

日本医療研究開発機構(AMED)

難治性疾患実用化研究事業

令和8年度公募説明会

- 診療に直結するエビデンス創出分野
 - 希少難治性疾患の個別化医療の推進等に資する研究分野
-

令和7年10月20日(月)

15:30~16:30

オンライン開催

本日は、公募説明会にご参加頂きありがとうございます。
説明会の開始まで、いましばらくお待ちください。

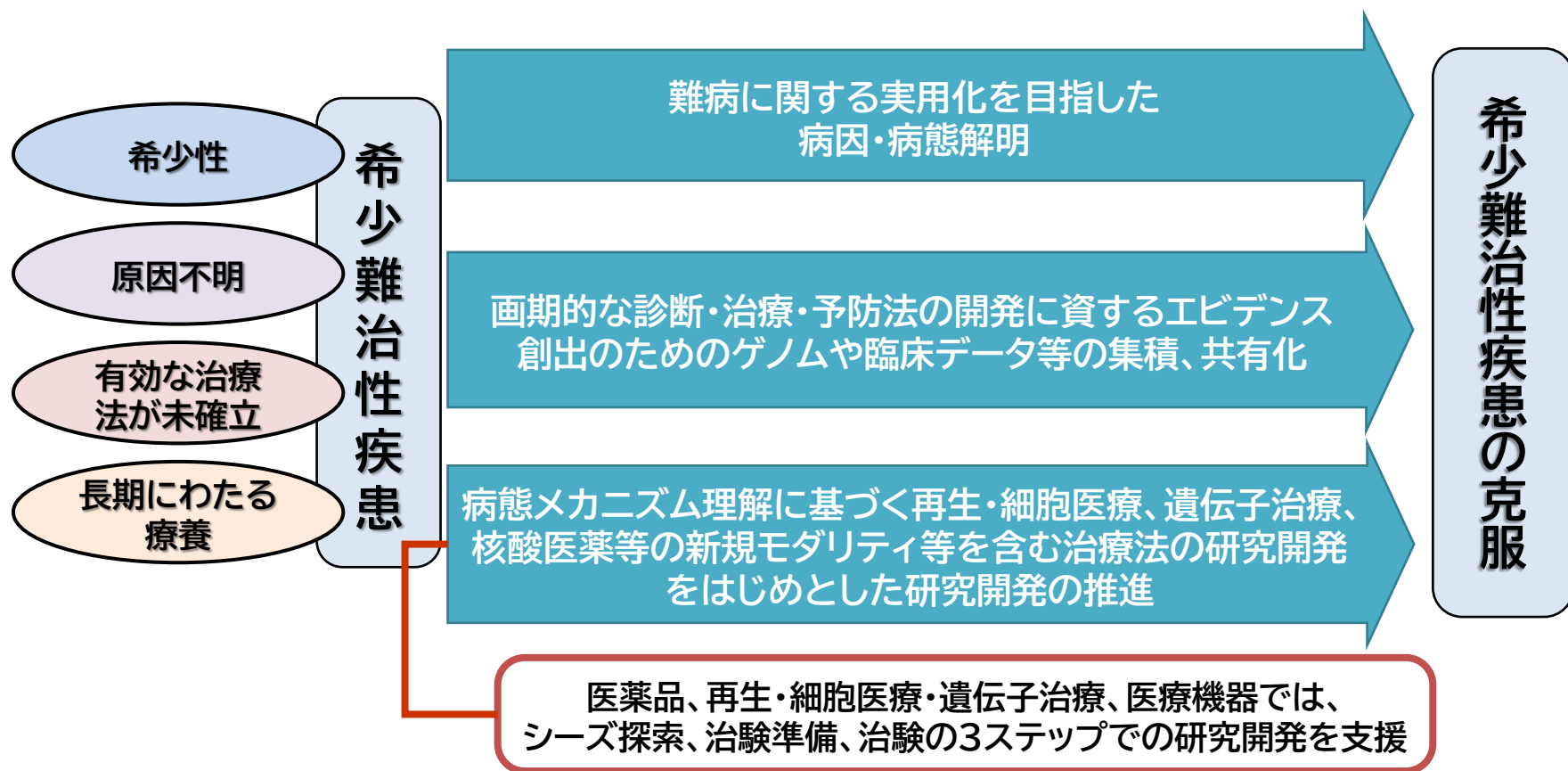
注意事項

- 質問は、チャットへの書き込みまたは、説明終了後の質疑応答時間をお願いします。
- チャットで質問をする場合は、「全員」宛に質問をして下さい。ダイレクトチャットで個別に質問をした場合、回答できない場合があります。
- 質疑応答時間に質問を希望する場合は挙手ボタンを押してください。司会者からミュートが解除された後に発言してください。
- 本日の説明資料、主な質疑回答内容については、公募ページにて後日公開いたします。
- 主催者による記録のため、本説明会の内容を録音・録画すること、ご承知おきください。
- 本説明会資料は公募要領の全てを記載したものではありません。詳細は最新の公募要領を必ずご確認ください。

