

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
総合研究報告書

分担研究課題名  
新生児マススクリーニングに関する研究

分担研究者： 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

公的事業としての新生児マススクリーニングは、有用性検証や対象拡大などのための仕組みを備える必要がある。本分担研究では、現行対象疾患について、(1)患者 QOL 調査、(2)発見患者情報の集約・追跡、(3)脂肪酸代謝異常症の確定診断データ集積に取り組みるとともに、新規スクリーニングについては、(4)対象疾患選定の評価基準を取りまとめた。今後は個々の現行・新規疾患について、この基準に沿って評価するために必要な知見を集積するための取り組みが必要となる。

研究協力者氏名

岡田 賢  
広島大学大学院医系科学研究科  
小児科学・教授  
香川 礼子  
広島大学病院小児科・助教  
佐倉 文祥  
広島大学大学院医系科学研究科  
小児科学・大学院生  
原 圭一  
国立病院機構呉医療センター小児科・医長  
宇都宮 朱里  
広島市立北部医療センター安佐市民病院  
小児科・部長  
重松 陽介  
福井大学医学部医学科・客員教授  
湯浅 光織  
福井大学医学部小児科・特命助教  
山口 清次  
島根大学医学部医学科・客員教授  
沼倉 周彦  
埼玉医科大学病院ゲノム医療科/小児科・  
准教授  
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・研究員

児マススクリーニングが、ガスリー法に比べて費用対効果に優れるという結果を得たが、この分析は先行文献等に依拠した多くの仮定を含んでいた。中でも特に重要な評価因子である、新生児マススクリーニングで発見された患者の QOL については、国内・海外を通じて本格的な検討に基づく知見は報告されていないことから、実際の国内患者でのデータを提示する。

2) 現行新生児マススクリーニングによる発見  
患者情報の集約と追跡

スクリーニングで発見された患者情報の集約を長期的に継続させるには、そのための内容が受検時の説明・同意手続きに含まれるようにする必要があるが、実際には自治体ごとに取り決められているのが現状である。本研究では、記載内容の標準化に取り組みつつ、現状下で可能な限りの患者情報を収集する。

3) 脂肪酸代謝異常症の確定診断データ集積・  
発見患者の予後調査

脂肪酸代謝異常症は、長時間の空腹回避など低コストの方法で、重度障害～死亡に至りうる危険な急性発症を予防できる、新生児マススクリーニングの好適疾患群である。中でも我が国での頻度が比較的高い MCAD 欠損症・VLCAD 欠損症・CPT2 欠損症について、我々はアシルカルニチン分析・酵素機能評価・遺伝子解析による確定検査を提供しており、臨床病型・発症リスクの大きさを評価するための生化学所見・残存酵素機能・遺伝子型のデータを集積する。

特に MCAD 欠損症・VLCAD 欠損症は、タンデムマス法によるスクリーニングの自治体事業

A. 研究目的

1) 現行スクリーニング対象疾患の QOL 調査  
2017～2019 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金「新生児マススクリーニング検査に関する疫学的・医療経済学的研究」(研究代表者：但馬剛) では、タンデムマス法を導入した新生

化以降、発見患者数が急激に増加しており、予後調査を実施してスクリーニングの有用性を検証する。

#### 4) 新規スクリーニング対象疾患を選定するための評価基準の策定

新たな検査法や治療法の実用化を受けて、新生児マススクリーニングの新規対象候補疾患が増加しているが、公的事業化の明確な仕組みはないのが現状である。2019年度AMED成育疾患克服等総合研究事業「新生児マススクリーニング対象拡充の候補疾患を学術的観点から選定・評価するためのエビデンスに関する調査研究」では、米国の対象疾患リスト(Recommended Uniform Screening Panel; RUSP)選定用スコアリング法を援用して、各候補疾患の公的スクリーニング対象としての適合性をスコア化して比較した。米国をはじめ国外の制度を参考にして、我が国の実情に即した選定基準を明確にする必要がある。

