

V. 第50回日本マススクリーニング学会学術集会プログラム

【オープニングレクチャー】

■オープニングレクチャー / 8月25日(金) 9:35~10:35 第1会場

本邦におけるPGT-Mの歴史と今後の方向性

座長：長崎 啓祐 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

本邦におけるPGT-Mの歴史と今後の方向性

榊原 秀也 (横浜市立大学附属市民総合医療センター 婦人科)

専門医共通講習 (医療倫理) 1単位

【50周年記念レクチャー】

■50周年記念レクチャー / 8月25日(金) 14:50~16:20 第1会場

トキは今マススクリーニングのこれまでの50年とこれからの50年を考える

座長：中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座)

山口 清次 (公立邑智病院)

日本マススクリーニング学会~50年の歩みと今後の展望

大浦 敏博 (仙台市立病院 臨床検査科)

次世代新生児スクリーニングに向けた胎動：次世代シーケンシングを越えて

小原 収 (かずさDNA研究所、ゲノム事業推進部)

小児科領域講習 1単位

【教育レクチャー】

■教育レクチャー / 8月26日(土) 10:50~11:50 第1会場

先天性甲状腺機能低下症の分子遺伝学

座長：長崎 啓祐 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

先天性甲状腺機能低下症の分子遺伝学

鳴海 覚志 (慶應義塾大学医学部 小児科)

小児科領域講習 1単位

【市民公開講座】

■市民公開講座 / 8月26日(土) 15:30~16:30 第1会場

こどもたち一人ひとりの健やかな成長を支えるために

座長：小川 洋平 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

澤野 堅太郎 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

新生児マスキリングって何？

入月 浩美 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

患者さんからの声

(先天代謝異常症、重症複合免疫不全症の患者さん・保護者の方々より)

【シンポジウム】

■シンポジウム1 / 8月25日(金) 16:25~17:45 第1会場

拡大新生児スクリーニングの全国実施と公費化を目指して

座長：村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学講座）

大石 公彦（東京慈恵会医科大学 小児科）

S1-1 新潟県での拡大新生児スクリーニング実施状況

入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院 小児科）

S1-2 愛媛県での拡大新生児スクリーニング実施状況

濱田 淳平（愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学）

S1-3 新規疾患マスキリーニングに求められる実施体制の構築

但馬 剛（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）

S1-4 新規拡大新生児スクリーニングの公費化における課題 ～熊本地区の取組みから～

中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座）

■シンポジウム2 / 8月26日(土) 13:30~14:50 第1会場

LC-MS/MSを用いた先天性副腎過形成症スクリーニングの普及を目指して

座長：田島 敏広（自治医科大学とちぎこども医療センター小児科）

鹿島田 健一（東京医科歯科大学発生発達病態学）

S2-1 LC-MS/MS法の検査技術と実施状況 –技術・検査の立場から–

磯部 充久（さいたま市健康科学研究センター）

S2-2 先天性副腎過形成症スクリーニングにおけるLC-MS/MSを用いた 二次検査の導入：宮崎県の取組み

澤田 浩武¹⁾，神田 一夫²⁾

1) 宮崎大学医学部 看護学科 2) 公益財団法人宮崎県健康づくり協会 健診課

S2-3 LC-MS/MSによる先天性副腎過形成のスクリーニング導入で 明らかになったこと

鹿島田 健一¹⁾，渡辺 和宏²⁾

1) 東京医科歯科大学 発生発達病態学 2) 公益財団法人東京都予防医学協会

【共催セミナー】

■ランチョンセミナー1 / 8月25日(金) 12:15~13:15 第1会場

座長：竹島 泰弘 (兵庫医科大学小児科学)

LS1 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの実際と課題

木水 友一 (大阪母子医療センター 小児神経科)

共催：中外製薬株式会社

■ランチョンセミナー2 / 8月25日(金) 12:15~13:15 第2会場

ライソゾーム病の新生児スクリーニングと診療の実際

座長：小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

村山 圭 (順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学講座)

LS2-1 我々は新生児スクリーニングからどのように患者を見つけ、
どのようにフォローし、いつから治療を開始すべきか

廣瀬 雅教 (千葉大学医学部附属病院 循環器内科)

LS2-2 当院における拡大新生児マスキリングの現状

山口 暁 (成和会 山口病院 産婦人科)

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

■イブニングセミナー1 / 8月25日(金) 17:50~18:50 第1会場

座長：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)

