

こども家庭科学研究費補助金

成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究

令和 5 年度 ～ 7 年度 総合研究報告書

研究代表者 但馬 剛

令和 8（2026）年 5 月

目 次

I. 総合研究報告

新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究 但馬 剛	-----	1
(資料) 新生児マススクリーニング対象疾患のファクトシート項目	-----	33
(資料) 新生児マススクリーニング対象疾患選定用 評価項目リスト	-----	34

II. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	35
--------------------	-------	----

こども家庭科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）
総合研究報告書

新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究

研究代表者：但馬 剛（国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長）

研究要旨

1977 年 10 月から公的事業として全国で開始された新生児マススクリーニングは、当初はガスリー法によるフェニルケトン尿症など 6 疾患を対象としていた。2013 年からはタンデムマス法が採用され、対象は 19 疾患へ増加した。その後は 2018 年度にタンデムマス法対象 1 疾患の追加が最後となっている。一方で、新たな検査法・治療法の実用化を受けて、新生児マススクリーニングの有用性が期待される疾患は増えており、専門家の要望から地域単位で有料検査として実施する動きが広がり続けている。

このような動向への対応として、2019 年度から 2022 年度にかけて、AMED 研究開発課題として、国内の新規疾患スクリーニングの現状評価と、新規対象疾患の選定基準案を提示した。その後継となる本研究課題では、具体的な候補疾患として、脊髄性筋萎縮症(SMA)・重症複合免疫不全症(SCID)のほか、ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー・B 細胞欠損症・先天性サイトメガロウイルス感染症・胆汁鬱滞性疾患を検討対象に採り上げ、各専門学会・公的研究班等と連携して、公的事業としての社会実装に求められる知見の収集と実施体制の構築に取り組んだ。重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症については、マススクリーニング実証事業への参加自治体が年々増加しており、提供された中間集計データも加えて検討した。

収集された現知見に基づいて、現行対象疾患および SMA・SCID をはじめとする各自治体の新規疾患スクリーニング検査対象疾患等の疫学・臨床と、マススクリーニングの検査性能や予後改善効果などを比較するためのファクトシートを作成して評価を行なった。一連の作業を経て、AMED 先行研究課題の成果物として報告した、対象疾患選定用の評価項目リストの改訂版を作成した。今後の新規疾患マススクリーニングの公的事業化の適否判断に供する資料作成のテンプレートとして活用されることを期待したい。

研究分担者

田島 敏広

自治医科大学医学部小児科学・教授

濱崎 考史

大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学・教授

知念 安紹

琉球大学大学院医学研究科育成医学講座・准教授

沼倉 周彦

埼玉医科大学病院ゲノム医療科/小児科・教授

小林 弘典

島根大学医学部附属病院検査部・講師

湯浅 光織

福井大学学術研究院医学系部門
(附属病院部)・助教

中村 公俊

熊本大学大学院生命科学研究部小児科学・教授

大石 公彦

東京慈恵会医科大学医学部小児科学・教授
小須賀 基通

国立成育医療研究センター遺伝診療
センター遺伝診療科・診療部長

下澤 伸行

東海国立大学機構岐阜大学高等研究院・特任教授

今井 耕輔

防衛医科大学校医学教育部医学科小児科学
講座・教授

山形 崇倫

栃木県立リハビリテーションセンター・
理事長兼所長

齋藤 加代子
東京女子医科大学医学部・特任教授
加藤 環
東京女子医科大学ゲノム診療科・講師
竹島 泰弘
兵庫医科大学医学部小児科学・教授
木水 友一
大阪府立病院機構大阪母子医療センター
小児神経科・副部長
森岡 一朗
日本大学医学部小児科学・教授
窪田 満
国立成育医療研究センター総合診療部・
統括部長
鈴木 光幸
順天堂大学医学部小児科・准教授
川目 裕
東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・
教授
金子 実基子
東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・
認定遺伝カウンセラー
倉澤 健太郎
横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育
病態医学・客員教授
中込 さと子
信州大学医学部保健学科看護学専攻・教授
篠原 正和
神戸大学大学院医学研究科分子疫学分野・
教授
此村 恵子
国立保健医療科学院保健医療経済評価研究
センター・主任研究官
星野 絵里
国立成育医療研究センター研究所政策科学
研究部政策評価研究室・室長
田中 藤樹
国立病院機構北海道医療センター・小児科/
小児遺伝代謝センター/臨床研究部・医長
長尾 雅悦
国立病院機構北海道医療センター小児科/
小児遺伝代謝センター/臨床研究部・
シニア医師
和田 陽一
東北大学病院小児科・講師

野口 篤子
秋田大学大学院医学系研究科小児科学・講師
入月 浩美
新潟大学医歯学総合病院ゲノム医療部
遺伝医療センター・助教
大澤 好充
群馬大学医学部附属病院小児科・助教(病院)
石毛 美夏
日本大学医学部小児科学・准教授
味原 さや香
埼玉医科大学病院小児科/ゲノム医療科・
助教
中島 葉子
藤田医科大学・医学部小児科学・准教授
笹井 英雄
東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系
研究科小児希少難病早期診断・予防医学・
特任准教授
李 知子
兵庫医科大学医学部小児科学・臨床准教授
坊 亮輔
神戸大学医学部附属病院小児科・講師
香川 礼子
広島大学病院小児科・助教
濱田 淳平
愛媛大学大学院医学系研究科小児科学・
准教授
井上 貴仁
福岡大学病院総合周産期母子医療センター・
教授
澤田 浩武
宮崎大学医学部看護学科・教授
研究協力者
山口 清次
島根大学医学部・客員教授
重松 陽介
福井大学医学部・客員教授
大浦 敏博
仙台市立病院臨床検査科・医師
奥山 虎之
埼玉医科大学ゲノム医療科・特任教授
村山 圭
順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患
診断・治療学・教授

田鹿 牧子
千葉県こども病院代謝科・非常勤医師

河合 利尚
国立成育医療研究センター免疫科・
診療部長

西之園 翼
静岡県立こども病院集中治療科・集中治療
センター長

村松 秀城
名古屋大学大学院医学系研究科
小児科学・准教授

若松 学
名古屋大学小児科・助教

本田 護
防衛医科大学校小児科学講座・助教

遠藤 明史
東京科学大学医療イノベーション機構 M&D
データプラットフォーム推進室・特任准教授

西尾 久英
神戸学院大学総合リハビリテーション
学部・教授

佐久間 啓
東京都医学総合研究所脳・神経科学研究
分野・プロジェクトリーダー

村松 一洋
自治医科大学医学部小児科学・教授

荒川 玲子
国立国際医療センター臨床ゲノム科・医長

松原 洋一
国立成育医療研究センター・シニアフェロー

石毛 信之
東京都予防医学協会母子保健検査部・部長

花井 潤師
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター・
技術顧問

福士 勝
札幌イムノ・ダイアグノスティック・
ラボラトリー・顧問

田中 素子
国立保健医療科学院 保健医療経済評価研究
センター・研究員

A. 研究目的

我が国の新生児マスキングは、ガスリー法からタンデムマス法への移行を経て、現在 20 疾患を対象としているが、新たな検査法

や治療法の実用化によって、対象候補疾患が増加している。新規疾患のスクリーニングが公的事業化される道筋が不明瞭な状況下、地域ごとに研究ないし自費検査として、様々な疾患セットのスクリーニングを始める動きが拡大が続いている。

2019 年度、AMED 研究開発課題「新生児マスキング対象拡充の候補疾患を学術的観点から評価・選定するためのエビデンスに関する調査研究」が採択され、米国の対象疾患選定用スコアリング法を用いて、①タンデムマス法への追加が可能な代謝異常症、②治療法のあるライソゾーム病、③X連鎖性副腎白質ジストロフィー、④原発性免疫不全症、⑤先天性サイトメガロウイルス感染症、⑥脊髄性筋萎縮症、⑦胆道閉鎖症・新生児胆汁鬱滞性疾患を対象に、我が国での現状を評価した。2020～22 年度には継続課題「新生児マスキング対象拡充のための疾患選定基準の確立」にて、我が国独自の評価項目リストを作成した。

本研究課題では上記の選定基準に沿って、各自治体の新規疾患スクリーニングに関する情報を収集・評価することとした。現行マスキングの実施体制についても同様に評価を行い、その結果も参照して、新規疾患スクリーニングを公的事業として社会実装するために必要な体制構築のプランを提示する。

B. 研究方法

① 各疾患の新生児マスキングに関する情報収集と評価

研究班発足後の協議を経て、各疾患の評価を示すために必要となる具体的な調査は、各分野の中心的な専門家で構成する研究分担者・協力者によって、当研究班との共同実施という形で進めた。

脊髄性筋萎縮症(SMA)

(1) 疫学・臨床実態調査

大学病院小児科/脳神経内科・小児医療療育施設責任者・小児神経専門医・日本神経学会代議員を対象として、SMA患者の国内実態に関する調査を実施した。

(2) 診療体制に関する調査

日本小児神経学会全会員(3,869名)を対象に、診断や治療の実績・所属自治体

でのスクリーニング実施状況・薬物療法3種類の実施可否・経過フォローのあり方・他地域からの患者受け入れの可否等についてウェブアンケートを実施した。

- (3) 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業で得られた SMA に関するデータは、こども家庭庁からの提供に応じて評価した。
- (4) 得られた知見および、国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

重症複合免疫不全症 (SCID) を含む原発性免疫不全症 (PID)

- (1) 日本免疫不全・自己炎症学会 (JSIAD) 新生児スクリーニングワーキンググループによって、2017年の愛知県での開始以降、任意検査として実施されてきたスクリーニングの実績調査を実施した。
- (2) 新生児マススクリーニング検査に関する実証事業で得られた SCID に関するデータは、こども家庭庁からの提供に応じて評価した。
- (3) 実証事業開始以降の陽性例・精査結果・臨床経過等の詳細については、各自治体の検査機関と精査医療機関を対象とする調査を行った。
- (4) 得られた知見および、国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

ライソゾーム病 (LSD) および副腎白質ジストロフィー (ALD)

- (1) 日本先天代謝異常学会マススクリーニング・特殊検査適正委員会内に設置されたワーキンググループ (LSD/ALD NBS WG)
- (2) 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを含む) における 早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究」(研究代表者：奥山虎之)
- (3) 上記(1)(2)が作成した調査票に準じて、当研究班メンバーが2023年度後半に各

地域ブロックの現状調査を行った。所属自治体のスクリーニング実績・診療体制等について現状を確認するとともに、担当ブロック内の近隣自治体については、域内の新生児マススクリーニングの取りまとめ役を担っている「中核医師」等の協力を得て調査を実施した。

- (4) 2024年度に結果の集計・分析を行い、得られた知見および、2025年度も引き続き収集される国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

先天性サイトメガロウイルス感染症 (cCMV)

- (1) AMED 難治性疾患克服等総合研究事業「母子感染のリスク評価と先天性感染の新たな診断・予防法の開発研究」(研究開発代表者：森岡一朗)にて実施中のマススクリーニング試験研究データを経年的に集計・分析した。
- (2) 得られた知見および、国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

新生児胆汁鬱滞性疾患

一次胆汁酸製剤や薬理学的シャペロン製剤による早期治療効果が見込まれる先天性胆汁酸代謝異常症は、新生児マススクリーニングによる予後改善が期待されている。将来の社会実装に向けた準備として、国内症例の実態把握、診療体制整備、指定難病登録、スクリーニング検査法の実用化などに取り組んだ。

(1) 2023 年度

遺伝子検査で確定診断がなされている7症例の濾紙血を入手し、LC/MS で血中胆汁酸分析を行った。症例内訳：胆汁酸代謝異常症 4例 (HSD3B7 欠損症 2 例, CYP7B1 欠損症 1 例, SRD5B1 欠損症 1 例), Niemann-Pick 病 C1 型 2 例, Zellweger 症候群 (PBD1A) 1 例。同時に健常児 1,055 人の濾紙血を用いて正常範囲を決定した。検討した各疾患とも、濾紙血の分析で発見できることが確認された。

(2) 2024 年度

非保険診療として8種類の責任遺伝子解析の運用を開始するとともに、診断および重症度判定基準を作成して日本小児科学会の承認を取得し、これらの成果を基に、令和6年12月に指定難病認定の新規申請を行った。

(3) 2025 年度

国内で胆汁酸分析および遺伝子解析により診断された IEBAM 症例(脳腱黄色腫症を除いた HSD3B7 欠損症/AKR1D1 欠損症/CYP7B1 欠損症/BAAT 欠損症)の情報を整理した。

疾患特異的胆汁酸代謝産物を標的とした新生児濾紙血スクリーニング法の開発状況と今後の検討課題を整理した。

② スクリーニング検査の精度管理手法の検討
2023 年度

本研究課題で評価対象としている新規疾患中、ALD・胆汁酸代謝異常症の検査法は現行スクリーニングと同じくタンデムマス分析による代謝物測定であるが、それ以外は新規の方法が用いられる(LSD: 酵素活性測定, PID・SMA・cCMV: 定量PCR)。これらのうちPID・SMAのスクリーニングは、早期の社会実装に対する要請が高まっていることから、その定量PCR検査の精度管理手法確立を目標として、日本マススクリーニング学会技術部会内にワーキンググループを設置し、技術的検討を行った。

2024 年度

SCID・B細胞欠損症(BCD)・SMAのスクリーニング指標(TREC・KREC・SMN)および内在性DNA(RNaseP)の各配列を組み込んだプラスミドを添加した白血球除去血液をスクリーニング検査用濾紙に滴下する方法で、外部精度管理に使用可能な血液濾紙検体を実用化し、2回の外部精度管理試験(一連の検査業務全体の正確さを評価する「技能試験(EQC-PT)」)を実施した。

2025 年度

- (1) 各自治体の定量PCRスクリーニング受託検査機関を対象として、現行マススク

リーニング検査の外部精度管理と同様に、年間3回のEQC-PTを実施した。

- (2) 現行マススクリーニング検査の外部精度管理では、検体分析の精度を評価する「精度試験(EQC-QC)」も年1回実施している。定量PCRスクリーニング検査についてもEQC-QCを実装するための準備として、日本マススクリーニング学会技術部会拡大スクリーニング精度管理検討ワーキンググループ・定量PCR精度管理検討グループ(9施設)を対象として試行的に実施した。

③ 遺伝カウンセリング体制に関する検討
2023年度

新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングの実態調査計画の立案および、並行して新規疾患スクリーニングに関する各都道府県のウェブサイト掲載情報を調査した。

2024年度～2025年度

都道府県ウェブサイト掲載情報の調査結果を集計・分析した。その結果も踏まえて、当研究班分担者・協力者54名を対象とするウェブアンケート調査を開始した。2025年度前半にかけて調査結果を回収し、集計・分析を実施した。

④ 対象疾患の医療経済評価
2023 年度

小児疾患や希少疾患の経済性評価に伴う技術的課題を明らかにするための予備的調査として、対象疾患名と経済評価に関連するキーワードから検索式を構築し、医療経済評価に関する先行研究をPubMedで検索した。その結果、SMA, SCID, cCMV, ポンペ病については、分析モデルを構築して評価を実施するに足る情報を国内で入手可能と見込まれた。

他の新規疾患に関する報告数は限られており、用いられた疫学データのエビデンスや研究報告としての質は疾患により様々であった。とりわけ、疾患の呈する症状が多様で、疫学的な情報が特に限られているものに

については、分析モデルを作成することが困難と判断された。

2024～2025 年度

予備的調査結果を踏まえ、SMA, SCID, cCMV, ポンペ病について、情報の収集・分析・評価を行なった。

(倫理面への配慮)

各専門領域での調査等については、それぞれの担当者が学術研究機関・学会等へ倫理審査を申請し、承認を受けて実施されている（詳細は各分担報告書に記載）。

C. 研究結果

① 各疾患の新生児マススクリーニングに関する情報収集と評価

脊髄性筋萎縮症(SMA)

(1) スクリーニング実施地域の拡大状況

実証事業が開始され、2024年度末までに、任意検査も含めるとすべての都道府県で SMA の新生児スクリーニングが導入された。

(2) 疫学・臨床実態調査結果

14 例の情報が得られた：

- ・罹患同胞歴に基づく出生前診断 1 例
- ・マススクリーニング発見 9 例
→ SMN2 遺伝子 3 コピー 7 例
2 コピー 2 例
- ・マススクリーニング正常後の発症 1 例
- ・マススクリーニングを受けず発症 3 例
- ・SMN2 遺伝子 3 コピーの症例(調査時年齢 0y5m～2y7m)は全例発症していなかった。
- ・SMN2 遺伝子 2 コピーの 2 例は治療開始時には発症していたのに対し、出生前診断例は SMN2 遺伝子 2 コピーながら生後 5 日に治療を開始され 1 歳 7 か月時で歩行可能となっていた。

(3) 診療体制に関する調査

2024 年 1 月に調査。全自治体に 1 施設以上は SMA 診療対応可能施設があり。フォローアップ体制も半数が自施設で、半数

が他施設と連携することで実施可能であることが分かっている。

(4) スクリーニング成績

- ・ 2024 年 3 月～2025 年 9 月までの SMA-NBS 実証事業暫定集計結果
実証事業参加自治体全体で、651,497 検体のスクリーニングを実施。
陽性者：20 名、SMA 確定診断例：18 例
偽陽性者：2 名(偽陽性率：30 万分の 1)
- ・ マススクリーニング発見例の運動機能
2025 年 12 月実施の「脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング公費化に資する早期治療予後調査」の結果（実証事業前の症例も含む）
調査施設は 7 施設 診断例：21 例
全例で 30 日以内に適切な治療を受けた。
NBS を介した早期治療により全例で自然歴では得られない運動機能の向上を認めている。

→ SMN2 2 コピー：

7 例中 4 例が座位を獲得

7 例中 2 例が独歩を獲得

→ SMN2 3、4 コピー：

14 例全例が正常発達範囲

重症複合免疫不全症(SCID)を含む原発性免疫不全症(PID)

(1) スクリーニング実施地域の拡大状況

実証事業が開始され、2024年度末までに、任意検査も含めるとすべての都道府県で SCID の新生児スクリーニングが導入された。2025年度末時点では、38都道府県が実証事業に参加しており、他の9県も任意検査または県独自の公費検査として実施されている。

(2) スクリーニング成績

2020～2024年度の5年間に実施された、実証事業分を含むスクリーニング結果を集計・分析した。

- ・ 受検総数：約138万新生児
- ・ 再採血率：0.25%
- ・ 要精査総数：869例 (0.077%)
TREC：488例 (0.04%)
KREC：319例 (0.02%)

TREC+KREC : 62例 (0.004%)

・ 罹患確定例

SCID : 15例 (1.09/10万出生)

胸腺機能低下:9例 (0.65/10万出生)

B細胞欠損症:16例 (1.16/10万出生)

(3) 発見患者の治療経過

SCID :

15例中14例が造血幹細胞移植を受け生存している。1例は酵素補充により生存している。

胸腺機能低下症例:

適切な治療を受けている。

B細胞欠損症 (BCD) :

16例すべてが、標準治療である免疫グロブリン補充療法により、感染症に罹患することなく、良好なQOLを達成している。

ライソゾーム病 (LSD)

ライソゾーム病のスクリーニングは、検査手法の共通性からグループとして論じられているが、検査の感度・特異度や臨床像・治療法などは多種多様であり、個別に課題の解決を進める必要がある。現時点ではポンペ病・ムコ多糖症 I / II / IVA / VI 型・ファブリー病・ゴーシェ病のスクリーニングが、試験研究や自費検査として、地域ごとに様々な組み合わせで実施されている。検査法として、比較的低コストの4MU法と、質量分析計の中でも高スペック機種を必要とする MSMS 法が用いられているが、いずれも高い偽陽性率(4MU法:99.5%; MSMS法:93%)が明らかとなった。4MU法については更に、陽性的中率がMSMS法の10%程度となっており、相当数の偽陰性例が生じる可能性も示唆されている。このような課題への対策として、血液濾紙検体で蓄積物質を測定する二次検査法がムコ多糖症・ゴーシェ病・ファブリー病などで開発され、その有用性が示されている。

