

## 目 次

### I. 総括研究報告

- 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 -- 1  
但馬 剛

### II. 分担研究報告

1. 精度管理体制の構築 :  
定量PCR法による新生児スクリーニングの精度管理体制の構築 (第2報) ----- 7  
但馬 剛, 石毛 信之 (研究協力者)
2. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
先天性副腎過形成症スクリーニングの二次検査の有用性に関する検討 ----- 11  
田島 敏広
3. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
指定検査機関変更・郵便法改正の影響に関する検討 ----- 12  
濱崎 考史
4. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
沖縄県におけるマススクリーニング実施体制の拡充 ----- 14  
知念 安紹
5. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
シトリン欠損症の発症予測因子の探求 ----- 16  
沼倉 周彦
6. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
脂肪酸代謝異常症マススクリーニングの現状に関する調査 ----- 17  
小林 弘典
7. 現行マススクリーニング体制の評価と改善 :  
脂肪酸酸化能測定によるマススクリーニング検査精度の検証 ----- 21  
湯浅 光織
8. ライソゾーム病スクリーニング体制の構築 :  
ガイドラインの作成・更新、拠点病院体制の確立に関する研究  
ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の早期診断システムの開発 ----- 23  
中村 公俊
9. ライソゾーム病スクリーニング体制の構築 :  
ライソゾーム病などを含む東京都でのスクリーニング体制の構築 ----- 26  
大石 公彦
10. ライソゾーム病スクリーニング体制の構築 :  
LC-MSMS法と4MU法によるスクリーニング検査精度の比較検証 ----- 28  
小須賀 基通
11. 副腎白質ジストロフィースクリーニング体制の構築 ----- 31  
下澤 伸行

|                                                                                       |       |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------|-------|----|
| 1 2. 原発性免疫不全症スクリーニング体制の構築<br>今井 耕輔                                                    | ----- | 34 |
| 1 3. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築：<br>栃木県における実証事業および各種新規スクリーニングの実施状況<br>山形 崇倫                  | ----- | 38 |
| 1 4. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築：<br>新生児マススクリーニング事業化における医療体制整備<br>齋藤 加代子                      | ----- | 41 |
| 1 5. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築：<br>新生児スクリーニング実証事業の進捗状況<br>齋藤 加代子，村松 一洋（研究協力者）               | ----- | 44 |
| 1 6. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築：<br>兵庫県における脊髄性筋萎縮症マススクリーニングの実施状況<br>竹島 泰弘                    | ----- | 45 |
| 1 7. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築：<br>大阪地域における脊髄性筋萎縮症マススクリーニングの実施状況<br>木水 友一                   | ----- | 47 |
| 1 8. 先天性サイトメガロウイルス感染症スクリーニング体制の構築<br>森岡 一朗                                            | ----- | 49 |
| 1 9. 新生児胆汁うっ滞性疾患スクリーニング体制の構築<br>鈴木 光幸，窪田 満                                            | ----- | 54 |
| 2 0. 生命倫理的課題と遺伝カウンセリング体制に関する検討<br>川目 裕，金子 実基子                                         | ----- | 57 |
| 2 1. 産科施設の役割に関する検討<br>倉澤 健太郎                                                          | ----- | 60 |
| 2 2. 産科施設の役割に関する検討：<br>子どもと保護者への支援における「子ども家庭センター」の活用<br>中込 さと子                        | ----- | 64 |
| 2 3. 新規疾患スクリーニングの疫学的分析<br>篠原 正和                                                       | ----- | 67 |
| 2 4. 新規疾患スクリーニングの費用対効果分析：<br>ポンペ病マススクリーニングプログラムの費用効果分析<br>此村 恵子，星野 絵里                 | ----- | 69 |
| 2 5. 新規疾患スクリーニングの費用対効果分析：<br>先天性サイトメガロウイルス感染症<br>マススクリーニングプログラムの費用効果分析<br>星野 絵里，此村 恵子 | ----- | 74 |
| 2 6. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：北海道<br>田中 藤樹                                                 | ----- | 80 |
| 2 7. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東北(1)<br>和田 陽一                                               | ----- | 84 |
| 2 8. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東北(2)<br>野口 篤子                                               | ----- | 86 |

|                                             |       |     |
|---------------------------------------------|-------|-----|
| 29. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：甲信越・北関東(1)<br>入月 浩美 | ----- | 88  |
| 30. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：甲信越・北関東(2)<br>大澤 好充 | ----- | 90  |
| 31. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東京・神奈川<br>石毛 美夏     | ----- | 93  |
| 32. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：埼玉・千葉<br>味原 さや香     | ----- | 96  |
| 33. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東海(1)<br>中島 葉子      | ----- | 97  |
| 34. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東海(2)・北陸<br>笹井 英雄   | ----- | 99  |
| 35. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：近畿(1)<br>李 知子       | ----- | 102 |
| 36. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：近畿(2)<br>坊 亮輔       | ----- | 104 |
| 37. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：中国<br>香川 礼子         | ----- | 106 |
| 38. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：四国<br>濱田 淳平         | ----- | 108 |
| 39. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：九州(1)<br>井上 貴仁      | ----- | 110 |
| 40. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：九州(2)・沖縄<br>澤田 浩武   | ----- | 113 |
| III. 研究成果の刊行に関する一覧表                         | ----- | 116 |