

新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究

研究代表者：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・室長）

研究要旨

本研究と並行して重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）を対象とした実証事業が開始し、参加自治体数は年々増加するとともに、中間集計データが提供されている。各専門学会・公的研究班と連携して、新生児マススクリーニングの社会実装に求められる知見の収集と実施体制の構築を継続した。なお、ライソゾーム病・副腎白質ジストロフィー・SCID以外の原発性免疫不全症・先天性サイトメガロウイルス感染症・胆汁鬱滞性疾患等のその他の疾患についても同様に、各専門学会・公的研究班と連携して知見の収集を行った。収集された現状に関する知見に基づいて、現行対象疾患及びSCID・SMAをはじめとした各自治体の新規疾患スクリーニング対象疾患等の疫学・臨床とマススクリーニングの検査性能や予後改善効果等を比較検討するためのファクトシートを作成した。これをもとに、各疾患・各ファクトについて班員による3段階評価を行い、その結果をレーダーチャートにより可視化した。その結果、SCID・SMAについては、現行対象疾患の中でも最も有用性が高いと評価されているいくつかの疾患と同等の高評価が、班員のコンセンサスとして示された。さらに、一連の作業を経て、AMED 先行研究課題の成果物として報告していた、対象疾患選定用の評価項目リストの改訂版を作成した。今後の新規疾患マススクリーニングの公的事業化の適否判断に供する資料作成のテンプレートとして活用されることを期待したい。

研究協力者

山口 清次
島根大学医学部・客員教授
重松 陽介
福井大学医学部・客員教授
大浦 敏博
仙台市立病院臨床検査科・医師
奥山 虎之
埼玉医科大学ゲノム医療科・特任教授
村山 圭
順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患
診断・治療学・教授
田鹿 牧子
千葉県こども病院代謝科・非常勤医師
西尾 久英
神戸学院大学総合リハビリテーション
学部・教授
佐久間 啓
東京都医学総合研究所脳・神経科学研究
分野・プロジェクトリーダー

村松 一洋
自治医科大学医学部小児科学・教授
荒川 玲子
国立国際医療センター臨床ゲノム科・医長
松原 洋一
国立成育医療研究センター・シニアフェロー
石毛 信之
東京都予防医学協会母子保健検査部・部長
花井 潤師
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター・
技術顧問
福士 勝
札幌イムノ・ダイアグノスティック・
ラボラトリー・顧問

A. 研究目的

我が国の新生児マススクリーニングは、ガスリー法からタンデムマス法への移行を経て、現在20疾患を対象としているが、新たな検査法や治療法の実用化によって、対象候補疾患が増

加している。新規疾患のスクリーニングが公的
事業化される道筋が不明瞭な状況下、地域ごと
に研究ないし自費検査として、様々な疾患セッ
トのスクリーニングを始める動きが拡大を続
けている。

2019 年度、AMED 研究開発課題「新生児マス
スクリーニング対象拡充の候補疾患を学術的
観点から評価・選定するためのエビデンスに関
する調査研究」が採択され、米国の対象疾患選
定用スコアリング法を用いて、①タンデムマス
法への追加が可能な代謝異常症、②治療法
のあるライソゾーム病、③X 連鎖性副腎白質ジ
ストロフィー、④原発性免疫不全症、⑤先天
性サイトメガロウイルス感染症、⑥脊髄性筋
萎縮症、⑦胆道閉鎖症・新生児胆汁鬱滞性疾患
を対象に、我が国での現状を評価した。2020
～22 年度には継続課題「新生児マススクリー
ニング対象拡充のための疾患選定基準の確立」
にて、我が国独自の評価項目リストを作成した。

本研究課題では上記の選定基準に沿って、各
自治体の新規疾患スクリーニングに関する情
報を収集・評価することとした。現行マススク
リーニングの実施体制についても同様に評価
を行い、その結果も参照して、新規疾患スク
リーニングを公的事业として社会実装するた
めに必要な体制構築のプランを提示する。

