

目 次

I. 総合研究報告

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）

研究要旨	-----	1
------	-------	---

A. 研究目的	-----	4
---------	-------	---

B. 研究方法と結果	-----	4
------------	-------	---

1. 新生児マススクリーニング実施体制の全国標準化

1) 「新生児スクリーニング連絡協議会」を介した標準化促進	-----	4
-------------------------------	-------	---

a) 各都道府県の「連絡協議会」設置状況調査	-----	5
------------------------	-------	---

b) 使用済み血液濾紙検体の利用に関する調査	-----	5
------------------------	-------	---

c) マススクリーニング受検の説明・同意手続きの標準化	-----	5
-----------------------------	-------	---

2) タンデムマス法での指標と基準値設定の標準化	-----	5
--------------------------	-------	---

a) CPT 2欠損症スクリーニング指標設定の標準化	-----	5
----------------------------	-------	---

b) その他のタンデムマス法対象疾患の スクリーニング指標設定の標準化	-----	6
--	-------	---

3) タンデムマス法による分析の標準化	-----	7
---------------------	-------	---

4) 中枢性甲状腺機能低下症スクリーニング： 指標設定の最適化に関する検討	-----	8
--	-------	---

5) 血液濾紙検体を用いる二次検査法の評価	-----	9
-----------------------	-------	---

6) 安定的な確定検査提供体制の整備	-----	9
--------------------	-------	---

2. 発見患者情報の集約と予後追跡

1) 成人期フェニルケトン尿症患者の予後調査	-----	9
------------------------	-------	---

2) タンデムマス法の試験研究期に発見された患者の予後調査	-----	10
-------------------------------	-------	----

3) 先行研究（山口班）の継続コホート調査	-----	10
-----------------------	-------	----

4) 脂肪酸代謝異常症の発見患者情報の集約	-----	11
-----------------------	-------	----

a) 確定検査を契機とする患者情報の集約	-----	11
----------------------	-------	----

b) 脂肪酸代謝異常症例の予後調査	-----	12
-------------------	-------	----

5) 各自治体の新生児マススクリーニング「連絡協議会」および 「中核医師」を介する発見患者登録・追跡体制の構築	-----	12
--	-------	----

a) 2017～2018年度の全国発見患者数の調査	-----	12
---------------------------	-------	----

b) 2016～2017年度発見患者の予後調査	-----	13
3. 新生児マススクリーニング対象疾患の疫学的評価と費用対効果分析	-----	13
1) ナショナルデータベースの診療レセプトデータ に基づく費用対効果の評価	-----	13
2) ナショナルデータベースの診療レセプトデータ に基づく対象疾患の疫学的評価	-----	14
3) マススクリーニング対象疾患患者QOL調査	-----	14
4. 患者・家族と医療者のための健康管理支援	-----	14
1) 診療ガイドライン改訂との連携	-----	14
2) CPT 2欠損症の医療者用および患者家族用資料リーフレット作成	---	14
5. 新たな候補疾患の新生児マススクリーニングへの適合性の評価	-----	15
1) 新規対象候補疾患の試験的スクリーニングに関する現状調査	-----	15
2) 副腎白質ジストロフィー・ペルオキシゾーム病 のスクリーニングに関する調査研究	-----	16
a) 新規症例の診断・病型分類	-----	16
b) スクリーニング陽性例の迅速・正確な診断体制の構築	-----	16
C. 考察	-----	16
D. 結論	-----	18
E. 研究発表	-----	18
1. 論文発表	-----	18
2. 学会発表	-----	22
F. 知的財産権の出願・登録状況	-----	30
II. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	31