

付1 研究組織

令和元年度難治性疾患克服研究事業 ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究組織

氏名	所属	職名	分担研究課題
研究代表者 衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学	名誉教授	総括・診断 治療のガイドラインの調査研究
分担研究者 酒井 規夫	大阪大学大学院医学系研究科 小児科学講座	教授	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の全国 疫学調査
高橋 勉	秋田大学大学院医学系研究科 医学専攻小児科学講座	教授	分野別拠点病院構想に関する研究およびニ- マンピック病C型診療ガイドライン
高柳 正樹	帝京平成大学健康医療スポーツ 学部	教授	ライソゾーム病におけるトランジションに 関する研究
辻 省次	東京大学・医学系研究科	特任教授	副腎白質ジストロフィーの原因遺伝子解析・ 表現型修飾因子の探索研究、及び成人発症の 副腎白質ジストロフィーに対する造血幹細胞 移植、パーキンソン病における 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
檜垣 克美	鳥取大学・研究推進機構・准教授	教授	新しい治療法の開発(ケミカルシャペロン法)調査研 究
鈴木 康之	岐阜大学 医学教育開発研究センター	教授	ペントサンポリ硫酸製剤によるムコ多糖症の治療に 関する臨床研究
奥山 虎之	国立成育医療センター 臨床検査部	部長	ムコ多糖症 I 型診療ガイドラインに関する 研究
坪井 一哉	名古屋セントラル病院血液内科	センター長	ライソゾーム病の ADL, QOL に関する研究
松田 純子	川崎医科大学病態代謝学	教授	ムコ多糖症 Ⅱ型診療ガイドライン作成に関 する研究
下澤 伸行	岐阜大学生命科学総合研究支援 センターゲノム分野	教授	副腎白質ジストロフィー&ペルオキシソーム病の診 断調査研究
今中 常雄	広島国際大学薬学部	教授	ムコ多糖症(MPS)Ⅳ型診療ガイドラインの 作成&ペルオキシソームとペルオキシソ- ーム病に関する英文書の出版
小林 博司	東京慈恵会医科大学 遺伝子治療研究部	准教授	ファブリー病診療ガイドライン 2019
加我 牧子	東京都立東部療育センター	院長	Niemann-Pick 病 C (NPC) 診療ガイドライン の作成&ペルオキシソームとペルオキシソ- ーム病に関する英文書の出版協力
横山 和明	帝京大学薬学部	教授	ムコ多糖症Ⅳ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ソーム 病の診断マーカーの探索
渡邊 順子	久留米大学 GC/MS 医学応用研究 施設	准教授	分野別拠点病院構想に関する研究およびニ- マンピック病C型診療ガイドライン
石垣 景子	東京女子医科大学小児科学	准教授	難病プラットフォームを利用したライソゾ- ーム病レジストリ構築に関する研究
成田 綾	鳥取大学医学部脳神経小児科	講師	ライソゾーム病の診断、治療のガイドラ- イン調査研究

井田 博幸	東京慈恵会医科大学 小児科	教授	ライソゾーム病の基質合成抑制療法
大橋 十也	東京慈恵会医科大学 総合医科学センター	センター 長	ライソゾーム病患者に対する新規治療法の 意識調査に対する研究&患者登録制度（フ ァブリーレジストリ）を用いたファブリー 病の疫学調査
小林 正久	東京慈恵会医科大学 小児科	准教授	ファブリー病診療ガイドラインの作成
福田冬季子	浜松医科大学 小児科	准教授	ライソゾーム病ガイドライン作成、ライソ ゾーム病のトランジションに関する研究
中村 公俊	熊本大学大学院生命科学 小児科学分野	教授	ファブリー病ガイドラインの作成
濱崎 考史	大阪市立大学医学部小児科	教授	ムコ多糖症 A 型の診療ガイドラインの作 成に関する研究
秋山 けいこ	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	オートファジーとライソゾーム病の関連に ついて
矢部普正	東海大学医学部再生医療科	教授	ライソゾーム病、ALD の造血幹細胞移植の 適応と効果

付2 2019 ライソゾーム病作成ガイドライン

2019年作成ガイドライン



付5 拠点病院構想&トランジション問題パンフ


医療関係者兼患者様用医療関係者用

難病の医療体制を考える

～ライソゾーム病とベルオキシゾーム病の拠点病院構想を含めた展望～

秋田大学大学院 高橋 勉
医学系研究科 小児科学講座

厚生労働省難治性疾患等政策研究事業
「ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究」
（研究代表者 齋藤義勝、東京慈恵会医科大学）



ライソゾーム病におけるトランジション （移行期医療）

帝京平成大学
健康医療スポーツ学部
高柳正樹

厚生労働省難治性疾患等政策研究事業
「ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究」
（研究代表者 齋藤義勝、東京慈恵会医科大学）

【はじめに】

ライソゾーム病やベルオキシゾーム病は患者数の少ない希少性難病です。その診断や治療は一般に難しくとされていますが、近年、研究が進み診断法や治療法が進歩しました。国では難病への新しい医療提供体制づくりを進めており、各都道府県に、1) 難病医療連絡協議会、2) 難病診療連携拠点病院、3) 難病分科診療連携拠点病院、4) 難病医療センターを設けました。一方、難病は国が定める指定難病331疾患（平成20年4月1日施行）を数多く含むため、それぞれ異なる病態の特性、診断法、治療法は大きく異なるため、疾患の特性にも対応できる体制づくりが必要です。

ここでは難病の医療提供体制づくりに関するライソゾーム病とベルオキシゾーム病の診療の課題を挙げ、今後の医療提供体制を考えたいと思います。

（厚生労働省ホームページから引用）

難病医療体制のイメージ（全体像）

