

研究開発提案書別紙（難病に関する全ゲノム医療の推進等に資する研究用）

研究開発課題名	
研究開発代表者 氏名	
研究開発代表者 所属機関名	

1. 解析計画及び解析実績

1. 解析を担当する研究開発担当者 氏名	
2. 解析対象疾患・領域	
神経筋疾患	
筋ジストロフィー（指定難病 113）	
3. 臨床現場への診断に資する情報等の提供の実績	
(1) 解析依頼機関とのネットワーク	
解析依頼機関	提案時点での 2019 年度の解析依頼件数の実績
自施設	40 件
大学病院	40 件
大学病院以外の基幹病院	40 件
クリニック	件
研究機関	件
その他（ ）	件
(2) 診断に資する情報提供としての実績 提案時点での 2019 年度の解析総数及び実績	
診断に資する情報提供数および解析総数に対する提供率	診断に至った症例数 40 例 ※以下リストに詳細を記載 33%（提案時点での 2019 年度解析総数 120 件）
疾患名	症例数
〇〇病	3 例
△△症候群	2 例
	例

コメントの追加 [A1]: 解析に関わる研究開発代表者及び分担者全員を記載してください。

コメントの追加 [A2]: 解析を対象とする領域について、幅広く記載ください

コメントの追加 [A3]: 代表的な疾患を 5-10 程度記載してください  
指定難病に含まれるものは、例示のようにかっこ書きで、指定難病の番号を記載してください。

コメントの追加 [A4]: 本項は本提案における計画ではなく、提案時点の 2019 年度の実績を記載してください。

※欄が不足する場合は適宜追加して下さい。

## 2. 人材育成計画

（大学等のゲノムデータサイエンティスト育成プログラム等を活用し、研究を通じて得られたデータの解析を実行しながら専門的な教育を受ける機会（ゲノムデータサイエンティストの On the Job training）の提供と人材育成の実施計画について記載してください）