

タンデムマス通信

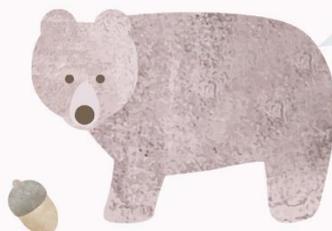
Vol.
11

2019.11

今年、就職しました /



虎太郎くん 19歳
メチルマロン酸血症



まいかちゃん 4歳
VLCAD欠損症

かなちゃん 6歳
VLCAD欠損症

● 巻頭言

新生児マススクリーニング 過去・現在・未来

帝京平成大学 健康医療スポーツ学部
教授 高柳 正樹



昭和52年10月から全国的に新生児マススクリーニングが開始されてから、すでに40年以上も経ってしまいました。

そこで、わたくしなりに考えている新生児マススクリーニングの過去・現在・未来について述べてみたいと思います。

考古学で年代を表記するのに先カンブリア紀とかジュラ紀などといいますが、それに倣って新生児マススクリーニングの時代をガスリー紀、タンデムマス紀、RUSP紀に分けてみました。下表に、これまでに新生児スクリーニングの世界で起こったことを、このような分け方で表記してみました。

1977年にアミノ酸代謝異常症4疾患でスクリーニングが開始されましたが、同時期先天性甲状腺機能低下症のマススクリーニングが検討されていました。この頃、すべての人が先天性甲状腺機能低下症のスクリーニングに前向きであったわけではありません。患者さんを診察すれば診断できないはずはない、と言われる方などもいました。しかし、スクリーニングが開始され、先天性甲状腺機能低下症の病態が明らかになるにつれて、スクリーニングの重要性が改めて確認されていきました。

タンデムマスによるスクリーニングは、1990年の中頃から有機酸代謝異常症や脂肪酸代謝異常症をスクリーニングできる利点が知られ、福井大学の重松先生らにより我が国でもパイロットスタディが広く行われてきていましたが、長く公には新生児スクリーニングの対象となりませんでした。この間、韓国や台湾でもタンデムマスによるスクリーニングが広く行われるようになっており、我が国の開始は他の国に比べて遅れることとなりました。

RUSPとはthe Recommended Uniform Screening Panelのことであり、米国において新生児マススクリーニングを行う利益が多い疾

患がこのPanelに登録されます。下表のRUSP紀のところに記載しましたが、最近では小児難病で治療法が開発され効果を上げている疾患に対して、早期診断、早期治療の観点から新生児スクリーニングの実施が推奨されています。

今、世界では続々と小児難病の新生児マススクリーニングが開始されています。日本の子どもたちの未来を守るためにも、小児難病の新生児スクリーニングの我が国での実施に向けて、十分な検討を早急に開始すべき時期にあると私は考えています。

タンデムマスによるスクリーニングの開始が遅れた理由は数多くあると思います。スクリーニングの現場にいた人たちは、それぞれにその理由が思いつくものと思います。

反省の上立って次世代に向けて新しい新生児マススクリーニングを開発、発展させていくために、患者さん、ご家族を含めてスクリーニングに関係している人たちの協力が必要だろうと思っております。

	年	出来事
ガスリー紀	1960年	ガスリー博士がガスリー法を発明
	1962年	米国でPKUスクリーニング開始
	1966年	我が国でガスリー法の試験研究開始
	1977年	全国的に新生児マススクリーニング開始
	1979年	先天性甲状腺機能低下症のスクリーニング開始
	1989年	副腎過形成症のスクリーニング開始
タンデムマス紀	1990年台	ミリングトンらのTMS法の開発
	1997年	我が国でのTMS法の試験研究開始
	2000年前後	TMS法が世界的に注目される
	2004年	厚労省TMS研究班
	2011年	TMS法の導入について厚労省より通達
	2014年	全国にTMS法によるスクリーニング導入
RUSP紀	2009年	RUSPIにSCIDがリストアップ
	2013年	Pompe病がリストアップ
	2015年	副腎白質ジストロフィーがリストアップ
	2015年	MPS1型 ハーラー病がリストアップ
	2018年	SMAがリストアップ



目 次



1. 巻頭言 新生児マススクリーニング 過去・現在・未来	1
高柳 正樹/帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 教授	
2. 寄稿～各分野から	
①10年ぶりに母子保健課に着任して	4
小林 秀幸/厚生労働省 子ども家庭局 母子保健課長	
②日本マススクリーニング学会の課題	5
大浦 敏博/日本マススクリーニング学会理事長 仙台市立病院副院長兼小児科部長	
3. 精度管理の状況	
外部精度管理の実施状況	6
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	
4. マススクリーニング最近の話題	
①新生児スクリーニングの対象疾患拡大に向けた動き	7
中村 公俊/熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座 教授	
②甲状腺疾患の遺伝的背景	8
長崎 啓祐/新潟大学医歯学総合病院 小児科 病院准教授	
③長期予後の測り方—健康関連 QOL について	9
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 研究員	
5. マススクリーニング現場の状況	
①札幌市のマススクリーニング実績と環境	10
野町 祥介/札幌市衛生研究所 保健科学課 係長	
②東京都におけるマススクリーニングの状況	11
石毛 信之/公益財団法人東京都予防医学協会 小児スクリーニング科 科長補佐	
6. 各地区の新生児マススクリーニングの状況	
①千葉県における新生児マススクリーニングの現況	12
高柳 正樹/千葉県新生児マススクリーニング連絡協議会 委員長	
②島根県のマススクリーニングの状況	13
小林 弘典/島根大学医学部 小児科 助教	
③宮崎県におけるマススクリーニングの現状	14
澤田 浩武/宮崎大学医学部看護学科基礎看護学講座 教授	

7. 患者家族からのメッセージ

①VLCAD 欠損症の娘たちと元気に過ごせる日々感謝です！・・・・・・・・・・15
S・C

②プロピオン酸血症の息子を授かって・・・・・・・・・・17
S・I

③大学生になりました・・・・・・・・・・18
梶原 竜慈

8. 学会便り

第 46 回 日本マススクリーニング学会学術集会から・・・・・・・・・・19
知念 安紹/琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 准教授

9. 掲示板

☆編集後記・掲示板・・・・・・・・・・20



● 寄稿～各分野から①

10年ぶりに母子保健課に着任して

厚生労働省 子ども家庭局
母子保健課長 小林 秀幸



本年4月に、子ども家庭局母子保健課長を拝命いたしました。実は、平成19～21年にかけて母子保健課には課長補佐として在籍しており、10年ぶりに古巣に戻ってきたことになります。

