と考えるが、報告書の内容から研究における倫理委員会の承認や被験者の同意が確認できないものがあった(1／2)。

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)。

② 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、実際の疾患治療や症状進行防止に結びつく可能性のある研究に関しても積極的に取り組まれている。報告書に記載されている成果もほとんどが本研究に関連するものである(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 39%(アンケート回答による)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。昨年度研究があまり進んでいなかったSMの研究も本年度は進んだ。平成 21 年度は原発性側索硬化症と有棘赤血球舞踏病が新たに研究対象に加わり、後者は診断基準が作成された。今後の研究の進展が期待される。平成 21 年度は 3 年間の班研究の 2 年目であり、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。

E. 結論

平成21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。

研究班名	神経変性疾患に関する調査研究
研究代表者名	中野　今治
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)	4
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)	1
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)	7
行政への貢献度　(2)	1
倫理性　(2)	1
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)	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 (ライソゾーム病(ファブリ病含む)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、「ライソゾーム病(ファブリ病含む)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。本研究班では年度ごとに「健康関連 QOL」の調査を行って来たが、今年度は特定の疾患に関しては行われていない。原疾患の臓器障害が健康度・QOLともに低下させている実態が明らかになり、新たな患者支援の提案にもつながる貴重なデータであると考えられた。病態解析を目的とした研究および治療法の開発研究は質が高く、難治性疾患への新規治療法の開発に繋がる可能性がある。希少性のために疫学研究が課題としてあがっていないが、疫学研究も精度の高いものを地道に行うべきと考えられた。

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「ライソゾーム病(ファブリ病含む)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

本研究班は 2009 年度で3年目となる。平成17年度ポンペ病、平成18年度ゴーシェ病、平成19年度ファブリ病、平成21年度ムコ多糖症と、これまで毎年度ごとに健康関連 QOL の調査を行って来た。また自然歴も記述されている。今年度はこれを解析する形であった。原疾患の臓器障害が健康度・QOL ともに低下させているといった一般的な結論だけだが、他の研究事業では得られない難治性疾患患者の現状が認識されている。問題点、焦点をより絞った検討を行うならば、これは今後も施行する価値があると考えられた。一方、病態の解析では多くの研究資源を投入しているが、他の研究資金とのボーダーが明確ではなく、是正すべきと考えられた。治療法の開発では遺伝子治療を始め瀬先進的な治療法にチャレンジする研究がなされており、このような治療への取り組みはまさに難治性の疾患への挑戦は本研究事業として重要であると考えられた。

研究班名	ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究
研究代表者名	衛藤 義勝
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)	1
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)	0
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)	0
得点(分子)	7
総点(分母)	20
100 点満点中の点数	35.0

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)	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)	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)	0
事業名の記載 (2)	1
利益相反の有無 (2)	1
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
—神経・筋疾患（免疫性神経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、「免疫性神経疾患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、本事業の目的に合致する重要な研究領域であるが、対象とする病態が非常に広範囲に亘っており、取り組みは各研究者の個別研究が中心となっている。各病態について病態・病因の解明に関わるものを中心に有用な成果が上がっており、研究成果の公表も十分に行われている。本事業の特性からは、今後患者福祉・行政に資する成果も望まれる。発表論文への本事業への Acknowledgement の記載率の向上への留意を要する。

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「免疫性神経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 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 及び D. 考察

Ⅰ. 研究計画と取り組み

1. 疾患の定義と重要性

本研究班は多発性硬化症(MS)、重症筋無力症(MG)、HTLV-1関連脊髄症(HAM)、Guillain-Barré 症候群(GBS)、Fisher 症候群(FS)、慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー(CIDP)、多巣性運動ニューロパチー(MMN)、Crow-Fukase 症候群の8疾患(群)および傍腫瘍性神経症候群などの関連のある免疫性神経・筋疾患を対象としているが、それらの疾患の定義は明確である。また神経系難病として重要な疾患である。

2. 研究目標と計画

本研究班は対象とする病態を多数含んでおり、各疾患についての臨床実態の把握、病因・病態の解明、診断・治療ガイドラインの作成・改訂、新規治療法の開発を目標としておりそれ自体は明確であるが、カバーする病態の広範さからは 3 年間の期間においてそれらを十分に達成するのは現実的には難しいと考えられる。各研究は個々の分担研究者個別研究によって行われており、目標達成に向けての病態毎の組織的計画性は明確には読み取れない。

