

目 次

I. 総括研究報告	
先天性骨系統疾患の医療水準と患者QOLの向上を目的とした研究 窪田拓生	1
II. 分担研究報告	
軟骨無形成症患者の最終身長における後方視的解析と骨形成不全症患者の疾患レジストリによる病態の把握とQOLに関する研究 窪田拓生 大幡泰久 (資料) 骨代謝マーカーハンドブック、小児内分泌疾患の治療、小児内分泌学改訂第3版、骨系統疾患マニュアル改訂第3版、各論文	9
2. 2型コラーゲン異常症の遺伝子変異と症状に関する研究 澤井 英明 (資料) 骨系統疾患マニュアル改訂第3版、RPV4異常症概要と診断基準	12
3. 成人骨系統疾患患者の生活自立と日本の福祉制度に関する調査研究 芳賀信彦 (資料) 骨系統疾患マニュアル改訂第3版、標準整形外科学第15版、整形外科学テキスト改訂第5版、各論文	15
4. 骨系統疾患マニュアル改訂第3版編集に関する研究 鬼頭浩史 (資料) 骨系統疾患マニュアル、日整会誌、各論文	18
5. 新しい国際分類による骨系統疾患の胎児診断の方法と支援について 室月 淳	21
6. X線・CT等の放射線医学検査に関連した骨系統疾患の診断・診療支援と啓蒙活動の成果 宮寄治 (資料) 骨系統疾患マニュアル(改訂第3版)	23
7. 低ホスファターゼ症の医療水準と患者QOLの向上を目的とした研究 道上敏美 (資料) 小児科診療指針エッセンス、骨系統疾患マニュアル改訂第3版、各論文	24
8. 骨系統疾患の遺伝子診断に関する研究 山田 崇弘	30
9. 骨形成不全症の診療ガイドラインの策定 難波 範行 (資料) 小児内科、日本臨牀	33
10. カムラティ・エンゲルマン症候群の疾病状況調査 蒔田 芳男	36
11. 希少骨系統疾患に関する臨床像とX線学的特徴の調査研究 岡田 慶太 (資料) 骨系統疾患マニュアル改訂第3版、Orthopaedics	37
12. 軟骨無形成症における難病プラットフォームのレジストリ構築 松下 雅樹 (資料) 骨系統疾患マニュアル	39
13. 成人期の骨形成不全症患者における心血管合併症に関する研究 兒玉 祥彦 (資料) 各論文	41

1 4. TRPV4異常症（変容性骨異形成症等）の調査研究 上妻 友隆	----- 42
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 45