

## 【一般演題】

### 第1日目 8月17日(金)

#### 9:00～10:10 一般演題1 測定法開発・技術

座長：望月孝一（埼玉県立小児医療センター 検査技術部）

石毛美夏（日本大学医学部 小児科学系小児科学分野）

#### O-1 さいたま市におけるイソ吉草酸血症二次検査法の検討

磯部充久，岩崎 希，齋藤裕介，栗原秀子

さいたま市健康科学研究センター

#### O-2 メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症の二次検査法に関する検討

岩崎 希，磯部充久，齋藤裕介，栗原秀子

さいたま市健康科学研究センター

#### O-3 LC-MS/MSによるメチルマロン酸、3-OHプロピオン酸分析の二次検査の検討

神田一夫<sup>1)</sup>，鬼束真理子<sup>1)</sup>，河野満子<sup>1)</sup>，澤田浩武<sup>2)</sup>，簗畑俊和<sup>3)</sup>

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) 島津製作所

#### O-4 LC-MS/MS法による初回濾紙血を用いた二次検査法の改良と開発

重松陽介，湯浅光織，畑 郁江，磯崎由宇子，杉原啓一

福井大学 小児科

#### O-5 精度管理が可能な新規血清アシルカルニチン分析法の開発と旧来法との比較検討

小林弘典<sup>1)</sup>，山田健治<sup>1)</sup>，長谷川有紀<sup>1)</sup>，梶谷晴香<sup>2)</sup>，山口清次<sup>1)</sup>，  
城下友義<sup>3)</sup>，大山直子<sup>3)</sup>，井手野晃<sup>3)</sup>，竹谷 健<sup>1)</sup>

1) 島根大学医学部小児科，2) 島根大学医学部臨床検査部，

3) 積水メディカル株式会社 研究開発統括部

#### O-6 新規開発したLC-MS/MSを用いた5種類のムコ多糖症（Ⅰ、Ⅱ、ⅢB、ⅣA、Ⅵ）スクリーニング法の検討

大國 翼<sup>1)</sup>，田中美砂<sup>2)</sup>，梶谷晴香<sup>1)</sup>，戸松俊治<sup>3)</sup>，<sup>4)</sup>，渡辺 淳<sup>2)</sup>，  
野津吉友<sup>1)</sup>，山口清次<sup>3)</sup>，小林弘典<sup>3)</sup>，長井 篤<sup>1)</sup>

1) 島根大学医学部検査部，2) 株式会社 島津製作所，3) 島根大学医学部小児科，

4) Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

#### O-7 新規検査項目が追加されたタンデムマススクリーニングキット（NeoBase2）の使用経験

野津吉友<sup>1)</sup>，小林弘典<sup>2)</sup>，山田建治<sup>2)</sup>，長谷川有紀<sup>2)</sup>，梶谷晴香<sup>1)</sup>，  
大國 翼<sup>1)</sup>，山口清次<sup>2)</sup>，竹谷 健<sup>2)</sup>，長井 篤<sup>1)</sup>

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

## 14:10～15:10 一般演題2 新しいスクリーニング

座長：奥山虎之（国立成育医療研究センター 臨床検査部

国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター）

伏見拓矢（千葉県こども病院 代謝科）

### O-8 Nusinersen in Infants Who Initiate Treatment in a Presymptomatic Stage of SMA

Darryl C. De Vivo<sup>1)</sup>, Enrico Bertini<sup>2)</sup>, Wuh-Liang Hwu<sup>3)</sup>,  
Richard Foster<sup>4)</sup>, Ishir Bhan<sup>5)</sup>, Sarah Gheuens<sup>5)</sup>, Stephanie Fradette<sup>5)</sup>,  
Wildon Farwell<sup>5)</sup>, Sandra P. Reyna<sup>5)</sup>

1) Department of Neurology Columbia University Medical Center New York NY USA,

2) Unit of Neuromuscular and Neurodegenerative Disorders Post-Graduate Bambino Gesù  
Children's Research Hospital Rome Italy,

