付表 5　Cohirane Library でのキーワード検索（130 疾患名）結果(DB_E)

COCHRANE LIBRARY
キーワード検索(130疾患名)結果

臨床調査研究分野の対象疾患(130疾患)一覧表		検索結果
84 膵嚢胞線維症	Cystic fibrosis	115
105 若年性肺気腫	Chronic Obstructive Pulmonary Disease	75
18 進行性核上性麻痺	Progressive supranuclear palsy	56
16 パーキンソン病	Parkinson's disease	54
5 多発性硬化症	Multiple sclerosis	47
75 クローン病	Crohn's disease	42
88 ベーチェット病	Behcet's disease	39
48 副腎低形成(アジソン病)	Addison's disease	35
74 潰瘍性大腸炎	Ulcerative colitis	35
9 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	26
110 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	25
12 筋萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis	20
77 原発性胆汁性肝硬変	Primary biliary cirrhosis	18
104 原発性免疫不全症候群	Immunodeficiency Syndrome	17
34 加齢黄斑変性	Age-related Macular Degeneration	16
103 硬化性萎縮性苔癬	Lichen sclerosus et atrophicus	16
106 ランゲルハンス細胞組織球症	Langerhans Cell Histiocytosis	15
2 シャイ・ドレーガー症候群	Shy-Drager syndrome	14
94 バージャー病	Buerger's Disease	14
62 難治性ネフローゼ症候群	Nephrotic Syndrome	12
3 モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	Moyamoya disease	11
107 肥満低換気症候群	Obesity-hypoventilation syndrome	10
127 原発性側索硬化症	Primary lateral sclerosis	10
6 重症筋無力症	Myasthenia Gravis	9
89 全身性エリテマトーデス	Systemic lupus erythematosus	9
93 高安病(大動脈炎症候群)	Takayasu's Disease	9
25 亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	Subacute sclerosing panencephalitis	8
86 慢性膵炎	Chronic Pancreatitis	7
112 神経線維腫症Ⅰ型(レックリングハウゼン病)	Neurofibromatosis type 1	7
113 神経線維腫症Ⅱ型	Neurofibromatosis type 2	7
54 溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血・発作性夜間血色素	Hemolytic Anemia	6
85 重症急性膵炎	Severe acute pancreatitis	6
101 強皮症	Progressive Systemic Sclerosis	6
79 特発性門脈圧亢進症	Idiopathic Portal Hypertension	5
118 大脳皮質基底核変性症	Corticobasal degeneration	5
7 ギラン・バレー症候群	Guillain-Barre syndrome	4
20 ペルオキシソーム病	Peroxisomal disorder	4
14 球脊髄性筋萎縮症	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy	3
59 特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic Thrombocytopenic Purpura	3
64 肥大型心筋症	Hypertrophic Cardiomyopathy	3
67 ミトコンドリア病	Mitochondrial diseases	3
72 サルコイドーシス	Sarcoidosis	3
76 自己免疫性肝炎	Autoimmune hepatitis	3
90 多発性筋炎・皮膚筋炎	Dermatomyositis/Primary Multiple Myositis	3
92 成人スティル病	Adult Still's disease	3
111 混合性結合組織病	Mixed connective tissue disease	3
120 リンパ脈管筋腫症(LAM)	Lymphangioleiomyomatosis	3
130 先天性魚鱗癬様紅皮症	Congenital ichthyosiform erythroderma	3
13 脊髄性筋萎縮症	Spinal muscular atrophy	2
17 ハンチントン病	Huntington's disease	2
21 ライソゾーム病	Lysosome disease	2
24 致死性家族性不眠症	Fatal Familial Insomnia	2
36 突発性難聴	Sudden Deafness	2
38 メニエール病	Meniere's disease	2
44 原発性アルドステロン症	Primary aldosteronism	2
53 再生不良性貧血	Aplastic anemia	2
55 不応性貧血(骨髄異形成症候群)	Myelodysplastic syndrome	2
56 骨髄線維症	Idiopathic myelofibrosis	2

