

1日目 11月8日(木)

第1会場(2F ホール)

8:50~9:00 開会挨拶

9:00~10:00 English Session 1: Treatment

座長: 戸松 俊治 (アルフレッド・デュボン小児病院)

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)

ES-01 Phase 3 Study to Assess Safety and Efficacy of Pegvaliase in Adult Japanese Subjects With Phenylketonuria

- Haruo Shintaku¹, Joy Olbertz², Xinqun Yang², Shahid Khan², Soumi Gupta², Qing Chang²
Haoling H Weng²

¹Osaka City University Graduate School of Medicine

²BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, USA

ES-02 Phase 3 PRISM studies of pegvaliase for the treatment of adult phenylketonuria (PKU)

- Janet Thomas¹, Harvey Levy², Stephen Amato³, Jerry Vockley⁴, Roberto Zori⁵, David Dimmock⁶
Cary O Harding⁷, Debora A Bilder⁸, Haoling H Weng⁹, Hope Northrup¹⁰

¹University of Colorado, USA, ²Boston Children's Hospital, Boston, USA

³University of Kentucky, Lexington, USA

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

⁵University of Florida, Gainesville, USA, ⁶Medical College of Wisconsin, Milwaukee, USA

⁷Oregon Health and Science University, Portland, USA

⁸University of Utah, Salt Lake City, USA

⁹BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, USA

¹⁰University of Houston Medical School, Houston, USA

ES-03 Development of AAV Gene Therapy for Morquio A Syndrome

- Shunji Tomatsu¹, Kazuki Sawamoto², Shaukat Kahn², Molly Stapleton²
Subha Karumuthil-Meleshil³, Olivier Danos³

¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

²Biomedical, Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children, WILMINGTON, USA

³REGENXBIO Inc., Rockville, USA

ES-04 AAV ベクターによる GM2 ガングリオシドーシスの遺伝子治療法開発

- 伊藤 孝司^{1,2}, 大西 恭弥¹, 辻 大輔^{1,2}, 渡邊 綾佑², 浅井 克仁³, 村松 慎一⁴

¹徳島大学 大学院 医歯薬学研究部(薬学域) 創薬生命工学分野

²徳島大学 薬学部 創薬生命工学研究室, ³株式会社遺伝子治療研究所

⁴自治医科大学 医学部 神経内科学教室

ES-05 アンチセンス核酸による G6PC スプライシング変異 c.648G>T の発現修復

- 但馬 剛^{1,2}, 津村 弥来², 岡田 賢², 小比賀 聡³

¹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

²広島大学 大学院医歯薬保健学研究科 小児科学, ³大阪大学 大学院薬学研究科

10 : 00~10 : 48 English Session 2 : Lysosomal Disorders

座長：小須賀基通（国立成育医療研究センター遺伝診療科）

小林 正久（東京慈恵会医科大学小児科）

ES-06 Newborn screening for mucopolysaccharidoses by GAG assay with tandem mass spectrometry

- Shunji Tomatsu¹, Francyne Kubaski², Molly Stapleton², Hironori Kobayashi³, Seiji Yamaguchi³
¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children
²Biomedical, Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children, WILMINGTON, USA
³Department of Pediatrics, Shimane University

ES-07 Ten-year-long ERT shows a poor effect to reduce sphingolipid accumulation in patients with Fabry disease

- Mohammad Arif Hossain¹, Chen Wu¹, Keiko Akiyama¹, Takashi Miyajima¹, Takeo Iwamoto², Yoshikatsu Eto¹
¹Advanced Clinical Research Center, ²Jikei University School of Medicine

ES-08 ニーマンピック病C型で上昇するバイオマーカーについて

- 真嶋 隆一¹, 前川 正充², 成田 綾³, 奥山 虎之¹, 眞野 成康²
¹国立成育医療研究センター 臨床検査部, ²東北大学病院, ³鳥取大学医学部

ES-09 Mucopolysaccharidosis-plus syndrome: report of two new cases

- バシリエフ フィリップ^{1,2,3}, 川上由貴子¹, Elizabeta Gurinova⁴, Aitalina Sukhomyasova^{3,4}, Nadezda Maksimova³, 松田 純子¹, 大友 孝信¹
¹川崎医科大学 病態代謝学, ²日本学術振興会外国人特別研究員, ³北東連邦大学
⁴Republican Hospital no. 1

11 : 00~11 : 50 共催セミナー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 & 遺伝病研究所）

SS1 Oral Chaperone Therapy for Fabry Disease

- Roberto Giugliani
Department of Genetics, UFRGS/Medical Genetics Service, HCPA, Porto Alegre, Brazil

12 : 00~13 : 00 ランチョンセミナー1

座長：井田 博幸（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

LS1 How to make treatment choices in Gaucher disease in 2018 and beyond

- Ari Zimran
Gaucher Clinic, Shaare Zedek Medical Center, Jerusalem, Israel

13 : 10~13 : 40 学会総会

13:40~14:10 学会賞受賞講演

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）

JAL 先天代謝異常症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 医学部 小児科 埼玉医科大学病院 難病センター

14:10~15:25 若手優秀演題賞候補者発表

座長：大浦 敏博（仙台市立病院小児科）
櫻井 謙（東京慈恵会医科大学小児科学講座）

YRC-1 ゲノム編集技術を用いた、ライソゾーム病の包括的理解への挑戦

- 大友 孝信, 川上由貴子, バシリエフ フィリップ, 松田 純子
川崎医科大学 病態代謝学

YRC-2 熊本県における Pompe 病の新生児スクリーニング

- 百崎 謙
熊本大学 医学部 小児科

YRC-3 国内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^{1,2}, 伊藤 哲也³, 小林 弘典⁴, 小林 正久⁵, 但馬 剛⁶, 坂本 修⁷
中村 公俊⁸, 濱崎 孝史⁹, 長谷川有紀⁴, 深尾 敏幸^{1,2}
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 藤田医科大学 医学部 小児科, ⁴ 島根大学 医学部 小児科 ⁵ 東京慈恵会医科大学 小児科学
⁶ 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
⁷ 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
⁸ 熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科学分野
⁹ 大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

