

目次

総合研究報告書

- 1) 「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の調査研究」
研究代表者 衛藤 義勝(東京慈恵会医科大学医学部名誉教授)
- 2) ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全国疫学調査
酒井 規夫(大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻教授)
- 3) ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の臨床研究
高橋 勉(秋田大学大学院医学系研究科教授)
- 4) ライソゾーム病におけるミトコンドリア呼吸鎖機能の検討
高柳 正樹(帝京平成大学地域医療学部看護学科教授)
- 5) ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究
難波 栄二(鳥取大学生命機能研究支援センター教授)
- 6) ムコ多糖症・副腎白質ジストロフィーの早期診断に関する研究
鈴木 康之(岐阜大学医学教育開発研究センター教授)
- 7) ムコ多糖症 型の構造学的研究とイズロネート 2-スルファターゼ変異のデータベース構築
櫻庭 均(明治薬科大学臨床遺伝学教授)
- 8) ムコ多糖症 II 型に対する診療ガイドライン作成の試み
奥山 虎之(国立成育医療研究センター臨床検査部長)
- 9) 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(総括)
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)
- 10) スフィンゴ糖脂質代謝と神経変性疾患のクロストーク
松田 純子(川崎医科大学病態代謝学教授)
- 11) ペルオキシゾーム病診断実績と副腎白質ジストロフィーガイドラインの作成
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)
- 12) ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病診断の手引きならびに副腎白質ジストロフィー診療ガイドラインの作成
今中 常雄(富山大学大学院医学薬学研究部教授)
- 13) 副腎白質ジストロフィーのガイドライン作成
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)
- 14) 小児副腎白質ジストロフィー症の早期診断法の確立と早期治療の効果
加我 牧子(東京都立東部療育センター院長)
- 15) 副腎白質ジストロフィーガイドラインの作成
横山 和明(帝京大学薬学部教授)
- 16) ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究
渡邊 順子(久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授)
- 17) 希少疾病の診療ガイドライン作成
石垣 景子(東京女子医科大学医学部小児科講師)
- 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)
成田 綾(鳥取大学医学部脳神経小児科助教)
- 19) **ALD**、**MLD** 等のライソゾーム病遺伝子治療調査研究
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) 「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
小林 正久(東京慈恵会医科大学小児科講師)

2 1) **Pompe** 病の調査研究

福田冬季子 (浜松医科大学准教授)

2 2) ファブリー病 (**Fabry Disease**) の診断指針の研究

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)

2 3) ムコ多糖症 II 型における重症度予測因子に関する調査研究

濱崎 考史 (大阪市立大学医学部小児科)

2 4) オートファジーとライソゾーム病の関連について

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)

2 5) 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 **d**-二頭酵素欠損症の診断

辻 省次 (東京大学医学部附属病院神経内科教授)

2 6) 日本人ゴーシェ病の臨床表現型、酵素補充療法に関する研究

井田博幸 (東京慈恵会医科大学小児科教授)