

難治性疾患克服研究事業

難治性疾患克服研究事業

< 研究費助成 >

研究奨励分野

< 平成21年度新設 >

4要素を満たす疾患のうち臨床調査研究分野に含まれないものであって、これまでに研究が行われていない疾患について、実態把握や診断基準の作成、疾患概念の確立等を旨とする。

※ 平成21年度は177疾患が対象
平成22年度は214疾患に対象が拡大

臨床調査研究分野

(130疾患)

- ・希少性(患者数5万人未満)
- ・原因不明
- ・治療方法未確立
- ・生活面への長期の支障の4要素を満たす疾患から選定し原因究明などを行う。

- ・骨髄線維症
 - ・側頭動脈炎
 - ・フィッシャー症候群
 - ・色素性乾皮症
- など

- ・ライゾーム病
- ・特発性間質性肺炎
- ・表皮水疱症
- ・筋萎縮性側索硬化症 (ALS) など

重点研究分野 (※1)

(革新的診断・治療法を開発)

横断的基盤研究分野 (※1)

(疾患横断的に病因・病態解明)

指定研究

(難病対策に関する行政的課題に関する研究)

特定疾患治療研究事業

< 医療費助成 >

(56疾患 ※2)

臨床調査研究分野のうち、治療が極めて困難で、かつ医療費が高額な疾患について、医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費負担の軽減を図る。

※1 重点研究分野及び横断的基盤研究分野の対象疾患は、臨床調査研究分野の対象疾患と同じ。

※2 特定疾患治療研究事業には56疾患の他、血友病患者等治療研究事業を含む。

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患
（○は特定疾患治療研究事業対象）

血液系	特発性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症
	血液凝固異常症	○特発性血小板減少性紫斑病、特発性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群（高動脈炎）、○ビュルガー病（バージャー病）、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス（SLE）、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	○ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	○PRL分泌異常症、○ゴナドトロピン分泌異常症、○ADH分泌異常症、○下垂体機能低下症、○クッシング病、○先端巨大症、○下垂体性TSH分泌異常症
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症（○家族性高コレステロール血症（ホモ接合体））
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、○ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、○致死性家族性不眠症、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○線条体黒質変性症、○副腎白質ジストロフィー、ペルオキシソーム病
	神経変性疾患	○筋萎縮性側索硬化症（ALS）、○パーキンソン病、○進行性核上性麻痺、○大脳皮質基底核変性症、○ハンチントン病、○脊髄性筋萎縮症、○球脊髄性筋萎縮症、脊髄空洞症、原発性側索硬化症、有棘赤血球舞蹈病
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシソーム病
	免疫性神経疾患	○多発性硬化症、○重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、○慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多巣性運動ニューロパチー（レイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロウ・フカセ症候群）、HTLV-1関連脊髄症（HAM）
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特発性両側性感音難聴
循環器系	特発性心筋症	○特発性拡張型（うっ血型）心筋症、○肥大型心筋症、○拘束型心筋症、○ミトコンドリア病、○ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特発性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○肺動脈性肺高血圧症、○慢性血栓性肺高血圧症、若年性肺気腫、ランゲルハンス細胞組織球症、肥満低換気症候群、肺泡低換気症候群、○リンパ管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性脾疾患	○重症急性脾炎、脾嚢胞線維症、慢性脾炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡、先天性魚鱗癬様紅皮症
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○神経線維腫症Ⅰ型（レックリング・ハウゼン病）、○神経線維腫症（Ⅱ型）、結節性硬化症（プリングル病）、色素性乾皮症（XP）
	重症多形滲出性紅斑	○重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靭帯骨化症	○後縦靭帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、○黄色靭帯骨化症、前縦靭帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	特発性大腿骨頭壊死症	○特発性大腿骨頭壊死症、特発性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	○スモン

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	遺伝性ポルフィリン症	56	進行性下顎頭吸収
2	遺伝性高チロシン血症Ⅰ型	57	進行性心臓伝導障害
3	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	58	腎性低尿酸血症
4	遺伝性女性化乳房	59	腎性尿崩症
5	遺伝性多発性外骨腫	60	瀬川病
6	遺伝性鉄芽球性貧血	61	性分化疾患
7	遺伝性脳小血管病	62	脆弱X症候群
8	遺伝性不整脈	63	脊髄障害性疼痛症候群
9	一過性骨髄異常増殖症	64	脊柱変形疾患に合併した胸郭不全症候群
10	遠位型ミオパチー	65	先天性QT延長症候群
11	家族性寒冷自己炎症性症候群	66	先天性横軸形成障害
12	家族性血小板異常症	67	先天性角化不全症
13	家族性地中海熱	68	先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症
14	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)	69	先天性筋無力症候群
15	歌舞伎症候群	70	先天性好中球減少症
16	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患	71	先天性高インスリン血症
17	外リンパ腫	72	先天性赤芽球癆(Diamond Blackfan貧血)
18	外胚葉形成不全免疫不全症	73	先天性大脳白質形成不全症
19	褐色細胞腫	74	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
20	肝型糖原病	75	先天性顆粒放出異常
21	難治性間質性膀胱炎	76	先天白内障
22	急激退行症(21トリソミーに伴う)	77	全身性炎症性肉芽腫性疾患
23	急性大動脈症候群	78	早期再分極(early repolarization)症候群
24	筋チャンネル病	79	早期発症型侵襲性菌周炎
25	筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)	80	鯉弓耳腎症候群
26	筋型糖原病	81	総排泄管残存症
27	劇症1型糖尿病	82	多発肝のう胞
28	血管新生黄斑症	83	多発性内分泌腫瘍症
29	血球貪食症候群	84	胎児仙尾部奇形腫
30	原発性リンパ浮腫	85	単純性潰瘍/非特異性多発性小腸潰瘍症
31	原発性局所多汗症	86	胆道閉鎖症、新生児乳児胆汁うっ滞症候群
32	後天性血友病ⅩⅢ	87	弾性線維性仮性黄色腫
33	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	88	致死性骨異形成症
34	好酸球性膿疱性毛包炎	89	中性脂肪蓄積心筋血管症
35	好酸球性副鼻腔炎	90	中條-西村症候群
36	孔脳症	91	長鎖脂肪酸代謝異常症
37	高IgD症候群	92	低フォスファターゼ症
38	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症	93	道化師様魚鱗癬
39	高グリシン血症	94	特発性角膜内皮炎
40	膠様滴状角膜変性症	95	特発性周辺部角膜潰瘍
41	骨形成不全症	96	那須ハコラ病
42	骨系統疾患におけるCNP治療適応疾患	97	内臓錯位症候群
43	再発性多発軟骨炎	98	軟骨無形成症
44	細網異形成症	99	難治性(特発性)慢性好酸球性肺炎
45	自己貪食空胞性ミオパチー	100	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
46	若年性特発性関節炎(全身型)	101	難治性川崎病
47	周産期の難聴	102	難治性脳形成障害症
48	周産期心筋症(産褥心筋症)	103	難治性不育症
49	重症・難治性急性脳症	104	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症
50	小眼球(症)	105	難治性類天疱瘡
51	小児慢性腎臓病	106	難治性部分発作重積型急性脳炎
52	症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゼン/アペール/ファイファー/アントレー/ビクスラー症候群)	107	乳児ランゲルハンス細胞組織球症
53	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎	108	乳児期QT延長症候群
54	新生児・乳児巨大肝血管腫	109	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
55	新生児一過性糖尿病・新生児糖尿病	110	破局てんかん

