

VI. 第46回日本マス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 / 11月22日(金) 17:00~17:40

座長：大浦 敏博(仙台市立病院 小児科)

マススクリーニングのこれまでとこれから

山口 清次(島根大学医学部 小児科)

【指定提言】新生児マススクリーニングに期待すること

北川 定謙(公衆衛生協会名誉会長)

■ 特別講演2 / 11月23日(土) 10:50~11:50

*小児科領域講習単位

座長：知念 安紹(琉球大学大学院医学研究科 育成医学講座)

人類集団の起源と変遷～古代の劣性遺伝性疾患など様々な角度から見つめる～

木村 亮介(琉球大学大学院医学研究科 人体解剖学講座)

【ワークショップ】

■ 11月23日(土) 13:00~14:30

*小児科領域講習単位

新規対象疾患のパイロット研究の現状と課題

座長：深尾 敏幸(岐阜大学大学院 小児病態学)

但馬 剛(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)

W-1 TRECとKRECを用いた重症原発性免疫不全症に対する
新生児スクリーニングの実現に向けて

今井 耕輔(東京医科歯科大学 茨城県小児・周産期地域医療学)

W-2 副腎白質ジストロフィー新生児スクリーニングの現状と課題、及び国内
導入に向けての取組み

下澤 伸行(岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野)

W-3 脊髄性筋萎縮症スクリーニング・パイロット・スタディ

西尾 久英(神戸学院大学 総合リハビリテーション学部作業療法学科)

W-4 ライツゾーム病の拡大スクリーニングの現状と課題

中村 公俊(熊本大学大学院 小児科学講座)

【シンポジウム】

■ シンポジウム1 / 11月22日(金) 10:30~12:00 *小児科領域講習単位

新生児マススクリーニング陽性者の初期対応

座長：田崎 隆二 (KM バイオロジクス株式会社 臨床検査センター)

重松 陽介 (福井大学医学部 小児科)

S1-1 再採血と即精検例の違い - 判定基準と実際の対応 -

酒井 好美 (愛知県健康づくり事業団)

S1-2 タンデムマス・スクリーニングにおける血清MS/MS検査体制

[血清検体とろ紙検体との違い、全国の検査機関への普及を行うには
Second tier testの現状と問題点]

石毛 信之 (東京都予防医学協会 小児スクリーニング科)

S1-3 緊急対応が必要な症例 (内分泌疾患)

田島 敏広 (自治医科大学・とちぎ子ども医療センター 小児科)

S1-4 緊急対応が必要な症例 (内分泌疾患以外)

伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部 小児科学)

■ シンポジウム2 / 11月22日(金) 15:20~17:00 *専門医共通講習単位

新生児マススクリーニング陽性者に対する説明と配慮

座長：川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部)

窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

S2-1 陽性を告げられた時の家族の心情

川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部)

S2-2 生命倫理学からみた新生児マススクリーニング

横野 恵 (早稲田大学社会科学部)

S2-3 小児科医からみた新生児マススクリーニング

渡邊 順子 (久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設 小児科学講座)

S2-4 患者の立場から

柏木 明子 (ひだまりたんぽぽ 有機酸・脂肪酸代謝異常症患者の会)

【指定発言】患者会の経験から

本間 りえ (特定非営利活動法人 ALD の未来を考える会)

■ シンポジウム3 / 11月23日(土) 14:30~16:00

新生児マススクリーニングにおける胆道閉鎖症

座長：山城 雄一郎 (順天堂大学大学院 プロバイオティクス研究講座)

北川 博昭 (聖マリアンナ医科大学 小児外科学講座)

S3-1 胆道閉鎖症の現状

仁尾 正記 (東北大学大学院 小児外科学講座)

S3-2 病因論からみた早期発見の意義

連 利博 (霧島市立医師会医療センター 小児外科)

S3-3 硫酸抱合型胆汁酸 (USBA)の原理と胆道閉鎖症(BA)

