

1日目 10月12日(木)

第1会場

8:50 ~ 開会の挨拶

9:00 ~ 10:00 口演1:ライソゾーム病1

座長: 酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科
保健学専攻成育小児科学)

小林 博司 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター
遺伝子治療研究部・小児科学講座)

0-1 ゴーシェー病II型患者由来のiPS細胞を使用した薬剤スクリーニングシステムの開発

○城戸 淳¹, 沼川 忠広², 松本 志郎¹, 小高 陽樹², 曾我 美南², 梶原隆太郎²
遠藤 文夫¹, 中村 公俊¹, 江良 択実²

¹熊本大学医学部 小児科, ²熊本大学発生医学研究所 幹細胞誘導分野

0-2 ゴーシェ病における骨病変の病理学的検討

○坪井 一哉, 山本 浩志, 後藤 裕美

名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター

0-3 CpG アイランドのメチル化によるFabryヘテロ接合女性患者の臨床表現型予測について

○MOHAMMAD ARIF HOSSAIN, Chen Wu, 宮島 任司, 柳澤比呂子, 秋山けい子, 岩本 武夫
衛藤 義勝

一般財団法人 脳神経疾患研究所 先端医療研究センター&遺伝病治療研究所

✿ 0-4 Tandem mass spectrometry but not fluorimetry readily distinguishes Pompe-affected patients from pseudodeficiency in dried blood spots.

○Hsuan-Chieh Liao¹, Hsiao-Jan Chen¹, Chuan-Chi Chiang¹, Michael H. Gelb²

¹Chinese Foundation of Health, newborn screening center

²University of Washington, Department of Chemistry

0-5 Newborn screening for Mucopolysaccharidosis type II in Taiwan: A One-and-a-half year Report.

○Hsiao-Jan Chen¹, Min-Ju Chan¹, Mei-Ying Liu¹, Shuan-Pei Lin², Arun Babu Kumar³
Michael H. Gelb³, Chuan-Chi Chiang¹

¹Neonatal Screening Center, The Chinese Foundation of Health

²MacKay Memorial Hospital, Taipei, Taiwan

³Department of Chemistry, University of Washington

10:00～10:48 口演2：ライソゾーム病2

座長：中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野）
小須賀基通（国立成育医療研究センター 遺伝診療科）

0-6 ニーマンピック病C型新規治療薬候補物質の有効性と安全性の評価

○曾我 美南¹，城戸 淳²，江良 択実¹

¹熊本大学発生源 幹細胞誘導，²熊本大学医学部 小児科

0-7 5種の尿中抱合型代謝物をマルチバイオマーカーとして用いるニーマンピック病C型の化学診断法の開発

○前川 正充¹，神納 勇²，成田 綾³，山口 浩明¹，眞野 成康¹

¹東北大学病院 薬剤部，²東北大学薬学部 薬学科，³鳥取大学医学部 脳神経小児科

0-8 Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Patients with Muchopolysaccharidosis II

○Shunji Tomatsu^{1,2}，Francyne Kubaski¹，Hiromasa Yabe³，Yasuyuki Suzuki⁴，Toshiyuki Seto⁵
Takashi Hamazaki⁵，Seiji Yamaguchi⁶，Kenji E. Orii⁷，Tadao Orii⁷

¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

²Departments of Biomedical Research and Orthopedics

³Department of Cell Transplantation and Regenerative Medicine, Tokai University School of Medicine

⁴Medical Education Development Center, Gifu University

⁵Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine

⁶Department of Pediatrics, Shimane University

⁷Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University

0-9 ムコ多糖症VI型小児患者に対するポリ硫酸ペントサン投与の検討

○古城真秀子¹，折居 健治²，戸松 俊治³，鈴木 康之⁴，深尾 俊幸⁵

¹国立病院機構岡山医療センター 小児科，²岐阜大学医学部附属病院 新生児集中治療部

³アルフレッド・デュボン小児病院，⁴岐阜大学医学教育研究センター

⁵岐阜大学大学院医学系研究科 小児病退学

10:48～11:36 口演3：ライソゾーム病3

座長：高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科 小児科学講座）
望月 弘（埼玉県立小児医療センター）

0-10 当センターで経験したムコリピドーシス8症例の検討

○朝倉 真理¹，福原 康之¹，小須賀基通¹，奥山 虎之²

¹国立成育医療研究センター 生体防御系内科部 遺伝診療科

²国立成育医療研究センター 臨床検査部

0-11 日本におけるシスチノーシス患者の実態調査およびシステアミン治療の有用性

○赤平 百絵¹, 清水有紀子², 大熊 喜彰³, 岡村 匡史², 大浦 敏博⁴

¹ 神奈川県立こども医療センター 遺伝科, ² 国立国際医療研究センター研究所 動物実験施設

³ 国立国際医療研究センター病院 小児科, ⁴ 仙台市立病院 診療部 小児科

0-12 広範なライソゾーム病に対する治療薬としてのテプレノンの可能性

○嶋田 洋太¹, 石井 夏実¹, 保科 宙生², 樋口 孝¹, 小林 博司¹, 井田 博幸²

大橋 十也¹

¹ 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部

² 東京慈恵会医科大学 小児科学講座



0-13 Mucopolysaccharidosis-plus syndrome: 新しいタイプのムコ多糖症の報告

○近藤 秀仁¹, 大友 孝信², Nadezda Maksimova³, 酒井 規夫¹, 大菌 恵一¹

¹ 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学, ² 川崎医科大学 病態代謝学

³ Laboratory of Genome Medicine, Clinics of Medical Institute, North East Federal University

11:40 ~ 12:30 共催セミナー 1

座長: 新宅 治夫 (大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

ライソゾーム病の中樞神経症状に対する新規治療法の開発

奥山 虎之

国立成育医療研究センター 臨床研究部・ライソゾーム病センター

13:50 ~ 14:20 学会総会

14:20 ~ 14:50 学会賞受賞講演

座長: 遠藤 文夫 (くまもと江津湖療育医療センター)

微量元素代謝異常症の分子遺伝学的検討、病態解析、診断・治療法の研究

児玉 浩子

帝京平成大学 健康メディカル学部健康栄養学科

15:00 ~ 16:00 特別講演 1

座長: 大竹 明 (埼玉医科大学病院 小児科・

埼玉医科大学病院 難病センター)

シトリン欠損症に関わって – 科学における運命的出会い

佐伯 武頼

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 衛生学・健康増進医学

16：10～17：10 教育講演2

座長：奥山 虎之（国立成育医療研究センター 臨床検査部・
国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター）

Molecular diagnostics of Inherited Metabolic Diseases via RNA sequencing

Holger Prokisch

Technical University Munich, Helmholtz Zentrum München

17：20～18：50 シンポジウム1：ミトコンドリア病の基礎～基礎研究から疾患の理解へ～

オーガナイザー：神田 将和（順天堂大学 難病の診断と治療研究センター
埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター
トランスレーショナルリサーチ部門）

S1-1 ミトコンドリアダイナミクスの破綻による疾患

○徳山 剛士, 柳 茂

東京薬科大学 生命科学部 分子生化学研究室

S1-2 突然変異型 mtDNA 分子種のマウス逆遺伝学

中田 和人

筑波大学 生命環境系 中田・石川研究室

S1-3 ミトコンドリア標的型ナノカプセル MITO-Porter を基盤とした遺伝子治療への挑戦

○山田 勇磨, 原島 秀吉

北海道大学 大学院薬学研究院

1日目 10月12日(木)

