

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>

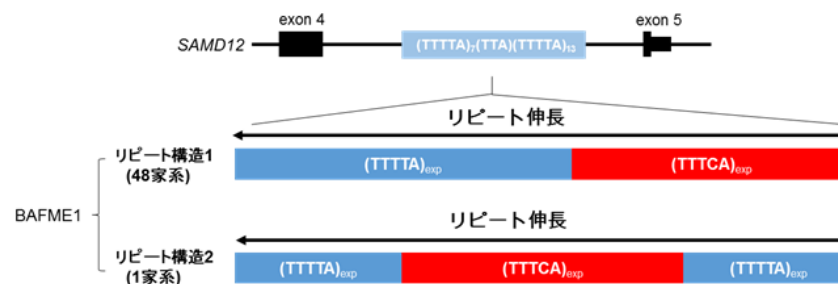
H30年度評価

見込評価

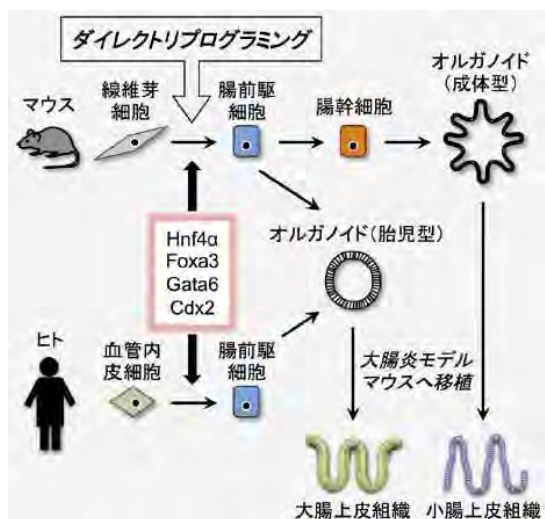
①-4 「HAL®医療用」のEUでのCE適用拡大（平成30年度実績）



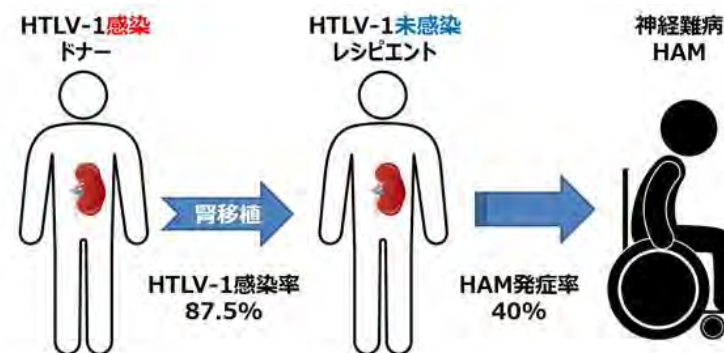
①-5 てんかんの新しい発症機構の解明



①-6 ダイレクトリプログラミングによるヒト腸前駆細胞等の作製



①-7 腎移植によるHAM発症の危険性を報告

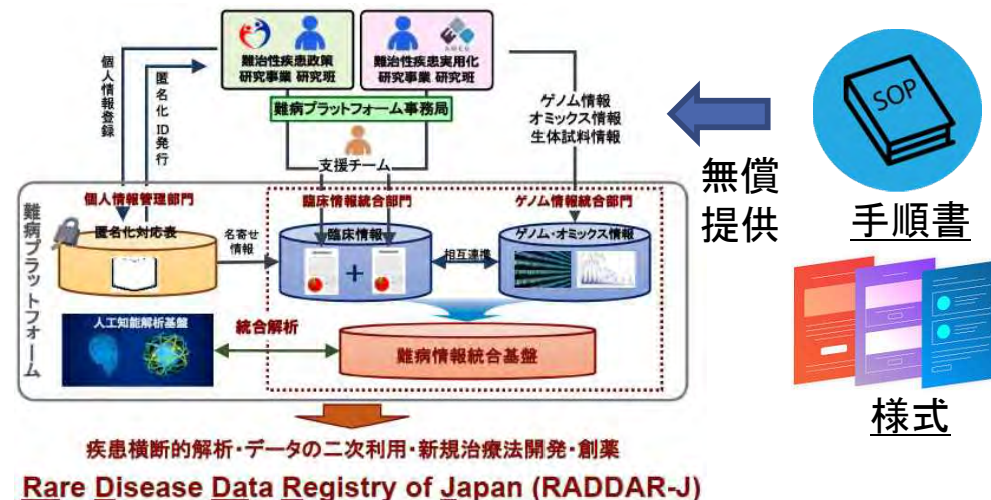
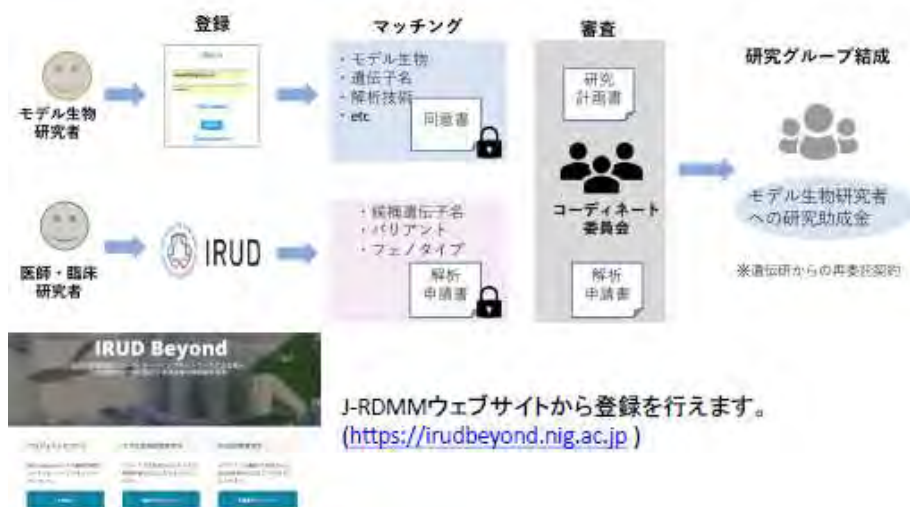