マススクリーニングへの可能性

鈴木 健 (城西大学薬学部薬学科)

S3-4 AIによる便色評価の経験、USBAとの比較

大畠 雅之 (高知大学医学部附属病院 小児外科)

S3-5 乾燥ろ紙血を含む血液検体による胆道閉鎖症スクリーニング系開発

中島 英規 (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)

【企業共催セミナー】

■ 11月22日(金) 12:10~13:00

L-1 ランチョンセミナー1

座長：中西 浩一 (琉球大学大学院医学研究科 育成医学講座)

新生児の飢餓に関わる最近の知見：タンデムマスからオートファジーまで

井原 健二 (大分大学医学部小児科学講座)

共催：JCR ファーマ株式会社

■ 11月22日(金) 12:10~13:00

L-2 ランチョンセミナー2

座長：山口 清次 (島根大学医学部 小児科)

Genetic Screening: Experience in Taiwan

Paul Wuh-Liang Hwu (Department of Pediatrics and Medical Genetics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan)

共催：バイオジェン・ジャパン株式会社

■ 11月22日(金) 17:40～18:30

イブニングセミナー

座長：深尾 敏幸(岐阜大学医学部附属病院小児科)

代謝救急における高アンモニア血症の対応

中島 葉子(藤田医科大学医学部小児科学)

共催：レコルダティ・レア・ディシーズ・ジャパン株式会社

■ 11月23日(土) 8:00～8:50

モーニングセミナー

座長：大竹 明(埼玉医科大学病院 小児科・難病センター)

ライソゾーム病および原発性免疫不全症候群のオプショナルスクリーニングの試み

奥山 虎之(国立成育医療研究センター 臨床検査部/ライソゾーム病センター)

■ 11月23日(土) 12:00～13:00

L-3 ランチョンセミナー3

座長：遠藤 文夫(くまもと江津湖療育医療センター)

新生児スクリーニングの今後の進展に向けて

中村 公俊(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

Yin-Hsiu Chien (Department of Pediatrics and Medical Genetics, National Taiwan University Hospital)

共催：ノバルティスファーマ株式会社

【一般演題】

1 日目 11 月 22 日 (金)

9:00 ~ 9:45 一般演題 1 有機酸・脂肪酸 1 第 1 会場 (2F ホール)

座長：原 圭一 (呉医療センター 小児科)
村山 圭 (千葉県こども病院 代謝科)

O-1 NBSでC3およびC3/C2高値の精査にて血中VitB12濃度正常で尿中MMA排泄と抗内因子抗体を認めた2例

畑川 奈都樹¹⁾、中島 葉子²⁾、横井 克幸²⁾、酒井 好美³⁾、
吉川 哲史²⁾、伊藤 哲哉²⁾

1) 刈谷豊田総合病院 小児科、2) 藤田医科大学病院 小児科、3) 公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団

O-2 新生児マススクリーニングで発見したビタミンB12欠乏の母子例

田中 藤樹¹⁾、長尾 雅悦¹⁾、浜田 亮²⁾、林 三起子³⁾、花井 潤師³⁾、
吉永 美和⁴⁾、東田 恭明⁴⁾、野町 祥介⁴⁾、石川 貴雄⁴⁾、手塚 美智子⁴⁾

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) 留萌市立病院 小児科、
3) 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター、4) 札幌市衛生研究所

O-3 HIBCH欠損症の生化学所見を呈した reversible infantile mitochondrial disease の1例

杉山 洋平¹⁾、志村 優¹⁾、市本 景子¹⁾、松永 綾子¹⁾、鶴岡 智子¹⁾、
張 春花²⁾、大曾根 義輝³⁾、岡崎 康司⁴⁾、大竹 明⁵⁾、村山 圭¹⁾

1) 千葉県こども病院 代謝科、2) ミルスインターナショナル横浜ラボラトリー、3) 千葉大学医学部附属病院 小児科、
4) 順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学/難病の診断と治療研究センター、
5) 埼玉医科大学 小児科

