作成年月日 2026 年 9 月 3 日
研究情報公開文書 1.7 版

研究に関するお知らせ

国立健康危機管理研究機構は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則り、以下の臨床研究を実施しています。病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただいています。試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。ご了承いただけない場合にも、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。

■研究課題名：難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発

■研究目的・方法

本研究では研究組織（表 1）で保有する難病患者検体を国立健康危機管理研究機構に集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立健康危機管理研究機構に提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、Genomedia 株式会社、一般社団法人トランスクリプトミクス研究会に委託していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立健康危機管理研究機構に返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。本研究では蓄積した情報を研究開発のために利用を希望する研究機関や企業にゲノム情報と臨床情報を提供するためのシステム（以下、本システム）を開発しています。本システムの機能の検証を表 2 に示す共同研究機関と実施します。システムの機能検証においては提供いただいたゲノム情報や臨床情報が提供されますが、匿名化の処理を行いますので、氏名や住所など個人を直接同定できるような仕方では提供されません。

■研究の期間

令和 2 年度～令和 11 年度

■研究の対象となる方

国が指定する「指定難病」のみならず、発病の要因が明らかでなく治療方法が確立しておらず、希少で長期の療養を必要とする病気の方、診断がついておらず全ゲノム解析等を実施すること

が適切だと判断される方やその血縁者（ご両親やきょうだい、お子さんなど）の方

■ご協力頂く内容

提供いただいた血液から抽出した DNA を研究に使用させていただきます。使用に際しては、政府が定めた倫理指針に則って個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

■研究組織

表１、表２参照

■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

ご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構　難治性疾患実用化研究事業

開発代表者：国立健康危機管理研究機構理事長　國土 典宏

研究期間：令和２年度～令和８年度

利益相反の状況については国立健康危機管理研究機構研究開発に係る利益相反管理委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

■本研究全体の研究代表者

国立健康危機管理研究機構

理事長　國土 典宏

■お問い合わせ先

国立健康危機管理研究機構

所属・役職：ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長

氏名：徳永 勝士

電話番号：03-3202-7181（代表）　　内線：2272

受付日時：月～金 午前 10 時～午後 5 時

メールアドレス：　tokunaga.ka@jihs.go.jp

＜表１＞

【研究分担機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐・名誉理事長	水澤　英洋
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター・教授	小崎　健次郎
国立大学法人東京大学	プレシジョンメディシン神経学　特任准教授	三井　純
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	神経研究所　疾病研究第一部・部長	西野　一三
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　分子細胞生物学研究部・名誉分子細胞生物学研究部長	岩田　岳
学校法人愛知医科大学	特命学長	祖父江　元
国立大学法人東京大学	医学部附属病院　脳神経内科　教授	戸田　達史
国立大学法人大阪大学	大学院医学系研究科循環器内科学・特任准教授（常勤）	朝野　仁裕
国立研究開発法人国立成育医療研究センター	研究所　ゲノム医療研究部　部長	要　匡
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科　遺伝学　教授	松本　直通
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 腫瘍生物学　教授	小川　誠司
国立大学法人東海国立大学機構	名古屋大学　環境医学研究所　教授	荻　朋男
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科　特任教授	松田　文彦
学校法人聖マリアンナ医科大学	脳神経内科学・主任教授	山野　嘉久
東京大学医学部附属病院	先端循環器医科学講座　特任教授	小室　一成
国立大学法人東北大学	大学院医学系研究科・准教授	角田　洋一
国立大学法人神戸大学	大学院医学研究科内科系講座小児科学分野・教授	野津　寛大
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・客員研究員	中村　稔
学校法人国際医療福祉大学	医学部循環器内科学　教授	田村　雄一
国立研究開発法人国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部　遺伝相談室長	四宮　春輝
国立大学法人北海道大学	大学院医学研究院免疫・代謝内科学教室　准教授	河野　通仁
広島大学	大学院医系科学研究科 小児科学	岡田　賢
帝京大学	医学部内科学講座　教授	田中　篤
金沢医科大学	血液免疫内科学　臨床教授	川野　充弘
国立大学法人信州大学	医学部人工聴覚器学講座　特任教授	宇佐美　真一
国立大学法人長崎大学	大学院医歯薬学総合研究科　教授	三宅　紀子

