

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業

原発性免疫不全症候群の全国診療体制確立、移行医療体制構築、
診療ガイドライン確立に関する研究

目 次

I. 総括研究報告

原発性免疫不全症候群の全国診療体制確立、移行医療体制構築、 診療ガイドライン確立に関する研究 -----	1
森尾 友宏（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科）	

II. 分担研究報告

1. CD8 欠損症の診療ガイドラインの作成について-----	11
山田 雅文（北海道大学大学院医学研究院小児科学教室）	
2. ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群 -----	17
笹原 洋二（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）	
3. 自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)の診療ガイドライン改定について-----	34
和田 泰三（金沢大学医薬保健研究域医学系小児科）	
4. X 連鎖重症複合免疫不全症(X-SCID)の診療ガイドライン改訂に関する研究-----	41
今井 耕輔（防衛医科大学校小児科学講座）	
5. アデノシン・デアミナーゼ欠損症の診療ガイドライン-----	44
小野寺 雅史（国立成育医療研究センター成育遺伝研究部）	
6. IKAROS 異常症-----	51
森尾 友宏（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科）	
金兼 弘和（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科小児地域成育医療学講座）	
7. 活性化 P13K- δ 症候群-----	53
金兼 弘和（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科小児地域成育医療学講座）	
8. X 連鎖無ガンマグロブリン血症-----	56
金兼 弘和（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科小児地域成育医療学講座）	

9. 免疫不全を伴う無汗性外肺葉形成異常症の診療ガイドライン作成について-----	59
高田 英俊（筑波大学医学医療系小児科）	
10. ブルーム症候群、その他の DNA 修復障害の診断基準に関する研究-----	61
大西 秀典（岐阜大学大学院医学系研究科小児科学）	
11. 胸腺低形成(DiGeorge 症候群、22 q 11.2 欠失症候群)に関する研究-----	64
村松 秀城（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学）	
12. 32 から 34 に掲げるもののほかの免疫調節障害(FHL 症候群)に対する診療ガイドラインの改訂-69	
八角 高裕(京都大学大学院医学研究科発達小児学)	
13. 補体欠損傷の疾患概念の浸透と診療ガイドライン確立に関する研究-----	71
井上 徳光（和歌山県立医科大学分子遺伝学講座）	
14. 重症先天性好中球減少症ならびに周期性好中球減少症-----	74
岡田 賢（広島大学大学院医系科学研究科小児科学）	
15. 高 IgE 症候群の診療ガイドラインの改訂に関する研究-----	90
峯岸 克行（徳島大学先端酵素学研究所免疫アレルギー学分野）	
16. IPEX 症候群の診断ガイドラインに関する研究-----	97
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野）	
17. 36 から 43 に掲げるもののほかの、白血球機能異常に関する研究 (GATA2 欠損症、CSF2RA 欠損症、CSF2RB 欠損症)-----	100
西小森 隆太（久留米大学小児科学講座）	
18. 毛細血管拡張性運動失調症の移行期ガイドライン-----	104
森尾 友宏（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科）	
保田 晋助（東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科）	
19. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症の移行期支援ガイドライン-----	106
岡田 賢（広島大学大学院医系科学研究科小児科学）	
藤尾 圭志（東京大学大学院医学系研究科内科学専攻アレルギー・リウマチ学）	

○ 資料-----	114
Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表-----	409
Ⅳ. 倫理審査報告書の写し	