第2会場

9:00～10:00 口演4:スクリーニング

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)

金澤 正樹(千葉市立海浜病院)

0-14 質量分析法を利用したライソゾーム病酵素活性測定法について

○真嶋 隆一, 大平 麻里, 辰巳 暁哉, 奥山 虎之

国立成育医療研究センター 臨床検査部

0-15 乾燥血液ろ紙を用いた低ホスファターゼ症のスクリーニング検査法開発

○遠藤 文夫¹, 吉田真一郎², 久米田幸介², 中村 公俊³

¹くまもと江津湖療育医療センター

²一般財団法人 化学及血清療法研究所 臨床検査センター

³熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学分野

0-16 Clinical applications of NGS for the diagnosis of different genetic diseases and newborn screening

○JIN-SUNG LEE¹, Hyunjoo Lee¹, Cheol-Ho Lee¹, Yangrae Cho², Jongsun Jung², Yoon Hee Ko¹

¹Department of Pediatrics, Yonsei University College of Medicine

²Syntekabio, Inc., Seoul, KOREA

0-17 東京都における VLCAD 欠損症スクリーニングの現状と今後に向けた検討

○石毛 信之¹, 渡辺 和宏¹, 長谷川智美¹, 小西 薫¹, 間下 充子¹, 世良 保美¹,

石毛 美夏², 大和田 操¹

¹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

²日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

0-18 脂肪酸代謝異常症と乳幼児突然死: タンデムマスは予防に役立っているのか?

○荒尾 正人¹, 山崎 太郎¹, 原嶋 宏子¹, 高田 綾², 齋藤 一之², 重松 陽介³

原 圭一⁴, 但馬 剛⁵, 大竹 明¹

¹埼玉医科大学病院 小児科, ²埼玉医科大学 法医学, ³福井大学医学部 健康科学研究室

⁴国立病院機構呉医療センター 小児科

⁵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

10:00 ~ 10:48 口演5:有機酸・脂肪酸代謝異常症1

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)

小林 正久 (東京慈恵会医科大学 小児科)

O-19 小児期早期に視神経萎縮をきたしたメチルマロニル CoA ムターゼ欠損症の一例

○沼倉 周彦¹, 林 思音², 坂本 修³, 早坂 清^{1,4}

¹山形大学医学部 小児科学教室, ²山形大学医学部 眼科学教室

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社会医療法人みゆき会 みゆき病院 小児科

O-20 Combined malonic and methylmalonic aciduria (CMAMMA) の一例

○近藤 大喜¹, 菊地和歌子¹, 野口 篤子¹, 高橋 郁子¹, 高橋 勉¹, 上原 朋子²

小崎健次郎²

¹秋田大学大学院医学系研究科 小児科学講座, ²慶応義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

✿ O-21 Phenotypes and genotypes of 52 Chinese patients with propionic acidemia

○Yi Liu¹, Yuan Ding¹, Dongxiao Li¹, Xiyuan Li¹, Ying Jin¹, Jinqing Song¹, Yao Zhang¹

Yanling Yang¹, Haixia Li², Lili Jiao²

¹Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

²Department of Clinical Laboratory, Peking University First Hospital

O-22 Cluster Seizure in A Patient with Methylenetetrahydrofolate Reductase Deficiency due to Novel MTHFR mutation

○Lina Xie, Qian Chen, Shuo Feng, Shuhua Chen, Yingying Mao, Zhijie Gao, Keming Xu

Children`s Hospital Capital Institute of Pediatrics

10:48 ~ 11:36 口演6: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)

山本 重則 (国立病院機構下志津病院)

O-23 絶食負荷試験において3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素 (Bdh1) KO マウスではケトン体産生が障害される

○大塚 博樹¹, 木村 豪¹, 吾郷 耕彦¹, 仲間 美奈², Abdelkreem Elsayed¹, 青山 友佳³

笹井 英雄¹, 大西 秀典¹, 大沢 匡毅⁴, 川島 祐介⁵, 小原 収⁵, 山口 清次⁶

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岐阜大学医学部附属病院 遺伝子診療部

³中部大学生命健康科学部 生命医科学科, ⁴岐阜大学大学院医学系研究科生命機能分子設計分野

⁵統合ゲノミクス研究グループ 理研統合生命医科学研究センター (IMS)

⁶島根大学医学部附属病院 小児科

0-24 脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートのオープンラベル臨床治験結果

○山田 健治¹, 白石 秀明², 朝比奈直子², 横式 沙紀³, 宮腰 崇³, 大野 浩太³
磯江 敏幸³, 林 宏至³, 山口 清次¹, 佐藤 典宏³
¹ 島根大学医学部 小児科, ² 北海道大学医学部 小児科
³ 北海道大学病院臨床研究開発センター 臨床開発推進部門

0-25 リコンビナント HSD17B10 タンパクを用いた HSD10 病の病態解析

○笹井 英雄¹, 大西 秀典¹, 赤川 翔平², 秋葉 和壽³, 長谷川行洋³, 小林 正久⁴
大塚 博樹¹, 青山 友佳¹, 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 関西医科大学 小児科学講座
³ 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科, ⁴ 東京慈恵会医科大学 小児科学

0-26 新生児マススクリーニングで発見された日本人グルタル酸血症 2 型 5 例のまとめ

○山田 健治¹, 小林 弘典¹, 長谷川有紀¹, 高橋 明雄², 新宅 治夫³, 笹井 英雄⁴,
深尾 敏幸⁴, 山口 清次¹, 竹谷 健¹
¹ 島根大学医学部 小児科, ² もりおかこども病院 小児科, ³ 大阪市立大学医学部 小児科
⁴ 岐阜大学医学部 小児科

11 : 40 ~ 12 : 30 南米先天代謝異常学会 (SLEIMPN) 推薦講演

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

NGS in the diagnosis of mitochondrial diseases: novel disorders and unexpected phenotypes.

○Jose Abdenur, Mariella Simon, Alex Stover, Shaina Efteharian
CHOC Children's, Division of Metabolic Disorders. Orange CA, USA/FESEN Buenos Aires,
Argentina

12 : 40 ~ 13 : 40 ランチョンセミナー 1

座長：衛藤 義勝 (一般財団法人脳神経疾患研究所
先端医療研究センター・遺伝病治療研究所
東京慈恵会医科大学)

ゴーシェ病の治療戦略

ーベラグルセラーゼアルファ延長治験の成績と治療目標についてー

井田 博幸
東京慈恵会医科大学 小児科学講座

1日目 10月12日(木)

第3会場

9:00～11:36 中継会場：第2会場

11:40～12:10 教育講演1

座長：村山 圭 (千葉県こども病院 代謝科)

Integrative analysis of transcriptome and cellular bioenergetics profiles

○Vicente Yépez¹, Laura Kremer², Daniel Bader¹, Mirjana Gusic², Holger Prokisch², Julien Gagneur¹

¹Technical University Munich, ²Helmholtz Zentrum München

12:40～13:40 ランチョンセミナー2

座長：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター 臨床検査部・
国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター)

“Pathophysiology of Lysosomal Acid Lipase Deficiency (LAL-D)”

John Jay Gargus

Center for Autism Research and Translation/Genetics and Genomics, Pediatrics, Physiology &
Biophysics University of California, Irvine

1日目 10月12日(木)

ポスター・展示会場

17:20～18:50 ポスタープレゼンテーション

<ブロック1> 17:20～17:50 ライソゾーム病1

座長：坪井 一哉 (名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター)

