

## 平成21年度難治性疾患克服研究事業採択課題一覧表

番号	研究者等名	所属研究機関	採択課題名	交付額 (千円)
				合計
(1)臨床調査研究分野				2,195,350
1	小澤 敬也	自治医科大学	特発性造血障害に関する調査研究	65,000
2	村田 満	慶應義塾大学	血液凝固異常症に関する調査研究	65,000
3	原 寿郎	国立大学法人九州大学	原発性免疫不全症候群に関する調査研究	43,700
4	槇野 博史	岡山大学大学院	難治性血管炎に関する調査研究	81,900
5	山本 一彦	東京大学大学院	自己免疫疾患に関する調査研究	78,000
6	石ヶ坪 良明	公立大学法人横浜市立大学大学院	ベーチェット病に関する調査研究	37,500
7	松本 俊夫	徳島大学大学院	ホルモン受容機構異常に関する調査研究	37,200
8	大磯 ユタカ	名古屋大学大学院	間脳下垂体機能障害に関する調査研究	70,500
9	藤枝 憲二	旭川医科大学	副腎ホルモン産生異常に関する調査研究	35,000
10	小川 佳宏	国立大学法人東京医科歯科大学	中枢性摂食異常症に関する調査研究	17,000
11	山田 信博	筑波大学大学院	原発性高脂血症に関する調査研究	28,000
12	山田 正仁	金沢大学大学院	アミロイドーシスに関する調査研究	65,000
13	水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院	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	165,000
14	西澤 正豊	新潟大学	運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究	70,400
15	中野 今治	自治医科大学	神経変性疾患に関する調査研究	65,000
16	楠 進	近畿大学	免疫性神経疾患に関する調査研究	75,000
17	新井 一	順天堂大学	正常圧水頭症の疫学・病態と治療に関する研究	36,000
18	橋本 信夫	京都大学大学院医学研究科	ウイルス動脈輪閉塞症の診断・治療に関する研究	23,000
19	小椋 祐一郎	公立大学法人名古屋市立大学大学院	網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究	60,000
20	渡辺 行雄	国立大学法人富山大学大学院	前庭機能異常に関する調査研究	20,000

21	小川 郁	慶應義塾大学	急性高度難聴に関する調査研究	13,000
22	北風 政史	国立循環器病センター	特発性心筋症に関する調査研究	91,000
23	杉山 幸比古	自治医科大学	びまん性肺疾患に関する調査研究	54,500
24	三嶋 理晃	京都大学大学院	呼吸不全に関する調査研究	49,000
25	坪内 博仁	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科	難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究	84,500
26	森安 史典	東京医科大学	門脈血行異常症に関する調査研究	25,000
27	下瀬川 徹	東北大学大学院	難治性膀胱疾患に関する調査研究	63,700
28	岩月 啓氏	岡山大学大学院	稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究	70,000
29	佐藤 伸一	長崎大学大学院	強皮症における病因解明と根治的治療法の開発	18,000
30	三森 経世	京都大学大学院	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	29,000
31	大塚 藤男	筑波大学	神経皮膚症候群に関する調査研究	32,000
32	戸山 芳昭	慶應義塾大学	脊柱靭帯骨化症に関する調査研究	89,100
33	松尾 清一	名古屋大学大学院	進行性腎障害に関する調査研究	76,050
34	小長谷 正明	独立行政法人国立病院機構鈴鹿病院	スモンに関する調査研究	109,200
35	渡辺 守	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	難治性炎症性腸管障害に関する調査研究	65,000
36	衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学小児科学講座・DNA医学研究所	ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究	49,000
37	橋本 公二	愛媛大学大学院医学系研究科	重症多形滲出性紅斑に関する調査研究	67,600
38	岩本 幸英	九州大学	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	71,500

(2)重点研究分野				2,971,080
1	福田 恵一	慶應義塾大学	プロスタグランジン-I2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	65,000
