

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

メタボリックシンドロームや糖尿病に関連した研究事業との重複が多く見られ、難治性疾患研究として疑問を残す。

家族性高コレステロール血症(FH):ヘテロ型は500人に一人と希少性に欠けるため、高脂血症そのものは本研究事業の対象疾患とは言いがたい。しかし合併症の疫学に関しては検討する必要がある。FH

のホモ接合型に関しては100万人に一人であり、希少性もあり、かつ非常に重症であるため、対象疾患となる。

● 研究の目標、計画、発症率、有病率の把握(疫学研究)

FHの新診断基準とnon-HDL-Cの取り扱い基準の妥当性を班研究として策定した。

急性冠症候群(ACS)におけるFHの関与の疫学的調査は、有意義な検討であった。FHと診断されたのは1.4%であった。さらにこれと関連して、FHの診断基準の検証も逆に合併症の面から行っており、評価される。

● 研究成果発表

業績に関して、同じ厚労科研費であるJDCStudyとの混同が見られ、好ましくない。

D. 考察

班長の交代はなく、研究対象は焦点を絞ったものになり、この面では改善している。しかし研究のロードマップが明確には示されず、研究目標も単年度ごとに变化する。大きく研究班の目標を変更した後でもあり、今後はこれを安定化する可能性がある。

FHは重篤な心血管疾患を引き起こす特徴がある。この心血管疾患の民族ごとの頻度は未だに明らかではなく、疫学的裏付けに取り組んでいるACSに関する個別

研究は本研究事業としての目的に適合し、高く評価される。これは個別研究であるので、限定的でもある。このような検討事項を全体研究として取り上げるべきであると考えられた。

E. 結論

心血管系の合併症の疫学やこれに基づいた診断治療ガイドラインの作成が求められる。

研究班名	原発性高脂血症に関する調査研究
研究代表者名	山田 信博
I. 研究の計画と取り組み	
疾患の定義・重要性 (2)	1
目標・計画 (2)	1
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)	3
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)	12
総点(分母)	20
100点満点中の点数	60.0

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)	1
研究代表者の指導性 (2)	2
研究成果 (8)	2
行政への貢献度 (2)	0
倫理性 (2)	2
得点(分子)	9
総点(分母)	18
100点満点中の点数	50.0

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

—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

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「アミロイドーシス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。診断基準・治療ガイドラインの策定、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「アミロイドーシス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

アミロイドーシス (AL, AA, 家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP), 脳) 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

有病率はアンケート調査票など把握している。発症率は不明である (1)。

4. 診断基準・重症度分類

ガイドライン (診断基準を含む) を策定中である。重症度分類は策定されていない (2)。

5. 治療ガイドライン

ガイドライン (治療指針) を策定中である (2)。

6. 難病情報センターへの公表

診断基準は策定中であり未公表である (0)。

7. 関連学会との整合性

病型によっては関連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 (17/18)

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

AL に対する統一プロトコールの実施、AA に対する統一プロトコール実施準備など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。治療に関する統一プロトコールの実施・実施計画など、指導性が大いに発揮されている (2)。

4. 研究成果

多施設研究により治療に役立つ成果 (AL アミロイドーシスなど) があがっている。治療成績の向上により患者の福祉に貢献できる。透析アミロイドーシス、脳アミロイドーシスにおいて病因・病態の解明に役立つ基礎研究に成果があった (7)。

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(9/10)

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あり、改善が必要である(1)。

5. 利益相反

なし(2)。

D. 考察

AL、AA に対する多施設研究は非常に評価できると評価される。診断基準、治療ガイドを策定中であり、策定されれば難病センターへの公表がのぞまれる。また治療ガイドのわ

が国の特殊性への配慮、重症度分類の策定も期待される。各課題に対して分担研究者は効率的に配置されており、治療に関する統一プロトコールの実施・実施計画、ガイドライン策定にむけての活動など、研究代表者の指導性が大いに発揮されている。多施設研究により治療に役立つ成果(AL アミロイドーシスなど)があがっている。治療成績の向上は患者の福祉に貢献できると考えられるが多施設における長期予後、QOL 調査などもものぞまれる。多数の質の高い業績があがっている。しかし、研究事業名の記載のない業績があり、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。診断基準・治療ガイドラインの策定、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	アミロイドーシスに関する調査研究
研究代表者名	山田 正仁
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)	7
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	17
総点(分母)	18
100点満点中の点数	94.4

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)	1
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	9
総点(分母)	10
100点満点中の点	90.0

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
—神経疾患 (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)—

研究要旨

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「プリオン病及び遅発性ウイルス感染症班」について、様々な角度から評価を行った。1999年から臨床調査個人票の研究目的での使用が可能になり、本研究班でも疫学調査がおこなわれた。その結果1999年4月から2008年9月までに新規患者として1129人が確認された。

