

2日目 11月9日(金) 第1会場(2F ホール)

8:50~9:20 会長講演

座長：井田 博幸 (東京慈恵会医科大学小児科)

PL スプライシング異常に魅せられて

- 深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学

9:20~10:05 教育講演 1

座長：下澤 伸行 (岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野)

EL1 Peroxisomal disorders: new defects, new phenotypes and the continued importance of biochemical studies

- Ronald Wanders
Departments Clinical Chemistry, Academic Medical Center, University of Amsterdam; Pediatrics, Laboratory Genetic Metabolic Diseases, Emma Children's Hospital, Amsterdam, The Netherlands

10:05~10:50 特別講演 2

座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部小児科)

SL2 A review on congenital disorders of glycosylation and its therapies

- Eva Morava
Department of Clinical Genomics, Mayo Clinic, USA

11:00~11:50 共催セミナー3

座長：深尾 敏幸 (岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学)

SS3 Recognizing MPS in daily practice. Detecting early signs and symptoms of MPSIVA

- Maurizio Scarpa
Centre for Rare Diseases, Helios Dr. Horst Schmidt Klinik, Wiesbaden, Germany

12:00~13:00 ランチョンセミナー3:

ファブリー病の診断のコツと早期診断の重要性

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)

LS3-1 無汗症が診断の契機になったファブリー病の一家系 皮膚科医視点におけるファブリー病の早期診断のポイント

- 福永 淳
神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 皮膚科学教室

LS3-2 ファブリー病に伴う角膜混濁 Update

- 高 静花
大阪大学大学院医学系研究科 視覚先端医学

13:10~14:10 特別講演3

座長：深尾 敏幸（岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学）

SL3 糖鎖の構造と生命機能ーヘパリン, シアロ糖鎖, 糖脂質ガングリオシドを中心にー

- 木曾 真
岐阜大学 名誉教授

14:10~14:55 教育講演2

座長：高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座）

EL2 The many faces of tyrosinemia: challenges for the next generation

- Grant A. Mitchell¹, Hao Yang¹, Pei Weng^{1,2}, The Quebec NTBC Study Group³
¹Department of Pediatrics, Medical Genetics Division, CHU Ste-Justine, Canada
²Central South University, Changsha, Hunan, China
³All treatment centers in Quebec, Canada

15:00~16:10 スポンサーシップ：高チロシン血症Ⅰ型の診断と治療ー日本でニチシノンが投与された症例と今後の展望ー

座長：遠藤 文夫（くまもと江津湖療育医療センター／熊本大学医学部附属病院 小児科 名誉教授）

中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野）

コメンテーター：Grant A. Mitchell

（Department of Pediatrics, CHU Sainte-Justine, University of Montreal, Canada）

SSY-1 分類不能型チロシン代謝異常症の1例

- 恵谷 ゆり¹, 吉田美寿々², 岡島 英明³
¹大阪母子医療センター 消化器・内分泌科, ²大阪母子医療センター 新生児科
³京都大学 肝胆膵・移植外科／小児外科

SSY-2 生体肝移植後に NTBC 内服と食事制限を中止できた高チロシン血症Ⅰ型の1例

- 栗原 康輔^{1,2}, 平山 淳也¹, 天野敬史郎¹, 豊田 秀実¹, 井上 幹大³, 内田 恵一³
櫻井 洋至⁴, 林 昭伸⁵, 平山 雅浩¹
¹三重大学医学部附属病院 小児科, ²地域医療機能推進機構 四日市羽津医療センター 小児科
³三重大学医学部附属病院 小児外科, ⁴三重大学医学部附属病院 肝胆膵・移植外科
⁵三重大学医学部附属病院 病理部

SSY-3 高チロシン血症Ⅰ型の1例並びに移植後のニチシノン投与について

- 松本 志郎¹, 吉田 敬伸¹, 河崎 達也¹, 坂本理恵子¹, 城戸 淳¹, 山本 英和², 澤田 浩武³
宇藤山麻衣子³, 盛武 浩³, 猪股裕紀洋⁴, 遠藤 文夫⁵, 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熊本大学 大学院 生命科学研究部 小児外科・移植外科分野
³宮崎大学 医学部発達泌尿生殖医学講座 小児科学分野, ⁴熊本労災病院
⁵くまもと江津湖 療育医療センター

16 : 10~16 : 58 English Session 4 : Organic Acidemias

座長：大石 公彦 (マウントサイナイ医科大学 小児科・遺伝科)
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)

