

VI. 第43回日本マススクリーニング学会学術集会 プログラム

第1日目 8月26日(金) メイン会場(3階瑞雪の間)

8:20～ 参加受付

8:50～8:55 開会の辞

9:00～10:00 一般演題1

アミノ酸代謝異常と関連疾患

座長：坂本 修、石毛美夏

- O-1** 離乳食の開始とともにフェニルアラニン値の上昇をみた
軽症フェニルケトン尿症の一例
丸尾良浩¹⁾、柴田晶美¹⁾、田川晃司¹⁾、筒井英美¹⁾、松井克之¹⁾、森 麻美²⁾
1) 滋賀医科大学小児科, 2) 日野記念病院小児科
- O-2** 無治療のフェニルケトン尿症の母より出生した母性フェニルケトン尿症の
一例
柴田晶美¹⁾、田川晃司¹⁾、筒井英美¹⁾、松井克之¹⁾、森 麻美²⁾、丸尾良浩¹⁾
1) 滋賀医科大学小児科, 2) 医療法人社団日野記念病院小児科
- O-3** マターナル PKU 管理におけるマススクリーニング検査施設の役割
渡辺和宏、長谷川智美、石毛信之、間下充子、大和田操
公益財団法人 東京都予防医学協会
- O-4** メチオニン低値を指標としたホモシスチン尿を伴う疾患群の
スクリーニングシステムの検討
湯浅光織、畑 郁江、米野聖子、重松陽介
福井大学医学部小児科学
- O-5** GC/MS を用いた尿中代謝産物分析を契機に診断に至った NICCD の 2 症例
石井宏美¹⁾、渡邊順子¹⁾²⁾、福井香織²⁾、鈴谷由吏¹⁾、田代恭子¹⁾、
青木久美子¹⁾、菊池敦夫³⁾、呉 繁夫³⁾、猪口隆洋¹⁾、内村直尚¹⁾⁴⁾
1) 久留米大学医学部 GC/MS 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-6 新生児マススクリーニングを契機に診断に至った新生児ビタミン B12 欠乏症の 1 例

上野香織^{1,2)}, 清水日智¹⁾, 伊達木澄人¹⁾, 渡辺 聡¹⁾, 中富明子¹⁾, 森内浩幸¹⁾

1) 長崎大学病院 小児科, 2) 佐世保市総合医療センター

10:00 ~ 11:10

一般演題 2

有機酸・脂肪酸代謝異常

座長：重松陽介、伊藤哲哉

O-7 新生児マススクリーニングで発見されたプロピオン酸血症例の全国アンケート調査

但馬 剛^{1,2)}, 香川礼子²⁾, 前田康博³⁾, 深尾敏幸⁴⁾

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) 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学,
3) 名古屋市立大学大学院病院薬剤学分野,
4) 岐阜大学大学院小児病態学

