

V. 第53回日本マスクリーニング学会学術集会プログラム

【特別講演】

■特別講演1 / 9月18日(金) 9:00～10:00 第1会場 (ホールA)

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

新生児マスクリーニング検査の最近の状況について

田中 彰子 (こども家庭庁 成育局母子保健課長)

■特別講演2 / 9月18日(金) 16:45～17:45 第1会場 (ホールA)

座長：但馬 剛 (国立成育医療研究センター 研究所)

こどもの笑顔のために

大棟 耕介 (NPO法人日本ホスピタル・クラウン協会理事長)

【シンポジウム】

■シンポジウム1 / 9月18日(金) 10:05～11:35 第1会場 (ホールA)

自治体事業としての新生児マスクリーニング

座長：石毛 信之 (公益財団法人東京都予防医学協会 母子保健検査部)

花井 潤師 (元・北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)

S1-1 新生児マスクリーニングにおける検査機関の役割について

花井 潤師¹⁾, 石毛 信之²⁾

1) 元・一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

2) 公益財団法人東京都予防医学協会

S1-2 山梨県における新生児マスクリーニング事業の実施体制と課題

三神 恭子 (山梨県庁総合県民支援局子育て・次世代サポート課)

S1-3 自治体事業としての新生児マスクリーニング

～長野県の取り組みについて～

坂田 典子 (長野県健康福祉部 疾病・感染症対策課)

S1-4 東京都における「先天性代謝異常等検査」事業について

藤原 千秋 (東京都福祉局子供・子育て支援部母子健康支援課)

S1-5 栃木県における先天性代謝異常等検査の取組について

大塚 美幸, 大貫 悠夏

栃木県庁保健福祉部 こども政策課

■シンポジウム2 / 9月19日(土) 10:05~11:35 第1会場 (ホールA)

あかちゃんの声聞く

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

S2-1 「赤ちゃんの声聞く」ためのファミリーセンタードケア
~CCトレーニングの実践~

小田 新 (長野県立こども病院新生児科)

S2-2 新生児マススクリーニングで届いた「あかちゃんの声」を、
本人と家族のこれからへつなぐ遺伝カウンセリング

秋山 奈々 (東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部)

S2-3 「こえ」に心を寄せて

伊藤 麻衣 (国立成育医療研究センター チャイルドライフサービス室)

S2-4 ろ紙血に託された未来：

声なき赤ちゃんのこえをきく新生児マススクリーニング検査

石毛 信之 (公益財団法人東京都予防医学協会 母子保健検査部)

S2-5 「あかちゃんのコえ」を聞く ― 遺伝看護専門看護師の立場から ―

津島 智子 (国立成育医療研究センター 看護部/遺伝診療センター 遺伝看護専門看護師)

【キワニスドール・ワークショップ】

■キワニスドール・ワークショップ / 9月19日(土) 15:55~16:45 第2会場 (ホールC)

キワニスドールってなあに？着せ替えワークショップ

古城 真秀子 (岡山医療センター 小児科)

【共催セミナー】

■ランチョンセミナー1 / 9月18日(金) 11:45~12:35 第1会場 (ホールA)

座長：大浦 敏博 (仙台市立病院 臨床検査科)

LS1 フェニルケトン尿症 (PKU) のスクリーニングと鑑別診断

新宅 治夫 (大阪公立大学大学院医学研究科 地域周産期新生児医療人材育成寄附講座 特任教授)

共催：第一三共株式会社

■ランチョンセミナー2 / 9月18日(金) 11:45~12:35 第2会場 (ホールC)

新生児スクリーニングにおけるファブリー病：臨床経験と管理戦略

座長：李 知子 (兵庫医科大学病院 小児科学教室 准教授)

LS2-1 拡大新生児マススクリーニングを契機に診断された 古典型ファブリー病の一例

松井 美樹 (兵庫医科大学病院 小児科学教室 助教)

LS2-2 新生児スクリーニングで診断されるファブリー病のフォロー： 実践から学ぶ長期管理戦略

村山 圭

(順天堂大学大学院医学研究科 小児思春期発達・病態学／難治性疾患診断・治療学 教授)

共催：サノフィ株式会社

■ランチョンセミナー3 / 9月19日(土) 11:45~12:35 第1会場 (ホールA)

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 教授)