ES-15 Heterogeneous phenotypes, genotypes, treatment and prevention of 1003 patients with methylmalonic acidemia in the mainland of China

- Yi Liu¹, Yupeng Liu¹, Yao Zhang¹, Jinqing Song¹, Yanyan Ma², Xiyuan Li³, Yuan Ding⁴
Dongxiao Li⁵, Ying Jin¹, Yanling Yang¹
¹Peking University First Hospital
²Department of Pediatrics, Affiliated Hospital of Qinghai University
³Precision Medicine Center, General Hospital of Tianjin Medical University
⁴Center for Endocrine and genetic Metabolism, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University
⁵Laboratory for genetic metabolic diseases, Henan Children's Hospital

ES-16 Detection of methylmalonic acid, methylcitric acid and total homocysteine in dried blood spots by tandem mass spectrometry: clinical verification in large patient samples

- Yi Liu¹, Lulu Kang¹, Junjuan Wang², Ying Jin¹, Mengqiu Li¹, Jinqing Song¹, Haixia Li²
Yanling Yang¹
¹Peking University First Hospital, ²Zhejiang Biosan Biochemical Technologies Co., Ltd

ES-17 Maternal beta-ketothiolase deficiency detected by expanded newborn screening

- Somporn Liammongkolkul, Kasinat Sanomcham, Wasitporn Faksrimuang, Suwit Buddha
Pornswan Wasant, Nithiwat Vatanavicharn
Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University, Thailand

ES-18 メチルマロン酸血症, プロピオン酸血症における血中アンモニア値とグルタミン値の相関

- 中島 葉子¹, 横井 克幸¹, 前田 康博², 吉川 哲史¹, 伊藤 哲哉¹
¹藤田医科大学 医学部 小児科, ²名古屋市立大学大学院薬学研究科

17 : 00~17 : 30 韓国先天代謝異常学会 (KSIMD) 推薦講演

座長：大竹 明 (埼玉医科大学小児科・難病センター)

KSIMD Molecular study of neurological Wilson disease

- Boem Hee Lee
Department of Pediatrics, Medical Genetics Center, Asan Medical Center Children's Hospital, Seoul, Korea

17 : 40~18 : 30 共催セミナー4

座長：遠藤 文夫 (くまもと江津湖療育医療センター / 熊本大学医学部附属病院 小児科 名誉教授)

SS4 Clinical Experience of Carglumic Acid in Hyperammonaemia

- Sufin Yap
Department of Inherited Metabolic Diseases, Sheffield Children's NHS Foundation Trust, sheffield, UK

2日目 11月9日(金)
第2会場(5F 大会議室)

9:30~10:30 口演4:ライソゾーム病(ムコ多糖症)

座長: 成田 綾 (鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科)

0-12 LC-MS/MSを用いたムコ多糖症5疾患(I, II, IIIB, IVA, VI)同時スクリーニング法の確立

○ 大國 翼¹, 小林 弘典^{1,2}, 田中 美砂³, 折居 健治⁴, 深尾 敏幸⁴, Dung Chi Vu⁵

Can Thi Bich Ngoc⁵, 戸松 俊治^{2,6}, Michael H. Gelb⁷, 長井 篤¹

¹ 鳥根大学医学部附属病院検査部, ² 鳥根大学医学部小児科, ³ 島津製作所

⁴ 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

⁵ Department of Medical Genetics and Metabolism; Center for rare disease and newborn screening, National Children's Hospital, Hanoi, Vietnam

⁶ Nemours/Alfred I. duPont Children's Hospital

⁷ Depts. of Chemistry and Biochemistry, Univ. of Washington, Seattle, USA

0-13 LC-MS/MSによる酵素活性測定によるスクリーニング法はムコ多糖II型の偽陽性例を低減する

○ 小林 弘典^{1,2}, 大國 翼², 中村 公俊³, 百崎 謙³, 折居 健治⁴, 深尾 敏幸⁴

Can Thi Bich Ngoc⁵, Dung Chi Vu⁵, Michael H Gelb⁶, 戸松 俊治^{1,7}, 田中 美砂⁸, 山田 健治¹

長谷川有紀¹, 渡辺 淳⁸, 野津 吉友², 山口 清次¹, 長井 篤², 竹谷 健¹

¹ 鳥根大学 医学部 小児科, ² 鳥根大学附属病院臨床検査部 難病総合治療センター検査部門

³ 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野, ⁴ 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

⁵ Department of Medical Genetics and Metabolism, Center for rare disease and newborn screening, National Children's Hospital

