

7. 要望とその他の意見

「情報開示のリスク」の3つの下位項目が挙げら

この項目には、主に「要望」、「専門医の不足」、れた(表7)。

表7. 要望とその他の意見

下位項目	文節コード
要望	<ul style="list-style-type: none"> ・病院側にお願いしたいことですが、緊急時のこと…。主治医でも予想がつかない状態に陥る。亡くなる前は、どうしてこうなるかと考えているうちにどんどん想像も出来ない状態に子どもがなっていく。そういった時に相談するネットワークづくりをお願いしたいのです。 ・「こんな状態です」「どうしたらいいですか」と先生も相談できるシステムを作ってもらいたい。それよりもまずそういう事態に陥らないうちに治療できるような時代が来るのが一番望ましいですが、何かあったときのシステム作りひとつ…。 ・端的に情報交換できる場を医療者の方と患者側が構築できたらすばらしいことだと思う。 ・ネット上で検索するシステム化というのが、ある程度一般的な対症療法ができるようなことが分かるようなスキーム。 ・患者の情報を提供するような、個人情報というのがありますから、個人に限定されないような程度の情報を提示するということ。 ・あとはNPOにするとか厚生労働省が協賛的な立場になって(研究所の方が窓口になるかどうか分からないが)窓口的な制度があると非常にありがたいなど。 ・ネットの窓口があつて紹介先などがあれば、NPO法人がやるのか患者の会の方がやるのか、あるいは自治体が窓口になるのかわかりませんが、皆さんがプロ意識を持ってやるというのでない。 ・人ごとと思われがちなんですが、やっぱりできるのだったら情報交換の窓口があれば良いのかなと思います。 ・医師や行政やもちろん家族も入って、そんな輪ができて子どもたちをフォローしていける社会になっていたらいいなど。 ・療育手帳を申請できることさえ知らなかったもので、今の時点で申請したら発達が始まって(伸びて)しまっているのもう判定なし「あきらめてください」という話になってしまった。「退院してすぐだったらたぶんA判定だったよ」と後から聞くことの方が多いので、そういうこともまとめて情報の中に入っているとすごくありがたい。…その辺の看護サポートの分かりやすさというか…。 ・…グループでの診療、ドクターは忙しいと思うので看護師さん、栄養士さん。 ・例えば、お産のときなどにドクターに診ていただいた後、助産師さんに話をうかがうというのがあります。そういった感じで食事面では栄養士さん、その他の面でしたら看護師さんにお話をちょっと、親としても話す機会が欲しいというのがあるのですが、主治医の時間を全部さいてもらおうというのも大変ですので、チーム医療みたいなものをもっと工夫していったらいいのでは。 ・…金銭的なもの、自分は二人姉妹なので、自分に何かあったときに親が先に死ぬのは仕方がないとして、姉として妹と一緒におばあちゃんになりたいという気持ちは持っているのですが、自分が車にぶつかって死んでしまったり、金銭的なものとか国に何でもかんでも頼むのは違うかもしれないのですが、20歳までしか保証がないというのも後から聞いて驚いてしまった。 ・サポートの窓口があれば、もしかししたら患者の家族以外の人たちの理解も得られて、そういった金銭的なサポートがあつたり、募金を募つたりとか、例えば理解のある方たちが新しい職場とか仕事とか物のサポートがあつたりとかいうのを、もっと繋げていけるんじゃないかなと思う。 ・患者とお医者様と年に1回このような機会をいただいています、もうちょっと円滑に情報交換できる場がオープンになれば、公になればどんなにすばらしいことかと思っていますので、よろしくお願いします。 ・…数十年先の医療環境の改善をこの場で、難しいとは思いますが、できればいいんじゃないかなと思っていました。 ・親の会、市民が請願書を出すといっぺんに存在感、国会議員から来るわけですから、僕たちが100回陳情に行くよりも価値があるのですね市民の本当の声は。…実は市民の純粋な形で出してやると割と早く進むところがあるのです。 ・(状態の悪い)患者さんも生きる望みを持てるような環境を作れたらと思っています。 ・内科のお医者さん、研究者だけではなくて、…について研究している方にも興味を持って研究していただきたい。研究が進むように、一緒に生活していると親とか家族が「こんな風に研究の幅とか治療の幅が広がっていったらいいな」と考えている。

	<ul style="list-style-type: none"> ・キャリアオーバーの問題を含めて全てトータルに、いまの法の狭間にいる人たちがすべて引っかかるような新しい制度を作ってください、法律を作ってくださいという陳情というかお願いできないか。 ・少数しかいない患者団体でも皆が集まって政治家を巻き込んで厚労省に陳情に行くということでもしないとなかなか変わらないんじゃないでしょうかね。 ・やっぱり同じ病気の方が周りにいないと、普通のお子さんの悩みとだんだんずれていってしまう。だからそういうコミュニティだけにいるとだんだんつらくなっていくので、そういう意味でも患者同士の連帯ということがすごく大事にという風に思いました。 ・地域に対応できる力をつけていかなければいけない。…ひとつはその資源を上手に利用してやっていくし、情報共有に関してはまさにどうやって情報共有しているか、専門家とつなげたり、自分たちの悩みを有効活用していくかということ、…こういうシンポジウムの記録はそこで終わってしまう。それを継続的にどんどん増やしていく、メディアを上手に使わなければいけない。 ・…同じ共通項を持つ患者会同士で勉強会をやり始めています。疾病を超えて共通することがありますので…。 ・既存の患者会だけでなく、いろいろな情報を集めてより良い環境作りをしていくのが役割なのかなと、皆さんのお知恵をお借りして。自分たちがこうして元気になってもらったご恩はこれから生まれてくる子たちに絶対に返さなければいけないと。 ・私たちが先生たちに恩返しをするのは不可能なので、いただいた恩をこれから生まれてくる子どもたちに還元していくというのが病気を持った子の親としても義務なのかなということもあり…。 ・未来はどうか分からないけど、これから生まれてくる子たちがつらい目にあってはと思います。やっぱり自分の子どものためだけという気持ちではやれることには限界がある。自分を追い詰めていく感じもしている…。 ・本来新生児スクリーニングは障害予防事業なんですね。一生ちゃんと暮らしていけるためにやっているわけで、そこで見つけて終わりでもなければ診断をつけて終わりでも決してなくて、それをきちんとやっていくのが日本政府の役割。 ・親が何ができるかというのは、ちゃんと投票していい政府を作っていくしか、本来ないと思う。そういう声をちゃんと伝えていく。そういう声を上げる。…全ての病気に共通項があるわけです。小児科の領域では小児保健法。ちゃんとした法律がなければ何もしてくれない、逆に言えばできないんです。日本は法治国家なのでちゃんと決まっていなければ予算もつけられないし何もできない。 ・有機酸や脂肪酸代謝異常症の会をしているとその必要性が生まれてきたのがここ10年のことだと思う。この声を大事にして、後に続く人たちのためにも、今日話し合ったことは有意義だし、それを生かして次につなげて欲しい。
<p>専門医の不足</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・本来自閉症の中には代謝異常の人がいて、そういうお子さんが小児神経科に行っているのだから、小児神経科の先生はとでも診られない。代謝異常の人がいても3か月待ちになっていて、そういう専門の小児神経科の先生がいないのが問題なんです。 ・現場の小児科医はお忙しい方が多く、不足と言われて、ということが一方では現実的にありますから。 ・(代謝疾患) 意外に潜在的にはあるということが分かっているのです。タンデムマスのいわゆる代謝マインド、代謝異常マインド、そういう見方をするドクターがほとんどいなかった。だから何を聞かれてもマニャクなことという感じで、ごく普通のプロの小児科医でさえ避けて通ることがあった。そういう意味で啓発する小冊子を作りたいと思っている。
<p>情報開示のリスク</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・どちらかという私は先輩にあたるので情報を与える方の自分としては、それについて半分半分です。いい情報なのか悪い情報なのか。20年前とか年々進歩するので、この経験がはたして若いお母さんたちに話して参考になるのだろうか。逆に悪い影響になってしまうのではないかと。 ・そういうこともあるので、(患者会) を立ち上げるに当たっては「先輩たちの話はあくまでも個人の話なので、一喜一憂したりしないでください」という但し書きを書いています。 ・情報を知ることにはある意味知らなくても良いことを知るというリスクもありますので、その辺のリスクがあることを理解した上でオープンにしていっていいのではないかと思います。 ・個人情報の壁というのがくせもので、結構主治医の方が面倒くさいから個人情報をタテにしているのではないと思われるケースもある。