1. 難治事業概要
2. 公募概要
公募要領、提案書
3. 選考スケジュール
4. 申請時の注意(e-Rad)
5. 問い合わせ先・質疑

難治事業概要

- 当事業では、「希少性」、「原因不明」、「効果的な治療方法未確立」、「生活面への長期にわたる支障」の4要件を満たす希少難治性疾患を対象としています。
- 「がん」「生活習慣病」「精神疾患」等、他のAMED事業において組織的な研究の対象となっている疾病は、希少性や難治性を有していても、本事業の支援対象とはなりません。



難治事業概要



PJ1. 医薬品プロジェクト

PJ3. 再生・細胞医療・遺伝子治療プロジェクト

PJ5. データ利活用・ライフコースプロジェクト

診療の
質向上

診療エビデンス
創出

基礎的研究

応用研究
シーズ探索
(ステップ0)

非臨床試験
治験準備
(ステップ1)

治験
(ステップ2)

薬事
承認

【AMED】 難治性疾患実用化研究事業

希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の
利活用を通じた患者還元を推進する研究

希少難治性疾患に対する
画期的な医薬品の
実用化に関する研究

希少難治性疾患の克服に結びつく病態解明研究

希少難治性疾患に関する
全ゲノム医療の推進等に資する研究

希少難治性疾患に対する
画期的な再生・細胞医療・遺伝子治療の
実用化に関する研究

希少難治性疾患の個別化医療の
推進に資する研究

希少難治性疾患に対する画期的な医療機器の実用化に関する研究

希少難治性疾患の研究及び実用化に資する情報基盤活用

診療に直結する
エビデンス
創出研究



公募内容の概要(エビデンス創出分野)



今年度、プログラム医療機器（SaMD）開発に係る公募は、「C. 希少難治性疾患に対する画期的な医療機器の実用化に関する研究分野」に応募してください。

#	分野等	公募研究開発課題名	1 課題あたりの 研究開発費規模 (間接経費を含まず)	研究開発実施 予定期間	新規採択 課題予定数※
D-1	診療に直結するエビデンス創出研究分野	希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究	年間 10,000 千円 (上限) (適応外の臨床研究 ※※を含む場合は 15,000 千円上限)	最長 3 年 令和 8 年 4 月 (予定) ~ 令和 10 年度末	全体で 0~16 課題 程度
D-2		小児期発症の希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究 (小児)			
D-3		超希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究 (超希少)			
D-4		希少難治性疾患のリアルワールドデータ利活用によるエビデンス創出研究 (RWD)			
D-5		希少難治性疾患における栄養管理のエビデンス創出研究 (栄養)			

公募の趣旨



希少難治性疾患は、その種類が多い一方で疾患ごとの症例数が少なく、診療エビデンスを創出しにくいという課題がある。本公募における診療に直結するエビデンスとは、医療利用者および医療提供者の意思決定支援に資する科学的根拠とする。現在、厚生労働科学研究において、既存のエビデンスに基づく診療ガイドライン等の制定を含む診断基準の策定や診療提供体制の構築等が精力的になされている。本公募枠では、医療分野研究開発推進計画(令和7年2月18日決定)で求められている、個別の希少難治性疾患に関する画期的な診断・治療・予防法の開発を達成するために、健康に関し重要かつエビデンスレベルを向上させるべき課題について研究開発を行い、診療エビデンスの創出を目指す。加えて、各公募枠では以下の背景を踏まえ公募趣旨を設定する。

当公募枠では
希少難治性疾患における
医療利用者(患者や家族)や医療提供者(主治医)の
意思決定に役立つエビデンスを求めています。

採択条件



- (a) 研究開発期間を通して当該公募要領の記載事項を遵守すること。
- (b) 公募趣旨に沿ったクリニカル・クエスチョン(CQ)を1つ以上設定していること。
- (c) 研究開発代表者が当該課題に配分するエフォート率は、研究開発期間を通じ 10%以上であること。
※応募時に 10%以上のエフォートとして登録してください。
- (d) 第三年度末まで半期ごとに、各マイルストーンで達成する内容が、研究開発提案書に記載されていること。
- (e) 製造販売業者が行う製造販売後臨床試験や調査を含めないこと。治験および企業から資金提供を受ける研究開発項目を含めないこと。無償の候補治療薬等の企業提供は本制限には該当しない。

当公募枠(D)およびEでは、重複応募の制限・禁止は設けておりません。

D-3. 超希少難治性疾患の診療に直結するエビデンス創出研究に固有の採択条件

- (a) 研究開発対象疾患は、発症している国内患者数が 1,000 人未満であり、かつ指定難病に独立して登録されていない疾患とする。指定難病としての疾患群の一部を研究対象疾患とする場合にはその限りではないが、公募趣旨との合致性を含め研究開発提案書に応募理由を記載すること。

