

事後評価 対象課題一覧（令和元年度終了課題）

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
公募枠：病態解明				
H29	R1	井澤 和司	京都大学 助教	Adenosine Deaminase 2 (ADA2)欠損症の病態解明と治療薬開発の基盤構築
H29	R1	大野 聖子	滋賀医科大学 部長	RYR2遺伝子異常に起因するカテコラミン誘発性多型性心室頻拍等の遺伝性不整脈の原因解明
H29	R1	岡田 賢	広島大学 講師	ゲノム編集によるアルセラベリグを利用した重症先天性好中球減少症の病態解明
H29	R1	金川 基	神戸大学 講師	新規修飾体リビトールリン酸の病態生理機能に着目した福山型筋ジストロフィーの発症機序の解明と治療法の開発
H29	R1	神谷 千津子	国立循環器病研究センター 医師	周産期心筋症の臨床研究(オミックス・生化学解析) – 基礎研究(モデル動物)融合による世界初早期診断マーカー・治療法開発研究
H29	R1	河合 智子	国立成育医療研究センター 室長	胎児発育不全で新規同定した遺伝子変異機能解析：エピゲノム脆弱性を背景とする新たな疾患概念の提唱と世界初のエピゲノム編集技術による治療法開発
H30	R1	木村 公俊	国立精神・神経医療研究センター 客員研究員	多発性硬化症における個別化医療実現のための、エクソソームを含めた免疫機構の解明
H29	R1	斎藤 潤	京都大学 准教授	疾患iPS細胞を用いた免疫不全診断困難例の病因探索
H29	R1	佐竹 渉	神戸大学 講師	Precision Medicineによるパーキンソン病の次世代治療戦略開発
H29	R1	筋野 智久	慶應義塾大学 特任講師	脂肪代謝から紐解く炎症性腸疾患の病態解明
H29	R1	鈴木 淳史	九州大学 教授	腸幹細胞直接誘導法を利用した難治性腸疾患病態モデルの構築
H29	R1	立川 正憲	徳島大学 教授	プロドラッグを用いた脳クレアチン欠乏症の病態解明に基づく診断治療戦略の創出
H29	R1	辻 明宏	国立循環器病研究センター 医師	特発性血栓症患者のゲノム情報を用いた層別化による病態解明研究
H29	R1	中村 浩之	千葉大学 准教授	二ーマン・ピック病C型の病態解明と革新的治療薬の開発に関する研究
H29	R1	西口 康二	東北大学 准教授	網膜色素変性症に対する遺伝子特異的治療実現を目的とした、集約的遺伝解析とゲノム編集技術による病態解明
H29	R1	檜井 栄一	金沢大学 教授	肋骨異常を伴う先天性側弯症の発症機序の解明
H29	R1	邊見 弘明	和歌山県立医科大学 教授	中條 – 西村症候群様新規プロテアソーム関連自己炎症性症候群の病態解明
H29	R1	松原 圭子	国立成育医療研究センター 上級研究員	インプリンティング疾患の病因病態解明
H29	R1	宮川 卓	東京都医学総合研究所 主席研究員	統合的な遺伝解析を用いた中枢性過眠症の感受性遺伝子の同定及び病態の解明
公募枠：IRUD-beyond(ステップ0)				
H29	R1	小野寺 理	新潟大学 教授	ゲノム編集を用いた優性遺伝性中枢神経疾患の治療方法の開発
H29	R1	才津 浩智	浜松医科大学 教授	ゲノム編集技術を用いた希少難治性神経発達障害の原因遺伝子変異ノックインマウスモデルの確立およびその解析による病態解明と新規治療薬探索
H29	R1	杉浦 一充	藤田保健衛生大学 教授	IL-36受容体拮抗因子欠損症としての膿疱性乾癬に対する革新的医薬品の開発/Development of innovative drug for generalized pustular psoria
H29	R1	中田 慎一郎	大阪大学 教授	稀少免疫疾患に対する新規高精度ゲノム編集手法を用いた治療技術開発に関する研究
H29	R1	林 丈晴	東京医科歯科大学 教授	新規原因遺伝子を基盤とした心筋症の治療法の開発
H29	R1	堀田 秋津	京都大学 特定拠点講師	独自送達技術開発による先天性筋疾患に対するゲノム編集治療法の開発
H29	R1	牧山 武	京都大学 助教	先天性QT延長症候群スプライシング変異を標的とした創薬開発