P-1 ファブリー病シャペロン療法における P3 日本人被験者データを用いた作用機序の検証

○大橋 十也¹, 成田 一衛², 酒井 紀生³, 濱崎 考史⁴, ジェイ バース⁵
ハルマー ラガスト⁵, ニナ スカバン⁵, ジュリー ユー⁵, ジェフ カステリ⁵
クリストファー バーレック⁵

¹東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター遺伝子治療研究部・小児科

²新潟大学 医歯学系 腎・膠原病内科

³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

⁴大阪市立大学大学院 医学研究科 臨床医科学専攻 生殖発達医学大講座 発達小児医学分野

⁵アミカス セラピューティクス

P-2 遅発型ファブリー病と機能的多型と考えられるアミノ酸置換の分子病態の比較

○重永 雅志¹, 月村 考宏¹, 佐藤 温子², 齊藤 静司³, 兎川 忠靖¹, 櫻庭 均²

¹明治薬科大学 生体機能分析学, ²明治薬科大学 臨床遺伝学, ³北海道情報大学 医療情報

P-3 ファブリー病における椎骨脳底動脈所見と聴力の関係について

○山本 浩志, 坪井 一哉, 後藤 裕美
名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター

P-4 ファブリー病患者 45 人の高感度トロポニン I

○後藤 裕美, 坪井 一哉, 山本 浩志
名古屋セントラル病院 ライソゾームセンター

P-5 女性ヘテロ接合体ファブリー病患者細胞におけるオートファジーとメチル化との関連

○柳澤比呂子¹, ホセイン・モハンマド・アリフ¹, 宮島 任司², 秋山けい子¹, 衛藤 義勝¹

¹一般財団法人 脳神経疾患研究所 先端医療研究センター&遺伝病治療研究所

²アンジェス株式会社 希少疾患研究所

P-6 ファブリー病における HDL コレステロールと血管病変の関係性の検討

○勝田 紘基¹, 坪井 一哉², 山本 浩志², 後藤 裕美²

¹名古屋セントラル病院 研修医

²名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター

17:50 ~ 18:15 ライソゾーム病 2

座長：難波 栄二（鳥取大学 生命機能研究支援センター）

P-7 ゴーシェ病患者におけるミトコンドリア機能解析

○倉信奈緒美¹, 成田 綾², 志村 優¹, 田鹿 牧子¹, 市本 景子¹, 松永 綾子¹

鶴岡 智子¹, 高柳 正樹¹, 大竹 明³, 村山 圭¹

¹千葉県こども病院 代謝科, ²鳥取大学医学部 脳神経小児科学, ³埼玉医科大学 小児科

P-8 周産期致死型ゴーシェ病の1例における酵素補充療法の臨床的効果と経時的サイトカインプロファイルの検討

○笹本 武明, 志村 優, 菅波 佑介, 中島 隼也, 奈良昇之助, 石井 宏樹, 春原 大介

柏木 保代, 河島 尚志

東京医科大学病院 小児科学

P-9 GM1 ガングリオシドーシス患者由来 iPS 細胞を用いた薬剤開発

○梶原隆太郎, 江良 択実

熊本大学発生医学研究所 幹細胞誘導分野

P-10 急性脳症との鑑別に難渋した Tay-Sachs 病の一症例

○岩波 那音, 吾妻 大輔, 鈴木 啓子, 新井 麻子, 松永 保

戸田中央総合病院 小児科

P-11 軽微な聴覚過敏が診断の契機となった若年型テイサックス病の一例

○櫻井美帆子¹, 東 純史¹, 濱田 悠介², 木島 衣理¹, 富永 康仁³, 溝口 好美¹

下辻 常介¹, 山本 威久¹, 酒井 規夫³

¹箕面市立病院 小児科, ²独立行政法人地域医療機能推進機構大阪病院 小児科

³大阪大学医学部 小児科

18:15 ~ 18:45 ライソゾーム病 3

座長：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）

P-12 本邦の Krabbe 病患者における MLPA 法での遺伝子解析を用いた欠失変異の検索

○宮奈 香¹, 近藤 秀仁¹, 大藪 恵一¹, 酒井 規夫²

¹大阪大学大学院医学系研究科 小児科, ²大阪大学大学院医学系研究科 保健学

P-13 Clinical and molecular analysis of six novel GALC mutations identified in 9 Chinese children with Krabbe disease

○Lifang Dai, Tongli Han, Xinying Yang, Xu Wang, Jiuwei Li, Junlan Lu, Wuchang Zhang
Xiaotun Ren, Fang Fang

Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University

P-14 Late Infantile Neuronal Ceroid Lipofuscinoses Due to Novel CLN5 Variants In a Chinese Family

○ Xiaotun Ren, Fang Fang, Husheng Wu, Zhimei Liu
Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

P-15 シアリドーシス患者 iPS 細胞を用いた神経障害の病理学的解析

○小高 陽樹¹, 沼川 忠広², 曾我 美南², 城戸 淳³, 梶原隆太郎⁴, 奥宮 敏可⁴
古谷 博和⁵, 井上 貴文¹, 江良 択実²
¹早稲田大学先進理工学研究科 生命医科学専攻
²熊本大学 発生医学研究所 幹細胞誘導分野
³熊本大学医学部 小児科, ⁴熊本大学大学院生命科学研究部 生体情報解析学分野
⁵高知大学医学部 神経内科学

P-16 当院における白質ジストロフィーを主訴とした症例のライソゾーム酵素診断のまとめ

○仲岡佐智子¹, 澁谷与扶子¹, 宮奈 香¹, 近藤 秀仁¹, 酒井 規夫², 大藪 恵一¹
¹大阪大学大学院医学系研究科 小児科学, ²大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻

P-17 ポンペ病新生児スクリーニングのパイロットスタディの取り組み

○右田 王介¹, 小島 隆浩², 宮地 悠輔², 宮本 雄策², 北東 功³, 小須賀基通⁴
奥山 虎之⁴, 山本 仁¹
¹聖マリアンナ医科大学 小児科, ²川崎市立多摩病院 小児科
³聖マリアンナ医科大学 新生児科, ⁴国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

<ブロック 2> 17:20 ~ 17:50 ライソゾーム病 4

座長：濱田 悠介（地域医療推進機構大阪病院 小児科）

P-18 CSF 中へパラン硫酸はムコ多糖症 II 型の中樞神経系バイオマーカーとして有用である

○木田 祥穂, 田中 登, 森本 秀人
JCR ファーマ株式会社 研究本部 創薬基盤研究所

P-19 エロスルファーゼアルファの酵素補充療法を行った日本人モルキオ症候群 A 型患者の症例報告

○平松美佐子¹, 中村 公俊²
¹独立行政法人国立病院機構 西別府病院 小児科, ²熊本大学医学部附属病院 小児科

P-20 酵素補充療法を 10 年継続したムコ多糖症 VI 型の日本人兄妹患者の症例報告

○古城真秀子¹, 小須賀基通², 奥山 虎之²
¹独立行政法人国立病院機構 岡山医療センター 小児科
²国立研究開発法人 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

