

遺伝性障害に関する資料の相互利用に関する研究

1 2 ・ 1 先天性代謝異常検査機関調査

大阪市小児保健センター

大 浦 敏 明

東京大学医学部

井 上 英 二

鳥取大学医学部

有 馬 正 高

先天性代謝異常症の検査は特殊なものが多く、大病院ですらその多くの機能を備えることは困難である。日常診療の場で、あるいは遺伝相談に際して、診断ができないために適切な治療と指導を行なうことのできない悩みは、われわれの日常しばしば経験するところである。一方特殊な疾患について、専門的な研究を行なっている所では、症例の蒐集が必要で、それによって研究の進歩と、より有効な治療法の開発が可能となる。

このような状況から、特定の疾患に関しては、どの機関に検査を依頼すればよいかを示す全国的な名簿を作成し、診療機関、研究者ならびに遺伝相談ネットワークに役立たせたいと考えた。

全国大学の小児科、内科、精神神経科、整形外科、生化学、小児専門病院および主要病院小児科にアンケートを送付し、積極的に検査引受けを希望するものと、余裕があれば引受けるものとの2段階に分けて、検査項目と検査可能機関を蒐集整理した(附表)。

完成したものは、全国の大学、主要病院ならびに遺伝相談ネットワークに配布すべく準備中である。

附表 先天性代謝異常症検査機関 - 昭和51年度 -

検査方法 1.電送 2.手紙 3.直接持参	検査に希望するもの			検査が受けられるもの				
	機関名	連絡方法	備考	検査材料	機関名	連絡方法	備考	
糖質代謝異常症 糖原病	日大・小(駿河台) 北大・小 久留米大・小 京大・小 岡山大・1内 弘前大・2生化 神戸大	1 1 1 1 2 3 1 2 1 2 1	type I, II, III, IV, V type I~IV type I, II type Vその他 type X, X	血液, 肝, 筋肉 血小坂, 白血球, 肝 血清, 尿, 組織 白血球 濃結肝組織 白血球, 筋, 肝生検 血液, 肝, 筋	虎の門・小 慈恵医大・小 京大・小 神大・小 大塚労災・小 弘前大・小 神大・2生化 弘前大・小 名塚病・小 滋賀大・2内	1 1 2 3 1 2 3 1 1 1 1 1 2 1	type I type I, II, III 各種 乳糖不耐症 "	血液, 肝など生検 白血球, 尿, 血清, 生検, 組織材料 白血球 血液, 組織 血液, 肝 肝, 筋生検など 血液・尿 尿 小腸生検など
糖質吸収障害	北大・小	1	糖質吸収不全	小腸粘膜				
その他 糖尿 病	東大医・糖尿科セ ンター 岡大・3内 京府医・1内	3 2 3	インシュリン抵抗性糖尿病	血清 抗体測定 本人				
ガラクトース血症	北大・小 国立研 虎の門・小 名大・小 大阪小児・1内	1 1 1 1 1		血液浮査 " 赤血球, 肝 赤血球 赤血球 血液浮査尿, 赤血球	国立研 日大・小 名塚病・小 大塚労災小	1 1 1 1 1	赤血球 尿, 赤血球, 全血 尿, 血液	
果糖尿症	日大・小 名塚病・小	1 1			日大・小 名塚病・小	1 1	乳糖不耐症	肝, 血液, 血清 尿, 血清
五炭糖尿症	名塚病・小	1			名塚病・小	1		尿
高ピロピドン酸血症	北大・小	1			北大・小	1		白血球, 血液

