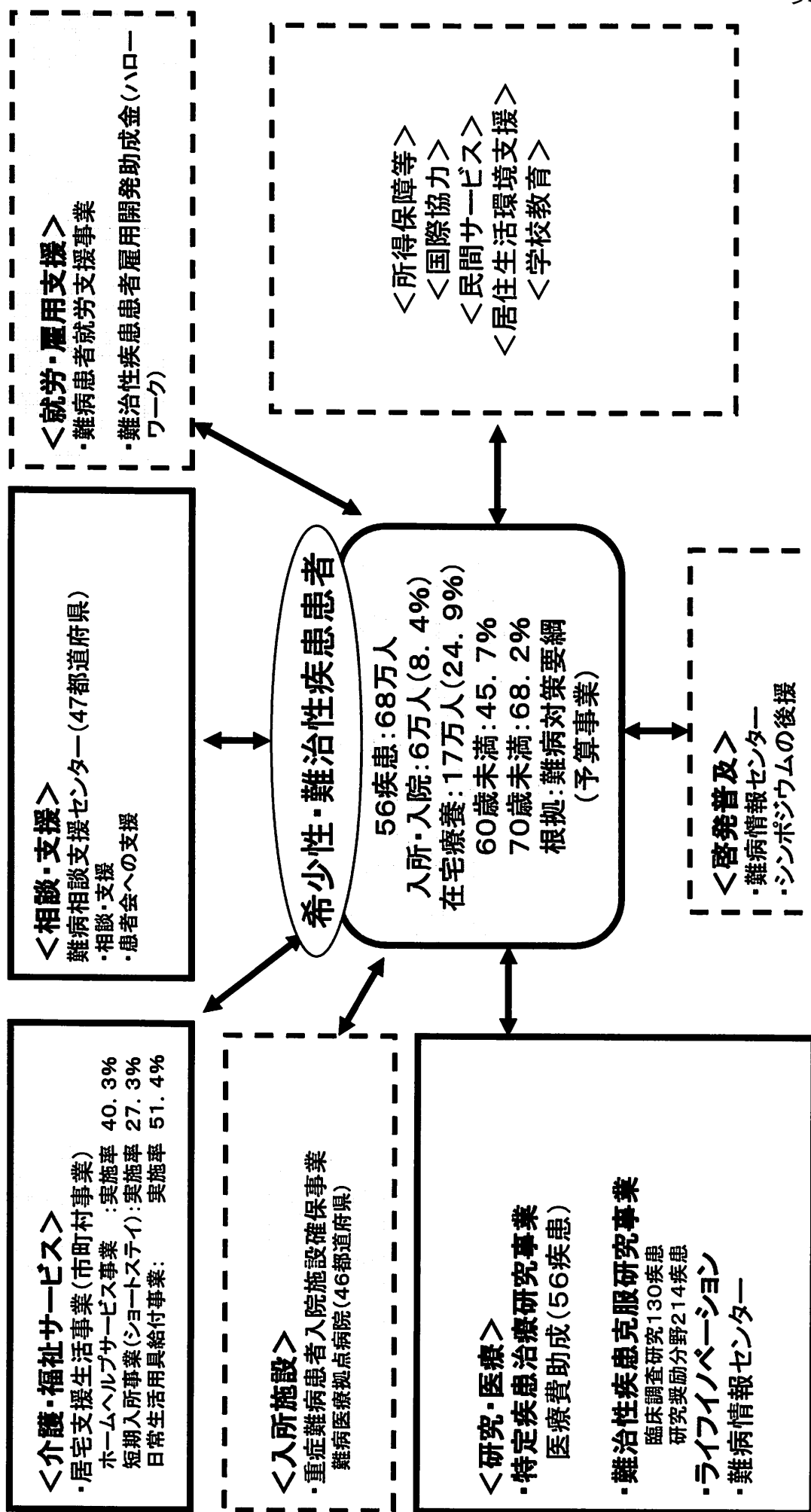


難病施策概要

別紙10



難治性疾患克服研究事業(臨床調査研究事業130疾患(56疾患を除く) : 680万人)
 特定疾患治療研究事業(56疾患 : 医療受給者証 68万人)→身体障害者手帳取得率: 21%

※障害者手帳取得者は、障害の程度等に応じて、障害者支援を受けられる。

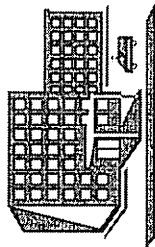
○ 小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となることからその治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、医療費の自己負担分を補助する制度。

事業の概要

- 対象年齢 18歳未満の児童（ただし、18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の者を含む。）
- 補助根拠 児童福祉法第21条の5、第53条の2
- 実施主体 都道府県・指定都市・中核市
- 補助率 1／2（負担割合：国1／2、都道府県・指定都市・中核市1／2）
- 自己負担 保護者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、重症患者に認定された場合は自己負担はなし。

沿革

- 昭和43年度から計上
- 昭和49年度 整理統合し4疾患を新たに加え、9疾患群からなる現行制度を創設。
- 平成2年度 新たに神経・筋疾患を加え、10疾患群とする。
- 平成17年度 児童福祉法に基づく法律補助事業として実施するとともに、慢性消化器疾患群を追加し11疾患群とする。また、日常生活用具給付事業などの福祉サービスも実施。



対象疾患

- ① 悪性新生物
- ② 慢性腎疾患
- ③ 慢性呼吸器疾患
- ④ 慢性心疾患
- ⑤ 内分泌疾患
- ⑥ 膠原病
- ⑦ 糖尿病
- ⑧ 先天性代謝異常
- ⑨ 血友病等血液・免疫疾患
- ⑩ 神経・筋疾患
- ⑪ 慢性消化器疾患

