

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. 毛細異形成症のガイドライン作成について-----12	
村松 秀城（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学）	
2. オーメン（Omenn）症候群のガイドライン作成について -----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）	
3. プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症の診断基準及び治療ガイドライン-----24	
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター 成育遺伝研究部）	
4. CD8欠損症の診療ガイドラインの作成について-----29	
山田 雅文（北海道大学大学院医学研究院小児科学教室）	
5. 「その他の複合免疫不全症」と「32から34に掲げるもののほかの免疫調節障害」 に対する診療ガイドラインの改訂-----33	
平家 俊男（京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座）	
6. 毛細血管拡張性運動失調症診断・診療ガイドラインの作成-----35	
森尾 友宏（東京医科歯科大学発生発達病態学分野）	
7. ナイミーヘン染色体不安定症候群の診療ガイドラインの作成について-----37	
村松 秀城（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学）	

8. ICF（免疫不全－動原体不安定性－顔面奇形）症候群診療ガイドラインの作成----41
野々山 恵章（防衛医科大学校小児科）
9. 免疫不全を伴う特徴的な症候群（免疫骨形成異常、ビタミンB12・葉酸代謝異常、カルシウムチャネル異常症）の診断基準についての検討-----47
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野）
10. 分類不能型免疫不全症（CVID）、高IgM症候群、IgGサブクラス欠損症の診療ガイドラインについて-----52
森尾 友宏（東京医科歯科大学発生発達病態学分野）
11. 選択的IgA欠損症の診断基準について-----57
大西 秀典（岐阜大学大学院医学系研究科小児科学）
12. X-linked agammaglobulinemia(XLA)を除くB細胞欠損症の診療ガイドラインの改訂に関する研究 -----59
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）
13. チェディアック・東症候群の診療ガイドラインの改訂に関する研究-----66
和田 泰三（金沢大学 小児科学講座）
14. X連鎖リンパ増殖症候群の診療ガイドライン案について-----71
森尾 友宏（東京医科歯科大学発生発達病態学分野）
15. 「その他の複合免疫不全症」と「32から34に掲げるもののほかの免疫調節障害」に対する診療ガイドラインの改訂 -----74
八角 高裕（京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座）
16. 食細胞機能不全症および欠損症の診療ガイドライン作成について -----76
岡田 賢（広島大学大学院医系科学研究科小児科学）
17. IRAK4欠損症、MyD88欠損症、慢性皮膚粘膜カンジダ症の診療ガイドラインの改訂-----122
高田 英俊（筑波大学医学医療系小児科）

18. 自然免疫異常症の診断基準について-----	124
西小森 隆太 (久留米大学小児科学講座)	
19. CD55 欠損症 (CHAPLE 症候群) 診療ガイドライン-----	128
堀内 孝彦 (九州大学病院別府病院 免疫・血液・代謝内科)	
20. 遺伝性血管性浮腫 (Hereditary angioedema;HAE) 診療ガイドライン-----	133
堀内 孝彦 (九州大学病院別府病院 免疫・血液・代謝内科)	
21. 分類不能型免疫不全症の移行支援ガイド-----	144
保田 晋助 (東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科)	
22. 慢性肉芽腫症の移行期ガイドラインの作成-----	146
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)	
○ 資料 -----	149
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	601