伝子の標的解析に移行し、*TLR4*、*TRIM*、*ROBO1* などの解析を開始し、ベーチェット病との関連が見出されつつある。今後、人

種間の差異を検討する国際共同研究が計画されている。

環境要因との関連では、口腔内細菌の中でも本症との関連性が示唆されている *Streptococcus Sanguinis* の菌体成分である Histidine-containing phosphocarrier protein (HPr) が TLR2、4 及び MAP キナーゼを介して IL-1、TNF α 産生誘導を介することが明らかとなった。

分子病態の解析では、Th17、heme oxygenase (HO)-1 などの面から行われている。

実験的ブドウ膜炎では、オステオポンチン、抗 TNF α 抗体、heat shock protein (HSP65) などの面からその治療的有効性が検討されている。

D. 考察

包括的なベーチェット病の診療ガイドラインに向けた臨床調査研究が多施設共同

研究として開始されており、各種病型に対する診療ガイドラインが作成される予定であり、臨床現場での使用が待たれる。また、本症はわが国に多いことから、当研究班が国際共同研究においても中心的な役割を果たすことが期待される。今回の成果で得られた遺伝要因、環境要因などに関する研究成果をグローバルに紹介し、これを国際共同研究としてさらに発展敷衍する必要がある。

E. 結論

今後とも多施設共同研究体制を密にして包括的な診療ガイドラインを作成することによって、診断及び治療の標準化が行われるであろう。また、改訂した臨床個人調査票を用いた疫学的研究をさらに展開することによって、本症の多彩な臨床像を明らかにすることができるものと思われる。

研究班名	ベーチェット病に関する調査研究
研究代表者名	石ヶ坪 良明
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	2
目標・計画 (2)	2
発症率・有病率の把握 (2)	0
診断基準・重症度分類の策定 (4)	4
治療ガイドラインの策定・改定 (4)	4
難病情報センターなどへの公表 (2)	2
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	18
総点(分母)	20
100点満点中の点数	90.0

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	2
進捗状況 (2)	2
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)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	15
総点(分母)	18
100点満点中の点数	83.3

III. 研究発表等について	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	1
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)	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
—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ひとつ、「ホルモン受容機構異常に関する調査研究班」について、様々な角度から評価を行った。その結果、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。情報公表、甲状腺疾患以外の臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、いわゆる難治性疾患と考えられる疾患群について、診断基準や治療ガイドラインの策定、さらに原因や臨床病態の解明などをおこなうことを主な目的としている。またこれらの疾患群の中で、治療に関して特別な配慮のもとに研究を遂行すべき疾患は、特定疾患治療研究事業として取り上げられている。本研究事業の対象疾患の多くは比較的長期にわたって研究班が存続して研究が継続されている。しかしながら難治性疾患も、common diseaseと同様、疾病の頻度や社会的ニーズが変化しており、このため難治性疾患克服研究事業の対象疾患や研究目的も変化しつつある。したがってこうした変化を的確に把握して、難治性克服疾患研究事業が有効におこなわれるためには、各研究班の研究について、様々な観点から客観的評価をおこなう

ことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちの「ホルモン受容機構異常に関する調査研究班」の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。

B. 研究方法

- (1) 本研究班から提出された2008年度の報告書、及び本研究班が発表した論文、さらにアンケート調査を資料として本研究班の評価をおこなった。
- (2) 難治性疾患克服研究事業において作成された評価表を用いて、I. 研究の計

画と取り組みについて、II. 研究内容と成果について、III. 研究発表、の3つの項目にわけ、それぞれの項目をさらに細分化して、a) 研究対象として選定している妥当性、b) 診断基準作成の有無、c) 診療ガイドライン作りへの取り組み、d) ロードマップに照らした進捗状況、e) 本研究事業と発表論文の整合性、f) 発表論文の成果、などについて評価した。

- (3) 本研究班に対して当班員以外の専門医も含めて複数の評価者による評価を行い、平均点を記載した。

C. 研究結果

項目1 研究計画・取り組み (13/20)

