

分担研究課題：新規疾患スクリーニングの費用対効果分析
新生児マススクリーニング拡大候補疾患の医療経済評価とその課題

研究分担者：此村 恵子（国立保健医療科学院保健医療経済評価研究センター・主任研究官）

研究分担者：星野 絵里（国立成育医療研究センター政策科学研究部政策評価研究室・室長）

研究要旨

近年、新生児マススクリーニングプログラム（NBS）対象疾患の拡大について議論されているが、NBSは自治体の予算で実施されることから、透明性をもった議論が必要である。議論に含まれるべき要素のひとつである医療経済評価について、拡大候補疾患に関連した情報を調査し、分析の実施可能性について検討を行った。

分析が実施可能と判断したポンペ病と先天性サイトメガロウイルス感染症については費用効果分析を実施した。胆道閉鎖症と脊髄性筋萎縮症については日本の状況を反映した費用効果分析が報告されていた。その他の多くの疾患は、十分な疫学データがないなどの理由で分析が困難であった。

乳幼児の包括的な健康関連 quality of life を医療経済評価に用いることを目的として開発された、EuroQol Toddler and Infant Populations（EQ-TIPS）日本語版の信頼性の調査を行い、有望なツールであることを示した。

研究協力者

田中 素子

国立保健医療科学院保健医療経済評価研究
センター・研究員

A. 研究目的

我が国における新生児マススクリーニングプログラム（NBS）は、生後数日以内に実施されるスクリーニング検査であり、疾患が発症する前にこれを発見し、早期の介入を実施することによって、その後に発生する障害を予防することを目的とする公衆衛生事業である。現在は20疾患が検査の対象となっている。近年、新たな治療薬の登場・スクリーニング検査による早期発見の有用性が明らかとなるなど、さらなる対象疾患の拡大について議論がなされているところである。

一方で、NBSは自治体の予算で実施されることから、実施を正当化するための透明性をもった議論が必要である。この議論では、対象疾患の疾病負担のみならず、NBSや治療の有用性、検査性能、疾患発見後のフォローアップ方法の

確立、検査施設のキャパシティ、NBS実施後の医療体制への影響、倫理、経済性など様々な観点からの情報を包括的に考慮することが重要である。本報告書では、NBS拡大候補疾患に関するNBSの経済性に関する医療経済評価の実施と情報収集について報告する。

また、医療経済評価において重要な効果の指標である健康関連 quality of life（QoL）に関して、乳幼児を対象にしたこれを測定するための標準的に用いられている尺度は存在していない。近年、医療経済評価に用いることを目的として、EuroQol Toddler and Infant Populations（EQ-TIPS）という乳幼児の包括的な健康関連 QoL を測定する尺度が開発されている。この日本語版の信頼性調査を行ったため、この結果を報告する。

B. 研究方法

医療経済評価の実施と情報収集

NBS拡大候補疾患である、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型、副腎白質ジストロフィー、重症複合

免疫不全症 (SCID)、B 細胞欠損症、脊髄性筋萎縮症 (SMA)、先天性サイトメガロウイルス感染症、胆道閉鎖症について医療経済評価の実施可能性について文献レビューにより検討し、実施が可能なものについては費用効果分析を実施した。

EQ-TIPS の信頼性調査

2026 年 1 月に、日本国内の 0～47 ヶ月の児を持つ保護者を対象にウェブ調査を実施した。児は①特定の疾患をもたない、②慢性疾患（気管支喘息またはアトピー性皮膚炎）を有する、③急性症状を有するグループに分けられた。保護者は EQ-TIPS および年齢に応じた PedsQL™ Infant Scales (Pediatric Quality of Life Inventory Infant Scales) に回答し、約 1 週間後に再調査を行った。統計解析として、実施可能性（回答の完全性と所要時間）、天井効果（全項目において「問題なし」と報告した割合）、再テスト信頼性を評価した。Reliability の評価については、各項目については加重カップ係数を、ビジュアルアナログスケールについてはクラス内相関係数を用いて評価した。

