

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

骨系統疾患国際分類の改定に対応した疾患整理

研究分担者 室月 淳

----- 13

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

----- 17

本邦における骨系統疾患の発症疫学コホート研究 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 高橋雄一郎

----- 26

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

----- 30

2015年版骨系統疾患国際分類の和訳

研究分担者 芳賀信彦

----- 32

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

----- 3 7

成人の骨系統疾患患者のQOL調査

研究分担者 鬼頭 浩史

----- 4 3

II．研究成果の刊行に関する一覧表

----- 4 9

III．研究成果の刊行物

----- 5 3