### B. 研究方法

#### 1) 現行スクリーニング対象疾患のQOL調査

山形大学小児科と国立保健医療科学院の共同研究として2019年度に開始した、小児(8~15歳, EQ-5D-YおよびPedsQOLを使用)と成人(16歳以上, EQ-5D-5LおよびSF-36を使用)を対象とする調査(回収目標数=小児250例+成人50例)を、本研究班で継続実施した。

#### 2) 現行スクリーニング発見患者情報の集約・追跡体制の構築

##### a) 説明・同意手続きの標準化

2020年度成育医療研究開発費「自治体の枠を超えた新生児マススクリーニングの標準化・効率化に関する研究」と連携して、地域ブロック(北海道・東北/関東・甲信越/中部/近畿/中国/四国/九州・沖縄)単位で研究協力者を配置し、受検時の説明・同意手続きの標準化について検討した。

##### b) 発見患者情報のアンケート調査

各自治体に選任を依頼している、新生児マススクリーニングに関する情報を取りまとめる「中核医師」を対象として、研究年度の前年度に発見された新規患者の診断病名と、その前々年度に発見された患者の予後情報に関するアンケート調査を毎年度実施した。

#### 3) 脂肪酸代謝異常症の確定診断データ集積・発見患者の予後調査

a) 全国各地の新生児マススクリーニングあるいは各種症状の精査で、MCAD欠損症・VLCAD欠損症・CPT2欠損症が疑われた症例について、血清アシルカルニチン分析・リンパ球酵素活性測定・単核球脂肪酸代謝能測定・遺伝子解析を実施した。

b) 1997年4月から2019年12月までに確定診断したMCAD欠損症・VLCAD欠損症の新生児マススクリーニング発見症例について、担当医へのアンケートによる予後調査を実施した。

#### 4) 新規スクリーニング対象疾患を選定するための評価基準の策定

AMED成育疾患克服等総合研究事業「新生児マススクリーニング対象拡充のための疾患選定基準の確立」と連携して、RUSP選定用スコアリング法を参考に、疾患頻度や臨床病型、発症前スクリーニングがもたらす心理社会的影響など、わが国の特徴を考慮した評価基準について検討した(各候補疾患の専門家に加えて、産科・人類遺伝学など中立的な立場からの意見も反映される班員構成とした)。

#### (倫理面への配慮)

- 1) QOL調査: 山形大学の倫理承認を取得して実施した。
- 3) 発見患者情報調査および脂肪酸代謝異常症の確定診断データ集積: 国立成育医療研究センターの承認を得て実施した。
- 4) 新規スクリーニング対象疾患選定基準に関する「一対比較」ウェブアンケート: 国立保健医療科学院の承認を得て実施した。

### C. 研究結果

#### 1) 現行スクリーニング対象疾患のQOL調査

2022年3月末で調査票の回収を終了し、小児(8歳以上)66名、成人90名を解析対象とした。健康関連QOLを低下させる主要因は発達障害であり、発達障害の無い小児患者の健康関連QOLは一般集団と同等であった。成人患者も同様の傾向を示した。

#### 2) 現行スクリーニング発見患者情報の集約・追跡体制の構築

##### a) 説明・同意手続きの標準化

各自治体の「新生児マススクリーニング中核医師」を介して、説明・同意手続きの現状に関する情報を収集した。独自の書類が確立している自治体が多数あることから、最小限の標準化

として、以下の2項目の追記を要請した。

〇〇(自治体名)では、新生児マススクリーニングで要精密検査となった赤ちゃんの追跡調査を行ないます。精密検査病院の協力によって、本当に病気が確認されたか、そうであれば早期発見によって健康に育っているか、などを調べます。この調査を続けることで、新生児マススクリーニングをよりよいものにしていくことが可能となります。

残った検体は〇年間保存し、スクリーニング検査の改善や、母子保健・疾病予防の向上などのために利用させていただく可能性があります。具体的には、個々の利用目的ごとに、医学倫理や個人情報保護等に関する法令に従って可否が決定され、実施に際しては拒否の機会が適切に提供されます。