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名
111	肺静脈閉塞症
112	肺胞蛋白症
113	反復胎状奇胎
114	肥厚性硬膜炎
115	肥厚性皮膚骨膜炎
116	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害
117	封入体筋炎
118	分類不能型免疫不全症
119	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
120	慢性活動性EBウイルス感染症
121	慢性偽性腸閉塞症
122	牟婁病(紀伊ALS/PDC)
123	毛細血管拡張性小脳失調症
124	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴
125	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)
126	両側性蝸牛神経形成不全症
127	アトピー性脊髄炎
128	アラジール(Alagille)症候群
129	アレキサンダー病
130	アンジェルマン症候群(AS)
131	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症
132	ウエルナー(Werner)症候群
133	ウォルフヒルシュホーン症候群
134	ウルリッヒ病(Ullrich disease)
135	エーラスダンロス症候群
136	エマヌエル症候群
137	オカルト黄斑ジストロフィー
138	オピッツ三角頭蓋症候群
139	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
140	カルバミルリン酸合成酵素I欠損
141	コケイン症候群
142	コステロ症候群
143	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
144	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症
145	サラセミア
146	ジストニア
147	シトリン欠損症
148	ステロイド依存性感音難聴
149	セピアプテリン還元酵素欠損症
150	ソトス症候群
151	チロシン水酸化酵素欠損症
152	トゥレット症候群
153	ヌーナン症候群(Noonan症候群)
154	バルデー・ビードル症候群
155	ビオチン代謝異常症
156	ビッカースタッフ型脳幹脳炎
157	ファール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)
158	フックス角膜内皮変性症
159	ブラダー・ウィリー症候群
160	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)
161	ベスレムミオパチー
162	ヘモクロマトーシス
163	ペルーシド角膜辺縁変性
164	マリネスコ-シェーグレン症候群
165	マルファン症候群

疾患番号	疾患名
166	ミクリッツ病
167	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
168	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
169	ヤング・シンプソン症候群
170	リジン尿性蛋白不耐
171	リンパ管腫
172	レリーウイルス症候群
173	ロイス・デイツ症候群
174	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
175	Aicardi症候群
176	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群
177	Beckwith-Wiedemann症候群
178	Bloom症候
179	Brugada症候群
180	Calciophylaxis
181	Carney複合
182	CFC症候群
183	Charcot-Marie-Tooth病
184	CHARGE症候群
185	CINCA症候群
186	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
187	EEC症候群
188	Ellis-van Creveld症候群
189	Galloway-Mowat症候群
190	Gorlin症候群
191	HMG-CoAリアーゼ欠損症
192	IgG4関連全身硬化性疾患
193	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
194	Menkes病・occipital horn症候群
195	Microscopic colitis
196	MODY1-6
197	Mowat-Wilson症候群
198	Muckle-Wells症候群
199	Pelizaeus-Merzbacher病
200	Pendred症候群
201	Perry(ペリー)症候群
202	Rett症候群
203	Rubinstein-Taybi症候群
204	Shwachman-Diamond症候群
205	Silver-Russell症候群
206	TNF受容体関連周期性症候群
207	Usher症候群
208	VATER症候群
209	von Hippel-Lindau病
210	Wolfram症候群
211	β-ケトチオラーゼ欠損症
212	14番染色体父親性関連疾患、14番染色体母親性関連疾患
213	1p36欠失症候群
214	22q11.2欠失症候群

