

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患政策研究事業

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

ZAP70欠損症の診療ガイドラインの作成について -----	6
山田 雅文 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室)	
MHCクラスI欠損症の診療ガイドラインの作成について -----	12
山田 雅文 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室)	
MHCクラスII欠損症の診療ガイドラインの作成について -----	17
山田 雅文 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室)	
その他の複合免疫不全症の診療ガイドラインの作成について -----	23
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

PMS2異常症およびRIDDLE症候群の診療ガイドラインについて -----	30
笹原 洋二 (東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野)	
シムケ症候群、ネザートン症候群に関するMinds準拠の診療ガイドラインの策定 -	38
大西 秀典 (岐阜大学医学部附属病院小児科)	
肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症の診療ガイドラインの策定について -----	40
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	
先天角化不全症の診療ガイドラインの策定について -----	43
村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)	

3. 液性免疫不全を主とする疾患	
液性免疫不全を主とする疾患の診療ガイドラインの作成（特異抗体産生不全症・乳児一過性低ガンマグロブリン血症・その他の液性免疫不全症）	----- 48
森尾 友宏・金兼 弘和（東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野）	
4. 免疫調節障害について	
32及び33に掲げるもののほかの、免疫調節障害の診療ガイドラインに関する研究	----- 50
和田 泰三（金沢大学医薬保健研究域医学系小児科）	
5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症について	
ミエロペルオキシダーゼ欠損症の診療ガイドラインに関する研究	----- 54
和田 泰三（金沢大学医薬保健研究域医学系小児科）	
36及び37に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症の診断基準	---- 58
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
白血球接着不全症の診断基準	----- 63
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
Shwachman-Diamond症候群	----- 68
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野）	
その他白血球機能異常症	----- 72
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野）	
6. 自然免疫異常について	
自然免疫異常症の診療ガイドライン作成	----- 77
岡田 賢（広島大学大学院医系科学研究科小児科学）	
7. 先天性補体欠損症について	
CD55欠損症（CHAPLE症候群）診療ガイドライン	----- 91
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わるその他の研究報告	
プロテオミクスを用いた原発性免疫不全症の新生児スクリーニング法開発の試み	- 96
平家 俊男（京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座）	
多能性幹細胞からのNK細胞分化法開発について	----- 98
中畑 龍俊（京都大学iPS細胞研究所）	

「原発性免疫不全(PID)患者の管理における感染予防の実践と予防接種副反応に関する全国調査」	-----	101
高田 英俊 (筑波大学医学医療系小児科)		

PIDJを活用した臨床研究・医師主導治験のコンセプト策定研究 (ステップ1) とPIDJ ver2の進捗状況について	-----	104
森尾 友宏・今井 耕輔 (東京医科歯科大学大学院発生発達病態学分野)		

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	-----	110
小原 収 (かずさDNA研究所)		

○ 資料	-----	113
------	-------	-----

資料1	Minds準拠の診療ガイドライン	-----	113
資料2	PID遺伝子パネル	-----	325
資料3	IUIS PID分類 2020	-----	332
資料4	PID保険診療 遺伝子検査	-----	373
資料5	PIDつばさの会 第1回医療講演・医療相談会	-----	374
資料6	PIDつばさの会 第1回医療講演・医療相談会	-----	375
資料7	「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	--	376
資料8	予防接種に関する全国調査	-----	378

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	381
-------------------	-------	-----