11疾患群(514疾患)
 ※H22年度給付人数 108,790人
 ※H22年度総事業費 251億円

すべて
 入院・通院
 ともに対象

平成24年度 難病対策に関する概算要求予算の概要

資料2

○難治性疾患克服研究事業等

100億円（100億円）

難病の診断・治療法の開発を促進するため、難病に関する調査・研究や「健康長寿社会実現のためのライフ・イノベーションプロジェクト」を引き続き推進するとともに、国際ネットワークへの参加等を通じて、疾病対策の国際的連携の構築を図る。

○特定疾患治療研究事業

300億円（280億円）

原因が不明であって、治療法が確立していない特定疾患に関する医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。

○難病相談・支援センター事業

166百万円（166百万円）

難病患者のむつ々々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる「難病相談・支援センター」を設置し、地域における難病患者支援対策を一層推進する。

○重症難病患者入院施設確保事業

154百万円（154百万円）

都道府県毎に難病医療連絡協議会、難病医療拠点病院・協力病院を設置し、入院治療が必要となった重症難病患者に対する適切な入院施設の確保等を行う事業に加え、在宅療養中の重症難病患者のレスパイト入院のための病床を確保するための事業を行うことにより、病院医療体制の整備を図る。

○難病患者等居宅生活支援事業

207百万円（207百万円）

地域における難病患者等の日常生活を支援することにより、難病患者等の自立と社会参加を促進する。

○難病患者サポート事業

20百万円（20百万円）

患者・患者家族の療養や生活上の不安、ストレスを解消するため、患者団体等を対象にサポート事業を創設し、難病患者支援策の充実を図る。

新○難病患者の在宅医療・介護の充実強化事業

152百万円（0百万円）

在宅医療・介護を必要とする難病患者が安心・安全な生活を営めるよう、在宅難病患者への日常生活支援の強化のため、医療・介護従事者研修の実施や災害時の緊急対応に備え、重症神経難病患者の受入機関確保のための全国専門医療機関ネットワークの構築等を通じて包括的な支援体制の充実・強化を図る。

○難治性疾患患者雇用開発助成金

145百万円（145百万円）

難病のある人を雇用し、適切な雇用管理等を行った事業主に対する助成を行うことにより、難病のある人の就労を支援するとともに、その雇用管理上の課題等の把握を行う。

※（ ）内は平成23年度予算額

平成 24 年度小児慢性特定疾患治療研究事業関係

概算予算要求の概要

小児慢性特定疾患対策の推進	13,177 百万円 (12,837 百万円)
---------------	-------------------------

1. 小児慢性特定疾患治療研究事業 13,131 百万円 (12,791 百万円)

小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患にかかり、長期間の療養を必要とする児童等の健全育成を図るため、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するよう、医療費の自己負担分の一部を補助するものである。

※予算額等の推移

	19 年度	20 年度	21 年度	22 年度	23 年度
予算額 (千円)	10,803,621	10,876,280	10,933,128	11,409,568	12,791,445
交付申請額 (①)	11,369,455	11,978,342	12,506,941	12,525,676	-
交付決定額 (②)	10,803,621	10,876,280	10,933,128	11,409,568	-
交付率 (②/①)	95.0%	90.8%	87.4%	91.1%	-
給付人数	105,409 人	106,368 人	107,894 人	108,790 人	-

2. 小児慢性特定疾患児日常生活用具給付事業 46 百万円 (46 百万円)

日常生活を営むのに著しく支障のある在宅の小児慢性特定疾患児に対し日常生活用具を給付することで、日常生活の便宜を図る。

3. 小児慢性特定疾患児ピアカウンセリング事業 母子保健医療対策等総合支援事業

10,706 百万円 (9,871 百万円) の内数

小児慢性特定疾患児を養育していた者等による相談を行い、日常生活における健康の保持増進及び福祉の向上を図る。

4 難病対策

2, 162億円(2, 095億円)

(1) 難病患者の生活支援等の推進

2, 062億円(1, 995億円)

難病患者の経済的負担の軽減を図るため、医療費の助成を引き続き実施するとともに、難病相談・支援センター(全国47ヶ所)の運営等を通じ、地域における難病患者の生活支援等を推進する。

また、難病対策については医療費のほか、研究、福祉、就労等様々な問題があることから、難病対策委員会のほか、省内に「新たな難治性疾患対策の在り方検討チーム(厚生労働副大臣座長)」を設け、昨年度より議論しているところであり、難病対策の在り方について今後開催頻度を増やして議論を進めていく。

(主な事業)

- ・ 特定疾患治療研究事業 300億円
治療法が確立していない特定疾患に関する医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。(対象疾患: 56疾患)
(補助先) 都道府県
(補助率) 1/2、10/10(特定疾患治療研究費のうちスモン分、スモンに対するはり、きゅう及びマッサージ治療研究費)
- ・ 難病相談・支援センター事業 1.7億円
難病患者のもつ様々なニーズに対応したきめ細かな相談支援が行えるよう、都道府県毎の活動拠点となる「難病相談・支援センター」において、地域における難病患者支援対策を一層推進する。(47ヶ所)
(補助先) 都道府県
(補助率) 1/2
- ・ 重症難病患者入院施設確保事業 1.5億円
在宅療養中の重症難病患者であって、常時医学的管理下に置く必要のある者が介護者の事情により在宅で介護等を受けることが困難になった場合に一時的に入院することが可能な病床を、各都道府県の難病拠点病院に確保する。
(補助先) 都道府県
(補助率) 1/2
- ・ 難病患者等居宅生活支援事業 2.1億円
地域における難病患者等の日常生活を支援することにより、難病患者等の自立と社会参加を促進する。
(補助先) 都道府県、保健所設置市、市町村
(補助率) 国1/2、都道府県1/4、市町村1/4