平成22年度難治性疾患克服研究事業 研究課題一覧表

番号	研究者等名	所属研究機関	役職	採択課題名
臨床調査研究分野				
1	石ヶ坪 良明	横浜市立大学 医学研究科	教授	ペーチェット病に関する調査研究
2	岩月 啓氏	岡山大学 医歯薬学総合研究科	教授	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究
3	岩本 幸英	九州大学	教授	特発性大腿骨頭壊死症の診断・治療・予防法の開発を目的とした全国学際的研究
4	衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学 医学部	教授	ライゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究
5	小川 郁	慶應義塾大学 医学部	教授	急性高度難聴に関する調査研究
6	小川 佳宏	東京医科歯科大学 難治疾患研究所	教授	中枢性摂食異常症に関する調査研究
7	小椋 祐一郎	名古屋市立大学 医学(系)研究科	教授	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究
8	小澤 敬也	自治医科大学 医学部	教授	特発性造血障害に関する調査研究
9	北風 政史	国立循環器病研究センター	部長	特発性心筋症に関する調査研究
10	梶野 浩樹	旭川医科大学 医学部	准教授	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究
11	楠 進	近畿大学 医学部	教授	免疫性神経疾患に関する調査研究
12	小長谷 正明	(独)国立病院機構鈴鹿病院	院長	スモンに関する調査研究
13	佐藤 伸一	東京大学 医学部附属病院	教授	強皮症における病因解明と根拠的治療法の開発
14	塩原 哲夫	杏林大学 医学部	教授	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究
15	下瀬川 徹	東北大学 医学系研究科	教授	難治性膝疾患に関する調査研究
16	新井 一	順天堂大学 医学部	教授	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究
17	杉山 幸比古	自治医科大学 医学部	教授	びまん性肺疾患に関する調査研究
18	大磯 ユタカ	名古屋大学 医学系研究科	教授	間脳下垂体機能障害に関する調査研究
19	大塚 藤男	筑波大学 人間総合科学研究科	教授	神経皮膚症候群に関する調査研究
20	坪内 博仁	鹿児島大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究
21	戸山 芳昭	慶應義塾大学 医学部	教授	脊柱靭帯骨化症に関する調査研究
22	中野 今治	自治医科大学 医学部	教授	神経変性疾患に関する調査研究
23	西澤 正豊	新潟大学 脳研究所	教授	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究
24	橋本 信夫	国立循環器病研究センター	教授	ウイリス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究
25	原 寿郎	九州大学 医学(系)研究科	教授	原発性免疫不全症候群に関する調査研究

26	榎野 博史	岡山大学 医歯薬学総合研究科	教授	難治性血管炎に関する調査研究
27	松尾 清一	名古屋大学 医学系研究科	教授	進行性腎障害に関する調査研究
28	松本 俊夫	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	ホルモン受容機構異常に関する調査研究
29	三嶋 理晃	京都大学 医学(系)研究科	教授	呼吸不全に関する調査研究
30	水澤 英洋	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究
31	三森 経世	京都大学 医学(系)研究科	教授	混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究
32	村田 満	慶應義塾大学 医学部	教授	血液凝固異常症に関する調査研究
33	森安 史典	東京医科大学 医学部	教授	門脈血行異常症に関する調査研究
34	山田 信博	筑波大学 学内共同利用施設等	教授	原発性高脂血症に関する調査研究
35	山田 正仁	金沢大学 医学系	教授	アミロイドーシスに関する調査研究
36	山本 一彦	東京大学 医学部附属病院	教授	自己免疫疾患に関する調査研究
37	渡辺 守	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性炎症性腸管障害に関する調査研究
38	渡邊 行雄	富山大学 大学院医学薬学研究部(医学)	教授	前庭機能異常に関する調査研究
重点研究分野				
39	青木 正志	東北大学	講師	肝細胞増殖因子による筋萎縮性側索硬化症に対する新規治療法の開発
40	出雲 周二	鹿児島大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	重症度別治療指針作成に資すHAMの新規バイオマーカー同定と病因細胞を標的とする新規治療法の開発
41	江頭 健輔	九州大学大学院医学研究院	准教授	重症肺高血圧症の予後と生活の質を改善するための低侵襲かつ安全安心な吸入ナノ医療の実用化臨床試験
42	岡村 均	京都大学 薬学研究科	教授	ゲノム解析による原発性アルドステロン症の原因診断学の再構築
43	小川 誠司	東京大学 医学部附属病院	特任准教授	不応性貧血の治療率向上を目指した分子・免疫病態研究
44	尾崎 承一	聖マリアンナ医科大学 医学部	教授	ANCA関連血管炎のわが国における治療法の確立のための多施設共同前向き臨床研究
45	小室 一成	千葉大学 医学研究院	教授	新規拡張型心筋症モデルマウスを用いた拡張型心筋症発症機序の解明
46	斎藤 加代子	東京女子医科大学 医学部	教授	脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究
47	笹月 健彦	九州大学 生体防御医学研究所	特別主幹教授	難治性炎症性腸疾患のゲノムおよびエピゲノム解析による病因・病態・治療抵抗性機序の解明
48	澤 芳樹	大阪大学大学院医学研究科	教授	重症拡張型心筋症へのbridge-to-transplantation/recoveryを目指した新規治療法の開発と実践
49	祖父江 元	名古屋大学 医学系研究科	教授	筋萎縮性側索硬化症の病態に基づく画期的治療法の開発
50	玉井 克人	大阪大学 医学(系)研究科	准教授	表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究
51	堂浦 克美	東北大学 医学系研究科	教授	プリオン病予防の実用化に関する研究
52	戸田 達史	神戸大学 医学研究科	教授	孤発性パーキンソン病遺伝子同定と創薬・テーラード研究
53	中畑 龍俊	京都大学 iPS細胞研究センター	特定拠点教授	疾患特異的iPS細胞を用いた難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する研究

