

# タンデムマス通信

Vol. 2  
2015年3月



NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会  
<http://tandem-ms.or.jp/>



**03-3376-2550**

(9:00AM-6:00PM)

TMSコンサルテーションセンター

## 巻頭言

### タンデムマス・スクリーニング元年 2014

島根大学医学部小児科教授・NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会理事長  
山口 清次



1997年から福井大学、2004年から厚労省研究班でタンデムマス・スクリーニングのパイロットスタディが行われ、2012年末時点でのべ約195万人の赤ちゃんの検査を行いました。その結果、日本では約9千人に1人の頻度で病気が発見されるということがわかりました。さらに何らかの症状が出てから診断された患者に比べて、新生児マススクリーニングで発見された患者の予後は著しく良いこともわかりました。

これらの研究成果が認められて2011年に「タンデムマスを積極的に導入することが望ましい」という厚生労働省母子保健課長通達が出されました。「研究班」初年の2004年に検査を受けた赤ちゃんは全体の4.2%、2011年には26.8%でしたが、2013年には95.7%と急速に全国に普及しました。2014年には全国のすべての自治体にタンデムマス法が導入され、受検率は100%になるものと思います。

話は変わりますが、結婚を例にとりますと、「結婚すること」が最終目的ではありません。結婚してからの道のりが大変で

す。それと同様に、「タンデムマス導入100%達成」が最終目的ではありません。これからが真価を問われます。本来の目標である「小児の障害発生防止」を達成しなければなりません。

そこで2014年度から新しく厚労省「健やか次世代育成総合研究事業」として「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度管理向上に関する研究」が始まりました。本研究班の主な目標は、(1) 新生児マススクリーニングが国民の役に立っているかを検証すること、(2) 本事業が効率よく貢献するために問題点を明らかにすること、(3) 課題解決のために必要な研究を進めて提言することです。

どのような事業でも、始まるまでは緊張しますが、軌道に乗るとマンネリ化して形骸化することはしばしばあります。新生児マススクリーニングの質の維持・向上のために継続的にリフレッシュしながら活動していきます。みなさまのご協力をお願いします。



目次

1. 巻頭言 タンデムマス・スクリーニング元年 2014 . . . . . 1  
山口 清次/島根大学医学部小児科教授  
NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会理事長
2. 特別寄稿：新生児マス・スクリーニング検査と特殊ミルク供給事業 . . . . . 4  
福田 亮介/厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課主査
3. 外部精度管理集計結果報告 . . . . . 5  
原田 正平/国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室室長
4. TMS コンサルテーションセンターからの報告 . . . . . 7  
小林 弘典/島根大学医学部小児科助教
5. マスクリーニング最近の話題 特殊ミルクの種類と課題 . . . . . 9  
大浦 敏博/仙台市立病院小児科部長



6. 寄稿：患者家族から～

- ◇ 息子との歩み～早期診断の恩恵・・・・・・・・・・・・・・・・・・10  
    柏木 明子/ PA-MMA の会 ひだまりたんぼぼ 代表  
    先天性代謝異常症のこどもを守る会 代表
- ◇ 早期発見で守られる子供たちの笑顔を願って・・・・・・・・・・11  
    有馬 藍/ PA-MMA の会 ひだまりたんぼぼ 副代表

7. 寄稿

- ◇ 新生児マススクリーニングの海外の動向とわが国の課題・・・・・・・・12  
    福士 勝/札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー所長
- ◇ 北海道地区の新生児マススクリーニングネットワーク・・・・・・・・14  
    長尾 雅悦/国立病院機構北海道医療センター統括診療部長（小児科）
- ◇ 東北地区の新生児マススクリーニングネットワーク・・・・・・・・16  
    坂本 修/東北大学医学系研究科小児病態学准教授
- ◇ タンデムマススクリーニング2次対象疾患 CPT2欠損症の突然死、見逃し  
    症例の収集・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・17  
    高柳 正樹/千葉県こども病院副院長 小児救急総合診療科

8. TMS よくあるご質問・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・19



## ◎特別寄稿

### 新生児マス・スクリーニング検査と特殊ミルク供給事業

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課  
主査 福田 亮介



日本での新生児マス・スクリーニング検査は1977年に5種類の先天性代謝異常症を対象に開始されました。代謝異常を持って生まれた赤ちゃんはこのスクリーニング検査をきっかけに診断され、治療を受けることで症状が現れるのを予防することができます。代謝異常を持つ患者さんの治療や栄養として代表的なものに、特殊ミルクがあります。特殊ミルクとは治療のために特殊調合した調製粉乳であり、通常の食事から摂れる栄養などを十分に分解する酵素を持たない代謝異常症の患者さんは、この特殊ミルクを摂ることによって障害を起こさずに成長・発達することができます。そのため、特殊ミルクは代謝異常を持つ患者さんにとって非常に重要なものです。

タンデムマス法による新生児マス・スクリーニング検査は2014年度から全ての都道府県・政令指定都市で実施されることになりました。タンデムマス法の導入により、対象疾患は、それまでの6疾患から19疾患に拡大し、このことにより、より多くの先天代謝異常の赤ちゃんが早期発見、早期治療をできるようになりました。一方で、対象疾患の拡大に伴い、今後特殊ミルクの需要量も増すことが考えられます。これまで、特殊ミルクは乳業メーカー3社より製造・供給されており、これに対し定額の国庫補助がされていました（代謝異常児等特殊ミルク供給事業といいます）。この補助により、患

者さんには医療機関を通して無償で特殊ミルクを提供することができていました。一般のスクリーニング対象疾患の拡大により特殊ミルクの需要も増加することが見込まれ、これまで通りの予算規模では安定的な無償提供が望めなくなる可能性が出てくる、あるいは乳業メーカーへの負担がますます増大する可能性があることが考えられました。そのためタンデムマス法の導入による特殊ミルク供給量の増加分を見込んだ平成27年度予算案を国会で審議中です。安定的な特殊ミルクの供給のため、事業費の増額は非常に意義のあることと考えています。

代謝異常を持って生まれてくる赤ちゃんを早期に発見して治療につなげるためには、タンデムマス法などを用いた新生児マス・スクリーニング検査の実施体制を確立することが必要です。そのためには精度管理の実施のほか対象疾患の検討、コンサルティング体制を充実していくことも重要です。それと共に、発見された子どもらが健やかに成長し、安心して生活を送るために特殊ミルク供給は欠くことができないものです。今後も代謝異常を持つ患者さんが安心して過ごせるよう、マス・スクリーニング検査と併せて、特殊ミルクの安定的な供給を確保することを通じて、貢献していきたいと考えています。

## 外部精度管理集計結果報告

独立行政法人 国立成育医療研究センター  
マススクリーニング研究室  
室長 原田 正平



### 1. 平成 26 年度下半期の結果

38ヶ所の指定検査機関に対し、1月には初めての精度試験用検体(QC検体)を1検査機関あたり4濃度8検体、2月に3回目の技能試験用検体(PT検体)を10検体送付し、測定結果を報告して頂きました。