・難病患者サポート事業

20百万円

患者・患者家族の療養や生活上の不安、ストレスを解消するため、患者団体等を対象にサポート事業を創設し、難病患者支援策の充実を図る。

(委託先) 公募

㊦・難病患者の在宅医療・介護の充実・強化事業【重点化】

1.5億円

在宅医療・介護を必要とする難病患者が安心・安全な生活を営めるよう、在宅難病患者への日常生活支援の強化のため、医療・介護従事者研修の実施や災害時の緊急対応に備え、重症神経難病患者の受入機関確保のための全国専門医療機関ネットワークの構築等を通じて包括的な支援体制の充実・強化を図る。

(主な内容)

・重症神経難病患者災害情報ネットワークの構築

(補助先) 一般社団法人日本神経学会

(補助率) 定額 (10/10)

・難病患者を対象とする医療・介護従事者研修の実施

(補助先) 都道府県

(補助率) 1/2

・在宅医療・在宅介護難病患者データベースの構築

(補助先) 都道府県

(補助率) 1/2

(2) 難病に関する調査・研究の推進

100億円(100億円)

・難治性疾患克服研究事業等

(※厚生科学課計上) 100億円

難病の診断・治療法の開発を促進するため、難病に関する調査・研究や「健康長寿社会実現のためのライフ・イノベーションプロジェクト」を引き続き推進するとともに、国際ネットワークへの参加等を通じて、難病対策の国際的連携の構築を図る。

4. 難病対策、リウマチ・アレルギー対策、腎疾患対策、慢性疼痛対策

事 項	平成23年度 当初予算額	平成24年度 概算要求額	備 考
	億円 <2,095> 288	億円 <2,162> 309	百万円
1. 難病対策			うち【重点化】152
(1) 調査研究の推進	<169> 0	<173> 0	厚生労働科学研究費補助金（※厚生科学課計上） 1 難治性疾患克服研究事業 8,000 2 健康長寿社会実現のためのライフ・イノベーションプロジェクト（難病分） 2,000
(2) 医療施設等の整備	（事 項）	（事 項）	重症難病患者拠点・協力病院設備整備費
(3) 医療費の自己負担の軽減	<1,918> 280	<1,980> 300	特定疾患治療研究事業 30,000
(4) 地域における保健医療福祉の充実・連携	6	7	1 難病相談・支援センター事業 166 2 重症難病患者入院施設確保事業 154 3 難病患者地域支援対策推進事業 143 4 神経難病患者在宅医療支援事業 7 5 難病患者認定適正化事業 52 6 難病患者サポート事業 20 7 難病情報センター事業等 45 ⑧ 難病患者の在宅医療・在宅介護の充実・強化事業【重点化】 152
(5) QOLの向上を目指した福祉施策の推進	2	2	難病患者等居宅生活支援事業 207 (1) 難病患者等ホームヘルプサービス事業 (2) 難病患者等ホームヘルパー養成研修事業 (3) 難病患者等短期入所事業 (4) 難病患者等日常生活用具給付事業
	百万円 <711> 21	百万円 <592> 21	
2. リウマチ・アレルギー対策			
(1) リウマチ・アレルギー疾患に関する正しい情報の提供	14	14	1 リウマチ・アレルギー相談員養成研修経費等 4 2 アレルギー相談センター事業 10
(2) リウマチ・アレルギー疾患に関する医療の提供	7	7	リウマチ・アレルギー特別対策事業 7
(3) リウマチ・アレルギー疾患に関する研究等の推進	<690> 0	<571> 0	厚生労働科学研究費補助金（※厚生科学課計上） 免疫アレルギー疾患等予防・治療研究事業 571
	百万円 <237> 14	百万円 <257> 64	
3. 腎疾患対策			
(1) 腎疾患に関する正しい情報の提供	3	3	1 腎疾患対策検討会経費 1 2 腎疾患普及啓発経費 2
(2) 腎疾患に関する医療の提供	10	61	1 慢性腎臓病（CKD）特別対策事業 11 ② 腎疾患重症化予防実践事業 50
(3) 腎疾患に関する研究等の推進	<223> 0	<193> 0	厚生労働科学研究費補助金（※厚生科学課計上） 腎疾患対策研究 193
	百万円 <130> 0	百万円 <133> 20	
4. 慢性疼痛対策			
(1) 慢性疼痛に関する正しい情報の提供	0	20	⑥からだの痛み・相談支援事業 20
(2) 慢性疼痛に関する研究等の推進	<130> 0	<113> 0	厚生労働科学研究費補助金（※厚生科学課計上） 慢性の痛み対策研究 113

注) < >は他局計上分を含む。

平 成 2 4 年 度

厚生労働科学研究費補助金公募要項

平成 2 3 年 1 1 月 1 4 日

厚生労働省大臣官房厚生科学課

<注意事項>

1 公募期間は、平成23年11月14日（月）から12月20日（火）午後5時30分（厳守）です。

2 厚生労働科学研究費補助金においては、府省共通研究開発管理システム（以下「e-Rad」という。）（<http://www.e-rad.go.jp/>）を用いてのオンラインでのみ公募を行っています（申請時に申請書の書面提出は求めません。）（詳細は11ページ、Ⅱの4のウ．府省共通研究開発管理システムについてを参照）