P-21 マウスでのイズロン酸 -2- スルファターゼ酵素補充療法におけるマンノース -6- リン酸含量の影響

○深津 智樹, 今給黎厚志, 木田 祥穂, 木下 正文, 田中 里和, 藪田 啓之
JCR ファーマ株式会社 研究本部 創薬基盤研究所

P-22 MPSII 型モデルマウスの脳病変における、免疫寛容導入療法併用大量酵素補充療法の効果

○横井健太郎¹, 横井 貴之¹, 嶋田 洋太², 樋口 孝², 小林 博司², 大橋 十也²
井田 博幸¹

¹ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

² 東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部

P-23 ムコ多糖症 VII 型 3 例における経過と治療

○春日 彩季¹, 門野 千穂¹, 工藤 聡², 寺井 秀富³, 瀬戸 智之¹, 濱崎 考史¹
新宅 治夫¹

¹ 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学, ² 株式会社アトックス

³ 大阪市立大学大学院医学研究科 整形外科

17:50 ~ 18:20 ライソゾーム病 5 + スクリーニング 1

座長: 石井 達 (大分大学医学部 マトリックス医学講座)

P-24 Glycosaminoglycan Levels in Dried Blood Spots of Patients of MPS and ML

○Shunji Tomatsu¹, Francyne Kubaski¹, Yasuyuki Suzuki², Kenji Orii³, Robert W. Mason¹
Vũ Chí Dũng⁴, Seiji Yamaguchi⁵, Hironori Kobayashi⁵, Toshiyuki Fukao³, Tadao Orii³

¹ Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

² Medical Education Development Center, Gifu University

³ Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University

⁴ Vietnam National Children's Hospital, Department of Medical Genetics, Metabolism & Endocrinology

⁵ Department of Pediatrics, Shimane University

P-25 LC/MS/MS measurement of glycosaminoglycans in amniotic fluid of a MPS VII fetus

○Shunji Tomatsu¹, Francyne Kubaski¹, Robert W. Mason¹, Roberto Giugliani²

¹ Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children, ² Medical Genetics Service, HCPA

P-26 リソゾーム病酵素製剤中のマンノース 6-リン酸残基測定法

○神寄 美慶¹, 重永 正志¹, 田山 裕也¹, 月村 考宏¹, 兎川 忠靖¹, 櫻庭 均²

¹ 明治薬科大学 生体機能分析学研究室, ² 明治薬科大学 臨床遺伝学教室

P-27 キラルカラムを用いた生体サンプル中のスフィンゴ糖脂質の解析

○藤原 優子, 濱 弘太郎, 横山 和明

帝京大学 薬学部 物理薬剤学

P-28 多変量解析で得た新規診断マーカー候補によるニーマンピック病 C 型の診断

○Chen Wu¹, 岩本 武夫², 柳澤比呂子¹, 秋山けい子¹, 宮島 任司¹, 五十嵐純子³

Mohammad Arif Hossain¹, 衛藤 義勝¹

¹ 一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター

² 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター基盤研究施設 (分子細胞生物学)

³ アンジェス株式会社 希少疾患研究所

P-29 Glycosaminoglycan Assay as First-tier for MPS Newborn Screening

○Shunji Tomatsu¹, Francyne Kubaski¹, Akiko Nakatomi², Haruo Shintaku³
Hironori Kobayashi⁴, Seiji Yamaguchi⁴, Yasuyuki Suzuki⁵, Tadao Orii⁶, Toshiyuki Fukao⁶
Adriana M. Montaña⁷

¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

²Department of Pediatrics, Nagasaki University

³Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine

⁴Department of Pediatrics, Shimane University

⁵Medical Education Development Center, Gifu University

⁶Department of Pediatrics, Gifu University, ⁷Department of Pediatrics, Saint Louis University

18 : 20 ~ 18 : 45 スクリーニング 2

座長：知念 安紹 (琉球大学大学院医学研究科 医科学専攻先進情報医科学
育成医学講座)

P-30 ムコ多糖症Ⅰ型及びⅡ型における新生児スクリーニングパイロット研究

○百崎 謙¹, 吉田真一郎², 久米田幸介², 遠藤 文夫³, 中村 公俊¹

¹熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野, ²一般財団法人 化学及血清療法研究所

³くまもと江津湖療育医療センター 小児科

P-31 乾燥濾紙血(DBS)を用いたムコ多糖症Ⅶ型(MPS Ⅶ)のハイリスクスクリーニングの検討

○宮島 任司¹, 五十嵐純子², Chen Wu³, 柳澤比呂子¹, Mohammad Arif Hossain¹

秋山けい子¹, 濱崎 考史⁴, 岩本 武夫⁵, 衛藤 義勝¹

¹一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター&遺伝病治療研究所

²アンジェス株式会社 希少疾患研究所, ³一般財団法人脳神経疾患研究所 希少疾患研究所

⁴大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

⁵東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター基盤研究施設(分子細胞生物学)

P-32 乾燥濾紙血(DBS)による神経セロイドリポフスチン症(NCL)Ⅰ/Ⅱ型 新生児スクリーニングの研究

○板垣 里奈¹, 柳沼 恵子¹, 遠藤 昌弘¹, 秋山けい子¹, 柳澤比呂子¹, 岩本 武夫²

新宅 治夫³, 衛藤 義勝^{1,4}

¹一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター・遺伝病治療研究所

²東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 基盤研究部門

³大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学分野, ⁴東京慈恵会医科大学

P-33 ファブリー病患者の年齢、性別、及び酵素補充療法に起因する抗体価と血漿中 LysoGb3 の相関関係

○Chen Wu¹, 岩本 武夫², Mohammad Arif Hossain¹, 宮島 任司¹, 秋山けい子¹, 柳澤比呂子¹

五十嵐純子³, 衛藤 義勝¹

¹一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター

²東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター基盤研究施設(分子細胞生物学)

³アンジェス株式会社

P-34 **メタボロミクスによる有機酸、糖、アミノ酸、塩基の代謝が複数障害される疾患のスクリーニングと化学診断**

○久原とみ子, 大瀬 守真

日本疾患メタボローム解析研究所

<ブロック3> 17:20 ~ 17:55 スクリーニング3

座長: 長谷川有紀 (島根大学医学部 小児科・子どものこころ診療部)

P-35 **本邦での新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症の遺伝子パネル解析**

○笹井 英雄¹, 藤木 亮次², 小原 収², 中島 葉子³, 伊藤 哲哉³, 小林 正久⁴
但馬 剛⁵, 坂本 修⁶, 松本 志郎⁷, 中村 公俊⁷, 濱崎 考史⁸, 小林 弘典⁹
長谷川有紀⁹, 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 かずさ DNA 研究所 技術開発研究部

³ 藤田保健衛生大学医学部 小児科, ⁴ 東京慈恵会医科大学 小児科学

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

⁶ 東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野

⁷ 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野

⁸ 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学, ⁹ 島根大学医学部 小児科

P-36 **遺伝子パネル解析で PCCA 遺伝子上に 2 つの変異がシス型に検出された全身性カルニチン欠乏症の 1 例**

○永松 扶紗¹, 大竹 明², 石毛 信之³, 小林 弘典⁴, 深尾 敏幸⁵, 長谷川行洋¹

¹ 東京都立小児総合医療センター 内分泌代謝科, ² 埼玉医科大学 小児科

³ 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科, ⁴ 島根大学医学部 小児科

⁵ 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

P-37 **Y435C 変異を片アレルに認める PCC 活性低値の未発症プロピオン酸血症の 1 例**

○菅原 大輔, 市橋 光

自治医科大学附属さいたま医療センター 小児科

P-38 **母体からの抗内因子抗体移行により尿中メチルマロン酸排泄増加を認めた新生児マススクリーニング C3 高値例**

○中島 葉子¹, 横井 克幸¹, 酒井 好美², 吉川 哲史¹, 伊藤 哲哉¹

¹ 藤田保健衛生大学医学部 小児科学, ² 愛知県健康づくり振興事業団 代謝検査

P-39 **C5-OH 高値例の遺伝学的背景に関する検討**

○長谷川有紀¹, 笹井 英雄², 坂本 修³, 小林 弘典¹, 大塚 博樹², 藤木 亮次⁴
小原 収⁴, 深尾 敏幸²

¹ 島根大学医学部 小児科学, ² 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

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

⁴ かずさ DNA 研究所 技術開発研究

**P-40 Maternal glutaric acidemia type I detected by expanded newborn screening:
First case in Thailand**

○Somporn Liammongkolkul¹, Boonchai Boonyawat², Kasinat Sanomcham¹
Achara Sathienkijkanchai¹, Pornswan Wasant¹, Nithiwat Vatanavicharn¹

