

【一般演題】

一般演題1

座長：沼倉 周彦 (埼玉医科大学 ゲノム医療学・小児科)

李 知子 (兵庫医科大学小児科)

O1-1 新生児マスキリーニングの脂肪酸代謝異常症精査例における血清アシルカルニチン分析結果の検討

○松井 美樹¹⁾, 小林 弘典²⁾, 野津 吉友²⁾, 大國 翼²⁾, 山田 健治³⁾, 長谷川 有紀⁴⁾, 山口 清次¹⁾, 竹谷 健¹⁾

1) 島根大学小児科 2) 島根大学医学部附属病院検査部 3) 大田市立病院小児科
4) 松江赤十字病院小児科

O1-2 群馬県における拡大新生児スクリーニング対象疾患の発症後診断例

○大澤 好充^{1),2)}, 大津 義晃^{1),2)}, 安達 美恵子³⁾, 須田 峻平¹⁾, 濱嶋 恵美¹⁾, 外松 学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) 群馬県立小児医療センター内分泌代謝科
3) 群馬県立小児医療センター母子保健室

O1-3 沖縄県の新生児タンデムマスキリーニング前後の有機酸代謝異常

○知念 安紹^{1),2)}, 仲村 貞郎¹⁾, 名嘉山 賀子¹⁾, 大城 達男³⁾, 前田 康博⁴⁾, 高山 良野⁵⁾, 呉屋 英樹¹⁾, 吉田 朝秀¹⁾, 中西 浩一^{1),2)}

1) 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 2) 琉球大学病院遺伝カウンセリング室
3) 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 4) 藤田医科大学オープンファミリーセンター
5) 沖縄県中部地区医師会臨床検査課

O1-4 東アジアにおけるタンデムマスキリーニングの疾患頻度

○山口 清次¹⁾, 但馬 剛²⁾, Gu Xue-fan³⁾, Niu Dau-min⁴⁾, Padilla Carmencita⁵⁾, Dung Chi Vu⁶⁾, 竹谷 健¹⁾

1) 島根大学小児科 2) 国立成育医療研究センター研究所 3) 中国上海交通大学 4) 台湾陽明大学
5) フィリピン大学マニラ 6) 国立ハノイ小児病院

O1-5 先天性代謝異常症患者を対象とした健康関連QOL調査

○此村 恵子¹⁾, 沼倉 周彦^{2),3)}, 但馬 剛⁴⁾, 白岩 健¹⁾, 福田 敬¹⁾

1) 国立保健医療科学院 保健医療経済評価研究センター 2) 埼玉医科大学 ゲノム医療学・小児科学教室
3) 山形大学医学部 小児科学教室 4) 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

一般演題 2

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）

長崎 啓祐（新潟大学医歯学総合病院小児科）

O2-1 先天性甲状腺機能低下症スクリーニングにおける多胎児の影響

○廣嶋 省太¹⁾，澤野 堅太郎¹⁾，柴田 奈央¹⁾，入月 浩美¹⁾，内山 絢乃²⁾，古井 妙子²⁾，帆苺 恵子²⁾，長崎 啓祐¹⁾

1) 新潟大学医歯学総合病院小児科 2) 新潟県保健衛生センター

O2-2 先天性甲状腺機能低下症の親子例の検討

○長崎 啓祐，廣嶋 省太，澤野 堅太郎，柴田 奈央，入月 浩美

新潟大学小児科

O2-3 先天性甲状腺機能低下症発症頻度に及ぼす低出生体重児 (<2,500g) の影響 (千葉県)

○南谷 幹史^{1),2)}，猪股 弘明²⁾，大西 尚志²⁾，成瀬 裕紀²⁾，木下 香²⁾，高谷 具純²⁾，佐々木 悟郎²⁾，皆川 真規²⁾，高柳 正樹²⁾

1) 帝京大学ちば総合医療センター小児科 2) 千葉県新生児マススクリーニング連絡協議会

O2-4 先天性副腎過形成症スクリーニングのタンデムマス法を用いた2次検査方法の変更に関する検討

○河西 彩香¹⁾，久保田 紀子^{1),2)}，柴野 登美子¹⁾，戸塚 実^{1),2)}

1) 長野県立こども病院臨床検査科 2) 長野県立こども病院生命科学センター

O2-5 新生児マススクリーニング濾紙血液検体のLC-MS/MS法ステロイドプロファイル基準値設定

○渡辺 和宏¹⁾，辻 敦美²⁾，橋本 敦子¹⁾，小西 薫¹⁾，石毛 信之¹⁾，矢島 晴美¹⁾，酢谷 明人³⁾，我有 茉希³⁾，高澤 啓³⁾，鹿島田 健一³⁾

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) 国立成育医療研究センター研究所 システム発生・再生医学研究部