1. 疾患の定義

ビタミンD受容機構異常症、甲状腺ホルモン不応症、TSH受容体(抗体)異常症、偽性・特発性副甲状腺機能低下症を対象としており、定義に問題なく、重要性もある(2)。

2. 目標・ロードマップ

甲状腺クリーゼ、粘液水腫クリーゼ、バセドウ病悪性眼球突出症に関して、診断基準策定、症例集積、委員会結成などの動きがあり、設定されている(2)。

3. 疫学研究

有病率はアンケート調査票などで一部(Ca感知受容体異常に伴う副甲状腺機能低下症、FGF23過剰症、甲状腺クリーゼ)把握、発症率は不明である(1)。

4. 診断基準・重症度分類

甲状腺クリーゼ診断指針、低Ca血症および副甲状腺機能低下症診断指針、FGF23過剰による低P血症性疾患診断指針を策定している。重症度分類は策定されていない(2)。

5. 治療ガイドライン

試みはされている。わが国の特殊性の配慮なし(2)。

6. 難病情報センターへの公表

診断基準の公表なし(0)。

7. 関連学会との整合性

甲状腺クリーゼ診断指針に関しては内分泌学会、甲状腺学会と協力している(2)。

8. 他の研究助成との重複なし(2)。

項目2 研究内容・成果 (15/18)

1. 研究計画の妥当性

基礎研究だけではなく臨床研究も計画されており妥当である(2)。

2. 研究計画の進捗状況

重要課題に対して診断基準策定、症例集積、委員会結成などの動きがあり順調に進捗している(2)。

3. 研究代表者の指導性

各課題に対して分担研究者は効率的に配置されている。情報の統括・臨床サンプルの共有は研究代表者によりなされており、指導性が発揮されている(2)。

4. 研究成果

治療指針の策定が進捗中である。常染色

体優性低 Ca 血症などで将来的に治療に役立つ可能性のある基礎的成果はあるが治療に役立つ今後の進展が期待される。現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はない。FGF23 の細胞内シグナル伝達に関する基礎研究など病因・病態の解明に役立つ基礎研究・臨床研究に成果があがっている (5)。

5. 行政への貢献度

疾患の予防・治療が確立していけば、貢献が期待できる (2)。

6. 研究の倫理性

遵守されている (2)。

項目 3 研究発表等 (7/10)

1. 研究発表の公表

よくなされている (2)。

2. 発表の質

英文誌への掲載もあり、初年度としては良好である (2)。

3. 研究事業への適合性

一部に関連の乏しい業績が散見される (1)。

4. 研究事業名の記載

研究事業名の記載のない業績が大部分であり、改善が必要である (0)。

5. 利益相反

なし (2)。

D. 考察

臨床的活動はやや甲状腺疾患にかたよっている傾向がある。甲状腺クリーゼ、粘液水腫クリーゼ、バセドウ病悪性眼球突出症に関して、診断基準策定、症例集積、委員会結成などの動きや、アンケート調査票による一部疾患 (Ca 感知受容体異常に伴う副甲状腺機能低下症、FGF23 過剰症、甲状腺クリーゼ) の疫学調査は評価できる。難病情報センターの Web に該当疾患の診断に対する具体的情報が不足しており改善がのぞまれる。現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はなく患者長期観察による QOL 調査などがのぞまれる。業績は初年度としては良好である。しかし、一部に本研究事業と関係の乏しい業績が散見される点と、研究事業名の記載のない業績が大部分である点に関しては、代表者の指導性発揮がのぞまれる。

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。情報公表、甲状腺疾患以外の臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

研究班名	ホルモン受容機構異常 に関する調査研究
研究代表者名	松本 俊夫
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	2
目標・計画 (2)	2
発症率・有病率の把握 (2)	1
診断基準・重症度分類の策定 (4)	2
治療ガイドラインの策定・改定 (4)	2
難病情報センターなどへの公表 (2)	0
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	13
総点(分母)	20
100点満点中の点数	65.0

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	2
進捗状況 (2)	2
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)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	15
総点(分母)	18
100点満点中の点数	83.3

