

目 次

I. 総括研究報告

ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究に関する研究

奥山 虎之 3

II. 分担研究報告

1. ニーマンピック C 病ガイドライン/レジストリー作成&バイオマーカーに関する研究

衛藤 義勝 11

2. 難病プラットフォーム等の患者レジストリーの構築とその利用

酒井 規夫 13

3. LSD/PD 拠点病院の再構築およびニーマンピック病 C 型診療ガイドラインの研究

高橋 勉 15

4. ガイドラインの作成・更新、拠点病院体制の確立、先進的治療法の導入、患者登録体制の確立に関する研究

村山 圭 17

5. 副腎白質ジストロフィーにおける、脳脊髄液中ニューロフィラメント軽鎖の biomarker としての意義

辻 省次 19

6. 診断法の改良に関する調査研究

檜垣 克美 20

7. ムコ多糖症 IVA 型患者の日常生活動作と治療効果に関する研究

鈴木 康之 21

8. ファブリー病におけるマルベリー小体検出に関わる因子について

坪井 一哉 22

9. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病に対する都道府県別医療提供体制の現況調査

松田 純子 24

10. ペルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に関する研究

下澤 伸行 28

11. ムコ多糖症（MPS）IVA 型および副腎白質ジストロフィー（ALD）診療ガイドラインの作成

今中 常雄 31

12. 先進的医療の導入に関する調査研究

小林 博司 33

13. ファブリー病レジストリーに関する調査研究

小林 博司 34

14. 拠点病院再編成構築、Nieman-PickC 病ならびに ALD 診療ガイドライン作成, ALD に関する研究

加我 牧子 35

15. ペルオキシゾーム病（PD）診断支援システムの構築ならびに ALD ガイドライン作成

横山 和明 37

16. 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

渡邊 順子 39

17. ポンペ病レジストリー構築に関する研究

石垣 景子	40
18. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究	
成田 綾	42
19. 診療ガイドラインの作成と改訂	
福田 冬季子	43
20. ガイドラインの作成・更新、拠点病院体制の確立に関する研究 ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断スクリーニング体制の構築	
中村 公俊	46
21. ガイドラインの作成・更新、患者登録体制の確立に関する研究	
濱崎 考史	49
22. ガイドラインの作成・更新、患者登録体制の確立に関する研究	
矢部 普正	51
23. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究	
山川 裕之	53
24. ライソゾーム病診断支援システムの構築	
大友 孝信	55
25. ムコ多糖症における移行期医療（トランジション）のサポート	
右田 王介	56
26. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究	
福原 康之	59
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	
.....	61