

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究年度終了報告書

フコシドーシス、アスパルチルグルコサミン尿症の診断基準作成

分担研究者：小林 博司（東京慈恵会医科大学小児科学講座）

研究要旨

ライソゾーム病の総合的な診断基準を作成する一環として上記に疾患の診断基準を作成した。今年度の基準をもとに治療、重症度分類へつなげていく。

A．研究目的

専門外の医師、医療従事者がライソゾーム病関連疾患を診察するに当たり、診断の補助およびスムーズな専門施設への紹介の橋渡しとしてライソゾーム病疾患群の診断基準の作製を試みた。

B．研究方法

ライソゾーム病を分野別にグループ化し各研究員で疾患を分担し、作成。全体の体裁、記述項目の統一を図るため班会議で討議し、事務局でまとめた。

C．研究結果

フコシドーシス、アスパルチルグルコサミン尿症の2疾患について担当し、最新の文献および総説などを基にまとめた。

D．考察

2疾患とも希少疾患であるが、これまでの報告をもとにスコア化し、確定診断や鑑別診断の流れを容易にすべく検討した。

E．結論

フコシドーシス、アスパルチルグルコサミン尿症の2疾患についての診断基準を作成した。今年度の基準をもとに治療、重症度分類へつなげていく。

F．研究発表

1. 論文発表

今年度分の診断基準を診断と治療社より刊行予定

G．知的財産権の出願・登録状況  
(予定を含む。)

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし