

## 目 次

## I. 総括研究報告

小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患における医療水準並びに患者QOLの向上のための調査研究

研究代表者 仁尾正記（東北大学大学院医学系研究科 小児外科学分野）…………… 1

## II. 分担研究報告

1. 胆道閉鎖症における医療水準並びに患者QOLの向上に関する研究 …………… 19  
仁尾正記（東北大学大学院医学系研究科）、奥山宏臣（大阪大学小児成育外科）、  
佐々木英之（東北大学大学院医学系研究科小児外科学分野）、大久保龍二（東北大学病院小児外科）
2. アラジール症候群など遺伝性胆汁うっ滞症レジストリー構築のための研究 …………… 24  
今川和生（筑波大学附属病院小児科）、水田耕一（埼玉県立小児医療センター移植センター）  
戸川貴夫（名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学）、須磨崎亮（茨城県立こども病院）  
田川学（筑波大学医学医療系小児科）、和田宏来（国際親善病院小児科）
3. 膵炎関連遺伝子の検査体制確立と保険収載後の動向 …………… 26  
清水俊明（順天堂大学小児科）、竹山宜典（近畿大学肝胆膵外科）  
正宗淳（東北大学消化器内科）、鈴木光幸、箕輪圭、中野聡（順天堂大学小児科）  
資料1：令和4年度診療報酬改定に伴う D006-4 遺伝学的検査の受託に関して  
（遺伝カウンセリングが可能な地方厚生局（支）局長への届出文書）
4. 先天性胆道拡張症 …………… 35  
島田光生（徳島大学消化器・移植外科）、安藤久實（愛知県医療療育総合センター発達障害研究所）、  
濱田吉則（関西医科大学）、大塚将之（千葉大学小児外科）、石橋広樹（徳島大学病院小児外科・小児  
内視鏡外科）
5. 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症に関する研究 …………… 39  
近藤宏樹、虫明聡太郎（近畿大学奈良病院小児科）、林久允（東京大学大学院薬学系研究科）
6. 先天性肝線維症とカロリー病の肝移植適応基準策定にむけて …………… 44  
乾あやの（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）、  
別所一彦（滋慶医療科学大学医療管理学研究科）、岡島英明（金沢医科大学小児外科）、  
笠原群生、内田孟（国立成育医療研究センター臓器移植センター）
7. 先天性肝線維症ならびにカロリー病に関する研究 …………… 46  
乾あやの（済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科）、  
別所一彦（滋慶医療科学大学医療管理学研究科）、福岡智哉（大阪大学小児科）

8.	先天性門脈体循環短絡症の全国調査にむけて .....	48
	笠原群生 (国立成育医療研究センター)、和田基 (東北大学小児外科)、岡本竜弥 (京都大学小児外科)、 内田孟 (国立成育医療研究センター臓器移植センター)、安藤亮 (東北大学小児外科)	
9.	新生児ヘモクロマトーシスに関する調査研究 .....	50
	乾あやの (済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科)、 水田耕一 (埼玉県立小児医療センター移植センター)	
10.	嚢胞性線維症に関する研究 .....	52
	竹山宜典 (近畿大学医学部外科肝胆膵外科学)、成瀬達 (みよし市民病院)、 石黒洋 (名古屋大学総合保健体育科学センター)、吉村邦彦 (社会福祉法人東京有隣会有隣病院) 藤木理代 (名古屋学芸大学管理栄養学部管理栄養学科)、 神田康司 (名古屋第二赤十字病院小児アレルギー科)、 相馬義郎 (国際医療福祉大学薬学部・基礎医学研究センター)、 伊藤孝一 (名古屋市立大学小児科)	
11.	先天性高インスリン血症に関する研究 .....	58
	鈴木滋 (旭川大学小児科)、渡辺稔彦 (東海大学医学部小児外科)	
12.	小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の移行期・成人期診療ガイドの作成 .....	60
	田中篤 (帝京大学医学部内科学講座)	
13.	小児慢性特定疾病受給者証所有者数の疾病ごとの推計 .....	62
	盛一享徳 (国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室)	
14.	胆道閉鎖症の疫学研究.....	68
	大藤さとし (大阪公立大学大学院医学研究科 公衆衛生学)	
	表1 胆道閉鎖症の罹患率	
	表2 胆道閉鎖症のリスク因子	
	表3 胆道閉鎖症の予後	
III.	研究成果の刊行に関する一覧表.....	72