上記の諸疾患以外にも、既に治療法が確立している、あるいは近い将来治療法が我が国で利用可能となる疾患として、ムコ多糖症 VII 型・クラッペ病・異染性白質ジスト

ロフィーなどのスクリーニング対象への追加も検討していく必要がある。

副腎白質ジストロフィー (ALD)

(1) 新生児スクリーニング実施状況

実施自治体は、2023年度:12県 → 2024年度:19県 → 2025年度:22県へと拡大が続いている。

(2) 診断支援体制

極長鎖脂肪酸分析(岐阜大学病院検査部)と遺伝子解析(岐阜大学高等研究院)を保険診療として実施する体制を整え、全国医療機関からの陽性例の診断依頼に対応している。

(3) 発症リスク評価手法の開発

現状の課題として診断された発症前患者の発症リスクに応じたフォローアップ指針の改訂が挙げられる。現在、集積した分析データから、精査時の血漿 C26:0/C22:0 比によって variant of uncertain significance (VUS) 同定例の病原性を評価してきたが、発症リスクの層別化マーカーとして、血漿 C26:0-リゾホスファチジルコリン(C26:0LPC)の有用性が報告された(Lund TC et al. JIMD 2026;49:e70157)。これを受けて岐阜大学でも C26:0LPC 測定体制を確立している。今後、日本人特有のバリエーションも含めた発症リスク評価に応じた主治医からの説明による保護者の不安軽減や、過剰な MRI 検査の回避に繋がることが見込まれる。

(4) 診療ガイドラインへの反映

これらの知見を基に2025年度に公開したALD診療ガイドラインにおける発症前診断患者の治療・フォロー指針を個々のバリエーションの発症リスクに応じた層別化したフォロー指針に改訂する作業を進めていく。

先天性サイトメガロウイルス感染症 (cCMV)

濾紙尿検体を用いる新生児スクリーニン

グが 2021 年から国内各地の医療機関で自費検査として実施されている（＊自治体ないし一定範囲の地域単位での実施には至っていない）。

- ・ 2025 年 12 月時点で、検査実施施設は 75 か所まで増加した。
- ・ 2025 年末までの 5 年間で 50,281 人が受検し、そのうち 115 人(0.23%)で陽性が確認された。
- ・ 年度ごとの受検者数は、1,504 → 4,172 → 7,439 → 14,875 → 22,291 人のように推移しており、増加ペースが加速していた。
- ・ 過去の疫学調査での陽性率(0.31%)と比べて低くなっている要因としては、検討期間中に流行した新型コロナウイルスへの感染対策に伴って、妊婦の CMV 感染が減少したことなどが推測される。
- ・ 全新生児へのスクリーニングへの展開の課題として、無症候性感染児の 9 割は健康に発育するため、保護者に過度の不安が生じることもあるが、そのためのフォローアップやカウンセリング体制が不十分であること、遅発性症状、特に遅発性難聴の出現時の治療法が未確立であること、地域の衛生研究所などの検査所での尿でのスクリーニング検査が未経験であることなどが挙げられる。

新生児胆汁鬱滞性疾患

先天性胆汁酸代謝異常症について、新生児マススクリーニング用ろ紙血を用いた早期診断法の開発とともに、国内患者の長期経過および診療上の課題を検討した。

胆汁酸分析および遺伝学的解析により診断された 12 例中 5 例(42%)が成人に達していた。肝移植を受けた 1 例を除く 11 例中 7 例(64%)では、1.8～27 年にわたり経口胆汁酸療法が継続されており、本疾患では成人期まで継続的な治療・管理が必要となることが示された。

本疾患では早期に診断し経口胆汁酸療法を開始することにより、肝機能障害の改善や肝移植の回避が期待できる。しかし、現時点では指定難病に認定されておらず、長期治療を必要とする患者、特に成人期以降の患者で

は医療費負担が課題となり得る。また、確定診断に必要な遺伝学的検査も保険未収載であり、治療法が存在するにもかかわらず早期診断・治療につなげるための診療体制が十分に整備されていない。

新生児マススクリーニングに関しては、患者検体の分析により各疾患に特徴的な異常胆汁酸代謝産物が検出され、新生児マススクリーニング用ろ紙血を用いた早期発見が可能であることが示唆された。現在、これらを指標とする測定系の開発を進めている。一方、疾患が極めて希少であるため陽性検体が少なく、異常胆汁酸の標準物質（標品）についても十分量が確保されていない。このため、測定精度、再現性、カットオフ値等を確立し、新生児マススクリーニングとして実用化するためには、さらなる症例集積、標品整備および測定系の検証が必要であり、今後一定の時間と費用を要する。

② スクリーニング検査の精度管理手法の検討 (1) 外部精度管理技能試験(EQC-PT)

2024 年 11 月(参加 28 施設)、2025 年 2 月(29 施設)、2025 年 6 月(27 施設)、9 月(28 施設)、2026 年 2 月(30 施設)に実施した。問題点の指摘は、判定エラー 2 件、報告用電子ファイルへの誤入力 1 件、報告書提出遅延 1 件で、概ね良好と評価された。

(2) 外部精度管理精度試験(EQC-QC)

TREC/KREC/内因性DNAについては、国内で使用されている5つの免疫不全症/SMA検査キットすべてで、Ct値の感度と直線性が確認され、実用上問題ないと考えられた。SMNIについては、特定のメーカーの検査キットでは全く増幅しないという現象が生じたため、試験検体用SMNIプラスミドの配列設定を変更して問題を解消した。

③ 遺伝カウンセリング体制に関する検討

当研究班分担者・協力者 54 名中 37 名(53.7%)から回答が得られた。回答者の所属機関が新生児スクリーニングを実施している自治体は 18 都道府県に分布していた。

「対面での遺伝カウンセリングを自施設で

実施している」という回答が得られた割合は以下になった。

- ・ 精密検査時：21/27（84%）
- ・ 最終診断後：21/23（92%）

調査結果を踏まえ、「拡大新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングのあり方に関する提言」を取りまとめた。

④ 対象疾患の経済性評価

SMA・SCID

我が国の状況を反映した Hata らの報告（2025）では、年間 43 人の新生児が SMA を発症し、39 人の患者が発症前治療を実施するという推計の下、新生児スクリーニングを実施した場合は、実施しなかった場合と比較して費用が少なく効果が高いと報告した。

SMA を対象とした新生児スクリーニングの費用効果分析では、スクリーニング検査を実施したかどうかによって治療薬の投与パターンの変化が結果に大きな影響を与えることが想定される。治療薬の選択肢が刻々と変化しており、的確な医療経済評価を行うには、新たなエビデンスを取り入れる必要がある。

SCID については、SMA と同時に評価を行うことが重要と考えられるため、両疾患については継続的な検討を要する。

ポンペ病

発見目標を乳児型として、新生児 727,288 名を対象に新生児スクリーニング実施の有無を比較する費用効果分析を実施した。

- ・ 乳児型ポンペ病患者の出生率（約 30 万人に 1 人）から、新生児スクリーニングによって 2.4 人の患者が発見されると推計した場合：ICER＝1.74 億円/QALY
- ・ 感度分析の結果、患者出生率を 10 万人に 1 人へ変更した場合：ICER＝1.52 億円/QALY
- ・ スクリーニング検査費（3,000 円）を 0 円と設定した場合：ICER＝1.32 億円/QALY

以上の検討では、乳児型ポンペ病患者のみを対象とする新生児スクリーニングの ICER は非常に大きく、検査費用や出生

数の影響は限定的であった。

先天性 CMV 感染症（cCMV）

新生児 727,288 名中の cCMV 感染児数を 2,255 名と推計して、以下の（1）（2）をそれぞれ（3）と比較する費用効果分析を実施した。

- （1）聴覚スクリーニング陽性児に対してターゲットスクリーニングを実施
→ 12,364 人が cCMV スクリーニングを受検することになると推計
- （2）新生児スクリーニングを実施
- （3）スクリーニングを実施しない

ターゲットスクリーニングと新生児スクリーニングの ICER は、それぞれ 500 万円/QALY, 950 万円/QALY となった。データの不足から分析の不確実性が大きいと考えられ、分析精度を上げるには、特に治療薬バルガンシクロビルの有効性に関する情報を増やす必要がある。

D. 考察

本研究が新生児マススクリーニングの新規対象候補として検討している疾患は多様な領域に広がっている。3年間の取り組みを経た現在も尚、疾患ごとに様々な課題の解決が求められる状況と言えるが、現状を整理するための資料として、2020～2022年度AMED研究班で作成した評価項目リストに修正を加えた上で、本研究班での取り組みで集められた知見を整理した（項目リストは 33 ページ／具体的な知見を記載した「各対象疾患のファクトシート」はエクセルファイルとして別添）。

本研究と並行して実証事業が実施されてきた SMA・SCID マススクリーニングについては、以下の点について、班員のコンセンサスが得られた。

1. 新生児の時点で検査・診断し、発症前に治療介入する必要がある疾患であり、疾患の疫学・自然歴が明らかであること
2. 発症前からの治療（予防）方法が確立しており、新生児マススクリーニング検査によって早期診断・早期治療に繋

げることです。予後の改善が見込まれること

3. 内部精度管理及び外部精度管理の体制が担保された検査方法が確立しており、新生児期に発症する病型の見逃し（偽陰性）が少なく、さらに
 - 精密検査の結果、対象疾患以外の疾患の診断がつく場合においても、適切な対応が行える体制が確保されることや、
 - 発症前の病型予測が困難で、かつ、その経過観察において、身体的侵襲や心理的負担が大きいケースには該当しないことから、重大な問題となるような過剰診断（偽陽性）が少ないこと
4. スクリーニング検査陽性者や患者が、必要な精密検査や診療、遺伝カウンセリングを受けられるといった一連の継続的な診療体制が整備されていること。

E. 結論

新規疾患の新生児マススクリーニングの社会実装を目指す上で必要となる、現状評価のための知見収集と実施体制確保を推進した。進捗状況は疾患領域ごとの隔たりが尚大きいですが、同様の格差は現行対象疾患の間にも認められるものである。本研究と並行して実証事業が実施されてきた SMA・SCID スクリーニングについては、現行対象疾患の中でも最も有用性が高いと評価されている幾つかの疾患と同等の高評価が、班員のコンセンサスとして示された。各自治体において拡大マススクリーニングとして実施されているその他の疾患についても、現状の課題を評価するとともに、その解決に向けたさらなる知見収集と体制構築を進める必要がある。

現行の新生児マススクリーニングは、公的事業化から50年目を迎えようとしているが、先天代謝異常症については専門家の偏在などの要因から、実施体制の均てん化が十分とは言えない状況が見られていた。特に一般財源化以降は、発見患者の把握にも地域ごとに温度差があり、全国的な情報集約が困難となっていた。このような課題への対応策として、

2015～2019年度厚生労働省地域保健総合推進事業（日本公衆衛生協会補助事業：分担事業者・山口清次）の取り組みとして、実施主体である各自治体に、域内の新生児マススクリーニング関係者が集まる「連絡協議会」の設置と、その取りまとめ役となる「中核医師」の選任を要請し、これを介して全国的な情報共有を図ってきた。本研究課題でも、各地域ブロックの研究分担者による現状調査は、域内各自治体の中核医師等の協力を得て進められた。集められた情報だけでなく、一連の取り組みそのものが、実施体制の均てん化促進に繋がると考える。

これらの調査研究を反映させた成果物として、AMED 先行研究課題で作成した「新規対象疾患選定用評価項目リスト」の改訂版を提示した（34ページ）。各疾患マススクリーニング関係者の今後の取り組みの目安となり、公的事業化の適否を判断する資料として活用されることを期待している。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) [Tajima G](#), Hara K, Tsumura M, [Kagawa R](#), Sakura F, [Sasai H](#), [Yuasa M](#), Shigematsu Y, Okada, S. Newborn screening with (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3 for carnitine palmitoyltransferase II deficiency throughout Japan has revealed C12/C0 as an index of higher sensitivity and specificity. Int J Neonatal Screen 2023;9(4):62.
- 2) [Tajima G](#), Aisaki J, Hara K, Tsumura M, [Kagawa R](#), Sakura F, [Sasai H](#), [Yuasa M](#), Shigematsu Y, Okada, S. Using the C14:1/medium-chain acylcarnitine ratio instead of C14:1 to reduce false-positive results for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in newborn screening in Japan. Int J Neonatal Screen 2024;10(1):15.
- 3) 佐倉文祥, [香川礼子](#), 宇都宮朱里, 原圭一, 相崎潤子, 岡田賢, [但馬剛](#). MCAD 欠損症および VLCAD 欠損症の臨床経過に関する調査. 日本マススクリーニング学会誌 2023;33(3):358-370.

- 4) Nagasaki K, Minamitani K, Nakamura A, Kobayashi H, Numakura C, Itoh M, Mushimoto Y, Fujikura K, Fukushi M, Tajima T. Guidelines for Newborn Screening of Congenital Hypothyroidism (2021 Revision). Clin Pediatr Endocrinol 2023;32(1):26-51.
- 5) 知念安紹, 中西浩一: 沖縄県の新生児マススクリーニングにて診断されたガラクトース血症 IV 型の 3 例. 特殊ミルク情報 2024;59:26-27.
- 6) Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K. Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening. J Inherit Metab Dis 2023, doi: 10.1002/jimd.12673.
- 7) Hattori Y, Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Inoue T, Hirose S, Nakamura K. Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Japan. Mol Genet Metab Rep 2023;37:101003.
- 8) 小須賀基通. ポンペ病. 遺伝子医学 2023;13(4):85-90.
- 9) 下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー. 脳と発達 2023;55(3):173-177.
- 10) 溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫. 栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大新生児スクリーニングの公的事業化と抗 AAV9 抗体陰性化後に onasemnogene abeparvovec を静注した 1 例. 脳と発達 2024(印刷中).
- 11) 齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理, 浦野真理, 池田有美. 脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニング: 現状と課題. 脳と発達 2023;55(3):167-172.
- 12) 加藤環, 横村守, 浦野真理, 佐藤裕子, 芦原有美, 伊藤万由里, 松尾真理, 米衛ちひろ, 児玉一男, 小俣卓, 大久保幸宗, 富樫紀子, 萩野谷和裕, 室月淳, 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症 I 型の 2 例: 疾患修飾治療実施における出生前診断と多施設多職種連携の意義. 脳と発達 2023;55(6):443-447.
- 13) Sonehara S, Bo R, Nambu Y, Iketani K, Lee T, Shimomura H, Ueda M, Takeshima Y, Iijima K, Nozu K, Nishio H, Awano H. Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan. Genes (Basel) 2023;14(12):2211.
- 14) Kimizu T, Ida S, Oki K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishi E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka -challenges in a Japanese pilot study. Brain Dev 2023;45(7):363-371.
- 15) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング. 日本マススクリーニング学会誌 2023;33(1):41-56.
- 16) 木水友一. 新生児スクリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実際. 日本新生児成育医学会雑誌 2023;35(2):155-159.
- 17) 森岡一朗, 岡橋彩, 長野伸彦. 新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング. 日本マススクリーニング学会誌 2023;33(1):19-30.
- 18) Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Sasaki T, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Kenji Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T. Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger leukodystrophy, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites. Mol Genet Metab 2023;140(1-2):107703.
- 19) Konomura K, Hoshino E, Sakai K, Fukuda T, Tajima G. Development of a Model for Quantitative Assessment of Newborn Screening in Japan Using the Analytic Hierarchy Process. Int J Neonatal Screen

- 2023;9(3):39.
- 20) 長尾雅悦, 田中藤樹. ホモシスチン尿症スクリーニングの新たな展開. 日本マススクリーニング学会誌 2023;33(3):31-40.
 - 21) 田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆. 新たに追加された「ライソゾーム病+原発性免疫不全+脊髄性筋萎縮症」新生児マススクリーニング. 札幌市医師会医学雑誌 2023;343:113-114.
 - 22) Onuki T, Hiroshima S, Sawano K, Shibata N, Ogawa Y, Nagasaki K, Nyuzuki H. A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in their newborns. *Children* (Basel) 2023;10(8):1341.
 - 23) 濱田淳平. 愛媛県拡大新生児スクリーニング開始2年の軌跡～遺伝性難病早期発見の取り組み. 愛媛医学 2024(印刷中).
 - 24) 松本昂之, 西村豊樹, 山元綾子, 澤田浩武, 盛武浩. 新生児スクリーニング検査で同定されたB細胞欠損症(症例報告). 日本免疫不全・自己炎症学会雑誌 2024;3(1):16-20.
 - 25) 濱崎考史. 新生児マススクリーニング. 最新ガイドライン準拠 小児科 診断・治療指針(第3版), 中山書店, p. 332-336, 2024.
 - 26) 森岡一朗. TORCH 症候群: 先天性サイトメガロウイルス感染症ー診断と治療の実際. NICU100 のコツ. 中外医学社, p. 288-291, 2024.
 - 27) 長尾雅悦. 先天性アミノ酸代謝異常症. 今日の診断指針(第9版), 医学書院, p. 94, 2025.
 - 28) 石毛美夏. 先天代謝異常症. 今日の診断指針(第9版), 医学書院, p. 91849-1850, 2025.
 - 29) 但馬剛, 相崎潤子, 前田堂子, 原圭一, 香川礼子, 佐倉文祥, 津村弥来, 岡田賢, 笹井英雄, 湯浅光織, 重松陽介. タンデムマス・スクリーニングの性能向上を目指して: CPT2 欠損症・VLCAD 欠損症での取り組み. 日本マススクリーニング学会誌, 2025;34(3):194-203.
 - 30) 但馬剛. こどものことをもっと知ろう: 新生児マススクリーニング. 周術期管理を核とした総合誌 LiSA, 2024;31(8):718-723.
 - 31) 石毛信之. 新生児マススクリーニング対象疾患の検査法. 産婦人科の実際, 2024;73(7):649-654.
 - 32) 石毛信之. 検査施設から:eNBSの精度管理. 遺伝子医学, 2025;15(1):81-85.
 - 33) 石毛信之. 新生児マススクリーニングの検査法. 小児科診療, 2025;88(4):395-401.
 - 34) Tajima T. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: Utility of liquid chromatography with tandem mass spectrometry as a secondary test. *Clinical Pediatric Endocrinology*, 2025;33(1):13-18.
 - 35) 濱崎考史. 大阪地区におけるeNBSの状況. 遺伝子医学, 2025;15(1):42-43.
 - 36) Shimabukuro W, Chinen Y, Imanaga N, Yanagi K, Kaname T, Nakanishi K. Renal coloboma syndrome/dominant optic atrophy with severe retinal atrophy and de novo digenic mutations in PAX2 and OPA1. *Pediatric Nephrology*, 2024;39(8):2351-2353.
 - 37) 岡村理香子, 小林弘典, 松井美樹, 野津吉友, 大國翼, 但馬剛, 竹谷健. 低血糖性脳症で発症したp. C607S/p. R511Qバリエントを有する極長鎖アシルCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症の新生児マススクリーニングすり抜け例. 日本マススクリーニング学会誌, 2024;34(1):37-44.
 - 38) Hattori Y, Kido J, Sugawara K, Sawada T, Matsumoto S, Nakamura K. Rapid genotyping of inversion variants in Mucopolysaccharidosis type II using long-range PCR: a case report. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 2024;41: 101139.
 - 39) Kido J, Häberle J, Tanaka T, Nagao M, Wada Y, Numakura C, Bo R, Nyuzuki H, Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, Nakamura K. Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids

- and acylcarnitines in the newborn screening. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 2024;47(6): 1134-114.
- 40) 小須賀基通. ムコ多糖症 II 型 NBS の課題. *遺伝子医学*, 2025;15(1):68-70.
 - 41) Shibata H, Nakajima D, Konno R, Hijikata A, Higashiguchi M, Nihira H, Shimodera S, Miyamoto T, Nishitani-Isa M, Hiejima E, Izawa K, Takita J, Heike T, Okamura K, Ohnishi H, Ishimura M, Okada S, Yamashita M, Morio T, Kanegane H, Imai K, Nakamura Y, Nonoyama S, Uchiyama T, Onodera M, Nishikomori R, Ohara O, Kawashima Y, Yasumi T. A Non-targeted proteomics newborn screening platform for inborn errors of immunity. *Journal of Clinical Immunology*, 2024;45(1):33.
 - 42) Materna M, Delmonte OM, Bosticardo M, ...Imak K, ... Casanova JL, Béziat V. The immunopathological landscape of human pre-TCR α deficiency: from rare to common variants. *Science*, 2024; 383(6686): eadh4059.
 - 43) Tateishi S, Shimizu S, Moriya K, Kanegane H, Imai K. A deep intronic BTK variant underlies X-linked agammaglobulinemia. *Journal of Clinical Immunology*, 2024;44(4):89.
 - 44) 今井耕輔. アレルギー用語解説シリーズ: TREC, KREC. *アレルギー*, 2024;73(4): 361-362.
 - 45) 今井耕輔. ここまで来た！新生児マススクリーニングと対象疾患の治療：重症複合免疫不全症(SCID), B 細胞欠損症(BCD). *産婦人科の実際*, 2024;56(12): 1808-1814.
 - 46) 今井耕輔. 産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニング：原発性免疫不全症. *産婦人科の実際*, 2024;56(12): 703-710.
 - 47) 森谷邦彦, 今井耕輔. 小児臨床検査 2024：免疫学的検査 免疫グロブリン IgG, IgG サブクラス, IgA, 分泌型 IgA, IgM, IgD. *小児内科*, 2024;56(増): 275-279.
 - 48) 下澤伸行. 産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニング：副腎白質ジストロフィー. *産婦人科の実際*, 2024;56(12): 735-741.
 - 49) 下澤伸行. 拡大新生児スクリーニング検査の成果と展望：副腎白質ジストロフィーの現状と課題. 2024;290(11): 995-1000.
 - 50) Otsuki N, Kato T, Yokomura M, Urano M, Matsuo M, Kobayashi E, Haginoya K, Awano H, Takeshima Y, Saito T, Saito K. Analysis of SMN protein in umbilical cord blood and postnatal peripheral blood of neonates with SMA – a rationale for prompt treatment initiation to prevent SMA development. *Brain and Development*, 2025;47(3):104354.
 - 51) 木水友一. 産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニング：脊髄性筋萎縮症. *産婦人科の実際*, 2024;56(12): 711-716.
 - 52) 木水友一. ここまで来た！新生児マススクリーニングと対象疾患の治療：脊髄性筋萎縮症. *小児内科*, 2024;56(12): 1803-1807.
 - 53) Kakei Y, Morioka I, Imai T, Itohara K, Yano I, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Fujioka K, Oka A. Assessment of patients' characteristics associated with the efficacy and safety of oral valganciclovir treatment for infants with symptomatic congenital cytomegalovirus disease. *Journal of Infection and Chemotherapy*, 2024;34(10):971-977.
 - 54) Okahashi A, Hijikata M, Seimiya A, Nagano N, Yokota H, Kimura Y, Morioka I. Successful valganciclovir treatment initiated beyond 60 days of age in a preterm infant with congenital cytomegalovirus disease. *Pediatrics International*, 2024;66(1): e15755.
 - 55) Ito Y, Morioka I, Takahashi N, Fujioka K, Miura K, Moriuchi H, Morimoto N, Yoshikawa T, Ashina M, Abe S, et al. Clinical practice guideline for the management of congenital

- cytomegalovirus infection in Japan 2023: executive summary. *Pediatric Infectious Disease Journal*, 2024;43(11): e390-396.
- 56) 森岡一朗. 注目の新薬: バルガンシクロビル塩酸塩(バリキサ®ドライシロップ). 診断と治療, 2024;112(4): e390-396.
 - 57) 森岡一朗. 小児臨床検査 2024: 先天性感染症を疑ったときに必要な検査. 小児内科, 2024;56(増) 581-585.
 - 58) 森岡一朗. 母子感染の最新知識: サイトメガロウイルス. 周産期医学, 2024;54(5): 550-555.
 - 59) 青木亮二, 森岡一朗. 周産期の画像診断(第3版)新生児編 超音波診断: 頭部 TORCH 感染症. 周産期医学, 2024;54(増): 309-313.
 - 60) 森岡一朗. ここまで来た! 新生児マスキリーニングと対象疾患の治療: 先天性サイトメガロウイルス感染症. 小児内科, 2024;56(12):1820-1823.
 - 61) 森岡一朗. 新生児聴覚スクリーニングと先天性サイトメガロウイルス感染症. 三重医報, 2024;769:20.
 - 62) Suzuki M, Takei H, Suzuki H, Moro J, Sugimoto S, Tatsuki M, Ohtake A, Nittono H. Efficacy and safety of switching from chenodeoxycholic acid to cholic acid in Japanese patients with bile acid synthesis disorders. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 2024;41: 101166.
 - 63) Konomura K, Numakura C, Nakamura-Utsunomiya A, Hoshino E, Tajima G, Kobayashi H, Nakamura K, Shimoizawa N, Bo R, Shiroya T, Shigematsu Y, Fukuda T.
 - 64) Health-related quality of life and caregiver burden of pediatric patients with inborn errors of metabolism in Japan using EQ-5D-Y, PedsQL, and J-ZBI. *Quality of Life Research*, 2024;33(12):3323-3333.
 - 65) Saito H, Sakai K, Tanaka M, Konomura K, Suzuki M, Tajima G, Hoshino E. Economic evaluation of newborn screening for congenital cytomegalovirus infection: a systematic review. *European Journal of Pediatrics*. 2025;184(1):123.
 - 66) 長尾雅悦. シトリン欠損症の臨床的特徴から鑑別診断へ. 特殊ミルク情報, 2025;60:4-9.
 - 67) 田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆. ホモシスチン尿症の新生児マスキリーニング新規指標の導入. 札幌市医師会医学会誌, 2024;49:93-94.
 - 68) 和田光祐, 石川貴雄, 齋藤大雅, 野町祥介, 三上篤, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 2023 年度新生児マスキリーニング代謝異常症検査結果. 札幌市衛研年報, 2024;51:62-70.
 - 69) 花井潤師, 三浦真之, 田中稔泰, 山田雅文, 長尾雅悦, 棚橋祐典, 福村忍, 白石秀明, 高橋悟. 北海道における脊髄性筋萎縮症スクリーニングについて. 日本マスキリーニング学会誌, 2024;34(1):11-18.
 - 70) 齋藤寧子, 和田陽一, 市野井那津子. ここまで来た! 新生児マスキリーニングと対象疾患の治療: ガラクトース血症. 小児内科, 2024;56(12):1789-1792.
 - 71) 齋藤寧子, 和田陽一. 小児臨床検査 2024: ガラクトース. 小児内科, 2024;56(増):216-218.
 - 72) Mikami-Saito Y, Wada Y, Arai-Ichinoi N, Nakajima Y, Suzuki-Ajihara S, Murayama K, Tanaka T, Numakura C, Hamazaki T, Igarashi N, Esaki H, Kagawa R, Kono T, Sawada T, Sawada T, Nyuzuki H, Hirai H, Fumoto S, Matsuda J, Matsunaga A, Maruyama S, Yamaguchi K, Yoshino M, Totsune E, Kikuchi A, Ohura T, Kure S. Phenotypic and genetic spectra of galactose mutarotase deficiency: a nationwide survey conducted in Japan. *Genetics in Medicine*, 2024;26(8): 101165.
 - 73) 石毛美夏. 新生児の検査値アセスメント《スクリーニング検査》新生児マスキリーニング. ペリネイタルケア, 2024;43(6):637-641.
 - 74) 中島葉子. 拡大新生児マスキリーニング(eNBS)の現状と今後の展望: 各地域の状

- 況：愛知県．遺伝子医学，2025;15(1):40-41.
- 75) 笹井英雄. 拡大新生児マススクリーニング(eNBS)の現状と今後の展望:各地域の状況：岐阜県．遺伝子医学，2025;15(1):44-46.
 - 76) 大西秀典，門脇紗織，笹井英雄. 原発性免疫不全症の新生児マススクリーニングの現状について．小児感染免疫，2024;36(3):284-290.
 - 77) 李知子，坊亮輔. 新生児マススクリーニングの実際～自治体での取り組み．小児科診療，2025;88(4):409-412.
 - 78) 李知子. 産婦人科医が知っておくべき新生児マススクリーニング:先天代謝異常児の注意点ー産婦人科医が見逃してはいけない新生児の所見は？産婦人科の実際，2024;73(7):667-670.
 - 79) 濱田淳平. 愛媛県拡大新生児スクリーニング開始2年の軌跡～遺伝性難病早期発見の取り組み．愛媛医学，2024;43(2):67-71.
 - 80) Sakemi S, Fujita T, Kaku N, Yatsuga S, Ito K, Sasaoka D, Yamaguchi H, Hayashi H, Inoue T, Higashi K, Sakai Y, Ohga S, Nagamitsu S. Acute liver failure worsened after respiratory syncytial virus infection in an infant with spinal muscular atrophy type I after receiving onasemnogene abeparvovec. Brain and Development Case Reports, 2024;2(3):1000022.
 - 81) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み．小児保健研究 2025;84(3):144-145.
 - 82) 但馬剛. 新生児マススクリーニングの対象疾患．小児科診療．2025;88(4):387-393.
 - 83) 石毛信之，花井潤師，吉田真一郎，福士勝. わが国の新生児スクリーニングの精度管理の歴史とこれから．小児科診療，2025;88(4):387-393.
 - 84) Nakatani H, Watanabe K, Tsuji-Hosokawa A, Sutani A, Saito Y, Kirino S, Yamano H, Orimoto R, Gau M, Yogi A, Ishige N, Tajima T, Hasegawa T, Takasawa K, Takagi M, Kashimada K. A Two-Step LC-MS/MS method to differentiate 210HD and PORD in screen-positive newborns. Endocrine, 2026;91(1):103.
 - 85) 田島敏広. 先天性甲状腺機能低下症．小児科診療，2025;88(4):413-417.
 - 86) Longo N, Hamazaki T, Hollander S, MacDonald A, Muntau AC, Schwartz IVD. Global considerations for lifelong management and therapeutic development for phenylketonuria. Genetics in Medicine, 2025;27(11):101540.
 - 87) Ogawa E, Takano C, Arai-Ichinoi N, Hamazaki T, Sasai H, Morioka I, Ishige M. First Japanese case of DNAJC12 deficiency diagnosed after 18 years of follow-up for mild hyperphenylalaninemia. Pediatrics International, 2025;67(1):e70240.
 - 88) Sakai E, Yamada T, Hamazaki T, Tajima G, Seto T. A nationwide survey investigating the current status of genetic counseling in newborn screening in Japan. International Journal of Neonatal Screening. 2025;11(4):109.
 - 89) 寺川由美，稲田浩，酒本和也，小田桐紫野，辻ひとみ，藤原真須美，三橋麻子，田端信忠，八木敬子，中山浩二，濱崎考史. 大阪府域における新生児マススクリーニングの検体取り扱い状況の経年変化．日本マススクリーニング学会誌，2025;35(1):23-31.
 - 90) 岡本駿吾，藤本浩毅，濱崎考史. 小児の病態の栄養管理:主な先天代謝異常症．小児の病態の栄養管理:主な先天代謝異常症. 日本医師会雑誌，2025; 154 特別号:S247-S251.
 - 91) 濱崎考史. 新生児マススクリーニングのこれから～検査法・疾患の観点から．小児科診療．2025;88(4):475-480.
 - 92) Kitayama K, Sakaguchi T, Nakano N, Kabata D, Shintaku H, Hamazaki T.
 - 93) Age-dependent variation in blood bipterin peaks following oral tetrahydrobiopterin administration in

- phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 2026;49(2):e70154.
- 94) Saito T, Soma K, Kashisaka M, Iketani K, Matsumoto M, Ueda T, Nishiyama M, Maruyama A, Nakai R, Sakihama H, Kurosawa H, Morisada N, Kobayashi H, Ozaki K. Systemic primary carnitine deficiency presenting with substantia nigra and basal ganglia injury: a case report. *JIMD Reports*, 2025;66(3):e70014.
- 95) 湯浅光織. 現行の新生児マススクリーニング対象疾患: 脂肪酸代謝異常症. *周産期医学*, 2026;56(3):253-257.
- 96) Sawada T, Kido J, Tsukimura T, Sugawara K, Shiga T, Saito S, Togawa T, Inoue T, Watanabe Y, Hamada J, Sakuraba H, Nakamura K. Evaluation of GLA variants detected in newborn screening for Fabry disease using biomarker analysis. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*. 2025;44:101245.
- 97) Kido J, Haruno K, Sugawara K, Anan, K, Hattori Y, Noda Y, Sawada T, Nakamura K. Newborn screening for spinal muscular atrophy: The potential of digital polymerase chain reaction technique. *Molecular Genetics and Metabolism*, 2025;145(2):109114.
- 98) Onuki T, Tajika M, Sugiyama Y, Shimura M, Ichimoto K, Tanaka T, Nyuzuki H, Kosuga M, Migita O, Ito T, Sasai H, Bo R, Hamada J, Hamazaki T, Sakai N, Inoue T, Nakamura K, Okuyama T, Murayama K. Japanese experience of newborn screening for lysosomal storage diseases and adrenoleukodystrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2025;20(1):373.
- 99) Oboshi W, Hirakiyama A, Miura M, Omachi H, Tanaka M, Seo JH, Ohtake A, Osawa Y, Ishige M, Kosuga M, Munenaga T, Migita O, Nyuzuki H, Sasai H, Fukuda T, Sano S, Ito T, Bo R, Takeshima Y, Esaki H, Inoue T, Nagamitsu S, Watanabe Y, Nakamura K, Sawada H, Maruyama S, Murayama K, Okuyama T. Quantification of glycosaminoglycans in dried blood spots, and evaluation of its usefulness as a secondary newborn screening test for mucopolysaccharidoses. *Biochemistry and Biophysics Reports*, 2026;46:102569.
- 100) Hama K, Fujiwara Y, Imai K, Kusakabe Y, Hayashi Y, Takashima S, Azuma S, Kondo M, Yamashita A, Takita R, Shimozawa N, Yokoyama K. Phosphatidylcholine with C26:0-moiety, a precursor of a diagnostic marker for X-ALD, is synthesized by LPLAT10/LPEAT2. *Journal of Lipid Research*, 2026;67(2):100973.
- 101) 下澤伸行. 小児診療ガイドラインのダイジェスト解説&プロGRESS: 副腎白質ジストロフィー. *小児科*, 2025;66(12):1426-1431.
- 102) 下澤伸行. 副腎白質ジストロフィーを中心としたペルオキシソーム神経疾患. *Brain and Nerve*, 2025;77(5):551-560.
- 103) Chin AT, Imai K, Kuo CY, et al. Clinical and molecular characteristics of X-linked agammaglobulinemia patients 55 years or older. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*, 2025;13(10):2806-2816.
- 104) Aluri J, Imai K, Abraham RS, et al. Assessment of TREC-based NBS SCID reporting practices for harmonization of results and interpretation: a global survey. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*, 2026;14(5):1153-1163.
- 105) Kato T, Ogura Y, Kamae C, Yeh TW, Okano T, Take J, Mitsui-Sekinaka K, Moriya K, Reichenbach J, Vignesh P, Rawat A, Singh S, Takagi M, Kanegane H, Morio T, Ohara O, Imai K, Nonoyama S. Centralized rapid genetic diagnosis of combined immunodeficiency in Japan. *Pediatrics International*, 2025;67(1):e70085.
- 106) 山形崇倫, 高瀬訓子. 新生児マススクリーニングの各地域での取り組み: 栃木県. *周産期医学*, 2026;56(3):236-240.
- 107) Kato T, Otsuki N, Yokomura M, Shima N,

- Kajima K, Shioya M, Suzuki H, Wakabayashi H, Saito K. Survival motor neuron protein is the optimal biomarker for evaluating the risdiplam treatment. *Brain and Development*, 2025;47(5):104410.
- 108) Kimizu T, Arakawa R, Hasegawa M. Characteristics of early-onset, rapidly progressive scoliosis in spinal muscular atrophy type I treated with disease-modifying therapy –a multicenter retrospective study conducted in Japan. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2026, doi:10.1177/22143602251414327.
- 109) 木水友一. 新たな治療薬導入による変化：脊髄性筋萎縮症(SMA)患者への新たな治療とリハビリテーション診療. *Journal of Clinical Rehabilitation*. 2025;34(13):1402-1407.
- 110) Morioka I, Kakei Y, Imai T, Fujioka K, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Oka A. Three-year hearing outcomes in infants with congenital cytomegalovirus disease treated with oral valganciclovir: interim results of a six-year follow-up study in Japan. *Journal of Clinical Virology*, 2025;177:105778.
- 111) 岡橋彩, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染新生児マスキリーニング・聴覚スクリーニングの対応最前線. *日本周産期・新生児医学会雑誌*, 2025;60(4):658-660.
- 112) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の診断・治療の進歩と診療のポイント. *小児科臨床*, 2025;78(4):471-475.
- 113) Hachisu Y, Nakano S, Imagawa K, Ito S, Nittono H, Hayashi H, Suzuki M. Early diagnosis of Zellweger syndrome through a Nationwide Liver Disease Registry System (CIRCLE). *Pediatrics International*, 2025;67(1):e70210.
- 114) Konomura K, Tanaka M, Tajima G, Hoshino E. Cost-effectiveness of newborn screening for infantile-onset Pompe disease in Japan. *International Journal of Neonatal Screening*, 2026;12(2):21.
- 115) Kamono E, Tanaka M, Tamori H, Takai M, Honda K, Ogawa K, Ujino Y, Seino M, Shiroiwa T, Hoshino E. Quality of Life Research, vol.34, Conceptual framework for caregivers' quality of life and well-being supporting children with special health and medical needs in East Asia: a systematic review and narrative synthesis. *Quality of Life Research*, 2025;34(12):3471-3484.
- 116) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 追加新生児マスキリーニングにおける遺伝子解析と遺伝カウンセリングの検討. *札幌市医師会医学会誌*, 2025;50:21-22.
- 117) 石川貴雄, 野町祥介, 宮北佳恵, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹. 新生児マスキリーニング関連疾患依頼検査事業における代謝異常検査のまとめについて. *札幌市衛生研究所年報*, 2025;52:53-70.
- 118) 野町祥介, 石川貴雄, 宮北佳恵, 八田智宏, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石井玲, 森川俊太郎, 長尾雅悦. 2024 年度新生児マスキリーニング事業成績. *札幌市衛生研究所年報*, 2025;52:71-76.
- 119) Suzuki-Ajihara S, Musha I, Arao M, Mori K, Fujibayashi S, Ryo I, Kono T, Tajima A, Mochizuki H, Imai-Okazaki A, Araki R, Numakura C, Ohtake A. Prediction of congenital portosystemic shunt in neonatal hypergalactosemia using Gal-1-P/Gal ratio, bile Acid, and ammonia. *International Journal of Neonatal Screening*, 2025;11(3):61.
- 120) 門脇 紗織, 川合裕規, 笹井英雄. 新生児マスキリーニングの各地域での取り組み:岐阜県. *周産期医学*, 2026;56(3):241-246.
- 121) Minohata T, Kobayashi H, Notsu Y, Yamada K, Fukushima M, Mitsubuchi H, Nakamura K, Kubota M, Lee T, Furujo M, Fukui K, Watanabe Y, Nakajima Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Taketani T. Development and pilot evaluation of an add-on orotic acid assay in dried blood spots for