ES1 岐阜県における追加新生児マスキリングの現状

笹井 英雄 (岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座/岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学/岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター/一般社団法人 東海マスキリング推進協会 (TOMAS))

共催：JCRファーマ株式会社/
住友ファーマ株式会社

■イブニングセミナー2 / 8月25日(金) 17:50~18:50 第2会場

先天性サイトメガロウイルス感染マスキリングに向けて

座長：齋藤 昭彦 (新潟大学大学院医歯学総合研究科 小児科学分野)

ES2 先天性サイトメガロウイルス感染マスキリングに向けて

森岡 一郎 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

共催：株式会社シノテスト

■モーニングセミナー1 / 8月26日(土) 8:30~9:30 第1会場

座長：奥山 虎之 (埼玉医科大学ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座)

MS1 ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症 (LAL-D) :
その疾患と新生児スクリーニングの可能性

真嶋 隆一 (国立成育医療研究センター 臨床検査部)

共催：アレクシオンファーマ合同会社

■モーニングセミナー2 / 8月26日(土) 8:30~9:30 第2会場

新生児マススクリーニング検査の現状と今後～広島県からの報告

座長：今井 耕輔 (防衛医科大学校)

MS2 先天性免疫異常症に対する新生児マススクリーニング検査と広島県での現状

浅野 孝基 (広島大学原爆放射線医科学研究所 放射線ゲノム疾患研究分野/
広島大学大学院医系科学研究科 小児科学)

広島県における拡大新生児マススクリーニング検査の整備について

野間 康輔 (広島大学大学院医系科学研究科 小児科学)

共催：サーモフィッシュャーサイエンティフィック

■ランチョンセミナー3 / 8月26日(土) 12:00~13:00 第1会場

ライソゾーム病の早期診断の重要性 拡大新生児スクリーニングの現状

座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部 小児科学)

LS3-1 ライソゾーム病の早期診断・早期治療の重要性

小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

LS3-2 愛知県における拡大新生児スクリーニングの現状

中島 葉子 (藤田医科大学医学部 小児科学)

共催：サノフィ株式会社

■ランチョンセミナー4 / 8月26日(土) 12:00~13:00 第2会場

座長：村山 圭 (順天堂大学 難治性疾患診断・治療学講座)

LS4-1 新潟県におけるNBSのupdate - MPS IIを中心に -

入月 浩美 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

LS4-2 オプションスクリーニングから診断したムコ多糖症II型での
脳室内酵素補充療法の治療計画

武者 育麻 (埼玉医科大学病院小児科/埼玉医科大学病院ゲノム医療科)

共催：クリニジェン株式会社

■スポンサードセミナー / 8月26日(土) 13:50~14:50 第2会場
拡大スクリーニング立ち上げの経緯と公費助成化への挑戦

座長：廣瀬 伸一 (福岡大学医学部 総合医学研究センター)

愛媛県拡大新生児スクリーニング1年半の軌跡
～開始に至るまでの歩みから現在抱える課題まで～

濱田 淳平 (愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学)

新たな拡大新生児スクリーニングの実施経験

澤田 貴彰 (熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

共催：KMバイオロジクス株式会社

【一般演題（口演）】

一般演題1 各地域の拡大スクリーニング

座長：伊藤 哲哉（藤田医科大学医学部小児科学）

入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院小児科）

O1-1 群馬県における行政の関与しない新規新生児スクリーニング導入の試み

大津 義晃¹⁾，大澤 好充¹⁾，大竹 明^{2),3)}，奥山 虎之³⁾，滝沢 琢己¹⁾

1) 群馬大学大学院医学系研究科小児科学 2) 埼玉医科大学小児科 3) 埼玉医科大学ゲノム医療科

O1-2 東京都における拡大新生児スクリーニングの試験研究（第3報）

長谷川 智美¹⁾，渡辺 和宏¹⁾，石毛 信之¹⁾，小林 正久²⁾，加藤 環³⁾，齋藤 加代子³⁾，
阿部 裕一⁴⁾，森岡 一郎⁵⁾，石毛 美夏⁵⁾，大石 公彦²⁾

1) 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 2) 東京慈恵会医科大学小児科
3) 東京女子医科大学 ゲノム診療科 4) 国立成育医療研究センター神経内科
5) 日本大学医学部小児科学系小児科学分野

