

命、ピーシーエー生命、大同生命、共栄火災しんらい生命、太陽生命、明治安田生命、ウィンターウルスイス生命、三井生命、日本生命の9社であった(表2)。

	年齢	早期治療と継続	合併症なし	商品
ソニー	2	あり	あり	学資保険(多くが加入可)
ピーシーエー	3	あり	あり	養老・定期(学資はない)
大同		あり	あり	育英こども(5歳までに加入)
共栄火災	なし	なし	なし	育英こども
太陽	なし	告知内容による		
明治安田	なし	総合診断		こども保険(特約なし)
ウィンター	なし	ケースによる		
三井	ケースによる・引き受け基準開示なし			
日本				

表2 「審査あり」の会社の内訳

【Ⅱ-1】上記9社のうち、前者4社(表2中、上段4社)は日本郵政公社に準じて条件項目を設定している。共栄火災しんらい生命は、年齢・早期治療・合併症いずれも制限はないが、当該疾患児が加入できる商品は育英年金付き学資保険にあたる「こども保険」であった。ソニー生命は2歳以降に加入可という年齢制限を設けているが、学資保険については多数が加入でき、また、他の保険種類にも加入でき得ると回答した。

【Ⅱ-2】「審査あり」の残りの5社(表2中、下段5社)のうち、太陽生命、明治安田生命、ウィンターウルスイス生命は、年齢制限は設けていないが、疾患名のみでなく各個人が希望する保障内容と告知内容、治療状況を総合的に判断すると回答した。明治安田生命の商品で、当該疾患児が加入できるものは「こどもの保険」(特約のなしの場合)であった。三井生命、日本生命は、「各々の疾患における引受基準につい

ては最大の企業秘密のため開示していない」とし、日本郵政公社のような個別の条件は提示されなかった。当該疾患児の加入に際しては、「申し込んだ商品の保障内容と疾患の種類・治療状況などを勘案して判断し、制限をする場合もある」とした。

【Ⅲ】「現時点では加入できない」とするあいおい生命は、今後「制限付きで加入できるよう検討している」と回答した。

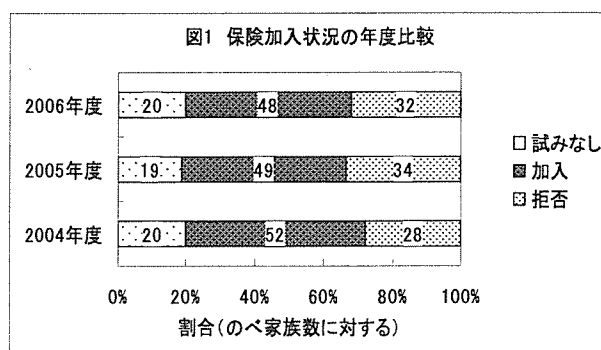
また損保ジャパンは該当商品無しであった
②日本郵政公社への対応改善の依頼

日本郵政公社総裁の指示のもと簡易保険事業本部長から文書による回答を得た。窓口や審査担当部署における対応統一については、周知徹底を行い、再演防止に努力する旨が記載されていた。特約拡大については明確な回答は得られなかった。

③PKU患者家族への保険加入状況調査(3回目)

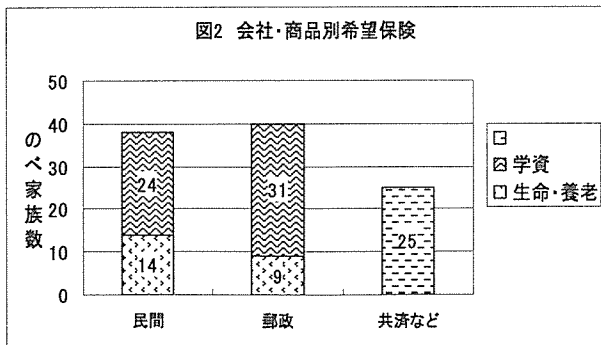
335家族のうち122家族より返送があった。有効回答数は122通で有効回答率は36%、患児の平均年齢は15歳であった。

【Ⅰ】保険加入状況については、延べ124家族の回答があった。「加入を試みたことがない」という回答は25家族(20%)で平均年齢13歳であった。「すんなり加入できた」は58家族(48%)で、平均年齢17歳(加入時4歳)であった。「一度以上加入を拒否されたことがある」は39家族(32%)で、平均年齢13歳(加入拒否時3歳)であった。状況別の割合は、過去2回の調査¹⁾²⁾と同様であった(図1)。