⁶ Depts. of Chemistry and Biochemistry, Univ. of Washington

⁷ Nemours/Alfred I. duPont Children's Hospital, ⁸ 島津製作所

0-14 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の検討

○ 折居 健治^{1,2}, 小林 弘典³, 戸松 俊治⁴, Dung Vu Chi⁵, 深尾 敏幸²

¹ 長森こどもクリニック, ² 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学, ³ 鳥根大学医学部小児科

⁴ デュボン小児病院, ⁵ ベトナム国立小児病院遺伝・代謝科

0-15 ヒト造血幹細胞の移植が可能な新たなムコ多糖症II型モデルマウスの樹立

○ 嶋田 洋太¹, 石井 夏実¹, 後藤 元人², 樋口 孝¹, 小林 博司^{1,3}, 大橋 十也^{1,3}

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 財団法人 実験動物中央研究所 動物資源基盤技術センター, ³ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

0-16 早期に造血幹細胞移植を行い、中枢神経の予後が良好であったムコ多糖症I型の姉妹例

○ 山崎 成敏^{1,4}, 福原 康之¹, 徐 じゅひょん², 石黒 精⁴, 矢部 普正³, 奥山 虎之²

小須賀基通^{1,2}

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, ³ 東海大学医学部基盤診療学系再生医療科学

⁴ 国立成育医療研究センター教育研修センター

11:00~11:50 共催セミナー5

座長：鈴木 康之（岐阜大学 医学教育開発研究センター）

SS5 ムコ多糖症 アップデート

○ 戸松 俊治^{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

12:00~13:00 ランチョンセミナー4

座長：新宅 治夫（大阪市立大学 障がい医学・再生医学寄附講座）

LS4 診療ガイドラインからみたフェニルケトン尿症

○ 濱崎 考史

大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

14:20~15:44 口演5：ライソゾーム病（ファブリー病）

座長：櫻庭 均（明治薬科大学 臨床遺伝学）

古城真秀子（国立病院機構岡山医療センター小児科）

0-17 ヘテロ接合体ファブリー病 51 例の臨床的特徴の検討

○ 坪井 一哉, 山本 浩志

名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター

0-18 日本人ファブリー病患者群における分子遺伝学のおよび生化学的基盤

○ 櫻庭 均¹, 月村 考宏², 兎川 忠靖², 志賀 智子¹, 齋藤 静司³, 大野 一樹⁴, 田中 利絵¹

佐藤 温子¹, 大塚 智子¹

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

⁴カタリスト

0-19 日本人 Fabry 病家系の遺伝子変異の研究：遺伝子変異－臨床病型相関と migalastat－amenable mutation 保有率

○ 小林 正久¹, 金城 栄子¹, 大橋 十也², 衛藤 義勝³, 井田 博幸¹

¹東京慈恵会医科大学 小児科, ²東京慈恵会医科大学 総合医科学センター 遺伝子治療研究部

³脳神経疾患研究所 先端医療研究センター

0-20 ファブリー病患者の重症度・年齢・酵素補充療法による抗体価と血漿・血清中の LysoGb3 との相関関係

○ ウーチェン^{1,2,3}, 岩本 武夫⁴, ホセイン モハンマドアリフ^{1,3}, 宮島 任司^{1,2}, 秋山けい子¹

柳澤比呂子¹, 五十嵐純子², 衛藤 義勝³

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東京慈恵医科大学, ⁴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）

0-21 酵素補充療法を受けて抗体陽性となったファブリー患者の抗 GLA 抗体と血漿中 Lyso-Gb3 の解析

○ 田山 裕也¹, 志賀 智子², 月村 孝宏¹, 兎川 忠靖¹, 櫻庭 均²

¹明治薬科大学 生体機能分析学, ²明治薬科大学 臨床遺伝学

0-22 ファブリー病患者における血中コレステロールと血管病変の関連性

- 勝田 紘基^{1,2,3}, 坪井 一哉¹, 山本 浩史¹, 後藤 裕美¹
¹名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター, ²名古屋大学医学系研究科細胞生物学
³基礎生物学研究所 初期発生部門

0-23 ファブリー病患者 31 名における椎骨脳底動脈所見と突発性難聴発症リスクの検討

- 山本 浩志, 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

15:44~16:44 口演 6: ライソゾーム病 (ゴージェ他)

座長: 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)

