

VI. 第48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 / 9月18日(土) 13:10~14:10

座長：南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター小児科)

胎児再生医療と先天性代謝内分泌疾患

大和 雅之 (東京女子医科大学 先端生命医科学研究所)

【教育講演】

■教育講演 / 9月17日(金) 14:00~15:00

座長：村山 圭 (千葉県こども病院代謝科)

小児神経診療の進歩がもたらす新たなChallenge

三牧 正和 (帝京大学医学部小児科)

【特別企画】

■特別企画 / 9月18日(土) 8:00~9:00

座長：濱田 洋通 (千葉大学大学院医学研究院小児病態学)

with COVID-19時代の予防接種への対応

石和田 稔彦 (千葉大学真菌医学研究センター 感染症制御分野)

【シンポジウム】

■シンポジウム1 / 9月17日(金) 10:00~11:50

新しいスクリーニングの導入に向けた課題と提言

座長：村山 圭（千葉県こども病院代謝科）

中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座）

S1-1 ライソゾーム病の新生児スクリーニング: CReARIDの成果

奥山 虎之（国立成育医療研究センター 臨床検査部）

S1-2 千葉県における重症複合免疫不全症スクリーニングの現状

井上 祐三朗（千葉県こども病院 アレルギー・膠原病科）

S1-3 脊髄性筋萎縮症（SMA）スクリーニングの試み

羽田 明（ちば県民保健予防財団）

S1-4 SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会からの提言 ～発症前治療の意義～

大山 有子（SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会）

■シンポジウム2 / 9月18日(土) 10:00~11:50

内分泌疾患マススクリーニングのガイドラインの改訂

座長：皆川 真規（千葉県こども病院内分泌科）

鹿島田 健一（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 発生発達病態学分野（小児科））

S2-1 先天性甲状腺機能低下症に対する新生児マススクリーニングの初版のガイドラインとその後

猪股 弘明（いのまたこどもクリニック）

S2-2 先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン（2021年改訂版）

長崎 啓祐（新潟大学医歯学総合病院 小児科）

S2-3 先天性副腎過形成症の診断の手引きおよび治療指針－1999年改訂

楠田 聡（杏林大学小児科）

S2-4 21-水酸化酵素欠損症の診断・治療のガイドラインの改訂

石井 智弘（日本小児内分泌学会 性分化・副腎疾患委員会／慶應義塾大学医学部小児科）

【ワークショップ】

■ワークショップ1 / 9月17日(金) 16:00~17:20

内分泌・代謝疾患の成長予後

座長：水野 晴夫 (藤田医科大学医学部小児科学)

沼倉 周彦 (山形大学医学部小児科学講座)

W1-1 先天性副腎皮質過形成症の成長予後

～適切な糖質コルチコイド調整のために

宇都宮 朱里 (県立広島病院成育医療センター小児科 / 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)

W1-2 アミノ酸代謝異常症・尿素サイクル異常症の成長予後

石毛 美夏 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

W1-3 シトリン欠損症の成長の特徴

沼倉 周彦 (山形大学医学部小児科学講座)

W1-4 有機酸血症の成長予後と栄養

松本 志郎 (熊本大学生命科学研究部 小児科学講座)

■ワークショップ2 / 9月18日(土) 15:20~16:40

新生児スクリーニングにおける遺伝カウンセリングの現状と問題点

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター総合診療部)

大竹 明 (埼玉医科大学小児科・ゲノム医療科)

W2-1 新生児スクリーニングで認定遺伝カウンセラーが果たせる役割

秋山 奈々 (東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部 / 千葉県こども病院 遺伝診療センター)

W2-2 先天代謝異常症における遺伝カウンセリング

野口 篤子 (秋田大学大学院医学系研究科小児科学 / 秋田大学医学部附属病院遺伝子医療部)

W2-3 免疫不全症スクリーニング陽性者へのカウンセリング

村松 秀城 (名古屋大学大学院医学系研究科小児科学)

W2-4 遺伝カウンセリングに望むこと

柏木 明子 (ひだまりたんぼ (有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会))

【記念講演会】

■記念講演会 / 9月17日(金) 18:50~20:30

座長：南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター小児科)

地磁気逆転とチバニアン

菅沼 悠介 (国立極地研究所)

【共催セミナー】

■ランチョンセミナー1 / 9月17日(金) 12:00~13:00

座長：村山 圭 (千葉県こども病院代謝科)

脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングの現状と今後の課題

齋藤 加代子 (東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科)

共催：バイオジェン・ジャパン株式会社

■ランチョンセミナー2 / 9月17日(金) 12:00~13:00

座長：廣瀬 伸一 (福岡大学医学部 総合医学研究センター)

ムコ多糖症II型：熊本県におけるLSD新生児スクリーニングの現状と治療経験

松本 志郎 (熊本大学生命科学研究部 小児科学講座)

共催：JCRファーマ株式会社

■イブニングセミナー1 / 9月17日(金) 17:30~18:30

座長：大竹 明 (埼玉医科大学病院 小児科/ゲノム医療科/難病センター)

治療可能な遺伝性疾患のハイリスクスクリーニングと新生児スクリーニング

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)

共催：サノフィ株式会社

■イブニングセミナー2 / 9月17日(金) 17:30~18:30

座長：羽田 明 (公益財団法人ちば県民保健予防財団 調査研究センター)

拡大スクリーニングにおける遺伝子解析の実際

澤田 貴彰 (熊本大学病院 小児科)

共催：サーモフィッシュャーサイエンティフィック

■モーニングセミナー / 9月18日(土) 8:00~9:00

新しいスクリーニングを求めて

座長：村山 圭 (千葉県こども病院代謝科)

安片 恭子 (ちば県民保健予防財団)

MS-1 ライツゾーム病のスクリーニング

真嶋 隆一 (国立成育医療研究センター臨床検査部)

MS-2 オミックス時代の新生児スクリーニングへの展望

小原 収 (かずさDNA研究所ゲノム事業推進部/千葉大学未来医療教育研究機構)

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

■ランチョンセミナー3 / 9月18日(土) 12:00~13:00

座長：但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所 マスキリング研究室)

LS3-1 拡大新生児スクリーニングにおける課題

~稀少難病の早期診断と治療を目指して

中村 公俊 (熊本大学大学院 小児科学講座)

LS3-2 大阪府における脊髄性筋萎縮症の拡大新生児スクリーニング

木水 友一 (大阪母子医療センター 小児神経科)

共催：ノバルティス ファーマ株式会社

■ランチョンセミナー4 / 9月18日(土) 12:00~13:00

座長：荒田 尚子 (国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 母性内科)

LS4-1 胎児甲状腺腫性甲状腺機能低下症の胎内治療

宮田 市郎 (東京慈恵会医科大学小児科学講座)

LS4-2 先天性副腎過形成症の胎内治療

田島 敏広 (自治医科大学とちぎこども医療センター)

共催：ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社

【一般演題】

一般演題1 新しいスクリーニング対象疾患1

座長：田鹿 牧子（千葉県こども病院代謝科）

入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院小児科）

O-1 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定に関する検討

但馬 剛¹⁾，此村 恵子²⁾，福田 敬²⁾，星野 絵里³⁾

- 1) 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
- 2) 国立保健医療科学院 保健医療経済評価研究センター
- 3) 立命館大学 総合科学技術研究機構 医療経済評価・意思決定支援ユニット

O-2 ライソゾーム病5項目同時スクリーニング検査キットでの検査運営報告

吉田 真一郎¹⁾，澤田 貴彰²⁾，坂上 良美¹⁾，山内 芳裕¹⁾，遠藤 文夫³⁾，井上 貴仁⁴⁾，
廣瀬 伸一⁵⁾，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
- 4) 福岡大学筑紫病院 小児科 5) 福岡大学医学部 総合医学研究センター

