

## 2日目 10月13日(金) 第1会場

8:30 ~ 9:18 口演7:ミトコンドリア病1

座長：依藤 亨 (大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科)  
野口 篤子 (秋田大学 小児科)

- ❁ O-27 **Clinical and molecular studies in 203 Chinese patients with mitochondrial disorders**  
○Dongxiao Li<sup>1,2</sup>, Yi Liu<sup>1</sup>, Xiyuan Li<sup>1</sup>, Ying Jin<sup>1</sup>, Jinqing Song<sup>1</sup>, Hezhi Fang<sup>3</sup>, Yao Zhang<sup>1</sup>  
Hui Dong<sup>1</sup>, Yanling Yang<sup>4</sup>  
<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Peking University First Hospital  
<sup>2</sup>Rehabilitation center, Henan Children's Hospital.  
<sup>3</sup>Key Laboratory of Laboratory Medicine, Ministry of Education, Zhejiang Provincial Key Laboratory of Medical Genetics, College of Laboratory Medicine and Life Sciences, Wenzhou Medical University, Zhejiang, China.  
<sup>4</sup>Department of Pediatrics, Children's Hospital of Shanxi Province, Taiyuan, China
- O-28 **我が国の Leigh 脳症児の分子生物学的・遺伝学的背景について**  
○小川えりか<sup>1</sup>, 志村 優<sup>2</sup>, 伏見 拓矢<sup>2</sup>, 田鹿 牧子<sup>2</sup>, 森 雅人<sup>3</sup>, 神田 将和<sup>4</sup>  
木下 善仁<sup>4</sup>, 岡崎 康司<sup>4</sup>, 大竹 明<sup>5</sup>, 村山 圭<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>日本大学医学部 小児科学系小児科学分野, <sup>2</sup>千葉県こども病院 代謝科  
<sup>3</sup>松戸市立病院 小児科, <sup>4</sup>埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター, <sup>5</sup>埼玉医科大学 小児科
- O-29 **ミトコンドリア呼吸鎖異常症における5アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄ナトリウムの治療効果**  
○松永(藤浪) 綾子<sup>1</sup>, 志村 優<sup>1</sup>, 田鹿 牧子<sup>1</sup>, 倉信奈緒美<sup>1</sup>, 伏見 拓矢<sup>1</sup>, 野澤菜緒子<sup>2</sup>  
高橋 究<sup>2</sup>, 岡崎 康司<sup>3,4</sup>, 大竹 明<sup>5</sup>, 村山 圭<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>千葉県こども病院 代謝科, <sup>2</sup>SBI ファーマ株式会社 研究開発本部,  
<sup>3</sup>埼玉医科大学 ゲノム医学研究センター, <sup>4</sup>順天堂大学 難病の診断と治療研究センター  
<sup>5</sup>埼玉医科大学 小児科
- 👤👤 O-30 **MA-5 は ATP 合成酵素を重合化し様々なミトコンドリア病における細胞生存率を改善させる**  
○松橋 徹郎<sup>1</sup>, 鈴木 健弘<sup>2</sup>, 佐藤 岳哉<sup>3</sup>, 小坂 仁<sup>4</sup>, 呉 繁夫<sup>1</sup>, 阿部 高明<sup>5</sup>  
<sup>1</sup>東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野, <sup>2</sup>東北大学病院 腎高血圧内分泌科  
<sup>3</sup>東北大学大学院医学系研究科 分子薬理学分野, <sup>4</sup>自治医科大学 小児科  
<sup>5</sup>東北大学大学院医学系研究科 病態液性制御学

## 9:18 ~ 9:54 口演8:ミトコンドリア病2

座長:三牧 正和(帝京大学医学部 小児科)

中島 葉子(藤田保健衛生大学医学部 小児科学)