【共同研究機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
愛仁会高槻病院	小児科　医員	石河　慎也
愛知県医療療育総合センター中央病院	小児内科・遺伝診療科　部長	稲葉　美枝
愛知県医療療育総合センター中央病院	小児神経科	丸山　幸一
あいち小児保健医療総合センター	腎臓科　副センター長	藤田　直也
青森市民病院	耳鼻いんこう科　部長	佐々木亮
赤坂虎の門クリニック	耳鼻咽喉科　部長	熊川孝三
秋田大学医学部	耳鼻咽喉科頭頸部外科　教授	山田武千代
上尾中央総合病院	耳鼻いんこう科　副科長	木下　慎吾
旭川医科大学	病院遺伝子診療カウンセリング室　教授	蒔田　芳男
国立病院機構旭川医療センター	臨床研究部　遺伝子研究室長	横浜　吏郎
国立病院機構旭川医療センター	脳神経内科・臨床研究部　部長・臨床研究部長	片山　隆行
旭川赤十字病院	耳鼻咽喉科　部長	片田　彰博
飯塚病院	脳神経内科　診療部長	進村 光規
一宮市立市民病院	脳神経内科　部長	田村　拓也
茨城県立こども病院	小児総合診療科・消化器肝臓科	齊藤　博大
岩手医科大学	小児科学講座・特任教授	石川　健
岩手県立胆沢病院	消化器内科　第 3 消化器内科長	千葉　宏文
岩手県立磐井病院	消化器内科　医師	阿部　出
岩手県立中央病院	消化器内科　医長	平塚　敬士
岩手県立中部病院	消化器内科　医長	矢野　恒太
国立病院機構嬉野医療センター	消化器肝臓内科　医長	有尾　啓介
AIC 八重洲クリニック	神経耳科　診療部長	石井　正則
国立病院機構愛媛医療センター	消化器内科　医師	廣岡　可奈
愛媛県立中央病院	小児科　医監部長	永井　功造
愛媛大学	大学院医学系研究科地域医療・総合診療学講座	阿部　雅則
愛媛大学大学院医学系研究科	小児科学講座　教授	江口　真理子
愛媛大学大学院医学系研究科	循環器･呼吸器･腎高血圧内科学講座　教授	山口　修
愛媛大学	地域眼科学講座　准教授	坂根　由梨
牛久愛和総合病院	脳神経内科　部長	中嶋　秀樹
国立病院機構大分医療センター	消化器内科　部長	山下　勉
大分県立病院	小児科　副部長	塩穴　真一
大分赤十字病院	腎臓内科　部長	内田　英司
大分大学医学部付属病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　教授	平野隆

