

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

II. 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

研究分担者 澤井 英明・研究分担者 大森 崇

----- 10

2. 新骨系統疾患国際分類 2019 の和訳作業に関する検討

研究分担者 芳賀 信彦

----- 14

3. 大理石骨病に対する全国疫学調査

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・大藺 恵一

----- 23

5. 日本人における骨系統疾患関連遺伝子バリエント解析による保因者頻度の推定

研究分担者 室月 淳

----- 29

6. 放射線科学の立場から X 線、CT 等の放射線医学検査による診断支援、診断基準の作成、 日本医学放射線学会等との調整	
研究分担者 宮寄 治	----- 3 2
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	----- 3 7
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	----- 4 7
9. 骨形成不全症における成人期心血管合併症の研究	
研究分担者 澤井 英明・研究協力者 兒玉 祥彦	----- 5 8
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 6 1