

平成22年度難治性疾患克服研究事業 研究課題(第1次公募後)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	ベ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	ライソゾーム病(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(信濃町)	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(研究院)	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	国立循環器病センター(研究所)	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	独立行政法人国立病院機構 鈴鹿病院 院長	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治的治療法の開発
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	難治性瞬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(信濃町)	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	国立循環器病センター(研究所)	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（研究院）	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（研究院）	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（研究院）	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（信濃町）	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（研究院）	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（研究院）	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・テーラーメイド研究

53	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	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(信濃町)	教授	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
57	山下 俊英	大阪大学 医学(系)研究科(研究院)	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	荻野 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	独立行政法人医薬基盤研究所	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(研究院)	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(研究院)	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	独立行政法人理化学研究所 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(研究院)	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	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター臨床研究センター	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 - ゴーティエ症候群等のピ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（研究院）	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	植田 初江	国立循環器病センター（研究所）	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
89	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
90	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
91	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
92	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
93	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
94	大藪 恵一	大阪大学 医学（系）研究科（研究院）	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
95	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
96	大槻 泰介	国立精神・神経センター	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
97	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
98	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
99	緒方 勤	国立成育医療センター 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
100	岡野 善行	大阪市立大学 医学（系）研究科（研究院）	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
101	奥山 虎之	国立成育医療センター	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
102	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
103	小野寺 雅史	国立成育医療センター	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
104	鏡 雅代	国立成育医療センター（研究所） 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
105	梶 龍兒	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
106	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
107	片山 一郎	大阪大学 医学（系）研究科（研究院）	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
108	加藤 達夫	国立成育医療センター	総長	難治性川崎病の治療ガイドライン作成

109	鎌倉 史郎	国立循環器病センター(研究所)	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
110	神谷 千津子	国立循環器病センター(研究所)	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
111	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	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
112	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/脊椎脊髄センター長	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の原因により発症する胸郭不全症候群の全国調査
113	川崎 諭	京都府立医科大学 医学(系)研究科(研究院)	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
114	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
115	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
116	神田 隆	山口大学 医学(系)研究科(研究院)	教授	ビ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
117	北野 良博	国立成育医療センター 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
118	木下 芳一	島根大学 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
119	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	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
120	吉良 潤一	九州大学 医学(系)研究科(研究院)	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
121	久保田 雅也	国立成育医療センター(研究所) 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
122	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
123	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
124	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
125	黒田 達夫	国立成育医療センター	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
126	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
127	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
128	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部(信濃町)	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
129	小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部(信濃町)	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
130	小崎 里華	国立成育医療センター 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
131	小崎 里華	国立成育医療センター 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
132	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・ビクスラー症候群)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
133	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
134	佐久間 啓	国立精神・神経センター	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
135	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
136	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

137	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
138	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
139	澤井 英明	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	准教授	致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究
140	塩谷 隆信	秋田大学 医学（系）研究科（研究院）	教授	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）に関する遺伝疫学的検討と診療ガイドラインの作成
141	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
142	白石 公	国立循環器病センター（研究所）	部長	乳児特発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
143	秦 健一郎	国立成育医療センター（研究所） 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
144	新宅 治夫	大阪市立大学 医学（系）研究科（研究院）	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
145	杉浦 真弓	名古屋市立大学 医学（系）研究科（研究院）	教授	難治性不育症に関連する遺伝子の網羅的探索
146	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
147	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
148	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
149	鈴木 洋一	千葉大学 医学研究院	准教授	ビオチン代謝異常症の鑑別診断法と治療方法の開発
150	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
151	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
152	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
153	外園 千恵	京都府立医科大学 医学（系）研究科（研究院）	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
154	大須賀 穰	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
155	大西 秀典	岐阜大学 医学部附属病院	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
156	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
157	高橋 正紀	大阪大学 医学（系）研究科（研究院）	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
158	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
159	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	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
160	谷澤 幸生	山口大学 医学（系）研究科（研究院）	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
161	田上 昭人	国立成育医療センター（研究所） 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
162	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
163	坪田 一男	慶應義塾大学 医学部（信濃町）	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
164	富田 博秋	東北大学 医学系研究科	准教授	ソ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
165	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

166	中尾 一和	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
167	中川 正法	京都府立医科大学 医学（系）研究科（研究院）	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
168	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
169	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
170	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
171	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
172	永淵 正法	九州大学 医学（系）研究科（研究院）	教授	劇症1型糖尿病のウイルス原因説に関する研究
173	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
174	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
175	成瀬 光栄	独立行政法人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
176	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
177	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
178	新関 寛徳	国立成育医療センター 第二専門診療部	医長	肥厚性皮膚骨膜炎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
179	仁科 幸子	国立成育医療センター（研究所） 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
180	西野 一三	国立精神・神経センター	部長	ベスレムミオパチーとその類縁疾患の実態調査
181	西野 一三	国立精神・神経センター	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
182	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
183	野村 伊知郎	国立成育医療センター	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
184	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
185	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
186	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
187	長谷川 奉延	慶應義塾大学 医学部（信濃町）	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

188	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
189	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
190	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
191	林 松彦	慶應義塾大学 医学部（信濃町）	教授	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究
192	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
193	林 由起子	国立精神・神経センター	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
194	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
195	東 範行	国立成育医療センター	医長	先天白内障の原因究明と診断基準の創生
196	日比 紀文	慶應義塾大学 医学部（信濃町）	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
197	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
198	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-ケトチオラーゼ欠損症、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
199	深見 真紀	国立成育医療センター（研究所） 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
200	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
201	福田 尚司	国立国際医療センター（研究所）	医長	リンパ浮腫治療へのbreak throughを目指して
202	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
203	藤野 明浩	国立成育医療センター（研究所） 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
204	藤原 成悦	国立成育医療センター（研究所） 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
205	古川 福実	和歌山県立医科大学 医学部	教授	中條一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
206	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
207	平家 俊男	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
208	平野 賢一	大阪大学 医学（系）研究科（研究院）	助教	中性脂肪蓄積心筋血管症の発見 ーその疾患概念の確立、診断法、治療法の開発
209	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
210	堀内 孝彦	九州大学 医学（系）研究科（研究院）	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
211	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
212	堀川 玲子	国立成育医療センター	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
213	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
214	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

215	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
216	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
217	松井 陽	国立成育医療センター	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
218	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	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
219	松原 洋一	東北大学 医学系研究科	教授	コステロ症候群・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
220	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
221	丸岡 豊	国立国際医療センター（研究所）	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
222	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
223	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
224	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
225	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
226	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
227	宮地 良樹	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
228	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
229	宮本 享	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
230	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
231	村上 伸也	大阪大学 歯学研究科（研究院）	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
232	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
233	森崎 裕子	国立循環器病センター（研究所）	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
234	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
235	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(医学系)	教授	軟骨無形成症の病態解明と治療法の開発
236	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(医学系)	教授	血球貪食症候群の病態・診療研究
237	山崎 麻美	独立行政法人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
238	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
239	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
240	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
241	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
242	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

243	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
244	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
245	吉永 正夫	独立行政法人国立病院機構鹿児島医療センター（臨床研究部）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
246	依藤 亨	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	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
247	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
248	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
249	渡邊 健一郎	京都大学 医学（系）研究科（研究院）	助教	Shwachman-Diamond症候群の効果的診断法の確立に関する研究
250	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
251	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