

事後評価 対象課題一覧（令和2年度終了課題）

開始年度	終了年度	研究開発代表者名	所属機関・役職	研究開発課題名
希少難治性疾患の克服に結びつく病態解明研究				
H30	R2	伊藤 雅之	国立精神・神経医療研究センター 室長	レット症候群の病因・病態に基づいた治療法開発のための基盤研究
H30	R2	岡野 栄之	慶應義塾大学 教授	エピゲノム異常から見た小児先天奇形症候群の病態の基本原理解明及び革新的治療法開発
H30	R2	小野 悠介	熊本大学 准教授	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの病態解明と新規治療基盤の創出
H30	R2	柴田 琢磨	東京大学 助教	ヒトSLC29A3異常症における発症機序の解明
H30	R2	高田 篤	横浜市立大学 講師	遺伝統計学的解析によるてんかん性脳症の新規原因遺伝子探索及び病態解明
H30	R2	寺島 明日香	東京大学 特任助教	進行性骨化性線維異形成症における免疫反応に着目した異所性骨化メカニズム解明
H30	R2	夏賀 健	北海道大学 講師	表皮水疱症の治療最適化戦略
H30	R2	西小森 隆太	久留米大学 教授	疾患特異的iPS細胞とモデルマウスを用いたAicardi-Goutieres症候群の中枢神経系炎症病態解明と治療薬開発・発症前診断の基盤構築
H30	R2	林 洋平	理化学研究所 チームリーダー	染色体異常関連難病特異的iPS細胞を用いた病態モデルに対する原因遺伝子・創薬ターゲット探索
H30	R2	広常 真治	大阪市立大学 教授	シヌクレイン変異によるパーキンソン病の病因と病態の理解に基づく新規治療法の開発
H30	R2	眞木 崇州	京都大学 講師	多系統萎縮症におけるオリゴデンドロサイト前駆細胞の役割解明と新規治療法開発
H30	R2	山川 和弘	名古屋市立大学 教授	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかんの原因遺伝子同定と発症機構の解明
薬事承認を目指すシース探索研究（ステップ0）				
H30	R2	朝野 仁裕	大阪大学 講師	心ファブリー病および拡張型心筋症に対する心臓標的AAVベクターによる遺伝子治療法の開発
H30	R2	阿部 理一郎	新潟大学 教授	重症薬疹における特異的細胞死誘導受容体をターゲットにした新規治療薬開発
H30	R2	冢田 真樹	筑波大学 教授	拡張型心筋症に対する革新的な心筋再生遺伝子治療薬の開発
H30	R2	池内 健	新潟大学 教授	剖検脳・罹患組織を用いたマルチオミクス解析による神経変性タウオパチーの病態解明と創薬標的の同定
H30	R2	池田 真理子	藤田医科大学 准教授	福山型筋ジストロフィーに対する低分子化合物スクリーニングを用いた分子標的治療法開発
H30	R2	石川 欽也	東京医科歯科大学 教授	双方向転写産物が関わる遺伝性神経変性疾患に対する核酸医薬開発
H30	R2	内田 信一	東京医科歯科大学 教授	先天性腎性尿崩症の新規治療薬の開発
H30	R2	内山 徹	国立成育医療研究センター 室長	X連鎖高IgM症候群に対する改良型Cas9を用いたゲノム編集技術によるT細胞遺伝子治療法の開発
H30	R2	大木 伸司	国立精神・神経医療研究センター 室長	自己免疫疾患の画期的な精密医療の実現を目指す研究
H30	R2	大槻 純男	熊本大学 教授	脳クリアランス欠乏症の創薬・治療エビデンスの創出
H30	R2	大庭 伸介	長崎大学 教授	経口投与可能な卵黄由来ベプチド製剤による骨形成不全症治療法の開発に向けた基盤的研究
H30	R2	岡野 栄之	慶應義塾大学 教授	疾患特異的iPS細胞創薬に基づいた筋萎縮性側索硬化症（ALS）治験における薬剤応答性評価技術の開発
H30	R2	小野寺 雅史	国立成育医療研究センター センター長	STAT3変異により発症する高IgE症候群に対する改良型Cas9を用いた造血幹細胞遺伝子治療の開発
H30	R2	神谷 和作	順天堂大学 准教授	内耳遺伝子治療法による遺伝性難聴の根本的治療法の開発
H30	R2	吉良 潤一	国際医療福祉大学 教授	二次進行型多発性硬化症新規動物モデルの樹立と炎症性グリアを標的とした進行型多発性硬化症治療薬開発

