

12) こころの健康科学研究事業

事務事業名	こころの健康科学研究事業
担当部局・課主管課	障害保健福祉部企画課
関係課	大臣官房厚生科学課、健康局疾病対策課、障害保健福祉部精神保健福祉課

A. 研究事業概要

(1) 関連する政策体系の施策目標

基本目標 1 1	国民生活の向上に関わる科学技術の振興を図ること
施策目標 2	研究を支援する体制を整備すること
I	厚生労働科学研究費補助金の適正かつ効果的な実施を確保すること

(2) 事務事業の概要（継続）

近年、大きな問題となっている「自殺」「キレる子」「ひきこもり」等の心の健康問題、「統合失調症」「うつ病」等の精神疾患、「自閉症」「注意欠陥多動性障害」等の発達障害、「PTSD」「パニック障害」「睡眠障害」等のストレス性障害、「アルツハイマー病」「パーキンソン病」等の神経疾患に対し、最新の知見に基づいた予防法、治療法等の開発およびこれらを活用した適切な対応を進めるため、心の健康問題や精神疾患、神経疾患等に関して、疫学的調査によるデータの蓄積と解析を行い、心理・社会学的方法ならびに分子生物学的手法および画像診断技術等の最先端バイオ・メディカル技術等を活用し、病因・病態の解明、画期的な予防・診断・治療法等の研究開発等、最新の医学的知見を適切に施策に反映し、国民のニーズを踏まえた行政課題の解決に資する研究を推進する。

特に重点分野として、

i) 自殺問題やうつ病対策を中心に、長期大規模疫学調査・介入研究等医学的・行政的なアプローチを10か年戦略をたてて進めることにより、その病因の究明及び治療方法の開発等を図る、「こころのデケイド（10か年）」

ii) いまだ難治性疾患である精神疾患、神経・筋疾患について、これまで不十分であった遺伝子解析・脳画像解析等による病因・病態解明を総合的に進め、細胞治療、遺伝子治療、創薬等のブレイクスルーとなる治療法の開発までの明確な道筋をつける、「ニューロジーンプロジェクト」

ことを戦略的研究課題と位置づけるとともに、

実施にあたっては、行政上重要な課題を公募し、行政面の評価に、専門家による学術的観点からの評価を加えた、事前評価の結果に基づき採択を行う。研究進捗状況についても適宜評価を加えるとともに、研究の成果は随時適切に行政施策に反映させる。

(3) 予算額（単位：百万円）

H13	H14	H15	H16	H17
—	2,142	1,898	1,756	2,256

注：平成14年度から「脳科学研究事業」「障害保健福祉総合研究（一部）」を再編・統合して発足した。予算額には推進事業費を含む。

(4) 趣旨

● 施策の必要性と国が関与する理由

近年、高い水準で推移している自殺は、うつ病等の精神疾患と関連が深いと言われるが、高ストレス社会を反映してうつ病を含む気分障害の患者数は急増している。児童や思春期における「キレる子」「ひきこもり」や「PTSD」「パニック障害」「睡眠障害」等の社会的問題と関連の深い心の健康問題、「自閉症」「注意欠陥多動性障害」等の発達障害への対応も大きな課題となっている。

また、「統合失調症」、「うつ病」等の精神疾患、「アルツハイマー病」「パーキンソン病」等の神経疾患は、難治かつQOLへの影響が大きく、国民の大きな健康問題となっている。

しかし、これらの疾患は、一般の身体的な疾患に比べても、疫学調査等の心理・社会学的手法、分子生物学的手法および画像診断技術等の最先端バイオ・メディカル技術等の活用が十分でない面もあり、画期的な予防・診断・治療法等の研究開発等が求められている。

さらに、こころの健康問題については、家庭・職場・地域等におけるメンタルヘルスに着目した環境づくりや発症前のセルフチェック、こころの問題に対する正しい理解など、一次予防が重要である。

こうした数々の課題に対しては、臨床的な観点からの戦略的な研究への取組が求められるとともに、職場や地域に対する総合的な対策が必要であり、厚生労働省として研究事業を推進していく必要がある。