- newborn screening of ornithine transcarbamylase deficiency. Medical Mass Spectrometry, 2025;9(2):72-82.
- 122) Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Yuasa M, Shigematsu Y, Sasai H, Kobayashi M, Hamazaki T, Okada S. A case of N⁵,N¹⁰-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency found by a pilot newborn screening for hypomethioninemia. Medical Mass Spectrometry, 2025;9(1):8-13.
2. 学会発表
- 1) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第 20 回東北・北海道代謝異常症治療研究会(特別講演), 仙台市, 2023/6/16.
- 2) 但馬剛. 新規疾患マススクリーニングに求められる実施体制の構築. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 1「拡大新生児マススクリーニングの全国実施と公費化を目指して」, 新潟市, 2023/8/25.
- 3) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 昭和大学学士会後援セミナー(日本産科婦人科学会周産期委員会 周産期における遺伝に関する小委員会による依頼講演), オンライン開催, 2023/10/3.
- 4) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 富山県衛生研究所 客員研究員招聘事業, 富山市, 2023/10/18.
- 5) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 広島代謝性疾患 Webinar (特別講演), 広島市 (オンライン配信), 2024/3/15.
- 6) 田島敏広. 先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン (2021 年改訂版) 多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて. 第 67 回日本新生児成育医学学会学術集会 (シンポジウム), 横浜市, 2023/11/2-4.
- 7) 寺川由美, 稲田浩, 濱崎考史. 大阪市における拡大新生児マススクリーニングの実施状況と意識調査. 第 67 回日本新生児成育医学学会学術集会, 横浜市, 2023/11/2-4.
- 8) 知念安紹, 仲村貞郎, 吉田朝秀, 桃原由二, 源川隆一, 大城達男, 高山良野, 中西浩一. 沖縄県の在胎週数・出生体重別の遊離カルニチン値について (2). 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 9) 小林弘典, 松井美樹, 野津吉友, 矢野彰三, 竹谷健. 島根県における拡大新生児マススクリーニング・パイロット研究の試み. 第 126 回日本小児科学会学術集会, 東京都, 2023/4/14-16.
- 10) 大星航, 開山麻美, 渡辺元, 藤直子, 蘇哲民, 小須賀基通, 徐朱玟, 奥山虎之. ロングリードシーケンスによるポンペ病の複合ヘテロ接合型および pseudo-deficiency の鑑別. 第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023/10/7.
- 11) 徐じゅひょん, 小須賀基通, 右田王介, 田中藤樹, 伏見拓矢, 村山圭, 高柳正樹, 望月弘, 大竹明, 奥山虎之. オプショナルスクリーニングの実施状況と患者さんのフォローアップ. 第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023. 10. 5-7.
- 12) 下澤伸行. 拡大新生児マススクリーニング検査国内導入の取り組み. 第 140 回日本小児科学会奈良地方会 (特別講演), 2023/7/15 (オンライン開催).
- 13) 溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 若江恵三, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫. 栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大スクリーニング開始と検査陽性例. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/26.
- 14) 齋藤加代子. 脊髄性筋萎縮症における治療の進歩ー遺伝子治療の臨床試験から見えてくること. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25.

- 15) 曾根原晶子, 坊亮輔, 洪聖媛, 南部静紀, 花房宏昭, 李知子, 竹島泰弘, 西尾久英, 栗野宏之. 拡大新生児マススクリーニングで診断された SMN2 遺伝子 4 コピーの SMA に対して発症前治療を行った 1 例. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25.
- 16) 曾根原晶子, 坊亮輔, 池谷紀衣子, 南部静紀, 老川静香, 徳元翔一, 山口宏, 富岡和美, 永瀬裕朗, 竹島泰弘, 野津寛大. 拡大新生児マススクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症の 2 例. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/27.
- 17) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの実際と課題. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 18) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング: 現状と課題: 大阪での脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング体制確立の経験. 第 65 回日本小児神経学会学術集会, 岡山市, 2023/5/25-27.
- 19) 岡橋彩, 佐藤優希, 呉英俊, 原康一郎, 秋本卓也, 今泉隆行, 土方みどり, 清宮綾子, 長野伸彦, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染の新生児尿検査～確定診断法とスクリーニング法の一致率. 第 59 回日本周産期新生児医学会学術集会, 名古屋市, 2023/7/9-11.
- 20) 武藤大和, 鈴木光幸, 齋藤暢知, 今川和生, 南部隆亮, 糸永知代, 森潤, 林久允, 村山圭, 武井一, 入戸野博, 清水俊明. 乾燥濾紙血による先天性胆汁酸代謝異常症, Niemann-Pick 病 C1 型, Zellweger 症候群の新生児マススクリーニングの検討. 第 50 回日本小児栄養消化器肝臓学会学術集会, 仙台市, 2023/10/20-22.
- 21) 北村千章, 中込さと子, 室亜衣, 千野由麻, 河畠そのえ. 希少遺伝性疾患を有する子どもの疾患理解と成人期移行への支援. 日本小児看護学会第 33 回学術集会, 横浜市, 2023/7/15-16.
- 22) 星野絵里. 胆道閉鎖症のスクリーニングの費用効果分析. 第 126 回日本小児科学会学術集会, 東京都, 2023/4/16.
- 23) Hoshino E, Konomura K, Sakai K, Fukuda T, Tajima G. Development of a model for quantitative assessment of newborn screening in japan using the analytic hierarchy process. 2023 APHL/ISNS Newborn Screening Symposium in Sacramento, CA, USA, 2023/10/15-19.
- 24) 田中藤樹. LSD/PID/SMA-NBS 北海道新生児追加スクリーニングの現況報告. 第 17 回北海道先天代謝異常症研究会, 札幌市, 2023/6/10.
- 25) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石川貴雄, 齋藤大雅, 和田光祐, 吉永美和, 野町祥介, 三上篤, 伊藤智, 三浦真之, 花井潤師. ホモシスチン尿症の新生児マススクリーニングの新たな展開. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 26) 入月浩美. 新潟県での拡大新生児スクリーニング実施状況. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 27) 大津義晃, 大澤好充, 大竹明, 奥山虎之, 滝沢琢己. 群馬県における行政の関与としない新規新生児スクリーニング導入の試み. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25.
- 28) 志食絵理, 鶴岡恵, 田中萌子, 武者育麻, 味原さや香, 奥山虎之, 大竹明, 沼倉周彦. オプショナルスクリーニングで副腎白質ジストロフィーが疑われた例では遺伝カウンセリングが重要である. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023. 8. 25-26.
- 29) 中島葉子. 愛知県における拡大新生児スクリーニングの現状. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会 (共催セミナー), 新潟市, 2023/8/25-26.
- 30) 中島葉子, 他. Attenuated MPS II detected by newborn screening whose treatment was discontinued based on family genetic test. 日本人類遺伝学会第 68 回大会, 東京都, 2023/10/12-14.
- 31) 笹井英雄. 岐阜県における追加新生児マススクリーニングの現状. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市,

- 2023/8/25-26.
- 32) 笹井英雄. 拡大(追加)新生児マススクリーニング検査ってなに? 東海マススクリーニング推進協会 第3回拡大新生児マススクリーニング市民公開講座, 岐阜市, 2023/11/14.
- 33) 香川礼子. Attenuated effects of eliglustat on Gaucher disease type 1 with Extensive Metabolizer polymorphism of CYP2D6. 第64回日本先天代謝異常学会学術集会, 大阪市, 2023/10/5.
- 34) 濱田淳平, 勢井友香, 澤田貴彰, 中村公俊, 江口真理子. 開始1年が経過した愛媛県拡大新生児スクリーニングの現状と今後の課題. 第126回日本小児科学会学術集会. 東京都, 2023/4/14-16.
- 35) 濱田淳平. 拡大スクリーニングの全国実施と公費化を目指して. 愛媛県での拡大新生児スクリーニング実施状況, 第50回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 36) 濱田淳平. 愛媛から四国全域へ～拡大新生児スクリーニングの“いま”と今後の展望. 第75回中国四国小児科学会, 徳島市, 2023/10/28-29.
- 37) 古賀信彦, 井上貴仁, 永光信一郎. 酵素補充療法中の小児ファブリー病におけるスコアリングの意義. 第50回日本マススクリーニング学会学術集会, 新潟市, 2023/8/25-26.
- 38) 澤田浩武. 拡大スクリーニング宮崎県の現状. 九州・四国新生児スクリーニング研究会, 松山市, 2023/12/16.
- 39) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第127回日本小児科学会学術集会, 分野別シンポジウム: 拡大新生児スクリーニング-現状と課題, 福岡市, 2024/4/19.
- 40) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第158回日本小児科学会静岡地方会(特別講演), 静岡市, 2024/6/2.
- 41) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第71回日本小児保健協会学術集会, シンポジウム: 拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費助成に向けた現状と課題, 札幌市, 2024/6/22.
- 42) 但馬剛. 新規疾患マススクリーニング実施体制の構築: こども家庭科学研究の進捗状況. 第51回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム: 新たな新生児スクリーニングの公費化に向けて, 熊本市, 2024/8/24.
- 43) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第65回日本先天代謝異常学会学術集会(モーニングセミナー), 東京都, 2024/11/8.
- 44) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 東海マススクリーニング推進協会 第5回マススクリーニング推進セミナー(基調講演), 岐阜市(ウェブ配信), 2024/11/10.
- 45) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 第10回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会(教育講演), 東京都, 2024/12/13.
- 46) 田島敏広. 副腎不全における糖質コルチコイド補充. 第34回臨床内分泌 update, 名古屋市, 2025/11/29-30.
- 47) Nyuzuki H, Louie KS2, Sazova O, et al. Assessment of the Treatment and Management Landscape of Phenylketonuria: ATLAS Survey Study in Japan. 第65回日本先天代謝異常学会, 東京都 2024/11/7.
- 48) Rongrong Zhang, Anupam Chakrapani, Takashi Hamazaki, et al. An Iterative Survey of Phenylketonuria (PKU) Medical Experts to Inform Health Economic Modeling Methods. ISPOR Europe 2024, Barcelona, Spain, 2024/11/17.

- 49) Yoko Nakajima, Mika Ishige, Tetsuya Ito, et al. Final safety and efficacy of pegvaliase in Japanese adults with phenylketonuria. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7.
- 50) 北山 称, 坂口 知子, 中野 紀子, 岡本 駿吾, 濱崎 考史, 新宅 治夫. フェニルケトン尿症に対する BH4 負荷試験における年齢・BH4 バイオアベイラビリティの影響. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7
- 51) 濱崎 考史. 赤ちゃんの将来へ向けたお守り ますます広がる新生児スクリーニングの話. 第 11 回大阪小児科医会総会・教育セミナー, 大阪市, 2024/5/25.
- 52) 知念 安紹, 仲村 貞郎, 浜田 聡, 吉田 朝秀, 中西 浩一. 沖縄県の拡大新生児マススクリーニング検査について. 第 51 回日本マススクリーニング学会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 53) Hironori Kobayashi, Hideo Sasai, Miki Matsui, Yuki Hasegawa, Hideki Matsumoto, Mai Mori, Keiichi Hara, Takashi Hamazaki. Genetic Profile of FAODs Diagnosed after Nationwide MS/MS Screening in Japan. International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management (INFORM), Porto, 2024. 9.
- 54) Hironori Kobayashi, Hideo Sasai, Miki Matsui, Yuki Hasegawa, Hideki Matsumoto, Mai Mori, Keiichi Hara, Takashi Hamazaki. Genetic Profile of FAODs Diagnosed after Nationwide MS/MS Screening in Japan. Annual meeting of SSIEM, Porto, 2024. 9.
- 55) 小林 弘典, 松井 美樹, 野津 吉友, 大國 翼, 山田 健治, 長谷川 有紀, 竹谷 健, 矢野 彰. Development of a method for measuring VLCAD enzyme activity using LC-MS/MS. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7-9.
- 56) 尾崎 佳代, 西藤 知城, 柏坂 舞, 池谷 紀衣子, 松本 真明, 坊 亮輔, 山本 茜, 小林 弘典, 森 貞直哉. 多施設が出生前より連携をとり、遺伝学的検査結果判明前の管理を安全に行えた全身性カルニチン欠損症次子例. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 57) 横山 陽子, 李 知子, 松井 美樹, 竹島 泰弘. 横紋筋融解症を契機に CPT2 欠損症と診断した 3 例の経過. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 58) 蘇 哲民, 津島 智子, 長谷川 冬雪, 福原 康之, 小崎 里華, 黒澤 健司, 小須賀 基通. ムコ多糖症 I 型の姉弟例～早期診断 (拡大新生児スクリーニングを含む) から治療まで. 第 47 回日本小児遺伝学会学術集会, 東京, 2025/3.
- 59) 徐 じゅひょん, 村山 圭, 高柳 正樹, 大竹 明, 奥山 虎之. 拡大新生児スクリーニング: オプショナルスクリーニングの実施状況. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 60) 大星 航, 田中美砂, 嶋田 徳久, 開山 麻美, 大竹 明, 徐 じゅひょん, 奥山 虎之, ムコ多糖症新生児スクリーニング研究開発グループ. ムコ多糖症新生児スクリーニング 2 次検査としての乾燥濾紙血中グリコサミノグリカンに関する多施設共同研究. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 61) 大星 航, 田中美砂, 開山 麻美, 大竹 明, 村山 圭, 徐 じゅひょん, 奥山 虎之. ムコ多糖症 I, II, IVA, VI 型の 2 次スクリーニングとしての乾燥ろ紙血中グルコサミノグリカン定量検査の有用性. 第 50 回日本マススクリーニング学会学術集会、新潟、2023/8/25-26
- 62) Wataru Oboshi, Misa Tanaka, Asami Hirakiyama, Joo-Hyun Seo, Akira Ohtake, Kei Murayama, Torayuki Okuyama. Quantitative determination of glycosaminoglycans in dried blood spots for second-tier screening of Mucopolysaccharidoses. WORLDSymposium 2024, San Diego, CA, USA, 2024/2/4-2024/2/9.
- 63) 下澤 伸行. 副腎白質ジストロフィー 新生児スクリーニング導入に向けた国内診断拠点の確立. 第 127 回日本小児科学会

- 学術集会，分野別シンポジウム5「拡大新生児スクリーニング：現状と課題」，福岡市，2024/4/19.
- 64) 今井耕輔．日本における原発性 T 細胞減少症・B 細胞減少症に対する新生児スクリーニング (Newborn screening for primary T and B cell deficiency in Japan) (英語)．第 127 回日本小児科学会，福岡市，2024/4/21.
- 65) 井上翔太，森谷邦彦，栄裕介，田上裕司，横井太郎，小倉弘嗣，星野柚紀，酒井祐貴，立石昇一朗，萩原秀俊，廣瀬文，武純也，仁紙千尋，鈴木秀一，關中佳奈子，今井耕輔．当院における X 連鎖無ガンマグロブリン血症 10 例の臨床的特徴の検討．第 127 回日本小児科学会学術集会，福岡市，2024/4/21.
- 66) 今井耕輔．「免疫」を知って感染対策に活かそう！～新型コロナ感染症を中心に～．第 35 回日本小児科医会フォーラム，さいたま市，2024/6/8.
- 67) 松田諒，伊達木澄人，橋本邦生，大坪善数，森内浩幸，廣瀬文，仁紙千尋，森谷邦彦，今井耕輔．拡大新生児スクリーニングにて TREC 低値を契機に FOXP1 遺伝子ヘテロ接合性新規バリエーションを検出した双生児例．第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会，熊本市，2024/8/24.
- 68) 今井耕輔．ALPID ～Autoimmune Lympho Proliferative Immunodeficiency Diseases ～単一遺伝子異常による自己免疫・リンパ増殖性免疫不全症～．第 52 回日本臨床免疫学会総会，東京都，2024/10/10.
- 69) 今井耕輔．こどもの免疫とワクチン．こどもの健康週間市民公開講座．さいたま市，2024/10/27.
- 70) Sanami Takada, et al. Deficiency of PNKP, a factor of DNA repair pathway, can be related to immunodeficiency with B cell defects. 21st biennial meeting of the European society for immunodeficiencies. Marseille, France, 2024/10/18.
- 71) 仁平寛士，中島大輔，井澤和司，川島祐介，柴田洋史，村上孝作，大西秀典，岡田賢，山下基，森尾友宏，金兼弘和，今井耕輔，内山徹，小野寺雅史，石川尊士，河合利尚，滝田順子，西小森隆太，小原収，八角高裕．乾燥る紙血を用いた non-target プロテオーム解析による IFN signature は、先天性免疫異常症の早期診断を可能とする．第 52 回日本臨床免疫学会総会，東京都，2024/10/10.
- 72) 板倉卓司，木村直樹，佐々木広和，細矢匡，今井耕輔，保田晋助．免疫抑制治療下の成人膠原病患者における免疫指標としての TREC/KREC 測定の意義．第 52 回日本臨床免疫学会総会，東京都，2024/10/10.
- 73) 山形崇倫．SMA の新生児スクリーニング公費化の展望と対応．第 66 回日本小児神経学会，名古屋市，2024/5/31.
- 74) 山形崇倫．新生児スクリーニングへの SMA 及び SCID の公費化への展望と課題．第 51 回日本マススクリーニング学会，熊本市，2024/8/23.
- 75) 山形崇倫．公費化に向かう脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングと小児神経科医のやるべきこと．第 81 回日本小児神経学会関東地方会学術集会，2024/10/20，オンライン開催．
- 76) 山形崇倫．SMA 新生児スクリーニングの重要性と栃木県での導入経験．東海マススクリーニング推進協会 (TOMAS)，岐阜市，2024/11/10.
- 77) 武田紗季，他．兵庫県における拡大新生児マススクリーニングの現状．第 60 回日本周産期・新生児医学会，大阪市，2024/7/13-15.
- 78) 木水友一．SMA の早期診断の意義と課題．日本遺伝カウンセリング学会，第 18 回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー，2024. 3.
- 79) 木水友一．遺伝子治療後に必要とされるフォローの実際．第 74 回小児神経学会近畿地方会 (スイーツセミナー)，2024/4.
- 80) 木水友一．拡大 NBS 公費化が進む今、改めて発症後 SMA の早期診断・治療を考える．第 127 回小児科学会，ランチョンセミナー，福岡市，2024/4/19-21.
- 81) 木水友一．NBS 公費化の全国展開に向け