O-8 新生児マススクリーニングを契機に発見されたプロピオン酸血症の遺伝子型での比較

坂本 修, 市野井奈津子, 呉 繁夫

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野

O-9 プロピオン酸血症およびメチルマロン酸血症の酵素活性測定法の臨床応用

中島葉子¹⁾, 前田康博²⁾, 後藤佳奈²⁾, 但馬 剛³⁾, 堀田祐志²⁾, 酒井好美⁴⁾, 伊藤哲哉¹⁾

1) 藤田保健衛生大学小児科, 2) 名古屋市立大学大学院薬学研究科,
3) 国立成育医療研究センター, 4) 愛知県健康づくり振興事業団

O-10 UPLC-MS/MS によるプロピオン酸血症およびメチルマロン酸血症の酵素活性測定法の開発

前田康博¹⁾, 後藤佳奈¹⁾, 中島葉子²⁾, 但馬 剛³⁾, 堀田祐志¹⁾, 片岡智哉⁴⁾, 木村和哲^{1,4)}, 伊藤哲哉²⁾

1) 名古屋市立大学大学院薬学研究科, 2) 藤田保健衛生大学小児科,
3) 国立成育医療研究センター, 4) 名古屋市立大学大学院医学研究科

O-11 マスキリーニング初回陽性・再採血正常の後に発症した
ビタミンB12欠乏症の乳児例

香川礼子¹⁾, 原 圭一²⁾, 但馬 剛^{1,3)}, 重松陽介⁴⁾, 栢田紗季⁵⁾,
森岡千代美⁵⁾, 吉井千代子⁵⁾

- 1) 広島大学病院小児科,
- 2) 国立病院機構呉医療センター・中国がんセンター小児科,
- 3) 国立成育医療センター研究所マスキリーニング研究室,
- 4) 福井大学医学部小児科,
- 5) 広島市医師会臨床検査センター検査課先天性代謝異常係

O-12 カルニチントランスポーター異常症のマスキリーニング:
カルニチン補充を要したヘテロ保因者と考えられる1例

原 圭一¹⁾, 但馬 剛²⁾, 香川礼子²⁾, 岡田 賢²⁾, 岡野里香³⁾,
重松陽介⁴⁾, 栢田紗季⁵⁾, 森岡千代美⁵⁾, 吉井千代子⁵⁾

- 1) 国立病院機構呉医療センター小児科, 2) 広島大学小児科,
- 3) JA 尾道総合病院小児科, 4) 福井大学小児科,
- 5) 広島市医師会臨床検査センター検査課先天性代謝異常係

O-13 ACAT1 遺伝子イントロン2のc.121-13T > Aによる
エクソン3スキップとスプライシングの予測

青山友佳^{1),2)}, 笹井英雄¹⁾, 大塚博樹¹⁾, Elsayed Abd elkreem¹⁾, 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) 中部大学 臨床検査技術教育・実習センター