O1-3 長崎県における新生児オプションスクリーニングの現状

伊達木 澄人¹⁾，阿南 健児²⁾，本川 未都里¹⁾，川村 遥¹⁾，木下 英一³⁾，松本 正⁴⁾，
森内 浩幸¹⁾

1) 長崎大学病院小児科 2) 長崎県健康事業団 3) きのしたこどもクリニック
4) みさかえの園むつみの家総合発達医療福祉センター

O1-4 神奈川県における拡大新生児マススクリーニング検査の実施報告

山田 幸子¹⁾，元木 夏実¹⁾，田邊 さとえ¹⁾，菅原 緒美¹⁾，山上 祐次^{1),4)}，大崎 逸朗^{1),4)}，
室谷 浩二^{2),4)}，菊池 信行^{3),4)}，平原 史樹⁴⁾，古井 民一郎⁴⁾

1) 公益財団法人神奈川県予防医学協会 2) 神奈川県立こども医療センター 3) 横浜労災病院
4) 神奈川県医師会先天性代謝異常対策委員会

一般演題2 有機酸代謝異常・脂肪酸代謝異常

座長：小林 弘典（島根大学医学部附属病院 検査部）

李 知子（兵庫医科大学 小児科）

O2-1 東京都における極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCADD）のスクリーニング判定基準の設定（第2報）

橋本 佳澄¹⁾，渡辺 和宏¹⁾，長谷川 智美¹⁾，石毛 信之¹⁾，高野 智圭²⁾，小川 えりか²⁾，石毛 美夏²⁾

1) 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 2) 日本大学医学部小児科学系小児科学分野

O2-2 低血糖脳症で発症したp.C607S/R511Qバリエントを有するVLCAD欠損症の新生児マススクリーニングすり抜け例

岡村 理香子¹⁾，小林 弘典²⁾，松井 美樹¹⁾，野津 吉友²⁾，大國 翼²⁾，但馬 剛³⁾

1) 島根大学医学部附属病院小児科 2) 島根大学医学部附属病院・検査部
3) 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

O2-3 輸血後に一過性C3高値を呈した2例

味原 さや香¹⁾，佐藤 竜太郎³⁾，齋藤 可奈³⁾，本間 丈博⁴⁾，大竹 明²⁾，沼倉 周彦²⁾

1) 埼玉医科大学病院小児科 2) 埼玉医科大学病院ゲノム医療科
3) 埼玉医科大学病院総合医療センター新生児科 4) 東京都立小児総合医療センター内分泌代謝科

O2-4 新生児マススクリーニングでC3とC5-OH上昇を示した乳児期発症Leigh脳症の一例

市野井 那津子^{1),2)}，高野 智圭¹⁾，小川 えりか^{1),3)}，石井 和嘉子¹⁾，小林 正久⁴⁾，笹井 英雄⁵⁾，岡崎 康司⁶⁾，村山 圭⁷⁾，森岡 一郎¹⁾，石毛 美夏¹⁾

1) 日本大学医学部小児科学系小児科学分野 2) 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野
3) 東京都立広尾病院小児科 4) 東京慈恵会医科大学小児科学講座
5) 岐阜大学大学院医学系研究科小児希少難病早期診断・予防医学講座
6) 順天堂大学大学院難治性疾患診断・治療学講座 7) 千葉県こども病院代謝科

O2-5 スクリーニング開始前に診断したCPT1欠損症の1例 -30年余りの臨床経過-

松浦 信夫¹⁾，横田 行史²⁾，柴山 啓子³⁾，橘田 一輝³⁾

1) 市立美唄病院小児科 2) よこ田こどもクリニック 3) 北里大学医学部小児科

O2-6 アジア諸国におけるタンデムマススクリーニング対象疾患の発見頻度と民族的特徴

山口 清次¹⁾，竹谷 健¹⁾，イー ドンファン²⁾，ニウ タウミン³⁾，グ シュエファン⁴⁾，パディラ カルメンシート⁵⁾，ブー チーズン⁶⁾，バタナビチャン ニチワット⁷⁾，リム ジェームス⁸⁾

1) 島根大学医学部小児科 2) 韓国 檀国大学 3) 台湾 陽明大学 4) 上海交通大学新華病院
5) フィリピン大学 マニラ 6) ハノイ 国立小児病院 7) タイ マヒドン大学シラジ病院
8) シンガポール KK母子病院