①QC検体は、タンデムマス質量分析計で測定される31種類の物質の、正常値以下に調整した検体(ベース検体)に、それぞれの物質を低濃度、中等度の濃度、高濃度になるよう添加し、指定検査機関で10日間連続測定していただきました。

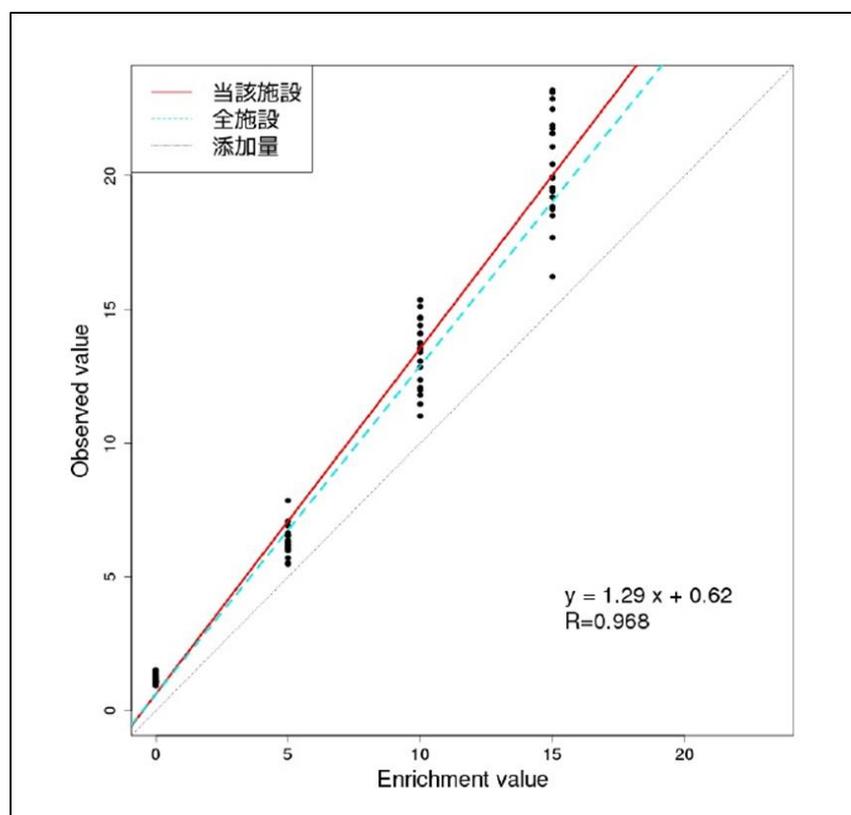
②PT検体は、それぞれの疾患が疑われる濃度の物質を入れて作成し、異常検体を正しく判定することをテストします。

#### (1) 測定結果

右図はタンデムマス・スクリーニングで発見される有機酸代謝異常症の中で発見頻度の高い、プロピオン酸血症およびメチルマロン酸血症が疑われるときに高値を示すC3

(Propionyl Carnitine)という物質の、ある指定検査施設でのQC検体の測定結果です。図の縦軸は検査機関での測定値、横軸はQC検体に添加したC3量です。このように、ベース検体、低濃度検体、中等度の濃度検体、高濃度検体の測定値が直線性を示す場合、その物質を低濃度から高濃度まで適切に測定できていると判断できます。

1月に送付したQC検体測定値における直線性は、全38検査機関で良好な結果でした。



QC 検体の測定結果については、直線性以外にもう一つ、測定値のバラツキの程度を評価しています。下図に示すバラツキの上限 (UCL) と下限 (LCL) の間に、各指定検査機関の測定値 (○ 1 個が 1 機関を示します) が入ることが望ましいと考えられていますが、1 月の QC 検体測定値では、38 機関中 37 機関が間に入り、検査精度は適切と判断されました。残りの 1 機関については、バラツキが大きかった理由を調査中です。

2 月の PT 検体については、記入の誤りが 3 指定検査機関で見られました。「記入の誤り」は、新しい外部精度管理において新設された「正常」判定に対し、①未記入で回答した：1 機関 ②「正常」判定に対し未記入で回答し、加えて「正常」「異常」の両方を選択した：1 機関でした。さらに、③結果を指定場所に記載しなかった：1 機関がありました。

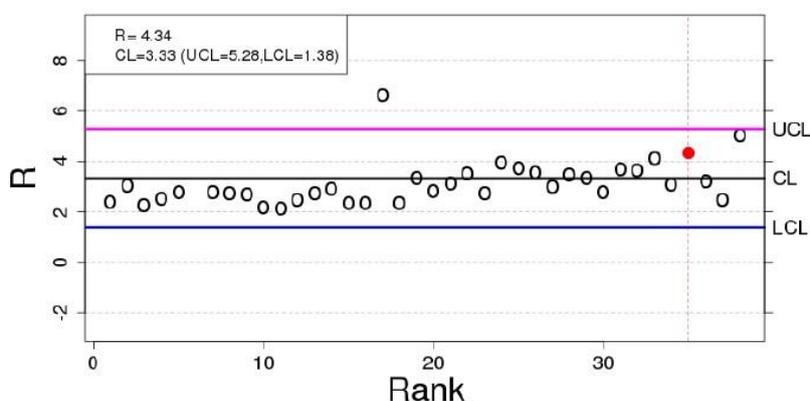
1 回目、2 回目に送付した PT 検体の判定でもみられた誤りですが、今回の 3 機関は 1 回目、2 回目では問題なく記入していましたので、それぞれ作業工程の改善を依頼しました。

## (2) 結果返送日数

精度管理実施要綱では、各指定検査機関は PT 検体受領後原則 7 日以内に MS 研に報告するものとしています。2 月の PT 検体では、7 日を超えた機関が 6 機関あり、その内訳は 8 日が 4 機関、10 日が 1 機関、12 日が 1 機関でした。上半期の 9 月の PT 検体では、7 日以内が 38 機関中 34 機関 (89.5%) でしたが、2 月検体では 7 日以内が 32 機関 (84.2%) と減っていましたので、その原因を調査中です。

## 2. 今後の予定

新しい外部精度管理の仕組みとなって 6 か月以上経過した下半期でも、上半期同様、担当者の単純ミスによると考えられる記入の誤りがみられました。また受領日から返送日までが、精度管理実施要綱に定められた 7 日を超える機関がむしろ増加していました。「異常・正常」判定後の測定結果シートへの記入手順と作業工程などの見直しを、改めて全ての指定検査機関に要望する予定です。また QC 検体の測定結果報告では、回答項目数が非常に多い (1 機関あたり約 2,500 項目) ことから、インターネットを利用した Web 上での回答も検討する予定です。



## TMS コンサルテーションセンターからの報告

島根大学医学部小児科  
助教 小林 弘典



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（以下、コンサルセンター）は2014年4月から始動し、約1年を迎えることが出来ました。コンサルセンターは自治体からの委託という形で、タンデムマス・スクリーニング導入に伴う医療現場、検査施設における問題をなるべく円滑にサポートする事を目的としてスタートしました。今年度の活動を振り返るとともに、来年度の方向性などについても触れてみたいと思います。

