

## 目 次

### I. 総括研究報告

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 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）	----- 1
--------------------------------------------------------------------	---------

### II. 分担研究報告

1. 新生児マススクリーニング(NBS)の全国標準化に関する研究 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）	
(1) カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2)欠損症 マススクリーニングの全国実施を契機とする検査の標準化と 患者追跡体制構築の試み 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） （資料1）CPT2欠損症のタンデムマス法スクリーニングへの対応に関する周知文書	----- 9
(2) タンデムマス・スクリーニング検査の標準化と精度管理 重松陽介（福井大学医学部小児科）	----- 24
(3) CPT2欠損症の新指標C14/C3比の検討 花井潤師（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター）	----- 27
(4) 二次検査法の有用性と問題点の検討 石毛信之（東京都予防医学協会）	----- 32
(5) 新生児マススクリーニング検査業務の標準化への取り組み 稲岡一考（大阪母子医療センター医療技術部）	----- 37
(6) CPT2欠損症の主治医、患者家族向け情報提資料作成における展望 坊亮輔（神戸大学医学部小児科） 山田健治，小林弘典（島根大学医学部小児科） （資料2）カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2)欠損症って どんな病気？（担当医向けリーフレット）	--- 40
2. NBS発見症例の登録・コホート体制の構築に関する研究 小林弘典（島根大学医学部小児科） （資料3）平成26～28年度発見患者の継続調査票	----- 47
3. タンデムマスNBS試験研究で発見された患者の予後に関する研究 沼倉周彦（山形大学医学部小児科） （資料4）アンケート調査票	----- 55
4. 公的健診事業としてのNBSに求められる要件の確立と 充足に関する研究 西野善一（金沢医科大学医学部公衆衛生学）	----- 62
5. 各対象疾患に対するNBSの有用性評価に関する研究 福田敬（国立保健医療科学院医療・福祉サービス研究部）	----- 67
6. 今後のNBSの在り方に関する研究 山口清次（島根大学医学部小児科）	----- 73
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 77