（倫理面への配慮）

本報告で実施した分析および調査は国立保健医療科学院の倫理審査委員会の承認を得た。（承認番号：NIPH-IBRA#12424-3, NIPH-IBRA#25021）

C. 研究結果

医療経済評価の実施と情報収集

文献レビューの結果、医療経済評価の実施が可能と判断した疾患は、ポンペ病、SCID、SMA、先天性サイトメガロウイルス感染症、胆道閉鎖症であった。

ポンペ病

ポンペ病については、より重症であり早期発見することが重要な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 [1]。分析の立場は保健医療費支払者の立場（検査費や治療費のみを考慮する立場）とし、割引率はアウトカムと費用両方に年率 2 % を適用した。判断樹モデルおよびマルコフモデルを組み合わせ、生涯にわたる費用と質調整生存年 (QALY) を推計し、増分費用効果比 (ICER) を算出した。乳児型ポンペ病患者に関する QoL 値は報告されていなかったため、成人型ポンペ病の臨床試験によって得られた値を代用した。NBS の臨床的な有効性については、日本のデータが報告されていなかったため、台湾で実施された観察研究の結果を外挿した。

結果として NBS において 2.4 人の乳児型ポンペ病患者を発見されると推計した。臨床的に発見される患者の生涯獲得 QALY は 7.9、NBS 実施時は 28.9 であった。NBS を実施した場合の総費用は 127 億円であり、そのうち NBS にかかる費用は 22 億円 (17.1%) であった。NBS を実施しなかった場合は 38 億円であった。ICER は 1.74 億円/QALY であった。感度分析の結果、乳児型ポンペ病患者の出生率 (約 30 万人に 1 人) を 10 万人に 1 人へ変更した場合、ICER は 1.52 億円/QALY であり、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。

乳児型ポンペ病患者のみを対象とした NBS を実施した場合、ICER は非常に大きな値であった。NBS の費用や出生数の影響は限定的であったが、薬剤の長期的な有効性が不明確なことや、治療薬が高額であることは分析に大きな影響を与えており、将来的な情報収集が重要であると考えられる。

乳児型ポンペ病患者のみを対象とした NBS を実施した場合、ICER は非常に大きな値であった。NBS の費用や出生数の影響は限定的であったが、薬剤の長期的な有効性が不明確なことや、治療薬が高額であることは分析に大きな影響を与えており、将来的な情報収集が重要であると考えられる。

SMA・SCID

SMA については、日本の状況を反映した Hata ら (2025) の研究が報告されている [2]。Hata ら (2025) は SMA を対象とした NBS の実施有無を比較する費用効果分析を実施した。ディシジョンツリーモデルとマルコフモデルを用いて、SMA の生涯にわたる質調整生存年と費用を比較した。

結果として年間 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推計した。NBS を実施した場合、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。特に、NBS 実施有無によ

てどの程度治療選択が変わるか、オナセムノゲン アベパルボベク投与後に他剤が追加で用いられるか、治療薬が投与中止となる場合があるかなどの影響についても考慮する必要があると考える。また、治療薬の一つであるオナセムノゲン アベパルボベクに2歳以上を対象として用いることのできる髄腔内投与製剤が発売するなど、治療環境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。また、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、これらの疾患については継続的な検討を要する。

先天性サイトメガロウイルス感染症

先天性サイトメガロウイルス感染症は、新生児 727,288 名を対象に、(1)聴覚スクリーニング陽性児を対象とするターゲットスクリーニングを実施した場合、(2)NBS を実施した場合、(3)スクリーニングを実施しなかった場合の3つの戦略を比較する費用効果分析を実施した。分析の立場は保健医療費支払者の立場とし、割引率はアウトカムと費用両方に年率2%を適用した。判断樹モデルおよびマルコフモデルを組み合わせ、生涯にわたる費用と質調整生存年(QALY)を推計し、ICERを算出した。

