

事後評価 対象課題一覧(令和4年度終了課題)

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
薬事承認を目指す医薬品のシーズ探索研究（医薬品ステップ0）					
加藤 忠史	順天堂大学	主任教授	C1QBPを標的としたミトコンドリア病治療薬の開発	令和2年度	令和4年度
小室 一成	東京大学	教授	DNA損傷応答に着目した特発性拡張型心筋症の新規治療薬 開発研究	令和2年度	令和4年度
中森 雅之	大阪大学	特任准教授	核酸標的的低分子によるトリプレットリピート病の治療開発	令和2年度	令和4年度
松尾 雅文	神戸学院大学	特命教授	ミオスタチン遺伝子のスプライシングをスイッチする2重作用型ミオス タチン阻害薬	令和2年度	令和4年度
山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学	教授	新規HTLV-1感染モデルを用いたHAMの発症予防法・治療法の 開発	令和2年度	令和4年度
糖鎖異常関連疾患に関する医薬品のシーズ探索研究（糖鎖ステップ0）					
金川 基	愛媛大学	教授	福山型筋ジストロフィーおよび類縁の糖鎖異常型筋ジストロフィー に対する糖鎖補充療法の開発	令和2年度	令和4年度
深瀬 浩一	大阪大学	教授	T細胞上のコアプコースを標的とするクローン病治療薬の開発	令和2年度	令和4年度
糖鎖異常関連疾患に関する体外診断用医薬品のシーズ探索研究（糖鎖検査ステップ0）					
西原 祥子	創価大学	所長・教授	糖鎖異常関連疾患のワンストップ検査体制の構築と簡易診断法 の開発	令和2年度	令和4年度
和田 淳	岡山大学	教授	尿レクチンアレイ解析を用いた腎疾患診断キットの開発	令和2年度	令和4年度
薬事承認を目指す再生・細胞医療・遺伝子治療のシーズ探索研究（再生等ステップ0）					
天谷 雅行	慶應義塾大学	教授	機能的に安定な自己誘導型制御性T細胞による尋常性天疱瘡 に対する細胞療法の開発	令和2年度	令和4年度
井上 治久	京都大学	教授	筋萎縮性側索硬化症（ALS）に対する遺伝子治療法の開発	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
医薬品の治験準備（医薬品ステップ1）					
井上 剛	岡山大学	准教授	代謝酵素を標的とするドラベ症候群の新薬開発	令和2年度	令和4年度
工藤 與亮	北海道大学	教授	酸素の安定同位体O-17標識水による筋萎縮性側索硬化症の早期診断MRI	令和2年度	令和4年度
佐藤 公雄	東北大学	准教授	肺動脈性肺高血圧症の新しい治療薬エメチンの治験準備	令和2年度	令和4年度
妻木 範行	大阪大学	教授	FGFR阻害剤による FGFR3軟骨形成異常症治療の実用化	令和2年度	令和4年度
中岡 良和	国立研究開発法人国立循環器病研究センター	部長	抗Interleukin-21アプタマーを用いた肺動脈性肺高血圧症の革新的治療薬の開発	令和2年度	令和4年度
野津 寛大	神戸大学	特命教授	Alport症候群に対するエクソスキッピング療法の開発	令和2年度	令和4年度
医師主導治験 [ドラッグ・リポジショニング治験（ステップ2）]					
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（延長課題）	平成30年度	令和4年度
ドラッグ・リポジショニング又は国内未承認薬を用いた医薬品の治験（医薬品ステップ2・DR）					
有馬 充	九州大学	学術研究員	リパスジルを用いた未熟児網膜症に対する新規点眼薬の開発	令和2年度	令和4年度
小野寺 理	新潟大学	教授	ポリグルタミン病に対する蛋白質凝集阻害薬の第Ⅱ相試験	令和2年度	令和4年度
新規化合物を用いた医薬品の治験（医薬品ステップ2・NME）					
戸田 達史	東京大学	教授	薬事承認申請をめざした福山型筋ジストロフィーにおけるアンチセンス核酸NS-035の第1/2相試験（ステップ2）	令和2年度	令和4年度
医薬品の治験(医薬品ステップ2)					
小関 道夫	岐阜大学	講師	シロリムス（顆粒剤・錠剤）による難治性の脈管腫瘍・脈管奇形に対する分子標的治療法を開発する研究（2年で終了課題）	令和3年度	令和4年度
再生・細胞医療・遺伝子治療の治験準備（再生等ステップ1）					
山形 崇倫	自治医科大学	教授	Niemann-Pick病C型に対する遺伝子治療開発	令和2年度	令和4年度
再生・細胞医療・遺伝子治療の治験（再生等ステップ2）					
横手 幸太郎	千葉大学	教授	家族性LCAT欠損症を対象としたLCAT-GMAC治療実用化に向けた医師主導治験	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究（エビデンス創出）					
青木 洋子	東北大学	教授	ヌーナン症候群類縁疾患の診断・診療ガイドライン作成に向けたエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
