

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

細網異形成症の診療ガイドラインの作成について -----	6
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	
オーメン (Omenn) 症候群の診療ガイドラインの作成について -----	9
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)	
プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症の診断基準及び診療ガイドラインの策定	16
小野寺 雅史 (国立成育医療研究センター成育遺伝研究部)	
CD8欠損症の診療ガイドラインの作成について -----	19
山田 雅文 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室)	

2. 免疫不全を伴う特徴的な症候群について

毛細血管拡張性運動失調症診療ガイドラインの作成 -----	23
高木 正稔・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
ナイミーヘン染色体不安定症候群の診療ガイドラインの作成について -----	25
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	
ICF (免疫不全-動原体不安定性-顔面奇形) 症候群診療ガイドラインの作成 ---	28
今井 耕輔・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	

3. 液性免疫不全を主とする疾患

抗体産生不全症診療ガイドラインの作成 (分類不能型免疫不全症・高IgM症候群・IgGサブクラス欠損症) -----	30
今井 耕輔・森尾 友宏 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)	
選択的IgA欠損症に関するMinds準拠の診療ガイドラインの策定 -----	32
大西 秀典 (岐阜大学医学部附属病院小児科)	

4. 免疫調節障害について	
チェディアック・東症候群の診療ガイドラインに関する研究 -----	34
谷内江 昭宏 (金沢大学医薬保健研究域医学系小児科)	
X連鎖リンパ増殖症候群の診療ガイドライン案について -----	39
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)	
5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症について	
メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症の診療ガイドラインの作成について --	42
岡田 賢・小林 正夫 (広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学)	
6. 自然免疫異常について	
IRAK4 欠損症、MyD88欠損症および慢性皮膚粘膜カンジダ症の診療ガイドライン の作成 -----	48
高田 英俊 (筑波大学医学医療系小児科学)	
7. 先天性補体欠損症について	
「遺伝性血管性浮腫 (Hereditary angioedema; HAE)」のMinds準拠診療ガイド ラインの作成 -----	51
堀内 孝彦 (九州大学病院別府病院内科)	
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	
プロテオーム解析による原発性貪食性リンパ組織球症の新生児スクリーニング法 開発の試み -----	61
平家 俊男 (京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座)	
iPS細胞を用いたBlau症候群の炎症病態評価についての研究 -----	63
中畑 龍俊 (京都大学iPS細胞研究所)	
致死性出血性肺炎を契機に診断されたX連鎖性外胚葉形成不全免疫不全症(EDA-ID) の乳児例～分子剖検の意義について～ -----	66
大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学)	
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 -----	68
小原 収 (かずさDNA研究所)	
原発性免疫不全症患者の予防接種副反応への対策 -----	71
原発性免疫不全症候群患者の予防接種副反応ワーキンググループ (高田英俊、今井耕輔、金兼弘和、森尾友宏、小野寺雅史、峯岸克之、 岡田 賢、小林正夫)	

○ 資 料 ----- 78

資料1 Minds準拠の診療ガイドライン

資料2 PID遺伝子解析リスト 2018

資料3、4 2108年度PIDつばさの会医療講演・相談会案内

資料5 PID患者様の治療及びQOLに係る実態調査

資料6 「メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症」の概要等について（情報提供）

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 291