

## 新生児集中治療部

### 学術論文

- 1) Hasegawa Y, Iga M, Kimura M, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Prenatal diagnosis for organic acid disorders using two mass spectrometric methods, gas chromatography mass spectrometry and tandem mass spectrometry. *Journal of Chromatography B* 823(1): 13-17, 2005
- 2) Tajima G, Sakura N, Yofune H, Nishimura Y, Ono H, Hasegawa Y, Hata I, Kimura M, Yamaguchi S, Shigematsu Y, Kobayashi M: Enzymatic diagnosis of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency by detecting 2-octenoyl-CoA production using high-performance liquid chromatography: a practical confirmatory test for tandem mass spectrometry newborn screening in Japan. *Journal of Chromatography B* 823(2): 122-130, 2005
- 3) 山口清次: 新生児マススクリーニング実施の要点. *周産期医学* 35: 1209-1212, 2005
- 4) 四本由郁, 仁志田博司, 佐久間泉, 白石美香, 福井千佳, 内山 温, 榊原清一, 西方準一郎: NICUにおけるアルベカシンの至適投与法の検討. *日本未熟児新生児学会雑誌* 17(2): 47-51, 2005
- 5) 北川照男, 松田一郎, 多田哲也, 大浦敏明, 大和田操, 青木菊麿, 山口清次, 高柳正樹, 重松陽介, 大浦敏博 (特殊ミルク改良開発部会第一部会): 有機酸代謝異常症および脂肪酸酸化酵素異常症の治療ガイドラインの検討専門委員会報告 平成 17 年度特殊ミルク改良開発部会第一部会共同研究報告. *特殊ミルク情報 (先天性代謝異常症の治療)* 41: 31-38, 2005
- 6) 山口清次, 木村正彦, 長谷川有紀, 小林弘典, 四本由郁: タンデム質量分析計を用いた新しい新生児スクリーニング体制の検討. *島根難病研究所 平成 16 年度研究事業報告書*, p76-82, 2005
- 7) 山口清次: わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 平成 16 年度総括・分担研究報告書, 2005
- 8) 長谷川有紀, 小林弘典, 内田由里, 高橋あんず, 木村正彦, 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング体制に関する研究: 有機酸・脂肪酸代謝異常の発症形態. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 16 年度総括・分担研究報告書, p35-37, 2005
- 9) 長谷川有紀, 小林弘典, 木村正彦, 山口清次, 重松陽介, 深尾敏幸, 大橋裕子, 西野一三: 新しい新生児マススクリーニング体制に関する研究: 日本人極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症の臨床的・遺伝的特徴. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 16 年度総括・分担研究報告書, p46-48, 2005 (3 月)
- 10) 木村正彦, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 南 弘一, 吉川徳茂: タンデムマスによるマススクリーニングの効果に関する研究: タンデムマスによる全身性カルニチン欠乏症の診断経験. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 16 年度総括・分担研究報告書, p108-109, 2005
- 11) 小林弘典, 長谷川有紀, 木村正彦, 山口清次, 重松陽介: 新しい新生児マススクリーニング体制に関する研究: タンデムマスにおける血液ろ紙分析の後方視的検討. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 16 年度総括・分担研究報告書, p110-111, 2005
- 12) Numakura C, Kobayashi H, Hasegawa Y, Adachi M, Kim L-H, Nishimura G: Achondroplasia and enchondromatosis: report of three boys. *Skeletal Radiology*, Online 2006