本研究班は、プリオン病分科会、SSPE分科会、PML分科会を設けて研究を進めている。リーダーシップを発揮して、他の科研費を使用すべき基礎研究をもっと減らすべきであろう。

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「プリオン病及び遅発性ウイルス感染症」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

1. 発症率、有病率の把握について
1999年から臨床調査個人票の研究目的での使用が可能となり、本研究班でも疫学調査がおこなわれた。ちなみに患者はほとんどが個人票に載っていると推定されている。その結果、1999年4月から2008年9月までに全国で新規罹患として1129人（男性476、女性653）が認

められた。このうち77%が弧発性CJD、13%が家族性CJD、6%が硬膜移植歴を有するCJD、一人が変異型CJD、3%がGSS、3人がFFIであった。

2. 疾患の発症や進展に関わる因子の調査はほとんどなされていない。
3. 診断基準、重症度分類、治療ガイドラインなどの策定について：

海外とくに英国ではすでに2002年4月にプリオン病患者に対応するマニュアルが公開されている。我が国では2002年にクロイツフェルト・ヤコブ病診療マニュアルが2002年に、さらに厚労科研特別事業として「クロイツフェルト・ヤコブ病感染予防ガイドライン」が2003年に公開された。本研究班の仕事として、今回2008年に「プリオン病感染予防ガイドライン(2008年版)」が作成された。

D. 考察

研究について

プリオン病分科会、SSPE分科会、PML分科会を設けて、それぞれが研究をすすめている。これは良いことである。プリオン病分科会では(1)サーベイランス関連(2)プリオン病画像小委員会(画像検査の標準化)、(3)遺伝子検査、(4)剖検・病理検査、(5)髄液検査、(6)感染予防ガイドライン、(7)二次感染予防対策、(8)治療研究の分担としている。

SSPE 分科会では (1) 発症機構、(2) 診断法開発、(3) 予防治療法開発(リハビリなど)、(4) 診療福祉支援にわけて、研究がおこなわれている。

PML 分科会では (1) 発症機序の解明 (2) 診断法の開発 (3) 予防治療法の開発などとなっている。

これがそのまま進めばすばらしいが、いかんせん 38 の分担研究の多くは他の科研費を使用する基礎研究にあてられている。ここがリーダーシップの発揮す

るときであろう。

E. 結論

水澤班長のリーダーシップのもとに、各分科会が機能的に動いている。

今後ともこの方法で研究をおこなってほしい。

研究班名	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
研究代表者名	水澤 英洋
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)	2
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)	2
関連学会等との整合性 (2)	2
他の研究との重複 (2)	1
得点(分子)	15
総点(分母)	20
100 点満点中の点数	75.0

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)	1
研究代表者の指導性 (2)	2
研究成果 (8)	4
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	13
総点(分母)	18
100 点満点中の点数	72.2

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
—神経・筋疾患（運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究班）—

研究要旨

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究班」について、様々な角度から評価を行った。その結果、3年間の班研究の初年度として、7つの研究課題を設定し、目標を明確化し、研究計画を設定していた。平成19年度までの研究班から引き継ぐ質の高い基礎研究のほか、多施設共同による自然史研究などが確実に始まっていた。

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「運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究」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

I 研究の計画と取り組みについて

①疾患の定義および重要性

脊髄小脳変性症(SCD)、多系統萎縮症(MSA)、家族性痙性対麻痺(FSP)、副腎白質ジストロフィー(ALD)を対象とし、いずれも定義が確立された重要疾患である(2/2)。

②研究の目標、計画

平成20年度は3年間の研究の初年度であり、7つの研究課題を設定し、目標を明確化し、研究計画を設定している(2/2)。

③発症率、有病率の把握(疫学研究)

平成16年から臨床調査個人票による発症率・有病率の調査が行われているとのことであるが、報告書には成果の報告がない(1/2)。

④診断基準や重症度分類の策定

診断基準は、平成14-16年度の作成(難病の診断と治療指針に掲載)以来改訂されていない。重症度分類は、平成19年に報告されたSARA(scale for the assessment and rating of ataxia)の日本語訳を作製し、HPで公開したが、平成20年度の報告書には反映されていない(2/4)。

⑤治療ガイドラインの策定・改訂

治療ガイドラインの策定には至っていないが、今後の進行防止治療の臨床応用に向けて、治療効果判定のための研究が考慮されている。ALDについては、造血幹細胞移植に向けたガイドライン案が作成されている(1/2)。わが国への特殊性の配慮は特に行われていない(0/2)。

