

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2009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

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り、コンセンサステートメントとして平成22年度に公開予定となっている。これは、厚生科学研究上、きわめて有用であると評価される。また、特殊病型に関しては、本年度から疫学調査を開始し、神経型342例、血管型176例、腸管型733例を集め、調査上は腸管型がもっとも多かった。また、腸管型に対するインフリキシマブの使用実態について解析を進め、120余症例で使用されていることが判明した。現在、その有効性と安全性を検証中である。病因・病態解析研究に関しては、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、SNPによるGWASで免疫異常に関わる2遺伝子を疾患感受性遺伝子として同定したほか、従来のマイクロサテライト法により浮上した *TRIM*, *ROBO1* などの候補遺伝子についても解析を進めている。環境要因との関連では、口腔内最近の中でも本症との関連性が示唆されている *Staphylococcus Sanguinis* の菌体成分に対する本症患者の反応性を検討した。このほか、自己炎症症候群としての側面からの解析や Th17 細胞の解析も行われている。さらに、当研究班のホームページを通じて、一般及び患者に対して情報提供を行い、患者からの質問・相談にも対応している。

#### D. 考察

本研究計画の目標は明確であり、本研究では、MINDs 法を用いてベーチェット病 (BD) 診療ガイドラインをブドウ膜炎、腸管 BD・神経 BD・血管 BD などの特殊型において作成中であり、すでにかなり完成度の高い試案が作成されている点は高く評価される。研究計画はおおむね妥当であり、進捗状況も良好である。診療ガイドラインの作成を研究分担者と一致協力してやっており、特殊型も含めてすでに試案が作成されている。また疫学調査を行うことで、特殊型 BD の頻度、臨床的特徴などについても地道に解析を行っている。研究領域が、内科、眼科、消化器内科、皮膚科など広範にわたるが、相互の関連性を取るべく努力をしている点は評価される。疾患感受性遺伝子解析では GWAS によって免疫異常に関与する2遺伝子が同定されているが、その寄与貢献度などについては

まだ不明である。環境要因、免疫異常の解析も行われているが、疾患特異性などに関する解析は必ずしも十分とは言えない。また、ホームページを作成して患者からの質問・相談に対応している点は高く評価される。原著論文数とその impact factor については必ずしも十分とは言いきれず、今後の発展が期待される。

#### E. 結論

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り、厚生科学研究上、きわめて有用であると評価される。また、ホームページを作成して患者からの質問・相談に対応している点は高く評価される。

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)	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)	2
研究成果 (8)	6
行政への貢献度 (2)	2
倫理性 (2)	2
得点(分子)	16
総点(分母)	18
100点満点中の点数	88.9

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」の研究成果について、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、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」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2009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(14/20)

#### 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

問題なく明確である(2)

#### 3. 疫学研究発症率・有病率

有病率はアンケート調査票などで一部(FGF23 関連低 P 血症、甲状腺クリーゼ)把握、発症率は不明(1)

#### 4. 診断基準・重症度分類

甲状腺クリーゼ診断指針、FGF23 関連低 P 血症性疾患診断指針を策定している。粘液水腫性昏睡の診断基準

の策定が進捗している。重症度分類は策定されていない(2)。

#### 5. 治療ガイドライン

副甲状腺機能低下症治療ガイドラインの改訂や甲状腺クリーゼ、悪性眼球突出症の治療ガイドラインを作成中である(2)。我が国の特殊性への配慮はない(0)。

#### 6. 難病情報センターへの公表

診断基準の公表に関して診断基準の公表が不十分であり対応がのぞまれる(1)。

#### 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(12/18)

#### 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、治療ガイドライン作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

治療に役立つか FGF23 関連低 P 血症に関する臨床研究、ビタミン D 不足の基準値の設定など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今後の進展が期待される(2)。患者の福祉に役立つか 現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はない(0)。病因・病態の解明 FGF23 フラグメントの意義について研究が進捗しているが解明には至っていない。ビタミン D 受容体を介する転写制御機構、TSH レセプター異常症モデルマウスの基礎的検討が行なわれているが、今後臨床的意義の解明が期待される(2)。

