

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に関する研究および成人期の診療体制に関する調査研究	19
新宅 治夫	
大阪市立大学大学院医学研究科発達医学分野 教授	
2. アミノ酸代謝異常症に関する研究および成人期の診療体制に関する調査研究に関する研究	21
呉 繁夫	
東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 教授	
3. GLUT-1 欠損症患者の重症度分類と生涯にわたる治療法についての問題	23
小国 弘量	
東京女子医科大学小児科 教授	
4. シトルリン欠損症に関する研究および重症度分類に関する調査研究	
シトルリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症 (NICCD): 重症例の検討	31
大浦 敏博	
東北大学小児科非常勤講師、仙台市立病院	
成人型シトルリン血症(CTLN2)の臨床像と治療戦略	35
矢崎正英	
信州大学バイオメディカル研究所・准教授	
5. 15 歳を過ぎた先天代謝異常症患者の問題点 - トランジションを含めて -	37
高柳 正樹	
千葉県こども病院副院長	
6. 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調査研究	39
山口 清次	
島根大学医学部小児科 教授	

7. 高乳酸血症・ミトコンドリア異常症に関する研究および重症度分類に関する調査研究・・・ 44
大竹 明
埼玉医科大学小児科・教授
8. 糖原病に関する調査研究：糖原病の重症度分類に向けた臨床症状評価法について・・・ 50
杉江 秀夫
常葉大学保健医療学部 教授
9. 1) 新生児マススクリーニング対象疾患の診療ガイドライン案策定の総括
2) 日本の先天性ケトン体代謝異常症に関する調査研究・・・・・・・・・・・・ 54
深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科 教授
10. 患者会との連携及び患者登録制度に関する調査研究・・・・・・・・・・・・ 56
奥山 虎之
(独) 国立成育医療研究センター臨床検査部 部長
11. 成人期の医療体制の整備に関する調査研究・・・・・・・・・・・・ 62
羽田 明
千葉大学大学院医学研究院環境健康科学講座公衆衛生学 教授
12. 成人期の医療体制の整備に関する調査研究・・・・・・・・・・・・ 65
西野 一三
(独) 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 部長
13. 先天代謝異常症患者の長期神経予後および成人期の医療体制の整備に関する研究・・・・・・・・ 68
青天目 信
大阪大学大学院医学系研究科小児科学 助教
14. 尿素サイクル異常症と糖原病に関する研究・・・・・・・・・・・・ 72
中村 公俊
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 准教授

[]	ガイドライン	77
[]	研究成果の刊行に関する一覧表	367
[]	研究成果の刊行物・別刷	373
[]	研究構成員	681