D. 考察

分析結果から、選ばれた患者家族と医師たちによる実に白熱した議論であることが伺われた。確実にField Theoryに基づき、与えられた集団内の場において参加者が相互に支えあおうとする姿勢が強固であり、非常に効果的なグループインタビューとなったと思われる。特に重要な点として、対話が途切れることなく続いたこと、否定的な感情が顕著になる場面が認められなかったこと、の主だった特徴が挙げられた。これは正しく、援助力学の作用が十二分に発揮された証であり、結果的に社会的なゴールが導き出されたと考える。本項では録音された逐語録の内容から 1. 療養生活における問題点、2. 今後の解決策、の2点について考察を加えた。

1. 療養生活における問題点

参加者の発言量を基準にすると、最も多かったのは 7. [要望とその他の意見] と 1. [患者の発達、疾病、治療などに関する情報と情報交換の場の不足] であり、次いで 5. [就学、進学、就労に関する問題]、3. [患者とその兄弟の将来に対する不安]、6. [介護による家族の社会参加の制限]、4. [生涯続く経済的負担とその地域格差]、2. [薬剤等の治療に関する不安] の順であった。この結果は、すでに参加者がすでに療養生活における問題を認識しており、加えて個々人にとって問題の意味付けもなされているものと推測される。

これら患者家族の療養生活における問題は、切実な現実であるが、平成13~14年に行われた「小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する検討会」において、患者家族団体 団体からのヒアリングから抽出された【よりよい医療】、【安定した家庭生活】、【積極的な社会参加】のスローガンと合致している³⁾。希少疾患の場合は、疾患固有の困難さもあると思われるが、健康が脅かされていることによる問題は他の疾患と共通するものとする。今後、国に対する陳情、請願する際には、問題解決の端緒を上手に掴んでいくため、同様の要望を持っている団体と共に大勢の力を結集させ

て望むことが得策と考える。

そもそも、社会福祉六法の1つである児童福祉法第2条には、「国及び地方公共団体は、保護者とともに、児童を心身ともに健やかに育成する責任を負う」と規定されている。この条文は、第二次世界大戦後の昭和22年に制定され、すでに63年が経過している。そして、16年前の1994年4月には、「子どもの権利条約」が日本で批准され、「差別の禁止」、「子どもの最善の利益」、「生命の権利、生存・発達の確保」、「意見表明権」、「障害児の権利」が明記されている。子どもは、社会的な存在としてこの世に生を受け、それぞれの健康レベルに応じて、健やかな成長・発達をとげるべき存在であり、このことはすでに世界的に周知されていることである。

しかし、有機酸・脂肪酸代謝異常症は希少疾患という情報基盤の脆弱さもあり、国の責任どころか放置、保留により、療養生活が社会的にも経済的にも患者家族の犠牲の上に成り立っている実情にある。早々に、国の重要課題として犠牲となっている患者家族を救済し、患者自身も家族も社会参加を継続しながら療養生活を営めるように何らかの対策を講ずる必要がある。

2. 今後の解決策

要望や意見を基に分析した結果から、以下9つの対策が必要であると考えられた。

- ・ [疾病、治療、予後に関する情報の集積と発信]
- ・ [ネットによる窓口支援システム]
- ・ [患者家族と医療者による直接的な情報交換の場]
- ・ [患者家族のネットワーク構築]
- ・ [教育および就労関係者への啓発]
- ・ [医師、看護師、栄養士によるチーム医療の推進]
- ・ [市民による国への請願]
- ・ [支援ための法制度の整備]
- ・ [研究推進による治療法の開発]

最も急がれるべき対策は、[疾病、治療、予後に関する情報の集積と発信] である。この対策に

おいては、見えなかったところを見えるようにすることが重要であり、可能な限り情報の拠点を設置して、基盤システムによる正しい情報の集積、サーベイランスシステムの構築による監視機能や解析機能に基づいて質を評価していくことが望ましい。同様に、要望として挙げられた〔ネットによる窓口システム〕の対策についても同様の拠点を基盤とすることが望ましい。

そして、これらの拠点を通して各地域あるいは地方自治体の〔患者家族団体のネットワーク構築〕、〔教育および就労関係者への啓発〕について検討する必要がある。拠点の設置、情報の集積や発信などのいくつかの対策については、NPOによる対応も含めて〔市民による国への請願〕を通して、患者家族の生の声を反映させていき、理解を図りながら〔支援のための法制度の整備〕について提言していく必要がある。最も大切な使命として、世論の動きは追い風や向かい風が吹き、時として風向きが変わることが期待できるため、根気強く、あきらめずに提言し続けることであり、当面の大きな課題である。

加えて医療者側は、〔医師、看護師、栄養士などによるチーム医療の推進〕を図り、関係職種者の協働的な関係の構築とチームによる柔軟な対応が求められる。そして、患者家族の希望である〔研究推進による治療法の開発〕を継続していく必要がある。この対策には、開発された治療法に基づく、看護学のおよび栄養学的観点からの療養生活の支援がなされるべきであり、以上の9つの対策を土台として健やかな成長・発達を支援することがゴールである。

E. 結論

1. 有機酸・脂肪酸代謝異常症患者家族の療養生活上の不安や問題について調査し、今後の課題や解決策を考察することを目的とし、集団によるピアリンクを実践した。
2. 問題点や意見として、〔患者の発達、疾病、治療等に関する情報と情報交換の場の不足〕、〔薬剤等の治療に対する不安〕、〔生涯続く経済的負担とその地域格差〕、〔雌雄学。進学、就労に関する問題〕、〔介護による家族の社会参加の制限〕、〔要望とその他の意見〕が挙げられた。
3. 解決策として、〔疾病、治療、予後に関する情報の集積と発信〕、〔ネットによる窓口支援システム〕、〔患者家族と医療者による直接的な情報交換の場〕、〔患者家族のネットワーク構築〕、〔教育および就労関係者への啓発〕、〔医師、看護師、栄養士によるチーム医療の推進〕、〔市民による国への請願〕、〔支援ための法制度の整備〕、〔研究推進による治療法の開発〕が考察され、整備に向けて請願を始め、提言し続けていくことが課題である。

F. 文献

- 1) Lewin K. Field theory in social science. (D. Cartwright, Ed.) New York: Harper & Row. Reprinted in Resolving Social Conflicts & Field Theory in Social Science. Washington, D.C.: American Psychological Association. 1997.
- 2) Krueger RA. & Casey MA. Focus Groups. 3rd Ed. A Practical Guide for Applied Research. Sage Publications. 2000.
- 3) 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課：「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」報告書, 2002.