● 期待される成果、波及効果、主な成果と目標達成度

平成15年度においては、精神保健福祉分野では、

- ・ 自殺と防止対策の実態に関する研究（今田班）
 - 厚生労働省「うつ対策推進方策マニュアル」に研究成果が取り入れられた。
- ・ こころの健康に関する疫学調査の実施に関する研究（吉川班）
 - 厚生労働省「心の健康問題の正しい理解のための普及啓発検討会報告書」（その中の指針は「こころのバリアフリー宣言」としてまとめられている）作成の際の基礎的資料にもなった。
- ・ 児童思春期精神医療保健福祉のシステム化に関する研究（斎藤班）
 - わが国におけるいわゆるひきこもり対策における今後の対応方策を検討する上での基礎的な資料となった。
- ・ 睡眠障害の対応のあり方に関する研究（大川班）

→地域保健における睡眠障害に関する正しい知識の普及・啓発書の参考資料となった（保健師、看護師へのガイドライン等）

- ・ 精神疾患治療ガイドラインの策定に関する研究（鹿島班）
→精神神経学会が治療ガイドラインを示すための基礎資料となった。
- ・ 心的外傷体験による後遺障害の評価と援助技法の研究（金班）
→研究成果をもとに災害時の対応マニュアルが作られた。
- ・ 重症精神障害者に対する、新たな訪問型の包括的地域生活支援サービス・システム開発に関する研究（塚田班）
→地域精神医療のモデルとなる ACT プログラムが実行に移され、今後本格的に精神医療にとりいれるための基礎資料が得られた。
- ・ 触法行為を行った精神障害者の精神医学的評価、治療等に関する研究（松下班）
においては、平成15年7月に公布された「心神喪失者等医療観察法」の施行準備に向けて各種の医療処遇ガイドラインを作成していくこととしているが、そのベースとなる医療処遇の内容が示された。
- ・ 精神分裂病の客観的診断法の確立と分子遺伝学的基盤に関する研究（小島班）
→客観的診断が困難である統合失調症に対してアイカメラを用いて感度・精度ともに高い客観的診断法が開発され、臨床への実用化に一歩踏み出した。
などの成果をあげている。

また、神経分野については、

- ・ CAG リピート病に対する治療法の開発に関する研究班
→ CAG リピート病をトレハロースによるポリグルタミン含有蛋白で分子不安定性抑制によって発症を予防する方向性を示した。また、球脊髄性筋萎縮症の病態に基づく治療法についての報告を行った。
- ・ 成人T細胞白血病ウイルス関連ミエロパチーの病態解明及び治療法の開発に関する研究班
→ 新しいHTLV-1特異的プロテアーゼ阻害剤開発の素地が出来上がり、新薬効果判定のためのウイルス阻害酵素活性の測定系を確立した。
- ・ ライツゾーム性筋疾患の病態解明と治療法開発に関する研究班
→ ライツゾーム性筋疾患の病態解明について、大きな成果が得られている。
この成果を基に今後の治療法開発の可能性が開かれた。
- ・ 未認可抗生剤ネガマイシンによる筋ジストロフィーの治療
→ ネガマイシンが遺伝子病の治療としての作用機序の一端を解明し、新しい治療の可能性を示した。

