

## IV. 第47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】

#### ■追悼特別講演 / 9月25日(金) 9:00～

司会：下澤 伸行 (岐阜大学高等研究院科学研究基盤センターゲノム研究分野)

故深尾敏幸教授 (本学術集会名誉会長) を偲んで

山口 清次 (島根大学医学部 小児科)

#### ■特別講演 / 9月25日(金) 11:00～11:55

座長：山口 清次 (島根大学医学部 小児科)

Newborn screening in Germany, Austria and Switzerland

Jörn Oliver Sass (Bonn-Rhein-Sieg University of Applied Sciences, Rheinbach, Germany)

### 【ワークショップ】

#### ■若手症例検討ワークショップ / 9月25日(金) 9:30～10:55

新生児スクリーニングで経験した興味深い症例提示とその対応

座長：酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 生命育成看護科学講座 成育小児科学)

中島 葉子 (藤田医科大学医学部 小児科学)

W-1 一過性C3高値の新生児例 ～軽症プロピオン酸血症との比較～

笹井 英雄 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

W-2 リボフラビン代謝障害によるグルタル酸血症2型：

新生児スクリーニングで発見されたFAD合成酵素欠損症の1例

山田 健治 (島根大学 小児科)

W-3 ピボキシル基含有抗生剤内服中の母体より出生したイソ吉草酸血症の一例

坊 亮輔 (神戸大学医学部附属病院 小児科)

W-4 IGSF1異常症における低プロラクチン血症は遅れて出現する

沼倉 周彦 (山形大学医学部 小児科学講座)

W-5 C5DC陽性の経過観察中、高インスリン性低血糖を認め診断に至った  
HAD欠損症の姉妹例

横井 克幸 (藤田医科大学病院 小児科)

## 【シンポジウム】

### ■シンポジウム1 / 9月25日(金) 14:10～15:35

#### 副腎皮質過形成 or 甲状腺機能低下症の新生児マススクリーニング症例の診療ガイドライン

座長：石井 智弘 (慶應義塾大学医学部 小児科)

南谷 幹史 (帝京大学ちば総合医療センター 小児科)

#### S-1-1 CAH (先天性副腎過形成) スクリーニングの課題

鹿島田 健一 (東京医科歯科大学 発生発達病態学)

#### S-1-2 21- 水酸化酵素欠損症のガイドライン改訂 何が変わる？

宇都宮 朱里 (県立広島病院成育医療センター 小児科)

#### S-1-3 先天性甲状腺機能低下症スクリーニングの課題

堀 友博 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

#### S-1-4 先天性甲状腺機能低下症のガイドライン改訂 何が変わる？

長崎 啓祐 (新潟大学医歯学総合病院 小児科)

### ■シンポジウム2 / 9月25日(金) 15:40～17:05

#### タンデムマススクリーニングの問題点

座長：大浦 敏博 (仙台市立病院 臨床検査科)

重松 陽介 (福井大学医学部 小児科)

#### S-2-1 フェニールケトン尿症における問題点(Phe 2 mg/dL カットオフについて)

新宅 治夫 (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)

#### S-2-2 タンデムマス・スクリーニングで発見される軽症例への対応

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)

#### S-2-3 VLCAD 欠損症における問題点 (新たに診断された症例の変異から)

笹井 英雄 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

#### S-2-4 シトルリン血症 1 型の遅発例の問題

和田 陽一 (東北大学病院 小児科)

## ■シンポジウム3 / 9月26日(土) 9:00～10:25

### 新生児スクリーニングの二次検査を考える

座長：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)

小川 恵 (一般財団法人岐阜県公衆衛生検査センター検査分析部 臨床検査課)

#### S-3-1 CAH スクリーニング LC-MS/MS 法によるステロイドプロファイル

山岸 卓弥 (札幌市衛生研究所)

#### S-3-2 東京都における二次検査の実施状況：

メープルシロップ尿症・尿素サイクル疾患・イソ吉草酸血症について

渡辺 和宏 (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)

#### S-3-3 プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症及び

ホモシスチン尿症 2 型・3 型に関する二次検査

磯部 充久 (さいたま市健康科学研究センター)

#### S-3-4 二次検査を全ての検査施設で実施すべきか？

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)

## ■シンポジウム4 / 9月26日(土) 10:30～11:55

### わが国での新規対象疾患の選定基準を策定する上での論点について考える

座長：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)

中村 公俊 (熊本大学大学院 小児科学講座)

#### S-4-1 指標の感度や特異度が十分でない疾患

笹井 英雄 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

#### S-4-2 病型判定に基づく治療戦略と脊髄性筋萎縮症：

新生児遺伝子スクリーニング後に求められる対応

篠原 正和 (神戸大学大学院医学研究科 疫学分野)

#### S-4-3 発症時期は遅いが、診断困難で治療が間に合わなくなる疾患 - ファブリー病

小林 正久 (東京慈恵会医科大学病院 小児科)

#### S-4-4 X連鎖性遺伝形式をとる副腎白質ジストロフィーの

新生児マススクリーニング導入に向けての問題点

下澤 伸行 (岐阜大学高等研究院科学研究基盤センターゲノム研究分野)

## 【企業共催セミナー】

### ■ランチョンセミナー1 / 9月25日(金) 12:00～13:00

座長：奥山 虎之 (国立成育医療研究センターライソゾーム病センター)

ライソゾーム病のオプションスクリーニングと薬理的シャペロン療法の適応  
大竹 明 (埼玉医科大学 小児科)

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2 / 9月25日(金) 13:05～14:05

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

新生児マススクリーニングとカルニチン代謝障害について  
高柳 正樹 (帝京平成大学 健康医療スポーツ学部)

共催：大塚製薬株式会社

### ■イブニングセミナー1 / 9月25日(金) 17:10～18:10

座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学病院 小児科)

重症メチルマロン酸血症新生児例の急性期治療  
畑 郁江 (福井県立病院 小児科)

診断後の病気との向き合い方、家族の生活や葛藤  
柏木 明子 (ひだまりたんぼぼ (有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会))

共催：レコルダティ・レア・ディジーズ・ジャパン株式会社

### ■イブニングセミナー2 / 9月25日(金) 18:15～19:15

座長：小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

ライソゾーム病新生児マススクリーニング～北海道での開始に向けて  
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)

共催：サノフィ株式会社

### ■ランチョンセミナー3 / 9月26日(土) 12:00～13:00

座長：中村 公俊 (熊本大学大学院 小児科学講座)

愛知県における SCID 新生児スクリーニング  
村松 秀城 (名古屋大学医学部附属病院 小児科)

脊髄性筋萎縮症の公的なスクリーニング組み入れを目指して  
羽田 明 (ちば県民保健予防財団)

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26日(土) 13:05～14:05

座長：笹井 英雄 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

乾燥ろ紙血を用いたライソゾーム病スクリーニング陽性症例とその臨床像

松本 志郎 (熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座)

共催：JCR ファーマ株式会社

【市民講座】

新生児スクリーニング新規対象疾患の導入に向けて / 9月26日(土) 14:10～15:40

座長：鈴木 康之 (岐阜大学医学教育開発研究センター)

大西 秀典 (岐阜大学医学部附属病院 小児科)

■ E-1 ムコ多糖症

E-1-1 早期診断、早期治療により子供達の QOL と家族の生活も変わる

秋山 武之 (日本ムコ多糖症患者家族の会)

E-1-2 ムコ多糖症の新生児スクリーニングの現状と展望

奥山 虎之 (国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター)

■ E-2 副腎白質ジストロフィー

E-2-1 ALD 新生児マススクリーニングの導入にむけて：患者会の想い

本間 りえ (特定非営利活動法人 ALD の未来を考える会 (A-Future))