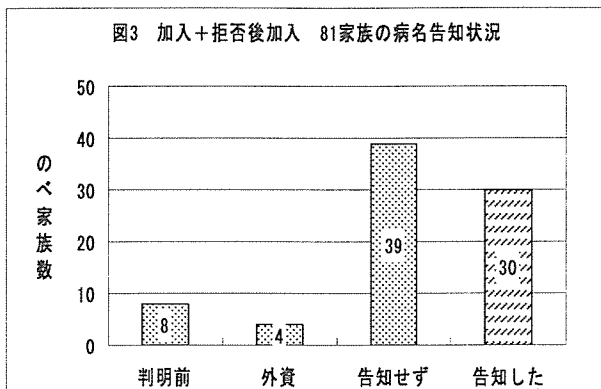


「すんなり加入できた」家族と「一度以上加入を拒否されたことがある」家族では、加入を

希望する会社・商品の内訳は、依然として日本郵政公社の学資保険（31 家族）、ついで民間保険会社の学資保険（24 家族）が多かった（図 2）。



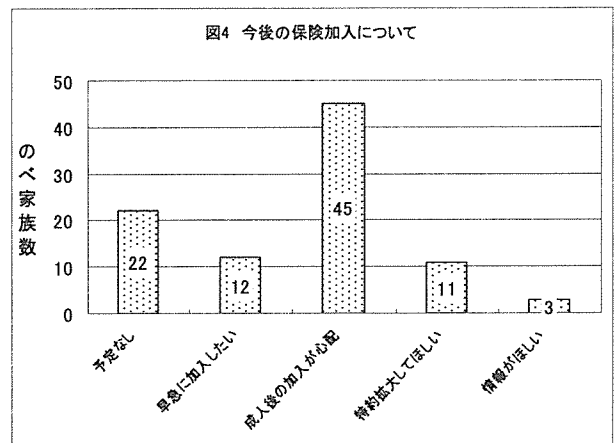
【Ⅱ】「すんなり加入できた」57 家族と「一度以上加入を拒否されたことがある」うち他の保険に加入した 24 家族を合わせた、合計 81 家族の病名告知の状況は、「判明前」の加入が 8 家族、「外資系の保険会社」が 4 家族、「告知しなかった」が 39 家族、「告知した」が 30 家族であった（図 3）。



このうち「告知した」30 家族について、その後の加入手続きへの影響は、11 家族が加入（2 家族は担当者の判断で告知なし）でき、10 家族が制限付きで加入していた。制限の内容は、入院保障の特約が付加されないこと（5 家族）や、PKU での入院保障の特約が付加されないこと（4 家族）であった。また 1 家族がアンケート記入のうえ加入し、残り 8 家族は不明であった。

【Ⅲ】「今後の保険加入の希望」は、「今のところ新たな保険会社を探すつもりはない」が 22 家族、「今すぐにでも入れる保険を探したい」が 12 家族、「成人後の保険加入が円滑にできるか心配である」が 45 家族で最も多く、「特約付加

を拡大してほしい」が 11 家族、「加入できる保険を知りたい」が 3 家族であった（図 4）。



D. 考察

民間保険会社の保険商品は会社ごとに特長を持ち比較検討は容易ではないため、今回は加入機会拡大時に条件を明らかにした日本郵政公社をもとに調査した。マスキング（以下 MS）対象疾患児の加入に際しては、個々の告知内容、健康状態（合併、奇形なし）、治療へのコンプライアンスなどを総合的に判断するという会社が多く、引き受け基準は開示できないとする会社もあった。学資保険は基本契約のみでは、保険料負担者である保護者の支払い能力が問われ、被保険者である患児の健康状態は問題とはならない。患児の加入状況調査において円滑に加入できなかったケースでは、疾病入院や障害疾病入院に対する保障特約が加入制限の理由となっていると思われる。

これまでの調査から、現時点では、当該患児の日本郵政公社の保険加入に際し、窓口での円滑な手続きのために患者家族が担当者とともに拡大条件を確認し、特約付加については少なくとも当該疾患以外の入院保障が付加されるように交渉することが有効と考えられる。また、民間の保険会社についても、告知の上で加入できる保険商品を選択することが契約続行のために必要であると考えられる。

これから成人者が増加するにつれ、生命保険、養老保険へのニーズが高まるものと予測され、

次善策を講じていく必要がある。

E. 3年間の調査のまとめと今後の展望

この分担研究では、PKUを中心に現行MS対象疾患患児の保険加入の現状について羽田らの調査を引き継ぎ、改善策の検討を行ってきた。

初年度、次年度はPKU親の会の協力のもとPKU患児の保険加入状況を調査した。その結果、約3割が加入を拒否された経験を持ち、その6割が担当者に病名を告げた段階で拒否されていた。また、最終的に保険加入しているのは全体の約7割であるが、このうちの約6割が加入時に病名を告知していなかった。加入後、PKU以外の傷病で治療入院した場合でも、告知していないために入院給付金を請求できない、病名が明らかになり解約するという事態があった。

