

## I. 総合研究報告

## 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 研究代表者 奥山虎之	1
---	---

- (資料1) ムコ多糖症IVA型診療ガイドライン2021
- (資料2) ニーマンピック病C型診療ガイドライン2021
- (資料3) 第7回市民公開フォーラムプログラム
- (資料4) 第8回市民公開フォーラムプログラム
- (資料5) 第9回市民公開フォーラムプログラム

## 分担研究報告書

1. ニーマンピック病C型ガイドライン/レジストリー作成&バイオマーカーに関する研究 衛藤義勝	1 3
2. 難病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	1 5
3. LSD/PD拠点病院の再構築およびニーマンピック病C型診療ガイドラインの研究 高橋勉	1 6
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	1 8
5. 副腎白質ジストロフィーの臨床像についての検討、及び脳脊髄液中 ニューフィラメント軽鎖のbiomarkerとしての意義 辻省次	2 0
6. 診断法の改良に関する調査研究 檜垣克美	2 1
7. ムコ多糖症の早期診断・治療に関する研究 鈴木康之	2 2
8. 移行期医療・移行支援プログラム作成のための予備調査-ファブリー病の臨床的特徴（総括）- 坪井一哉	2 4
9. ライソゾーム病・ペルオキシソーム病に対する医療提供体制の都道府県別現況調査 松田純子	2 7
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	3 1
11. ムコ多糖症（MPS）IVA型ならびにALD診療ガイドラインの作成 今中常雄	3 3
12. 先進的治療法の導入 小林博司、小須賀基通	3 4
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、小林正久、櫻井謙	3 6
14. 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（ALD）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 加我牧子	3 7
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ALDおよびMPS IVa型のガイドライン作成 横山和明	3 9
16. 1. 分野別拠点病院構想に関する研究および 2. 診療ガイドライン作成に関する研究 （①ニーマンピック病C型診療ガイドライン、②ポンペ病診療ガイドライン改訂） 3. 患者レズトリー研究 渡邊順子	4 0
17. エビデンスに基づくポンペ病診療ガイドライン改定と患者レジストリー構築に関する研究 石垣景子	4 2
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	4 4

19.	ファブリー病診療ガイドライン作成に関する研究 小林正久	46
20.	ライソゾーム病の診療ガイドラインの作成と更新に関する研究 福田冬季子	47
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	50
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	52
23.	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 矢部普正	53
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	55
25.	ライソゾーム病診断支援システムの構築 大友孝信	56
26.	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の移行期医療（トランジション）のサポートに関する研究 右田王介	58
27.	難病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 福原康之	61
II. 研究成果の刊行に関する一覧表		63