

目 次

[] 総括研究報告

研究代表者 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

[] 分担研究報告

1. 成人期の診療体制についての研究

窪田 満

国立成育医療研究センター 総合診療部長

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

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

3. アミノ酸代謝異常症および先天性葉酸吸収不全の発症頻度に関する調査研究

・先天代謝異常症の保因者頻度と成人期のフォローに関する研究

呉 繁夫

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 教授

4. グルコーストランスポーター1欠損症に関する調査研究

・GLUT-1欠損症の診断基準作成と治療ガイドラインの作成および新たな薬剤開発に向けた調査研究

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

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
高柳 正樹
千葉県こども病院副病院長
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
大竹 明
埼玉医科大学小児科・教授
8. スクリーニング・化学診断及び脂肪酸カルニチン代謝異常症に関する調査研究
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
 - 1) 糖原病診療ガイドラインに準拠した医学的対応と重症度分類評価の在り方
 - 2) 糖原病診断・治療ガイドライン公開後の対応、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
 - 3) 糖原病診断ガイドラインを有効に活用するための新糖原病分類法の提案杉江 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
 - 1) 新生児マススクリーニング対象疾患等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
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
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

13. 成人期の医療体制の整備に関する調査研究

・先天性代謝異常症の成人期の医療体制および筋型先天性代謝異常症の実態調

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

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

1) グルコーストランスポーター 1 欠損症の長期神経予後・成人期医療について

2) 先天性 GPI 欠損症の臨床像に関する調査研究

青天目 信

大阪大学大学院医学系研究科小児科学 助教

15. 銅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

児玉 浩子

帝京平成大学健康メディカル学部健康栄養学科 教授

16. リジン尿性タンパク不耐症に関する研究および重症度分類に関する調査研究

・リジン尿性蛋白不耐症の治療ガイドラインの作成および生涯にわたる診療体制の確立に向けた調査研究

高橋 勉

秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座 教授

[] 研究成果の刊行に関する一覧表

[] 研究構成員