一方、平成15年4月より日本郵政公社がMS対象4疾患児に対して、条件を設定し保険商品を限って加入機会を拡大したが、これを受けて加入を試みたなかに保険担当者が機会拡大を把握しておらず病名を告げた時点で断られたケースが報告された。

最終年度は、これらの問題の改善に向け、まず、加入の制限条件について民間保険会社の動向を調査した。MS対象疾患児の保険加入には各社ごとに一定の条件を設けているが、学資保険の基本契約については加入できる可能性が高い。しかし、これに入院保障や死亡保障などいわゆる特約を付加する場合には個々のケースにより勘案する、または付加できないとする会社もあった。

拡大後加入できない実態があった日本郵政公社へは、保険の担当部署の疾患への理解と対応の統一を再度図るよう文書で要請した。日本郵政公社からは、改善するという回答を得た。

これからの学会の展望として、民間保険会社については、初回調査の結果を返し、未回答の会社を含めて再度調査への協力を依頼し、当該疾患児が加入できる商品の把握と開発の要望を行なっていく。得られた情報は患児の円滑な保

険加入の手立てとなるよう患者家族に示していく。

成人後の保険加入へ向けては、まず新生児マススクリーニング開始後30年の経過を踏まえて日本郵政公社に養老保険の満期年齢を引き上げるよう要請していくことが必要である。

謝辞

3年間にわたりアンケートにご協力頂いたPKU親の会会員各位に深謝する。

F. 学会発表

新宅治夫、他

新生児マススクリーニング対象疾患児の保険契約の動向について（仮題）第110回日本小児科学会（京都）、2007（予定）

文献

1) 新宅治夫、松原洋一、平田陽一、原田正平：フェニルケトン尿症をもつこどもの保険加入状況と問題点 厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）わが国の21世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究 平成16年度総括・分担研究報告書 p.122-124、2005年3月

2) 田中祥子、新宅治夫、平田陽一、原田正平：フェニルケトン尿症をもつこどもの保険加入状況と問題点（平成17年度調査）厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）わが国の21世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究 平成17年度総括・分担研究報告書 p.143-145、2006年3月

分担研究課題：現行マスキングの問題解決に関する研究

わが国のスクリーニング外部精度管理システムへのブラインドサンプル導入の検討

研究要旨

スクリーニング検査施設（検査施設）の実際の検査水準を調査するためには、精度管理検体と判らぬブラインドサンプル（ブラインド）の導入が必要である。ブラインド導入については、検査施設の 8 割から賛同を得、H17 年 9 月に神奈川県、11、12 月に埼玉県で試験的に実施した。H18 年 2 月からは、千葉県で 6 箇所の産婦人科医院の協力を得て実施しており、その後、熊本県、富山県でも開始した。H19 年 2 月からは再び埼玉県で開始する。また、現在、数箇所において実施に向けて検討中である。

ブラインドの実施に際し、多くの方々の協力を得ている。まず、検査担当者にブラインドの目的と意義を理解いただき、所属施設さらに関連機関に協力依頼を行っている。一方、担当者が重要性を理解し、直接関連機関に協力依頼を行い、実施にむけて検討している検査施設があり、実際に 1 施設では、ブラインドが開始された。このような検査施設の、積極的な活動を支援して行く事が重要と考える。

また、採血機関（出生数年間 10 件以下の産婦人科医院から 700 件の一般病院、大学病院産婦人科・小児科・NICU）においては、精度管理の重要性を良くご理解いただき非常に協力いただいた。ブラインドの継続研究にあたっては、協力者の負担を極力減らすことが必須である。今後パイロットスタディのなかで、多くの局面を想定した検討を繰り返し行い、早急に実施方法の細部を明確にし、全国実施に向け日本マス・スクリーニング学会、日本産婦人科医会、検査施設、自治体等との検討を開始したい。

研究協力者

鈴木恵美子、渡辺倫子、前田昌子、成瀬 浩
（(財)日本公衆衛生協会スクリーニング精度管理センター）

平原史樹（横浜市立大学大学院産婦人科学）
望月孝一（埼玉県立小児医療センター）
山上祐次（(財)神奈川県予防医学協会）
安片恭子（(財)ちば県民保健予防財団）
田崎隆二（(財)化学及血清療法研究所）
九曜雅子（富山県衛生研究所）

分担研究者

原田正平（国立成育医療センター研究所）

A 研究目的

検査施設の実際の検査水準を調査するには、精度管理検体と判らぬブラインドの導入が必要である。そのために、産科・採血機関から検体を検査施設に

送付する方法を考案し、その方法が実際に実施可能で検査水準の実情把握ができるかどうかを検討した。

B 研究方法

「スクリーニング外部精度管理のブラインドサンプル導入」方法案に従った（図 1、2）。

1) 対象

検査施設において、ブラインドの導入の検討に参加可能であり、産科・採血機関の協力の得られた検査施設（神奈川、埼玉、千葉、熊本、富山）で、平成 17 年 9 月から平成 19 年 1 月までの間に行った。

