

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業

原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類
および診療ガイドラインの確立に関する研究

目 次

I. 総括研究報告

原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立 に関する研究 -----	1
野々山 恵章 (防衛医科大学学校小児科学講座)	

II. 分担研究報告

1. 複合免疫不全症について	
ADA欠損症の診断基準及び診療ガイドライン改訂 -----	6
有賀 正 (北海道大学大学院医学研究科小児科学分野)	
2. 免疫不全を伴う特徴的な症候群について	
ウィスコット・オールドリッチ症候群の診断基準・重症度分類および 診療ガイドラインの改訂 -----	13
笹原 洋二 (東北大学大学院医学系研究科発生・発達医学講座小児病態学分野)	
ブルーム症候群の診断基準の改訂およびMinds 準拠の診療ガイドラインの策定----	18
大西 秀典 (岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学)	
DiGeorge症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの改訂 -----	20
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	
高IgE症候群の診療ガイドラインの作成(案)に関する研究 -----	23
峯岸 克行 (徳島大学先端酵素学研究所免疫アレルギー学分野)	
3. 液性免疫不全を主とする疾患	
X連鎖無ガンマグロブリン血症の診療ガイドライン案について -----	29
金兼 弘和・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
4. 免疫調節障害について	
自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) の診療ガイドライン作成について -----	32
谷内江 昭宏 (金沢大学大学院医薬保健学総合研究科小児科)	
5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症について	
慢性肉芽腫症患者に対する骨髄非破壊的移植法の検討 -----	39
小野寺 雅史 (国立成育医療研究センター成育遺伝研究部)	

6. 自然免疫異常について		
「免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症」 診療ガイドラインの作成 -----	42	
高田 英俊 (九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学)		
7. 先天性補体欠損症について		
「先天性補体欠損症」の Minds 準拠診療ガイドラインの作成について -----	44	
堀内 孝彦 (九州大学病院別府病院免疫・血液・代謝内科)		
8. 診断基準・重症度分類および診療ガイドラインに関するその他の研究報告		
重症複合免疫不全症及び毛細血管拡張性運動失調症の迅速遺伝子診断 -----	54	
小倉 友美・野々山 恵章 (防衛医科大学校小児科学講座)		
原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドライン の確立に関する研究 -----	56	
小原 収 (かずさDNA研究所)		
原発性血球貪食性リンパ組織球症の疾患モデル細胞傷害リンパ球細胞株の樹立 ---	59	
平家 俊男 (京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座)		
細網異形成症由来iPS 細胞を用いた病態解析 -----	61	
中畑 龍俊 (京都大学iPS細胞研究所)		
○ 資 料 -----	65	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	175	