記載内容の修正には否定的な自治体がある一方で、標準版があれば利用したいという自治体もあり、説明・同意書全体の標準版を作成した。

#### b) 発見患者情報のアンケート調査

##### <2020年度調査>

2017年度NBS発見患者の予後調査および2019年度NBS発見患者数の調査を実施した(実際の作業期間は2021年)。29都道府県から回答があり、新規発見患者は495,433出生中56例(アミノ酸代謝異常症29,有機酸代謝異常症20,脂肪酸代謝異常症7)、患者頻度1/8,847出生という結果であった。2017年度発見患者は、当初確認済み123例中57例について回答があり、発達予後良好50,軽度遅滞4,中等度遅滞2,判定困難1,死亡例なしという結果が得られた。

##### <2021年度調査>

2018年度NBS発見患者の予後調査および2020年度NBS発見患者数の調査を実施した。28都道府県から回答があり、新規発見患者は374,909出生中48例(アミノ酸代謝異常症22,有機酸代謝異常症14,脂肪酸代謝異常症12)、患者頻度1/7,811出生という結果であった。2018年度発見患者は、当初確認済み67例中28例について回答があり、発達予後良好21,軽度遅滞7,死亡例なしという結果が得られた。

##### <2022年度調査>

今回から中央一括審査を申請(11月21日)したところ、承認が2月8日にずれ込んだ。この調査は自治体に事前了承を得る必要があるため、年度末の実施は難しく、年度明けから実施することとした。

全国での情報共有を促進する取り組みとして、各自治体の母子保健所管部門・マススクリーニング中核医師・検査技術者等が参加する「第6回新生児スクリーニング全国ネットワーク会議」を開催した際(2023年2月3日)、以上の経緯について説明し、調査への協力を要請した。

#### 3) 脂肪酸代謝異常症の確定診断データ集積

酵素活性測定・遺伝子解析による診断罹患と診断した症例数(2020/21/22年度)

MCAD 欠損症: 16例(7/4/5)

VLCAD 欠損症: 33例(8/9/16)

CPT2 欠損症: 13例(6/2/5)

#### 脂肪酸代謝異常症3疾患スクリーニングの知見と課題

- MCAD 欠損症: タンデムマス法の自治体事業化以降、発症後に罹患が判明した症例には遭遇していない。
- VLCAD 欠損症: 新生児期に心筋症を伴って発症した重症例はその後の死亡が確認され、治療の難しさが再認識された。タンデムマス法の自治体事業化以降、低血糖を伴う急性発症例には遭遇していなかったが、マススクリーニング正常だった低血糖脳症が今年度確認された。骨格筋症状を契機とする新規診断例は散発している。
- CPT2 欠損症: マススクリーニングで異常なく、骨格筋症状を呈して診断される症例が多数報告されている。低血糖を伴って急性発症した報告例はないことから、本来の目標である、急性低血糖症による死亡や後遺障害の予防には有効と考えられる。

#### 4) 新規スクリーニング対象疾患を選定するための評価基準の策定

「階層分析法」による各項目の重み付けを行うことを前提に、大項目5,中項目15の下に個々の小項目を置く評価項目リストを作成した。

大項目1. 疾患の疫学・自然歴が明らかであ

る

>中項目×4 >小項目 14

大項目 2. 検査方法が確立している

>中項目×6 >小項目 18

大項目 3. 治療方法が確立している

>中項目×3 >小項目 9

大項目 4. 継続的な診療体制が整っている

>中項目×2 >小項目 6

大項目 5. 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

>中項目なし >小項目 3

これについて、階層分析法の手法である各項目同士の「一対比較」データを収集し、集計・分析した。

専門家集団による試行(n=19)では、予想通り「早期治療の有効性」や「費用対効果」に関する項目の評価が高くなっていった一方、「自然歴が明らかなこと」や「診療ガイドラインが整っていること」など、低評価に過ぎると思われる項目が見受けられた。「一対比較」は回答者の意思を反映する性質があるため、そのような条件が揃う以前から、新規疾患スクリーニングの実現を目指してきた専門家集団による評価ゆえの偏りと考えられた。

