

## ◎巻頭言

- ・最近の遺伝病治療法の進歩

.....東京慈恵会医科大学遺伝病研究講座教授

&米田マウントサイナイ医科大学臨床遺伝講座兼任教授 衛藤義勝 … 1

## ◎随論

- ・新生児スクリーニングで発見された症例の追跡調査を振り返って

特殊ミルク共同安全開発委員会委員

総合母子保健センター研究開発部 部長 青木菊麿 … 3

## ◎臨床報告

## グルタル酸血症Ⅰ型 特集

- ・頭部CT所見より化学診断に至り、長期観察中のグルタル酸血症Ⅰ型の1男児例

.....埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科 望月 弘ほか … 6

- ・タンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングが早期発見・治療に有用であった

グルタル酸血症Ⅰ型女児例

.....徳島赤十字ひのみね総合療育センター 小児科 内藤悦雄ほか … 9

- ・線条体壊死で発症したグルタル酸血症Ⅰ型の1例

.....森之宮病院 小児神経科 青天目 信ほか … 13

- ・頭囲拡大で発見されたグルタル酸血症Ⅰ型の女児例

.....大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学 新宅治夫ほか … 16

- ・タンデムマス・スクリーニングで発見され成長発達が順調なグルタル酸血症Ⅰ型患者

.....福井大学医学部 看護学科 重松陽介ほか … 19

- ・原因不明の脳症と診断されていたグルタル酸血症Ⅰ型の兄妹例

.....島根大学医学部 小児科 虫本雄一ほか … 23

- ・タンデムマスを用いた新生児マス・スクリーニングで発見されたグルタル酸血症Ⅰ型の1例

.....富崎大学医学部 小児科 柳田かえでほか … 27

- ・リジン・トリプトファン除去ミルクが有用であった、グルタル酸血症Ⅰ型の1男児例

.....信州大学医学部 小児科 三澤由佳ほか … 30

## ◎研究・調査

- 平成20年度特殊ミルク改良開発部会・第一部会共同研究報告

「タンデムマス・スクリーニングで発見される有機酸・脂肪酸代謝異常症の早期診断・治療システムの検討」

.....特殊ミルク改良開発部会・第一部会部会長 北川照男 … 35

- ・タンデムマス等の新技術を導入した新生児マス・スクリーニング体制に関する研究の進行状況について

.....島根大学医学部 小児科 山口清次 … 37

- ・宮城県でのタンデムマス・スクリーニング試験研究の成果と浮かび上がってきた問題点

.....仙台市立病院 小児科 大浦敏博ほか … 43

- ・東京でのタンデムマス・スクリーニング試験研究の成果と浮かび上がってきた問題

.....女子栄養大学大学院 小児栄養学 大和田操ほか … 47

- ・タンデム質量分析計による新生児スクリーニング検査機関の役割—スクリーニング陽性例への反応—

.....札幌衛生研究所 保健科学課 福士 勝 … 52

・拡大新生児マス・スクリーニングで発見され、当科にて治療、経過観察を行っている3症例 —居住地近くに救急受診施設とかかりつけ医を整える重要性について— .....千葉県こども病院 代謝科 高柳正樹 ... 55	55
・タンデムマス・スクリーニングにおける直接精密検査と診断確定の重要性 .....福井大学医学部 看護学科 重松陽介 ... 57	57
○平成20年度特殊ミルク改良開発部会・第二部会共同研究報告 先天性アミノ酸代謝異常症の食事療法におけるたんぱく質代替物の役割 .....福島学院大学短期大学部 保育科 三戸節子ほか ... 60	60
<b>◎情 報</b>	
・BH <sub>4</sub> 反応性高フェニルアラニン血症の治療に対する提言 .....BH <sub>4</sub> 反応性高フェニルアラニン血症に対する治療基準設定委員会 ... 65	65
・第35回日本マス・スクリーニング学会（松江）報告 .....島根大学医学部小児科 山口清次 ... 69	69
・第50回日本先天代謝異常学会および第7回アジア先天代謝異常学会報告 .....鳥取大学医学部 脳神経小児科 大野耕策 ... 73	73
・フェニルケトン尿症（PKU）親の会活動報告 —2007.9～2008.8— .....PKU親の会連絡協議会 斎藤由美子 ... 75	75
・アスパルテームを使用した商品のL-フェニルアラニン含量について.....特殊ミルク事務局 ... 78	78
・先天性代謝異常等検査実施状況（平成19年度） .....厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課 ... 81	81
<b>◎海外便り</b>	
・NATIONAL PKU NEWSのご紹介.....特殊ミルク事務局 ... 84	84
<b>◎病院レポート</b>	
・名古屋市立大学病院 小児科 .....名古屋市立大学大学院医学系研究科 新生児・小児医学分野 伊藤哲哉 ... 105	105
<b>◎業務資料</b>	
・平成20年度登録特殊ミルク安定供給事業の運用について.....特殊ミルク事務局 ... 108	108
・特殊ミルク分類表（医薬品目・登録品目・登録外品目・市販品目）.....特殊ミルク事務局 ... 111	111
・「特殊ミルク供給申請書」様式.....特殊ミルク事務局 ... 116	116
・登録特殊ミルク適応症リスト及び成分表.....特殊ミルク事務局 ... 117	117
・調製粉乳及び母乳の標準組成表.....特殊ミルク事務局 ... 129	129
・その他の特殊ミルク（登録外・市販品・薬価収載品）リスト及び成分表.....特殊ミルク事務局 ... 130	130
・高フェニルアラニン血症の確定診断に要する BH <sub>4</sub> （塩酸サプロプテリン）供給申請書様式 ... 特殊ミルク事務局 ... 142	142
・治療用低たんぱく食品栄養素量及び購入先.....特殊ミルク事務局 ... 143	143
・乳業会社事業所一覧表.....特殊ミルク事務局 ... 152	152
・出版物のご案内.....特殊ミルク事務局 ... 158	158
・「日本子ども家庭総合研究所図書室」のご案内.....特殊ミルク事務局 ... 159	159
・「特殊ミルク情報」バックナンバーのご案内.....特殊ミルク事務局 ... 161	161
・特殊ミルク共同安全開発事業事務系統図・安全開発委員会委員名簿.....特殊ミルク事務局 ... 162	162
<b>◎編集後記</b>	