

◎巻 頭 言

- ・マススクリーニングは新しい治療概念? 日本マス・スクリーニング学会理事長
 島根大学医学部小児科教授 山 口 清 次 … 1

◎随 論

- ・30年の特殊ミルクの安定供給事業を振り返って..... 恩賜財団母子愛育会 総合母子保健センター
 研究開発部 青 木 菊 麿 … 2

◎臨 床 報 告

特 集 名 年長例の糖原病 Ia 型

- ・食事療法の強化で腎機能改善傾向が認められた糖原病 Ia 型成人例
 名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学 伊 藤 哲 哉ほか … 6
- ・26年の長期にわたりフォローしている糖原病 I 型の一例
 国立病院機構三重病院小児科 庵 原 俊 昭ほか … 10
- ・年長例の糖原病 Ia 型
 駿河台日本大学病院小児科 碓 井 ひろみほか … 15
- ・糖原病 Ia 型の年長例の報告
 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学 濱 崎 考 史ほか … 21
- ・成人期に移行した Ia 型糖原病の一例
 三重大学医学部附属病院小児科 堀 浩 樹ほか … 24
- ・年長児の糖原病 Ia 型：16歳時に肺高血圧症を合併した女性例
 九州大学大学院医学研究院 成長発達医学分野 (小児科) 井 原 健 二ほか … 28
- ・年長児の糖原病 Ia 型例
 高知大学医学部小児思春期医学教室 荒 木 まり子ほか … 32
- ・当院における糖原病 Ia 型の年長例
 長崎大学病院小児科 中 富 明 子ほか … 35
- ・10歳時からの α グルコシダーゼ阻害剤の併用により血糖値の改善と
 身長のカッチアップが得られて、良好な経過をたどっている糖原病 Ia 型 24 歳女性例
 千葉大学医学部附属病院小児科 国立病院機構下志津病院小児科 山 本 重 則 … 38
- ・成人期に達した糖原病 Ia 型の 5 症例
 東北大学大学院小児病態学分野 市 野 井 那 津 子 ほか … 44

◎研究・調査

- ・平成 24 年度 特殊ミルク改良開発部会・第一部会共同研究報告
 タンデムマスによる新生児マス・スクリーニング検査で発見された症例の診断と治療
 特殊ミルク改良開発部会・第一部会委員
 (公財) 東京都予防医学協会 理事長 北 川 照 男ほか … 50
- ・平成 24 年度特殊ミルク改良開発部会 第二部会共同研究報告
 『わかりやすい肝型糖原病食事療法』の見直しについての検討
 特殊ミルク改良開発部会・第二部会 顧問
 (公財) 東京都予防医学協会 代謝病研究部 部長 大和田 操ほか … 65
- ・ガラクトース代謝に関する先天性酵素障害症の新生児マス・スクリーニング成績
 —ガラクトース血症 I、II、III 型の発生頻度の検証—
 (公財) 東京都予防医学協会 代謝病研究部 部長 大和田 操ほか … 68

◎情報

- ・第39回日本マス・スクリーニング学会学術集会報告
……………国立成育医療研究センター病院長 (第39回日本マス・スクリーニング学会会長) 松井 陽 … 74
- ・第54回日本先天代謝異常学会総会報告
…………… 岐阜大学医学教育開発研究センター 教授 鈴木 康之 … 76
- ・先天代謝異常症の治療に用いられる特殊ミルク使用上の注意 一特に微量栄養素の不足について—
…………… 特殊ミルク安全開発委員会 委員長 北川 照男 … 79
- ・フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症の一部を含む)
治療指針の第2次改定の経緯と改定勧告治療指針 (平成24年度) について
…………… PKU 治療指針改定委員会 北川 照男ほか … 82
- ・フェニルケトン尿症 (PKU) 親の会連絡協議会活動報告 — 2011.10 ~ 2012.9 —
…………… PKU 親の会連絡協議会事務局 高倉 永完 … 85
- ・有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 ご紹介と活動報告
プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症患者の会 (PAMMA の会) 先天性代謝異常症の子どもを守る会代表 柏木 明子 … 89
- ・先天性代謝異常等検査実施状況 (平成23年度) … 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課 … 94

◎病院レポート

- ・福島県立医科大学病院 東日本大震災での取り組み
…………… 福島県立医科大学小児科学講座 教授 細矢 光亮 … 97

◎タンデムマス・スクリーニングへの取り組み

- ・東京でのタンデムマス・スクリーニングへの取り組みとその成績
—厚生労働科学研究による試験的新生児スクリーニングでの経験から—
…………… 公益財団法人 東京都予防医学協会 北川 照男ほか … 100

◎業務資料

- ・平成24年度代謝異常児特殊ミルク供給事業の運用について …… 特殊ミルク事務局 … 109
- ・特殊ミルク分類表
 - 表1 登録 特殊ミルクリスト …… 特殊ミルク事務局 … 112
 - 表2 登録外 特殊ミルクリスト …… 特殊ミルク事務局 … 113
 - 表3 市販品 特殊ミルクリスト …… 特殊ミルク事務局 … 114
- ・特殊ミルク供給申請書 記入上の注意及びご案内 …… 特殊ミルク事務局 … 115
 - 「特殊ミルク供給申請書」様式 …… 特殊ミルク事務局 … 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
- ・調製粉乳及び母乳の標準組成表 …… 特殊ミルク事務局 … 127
- ・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 … 128
- ・BH₄ (塩酸サプロプテリン) 供給について (お知らせ) …… 特殊ミルク事務局 … 139
 - 高フェニルアラニン血症の確定診断に要するBH₄ (塩酸サプロプテリン) 供給申請書様式
…………… 特殊ミルク事務局 … 140
- ・治療用低たんぱく食品およびMCT食品の問い合わせ先 …… 特殊ミルク事務局 … 141
- ・ミルク製造・販売会社事業所一覧表 …… 特殊ミルク事務局 … 143
- ・出版物のご案内 …… 特殊ミルク事務局 … 149
- ・「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 … 150
- ・「安全開発委員会」および「第一部会」「第二部会」委員名簿 …… 特殊ミルク事務局 … 151

◎代謝異常児特殊ミルク供給事業事務系統図・編集後記
