

**厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業**

**原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類
および診療ガイドラインの確立に関する研究**

目 次

・ 総括研究報告

原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立 に関する研究	1
野々山 恵章（防衛医科大学学校小児科学講座）	

・ 分担研究報告

1. 複合免疫不全症について	
Omenn症候群の診断基準作成に関する研究	9
笹原 洋二（東北大学大学院医学系研究科発生・発達医学講座小児病態学分野）	
プリンヌクレオチド・ホスホリラーゼ欠損症の診断ガイドライン	13
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
CD8欠損症の診断基準の作成について	17
有賀 正（北海道大学大学院医学研究科小児科学分野）	
ZAP70欠損症の診断基準の作成	20
森尾 友宏（東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野）	
2. 免疫不全を伴う特徴的な症候群について	
DiGeorge症候群の診断基準の作成	22
小島 勢二（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学）	
3. 原発性食細胞機能不全症および欠損症について	
白血球接着不全症の診断基準	25
布井 博幸（宮崎大学医学部生殖発達医学講座小児科科学分野）	
シュワッハマン・ダイヤモンド症候群の診断基準案作成	28
中畑 龍俊（京都大学 iPS細胞研究所臨床応用研究部門）	
ミエロペルオキシダーゼ欠損症の診断基準の作成について	31
谷内江 昭宏（金沢大学大学院医薬保健学総合研究科小児科）	
メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症の診断基準の作成	34
峯岸 克行（徳島大学疾患予防研究センター病態予防研究分野）	
「その他の白血球機能異常症」の診断基準作成について	39
平家 俊男（京都大学大学院医学研究科発生発達医学講座発達小児科学）	

4.	自然免疫異常について	
	自然免疫不全症の診断基準の作成 -----	41
	高田 英俊（九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学）	
	その他の自然免疫不全症の診断基準・診断フローチャートの策定に関する研究 --	44
	加藤 善一郎（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）	
5.	先天性補体欠損症について	
	先天性補体欠損症ならびに遺伝性血管性浮腫」の診断基準の作成について -----	46
	堀内 孝彦（九州大学病院別府病院免疫・血液・代謝内科）	
6.	診断基準に関するその他の研究報告	
	原発性免疫不全症“ICF症候群”の原因遺伝子の同定 -----	48
	高田 英俊（九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学）	
	PTEN異常による免疫不全症について -----	52
	野々山 恵章（防衛医科大学校小児科学講座）	
	フローサイトメトリーを用いたAPDSの診断 -----	53
	小林 正夫（広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学）	
	九州における家族性血球貪食症候群(FHL)の現状 -----	58
	高田 英俊（九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学）	
	乾燥ろ紙血を用いた原発性免疫不全症の新生児マススクリーニング臨床研究 ----	62
	小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
	原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドライン の確立に関する研究 -----	65
	小原 収（かずさDNA研究所）	
○	資 料 -----	69
	・研究成果の刊行に関する一覧表 -----	156
	・研究成果の刊行に関する別冊 -----	160