

目 次

I. 総括研究報告書

小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立に関する研究

石倉 健司……………3

II. 分担研究報告書

1. 研究全体の統括, 先天性腎尿路異常の全国医療水準の向上のための診療ガイドラインの普及・啓発活動
石倉 健司……………14
 2. ギャロウエイ・モワト症候群に関する研究
上村 治……………19
 3. エプスタイン症候群の診療ガイドの作成、ロウ症候群の診断基準の作成および遺伝子変異と表現型の関連性の解析
服部 元史……………22
 4. アルポート症候群の啓発
中西 浩一……………25
 5. 小児特発性ネフローゼ症候群の全国医療水準の向上のための診療ガイドラインの改定
丸山 彰一……………30
 6. 先天性ネフローゼ症候群に関する研究
濱崎 祐子……………34
 7. BOR 症候群の本邦における診療の現状について
伊藤 秀一……………38
 8. 遺伝性腎疾患の原因遺伝子解析と臨床遺伝専門医の関与について
森貞 直哉……………41
 9. Bartter 症候群/Gitelman 症候群: 診断基準の作成・遺伝子診断体制の確立・日本人患者の臨床的特徴の評価に関する研究
野津 寛大……………44
 10. ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) /LMX1B 関連腎症 に関する研究
張田 豊……………46
 11. 小児特発性ネフローゼ症候群の全国医療水準の向上のための診療ガイドラインの改定
濱田 陸……………53
 12. 希少疾病調査における疫学・生物統計学的方法論の適用と疾患データベース及び情報提供体制の構築に関する研究
金子 徹治……………58
- ### III. 研究成果の刊行に関する一覧表……………63