

3日目 11月10日(土)

第1会場(2F ホール)

8:45~9:33 口演9:有機酸代謝異常症

座長: 畑 郁江 (福井大学医学部小児科)

0-37 メチルマロン酸血症の全国調査

- 伊藤 哲哉¹, 横井 克幸¹, 中島 葉子¹, 深尾 敏幸²
¹ 藤田医科大学 医学部 小児科, ² 岐阜大学 医学部 小児科

0-38 学校心臓検診におけるQT延長の指摘から診断に至ったプロピオン酸血症の10歳女児例

- 笹井 英雄^{1,2}, 後藤 浩子³, 川尻 美和⁴, 松本 英樹¹, 大塚 博樹^{1,5}, 吾郷 耕彦¹
藤木 亮次⁶, 小原 収⁶, 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 岐阜県総合医療センター 小児循環器内科, ⁴ 高山赤十字病院 小児科
⁵ 岐阜県総合医療センター 新生児内科, ⁶ かずさDNA研究所 技術開発研究部

0-39 新生児期に急性発症したメチルクロトニルグリシン尿症の1例

- 齋藤 朋洋, 岡藤 麻未, 反頭 智子, 後藤 裕介, 駒井 孝行
山梨県立中央病院 小児科

0-40 新生児マススクリーニングを契機に発見されたFLAD1変異によるグルタル酸血症2型の一例

- 山田 健治¹, 伊藤 道徳², 小林 弘典¹, 長谷川有紀¹, 山口 清次¹, 竹谷 健¹
¹ 島根大学 医学部 小児科, ² 四国こどもとおとなの医療センター 小児代謝内科

9:33~10:33 口演10:脂肪酸代謝異常症・ケトン体代謝異常症

座長: 笹井 英雄 (岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学)

0-41 酵素活性が正常であったMCAD欠損症患者における末梢血単核球を用いたβ酸化能の検討

- 湯浅 光織¹, 畑 郁江¹, 杉原 啓一¹, 磯崎由宇子¹, 重松 陽介¹, 大嶋 勇成¹, 香川 礼子²
岡田 賢², 原 圭一³, 但馬 剛⁴
¹ 福井大学 医学部 小児科, ² 広島大学 医学部 小児科
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 マススクリーニング研究室

0-42 食事療法を行ったECHS1欠損症の一症例

- 桑島 真理¹, 小島 華林¹, 池田 尚広¹, 後藤 昌英¹, 伏見 拓矢², 村山 圭², 木下 善仁³
山田憲一郎⁴, 小坂 仁¹, 山形 崇倫¹
¹ Jichi Medical University, ² 千葉県こども病院代謝科
³ 順天堂大学大学院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 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所

0-43 新生児タンデムマススクリーニングで異常を認めず、横紋筋融解症を機にCPT2欠損症と診断された幼児例

- 李 知子¹, 山本 和宏², 山田 健治³, 小林 弘典³, 湯浅 光織⁴, 重松 陽介⁴, 原 圭一⁵
但馬 剛⁶, 竹島 泰弘¹
¹ 兵庫医科大学 小児科, ² 愛仁会高槻病院 小児科, ³ 島根大学医学部 小児科
⁴ 福井大学医学部 小児科, ⁵ 呉医療センター・中国がんセンター 小児科
⁶ 国立成育医療研究センター マススクリーニング研究室

O-44 日本における HMGCS2 欠損症患者の、変異酵素の特徴

- 吾郷 耕彦¹, 大塚 博樹², アブデルクリム エルセイド³, 笹井 英雄¹, 仲間 美奈⁴
青山 友佳¹, 西村 洋子⁵, 中島 葉子⁶, 伊藤 哲哉⁶, 深尾 敏幸¹, 渡邊 順子⁷, 福井 香織⁷
秋山 和政⁸, 李 知子⁹
¹ 岐阜大学 医学部 小児病態学, ² 岐阜県総合医療センター, ³ Sohag 大学医学部小児科
⁴ 岐阜大学医学部附属病院遺伝子診療部, ⁵ 鳥取大学医学部脳神経小児科, ⁶ 藤田医科大学小児科
⁷ 久留米大学, ⁸ 北里大学, ⁹ 兵庫医科大学

O-45 乳児期の 3 ヒドロキシ酪酸脱水素酵素 (Bdh1) KO マウスにおける絶食負荷試験

- 大塚 博樹^{1,2}, 木村 豪¹, 吾郷 耕彦¹, 仲間 美奈³, Elsayed Abdelkreem¹, 青山 友佳⁴
松本 英樹¹, 笹井 英雄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 岐阜県総合医療センター 新生児内科
³ 岐阜大学医学部附属病院 遺伝子診療部, ⁴ 中部大学 生命健康科学部生命医科学科

10:40~11:30 共催セミナー6

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)

SS6 ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症の治療と診断のための tips

- 渡辺 聡
長崎大学病院 小児科

11:40~12:40 ランチョンセミナー5: ファブリー病の診断から治療・遺伝カウンセリングの最前線

座長：櫻庭 均 (明治薬科大学 臨床遺伝学講座)

LS5-1 ファブリー病の診断の実際と課題

- 大橋 十也^{1,2}
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

LS5-2 ファブリー病の治療における遺伝カウンセリングの実際と課題

- 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

12:50~14:50 シンポジウム 2: 今後の日本先天代謝異常学会を考える

座長：井田 博幸 (東京慈恵会医科大学小児科)
遠藤 文夫 (くまもと江津湖療育医療センター)