一対比較への参加者の属性を多様化するため、医療系学会・団体、患者家族会、医療系学生、自治体母子保健所管部門等を対象とするウェブアンケートを実施した。大・中項目の一対比較まで完遂した143名分の回答を分析し、上記のような偏りが緩和された結果が得られた。これに基づいて各評価項目を重み付けし、専門家による議論を経て配点を確定して、新規対象疾患選定の評価基準案として報告することとした。

#### D. 考察

1977年度にガスリー法で始まった新生児マススクリーニング事業は、2013年度から導入されたタンデムマス法によって、対象が6疾患から20疾患へ拡大した。さらに近年、新たな検査法・治療法の実用化によって、従来の代謝・内分泌疾患の枠を超えた新規疾患のスクリーニングが期待されている。このように、医学研究・医療技術の進歩によって新生児マススクリーニングがカバーする疾患領域が拡大する一方、事業の有効性の検証(それに必要となる情報集約)や、

新規疾患スクリーニングの事業化など、行政面での制度設計は不十分な状況が続いている。成育基本法の成立によって各自治体は、新生児マススクリーニングの事業主体として、発見患者の経過を評価する責務を負うことになったが、稀少疾患が対象であるため、個々の自治体で十分な知見を得るのは困難となっている。

新規対象疾患の選定については、AMEDの支援を受けて、評価基準案を取りまとめた。今後の運用方法として、日本小児科学会小児慢性特定疾病委員会内に設置された「新生児マススクリーニング検討小委員会」にて、新規スクリーニングに関する申請資料を評価し、学会からの政策提言につなげることを想定している。

評価基準案は作成したものの、その各項目に沿って個々の疾患を採点するための具体的な知見は、十分に集積されていないのが実情である。本研究では、現行対象疾患について、実行可能な様々な手段を駆使して、発見患者情報の収集に取り組んできたが、新生児マススクリーニングが自治体事業であることに伴う制約から、十分な集約は実現していない。今後、現行・新規対象各疾患について、全国各自治体にわたって研究分担者・協力者を配置し、新生児マススクリーニング対象としての評価に必要な情報を収集する取り組みが必要である。

#### E. 結論

新生児マススクリーニングの対象は多様な稀少疾患群であるため、対象疾患選定から事業評価までの全体を視野に入れて、自治体の枠を超えた仕組みづくりを進める必要がある。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Hirashio S, Kagawa R, Tajima G, Masaki T. A classic variant of Fabry disease in a family with the M296I late-onset variant. CEN Case Rep. 2021;10(1):106-110
- 2) 山口清次, 但馬剛. 新生児マススクリーニングの全国標準化. 公衆衛生情報. 2020;50(4):10-12
- 3) 但馬剛, 原圭一, 宇都宮朱里, 香川礼子, 佐倉文祥. 有機酸代謝異常症. 小児科. 2020;61(10):1359-1364