⑥難病情報センターなどへの公表

難病情報センターのHPに、診断基準、治療について一定の記載があり、特定疾患については認定基準も示されている。研究報告書は一般にも分かりやすいポンチ絵をいれる努力をしている(2/2)。

⑦関連学会等との整合性への努力

関連学会等との整合性に問題はない(アンケートより)(2/2)。

⑧他の研究助成との重複

他の研究助成との重複はない(2/2)。

II 研究内容と成果について

①研究計画の妥当性

研究プロジェクトを、①臨床治療研究(治療実施に必要な代理バイオマーカー開発)、②リハビリテーション研究(短期集中リハおよびロボットスーツ)、③基礎研究、④自然史研究、⑤JAMSAC・JASPAC(多系統萎縮症・家族性痙性対麻痺の多施設共同研究)、⑥責任遺伝子同定研究(SCD を中心とした未知遺伝子同定)、⑦ALD 治療研究(造血幹細胞移植)、に分け、その多くが臨床への貢献を視野に入れたものである(2/2)。

②研究計画の進捗状況

研究計画は順調に進捗している(2/2)。

③研究代表者の指導性

各プロジェクトチームへの研究割り振りが明確であり、指導性が保たれている(2/2)。

④研究の成果に関して

全体に根本的な治療に役立つ具体的な研究成果は出ていないが、SCD に対する短期集中リハビリテーション、ALD に対する造血幹細胞移植の効果分析などの成果が出ている(1/2)。福祉の面で進捗がみられないが、ロボットスーツの導入を検討しているようである(1/2)。病因・病態解明においては、全てのプロジェクトにおいて基礎研究を中心に目覚ましい成果が上がっている(4/4)。

⑤行政への貢献度

行政への貢献は現時点ではあまり期待できない(0/2)。

⑥研究の倫理性

倫理性は全体を通して遵守されている(2/2)。

III 研究発表

① 受理された成果発表

論文・発表数は十分である(2/2)。

②発表の質

論文・発表の質は十分である(2/2)。

③研究事業への適合性

事業への適合性に関しては、基礎研究に比重が多くあるが、実際の疾患治療に結びつく研究に関しても積極的に取り組まれている(2/2)。

④研究事業名の記載

本研究事業に基づくものであることの記載は約半数に行われている(1/2)。

⑤利益相反

明らかな利益相反はない(2/2)。

D. 考察

運動失調症に関する調査研究班において、とりあつかっている疾患はいずれも希少性、重症性、病因の不明性、社会的、医療経済的な問題点を包含することなど、難治性疾患として扱われるにふさわしい疾患であると考えられる。本年は3年間の班研究の初年度であり、7つの研究課題を設定し、目標を明確化し、研究計画を

設定した。平成 19 年度までの研究班におけるものを引き継いだ研究もあるが、多くの基礎研究が精力的に行われており、今後の発展と臨床への応用が期待される。一方で、患者福祉に直接役立つ様な研究も行われている。

また本研究班では、自然史研究グループの存在がユニークである。特に、Machado-Joseph 病と脊髄小脳変性症 6 型では多施設共同での自然史研究が行われており、患者数の少ない他の対象疾患においても同様の研究が行われることを期待する。疾患自体がまれであり、確固とした治療法が現在のところ確立されてい

ないため、特に治療ガイドラインを策定するのは困難であると考えられるが、今後症例を集めて新たな知見を報告していただきたい。

E. 結論

平成 20 年度の「運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究」班の研究と診断治療指針策定の現況を中心に記述的評価を行った。基礎研究では高度な研究が行われ、質の高い論文発表が見られた。また、自然史研究、患者福祉に直接つながるような研究も確実に行われていた。

研究班名	運動失調症の病態解明と治療法開発 に関する研究
研究代表者名	西澤 正豊
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)	1
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)	14
総点(分母)	20
100点満点中の点数	70.0

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)	6
行政への貢献度 (2)	0
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)	1
利益相反の有無 (2)	2
得点(分子)	9
総点(分母)	10
100点満点中の点	90.0

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
—神経・筋疾患 (神経変性疾患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、「神経変性疾患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、平成 20 年度は 3 年間の班研究の初年度であるが、平成 19 年までの研究班から引き続く研究を含め、治療法の開発に結びつきうる基礎研究を含む多くの優れた研究が行われており、質の高い論文を発表していた。重症度分類、治療ガイドラインの策定には大きな進展はなかったが、今後の発展が期待される。

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「神経変性疾患に関する調査研究」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

