

## 目 次

## I . 総括研究報告

- 先天性骨髄不全症の登録システムの構築と診断基準・重症度分類・  
診断ガイドラインの確立に関する研究 . . . . . 1  
伊藤 悦朗 ( 弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授 )

## II . 分担研究報告

- 1 . DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 . . . . . 22  
伊藤 悦朗 ( 弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授 )  
土岐 力 ( 弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師 )  
神尾 卓哉 ( 弘前大学医学部附属病院小児科 助教 )  
佐藤 知彦 ( 弘前大学医学部附属病院小児科 助教 )  
小林 明恵 ( 弘前大学大学院医学研究科 大学院生 )
- 2 . 遺伝性鉄芽球性貧血 . . . . . 26  
張替 秀郎 ( 東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授 )
- 3 . FAの臨床データ解析・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 . . . . . 29  
矢部 普正 ( 東海大学医学部基盤診療学系先端医療科学 教授 )
- 4 . CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成 . . . . . 33  
眞部 淳 ( 北海道大学大学院医学研究院小児科学教室 教授 )
- 5 . 先天性角化不全症の診療ガイドライン作成 . . . . . 35  
高橋 義行 ( 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 )
- 6 . 日本における先天性溶血性貧血の病型別頻度と  
脱水型遺伝性有口赤血球症 ( 遺伝性乾燥赤血球症 ) の迅速診断法確立 . . . . . 38  
菅野 仁 ( 東京女子医科大学 教授 )  
小倉 浩美 ( 東京女子医科大学 非常勤講師 )  
槍澤 大樹 ( 東京女子医科大学 講師 )  
山本 俊至 ( 東京女子医科大学 教授 )
- 7 . ファンコニ貧血の遺伝子解析 . . . . . 43  
高田 穰 ( 京都大学大学院生命科学研究科附属放射線生物研究センター 教授 )
- 8 . DBAの診療ガイドラインの作成・疫学調査 . . . . . 47  
~ 長期診断困難例の確定診断と治療選択に関して ~  
大賀 正一 ( 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授 )  
石村 匡崇 ( 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教講師 )  
白石 暁 ( 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教 )  
江口 克秀 ( 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教 )
- 9 . DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 . . . . . 50  
照井 君典 ( 弘前大学大学院医学研究科小児科学 准教授 )

10 . 遺伝性鉄芽球性貧血における原因遺伝子の妥当性についての検討 . . . . .	53
古山 和道 (岩手医科大学学生化学講座分子医化学分野 教授)	
11 . CDAのデータ管理、診断基準の確立 . . . . .	56
多賀 崇 (滋賀医科大学小児科 准教授)	
12 . 先天性好中球減少症 新規SRP54欠損症の診断 . . . . .	58
小林 正夫 (国立大学法人広島大学 名誉教授)	
13 . Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究 . . . . .	61
金兼 弘和 (東京医科歯科大学大学院 寄附講座教授)	
渡邊健一郎 (静岡県立こども病院血液腫瘍科 科長)	
14 . DKCの遺伝子診断 . . . . .	63
山口 博樹 (日本医科大学血液内科 准教授)	
III . 研究成果の刊行に関する一覧表 . . . . .	66