上記の他にも脳・神経疾患について

- ① 原因遺伝子の単離し、その機能を解明する
- ② 新たな治療を臨床に応用するなど、

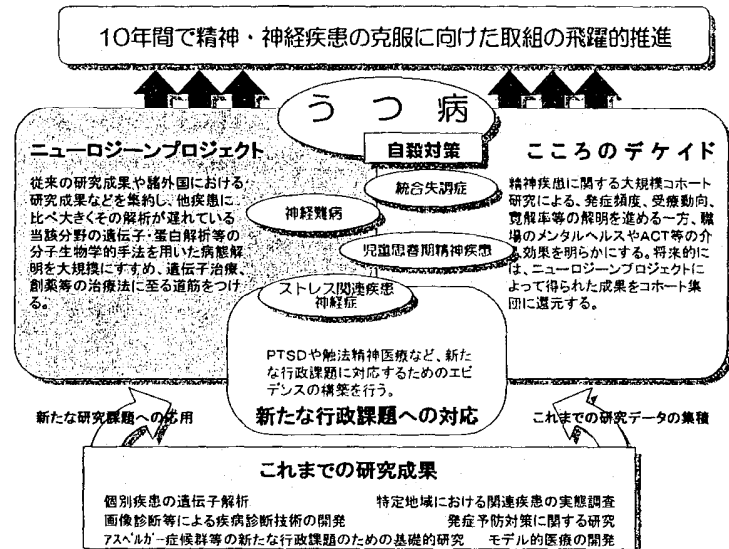
脳機能の解明に基づいた、多くの画期的な成果が得られている。

- 前年度の総合科学技術会議および科学技術部会での評価に対する取組（総合科学技術会議指摘）

- ・ テーマをこころの健康問題に特化し、筋肉等疾病の研究については別テーマとして分ける必要がある。
→精神疾患と神経疾患には、慢性的な経過をとる、根治的治療が少ない等同様な問題があり、病因解明や治療法開発へのアプローチなど共通の要素があると考えており、ナショナルセンターにおいても精神・神経センターとして一体に取り組んでいるところである。H17年度においては、ニューロージンプロジェクトとして、精神、神経疾患の遺伝子解析等による病態解明を総合的に進め、細胞治療、遺伝子治療、創薬等のプレイクスルーとなる治療法の開発までの明確な道筋をつけることを重点に取り組むことを考えている。
- ・ 文部科学省の「脳を育む」研究や大学との十分な調整が必要である。
→「脳を育む」研究は、脳機能解明等により得られる成果を教育を含めて社会科学に応用することで、一生を通じて健康で活力にあふれた脳を発達、成長させることをめざす研究であり、臨床的な観点から、こころの問題や神経・筋疾患の予防・診断・治療の開発に取り組む「こころの健康科学」研究とは、その狙いが異なっている。言い換えれば、前者は健康な脳を、後者は機能的あるいは器質的異常のある脳を対象としており、対象が大きく異なっている。しかしながら、研究成果の効率的活用と一層の推進の観点から、研究成果の相互理解を図るなどの連携・調整に努めてまいりたい。

また、「こころの健康科学」研究は公募による研究事業として、大学に所属する研究者からも多数の応募があるなど、研究の実施において大学との関係も適切に行われている。

(5) 事業の概略図



B. 評価結果

(1) 必要性

わが国の精神疾患による受療者は200万人を超え、また年間の自殺死亡者は3万人を超えている。また、思春期のひきこもり、問題行動など、心の問題と関連する社会問題もクローズアップされている。このように、「こころの健康問題」は、統合失調症等はもちろんのこと、うつ状態、神経症、摂食障害、ストレス性障害、睡眠障害、幼少期からの発達障害等、非常に広範かつ深刻な問題にまで及んできている。また高齢化の中で、アルツハイマー病等の神経疾患も重要になってきており、多くの神経・筋疾患は難病として依然、根本的な治療法が無い状態である。

これらの問題の特性として、遺伝子解析・分子機構解明・画像解析等による脳内機構解明から、表現される行動面の評価、福祉を含む社会システムとの関連、倫理や人権上の問題までも含む多角的、重層的な視野での取り組みが不可欠となってきている。

これらのことから、「こころの健康問題」に対する予防、診断、治療法の開発や疫学調査などについて、行政において戦略的、主体的に進めることが適当である。このため、行政上必要な課題を公募し、採択課題に対して補助金を交付し、その研究結果を施策に反映させることが必要である。

(2) 有効性

こころの健康科学研究事業では行政的なニーズの把握に加え、学術的な観点からの意見を踏まえて公募課題を決定することとしている。

また採択課題の決定にあたっては、行政的観点からの評価に加え、各分野の専門家による最新の研究動向を踏まえた評価結果（書面審査およびヒアリング）に基づき研究費を配分している。さらに、中間・事後評価（書面審査およびヒアリング）の実施等により、効率的・効果的な事業実施を行っている。

(3) 計画性

こころの健康科学研究は広い範囲を対象とするものであるから、優先度の高い課題を適切に選定して効率的に推進することが重要である。現在でも、行政的なニーズに学術的な観点を加えて、公募課題を決定し、応募された課題の事前評価と採択、中間・事後評価等を実施している。