当時は、宮寄雅則母子保健課長（現・健康局長）のもとで、山口清次島根大学教授（当時）を研究代表者とするタンデムマス法に係る研究班の成果を踏まえ、新生児マス・スクリーニングにタンデムマス法の導入に向けた検討を行っていた時期でした。山口教授をはじめ研究班の先生方と、対象疾患をどのように定めるのか、全国展開をどのように進めるべきか、精度管理の体制をどう構築すべきか、といった事項について議論を重ねていたことが、昨日の出来事のように懐かしく感じられます。

ともあれ、私が母子保健課を離れた後、平成23年3月には都道府県に対しタンデムマス法導入を依頼する通知を母子保健課から発出し、平成26年には全都道府県・指定都市で実施されるように至ったことについては、誠に嬉しい限りであり、タンデムマス法の普及・促進に当たり長年にわたってご尽力をされてこられたタンデムマス・スクリーニング普及協会の関係者の皆様には、改めて心から厚く敬意とお礼を申し上げます。

その上で、課長補佐時代に、繰り返し申し上げていた持論を改めて言及させていただきます。一部の専門家の間では、タンデムマス法で測定可能な疾患を可能な限りマス・スクリーニングの対象に加えることが望ましいことであるかの如く見解もあったと記憶していますが、測定可能な疾患の全てをスクリーニングの対象疾患とする必然性はなく、各疾患の特性等を考慮し、医学的眼差しのみならず患者や家族、社会に及ぼす影響なども踏まえ、慎重に対象疾患を選定する必要があると考えます。

マス・スクリーニングの本来の目的は、未発症の疾患を早期に発見し障害発生を予防することであり、発見できても治療法が存在しない又は障害を予防できない疾患を対象疾患として選定することの是非については熟慮が必要です。逆に、スクリーニング検査を行わなければ見つからないような軽症・無症状の疾患や、重篤化する確率が極めて低い疾患をスクリーニングで拾い上げることが、患者や社会にもたらす影響や意味について、よく考える必要があります。

いずれにしても、貴会や関係者の皆様の積極的な取組により、先天代謝異常症等の子ども達のQOLが改善され、患児や家族、周囲の人たちに笑顔が広がることを期待しています。

● 寄稿～各分野から②

日本マススクリーニング学会の課題

日本マススクリーニング学会 理事長
仙台市立病院副院長兼小児科部長 大浦 敏博



日本マススクリーニング学会は1973年に代謝異常スクリーニング研究会として発足し、1990年には研究会からマススクリーニング学会となりました。会員は、臨床医（小児科、産婦人科、内科等）、検査技術者、基礎医学研究者、公衆衛生・疫学研究者、行政の担当者等で構成されています。2014年からはご存じの通り、タンドムマス法が導入され、現在は20疾患を対象としています。新生児マススクリーニング（NBS）の受検率はほぼ100%であり、精度管理体制、検査システム等、世界でトップレベルのスクリーニングが実施されており、多くの子どもたちの健やかな成長に寄与してきました。今後のNBSの課題として以下の2つを挙げたいと思います。

● 全国患者登録・追跡体制の整備

NBSは早期発見による治療介入で障がい予防を実現しようという小児保健事業の一つです。公的事業であり、発見された患児の予後を追跡することは事業評価に不可欠です。しかし、これまで患児の登録・長期追跡体制は無く、生涯にわたる障がい発生予防効果、費用対効果評価が困難でありました。学会として患者登録・長期追跡体制の在り方について検討している研究班とも共同し、プライバシーに配慮したNBS追跡体制の構築を目指したいと考えています。

● 新規スクリーニング対象疾患

近年、治療法や検査法の進歩により、NBSの対象疾患が増加しています。米国ではポンペ病、ムコ多糖症I型などのライソゾーム病や脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症、X連鎖性副腎白質ジストロフィーなどの疾患がリストアップされ、多くの州でNBSに取り入れられています。我が国でも一部の地域で有料のパイロットスクリーニングが開始されていますが、さらに地域ごとのデータをもとに、全体を俯瞰して事業化への適合性を評価し、新しい対象疾患の優先順位を提言するシステムが求められます。表に現在議論がなされている、新規NBS対象疾患の候補を示しました。

表：新生児マススクリーニングの新規候補疾患

ライソゾーム病

ポンペ病
ムコ多糖症（I型、II型、IVa型、VI型）
ファブリー病
ゴーシェ病

アミノ酸代謝異常

ホモシスチン尿症2,3型
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
高アルギニン血症

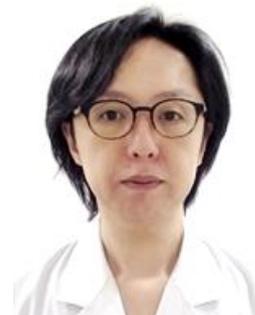
その他

X連鎖性副腎白質ジストロフィー
原発性免疫不全症
脊髄性筋萎縮症

● 精度管理の状況

外部精度管理の実施状況

国立成育医療研究センター研究所
マスキリーニング研究室
室長 但馬 剛



● 令和元年度外部精度管理試験実施状況

今年度前半に実施した外部精度管理試験は、以下のような結果となりました。

第1回技能試験 (Proficiency Test; PT)

5月13日 36施設へ17検体を発送

1施設に結果報告の遅れがあり注意喚起。

1施設が Val, C8/C10 についてカットオフ値を超えていない検体を陽性判定しており、状況調査を実施。Val については、メーカーメンテナンスによって測定値が改善しました。C8/C10 については、カットオフ値の設定が不適切に高値であり、MCAD 欠損症を見逃す危険性が高いと考えられ、設定変更の必要性を指摘しています。

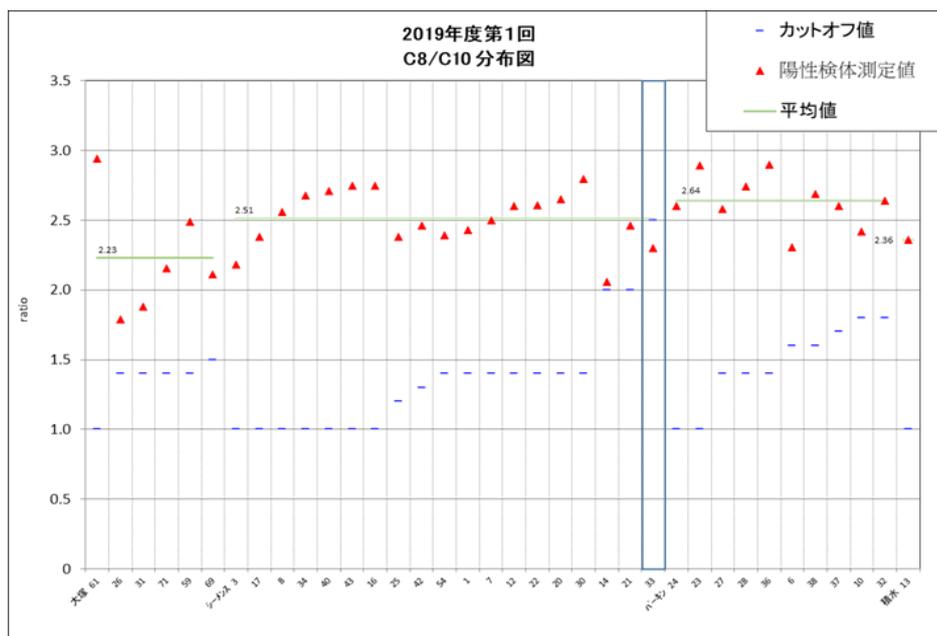
脂肪酸酸化異常症スクリーニングにおけるカットオフ値の設定に関しては、日本マスキリーニング学会誌 25 (1) ; 67-73 「アシルカルニチンプロフィールを参照した脂肪酸酸化異常症スクリーニング陽性判定の重要性」をご参照ください。