一般演題3 ムコ多糖症・ファブリ病

座長：濱崎 考史（大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学）

市本 景子（千葉県こども病院 代謝科）

O3-1 早期診断・治療介入に新生児スクリーニングが有効であったムコ多糖症Ⅱ型の1例

川村 遥，本川 未都里，森内 浩幸，伊達木 澄人

長崎大学病院小児科

O3-2 IDS遺伝子にp.R273W変異を有する軽症型ムコ多糖症Ⅱ型のスクリーニング発見例

岡島 道子，神川 愛純，和田 泰三

金沢大学医薬保健研究域医学系小児科

O3-3 乾燥ろ紙血 Lyso-Gb3 定量法の開発

大星 航^{1),2)}，田中 美砂²⁾，井星 大雅³⁾，増田 潤一³⁾，開山 麻美¹⁾，渡辺 元¹⁾，
徐 朱玟^{2),4)}，奥山 虎之^{2),4)}

1) アンジェス株式会社検査事業部 2) 埼玉医科大学ゲノム医療科

3) 株式会社島津製作所 Solutions COE 4) 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会

O3-4 ムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ、ⅣA、Ⅵ型の2次スクリーニングとしての 乾燥ろ紙血中グルコサミノグリカン定量検査の有用性

大星 航^{1),2)}，田中 美砂²⁾，開山 麻美¹⁾，大竹 明^{2),3)}，村山 圭^{3),4)}，徐 朱玟^{2),3)}，
奥山 虎之^{2),3)}

1) アンジェス株式会社検査事業部 2) 埼玉医科大学ゲノム医療科

3) 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会 4) 千葉県こども病院代謝科

O3-5 新生児スクリーニングを契機に診断され、30歳代で脳梗塞を発症した ファブリー病ヘテロ女性患者の姉妹例

小貫 孝則^{1),2)}，杉山 洋平¹⁾，田鹿 牧子¹⁾，志村 優¹⁾，市本 景子¹⁾，村山 圭¹⁾

1) 千葉県こども病院代謝科 2) 新潟大学医歯学総合病院小児科

一般演題4 アミノ酸代謝異常

座長：石毛 美夏 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

O4-1 成人古典的フェニルケトン尿症患者を対象にした新規治療に対するアンケート調査

古城 真秀子, 樋口 洋介

国立病院機構岡山医療センター小児科

O4-2 ホモシスチン尿症の新生児マスキリーニングの新たな展開

長尾 雅悦¹⁾, 田中 藤樹¹⁾, 小杉山 清隆²⁾, 石川 貴雄³⁾, 齋藤 大雅³⁾, 和田 光祐³⁾, 吉永 美和³⁾, 野町 祥介³⁾, 三上 篤³⁾, 伊藤 智³⁾

1) 国立病院機構北海道医療センター小児科・小児遺伝代謝センター 2) 手稲溪仁会病院小児科

3) 札幌市衛生研究所

O4-3 高チロシン血症1型のハイリスク・マスキリーニングにおける 血中サクシニルアセトン測定の意義

湯浅 光織¹⁾, 重松 陽介^{1),2)}, 畑 郁江³⁾, 森 潤⁴⁾, 武藤 大和⁵⁾, 大嶋 勇成¹⁾

1) 福井大学医学部小児科学 2) 宇治徳洲会病院小児科 3) 福井県立病院小児科

4) 大阪市立総合医療センター小児代謝内分泌科 5) 順天堂大学医学部小児科

一般演題5 精度管理・行政、測定方法・技術

座長：花井 潤師 (一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)

和田 陽一 (東北大学大学院 医学研究科 小児病態学分野)

O5-1 沖縄県の在胎週数・出生体重別の遊離カルニチン値について (2)

知念 安紹¹⁾, 仲村 貞郎¹⁾, 吉田 朝秀¹⁾, 桃原 由二²⁾, 源川 隆一²⁾, 大城 達男²⁾, 高山 良野³⁾, 中西 浩一¹⁾

1) 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 2) 沖縄県新生児マスキリーニング連絡協議会

3) 中部地区医師会臨床検査課

O5-2 新生児マスキリーニング検査で発見されたピボキシル基含有抗菌薬による 薬剤性低カルニチン血症の双胎児例

布施 拓也, 澤野 堅太郎, 入月 浩美, 相澤 悠太, 長崎 啓祐, 齋藤 昭彦

新潟大学医学部小児科学教室

O5-3 富山県の新生児マスキリーニングにおける郵便法改正への対応とその効果

高岡 美紗¹⁾, 九曜 雅子¹⁾, 湊山 亜未^{1),2)}, 新保 孝治¹⁾, 板鼻 広美³⁾

1) 富山県衛生研究所 2) 富山県立中央病院 3) 富山県厚生部子ども家庭室子育て支援課

O5-4 パンチ片を直接検体とするTREC/KREC/SMN1測定キットの装置間差是正の試み
海老沼 宏幸¹⁾, 阿部 譲¹⁾, 竹添 文香¹⁾, 田中 敏之²⁾, 大森 茜²⁾