### ① 今年度の活動報告

コンサルセンターは、自治体や小児科・産科医師、検査機関等医療機関を対象として、質問を受け付ける電話窓口を設置しました。ここにはオペレーターが常駐していて、あらかじめ用意した一次受付センターマニュアルのみで回答する事が難しい質問については、専用のフォーマットを通して質問を受け付ける事としました。その質問は速やかにコンサルタント医師もしくは技師のメーリングリスト中で議論され、最終的にまとまったものを、窓口を通じて文章で回答する体制をとりました。回答はなるべく早く行うこととして、2営業日以内の回答を行いました。

(H26年4～3月17日)

ジャンル	数
数値データについて	11
検査・検査基準について	20
分析依頼	20
診断・治療方針	13
検体採取	4
再採血・再検査	7
検体輸送	3
検査費用	14
検体保存	2
その他	12
計	106 件

4月から3月17日までに合計106件のお問い合わせをいただきました。そのうちコンサル医師・技師からの回答を要したケースは42件でした。問い合わせの内容は多岐にわたりますが、現場の医師からは検査結果の解釈や、精密検査の進め方や治療方針に関するものが多くみられました。今年度は検査施設からの技術的な問い合わせが比較的多かった事も特徴であったかと思えます。タンデムマス・スクリーニングが始まり、現場では混乱なども少なからずある事が窺えます。今後、これらの割合がどの様に推移していくかも注意深く見守る必要がありますし、それらの情報を活かしてホームページなどの充実も進めていけたらと思えます。

(H26年4～3月17日)

カテゴリー	数
小児科医師等	61
検査機関	20
産婦人科医師等	4
助産師	3
自治体	13
医療機関事務局	4
老年科医師等	1
計	106 件

## ② 課題・今後の展望

コンサルセンターの存在や有用性は徐々に浸透しつつあり、問い合わせ件数なども増えつつありますが、未だにスムーズに本センターにアクセス出来ず、苦勞されている先生も多いように思います。今後はより多くの先生方にコンサルセンターを知っていただくために、学会やホームページなどを通じて情報発信していきたいと思ひます。

また、コンサルセンターに寄せられた質問やそれらに対するコンサル医師・技師団の回答は、「TMS よくある質問」としてホームページ上で掲載しています。今後も引き続き、有用な情報の共有などを進めたいと考えています。

タンデムマス検査によって発見される患者さんは全体としては約 9,000 人に 1 人です。しかし、それぞれの疾患毎に考えてみると、頻度の高い疾患であっても十数万人に一人、稀な疾患では百万人に一人以下の発生頻度となります。毎年生まれる赤ちゃんの数が約 100 万人であることを考えると、大変に稀な疾患もある事がわかると思ひます。これでは如何に経験のある医師といえどもその病気の子どもに「初めて出会う」場合も少なくないでしょうし、その様な状況の中で適切な診断、治療を提供する事がとても難しい事も、想像に難くありません。スクリーニングで見つけてあげる事ができた赤ちゃんには、可能な限り素敵な生活を送ってほしいというのは社会全体の願いだと思ひます。コンサルセンターは、そのはじめの一步をサポートするために日々「カイゼン」をしていきたいと思ひています。引き続きコンサルセンターを有効利用していただきたいと思ひます。また、より良いサービスを提供するためにも積極的にコメント、フィードバックをお願いします。



## ◇マススクリーニング最近の話題◇

### 特殊ミルクの種類と課題

仙台市立病院小児科部長 大浦敏博



#### ○特殊ミルクとは

特殊ミルクは栄養成分を調製した治療用ミルクと定義され、先天代謝異常症の治療に欠かせないものです。例えばフェニルケトン尿症では生まれつきフェニルアラニン（Phe）が代謝できないため血中のPheが増加し、知能障害を引き起こします。そのためPheの摂取制限が必要であり、治療にはPhe除去ミルクの併用が不可欠です。

#### ○特殊ミルクの種類（表）

フェニルケトン尿症とメープルシロップ尿症に用いられる特殊ミルクは医薬品として扱われています。その他の新生児スクリーニングで発見される先天代謝異常症の治療に使われる特殊ミルクは現在22種類あり、「登録特殊ミルク」として国の補助と乳業メーカーの負担により患者様には無料で供給されています。さらに、腎、消化器、神経等の病気の治療にも様々な特殊ミルクが用いられるようになりました。これらは「登録外特殊ミルク」に分類され、全額乳業メーカーの負担により、無料で供給されています。また、アレルギー患者様用の特殊ミルク等は市販品として薬局で購入できます。

#### ○特殊ミルクの課題

先天代謝異常症等の治療に必要な特殊ミルク

は、述べてきた様に国の補助と乳業メーカーの負担により患者様に無料で提供されています。しかし、登録特殊ミルクの対象年齢は20歳までで、20歳になると国庫補助が適応にならず、全額乳業メーカーの負担になっています。現在、登録特殊ミルクの約13%が20歳以上に供給されています。

タンデムマス・スクリーニングの導入や新しい疾患への適応拡大等により、登録特殊ミルクの対象患者数は今後増えることが予想されています。しかし現状では、増大する特殊ミルクの供給量と国からの補助金の乖離が広がりつつあり、安定供給上の課題となってきています。また、乳業メーカーが全額負担している登録外特殊ミルクの供給量も増大しており、安定供給に向けた新たな仕組みが求められています。

#### ○結論

特殊ミルクの種類は多いですが、個々の対象患者数が少ないという問題があります。その為、ビジネスとしては成り立たず、乳業メーカーや患者家族に対する公的支援が不可欠です。また、特殊ミルクは医薬品、登録品、登録外品と3つの枠組みに分散しており、これらを包括的に取り扱う新たな枠組みの構築が求められています。

【表：特殊ミルクの分類】

種類	費用負担	入手方法	対象疾患の例
医薬品 (2品目)	健康保険（小児慢性 特定疾患の適応）	医師の処方箋が必要	フェニルケトン尿症 メープルシロップ尿症
登録品 (22品目)	公費と乳業メーカー の負担で無料	特殊ミルク事務局に 依頼して承認を受ける	先天代謝異常症等 20歳未満
登録外品 (13品目)	乳業メーカーの全額 負担で無料	特殊ミルク事務局に 依頼	小児慢性腎疾患 難治性てんかん、その他
市販品 (10品目)	自己負担	乳業メーカーが販売 薬局等で購入	ミルクアレルギー 乳糖不耐症、その他

◇寄稿-患者家族から◇

息子との歩み～早期診断の恩恵

PA-MMAの会 ひだまりたんぽぽ  
先天代謝異常症のこどもを守る会  
代表 柏木明子

我が家の息子は 2000 年に横浜市内の個人産院で元気な産声とともに生まれました。しかしその翌日、ミルクを嘔吐し、苦しそうに小さな胸を上下させ、そのうち手足を突っ張り全身で震えだしました。息子は院長に付き添われて、救急車で病院へ搬送されました。

“最も重症のメチルマロン酸血症”と診断されたのは、生後 5 日目でした。医師から渡された海外の論文には、“メチルマロン酸血症のこどもは新生児期に半数が亡くなり、命をとりとめても平均寿命は 6.4 歳”と書かれていました。

