

事後評価 対象課題一覧（令和7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
医薬品のシーズ探索研究（医薬品ステップ0）					
勝野 雅央	名古屋大学	教授	パーキンソン病に対する長期間作用型核酸医薬の開発	令和5年度	令和7年度
塩田 倫史	熊本大学	教授	CAG/CTGリピート伸長病におけるDNA標的治療薬の開発	令和5年度	令和7年度
新谷 泰範	国立循環器病 研究センター	部長	遺伝性拡張型心筋症に対する新規抗体医薬品開発	令和5年度	令和7年度
山下 俊英	大阪大学	教授	神経変性疾患に対する miRNA標的治療薬の開発	令和5年度	令和7年度
山本 誠士	富山大学	准教授	希少疾患かつ指定難病の嚢胞性リンパ管腫に対する画期的治療薬の開発研究	令和5年度	令和7年度
超希少難治性疾患に対する医薬品のシーズ探索研究（医薬品ステップ0・超希少）					
中岡 良和	国立循環器病 研究センター	部長	肺静脈閉塞症の鍵となる炎症性サイトカインを標的とした新規治療法の開発	令和5年度	令和7年度
濱田 太立	名古屋市立大学	講師	AMeD症候群のアルデヒド代謝能を改善させる治療法の開発	令和5年度	令和7年度
牧山 武	京都大学	講師	アンチセンス核酸を用いたカルモジュリン遺伝子変異による重症遺伝性不整脈に対する治療薬の開発	令和5年度	令和7年度
医薬品の治験準備（医薬品ステップ1）					
有馬 寛	名古屋大学	教授	中枢性尿崩症の小胞体ストレス軽減を標的とした創薬開発研究	令和5年度	令和7年度
伊藤 昭博	東京薬科大学	教授	ヒストンメチル化酵素G9aを標的としたβグロビン異常症の新規治療薬の開発	令和5年度	令和7年度
金井 隆典	慶應義塾大学	教授	潰瘍性大腸炎新規治療薬『インジゴ潰瘍性大腸炎カプセル(IndUC)』の治験開始に向けた開発研究	令和5年度	令和7年度
寺島 裕也	東京理科大学	准教授	FROUNTを標的とした特発性間質性肺炎治療薬の治験準備	令和5年度	令和7年度
萩原 正敏	京都大学	特任教授	自己炎症性疾患エカルディ・グティエール症候群治療薬ALGERNON2の開発研究	令和5年度	令和7年度
松尾 雅文	神戸大学	客員教授	デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対するミオスタチンを2重に阻害するアンチセンス核酸薬の開発	令和5年度	令和7年度
医薬品の治験（医薬品ステップ2）					
石垣景子	東京女子医科大学	准教授	福山型先天性筋ジストロフィー患者における内服ステロイド薬の第II相治験	令和4年度	令和7年度
浅野 善英	東北大学	教授	全身性強皮症に伴う間質性肺疾患（SSc-ILD）に対するPAI-1阻害薬TM5614の第Ⅱ相医師主導治験	令和5年度	令和7年度
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）					
青木 吉嗣	国立精神・神経医療 研究センター	部長	デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対するmRNA医薬品の探索研究	令和5年度	令和7年度
内山 徹	国立成育医療 研究センター	室長	超高精度遺伝子修復法による原発性免疫不全症に対する新規遺伝子治療法の開発	令和5年度	令和7年度
古村 眞	東京大学	特任教授	ヒトES細胞由来軟骨による気管狭窄症に対する治療法開発研究	令和5年度	令和7年度
西口 康二	名古屋大学	教授	網膜色素変性に対する革新的なcDNA挿入型ゲノム編集遺伝子治療の開発	令和5年度	令和7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）					
三宅 弘一	日本医科大学	教授	低ホスファターゼ症に対する遺伝子治療薬による新規治療法の開発	令和5年度	令和7年度
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6年度	令和7年度
再生・細胞医療・遺伝子治療の治験（再生等ステップ2）					
竹谷 健	島根大学	教授	重症低ホスファターゼ症小児患者を対象とした高純度間葉系幹細胞(REC-01)移植の安全性及び有効性を検討する臨床第I/IIa相医師主導治験(FIH試験)	令和5年度	令和7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 正志	東北大学	教授	遺伝子治療時代のALS治験即応型レジストリ整備とサロゲートマーカーの探索	令和5年度	令和7年度
