

目次

I. 総括研究報告

指定難病と小児慢性特定疾病に関連した先天性骨系統疾患の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究

研究代表者 澤井英明

----- 2

. 分担研究報告

1. 2型コラーゲン異常症の遺伝子変異と症状に関する研究

研究代表者 澤井 英明

----- 10

2. 新骨系統疾患国際分類2019の概要と和訳作業に関する検討

研究分担者 芳賀 信彦

----- 14

3. 骨硬化性疾患群に対する全国調査

研究分担者 鬼頭 浩史

----- 18

4. 軟骨無形成症と骨形成不全症の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究

研究分担者 窪田 拓生・大園 恵一

----- 23

資料（軟骨無形成症診療ガイドライン）

5. 周産期医学の立場からの診断支援 胎児骨系統疾患ネットワーク構築 日本 周産期・新生児医学会との調整 骨系統疾患国際分類の改定対応

研究分担者 室月 淳

----- 63

6. 胎児CT等の放射線検査による診断基準の作成と被曝量の調査研究 研究分担者 宮崎 治	-----	6 6
7. 低ホスファターゼ症の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究 研究分担者 道上 敏美	-----	6 9
資料（低ホスファターゼ症診療ガイドライン）		
8. 指定難病に該当する胎児・新生児骨系統疾患の遺伝子診断の実施体制調査及び整備 研究分担者 山田 崇弘	-----	1 0 0
9. 日本におけるタナトフォリック骨異形成症の出生頻度と予後に関する研究 研究分担者 澤井 英明・大森 崇	-----	1 1 1
. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	1 1 5