I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

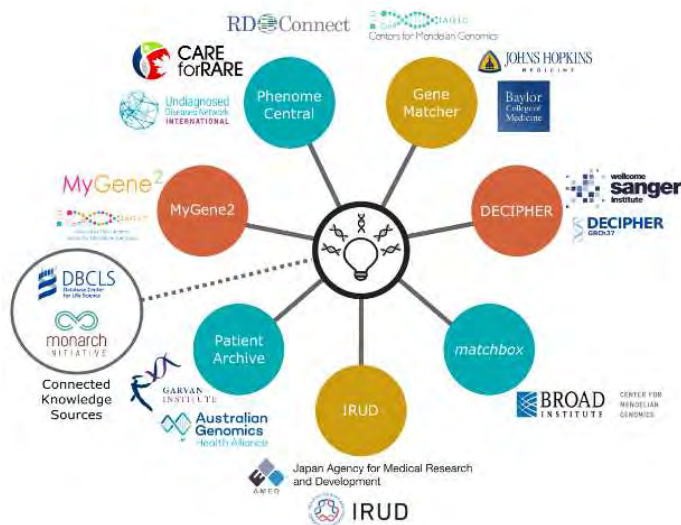
⑨疾患に対応した研究<難病>

H30年度評価

- ②-2 NBRPと連携したモデル生物コーディネーティングネットワーク ②-3難病プラットフォームによるレジストリー構築支援



- ③-1 Matchmaker Exchangeを通じて表現型・候補遺伝子名の共有

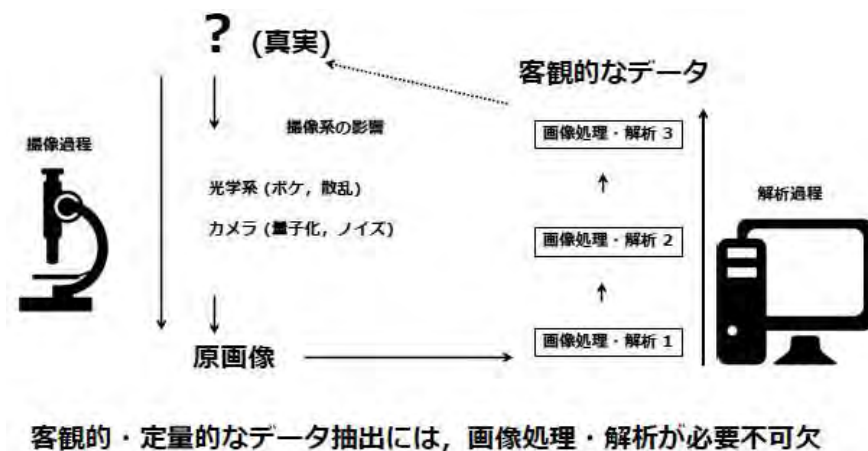


- ③-3 HAM患者を対象とした国際共同治験

世界のHAM研究者らでHAMの臨床試験を推進するHAM clinical trial study group (HAM-CTSG)を結成

日本	聖マリアンナ医大	(山野嘉久)
