

目 次

I. 総括研究報告

神経皮膚症候群および色素性乾皮症・ポルフィリン症の学際的診療体制に基づく
医療最適化と患者 QOL 向上のための研究

朝比奈昭彦 1

II. 分担研究報告

1. 神経線維腫症 1 型における皮膚、神経系、骨病変重症度の相関に関する研究

朝比奈昭彦、平山愛里彩、延山嘉真 8

2. 本邦における神経線維腫症 1 型の診断基準と重症度分類の改定案の策定

吉田雄一 10

3. 神経線維腫症 1 型診療体制の全国展開・ネットワーク化、
および叢状神経線維腫に対する診療実態調査と診療ガイドライン作成

西田佳弘 13

4. 神経線維腫症 1 型の叢状神経線維腫合併に関する研究

實藤雅文、松尾宗明 16

5. 皮膚・びまん性・蔓状神経線維腫・悪性末梢神経鞘腫瘍における治療法に関する研究

緒方大 18

6. QOL 低下を示す神経線維腫症 1 型に伴う脊柱変形患者の問題点

舟崎裕記 19

7. NF1 の遺伝子変異の同定率ならびに変異部位・種類と表現型の相関に関する研究

今福信一 21

8. 神経線維腫症 1 型モザイク例の遺伝学的解析と次世代伝達リスク評価に関する研究

久保亮治 23

9. 難病患者データベースを用いた難病法施行以降のわが国の神経皮膚難病患者の実態分析

須賀万智、山内 貴史 25

10. 神経線維腫症 II 型に対する聴覚維持・再建に関する研究

藤井正純 32

11. 神経線維腫症 2 型の聴覚障害の再建法に関する研究

今泉光雅 34

12. 神経線維腫症 2 型患者の脊髄・末梢神経腫瘍に対する治療指針の確立に関する研究 原政人	35
13. 結節性硬化症に伴う腎血管筋脂肪腫 診療ガイドライン 2023 年度版に関する研究 波多野孝史	38
14. 「結節性硬化症の診断基準及び治療ガイドライン—2023 年改訂版」作成に関する研究 金田真理 ¹ 水口雅 ² 波多野孝史 ³	39
15. 結節性硬化症の診療科間連携に関する研究 水口雅、下田木の実	42
16. 色素性乾皮症 (XP) 診断センター維持と改訂診療ガイドライン策定に関する研究 森脇真一	45
17. 色素性乾皮症の遺伝子診断の進め方に関する研究 錦織千佳子	48
18. 色素性乾皮症の神経症状進行期に対する意思決定支援の実態調査に関する研究 上田健博	49
19. 神経症状の合併症に関する医療実態調査ならびに予防的訓練法の創出に関する研究 宮田理英	51
20. ポルフィリン症の症例分析、遺伝子変異解析、ガイドライン作成に関する研究 清水忠道	52
21. ポルフィリン症の患者調査、遺伝子変異解析と診療支援、 診療ガイドラインの作成に関する研究 諏佐真治	53

III. 研究成果の刊行に関する一覧表	55
---------------------	----

IV. 倫理審査等報告書