

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	-----	1
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）		

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）	-----	18
(1) 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）	-----	
(2) 統計学的手法によるタンデムマス・スクリーニングの カットオフ値の検討 花井 潤師（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター）	-----	23
2. 新生児マススクリーニング対象疾患の確定検査の標準化に関する研究 新宅 治夫（大阪市立大学大学院医学研究科）	-----	28
3. 脂肪酸代謝異常症の診断情報の集約に関する研究 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) CPT2 欠損症マススクリーニングの全国実施を契機とする 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）	-----	31
(2) MCAD 欠損症・VLCAD 欠損症の臨床経過に関するアンケート調査 佐倉 文祥（広島大学大学院医系科学研究科小児科学）	---	42
4. 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 小林 弘典（島根大学医学部小児科）	-----	45
5. 新生児スクリーニングの全国ネットワーク化に関する研究 山口 清次（島根大学医学部小児科）	-----	50
6. FT ₄ スクリーニング検査のカットオフ値の設定に関する検討 沼倉 周彦（山形大学医学部附属病院小児科）	-----	55
7. ナショナルデータベースを利用した対象疾患の 罹患数・罹患率の検討 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）	-----	56
8. 新生児マススクリーニングの費用対効果に関する研究 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）	-----	60
9. 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) 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 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）	-----	80
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	83