E-2-2 副腎白質ジストロフィーの国内新生児マススクリーニング導入への課題を解決して早期導入を目指す

下澤 伸行 (岐阜大学高等研究院科学研究基盤センターゲノム研究分野)

■ E-3 脊髄性筋萎縮症

E-3-1 脊髄性筋萎縮症 (SMA) の新生児マススクリーニング早期導入の意義  
～患者・家族の3つの視点から～

大山 有子 (SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会)

E-3-2 脊髄性筋萎縮症：新生児スクリーニングの必要性

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)

■ E-4 重症原発性免疫不全症

E-4-1 重症複合免疫不全症の息子を持つ親としての願い

野口 襟花

E-4-2 重症原発性免疫不全症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 小児科、茨城県小児・周産期地域医療学)

## 【一般演題】

### 一般演題 1 有機酸・脂肪酸代謝異常症 1

座長：村山 圭（千葉県こども病院 代謝科）

知念 安紹（琉球大学大学院医学研究科育成医学講座）

#### O-1-1 有機酸代謝異常症の鑑別を目的とした LC-MS/MS による有機酸分析法の構築

植柳 泰<sup>1)</sup>，松本 信也<sup>1)</sup>，瀬戸山 大樹<sup>1), 2)</sup>，川上 大輔<sup>3)</sup>，堀田 多恵子<sup>1)</sup>，  
康東 天<sup>1), 2)</sup>

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) 株式会社 島津製作所

#### O-1-2 沖縄県新生児マススクリーニングの 5 年間におけるプロピオン酸血症

知念 安紹<sup>1)</sup>，仲村 貞郎<sup>1)</sup>，名嘉山 賀子<sup>1)</sup>，大城 達男<sup>2)</sup>，上原 弘崇<sup>3)</sup>，  
前田 康博<sup>4)</sup>，小林 正久<sup>5)</sup>，高山 良野<sup>6)</sup>，呉屋 英樹<sup>1)</sup>，吉田 朝秀<sup>1)</sup>，  
中西 浩一<sup>1)</sup>

1) 琉球大学大学院 医学研究科育成医学講座 2) 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター  
3) 沖縄県立宮古病院 小児科 4) 藤田医科大学共同利用研究設備サポートセンター  
5) 東京慈恵会医科大学 小児科 6) 中部地区医師会臨床検査課

#### O-1-4 グルタル酸血症 2 型が鑑別となった代謝急症疑いの 2 新生児例

五十嵐 登<sup>1)</sup>，九曜 雅子<sup>2)</sup>

1) 富山県立中央病院 小児科 2) 富山県衛生研究所

#### O-1-5 新生児期発症のグルタル酸血症 II 型の姉妹例

杉山 洋平<sup>1), 2)</sup>，海老原 智博<sup>2)</sup>，田鹿 牧子<sup>1)</sup>，志村 優<sup>1)</sup>，伏見 拓矢<sup>1)</sup>，  
市本 景子<sup>1)</sup>，松永 綾子<sup>1)</sup>，鶴岡 智子<sup>2)</sup>，水谷 佳代<sup>3)</sup>，岡崎 康司<sup>4)</sup>，  
村山 圭<sup>1)</sup>

1) 千葉県こども病院 代謝科 2) 千葉県こども病院 新生児科 3) 亀田総合病院 新生児科  
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

#### O-1-6 NBS 陽性児と家族への支援の輪を広げ、地域をつくる

松本 裕子<sup>1)</sup>，諏訪 亜季子<sup>1)</sup>，多田 達史<sup>2)</sup>，小亀 恵<sup>3)</sup>，末澤 千草<sup>2)</sup>，  
三浦 浩美<sup>1)</sup>，舟越 和代<sup>1)</sup>，但馬 剛<sup>4)</sup>

1) 香川県立保健医療大学 保健医療学部看護学科 2) 香川県立保健医療大学 保健医療学部臨床検査学科  
3) 香川県予防医学協会 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

## 一般演題2 ライソゾーム病

座長：濱崎 考史（大阪市立大学 医学研究科 臨床医科学専攻）

渡邊 順子（久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設／同 小児科学講座）

### 0-2-1 ライソゾーム病スクリーニングのための検査法の比較

花井 潤師<sup>1)</sup>，田中 稔泰<sup>1)</sup>，長尾 雅悦<sup>2)</sup>，田中 藤樹<sup>2)</sup>，小杉山 清隆<sup>3)</sup>

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

3) 北海道大学病院 小児科

### 0-2-2 ライソゾーム病5項目同時スクリーニング検査キットを活用した検査運営報告

松浦 俊真<sup>1)</sup>，坂上 良美<sup>1)</sup>，吉田 真一郎<sup>1)</sup>，山内 芳裕<sup>1)</sup>，遠藤 文夫<sup>2)</sup>，  
中村 公俊<sup>3)</sup>

1) KMバイオロジクス株式会社 2) 社会福祉法人志友会 くまもと江津湖療育医療センター

3) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

### 0-2-3 重症複合免疫不全症とライソゾーム病の新生児マススクリーニングを宮崎県下での有料の任意検査の試み

神田 和夫<sup>1)</sup>，鬼塚 真理子<sup>1)</sup>，河野 満子<sup>1)</sup>，澤田 宏武<sup>2)</sup>

1) 公益財団法人宮崎県健康づくり協会 2) 宮崎大学医学部 看護科

### 0-2-4 愛知県における新生児ポンペ病マススクリーニング検査の実績

中島 葉子<sup>1)</sup>，横井 克幸<sup>1)</sup>，村松 秀城<sup>2)</sup>，若松 学<sup>2)</sup>，片岡 伸介<sup>2)</sup>，  
小島 大英<sup>3)</sup>，酒井 好美<sup>4)</sup>，伊藤 哲哉<sup>1)</sup>

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) 公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団

### 0-2-5 福岡県におけるムコ多糖症Ⅱ型新生児マススクリーニングの取り組み

井上 貴仁<sup>1)</sup>，古賀 信彦<sup>1)</sup>，宮本 辰樹<sup>2)</sup>，渡邊 順子<sup>3)</sup>，小須賀 基通<sup>4)</sup>，  
奥山 虎之<sup>5)</sup>，遠藤 文夫<sup>6)</sup>，中村 公俊<sup>7)</sup>，廣瀬 伸一<sup>2)</sup>

1) 福岡大学西新病院 小児科 2) 福岡大学 医学部 小児科 3) 久留米大学 医学部 小児科

4) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科 5) 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

6) くまもと江津湖療育医療センター 7) 熊本大学 医学部 小児科

### 0-2-6 ファブリー病の新生児スクリーニングとハイリスクスクリーニングで検出された新規 *GLA* 遺伝子 variant の保有者の追跡調査

澤田 貴彰<sup>1)</sup>，城戸 淳<sup>1)</sup>，菅原 敬信<sup>1)</sup>，松本 志郎<sup>1)</sup>，遠藤 文夫<sup>2)</sup>，  
中村 公俊<sup>1)</sup>

1) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座 2) くまもと江津湖療育医療センター

### 一般演題3 神経疾患

座長：廣瀬 伸一（福岡大学医学部 小児科）

竹島 泰弘（兵庫医科大学 小児科学教室）

#### 0-3-1 大脳型発症前に診断し、極めて早期に造血幹細胞移植を施行できた小児大脳型副腎白質ジストロフィーの一例

横井 あずさ<sup>1)</sup>，横山 能文<sup>1)</sup>，篠田 優<sup>1)</sup>，原 晃啓<sup>1)</sup>，篠田 邦大<sup>1)</sup>，  
松本 英樹<sup>2)</sup>，笹井 英雄<sup>2)</sup>，堀 友博<sup>2)</sup>，高島 茂雄<sup>3)</sup>，下澤 伸行<sup>2), 3)</sup>

