

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	1729
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	1735
「正常値」は存在しない—カットオフ値設定と精度管理.....	花井潤師	1741

新生児マススクリーニングの検査法—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	1747
ガラクトースの測定法とカットオフ値の問題.....	渡辺和宏 他	1752
TSH と FT4 の検査法.....	毛利光希	1757
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	1761
PCR 法を用いたスクリーニング.....	山田幸子	1766

以前からの対象疾患—再検査，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 他	1771
有機酸代謝異常症.....	池谷紀衣子 他	1777
脂肪酸代謝異常症・カルニチン回路異常症.....	杉山洋平 他	1782
ガラクトース血症.....	齋藤寧子 他	1789
先天性甲状腺機能低下症.....	高橋郁子	1793
先天性副腎過形成症.....	折本竜太 他	1797

新しい対象疾患—再検査，精密検査，そして治療

脊髄性筋萎縮症（SMA）.....	木水友一	1803
重症複合免疫不全症（SCID），B 細胞欠損症（BCD）.....	今井耕輔	1808
ライソゾーム病とペロオキシソーム病.....	澤田貴彰 他	1815
先天性サイトメガロウイルス感染症.....	森岡一朗	1820

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 他	1825
オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC) 欠損症	小林弘典	1831
脳クレアチン欠乏症候群	和田敬仁	1835
プロテオーム解析による新生児スクリーニング：到達点と今後の課題	小原 収	1840

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

一フェニルケトン尿症の最新治療	西田ひかる 他	1844
血液脳関門を克服した酵素補充療法	小須賀基通	1848
造血細胞移植の進歩	坂口大俊	1852
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 他	1857
遺伝子治療，遺伝子編集の進歩	小林博司	1863

・症例

複数の抗ヒスタミン薬で蕁麻疹が誘発された小児例	窪田幸世 他	1869
皮膚生検が菊池病の診断に有用であった 14 歳女児の 1 例	石若久海子 他	1875

■投稿規定	1879
■次号予告	1881
■あとがき	1882
■総目次	1883

*表紙の写真と掲載記事とは関係ありません。

『研修医のためのクリニカルクイズ』投稿原稿募集

好評連載コーナーへの投稿原稿を広く募集いたします。ご希望の方は、まず下記までお問い合わせ下さい。
必要書類をお送りいたします。

東京医学社『小児内科編集部』

〒112-0006 東京都文京区小日向 4-5-16 E-mail: shonai@tokyo-igakusha.co.jp