3) Department of Medical Genetics and Pediatrics National Taiwan University Hospital Taipei Taiwan,

4) Biogen Maidenhead UK, 5) Biogen Cambridge MA USA,

### O-9 愛知県における重症複合免疫不全症に対する新生児マススクリーニング

小島大英<sup>1)</sup>, 奥野友介<sup>2)</sup>, 村松秀城<sup>2)</sup>, 酒井好美<sup>3)</sup>, 加藤智章<sup>3)</sup>, 中島葉子<sup>4)</sup>,  
柘植郁哉<sup>4)</sup>, 伊藤哲哉<sup>4)</sup>

1) 名古屋通信病院 小児科, 2) 名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学,

3) 公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団, 4) 藤田保健衛生大学医学部 小児科

### O-10 新生児スクリーニングにおける千葉県の取り組み

松永(藤浪) 綾子<sup>1), 2)</sup>, 鶴岡智子<sup>1), 3)</sup>, 秋山奈々<sup>1)</sup>, 朽方豊夢<sup>1)</sup>,  
倉信奈緒美<sup>1), 2)</sup>, 伏見拓矢<sup>1), 2)</sup>, 小原 収<sup>4)</sup>, 大竹 明<sup>5)</sup>, 高柳正樹<sup>1), 2)</sup>,  
村山 圭<sup>1), 2)</sup>

1) 千葉県こども病院 臨床遺伝センター, 2) 千葉県こども病院 代謝科

3) 千葉県こども病院 新生児未熟児科, 4) かずさDNA研究所, 5) 埼玉医科大学 小児科

### O-11 LC-MS/MSを用いたムコ多糖症 MPSII/MPSIVA/MPSVIの酵素活性同時測定法の検討

真嶋隆一, 大平麻里, 奥山虎之

国立成育医療研究センター臨床検査部

### O-12 熊本全域を対象とした新生児ライソゾーム病（ファブリー・ポンペ・ゴーシェ）スクリーニング検査の実施状況

門内信雄<sup>1)</sup>, 吉田真一郎<sup>1)</sup>, 久米田幸介<sup>1)</sup>, 百崎 謙<sup>2)</sup>, 遠藤文夫<sup>3)</sup>,  
中村公俊<sup>2)</sup>

1) 一般財団法人 化学及血清療法研究所 臨床検査センター,

2) 熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野,

3) 社会福祉法人志友会 くまもと江津湖療育医療センター

**O-13 熊本県におけるムコ多糖症Ⅰ / Ⅱ型の新生児スクリーニング検査研究の現状及び小児循環器科から紹介されたムコ多糖症Ⅱ型の1例**

百崎 謙<sup>1)</sup>, 吉田真一郎<sup>1), 2)</sup>, 門内信雄<sup>2)</sup>, 久米田幸介<sup>2)</sup>, 城戸 淳<sup>1)</sup>,  
坂本理恵子<sup>1)</sup>, 松本志郎<sup>1)</sup>, 遠藤文夫<sup>3)</sup>, 中村公俊<sup>1)</sup>

- 1) 熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野,
- 2) 一般財団法人 化学及血清療法研究所 臨床検査センター,
- 3) 社会福祉法人志友会 くまもと江津湖療育医療センター

**【一般演題】**

**第2日目 8月18日(土)**

**10:40 ~ 11:40 一般演題3 内分泌・ガラクトース**

座長：澤田浩武(宮崎大学医学部 看護学科基礎看護学講座)

杉原茂孝(東京女子医科大学東医療センター 小児科)

**O-14 先天性甲状腺機能低下症スクリーニングにおける濾紙血 TSH、FT4 の同時測定の有用性について**

山本知美<sup>1)</sup>, 三井規雅<sup>1)</sup>, 岡田智香子<sup>1)</sup>, 堤 泰子<sup>1)</sup>, 松下大介<sup>1)</sup>,  
望月 弘<sup>2)</sup>

- 1) 埼玉県立小児医療センター 検査技術部,
- 2) 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科

