

# 目 次

## I 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

## II 分担研究報告

1. フェニルケトン尿症、ピオプテリン代謝異常症および類縁疾患に関する研究  
濱崎考史 大阪市立大学大学院医学研究科 教授
2. 非ケトーシス型高グリシン血症とガラクトース血症に関する研究  
和田陽一 東北大学病院 助教
3. 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欠損症における従来の診断基準および診断カテゴリーの問題点抽出と改訂  
伊藤 康 東京女子医科大学医学部 非常勤講師
4. アミノ酸代謝異常症に関する研究  
・ホモシチン尿症1型の新たな新生児マススクリーニング指標  
長尾雅悦 国立病院機構北海道医療センター 小児遺伝代謝センター 院長
5. 患者会との連携および有機酸代謝異常症に関する研究  
村山 圭 千葉県こども病院代謝科 部長
6. 脂肪酸カルニチン代謝異常症に関する研究  
小林弘典 島根大学医学部附属病院検査部 講師
7. 糖原病に関する研究  
・糖原病の診療ガイドラインの改訂と診療体制、成人期の診療と患者支援在り方の検討  
福田冬季子 浜松医科大学医学部医学科寄附講座 特任教授
8. 患者登録制度および先天性ケトン体代謝異常症に関する研究  
笹井英雄 東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系研究科 助教
9. 有機酸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 藤田医科大学医学部 教授

10. 先天性銅代謝異常症の診療体制および移行期医療体制構築に関する研究  
児玉浩子 帝京平成大学健康科学研究科 特任教授
11. リジン尿性蛋白不耐症に関する研究  
高橋 勉 秋田大学大学院医学系研究科 教授
12. 患者会登録制度および患者会との連携に関する研究  
小須賀基通 国立成育医療研究センター遺伝診療センター遺伝診療科 診療部長
13. 新生児マススクリーニングに関する研究  
但馬 剛 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室 室長
14. 新生児スクリーニングの海外との比較に基づいた課題整理  
大石公彦 東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授
15. 地域遺伝医療システムの構築と成人移行期医療の検討および疫学・統計担当  
羽田 明 千葉大学予防医学センター 特任教授
16. 先天代謝異常症の移行期医療と成人期の医療体制に関する研究  
・ GLUT1 欠損症の重症度予測、早期介入の効果判定基準、重症度寄与因子に関する研究  
青天目 信 大阪大学大学院医学系研究科小児科学 講師
17. 先天性 GPI 欠損症をはじめとする先天性糖鎖異常症に関する研究  
村上良子 大阪大学微生物病研究所 特任教授
18. 先天代謝異常症の成人期における治療に関する研究  
石毛美夏 日本大学医学部 准教授
19. ウイルソン病の成人期の課題に関する研究  
清水教一 東邦大学医学部 教授

### Ⅲ 研究成果の刊行に関する一覧表

### Ⅳ 倫理審査等報告書の写し