第2回技能試験

7月22日 36施設へ17検体を発送

いずれの検査施設にも指摘事項はありませんでした。

検査精度維持・向上のため、関係各位には引き続きご理解とご協力を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。





● マスクリーニング最近の話題-①

新生児スクリーニング対象疾患拡大に向けた動き

熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座
教授 中村 公俊



こどもの難病には、治療ができるようになった病気が少しずつ増えてきました。しかし、これらの中には症状が進んでしまうと治療効果が出にくくなるものもあります。そのため、早く診断して治療を始めることが大切です。また、これまでには対象とされていなかった病気を発見するための新生児スクリーニングが、欧米やアジアの国々で始まっています。日本では、2014年からタンデムマススクリーニングが全国で実施されるようになりました。それまでの6つの病気を対象とした検査から20種類程度の病気を対象とした新生児スクリーニングが行われるようになりました。その中には、診断しても症状が出ない可能性がある、早く発見されて適切に治療をおこなっても神経症状が進行する可能性があるなど、これまでのスクリーニングでは原則として対象とされていなかった病型も含まれるようになりました。

私たちは、ライソゾーム病と呼ばれる病気の中から、ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症などといった病気の新生児スクリーニングに取り組んでいます。ファブリー病では、これまでに60万人以上の新生児から、治療が必要となる症例について診断をおこなってき

ました。さらに、原発性免疫不全症、低ホスファターゼ症などを対象とした新生児スクリーニングも試みています。これらの取り組みは、全国のいくつかの自治体、病院でも始まっているものもあり、ライソゾーム病、原発性免疫不全症などの病気を早く診断する仕組みづくりが進んでいます。また、遺伝子検査を必要とする病気では、治療可能な場合のみ診断できる、遺伝カウンセリングを受けることができる、遺伝学的検査・診断に関するガイドラインをきちんと守るなど、いくつかの条件がそろえば、新生児スクリーニングの対象にできるのではないかと検討もおこなっています。

新生児スクリーニングの対象疾患を拡大するにあたっては、産科施設、検査施設、行政など、多くの協力機関との調整が必要であり、費用や遺伝カウンセリングといった環境整備も重要です。協力機関との調整や遺伝カウンセリングにおいては、事前に解決すべき課題も少なくありません。これらの課題に取り組みながら、新しい新生児スクリーニングによって早く治療を受けることができる仕組みづくりが求められています。

● マスクリーニング最近の話題-②

甲状腺疾患の遺伝的背景

新潟大学 医歯学総合病院 小児科
病院准教授 長崎 啓祐



● 中枢性甲状腺機能低下症の遺伝的背景

先天性甲状腺機能低下症は、甲状腺に異常のある先天性（原発性）甲状腺機能低下症（以下 CH）と視床下部・下垂体に異常のある中枢性甲状腺機能低下症（以下 CCH）に大別されます。現在、本邦で行われている新生児スクリーニング（以下 NBS）は原発性 CH を対象疾患として、濾紙血 TSH 値の単独測定が行われていますが、一部の地域では FT4, TSH 同時測定が行われ、CCH が発見されています。CCH のうち特に TSH 単独欠損症の原因遺伝子として、従来から *TSHB* や *TRHR* 異常症が知られていましたが、2012 年に X 連鎖性で巨大精巣を伴う *IGSF1* 異常症、2016 年に X 連鎖性で難聴を伴う *TBLIX* 異常症、2018 年に X 連鎖性の *IRS4* 異常症が報告されています。*IGSF1* 異常症は、X 連鎖性で、思春期遅発、巨大精巣、肥満など多様な臨床像を呈し、TSH 単独欠損症の遺伝子異常としては、最も頻度が高いことが報告されています (Sugisawa C et al., JCEM 2019)。

FT4 スクリーニングをおこなっている自治体から *IGFS1* 異常症の報告が多いことから、他の地域では見逃されている可能性があります。*TBLIX* 異常症では、CCH と難聴以外に脳や胃腸障害をきたす可能性が報告されています。いずれも FT4 スクリーニングが発見の契機になることが多いです。

● 原発性甲状腺機能低下症の遺伝的背景

原発性 CH は、形態的に甲状腺の発生過程に異常のある甲状腺形成異常（異所性甲状腺、甲状腺無形成、甲状腺低形成）と甲状腺ホルモン合成の過程に異常のあるホルモン合成障害（正所性、正常大～腫大）に大別されます。甲状腺形成異常は、ほとんどが孤発例であります、2%に家族集積性を認めることがフランスから報告されています。また甲状腺形成異常の発症は女兒に多いこと、奇形の合併頻度が正常対照と比して有意に高いことなどから、発症への遺伝的要因の関与が示唆されていますが、単一遺伝子異常の頻度は数%程度であり、多くの要因は未だ不明です。一方、甲状腺ホルモン合成障害は、現在までに 8 種の単一遺伝子異常が報告されています (表)。日本の検討ではヨウ素過剰を否定され、典型的な甲状腺ホルモン合成障害と確定診断がなされた場合、少なくとも半数以上は常染色体劣性遺伝の遺伝子異常が同定されています (Narumi et al. JCEM 2011)。

遺伝子名	遺伝形式	甲状腺形態	その他症状・所見	CH重症度
<i>TG</i>	AR	甲状腺腫大	胎児甲状腺腫, Tg低値, 甲状腺腫瘍	正常～重症
<i>TPO</i>	AR/(AD)	甲状腺腫大	胎児甲状腺腫(まれ), 甲状腺腫瘍(まれ)	重症、軽症のヘテロ変異あり 初診時サブクリニカル～重症一過性
<i>DUOX2</i>	AR/(AD)	正常～甲状腺腫大	部分有機障害～有機化異常なし	軽症、一過性
<i>DUOXA2</i>	AR	正常～甲状腺腫大	部分有機障害～有機化異常なし	正常～重症
<i>SLC5A5</i>	AR	正常～甲状腺腫大	¹²³ I摂取率低下	正常～重症
<i>SLC26A4</i>	AR	甲状腺腫大	感音性難聴、部分有機化障害	正常～軽症
<i>IYD</i>	AR	甲状腺腫大	尿中MIT, DIT上昇 小児期に発達遅滞	正常～重症
<i>SLC26A7</i>	AR	甲状腺腫大	有機化障害～なし	NBS正常例も重症度差あり