### O-31 胎児期発症で致死的な経過をたどった、ATAD3 遺伝子異常によるミトコンドリア病の1例

○伊藤 一之<sup>1</sup>, 久野はる香<sup>1</sup>, 箕面崎至宏<sup>1</sup>, 村山 圭<sup>2</sup>, 大竹 明<sup>3</sup>

<sup>1</sup>川口市立医療センター 新生児集中治療科, <sup>2</sup>千葉県こども病院 代謝科

<sup>3</sup>埼玉医科大学医学部 小児科学

### O-32 ATAD3 遺伝子クラスターの欠失は mtDNA、コレステロール代謝異常によるミトコンドリア病を起こす

○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>1</sup>, 木下 善仁<sup>2,3</sup>

神田 将和<sup>2,3</sup>, 岡崎 康司<sup>2,3</sup>, 大竹 明<sup>4</sup>, 村山 圭<sup>1</sup>

<sup>1</sup>千葉県こども病院 代謝科

<sup>2</sup>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

<sup>3</sup>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

<sup>4</sup>埼玉医科大学 小児科

### O-33 より深いエクソームシーケンスの解析:見逃されている原因遺伝子の発見

○神田 将和<sup>1</sup>, 平田 智子<sup>2</sup>, 木下 善仁<sup>3</sup>, 伏見 拓矢<sup>4</sup>, 原嶋 宏子<sup>5</sup>, 村山 圭<sup>4</sup>

大竹 明<sup>5</sup>, 岡崎 康司<sup>1</sup>

<sup>1</sup>順天堂大学 難病の診断と治療研究センター

<sup>2</sup>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

<sup>3</sup>埼玉医科大学ゲノム医学研究センター ゲノム科学, <sup>4</sup>千葉県こども病院 代謝科

<sup>5</sup>埼玉医科大学医学部 小児科

## 10:00 ~ 11:00 教育講演3

座長:呉 繁夫(東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野)

### Genomic diagnosis of mitochondrial disorders: how good are we & how can we increase diagnostic yield?

David Thorburn

Murdoch Childrens Research Institute

**11：00～11：50 共催セミナー2：看過できない高アンモニア血症**

座長：大浦 敏博（仙台市立病院 小児科）

「国内プロピオン酸血症患者へのカルグルミン酸（カーバグル分散錠 200mg<sup>®</sup>）の継続投与による治療経験」

野口 篤子

秋田大学医学部 小児科

米国における NAGS 欠損症患者のカルグルミン酸を用いた治療経験

大石 公彦

マウントサイナイ医科大学 小児科・遺伝科

**13：10～13：40 会長講演**

座長：井田 博幸（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

遺伝病における診断規範の変更：1 遺伝子 -1 酵素から多種遺伝子 - 多様表現型へ

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

**13：50～15：20 シンポジウム2：先天代謝異常症への遺伝子治療**

オーガナイザー：大橋 十也（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）

座長：大橋 十也（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）

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）

**S2-1 本邦における遺伝病遺伝子治療の現状**

大橋 十也

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

**S2-2 Gene Editing for MPS 1 and 2 using Zinc Finger Nuclease Technology**

○Edward Conner, Michael Holmes

Sangamo Therapeutics

**S2-3 Lentiviral based *ex vivo* Gene Therapy for Fabry Disease**

○Nerissa C. Kreher<sup>1</sup>, Chris Mason<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>AVROBIO, Inc., <sup>2</sup>University College London