#### 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(1)。

#### 6. 研究の倫理性

研究代表者報告書に倫理面への配慮の記載がない(1)。

### 項目3 研究発表等(6/10)

#### 1. 研究発表の公表

よくなされている(2)。

#### 2. 発表の質

レベルの高い業績は基礎研究が中心で、中には直接関係ないものがある(1)。

#### 3. 研究事業目的と合致しているか？

業績の中に研究事業目的と関係ない

ものが一部含まれる(1)。

#### 4. Acknowledge

研究事業名の記載のない業績が基礎研究に多く、全体的には記載率が低下している(0)。

#### 5. 利益相反

なし(2)。

### D. 考察

副甲状腺機能低下症治療ガイドラインの改訂や甲状腺クリーゼ、悪性眼球突出症の治療ガイドラインを作成中であることは評価できる。昨年も指摘したが、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、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、効率的に進捗研究成果があがったと評価される。情報公表の充実、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
<b>I. 研究の計画と取り組み</b>	
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)	1
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

<b>II. 研究内容と成果について</b>	
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)	4
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	1
得点(分子)	12
総点(分母)	18
100点満点中の点数	66.7

<b>III. 研究発表等について</b>	
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)	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 —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」の研究成果について、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2009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(18/20)

#### 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  
定義: 問題なし、重要性あり(2)。

#### 2. 目標・ロードマップ

問題なく明確である(2)。

#### 3. 疫学研究発症率・有病率

有病率は間脳下垂体疾患データベースの構築・登録により基本集計が開始された、発症率は不明(1)。

#### 4. 診断基準・重症度分類(4)

診断基準(下垂体腫瘍以外)は策定されている。Cushing病/Subclinical Cushing病診断基準の改訂を行なった。

重症度分類(下垂体腫瘍以外)は策定されている。

#### 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(2)。我が国独自の取り組みがなされている(2)。

#### 6. 難病情報センターへの公表

診断基準、治療ガイドの公表あり。ゴナドトロピン分泌異常症に関しては平成14年から患者情報が更新されておらず情報が古くなっている(1)。

#### 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(11/18)

#### 1. 研究計画の妥当性

基礎研究だけではなく臨床研究もな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・診断基準の改訂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。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

治療に役立つか 基礎研究はすぐさま臨床応用に直結しそうな成果はないが将来的な発展が期待できる。臨床

研究も診断に関するものが主である

(1)。患者の福祉に役立つか 現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はない。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(1)。病因・病態の解明 家族性尿崩症モデルマウス・クッシング病モデルマウスの解析、リンパ球性漏斗下垂体後葉炎の診断マーカー確立をめざしたプロテオーム解析など病因・病態の解明に役立つ基礎研究が進捗している。一方、IgG4 関連漏斗下垂体病変の研究に関しては自施設の5例の症例報告を主としており他施設に働きかけての全国レベルでの症例収集が行なわれていない点、他の IgG4 関連疾患を扱う研究班との連携がとれていない点など病態解明に今後の課題が多い(2)。

#### 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(1)。

#### 6. 研究の倫理性

研究代表者報告書に倫理面への配慮の記載がない(1)。

### 項目3 研究発表等(6/10)

#### 1. 研究発表の公表

論文発表、学会報告ともよくなされている(2)。

#### 2. 発表の質

英文誌への掲載は多いが、今後質の面でますますの向上が期待される

(1)。

3. 研究事業目的と合致しているか？合致していないものも散見される(1)。

#### 4. Acknowledge

研究事業名の記載のない業績が多い(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・登録が開始され基本集計も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良好である。しかし、一部に情報公開が更新されていない点、自施設の少数の症例報告を中心としたプレリミナリーな報告書が存在する点、本研究事業と関係の乏しい業績が散見される点、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)	1
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)	1
研究成果 (8)	4
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	1
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)	1
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)	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  
—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」の研究成果について、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2009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(PA)、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症定義：問題なし、重要性あり(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

発症率・有病率：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(副腎ホルモン産生異常症の全国的疫学調査)。発症率は不明(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(2)。PA ガイドラインが日本人のデータを元に作成された (2)。

### 6. 難病情報センターへの公表

診断基準、治療ガイドの公表あり (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 PA 診断治療ガイドラインが長年の臨床データ蓄積により策定された (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。新たな独自のガイドラインの策定など研究代表者の指導性が発揮されている (2)。