Ⅱ. 分担研究報告書

6

新生児聴覚スクリーニングに関する研究

研究分担者 高田 哲（神戸大学大学院保健学研究科教授）

分担研究課題

新生児聴覚スクリーニングに関する研究

研究分担者 高田 哲（神戸大学大学院保健学研究科教授）

研究要旨

わが国においても新生児の聴覚スクリーニング検査が多くの地域で実施されるようになってきている。私たちが行ったサンプル調査では、2005年の60%から2008年には71%へと検査実施施設が増加していた。しかし、地域によって発見後のフォローアップや家族へのサポート体制に大きな差が認められた。平成20年度より、本事業が市町村事業となったこととも関係して、その実態把握はきわめて難しくなっている。

新生児聴覚スクリーニング一次検査の多くは、産婦人科医院や周産期医療センターにおいて実施されている。それらの施設では、これまで聴覚障害をもつ新生児やご家族に接した経験がほとんどない医療関係者が最初の説明をしていた。一方、両親の大多数も音声言語を母語として過ごしてきた健聴者であり、わが子が聴覚障害を持つ可能性を知ったショックと心理的動揺はきわめて大きかった。実際には、一次検査でリファ（要精査）と診断された児の60%は、精密検査では正常であった。家族にとっては、リファと告げられてから精密検査までの期間が最もつらく、適切な情報とともに気持ちを共有できる支援者を必要としていた。私たちは一次スクリーニングの結果をどのように家族に告げるべきなのか、また、聴覚に障害をもつ子どもたちのためにどのような診断・支援・教育システムが用意されているのかを記載した「支援者のためのガイドブック」を作成した。本ガイドブックは、聴覚障害をもつ子ども及び家族の支援者（産婦人科・小児科医師、助産師、看護師、保健師、教育関係者）を対象としたものである。平易でしかも簡潔な記載に努め、携帯に便利なA5版とした。本報告書では、新生児聴覚スクリーニング検査の今後の課題を提示するとともにガイドブックの概要について紹介した。

研究協力者

御牧 信義（倉敷成人病センター小児科）
三科 潤（前東京女子医科大学 母子総合医療センター）
福島 邦博（岡山大学医学部耳鼻咽喉科）
菅原 仙子（都立大塚ろう学校「きこえとことば」相談支援センター）
南村 洋子（同上）
中井 靖（川崎医療短期大学医療保育科）
庄司 和史（信州大学全学教育機構）
下垣佳代子（パルモア病院小児科）

側聴覚障害の発生頻度は0.12%と約1,000人に1人であることが確認され、欧米とほぼ同じであることがわかった。この発生頻度は、他のマススクリーニング対象疾患と比べてもかなり高く、新生児聴覚スクリーニングが臨床的にも重要な意義を持つことが改めて示された。1999年に自動聴性脳幹反応（AABR: ALGO2）が初めてわが国に紹介されて以後、新生児聴覚スクリーニングは、全国の分娩施設で急速に普及してきた。私たちが行った分娩施設を対象としたサンプル調査では2005年の60%から2008年には71%へと実施施設が増加していた。一方、平成20年度からは新生児聴覚スクリーニングが市町村事業となったため、スクリーニングに関するデータ収集、管理、分析が不十分

A. 研究背景

岡山県におけるデータから早期療育の必要な両

なままに導入が進みつつあり、フォローアップ体制の整備など様々な課題が生じていた。

現在、一次スクリーニングの多くは、一般産婦人科医院や周産期センターにおいて行われている。そこでは、これまで聴覚障害をもつ新生児やその家族に接した経験の少ない医療スタッフが聴覚障害の説明をしていた。一次スクリーニングの結果を「どのように家族に告げるべきか」は、両親の育児姿勢にも影響を及ぼす大切な事柄である。子どもに聴覚異常があることを告げられた家族の悲しみは、表1に示すようにきわめて深く、専門家による支援が必要と考えられた。一方、家族に対して最初に説明をする産婦人科医、助産師、看護師などは、聴覚障害に関する専門家ではない。また、地域において相談相手となる保健師や保育士、教員なども、聴覚障害に関する知識は限られている。これらの家族を支援する専門家が新生児聴覚スクリーニングについての基礎知識をもつことが、家族の不安を和らげるためには不可欠と考えられた。

表1. Refer時や確定診断時の保護者の声

- ・間違いだろうと思った。
- ・夜、眠れず、いつも夫婦で泣いていた。
- ・何度も音を出したりして反応を確かめ、難聴ではないと思いこもうとした。
- ・今、この子にしてあげられることは何？と考えて、必死に母乳をあげていた。でも、母乳が出なくて、それがまた切なかった。
- ・誰にも伝えられず、出産を祝ってくれる人の中で孤独だった。
- ・病院の先生や保健師さんにたくさん声をかけてもらったが、難聴に詳しい人はいなくて、不安感が収まらなかった。

B. 方法

1. 平成21年7月26日に班会議を開催し、これまでの研究成果をもとにガイドブックに記載する項目を選定した。
2. 平成21年8月にガイドブックの内容、文体、ページ数、レイアウト、項目担当者を決定した。
3. 執筆担当者間で、メーリングリスト上でのディスカッションを継続し、12月に第一次原稿案を

集約した。

4. 平成22年1月14日に研究分担者、研究協力者が集まり全原稿の語句を点検し、わかりやすく簡潔な表現に修正した。
5. 実際の地域母子保健に携わる経験豊かな保健師、看護師に原稿を提示し、彼らの意見も取り入れて第二次修正を行った。
6. 内容に親近感が抱けるように文章に合わせた挿絵を挿入した。
7. 岡山県における新生児聴覚スクリーニング調査を継続するとともに、県としてはシステムを導入していない兵庫県下の市町村での新生児聴覚スクリーニング結果の把握状況を照会した。

C. 研究結果

1. 支援者のためのガイドブック「赤ちゃん、聴こえているかな」を作成した。(図1)
2. 本ガイドブックでは、子どもたちが最初に出会う産婦人科・小児科医師、助産師、保健師などの医療関係者、教育関係者を対象とし、携帯に便利なA5版とした。
3. ガイドブックは、8章59ページからなり、各々の章に3-8項目を設けた。
4. 文体は親しみやすい「です、ます」調とし、項目ごとに1ページ、または見開き2ページを割り当てた。
5. 全頁カラー版とし、図表を多く使用してわかりやすく解説した。また、子どもや家族の様子をかわいらしい挿絵で表現した。
6. 各章は以下のように設定した。
 - I. 新生児聴覚スクリーニングの概要
 - II. 精密聴覚検査
 - III. 新生児期にみられる聴覚障害
 - IV. 早期支援
 - V. 支援の実際
 - VI. 地域における支援ネットワーク
 - VII. 日本における普及状況とその実際
 - VIII. 新生児聴覚スクリーニング Q&A
7. ガイドブックは1,500部を作成し、全国都道府県の母子保健担当部局、産婦人科医会、特別

支援学校（聾学校）、難聴児通園施設等に送付した。

8. 岡山県においては、平成21年度のスクリーニング実施率は82.8%と市町村への事業移行後も上昇していた。

9. 岡山県では、8年9カ月間に101,465人がスクリーニング検査を受け、そのうち早期療育が必要な両側性聴覚障害は124人（0.12%）であった。

10. 兵庫県下41市町村（1政令指定都市を含む）の母子保健担当者に新生児聴覚スクリーニング受験者数について問い合わせたが、すべての市町村で実施状況が捕捉できなかった。