B. 研究方法

① 各疾患の新生児マススクリーニングに関する 情報収集と評価

研究班発足後の協議を経て、各疾患の評
価を示すために必要となる具体的な調査は、
各分野の中心的な専門家で構成する研究分
担者・協力者によって、当研究班との共同
実施という形で進めた。

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

(1) 疫学・臨床実態調査

大学病院小児科/脳神経内科・小児医
療療育施設責任者・小児神経専門医・日
本神経学会代議員を対象として、2024
年度に実施した国内実態に関する調査
結果を集計・分析した。

(2) 新生児マススクリーニング検査に関す る実証事業で得られた脊髄性筋萎縮症 (SMA)に関するデータは、こども家庭庁

からの提供に応じて評価した。

- (3) 実証事業開始以降の陽性例・精査結
果・臨床経過等の詳細については、2025
年12月に「脊髄性筋萎縮症の新生児ス
クリーニング公費化に資する早期治療
予後調査」(以下予後調査)を行った。
- (4) これまでに得られた知見および、引き
続き収集される国内各地域のスクリー
ニング実施状況に関する情報を基に、
現状評価と解決すべき課題の検討を
行った。

重症複合免疫不全症 (SCID) を含む原発性免 疫不全症 (PID)

- (1) 日本免疫不全・自己炎症学会 (JSIAD) 新
生児スクリーニングワーキンググルー
プによって、任意検査として実施されて
きたスクリーニングの実績調査を継続
実施した。
- (2) 新生児マススクリーニング検査に関す
る実証事業で得られた SCID に関する
データは、こども家庭庁からの提供に応
じて評価した。
- (3) 実証事業開始以降の陽性例・精査結果・
臨床経過等の詳細については、各自治体
の検査機関と精査医療機関を対象とす
る調査を行った。
- (4) 得られた知見および、引き続き収集され
る国内各地域のスクリーニング実施状
況に関する情報を基に、現状評価と解決
すべき課題の検討を行った。

ライソゾーム病 (LSD) および 副腎白質ジストロフィー (ALD)

- (1) 日本先天代謝異常学会マススクリーニ
ング・特殊検査適正委員会内に設置され
たワーキンググループ (LSD/ALD NBS WG)
- (2) 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患
政策研究事業「ライソゾーム病、ペルオ
キシソーム病(副腎白質ジストロフィー
を含む)における 早期診断・早期治療
を可能とする診療提供体制の確立に関
する研究」(研究代表者：奥山虎之)
- (3) 上記(1)(2)によって2023年度後半に実
態調査を実施し、2024年度に結果の集
計・分析を行った。

- (4) 得られた知見および、引き続き収集される国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

先天性サイトメガロウイルス感染症(cCMV)

- (1) AMED 難治性疾患克服等総合研究事業「母子感染のリスク評価と先天性感染の新たな診断・予防法の開発研究」(研究開発代表者：森岡一朗)にて継続実施中のマススクリーニング試験研究データを集計・分析した。
- (2) 得られた知見および、引き続き収集される国内各地域のスクリーニング実施状況に関する情報を基に、現状評価と解決すべき課題の検討を行った。

新生児胆汁鬱滞性疾患

一次胆汁酸製剤や薬理学的シャペロン製剤による早期治療効果が見込まれる先天性胆汁酸代謝異常症は、新生児マススクリーニングによる予後改善が期待されている。将来の社会実装に向けた準備として、国内症例の実態把握、診療体制整備、指定難病登録、スクリーニング検査法の実用化などの取り組みを継続している。今年度は以下を実施した。

- (1) 国内で胆汁酸分析および遺伝子解析により診断された IEBAM 症例(脳腱黄色腫症を除いた HSD3B7 欠損症/AKR1D1 欠損症/CYP7B1 欠損症/BAAT 欠損症)の情報を整理した。
- (2) 疾患特異的胆汁酸代謝産物を標的とした新生児ろ紙血スクリーニング法の開発状況と今後の検討課題を整理した。

② スクリーニング検査の精度管理手法の検討

- (1) SCID・BCD・SMA のスクリーニング指標(TREC・KREC・SMVI)および内在性 DNA(RNaseP)の各配列を組み込んだプラスミドを添加した白血球除去血液をスクリーニング検査用濾紙に滴下する方法で、外部精度管理に使用可能な血液濾紙検体を昨年度中に実用化し、2 回の外部精度管理試験(一連の検査業務全体の正確さを