54	萩原 弘一	埼玉医科大学 医学部	教授	特発性肺線維症急性増悪および薬剤性肺障害に関与する日本人特異的遺伝素因に関する研究
55	長谷川 成人	(財) 東京都医学研究機構 東京都精神医学総合研究所	チームリーダー (副参事研究員)	筋萎縮性側索硬化症の分子病態解明と新規治療法創出に関する研究
56	福田 恵一	慶應義塾大学 医学部	教授	プロスタグランジン-12合成酵素遺伝子を用いた肺動脈性肺高血圧症に対する新規治療法の開発
57	山下 俊英	大阪大学 医学(系) 研究科	教授	多発性硬化症に対する新規分子標的治療法の開発
58	山村 隆	国立精神・神経医療研究センター	部長	免疫修飾薬による多発性硬化症の治療成績向上を実現する探索的研究
横断的基盤研究分野				
59	糸山 泰人	東北大学 医学系研究科	教授	重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究
60	今井 尚志	国立病院機構宮城病院	診療部長	特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究
61	江良 択実	熊本大学	教授	難治性疾患由来外来因子フリー人工多能性幹細胞の委託作製とバンク化
62	萩野 美恵子	北里大学 医学部	講師	難治性疾患の医療費構造に関する研究
63	亀岡 洋祐	(独) 医薬基盤研究所	主任研究員	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究
64	小池 隆夫	北海道大学 医学(系) 研究科	教授	新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発
65	小森 哲夫	埼玉医科大学 医学部	准教授	特定疾患患者における生活の質 (Quality of Life, QOL) の向上に関する研究
66	千葉 勉	京都大学 医学(系) 研究科	教授	難治性疾患克服研究の評価ならびに研究の方向性に関する研究
67	辻 省次	東京大学 医学部附属病院	教授	遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究
68	永井 正規	埼玉医科大学 医学部	教授	特定疾患の疫学に関する研究
69	中村 幸夫	(独) 理化学研究所 バイオリソースセンター	室長	生体試料等の効率的提供の方法に関する研究
70	宮崎 義継	国立感染症研究所	部長	特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究
研究奨励分野				
71	青木 正志	東北大学 大学病院	講師	封入体筋炎 (IBM) の臨床病理学的調査および診断基準の精度向上に関する研究
72	青木 洋子	東北大学 医学系研究科	准教授	分子診断に基づくヌーナン症候群の診断基準の作成と新規病因遺伝子の探索
73	青沼 和隆	筑波大学 大学院人間総合科学研究科	教授	心電図健診による長期にわたる疫学調査: Brugada(ブルガダ)症候群の長期予後調査
74	秋山 真志	北海道大学 医学(系) 研究科	准教授	道化師様魚鱗癬の治療のための指針の作成と新規治療戦略の開発
75	有馬 隆博	東北大学 未来医工学治療開発センター	准教授	ゲノムインプリンティング異常症5疾患の実態把握に関する全国多施設共同研究
76	飯島 一誠	神戸大学 医学研究科	教授	鰓弓耳腎 (BOR) 症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究
77	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診断と治療に向けた研究
78	井上 義一	(独) 国立病院機構近畿中央胸部疾患センター	呼吸不全・難治性肺疾患研究部長	肺胞蛋白症の難治化要因の解明と診断、治療、管理の標準化と指針の確立
79	池園 哲郎	日本医科大学 医学部	准教授	新規診断マーカーCTPを用いた難治性内耳疾患の多施設検討
80	石井 榮一	愛媛大学 医学系研究科	教授	先天性顆粒放出異常症の病態解明と診断法の確立

81	石川 義弘	横浜市立大学 医学研究科	教授	内臓錯位症候群に対する新規治療薬の開発
82	石倉 健司	東京都立清瀬小児病院	医長	本邦小児の新たな診断基準による小児慢性腎臓病 (CKD) の実態把握のための調査研究
83	一瀬 白帝	山形大学 医学部	教授	後天性血友病XIII(13)の実態調査、発症機序の解明と治療方法の開発
84	一瀬 宏	東京工業大学 大学院生命理工学研究科	教授	アイカルディ・ゴートイエ症候群等のビオプテリン代謝異常を伴う疾患の診断方法確立および治療法開発のための横断的研究
85	伊藤 悦朗	弘前大学	教授	先天性赤芽球癆 (Diamond Blackfan貧血)の効果的診断法の確立に関する研究
86	伊藤 雅之	国立精神・神経医療研究センター	室長	レット症候群の診断と予防・治療法確立のための臨床および生物科学の集学的研究
87	稲垣 暢也	京都大学 医学(系)研究科	教授	日本人における新生児糖尿病発症原因遺伝子異常の実態把握および遺伝子変異部位による薬効変化に関する検討
88	井上 泰宏	慶應義塾大学	准教授	ステロイド依存性感音難聴の新しい診断法および診断基準に関する検討
89	植田 初江	国立循環器病研究センター	医長	肺静脈閉塞症についての病理病態解明と診断基準確立のための研究
90	宇佐美 真一	信州大学 医学部	教授	Usher症候群に関する調査研究
91	宇佐美 真一	信州大学 医学部	教授	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴に関する調査研究
92	牛田 享宏	愛知医科大学 医学部	教授	脊髄障害性疼痛症候群の実態の把握と病態の解明に関する研究
93	宇谷 厚志	長崎大学	教授	弾性線維性仮性黄色腫診断基準作成
94	梅原 久範	金沢医科大学 医学部	教授	新規疾患、IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患 (IgG4+MOLPS) の確立のための研究
95	大河内 信弘	筑波大学	教授	多発肝のう胞症に対する治療ガイドライン作成と試料バンクの構築
96	大路 正人	滋賀医科大学 医学部	教授	血管新生黄斑症に対するペプチドワクチン療法
97	大藪 恵一	大阪大学 医学(系)研究科	教授	低フォスファターゼ症の個別最適治療に向けた基礎的・臨床的検討
98	大竹 明	埼玉医科大学 医学部	教授	日本人長鎖脂肪酸代謝異常症の診断方法の確立、及び治療方法の開発に関する研究
99	大槻 泰介	国立精神・神経医療研究センター	部長	乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究
100	大野 欽司	名古屋大学 医学系研究科	教授	先天性筋無力症候群の診断・病態・治療法開発研究
101	岡崎 和一	関西医科大学 医学部	教授	IgG4関連全身硬化性疾患の診断法の確立と治療方法の開発に関する研究
102	緒方 勤	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	部長	性分化疾患における診断法の確立と治療指針の作成
103	岡野 善行	大阪市立大学 医学(系)研究科	講師	シトリン欠損症の実態調査と診断方法および治療法の開発
104	奥山 虎之	国立成育医療研究センター	部長	急激退行症(21トリソミーに伴う)の実態調査と診断基準の作成
105	小野寺 理	新潟大学 脳研究所	准教授	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発
106	小野寺 雅史	国立成育医療研究センター	部長	外胚葉形成不全免疫不全症の実態調査と治療ガイドラインの作成
107	加我 君孝	(独)国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター	臨床研究センター長	周産期の難聴のハイリスクファクターの新分類と診断・治療方針の確立
108	鏡 雅代	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	研究員	14番染色体父親性・母親性ダイソミーおよび類縁疾患の診断・治療指針作成
109	梶 龍児	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	ジストニアの診断及び治療方法の更なる推進に関する研究

