

難治性疾患克服研究事業

難治性疾患克服研究事業 ＜研究費助成＞

研究奨励分野

＜平成21年度新設＞

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまで研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を目指す。

※ 平成21年度は177疾患が対象
平成22年度は214疾患に対象が拡大

臨床調査研究分野 (130疾患)

・希少性(患者数5万人未満)
・原因不明
・治療方法未確立
・生活面への長期の支障
の4要素を満たす疾患から選定し原因究明などを行う。

- ・骨髄線維症
- ・側頭動脈炎
- ・フィッシャー症候群
- ・色素性乾皮症

など

- ・ライゾーム病
- ・特発性間質性肺炎
- ・表皮水疱症
- ・筋萎縮性側索硬化症 (ALS) など

重点研究分野 (※1)
(革新的診断・治療法を開発)

横断的基盤研究分野 (※1)
(疾患横断的に病因・病態解明)

指定研究
(難病対策に関する行政的課題に関する研究)

特定疾患治療研究事業 ＜医療費助成＞

(56疾患 ※2)

臨床調査研究分野のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費負担の軽減を図る。

※1 重点研究分野及び横断的基盤研究分野の対象疾患は、臨床調査研究分野の対象疾患と同じ。

※2 特定疾患治療研究事業には56疾患の他、血友病患者等治療研究事業を含む。

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患
（○は特定疾患治療研究事業対象）

血液系	特発性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群（高動脈炎）、○ビュルガー病（バージャー病）、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス（SLE）、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	○ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	○PRL分泌異常症、○ゴナドトロピン分泌異常症、○ADH分泌異常症、○下垂体機能低下症、○クッシング病、○先端巨大症、○下垂体性TSH分泌異常症
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症（○家族性高コレステロール血症（ホモ接合体））
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、○ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、○致死性家族性不眠症、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○線条体黒質変性症、○副腎白質ジストロフィー、ベルオキシゾーム病
	神経変性疾患	○筋萎縮性側索硬化症（ALS）、○パーキンソン病、○進行性核上性麻痺、○大脳皮質基底核変性症、○ハンチントン病、○脊髄性筋萎縮症、○球脊髄性筋萎縮症、脊髄空洞症、原発性側索硬化症、有棘赤血球舞踏病
	ライソゾーム病・ベルオキシゾーム病	○ライソゾーム病、ベルオキシゾーム病
	免疫性神経疾患	○多発性硬化症、○重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、○慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー（ルイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（グロウ・フカセ症候群）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○特発性拡張型（うっ血型）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
呼吸器系	びまん性肺炎患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○肺動脈性肺高血圧症、○慢性血栓塞栓性肺高血圧症、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺泡低換気症候群、○リンパ脈管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡、先天性魚鱗癬様紅皮症
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○神経線維腫症Ⅰ型（レックリング・ハウゼン病）、○神経線維腫症Ⅱ型、結節性硬化症（プリングル病）、色素性乾皮症（XP）
	重症多形滲出性紅斑	○重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	○後縦靱帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、○黄色靱帯骨化症、前縦靱帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	○スモン

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	遺伝性ポルフィリン症	56	進行性下顎頭吸収
2	遺伝性高チロシン血症Ⅰ型	57	進行性心臓伝導障害
3	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	58	腎性低尿酸血症
4	遺伝性女性化乳房	59	腎性尿崩症
5	遺伝性多発性外骨腫	60	瀬川病
6	遺伝性鉄芽球性貧血	61	性分化疾患
7	遺伝性脳小血管病	62	脆弱X症候群
8	遺伝性不整脈	63	脊髄障害性疼痛症候群
9	一過性骨髄異常増殖症	64	脊柱変形疾患に合併した胸郭不全症候群
10	遠位型ミオパチー	65	先天性QT延長症候群
11	家族性寒冷自己炎症性症候群	66	先天性横軸形成障害
12	家族性血小板異常症	67	先天性角化不全症
13	家族性地中海熱	68	先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症
14	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)	69	先天性筋無力症候群
15	歌舞伎症候群	70	先天性好中球減少症
16	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患	71	先天性高インスリン血症
17	外リンパ腫	72	先天性赤芽球病(Diamond Blackfan貧血)
18	外胚葉形成不全免疫不全症	73	先天性大脳白質形成不全症
19	褐色細胞腫	74	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
20	肝型糖原病	75	先天性顆粒放出異常
21	難治性間質性膀胱炎	76	先天白内障
22	急激進行症(21トリソミーに伴う)	77	全身性炎症性肉芽腫性疾患
23	急性大動脈症候群	78	早期再分極(early repolarization)症候群
24	筋チャネル病	79	早期発症型侵襲性歯周炎
25	筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)	80	鰐弓耳腎症候群
26	筋型糖原病	81	総排泄管残余症
27	劇症1型糖尿病	82	多発肝のう胞
28	血管新生黄斑症	83	多発性内分泌腫瘍症
29	血球貪食症候群	84	胎児仙尾部奇形腫
30	原発性リンパ浮腫	85	単純性潰瘍/非特異性多発性小腸潰瘍症
31	原発性局所多汗症	86	胆道閉鎖症、新生児乳児胆汁うっ滞症候群
32	後天性血友病XⅢ	87	弾性線維性仮性黄色腫
33	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	88	致死性骨異形成症
34	好酸球性膿疱性毛包炎	89	中性脂肪蓄積心筋血管症
35	好酸球性副鼻腔炎	90	中條-西村症候群
36	孔腸症	91	長鎖脂肪酸代謝異常症
37	高IgD症候群	92	低フォスファターゼ症
38	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症	93	進化師様魚鱗癬
39	高グリシン血症	94	特発性角膜内皮炎
40	膠様滴状角膜変性症	95	特発性周辺部角膜潰瘍
41	骨形成不全症	96	那須ハコラ病
42	骨系統疾患におけるCNP治療適応疾患	97	内臓錯位症候群
43	再発性多発軟骨炎	98	軟骨無形成症
44	細網異形成症	99	難治性(特発性)慢性好酸球性肺炎
45	自己貪食空胞性ミオパチー	100	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
46	若年性特発性関節炎(全身型)	101	難治性川崎病
47	周産期の難聴	102	難治性脳形成障害症
48	周産期心筋症(産褥心筋症)	103	難治性不育症
49	重症・難治性急性脳症	104	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症
50	小眼球(症)	105	難治性類天疱瘡
51	小児慢性腎臓病	106	難治性顔面部分発作重症型急性脳炎
52	症候性頭蓋縫合早期閉合症(クルーゼンフェルト・ジャコブ・アイントラー・ピクスター症候群)	107	乳児ランゲルハンス細胞組織球症
53	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎	108	乳児期QT延長症候群
54	新生児・乳児巨大肝血管腫	109	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
55	新生児一過性糖尿病・新生児糖尿病	110	破局てんかん