応募枠ごとの採択条件の詳細は、公募要領をご確認ください。

本公募における対象疾患について



- ① 発病の機構が明らかでない：外傷や医療処置等、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症を回避できる場合は該当しないものとします。原因遺伝子等が判明している場合であっても、病態解明が不十分な場合は本公募の支援対象とします。感染症やがん等が原因となって発症する二次的病態（後遺症を含む）は、一次的な病態が契機となって発症し、一次的病態とは異なる症状を示し、その病態解明が不十分なものに限り本公募の支援対象とします。いずれの場合も、詳細を研究開発提案書に記載してください。
- ② 治療法が確立していない：既存の治療方法では寛解困難もしくは、寛解までは期待できるものの完治は困難な場合とします。既存の治療方法により完治が十分に期待される疾患でも、提案の理由がある場合は、研究開発提案書に記載してください。
- ③ 希少な疾患である：研究開発提案書で希少性について説明してください。ただし超希少枠については固有の採択条件が優先されます。
- ④ 長期の療養を必要とする：発症してから治癒することなく、生涯にわたり何らかの症状が持続する場合とします。発作性の疾患のように、平時は症状が生活に支障をきたさない場合でも、致死的な症状をきたすリスクを軽減するために侵襲性の高い治療を必要とする場合等は該当するものとします。

提案書では、当該疾患におけるアンメットニーズを説明ください。

本公募における対象疾患について



AMED 他事業で組織的に支援している疾患（がん、感染症、認知症、神経発達症、生活習慣に起因する循環器疾患・腎疾患、関節リウマチ、サルコペニア・フレイル、摂食障害等）を主とする研究開発提案は、希少性や難治性を有する場合であっても、適切な他事業への応募をお願いいたします。
他事業で組織的に支援している疾患を合併もしくは関連している希少難治性疾患を本公募に応募する場合は、本公募の趣旨に沿った研究開発提案内容にしてください。詳細は各事業のホームページや最新の公募要領をご確認ください。本公募においてがんに該当する疾患は「がん登録等の推進に関する法律施行令」の第一条に掲載されている疾患とします。公募趣旨に沿う範囲で、がんの発症リスクを算出する研究を提案することが可能ですが、がん発症後の研究は含めないでください。本公募において認知症に該当する疾患は、アルツハイマー病（神経原線維変化型老年期認知症等の類縁疾患を含む）、レビー小体型認知症、血管性認知症、前頭側頭型認知症と定義します。なお栄養枠では上記①～④の要件に合致すると判断される患者を主たる対象とすることで、難治性の食物アレルギー患者、出生時体重が 1500g 未満の児に係る提案を可能とします。指定難病に登録されていない疾患の応募充当性は評価委員会での判断となりますので、応募充当性を研究開発提案書で説明してください。

提出書類

※必須:提出がなければ不受理となる提出物

任意:提出は必須ではないものの、提出された場合は審査の参考に利用される提出物

資料 番号	資料の位置づけ	提出物	様 式
1	全ての提案で提出必須	研究開発提案書(第Ⅰ部第4章も参照してください)	指定 様式
2	ヒト全ゲノムシーケンス 解析※を行う場合は必須	ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコール (第Ⅰ部第3・4章も参照してください)	
3	全ての提案で提出必須	実施する予定の全ての試験・研究の臨床研究実施計画書	様式 自由
4	任意	研究開発提案書の研究業績欄に記載した論文(最大5報) 統合ファイルとして提出することが可能です。	

臨床研究実施計画書は倫理委員会に提出することを
目的とした計画書を提出ください。
実験の手順書ではないことにご注意ください。

また、応募後の書類追加は受理できません。

《作成に当たっての留意事項》[←]

- 1) 当該公募枠では【記載要領】を設けておりません。青文字が記載例や説明になっておりますので、よろしくご参照ください。また応募時にはこの青字の記載を削除して提出してください。[←]
- 2) 提案書のフォントサイズは原則 10.5 ポイントを用いてください。[←]
- 3) 本文書は申請時から事後評価に至るまで一貫して使用・追記する事を想定しており、申請時には適合しない項目もあることをご了承ください。グレイアウト箇所は、提案書の段階では記載不要です。[←]
- 4) 仕様上、同様の内容の記載を繰り返し求める箇所がありますので、コピー＆ペーストを適宜使ってください。[←]
- 5) 各段落において見本ではページを区切っておりますが、適宜詰めて記載して頂いて構いません。[←]
- 6) 文章で説明を行う際に、図表等を補足資料として貼付して構いません。[←]
- 7) 該当しない公募枠の記載は削除して構いません。その場合、どこを削除したか事務局が必要時確認できるように、通し番号は不変としてください。間違って必須項目欄を削除しないようご注意ください。[←]
- 8) ご不明点ありましたら、rare-koubo@amed.go.jp にお問い合わせください。その際は、応募予定の公募枠を記載してください。なお、評価に関わる内容など事務局からは回答することができない場合もありますので、予めご了承ください。[←]
- 9) この留意事項は審査には使いませんので、e-Rad 登録時にこのページは削除をお願いします。[←]

15. 本研究開発課題を実施する上で特に考慮すべき事項等[←]

