

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. 成人期の診療体制についての研究	17
窪田 満	
国立成育医療研究センター総合診療部 部長	
2. ビオプテリン代謝異常症と小児神経伝達物質病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	21
新宅 治夫	
大阪市立大学大学院 教授	
3. アミノ酸代謝異常症の発症頻度に関する調査研究～シトリン欠損症～	26
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	
4. 成人期 GLUT-1 欠損症患者の状況と診療体制の現状	28
小国 弘量	
東京女子医科大学小児科 教授	
5. シト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 シトリン欠損症代償期における臨床症状の検討	35
大浦 敏博	
東北大学小児科 非常勤講師 / 仙台市立病院	
6. 有機酸代謝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 . 患者会活動に関する研究	38
高柳 正樹	
帝京平成大学地域医療学部看護学科 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	40
大竹 明	
埼玉医科大学小児科 教授	

8. 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・・・ 43
山口 清次
島根大学医学部小児科 教授
9. 糖原病に関する調査研究：糖原病診断・治療基準公開後の対応、難病指定の重症度表及び成人期医療へのトランジションについて・・・・・・ 49
杉江 秀夫
常葉大学保健医療学部 教授
10. ガイドライン策定の総括および先天性ケトン代謝異常症に関する調査研究・・・・・・ 53
深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科 教授
11. 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
国立成育医療研究センター 臨床検査部 部長
12. 成人期の医療体制の整備に関する調査研究・・・・・・ 61
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，
千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部 医師，千葉県こども病院遺伝科 非常勤医師
13. 筋型脂質代謝異常症の病理・遺伝学的解析・・・・・・ 64
西野 一三
国立研究開発法人 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
14. 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・・・・ 67
青天目 信
大阪大学大学院医学系研究科小児科学 講師
15. 尿素サイクル異常症と糖原病に関する研究・・・・・・ 70
中村 公俊
熊本大学大学院 准教授

[]	ガイドライン	73
[]	研究成果の刊行に関する一覧表	123
[]	研究成果の刊行物・別刷	133
[]	研究構成員	433