3) 東京医科歯科大学大学院 発生発達病態学 (小児科)

一般演題3

座長：重松 陽介 (福井大学小児科)

田中 藤樹 (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)

O3-1 当院で経験した5,10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素 (methylenetetrahydrofolate reductase; MTHFR)欠損症の乳児早期発症例

○小貫 孝則, 杉山 洋平, 田鹿 牧子, 市本 景子, 松永 綾子, 村山 圭
千葉県こども病院代謝科

O3-2 ホモシスチン尿症1型の新生児マススクリーニングすり抜け例

○田中 藤樹, 長尾 雅悦
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

O3-3 ホモシスチン尿症1型のスクリーニング指標の見直し

○長尾 雅悦¹⁾, 田中 藤樹¹⁾, 石川 貴雄²⁾, 吉永 美和²⁾, 和田 光祐²⁾, 野町 祥介²⁾, 三上 篤²⁾, 山口 亮²⁾
1) 国立病院機構北海道医療センター 2) 札幌市衛生研究所

O3-4 一過性メチルマロン酸血症を呈した3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症の一例

○高野 智圭¹⁾, 小川 えりか^{1),2)}, 市野井 那津子¹⁾, 石毛 信之³⁾, 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) 東京都立広尾病院 小児科
3) (公財)東京都予防医学協会 小児スクリーニング科

O3-5 3-メチルグルタコン酸尿症I型の一例

○古城 真秀子, 樋口 洋介, 久保 俊英, 江淵 有紀, 藤原 進太郎
国立病院機構岡山医療センター小児科

一般演題4

座長：小林 弘典 (島根大学医学部附属病院検査部)

知念 安紹 (琉球大学大学院医学研究科育成医学講座)

O4-1 尿メタボロミクスによる新生児発症メバロン酸尿症の早期診断

○張 春花¹⁾, 趙 寧¹⁾, 阮 宗海¹⁾, 金 明姫¹⁾, 王 旭陽¹⁾, 何 曉波²⁾, 郝 麗紅²⁾
1) ミルスインターナショナル 2) 中国天津大学子ども病院

O4-2 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2報)

○石毛 信之¹⁾, 渡辺 和宏¹⁾, 長谷川 智美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 小児科分野

O4-3 ムコ多糖症II型のスクリーニング法簡略化に関する検討

○大國 翼¹⁾, 田中 美砂²⁾, 野津 吉友¹⁾, 松井 美樹²⁾, 岡崎 亮太¹⁾, 小林 弘典¹⁾

- 1) 島根大学医学部附属病院検査部 2) 島根大学医学部小児科

O4-4 乾燥濾紙血を使用したライソゾーム酸性リパーゼ酵素活性測定法の検討

○真嶋 隆一¹⁾, 大平 麻里¹⁾, Marianne Barr²⁾, 奥山 虎之¹⁾, John Hamilton²⁾

- 1) 国立成育医療研究センター臨床検査部 2) 英国

O4-5 新生児を疾患対象としたライソゾーム病10疾患、 並びに脊髄性筋萎縮症 (SMA) スクリーニングに関する研究 (第2報)

○鈴木 健¹⁾, 宗形 ミヨ²⁾, 宮島 任司¹⁾, Wu Chen²⁾, 五十嵐 美樹¹⁾, 大塚 喜彦³⁾, 岩本 武夫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)
4) 新百合ヶ丘総合病院 5) 東京慈恵会医科大学

一般演題5

座長：竹島 泰弘 (兵庫医科大学小児科学)

時政 定雄 (大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学)

O5-1 熊本地域における新生児SCIDパイロットスクリーニング報告

○松浦 俊真¹⁾, 吉田 真一郎¹⁾, 山本 千尋¹⁾, 水上 智之²⁾, 遠藤 文夫³⁾, 中村 公俊⁴⁾

- 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) 国立病院機構熊本医療センター 小児科
3) くまもと江津湖療育医療センター 4) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

O5-2 宮城県における原発性免疫不全症および脊髄性筋萎縮症の 新生児マススクリーニング検査実績報告

○栗原 愛¹⁾, 佐藤 裕子¹⁾, 菅野 朋恵¹⁾, 宮川 詩乃¹⁾, 和田 陽一²⁾, 森谷 邦彦²⁾, 植松 貢²⁾, 笹原 洋二²⁾, 今井 耕輔^{3),4)}