英国	York大学	(Dr. F. Martin)
英国	Imperial大学	(Dr. G. Taylor)
米国	NIH	(Dr. S. Jacobson)
ブラジル	Bahiana大学	(Dr. B.G. Castro)

- ③-4 若手研究者を対象とした教育講演



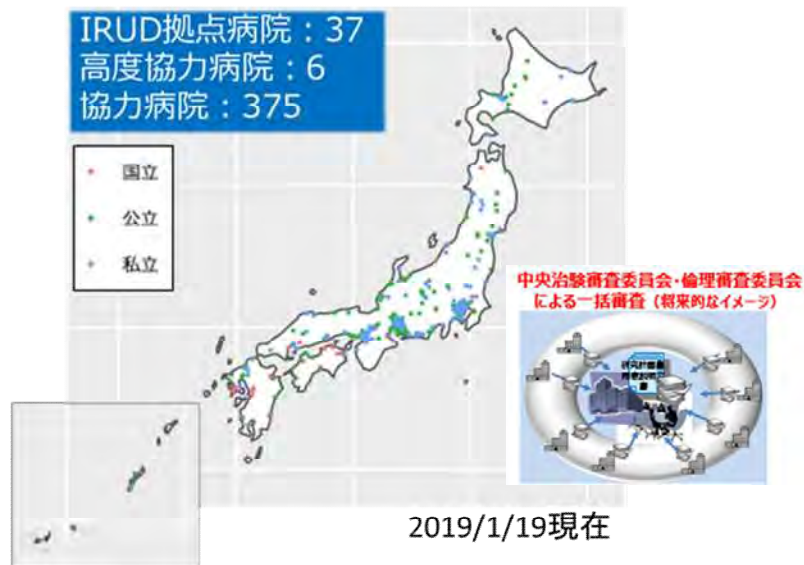
I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>

H30年度評価

見込評価

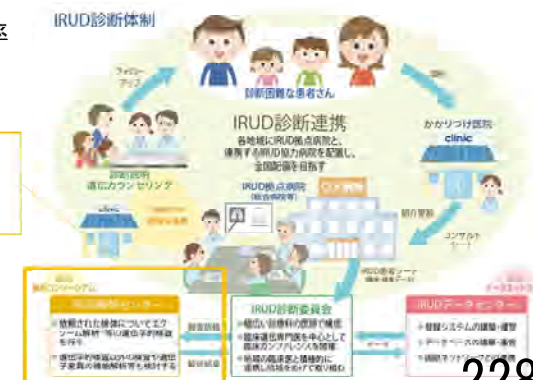
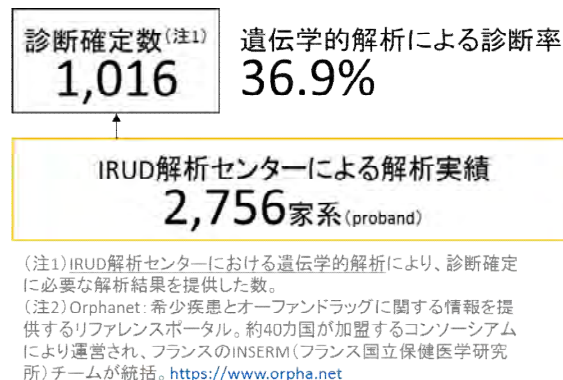
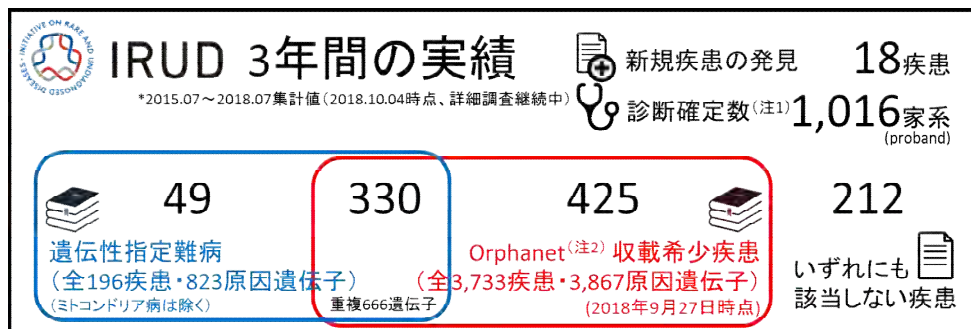
②-1 IRUDにおける全国を網羅する診断NW



