

目 次

・ 総合研究報告	1
先天性骨髄不全症の診断基準・重症度分類・診療ガイドライン の確立に関する研究	
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
・ 分担研究報告	
1 . DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	40
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
土岐 力（弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師）	
神尾 卓哉（弘前大学医学部附属病院小児科 助教）	
佐藤 知彦（弘前大学医学部附属病院小児科 助教）	
2 . 遺伝性鉄芽球性貧血	48
張替 秀郎（東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授）	
3 . ファンコニ貧血の臨床データ解析・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	53
矢部 普正（東海大学医学部基盤診療学系再生医療科 教授）	
4 . CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成	60
真部 淳（聖路加国際大学聖路加国際病院小児科 医長）	
5 . 中央診断，DKCとCDAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	63
高橋 義行（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授）	
6 . DBAのバイオマーカーの解析	68
菅野 仁（東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング部 教授）	
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授）	
槍澤 大樹（東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング部 助教）	
7 . ファンコニ貧血の遺伝子解析	75
高田 穰（京都大学大学院生命科学研究所附属放射線生物研究センター 教授）	
8 . 小児期造血障害疾患登録による赤芽球癆など先天性遺伝性貧血 の疫学データベース構築	
疾患登録による先天性造血不全の疫学	82
小原 明（東邦大学医学部小児科 教授）	
9 . DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	85
照井 君典（弘前大学大学院医学研究科小児科学 准教授）	

10 . 遺伝性鉄芽球性貧血の遺伝子診断	91
古山 和道 (岩手医科大学学生化学講座分子医化学分野 教授)	
11 . CDAのデータ管理、診断基準の確立	94
多賀 崇 (滋賀医科大学小児科 准教授)	
12 . 重症先天性好中球減少症 ガイドライン	96
小林 正夫 (広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 教授)	
13 . Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究	103
渡邊健一郎 (静岡県立こども病院血液腫瘍科 科長)	
金兼 弘和 (東京医科歯科大学大学院小児地域成育医療学講座 寄付講座教授)	
14 . 先天性血小板減少症の診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの作成	106
國島 伸治 (国立病院機構名古屋医療センター臨床研究センター 高度診断研究部 分子診断研究室 室長 (現 岐阜医療科学大学保健学部 教授))	
15 . DKCの遺伝子診断	111
山口 博樹 (日本医科大学血液内科 准教授)	
. 資料 先天性骨髄不全症診療ガイドライン2017 (抜粋)	116
. 研究成果の刊行に関する一覧表	125