**O-15 DUOX2 異常症において乳幼児レボチロキシン Na 投与量から一過性 CH を予測する既報 cut-off 値を用いた検討**

柴田奈央<sup>1)</sup>, 入月浩美<sup>1)</sup>, 佐藤英利<sup>1), 2)</sup>, 浅見 直<sup>3)</sup>, 長崎啓祐<sup>1)</sup>

- 1) 新潟大学医歯学総合病院 小児科,
- 2) 新潟県立新発田病院 小児科,
- 3) 長岡療育園

**O-16 先天性副腎過形成症スクリーニングにおける二次検査に LC-MS/MS 法を用いた1年間の実績報告**

更家妃呂子<sup>1)</sup>, 酒本和也<sup>1)</sup>, 新宅治夫<sup>2)</sup>, 濱崎考史<sup>3)</sup>, 丸尾良浩<sup>4)</sup>, 松井克之<sup>4)</sup>

- 1) 一般財団法人 大阪市環境保健協会,
- 2) 大阪市立大学大学院 医学研究科 寄附講座 障がい医学 / 再生医学,
- 3) 大阪市立大学大学院 医学研究科 発達小児医学,
- 4) 滋賀医科大学 小児科学

**O-17 当科で妊娠管理を行い正常分娩に至った 21 水酸化酵素欠損症(塩喪失型)の1例**

渡邊さやか<sup>1)</sup>, 中村明枝<sup>1)</sup>, 山口健史<sup>1)</sup>, 石津 桂<sup>2)</sup>, 田島敏広<sup>3)</sup>

- 1) 北海道大学医学部 小児科,
- 2) 北円山 杜のこどもクリニック,
- 3) 自治医科大学 とちぎ子ども医療センター 小児科

**O-18 LC-MS/MS を用いた血中ステロイドホルモン一斉分析法の構築**

岩野麗子<sup>1)</sup>, 花川純子<sup>2)</sup>, 朝倉由美<sup>2)</sup>, 安達昌功<sup>2)</sup>, 室谷浩二<sup>2)</sup>

- 1) 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所,
- 2) 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科

**O-19 当院における新生児マススクリーニングでガラクトース高値であった症例のまとめ**  
味原さや香<sup>1)</sup>, 荒尾正人<sup>1)</sup>, 武者育麻<sup>1)</sup>, 菊池 透<sup>1)</sup>, 大竹 明<sup>1)</sup>,  
望月 弘<sup>2)</sup>, 松下大介<sup>3)</sup>

- 1) 埼玉医科大学病院 小児科, 2) 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科,  
3) 埼玉県立小児医療センター 検査技術部 新生児マススクリーニング検査室

**14:10 ~ 15:10 一般演題4 脂肪酸代謝異常症**

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 保健衛生課）

竹島泰弘（兵庫医科大学 小児科学）

**O-20 VLCAD と偽陽性症例との効率的な鑑別に関する検討**

五十嵐登<sup>1)</sup>, 九曜雅子<sup>2)</sup>

- 1) 富山県立中央病院 小児科, 2) 富山県衛生研究所

**O-21 東京都における VLCAD 欠損症スクリーニングの現状と今後に向けた検討**

渡辺和宏<sup>1)</sup>, 長谷川智美<sup>1)</sup>, 石毛信之<sup>1)</sup>, 小西 薫<sup>1)</sup>, 世良保美<sup>1)</sup>,  
石毛美夏<sup>2)</sup>

- 1) 公益財団法人 東京都予防医学協会, 2) 日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

**O-22 CPT2 欠損症スクリーニング新指標の有用性：最近の診断例を加えた検討**

但馬 剛<sup>1), 3)</sup>, 原 圭一<sup>2)</sup>, 香川礼子<sup>3)</sup>, 津村弥来<sup>3)</sup>, 岡田 賢<sup>3)</sup>,  
湯浅光織<sup>4)</sup>, 畑 郁江<sup>4)</sup>, 重松陽介<sup>4)</sup>, 山口清次<sup>5)</sup>