評価する「技能試験(EQC-PT)」)を実施した。

今年度は現行マススクリーニング検査と同様に、各自治体の定量 PCR スクリーニング受託検査機関を対象として、年間 3 回の外部精度管理試験を実施した。

- (2) 現行マススクリーニング検査の外部精度管理では、検体分析の精度を評価する「精度試験(EQC-QC)」も年 1 回実施している。定量 PCR スクリーニング検査についても EQC-QC を実装するための準備として、今年度は日本マススクリーニング学会技術部会拡大スクリーニング精度管理検討ワーキンググループ・定量 PCR 精度管理検討グループ(9 施設)を対象として試行的に実施した。

③ 遺伝カウンセリング体制に関する検討

各自治体の遺伝カウンセリング体制に関する調査の予備的検討として2023年度に着手した、都道府県別の新規疾患マススクリーニングに関するウェブサイト掲載情報の調査結果を集計・分析した。

予備調査結果を基に、各地域の遺伝カウンセリング提供に関する調査計画を立案し、当研究班員54名を対象とするウェブアンケート調査を2025年3月から開始しており、今年度は調査結果の集計・分析を行った。

④ 対象疾患の経済性評価

マススクリーニング実証事業が開始され、各種知見の提示が急がれる SMA・SCID および、先行研究の検索結果や、国内でのスクリーニング試験研究実施状況などから、医療経済評価の実施に必要な情報を入手可能と判断された cCMV・ポンペ病について、前年度からの情報収集を継続し、分析・評価を行なった。

(倫理面への配慮)

各専門領域での調査等については、それぞれの担当者が学術研究機関・学会等へ倫理審査を申請し、承認を受けて実施されている(詳細は各分担報告書に記載)。

C. 研究結果

① 各疾患の新生児マススクリーニングに関する情報収集と評価

SMA

(1) 疫学・臨床実態結果

報告患者数 785 人から、発症の遅いⅣ型を除いた発生率は 1.33/1 万人と推計された。

治療法としては、現在使用可能な 3 薬剤のうち

- ・使用歴が 1 剤のみ：68 例
- ・使用歴が 2 剤以上：70 例
- ・治療歴なし：4 例

となっていた。2 剤以上使用例の組み合わせは多様で、6 例は 3 剤全ての使用歴があった。

(2) 2024 年 3 月～2025 年 9 月の NBS 実証事業暫定集計結果

実証事業参加自治体全体で、651,497 検体のスクリーニングを実施。

陽性者：20 名、SMA 確定診断例：18 例

偽陽性者：2 名（偽陽性率：30 万分の 1）

(3) マススクリーニング発見例の運動機能について（予後調査結果）

- ・調査施設は 7 施設 診断例：21 例
- ・全例で 30 日以内に適切な治療を受けた。・NBS を介した早期治療により全例で自然歴では得られない運動機能の向上を認めている。

→ SMN2 2 コピー：

7 例中 4 例が座位を獲得

7 例中 2 例が独歩を獲得

→ SMN2 3・4 コピー：

14 例全例が正常発達範囲

SCID を含む PID

今年度は集計年次を改めて、2020～2024 年度の 5 年間に実施された、実証事業分を含むスクリーニング結果を集計・分析した。

- ・受検総数：約 138 万新生児
- ・再採血率：0.25%
- ・要精査総数：869 例（0.06%）
 - TREC：483 例（0.04%）
 - KREC：319 例（0.02%）
 - TREC+KREC：62 例（0.004%）
- ・罹患確定例
 - SCID：15 例（1.09/10 万出生）

内訳：

造血細胞移植 14 例：全例生着生存。

1 例：酵素補充にて生存。

胸腺機能低下：9 例（0.65/10 万出生）

B 細胞欠損症：16 例（1.16/10 万出生）

LSD

ライソゾーム病のスクリーニングは、検査手法の共通性からグループとして論じられているが、検査の感度・特異度や臨床像・治療法などは多種多様であり、個別に課題の解決を進める必要がある。