O-4 多施設連携にて早期診断・早期治療が可能であった複合カルボキシラーゼ欠損症の一例

松永 綾子¹⁾、市本 景子¹⁾、杉山 洋平¹⁾、鶴岡 智子¹⁾、水谷 佳代²⁾、
遠藤 真美子³⁾、大曾根 義輝³⁾、石毛 信之⁴⁾、張 春花⁵⁾、村山 圭¹⁾

1) 千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科、2) 亀田総合病院 新生児科、3) 千葉大学大学院医学研究科
小児病態学、4) 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科、5) ミルスインターナショナル 横浜ラボラトリー

O-5 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

仲村 貞郎¹⁾、知念 安紹¹⁾、吉田 朝秀¹⁾、屋良 朝雄²⁾、源川 隆一²⁾、
宮城 雅也²⁾、神谷 仁²⁾、神谷 鏡子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

9:45 ~ 10:30 一般演題 1 有機酸・脂肪酸 2 第1会場 (2F ホール)

座長：笹井 英雄 (岐阜大学大学院 医学研究科 小児病態学)
大竹 明 (埼玉医科大学病院 小児科)

O-6 新生児マススクリーニングでC5-OH持続高値例の遺伝子型についての検討

小林 正久¹⁾、笹井 英雄²⁾、深尾 敏幸²⁾、石毛 信之³⁾、大橋 十也⁴⁾、
井田 博幸¹⁾

1) 東京慈恵会医科大学小児科、2) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学、3) 東京都予防医学協会、
4) 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター遺伝子治療研究部

O-7 広島におけるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群の新生児スクリーニング試験研究

香川 礼子¹⁾、但馬 剛^{1),2)}、前田 堂子²⁾、吉井 千代子³⁾、宇都宮 朱里¹⁾、
原 圭一⁴⁾、西村 裕⁵⁾、重松 陽介⁶⁾

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) 呉医療センター中国がんセンター小児科、
5) 広島市立広島市民病院総合周産期母子医療センター、6) 福井大学医学部小児科

O-8 マススクリーニング陽性者のCPT2遺伝子診断

原 圭一¹⁾、但馬 剛²⁾、岡田 賢³⁾、湯浅 光織⁴⁾、畑 郁江⁵⁾、
重松 陽介⁴⁾、山口 清次⁶⁾

1) 呉医療センター・中国がんセンター 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) 広島大学大学院医系科学研究科小児科学、4) 福井大学医学部小児科、5) 福井県立病院小児科

O-9 新生児マススクリーニングにおけるC14:1偽陽性例では出生後の体重減少が大きい

坊 亮輔¹⁾、粟野 宏之¹⁾、西田 浩輔¹⁾、藤岡 一路¹⁾、西山 敦史²⁾、
三宅 理³⁾、飯島 一誠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) 加古川中央市民病院 小児科、3) パルモア病院 小児科

O-10 VLCAD欠損症患者の遺伝子型はタンデムマス・スクリーニング導入前後で変化している

小林 弘典¹⁾、大澤 好充¹⁾、原 圭一²⁾、山田 健治¹⁾、長谷川 有紀¹⁾、
相崎 潤子³⁾、重松 陽介⁴⁾、但馬 剛³⁾、山口 清次¹⁾、竹谷 健¹⁾

1) 島根大学 医学部 小児科、2) 国立病院機構呉医療センター 小児科、3) 国立研究開発法人国立成育医療研究センター マス・スクリーニング研究室、4) 福井大学医学部小児科

9:35 ~ 10:20 一般演題3 測定法開発・技術 第2会場(4F 会議室4~6)

座長:長尾 雅悦(国立病院機構北海道医療センター)
花井 潤師(北海道薬剤師会)