110	梶野 浩樹	旭川医科大学 医学部	准教授	Ellis-van Creveld症候群の疫学調査と治療指針作成
111	片山 一朗	大阪大学 医学(系)研究科	教授	白斑・白皮症の本邦における診断基準及び治療指針の確立
112	加藤 達夫	国立成育医療研究センター	総長	難治性川崎病の治療ガイドライン作成
113	金子 英雄	岐阜大学	教授	Bloom症候群とその類縁疾患の実態調査、早期診断法の確立に関する研究
114	鎌倉 史郎	国立循環器病研究センター	部長	早期再分極(early repolarization)症候群の病態と遺伝基盤、長期予後に関する研究
115	神谷 千津子	国立循環器病研究センター	医師	わが国初の周産期心筋症の診断治療指針を作成するための臨床研究
116	加我 君孝	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	臨床研究センター長	先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患に対する、良い耳介形成・外耳道・鼓膜・鼓室形成術の開発と両耳聴実現のためのチーム医療
117	川上 紀明	国家公務員共済組合連合会名城病院 整形外科	整形外科部長/脊椎脊髓センター長	脊柱変形に合併した胸郭不全症候群の全国実態調査により把握された患者の継続調査と二次性的原因により発症する胸郭不全症候群の全国調査
118	川崎 諭	京都府立医科大学 医学(系)研究科	助教	膠様滴状角膜変性症の標準的治療レジメンの確立と新規治療法の創出
119	川田 暁	近畿大学 医学部	教授	遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究
120	神崎 晋	鳥取大学 医学部	教授	腎性尿崩症の実態把握と診断・治療指針作成
121	神田 隆	山口大学 医学(系)研究科	教授	ピッカースタッフ型脳幹脳炎の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
122	神戸 直智	千葉大学	講師	NOD2変異を基盤とするブラウ症候群/若年発症サルコイドーシスに対する診療基盤の開発
123	北野 良博	国立成育医療研究センター第二専門診療部	医長	胎児仙尾部奇形腫の実態把握・治療指針作成に関する研究
124	木下 芳一	鳥根大学 医学部	教授	好酸球性食道炎/好酸球性胃腸炎の疾患概念確立と治療指針作成のための臨床研究
125	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科	教授	肥厚性硬膜炎の診断基準作成とそれに基づいた臨床疫学調査の実施ならびに診療指針の確立
126	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科	教授	臨床疫学調査結果・新規免疫検査結果に基づくアトピー性脊髄炎の新規診断基準作成とその国内外での臨床応用
127	久保田 雅也	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	コケイン症候群の病態解明および治療とケアの指針作成のための研究
128	倉橋 浩樹	藤田保健衛生大学	教授	エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査
129	呉 繁夫	東北大学 医学系研究科	准教授	高グリシン血症の実態把握と治療法開発に関する研究
130	黒川 峰夫	東京大学	教授	家族性血小板異常症に関する調査研究
131	黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター	科長	ヤング・シンプソン症候群の診断基準作成と実態把握に関する研究
132	黒田 達夫	国立成育医療研究センター	医長	新生児および乳児肝血管腫に対する治療の実態把握ならびに治療ガイドライン作成の研究
133	小泉 範子	同志社大学 公私立大学の部局等	准教授	特発性角膜内皮炎の実態把握と診断法確立のための研究
134	小久保 康昌	三重大学 医学系研究科	講師	牟婁病の実態の把握と治療指針作成
135	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部	准教授	VATER症候群の臨床診断基準の確立と新基準にもとづく有病率調査およびDNAバンク・iPS細胞の確立
136	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部	准教授	CHARGE症候群の成人期の病像の解明と遺伝子診断の臨床応用・iPS細胞の確立
137	小崎 里華	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	Rubinstein-Taybi症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率の調査研究
138	小崎 里華	国立成育医療研究センター第一専門診療部	医長	EEC症候群における有病率調査と実態調査研究

