

- (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. 研究結果と D. 考察

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萎縮をきたす疾患群と視神経萎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。病因病態の解明が中心であり、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、班員による個別研究が中心であり、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。発病率や有病率につい

て、最近調査はされておらず、今後の予定もなく、診断基準については、2005-2007 年度に加齢黄斑変性についてされたが、2008-2010 年度にどのような取り組みがされるか明確でない。治療ガイドラインとしては、個別の治療法について他の組織によって作成されているが、疾患に対する治療ガイドラインはなく、研究班として作成の予定は明確でない。

また、報告書に記載されているのは、個別研究内容と成果のみで、班全体で取り組んでいる研究の記載はない。平成 20 年度の報告書には、遺伝子検査集約施設とシステム構築を目指す記載されているが、平成 21 年度には記載がなく、進捗状況が不明である。現在は、網膜色素変性の申請時にはフロオレセイン蛍光眼底造影が必須であるが、アレルギーでできないような方への代替策の検索、あるいは視覚障害認定基準の問題点を解決しようとする研究など、行政へ貢献する取り組みを行なっている。現在の治療法の改善に向けた取り組みのみならず、対象疾患の病態解明に向け遺伝子解析などを含めた基礎研究、治療法の開発に向けた iPS 細胞などを含めた基礎研究など、個別の研究は多彩で順調に進捗している。

英文論文は、臨床、基礎ともに多い。緑内障など、関係のない業績が時々見られる。論文への本研究費の謝辞が非常に少ない。

E. 結論

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。なお、論文への本研究費の謝辞が非常に少ないので、注意していただきたい。

| | |
|--------------------|--------------------------|
| 研究班名 | 網膜脈絡膜・視神経委縮症 に関する調査研究 |
| 研究代表者名 | 小椋 祐一郎 |
| 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) | 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) | 1 |
| 他の研究との重複 (2) | 2 |
| 得点(分子) | 11 |
| 総点(分母) | 20 |
| 100点満点中の点数 | 55.0 |

| | |
|-----------------|------|
| 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) | 0 |
| 研究成果 (8) | 8 |
| 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) | 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 —聴覚・平衡機能系疾患（前庭機能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、「前庭機能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。本研究班は、「メニエール病」「遅発性内リンパ水腫」の2疾患を対象としている。原因不明で、根本的な治療法がないことから、難治性疾患の研究対象としては妥当である。平成 20 年度に行われたメニエール病診断基準の改訂を基礎に、診療ガイドラインの作成が行われた。ただ、新たなメニエール病診断基準は平成 20 年度の報告書には記載されているが、難病センターの HP では 1974 年作成の診断基準が記載されているのみであり、成果の速やかな普及が望まれる。メニエール病症例を班員施設で調査しその臨床的な特徴（高齢化、女性に多いなど）を明らかにするなど、臨床・基礎研究で班員がチームを組んで取り組もうとしている。また、個別の研究でも疾患の病態や治療法に関する研究である。ただ、個別の研究の中に、突発性難聴に関するものもあり、急性高度難聴に関する研究班との関連を明確にする必要がある。

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「前庭機能異常に関する

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. 研究結果と D. 考察

本研究班は、本研究班は、「メニエール病」「遅発性内リンパ水腫」の2疾患を対象としている。原因不明で、根本的な治療法がないことから、難治性疾患の研究対象としては妥当である。平成20年度に行われたメニエール病診断基準の改訂を基

礎に、診療ガイドラインの作成が行われ、平成22年度に公表を予定している。ただ、新たなメニエール病診断基準は平成20年度の報告書には記載されているが、難病センターのHPでは1974年作成の診断基準が記載されているのみであり、成果の速やかな普及が望まれる。疫学調査ではメニエール病については、特定地区調査であるが有病率が45-52/10万人と推定。また、確実例を班員施設で調査しその臨床的な特徴(高齢化、女性に多いなど)を明らかにするなど、全体研究に取り組んでいる。メニエール病モデル動物の作成、内耳障害の基礎的研究、内耳疾患の遺伝子バンク構築、遅発性内リンパ水腫の画像診断などを課題として、班員がチームを組んで研究に取り組もうとしている。また、個別の研究でも疾患の病態や治療法に関する研究である。ただ、個別の研究の中に、突発性難聴に関するものもあり、急性高度難聴に関する研究班との関連を明確にする必要がある。診療ガイドラインは従来なかったもので、平成22年度に公表することを目指している。

遺伝子バンクの構築に関しては、実動体制ができあがり、試料収集作業が開始されたばかりである。個別研究でも、画像診断法や治療法の開発など、疾患の診断や治療に直接関連する研究が多く報告されている。それに加えて、将来の診療に繋がるような細胞の分化に関する研究、疾患遺伝子に関する研究なども行われて