- 4) 但馬剛, 佐倉文祥, 原圭一. 脂肪酸代謝異常症. 小児科診療. 2021;84(2):181-186
- 5) 但馬剛, 香川礼子. 先天性門脈-体循環シャントによる高ガラクトース血症. 小児科診療. 2021;84(2):279-283
- 6) 但馬剛. 海外の新生児マススクリーニングと日本における対応. 周産期医学. 2021;51(2):275-279
- 7) 香川礼子, 但馬剛, 佐倉文祥, 原圭一, 田中広美, 藤原紗季, 吉井千代子, 岡田賢. 新生児マススクリーニングでガラクトース血症を契機に発見された胆道閉鎖症の3例. 日本マススクリーニング学会誌, 2021;31(1):33-39.
- 8) 増田知佳, 坊亮輔, 栗野宏之, 小林弘典, 但馬剛, 飯島一誠. ピボキシシル基含有抗菌薬内服母体から出生したイソ吉草酸血症の1例. 日本マススクリーニング学会誌, 2021;31(1):41-47.
- 9) Tajima G, Kagawa R, Sakura F, Nakamura-Utsunomiya A, Hara K, Yuasa M, Hasegawa Y, Sasai H, Okada S. Current perspectives on neonatal screening for propionic acidemia in Japan: an unexpectedly high incidence of patients with mild disease caused by a common *PCCB* variant, *Int J Neonatal Screen*, 2021;7(3):35, doi: 10.3390/ijns7030035.
- 10) Kagawa R, Tajima G, Maeda T, Sakura F, Nakamura-Utsunomiya A, Hara K, Nishimura Y, Yuasa M, Shigematsu Y, Tanaka H, Fujihara S, Yoshii C, Okada S. Pilot study on neonatal screening for methylmalonic acidemia caused by defects in the adenosylcobalamin synthesis pathway and homocystinuria caused by defects in homocysteine remethylation. *Int J Neonatal Screen*, 2021;7(3):39, doi: 10.3390/ijns7030039.
- 11) Shigematsu Y, Yuasa M, Ishige M, Nakajima H, Tajima G. Development of second-tier liquid chromatography-tandem mass spectrometry analysis for expanded newborn screening in Japan. *Int J Neonatal Screen*, 2021;7(3):44, doi: 10.3390/ijns7030044.
- 12) 山口清次, 但馬剛. 自治体の枠を超えた新生児スクリーニングの標準化・効率化. 公衆衛生情報, 2021;51(3):10-12.
- 13) 但馬剛, 笹井英雄. 新生児マススクリーニングと治療の最前線: プロピオン酸血症. 遺伝子医学, 2021;11(3):49-55.
- 14) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングに関する海外と我が国の現状と課題. 日本マススクリーニング学会誌, 2021;31(3):11-21.
- 15) 但馬剛, 此村恵子. 新規疾患の新生児マススクリーニングに関する海外と我が国の現状と課題. 日本小児科学会雑誌, 2022;126(1):25-34.
- 16) 但馬剛. 新生児マススクリーニングの対象疾患拡充に関する現状と展望. 日本新生児成育医学会雑誌, 2022;34(1):35-40.
- 17) Nohara F, Tajima G, Sasai H, Makita Y. MCAD deficiency caused by compound heterozygous pathogenic variants in *ACADM*. *Hum Genom Var*, 2022;9(1):2, doi: 10.1038/s41439-021-00177-3.
- 18) Sugihara K, Yuasa M, Isozaki Y, Hata I, Ohshima Y, Hamazaki T, Kakiuchi T, Arao M, Igarashi N, Kotani Y, Fukuda T, Kagawa R, Tajima G, Shigematsu Y. Severity estimation of very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency via <sup>13</sup>C-fatty acid loading test. *Pediatr Res*, 2022 Feb 8. doi: 10.1038/s41390-022-01979-z.
- 19) Osawa Y, Kobayashi H, Tajima G, Hara K, Yamada K, Fukuda S, Hasegawa Y, Aisaki J, Yuasa M, Hata I, Okada S, Shigematsu Y, Sasai H, Fukao T, Takizawa T, Yamaguchi S, Taketani T. The frequencies of very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency genetic variants in Japan have changed since the implementation of expanded newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism*, 2022;136(1):74-79, doi: 10.1016/j.ymgme.2022.03.009.
- 20) 知念安紹, 仲村貞郎, 名嘉山賀子, 吉田朝秀, 高山良野, 原圭一, 但馬剛, 柳久美子, 要匡, 中西浩一. 沖縄県の新生児タンデムマススクリーニング開始前後の脂肪酸代謝異常症. 日本マススクリーニング学会誌, 2022;32(3):318-324.
- 21) 但馬剛, 香川礼子, 宇都宮朱里. 小児疾患診療のための病態生理 3: プロピオン酸血症. 小児内科, 2022;54(増):101-105.
- 22) 但馬剛. 新生児マススクリーニングの対象疾患は多い方がよいのか? 金子一成