1) 積水メディカル株式会社つくば研究所 2) 積水メディカル株式会社開発戦略・推進部

O5-5 確認イオンを用いたC5アシルカルニチン分析方法による偽陽性例の判別
九曜 雅子¹⁾, 湊山 亜未^{1),2)}, 高岡 美紗¹⁾, 新保 孝治¹⁾, 渡辺 淳³⁾, 服部 考成³⁾

1) 富山県衛生研究所 2) 富山県立中央病院 3) 株式会社島津製作所

一般演題6 新規スクリーニング

座長：沼倉 周彦 (埼玉医科大学ゲノム医療科・小児科)

O6-1 乾燥濾紙血による先天性胆汁酸代謝異常症のスクリーニングの検討

森 潤¹⁾, 鈴木 光幸²⁾, 武藤 大和²⁾, 齋藤 暢知²⁾, 杉本 哲³⁾, 今川 和生⁴⁾, 大竹 明⁵⁾,
武井 一⁶⁾, 入戸野 博⁶⁾, 清水 俊明²⁾

1) 大阪市立総合医療センター小児代謝・内分泌内科 2) 順天堂大学小児科
3) 京都府立医科大学小児科 4) 筑波大学小児科 5) 埼玉医科大学小児科
6) 順伸クリニック胆汁酸研究所

O6-2 先天性サイトメガロウイルス感染の新生児尿検査
～確定診断法とスクリーニング法の一致率～

岡橋 彩, 佐藤 優希, 呉 英俊, 原 康一郎, 秋本 卓也, 今泉 隆行, 土方 みどり,
清宮 綾子, 長野 伸彦, 森岡 一朗

日本大学医学部小児科学系小児科学分野

O6-3 メタボロミクスによるアデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症の診断

張 春花¹⁾, 金 明姫¹⁾, 王 旭陽¹⁾, 阮 宗海¹⁾, 趙 寧²⁾, 李 風雲²⁾

1) ミルスインターナショナル研究開発部 2) ミルス (北京) 医学検査所

一般演題7 副腎・甲状腺疾患

座長：南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター)

伊達木 澄人 (長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 小児科学)

O7-1 21水酸化酢欠損症患者において、1歳時のヒドロコルチゾン投与量は3歳までのBMI変化量と正相関を示す

和田 珠希¹⁾, 西垣 五月²⁾, 畑 彩葉¹⁾, 前山 隆智¹⁾, 位田 忍³⁾, 恵谷 ゆり¹⁾, 川井 正信^{1),2)}

- 1) 地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター消化器・内分泌科
- 2) 地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター研究所骨発育疾患研究部門
- 3) 地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター臨床検査科

O7-2 LC-MS/MS法が鑑別に有用であった17-OHP 著明高値のBeckwith-Wiedemann症候群の一例

澤野 堅太郎, 小貫 孝則, 柴田 奈央, 入月 浩美, 小川 洋平, 長崎 啓祐

新潟大学医歯学総合病院

O7-3 先天性甲状腺機能低下症マスキリングガイドライン改訂における多胎児の2回目採血についての取り組み

佐藤 裕子¹⁾, 栗原 愛¹⁾, 和田 陽一²⁾, 菅野 潤子²⁾

- 1) 一般財団法人宮城県公衆衛生協会
- 2) 東北大学大学院医学系研究科発生・発達医学講座小児病態学分野

O7-4 WISC-IVを用いた先天性甲状腺機能低下症患者の長期知的発達予後

尾崎 佳代, 樋口 アカリ, 西藤 知城, 柏坂 舞, 池谷 紀衣子, 洪 聖媛, 永井 正志, 松本 真明

兵庫県立こども病院代謝内分泌科

O7-5 新生児マスキリングを契機に発見された

先天性甲状腺機能低下症患者のBMIの検討

中村 明枝¹⁾, 中山 加奈子¹⁾, 長崎 啓祐³⁾, 長谷川 行洋²⁾, 鎌崎 穂高⁴⁾, 山口 健史¹⁾, 森川 俊太郎¹⁾, 菱村 希¹⁾, 金子 直哉¹⁾