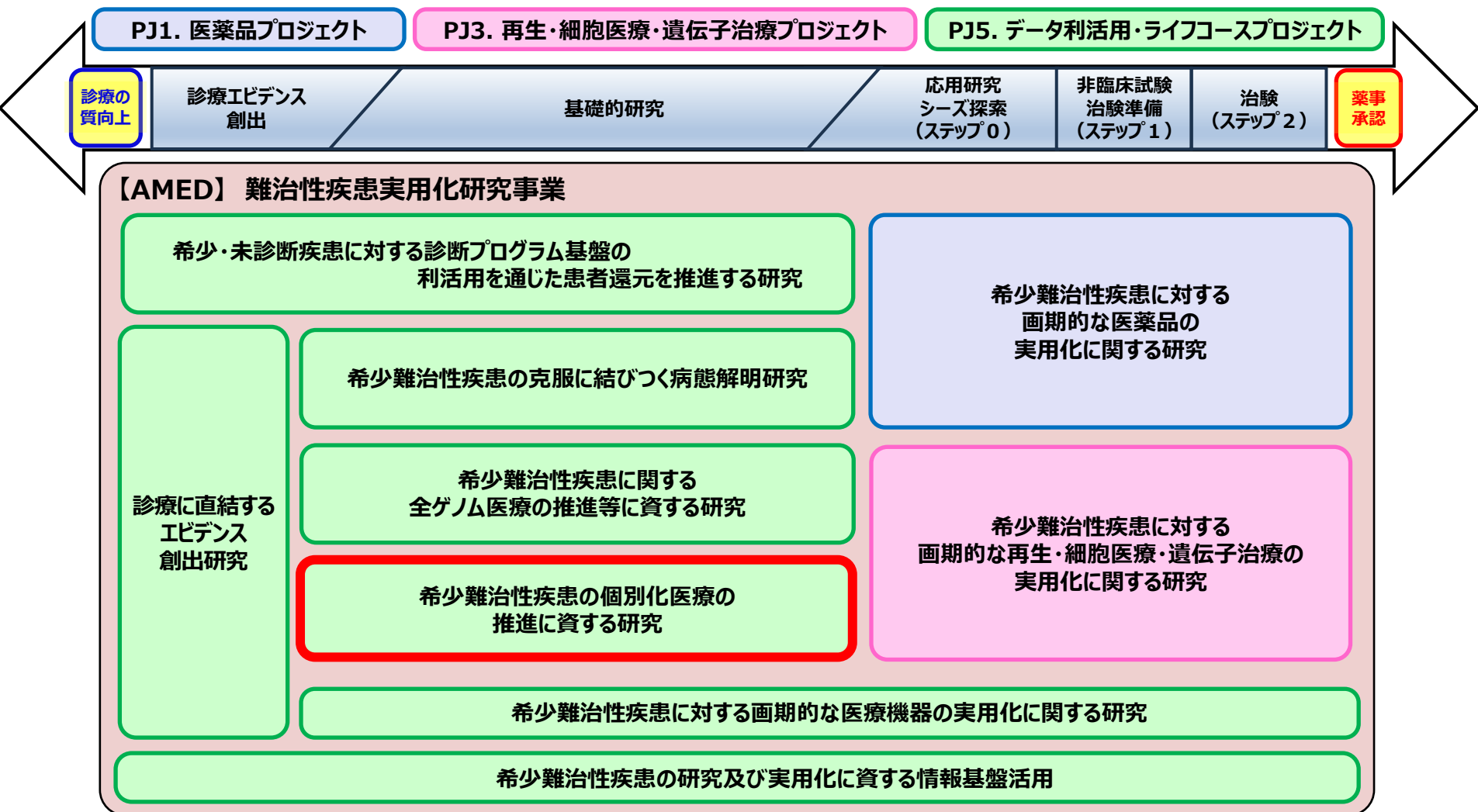
以下の項目は、医療分野の研究開発において重要な視点であるため、AMED 事業の研究開発課題において記載を求めるものです。評価に影響はありません。なお、記載内容は今後の AMED 事業運営に資する研究動向の分析等に利用するとともに、研究開発課題が特定されない形で分析結果を公開する場合があります。[←]

(4)性差を考慮した研究開発の推進について

AMED が支援する研究開発においては、性差が研究対象や成果に影響を与える可能性がある場合、これを適切に考慮することが望めます。なお、性差としては、「生物学的性 (SEX)」と「社会的・文化的性 (GENDER)」の両視点を持つことが重要であり、AMED では事業共通的な取組を段階的に進めていきます。令和 8 年度においては、「生物学的性 (SEX)」に着目しますので、本項目では、「生物学的性 (SEX)」に基づき記載をお願いします。

**15.は事業ではなくAMEDによる情報収集です。
回答内容は審査に影響しないようにしております。
ご協力どうぞよろしくお願いいたします。**

難治事業概要



E. 希少難治性疾患の個別化医療の推進等に資する研究分野

#	分野等	公募研究開発課題名	研究開発費の規模※ (間接経費は除く)	研究開発 実施予定期間	新規採択 課題予定数※1
E-1	希少難治性疾患の個別化医療の推進等に資する研究分野	希少難治性疾患の個別化医療の実現に向けたゲノム研究 (焦点領域深化型研究)	1課題あたり年間 50,000千円(上限)	最長3年 令和8年4月 (予定)～ 令和10年度末	0～4課題 程度
E-2		希少難治性疾患の個別化医療の実現に向けたゲノム研究 (先端技術探索型研究)	1課題あたり年間 20,000千円(上限)		0～3課題 程度
E-3		希少・未診断疾患における創薬を旨としたデータ駆動型研究 (IRUD利活用創薬)	1課題あたり年間 35,000千円(上限)		0～1課題 程度
E-4		希少・未診断疾患における病因遺伝子変異候補のモデル動物解析と創薬シーズ提案を旨とした応用研究 (モデル動物創薬)	1課題あたり年間 35,000千円(上限)		0～1課題 程度
E-5		N-of-1+ 創薬推進に関する研究 (N-of-1+創薬)	1課題あたり年間 50,000-70,000千円(上限) (初年度は50,000千円、 次年度以降は70,000千 円を上限※2)	最長4年 令和8年4月 (予定)～ 令和11年度末	0～1課題 程度