ていた。新生児聴覚スクリーニング検査は、聴覚障害教育の在り方にも大きなインパクトをあたえていた。一方、リファーマと判定された後の支援が不十分であるために、家族の不安がきわめて強いなどの問題が認められた。今回、私たちの研究グループでは、これらの問題を解消するために「支援者のためのガイドブック」1,500部を作成し、全国の自治体、産婦人科医会に配布した。

新生児聴覚スクリーニング機器の普及が急速に進歩したが故に、今後、解決すべきいくつかの課題が認められた。これらの課題を以下の6項目に纏めた。

1. 早期支援システムの欠如と地域格差

スクリーニングでリファーマ（要再検）と診断されても、家族の気持ちを支える仕組みが確立していないことは大きな課題の一つと考えられた。多くの地域では、フォローアップ体制の整備が不十分であった。保健師の訪問制度を設けている都道府県もあったが、保健師自身の知識が限られているため家族の要望に十分に答えられていなかった。

保健師に対する教育と専門機関とのより緊密な連携が必要である。親の会などと協力してピアカウンセリンググループを地域で育成していくことも重要であると考えられた。

2. 不十分な社会的資源

難聴をもつ子どもたちへの療育は特別支援学校（聾学校）や難聴児通園施設が担ってきた。しかし、その数は限られており、地域によっては極めて遠い施設への通園が余儀なくされていた。また、療育開始年齢が乳児期へとシフトしたのに設備等の整備が不十分なままであった。教室構造などハード面の改善も望まれる。

3. 地域の保育所・保育園・幼稚園・学校での対応

両親が共に働く家族が増え、乳幼児期から保育所、保育園で過ごす聴覚障害児が増えてきている。また、特別支援教育の進展に伴って、軽度～中等度の障害では、地域の幼稚園や学校に通うようになってきている。しかし、それらの施設において、聴覚障害を持つ子どもたちに十分な配慮が払われ

赤ちゃん、聴こえているかな？

～新生児聴覚スクリーニング：支援者のためのガイドブック～



平成22年1月
厚生労働省科学研究（子ども育成総合研究事業）
タンデムマスの新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング
体制の確立に関する研究（研究代表者 山口 幸司）
「新生児聴覚スクリーニングに関する研究」班
研究分担者 高田 智

新生児聴覚スクリーニングとは

聴覚検査は、発見しやすい検査です。通常は家族を指導するのが適切に
よって実施されるため、2歳前後に発見されることが多く、もっと早くなる
こともしばしばあります。ところが、3歳後の発達には臨界期があり、発
達が遅れると言語の発達に遅れがもたらされます。このため、できるだけ早く、聴
覚検査を実施して療育を行うことが重要です。
これまで、小さな赤ちゃんには聴覚に聴力検査ができませんでした
が、2000年から新生児期に対しても聴力をかき出す、正確で簡単に検査が
できる聴覚検査が開発されました。
新生児聴覚スクリーニングは、すべての新生児を対象に出生後の入院中
に検査を行い、検査結果の必要に応じて聴覚障害の早期発見・
早期療育へとつなげることを目指しています（図1）。

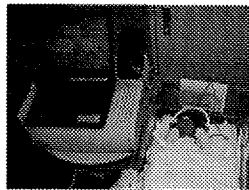


図1 50種類の新生児聴覚スクリーニングを完結している新生児の様子

図1. 支援者のためのガイドブック
（表紙と本文：第1章、第1項目）

D. 考察

新生児聴覚スクリーニング検査は、わが国において急速に普及してきた。全国都道府県のうち実施期間が最も長い岡山県の成績（平成13年7月～平成21年3月までの8年9ヶ月間）では、新生児101,465人に対し、自動ABRによる新生児聴覚スクリーニングを行い、スクリーニング1回目で、2,234人（2.38%）が、2回目では557人（0.63%）が要再検と判定された。そして精密検査により最終的に聴覚障害と診断されたのは101,465人中265人（0.26%）で、そのうち早期療育が必要な両側性聴覚障害は124人（0.12%）であった。新生児聴覚スクリーニングによって、言語獲得前の乳児期から療育が可能となり、早期療育例では、就学前に健聴者とほぼ同じレベルの語彙数を獲得でき

ているとは言いにくいのが現状である。通級教室や聴覚障害特別支援学級の整備とともに保育士や幼稚園教諭に対する基礎知識の普及も必要である。

4. 重複障害児への対応

肢体不自由や知的障害に聴覚障害を合併している重複障害児も増加している。聴覚障害が外部からはわかりにくい障害であるために、他の障害への対応が中心となって補聴器の装着などが不十分なことがよく認められた。NICU退院時や外来において聴覚スクリーニング検査を確実に実施し、家族や保健機関へ情報提供する仕組みを確立しなくてはならない。

5. 生涯を通じた支援と情報伝達システム

聴覚に障害を持つ子どもたちには、障害を通じた支援が必要である。また、それらの支援の中心となる機関はライフステージによって異なる。乳幼児期からの一貫した支援とともに、乳幼児からの情報を共有する仕組み作りが必要である。個人情報保護との兼ね合いを考えながら、必要な情報を保存できる仕組みが必要である。

6. 都道府県レベルにおける聴覚スクリーニング情報の一元化と管理体制の確立

新生児聴覚スクリーニング事業に対する対応は都道府県によって大きく異なっている。市町村事業となった後も岡山県のように県レベルで情報の一元化を行っている地域と兵庫県のように県、市町村ともまったく関与していない地域とが混在している。

私たちの調査では、スクリーニング事業の整備状況は過去の自治体の関与と密接に関係していた。新生児聴覚スクリーニングには、解決すべき課題がまだまだ多く存在している。さらに、事業そのものに対する長期的な評価がなされていない。今後、フォローアップ整備状況の違いによって、子どもたちの言語発達予後に差がでないかを注意深く見守る必要がある。まず、都道府県レベルにおける聴覚スクリーニング情報の一元化と管理体制の確立が必要と考えられた。

E. 結論

1. 都道府県レベルにおける聴覚スクリーニング情報の一元化と管理体制の確立が必要である。
2. 乳児期からの一貫した教育体制の整備と言語評価システムの確立を図るべきである。
3. 看護師、保健師、医師、教員など家族の支援にあたる専門家がシステム全体について十分に理解することが必要である

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表（別掲、個別に掲載）

1. 論文、ガイドブック発表

- 1) 御牧信義, 福島邦博, 福田章一郎. 新生児聴覚スクリーニング—現状と今後すべきこと—日本日本言語聴覚学会 (印刷中)
- 2) 「新生児聴覚スクリーニングに関する研究」班 研究分担者 高田 哲. 赤ちゃん, 聴こえているかな?—新生児聴覚スクリーニング: 支援者のためのガイドブック—. 2010年1月厚生労働省科学研究 (子ども家庭総合研究事業) 研究班

2. 学会発表、講演

- 1) Yasushi Nakai, Satoshi Takada. Prosodic features of individuals with autism in conversation using cepstrum analysis SARMAC VIII (The Society for Applied Research in Memory and Cognition, The 8th) Kyoto, 2009年7月
- 2) 高田 哲, 中井 靖 新生児聴覚スクリーニングの現状と課題 第23回近畿小児科学会 2010年3月 (予定)
- 3) 御牧信義, 福島邦博, 福田章一郎 新生児聴覚スクリーニング—現状と今後すべきこと—第10回日本言語聴覚学会 特別講演 2009年6月13~14日 倉敷