- (編) 小児科診療Controversy, 中外医学社, 東京, 2022, pp. 270-274.
- 23) 但馬剛, 酵素活性測定. 窪田満(編) 外来で見つける先天代謝異常症-シマウマ診断の勧め, 中山書店, 東京, 2023, pp. 261-267.
- 24) 但馬剛, 新生児マススクリーニング. 五十嵐隆, 中林正雄, 竹田省(編) 母子保健マニュアル, 南山堂, 東京, 2023, pp. 280.
2. 学会発表
- 1) 香川礼子, 但馬剛, 原圭一, 佐倉文祥, 宇都宮, 岡田賢, 深尾敏幸. 新生児マススクリーニングで発見されるプロピオン酸血症患者の心臓合併症に関する調査. 第123回日本小児科学会学術集会, 神戸市(オンライン開催), 2020/8/21-23
- 2) 宇都宮朱里, 香川礼子, 津田玲子, 岡田賢, 原圭一, 吉井千代子, 西村裕, 前田堂子, 但馬剛. 広島県下メチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群の新生児スクリーニング研究. 第123回日本小児科学会学術集会, 神戸市(オンライン開催), 2020/8/21-23
- 3) 原圭一, 但馬剛, 岡田賢, 湯浅光織, 重松陽介. マススクリーニング陽性者のCPT2遺伝子診断. 第123回日本小児科学会学術集会, 神戸市(オンライン開催), 2020/8/21-23
- 4) 但馬剛, 長谷川有希, 湯浅光織, 佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一: タンデムマス・スクリーニングで発見される軽症例への対応. 第47回日本マススクリーニング学会, シンポジウム2「タンデムマス・スクリーニングの問題点」, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 5) 重松陽介, 湯浅光織, 杉原啓一, 但馬剛. タンデムマス法新生児スクリーニング-ろ紙血キャリブレーション作成の試み. 第47回日本マススクリーニング学会, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 6) 香川礼子, 佐倉文祥, 宇都宮朱里, 原圭一, 吉井千代子, 藤原紗季, 田中広美, 但馬剛, 岡田賢. 新生児マススクリーニングにて発見された胆道閉鎖症の3例. 第47回日本マススクリーニング学会, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 7) 佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一, 但馬剛, 岡田賢. MCAD欠損症・VLCAD欠損症の予後調査. 第47回日本マススクリーニング学会, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 8) 宇都宮朱里, 神野和彦, 香川礼子, 坂田園子, 岡田賢, 原圭一, 宮河真一郎, 但馬剛. 21水酸化酵素欠損症患者における出生年代別にみた糖質コルチコイド量と成長経過の検討第. 第47回日本マススクリーニング学会, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 9) 松本裕子, 諏訪亜季子, 多田達史, 小亀恵, 三浦浩美, 舟越和代, 但馬剛. NBS陽性児と家族への支援の輪を広げ、地域をつくる. 第47回日本マススクリーニング学会, 岐阜市(オンライン開催), 2020/9/25-26
- 10) 但馬剛. 拡大する新生児マススクリーニング: ガスリーからタンデムマスへ/新規候補疾患の現状と課題. 第227回大阪小児科学会, 大阪市(会場からのライブ配信), 2020/9/27
- 11) 但馬剛. ファブリー病診断の難しさ: 他のライソゾーム病との比較から. JCR 先天代謝セミナー in 広島 web 講演会, 広島市(会場開催+ライブ配信), 2020/10/5
- 12) 佐倉文祥, 香川礼子, 宇都宮朱里, 原圭一, 但馬剛, 岡田賢. MCAD欠損症・VLCAD欠損症の予後調査. 第124回日本小児科学会学術集会, 京都市, 2021/4/16.
- 13) 香川礼子, 但馬剛, 佐倉文祥, 宇都宮朱里, 原圭一, 湯浅光織, 重松陽介, 笹井英雄, 岡田賢. 心筋症・QT延長症候群におけるプロピオン酸血症罹患状況の調査. 第124回日本小児科学会学術集会, 京都市, 2021/4/17.
- 14) 森田理沙, 浦山耕太郎, 真田和哉, 田原昌博: 新生児マススクリーニングで発見されたプロピオン酸血症患者における心臓合併症の検討-軽症プロピオン酸血症患者の長期予後解明に向けた取り組み. 第57回日本小児循環器学会学術集会, 奈良市, 2021/7/9-11.
- 15) 知念安紹, 仲村貞郎, 名嘉山賀子, 吉田朝秀, 高山良野, 原圭一, 但馬剛, 柳久美子, 要匡, 中西浩一. 沖縄県の新生児タンデムマススクリーニング前後の脂肪酸代謝異常症. 第48回日本マススクリーニング学会学術集会, 千葉市, 2021/9/17.
- 16) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策