65 拡張型心筋症	Dilated cardiomyopathy	2
96 ウェゲナー肉芽腫症	Wegener's Granulomatosis	2
98 悪性関節リウマチ	Malignant Rheumatoid Arthritis	2
123 スモン	Smon	2
1 脊髄小脳変性症	Spinocerebellar Degeneration	1
8 フィッシャー症候群	Fisher's Syndrome	1
15 脊髄空洞症	Syringomyelia	1
22 クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	Creutzfeldt-Jakob disease	1
26 進行性多巣性白質脳症(PML)	Progressive multifocal leukoencephalopathy	1
29 前縦靭帯骨化症	Ossification of the posterior longitudinal ligament	1
31 特発性大腿骨頭壊死症	Idiopathic Osteonecrosis of Femoral Head	1
47 副腎酵素欠損症	Adrenal enzymatic defect	1
49 偽性副甲状腺機能低下症	Hypoparathyroidism	1
52 甲状腺ホルモン不応症	Resistance to Thyroid Hormone	1
60 IgA腎症	IgA glomerulonephritis	1
61 急速進行性糸球体腎炎	Rapidly progressive glomerulonephritis	1
63 多発性嚢胞腎	Polycystic Kidney	1
66 拘束型心筋症	Restrictive cardiomyopathy	1
68 Fabry病	Fabry's disease	1
71 特発性間質性肺炎	Idiopathic interstitial pneumonias	1
87 アミロイドーシス	Primary Amyloidosis	1
91 シェーグレン症候群	Sjögren syndrome	1
95 結節性多発動脈炎	Periarteritis Nodosa	1
99 側頭動脈炎	Temporal arteritis	1
108 肺胞低換気症候群	Alveolar hypoventilation syndrome	1
109 肺動脈性肺高血圧症	Pulmonary Hypertension Association	1
114 結節性硬化症(プリングル病)	Tuberous sclerosis	1
115 表皮水疱症	Epidermolysis Bullosa	1
116 膿疱性乾癬	Psoriasis Pustulosa	1
117 天疱瘡	Pemphigus	1
122 色素性乾皮症(XP)	Xeroderma pigmentosum	1
124 下垂体機能低下症	Hypopituitarism	1
125 クッシング病	Cushing syndrome	1
126 先端巨大症	Acromegaly	1
4 正常圧水頭症	Normal-pressure hydrocepharus	0
10 多巣性運動ニューロパチー(ルイス・サムナー症候群)	Lewis-Sumner syndrome	0
11 単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)	Crow-Fukase syndrom	0
19 線条体黒質変性症	Striato-nigral degeneration	0
23 ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)	Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome	0
27 後縦靭帯骨化症	Ossification of Posterior Longitudinal Ligamentum	0
28 黄色靭帯骨化症	Ssification of the yellow ligament	0
32 特発性ステロイド性骨壊死症	Idiopathic Aseptic Necrosis of the Bone	0
33 網膜色素変性症	Pigmentary degeneration of the retina	0
39 遅発性内リンパ水腫	Delayed endolymphatic hydrops	0
42 ADH分泌異常症	Syndrome of Inappropriate Secretion of ADH	0
45 偽性低アルドステロン症	Pseudohyper aldosteronism	0
73 びまん性汎細気管支炎	Diffuse Panbronciolitis	0
78 劇症肝炎	Fulminant hapatitis	0
80 肝外門脈閉塞症	Extrahepatic portal vein obstruc	0
81 Budd-Chiari症候群	Budd-Chiari syndrom	0
97 アレルギー性肉芽腫性血管炎	Allergic granuromatosis-Angitis	0
100 抗リン脂質抗体症候群	Anti-phospholipid antibody syndrome	0
102 好酸球性筋膜炎	Eosinophilic myositis	0
119 重症多形滲出性紅斑(急性期)	Erythema exsudativum multiforme major	0
121 進行性骨化性線維異形成症(FOP)	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	0
128 有棘赤血球を伴う舞踏病	Levin-Critchley syndrome	0
129 HTLV－1関連脊髄症(HAM)	HTLV1-Associated Myelopathy	0
30 広範脊柱管狭窄症	-	
35 難治性視神経症	-	
37 特発性両側性感音難聴	-	
40 PRL分泌異常症	-	
41 ゴナドトロピン分泌異常症	-	
43 中枢性摂食異常症	-	
46 グルココルチコイド抵抗症	-	
50 ビタミンD受容機構異常症	-	
51 TSH受容体異常症	-	
57 特発性血栓症	-	
69 家族性突然死症候群	-	