②-2 IRUD Exchangeを用いた情報共有



②-3 IRUDによる解析実績



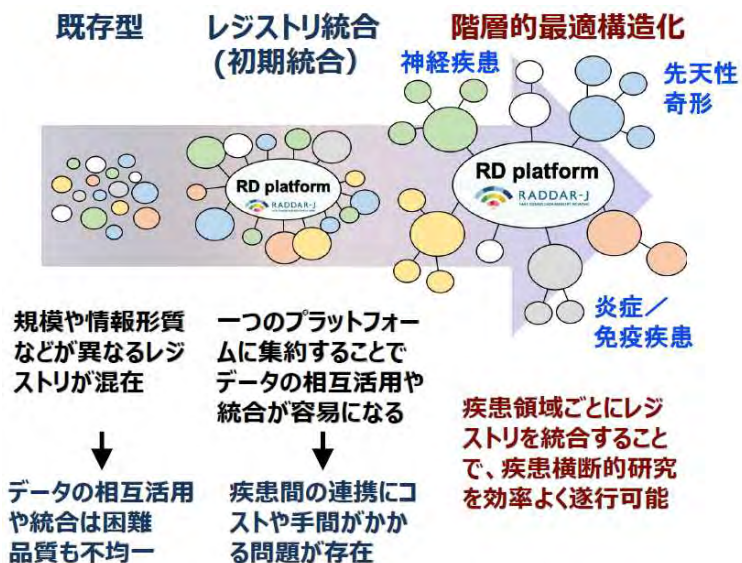
I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>

H30年度評価

見込評価

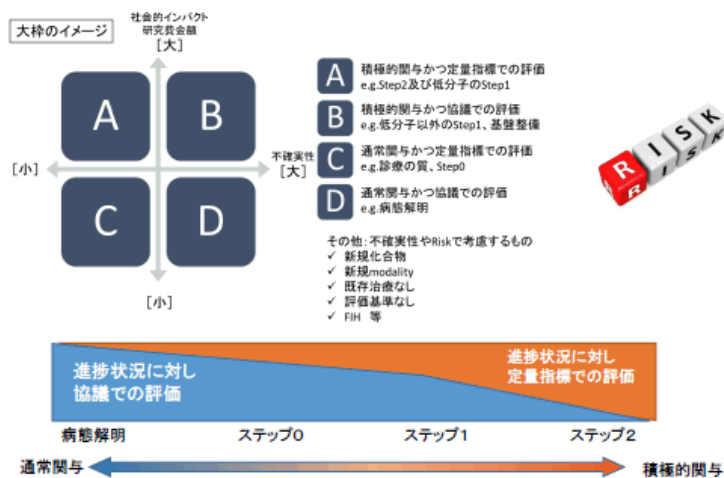
②-4 難病プラットフォームによるレジストリー構築支援
(データシェアリングの推進)



採択している研究課題を疾患、公募枠(開発フェーズ)にて整理し、公表論文等で示されている開発フェーズ毎の次ステップへの成功確率を元に事業として理想的なポートフォリオ案を作成し、今後の公募設計の参考とした

