

## 目次

### ・総括研究報告書

- 「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診療の手引書」の作成-----1  
研究代表者 衛藤義勝

### ・分担研究報告書

- 1) ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全国疫学調査-----3  
酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻教授)
- 2) ムコ多糖症 II 型に対する診療ガイドライン作成の試み-----8  
奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部長)
- 3) 副腎白質ジストロフィー診療ガイドライン 2017 の作成-----11  
下澤 伸行 (岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野教授)
- 4) ポンペ病の診療ガイドライン作成-----14  
石垣 景子 (東京女子医科大学医学部小児科講師)
- 5) 「ムコ多糖症 II 型の診療ガイドライン」「ポンペ病の診療ガイドライン」「ファブリー病診療ガイドライン」に関する研究-----16  
小林 正久 (東京慈恵会医科大学小児科講師)
- 6) ニーマンピック病の臨床研究-----19  
高橋 勉 (秋田大学大学院医学系研究科教授)
- 7) ライソゾーム病における細胞外フラックスアナライザーによる **Oxygen Consumption Rate (OCR)** を用いたミトコンドリア呼吸鎖機能の検討-----21  
高柳 正樹 (帝京平成大学地域医療学部看護学科教授)
- 8) ライソゾーム病 (ファブリー病含む) に関する調査研究-----24  
難波 栄二 (鳥取大学生命機能研究支援センター教授)
- 9) 乾燥濾紙血を用いたムコ多糖症関連疾患のスクリーニング法の検証-----27  
鈴木 康之 (岐阜大学医学教育開発研究センター教授)
- 10) 若齢ファブリー病モデルマウスの臓器に蓄積するグロボトリアオシルセラミドのアイソフォームに対する酵素補充治療による分解効果の違い-----28  
櫻庭 均 (明治薬科大学臨床遺伝学教授)
- 11) ファブリー病の診療ガイドライン作成のための予備調査 疼痛および **QOL** -----32  
坪井 一哉 (名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター・血液内科医長)
- 12) 遺伝性脱髄疾患 - クラッベ病 - に対する新規治療法の開発研究-----36  
松田 純子 (川崎医科大学病態代謝学教授)
- 13) 副腎白質ジストロフィー診療ガイドラインの作成-----38  
今中 常雄 (富山大学大学院医学薬学研究部教授)
- 14) 副腎白質ジストロフィーのガイドライン作成-----40  
小林 博司 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター准教授)
- 15) 小児副腎白質ジストロフィー症に対する造血幹細胞移植の長期予後 治療前神経学的所見および **MRI** 異常と認知機能予後-----42  
加我 牧子 (東京都立東部療育センター院長)
- 16) メタボローム解析による脂質性ライソゾーム病とペルオキシゾーム病 **ALD** の病態解明と診断マーカーの探索-----46  
横山 和明 (帝京大学薬学部教授)
- 17) **Gaucher** 病 I 型患者の骨病変に対する酵素製剤の効果についての検討-----49

	渡邊 順子（久留米大学 <b>GC/MS</b> 医学応用研究施設准教授）	
18)	ライソゾーム病の診断、治療のガイドライン調査研究 新規治療法の開発（シャペロン療法）	52
	成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科助教）	
19)	<b>ALD</b> 、 <b>MLD</b> 等のライソゾーム病遺伝子治療調査研究	54
	大橋 十也（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター教授）	
20)	長期間酵素補充療法を施行された <b>Pompe</b> 病患者の表現型について	57
	福田冬季子（浜松医科大学准教授）	
21)	ファブリー病（ <b>Fabry Disease</b> ）の診断指針の研究	60
	中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野准教授）	
22)	ムコ多糖症 <b>II</b> 型における重症度予測因子に関する調査研究	63
	濱崎 考史（大阪市立大学医学部小児科）	
23)	オートファジーとライソゾーム病の関連について	66
	柳澤比呂子（脳神経疾患研究所 先端医療研究センター & 遺伝病研究所研究員）	
24)	緩徐な経過を辿る成人例におけるエキソーム解析による <b>d</b> -二頭酵素欠損症の診断	68
	辻 省次（東京大学医学部附属病院神経内科教授）	
25)	日本人ゴーシェ病の診断・治療に関する研究	70
	井田 博幸（東京慈恵会医科大学）	

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表

#### 付1 研究組織

#### 付2 第7回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムプログラム

#### 付3 **ALD** 遺伝子治療推進事業資料