

# 目次

## I. 総括研究報告書

- 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  
代表者 奥山 虎之 ----- 1

## II. 分担研究報告書

1. ニーマンピックC (NPC) 病のレジストリ・ガイドライン作成とハイリスクスクリーニング法の開発  
衛藤 義勝（一般財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センターセンター長） ----- 7
2. 難治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（大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻教授） ----- 9
3. LSD/PD拠点病院の再構築およびニーマンピック病C病型診療ガイドラインの研究  
高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科教授） ----- 11
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（千葉県こども病院代謝科） ----- 13
5. 副腎白質ジストロフィーの臨床像についての検討  
辻 省次（東京大学医学部附属病院分子神経学講座 特任教授） ----- 15
6. 新しい治療法の開発（ケミカルシャペロン法）に関する調査研究  
檜垣 克美（鳥取大学生命機能研究支援センター教授） ----- 16
7. ムコ多糖症の新生児スクリーニングの現状に関する研究  
鈴木 康之（岐阜大学医学教育開発研究センター教授） ----- 18
8. ファブリー病における移行期医療（トランジション）の予備調査  
坪井 一哉（名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター・血液内科医長） ----- 19
9. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の地域型拠点病院の現状  
松田 純子（川崎医科大学病態代謝学教授） ----- 22
10. 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関する研究  
下澤 伸行（岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研究分野教授） ----- 26
11. ムコ多糖症（MPS）IVA型 診療ガイドラインの作成  
今中 常雄（富山大学大学院医学薬学研究部教授） ----- 29
12. 先進的医療の導入に関する調査研究  
小林 博司（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター教授） ----- 31
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（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター教授） ----- 32
14. 1) ライソゾーム病ペルオキシソーム病研究班 Nieman-Pick 病 C 型の診療ガイドライン作成に関する研究 2) 副腎脊髄ニューロパチーを後発した小児副腎白質ジストロフィー症の長期経過人物描画検査の応用  
加我 牧子（東京都立東部療育センター院長） ----- 33

15. ペルオキシソーム病 (PD) 診断支援システムの構築ならびにMPS IVa型ガイドライン作成 横山 和明 (帝京大学薬学部教授) -----	34
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 (久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授) -----	35
17. 企業マッチングを目指したライソゾーム病レジストリ構築に関する研究 石垣 景子 (東京女子医科大学医学部小児科講師) -----	37
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 (鳥取大学医学部脳神経小児科助教) -----	39
19. ファブリー病の診療ガイドライン作成に関する研究 小林 正久 (東京慈恵会医科大学小児科講師) -----	40
20. 診療ガイドラインの作成と改訂 福田 冬季子 (浜松医科大学准教授) -----	42
21. 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 (熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野教授) -----	46
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 濱崎 考史 (大阪市立大学医学部小児科教授) -----	49
23. ライソゾーム病、ムコ多糖症の病態解析と治療に関する調査研究 矢部 普正 (東海大学医学部先端医療科学教授) -----	51
24. 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 (慶應義塾大学 医学部 予防医療センター/循環器内科 専任講師) -----	54
25. ライソゾーム病診断支援システムの構築 大友 孝信 (川崎医科大学教授) -----	56
26. ライソゾーム病の移行期医療 (トランジション) にむけた支援プログラムの作成 右田 王介 (筑波大学医学医療系准教授) -----	57
27. 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 (国立成育医療研究センター・遺伝診療科・医長) -----	60
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	61
ガイドライン	
書籍・雑誌 (和文)	
書籍・雑誌 (英文)	
新型コロナウイルス感染拡大に伴う 緊急事態下のライソゾーム病酵素補充療法についての提言	
第7回 市民公開フォーラム「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病 (LSD/PD) 診療の現状と未来 ～コロナ禍をいかに乗り越えるか」	
第11回 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム「今、我が国の遺伝子細胞治療の課題を整理する」	