III. 研究発表等について	
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)	0
利益相反の有無 (2)	2
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
—内分泌系疾患 (間脳下垂体機能障害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ひとつ、「間脳下垂体機能障害に関する調査研究班」について、様々な角度から評価を行った。その結果、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。多施設臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、いわゆる難治性疾患と考えられる疾患群について、診断基準や治療ガイドラインの策定、さらに原因や臨床病態の解明などをおこなうことを主な目的としている。またこれらの疾患群の中で、治療に関して特別な配慮のもとに研究を遂行すべき疾患は、特定疾患治療研究事業として取り上げられている。本研究事業の対象疾患の多くは比較的長期にわたって研究班が存続して研究が継続されている。しかしながら難治性疾患も、common diseaseと同様、疾病の頻度や社会的ニーズが変化しており、このため難治性疾患克服研究事業の対象疾患や研究目的も変化しつつある。したがってこうした変化を的確に把握して、難治性克服疾患研究事業が有効におこなわれるためには、各研究班の研究について、様々な観点から客観的評価をおこなう

ことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちの「間脳下垂体機能障害に関する調査研究班」の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。

B. 研究方法

- (1) 本研究班から提出された2008年度の報告書、及び本研究班が発表した論文、さらにアンケート調査を資料として本研究班の評価をおこなった。
- (2) 難治性疾患克服研究事業において作成された評価表を用いて、I. 研究の計

画と取り組みについて、II. 研究内容と成果について、III. 研究発表、の 3 つの項目にわけ、それぞれの項目をさらに細分化して、a) 研究対象として選定している妥当性、b) 診断基準作成の有無、c) 診療ガイドライン作りへの取り組み、d) ロードマップに照らした進捗状況、e) 本研究事業と発表論文の整合性、f) 発表論文の成果、などについて評価した。

(3) 本研究班に対して当班員以外の専門医も含めて複数の評価者による評価を行い、平均点を記載した。

C. 研究結果

項目 1 研究計画・取り組み (19/20)

1. 疾患の定義

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、下垂体腫瘍を対象としており、定義に問題はなく、重要性もある(2)。

2. 目標・ロードマップ

問題なく、明確である(2)。

3. 疫学研究

有病率は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今後解析の予定である。発症率は不明である(1)。

4. 診断基準・重症度分類

診断基準(下垂体腫瘍以外)は策定されている。クッシング病については改訂にむけたデータ収集をおこなっている。重

症度分類(下垂体腫瘍以外)は策定されている(4)。

5. 治療ガイドライン

治療ガイドライン(下垂体腫瘍以外)は策定されている。SIADH 治療の GPM 予防に独自の取り組みがある(4)。

6. 難病情報センターへの公表

診断基準、治療ガイドの公表がなされている(2)。

7. 関連学会との整合性

内分泌学会と協力してすすめている(2)。

8. 他の研究助成との重複なし(2)。

項目 2 研究内容・成果 (15/18)

1. 研究計画の妥当性

基礎研究だけではなく臨床研究も計画されており妥当である(2)。

2. 研究計画の進捗状況

基礎研究・臨床研究とも順調に進捗している(2)。

3. 研究代表者の指導性

各課題に対して分担研究者は効率的に配置されている。研究は研究分担者により個別に独立してすすめられており、多施設研究に乏しい。データベース構築によるコホート研究の進展が期待できる(1)。

4. 研究成果

SIADH 治療の GPM 予防の研究進展が治療に役立つ研究として期待される。基礎レベルの研究では臨床応用へ展開しうる成果がみられる。現時点では患者の福祉

を改善する著しい成果はないが、データベース構築による QOL 調査が将来的には期待できる。家族性尿崩症進展における Na 摂取の意義、クッシング病におけるインスリン抵抗性発症、下垂体腫瘍における細胞内シグナル機構に関して病因・病態の解明に役立つ基礎研究に成果があがっている(6)。

5. 行政への貢献度

疾患の予防・治療が確立していけば、貢献が期待できる(2)。

6. 研究の倫理性

遵守されている(2)。

項目3 研究発表等(7/10)

1. 研究発表の公表

よくなされている(2)。

2. 発表の質

英文誌への掲載もあり、初年度としては良好である。和文症例報告を業績としてあげるのは不適切である(2)。

3. 研究事業への適合性

一部に本研究事業と関連の乏しい業績が散見される(1)。

4. 研究事業名の記載

研究事業名の記載のない業績が大部分であり、改善が必要である(0)。

5. 利益相反

なし(2)。

D. 考察

間脳下垂体疾患データベースの構築・登録が開始されていることは疫学研究の進展に期待ができ評価ができる。診断基準・重症度分類・治療ガイドラインが整備されていることは大いに評価できる。各課題に対して分担研究者は効率的に配置されているが、研究は研究分担者により個別に独立してすすめられており、多施設研究に乏しい。現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はないが、データベース構築による QOL 調査が将来的には期待できる。業績は多分野において初年度としては良好である。しかし、一部に本研究事業と関係の乏しい業績が散見される点と、研究事業名の記載のない業績が大部分である点に関しては、代表者の指導性発揮がのぞまれる。

