

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

(資料1) ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィーに関する調査票

(資料2) 原発性免疫不全症に関する調査計画

(資料3) 脊髄性筋萎縮症の臨床情報に関する調査票

(資料4) 脊髄性筋萎縮症の診療体制に関する調査票

(資料5) 各都道府県の実態調査 分担者・協力者リスト

II. 分担研究報告

1. 精度管理体制の構築 ----- 26

但馬 剛, 福士 勝 (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：
多胎児の先天性甲状腺機能低下症の2回目採血についての検討 ----- 28

田島 敏広

3. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：
新生児マススクリーニングのフォローアップ体制に関する調査 ----- 30

濱崎 考史

4. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：
出生週数・出生体重別の濾紙血遊離カルニチン値の検討 ----- 32

知念 安紹

5. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：
シトリン欠損症スクリーニング指標の改善に関する研究 ----- 34

沼倉 周彦

6. 現行マススクリーニング体制の評価と改善：
VLCAD欠損症スクリーニング指標の改善に関する研究 ----- 35

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スクリーニング指標の改善に関する研究 ----- 37

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 ----- 39

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断スクリーニング体制の構築

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 ----- 42

大石 公彦

10. ライソゾーム病スクリーニング体制の構築：
日本先天代謝異常学会ワーキンググループとの共同アンケート調査 ----- 44

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 ----- 46

下澤 伸行

12. 原発性免疫不全症スクリーニング体制の構築 ----- 48

今井 耕輔

(資料) 原発性免疫不全症スクリーニング実証事業と
JSIADによる精査後患者調査 (*計画内容)

1 3.	脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築： 栃木県におけるスクリーニング発見症例の診断・治療経験 山形 崇倫	-----	57
1 4.	脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築： 脊髄性筋萎縮症の臨床情報に関する研究 齋藤 加代子	-----	59
1 5.	脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築： 脊髄性筋萎縮症の診療体制等に関する調査 齋藤 加代子, 佐久間 啓 (研究協力者) (資料) 脊髄性筋萎縮症のNBSの診療体制等に関する調査 (*集計結果)	-----	61
1 6.	脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築： 兵庫県におけるスクリーニング発見症例の診断・治療経験 竹島 泰弘	-----	67
1 7.	脊髄性筋萎縮症スクリーニング体制の構築： 大阪府におけるスクリーニング検査・診断・治療体制の構築 木水 友一	-----	69
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 一郎	-----	71
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： 新生児濾紙血を利用した先天性胆汁酸代謝異常症スクリーニング法の開発 鈴木 光幸, 窪田 満	----	75
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	-----	78
2 1.	産科施設の役割に関する検討 倉澤 健太郎	-----	81
2 2.	産科施設の役割に関する検討： 小児慢性特定疾病・希少遺伝性疾患を有する子どもとその親への支援 中込 さと子	----	86
2 3.	新規疾患スクリーニングの疫学的分析 篠原 正和	-----	89
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研究の調査 此村 恵子, 星野 絵里 (資料) 抽出文献の概要	----	91
2 5.	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レビュー： 先天性サイトメガロウイルス感染症 星野 絵里, 此村 恵子	-----	105
2 6.	各地域のスクリーニングに関する実態調査：北海道 田中 藤樹	-----	108
2 7.	各地域のスクリーニングに関する実態調査： 東北 (1) 青森県・秋田県・岩手県 野口 篤子	-----	112
2 8.	各地域のスクリーニングに関する実態調査： 東北 (2) 宮城県・山形県・福島県 和田 陽一	-----	115
2 9.	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) 新潟県・長野県・山梨県 入月 浩美	-----	119
3 0.	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) 群馬県・栃木県・茨城県 大澤 好充	-----	121

3 1. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：東京都・神奈川県 石毛 美夏	----	123
3 2. 各地域のスクリーニングに関する実態調査：埼玉県・千葉県 味原 さや香	----	125
3 3. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 東海・北陸 (1) 静岡県・愛知県 中島 葉子	-----	127
3 4. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 東海・北陸 (2) 岐阜県・三重県・富山県・石川県・福井県 笹井 英雄	-----	129
3 5. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 近畿 (1) 京都府・滋賀県・奈良県・和歌山県 李 知子	-----	132
3 6. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 近畿 (2) 大阪府・兵庫県 坊 亮輔	-----	134
3 7. 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	-----	136
3 8. 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	-----	138
3 9. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 九州 (1) 福岡県・熊本県・佐賀県・長崎県 井上 貴仁	-----	140
4 0. 各地域のスクリーニングに関する実態調査： 九州 (2) 大分県・宮崎県・鹿児島県／沖縄県 澤田 浩武	-----	143
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	146