

難治性疾患実用化研究事業 事後評価 対象課題一覧(令和5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）					
青木吉嗣	国立精神・神経医療 研究センター	部長	筋強直性ジストロフィーに対する筋指向性脂質付加siRNA医薬 品の探索研究	令和3年度	令和5年度
新谷泰範	国立循環器病研究セ ンター	部長	チトクロムCオキシダーゼを標的としたミトコンドリア病の新規治療薬 開発	令和3年度	令和5年度
池田華子	京都大学	特定准教授	クリスタリン網膜症の新規治療法開発	令和3年度	令和5年度
石垣診祐	滋賀医科大学	教授	液-液相分離を正常化する核酸医薬によるFTLD治療法開発	令和3年度	令和5年度
川上純	長崎大学	教授	多発性筋炎/皮膚筋炎に伴う進行性フェノタイプを示す間質性肺 疾患に対する活性型IL-18特異的中和抗体の開発研究	令和3年度	令和5年度
ジェイソン リン	千葉県がんセンター	研究員	変異mtDNA標的薬剤による変異ミトコンドリア除去治療法開発	令和3年度	令和5年度
高橋 悟	旭川医科大学	教授口	microRNA病態に基づいたレット症候群の治療薬開発	令和3年度	令和5年度
中岡良和	国立循環器病研究セ ンター	部長	肺動脈性肺高血圧症の重症化の鍵となる炎症関連転写因子を 標的とした革新的治療法・診断法の開発	令和3年度	令和5年度
中村浩之	千葉大学	教授	ニーマン・ピック病C型の革新的治療薬の開発	令和3年度	令和5年度
廣瀬伸一	福岡大学	教授	ドラベ症候群に対する創薬シーズの最適化と動物モデルでのPOC 取得	令和3年度	令和5年度
宮島篤	東京大学	特任教授	全身性強皮症に対する抗線維症活性分子群の創出	令和3年度	令和5年度
横田隆徳	東京医科歯科大学	教授	TDP-43タンパク質を標的とした筋萎縮性側索硬化症の核酸医 薬開発	令和3年度	令和5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
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）					
井上健	国立精神・神経医療 研究センター	室長	人工miRNAを搭載した遺伝子発現抑制AAVによる先天性大脳 白質形成不全症の遺伝子治療法開発	令和3年度	令和5年度
須賀英隆	名古屋大学	准教授	ヒト多能性幹細胞を用いた下垂体前葉機能低下症への再生医 療技術開発	令和3年度	令和5年度
杉本真也	慶應義塾大学	助教	絨毛形成を標的とした腸管不全の治療開発	令和3年度	令和5年度
鈴木啓一郎	大阪大学	教授	遺伝的背景改善による発達障害に対する根治的治療法の基盤 技術開発	令和3年度	令和5年度
長野清一	大阪大学	寄付口座教 授	リボソームの機能改善を目指した筋萎縮性側索硬化症（ALS） の新規治療法の開発	令和3年度	令和5年度
村松一洋	自治医科大学	教授	オートファジー病 SENDA/BPANに対する遺伝子治療開発	令和3年度	令和5年度
医薬品の治験準備（医薬品ステップ1）					
岡澤均	東京医科歯科大学	教授	神経変性拡散加速分子を標的とする前頭側頭葉変性症の抗体 医薬品の研究開発	令和3年度	令和5年度
小坂仁	自治医科大学	教授	アポモルフィンのLeigh脳症に対する治験準備	令和3年度	令和5年度
桑原宏一郎	信州大学	教授	肺動脈性肺高血圧症に対する治療薬としての TRPC3/6阻害薬 L862の有効性についての治験準備	令和3年度	令和5年度
戸田正博	慶應義塾大学	教授	遺伝性疾患・神経線維腫症2型に対する革新的治療法（新規 免疫療法）の開発	令和3年度	令和5年度
村上祐介	九州大学	講師	網膜色素変性の進行を抑制するスタチン封入ナノ粒子薬の開発	令和3年度	令和5年度
山下俊英	大阪大学	教授	筋萎縮性側索硬化症に対する抗体治療薬の実用化	令和3年度	令和5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5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(医薬品ステップ2)					
猪原匡史	国立循環器病研究センター	部長	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症(CADASIL)患者を対象としたアドレノメデュリン静注療法による安全性および有効性に関する多施設共同単群試験	令和3年度	令和5年度
大郷剛	国立循環器病研究センター	医長	肺高血圧症に伴う重症右心不全に対する一酸化窒素(アイノフロー®)吸入治療に関する研究	令和3年度	令和5年度
川上純	長崎大学	教授	成人発症スチル病(AOSD)に対する5-アミレプリン酸塩酸塩/クエン酸第一鉄ナトリウム(5-ALA HCL/SFC)投与の医師主導治験	令和3年度	令和5年度
中神啓徳	大阪大学	寄附講座教授	脊椎関節炎を標的としたIL-17Aワクチン(FPP003)の臨床応用	令和3年度	令和5年度
