

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

但馬 剛 ----- 1

II. 分担研究報告

1. 精度管理体制の構築：

新規拡大新生児スクリーニングの精度管理体制の構築（第3報） ----- 11

但馬 剛, 石毛 信之（研究協力者）

2. 精度管理体制の構築：

重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの精度保証
に関する手引き－検査施設の要件と検査実施に関する手引き（案） ----- 18

但馬 剛, 福士 勝（研究協力者）

3. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：

先天性内分泌疾患の現状把握と今後の展望 ----- 35

田島 敏広-

4. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：

遺伝カウンセリング体制の実態調査 ----- 37

濱崎 考史

5. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：

有機酸代謝異常症スクリーニングの現状評価 ----- 41

知念 安紹

6. 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 ----- 43

沼倉 周彦

7. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：

脂肪酸代謝異常症スクリーニングの現状調査 ----- 44

小林 弘典

8. 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CPT2欠損症の診断と発症予測 ----- 47

湯浅 光織

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・ペルオキシソーム病の早期診断システムの開発 ----- 49

中村 公俊

10. 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 ----- 52

大石 公彦

11. ライソゾーム病スクリーニング体制の構築：

ポンペ病・ムコ多糖症Ⅰ型/Ⅱ型スクリーニングの現状と課題 ----- 54

小須賀 基通

1 2. 副腎白質ジストロフィースクリーニング体制の構築 下澤 伸行	-----	56
1 3. 原発性免疫不全症スクリーニング体制の構築 今井 耕輔	-----	60
1 4. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築 山形 崇倫	-----	72
1 5. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築 加藤 環	-----	75
1 6. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築 竹島 泰弘	-----	78
1 7. 脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築 木水 友一	-----	80
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 森岡 一朗	-----	82
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 先天性胆汁酸代謝異常症の臨床情報集積と 指定難病登録を見据えた診療体制整備 鈴木 光幸	-----	85
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 川目 裕, 金子 実基子	-----	88
2 1. 産科施設の役割に関する検討 倉澤 健太郎	-----	98
2 2. 産科施設の役割に関する検討: 「助産領域に拡がる遺伝ゲノム医療: 出生前検査, 着床前検査, 拡大新生児マススクリーニング」ワークショップの開催 中込 さと子	-----	100
2 3. 新規疾患スクリーニングの疫学的分析 篠原 正和	-----	103
2 4. 新規疾患スクリーニングの費用対効果分析: 新生児マススクリーニング拡大候補疾患の医療経済評価とその課題 此村 恵子, 星野 絵里	-----	105
2 5. 新規疾患スクリーニングの費用対効果分析: The EuroQol Toddler and Infant Populations (EQ-TIPS) の日本語版作成 星野 絵里, 此村 恵子	-----	110
2 6. 各地域のスクリーニングに関する実態調査: 北海道 北海道における新生児マススクリーニング 関連疾患に対する依頼検査体制とその有用性 長尾 雅悦	-----	115
2 7. 各地域のスクリーニングに関する実態調査: 東北(1) 和田 陽一	-----	122
2 8. 各地域のスクリーニングに関する実態調査: 東北(2) 野口 篤子	-----	125

29. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：甲信越 入月 浩美	-----	128
30. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：北関東 大澤 好充	-----	131
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 石毛 美夏	-----	133
32. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：埼玉・千葉 味原 さや香	-----	136
33. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東海(1) 中島 葉子	-----	137
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 岐阜県における5年間のまとめ 笹井 英雄	-----	139
35. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：近畿(1) 李 知子	-----	142
36. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：近畿(2) 坊 亮輔	-----	144
37. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：中国 香川 礼子	-----	146
38. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：四国 濱田 淳平	-----	148
39. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：九州(1) 井上 貴仁	-----	150
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 澤田 浩武	-----	154
Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	157