事後評価 対象課題一覧（令和2年度終了課題）

開始年度	終了年度	研究開発代表者名	所属機関・役職	研究開発課題名
H30	R2	熊ノ郷 淳	大阪大学 教授	好中球活性化制御分子を標的としたANCA関連血管炎の病態解明と治療法の開発
H30	R2	高橋 良輔	京都大学 教授	実用化に向けた新規作用機序に基づくハンチントン病治療薬の開発
H30	R2	高橋 克	公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 主任部長	希少疾患先天性無歯症治療薬の開発研究—Wntシグナル&BMPシグナルに関連する難治性疾患治療への展開—
H30	R2	武内 俊樹	慶應義塾大学 専任講師	CDC42阻害剤による武内・小崎症候群の治療法の開発
H30	R2	玉井 克人	大阪大学 寄附講座教授	重症劣性栄養障害型表皮水疱症に対する非侵襲性かつ高効率な間葉系幹細胞遺伝子治療法の開発
H30	R2	富田 哲也	大阪大学 寄附講座准教授	脊椎関節炎を標的としたIL-17A ワクチンの開発 Development of IL-17A vaccine for spondyloarthritis
H30	R2	永井 義隆	近畿大学 主任教授	新規ATG非依存性RAN翻訳を標的としたノンコーディングリボーム病の治療法開発
H30	R2	根岸 英雄	東京大学 特任講師	内在性炎症性RNA分子による全身性エリテマトーデスの病態発症・増悪機構の解明とその機構を標的とした治療法の確立
H30	R2	長谷 耕二	慶應義塾大学 教授	HDACアイソザイム選択的阻害を基盤としたクローン病治療薬の開発
H30	R2	長谷川 成人	東京都医学総合研究所 分野長	大脳皮質基底核変性症の細胞、動物モデルの研究
H30	R2	服部 信孝	順天堂大学 教授	ブレインバンク脳を用いたプロテオミクス解析に基づくパーキンソン病修飾薬の研究開発
H30	R2	北條 浩彦	国立精神・神経医療研究センター 室長	筋分化・筋再生誘導能を持ったマイクロRNAを基盤とする筋疾患治療用新規RNA医薬の開発
H30	R2	保住 功	岐阜薬科大学 教授	特発性基底核石灰化症の基盤にあるリン酸ホメオスタシス異常を改善する特殊環状ペプチドダイマーを活用した治療薬の開発
H30	R2	村松 一洋	自治医科大学 准教授	新規AAVベクターによる肝臓をターゲットにした先天代謝異常症の遺伝子治療開発
H30	R2	望月 秀樹	大阪大学 教授	神経保護因子Necdinの発現上昇による筋萎縮性側索硬化症の新規治療法の創出
H30	R2	山形 要人	東京都医学総合研究所 分野長	結節性硬化症の知的障害・自閉症に対する新規治療薬の探索
H30	R2	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学 教授	HAMの治療薬開発を促進する代替エンドポイントとしてのバイオマーカーの実用化研究
治験準備（ステップ1）				
H30	R2	砂田 芳秀	川崎医科大学 教授	デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する革新的ペプチド医薬の実用化
H30	R2	萩原 正敏	京都大学 教授	心ファブリー病に対するスプライシング制御化合物に関する研究開発
H30	R2	藤原 将寿	株式会社リボミック 研究開発本部長	抗FGF2アプタマー（RBM-007）を用いた軟骨無形成症治療薬の開発
H30	R2	牧野 雄成	熊本大学 特任准教授	全身性強皮症に対する新規低分子化合物の有効性に関する研究
H30	R2	宮園 浩平	東京大学 教授	新規FOP治療薬の開発
H30	R2	山下 俊英	大阪大学 教授	多発性硬化症に対する新規抗体治療薬の開発
医師主導治験（ステップ2）				
H30	R2	青木 正志	東北大学 教授	肝細胞増殖因子（HGF）による筋萎縮性側索硬化症（ALS）の画期的治療法開発
H30	R2	新井 文子	聖マリアンナ医科大学 教授	慢性活動性EBウイルス感染症を対象としたJAK1/2阻害剤キソリチニブの医師主導治験
H30	R2	池田 華子	京都大学 特定准教授	網膜色素変性に対するBranched chain amino acidsを用いた新規神経保護治療法開発
H30	R2	池田 康博	宮崎大学 教授	網膜色素変性に対する視細胞保護遺伝子治療の医師主導治験

