

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系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