SY2-1 日本先天代謝異常学会 一過去・現在・未来一

- 井田 博幸
東京慈恵会医科大学 小児科

SY2-2 日本先天代謝異常学会の活性化に向けて: 関連学会の立場から

- 松原 洋一
日本人類遺伝学会

SY2-3 日本のプレゼンスを高めるためには？

- 深尾 敏幸
岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学（日本先天代謝異常学会 国際渉外委員長）

SY2-4 基礎研究の必要性

- 呉 繁夫
東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野

SY2-5 若手教育を考える

- 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

14：50～ 閉会挨拶

3日目 11月10日(土) 第2会場(5F 大会議室)

8:45~9:45 口演 11: ミトコンドリア病・ペルオキシソーム病

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)

0-46 日本と中国における IARS (Isoleucyl-tRNA synthetase) 異常症—希少疾患のアジアにおける連携—

- 松永 (藤浪) 綾子¹, 劉 志梅¹, 伊藤 玲子², 志村 優¹, 乾 あやの³, 藤澤 知雄³
岡崎 康司⁴, 大竹 明⁵, 方 方⁶, 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成育医療研究センター 総合診療科
³済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科, ⁴順天堂大学 難病の診断と治療研究センター
⁵埼玉医科大学 小児科, ⁶北京小児病院 神経科

0-47 MTND3 遺伝子変異 (m.T10158C) を認めた MELAS/Leigh overlap 症候群の 1 例

- 近藤 秀仁^{1,2}, 赤木 幹弘³, 澁谷与扶子², 仲岡佐智子^{2,4}, 富永 康仁², 青天目 信²
酒井 規夫⁵, 大藪 恵一²
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日生病院 小児科
⁴厚生連高岡病院 小児科, 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

0-48 Zellweger syndrome モデルフィッシュを用いた病態研究

- 高島 茂雄, 武本 詳子, 豊吉佳代子, 大場亜希子, 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

0-49 Zellweger 症候群の同胞例

- 坂本理恵子¹, 松本 志郎², 城戸 淳², 中村 公俊²
¹熊本大学病院 総合周産期母子医療センター, ²熊本大学 生命科学研究所 小児科学分野

0-50 高次脳機能障害の症状で小児期に発症した副腎白質ジストロフィー症例の診断までの経過と画像解析

- 久保田一生¹, 川合 裕規¹, 高島 茂雄², 深尾 敏幸¹, 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

9:45~10:33 口演 12: 患者登録・その他

座長: 中島 葉子 (藤田医科大学小児科)

0-51 慈恵ファブリー病レジストリを用いた日本人ファブリー病患者の疫学調査

- 角皆 季樹^{1,2}, 作間 未織⁴, 森田 麻子³, 大橋 十也^{1,3}, 井田 博幸^{1,3}
¹東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ²富士市立中央病院 小児科
³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, ⁴兵庫医科大学 臨床疫学

0-52 3歳児の尿中タイチンは筋疾患スクリーニングのバイオマーカーとなる

- 松尾 雅文¹, 白川 卓¹, 栗野 宏之², 西尾 久英¹
¹神戸学院大学ロコモーションバイオロジー教育・研究センター
²神戸大学大学院医学研究科小児科学

O-53 発熱を契機に急性肝不全を繰り返す NBAS 遺伝子異常症の一例

- 小野佐保子¹, 松田 純子^{1,2}, 稲村 憲一¹, 渡邊 悦子², 大友 孝信^{1,2}, 寺西 英人¹
宮田 一平¹, 定平 吉都³, 金兼 弘和⁴, 尾内 一信¹
¹川崎医科大学 小児科学, ²川崎医科大学 病態代謝学, ³川崎医科大学 病理学
⁴東京医科歯科大学 発生発達病態学分野

O-54 染色体逆位により発症した PGM1 欠損症の一例

- 横井 克幸¹, 中島 葉子¹, 大江 瑞恵², 稲垣 秀人², 和田 芳直³, 杉江 秀夫⁴, 湯浅 勲⁵
福田冬季子⁶, 伊藤 哲哉¹, 倉橋 浩樹²
¹藤田医科大学 医学部 小児科学, ²藤田医科大学・総合医科学研究所・分子遺伝学研究部門
³大阪母子医療センター・母性内科, ⁴常葉大学・保健医療学部, ⁵鳥取大学・医学部法医学分野
⁶浜松医科大学 小児科学

10:40~11:30 共催セミナー7: ゴーシェ病の診断・治療

座長: 福田冬季子 (浜松医科大学 小児科学講座)

SS7-1 ゴーシェ病の臨床症状と治療マネジメント

- 渡邊 順子
久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設・小児科学講座

SS7-2 ゴーシェ病とパーキンソン病

- 関島 良樹
信州大学 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科

11:40~12:40 ランチョンセミナー6: ちょっと待った! その症状! もしかして、ムコ多糖症?!

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)

LS6-1 ムコ多糖症に対する酵素補充療法による脳 MRI の経時的変化

- 松原 佳子
広島大学病院 放射線診断科

LS6-2 ライソゾーム病患者における脊椎疾患

- 寺井 秀富
大阪市立大学大学院医学研究科 整形外科

12:50~13:50 教育講演 3

座長: 清水 教一 (東邦大学医療センター大橋病院小児科)
長谷川奉延 (慶應義塾大学医学部小児科学教室)

EL3 とにかくわかる先天代謝異常症 ー日常診療の場面でー

- 窪田 満
国立成育医療研究センター 総合診療部

13：50～14：50 教育講演 4

座長：清水 教一（東邦大学医療センター大橋病院小児科）
長谷川奉延（慶應義塾大学医学部小児科学教室）

EL4 とにかくわかる先天代謝異常症（救急の場面で）

- 高柳 正樹
帝京平成大学健康医療スポーツ学部看護学科