- 定に関する検討. 第 48 回日本マススクリーニング学会学術集会, 千葉市, 2021/9/17.
- 17) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新生児マススクリーニング新規対象疾患の選定基準策定に関する検討. 日本人類遺伝学会第 66 回大会, 横浜市, 2021/10/14.
- 18) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定に関する検討. 第 62 回日本先天代謝異常学会学術集会, 名古屋市, 2021/11/6.
- 19) 香川礼子, 但馬剛, 佐倉文祥, 宇都宮朱里, 原圭一, 森田理沙, 真田和哉, 田原昌博, 宇都宮裕人, 湯浅美織, 重松陽介, 笹井英雄, 岡田賢. 心筋症・QT 延長症候群におけるプロピオン酸血症罹患状況の調査. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 郡山市, 2022/4/15.
- 20) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新生児マススクリーニング対象拡充に関する国内外の現状と我が国での選定基準策定の取り組みについて. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 分野別シンポジウム 15「拡大新生児マススクリーニングの展望と課題: 新規候補疾患のエビデンス」, 郡山市, 2022/4/17.
- 21) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新生児マススクリーニング新規対象疾患の選定基準策定に関する検討. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 郡山市, 2022/4/17.
- 22) 但馬剛. 新生児マススクリーニングの今後: よりよいものとするために. 第 64 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主催セミナー「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」, 高崎市, 2022/6/2.
- 23) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 公的支援に向けての政策的な選定基準作成. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, シンポジウム 8「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」, 高崎市, 2022/6/3.
- 24) 此村恵子, 沼倉周彦, 但馬剛, 白岩健, 福田敬. 先天性代謝異常症患者を対象とした健康関連 QOL 調査. 第 49 回日本マススクリーニング学会学術集会, 大阪市, 2022/8/26.
- 25) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定に関する検討(続報). 第 49 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「どないすんねん! 日本の新生児スクリーニングを考える」, 大阪市, 2022/8/27.
- 26) 但馬剛, 此村恵子, 福田敬, 星野絵里. Study on criteria to add new target diseases to nationwide newborn screening in Japan (新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定). 第 63 回日本先天代謝異常学会学術集会, モーニングセミナー 3 “Current Situation and Perspectives of Expanded Newborn Screening”, 熊本市, 2022/11/26.
- 27) 但馬剛. 新生児マススクリーニング対象拡充に関する国内外の現状と我が国での選定基準策定の取り組みについて. 福岡大学小児科クリニカルカンファレンス, 福岡市, 2022/12/19.
- 28) 但馬剛. 新生児マススクリーニング新規対象疾患選定基準策定の取り組みと DNA 検査によるスクリーニングの展望について. 第 45 回日本小児遺伝学会学術集会, シンポジウム 1「新生児スクリーニング: タンデムマス法と DNA 検査の融合」, 東京都, 2023/1/28.

G. 知的財産権の出願・登録状況  
該当案件なし。