特に今後の重点分野として、

i) 自殺問題やうつ病対策を中心に、長期大規模疫学調査・介入研究等医学的・行政的なアプローチを10か年戦略をたてて進めることにより、その病因の究明及び治療方法の開発等を図る、「こころのデケイド（10か年）」

ii) いまだ難治性疾患である精神疾患、神経・筋疾患について、これまで不十分であった遺伝子解析等による病態解明を総合的に進め、細胞治療、遺伝子治療、創薬等のプレイクスルーとなる治療法の開発までの明確な道筋をつける、「ニューロジーンプロジェクト」

ことを戦略的研究課題と位置づけることとしている。

(4) 効率性

こころの健康科学研究事業では、精神疾患、神経疾患の病因・病態の解明、遺伝子情報に基づく機能予測、疫学調査等を行うことにより、画期的な予防、診断、治療法等の研究開発を推進するとの目的に添った研究事業を実施しており、平成15年度においては、精神保健福祉分野では、

- ・ 自殺と防止対策の実態に関する研究（今田班）
- ・ こころの健康に関する疫学調査の実施に関する研究（吉川班）
- ・ 児童思春期精神医療保健福祉のシステム化に関する研究（斎藤班）
- ・ 触法行為を行った精神障害者の精神医学的評価、治療等に関する研究（松下班）
- ・ 睡眠障害の対応のあり方に関する研究（大川班）
- ・ 精神疾患治療ガイドラインの策定に関する研究（鹿島班）
- ・ 心的外傷体験による後遺障害の評価と援助技法の研究（金班）
- ・ 重症精神障害者に対する、新たな訪問型の包括的地域生活支援サービス・システム開発に関する研究（塚田班）
- ・ 精神分裂病の客観的診断法の確立と分子遺伝学的基盤に関する研究（小島班）

などにおいて、その成果を行政施策の決定に活用した。

また、神経分野については、

- ・ CAG リピート病に対する治療法の開発に関する研究班
 - ・ 成人 T 細胞白血病ウイルス関連ミエロパチーの病態解明及び治療法の開発に関する研究班
 - ・ ライソゾーム性筋疾患の病態解明と治療法開発に関する研究班
 - ・ 未認可抗生剤ネガマイシンによる筋ジストロフィーの治療
- 等の研究により、新たな治療の臨床応用に重要な成果を得た。
これらの研究結果は随時行政施策に反映されるほか、診断、治療、支援技術の改善等を通じて、国民に還元されることとなる。

(5) その他

- ①こころの健康科学研究は広い範囲を対象とするものであるから、優先度の高い課題を適切に選定して効率的に推進することが重要であり、公募課題の選定や研究の事前、中間、事後評価には、当該分野に広く深い学識経験を有する委員を委嘱して当たっていただいているところである。
- ②平成14年12月の社会保障審議会障害者部会精神障害分会においても、本研究事業の活用による研究開発の推進を明記している。
- ③心神喪失者(等)医療観察法の衆議院における修正により、次の附則が盛り込まれた。
「政府はこの法律の目的を達成するため、指定医療機関における医療が、最新の司法精神医学の知見を踏まえた専門的なものとなるよう、その水準の向上に努めるものとする」

C. 総合評価

精神疾患、神経疾患は、患者数が多く、また心身の深刻な障害の原因となりうることから、国民の健康問題として非常に重要なものとなっている。本研究事業は、これらの疾患について、疫学的調査によるデータの蓄積と解析を行い、心理・社会学的方法、分子生物学的手法および画像診断技術等の最先端バイオ・メディカル技術等を活用し、病因・病態の解明、画期的な予防・診断・治療法等の研究開発等を行うものとして、平成14年度から既存研究事業の発展的な再編のうえ発足したものである。

これらの疾患の病態解明や診断治療法の開発は、一般の身体疾患に比べて、疫学調査等の心理・社会学的手法、分子生物学的手法および画像診断技術等の最先端バイオ・メディカル技術等の活用が十分でない面もある。また、こころの健康科学の研究におい

