

資料2:特殊ミルクの緊急供給優先順位(案)

疾患名	特殊ミルク名	略号	おおよその欠品可能期間	代替品	代替品の具体例(あれば任意記載)	優先順位	自由記載欄(根拠、注意点、例外など)
フェニルケトン尿症	フェニルアラニン除去ミルク配合散	雷印(薬価)	1週間	なし	海外からの個人輸入が可能かも	C	1週間負荷試験では、1週間ミルクを休止しており、1週間の欠品は可能と考える。
	フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末	A-1	1週間	あり(具体例)	海外からの個人輸入実績あり。 Glytactinシリーズ(味の素キャンブルック社)など	D	Phe除去ミルクが治療の基本であり、主に思春期、成人期のアミノ酸補充のために使用しており、緊急性は高い。
	低フェニルアラニンベブチド粉末	MP-11	1週間	あり(具体例)		D	ただし、マターナルPKUにて厳密な管理を必要として当ミルクを使用している方には、優先順位は除去ミルクと同等の優先順位Cとすべき。(特殊ミルク申請書にマターナルPKUを明示することになっており、事務局は把握している)
メーブルシロップ尿症	ロイシン除去フォーミュラ	8003	1-2回	なし		B	重症度により違う。
	ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散	雷印(薬価)	2-3日	なし		A	重症度により違う、古典型は必須。
ホモシスチン尿症	メチオニン除去粉乳	S-26	2-3日	なし		A	疾患の重症度により緊急性の違いはある。
高メチオニン血症	メチオニン除去粉乳	S-26	1週間	なし		B	疾患の重症度により緊急性の違いはある。
高チロシン血症1・2・3型	フェニルアラニン・チロシン除去粉乳	S-1	2-3日	なし		B	血中チロシン・フェニルアラニン値が上昇しても、急遽な病状の悪化は認めないので、少し余裕がある。
シトリン欠損症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	2-3日	あり(具体例)	明治必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ(市販品)	B	NICCDの初期治療導入時の緊急性は高い。
	ガラクトース除去フォーミュラ(可溶性多糖類・ブドウ糖含有)	110	2-3日	あり(具体例)	森永ノンラクト(市販品)	B	NICCDの初期治療導入時の緊急性は高い。
	蛋白質加水分解MCT乳	ML-3	2-3日	なし		A	NICCDの初期治療導入時の緊急性は高い。
カルバミルリン酸合成酵素欠損症/オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	S-23ミルク使用者は、常時使用し、代替品もないため欠品があってはいけない。
シトルリン血症I型/アルギニノコハク酸尿症	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	S-23ミルク使用者は、常時使用し、代替品もないため欠品があってはいけない。
	低たんぱく質・アルギニン強化フォーミュラ	7925-A	1週間	あり(具体例)	S-23にアルギニンを添薬	C	代替法がある。しかし、その際にもS-23は必要。
高アルギニン血症	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	S-23ミルク使用者は、常時使用し、代替品もないため欠品があってはいけない。
	低たんぱく質・必須アミノ酸強化・アルギニン除去フォーミュラ	8103	2-3日	あり(具体例)	S-23に必須アミノ酸製剤使用	C	代替法がある。しかし、その際にもS-23は必要。
高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン血症(HHH)症候群	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	S-23ミルク使用者は、常時使用し、代替品もないため欠品があってはいけない。
	低たんぱく質・アルギニン強化フォーミュラ	7925-A	1週間	あり(具体例)	S-23にアルギニンを添薬	C	代替法がある。しかし、その際にもS-23は必要。
リジン尿性蛋白不耐症	蛋白除去粉乳	S-23	1日	あり(具体例)	酪乳期をすぎれば市販の低蛋白食品の利用でしばらく対応可能	B	災害時に代替品入手は困難。
メチルマロン酸血症/プロピオン酸血症	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	急性発作症例を扱う施設では常備すべき。
	イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳	S-22	1-2回	なし		A	急性発作症例を扱う施設では常備すべき。
イソ吉草酸血症	蛋白除去粉乳	S-23	1-2回	なし		A	急性発作症例を扱う施設では常備すべき。
	ロイシン除去フォーミュラ	8003	1-2回	なし		A	
3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症(メチルクロトニルグリシン欠損症)	蛋白除去粉乳	S-23	1週間	なし	食事療法	D	ロイシン除去の有効性の評価が不十分。
	ロイシン除去フォーミュラ	8003	1週間	なし	食事療法	D	ロイシン除去の有効性の評価が不十分。
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症(HMG-CoAリアーゼ欠損症)	蛋白除去粉乳	S-23	2-3日	なし	食事療法	B	
	ロイシン除去フォーミュラ	8003	2-3日	なし	食事療法	B	
メチルグルタコン酸尿症(I型:3-メチルグルタコニルCoAヒドラーゼ(MGCH)欠損症)	蛋白除去粉乳	S-23	2-3日	なし	食事療法	C	ロイシン除去の有効性の評価が不十分。
	ロイシン除去フォーミュラ	8003	2-3日	なし	食事療法	C	ロイシン除去の有効性の評価が不十分。
グルタル酸血症1型	蛋白除去粉乳	S-23	2-3日	なし		B	急性発作症例を扱う施設では常備すべき。
	リジン・トリプトファン除去粉乳	S-30	2-3日	なし		B	
極長鎖アンシCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1日	あり(具体例)	市販MCTor MCTミルク	B	VLCADDは最重症例が少ないので実際は緊急で必要な患児は少ないと思われる。
	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)	輸液(アミノ酸製剤含有)	D	同上
三頭酵素(TFP)欠損症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1日	あり(具体例)	市販MCTor MCTミルク	B	重症例が数例確認されている。ミルクがない場合の短期の代替は可能。
	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)	輸液(アミノ酸製剤含有)	D	短期なら代替可能。
カルニチン回路異常症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1日	あり(具体例)	市販MCTor MCTミルク	B	CPT2、CACTが該当。CACTは重症例が多い。しかし短期の代替は可能。
	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)	輸液(アミノ酸製剤含有)	D	同上
グルタル酸血症2型	蛋白除去粉乳	S-23	2-3日	あり(具体例)	輸液(アミノ酸製剤含有)	B	重症例ではおそらく待てても数日？
糖原病(I型・VI型・IX型・III型)	乳糖・果糖除去低脂肪フォーミュラ(大豆たんぱく質・昼用)	8007	2-3日	なし	国内で流通しているものはない	B	数日は夜間の頻回哺乳で対応可。
	乳糖・果糖除去無脂肪フォーミュラ(大豆たんぱく質・夜用)	8009	2-3日	なし	国内で流通しているものはない	B	数日は夜間の頻回哺乳で対応可。
	乳糖・果糖除去低脂肪フォーミュラ(乳たんぱく質・昼用)	GSD-D	2-3日	なし	国内で流通しているものはない	B	数日は夜間の頻回哺乳で対応可。
	乳糖・果糖除去無脂肪フォーミュラ(乳たんぱく質・夜用)	GSD-N	2-3日	なし	国内で流通しているものはない	B	数日は夜間の頻回哺乳で対応可。
糖原病III型(心筋症、ミオパチーを認める場合)	ケトン・フォーミュラ	817-B	1週間	なし	国内で流通しているものはない	C	
ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ(GALT)欠損症:ガラクトース血症I型/ガラクトース血症II型/ガラクトース血症IV型	ガラクトース除去フォーミュラ(可溶性多糖類・ブドウ糖含有)	110	1週間	あり(具体例)	ノンラクト(森永乳業) ボンラクト(和光堂) ミルフィー(明治) ニューMA-1(森永乳業)	D	乳糖除去ミルクとしての代替品のいずれかが供給できれば、緊急度は高くないと思われる。