資料 1

難治性疾患克服研究事業 130 疾患の研究班報告書記載の「治療法（予防法を含む）の開発について」の研究成果の要約

血液系疾患

疾患名:再生不良性貧血　　主任研究者:小澤敬也

患者数　約11,159人(2006年)

1. 初研究班発足から現在までの研究成果について(特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

(3)治療法(予防法含む)の開発について

ア:発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ:完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
1993年代以降	溝口秀昭 小峰光博	免疫抑制療法の一般臨床への導入以降に、治療法が標準化され、重症再不貧例の予後が著しく改善された。	
1993年以前	野村武夫 前川正 内野治人	アンドロジェン類、副腎皮質ステロイド薬(大量)療法などの評価が行われ、一部の奨励で有効性が確認された。	
1991年以降	野村武夫	エリスロポエチン、G-CSF、SCFなどの造血因子・サイトカインの有用性について評価され、一部の例に有効性が確認された。	

ウ:その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
1990年以降	野村武夫	造血管細胞移植術の導入、改善が図られ、治療成績の着実な進歩をみた。骨髄バンクを利用した非血縁者間移植も経験が重ねられた。	不可:広い医学領域の成果である

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

(3)治療法(予防法含む)の開発について

ア:発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ:完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの
該当なし

ウ:その他根源治療の開発についてのもの
該当なし

疾患名：溶血性貧血　自己免疫性溶血性貧血　　主任研究者：小澤敬也
患者数　約1,300～1,700人（1974年、1998年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
1981年	内野治人	副腎皮質ステロイド薬を第一選択とした治療プロトコルによる有用性の評価	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
該当なし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
1960年代以降		ステロイド薬の効果の評価	多数あり
1970年以降		細胞障害性免疫抑制薬および摘脾術の有効性評価	多数あり
2004年		慢性特発性寒冷凝集素症に対する抗CD20抗体の有効性	Berentsen S, et al., Rituximab for primary chronic cold agglutinin disease. Blood 103,2925,2004

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
該当なし

疾患名：溶血性貧血　発作性夜間ヘモグロビン尿症　　主任研究者：小澤敬也
患者数　約430人（1998年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
1990年	内野治人 前川正	蛋白同化ステロイド薬による貧血改善効果。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
2001年	小峰光博	PIG-A遺伝子の導入による細胞培養系での実験的研究	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
2004年		補体第5成分に対するヒト化単クローン抗体による血管内溶血抑制効果（11例のパイロット試験）	Hillmen P, et al., N Enge J Wed 350,552,2004
2005年		補体第5成分に対するヒト化単クローン抗体による血管内溶血抑制効果の長期維持（11例のパイロット試験）	Hill A, et al., Blood 106,2559,2005
2006年		補体第5成分に対するヒト化単クローン抗体による血管内溶血抑制効果（プラセボ対照二重盲検第3相試験TRIUMPH）	Hillmen P, et al., N Enge J Med 355,1233,2005
20074年		補体第5成分に対するヒト化単クローン抗体による血栓予防効果。	Hillmen P, et al., Blood 110,4123,2007

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
2003年		重症骨髄不全あるいは内臓静脈血栓症を伴う症例に対する骨髄移植療法。	Bacigalupo A, et al., PNH and related disorders, 211, 2003, Springer

疾患名：不応性貧血（骨髄異形成症候群）　主任研究者：小澤敬也
患者数　約7,100人（1998年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
2004年	小峰光博	低リスクMDS病型に対してシクロスポリンによる免疫抑制療法が血球減少の改善に有効なことを示した。	
1990年	野村武夫	副腎皮質ステロイド薬パルス療法が一部の症例に有効なことを示した。	
1990～2004年	歴代班長	サイトカイン療法、蛋白同化ステロイド薬、ビタミンD3、K2が一部の症例に有効なことを示した。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
1990～2000年	野村武夫 溝口秀昭 小峰光博	骨髄移植療法の試みと改善	合；研究としての成績ではない
2000年	小峰光博	骨髄非破壊的造血管細胞移植の応用	
2006年	小澤敬也	ドナーソースを非血縁さい帯血まで拡大した同種造血管細胞移植の検証	合；移植法の開発は班研究ではない

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
2000年以降		多様で多彩な異常を背景とするが、病態発症の基本となるものを全般的に修復することができる分子標的を見出し、それを是正できれば発症予防に有用かもしれない。	同上