**15：30～17：10 シンポジウム3：ミトコンドリア病の臨床～その多様性の中心～**

オーガナイザー：村山 圭（千葉県こども病院 代謝科）

座長：村山 圭（千葉県こども病院 代謝科）

小坂 仁（自治医科大学 小児科学）

**S3-1 ミトコンドリア病の臨床 ～その多様性の中心～**

村山 圭

千葉県こども病院 代謝科

**S3-2 ミトコンドリア肝症**

梶 俊策

津山中央病院 小児科

**S3-3 ミトコンドリア心筋症**

武田 充人

北海道大学大学院医学研究科 小児発達医学分野

**S3-4 Leigh 症候群の多様性**

三牧 正和

帝京大学医学部 小児科学

**S3-5 新生児ミトコンドリア病**

長友 太郎

愛媛県立中央病院 新生児内科

**17：10～18：10 特別講演2**

座長：深尾 敏幸（岐阜大学大学院医学部研究科 小児病態学）

**オートファジー研究の最前線：基礎から応用への道程**

吉森 保

大阪大学大学院医学系研究科 遺伝学教室

## 2日目 10月13日(金) 第2会場

### 8:30～ 9:06 口演9:アミノ酸代謝異常症1

座長：岡野 善行（おかのこどもクリニック）

水田 耕一（自治医科大学 とちぎ子ども医療センター  
小児移植外科）

#### 0-34 出生前診断で OTC 欠損症と診断され、出生直後より治療を開始し良好に経過した男児例

○澁谷与扶子<sup>1</sup>，近藤 秀仁<sup>1</sup>，仲岡佐智子<sup>1</sup>，廣恒 実加<sup>1</sup>，林 良子<sup>1</sup>，別所 一彦<sup>1</sup>  
荒堀 仁美<sup>1</sup>，酒井 規夫<sup>2</sup>，中島 葉子<sup>3</sup>，大菌 恵一<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 大阪大学大学院医学系研究科 小児科，

<sup>2</sup> 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学研究室

<sup>3</sup> 藤田保健衛生大学 小児科

#### 0-35 新生児発症尿素サイクル異常症の治療戦略 ～血液浄化療法中の全身管理と必須アミノ酸投与の重要性～

○横井 克幸，中島 葉子，川井 有里，近藤 朋実，松本 裕嗣，宮田 昌史，池住 洋平  
吉川 哲史，伊藤 哲哉

藤田保健衛生大学医学部 小児科学

#### 0-36 OTC 欠損症肝移植例における血漿アミノ酸分析

○水田 耕一，浦橋 泰然，井原 欣幸，眞田 幸弘，岡田 憲樹，山田 直也，平田 雄大  
片野 匠

自治医科大学医学部 移植外科学

### 9:06～ 9:54 口演10:アミノ酸代謝異常症2

座長：三淵 浩（熊本大学医学部附属病院 新生児学寄付講座）

濱崎 考史（大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学）

#### 0-37 血中フリーカルニチン値は新生児肝内胆汁鬱滞症の病勢を反映する

○荒尾 正人，味原さや香，武者 育麻，赤塚 淳弥，山崎 太郎，菊池 透，大竹 明  
埼玉医科大学病院 小児科

#### 0-38 米国におけるシトリン欠損症キャリア頻度の調査とユダヤ人特異的変異の同定

○大石 公彦<sup>1,2</sup>，Ashley H. Birch<sup>3</sup>，Neal Cody<sup>3</sup>，Ruth Kornreich<sup>3</sup>，Lisa Edelmann<sup>3</sup>  
George A. Diaz<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Departments of Genetics and Genomic Sciences, and Pediatrics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai

<sup>2</sup>東京慈恵会医科大学小児科

<sup>3</sup>Department of Genetics and Genomic Sciences, Icahn School of Medicine at Mount Sinai

**0-39 モデルマウスを用いるシトリン欠損症の研究(1) 高アンモニア血症マウスの作製**

○佐伯 武頼<sup>1</sup>, 黒田 英志<sup>1</sup>, 舟橋 亞希<sup>1</sup>, 安田いづみ<sup>1</sup>, 瀬戸川芳子<sup>1</sup>, 古川 龍彦<sup>2</sup>  
堀内 正久<sup>1</sup>, 森山 光章<sup>2</sup>