O-3 大阪地域における拡大新生児スクリーニングの経過報告

濱崎 考史¹⁾，酒井 規夫²⁾，位田 忍³⁾，藤田 宏⁴⁾，酒本 和也⁵⁾，新宅 治夫⁶⁾

- 1) 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学
- 2) 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 成育小児科学 3) 大阪母子医療センター 臨床検査科
- 4) 大阪母子医療センター臨床検査部門 5) 一般財団法人 大阪市環境保健協会 臨床検査課
- 6) 大阪市立大学大学院医学研究科 障がい医学・再生医学寄附講座

O-4 北海道におけるライソゾーム病スクリーニングの検査実績

三浦 真之¹⁾，花井 潤師¹⁾，田中 稔泰¹⁾，長尾 雅悦²⁾，田中 藤樹²⁾，小杉山 清隆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) 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 3) 北海道大学病院小児科

O-5 東京都におけるライソゾーム病スクリーニングの試験研究

石毛 信之¹⁾，渡辺 和宏¹⁾，小西 薫¹⁾，矢島 晴美¹⁾，小林 博司²⁾，佐村 修³⁾，
小林 正久²⁾，大橋 十也⁴⁾，衛藤 義勝⁵⁾

- 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 3) 東京慈恵会医科大学産婦人科
- 4) 東京慈恵会医科大学医学部看護学科健康科学
- 5) (財)脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター 遺伝病治療研究所

O-6 母子健康手帳に綴じ込まれた松井式便色カードの4番の回答頻度とその転帰

顧 艶紅¹⁾，孔 元原²⁾

- 1) 大阪医科薬科大学 衛生学・公衆衛生学教室 I・II 教室
- 2) 中国首都医科大学附属北京市産婦人科病院 北京市新生児マススクリーニングセンター

一般演題2 副腎疾患

座長：宇都宮 朱里 (県立広島病院成育医療センター小児科)

小野 真 (東京ベイ・浦安市川医療センター小児科)

O-7 *CYP21A2*欠失と*TBNX*部分欠失を認め遺伝カウンセリングを行った 21水酸化酵素欠損症の男児例

宇都宮 朱里¹⁾, 栗栖 優佳²⁾, 中川 竜一³⁾, 高澤 啓³⁾, 鹿島田 健一³⁾

1) 県立広島病院小児科 2) 県立広島病院ゲノム診療部

3) 東京医科歯科大学 (TMDU) 大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野 (小児科)

O-8 さいたま市におけるLC-MS/MS法を二次検査に用いた 先天性副腎過形成症検査の5年間の実績

磯部 充久, 岩崎 希, 福江 亜希子, 齋藤 裕介

さいたま市健康科学研究センター

O-9 東京都におけるLC-MS/MS法を用いた 副腎過形成症スクリーニング二次検査法の判定基準の設定

渡辺 和宏¹⁾, 橋本 敦子¹⁾, 石毛 信之¹⁾, 小西 薫¹⁾, 矢島 晴美¹⁾, 中谷 久恵²⁾, 高澤 啓²⁾, 鹿島田 健一²⁾

1) 公益財団法人 東京都予防医学協会 2) 東京医科歯科大学 発生発達病態学 (小児科)

O-10 千葉県新生児マスキリーニング事業における先天性副腎皮質過形成症の 急性期検査所見および長期臨床経過の調査

今田 寛¹⁾, 高谷 具純¹⁾, 木下 香²⁾, 皆川 真規³⁾, 數川 逸郎³⁾, 五十嵐 俊次⁴⁾, 成瀬 裕紀⁵⁾, 猪股 弘明⁶⁾, 高柳 正樹⁷⁾, 南谷 幹史⁸⁾

1) 千葉大学大学院医学研究院 小児病態学 2) 国保直営君津中央病院

3) 千葉県こども病院 内分泌科 4) 成田赤十字病院 5) 松戸市立総合医療センター

6) いのまたこどもクリニック 7) 帝京平成大学健康医療スポーツ学部

8) 帝京大学ちば総合医療センター

O-11 21水酸化酵素欠損症の遺伝学的解析にはMLPA法が有用である

安達 恵利子¹⁾, 中川 竜一^{1),2)}, 高澤 啓¹⁾, 酢谷 明人³⁾, 辻 敦美⁴⁾, 鹿島田 健一¹⁾

1) 東京医科歯科大学大学院 医歯学総合研究科 発生発達病態学分野 2) 武蔵野赤十字病院 小児科

3) 川口市立医療センター 小児科 4) 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

一般演題3 タンデムマス・精度管理・測定法開発・技術

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）
市本 景子（千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科）

O-12 マスクリーニング検査における検体採取直後の異常環境下放置による濃度変動に関する検討

河西 彩香，小出 将太，山本 若葉，柴野 登美子，戸塚 実，久保田 紀子
長野県立こども病院 臨床検査科

O-13 外部精度管理検体の発送方法の検討

北澤 温子¹⁾，志村 明子¹⁾，前田 堂子¹⁾，相崎 潤子¹⁾，小澤 仁子¹⁾，花井 潤師²⁾，
但馬 剛¹⁾

1) 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
2) 一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

O-14 LC-MS/MS法によるタンデムマス・スクリーニング用ろ紙血キャリブレーション作成

重松 陽介^{1,4)}，湯浅 光織¹⁾，石毛 信之²⁾，前田 堂子³⁾，但馬 剛³⁾

1) 福井大学医学部 小児科学 2) 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科
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) 宇治徳洲会病院 小児科

O-15 LC-MS/MSによるホモシステインの測定

岩崎 希，磯部 充久，福江 亜希子，齋藤 裕介
さいたま市健康科学研究センター

O-16 全自動LC-MS/MSシステムを用いた有機酸分析法の構築

植柳 泰¹⁾，松本 信也¹⁾，瀬戸山 大樹^{1,2)}，川上 大輔³⁾，堀田 多恵子¹⁾，康 東天^{1,2)}

1) 九州大学病院検査部 2) 九州大学大学院医学研究院臨床検査医学分野 3) 島津製作所

O-17 タンデムマス・スクリーニングにおけるC5アシルカルニチンの偽陽性低減の検討II

服部 考成¹⁾，田中 美砂²⁾，野津 吉友³⁾，松井 美樹²⁾，飯田 哲生¹⁾，渡辺 淳¹⁾，
小林 弘典²⁾

1) 株式会社島津製作所 2) 島根大学医学部小児科 3) 島根大学医学部附属病院検査部

一般演題4 糖質・有機酸・脂肪酸

座長：杉山 洋平 (自治医科大学さいたま医療センター 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／臨床研究部遺伝子解析研究室)

O-18 GALM欠損症の姉弟例

田中 藤樹¹⁾, 長尾 雅悦¹⁾, 吉永 美和²⁾, 石川 貴雄²⁾, 和田 光祐²⁾, 野町 祥介²⁾, 細海 伸仁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 臨床研究部遺伝子解析研究室
2) 札幌市衛生研究所

O-19 末梢血単核球を用いた¹³C標識脂肪酸負荷検査による極長鎖アシル-CoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症の診断・重症度判定

杉原 啓一¹⁾, 湯浅 光織¹⁾, 磯崎 由宇子¹⁾, 畑 郁江²⁾, 重松 陽介^{1,3)}, 大嶋 勇成¹⁾

1) 福井大学医学部小児科 2) 福井県立病院小児科 3) 宇治徳洲会病院小児科

O-20 沖縄県の新生児タンデムマスキリーニング前後の脂肪酸代謝異常症

知念 安紹^{1,2)}, 仲村 貞郎¹⁾, 名嘉山 賀子¹⁾, 吉田 朝秀¹⁾, 高山 良野³⁾, 原 圭一⁴⁾, 但馬 剛^{5,6)}, 柳 久美子⁷⁾, 要 匡⁷⁾, 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) 中部地区医師会臨床検査課 4) 国立病院機構呉医療センター・中国がんセンター小児科・臨床研究部
5) 国立成育医療研究センターマスキリーニング研究室 6) 広島大学 医学部 小児科
7) 国立成育医療研究センターゲノム医療研究部

O-21 出生後の高NH₃血症により透析を行ったプロピオン酸血症の一例

松橋 徹郎¹⁾, 杉山 洋平¹⁾, 小貫 孝則¹⁾, 田鹿 牧子¹⁾, 市本 景子¹⁾, 志村 優¹⁾, 海老原 知博²⁾, 伏見 拓矢¹⁾, 松永 綾子¹⁾, 鶴岡 智子²⁾, 村山 圭¹⁾

1) 千葉県こども病院代謝科／遺伝診療センター 2) 千葉県こども病院新生児科

O-22 臨床像、発症時期に差異を認めたグルタル酸血症2型の姉妹例

室谷 浩二¹⁾, 岩野 麗子²⁾, 平野 泰大¹⁾, 水谷 陽貴¹⁾, 滝崎 奈穂¹⁾, 朝倉 由美¹⁾, 花川 純子¹⁾, 長谷川 有紀³⁾, 小林 弘典³⁾, 山口 清次³⁾

1) 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科 2) 同 臨床研究所 3) 島根大学医学部 小児科

O-23 2-メチル-2,3ジヒドロキシ酪酸尿症をきたす疾患

杉山 洋平¹⁾, 松橋 徹郎¹⁾, 田鹿 牧子¹⁾, 伏見 拓矢¹⁾, 市本 景子¹⁾, 松永 綾子¹⁾, 張 春花²⁾, 岡崎 康司³⁾, 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) ミルスインターナショナル 横浜ラボトリー
3) 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

O-24 児の新生児マススクリーニング検査陽性を契機に先天代謝異常症と診断された母体例の検討

小貫 孝則, 廣嶋 省太, 澤野 堅太郎, 柴田 奈央, 入月 浩美, 小川 洋平, 長崎 啓祐
新潟大学医歯学総合病院 小児科

一般演題5 新しいスクリーニング対象疾患2

座長：小貫 孝則 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

野口 篤子 (秋田大学大学院医学系研究科小児科学/秋田大学医学部附属病院遺伝子医療部)

O-25 鹿児島県で開始した新生児ライソゾーム病スクリーニング

米衛 ちひろ¹⁾, 丸山 慎介¹⁾, 後藤 寛法²⁾, 桶谷 薫²⁾

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

O-26 福岡県におけるファブリー病新生児スクリーニングの経過報告

井上 貴仁¹⁾, 宮本 辰樹²⁾, 澤田 貴彰³⁾, 遠藤 文夫⁴⁾, 中村 公俊³⁾, 廣瀬 伸一⁵⁾

1) 福岡大学筑紫病院小児科 2) 福岡大学医学部小児科 3) 熊本大学大学院小児科学講座
4) くまもと江津湖療育医療センター 5) 福岡大学医学部総合医学研究センター

O-27 熊本県と福岡県におけるポンペ病の新生児スクリーニング

澤田 貴彰¹⁾, 城戸 淳¹⁾, 菅原 敬信¹⁾, 吉田 真一郎²⁾, 石井 加奈子³⁾, 井上 貴仁⁴⁾,
遠藤 文夫¹⁾, 大賀 正一³⁾, 廣瀬 伸一⁵⁾, 中村 公俊¹⁾

1) 熊本大学大学院生命科学部小児科学講座 2) KMバイオロジクス株式会社
3) 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 4) 福岡大学筑紫病院小児科
5) 福岡大学医学部総合医学研究センター

O-28 愛知県におけるムコ多糖症2型新生児マススクリーニング検査の実績

伊藤 哲哉¹⁾, 横井 克幸¹⁾, 若松 学²⁾, 片岡 伸介²⁾, 小島 大英³⁾, 作田 一実⁴⁾,
酒井 好美⁴⁾, 村松 秀城²⁾, 中島 葉子¹⁾

1) 藤田医科大学医学部小児科学 2) 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 3) 大垣市民病院小児科
4) 愛知県健康づくり振興事業団 総合健診センター 検査課

O-29 ムコ多糖症スクリーニングにおける二次検査としてのろ紙血中GAG分析法の開発

小林 弘典^{1,2)}, 田中 美砂¹⁾, 岡崎 亮太²⁾, 大國 翼²⁾, 松井 美樹¹⁾, 野津 吉友²⁾,
服部 孝成³⁾, 渡辺 淳³⁾, 戸松 俊治⁴⁾, 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検査部 3) 株式会社島津製作所
4) Nemours/Alfred I. DuPont Hospital for Children

一般演題6 甲状腺疾患

座長：高谷 具純 (千葉大学大学院医学研究院 小児病態学)

中村 明枝 (北海道大学医学部小児科)

O-30 思春期の先天性甲状腺機能低下症に対する体重あたりのレボチロキシンNa投与量は、思春期の進行とともに減少している。

廣嶋 省太, 澤野 堅太郎, 柴田 奈央, 入月 浩美, 小川 洋平, 長崎 啓祐

新潟大学医歯学総合病院 小児科

O-31 東京都におけるELISA法とAutoDELFIA法によるTSH値の比較検討およびTSH基準値設定

小西 薫¹⁾, 小倉 薫¹⁾, 橋本 敦子¹⁾, 杉原 茂孝²⁾

1) 公益財団法人東京都予防医学協会 2) 東京女子医科大学

O-32 新生児マスキリーニング事業における先天性甲状腺機能低下症の診断とフォロー状況に関する経時的調査

寺川 由美¹⁾, 林 絵里¹⁾, 井村 元気¹⁾, 三橋 麻子¹⁾, 中村 訓子¹⁾, 八木 敬子¹⁾,

池宮 美佐子¹⁾, 李 和幸¹⁾, 田端 信忠¹⁾, 稲田 浩²⁾

1) 大阪市保健所 2) 西宮すなご医療福祉センター小児科

O-33 群馬県における先天性甲状腺機能低下症患者の追跡調査

大澤 好充¹⁾²⁾³⁾, 大津 義晃¹⁾²⁾³⁾, 島田 正晴¹⁾, 和田 綾¹⁾, 濱嶋 恵美¹⁾, 田部井 容子¹⁾,
外松 学³⁾, 滝沢 琢己¹⁾³⁾

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) 群馬県先天性代謝異常等検討対策委員会

O-34 新生児スクリーニングにおけるヨウ素製剤使用状況の推移 (千葉県)

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

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

O-35 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の及ぼす影響 (千葉県)

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

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

一般演題7 アミノ酸代謝異常

座長：小川 えりか（日本大学小児科）
李 知子（兵庫医科大学小児科）

O-36 尿メタボロミクスによるアルギニノコハク酸尿症の化学診断

張 春花¹⁾, 阮 宗海¹⁾, 金 明姫¹⁾, 王 旭陽¹⁾, 王 恬¹⁾, 劉 芳²⁾, 金 洪³⁾

1) ミルスインターナショナル 研究開発部 2) 中国白求恩国際和平病院新生児科
3) 中国北京こども病院神経内科

O-37 成長ホルモン分泌不全症を合併したシトリン欠損症の女児例

山崎 雅世, 小熊 真紀子, 横山 孝二, 田島 敏広, 山形 崇倫

自治医科大学小児科学

O-38 帝王切開による出産と産褥期管理に成功したメープルシロップ尿症の一例

高野 智圭¹⁾, 小川 えりか¹⁾, 石毛 美夏¹⁾, 諸橋 環¹⁾, 長野 伸彦¹⁾, 岡橋 彩¹⁾,
川上 香織²⁾, 小松 篤史²⁾, 川名 敬²⁾, 浦上 達彦¹⁾, 森岡 一郎¹⁾

1) 日本大学医学部 小児科学系小児科学分野 2) 日本大学医学部 産婦人科学系産婦人科学分野

O-39 新生児マススクリーニングにてアルギニノコハク酸高値を認めたがシトルリンは上昇しなかったASL遺伝子複合ヘテロ接合体の新生児例

小杉山 清隆¹⁾, 白石 秀明¹⁾, 長尾 雅悦²⁾, 田中 藤樹²⁾, 石川 貴雄³⁾, 吉永 美和³⁾,
野町 祥介³⁾, 細海 伸仁³⁾, 松本 志郎⁴⁾, 城戸 淳⁴⁾