いる。福祉の視点で行っている研究は少ない。一例報告を報告書に記載するのは適切ではない。

英文論文は、臨床、基礎研究ともに十分ある。本研究班の研究とまったく関係のない業績が時々見られる。論文への本研究費の謝辞が少ない。

E. 結論

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「前庭機能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。本研究班は、「メニエール病」「遅発性内リンパ水腫」の2疾患を対象としている。原因不明で、根本的な治療法がないことから、難治性疾患の研究対象としては妥当である。平成 20 年度に行われたメニエール病診断基準の改訂を基礎

に、診療ガイドラインの作成が行われた。ただ、新たなメニエール病診断基準は平成 20 年度の報告書には記載されているが、難病センターの HP では 1974 年作成の診断基準が記載されているのみであり、成果の速やかな普及が望まれる。メニエール病症例を班員施設で調査しその臨床的な特徴(高齢化、女性に多いなど)を明らかにするなど、臨床・基礎研究で班員がチームを組んで取り組もうとしている。また、個別の研究でも疾患の病態や治療法に関する研究である。ただ、個別の研究の中に、突発性難聴に関するものもあり、急性高度難聴に関する研究班との関連を明確にする必要がある。なお、論文への本研究費の謝辞が少ないので、注意していただきたい。

| | |
|--------------------|----------------|
| 研究班名 | 前庭機能異常に関する調査研究 |
| 研究代表者名 | 渡辺 行雄 |
| 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) | 4 |
| 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) | 0 |
| 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) | 1 |
| 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) | 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) | 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
—聴覚・平衡機能系疾患（急性高度難聴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、「急性高度難聴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、急性高度感音難聴（突発性難聴、外リンパ瘻、ムンプス難聴、急性音響性感音難聴）と進行性または慢性高度感音難聴（遺伝性難聴、突発性進行性感音難聴、加齢性感音難聴、騒音性感音難聴）を対象とした研究班である。重篤なコミュニケーション障害を来すが、克服できれば通常の社会生活への復帰が可能であり、本研究の意義は大きい。突発性難聴の疫学調査・診断基準の見直し作業など、臨床研究を全体で取り組もうとしている。また、個別の研究で画像診断や新たな治療法の検討、病態解明などを行い、多施設横断的研究と個別の臨床研究と連携しようとしている。ただ、個別の研究の中に、メニエール病に関するものもあり、前庭機能異常に関する研究班との関連を明確にする必要がある。

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「急性高度難聴に関する

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. 研究結果と D. 考察

本研究班は、急性高度感音難聴(突発性難聴、外リンパ瘻、ムンプス難聴、急性音響性感音難聴)と進行性または慢性高度感音難聴(遺伝性難聴、突発性進行性感音難聴、加齢性感音難聴、騒音性感音難聴)を対象とした研究班であり、重篤な

コミュニケーション障害を来すが、克服できれば通常の社会生活への復帰が可能であり、班研究の意義は大きい。突発性難聴の疫学調査は、約 10 年毎に行い、今回は 2012 年を予定している。突発性難聴の診断の手引きは昭和 48 年に制定されたが、診断基準の見直し作業を開始している。突発性難聴の重症度基準(1998 年)、急性低音障害型感音難聴の診断基準(2000 年)、ムンプス難聴の診断基準(1987 年)、特発性両側性感音難聴の診断基準(1977 年)についても、解明された病態や新しい検査法の導入など、見直しに向けた作業を行っており、最終年度までの改訂が期待される。現時点では治療法に関して明らかなエビデンスの得られたものはないため、共同研究等でエビデンスの構築を目指している。多施設横断的研究で QOL 調査、SNP 解析や遺伝子バンク構築、バイオマーカーの検索、治療法の共同研究を行っている。また、個別の研究で画像診断や新たな治療法の検討、病態解明などを行い、多施設横断的研究と個別の臨床研究と連携しようとしている。ただ、個別の研究の中に、メニエール病に関するものもあり、前庭機能異常に関する研究班との関連を明確にする必要がある。

突発性難聴の診断基準(1973 年)や重症度基準(1998 年)、急性低音障害型感音難聴の診断基準(2000 年)、ムンプス難聴の診断基準(1987 年)、特発性両側性

感音難聴の診断基準(1977年)について、解明された病態や海外の基準との整合性、新たな検査法など、問題点の洗い出し作業が進められている。突発性難聴による片側高度難聴によるQOL低下やハンディキャップの程度に関して、従来大規模な調査は行われなかったが、今回 SF-36 や HHIA を行うべく準備が進められ、調査が開始された。突発性難聴、急性低音障害型感音難聴、特発性両側性感音難聴の遺伝的背景を調べるために、遺伝子バンク構築を行う研究班を立ち上げ、250 症例を超える試料を収集した。低音障害型感音難聴に対しては、単剤治療における共同研究(10施設)として、3 種類の薬剤を各施設に割り当てて行っている。ただ、症例数の違いなどから、有意な差が得られず、さらに検討を加える予定としている。個別の研究としては、内耳画像診断法などの新たな診断法の開発、実験モデル動物を用いた発症機序の解明や治療法の開発などが着実に行われている。