H. 知的所有権の取得状況 なし

分担研究課題：新生児聴覚スクリーニングに関する研究

岡山県新生児聴覚検査事業の現状

－実施主体移行の影響の検討－

研究要旨

平成13年7月～平成21年3月までの8年9ヶ月間に岡山県新生児聴覚検査事業（以下、本事業）として保護者から同意の得られた101,465人に対し、自動聴性脳幹反応（以下、自動ABR）による新生児聴覚スクリーニングを行った。スクリーニング初回検査で、2,234人（2.38%）が、確認検査では557人（0.63%）が要再検と判定された。精密検査後に聴覚障害と診断されたのは101,465人中265人（0.27%）であり、そのうち両側性聴覚障害124人（0.12%）に対し、早期療育が開始した。

平成20年4月の実施主体の市町村移行に際し、スクリーニング実施率は平成19年度の79.6%に比し、平成20年度は82.8%と上昇した。スクリーニング費用の自己負担分増額によってもスクリーニング実施率の低下はなかった。県への事業データ集約化は、県内母子保健行政の仕組みの中で難聴児を含む精密検査対象児を経時的にフォローアップする上で、望ましい形態と考えられた。

近隣県の産科医療機関との業務委託は、事業の相互補完を確立する上で、重要と考えられた。

研究協力者

御牧 信義（倉敷成人病センター小児科）

象新生児のうち保護者から本事業参加の紙面同意が得られた101,465人に対し、分娩入院中スクリーニングあるいは外来スクリーニングとして自動ABRによる聴覚スクリーニングを行った。

A. 研究目的

本研究は平成13年7月から平成21年3月までの8年9ヶ月間に行った岡山県新生児聴覚検査事業の成績を示し、平成20年4月に行われた実施主体の市町村移行の影響を検討することを目的とする。

スクリーニング実施率：

スクリーニング実施数を人口動態統計に基づく出生数で除したスクリーニング実施率は平成14、15、16、17、18、19、20年度で、それぞれ69.3%、74.3%、75.2%、77.4%、78.7%、79.6%、82.8%であった。なおスクリーニング費用の自己負担額を独自に増額した市町村でも実施率は3.64%、増加した。

B. 研究方法

岡山県新生児聴覚検査事業の事業成績を後方視的に検討し、スクリーニング実施率を中心に地域別に検討した。

スクリーニング成績：

101,465人に対する初回検査で2,234人（2.38%）が要再検と判定された。確認検査では、557人（0.63%）が再び要再検と判定され、精密検査を受けた。

C. 研究結果

スクリーニング実施数：

平成13年7月～平成21年3月の8年9ヶ月間に、スクリーニング機関で出生したスクリーニング対

精密検査成績：

精密検査受検例557人中201人(39.7%)は聴覚正常と判定された。最終的に聴覚障害と判定されたのは265人であり、そのうち療育対象と考えられる両側性聴力障害は101,465人中124人(0.12%)であった。

スクリーニング偽陰性例：

本事業のシステム上、岡山かなりや学園において、県内在住の難聴児はほぼ全て把握可能である。同園での検討により、事業開始後8年9ヶ月間で、スクリーニング段階での偽陰性例はないと推定された。

市町村事業移行の影響：

平成20年4月の市町村事業への移行に際し、システム上、混乱はなかった。検査費用の自己負担額は移行前の県内一律2,700円を維持するのは21市町村、4,120円に増額するのは1市、自己負担を廃止する5町村と市町村独自の判断が注目された。ただ各市町村から県への事業データ集約と県単位での事業成績の一括管理システムは移行前後で変更なく維持され、県内の保健福祉行政との連携体制も継続した。

近隣他県の産科医療機関への事業委託：

岡山県境近くの市町村では、従来から近隣他県の産科医療機関での入院・出産が行なわれている。その場合、新生児聴覚スクリーニングが実際には行なわれていても、県外産科医療機関から岡山県への報告はなく、本事業対象児として把握することができなかった。平成20年度は市町村移行に伴い、県境に位置する市町村が独自に近隣他県の産科医療機関(2県13機関)と本事業の委託契約を締結したため、スクリーニング実施率は県全体として79.6%から82.8%に上昇した。

スクリーニング実施率の保健所管内別差異：

各保健所管内のスクリーニング実施率は、人口40万人を超す保健所管内では平成19年度と同20年度で82%→84%、84%→84%とほとんど変化しなかった。これに対し近隣他県の産科医療機関に事業委託を行なった保健所管内では平成19年度と同20年度のスクリーニング実施率は55.6%→74.6%、78.9%→82.5%と上昇していた。

来年度の事業継続：

県下全27市町村に次年度の本事業実施についての聞き取り調査を実施したが、平成21年末現在、平成22年度の本事業を中止する市町村はなかった。

D. 考察

本事業におけるスクリーニングの要再検率は初回検査で2.38%、確認検査で0.63%と平成13年の事業開始時から概ね不変であった。療育対象と考えられる両側性聴覚障害例は101,465人中124人(0.12%)であり、本事業により早期療育につながる早期発見が可能であることが改めて確認された。

スクリーニング実施率(スクリーニング実施数/出生数)は、近隣他県の産科医療機関へ事業委託を行なった保健所管内では3.6~19.0%と上昇していた。県境に位置する市町村の場合、近隣他県の産科医療機関での県外分娩と検査委託は、近隣2県における本事業の相互補完を考える上で注目すべき実施形態と推察された。

平成13年7月の事業開始以来、検査費用の自己負担分は保護者に明示されるシステムである。途中、自己負担分は県内一律に1,800円から2,700円に増額されたが、増額前後でスクリーニング実施率の低下はなかった。また市町村移行に際し、2,700円から4,120円へ更なる自己負担額を増やした市町村でもスクリーニング実施率は低下することなく、増加した。

県下全27市町村に対し、平成22年度の本事業実施継続に関する聞き取り調査を行なったが、平成21年12月の時点で事業を中止する意向の市町村はなかった。

各市町村から県に報告される事業成績を、スクリーニング、精密検査および療育の各機関が事前の同意に基づき情報共有することは、難聴児を含む精密検査対象児を県内母子保健行政の仕組みの中で経時的にフォローアップする上で、極めて有用と考えられた。つまり本事業データの一元管理は市町村単位ではなく、県単位で行なうことが望ましいと考えられた。

E. 結論

難聴の早期発見・早期療育に関する本事業の有効性を再確認した。

事業の市町村移行、自己負担分増額によっても、スクリーニング受検率の低下もみられなかった。

県レベルでの事業データの一元管理体制は、難聴児に対する県内母子保健行政との連携を考える上で重要と考えられた。

近隣他県の産科医療機関との業務連携は、近隣2県における事業の相互補完の観点で重要と考えられた。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

御牧信義. 新生児聴覚スクリーニング ―現状と今後すべきこと―日本日本言語聴覚学会誌 (印刷中)

2. 学会発表、講演

御牧信義, 福島邦博, 福田章一郎. 新生児聴覚スクリーニング ―現状と今後すべきこと― 第10回日本言語聴覚学会 特別講演 2009年6月13～14日 倉敷

H. 知的所有権の取得状況

なし

分担研究課題：新生児聴覚スクリーニングに関する研究

岡山県新生児聴覚検査事業
ーシステム変更による影響の検討ー

研究要旨

平成13年7月～平成21年3月までの8年9ヶ月間に実施した岡山県新生児聴覚検査事業（以下、本事業）のシステム変更として、入院スクリーニングを補完する外来スクリーニングの導入、検査費用の自己負担額の変更、近隣県の産科医療機関への事業委託を行なった。平成20年4月には本事業は市町村事業へと移行した。外来スクリーニングの導入により、入院スクリーニングで対応できない新生児への難聴発見の機会を提供可能となった。検査費用5,540円のうち自己負担の1,800円から2,700円への引き上げの前後でスクリーニング同意率は不変であった。他県の産科医療機関への事業委託は近隣県による事業の相互に補完する上で注目すべき実施形態と考えられた。事業の市町村移行後もスクリーニング実施率は平成19年度の79.6%に比し、平成20年度は82.8%と上昇した。

