

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講座 教授

分担研究報告

1. 成人期の診療体制および先天性胆汁酸代謝異常症に関する研究
窪田 満 国立成育医療研究センター 総合診療部 統括部長
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
濱崎考史 大阪市立大学発達小児医学 教授
新宅治夫 大阪市立大学大学院医学研究科 特任教授
3. アミノ酸代謝異常症の発症頻度に関する研究
・アミノ酸および糖代謝異常の臨床像と管理に関する研究
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 欠損症に関する研究
伊藤 康 東京女子医科大学小児科 講師
小国弘量 東京女子医科大学小児科 名誉教授
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研究
・先天性高メチオニン血症、シトリン欠損症、シスチン尿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)

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村山 圭 千葉県こども病院代謝科 部長
高柳正樹 帝京平成大学健康医療スポーツ学部 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. 糖原病に関する研究
 - ・糖原病症例の移行期・成人期医療体制および糖原病診療実態とガイドライン 2015 公開後の診療動向の検証
 - ・糖原病診療（ガイドライン 2015 を含む）に関するいくつかの課題および Fernandes 負荷テストの診断的意義の検討杉江秀夫 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研究
深尾敏幸 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学 教授
笹井英雄 岐阜大学医学部附属病院 助教
12. 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
伊藤哲哉 藤田医科大学医学部 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研究
 - ・Wilson 病医療における移行期医療制度の確立、Menkes 病診療ガイドライン児玉浩子 帝京平成大学健康メディカル学部健康栄養学科 教授
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研究
奥山虎之 国立成育医療研究センター臨床検査部 統括部長

16. マスクリーニングおよび遺伝学的検査に関する研究
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および疫学・統計担当
・地域遺伝医療システムの構築と成人期医療の検討
羽田 明 千葉大学大学院医学研究院 名誉教授
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研究
・先天代謝異常の成人期医療体制の整備について
・ケトンフォーミュラ供給量に対する GLUT1 欠損症患者の対応について
青天目 信 大阪大学大学院医学系研究科小児科学 講師
19. 先天性 GPI 欠損症に関する研究
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