英文論文は、臨床、基礎ともに多い。研究成果一覧表には、総説、原著、学会発表は別に記載するのが望ましい。また、同じ発表が重複して記載されているので、注意していただきたい。本研究班の研究とま

ったく関係のない業績が時々見られる。論文への本研究費の謝辞が非常に少ない。

E. 結論

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「急性高度難聴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、急性高度感音難聴(突発性難聴、外リンパ瘻、ムンプス難聴、急性音響性感音難聴)と進行性または慢性高度感音難聴(遺伝性難聴、突発性進行性感音難聴、加齢性感音難聴、騒音性感音難聴)を対象とした研究班である。重篤なコミュニケーション障害を来すが、克服できれば通常の世界生活への復帰が可能であり、班研究の意義は大きい。突発性難聴の疫学調査・診断基準の見直し作業など、臨床研究を全体で取り組もうとしている。また、個別の研究で画像診断や新たな治療法の検討、病態解明などを行い、多施設横断的研究と個別の臨床研究と連携しようとしている。ただ、個別の研究の中に、メニエール病に関するものもあり、前庭機能異常に関する研究班との関連を明確にする必要がある。なお、論文への本研究費の謝辞が非常に少ないので、注意していただきたい。

| | |
|--------------------|----------------|
| 研究班名 | 急性高度難聴に関する調査研究 |
| 研究代表者名 | 小川 郁 |
| 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) | 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) | 0 |
| 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) | 1 |
| 研究代表者の指導性 (2) | 2 |
| 研究成果 (8) | 8 |
| 行政への貢献度 (2) | 1 |
| 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) | 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
—循環器系疾患（特発性心筋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、「特発性心筋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、特発性心筋症（肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病）、ファブリー病、家族性突然死症候群・サルコイドーシスを対象とした研究班であり、原因が不明であること、生命予後が不良であることなどから、難治性疾患として重要な疾患群であり、班研究の意義は大きい。研究班を3層（全体研究、サブグループ研究、個別研究）に分け、研究を進行している。個別研究では、特発性心筋症に関して、病態解明や治療法開発に向けた種々の研究が実施され、成果を上げている。

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「特発性心筋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. 研究結果と D. 考察

本研究班は、特発性心筋症(肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病)、ファブリー病、家族性突然死症候群・サルコイドーシスを対象とした研究班であり、原因が不明であること、生命予後が不良であることなどから、難治性疾患として重要な疾患群であり、班研究の意義は大きい。2005年に特発性心筋症診断の手引きが作成されているが、AHAやESCが提唱した新たなガイドライン、分子からみたチャネル心筋症などの新たな病型分類などを踏まえて、新たな手引き作成を目指してい

る。そのために、研究班を3層(全体研究、サブグループ研究、個別研究)に分けている。全体研究では、前向き登録研究を継続し、新たに難治性疾患助成の対象となった肥大型心筋症や拘束型心筋症の認定基準や個人票作成を行なっている。また、サブグループ研究では心臓移植に関する共同研究、ならびに心筋生検や画像診断などを組み合わせた診断に関する研究を行っている。個別研究では、特発性心筋症に関する臨床研究・基礎研究を行っている。疫学調査については、まだ回答率が30%と低いが、現在進行中である。治療ガイドラインに関しては、現時点ではない。

特発性心筋症の前向き登録に関しては、平成21年度は30例であった。平成22年度も継続の予定である。肥大型心筋症ならびに拘束型心筋症の認定基準ならびに個人票の作成を行った。また、肥大型心筋症について、突然死もしくは心不全のハイリスク因子などの基準を作成した。心臓移植については、摘出心の解析をする準備を進めている。また、後ろ向き研究で、心筋生検とMRIとの関連を解析している。個別研究については、病態解明や治療法開発に向けた種々の研究が実施され、成果を上げている。

英文論文は、臨床、基礎ともに多く、研究レベルも非常に高い。本研究班の研究とまったく関係のない業績が時々見られる。とくに、2005年に発表された論文の別刷

や薬剤を使った心血管イベント発症抑制の多施設臨床研究成果は2009年度の心筋症研究班の業績とは言い難く、省くべきであろう。論文への本研究費の謝辞が少ない。

E. 結論

難治性疾患克服研究事業のひとつ、「特発性心筋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、特発性心筋症(肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病)、ファブリー病、家族性突然死症候