- 1) 北海道大学病院小児科
- 2) 新潟大学医歯学総合病院
- 3) 東京都立小児総合医療センター
- 4) 札幌医科大学

O7-6 新生児期に未診断の先天性汎下垂体機能低下症の症例を通してのFT4スクリーニングの必要性に関する検討

松井 克之^{1),2),3)}, 根本 千裕¹⁾, 赤井 勇介²⁾, 清水 恭代²⁾, 成宮 正朗²⁾

- 1) 滋賀県立小児保健医療センター内分泌代謝糖尿病科 2) 長浜赤十字病院小児科
3) 滋賀医科大学小児科学講座

O7-7 沖縄県新生児マススクリーニングにおける、TSH/f-T4同時測定を試み～第2報～

兼次 拓也¹⁾, 知念 安紹¹⁾, 神谷 鏡子²⁾, 神谷 仁²⁾, 屋良 朝雄²⁾, 宮城 雅也²⁾, 桑江 加代子²⁾, 上原 真理子²⁾, 高山 良野³⁾, 中西 浩一¹⁾

- 1) 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 2) 沖縄県新生児マススクリーニング連絡協議会
3) 中部地区医師会臨床検査課

一般演題8 ALD・SMA・SCID

座長：今井 耕輔（防衛医科大学小児科）

木水 友一（大阪母子医療センター小児神経科）

O8-1 タンデムマススクリーニングで見つかった副腎白質ジストロフィー（ALD）

神田 一夫¹⁾, 鬼束 真理子¹⁾, 河野 満子¹⁾, 澤田 浩武²⁾, 明利 聡瑠³⁾

- 1) 公益財団法人宮崎県健康づくり協会 2) 宮崎大学医学部看護学科 3) 宮崎大学医学部小児科

O8-2 オプショナルスクリーニングで副腎白質ジストロフィーが疑われた例では遺伝カウンセリングが重要である

志食 絵理¹⁾, 鶴岡 恵¹⁾, 田中 萌子²⁾, 武者 育麻^{1),2)}, 味原 さや香^{1),2)}, 奥山 虎之¹⁾, 大竹 明^{1),2)}, 沼倉 周彦^{1),2)}

- 1) 埼玉医科大学ゲノム医療科 2) 埼玉医科大学小児科

O8-3 北海道における脊髄性筋萎縮症スクリーニング

花井 潤師¹⁾, 三浦 真之¹⁾, 田中 稔泰¹⁾, 白石 秀明²⁾, 福村 忍³⁾, 高橋 悟⁴⁾, 山田 雅文⁵⁾, 長尾 雅悦⁶⁾, 棚橋 祐典⁷⁾

- 1) 一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 2) 北海道大学病院小児科
3) 札幌医科大学小児科 4) 旭川医科大学小児科
5) 酪農学園大学食と健康学類・北海道大学病院小児科 6) 国立病院機構北海道医療センター小児科
7) 市立稚内病院小児科

**O8-4 長野県におけるPID、SMAを対象とした
オプションル新生児スクリーニング検査の経過報告**

丸山 悠太¹⁾、松澤 悠²⁾、伊東 美結²⁾、山崎 香織²⁾、柳沢 俊光²⁾、廣間 武彦²⁾、
竹内 浩一²⁾、稲葉 雄二²⁾、中村 友彦²⁾

1) 信州大学医学部小児医学教室 2) 長野県立こども病院

**O8-5 新規同時測定法を用いた重症複合免疫不全症 (SCID)・
脊髄性筋萎縮症 (SMA) スクリーニング実績**

伊藤 和美¹⁾、山本 千尋¹⁾、大坂間 遥香¹⁾、徳永 美知代¹⁾、吉田 真一郎¹⁾、
澤田 貴彰²⁾、水上 智之³⁾、遠藤 文夫⁴⁾、中村 公俊²⁾

1) KMバイオロジクス株式会社新生児スクリーニングセンター
2) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 3) 国立病院機構熊本医療センター小児科
4) くまもと江津湖療育医療センター