O-11 TSH, FT4, 17-OHPの多項目同時測定法に関する検討

磯部 充久、福江 亜希子、岩崎 希、齋藤 裕介

さいたま市健康科学研究センター

O-12 xMAP法によるTSH・17OHP・FT4の3項目同時測定法の検討

伊藤 和美、田崎 隆二、吉田 真一郎、山内 芳裕

KMバイオロジクス株式会社 臨床検査センター

O-13 タンデムマススクリーニングC5高値例の2次検査にむけた酵素反応によるピパロイルカルニチン識別法の検討

前田 康博¹⁾、中島 葉子²⁾、山口 智也³⁾、伊藤 哲哉²⁾

1) 藤田医科大学 共同利用研究設備サポートセンター、2) 藤田医科大学 小児科、3) 藤田医科大学 医療科学部

O-14 新生児マススクリーニング用濾紙血の保存性評価のための研究

山岸 卓弥、藤倉 かおり、阿部 正太郎、野町 祥介、東田 恭明、三觜 雄

札幌市衛生研究所

14:00 ~ 14:30 一般演題4 タンデムマス行政精度 第1会場(2F ホール)

座長:小林 弘典(島根大学医学部小児科)

O-15 タンデムマス検査におけるロイシン内部標準物質の異常値について

石川 貴雄、手塚 美智子、吉永 美和、野町 祥介、東田 恭明、三觜 雄

札幌市衛生研究所

O-16 検量線を用いた血清アシルカルニチン分析法によるNBS精密検査での脂肪酸代謝異常症の基準値に関する検討

大澤 好充¹⁾、小林 弘典¹⁾、野津 吉友²⁾、大國 翼²⁾、山田 健治¹⁾、
長谷川 有紀¹⁾、山口 清次¹⁾、竹谷 健¹⁾

1) 島根大学 医学部 小児科、2) 島根大学医学部附属病院臨床検査部

O-17 新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析5年間のまとめ

笹井 英雄¹⁾、伊藤 哲哉²⁾、但馬 剛³⁾、中村 公俊⁴⁾、濱崎 考史⁵⁾、
深尾 敏幸¹⁾

1) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学、2) 藤田医科大学医学部 小児科、3) 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、4) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野、5) 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

14:30 ~ 15:10 一般演題5 ガラクトース代謝異常 第1会場(2F ホール)

座長: 澤田 浩武(宮崎大学医学部看護学科)

福士 勝(札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー)

O-18 思春期年齢に到達したガラクトース血症IV型の2例

沼倉 周彦¹⁾、和田 陽一²⁾、菊池 敦生²⁾、呉 繁夫²⁾、三井 哲夫¹⁾、
早坂 清^{1),3)}

1) 山形大学医学部 小児科学講座、2) 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野、3) みゆき会病院 小児科

O-19 GALT (Galactose-1-phosphate uridylyltransferase) 活性測定
試薬の使用経験

松永 朋子¹⁾、田崎 隆二^{1),2)}、吉田 真一郎¹⁾、山内 芳裕¹⁾、望月 孝一²⁾、
篠塚 直樹³⁾、福士 勝³⁾

1) KM バイオロジクス株式会社 臨床検査センター、2) 日本マススクリーニング学会・技術部会、
GAL 検査ワーキンググループ、3) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー

O-20 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性測定
試薬の有用性の検証

湊山 亜未¹⁾、九曜 雅子¹⁾、福士 勝²⁾

1) 富山県衛生研究所、2) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー

O-21 濾紙血ガラクトース - 1-リン酸-ウリジルトランスフェラーゼ活性の
定量試薬の開発

篠塚 直樹¹⁾、福士 勝¹⁾、望月 孝一²⁾、田崎 隆二²⁾

1) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー、
2) 日本マススクリーニング学会技術部会 GAL 検査ワーキンググループ

14:00 ~ 15:00 一般演題6 アミノ酸代謝 第2会場(4F 会議室4~6)

