

目 次

I. 総括研究報告

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究	1
奥山虎之	

【資料1】ライソゾーム病（LSD）/副腎白質ジストロフィー（ALD）の拡大新生児スクリーニングの 実施状況に関する調査アンケート用紙	
---	--

【資料2】第10回市民公開フォーラムプログラム	
-------------------------	--

II. 分担研究報告

1. ガイドラインの作成・更新、先進的治療法の導入に関する研究	10
衛藤義勝	
2. 難病プラットフォーム等の患者レジストリの構築とその利用に関する研究	12
酒井規夫	
3. LSD/PD に対する新生児スクリーニングの実施状況の把握とコンセンサスの形成に関する研究	14
村山圭	
4. 小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィーの臨床像と造血幹細胞移植による治療効果に関する研究	16
辻省次	
5. 患者登録とデータベースの構築に関する研究	18
檜垣克美	
6. 移行期医療・移行支援プログラム作成のための予備調査 -ファブリー病ヘテロ型における臨床的特徴の検討に関する研究	19
坪井一哉	
7. 岡山県におけるライソゾーム病診療の現状：川崎医科大学小児科における ライソゾーム病診療体制に関する研究	22
松田純子	
8. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究	26
下澤伸行	
9. 先進的医療の導入に関する調査研究に関する研究	28
小林博司、小須賀基通	
10. ファブリー病レジストリに関する調査研究に関する研究	30
小林博司、小林正久、櫻井謙	
11. ペルオキシソーム病（PD）診断支援システムの構築ならびに ALD ガイドライン改訂に関する研究	31
横山和明	
12. 分野別拠点病院構想に関する研究および診療ガイドライン作成に関する研究	33
渡辺順子	
13. ポンペ病診療ガイドライン改訂に関する研究	35
石垣景子	
14. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究	36

15. ライソゾーム病の診療ガイドラインの作成と更新に関する研究-----	37
福田冬季子	
16. ガイドラインの作成・更新、拠点病院体制の確立に関する研究- ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断スクリーニング体制の構築に関する研究-----	40
中村公俊	
17. ガイドラインの作成・更新、患者登録体制の確立に関する研究-----	43
濱崎考史	
18. ガイドラインの作成・更新、患者登録体制の確立に関する研究-----	45
矢部普正	
19. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究-----	47
山川裕之	
20. 早期診断体制の確立（診断相談システムの利活用）に関する研究-----	49
大友孝信	
21. ファブリー病女性ヘテロ患者の治療開始時期に関する研究-----	50
小林正久	
22. 健診情報をもとにした稀少疾患患者の新規拾い上げ手法に関する研究-----	51
右田王介	
23. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究-----	54
守田雅志	
24. ガイドラインの策定（改訂）に関する研究 「岐阜県における拡大新生児マススクリーニング ～ファブリー病プロファイルの検討～」-----	55
笹井英雄	
25. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断体制の確立： 診断相談システムの利活用に関する研究-----	58
野口篤子	
26. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究 - 新生児マススクリーニングと遺伝カウンセリング - -----	60
瀬戸俊之	
27. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究-----	61
衛藤薫	
28. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究 -GM2ガングリオシドーシスのin vivo遺伝子治療の臨床開発に関する研究-----	62
伊藤孝司	
29. ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究-----	64
福原康之	
Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表-----	66