昨年度までの調査研究で示された現状を踏まえた取り組みとして、

(1) 出生数最多である東京都において、マススクリーニングに関与する専門医師・検査技術者・行政関係者等による情報共有を促進する枠組みとして、大石公彦研究分担者の主導で 2025 年度に設立された「東京都新生児スクリーニングコンソーシアム」が継続的に開催されている。この取り組みを通じて、ライソゾーム病スクリーニングについても、検査から精査・診断・フォローアップに至る各段階での情報共有や役割分担など、実施体制の標準化を推進している。

(2) 国内で最初にライソゾーム病マススクリーニング試験研究を開始した熊本地域では、以来一貫して同領域での対象疾患拡大を推進している。スクリーニング実施地域が広がる中で、対象とする疾患の組み合わせは地域ごとに様々となっており、偽陽性率の高さや軽症例の多発などの課題から、診療担当医が対応に苦慮する状況が少なくないと考えられる。速やかな診断確定と、発症リスク・重症度などの的確な評価が極めて重要であり、そのための様々な手法の開発が中村公俊研究分担者の主導で進められている。

(3) ライソゾーム病の中でも、公的スクリーニングの早期実現が最も期待されるポンペ病・ムコ多糖症Ⅱ型は、スクリーニング検査法として測定される濾紙血中の酵素活性が低値を示すにも関

わらず、実際には症状を示さない「偽欠損」アレルの保有率が高いなどの要因から、偽陽性率が極めて高くなっている。その解決策として、ムコ多糖症Ⅱ型については昨年度、濾紙血検体中の特異的ムコ多糖体を測定する二次検査法の有用性を明らかにした。同様の手法が可能となっているのはムコ多糖症Ⅰ/Ⅱ/ⅣA/Ⅵ/Ⅶ型・ファブリー病・ゴーシェ病・クラッペ病であり、他の疾患にも広げていく必要がある。

- (4) 現時点ではポンペ病・ムコ多糖症Ⅰ/Ⅱ/ⅣA/Ⅵ型・ファブリー病・ゴーシェ病のスクリーニングが試験研究や自費検査として実施されているが、引き続き質的向上に取り組むとともに、対象疾患としての適合性も再評価が求められる。一方、既に治療法が確立している、あるいは近い将来治療法が我が国で利用可能となる疾患として、ムコ多糖症Ⅶ型・クラッペ病・異染性白質ジストロフィーなどのスクリーニング対象への追加も検討していく必要がある。

ALD

新生児スクリーニング実施自治体は、昨年度の19県から、今年度は22県まで増加した。極長鎖脂肪酸分析(岐阜大学病院検査部)と遺伝子解析(岐阜大学高等研究院)を保険診療として実施する体制を整え、全国医療機関からの陽性例の診断依頼に対応している。

集積した分析データから、精査時の血漿 C26:0/C22:0 比によって variant of uncertain significance (VUS) 同定例の病原性を評価してきたが、発症リスクの層別化マーカーとして、血漿 C26:0-リゾホスファチジルコリン(C26:0LPC)の有用性が報告された(Lund TC et al. JIMD 2026;49:e70157)。これを受けて岐阜大学でも C26:0LPC 測定体制を確立した。今後、発症リスク評価に応じた主治医からの説明による保護者の不安軽減や、過剰な MRI 検査の回避に繋がることが見込まれる。

今後さらに検証すべき課題としては日本人特有のバリエーションの発症リスクも評

価して、2025年度に公開したALD診療ガイドラインにおける発症前診断患者の治療・フォロー指針を個々のバリエーションの発症リスクに応じた層別化した指針の改訂作業を進めていく。

cCMV

濾紙尿検体を用いる新生児スクリーニングが 2021 年から国内各地で自費検査として実施されている。2025 年 12 月時点で、検査実施施設は 75 か所まで増加した。2025 年末までの 5 年間で 50,281 人が受検し、そのうち 115 人(0.23%)で陽性が確認された。年度ごとの受検者数は、1,504 人→4,172 人→7,439 人→14,875 人→22,291 人のように推移しており、増加ペースが加速していた(*昨年度報告書では「年度別」の集計となっており、今回報告とは数字が異なっている)。