ては、これら最新の医学医療技術の活用のみならず、福祉を含む社会システムや倫理的課題までを視野に入れた学際的な取り組みも必要となるが、本研究事業の実施によりこれらの連携が進み、研究基盤が確立するとともに新たな研究分野の形成や発展も期待されるところである。このため、今後とも、うつ病や自殺対策、遺伝子解析に基づく画期的治療法の開発など行政的に重要な課題を中心に、研究の一層の拡充が求められる。

これまでの研究成果は、学術的な成果として発表され、本分野の研究の進展に寄与しているのはもちろんのこと、随時、行政施策に反映され、こころの健康問題や精神疾患、神経・筋疾患対策の充実に貢献してきている。

こころの健康科学研究は広い範囲を対象とするものであるから、優先度の高い課題を適切に選定して効率的に推進することが重要である。現在でも、行政的なニーズに学術的な観点を加えて、公募課題を決定し、応募された課題の事前評価と採択、中間・事後評価等を実施しているが、これらの評価システムをより有効に運営することが求められる。

13) 難治性疾患克服研究事業

事務事業名	難治性疾患克服研究経費
担当部局・課主管課	健康局疾病対策課
関係課	大臣官房厚生科学課

A. 研究事業概要

(1) 関連する政策体系の施策目標

基本目標 1	1	国民生活の向上に関わる科学技術の振興を図ること
施策目標 2	2	研究を支援する体制を整備すること
	1	厚生労働科学研究費補助金の適正かつ効果的な配分を確保すること

(2) 事務事業の概要(継続)

神経疾患、自己免疫疾患、先天性代謝疾患等の難治性疾患に対しては、昭和47年に策定された難病対策要綱に基づいて研究が進められ、一定の成果を上げてきたところであるが、依然、完治に至らない疾患等が存在する。

平成15年度から、「難治性疾患克服研究」を創設し、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない自己免疫疾患や神経疾患等の不可逆的変性を来す難

治性疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより、病状の進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者の生活の質の向上を図っているところある。

その一方で、その発症メカニズムや有効性の高い治療法について、十分に解明が進んでいない難病が依然として存在しており、一層の研究の充実が求められている。

このため、平成17年度は「難治性疾患克服研究」において、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない自己免疫疾患や神経疾患等の不可逆的変性を来す難治性疾患に対して、他の分野の基盤開発研究を踏まえた臨床応用の展開をはかり、進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行うとともに、地域における難病患者のQOLの向上を図ることを目的として研究を推進する。

また、特定疾患治療研究事業もあわせた事業評価を行い、新たな難治性疾患への対応についても検討を進めていく。

こうした研究事業の基盤整備を進めるため、若手研究者育成活用事業、外国人研究者の招へい、外国への日本人研究者等の派遣及び研究成果等の啓発などの推進事業を実施する。具体的には、

- ・免疫、ゲノム、再生等他の基盤開発研究の成果を活用した新しい治療技術の開発
- ・失われた機能を補完する機器の開発や心理的支援の開発
- ・緊急性、治療法の開発レベル等を考慮した重点研究
- ・新しく開発された治療技術の臨床応用（安全性、有効性に関する評価）

等の研究を進め専門家、行政官による事前評価に基づき研究補助金を交付し、得られた成果を適切に医療や地域保健の現場に反映させる。

(3) 予算額（単位：百万円）

H13	H14	H15	H16	H17
2,022	2,022（特定） 100（こども）	2,322（特定） 100（こども）	2,126	2,306

(4) 趣旨

● 施策の必要性と国が関与する理由

「難治性疾患克服研究」における臨床調査研究と「特定疾患治療研究事業」が連携し、制度見直しによって改訂された新しい臨床調査個人票を駆使し、難病患者のQOL、介護の状況や障害の状況を詳細に解析することによって、行政施策の推進に大きく寄与するものであるとともに、難病の原因解明、治療法開発が進められ、患者のQOLの向上に大きく貢献するものである。

