

1日目 10月24日(木)

第1会場(放光の間1)

9:00~10:36 アジアセッション

座長：山口 清次 (島根大学医学部小児科)

遠藤 文夫 (くまもと江津湖療育医療センター)

AS-1 神経型ムコ多糖症II型に対する脳室内酵素補充療法の医師主導治験

○ 奥山 虎之¹, 小須賀基通¹, ソ ジュヒョン¹, 濱崎 孝史², 新宅 治夫²

¹ 国立成育医療研究センターライソゾーム病センター, ² 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学

AS-2 LC-MS/MS で検出される3種のマーカーを組み合わせた日本人のニーマン・ピック病C型の診断

○ ウー チェン^{1,2,3}, 岩本 武夫⁴, 秋山けい子¹, 宮島 任司^{1,2}, 五十嵐純子²

ホセイン モハンマドアリフ¹, 斎藤 僚^{1,4}, 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)

AS-3 AAV8 gene therapy ameliorates skeletal and cardiovascular pathology in mucopolysaccharidosis IVA

○ Shunji Tomatsu¹, Kazuki Sawamoto¹, Subha Karumuthil-Melethil², Joseph Bruder², Olivier Danos²

¹ Nemours Alfred I. duPont Hospital for Children, Wilmington, USA

² REGENXBIO, Rockville, USA

AS-4 A study on a cohort of 301 Chinese patients with isolated methylmalonic aciduria

○ Lulu Kang¹, Yupeng Liu², Yi Liu¹, Ruxuan He¹, Jinqing Song¹, Ying Jin¹, Mengqiu Li¹, Yao Zhang¹

Hui Dong¹, Yanling Yang¹

¹ Department of Pediatrics, Peking University First Hospital

² Department of Pediatrics, People's Hospital of Peking University

AS-5 The phenotypes and genotypes of 25 Chinese children with congenital disorders of glycosylation

○ Yi Liu¹, Yuan Ding², Lulu Kang¹, Ruxuan He¹, Ying Jin¹, Jinqing Song¹, Mengqiu Li¹

Yanling Yang¹, Haixia Li¹

¹ Peking University First Hospital, Beijing, China

² Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China

AS-6 Liver transplant can improve outcome of infantile pyruvate carboxylase deficiency

○ Kimihiko Oishi^{1,2}, Margo Breilyn³, Ronen Arnon⁴, Pankaj Prasun⁴, George Diaz⁴

¹ Departments of Genetics and Genomic Sciences, Pediatrics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, NY, USA

² Department of Pediatrics, Jikei University School of Medicine

³ Departments of Genetics and Genomic Sciences, Pediatrics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, NY, USA

⁴ Department of Pediatrics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, NY, USA

AS-7 Improved Mobility and Adaptive Behavior in Patients with Arginase 1 Deficiency Following Pegzilarginase Treatment

- George Diaz¹, James Wooldridge², Mark Bechter², Gillian Bubb², Roberto Zori³
¹Icahn School of Medicine at Mt. Sinai, New York City, NY, USA
²Aeglea BioTherapeutics, Austin, TX, USA
³University of Florida, Gainesville, FL, USA

AS-8 タンデムマス・スクリーニング対象疾患のアジア諸国における多様性

- 山口 清次, 柴田 直昭, 長谷川有紀, 小林 弘典, 山田 健治, 大澤 好充, 福田 誠司, 竹谷 健
島根大学 医学部 小児科

11:00~11:50 共催セミナー1

座長：大竹 明 (埼玉医科大学小児科)

SS1 HPPの診断と治療：その症状を見逃さないために

- 村山 圭
千葉県こども病院 代謝科

12:00~13:00 ランチョンセミナー1：ファブリー病診療の現状と課題

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)

LS1-1 ファブリー病診療ガイドラインの概要

- 小林 正久
東京慈恵会医科大学 小児科学講座

LS1-2 ファブリー病臨床における Lyso-Gb3 の有用性

- 瀬戸 俊之
大阪市立大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学

13:10~13:50 学会総会

13:50~14:20 学会賞受賞講演

座長：衛藤 義勝 (一般社団法人 脳神経疾患研究所 先端医療研究センター)

