

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. 胆道閉鎖症における良好な移行期医療環境整備に関する研究..... 16
 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）、佐々木英之、大久保龍二（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..... 20
 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. 小児期に発症した遺伝性膵炎患者の生活および医療に関する実態調査..... 23
 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【全年齢共通】SF-12
4. 先天性胆道拡張症..... 40
 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）、濱田吉則（関西医科大学）
 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..... 45
 近藤宏樹、虫明聡太郎（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）
 資料：指定難病登録申請にかかる提出書類
6. 先天性肝線維症ならびにカロリ病に関する研究..... 55
 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. 肝内胆管減少症 特に胆管消失症候群に関する研究..... 57
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）
8. 小児期発症の原因不明肝硬変症..... 59
村上潤（鳥取大学医学部附属病院小児科）、虫明聡太郎（近畿大学奈良病院小児科）
田尻仁（近畿大学医学部附属病院小児科）
9. 先天性門脈体循環短絡症に対する研究..... 61
笠原群生（国立成育医療研究センター臓器移植センター）
水田耕一（埼玉県立小児医療センター移植外科）
岡本竜弥（京都大学肝胆膵・移植外科／小児外科）
内田孟（国立成育医療研究センター臓器移植センター）、安藤亮（東北大学小児外科）
10. 新生児ヘモクロマトーシスに関する研究..... 63
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）
11. 先天性高インスリン血症の長期予後に関する研究..... 65
依藤亨（大阪市立総合医療センター小児代謝・内分泌内科）、
金森豊（国立成育医療研究センター臓器・運動器病態外科部外科 外科）
資料：自施設で診断した先天性高インスリン血症患児の長期予後調査 調査票
12. 嚢胞性線維症に関する研究..... 69
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）
13. 小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の移行期・成人期診療ガイドの作成..... 73
田中篤（帝京大学医学部内科学講座）
14. 日本人におけるクリグラール・ナッジャー症候群の実態の解明と
診断基準・ガイドラインの作成..... 75
丸尾良浩、田川 晃司、塚村 篤史（滋賀医科大学小児科）
15. ゲノムコホート・バイオバンクと希少疾患..... 76
栗山進一（東北大学災害科学国際研究所）

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.....	79
盛一享徳（国立成育医療研究センター 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（令和2年度）	
表2：小慢登録件の進捗状況（令和3年3月末現在の推定値）	
表3：研究対象疾病ごとの小慢登録件数の現況値（2021年3月末）	
表4：疾患毎の1年間の小慢登録推定件数	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	86