

◎巻 頭 言

- ・医学の進歩から新生児マススクリーニングの今後を考える
 東京慈恵会医科大学小児科 井 田 博 幸 … 1

◎随 論

- ・特殊ミルク事業の現状について
 (社福)恩賜財団母子愛育会 総合母子保健センター特殊ミルク事務局 青 木 菊 麿ほか … 4

◎追 悼

- ・北川照男先生を偲んで 日本マススクリーニング学会元理事長
 熊本大学名誉教授、北海道医療大学名誉教授・元学長
 代謝異常児等特殊ミルク供給事業「安全開発委員会」委員 松 田 一 郎 … 9
- ・北川照男先生とのお別れ 代謝異常児等特殊ミルク供給事業「安全開発委員会」委員 青 木 菊 麿 … 11

◎臨床報告 1

特 集 名 成人期におけるホモシスチン尿症

- ・成人期ホモシスチン尿症 (シスタチオニンβ合成酵素欠損症) の現状と問題点
 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 坂 本 修ほか … 14
- ・ビタミンB6不応型ホモシスチン尿症 (シスタチオニンβ合成酵素欠損症) の
 成人例における諸問題 聖マリアンナ医科大学小児科 曾根田 瞬ほか … 19
- ・成人移行期におけるCBS欠損症 (ホモシスチン尿症1型) の管理経験
 岐阜大学医学部附属病院 新生児集中治療部 笹 井 英 雄ほか … 24
- ・成人期に精神症状を呈したビタミンB₆不応型ホモシスチン尿症の1例
 徳島赤十字ひのみね総合療育センター小児科
 徳島大学大学院医歯薬学研究部 医科学部門小児科学 内 藤 悦 雄ほか … 29
- ・成人期のホモシスチン尿症 宮崎大学医学部附属病院神経内科 塩 見 一 剛 … 33
- ・ホモシスチン尿症に2型糖尿病および骨粗鬆症を合併した1例：長期治療例における問題点
 徳島大学病院 内分泌・代謝内科
 徳島大学大学院医歯薬学研究部 血液・内分泌代謝内科学分野 倉 橋 清 衛ほか … 37

◎臨床報告 2

- ・我が国における糖原病の研究第二報
 ー糖原病治療ミルク供給状況から見た肝型糖原病の頻度に関する一考察ー
 前(公財)東京都予防医学協会 代謝病研究部長 大和田 操ほか … 41

◎研究・調査

- ・平成30年度 特殊ミルク改良開発部会・第一部会共同研究報告
 追跡可能な20歳以上のホモシスチン尿症患者の主治医を対象にした長期予後のアンケート調査
 特殊ミルク改良開発部会・第一部会委員
 東京慈恵会医科大学小児科 教授 井 田 博 幸ほか … 45

| | |
|---|----|
| ・平成30年度 特殊ミルク改良開発部会・第二部会共同研究報告 肝型糖尿病の食事療法ガイドブックの改定に関する報告 特殊ミルク改良開発部会・第二部会委員 前(公財)東京都予防医学協会 代謝病研究部長 大和田 操ほか ... | 52 |
|---|----|

◎情 報

| | |
|---|----|
| ・第60回日本先天代謝異常学会総会、第16回アジア先天代謝異常症シンポジウム報告 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学 深尾 敏 幸 ... | 56 |
| ・フェニルケトン尿症親の会連絡協議会 平成29年度活動報告(2017年9月~2018年8月) PKU親の会連絡協議会 代表幹事 塚田 功 ... | 58 |
| ・有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 活動報告 ~地域で幸せに生きるために No.5~ ひだまりたんぼ(有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会) 先天性代謝異常症のこどもを守る会(新生児マススクリーニングを応援) 代表 柏木 明子 ... | 63 |
| ・先天性代謝異常等検査実施状況(平成29年度)..... 厚生労働省子ども家庭局母子保健課 ... | 67 |

◎病院レポート

| | |
|--|----|
| ・大分大学医学部附属病院 先天代謝異常症への取り組み 大分大学医学部小児科学講座 教授 井原 健二 ... | 71 |
|--|----|

◎タンデムマススクリーニングへの取り組み

| | |
|---|----|
| ・山形県におけるタンデムマススクリーニングの現況 山形大学医学部附属病院 小児科 沼倉 周彦 ... | 73 |
|---|----|

◎業務資料

| | |
|---------------------------------------|------------------|
| ・平成30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 ... 76 |
| ・特殊ミルク分類表 | 特殊ミルク事務局 ... 79 |
| 表1 登録特殊ミルクリスト | 特殊ミルク事務局 ... 80 |
| 表2 登録外特殊ミルクリスト | 特殊ミルク事務局 ... 81 |
| 表3 市販品特殊ミルクリスト | 特殊ミルク事務局 ... 82 |
| ・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 ... 83 |
| 「特殊ミルク供給申請書」様式 | 特殊ミルク事務局 ... 84 |
| ・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 ... 85 |
| ・調製粉乳及び母乳の標準組成表 | 特殊ミルク事務局 ... 95 |
| ・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 ... 96 |
| ・出版物のご案内 | 特殊ミルク事務局 ... 106 |
| ・「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 ... 108 |

◎代謝異常児等特殊ミルク供給事業事務系統図・編集後記