資料2:特殊ミルクの緊急供給優先順位(案)

疾患名	特殊ミルク名	略号	おおよその欠品可能期間	代替品	代替品の具体例(あれば任意記載)	優先順位	自由記載欄(根拠、注意点、例外など)
ミトコンドリア病	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	2-3日	あり(具体例)	MCTオイルを添加	B	災害時に代替品入手は困難。
	蛋白質加水分解MCT乳	ML-3	2-3日	あり(具体例)	MCTオイルを添加	B	災害時に代替品入手は困難。
	無糖MCTフォーミュラ	603	2-3日	あり(具体例)	MCTオイルを添加	B	災害時に代替品入手は困難。
原発性高カイトロミクロン血症(家族性リポタンパクリパーゼ欠損症を含む)	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	市販MCTオイル、MCTミルク	D	離乳後であればMCTオイルで代用可能。緊急性は高くはないと思われる。
	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)	市販MCTオイル、MCTミルク	D	同上
ライソソーム酸性リパーゼ欠損症(コレステロールエステル蓄積症、Wolman病)	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)	経静脈栄養、脂質制限食	D	乳児期以降は脂肪制限食に対応可能。MCTフォーミュラで代替可能な可能性はあり
先天性門脈-体循環シャント	ガラクトース除去フォーミュラ(可溶性多糖類・ブドウ糖含有)	110	1週間	あり(具体例)	ノンラクト(森永乳業) ポナラクト(和光堂) ミルフィー(明治) ニューMA-1(森永乳業)	D	市販代替品があるため、緊急性は高くはないと思われる。
	蛋白除去粉乳	S-23	2-3日	なし		C	高NH3血症の治療としての優先順位は低い、普通ミルクに戻すときには注意が必要。
先天性高インスリン血症	乳糖・果糖除去低脂肪フォーミュラ(乳たんぱく質・昼用)	GSD-D	2-3日	あり(具体例)	ブドウ糖点滴、普通ミルクの鼻注ないし頻回投与、明治8007代用可	C	
	乳糖・果糖除去無脂肪フォーミュラ(乳たんぱく質・夜用)	GSD-N	2-3日	あり(具体例)	ブドウ糖点滴、普通ミルクの鼻注ないし頻回投与、明治8009代用可	C	
脂肪委縮症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTオイルを添加	D	
偽性副甲状腺機能低下症	低リン乳	MM-5	2-3日	なし		C	
副甲状腺機能低下症	低リン乳	MM-5	2-3日	なし		C	
	低カリウム・低リンフォーミュラ	8110	2-3日	なし		C	
偽性低アルドステロン症Ⅰ型	低カリウム・高ナトリウムフォーミュラ	507-A	2-3日	なし		C	
	低カリウム乳	MM-2	2-3日	なし		C	
低ホスファターゼ症	ビタミンD無添加・低カルシウムフォーミュラ(特殊ミルク情報運心疾患非掲載)	明治206(生産中止)	2-3日	あり(具体例)	MM-4	C	特殊ミルク治療ガイドブック改定の際には、MM-4への記載変更を希望。
特発性乳児高カルシウム血症	低カルシウム乳	MM-4	2-3日	なし		C	
乳糖不耐症	ガラクトース除去フォーミュラ(可溶性多糖類・ブドウ糖含有)	110	1日	あり(具体例)	ポナラクト、ノンラクト	B	
先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	無糖MCTフォーミュラ	603	1-2回	なし		A	
胆道閉鎖症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTミルク、EDP	C	
アラジール(Alagille)症候群	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTミルク、EDP	C	
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTミルク、EDP	C	
囊胞性嚢腫症	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTミルク、EDP	D	
シュワッハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群	必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ	721	1週間	あり(具体例)	MCTミルク、EDP	D	
	低脂肪乳	ML-1	1週間	あり(具体例)		D	
小児慢性腎臓病(P-CKD)	低カリウム・低リンフォーミュラ	8110	2-3日	なし		B	
	中たんぱく・低ナトリウムフォーミュラ	502			慢性腎臓病では使用せず		
	低カリウム・中リンフォーミュラ	8806H	2-3日	なし		B	
グルコーストランスporter-1(GLUT1)欠損症	ケトンフォーミュラ	817-B	乳児(哺乳期):1日(※1)(※2) 幼児期以降:1週間(※2)	乳児(哺乳期):あり 幼児期以降:あり	乳児(哺乳期):普通ミルク(※3) 幼児期以降:他の食材を用いてのケトン食(※3)	乳児(哺乳期):B 幼児期以降:C~D	※1:この時期、週日ないし頻回に認める非てんかん性発作、てんかん発作があるため、欠品可能期間はなるべく短期間が望ましい。 ※2:欠品可能期間は各家庭におけるストック状況、個々の必要量(病状、治療コンプライアンス、そして食用油やMCTオイルなどの程度摂取できるかなど)によって異なり、一概には決めにくい。可能であれば平時のオーダ量から推測してブツ型の支援を行うことが望ましい。 ※3:生命を脅かすほどのmetabolic crisisは起こりにくい。
ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	ケトンフォーミュラ	817-B	1日	あり(具体例)	乳児期:代替法なし 幼児期以降:ケトン食	B	最重症型(乳児期発症型)では代替品がなく必須。離乳以降はケトン食で代替できるが災害時にケトン食の提供も難しいと思われる。
難治てんかん	ケトンフォーミュラ	817-B	2-3日	あり(具体例)	食品、油 けいれん重積例・群発例では、入院下での抗てんかん薬静注の可能性もある。	B	個人差が大きく一般化が困難である。てんかん性脳症の悪化、けいれん重積・群発が危惧される場合や、乳児期使用例では優先度が上がる。平時のオーダー時の1日当たり必要量で、必要性の類推が可能と思われる。

特殊ミルク治療ガイドブック非掲載

ファンコニー・ビッセル症候群	ガラクトース除去フォーミュラ(可溶性多糖類・ブドウ糖含有)	110	1日	なし	国内で流通しているものはない	B	
高インスリン血症・高アンモニア血症	ロイシン除去フォーミュラ	8003	2-3日	あり(具体例)	ブドウ糖点滴、普通ミルクの鼻注ないし頻回投与	C	
副腎皮質機能不全	低カリウム・高ナトリウムフォーミュラ	507-A	2-3日	なし		C	

欠品可能期間	代替品	代替品の具体例(あれば任意記載)	優先順位
1-2回	あり(具体例)		A
1日	なし		B
2-3日			C
1週間			D