

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業

原発性免疫不全症候群の診療ガイドライン改訂、
診療提供体制・移行医療体制構築、データベースの確立に関する研究

目 次

I. 総括研究報告

原発性免疫不全症候群の診療ガイドライン改訂、診療提供体制・移行医療体制構築、データベースの確立に関する研究 -----	1
森尾 友宏（東京医科歯科大学発生発達病態学分野）	

II. 分担研究報告

1. X連鎖重症複合免疫不全症の診療ガイドラインの作成について -----	5
野々山 恵章（防衛医科大学校小児科学講座）	
2. アドノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症の診療ガイドライン -----	11
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
3. ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群 -----	16
笹原 洋二（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）	
4. ブルーム症候群の診断基準、診療ガイドラインの改定 -----	26
大西 秀典（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）	
5. 胸腺低形成（DiGeorge 症候群、22q11.2欠失症候群） -----	28
村松 秀城（名古屋大学小児科学講座）	
6. 高IgE症候群の診療ガイドラインの改訂に関する研究 -----	32
峯岸 克行（徳島大学先端酵素学研究所免疫アレルギー学分野）	
7. X連鎖無ガンマグロブリン血症 -----	39
森尾 友宏（東京医科歯科大学発生発達病態学分野）	

8. Activated PI3K-delta syndrome (活性化 PI3K- δ 症候群, APDS) の 診療ガイドラインの作成について -----	41
野々山 恵章 (防衛医科大学校小児科学講座)	
9. IKAROS 欠損症 -----	48
森尾 友宏 (東京医科歯科大学発生発達病態学分野)	
10. NFKB1 欠損症 -----	50
森尾 友宏 (東京医科歯科大学発生発達病態学分野)	
11. NFKB2 欠損症 -----	52
笹原 洋二 (東北大学小児病態学分野)	
12. 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) の診療ガイドライン改訂について-----	54
和田 泰三 (金沢大学医薬保健研究域医学系小児科)	
13. 重症先天性好中球減少症 (SCN) -----	60
岡田 賢 (広島大学大学院医系科学研究科小児科学)	
14. 慢性肉芽腫症ガイドライン作成に関する研究 -----	67
小野寺 雅史 (国立成育医療研究センター遺伝子細胞治療推進センター)	
15. 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症の診断ガイドラインの作成 -----	69
高田 英俊 (筑波大学医学医療系小児科)	
16. 「先天性補体欠損症」の Minds 準拠診療ガイドライン改訂 2020 年版 -----	71
堀内 孝彦 (九州大学別府病院 免疫・血液・代謝内科)	
17. 高 IgE 症候群の移行支援ガイドの作成 -----	82
高田 英俊 (筑波大学医学医療系小児科)	
18. X 連鎖無ガンマグロブリン血症の移行期ガイドライン策定について -----	84
山田 雅文 (北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室)	
保田 晋助 (東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 膠原病・リウマチ内学分野)	

19. 原発性免疫不全(PID)患者の管理における感染予防の実践と 予防接種副反応に関する全国調査 -----	88
高田 英俊 (筑波大学医学医療系小児科)	
20. プロテオミクスを用いた原発性免疫不全症の 新生児スクリーニング法開発の試み -----	90
平家 俊男 (京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座)	
八角 高裕 (京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座)	
21. 未診断原発性免疫不全症候群患者に対する網羅的遺伝子解析 および治療の検討 -----	92
大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野)	
○ 資料 -----	94
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	305