

第47回日本マススクリーニング学会学術集会 一般演題 採択一覧【登録番号順】

登録番号	演題番号	演題分類	演題名
1	6.4	副腎疾患	P450オキシドレダクターゼ欠損症の1例
2	5.3	先天代謝異常症	MCAD欠損症・VLCAD欠損症の予後調査
3	3.1	神経疾患	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
4	3.2	神経疾患	リアルタイムqPCR法によるSMN1測定キットの有用性評価
5	7.4	甲状腺疾患	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）
6	1.1	有機酸・脂肪酸代謝異常症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検討
7	8.2	免疫不全・代謝疾患	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
8	8.5	免疫不全・代謝疾患	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
9	3.3	神経疾患	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
10	2.3	ライソゾーム病	宮崎県における重症複合免疫不全とライソゾーム病の新生児マススクリーニング有料任意検査の試み
11	8.4	免疫不全・代謝疾患	高インスリン性低血糖症をきたした多発乳児血管腫・肝外門脈体循環シャントの新生児例
12	2.6	ライソゾーム病	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
13	2.2	ライソゾーム病	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
14	8.1	免疫不全・代謝疾患	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
15	2.4	ライソゾーム病	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
16	6.1	副腎疾患	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
17	6.2	副腎疾患	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
18	2.1	ライソゾーム病	ライソゾーム病スクリーニングのための検査法の比較
19	7.1	甲状腺疾患	FT4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
20	7.2	甲状腺疾患	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
21	8.3	免疫不全・代謝疾患	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
22	2.5	ライソゾーム病	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
23	3.4	神経疾患	AADC欠損症のスクリーニング法開発
24	5.2	先天代謝異常症	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
25	4.1	有機酸・脂肪酸代謝異常症2	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
26	7.3	甲状腺疾患	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FT4値を高く保つ必要がある
27	6.3	副腎疾患	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
29	1.4	有機酸・脂肪酸代謝異常症1	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
30	1.5	有機酸・脂肪酸代謝異常症1	新生児期発症のグルタル酸血症Ⅱ型の姉妹例
31	4.2	有機酸・脂肪酸代謝異常症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
32	1.6	有機酸・脂肪酸代謝異常症1	NBS陽性児と家族への支援の輪を広げ、地域をつくる
34	4.3	有機酸・脂肪酸代謝異常症2	検量線を用いたアシルカルニチンの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研究
35	5.4	先天代謝異常症	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
36	1.2	有機酸・脂肪酸代謝異常症1	沖縄県新生児マススクリーニングの5年間ににおけるプロピオン酸血症
37	5.5	先天代謝異常症	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
38	5.1	先天代謝異常症	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