2	小室 一成	千葉大学大学院医学研究院	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	36,400
3	祖父江 元	名古屋大学大学院	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	38,640
4	尾崎 承一	聖マリアンナ医科大学	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	21,540
5	玉井 克人	大阪大学	表皮水疱症の根治的治療法確立に関する研究	39,000
6	堂浦 克美	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病に対する診断・治療技術開発に関する研究	29,000
7	池田 宇一	信州大学大学院医学研究科臓器発生制御医学講座	難治性血管炎に対する血管再生療法の多施設共同研究	45,500
8	三谷 絹子	獨協医科大学内科学	骨髄異形成症候群に対する病態解明・治療法の開発に関する研究	34,000
9	北本 哲之	東北大学大学院医学系研究科	プリオン病2次感染に対する現実的滅菌法の開発研究	29,000
難治性疾患の画期的診断・治療法の開発に関する臨床研究				
10	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点 iPS細胞研究センター	疾患特異的 i P S 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	600,000
11	山村 隆	国立精神・神経センター	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	468,000
12	青木 正志	東北大学	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	650,000
13	澤 芳樹	大阪大学大学院医学研究科	重症拡張型心筋症へのbridge-to-transplantation/recoveryを旨とした新規治療法の開発と実践	600,000
14	江頭 健輔	九州大学大学院医学研究院	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	315,000

(3)横断的基盤研究分野				1,157,000
1	宮崎 義継	国立感染症研究所	特定疾患の微生物学的原因究明に関する研究	50,000
2	小池 隆夫	北海道大学大学院	新たな診断・治療法開発のための免疫学的手法の開発	60,000
3	永井 正規	埼玉医科大学	特定疾患の疫学に関する研究	55,900
4	小森 哲夫	埼玉医科大学	特定疾患患者の生活の質(Quality of Life,QOL)の向上に関する研究	46,800
5	千葉 勉	京都大学	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	68,200
6	糸山 泰人	東北大学大学院	重症難病患者の地域医療体制の構築に関する研究	65,000
7	今井 尚志	独立行政法人国立病院機構宮城病院	特定疾患患者の自立支援体制の確立に関する研究	42,000
8	荻野美恵子	北里大学	難治性疾患の医療費構造に関する研究	41,800
9	反町 典子	国立国際医療センター・消化器疾患研究部	HLA多型が寄与する自己免疫疾患の発症機序の解明	65,000
生体試料等の収集に関する研究				
10	渡辺 守	東京医科歯科大	小腸生検検体大規模解析による特定難治性疾患病態理解に関する研究	5,000
11	山原 研一	国立循環器病センター	ヒトiPS細胞由来血管内皮細胞の分化誘導技術を用いた高度肺血管性肺高血圧症の病態生理解析と創薬に関する先端研究	6,000
12	青木 正志	東北大学	脊髄性進行性筋萎縮症(SPMA)の臨床情報および遺伝子収集に関する研究	5,000
13	東 範行	国立成育医療センター	先天性難治性網膜・視神経障害に対する生体試料の収集及び病態把握に資する遺伝子バンクの創生	5,000
14	梅澤 明弘	国立成育医療センター研究所	ライソゾーム病を含む先天性代謝異常症および自己免疫性肝炎、劇症肝炎、特発性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症、Budd-Chiari症候群、肝内結石症、肝内胆管障害に由来する生体試料の収集・バンク化	5,000
15	高橋 政代	独立行政法人理化学研究所	網膜変性疾患の多施設遺伝子診断システムの構築	5,000
16	森田 光哉	自治医科大学	原発性側索硬化症の疾患独立性および病態に関する解析	5,000
17	山野 嘉久	聖マリアンナ医科大学	HTLV-I関連脊髄症(HAM)患者データベースと検体バンクの確立による関東の研究拠点機関形成	5,000
18	矢澤 生	国立長寿医療センター	生体試料等の収集に関する研究(難治性疾患克服のための組織バンクの研究)	5,000
19	橋本 隆	久留米大学	皮膚難病の自己免疫水疱症の自己抗原のプロテオミクスによる同定と診断システムの確立	23,000
20	中島 健二	鳥取大学	進行性核上性麻痺(PSP)の生体試料等の収集体制整備に関する研究	5,000
