

雇児母発0707第2号  
平成29年7月7日

各〔都道府県  
指定都市〕母子保健主管部（局）長 殿

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長  
（ 公 印 省 略 ）

### 新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患の追加について

新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）については、平成23年3月31日雇児母発0331第1号厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知「先天性代謝異常の新しい検査法（タンデムマス法）について」（以下「平成23年通知」という。）に基づき、16疾患を対象に実施されているところである。

今般、厚生労働科学研究費補助金健やか次世代育成総合研究事業「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究」（平成26～28年度、代表研究者：山口清次 国立大学法人島根大学医学部特任教授）において、タンデムマス法により発見可能な疾患が原因となり乳幼児期に突然死した症例を収集したところ、収集された20例中15例が脂肪酸代謝異常症の一種であるカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症（以下「CPT2欠損症」という。）であったことが確認された。また、CPT2欠損症は、検査精度上の課題が指摘されていたが、同研究班により開発された新たな診断指標により、高い検査精度（感度100%、特異度99.998%、陽性反応的中率24.2%）が得られることが確認された。

これらの研究成果を踏まえると、新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象疾患にCPT2欠損症を追加することが適当であると考えられることから、貴職におかれては、下記に留意の上、新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の適切な実施に努めていただくようお願いする。

なお、本通知の施行に伴い、平成23年通知は廃止する。

### 記

1. 新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象と考えられる疾病  
（アミノ酸代謝異常）
  - ・フェニルケトン尿症
  - ・メープルシロップ尿症（楓糖尿症）
  - ・ホモシスチン尿症
  - ・シトルリン血症1型
  - ・アルギニノコハク酸尿症  
（有機酸代謝異常）

- ・メチルマロン酸血症
- ・プロピオン酸血症
- ・イソ吉草酸血症
- ・メチルクロトニルグリシン尿症
- ・ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）
- ・複合カルボキシラーゼ欠損症
- ・グルタル酸血症1型  
（脂肪酸代謝異常）
- ・中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（MCAD 欠損症）
- ・極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（VLCAD 欠損症）
- ・三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症（TFP/LCHAD 欠損症）
- ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症
- ・カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症

## 2. 新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の実施に当たっての留意事項

（1）検査の効率的実施の観点から、検査対象人数とタンデムマス検査機器の処理能力を考慮して、各都道府県等間の連携・協力が行われることが望ましいこと。

（2）従来の検査法による新生児マススクリーニング検査の対象疾病であって、新生児マススクリーニング検査（タンデムマス法）の対象とならない疾病については、引き続き、従来の検査法を用いた新生児マススクリーニング検査を実施する必要があること。

## 3. CPT2欠損症の精密検査については、現在、保険診療による実施が認められていないことから、当面は、厚生労働科学研究費補助金により精密検査を実施することとしているので、精密検査が必要となった際には、タンデムマス・スクリーニングコンサルテーションセンター（03-3376-2550）に問い合わせること。また、CPT2欠損症の診断基準、治療方法等の詳細については、日本先天代謝異常学会のホームページ

（<http://jsimd.net/>）に掲載されている「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2015」を参照すること。