錦織千佳子	神戸大学	非常勤講師	サンバーン増強型の色素性乾皮症を対象とした既存薬による新規治療の効果と安全性を評価する医師主導治験	令和3年度	令和5年度
和田敬仁	京都大学	特定教授	ATR-X症候群に対する5-アミレプリン酸による治験	令和4年度	令和5年度
医療機器の治験準備(医療機器ステップ1)					
松尾俊彦	岡山大学	教授	光電変換色素結合薄膜型人工網膜(OUReP)とディスポ注入器(OUReP Injector)の製造品質管理に基づくfirst-in-human医師主導治験準備	令和3年度	令和5年度
溝口明	三重大学	特定教授	腸管自律神経叢の術中可視化を標的としたヒルシュスプルング病の外科治療開発	令和3年度	令和5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)					
栗原俊英	慶應義塾	准教授	視覚再生遺伝子治療薬の非臨床POC取得および治験準備	令和3年度	令和5年度
村松一洋	自治医科大学	教授	オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症の遺伝子治療開発	令和3年度	令和5年度
再生・細胞医療・遺伝子治療の治験(再生等ステップ2)					
矢部一郎	北海道大学	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3年度	令和5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）					
熱田直樹	愛知医科大学	特命准教授	筋萎縮性側索硬化症の診療に直結するリアルワールドエビデンスの創出	令和3年度	令和5年度
池内健	新潟大学	教授	進行性核上性麻痺と大脳皮質基底核変性症を対象とした多施設共同前向きコホート研究による質の高い診療エビデンスの構築	令和3年度	令和5年度
泉知里	国立循環器病研究センター	部門長	肥大型心筋症患者における診療の実態調査および突然死／拡張相への移行に関する新規予測プログラムの開発とその検証	令和3年度	令和5年度
植田光晴	熊本大学	教授	遺伝性トランスサイレチンアミロイドーシスの革新的治療を最適化する病態評価法	令和3年度	令和5年度
宇佐美真一	信州大学	特任教授	症候群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	令和3年度	令和5年度
柏原直樹	川崎医科大学	学長付特任教授	難治性腎障害の重症化要因の解析と治療法最適化を実現するためのリアルワールドデータ/ICT技術を活用したエビデンス創出	令和3年度	令和5年度
片岡有	国立循環器病研究センター	医長	急性心筋梗塞や他臓器虚血の原因となる特発性冠動脈解離の診断基準策定・診療実態ならびに予後についての臨床エビデンスを創出する研究	令和3年度	令和5年度
片岡雅晴	産業医科大学	教授	慢性血栓塞栓性肺高血圧症の分子遺伝学的エビデンス創出研究	令和3年度	令和5年度
片岡雅晴	産業医科大学	教授	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症の分子遺伝学的エビデンス創出研究	令和3年度	令和5年度
吉良潤一	国際医療福祉大学	教授	新規発見ノド抗原に基づいたノド抗体陽性慢性炎症性脱髄性多発神経炎/中枢末梢連合脱髄症の診断基準・診療ガイドライン作成のためのエビデンスの創出とバイオバンク・レジストリ構築	令和3年度	令和5年度
楠原仙太郎	神戸大学	講師	自己免疫網膜症を対象とした多施設共同研究による診断・治療エビデンスの創出	令和3年度	令和5年度
桑名正隆	日本医科大学	教授	統合レジストリによる多発性筋炎／皮膚筋炎関連間質性肺疾患の個別化医療基盤の構築	令和3年度	令和5年度
小室一成	東京大学	教授	シングルセル分子病理解析による心臓サルコイドーシスのバイオマーカー同定と治療標的探索	令和3年度	令和5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5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
斎藤能彦	奈良県立医科大学	研究員	世界最大劇症型心筋炎レジストリを用いた長期疫学調査及び予後予測モデルの開発	令和3年度	令和5年度
坂田泰史	大阪大学	教授	心臓核医学検査による特発性心筋症病態層別化指標の確立	令和3年度	令和5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5年度
塩川雅広	京都大学	助教	抗インテグリン $\alpha$ V $\beta$ 6自己抗体測定による潰瘍性大腸炎の診断・病勢評価のエビデンス創出研究	令和3年度	令和5年度
高橋祐二	国立精神・神経医療 研究センター	特命副院長・脳神経 内科診療部長	運動失調症の治療法開発を見据えた病型別前向き自然歴・バイオマーカーの確立	令和3年度	令和5年度
田村雄一	国際医療福祉大学	教授	患者レジストリJapan PH Registryを活用した肺動脈性肺高血圧症のアンメットメディカルニーズに対するエビデンス創出研究	令和3年度	令和5年度