21	日比 紀文	慶應義塾大学	ヒト腸内細菌フローラ生体試料バンクの確立からの炎症性腸疾患プロバイオティクス開発への基盤的研究	5,000
22	佐々木 秀直	北海道大学大学院	脊髄空洞症の発症素因に関する研究	5,000

23	佐野 輝	鹿児島大学	有棘赤血球舞踏病の疫学調査と診断法の確立および分子病態の解明	5,000
24	長谷川 一子	独立行政法人国立病院機構相模原病院	ハンチントン病のバイオリソース構築に関する研究	5,000
25	高橋 良輔	京都大学	パーキンソン病および類縁疾患患者iPS細胞を用いた病態解明	5,000
26	小池 春樹	名古屋大学	慢性炎症性脱髄性多発神経炎の臨床情報・生体試料バンクの構築	5,000
27	田中 章景	名古屋大学大学院医学系研究科	球脊髄性筋萎縮症のデータベースおよび生体試料バンク構築	5,000
28	祖父江 元	名古屋大学	筋萎縮性側索硬化症患者の遺伝子・生体試料バンクの構築	5,000
29	後藤 順	東京大学	ペルオキシソーム病:副腎白ジストロフィーの生体試料収集及び、臨床病型修飾因子についての研究	5,000
30	矢部 みはる	東海大学	ファンconi貧血とその類縁疾患の生体試料収集に関する研究	5,000
31	迎 寛	長崎大学	特発性間質性肺炎患者における生体試料等の収集に関する研究	4,500
32	川上 康	筑波大学	原発性高脂血症患者の生体試料収集に関する研究	5,000
33	向井 徳男	旭川医科大学 医学部	偽性低アルドステロン症に関連する生体試料等の収集に関する研究	5,000
34	鈴木 則宏	慶應義塾大学 医学部	大脳皮質基底核変性症由来iPS細胞の樹立とタウオパチーの新規治療戦略の確立	5,000
35	川畑 仁人	東京大学 医学部附属病院	全身性エリテマトーデスにおける修飾自己抗原を用いた自己反応性B細胞を標的とする病勢モニタリングと特異的細胞機能抑制治療の開発	4,000
36	古谷 博和	独立行政法人国立病院機構大牟田病院	進行性骨化性線維異形成症(FOP)の生体試料の集積と新規治療法の開発に関する基盤研究	5,000
37	高後 裕	旭川医科大学	特発性造血障害患者生体試料の安定的収集法の確立による鉄代謝異常関連造血障害の解析	5,000
38	岩田 岳	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	加齢黄斑変性症、ポリープ状脈絡膜血管症の生体試料バンク及び情報データベースの構築	10,000
39	宮脇 利男	富山大学	原発性免疫不全症候群患者からの生体試料収集に関する研究	5,000
40	大磯 ユタカ	名古屋大学	ADH分泌異常症(尿崩症)を呈するリンパ球性漏斗下垂体後葉炎の診断マーカーの開発に向けた患者検体の収集	5,000
41	山田 正仁	金沢大学	脳アミロイドアンギオパチーの生体試料収集に関する研究	5,000
42	北風 政史	国立循環器病センター	患者由来細胞のiPS細胞化による心筋症の新しい診断法開発を目指した生体試料の収集	5,000
43	本村 政勝	長崎大学	重症筋無力症の前向き臨床研究と生体試料バンクの構築	5,000
44	武藤 正彦	山口大学	稀少難治性皮膚疾患克服のための生体試料の収集に関する研究	13,000
45	山本 一彦	東京大学 医学部附属病院	膠原病、自己免疫疾患の重複症候群を中心とした実態把握と解析に向けた試料収集	10,000
46	稲葉 俊哉	広島大学	AML1および7q欠失責任遺伝子変異情報を有する骨髓異形成症候群検体バンクの構築	5,000

47	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科 (研究院)	生体試料等の収集に関する研究:日本人多発性硬化症患者緯度・病 型別臨床データ/サンプルバンクの構築	5,000
48	堀江 稔	滋賀医科大学	家族性突然死症候群の遺伝的背景の解明	5,000
49	針谷 正祥	東京医科歯科大学	抗好中球細胞質抗体関連血管炎患者のgenomic DNA収集に関する研 究	5,000
50	斎藤 加代子	東京女子医科大学	小児期発症の脊髄性筋萎縮症の生体試料収集に関する研究	5,000
51	早坂 清	国立大学法人山形大学	肺胞低換気症候群の病態の研究	5,000
52	村田 美穂	国立精神・神経センター	線条体黒質変性症を主体とするパーキンソン症候群のバイオリソース バンク構築に関する研究	5,000
53	中村 稔	独立行政法人国立病院機 構長崎医療センター臨床研 究センター	難治性肝臓疾患(原発性胆汁性肝硬変)の生体試料等の収集に関する 研究	5,000
54	田島 敏広	北海道大学	先天性副腎低形成症の成因解析と新たな治療法の検討	5,000
55	塩原 哲夫	杏林大学	重症多形滲出性紅斑の生体試料収集・保管管理システムの確立	5,000
56	水澤 英洋	東京医科歯科大学	皮質基底核変性症(CBD)の生体試料等の収集体制整備に関する研 究	5,000
57	渡辺 守	東京医科歯科大学	特定難治性疾患患者の回腸・大腸生検組織バンク構築	13,000
58	高島 成二	大阪大学	重症特発性心筋症患者の生体資料の収集および新規予後規定因子 の検索・解析	5,000
59	宇佐美 真一	信州大学	難治性内耳疾患の遺伝子バンク構築	5,000
60	宮本 享	国立循環器病センター	ウイルス動脈輪閉塞症における生体試料の収集に関する研究	5,000