公募の趣旨（公募要領P48）



公募背景のまとめ希少難治性疾患の研究は、疾患の種類が非常に多い一方で、各疾患の患者数が少ないという特性の中で進める必要があることが共通の背景です。多くの難病が単一の遺伝子異常を原因とする遺伝性疾患であることが指摘されており、ゲノム研究の成果が医療に実装される一方で、多くの課題が残されています。

【単一遺伝性疾患に関する背景】

厚生労働省の検討会で、多くの難病が単一の遺伝子異常を原因とする遺伝性疾患であると指摘されています。

これまでのゲノム研究の成果は医療に実装されてきていますが、未だ多くの課題が残されています。

AMEDでの位置づけ: 希少難治性疾患を分類する3つのカテゴリ(単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、未診断疾患)の一つとして位置づけられ、異なるアプローチでの研究が進められています。

公募の趣旨（公募要領P48）



【多因子性疾患に関する背景】

「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づき、AMEDが「難病領域全ゲノム解析の実践的研究」を推進している点が主な背景です。

主な取り組み:全ゲノム解析データと臨床情報の格納・統合の推進。それらを新たな治療法の開発に活用する技術の開発。戦略的な症例データの蓄積の実施。

今後の展開:令和7年度中には全ゲノム解析等に係る事業実施組織が設立され、統合情報基盤の企業利活用が本格化する見通しです。AMEDの「ゲノム創薬基盤推進研究事業」では、上記データや既存のバイオバンク等の情報基盤の利活用が推進されています。

期待される効果:大規模な全ゲノム解析は、通常のゲノム解析では分子背景の把握が困難な多因子疾患に関わる遺伝的要因の解明に大きく貢献することが期待されています。

公募の趣旨（公募要領P49）



【E1およびE2】

これらの公募は、大規模ゲノムプロジェクトを補完し、特に単一遺伝子性希少難治性疾患に焦点を当てた個別かつ戦略的な研究を推進することを目的としています。

1. 個別研究の戦略的な重要性

「全ゲノム解析等実行計画2022」などの大規模プロジェクトと並行して、個々の疾患に焦点を当てた個別ゲノム解析の重要性が高まっています。個別研究は、より詳細な病態解明と、疾患メカニズムに直接作用する新規創薬シーズの探索に不可欠です。

2. 単一遺伝子性希少難治性疾患研究の役割

患者数が比較的少ない単一遺伝子性疾患は、大規模プロジェクトだけでは対応が難しく、疾患特異的な解析や機能解析が必須です。個別研究は、創薬ターゲットの特定、遺伝子治療、ゲノム医療の推進に重要な役割を果たします。

3. 公募による支援の目的

大規模研究を補完するため、比較的コンパクトながら高付加価値を持つ「焦点領域深化型研究(E-1)」と「先端技術探索型研究(E-2)」を支援します。これにより、研究の多様性と革新性を担保し、単一遺伝子性希少難治性疾患における病態解明、創薬シーズ創出、臨床応用加速を戦略的に推進します。

公募の趣旨（公募要領P49-50）



未診断疾患とデータ利活用に関する要約この公募背景は、未診断疾患の病名特定と、蓄積されたデータの創薬への利活用という二つの主要な課題に対する新たな支援(E-3およびE-4)を設定しています。

1. データ駆動型研究の推進(E-3)

公的資金によるデータの二次利用(オープンサイエンス、データ駆動型研究)の重要性が政府(統合イノベーション戦略、データ利活用戦略)により強調されていますが、特に超希少難治性疾患に関するIRUD蓄積データを創薬シーズに活かすことが課題でした。

これまでの取り組み (IRUD):

AMEDは2015年度から「希少・未診断疾患イニシアチブ(IRUD)」を推進し、病名特定基盤の構築、人材育成、臨床情報や生体試料基盤の構築を進めてきました。IRUDには、診断が確定した症例の全エクソームデータ(WES)や臨床情報などが蓄積されています。

E-3の目的:

IRUDに蓄積されたデータ基盤を利活用し、希少難治性疾患の病態解明と創薬推進を目的とします。本公募では利活用推進のための研究マッチング事務局運用機能を求めます。

公募の趣旨（公募要領P49-50）



未診断疾患の機能解析・病態解明(E-4)

背景となる課題:

ゲノム情報が多く取得されているにもかかわらず、疾患との関係性が整理されず、臨床応用へ進んでいない現状があります。網羅的な解析でも原因究明に至らない未診断症例や、新規疾患を示唆する症例が多数残されており、**VUS(意義不明バリエーション)**の機能解析の充実が課題でした。