- て小児神経科医に望まれること。第 66 回日本小児神経学会学術集会, ランチョンセミナー13「SMA 新生児スクリーニングの今後の展望」, 名古屋市, 2024/5/30-6/1.
- 82) 木水友一. SMA の新生児スクリーニングの実際ー産婦人科医・新生児科医に知っておいて欲しい事. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, ランチョンセミナー「産科医・新生児科医に必要な脊髄性筋萎縮症 (SMA) の知識」, 大阪市, 2024/7/13-15.
- 83) 木水友一. 大阪での実証事業化とその全国展開に向けてーSMA-NBS を中心に. 第 51 回日本マスキング学会, シンポジウム 2「新たな新生児スクリーニングの公費化に向けて」, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 84) 木水友一. AMED: 発症後に治療した重症脊髄性筋萎縮症乳児例に生じる脊柱側弯症に対する姿勢管理を中心としたリハビリテーション介入による予防研究の開始報告. 第 4 回日本小児リハビリテーション医学会学術集会, 東京都, 2024/9/6-7.
- 85) 木水友一. 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングーその重要性和公費化の全国展開に向けて. 第 97 回小児科学会岡山地方会, 特別講演, 岡山市, 2024.12/1.
- 86) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症診療の進歩と診療の実際ー診療ガイドライン 2023 のポイントも含めてー. 第 241 回大阪小児科学会, 教育講演, 大阪市, 2024/4/6.
- 87) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症診療の実際ー診療ガイドライン 2023 のポイントも含めてー. 第 76 回日本産科婦人科学会学術講演会, イブニングセミナー, 横浜市, 2024/4/19-21.
- 88) 森岡一朗. サイトメガロウイルス. 第 127 回日本小児科学会学術集会, 分野別シンポジウム「新しい予防接種戦略: 赤ちゃんを守るための母体へのワクチン接種 (Maternal immunization) を知ろう!」, 福岡市, 2024/4/19-21.
- 89) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の診断・治療: 次のステージへ. 第 40 回日本産婦人科感染症学会学術集会, 教育講演, 東京都, 2024/5/25-26.
- 90) 伊藤嘉規, 鳥居ゆか, 柿本優, 森岡一朗, 岡明. 臍帯組織による先天性サイトメガロウイルス感染症診断の意義と中央診断体制の構築. 第 66 回日本小児神経学会学術集会, 名古屋市, 2024/5/30-6/1.
- 91) 岡橋彩, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染新生児マスキングー聴覚スクリーニングの対応最前線. 第 60 回日本周産期新生児医学会学術集会, シンポジウム「先天性サイトメガロウイルス感染症診療の最前線」, 大阪 2024/7/13-15.
- 92) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症のガイドラインに基づいた診療ー実臨床よくある質問に答えるー. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, ランチョンセミナー, 大阪市, 2024/7/13-15.
- 93) 清宮綾子, 市塚清健, 祝原賢幸, 國方徹也, 近藤昌敏, 光田信明, 森岡一朗. 令和 6 年度診療報酬改定での実績: 適応拡大されたサイトメガロウイルス核酸定量とアルブミン非結合型ビリルビン. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 委員会企画「周産期医療にまつわる社会保険の話ー今後の診療報酬への新規収載に向けての戦略ー」, 大阪市, 2024/7/13-15.
- 94) 土方みどり, 長野伸彦, 佐藤優希, 呉英俊, 原康一郎, 今泉隆行, 岡橋彩, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス (CMV) 感染のリスクを有する新生児における尿 CMV スクリーニング. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 大阪市, 2024/7/13-15.
- 95) 長野伸彦, 岡橋彩, 森岡一朗: 先天性サイトメガロウイルス感染症児に対する抗ウイルス薬治療の聴覚障害への効果 系統的レビュー. 第 60 回日本周産期新生児医学会学術集会, 大阪 2024. 7. 13-15
- 96) 川村啓太, 大島正成, 瀬戸比呂木, 清水翔一, 岡橋彩, 諸橋環, 長野伸彦, 加藤廉, 石毛俊幸, 森岡一朗: 肺出血を併発し致死的経過を辿った先天性サイトメガロウイルス感染症の正期産児. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 大阪市,

2024. 7. 13-15
- 97) 森岡一朗. 今, 対応が必要な小児ウイルス感染症の最前線～サイトメガロウイルスとRSウイルス～. 第225回日本小児科学会群馬地方会講和会, 特別講演, 前橋市, 2024/7/21.
- 98) 小澤克典, 和田誠司, 赤石理奈, 山口晃史, 庄司健介, 永松健, 鳥谷部邦明, 谷村憲司, 森岡一朗. 症候性先天性サイトメガロウイルス感染症に対する胎児治療の臨床試験. 第46回日本母体胎児医学会学術集会, 浜松市, 2024. 8. 31-9. 1
- 99) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の治療法の確立へ挑む. 第28回日本神経感染症学会総会・学術大会, 副会長講演, 東京都, 2024/10/11-12.
- 100) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症診療の進歩と次の課題. 第68回日本新生児成育医学会学術集会, シンポジウム「無症候性先天性サイトメガロウイルス感染症の対応を考える」, 松本市, 2024/11/8-10.
- 101) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の臨床の最前線～スクリーニングから治療まで～. 第68回日本新生児成育医学会学術集会, ランチョンセミナー, 松本市, 2024/11/8-10.
- 102) 川上千皓, 岡橋彩, 佐藤優希, 呉英俊, 原康一郎, 今泉隆行, 不破一将, 土方みどり, 長野伸彦, 森岡一朗. 網脈絡膜炎以外の眼合併症を認めた先天性サイトメガロウイルス感染症の1例. 第68回日本新生児成育医学会学術集会, 松本市, 2024/11/8-10.
- 103) 岡橋彩, 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症:スクリーニングの臨床最前線. 第56回日本小児感染症学会総会・学術集会, ランチョンセミナー, 長崎市, 2024/11/16-17.
- 104) 中野聡, 佐藤恵也, 武藤大和, 杉山洋平, 北村裕梨, 福永英生, 鈴木光幸, 今川和生, 森田篤志, 伊藤彰悟, 戸川貴夫, 木村昭彦, 入戸野博, 清水俊明, 林久允. 新生児期に先天性心疾患に胆汁うっ滞を併発した Zellweger 症候群の1例. 第127回日本小児科学会総会, 福岡市, 2024/4/19-21.
- 105) 齊藤寛貴, 入戸野博, 武井一, 森潤, 杉本聡, 水落建輝, 大竹明, 林久允, 木村昭彦, 鈴木光幸. 先天性胆汁酸代謝異常症患者におけるケノデオキシコール酸からコール酸への薬剤切り替え試験:有効性と安全性の検討. 第41回日本小児栄養消化器肝臓病学会, 東京都, 2024/10/4-5.
- 106) Saito H, Nittono H, Takei H, Mori, J Sugimoto S, Mizuochi T, Ohtake A, Hayashi H, Kimura A, Suzuki M. Efficacy and safety of switching therapy from chenodeoxycholic acid to cholic acid in Japanese patients with bile acid synthesis disorders. 7th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition, Buenos Aires, 2024/12/5.
- 107) 田中素子, 齊藤寛貴, 堺琴美, 此村恵子, 鈴木光幸, 但馬剛, 星野絵里. 先天性サイトメガロウイルス感染症マスキニングの医療経済評価. 第51回日本マスキニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 108) Tanaka M, Saito H, Sakai K, Konomura K, Suzuki M, Tajima G, Hoshino E. Cost-Effectiveness of Targeted Newborn Screening for Congenital Cytomegalovirus Infection in Japan. ISPOR Europe 2024, Barcelona, Spain, 2024/11/17-20.
- 109) 長尾雅悦. サイスタダン治療成績調査に基づくホモシスチン尿症の新たな治療戦略. 第51回日本マスキニング学会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 110) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石川貴雄, 齋藤大雅, 和田光祐, 吉永美和, 野町祥介, 三上篤, 八田 智宏, 田中稔泰. ホモシスチン尿症のスクリーニング指標の共通化への検討. 第51回日本マスキニング学会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 111) 長尾雅悦, 田中藤樹. ホモシスチン尿症の新生児マスキニングの新たな展開. 日本人類遺伝学会第69回大会, 札幌

- 市, 2024/10/9-12.
- 112) 長尾雅悦, 田中藤樹. ホモシスチン尿症のベタイン療法下でのモニタリングと管理. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7-9.
- 113) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 追加新生児マススクリーニングにおける遺伝子解析と遺伝カウンセリングの検討. 第 50 回札幌市医師会医学会, 札幌市, 2025/2/16.
- 114) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 先天代謝異常症の新生児マススクリーニング拡大による現状と心理社会的課題. 第 26 回北海道出生前診断研究会, 札幌市, 2024/10/10.
- 115) 大澤好充, 大津義晃, 滝沢琢己. 新規疾患新生児スクリーニング検査導入後の群馬県の現状. 第 51 回日本マススクリーニング学会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 116) 小川えりか, 高野智圭, 但馬剛, 橋本佳澄, 渡辺和宏, 長谷川智美, 石毛信之, 湯浅光織, 志村優, 市本景子, 森岡一朗, 石毛美夏. 新生児マススクリーニングを契機に診断された VLCAD 欠損症における診断時データと臨床経過との関連. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 117) 味原さや香. Gal-1-P/Gal, 総胆汁酸, アンモニアから門脈体循環シャントを鑑別する. 第 51 回日本マススクリーニング学会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 118) 笹井英雄, 松本英樹, 森真以, 堀友博, 川本典生, 折居建治, 下澤伸行, 小川恵, 大西秀典. 岐阜県における拡大新生児マススクリーニングの 3 年間のまとめ. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 119) 松本英樹, 笹井英雄, 森真以, 大塚博樹, 青山友佳, 堀友博, 川本典生, 大西秀典. 新生児マススクリーニングで C3 高値を呈した遺伝性球状赤血球症の 2 例. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 120) 葛西涼介, 笹井英雄, 後藤浩子, 森真以, 松本英樹, 堀友博, 川本典生, 但馬剛, 大西秀典. β 遮断薬を要する QT 延長症候群を呈した軽症プロピオン酸血症の 1 例. 第 65 回日本先天代謝異常学会学術集会, 東京都, 2024/11/7-9.
- 121) 森真以, 笹井英雄, 肖月, 大塚博樹, 松本英樹, 青山友佳, 川本典生, 小林弘典, 大沢匡毅, 大西秀典: ミトコンドリア・アセトアセチル-CoA チオラーゼ欠損マウスの作成と表現型の解析. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7-9.
- 122) 武田紗季, 李知子, 柴田暁男, 坊亮輔, 山本暢之, 上田雅章, 栗野宏之, 野津寛大, 飯島一誠, 竹島泰弘. 兵庫県における拡大新生児マススクリーニングの現状. 第 60 回日本周産期・新生児医学会学術集会, 大阪市, 2024/7/13-15.
- 123) Yoshitaka Asagai, Hiroaki Hanafusa, Shoko Sonehara, Yoshinori Nanbu, Ryousuke Bo, Kandai Nozu, Hiroyuki Awano. Comprehensive genetic analysis in a boy initially suspected of SMA revealed a pathogenic variant in GNB2. 日本人類遺伝学会第 69 回大会, 札幌市, 2024/10/9-12.
- 124) 大橋浩基, 坊亮輔, 曾根原晶子, 洪聖媛, 花房宏昭, 南部静紀, 藤岡一路, 栗野宏之, 野津寛大. 当院における新生児拡大マススクリーニング (NBS) 検査費用の変更に伴う検査数や同意率取得率への影響. 第 127 回小児科学会学術集会, 福岡市, 2024/4/19-21.
- 125) 曾根原晶子, 大橋浩基, 松井美樹, 花房宏昭, 南部静紀, 李知子, 栗野宏之, 竹島泰弘, 野津寛大, 坊亮輔. 兵庫県/神戸市の拡大新生児マススクリーニングにおけるポンペ病の精密検査例の遺伝学的背景と酵素活性の検討. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 126) 大橋浩基, 朝貝芳貴, 曾根原晶子, 花房宏昭, 南部静紀, 栗野宏之, 坊亮輔. 新生児マススクリーニング (NBS) を契機に発見された先天性乳糖不耐症 (CLD) の新生児例. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 127) 曾根原晶子, 坊亮輔, 久保慎吾, 佐藤有

- 美, 山本暢之, 山本将平, 李知子, 栗野宏之, 竹島泰弘, 野津寛大. 拡大新生児マススクリーニングでムコ多糖症 1 型と診断したが、心筋症を呈し造血幹細胞移植に難航している 1 例. 第 65 回日本先天代謝異常学会, 東京都, 2024/11/7-9.
- 128) 濱田淳平, 勢井友香, 江口真理子. 愛媛県拡大新生児スクリーニングの現状と課題～開始 2 年半の軌跡～. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 129) 岩瀬孝志, 入江加奈子, 小亀恵. 香川県における新生児マススクリーニング検査と拡大新生児スクリーニング検査の現状. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23-24.
- 130) 岡田真人, 藤井裕子, 武谷一徹, 酒見菖平, 淀川弘章, 丸山大地, 塩手仁也, 平井貴彦, 小川厚, 廣瀬伸一, 澤田貴彰, 中村公俊, 井上貴仁. 産科-小児科連携と感染対策により早期診断・治療に至った脊髄性筋萎縮症の新生児例. 第 127 回日本小児科学会学術集会, 福岡市, 2024/4/19-21.
- 131) 中山亜紀, 井上貴仁, 古賀信彦, 宮本辰樹, 上杉憲子, 永光信一郎. 無症状ファブリー病ヘテロ女性に対する腎生検の有用性. 第 77 回九州小児科学会, 熊本市, 2024/11/17.
- 132) 澤田浩武. 新生児スクリーニングを契機に発見されるファブリー病家系内成人症例のフォロー体制. 第 51 回日本マススクリーニング学会学術集会, 熊本市, 2024/8/23.
- 133) 澤田浩武. 在宅酵素補充療法診療の実際～ムコ多糖症Ⅱ型の 1 例. 第 6 回日本在宅医療連合学会大会, セミナー講演, 千葉市, 2024/7/21.
- 134) 但馬剛: 新規疾患の新生児マススクリーニングに関する行政研究. 第 128 回日本小児科学会学術集会, 特別企画シンポジウム: 深尾敏幸先生追悼セッション, 名古屋市, 2025/4/19.
- 135) 但馬剛: こども家庭科学研究の進捗状況. 第 9 回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議, 東京都, 2026/2/6.
- 136) Nobuyuki Ishige, Kazuhiro Watanabe, Satomi Hasegawa, et al. Enhancing Newborn Screening Systems in Tokyo: From Program Expansion to Consortium Formation. 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Kyoto, Japan, 2025/9/3-6.
- 137) 吉田真一郎, 花井潤師, 石毛信之. 拡大新生児スクリーニングの現状報告～ライソゾーム病. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 4「拡大新生児スクリーニングの現状報告」, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 138) 酒本和也, 花井潤師, 石毛信之. 拡大新生児スクリーニングの現状報告～原発性免疫不全症. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 4「拡大新生児スクリーニングの現状報告」, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 139) 栗原愛, 花井潤師, 石毛信之. 脊髄性筋萎縮症 (SMA) 新生児スクリーニングの実施状況報告-検査の立場から. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 4「拡大新生児スクリーニングの現状報告」, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 140) 石毛信之, 花井潤師, 福士勝, 他. 定量 PCR による PID/SMA 検査の外部精度管理の成績. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, シンポジウム 4「拡大新生児スクリーニングの現状報告」, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 141) Nobuyuki Ishige, Junji Hanai, Masaru Fukushima, et al. Japan's Nationwide EQCP Pilot for SCID and SMA: Ensuring Accuracy and Promoting Standardization of qPCR-Based Newborn Screening. 2025 APHL Newborn Screening Symposium, Advances in Newborn Screening from Around the World, Providence, RI, USA, 2025/10/5-9.
- 142) 福士勝, 花井潤師, 石毛信之, 他. 定量 PCR 法による SCID・SMA の新生児スクリーニングの精度保証の指針(案)について. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 143) 菱村希, 山岸卓弥, 藤倉かおり, 野町祥介,

- 遠藤愛, 金子直哉, 末岡秀文, 石井玲, 中村明枝, 田島敏広, 森川俊太郎. 札幌市における 12 年間の先天性副腎皮質過形成症スクリーニング実績: LC-MS/MS 法の臨床的有用性. 第 58 回日本小児内分泌学会学術集会, 千葉市, 2025/10/30-11/1.
- 144) M. Furujo, Y. Wada, K. Kashimada, T. Hamazaki, H. Nyuzuki, K. Ichimoto, T. Kakiuch, S. Matsumoto, Y. Watanabe, C. Ono, T. Shimizu, H. Furukawa, K. Nakamura, Comparative Efficacy, Safety, and Pharmacokinetics of Glycerol Phenylbutyrate Versus Sodium Phenylbutyrate in Japanese Patients with Urea Cycle Disorders: Results from a Phase 3 Study, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 145) T. Hamazaki, A. Burlina, C. O. Harding, From challenge to control: Goals and outcomes for PKU patients, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 146) T. Hamazaki, M. Ishige, T. Ito, L. Gao, Z. Zhao, C. Hughes, A. Larkin, K. Ingalls, N. Smith, Effect of Long-Term Sepiapterin Treatment on Dietary Phenylalanine Tolerance in Japanese Participants with Phenylketonuria: Interim Results from the APHENITY Extension Study, ICIEM2025, 京都, 2025/9/5.
 - 147) M. Ishige, M. Furujo, N. Sugiyama, N. Schwartz, T. Hamazaki, Real-world Safety and Tolerability of Pegvaliase: A Non-interventional Surveillance Study in Japan, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 148) E. Sakai, T. Yamada, T. Hamazaki, G. Tajima, T. Seto, A Nationwide Survey Investigating the Current Status of Genetic Counseling in Newborn Screening, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 149) F. van Spronsen, N. Longo, L. Margvelashvili, H. Peters, I. V. D. Schwartz, M. Gizewska, T. Hamazaki, A. Larkin, K. Ingalls, N. Smith, A. C. Muntau, Effect of Long-Term Sepiapterin Treatment on Dietary Phenylalanine Tolerance in Patients with Phenylketonuria: Interim Results from the APHENITY Extension Study, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 150) Y. Wada, E. Totsune, D. Nakajima, R. Konno, Y. Kawashima, O. Ohara, C. Numakura, H. Yagi, T. Ishige, H. Suzuki, N. Arai-Ichinoi, Y. Mikami-Saito, H. Sasai, J. Kido, H. Kobayashi, A. Kikuchi, T. Hamazaki, K. Oishi, K. Nakamura, Proteomic Analysis of Blood as a Novel Tool for Diagnosis and Screening of Citrin Deficiency, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 151) Y. Wada, E. Totsune, D. Nakajima, R. Konno, Y. Kawashima, O. Ohara, C. Numakura, H. Yagi, T. Ishige, H. Suzuki, N. Arai-Ichinoi, Y. Mikami-Saito, H. Sasai, J. Kido, H. Kobayashi, A. Kikuchi, T. Hamazaki, K. Oishi, K. Nakamura, Proteomic Approaches to Newborn Screening for Citrin Deficiency, ICIEM2025, 京都, 2025/9/3.
 - 152) R. Zhang, A. Chakrapani, T. Hamazaki, M. Lah, A. C. Muntau, D. J. Ruebel, S. Vijay, R. T. Zori, F. Feillet, N. Longo, H. Northrup, S. Hollander, T. OConnell, J. J. Woolley, I. Tomazos, Considerations for Health Economic Modeling in Phenylketonuria (PKU): Insights From a Modified Delphi Panel, ISPOR 2025, Montreal, Quebec, Canada, 2025/5/13.
 - 153) R. Zhang, A. Chakrapani, T. Hamazaki, M. D. Lah, A. C. Muntau, D. J. Ruebel, S. Vijay, R. T. Zori, F. Feillet, T. OConnell, J. J. Woolley, Y. Teng, M. Crowell, I. Tomazos, Cost-Utility Analysis (CUA) of Sepiapterin for Treatment of Phenylketonuria (PKU), ISPOR Europe 2025, Glasgow, Scotland, United Kingdom, 2025/11/9.
 - 154) 岡本駿吾, 北山称, 濱崎考史. CPT1 欠損症 急性代謝不全を契機に診断された 1 例とマススクリーニングで発見された未発症の 1 例. 第 52 回日本マススクリーニ