- 1) 一般財団法人 宮城県公衆衛生協会 2) 東北大学病院 小児科 3) 東京医科歯科大学 小児科
4) 防衛医科大学校 小児科学

O5-3 当センターでの拡大新生児マスキリングにおける 早期精査受診への取り組み

○森崎 美佐紀¹⁾, 藤田 宏¹⁾, 田中 康太¹⁾, 入江 明美¹⁾, 野崎 昌俊²⁾, 澤田 明久³⁾,
岡田 洋介³⁾, 木水 友一⁴⁾, 位田 忍⁵⁾

- 1) 大阪母子医療センター臨床検査部門 2) 大阪母子医療センター新生児科
3) 大阪母子医療センター血液・腫瘍科 4) 大阪母子医療センター小児神経科
5) 大阪母子医療センター臨床検査科

O5-4 発症前SMAの乳児に対するヌシネルセンの効果

：NURTURE試験4.9年中間報告（アンコール発表）

○Taihei Homma¹⁾, Thomas O Crawford²⁾, Janbernd Kirschner³⁾, Monique M. Ryan⁴⁾,
Richard S Finkel⁵⁾, Russell Chin¹⁾, Zdenek Berger¹⁾

- 1) Biogen 2) Johns Hopkins University School of Medicine, USA 3) University Hospital Bonn, Germany
4) Royal Children's Hospital and Murdoch Children's Research Institute and University of Melbourne, Australia
5) St. Jude Children's Research Hospital, USA

O5-5 栃木県における脊髄性筋萎縮症拡大マスキリング開始と陽性例治療

○橋口 万里奈¹⁾, 村松 一洋¹⁾, 高瀬 訓子²⁾, 若江 恵三¹⁾, 高橋 宏典³⁾, 吉原 重美⁴⁾,
高橋 努⁵⁾, 木内 敦夫⁶⁾, 小坂 仁¹⁾, 山形 崇倫¹⁾

- 1) 自治医科大学小児科 2) 栃木県保健衛生事業団 3) 自治医科大学 産科婦人科
4) 獨協医科大学 小児科学 5) 済生会宇都宮病院 小児科 6) アルテミス宇都宮クリニック

O5-6 新生児スクリーニングを通して診断され発症前治療を実施した 脊髄性筋萎縮症の男児

○木水 友一¹⁾, 位田 忍³⁾, 沖 啓祐¹⁾, 西本 静香¹⁾, 最上 友妃子¹⁾, 柳原 恵子¹⁾,
藤田 宏²⁾, 松田 圭子³⁾, 西 恵理子³⁾, 長谷川 結子³⁾, 岡本 伸彦³⁾, 鈴木 保宏¹⁾

- 1) 大阪母子医療センター 小児神経科 2) 大阪母子医療センター 検査科
3) 大阪母子医療センター 遺伝診療科

一般演題6

座長：澤田 浩武（宮崎大学医学部看護学科）

澤田 智（和泉市立総合医療センター）

O6-1 鹿児島県におけるライソゾーム病検査開始から現在までの現況報告 ～パイロットスタディ開始から本格実施まで～

○山本 久美子¹⁾, 永井 祐子¹⁾, 後藤 寛法¹⁾, 桶谷 薫¹⁾, 米衛 ちひろ²⁾, 丸山 慎介²⁾

- 1) 公益財団法人 鹿児島県民総合保健センター 2) 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 小児科学

O6-2 愛媛県で開始した拡大新生児スクリーニングの現状と今後の課題

○濱田 淳平¹⁾, 勢井 友香¹⁾, 吉田 真一郎²⁾, 原田 健司²⁾, 澤田 貴彰³⁾, 中村 公俊³⁾, 江口 真理子¹⁾

- 1) 愛媛大学大学院医学系研究科小児科学 2) 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
3) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学

O6-3 東京都における拡大新生児スクリーニングの体制構築について

○小林 正久¹⁾, 石毛 信之²⁾, 大石 公彦¹⁾

- 1) 東京慈恵会医科大学小児科 2) 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

O6-4 新潟県における付加新生児スクリーニング検査の現状

○入月 浩美^{1),2)}, 廣嶋 省太¹⁾, 澤野 堅太郎¹⁾, 柴田 奈央¹⁾, 内山 絢乃³⁾, 古井 妙子³⁾, 帆苺 恵子³⁾, 長崎 啓祐¹⁾

- 1) 新潟大学医歯学総合病院 小児科 2) 新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部遺伝医療センター
3) 新潟県保健衛生センター