LS3 長鎖脂肪酸代謝異常症におけるマススクリーニングの 現状と課題および展望について

小林 弘典 (島根大学医学部附属病院 検査部 講師)

共催：Ultragenyx Japan 株式会社

■ランチョンセミナー4 / 9月19日(土) 11:45~12:35 第2会場 (ホールC)

新生児マススクリーニングから始まるPKUの一生涯ケア

—診断・食事療法・成人期までを見据えて—

座長：和田 陽一 (東北大学 SiRIUS (医学イノベーション研究所) 医学創生研究部 講師)

新宅 治夫 (大阪公立大学大学院医学研究科 名誉教授)

LS4-1 患者と保護者の立場からみたマススクリーニング

高橋 真樹 (PKU親の会東北)

LS4-2 フェニルケトン尿症の生涯治療

浅居(高野) 智圭 (日本大学医学部 小児科学系小児科学分野)

共催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

■イブニングセミナー1 / 9月18日(金) 17:50~18:40 第1会場 (ホールA)

東京都・大阪地域における新生児スクリーニングの現状

座長：小須賀 基通 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 遺伝診療科 診療部長)

ES1-1 大阪地域における拡大新生児マススクリーニングの現状
～ライソゾーム病を中心に～

酒本 和也 (一般財団法人大阪市環境保健協会)

ES1-2 ライソゾーム病に対する新生児スクリーニングについての
東京都の取り組み

小林 正久 (東京慈恵会医科大学小児科 准教授)

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 / 9月18日(金) 17:50~18:40 第2会場 (ホールC)

拡大新生児マススクリーニング最前線2026

～愛媛県拡大スクリーニングと香川県の取り組みから考える未来～

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 教授)

ES2-1 愛媛県における拡大新生児スクリーニングの歩みと
ライソゾーム病を含む全額公費助成の意義

濱田 淳平 (愛媛大学大学院 医学系研究科 小児科学 准教授)

ES2-2 香川県における拡大新生児マススクリーニング検査の取り組み

岩瀬 孝志 (香川大学医学部小児科 准教授)

共催：KMバイオロジクス株式会社

【共催セミナー】

■共催セミナー1 / 9月18日(金) 15:45~16:45 第2会場 (ホールC)

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)

SS1 乳児型クラッペ病、後期乳児型異染性白質ジストロフィーの 先制医療を目指して

酒井 規夫 (医誠会国際総合病院 難病医療推進センター)

共催：株式会社住化分析センター

■共催セミナー2 / 9月19日(土) 13:50~14:40 第1会場 (ホールA)

PKUスクリーニングのより良い判断のために —“注意すべきPhe値”への理解を深める

座長：大石 公彦 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座 主任教授)

SS2-1 わが国のPKUスクリーニング：カットオフ値と検査実施成績の比較 石毛 信之

(公益財団法人東京都予防医学協会 業務執行理事 検査研究センター 母子保健検査部 部長)

SS2-2 わが国のPKUスクリーニング： 医療機関における対応～精密検査と鑑別診断、治療選択～

石毛 美夏 (日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野 准教授)

共催：PTCセラピューティクス株式会社

■共催セミナー3 / 9月19日(土) 13:50~14:40 第2会場 (ホールC)

先天性サイトメガロウイルス感染症のマススクリーニング

座長：但馬 剛 (国立成育医療センター研究所マススクリーニング研究室室長)

SS3-1 全新生児に先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニングは なぜ必要なのか？

森岡 一郎 (日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野 主任教授)

SS3-2 先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニングから繋がる 症候性児、無症候性児フォローアップ

岡橋 彩 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野 准教授)

共催：株式会社シノテスト

■共催セミナー4 / 9月19日(土) 14:50~15:40 第1会場(ホールA)

ライソゾーム病における新生児スクリーニングの現状と課題

座長：村山 圭(順天堂大学大学院医学研究科 小児科学/難治性疾患診断・治療学)

SS4-1 オプショナルスクリーニングの成果と今後の課題

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)

SS4-2 ムコ多糖症の二次スクリーニング検査の有用性と今後の課題

大星 航(アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー)

共催：一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会(クレアリッド)

■共催セミナー5 / 9月19日(土) 14:50~15:40 第2会場(ホールC)