- ング学会学術集会，名古屋市，2025/10/3.
- 155) 濱崎考史，代謝異常疾患における診療ガイドライン. Rare Disease Day in Japan 2025，難病医療における診療ガイドラインの意義について考える，大阪市，国内，2025/3/14.
- 156) 濱崎考史，先天性代謝異常症の遺伝子パネル検査の構築とレジストリー研究. 第128回日本小児科学会学術集会，シンポジウム「先天代謝異常症の世界的研究から遺伝子パネルによる診断実践，そして新生児マススクリーニングによる難病克服へ」，名古屋市，2025/4/18.
- 157) 濱崎考史，大阪地区の拡大新生児マススクリーニング～ライソゾーム疾患を中心に～. 第6回マススクリーニング推進セミナー，岐阜市，2025/11/30.
- 158) 濱崎考史，希少難病に対する診断法・治療法の進歩. 日本重症心身障害学会，特別講演，神戸市，2025/4.
- 159) 濱崎考史，拡大新生児マススクリーニングについて. 第88回関西小児病理研究会，特別講演，大阪市，2025/12/27.
- 160) 濱崎考史，マススクリーニングのありたい姿とは. 第72回日本小児保健協会学術集会，シンポジウム「母子保健で生まれ変わる新生児マススクリーニング」，金沢市，2025/6/27.
- 161) 酒井恵利，山田崇弘，濱崎考史，瀬戸俊之，新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングの在り方に関する実態調査. 第61回日本周産期・新生児医学会学術集会，大阪市，2025/7/13.
- 162) 酒井恵利，山田崇弘，濱崎考史，但馬剛，瀬戸俊之，新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングの実態に関する全国調査. 第49回日本遺伝カウンセリング学会学術集会，北海道，2025/8/1.
- 163) 濱崎考史，災害時の小児医療体制. 日本マススクリーニング学会技術部会 第43回研修会，教育講演，大阪市(オンライン開催)，2026/3/14.
- 164) 知念安紹，他. 沖縄県的全額公費負担となった拡大新生児マススクリーニング検査について. 第52回日本マススクリーニ
- ング学会学術集会，名古屋市，2025/10/3.
- 165) Kobayashi H，Matsui M，Oguni T，Yamada K，Hasegawa Y，Osawa Y，Bo R，Yamaguchi S，Taketani T. Adult-Diagnosed Fatty Acid Oxidation Disorders Identified by Acylcarnitine Analysis: Diagnostic Cues and Clinical Characteristics from a Japanese Single-Center Retrospective Study, International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2025 (ICIEM), Kyoto, 2025/9/2-6.
- 166) 大石公彦，Bridging the Gap: Japan's Expanding Newborn Screening and the Emerging Role of Genomic Testing. ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: Genetics and Genomics Surrounding Newborn Screening. 日本人類遺伝学会第70回大会，ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium: Genetics and Genomics Surrounding Newborn Screening，横浜市，2025/12/19.
- 167) Satoko Tsushima，Masumi Omori，Taiko Fujioka，Masahisa Kobayashi，Motomichi Kosuga. Report on the activities of JaSMIn (Japan Registration System for Metabolic & Inherited Diseases). The 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM2025), Kyoto, Japan, 2025/9/3.
- 168) 下澤伸行，副腎白質ジストロフィーのスクリーニング管理. 第52回日本マススクリーニング学会学術集会，シンポジウム3「副腎白質ジストロフィーのスクリーニング管理」，名古屋市，2025/10/4.
- 169) 今井耕輔，原発性免疫不全症の新生児スクリーニングの現在地. 第128回日本小児科学会，名古屋市，2025/4/19.
- 170) 上島洋二，大星航，毛利光希，今井耕輔，大嶋宏一，菅沼栄介，佐藤智，岡明，埼玉県における原発性免疫不全症の新生児マススクリーニングの現状. 第199回日本小児科学会埼玉地方会，さいたま市，2025/5/11.
- 171) 今井耕輔，実証事業による SCID を対象とした新生児マススクリーニング. 第52回

- 日本マススクリーニング学会学術集会，シンポジウム2「TREC/KREC法を活用した免疫不全症の拡大新生児スクリーニングの現状と展望」，名古屋市，2025/10/3.
- 172) 広瀬文，酒井祐貴，橋本悠，小倉弘嗣，座波清誉，外丸靖浩，竹下絵里，松本浩，小牧宏文，今井耕輔．新生児マススクリーニングを利用したデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）の早期診断法の確立に向けた検討．第52回日本マススクリーニング学会学術集会，名古屋市，2025/10/1.
- 173) 網塚まり香，池田馨，伊藤加奈子，難波文彦，今井耕輔．原発性免疫不全症の新生児マススクリーニングで陽性を示した早産児9症例の検討．第69回日本新生児成育医学会・学術集会，横浜市，2025/11/15.
- 174) 西之園翼，若松学，村松秀城，石毛信之，花井潤師，植木将弘，笹原洋二，河合利尚，上島洋二，八角高裕，岡田賢，江口真理子，石村匡崇，水上智之，山田雅文，大西秀典，今井耕輔．本邦におけるTREC/KRECを用いた拡大新生児マススクリーニングの成績：全国調査．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/14.
- 175) 橋本悠，三谷爽，酒井祐貴，立石昇一朗，萩原秀俊，廣瀬文，關中悠仁，關中佳奈子，今井耕輔．防衛医科大学校における先天性免疫異常症患者100例のまとめ．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/14.
- 176) 井上翔太，藤田祐也，小島涼，三谷爽，橋本悠，酒井祐貴，神山裕二，立石昇一朗，萩原秀俊，廣瀬文，武純也，關中悠仁，關中佳奈子，上島洋二，今井耕輔．新生児マススクリーニングにおけるKREC低値新生児例の臨床的検討．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/14.
- 177) 上島洋二，毛利光希，大嶋宏一，大星航，佐藤智，菅沼栄介，今井耕輔，岡明．埼玉県における原発性免疫不全症の新生児マススクリーニングの1年間の経過．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/14.
- 178) 加藤優，大嶋宏一，本田護，三谷友一，森麻希子，福岡講平，伊元栄人，築野一馬，大場大樹，上島洋二，新津健裕，荒川ゆうき，今井耕輔，金兼弘和，康勝好．新生児スクリーニングにより診断され臍帯血移植を実施した無胸腺症を伴うCHARGE症候群の一例．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/15.
- 179) 本田護，福岡講平，大嶋宏一，上島洋二，三谷友一，森麻希子，荒川ゆうき，今井耕輔，金兼弘和，康勝好．チオテパ併用骨髄非破壊的前処置による再移植が奏効したhypomorphic RAG1欠損症．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/15.
- 180) 今井耕輔．原発性免疫不全症に対するこども家庭庁新生児マススクリーニング実証事業の現在と今後．第9回日本免疫不全・自己炎症学会総会・学術集会，仙台市，2026/2/15.
- 181) 藤森健太郎，井口晶裕，今井耕輔，梶原道子，岡田賢，坂口大俊，石村匡崇，高橋義行，佐藤真穂，岡田恵子，日野もえ子，加藤元博，田渕健，梅田雄嗣．先天性免疫異常症への同種造血細胞移植の治療成績における抗胸腺グロブリンの効果に関する後方視的解析．第48回日本造血・免疫細胞療法学会総会，東京都，2026/3/1.
- 182) Watanabe C, Maekawa M, Jimbo E, Kurokawa Y, Kojima K, Muramatsu K, Miyoshi K, Wu C, Igarashi M, Muramatsu SI, Osaka H, Eto Y, Yamagata T. An Analysis of Biomarkers for the Evaluation of Gene Therapy for Niemann-Pick Disease Type C. International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2025, Kyoto, 2025/9/5.
- 183) 加藤環，他．Genomic analysis of the SMN1 gene region in patients with clinically diagnosed spinal muscular atrophy．日本人類遺伝学会第70回大会，横浜市，2025/12/20.
- 184) 山本寛子，徳田央士，松野下夏樹，竹中佳奈栄，富永健太，川崎圭一郎，坊亮輔，山

- 本暢之, 野津寛大, 李知子, 竹島泰弘. 当院における拡大新生児マスキング同意取得率の検討 特に検査費用の減額が与えた影響について. 第 128 回日本小児科学会学術集会, 名古屋市, 2025/4/20.
- 185) 木水友一. SMA-NBS の検査・診療体制に求められるもの. 第 67 回日本小児神経学会学術集会, 小慢・指定難病に関する委員会脊髄性筋萎縮症マスキング WG 委員会主催セミナー「スクリーニングによる早期診断の恩恵をこれからの医療に最大限活かすには」, 米子市, 2025/6/6.
- 186) 木水友一. より良い SMA-NBS 検査・診療体制を目指して. 第 52 回日本マスキング学会学術集会, 共催セミナー3「脊髄性筋萎縮症の長期治療戦略」, 名古屋市, 2025/10/4.
- 187) Hijikata M, Nagano N, Go H, Fuwa K, Okahashi A, Morioka I. Targeted urine screening for congenital cytomegalovirus infection in high-risk neonates. Pediatric Academic Societies Meeting 2025, Honolulu, USA, 2025.4.24-28
- 188) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の臨床最前線: 診断, 治療からスクリーニングまで. 第 38 回近畿小児科学会 (ランチョンセミナー), 大阪市, 2025/3/16.
- 189) 森岡一朗. すべての先天性サイトメガロウイルス感染症をどのように同定するか: 診断法・スクリーニング法を考える. 第 99 回日本感染症学会総会・学術講演会/第 73 回日本化学療法学会総会 合同学会, シンポジウム「ヘルペスウイルス」, 横浜市, 2025/5/8-10.
- 190) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング体制の構築: 新生児マスキングの導入に向けて. 第 52 回日本マスキング学会学術集会 (共催セミナー), 名古屋市, 2025/10/3.
- 191) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の診療の進歩. 第 30 回日本神経感染症学会総会・学術大会 (マラソンレクチャー), 松本市, 2025/10/23-24.
- 192) 森岡一朗, 岡橋彩, 寛康正, 伊藤嘉規, 城所博之, 藤岡一路, 柿本優, 吉川哲史, 森内浩幸, 岡明. バルガンシクロビルで治療された症候性先天性サイトメガロウイルス感染症児における 3 年後の聴力転帰. 第 57 回日本小児感染症学会総会・学術集会, 浦安市, 2024/11/8-9.
- 193) 森岡一朗, 寛康正, 伊藤嘉規, 守本倫子, 岡明. 先天性サイトメガロウイルス感染症児の遅発性難聴を対象としたバルガンシクロビル治療の医師主導治験. 第 57 回日本小児感染症学会総会・学術集会, 浦安市, 2024/11/8-9.
- 194) 鳥居ゆか, 伊藤嘉規, 堀場千尋, 鈴木高子, 福田悠人, 森岡一朗, 寛康正, 藤岡一路, 柿本優, 高橋尚人, 吉川哲史, 森内浩幸, 岡明. 症候性先天性サイトメガロウイルス感染症における尿中ウイルス全ゲノム解析. 第 57 回日本小児感染症学会総会・学術集会, 浦安市, 2024/11/8-9.
- 195) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染症の診療最前線～スクリーニング・診断, 治療, そして次の課題への挑戦. 第 69 回日本新生児成育医学会学術集会 (教育セミナー), 横浜市, 2025/11/13-15.
- 196) 森岡一朗. 先天性サイトメガロウイルス感染による難聴に対する治療. 第 39 回日本日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会秋季大会, シンポジウム「耳鼻咽喉科・小児科・産科, 三位一体で取り組む難聴児支援」, 横浜市, 2025/11/22-23.
- 197) 森岡一朗. 重症心身障害に至る母子感染症の診断と治療: 先天性サイトメガロウイルス感染症. 第 52 回日本重症心身障害福祉協会東日本施設協議会 (特別講演), 足利市, 2025/11/27-28.
- 198) 入戸野博, 長崎啓祐, 中村千鶴子, 水落達樹, Chen J-Y, Chen HL, 鈴木光幸, 武井一, 羽賀洋一, 木村昭彦. 先天性胆汁酸代謝異常症 (AKR1D1 欠損症) における 1 次胆汁酸経口療法の指標. 第 41 回日本小児肝臓研究会, 東京都, 2025/7/12-13.
- 199) 小西まどか, 杉本哲, 森潤, 林久允, 鈴木光幸, 入戸野博. コール酸内服により良好な経過をたどっている 3β -HSD 欠損症の男児例. 第 41 回日本小児肝臓研究会, 東京都, 2025/7/12-13.
- 200) 武井一, 大竹明, 鈴木光幸, 小西まどか,

- 杉本哲, 水落建輝, 長崎啓祐, 中村千鶴子, 乾あやの, 高木祐吾, 羽賀洋一, Huey-Ling Chen, 林久允, 木村昭彦, 入戸野博. 血清 C4 の先天性胆汁酸代謝異常症における位置づけ: 網羅的胆汁酸解析との比較. 第 46 回胆汁酸研究会, 仙台市, 2025/11/15.
- 201) 入戸野博, 長崎啓祐, 中村千鶴子, 水落建輝, Huey-Ling Chen, 大竹明, 羽賀洋一, 小西まどか, 杉本哲, 乾あやの, 鈴木光幸, 武井一, 柿山玄太, 林久允, 木村昭彦. 先天性胆汁酸代謝異常症における 1 次胆汁酸療法後の肝機能検査値および胆汁酸中間代謝物の変動. 第 46 回胆汁酸研究会, 仙台市, 2025/11/15.
- 202) 此村恵子, 田中素子, 但馬剛, 星野絵里. ポンペ病における新生児マススクリーニングプログラムの費用効果分析. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3.
- 203) Motoko Tanaka, Keiko Konomura, Eri Hoshino. Cost-effectiveness of targeted newborn screening for congenital cytomegalovirus infection in Japan: A systematic review and cost-effectiveness analysis. HTAsiaLink Conference 2025, Singapore, 2025/8/22.
- 204) 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆. 先天代謝異常症の新生児マススクリーニング拡大による心理社会的課題. 第 128 回日本小児科学会学術集会, 名古屋市, 2025/4/18-20.
- 205) 長尾雅悦, 阿部二郎, 田中藤樹, 小杉山清隆. 先天代謝異常症の新生児マススクリーニングにて発見される偽陽性や軽症例とその課題. 日本遺伝カウンセリング学会, 札幌市, 2025/8/1-3.
- 206) 長尾雅悦, 阿部二郎, 田中藤樹, 小杉山清隆. 北海道における公費及び新規疾患に対する新生児マススクリーニングと精密検査 第 22 回東北・北海道代謝異常症研究会, 仙台市, 2025/7/18.
- 207) 長尾雅悦, 阿部二郎, 田中藤樹, 小杉山清隆. 北海道における公費及び新規疾患に対する新生児マススクリーニングと精密検査. 日本マススクリーニング学会, 名古屋市, 2025/10/23-24.
- 208) Masayoshi Nagao, Jiro Abe, Toju Tanaka. New developments in neonatal mass screening for homocystinuria. ICIEM 2025, Kyoto, 2026/9/2-6.
- 209) 高野世奈, 小貫孝則, 入月浩美, 他. 拡大スクリーニング精査対象者の保護者における精神的・経済的負担. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/4.
- 210) 大津義晃, 大澤好充, 五十嵐信吾, 須藤律子, 西優也, 武藤洋介, 永山雅之, 滝沢琢己. 群馬県における公費負担による 29 疾患対象の新生児マススクリーニング体制の構築とその運用. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 211) 小川えりか, 高野智圭, 味原さや香, 沼倉周彦, 渡辺和宏, 石毛信之, 毛利光希, 森岡一朗, 石毛美夏. 新生児マススクリーニングで発見されたグルタル酸血症 2 型 2 例の診断経過と管理の比較. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 212) 須藤湧太, 中島葉子, 他. ファブリー病新生児スクリーニング: 遺伝学的検討と今後の課題. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 213) Tsubasa Oguni, Yoshitomo Notsu, Akihiro Kunisawa, Noboru Tanaka, Motomichi Kosuga, Norio Sakai, Hideo Sasai, Asako Tajima, Yoko Nakajima, Koichi Nakanishi, Takashi Hamazaki, Kazuhiro Muramatsu, Shozo Yano, Hironori Kobayashi. Longitudinal LC-MS/MS-Based Quantification of Glycosaminoglycans in Urine, Serum, and CSF from MPS II Patients Treated with Pabinafusp Alfa. 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Kyoto, Japan, 2025/9/2-6.
- 214) 松本英樹, 笹井英雄, 森真以, 川合裕規, 大塚博樹, 青山友佳, 堀友博, 川本典生, 大西秀典. 新生児マススクリーニングでメチオニン高値を呈した MAT1A M64K バリエントヘテロ接合体の 1 例. 第 52 回日本

- マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 215) 門脇紗織, 笹井英雄, 森真以, 川合裕規, 松本英樹, 小川恵, 折居建治, 下澤伸行, 鈴木 康之, 大西秀典. 岐阜県における拡大マススクリーニングに対する保護者の意識調査. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 216) 曾根原晶子, 大橋浩基, 洪聖媛, 松井美樹, 南部静紀, 片岡大, 李知子, 栗野宏之, 竹島泰弘, 野津寛大, 坊亮輔. 兵庫県拡大マススクリーニングにおけるムコ多糖症 2 型の精密検査例の遺伝学的背景の検討 - 続報. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025/10/3-4.
- 217) 坊亮輔. 拡大新生児スクリーニングで発見された脊髄性筋萎縮症患者への早期治療における問題. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会, 名古屋市, 2025. 10. 3
- 218) Hiroki Ohashi, Ryosuke Bo, Shoko Sonehara, Yoshinori Nambu, Aiko Sunami, Kayo Osawa, Taku Shirakawa, Hisahide Nishio, Masafumi Matsuo, Hiroyuki Awano. Urine titin reveals muscle degradation undetected by serum CK in SMA patients with four copies of *SMN2*. 30th Annual International Congress of the World Muscle Society (WMS 2025), Wien, Austria, 2025/10/7-11.
- 219) Kagawa R, Sakura F, Tani C, Tajima G, Okada S. Newborn screening for galactosemia in Hiroshima area of Japan. 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism, Kyoto, Japan, 2025/9/2-6.
- 220) 濱田淳平, 勢井友香, 江口真理子. 開始 3 年が経過した愛媛拡大新生児スクリーニングの現状と課題. 第 128 回日本小児科学会学術集会, 名古屋市, 2025/4/18-20.
- 221) 井上貴仁. 拡大新生児スクリーニングの現状と今後の展望. 第 531 回日本小児科学会福岡地方会, 特別講演, 福岡市, 2025/12/13
- 222) 澤田浩武, 神田一夫, 名利聡瑠. 副腎白質ジストロフィーのスクリーニング管理: 宮崎県での実績と問題点. 第 52 回日本マススクリーニング学会学術集会(シンポジウム), 名古屋市, 2025/10/4.
- 223) 澤田浩武. 古典型ファブリー病〜一家系の診断と治療介入. Fabry Disease Expert Meeting, 福岡市, 2025/11/11.
- 224) 澤田浩武. 当院でのファブリー病の多科連携への取り組み. 第 2 回多科連携遺伝性疾患セミナー in 佐賀, 2025/11/12.
- 225) 澤田浩武. 新生児スクリーニングアップデート. 第 29 回ひむかセミナー, 宮崎市, 2026/3/8.
- G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)
該当案件なし