● マスクリーニング最近の話題-③

長期予後の測り方—健康関連 QOL について—

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 此村 恵子

臨床研究は医療の世界でまだわかっていないことを調べるために行われます。研究を企画するときには、何を測定すれば治療の効果と言えそうなのかを予め決めておきます。臨床研究の結果を得るために測るものを専門用語でアウトカムと呼びます。近年、臨床研究における新しいアウトカムとして Quality of life (QOL) が使用されるようになってきましたので、これについてご説明いたします。

臨床研究で取り扱われる代表的なアウトカムは死亡です。ある新しい治療を行った場合と行わなかった場合の患者さんの死亡率を比較することによって、新しい治療が今までの治療よりも効果が高いかどうかを比較します。しかし、臨床研究を実施するにはとてもお金がかかりますし、何十年も研究を続けることが難しい場合が多いです。そういった場合には、死亡と関連が強く、短い研究期間の中で多く得られるような指標を代わりに測定します。例えば、心筋梗塞の発生や血糖値の変化などが利用されています。これが代表的な臨床研究のアウトカムについての考え方です。

一方、医療の発展により、すぐには生命の危険には至らないような生活習慣病などの治療が医療の中心になってきました。このような状況で、患者さんの延命だけでなく、日々を元気に過ごしていることが重要なのではないかと、いう考えが出てきました。人々が自分らしく生

活をしているということを表すために作られたのが、QOL (生活の質) という考え方です。QOL はとても広い概念ですので、健康に直接関連する部分にだけ絞ったものを健康関連 QOL と特別に呼んでいます。これは人々の体や心、家庭や社会との関わりなどについての意味を含んでいて、個々人の価値観によって決められるものです。健康関連 QOL を測定するための質問票はいくつも作成されており、先天性代謝異常症についてはフェニルケトン尿症についての質問票が作られています。患者さんの健康状態や食事の状況、社会との関わり、病気に対する考えなどに関する項目について測定するようになっています。このような質問票を使って患者さんご本人やそのご家族から回答を得ることによって、患者さんの健康関連 QOL が測定され、臨床研究のアウトカムとして利用されます。

健康関連 QOL は、臨床研究だけでなく、患者さんの生活状況を調査しどのような支援策を考えるかというような研究を実施する際にも利用されることがあります。臨床の現場で患者さんの生活の質を測定するために利用されることもあるようです。小児領域でも健康関連 QOL に関する活発な議論がされているところですので、今後の動向に注目していきたいと思えます。

● マスククリーニング現場の状況-①

札幌市のマスククリーニング実績と環境

札幌市衛生研究所
保健科学課 係長 野町 祥介



● 事業を取り巻く状況

札幌市は、直営により、検査を中心としたマスククリーニング事業を運営している自治体です。そのメリットは、行政と医療機関が緊密に連携することで、事業評価によるレベルアップを通じて公衆衛生の向上に結び付けやすい機能性の高さにあるでしょう。札幌市では、毎年、関係医療機関と市の担当部局による連絡会議を開催し、スクリーニング

成績、陽性者のフォロー結果等の情報を共有することで、事業の問題点を洗い出したり、改善を検討したりします。行政が事業に直接かわかることは、事業把握のためのノウハウを行政機関内で維持・蓄積できることであり、それは、システムの適切な管理を可能としています。

その一方で、他の自治体と同様に、札幌市も緊縮財政下にあります。札幌市のマスククリーニングの運営は、その多くを削減対象とされやすい一般財源によっています。これはマスククリーニング実施の根拠が、国の通知のみであり、法定受託事務の体を成していないことに、大きな要因があります。しかし、実際には、マスククリーニングに関する試薬・備品購入費、機器整備費等は、義務的性格のもので、削減対象になじむものではありません。それでも、可能な限り支出を抑制し、必要最低限の支出であることを示し続けることが求められます。時には、私たちにとって不合理とも思えるような整理をしなくてはならないこともあります。

● 事業の有用性を明確化する評価が必要

私は、いったん本市のマスククリーニング事業について、当該支出の正統性を証明する必要があると考え、これまでの事業実績を経済的な指数により評価することを試みました。その結果を今年度の「札幌市衛生研究所年報 第46号」に「総説」としてまとめています。この総説では、例えば、札幌市では甲状腺機能検査において全例について FT4 を測定していますが、そのことによって札幌市全体で、73万円～749万円/年の純増分便益を増加させていると計算できました。これらの評価は、ホームページでも公開しておりますので、興味のある方はご覧いただくと幸いです。

● 厳しい環境下、担当職員は頑張っています

削減は経費だけではありません。私たちの係は、2017年度に定数1名を減員されました。なかなか意気軒高とは行きませんが、現在の職員は、厳しい財政環境等の中、事業の維持・改善のため取り組んでいます。例えば、いくつかの検査施設で指摘されてきたワックス掛けによるタンデム検査への影響について、現担当者たちが知恵を出し合い、科学的手法によりその原因を突き止めました。その詳細を、2019年11月の学会でご報告する予定です（執筆時）。

厳しい環境ではありますが、今後も事業を維持発展できる体制であり続けたいと思います。

● マスクリーニング現場の状況②

東京都におけるマスクリーニングの状況

公益財団法人東京都予防医学協会 小児スクリーニング科
科長補佐 石毛 信之



公益財団法人東京都予防医学協会 小児スクリーニング科では、年間およそ 10 万人の新生児マスクリーニング (NBS) を、10 名のスタッフで行っております。朝 10 時頃にろ紙血液検体が配達されて受付作業～検査を開始します。そして、木・金曜日の午後ならびに年末年始などには集配郵便局に検体を回収に行きます。土日・休日に検査の遅延を可能な限り減らす目的でこのような体制としています。

● 2019 年度の状況

2019 年度から、受付作業ならびに検体パンチ (検体を 1/8inch ディスクに打ち抜くこと)、そして検査法の一部に自動化システムを導入致しました。それと同時に、2012 年 3 月に導入したタンデム質量分析計 (タンデムマス) 2 台のうち 1 台の機器更新を行いました。

まず、自動化ですが、これまで専用のパンチ器具を用いて手作業で、検査項目ごとに 1 パンチずつ、1 検体 4～5 回行っていた作業を、自動パンチャーを 2 台導入して一度に複数の検査項目のマイクロプレート (検査項目とプレート固有番号をバーコード化したシールを付す) にパンチするシステムに変更しました。パンチに先立つ検体の付番作業では、日々の通し番号とそれに対応する二次元バーコードを印刷するプリンターを導入しました。自動パンチャーではこのバーコードを認識します。そして何番の検体がどのマイクロプレートのどのウェルにパンチされたかを記録したテキストファイルが自動パンチャーの制御 PC 上で生成されます。