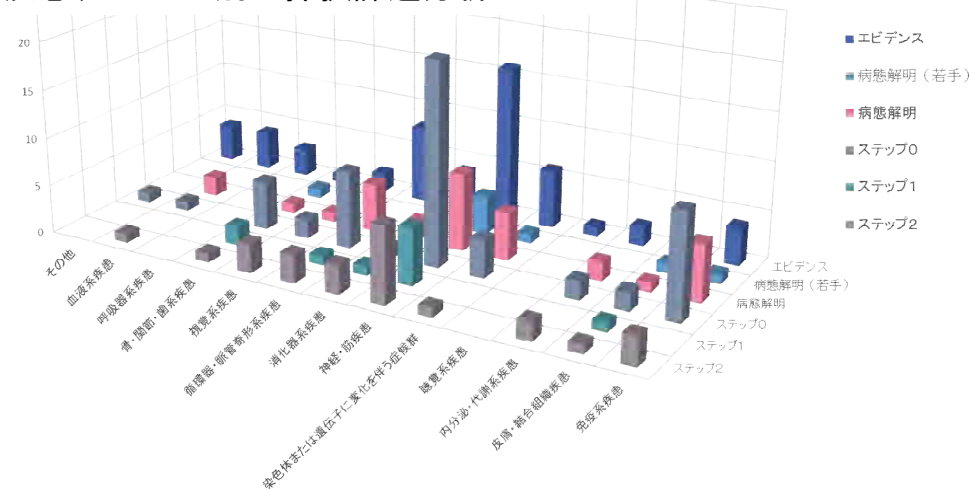
②-5 高質な課題管理のための業務運用改善 (平成30年度実績)

-Risk & Impact based approach to management-



研究費の規模や社会的インパクト、開発上の懸念や問題の予想可否 (Risk)により分類し、課題管理の時期や関与度合いを最適化するとともに、指標も定量的又は定性的な手法を使い分けた

疾患、フェーズ別の採択課題分析



I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>

H30年度評価

見込評価

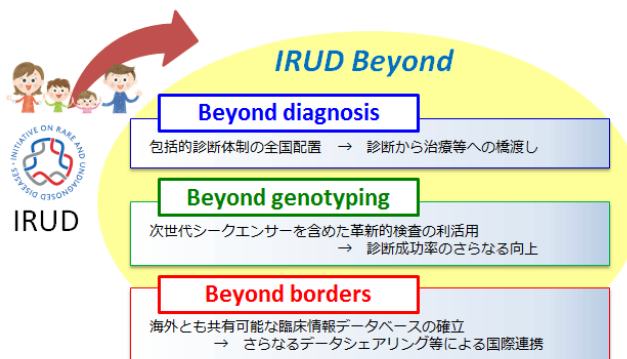
③-1 IRDiRCへの参加を通じた国際連携



IRDiRC Objective 2027

- Goal 1: 既知疾患であるなら、全て希少疾患患者について1年以内に確定診断できるようにする。
- Goal 2: 10年間で1,000の新規薬剤等の薬事承認(既存治療薬のない疾患にフォーカス)
- Goal 3: 希少疾患患者の診断、治療方法のインパクトを評価する方法を開発する。

③-2 IRUD BeyondによるIRUD成果の更なる発展



③-3 NAN・BYO RESEARCHを通じた海外への情報発信



③-4 国際レビューアを活用した公募 (平成30年度実績)



(Form-2) R&D Proposal (Rare/Intractable Disease Project, AMED FY2019)

1. Research outline and objectives

1.1 Outline of R&D project

1.1.1. Overall type of R&D project	1.1.1.2. Title of proposed R&D project	1.1.1.3. R&D period (1st year / 2nd year / 3rd year)	1.1.1.4. Years of R&D principal investigator	1.1.1.5. Address, department and position of R&D principal investigator	1.1.1.6. Target disease(s)	1.1.1.7. Research stage (select as many as apply)	1.1.1.8. Highlights (1) Objective 2 (3) Outcomes Opportunity (4) Feasibility of accomplishment (5) Anticipated accomplishment (6)	1.1.1.9. Assigned accomplishment (select as many as apply)
1.1.1.1. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.2. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.3. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.4. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.5. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.6. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.7. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.8. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))	1.1.1.9. Classification of the subtypes of research (at molecular disease (broad researchers))

③-5 Global Eye Genetics Consortiumによる国際共同研究

Global Eye Genetics Consortium

- Australia
- Argentina
- Bangladesh
- Brazil
- Canada
- Chile
- China
- France
- India
- Indonesia
- Iran
- Israel
- Japan
- Malaysia
- Mongolia
- Nepal
- New Zealand
- Netherlands
- Oman
- Pakistan
- Philippines
- Saudi Arabia
- Singapore
- South Korea
- Sri Lanka
- Taiwan
- Thailand
- Turkey
- UAE
- UK
- USA

