

目 次

I. 総合研究報告

早老症のエビデンス集積を通じて診療の質と患者QOLを向上する全国研究

代表研究者 横手 幸太郎

- (資料1) Atherosclerosis and Cardiovascular Diseases in Progeroid Syndrome s. J Atheroscler Thromb.
- (資料2) Generation of disease-specific and CRISPR/Cas9-mediated gene-corrected iPS cells from a patient with adult progeria Werner syndrome. Stem Cell Res.
- (資料3) A high prevalence of myeloid malignancies in progeria with Werner syndrome is associated with p53 insufficiency. Exp Hematol.
- (資料4) Calcification in Werner syndrome associated with lymphatic vessels aging.
- (資料5) 早老症：ヒト老化促進モデルとしての意義をもつ稀少難病
- (資料6) ウェルナー症候群の臨床
- (資料7) ウェルナー症候群の基礎研究
- (資料8) Lifetime extension and the recent cause of death in Werner syndrome: a retrospective study from 2011 to 2020.
- (資料9) Case of Werner syndrome with significant improvement of refractory skin ulcer despite fibroblast cellular senescence.
- (資料10) Optical coherence tomography findings in three patients with Werner syndrome. BMC Ophthalmol.
- (資料11) RNaseH2A downregulation drives inflammatory gene expression via genomic DNA fragmentation in senescent and cancer cells.
- (資料12) Targeted long-read sequencing identifies missing pathogenic variants in unsolved Werner syndrome cases.
- (資料13) Renal dysfunction, malignant neoplasms, atherosclerotic cardiovascular diseases, and sarcopenia as key outcomes observed in a three-year follow-up study using the Werner Syndrome Registry.
- (資料14) Senescence-associated inflammation and inhibition of adipogenesis in subcutaneous fat in Werner syndrome.
- (資料15) Sex differences in symptom presentation and their impact on diagnostic accuracy in Werner syndrome.
- (資料16) ハッチンソン・ギルフォード早老症候群
- (資料17) 早老症って何？
- (資料18) Intellectual disability and abnormal cortical neuron phenotypes in patients with Bloom syndrome.
- (資料19) Duchenne muscular dystrophy diagnosis using fibroblast-derived myotube cells.
- (資料20) Rothmund-Thomson syndrome investigated by two nationwide surveys in Japan.
- (資料21) Cohesinopathy presenting with microtia, facial palsy, and hearing loss caused by STAG1 pathogenic variant.
- (資料22) Different pharmacoresistance of focal epileptic spasms, generalized epileptic spasms, and generalized epileptic spasms combined with focal seizures.
- (資料23) ロスムンド・トムソン症候群

II. 分担研究報告

1. ウェルナー症候群：診療の質および患者QOL向上を目指した研究

分担研究者 前澤 善朗
分担研究者 加藤 尚也
分担研究者 竹本 稔
分担研究者 葛谷 雅文
分担研究者 中神 啓徳
分担研究者 窪田 吉孝
分担研究者 茂木 精一郎
分担研究者 谷口 俊文
分担研究者 渡邊 一久
分担研究者 谷口 晃
分担研究者 忍足 俊幸

(資料1) 第66回日本糖尿病学会学術集会 プログラム

(資料2) 第65回日本老年医学会学術集会 プログラム

(資料3) IAGG Asia Oceania regional Conference 2023 プログラム

(資料4) the 1st Norway-UK joint meeting on ageing and dementia. プログラム

(資料5) 内科学会地方会 教育セミナー プログラム

(資料6) ウェルナー症候群の診療経験のある医療機関のリスト

(資料7) ウェルナー症候群悪性腫瘍スクリーニング論文原稿

(資料8) ウェルナー症候群眼科学会への啓発文書

(資料9) 若年ウェルナー症候群の診断の指針

(資料10) ウェルナー症候群ハンドブック

(資料11) ウェルナー症候群英語版ハンドブック

(資料12) ウェルナー症候群Webサイト英語版

2. ハッチンソン・ギルフォード症候群の新規治療薬ロナファルニブの 国内承認に向けた取り組みと全国一次調査（再調査）

分担研究者 井原 健二

分担研究者 松尾 宗明

分担研究者 小崎 里華

3. ロスムンド・トムソン症候群のリーフレット作成

分担研究者 金子 英雄

研究協力者 大西 秀典

(資料1) ロスムンド・トムソン症候群リーフレット

4. 研究成果の刊行に関する一覧表