新生児 727,288 人あたり、サイトメガロウイルス感染患者数は2,255名と推計された。ターゲットスクリーニングを実施した場合、スクリーニングを受けたのは12,364名であった。ターゲットスクリーニングとスクリーニングを実施しない場合のICERは500万円/QALY程度であった。NBS実施とスクリーニングを実施しない場合のICERは950万円/QALY程度であった。分析に影響の大きいパラメータは割引率、先天性サイトメガロウイルス感染症関連難聴の割合、先天性サイトメガロウイルス感染症の発生率、聴覚スクリーニングの感度などであった。

データの不足から分析の不確実性が大きいと考えられた。分析の精度を上げるには、特に、治療薬であるバルガンシクロビルの有効性に関するさらなる情報を収集していく必要があると考える。

胆道閉鎖症

胆道閉鎖症については、日本の状況を反映した Hoshino ら(2023)の研究が実施されていたため、分析を実施しないこととした[3]。

Hoshino ら(2023)の研究では、便色カードまたは直接ビリルビンによる胆道閉鎖症の発見を目的とした NBS 実施と、スクリーニング実施なしの3つの戦略を比較した。新生児 941,000 人に対して Markov microsimulation model を用い、肝移植のない生存として定義されたイベントフリーの生存年数と関連費用を25年間の期間で推計した。費用とアウトカムの両方に年間2%の割引を適用し、ICERを算出した。

結果として、胆道閉鎖症患者は新生児 941,000 人に114名発見されると推計した。直接ビリルビンによるマスキング実施では、便色カードによるマスキング実施よりも肝移植が16件少なく、便色カードによるマスキング実施ではスクリーニング実施なしよりも肝移植が2件減少した。また、便色カードとスクリーニング実施なしの比較では ICER が3千7百万円/event free life years、直接ビリルビンとスクリーニング実施なしでは5千4百万円/event free life years であった。便色カードに対する直接ビリルビンを比較した ICER は5千6百万円/event free life years であった。直接ビリルビンの検査実施費用、便色カードの実施率・費用が結果への影響が大きいパラメータであった。

米国の研究では便色カードによる NBS は、アウトカムを改善し、費用を削減する結果として報告されていたが、日本ではむしろ費用対効果に優れない結果であった。この一因として、日本の便色カード費用が米国と比較してかなり高額であることが挙げられる。

その他の疾患

その他の疾患については、先行研究のレビュー等の結果、次のような理由で医療経済評価の実施は困難と判断した。まず、医療経済評価では疾患特性を反映したモデルを構築するが、これらの疾患は、症状が多様でありいずれの特性を取り上げて分析すべきか判断することが困難であった。また、疾患特性を考慮するための疫学的な情報のみならず、治療実態に関する情報も不足していた。また、NBS プログラムの有用性に関する情報も不足していた。ア

ウトカムの設定では、患者の長期的な生存に関する情報や患者の健康状態に対応した健康関連 QoL 値に関する情報を要するが、これらの情報も不足していた。したがって将来的な情報の追加があった場合にこれらの疾患に関する分析を検討するべきと判断した。

EQ-TIPS の信頼性調査

523 名（児に疾患なし：n = 176、慢性疾患あり：n = 233、急性疾患あり：n = 115）の保護者が調査に回答した。EQ-TIPS の回答完了率は 100%であった。全体として 40%程度が最も良い健康状態を報告し、天井効果が認められた。再テスト信頼性は中程度から良好の範囲であり、感情のコントロールが最も高く、痛みが最も低い結果であった。ビジュアルアナログスケールの信頼性は中程度であった。既知グループ妥当性については、急性疾患あり群が疾患なし群と比較して有意に低いスコアを示したが、慢性疾患あり群と疾患なし群との間の差は小さく、統計的に有意ではなかった。