Launch of GEGC at ARVO 2018

<http://geg.org>

③-6 若手研究者の教育企画の充実

総合評価

評価項目	スコア
1 (良くなかった)	0
2	0
3	3
4	10
5 (良かった)	15

- ✓ 疲れましたが参加して良かったと思えました。午前中はもう少し時間を短くして全員のオーラル発表を聞けたら良かったと思います。又新しい技術開発の観点から病態解明研究の研究費の枠を増加して頂きたいと思います。
- ✓ 他の先生方及びPSPOの先生方ともしっかりと交流出来る場を設けてほしい。最後に懇親会を設けるか、全員ポスター発表にして各々1対1で話し合えるような場があればもっとうれしかった。質問して欲しいと云うことばかり気にされていましたが、「質問が多い=良い研究」とは限らないと思います。皆さんの前ではあまり云いたくない研究もあります。概して共同研究を求めたときというのはそういったPreliminaryな時だったりします。研究者同士密に語り合える様な場を頂けると大変うれしく思います。
- ✓ 同じような内容をとって横のつながりができるような場が重要だと感じました。
- ✓ 情報交換会があっても良いかなと思います。
- ✓ 研究参加している若手の研究者にも聞いてもらいたい内容です
- ✓ 午前のセッションがとても勉強になりました

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>



H30年度評価

見込評価

<成果目標達成状況> ※ I (2)①～⑨のみ

KPI【2020年までの達成状況】	① 平成31年3月迄の累積達成状況	② ①のうち、平成30年度の達成状況
新規薬剤の薬事承認や既存薬剤の適応拡大を11件以上達成	累計 6件	医薬品1件、体外診断用医薬品1件
欧米等のデータベースと連携した国際共同臨床研究及び治験の開始	HAM患者を対象とした国際共同治験において同意取得37例、投与開始32例 * H31年1月末時点	同意取得 3例
未診断又は希少疾患に対する新規原因遺伝子又は新規疾患の発見を5件以上達成	累計16件(論文発表等での公開)	7件 ①Clinical features of SMARCA2 duplication overlap with Coffin-Siris Syndrome: SAMRCA2遺伝子 ②Pontocerebellar hypoplasia: TOE1遺伝子 ③Gabriele-de Vries syndrome症候群: YY1遺伝子 ④ 難治性てんかんと多発奇形症候群の異なる②疾患: PPP3CA遺伝子 ⑤ステロイドに反応性を示す一次性ネフローゼ症候群: ITSN2遺伝子 ⑥ 新規ガラクトース血症 (Type IV): GALM遺伝子 ⑦口蓋裂を伴う知的障害: NCOR1遺伝子

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑨疾患に対応した研究<難病>



評価軸

希少・難治性疾患(難病)の克服を目指すため、治療法の開発に結びつくような新しい疾患の病因や病態解明を行う研究、医薬品、医療機器等の実用化を視野に入れた画期的な診断法や治療法及び予防法の開発を目指す研究を推進とともに、未診断疾患に対する全国規模の診断体制を構築するための研究を推進したか。

H30年度評価

- 前ページ等の①-1、①-2、②-1、②-2を参照のこと

見込評価

- KPIである新規薬剤の薬事承認や既存薬剤の適応拡大については既に6件を達成し更に1件は承認申請前となっている。更に現時点で26件の医師主導治験の課題管理を実施している。これらの約3割で薬事承認を得られればKPI11件は達成できる見込みであり、これ以外にも企業導出済みのシーズやバイオマーカー研究等により見出された知見による体外診断用医薬品としての薬事承認取得、海外での承認取得等も期待できる。
- 欧米等のデータベースと連携した国際共同臨床研究及び治験の開始については既にHAMの国際共同治験(山野班)によりKPIを達成済みである。その他、遺伝性網脈絡膜疾患等において「Global Eye Genetics Consortium」を設立し、症例・ゲノム情報登録による国際共同臨床研究が開始される予定(岩田班)である。
- 未診断又は希少疾患に対する新規原因遺伝子又は新規疾患の発見についてはKPI 5件を大幅に超える16件を登録済みで、H30年度と同程度の進捗であれば23件程度発見されることになる。

I 研究開発の成果の最大化その他の業務の質の向上に関する事項

(2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑩ 健康・医療戦略の推進に必要な研究開発事業

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑩健康・医療戦略の推進に必要な研究開発事業

H30年度評価

評価(自己評価)