139	小島 勢二	名古屋大学	教授	先天性角化不全症の効果的診断方法の確立と治療ガイドラインの作成に関する研究
140	児玉 浩子	帝京大学	教授	Menkes病・occipital horn症候群の実態調査、早期診断基準確立、治療法開発
141	小林 眞司	神奈川県立こども医療センター	科長	症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー/ピクスラー症候群)に対する治療指針の作成および新規治療法の開発に関する研究
142	小林 正夫	広島大学 医歯薬学総合研究科(医)	小児科教授	先天性好中球減少症の効果的診断方法の確立と治療ガイドライン作成に関する研究
143	才津 浩智	横浜市立大学	准教授	孔脳症の遺伝的要因の解明
144	佐久間 啓	国立精神・神経医療研究センター	常勤医師	難治頻回部分発作重積型急性脳炎の診断基準作成のための疫学研究
145	櫻井 晃洋	信州大学 医学部	准教授	多発性内分泌腫瘍症1型および2型の診療実態調査と診断治療指針の作成
146	佐々木 了	KKR札幌医療センター 斗南病院 形成外科	血管腫・血管奇形センター長	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究
147	笹嶋 唯博	旭川医科大学 医学部	理事、副学長、兼任教授兼任	原発性リンパ浮腫全国調査を基礎とした治療指針の作成研究
148	佐藤 準一	明治薬科大学 薬学部	教授	那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究
149	澤井 英明	京都大学 医学(系)研究科	准教授	致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究
150	塩谷 隆信	秋田大学 医学(系)研究科	教授	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)に関する遺伝学的検討と診療ガイドラインの作成
151	執印 太郎	高知大学 医学部門(医学部)	教授	フォン・ヒッペルリンドウ病の病態調査と診断治療系確立の研究
152	四ノ宮 成祥	防衛医科大学校 分子生体制御学	教授	腎性低尿酸血症の全国的実態把握
153	島崎 潤	東京歯科大学	教授	ペルーシド角膜辺縁変性の実態調査と診断基準作成
154	清水 克時	岐阜大学	教授	遺伝性多発性外骨腫の実態把握と遺伝子多型に関する基盤研究
155	白石 公	国立循環器病研究センター	部長	乳児特異性僧帽弁腱索断裂の病因解明と診断治療法の確立に向けた総合的研究
156	秦 健一郎	国立成育医療研究センター 周産期病態研究部	部長	本邦における反復胎状奇胎症例の実態把握と確定診断法の開発
157	新宅 治夫	大阪市立大学 医学(系)研究科	准教授	小児神経伝達物質病の診断基準の作成と新しい治療法の開発に関する研究
158	杉浦 真弓	名古屋市立大学 医学(系)研究科	教授	難治性不育症に関連する遺伝子の網羅的探索
159	杉江 和馬	奈良県立医科大学 医学部	講師	自己貪食空胞性ミオパチーの診断基準確立と治療法開発に関する研究
160	杉江 秀夫	自治医科大学 医学部	教授	メタボローム解析による筋型糖原病の画期的な診断スクリーニング法の確立と治療推進の研究
161	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学 医学部	教授・難病治療研究センター長	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立
162	鈴木 洋一	千葉大学 医学研究院	准教授	ピオチン代謝異常症の鑑別診断法と治療方法の開発
163	須磨崎 亮	筑波大学 人間総合科学研究科	教授	Alagille症候群など遺伝性胆汁うっ滞性疾患の診断ガイドライン作成、実態調査並びに生体資料のバンク化
164	瀬川 昌也	瀬川小児神経学クリニック	院長	トゥレット症候群の診断、治療、予防に関する臨床的研究
165	副島 英伸	佐賀大学 医学部	教授	ゲノム・エピゲノム解析に基づく刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の診断基準作成と治療法開発基盤の確立
166	外園 千恵	京都府立医科大学 医学(系)研究科	講師	特発性周辺部角膜潰瘍の実態調査および診断基準の確立
167	大須賀 稔	東京大学 医学部附属病院	講師	総排泄管残存症における生殖機能の実態調査：生殖機能保持・向上のための治療指針の作成に向けて

168	大西 秀典	岐阜大学 医学部付属病院	臨床講師(助教)	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症の全国症例数把握及び早期診断スクリーニング・治療法開発に関する研究
169	高後 裕	旭川医科大学 医学部	教授	ヘモクロマトーシスの実態調査と診断基準作成
170	高木 岳彦	国立成育医療研究センター 外科系診療部	その他	先天性横軸形成障害(前腕欠損、上腕欠損)に対する個性適応型情報処理に基づいた筋電義手の治療指針作成
171	高橋 正紀	大阪大学 医学(系)研究科	助教	筋チャンネル病および関連疾患の診断・治療指針作成および新規治療法開発に向けた基盤整備のための研究
172	高橋 勉	秋田大学	教授	リジン尿性蛋白不耐症の最終診断への診断プロトコールと治療指針の作成に関する研究
173	武田 純	岐阜大学 大学院医学系研究科	教授	MODY1-6 の病態調査と鑑別的診断基準の策定
174	棚橋 祐典	旭川医科大学 医学部	助教	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症(FHHNC)の全国実態調査と診断指針作成
175	谷口 正実	(独)国立病院機構相模原病院 臨床研究センター	外来部長	原因不明の慢性好酸球性肺炎の病態解明、新規治療法、およびガイドライン作成に関する研究
176	谷澤 幸生	山口大学 医学(系)研究科	教授	Wolfram症候群の実態調査に基づく早期診断法の確立と診療指針作成のための研究
177	田上 昭人	国立成育医療研究センター 薬剤治療研究部	部長	ペリツェウス・メルツバッハー病の診断及び治療法の開発
178	塚口 裕康	関西医科大学 医学部	助教	Galloway-Mowat 症候群(腎糸球体・脳異形成)診断基準作成のための実態調査
179	角田 和繁	(独)国立病院機構東京医療センター	視覚生理学研究室 室長	オカルト黄斑ジストロフィーの効果的診断法の確立および病態の解明
180	坪田 一男	慶應義塾大学 医学部	教授	Fuchs角膜内皮変性症および関連疾患に関する調査研究
181	富田 博秋	東北大学 医学系研究科	准教授	ゾトス症候群のスクリーニング・診断システムの開発と実用化
182	永井 敏郎	獨協医科大学 越谷病院	教授	Prader-Willi症候群の診断・治療指針の作成
183	中尾 一和	京都大学 医学(系)研究科	教授	骨系統疾患における新規CNP治療に対する有効症例鑑別診断法の確立
184	中川 正法	京都府立医科大学 医学 (系)研究科	教授	シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究
185	中島 淳	横浜市立大学 附属病院	教授	慢性特発性偽性腸閉塞症の我が国における疫学・診断・治療の実態調査研究
186	中西 敏雄	東京女子医科大学 医学部	教授	内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究
187	中西 敏雄	東京女子医科大学 医学部	教授	22q11.2欠失症候群の原因解明、管理、治療に関する研究
188	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点	特任拠点教授	Cryopyrin-associated periodic syndrome(CAPS)に対する細胞分子生物学的手法を用いた診療基盤技術の開発
189	永淵 正法	九州大学 医学(系)研究科	教授	劇症1型糖尿病のウイルス原因説に関する研究
190	中村 公俊	熊本大学 医学部附属病院	講師	高チロシン血症を示す新生児における最終診断への診断プロトコールと治療指針の作成に関する研究
191	生水 真紀夫	千葉大学 医学研究院	教授	遺伝性女性化乳房の実態把握と診断基準の作成
192	成瀬 光栄	(独)国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター	内分泌代謝高血圧 研究部長	褐色細胞腫の診断及び治療法の推進に関する研究
193	苗代 康可	札幌医科大学 医療人育成センター	講師	ミクリツ病およびIgG4関連疾患の診断および治療方法の更なる推進に関する研究
194	難波 栄二	鳥取大学 生命機能研究支援センター	教授	日本人脆弱X症候群および関連疾患の診断・治療推進の研究
195	新関 寛徳	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医長	肥厚性皮膚骨膜症における遺伝子診断と生化学的検査を踏まえた新しい病型分類の提言と既存治療法の再評価に関する研究
196	仁科 幸子	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医員	小眼球による視覚障害の原因を特定するための疫学調査と診断・治療基準の創成

