

タンデムマス・スクリーニング(TMS)コンサルテーションセンターのご案内

平成26年度より、タンデムマス法による新生児マス・スクリーニングが実施されていますが、対象疾患は種類が多く、一方各疾患の頻度は極めて低いのが特徴です。従ってTMSスクリーニング陽性者に遭遇した時、現場では戸惑われることもあると思われます。

そのようなとき、TMSコンサルテーションセンターに電話相談ができます。必要に応じて専門家ネットワークにアクセスされ、診断、治療、あるいは特殊検査の依頼のしかたや、検査費用等についても意見を聞くことができます。ご利用ください。



- ◆ ホームページ : <http://tandem-ms.or.jp/9.php> 『Q&A』のコーナーも、ぜひご参照ください。
- ◆ ご相談受付対象者 : 自治体、検査機関、医療機関（小児科・内科ほか）、検体採取機関（産婦人科・助産師等）
- ◆ ご相談受付日時 : 平日 9 : 30 ~ 17 : 30（土・日曜、祝日、夏季冬季休暇除く）
- ◆ ご相談受付対象疾患 : 下表のTMSスクリーニングで見つかる疾患及びガラクトース血症

アミノ酸血症・尿素回路異常	有機酸血症	脂肪酸β酸化異常症
<ul style="list-style-type: none"> ● フェニルケトン尿症 ● メープルシロップ尿症 ● ホモシスチン尿症 ● シトルリン血症I型 ● アルギニノコハク酸尿症 △ シトルリン欠損症 	<ul style="list-style-type: none"> ● 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 ● 複合カルボキシラーゼ欠損症 ● グルタル酸血症I型 △ βケトチオラーゼ欠損症 	<ul style="list-style-type: none"> ● MCAD 欠損症 ● VLCAD 欠損症 ● 三頭酵素欠損症 ● CPT1 欠損症 ● CPT2 欠損症 △ CACT 欠損症 △ 全身性カルニチン欠乏症 △ グルタル酸血症II型

●は1次対象疾患 △は2次対象疾患

タンデムマス検査で病気が疑われても、それだけでは確実に病気であると判定出来ないこともあります。その様な場合には、尿や血清を使って詳しく検査したり、遺伝子などを直接調べる事もあります。