

## 目次

1	非ケトーシス型高グリシン血症 (NKH)	1~6
2	高チロシン血症 (1 型, 2 型, 3 型)	7~18
3	シスチン尿症	19~27
4	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	28~33
5	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素 (AADC) 欠損症	34~40
6	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素 (SSADH) 欠損症	41~46
7	チロシン水酸化酵素 (TH) 欠損症	47~52
8	メチルグルタコン酸尿症	53~62
9	HMG-CoA 合成酵素欠損症	63~69
10	HSD10 病	70~78
11	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	79~86
12	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ (PEPCK) 欠損症	87~90
13-1	ガラクトース血症Ⅲ型-ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 欠損症	91~94
13-2	ガラクトース血症Ⅱ型-ガラクトキナーゼ (GALK) 欠損症	95~98
13-3	ガラクトース血症Ⅳ型-ガラクトースムタロターゼ (GALM) 欠損症	99~102
14	Menkes 病	103~116
15	オクシピタル・ホーン症候群	117~126
16	先天性葉酸吸収不全 (HFM)	127~133
17	先天性胆汁酸代謝異常症	134~140
18	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	141~149
19	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	150~160
	巻末資料	161~163