

## 目 次

### I . 総合研究報告

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

----- 5

骨系統疾患の遺伝子変異と臨床的表現型に関する研究

研究代表者 澤井 英明

----- 14

診断支援ネットワークの構築及び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

----- 17

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

----- 20

本邦における骨系統疾患の発症疫学コホート研究

研究分担者 高橋雄一郎

----- 29

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 宮寄 治

----- 33

2型コラーゲン異常症関連疾患成人患者のリハビリテーション医学からみた問題点

研究分担者 芳賀信彦

----- 36

大理石骨病など骨硬化性疾患群に関する調査研究

研究分担者 鬼頭 浩史	-----	4 2
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	-----	4 5
2015年版骨系統疾患国際分類の和訳		
研究分担者 芳賀信彦	-----	5 3
成人の骨系統疾患患者のQOL調査		
研究分担者 鬼頭 浩史	-----	5 6
. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	6 0
( 資料 1 ) 2015 年版骨系統疾患国際分類の和訳		
日本整形外科学会小児整形外科委員会		
( 資料 2 ) 低ホスファターゼ症診療ガイドライン		
日本小児内分泌学会低ホスファターゼ症診療ガイドライン作成委員会		
A M E D 「診療ガイドライン策定を目指した骨系統疾患の診療ネットワークの構築」		
研究班（研究開発代表者 大園恵一）（大園班）		
( 資料 3 ) 軟骨無形成症診療ガイドライン		
日本小児内分泌学会軟骨無形成症診療ガイドライン作成委員会		
A M E D 「診療ガイドライン策定を目指した骨系統疾患の診療ネットワークの構築」		
研究班（研究開発代表者 大園恵一）（大園班）		