なお、e-Radから応募を行う場合は、研究機関及び研究者が、e-Radに登録されていることが必要となります。登録手続きには日数を要する場合がありますので、2週間以上の余裕をもって登録手続きをするよう、十分注意してください。

3 補助金の応募に当たっては、「Ⅴ．公募研究事業の概要等」の<新規課題採択方針>及び<公募研究課題>の記載内容をよく確認し、応募を行う研究内容が行政のニーズを満たす成果を示せるものであるかどうかを十分検討の上、研究計画書においてどのような成果を示せるのか記載してください。

とした研究を進めてきたところであり、今後とも着実に研究を推進する。

なお、当事業において、医薬品等の開発を実施するものについては、治療方法の実用化が急務であることから、研究計画が優れていることを前提として、PMDAとの人事交流などにより薬事承認審査等の経験を有する者（医師、薬剤師等の専門家）あるいは治験の審査経験を有する者が研究計画に参画している研究を優先的に採択する。

また、厚生労働省においては今後の難病対策のあり方について検討を進めており、その議論の結果によっては、研究予定期間中であっても研究体制の変更等があり得ることを申し添える。また研究費の効率的活用の観点から、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているものは本事業の対象としない。

研究費の規模：1課題当たり

＜研究の規模及び研究課題の評価結果によって、採択時に研究費の変動があり得る＞

（ア）30,000 ～ 50,000千円（1年当たりの研究費）

（イ）①30,000 ～ 300,000千円程度（1年当たりの研究費）

②100,000 ～ 300,000千円程度（1年当たりの研究費）

（ウ）①50,000 ～ 100,000千円程度（1年当たりの研究費）

②50,000 ～ 70,000千円程度（1年当たりの研究費）

③50,000 ～ 70,000千円程度（1年当たりの研究費）

④10,000 ～ 30,000千円程度（1年あたりの研究費）

（エ）①～⑮は20,000 ～ 50,000千円、⑯は3,000 ～ 5,000千円（1年当たりの研究費）

研究期間：

（ア）2年

（イ）1～3年

（ウ）2年

（エ）2年

新規採択予定課題数：

（ア）1課題

（イ）①3課題程度

②3課題程度

（ウ）①1課題

②1～2課題

③3～5課題

④2～3課題程度

（エ）①～⑮は各1～2課題、⑯は若干数

＜公募研究課題＞

（ア）臨床調査研究分野

臓器別、疾患別に科学的根拠を集積・分析し、患者の実態把握、病因・病態の解明、標準的な診断・治療法等の開発、確立及び普及などを行い、難治性疾患の医療水準の向上に貢献することを目的とする。

以下の調査研究について募集する。

○特発性大腿骨頭壊死症に関する調査研究（公募課題番号 24131101）

対象疾患：特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症

＜臨床調査研究分野の採択条件＞

- ・幅広く関連する専門分野に従事する研究者で構成される研究班であり、かつ関連する学会との連携が取れており、学会規模でのバックアップを得られていること。
- ・疫学データや臨床データを継続的に収集し、患者の実態把握、疾患のリスク・予後因子の解明などの疫学研究を実施できること。
- ・対象疾患の症例登録を独自に行う場合には、そのデータ管理の体制が整備されていること。
- ・患者会等と連携して、対象疾患に関する情報や研究成果を患者及び国民に広く普及する体制、及び患者との双方向のコミュニケーションを可能にする体制が整備されていること。また、成果などについてWEBにおいてわかりやすく公表すること。
- ・研究成果を診断・治療ガイドラインに反映させるなど、臨床現場に迅速に還元する体制が整備されていること。
- ・本研究事業は公費での研究であることを考慮し、作成された診断・治療ガイドラインや各種管理マニュアルなどについては全て難病情報センターにおいて印刷可能な電子媒体として無料公開することを必須とする。また、可能な場合は学会などの公共性あるサイトでの公開も考慮すること（ただし、商業著作物に引用利用される場合の著作権の放棄は求めない）。
- ・治験を含めた臨床研究に積極的に対応できる体制が整備されていること。
- ・治験を実施する場合には難病情報センターに速やかに情報提供をして公開するとともに、公的な各種治験登録サイトにおいても公開すること。
- ・国際展開を視野に入れた研究開発を遂行できること。
- ・遺伝子解析を実施するにあたって、「難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（難病関係研究分野）」の拠点及び一般研究班との連携（情報交換、共同研究等）のもとで効率的に解析を進めることが可能な体制が整備されていること。

＜研究計画書を作成する際の留意点＞

- ・「9. 期待される成果」に、申請研究終了時に期待される成果と研究全体で長期的に期待される成果を別々に明記すること。また「10. 研究計画・方法」に、年度ごとの計画及び達成目標を記載するとともに、研究全体の目標を達成するための中長期的な（5～10年間の）ロードマップを添付すること。
- ・「12. 申請者の研究歴等」についてより詳細に把握するために、申請課題に関連して出版した論文のリスト及び論文一式（直接関連したものに限ること）の写しを添付すること。
- ・研究班組織（別添様式1）を添付すること。
- ・対象疾患に関して、これまでの研究で明らかにされた推定患者数、疾患概念、原因とその解明状況、主な症状、主な合併症、主な治療、長期にわたる疾患の状況等を「疾患概要」（別添様式2）に記載し、添付すること。また国際展開も視野に入れた研究開発体制を推進するために同内容の英語版（別添様式3）を記載し、添付すること。
- ・研究代表者又は研究分担者が独立行政法人医薬品医療機器総合機構の薬事承認審査経験者である場合は、研究計画書の「12. 申請者の研究歴等」の「申請者の研究歴」欄にその旨を記載すること。研究課題の採択に当たっては、本記載事項を重視する。
- ・その他、上述の採択条件を満たしていることを証明できる書類を添付すること。

