

## I. 総括研究報告

小児腎領域の希少・難治性疾患群の全国診療・研究体制の構築 石倉 健司	5
(資料1) 2023年度難病調査票	
(資料2) 2023年度小児CKD調査票	
(資料3) 先天性低・異形成腎個票	
(資料4) ロウ症候群個票	
(資料5) バーター症候群個票	
(資料6) 小児腎セミナー 倉敷	
(資料7) 小児腎セミナー 愛知	
(資料8) 研究班HPスマホ画面1	
(資料9) 研究班HPスマホ画面2	
(資料10) GAMOS 遺伝子解析研究実施計画書	

## II. 分担研究報告

1. ギャロウェイ・モワト症候群, 小児慢性腎臓病・小児腎領域指定難病の全国調査体制の構築に関する研究 上村 治	12
2. エプスタイン症候群, ロウ症候群, 日本腎臓学会と小児腎臓病学会との連携に関する研究 服部 元史	14
3. アルポート症候群の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及, 日本小児腎臓病学会との連携, 地域連携, 普及・啓発に関する研究 中西 浩一	17
4. 小児特発性ネフローゼ症候群, 日本腎臓学会と小児腎臓病学会との連携に関する研究 丸山 彰一	19
5. 先天性ネフローゼ症候群, ネフロン癆の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及, 小児慢性腎臓病・小児腎領域の難病の全国調査に関する研究 濱崎 祐子	23
6. 慢性間質性腎炎の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究 伊藤 秀一	27
7. バーター/ギッテルマン症候群の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究 野津 寛大	29
8. 遺伝学的検査の実施および遺伝カウンセリングなどの倫理的配慮, 常染色体優性(顕性)尿細管間質性腎疾患およびHNF1 $\beta$ 関連疾患の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究 森貞 直哉	31
9. ネイルパテラ症候群/LMX1B関連腎症の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究 張田 豊	35
10. 小児特発性ネフローゼ症候群の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及, 小児慢性腎臓病・小児腎領域の難病の全国調査体制の構築に関する研究 濱田 陸	37
11. 小児特発性ネフローゼ症候群の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究 郭 義胤	42
12. 小児および成人ロウ症候群における腎機能の解析研究 三浦 健一郎	44
13. 小児腎領域の難病の移行期医療体制の整備に関する研究	

竹内 康雄	46
1 4. 地域連携, 普及・啓発に関する研究	
土田 聡子	48
1 5. 小児慢性腎臓病・小児腎領域の難病の全国調査体制の構築, 地域連携, 普及・啓発, 常染色体優性 (顕性) 尿細管間質性腎疾患および HNF1 $\beta$ 関連疾患の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究	
長岡 由修	50
1 6. 先天性腎尿路異常 (CAKUT) の診断基準の改定と CAKUT および小児慢性腎臓病の全国調査体制の構築, 小児特発性ネフローゼ症候群の医療水準の向上	
原田 涼子	52
1 7. ギャロウェイ・モワト症候群の遺伝子検査も含む全国調査体制の構築に関する研究	
佐藤 舞	55
1 8. ネフロン癆, 慢性間質性腎炎の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究	
奥田 雄介	57
1 9. 先天性腎尿路異常, 先天性ネフローゼ症候群の医療水準の向上, 診断基準, 診療ガイドの整備と普及に関する研究	
西 健太郎	59
(資料 1) The Journal of Pediatrics 誌への投稿論文	
2 0. 小児特発性ネフローゼ症候群のEDCを用いたレジストリ構築	
菊永 佳織	62
2 1. 希少疾病調査の疫学・生物統計学的方法論の適用と各種データベース連携体制の整備の整備に関する研究	
金子 徹治	64
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	68
IV. 倫理審査等報告書の写し	