2) ブラインドサンプルの作製

各自治体で使用のろ紙に、Ht55%の血液を染込ませ新生児検体に似せたブラインドを作製した。軽度異常 9 検体（Phe3.3~3.9mg/dl, Met1.2mg/dl, TSH13 μ U/ml, 170HP5ng/dl, Gal3.4~8mg/dl）と正常 5 検体。

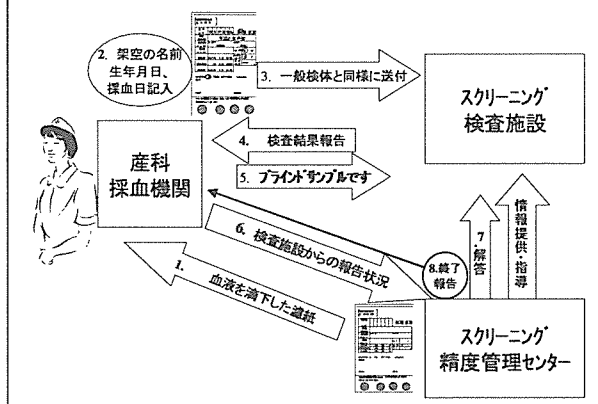
図1 スクリーニング外部精度管理の
ブラインドサンプル導入(案)

方法:

外部精度管理検体とわからぬように、母親の仮の名、
児の生年月日・採血月日等を記入した血液ろ紙を、産科・
採血機関より検査施設に送付する。検査施設が、検査を
終了し、産科・採血機関に結果報告を行った時に、産科・
採血機関からそれが「ブラインドサンプル」と告げられる。
その報告内容・時間・プロセスがセンターに集約され、
評価される。サンプルは、正常と軽度異常を用いる。

- ・軽度異常は、再採血になり、精査にならない
- ・1~2検体/1回の送付、年に数回行う
- ・自治体への報告前にブラインド削除可能

図2 ブラインドサンプルを用いた外部精度管理(案)



C 結果

表1には、平成17年9月から平成19年1月までに送付したブラインドを示した。

神奈川では、県内の病院から一般検体としてブラインドを登録すると削除できないシステムであったため、精度管理センターが県外の病院として登録しブラインドを送付した。問題ない結果であった。その後、ブラインドの意義を検査施設として認識し、

表1 ブラインド実施状況

H17.9~					
検査施設	ブラインド送付施設	実施月	送付検体数	形態	結果
1 神奈川	精度管理センター(東平医院)	H17.9	1 陽性	検査責任者のみ知る	問題なし
2 埼玉	顧問医師	H17.11~12	2 陽性 正常	検査責任者のみ知る	問題なし
3 千葉	産婦人科医院 6箇所	H18.2~	9 陽性5 正常4	完全ブラインド	問題なし
4 熊本	大学病院 小児科	H18.12~	1 陽性	完全ブラインド	問題なし
5 富山	大学病院 小児科	H19.1~	1 陽性	送付病院明示	実施中
6 埼玉	産婦人科医院	H19.2~	?	完全ブラインド	準備中

システム見直し時期に合わせ検討を行った。18年度からブラインドに対応可能なシステムとなった。

埼玉では検査施設の顧問医がH17年11、12月に検査を依頼しその結果報告等に問題はなかった。神奈川・埼玉では、特別経路を用いたため部門責任者のみにブラインドと告げて行った。その後、埼玉では大学小児科を介して大学産婦人科から開業医を紹介していただき、H19年2月から完全ブラインドが実施される。

千葉では、H18年2月から完全なブラインドを開始した。送付検体は、1回1~2枚、指定の採血用ろ紙を用い、月末の送付は行わないとし、母子保健運営協議会先天性代謝異常等検査事業専門部会の専門委員の先生方に協力を依頼した。紹介された産科医に書類等を持参し説明を行い、後日ブラインドを冷凍にて送付した。産科から送付されたブラインドの検査は終了し、結果報告に問題はなかった。ただ、産科が施設へのブラインド送付予定日に送付できなかったことがあり、現在は、当センターから電話での確認作業を加えた。

熊本では、H18年11月に、初めて大学病院の小児科からの完全なブラインドの送付を行った。結果報告に問題はなかった。また、富山においても大学病院の小児科・産婦人科の協力を得て、H19年1月に開始した。検査施設が独自に協力依頼した機関なので、送付元はわかるが、そのほかはブラインドで行った。現在進行中である。