⑨ (イ) 重点研究分野

希少難治性疾患（明らかな外因性疾患、急性疾患等は除く）に対する新たな医薬品等医療技術の実用化に関する研究

医薬品等医療技術の開発の促進は厚生労働行政において最も重要な課題の一つであり、特に希少難治性疾患に関しては、臨床現場で利用できる医薬品や医療機器の国内における実用化が強く求められている。そこで本分野では、希少難治性疾患の治療・ケアのための医療技術（医薬品、医療機器等）に関して、国内での薬事承認（薬事法）を最終目標とした非臨床試験または臨床試験（医師主導治験）を実施し、患者の予後の向上に資する医療技術の迅速な確立を目指す。

本分野の研究対象は、開発候補物の非臨床試験、医師主導治験、及びそれらに伴う製剤または製品開発を対象とする。ただし医師主導治験は第Ⅰ相試験、第Ⅱ相試験までとする。また、希少性疾患に対する医薬品等の開発であることを考慮し、原則的に「希少疾病用医薬品」や「希少疾病用医療機器」として指定を受けた、もしくは指定申請を前提としたオーファンドラッグやオーファンデバイスが開発対象であることを前提とする。

臨床開発の段階に応じて、以下のステップごとに公募を行う。申請にあたっては、現状がどのステップのどの過程にあるかを明確にした上で、該当するステップに応募すること。

- ①ステップ１…医師主導治験への移行を目的とした非臨床試験（GLP）（安全性薬理試験、毒性試験、薬物動態試験等）、製剤または製品の確保（治験薬のGMP製造、製品のQMS製造等）、治験プロトコルの作成、治験相談の実施（公募課題番号 24131201）
- ②ステップ２…医師主導治験の実施（治験届、第Ⅰ相試験、第Ⅱ相試験、POC（proof of concept）の取得、GMP・QMS製造等）（公募課題番号 24131301）

いずれについても、研究期間内に現在のステップを完了すること、かつ次のステップを開始することが求められる。

また各ステップが完了した時点で、以下に相当する成果物を提出しなければならない。なお、成果物に含まれる秘密情報が公開等されることで今後の開発に影響を与えることが予想される場合、担当窓口の了承を得た上で、該当する部分の情報を除いた要約を成果物の代替として提出してもよい。この場合、採択後の中間評価（おおむね年１～２回程度）や事後評価において、成果物の存在を面談もしくはサイトビジットを行い確認する。なお、サイトビジットの結果、計画通りの成果が得られないと判断された場合、研究費の有効活用の観点から研究を中止することもありうることをとする。

- ・ステップ１…非臨床試験総括報告書（安全性試験についてはGLP）、治験薬GMP製造した製剤の確保・提供を証明・保証する書類、及び製造工程記録一式、治験薬概要書（機器の場合はそれぞれに準ずる書類）
- ・ステップ２…医師主導治験総括報告書、GMP製造した製剤の確保・提供を証明・保証する書類、及び製造工程記録一式、治験薬概要書最終版（機器の場合はそれぞれに準ずる書類）
- ・全てのステップについて…開発候補物に係る新規特許出願をした場合には、それを示す書類

＜重点研究分野の採択条件＞

- ・最終目標である薬事承認までのロードマップが明示されていること。また、非臨床試験、第Ⅰ相試験、第Ⅱ相試験をそれぞれいつまでに開始、完了するか、研究期間内（１年後、３年後）と研究期間外（５年後、１０年後）の具体的な年次で示されていること。
- ・対象とする製剤または製品（またはそのプロトタイプ）の入手方法（企業等から供与、購入、

- 9) 治験薬GMP : <http://www.hourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/T09070710020.pdf>
- 10) 医薬品GMP : <http://law.e-gov.go.jp/htmldata/H09/H09F03601000021.html>
- 11) 医療機器GMP : <http://law.e-gov.go.jp/htmldata/H17/H17F19001000037.html>
- 12) 非臨床安全性試験のガイダンス : http://www.pmda.go.jp/ich/m/step5_m3r2_10_02_19.pdf
- 13) 先端医療振興財団臨床研究情報センター「医師主導治験実施計画書作成要領」 : <http://www.tri-kobe.org/references/tool.html>
- 14) 医薬品医療機器総合機構 (PMDA) 「薬事戦略相談」 : <http://www.pmda.go.jp/operations/shonin/info/consult/yakujisenryaku.html>

⑨ (ウ) 横断的基盤研究分野

希少難治性疾患に関連する研究資源の活用に関する研究

これまで、希少難治性疾患に対する研究活動や診断治療のために様々な資源（遺伝子、生体試料等）が収集され、個々の研究や患者の診断治療に活用されてきた。本研究では、それらの貴重な研究資源をより有効に活用する方策を検討し、研究の重複を回避し、科学的価値の高い成果を効率的に蓄積する基盤的な研究を推進することを目的とする。

なお、採択後の中間評価（おおむね年1～2回程度）や事後評価において、研究の進行状況が必要に応じてサイトビジットを行い確認する。なお、サイトビジットの結果計画通りの成果が得られないと判断された場合、研究費の有効活用の観点から研究を中止することもありうることをとする。

① 遺伝子リファレンスライブラリーの構築 (公募課題番号 24131401)