事後評価 対象課題一覧（令和2年度終了課題）

開始年度	終了年度	研究開発代表者名	所属機関・役職	研究開発課題名
H30	R2	江頭 健輔	久留米大学 客員教授	重症肺高血圧症の予後と生活の質を改善するための安心安全のナノ医療製剤（希少疾病用医薬品）の実用化臨床試験
H30	R2	岡野 栄之	慶應義塾大学 教授	iPS細胞創薬に基づいた新規筋萎縮性側索硬化症（ALS）治療薬であるロピニロール塩酸塩の実用化第1/2a相試験
H29	R2	梶 龍兒	徳島大学 特命教授	大量メチルコバミン筋注によるALSの治療薬開発研究
H30	R2	金田 眞理	大阪大学 准教授	薬事申請をめざした治療法のない神経線維腫症1型の皮膚腫瘍に対する有効で安全な局所大量投与療法薬開発のための医師主導治験
H30	R2	河合 利尚	国立成育医療研究センター 診療部長	慢性肉芽腫症腸炎に対する小児用サリドマイド製剤の実用化に関する研究
H29	R2	川上 純	長崎大学 教授	シーズ探索研究から発展する家族性地中海熱（FMF）に対するトシリズマブの医師主導治験
H30	R2	砂田 芳秀	川崎医科大学 教授	A3243Gミトコンドリア耐糖能異常に対するタウリン療法の実用化
H30	R2	筒井 裕之	九州大学 教授	ナチュラルキラーT細胞活性化による慢性炎症制御に基づく新たな心筋症治療の実用化
H30	R2	戸口田 淳也	京都大学 教授	進行性骨化性線維異形成症に対する新規治療薬の開発
H29	R2	林 久允	東京大学 助教	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症2型に対する世界初・日本発の内科的治療法の確立に向けたブフェニールの医薬品開発研究
H30	R2	松尾 俊彦	岡山大学 教授	岡山大学方式人工網膜(OUReP)の製造品質管理とfirst-in-human 医師主導治験
H30	R2	村松 慎一	自治医科大学 教授	分子病態に基づく筋萎縮性側索硬化症の遺伝子治療開発
H30	R2	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学 教授	HAMの革新的治療となる抗CCR4抗体製剤のコンパッションエースによる長期投与試験
H30	R2	山村 隆	国立精神・神経医療研究センター 特任研究部長	新規多発性硬化症治療薬OCHの第二相臨床治験
診療に直結するエビデンス創出研究				
H30	R2	阿部 弘太郎	九州大学 助教	慢性血栓性肺高血圧症に関する多施設共同レジストリ研究
H30	R2	池内 健	新潟大学 教授	進行性核上性麻痺と関連タウオパチーの患者レジストリと試料レジストリを活用した診療エビデンスの構築
H30	R2	石黒 精	国立成育医療研究センター センター長	先天性血小板減少症の診断体制・レジストリ・生体試料収集体制の確立
H30	R2	岩崎 真樹	国立精神・神経医療研究センター 部長	低悪性度てんかん原性腫瘍の分子遺伝学的診断ガイドラインに向けたエビデンス創出
H30	R2	宇佐美 真一	信州大学 教授	遺伝性難聴の診療ガイドライン改定に向けた診断・治療エビデンスの創出
H30	R2	大川 淳	東京医科歯科大学 教授	後縦靭帯骨化症患者レジストリの構築
H30	R2	大森 孝一	京都大学 教授	咽喉・喉頭・気管狭窄症診療ガイドライン作成を目指したエビデンス創出研究
H30	R2	鏡 雅代	国立成育医療研究センター 室長	インプリンティング異常症および関連疾患の臨床像および治療法に関する研究
H30	R2	笠井 清登	東京大学 教授	身体・知的・精神 3 障害を併存する難病モデルとしての22q11.2欠失症候群AYA世代の統合的支援に向けたエビデンス創出
H30	R2	勝野 雅央	名古屋大学 教授	球脊髄性筋萎縮症の適正治療に関するエビデンス構築のための臨床研究
H30	R2	吉良 潤一	国際医療福祉大学 教授	抗Neurofascin155抗体陽性慢性炎症性脱髄性多発神経炎の診断基準・治療ガイドライン作成のためのエビデンスの創出
H30	R2	坂田 泰史	大阪大学 教授	心筋症における心筋病理細胞核評価による臨床病態層別化指標の開発
H30	R2	佐藤 克也	長崎大学 教授	プリオン病の早期診断基準の作成を目指した新たなエビデンス創出とその検証に用いる遺伝性プリオン病未発症例の臨床調査と画像・生体材料の収集
H30	R2	外園 千恵	京都府立医科大学 教授	SJS/TEN眼後遺症の予後改善に向けた戦略的研究