大分大学医学部附属病院	小児科　教授	井原　健二
大阪医科薬科大学	小児科学　教授	芦田　明
大阪医科薬科大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科学　教授	萩森　伸一
国立病院機構大阪医療センター	消化器内科　科長	阪森　亮太郎
大阪急性期・総合医療センター	心臓内科・主任部長	浅井　光俊
大阪公立大学	医学部附属病院脳神経内科学　教授	伊藤　義彰
大阪市立総合医療センター	小児代謝内分泌・腎臓内科　担当部長	藤丸　季可
国立大学法人大阪大学	大学院医学系研究科耳鼻咽喉科･頭頸部外科学 助教	大薗　芳之
国立大学法人大阪大学	大学院医学系研究科 脳神経感覚器外科学(眼科学) 教授	西田　幸二
独立行政法人国立病院機構大阪刀根山医療センター	脳神経内科・小児神経内科　リハビリテーション科　部長	齊藤　利雄
大阪母子医療センター	腎・代謝科　副部長	山村　なつみ
大崎市民病院	消化器内科　副科長	小野寺　基之
大船中央病院	消化器・IBD センター光学診療部長	吉田　篤史
国立病院機構岡山医療センター	消化器内科　医長	万波　智彦
岡山大学	脳神経内科　講師	森原　隆太
岡山大学病院	光学医療診療部　准教授	松本　和幸
岡山大学	学術研究院医歯薬学域小児発達病因病態学分野　教授	武内　俊樹
岡山大学	耳鼻咽喉・頭頸部外科学　講師	菅谷　明子
帯広第一病院	消化器内科　部長	高橋　隆宏
独立行政法人国立病院機構 沖縄病院	脳神経内科　医長	藤﨑　なつみ
オトクリニック東京	副院長	野口　佳裕
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科	脳神経内科・ 老年病学　 教授	髙嶋　博
香川県立中央病院	脳神経内科　部長	森本　展年
香川大学医学部附属病院	循環器内科　教授	南野　哲男
神奈川県立こども医療センター	遺伝科　科長	黒田　友紀子
国立病院機構 金沢医療センター	小児科　医員	笠原　理愛
国立病院機構 金沢医療センター	消化器内科　医師	西川　昌志
金沢大学附属病院	小児科　　講師	藤木　俊寛
神尾記念病院	耳鼻咽喉科 医師	熊川　孝三
川越耳科学クリニック	耳鼻咽喉科　院長	坂田　英明
学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 川崎医科大学附属病院	医療福祉学部 医療福祉学科／病院長付　特任教授／特任副部長	升野　光雄
川崎市立川崎病院	腎臓内科　医長	川口　隆久
関西医大附属病院	小児科　教授	金子　一成
関西医科大学総合医療センター	脳神経内科　診療教授	近藤　誉之

萌悠会耳鼻咽喉科　神田 ENT 医院	院長	神田　幸彦
北里大学病院	小児科　教授	石倉　健司
学校法人北里研究所	北里大学大学院医療系研究科　臨床遺伝医学　教授	高田　史男
北尻耳鼻咽喉科	耳鼻科　院長	北尻　真一郎
公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院	小児科　主任部長	塩田　光隆
岐阜大学大学院医学系研究科	脳神経内科学分野　教授	下畑　亨良
協愛医院	耳鼻咽喉科　副院長	小泉　博美
国立病院機構九州医療センター	消化器肝臓内科　医長	國府島　庸之
国立病院機構九州がんセンター	消化器・肝胆膵内科　部長／統括診療部長	杉本　理恵
九州大学病院	消化器内科　教授	吾郷　哲郎
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院　神経内科学　教授	磯部　紀子
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院成長発達医学分野　准教授	酒井　康成
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院 眼科学　准教授	村上　祐介
九州大学大学院 医学研究院	循環器内科学　教授	阿部　弘太郎
九州大学大学院医学研究院	耳鼻咽喉科学分野　教授	中川　尚志
九州大学病院	顔面口腔外科　教授	森山　雅文
国立病院機構京都医療センター	消化器肝臓内科　医長	岩本　諭
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科　発達小児科学　教授	滝田　順子
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科　呼吸不全先進医療講座　特定准教授	半田　知宏
京都大学大学院医学研究科	大学院医学研究科消化器内科学講座　病院講師	塩川　雅広
京都大学医学部附属病院	血液内科　講師	諫田　淳也
京都大学医学部附属病院	講師	山崎　博司
京都第一赤十字病院	消化器内科　医長	田中　信
京都第二赤十字病院	消化器内科　医長	堀田　祐馬
京都府立医科大学大学院医学研究科	脳神経内科学　准教授	笠井　高士
京都府立医科大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科・学内講師	二之湯　弦
京都府立医科大学	視覚機能再生外科学　教授	外園　千恵
杏林大学医学部付属病院	消化器内科　教授	久松　理一
杏林大学医学部	循環器内科学　学内講師	伊波　巧
杏林大学医学部	眼科学教室　講師	福井　正樹
近畿大学	医学部眼科学教室　准教授	國吉　一樹
近畿大学病院	遺伝子診療部　臨床教授	西郷　和真
国立病院機構熊本医療センター	消化器内科　部長	杉　和洋
熊本大学	小児科　講師	倉岡　将平