0-24 本邦におけるゴージェ病患者に対する基質合成抑制療法の現状

- 櫻井 謙, 井田 博幸
東京慈恵会医科大学小児科学講座

0-25 基質合成抑制薬併用で効果を認めた多発性軟部皮下腫瘍を認めたゴージェ病 3 型の 1 症例

- 矢野 正二, Neha Mahajan
南カリフォルニア大学 医学部 小児科

0-26 DBS によるてんかん患者の神経セロイドリポフスチン症 (NCL) I, II 型ハイリスクスクリーニングおよび病態解析

- 板垣 里奈¹, 岩本 武夫³, ホサイン モハンマド アリフ¹, 柳澤比呂子¹, 宮島 任司^{1,2}
ウ チェン^{1,2}, 秋山けい子¹, 新宅 治夫⁴, 衛藤 義勝¹
¹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
⁴大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学

0-27 LC-MS/MS を用いたライソゾーム病原因酵素の酵素活性同時測定法の検討

- 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

0-28 Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD) の 1 例: Saposin domain 構造内の disulfide 結合の遺伝子変異

- 太田 翔三¹, 野口 篤子², 中島 葉子³, 伊藤 哲哉³, 近藤 大喜², 高橋 勉²
¹秋田赤十字病院 NICU, ²秋田大学医学部小児科, ³藤田医科大学医学部小児科

16:44~17:20 口演 7: 糖代謝異常症

座長: 杉江 秀夫 (常葉大学保健医療学部)

0-29 本邦における血球の酵素活性が低下しない糖原病 IX 型 (X-linked glycogenosis type 2) 疑い症例の解析

- 福田冬季子¹, 石垣 英俊¹, 林 泰壽¹, 漆畑 伶¹, 杉江 秀夫²
¹浜松医科大学 医学部 小児科, ²常葉大学 保健医療学部

0-30 糖原病3型の5歳男児例に対する修正アトキンス食事療法の効果

- 近藤 秀仁^{1,2}, 成田 淳², 木村 武司², 澁谷与扶子², 福田冬季子³, 杉江 秀夫⁴
大藪 恵一², 酒井 規夫⁵
¹ 京都第一赤十字病院 小児科, ² 大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学
³ 浜松大学医学部 小児科, ⁴ 常葉大学 保健医療学部
⁵ 大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学

0-31 非進行性肝型の糖原病IV型症例—GBE1遺伝子新規変異の蛋白機能解析

- 飯島 弘之¹, 岩野 麗子¹, 田中 祐吉², 室谷 浩二¹, 福田冬季子³, 杉江 秀夫⁴, 黒澤 健司⁵
安達 昌功¹
¹ 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科, ² 神奈川県立こども医療センター 病理診断科
³ 浜松医科大学 小児科, ⁴ 常葉大学 保健医療学部, ⁵ 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

17:20~18:32 口演8:スクリーニング

座長:重松 陽介(福井大学小児科)

0-32 LC/MS/MSによる新生児マススクリーニングの二次検査法の有用性

- 石毛 信之¹, 渡辺 和宏¹, 長谷川智美¹, 小西 薫¹, 世良 保美¹, 石毛 美夏²
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

0-33 新指標(C16+C18:1)/C2 & C14/C3によるCPT2欠損症の新生児マススクリーニング

- 但馬 剛^{1,2}, 原 圭一³, 津村 弥来², 香川 礼子², 岡田 賢², 湯浅 光織⁴
畑 郁江⁴, 重松 陽介⁴, 山口 清次⁵
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 国立病院機構 呉医療センター 小児科/臨床研究部
⁴ 福井大学 医学部 小児科, ⁵ 島根大学 医学部 小児科

0-34 新生児スクリーンにて全身性カルニチン欠乏症が疑われた新生児と当疾患のキャリア頻度の調査

- 大石 公彦^{1,2}, エストレラ リゼット¹, バーチ アシュレイ¹, コーンレイチ ルース¹
エデルマン リサ¹, プラスン パンカージュ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

0-35 タンデムマススクリーニング試験研究期に発見された症例の予後調査

- 沼倉 周彦¹, 但馬 剛², 小林 弘典³, 坂本 修⁴, 重松 陽介⁵, 山口 清次³
¹ 山形大学 医学部 小児科, ² 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
³ 島根大学 医学部 小児科
⁴ 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
⁵ 福井大学 医学部 小児科

0-36 コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患のスクリーニング指標に関する検討

- 香川 礼子¹, 但馬 剛^{1,2}, 前田 堂子², 原 圭一³, 西村 裕⁴, 重松 陽介⁵
¹ 広島大学 小児科, ² 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
³ 呉医療センター・中国がんセンター 小児科, ⁴ 広島市立広島市民病院総合周産期母子医療センター
⁵ 福井大学医学部小児科