- 13) 山口清次: SIDS 様症状で発症する先天代謝異常と診断へのアプローチ. 日本 SIDS 学会雑誌 6(1): 15-24, 2006
- 14) 山口清次, 重松陽介: タンデムマスによる新生児スクリーニングの近未来. 日本先天代謝異常学会雑誌 22(1): 66-69, 2006
- 15) 山口清次: タンデムマスを導入した新生児マススクリーニングの新時代. 小児保健研 65(6): 725-732, 2006
- 16) 岸 和子: 周産期からの虐待予防の重要性ー被虐待児の医療相談に関わった経験からー. 島根母性衛生学会雑誌 10: 29-33, 2006
- 17) 長谷川有紀, 山口清次: 当直医師に必要な新生児の知識: 先天代謝異常. 小児科診療 69(3): 409-415, 2006
- 18) 山口清次: 乳幼児突然死症候群 (SIDS) と先天代謝異常症. 乳幼児突然死症候群(SIDS) 母子保健情報 53: 39-45, 2006
- 19) 北川照男, 松田一郎, 多田啓也, 大浦敏明, 大和田操, 青木菊磨, 山口清次, 高柳正樹, 重松陽介, 大浦敏博: タンデムマス導入にともなう新しい対象疾患の治療指針. 特殊ミルク情報 42: 28-53, 2006
- 20) 山口清次, 長谷川有紀, 小林弘典, 重松陽介, 大浦敏博, 福士 勝, 鈴木 健, 田崎隆二: 新しい新生児・乳幼児マススクリーニング対象疾患の登録・追跡・解析・情報提供システムの構築に関する研究. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 子どもの病気に関する包括的データベース (難治性疾患に関する疫学研究データベース等を含む) の構築とその利用に関する研究 (主任研究者 原田正平) 平成 17 年度総括・分担研究報告書, p100-108, 2006
- 21) 山口清次: わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 平成 17 年度総括・分担研究報告書, 2006
- 22) 長谷川有紀, 遠藤 充, 小林弘典, 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング体制に関する研究: 2005 年度に島根大学で診断した有機酸・脂肪酸代謝異常の発症形態と予後の検討. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 17 年度総括・分担研究報告書, p32-36, 2006
- 23) 四本由郁, 長谷川有紀, 小林弘典, 遠藤 充, 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング体制に関する研究: 日本人グルタル酸血症 2 型 (GA2) 患者の臨床的・遺伝的特徴. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 17 年度総括・分担研究報告書, p45-47, 2006
- 24) 小林弘典, 長谷川有紀, 遠藤 充, 山口清次, 重松陽介: タンデムマスによるマススクリーニングの効果に関する研究: 島根で開発したタンデムマスによるパイロットスタディー: 2005 年度の成績. 厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」(主任研究者 山口清次) 平成 17 年度総括・分担研究報告書, p106-107, 2006

#### 学会発表

- 1) 長谷川有紀, 小林弘典, 木村正彦, 山口清次: 前児の疾患が確定診断されなかった有機酸代謝異常症の出生前診断: その倫理. 第 2 回中国四国出生前医学研究会. 高松, 2005 年 1 月
- 2) 久守孝司, 立花光夫, 永末直文, 石橋雅子, 山田曜子, 前出喜信, 真鍋 敦, 宮崎康二: 母体搬送された重複腎盂尿管の治療経験. 第 43 回山陰小児外科内科・周産期研究会. 松江, 2005 年 1 月

- 3) 加藤忠明, 原田正平, 重松陽介, 山口清次: 新技術による新生児マススクリーニングで発見される疾患に関しての小児慢性特定疾患治療研究事業での全国登録状況. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 4) 長谷川有紀, 小林弘典, 内田由里, 高橋あんず, 木村正彦, 山口清次: 有機酸血症、脂肪酸代謝異常の発症形態. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 5) 深尾敏幸, 櫻井里美, 山田桂太郎, 近藤直実, 山口清次:  $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症の酵素, 蛋白, 遺伝子診断について. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 6) 長谷川有紀, 小林弘典, 木村正彦, 山口清次, 深尾敏幸, 重松陽介, 西野一三, 大橋裕子: 日本人極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症の臨床的、遺伝的特徴. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 7) 大浦敏博, 廣瀬三重子, 佐藤育子, 石飛真美子, 横山浩之, 萩野谷和裕, 坂本 修, 飯沼一宇, 山口清次, 重松陽介, 吉田一郎: 重度筋力低下、呼吸不全を合併したグルタル酸血症 2 型の 1 例. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 8) 鈴木 健, 石毛信之, 北川照男, 大和田操, 重松陽介, 山口清次: タンデム質量分析計による新生児マス・スクリーニング法の検討-アミノ酸代謝異常症を中心として-. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 9) 小林弘典, 木村正彦, 長谷川有紀, 山口清次, 重松陽介: タンデムマスによる血液ろ紙分析の診断感度の検討. 平成 16 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業) 「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」班会議. 東京, 2005 年 2 月
- 10) 山口清次: SIDS に類似した症状で発症する先天代謝異常: 有機酸・脂肪酸代謝異常の重要性. 第 11 回日本 SIDS 学会 特別講演. 盛岡, 2005 年 3 月
- 11) 小林弘典, 長谷川有紀, 木村正彦, 山口清次: タンデムマスを導入した新しい新生児マススクリーニング. 第 75 回山陰小児科学会. 松江, 2005 年 3 月
- 12) Yamaguchi S: Significance of Early Detection of Organic and Fatty Acid Disorders Using Mass Spectrometry (GC/MS and Tandem MS): Current Trend in Newborn Mass Screening. 3th Vietnam Diabetes and Endocrinology Meeting (Special Lecture). Hue, April 2005
- 13) Yamaguchi S: Significance of newborn mass screening for fatty acid disorders to prevent children from sudden infant death or acute encephalopathy of unknown origin. 6th Vietnam Pediatric Meeting (Special Lecture). Hanoi, April 2005
- 14) 小林弘典, 木村正彦, 長谷川有紀, 四本由郁, 山口清次: タンデムマスによる先天代謝異常診断精度の検討: 尿中有機酸分析所見との比較. 第 108 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2005 年 4 月
- 15) 四本由郁, 長谷川有紀, 内田由里, 小林弘典, 木村正彦, 山口清次: グルタル酸血症 2 型日本人患者の臨床像と病因の検討. 第 108 回日本小児科学会学術集会. 東京, 2005 年 4 月
- 16) 四本由郁, 田村良香, 長谷川有紀, 安田謙二, 金井理恵, 竹谷 健, 山口清次, 前出喜信, 木村敏之, 早坂 清, 藤本昭栄: 遺伝的要因にもとづく新生児黄疸の 2 例. 第 83 回日本小児科学会島根地方会. 出雲, 2005 年 6 月