これまでの研究で希少難治性疾患の多くが特徴的な遺伝的特性を有することが明らかにされてきた。このような経緯を踏まえて、希少難治性疾患の遺伝要因の解明に資する遺伝子リファレンスライブラリーの構築を行う。なお、特に本課題については、「難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（難治性疾患克服関連分野）」で採択された全研究班からの情報提供がなされ、ナショナルデータベースとしての機能を全研究者に提供することを目的とする。したがって、全研究班の同意契約が結べていることを前提とする。

② 研究資源を活用した分子レベルでの疾患特性の解明 (公募課題番号 24131501)

全国の連携する各研究班、研究者からの提供を受けた組織や細胞などを用いて、希少難治性疾患の特性を維持あるいは模倣する不死化細胞技術、iPS細胞を含む多能性幹細胞技術、組織培養技術などを活用し、研究資源の標準化及び維持管理を行い、疾患のモデル系を作製して、疾患に関する分子レベルでの疾患特性の解明、新規創薬に資する研究を行う。

③ 希少性疾患に対する移植医療の技術確立に関する研究 (公募課題番号 24131601)

希少難治性疾患では、臓器移植や造血幹細胞移植が非常に有効な治療法となる疾患も複数存在している。脳死下臓器移植件数や造血幹細胞移植件数は近年増加してきており、医療としての技術をさらに向上させる必要性が高い分野である。本分野では、これまで実施された移植実績等の情報をもとに、移植医療が治療方法となる希少疾患毎に必要な移植技術を整理し、その向上を図ることで、他疾患にも適用できる移植技術の確立を目指した研究を行う。

⇒ ④患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究 （公募課題番号 24131701）

希少難治性疾患の特徴として、その希少性がゆえに患者数が少ないことから、治療法の開発等研究の最大の阻害要因となりうる。そのため、患者団体、もしくは患者支援団体等により効率的かつ自発的な患者レジストリの構築を行い、患者の情報のみならず疾患背景や治療経過などを独自に収集し、自らの疾患の分析を行うと同時に希少性疾患に係る研究者、研究班を支援していく体制の構築を目的とした研究を行う。

＜横断的基盤研究分野の採択条件＞

- ・各関連学会などのバックアップを得ていること。
- ・研究資源を適切に収集・管理する体制（関連法規やガイドライン等の遵守、インフォームドコンセントなどに係る書式や実務に関するマニュアル等）が整備されていること。
- ・研究結果、研究成果を臨床現場に迅速に還元する体制・ネットワークが整備されていること。
- ・研究期間終了時の研究資源の取り扱いに関する方策を検討すること。
- ・技術進歩に伴って新たに生じてくる社会的・倫理的課題を迅速に把握し、患者、関係機関、国民に適切に提供する体制が整備されていること。
- ・遺伝子解析を実施するにあたっては、「難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（難病関係研究分野）」の拠点及び一般研究班との連携（情報交換、共同研究等）のもとで効率的に解析を進めることが可能な体制が整備されていること。
- ・研究を遂行するにあたって、また上述した研究体制を整備するにあたって、本研究事業の他の関連する研究班、学術団体、関係機関等との連携体制が整備されていること。
- ・②の課題においては、提供を受けた細胞から作成した細胞は、組織提供元の研究者に提供し、培養支援、分化誘導支援を通じた研究支援を行うこと。
- ・②の課題においては、作成された細胞自体は公費での研究によって得られたものであり、リスト化を行ったうえで匿名化処理を行い広く一般に公開するとともに、各研究機関において倫理審査を通っている等の研究に対して研究資材としての提供を行う機能を有していることを必須とする。
- ・②の課題においては、必要に応じて組織の研究利用に向けたインフォームドコンセント用の共通フォーマットの作成を行うこと。
- ・②の課題においては、文部科学省および厚生労働省が協働で行う「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」の中核機関と連携すること。具体的には文部科学省採択の中核機関と当研究事業の個別機関とで共通のインフォームドコンセント書式を作成し、これを用いた患者体細胞や疾患情報の提供などにより疾患研究や創薬をチーム型で実施すること。また、文部科学省採択の中核機関との連携を想定した疾患研究等について評価する。なお本事業については、以下を参考にすること。
http://www.mext.go.jp/component/b_menu/other/_icsFiles/afieldfile/2011/10/20/1311673_005.pdf
- ・また、上記「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」について、文部科学省採択の中核機関との連携を想定した疾患研究等について評価する。
- ・③の課題においては関連する希少性疾患研究者や研究班との連携をとり、当該疾患の治療・診療ガイドラインにおいても移植適応基準などの整合性を図る体制がとられていること。
- ・③の課題においては移植手術に至るまでの管理を行う関連診療科、そして実施診療科、術中管理、術後管理、フォローアップを行う各診療科の専門家が全て網羅された研究班構成であること。

- ・④の課題に関しては、幅広い臓器疾患にまたがった体制であり、海外患者団体との連携や、専門家の参加もしくは可能な限り複数の関連研究班への情報提供契約が結ばれていることや綿密な連携に関して特に考慮する。
- ・④の課題において遺伝子情報や個人情報を提供する場合には、倫理指針を順守するとともに被験者となるべき患者に不利益が生じないようその取り扱いには十分考慮すること。
- ・④の課題に関しては、患者や患者家族が団体にアクセスしやすいよう情報提供（希少難治性疾患に関する疾患情報や研究情報、団体へのアクセスの仕方など）するためのWEBページ等を作成すること。これらの作成されたWEBページ等については、難病情報センターからのリンクを構成すること。
- ・服薬指導、疾患管理、症状管理など患者に有益となる各種マニュアルなどを作成した際には、公費での研究であることを考慮し、全て難病情報センターにおいて印刷可能な電子媒体として無料公開することを必須とする。また、可能な場合は学会などの公共性あるサイトでの公開も考慮すること。
- ・以上の条件を満たした上で、貴重な研究資源の有効活用による独創的かつ新規性の高い研究テーマが設定されていること。