熊本大学大学院生命科学研究部	循環器内科学　教授	辻田　賢一
熊本大学病院	脳神経内科　教授	植田　光晴
熊本病院	循環器内科　部長	古山　准二郎
公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構　倉敷中央病院	小児科　部長	綾　邦彦
公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構　倉敷中央病院	消化器内科　部長	下立　雄一
栗原市立栗原中央病院	内科　医師	半田　智之
久留米大学病院	小児科学講座　教授	渡邊　順子
久留米大学病院	小児科学講座　講師	田中　征治
呉医療センター	脳神経内科　医長	倉重　毅志
呉医療センター	消化器内科　科長	髙木　慎太郎
群馬県立小児医療センター	血液・腫瘍科　部長	河崎　裕英
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部　教授	秦　健一郎
群馬大学医学部附属病院	血液内科　講師	小川　孔幸
慶應義塾大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　准教授	大石　直樹
気仙沼市立病院	内科　副院長	星　達也
県立広島病院	小児感覚器科　主任部長	益田　慎
高知大学医学部	老年病・循環器内科学　講師	久保　亨
神戸市立医療センター中央市民病院	血液内科　医長	平本　展大
神戸大学医学部附属病院	循環器内科　助教	谷口　悠
公立昭和病院	代謝内科　担当部長	髙橋　克敏
国際医療福祉大学那須医療センター	耳鼻咽喉科　教授	東野　哲也
国際医療福祉大学成田病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　教授	岡野　光博
国際医療福祉大学三田病院	脳神経内科　教授	岩田　信恵
国際医療福祉大学三田病院	耳鼻咽喉科　教授	高橋　優宏
医療法人湖崎会湖崎眼科	院長	湖﨑　亮
埼玉医科大学病院	眼科　教授	篠田　啓
埼玉医科大学病院	リウマチ膠原病科　教授	荒木　靖人
埼玉医科大学病院	耳鼻咽喉科　教授	池園　哲郎
埼玉県立小児医療センター	消化器・肝臓科　医長	南部　隆亮
埼玉県立小児医療センター	腎臓科　科長兼副部長	藤永　周一郎
榊原記念病院	循環器内科　副部長	泉　佑樹
国立大学法人佐賀大学	医学部小児科　助教	岡　政史
国立大学法人佐賀大学	学長	野出　孝一
佐賀大学医学部附属病院	脳神経内科　教授	小池　春樹
佐賀大学医学部附属病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　教授	杉山 庸一郎

佐世保市総合医療センター	小児科　医長	江﨑　裕幸
札幌医科大学附属病院	消化器内科　教授	仲瀬　裕志
札幌医科大学	医学部ゲノム予防医学講座臨床ゲノム学分野 講師	石川　亜貴
札幌医科大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　准教授	小笠原　徳子
産業医科大学	神経内科学講座　教授	足立　弘明
学校法人産業医科大学	眼科学教室　教授	近藤　寛之
産業医科大学	第 1 内科学講座　教授	中山田　真吾
高清会高井病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　医長	覚道　真理子
医療法人多聞会たかさき耳鼻咽喉科	理事長　院長	長井　今日子
東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科　医員	三好雄二
JCHO 仙台病院	消化器科　医師	平本 圭一郎
JA 福島厚生連 白河厚生総合病院	第一内科　科長	佐々木　敦宏
滋賀医科大学	小児科学講座　講師	澤井　俊宏
滋賀県立総合病院	耳鼻咽喉科　医長	十名　理紗
静岡県立こども病院	腎臓内科　科長	北山　浩嗣
静岡赤十字病院	脳神経内科　部長	小西　高志
自治医科大学	小児科学　教授	小坂　仁
自治医科大学附属さいたま医療センター	消化器内科　准教授	浅野　岳晴
国立病院機構渋川医療センター	消化器内科　医師	須賀　孝慶
島根大学医学部附属病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科 教授	坂本　達則
医療法人潤愛会鮫島病院	内科　部長	西俣　伸亮
順天堂大学医学部附属順天堂医院	小児科・思春期科　先任准教授	工藤　孝広
順天堂大学医学部附属練馬病院	小児科　助教	宮野　洋希
順天堂大学医学部	眼科学講座　准教授	山口昌大
情報・システム研究機構国立遺伝学研究所	情報研究系ヒト集団ゲノム研究室　教授	河合　洋介
国立障害者リハビリテーションセンター	病院　副院長	石川浩太郎
昭和医科大学横浜市北部病院	こどもセンター　教授	小宅　千聖
昭和医科大学	医学部　教授	加藤　光広
昭和医科大学	医学部　小児科学講座　教授	安達　昌功
昭和医科大学藤が丘病院	耳鼻咽喉科　講師	小宅功一郎
市立四日市病院	小児科　部長	牛嶌　克実
市立長浜病院	腎臓代謝内科　責任部長	森田　善方
国立病院機構信州上田医療センター	脳神経内科　部長	古谷　力也
信州大学医学部	内科学第三教室　教授	関島　良樹
聖路加国際病院	小児科　医長	長谷川　大輔