H29	R1	松原 洋一	国立成育医療研究センター 所長	IRUD – Pで発見された希少疾患原因遺伝子のゲノム編集技術を用いた分子病態解明と治療・予防法の探索
H29	R1	安友 康二	徳島大学 教授	免疫プロテアソーム機能不全症の治療法開発研究

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
公募枠：ステップ0				
H29	R1	青木 洋子	東北大学 教授	細胞内シグナル伝達異常による先天性疾患の新しい治療パスウェイ検索と治療法開発
H29	R1	青木 吉嗣	国立精神・神経医療研究センター 室長	デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する新世代ペプチド付加核酸の薬事承認を目指した探索研究
H29	R1	赤松 和土	順天堂大学 特任教授	疾患iPS細胞を用いた遺伝性・孤発性パーキンソン病の新規治療薬探索
H29	R1	東 範行	国立成育医療研究センター 室長	難治性遺伝性視神経症に対するヒト多能性幹細胞由来視神経細胞を用いた神経保護薬の創薬
H29	R1	石川 義弘	横浜市立大学 教授	フアロー四徴症の根治治療を可能にする血管パッチの開発
H29	R1	漆谷 真	滋賀医科大学 教授	筋萎縮性側索硬化症の病原タンパク質に対する自己分解型細胞内抗体の実用化に向けた前臨床研究
H29	R1	大野 欽司	名古屋大学 教授	神経筋接合部・骨格筋の興奮伝達障害に対する新規治療法開発
H29	R1	大橋 十也	東京慈恵会医科大学 センター長	ムコ多糖症II型の造血幹細胞を標的とした遺伝子治療法の実用化研究
H29	R1	岡田 洋平	愛知医科大学 准教授	疾患特異的iPS細胞を用いた球脊髄性筋萎縮症の新規治療薬シーズの探索
H29	R1	荻 朋男	名古屋大学 教授	人工核酸・短鎖ペプチドを用いたゲノム不安定性疾患の新規治療薬開発
H29	R1	長船 健二	京都大学 教授	iPS細胞モデルを用いた多発性嚢胞腎に対する創薬スクリーニング系の構築
H29	R1	小野寺 理	新潟大学 教授	TGF-βシグナルを標的にしたCARASILの新規治療薬シーズの探索
H29	R1	勝野 雅央	名古屋大学 教授	球脊髄性筋萎縮症の神経筋システム変性を標的とした革新的治療法開発
H29	R1	川上 純	長崎大学 教授	家族性地中海熱（FMF）インフラマソームシグナル伝達異常をゲノム創薬で解決する開発研究
H29	R1	川崎 諭	大阪大学 特任准教授	膠様滴状角膜ジストロフィに対する低分子治療薬の創出に関する研究
H29	R1	斎藤 潤	京都大学 准教授	自己炎症性症候群Blau症候群と中條西村症候群の病態解析と新規治療薬的探索
H29	R1	佐藤 公雄	東北大学 准教授	肺高血圧症の新規病因蛋白セレノプロテインPに着目した早期診断法開発
H29	R1	塩田 倫史	熊本大学 准教授	脆弱X随伴振戦／失調症候群（FXTAS）における症状改善薬の開発
H29	R1	関 和彦	国立精神・神経医療研究センター 部長	霊長類疾患モデルを用いた運動失調症の病態解明と治療法開発
H29	R1	高木 正稔	東京医科歯科大学 准教授	RAS関連自己免疫性リンパ増殖症様疾患(RALD)治療法開発
H29	R1	妻木 範行	京都大学 教授	軟骨無形成症の疾患モデルの確立、病態解明、そして治療薬の開発
H29	R1	永井 義隆	大阪大学 教授	プリオン蛋白質の凝集・伝播を標的とした神経コンフォメーション病の分子標的治療薬・バイオマーカーの開発
H30	R1	中岡 良和	国立循環器病研究センター 部長	Interleukin-21を標的とした肺動脈性肺高血圧症の革新的治療法の開発
H29	R1	野津 寛大	神戸大学 特命教授	Alport症候群に対する新規治療法の開発
H29	R1	堀江 稔	滋賀医科大学 教授	遺伝性QT延長症候群における心室細動に対するl-cis-Diltiazemの抑制効果
H29	R1	松本 雅則	奈良県立医科大学 教授	機械的補助循環に合併する後天性von Willebrand症候群の治療法の開発
