

研究事業名	研究課題	研究代表者	職名	研究課題名
難治性疾患克服研究事業	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	新宅 治夫	准教授	大阪市立大学
難治性疾患克服研究事業	膵弓耳腎（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	飯島 一誠	特命教授	神戸大学
難治性疾患克服研究事業	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	小崎 里華	医長	国立成育医療センター
難治性疾患克服研究事業	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	水谷 修紀	教授	東京医科歯科大学
難治性疾患克服研究事業	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	小崎 健次郎	准教授	慶應義塾大学
難治性疾患克服研究事業	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	塩谷 隆信	教授	秋田大学
難治性疾患克服研究事業	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	谷澤 幸生	教授	山口大学
難治性疾患克服研究事業	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	牛田 享宏	教授	愛知医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	伊藤 雅之	室長	国立精神・神経センター
難治性疾患克服研究事業	年齢依存性てんかん性脳症の分子疫学と臨床像の解明	松本 直通	教授	横浜市立大学
難治性疾患克服研究事業	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	梅原 久範	教授	金沢医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	森尾 友宏	准教授	国立大学法人東京医科歯科大学
難治性疾患克服研究事業	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	横関 博雄	教授	東京医科歯科大学
難治性疾患克服研究事業	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	副島 英伸	教授	佐賀大学
難治性疾患克服研究事業	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	橋爪 誠	教授	九州大学 医学(系)研究科(研究院)
難治性疾患克服研究事業	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	黒滝 直弘	講師	長崎大学
難治性疾患克服研究事業	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	森本 哲	准教授	自治医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	小島 勢二	教授	名古屋大学
難治性疾患克服研究事業	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	宮本 享	教授	京都大学
難治性疾患克服研究事業	AAA症候群の実態把握のための奨励研究	上野 聡	教授	奈良県立医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	鎌倉 史郎	部長	国立循環器病センター
難治性疾患克服研究事業	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	大橋 博文	科長兼副部長	埼玉県立小児医療センター

研究事業名	研究課題	研究代表者	職名	研究課題名
難治性疾患克服研究事業	中樞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	古川 福実	教授	和歌山県立医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	高田 修治	室長	国立成育医療センター
難治性疾患克服研究事業	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	横田 俊平	教授	横浜市立大学
難治性疾患克服研究事業	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	近藤 雅雄	学部長	東京都市大学
難治性疾患克服研究事業	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	加我 君孝	臨床研究センター長	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター
難治性疾患克服研究事業	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	三淵 浩	特任教授	熊本大学
難治性疾患克服研究事業	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	黒田 達夫	外科医長	国立成育医療センター
難治性疾患克服研究事業	カナバン病の実態把握とケア指針作成のための研究	星野 英紀	医員	国立成育医療センター
難治性疾患克服研究事業	本邦における筋チャンネル病の実態に関する研究	高橋 正紀	助教	大阪大学大学院
難治性疾患克服研究事業	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	谷口 正実	気管支喘息研究室長	独立行政法人国立病院機構 相模原病院
難治性疾患克服研究事業	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	吉浦 孝一郎	教授	長崎大学
難治性疾患克服研究事業	細網異形成症の診断と治療に関する調査研究	野々山 恵章	教授	防衛医科大学校
難治性疾患克服研究事業	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	有馬 隆博	准教授	東北大学
難治性疾患克服研究事業	牟婁病の実態の把握と治療指針作成	小久保 康昌	講師	三重大学大学院医学系研究科
難治性疾患克服研究事業	遺伝性脳小血管病の病態機序の解明と治療法の開発	小野寺 理	准教授	新潟大学
難治性疾患克服研究事業	肥大型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	新関 寛徳	医長	国立成育医療センター
難治性疾患克服研究事業	先天性角膜混濁の実態把握と診断法確立のための研究	山田 昌和	部長	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)
難治性疾患克服研究事業	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	岡崎 和一	教授	関西医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	芳賀 信彦	教授	東京大学 医学部附属病院
難治性疾患克服研究事業	再発性多発軟骨炎の診断と治療体系の確立	鈴木 登	教授	聖マリアンナ医科大学
難治性疾患克服研究事業	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	鏡 雅代	研究員	国立成育医療センター研究所
難治性疾患克服研究事業	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	角田 晃一	部長	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)

研究事業名	研究課題	研究代表者	職名	研究課題名
難治性疾患克服研究事業	チトクロームP450オキシドレクターゼ異常症の実態把握と治療指針作成	深見 真紀	室長	国立成育医療センター研究所
難治性疾患克服研究事業	Prader-Willi症候群の実態把握と治療指針の作成	永井 敏郎	教授	獨協医科大学越谷病院
難治性疾患克服研究事業	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	呉 繁夫	准教授	東北大学
難治性疾患克服研究事業	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	川上 紀明	整形外科部長	国家公務員共済組合連合会名城病院
難治性疾患克服研究事業	難治性血管腫・血管奇形についての調査研究	佐々木 了	非常勤講師	北海道大学
難治性疾患克服研究事業	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	執印 太郎	教授	高知大学
難治性疾患克服研究事業	Calciophylaxisの診断・治療に関わる調査・研究	林 松彦	教授	慶應義塾大学
難治性疾患克服研究事業	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	稲垣 暢也	教授	京都大学医学研究科
難治性疾患克服研究事業	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	大藪 恵一	教授	大阪大学大学院
難治性疾患克服研究事業	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	中川 正法	教授	京都府立医科大学
難治性疾患克服研究事業	乳幼児破局てんかんの実態と診療指針に関する研究	大槻 泰介	部長	国立精神・神経センター
難治性疾患克服研究事業	リボ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	林 由起子	室長	国立精神・神経センター
難治性疾患克服研究事業	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	日比 紀文	教授	慶應義塾大学
難治性疾患克服研究事業	ミクリッツ病およびIgG4関連疾患の病態解析	苗代 康可	助教	札幌医科大学
難治性疾患克服研究事業	両側性蝸牛神経形成不全症の治療指針の確立	松永 達雄	室長	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
難治性疾患克服研究事業	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	井上 義一	呼吸不全・難治性肺疾患研究部長	独立行政法人国立病院機構近畿中央胸部疾患センター
難治性疾患克服研究事業	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	神谷 千津子	医師	国立循環器病センター
難治性疾患克服研究事業	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	平家 俊男	准教授	京都大学大学院医学研究科
難治性疾患克服研究事業	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	中畑 龍俊	特定拠点教授	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
難治性疾患克服研究事業	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	平野 賢一	助教	大阪大学大学院医学系研究科
難治性疾患克服研究事業	難治性疾患克服のための難病研究資源バンク開発研究	亀岡 洋祐	主任研究員	独立行政法人医薬基盤研究所
難治性疾患克服研究事業	未分類疾患の情報集約に関する研究	林 謙治	院長	国立保健医療科学院