11:10 ~ 12:00 **教育講演**

座長: 松浦信夫

EL マス・スキリーニングでみつかると先天性内分泌疾患の最近の知見

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

12:00 ~ 13:00 **評議員会 (3階蓬莱の間)**

12:10 ~ 12:55 **ランチオンセミナー**

座長: 石津 桂 共催: ノボ ノルディスク ファーマ社

SGA性低身長症の成長ホルモン治療

母坪智行

医療法人社団 さっぽろ小児内分泌クリニック

13:00 ~ 14:00 **総会・技術部会総会**

14:00 ~ 16:00

シンポジウム 1

新生児マススクリーニングにおける地域連携、多業種連携

座長：窪田 満

S1-1 札幌市の新生児マススクリーニング追跡調査事業と連絡会議

花井潤師, 田上泰子, 菅原雅哉, 吉永美和, 山岸卓弥, 手塚美智子, 斎藤翔太, 野町祥介, 濱谷和代, 木田 潔

札幌市衛生研究所

S1-2 先天性代謝異常等検査で要精密検査となった児(保護者)に対するフォローの必要性

川村和枝¹⁾, 根岸真知子²⁾, 櫻井裕子²⁾

1) 栃木県保健福祉部保健福祉課(前 こども政策課),

2) 栃木県保健福祉部こども政策課

S1-3 より適切な事業運営に向けた埼玉県の取組状況~採血ガイドラインの作成~

山崎夏美, 矢島謙司, 二見 康, 加藤絵里子, 土屋千鶴子, 河合美恵, 磯貝 瑞

埼玉県保健医療部健康長寿課母子保健担当

S1-4 新生児マススクリーニングにおける地域連携、多業種連携 九州・沖縄地域における専門医と非専門医の地域連携の構築

中村公俊

熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野

S1-5 NPO 法人 タンデムマススクリーニング普及協会による コンサルテーションセンターの利用状況

小林弘典, 山口清次

島根大学医学部小児科

16:00 ~ 16:50

一般演題 3

タンデムマス・精度管理・行政

座長：渡邊順子、野町祥介

O-14 東京都区北西部における新生児マススクリーニングろ紙血提出方法の実態調査

小田嶋仁美, 香山一憲, 安藤正恵, 鈴木琢真, 長野伸彦, 田口洋祐, 吉川香代, 石毛美夏, 細野茂春, 高橋 滋, 高橋昌里

日本大学医学部小児科学系小児科学分野

O-15 北海道における出生体重別受検数の検討

宮本恵美, 林三起子, 田中稔泰

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

O-16 神奈川県におけるタンデムマス検査事業化後4年間の実施状況

小川雄大¹⁾, 木下洋子¹⁾, 山上祐次^{1),6)}, 栗原博^{1),6)}, 菊池信行^{2),6)},
安達昌功^{3),6)}, 平原史樹^{4),6)}, 窪田満^{5),6)}, 古井民一郎⁷⁾, 菊岡正和⁷⁾,
古谷正博⁷⁾

- 1) 公益財団法人神奈川県予防医学協会, 2) 横浜市立みなと赤十字病院,
- 3) 神奈川県立こども医療センター, 4) 横浜市立大学付属病院,
- 5) 国立成育医療研究センター,
- 6) 神奈川県医師会先天性代謝異常対策委員会, 7) 神奈川県医師会

O-17 沖縄県新生児マスキリーニングのタンデムマス法導入準備と
開始1年間(2014-2015年)について

知念安紹¹⁾, 屋良朝雄¹⁾, 安慶田英樹¹⁾, 小濱守安¹⁾, 但馬剛²⁾,
田代恭子³⁾, 猪口隆洋³⁾, 田崎隆二⁴⁾, 山川聖樹⁵⁾, 山城正人⁵⁾

- 1) 沖縄県新生児マスキリーニング連絡協議会,
- 2) 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学,
- 3) 久留米大学医学部GC/MS医学応用研究施設,
- 4) 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,
- 5) 中部地区医師会臨床検査課

O-18 新しい精度管理体制を補完するためのブラインドを用いた精度管理の
持続可能性について

鈴木恵美子¹⁾, 渡辺倫子¹⁾, 相崎潤子¹⁾, 小澤仁子¹⁾, 前田堂子¹⁾,
後藤温子¹⁾, 志村明子¹⁾, 中島英規¹⁾, 但馬剛¹⁾, 原田正平^{1),2)}

- 1) 国立成育医療研究センター, 2) 聖徳大学

17:00 ~ 18:20

ワークショップ

タンデムマス・スクリーニング検査での疑問を解決しよう。

司会: 田崎隆二、石毛信之

W1 タンデムマス・スクリーニング検査での疑問を解決しよう。

石毛信之¹⁾, 花井潤師²⁾, 福士勝³⁾, 田崎隆二⁴⁾, 九曜雅子⁵⁾

- 1) 公益財団法人東京都予防医学協会, 2) 札幌市衛生研究所,
- 3) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー,
- 4) 一般財団法人化学及血清療法研究所, 5) 富山県衛生研究所

- W2** 脂肪酸代謝異常症陽性例への対応：見逃し例を出さないために
但馬 剛^{1,2)}, 津村弥来²⁾, 香川礼子²⁾, 岡田 賢²⁾, 原 圭一³⁾, 佐倉伸夫⁴⁾,
畑 郁江⁵⁾, 重松陽介⁵⁾
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) 広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学,
3) 国立病院機構呉医療センター小児科,
4) 重症児(者)福祉医療施設鈴が峰, 5) 福井大学医学部小児科
- W3** タンデムマス・スクリーニングにおける結果の解釈と有機酸代謝異常症の
診断
長谷川有紀¹⁾, 小林弘典¹⁾, 山田健治¹⁾, 坊 亮輔^{1,2)}, 山口清次¹⁾
1) 島根大学医学部小児科, 2) 神戸大学大学院医学研究科小児科学分野
- W4** アミノ酸代謝異常症のタンデムマス・スクリーニング
田中藤樹, 重富浩子, 長尾雅悦
北海道医療センター小児遺伝代謝センター

18:30 ~ 19:20

イブニングセミナー

座長：徳美喜久 共催：島津製作所

島津製作所製トリプル四重極型 LC-MS/MS (タンデムマス) を用いた
新生児マススクリーニングの新展開

箕畑俊和

(株)島津製作所分析計測事業部 MS ビジネスユニット

19:30 ~ 21:00

会員懇親会 於：ホテルさっぽろ芸文館3F「蓬莱の間」

第2日目 8月27日(土) メイン会場(3階瑞雪の間)