10 数年後には遺伝子治療が確立して完治できる日が来るかもしれません。しかしその日まで彼が生命をつなぐためには先天的に欠損している酵素を肝移植によって補充するしかないという説明を受けました。メチルマロン酸血症は当時まだ国内に肝移植の成功例が無く、手術そのものが成功しても代謝のサイクルが劇的に改善するかどうかは未知数でした。この選択は大変厳しいものでしたが、担当医の「心から移植をすすめます」という言葉に私たち夫婦は一縷の望みをつなぎました。私はドナーになりたいと申し出ました。そうすれば、息子の移植手術の間、自分も眠らせてもらえると思ったからです。

この 14 年、様々なことを乗り越え、周囲の方々に支えていただき、息子は心優しい穏やかな中学生になりました。たんぱく質を控えた食事療法と服薬はずっと続けてお

り、8 週間毎に通院して検査・診察を受けています。お陰さまで近年は入院することもなく体調は安定を保っています。

読み書き計算は苦手ですが、4 つ下の妹の面倒をよくみてくれ、買い物や洗濯など家事全般にとっても積極的な子に成長してくれました。義務教育も残り 1 年。来春は、特別支援学校の高等部に進学したいと準備しています。ここで清掃や調理、エクセルの打ち込みや電話応対、身だしなみやマナーなどを徹底的に学び、希望を持って地域社会へ羽ばたき、親亡き後も幸せに生きて欲しいと願っています。

息子が発症したとき、早期に診断に至ったお蔭でその時考えられるあらゆる医療を選択し受けることができました。近い将来には、新しい治療法がもたらされるかもしれません。いつの時代であっても、そのときに在る治療の効果を最大限に引き出すためには、早期の治療開始と予防が本当に重要だと思います。これからも、新生児マススクリーニング事業がどれほど大切なものなのか社会に浸透するよう、患者家族の立場から啓発を続けて参ります。

同時に、新生児マススクリーニング事業の恩恵を受けて成長している子どもたちが、小児から大人になるとき、質の高い医療環境を維持しながらシームレスに移行できるように、そして高額な医療費で治療を諦めることのないように、安心して生きるための制度や仕組み作り等も今後益々真剣に考えてゆきたいと思っております。

◇寄稿-患者家族から◇

## 早期発見で守られる子供たちの笑顔願って

PA-MMAの会 ひだまりたんぽぽ  
副代表 有馬 藍



千葉県在住、イソ吉草酸血症の男児の母親です。息子は生後10日目に自宅で痙攣を起こし、高アンモニア血症(NT3=1356 $\mu$ g/dl)と診断され、血液浄化療法にて救命されました。その後の検査でイソ吉草酸血症が原因と判明しました。

この病気には発作時に特異な体臭が伴います(足のむれたような臭いが全身、特に尿臭)。後から考えれば生後2~3日から臭いがありましたので、その頃には発症していたのだと思います。医師からはかなり危ない状態だったと聞かされました。

他にも嘔吐や活気不良などのサインがあったにも関わらず、もっと早く重大な病気だと気づいてあげられなかった自分を当時はとても責めました。もしあと数日早く適切な治療を受けさせてあげていれば、精神発達遅滞だけでも避けられたのではないかと、大切な息子の人格や将来の可能性まで全て壊してしまったように思い、しばらくは後悔の念で泣き暮らしていました。

また高アンモニア血症と診断される以前にも、息子の様子がなにかおかしいような気がして産院や近隣小児科で相談していたにも関わらず異常なしと判断されていたことも、もし代謝疾患の周知がもっと進んでいたら…と後悔の一因となっています。

息子はその後1歳2ヶ月で首が座り、2歳半で歩き始めてからは運動面も伸び、6歳になった現在では胃瘻のお世話になりながらも病気と上手に付き合えるようになりました。会話も単語やジェスチャーでコミュニケーションが取れており、体調面でも毎日の投薬と、特殊ミルクを併用したタンパク制限により、感染などがなければ日常生活はコントロール出来ています。命が助かったことで、今日も息子の笑顔が見られることに感謝する日々です。この4月からは

特別支援学校の一年生です。

イソ吉草酸血症の約半数は急性型と聞いています。タンデムマス法が全国で導入されたことにより、残り半分の遅発型の患者さんの早期発見が進んでいることを心から喜ばしく思うのと同時に、これをきっかけとして代謝疾患自体が広く周知され、我が家のようにスクリーニング結果が出る前に発症してしまう赤ちゃんでも迅速な治療が出来るようになることを心から願っています。

正直言いますと今まで「未発症のうちに発見された患者さんはいいな、羨ましい」という思いが心のどこかにありました。ですが先日タンデムマスで別の有機酸代謝異常症が判明した未発症のご家族とお話する機会があり、それが私の思い込みだったことを痛感しました。

未発症のご家族は常に「とにかく発症させてはいけない」という漠然とした敵と闘っていらっしゃいます。感染症予防のため不特定多数との接触を避ける、食事調剤に至るまで厳格に計算し全て手作り…など、未発症を一生涯守り抜くため一度のミスさえも許されないプレッシャーの中で生活されていることを知りました。同じ親として我が子の健康と成長を思う気持ちに発症も未発症もありません。笑顔で一日一日を過ごせることがなにより大切であり私たち共通の願いです。

そのためには患者家族も何かが変わるのをただ待つだけではなく、先天性代謝異常症への知識向上・周知に向けて出来ることをしていかなければいけないと感じます。近い将来、産まれる地域や病院、発症時期などに左右されず、全ての患者さんと家族が笑い合える日が来ることを心から願っています！

## ◎寄稿-新生児マススクリーニングの海外の動向とわが国の課題

札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー  
所長 福士 勝



1960年代に R. Guthrie 先生が開発された乾燥ろ紙血液を用いるフェニルケトン尿症の新生児スクリーニングがアメリカで始まり、1970年代には西ヨーロッパ、オーストラリア、ニュージーランド、日本などの先進国に広がりました。1980年代から1990年代になると、先進国では先天性甲状腺機能低下症や先天性副腎過形成症などが追加され、途上国でもこれらの新生児スクリーニングが行われるようになりました。さらに、1990年代前半にはタンデム質量分析計（タンデムマス）を用いるアミノ酸とアシルカルニチンのマルチプレックス・アッセイ（同時多重測定法）が開発され、多くのアミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症を一回の検査でスクリーニングできるようになり、2000年代には欧米先進国で行政レベルで実施されるようになりました。わが国のタンデムマス・スクリーニングも2011年3月に厚生労働省母子保健課長通知「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」により、多くの自治体へ急速に広まり、2014年10月には全ての自治体で実施されるようになりました。

