

目 次

・ 総括研究報告

新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究 (研究代表者：山口清次)	3
--	---

・ 分担研究報告

1 . マススクリーニングのコホート・コンサルテーション体制に関する研究 (分担：山口清次) ---	13
1) 広島地域の発見症例 / 脂肪酸代謝異常症 3 疾患の診断実績 但馬 剛	26
2) コンサルテーション体制確立に関する取り組み、および患者コホート体制確立に関する 枠組みづくり 小林弘典	30
3) CPT2 酵素欠損症等疾患と突然死の関連について 高柳正樹	35
4) 遺伝子診断パネル運用システム 深尾敏幸	38
2 . マススクリーニング検査精度向上に関する研究 (分担：重松陽介)	43
1) タンデムマス検査実施状況調査報告 (平成 27 年度検査結果) 花井潤師、福士 勝、石毛信之、田崎隆二	49
2) タンデムマス検査データ Web 解析システムの有用性について 花井潤師、福士 勝、石毛信之、田崎隆二	54
3) 東京都における LC-MS/MS 法を用いた二次検査法の検討 (第二報) 石毛信之、花井潤師、福士 勝、田崎隆二	57
4) 新生児スクリーニングの検査精度向上に寄与する外部精度管理の検討 - 日本マススクリーニング学会検査施設基準及び検査実施基準との関連で - 福士 勝、花井潤師、田崎隆二、石毛信之、但馬 剛、小林弘典、稲岡一孝、 星山慶子、川口耕一	61
3 . 外部精度管理体制の確立に関する研究 (分担：但馬剛)	65
4 . 次世代のマススクリーニングの在り方に関する研究 (分担：松原洋一)	69
1) 愛知県における新児 SCID マススクリーニングの準備状況 小島勢二、小島大英、奥野友介、村松秀城、高橋義行	72
2) CPT2 欠損症の保因者頻度推定 呉 繁夫	76

3) 原発性免疫不全症スクリーニングの現状と課題	
今井耕輔、寺田尚美、稲見有希、葉姿汶、山下基、森丘千夏子、満生紀子、 滝敦子、森尾友宏 -----	80
4) 脊髄性筋萎縮症における新児マススクリーニングの可能性	
斎藤加代子 -----	85
5 . 治療用特殊ミルクの効率的運用に関する研究 (分担 : 大浦敏博) -----	89
1) 日本人 PKU 患者の栄養状況について	
岡野善行、大浦敏博、渡邊敏明、渡邊涼子、藤井里香、服部俊一、藤本浩毅、 野井香梨、岡本美紀、酒本和也、重松陽介、竹島泰弘、玉置知子 -----	96
. 研究成果の刊行に関する一覧 -----	103
. 研究成果の刊行物・別刷 -----	107