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科・小児遺伝代謝センター
3) 札幌市衛生研究所 4) 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座

O-40 成人フェニルケトン尿症患者に対するBH₄・1週間投与試験のまとめ

濱崎 考史¹⁾, 坂口 知子¹⁾, 中野 紀子¹⁾, 新宅 治夫²⁾

1) 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学
2) 大阪市立大学大学院医学研究科 障がい医学・再生医学寄附講座

O-41 新生児マススクリーニングで発見されたホモシスチン尿症1型（シスタチオンβ合成酵素欠損症）2例の比較～高メチオニン血症と脳MRI高信号病変～

森 真以¹⁾, 笹井 英雄^{1),2)}, 横井 あずさ¹⁾, 大塚 博樹^{1),2)}, 松本 英樹¹⁾, 久保田 一生^{1),2)},
山岸 篤至³⁾, 下澤 伸行^{2),4)}, 大西 秀典^{1),2)}

1) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 2) 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
3) 高山赤十字病院 小児科 4) 岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野

O-42 新生児マスキリーニングの二次精査において血清BUN/cre比がシトリン欠損症の鑑別に有用である。

鈴木 俊洋, 和田 陽一, 齋藤 寧子, 呉 繁夫

東北大学病院 小児科

一般演題8 新しいスクリーニング対象疾患3

座長：内山 徹 (国立成育医療研究センター 成育遺伝研究部)

竹島 泰弘 (兵庫医科大学小児科)

O-43 SCID/SMA新生児スクリーニング用リアルタイムqPCR法による4項目 (TREC/KREC/SMN1/IS) 同時測定キットの開発

安倍 健滋¹⁾, 海老沼 宏幸¹⁾, 井上 博昭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) 国立成育医療研究センター臨床検査部

3) 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会 (CRcARID)

O-44 ライソゾーム病7疾患、並びに脊髄性筋萎縮症 (SMA) に対する新生児スクリーニングに関する試験研究

鈴木 健¹⁾, 宗形 ミヨ²⁾, Wu Chen¹⁾, Arife M.Hossein¹⁾, 五十嵐 美樹¹⁾, 五十嵐 純子¹⁾, 大塚 喜彦³⁾, 四家 達彦⁴⁾, 岩本 武夫⁵⁾, 衛藤 義勝^{1,2,4,5)}

1) (一財)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

O-45 熊本地域における新生児SMAパイロットスクリーニング

吉田 真一郎¹⁾, 澤田 貴彰²⁾, 伊藤 和美¹⁾, 山本 千尋¹⁾, 山内 芳裕¹⁾, 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-46 新生児スクリーニングで発見され症状の発症前に治療できた脊髄性筋萎縮症

澤田 貴彰¹⁾, 小篠 史郎¹⁾, 吉田 真一郎²⁾, 中村 公俊¹⁾

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

O-47 愛知県におけるTREC/KRECを用いた新生児マスキリーニング検査の実績

若松 学¹⁾, 小島 大英²⁾, 村松 秀城¹⁾, 奥野 友介³⁾, 片岡 伸介¹⁾, 中島 葉子⁴⁾, 中村 富美子⁵⁾, 酒井 好美⁵⁾, 伊藤 哲哉⁴⁾, 高橋 義行¹⁾

1) 名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 2) 大垣市民病院小児科

3) 名古屋市立大学大学院医学研究科ウイルス学分野 4) 藤田医科大学小児科

5) 愛知県健康づくり振興事業団総合健診センター検査課

O-48 大阪府における原発性免疫不全症（重症型）の新生児マススクリーニングの経過報告

藤田 宏¹⁾，丸石 桃花¹⁾，森崎 美佐紀¹⁾，田中 康太¹⁾，入江 明美¹⁾，片山 徹¹⁾，野崎 昌俊²⁾，澤田 明久³⁾，今井 耕輔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) 東京医科歯科大学小児科
5) 大阪母子医療センター臨床検査科

VI. The 48th Annual Meeting of the Japanese Society for Neonatal Screening

【Plenary Lecture】

■ Plenary Lecture / 18 Sep(Sat) 13:10~14:10

Chairperson: Kanshi Minamitani (Department of Pediatrics, Teikyo University Chiba Medical Center)

Fetal regenerative medicine for congenital metabolic and endocrine diseases

Masayuki Yamato (Tokyo Women's Medical University, Institute of Advanced Biomedical Engineering and Science)

【Educational Lecture】

■ Educational Lecture / 17 Sep(Fri) 14:00~15:00

Chairperson: Kei Murayama (Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

New challenges posed by progress in child neurology.

Masakazu Mimaki (Department of Pediatrics, Teikyo University School of Medicine)

【Special Session】

■ Special Session / 18 Sep(Sat) 8:00~9:00

Chairperson: Hiromichi Hamada (Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Chiba University)

Immunization in children under the pandemic COVID-19 in Japan

Naruhiko Ishiwada

(Department of Infectious Diseases, Medical Mycology Research Center, Chiba University.)

[Symposium]

■ Symposium 1 / 17 Sep(Fri) 10:00~11:50

Challenges and Recommendations for Promotion of Novel Newborn Screening

Chairperson: Kei Murayama (Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

Kimitoshi Nakamura

(Department of Pediatrics, Kumamoto University School of Medical Sciences)

S1-1 Newborn screening for lysosomal storage diseases

Torayuki Okuyama (National Center for Child Health and Development)

S1-2 Newborn screening for severe combined immunodeficiency in Chiba

Yuzaburo Inoue (Department of Allergy and Rheumatology, Chiba Children's Hospital)

**S1-3 Implementation trial of Spinal Muscular Atrophy (SMA)
in newborn screening**

Akira Hata (Chiba Foundation for Health & Disease Prevention)

**S1-4 The spinal muscular atrophy patients' association:
The significance of pre-symptomatic treatment**

Yuko Ohyama (The Network for SMA)

■ Symposium 2 / 18 Sep(Sat) 10:00~11:50

**How to Use the Clinical Guidelines for Congenital Adrenal Hyperplasia and
Congenital Hypothyroidism?**

Chairperson: Masanori Minagawa (Department of Endocrinology, Chiba Children's Hospital)

Kenichi Kashimada (Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo
Medical and Dental University)

**S2-1 Guidelines for newborn screening for congenital hypothyroidism
(first editon) and afterwards.**

Hiroaki Inomata (Inomata Children Clinic)

**S2-2 Guidelines for mass screening of congenital hypothyroidism
(2021 revision)**

Keisuke Nagasaki (Department of pediatrics, Niigata University Medical and Dental Hospital)

**S2-3 Guidelines for the diagnosis and treatment of patient
with congenital adrenal hyperplasia-Revised in 1999**

Satoshi Kusuda (Department of Pediatrics, Kyorin University)

S2-4 Guidelines for diagnosis and treatment of 21-hydroxylase deficiency (2021 revision)

Tomohiro Ishii

(Disorders of Sex Development (DSD) and Adrenal Disorders Committee, The Japanese Society for Pediatric Endocrinology / Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine)

【Workshop】

■ Workshop 1 / 17 Sep (Fri) 16:00~17:20

Let's consider the Growth of Endocrine and Metabolic Diseases.