徴候的に希望するもの		余俗があれび受けけるもの			
機関名	連絡方法	備	考	検査材料	検査材料
アミノ酸代謝異常症					
国立病院 北里大・小 埼玉・小児 慈恵医・小 大阪小児・1内 久留米・小 熊大・小 琉球大・生北 大市大・小	1 1 1 1 1 1 1	血液・尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿		血液・尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿	新鮮血、リコルル、血清 血液、尿 血液、尿 肝 血清、尿、リコルル 血液、尿
国立小児 北大・小 埼玉医・中核 埼玉医・小 北大・小	1 1 1 1 1	フェニルケトン尿症 フェニルケトン尿症、アルカプトン尿症 フェニルケトン尿症 ヒスチジン血症		血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿	尿・血清 尿・血清 尿・血清 血清 尿・血清 皮膚、血清
虎の門・小 久留米大・小 北大・小 名大・小 京都大・生北 名医大・2内 熊大・小 東北大・小	1 1 1 1 1 1 1	チロジン血症 (乳糖血症を含) チロジン血症、高メチオニン血症、高乳糖血症をももなら狭葉群 尿素サイクル異常症 高アノモニア血症 尿素サイクル異常症 尿素サイクル異常症		肝、白血球 血清・尿、組織 肝 肝 血液・肝 肝、血清 血液、尿、肝 リンパ球	尿(24時間)、血清 骨髄 肝 赤血球 肝、赤血球 肝 肝、尿 血清 尿 尿、血清
国立病院 弘前大・小 北大・小 札幌大・小 東北・小 東大・小 愛知コローナー新・核	1 1 1 1 1 1 1			血液・尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿	特記、グリミン、側鎖アミノ酸、全炭アミノ酸 特にチロジン代謝
奈良医・小 川崎医・小 徳大・小 埼玉医・中核 埼玉医・小 日大・小 日大・小	1 1 1 1 1 1 1	フェニルケトン尿症 フェニルケトン尿症、アルカプトン尿症 フェニルケトン尿症 ヒスチジン血症		血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿 血液、尿	尿・血清 尿・血清 尿・血清 血清 尿・血清 皮膚、血清 肝、腎、尿
名医大・小 自治医・2生北 京大・小 札幌大・小 千葉大・2生北 名医大・生北 名市大・小 久留米大・小 鳥取院神経小	1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1	チロジン血症 (乳糖血症を含) チロジン血症、高メチオニン血症、高乳糖血症をももなら狭葉群 尿素サイクル異常症 高アノモニア血症 尿素サイクル異常症 尿素サイクル異常症		肝、白血球 血清・尿、組織 肝 肝 血液・肝 肝、血清 血液、尿、肝 リンパ球	トリプトファン代謝異常 Pyridoxine responsive anemia 高アノモニア血症、アルギニン血症、シトルリン血症、アルギニン血症 高アノモニア血症、高アノモニア血症 尿素サイクル異常症(高アノモニア血症) 高アノモニア血症 側鎖アミノ酸代謝異常(メチルクロロニドフェニル血症)

表 紙 的 に 希 望 す る も の		余 裕 が あ れ ば 引 受 け る も の					
機 関 名	選 続 方 法	備 考	検 査 材 料	機 関 名	選 続 方 法	備 考	検 査 材 料
脂質代謝異常 脂質症(リビドーシ ス)	1	フィオサックス, I-cell, フコジドーシス, マンソジドーシス	白血球, 血清, 皮フ	日大・小(駿河台)	1	I-cell	白血球, 血清, 皮フ
(含ムコリビドーシ ス)	1 2	ムコリビドーシス	尿	愛知コロニー中央病	3	MLD	尿
	2	リビドーシス全般	血液, 毛根	大阪小児・小	1	フィオサックス, ゴーンジュ, GM ₁	白血球
	2	Fabry 病	血液	大阪労災・小	1 2 3	I-cell, フコジドーシス, マンソジ ドーシス	白血球, 血清
	1 2 3	スフィンゴリビドーシス	血液, 尿, 組織	京大・小	1	フィオサックス, サントドホフ, MLD	血清, 尿
	1	リビドーシス, Leucodystrophy	血液, 組織	徳大・小	1 2	フィオサックス, サントドホフ GM ₂	血清, 尿
	1	Krabbe, GM ₁ , GM ₂ , Fabry	脳, 腎, 白血球	鳥大・脳神経小	1		血清, 尿
	1 2 3	β -galactosidase 欠損症	白血球	久留米・小	2	ムコリビドーシス	血清
	1	MLD		北大・癌研・生化			
	1	フィオサックス, ゴーンジュ, GM ₁ , MLD, Fabry	脾肝, 皮フ, 白血球, 血清, 尿	自治医・循環内	2	Fabry, Krabbe GM ₁ , GM ₂	
	1 2 3	リビドーシス全般, ムコリビドー シス	白血球, 尿, 血清, 組織	東大・生化		I-cell, MLD, ゴーンジュ, 他スフィンゴリビドーシス ライソゾーム病	臓器 (Fabryは血液, 尿も) 肝, 尿
	1 2 3	GM ₁ , ニーマンピック, ムコリビ ドーシス	肝, 脳, 腎, 尿, 白血球	札幌大・小	2		
	1	フィオサックス, ゴーンジュ, GM ₁ , GM ₂ , ニーマン・ピック	羊水, 白血球				
	1	I-cell, フィオサックス GM ₁ , ニーマン・ピック	血清, 尿				
	1 2	GM ₁ , GM ₂ , MLD MLD, Krabbe GM ₁ 及近縁	白血球, 皮フ, 組織				
	1	疾患	血清, 白血球				
	1	I-cell	皮フ				
	1 2 3	ライソゾーム病全般	臓器(特に神経)				
	1 2 3	ライソゾーム病	白血球, 血液, 肝				
	1	ハーラー症候群	白血球	北大・癌研・生化	2		肝, 尿
ムコ多糖症	1 2		尿, 血液	札幌大・小	2	ハーラー, サウアリッド, マコトラニー, 電	白血球
	1		白血球, 血液	京大・小	1		
	1 2 3		白血球, 血清	大阪小児・小	1		尿 (24時間)
	2			鹿大・小	1 2 3		尿