¹Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Siriraj Hospital,
Mahidol University

²Division of Genetics, Department of Pediatrics, Phramongkutklo Hospital/College of Medicine,
Bangkok, Thailand

P-41 当施設におけるβ - ウレイドプロピオナーゼ欠損症の頻度と臨床像についての報告

○柴田奈津子¹, 渡邊 順子^{1,2}, 福井 香織², 石井 宏美¹, 稲場 美佐¹, 田代 恭子¹
青木久美子¹, 中島 葉子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藤田保健衛生大学 小児科, ⁴久留米大学医学部 神経精神科

17:55 ~ 18:20 有機酸・脂肪酸代謝異常症 1

座長: 松永 綾子 (千葉県こども病院 代謝科)

P-42 新生児マススクリーニングを契機に診断した無症候性メチルマロン酸血症の一例

○濱田 悠介¹, 澁谷与扶子², 近藤 秀仁², 岸本加奈子¹, 前田 康博³, 難波 範行¹
酒井 規夫²

¹地域医療機能推進機構 (JCHO) 大阪病院 小児科, ²大阪大学医学部 小児科学

³名古屋市立大学大学院薬学研究科 病院薬剤学分野

P-43 メチルマロン酸血症に伴った高アンモニア血症に対し、カルグルミン酸が奏功した 2 例

○義之 愛子¹, 春日 彩季², 冬木真規子², 濱崎 考史², 新宅 治夫²

¹大阪市立大学医学部附属病院 小児科, ²大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

P-44 肝移植後 9 年目に慢性骨髄性白血病を発症したメチルマロン酸血症の 1 例

○田代 恭子¹, 渡邊 順子^{1,2}, 福井 香織², 越智 悠一², 中川慎一郎², 大園 秀一²
山下裕史朗²

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

P-45 カルニチンのみで良好な経過をたどる慢性進行型メチルマロン酸血症同胞例

○坊 亮輔, 栗野 宏之, 永井 正志, 松本 真明, 富岡 和美, 前山 花織, 田中 司
西山 将広, 永瀬 裕朗, 飯島 一誠

神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野

P-46 プロピオン酸血症におけるプロピオニル-CoA カルボキシラーゼ活性と重症度の関連

○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⁴, 伊藤 哲哉²

¹名古屋市立大学大学院薬学研究科 病院薬剤学, ²藤田保健衛生大学医学部 小児科

³国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室

⁴名古屋市立大学大学院医学研究科 臨床薬剤学

18:20 ~ 18:45 有機酸・脂肪酸代謝異常症 2

座長：山田 健治 (島根大学医学部 小児科)

P-47 Biotin Responsiveness in 10 Korean Patients with Propionic Acidemia

○Sook Za Kim¹, Wung Joo Song², William Nyhan³

¹Korea Genetics Research Center/KSZ Children's Hospital

²Korea Genetics Research Center/KSZ Children's Hospital, Cheongju, South Korea

³UCSD Biochemical Genetics Laboratory, La Jolla, CA, USA

P-48 Classic organic acidurias in north-eastern Thai children: a seven-year experience.

○Khunton Wichajarn

Khon Kaen University

P-49 C5-OH 高値はミトコンドリア病を示唆する

○岡田 慶介¹, 武者 育麻¹, 荒尾 正人¹, 山崎 太郎¹, 菊池 透¹, 齋藤 恵²

望月 弘³, 村山 圭⁴, 岡崎 康司⁵, 大竹 明¹

¹埼玉医科大学 小児科学, ²埼玉医科大学 難病センター

³埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科学

⁴千葉県こども病院 代謝科学, ⁵埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター

P-50 Glutaric Aciduria type II in Thailand: Phenotypic spectrum, Biochemical, and Molecular features

○Nithiwat Vatanavicharn¹, Somporn Liammongkolkul¹, Boonchai Boonyawat²

Achara Sathienkijkanchai¹, Pornswan Wasant¹, Seiji Yamaguchi³

¹Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand

²Department of Pediatrics, Phramongkutkloao College of Medicine, Bangkok, Thailand

³Department of Pediatrics, Shimane University School of Medicine, Shimane, Japan

P-51 有機酸血症の metabolic crisis 時における血液浄化療法と臨床経過

○平島 要¹, 松本 志郎², 城戸 淳², 坂本理恵子², 三淵 浩¹, 遠藤 文夫³

中村 公俊²

¹熊本大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター, ²熊本大学医学部附属病院 小児科

³くまもと江津湖療育医療センター

<ブロック4> 17:20 ~ 17:55 有機酸・脂肪酸代謝異常症 3

座長：大津 義晃 (群馬大学大学院医学系研究科 小児科学)

P-52 幼少期より横紋筋融解症を反復することから診断に至った CPT-2 欠損症の 1 例

○木村 妙¹, 和氣 英一¹, 河野 智敬¹, 会津 克哉¹, 染谷朋之介², 原 圭一³

但馬 剛⁴, 窪田 満⁵, 大竹 明⁶, 望月 弘¹

¹埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科, ²豊洲小児科醫院

³国立病院機構呉医療センター 小児科

⁴国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室

⁵国立成育医療研究センター 総合診療部, ⁶埼玉医科大学 小児科

P-53 **グルタル酸血症 1 型症例に対する地域病院と大学病院との連携の試み及び硬膜下血腫時の対応**

○山田 晶子¹, 岩淵 敦¹, 清木 香里¹, 城戸 崇裕¹, 大戸 達之¹, 福島 敬¹
鴨田 知博¹, 須磨崎 亮¹, 玉井 香菜², 城賀本満登²
¹筑波大学 小児科, ²総合守谷第一病院 小児科

P-54 **新生児代謝検診で発見した短鎖アシル CoA 脱水素酵素 (SCAD) 欠損症 2 症例**

○張 春花¹, 趙 寧¹, 俞 丹², 唐 曉麗³
¹ミルスインターナショナル 研究開発部, ²四川大学華西第二病院 小児科
³成都安其兒病院 新生児科

P-55 **VLCAD 欠損症マスキング陽性者 遺伝子および酵素診断によるリスク評価**

○原 圭一¹, 但馬 剛², 香川 礼子³, 岡田 賢³, 佐倉 伸夫⁴
¹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
²国立成育医療研究センター研究所 マスキング研究室
³広島大学大学院 医歯薬保健学総合研究科小児科学, ⁴重症児・者福祉医療施設 鈴が峰

P-56 **CACT 欠損症児のカルニチン静注によるバイオマーカー変化**

○知念 安紹¹, 仲村 貞郎¹, 要 匡², 中西 浩一¹
¹琉球大学大学院医学研究科 育成医学講座, ²国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