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。多施設臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

研究班名	間脳下垂体機能障害 に関する調査研究
研究代表者名	大磯 ユタカ
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	2
目標・計画 (2)	2
発症率・有病率の把握 (2)	1
診断基準・重症度分類の策定 (4)	4
治療ガイドラインの策定・改定 (4)	4
難病情報センターなどへの公表 (2)	2
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	19
総点(分母)	20
100点満点中の点数	95.0

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	2
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)	18
100点満点中の点数	83.3

III. 研究発表等について	
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)	0
利益相反の有無 (2)	2
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
—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

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班」について、様々な角度から評価を行った。その結果、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。疫学調査、多施設臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、いわゆる難治性疾患と考えられる疾患群について、診断基準や治療ガイドラインの策定、さらに原因や臨床病態の解明などをおこなうことを主な目的としている。またこれらの疾患群の中で、治療に関して特別な配慮のもとに研究を遂行すべき疾患は、特定疾患治療研究事業として取り上げられている。本研究事業の対象疾患の多くは比較的長期にわたって研究班が存続して研究が継続されている。しかしながら難治性疾患も、common diseaseと同様、疾病の頻度や社会的ニーズが変化しており、このため難治性疾患克服研究事業の対象疾患や研究目的も変化しつつある。したがってこうした変化を的確に把握して、難治性克服疾患研究事業が有効におこなわれるためには、各研究班の研究について、様々な観点から客観的評価をおこなう

ことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちの「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班」の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。

B. 研究方法

- (1) 本研究班から提出された2008年度の報告書、及び本研究班が発表した論文、さらにアンケート調査を資料として本研究班の評価をおこなった。
- (2) 難治性疾患克服研究事業において作成された評価表を用いて、I. 研究の計

画と取り組みについて、II. 研究内容と成果について、III. 研究発表、の3つの項目にわけ、それぞれの項目をさらに細分化して、a) 研究対象として選定している妥当性、b) 診断基準作成の有無、c) 診療ガイドライン作りへの取り組み、d) ロードマップに照らした進捗状況、e) 本研究事業と発表論文の整合性、f) 発表論文の成果、などについて評価した。

(3) 本研究班に対して当班員以外の専門医も含めて複数の評価者による評価を行い、平均点を記載した。

C. 研究結果

項目1 研究計画・取り組み(17/20)

1. 疾患の定義

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を対象としており、定義に問題なく、重要性もある(2)。

2. 目標・ロードマップ

問題なく、明確である(2)。

3. 疫学研究

有病率は200床以上の病院へのアンケート調査で一次調査を実施した。発症率は不明である(1)。

4. 診断基準・重症度分類

診断基準は策定されている。重症度分類は策定されていない(2)。

5. 治療ガイドライン

治療ガイドラインは策定されている(4)。

6. 難病情報センターへの公表

診断基準、治療ガイドは公表されている(2)。

7. 関連学会との整合性

内分泌学会、小児内分泌学会と協力してすすめている(2)。

8. 他の研究助成との重複はなし(2)。

項目2 研究内容・成果(14/18)

1. 研究計画の妥当性

基礎研究だけではなく臨床研究も計画されており妥当である(2)。

2. 研究計画の進捗状況

基礎研究・臨床研究とも順調に進捗している。臨床面では原発性アルドステロン症の一次、二次スクリーニング、副腎静脈サンプリングの改良などで進捗がみられた(2)。

3. 研究代表者の指導性

各課題に対して分担研究者は効率的に配置されている。研究は研究分担者により個別に独立してすすめられており、多施設研究に乏しい(1)。

4. 研究成果

基礎レベルの研究では副腎再生など将来的には臨床応用・治療へ展開しうる成果がみられる。現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はない。原発性アルドステロン症の疫学調査、副腎の発生・分化に関して病因・病態の解明に役立つ基礎研究・臨床研究に成果があがってい