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
2000年以降		免疫抑制剤、サイトカイン、ヒストン脱アセチラーゼ阻害薬、メチル化阻害薬、サリドマイド誘導体など各種の治療薬の検討が進められている。	同上
2006年		5q-症候群に対するレナリドマイドの目覚ましい効果	N Engl J Med. 2006;355:1456-65

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
1990年以降		造血細胞移植療法の改善改良（幹細胞ソース、バンク整備、幹細胞の試験管内造幅、前処理の改善、免疫反応の整備の制御など、多面的な領域の進展に依存する）	同上

疾患名：骨髄繊維症　主任研究者：小澤敬也

患者数　約660人（H.10年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
2007年	小澤敬也	蛋白同化ホルモンは骨髄繊維症の貧血に対し有効である。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
該当なし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について
ア：発症を予防し、効果のあったもの
該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
2003年		少量サリドマイドとステロイド併用が骨髄繊維症の貧血などの症状改善に有効である。	Mesa RA,et al., Blood 101,2534,2003
2002年		少量メルファラン投与が貧血などの症状改善に有効であり、効果のあった症例では生命予後の改善が期待できる。	Petti MC,et al., Br J Haematol 116,576,2002

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
1999年		骨髄繊維症に対して造血管細胞移植は根治的治療法になり得る	Guardioa P,et al., Blood 93, 2831,1999

疾患名：突発性血栓症　主任研究者：池田康夫

患者数　正確な数は不明

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
1999-2001	中川雅夫	血栓性素因に誘因が重複することで血栓症発症の危険性が増すことにより、その時期における予防の重要性が明らかにされた。	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
1999-2001	中川雅夫	予防措置を実施することで、血栓症の発症を軽減することが期待できた。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
1999-2001	中川雅夫	血栓性素因の一つであるアンチトロンビン欠損症を対象として、DNA-RNAオリゴヌクレオチドを用いた変異遺伝子修復の可能性が示された	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
		外来通院においてヘパリン（低分子を含む）皮下注（自己注射）療法の予防的有用性が確立され、広く実施されている。	
		新規経口抗凝固薬の開発　凝固脳のモニタリングを必要としない抗凝固注射薬の開発。	

疾患名：血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）　主任研究者：池田康夫
患者数　人口100万人当たり約4人

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
2002	池田康夫	ADANTS13に対するIgG型インヒビターが発生し、活性が著減する後天性・突発性のTTPに対して血漿交換療法が奏功する事のEBM（インヒビター除去、UL-VWFMの除去、ADAMTS13の補充、止血に必要な正常のVWFの補充）を確立した。	
2003	池田康夫	ADAMTS13のIgG型自己抗体のエピトープを同定した事により、この抗体の作用をバイパスする治療法の開発可能性を示した。	
2004	池田康夫	VWF73と名付けたADAMTS13の最小基質単位となるVWFのアミノ酸配列を同定した。さらに蛍光標識した同合成ペプチドを用いて、新規の活性測定法（FRETS-VWF73）を開発した。これは定型的TTPの迅速診断を可能ならしめるものと考えている。	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
2002	池田康夫	定型的TTPに対する血漿交換療法の有用性についてのEBMが確立されるとともに、同症の患者に対する血小板輸血禁忌についてのEBMも確立された。	
2003	池田康夫	定型的TTPの中で、難治症、再発生のものには免疫抑制剤であるシクロスポリンの投与が奏功する例のある事を示した。	
2004	池田康夫	IgG型インヒビターの発生TTPでは、基礎疾患の初期治療は抗腫瘍剤が有効であるが、これに対する反応が低下した場合、抗CD20キメラ抗体（リツキサン）の投与が奏功することを示した。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
平成14年度	池田康夫	該当せず	
平成15年度	池田康夫	該当せず	
平成16年度	池田康夫	該当せず	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

該当なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
1991年		TTPの治療において、単に新鮮凍結血漿（FFP）を輸注するよりも、血漿交換を行うほうが、治療っ効果の点ではるかに優れていることが示された。	Rock et al. NEJM. 325: 393-397, 1991
2004年		難治性・再発性TTPに対して抗CD20キメラ抗体であるリツキサンの投与が有効である事が、少数例の検討ではあるが、示された。	Yomtovain R et al.Br J Haematol 124:787-795 2004