新生児マススクリーニング対象疾患のファクトシート項目

疾患名	
スクリーニング検査方法	
当該疾患の疫学・自然歴が明らかである	臨床像・病型（出典）
	原因
	重症度
	発症年齢
診断基準が確立している	
スクリーニング検査所見	
治療法が確立している	治療法
	治療効果／予後
新生児スクリーニングで予後が改善する	
検査精度が確立している	見逃し例（偽陰性）が少ない（＝感度が高い）
	過剰診断例（偽陽性）が少ない（＝特異度が高い）
	内部精度管理および外部精度管理が実施可能
診療体制が整っている	遅滞なく精査医療機関を紹介できる
	遅滞なく治療薬にアクセスできる
	家族も含め遺伝カウンセリングを実施できる
検査費用	既存の検査体制で運用可能
	新規の検査キット等が必要
罹患率が高い（発見頻度）	

新生児マススクリーニング対象疾患選定用 評価項目リスト

疫学・自然歴	☐ 原因・臨床像・病型が明らかである
	☐ 発症年齢：生後96時間以内の重篤な症状の発症が少ない
	☐ 重症度：無治療の場合の疾病負荷が大きい
	☐ 罹患率が極端に低い 具体的な数値＝1/（ ）人 根拠となる知見： ☐ 新生児マススクリーニング研究 ☐ 発症患者調査 ☐ その他（ ）
検査方法：業務負担・費用面	☐ 血液ろ紙での検体採取が可能
	☐ 血液ろ紙以外での検体採取が必要だが、簡便な採取方法・運搬手段が確立している
	☐ 既存の検査体制で運用可能
	☐ 新規の検査キット等が必要だが、性能面は確立している
検査方法：精度面	☐ 血液ろ紙以外の検体を取り扱う場合、その全国的な検査体制が整備され、確立している
	検査の分析単価の概算：年間出生5万人（ ）円 ～ 1万人（ ）円
	☐ 感度が高い＝見逃し例（偽陰性）が少ない 新生児マススクリーニング研究での知見（ ）
	☐ 特異度が高い＝過剰診断例（偽陽性）が少ない 新生児マススクリーニング研究での知見（ ）
診断・治療	☐ 内部精度管理および外部精度管理の方法が確立している
	☐ 定期的な検査実施状況、測定値分布などの調査の実施体制と調査への協力体制が確立している。
	☐ 診療ガイドラインが整備されている 具体的な参照先（ ）
	☐ 治療方法が確立している
診療体制	☐ 早期治療の利益がある（＝マススクリーニングで予後が改善する）
	☐ 対象疾患について確定診断のための精密検査および治療が保険診療として受けられる
	☐ 遅滞なく精査医療機関を紹介できる
	☐ 検査陽性となった家族および患者家族に対して、十分な説明を行う体制が整っている
費用対効果	☐ 治療を受ける体制に遅滞なくアクセスできる
	☐ 診断後の継続的な診療体制が整っている
	☐ 家族も含め遺伝カウンセリングを実施できる
	☐ 診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られる
倫理面	☐ 新生児マススクリーニングの実施に関連するすべての要素は、スクリーニングの参加者、医療従事者、社会にとって倫理的に受け入れられやすいものである
実績管理	☐ 新生児マススクリーニングの実績を管理する体制が整っている
検査施設	☐ 新生児マススクリーニングを実施するための十分な施設・設備・人材が全国的に整っている
	☐ 新生児マススクリーニングを実施するための施設・設備・人材を確保する計画が全国的に整っている
	☐ 検体受領から結果報告までの期間が最短となる体制が全国的にとられている。

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	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
田島敏広	新生児マススクリーニング	加藤元嗣, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	233-238
濱崎考史	SR欠損症, AADC欠損症, SSADH欠損症, TH欠損症	日本先天代謝異常学会	新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	p30-48
知念安紹	ムコ多糖症 (MPS) III型	奥山虎之	ライソゾーム病-最新の病態, 診断, 治療の進歩(改訂第2版)	診断と治療社	東京	2023	220-223
下澤伸行	副腎白質ジストロフィー	下畑亨良	脳神経内科診断ハンドブック(改訂2版)	中外医学社	東京	2024	535-539
森岡一朗	サイトメガロウイルス(CMV)感染	加藤元博, 高橋尚人	小児臨床検査ガイド(第3版)	文光堂	東京	2023	424-427
長尾雅悦, 田中藤樹	シスチン尿症	日本先天代謝異常学会	新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019(Part 2) 2019年版未収載疾患編	診断と治療社	東京	2023	8-20
濱崎考史	新生児マススクリーニング	加藤元博	最新ガイドライン 準拠 小児科 診断・治療指針(第3版)	中山書店	東京	2024	332-336
森岡一朗	TORCH症候群: 先天性サイトメガロウイルス感染症-診断と治療の実際	内山温	NICU100のコツ	中外医学社	東京	2024	288-291
長尾雅悦	先天性アミノ酸代謝異常症	永井良三	今日の診断指針(第9版)	医学書院	東京	2025	94-94
石毛美夏	先天代謝異常症	永井良三	今日の診断指針(第9版)	医学書院	東京	2025	1849-1850

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
Tajima G, Hara K, Tsumura M, <u>Kagawa R</u> , Sakura F, <u>Sasai H</u> , <u>Yuasa M</u> , Shigematsu Y, Okada, S	Newborn screening with (C16 + C18:1)/C2 and C14/C3 for carnitine palmitoyl-transferase II deficiency throughout Japan has revealed C12/C0 as an index of higher sensitivity and specificity	International Journal of Neonatal Screening	9(4)	62- (9ページ)	2023
Tajima G, Aisaki J, Hara K, Tsumura M, <u>Kagawa R</u> , Sakura F, <u>Sasai H</u> , <u>Yuasa M</u> , Shigematsu Y, Okada, S	Using the C14:1/medium-chain acylcarnitine ratio instead of C14:1 to reduce false-positive results for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in newborn screening in Japan	International Journal of Neonatal Screening	10(1)	15- (12ページ)	2024
佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一, 相崎潤子, 岡田賢, <u>但馬剛</u>	MCAD欠損症およびVLCAD欠損症の臨床経過に関する調査	日本マススクリーニング学会誌	33(3)	358-370	2024
<u>但馬剛</u>	新生児マススクリーニング	with NEO 「出生前診断, 新生児マススクリーニング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	870-875	2023
<u>田島敏広</u>	早産児の一過性高TSH血症はどのような機序でおこるのか	周産期医学	53(増)	566-569	2023
<u>田島敏広</u>	先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン	with NEO	37(2)	39-44	2024
知念安紹, 中西浩一	沖縄県の新生児マススクリーニングにて診断されたガラクトース血症IV型の3例	特殊ミルク情報	59	26-27	2024
Kido J, Häberle J, <u>Tanaka T</u> , Nagao M, <u>Wada Y</u> , <u>Numakura C</u> , <u>Bo R</u> , <u>Nyuzuki H</u> , Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, <u>Nakamura K</u>	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease	(Online first)	DOI: 10.1002/jimd.12673	2023
Hattori Y, Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, <u>Inoue T</u> , Hirose S, <u>Nakamura K</u>	Frequency of iduronate-2-sulfatase gene variants detected in newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Japan	Molecular Genetics and Metabolism Reports	37	101003	2023
<u>小須賀基通</u>	ポンペ病	遺伝子医学	13(4)	85-90	2023
<u>下澤伸行</u>	副腎白質ジストロフィー	脳と発達	55(3)	173-177	2023

下澤伸行	ペルオキシソーム病：副腎白質ジストロフィーを中心に	医学のあゆみ	288(9)	794-799	2024
Kawaguchi K, Umeda K, Miyamoto S, Imai K(20人中20番目), et al.	Graft-versus-host disease-free, relapse-free, second transplant-free survival in allogeneic hematopoietic cell transplantation for genetic disorders	Bone Marrow Transplantation	58(5)	600-602	2023
Tomomasa D, Isoda T, Mitsuiki N, Imai K(16人中12番目), Kanegane H, et al.	Successful TCR α β /CD19-depleted hematopoietic cell transplantation for a patient with Artemis deficiency	Pediatric Hematology and Oncology	45(2)	e285-e289	2023
Inoue K, Miyamoto S, Tomomasa D, Imai K(19人中14番目), Kanegane H, et al.	Clinical and genetic characterization of patients with Artemis deficiency in Japan	Journal of Clinical Immunology	43(3)	585-594	2023
Kimizu T, Nozaki M, Okada Y, Imai K(17人中13番目), Ida S, et al.	Multiplex real-time PCR-based newborn screening for severe primary immunodeficiency and spinal muscular atrophy in Osaka, Japan: our results after 3 years	Genes (Basel)	15(3)	314	2024
Kanegane H, Endo A, Okada S, Imai K(17人中7番目), Yel L, et al.	Pharmacokinetics, safety, and efficacy of 20% subcutaneous immunoglobulin (Ig20Gly) administered weekly or every 2 weeks in Japanese patients with primary immunodeficiency diseases: a phase 3, open-label study	Immunotherapy Advances	4(1)	1tae001	2024
溝部万里奈, 村松一洋, 高瀬訓子, 関口梨沙, 高橋宏典, 吉原重美, 高橋努, 木内敦夫, 小坂仁, 山形崇倫	栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大新生児スクリーニングの公的事業化と抗AAV9抗体陰性化後にonasemnogene abeparvovecを静注した1例	脳と発達	(印刷中)		2024
齋藤加代子, 加藤環, 松尾真理, 浦野真理, 池田有美	脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニング 現状と課題	脳と発達 「難治性小児神経疾患の新生児スクリーニング国内新規導入の現状と課題」	55(3)	167-172	2023
齋藤加代子	脊髄筋萎縮症の原因遺伝子と疾患修飾治療薬の開発	東京女子医科大学雑誌	93(3)	75-81	2023
佐藤裕子, 浦野真理, 山本俊至, 齋藤加代子	出生前診断を希望する妊婦に対する検査前の情報提供の重要性	東京女子医科大学雑誌	93(3)	88-91	2023

Proud CM, Mercuri E, Finkel RS, Kirschner J, De Vivo DC, Muntoni F, <u>Saito K</u> , Tizzano EF, Desguerre I, Quijano-Roy S, Benguerba K, Raju D, Faulkner E, Servais L	Combination disease-modifying treatment in spinal muscular atrophy: a proposed classification	Annals of Clinical and Translational Neurology	10(11)	2155-2160	2023
<u>齋藤加代子</u>	脊髄性筋萎縮症	小児内科「エキスパートが教える小児の薬物治療」	55(増)	594-598	2023
加藤環, 横村守, 浦野真理, 佐藤裕子, 芦原有美, 伊藤万由里, 松尾真理, 米衛ちひろ, 児玉一男, 小俣卓, 大久保幸宗, 富樫紀子, 萩野谷和裕, 室月淳, <u>齋藤加代子</u>	脊髄性筋萎縮症I型の2例: 疾患修飾治療実施における出生前診断と多施設多職種連携の意義	脳と発達	55(6)	443-447	2023
<u>齋藤加代子</u> , 加藤環	脊髄性筋萎縮症における進歩: 発症前診断治療と新生児スクリーニング	BIO Clinica「遺伝子診療ホットトピックス」	38(13)	1089-1094	2023
加藤環, <u>齋藤加代子</u>	筋疾患の遺伝学的理解の進歩: 筋疾患の遺伝カウンセリングのポイント	小児内科「小児科医が知っておくべき筋疾患診療: 遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1889-1893	2023
Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, Proud CM, Shieh PB, Tizzano EF, Quijano-Roy S, Desguerre I, <u>Saito K</u> , Faulkner E, Benguerba KM, Raju D, LaMarca N, Sun R, Anderson FA, Finkel RS	Real-world outcomes in patients with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec monotherapy: findings from the RESTORE Registry	Journal of Neuromuscular Disease	11(2)	425-442	2024
Sonehara S, <u>Bo R</u> , Nambu Y, Iketani K, <u>Lee T</u> , Shimomura H, Ueda M, <u>Takeshima Y</u> , Iijima K, Nozu K, Nishio H, Awano H	Newborn screening for spinal muscular atrophy: a 2.5-year experience in Hyogo prefecture, Japan	Genes (Basel)	14 (12)	2211	2023

Kimizu T, Ida S, Okikawa K, Shima M, Nishimoto S, Nakajima K, Ikeda T, Mogami Y, Yanagihara K, Matsuda K, Nishie E, Hasegawa Y, Nozaki M, Fujita H, Irie A, Katayama T, Okamoto N, Imai K, Nishio H, Suzuki Y	Newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka - challenges in a Japanese pilot study	Brain and Development	45(7)	363-371	2023
木水友一	脊髄性筋萎縮症の新生児マスキング	日本マスキング学会誌	33(1)	41-56	2023
木水友一	脊髄性筋萎縮症：新生児マスキングの現状と課題	小児内科 「小児科医が知っておくべき筋疾患診療：遺伝学的理解と治療の最新事情」	55(12)	1972-1975	2023
木水友一	新生児スクリーニングで見つかった脊髄性筋萎縮症診断例の実例	日本新生児成育医学会雑誌 「導入がはじまった拡大新生児スクリーニングの実例と課題」	35(2)	155-159	2023
森岡一朗, 岡橋彩, 長野伸彦	新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング	日本マスキング学会誌	33(1)	19-30	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症診療の最前線	医学と薬学	80(7)	681-688	2023
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症に対する抗ウイルス薬治療と新生児マスキングへの展開	小児内科	55(11)	1799-1802	2023
森岡一朗	新たな診断・治療が可能となった疾患(11)先天性サイトメガロウイルス感染症	小児科	64(10)	1031-1038	2023
森岡一朗	サイトメガロウイルス (CMV)	with NEO 「出生前診断, 新生児マスキング etc 今こそ知りたい新生児の最新治療・最新トピック10」	36(6)	876-878	2023
Muto Y, Suzuki M, Takei H, Saito N, Sasaki T, Mori J, Sugimoto S, Imagawa K, Nambu R, Oguri S, Itonaga T, Kenji Ihara K, Hayashi H, Murayama K, Kakiyama G, Nittono H, Shimizu T	Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger leukodystrophy, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites	Molecular Genetics and Metabolism	140(1-2)	107703	2023

Konomura K, Hoshino E, Sakai K, Fukuda T, Tajima G	Development of a model for quantitative assessment of newborn screening in Japan using the Analytic Hierarchy Process	International Journal of Neonatal Screening	9(3)	39- (12ページ)	2023
長尾雅悦, 田中藤樹	ホモシスチン尿症スクリーニングの新たな展開	日本マススクリーニング学会誌	33(3)	31-40	2024
田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆	新たに追加された「ライソゾーム病+原発性免疫不全+脊髄性筋萎縮症」新生児マススクリーニング	札幌市医師会医学学会誌	343	113-114	2023
Fuse T, Aizawa Y, Nyuzuki H, Sawano K, Nagasaki K, Saitoh A	Hypocarnitinemia in twins after maternal pivalate-conjugated antibiotic therapy	Pediatrics International	66(1)	e15750	2024
Onuki T, Hiroshima S, Sawano K, Shibata N, Ogawa Y, Nagasaki K, Nyuzuki H	A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in their newborns	Children (Basel)	10(8)	1341	2023
Omichi N, Kishita Y, Nakama M, Sasai H, Terazawa A, Kobayashi E, Fushimi T, Sugiyama Y, Ichimoto K, Nitta KR, Yatsuka Y, Ohtake A, Murayama K, Okazaki Y	Novel ITPA variants identified by whole genome sequencing and RNA sequencing	Journal of Human Genetics	68(9)	649-652	2023
松本昂之, 西村豊樹, 山元綾子, 澤田浩武, 盛武浩	新生児スクリーニング検査で同定されたB細胞欠損症(症例報告)	日本免疫不全・自己炎症学会雑誌	3(1)	16-20	2024
但馬剛, 相崎潤子, 前田堂子, 原圭一, 香川礼子, 佐倉文祥, 津村弥来, 岡田賢, 笹井英雄, 湯浅光織, 重松陽介	タンデムマス・スクリーニングの性能向上を目指して: CPT2欠損症・VLCAD欠損症での取り組み	日本マススクリーニング学会誌	34(3)	194-203	2025
但馬剛	こどものことをもっと知ろう: 新生児マススクリーニング	周術期管理を核とした総合誌 LiSA	31(8)	718-723	2024
但馬剛	拡大マススクリーニング公費化に向けた社会的課題	医学のあゆみ	290(11)	957-961	2024
石毛信之	新生児マススクリーニング対象疾患の検査法	産婦人科の実際	73(7)	649-654	2024
石毛信之	検査施設から: eNBSの精度管理	遺伝子医学	15(1)	81-85	2025
石毛信之	新生児マススクリーニングの検査法	小児科診療	88(4)	395-401	2025

<u>Tajima T</u>	Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: Utility of liquid chromatography with tandem mass spectrometry as a secondary test	Clinical Pediatric Endocrinology	34(1)	13-18	2025
<u>濱崎考史</u>	大阪地区におけるeNBSの状況	遺伝子医学	15(1)	42-43	2025
Shimabukuro W, <u>Chinen Y</u> , Imanaga N, Yanagi K, Kaname T, Nakanishi K	Renal coloboma syndrome/dominant optic atrophy with severe retinal atrophy and de novo digenic mutations in PAX2 and OPA1	Pediatric Nephrology	39(8)	2351-2353	2024
岡村理香子, 小林弘典, 松井美樹, 野津吉友, 大國翼, <u>但馬剛</u> , 竹谷健	低血糖性脳症で発症した p. C607S/p. R511Qバリエントを有する極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症の新生児マススクリーニングすり抜け例	日本マススクリーニング学会誌	34(1)	37-44	2024
Hattori Y, Kido J, Sugawara K, Sawada T, Matsumoto S, <u>Nakamura K</u>	Rapid genotyping of inversion variants in Mucopolysaccharidosis type II using long-range PCR: a case report	Molecular Genetics and Metabolism Reports	41	101139	2024
Kido J, Häberle J, <u>Tanaka T</u> , Nagao M, <u>Wada Y</u> , <u>Numakura C</u> , <u>Bo R</u> , <u>Nyuzuki H</u> , Dateki S, Maruyama S, Murayama K, Yoshida S, <u>Nakamura K</u>	Improved sensitivity and specificity for citrin deficiency using selected amino acids and acylcarnitines in the newborn screening	Journal of Inherited Metabolic Disease	47(6)	1134-114	2024
<u>小須賀基通</u>	ムコ多糖症II型 NBSの課題	遺伝子医学	15(1)	68-70	2025
Shibata H, Nakajima D, Konno R, Hijikata A, Higashiguchi M, Nihira H, Shimodera S, Miyamoto T, Nishitani-Isa M, Hiejima E, Izawa K, Takita J, Heike T, Okamura K, Ohnishi H, Ishimura M, Okada S, Yamashita M, Morio T, Kanegane H, <u>Imai K</u> , Nakamura Y, Nonoyama S, Uchiyama T, Onodera M, Nishikomori R, Ohara O, Kawashima Y, Yasumi T	A Non-targeted proteomics newborn screening platform for inborn errors of immunity	Journal of Clinical Immunology	45(1)	33	2024