る(5)。

5. 行政への貢献度

疾患の予防・治療が確立していけば、貢献が期待できる(2)。

6. 研究の倫理性

遵守されている(2)。

項目3 研究発表等(8/10)

1. 研究発表の公表

よくなされている(2)。

2. 発表の質

英文誌への掲載もあり、初年度としては良好である(2)。

3. 研究事業への適合性

適合している(2)。

4. 研究事業名の記載

研究事業名の記載のない業績が大部分であり、改善が必要である(0)。

5. 利益相反

なし(2)。

D. 考察

疫学一次調査を実施しており今後の進展が期待できる。各課題に対して分担研究者は効率的に配置されているが、研究は研究分担者により個別に独立してすすめられており、多施設研究に乏しい。基礎レベルの研究では副腎再生など将来的には臨床応用へ展開しうる成果がみられる。患者の全国的長期的 QOL 調査などがのぞまれる。多数の質の高い業績があがっており、良好である。しかし、研究事業名の記載のない業績が大部分であり、代表者の指導性発揮がのぞまれる。

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。疫学調査、多施設臨床研究、患者福祉に関する研究などの面について、今後の展開が望まれる。

研究班名	副腎ホルモン産生異常 に関する調査研究
研究代表者名	藤枝 憲二
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	2
目標・計画 (2)	2
発症率・有病率の把握 (2)	1
診断基準・重症度分類の策定 (4)	2
治療ガイドラインの策定・改定 (4)	4
難病情報センターなどへの公表 (2)	2
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	2
得点(分子)	17
総点(分母)	20
100点満点中の点数	85.0

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	2
進捗状況 (2)	2
研究代表者の指導性 (2)	1
研究成果 (8)	5
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	14
総点(分母)	18
100点満点中の点数	77.8

III. 研究発表等について	
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)	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

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「中枢性摂食異常症に関する調査研究班」について、様々な角度から評価を行った。研究班の目的として、分子生物学的な研究により当該疾患の成因究明と治療法への応用を目指すもの、としている。臨床研究ではプライマリーケアを行う非専門医への支援ツールの開発など、従来の研究班の検討を踏襲し、内容的には高く評価される。一方、基礎的検討では他の研究プロジェクトとの重複が多く、今後は本研究事業独自の研究として、目標を設定し成果も発表すべきであると考えられた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、いわゆる難治性疾患と考えられる疾患群について、診断基準や治療ガイドラインの策定、さらに原因や臨床病態の解明などをおこなうことを主な目的としている。またこれらの疾患群の中で、治療に関して特別な配慮のもとに研究を遂行すべき疾患は、特定疾患治療研究事業として取り上げられている。本研究事業の対象疾患の多くは比較的長期にわたって研究班が存続して研究が継続されている。しかしながら難治性疾患も、common diseaseと同様、疾病の頻度や社会的ニーズが変化しており、このため難治性疾患克服研究事業の対象疾患や研究目的も変化しつつある。したがってこうした

変化を的確に把握して、難治性克服疾患研究事業が有効におこなわれるためには、各研究班の研究について、様々な観点から客観的評価をおこなうことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちの「中枢性摂食異常症に関する調査研究」班の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。

B. 研究方法

- (1) 本研究班から提出された 2008 年度の報告書、及び本研究班が発表した論文、さらにアンケート調査を資料として本研究班の評価をおこなった。
- (2) 難治性疾患克服研究事業において作成された評価表を用いて、I. 研究の計画と取り組みについて、II. 研究内容と成果について、III. 研究発表、の 3 つの項目にわけ、それぞれの項目をさらに細分化して、a) 研究対象として選定している妥当性、b) 診断基準作成の有無、c) 診療ガイドライン作りへの取り組み、d) ロードマップに照らした進捗状況、e) 本研究事業と発表論文の整合性、f) 発表論文の成果、などについて評価した。
- (3) 本研究班に対して当班員以外の専門医も含めて複数の評価者による評価を行い、平均点を記載した。

C. 研究結果

● 疾患の定義および重要性

中枢性摂食異常症は主に神経性食思不振症を主題としている。研究対象としては十分に難治性の条件を備える。

● 研究の目標、計画

今回より班長が交代となり、発生工学的、生化学的な基礎研究が大きく取り上げられている。従来はトランスレーショナル・リサーチを目指すものであった。今年度は目標へのロードマップなどは示されていない。

