

目 次

I. 総括研究報告

早老症の医療水準やQOL向上を目指す集学的研究

代表研究者 横手 幸太郎

(資料1) Characteristic clinical features of Werner syndrome with a novel compound heterozygous WRN mutation c.1720+1G>A Plus c.3139-1G>C.

(資料2) NAD⁺ augmentation restores mitophagy and limits accelerated aging in Werner syndrome. Nat Commun.,

(資料3) Investigator-initiated clinical study of a functional peptide, SR-0379, for limb ulcers of patients with Werner syndrome as a pilot study.

(資料4) A case of generalized lipodystrophy-associated progeroid syndrome treated by leptin replacement with short and long-term monitoring of the metabolic and endocrine profiles.

II. 分担研究報告

1. Werner症候群の患者・家族支援のためのリーフレット作成

分担研究者 葛谷 雅文

分担研究者 竹本 稔

分担研究者 窪田 吉孝

分担研究者 茂木 精一郎

分担研究者 谷口 俊文

分担研究者 忍足 俊幸

分担研究者 中神 啓徳

分担研究者 谷口 晃

(資料1) ウェルナー症候群ハンドブック

(資料2) Zinc deficiency exacerbates pressure ulcers by increasing oxidative stress and ATP in the skin

2. ハッチンソン・ギルフォード症候群: 指定難病の承認に向けた取り組みとプロジェクトアハンドブック改訂2版日本語版の作成

分担研究者 井原 健二

分担研究者 松尾 宗明

分担研究者 小崎 里華

(資料1) 臨床調査個人票

(資料2) 難病情報センター 指定難病333

(資料3) 検査案内書

(資料4) プロジェリアハンドブック

3. Rothmund-Thomson症候群の全国実態調査

分担研究者 金子 英雄

(資料1) 二次調査票1

(資料2) 二次調査票2

(資料3) DNA repair disorder Rothmund-Thomson syndrome.

(資料4) The Protective Effects of Levetiracetam on a Human iPSCs-Derived Spinal Muscular Atrophy Model.

(資料5) Oral immunotherapy with antigenicity-modified casein induces desensitization in cow's milk allergy.

(資料6) Deep Vein Thrombosis in Severe Motor and Intellectual Disabilities Patients and Its Treatment by Anticoagulants of Warfarin Versus Edoxaban.

4. 研究成果の刊行に関する一覧表