1) 岐阜市民病院 小児科・小児血液疾患センター 2) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学  
3) 岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野

#### 0-3-2 リアルタイム qPCR 法による SMN1 測定キットの有用性評価

海老沼 宏幸<sup>1)</sup>，鈴木 郁美<sup>1)</sup>，井上 博昭<sup>1)</sup>，遠藤 文夫<sup>2)</sup>，中村 公俊<sup>3)</sup>

1) 積水メディカル（株）つくば研究所 2) くまもと江津湖療育医療センター  
3) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

#### 0-3-3 脊髄性筋萎縮症に対する新生児スクリーニングに関するアンケート調査

李 知子，徳永 沙知，谷口 直子，下村 英毅，竹島 泰弘

兵庫医科大学病院 小児科

#### 0-3-4 AADC 欠損症のスクリーニング法開発

渡邊 知佳，小島 華林，黒川 愛恵，小森 咲子，俣野 美雪，渡邊 美有紀，  
宮内 彰彦，小坂 仁，山形 崇倫

自治医科大学 小児科学

### 一般演題4 有機酸・脂肪酸代謝異常症2

座長：小林 弘典（島根大学 医学部 小児科）

石毛 美夏（日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野）

#### 0-4-1 エッセンシャルオイルにより新生児マススクリーニングで中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症が偽陽性となった3例

齋藤 寧子<sup>1)</sup>，和田 陽一<sup>1)</sup>，前川 正充<sup>2)</sup>，呉 繁夫<sup>1)</sup>

1) 東北大学病院 小児科 2) 東北大学病院 薬剤部

#### 0-4-2 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

服部 考成<sup>3)</sup>，田中 美砂<sup>1)</sup>，野津 吉友<sup>2)</sup>，飯田 哲生<sup>3)</sup>，渡辺 淳<sup>3)</sup>，  
小林 弘典<sup>1)</sup>

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



### 0-4-3 検量線を用いたアシルカルニチン分析法における血清・血漿検体のアシルカルニチンの安定性に関する検討

大澤 好充<sup>1)</sup>, 小林 弘典<sup>1)</sup>, 野津 吉友<sup>2)</sup>, 山田 健治<sup>1)</sup>, 長谷川 有紀<sup>1)</sup>,  
山口 清次<sup>1)</sup>, 竹谷 健<sup>1)</sup>

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

## 一般演題 5 先天代謝異常症

座長：長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター)

高橋 勉 (秋田大学大学院医学系研究科 小児科学講座)

### 0-5-1 新生児早期から MCT ミルクを使用したシトリン欠損症の 2 例

田中 藤樹<sup>1)</sup>, 長尾 雅悦<sup>1)</sup>, 斉藤 淳人<sup>2)</sup>, 石田 航平<sup>2)</sup>

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) 社会医療法人製鉄記念室蘭病院 小児科

### 0-5-2 新生児マススクリーニングで発見されガラクトース軽度高値が持続したガラクトース血症Ⅳ型の 1 例

柿本 令奈<sup>1)</sup>, 丸山 慎介<sup>1)</sup>, 馬場 悠生<sup>1)</sup>, 米衛 ちひろ<sup>1)</sup>, 伊藤 哲哉<sup>2)</sup>,  
河野 嘉文<sup>1)</sup>

1) 鹿児島大学病院 小児科 2) 藤田医科大学病院 小児科

### 0-5-3 MCAD 欠損症・VLCAD 欠損症の予後調査

佐倉 文祥<sup>1)</sup>, 香川 礼子<sup>1)</sup>, 宇都宮 朱里<sup>2)</sup>, 原 圭一<sup>3)</sup>, 但馬 剛<sup>4)</sup>, 岡田 賢<sup>1)</sup>

1) 広島大学病院 小児科 2) 県立広島病院 小児科 3) 国立病院機構呉医療センター 小児科・臨床研究部 4) 国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室

### 0-5-4 2013～2015 年度のタンデムマス・スクリーニング陽性例 184 例の 2019 年度までの追跡調査のまとめ

小林 弘典<sup>1)</sup>, 山田 健治<sup>1)</sup>, 大澤 好充<sup>1)</sup>, 長谷川 有紀<sup>1)</sup>, 但馬 剛<sup>2)</sup>,  
山口 清次<sup>1)</sup>, 竹谷 健<sup>1)</sup>

1) 島根大学 医学部 小児科 2) 国立成育医療研究センター マススクリーニング研究室

### 0-5-5 アジア諸国のタンデムマスによる新生児スクリーニング結果の比較

山口 清次<sup>1)</sup>, 山田 健治<sup>1)</sup>, 長谷川 有紀<sup>1)</sup>, 小林 弘典<sup>1)</sup>, 大澤 好充<sup>1)</sup>,  
Gu XF<sup>2)</sup>, Niu DM<sup>3)</sup>, Dung VC<sup>5)</sup>, Padilla C<sup>4)</sup>, 竹谷 健<sup>1)</sup>

1) 島根大学医学部 小児科 2) 上海交通大学 3) 国立陽明大学 4) フィリピン大学マニラ  
5) ハノイ小児病院

座長：田島 敏広（自治医科大学 小児科学講座）

堀 友博（岐阜大学医学部附属病院 小児科）

**O-6-1** 先天性副腎過形成症スクリーニングの LC-MS/MS による二次検査の精度管理支援の試み

福士 勝, 神田 一夫, 更家 妃呂子, 藤倉 かおり, 前 博克, 三井 規雅, 山上 祐次

LC-MS/MS ステロイドプロファイル分析の精度管理支援検討グループ

**O-6-2** 21 水酸化酵素欠損症患者における出生年代別にみた糖質コルチコイド量と成長経過の検討

宇都宮 朱里<sup>1)</sup>, 神野 和彦<sup>1)</sup>, 香川 礼子<sup>2)</sup>, 坂田 園子<sup>2)</sup>, 岡田 賢<sup>3)</sup>, 原 圭一<sup>4)</sup>, 宮河 真一郎<sup>5)</sup>, 但馬 剛<sup>6)</sup>

1) 県立広島病院 育成医療センター 小児科 2) 広島大学病院 小児科 3) 広島大学大学院 医系科学研究 院 小児科学 4) 独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター 小児科 5) みやがわ小児科医院 6) 国立研究開発法人 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-6-3** 先天性副腎過形成の新生児マススクリーニングでは日齢 11 までに治療開始できる体制が求められる

我有 茉希<sup>1)</sup>, 小西 薫<sup>2)</sup>, 高澤 啓<sup>1)</sup>, 中川 竜一<sup>1)</sup>, 辻-細川 敦美<sup>1)</sup>, 橋本 敦子<sup>2)</sup>, 酢谷 明人<sup>1)</sup>, 田島 敏広<sup>4)</sup>, 長谷川 奉延<sup>3)</sup>, 森尾 友宏<sup>1)</sup>, 鹿島田 健一<sup>1)</sup>

1) 東京医科歯科大学大学院 発生発達病態学分野 (小児科) 2) 東京都予防医学協会 母子保健検査部 小児マススクリーニング科 3) 慶應義塾大学医学部 小児科学教室 4) 自治医科大学 とちぎ子ども医療センター 小児科