座長: 長谷川 有紀(松江赤十字病院 第一小児科部)

石毛 美夏(日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野)

O-22 軽症高フェニルアラニン血症の妊娠経過(症例報告)

小杉山 清隆

北海道大学医学部小児科

O-23 成人後に受診が途絶え精神症状や就労困難に直面したPKUの男性例

森山 あいさ^{1),2)}、小林 弘典¹⁾、山田 健治³⁾、長谷川 有紀³⁾、
山口 清次³⁾、竹谷 健³⁾

1) 松江赤十字病院 小児科、2) 隠岐病院、3) 島根大学医学部附属病院 小児科

O-24 追跡可能な成人ホモシスチン尿症患者の主治医を対象にした長期予後のアンケート調査

山田 健治¹⁾、山口 清次¹⁾、竹谷 健¹⁾、横山 和紀²⁾、青木 菊麿²⁾

1) 島根大学 小児科、2) 恩賜財団母子愛育会 総合母子保健センター 特殊ミルク事務局

O-25 持続的に尿中ウラシルとオロト酸上昇するHHH症候群1例

張 春花¹⁾、金 明姫¹⁾、阮 宗海¹⁾、王 旭陽¹⁾、毛 蛍螢²⁾、陳 倩²⁾

1) ミルスインターナショナル研究開発部、2) 中国首都小児科研究所児童病院神経内科

O-26 遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症における新生児スクリーニングでのシトルリン値の検討

李 知子¹⁾、中村 公俊²⁾、深尾 敏幸³⁾、村山 圭⁴⁾、小林 弘典⁵⁾、長谷川 有紀⁵⁾、竹島 泰弘¹⁾

1) 兵庫医科大学病院 小児科、2) 熊本大学医学部 小児科、3) 岐阜大学医学部 小児科、4) 千葉こども病院 代謝科、5) 島根大学医学部 小児科

O-27 長野県におけるオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症パイロットスクリーニングの実施状況

小野 貴子¹⁾、山本 若葉¹⁾、松澤 悠¹⁾、竹内 浩一²⁾、戸塚 実¹⁾、福士 勝³⁾、但馬 剛⁴⁾、小林 弘典⁵⁾

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 総合小児科、3) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー、4) 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、5) 島根大学医学部小児科

2日目 11月23日(土)

8:55 ~ 9:40 一般演題7 ライソゾーム病・胆道閉鎖症 第1会場(2Fホール)

座長: 濱崎 考史(大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学)
奥山 虎之(国立成育医療研究センター)

O-28 拡大した新生児スクリーニングの理解・負担についての調査

小澤 南¹⁾、右田 王介¹⁾、阿部 友嘉^{2),3)}、置塩 英美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) 獨協医科大学埼玉医療センター 遺伝カウンセリングセンター、
3) 聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部

O-29 福岡県におけるライソゾーム病新生児マスキングの取り組み

井上 貴仁¹⁾、遠藤 文夫²⁾、中村 公俊³⁾、廣瀬 伸一⁴⁾

1) 福岡大学西新病院 小児科、2) くまもと江津湖療育医療センター、
3) 熊本大学 医学部 小児科、4) 福岡大学 医学部 小児科

O-30 ライソゾーム病多項目同時スクリーニング検査キットの使用経験

坂上 良美¹⁾、上田 祥代¹⁾、門内 信雄¹⁾、吉田 真一郎¹⁾、久米田 幸介¹⁾、
山内 芳裕¹⁾、前 博克²⁾、福士 勝²⁾、遠藤 文夫³⁾、中村 公俊⁴⁾

1) KMバイオロジクス株式会社、2) 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、
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、4) 熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野

O-31 タンデムマスを用いたムコ多糖症スクリーニング法の時短法の開発

大國 翼¹⁾、小林 弘典²⁾、田中 美砂³⁾、飯田 哲生³⁾、渡辺 淳³⁾、
野津 吉友¹⁾、戸松 俊治^{2),5)}、折居 建治⁴⁾、深尾 敏幸⁴⁾、竹谷 健²⁾