本稿では、タンデムマススクリーニング開始以降の海外における新生児マススクリーニングの動向とわが国の新生児スクリーニングの課題を紹介したいと思います。

### ○海外の新生児スクリーニング対象疾患の拡大状況

海外では2000年代に入り欧米先進国を中心に、新生児スクリーニング対象疾患の拡大のための新規検査法の開発と大規模な試験研究が行われるようになりました。対象疾患として重症複合免疫不全症（Severe Combined Immuno Deficiency ; SCID）、ライソゾーム病（ゴーシェ病、ムコ多糖症、ファブリ病、ポンペ病、ニーマンピック病、クラッペ病など ; LSD）、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィー）などが検討されています。2010年以降、アメリカではSCIDとポンペ病が日本の一次対象疾患に相当するCore disease panelとして保健福祉省長官の諮問機関（Discretionary Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children）から勧告され、SCIDはすでに25州で実施され、ポンペ病を始めとするライソゾーム病のスクリーニングも3州で行われていますが、他州にも広がりつつあります。ヨーロッパではEU稀少疾患に関する専門家委員会（European Union Committee of Experts on Rare Diseases : EUCERD）で対象疾患の拡大が検討され、SCIDのスクリーニングはスウェーデン、スイスで検討が始まっています。わが国でもSCIDとLSDスクリー

ニングの検討が期待されています。

### ○新生児スクリーニング検査施設基準と課題

新生児スクリーニング検査施設基準として、アメリカでは法令 (Clinical Laboratory Improvement Amendments ; 臨床検査室改善修正条項) の規定をクリアした認証検査施設が新生児スクリーニングの検査を行うことができます。ヨーロッパでも新生児スクリーニング検査施設は ISO15189 (Medical laboratories - Requirements for quality and competence ; 臨床検査室 - 品質と能力に関する要求事項) などの認定検査施設であることが推奨されています。欧米では検査数の大規模化以外では検査施設の変更がないため、長期のスクリーニングデータの蓄積により検査システムの改善が継続的に行われています。

一方、わが国では一般臨床検査が実施できる検査施設であればどこでも検査受託が可能な状況にあり、自治体によっては年度ごとの一般競争入札により検査受託施設が年度ごとに変わるという状況になっています。日本マススクリーニング学会では新生児スクリーニング検査施設に関するガイドラインを示していますが、すべての受託検査施設がこの基準をクリアしているかどうかは明らかではなく、検査施設の機能を検証できるシステムの構築により適切な検査施設でスクリーニングが実施されることが望まれています。

### ○新生児スクリーニングシステムの評価と改善に関する課題

新生児スクリーニングシステムの評価と改善には、採血、検体送付、検査、判定・報告、精査受診、診断・治療、長期フォローアップに関連するデータの収集と解析が必須とされています。

アメリカでは州レベルのデータを全国レベルで評価できるシステムが法令化され (Newborn Screening Saves Lives Reauthorization Act of 2014)、連邦政府の支援を受けて行われています。EU でも EUCERD が加盟国の調査と評価を行い関係国に必要な勧告を行っています。

わが国では新生児スクリーニング関連のデータ収集・解析を行っている自治体は少なく、日本マススクリーニング学会技術部会が1年に1回、検査機関を対象にボランティアで行っている状態です。この体制は任意のため全施設の協力が得られないという課題があります。今後は、すべての自治体で新生児スクリーニングシステムの改善に必要なデータの収集・解析を行い、全国のデータを収集する中央機関が評価をする体制を作ることが不可欠です。これにより、新生児スクリーニングシステムの質の維持と向上が継続的に行われるようになると思われます。

生まれてくるすべての赤ちゃんが、障害を未然に防ぐ機会をもてるよう、より質の高い新生児マススクリーニング検査システムとするため、継続的に改善していくことが重要であると思います。



## ◎寄稿-北海道地区の新生児マススクリーニングネットワーク

国立病院機構北海道医療センター  
統括診療部長（小児科） 長 尾 雅 悦



新生児マススクリーニングが開始された1977年度の北海道の出生数は83,020人で、そのうち札幌市は22,286人でした。少子化は道内でも止まらず、2013年度の新生児マススクリーニング検査数は全体で39,904件（うち札幌市は16,360件）であり、半分以下に激減しています。タンデムマス法を用いた新生児スクリーニングはいち早く札幌市（札幌市衛生研究所）にて2005年度より研究事業として良好な成績が示され、2010年8月より従来からの対象疾患に加え新たに20疾患を追加した23疾患を母子保健事業として継続しています。2013年度から札幌市以外の道内検体を扱う道薬剤師会公衆衛生検査センターもタンデムマス法を導入し北海道全体で運用可能となりました。

札幌市衛生研究所は国内のマススクリーニング事業の発展で常に先駆的な業績を残してきました。タンデムマス法の導入においても島根大学の山口清次教授、福井大学の重松陽介教授のご指導を受け、カットオフ値の設定や精度管理など初期の難しい課題を乗り越えてきました。また当初からコンサルタント医師団が構成され、窪田満先生（現埼玉県立小児医療センター）と私を中心に電子メールを利用した症例カンファレンスを行ってきました。確定診断に関しては札幌市衛生研究所にてGC/MSを用いた尿中有機酸分析や各種酵素活性の測定、北海道医療センターにて遺伝子解析を行い、

タンデムマス対象疾患をできる限り網羅するように努めています。以上の経験の蓄積により、広大な北海道に精密検査医療機関が点在しておりますが、小児科医へのタンデムマス法の啓発が順次進み、地元で初期の精査を滞りなく実施できるようになってきました（表1、2）。それぞれの検査機関から担当医への迅速な連絡と再検査ならびに精査必要性の判断が的確に行われており、コンサルタント医と担当医による症例検討が同時に進行するようになりました。

先天代謝異常症やマススクリーニングに関わる関係者の情報交換や研究研修の場として、2006年から年1回『北海道先天代謝異常症研究会』を開催しております。タンデムマス対象疾患の病態や新たにスクリーニングの導入を検討すべき疾患と治療等について熱い討論が交わされております。また、昨年夏に先天代謝異常症・札幌市北海道家族交流会が結成され、2015年1月に第2回が開催となり70名を超える関係者が集まる盛況となりました。ここに至るにはPA-MMAの会 ひだまりたんぼぼ代表・先天代謝異常症のこどもを守る会代表である柏木明子様には遠路札幌までお出でいただき大変お世話になりました。このような学会研究会ならびに家族会の活動を通じて、新生児タンデムマススクリーニングの発展の一助になればと考えております。

表1 精密検査症例と結果 (平成25年度、道)

症例	地方	陽性項目	確定診断法	診断名(結果)
1	上川	C8, C10/C2	遺伝子	MCADD(ヘテロ保因者)
2	石狩	Phe	負荷試験、遺伝子	PTPS欠損症
3	網走	C0	遺伝子	カルニチントランスポーター欠損症
4	胆振	Gal	臨床検査、画像	シャント
5	空知	C14:1/C2, C10/C2	遺伝子	VLCADD
6	胆振	Cit	臨床検査、遺伝子	一過性
7	渡島	Gal	臨床検査、画像	シャント
8	上川	Cit, Gal	遺伝子	シトリン欠損症

表2 精密検査症例と結果 (平成25年度、札幌市)

