

目 次

総括研究報告	1
先天性骨髄不全症の診断基準・重症度分類・診療ガイドライン の確立に関する研究	
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
（参考）先天性骨髄不全症診療ガイドライン2017（仮）	
II. 分担研究報告	
1. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	19
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
土岐 力（弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師）	
佐藤 知彦（弘前大学大学院医学研究科小児科学 助教）	
2. 遺伝性鉄芽球性貧血	23
張替 秀郎（東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授）	
3. Fanconi貧血の臨床データの解析・遺伝子診断・ 診療ガイドラインの作成	26
矢部 普正（東海大学医学部基盤診療学系細胞移植再生医療科 教授）	
4. CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成	29
真部 淳（聖路加国際大学聖路加国際病院小児科 医長）	
5. 中央診断、DKCとCDAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	31
小島 勢二（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 名誉教授）	
6. DBAバイオマーカーの解析 DBAの診療ガイドラインの作成・疫学調査	34
菅野 仁（東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部 教授）	
槍澤 大樹（東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部 助教）	
小倉 浩美（東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部 非常勤講師）	
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授）	
7. ファンconi貧血の遺伝子解析	40
高田 穰（京都大学放射線生物研究センター 教授）	
8. DBAの遺伝子型、臨床像および治療反応性に関する研究	44
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授）	
市村 卓也（山口大学大学院医学系研究科小児科学 助教）	
石村 匡崇（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教）	
江口 克秀（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 臨床助教）	
菅野 仁（東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部 教授）	
9. 小児期造血障害疾患登録による赤芽球癆など先天性遺伝性貧血 の疫学データベース構築	47
小原 明（東邦大学医学部小児科 教授）	
10. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	50
照井 君典（弘前大学大学院医学研究科小児科学 准教授）	
11. 遺伝性鉄芽球性貧血における遺伝子変異と表現型の関連の検討	54
古山 和道（岩手医科大学学生化学講座分子医化学分野 教授）	
12. CDAのデータ管理、診断基準の確立	57
多賀 崇（滋賀医科大学小児科 講師）	
13. 先天性好中球減少症のガイドライン	59
小林 正夫（広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 教授）	

14	Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究	65
	渡邊健一郎（静岡県立こども病院血液腫瘍科 科長）	
	金兼 弘和（東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野 准教授）	
15	先天性血小板減少症のデータ管理・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	67
	國島 伸治（国立病院機構名古屋医療センター	
	臨床研究センター高度診断研究部 室長）	
16	DKCの遺伝子診断	71
	山口 博樹（日本医科大学血液内科 准教授）	

III	研究成果の刊行に関する一覧表	74
-----	----------------	----