3. 発症率・有病率の把握

小児の MS/ADEM、GBS/FS についての調査が行われている。GBS/FS については協力施設を設定し全例登録を行っている。今後他の疾患についても定期的調査活動が望まれる。

4. 診断基準や重症度分類の策定

MS、MG、CIDP の厚生労働省特定疾患の診断基準(認定基準)、Crow-Fukase 症候群のコクランレビューチームによる診断基準(2008 年)がある。

5. 治療ガイドラインの策定・改訂

MS 治療ガイドラインの改訂が行われている(2010 年)。高齢発症 MG の治療ガイドラインが策定された(2010 年)。小児 MG 治療指針に向けての検討が行われている。MG、GBS、CIDP についても既に発表されているガイドラインの改定が計画されてい

る。これらの改訂・策定は日本神経学会、日本神経免疫学会、日本神経治療学会により行われているが、本研究班も関与している。わが国の特殊性への配慮については判断できる記載がない。

6. 難病センターなどへの公表

公表が行われている。最近の情報更新は次の通りである:多発性硬化症(平成20年4月30日)、重症筋無力症(平成22年3月4日)、HTLV-1関連脊髄症(平成21年4月1日)、Guillain-Barré 症候群(平成22年2月3日)、Fisher 症候群(平成22年2月3日)、慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー(平成22年2月2日)、多巣性運動ニューロパチー(平成21年2月26日)、Crow-Fukase 症候群(平成22年2月15日)。また独自のホームページを有しており、そこを通じての情報発信も行われている。

7. 関連学会との整合性への努力

本研究班構成員は日本神経学会、日本神経免疫学会、日本神経治療学会などの関連学会のこの領域における主要メンバーにより組織されている。

8. 他の研究助成との重複

報告書には炎症性筋疾患についての研究報告も収載されているが、これに関しては自己免疫性疾患の多発筋炎/皮膚筋炎と一部重複有り。

Ⅱ. 研究内容・成果

1. 研究の妥当性

個々の研究内容は本研究班の目的に合致するものである。

2. 研究計画の進捗状況

各疾患に対して多角的な検討が行われ、多くの成果が発表されている。

3. 研究代表者の指導性

本研究班は対象とする病態を多数含んでおり、各病態について個々の分担研究者の個別研究基づいて進行している。

4. 研究成果

① 治療への有用性:各疾患に関して診断・治療に有益な研究成果が報告されている。

② 患者の福祉への有用性:本研究班の活動は疫学調査による実態把握と、医学・生物学的観点からの基礎・臨床研究が中心であり、患者の社会福祉に資する観点からの取り組みは行われていない。

③ 病因・病態の解明への有用性:各疾患に関して病因・病態の解明に役立つ研究成果が報告されている。

5. 行政への貢献度

現時点では行政に反映できる成果は報告されていない。

6. 研究の倫理性

倫理面への配慮に関する記載は研究代表者による総括研究報告中には無いが、各分担研究報告の中には概ね記載されている。

Ⅲ. 研究発表等

1. 研究発表の公表

非常に多数の論文が公表されている。

2. 発表の質

Impact factor の高い英文誌への掲載もなされており良好である。

3. 本事業の目的への適合性：研究成果の刊行一覧に記載されている英文の 136 論文中、2008 年以前に出版されたものが 4 論文ある。またその論題からは本研究班の研究趣旨との関連が疑問に思われるものは比較的少ない方である(10%程度)。しかしこれらについても報告書の作成においては更なる改善が望ましい。

4. Acknowledgement

Acknowledgement の記載は 250 論文中 75 論文(30%)であり向上が必要である。

5. 利益相反：明らかな利益相反なし。

E. 結論

本事業の目的に合致する重要な研究領域であるが、対象とする病態が非常に広範囲に亘っており、取り組みは各研究者の個別研究が中心となっている。各病態について病態・病因の解明に関わるものを中心に有用な成果が上がっており、研究成果の公表も十分に行われている。本事業の特性からは、今後患者福祉・行政に資する成果も望まれる。発表論文への本事業への Acknowledgement の記載率の向上への留意を要する。

