

難治性疾患克服研究の対象となっている 1 2 1 疾患について

主任研究者； 衛藤 義勝

疾 患 名； ライソゾーム病

1. 初代研究班発足から現在までの間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。なお、原則他の研究事業等に依存していないもの。）

（ 1 ）原因究明について（画期的又は著しく成果のあったもの）

	時期 及び 班長名（当時）	内容	備考
1			
2			
3			

他の研究事業と分離不可の場合は、不可としその理由を簡単に記載してください。

（ 2 ）発生機序の解明について（画期的又は著しく成果のあったもの）

	時期 及び 班長名（当時）	内容	備考
1			
2			
3			

他の研究事業と分離不可の場合は、不可としその理由を簡単に記載してください。

(3) 治療法(予防法を含む)の開発について

ア 発症を予防し、効果があったもの

	時期 及び 班長名(当時)	内容	備考
1			
2			
3			

他の研究事業と分離不可の場合は、不可としその理由を簡単に記載してください。

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 及び 班長名(当時)	内容	備考
1			
2			
3			

他の研究事業と分離不可の場合は、不可としその理由を簡単に記載してください。

ウ その他根本治療の開発について

	時期 及び 班長名(当時)	内容	備考
1			
2			
3			

他の研究事業と分離不可の場合は、不可としその理由を簡単に記載してください。

2. 「1」以外で、国内、国外を問わず、研究成果の現在の主な状況について

(1) 原因究明について(画期的又は著しく成果のあったもの)

	時期	内容	文献
1	2003	Multiple sulfatase deficiency の原因の解明と遺伝子クローニング	Cell. 2003 May 16;113(4):435-44
2			
3			

(2) 発生機序の解明について(画期的又は著しく成果のあったもの)

	時期	内容	文献
1			
2			
3			

(3) 治療法(予防法を含む)の開発について

ア 発症を予防し、効果があったもの

	時期	内容	文献
1			
2			
3			

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	内容	文献
1			
2			
3			

ウ その他根本治療の開発について

	時期	内容	文献
1	2001	Fabry 病の酵素補充療法の開発	N Engl J Med. 2001 Jul 345(1):9-16
2	2001	Fabry 病の酵素補充療法の開発	JAMA. 2001 Jun 285(21):2743-9
3	2001	ムコ多糖症 I 型の酵素補充療法の開発	N Engl J Med. 2001 Jan 344(3):182-8

3.現時点において、次の事項について残された主要な課題及び今後の研究スケジュールについて

(1)原因の解明について

	課 題	解決の可能性	今後の研究 スケジュール
1			
2			
3			

(2)発生機序の解明について

	課 題	解決の可能性	今後の研究 スケジュール
1			
2			
3			

(3)治療法(予防法を含む)の開発

	課 題	解決の可能性	今後の研究 スケジュール
1			
2			
3			

4. 重症化防止対策について

大多数の患者に対して外来通院によって症状のコントロールが可能な治療法（重症化防止のための治療法）の確立

	重症化防止のための治療法確立について解決すべき課題	5年以内に解決できる可能性	解決不可能な場合の理由	左記理由を解決していくスケジュール
1	ムコ多糖症 II 型の酵素補充療法の開発	あり		2～3年中に実現
2	ポンペ病の酵素補充療法の開発	あり		2～3年中に実現
3	ムコ多糖症 VI 型の酵素補充療法の開発	あり		2～3年中に実現
4	ニーマンピック病 B の酵素補充療法の開発	あり		2～3年中に実現
5				