Materna M, Delmonte OM, Bosticardo M, ... <u>Imak K</u> , ... Casanova JL, Béziat V	The immunopathological landscape of human pre-TCR α deficiency: from rare to common variants	Science	383(6686)	eadh4059	2024
Tateishi S, Shimizu S, Moriya K, Kanegane H, <u>Imai K</u>	A deep intronic BTK variant underlies X-linked agammaglobulinemia	Journal of Clinical Immunology	44(4)	89	2024
今井耕輔	アレルギー用語解説シリーズ：TREC, KREC	アレルギー	73(4)	361-362	2024
今井耕輔	ここまで来た！新生児マスキューニングと対象疾患の治療：重症複合免疫不全症(SCID), B細胞欠損症(BCD)	小児内科	56(12)	1808-1814	2024
今井耕輔	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：原発性免疫不全症	産婦人科の実際	73(7)	703-710	2024
森谷 邦彦, 今井耕輔	小児臨床検査2024:免疫学的検査 免疫グロブリン IgG, IgGサブクラス, IgA, 分泌型IgA, IgM, IgD	小児内科	56(増)	275-279	2024
下澤伸行	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：副腎白質ジストロフィー	産婦人科の実際	73(7)	735-741	2024
下澤伸行	拡大新生児マスキューニング検査の成果と展望：副腎白質ジストロフィーの現状と課題	医学のあゆみ	290(11)	995-1000	2024
Otsuki N, Kato T, Yokomura M, Urano M, Matsuo M, Kobayashi E, Haginoya K, Awano H, Takeshima Y, Saito T, <u>Saito K</u>	Analysis of SMN protein in umbilical cord blood and postnatal peripheral blood of neonates with SMA - a rationale for prompt treatment initiation to prevent SMA development	Orphanet Journal of Rare Diseases	20(1)	91	2025
Kimizu T, Yokawa S, Horibe T, Oki K, Nakajima K, Tominaga K, Mogami Y, Tamura D, Yanagihara K	A case of spinal muscular atrophy type 0 treated with nusinersen without progression of early-onset scoliosis - possibility of preventing scoliosis with a rehabilitation program focusing on postural management	Brain and Development	47(3)	104354	2025
木水友一	産婦人科医が知っておくべき新生児マスキューニング：脊髄性筋萎縮	産婦人科の実際	73(7)	711-716	2024
木水友一	ここまで来た！新生児マスキューニングと対象疾患の治療：脊髄性筋萎縮症	小児内科	56(12)	1803-1807	2024

Kakei Y, <u>Morioka I</u> , Imai T, Itohara K, Yano I, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Fujioka K, Oka A	Assessment of patients' characteristics associated with the efficacy and safety of oral valganciclovir treatment for infants with symptomatic congenital cytomegalovirus disease	Journal of Infection and Chemotherapy	30(10)	971-977	2024
Okahashi A, Hijikata M, Seimiya A, Nagano N, Yokota H, Kimura Y, <u>Morioka I</u>	Successful valganciclovir treatment initiated beyond 60 days of age in a preterm infant with congenital cytomegalovirus disease	Pediatrics International	66(1)	e15755	2024
Ito Y, <u>Morioka I</u> , Takahashi N, Fujioka K, Miura K, Moriuchi H, Morimoto N, Yoshikawa T, Ashina M, Abe S, et al.	Clinical practice guideline for the management of congenital cytomegalovirus infection in Japan 2023: executive summary	Pediatric Infectious disease Journal	43(11)	e390-396	2024
森岡一朗	注目の新薬:バルガンシクロビル塩酸塩(バリキサ®ドライシロップ)	診断と治療	112(4)	e390-396	2024
森岡一朗	小児臨床検査2024:先天性感染症を疑ったときに必要な検査	小児内科	56(増)	581-585	2024
森岡一朗	母子感染の最新知識:サイトメガロウイルス	周産期医学	54(5)	550-555	2024
青木亮二, 森岡一朗	周産期の画像診断(第3版)新生児編 超音波診断:頭部TORCH 感染症	周産期医学	54(増)	309-313	2024
森岡一朗	ここまで来た! 新生児マスキングと対象疾患の治療:先天性サイトメガロウイルス感染症	小児内科	56(12)	1820-1823	2024
森岡一朗	新生児聴覚スクリーニングと先天性サイトメガロウイルス感染症	三重医報	769	20	2024
Suzuki M, Takei H, Suzuki H, Moro J, Sugimoto S, Tatsuki M, Ohtake A, Nittono H	Efficacy and safety of switching from chenodeoxycholic acid to cholic acid in Japanese patients with bile acid synthesis disorders	Molecular Genetics and Metabolism Reports	41	101166	2024
Konomura K, <u>Numakura C</u> , Nakamura-Utsunomiya A, Hoshino E, <u>Tajima G</u> , <u>Kobayashi H</u> , <u>Nakamura K</u> , <u>Shimozawa N</u> , <u>Bo R</u> , Shiroya T, Shigematsu Y, Fukuda T	Health-related quality of life and caregiver burden of pediatric patients with inborn errors of metabolism in Japan using EQ-5D-Y, PedsQL, and J-ZBI	Quality of Life Research	33(12)	3323-3333	2024

Saito H, Sakai K, Tanaka M, <u>Konomura K</u> , <u>Suzuki M</u> , <u>Tajima G</u> , <u>Hoshino E</u>	Economic evaluation of newborn screening for congenital cytomegalovirus infection: a systematic review	European Journal of Pediatrics	184(1)	123	2025
長尾雅悦	シトリン欠損症の臨床的特徴から鑑別診断へ	特殊ミルク情報	60	4-9	2025
田中藤樹, 長尾雅悦, 小杉山清隆	ホモシスチン尿症の新生児マスキング新規指標の導入	札幌市医師会医学学会誌	49	93-94	2024
和田光祐, 石川貴雄, 齋藤大雅, 野町祥介, 三上篤, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	2023年度新生児マスキング代謝異常症検査結果	札幌市衛研年報	51	62-70	2024
花井潤師, 三浦真之, 田中稔泰, 山田雅文, 長尾雅悦, 棚橋祐典, 福村忍, 白石秀明, 高橋悟	北海道における脊髄性筋萎縮症スクリーニングについて	日本マスキング学会誌	34(1)	11-18	2024
齋藤寧子, 和田陽一, 市野井那津子	ここまで来た！新生児マスキングと対象疾患の治療：ガラクトース血症	小児内科	56(12)	1789-1792	2024
齋藤寧子, 和田陽一	小児臨床検査2024：ガラクトース	小児内科	56(増)	216-218	2024
Mikami-Saito Y, <u>Wada Y</u> , <u>Arai-Ichinoi N</u> , <u>Nakajima Y</u> , <u>Suzuki-Ajihara S</u> , <u>Murayama K</u> , <u>Tanaka T</u> , <u>Numakura C</u> , <u>Hamazaki T</u> , <u>Igarashi N</u> , <u>Esaki H</u> , <u>Kagawa R</u> , <u>Kono T</u> , <u>Sawada T</u> , <u>Sawada T</u> , <u>Nyuzuki H</u> , <u>Hirai H</u> , <u>Fumoto S</u> , <u>Matsuda J</u> , <u>Matsunaga A</u> , <u>Maruyama S</u> , <u>Yamaguchi K</u> , <u>Yoshino M</u> , <u>Totsune E</u> , <u>Kikuchi A</u> , <u>Ohura T</u> , <u>Kure S</u>	Phenotypic and genetic spectra of galactose mutarotase deficiency: a nationwide survey conducted in Japan	Genetics in Medicine	26(8)	101165	2024
石毛美夏	新生児の検査値アセスメント《スクリーニング検査》新生児マスキング	ペリネイタルケア	43(6)	637-641	2024
中島葉子	拡大新生児マスキング(eNBS)の現状と今後の展望：各地域の状況：愛知県	遺伝子医学	15(1)	40-41	2024
笹井英雄	拡大新生児マスキング(eNBS)の現状と今後の展望：各地域の状況：岐阜県	遺伝子医学	15(1)	44-46	2024
大西秀典, 門脇紗織, 笹井英雄	原発性免疫不全症の新生児マスキングの現状について	小児感染免疫	36(3)	284-290	2024

李知子, 坊亮輔	新生児マススクリーニング の実際～自治体での取組み	小児科診療	88 (4)	409-412	2025
李知子	産婦人科医が知っておくべき 新生児マススクリーニング: 先天代謝異常児の注意点 —産婦人科医が見逃しては いけない新生児の所見は?	産婦人科の実際	73 (7)	667-670	2024
濱田淳平	愛媛県拡大新生児スクリー ニング開始2年の軌跡～遺伝 性難病早期発見の取組み	愛媛医学	43 (2)	67-71	2024
Sakemi S, Fujita T, Kaku N, Yatsuga S, Ito K, Sasaoka D, Yamaguchi H, Hayashi H, Inoue T, Higashi K, Sakai Y, Ohga S, Nagamitsu S	Acute liver failure worsened after respiratory syncytial virus infection in an infant with spinal muscular atrophy type I after receiving onasemnogene abeparvovec	Brain and Development Case Reports	2 (3)	1000022	2024
但馬剛	新規疾患の新生児マススク リーニングを社会実装する ために:AMED研究開発および こども家庭科学研究での取 組み	小児保健研究	84 (3)	387-393	2025
但馬剛	新生児マススクリーニング の対象疾患	小児科診療	88 (4)	387-393	2025
石毛信之, 花井潤師, 吉田真一郎, 福士勝	わが国の新生児スクリー ニングの精度管理の歴史とこ れから	日本マススク リーニング学会 誌	35 (1)	11-20	2025
Nakatani H, Watanabe K, Tsuji-Hosokawa A, Sutani A, Saito Y, Kirino S, Yamano H, Orimoto R, Gau M, Yogi A, Ishige N, Tajima T, Hasegawa T, Takasawa K,	A Two-Step LC-MS/MS method to differentiate 210HD and PORD in screen-positive newborns	Endocrine	91 (1)	103	2026
田島敏広	先天性甲状腺機能低下症	小児科診療	88 (4)	413-417	2025
Longo N, Hamazaki T, Hollander S, MacDonald A, Muntau AC, Schwartz IVD	Global considerations for lifelong management and therapeutic development for phenylketonuria	Genetics in Medicine	27 (11)	101540	2025
Ogawa E, Takano C, Arai-Ichinoi N, Hamazaki T, Sasai H, Morioka I, Ishige M	First Japanese case of DNAJC12 deficiency diagnosed after 18 years of follow-up for mild hyperphenylalaninemia	Pediatrics International	67 (1)	e70240	2025
Sakai E, Yamada T, Hamazaki T, Tajima G, Seto T	A nationwide survey investigating the current status of genetic counseling in newborn screening in Japan	International Journal of Neonatal Screening	11 (4)	109	2025

寺川由美, 稲田浩, 酒本和也, 小田桐紫野, 辻ひとみ, 藤原真須美, 三橋麻子, 田端信忠, 八木敬子, 中山浩二, 濱崎考史	大阪市域における新生児マスキリーニングの検体取り扱い状況の経年変化	日本マスキリーニング学会誌	35 (1)	23-31	2025
岡本駿吾, 藤本浩毅, 濱崎考史	小児の病態の栄養管理: 主な先天代謝異常症	日本医師会雑誌	154 特別号 (2)	S247-S251	2025
濱崎考史	新生児マスキリーニングのこれから～検査法・疾患の観点から	小児科診療	88 (4)	475-480	2025
Kitayama K, Sakaguchi T, Nakano N, Kabata D, Shintaku H, Hamazaki T	Age-dependent variation in blood bipterin peaks following oral tetrahydrobiopterin administration in phenylketonuria	Journal of Inherited Metabolic Disease	49 (2)	e70154	2026
Saito T, Soma K, Kashisaka M, Iketani K, Matsumoto M, Ueda T, Nishiyama M, Maruyama A, Nakai R, Sakihama H, Kurosawa H, Morisada N, Kobayashi H, Ozaki K	Systemic primary carnitine deficiency presenting with substantia nigra and basal ganglia injury: a case report	JIMD Reports	66 (3)	e70014	2025
湯浅光織	現行の新生児マスキリーニング対象疾患: 脂肪酸代謝異常症	周産期医学	56 (3)	253-257	2026
Sawada T, Kido J, Tsukimura T, Sugawara K, Shiga T, Saito S, Togawa T, Inoue T, Watanabe Y, Hamada J, Sakuraba H, Nakamura K	Evaluation of GLA variants detected in newborn screening for Fabry disease using biomarker analysis	Molecular Genetics and Metabolism Reports	44	101245	2025
Kido J, Haruno K, Sugawara K, Anan, K, Hattori Y, Noda Y, Sawada T, Nakamura K	Newborn screening for spinal muscular atrophy: The potential of digital polymerase chain reaction technique	Molecular Genetics and Metabolism	145 (2)	109114	2025
Onuki T, Tajika M, Sugiyama Y, Shimura M, Ichimoto K, Tanaka T, Nyuzuki H, Kosuga M, Migita O, Ito T, Sasai H, Bo R, Hamada J, Hamazaki T, Sakai N, Inoue T, Nakamura K, Okuyama T, Murayama K	Japanese experience of newborn screening for lysosomal storage diseases and adrenoleukodystrophy	Orphanet Journal of Rare Diseases	20 (1)	373	2025

Oboshi W, Hirakiyama A, Miura M, Omachi H, Tanaka M, Seo JH, Ohtake A, <u>Osawa Y</u> , <u>Ishige M</u> , <u>Kosuga M</u> , Munenaga T, Migita O, <u>Nyuzuki H</u> , <u>Sasai H</u> , Fukuda T, Sano S, Ito T, <u>Bo R</u> , Takeshima Y, Esaki H, <u>Inoue T</u> , Nagamitsu S, Watanabe Y, <u>Nakamura K</u> , Sawada H, Maruyama S, Murayama K, Okuyama T	Quantification of glycosaminoglycans in dried blood spots, and evaluation of its usefulness as a secondary newborn screening test for mucopolysaccharidoses	Biochemistry and Biophysics Reports	46	102569	2026
Hama K, Fujiwara Y, <u>Imai K</u> , Kusakabe Y, Hayashi Y, Takashima S, Azuma S, Kondo M, Yamashita A, Takita R, <u>Shimozawa N</u> , Yokoyama K	Phosphatidylcholine with C26:0-moiety, a precursor of a diagnostic marker for X-ALD, is synthesized by LPLAT10/LPEAT2	Journal of Lipid Research	67 (2)	100973	2026
下澤伸行	小児診療ガイドラインのダイジェスト解説&プログレス:副腎白質ジストロフィー	小児科	66 (12)	1426-1431	2025
下澤伸行	副腎白質ジストロフィーを中心としたペルオキシソーム神経疾患	Brain and Nerve	77 (5)	551-560	2025
Chin AT, <u>Imai K</u> , Kuo CY, et al.	Clinical and molecular characteristics of X-linked agammaglobulinemia patients 55 years or older	Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice	13 (10)	2806-2816	2025
Aluri J, <u>Imai K</u> , Abraham RS, et al.	Assessment of TREC-based NBS SCID reporting practices for harmonization of results and interpretation: a global survey	Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice	14 (5)	1153-1163	2026
<u>Kato T</u> , Ogura Y, Kamae C, Yeh TW, Okano T, Take J, Mitsui-Sekinaka K, Moriya K, Reichenbach J, Vignesh P, Rawat A, Singh S, Takagi M, Kanegane H, Morio T, Ohara O, <u>Imai K</u> , Nonoyama S	Centralized rapid genetic diagnosis of combined immunodeficiency in Japan	Pediatrics International	67 (1)	e70085	2025
山形崇倫, 高瀬訓子	新生児マススクリーニングの各地域での取り組み: 栃木県	周産期医学	56 (3)	236-240	2026

Kato T, Otsuki N, Yokomura M, Shima N, Kajima K, Shioya M, Suzuki H, Wakabayashi H, Saito K	Survival motor neuron protein is the optimal biomarker for evaluating the risdiplam treatment	Brain and Development	47 (5)	104410	2025
Kimizu T, Arakawa R, Hasegawa M	Characteristics of early-onset, rapidly progressive scoliosis in spinal muscular atrophy type I treated with disease-modifying therapy -a multicenter retrospective study conducted in Japan	Journal of Neuromuscular Diseases	online first	doi: 10.1177/22143602251414327	2026
木水友一	新たな治療薬導入による変化：脊髄性筋萎縮症(SMA)患者への新たな治療とリハビリテーション診療	Journal of Clinical Rehabilitation	34 (13)	1402-1407	2025
Morioka I, Kakei Y, Imai T, Fujioka K, Takahashi N, Yoshikawa T, Moriuchi H, Ito Y, Oka A	Three-year hearing outcomes in infants with congenital cytomegalovirus disease treated with oral valganciclovir: interim results of a six-year follow-up study in Japan	Journal of Clinical Virology	177	105778	2025
岡橋彩, 森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染新生児マスキニング・聴覚スクリーニングの対応最前線	日本周産期・新生児医学会雑誌	60 (4)	658-660	2025
森岡一朗	先天性サイトメガロウイルス感染症の診断・治療の進歩と診療のポイント	小児科臨床	78 (4)	471-475	2025
Hachisu Y, Nakano S, Imagawa K, Ito S, Nittono H, Hayashi H, Suzuki M	Early diagnosis of Zellweger syndrome through a Nationwide Liver Disease Registry System (CIRCLE)	Pediatrics International	67 (1)	e70210	2025
中野聡, 鈴木光幸	新生児・乳児期の胆汁うっ滞性疾患: 診断と治療のトピックス	小児科臨床	78 (2)	177-184	2025
Konomura K, Tanaka M, Tajima G, Hoshino E	Cost-effectiveness of newborn screening for infantile-onset Pompe disease in Japan	International Journal of Neonatal Screening	12 (2)	21	2026
Kamono E, Tanaka M, Tamori H, Takai M, Honda K, Ogawa K, Ujino Y, Seino M, Shirowa T, Hoshino E	Quality of Life Research, vol.34, Conceptual framework for caregivers' quality of life and well-being supporting children with special health and medical needs in East Asia: a systematic review and narrative synthesis	Quality of Life Research	34 (12)	3471-3484	2025
長尾雅悦, 田中藤樹, 小杉山清隆	追加新生児マスキニングにおける遺伝子解析と遺伝カウンセリングの検討	札幌市医師会医学学会誌	50	21-22	2025

石川貴雄, 野町祥介, 宮北佳恵, 八田智宏, 長尾雅悦, 田中藤樹	新生児マススクリーニング 関連疾患依頼検査事業における代謝異常検査のまとめについて	札幌市衛生研究所年報	52	53-70	2025
野町祥介, 石川貴雄, 宮北佳恵, 八田智宏, 田中藤樹, 小杉山清隆, 石井玲, 森川俊太郎, 長尾雅悦	2024年度新生児マススクリーニング事業成績	札幌市衛生研究所年報	52	71-76	2025
Suzuki-Ajihara S, Musha I, Arao M, Mori K, Fujibayashi S, Ryo I, Kono T, Tajima A, Mochizuki H, Imai-Okazaki A, Araki R, Numakura C, Ohtake A	Prediction of congenital portosystemic shunt in neonatal hypergalactosemia using Gal-1-P/Gal ratio, bile Acid, and ammonia	International Journal of Neonatal Screening	11 (3)	61	2025
門脇 紗織, 川合裕規, 笹井英雄	新生児マススクリーニングの各地域での取り組み: 岐阜県	周産期医学	56 (3)	241-246	2026
Minohata T, Kobayashi H, Notsu Y, Yamada K, Fukushima M, Mitsubuchi H, Nakamura K, Kubota M, Lee T, Furujo M, Fukui K, Watanabe Y, Nakajima Y, Hasegawa Y, Yamaguchi S, Taketani T	Development and pilot evaluation of an add-on orotic acid assay in dried blood spots for newborn screening of ornithine transcarbamylase deficiency	Medical Mass Spectrometry	9 (2)	72-82	2025
Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Yuasa M, Shigematsu Y, Sasai H, Kobayashi M, Hamazaki T, Okada S	A case of N5,N10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency found by a pilot newborn screening for hypomethioninemia	Medical Mass Spectrometry	9 (1)	8-13	2025