Chairperson: Haruo Mizuno (Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)

Chikahiko Numakura (Department of Pediatrics, Yamagata University, School of Medicine)

**W1-1 Growth pattern in patients with congenital adrenal hyperplasia
~ Aiming to precise hydrocortisone dose**

Akari Utsunomiya (Department of pediatrics, Hiroshima prefectural hospital/
Division of neonatal screening, National center for child health and development)

W1-2 Growth outcome of amino acid metabolism and urea cycle disorders

Mika Ishige (Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine)

W1-3 Growth characteristics in individuals with citrine deficiency

Chikahiko Numakura (Department of Pediatrics, Yamagata University, School of Medicine)

W1-4 Growth and nutrition status in children with organic acidemia

Shirou Matsumoto (Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University)

■ Workshop 2 / 18 Sep (Sat) 15:20~16:40

Current Issues of the Genetic Counseling in Newborn Screening

Chairperson: Mitsuru Kubota (Department of General Pediatrics & interdisciplinary Medicine, National Center for Child Health and Development)

Akira Ohtake (Department of Pediatrics/Clinical Genomics, Saitama Medical University)

W2-1 The role that certified genetic counselors should play in newborn screening

Nana Akiyama (Department of Medical Genomics, the University of Tokyo Hospital./
Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital.)

W2-2 Genetic counseling in inborn errors of metabolism

Atsuko Noguchi (Department of Pediatrics, Akita University Graduate School of Medicine/
Division of Genetic Counseling, Akita University Hospital)

W2-3 Counseling for immunodeficiency screening positive newborns

Hideki Muramatsu (Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine)

W2-4 My hope for genetic counseling

Akiko Kashiwagi

(Hidamari Tanpopo (Self-help group of organic acidemias and fatty acid oxidation disorders))

[Commemorative Lecture]

■ Commemorative Lecture / 17 Sep(Fri) 18:50~20:30

Chairperson: Kanshi Minamitani (Department of Pediatrics, Teikyo University Chiba Medical Center)

Geomagnetic field reversal and Chibanian stage

Yusuke Suganuma (National Institute of Polar Research)

[Sponsored Seminar]

■ Luncheon Seminar 1 / 17 Sep(Fri) 12:00~13:00

Chairperson: Kei Murayama (Department of Metabolism, Chiba children's hospital)

Current status and future challenges of newborn screening for spinal muscular atrophy

Kayoko Saito (Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University)

Sponsor : Biogen Japan Ltd

■ Luncheon Seminar 2 / 17 Sep(Fri) 12:00~13:00

Chairperson: Shinichi Hirose (General Medical Research Center, School of Medicine, Fukuoka University)

Mucopolysaccharidosis type II: Newborn screening for lysosomal disorders in Kumamoto

Shirou Matsumoto (Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University)

Sponsor : JCR Pharmaceuticals Co., Ltd.

■ Evening Seminar 1 / 17 Sep(Fri) 17:30~18:30

Chairperson: Akira Ohtake

(Department of Pediatrics & Clinical Genomics, Faculty of Medicine, Saitama Medical University, Center for Intractable Diseases, Saitama Medical University Hospital)

High-risk and newborn screening for treatable genetic disorders

Torayuki Okuyama (Department of Clinical Laboratory Medicine/

Center for Lysosomal Storage Disease, National Center for Child Health and Development)

Sponsor : Sanofi K.K.

■ **Evening Seminar 2 / 17 Sep(Fri) 17:30~18:30**

Chairperson: Akira Hata (Survey & Research Center, Chiba Foundation for Health & Disease Prevention)

Genetic analysis in expanded newborn screening

Takaaki Sawada (Pediatrics, Kumamoto University Hospital)

Sponsor : Thermo Fisher Scientific

■ **Mornig Seminar / 18 Sep(Sat) 8:00~9:00**

The Quest for Novel Newborn Screening

Chairperson: Kei Murayama (Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

Kyoko Yasukata (Chiba Foundation for Health Promotion and Disease Prevention)

MS-1 Newborn screening for lysosomal storage disorders

Ryuichi Mashima (Department of Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development, Tokyo.)

MS-2 Future perspectives of newborn screening in "Omics" era

Osamu Ohara (Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute / The Futuristic Medical Care Education and Research Organization, Chiba University.)

Sponsor : Amicus Therapeutics, K.K.

■ **Luncheon Seminar 3 / 18 Sep(Sat) 12:00~13:00**

Chairperson: Go Tajima (Division of Neonatal Screening, National Center for Child Health and Development)

LS3-1 Issues to be solved in the expanded newborn screening

~ aiming for early diagnosis and treatment of rare diseases

Kimitoshi Nakamura

(Department of Pediatrics, Kumamoto University Graduate School of Medical Sciences)

LS3-2 The extended newborn screening for spinal muscular atrophy in Osaka

Tomokazu Kimizu (Department of Pediatric Neurology, Osaka Women's and Children's Hospital)

Sponsor : Novartis Pharma K.K.

■ **Luncheon Seminar 4 / 18 Sep(Sat) 12:00~13:00**

Chairperson: Naoko Arata (Division of Maternal Medicine (Diabetes & Endocrinology), Center for Maternal-Fetal-Neonatal and Reproductive Medicine, National Center for Child Health and Development)

LS4-1 Intrauterine treatment of fetal goitrous hypothyroidism

Ichiro Miyata (Department of Pediatrics, Jikei University School of Medicine.)

LS4-2 Prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia

Toshihiro Tajima (Jichi Medical University Tochigi Children's Medical Center)

Sponsor : Roche Diagnostics K.K.

【Oral Session】

Oral Session 1 The Indication for Novel Newborn Screening 1

Chairperson: Makiko Tajika (Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

Hiroshi Nyuzuki (Department of Pediatrics, Niigata University Medical and Dental Hospital)

O-1 Study on criteria to add new target diseases for neonatal screening in Japan

Go Tajima¹, Keiko Konomura², Takashi Fukuda², Eri Hoshino³

- 1) Division of Neonatal Screening, Research Institute, National Center for Child Health and Development
- 2) Center for Outcomes Research and Economic Evaluation for Health, National Institute of Public Health
- 3) Comprehensive Unit for Health Economic Evidence Review and Decision Support, Ritsumeikan University

O-2 LSD newborn screening with 5 items simultaneous test kit

Shinichiro Yoshida¹, Takaaki Sawada², Yoshimi Sakaue¹, Yoshiyuki Yamauchi¹,
Fumio Endo³, Takahito Inoue⁴, Shinichi Hirose⁵, Kimitoshi Nakamura²

- 1) Newborn Screening Center, KM Biologics Co., Ltd.
- 2) Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University
- 3) Kumamoto-Ezuko Medical Center for The Severely Disabled
- 4) Department of Pediatrics, Fukuoka University Chikushi Hospital
- 5) General Medical Research Center, School of Medicine, Fukuoka University

O-3 Expanded newborn screening in Osaka

Takashi Hamazaki¹, Norio Sakai², Shinobu Ida³, Hiroshi Fujita⁴, Kazuya Sakemoto⁵,
Haruo Shintaku⁶

- 1) Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine
- 2) Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine
- 3) Department of Laboratory Medicine, Osaka Women's and Children's Hospital
- 4) Clinical Laboratory Center, Osaka Women's and Children's Hospital
- 5) Osaka City Environment and Public Health Association
- 6) Donated Course "Disability Medicine and Regenerative Medicine" Osaka City University Graduate School of Medicine.

O-4 The screening of lysosomal storage diseases in Hokkaido

Masayuki Miura¹, Junji Hanai¹, Toshiyasu Tanaka¹, Masayoshi Nagao², Toju Tanaka²,
Kiyotaka Kosugiyama³

- 1) Hokkaido Pharmaceutical Association Public Health Examination Center
- 2) NHO Hokkaido medical center, Department of Pediatrics & Clinical Research
- 3) Hokkaido University, Faculty of Medicine and Graduate School of Medicine, Department of Pediatrics

O-5 A pilot screening for lysosomal storage diseases in Tokyo Metropolitan Area

Nobuyuki Ishige¹⁾, Kazuhiro Watanabe¹⁾, Kaoru Konishi¹⁾, Harumi Yajima¹⁾, Hiroshi Kobayashi²⁾, Osamu Samura³⁾, Masahisa Kobayashi²⁾, Toya Ohashi⁴⁾, Yoshikatsu Eto⁵⁾

1) Tokyo Health Service Association 2) Department of Pediatrics, Jikei University School of Medicine
3) Department of Obstetrics and Gynecology, Jikei University School of Medicine 4) Jikei University School of Nursing 5) Advanced Clinical Research Center, Institute for the Treatment of Genetic Diseases & Institute of Neurological Disorders

O-6 Frequency and changing of digital image no.4 of stool color card (Matsui's edition) reported by guardians in Beijing

Yan-Hong Gu¹⁾, Yuan-Yuan Kong²⁾

1) Department of Hygiene and Public health, Osaka Medical and Pharmaceutical University,
2) Department of Newborn Screening, Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University, Beijing, China.