座長：下澤 伸行(国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学 高等研究院 科学研究基盤センター)

SS5 治療につながる新生児スクリーニングとは何か

—ライソゾーム病・ALDから考える早期診断と医療連携—

澤田 浩武(宮崎大学医学部看護学科)

共催：株式会社レビティジャパン

【IJNS最優秀演題賞候補演題／若手優秀演題賞候補演題】

■IJNS最優秀演題賞候補演題／若手優秀演題賞候補演題

／ 9月18日(金) 14:10～15:40 第1会場 (ホールA)

座長：吉田 真一郎 (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)

石毛 信之 (公益財団法人東京都予防医学協会)

★AW-1 高ガラクトース血症新生児スクリーニング陽性例の臨床的検討

○安田 泰明, 須藤 湧太, 中島 葉子, 伊藤 哲哉

藤田医科大学小児科

**AW-2 CPT II欠損症の新生児マスクリーニングにおける
C12/C0・C12/C2と既存指標の比較**

○此村 恵子¹⁾, 但馬 剛²⁾, 石毛 信之³⁾, 花井 潤師⁴⁾

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) 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

3) 公益財団法人東京都予防医学協会 母子保健検査部 4) 元 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

AW-3 LC-MS/MSを用いたスクリーニング陽性者の21OHD診断法の開発

○鹿島田 健一¹⁾, 中谷 久恵²⁾, 渡辺 和宏³⁾, 辻 敦美²⁾, 齋藤 洋子²⁾, 桐野 玄²⁾,
山野 春樹²⁾, 石毛 信之³⁾, 田島 敏広⁴⁾, 長谷川 奉延⁵⁾, 高澤 啓²⁾

1) 成育医療研究センター 内分泌代謝科 2) 東京科学大学 発生発達病態学 3) 東京都予防医学協会

4) 自治医科大学 小児科 5) 慶應義塾大学 小児科

★AW-4 東京都におけるライソゾーム病スクリーニング公費化の成果と今後の課題

○三井 佳澄^{1),5)}, 青木 結花^{1),5)}, 渡辺 和宏^{1),5)}, 石毛 信之^{1),5)}, 浅居(高野) 智圭^{2),5)},
石毛 美夏^{2),5)}, 大國 翼³⁾, 小林 弘典³⁾, 小林 正久^{4),5)}, 大石 公彦^{4),5)}

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

3) 島根大学医学部附属病院検査部 4) 東京慈恵会医科大学小児科学講座

5) 東京都新生児スクリーニングコンソーシアム

AW-5 LC-MS/MSを用いたゴーシェ病のバイオマーカーLyso-Gb1測定法の確立

○重山 拓摩¹⁾, 斎藤 葵¹⁾, 田浦 映恵¹⁾, 岡嶋 孝太郎¹⁾, 酒本 和也²⁾, 濱崎 考史³⁾,
酒井 規夫⁴⁾, 成田 綾⁴⁾

1) 株式会社住化分析センター 2) 一般財団法人大阪市環境保健協会

3) 大阪公立大学大学院医学研究科 4) 医療法人医誠会 医誠会国際総合病院

AW-6 乾燥ろ紙血を用いたライソゾーム病6酵素およびLALの7酵素同時測定法の解析的評価

○蘇 哲民¹⁾, 松本 慧大¹⁾, 田中 美砂¹⁾, 藤 直子²⁾, 小須賀 基通^{1),2)}

1) 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター遺伝診療科

2) 国立成育医療研究センター 臨床検査部 高度先進検査室

AW-7 ALDスクリーニング陽性例における複数のバイオマーカーによるフォローアップ指針の検討

○川合 裕規¹⁾, 久保田 一生^{1),3)}, Tandishabo Kalayi⁴⁾, 高島 茂雄⁴⁾, 下澤 伸行^{1),4)}, 大西 秀典^{1),2),3)}

1) 岐阜大学大学院医学系研究科小児科学 2) 岐阜大学大学院医学系研究科希少難病研究室

3) 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

4) 岐阜大学高等研究院科学研究基盤センター先端研究推進部門 (LINKS)

★…若手優秀演題賞候補演題

【一般演題 (口演)】

■一般演題1 / 9月18日(金) 14:10~15:20 第2会場 (ホールC)

NBS事業の精度向上

座長：倉澤 健太郎 (横須賀市民病院)