P-57 **発達遅滞があり、低血糖と著明な代謝性アシドーシスで発症したミトコンドリア HMG-CoA 合成酵素欠損症**

○福井 香織¹, 渡邊 順子¹, 長井孝二郎¹, 田代 恭子², 安 忠輝³, 笹井 英雄⁴
長谷川有紀⁵, 深尾 敏幸⁴, 猪口 隆洋², 山下裕史朗¹
¹久留米大学 小児科学講座, ²久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設
³長崎医療センター 小児科
⁴岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学, ⁵島根大学医学部 小児科

P-58 **有熱性痙攣に続いて著明な CK 上昇を認めた SCAD 欠損症の一例**

○湯浅 光織¹, 畑 郁江¹, 小坂 拓也¹, 磯崎由宇子¹, 重松 陽介¹, 大嶋 勇成¹
渡邊 順子^{2,3}, 田代 恭子³, 原 圭一⁴, 但馬 剛⁵
¹福井大学医学部 小児科, ²久留米大学医学部 小児科
³久留米大学医学部 GC/MS 医学応用研究施設
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
⁵国立成育医療研究センター研究所 マスキング研究室

17:55 ~ 18:20 ミトコンドリア病 1

座長：山崎 太郎 (埼玉医科大学病院 小児科)

P-59 新生児期発症ミトコンドリア呼吸鎖異常症の出生前診断 (9症例のまとめ)

○秋山 奈々¹, 村山 圭², 山崎 太郎³, 齋藤 恵⁴, 伏見 拓矢², 八塚由紀子⁵

平田 智子⁶, 神田 将和^{7,8}, 岡崎 康司^{7,8}, 大竹 明³

¹千葉県こども病院 こども・家族支援センター, ²千葉県こども病院 代謝科

³埼玉医科大学医学部 小児科学, ⁴埼玉医科大学 難病センター遺伝子診療部

⁵埼玉医科大学ゲノム医学研究センター ゲノム科学部門

⁶埼玉医科大学ゲノム医学研究センター トランスレーショナルリサーチ部門

⁷埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター, ⁸順天堂大学 難病の診断と治療研究センター

P-60 Fanconi 症候群を呈し *BCS1L* 遺伝子変異による呼吸鎖複合体III型欠損症が疑われた一例

○石井加奈子¹, トカン ヴラッド¹, 大山 紀子¹, 戸田 尚子¹, 大久保一宏¹, 石崎 義人¹

吉浦孝一郎², 大賀 正一¹

¹九州大学大学院 成長発達医学分野, ²長崎大学原爆後障害医療研究所 人類遺伝学

P-61 ミトコンドリア病における他の疾患を引き起こす遺伝子変異の発見

○木下 善仁^{1,2}, 神田 将和^{2,3}, 八塚由紀子¹, 平田 智子³, 水野 洋介¹, 今井-岡崎 敦子¹

原嶋 宏子⁴, 村山 圭⁵, 大竹 明⁴, 岡崎 康司^{1,2,3}

¹埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター ゲノム科学部門

²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

³埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター トランスレーショナルリサーチ部門

⁴埼玉医科大学 小児科, ⁵千葉県こども病院 代謝科

P-62 Investigation of causative genes for mitochondrial oxidative phosphorylation (OXPHOS) disorders

○Sze Chern Lim¹, Yoshihito Kishita^{1,3}, Masakazu Kohda^{2,3}, Tomoko Hirata², Yukiko Yatsuka¹

Atsuko Imai-Okazaki¹, Hiroko Harashima⁴, Kei Murayama⁵, Akira Ohtake⁴

Yasushi Okazaki^{3,6}

¹Division of Functional Genomics & Systems Medicine, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.

²Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.

³Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo.

⁴Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama.

⁵Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba.

⁶Division of Functional Genomics & Systems Medicine and Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.

P-63 致死型新生児・乳児ミトコンドリア病の3例

○本多 正和¹, 櫻井 隼人¹, 國方 徹也¹, 山崎 太郎¹, 原嶋 宏子¹, 木下 善仁²

神田 将和², 岡崎 康司², 村山 圭³, 大竹 明¹

¹埼玉医科大学病院 小児科, ²埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター

³千葉県こども病院 代謝科

18:20 ~ 18:50 ミトコンドリア病2

座長：近藤 秀仁（大阪大学大学院医学系研究科 小児科学）

P-64 AGC1 欠損症の兄弟例におけるアスパラギン酸による治療

○矢野 正二¹, Arthur Partikian¹, Stefan Bluml¹, Kathryn Moseley¹, 渡邊 順子²
才津 浩智³, 松本 直道³
¹南カリフォルニア大学医学部 小児科学, ²久留米大学医学部 小児科学
³横浜市立大学医学部 遺伝学

P-65 Eleven novel mutations in six Chinese patients with thiamine metabolism dysfunction syndrome

○Dongxiao Li¹, Xiyuan Li², Yi Liu², Hui Dong², Jinqing Song², Yupeng Liu², Yao Zhang²
Ying Jin², Hanzhou Guan³, Yanling Yang²
¹Department of Pediatrics, Peking University First Hospital; Rehabilitation centre, Henan Children's Hospital.
²Department of Pediatrics, Peking University First Hospital
³Department of Pediatrics, Children's Hospital of Shanxi Province, Taiyuan, China

P-66 ミトコンドリア病とその類縁疾患における血清 GDF15 値について

○八ツ賀秀一, 喜多村美幸, 古賀 靖敏
久留米大学医学部 小児科学

P-67 A novel mutation in TAZ causes mitochondrial respiratory chain disorder without cardiomyopathy

○Nurun Nahar Borna¹, Yoshihito Kishita^{1,2}, Kaori Ishikawa³, Kazuto Nakada³, Masakazu Kohda^{2,4}, Takashi Nasu⁵, Atsuhito Takeda⁶, Kei Murayama⁷, Akira Ohtake⁸, Yasushi Okazaki^{2,9}
¹Division of Functional Genomics & Systems Medicine, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.
²Intractable Disease Research Center, Graduate School of Medicine, Juntendo University, Tokyo.
³Faculty of Life and Environmental Sciences, University of Tsukuba, Tsukuba.
⁴Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.
⁵Department of Pediatrics, Obihiro Kosei General Hospital, Obihiro.
⁶Department of Pediatrics, Hokkaido University Graduate School of Medicine, Hokkaido.
⁷Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba.
⁸Department of Pediatrics, Saitama Medical University, Saitama
⁹Division of Functional Genomics & Systems Medicine and Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University, Saitama.