**O-6-4** P450 オキシドレダクターゼ欠損症の 1 例

田島 敏広, 山崎 雅世, 小熊 真紀子, 山形 崇倫

自治医科大学 小児科

## 一般演題7 甲状腺疾患

座長：望月 弘（埼玉県立小児医療センター）

南谷 幹史（帝京大学 医学部 医学科 ちば総合医療センター 小児科）

### 0-7-1 FT<sub>4</sub> スクリーニングで検出したが、その後甲状腺機能が正常化した 中隔視神経形成異常症の1例

沼倉 周彦，村中 あかり，三井 哲夫

山形大学医学部 小児科学講座

### 0-7-2 質量分析計を用いた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 その2

岩野 麗子<sup>1)</sup>，土岐 真智子<sup>2)</sup>，花川 純子<sup>2)</sup>，朝倉 由美<sup>2)</sup>，室谷 浩二<sup>2)</sup>

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

### 0-7-3 甲状腺無形性・異所性甲状腺は正所性の先天性甲状腺機能低下症に比して TSH 正常化のために FT<sub>4</sub> 値を高く保つ必要がある

廣嶋 省太<sup>1)</sup>，小貫 孝則<sup>1)</sup>，澤野 堅太郎<sup>1)</sup>，柴田 奈央<sup>1)</sup>，入月 浩美<sup>1)</sup>，  
佐々木 直<sup>1), 2)</sup>，佐藤 英利<sup>3)</sup>，小川 洋平<sup>1)</sup>，長崎 啓祐<sup>1)</sup>

1) 新潟大学医歯学総合病院 小児科 2) 新潟県立中央病院 小児科 3) 新潟県立新発田病院 小児科

### 0-7-4 北海道における甲状腺マススクリーニング精密検査対象者の追跡調査 (第2報)

棚橋 祐典<sup>1)</sup>，山村 日向子<sup>1)</sup>，國米 崇秀<sup>1)</sup>，古谷 曜子<sup>1)</sup>，鈴木 滋<sup>1)</sup>，東 寛<sup>1)</sup>，  
三浦 真之<sup>2)</sup>，林 三起子<sup>2)</sup>

1) 旭川医科大学 小児科学講座 2) 北海道薬師会公衆衛生検査センター

座長：丸尾 良浩（滋賀医科大学医学部附属病院 小児科）  
大西 秀典（岐阜大学医学部附属病院 小児科）

### 0-8-1 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<sup>1)</sup>，山内 芳裕<sup>1)</sup>，水上 智之<sup>2)</sup>，遠藤 文夫<sup>3)</sup>，中村 公俊<sup>4)</sup>

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) 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座

### 0-8-2 TREC、KREC を用いた原発性免疫不全症新生児マススクリーニング法の開発： 15,000 検体の解析結果

廣木 遥<sup>1)</sup>，遠藤 明史<sup>1)</sup>，外丸 靖浩<sup>2)</sup>，花井 潤師<sup>3)</sup>，山田 雅文<sup>4)</sup>，  
大西 秀典<sup>5)</sup>，深尾 敏幸<sup>5)</sup>，森尾 友宏<sup>1)</sup>，今井 耕輔<sup>1)</sup>

1) 東京医科歯科大学 小児科 2) 東京医科歯科大学再生医療研究センター 3) 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター 4) 北海道大学大学院医学研究院 小児科学 5) 岐阜大学医学部附属病院 小児科

### 0-8-3 原発性免疫不全症新生児スクリーニングの医療経済学的評価

遠藤 明史<sup>1)</sup>，此村 恵子<sup>2)</sup>，廣木 遥<sup>3)</sup>，今井 耕輔<sup>3)</sup>

1) 東京医科歯科大学医学部附属病院 小児科／臨床試験管理センター  
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) 東京医科歯科大学 小児科

### 0-8-4 高インスリン性低血糖症をきたした多発乳児血管腫・肝外門脈体循環シヤ ントの新生児例

宮崎 太地<sup>1), 2)</sup>，笹井 英雄<sup>1)</sup>，小関 道夫<sup>1)</sup>，安江 志保<sup>1)</sup>，松本 英樹<sup>1)</sup>，  
堀 友博<sup>1)</sup>，遠渡 沙緒理<sup>1)</sup>，吾郷 耕彦<sup>1)</sup>，川本 典生<sup>1)</sup>，大西 秀典<sup>1)</sup>

1) 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学 2) 大垣市民病院 小児科

### 0-8-5 新生児マススクリーニングで発見された胆道閉鎖症の 3 例

香川 礼子<sup>1)</sup>，佐倉 文祥<sup>1)</sup>，宇都宮 朱里<sup>2)</sup>，原 圭一<sup>3)</sup>，吉井 千代子<sup>4)</sup>，  
藤原 紗季<sup>4)</sup>，田中 広美<sup>4)</sup>，但馬 剛<sup>5)</sup>，岡田 賢<sup>1)</sup>

1) 広島大学病院 小児科 2) 県立広島病院 小児科 3) 呉医療センター 小児科／臨床研究部先天代謝異常研究室 4) 広島市医師会臨床検査センター 5) 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

## IV. The 47th Annual Meeting of the Japanese Society for Neonatal Screening

### 【Special Lecture】

#### ■ In Memory of Professor Toshiyuki Fukao / 25 Sep (Fri) 9 : 00 ~

Chairperson: Nobuyuki Shimozawa (Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu University)

Tribute to the Deceased Professor Fukao, The Honorary President of 47th Annual Conference of JSNS

Seiji Yamaguchi (Department of Pediatrics, Shimane University School of Medicine)

#### ■ Special Lecture / 25 Sep (Fri) 11 : 00 ~ 11 : 55

Chairperson : Seiji Yamaguchi (Department of Pediatrics, Shimane University School of Medicine)

Newborn screening in Germany, Austria and Switzerland

Jörn Oliver Sass (Bonn-Rhein-Sieg University of Applied Sciences, Rheinbach, Germany)

### 【Work Shop】

#### ■ Work Shop / 25 Sep (Fri) 9 : 30 ~ 10 : 55

##### Interesting cases found in newborn screening

Chairperson : Norio Sakai (Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Sciences, Osaka University Graduate School of Medicine)

Yoko Nakajima (Fujita Health University School of Medicine, Department of Pediatrics)

W-1 Neonatal case of transient C3-carnitine elevation

- A comparison with mild propionic acidemia

Hideo Sasai (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

W-2 A case with flavin adenine dinucleotide synthase deficiency involving *FLAD1* mutation detected by newborn screening

Kenji Yamada (Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine)

W-3 A case with isovaleric acidemia born from the mother taking pivalate-conjugated antibiotic therapy

Ryosuke Bo (Department of Pediatrics, Kobe University Hospital)

W-4 Late onset hypoprolactinemia is a clue to diagnosis of IGSF1 deficiency

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

W-5 Two siblings presented C5DC positive in NBS resulting in hyperinsulinic hypoglycemia due to HAD deficiency.

Katsuyuki Yokoi (Department of Pediatrics, Fujita Health University School of Medicine)

## 【Symposium】

### ■ Symposium1 / 25 Sep (Fri) 14 : 10 ~ 15 : 35

#### Clinical guideline for congenital adrenal hyperplasia and congenital hypothyroidism -Update-

Chairperson : Tomohiro Ishii (Department of Pediatrics, School of Medicine, Keio University)

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

#### S-1-1 The challenges of CAH newborn screening in Japan

Kenichi Kashimada

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

#### S-1-2 Updating clinical practice guideline for 21-hydroxylase deficiency -What's new information and evidence?

Akari Utsunomiya

(Hiroshima Prefectural Hospital, Center for child health and development, Department of Pediatrics)

#### S-1-3 Issues of newborn screening for congenital hypothyroidism

Tomohiro Hori (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

#### S-1-4 Revised guidelines for congenital hypothyroidism: What will be changed?

Keisuke Nagasaki (Niigata University Medical & Dental Hospital Pediatric department)

### ■ Symposium2 / 25 Sep (Fri) 15 : 40 ~ 17 : 05

#### Clinical Issues in newborn screening by tandem mass spectrometry

Chairperson : Toshihiro Ohura (Division of Clinical Laboratory, Sendai City Hospital)

Yosuke Shigematsu (Department of Pediatrics, University of Fukui)

#### S-2-1 Cutoff value in newborn mass screening for phenylketonuria:

Is Phe 2 mg/dL reasonable?