疾患名：原発性免疫不全症候群　主任研究者：宮脇利夫
患者数　500人から1000人近く存在すると推定

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
1998	小宮山淳	フローサイトメトリーによるX連鎖無ガンマグロブリン血症の簡易診断法の開発による迅速診断と適切治療の推進。（Blood 1998）	
1999	小宮山淳	フローサイトメトリーによるWiskott-Aldichi症候群の迅速診断と適切治療（Blood 1999）	
2002	宮脇利夫	フローサイトメトリーによるX連鎖リンパ増殖症候群の迅速診断と適切治療（Int Immunol 2003）	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
1992	谷口昂	インターフェロンyによる慢性肉芽腫症における感染症の抑制（国内32施設共同研究：平成4年度研究報告書）	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
1995-1997	谷口昂	アデノシンデアミアーゼ欠損症のT細胞を標的とした遺伝子治療	
2003-2007	宮脇利夫	アデノシンデアミアーゼ欠損症の造血管細胞を標的とした遺伝子治療	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
2000	小宮山淳	フローサイトメトリーによるX連鎖重症複合免疫不全症の迅速診断と適切治療	Hum Gen 2000
2001	小宮山淳	インターフェロンyの効果が確認できた症例の解析	Blood 2001
2005	宮脇利夫	フローサイトメトリーによるX連鎖リンパ増殖症候群の迅速診断と適切治療	Blood 2005
2006	宮脇利夫	フローサイトメトリーによるIRAK-4欠損症の迅速診断と適切治療	J Ped2006
2007	宮脇利夫	フローサイトメトリーによるIPEX症候群の迅速診断と適切治療	Clin Immunol 2007
2007	宮脇利夫	重症複合免疫不全症、Wiskott-Aldrich症候群、慢性肉芽腫症および高IgM症候群における造血管細胞移植プロトコール策定	平成19年度報告書

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
2003	宮脇利夫	慢性肉芽腫症の生活手引きの作成による真菌感染予防の啓蒙	慢性肉芽腫症__日常生活の手引き

ウ:その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
1984-2007	矢田純一、松本脩三、谷口昂、小宮山淳、宮脇利夫	重症複合免疫不全症、Wiskott-Aldrich症候群、高IgM症候群、慢性肉芽腫症などの多数例へ、造血管細胞移植を施行	
2003	宮脇利夫	慢性肉芽腫症の遺伝子治療のためのベクター開発	J Gene Med 2003
2002-2004	宮脇利夫	X連鎖重症複合免疫不全症の遺伝子治療の準備と厚生労働省からの認可取得	
2006	宮脇利夫	原発性免疫症候群における造血幹細胞移植	Bone Marrow Transplantation
2006	宮脇利夫	Wiskott-Aldrich症候群における造血幹細胞移植	Brit J Haematol
2007	宮脇利夫	X連鎖重症複合免疫不全症の遺伝子治療の安全なベクター開発	Biochem Biophys Res Coomun2006

免疫系疾患

疾患名：バージャー病　　主任研究者：尾崎承一

患者数　約8000人（近年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
平成3年	田辺達三	尿中コチニン測定による喫煙チェック	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成3年	田辺達三	尿中ニコチン測定による禁煙励行	
平成14年	尾崎承一	自己骨髄細胞移植治療により、バージャー病の臨床症状の顕著な改善、血流の増加、QOLの著名な改善を認めた。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
該当なし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
平成3年		患者に対する禁煙指導の徹底	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成3年		患者に対する禁煙指導の徹底	

疾患名：高安動脈炎　　主任研究者：尾崎承一

患者数　約5000人（年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
今のところ残念ながらなし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成14-16年	尾崎承一	Positron emission tomographyと造形CT合成造による大動脈炎炎症評価、早期診断、治療効果測定	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
特になし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
特になし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成16年		難治性高安動脈炎に対する抗TNF療法のオープンラベル試験で有効例を認めた。	Arthritis Rheum,50:2276,2005

疾患名：側頭動脈炎　　主任研究者：尾崎承一

患者数　約690人（1997年）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成16年	尾崎承一	ステロイド治療を早期に開始する事が視力予後の改善に重要であるため、早期発見、診断への啓発活動の一貫としてアトラスの作製配布を行った。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
特になし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
昭和50年－平成13年		側頭動脈炎に対する副腎皮質ステロイドの有効性	Ann Inter Med 1975: 82, 613 Br J Rheumatol 1992: 3: 103 Br Jophthalaul 2001, 85: 1061

