

別添 2

目 次

I . 総括研究報告

指定難病に該当する胎児・新生児骨系統疾患の現状調査と診療ガイドラインの改訂に関する研究

研究代表者 澤井英明

----- 6

. 分担研究報告

成人軟骨無形成症・骨形成不全症患者の診断基準に関する研究

研究分担者 芳賀信彦

----- 15

小児科の立場から小児の骨系統疾患の医療水準の向上のための正確な診断支援、重症度分類に関する研究（骨形成不全症・低ホスファターゼ症・軟骨無形成症）

研究分担者 窪田 拓生

----- 21

指定難病に該当する胎児・新生児骨系統疾患の現状調査における遺伝子診断の実施体制整備

研究分担者 山田 崇弘

----- 25

本邦における骨系統疾患の発症疫学コホート研究 研究分担者 高橋雄一郎	3 1
胎児CT等の放射線検査による診断基準の作成と被曝量の調査研究 研究分担者 宮崎 治	3 5
進行性骨化性線維異形成症における踵骨骨化異常 研究分担者 鬼頭 浩史	3 7
酵素補充療法導入後における低ホスファターゼ症周産期型の新しい重症度分類の提案 研究分担者 室月 淳	4 1
II. 研究成果の刊行に関する一覧表	4 6
III. 研究成果の刊行物	4 9

研究者名簿

氏名	所属	職名
澤井 英明	兵庫医科大学、医学部、産科婦人科	教授
芳賀 信彦	東京大学医学部附属病院、リハビリテーション科	教授
窪田 拓生	大阪大学大学院医学系研究科、小児科・骨代謝学（医学系研究科小児科学）	助教
宮崎 治	国立成育医療研究センター、放射線科	医長
室月 淳	東北大学大学院、胎児医学分野、産科	客員教授
山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科、総合女性医療システム学講座、産科	特任准教授
高橋 雄一郎	長良医療センター、産科	産科医長
鬼頭 浩史	名古屋大学、整形外科	准教授
大森 崇	神戸大学、医療統計学	特命教授