

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)

・ 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) -----	3
1) 北海道・札幌の新生児マススクリーニングの現況と問題点 長尾雅悦 -----	15
2) 東北地区(青森、宮城・仙台、山形、福島)の 新生児タンデムマス・マススクリーニングの現状(2014年度) 坂本 修 -----	19
3) 愛知県でのタンデムマススクリーニング実績 伊藤哲哉、中島葉子、酒井好美 -----	22
4) 大阪府、大阪市、堺市における新生児マススクリーニング体制 新宅治夫 -----	24
5) False negative を防ぐために：広島での経験と取り組み 但馬 剛 -----	27
6) 福岡地区におけるタンデムマス・スクリーニングの現状と課題 井上貴仁、廣瀬伸一-----	33
7) 熊本地区の新生児スクリーニングと九州・沖縄地域の診療ネットワーク 中村公俊 -----	37
8) 沖縄県の新生児タンデムマス・スクリーニング開始1年間について 知念安紹 -----	40
9) CPT2 酵素欠損症と突然死の関連について 高柳正樹 -----	43
10) コンサルテーション体制確立に関する取り組み、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 -----	46
11) 新生児マススクリーニングで発見される患者の遺伝子診断プロジェクト 深尾敏幸-----	53
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) -----	55
1) qNMR による SI Traceable なマススクリーニング測定対象化合物定量法 中島英規 -----	64
2) 平成 26 年度タンデムマス検査実施状況調査報告について 花井潤師、福士 勝、石毛信之、田崎隆二 -----	67

3) タンデムマス検査データ Web 解析システムについて	
花井潤師、福士 勝、石毛信之、田崎隆二	72
4) 東京都における LC-MS/MS 法を用いたイソ吉草酸血症の二次検査法の検討	
石毛信之、花井潤師、福士 勝、田崎隆二	75
5) 新生児スクリーニング検査実施機関における施設基準及び検査実施基準等のガイドライン 準拠に関するセルフチェック方式による調査結果と今後の対策について	
福士 勝、花井潤師、田崎隆二、石毛信之	79
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) タンデムマス・スクリーニング導入以後の各自治体における 先天性代謝異常等検査実施要綱(要領)の記載内容に関する研究	
原田正平、渡辺倫子、鈴木恵美子、中島英規	87
2) ウェブ登録システムを用いた平成 27 年度精度試験について	
中島英規、鈴木恵美子、渡辺倫子	90
3) 平成 26 年度よりの新しい精度管理体制を補完するための ブラインドを用いた精度管理の持続可能性について	
鈴木恵美子、渡辺倫子、中島英規	96
4) 平成 27 年度技能試験の結果と平成 28 年度以降の方向性について	
渡辺倫子、鈴木恵美子、中島英規、志村明子、品田京子、前田堂子、後藤温子、 小澤仁子、相崎潤子	102
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)	107
1) 重症複合免疫不全症に対する新生児スクリーニング法の開発	
小野寺雅史	111
2) パーキンエルマー TREC 測定システムによる新生児 SCID マスクリーニングの検討	
小島勢二、小島大英、奥野友介、村松秀城	114
3) 原発性免疫不全症(PID) マスクリーニングの現状と課題	
今井耕輔	117
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)	121
1) 20 歳以上でも特殊ミルクが必要である理由	
岡野善行、服部俊一、藤本浩毅、野井香梨、岡本美紀	130
2) ケトンフォーミュラ 817-B の難治性てんかんに対する有効性	
高橋幸利、今井克美、太田晶子、岡村和彦、杉浦真季、名切佑花、 山田志帆、竹浪千景	133
3) 低カリウム・中リンフォーミュラ 8806 の小児慢性腎疾患に対する有効性	
濱崎祐子	140
. 研究成果の刊行に関する一覧	143
. 研究成果の刊行物・別刷	149