生体試料等の効率的提供の方法に関する研究				
61	亀岡 洋祐	独立行政法人医薬基盤研 究所	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究	135,000
62	江良 択実	熊本大学	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	130,000
63	中村 幸夫	独立行政法人理化学研究 所 バイオリソースセン ター	生体試料等の効率的提供の方法に関する研究	98,800

(4)研究奨励分野				3,343,290
疾病の診断基準等作成のための奨励研究				
1	横関 博雄	東京医科歯科大	特発性局所多汗症の疫学調査、脳血流シンチの解析による病態解析及び治療指針の確立	10,000
2	吉田 誠克	京都府立医科大学大学院	アレキサンダー病の診断基準の作成、全国疫学調査、病態解明・治療法開発のための研究	18,000
3	難波 栄二	国立大学法人鳥取大学	日本人脆弱X症候群の実態調査研究	26,000
4	松原 洋一	東北大学	コステロ症候群・CFC症候群類縁疾患の診断基準作成と患者数把握に関する研究	26,000
5	青木 正志	東北大学	封入体筋炎(IBM)の臨床調査および診断基準の作成に関する研究	18,200
6	東 範行	国立成育医療センター	先天白内障の原因究明と診断治療基準の創生	26,000
7	平田 恭信	東京大学	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	16,900
8	花房 俊昭	大阪医科大学	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	26,000
9	山崎 麻美	独立行政法人国立病院機構大阪医療センター	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	52,000
10	林 泰秀	群馬県立小児医療センター	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	26,000
11	吉良 潤一	九州大学大学院医学研究院	疾病の診断基準等作成のための奨励研究:アトピー性脊髄炎診断基準の作成とそれに基づいた臨床疫学調査の実施	15,600
12	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	中性脂肪蓄積心筋血管症の発見—その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発	26,000
13	中野 赳	三重大学	肺血栓塞栓症/深部静脈血栓症(静脈血栓塞栓症)の院内予防指針策定ならびにその普及と評価に関する研究	7,000
14	中尾 一和	京都大学 医学(系)研究科(研究院)	低身長症におけるCNP有効症例の把握と診断法の確立	26,000
15	岩崎 真一	東京大学 医学部附属病院	特発性耳石器障害によるめまいの診断基準および治療ガイドラインの作成	5,000
16	藤原 成悦	国立成育医療センター	慢性活動性EBウイルス感染症の実態解明と診断法確立に関する研究	24,700
17	森崎 裕子	国立循環器病センター	ロイス・ディーツ症候群の診断基準作成に向けた臨床所見の収集と治療成績の検討	13,000
18	田上 昭人	国立成育医療センター	Pelizaeus-Merzbacher(PMD)病の診断及び治療法の開発	26,000
19	丸岡 豊	国立国際医療センター	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	26,000
20	中村 公俊	熊本大学	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	26,000
21	野村 伊知郎	国立成育医療センター	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	26,000
22	宮田 哲郎	東京大学 医学部附属病院	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	20,000

23	奥山 虎之	国立成育医療センター	顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群(スミスマゲニス症候群を含む)の3次元デジタル画像解析の復元データに基づく診断基準の作成と患者数の把握に関する研究	26,000
24	新宅 治夫	大阪市立大学	小児神経伝達物質病の診断基準の作成と患者数の実態調査に関する研究	22,000
25	飯島 一誠	神戸大学	鰓弓耳腎(BOR)症候群の発症頻度調査と遺伝子診断法の確立に関する研究	26,000
26	小崎 里華	国立成育医療センター	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	13,000
27	水谷 修紀	東京医科歯科大学	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	26,000