積極的に希望するもの				余裕があれば引受けるもの			
機関名	連絡方法	備考	検査材料	機関名	連絡方法	備考	検査材料
国立・小児 大竹大・小 虎の門病・小 慈恵医・小 東大・小	1 1 2 3 1 2 3	ハーラー・ハンター	白血球 羊水, 白血球 白血球, 尿, 血清, 組織 尿	倍大, 順化医学研, 生化	1 2 3	高筋血症	血液, 黄色腫
東大・生化	2	Cerebrotendinous Xantho- matosis	血清	千葉大・2 生化 鳥取, 脳神経小 久留米・小 千葉大・2 内	1 2 1 2	高筋性血症, オロト酸尿症	血液, 尿 赤血球, Fibroblast 赤血球, 組織 肝, 血液
東北大・小	1		血清, 尿, リンゴール	埼玉小児 徳大・小 久留米・小	1 1 1		全血 赤血球, 組織
東北大・小	1	Lesch-Nyhan 症候群など	血尿, 赤血球, 尿	大阪労災・小 鳥取・脳神経小	1 2 3		尿, 血清 血清
富山医薬大・病態 生化	2	Lesch-Nyhan 症候群	毛根	鳥取, 脳神経小	2 3		血清
昭和医 2 内 愛知医 1 内 北大・小	1 2 3 2 1		血清 血清 血清	九大・産科内 帝京大・1 内	1 1 2	女性副甲状腺機能低下症	
昭和医 2 内	1 2 3		血清				
埼玉小児	1		尿, 血液				
福岡医・小	1	低Ca血症	血清				
Mg 異常							
Ca 異常							

検査材料	検査結果に希望するもの				余格があげられるもの			
	検査名	連続方法	備考	検査材料	機関名	連続方法	備考	検査材料
赤血球代謝異常 赤血球酵素異常	弘前大・小	1 2		血液	虎の門・小	1	遺伝性非凝状赤血球性貧血	赤血球
	大阪小児・2内	1		血液	東大・小	1 2 3	解糖系酵素異常	血液
	山口大・3内	1		新鮮血	弘前大・2生化	1 2	解糖系酵素異常及クレアチンキナーゼ異常	血液
	東海大・4内	1		血液, 骨髄	千葉大・2生化	1 2	溶血性貧血	血液
	富山医薬病態生化	2		赤血球, 毛根	千葉大・2内	1	G-6-PD欠損症	血液
	愛知コロニー・津浜	2		赤血球				
	東医歯大・2内	1 2	血液 isozyme の異常	血液				
	愛知医・内	1	先天性メトヘモグロビン血症	血清, 血液				
	山口大・3内	1	無カタラーゼ血症	血液				
	久留米医・小	1		赤血球	埼玉小児	1		
	阪大・3内	1	特に溶血性貧血, チアノーゼ, 受血症のある例	赤血球, 全血	琉球大・生化	1 2 3		全血
	九大・1内	1 2	サラセミア, 高胎児Hb血症	溶血液	独逸大・生化	2		血液
	川崎医・血液内	1 2		血液				
長崎医・生化	1 2		血液					
帝京大・1内	1 2		血漿					
宮崎医・2内	2		溶血液					
愛知コロニー・研, 運 伝	2		赤血球, 骨髄					
血漿蛋白異常			血清					
無トランスフェリン血症	東海大・4内	1			徳大・順託医等研 生化	1 2 3	高胆血症	血液, 黄色腫等
	宮崎医・2内			血清				
	愛知医・1内	2	Tangier病	血漿				
無ハプトグロビン血症			血清					
リポプロテイン異常症			血漿					