内分泌検査では、TSH と 17-OHP 検査の試薬分注～測定を自動実行する分析装置を導入しました。この装置では、上記ファイルを科内 LAN 経由で読み込んで検査を開始します。現在、本分析装置のルーチン化に向けて従来法と測定値の比較検討をしています。これらの新規導入機器によって作業を効率化し、ヒューマンエラーを減少させ、さらに検体番号と検査結果が確実に紐付いたシステムの確立を試みています。

一方、タンデムマスの機器更新では、① NBS 用の検体を用いた 2 次検査法の拡大と、② 将来の対象疾患拡大を見据え、分析感度や、操作性・メンテナンス性が向上した装置を導入しました。①、②ともに、本会ならびに共同研究施設の倫理委員会の承認を得たのちに、保護者の同意が得られた新生児検体を使用して、事業化に先立つ試験研究を実施し、検査法の有用性を検討します。②では欧米・韓国・台湾で広く実施され、国内でもすでに数ヶ所で実施されているライソゾーム病検査の導入を進めています。本検査は、現時点では公費負担の NBS とは別枠で、保護者に理解を求め

た上で検査費用は受益者負担の検査として事業化する計画です。

以上のように本会では、NBS 開始当初から手作業で行ってきた作業の一部の自動化・省力化をはかるとともに、NBS 事業の発展に寄与する検討を行い、母子保健医療への本事業の貢献度の向上を目指しております。

● 各地区の新生児マススクリーニングの状況-①

千葉県における新生児マススクリーニングの現況

千葉県新生児マススクリーニング連絡協議会
委員長 高柳 正樹



● 千葉県の新生児マススクリーニング体制

千葉県下の新生児マススクリーニングの実施主体は千葉県と千葉市です。千葉県下で生まれた新生児の血液ろ紙はすべてちば県民保健予防財団に送られて検査が行われます。

現在の検査項目は CPT2 欠損症を含めた先天代謝異常症 18 疾患、内分泌疾患 2 疾患の合計 20 疾患です。精密検査医療機関は先天代謝異常症が 1 施設、先天性甲状腺機能低下症が 9 施設、副腎過形成症が 7 施設となっています。

毎年 1 回夏季に千葉県新生児マススクリーニング連絡協議会を開催して、医療サイドとして精密機関、行政サイドとしての千葉県、千葉市、検査機関としてちば県民保健予防財団が出席して、千葉県下の新生児マススクリーニングにおける問題点を検討しています。

この会議で特筆すべきは、精密検査になった患者の診断が判明するまで追跡することを原則としていることです。結果を得るのに数年かかることもあります。里帰り分娩などごく少数の患者以外は、すべての精密検査患者の診断が把握されています。

● 新生児マススクリーニング 平成 29,30 年度の結果

初回実施数は平成 30 年度では 42,358 検体で、この間の千葉県下の出生数は 43,402 人であり、実施率は 97.6% でした。里帰り分娩などを考えると新生児のほぼ全員が検査を受けているものと思われます。

右表に平成 29,30 年度マススクリーニングの結果と精密検査結果の一覧を表し

ました。平成 30 年度では再採血率は最大で副腎過形成症の 1.08% でした。精密検査者数の最大は、先天性甲状腺機能低下症の 92 名でした。

先天性代謝異常症の診断名はメチルクロトンルグリシン尿症 1 例、メチルマロン酸血症 1 例、軽症型プロピオン酸血症 1 例、アルギニノコハク酸尿症 1 例、複合カルボキシラーゼ欠損症 1 例でした。

● 今後の課題

スクリーニング実施数は、平成 30 年度は 29 年度に比して 1081 検体減少していました。これは出生数の減少を表しているものですが、少子化に伴い新生児マススクリーニングがより確実で実効性のあるものとしてさらに成熟していかななくてはと考えます。

現在、千葉県下でポンペ病、ムコ多糖症、先天性免疫不全症などの小児難病の新生児スクリーニングを、費用を患者さん負担でオプションスクリーニングとして行っています。実施数は県下の出生数の 1 割にも満たないですが、今後の新生児マススクリーニングの方向性を検討するためにも重要な試みと考えています。

新生児マススクリーニングの結果
平成 29・30 年度

「ちば県民予防財団資料」

		マススクリーニング結果			精密検査の結果			
		初回実施数	要再採血者数	要精密検査者数①	患児数②	正常者数	不明③ 経過観察中	
アミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症 (タンデムマス)	H29	43,439	196	0.45%	20	4	15	1
	H30	42,358	134	0.32%	20	5	13	2
ガラクトース血症	H29	43,439	44	0.10%	2	1	1	0
	H30	42,358	49	0.12%	7	2	5	0
先天性副腎過形成症	H29	43,439	449	1.03%	69	2	60	7
	H30	42,358	456	1.08%	80	3	67	10
先天性甲状腺機能低下症	H29	43,439	402	0.93%	53	22	28	3
	H30	42,358	398	0.94%	92	28	60	4



● 各地区の新生児マススクリーニングの状況-②

島根県のマススクリーニングの状況

島根大学医学部小児科
助教 小林 弘典



● 島根県のマススクリーニング体制

島根県における新生児マススクリーニング(NBS)体制は県の健康推進課が担当し、県から島根大学医学部附属病院に検査事業を委託するという形で実施されています。もともと、島根県では島根大学小児科で2005年からタンデムマス・スクリーニングのパイロット研究でタンデムマス対象疾患のみのスクリーニングを行っていましたが、2016年度からはタンデムマス検査の実施主体を小児科研究室から附属病院内に新設した難病総合治療センター検査部門(以下、難病センター)に移し、同時に内分泌2疾患とガラクトース血症を含むすべての新生児マススクリーニング対象疾患を検査できる体制となり、NBSが運用されています。

● 難病総合治療センター検査部門について

難病センターは新規にNBSを始めた施設としては最後発であり、そのスタート時には、ろ紙検体のバーコード管理化や17-OHPとTSHの自動分析装置の導入など新しいことも積極的に取り入れています。これらは、大学病院というチャレンジ精神の豊かな場所が背景であることも大きかったと思います。

また、難病センターはNBS陽性例の精密検査を受け付ける事が出来る施設としても少なくない役割を果たしています。脂肪酸・有機酸代謝異常症の精密検査ではアシルカルニチン分析(血清やろ紙のタンデムマス検査)や尿中

有機酸分析が必須と言えますが、難病センターはこれらを行うことの出来る数少ない施設です。例えば、当センターの血清アシルカルニチン分析は、国内で広く使われている簡易な検査法から臨床検査としての品質をもった高精度な分析法に変更しています。それによって、全国の病院から当センターに分析を依頼した場合も、その検査は保険請求できるようになっています。