O6-5 九州におけるゴーシェ病の新生児スクリーニングの現状

○澤田 貴彰^{1),2)}, 城戸 淳²⁾, 菅原 敬信²⁾, 吉田 真一郎³⁾, 中村 公俊²⁾

- 1) 熊本大学大学院生命科学研究部附属エコチル調査南九州・沖縄ユニットセンター
2) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 3) KMバイオロジクス株式会社

O6-6 兵庫県拡大マススクリーニングにおけるムコ多糖症2型の精密検査例の遺伝学的背景の検討

○坊 亮輔¹⁾, 李 知子²⁾, 上田 雅章³⁾, 野津 寛大¹⁾, 竹島 泰弘²⁾, 飯島 一誠⁴⁾, 粟野 宏之¹⁾

- 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) 兵庫医科大学医学部小児科
3) 公立豊岡病院組合立豊岡病院小児科 4) 兵庫県立こども病院小児科

O6-7 新生児マススクリーニング検査で発見された軽症型ムコ多糖症II型の1家系

○中島 葉子¹⁾, 横井 克幸¹⁾, 須藤 涌太¹⁾, 作田 一実²⁾, 酒井 好美²⁾, 伊藤 哲哉¹⁾

- 1) 藤田医科大学医学部小児科学 2) 愛知県健康づくり振興事業団 総合健診センター 検査課

O6-8 ライソゾーム病におけるオプショナルスクリーニングの実施状況と今後の課題

○徐 朱玟¹⁾, 小須賀 基通²⁾, 右田 王介³⁾, 田中 藤樹⁴⁾, 伏見 拓矢⁵⁾, 村山 圭⁵⁾, 高柳 正樹⁶⁾, 望月 弘⁷⁾, 小野寺 雅史⁸⁾, 大竹 明¹⁾, 奥山 虎之¹⁾

- 1) 埼玉医科大学 ゲノム医療科 2) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科 3) 筑波大学 医学医療系
4) 北海道医療センター 小児遺伝代謝センター 5) 千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科
6) 帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 リハビリテーション学科
7) 埼玉県立小児医療センター 代謝内分科 8) 国立成育医療センター 遺伝子細胞治療推進センター

一般演題7

座長：稲岡 一考 (大阪府立病院機構 大阪母子医療センター)

石毛 信之 ((公財)東京都予防医学協会 小児スクリーニング科)

O7-1 新生児マスクリーニングにおけるろ紙血長鎖アシルカルニチン低値は児の貧血状態を反映する。

○伊達木 澄人¹⁾, 阿南 健児²⁾, 浦川 立貴¹⁾, 本川 未都里¹⁾, 二里 茉莉¹⁾, 森内 浩幸¹⁾

1) 長崎大学病院 小児科 2) 長崎県健康事業団

O7-2 簡便なスクリーニング・精度管理ソフト Neonatal Solution の応用

○服部 考成, 前田 見悟, 渡辺 淳

株式会社島津製作所

O7-3 郵便法改正に伴う大阪府(大阪市を除く)でのNBS検体到着の傾向とその対策

○田中 康太¹⁾, 藤田 宏¹⁾, 森崎 美佐紀¹⁾, 入江 明美¹⁾, 位田 忍²⁾

1) 大阪母子医療センター臨床検査部門 2) 大阪母子医療センター臨床検査科

O7-4 乾燥ろ紙血ライソゾーム酵素の保存安定性の検討

○前 博克, 篠塚 直樹, 福士 勝

株式会社 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー

O7-5 リアルタイムPCR法による4項目(TREC/KREC/SMN1/IS)同時測定キットの特異性評価(疾患検体の測定)

○海老沼 宏幸¹⁾, 安倍 健滋¹⁾, 井上 博昭¹⁾, 竹添 文香¹⁾, 遠藤 文夫²⁾, 中村 公俊³⁾

1) 積水メディカル(株)創薬分析技術センター 2) くまもと江津湖療育医療センター

3) 熊本大学大学院 生命科学研究部小児科学講座

O7-6 パンチ片を直接検体とする4項目(TREC/KREC/SMN1/IS)同時測定キットの特異性評価(DNA精製法との相関)

○井上 博昭¹⁾, 海老沼 宏幸¹⁾, 安倍 健滋¹⁾, 竹添 文香¹⁾, 徐 朱玟^{2),3)}, 奥山 虎之^{2),3)}

1) 積水メディカル(株)創薬分析技術センター 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 (CReARID)

O7-7 次世代シーケンサーを用いた比較的安価なシトリン欠損症の変異アレル同定の取り組み

○服部 裕介, 菅原 敬信, 澤田 貴彰, 中村 公俊

熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座