横 極 的 に 希 望 す る も の の		余 裕 が あ れ ば 引 受 け る も の の					
機 関 名	連 絡 方 法	備 考	検 査 材 料	機 関 名	連 絡 方 法	備 考	検 査 材 料
α ₁ -アンチトリプ シン欠乏症	岡大・1内 宮崎医・2内 愛知医・1内 2 2 2		血清 血清 血清	愛媛・3内	1		血清
無セロブラスミン 血症	ワイルソン病を見よ						
補体異常症	九大・3内 1			北里大・薬理	1 2	遺伝性血管運動神経性浮腫	血清
血液凝固因子異常症	群馬大・3内 鳥取大・2内 北里大・薬理 1 2 1 2 1 2	ハーゲンマン因子, プレカリクレイン キノーゲンゼンの先天性欠損		秋田大・小 東海大・4内 1 1	1 1	血小板異常, 凝固障害	血清
	帝京大・1内 1 2	von Willebrand 病, 血友病A, B		日大・小 1	1		血清 (保因者Diag)
	岐阜大・2内 三重大・1内 奈良医・小 3 1 2 1 2	血友病 血友病 血小板異常, von Willebrand 病, 血友病					
先天性免疫不全症候群	愛知医・1内 東海大・4内 京大・1内 1 2 3	抗体不全症候群	血清, 血球 血清 唾液, 胃液, 消化管 粘膜生検	千葉大・2生化	1 2	アデノシンデアミンナーゼ	血清
異型細胞及び 顆粒球代謝異常 慢性肉芽腫症	岡大・3内 3	細胞性免疫異常					
Myeloperoxidase deficiency	新潟大・2内 九大・生化 2 3		血清 granulocytes	近大・小 九大・生化	1 3		血清 granulocytes

類 歴 的 に 希 望 す る も の の		余 裕 が あ れ ば 引 受 け る も の の					
機 関 名	連 続 方 法	備 考	検 査 材 料	後 関 名	連 続 方 法	備 考	検 査 材 料
CHEDIAK-HIGASHI syndrome							
内分泌代謝異常 腎臓疾患等							
秋田大・小			尿、血液、髄液 濾液標本				
東京医大・小	1 2			旭川医・小	1 2 3		尿
国立小児				北大・小	1		血清
大阪小児・3内	1	AGS等全載、ガスクロ分析	羊水 尿	福島医・小	1		
慶大・腎内分泌 代謝	1	17 α -OH欠損、11 β -OH 欠損	血清又は血漿	帝京大・1内	1 2		
帝京大・1内	3	17 α -OH欠損及び腎臓症K性 高血圧	血漿				
金沢大・2内	1 2	AGS	血液及尿				
鳥取大・3内	1		尿、血液				
岡大・3内	2	先天性腎臓形成	血清				
九大・3内	1						
東医大・小	1 2		血清、血液、尿	帝京大・1内	1 2		
金沢大・小	2		血清、尿、全血及筋				
琉球大保健・生北 鳥取大・3内	1 2 3						
鳥取大・3内	1	下垂体前葉ホルモモン欠損症	血液、血清	東京医大・2内	1 2	原発性アルドステロン症、パーター 一症候群	血液
帝京大・1内	3	下垂体前葉ホルモモン欠損、下垂体 クッシング、肥満	血液	金沢大・2内	1 2	一部内分泌疾患	尿、血液
岡大・3内		Barter症候群	血液	和歌山医・内分泌内	2	Pituitary tropic H. 欠損症	血液
慶大・腎内分泌代 謝	1	Barter症候群	血清、腎組織	九大・循環内科	1	高血圧症	血液、尿
岐阜大・2内	1 2 3	ターナー		帝京大・1内	1 2	ターナー、クラインフェルター	
鳥取大・3内		ターナー、クラインフェルターな ど		岡大・3内	2	ターナー	血清
その他							