● 島根県の今後の課題と展望

島根県は良くも悪くも島根大学を中心としてまとまっているため、連絡協議会が定例化出来ておらず、この定例化はまず解決すべき課題と言えます。島根県は一貫してNBSに対して理解があり、実は全国でもっとも早くタンデムマス検査に対する予算支出を決めた自治体でもあります。2017年から実施しているOTC欠損症のパイロット研究も県の理解のお陰で同一の紙を使う事が出来ています。現在検討されている新しいマススクリーニング対象疾患についても連絡協議会を通じてお互いに理解を深め議論が出来たら良いと思います。

一方、新しいNBSの一つである重症免疫不全(SCID)については早急な議論が必要です。ロタウイルスワクチンの公費化が決まり、SCID患児は知らずに接種を受けてしまうと重篤な経過をとることが懸念されます。早急に対応を協議していきたいと考えています。



● 各地区の新生児マススクリーニングの状況-③

宮崎県における新生児マススクリーニングの現状

宮崎大学 医学部看護学科 基礎看護学講座
教授 澤田 浩武



● 宮崎県のマススクリーニングの状況

宮崎県は年間出生数が減少しており、2018年度のスクリーニング検査実施人数は9457人でした。宮崎県はタンデムマススクリーニング対象疾患の疾患頻度が高く、全国平均が約9800人に1人に対して、宮崎県は過去6年間で4870人に1人です。2018年度は全身性カルニチン欠乏症、MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、TFP/LCAD 欠損症、CPT-2 欠損症が見つかりました。

● 宮崎県の取り組み

① 血清アシルカルニチン分析の実施

脂肪酸代謝異常症が疑われるスクリーニング陽性者は、直ちに精査対象とし、受診した小児医療機関で血清を採取します。採取した検体は、宮崎県健康づくり協会で血清アシルカルニチン分析を行い、脂肪酸代謝異常症のスクリーニングすり抜けを防いでいます。

② 17-OHP 陽性者に対する新しい二次検査法

17-OHP は副腎皮質過形成症のスクリーニング検査項目です。従来の方法では、類似した脂溶性ステロイド、胎児ステロイドの影響を受け、偽陽性率が高くなります。宮崎県では、17-OHP 高値例に対して、LC/MS/MS 法による二次検査を導入し、5種類のステロイドを同時測定しています。17-OHP も正確に測定でき、児の状態を正しく評価できるようになりました。新しい二次検査法で、要再採血率は1.54%から0.38%に減少し、偽陽性率低減につながっています。

③ C3 高値陽性者に対する二次検査法

アシルカルニチン分析における C3 高値は、メチルマロン酸血症 (MMA) とプロピオン酸血症 (PA) の鑑別を必要とします。PA は軽症例の頻度が多く、両疾患の初期治療は同じであるも、予後予測する上で、MMA か PA か早く知りたいところです。宮崎県では C3 高値例に対して LC/MS/MS 二次検査法を導入しています。これにより、鑑別困難な 3-OH プロピオン酸と乳酸、メチルマロン酸とコハク酸を区別して測定し、MMA と PA の早期診断を行っています。

④ ハイリスクスクリーニング

有機酸代謝異常症や脂肪酸代謝異常症は、新生児スクリーニング検査をすり抜ける可能性があります。宮崎県では、乳幼児・小児のけいれん、脳症、低血糖など、代謝異常症が疑われる場合、医療機関から宮崎県健康づくり協会に濾紙血検体を送り、新生児スクリーニングの再採血検査扱いでアシルカルニチン分析を行っています。

⑤ 医療法改正に対応した検査事業の整備

宮崎県健康づくり協会は、精度管理を含めた検査事業を整備しています。これにより、県健康づくり協会と契約した医療機関は日常保険診療で 17-OHP、ガラクトース、アミノ酸分析、アシルカルニチン分析を行うことができます。

現在、重症複合免疫不全症、ライソゾーム病 (ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症 I 型、II 型) の県内スクリーニングシステムを準備しています。

● 患者家族からのメッセージ-①

VLCAD 欠損症の娘たちと元気に過ごせる日々に感謝です！

S . C



私の娘たちは6歳(年長)と4歳(年少)の VLCAD 欠損症です。

長女は大学病院で 2332g とやや小さく生まれました。生まれた時から哺乳力が弱く、黄疸もひどく私より退院は後になりました。後日、マススクリーニング検査の再検査を受けるように言われ、小児科医からもあまり聞いたことがない病気なので疑陽性でしょうと言われ、特に気にしておりませんでした。しかし、娘の哺乳力は弱いままで、この娘は生きる力が無いような不安を抱えたままでした。3 回目に精密検査を受け VLCAD 欠損症と診断されました。そして娘は動脈管開存症で心不全を起こしていることも分かりました。

当時はパニックと育児の不安で家族にたくさん助けてもらいました。小児科医から VLCAD 欠損症は診たことがないから経過がよく分からないと言われた時は絶望しました。将来を悲観して見つからなければ良かったとさえ思ってしまった。生後 4 カ月に心臓の手術を受けました。低血糖にならないように術前からブドウ糖の点滴を入れてもらい、術後管理も小児代謝科、循環器科、心臓外科の先生方が連携して診てくださり大変ありがたかったです。そして娘が徐々に元気に成長していくにつれて、あの時見つけてもらえて本当に良かったと思えるようになりました。

2 歳頃までは風邪を引き絶食になると低血糖を起こし救急センターへ駆け込み、短期入院を繰り返しましたが、6 歳になる今はほぼ救急へ駆け込むことはなくなりました。まだまだ油断は出来ませんが、幼稚園に通い、ピアノや体操、バレエなど好きな事ができる生活を送れています。

只、幼稚園では病気の説明を園長や担任、給食の先生にそれぞれ説明し、園にブドウ糖を預けています。給食も揚げ物を焼き物へ変更するなどメニューの工夫もしてもらっています。一度、子どもだけ参加する遠足の翌朝に低血糖を起こしたため、先生方も遠足時は娘の口に予防的にブドウ糖を入れてくれるようになりました。また、毎週園の課外体操教室も、延長保育の部屋でおやつを食べてから参加するようにし、協力いただいております。

これから就学に向けて、低血糖だけでなく筋症状の発症の不安もあります。小学校は幼稚園程手厚くみてもらえないとよく聞きます。人それぞれ病状は違うと思いますが、学校生活で工夫されていることがあれば皆様にお聞きしたいです。現在、来年度進学する小学校の校長先生や養護教諭、給食担当の先生方と補食の方法や管理場所について話し合いをしております。入学後も先生方とのコミュニケーションを大事にしてスムーズに学校生活を送れるようにできた