D 考察

検査施設の実際の検査水準を調査するために、精度管理検体と判らぬブラインドの導入が必要である。極稀であろうが、経済的理由で測定精度を無視し、ELISA法実施時に標準物質を指定の半分の本数しか入れず、時に標準物質を省くという施設もあると言われ、憂慮される。この様な施設では外部精度管理検体については、きちんとしたデータを出し、精度管理センターがこれを知るのは難しい。この様な施設の存在が、「患児が見逃された事により発見される」のであってはならない。精度管理の重要性についての継続した教育が必要であるが、ブライ

ンドの導入など、精度管理の方法自体の改革が必須である。

ブラインド導入に協力いただいた 5 施設に、正常・異常検体合わせて 14 検体送付し、現在進行中の富山を除いて結果報告に問題はなかった。

図 3 に、ブラインド導入についての主な問題点と対策をまとめた。

①ブラインドについて施設担当者と話し合い、施設の再採血要求率、施設のカットオフ値に応じた軽度異常検体を用意し、正常検体も新生児検体に近い濃度を作製した。さらに、確認のため F-T4 を測定する施設もあるため、その対応も検討し始めた。

②結果報告時の混乱の可能性について、事前説明と打合せを強化し、事例収集を行っている。採血機関（年間出生数 10 件以下の産婦人科医院から 700 件の病院、大学病院産婦人科・小児科・NICU）では、精度管理の重要性を良くご理解いただき非常に協力的である。出生約 700 件の 2 箇所病院では組織の責任体制が明確化されており、ブラインドの実際の管理は事務長が担当した。小規模医院では、院長あるいは婦長担当であった。多くの事例を集める事、継続に当たり協力者への負担を極力減らすことが急務と考える。

③集計報告・費用請求は、各自治体で様々であり、ブラインドを一度一般検体と登録すると外せないシステムの施設が存在する。しかし、検査施設としてブラインドの意義を理解しシステムを見直しブラインドに対応した例もある。また、ISO 取得の施設においても、「ブラインドを外部精度管理の一環としてさらに精度を上げる方法として施設が受け入れるということであれば問題ないのでは」との判断で検討いただいている。

④ブラインドに対する検査施設の参加意向は決定しており、関係者と協議している施設が数箇所ある。千葉においては、連絡協議会が運営され、県の連絡協議会専門委員の了解も得られた上でブラインドが始められ順調であった。一方、学会理事不在の県や地域協議会の設置のない県でも、検査担当者が直接、関連機関に協力依頼を行う等、数箇所の施設では積極的である。しかし、まだ、実施に漕ぎ着けていな

表2 ブラインド導入についての主な問題点と対策

1. ブラインドと判らぬ検体が作製可能か
・自治体使用のろ紙を用いる(将来的には統一ろ紙)
・陽性以外の物質も新生児に近い値に調整
2. 結果報告時に産科・採血機関で混乱しないか
・事前説明と打合せの実施、電話対応の手順書作成
・小規模産科医院で実施
・中規模病院では医師・婦長・事務長の協力を得る
3. 自治体への集計報告や費用請求に困難がないか
・集計報告に間に合う様に開始・完結させる
・登録した検体の削除が可能な施設で検討
4. 関係機関の協力が得られるか
・日本マス・スクリーニング学会・日本産婦人科医会・検査施設・産科採血機関、自治体と連携して検討

い検査施設もあることから、これを支援する活動が必要である。学会の委員会においてもブラインドの発言をいただいております、さらにご検討いただきたい。

今回お願いした採血機関においては、血液の塗布状況は良好であったが、検査施設において、無作為に取り出した検体には不良のものも含まれていた。日本マス・スクリーニング学会のガイドラインには、採血部位、採血方法、採血量、塗布方法に関して記されているが、実際の採血機関や検査施設の状況について、関係専門家、関係学会、日本マス・スクリーニング学会において調査・再確認をする時期がきているのではないだろうか。ブラインドの継続に当たり協力者への負担を極力減らし、ブラインドを軌道に乗せることが急務であるが、協力者へ還元できる機能を持たせることも必要と考えられた。

ブラインド導入に際し、先生方には精度管理の重要性を非常に良くご理解頂いていた。今回のブラインド導入の検討には、日本マス・スクリーニング学会、日本産婦人科医会の援助の元、産科・採血機関の協力を得ることが必須であり、それにより、スクリーニング実施のための相互連携が強固となることが期待される。

E 結論

外部精度管理検体とわからぬような、「ブラインドサンプル」を作製し、5 箇所の検査施設および医師の協力を得て、ブラインドの送付を行った。多くの協力を得て、現在ブラインド開始に向けて検討中