- 1) 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,  
2) 国立病院機構具医療センター小児科, 3) 広島大学大学院医歯薬保健学研究所小児科学,  
4) 福井大学医学部小児科, 5) 鳥根大学医学部小児科

**O-23 出生直後のアシルカルニチン分析で診断できなかったカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ（CPT2）欠損症の一例**

山田健治, 小林弘典, 長谷川有紀, 山口清次, 竹谷 健

鳥根大学医学部 小児科

**O-24 新生児タンデムマススクリーニングで異常指摘されず、横紋筋融解症を機に CPT2 欠損症と診断された幼児例**

李 知子<sup>1)</sup>, 山本和宏<sup>2)</sup>, 山田健治<sup>3)</sup>, 小林弘典<sup>3)</sup>, 湯浅光織<sup>4)</sup>,  
重松陽介<sup>4)</sup>, 但馬 剛<sup>5)</sup>, 竹島泰弘<sup>1)</sup>

- 1) 兵庫医科大学 小児科, 2) 愛仁会高槻病院 小児科, 3) 鳥根大学医学部 小児科,  
4) 福井大学医学部 小児科, 5) 国立成育医療研究センター マススクリーニング研究室

## O-25 タンデムマススクリーニング導入による乳幼児突然死予防の有用性：

### 脂肪酸代謝異常症での検討

荒尾正人<sup>1)</sup>，原嶋宏子<sup>1)</sup>，高田 綾<sup>2)</sup>，齋藤一之<sup>2)</sup>，窪田 満<sup>3)</sup>，  
松下大介<sup>4)</sup>，重松陽介<sup>5)</sup>，原 圭一<sup>6)</sup>，但馬 剛<sup>7)</sup>，大竹 明<sup>1)</sup>

- 1) 埼玉医科大学病院 小児科， 2) 埼玉医科大学 法医学，
- 3) 国立成育医療研究センター 総合診療部長，
- 4) 埼玉県立小児医療センター 検査技術部 新生児マス・スクリーニング検査室，
- 5) 福井大学医学部 健康科学研究室， 6) 国立病院機構呉医療センター 小児科，
- 7) 国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室

## 15：10～15：50 一般演題5 制度管理・行政

座長：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）

田崎隆二（一般財団法人化学及血清療法研究所 臨床検査センター）

## O-26 沖縄県新生児マススクリーニングのタンデムマス法開始3年間（2014-2017年）について

知念安紹<sup>1), 2)</sup>，仲村貞郎<sup>1)</sup>，兼次拓也<sup>1)</sup>，屋良朝雄<sup>2)</sup>，小濱守安<sup>2)</sup>，  
宮城雅也<sup>2)</sup>，田崎隆二<sup>3)</sup>，高山良野<sup>4)</sup>，山川聖樹<sup>4)</sup>，中西浩一<sup>1)</sup>

- 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) 化学及血清療法研究所臨床検査センター新生児スクリーニング係， 4) 中部地区医師会臨床検査課

## O-27 札幌市におけるタンデムマススクリーニングの5年間の検討

田中藤樹<sup>1)</sup>，長尾雅悦<sup>1)</sup>，小杉山清隆<sup>2)</sup>，吉永美和<sup>3)</sup>，齋藤翔太<sup>3)</sup>，  
手塚美智子<sup>3)</sup>，野町祥介<sup>3)</sup>，東田恭明<sup>3)</sup>，三觜 雄<sup>3)</sup>

- 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

## O-28 自治体と協力した新生児スクリーニング全国ネットワークによる患者登録・長期追跡体制の検討

山口清次<sup>1)</sup>，但馬 剛<sup>2)</sup>，青木菊麿<sup>3)</sup>，森岡久尚<sup>4)</sup>，鶴田憲一<sup>5)</sup>

- 1) 島根大学医学部小児科， 2) 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，
- 3) 母子愛育会総合母子保健センター， 4) 岐阜県健康福祉部， 5) 全国衛生部長会