研究班名	免疫性神経疾患に関する調査研究
研究代表者名	楠 進
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)	1
発症率・有病率の把握 (2)	2
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)	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)	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)	1
研究成果 (8)	6
行政への貢献度 (2)	0
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

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（正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究班）—

研究要旨

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究班」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、本事業の目的に合致している。研究2年目の年度として、発症率・有病率の把握、治療ガイドラインの改訂などは、進行中の状況ではあるが、全体としては進捗状況は順調である。病因・病態の解明に有用な成果が報告されているが、患者の福祉・行政にも貢献するような成果も期待したい。研究成果の公表は十分に行われているが、研究報告書の刊行一覧への収載論文の適切化と、発表論文への本事業への Acknowledgement の記載率の向上の点について、今後の留意を要する。

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「正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究」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 及び D. 考察

Ⅰ. 研究計画と取り組み

1. 疾患の定義と重要性

正常圧水頭症の定義は明確であり、高齢化社会を迎えた今日において治療可能な認知症として重要である。特に近年社会的な注目も集まっている。

2. 研究目標と計画

目標は明確であり、それに向けての組織化された計画がなされている。

3. 発症率・有病率の把握

昨年度の調査でiNPH予備軍と考えられるAVIM (Asymptomatic Ventriculemegaly with features of iNPH on MRI)の頻度を明らかにしたが、さらに AVIM 群における前頭葉機能、AVIM 群からの iNPH への移行の前向きの検討が行われている。しかし iNPH 発症率・有病率の調査は年度末に開始されたところである。

4. 診断基準や重症度分類の策定

2004 年に日本正常圧水頭症研究会が策定した本邦における診断基準・重症度分類について、日本正常圧水頭症研究会と本研究班共同での改訂を平成 22 年度に予定している。

5. 治療ガイドラインの策定・改訂

2004 年に日本正常圧水頭症研究会が策定した本邦における治療ガイドラインについて、日本正常圧水頭症研究会と本研究班共同での改訂を平成 22 年度に予定している。わが国の特殊性への配慮については判断できる記載がない。

6. 難病センターなどへの公表

公表されている。情報更新も 2010 年 2 月 15 日に行われている。

7. 関連学会との整合性への努力

関連学会、特に日本正常圧水頭症研究会とは緊密な連携がなされている。

8. 他の研究助成との重複

重複なし。

Ⅱ. 研究内容·成果

1. 研究の妥当性

目的に照らして研究内容は妥当である。

2. 研究計画の進捗状況

病因・病態・治療の各分野の研究課題について成果が報告されているが、一部は少数例での検討などの予備的な段階のものも含まれている。平成 20 年度に適切な外科治療法検討のための前向き調査研究が開始され、また次年度よりの AVIM 登録・追跡調査のための準備が完了している。全体としては2年目の進捗状況としては順調である。

3. 研究代表者の指導性

研究全体がよく計画・統括されている。

4. 研究成果

① 治療への有用性：新たな画像診断法や診断マーカーの可能性についての研究報告がされ、またシャント術の前向き観察研究が開始されたが、現時点では従来の診断・治療法を上回る具体的な方法の提案には至っていない。

② 患者の福祉への有用性：NPH 患者の地域連携パスは現在試行の段階である。

③ 病因・病態の解明への有用性：本病態の中心である脳脊髄液循環動態の観察のための新たな MRI 撮像法が報告された。髄液中の新たな生化学マーカーが報告された。

5. 行政への貢献度

現時点では行政に反映できる具体的な成果は上がっていない。

6. 研究の倫理性

倫理面への配慮に関する記載は研究代表者による総括研究報告中に無く、各分担研究報告の中にも記載が無いものが目立つ。

Ⅲ. 研究発表等

1. 研究発表の公表

多数の論文が公表されている。

2. 発表の質

Impact factor の高い英文誌への掲載もなされており良好である。

3. 本事業の目的への適合性

報告書中の研究成果の刊行一覧には出版年が2007年・2008年のものが含まれている。また雑誌掲載の 59 論文中その論題からは本研究班の研究趣旨との関連が疑問に思われるものが 40%程度あり、これらは報告書の作成において改善すべき点である。