Oral Session 2 Endocrine Disorders of Adrenal Gland

Chairperson: Akari Utsunomiya (Department of pediatrics, Hiroshima prefectural hospital)

Makoto Ono (Department of Pediatrics, Tokyo Bay Urayasu Ichikawa Medical Center)

O-7 A case with 21-hydroxylase-deficiency detected a large deletion of *CYP21A2* and partial deletion of *TBNX*

Akari Nakamura-Utsunomiya¹⁾, Yuka Kurisu²⁾, Ryuichi Nakagawa³⁾, Kei Takasawa³⁾, Kenichi Kashimada³⁾

1) Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital 2) Department of clinical genomics, Hiroshima Prefectural Hospital 3) Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University

O-8 5 year results of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia introduced second-tier test using LC-MS/MS in Saitama city

Mitsuhsa Isobe, Nozomi Iwasaki, Akiko Fukue, Yusuke Saito

Saitama City Institute of Health Science and Research.

O-9 Determining positive criteria of LC-MS/MS as the second-tier test for congenital adrenal hyperplasia screening in Tokyo.

Kazuhiro Watanabe¹⁾, Atsuko Hashimoto¹⁾, Nobuyuki Ishige¹⁾, Kaoru Konishi¹⁾, Harumi Yajima¹⁾, Hisae Nakatani²⁾, Kei Takasawa²⁾, Kenichi Kashimada²⁾

1) Tokyo Health Service Association
2) Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University

O-10 Acute laboratory findings and long-term clinical course of congenital adrenal hyperplasia in Neonatal Screening in Chiba.

Yutaka Konda¹⁾, Tomozumi Takatani¹⁾, Kaori Kinoshita²⁾, Masanori Minagawa³⁾, Itsuro Kazukawa³⁾, Shunji Igarashi⁴⁾, Yuuki Naruse⁵⁾, Hiroaki Inomata⁶⁾, Masaki Takayanagi⁷⁾, Kanshi Minamitani⁸⁾

1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Chiba University. 2) Kimitsu-chuo Hospital. 3) Department of Endocrinology, Chiba Children's Hospital. 4) Narita Red-cross Hospital. 5) Matsudo City General Hospital. 6) Inomata Pediatric Clinic 7) Faculty of Health Care and Medical Sports, Teikyo Heisei University 8) Teikyo University Chiba Medical Center.

O-11 MLPA is useful method of genetic analysis of 21-hydroxylase deficiency

Eriko Adachi¹⁾, Ryuichi Nakagawa^{1),2)}, Kei Takasawa¹⁾, Akito Sutani²⁾, Atsumi Tsuji-Hosokawa⁴⁾, Kenichi Kashimada¹⁾

1) Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University 2) Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Musashino Hospital. 3) Department of Pediatrics, Kawaguchi Municipal Medical Center 4) Department of Systems BioMedicine National Research Institute for Child Health and Development

Oral Session 3 Tandem Mass Screening, Quality Control, Measurement Method Development, Technology

Chairperson: Nobuyuki Ishige (Division of Newborn Screening, Tokyo Health Service Association)

Keiko Ichimoto (Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital)

O-12 Examination of concentration fluctuation due to leaving in an abnormal environment immediately after sample collection in tandem mass screening.

Ayaka Kasai, Shota Koide, Wakaba Yamamoto, Tomiko Shibano, Minoru Toduka, Noriko Kubota

Clinical Laboratory, Nagano Children's Hospital.

O-13 Examination of delivery method of external quality control sample

Haruko Kitazawa¹⁾, Akiko Shimura¹⁾, Takako Maeda¹⁾, Junko Aisaki¹⁾, Kimiko Ozawa¹⁾, Junji Hanai²⁾, Go Tajima¹⁾

1) Division of Neonatal Screening, National Center for Child Health and Development
2) Hokkaido Pharmaceutical Association Public Health Examination Center

O-14 Development of DBS calibrator for newborn screening by LC-MS/MS

Yosuke Shigematsu^{1,4)}, Miori Yuasa¹⁾, Nobuyuki Ishige²⁾, Takako Maeda³⁾, Go Tajima³⁾

1) Department of Pediatrics, University of Fukui 2) Division of Pediatric Screening, Tokyo Health Service Association 3) Division of Newborn Screening, National Center for Child Health and Development
4) Department of Pediatrics, Uji-Tokushukai Medical Center

O-15 Analysis of total homocysteine by liquid chromatography-tandem mass spectrometry

Nozomi Iwasaki, Mitsuhsa Isobe, Akiko Fukue, Yusuke Saito

Saitama City Institute of Health Science and Research

O-16 Development of organic acid analysis method using fully automated LC-MS/MS system

Yasushi Ueyanagi¹⁾, Shinya Matsumoto¹⁾, Daiki Setoyama^{1,2)}, Daisuke Kawakami³⁾,
Taeko Hotta¹⁾, Dongchon Kang^{1,2)}

1) Department of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, Kyushu University Hospital

2) Department of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, Kyushu University Graduate School of Medical Sciences 3) Shimadzu Corporation

O-17 Study for false-positive reduction of C5-acylcarnitine in newborns screening using MS/MS

Takanari Hattori¹⁾, Misa Tanaka²⁾, Yoshitomo Notsu³⁾, Miki Matsui²⁾, Tetsuo Iida¹⁾,
Jun Watanabe¹⁾, Hironori Kobayashi²⁾

1) Shimadzu Corporation 2) Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine

3) Clinical Laboratory Division, Shimane University Hospital

Oral Session 4 Disorders of Carbohydrate, Organic acid, and Fatty Acid Oxidation Metabolism

Chairperson: Yohei Sugiyama (Department of Pediatrics, Jichi Medical University Saitama Medical Center)

Toju Tanaka (Department of Pediatrics & Genetic Metabolism Center,
National Hospital Organization Hokkaido Medical Center)

O-18 Sibling case of GALM deficiency

Toju Tanaka¹⁾, Masayoshi Nagao¹⁾, Miwa Yoshinaga²⁾, Takao Ishikawa²⁾, Kosuke Wada²⁾,
Shosuke Nomachi²⁾, Nobuhito Hosomi²⁾

1) NHO Hokkaido medical center, Department of Pediatrics & Clinical Research

2) Sapporo City Institute of Public Health

O-19 Diagnosis and severity estimation of very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency by ¹³C-fatty acids loading test using peripheral mononuclear cells

Keiichi Sugihara¹⁾, Miori Yuasa¹⁾, Yuko Isozaki¹⁾, Ikue Hata²⁾, Yosuke Shigematsu^{1,3)},
Yusei Ohshima¹⁾

1) Department of Pediatrics, University of Fukui 2) Department of Pediatrics, Fukui Prefectural Hospital

3) Department of Pediatrics, Uji-Tokushukai Medical Center.

O-20 Fatty acid β -oxidation disorders before and after neonatal tandem mass screening in Okinawa Prefecture

Yasutsugu Chinen¹⁾²⁾, Sadao Nakamura¹⁾, Noriko Nakayama¹⁾, Tomohide Yoshida¹⁾, Yoshino Takayama³⁾, Keiichi Hara⁴⁾, Go Tajima⁵⁾⁶⁾, Kumiko Yanagi⁷⁾, Tadashi Kaname⁷⁾, Koichi Nakanishi^{1),2)}

- 1) Department of Child Health and Welfare, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus.
- 2) Genetic Counseling Unit, University of the Ryukyus Hospital.
- 3) The Chubu Okinawa Medical Association.
- 4) Division of Pediatrics/Institute for Clinical Research, National Hospital Organization Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center.
- 5) Division of Neonatal Screening, Research Institute, National Center for Child Health and Development.
- 6) Department of Pediatrics, Hiroshima University School of Medicine.
- 7) Department of Genome Medicine, National Center for Child Health and Development

O-21 A case of propionic acidemia on dialysis due to postnatal hyperammonemia.