YRC-4 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症患者由来肝細胞を用いたヒト肝細胞キメラマウスの作製

- 菅原 豪¹, 山崎ちひろ¹, 柳 愛美¹, 古川 鈴恵¹, 中村 和昭², 絵野沢 伸², 石田 雄二^{1,3}
立野 知世^{1,3}
¹ 株式会社フェニックスバイオ, ² 国立研究開発法人国立成育医療研究センター
³ 広島大学肝臓プロジェクト研究センター

YRC-5 AAV による GM2 ガングリオシドーシスモデルマウスに対する遺伝子治療

- 大西 恭弥¹, 辻 大輔^{1,2}, 渡邊 陵佑², 村松 慎一³, 伊藤 孝司^{1,2}
¹ 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 創薬生命工学分野, ² 徳島大学 薬学部
³ 自治医科大学 医学部

YRC-6 GLUT1 promoter 内在 AAV ベクターによる GLUT1 欠損症モデルマウス治療

- 中村 幸恵¹, 小坂 仁¹, 村松 慎一^{2,3}, 滝野 直美², 神保恵理子¹, 島崎久仁子⁴
尾仲 達史⁵, 大槻 純男⁶, 寺崎 哲也⁷, 山形 崇倫¹
¹ 自治医科大学 小児科, ² 自治医科大学 神経内科
³ 東京大学医科学研究所 遺伝子細胞治療センター, ⁴ 自治医科大学 脳神経外科
⁵ 自治医科大学 神経脳生理学, ⁶ 熊本大学大学院 生命科学研究部 微生物薬学
⁷ 東北大学大学院 薬学研究科 薬物送達学

15:30~16:00 南米先天代謝異常学会 (SLEIMPN) 推薦講演
座長：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

SLEIMPN Mucopolysaccharidoses: From Understanding to Treatment, a Century of Discoveries

- Roberto Giugliani
Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil

16:00~16:30 米国先天代謝異常学会 (SIMD) 推薦講演
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)

SIMD Functional genomics screening of variants causing mitochondrial disease

- Penelope Bonnen
Department of Molecular & Human Genetics, Baylor College of Medicine, USA; NASA Human Research Program and NASA Human Health & Performance Directorate, USA

16:30~17:30 English Session 3: Mitochondrial Disorders
座長：村山 圭 (千葉県こども病院遺伝診療センター代謝科)
矢野 正二 (南カリフォルニア大学 小児科 遺伝部)

ES-10 姉妹染色分体交換の亢進を伴う新規ミトコンドリア心筋症の発見: TOP3A 異常症

- 志村 優^{1,2}, 伏見 拓矢^{1,2}, 市本 景子^{1,2}, 松永 綾子^{1,2}, 鶴岡 智子^{1,2}, 木下 善仁³
神田 将和³, 岡崎 康司³, 大竹 明⁴, 村山 圭¹
¹千葉県こども病院 代謝科, ²千葉県こども病院 遺伝診療センター
³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
⁴埼玉医科大学 小児科

ES-11 C1QBP 変異によるミトコンドリア病の臨床像について

- 市本 景子¹, 伏見 拓矢², 倉信奈緒美¹, 志村 優¹, 松永 綾子¹, 木下 善仁², 神田 将和²
岡崎 康司², 大竹 明³, 村山 圭¹
¹千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科, ²順天堂大学 難病の診断と治療研究センター
³埼玉医科大学 小児科



ES-12 Analysis of 154 cases with mitochondrial DNA variations in Chinese children with mitochondrial disorders

- Yuqing Shi, Fang Fang, Zhimei Liu, Danmin Shen, Lifang Dai, Weihua Zhang, Jiuwei Li
Xiaotun Ren, Tongli Han, Changhong Ding
Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

ES-13 A neurophysiologic model of MELAS disease using human inducible pluripotent stem cell derived excitatory cortical neurons

- Tamas Kozicz¹, Teun M Klein Gunnewiek², David Cassiman³, Eva Morava¹, Neal Nadif Kasri⁴
¹Department of Clinical Genomics, Mayo Clinic, Rochester MN, USA
²Department of Anatomy, Radboud University Medical Centre, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Nijmegen, The Netherlands
³University Hospital Leuven, Leuven, Belgium
⁴Department of Cognitive Neuroscience, Radboud University Medical Centre, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Nijmegen, The Netherlands

ES-14 Mitochondrial dysfunction is associated with trauma exposure and susceptibility to post traumatic stress disorder (PTSD) in mice

○ Tamas Kozicz¹, Graeme Preston², Hans Anderson², Tim Emmerzaal³, Eva Morava¹

¹Department of Clinical Genomics, Mayo Clinic, Rochester, USA

²Hayward Genetics Center, Department of Pediatrics, Tulane University school of Medicine, New Orleans, USA

³Department of Anatomy, Radboud University Medical Centre, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Nijmegen, The Netherlands

17 : 35~18 : 20 特別講演 1

座長：山口 清次（島根大学医学部小児科）

SL1 Correction of mitochondrial fatty acid oxidation or respiratory chain defects by drugs or natural compounds

○ Jean Bastin, Fatima Djouadi

INSERM U1124 Université Paris-Descartes, Paris, France

1日目 11月8日(木)

第2会場(5F 大会議室)