酒本 和也 (一般財団法人大阪市環境保健協会)

O-1 新生児マスクリーニング検査業務におけるDXの活用

○林 満里奈, 松原 英理子, 藤原 賢, 辻野 一茂

株式会社島津テクノリサーチ

O-2 新生児マスクリーニングに用いるろ紙の比較検討

○山本 千尋, 津留 龍太郎, 松永 朋子, 坂上 良美, 田中 結未, 村方 愛, 河邊 昭博, 吉田 真一郎

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

O-3 京都府における乾燥血液スポット検体の郵便配送過程における温度および湿度の環境モニタリング

○辻野 一茂, 松原 英理子, グエン テイトウエン, 林 満里奈, 藤原 賢

株式会社島津テクノリサーチ

O-4 乾燥ろ紙血検体の21-水酸化酵素欠損症関連ステロイドホルモンの保存安定性

○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

O-5 大阪府におけるライソゾーム病スクリーニングの偽陽性数減少のための対策

○田中 康太¹⁾, 藤田 宏¹⁾, 森崎 美佐紀¹⁾, 笠原 志保¹⁾, 入江 明美¹⁾, 濱崎 考史²⁾, 位田 忍³⁾

1) 大阪母子医療センター 臨床検査部門 2) 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学

3) 大阪母子医療センター 臨床検査科

O-6 ムコ多糖症の新生児スクリーニング二次検査の運用

○濱野 和可子¹⁾, 築根 理恵子¹⁾, 開山 麻美¹⁾, 大星 航^{1),2)}, 奥山 虎之²⁾

1) アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー 2) 埼玉医科大学ゲノム医療科

O-7 TREC/KREC/SMN1マルチプレックスPCR測定系における課題と対策

○井上 博昭¹⁾, 海老沼 宏幸¹⁾, 今泉 拓斗¹⁾, 竹添 文香¹⁾, 田中 敏之¹⁾, 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会²⁾

1) 積水メディカル㈱ つくば研究所 2) 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会

■一般演題2 / 9月18日(金) 15:45~16:35 第1会場(ホールA)

自治体事業としての拡大NBS

座長：小川 恵（一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課）

沼倉 周彦（埼玉医科大学）

O-8 北海道における実証事業開始前後の拡大スクリーニングの検査実績

○三浦 真之¹⁾，田中 稔泰¹⁾，山田 雅文^{2),3)}，植木 将弘³⁾，平川 賢史⁴⁾，長森 恒久⁵⁾，
江川 潔³⁾，福村 忍⁴⁾，高橋 悟⁵⁾，長尾 雅悦⁶⁾，小杉山 清隆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) 酪農学園大学 農食環境学群食と健康学類

3) 北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室 4) 札幌医科大学小児科学講座 5) 旭川医科大学病院小児科 6) 国立病院機構北海道医療センター小児科 7) 手稲溪仁会病院小児科

O-9 静岡県における拡大新生児マススクリーニングの現状と課題

○福田 冬季子¹⁾，目黒 敬章²⁾，河合 朋樹²⁾，坂口 公祥¹⁾，安岡 竜平¹⁾，松林 正³⁾，
池ヶ谷 やす代⁴⁾，松林 朋子²⁾，佐野 伸一郎²⁾，渡邊 健一郎²⁾

1) 浜松医科大学医学部附属病院小児科 2) 静岡県立こども病院 3) やわたの森こどもクリニック

4) 静岡県予防医学協会

O-10 島根県、鳥取県における新生児スクリーニングの実施状況

○渡部 遥¹⁾，小林 弘典¹⁾，大國 翼¹⁾，保科 雪月¹⁾，栗野 宏之²⁾，難波 範行³⁾，
前垣 義弘⁴⁾，矢野 彰三¹⁾

1) 島根大学医学部附属病院検査部 2) 鳥取大学研究推進機構 研究基盤戦略センター

3) 鳥取大学医学部附属病院小児科 4) 鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科

O-11 熊本地域における新生児ADA欠損症スクリーニングの経過報告

○吉田 真一郎¹⁾，津留 龍太郎¹⁾，山下 沙織¹⁾，林田 美和¹⁾，河邊 昭博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