<研究計画書を作成する際の留意点>

- ・「９．期待される成果」に、申請研究終了時に期待される成果と研究全体で長期的に期待される成果を別々に明記すること。また「１０．研究計画・方法」に、年度ごとの計画及び達成目標を記載するとともに、研究全体の目標を達成するための中長期的な（５～１０年間の）ロードマップを添付すること。
- ・「１２．申請者の研究歴等」についてより詳細に把握するために、申請課題に関連して出版した論文のリスト及び論文一式（直接関連したものに限ること）の写しを添付すること。
- ・研究班組織及び研究者名簿（研究資源を収集・管理する窓口の一覧を含む）を添付すること
- ・予算計画書（研究計画、研究項目と関連づけて詳細な費目を計上すること。またその予算に見合った研究計画であることを明示すること）
- ・研究資源の収集・管理を行う際には、研究資源の収集・管理等に関わる過去の実績を示す資料を添付すること。
- ・研究資源の収集・管理、解析結果の提供等に係るマニュアル等を添付すること。
- ・研究代表者又は研究分担者が独立行政法人医薬品医療機器総合機構の薬事承認審査経験者である場合は、研究計画書の「１２．申請者の研究歴等」の「申請者の研究歴」欄にその旨を記載すること。研究課題の採択に当たっては、本記載事項を重視する。
- ・その他、必要に応じて上述の採択条件を満たしていることを証明できる書類を添付すること。



（エ）研究奨励分野

臨床調査研究分野の対象疾患（別表１）に含まれておらず、「希少性（おおむね５万人未満）・原因不明・効果的な治療方法未確立・生活面への長期にわたる支障」の４要素を満たす、あるいは満たす可能性のある疾患で、臨床調査研究分野や他の研究事業等において組織的・体系的に研究が行われてこなかった希少難治性疾患（明らかな外因性疾患、急性疾患等は除く）に関して、患者の実態把握、病因・病態の解明、標準的な診断・治療法等の開発、確立及び普及などを行い、医療水準の向上に貢献することを目的とする。

本研究分野は平成２１年度より開始され、多くの希少難治性疾患に関して患者数等の実態把握、診断基準および治療指針の作成等がなされてきた。これまでは疾患単位で小規模な研究を実施し

てきたが、今後はそれらの研究で得られた成果をさらに発展させるために、互いに関連する複数の疾患群を設定し、組織的・体系的に研究を推進する体制を構築する。

具体的には、以下の疾患群を対象とする研究を公募する。

①血液・凝固系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24131801）

対象疾患例：一過性骨髄異常増殖症、血球貪食症候群、乳児ランゲルハンス組織球症、慢性好中球減少症、遺伝性貧血、ヘパリン起因性血小板減少症（heparin-induced thrombocytopenia：HIT）、家族性血小板減少症など

②免疫系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24131901）

対象疾患例：自己炎症性症候群、先天性免疫不全症候群（臨床調査研究分野の対象疾患を除く）、再発性多発性軟骨炎、若年性特発性関節炎、難治性川崎病、小児リウマチ疾患など

③内分泌系・代謝系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132001）

対象疾患例：アミノ酸代謝異常、脂肪酸カルニチン代謝異常、グルコーストランスポータ1欠損症候群、ピオプテリン代謝異常、コレステリルエステル転送蛋白欠損症、尿素サイクル異常症、糖原病、先天性ケトン代謝異常症など

④神経・筋の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132101）

対象疾患例：先天性ミオパチー、筋チャネル病、難治性てんかん、ジストニア、遺伝性末梢神経障害、神経皮膚症候群（臨床調査研究分野の対象疾患を除く）、脳形成障害、脳白質疾患など

⑤視覚系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132201）

対象疾患例：角膜内皮症、視神経疾患（臨床調査研究分野の対象疾患を除く）、先天性緑内障、遺伝性黄斑症、血管新生黄斑症、先天性角膜混濁、のう胞様黄斑浮腫など

⑥聴覚・平衡機能系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132301）

対象疾患例：遺伝性難聴、内耳奇形、好酸球性副鼻腔炎など

⑦循環器系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132401）

対象疾患：家族性大動脈瘤解離、炎症性動脈瘤形成症候群、遺伝性不整脈、中性脂肪蓄積心血管症、周産期心筋症など

⑧呼吸器系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132501）

対象疾患例：肺胞蛋白症、オスラー病など

⑨消化器系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132601）

対象疾患例：ヒルシュスプリング病類縁疾患、新生児胆汁うっ滞症候群、乳幼児巨大肝血管腫、先天性胆道閉鎖、慢性特発性偽性腸閉塞症、顕微鏡的大腸炎（microscopic colitis）、原因不明小腸潰瘍など

⑩皮膚・結合組織の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132701）

対象疾患例：自己炎症性疾患、角化異常症、遺伝性早期老化症候群、発汗異常症、遺伝性色素異常症、水疱症（臨床調査研究分野の対象疾患を除く）、弾性繊維性仮性黄色腫など

⑪骨・関節系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132801）

対象疾患例：致死性骨形成不全症、C型ナトリウム利尿ペプチド(CNP)治療適応疾患、外骨腫瘍、過剰運動症候群、進行性下顎吸収など

⑫腎・泌尿器系の希少難治性疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24132901）

対象疾患例：腎性低尿酸血症、総排泄管残存症など

⑬先天性異常の疾患群に関する調査研究（公募課題番号 24133001）

対象疾患例：ヒストンアセチル化・メチル化異常、ゲノム刷り込み現象、片親性ダイソミー、マルファン症候群1型及び2型、コステロ症候群・CFC(cardio-facio-cutaneous)症候群類縁疾患、早老症、軟骨異栄養症、軟骨無形成症など