● 他省との連携

新しい治療法の開発等に関しては、省内外で実施されているゲノム、再生、免疫等の

基盤開発研究の成果を積極的に活用し、効率的な研究を推進している。

● 期待される成果

本研究に関する成果としては、

- ・特定疾患治療研究事業の対象疾患について、患者の療養状況を含む実態、診断・治療法の開発等に大きく寄与しており、これに基づく診断基準の改定・治療指針の改訂は、我が国の医療水準の向上につながっている。
- ・潰瘍性大腸炎に対する遠心分離法を用いた白血球除去療法の開発し、高度先進医療として承認された。
- ・研究成果である新しい治療法により、病気の軽快者も出ており、難病医療に貢献している。
- ・現在でも、多くの難病患者が病院や在宅で療養しているが、「難病患者の心理サポートマニュアル」の作成・改訂や「難病相談・支援センター」の整備等を通じて、福祉施策が大きく進められており、医療福祉環境の向上に寄与している。

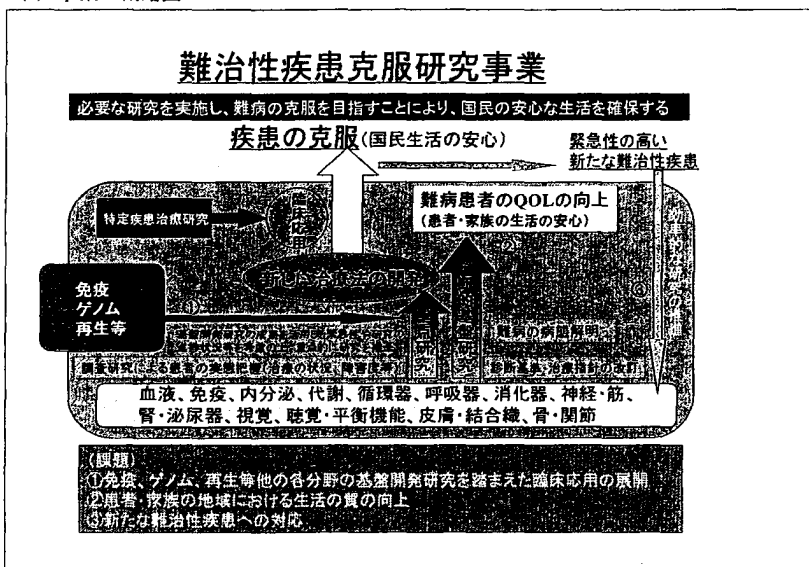
また、特定疾患調査解析システムを導入することにより、単に疾患の症状、診断法、治療法のみならず、国内における疾患の動向を把握している。

今後は、免疫システムに関する分子生物学的研究の成果を活用した難治性自己免疫性疾患の治療法の開発、難病患者の日常生活支援のための研究等について効果的かつ効率的に研究の推進を図っていく。

● 前年度の総合科学技術会議および科学技術部会での評価に対する取り組み

ゲノム、再生、免疫等他の基盤開発研究の成果を活用した臨床研究を推進することにより、難病の克服を進め、研究の進捗状況、治療成績等を評価する体制を構築した上で、疾病毎の研究の必要性を見極め、難治性疾患克服研究の対象疾患（121疾患）以外の難病についても、緊急性の高い疾患については、研究の実施を進めていくよう研究の実施体制を見直し、真に必要な研究に資金が配分される体制を整備していくこととしている。

(5) 事業の概略図



B. 評価結果

(1) 必要性

難治性かつ患者数が少ない疾患の病態の解明、治療法の開発を進めるためには、行政が、難病患者の臨床データを収集し研究者の英知を集めて、個別の疾患の克服を目指した研究を推進する必要がある。

予後の著しい改善がみられない難病の対策を進めるためには、世界標準の診断法・治療法を確立し、病状の進行阻止を図ることが急務である。また、患者の生活の質(QOL)の向上についても積極的に研究を推進していく必要がある。また、現在、研究対象となっていない疾病についても、緊急性等を考慮して治療法の開発等を推進していくべきである。

本事業は、疾患克服に関して行政上必要な研究課題について公募を行い、採択課題に対し補助金を交付し、その研究成果を施策に反映させるものであるため、事業全体を外部に委託することは困難であるが、事務的な手続きを外部へ委託することは可能である。また、補助金を受けた研究者が調査や資料の解析を外部に委託することは現状でも行っている。

(2) 有効性

難治性疾患克服研究事業においては、研究班を構成する研究者から幅広い情報、患者の臨床データが収集され、先端技術を駆使した適正な研究を効率的に進めることが可能である。