O-12 脊髄性筋萎縮症・重症複合免疫不全症に対する 新生児スクリーニング導入状況と医療経済評価に関する国際調査

○田中 素子¹⁾，此村 恵子¹⁾，星野 絵里²⁾

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) 国立成育医療研究センター 研究所 政策科学研究部 政策評価研究室

■一般演題3 / 9月19日(土) 9:00~9:50 第1会場 (ホールA)

アミノ酸、尿素サイクル、シトリン欠損症

座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部)

大石 公彦 (東京慈恵会医科大学)

O-13 古典型PKUと診断されていたDHPR欠損症の1例

○中村 千鶴子¹⁾, 田所 宏啓¹⁾, 竹内 浩一¹⁾, 松澤 悠²⁾, 上原 聡²⁾, 伊東 美結²⁾,
新宅 治夫³⁾, 濱崎 考史³⁾, 長崎 啓祐¹⁾

1) 長野県立こども病院内分泌代謝科 2) 長野県立こども病院臨床検査科

3) 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学

O-14 山陰地域におけるホモシスチン尿症3型の新生児スクリーニングの現状

○保科 雪月¹⁾, 小林 弘典¹⁾, 大國 翼¹⁾, 渡部 遥¹⁾, 長谷川 有紀²⁾, 栗野 宏之³⁾,
難波 範行⁴⁾, 前垣 義弘⁵⁾, 矢野 彰三¹⁾

1) 島根大学医学部附属病院検査部 2) 松江赤十字病院小児科 3) 鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター 4) 鳥取大学医学部周産期・小児医学分野 5) 鳥取大学医学部脳神経小児科分野

O-15 著明な高シトルリン血症を呈するも高アンモニア血症を伴わない
シトルリン血症1型の2例

○香川 礼子¹⁾, 佐倉 文祥¹⁾, 藤原 紗季²⁾, 藤井 ひとみ²⁾, 栗本 彩恵²⁾, 田中 藤樹³⁾,
長尾 雅悦⁴⁾, 湯浅 光織⁵⁾, 重松 陽介⁵⁾, 但馬 剛^{1),6)}

1) 広島大学病院小児科 2) 広島市医師会臨床検査センター 生化・免疫係 先天性代謝異常検査部門

3) にこにこ小児科クリニック 4) 北海道医療センター小児科 5) 福井大学医学部小児科学

6) 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

O-16 低シトルリン血症による近位尿素回路異常症スクリーニングの課題

○阿部 二郎^{1),2)}, 小杉山 清隆^{1),3)}, 三浦 真之⁴⁾, 長尾 雅悦²⁾

1) 北海道大学病院小児科 2) 国立病院機構北海道医療センター 小児遺伝代謝センター

3) 手稲溪仁会病院小児科 4) 一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

O-17 新生児マスクリーニング検査の判定結果が異なるシトリン欠損症の3症例

○岡本 駿吾, 濱崎 考史

大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学

■一般演題4 / 9月19日(土) 9:00~9:50 第2会場 (ホールC)

甲状腺機能低下症、副腎過形成

座長：南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター)

鹿島田 健一 (国立成育医療センター 内分泌・代謝科)

O-18 中枢性先天性甲状腺機能低下症を発症したIGSF1異常症の3兄弟例

○堂福 美佳, 田島 敏広

自治医科大学小児科

O-19 東京都における低出生体重児の

先天性甲状腺機能低下症スクリーニング成績と2回目採血の有用性

○小松 美南^{1,4)}, 橋本 敦子^{1,4)}, 渡辺 和宏^{1,4)}, 石毛 信之^{1,4)}, 大石 公彦^{2,4)}, 鳴海 覚志^{3,4)}

1) 公益財団法人東京都予防医学協会 2) 東京慈恵会医科大学小児科学講座

3) 慶應義塾大学医学部小児科学教室 4) 東京都新生児スクリーニングコンソーシアム

O-20 ガーナ共和国における新生児甲状腺機能低下症マススクリーニングの試み：パイロットスタディから見た課題

○遠海 重裕^{1,2)}, 大國 翼³⁾, 保科 雪月³⁾, 渡部 遥³⁾, 小林 弘典³⁾

1) 帝京大学医学部 小児科 2) 長崎大学大学院熱帯医学グローバルヘルス研究科

3) 島根大学医学部附属病院 検査部

O-21 LC-MS/MS法を用いた先天性副腎過形成症の新生児スクリーニング

○津留 龍太郎¹⁾, 松永 朋子¹⁾, 鉄田 萌子¹⁾, 河邊 昭博¹⁾, 吉田 真一郎¹⁾, 永松 扶紗²⁾, 澤田 貴彰²⁾, 遠藤 文夫³⁾, 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) くまもと江津湖療育医療センター