28	小崎 健次郎	慶應義塾大学	CHARGE症候群の臨床診断基準の改訂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	26,000
29	塩谷 隆信	秋田大学	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)に関する遺伝疫学的検討と診療ガイドラインの作成	21,600
30	谷澤 幸生	山口大学	Wolfram症候群の実態把握および診断法確立のための調査研究	26,000
31	牛田 享宏	愛知医科大学	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	26,000
32	伊藤 雅之	国立精神・神経センター	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	25,090
33	松本 直通	横浜市立大学	年齢依存性てんかん性脳症の分子疫学と臨床像の解明	26,000
34	梅原 久範	金沢医科大学・医学部	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	25,000
35	森尾 友宏	国立大学法人東京医科歯科大学	成人型分類不能型免疫不全症の実態把握、亜群特定に基づく診断基準策定及び病態解明に関する研究	13,000
36	横関 博雄	東京医科歯科大学	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	20,000
37	副島 英伸	佐賀大学	ゲノム刷り込み疾患Beckwith-Wiedemann症候群の全国調査と遺伝子解析に基づく診断基準の作成	22,100
38	須磨崎 亮	筑波大学	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	26,000
39	杉江 和馬	奈良県立医科大学	自己貪食空胞性ミオパチーの疾患概念確立と診断基準作成のための研究	16,000
40	深尾 敏幸	岐阜大学	先天性ケトン体代謝異常症(β-ケトチオラーゼ欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断指針に関する研究	24,700
41	伊藤 悦朗	弘前大学	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	19,550
42	和田 敬仁	神奈川県立こども医療センター	わが国におけるX連鎖αサラセミア・精神遅滞(ATR-X)症候群の診断基準・診療指針の作成および医療・患者間の情報ネットワークの確立	8,000
43	松本 直通	横浜市立大学	若年性特発性関節炎の遺伝的要因の実態	26,000
44	秦 健一郎	国立成育医療センター(研究所)	本邦における反復胞状奇胎症例の実態把握と確定診断法の開発	26,000
45	眞部 淳	聖路加国際病院	Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)の効果的診断法の確立に関する研究	10,000
46	福嶋 義光	信州大学	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	26,000



47	仁科 幸子	国立成育医療センター	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	26,000
48	片山 一朗	大阪大学大学院医学研究科	白斑の診断基準及び治療指針の確立	26,000
49	池園 哲郎	日本医科大学	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	8,500
50	若松 延昭	愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所	Mowat-Wilson症候群の臨床診断基準の確立と疾患発症頻度の調査	9,000
51	坂本 修	東北大学	先天性ビオチン代謝異常症における分子遺伝学的方法による病態解析および迅速診断法の開発	5,000
52	安井 夏生	徳島大学	軟骨無形成症の臨床診断基準の作成	20,000
53	長谷川高誠	岡山大学病院	四肢短縮型小人症の新規遺伝子診断基準作成研究	22,000
疾病の実態把握のための奨励研究				
54	横手 幸太郎	千葉大学大学院	ウエルナー症候群の病態把握と治療指針作成を目的とした全国研究	26,000
55	渡辺 守	東京医科歯科大	難治性腸管吸収機能障害に関する調査研究	5,000
56	安友 康二	徳島大学	血球貪食症候群の病態・診療研究	26,000
57	一瀬 白帝	山形大学	後天性血友病XIIIの実態調査、発症機序の解明と治療方法の開発	5,000
58	櫻井 晃洋	信州大学	わが国における多発性内分泌腫瘍症の診療実態把握とエビデンスに基づく診療指針の作成	16,380
59	右田 清志	独立行政法人国立病院機構長崎医療センター	本邦における家族性地中海熱の実態調査	16,500
60	加藤 達夫	国立成育医療センター	難治性川崎病の治療ガイドライン作成	26,000
61	藤野 明浩	国立成育医療センター	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	16,000
