

## 目次

### 総合研究報告書

#### 総括報告書

ライソゾーム病（ファブリー病含む）調査研究に関する研究 研究代表者 衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学）	1
---	---

#### 分担研究報告書

1) ライソゾーム病・ペルオキシソ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）	7
2) 分野別拠点病院構想に関する研究およびニーマンピック病C型診療ガイドライン 高橋 勉（秋田大学医学部小児科教授）	16
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・健康医療スポーツ学部・教授）	18
4) 副腎白質ジストロフィーの遺伝子解析・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 <i>GBA</i> 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・医学系研究科・特任教授）	21
5) 新しい治療法の開発（ケミカルシャペロン法）に関する調査研究 檜垣 克美（鳥取大学生命機能研究支援センター准教授）	24
6) ムコ多糖症の疫学・ガイドライン・新規治療法に関する研究 鈴木 康之（岐阜大学医学系研究科教授）	27
7) ライソゾーム病の新生児スクリーニング事業に関する研究 奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部長）	29
8) ファブリー病の診療ガイドライン作成のための予備調査 ファブリー病ヘテロ型の臨床的特徴（総括） 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）	32
9) ムコ多糖症 型診療ガイドライン作成に関する研究 松田 純子（川崎医科大学病態代謝学教授）	36
10) 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に関する研究 下澤 伸行（岐阜大学研究推進・社会連携機構科学研究基盤センターゲノム研究分野教 授）	44
11) ムコ多糖症（MPS）I型、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 今中 常雄（広島国際大学薬学部 客員教授）	48
12) ファブリー病・副腎白質ジストロフィー診療ガイドライン作成に関する研究 小林 博司（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター遺伝子治療研究部・小児科学 講座准教授）	49
13) Nieman Pick病C型診療ガイドラインの作成に関する研究 副腎白質ジストロフィー症（ALD）の新生児スクリーニングによる超早期診断に関する研究 ペルオキシソームとペルオキシソームに関する英文書の出版 加我 牧子（東京都立東部療育センター院長）	50
14) ムコ多糖症 型および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 横山 和明（帝京大学薬学部教授）	51

15)	1.分野別拠点病院構想に関する研究および2.診療ガイドライン作成に関する研究 ( ゴーシェ病の診療ガイドライン ニーマンピック病C型診療ガイドライン) 渡邊 順子(久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授)	53
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と患者レジストリ構築に関する研究 石垣 景子(東京女子医科大学医学部小児科准教授)	55
17)	ライソゾーム病の診断、治療のガイドライン調査研究 成田 綾 (鳥取大学医学部脳神経小児科講師)	57
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)	59
19)	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 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) 研究協力者 角皆 季樹	61
20)	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 研究協力者 横井 貴之	63
21)	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准教授)	65
22)	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 福田 冬季子(浜松医科大学准教授)	67
23)	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講座教授)	70
24)	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教授)	75
25)	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)	79
26)	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(東海大学医学部先端医療科教授)	81

## 研究成果の刊行に関する一覧表

### 【付録】

付1 ライソゾーム病ガイドライン作成

付2 研究会・学会