

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 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 総合診療部長

2. 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

- ・フェニルケトン尿症の成人期の診療体制と小児神経伝達物質病のガイドライン作成に関する調査研究

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の発症頻度に関する調査研究

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欠損症のケトン食療法の現況と成人期以降の診療に関する研究

小国 弘量

東京女子医科大学小児科 教授

5. 高メチオニン血症とシスチン尿症に関する調査研究

- ・先天性高メチオニン血症の診療ガイドライン改訂に向けた調査研究

長尾 雅悦

国立病院機構北海道医療センター 副院長

6. シトリン欠損症・先天性葉酸吸収不全に関する研究および重症度分類に関する調査研究
・先天性葉酸吸収不全症のガイドラインの作成
坂本 修
東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 准教授
7. 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
・先天代謝異常症患者会を通じた医療者と患者の対等のパートナーシップの確立
高柳 正樹
帝京平成大学健康医療スポーツ学部看護学科 教授
8. 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
9. 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
小林 弘典
島根大学医学部小児科 助教
10. 糖原病に関する調査研究
 - 1) 患者登録を基盤とした糖原病の調査研究と移行期・成人期医療体制
 - 2) ガイドライン公開後の診療動向の検証と糖原病の新知見杉江 秀夫
常葉大学保健医療学部 教授
11. 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
深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科 教授
12. ガラクトース代謝異常症および特殊ミルクの適応に関する研究
伊藤 哲哉
藤田保健衛生大学医学部 教授

13. 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
 - ・ Menkes 病および occipital horn 症候群の診療ガイドライン作成
 - ・ Wilson 病診療ガイドラインでの移行期医療に関する検討児玉 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・学科長

14. 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
高橋 勉
秋田大学大学院医学系研究科小児科学分野 教授

15. 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

16. マスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する調査研究
但馬 剛
国立成育医療研究センター研究所マスクリーニング研究室 室長

17. 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公衆衛生学 教授

18. 先天代謝異常症患者の長期神経予後の研究および成人期の医療体制の整備に関する調査研究
 - ・ 先天代謝異常の成人期医療体制の整備について青天目 信
大阪大学大学院医学系研究科小児科学 助教

[] 研究成果の刊行に関する一覧表

[] 研究構成員