の施設も増えてきた。今後、さらにパイロットスタ
ディを進め、結果報告時の採血機関での混乱の有無、
自治体への集計報告や費用請求時の問題の有無等を
注意深く観察して実施案を再検討し、ブラインドの
全国実施へ向けて、日本産婦人科医会、日本マス・
スクリーニング学会、検査施設、自治体等との検討
を行ってゆく。

謝辞：ブラインド導入の研究に際して、望月弘先生
(埼玉県立小児医療センター)、木村文哉先生(木村
医院)、鵜田純一先生(鵜田医院)、猪股弘明先生(い
のまたこどもクリニック) 峯田伸一先生(峯田マタ
ニティークリニック)、蔵持和也先生(くらもちレデ
ィースクリニック)、西平正之先生(西平レディースク
リニック)、村田哲郎先生(村田産婦人科クリニック)、
渡邊剛也先生(W クリニックフォーマーズ幕張)、
遠藤文夫先生(熊本大学小児科)、佐々木望先生(埼
玉医科大学小児科)、石原理先生(埼玉医科大学産婦
人科)、二谷武先生(富山大学小児科)、酒井正利先
生(富山大学産婦人科)に協力いただきましたことを
深謝いたします。

F 健康危険情報

該当なし

G 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

ポスター

1. Examination of adopting the blind sample into External Quality Control Survey

E Suzuki, N Watanabe, S Harada, H Naruse

2. Quality control system of neonatal screening in Japan and the result

N Watanabe, E Suzuki, T Kawashima, H Naruse

3. Quality control of the materials and reagents for neonatal screening in Japan

N Watanabe, E Suzuki, M Ikegami, S Omi, K Nitta,
M Maeda, H Naruse

4. Establishment of the national quality control committee for neonatal screening

E Suzuki, N Watanabe, S Harada, A Tsuji, H Naruse
The 6th Meeting of the International Society for
Neonatal Screening. Awaji, Hyogo & Tokushima,
Japan September 16-19, 2006

口頭

1. Quality Control of the materials and reagents for Neonatal Screening in JAPAN

N Watanabe, E Suzuki, M Ikegami, S Omi, K Nitta,
M Maeda, H Naruse

2. Quality Control System of Neonatal Screening in Japan and the Result

E Suzuki, N Watanabe, T Kawashima, N Ichikawa, A
Tsuji, S Harada, H Naruse

Quality Assurance and Quality Control Satellite
Meeting of 6th International Society for Neonatal
Screening. September 19-20, 2006, Nara, Japan

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
深尾敏幸	有機酸代謝異常症	大関武彦、古川漸、横田俊一郎（編）	今日の小児治療指針、第14版	医学書院	東京	2006	168-169
山口清次	ミトコンドリアβ酸化異常症	大関武彦、古川漸、横田俊一郎（編）	今日の小児治療指針、第14版	医学書院	東京	2006	169
大浦敏博	Wilson 病	大関武彦、古川漸、横田俊一郎（編）	今日の小児治療指針、第14版	医学書院	東京	2006	174-175
高柳正樹：	ビタミン代謝異常（葉酸、ビオチン、ビタミンB12）	大関武彦、古川漸、横田俊一郎（編）	今日の小児治療指針、第14版	医学書院	東京	2006	177
Kuhara T	Simultaneous diagnosis of inborn errors of purine & pyrimidine metabolism—Mass spectrometric metabolome analysis	Moriwaki Y	Genetic Errors Associated with Purine and Pyrimidine Metabolism in Humans: Diagnosis and Treatment	Research Signpost	India	2006	173-196

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Fujiwaki T, Tasaka M, Takahashi N, Kobayashi H, Murakami Y, Shimada T, Yamaguchi S	Quantitative evaluation of sphingolipids using delayed extraction matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry with sphingosylphosphorylcholine as an internal standard Practical application to cardiac valves from patient with Fabry disease	J Chromatogr B	832	97-102	2006
山口清次	SIDS様症状で発症する先天代謝異常と診断へのアプローチ	日本 SIDS 学会雑誌	6(1)	15-24	2006
山口清次、小林弘典	健診・検査後の対応とその評価：先天性脂肪酸代謝異常症	小児科臨床	59	643-651	2006

