

| 演題番号 | セッション名 | 演題分野 | 発表日 | 開始時間 | 終了時間 | 演題名 |
|------|--------|---------------|----------|-------|-------|---|
| 0-1 | 一般演題 1 | 測定法開発・技術 | 8月17日（金） | 9:00 | 10:10 | さいたま市におけるイソ吉草酸血症二次検査法の検討 |
| 0-2 | | | | | | 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 |
| 0-3 | | | | | | 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 |
| 0-4 | | | | | | 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 |
| 0-5 | | | | | | 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 |
| 0-6 | | | | | | 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 |
| 0-7 | | | | | | 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（NeoBase 2）の使用経験 |
| 0-8 | 一般演題 2 | 新しいスクリーニング | 8月17日（金） | 14:10 | 15:10 | Nusinersen in Infants Who Initiate Treatment in a Presymptomatic Stage of SMA |
| 0-9 | | | | | | 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 |
| 0-10 | | | | | | 新生児スクリーニングにおける千葉県の取り組み |
| 0-11 | | | | | | 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 |
| 0-12 | | | | | | 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 |
| 0-13 | | | | | | 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 |
| 0-14 | 一般演題 3 | 内分泌・ガラクトース | 8月18日（土） | 10:40 | 11:40 | 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 |
| 0-15 | | | | | | 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 |
| 0-16 | | | | | | 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 |
| 0-17 | | | | | | 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 |
| 0-18 | | | | | | 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 |
| 0-19 | | | | | | 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 |
| 0-20 | 一般演題 4 | 脂肪酸代謝異常症 | 8月18日（土） | 14:10 | 15:10 | VLCADと偽陽性症例との効率的な鑑別に関する検討 |
| 0-21 | | | | | | 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 |
| 0-22 | | | | | | 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 |
| 0-23 | | | | | | 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 |
| 0-24 | | | | | | 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 |
| 0-25 | | | | | | 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 |
| 0-26 | 一般演題 5 | 制度管理・行政 | 8月18日（土） | 15:10 | 15:50 | 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 |
| 0-27 | | | | | | 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 |
| 0-28 | | | | | | 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 |
| 0-29 | | | | | | ピ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 |
| 0-30 | 一般演題 6 | アミノ酸・有機酸代謝異常症 | 8月18日（土） | 15:50 | 16:50 | 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 |
| 0-31 | | | | | | 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 |
| 0-32 | | | | | | 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リアデノシルトランスフェラーゼI/III欠損症の1例 |
| 0-33 | | | | | | 島根県におけるOTC欠損症パイロットスクリーニングの現況 |
| 0-34 | | | | | | 当科におけるシトリン欠損症のまとめ |
| 0-35 | | | | | | 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 |