

## 目 次

### [ ] 総括研究報告

研究代表者 遠藤 文夫・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 1

### [ ] 分担研究報告

1. ビオプテリン代謝異常症の診療ガイドラインと総合的な対策に関する研究・・・・・・・・31  
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と総合的な対策に関する研究・・・・・・・・34  
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 欠損症症候群の診療ガイドラインと  
総合的な対策について・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 37  
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）の診療ガイドライン作成と総合的な対策について・・・・47  
大浦 敏博  
仙台市立病院小児科、東北大学医学部小児科
5. 有機酸代謝異常症の診断基準作成と治療ガイドライン作成に関する研究・・・・・・・・56  
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診療ガイドラインと総合的な対策についての研究・・・・60  
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・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 66  
山口 清次  
島根大学医学部小児科

8.	糖原病の診断治療基準作成と総合的な対策について	80
	杉江 秀夫	
	自治医科大学小児科	
9.	代表的疾患における診断基準、診療ガイドライン案策定のための検討と 先天性ケトン代謝異常症の診療ガイドラインと総合的な対策について	93
	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診断基準と診療上の注意点	97
	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	100
	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の診療ガイドライン作成と総合的な対策に関する研究	103
	中村 公俊	
	熊本大学医学部附属病院小児科	
[ ]	診断基準	107
[ ]	ガイドライン	149
[ ]	研究成果の刊行に関する一覧表	231
[ ]	研究成果の刊行物・別刷	241
[ ]	研究構成員	633