9:10~9:58 口演1:アミノ酸代謝異常症1

座長:石毛 美夏(日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

0-01 長時間作用型ドパミンアゴニスト(プラミペキソール)が有効であったPTPS欠損症の13歳女子例

○石毛 美夏¹,小川えりか¹,高野 智圭¹,西村 佑美¹,春日 悠岐¹,新宅 治夫²,瀨上 達夫¹,森岡 一郎¹

¹日本大学医学部 小児科学系小児科学分野,²大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学分野

0-02 脳幹部病変をともなった新生児メチオニンアデノシルトランスフェラーゼI/III欠損症

○澤田 貴彰,城戸 淳,坂本理恵子,百崎 謙,鈴木 陽輔,三瀨 浩,中村 公俊,松本 志郎

熊本大学 医学部 小児科

0-03 日本人アスパラギン合成酵素欠損症患者に同定されたASNS遺伝子に対する機能解析

○松本 英樹,山本 崇裕,吾郷 耕彦,笹井 英雄,久保田一生,木村 豪,小関 道夫,川本 典生,大西 秀典,深尾 敏幸

岐阜大学 大学院医学系研究科 小児病態学

0-04 新生児スクリーンにて軽度サクシニルアセトン値上昇が認められた新生児の生化学的・遺伝学的解析

○大石 公彦^{1,2},コディー ニール¹,ウィリアムソン エイミー¹,エストレラ リゼット¹,ユー チュンリー¹,ディアズ ジョージ¹

¹マウントサイナイ医科大学 小児科・遺伝科,²東京慈恵会医科大学 小児科

9:58~10:34 口演2:アミノ酸代謝異常症2

座長:山田 健治(島根大学医学部小児科)

0-05 リジン尿性蛋白不耐症での血中一酸化窒素と酸化ストレスマーカーの測定

○野口 篤子¹,近藤 大喜^{1,2},菊地和歌子¹,高砂子裕平³,塚原 宏一⁴,高橋 勉¹

¹秋田大学 医学部 小児科,²平鹿総合病院,³もりおかこども病院,⁴岡山大学 医学部 小児科

0-06 成人発症II型シトルリン血症に対する低炭水化物食下の中鎖脂肪酸補充療法について

○早坂 清^{1,2},沼倉 周彦¹,山川 光徳³,三井 哲夫¹,渡邊 久剛⁴,矢崎 正英⁵,大平 弘正⁶,田原 利行⁷,中山 隆弘⁸,三瀨 浩⁹,吉田 浩¹⁰

¹山形大学 医学部 小児科,²みゆき会病院 小児科,³山形大学 医学部 病理診断学

⁴山形大学 医学部 内科学第二,⁵信州大学 バイオメディカル研究所 神経難病学部門

⁶福島県立医科大学 医学部 消化器内科,⁷済生会宇都宮病院 消化器内科

⁸日本海総合病院 内科,⁹熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科,¹⁰鶴岡市立荘内病院 小児科

0-07 Citrin-KO マウスは肝細胞質高 NADH 条件下で高アンモニア血症を呈する

○佐伯 武頼¹,舟橋 亜希¹,黒田 英志¹,安田いづみ¹,瀬戸川芳子¹,高 青華¹,濱野 桃子¹,牛飼 美晴¹,堀内 正久¹,森山 光章²

¹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

²大阪府立大学 生命環境科学研究科 統合生理学

11:00~11:50 共催セミナー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）

SS2 尿素サイクル異常症の治療経験

- 中島 葉子
藤田医科大学医学部小児科

12:00~13:00 ランチョンセミナー2

座長：深尾 敏幸（岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学）

LS2-1 ファブリー病酵素補充治療におけるバイオ後続品の使用経験

- 笹井 英雄^{1,2}, 久保田一生^{1,2}, 吾郷 耕彦¹, 松本 英樹¹, 山本 崇裕³, 川本 典生¹
川本美奈子¹, 大西 秀典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 岐阜大学医学部附属病院 遺伝子診療部
³ 岐阜大学大学院 医学系研究科 障がい児者医療学

LS2-2 副腎白質ジストロフィーの早期診断の重要性

- 下澤 伸行
岐阜大学 研究推進・社会連携機構 科学研究基盤センター ゲノム研究分野

15:30~16:18 口演3：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）

O-08 当センターで解析した Wilson 病 11 症例の臨床経過・遺伝子型の検討

- 山崎 成敏^{1,2}, 福原 康之¹, 開山 麻美³, 三浦 愛³, 蘇 哲民⁴, 伊藤 玲子⁵
徐 じゅひょん³, 石黒 精², 小須賀基通^{1,3}, 奥山 虎之³, 福田 晃也⁶
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教育研修センター, ³ 国立成育医療研究センター臨床検査部
⁴ 国立成育医療研究センター手術 集中治療科, ⁵ 国立成育医療研究センター総合診療部
⁶ 国立成育医療研究センター臓器移植センター移植外科

O-09 怠薬により急性増悪した Wilson 病の 1 例

- 笹本 光紀, 宇都宮真司, 伊藤智恵子, 清水 教一, 青木 継稔
東邦大学医療センター大橋病院小児科

O-10 Wilson 病の経過中に低酸素血症を呈し肝肺症候群と診断された 1 例

- 服部 美来, 中澤 祥子, 伊藤智恵子, 清水 教一, 青木 継稔
東邦大学 医療センター 大橋病院 小児科

O-11 WDR45 遺伝子解析により BPAN と診断できた 43 歳女性例

- 八木麻理子¹, 松本 葉子¹, 西村 美緒¹, 高田真利子^{2,3}, 佐竹 渉^{2,3}, 関口 兼司²
戸田 達史⁴, 河崎 洋子¹
¹ にこにこハウス医療福祉センター 小児科, ² 神戸大学大学院医学研究科神経内科学
³ 神戸大学大学院医学研究科分子脳科学, ⁴ 東京大学大学院医学系研究科神経内科学

16:20~18:20 シンポジウム1: ムコ多糖症の治療管理を考える

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/
臨床検査部)

戸松 俊治 (アルフレッド・デュポン小児病院)

SY1-1 10年間の経験から10年後の治療選択と可能性

- 秋山 武之
日本ムコ多糖症患者家族の会

SY1-2 ムコ多糖症の診断と治療法の選択における課題

- 小須賀基通
国立成育医療研究センター 遺伝診療科

SY1-3 ムコ多糖症: 治療の現状と今後の課題

- 奥山 虎之
国立成育医療研究センター

SY1-4 Effect and limitation of hematopoietic stem cell transplantation for mucopolysaccharidoses

- Shunji Tomatsu^{1,2,3}
¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children
²Departments of Orthopedics and BioMedical, Skeletal Dysplasia
³Department of Pediatrics, Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University