62	村島 温子	国立成育医療センター	胎児・新生児障害の原因となる自己抗体陽性女性の妊娠管理指針の作成	26,000
63	堀川 玲子	国立成育医療センター	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、OTC欠損症)、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化	26,000
64	緒方 勤	国立成育医療センター研究所	性分化異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
65	久保田 雅也	国立成育医療センター	コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究	7,000
66	松井 陽	国立成育医療センター	新生児・乳児胆道閉鎖症の総合的な管理(診断・治療)に関する研究	13,000
67	内潟 安子	東京女子医科大学	自発性低血糖症の実態把握のための全国調査	8,490
68	秋山 真志	北海道大学大学院医学研究科	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	20,000
69	古庄 知己	国立大学法人信州大学	エーラスダングロス症候群(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	7,000

70	中西 敏雄	学校法人東京女子医科大学	内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究	26,000
71	加我 牧子	国立精神・神経センター	Landau-Kleffner症候群の実態把握のための奨励研究	13,000
72	西野 一三	国立精神・神経センター	遠位型ミオパチーの実態調査	26,000
73	井上 健	国立精神・神経センター	先天性大脳白質形成不全症の診断と治療に向けた研究	20,150
74	佐々木 征行	国立精神・神経センター	小児交互性片麻痺の疫学と病因および治療法開発の研究疾病の実態把握のための奨励研究	4,000
75	遠藤 文夫	熊本大学	小児希少難病(先天性アミノ酸代謝異常症等)の新規治療導入状況と実態の把握及び長期フォローアップ体制の確立	26,000
76	梶 龍児	徳島大学	ジストニアの治療法の確立・治療指針策定のための調査研究	19,000
77	神田 隆	山口大学	ビッカースタッフ型脳幹脳炎の本邦における実態把握と病態解明にむけた研究	26,000
78	成瀬 光栄	(独)国立病院機構京都医療センター	褐色細胞腫の実態調査と診療指針の作成	23,010
79	藤井 克則	千葉大学	Gorlin症候群の病態解明と治療法確立のための臨床的研究	3,000
80	青沼 和隆	筑波大学	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	20,000
81	橋爪 誠	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	非ウイルス性鬱血性肝硬変の病態解析・治療法確立に関する研究	10,000
82	黒滝 直弘	長崎大学	発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ(PKC)の有効治療薬開発のための分子メカニズムの解明	26,000
83	森本 哲	自治医科大学 医学部	乳児ランゲルハンス細胞組織球症の病態解明と診療研究	23,000
84	小島 勢二	名古屋大学	先天性角化不全症の効果的診断法の確立と治療ガイドラインの作成に関する研究	9,200
85	宮本 享	国立循環器病センター	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	13,000
86	上野 聡	奈良県立医科大学	AAA症候群の実態把握のための奨励研究	18,720
87	鎌倉 史郎	国立循環器病センター	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	26,000
88	大橋 博文	埼玉県立小児医療センター	アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の連携に関する研究	8,000
89	古川 福実	和歌山県立医科大学	中條一西村症候群の疾患概念の確立と病態解明へのアプローチ	26,000
90	高田 修治	国立成育医療センター	クラインフェルター症候群およびターナー症候群の臨床病態・治療プログラムの検討と発症機構解明による診断法の開発	26,000
91	横田 俊平	横浜市立大学	若年性線維筋痛症の診断・疫学、病因・病態の解明と治療法の創出	13,000
92	近藤 雅雄	東京都市大学	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	26,000
93	加我 君孝	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	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	5,000