これまでの取り組み (J-RDMM):

AMEDは2017年度に「モデル動物等コーディネーティングネットワーク(J-RDMM)」を設定し、VUSの病的意義を検証するため、IRUD研究者と基礎研究者をマッチングさせて機能解析を推進してきました。

E-4の目的:

既存のJ-RDMMネットワークを用いた**IRUD研究との連携基盤を構築し、未診断疾患におけるVUSの機能解析研究を提供**します。これにより、病因遺伝子と病態の関連を解明し、画期的な診断・治療・予防法の開発、および創薬シーズ探索に繋げることを目指します。

公募の趣旨（公募要領P49-50）



超個別化医療(N-of-1+創薬)の推進(E-5)

この公募は、超希少難治性疾患に対し、従来の臨床試験が困難な状況を克服するため、国際的な「N-of-1創薬アプローチ」を日本国内で実現し、迅速に治療法を患者に届けることを目指しています。

背景となる課題:

IRUDや難病全ゲノム解析を通じて、原因遺伝子や疾患メカニズムに関する知見は蓄積されつつあります。しかしながら、これらの知見を治療法開発に結びつける取り組みは限定的であり、患者に届けるまでの実装可能な道筋が求められています。

○超希少疾患の壁:

患者数が極めて限定されるため、従来の薬事承認を目的とする臨床試験の実施が困難な場合が多いです。

公募の趣旨（公募要領P49-50）



○ 国際的な潮流と新たなモデル海外の動向:

米国NIHのUDNなどを中心に、ASOや遺伝子治療などの分子標的治療を、データ駆動型の創薬シーズ探索から迅速な臨床導入まで行う新しい治療開発モデル(N-of-1創薬アプローチ)が注目されています。

○ 国内での基盤:

IRUD、全ゲノム解析、J-RDMMネットワークにより、疾患モデルを活用した病態解明と創薬シーズの迅速な評価を進める研究背景が整備されつつあります。

○ 公募(N-of-1+創薬研究)の目的定義:

「N-of-1+創薬」を、極めて希少で症例集積が困難な単一症例または極少数症例に対する高度に個別化された医療アプローチとして定義します。

支援内容:

データ駆動型サイエンスによるメカニズム解明・治療標的特定に基づき、迅速な治療候補薬の開発、合理的かつ圧縮した非臨床試験、そして患者への治療アクセス確立までの一連の研究開発を支援します。

目標:海外の個別化医療に関する緊急承認モデルが示した、患者への迅速なアクセスを日本でも実現可能とします。国内の制度・倫理要件に適合した形で実施することで、日本発の革新的個別化医療モデルの実装を目指します。従来の「疾患単位の治療法開発」では対象外とされた超希少疾患患者への臨床応用の道筋を示すことを目指します。

公募の目標（公募要領P51-52）



それぞれの公募の目標

<E-1> 焦点領域深化型ゲノム研究

既存の大規模基盤を活用し、特定の疾患群・分子経路に焦点を当て、テーマ集約型のゲノム解析を推進。**疾患横断的なメカニズムを見出し、新たな診断法・治療標的の創出を目指す。**

<E-2> 先端技術探索型ゲノム研究

独創的な視点と新興の革新的ゲノム解析技術（単一細胞解析、AI駆動バリエーション解釈など）を導入。**仮説駆動型の研究により、既存手法で未解明な疾患の原因同定や新たな解析アプローチを創出する。**

<E-3> 創薬を目指したデータ駆動型研究

IRUDに蓄積された臨床・ゲノムデータおよびリポジトリを利活用。**研究基盤が脆弱な超希少疾患を対象に、病態解明研究、創薬シーズ探索、バイオマーカー同定を加速し、国際競争力強化を図る。**

公募の目標（公募要領P51-52）



それぞれの公募の目標 続き

<E-4> モデル動物解析と創薬シーズ提案を目指した応用研究

IRUDのデータ基盤とJ-RDMM(モデル動物ネットワーク)を連携。未診断症例に見られるVUS(意義不明バリエーション)の迅速な機能評価。新規疾患が疑われる症例などの疾患概念確立を推進し、その成果をIRUDへフィードバックすることで、病態解明から創薬シーズ探索までを一気通貫で加速する。

<E-5> N-of-1+ 創薬推進に関する研究

極めて希少で症例集積が困難な疾患を対象に、治療開発の新たなパイプラインを定義。迅速かつ個別化医療に即した創薬シーズの評価から、患者の治療アクセス確立までを含める、革新的個別化医療モデルの構築を目指す。国際的な取り組みを考慮しつつも日本独自の個別化医療体制の構築を推進する

求める成果（公募要領P52-53）



それぞれの公募枠にはそれぞれの公募趣旨に対応した求める成果が設定されています。

AMEDは医療研究開発を推進する使命があります。
しかしAMED自体は研究機能を有していないため、AMEDに代わってその求める成果を創出する研究班を広く募り、実現可能性等を総合的に評価し、研究委託する研究班を決定します。その選考プロセス＝公募という整理です。

よって、応募提案はこの求める成果を実現する計画である必要があります。

それぞれの公募枠ごとに設定された求める成果をご確認ください。

採択条件(公募要領P54-55)