SY1-5 ムコ多糖症の新生児スクリーニング

- 中村 公俊
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野

1日目 11月8日(木)

ポスター発表

18:30~18:55 ポスター発表1:ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病1
(ポスター会場1:4F 研修室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-01 Infantile – onset Pompe disease (IOPD): Phenotype, genotype and outcome of 14 Vietnamese patients with ERT

- Khanh Nguyen, Dung Chi Vu, Mai Thanh Do, Ngoc Thi Bich Can, Vuong Minh Nguyen
Shu-Chuan Chiang, Wuh-Liang Hwu
National Children's Hospital

P-02 原因不明の肝機能障害として経過観察されていた遅発型ポンペ病の一例

- 武井 剛^{1,2}, 神岡 哲治^{2,3}, 寺嶋 宙^{2,4}, 久保田雅也², 伊藤 玲子⁵, 小須賀基通¹
奥山 虎之¹
¹国立成育医療研究センター 臨床検査部, ²国立成育医療研究センター 神経内科
³国際医療福祉大学 熱海病院 小児科
⁴東京大学大学院博士課程 医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻
⁵国立成育医療研究センター 総合診療部

P-03 質量分析法を利用したファブリー病バイオマーカーの検討

- 大平 麻里, 真嶋 隆一, 奥山 虎之
国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 臨床検査部

P-04 5歳から13年間酵素補充療法したファブリー病男児2名の酵素補充療法の効果—臨床所見と皮膚生検での効果判定—

- 宮島 任司^{1,2}, Mohammad Arif Hossain¹, Chen Wu^{1,2}, 柳澤比呂子¹, 秋山けい子¹, 五十嵐純子²
岩本 武夫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, ²アンジェス株式会社 希少疾患研究所
³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)
⁴東京慈恵会医科大学

P-05 A Case of Hunter Syndrome Diagnosed by Exome Sequencing in Infancy

- Ji-Eun Lee¹, Ari Song², Minji Im², Jin Sung Lee³, Dong-Kyu Jin², Sung Yoon Cho²
¹Department of Pediatrics, Inha University Hospital, Inha University School of Medicine
²Department of Pediatrics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Republic of Korea
³Department of Clinical Genetics, Yonsei University School of Medicine, Seoul, Republic of Korea

18:30~18:50 ポスター発表2:ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病2
(ポスター会場1:4F 研修室1)
座長:三淵 浩(熊本大学医学部附属病院新生児学)

P-06 ムコ多糖症1型及び2型におけるNBSパイロット研究とムコ多糖症2型(4歳男児)の診断例報告

- 吉田真一郎^{1,2}, 百崎 謙¹, 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, ²KMバイオロジクス株式会社 臨床検査センター
³くまもと江津湖療育医療センター

P-07 2歳から Elosulfase alfa 酵素補充を開始した Morquio 症候群 A 型男児の治療後経過

- 宇都宮朱里¹, 香川 礼子¹, 唐川 修平¹, 谷 千尋², 松原 佳子², 中前 稔生³, 石野 岳志⁴
木村 浩彰⁵, 但馬 剛⁶, 小林 正夫¹
¹ 広島大学病院小児科, ² 広島大学病院放射線科, ³ 広島大学病院整形外科, ⁴ 広島大学病院耳鼻咽喉科
⁵ 広島大学病院リハビリテーション部門, ⁶ 国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室

P-08 Glycosaminoglycans analysis in blood and urine of mucopolysaccharidoses patients

- Shunji Tomatsu¹, Shaukat Kahn²
¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children
²Biomedical, Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children, WILMINGTON, DE, United States

P-09 Substrate degradation enzyme therapy (SDET) for mucopolysaccharidosis

- Shunji Tomatsu¹, Kazuki Sawamoto², Tokiko Sakai³, Ikue Kitazawa³, Hideyuki Futatsumori³
¹Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children
²Biomedical, Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children, United States
³Seikagaku Co

**18:55~19:15 ポスター発表3:ライソゾーム病・ペルオキシソーム病3
(ポスター会場1:4F 研修室1)
座長:井原 健二(大分大学医学部小児科学講座)**

P-10 Novel Surgical Reconstruction Rescues Life-threatening Severe Tracheal Obstruction in Mucopolysaccharidosis IVA

- Shunji Tomatsu, Christian Pizarro, Lauren Averill, Mary Theroux, William Mackenzie
Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children

P-11 表面プラズモン共鳴法によるリソゾーム酵素とマンノース 6-リン酸受容体との親和性の解析

- 神崎 美慶¹, 生井友里絵¹, 千葉 靖典², 片山 昌勅¹, 月村 孝宏¹, 兎川 忠靖¹, 櫻庭 均³
¹ 明治薬科大学 生体機能分析学, ² 産業技術総合研究所 創薬基盤研究部門
³ 明治薬科大学 臨床遺伝学

P-12 キラルカラムによるヒドロキシ脂肪酸含有スフィンゴ糖脂質のLC-MSを用いた解析

- 藤原 優子, 濱 弘太郎, 横山 和明
帝京大学 薬学部

P-13 7歳時に診断した若年/成人型ガラクトシアリドーシスの臨床経過

- 坊 亮輔¹, 栗野 宏之¹, 永井 正志¹, 富岡 和美¹, 田中 司¹, 西山 将広¹, 永瀬 裕朗¹
成田 綾², 飯島 一誠¹
¹ 神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科学分野
² 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科

**18:55~19:15 ポスター発表4:ライソゾーム病・ペルオキシソーム病4
(ポスター会場1:4F 研修室1)
座長:李 知子(兵庫医科大学)**

P-14 頸髄圧迫による神経症状を認めたムコリピドーシス II/III 型の4例

- 仲岡佐智子^{1,2}, 近藤 秀仁^{1,3}, 澁谷与扶子¹, 松岡 圭子⁴, 酒井 規夫⁵, 大菌 恵一¹
¹ 大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学, ² 厚生連高岡病院 小児科
³ 京都第一赤十字病院 小児科, ⁴ 大阪母子医療センター 病理診断科
⁵ 大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻

P-15 胆嚢癌を合併した異染色性白質ジストロフィーの1例

- 小黒 希理¹, 池田 尚広¹, 尾崎 理史¹, 田村 大輔¹, 村松 一洋¹, 小坂 仁¹, 小野 滋²
足立 香絢³, 難波 栄二⁴
¹自治医科大学 小児科, ²自治医科大学 小児外科, ³鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター
⁴鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室

P-16 ARC 症候群における MCT ミルクとトランスミンの臨床効果

- 知念 安紹¹, 仲村 貞郎¹, 呉屋 英樹¹, 名嘉山賀子¹, 吉田 朝秀¹, 柳 久美子², 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

P-17 ベザフィブラートによるペルオキシソーム病患者細胞を用いた治療効果の検討

- 川合 裕規^{1,2}, 深尾 敏幸¹, 高島 茂雄², 下澤 伸行²
¹岐阜大学大学院 医学系研究科 小児病態学, ²岐阜大学 科学研究基盤センター ゲノム研究分野

18:30~18:55 ポスター発表5: Others 1 (ポスター会場2: 4F 研修室2)

座長: 大友 孝信 (川崎医科大学病態代謝学)

P-18 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の現状: 患者家族との繋がり

- 徐 じゅひょん^{1,2}, 宮入真紀子^{1,2}, 大竹 明^{2,3}, 奥山 虎之^{1,2,4}
¹国立成育医療研究センター 臨床検査部, ²日本先天代謝異常学会 患者登録委員会
³埼玉医科大学 小児科, ⁴国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

P-19 新生児マススクリーニングに対するライソゾーム病患者とその家族の考え方に関する検討

- 李 容子, 波田野希美, 酒井 規夫
大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻

P-20 Maturation of immune response is associated with improved safety and efficacy of pegvaliase

- Soumi Gupta, Kelly Lau, Joy Olbertz, Orli Rosen, Karen Gu, Mingjin Li, Kevin Larimore
Haoling H. Weng, Stephen Zoog, Becky Schweighardt
BioMarin Pharmaceutical Inc.

P-21 低ホスファターゼ症におけるピリドキサルリン酸および関連物質の測定

- 秋山 倫之¹, 窪田 拓生², 大藪 恵一², 道上 敏美³, 小林 大祐⁴, 小林 勝弘¹
¹岡山大学 小児神経科, ²大阪大学 小児科, ³大阪母子医療センター 環境影響部門
⁴北海道医療大学 衛生薬学講座

P-22 特異的顔貌や人懐こい性格, 好中球減少などの特徴的症候を有し遺伝子診断に至った Cohen 症候群の一例

- 澁谷与扶子¹, 近藤 秀仁², 濱田 悠介³, 大藪 恵一¹, 酒井 規夫⁴
¹大阪大学 大学院 医学系研究科 小児科学, ²京都第一赤十字病院 小児科
³市立豊中病院 小児科, ⁴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

18:30~18:55 ポスター発表6: Others 2 (ポスター会場2: 4F 研修室2)

座長: 松永 (藤浪) 綾子 (千葉県こども病院 代謝科)

P-23 COASY mutations associated with brain iron accumulation in a Chinese boy

- Lulu Kang, Yi Liu, Ying Jin, Mengqiu Li, Jinqing Song, Yanling Yang
Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

P-24 Six Chinese patients with spondyloepiphyseal dysplasia congenita and two novel mutations in COL2A1 gene

- Lulu Kang, Yi Liu, Ying Jin, Mengqiu Li, Jinqing Song, Yanling Yang
Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

P-25 Two Chinese boys with SBBYSS caused by *de novo* mutation in *KAT6B* gene

- Dongxiao Li¹, Nan Lv¹, Caiyun Ma¹, Jingjie Li¹, Hong Zheng², Yanling Yan³, Qing Shang¹
¹Children's Hospital Affiliated to Zhengzhou University
²The First Hospital of Henan University of Traditional Chinese Medicine
³Peking University First Hospital

P-26 Clinical and genetic characteristics of congenital myasthenia syndrome with episodic apnea caused by CHAT gene mutation in China

- Zhimei Liu¹, Fang Fang¹, Changhong Ding¹, Weihua Zhang¹, Jie Deng¹, Jun Liu², Zheng Li²
Suyun Qian²
¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health
²Department of PICU, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

P-27 Misdiagnosis of three boys in one family with Xp21 contiguous gene deletion syndrome

- Lu Mei¹, Yang Yan ling²
¹Xiamen Maternal and Child Care Hospital, ²Peking University First Hospital, Beijing, China

**18 : 55~19 : 25 ポスター発表 7 : 糖代謝・接酸代謝異常症
(ポスター会場 2 : 4F 研修室 2)
座長 : 福田冬季子 (浜松医科大学小児科)**

P-28 当院における新生児マススクリーニングでガラクトース高値であった症例のまとめ

- 味原さや香¹, 荒尾 正人¹, 武者 育麻¹, 菊池 透¹, 大竹 明¹, 望月 弘², 松下 大介²
¹埼玉医科大学病院 小児科, ²埼玉県立小児医療センター

P-29 Clinical presentation in adult with Glycogen storage diseases

- P Khemthong, A Tunyatheeratham, D Dejsuphong, M Busabaratana, T Sura
Medical Genetics and Molecular Medicine, Department of Medicine, Ramathibodi Hospital, Thailand



P-30 Clinical and genetic analysis in three Chinese patients with congenital disorder of glycosylation

- Changhong Ren¹, Fang Fang¹, Changhong Ding¹, Lifang Dai¹, Hua Cheng²
¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China
²Department of Radiology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

P-31 精神運動発達遅滞を伴う糖原病 IX 型で *de novo* の 14q32 重複を同定した一例

- 池乗 愛依^{1,3}, 窪田 満¹, 鏡 雅代², 石黒 精³, 梅田 陽⁴
¹国立成育医療研究センター 総合診療部, ²国立成育医療研究センター 研究所分子内分泌研究部
³国立成育医療研究センター 教育研修センター, ⁴昭和大学横浜市北部病院こどもセンター