以上、開始8年9ヶ月経過時点で、本事業は順調に行われている。

研究協力者

御牧 信義（倉敷成人病センター小児科）

A. 研究目的

本研究は平成13年7月から平成21年3月までの8年9ヶ月間に実施した岡山県新生児聴覚検査事業のシステム変更の影響を把握することを目的とする。

B. 研究方法

システム変更によるスクリーニング同意率およびスクリーニング実施率の変化などを検討した。

なおスクリーニング方法は以下の通り（図1）：

1. スクリーニング機器は自動ABRを使用した。
2. スクリーニングは分娩入院中の新生児を対象とし、概ね生後1週間以内に行われる入院スクリーニングと助産所、本事業非参加の産科医療機関、および県外での里帰り出産の県内在住新生児を対象にし、概ね生後1ヵ月以内に指定医療機関への外来通院により実施される外来スク

リーニングで構成される。

3. スクリーニングは47産科医療機関に委託し実施した。
4. 47スクリーニング機関で出生した全新生児を対象に、全員の保護者に対し、本事業研究への同意を紙面で求めた。
5. 第1回スクリーニングを初回検査、第2回スクリーニングを確認検査とし、初回検査で両耳ともPassの場合、パスと判定しスクリーニングを終了する。両耳ともPass以外の場合、確認検査を行い、両耳ともPassの場合は最終的にパスと判定し、そうでない場合は要再検と判定し、精密検査対象とした。
6. 外来スクリーニングを4小児科医療機関で実施した。
7. スクリーニングから精密検査への円滑な移行を実現するため、県内の地理的条件等を加味した岡山県独自の基準で選定した14耳鼻咽喉科医療機関で精密検査を行なった。
8. 療育機関は難聴乳幼児通園施設 岡山かなり

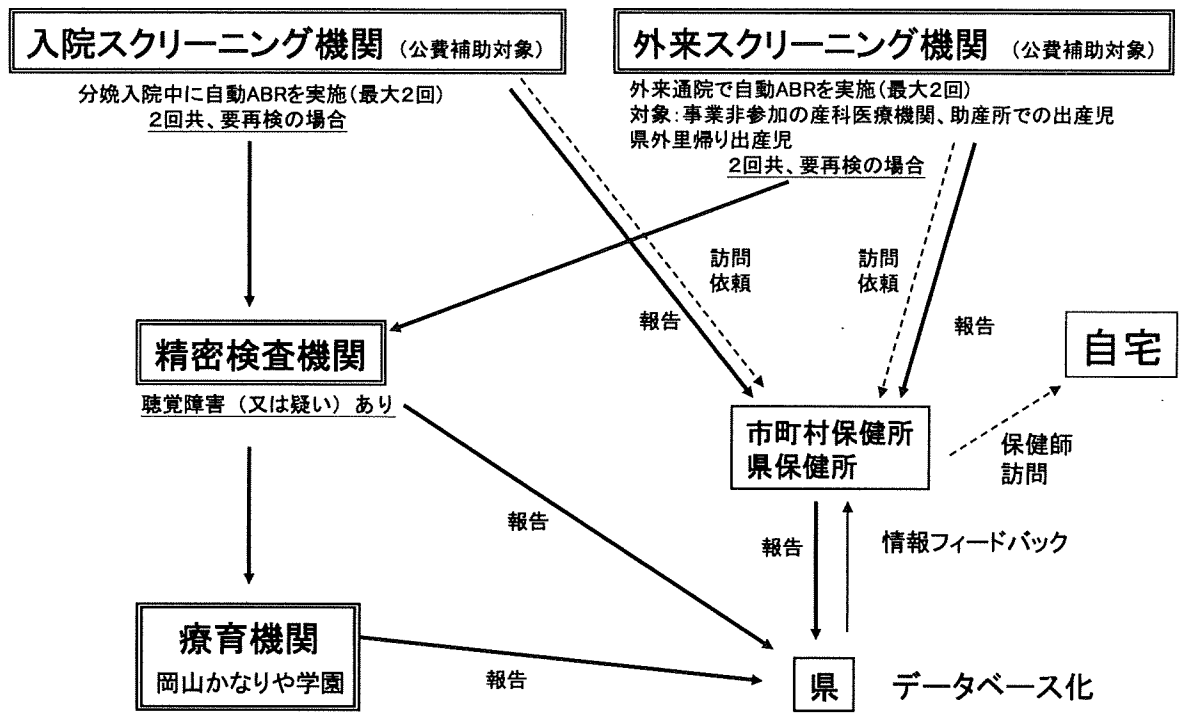
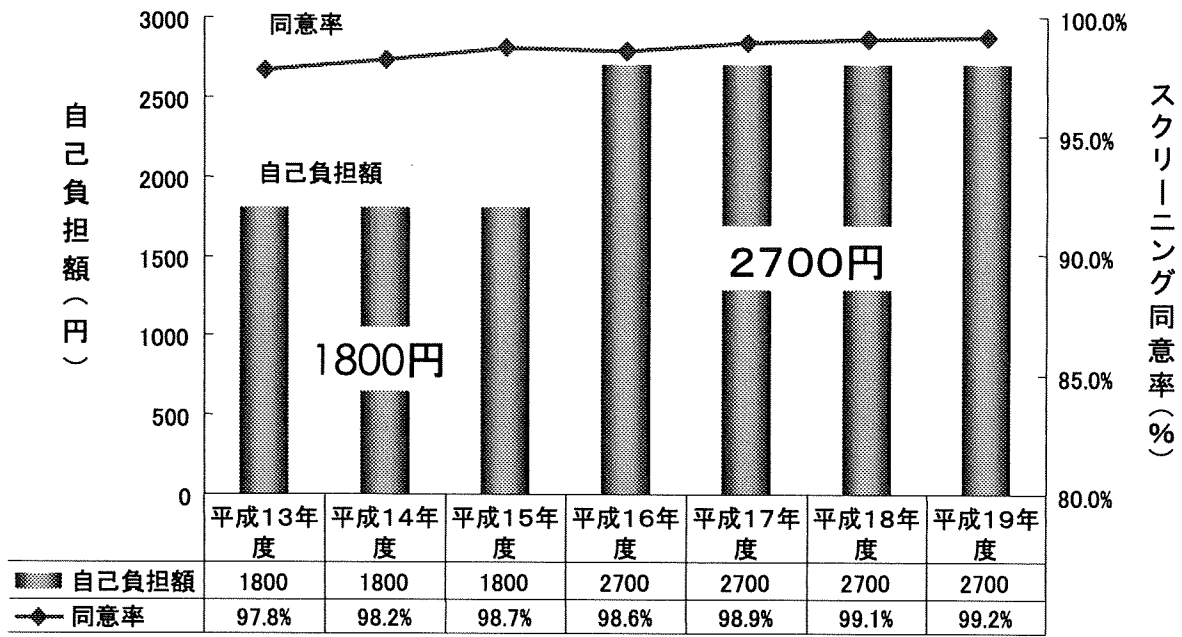


