

目 次

I. 総括研究報告

神経皮膚症候群に関する診療科横断的検討による科学的根拠に基づいた診療指針の確立 錦織 千佳子 -----	1
(資料) Xeroderma pigmentosum clinical practice guidelines 第3回色素性乾皮症 XP全国大会 (発表スライド抜粋)	

II. 分担研究報告

1. 神経線維腫症1型(NF1)の臨床における新たな側面—NF1とDown症候群・壊疽性膿皮症の合併、NF1と脳内鉄沈着を伴う神経変性症の合併、末梢神経鞘腫瘍に対するElastographyの有用性、mosaic NF1に生じた悪性末梢神経鞘腫瘍 倉持 朗 -----	52
2. 日本人レックリングハウゼン病患者のNF1遺伝子変異と臨床症状相関に関する研究 太田 有史 -----	55
3. 神経線維腫症患者における脊椎手術の実態調査 筑田 博隆 -----	59
4. カフェオレ斑のQスイッチレーザー治療 古村 南夫 -----	60
5. 神経線維腫症1型の診療ガイドラインの改定 (案) 吉田 雄一 ----- (資料) 神経線維腫症1型 (レックリングハウゼン病) 診療ガイドライン2017	64
6. 神経線維腫症1型の中枢神経合併症を考慮した長期マネジメント 松尾 宗明 -----	131
7. 神経線維腫症I型 (NF1) に伴う下腿偽関節に対する外科的治療の有効性 舟崎 裕記 -----	134
8. デジタル画像とソフトウェアを用いたNF1患者の神経線維腫の重症度判定システムの構築に関する研究 今福 信一 -----	136

9. 神経線維腫症2型に対する治療指針の改定		
齋藤 清	-----	138
10. 結節性硬化症の診療に関する研究		
水口 雅	-----	141
11. 結節性硬化症の診断治療ガイドラインの作成に関する研究		
金田 眞理	-----	144
(資料) 結節性硬化症の診断基準及び治療ガイドライン—改訂版— (案)		
12. 神経線維腫症1型 (NF1) の疫学調査に関する検討		
須賀 万智	-----	181
13. 沖縄県離島にみられる色素性乾皮症D群の創始者効果		
森脇 真一	-----	185
14. 色素性乾皮症の歯科・整形外科医療の現状調査と診療ガイドライン作成の試み		
林 雅晴	-----	188
15. 色素性乾皮症における重症度スコアの作成に関する研究		
上田 健博	-----	190
16. 色素性乾皮症の患者登録と全国調査		
中野 英司	-----	192
17. 遺伝性ポルフィリン症の遺伝子変異解析に関する研究		
中野 創	-----	194
18. ポルフィア症患者の機能解析に関する研究		
竹谷 茂	-----	196
Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	197