

目 次

・ 総括研究報告

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 (研究代表者：山口清次) -----	3
--	---

・ 分担研究報告

1 . マススクリーニングのコホート・コンサルテーション体制に関する研究

(分担：山口清次) -----	15
1) 北海道地区のネットワークと症例収集 長尾雅悦 -----	33
2) 東北地区のネットワークと症例収集 坂本 修 -----	37
3) 関東地区の問題点とネットワークの構築 窪田 満 -----	39
4) 愛知県におけるタンデムマス・スクリーニングの現状と問題点 伊藤哲哉 -----	43
5) 広島県地域ネットワークの問題点および重要症例 但馬 剛 -----	45
6) 九州・沖縄地域ネットワークの課題と症例提示 中村公俊 -----	49
7) 2次対象疾患 CPT2 欠損症の突然死、見逃し症例の収集 高柳正樹 -----	51
8) コンサルテーション体制確立に関する取り組みとおよび患者コホート体制確立に関する 枠組みづくり 小林弘典 -----	53
9) 対象疾患の遺伝子診断体制 深尾敏幸 -----	57

2 . マススクリーニング検査精度向上に関する研究 (分担：重松陽介) -----

1) LC-MS による二次検査法開発 中島英規 -----	67
2) 平成 25 年度タンデムマス検査実施状況調査報告について - 内部精度管理の充実に向けた取り組み - 花井潤師、福士 勝、石毛信之、田崎隆二 -----	71
3) タンデムマス・スクリーニング発見患者調査について 石毛信之、花井潤師、福士 勝、田崎隆二 -----	76
4) 新生児マススクリーニングの標準化 -海外の動向と我が国の現状- 福士 勝 -----	80

3 . 外部精度管理体制の確立に関する研究（分担：原田正平）	83
1) 質量分析装置によるマススクリーニングの精度管理のための精度試験用検体（QC 検体） 作製及び測定後のデータ処理について 中島英規、渡辺倫子、鈴木恵美子	87
2) 新しい外部精度管理のためのブラインド検体導入とその問題点 鈴木恵美子、渡辺倫子、中島英規	91
4 . 次世代のマススクリーニングの在り方に関する研究（分担：松原洋一）	95
1) 日本人ゲノム参照パネルを用いた先天代謝異常症の頻度予測 呉 繁夫	98
5 . 治療用特殊ミルクの効率的運用に関する研究（分担：大浦敏博）	101
1) 諸外国における特殊ミルクに関する経済的支援制度の比較研究 森臨太郎、大西香世	104
. 研究成果の刊行に関する一覧	109
. 研究成果の刊行物・別刷	113