青木 洋子	東北大学	教授	ヌーナン症候群とその類縁疾患の実態調査と機能的なエビデンスに基づいた診断基準・診療指針作成	令和5年度	令和7年度
池田 康博	宮崎大学	教授	網膜色素変性の病因遺伝子変異とその臨床像に関するエビデンス構築	令和5年度	令和7年度
泉 知里	国立循環器病 研究センター	部門長	心臓サルコイドーシス患者における診療の実態調査、および治療不応例・再発例に関する新規予測プログラムの開発と前向きレジストリによる検証	令和5年度	令和7年度
井上 健	国立精神・神経医療 研究センター	室長	未分類の新規先天性大脳白質形成不全症の臨床遺伝疫学情報の収集によるエビデンス創出研究	令和5年度	令和7年度
岡田 賢	広島大学	教授	原発性免疫不全症の診断率向上に向けたCD45陽性細胞を用いたマルチオミックス解析の開発	令和5年度	令和7年度
鹿島田 健一	東京科学大学	非常勤講師	21水酸化酵素欠損症の新たな小児期先制医療を目指した患者レジストリ構築、治療マーカーおよび簡便な遺伝学的検査法の確立	令和5年度	令和7年度
吉良 潤一	国際医療福祉大学	教授	抗plexin D1抗体及び新規発見抗neuropil抗体陽性アトピー性脊髄炎・自己免疫性神経障害性疼痛の新診療ガイドライン作成のためのエビデンスとレジストリ構築	令和5年度	令和7年度
桐野 洋平	横浜市立大学	准教授	レジストリを活用したベーチェット病の予後不良病型発症予防のためのtreat-to-target開発	令和5年度	令和7年度
佐藤 克也	長崎大学	教授	プリオン病国際医師主導治験獲得のためのプリオン病早期診断基準の作成と非侵襲性診断法の開発	令和5年度	令和7年度
讃岐 徹治	名古屋市立大学	教授	チタンブリッジ手術を用いた痙攣性発声障害に対する国際的新規治療戦略の開発	令和5年度	令和7年度
塩田 曜子	国立成育医療 研究センター	医長	組織球症に続発する中枢神経変性症の診断・治療エビデンスの創出	令和5年度	令和7年度
高橋 正紀	大阪大学	教授	筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究 ―国際協調と先天性を含めた全年齢化	令和5年度	令和7年度
中岡 良和	国立循環器病 研究センター	部長	高安動脈炎における血管合併症バイオマーカーの開発に向けたエビデンス創出研究	令和5年度	令和7年度
濱崎 考史	大阪公立大学	教授	新生児マススクリーニング対象疾患等の遺伝学的診断ネットワークと持続可能なレジストリを活用したリアルワールドエビデンス創出研究	令和5年度	令和7年度
濱田 洋通	千葉大学	教授	川崎病患者に対する免疫調節療法の最適な適応基準を見いだす 探索的研究	令和5年度	令和7年度
濱 菜摘	新潟大学	准教授	スティーヴンス・ジョンソン症候群および中毒性表皮壊死症の新規重症度予後予測スコアの開発とガイドラインへの反映	令和5年度	令和7年度
松永 達雄	東京医療センター 臨床研究センター	部長	先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの創出	令和5年度	令和7年度
村山 圭	順天堂大学	教授	新規治療とガイドライン改訂を見据えた、包括的なミトコンドリア病のエビデンス創出研究	令和5年度	令和7年度
横手 幸太郎	千葉大学	学長	早老症ウェルナー症候群レジストリに基づく長期経年データ蓄積によるエビデンスの創生および診療への発展	令和5年度	令和7年度
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（エビデンス創出・超希少）					
相庭 武司	国立循環器病 研究センター	部長	カテコラミン誘発多形性心室頻拍の早期診断と突然死予防に関する研究：JROAD-DPCを用いた全国調査と予後	令和5年度	令和7年度
木村 暁夫	岐阜大学	准教授	自己免疫性GFAPアストロサイトパチーの実態解明と治療法確立を目的としたエビデンス創出研究	令和5年度	令和7年度
坂上 拓郎	熊本大学	教授	抗インターフェロンガンマ自己抗体がもたらす成人発症免疫不全症における基盤情報の整備と疾患レジストリの構築	令和5年度	令和7年度
林 久允	東京大学	准教授	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症、アラジール症候群の診療ガイドライン作成を見据えた現行レジストリの拡充と研究シーズの創生	令和5年度	令和7年度