<sup>1</sup> 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

<sup>2</sup> 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 分子腫瘍学

<sup>3</sup> 大阪府立大学獣医学専攻 統合生理学

**0-40 モデルマウスを用いるシトリン欠損症の研究(2) 高い治療効果を持つアミノ酸の探索**

○佐伯 武頼<sup>1</sup>, 黒田 英志<sup>1</sup>, 舟橋 亞希<sup>1</sup>, 安田いづみ<sup>1</sup>, 瀬戸川芳子<sup>1</sup>, 古川 龍彦<sup>2</sup>  
堀内 正久<sup>1</sup>, 森山 光章<sup>2</sup>

<sup>1</sup> 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

<sup>2</sup> 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 分子腫瘍学

<sup>3</sup> 大阪府立大学獣医学専攻 統合生理学

**10:00 ~ 10:36 口演 11: 金属代謝異常症**

座長: 清水 教一 (東邦大学医療センター大橋病院 小児科)

井原 健二 (大分大学医学部 小児科学講座)

**0-41 胆汁うっ滞性肝障害を認めた Wilson 病の 6 か月乳児例**

○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

**0-42 非代償性肝硬変を呈し酢酸亜鉛単剤治療によって改善した Wilson 病の 1 例**

○清水 教一, 中澤 祥子, 小川 絢子, 青木 継稔

東邦大学医療センター大橋病院 小児科

**0-43 A novel WDR45 mutation in a 9-month-old male infant with epileptic spasms**

○Wanting Liu, Wanting Liu, Zhijie Gao, Xinna Ji, Lina Xie, Yingying Mao, Jianzhao Zhang

Department of Pediatric Neurology, Capital Institute of Pediatrics, Beijing, China

**10:36 ~ 11:00 口演 12: 糖質代謝異常症**

座長: 石毛 美夏 (日本大学医学部 小児科学系小児科学分野)

**0-44 先天性高インスリン血症の診断: 低血糖時の生化学プロフィールの検討**

○川北 理恵<sup>1</sup>, 榊原 杏美<sup>2</sup>, 樋口 真司<sup>1</sup>, 細川 悠紀<sup>1</sup>, 依藤 亨<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌内科, <sup>2</sup> 箕面市立病院 小児科

**O-45 PHKA2 p.G991A の variant phosphorylase b kinase の解析**

○吾郷 耕彦<sup>1</sup>, 杉江 秀夫<sup>2</sup>, 福田冬季子<sup>3</sup>, 大塚 博樹<sup>4</sup>, 笹井 英雄<sup>1</sup>, 仲間 美奈<sup>5</sup>  
エルセイド アブドルクリーム<sup>1</sup>, 深尾 敏幸<sup>1</sup>  
<sup>1</sup> 岐阜大学医学部 小児病態学, <sup>2</sup> 常葉大学保健医療学部 作業療法学科,  
<sup>3</sup> 浜松医科大学 小児科学, <sup>4</sup> 岐阜県総合医療センター 新生児内科  
<sup>5</sup> 岐阜大学医学部附属病院 遺伝子診療部

**11:00 ~ 11:50 米国先天代謝異常学会 (SIMD) 推薦講演 (共催セミナー3)**

座長: 高柳 正樹 (帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 看護学科)

**From Bedside to Bench and Back Again**

Kimberly Chapman

Children's National Rare Disease Institute

**12:00 ~ 13:00 ランチョンセミナー3**

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)

**Fabry Disease : Lessons learned from our experience for decades**

R. J. Desnick

Department of Genetics and Genomic Sciences Icahn School of Medicine at Mount Sinai

## 2日目 10月13日(金) 第3会場

8:30～9:54 中継会場：第2会場

10:00～11:50 中継会場：第2会場

12:00～13:00 ランチョンセミナー4：ファブリー病診療の実際と課題  
座長：酒井 規夫 (大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
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)

**ファブリー病の心症状と長期酵素補充療法の効果**

本郷 賢一

東京慈恵会医科大学 循環器内科

**Fabry 病の遺伝カウンセリング:家系検索の意義**

渡邊 順子

久留米大学医学部 GC/MS 医学応用研究施設・同小児科

15:00～18:00 患者家族会紹介展示