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
特になし

疾患名：ウェゲナー肉芽腫症　　主任研究者：尾崎承一
患者数　1,511名（平成20年度末）

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成7年	長澤俊彦	Wegener肉芽腫症の治療法に関する検討	H6年度厚生省特定疾患　難治性血管炎調査研究報告書
平成18年	尾崎承一	難治例に対応する抗CD20抗体療法のオープンラベル試験の開始	進行中

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
特になし

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
なし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成15年	欧州血管炎研究グループ	ANCA関連血管炎に対する寛解維持療法としてシクロホスファミドと、アザチオプリンをランダム化試験で比較し、アザチオプリンの有用性が示された。（CYCAZAREM試験）	NEJM 2003, 349: 36-44
平成15年		ANCA関連血管炎の最重症合併症である、肺胞出血例に対し、血漿交換療法の有用性を前向きコホート研究で明らかにした。	Am J Kidney Dis. 2003;43(6):1149-53
平成16年		ANCA関連血管炎の寛解導入・維持療法として、インクリフマシブの有用性が前向きコホート研究で示された。	J Am Soc Nephrol 15:717-721,2004
平成17年		非腎症病型の寛解導入・維持療法としてのメトトレキサートの有用性を検討した、ランダム化対象比較実験（NORAM試験）	Arthritis Rheum 2008,58:308-17

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
平成17年		標準的治療とエタネルセプトの併用療法の有用性を検討するRCT試験（WGET試験）	NEJM 2005,352:341

疾患名：結節性多発動脈炎　　主任研究者：尾崎承一

患者数　正確な数は不明

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
平成14年－平成16年	尾崎承一	cyclophosphamideの投与と顕微鏡的多発血管炎（MPA）の再燃の予防	

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成11年－平成13年	橋本博史	顕微鏡的多発血管炎（MPA）の血管障害に果たすMPO-ANCAの関与について治療指針案を作成した	
平成14年－平成16年	尾崎承一	MPO-ANCA関連血管炎の重症度別の標準的治療法を確立した。	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
平成11年－平成13年	橋本博史	MPO-ANCA（IgG）の吸着カラムの作成	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
平成11年－平成13年	橋本博史	MPAの再燃予防のため、cyclophosphamideの投与	難治性血管炎H11年度報告書
平成14年－平成16年	橋本博史	MPAの再燃予防のため、cyclophosphamideの投与	難治性血管炎H17年度報告書

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成15年	欧州血管炎研究グループ	ANCA関連血管炎に対する寛解維持療法としてシクロホスファミドと、アザチオプリンをランダム化試験で比較し、アザチオプリンの有用性が示された。（CYCAZAREM試験）	NEJM 2003, 349: 36-44
平成15年		ANCA関連血管炎の最重症合併症である、肺胞出血例に対し、血漿交換療法の有用性を前向きコホート研究で明らかにした。	Am J Kidney Dis. 2003;43(6):1149-53
平成16年		ANCA関連血管炎の寛解導入・維持療法として、インクリフマシブの有用性が前向きコホート研究で示された。	J Am Soc Nephrol 15:717-721,2004
平成17年		非腎症病型の寛解導入・維持療法としてのメトトレキサートの有用性を検討した、ランダム化対象比較実験（NORAM試験）	Arthritis Rheum 2008,58:308-17

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

なし

疾患名：顕微鏡的多発血管炎　　主任研究者：尾崎承一
患者数　全国の年間発生数は約1,400人

1．初研究班発足から現在までの研究成果について（特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの
特になし

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成11年－平成13年	橋本博史	顕微鏡的多発血管炎（MPA）の治療指針案を作成した	
平成14年－平成19年	尾崎承一	MPO-ANCA関連血管炎の重症度別の標準的治療法を確立し、前向き臨床試験で検証した	
平成17年－平成19年	尾崎承一	シクロホスファミド抵抗性ANCA関連血管炎に対するリツキシマブの有用性を検証した	

ウ：その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
平成11年－平成13年	橋本博史	MPO-ANCA（IgG）吸着カラムの作成	

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

（3）治療法（予防法含む）の開発について

ア：発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
平成11年－平成13年	橋本博史	MPAの再燃予防のため、cyclophosphamideの投与	難治性血管炎H11年度報告書
平成14年－平成16年	尾崎承一	MPAの再燃予防のため、cyclophosphamideの投与	難治性血管炎H17年度報告書

