

目 次

I. 総括研究報告

先天性骨髄不全症の登録システムの構築と診断基準・重症度分類・
 診断ガイドラインの確立に関する研究 1
 伊藤 悦朗 (弘前大学大学院医学研究科地域医療学 特任教授)

II. 分担研究報告

1. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 19
 伊藤 悦朗 (弘前大学大学院医学研究科地域医療学 特任教授)
 土岐 力 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師)
 神尾 卓哉 (弘前大学医学部附属病院小児科 助教)
 佐藤 知彦 (弘前大学医学部附属病院小児科 助教)
 小林 明恵 (弘前大学医学部附属病院小児科 医員)

2. 遺伝性鉄芽球性貧血 23
 張替 秀郎 (東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授)

3. FAの臨床データ解析・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 25
 矢部 普正 (東海大学医学部基盤診療学系先端医療科学 教授)

4. CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成 28
 真部 淳 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室 教授)

5. 中央診断、DCとCDAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 30
 高橋 義行 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授)

6. 日本の遺伝性球状赤血球症における遺伝子変異スペクトラム 33
 菅野 仁 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 教授)
 大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授)
 山本 (下島) 圭子 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 助教)
 山本 俊至 (東京女子医科大学医学部ゲノム診療科 教授)
 小倉 浩美 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 非常勤講師)
 檜澤 大樹 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 講師)
 石村 匡崇 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教講師)

7. ファンconi貧血の遺伝子解析 36
 高田 穰 (京都大学大学院生命科学研究所 教授)

8. Diamond-Blackfan貧血に対する用量調整ブスルファンを用いた造血細胞移植の検討	38
大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授)	
菅野 仁 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 教授)	
石村 匡崇 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教講師)	
江口 克秀 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教)	
園田 素史 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教)	
矢田裕太郎 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 博士課程)	
木下恵志郎 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 博士課程)	
槍澤 大樹 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 講師)	
9. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	41
照井 君典 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授)	
10. ALAS2遺伝子と複合体を形成する分子の同定	44
古山 和道 (岩手医科大学学生化学講座分子医化学分野 教授)	
11. CDAのデータ管理, 診断基準の確立	46
多賀 崇 (滋賀医科大学小児科 准教授)	
12. 白血病に進展した重症先天性好中球減少症における造血幹細胞移植	48
小林 正夫 (国立大学法人広島大学 名誉教授)	
13. Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究	51
金兼 弘和 (東京医科歯科大学大学院 寄附講座教授)	
渡邊健一郎 (静岡県立こども病院血液腫瘍科 科長)	
14. 先天性角化不全症の遺伝子診断	53
山口 博樹 (日本医科大学血液内科 准教授)	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	55