P-32 東アジアにおけるジヒドロピリミジナーゼ欠損症 4 例の分子遺伝学的解析

- 中島 葉子¹, メイヤール ジュディス², ドビッシュ ドリーン³, 張 春花⁴, ワング シュー⁵
渡邊 順子⁶, 伊藤 哲哉¹, クーレンブルグ アンドレ²
¹ 藤田医科大学 医学部 小児科学, ² アムステル大学, ³ ウプサラ大学, ⁴ ミルスインターナショナル
⁵ 北京こども病院, ⁶ 久留米大学 医学部 小児科

P-33 乾燥濾紙血を用いた酵素反応と UPLC-MS/MS を利用した ¹⁵N₄-IMP 定量による HPRT 活性測定法の確立

- 三宅 玲香¹, 前田 康博¹, 中島 葉子², 伊藤 哲哉², 後藤 佳奈¹, 堀田 祐志¹, 片岡 智哉³
木村 和哲^{1,3}
¹ 名古屋市立大学大学院 薬学研究科, ² 藤田医科大学 小児科
³ 名古屋市立大学大学院 医学研究科

**18:30~18:55 ポスター発表 8: 有機酸・脂肪酸代謝異常症 1
(ポスター会場 3:5F 小会議室 1)
座長: 渡邊 順子 (久留米大学小児科学講座)**

P-34 Urinary hydrogen sulfide concentration in the patients with methylmalonic aciduria

- Jinqing Song, Yi Liu, Lulu Kang, Ying Jin, Mengqiu Li, Junbao Du, Yanling Yang
Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

P-35 Clinical, biochemical and genetic studies of Chinese patients with cobalamin G or J defect missed by current tandem mass spectrometry

- Yi Liu¹, Lulu Kang¹, Dongxiao Li², Ying Jin¹, Jinqing Song¹, Haixia Li³, Yanling Yang¹
¹ Peking University First Hospital
² Laboratory for genetic metabolic diseases, Henan Children's Hospital
³ Department of Clinical Laboratory, Peking University First Hospital

P-36 軽症コバラミン代謝異常症 C 型の 16 歳男児例

- 木下 幸恵¹, 渡邊 順子^{1,2}, 田代 恭子¹, 清水 宏美¹, 稲場 美佐¹, 三佐和由吏¹
田島 早苗¹, 福井 香織², 坂本 修³, 内村 直尚^{1,4}
¹ 久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設, ² 久留米大学 医学部 小児科
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 久留米大学 医学部 神経精神科

P-37 持続的血液透析を要するケトアシドーシスを契機に診断に至った β -ケトチオラーゼ欠損症の男児例

- 南 征樹¹, 澤田真理子¹, 林 知宏¹, 齋藤 真澄², 渡部 晋一¹, 脇 研自¹, 松田 純子³
但馬 剛⁴, 湯浅 光織⁵, 新垣 義夫¹
¹ 倉敷中央病院 小児科, ² 倉敷中央病院 臨床工学部, ³ 川崎医科大学 病態代謝学
⁴ 国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室, ⁵ 福井大学医学部 小児科学

P-38 Inborn Metabolic Errors presenting with Ketoacidosis: A Case Series from an Egyptian Medical Center

- Elsayed Abdelkreem, Rofida Magdy, Abdelrahim Sadek, Mohamed Abdelaal
Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Sohag University

18:30~19:00 ポスター発表 9: 有機酸・脂肪酸代謝異常症 2
(ポスター会場 3:5F 小会議室 1)
座長: 小林 弘典 (島根大学小児科)

P-39 横紋筋融解を契機に判明した CPT2 欠損症の兄弟例

- 麻田 智子¹, 宇藤山麻衣子¹, 松山美静代¹, 盛武 浩¹, 澤田 浩武², 原 圭一³
但馬 剛⁴
¹ 宮崎大学 医学部 生殖発達医学講座 小児科学分野, ² 宮崎大学医学部看護学科基礎看護学講座
³ 独立行政法人国立病院機構 呉医療センター 中国がんセンター 小児科
⁴ 国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室

P-40 乳幼児期発症重症型と思春期に発症した筋型の CPT2 欠損症同胞例

- 橋本芽久美¹, 橘田 一輝¹, 大津 成之², 先崎 秀明¹, 原 圭一³, 但馬 剛⁴
¹ 北里大学 医学部 小児科, ² 中野島糖尿病クリニック
³ 独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター中国がんセンター 小児科
⁴ 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

P-41 新指標導入後に発見された北海道での CPT2 欠損症の第一例

- 田中 藤樹¹, 吉永 美和², 手塚美智子², 石川 貴雄², 野町 祥介², 長尾 雅悦¹
¹ 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, ² 札幌市衛生研究所

P-42 低カルニチン血症から低血糖を来しけいれん重責で搬送された 1 歳女児例

- 澤田 智¹, 柿下 優衣¹, 左 信哲², 藤井 隆大¹, 矢崎耕太郎¹, 坂東 賢二¹, 湯浅 光織³
重松 陽介³, 村上 城子¹
¹ 和泉市立総合医療センター小児科, ² 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学
³ 福井大学医学部小児科

P-43 Four infants of sudden death caused by very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

- Xu Bei¹, Liu Yi², Kang Lulu², Jin Ying², Song Jinqing², Yang Yanling²
¹ Department of Pediatrics, Baoding First Central Hospital
² Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

P-44 ミトコンドリア三頭酵素欠損症の治療としてベザフィブラートが有効であった 2 例 続報

- 陶山 友徳, 市本 景子, 伏見 拓矢, 倉信奈緒美, 志村 優, 田鹿 牧子, 松永 綾子
村山 圭
千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科

18:55~19:20 ポスター発表 10: 有機酸・脂肪酸代謝異常症 3
(ポスター会場 3:5F 小会議室 1)
座長: 野口 篤子 (秋田大学小児科)