聖隷浜松病院	小児腎臓科　部長	山本　雅紀
総合南東北病院	消化器内科　科長	横山　直信
総合南東北病院	外科　遺伝診療部　医長	河村　英恭
千葉県済生会習志野病院	呼吸器内科　副院長・肺高血圧症センター長	田邉　信宏
国立病院機構高崎総合医療センター	消化器内科　内科系診療部長	長沼　篤
鷹の子病院	耳鼻咽喉科　中耳手術センター長	小林泰輔
国立大学法人千葉大学	大学院医学研究院眼科学	秋葉　龍太朗
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部　部長	尾内　善広
国立病院機構千葉医療センター千葉東病院	小児科　診療部長	金本勝義
筑波大学	医学医療系　准教授	鈴木　寿人
土浦協同病院	遺伝カウンセリング室　室長	白井謙太朗
東海大学医学部医学科	耳鼻咽喉科・頭頸部外科 教授	和佐野浩一郎
東京医科大学	循環器内科学分野 教授　遺伝子診療センター センター長	稲垣　夏子
東京科学大学	総合研究院免疫・分子医学　特命教授	森尾　友宏
東京科学大学	遺伝子診療科　講師	江花　有亮
東京慈恵会医科大学	眼科学講座　准教授	林　孝彰
東京女子医科大学	医学部　教授	山本　俊至
東京女子医科大学	腎臓小児科　准教授	三浦　健一郎
東京大学医学部附属病院	小児科　教授	加藤　元博
東京大学医学部附属病院	消化器内科　特任講師	高原　楠昊
国立大学法人東京大学	医学部附属病院小児科　准教授	張田豊
国立大学法人東京大学	医科学研究所造血病態制御学分野　教授	南谷　泰仁
国立大学法人東京大学	医学系研究科内科学専攻アレルギー・リウマチ学	藤尾　圭志
東京大学	医学系研究科　教授	岡田　随象
東京都立小児総合医療センター	腎臓・リウマチ膠原病科　部長	幡谷　浩史
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科　部長	吉橋博史
東京都立神経病院	脳神経内科　医長	長岡　詩子
東京逓信病院	神経内科	杉山　雄亮
東京都健康長寿医療センター	脳神経内科　医長	坂内太郎
東京都立北療育医療センター	脳神経内科　医長	大迫　美穂
東北医科薬科大学	消化器内科　准教授	遠藤　克哉
東北労災病院	消化器内科　部長	白木　学
国立大学法人徳島大学	大学院医歯薬学研究部臨床神経科学分野　教授	和泉　唯信
国立大学法人徳島大学	小児科・教授	漆原　真樹
独協医科大学病院	小児科　准教授	佐藤　雄也

