

特集 ここまで来た！ 新生児マススクリーニングと対象疾患の治療

総論

新生児マススクリーニングの歴史と現状、
制度上の課題について……………大 浦 敏 博
新規疾患スクリーニングの社会実装に向けた
行政研究の取り組みについて……………但 馬 剛
「正常値」は存在しないーカットオフ値設定と
精度管理……………花 井 潤 師
新生児マススクリーニングの検査法
ーもはやガスリー法ではない
タンデムマスを用いたアミノ酸、
アシルカルニチン分析……………磯 部 充 久
ガラクトースの測定法とカットオフ値の問題
……………渡 辺 和 宏
TSH と freeT4 の検査法 ……………毛 利 光 希
17OHP の検査法とタンデムマスによる
ステロイド分析……………山 岸 卓 弥
PCR 法を用いたスクリーニング ……………山 田 幸 子
以前からの対象疾患一再採血，精密検査，そして治療
アミノ酸代謝異常症，尿素サイクル異常症
……………安 田 泰 明
有機酸代謝異常症……………池谷紀衣子
脂肪酸代謝異常症・カルニチン回路異常症
……………杉 山 洋 平
ガラクトース血症……………齋 藤 寧 子

先天性甲状腺機能低下症……………高 橋 郁 子
先天性副腎過形成症……………折 本 竜 太
新しい対象疾患一再採血，精密検査，そして治療
脊髄性筋萎縮症 (SMA)……………木 水 友 一
重症複合免疫不全症 (SCID)，
B 細胞欠損症 (BCD)……………今 井 耕 輔
ライソゾーム病とペルオキシソーム病…………澤 田 貴 彰
先天性サイトメガロウイルス感染症…………森 岡 一 朗
これから対象となる可能性のある疾患
先天性胆汁酸代謝異常症……………鈴 木 光 幸
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
(OTCD)……………小 林 弘 典
脳クレアチン欠乏症候群……………和 田 敬 仁
プロテオーム解析による新生児スクリーニング
ー到達点と今後の課題……………小 原 收
先天代謝異常症の最新治療
ポリエチレングリコール (PEG) 化した
酵素による治療ーフェニルケトン尿症の
最新治療……………西田ひかる
血液脳関門を克服した酵素補充療法…………小須賀基通
造血幹細胞移植の進歩……………坂 口 大 俊
新生児期発症の先天代謝異常症に対する
肝移植……………水 田 耕 一
遺伝子治療，遺伝子編集の進歩……………小 林 博 司

「小児内科」特集案内				定価
第55巻	第11号	(2023年11月)	知っておきたい周産期・新生児医療 up to date	(3,190 円)
	増刊号	(2023年11月)	エキスパートが教える小児の薬物治療	(11,000 円)
	第12号	(2023年12月)	小児科医が知っておくべき筋疾患診療： 遺伝学的理解と治療の最新事情	(3,190 円)
第56巻	第 1 号	(2024年 1 月)	小児科医のキャリア・デザイン ～「こども臨床」の魅力を語る	(3,190 円)
	第 2 号	(2024年 2 月)	小児内分泌を楽しく学ぼう	(3,190 円)
	第 3 号	(2024年 3 月)	これからの学校医～いろいろな子ども集団との連携	(3,190 円)
	第 4 号	(2024年 4 月)	完全把握をめざす小児の心疾患 (増大号)	(6,600 円)
	第 5 号	(2024年 5 月)	小児の事故と予防	(3,190 円)
	第 6 号	(2024年 6 月)	小児の渡航医学	(3,190 円)
	第 7 号	(2024年 7 月)	酸塩基平衡異常ー基本と管理	(3,190 円)
	第 8 号	(2024年 8 月)	小児科医が知っておくべき子どもの眠り	(3,190 円)
	第 9 号	(2024年 9 月)	思春期医療に向き合う～苦手意識からの脱却	(3,190 円)
	第10号	(2024年10月)	呼吸管理ー病態把握と緊急介入に必要な知識と技術ー	(3,190 円)

上記のご注文ならびに在庫照会は下記までご連絡下さい。価格は消費税 10% を含みます。
東京医学社(販売部) 〒101-0051 東京都千代田区神田神保町 2-40-5
TEL 03-3265-3551(代) FAX 03-3265-2750 E-mail : hanbai@tokyo-igakusha.co.jp