P-68 MT-TW 遺伝子の m.5541C > T 変異を呈した MELAS の 1 例

○廣瀬 優子¹, 小坂 仁¹, 長嶋 雅子¹, 山岸 裕和¹, 大畑 澄恵¹, 小高 淳¹
後藤 雄一², 山形 崇倫¹
¹自治医科大学附属病院 小児科学
²国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第二部 神経科学

P-69 A 14-year-old Chinese boy with Kearns-Sayer syndrome: a case report

○Yuqing Shi, Fang Fang, Zhimei Liu

Beijing children's hospital, capital medical university

<ブロック5> 17:20 ~ 17:50 アミノ酸代謝異常症1

座長：長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター)

P-70 フェニルケトン尿症患者へのセレンとビオチンの補充療法

○岡野 善行^{1,2}, 岡本 美紀¹, 渡邊 敏明³, 渡邊 涼子³, 藤井 里香³, 重松 陽介⁴

玉置 知子², 竹島 泰弘²

¹おかのこどもクリニック, ²兵庫医科大学, ³大阪青山大学健康科学部

⁴福井大学医学部

P-71 BH4 投与し出産に至ったフェニルケトン尿症の1例

○市野井那津子¹, 坂本 修¹, 呉 繁夫¹, 村山 圭²

¹東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野, ²千葉県こども病院 代謝科

P-72 BH4 反応性高フェニルアラニン血症に対する BH4・1週間負荷試験の検討

○高野 智圭, 石毛 美夏, 小川えりか, 瀧上 達夫, 高橋 昌里

日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

P-73 古典的フェニルケトン尿症に相当するフェニルアラニン高値を認めた BH4 反応性高フェニルアラニン血症の1例

○河野 智敬¹, 木村 妙¹, 和氣 英一¹, 会津 克哉¹, 大竹 明², 望月 弘¹

¹埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科, ²埼玉医科大学 小児科

P-74 Phase 3 Long-term Study Evaluating Efficacy and Safety of Pegvaliase Treatment in Adults with PKU

○Nicola Longo¹, Jeffery Vockley², Harvey Levy³, Stephen Amato⁴, Roberto Zori⁵

Janet Thomas⁶, Barbara Burton⁷, Cary Harding⁸, John Posner⁹, Deborah Bilder¹

Joy Olbertz¹⁰, Zonghua Gu¹⁰, Kelly Lau¹⁰, Mingjin Lin¹⁰, Kevin Larimore¹⁰, David Dimmock¹¹

¹University of Utah, Salt Lake City, UT

²University of Pittsburgh and Children's Hospital of Pittsburgh, Pittsburgh, PA

³Boston Children's Hospital, Boston, MA, ⁴University of Kentucky, Lexington, KY

⁵University of Florida, Gainesville, FL, ⁶University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO

⁷Lurie Children's Hospital of Chicago, Chicago, IL

⁸Oregon Health & Science University, Portland, OR, ⁹King's College, London, UK

¹⁰BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA

¹¹Rady Children's Institute for Genomic Medicine, San Diego, CA

P-75 Phase 3 PRISM Studies Evaluating Efficacy and Safety of Pegvaliase Treatment in Adults with PKU

○Nicola Longo¹, Cary Harding², Stephen Amato³, Jeffery Vockley⁴, Klaas Wierenga⁵
Hong Li⁶, Deborah Bilder¹, Barbara Burton⁷, David Dimmock⁸, John Posner⁹
Janet Thomas¹⁰, Roberto Zori¹¹, Orli Rosen¹², Zonghua Gu¹², Mingjin Lin¹²
Markus Merilainen¹², Haoling H. Weng¹², Harvey Levy¹³

¹University of Utah, Salt Lake City, UT, ²Oregon Health & Science University, Portland, OR

³University of Kentucky, Lexington, KY

⁴University of Pittsburgh and Children's Hospital of Pittsburgh, Pittsburgh, PA

⁵University of Oklahoma, Oklahoma City, OK, ⁶Emory University, Decatur, GA

⁷Lurie Children's Hospital of Chicago, Chicago, IL

⁸Rady Children's Institute for Genomic Medicine, San Diego, CA

⁹King's College, London, UK, ¹⁰University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO

¹¹University of Florida, Gainesville, FL, ¹²BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA

¹³Boston Children's Hospital, Boston, MA

17:50 ~ 18:20 アミノ酸代謝異常症 2

座長：小川えりか（日本大学医学部 小児科学系小児科学分野）

P-76 OTC 欠損症患者におけるろ紙血中オロト酸の後方視的検討

○小林 弘典¹, 箕畑 俊和¹, 三瀬 浩², 中村 公俊², 窪田 満³, 坂本 修⁴
渡邊 順子⁵, 福井 香織⁵, 古城真秀子⁶, 山口 清次¹

¹島根大学医学部 小児科, ²熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科学分野

³国立成育医療研究センター 総合診療部, ⁴東北大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野

⁵久留米大学 小児科, ⁶岡山医療センター 小児科

P-77 遅発型 OTC 欠損症では新生児タンデムマススクリーニングでのシトルリンが低値である

○李 知子¹, 吉井 勝彦², 吉田 悟³, 菅 健敬⁴, 中村 公俊⁵, 深尾 敏幸⁶
村山 圭⁷, 長谷川有紀⁸, 竹島 泰弘¹

¹兵庫医科大学 小児科, ²愛仁会千船病院 小児科, ³聖隷三方原病院 小児科

⁴尼崎総合医療センター 小児救急集中治療科

⁵熊本大学医学部 小児科, ⁶岐阜大学医学部 小児科

⁷千葉こども病院 代謝科, ⁸島根大学医学部 小児科

P-78 肝臓の可逆性 CT 変化をきたした遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症の一例

○河内 晋平, 菅 健敬

兵庫県立尼崎総合医療センター 小児救急集中治療科

P-79 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症の女性に対する 2016 熊本地震のインパクト

○城戸 淳¹, 吉田 敬信¹, 松本 志郎¹, 三瀬 浩¹, 坂本理恵子¹, 遠藤 文夫²
中村 公俊¹

¹熊本大学医学部 小児科学, ²くまもと江津湖療育医療センター 小児科

P-80 遷延する NICCD に対するピルビン酸ナトリウムの投与経験

○田中 藤樹, 重富 浩子, 長尾 雅悦

国立病院機構北海道医療センター 小児遺伝代謝センター、臨床研究部遺伝子解析研究室

P-81 尿管結石により腎実質性急性腎障害を来したシスチン尿症の 1 例

○武者 育麻, 寺西 宏美, 植田 穰, 山崎 太郎, 秋岡 祐子, 山内 秀雄, 徳山 研一
菊池 透, 大竹 明

埼玉医科大学 小児科

18:20 ~ 18:45 アミノ酸代謝異常症 3

座長: 菊池 敦生 (東北大学病院 小児科)

P-82 アミノ酸代謝異常症成人患者の状況と指定難病による医療費助成についての検討

○石毛 美夏, 小川えりか, 高野 智圭, 瀧上 達夫, 高橋 昌里

日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野

P-83 メープルシロップ尿症の診断とフォローアップのためのアロイソロイシン, 分枝鎖アミノ酸の定量法の検討

○岩野 麗子¹, 中島 英規², 花川 純子³, 朝倉 由美³, 安達 昌功³, 室谷 浩二³

¹ 神奈川県立こども医療センター 臨床研究所

² 国立成育医療センター マスクリーニング研究室

³ 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科

P-84 先天性代謝異常疾患との鑑別に苦慮した先天性胆道閉鎖症の 1 例

○星野 伸¹, 隈井すみれ¹, 前田 徹¹, 足達 武憲¹, 河邊太加志¹, 横井 克幸²
中島 葉子², 伊藤 哲哉², 安井 稔博², 鈴木 達也²

¹ 春日井市民病院 小児科, ² 藤田保健衛生大学医学部 小児外科

P-85 新生児マススクリーニングにより発見され肺水腫を発症したコバラミン代謝異常症 C 型の一例

○坂本 祥子¹, 坂本 修², 濱崎 考史³, 新宅 治夫³

¹ 大阪市立大学医学部附属病院 小児科, ² 東北大学医学部附属病院 小児科

³ 大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

P-86 Mutation in SLC6A9 encoding a glycine transporter causes a novel form of non-ketotic hyperglycinemia in humans