D. 考察

医療経済評価の実施と情報収集

NBS 拡大候補疾患の医療経済評価の実施の可否および費用効果分析を実施した結果、本分野では以下のような課題があると考えた。

① NBS プログラムの有効性に関する評価結果が限られていた。NBS をパイロット研究として実施した観察研究において、患者の発見に関する情報は報告されていることはあるが、その後の治療開始までの期間が短縮したかや、長期的なアウトカムに関する報告は限られていた。ポンペ病の評価では日本における NBS の有効性データはなかったことから、台湾による観察研究の結果を用いた。パイロットスタディとして限定した地域での NBS の実施調査等を行い、短・中期的な追跡調査によって NBS の有効性の評価を実施することなどが重要と考える。これにより、NBS の感度・特異度の情報、導入後の医療体制への影響を評価することも可能と考える。

② 多様な疾患特性のある疾患については分析

モデルの構築は難しい。これに対応するためには、レジストリ等の構築によって長期的に疫学情報を収集するための研究を行うことが重要である。

③ 対象疾患患者の健康状態別の健康関連 QoL 値が限られていた。近年治療薬が開発された疾患では、臨床試験中で健康関連 QoL 値が測定されていることもあった。しかし、小児を対象とした健康関連 QoL 値の測定については、本人回答ができない場合があり、代理回答者による回答は本人の回答と乖離することが知られているなど、種々の課題が指摘されている。今後も適切な測定方法について継続的に検討を行う必要があると考える。

EQ-TIPS の信頼性調査

EQ-TIPS は良好な実施可能性と中程度から良好な信頼性を示した。EQ-TIPS は乳幼児の健康関連 QoL を評価する上で有望なツールであると考えられる。今回の調査では比較的軽症な患者のみが含まれているため、今後はより広範な集団を対象として実施し、尺度としての感度を調査する必要がある。さらに、縦断研究として時間経過に伴う変化についての検証も重要と考える。

E. 結論

本報告書では、NBS 拡大候補疾患の医療経済評価の実施可能性について検討を行い、分析可能なものについては費用効果分析を実施し、その結果を報告した。また、乳幼児の健康関連 QoL 測定尺度である EQ-TIPS の信頼性調査の結果を報告した。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) [Konomura K, Tanaka M, Tajima G, Hoshino E. Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Infantile-Onset Pompe Disease in Japan. Int J Neonatal Screen 2026;12\(2\):21. doi: 10.3390/ijns12020021](#)

2. 学会発表

- 1) 此村恵子, 田中素子, 但馬剛, 星野絵里.
ポンペ病における新生児マススクリー
ングプログラムの費用効果分析. 第 52 回
日本マススクリーニング学会学術集会,
名古屋市, 2025.10.3.
- 2) Motoko Tanaka, Keiko Konomura, Eri
Hoshino. Cost-effectiveness of targeted
newborn screening for congenital
cytomegalovirus infection in Japan: A
systematic review and cost-
effectiveness analysis. HTAsiaLink
Conference 2025, Singapore, 2025, 8, 22.

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)
該当案件なし

参考文献

- 1) Konomura K, Tanaka M, Tajima G, Hoshino
E. Cost-Effectiveness of Newborn

Screening for Infantile-Onset Pompe
Disease in Japan. Int J Neonatal Screen
2026;12(2):21.

- 2) Hata A, Uda A, Tanaka S, Weidlich D, Toro
W, Schmitt L, Igarashi A, Bischof M.
Cost-utility analysis of newborn
screening for spinal muscular atrophy in
Japan. J Med Econ 2025;28(1):44-53. doi:
10.1080/13696998.2024.2439734. PMID:
39641309.
- 3) Hoshino E, Moriwaki K, Morimoto K, Sakai
K, Shimohata N, Konomura K, Urayama KY,
Suzuki M, Shimozuma K. Cost-
Effectiveness Analysis of Universal
Screening for Biliary Atresia in Japan.
J Pediatr 2023;253:101-106.e2. doi:
10.1016/j.jpeds.2022.09.028. PMID:
36179888.