る。また、積極的に他の基盤開発研究の成果を適切に活用し、効率的に事業が進められている。

本研究事業の1研究課題あたりの金額は20,000千円—50,000千円程度であり、研究期間は3年程度を限度としている。評価方法についても外部の評価委員で構成される評価委員会(事前、中間事後)が、多角的な視点から評価を行い、その結果で研究費の配分が行われており、効率的に事業を進めている。

近年の科学技術の進歩に対応した(ゲノム関連技術、再生医療、免疫メカニズム等に関する)診断・治療技術の開発や国内で開発された新しい治療法の実証的臨床研究を行うことによって、難治性疾患患者の治療成績向上と治癒・寛解した患者の社会復帰の促進を図る研究であり、高い必要性、緊急性が求められており、また、限られた予算の中で効率的な研究課題の採択が行われている。また、研究期間は原則3年であり、研究課題の見直しに反映されるため事業の目的達成に対する有効性が高いと考えられる。

(3) 計画性

事前、中間事後評価委員会では、各研究成果の評価をもとに、今後の研究事業の在り方を含めた議論がなされており、本事業における研究課題の設定や研究の方向性については、このような専門家の意見を踏まえた上で決定されている。

また、本研究と特定疾患治療研究事業とが連携し計画的に難病の克服を進めるために、有識者による第三者機関である「特定疾患対策懇談会」を開催し、調整を図っている。

(4) 効率性

本事業における目標が達成された場合、難病医療に関して、以下のことが期待される。

- 多くの難病について標準的な診断・治療指針が示され、国内の多くの医療機関において、稀少性難病の早期診断・早期治療が可能となる。
- 難病患者の地域における支援ネットワークが整備され、施設、在宅にかかわらず、必要なケアを受けることができる。
- 有効的な治療法の見出せない難病についても、失われた機能を補完する機器の開発や心理的支援の開発が進み、生活の質を大幅に向上する。
- 新薬の治験、細胞治療、遺伝子治療等についての臨床研究が大幅に進み、新たな治療法の開発が加速される。
- 同時に、安全で副作用の少ない、患者個人に最適な治療法の選択が可能となる。
- 発症メカニズムの解明が進んだ場合は、難病予防への道筋が示される可能性がある。

このような研究とその成果に対する経済的な試算は困難であるが、難病患者にとって、治療成績の向上や社会参加はかけがえのないものであり、約50万人の患者にとって全体として大きな効果を有するものと考えられる。

(5) その他

平成14年8月に示された「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」の今後の難

病対策の在り方に関する中間報告を踏まえ、事業を実施している。

総合科学技術会議における、「17年度の科学技術に関する予算、人材等の資源配分の方針」の中でも、本研究の一分野が重点事項（ライフサイエンス）に位置づけられた。

C. 総合評価

（新規治療法の開発）

難治性疾患に対し、各疾患群別に国際標準の診断基準と治療方法の導入を図るための調査を行うとともに、対象を重点化し明確な目標を持った上で、ゲノム関連技術、再生医療等の革新的技術を基にした診断・治療法の開発と実証的臨床研究による実用化を目指す必要がある。

（難病患者のQOLの向上）

難病患者の生活の質の向上を図るため、難病相談支援センター等の難病患者を取り巻く社会基盤の効果的な活用方法に関する研究、患者の心理的カウンセリングに関する研究や難病患者が地域や家庭で生活する上で、有効的に患者とその家族の生活を支援するための用具や機器の開発等を実施する必要がある。

（行政施策との関連）

本事業では、疫学的手法や先進的な自然科学的手法により、特定疾患の診断基準作成を進めるなど、難病施策と密接な関係があり、行政的にも効果的な成果が期待できる。また、いわゆる「難病」については、特定疾患調査研究対象疾患以外にも様々な疾患が存在する。このような疾患の臨床像・疫学像等の実態を把握し、「難病」における特定疾患調査研究の位置づけを明らかにする必要がある。また、必要な研究に十分な費用が投入できる効率的な研究体制を構築していく必要がある。また、そのためには一刻も早く現在対象となっている難病の克服を進める必要がある。