らと思っております。

娘は「わたしは油の病気だからしっかりご飯食べないとね。食べないと血糖が下がっちゃうよね」と少しずつ病気を理解してきているようです。周りの方の協力を得ながら、自分の身体との付き合い方を親子で一緒に身に付けられるように今後も取り組みたいです。

次女も同じ病院にて 2700g で産まれました。生後哺乳力も良くとても元気でした。マススクリーニング検査は陰性でした。良かったと過ごしていた中、主治医から保因者かもしれない為、念のために遺伝子検査を受けておきますかと相談されました。安心材料になると思い受けたところ、生後 7 か月で VLCAD 欠損症と分かりました。とても驚きましたが、哺乳力が良かったせいか今まで低血糖を起こさず過ごせています。4 月から幼稚園に通いましたが、朝ごはんをしっかり食べられない事が心配なところです。また次女は牛乳嫌いで MCT ミルクも飲みません。MCT オイルを味噌汁やスープに混ぜたり、トーストに塗ったり。食べる量が少ない時は MCT オイル入りのゼリーを食べさせブドウ糖を舐めさせ…朝 8 時のバスに乗るために毎日必死になっています。

姉妹に共通することですが、予防接種や風邪などで受診する近くのかかりつけ小児科医も VLCAD 欠損症の知識のある先生だと安心します。また 2 年前に引っ越したために大学病院が遠くなり、自宅近くで低血糖時にかかる救急病院を確保するのも非常に大切でした。病院探しを「ひだまりたんぼぼ」の患者会に相談し、お手伝いして頂き、厚くお礼申し上げます。

元気に毎日を送れるのは、やはり早期発見できたからです。また、主治医やかかりつけ医、患者会の皆様、地域の皆様にも支えられ私と娘たちは幸せです。

先天性代謝異常症の子どもが早期発見、早期治療できるタンデムマススクリーニングの普及や希少疾患の研究、治療にご尽力いただいております先生方をはじめ、医療関係の方々、行政関係の方々には心より感謝申し上げます。見つけて頂き、何度も救われた命です。感謝の気持ちを忘れずに娘たちとこれからも過ごしていきたいと思えます。



● 患者家族からのメッセージ②

プロピオン酸血症の息子を授かって

S.I



● 息子の誕生

2018年12月、3496gの元気な三男が誕生しました。へその緒が首に巻き付いていた為、出産と同時に聞こえるはずの産声を聞くまでとても長く感じ、大きな泣き声を聞いた時は思わず涙が出ました。入院中も退院してからも、息子は母乳やミルクを沢山飲み、すくすく成長していました。

● マスクリーニング検査結果

産院を退院して一週間がたつ頃、マスクリーニング検査で再検査になったと連絡を受け、頭が真っ白になりました。

「この子は病気なのだろうか？先天性代謝異常とは？」等、不安でいっぱいの中、ネットで検索する日々となりました。

一週間後に要精密検査との電話があり、大学病院で血液検査、尿検査をしたところプロピオン酸血症疑いと診断され、遺伝子検査の結果、プロピオン酸血症の軽症型と確定診断を受けました。まさか我が子に病名がつくと思っていなかった私は、息子に申し訳なく、この先どう成長していくのだろうと不安でいっぱいでした。

● 定期検診

今は、月に一度の大学病院での定期検診に通い、血液検査、発達・発育について細かく診てもらっています。

1日3回のエルカルチンも投薬しています。大学病院から、かかりつけの小児科へと紹介

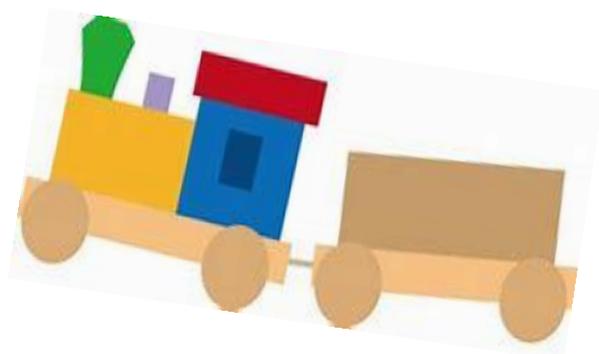
状を書いてもらい、体調を崩した時は、小児科で水分は摂れているか等しっかり診てもらい、時には血液検査もしてもらっています。大学病院や小児科の先生がいて下さる事はとても心強いです。

● 現在

息子は10ヶ月となり、離乳食も好き嫌いせず何でもよく食べ、上のお兄ちゃん達のお菓子をコッソリ口へ運ぼうとしています。発達も今のところ順調で、つたい歩きをしたりバイバイと手を振ったり、まんま・まんまとおしゃべりも上手になってきました。

私が、息子の病名がつき不安な中、PA-MMAの会ひだまりたんぼぼや、同じプロピオン酸血症のお子さんをお持ちの方との出会いは心の支えとなり、また前向きに息子の病気と向き合う気持ちへと繋がりました。

これからも、タンデムマスクリーニングでの早期発見・早期治療により、沢山の子ども達の笑顔がいつまでも輝き続けることを心から願っています。



● 患者家族からのメッセージ③

大学生になりました

グルタル酸尿症Ⅱ型

梶原 竜慈



ぼくは、現在、福岡県の実家を出て、神奈川県で一人暮らしをしています。

大学で学ぶためです。将来、食品開発や新商品の企画をしたいと考え、食品ビジネス科のある大学で学んでいます。

大学の勉強は、食品のことだけでなく、難しいことも多いですが、がんばっています。

サークルに入って、友達もでき、楽しく過ごしています。

一人暮らしを始めたばかりのころは、自分でご飯を作るのが楽しくて、いろいろ作りましたが、今は慣れてきて、ちょっと面倒になってきました。それでも食事は必ず、摂るようにしています。そして野菜をなるべく食べるように気をつけています。

前期のときは、お昼は学食で食べていましたが、最近、節約のため、弁当を作って持っていくようにしました。

親元を離れ、一人暮らしは楽しいです。何をしても自由で、友達と夜遅くまで遊んでも怒られないのがうれしいです。

ただし、自分の体を守るため、無理をしないように気を付けています。

一人暮らしで困っていること…というか、苦手なことは、部屋の片づけです。ごみの分別が面倒なので、細かい分別はやめました。遊びに来た友達が、片付けを手伝ってくれるなど、助かっています。

一度、のどが痛くて、熱が出たことがあります。その時も友達が、うがい薬を買いに行ってくれするなど、助けてもらいました。

小さい時は、熱が出ただけで入院なので、度々入院していました。骨形成不全症という骨の折れやすい病気もあるため、何度も骨折しました。両親は心配もし、大変だったようですが、ぼくはあまり覚えていません。