イ：完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成15年	欧州血管炎研究グループ	ANCA関連血管炎に対する寛解維持療法としてシクロホスファミドと、アザチオプリンをランダム化試験で比較し、アザチオプリンの有用性が示された。（CYCAZAREM試験）	NEJM 2003, 349: 36-44
平成15年		ANCA関連血管炎の最重症合併症である、肺胞出血例に対し、血漿交換療法の有用性を前向きコホート研究で明らかにした	Am J Kidney Dis. 2003;43(6):1149-53
平成16年		ANCA関連血管炎の寛解導入・維持療法として、インクリフマシブの有用性が前向きコホート研究で示された。	J Am Soc Nephrol 15:717-721,2004
平成17年		非腎症病型の寛解導入・維持療法としてのメトトレキサートの有用性を検討した、ランダム化対象比較実験（NORAM試験）	Arthritis Rheum 2008,58:308-17

ウ：その他根源治療の開発についてのもの
なし

疾患名:アレルギー性肉芽腫性血管炎　　主任研究者:尾崎承一

患者数　年間約1,800例

1. 初研究班発足から現在までの研究成果について(特定疾患の研究班が独自に解明・開発し、本研究事業として公表したもの

(3)治療法(予防法含む)の開発について

ア:発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	備考
平成8年ー平成13年	橋本博史	橋本博史らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎の新しい診断基準を作成した。	難病の診断と治療指針 42-6. 2001
平成14年ー平成16年	尾崎承一	橋本博史らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎を含む難治性血管炎の治療指針などを網羅的に記載した	難治性血管炎の診療マニュアル27-9. 2002
平成14年ー平成17年	尾崎承一	尾崎承一らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎を含む各血管炎症候群の診断ポイントを概観し、早期診断の重要性を説いた。	診断と治療 92. 289-93. 2004

イ:完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	備考
平成8年ー平成13年	橋本博史	中村公正らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎などの血管炎症候群における免疫抑制療法の意義を明らかにした。	炎症と免疫 9.42-8. 2000
平成14年ー平成16年	尾崎承一	中村公正らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎などのANCA関連血管炎の治療及び予後のついて、詳細な分析を行った。	リウマチ科 29. 255-60. 2003

ウ:その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	備考
平成5年ー平成7年	長沢俊彦	橋本博史は、アレルギー性肉芽腫性血管炎の具体的な薬物療法を提示した。	今日の治療指針 565-6. 1994
平成5年ー平成7年	長沢俊彦	猪熊茂子らは、アレルギー性肉芽腫性血管炎の患者につき、臨床像や予後をまとめ、死亡例や後遺症を残す例もあることを報告した。	内科 76: 721-4. 1995

2、「1」以外で、国内・国外問わず、研究成果の現在の主な状況いついて

(3)治療法(予防法含む)の開発について

ア:発症を予防し、効果のあったもの

時期	班長	内容	文献
平成3年		全身性血管炎にIVIGが有効であることが報告された。	Lancet 337:1137-9
平成7年		古川福実はアレルギー性肉芽腫性血管炎の現状などについてまとめ、疾患の存在を広く医療従事者に知らしめた。	医学のあゆみ　免疫疾患:458-61

イ:完治に至らしめることはできないが、進行を阻止し、効果があったもの

時期	班長	内容	文献
平成9年		アレルギー性肉芽腫性血管患者において、シクロホスファミドのパルス療法が経口投与と比較し、副作用が少ないことが報告された	Br Rheumatol 35:1290-97
平成9年		アレルギー性肉芽腫性血管患者において、血漿交換とシクロホスファミドの併用療法により、寛解導入率が向上することが報告された。	Ann Med Intrne 148:198-204

ウ:その他根源治療の開発についてのもの

時期	班長	内容	文献
平成8年		好酸球にIFN-αの受容体が発現し、好酸球の粒蛋白の放出を抑制する作用があることが報告された。	Blood 87:2354-60
平成10年		IFN-αをアレルギー性肉芽腫性血管患者に投与し、効果が得られたと報告された。	Ann Med Intrne 129:370-4
平成13年		血中のIL-5と疾患活動性の相関が報告され、IFN-αが難治性のアレルギー性肉芽腫性血管に有効である根拠が示された。	Arch Dermatol 137:136-8