鳥取大学医学部付属病院	小児科　医員	坂口　真弓
鳥取大学医学部付属病院	遺伝子診療科　科長	粟野　宏之
鳥取大学	脳神経内科　教授	花島　律子
東邦大学	医学部　内科学講座　神経内科学分野　教授	狩野　修
東邦大学	医学部　眼科学講座　教授	堀　裕一
東邦大学医療センター大橋病院	循環器内科　講師	池田　長生
富山大学附属病院	医学部　糸魚川・地域医療支援学講座　客員教授	廣野　恵一
虎の門病院	耳鼻咽喉科　部長	武田英彦
虎の門病院分院	腎センター内科　部長	澤　直樹
長岡赤十字病院	リウマチ膠原病内科　部長	佐伯　敬子
長崎大学	原爆後障害医療研究所　教授	吉浦　孝一郎
長崎大学	大学院医歯薬学総合研究科 循環器内科学　准教授	河野　浩章
国立大学法人 長崎大学病院	リウマチ・膠原病内科	川上　純
長崎大学病院	リウマチ・膠原病内科　講師	古賀　智裕
国立病院機構名古屋医療センター	地域医療連携・患者支援センター　部長	島田　昌明
公立大学法人　名古屋市立大学	大学院医学研究科　特任教授	齋藤　伸治
名古屋掖済会病院	脳神経内科　診療部長	馬渕　直紀
名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	腎臓・透析内科　助教	宮口　祐樹
名古屋大学大学院医学系研究科	小児科学　教授	高橋　義行
名古屋大学医学部附属病院	循環器内科　病院助教	足立　史郎
奈良県立医科大学	循環器内科　教授	彦惣　俊吾
奈良県立医科大学	脳神経内科学　教授	杉江　和馬
奈良県立医科大学	小児科　教授	野上　恵嗣
奈良県立医科大学	耳鼻咽喉・頭頚部外科　教授	北原　糺
医療法人なんば耳鼻咽喉科	理事長	南場　淳司
新潟大学	医歯学総合病院　教授	池内　健
西永福耳鼻咽喉科	院長	坂田阿希
国立病院機構　西新潟中央病院	神経小児科　医師	放上　萌美
新渡戸記念中野総合病院	脳神経内科　医長	大津　信一
日本医科大学付属病院	リウマチ・膠原病内科　教授	桑名　正隆
日本医科大学武蔵小杉病院	耳鼻咽喉科　特任教授	神崎晶
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	小児腎臓科　部長	後藤　芳充
日本赤十字社医療センター	神経内科　副部長	堀内　恵美子
日本大学医学部附属板橋病院	小児科 診療准教授	下澤 克宜
日本大学医学部附属板橋病院	眼科　准教授(診療教授)	林　孝彦

脳神経内科千葉	脳神経内科　所長	篠遠　仁
八戸市立市民病院	消化器内科　医長	大山　秀晃
国家公務員共済組合連合会　浜の町病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　医師	渡邊　真理
浜松医科大学	医学部附属病院小児科　診療助教	内田 博之
浜松医科大学	医化学講座　教授	才津　浩智
浜松医科大学	内科学第二講座　准教授	川田　一仁
日立製作所ひたちなか総合病院	神経内科 主任医長	保坂　愛
姫路赤十字病院	小児科　医師	長谷川　貴也
広島市立広島市民病院	耳鼻咽喉科　主任部長	江草憲太郎
兵庫医科大学	遺伝子医療部　教授	宮﨑　彩子
兵庫県立こども病院	腎臓内科　部長	貝藤　裕史
福井県立病院	小児科　医長	杉原　啓一
福井大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科	岡本　昌之
国立病院機構兵庫中央病院	脳神経内科　副院長	二村　直伸
兵庫県立尼崎総合医療センター	小児血液・腫瘍内科　部長	小林 健一郎
兵庫県立加古川医療センター	脳神経内科　部長	奥田　志保
国立大学法人弘前大学	眼科学講座　教授	上野　真治
福岡市立こども病院	腎疾患科　科長	郭　義胤
福岡赤十字病院	第一小児科　副部長	黒木　理恵
福岡大学筑紫病院	炎症性腸疾患センター　講師	髙津　典孝
福岡大学	医学部耳鼻咽喉科学教室　教授	松本　希
福島県総合療育センター	診療相談部　耳鼻咽喉科部長	鈴木雪恵
福島県立医科大学	小児科学講座　教授	郷　勇人
福島県立医科大学	医学部脳神経内科学講座・教授	金井数明
藤田医科大学	医学部・産婦人科学講座・客員教授	倉橋　浩樹
藤田神経内科病院	院長	藤田　祐之
舟石川ひふみみクリニック	耳鼻咽喉科　院長	貞安　令
碧南市民病院	神経内科　医長	高木　伯馬
防衛医科大学校	小児科学講座 教授	今井　耕輔
国立病院機構北海道医療センター	小児科　医長	荒木　義則
国立大学法人北海道大学	大学院医学研究院　教授	矢部　一郎
北海道大学病院	小児科　医員	鈴木　諒太
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部　教授・部長	山田　崇弘
北海道大学病院	呼吸器内科　特任教授	辻野　一三
北海道大学病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科　講師	森田　真也
松波総合病院	外科　理事長	松波　英寿