群・サルコイドーシスを対象とした研究班であり、原因が不明であること、生命予後が不良であることなどから、難治性疾患として重要な疾患群であり、班研究の意義は大きい。研究班を3層(全体研究、サブグループ研究、個別研究)に分け、研究を進行している。個別研究では、特発性心筋症に関して、病態解明や治療法開発に向けた種々の研究が実施され、成果を上げている。ただし、論文への本研究費の謝辞が少ないので、注意していただきたい。

| 研究班名 | 特発性心筋症に関する調査研究 |
|--------------------|----------------|
| 研究代表者名 | 北風 政史 |
| 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) | 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) | 8 |
| 行政への貢献度 (2) | 2 |
| 倫理性 (2) | 2 |
| 得点(分子) | 18 |
| 総点(分母) | 18 |
| 100点満点中の点数 | 100.0 |

| | |
|----------------|------|
| 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
－呼吸器系疾患（びまん性肺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、「びまん性肺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。

本研究班の対象疾患は1)特発性間質性肺炎(IIP)、2)サルコイドーシス、3)びまん性汎細気管支炎であるが、特にIIPに関してWeb登録を応用する、あるいは地域限定で精度の高いデータを収集する等、独創的な疫学研究がなされており、評価された。研究結果の発表も論文として質が高く数も多い。今後も個別研究と全体の疫学研究をバランス良く発展させるべきだと考えられた。一方、論文に関しては、本研究事業に基づく発表であることが求められるところである。

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「びまん性肺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 D. 考察および E. 結論

1. 研究の計画と取り組みについて

- 対象疾患は1) 特発性間質性肺炎(IIP)、2) サルコイドーシス、3) びまん性汎細気管支炎である。特に IIP では、今回 IIP 合併肺癌／疫学研究／急性増悪／治療ガイドラインの改訂を行い、存在価値が高い研究班である。
- IIP について、発症率や有病率の疫学調査は特定地域(北海道)に限定して行なう方法を採用しており、調査精度を上げているという。臨床調査個

人票をベースとするが、方法論としては、1) 平成15年からは受理には重症度分類が厳密に審査される形式である点、2) 有病率だけではなく新規登録による発症率も推定されている点(11.8/10万人年で全国平均の3.6倍という地域差)から、ユニークな工夫が評価される。希少性があり、特定地域とはいえ、多くの人口を対象とし、なおかつ重症度分類にいたるまで精確に調査できるようにしている点は独創的である。この方式は、全国規模の調査に困難を伴う難治性疾患では普遍的な解決法となるかもしれない。他疾患のモデルとしても考慮に値し、評価される。このように精確に調査を行うためにも診断基準、重症度分類等の統一が必要となる。

- しかし一方で、補足率が担保されている地域でなければ、個々の情報の精度だけを上げてこの方法であっても疫学研究的の目的にかなわない。すなわち診断能力の低い医療施設においては補足できていない可能性もあり、発症率・有病率を論じるには、まだ疑問が残る。
- 診断基準等に関しては日本呼吸器学会と本研究班とが合同で行い、かつこの作業グループが唯一である状況は好ましい。
- IIP では重症度分類が厳密になされ、WEB 登録による経過や治療効果に

関する前向き調査も行われているが、補足率の低下傾向が見られるというこのようなモニターも行っていることも評価される。

- IIP に関しては日本発の新規治療薬（抗線維化薬ビルフェニドン）が登場、治療ガイドラインの改訂作業を開始したことは評価できる。
- サルコイドーシスは眼、心臓、皮膚、神経と臓器が多岐にわたり、また軽症から重症まで幅広いため、班としての取り扱いに苦慮している様子がある。

2. 研究内容と成果について

- 班の全体研究に指導性がはっきりと現われており、高く評価される。
- 以前の同班の形式とは異なり、11の

テーマで部会を作り、それぞれの部会長の基に進めているので、個別研究も均整がとれており、班全体がバランス良く行われている。

- びまん性汎細気管支炎に関しては基礎研究だけとなっている。個別研究の扱いで良いであろう。

3. 研究発表等に関する評価

- Acknowledgement に関しては、もう少しこれがなされる必要がある。論文発表数は多く質も高いが、内容的には他の研究助成との重複が多いと考えられる

| | |
|--------------------|-----------------|
| 研究班名 | びまん性肺疾患に関する調査研究 |
| 研究代表者名 | 杉山 幸比古 |
| 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) | 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) | 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) | 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) | 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
— 呼吸器系疾患(呼吸不全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、「呼吸不全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。肥満低換気を除き対象とした疾患は希少性と重症度から難治度が高度のものである。班全体の課題として Web を介した疫学調査を整備して、診断・治療の均てん化を目指している点が評価される。個別研究もハイレベルにあるが、他の研究事業・研究助成とのオーバーラップ等については明確にして行くことが望まれる。

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「呼吸不全に関する調査研究」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