

目 次

I. 総括研究報告

- 小児期・移行期を含む包括的対応を要する希少難治性肝胆膵疾患の調査研究..... 1
 研究代表者 仁尾正記（東北大学大学院医学系研究科 小児外科学分野）

II. 分担研究報告

1. 胆道閉鎖症症例における移行期医療に関する研究..... 20
 仁尾正記（東北大学大学院医学系研究科小児外科学分野）、田尻達郎（京都府立医科大学小児外科）、
 松浦俊治（九州大学小児外科）、栗山進一（東北大学災害科学国際研究所）、
 佐々木英之（東北大学病院小児外科）
2. アラジール症候群など遺伝性胆汁うっ滞症レジストリー構築のための研究..... 24
 今川和生（筑波大学附属病院小児科）、水田耕一（埼玉県立小児医療センター移植センター）、
 戸川貴夫（名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学）、
 須磨崎亮（茨城県立こども病院）、田川学（筑波大学医学医療系小児科）
 和田宏来（国際親善病院小児科）
3. 小児遺伝性膵炎患者レジストリシステムの構築とQOL調査..... 27
 清水俊明（順天堂大学小児科）、竹山宜典（近畿大学肝胆膵外科）、
 正宗淳（東北大学消化器内科）、鈴木光幸、箕輪圭（順天堂大学小児科）
 資料1【乳幼児用：-6歳】original questionnaire
 資料2【小・中・高校生用：6-18歳】original questionnaire
 資料3【乳幼児用：-6歳】BDHQ
 資料4【小・中・高校生用：6-18歳】BDHQ
4. 先天性胆道拡張症..... 52
 島田光生（徳島大学消化器・移植外科）、安藤久實（愛知県医療療育総合センター発達障害研究所）
 神澤輝実（東京都立駒込病院消化器内科）、濱田吉則（関西医科大学小児外科）、
 石橋広樹（徳島大学病院小児外科・小児内視鏡外科）
5. 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症に関する研究..... 55
 近藤宏樹（近畿大学奈良病院小児科）、林久允（東京大学大学院薬学系研究科）、
 虫明聡太郎（近畿大学奈良病院小児科）
6. カロリ病に関する研究..... 60
 乾あやの（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）、

- 別所一彦（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）、
角田知之（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）
7. 先天性肝線維症に関する研究 62
乾あやの（済生会横浜市東部病院）、別所一彦（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）、
角田知之（済生会横浜市東部病院）
8. 肝内胆管減少症、特に胆管消失症候群に関する研究 64
乾あやの、小林宗也（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）
9. 小児期発症原因不明肝硬変 65
田尻仁（大阪急性期・総合医療センター・臨床研究支援センター）
村上潤（鳥取大学医学部附属病院小児科）
10. 先天性門脈欠損症に関する研究 67
上本伸二（京都大学肝胆膵・移植外科／小児外科）、
笠原群生、内田孟（国立成育医療研究センター臓器移植センター）
11. 新生児ヘモクロマトーシスに関する研究 69
水田耕一（埼玉県立小児医療センター移植センター）、
乾あやの（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）
12. 我が国の内因性高インスリン性低血糖症の疫学、診療実態に関する研究 72
水田耕一（埼玉県立小児医療センター移植センター）、
乾あやの（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）
- 【資料】
- 図 1：先天性高インスリン血症の発症年齢分布
表 1：先天性高インスリン血症のまとめ
表 2：2017-2018年出生の先天性高インスリン血症
表 3：2009年以前出生の先天性高インスリン血症と2009-2018年出生例の比較
図 2：インスリノーマの発症年齢分布
表 4：インスリノーマ症例のまとめ
表 5：インスリノーマの治療予後
図 3：非インスリノーマ低血糖症候群の発症年齢
表 6：非インスリノーマ低血糖症候群のまとめ
図 4：インスリン自己免疫症候群の発症年齢
13. 嚢胞性線維症に関する研究 82
竹山宜典（近畿大学医学部外科肝胆膵外科学）、成瀬達（みよし市民病院）、

石黒洋（名古屋大学総合保健体育科学センター）、
 吉村邦彦（社会福祉法人東京有隣会有隣病院）、
 藤木理代（名古屋学芸大学管理栄養学部管理栄養学科）、
 神田康司（名古屋第二赤十字病院小児アレルギー科）、
 相馬義郎（国際医療福祉大学薬学部・基礎医学研究センター）、伊藤考一（名古屋市立大学小児科）

14. 小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の移行期医療に関する実態調査 87
 田中篤（帝京大学医学部内科学講座）

15. クリグラー・ナジャール症候群に関する研究 89
 丸尾良浩（滋賀医科大学小児科）

16. 小児慢性特定疾病児童等データの現況値と全国登録推定値 91
 盛一 享徳（国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室）

【資料】

表1：研究対象疾病と小児慢性特定疾病および指定難病との関係

表2：研究対象疾病と新旧小慢における対象疾病との関係

表3：小慢登録件の進捗状況（令和2年2月現在の推定値）

表4：研究対象疾病ごとの小慢登録件数の現況値

表5：疾患毎の1年間の小慢登録推定件数

17. Logistic regression analysis of congenital biliary atresia in 2017 & 1995-2017 101
 (Prof. Dr. med. Toshiko Sawaguchi, M. D., Ph. D., Bachelor of Law Tokyo University & Graduate
 University of Social Welfare)

18. Factor analysis of congenital biliary atresia in 2017 & 1995-2017 105
 (Prof. Dr. med. Toshiko Sawaguchi, M. D., Ph. D., Bachelor of Law Tokyo University & Graduate
 University of Social Welfare)

【資料】 SAS レポート - 因子分析

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 123