症例	疑い疾患名	初回検査値	再検査値	診断名(結果)
1	ガラクトース血症	総Gal 3.3mg/dl	総Gal 16.5mg/dl Gal-1P 1.1mg/dl	18トリソミー (肝不全)
2	メチルマロン酸・ プロピオン酸血症	C3/C2 0.11	C3/C2 0.30, 0.29	一過性
3	ホモシスチン尿症	Met 139.4μM	(即精査)	MAT欠損症 (R264Hヘテロ)
4	マルチプルカルボキ シラーゼ欠損症、メ チルクロトニルグリ シン尿症、3-OH-3-メ チルグルタル酸尿 症、メチルグルタコ ン尿症	C5-OH 0.1μM	C5-OH 0.3, 1.0, 2.2	異常なし (一過性ビオチ ン欠乏)
5	ガラクトース血症シ トリン欠損症 シトルリン血症	総Gal 7.3mg/dl	Cit 41.2, 76.0 Met 61.9 総Gal 28.2mg/dl	シャント (ASD併存)

## ◎寄稿-東北地区の新生児マススクリーニングネットワーク

東北大学医学系研究科小児病態学

准教授 坂本 修



東北地区では平成17年に宮城県・仙台市においてタンデムマススクリーニングのパイロットスタディ（厚生労働科学研究補助金「わが国の21世紀における新生児マススクリーニングの在り方に関する研究」主任研究者 山口清次教授）に参加することからタンデムマス時代が始まりました。従来の6疾患の検査を行ったのちに、親権者より同意を得た検体に関して、島根大学小児科に送付してタンデムマス検査を実施する体制でした。平成17年から23年までの間に約75%（104,171件）が受検し、うち9例が確定診断にまで至りました。自治体としての本格的な開始は、平成23年2月から岩手県で岩手県予防医学協会にタンデムマスが導入されたことに始まります。24年に宮城県・仙台市が（宮城県公衆衛生協会）、25年には福島県（福島県保健衛生協会）でタンデムマスが導入されました。その後、秋田県は岩手県予防医学協会に、青森県は宮城県公衆衛生協会に依頼する形で、タンデムマススクリーニングを実施しています。今年度、山形県が宮城県公衆衛生協会に依頼することで東北全域の新生児

にタンデムマススクリーニングが提供されることとなりました（図）。

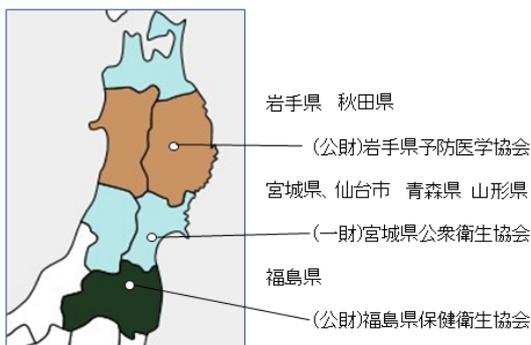
パイロットスタディに、「東北地区ではタンデムマスは2台が妥当」との試算がでていましたが、現時点では3施設の運用となっています。平成24年の出生数を参考にすると岩手県予防医学協会では約16,000件、宮城県公衆衛生協会が約36,000件、福島県保健衛生協会が約14,000件を扱うこととなります。

タンデムマススクリーニングの実施に関しては連絡協議会の設置や精密検査・フォローのシステムの整備が肝要です。幸いにも連絡協議会は各県とも設置されており、すべてに先天代謝異常関係医師が参加していました。

精査機関においては1)従来スクリーニング疾患もタンデムマス関連疾患も自県で精査するところ（宮城県・仙台市、山形県、岩手県、秋田県）、2)従来スクリーニング疾患もタンデムマス関連疾患も他県で精査するところ（福島県）、3)従来スクリーニング疾患は自県で、タンデムマス関連疾患は他県で精査するところ（青森県）とやや複雑です。

特に東北大学病院は、タンデムマス関連疾患の精査に関して宮城県・仙台市、青森県、福島県（背景出生約42,000）分を担当しています。県外から仙台まで受診していただくのは心苦しい面もありますが、適切・迅速に診断を確定することに心がけ、治療・フォローの方針をそれぞれの地元の先生がたと連絡をとりあって、遠方の患者さんの負担を軽減することに努めています。まだ「ネットワーク」と呼ぶには心許無い状態ですが、TMS コンサルテーションセンターにも協力しながら、東北地区ネットワークを固めていきたいと考えています。

マススクリーニング実施機関と県の対応



## ◎寄稿-タンデムマススクリーニング2次対象疾患

### CPT2欠損症の突然死、見逃し症例の収集

千葉県こども病院 副院長  
小児救急総合診療科 高柳正樹



#### ○初めに

タンデムマススクリーニングにおいては、CPT2欠損症は、現在2次スクリーニング対象疾患になっており、日本でCPT2欠損症の新生児スクリーニングが行われている地域は少ない状況です。そこでCPT2欠損症の突然死例、スクリーニング見逃し例、スクリーニングすり抜け例を収集し、本疾患の1次スクリーニング対象疾患への繰り上げの意義を検討しました。

#### ○収集した症例

関東地方で、生後9カ月と8カ月の2症例のCPT2欠損症による突然死が報告されています。内1名は、兄弟に突然死が見られています。この症例は、タンデムマススクリーニング開始前の症例が1例、開始後であったがCPT2欠損症が2次対象疾患であったためスクリーニングされなかった症例が1例あります。兵庫県でも、1症例のCPT2欠損症による突然死が報告されています。この症例はタンデムマススクリーニング開始前の症例です。この症例の兄弟にも突然死が認められています。

中四国地方で1例のスクリーニング見逃し症例がありました。再検時に血液ろ紙では測定値がカットオフポイント以下になっていた症例です。その後生後7か月時に急性発症し、重篤な中枢神経系の後遺症を残しました。

さらに、中四国地方で1例のスクリーニングすり抜け症例が認められました。すり抜けとは、スクリーニングでTFP欠損症の疑いとして見出されたが、CPT2欠損症の診断に至らなかったものです。この患者は生後8か月に急性発症

し、突然死の経過を取りました。

これら5症例をまとめたものを、表に示しました。

この他、千葉県で出生した児が1歳時に突然死し、精査の結果VLCAD欠損症と診断された症例がありました。この症例は、千葉県でタンデムマススクリーニングのパイロットスタディが行われていた時の出生でしたが、パイロットスタディに参加していなかったものです。

#### ○考察

スクリーニング見逃し例を経験したことより、CPT2欠損症のスクリーニング指標の検討が行われて、これまで発見されているCPT2欠損症患者の新生児期の血液ろ紙のタンデムマススクリーニングでfalse negative (偽陰性) は出ないように設定されています。

すり抜け例を経験したことより、再検時にはろ紙とともに血清のアシルカルニチンプロファイル分析を行う事が必要と考えられます。

CPT2欠損症スクリーニング未施行地域での突然死の発生は、CPT2欠損症の新生児マススクリーニングの有用性を強く示すものでした。

#### ○結論

CPT2欠損症は、1次スクリーニング疾患と考え、日本全国での実施が望まれます。スクリーニングにあたっては、スクリーニング指標の更なる検討、血清検体の測定などスクリーニング手順の見直しが必要です。

