

## 目次

### I. 総括研究報告

指定難病と小児慢性特定疾病に関連した先天性骨系統疾患の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究

研究代表者 澤井英明

----- 5

### II. 分担研究報告

#### 1. 2型コラーゲン異常症の遺伝子変異と症状に関する研究

研究分担者 澤井 英明 大森 崇

----- 15

#### 2. リハビリテーション医学の立場から見た成人骨形成不全症患者の運動器障害に関する研究

研究分担者 芳賀 信彦

----- 19

#### 3. 本邦における大理石骨病の疫学調査

研究分担者 鬼頭 浩史

----- 25

#### 4. 軟骨無形成症と骨形成不全症の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究

研究分担者 窪田 拓生・大藪 恵一

----- 31

#### 5. 乳児期を超えて生存したタナトフォリック骨異形成症患者の発達に関する調査研究

研究分担者 澤井 英明・大森 崇

----- 39

#### 6. 放射線科学の立場からX線、CT等の放射線医学検査による診断支援、診断基準の作成、日本医学放射線学会等との調整

研究分担者 宮寄 治

----- 46

7. 低ホスファターゼ症の適切な診断の実施と医療水準およびQOLの向上をめざした研究

研究分担者 道上 敏美

-----51

8. 指定難病に該当する胎児・新生児骨系統疾患の遺伝子診断の実施体制調査及び整備

研究分担者 山田 崇弘

-----57

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

-----68