検査的に希望するもの			余様があげれば引受けるもの				
機関名	連絡方法	備考	検査材料	機関名	連絡方法	備考	検査材料
腎臓細菌報告							
東京女医・内(腎)	1 2	Renal tubular Acidosis (I, II) ファンゴニー-症候群	血液, 尿	帝京大・1内 滋慶大・2内 北大・小	1 2 1	腎性尿崩症 ヘルトナツブ病 シスチン尿症など	小腸生検組織 尿, 血清
新潟大・2内	2						
山形大・3内	3	ポルフィリア	尿, 便, 赤血球	埼玉小児	1		
東大・医学部・内	1 2 3	各種ポルフィリン	血液, 糞, 尿	大塚小児・検査 鳥取大・2内	1 1	ポルフィリン症	血液, 尿, 肝
順天堂・消化器内科	1 2		BSP, ICG試験血液	岡大・1内	1 2	Gilbert 病	肝
愛媛大・3内	1	原発性胆石性肝硬変	血清	順天堂・消化器内	1		肝組織
千葉大・1内	1		血清	愛媛大・3内	1	Dubin-Johnson	尿
東大・医学部・内	1 2 3	Dubin-Johnson, Rotor	尿	近大・2内	1 2 3	体質性黄疸	肝
阪大・1内	3	Lipodystrophy, lipodystrophic Diabetes total & partial lipodystrophy	尿, 血液, 脂肪ソジキ	鳥取大・1内 阪大・1内	1 3	体質性黄疸	血液 肝組織, 血清
岐阜大・3内	1 2		血液, 尿				
東海大・4内	1	sideroblastic anemia	血液, 骨髄	自衛医・2生化		sideroblastic anemia	骨髄
富山大・和漢薬・病態生化	1	血清ChE欠損症 (Suxamethonium 過敏)	血清				
自衛隊・1生化	1 3	プロゲリア, ワーナー-症候群 ミトコンドリアに起因する疾患	筋, 心, 肝など生検				
その他							

検査機関と責任者（責任者のない機関は無回答、もしくは検査を施行しないもの）

検査機関名	責任者名	機関名	責任者名	機関名	責任者名	機関名	責任者名	機関名	責任者名
北大・小児科 〃・癌研・生化学	荒島真一郎 牧田章	埼玉医大・中検 小児科 埼玉小児センター	坂岸良弘 中山喜弘 森彪・平山織人	東京徳恵医大・小児科 東京女医大・内科（腎） 〃・糖尿病センタ-	國分義行 杉野信博 三輪東一郎 水野美博	金沢医大	武富夫 牧下美夫		
札幌医大・小児科	中尾亨	防衛医大				浜松医大			
旭川医大・小児科 〃・第1内科	奥野晃正 小野寺杜吉	千葉大・第1内科 〃・第2内科 〃・第2生化学	熊田邦明 熊谷正道 橋本義之 飯田勝夫・青山洋右	杏林大 帝京大・第1内科	美 清水直登ら		折居正夫 早瀬正夫 奥山敬博		
弘前大・小児科 〃・第2生化学	泉幸雄（鶴山雄） 佐藤清美	東大・小児科 〃・生化学					三室信博 大西鑑寿		
秋田大・小児科	東音高	東大・医学部・内 科	清水純孝	横浜市大					
岩手医大									
東北大・小児科	荒川雅男	東京徳恵医大・小児科 〃・第2内科	吉田久 武内重五郎	聖マリアンナ医大			愛知医大・第1内科 〃・第3内科		沢太二 太田康幸
山形大・第3内科	佐々木英夫	慶応大・内科 （腎・内分泌・代謝）	藤田亨男	北里大・小児科 〃・生化学 〃・薬理	坂上正道（山岸雄） 玉井洋一 藤取信・大石幸子				
福岛医大・小児科 〃・生化学	都通彦 藤見一	日大・小児科 〃・〃（駿河台）	高島敬忠 大和田操	東海大・第4内科 〃・生化学	有森茂 佐伯武 田苗敏子		名古屋保健衛生大・生化学		松沢健夫 山田康子 藤木典生
第2医大									
自治医大・小児科 〃・神経内科 〃・循環内科 〃・第1生化学 〃・第2生化学	鶴重正 宮武透 細田靖雄 香川純夫	順天堂大・小児科 〃・循環器内科	大塚親哉 渡久利彦 清水盈行	国立小児病院 国立精神 虎の門病院小児科	成瀬浩 中村了正 木下康成	名誠病院・小児科 三重大・内科			川村正彦 山田外善
独協医大・第3内科 〃・生化学 〃・小児科	矢野英昭 橋本間	昭和大・第2内科		新潟大・第2内科	中村了正	滋賀医大・第2内科			山田四郎
群馬大・第3内科	前川正	東邦大		富山医大薬大・和神薬研・ 病態生化学	木下康成 篠田善一	京大・小児科 〃・第1内科			須藤正克 加納正
		日医大		金沢大・小児科 〃・第2内科	中島博亮 田竹	京府医大・第1内科			吉田秀雄
		東医大							福井