⑭IgG4関連症候群に関する調査研究（公募課題番号 24133101）

対象疾患例：IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患、IgG4関連全身硬化性疾患など

⑮特発性好酸球増加症候群に関する調査研究（公募課題番号 24133201）

対象疾患例：好酸球性食道炎、好酸球性胃腸炎など

⑯その他、希少難治性疾患に関する奨励研究（公募課題番号 24133301）

なお、研究費の効率的活用の観点から、「がん」「生活習慣病」「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において組織的な研究の対象となっているもの、及び臨床調査研究分野の対象疾患＜別表1＞は対象としない。

＜研究奨励分野の採択条件＞

- ・①～⑮に関しては、原則として、提示された対象疾患例を研究対象として網羅すること。
- ・①～⑮に関しては、対象疾患の推定患者数が判明しており、原則的に関連学会による承認を受けているもしくは受ける予定の診断基準が確立していること（学会診断基準と一致することが重要であり研究班独自の診断基準は認めない）。
- ・①～⑫、⑭、⑮に関しては、各臨床調査研究班の連携グループとしての組織を形成できること。
- ・⑯に関しては、①～⑮で提示されていない疾患、または①～⑮で採択された研究課題が研究対象としない疾患を対象とすること。
- ・⑯に関しては、関連学会の支援を受け、学会承認の診断基準が当研究期間内に作成されることを最低限の目標とすること。
- ・なお、本研究事業は公費での研究であることを考慮し、作成された診断・治療ガイドラインや各種管理マニュアルなどについては全て難病情報センターにおいて印刷可能な電子媒体として無料公開することを必須とする。また、可能な場合は学会などの公共性あるサイトでの公開も考慮すること（ただし、商業著作物に引用利用される場合の著作権の放棄は求めない）。
- ・治療法の開発を最終目標とした研究全体のロードマップが明示されていること。また各研究項目について、研究期間内及び研究期間以降（5年後、10年後）の達成目標が具体的な年次で示さ

れていること。

- ・対象疾患の症例登録、及びそのデータ管理の体制が整備されている、または整備計画が明示されていること。
- ・ウェブ等を活用して、また患者会等と連携して、対象疾患に関する情報や研究成果を患者及び国民に広く普及する体制、及び患者との双方向のコミュニケーションを可能にする体制が整備されている、または整備計画が明示されていること。
- ・研究成果を関連学会による診断・治療ガイドラインに反映させるなど、臨床現場に迅速に還元する体制が整備されている、または整備計画が明示されていること。
- ・遺伝子解析を実施するにあたって、「難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（難病関係研究分野）」の拠点および一般研究班との連携（情報交換、共同研究等）のもとで効率的に解析を進めることが可能であることを拠点班と確約し、整備計画が明示されていること。
- ・また、研究においてiPS細胞の作製を行う際には、文部科学省および厚生労働省が協働で行う「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」の中核機関、若しくは当研究事業内横断的研究分野の②の研究班と連携すること。具体的には文部科学省採択の中核機関及び難治性疾患克服研究事業の横断的研究分野の②の研究班と当研究事業の個別機関とで共通のインフォームドコンセント書式を作成し、これを用いた患者体細胞や疾患情報の提供などにより疾患研究や創薬をチーム型で実施すること。また、文部科学省採択の中核機関および難治性疾患克服研究事業の横断的研究分野の②の研究班との連携を想定した疾患研究等について評価する。なお文部科学省の事業については、以下を参考にすること。
http://www.mext.go.jp/component/b_menu/other/_icsFiles/afieldfile/2011/10/20/1311673_005.pdf
- ・また、上記「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」について、文部科学省採択の中核機関との連携を想定した疾患研究等について評価する。
- ・研究を遂行するにあたって、また上述した研究体制を整備するにあたって、関連する学会から適切な支援が得られること。
- ・以上の条件を満たした上で、疾患概念の確立、病因・病態の解明、新しい診断・治療・ケアの開発を目指した独創的かつ新規性の高い研究テーマが設定されていること。

<研究計画書を作成する際の留意点>

- ・「7. 研究の概要」に対象とする全ての疾患の名称を明記すること。
- ・「9. 期待される成果」に、申請研究終了時に期待される成果と研究全体で長期的に期待される成果を別々に明記すること。また「10. 研究計画・方法」に、年度ごとの計画及び達成目標を記載するとともに、研究全体の目標を達成するための中長期的な（5～10年間の）ロードマップを添付すること。
- ・「12. 申請者の研究歴等」についてより詳細に把握するために、申請課題に関連して出版した論文のリスト及び論文一式（直接関連したものに限ること）の写しを添付すること。なお、特に⑩の課題に関しては未知の希少性疾患の研究であることから、直接関連論文に限定する意味でも、申請段階における添付論文の多寡は評価しない。
- ・研究班組織（別添様式1）を添付すること。
- ・全ての対象疾患について、申請者がこれまでの研究で明らかにした推定患者数、疾患概念、原因とその解明状況、主な症状、主な合併症、主な治療、長期にわたる疾患の状況等を「疾患概要」（別添様式2）に記載し、添付すること。また国際展開も視野に入れた研究開発体制を推進するために同内容の英語版（別添様式3）を記載し、添付すること。
- ・全ての対象疾患について、既存もしくはこれまでに作成した各疾患の診断基準を添付すること。