中村昭則	国立病院機構まつもと 医療センター	部長	臨床開発を目指したベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査研究	令和3年度	令和5年度
野村征太郎	東京大学	特任助教	オールジャパン拡張型心筋症ゲノムコホート研究によるゲノム医療の発展	令和3年度	令和5年度
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実用的研究	令和3年度	令和5年度
堀内久徳	東北大学	教授	高ずり応力を伴う循環器疾患に随伴する消化管血管異形成の形成・消退の実態解明	令和3年度	令和5年度
丸山彰一	名古屋大学	教授	難治性腎疾患の疾患・重症度分類の再定義に向けた研究開発	令和3年度	令和5年度
三井純	東京大学	特任准教授	多系統萎縮症レジストリを基盤とする、ハードエンドポイントに基づく長期自然歴およびサロゲートマーカーの開発による診療に直結するエビデンスの創出	令和3年度	令和5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5年度
宮本享	京都大学	特任教授	もやもや病の出血性脳卒中予防と長期予後改善を目指す多施設共同研究	令和3年度	令和5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
矢嶋宣幸	昭和大学	教授	全身性エリテマトーデス患者の末梢血シングルセル情報を有したコホートによる妊娠合併症の発症機序の解明と発症リスクの同定	令和3年度	令和5年度
山野嘉久	聖マリアナ医科大学	主任教授	HAM・HTLV-1陽性難治性疾患の患者レジストリ活用によるエビデンス創出	令和3年度	令和5年度
吉井俊貴	東京医科歯科大学	准教授	患者レジストリを利活用した脊柱靱帯骨化症の治療成績向上のための多施設臨床研究	令和3年度	令和5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5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5年度
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					
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	未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: 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	令和3年度	令和5年度
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）					
松田文彦	国立大学法人京都大学	教授	難病プラットフォームの利活用による難病医療に資する成果の創出と社会実装	令和3年度	令和5年度
希少難治性疾患の病態解明研究（病態解明）					
浅野謙一	東京薬科大学	准教授	制御性単球の分化機構解明と炎症性腸疾患に対する治療応用	令和3年度	令和5年度
蘇原映誠	東京医科歯科大学	准教授	遺伝性腎線維化症ネフロン癆の病態解明と新規治療法開発	令和3年度	令和5年度
高橋琢哉	横浜市立大学	教授	脳内AMPA受容体密度の変化に着目したアンジェルマン症候群の病態解明	令和3年度	令和5年度
寺尾知可史	理化学研究所	チームリーダー	シングルセル統合ゲノミクス解析が解き明かす強皮症の病態基盤の開発	令和3年度	令和5年度
正宗淳	東北大学	教授	新規遺伝性腭炎原因遺伝子TRPV6変異による腭炎発症機序の解明と治療応用	令和3年度	令和5年度
柳沢裕美	筑波大学	教授	新規大動脈解離マウスモデルを用いたマルファン症候群等類縁疾患の大動脈解離発症機序の解明	令和3年度	令和5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）					
岡泰由	名古屋大学	講師	アルデヒド代謝異常により発症するAMeD症候群の分子病態解明	令和3年度	令和5年度
奥野友介	名古屋市立大学	教授	慢性活動性Epstein-Barrウイルス感染症の起因となるウイルス感染細胞の特定	令和3年度	令和5年度
田辺章悟	国立精神・神経医療 研究センター	室長	生体ネットワークの操作による多発性硬化症の病態制御	令和3年度	令和5年度
七浦仁紀	奈良県立医科大学	助教	遺伝性神経変性疾患に関わるRNA結合タンパク質のアミノ酸変異の相分離異常解析	令和3年度	令和5年度
藤原隆行	東京大学	特任助教	時空間的マルチスケールイメージングを用いた遺伝性肺動脈性肺高血圧症における微小血管リモデリングの意義の解明およびその治療応用についての検討	令和3年度	令和5年度
三上洋平	慶應義塾大学	准教授	腸管を支配する自律神経のコンパートメント化による抑制的神経免疫連関に寄与する神経細胞と免疫細胞の特定と新規炎症性腸疾患治療法の開発	令和3年度	令和5年度

（敬称略、五十音順、研究代表者は評価実施時のもの）