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
111	肺静脈閉塞症	166	ミクリッツ病
112	肺胞蛋白症	167	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
113	反復胎状奇胎	168	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
114	肥厚性硬膜炎	169	ヤング・シンプソン症候群
115	肥厚性皮膚骨膜炎	170	リジン尿性蛋白不耐
116	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	171	リンパ管腫
117	封入体筋炎	172	レリーウイルス症候群
118	分類不能型免疫不全症	173	ロイス・デイツ症候群
119	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	174	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
120	慢性活動性EBウイルス感染症	175	Aicardi症候群
121	慢性偽性腸閉塞症	176	ATR-X(X連鎖αサラセミア-精神遅滞)症候群
122	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	177	Beckwith-Wiedemann症候群
123	毛細血管拡張性小脳失調症	178	Bloom症候
124	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴	179	Brugada症候群
125	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)	180	Calciphylaxis
126	両側性蝸牛神経形成不全症	181	Carney複合
127	アトピー性脊髄炎	182	CFC症候群
128	アラジール(Alagille)症候群	183	Charcot-Marie-Tooth病
129	アレキサンダー病	184	CHARGE症候群
130	アンジェルマン症候群(AS)	185	CINCA症候群
131	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症	186	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
132	ウエルナー(Werner)症候群	187	EEC症候群
133	ウォルフヒルシュホーン症候群	188	Ellis-van Creveld症候群
134	ウルリッヒ病(Ullrich disease)	189	Galloway-Mowat症候群
135	エーラスダンロス症候群	190	Gorlin症候群
136	エマヌエル症候群	191	HMG-CoAリアーゼ欠損症
137	オカルト黄斑ジストロフィー	192	IgG4関連全身硬化性疾患
138	オピッツ三角頭蓋症候群	193	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
139	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	194	Menkes病-occipital horn症候群
140	カルバミルリン酸合成酵素欠損	195	Microscopic colitis
141	コケイン症候群	196	MODY1-6
142	コステロ症候群	197	Mowat-Wilson症候群
143	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	198	Mucke-Wells症候群
144	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	199	Pellzaeus-Merzbacher病
145	サラセミア	200	Pendred症候群
146	ジストニア	201	Perry(ペリー)症候群
147	シトリン欠損症	202	Rett症候群
148	ステロイド依存性感音難聴	203	Rubinstein-Taybi症候群
149	セピアプテリン還元酵素欠損症	204	Shwachman-Diamond症候群
150	ソトス症候群	205	Silyer-Russell症候群
151	チロシン水酸化酵素欠損症	206	TNF受容体関連周期性症候群
152	トゥレット症候群	207	Usher症候群
153	ヌーナン症候群(Noonan症候群)	208	VATER症候群
154	バルデー・ビードル症候群	209	von Hippel-Lindau病
155	ビオチン代謝異常症	210	Wolfram症候群
156	ピッカースタッフ型髄鞘脳炎	211	β-ケトチオラーゼ欠損症
157	フェール病(特異性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)	212	14番染色体父親性関連疾患、14番染色体母親性関連疾患
158	フックス角膜内皮変性症	213	1p36欠失症候群
159	ブラダー・ウイリー症候群	214	22q11.2欠失症候群
160	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)		
161	バスレムミオパチー		
162	ヘモクロマトーシス		
163	ペルーシド角膜辺縁変性		
164	マリネスコ-シェーグレン症候群		
165	マルファン症候群		