

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目指す。

※ 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

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

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
111	破局てんかん	166	マルファン症候群
112	肺静脈閉塞症	167	ミクリツ病
113	肺胞蛋白症	168	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
114	反復胎状奇胎	169	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
115	肥厚性硬膜炎	170	ヤング・シンプソン症候群
116	肥厚性皮膚骨膜炎	171	リジン尿性蛋白不耐
117	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	172	リンパ管腫
118	封入体筋炎	173	レリーワイル症候群
119	分類不能型免疫不全症	174	ロイス・デイツ症候群
120	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	175	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
121	慢性活動性EBウイルス感染症	176	Aicardi症候群
122	慢性偽性腸閉塞症	177	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群
123	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	178	Beckwith-Wiedemann症候群
124	毛細血管拡張性小脳失調症	179	Bloom症候
125	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴	180	Brugada症候群
126	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)	181	Calciophylaxis
127	両側性蝸牛神経形成不全症	182	Carney複合
128	アトピー性脊髄炎	183	CFC症候群
129	アラジール(Alagille)症候群	184	Charcot-Marie-Tooth病
130	アレキサンダー病	185	CHARGE症候群
131	アンジェルマン症候群(AS)	186	CINCA症候群
132	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症	187	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
133	ウエルナー(Werner)症候群	188	EEC症候群
134	ウォルフヒルシュホーン症候群	189	Ellis-van Creveld症候群
135	ウルリッヒ病(Ullrich disease)	190	Galloway-Mowat症候群
136	エーラスダンロス症候群	191	Gorlin症候群
137	エマヌエル症候群	192	HMG-CoAリアーゼ欠損症
138	オカルト黄斑ジストロフィー	193	IgG4関連全身硬化性疾患
139	オピッツ三角頭蓋症候群	194	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
140	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	195	Microscopic colitis
141	カルバミルリン酸合成酵素欠損	196	MODY1-6
142	コケイン症候群	197	Mowat-Wilson症候群
143	コステロ症候群	198	Muckle-Wells症候群
144	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	199	Pelizaeus-Merzbacher病
145	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	200	Pendred症候群
146	サラセミア	201	Perry(ペリー)症候群
147	ジストニア	202	Rett症候群
148	シトリン欠損症	203	Rubinstein-Taybi症候群
149	ステロイド依存性感音難聴	204	Shwachman-Diamond症候群
150	セピアプテリン還元酵素欠損症	205	Silver-Russell症候群
151	ソトス症候群	206	TNF受容体関連周期性症候群
152	チロシン水酸化酵素欠損症	207	Usher症候群
153	トゥレット症候群	208	VATER症候群
154	ヌーナン症候群(Noonan症候群)	209	von Hippel-Lindau病
155	バルデー・ビードル症候群	210	Wolfram症候群
156	ピオチン代謝異常症	211	β-ケトチオラーゼ欠損症
157	ピッカースタッフ型脳幹脳炎	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
158	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)	213	1p36欠失症候群
159	フックス角膜内皮変性症	214	22q11.2欠失症候群
160	ブラダー・ウイリー症候群		
161	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)		
162	ベスレムミオパチー		
163	ヘモクロマトーシス		
164	ペルーシド角膜辺縁変性		
165	マリネスコ-シェーグレン症候群		

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	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	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	難治性尿毒症に関する調査研究
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	ウイル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・テララーメード研究
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 沢実	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) 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