図1. 岡山県新生児聴覚検査事業の流れ
市町村事業へ移行(H20.4)後



$$\text{スクリーニング同意率} = \frac{\text{実スクリーニング数}}{\text{スクリーニング機関での全出生数}}$$

図2. スクリーニング同意率と自己負担額

- や学園を指定した。
- 9. 保護者にスクリーニング費用の自己負担額を明示して紙面による同意を得た。
- 10. 精密検査対象例に対し、保健師による個別訪問・対応を実施した。

なおスクリーニング同意率およびスクリーニング実施率の算出方法はそれぞれ以下の通り。

スクリーニング同意率: 実スクリーニング数 / スクリーニング機関での全出生数

スクリーニング実施率: 実スクリーニング数 / 人口動態統計に基づく出生数

C. 研究結果

検査費用の自己負担分増加に伴うスクリーニング同意率の変動（図2）：

平成13年7月から平成15年3月までは検査費用5,540円の1/3の1,800円を自己負担額としていたが、平成16年4月以降、自己負担額を2,700円に増額した。増額前の平成13、14、15年度のスクリーニング同意率は97.8%、98.2%、98.7%であったが、増額後の平成16、17、18、19年度のそれは、各々98.6%、98.9%、99.1%、99.2%と全く変わりがなかった。

近隣県の産科医療機関への業務委託によるスクリーニング実施率の変化：

平成20年度、新たに2つの医療圏で近隣他県の産科医療機関への業務委託を開始した。それにより新規委託機関と連携を開始した保健所の管轄する地域単位での実施率は、最低でも78.9%から82.5%と3.6%上昇し、55.6%から74.6%へと19%も上昇した地域もあった。

自己負担額変更によるスクリーニング実施率の変化：

平成20年4月の本事業の市町村移行後も、検査費用の自己負担額を移行前の県内一律2,700円を維持するとしたのは21市町村、4,120円に増額するのは1市、および自己負担を廃止した5町村と、各市町村独自の変更が行なわれた。

これに伴うスクリーニング実施率の変化は、2,700円の自己負担額を維持した21市町村で-27.0%～+5.1% 平均5.2%と増加した。自己負担を増額した1市では+4.1%、自己負担を廃止した4町村では-13.3%～+35.0% 平均+3.1%であり、自己負担額変更後のスクリーニング率には、一定した変化が見られなかった。

外来スクリーニングの導入：

入院スクリーニングを補完する外来スクリーニングの導入により、県外への里帰り出産児など、これまで事業対象でなかった県内新生児に対しても聴覚スクリーニングの場を提供することが可能となった。

D. 考察

従来、常勤医師が居ない助産所での出産例、県外への里帰り出産例などは本事業の対象外とされていたが、保護者からのスクリーニング受検希望は高かった。外来スクリーニングの導入により、県内新生児に対する難聴発見の機会を提供することが可能となった。なお実施場所は産科医療機関での実施は困難であり、県内4つの小児科医療機関で実施することとした。

本事業における検査費用の自己負担額は県独自の判断および事業の市町村移行に伴い、増額、不変、負担免除とそれぞれ変更が実施されたが、それに伴い、スクリーニング同意率（実スクリーニング数/スクリーニング機関での全出生数）は変化しなかった。一方、スクリーニング実施率（実スクリーニング数/人口動態統計に基づく出生数）は一定した変化を示さなかった。自己負担分は保護者に金額を明示して検査実施の同意を紙面で得ており、このことは本事業に対する保護者の期待および信頼の高さを示していると推察される。

県境に近く在住する妊産婦は、県内産科医療機関受診の距離的不自由さのため、従来から、隣接県の産科医療機関で県外出産することが多く、県境の市町村からは隣接県の産科医療機関と本事業の業務委託を望む声が高かったため、平成20年度、隣接県で自動ABRスクリーニングを実施している産科医療機関と業務の委託を開始した。これによりスクリーニング実施率は県境近くの町村では3.6%、19.0%と増加しており、近隣2県におけるスクリーニング事業の相互補完を考える上で、注目すべき実施形態と考えられた。

市町村移行前は、事業成績は産科医療機関から県に毎月、直接報告されていたが、移行後は産科医療機関から市町村を経由して県に1年1回報告することとなった。市町村を介在することで事業データの県への集約スピードは遅くなったが、県に報告される事業成績を、スクリーニング、精密検査および療育の各機関が事前の同意に基づき一括管理できることは、難聴児を含む精密検査対象児を県内母子保健行政の仕組みの中で経時的にフォ

ローアップする上で、極めて有用と考えられ、本事業データの一元管理は県単位で行なうべきと考えられた。

E. 結論

スクリーニング費用の自己負担額の増減によるスクリーニング同意率、スクリーニング実施率は概ね変化なく、懸念された自己負担増額による低下はなかった。

県レベルでの事業データの一元管理体制は、難聴児に対する県内母子保健行政との連携を考える上で重要と考えられた。

近隣他県の産科医療機関との業務連携は、近隣2県における事業の相互補完の観点で注目された。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

日本日本言語聴覚学会 新生児聴覚スクリーニング —現状と今後すべきこと— (印刷中)

2. 学会発表、講演

第10回日本言語聴覚学会 特別講演

2009年6月13～14日 倉敷

新生児聴覚スクリーニング —現状と今後すべき

こと— 倉敷成人病センター小児科 御牧信義

岡山大学大学院医歯学総合研究科 耳鼻咽喉科頭

頸部外科 福島邦博

川崎医療福祉大学医療技術学部 感覚矯正学科

福田章一郎

H. 知的所有権の取得状況

なし

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
山口 清次	新生児マススクリーニングの新しい展開 (5章 診断・検査医学の進歩)	日本小児科学会教育委員会編	ここまできた注目の小児科臨床ガイド 小児科専門医のための生涯教育ナビゲータ	中山書店	東京	2009	182-188
山口 清次	ビオチン欠乏症 (5章 まれな皮膚疾患)	五十嵐隆編	小児科臨床ピクシス 7、アトピー性皮膚炎と皮膚疾患	中山書店	東京	2009	226-227
原田 正平	第1章 新生児内分泌学 D. 新生児マススクリーニング 2. 先天性甲状腺機能低下症	日本小児内分泌学会編	小児内分泌学	診断と治療社	東京	2009	160-163
原田 正平	第8章 C. 甲状腺疾患 先天性甲状腺機能低下症	日本小児内分泌学会編	小児内分泌学	診断と治療社	東京	2009	394-400
原田 正平	甲状腺機能低下症による頭痛	五十嵐 隆、 椎名 弘章	小児科臨床ピクシス 12 小児の頭痛	中山書店	東京	2010	166
深尾 敏幸、 笹井 英雄、 近藤 直実	低身長精査の際の肝機能障害を指摘された1歳4ヶ月女児	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2009	7-10
坂本 修、 呉 繁夫、 大浦 敏博	小児期より軽度の知的発達障害、水晶体亜脱臼が認められ、21歳で脳梗塞をきたした症例	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常～日常診療からのアプローチ	診断と治療社	東京	2009	64-66
坂本 修、 呉 繁夫、 大浦 敏博	生後数日より高アンモニア血症をきたした新生児例	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常～日常診療からのアプローチ	診断と治療社	東京	2009	78-80
大浦 敏博、 坂本 修、 虻川 大樹、 小林 圭子	新生児肝内胆汁うっ滞の2症例	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常～日常診療からのアプローチ	診断と治療社	東京	2009	83-86
山口 清次	有機酸代謝異常症 1 Meet the Expert.	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常～日常診療からのアプローチ	診断と治療社	東京	2009	91-92
虫本 雄一	胃腸炎罹患時に意識障害を呈した1歳10ヶ月女児	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症—日常診療からのアプローチ—	診断と治療社	東京	2009	93-96
浦沢林太郎、 久保 徹夫、 深尾 敏幸	急性胃腸炎を契機に急激な意識障害を起こした9ヶ月男児	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2009	100-102
但馬 剛、 佐倉 伸夫	新生児タンデムマスパイロット研究にて異常を指摘された新生児例	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2009	113-116
重松 陽介	脂肪酸代謝異常症 (β酸化系) Meet the Expert	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2009	130-131
鈴木 康之	発語の遅れと特有の顔貌を指摘された2歳6ヶ月男児	日本先天代謝異常学会編	症例から学ぶ先天代謝異常症	診断と治療社	東京	2009	168-171

