

目次

総括研究報告書

ライソゾーム病（ファブリー病含む）調査研究に関する研究 研究代表者 衛藤義勝	1
---	---

分担研究報告書

1. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の全国疫学調査 酒井 規夫（大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻教授）	5
2. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の拠点病院構想に関する研究 高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科教授）	9
3. シスチノーシス（シスチン蓄積症）診療ガイドライン 2018 作成に関する研究 高柳 正樹（帝京平成大学地域医療学部看護学科教授）	11
4. 複雑な遺伝子変異を含む ALD 症例の遺伝子解析 辻 省次（東京大学大学院医学系研究科 寄附講座分子神経学講座特任教授）	14
5. 新しい治療法の開発（ケミカルシャペロン法）調査研究 檜垣 克美（鳥取大学生命機能研究支援センター教授）	16
6. ムコ多糖症の疫学に関する研究 鈴木 康之（岐阜大学医学教育開発研究センター教授）	18
7. ライソゾーム病の新生児スクリーニングに関する研究 奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部長）	20
8. ファブリー病の診療ガイドライン作成のための QOL に関する調査 坪井 一哉（名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター・血液内科医長）	23
9. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診療実態調査 松田 純子（川崎医科大学病態代謝学教授）	27
10. 副腎白質ジストロフィー & ペルオキシゾーム病の診断調査研究 下澤 伸行（岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野教授）	30
11. ムコ多糖症（MPS）I 型診療ガイドラインの作成 今中 常雄（富山大学大学院医学薬学研究部教授）	32
12. ファブリー病（Fabry Disease）のガイドライン作成に関する研究 小林 博司（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター准教授）	34
13. 小児副腎白質ジストロフィー症に対する新生児スクリーニング等の超早期診断法開発に関する研究 親族の発症を契機に発症前診断を受け、造血幹細胞移植を受けた症例の長期予後について 加我 牧子（東京都立東部療育センター院長）	37
14. ムコ多糖症 I 型の診療ガイドラインの策定およびライソゾーム病とペルオキシゾーム病の診断マーカーの探索 横山 和明（帝京大学薬学部教授）	41
15. 「ゴーシェ病の診療ガイドライン」に関する研究 渡邊 順子（久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授）	44
16. ライソゾーム病およびペルオキシゾーム病における EBМ に則った診療ガイドライン作成に関する研究 石垣 景子（東京女子医科大学医学部小児科講師）	47
17. ゴーシェ病ガイドライン作成 成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科助教）	49
18. ゴーシェ病に対する基質合成抑制療法に関する研究	

井田 博幸 (東京慈恵会医科大学小児科教授)-----	51
19. ライソゾーム病患者に対する新規治療に対する意識調査	
大橋 十也(東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター教授)-----	52
20. ファブリー病の診療ガイドライン作成に関する研究	
小林 正久(東京慈恵会医科大学小児科講師)-----	53
21. ライソゾーム病ガイドライン作成とライソゾーム病のトランジションに関する研究	
福田冬季子(浜松医科大学准教授)-----	55
22. ファブリー病 (Fabry Disease) の診断指針の研究	
中村 公俊(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野准教授)-----	58
23. ムコ多糖症 型の臨床像と治療に関する研究	
濱崎 考史(大阪市立大学医学部小児科)-----	61
24. オートファジーとライソゾーム病の関連について	
柳澤 比呂子(脳神経疾患研究所 先端医療研究センター & 遺伝病研究所研究員)-----	63
25. 国内の副腎白質ジストロフィー症に対する造血細胞移植成績に関する研究	
加藤剛二(名古屋第一赤十字病院小児科小児医療センター長)-----	65
26. ライソゾーム病、ムコ多糖症の病態解析と治療に関する調査研究	
矢部 普正(東海大学医学部教授)-----	66

III. 研究成果の刊行に関する一覧表

【付録】

- 付1 第4回市民公開フォーラム
- 付2 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムプログラム
- 付3 週刊医学のあゆみ
- 付4 シスチノーシス(シスチン蓄積症)診療ガイドライン 2018