

特殊ミルクの適応症と 食事療法ガイドライン

～ 先天代謝異常症から内分泌、腎、消化器、神経疾患まで ～

平成24年度 厚生労働科学研究費補助金(厚生労働科学特別研究事業)

先天代謝異常症等の治療のために特殊調合した調製粉乳(特殊ミルク)の
効果的な使用に関する研究(H24-特別-指定-026)



目次

I. 特殊ミルクについて	5
II. 適応症の概要と食事療法について	
A. 糖質代謝異常症 糖原病 I 型、ガラクトース血症、原発性乳糖不耐症	11
B. アミノ酸代謝異常症 フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、チロジン血症1型	17
C. 尿素回路異常症 高アンモニア血症（OTC欠損症、シトルリン血症1型、アルギニノコハク酸尿症）、アルギニン血症	27
D. 有機酸代謝異常症 メチルマロン酸・プロピオン酸血症、グルタル酸尿症 I 型、イソ吉草酸血症	33
E. 脂肪酸代謝異常症 極長鎖アシルCoA脱水素酵素（VLCAD）欠損症	43
F. 小児腎疾患 小児慢性腎臓病	49
G. 小児内分泌疾患 特発性高カルシウム血症、副甲状腺機能低下症・偽性副甲状腺機能低下症、副腎皮質機能不全	53
H. 小児神経疾患 小児難治性てんかん、GLUT1欠損症、ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	59
I. 小児消化器疾患 新生児・乳児胆汁うっ滞症、シトルリン欠損症、嚢胞線維症	75
J. 小児外科疾患 胆道閉鎖症、リンパ管腫症	83
III. 食事療法ガイドライン	87
先天代謝異常症	
小児慢性腎臓病	
小児難治性てんかんに対するケトン食療法	



はじめに

世界で初めて、ビッケル博士らにより特殊ミルクを用いてフェニルケトン尿症の治療が行われたのが1953年である。その後、早期発見のための新生児マススクリーニングシステムがガスリー博士らにより開発され、わが国でも1977年より全国的に開始された。特殊ミルクが開発されてから60年が経過し、多くの新しい知見が集積しつつある。治療用特殊ミルクの使用も当初の先天代謝異常症だけでなく、現在は電解質代謝、腎臓、内分泌、消化器、神経等の各疾患にまで拡大されてきている。

今回、本研究班では特殊ミルクの適応疾患の整理と食事療法における特殊ミルクのエビデンスを収集したが、その成果をもとに冊子「特殊ミルクの適応症と食事療法ガイドライン」を作成した。この冊子では治療に特殊ミルクが用いられる10分野の疾患について、その概要と特殊ミルクの有用性についてのエビデンスをまとめ、最後に代表的な先天代謝異常症と小児慢性腎臓病、難治性てんかんに対する食事療法のガイドラインと具体的な献立表を示した。本冊子の特徴は、初めて腎、神経疾患など先天代謝異常症以外の分野の疾患をも対象として特殊ミルクの有用性について解説したところにある。

本冊子が日常臨床の場で特殊ミルクを用いた治療に携わる皆様にとって、お役に立てれば幸いである。

平成25年3月

厚生労働科学研究費補助金（厚生労働科学特別研究事業）

「先天代謝異常症等の治療のために特殊調合した調製粉乳（特殊ミルク）の効果的な使用に関する研究」

研究代表者 大浦 敏博（仙台市立病院小児科・東北大学非常勤講師）

-
- **研究協力者**／北川 照男 東京都予防医学協会 理事長
- 松田 一郎 北海道療育園医療顧問
- 青木 菊麿 総合母子保健センター研究開発部長
- 大和田 操 東京都予防医学協会代謝研究部 部長
- 碓井 ひろみ 日本大学医学部小児科研究医員
- 徳原 大介 大阪市立大学小児科講師
- 長谷川 有紀 島根大学小児科助教
- 山田 健治 島根大学小児科助教
- 小林 弘典 島根大学小児科助教
- 濱田 陸 東京都立小児総合医療センター腎臓内科
- 宮澤 誠子 東京都立小児総合医療センター栄養科
- 高田 美雪 滋賀県立小児保健医療センター栄養指導科
- 岩本 佳恵 女子栄養大学短期大学部
- 三戸 節子 元東北大学医学部附属病院
- 小沼 敏二 駿河台日本大学病院栄養科 技術長
- 塚田 定信 大阪市立大学附属病院 保健副主幹
- 木下 和子 総合母子保健センター 特殊ミルク事務局
- 金子 哲夫 株式会社明治 研究本部食機能科学研究所参与
- 大島 幸裕 株式会社明治 研究本部小田原工場参与
- 木ノ内 俊 株式会社明治 研究本部食機能科学研究所栄養研究部
- 吉岡 俊満 雪印メグミルク株式会社 ミルクサイエンス研究所所長
- 伊賀 由則 雪印メグミルク株式会社 ミルクサイエンス研究所
- 小山 忠義 雪印メグミルク株式会社 ミルクサイエンス研究所
- 高瀬 光徳 森永乳業株式会社 取締役
- 武田 安弘 森永乳業株式会社 栄養科学研究所所長
- 和泉 裕久 森永乳業株式会社 栄養科学研究所栄養機能研究部副主任
-

特殊ミルクの適応症と食事療法ガイドライン

～先天代謝異常症から内分泌、腎、消化器、神経疾患まで～

平成25年3月 発行

平成24年度 厚生労働科学研究費補助金(厚生労働科学特別研究事業)

先天代謝異常症等の治療のために特殊調合した調製粉乳(特殊ミルク)の
効果的な使用に関する研究(H24-特別-指定-026)J

- **研究代表者** / 大浦 敏博 仙台市立病院小児科
東北大学大学院医学系研究科非常勤講師
- **研究分担者** / 岡野 善行 兵庫医科大学非常勤講師
- 山口 清次 島根大学医学部小児科教授
- 重松 陽介 福井大学医学部教授
- 高柳 正樹 千葉県こども病院副院長
- 濱崎 祐子 東邦大学医療センター大森病院小児腎臓学講座講師
- 藤原 幾磨 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野准教授
- 虻川 大樹 宮城県立こども病院総合診療科部長
- 熊田 知浩 滋賀県立小児保健医療センター小児科医長
- 金森 豊 国立成育医療研究センター臓器・運動器病態外科部外科医長
- 佐藤 智英 女子栄養大学短期大学部准教授