い。

全体研究は、従来の研究班のテーマを引き続き計画しており、「疾患理解のための家族向け DVD」の改訂などに取り組んだ。

有病率などの検討の計画は、無い。

● 治療ガイドラインの策定・改訂

2007年度に当班において、重症度分類の策定がなされている。

治療に関しても、ガイドライン作成ではないが臨床に結びつく基礎研究を目指している様子はいかがえる。

● 難病情報センターなどへの公表

神経性食思不振症のプライマリケアを行う医療施設が参加する“ネットワーク”を形成すべく、ワーキング・グループを立ち上げた。患者家族への DVD は、どのように公表しているか、定かではない。

● 研究の成果に関して

昨年度までと同様、基礎研究が本研究以外のプロジェクトにより行われた可能性が高い(acknowledgement の数も不明)。

D. 考察

研究代表者が交代した直後ではあるが、それだけに研究班の方向性を明確にすべきであったと考えられる。特に、発生工学的な研究はどのように本研究事業と整合性を持つのか、また他の研究プロジェクトとの重複が本当はないものであるのか、明確にした上で、研究成果を論文として発表する際には本研究事業に基づくもので

あると acknowledge すべきである。

E. 結論

当研究班は従来も質の高いトランスレーショナル研究に取り組んできたが、その成果の多くは他の研究プロジェクトとの重複がみられた。これまでの班において培った臨床的な患者ケアに関する検討を継続するなど、新しい研究班としてのロードマップを示す必要がある。

研究班名	中枢性摂食異常症 に関する調査研究
研究代表者名	小川 佳宏
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	2
目標・計画 (2)	0
発症率・有病率の把握 (2)	0
診断基準・重症度分類の策定 (4)	0
治療ガイドラインの策定・改定 (4)	3
難病情報センターなどへの公表 (2)	1
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	0
得点(分子)	8
総点(分母)	20
100点満点中の点数	40.0

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	0
進捗状況 (2)	1
研究代表者の指導性 (2)	0
研究成果 (8)	8
行政への貢献度 (2)	0
倫理性 (2)	2
得点(分子)	11
総点(分母)	18
100点満点中の点数	61.1

III. 研究発表等について	
論文・発表数 (2)	2
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	0
事業名の記載 (2)	0
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	6
総点(分母)	10
100点満点中の点	60.0

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

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「原発性高脂血症に関する調査研究班」について、様々な角度から評価を行った。当該分野の研究事業は多岐にわたるため、本研究事業での特色ある研究が求められよう。特にメタボリックシンドロームや糖尿病と関連した研究に関しては、本研究事業での研究として整合性に乏しい。一方、本研究班で取り上げている 家族性高コレステロール血症に関する検討は心血管合併症の疫学を含み、評価される。全体研究のテーマとしても取り上げるべきと考えられた。

A. 研究目的

難治性疾患克服研究事業は、いわゆる難治性疾患と考えられる疾患群について、診断基準や治療ガイドラインの策定、さらに原因や臨床病態の解明などをおこなうことを主な目的としている。またこれらの疾患群の中で、治療に関して特別な配慮のもとに研究を遂行すべき疾患は、特定疾患治療研究事業として取り上げられている。本研究事業の対象疾患の多くは比較的長期にわたって研究班が存続して研究が継続されている。しかしながら難治性疾患も、common disease と同様、疾病の頻度や社会的ニーズが変化しており、このため難治性疾患克服研究事業の対象疾患や研究目的も変化しつつある。した

がってこうした変化を的確に把握して、難治性克服疾患研究事業が有効におこなわれるためには、各研究班の研究について、様々な観点から客観的評価をおこなうことが必要である。具体的には、「難治性疾患克服研究事業」における各研究班の臨床調査研究活動につき、学術的および行政的な観点から総合的な評価をおこない、研究活動の方向性をアップデートするのに有用な資料を作成することが必要である。そこで本研究では難治性疾患克服研究事業のうちの「原発性高脂血症に関する調査研究」班の研究について、包括的な評価をおこない、今後の研究の方向性について提言することを目的とした。