国立病院機構まつもと医療センター	消化器内科　医師	古田　清
松山赤十字病院	脳神経内科　医師	玉井　優衣
国立大学法人三重大学	地域イノベーション学研究科　招聘教授	小久保　康昌
三重大学医学部附属病院	耳鼻咽喉・頭頸部外科　講師	坂井田 寛
三重大学医学部附属病院	小児科　准教授	豊田秀実
三重大学医学部附属病院	臨床研修・キャリア支援部　教授	岡本　隆二
三重中央医療センター	臨床研究部　遺伝子・代謝疾患研究室長	中藤 大輔
国立病院機構三重病院	小児科　医師	中村　知美
国立病院機構南和歌山医療センター	内科　医師	小原　俊央
みやぎ県南中核病院	消化器内科　部長	小野寺　基之
宮城県立こども病院	消化器科　　科長	角田　文彦
宮城県立こども病院	総合診療科・腎臓内科　科長	稲垣　徹史
宮崎大学医学部附属病院	脳神経内科　助教	杉山　崇史
国立大学法人宮崎大学	医学部附属病院 内科学講座循環器・腎臓内科学分野　教授	海北　幸一
宮崎大学医学部	小児科　准教授	此元　隆雄
宮崎大学　医学部	耳鼻咽喉・頭頸部外科　教授	髙橋　邦行
医療法人明和会宮田眼科病院	院長	宮田　和典
焼津市立総合病院	脳神経内科　科長	鈴木　洋司
山形大学医学部附属病院	第一内科　教授	渡辺　昌文
山形大学医学部附属病院	耳鼻咽喉・頭頸部外科　教授	伊藤吏
山口大学大学院医学系研究科	耳鼻咽喉科学　教授	菅原一真
山梨大学医学部附属病院	小児科遺伝子疾患診療センター　特任教授	矢ヶ崎　英晃
済生会横浜市東部病院	小児肝臓消化器科　部長	梅津　守一郎
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学　教授	田中　章景
横浜市立大学付属市民総合センター	小児科　指導診療医	神垣　佑
横浜労災病院	脳神経内科　部長	佐々木拓也
琉球大学病院	琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座　教授	中西　浩一
和歌山県立医科大学	小児科　准教授	島　友子
和歌山県立医科大学	耳鼻咽喉科・頭頸部外科・教授	保富宗城
和歌山県立医科大学	眼科学講座（和歌山県立医科大学付属病院紀北分院）教授	岡田由香

＜表２＞

【共同研究機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者

アステラス製薬株式会社	デジタル X リサーチ X　ヘッド	角山 和久
田辺三菱製薬株式会社	創薬本部創薬基盤研究所　所長	小口　泰
株式会社 iLAC	取締役、最高科学責任者	入江 新司