197	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	部長	ベスレムミオパチーとその類縁疾患の実態調査
198	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	部長	遠位型ミオパチーの実態把握と自然歴に関する調査研究
199	野々山 恵章	防衛医科大学校	教授	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究
200	野村 伊知郎	国立成育医療研究センター	併任医員	新生児食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)の疾患概念確立、実態把握、診断治療指針作成に関する研究
201	芳賀 信彦	東京大学 医学部附属病院	教授	先天性無痛症の診断・評価および治療・ケア指針作成のための研究
202	橋本 隆	久留米大学 医学部	教授	さまざまな類天疱瘡の疾患群の抗原の詳細な解析と新しい検査法の開発による診断基準の作成
203	橋本 隆	久留米大学 医学部	教授	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)の診断基準作成とATP2C1遺伝子解析に関する研究
204	長谷川 奉延	慶應義塾大学 医学部	准教授	非致死性骨形成不全症の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
205	服部 信孝	順天堂大学 医学部	教授	Perry (ペリー) 症候群の診断基準等の作成のための奨励研究
206	花房 俊昭	大阪医科大学 医学部	教授	多施設共同研究：劇症1型糖尿病の診断マーカー同定と診断基準確立
207	馬場 耕一	東北大学 医学系研究科	講師	カルパイン阻害剤による角膜内皮細胞のアポトーシス抑制効果の評価
208	林 松彦	慶應義塾大学 医学部	教授	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究
209	林 泰秀	群馬県立小児医療センター	院長	ダウン症候群でみられる一過性骨髄異常増殖症の重症度分類のための診断基準と治療指針の作成に関する研究
210	林 由起子	国立精神・神経医療研究センター	室長	マリネスコ-シェーグレン症候群の実態調査と診断システムの確立
211	張替 秀郎	東北大学 医学系研究科	教授	遺伝性鉄芽球性貧血の診断分類と治療法の確立
212	東 範行	国立成育医療研究センター	医長	先天白内障の原因究明と診断基準の創生
213	日比 紀文	慶應義塾大学 医学部	教授	原因不明小腸潰瘍症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究
214	平田 恭信	東京大学 医学部附属病院	特任准教授	マルファン症候群の日本人に適した診断基準と治療指針の作成
215	深尾 敏幸	岐阜大学 大学院医学系研究科	教授	先天性ケトン体代謝異常症(HMG-CoA合成酵素欠損症、HMG-CoAリアーゼ欠損症、β-ケトテオラーゼ欠損症、SCOT欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断治療指針に関する研究
216	深見 真紀	国立成育医療研究センター 小児思春期発育研究部	室長	レリーワイル症候群の実態把握と治療指針作成
217	福嶋 義光	信州大学 医学部	教授	ゲノムコピー数異常を伴う先天奇形症候群(ウォルフヒルシュホーン症候群を含む)の診断法の確立と患者数の把握に関する研究
218	福田 尚司	国立国際医療研究センター	医長	リンパ浮腫治療へのbreak throughを目指して
219	藤井 克則	千葉大学 医学研究院	助教	Gorlin症候群の病態解明と治療法確立のための臨床的研究
220	藤枝 重治	福井大学	教授	好酸球形副鼻腔炎の疫学、診断基準作成等に関する研究
221	藤野 明浩	国立成育医療研究センター 第二専門診療部	医師	日本におけるリンパ管腫患者(特に重症患者の長期経過)の実態調査及び治療指針の作成
222	藤原 成悦	国立成育医療研究センター 母児感染研究部	母子感染研究部長	慢性活動性EBウイルス感染症の診断法及び治療法確立に関する研究
223	古川 福実	和歌山県立医科大学 医学部	教授	中條-西村症候群の疾患概念の確立と病態解明に基づく特異的治療法の開発
224	古庄 知己	信州大学 医学部附属病院	講師	エーラスダンロス症候群(主に血管型および新型)の実態把握および診療指針の確立
225	平家 俊男	京都大学 医学(系)研究科	准教授	日本人特有の病態を呈する高IgD症候群に向けた新規診療基盤の確立