	新生児マスキ リーニング	発症経過	転帰	最終診断	施設
1	TFP 欠損症の疑 い	(日齢 15)正常	(生後8カ月) 突然死	CPT2 欠損症	中四国地方
2	異常なし	(生後7カ月) 発熱後急性脳症	重症心身障害 児	CPT2 欠損症	中四国地方
3	開始前	(生後9カ月) 発熱、胃腸症状、 意識障害	翌日突然死	CPT2 欠損症	関東地方
4	異常なし (CPT2 対象外)	(生後8カ月) 発熱、ぐったり、意 識障害	突然死	CPT2 欠損症	関東地方
5	開始前	(1歳1カ月) 発熱、感冒症状、 意識障害	突然死	CPT2 欠損症	関西地方



- TMS よくあるご質問 -



こちらのページには、これまで TMS コンサルテーションセンターに頂きましたお問合せと回答のうち、情報共有した方が良さそうなものをピックアップし、個別性や特定性のない形に加工修正して掲載しています。

TMS コンサルテーションセンターの Web サイトにも掲載しています。

<http://tandem-ms.or.jp/>

ジャンル		Q&A	
1	検査・ 検査基 準	Q	初回の新生児タンデムマス・スクリーニングは、生後どれくらいまで受付可能でしょうか？
		A	初回採血時期の範囲について、全国の自治体の正確なデータは把握していません。自治体から検査を委託されている施設では、特例も含めて、どこまで「初回検査」として受付するか、予め自治体と取り決めておく必要があります。一方、日本マススクリーニング学会ではすべての新生児で日齢4から6での採血を推奨しています。
2	検査・ 検査基 準	Q	新生児の時期を過ぎてしまった児、例えば1歳児のタンデムマス検査には、意味があるのでしょうか。また、検査結果の解釈はどうすればよいのでしょうか？
		A	新生児マススクリーニングではなく、主治医の依頼で、臨床検査として実施するのが適切と考えます。1歳を過ぎても明らかな異常値を呈する例も多くありますので、1歳児でも検査することには意義があります。新生児期に検査を受けず、あとから検査して初めて先天性代謝異常症等が見つかった場合、極めて重大な問題が生じることがあります。従って、新生児スクリーニングにおける適切な採血時期(日本マススクリーニング学会のガイドライン)を採血医療機関に対して周知・徹底しておくことが重要です。
3	検査・ 検査基	Q	タイで出産予定の方がおられ、新生児マススクリーニングを強く希望されておられます。良い方法がありますか。

	準	A	1 つには、自治体が公費で受け付ける場合は、指定検査機関と協議していただき、タイの出産病院で日齢 4-6 の検体を採取してもらって、ろ紙血検体を指定検査機関に送ってもらうことで解決可能と思われます。別の方法としては、実費をご負担いただく方法になりますが、当協会がタイ・バンコクの 2 つの病院と NBS について提携をしており、現地コーディネーターの方をご紹介しますことができます。この場合は、バンコクの病院から日本にろ紙血検体が送られ、日本で分析して結果をタイの病院にフィードバックします。いずれにしても、NBS は検査だけではなく、見つかったときの対応も重要ですので、現地の医師の理解と協力は必要です。
4	数値データ	Q	検査結果の数値が微妙なので、ご相談したいのですが。
		A	TMS コンサルテーションセンター医師団・技師団への相談事項となります。まずは、TMS コンサルテーションセンターへお電話ください。
5	分析依頼	Q	尿中有機酸分析、アシルカルニチン分析の依頼を予定しています。どこに依頼すれば宜しいでしょうか。酵素法や遺伝子検査も行った方がよいでしょうか。
		A	いくつかの分析依頼先をご案内できます。なお、どのような特殊検査を行うべきかについては、コンサル医師団への相談事項となります。まずは TMS コンサルテーションセンターへお電話ください。
6	分析依頼	Q	ミトコンドリア $\beta$ 酸化異常症とはミトコンドリア脂肪酸酸化異常症 (FAOD) の一つと考えていいのでしょうか？また、検査には何があるのでしょうか？
		A	基本的に同義と考えて良いと思います。スクリーニング的には血清（もしくはろ紙血）でのアシルカルニチン分析が良いと思います。可能であれば発作時が良いです。筋型の一部の症例では発作時以外の生化学的異常がわかりにくい場合もあります。
7	分析依頼	Q	遺伝子検査(3880 点)として収載されている以下の検査は、タンデムマススクリーニング検査で分かるものでしょうか？ 1. MCAD 欠損症 2. VLCAD 欠損症 3. TFP(LCHAD)欠損症 4. CPT1 欠損症
		A	いずれもタンデムマス検査で生化学的異常を確認出来ますが、これだけで確定診断にはなりません。酵素活性測定や遺伝子解析が必要です。
8	分析依頼	Q	死亡した児で、何らかの代謝疾患の可能性が考えられる場合、原因特定に関わるご相談はできますか。また、タンデムマスでの分析依頼は可能でしょうか。

		A	ご相談の受け付けは TMS コンサルテーションセンターで可能です。また、分析依頼先について、ご紹介することは可能です。亡くなられてからだと判定が出にくいいため、具体的な事項は、紹介先の施設とご相談ください。
9	分析依頼	Q	生後数ヶ月で死亡した兄の兄弟に、軽度の発達障害が見受けられます。タンデムマス検査を受けた方がよいでしょうか。
		A	新生児の検査でタンデムマス・スクリーニングを受けていなければ、タンデムマス検査を行ってみることをお勧めします。
10	診断・治療方針	Q	軽微な症状があり、代謝疾患の可能性についてご相談したいのですが。
		A	TMS コンサルテーションセンター医師団へのご相談事項となります。まずは、TMS コンサルテーションセンターへお電話ください。
11	診断・治療方針	Q	CPT-1 欠損症であった場合に見受けられる症状はどのようなものがあるでしょうか？日常生活で気を付ける点、受診で気を付ける点は、何があるでしょうか。
		A	CPT-1 欠損症の生化学的特徴は、飢餓時の低ケトン性低血糖です。元気がない、哺乳不良、手足の震え、顔面蒼白、意識レベルの低下、けいれんなどの症状です。飢餓状態にならないければ、通常無症状です。発熱、嘔吐、下痢を認める時は早めに高張ブドウ糖液の点滴をしたほうが安全です。受診時に、ご家族に、早朝哺乳前に元気がないかとか軽い低血糖症状がないか確認して下さい。
12	診断・治療方針	Q	代謝疾患が疑われる症状があり、遺伝子検査を予定しています。この段階で特殊ミルクによる治療を開始した方がよいでしょうか。
		A	既に症状があるのであれば、遺伝子検査を待たずに特殊ミルクを適応して、治療を開始してください。
13	診断・治療方針	Q	代謝疾患が疑われる兄が当医院に入院しました。前医が行った新生児スクリーニングの結果を、当院の医師も知る事ができるでしょうか？
		A	前医が行った検査の実施機関にお問合せください。
14	検体採取	Q	採血の方法について、足底採取と手背静脈採取で差異はありますか。
		A	足底採取と手背静脈採取検体で測定項目によっては差異が出るものがあるため、ガイドラインに基づいて全ての検体で足底採取されることが検査の精度管理上極めて重要になります。
15	検体採取	Q	当院では出生後成育順調な場合 3 日目で退院します。採血は退院日の 3 日目でもよいでしょうか。それとも次回来院時の 10 日目でよいでしょうか。