4. Acknowledgement

Acknowledgement の記載は 65 論文中 5 論文(8%)と低く向上が必要である。

5. 利益相反：明らかな利益相反なし。

E. 結論

本事業の目的に合致している。研究2年目の年度として、発症率・有病率の把握、治療ガイドラインの改訂などは、進行中の状況ではあるが、全体としては進捗状況は順調である。病因・病態の解明に有用な成果が報告されているが、患者の福祉・行政にも貢献するような成果も期待したい。研究成果の公表は十分に行われているが、研究報告書の刊行一覧への収載論

文の適切化と、発表論文への本事業へのAcknowledgementの記載率の向上の点について、今後の留意を要する。

研究班名	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究
研究代表者名	新井　一
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）	0
得点（分子）	12
総点(分母)	18
100 点満点中の点数	66.7

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
—神経・筋疾患 (ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究班)—

研究要旨

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究班」の研究成果について、様々な角度から評価を行った。主に成因と治療に関する調査研究となっていた。成因に関しては疾患感受性遺伝子の positional cloning に成功している。適切な遺伝子解析法を用いることで、質が高く効率の良い遺伝子探索研究を行っている。日本人に多い疾患でもあり、遺伝を始めとした疫学調査も期待されるところである。

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「ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究」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

- 成因と治療を中心とした研究班になっている。
- 疫学調査は考慮されていない。無症候性の患者が居るためとの理由も述べられているが、そうであればこそスクリーニング法の開発やハイリスクな患者の正確な罹患数は重要ではないか。診断基準の改訂とともに見直すべき時期だろう。
- アジア人、特に日本人と韓国人に多いという。このような民族ごとの疾患感受性の相違と疾患関連遺伝子に基づいた世界をリードする遺伝疫学的研究が可能である。
- 「診断基準」は当班が関与して制定したとしているが 1995 年の15年前である。MRI などの画像診断の進歩に遅れを取っていないかどうか、検証が必要である。先進的な技術に応じた診断基準の必要性も検討すべきではないか。
- 「重症度分類」も現在あるものは何と44年前の制定であるが、新規の策定の計画は示されていない。新しい診断技術との対応などを盛り込んでの臨床面での詳細な研究を進める必要があると思われる。

2. 研究内容と成果について

- 疾患感受性遺伝子の positional cloning に成功している。対象疾患の患者数等の特徴を捉え、GWAS を用いず適切な複数罹患家族における連鎖解析法を用いることで、非常に質が高く効率の良い遺伝子探索研究を行っている。データを見ると家系内で浸透率が高いと考えられるので、この遺伝子が重要な役割をしている「major gene effect」の可能性がある。発症機序研究の上でも遺伝子診断の上でも今後の展開も期待される。
- 「治療ガイドライン」は2009年に当班で策定された。これまでなされていなかった「治療へのアプローチ」がなされたことは評価される。

- 治療法に関する検討、診断技術に関する検討もなされている。これらをもう少し班全体の研究方針として指導性を発揮するとさらに発展性が期待できる。
- 行政を通した患者福祉面はもう少し考慮する必要がある。支援センターへの情報も少なすぎる。

3. 研究発表等に関する評価

- 論文の質は高いが、やはり本研究事業で計画された研究成果かどうかが問題である。本研究事業に対するAcknowledgement も少ない。

研究班名	ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究
研究代表者名	橋本 信夫
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)	3
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)	1
得点(分子)	16
総点(分母)	20
100 点満点中の点数	80.0

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)	7
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)	1
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)	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
—視覚系疾患（網膜脈絡膜・視神経委縮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、「網膜脈絡膜・視神経委縮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。本研究班は、加齢黄斑変性、網膜色素変性症など網膜脈絡膜委縮をきたす疾患群と視神経委縮をきたす疾患群を対象とした、難治性・進行性で視力予後不良な疾患についての研究班であり、その存在価値は大きい。疫学的研究や診断・治療ガイドラインの作成に費やす労力は低く、班員の個別研究による病因病態の解明が中心であり、これらの研究レベルは高いものの、研究班全体でどのような研究に取り組もうとしているか、はっきりとしない。

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「網膜脈絡膜・視神経委縮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