過去の疫学調査での陽性率(0.31%)と比べて低くなっている要因としては、検討機関中に流行した新型コロナウイルスへの感染対策に伴って、妊婦の CMV 感染が減少したことなどが推測される。

全新生児へのスクリーニングへの展開の課題として、無症候性感染児の 9 割は健常に発育するため保護者に過度の不安が生じることもあるためそのフォローアップやカウンセリング体制が不十分であること、遅発性症状、特に遅発性難聴の出現時の治療法が未確立であること、地域の衛生研究所などの検査所での尿でのスクリーニング検査が未経験であることなどが挙げられる。

新生児胆汁鬱滞性疾患

胆汁酸分析および遺伝学的解析により診断された先天性胆汁酸代謝異常症 12 例について長期経過を検討したところ、5 例(42%)が成人に達していた。肝移植を受けた 1 例を除く 11 例中 7 例(64%)では、1.8~27 年にわたり経口胆汁酸療法が継続されており、本疾患が成人期まで長期にわたる治療・管理を必要とする疾患であることが示された。

経口胆汁酸療法によって肝機能障害の改善や肝移植の回避が期待できる一方、本疾患は指定難病に認定されておらず、成人期まで治療を継続する患者では医療費負担が課題

となり得る。また、確定診断に必要な遺伝学的検査が保険未収載であることも、早期診断・治療体制を構築するうえでの課題である。

新生児マススクリーニングへの応用に向けて患者検体の胆汁酸分析を行い、疾患特異的な異常胆汁酸代謝産物を指標とする測定系の検討を進めた。一方、希少疾患であるため陽性検体が限られ、異常胆汁酸の標準物質（標品）の確保も十分ではない。このため、測定精度、再現性およびカットオフ値の確立には、さらなる症例集積、標品の整備および測定系の検証が必要であり、実用化には一定の時間と費用を要する。

② スクリーニング検査の精度管理手法の検討

(1) 外部精度管理技能試験 (EQC-PT)

2025 年 6 月 (参加 28 施設), 9 月 (28 施設), 2026 年 2 月 (30 施設) に実施した。問題点の指摘は、判定エラーと報告書提出遅延が各 1 施設のみで、概ね良好と評価された。

(2) 外部精度管理精度試験 (EQC-QC)

TREC/KREC/内因性DNAについては、国内で使用されている5つの免疫不全症/SMA検査キットすべてで、Ct値の感度と直線性が確認され、実用上問題ないと考えられた。SMNIについては、特定のメーカーの検査キットでは全く増幅しないという現象が生じたため、試験検体用SMNIプラスミドの配列設定を変更して問題を解消した。

③ 遺伝カウンセリング体制に関する検討

54 名中 37 名 (53.7%) から回答が得られた。回答者の所属機関が NBS を実施している自治体は 18 都道府県に分布していた。

対面での遺伝カウンセリングを自施設で実施している」という回答が得られた割合は以下ようになった。

- ・ 精密検査時 : 21/27 (84%)
- ・ 最終診断後 : 21/23 (92%)

調査結果を踏まえ、「拡大新生児マススクリーニングにおける遺伝カウンセリングのあり方に関する提言」を取りまとめた。

④ 対象疾患の経済性評価

1) SMA・SCID

我が国の状況を反映した Hata らの報告 (2025) では、年間 43 人の新生児が SMA を発症し、39 人の患者が発症前治療を実施するという推計の下、NBS を実施した場合は、実施しなかった場合と比較して費用が少なく効果が高いと報告した。

SMA を対象とした NBS の費用効果分析では、NBS を実施したかどうかによる、治療薬の投与パターンの変化が結果に大きな影響を与えることが想定される。治療薬の選択肢が刻々と変化しており、新たなエビデンスを取り入れた評価を行うことが必要と考える。

