

# 目 次

## I. 総括研究報告

神経皮膚症候群におけるアンメットニーズを満たす多診療科連携診療体制の確立 錦織 千佳子 -----	1
--	---

## II. 分担研究報告

1. 神経線維腫症1型における異常な末梢血細胞数に関する研究 朝比奈 昭彦、石氏 陽三、富永 美菜子、延山 嘉眞、太田 有史 ----	10
2. 神経線維腫症1型におけるカフェオレ斑の治療法の検討 古村 南夫 -----	12
3. 神経線維腫症1型 (NF1) におけるEQ-5D-5Lを用いたQOLの評価 吉田 雄一 -----	17
4. 乳幼児結節性硬化症に対するエベロリムス投与下のワクチン接種の安全性に 関する研究 松尾 宗明 -----	24
5. 整形外科疾患を有する神経線維腫症 1 型患者のQOL調査 舟崎 裕記 -----	27
6. 神経線維腫症1型患者に生じるびまん性神経線維腫の治療の現状と問題点について (第3報) 今福 信一 -----	29
7. 神経線維腫症1型患者 (NF 1) 及びNF 1 疑い患者に対する遺伝子検査 (exome解析) の有用性と検査の限界について 今福 信一 -----	31
8. 皮膚・びまん性・蔓状神経線維腫・悪性末梢神経鞘腫瘍における治療法に関する 研究 緒方 大 -----	33

9. 『神経線維腫症2型患者の脊髄・末梢神経腫瘍に対する治療指針の確立』に関する研究 原 政人 -----	34
10. 神経線維腫症II型に対する聴覚維持・再建に関する研究 藤井 正純 -----	36
11. 結節性硬化症の脳症状、診療科間連携に関する研究 水口 雅 -----	37
12. シロリムスのミクログリアの極性転換を介したてんかんTANDの発症機序解に関する研究 金田 眞理、熊谷 牧子 -----	40
13. 結節性硬化症レジストリシステムの構築、運用に関する研究 波多野 孝史 -----	43
14. 神経線維腫症1型モザイク例の遺伝学的解析と次世代伝達リスク評価に関する研究 久保 亮治 -----	44
15. 国内、国外における神経線維腫症1型診療体制の実態調査、および叢状神経線維腫に対する診療実態調査 西田 佳弘 -----	46
16. 難病患者データベースを用いた難病法施行以降のわが国の神経皮膚難病患者の実態分析 山内 貴史、大越 裕人、須賀 万智 -----	49
17. 色素性乾皮症診断センター維持とXP遺伝型・表現型関連に関する研究 森脇 真一 -----	56
18. 神経症状の合併症に関する医療実態調査ならびに予防的訓練法の創出に関する研究 宮田 理英 -----	58
19. 色素性乾皮症の神経症状に関連した QOL 評価方法の確立に関する研究 上田 健博 -----	60

20. ポルフィリン症の症例分析、遺伝子変異解析、ガイドライン作成 赤坂 英二郎、中野 創、大門 眞 -----	62
21. 神経線維腫症2型の聴覚障害の解明と診療ガイドライン作成 今泉 光雅 -----	64
<b>Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----</b>	<b>65</b>