

第7回ワーキンググループ承諾研究一覧

No.	研究名	所属機関	申出者	利用者	利用者所属	利用疾患名
1	臨床調査個人票による再生不良性貧血の疫学研究	埼玉医科大学	太田 晶子	太田 晶子 島田 直樹	埼玉医科大学医学部社会医学 国際医療福祉大学	【指定難病】 60 再生不良性貧血
2	稀少てんかんに関する包括的研究	昭和大学医学部	加藤 光広	加藤 光広	昭和大学医学部小児科学講座	【指定難病】 132 先天性核上性球麻痺、135 アイカルディ症候群、 136 片側巨脳症、137 限局性皮質異形成、138 神経細胞移動異常症、 140 ドラベ症候群、141 海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん、 142 ミオクローニー欠伸てんかん、 143 ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん、 144 レノックス・ガストー症候群、145 ウエスト症候群、 146 大田原症候群、147 早期ミオクローニー脳症、 148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、 149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群、 150 環状20番染色体症候群、151 ラスムッセン脳炎、 152 PCDH19関連症候群、153 難治頭回部分発作重積型急性脳炎、 154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症、 155 ランドウ・クレフナー症候群、156 レット症候群、 157 スタージ・ウェーバー症候群、201 アンジェルマン症候群、 309 進行性ミオクローヌステんかん 【小児慢性】 1 アンジェルマン(Angelman)症候群、 18 けいれん重積型(二相性)急性脳症、 19 自己免疫介在性脳炎・脳症、 27 スタージ・ウェーバー(Sturge-Weber)症候群、 29 ウンフェルリヒト・ルントボルグ病、30 ラフォラ病、 63 アイカルディ症候群、64 大田原症候群、65 環状20番染色体症候群、 66 GRIN2B関連神経発達異常症、67 視床下部過誤腫症候群、 68 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症、 69 早期ミオクローニー脳症、70 点頭てんかん(ウエスト症候群)、 71 乳児重症ミオクローニーてんかん、72 PCDH19関連症候群、 73 PURA関連神経発達異常症、74 ミオクローニー欠伸てんかん、 75 ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん、 76 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、 77 レノックス・ガストー症候群、78 難治頭回部分発作重積型急性脳炎、 81 滑脳症、83 巨脳症-毛細血管奇形症候群、88 片側巨脳症、 89 裂脳症、94 ビタミンB6依存性てんかん、99 ラスムッセン脳炎、 100 レット症候群
3	多系統萎縮症の自然歴と新規バイオマーカー開発に関する研究	北海道大学大学院医学研究院神経内科学教室	矢部 一郎	松島 理明 西村 千佳子	北海道大学病院神経内科 北海道大学病院臨床研究開発センター	【指定難病】 17 多系統萎縮症
4	(1) 臨床調査個人票に基づく肺高血圧症の疫学的研究 (2) 臨床調査個人票に基づくオスラー病の疫学的研究	千葉大学真菌医学研究センター 呼吸器生体制御学	巽 浩一郎	巽 浩一郎 重田 文子 杉浦 寿彦 田邊 信宏 坂尾 誠一郎 須田 理香 高橋 由希子 関根 亜由美 鈴木 拓児	千葉大学真菌医学センター 呼吸器生体制御学 千葉大学医学部附属病院 千葉大学医学研究院呼吸器内科学	【指定難病】 86 肺動脈性肺高血圧症 87 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 88 慢性血栓性肺高血圧症 227 オスラー病

※白：指定難病患者データ希望 橙：指定難病及び小児慢性特定疾病データ希望 青：小児慢性特定疾患データ希望