事後評価 対象課題一覧（令和2年度終了課題）

開始年度	終了年度	研究開発代表者名	所属機関・役職	研究開発課題名
H30	R2	田口 智章	福岡医療短期大学 学長	ヒルシスブルグ病類縁疾患診療ガイドライン改定を目指したエビデンス創出研究
H30	R2	筒井 裕之	九州大学 教授	拡張相肥大型心筋症を対象とした多施設登録研究
H30	R2	中辻 裕司	富山大学 教授	多発性硬化症における治療選択バイオマーカーの確立
H30	R2	中村 昭則	国立病院機構まつもと医療センター 部長	ベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査に基づく予防医学に向けたエビデンスの創出研究
H30	R2	成瀬 光栄	国立病院機構京都医療センター 客員研究員	難治性副腎疾患の診療に直結するエビデンス創出
H30	R2	服部 信孝	順天堂大学 教授	脂肪酸ベータ酸化異常を反映する代謝産物測定によるPD鑑別診断システム構築
H30	R2	針谷 正祥	東京女子医科大学 教授	難治性血管炎診療のCQ解決のための多層的研究
H30	R2	保住 功	岐阜薬科大学 教授	特発性基底核石灰化症の診療、病態解明、創薬のためのエビデンス創出研究
H30	R2	堀内 久徳	東北大学 教授	高ずり応力を伴う循環器難病に随伴する出血性合併症予知法の開発
H30	R2	松永 達雄	国立病院機構東京医療センター センター長	先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療向上に向けた、疾患横断的な全国多施設レジストリ研究
H30	R2	丸山 彰一	名古屋大学 教授	ネフローゼ症候群の新規診断法の確立
H30	R2	矢部 一郎	北海道大学 教授	多系統萎縮症の自然歴と新規バイオマーカー開発に関する研究
H30	R2	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学 教授	HAM・HTLV-1陽性難治性疾患の診療ガイドラインに資する統合的レジストリの構築によるエビデンスの創出
H30	R2	横手 幸太郎	千葉大学 教授	早老症ウェルナー症候群の症例登録システムの構築・運営に基づくデータ集積とエビデンスの創生
H30	R2	渡辺 宏久	藤田医科大学 教授	大規模コホートを活かした前頭側頭葉変性症の簡易鑑別診断支援ツール開発
希少難治性疾患の研究及び医療の発展に資する情報基盤構築研究（難病プラットフォーム）				
H30	R2	松田 文彦	京都大学 教授	希少難治性疾患克服のための「生きた難病レジストリ」の設計と構築
未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease: IRUD）：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究				
H30	R2	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター 理事長	未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD))：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究

（敬称略 五十音順）