求める成果とは別に、公募枠ごとに採択条件が設定されています。
応募提案には記載の採択条件はすべて遵守することを求めています。

いくつか代表的なもの

【すべてに共通】

- 研究開発期間を通じエフォート率を15%以上とすること
- 基本的にWESやWGSはIRUDや難病全ゲノム班で実施することを求めますが、合理的な事情があれば研究班での予算計上を認めます。
- 将来的に研究開発によって得た成果(解析パイプライン等)は他の難病ゲノム基盤研究班と連携、実装できる外装性を有すること

【E-1、E-2】

公募の主な対象は、遺伝子異常が原因で発症する希少難治性疾患(単一遺伝子性疾患)であり、病名の確定に遺伝子検査が必須、または将来的に望ましい疾患となります。

採択条件(公募要領P54-55)



適用範囲の柔軟性として、以下の点を認めます。

1 病理学的検査などで特定可能でも対象とする

遺伝子診断が将来的に最も望ましいと考えられる場合は、他の検査で診断可能でも対象となります。

2 単一遺伝子性/多因子性混在疾患の扱い

混在疾患は、原則として単一遺伝子性疾患に分類されます。

ただし、多因子性の側面も研究するために対象範囲を拡充することは可能ですが、その場合でも提案の主軸はあくまで単一遺伝子性の研究開発とすることを求めています。

【具体例】

1. シンプルなケース

疾患名：〇〇病

特徴：多様な臨床症状を示し、原因の特定が困難である。近年、単一の遺伝子(△△遺伝子)の変異が原因であることが判明した。従って〇〇病の病名特定(確定診断)に遺伝子検査が必要です。

2. 他の検査でも特定可能だが対象となる例

疾患名：脊髄性筋萎縮症(SMA)

特徴：運動ニューロンが進行性に変性する希少難治性疾患で、原因は主にSMN1遺伝子の変異です。

柔軟性の適用：臨床症状や電気生理学的検査などでも疑いは持てますが、確定診断や病型分類(例:SMA I型、II型)には遺伝子検査が最も重要であり、将来的に遺伝子治療の適用を考える上でも遺伝子情報が必須であるため、研究支援の対象となります。



採択条件(公募要領P55-56)



その他で分かりにくいところ

【E-1】

(f) 焦点領域と共通メカニズム

設定する特定の焦点疾患領域または革新的解析基盤にフォーカスし、**複数疾患に共通した病態分子メカニズムの解明**に寄与する計画であること。

【E-2】

(g) 革新的技術の活用

既存手法で解析困難な未診断/超希少疾患に対し、革新的な新規ゲノム解析技術(AI、単一細胞解析など)を駆使し、**新たな診断・治療コンセプトを創出**すること。

【E-3 IRUD利活用】

(h) 事務局体制とマッチング機能

IRUDのデータ基盤(臨床・ゲノム・バイオバンク)と、複数の個別研究提案者とのマッチング機能を有する事務局体制を構築し、データ駆動型研究を推進すること。審査機能を有し、マッチング件数・支援年数を規定すること。

【E-4 モデル動物創薬】

(i) マッチング・事務局機能の提供**IRUD研究者とJ-RDMMモデル動物研究者ネットワークを利用し、マッチング・研究支援の事務局機能を提供できる体制**であること。

IRUDと連携し、VUS評価、病態解明、創薬シーズ探索を合理的に実施できる体制とすること。

採択条件・留意事項(公募要領P56-57)



その他で分かりにくいところ 続き

【E-5 N-of-1創薬】

(t) 臨床的アプローチ

開発治療方法の**有効性確認も含めた臨床的アプローチ方法を確立**すること。

※それぞれ公募枠ごとに採択条件は異なりますので、よくご覧ください

留意事項

研究開発計画立案時に含めると研究の付加価値、もしくは研究の完成度があがると期待される要素。もしくはAMEDからの公募運営、採択後の運用に関する項目。

必ずしもすべての留意事項について対応している必要はありませんが、なるべく順守してください。

その他の注意事項について

審査に直接影響しませんが、事務手続きなどの留意すべき事項を記載していますので、ご確認ください。

採択条件・留意事項(公募要領P58)



AMED事務局から応募を検討されている先生たちへ…

難治性疾患実用化研究事業の応募を検討いただき誠にありがとうございます！

○不明点はHPに記載されている代表アドレスにメールでお問い合わせください。

○毎年e-Radの研究インテグリティの登録でタイムオーバーするケースを散見します。必ず応募は余裕を持って対応してください。

○研究代表者が応募処理をただけでは正式に応募したことにはなりません。所属組織の担当が応募処理を完了する必要があります。

○提出必須書類はすべて提出する必要があります。プロトコルに関しては、作成の必要がない研究デザインであれば、その旨を記載した書類をプロトコルとしてご提出ください。(P58 の注釈2(※2)に記載)

○全ゲノム解析を実施する計画提案は全ゲノムシーケンス解析プロトコルをご提出ください(詳細についてはP58の注釈1(※1)をご覧ください)