H29	R1	松本 守雄	慶應義塾大学 教授	後縦靭帯骨化症に対する骨化制御機構の解明と治療法開発に関する研究
H29	R1	峯岸 克行	徳島大学 教授	高IgE症候群の病因と病態の理解に基づく新規治療法の開発
H29	R1	三森 経世	京都大学 特命教授	IgG4関連疾患の新規バイオマーカーと治療ターゲット開発に関する研究
H29	R1	山形 崇倫	自治医科大学 教授	小児神経疾患・先天性代謝異常症に対する遺伝子治療法開発
H29	R1	吉浦 孝一郎	長崎大学 教授	ヒストン修飾酵素異常にともなうDNAメチル化異常の治療薬探索と簡易診断法の開発
H29	R1	吉子 裕二	広島大学 教授	石灰化抑制剤の開発

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
公募枠：ステップ1				
H29	R1	岡澤 均	東京医科歯科大学 講師	分子病態に基づく小脳失調症の遺伝子治療開発 / Gene therapy against SCA1 based on the molecular pathomechanism
H30	R1	木村 公則	東京都立駒込病院 医療研究開発本部長	原発性胆汁性胆管炎に対する抗線維化治療薬の開発
H29	R1	戸田 達史	東京大学 准教授	薬事承認申請をめざした福山型筋ジストロフィーアンチセンス核酸治療薬の非臨床試験と自然歴・バイオマーカー探索・治験プロトコル作成
公募枠：ステップ2				
H30	R1	青木 正志	東北大学 教授	遠位型ミオパチーにおける承認申請に向けたアセノイラミン酸の長期投与試験
H29	R1	阿部 高明	東北大学 教授	世界初・日本発ミトコンドリア病治療薬MA-5のオールジャパン臨床治験
H29	R1	天谷 雅行	慶應義塾大学 教授	ステロイド治療抵抗性の天疱瘡患者を対象としたリツキシマブの医師主導治験
H29	R1	梶 龍兒	徳島大学 特命教授	大量メチルコバラミン筋注によるALSの治療薬開発研究
H29	R1	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	R1	古賀 靖敏	久留米大学 教授	ミトコンドリア病に合併する高乳酸血症に対するピルビン酸ナトリウム治療法の開発研究 ― 試薬からの希少疾病治療薬開発の試み―
H29	R1	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
H29	R1	吉崎 歩	東京大学 講師	全身性強皮症に対するIDEC-C2B8（リツキシマブ）の医師主導による第II相二重盲検並行群間比較試験
公募枠：エビデンス創出				
H29	R1	伊藤 雅之	国立精神・神経医療研究センター 室長	レット症候群とMECP2重複症候群の診療支援のための臨床研究
H29	R1	井上 健	国立精神・神経医療研究センター 室長	先天性大脳白質形成不全症の臨床的基盤を明らかにするための研究
H29	R1	井上 義一	近畿中央胸部疾患センター臨床研究センター臨床研究センター長	肺胞蛋白症診療に直結するエビデンス創出研究：重症難治例の診断治療管理
H29	R1	上野 盛夫	京都府立医科大学 助教	難治性疾患水疱性角膜症の分子病態診断法開発と標準医療化
H29	R1	大賀 正一	九州大学 教授	新生児・乳児に発症する特発性血栓症の病態解明および治療管理法と根治療法の確立に関する研究
H29	R1	小川 久雄	国立循環器病研究センター 理事長	慢性血栓塞栓性肺高血圧症(CTEPH)に対するBalloon pulmonary angioplasty(BPA)の有効性と安全性に関する多施設レジストリー研究
H29	R1	奥村 彰久	愛知医科大学 教授	早産児核黄疸の包括的診療ガイドラインの作成
H29	R1	奥山 宏臣	大阪大学 教授	先天性横隔膜ヘルニアにおける最適な人工換気法・手術時期・手術方法に関する研究
H29	R1	勝部 康弘	日本医科大学 部長	バイオマーカーを用いた川崎病急性期治療法選択に関する研究
H29	R1	加藤 秀樹	東京大学 特任准教授	非典型溶血性尿毒症症候群（aHUS）の複合的アプローチによる診断と治療向上に関する研究
