

特集

症例から学ぶミトコンドリア病

序—ミトコンドリア病の概念の変遷	村山 圭	539
〔総論〕		
ミトコンドリア病を疑う臨床症状と初期検査結果	松永綾子	544
ミトコンドリア病の診断フローと外れたときの考え方（生化学～遺伝子診断）	三牧正和	550
核 DNA における遺伝子診断の実際	岡崎敦子 他	554
ミトコンドリア DNA 変異と遺伝子診断の実際	八塚由紀子 他	559
遺伝カウンセリングと出生前診断	春山瑳依子 他	563
ミトコンドリア病の治療・代謝救急	梶 俊策	570
〔ミトコンドリア異常症に含まれる疾患群〕		
Leigh 脳症	小川えりか	577
MELAS, MERRF	竹下絵里 他	582
慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO), Kearns-Sayre 症候群	平松 有 他	587
腓外分泌機能異常を主とした Pearson 病で発症し, Kearns-Sayre 症候群へ 移行した 1 例	原 朋子 他	593
ピルビン酸脱水素酵素複合体 (PDHC) 欠損症	島 義雄	598
新生児ミトコンドリア病	海老原知博	602
ミトコンドリア肝症	熊谷秀規	607
ミトコンドリア腎症	今澤俊之	610
ミトコンドリア難聴	松永達雄	615
ミトコンドリア心筋症	武田充人	619
ミトコンドリア糖尿病	桑原怜未 他	623
〔研究の最前線と新しい治療法〕		
ミトコンドリア病と自己炎症	田口友彦	629
ミトコンドリア病の iPS 細胞を用いた病態解明	徳山剛士 他	635
L-アルギニン療法	古賀靖敏	641
アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄の併用療法	荒尾正人 他	644
タウリン療法	砂田芳秀	649
チトクロム c オキシダーゼを標的とした治療薬開発	新谷泰範	654
〔トピックス〕		
受精卵への核移植, ミトコンドリア置換	秋山奈々	659
ミトコンドリア病の治療と診断のためのバイオマーカー GDF15	田中雅嗣	663
日本から報告された新しいミトコンドリア病	志村 優	667

ミトコンドリア病患者・家族の会について高柳正樹 671

(コラム)

あなたが見つかるミトコンドリア病—クリニックと専門病院の連携窪田 満 674

・研修医のためのクリニカルクイズ [第228回]

症例：6歳 女児 主訴：顔色不良，紫斑，低身長.....藤村純也 他 537

・症例

十二指腸潰瘍の疼痛に対して NSAIDs を内服し，穿孔性汎発性腹膜炎を

きたした1例.....堀口比奈子 他 676

X連鎖無ガンマグロブリン血症の2例.....三重野孝太郎 他 681

■ 投稿規定686

■ 次号予告.....687

■ あとがき688

* 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』

〒101-0051 東京都千代田区神田神保町 2-40-5 E-mail: shonai@tokyo-igakusha.co.jp