8:20~

参加受付

8:40~9:40

一般演題4

甲状腺 副腎

座長：鎌崎穂高、棚橋祐典

O-19 高 TSH 血症を契機として診断に至った偽性副甲状腺機能低下症の2家系例

東村千寿¹⁾、古城真秀子²⁾、久保俊英²⁾、佐野伸一朗³⁾、鏡 雅代³⁾

1) 長崎県対馬病院小児科, 2) 岡山医療センター小児科,
3) 成育医療研究センター分子内分泌研究部

O-20 TSH、FT4 同時測定による新生児マス・スクリーニングで発見された甲状腺ホルモン不応症の2例

山口健史¹⁾、森川俊太郎¹⁾、石津 桂¹⁾、白井 健²⁾、田島敏広³⁾

1) 北海道大学病院,
2) 国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター内分泌研究部,
3) 自治医科大学 とちぎ子ども医療センター

O-21 国際協力機構の技術協力支援によるモロッコの先天性甲状腺機能低下症マスキリングの確立と普及

福士 勝^{1),2)}、花井潤師³⁾、真鍋朋子⁴⁾、Laila Acharai⁵⁾

1) JICA 短期専門家, 2) 札幌 IDL, 3) 札幌市衛生研究所,
4) JICA 母子保健専門家, 5) モロッコ保健省母性保健課

O-22 早産児における先天性副腎過形成の判定基準の検討

橋本敦子¹⁾、藤川研人¹⁾、小西 薫¹⁾、間下充子¹⁾、世良保美¹⁾、
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

O-23 新生児マス・スクリーニング 17-OHP 高値の正期産不当過大児は過成長症候群を鑑別すべきである

入月浩美¹⁾、佐藤英利¹⁾、野村道代²⁾、帆苅恵子²⁾、小田辺なお子²⁾、
浅見 直³⁾、長崎啓祐¹⁾

1) 新潟大学医歯学総合病院小児科, 2) 新潟県保健衛生センター,
3) 新潟青陵大学看護学部

O-24 札幌市における小児の副腎の悪性新生物の標準化死亡比

西 基¹⁾、花井潤師²⁾

1) 北海道医療大学生命基礎科学講座, 2) 札幌市衛生研究所

9:40 ~ 11:10

シンポジウム 2

内分泌疾患マスキングにおけるトピックス

座長：有阪 治

S2-1 先天性中枢性甲状腺機能低下症の診療状況の全国調査

長崎啓祐^{1,2)}, 窪田拓生²⁾, 小林弘典²⁾, 澤田浩武²⁾, 沼倉周彦²⁾, 安達昌功²⁾, 田島敏広²⁾

- 1) 新潟大学医歯学総合病院小児科,
- 2) 日本小児内分泌学会マスキング委員会

S2-2 先天性内分泌疾患のマスキングの最近の知見：

先天性副腎皮質過形成症

沼倉周彦

山形大学医学部小児科学講座

S2-3 ろ紙血 17OHP 陽性者の尿中ステロイドプロフィール

本間桂子¹⁾, 長谷川奉延²⁾

- 1) 慶應義塾大学病院中央臨床検査部, 2) 慶應義塾大学医学部小児科

11:10 ~ 12:10

特別講演

座長：長尾雅悦

SL 新生児マスキングと臨床遺伝医療：車の両輪として

櫻井晃洋

札幌医科大学医学部遺伝医学

12:10 ~ 13:00

一般演題 5

測定法・技術 ガラクトース血症

座長：小杉山清隆、藤本昭榮

O-25 さいたま市における C5 高値例に関する検討

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-26 精密検査を目的とした新規血清アシルカルニチン分析法とその有用性に関する検討