1) 島根大学医学部附属病院検査部、2) 島根大学小児科、3) 株式会社 島津製作所、4) 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学、5) Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

O-32 北京市での新生児スクリーニング結果に基づいた松井式便色カードの4番に関するエビデンス

顧 艶紅¹⁾、孔 元原²⁾、松井 陽³⁾

1) 大阪医科大学 衛生学・公衆衛生学 I・II 教室、2) 中国首都医科大学附属北京市産婦人科病院 北京市マスキングセンター、3) 国立成育医療研究センター 病院

9:40 ~ 10:45 一般演題8 新しいスクリーニング 第1会場(2Fホール)

座長: 中村 公俊(熊本大学大学院小児科学講座)
酒井 規夫(大阪大学大学院 医学研究科 保健学専攻)

O-33 熊本地域における新生児HPP pilot スクリーニングの経過報告

吉田 真一郎¹⁾、坂上 良美¹⁾、久米田 幸介¹⁾、山内 芳裕¹⁾、遠藤 文夫²⁾、
中村 公俊³⁾

1)KMバイオロジクス株式会社、2)くまもと江津湖療育医療センター、
3)熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

O-34 LPC26をバイオマーカーとしたX-ALDの新生児スクリーニングの予備検討

真嶋 隆一、奥山 虎之、大平 麻里

国立成育医療研究センター臨床検査部

O-35 SMN proteinをターゲットとしたELISA法の新生児SMAスクリーニング検査法への応用

吉田 真一郎¹⁾、山本 千尋¹⁾、久米田 幸介¹⁾、山内 芳裕¹⁾、遠藤 文夫²⁾、
中村 公俊³⁾

1)KMバイオロジクス株式会社、2)くまもと江津湖療育医療センター、
3)熊本大学 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

O-36 脊髄性筋萎縮症に対する日本人新生児スクリーニングパイロット研究

西尾 久英^{1),2)}、篠原 正和¹⁾、エマ・タベ・エコ・ニバ¹⁾、
ヨギ・オンキ・ウィジャヤ¹⁾、高山 いずみ¹⁾、三石 知左子³⁾、森岡 一郎⁴⁾、
荻原 一隆⁵⁾、飛田 公理⁵⁾、SMA 新生児スクリーニング研究グループ

1)神戸大学大学院医学研究科 地域社会医学・健康科学講座、2)神戸学院大学 総合リハビリテーション学部、
3)葛飾赤十字産院 小児科、4)日本大学医学部 小児科学系小児科学分野、5)バイオジェン・ジャパン株式会社

O-37 リアルタイムqPCR法による3項目(TREC/KREC/IS)同時測定キットの有用性評価

井上 博昭¹⁾、海老沼 宏幸¹⁾、鈴木 郁美¹⁾、志村 真里香²⁾、内山 徹^{2),4)}、
小野寺 雅史^{2),4)}、奥山 虎之^{3),4)}

1)積水メディカル株式会社 つくば研究所、2)国立成育医療研究センター 成育遺伝研究部、3)国立成育医療研究センター 病院臨床検査部、4)一般社団法人CReARID

O-38 自動核酸抽出機・TREC/KREC同時測定キットによるPIDスクリーニングの基礎検討

花井 潤師¹⁾、田中 稔泰¹⁾、山田 雅文²⁾、今井 耕輔³⁾

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)北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室、
3)茨城県小児・周産期地域医療学 寄附講座准教授

O-39 熊本地域における新生児SCID pilot スクリーニングの経過報告

吉田 真一郎¹⁾、久米田 幸介¹⁾、山内 芳裕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、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 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

8:55 ~ 9:40 一般演題9 甲状腺疾患 第2会場(4F 会議室4~6)

