

## 目 次

### [ ] 総括研究報告

研究代表者 遠藤 文夫

### [ ] 分担研究報告

1. ビオプテリン代謝異常症の治療ガイドライン作成と成人期の対策の研究

新宅 治夫

大阪市立大学大学院医学研究科発達医学分野

2. アミノ酸代謝異常症の診療ガイドライン作成と成人期の対策の研究

呉 繁夫

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野

3. グルコーストランスポーター 1 欠損症症候群の治療ガイドラインと成人期の対策の研究

小国 弘量

東京女子医科大学小児科 教授

4. シトリン異常症（欠損症）の治療ガイドライン作成と成人期の対策の研究

大浦 敏博

仙台市立病院小児科、東北大学医学部小児科

5. 先天性有機酸代謝異常症診療ガイドラインに関する研究

高柳 正樹

千葉県こども病院副病院長

6. 先天性高乳酸血症症候群の治療ガイドライン作成と成人期の対策の研究

大竹 明

埼玉医科大学小児科

7. スクリーニング・化学診断、および脂肪酸カルニチン代謝異常症に関する研究

山口 清次

島根大学医学部小児科

8. 糖原病の診断基準作成と成人期の対策の研究  
杉江 秀夫  
自治医科大学小児科
  
9. 代表的疾患における診療ガイドライン案策定のための検討と先天性ケトン体代謝異常症の診療ガイドライン案の作成  
深尾 敏幸  
岐阜大学大学院医学系研究科
  
10. コレステリルエステル転送蛋白欠損症の病態  
太田 孝男  
琉球大学大学院育成医学
  
11. 患者家族会を介した患者登録制度の構築に関する研究  
奥山 虎之  
国立成育医療研究センター臨床検査部
  
12. 尿素サイクル異常症に関する研究  
中村 公俊  
熊本大学医学部附属病院小児科

[ ] ガイドライン

[ ] 研究成果の刊行に関する一覧表

[ ] 研究成果の刊行物・別刷

[ ] 研究構成員