Haruo Shintaku

(Donated Course "Disability medicine and Regenerative medicine", Osaka City University Graduate School of Medicine)

#### S-2-2 How to manage mild patients detected by MS/MS-based newborn screening

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

#### S-2-3 Problems of definitive diagnosis in VLCAD deficiency (related to mutation in newly diagnosed case)

Hideo Sasai (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

#### S-2-4 Clinical problems in late-onset form of citrullinemia type 1

Yoichi Wada (Tohoku University Hospital, Department of Pediatrics)

■ **Symposium3** / 26 Sep (Sat) 9:00 ~ 10:25

**Discussion about the second-tier test for newborn screening**

Chairperson : Masaru Fukushi (Sapporo Immuno Diagnostic Laboratory Inc.)

Megumi Ogawa (Clinical examination section, Gifu Research Center For Public Health)

**S-3-1 Steroid profiling for CAH screening using LC-MS/MS**

Yamagishi Takuya (Sapporo City Institute of Public Health)

**S-3-2 The implementation of a second-tier test in newborn screening for maple syrup urine disease, Urea cycle disorders and isovaleric acidemia in Tokyo metropolitan area.**

Kazuhiro Watanabe (Tokyo Health Service Association, Division of Newborn Screening)

**S-3-3 Second-tier testing of propionic acidemia, methylmalonic acidemia and homocystinuria**

Mitsuhsisa Isobe (Saitama City Institute of Health Science and Research)

**S-3-4 Should the second-tier test in newborn screening be introduced at all laboratories in Japan?**

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

■ **Symposium4** / 26 Sep (Sat) 10:30 ~ 11:55

**Tasks to solve for further expansion of newborn screening in Japan**

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

Kimitoshi Nakamura (Department of Pediatrics, Kumamoto University)

**S-4-1 Diseases with insufficient sensitivity or specificity of indicators**

Hideo Sasai (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

**S-4-2 Strategical treatment for spinal muscular atrophy based on disease type: required management after genetical new born screening**

Masakazu Shinohara (Division of Epidemiology, Kobe University Graduate School of Medicine)

**S-4-3 Treatable diseases which are late onset but difficult to diagnose – Fabry disease**

Masahisa Kobayashi (The Jikei University School of Medicine, Department of Pediatrics)

**S-4-4 Issues for introducing neonatal screening of X-linked adrenoleukodystrophy**

Nobuyuki Shimozawa (Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu University)

## 【Sponsored Seminar】

### ■ Luncheon Seminar1 / 25 Sep (Fri) 12 : 00 ~ 13 : 00

Chairperson : Torayuki Okuyama (Center for Lysosomal Storage Diseases, National Center for Child Health and Development)

#### Optional screening practice for lysosomal diseases and application of pharmacological chaperone therapy

Akira Ohtake (Department of Pediatrics, Saitama Medical University)

Sponsor : Amicus Therapeutics, Inc.

### ■ Luncheon Seminar2 / 25 Sep (Fri) 13 : 05 ~ 14 : 05

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

#### Newborn mass screening and carnitine metabolism disorder

Masaki Takayanagi (Teikyo Heisei University. Faculty of Health Care and Medical Sports)

Sponsor : Otsuka Pharmaceutical Co.,Ltd.

### ■ Evening Seminar1 / 25 Sep (Fri) 17 : 10 ~ 18 : 10

Chairperson : Tetsuya Ito (Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University)

#### Treatment in first acute decompensation episode of neonatal-onset methylmalonic acidemia

Ikue Hata (Fukui Prefectural Hospital)

#### Patient family life and conflict after diagnosis

Kashiwagi Akiko (Hidmari Tanpopo (Self-help group of organic acidemias and fatty acid oxidation disorders))

Sponsor : Recordati Rare Diseases Japan K.K.

### ■ Evening Seminar2 / 25 Sep (Fri) 18 : 15 ~ 19 : 15

Chairperson : Motomichi Kosuga (Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development)

#### Newborn mass-screening for lysosomal disease beginning in Hokkaido

Toju Tanaka

(Department of Pediatrics and Genetic Metabolism Center, National Hospital Organization Hokkaido Medical Center)

Sponsor : Sanofi K.K.



■ **Luncheon Seminar3** / 26 Sep (Sat) 12 : 00 ~ 13 : 00

**Chairperson : Kimitoshi Nakamura** (Department of Pediatrics, Kumamoto University)

**Newborn screening of SCID in Aichi prefecture**

Hideki Muramatsu (Pediatrics, Nagoya University Hospital)

**Trial toward integration of spinal muscular atrophy to an official screening item**

Akira Hata (Chiba Foundation for Health Promotion & Disease Prevention)

Sponsor : Novartis Pharma K.K.

■ **Luncheon Seminar4** / 26 Sep (Sat) 13 : 05 ~ 14 : 05

**Chairperson : Hideo Sasai** (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

**Early diagnosis for lysosomal disorders using with DBS and their clinical course.**

Shirou Matsumoto (Department of Pediatrics, Graduate school of Life sciences, Kumamoto University)

Sponsor : JCR Pharmaceuticals Co., Ltd.

## 【Enlightenment lecture】

### Expectations for new target diseases in newborn screening

／ 26 Sep (Sat) 14 : 10 ~ 15 : 40

Chairperson : Yasuyuki Suzuki (Medical Education Development Center, Gifu University)

Hidegori Ohnishi (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

#### ■ E-1 Mucopolysaccharidosis

E-1-1 Early diagnosis, early treatment changes the quality of life of children and also the life of their families

Takeyuki Akiyama (The Japanese MPS Society)

E-1-2 Current status of newborn screening for mucopolysaccharidoses and other lysosomal storage diseases

Torayuki Okuyama

(Center for Lysosomal Storage Diseases, National Center for Child Health and Development)

#### ■ E-2 Adrenoleukodystrophy

E-2-1 Towards the introduction of newborn screening for ALD : Thoughts of the patient association

Rie Honma (A-Future/the Association for Shaping the Future of People with ALD)

E-2-2 Aiming to introduce domestic neonatal screening for adrenoleukodystrophy

Nobuyuki Shimozawa (Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu University)

#### ■ E-3 Spinal muscular atrophy

E-3-1 The importance of newborn screening for spinal muscular atrophy

Yuko Ohyama (Network for Spinal Muscular Atrophy)

E-3-2 Need of SMA newborn screening

Hisahide Nishio (Kobe Gakuin University, Department of Occupational Therapy, Faculty of Rehabilitation)

#### ■ E-4 Severe primary immunodeficiency

E-4-1 My wishes as a parent of a son with severe combined immunodeficiency

Erika Noguchi

E-4-2 For the universal screening of severe primary immunodeficiency in Japan

Kohsuke Imai (Tokyo Medical and Dental University, Department of Pediatrics)