○予算内で実施できる計画を示してください。予算の配分状況も評価の対象となります。

ここから公募枠共通説明となります

ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコール



- ヒト全ゲノムシーケンス解析とは、次世代シーケンサーを利用した全ゲノムシーケンス解析及び全エクソーム解析を指します。

次世代シーケンサーを用いる解析のうち、全ゲノムまたは全エクソーム以外を対象とするゲノム解析や、アレイ解析、サンガー法によるシーケンス解析は含みません。
- 研究開発提案を担う研究班もしくは解析企業において全ゲノムシーケンス解析及び全エクソーム解析を行う場合は、ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコールを提出してください。

ヒト全ゲノムシーケンス解析を実施する研究課題は、所定の様式(ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコール様式)を提出することにより、解析プロトコールの
- 各項目を示す必要があります。様式が提出されていない場合には応募申請は「不受理」となり、審査の対象となりませんので、提案課題におけるヒト全ゲノムシーケンス解析の実施の有無については十分に注意してご判断ください。
- 連携するAMED研究班で全ゲノムシーケンス解析及び全エクソーム解析を行う場合は、ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコールの提出は不要ですが、解析の流れを研究開発提案書内で説明してください。

選考スケジュール

提案書類受付期間	令和7年10月8日(水)～令和7年 11月25日(火)【午前12時】(厳守)
書面審査	令和7年12月上旬～令和8年1月上旬(予定)
ヒアリング審査(Web形式)	令和8年1月30日(金)～2月10日(火)(予定)
採択可否の通知	令和8年3月上旬(予定)
研究開発開始(契約締結等)日	令和8年4月上旬(予定)

- 全ての提案書類について、期限を過ぎた場合には一切受理できませんので注意してください。

選考期間を通じ、提案書類受付期間終了後、研究開発代表者に対して、AMEDが電子メールや電話等事務的な確認を行う場合があります。当該確認に対しては、AMEDが指定する方法で速やかに回答してください(回答が得られない場合は当該提案が審査対象から除外されることがあります)。

- ヒアリング審査を実施する対象課題の研究開発代表者に対しては、原則としてヒアリング審査の1週間前までに電子メールにてご連絡します(ヒアリング審査の対象外の場合や、ヒアリング審査自体が実施されない場合には連絡しませんので、採択可否の通知までお待ちください)。ヒアリング審査の実施や日程に関する情報更新がある場合は、Ⅱ-第1章に記載のAMEDウェブサイトの公募情報に掲載しますので、参照してください。**ヒアリング審査の対象か否かに関する個別回答は行いません。**
- ヒアリング審査の対象者は原則として研究開発代表者とします。ヒアリング審査の日程は変更できません。

申請時の注意(e-Rad)

申請状況	申請の種類(ステータス)の表示
①応募申請後	・申請の種類(ステータス)が「研究機関処理中申請中」となります。 ・この表示は研究機関による承認が未済の状態を意味し、応募は完了していません。 ・所属機関の承認手続を必ず行ってください。
②研究機関の承認の手続きが完了後	・申請の種類(ステータス)が「配分機関処理中申請中」となります。 ・この表示になっていれば、応募完了です。 ・公募期間終了時点で「配分機関処理中」となっていない提案書類は無効となります。
③AEMDが受理	・申請の種類(ステータス)が「受理済」となります。

- 研究者(応募する「研究開発代表者」及び研究に参画する「**研究開発分担者**」)及び研究機関(研究開発代表機関及び委託先)は応募時までにe-Rad(府省共通研究開発管理システム)に登録されている必要があります。
- e-Radの登録手続きに日数を要する場合がありますので、2週間以上の余裕をもって登録手続きをしてください(登録済の方でも、登録情報に変更があった場合には、速やかにe-Rad登録情報を変更してください。)
- 応募期間締め切り直前はアクセス集中のため不具合が発生する場合もあるため、期限に余裕を持って提出してください。期間内に提出が完了していない場合は応募を受理しません。
- 提出した提案書類を修正するには、受付期間内に「引戻し」操作を行い、修正した後、受付期間終了時刻までに再度提出してください。(具体的な操作についてはe-Radポータルサイトの研究者用マニュアルを参照してください。)
- 受付期間終了後に提出した提案書類を差し替えることはできません。
- PDFファイル、ZIPファイルは20MB以下(それぞれ1ファイルあたり)としてください。

問い合わせ先



照会内容	連絡先
公募要領の記載内容、提案書類の記載方法について	E-mail: rare-koubo"at"amed.go.jp ※お問い合わせは必ずE-mailでお願いいたします。 ※E-mailは上記アドレス“at”の部分を@に変更してください。 ※本文中に応募予定の公募枠を記載してください。
e-Radシステムの操作方法について	<e-Rad ポータルサイトヘルプデスク> https://www.e-rad.go.jp/contact.html Tel: 0570-057-060(ナビダイヤル) 利用できない場合は 03-6631-0622(直通) 受付時間 9:00～18:00(平日のみ、土・日・祝日及び年末年始(12月29日～1月3日)を除く)

公募情報の更新がある場合は、AMEDホームページに掲載します。
適宜ご参照ください。

https://www.amed.go.jp/koubo/03001/02/B_00001.html

ご清聴ありがとうございました。