小林弘典¹⁾, 山田健治¹⁾, 坊 亮輔¹⁾, 長谷川有紀¹⁾, 城下友義²⁾, 大山直子²⁾, 竹内一博²⁾, 井手野晃²⁾, 山口清次¹⁾

- 1) 島根大学医学部小児科, 2) 積水メディカル株式会社

- O-27** TSH、FT4、17-OHP の多項目同時測定法導入に向けた検討
 山岸卓弥¹⁾、田上泰子¹⁾、斎藤翔太¹⁾、野町祥介¹⁾、木田 潔¹⁾、
 福士 勝²⁾、青木香織²⁾
 1) 札幌市衛生研究所、2) 札幌イムノ・ダイアグノスティック・ラボラトリー
- O-28** 初回スクリーニング時ガラクトース微増で発見されたガラクトース血症 I 型の一例
 加瀬 香¹⁾、桑名美智子¹⁾、照沼雅子¹⁾、澤田博美¹⁾、篠原宏行²⁾、
 鴨田知博³⁾、藤本昭榮⁴⁾
 1) 公益財団法人茨城県総合健診協会、2) 茨城西南医療センター病院、
 3) 筑波大学医学医療系小児科、
 4) 大阪市立大学大学院医学部研究科発達小児医学
- O-29** 新潟県ガラクトース精検対象者 25 例の臨床像の検討
 佐藤英利^{1),2)}、入月浩美¹⁾、佐々木直¹⁾、野村道代³⁾、帆苅恵子³⁾、
 小田辺なお子³⁾、浅見 直⁴⁾、長崎啓祐¹⁾
 1) 新潟大学歯学総合病院小児科、2) 新潟県立新発田病院小児科、
 3) 新潟県保健衛生センター、4) 新潟青陵大学看護学部

13:00 ~ 13:40

一般演題 6

ライソゾーム SCID

共催セッション 今後期待される新たな新生児マスキリーニング

座長：高橋 勉、古城真秀子 共催：株式会社パーキンエルマージャパン

- O-30** 複数疾患同時測定系によるライソゾーム酵素活性測定法の検討
 真嶋隆一¹⁾、坂井英里¹⁾、田中美砂¹⁾、小須賀基通^{1),2),3)}、奥山虎之^{1),3)}
 1) 国立成育医療研究センター・臨床検査部、2) 遺伝診療科、
 3) ライソゾーム病センター
- O-31** ムコ多糖症 I 型及び II 型における迅速スクリーニング検査法の開発
 吉田真一郎¹⁾、森 勇人¹⁾、田崎隆二¹⁾、久米田幸介¹⁾、菅原敬信¹⁾、
 百崎 謙²⁾、中村公俊²⁾、遠藤文夫²⁾
 1) 一般財団法人化学及血清療法研究所臨床検査部臨床検査センター、
 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
- O-32** ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病における迅速スクリーニング検査法の開発
 森 勇人¹⁾、吉田真一郎¹⁾、田崎隆二¹⁾、久米田幸介¹⁾、菅原敬信¹⁾、
 百崎 謙²⁾、中村公俊²⁾、遠藤文夫²⁾
 1) 一般財団法人化学及血清療法研究所臨床検査部臨床検査センター、
 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

O-33 重症複合免疫不全症 (SCID) の新生児スクリーニング

後藤文洋¹⁾, 長田香代¹⁾, 峰岸知子¹⁾, 諸田沙織¹⁾, 中島英規²⁾,
奥山虎之³⁾, 河合利尚¹⁾, 小野寺雅史¹⁾, 内山 徹¹⁾

- 1) 国立成育医療研究センター研究所 成育遺伝研究部,
- 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) 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター、臨床検査部

13:40 ~ 13:55 **閉会式**

14:30 ~ 16:30 **市民公開講座**
こどもの夢を叶える健やかな成長を支えよう

座長：長尾雅悦、福士 勝

1) みんなで暮らすこと ～患者家族の立場から家族支援について～
射場小夜

先天性代謝異常症 札幌市北海道家族交流会

2) 「新生児マススクリーニング」って何？

林三起子

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

3) 先天代謝異常症の食事療法～特殊ミルクの役割

大浦敏博

仙台市立病院