		A	退院時に初回採血、10日目来院時に2回目の採血を行うことをお勧めします。日齢4（96時間）より前に採血された検体では、対象疾患によっては偽陽性となる可能性が高いためです（先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症）。10日目だと早期発症の可能性のある疾患（副腎過形成症、ガラクトース血症Ⅰ型、アミノ酸・有機酸：脂肪酸代謝異常症の一部）では検査が遅すぎます。
16	検体採取	Q	採血時は哺乳後2時間後が適切となっておりますが、当院では頻繁に授乳することを勧めています。採血前に哺乳2時間あけなくてははいけないでしょうか。
		A	哺乳後2時間以内での採血の場合、対象疾患によっては偽陽性（検査値が高値）となる場合がありますが、偽陰性（見逃し）となる可能性は極めて低いと考えられることから、哺乳の間隔を2時間以上あけることが難しい場合は、哺乳時間に関係なく実施してください。
17	再採血・再検査	Q	低体重児で、1ヶ月を経過しても1000gにも満たない児について、再採血時期は、いつが適切でしょうか。
		A	超低出生体重児も、ガイドランの通り、生後1か月で2回目採血を行い再検査することになります。
18	再採血・再検査	Q	初回のタンデムマス・スクリーニングで陽性・再検査となったケースについて、見落としを防ぐ為に、特定の症例については「直接精検」とすべきではないでしょうか。
		A	これについては、全国統一の基準作りが難しい面がありますが、現在日本マススクリーニング学会で検討中です。
19	再採血・再検査	Q	他県で生まれた児が、タンデムマス・スクリーニングで再採血となって来院されました。検体は、生まれた県の検査施設に送ればよいのでしょうか。
		A	地域により検査の進め方が異なる場合があります。まずは自治体にお尋ねください。
20	検査費用	Q	尿中有機酸分析、血清や尿のタンデムマス分析、酵素学的検査、遺伝子解析などの検査は、いずれも保険適用でしょうか。
		A	これらの特殊分析については、保険での算定が出来ます。ただし、検査を行う機関は、特殊検査のできる保険医療機関ということになっていきます。現時点では保険医療機関以外で検査を行った場合はまだ認められていません。保険点数の解釈については、各地区で微妙に異なることもありますので、疑問のある場合、地域の担当部署に確認されることをお勧めします。
21	検体輸	Q	特殊分析を依頼する検体は、どのように送ればよいでしょうか。

	送	A	事前予約が必要です。必ず、送る前に依頼先の施設に連絡をとってからご郵送ください。要凍結検体はクール便で、保冷剤があれば入れてください。日付・時間指定とした上で、到着予定日時を依頼先施設にご連絡ください。
22	検体輸送	Q	特殊分析の依頼を予定していますが、血液・尿検体は、発送まで、冷凍でどれぐらいまで保存可能ですか。
		A	検体は、冷凍保存なら2週間程度であれば特に問題ありません。
23	検体保存	Q	以前はろ紙血検体を4℃で一年保存にしていたのですが、タンデムマス・スクリーニング開始以降は-20℃で保存した方が良いでしょうか。
		A	乾燥ろ紙血は、4℃保存でも測定物質の一部が分解してタンデムマスの検査データに影響を及ぼします。その結果、採血・スクリーニング時から長期間を経て再測定された際には、一部の疾患で偽陽性・偽陰性を生じる可能性が指摘されています。-20℃保存であれば、その分解による測定値の影響が抑えられるので、検査後のろ紙血を長期間保存するには、理想的には4℃よりも-20℃かつ乾燥条件下の保存が有利とされています。
24	その他	Q	床のワックスがけ以降、ロイシン成分のデータがおかしくなった。換気する以外に対処法はあるのでしょうか？
		A	タンデム質量分析計を設置している測定室のワックスがけは行わないようにしてください。測定室以外の部屋、廊下等のワックスがけを行う場合、測定室への空気の流入を最小にできるような対策をとってください。ワックスがけ終了後に測定室内の換気を行い、この場合もワックスがけを行った部屋、廊下からの空気の流入がないような対策をとってください。また、タンデム質量分析計には、窒素発生装置にフィルターを設置してください。(機器メーカーにご相談ください) データに異常が認められる場合は、タンデム質量分析計の洗浄を行ってください。
25	その他	Q	当県には、自治体が依頼しているコンサルタント医師がいます。TMS コンサルテーションセンターを利用する機会がないように思うのですが。
		A	タンデムマス・スクリーニングで対象となるのは超希少疾患のため、専門家集団である当センターのコンサル医師団・技師団の間でも、1つの質問事項について、数日にわたってディスカッションが続くこともあります。 TMS コンサルテーションセンターは、地域の体制と矛盾しません。むしろ、セカンドオピニオンとして、別の専門医の意見も聞いてみたい、経験豊富な検査技師に相談してみたいと思われる方に、ご利用いただければと思います。

## 編集後記

\*\*\*\*\*

すっかり桜の咲く時期になりました。皆様いかがお過ごしでしょうか。

平成26年度より、全国でスタートしたタンデムマス・スクリーニングも、一年が経過しようとしています。TMS コンサルテーションセンターへのご相談内容も、当初想定していた質問とはかなり違うことも多く、戸惑いながらの一年間でした。そんな状況で、ご支援をいただきました皆様方には、心より感謝を申し上げます。

センターが始まった当初は、お問合せの内容を整理・把握するだけの力が足りず、一部の質問者様には、ご迷惑をおかけしたことも多かったと思います。コンサル医師団・技師団に充分にご質問の意図をつなげることが出来ず、二度、三度、質問者の方に確認をさせて頂くようなこともございました。

しかしながら、最近では、我々センタースタッフと質問者様との間の意思疎通が出来るような状況になってきたのではないかと感じています。

時々、ご質問者様や、自治体・検査機関のご担当者様から「頼りにしております」というお言葉を頂くことがあり、大変励みになります。また、自治体のご担当者様から「別部署への移動となります」とご挨拶を頂きますと、一抹の寂しさを覚えます。春の到来をしみじみと感じるこの頃です。

今後も、外部精度管理も、コンサルテーションセンターも、期待される存在でありたいと頑張る所存ですので、引き続き、どうぞ宜しくお願い申し上げます。



\*\*\*\*\*

タンデムマス通信 Vol.2



発行日 2015年3月31日

発行所 NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会  
〒151-0053 東京都渋谷区代々木 2-23-1-360

TEL : 03-3376-2551

Mail: TMS-Tokyo@tandem-ms.or.jp

URL : <http://tandem-ms.or.jp>



タンデムマス通信Vol. 2  
2015年3月



Tandem Mass Screening

NPO法人タンデムマス・スクリーニング普及協会



**03-3376-2550**

(9:00AM-6:00PM)

TMSコンサルテーションセンター