### 4. 研究成果

治療に役立つか 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 (2)。

患者の福祉に役立つか 現時点では患者の福祉を改善する著しい成果はない(0)。病因・病態の解明 副腎の発生・分化、グルココルチコイドシグナル

の詳細に関して病因・病態の解明に役立つ基礎研究に成果があがっている(4)。

#### 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(1)。

#### 6.研究の倫理性

研究代表者報告書に倫理面への配慮の記載がない(1)。

### 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

英文誌への掲載も多く、特に基礎研究で質の高い業績がみられる(2)。

#### 3.研究事業目的と合致しているか？

合致している(2)。

#### 4.Acknowledge

研究事業名の記載のない業績が多い(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。PA 診断治療ガイドラインが長年の臨床データ蓄積により策定された点に関しては多いに評価できる。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。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)	2
研究成果 (8)	6
行政への貢献度 (2)	1
倫理性 (2)	1
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」の研究成果について、様々な角度から評価を行った。従来からの患者家族向け DVD 作成だけではなく、食事量の心理的影響などの新たな評価法を取り入れた臨床研究、あるいはグレリン以外の神経伝達物質にも焦点を当てた病態解析などが開始されている。本研究事業が発信元になるような translational research への発展が望まれる。

**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「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2009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、D. 考察および E. 結論

### 1. 研究の計画と取り組みについて

- 発症率や有病率の調査がなされていない。本研究事業の目的からも、当該疾患の疫学研究にも焦点を当てる必要が有ろう。
- 上記に関連して、本研究班では地域の人口比に合わせた人数割りを行ったうえで高校生を対象とした心理テスト等を計画しているという。し

かしこの計画は一般人口を対象としており、この健常者の心理テストが中枢性摂食異常症発症のメカニズムに対してどのように関係するのか、明確にすべきである。

- 従来の本研究班では特定の神経伝達物質やホルモン(グレリンなど)を発見した班員が存在し、このホルモンに関するトランスレーショナルリサーチ、臨床応用が特徴的であった。また家族への協力が得られやすくするための教育用DVDの作製もユニークであった。平成21年度も基礎と臨床研究に焦点を当てた研究となっていて基本的な方針には変化はない。しかし現在の班ではこのアプローチは薄れている。この班の特色を考えると、一般人口における心理テストや症状をベースとした調査など、本研究班としては中途半端な結果に終わりがねないと思われる。個別の研究の単なる集合ではない、大きな方向性を見極める必要が有る。
- 他の研究助成との重複がこれまでも問題となって来たところである。本年度も同様の傾向が窺われる。
- 重症度分類、治療ガイドラインは2007年に本研究班が作成している。しかし診断基準は20年前の1990年に作成されたままである。本研究班として今後は、関連物質の変

異等に基づいた基準作りなど、新しい観点からこれを行うことも可能だと思われる。

- 厚労省「精神・神経疾患研究」と課題が重複し、班員も重複している。

## 2. 研究内容と成果について

- 研究代表者が交代して2年目のこともあり、いまだ研究班全体の方向性が定まっていない感がある。
- 生理活性物質から病態や治療法へ迫る方向性がなされるならば、他の研究にはない非常にユニークな研究が展開されるポテンシャルを持っていると考えられる。
- 今後は従来以上に幅の広い病態・病因に着目し、本研究事業が発信する独自の translational research へ

進展に繋げることが望まれる。倫理性を担保しつつ新規の治療法にチャレンジするなどを示してほしい。

## 3. 研究発表等に関する評価

- 本研究事業以外の研究助成によるものが目立つ。本研究班としての独自の研究計画が未だ弱いことを示している。
- 研究の質は高いレベルにある。
- これまでの発見、発明が本研究班でなされたものであるとすれば、利益相反について明確にすべきであろう。

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)	1
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)	1
他の研究との重複 (2)	0
得点(分子)	7
総点(分母)	18
100点満点中の点数	38.9

II. 研究内容と成果について	
研究計画の妥当性 (2)	1
進捗状況 (2)	0
研究代表者の指導性 (2)	0
研究成果 (8)	3
行政への貢献度 (2)	0
倫理性 (2)	1
得点(分子)	5
総点(分母)	18
100点満点中の点数	27.8

III. 研究発表等について	
論文・発表数 (2)	1
論文・発表の質 (2)	2
事業への適合性 (2)	0
事業名の記載 (2)	1
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