O8-6 熊本地域における新生児SCIDスクリーニング実施報告

吉田 真一郎¹⁾、伊藤 和美¹⁾、山本 千尋¹⁾、大坂間 遥香¹⁾、徳永 美知代¹⁾、
澤田 貴彰²⁾、水上 智之³⁾、遠藤 文夫⁴⁾、中村 公俊²⁾

1) KMバイオロジクス株式会社新生児スクリーニングセンター
2) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 3) 国立病院機構熊本医療センター小児科
4) くまもと江津湖療育医療センター

**O8-7 拡大新生児マスキリーニングで診断されたSMN2遺伝子4コピーの
SMAに対して発症前治療を行った1例**

曾根原 晶子¹⁾、坊 亮輔¹⁾、洪 聖媛¹⁾、南部 静紀¹⁾、花房 宏昭¹⁾、李 知子²⁾、
竹島 泰弘²⁾、西尾 久英³⁾、栗野 宏之⁴⁾

1) 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 2) 兵庫医科大学小児科
3) 神戸学院大学総合リハビリテーション学部 4) 鳥取大学研究推進機構研究基盤センター

【一般演題（ポスターセッション）】

P1 当院における拡大新生児スクリーニング診療の現状

鹿野 直樹, 小澤 南, 右田 王介, 松永 綾子

聖マリアンナ医科大学小児科

**P2 新生児を対象としたライソゾーム病7疾患、並びに
脊髄性筋萎縮症スクリーニングに関する研究（第3報）**

鈴木 健¹⁾, 宗形 ミヨ²⁾, 宮島 任司¹⁾, Wu Chen¹⁾, 五十嵐 美樹¹⁾, 大塚 喜彦³⁾,
岩本 武夫^{2),5)}, 衛藤 義勝^{1),2),4),5)}

1) 一般財団法人脳神経疾患研究所 2) 総合南東北病院 3) 積水メディカル株式会社
4) 新百合ヶ丘総合病院 5) 東京慈恵会医科大学

P3 ライソゾーム病スクリーニング検査実績と課題

大澤 美咲¹⁾, 花田 大輔¹⁾, 大塚 喜彦¹⁾, 下澤 達雄²⁾

1) 積水メディカル株式会社医療事業部SMCLセンター 2) 国際医療福祉大学医学部臨床検査医学

P4 アジア諸国の新生児マススクリーニングの現状

山口 清次¹⁾, イー ドンファン²⁾, ニウ タウミン³⁾, グ シュエファン⁴⁾,
パディラ カルメンシート⁵⁾, ブー チーズン⁶⁾, リム ジェームス⁷⁾,
バタナビチャン ニチワット⁸⁾, 竹谷 健¹⁾

1) 島根大学医学部小児科 2) 韓国 檀国大学 3) 台湾 陽明大学 4) 上海交通大学新華病院
5) フィリピン大学 マニラ 6) ハノイ 国立小児病院 7) タイ マヒドン大学シラジ病院
8) シンガポール KK母子病院

P5 代謝発作を発症した軽症型（複合ヘテロ変異）プロピオン酸血症の1例

野田 裕介¹⁾, 阿南 浩太郎¹⁾, 松本 志郎²⁾, 中村 公俊²⁾

1) 熊本大学病院 2) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座

**P6 母の萎縮性甲状腺炎の診断に繋がった先天性甲状腺機能低下症の
新生児マススクリーニング発見例**

武者 育麻^{1),2)}, 川名 宏¹⁾, 味原 さや香^{1),2)}, 沼倉 周彦^{1),2)}, 長崎 啓祐³⁾, 菊池 透¹⁾

1) 埼玉医科大学病院小児科 2) 埼玉医科大学病院ゲノム医療科 3) 新潟大学医学部小児科学教室

P7 酵素補充療法中の小児ファブリー病におけるスコアリングの意義

古賀 信彦, 井上 貴仁, 永光 信一郎

福岡大学小児科

P8 拡大新生児スクリーニング検査により早期介入に成功した脊髄性筋萎縮症の一例

小澤 南^{1),2)}, 右田 王介^{2),3)}, 宮本 雄策¹⁾, 荻原 真帆²⁾, 中島 眞生子¹⁾, 加久 翔太郎¹⁾,
山本 寿子¹⁾, 宇田川 紀子¹⁾, 北東 功¹⁾, 清水 直樹¹⁾

1) 聖マリアンナ医科大学小児科 2) 聖マリアンナ医科大学遺伝診療部

3) 聖マリアンナ医科大学臨床検査科