H29	R1	金生 由紀子	東京大学 准教授	難治性トゥレット症候群に対する脳深部刺激治療（DBS）のエビデンス創出
H29	R1	川村 哲也	東京慈恵会医科大学 教授	IgA腎症予後分類のブラッシュアップのための前向きコホート研究の推進とハイリスク患者の透析移行を阻止する治療法の開発
H29	R1	齋木 佳克	東北大学 教授	植込型補助人工心臓装着後の出血性合併症予知法および予防法の確立に関する研究
H29	R1	須田 隆文	浜松医科大学 教授	特発性間質性肺炎の診断精度向上とエビデンス創出のためのクラウド型統合データベースとインタラクティブ診断システムの開発に関する研究
H29	R1	高橋 正紀	大阪大学 教授	エビデンス創出を目指した筋強直性ジストロフィー臨床研究
H29	R1	中川 正法	京都府立医科大学 教授	シャルコー・マリー・トゥース病の診療エビデンスの創出と臨床試験の基盤を構築する研究
H29	R1	中野 由紀子	広島大学 准教授	ブルガダ症候群における心臓突然死のリスク予測モデルの構築と診療応用のための研究

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
H29	R1	仁尾 正記	東北大学 教授	胆道閉鎖症診療ガイドライン改定を目指したエビデンス創出研究
H29	R1	廣川 誠	秋田大学 教授	次世代シーケンシングによる再発・難治性後天性赤芽球癆の診断と治療に関する研究
H29	R1	深尾 敏幸	岐阜大学 教授	新生児マススクリーニング対象疾患等のガイドライン改訂に向けたエビデンス創出研究
H29	R1	深見 真紀	国立成育医療研究センター 部長	性分化・性成熟疾患の診療ガイドライン作成に向けたエビデンス創出
H29	R1	藤野 明浩	国立成育医療研究センター 診療部長	難治性リンパ管疾患レジストリを活用したリンパ管疾患鑑別診断法の確立及び最適治療戦略の導出
H29	R1	村山 圭	千葉県がんセンター（研究所） 主任医長	ミトコンドリア病診療マニュアルの改定を見据えた、診療に直結させるミトコンドリア病・各臨床病型のエビデンス創出研究
公募枠：オミックス解析				
H29	R1	岩田 岳	東京医療センター臨床研究センター 部長	オミックス解析による遺伝性網膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の病因・病態機序の解明
H29	R1	荻 朋男	名古屋大学 教授	ゲノム不安定性疾患群を中心とした希少難治性疾患の次世代マルチオミックス診断拠点構築
H29	R1	祖父江 元	名古屋大学 特任教授	大規模臨床、ゲノム、不死化細胞リソースを基盤としたオミックス解析による孤発性ALS治療法開発研究
H29	R1	辻 省次	東京大学 特任教授	オミックス解析に基づく希少難治性神経疾患の病態解明
H29	R1	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター 部長	遺伝性筋疾患の統合的ゲノム解析拠点形成
H29	R1	松田 文彦	京都大学 教授	ゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析による希少難治性疾患の病態解明
H29	R1	松原 洋一	国立成育医療研究センター 所長	小児・周産期領域における難治性疾患の統合オミックス解析拠点形成
H29	R1	松本 直通	横浜市立大学 教授	希少難病の高精度診断と病態解明のためのオミックス拠点の構築
H29	R1	宮野 悟	東京大学 教授	オミックス解析技術と人工知能技術による難治性造血器疾患の病因解明と診断向上に貢献する解析基盤の開発
公募枠：IRUD beyond borders				
H29	R1	川本 篤彦	先端医療振興財団 医療研究開発本部長	希少・難治性疾患、未診断疾患領域における研究開発成果の国際共有推進を目指す調査研究
公募枠：IRUD beyond genotyping				
H29	R1	井ノ上 逸朗	国立遺伝学研究所 教授	モデル動物等研究コーディネーティングネットワークによる希少・未診断疾患の病因遺伝子変異候補の機能解析研究

(敬称略 五十音順)