普段の生活で友達と違うことは、学校の中休みにおにぎりを食べていたことです。幼稚園や小学校1年生の頃は、みんなが食べていないときに食べるのは嫌でした。しかし、だんだん慣れてきたこともあり、小学校中学年くらいから、嫌じゃなくなりました。逆に、みんなも給食の前にお腹がすくから、うらやましがられていました。

大学卒業後は、大学で学んだことを生かし、就職したいのですが、どうなるか不安もあります。しかし、今一人暮らしが楽しく、うまくいっているのは、今まで教えていただいたことが役に立っているからだと思います。



(梶原竜慈は書くことをとても苦手としています。そのため母が聞き取り、文章にしましたこと、ご容赦くださいませ。)

● 学会便り

第 46 回日本マススクリーニング学会学術集会から

琉球大学大学院 医学研究科 育成医学講座
准教授 知念 安紹



この度、第 46 回日本マススクリーニング学会学術集会を担当させていただくことになり、2019 年 11 月 22 日(金)～23 日(土)の 2 日間、那覇空港からモノレールで 11 分の所にある沖縄県市町村自治会館で開催いたしました。

本学会は 1973 年代謝異常スクリーニング研究会を前身として発足し、1977 年全国マススクリーニング開始、2014 年タンデムマス対象疾患の追加など、こどもの病気の早期発見・早期治療、疾患発症の予防など取り組んでいる歴史ある学会です。学会会員は医療機関や検査機関、自治体などマススクリーニングを支援している方々です。

現在のマススクリーニングでは、技術面の飛躍的な進歩と、希少難治性疾患の治療法の発展とともに新たな対象疾患の拡大への期待が高まっております。その成果に大きな期待を抱きつつ、どのように結果と向き合っていくのか不安にも直面しております。本学会の基調テーマは「次世代へ すこやかな未来をつなぐ」としました。

【シンポジウム 1 : 新生児マススクリーニング (NBS)陽性者の初期対応について】

再検査と即精査の違い、検査施設の適切な判定基準の設定や血清 MS/MS 検査体制、ろ紙血を用いて他の代謝物等を分析する 2 次検査法の現状や問題点、NBS 陽性者の緊急対応が必要な場合について確認しました。

【シンポジウム 2 : 新生児マススクリーニング陽性者に対する説明と配慮】

遺伝カウンセリング専門医、生命倫理学者、小児科医、家族会の方々からより細やかな対応を検討しました。

【シンポジウム 3 : 新生児マススクリーニングにおける胆道閉鎖症】

便色評価法や硫酸抱合型胆汁酸 (USBA) 測定、新たなスクリーニング系開発などよりよい可能性を期待されました。

【ワークショップ : 新規対象疾患のパイロット研究の現状と課題】

原発性免疫不全症や、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病について新たな対象疾患の拡大に向けてどのように取り組むのか示唆されました。

【特別講演】

「人類集団の起源と変遷～古代の劣性遺伝性疾患など様々な角度から見つめる」では、集団遺伝学の理論を紹介しながら、集団中に生じた遺伝的変異の振る舞いについて木村亮介先生からご講演いただきました。

また、タンデムマススクリーニング導入および制度化に長年ご尽力された山口清次先生により「マススクリーニングのこれまでとこれから」の未来へ向けた講演、ならびに北川定謙先生より「新生児マススクリーニングに期待すること」の指定提言を頂きました。

皆様のお力添えで、多少なりとも実りのある学術集会となったのではないかと思います。学会開催の詳細な模様は後ほどご報告する機会がございましたら、その際には宜しくお願い致します。

第 46 回日本マススクリーニング学会学術集会ホームページ : <https://jsns46.com>

編集後記

2019年も早いもので、残りわずかとなりました。11月に入り急に冷え込む日が多くなりましたが、皆様いかがお過ごしでしょうか。

今年を振り返ると、大きな爪痕を残した台風被害やラグビーW杯、消費税増税や元号が「平成」から「令和」になるなど、歴史的出来事が多かった年となりました。来年の2020年には東京オリンピック・パラリンピックも開催されるため、皆様にとって今年以上に記憶に残る素晴らしい年になることを祈っております。

さて、本誌も皆様のご協力により、今号で第11号となりました。読者の方々からありがたいご感想を頂いたりするのですが、編集作業を進めていく中で、「患者家族からのメッセージ」には私達編集部もとても元気を頂いております。これからも内容の充実に努め、最新の情報をお伝えできる冊子であり続けるようにしたいと考えております。

今回もおかげさまで、無事に編集を終えることができました。次号も温かく見守っていただけると嬉しく思います。次号のタンデムマス通信は、来年5月発刊を予定しております。どうぞお楽しみに。

(編集部 Y.H)

伝言板

2020年9月25(金)・
26日(土)岐阜県で、第
47回日本マスキリーニ
ング学会学術集会在開催され
ます。

タンデムマス通信 Vol.11

発行日 2019年11月30日

発行者 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)

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

編集者 同協会 東京オフィス

〒151-0053 東京都渋谷区代々木 2-23-1-360

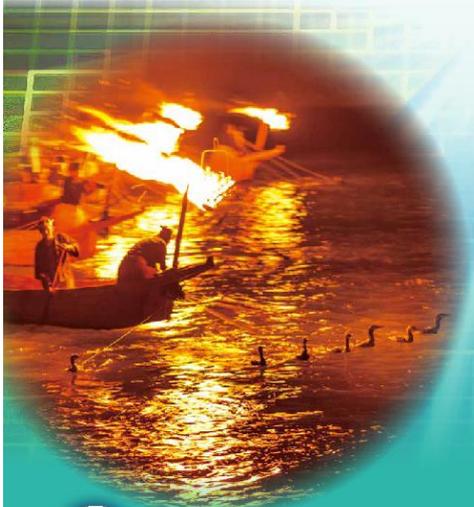
TEL : 03-3376-2551 FAX : 03-5358-8756

E-mail : TMS-Tokyo@tandem-ms.or.jp



第47回
日本マススクリーニング学会学術集会

マススクリーニングの
今を見つめ直し、将来にむかう



会期 2020年9/25(金)~26(土)

会場 じゅうろくプラザ
(岐阜市文化産業交流センター)

会長 深尾 敏幸
(岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学 教授)

演題募集期間 2020年4/15(水)~5/20(水)

<http://www.procomu.jp/jsns2020/>

特別講演

“Newborn screening in Germany, Austria and Switzerland”

Prof. Dr. Jorn Oliver Sass

Bioanalytics & Biochemistry Department of Natural Sciences
Bonn-Rhein Sieg University of Applied Sciences

【学会事務局】

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学
〒501-1112 岐阜県岐阜市柳戸1-1 TEL: 058-230-6053

【運営事務局】

株式会社プロコムインターナショナル
〒135-0063 東京都江東区有明三丁目6番地11 TFTビル東館9階
TEL: 03-5520-8821 FAX: 03-5520-8820 E-mail: jsns47@procom-i.jp



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>