## 【Oral Session】

### Oral Session1 Organic Acidemias and Fatty-Acid Metabolism Disorders 1

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

**Yasutsugu Chinen** (Department of Child Health and Welfare, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus)

#### **O-1-1** Development of LC-MS/MS method for diagnosis of organic acid disorders

Yasushi Ueyanagi<sup>1)</sup>, Shinya Matsumoto<sup>1)</sup>, Daiki Setoyama<sup>1), 2)</sup>,  
Daisuke Kawakami<sup>3)</sup>, Taeko Hotta<sup>1)</sup>, Dongchon Kang<sup>1), 2)</sup>

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-1-2** Propionic acidemia detected for 5 years by neonatal mass screening in Okinawa Prefecture

Yasutsugu Chinen<sup>1)</sup>, Sadao Nakamura<sup>1)</sup>, Noriko Nakayama<sup>1)</sup>, Tatsuo Oshiro<sup>2)</sup>,  
Hirotaka Uehara<sup>3)</sup>, Yasuhiro Maeda<sup>4)</sup>, Masahisa Kobayashi<sup>5)</sup>,  
Yoshino Takayama<sup>6)</sup>, Hideki Goya<sup>1)</sup>, Tomohide Yoshida<sup>1)</sup>, Koichi Nakanishi<sup>1)</sup>

1) Department of Child Health and Welfare, Graduate School of Medicine, University of the Ryukyus  
2) Department of Pediatrics, Okinawa Prefectural Nanbu Medical Center Children's Medical Center  
3) Department of Pediatrics, Okinawa Prefectural Miyako Hospital 4) Center for Joint Research Facilities Support, Fujita Health University 5) Department of Pediatrics, The Jikei University School of Medicine 6) The Chubu Okinawa Medical Association

#### **O-1-4** Two cases of neonates with metabolic emergency, suspected as glutaric acidemia type 2

Noboru Igarashi<sup>1)</sup>, Masako Kuyo<sup>2)</sup>

1) Department of Pediatrics, Toyama Prefectural Central Hospital  
2) Toyama Institute of Health

#### **O-1-5** Two sibling cases of neonatal onset glutaric acidemia type II

Yohei Sugiyama<sup>1), 2)</sup> Tomohiro Ebihara<sup>2)</sup>, Makiko Tajika<sup>1)</sup>, Masaru Shimura<sup>1)</sup>,  
Takuya Fushimi<sup>1)</sup>, Keiko Ichimoto<sup>1)</sup>, Ayako Matsunaga<sup>1)</sup>, Tomoko Tsuruoka<sup>2)</sup>,  
Kayo Mizutani<sup>3)</sup>, Yasushi Okazaki<sup>4)</sup>, Kei Murayama<sup>1)</sup>

1) Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital. 2) Department of Neonatology, Chiba Children's Hospital. 3) Department of Neonatology, Kameda Medical Center.  
4) Juntendo University Intractable Disease Research Center

**O-1-6 Expand the circle of support for NBS-positive children and their families, and create a community**

Yuko Matsumoto<sup>1)</sup>, Akiko Suwa<sup>1)</sup>, Satoshi Tada<sup>2)</sup>, Megumi Kogame<sup>3)</sup>,  
Chigusa Suezawa<sup>2)</sup>, Hiromi Miura<sup>1)</sup>, Kazuyo Funakoshi<sup>1)</sup>, Go Tajima<sup>4)</sup>

1) Kagawa Prefectural University of Health Sciences, Department of Nursing 2) Kagawa Prefectural University of Health Sciences, Department of Medical Technology 3) Kagawa Health Service Association 4) National Center for Child Health and Development, Division of Neonatal Screening

**Oral Session2 Lysosomal Disorders**

**Chairperson : Takashi Hamazaki** (Department of Pediatrics, Osaka City University)

**Yoriko Watanabe** (Research Institute of Medical Mass Spectrometry/Department of Pediatrics and Child Health, Kurume University)

**O-2-1 Comparison of analytical method for the screening of lysosomal storage diseases with using 4-MU kit and MS/MS kit**

Junji Hanai<sup>1)</sup>, Toshiyasu Tanaka<sup>1)</sup>, Masayoshi Nagao<sup>2)</sup>, Toju Tanaka<sup>2)</sup>,  
Kiyotaka Kosugiyama<sup>3)</sup>

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

**O-2-2 Inspection management of multi-item simultaneous measurement kit of screening for lysosome disease test**

Toshinao Matsuura<sup>1)</sup>, Yoshimi Sakaue<sup>1)</sup>, Shinichiro Yoshida<sup>1)</sup>,  
Yoshihiro Yamauchi<sup>1)</sup>, Fumio Endo<sup>2)</sup>, Kimitoshi Nakamura<sup>3)</sup>

1) KM Biologics Co.,Ltd. 2) Social welfare corporation Shiyukai, Kumamoto-Ezuko Nursing medical center 3) Department of Pediatrics, Kumamoto University, Graduate School of Medical Sciences

**O-2-3 Voluntary newborn screening for severe combined immunodeficiency and lysosomal diseases in Miyazaki Prefecture**

Kazuo Kanda<sup>1)</sup>, Mariko Onizuka<sup>1)</sup>, Mituko Kawano<sup>1)</sup>, Hirotake Sawada<sup>2)</sup>

1) Miyazaki-Prefectural Health Foundation  
2) Department of Fundamental Nursing Faculty of Medicine University of Miyazaki

**O-2-4 Neonatal mass screening for pompe disease in Aichi Prefecture**

Yoko Nakajima<sup>1)</sup>, Katsuyuki Yokoi<sup>1)</sup>, Hideki Muramatsu<sup>2)</sup>,  
Manabu Wakamatsu<sup>2)</sup>, Shinsuke Kataoka<sup>2)</sup>, Daiei Kojima<sup>3)</sup>, Yoshimi Sakai<sup>4)</sup>,  
Tetsuya Ito<sup>1)</sup>

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

### **O-2-5 Newborn screening for mucopolysaccharidosis type II in Fukuoka**

Takahito Inoue<sup>1)</sup>, Nobuhiko Koga<sup>1)</sup>, Tatsuki Miyamoto<sup>2)</sup>, Yoriko Watanabe<sup>3)</sup>,  
Motomichi Kosuga<sup>4)</sup>, Torayuki Okuyama<sup>5)</sup>, Fumio Endo<sup>6)</sup>,  
Kimitoshi Nakamura<sup>7)</sup>, Shinichi Hirose<sup>2)</sup>

1) Department of Pediatrics, Fukuoka University Nishijin Hospital 2) Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University 3) Department of Pediatrics and Child Health, School of Medicine, Kurume University 4) Division of Medical Genetics, National Center for Child Health and Development 5) Center for Lysosomal Storage Diseases, National Center for Child Health and Development 6) Kumamoto-Ezuko Medical Center for Disabled Children 7) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University

### **O-2-6 A follow-up survey of carriers with a novel GLA gene variant detected in newborn and high-risk screening for Fabry disease**

Takaaki Sawada<sup>1)</sup>, Jun Kido<sup>1)</sup>, Keishin Sugawara<sup>1)</sup>, Shirou Matsumoto<sup>1)</sup>,  
Fumio Endo<sup>2)</sup>, Kimitoshi Nakamura<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Kumamoto University  
2) Kumamoto-Ezuko Medical Center for Disabled Children

## **Oral Session3 Neurological Diseases**

**Chairperson : Shinichi Hirose** (Department of Pediatrics, School of Medicine, Fukuoka University)

**Yasuhiro Takeshima** (Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine)

### **O-3-1 A case of a patient diagnosed with childhood cerebral adrenoleukodystrophy before the onset of symptoms undergoing early hematopoietic stem cell transplantation**

Azusa Yokoi<sup>1)</sup>, Norifumi Yokoyama<sup>1)</sup>, Yu Shinoda<sup>1)</sup>, Akihiro Hara<sup>1)</sup>,  
Kunihiro Shinoda<sup>1)</sup>, Hideki Matsumoto<sup>2)</sup>, Hideo Sasai<sup>2)</sup>, Tomohiro Hori<sup>2)</sup>,  
Shigeo Takashima<sup>3)</sup>, Nobuyuki Shimozawa<sup>2), 3)</sup>

1) Gifu Municipal Hospital Pediatrics • Pediatric Hematology Center 2) Department of Pediatrics, Gifu University Graduate School of Medicine 3) Division of Genomics Research, Life Science Research Center, Gifu Univ.

