

3日目 10月14日(土)

第1会場

8:30 ~ 9:18 口演 13: ペルオキシソーム病・その他

座長：下澤 伸行 (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)
河井 昌彦 (京都大学医学部 小児科)

0-46 本邦初となる Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 2 の女児例

○入月 浩美¹, 長崎 啓祐¹, 村上 玲子², 柴田 奈央¹, 佐々木 直¹, 小川 洋平¹
才津 浩智³, 西村 玄⁴, 高島 茂雄⁵, 下澤 伸行⁵
¹新潟大学医歯学総合病院 小児科, ²新潟大学医歯学総合病院 整形外科
³浜松医科大学医学部 医化学講座, ⁴埼玉医科大学病院 難病センター
⁵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

0-47 液体クロマトグラフィー質量分析装置を用いたペルオキシソーム病関連代謝産物の一斉解析

○高島 茂雄, 豊吉佳代子, 大場亜希子, 武本 詳子, 下澤 伸行
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

0-48 ABCD1 欠損細胞中の極長鎖脂肪酸 CoA の定量

○濱 弘太郎, 藤原 優子, 山下 純, 横山 和明
帝京大学薬学部

0-49 Four Chinese children with congenital generalized lipodystrophy and novel mutations of *BSCL2* and *AGPAT2* genes

○Yi Liu¹, Dongxiao Li¹, Xiyuan Li¹, Yuan Ding¹, Ying Jin¹, Jinqing Song¹, Haixia Li²
Hongyun Yan², Yanling Yang¹
¹Department of Pediatrics, Peking University First Hospital
²Department of Clinical Laboratory, Peking University First Hospital

9:20 ~ 10:50 シンポジウム 4 : 代謝異常症の最新治療

オーガナイザー：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 ライソソーム病センター)

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 ライソソーム病センター)

遠藤 文夫 (くまもと江津湖療育医療センター)

S4-1 シャペロン療法：基礎から臨床応用まで

○難波 栄二, 檜垣 克美
鳥取大学生命機能研究支援センター 遺伝子探索分野

S4-2 Liver derived cells, stem cells & microparticles to treat inborn errors of metabolism

Etienne Sokal

Cliniques Universitaires ST Luc, Université Catholique de Louvain and Promethera Biosciences

S4-3 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

11 : 00 ~ 11 : 50 共催セミナー 4

座長：井田 博幸（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

神経型ゴーシェ病に対する諸問題

村山 圭

千葉県こども病院 代謝科

パーキンソン病と脂質代謝異常

波田野 琢

順天堂大学医学部附属順天堂医院 脳神経内科

13 : 10 ~ 14 : 10 教育講演 4

座長：大浦 敏博（仙台市立病院 小児科）

Mitochondrial Disease Therapies: Translation from simple model animals to bedside

Marni Falk

The Children's Hospital of Philadelphia and University of Pennsylvania Perelman School of Medicine

14 : 10 ~ 閉会の挨拶

3日目 10月14日(土)

第2会場

8:30 ~ 9:18 口演 14: 患者登録・治療

座長：畑 郁江 (福井大学医学部 小児科)

櫻井 謙 (東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 小児科)

O-50 患者登録制度から判明した副腎白質ジストロフィーの臨床像とその課題

○櫻井 謙¹, 大橋 十也², 徐 朱玟³, 奥山 虎之³, 下澤 伸行⁴, 井田 博幸⁵

¹ 東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 小児科

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

³ 国立成育医療研究センター 臨床検査部

⁴ 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

⁵ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

O-51 リバロ錠小児家族性高コレステロール血症患者に対する特定使用成績調査 (LIVES-CH) 中間報告

○大竹 明¹, 菅野 崇², 藤井 祥子², 新垣 航², 栗原 雄司², 郡司 良治²

¹ 埼玉医科大学医学部 小児科, ² 興和株式会社 市販後調査部

O-52 Novel Surgical Reconstruction Rescues Life-threatening Tracheal Obstruction in MPS

○Shunji Tomatsu, Christian Pizarro, Ryan R. Davies, Lauren Averill, Mary Theroux

Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

O-53 ムコ多糖症 II 型モデルマウスの骨病変に対する造血幹細胞を標的とした遺伝子治療法の検討

○和田 美穂¹, 嶋田 洋太², 樋口 孝², 前田 和洋³, 齋藤 充³, 井田 博幸¹

大橋 十也², 小林 博司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

³ 東京慈恵会医科大学 整形外科科学講座

11:00 ~ 11:50 韓国先天代謝異常学会 (KSIMD) 推薦講演

座長：伊藤 哲哉 (藤田保健衛生大学医学部 小児科)

Mitochondrial Diseases in Korea

Young-Mock Lee

Department of Pediatrics, Yonsei University College of Medicine

12 : 00 ~ 13 : 00 ランチョンセミナー 5

座長：小須賀基通（国立成育医療研究センター 遺伝診療科）

Early diagnosis & management of MPS IVA

Julian Raiman

Birmingham Children's Hospital, Birmingham, United Kingdo

3日目 10月14日(土)
第3会場

8:30～ 9:18 中継会場：第2会場

11:00～ 11:50 中継会場：第2会場

12:00～ 13:00 ランチョンセミナー6

座長：遠藤 文夫（くまもと江津湖療育医療センター）

PKUの最新治療～生涯治療を見据えて～

新宅 治夫

大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学分野