A

①複数学会主導の臨床画像データベースを構築:臨床画像の関連6学会(新たに30年度に2学会が参画)が主導する画像データベースの連携データ集積システムを構築。その際、国立情報学研究所が参画し、同研究所が構築・運営する学術情報ネットワークSINET5を活用して、より均質性の高いデータを集積する取組を行うことで、世界で類を見ない学会連携のDB基盤の仕様が定まった。これにより、AIによる診断・治療支援のための基盤構築が加速された。②革新的先端研究開発支援事業(AMED-CREST、PRIME、LEAP):PSPOを中心としたマネジメントを行い、革新的な医療につながることを期待されるシーズが創出された。LEAPの成果最大化を図るため、臨床・応用研究者とのマッチングシステムを導入した。また、成果展開促進のため、ヒト検体を用いた疾患絞り込み等を行うFORCE事業を導入した。AMED-CREST新領域において海外レビューアを他事業にさきがけて導入した。③成育疾患克服等総合研究事業(BIRTHDAY)および女性の健康の包括的支援実用化研究事業(Wise)について、両事業の合同シンポジウムで提唱されたライフステージに応じた健康課題の克服という重点テーマを展開、成育分野の研究を充実させる流れを形成。④疾病に対応した研究では、生活習慣病、免疫アレルギー、エイズ対策及び肝炎対策などの各分野において研究成果を挙げ、⑤産学連携医療イノベーション創出推進プログラム(ACT-M)において薬事承認の取得等、着実に実用化に向けた成果をあげるなど、所期の目標を大きく上まわった。以上から、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

①複数学会主導の臨床画像データベース構築及びAI実装に関する研究

- 国立情報学研究所が主体となり画像関連6学会(30年度に2学会が参画)をとりまとめ、かつ学会主導データベース(DB)構築の研究を推進したことで、我が国の医療の質の向上・均てん化・診療支援に資する公益性が高く、悉皆性のある臨床画像データ等のDBの構築及び質の高い教師付データの充実を促進した。AIによる診断・治療の支援の基盤構築が加速され、日本発の医療用AI開発の発展が期待される。
- 学会共通の課題解決を目的とした会議を複数回開催し知識を共有するとともに、知財や個人情報に関する専門家の講義を通じて研究者の理解向上を図る等、コンサルティングを交えつつ研究管理。
- 6学会の学術集会や医療情報学会にてAMED理事長や当事業PS/POが研究内容を紹介するとともに、画像データ基盤構築に関わるセッションを開催するなど、各学会内部への周知にも取組。

②革新的先端研究開発支援事業(AMED-CREST、PRIME、LEAP)

- ②-1 画期的シーズの創出・育成をより一層進めるため、LEAP事業において申請者とAMED他事業の臨床・応用研究者との共同提案を促すマッチングシステムを導入。
- ②-2 主としてマウスを対象とした実験から得られた優れた基礎研究成果を他の疾患別事業等へ展開することを促進するため、ヒト検体サンプルを用いた対象疾患の絞り込み等を行うための取組(FORCE)を設計して開始。

②-3 AMED-CREST新領域において国際レビューアを他事業にさきがけて導入し、事前評価において国際レビューアを実施

②-4 革新的先端研究開発支援事業からは、Nature等に掲載されるインパクトの高い基礎研究成果を継続的に創出。

③「ライフステージに応じた健康課題の克服」構想に基づく基礎研究基盤の強化

- 平成29年度に実施した成育疾患克服等総合研究事業(BIRTHDAY)および女性の健康の包括的支援実用化研究事業(Wise)の合同会議において「ライフステージに応じた健康課題の克服」という重点テーマを提案。成育研究の重要性を高める気運を醸成し、成育疾患克服等総合研究事業を拡充して推進する流れを形成(31年度予算は前年度比80%増)。(参考:平成30年12月8日に成育基本法が成立)
- BIRTHDAY事業で推進してきた研究開発課題の成果として、周産期の各種データベース(日本産科婦人科学会周産期DB約62万件、人口動態統計出生票・死産票約1千万件、人口動態統計乳児死亡票約2万件、日本未熟児新生児学会レジストリ約4万件など)等のリンケージ分析が可能となり、複数の介入ポイントでの成果が創出された。
- 上記に関連し、平成31年度研究開発目標「健康・医療の質の向上に向けた早期ライフステージにおける分子生命現象の解明」が設定。AMED-CREST、PRIMEと連携し、各事業から創出される成果の最大化を図る。
- 周産期臨床研究コンソーシアムにより、治験移行の推進、データベースのクリーニング、長期に渡る研究・試験から得られた質の高いデータや国内に散在しているデータの集約等を推進。