94	三淵 浩	熊本大学 大学院医学薬学 研究部(医)	高プロリン血症の臨床的多様性の解明と新しい診断基準及び長期フォローアップ体制の確立	26,000
95	黒田 達夫	国立成育医療センター	新生児および乳幼児肝血管腫に対する新規治療の実態把握ならびに治療ガイドライン作成に関する研究	26,000
96	星野 英紀	国立成育医療センター	カナバン病の実態把握とケア指針作成のための研究	6,000
97	高橋 正紀	大阪大学	本邦における筋チャンネル病の実態に関する研究	26,000
98	谷口 正実	独立行政法人国立病院機構(相模原病院臨床研究センター)	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	19,500
99	吉浦 孝一郎	長崎大学	ゲノム異常症として歌舞伎症候群原因遺伝子同定と遺伝子に基づく成長障害治療可能性の研究開発	26,000
100	野々山 恵章	防衛医科大学校	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究	20,000
101	有馬 隆博	東北大学	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	26,000
102	小久保 康昌	三重大学 医学系研究科	牟婁病の実態の把握と治療指針作成	17,000
103	小野寺 理	新潟大学	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発	24,000
104	新関 寛徳	国立成育医療センター	肥大性皮膚骨膜炎における遺伝形式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	26,000
105	山田 昌和	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	先天性角膜混濁の実態把握と診断法確立のための研究	15,000
106	岡崎 和一	関西医科大学	IgG4関連全身疾患の病態解明と疾患概念確立のための臨床研究	26,000
107	芳賀 信彦	東京大学 医学部附属病院	先天性無痛症の実態把握および治療・ケア指針作成のための研究	13,390
108	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立	26,000
109	鏡 雅代	国立成育医療センター(研究所)	14番染色体父性片親性ダイソミー関連疾患の実態把握と診断・治療指針作成	26,000
110	角田 晃一	独立行政法人国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター)	声帯溝症の診断治療の確立と、標準化に向けたガイドラインの作成	15,180
111	深見 真紀	国立成育医療センター	チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症の実態把握と治療指針作成	26,000
112	永井 敏郎	獨協医科大学	Prader-Willi症候群の実態把握と治療指針の作成	26,000
113	呉 繁夫	東北大学	高グリシン血症の患者数把握と治療法開発に関する研究	26,000
114	川上 紀明	国家公務員共済組合連合会名城病院	脊柱変形由来の胸郭不全症候群の実態調査とその診断・治療方針の検討	5,000
115	佐々木 了	北海道大学	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究	26,000
116	執印 太郎	高知大学	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	22,100
117	林 松彦	慶應義塾大学	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究	26,000

118	稲垣 暢也	京都大学	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	12,000
119	大藪 恵一	大阪大学	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	20,150
120	中川 正法	京都府立医科大学	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	13,000
121	大槻 泰介	国立精神・神経センター	乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究	24,700
122	林 由起子	国立精神・神経センター	リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患についての疾患概念の確立と治療法の開発に向けた研究	26,000
123	日比 紀文	慶應義塾大学	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	26,000
124	苗代 康可	札幌医科大学	ミクリッツ病およびIgG4関連疾患の病態解析	5,000