今中 恭子	三重大学	教授	慢性心筋炎の診断基準策定のための実態調査	令和2年度	令和4年度
大賀 正一	九州大学	教授	新生児から成人までに発症する特発性血栓症の診療アルゴリズムの確立	令和2年度	令和4年度
岡田 賢	広島大学	教授	従来のゲノム解析で診断困難な原発性免疫不全症患者の診断法の開発	令和2年度	令和4年度
小川 久雄	国立研究開発法人国立循環器病研究センター	名誉総長	慢性血栓塞栓性肺高血圧症における肺動脈バルーン形成術の医療の質評価及びフィードバックシステムを構築する社会実装研究	令和2年度	令和4年度
尾上 健児	奈良県立医科大学	学内講師	特発性心筋症の診療に直結するエビデンス創出のためのAIを活用した自動病理診断システムの開発～希少・分類不能心筋症の自動抽出システムの開発～	令和2年度	令和4年度
片岡 雅晴	産業医科大学	教授	肺動脈性肺高血圧症の分子遺伝学的診断治療ガイドラインに向けたエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
齋木 佳克	東北大学	教授	植込型補助人工心臓装着予定患者を対象とした出血性合併症リスクの事前予測に基づいた個別化精密医療・最適化補助人工心臓治療の実現	令和2年度	令和4年度
齋藤 加代子	東京女子医科大学	特任教授	脊髄性筋萎縮症における治療有効性モニタリングのためのバイオマーカーの開発	令和2年度	令和4年度
笹井 英雄	岐阜大学	助教	難ブラ標準レジストリーを使用し、新生児マススクリーニング対象疾患等の遺伝子変異を考慮したガイドライン改定に向けたエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
讃岐 徹治	名古屋市立大学	准教授	痙攣性発声障害レジストリーを活用した診断基準及び重症度分類のバリデーション評価研究	令和2年度	令和4年度
須田 隆文	浜松医科大学	教授	特発性間質性肺炎の前向きレジストリーの構築とインタラクティブMDD診断システムを用いた診断標準化に基づく疫学データの創出—人工知能（AI）診断システムと新規バイオマーカーの開発—	令和2年度	令和4年度
高橋 正紀	大阪大学	教授	レジストリーと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴およびバイオマーカー研究	令和2年度	令和4年度
長沼 誠	関西医科大学	教授	エビデンスに基づいた難治性炎症性腸疾患に対する治療ポジショニングの構築	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
平野 賢一	大阪大学	特任教授	中性脂肪蓄積心筋血管症の診療に直結するエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
深見 真紀	国立研究開発法人国立成育医療研究センター	部長	性分化疾患・性成熟疾患に対する医療最適化に向けてのエビデンス創出	令和2年度	令和4年度
水木 信久	横浜市立大学	主任教授	パーチエツト病の病態解明および治療法開発を目的とした全国レジストリの構築	令和2年度	令和4年度
水澤 英洋	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐・名誉理事長	運動学習に着目した新規脳機能評価法を活用したエビデンス創出 (繰越課題)	令和元年度	令和4年度
三谷 義英	三重大学	准教授	川崎病に伴う冠動脈後遺症の成人期の予後と移行医療の実態に関する研究	令和2年度	令和4年度
村山 圭	千葉県こども病院	部長	多様なミトコンドリア病の遺伝子型/表現型/自然歴等をガイドラインに反映させていくエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
森尾 友宏	東京医科歯科大学	教授	原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の臨床ゲノム情報を連結した患者レジストリの構築研究	令和2年度	令和4年度
吉兼 由佳子	福岡大学	講師	川崎病冠動脈瘤発症予防のための急性期治療難治例予測診断法開発に直結するエビデンス創出研究	令和2年度	令和4年度
先進医療B又は患者申出療養制度によるエビデンス創出研究（先進等エビデンス創出）					
遠藤 誠之	大阪大学	教授	脊髄髄膜瘤胎児手術の先進医療への展開	令和2年度	令和4年度
全エクソームシーケンス解析でも未解決の疾患に対する新技術による診断法の開発（全ゲノム1/未解決）					
小崎 健次郎	慶應義塾大学	教授	長鎖・短鎖シーケンシング技術の統合による構造変異の検出と非翻訳領域情報を駆使した未診断症例の解決	令和2年度	令和4年度
松本 直通	横浜市立大学	教授	新技術を用いた難治性疾患の高精度診断法の開発	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