P-45 ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症におけるケトン食療法の安全性と効果に対する検討

- 古城真秀子¹, 木下真幸子², 土屋 弘樹¹, 井上 拓志¹, 久保 俊英¹
¹ 国立病院機構 岡山医療センター 小児科, ² 国立病院機構 宇多野病院 神経内科

P-46 Five novel mutations on MLYCD gene in four patients with malonic aciduria

- Lulu Kang, Yi Liu, Ying Jin, Mengqiu Li, Jinqing Song, Yanling Yang
Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

P-47 **グルタル酸血症 2 型成人女性の周産期管理と経過中の血清アシルカルニチンおよび尿中有機酸分析の推移**

- 高橋 知也¹, 岩永甲午郎¹, 西村 尚子¹, 河井 昌彦¹, 小林 弘典²
¹ 京都大学 医学部 附属病院, ² 島根大学 医学部 小児科

P-48 **新生児マススクリーニングで発見された乳児発症型グルタル酸血症 II 型の 1 例**

- 永松 扶紗¹, 澤野堅太郎¹, 石毛 信之², 長谷川行洋¹, 大竹 明^{1,3}
¹ 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科, ² 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科
³ 埼玉医科大学 小児科

P-49 **Seven novel mutations in four Chinese patients with MEGDEL syndrome**

- Dongxiao Li¹, Yi Liu², Hui Dong², Jinqing Song², Yupeng Liu², Yao Zhang², Ying Jin²
Yanling Yang²
¹Children's Hospital Affiliated to Zhengzhou University, ²Peking University First Hospital

18 : 55~19 : 20 ポスター発表 11 : アミノ酸代謝異常症 1
(ポスター会場 3 : 5F 小会議室 1)

座長 : 岡野 善行 (おかのこどもクリニック)

P-50 **The first Mongolian cases of phenylketonuria in selective screening of inborn errors of metabolism**

- Purevsuren Jamiyan¹, Baasandai Bolormaa¹, Chogdon Narantsetseg¹, Renchindorj Batsolongo¹
Ochirbat Enkhchimeg¹, Munkhuu Bayalag¹, Yuki Hasegawa², Haruo Shintaku³, Seiji Yamaguchi²
Shonkhuuz Enkhtur¹
¹National Center for Maternal and Child Health
²Department of Pediatrics, Shimane University School of Medicine
³Department of Pediatrics, Osaka City University Graduate School of Medicine

P-51 **BH₄ のみでは Phe 値を最適に保てず学齢期に食事療法を導入した BH₄ 反応性 HPA の女児例**

- 小川えりか, 石毛 美夏, 高野 智圭, 洲上 達夫, 森岡 一朗
日本大学 医学部 小児科学系 小児科学分野

P-52 **フェニルケトン尿症患者の疾患特異的 QOL 尺度日本語版の開発 - 第 1 報 -**

- 山口 慶子¹, 涌水 理恵², 窪田 満³
¹ 筑波大学大学院 人間総合科学研究科 看護科学専攻, ² 筑波大学 医学医療系
³ 国立成育医療研究センター 総合診療部



P-53 **Outcome of Continuous Veno-Venous Hemofiltration (CVVH) on acute crisis of Classic Maple Syrup Urine Disease (MSUD) in Vietnam**

- Khanh Ngoc Nguyen, Dung Chi Vu, Ha Thi Nguyen, Nam Huu Dao, Mai Thi Chi Tran
National Children's Hospital, Hanoi, Vietnam

P-54 **Bradycardia and sudden cardiac arrest in a case of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency**

- Lu Mei¹, Yang Yan Ling²
¹Xiamen Maternal and Child Care Hospital, Fujian, China
²Peking University First Hospital, Beijing, China

18:30~18:55 ポスター発表 12: アミノ酸代謝異常症 2
(ポスター会場 3: 5F 小会議室 1)

座長: 松本 志郎 (熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野)

P-55 新生児発症の中等度の UCD 患者は、早期の肝移植によって正常な精神神経発達を遂げるかもしれない

- 城戸 淳^{1,2}, 松本 志郎^{1,2}, 三浦 浩², 遠藤 文夫^{1,3}, 中村 公俊^{1,2}
¹熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科, 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

P-56 OTC 欠損症罹患男児の出生を契機に診断されたヘテロ女性患者の 1 例

- 齋藤 恵¹, 秋山 奈々², 鶴岡 智子^{2,3}, 伏見 拓矢^{2,4}, 颯左かおり⁵, 武者 育麻⁵
荒尾 正人⁵, 笠原 群生⁶, 村山 圭^{2,4}, 大竹 明^{1,5}
¹埼玉医科大学病院 難病センター, ²千葉県こども病院 遺伝診療センター
³千葉県こども病院 新生児科, ⁴千葉県こども病院 代謝科, ⁵埼玉医科大学 小児科
⁶国立成育医療研究センター 臓器移植センター

P-57 Clinical features of Arginase 1 Deficiency: A Review of Global Literature

- James Edward Wooldridge¹, George Alfred Diaz², Nicola Longo³, Andreas Schulze⁴, Gillian Bubb⁵
Stephen Eckert⁵, Kiran Chandrakant Patki⁵, John Lawrence Merritt⁶
¹Aeglea BioTherapeutics, ²Icahn School of Medicine at Mt. Sinai, New York City, USA
³University of Utah, Salt Lake City, USA
⁴University of Toronto and The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada
⁵Aeglea BioTherapeutics, Austin, USA, ⁶University of Washington, Seattle, USA

P-58 CITRULLINEMIA- EXPERIENCE FROM FIVE PEADIATRIC PATIENTS

- Uyen Thi Tu Vu, Cuong Duy Le, Dung Chi Vu, Khanh Ngoc Nguyen, Mai Thi Chi Tran
Vietnam National's Children Hospital

P-59 成人期に適応障害を来たした PKU と PA の 2 症例

- 浦島真由美^{1,2}, 福井 香織², 渡邊 順子^{2,3}
¹佐賀県医療センター好生館 小児科, ²久留米大学小児科学講座
³久留米大学質量分析医学応用研究施設