## O-29 ビオチニダーゼ欠損症はC5-OHを指標とする新生児マススクリーニングでは見つからない

岡田慶介<sup>1)</sup>，武者育麻<sup>1)</sup>，荒尾正人<sup>1)</sup>，山崎太郎<sup>1)</sup>，菊池 透<sup>1)</sup>，  
内藤朋巳<sup>2)</sup>，井上久美子<sup>2)</sup>，望月 弘<sup>3)</sup>，村山 圭<sup>4)</sup>，大竹 明<sup>1)</sup>

- 1) 埼玉医科大学病院 小児科， 2) 済生会川口総合病院 小児科，
- 3) 埼玉県立小児医療センター 代謝科， 4) 千葉県こども病院 代謝科

## 15:50～16:50 一般演題6 アミノ酸・有機酸代謝異常症

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）

高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科 医学専攻小児科学講座）

### O-30 新生児期の尿 GC/MS スクリーニングにより診断されたコバラミン代謝異常症 C 型の 16 歳男児例の経過

清水宏美<sup>1)</sup>，渡邊順子<sup>1), 2)</sup>，田代恭子<sup>1)</sup>，木下幸恵<sup>1)</sup>，稲場美佐<sup>1)</sup>，  
三佐和由吏<sup>1)</sup>，田島早苗<sup>1)</sup>，福井香織<sup>2)</sup>，坂本 修<sup>3)</sup>，内村直尚<sup>1), 4)</sup>

- 1) 久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設，2) 久留米大学医学部 小児科，
- 3) 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，
- 4) 久留米大学医学部 神経精神科

### O-31 BH4 療法を行っているマススクリーニング陽性フェニルケトン尿症古典型変異ヘテロ接合体の一例

原 圭一<sup>1)</sup>，但馬 剛<sup>2)</sup>，吉井千代子<sup>3)</sup>，濱崎考史<sup>4)</sup>，新宅治夫<sup>4)</sup>

- 1) 国立病院機構呉医療センター小児科・臨床研究部，
- 2) 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，
- 3) 広島市医師会臨床検査センター検査二科先天代謝異常，
- 4) 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野

### O-32 中心被蓋路に異常なミエリン化を呈している新生児のメチオニンアデノシルトランスフェラーゼ I / III 欠損症の 1 例

城戸 淳，松本志郎，百崎 謙，三淵 浩，坂本理恵子，中村公俊  
熊本大学医学部附属病院 小児科

### O-33 鳥根県における OTC 欠損症パイロットスクリーニングの現況

小林弘典<sup>1)</sup>，山田健治<sup>1)</sup>，長谷川有紀<sup>1)</sup>，梶谷晴香<sup>2)</sup>，大國 翼<sup>2)</sup>，  
野津吉友<sup>2)</sup>，山口清次<sup>1)</sup>，長井 篤<sup>2)</sup>，竹谷 健<sup>1)</sup>

- 1) 鳥根大学医学部小児科，2) 鳥根大学医学部臨床検査部

### O-34 当科におけるシトリン欠損症のまとめ

澤田貴彰<sup>1)</sup>，松本志郎<sup>1)</sup>，坂本理恵子<sup>2)</sup>，城戸 淳<sup>1)</sup>，三淵 浩<sup>2)</sup>，  
中村公俊<sup>1)</sup>

- 1) 熊本大学医学部附属病院小児科，2) 熊本大学病院総合周産期母子医療センター

### O-35 コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群のスクリーニング指標に関する検討

香川礼子<sup>1)</sup>，但馬 剛<sup>1), 2)</sup>，前田堂子<sup>2)</sup>，吉井千代子<sup>3)</sup>，西村 裕<sup>4)</sup>，  
重松陽介<sup>5)</sup>

- 1) 広島大学病院小児科，2) 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，
- 3) 広島市医師会臨床検査センター，4) 広島市立広島市民病院総合周産期母子医療センター，
- 5) 福井大学医学部小児科