

目次

・総括研究報告書

ライソゾーム病（ファブリ病含む）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）-----10
3. ライソゾーム病におけるトランジションに関する研究
高柳 正樹（帝京平成大学地域医療学部看護学科教授）-----12
4. パーキンソン病患者における GBA 遺伝子変異のキャリアー頻度とキャリアー患者の臨床的特徴に関する研究
辻 省次（東京大学医学部附属病院分子神経学講座 特任教授）-----15
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. ムコ多糖症のガイドラインに関する文献的考察
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. ヘテロ接合体ファブリー病 61 例の臨床的特徴の検討
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）-----24
9. 岡山県におけるライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診療体制調査
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）-----32
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）-----34
12. ライソゾーム病（ファブリー病含む）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）-----35
13. ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究 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に関する研究 骨髄移植後20年以上経過観察を行なえた小児副腎白質ジストロフィー症例の予後より
加我 牧子（東京都立東部療育センター院長）-----36
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）-----38
15. 1. 「ゴーシェ病の診療ガイドライン」に関する研究
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
渡邊 順子（久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授）-----39
16. エビデンスに基づくライソゾーム病の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）-----43
17. ゴーシェ病ガイドライン作成に関する研究
成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科助教）-----45

18. ゴーシェ病に対する基質合成抑制療法（ SRT ）に関する研究 井田 博幸（東京慈恵会医科大学小児科教授）-----	46
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）-----	47
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）-----	49
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）-----	51
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 教授）-----	55
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）-----	58
24. オートファジーとライソゾーム病の関連について 秋山けい子（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）-----	60
25. 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）-----	62

III. 研究成果の刊行に関する一覧表

付録

付1 第9回国際協力 遺伝病遺伝子治療フォーラム

付2 第5回市民公開フォーラム

付3 ゴーシェ病ガイドライン

付4 ファブリー病ガイドライン