

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

I. 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 (防衛医科大学校小児科学講座)	

II. 分担研究報告

1. 複合免疫不全症について	
アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症の診療ガイドラインの作成 -----	6
有賀 正 (北海道大学大学院医学研究科小児科学分野)	
2. 免疫不全を伴う特徴的な症候群について	
ウィスコット・オールドリッチ症候群の診療ガイドラインの作成 -----	8
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)	
毛細血管拡張性運動失調症、診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの作成	12
森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
高木 正稔 (東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域医療学講座)	
ブルーム症候群の診療ガイドライン(手引き)案の作成 -----	14
大西 秀典 (岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学)	
胸腺低形成 (DiGeorge症候群, 22q11.2欠失症候群)、先天性角化不全症の 診療ガイドラインの作成について -----	16
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	
高IgE症候群の診療ガイドラインの作成に関する研究 -----	22
峯岸 克行 (徳島大学先端酵素学研究所免疫アレルギー学分野)	
3. 液性免疫不全を主とする疾患	
X連鎖無ガンマグロブリン血症の診療ガイドライン案について -----	27
金兼 弘和・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
高IgM症候群 -----	30
森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
今井 耕輔 (東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域医療学講座)	
関中 佳奈子 (防衛医科大学校小児科学講座)	

4. 免疫調節障害について	
Chédiak-Higashi症候群と自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)の 診療ガイドライン作成について -----	33
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)	
X連鎖リンパ増殖症候群の診療ガイドライン案について -----	39
金兼 弘和・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症について	
慢性肉芽腫症診療の手引 -----	42
布井 博幸 (宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座)	
メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症の診療ガイドラインについて -----	45
小林 正夫 (広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学)	
6. 自然免疫異常について	
自然免疫不全症の診療ガイドラインの作成 -----	49
高田 英俊 (九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学)	
7. 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」の診療ガイドライン の作成について -----	51
堀内 孝彦 (九州大学病院別府病院免疫・血液・代謝内科)	
8. 診断基準・重症度分類および診療ガイドラインに関するその他の研究報告	
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 -----	55
小原 収 (かずさDNA研究所)	
網羅的アラニンスキャニングを用いたSTAT1遺伝子変異参照データベースの作成 --	58
小林 正夫 (広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学)	
家族性血球貪食性リンパ組織球症3型の新規機構解析系の構築 -----	62
平家 俊男 (京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座)	
iPS細胞を用いた希少免疫疾患の遺伝的診断 -----	64
中畑 龍俊 (京都大学iPS細胞研究所)	
ろ紙血を用いた重症複合免疫不全症の新生児スクリーニングの実施 -----	67
小野寺 雅史 (国立成育医療研究センター研究所成育遺伝研究部)	
○ 資 料 -----	70
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	199