

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

- ・新しい型のガラクトース血症 IV 型

～診断基準と診療ガイドラインの作成に向けて～

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

- ・GLUT1欠損症の診療の現況と今後の治療展望に関する研究

伊藤 康

東京女子医科大学小児科 講師

5. シトリン欠損症と高メチオニン血症、シスチン尿症に関する調査研究

- ・シトリン欠損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. 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の医療者と患者の対等のパートナーシップの確立村山 圭
千葉県こども病院代謝科 部長
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
小林 弘典
島根大学医学部小児科 助教
9. 糖原病に関する調査研究
 - ・糖原病診療実態及びガイドライン 2015 公開後調査およびガイドラインの pitfall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
深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科 教授
11. ガラクトース代謝異常症および特殊ミルクの適応とガイドラインに関する研究
 - ・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
12. 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
 - ・Wilson 病ガイドラインでの移行期医療に関する検討
 - ・Menkes 病および occipital horn 症候群の診療ガイドライン作成児玉 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

13. 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
14. 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
15. 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
16. 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
17. 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 講師
18. 先天性 GPI 欠損症に関する調査研究
村上 良子
大阪大学微生物病研究所寄附研究部門 教授

[] 研究成果の刊行に関する一覧表

[] 研究構成員