SCID については、SMA と同時に評価を行うことが重要と考えられるため、両疾患については継続的な検討を要する。

2) ポンペ病

乳児型を対象として、新生児 727,288 名を対象に NBS 実施の有無を比較する費用効果分析を実施した。乳児型ポンペ病患者の出生率 (約 30 万人に 1 人) から、NBS にて 2.4 人の患者を発見されると推計した場合の ICER は 1.74 億円/QALY であった。感度分析の結果、患者出生率を 10 万人に 1 人へ変更すると、ICER は 1.52 億円/QALY となった。NBS の費用 (3,000 円) を 0 円と設定した場合の ICER は 1.32 億円/QALY であった。

今回の検討では、乳児型ポンペ病患者のみを対象とする NBS の ICER は非常に大きく、NBS の費用や出生数の影響は限定的であった。

3) cCMV

新生児 727,288 名中の cCMV 感染児数を 2,255 名と推計して、以下の (1) (2) をそれぞれ (3) と比較する費用効果分析を実施した。

- (1) 聴覚スクリーニング陽性児に対してターゲットスクリーニングを実施
→ 12,364 人が cCMV スクリーニングを受検することになると推計
- (2) NBS を実施, (3) スクリーニングなし

ターゲットスクリーニングと NBS の ICER は、それぞれ 500 万円/QALY, 950 万円/QALY となった。データの不足から分析の不確実性が大きいと考えられ、分析精度を上げるには、特に治療薬バルガンシクロビルの有効性に関する情報を増やす必要がある。

D. 考察

本研究が新生児マススクリーニングの新規対象候補として検討している疾患は多様な領域に広がっている。3年間の取り組みを経た現在も尚、疾患ごとに様々な課題の解決が求められる状況と言えるが、現状を整理するための資料として、2020～2022年度AMED研究班で作成した評価項目リストに修正を加えた上で、本研究班での取り組みで集められた知見を整理した(項目リストは9ページ/具体的な知見を記載した「各対象疾患のファクトシート」はエクセルファイルとして別添)。

AMED 先行研究で最終成果物として報告した、新生児マススクリーニング対象疾患を選定するための評価項目リストを基に、上記「ファクトシート」の知見を反映させて、改訂版を取りまとめた(10ページ)。

本研究と並行して実証事業が実施されてきた SMA・SCID マススクリーニングについては、以下の点について、班員のコンセンサスが得られた。

1. 新生児の時点で検査・診断し、発症前に治療介入する必要がある疾患であり、疾患の疫学・自然歴が明らかであること
2. 発症前からの治療(予防)方法が確立しており、新生児マススクリーニング検査によって早期診断・早期治療に繋げることで予後の改善が見込まれること
3. 内部精度管理及び外部精度管理の体制が担保された検査方法が確立しており、新生児期に発症する病型の見逃し(偽陰性)が少なく、さらに
 - ・ 精密検査の結果、対象疾患以外の疾患の診断がつく場合においても、適切な対応が行える体制が確保される

ことや、

- ・ 発症前の病型予測が困難で、かつ、その経過観察において、身体的侵襲や心理的負担が大きいケースには該当しないこと

から、重大な問題となるような過剰診断(偽陽性)が少ないこと

4. スクリーニング検査陽性者や患者が、必要な精密検査や診療、遺伝カウンセリングを受けられるといった一連の継続的な診療体制が整備されていること。

E. 結論

新規疾患の新生児マススクリーニングの社会実装を目指す上で必要となる、現状評価のための知見収集と実施体制確保を押し進めた。進捗状況は疾患領域ごとの隔たりが尚大きい、同様の格差は現行対象疾患の間にも認められるものである。

本研究と並行して実証事業が実施されてきた SMA・SCID マススクリーニングについては、現行対象疾患の中でも最も有用性が高いと評価されている幾つかの疾患と同等の高評価が、班員のコンセンサスとして示された。各自治体において拡大マススクリーニングとして実施されているその他の疾患についても、現状の課題を評価するとともに、その解決に向けたさらなる知見収集と体制構築を進める必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 但馬剛. 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために:AMED 研究開発およびこども家庭科学研究での取り組み. 小児保健研究 2025;84(3):144-145.
- 2) 但馬剛. 新生児マススクリーニングの対象疾患. 小児科診療. 2025;88(4):387-393.