山口清次	乳幼児突然死症候群（SIDS）と先天代謝異常症	母子保健情報（特集）乳幼児突然死症候群（SIDS）ーその歴史と現状ー	53	39-45	2006
山口清次	タンデムマスを導入した新生児マस्कリーニングの新時代	小児保健研究	65(6)	725-732	2006
長谷川有紀、山口清次	有機酸・脂肪酸代謝異常症 -発症形態と予後-	小児科診療	69	1661-1666	2006
Niihori T Matsubara Y ほか	Germline KRAS and BRAF mutations in cardio-facio-cutaneous syndrome	Nat Genet.	38	294-296	2006
del Toro M Matsubara Y ほか	Progressive vacuolating glycine leukoencephalopathy with pulmonary hypertension	Ann Neurol	60	148-152	2006
Kure S Matsubara Y ほか	Rapid diagnosis of glycine encephalopathy by ¹³ C-glycine breath test	Ann Neurol	59	862-867	2006
Kamada F Matsubara Y ほか	A novel KCNQ4 one-base deletion in a large pedigree with hearing loss: implication for the genotype-phenotype correlation	J Hum Genet	51	455-460	2006
Hiratsuka M Matsubara Y ほか	Competitive allele-specific short oligonucleotide hybridization (CASSOH) with enzyme-linked immunosorbent assay (ELISA) for the detection of pharmacogenetic single nucleotide polymorphisms (SNPs)	J Biochem Biophys Methods	67	87-94	2006
Kure S Matsubara Y ほか	Comprehensive mutation analysis of GLDC, AMT, and GCSH in nonketotic hyperglycinemia	Hum Mutat	27	343-352	2006
Sato K Matsubara Y ほか	De novo and salvage pathways of DNA synthesis in primary cultured neurall stem cells	Brain Res	1071	24-33	2006
Sakamoto O Matsubara Y ほか	Mutation and haplotype analyses of the MUT gene in Japanese patients with methylmalonic acidemia	J Hum Genet	52	48-55	2007
但馬剛、佐倉伸夫、大浦敏博	高速液体クロマトグラフィを用いた迅速酵素診断法	小児科診療	69	1607-1631	2006
Fukao T, Sakurai S, Rolland M-O, Zabet M-T, Schulze A, Yamada K, Kondo N:	A 6-bp deletion at the splice donor site of the first intron resulted in aberrant splicing using a cryptic splice site within exon 1 in a patient with succinyl-CoA: 3-ketoacid CoA transferase (SCOT) deficiency.	Mol Genet Metab	89	280-282	2006

Zhang G, Fukao T, Sakurai S, Yamada K, Michael Gibson K, Kondo N:	Identification of Alu-mediated, large deletion-spanning exons 2-4 in a patient with mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency.	Mol Genet Metab	89	222-226	2006
Sukegawa-Hayasaka K, Kato Z, Nakamura H, Tomatsu S, Fukao T, Kuwata K, Orii T, Kondo N:	Effect of Hunter disease (mucopolysaccharidosis type II) mutations on molecular phenotypes of iduronate-2-sulfatase: enzymatic activity, protein processing and structural analysis.	J Inherit Metab Dis.	29	755-761	2006
Yamada K, Fukao T, Zhang G, Sakurai S, Rutter JPN, Wanders RJA, Kondo N:	Single-base substitution at the last nucleotide of exon 6 (c.671G >A), resulting in the skipping of exon 6, and exons 6 and 7 in human Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene.	Mol Genet Metab			2006 (online)
高柳正樹	カルニチン代謝異常症	小児内科	38(増刊)	167-168	2006
藤浪綾子, 高柳正樹:	救急外来で見のがしてはならない先天代謝異常症	小児科診療	69	1574-1578	2006
高柳正樹:	先天性尿素サイクル異常症(高アンモニア血症)	小児科診療	69(増刊)	527-530	2006
松本かおり、猪口隆洋、青木久美子、田代恭子、稲場美佐、文森明代、原千尋、吉田一郎	GC/MSによる新生児代謝異常症スクリーニングの意義	日本マス・スクリーニング学会誌	16(3)	81-85	2006
久原とみ子	診断と個別化医療のための非侵襲的ヒトメタボローム解析	細胞工学	25(12)	1404-1409	2006
Kato T, Isogai K, Orii KO, Kuratsubo I, Kondo N, Orii T, Suzuki Y	Portal hypertension in a patient with Hunter disease.	J Inherit Metab Dis	29(5)	686	2006 (online)
高浦奈津子、田中あけみ、吉田敏子、竹下由紀子、清水教一、青木継稔、玉井浩、山野恒一	Sanfilippo 症候群 B 型と Wilson 病を合併した 1 男児例	脳と発達	38	49-53	2006
田中あけみ、澤田智、藤岡弘季、山野恒一	Hurler 病の 1 症例における酵素補充療法の効果	日本小児科学会雑誌	110	945-950	2006
Nakama H, Ohsugi K, Otsuki T, Date I, Kosuga M, Okuyama T, Sakuragawa N	Encapsulation cell therapy for mucopolysaccharidosis type VII using genetically engineered immortalized human amniotic epithelial cells.	Tohoku J Exp Med	209	23-32	2006