座長：長崎 啓祐(新潟大学医学部小児科学教室)
竹島 泰弘(兵庫医科大学 小児科学教室)

O-40 卵管造影によるヨード過剰が原因の胎児甲状腺腫が疑われた1例

小熊 真紀子、山崎 雅世、矢田 ゆかり、河野 由美、田島 敏広、
山形 崇倫

自治医科大学小児科学

O-41 沖縄県新生児マスキングにおける、TSH/f-T4同時測定を試み

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

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ング連絡協議会、
3) 中部地区医師会臨床検査課

O-42 質量分析計を用いた各種甲状腺ホルモン定量法とダウン症患者における甲状腺ホルモンプロファイルの検討

岩野 麗子¹⁾、土岐 真智子²⁾、花川 純子²⁾、朝倉 由美²⁾、安達 昌功²⁾、
室谷 浩二²⁾

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-43 北海道における甲状腺マスキング精密検査対象者の追跡調査

棚橋 祐典¹⁾、前岡 幸汰²⁾、國米 崇秀¹⁾、鈴木 滋¹⁾、東 寛¹⁾、
三浦 真之³⁾、林 三起子³⁾

1) 旭川医科大学 小児科、2) 旭川医科大学 医学科 (学生)、3) 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

O-44 「放射性ヨウ素への被曝に対し安定ヨウ素剤を予防内服した妊婦から出生した小児の管理指針」の改訂

南谷 幹史、長崎 啓祐、長谷川 奉延

日本小児内分泌学会 甲状腺委員会

9:40 ~ 10:25 一般演題 10 副腎疾患

第2会場 (4F 会議室4~6)

座長: 沼倉 周彦 (山形大学医学部小児科学講座)

南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター)

O-45 ステロイドの減量に難渋し、体重増加不良を認めた21-水酸化酵素欠損症の一例

今田 寛、南谷 幹史、古村 健多、萩原 翔、小泉 歩、緒方 仁志、
奥主 朋子、太田 節雄

帝京大学ちば総合医療センター 小児科

O-46 化学療法中ポリコナゾール投与により新生児マススクリーニング検査で11DOF高値を認めた一例

中村 明枝¹⁾、小林 良二²⁾、鈴木 大介²⁾、堀 大起²⁾、藤倉 かおり³⁾、
山口 健史¹⁾、菱村 希¹⁾、中山 加奈子¹⁾

1) 北海道大学医学部 小児科、2) 北楡病院 小児科 3) 札幌市衛生研究所

O-47 LC-MS/MSによるCAHスクリーニングにおける21-OHD以外の2症例

阿部 正太郎¹⁾、藤倉 かおり¹⁾、山岸 卓弥¹⁾、野町 祥介¹⁾、東田 恭明¹⁾、
三觜 雄¹⁾、中村 明枝²⁾、鎌崎 穂高³⁾、石井 玲³⁾、小林 良二⁴⁾

1) 札幌市衛生研究所、2) 北海道大学医学部小児科、3) 札幌医科大学医学部小児科学講座、4) 札幌北楡病院小児思春期科

O-48 21水酸化酵素欠損症塩喪失型における低Na血症の出現時期の検討

嶋 璐霏¹⁾、澤野 堅太郎¹⁾、柴田 奈央¹⁾、入月 浩美¹⁾、佐々木 直¹⁾、
佐藤 英利²⁾、小川 洋平¹⁾、阿部 裕樹³⁾、長崎 啓祐¹⁾

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) 新潟市民病院小児科

O-49 成人身長に到達した21水酸化酵素欠損症患者における遺伝子型と臨床経過の検討

宇都宮 朱里¹⁾、香川 礼子¹⁾、坂田 園子¹⁾、宮河 真一郎¹⁾、岡田 賢¹⁾、
神野 和彦²⁾、原 圭一³⁾

1) 広島大学病院小児科、2) 県立広島病院小児科、3) 独立行政法人呉医療センター小児科