有効な治療法がない希少難治性疾患を対象とした新世代解析技術による病態解明と治療シース探索につながる研究（全ゲノム2/マルチオミクス）					
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クス解析拠点構築	令和2年度	令和4年度
小室 一成	東京大学	教授	難治性心血管疾患におけるマルチオミクス解析による病態解明と精密医療	令和2年度	令和4年度
西野 一三	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	部長	マルチオミクスによる筋疾患病態の全容解明	令和2年度	令和4年度
秦 健一郎	国立研究開発法人国立成育医療研究センター	部長	精緻エピゲノム解析技術開発とIRUD未解明症例への応用	令和2年度	令和4年度
難病克服のための成人発症型難病のDeep-Phenotypingの統合解析を通じた開発研究（全ゲノム3/成人発症）					
祖父江 元	愛知医科大学	学長	筋萎縮性側索硬化症克服のためのDeep-Phenotyping の統合解析を通じた治療開発研究	令和2年度	令和4年度
辻 省次	国際医療福祉大学	教授	全ゲノム解析に基づく成人発症型神経難病の病因・病態機序の解明	令和2年度	令和4年度
難病ゲノムデータ基盤構築にむけた先行的な全ゲノム等解析研究					
國土 典宏	国立研究開発法人国立国際医療研究センター	理事長	難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発	令和2年度	令和4年度
希少難治性疾患の国内外におけるELSIに関する研究					
山本 圭一郎	国立研究開発法人国立国際医療研究センター	室長	Study on Ethical, Legal and Social Issues of Rare/Intractable Diseases	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
希少難治性疾患の病態解明研究（病態解明）					
赤松 和土	順天堂大学	教授	パーキンソン病細胞移植治療法における周囲からの α シヌクレイン 伝播機構の解明と伝播を防ぐ手法の開発	令和2年度	令和4年度
氏家 英之	北海道大学	教授	水疱性類天疱瘡の発症機序の解明と発症リスク因子の同定	令和2年度	令和4年度
小野寺 理	新潟大学	教授	TREX1発現制御と老化関連分泌表現型（SASP）に着目した 遺伝性脳小血管病:RVCLの病態解明	令和2年度	令和4年度
河原 行郎	大阪大学	教授	TDP-43オリゴマーに着目したALSの病因解明と治療法の創出	令和2年度	令和4年度
黒川 峰夫	東京大学	教授	エルドハイム・チェスター病の新規治療標的の探索	令和2年度	令和4年度
五嶋 良郎	横浜市立大学	教授	L-ドーパ受容体、GPR143を新たな視点とするパーキンソン病の病 態解明	令和2年度	令和4年度
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FMRpolyGによる神経障害機構の解明	令和2年度	令和4年度
藤生 克仁	東京大学	特任准教授	心不全の反復機序に着目した拡張型心筋症の新規治療標的の 同定	令和2年度	令和4年度
山中 宏二	名古屋大学	教授	TDP-43を標的とした筋萎縮性側索硬化症の分子病態解明と制 御	令和2年度	令和4年度

研究開発 代表者	所属機関	役職	研究開発課題名	開始 年度	終了 年度
若手研究開発代表者による希少難治性疾患の独創的な病態解明研究（病態解明・若手）					
飯田 忠恒	東京医科歯科大学	特任助教	高解像度3次元イメージングによる特発性後天性全身性無汗症の神経病態解析	令和2年度	令和4年度
齋尾 智英	徳島大学	教授	液-液相分離の制御と破綻に着目した筋萎縮性側索硬化症の分子機構解明	令和2年度	令和4年度
千原 典夫	神戸大学	助教	視神経脊髄炎の個別化医療を目指した免疫寛容システムの解明	令和2年度	令和4年度
中濱 泰祐	大阪大学	助教	左巻きZ型RNAの認識機構破綻に着目したRNA編集酵素ADAR1変異型エカルディ・グティエル症候群(6型AGS)発症病態の解明	令和2年度	令和4年度
横井 聡	名古屋大学	特任助教	ヒト特異的RNA代謝異常とシナプス形態に基づく筋萎縮性側索硬化症の病態解明,治療法研究	令和2年度	令和4年度
吉村 豪兼	信州大学	助教	ヒト遺伝性難聴モデルに対する新規遺伝子治療開発に向けた病態解明	令和2年度	令和4年度
モデル生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（モデル生物）					
井ノ上 逸朗	国立遺伝学研究所	教授	J-RDMM:モデル生物コーディネーティングネットワークによる希少・未診断疾患メカニズム解析	令和2年度	令和4年度

（敬称略、研究代表者は評価実施時のもの）