

## 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 -----	12
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）	
(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 -----	20
重松 陽介（福井大学医学部小児科）	
(3) タンデムマス・スクリーニング基準値設定における パーセンタイル値の有用性の検討 -----	24
花井 潤師（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター）	
(4) 二次検査法の有用性と問題点の検討（第二報） -----	27
石毛 信之（東京都予防医学協会）	
(5) CPT2欠損症の担当医療者および患者家族に対する情報提資料の作成 ---	31
坊亮輔（神戸大学大学院医学研究科小児科学） 山田健治・小林弘典（島根大学医学部小児科）	
2. 新生児マススクリーニング発見症例の登録・コホート体制 の構築に関する研究 -----	38
小林 弘典（島根大学医学部小児科）	
3. タンデムマス新生児スクリーニング試験研究で発見された患者の 予後に関する研究 -----	42
沼倉 周彦（山形大学医学部附属病院小児科）	
4. 新生児マススクリーニングの費用対効果に関する研究 -----	44
西野 善一（金沢医科大学医学部公衆衛生学） 福田 敬（国立保健医療科学院医療保険医療経済評価研究センター）	
5. 今後の新生児マススクリーニングの在り方に関する研究 山口 清次（島根大学医学部小児科）	
(1) 新生児スクリーニング情報の全国ネットワーク化の検討 および新規候補疾患スクリーニングの現状調査 -----	51
山口 清次（島根大学医学部小児科）	
(2) 副腎白質ジストロフィ・ペルオキシゾーム病の 新生児マススクリーニングに関する調査研究 -----	57
下澤 伸行（岐阜大学研究推進・社会連携機構科学研究基盤センター）	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	60