Tetsuro Matsushashi¹⁾, Yohei Sugiyama¹⁾, Takanori Onuki¹⁾, Makiko Tajika¹⁾, Keiko Ichimoto¹⁾, Masaru Shimura¹⁾, Tomohiro Ebihara²⁾, Takuya Fushimi¹⁾, Ayako Matsunaga¹⁾, Tomoko Tsuruoka²⁾, Kei Murayama¹⁾

- 1) Department of Metabolism/Center for Medical Genetics, Chiba Children's Hospital
- 2) Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital

O-22 Sister cases of glutaric acidemia type II with differences in clinical features and time of onset.

Koji Muroya¹⁾, Reiko Iwano²⁾, Yasuhiro Hirano¹⁾, Haruki Mizutani¹⁾, Nao Takizaki¹⁾, Yumi Asakura¹⁾, Junko Hanakawa¹⁾, Yuki Hasegawa³⁾, Hironori Kobayashi³⁾, Seiji Yamaguchi³⁾

- 1) Department of Endocrinology and Metabolism
- 2) Clinical Research Institute, Kanagawa Children's Medical Center
- 3) Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine

O-23 Disease group of 2-methyl-2,3-dihydroxy butyric aciduria

Yohei Sugiyama¹⁾, Tetsuro Matsushashi¹⁾, Makiko Tajika¹⁾, Takuya Fushimi¹⁾, Keiko Ichimoto¹⁾, Ayako Matsunaga¹⁾, Chunhua Zhang²⁾, Yasushi Okazaki³⁾, Kei Murayama¹⁾

- 1) Center for Medical Genetics, Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital
- 2) Department of research & development of MILS International
- 3) Diagnostics and Therapeutics of Intractable Diseases, Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University

O-24 A study of maternal patients diagnosed with inborn errors of metabolism due to positive newborn mass screening in their children

Takanori Onuki, Shota Hiroshima, Kentaro Sawano, Nao Shibata, Hiromi Nyuzuki, Yohei Ogawa, Keisuke Nagasaki

Department of Pediatrics, Niigata University Medical dental Hospital.

Oral Session 5 The Indication for Novel Newborn Screening 2

Chairperson: Takanori Onuki (Department of Pediatrics, Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences)

Atsuko Noguchi (Department of Pediatrics, Akita University Graduate School of Medicine / Division of Genetic Counseling, Akita University Hospital)

O-25 Newborn screening for lysosomal storage diseases in Kagoshima.

Chihiro Yonee¹⁾, Shinsuke Maruyama¹⁾, Hironori Goto²⁾, Kaoru Oketani²⁾

1) Department of pediatrics, Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences

2) Kagoshima Prefectural Comprehensive Health Center

O-26 Newborn screening for fabry disease in Fukuoka

Takahito Inoue¹⁾, Tatsuki Miyamoto²⁾, Takaaki Sawada³⁾, Fumio Endo⁴⁾,
Kimitoshi Nakamura³⁾, Shinichi Hirose⁵⁾

1) Department of Pediatrics, Fukuoka University Chikushi Hospital. 2) Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University. 3) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University. 4) Kumamoto-Ezuko Medical Center for Disabled Children. 5) General Medical Research Center, School of Medicine, Fukuoka University.

O-27 Newborn screening for Pompe disease in Kumamoto and Fukuoka

Takaaki Sawada¹⁾, Jun Kido¹⁾, Keishin Sugawara¹⁾, Shinichiro Yoshida²⁾,
Kanao Kojima-Ishii³⁾, Takahito Inoue⁴⁾, Fumio Endo¹⁾, Shouichi Ohga³⁾, Shinichi Hirose⁵⁾,
Kimitoshi Nakamura¹⁾

1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University 2) KM Biologics Co., Ltd. 3) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University

4) Department of Pediatrics, Fukuoka University Chikushi Hospital 5) General Medical Research Center, School of Medicine, Fukuoka University

O-28 Newborn screening of mucopolysaccharidosis type II in Aichi Prefecture

Tetsuya Ito¹⁾, Katsuyuki Yokoi¹⁾, Manabu Wakamatsu²⁾, Shinsuke Kataoka²⁾,
Daiei Kojima³⁾, Kazumi Sakuta⁴⁾, Yoshimi Sakai⁴⁾, Hideki Muramatsu²⁾, Yoko Nakajima¹⁾

1) Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University 2) Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine 3) Department of Pediatrics, Ogaki Municipal Hospital 4) Clinical laboratory, Aichi Health Promotion Foundation

O-29 Development of GAG assay in DBS as a second-tier test for newborn screening for mucopolysaccharidoses

Hironori Kobayashi^{1,2)}, Misa Tanaka¹⁾, Ryota Okazaki²⁾, Tsubasa Oguni²⁾, Miki Matsui¹⁾,
Yoshitomo Notsu²⁾, Takanari Hattori³⁾, Jun Watanabe³⁾, Shunji Tomatsu⁴⁾, Takeshi Taketani¹⁾

1) Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine 2) Clinical Laboratory Division, Shimane University Hospital 3) Shimadzu Corporation 4) Nemours/Alfred I. DuPont Hospital for Children

Oral Session 6 Endocrine Disorders of Thyroid

Chairperson: Tomozumi Takatani (Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Chiba University)
Akie Nakamura (Department of Pediatrics, Hokkaido University School of Medicine)

O-30 The dose of levothyroxine sodium per body weight for congenital hypothyroidism in adolescents decreases with the progression of puberty

Shota Hiroshima, Kentaro Sawano, Nao Shibata, Hiromi Nyuzuki, Yohei Ogawa,
Keisuke Nagasaki

Department of Pediatrics, Niigata University Medical and Dental Hospital

O-31 Comparison of TSH values between ELISA and AutoDELFIA in newborn screening in Tokyo

Kaoru Konishi¹⁾, Kaoru Ogura¹⁾, Atsuko Hashimoto¹⁾, Shigetaka Sugihara²⁾

1) Tokyo Health Service Association 2) Tokyo Women's Medical University

O-32 Follow-up survey for congenital hypothyroidism after diagnosed by newborn screening project.

Yumi Terakawa¹⁾, Eri Hayashi¹⁾, Genki Imura¹⁾, Asako Mitsuhashi¹⁾, Kuniko Nakamura¹⁾,
Keiko Yagi¹⁾, Misako Ikemiya¹⁾, Kazuyuki Lee¹⁾, Nobutada Tabata¹⁾, Hiroshi Inada²⁾

1) Osaka City Health Center 2) Department of Pediatrics, Nishinomiya Sunago Medical Welfare Center

O-33 Follow-up study of patients with congenital hypothyroidism in Gunma

Yoshimitsu Osawa¹⁾²⁾³⁾, Yoshiaki Ohtsu¹⁾²⁾³⁾, Masaharu Shimada¹⁾, Aya Wada¹⁾,
Emi Hamajima¹⁾, Yoko Tabei¹⁾, Manabu Sotomatsu³⁾, Takumi Takizawa¹⁾³⁾

1) Department of Pediatrics, Gunma University Graduate School of Medicine. 2) Department of Endocrinology and Metabolism, Gunma Children's Medical Center. 3) Gunma Prefecture Neonatal Screening Committee

O-34 Trends in the use of iodine preparations in newborn screening in Chiba

Kanshi Minamitani^{1),2)}, Hiroaki Inomata¹⁾, Hisashi Ohnishi¹⁾, Yuki Naruse¹⁾,
Kaori Kinoshita¹⁾, Tomozumi Takatani¹⁾, Goro Sasaki¹⁾, Masanori Minagawa¹⁾,
Masaki Takayanagi¹⁾

