

◎巻頭言

- ・「毒親と」「健やか親子」……………厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課長 神ノ田 昌 博 … 1

◎随 論

- ・フェニルケトン尿症治療における血中フェニルアラニン至適濃度は？
……………(公財) 東京都予防医学協会 代謝病研究部長
特殊ミルク共同安全開発委員会 委員 大和田 操 … 4

◎臨床報告

特集名 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症

- ・総説：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症
…………… 帝京平成大学地域医療学部看護学科 高柳 正 樹 … 8
- ・CPT2欠損症の新生児スクリーニング新指標検討の経緯 ……………福井大学小児科 重松 陽 介ほか … 12
- ・CPT-2欠損症の新生児スクリーニング：偽陰性発症例の経験と新たな指標による診断体制の構築
…………… 国立成育医療研究センター研究所マスキリーニング研究室 但馬 剛ほか … 16
- ・急性胃腸炎を契機に死亡した
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII (CPT2) 欠損症の2歳男児
…………… 秋田大学医学部小児科 野口 篤 子ほか … 23
- ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症の臨床的多様性：
幼児突然死例と63歳で診断された例 ……………埼玉医科大学小児科 武者 育 麻ほか … 27
- ・突然死時の保存検体はなかったが、
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症の確定診断に至った1例
…………… 千葉市立海浜病院小児科 金澤 正 樹ほか … 32
- ・初めての高熱を契機として急死した
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII (CPT2) 欠損症の8か月男児例
…………… 独立行政法人国立病院機構下志津病院小児科 眞山 義 民ほか … 35
- ・RSウイルス感染時に横紋筋融解症をきたした、
新生児マスキリーニング発見カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症の幼児例
…………… 日本大学医学部 小児科学系小児科学分野 石毛 美 夏ほか … 39
- ・学童期から横紋筋融解症と思われるエピソードを反復していた筋型CPT-2欠損症の成人男性例
…………… 京都大学医学部附属病院・小児科/京都大学大学院医学研究科・形態形成機構学 粟屋 智 就ほか … 44
- ・頻回の入院管理によって代謝不全発作を予防した
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ (CPT)-2欠損症の1例
…………… 島根大学医学部小児科/神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 坊 亮 輔ほか … 48
- ・CPT-2欠損症の同胞例、出生直後のアシルカルニチン分析で診断出来なかった一例
…………… 島根大学医学部小児科 山田 健 治ほか … 52
- ・新生児タンデムマス・スクリーニングと遺伝子解析により確定診断した
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症の兄妹例
…………… 徳島赤十字ひのみね総合療育センター小児科/徳島大学病院小児科 内藤 悦 雄ほか … 56

◎研究・調査

- ・平成28年度 特殊ミルク改良開発部会・第一部会共同研究報告
PKUの微量栄養素摂取について
..... 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 顧問 北川 照 男ほか … 61
- ・平成28年度 特殊ミルク改良開発部会・第二部会共同研究報告
フェニルケトン尿症 (PKU) の食事療法ガイドブックの改定
ー特殊ミルク事務局ホームページへの掲載ー
..... 特殊ミルク改良開発部会・第二部会委員
(公財) 東京都予防医学協会 代謝病研究部長 大和田 操ほか … 69

◎情 報

- ・第43回日本マススクリーニング学会学術集会報告
..... 国立病院機構北海道医療センター 副院長
小児科・小児遺伝代謝センター 長 尾 雅 悦 … 72
- ・第58回日本先天代謝異常学会学術集会報告
..... 国立成育医療研究センター 臨床検査部長
ライソゾーム病センター長 奥 山 虎 之 … 75
- ・フェニルケトン尿症 (PKU) 親の会連絡協議会
平成27年度活動報告 (2015年9月～2016年8月) … PKU親の会連絡協議会 代表幹事 塚 田 功 … 78
- ・先天性代謝異常等検査実施状況 (平成27年度) … 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課 … 82

◎病院レポート

- ・東北大学病院 ー先天代謝異常へのとりくみー
..... 東北大学医学系研究科小児病態学分野 准教授 坂 本 修 … 86

◎タンデムマス・スクリーニングへの取り組み

- ・沖縄県のタンデムマス・スクリーニング2014年開始について
..... 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座
沖縄県新生児マス・スクリーニング連絡協議会 知 念 安 紹 … 88

◎業務資料

- ・平成28年度代謝異常児等特殊ミルク供給事業の運用について 特殊ミルク事務局 … 91
- ・特殊ミルク分類表 特殊ミルク事務局 … 94
 - 表1 登録特殊ミルクリスト 特殊ミルク事務局 … 95
 - 表2 登録外特殊ミルクリスト 特殊ミルク事務局 … 96
 - 表3 市販品特殊ミルクリスト 特殊ミルク事務局 … 97
- ・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 … 98
 - 「特殊ミルク供給申請書」様式 特殊ミルク事務局 … 99
- ・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 … 101
- ・調製粉乳及び母乳の標準組成表 特殊ミルク事務局 … 111
- ・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 … 112
- ・出版物のご案内 特殊ミルク事務局 … 124
- ・「安全開発委員会」および「第一部会」「第二部会」委員 特殊ミルク事務局 … 126

◎代謝異常児等特殊ミルク供給事業事務系統図・編集後記