- 17) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新しい動き. 第 21 回徳島小児内分泌代謝研究会. 高松, 2005 年 7 月
- 18) 前出喜信, 他: ABO 血液型不適合に G6PD 異常症を伴った早期黄疸の 1 例. 第 41 回日本周産期・新生児医学会総会および学術集会. 福岡, 2005 年 7 月
- 19) 坪倉かおり, 他: 胎児動脈管早期閉鎖が疑われた 3 症例. 第 41 回日本周産期・新生児医学会総会および学術集会. 福岡, 2005 年 7 月
- 20) 長谷川有紀, 小林弘典, 伊賀三佐子, 木村正彦, 重松陽介, 山口清次: 有機酸代謝異常症の出生前診断: 異なる 2 種類の質量分析による羊水診断の検討. 第 50 回日本人類遺伝学会. 倉敷, 2005 年 9 月
- 21) 小林弘典, 遠藤 充, 長谷川有紀, 山口清次: タンデム・マスによる新生児マス・スクリーニングの試験研究をはじめの問題点. 第 33 回日本マス・スクリーニング学会. 久留米, 2005 年 10 月
- 22) 前出喜信, 永石美和, 山田曜子, 原田 崇, 坪倉かおり, 折出亜希, 角田育子, 金崎春彦, 真鍋 敦, 宮崎康二, 久守孝司: 出生後早期に診断可能であったガートナー管嚢胞の 1 症例. 第 58 回日本産科婦人科学会中国四国合同地方部会総会および学術講演会. 山口, 2005 年 10 月
- 23) Hasegawa Y, Iga M, Kimura M, Shigematsu Y, Yamaguchi S: Reliable prenatal diagnosis of organic acidemias simultaneously, GC/MS and ESI/MS/MS. 1st Congress of Asian Society for Pediatric Research. Tokyo, November 2005
- 24) 四本由郁, 小林弘典, 長谷川有紀, 木村正彦, 山口清次: グルタル酸血症 2 型患者 17 例の臨床像と病因の検討. 第 48 回日本先天代謝異常学会. 熊本, 2005 年 11 月
- 25) 山口清次, 重松陽介: タンデムマスによる新生児スクリーニングの近未来. 第 48 回日本先天代謝異常学会 ワークショップ. 熊本, 2005 年 11 月
- 26) 四本由郁, 長谷川有紀, 小林弘典, 内田由里, 山口清次: タンデムマスによる新生児代謝異常スクリーニングの検討. 第 50 回日本未熟児新生児学会. 名古屋, 2005 年 12 月
- 27) 山口清次: 新しい新生児マススクリーニング対象疾患と陽性者への対応. 国立成育医療センター講演会. 東京, 2006 年 1 月
- 28) 山口清次, 長谷川有紀, 小林弘典, 三春範夫, Wanders R: ミトコンドリア脂肪酸代謝異常・カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症の羊水細胞をもちいた出生前診断. 第 3 回中国四国出生前医学研究会. 岡山, 2006 年 1 月
- 29) 桝村智美, 加藤忠明, 原田正平, 重松陽介, 山口清次: 新技術による新生児マススクリーニングで発見されうる疾患に関して小児慢性特定疾患治療研究事業を利活用した実態調査. 平成 17 年度厚生労働省科学研究 (子ども家庭総合研究事業)「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」研究班全体会議. 東京, 2006 年 2 月
- 30) 長谷川有紀, 遠藤 充, 小林弘典, 山口清次: 2005 年に発見された有機酸・脂肪酸代謝異常の発症形態. 平成 17 年度厚生労働省科学研究 (子ども家庭総合研究事業)「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」研究班全体会議. 東京, 2006 年 2 月
- 31) 大浦敏博, 坂本 修, 斉藤郁磨, 名古屋裕子, 一條敦子, 針生敬子, 山本俊夫, 遠藤善宏, 白石廣行, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: タンデムマス質量分析計による新生児マス・スクリーニング-宮城県におけるパイロットスタディの報告. 平成 17 年度厚生労働省科学研究 (子ども家庭総合研究事業)「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研究」研究班全体会議. 東京, 2006 年 2 月
- 32) 小林弘典, 長谷川有紀, 遠藤 充, 山口清次: 島根で開始したタンデムマスによるパイロットスタディー 2005 年の成績. 平成 17 年度厚生労働省科学研究 (子ども家庭総合研究事業)「わが国の 21 世紀における新生児マス・スクリーニングのあり方に関する研