O-22 LC-MS/MS法NBSが共同意思決定に有用であった
Prader5度46,XX21OHD例

○和田 珠希¹⁾, 山野 由貴¹⁾, 畑 彩葉¹⁾, 宮原 由紀¹⁾, 藤本 幸太²⁾, 松井 太²⁾, 中長 摩利子³⁾, 位田 忍⁴⁾, 恵谷 ゆり¹⁾, 川井 正信^{1,5)}

1) 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科 2) 大阪母子医療センター 泌尿器科

3) 日本生命病院 小児科 4) 大阪母子医療センター 臨床検査科

5) 大阪母子医療センター研究所 分子遺伝・内分泌代謝研究部門

■一般演題5 / 9月19日(土) 12:40~13:40 第1会場 (ホールA)

拡大NBSー臨床的課題

座長: 酒井 則夫 (医誠会国際総合病院 難病医療推進センター)

中村 公俊 (熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座)

O-23 当院におけるライソゾーム病新生児マスキリーニングの3年間の経験

○浅居 (高野) 智圭¹⁾, 小川 えりか^{1),2)}, 開山 麻美³⁾, 大星 航³⁾, 三井 佳澄⁴⁾,
渡辺 和宏⁴⁾, 石毛 信之⁴⁾, 森岡 一朗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) アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー 4) 公益財団法人東京都予防医学協会

O-24 拡大新生児スクリーニングを契機に診断され、
酵素補充療法の開始時期判断を要したゴーシェ病乳児例

○高瀬 隆太¹⁾, 福井 香織¹⁾, 成田 綾³⁾, 酒井 規夫³⁾, 渡邊 順子^{1),2)}

- 1) 久留米大学 医学部 小児科学教室 2) 久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設
3) 医誠会国際総合病院 難病医療推進センター

O-25 拡大マスキリーニングで乳児型Krabbe病が疑われた一例

○味原 さや香^{1),2)}, 高杉 奈緒³⁾, 加藤 元博³⁾, 成田 綾⁴⁾, 酒井 規夫⁴⁾, 奥山 虎之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) 東京大学医学部附属病院小児科
4) 医誠会国際総合病院難病医療推進センター

O-26 拡大新生児マスキリーニングにおける偶発的所見への対応:
ムコリピドーシスII型の1例から考える

○沼倉 周彦^{1),2)}, 中野 さつき³⁾, 阿部 清美^{3),4)}, 北村 怜⁵⁾, 蘇 哲民⁶⁾, 福原 康之⁶⁾,
小須賀 基通⁶⁾, 大星 航⁷⁾, 成田 綾^{8),9)}, 酒井 規夫^{8),9)}, 大竹 明^{1),2)}

- 1) 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科 2) 埼玉医科大学病院 小児科 3) さいたま市立病院 小児科
4) 埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科 5) かわぐちレディースクリニック
6) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科 7) アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー
8) 医誠会国際総合病院 難病医療推進センター 9) 医誠会国際総合病院 小児科

O-27 ファブリー病新生児スクリーニング陽性児の保護者における
心理的影響とスクリーニングに対する意識調査

○須藤 湧太, 安田 泰明, 伊藤 哲哉, 中島 葉子

藤田医科大学 医学部 小児科

O-28 小児脊髄性筋萎縮症患者の健康関連QOLの調査:
EQ-TIPS-5LとEQ-5D-Y-3Lによる検討

○此村 恵子¹⁾, 田中 素子¹⁾, 加茂野 絵美^{2),3)}, 星野 絵里³⁾

- 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) 横浜市立大学 大学院 医学研究科
3) 国立研究開発法人国立成育医療研究センター 政策科学研究部

■一般演題6 / 9月19日(土) 12:40~13:20 第2会場 (ホールC)

有機酸、カルニチン、ガラクトース

座長：石毛 美夏 (日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野)