1) Committee for newborn screening in Chiba

2) Department of Pediatrics, Teikyo University Chiba Medical Center

O-35 Impact of low birth weight infants on the incidence of congenital hypothyroidism in Chiba

Kanshi Minamitani^{1),2)}, Hiroaki Inomata¹⁾, Hisashi Ohnishi¹⁾, Yuki Naruse¹⁾,
Kaori Kinoshita¹⁾, Tomozumi Takatani¹⁾, Goro Sasaki¹⁾, Masanori Minagawa¹⁾,
Masaki Takayanagi¹⁾

1) Committee for newborn screening in Chiba

2) Department of Pediatrics, Teikyo University Chiba Medical Center

Oral Session 7 Disorders of Amino Acid Metabolism

Chairperson: Erika Ogawa (Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University)

Tomoko Lee (Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine)

O-36 Chemical diagnosis of argininosuccinate lyase deficiency by urine metabolomics

Chunhua Zhang¹, Zonghai Ruan¹, Mingji Jin¹, Xuyang Wang¹, Tian Wang¹, Fang Liu², Hong Jin³

1) Department of Research & Development of MILS International 2) Department of Neonatology, Bethune International Peace Hospital 3) Department of Neurology, Beijing Children's Hospital

O-37 Growth hormone deficiency and citrin deficiency: a case report

Masayo Yamazaki, Makiko Oguma, Koji Yokoyama, Toshihiro Tajima, Takanori Yamagata
Department of Pediatrics, Jichi Medical University

O-38 Successful delivery by cesarean section and postpartum management of maternal maple syrup urine disease

Chika Takano¹, Erika Ogawa¹, Mika Ishige¹, Tamaki Morohashi¹, Nobuhiko Nagano¹, Aya Okahashi¹, Kaori Kawakami², Atsushi Komatsu², Kei Kawana², Tatsuhiko Urakami¹, Ichiro Morioka¹

1) Department of Pediatrics and Child Health, Nihon University School of Medicine
2) Department of Obstetrics and Gynecology, Nihon University School of Medicine

O-39 Neonatal case elevated argininosuccinic acid but not citrulline in newborn screening with compound heterozygous mutation of ASL gene

Kiyotaka Kosugiyama¹, Hideaki Shiraishi¹, Masayoshi Nagao², Toju Tanaka², Takao Ishikawa³, Miwa Yoshinaga³, Shosuke Nomachi³, Nobuhito Hosomi³, Shirou Matsumoto⁴, Jun Kido⁴

1) Hokkaido University Hospital, Department of Pediatrics 2) NHO Hokkaido medical center, Department of Pediatrics & Clinical Research 3) Sapporo City Institute of Public Health 4) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University

O-40 One-week BH₄ loading test for adult phenylketonuria

Takashi Hamazaki¹, Tomoko Sakaguchi¹, Noriko Nakano¹, Haruo Shintaku²

1) Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine 2) Donated Course "Disability Medicine and Regenerative Medicine" Osaka City University Graduate School of Medicine

O-41 Comparison of two cases of homocystinuria type 1 detected by newborn mass screening -hypermethioninemia and high signal lesion on brain MRI-

Mai Mori¹⁾, Hideo Sasai^{1),2)}, Azusa Yokoi¹⁾, Hiroki Otsuka^{1),2)}, Hideki Matsumoto¹⁾, Kazuo Kubota^{1),2)}, Atsushi Yamagishi³⁾, Nobuyuki Shimozawa^{2),4)}, Hidenori Ohnishi^{1),2)}

1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University 2) Clinical Genetics Center, Gifu University Hospital 3) Department of Pediatrics, Japanese Red Cross Takayama Hospital 4) Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu University

O-42 Serum BUN/cre ratio is useful to find citrin deficiency in the secondary investigation of newborn screening.

Toshihiro Suzuki, Yoichi Wada, Yasuko Saito, Shigeo Kure

Department of Pediatrics, Tohoku University Hospital

Oral Session 8 The Indication for Novel Newborn Screening 3

Chairperson: Toru Uchiyama (Department of Human Genetics, National Center for Child Health and Development)
Yasuhiro Takeshima (Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine)

O-43 Development of TREC/KREC/SMN1/IS 4-plex assay kit by RT-qPCR method for newborn SCID/SMA screening

Kenji Abe¹⁾, Hiroyuki Ebinuma¹⁾, Hiroaki Inoue¹⁾, Ayaka Takezoe¹⁾, Seo Joo-Hyun^{2),3)}, Torayuki Okuyama^{2),3)}

1) Analytical Technology Center for Drug Development, SEKISUI MEDICAL CO., LTD.
2) Clinical Laboratory Medicine, National Center for Child Health and Development
3) Clinical & Research Association for Rare, Intractable Diseases

O-44 A pilot screening for Spinal Muscular Atrophy and Lysosomal Storage Disease

Ken Suzuki¹⁾, Miyo Munakata²⁾, Wu Chen¹⁾, Arife M.Hosseini¹⁾, Miki Igarashi¹⁾, Junko Igarashi¹⁾, Yoshihiko Otuka³⁾, Tatsuhiko Shike⁴⁾, Takeo Iwamoto⁵⁾, Yoshikatsu Eto^{1,2,4,5)}

1) Advanced Clinical Research Center, Institute of Neurological Disorders 2) Minamitohoku General Hospital
3) SEKISUI MEDICAL CO., LTD. 4) Shinyurigaoka General Hospital 5) Jikei University School of Medicine, Tokyo Japan

O-45 SMA pilot screening in Kumamoto area

Shinichiro Yoshida¹⁾, Takaaki Sawada²⁾, Kazumi Itou¹⁾, Chihiro Yamamoto¹⁾, Yoshiyuki Yamauchi¹⁾, Fumio Endo³⁾, Kimitoshi Nakamura²⁾

1) Newborn Screening Center, KM Biologics Co., Ltd. 2) Kumamoto-Ezuko Medical Center for The Severely Disabled 3) Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University

O-46 Spinal muscular atrophy that was discovered by newborn screening and could be treated before the onset of symptoms

Takaaki Sawada¹⁾, Shiro Ozasa¹⁾, Shinichiro Yoshida²⁾, Kimitoshi Nakamura¹⁾

1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University

2) KM Biologics Co., Ltd.

O-47 Results of TREC and/or KREC newborn screening program in Aichi

Manabu Wakamatsu¹⁾, Daiei Kojima²⁾, Hideki Muramatsu¹⁾, Yusuke Okuno³⁾,
Shinsuke Kataoka¹⁾, Yoko Nakajima⁴⁾, Tomiko Nakamura⁵⁾, Yoshimi Sakai⁵⁾, Tetsuya Ito⁴⁾,
Yoshiyuki Takahashi¹⁾

1) Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine 2) Department of Pediatrics, Ogaki Municipal Hospital 3) Department of Virology, Nagoya City University Graduate School of Medical Sciences 4) Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University 5) Clinical laboratory, Aichi Health Promotion Foundation

O-48 Newborn screening for severe primary immunodeficiency in Osaka

Hiroshi Fujita¹⁾, Momoka Maruishi¹⁾, Misaki Morisaki¹⁾, Kota Tanaka¹⁾, Akemi Irie¹⁾,
Toru Katayama¹⁾, Masatoshi Nozaki²⁾, Akihisa Sawada³⁾, Kohsuke Imai⁴⁾, Shinobu Ida⁵⁾

1) Clinical Laboratory Center, Osaka Women's and Children's Hospital 2) Department of Neonatal Medicine, Osaka Women's and Children's Hospital 3) Department of Hematology/Oncology, Osaka Women's and Children's Hospital 4) Department of Pediatrics, Tokyo Medical and Dental University 5) Department of Laboratory Medicine, Osaka Women's and Children's Hospital