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
山口 清次		厚生労働科学研究(子ども家庭総合研究事業)研究班	新しい新生児マススクリーニング タンデムマスQ & A 2009	ナガサコ印刷	出雲市	2009	全42頁
高田 哲		「新生児聴覚スクリーニングに関する研究」班	赤ちゃん、聴こえているかな?—新生児聴覚スクリーニング: 支援者のためのガイドブッカー	小野高速印刷	神戸	2010	全59頁

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
Purevsuren J, Kobayashi H, Hasegawa Y, Mushimoto Y, Li H, Fukuda S, Shigematsu Y, Fukao T, Yamaguchi S	A novel molecular aspect of Japanese patients with medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD): c.449-452delCTGA is a common mutation in Japanese patients with MCADD	Molecular Genetics and Metabolism	96(2)	77-79	2009
Purevsuren J, Fukao T, Hasegawa Y, Kobayashi H, Li H, Mushimoto Y, Fukuda S, Yamaguchi S	Clinical and molecular aspects of Japanese patients with mitochondrial trifunctional protein deficiency	Molecular Genetics and Metabolism	98(4)	372-377	2009
Li H, Fukuda S, Hasegawa Y, Kobayashi H, Purevsuren J, Mushimoto Y, Yamaguchi S	Effect of heat stress and bezafibrate on mitochondrial β -oxidation Comparison between cultured cells from normal and mitochondrial fatty acid oxidation disorder children using in vitro probe acylcarnitine profiling assay	Brain & Development			in press
Mushimoto Y, Hasegawa Y, Kobayashi H, Li H, Purevsuren J, Nakamura I, Taketani T, Fukuda S, Yamaguchi S	Enzymatic evaluation of glutaric acidemia type 1 by an in vitro probe assay of acylcarnitine profiling using fibroblasts and electrospray ionization/tandem mass spectrometry (MS/MS)	Journal of Chromatography B	877	2648-2651	2009
Korematsu S, Kosugi Y, Kumamoto T, Yamaguchi S, Izumi T	Novel mutation of early, perinatal-onset, myopathic-type very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Pediatric Neurology	41(2)	151-153	2009
小林 弘典、虫本 雄一、山口 清次	ESI-MS/MSと培養細胞を用いた in vitro probe acylcarnitine profiling assay による脂肪酸 β 酸化能の評価	JSBMS Letters	34(2)	21-26	2009
虫本 雄一、山口 清次	グルタル酸血症	小児内科	41(増刊)	383-386	2009
虫本 雄一、小林 弘典、長谷川有紀、坂本 修、大浦 敏博、山口 清次	経過中血液ろ紙分析でカットオフ値を下回った極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症の2例: 血清分析の必要性	日本マス・スクリーニング学会誌	19(3)	255-259	2009
四本 由郁、長谷川有紀、小林 弘典、内田 由里、山口 清次、石川 順一、塩見 正司	脂肪酸代謝障害の所見を示したセレス菌食中毒に伴う急性脳症の5歳例	日本小児科学会雑誌	113(1)	75-78	2009
山口 清次	新生児突然死の予防: タンデムマスによる早期発見	日本周産期・新生児医学会雑誌	45(4)	973-976	2009

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
虫本 雄一、小林 弘典、 長谷川有紀、李 紅、 福田 誠司、近藤 陽一、 脇口 宏、藤枝 幹也、 高杉 尚志、山口 結、 吉良龍太郎、原 寿郎、 山口 清次	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症日本人5症例の発症形態の検討	日本小児科学会 雑誌	113(12)	1800- 1804	2009
但馬 剛、佐倉 伸夫	メープルシロップ尿症の酵素診断	日本マス・スクリー ニング学会誌	19(1)	45-49	2009
Kaput J, Matsubara Y, et al.	Planning the human variome project: the Spain report	Human Mutation	30(4)	496-510	2009
坂本 修、大浦 敏博、 土屋 滋、島田 美香、 斎藤 郁磨、名古屋裕子、 一條 敦子、針生 敬子、 山本 俊夫、遠藤 善宏、 秋山 和夫、白石 廣行、 虫本 雄一、小林 弘典、 長谷川有紀、山口 清次	新生児タンデムマススクリーニングで 発見されるC3, C3/C2高値例の検討	日本マス・スク リーニング学会 雑誌	19(1)	63-68	2009
大浦 敏博	シトリン欠損症研究の進歩～発症予防・ 治療法の開発に向けて	日本小児科学会 雑誌	113	1649- 1653	2009
松本 幸子、荒井那津子、 鈴木 景子、一戸 明子、 大橋 芳之、貴田岡節子、 田澤 雄作、坂本 修、 大浦 敏博、土屋 滋	筋痛を反復し新規の遺伝子変異を認め たカルニチンパルミトイルトランスフェ ラーゼII欠損症の1例	日本小児科学会 雑誌	113	1409- 1412	2009
Fukao T, Kondo M, Yamamoto T, Orii KE, Kondo N	Comparison of mitochondrial A3243G mutation load in easily accessible sam- ples in a family with maternally inher- ited diabetes and deafness.	Molecular Medicine Reports	2	69-72	2009
Fukao T, Zhang G, Matsuo N, Kondo N	CpG islands around exon 1 in Succinyl- CoA: 3-ketoacid CoA transferase (SCOT) gene were hypomethylated even in human and mouse hepatic tis- sues where SCOT gene expression was completely suppressed.	Molecular Medicine Reports	3	355-359	2010
Thümmeler S, Dupont D, Acquaviva C, Fukao T, de Ricaud D	Different Clinical Presentation in Siblings with Mitochondrial Acetoacetyl- CoA Thiolase Deficiency and Identification of Two Novel Mutations.	Tohoku J Exp Med	220	27-31	2010
深尾 敏幸	アシル-CoA脱水素酵素欠損症	小児内科	41(増刊)	390-394	2009
高柳 正樹、村山 圭、 長坂 博範、真山 義民、 鶴岡 智子、藤浪 綾子	先天性有機酸代謝異常症全国調査 (1990-1999)	日本マス・スク リーニング学誌	19(3)	243-248	2009
藤浪 綾子、高柳 正樹、 村山 圭、長坂 博範	米国ノースカロライナ州の新生児マス スクリーニングにて発見された中鎖ア シルカルニチン脱水素酵素 (MCAD) 欠損症日本人例	日本マス・スク リーニング学誌	19(3)	227-231	2009
Kuratsubo I, Suzuki Y, Krii KO, Kato T, Orii T, Kondo N	Psychological status of patients with mucopolysaccharidosis type II and their parents.	Pediatr Intl	50	41-47	2009