18:30~18:55 ポスター発表 13: ミトコンドリア病 1
(ポスター会場 3: 5F 小会議室 1)

座長: 伏見 拓矢 (千葉県こども病院代謝科)

P-60 Clinical and genetic analysis of progressive cavitating leukoencephalopathy in China

- Changhong Ren¹, Fang Fang¹, Changhong Ding¹, Lifang Dai¹, Hua Cheng², Zhimei Liu¹
Kei Murayama³
¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China
²Department of Radiology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China
³Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital

P-61 Phenotype and genotype features of twenty Chinese children with mitochondrial DNA depletion syndromes

- Fang Fang, Lifang Dai, Zhimei Liu, Danmin Shen, Changhong Ding, Jiuwei Li, Xiaotun Ren
Husheng Wu
Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

P-62 8 Cases of Rare Mitochondrial Diseases Caused by Mutations in the Genes Encoding Aminoacyl-tRNA Synthetases in China

- Manting Xu, Fang Fang, Zhimei Liu, Lifang Dai, Danmin Shen, Xiaotun Ren, Hong Jin, Shen Zhang
Department of Neurology, Beijing Children's Hospital affiliated to Capital Medical University

P-63 ピルビン酸ナトリウム, β 遮断薬併用療法により心機能が改善した ACAD9 変異陽性の一例

- 北山 称, 樋口 真司, 川北 理恵, 依藤 亨
大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌科

P-64 新生児期に状態不良を呈し皮膚線維芽細胞における酸素消費速度の低下が認められた症例

- 長友 太郎
愛媛県立中央病院新生児内科

**18 : 55~19 : 20 ポスター発表 14 : ミトコンドリア病 2
(ポスター会場 3 : 5F 小会議室 1)
座長 : 望月 弘 (埼玉県立小児医療センター)**

P-65 Genotype, phenotype and Follow-up Study of 80 Children with Leigh Syndrome in China

- Rui Ban, Fang Fang, Zhimei Liu, Lifang Dai, Jiuwei Li, Shuai Gong, Xinying Yang
Weihua Zhang
Beijing Children's Hospital affiliated to Capital Medical University

P-66 Clinical and genetic characteristics of 12 cases of Leigh syndrome induced by PDHA1 gene mutation

- Tianyu Song¹, Danmin Shen¹, Manting Xu¹, Lifang Dai¹, Masaru Shimura², Weihua Zhang¹
Jiuwei Li¹, Na Li³, Kei Murayama¹, Fang Fang¹
¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China
²Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital, Chiba, Japan
³SinoPath, Beijing, China

P-67 Genotype and phenotype analysis of Leigh syndrome involving valine metabolism in 8 Chinese children

- Xiaodi Han, Fang Fang, Danmin Shen, Lifang Dai, Weihua Zhang, Jiuwei Li
Neurology Department, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

P-68 Treatable Leigh syndrome involving mitochondrial cofactor metabolism

- Zhimei Liu¹, Fang Fang¹, Kei Murayama², Masaru Shimura², Danmin Shen¹, Weihua Zhang¹
Jiuwei Li¹, Xiaotun Ren¹, Changhong Ding¹
¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health
²Department of Metabolism, Chiba Children's Hospital

P-69 m.9185T>C 変異を伴う Leigh 脳症の症例

- 高田 礼^{1,2}, 戸澤 雄紀², 近藤 秀仁¹, 木崎 善郎¹, 原島 知恵³, 村山 圭⁴
大竹 明⁵, 千代延友裕²
¹ 京都第一赤十字病院 小児科, ² 京都府立医科大学付属病院 小児科
³ 日本バプテスト病院 小児科, ⁴ 千葉こども病院 代謝科, ⁵ 埼玉医科大学小児科

**18:55~19:25 ポスター発表 15:スクリーニング
(ポスター会場 3:5F 小会議室 1)**

座長:長谷川有紀(松江赤十字病院小児科)

P-70 メチルマロン酸血症の2次検査と治療における LC/MS/MS 法の有用性

- 飯島 弘之¹, 石毛 信之², 窪田 満¹
¹ 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 総合診療部 総合診療科
² 東京都予防医学協会小児スクリーニング科

P-71 新生児マススクリーニング検査後のカラム分離による精査から診断に繋がったイソ吉草酸血症保因者の1例

- 杉山 洋平¹, 菅原 大輔¹, 但馬 剛², 藤木 亮次³, 小原 収³, 笹井 英雄⁴, 深尾 敏幸⁴
市橋 光¹
¹ 自治医科大学附属さいたま医療センター 小児科
² 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
³ かずさ DNA 研究所, ⁴ 岐阜大学大学院医学系研究科

P-72 Twenty-three newborn died in inherited metabolic disorders diagnosed by post-mortem studies

- Liu Xiaoyan¹, Wang Jiaxin¹, Kang Lulu², Liu Yi², Jin Ying², Song Jinqing², Li Mengqiu²
Zhang Yao², Yang Yanling²
¹Department of Pediatrics, The Third Affiliated Hospital of Xinxiang Medical College
²Department of Pediatrics, Peking University First Hospital, Beijing, China

P-73 早産児, 極低出生体重児の生後1ヶ月タンデムマススクリーニング再検におけるカルニチン低値例

- 大塚 博樹^{1,2}, 水野 佑也¹, 三輪 友紀¹, 岩井 郁子¹, 福富 久¹, 神山 寿成¹
近藤 應¹, 山本 裕¹, 河野 芳功¹, 深尾 敏幸²
¹ 岐阜県総合医療センター 新生児内科, ² 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児病態学

P-74 新生児マススクリーニングで C5DC 高値を示す症例の臨床的背景

- 長谷川有紀, 山田 健治, 小林 弘典, 山口 清次, 竹谷 健
島根大学 医学部 小児科

P-75 A pilot study on newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in Beijing

- Yuanyuan Kong, Nan Yang, Jinqi Zhao, Haihe Yang, Gong Lifei
Department of Newborn Screening, Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University