吉田 恭子 （今中 恭子）	三重大学	特任教授	小児から成人に移行する慢性心筋炎の診断基準策定のための実態調査	令和5年度	令和7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
希少難治性疾患の個別化医療の推進に資する研究（個別化医療）					
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超希少難治性疾患の原因究明・病態理解とマルチオミクス情報を活用した創薬基盤の構築・運営	令和5年度	令和7年度
小崎 健次郎	慶應義塾大学	教授	構造異常・スプライシング異常・メチル化異常の革新的検出系による未診断疾患患者の診断率向上とN-of-1創薬への導出	令和5年度	令和7年度
田村 雄一	国際医療福祉大学	教授	肺高血圧症患者レジストリとマルチオミクスデータベースを活用した難病デジタルツインモデルの構築	令和5年度	令和7年度
辻 省次	国際医療福祉大学	教授	神経難病の早期特定を実現する革新的ゲノム解析研究	令和5年度	令和7年度
中山 東城	東京科学大学	特任准教授	希少難病に対するN-of-1+核酸医薬創薬研究	令和5年度	令和7年度
松田 文彦	京都大学	教授	統合オミクス解析による多因子型難病の発症機構の解明と創薬シーズの導出	令和5年度	令和7年度
松本 直通	横浜市立大学	教授	未到達領域のロングリードジェノミクス：未解決症例の解明	令和5年度	令和7年度
希少難治性疾患の克服に結びつく病態解明研究（病態解明）					
朝野 仁裕	大阪大学	特任准教授	核膜病としての遺伝性心筋症および筋ジストロフィーの オミクス情報に基づく原因分子病態の解明と 分子機能評価系確立による革新的治療標的同定	令和5年度	令和7年度
齋尾 智英	徳島大学	教授	液-液相分離制御破綻に着目した筋萎縮性側索硬化症における運動ニューロン障害の分子病態解明に関する研究開発	令和5年度	令和7年度
武田 憲文	東京大学	講師	肺内皮細胞の老化シグナル活性化による肺動脈性肺高血圧症の進展機序の解明	令和5年度	令和7年度
田村 智彦	横浜市立大学	主任教授	転写因子IRF5に注目した全身性エリテマトーデスの新しい病態解明	令和5年度	令和7年度
中嶋 秀行	九州大学	助教	細胞老化が引き起こすレット症候群発症メカニズムの解明	令和5年度	令和7年度
仲瀬 裕志	札幌医科大学	教授	インフラマソーム関連腸炎の病態解明ならびに診断法確立	令和5年度	令和7年度
若手研究開発代表者による希少難治性疾患の克服に結びつく病態解明研究（病態解明・若手）					
有岡祐子	名古屋大学	特任講師	糖鎖と神経細胞活動の動的因果関係から明らかにする3q29欠失症候群の病態	令和4年度	令和7年度
上村 紀仁	京都大学	非常勤研究員	多系統萎縮症霊長類モデルとミトコンドリア機能イメージングバイオマーカーの開発	令和5年度	令和7年度
中溝 聡	京都大学	特定准教授	代謝経路に着目したサルコイドーシスの新規治療に関する研究開発	令和5年度	令和7年度
藩 龍馬	横浜市立大学	講師	心筋炎から心筋症への移行を阻止する全く新しい特発性拡張型心筋症の治療法開発に向けた病態解明と治療標的同定	令和5年度	令和7年度
平田 祐介	東北大学	助教	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの新規病態分子基盤に基づく診断法・治療戦略の開発	令和5年度	令和7年度
三木 健嗣	大阪大学	特任講師 （常勤）	臨床検体×空間オミクス解析×疾患iPS細胞の融合による拘束型心筋症の病態解明と治療法の探索	令和5年度	令和7年度
超希少難治性疾患の克服に結びつく病態解明研究（病態解明・超希少）					
才津 浩智	浜松医科大学	教授	細胞およびマウスモデルを用いたRhoBTB2関連神経発達症の分子病態解明と疾患概念の確立	令和5年度	令和7年度
齋藤 伸治	名古屋市立大学	教授	Ritscher-Schinzel症候群の病態解明と治療法開発：膜蛋白リサイクル機構の破綻による疾患メカニズムの統合的理解	令和5年度	令和7年度
佐藤 栄人	順天堂大学	前任准教授	グルタミン酸ニューロンの鉄脆弱性を起因とする神経変性疾患(BPAN)の病態解明	令和5年度	令和7年度
田中 章景	横浜市立大学	教授	RFC1関連スペクトラム障害CANVASの病態解明	令和5年度	令和7年度
深田 正紀	名古屋大学	教授	VGKC複合体を標的とする神経疾患の病態解明	令和5年度	令和7年度