125	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター	両側性蝸牛神経形成不全症の治療指針の確立	11,000
126	井上 義一	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター	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	21,850
127	神谷 千津子	国立循環器病センター	わが国初の周産期心筋症の全国後方視的・前方視的症例調査に関する研究	26,000
128	平家 俊男	京都大学大学院医学研究科	高IgD症候群に対する細胞分子生物学的手法を駆使した診療基盤技術の開発	26,000
129	中畑 龍俊	京都大学 物質-細胞統合システム拠点Ips細胞研究センター	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	26,000
130	平野 賢一	大阪大学大学院医学系研究科	コレステリルエステル転送蛋白欠損症の病態把握のための疫学研究	26,000
131	松永 達雄	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター臨床研究センター	Pendred症候群の早期診断に基づく予防と治療のガイドライン作成	12,200
132	中島 淳	横浜市立大学	慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の我が国における疫学・診断・治療の実態調査	26,000
133	依藤 亨	京都大学	先天性高インスリン血症の実態把握と治療適正化に関する研究	12,000
134	坪田 一男	慶應義塾大学	Fuchs角膜内皮変性症および関連疾患に関する調査研究	26,000
135	神崎 晋	鳥取大学	腎性尿崩症の実態把握と診断・治療指針作成	26,000
136	大竹 明	埼玉医科大学	日本人長鎖脂肪酸代謝異常症の患者数把握と、治療指針作成および長期フォローアップ体制確立のための研究	26,000
137	岡野 善行	大阪市立大学	シトリン欠損症の自然歴と生活歴にもとづく実態解明と治療指針の作成	14,950
138	富田 博秋	東北大学	ソトス症候群のスクリーニング・診断システムの確立	26,000
139	小野寺雅史	国立成育医療センター	NEMO異常症等難治性炎症性腸疾患の実態調査と治療ガイドライン作成	26,000
140	千葉 滋	筑波大学	成人における慢性好中球減少症（周期性好中球減少症、慢性本態性好中球減少症、自己免疫性好中球減少症など）に関する調査研究	26,000
141	浅原 弘嗣	国立成育医療センター	キャンボメリック ディスプラジアの臨床情報調査と病因・病態の研究	26,000

142	長谷川奉延	慶應義塾大学	非致死性骨形成不全症の実態把握と治療指針作成	26,000
143	赤水 尚史	京都大学	甲状腺クリーゼの全国疫学調査に基づいた診断基準（第1版）の検証と改訂、発症実態の解明、治療指針の作成	15,400
144	木下 芳一	島根大学	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	19,500
145	佐藤 準一	明治薬科大学	那須ハコラ病の臨床病理遺伝学的研究	12,000
146	折口 智樹	長崎大学	高VEGF血症を特徴とするRS3PE症候群関連新疾患概念の確立と普及	4,200
147	島崎 潤	東京歯科大学市川総合病院	円錐角膜の疫学と治療実態に関する研究	22,600
148	張替 秀郎	東北大学	遺伝性鉄芽球性貧血の診断分類と治療法の確立	19,500
149	一瀬 宏	東京工業大学	ビオプテリン代謝異常を伴う難病の実体および病態把握のための横断的研究	25,480
150	笹嶋 唯博	旭川医科大学	原発性リンパ浮腫の患者動向と診療の実態把握のための研究	21,600
151	大路 正人	滋賀医科大学	血管新生黄斑症に対するペプチドワクチン療法	26,000
152	石坂 信和	東京大学	慢性動脈周囲炎の予測と実態把握にむけた研究	15,600
153	北川 道弘	国立成育医療センター	わが国におけるサラセミアの実態把握と無侵襲胎児遺伝子診断法および治療基準作成の試み	26,000
154	萩原 正敏	東京医科歯科大学	未熟児網膜症の原因と治療に関する調査研究	20,000
155	北野 良博	国立成育医療センター	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	26,000
156	大矢 幸弘	国立成育医療センター	難治性発作性気道閉塞障害の病態把握に関する研究	12,500
157	柿木 章伸	東京大学 医学部附属病院	自己免疫性内耳障害の実態把握のための多施設研究	18,000
158	宇佐美真一	信州大学	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴に関する調査研究	26,000
159	倉橋 浩樹	藤田保健衛生大学	エマヌエル症候群の疾患頻度とその自然歴の実態調査	9,500
未分類疾患の情報集約に関する研究				
160	林 謙治	国立保健医療科学院	未分類疾患の情報集約に関する研究	130,000