2. 学会発表

- 1) 但馬剛: 新規疾患の新生児マススクリーニングに関する行政研究. 第128回日本小児科学会学術集会, 特別企画シンポジウム: 深尾敏幸先生追悼セッション, 名古屋市, 2025/4/19.

2) 但馬剛：こども家庭科学研究の進捗状況. 第
9 回新生児スクリーニング全国ネットワーク
会議，東京都，2026. 2. 6.

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）
該当案件なし

新生児マススクリーニング対象疾患のファクトシート項目

疾患名	
スクリーニング検査方法	
当該疾患の疫学・自然歴が明らかである	臨床像・病型（出典）
	原因
	重症度
	発症年齢
診断基準が確立している	
スクリーニング検査所見	
治療法が確立している	治療法
	治療効果／予後
新生児スクリーニングで予後が改善する	
検査精度が確立している	見逃し例（偽陰性）が少ない（＝感度が高い）
	過剰診断例（偽陽性）が少ない（＝特異度が高い）
	内部精度管理および外部精度管理が実施可能
診療体制が整っている	遅滞なく精査医療機関を紹介できる
	遅滞なく治療薬にアクセスできる
	家族も含め遺伝カウンセリングを実施できる
検査費用	既存の検査体制で運用可能
	新規の検査キット等が必要
罹患率が高い（発見頻度）	

新生児マススクリーニング対象疾患選定用 評価項目リスト

疫学・自然歴	☐ 原因・臨床像・病型が明らかである
	☐ 発症年齢：生後96時間以内の重篤な症状の発症が少ない
	☐ 重症度：無治療の場合の疾病負荷が大きい
	☐ 罹患率が極端に低い 具体的な数値=1/()人 根拠となる知見： ☐ 新生児マススクリーニング研究 ☐ 発症患者調査 ☐ その他()
検査方法：業務負担・費用面	☐ 血液ろ紙での検体採取が可能
	☐ 血液ろ紙以外での検体採取が必要だが、簡便な採取方法・運搬手段が確立している
	☐ 既存の検査体制で運用可能
	☐ 新規の検査キット等が必要だが、性能面は確立している
検査方法：精度面	☐ 血液ろ紙以外の検体を取り扱う場合、その全国的な検査体制が整備され、確立している
	検査の分析単価の概算：年間出生5万人()円～1万人()円
	☐ 感度が高い＝見逃し例（偽陰性）が少ない 新生児マススクリーニング研究での知見()
	☐ 特異度が高い＝過剰診断例（偽陽性）が少ない 新生児マススクリーニング研究での知見()
診断・治療	☐ 内部精度管理および外部精度管理の方法が確立している
	☐ 定期的な検査実施状況、測定値分布などの調査の実施体制と調査への協力体制が確立している。
	☐ 診療ガイドラインが整備されている 具体的な参照先()
	☐ 治療方法が確立している
診療体制	☐ 早期治療の利益がある（＝マススクリーニングで予後が改善する）
	☐ 対象疾患について確定診断のための精密検査および治療が保険診療として受けられる
	☐ 遅滞なく精査医療機関を紹介できる
	☐ 検査陽性となった家族および患者家族に対して、十分な説明を行う体制が整っている
費用対効果	☐ 治療を受ける体制に遅滞なくアクセスできる
	☐ 診断後の継続的な診療体制が整っている
	☐ 家族も含め遺伝カウンセリングを実施できる
	☐ 診断や治療にかかる費用に対して見合った治療効果が得られる
倫理面	☐ 新生児マススクリーニングの実施に関連するすべての要素は、スクリーニングの参加者、医療従事者、社会にとって倫理的に受け入れられやすいものである
実績管理	☐ 新生児マススクリーニングの実績を管理する体制が整っている
検査施設	☐ 新生児マススクリーニングを実施するための十分な施設・設備・人材が全国的に整っている
	☐ 新生児マススクリーニングを実施するための施設・設備・人材を確保する計画が全国的に整っている
	☐ 検体受領から結果報告までの期間が最短となる体制が全国的にとられている。