究」研究班全体会議. 東京, 2006年2月

- 33) 山口清次: 変わりつつある新生児マススクリーニング. 2006 KIGS FORUM IN HIROSHIMA 特別講演. 広島, 2006年2月
- 34) 安部哲史, 四本由郁, 安田謙二, 山口清次, 高梨泰至, 高橋あんず, 大家隆晴, 前出喜信: 新生児期に治療介入を要した Axenfeld-Rieger 症候群の女児例. 第44回山陰小児外科内科・周産期研究会. 米子, 2006年3月
- 35) 小林弘典, 長谷川有紀, 遠藤 充, 山口清次: 乳児期以降に診断された先天代謝異常症の新生児血液ろ紙でのタンデムマス所見の検討. 第109回日本小児科学会学術集会. 金沢, 2006年4月
- 36) 山田曜子, 角田育子, 紀 美和, 前出喜信, 真鍋 敦, 宮崎康二: 心房中隔瘤を伴った IUGR の一症例. 第58回日本産科婦人科学会学術講演会. 横浜, 2006年4月
- 37) 前出喜信, 紀 美和, 山田曜子, 原田 崇, 坪倉かおり, 金崎春彦, 真鍋 敦, 宮崎康二: 出生後早期に診断可能であったガートナー管嚢胞の1症例. 第58回日本産科婦人科学会学術講演会. 横浜, 2006年4月
- 38) Yamaguchi S: Sudden Infant death and inborn errors of metabolism. The 9th SIDS International Conference. Yokohama, Jun 2006
- 39) 遠藤 充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: 島根大学で行っているタンデムマスによる新生児マススクリーニング試験研究の現状. 第15回中国四国小児保健学会. 高松, 2006年7月
- 40) 山口清次: 新生児マススクリーニングの新しい動き. 第5回東北代謝異常症治療研究会特別講演. 仙台, 2006年6月
- 41) Yotsumoto Y, Hasegawa Y, Kobayashi H, Hirose H, Fukao T, Yamaguchi S: Clinical and molecular study of 13 Japanese children with glutaric acidemia type 2. The 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism. Chiba, September 2006
- 42) Tomatsu S, Oguma T, Yamaguchi S, Suzuki Y, Orii T: A novel GAG assay by tandem mass spectrometry: Application to screening for mucopolysaccharidoses. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, September 2006
- 43) Endo M, Kobayashi H, Hasegawa Y, Yamaguchi S: Retrospective tandem MS analysis of newborn blood spots from patients with organic and fatty acid disorders who became symptomatic and diagnosed in infancy or childhood. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, September 2006
- 44) Tajima G, Sakura N, Nishimura Y, Ono H, Nakatsune C, Togawa M, Yanagawa J, Kubota M, Yoshii C, Hamakawa M, Hasegawa Y, Hata I, Naito E, Yamaguchi S, Shigematsu Y: An HPLC-based enzymatic diagnosis system for MS/MS newborn screening of organic acid and fatty acid disorders conducted in Japan. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, September 2006
- 45) Kawana S, Nakagawa K, Hasegawa Y, Kobayashi H, Yamaguchi S: The diagnosis for organic acids disorders using fast gas chromatography mass-spectrometry and automated data system. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, September 2006
- 46) Hasegawa Y, Kobayashi H, Endo M, P. Jamiyan, Yang Y, Verma IC, Nguyen NT, Yamaguchi S: Experience of high-risk screening for inborn metabolic disease by GC/MS and tandem MS using dried urine and/or blood filter papers transported from Asian Countries. The 6th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Awaji, September 2006
- 47) 遠藤 充, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次: 島根大学で行なっているタンデムマスによる新生児マススクリーニングパイロットスタディー. 第58回中国四国小児科学会. 宇部, 2006年10月
- 48) 南 憲明, 安田謙二, 林 丈二, 四本由郁, 内田由里, 葛西武司, 山口清次: 当科における先天性心疾患に対する Palivizumab 投与の検討 -first season を振り返って-. 第86回日本小児科学会島根地方会. 出雲, 2006年12月