小林 弘典 (島根大学医学部附属病院 検査部 講師)

O-29 新生児マススクリーニングで発見されたY435C変異を有する
プロピオン酸血症3例の乳児期臨床経過と課題

○長尾 雅悦¹⁾, 須永 彩佳¹⁾, 河口 亜津彩¹⁾, 阿部 二郎^{1),2)}

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) 国立病院機構北海道医療センター 神経筋・成育センター

O-30 沖縄県の新生児マススクリーニングにて診断された
ガラクトース血症IV型の3症例

○知念 安紹¹⁾, 仲村 貞郎¹⁾, 中西 浩一¹⁾, 高山 良野²⁾, 又吉 容子²⁾, 山城 里奈²⁾

1) 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 2) 中部地区医師会検診センター臨床検査課

O-31 新生児マススクリーニングでC0低値を指摘されるも、
発症後に診断された全身性カルニチン欠乏症の一例

○横山 陽子¹⁾, 李 知子¹⁾, 松井 美樹¹⁾, 小林 弘典²⁾, 竹島 泰弘¹⁾

1) 兵庫医科大学病院 小児科 2) 島根大学医学部附属病院 検査部

O-32 ADSL遺伝子複合ヘテロ接合性VUS変異兄弟例の尿メタボロム解析と診断

○張 春花¹⁾, 阮 宗海¹⁾, 王 旭陽¹⁾, 金 明姫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 / 9月19日(土) 15:55~16:45 第1会場(ホールA)

新しいNBSの開発

座長：真嶋 隆一 (国立成育医療研究センター)

但馬 剛 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 研究所)

O-33 日本におけるMLD新生児スクリーニング導入に向けた
C16:0スルファチド定量の実務的検討

○岩本 武夫^{1),2)}, Wu Chen¹⁾, 宗形 ミヨ¹⁾, 秋山 けい子¹⁾, 平野 清子¹⁾, 衛藤 義勝^{1),2)}

1) 一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター 2) 東京慈恵会医科大学

O-34 異染性白質ジストロフィー (MLD) のLC-MS/MSによる
新生児スクリーニング法の確立

○重山 拓摩¹⁾, 斎藤 葵¹⁾, 北中 淳史¹⁾, 田浦 映恵¹⁾, 寺井 織枝¹⁾, 岡嶋 孝太郎¹⁾,
酒本 和也²⁾, 濱崎 考史³⁾, 成田 綾⁴⁾, 酒井 規夫⁴⁾

1) 株式会社住化分析センター 2) 一般財団法人大阪市環境保健協会
3) 大阪公立大学大学院医学研究科 4) 医療法人医誠会 医誠会国際総合病院

O-35 NCL1・NCL2の新生児マススクリーニングおよび
ハイリスクスクリーニングの成果と今後の展望

○宗形 ミヨ¹⁾, 岩本 武夫^{1),2)}, 秋山 けい子¹⁾, 平野 清子¹⁾, 衛藤 義勝^{1),2)}

1) 一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター 2) 東京慈恵会医科大学

O-36 次世代新生児スクリーニングに向けた
乾燥ろ紙血プロテオーム解析法の改良と実証研究

○中島 大輔¹⁾, 紺野 亮¹⁾, 三井 広大¹⁾, 奥田 悠世^{1),2)}, 笹井 英雄³⁾, 門脇 紗織³⁾,
大西 秀典³⁾, 八角 高裕⁴⁾, 小原 収¹⁾, 川島 祐介^{1),2)}

1) かずさDNA研究所ゲノム事業推進部 2) 北里大学大学院理学研究科
3) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 4) 京都大学大学院医学研究科 発達小児科学

O-37 唾液ポイントオブケア検査を用いた新生児SMAスクリーニングモデルの検証：
多施設前方視的実証研究

○平野 雅規^{1),2)}, 佐橋 健太郎³⁾, 市川 裕樹^{1),2)}, 三井 崇⁴⁾, 吉田 憲生⁴⁾, 村上 聡⁴⁾,
上野 有生⁴⁾, 柿坂 宜孝⁴⁾, 勝野 雅央³⁾, 夏目 敦至⁵⁾

1) 名古屋大学未来社会創造機構 2) Craif株式会社 3) 名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学
4) 葵鐘会ベルネット 5) 一宮西病院