

目 次

I. 総括研究報告

遺伝性骨髄不全症の登録システムの構築と診断基準・重症度分類・
診断ガイドラインの確立に関する研究 1
伊藤 悦朗 (弘前大学大学院医学研究科地域医療学 特任教授)

II. 分担研究報告

1. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 21
伊藤 悦朗 (弘前大学大学院医学研究科地域医療学 特任教授)
神尾 卓哉 (東京慈恵会医科大学小児科学講座 助教)
小林 明恵 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 助教)
土岐 力 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師)
佐藤 知彦 (弘前大学医学部附属病院小児科 助教)

2. 遺伝性鉄芽球性貧血 24
張替 秀郎 (東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授)

3. FAの臨床データ解析・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 26
矢部 普正 (東海大学医学部 客員教授)

4. CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成 29
真部 淳 (北海道大学大学院医学研究院小児科学教室 教授)

5. 中央診断, DCとCDAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成 32
高橋 義行 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授)

6. 先天性溶血性貧血の診療ガイドラインの作成・疫学調査 34
菅野 仁 (東京女子医科大学医学部 特任教授)
大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学 教授)
槍澤 大樹 (東京女子医科大学医学部 准教授)
山本 (下島) 圭子 (東京女子医科大学医学部 講師)
小倉 浩美 (東京女子医科大学医学部 非常勤嘱託医師)
長内 聡子 (東京女子医科大学医学部 助教)
青木 貴子 (東京女子医科大学大学病院 臨床検査技師)

7. FAの遺伝子診断	39
勝木 陽子 (九州大学大学院薬学研究院 助教)	
藤田 雅俊 (九州大学大学院薬学研究院 教授)	
高田 穰 (京都大学大学院生命科学研究科 特任教授)	
矢部 普正 (東海大学医学部 客員教授)	
8. 先天性溶血性貧血に対する造血細胞移植法の検討	41
大賀 正一 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授)	
菅野 仁 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 特任教授)	
石村 匡崇 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教講師)	
江口 克秀 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教)	
園田 素史 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 助教)	
足立 俊一 ((九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 博士課程)	
槍澤 大樹 (東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング科 准教授)	
9. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	44
照井 君典 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授)	
10. 赤芽球特異的5-アミノレブリン酸合成酵素複合体の形成とその役割	47
古山 和道 (岩手医科大学医学部 教授)	
11. CDAの診療ガイドラインの作成	49
多賀 崇 (滋賀医科大学小児科 准教授)	
12. Kostmann症候群における乳児期早期の同種臍帯血移植例	
- 神経合併症軽減の可能性 -	51
唐川 修平 (国立大学法人広島大学 助教)	
小林 正夫 (国立大学法人広島大学 名誉教授)	
13. Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究	54
金兼 弘和 (東京医科歯科大学大学院・医歯学総合研究科 寄附講座教授)	
渡邊 健一郎 (静岡県立こども病院・血液腫瘍科 科長)	
14. 先天性角化不全症の遺伝子診断	57
山口 博樹 (日本医科大学 大学院教授)	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	59