I 研究の計画と取り組みについて

①疾患の定義および重要性

運動ニューロン疾患関連の3疾患(筋萎縮性側索硬化症: ALS、球脊髄性筋萎縮症: SBMA、脊髄性進行性筋萎縮症: SPMA)、パーキンソン病関連の3疾患(パーキンソン病: PD、進行性核上性麻痺: PSP、大脳皮質基底核変性症: CBD)、ハンチントン病: HD、および脊髄空洞症: SMの8疾患を対象としており、いずれも定義が確立されている(2/2)。昨年度も指摘したが、脊髄空洞症を「神経変性疾患」に

含めることに違和感があり、また班としての研究もほとんど進んでいないことから、対象から除外する、本疾患を多く扱う可能性のある脳神経外科医や整形外科医を研究者に含めるなどの対応を検討する必要がある。

②研究の目標、計画

研究目標は、治療法の開発(対症療法の改善を含む)、担当疾患の調査研究、診断基準・機能評価方法の見直しと確立、と定められ、一定の計画が示されている(2/2)。

③発症率、有病率の把握(疫学研究)

発症率・有病率に関しては、ALSの臨床個人調査票の5年間の分析が行われた程度である。アンケート回答によると疫学班の支援による調査を準備中とのことである(1/2)。

④診断基準や重症度分類の策定

診断基準については、過去に策定されている(2003年度報告書に記載)。SPMAとSMの診断基準、SBMAとSPMAの重症度分類の策定を平成21年度に計画している(アンケート回答)(2/4)。

⑤治療ガイドラインの策定・改訂

治療ガイドラインは日本神経学会により2002年に策定されており、研究班は直接関与していない(0/2)。わが国への特殊性の配慮は特に行われていない(0/2)。

⑥難病情報センターなどへの公表

難病情報センターHPに行われうる治療

法とその根拠について記載され、特定疾患に関しては認定基準も明示されている(2/2)。

⑦関連学会等との整合性への努力

治療ガイドラインは学会主体で作成され、班員の一部が関与している(1/2)。

⑧他の研究助成との重複

他の研究助成との重複はない(2/2)。

II 研究内容と成果について

①研究計画の妥当性

研究対象となる疾患では、臨床にすぐに役立つ研究は困難であるが、臨床を視野に置いた研究が中心である(2/2)。

②研究計画の進捗状況

研究計画の進捗状況については、研究代表者が変わって初年度であるが、以前からの継続研究を含めて順調に進んでいる(2/2)。

③研究代表者の指導性

報告書からは全体の研究計画が十分に見えてこないが、ワークショップの開催、十分な内容の班会議を開催しており、指導性が発揮されていると考える(2/2)。

④研究の成果に関して

全体に根本的な治療に役立つ具体的な研究成果は出ていないが、PD に対する薬物治療、ALS の治療薬開発に向けた基礎研究など治療に結びつきうる研究が行われている(2/2)。ALS の高次脳機能、PD に伴う姿勢異常の研究などは福祉に貢献しうる(1/2)。病因・病態解明にお

いては、全てのプロジェクトにおいて基礎研究を中心に目覚ましい成果が上がっている(4/4)。

⑤行政への貢献度

行政への貢献は現時点ではあまり期待できない(0/2)。

⑥研究の倫理性

倫理性は全体を通して遵守されている(2/2)。

III 研究発表

① 受理された成果発表

論文・発表数は十分である(2/2)。

②発表の質

論文・発表の質は十分である(2/2)。

③研究事業への適合性

事業への適合性に関しては、基礎研究に比重が多くあるが、実際の疾患治療に結びつく研究に関しても積極的に取り組まれている(2/2)。

④研究事業名の記載

本研究事業に基づくものであることの記載は約半数に行われている(1/2)。

⑤利益相反

明らかな利益相反はない(2/2)。

D. 考察

神経変性疾患に関する調査研究班において、とりあつかっている疾患は希少性、重症性、病因の不明性、社会的、医療経済的な問題点を包含することなど、難治性疾患として取り扱われるにふさわしい疾

患であるが、一部の疾患を含めることには検討の余地があると考えた。平成 20 年度は 3 年間の班研究の初年度であるが、平成 19 年までの研究班から引き続く研究を含め、多くの優れた研究が行われており、質の高い論文を発表している。特に基礎研究については治療法の開発に結びつきうるものが含まれており、今後の発展が期待される。個人調査票を用いた疫学研究も積極的に行われている。

重症度分類、治療ガイドラインの策定には大きな進展はなかったが、一部の疾患

で重症度分類の策定が計画されており、今後の発展が期待される。

E. 結論

平成 20 年度の「神経変性疾患に関する調査研究」班の研究と診断治療指針策定の現況を中心に記述的評価を行った。高度な研究が行われ、質の高い論文発表が見られた。治療ガイドラインの策定(改訂)については今後のさらなる検討が必要であると考えた。