Fukuhara Y, Li XK, Kitazawa Y, Inagaki M, Matsuoka K, Kosuga M, Kosaki R, Shimazaki T, Endo H, Umezawa A, Okano H, Takahashi T, Okuyama T	Histopathological and behavioral improvement of murine mucopolysaccharidosis type VII by intracerebral transplantation of neural stem cells	Mol Ther	13	548-55	2006
田中藤樹、奥山虎之	酵素補充療法ムコ多糖症 I 型、VI 型	小児科診療	69	1735-1739	2006
重松陽介	日本におけるタンデムマス・スクリーニングの対象疾患-試験研究結果の検討	日本先天代謝異常学会雑誌	22(1)	70-73	2006
重松陽介	タンデム質量分析計による新生児代謝異常症マススクリーニング	日本小児科学会雑誌	110(7)	895-903	2006
重松陽介, 畑郁江	健診・検査後の対応とその評価-新生児スクリーニング-有機酸代謝異常症	小児科臨床	59(4)	635-641	2006
北川照男 松田一郎 多田啓也他	タンデムマス導入にともなう新しい対象疾患の治療指針	特殊ミルク情報	42	28-53	2006
北川照男 鈴木 健	新生児マス・スクリーニング	小児科臨床	59	559-566	2006
北川照男 鈴木 健 石毛信之他	マス・スクリーニングの最近の進歩	小児科診療	69(11)	1595-1601	2006
北川照男 鈴木 健	新生児マス・スクリーニング	産婦人科治療	92(6)	972-976	2006
石毛信之 鈴木 健 大和田操他	タンデム質量分析計を用いた尿中グロボトリアオシルセラミド測定によるファブリー病のスクリーニング法の研究	日本マス・スクリーニング学会誌	16(3)	69-79	2006
野町祥介, 本間かおり, 花井潤師, 田上泰子, 水嶋好清, 福士 勝 他	札幌市におけるタンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングのための体制整備	日本マス・スクリーニング学会誌	16(1)	65-72	2006
本間かおり, 花井潤師, 野町祥介, 田上泰子, 福士 勝, 藤田晃三	札幌市におけるタンデム質量分析計によるマス・スクリーニングのためのデータ処理システム (1) 事務処理システム	日本マス・スクリーニング学会誌	16(1)	73-77	2006
花井潤師, 本間かおり, 野町祥介, 田上泰子, 福士 勝, 藤田晃三	札幌市におけるタンデム質量分析計によるマス・スクリーニングのためのデータ処理システム (2) 検査データ処理と内部精度管理	日本マス・スクリーニング学会誌	16(1)	79-84	2006

野町祥介, 花井潤師, 田上泰子, 福士勝, 藤田晃三	アミノ酸代謝異常症一次検査法としてのタンデム質量分析計法	日本マス・スクリーニング学会誌	16(1)	85-90	2006
野町祥介, 阿部敦子, 太田 優, 坂上絵理奈, 臼井知美 他	タンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニングの試験研究 2005 年度実施成績	札幌市衛生研究所年報	33	42-49	2006
田上泰子, 花井潤師, 野町祥介, 阿部敦子, 成田 慶 他	ハイリスク・スクリーニングにおいて GC/MS とタンデム質量分析計の有用性を示した 2 診断例	札幌市衛生研究所年報	33	29-37	2006
大浦敏博	シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症 (NICCD) - 臨床像の検討	日本小児科学会雑誌	110	1060-1065	2006
Tokuhara D, Iijima M, Tamamori A, Ohura T, Takaya J, Maisawa S, Kobayashi K, Saheki T, Yamano T and Okano Y	Novel diagnostic approach to citrin deficiency: Analysis of citrin protein in lymphocytes.	Mol.Genet. Metab.	90	30-36	2007
原田正平	新生児マススクリーニングの現状と 21 世紀における課題	小児保健研究	65(3)	391-397	2006
Sato H, Harada S, Yokoya S, et al.	Treatment for childhood-onset Graves' disease in Japan: Results of a nationwide questionnaire survey of pediatric endocrinologists and thyroidologists	Thyroid	17(1)	67-72	2007
大和田操、青木菊麿	先天性代謝異常症の新生児スクリーニング、30 年のかかわり	東京都予防医学協会年報	35	157-161	2006
大和田操、青木菊麿	遺伝性高フェニルアラニン血症	小児科臨床	59(4)	593-601	2006
大和田操他	新生児マス・スクリーニング対象アミノ酸代謝異常症の食事療法と「日本人の食事摂取基準 (2005)」の関わりについて	特殊ミルク情報	42	54-64	2006
岡田純一郎、渡辺順子、平井裕子、神戸太郎、廣瀬彰子、藤野 浩、前野泰樹、芳野 信	栄養療法で急性期治療を行ったメープルシロップ尿症の 1 例	日本マススクリーニング学会雑誌	16	63-67	2006