226	平野 賢一	大阪大学 医学(系)研究科	助教	中性脂肪蓄積心血管症の発見 —その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発
227	平野 牧人	奈良県立医科大学 医学部	准教授	バルデー・ビードル症候群実態把握のための奨励研究
228	保住 功	岐阜大学 大学院医学系研究科	准教授	フール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)の分子病態の解明
229	堀内 孝彦	九州大学 医学(系)研究科	准教授	TNF受容体関連周期性症候群(TRAPS)の病態の解明と診断基準作成に関する研究
230	堀江 稔	滋賀医科大学 医学部	教授	先天性QT延長症候群の遺伝的背景に基づく治療指針の検討
231	堀川 玲子	国立成育医療研究センター	医長	有機酸代謝異常症(メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症)、尿素サイクル異常症(CPS1欠損症・OTC欠損症)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化
232	堀米 仁志	筑波大学 人間総合科学研究科	准教授	胎児・新生児期に発症する難治性遺伝性不整脈の実態調査、診断・治療ガイドライン作成並びに生体資料のバンク化
233	本間 之夫	東京大学 医学部附属病院	教授	間質性膀胱炎に対するA型ボツリヌス毒素膀胱壁内注入療法
234	前川 二郎	横浜市立大学 附属病院	准教授	原発性リンパ浮腫患者におけるリンパ機能評価による重症度分類と新たな治療法の検討
235	蒔田 直昌	長崎大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	進行性心臓伝導障害の病態診断と遺伝子基盤に関する研究
236	松井 陽	国立成育医療研究センター	病院長	新生児・乳児胆汁うっ滞症候群の総括的な診断・治療に関する研究
237	松永 達雄	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	室長	両側性蝸牛神経形成不全症のサブタイプ分類に基づく診療指針の確立
238	松永 達雄	(独)国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	室長	Pendred症候群の発症頻度調査と現状に即した診断基準の確立
239	松原 洋一	東北大学 医学系研究科	教授	コストロ症候群・CFC症候群類縁疾患の診断基準作成と治療法開発に関する研究
240	松本 直通	横浜市立大学 医学研究科	教授	若年性特発性関節炎の遺伝的要因の実態
241	真部 淳	聖路加国際病院	医長	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)およびサラセミア貧血の効果的診断法確立に関する研究
242	丸岡 豊	国立国際医療研究センター	歯科口腔外科 医長	進行性下顎頭吸収の診断基準策定とその治療に関する研究
243	右田 清志	(独)国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター	病因解析研究部長	家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立
244	水口 雅	東京大学 大学院医学系研究科(医学部)	教授	重症・難治性急性脳症の病因解明と診療確立に向けた研究
245	水谷 修紀	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	毛細血管拡張性小脳失調症の実態調査、早期診断法確立と、病態評価に関する研究
246	宮城 靖	九州大学 デジタルメディスン・イニシアティブ	准教授	ジストニア脳アトラスによる淡蒼球内節機能異常の検索と新規ターゲティング法の確立
247	三宅 紀子	横浜市立大学 医学部	助教	Aicardi症候群の遺伝的要因の実態
248	宮崎 徹	東京大学 大学院医学系研究科(医学部)	教授	ナノ・テクノロジーを用いたプロピオン酸血症の新規治療法の開発
249	宮地 良樹	京都大学 医学(系)研究科	教授	好酸球性膿疱性毛包炎の病態解明と新病型分類の提言
250	宮田 哲郎	東京大学 医学部附属病院	准教授	急性大動脈症候群に対する予防治療の指針作成に向けた基礎研究
251	宮本 享	京都大学 医学(系)研究科	教授	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害の実態把握と治療指針に関する研究
252	向井 徳男	旭川医科大学 医学部	助教	Carney複合の全国調査ならびに診断指針等の作成に関する調査研究
253	村上 伸也	大阪大学 歯学研究科	教授	早期発症型侵襲性歯周炎(遺伝性急性進行型歯槽膿漏症候群)の診断基準の確立に関する研究
254	森尾 友宏	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	准教授	成人型分類不能型免疫不全症の診断基準・診断方法の確立及び治療方法の開発に関する研究

255	森崎 裕子	国立循環器病研究センター	室長	ロイス・ディーツ症候群の診断・治療のガイドライン作成および新規治療法の開発に向けた臨床所見の収集と治療成績の検討
256	森本 哲	自治医科大学	准教授	乳児ランゲルハンス細胞組織球症の標準治療の確立と新規治療法の開発
257	安井 夏生	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	軟骨無形成症の病態解明と治療法の開発
258	安友 康二	徳島大学 大学院ヘルスバイオサイエンス研究部	教授	血球貪食症候群の病態・診療研究
259	山崎 麻美	(独)国立病院機構大阪医療センター	副院長、分子医療研究室長	胎児診断における難治性脳形成障害症の診断基準の作成
260	山田 佳之	群馬県立小児医療センター	部長	小児好酸球性食道炎の患者全体像の把握と診断・治療指針の確立に関する研究
261	山本 俊至	東京女子医科大学	准教授	1p36欠失症候群の実態把握と合併症診療ガイドライン作成
262	要 匡	琉球大学 医学部	准教授	オピッツ三角頭蓋症候群の症状把握と発達予後予測に重要な分子メカニズムの解明
263	横関 博雄	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症の病態解析及び診断基準・治療指針の確立
264	横関 博雄	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性重症原発性局所多汗症の病態解析及び治療指針の確立
265	横手 幸太郎	千葉大学 医学研究院	教授	ウエルナー症候群の病態把握、診療指針作成と新規治療法の開発を目的とした全国研究
266	吉浦 孝一郎	長崎大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	ゲノム異常症としての歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子情報に基づく成長障害治療可能性の研究開発
267	吉田 誠克	京都府立医科大学 医学部附属病院	助教	アレキサンダー病の診断基準および治療・ケア指針の作成、病態解明・治療法開発のための研究
268	吉永 正夫	(独)国立病院機構鹿児島医療センター小児科	小児科部長	乳児期QT延長症候群の診断基準と治療アルゴリズム作成による突然死予防に関する研究
269	依藤 亨	京都大学 医学(系)研究科	講師	先天性高インスリン血症の病態解明と治療適正化に関する研究
270	若松 延昭	愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所 遺伝学部	副所長兼遺伝学部長	Mowat-Wilson症候群の診断法の確立と成長発達に伴う問題点とその対策に関する研究
271	和田 敬仁	神奈川県立こども医療センター	医長	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群の診断及び治療方法の更なる推進に関する研究
272	渡邊 健一郎	京都大学 医学(系)研究科	助教	Shwachman-Diamond症候群の効果的診断法の確立に関する研究
273	渡邊 淳	日本医科大学 医学部	講師	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患における診断基準の確立ならびに病態解明
274	渡辺 守	東京医科歯科大学 医歯(薬)学総合研究科	教授	難治性腸管吸収機能障害Microscopic colitisに関する調査研究
指定研究分野				
275	林 謙治	国立保健医療科学院	院長	今後の難病対策のあり方に関する研究
276	水澤 英洋	東京医科歯科大学	教授	プリオン病のサーベイランスと感染予防に関する調査研究