○MOHAMMAD ARIF HOSSAIN, Marwan Nashabat, Fuad Al Mutairi, Majid Alfadhel

King Abdulaziz Medical City, National Guard Health Affairs

<ブロック6> 17:20 ~ 17:45 金属代謝異常症・糖質代謝異常症

座長：福田冬季子（浜松医科大学 小児科）

P-87 30年以上怠薬なく経過し、くも膜下出血にて死亡した肝型 Wilson 病の1例

○鶴岡 美来¹，淵之上 裕²，黒木 貴夫²，蛭田 啓之³，館野 昭彦⁴，清水 教一¹
青木 継稔¹

¹ 東邦大学医療センター大橋病院 小児科，² 東邦大学医療センター佐倉病院 脳神経外科

³ 東邦大学医療センター佐倉病院 病理診断科，⁴ 東邦大学医療センター佐倉病院 小児科

P-88 非定型的な所見を呈した肝神経型 Wilson 病の一例

○宇都宮真司，鶴岡 美来，中澤 祥子，清水 教一，青木 継稔
東邦大学医学部 小児科

P-89 複数回の尿中グリセロール測定が診断に有用であったフルクトース 1,6-ビスフォスファターゼ欠損症

○大澤 好充¹，和田 綾¹，田部井容子¹，大津 義晃¹，井垣 純子²，丸山 健一³
荒川 浩一¹

¹ 群馬大学大学院医学系研究科 小児科学

² 沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 内分泌代謝科

³ 群馬県立小児医療センター 腎臓内科

P-90 A Korean girl with neurologic features diagnosed as Fructose-1,6-bisphosphatase (FBPase) deficiency using clinical exome sequencing

○Hyunjoo Lee, JIN-SUNG Lee, Ah Reum Kwon, Ho-Seoung Kim
Department of Pediatrics, Yonsei University College of Medicine

P-91 本邦における小児インスリン抵抗症の実態調査

○依藤 亨¹，門脇 弘子²，廣田 勇士³，小川 涉³，片桐 秀樹⁴，石垣 泰⁵
赤水 尚史⁶

¹ 大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科，² 山王病院 小児科

³ 神戸大学大学院医学研究科 糖尿病・内分泌内科学

⁴ 東北大学大学院医学研究科 糖尿病代謝内科，⁵ 岩手医科大学 糖尿病・代謝内科

⁶ 和歌山県立医科大学 内科学第一講座

17:45 ~ 18:20 ペルオキシソーム病・その他

座長：笹井 英雄（岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学）

P-92 ペルオキシソーム形成異常症モデルゼブラフィッシュの作出と表現型解析

○高島 茂雄¹，武本 詳子¹，豊吉佳代子¹，大場亜希子¹，藤田 遥²，大橋憲太郎²
森田 洋子²，下澤 伸行¹

¹ 岐阜大学生命科学総合研究支援センター ゲノム研究分野

² 岐阜大学大学院 自然科学技術研究科

P-93 ペルオキシソーム脂肪酸β酸化の活性化を指標とした副腎白質ジストロフィー治療候補化合物の探索

○守田 雅志¹, 富田 海斗², 佐藤 瑛晶², 松本 隼², 渡辺 志朗³, 下澤 伸行⁴
今中 常雄⁵

¹富山大学大学院医学薬学研究部 分子細胞機能学, ²富山大学薬学部 分子細胞機能学

³富山大学和漢医薬学総合研究所 栄養代謝学

⁴岐阜大学総合研究支援センター ゲノム研究分野, ⁵広島国際大学薬学部

P-94 造血幹細胞移植後に長期生存を認めた発症後の副腎白質ジストロフィーの2例の検討

○角皆 季樹¹, 山岡 正慶¹, 秋山 政晴¹, 井田 博幸¹, 大橋 十也²

¹東京慈恵会医科大学 小児科学講座

²東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター遺伝子治療研究部

P-95 Ten novel mutations of the ERCC6, ERCC8 genes associated with Cockayne syndrome and prenatal diagnosis for three fetuses

○Dongxiao Li¹, Yuan Ding², Hui Dong², Jinqing Song², Xiyuan Li², Ying Jin², Yupeng Liu²
Lifang Feng³, Xiaohong Chen³, Hong Zheng⁴

¹Department of Pediatrics, Peking University First Hospital; Rehabilitation centre, Henan Children's Hospital.

²Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

³Department of Endocrinology and Metabolism, Wuhan Medical and Healthcare Center for Women and Children, China

⁴Department of Pediatrics, The First Hospital of Henan University of Traditional Chinese Medicine, China.

P-96 A de novo novel mutation in COL2A1 leading to spondyloepiphyseal dysplasia congenital in a Chinese family

○Yi Liu¹, Qihong Xiong², Xiyuan Li¹, Yu Xue², Jing Wang², Dongxiao Li¹, Ying Jin¹
Changxin Wu², Han Xiao², Yanling Yang¹

¹Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

²Institute of Biomedical Sciences, Shanxi University

P-97 著明なアシドーシスと意識障害を認め先天性ケトン体代謝異常症が疑われた1例

○松井 美樹¹, 大西 聡², 李 知子³, 起塚 庸², 橋本 泰佑⁴, 小林 弘典⁵
長谷川有紀⁵, 笹井 英雄⁶, 深尾 敏幸⁶, 南 宏尚¹

¹高槻病院 小児科, ²高槻病院 小児集中治療科, ³兵庫医科大学病院 小児科

⁴市立豊中病院 小児科, ⁵島根大学医学部 小児科

⁶岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

P-98 尿中メタボローム解析により偶発的に発見されたジヒドロピリミジナーゼ欠損症の1例

○土屋 弘樹¹, 秋山 倫之¹, 久原とみ子², 中島 葉子³, 柴田 敬¹, 秋山 麻里¹
岡 牧郎¹, 遠藤 文香¹, 吉永 治美⁴, 小林 勝弘¹

¹岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 発達神経病態学, ²日本疾患メタボローム解析研究所

³藤田保健衛生大学医学部 小児科学, ⁴国立病院機構 南岡山医療センター

18 : 20 ~ 18 : 40 患者登録・治療

座長:三谷幸之介(埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター 遺伝子治療部門)

P-99 Epidemiology of Mucopolysaccharidoses

○Shunji Tomatsu^{1,2}, Shaukat A. Khan², Hira Peracha², Diana Ballhausen³, Alfred Wiesbauer⁴
Yasuyuki Suzuki⁵, Kenji E. Orii⁶, Tadao Orii⁶

¹Departments of Biomedical Research and Orthopedics

²Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

³Centre for molecular diseases, Service for genetic medicine, University Hospital

⁴Institute of Social and Preventive Medicine, University of Bern

⁵Medical Education Development Center, Gifu University

⁶Department of Pediatrics, Gifu University

P-100 先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn)の現状：登録患者へのフィードバックを中心に

○徐 朱玟¹, 宮入真紀子¹, 大竹 明², 奥山 虎之¹

¹国立成育医療研究センター 臨床検査部, ²埼玉医科大学 小児科

P-101 Development of Bone Targeting Drugs

○Shunji Tomatsu¹, Molly Stapleton¹, Kazuki Sawamoto¹, Carlos J. Alméciga-Díaz², Tadao Orii³

¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

²Institute for the Study of Inborn Errors of Metabolism, Pontificia Universidad Javeriana

³Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University

P-102 rAAV ベクター脊髄液内投与によるファブリー病モデルマウス末梢神経症状の遺伝子治療

○樋口 孝¹, 嶋田 洋太¹, 小林 博司¹, 福田 隆浩², 加藤 総夫³, 大橋 十也¹

¹東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部

²東京慈恵会医科大学 神経病理, ³東京慈恵会医科大学 神経科学研究部