### **O-3-2 Utility of SMN1/IS duplex assay kit by RT-qPCR method for newborn SMA screening**

Hiroyuki Ebinuma<sup>1)</sup>, Ikumi Suzuki<sup>1)</sup>, Hiroaki Inoue<sup>1)</sup>, Fumio Endo<sup>2)</sup>,  
Kimitoshi Nakamura<sup>3)</sup>

1) Tsukuba Research Institute, Sekisui Medical Co Ltd 2) Kumamoto Ezuko Institution for Developmental Disabilities 3) Department of Pediatrics, Graduate School of Medical Sciences, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University

### **O-3-3 The questionnaire survey of newborn screening for spinal muscular atrophy**

Tomoko Lee, Sachi Tokunaga, Naoko Taniguchi, Hideki Simomura,  
Yasuhiro Takeshima

Department of Pediatrics, Hyogo College of Medicine

#### **O-3-4 Development of screening method for AADC deficiency**

Chika Watanabe, Karin Kojima, Yoshie Kurokawa, Sakiko Komori,  
Miyuki Matano, Miyuki Watanabe, Akihiko Miyauchi, Hitoshi Osaka,  
Takanori Yamagata

Jichi Medical University, Department of Pediatrics.

#### **Oral Session4 Organic Acidemias and Fatty-Acid Metabolism Disorders 2**

**Chairperson : Hironori Kobayashi** (Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine)

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

#### **O-4-1 Essential oils can cause false positive results of MCAD deficiency in newborn screening**

Yasuko Saito<sup>1)</sup>, Yoichi Wada<sup>1)</sup>, Masamitsu Maekawa<sup>2)</sup>, Shigeo Kure<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Tohoku University Hospital

2) Department of Pharmaceutical Sciences, Tohoku University Hospital

#### **O-4-2 Study on the false-positive reduction of C5-acylcarnitine in tandem mass screening**

Takanari Hattori<sup>3)</sup>, Misa Tanaka<sup>1)</sup>, Yoshitomo Notsu<sup>2)</sup>, Tetsuo Iida<sup>3)</sup>,  
Jun Watanabe<sup>3)</sup>, Hironori Kobayashi<sup>1)</sup>,

1) Department of Pediatrics, Shimane University School of Medicine

2) Clinical Laboratory Division, Shimane University Hospital 3) Shimadzu Corporation

#### **O-4-3 Stability of free carnitine and acylcarnitines between serum and plasma samples in acylcarnitine analysis**

Yoshimitsu Osawa<sup>1)</sup>, Hironori Kobayashi<sup>1)</sup>, Yoshitomo Notsu<sup>2)</sup>,  
Kenji Yamada<sup>1)</sup>, Yuki Hasegawa<sup>1)</sup>, Seiji Yamaguchi<sup>1)</sup>, Takeshi Taketani<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine

2) Clinical Laboratory Division, Shimane University Hospital

#### **Oral Session5 Inherited Metabolic Diseases**

**Chairperson : Masayoshi Nagao** (Department of Pediatrics & Clinical Research, National Hospital Organization Hokkaido Medical Center)

**Tsutomu Takahashi** (Department of Pediatrics, Akita University Graduate School of Medicine)

#### **O-5-1 Two cases of citrin deficiency received MCT formula from early newborn period**

Toju Tanaka<sup>1)</sup>, Masayoshi Nagao<sup>1)</sup>, Makoto Saito<sup>2)</sup>, Kouhei Ishida<sup>2)</sup>

1) Department of Pediatrics and Genetic Metabolism Center, National Hospital Organization Hokkaido Medical Center 2) Department of Pediatrics, Steel Memorial Muroran Hospital

**O-5-2 A case of type IV galactosemia with persistent mildly elevated galactose diagnosed by neonatal tandem mass screening.**

Haruna Kakimoto<sup>1)</sup>, Shinsuke Maruyama<sup>1)</sup>, Yusei Baba<sup>1)</sup>, Chihiro Yonee<sup>1)</sup>, Tetsuya Ito<sup>2)</sup>, Yoshifumi Kawano<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Kagoshima University Hospital

2) Department of Pediatrics, School of Medicine, Fujita Health University

**O-5-3 Outcomes in retrospective observational study of MCAD and VLCAD deficiency.**

Fumiaki Sakura<sup>1)</sup>, Reiko Kagawa<sup>1)</sup>, Akari Utsunomiya<sup>2)</sup>, Keiichi Hara<sup>3)</sup>, Go Tajima<sup>4)</sup>, Satoshi Okada<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Hiroshima University Hospital

2) Department of Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital

3) Division of Clinical Research, Department of Pediatrics, National Hospital Organization Kure Medical Center

4) Division of Neonatal Screening, Research Institute, National Center for Child Health and Development

**O-5-4 Follow-up of 184 positive newborn screening cases by MS/MS from 2013-2015 though 2019**

Hironori Kobayashi<sup>1)</sup>, Kenji Yamada<sup>1)</sup>, Yoshimitsu Osawa<sup>1)</sup>, Yuki Hasegawa<sup>1)</sup>, Go Tajima<sup>2)</sup>, Seiji Yamaguchi<sup>1)</sup>, Takeshi Taketani<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Shimane University Faculty of Medicine

2) Division of Neonatal Screening, National Center for Child Health and Development

**O-5-5 Comparison of the results of expanded newborn screening in several Asian countries**

Seiji Yamaguchi<sup>1)</sup>, Kenji Yamada<sup>1)</sup>, Yuki Hasegawa<sup>1)</sup>, Hironori Kobayashi<sup>1)</sup>, Yoshimitsu Osawa<sup>1)</sup>, Gu XF<sup>2)</sup>, Niu DM<sup>3)</sup>, Padilla C<sup>4)</sup>, Dung VC<sup>5)</sup>, Takeshi Taketani<sup>1)</sup>

1) Shimane University, Department of Pediatrics 2) Shanghai Jiao Tong University 3) Yang Ming University Taipei 4) University of the Philippines Manilla 5) National Hanoi Children's Hospital

**Oral Session6 Endocrine disorders of Adrenal Gland**

**Chairperson : Toshihiro Tajima** (Department of Pediatrics, Jichi Medical University)

**Tomohiro Hori** (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

**O-6-1 The study grope for quality control of steroids profiling by LC-MS/MS for second tier test of CAH screening**

Masaru Fukushi, Kazuo Kanda, Hiroko Saraie, Kaori Fujikura, Hirokatsu Mae, Norimasa Mitsui, Yuji Yamakami

The study grope of quality control of steroids profiling by LC-MS/MS for second tier test of CAH screening

### **O-6-2** Relevance of height growth and hydrocortisone dose in the patients with 21-hydroxylase deficiency

Akari Utsunomiya<sup>1)</sup>, Kazuhiko Jinno<sup>1)</sup>, Reiko Kagawa<sup>2)</sup>, Sonoko Sakata<sup>2)</sup>, Satoshi Okada<sup>3)</sup>, Keiichi Hara<sup>4)</sup>, Shinichiro Miyagawa<sup>5)</sup>, Go Tajima<sup>6)</sup>