機 関 名	責 任 者 名	機 関 名	責 任 者 名
和歌山医大・内分泌内科	宮 村 敬	川崎医大・小児科 〃・血液内科	守 田 朗 柴 田 進 夫
大阪大・小児科 〃・第1内科 〃・第3内科	藤内百治、岡田伸太郎 阿 部 裕 昭 林 多 田 啓 也	広島大・小児科 山口大・第3内科	田 中 文 夫 三 輪 史 郎
大阪市大・小児科		徳島大・小児科	黒 田 泰 弘
関西医大		愛媛大・第3内科	太 田 康 幸
大塚医大		九大・第1内科 〃・循環器内科 〃・第3内科	柳 瀬 敏 幸 中 村 久 臣 井 林 博
近大・小児科 〃・第2内科	牧 淳(菅田誠) 山本俊夫・足立幸彦	福岡大	山下文雄(秀野)
大阪小児保健センター	鶴原常雄(1内) 辻野敏一(2内) 村上 勉(3内) 堀内康生(検査)	久留米大・小児科	
大阪労災病院・小児科	藤 井 邦 生	長崎大・生化	松 田 源 治
兵庫医大		熊本大・小児科	松 田 一 郎
神大・小児科 〃・第1生化 〃・第2生化	松 尾 侯 陽 大 幡 泰 美 西 塚 泰 美	宮崎医大・第2内科 鹿児島大・第1内科 〃・第3内科	津 田 和 雄 川 明 井形昭弘、納光弘
鳥取大・脳神経小児科 〃・第1内科 〃・第2内科 〃・第3内科	有馬正高、田中晴美 松 岡 功 平 山 千 里 石 飛 和 幸	琉球大・保健・生化	中 田 福 市
鳥取大			
岡山大・第1内科 〃・第3内科	長 島 秀 夫 大 藤 真		

この名簿は、昭和51年度厚生省心身障害者研究費の援助を得て、全国の診療機関、研究者および運送相談ネットワーク相互の、診療の便宜、資料および情報の蒐集交換に役立つことを目的として作られました。

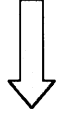
御協力いただきました全国の大学、病院、教室の各位に厚く御礼申し上げます。

この名簿に記載されている検査機関も、日常多忙な業務を抱えている関係上、必ずしもいつでも直ちに検査を引受けるという意味ではなく、この点十分お含みの上、前もって責任者に御連絡下さるようお願いいたします。

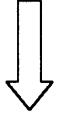
御回答の得られなかった機関で、検査可能なところがあり、また現在実施していないと回答されたところの多くが新設大学であったことから、このような名簿はまもなく改訂を必要とするでしょう。もし各位の御要望が強ければ、引き続きより完全なものへと計画を進めたいと考えております。

各位の怠惰のない御意見を聞かせ下さるようお願いいたします。

東京大学医学部脳研究施設 井 上 英 二
鳥取大学医学部脳神経小児科 有 馬 正 高
大阪市立小児保健センター 大 浦 敏 明



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



先天性代謝異常症の検査は特殊なものが多く,大病院ですらその多くの機能を備えることは困難である。日常診療の場,あるいは遺伝相談に際して,診断ができないために適切な治療と指導を行なうことのできない悩みは,われわれの日常しばしば経験するところである。一方特殊な疾患について,専門的な研究を行なっている所では,症例の蒐集が必要で,それによって研究の進歩と,より有効な治療法の開発が可能となる。