1) Hiroshima prefectural Hospital, Department of pediatrics 2) Hiroshima University Hospital, Department of Pediatrics 3) Hiroshima University Graduate School of Biomedical and Health Sciences, Department of Pediatrics 4) National Hospital Organization, Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center, Department of Pediatrics 5) Miyagawa Pediatric Clinic 6) National Center for Child Health and Development, Research Institute, Division of Neonatal Screening

### **O-6-3** Starting medication by 11 days after birth is the target of the neonatal mass-screening for congenital adrenal hyperplasia

Maki Gau<sup>1)</sup>, Kaoru Konishi<sup>2)</sup>, Kei Takasawa<sup>1)</sup>, Ryuichi Nakagawa<sup>1)</sup>, Atsumi Tsuji-Hosokawa<sup>1)</sup>, Atsuko Hashimoto<sup>2)</sup>, Akito Sutani<sup>1)</sup>, Toshihiro Tajima<sup>3)</sup>, Tomonobu Hasegawa<sup>4)</sup>, Tomohiro Morio<sup>1)</sup>, Kenichi Kashimada<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics and Developmental Biology, Tokyo Medical and Dental University 2) Tokyo Health Service Association, Division of Newborn Screening 3) Department of Pediatrics, Keio University School of Medicine 4) Department of Pediatrics, Jichi Children's Medical Center Tochigi

### **O-6-4** A case of P450 oxidoreductase deficiency

Toshihiro Tajima, Masayo Yamazaki, Makiko Oguma, Takanori Yamagata

Department of Pediatrics, Jichi Medical University

## **Oral Session7 Endocrine disorders of Thyroid**

**Chairperson : Hiroshi Mochizuki** (Saitama Children's Medical Center)

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

### **O-7-1** A case report of the patient with Septo-optic dysplasia who showed transient central hypothyroidism detected by FT<sub>4</sub> screening

Chikahiko Numakura, Akari Muranaka, Tetsuo Mitsui

Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine

### **O-7-2** Quantitative determination of thyroid hormone profile in Down syndrome patients by LC-MS/MS Part 2

Reiko Iwano<sup>1)</sup>, Machiko Toki<sup>2)</sup>, Junko Hanakawa<sup>2)</sup>, Yumi Asakura<sup>2)</sup>, Koji Muroya<sup>2)</sup>

1) Kanagawa Children's Medical Center Clinical Research Institute  
2) Kanagawa Children's Medical Center Department of Endocrinology and Metabolism



**O-7-3 Patients with athyreosis /ectopic thyroid need to maintain high FT<sub>4</sub> levels for TSH normalization compared with eutopic congenital hypothyroidism**

Shota Hiroshima<sup>1)</sup>, Takanori Onuki<sup>1)</sup>, Kentaro Sawano<sup>1)</sup>, Nao Shibata<sup>1)</sup>,  
Hiromi Nyuzuki<sup>1)</sup>, Sunao Sasaki<sup>1), 2)</sup>, Hidetoshi Sato<sup>3)</sup>, Yohei Ogawa<sup>1)</sup>,  
Keisuke Nagasaki<sup>1)</sup>

1) Niigata University Medical & Dental Hospital pediatric Department 2) Niigata Prefectural Central Hospital pediatric Department 3) Niigata Prefecture Shibata Hospital pediatric Department

**O-7-4 Follow-up study of precision examinee for thyroid newborn screening in Hokkaido: Second report**

Yusuke Tanahashi<sup>1)</sup>, Hinako Yamamura<sup>1)</sup>, Takahide Kokuma<sup>1)</sup>, Akiko Furuya<sup>1)</sup>,  
Shigeru Suzuki<sup>1)</sup>, Hiroshi Azuma<sup>1)</sup>, Masayuki Miura<sup>2)</sup>, Mikiko Hayashi<sup>2)</sup>

1) Department of Pediatrics, Asahikawa Medical University  
2) Hokkaido Pharmaceutical Association Public Health Examination Center

**Oral Session8 Immunodeficiency and Metabolic Diseases**

**Chairperson : Yoshihiro Maruo** (Department of Pediatrics, Shiga University of Medical Science)

**Hidenori Ohnishi** (Department of Pediatrics, Gifu University Hospital)

**O-8-1 SCID pilot screening for newborn in Kumamoto area**

Shinichiro Yoshida<sup>1)</sup>, Yoshihiro Yamauchi<sup>1)</sup>, Tomoyuki Mizukami<sup>2)</sup>,  
Fumio Endo<sup>3)</sup>, Kimitoshi Nakamura<sup>4)</sup>

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

**O-8-2 Newborn screening for primary immunodeficiency disease with TREC and KREC : analysis of 15,000 samples.**

Haruka Hiroki<sup>1)</sup>, Akifumi Endo<sup>1)</sup>, Yasuhiro Tomaru<sup>2)</sup>, Junshi Hanai<sup>3)</sup>,  
Masahumi Yamada<sup>4)</sup>, Hidenori Ohnishi<sup>5)</sup>, Toshiyuki Fukao<sup>5)</sup>, Tomohiro Morio<sup>1)</sup>,  
Kohsuke Imai<sup>1)</sup>

1) Department of Pediatrics, Tokyo Medical and Dental University 2) Center for Stem Cell and Regenerative Medicine, Tokyo Medical and Dental University 3) Hokkaido Pharmaceutical Association Public Health Examination Center 4) Department of Pediatrics, Hokkaido University 5) Department of Pediatrics, Gifu University Hospital

### **0-8-3 Health-economic evaluation of neonatal screening for primary immunodeficiency in Japan**

Akifumi Endo<sup>1)</sup>, Keiko Konomura<sup>2)</sup>, Haruka Hiroki<sup>3)</sup>, Kohsuke Imai<sup>3)</sup>

- 1) Tokyo Medical and Dental University Hospital, Pediatrics department/Clinical Research Center  
2) National Institute of Public Health, Center for Outcomes Research and Economic Evaluation for Health 3) Tokyo Medical and Dental University Hospital, Pediatrics department

### **0-8-4 A neonatal case of multiple infantile hemangiomas and extrahepatic portosystemic shunt with hyperinsulinemic hypoglycemia**

Taichi Miyazaki<sup>1), 2)</sup>, Hideo Sasai<sup>1)</sup>, Michio Ozeki<sup>1)</sup>, Shiho Yasue<sup>1)</sup>, Hideki Matsumoto<sup>1)</sup>, Tomohiro Hori<sup>1)</sup>, Saori Endo<sup>1)</sup>, Yasuhiko Ago<sup>1)</sup>, Norio Kawamoto<sup>1)</sup>, Hidenori Ohnishi<sup>1)</sup>

- 1) Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University  
2) Department of Pediatrics, Ogaki Municipal Hospital

### **0-8-5 Three cases of biliary atresia detected by neonatal mass screening**

Reiko Kagawa<sup>1)</sup>, Sakura Fumiaki<sup>1)</sup>, Ustunomiya Akari<sup>2)</sup>, Hara Keiichi<sup>3)</sup>, Yoshii chiyoko<sup>4)</sup>, Fujihara Saki<sup>4)</sup>, Tanaka Hiromi<sup>4)</sup>, Tajima Go<sup>5)</sup>, Okada Satoshi<sup>1)</sup>

- 1) Department Pediatrics, Hiroshima University Hospital 2) Department Pediatrics, Hiroshima Prefectural Hospital 3) Department Pediatrics, National Hospital Organization Kure Medical Center and Chugoku Cancer Center 4) Hiroshima City Medical Association Clinical Laboratory 5) Division of Neonatal Screening, National Center for Child Health and Development