JAL ムコ多糖症II型への遺伝子治療法の開発

- 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

14:20~15:35 若手優秀演題賞候補者発表

座長：深尾 敏幸（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）

中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座）

YRC-1 ニーマンピック病C型の未知バイオマーカー Lysosphingomyelin-509 の同定

- 前川 正充¹, 松本洋太郎², 真嶋 隆一³, 高橋 秀典⁴, 岩堀 杏南⁵, 成田 綾⁶, 奥山 虎之³
衛藤 義勝⁷, 山口 浩明^{1,2,5}, 眞野 成康^{1,2,5}
¹ 東北大学病院 薬剤部, ² 東北大学 大学院薬学研究科, ³ 国立成育医療研究センター
⁴ 株式会社島津製作所田中耕一記念質量分析研究所, ⁵ 東北大学 薬学部
⁶ 鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科, ⁷ 脳神経疾患研究所先端医療研究センター

YRC-2 スプライシング制御 ENA オリゴヌクレオチドによる糖原病 1a 型 (G6PC c.648G>T) モデルマウスの病態改善効果

- 伊藤健太郎¹, 但馬 剛^{2,3}, 岡田 賢³, 中村 秀文⁴, 神里千賀子¹, 岩本 充広⁵, 小泉 誠⁵
松尾 雅文⁶, 高石 巨澄¹
¹ 第一三共株式会社 スペシャルティ第一研究所
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 広島大学大学院 医系科学研究科小児科学, ⁴ 国立成育医療研究センター 臨床研究センター
⁵ 第一三共株式会社 モダリティ研究所
⁶ 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

YRC-3 GLA 遺伝子のメチル化研究による女性ファブリー病の将来の臨床的および生化学的予測

- ホセイン モハンマドアリフ^{1,2}, ウー チェン^{1,2}, 柳澤比呂子¹, 宮島 任司¹, 齋藤 僚^{1,2}
秋山けい子¹, 衛藤 義勝^{1,2}
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 東京慈恵会医科大学

YRC-4 GALM の両アレル性変異はガラクトース血症 IV 型を呈する

- 和田 陽一¹, 菊池 敦生¹, 市野井那津子¹, 坂本 修¹, 岩澤 伸哉¹, 竹澤 祐介¹, 新堀 哲也²
入月 浩美³, 中島 葉子⁴, 小川えりか⁵, 石毛 美夏⁵, 平井 洋生⁶, 笹井 英雄⁷, 藤木 亮次⁸
伊藤 哲哉⁴, 小原 収⁸, 青木 洋子², 深尾 敏幸⁷, 呉 繁夫^{1,9}
¹ 東北大学 小児病態学分野, ² 東北大学 遺伝医療学分野, ³ 新潟大学 小児科学教室
⁴ 藤田医科大学 小児科, ⁵ 日本大学 小児科学系 小児科学分野, ⁶ 愛媛県立中央病院 小児科
⁷ 岐阜大学 小児病態学分野, ⁸ かずさ DNA 研究所, ⁹ 東北大学 東北メディカルメガバンク

YRC-5 ミトコンドリア病新規治療薬の開発：5- アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄ナトリウムによる酵素強化療法

- 志村 優^{1,2}, 富永美菜子^{1,2}, 杉山 洋平^{1,2}, 伏見 拓矢^{1,2}, 田鹿 牧子^{1,2}, 市本 景子^{1,2}
松永 綾子^{1,2}, 岡崎 康司³, 大竹 明⁴, 村山 圭^{1,2,3}
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

YRC-6 新生児マススクリーニング対象先天代謝異常症に対する遺伝子パネル解析の5年間のまとめ

- 笹井 英雄^{1,2}, 中島 葉子³, 伊藤 哲哉³, 小林 弘典⁴, 長谷川有紀⁴, 小林 正久⁵, 但馬 剛⁶
中村 公俊⁷, 濱崎 考史⁸, 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 ゲノム疾患・遺伝子診療センター, ³ 藤田医科大学 医学部 小児科学
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 マスクリーニング研究室
⁷ 熊本大学 大学院生命科学研究部 小児科学分野
⁸ 大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

15 : 40~16 : 10 南米先天代謝異常学会 (SLEIMPN) 推薦講演
座長：深尾 敏幸 (岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学)

SLEIMPN Diagnosis, clinical presentation and response to treatment in patients with HIBCH and ECHS1 defects

- Jose E. Abdenur¹, Mary Sowa¹, Mariella T. Simon¹, Shaya S. Eftekharian¹, Majja R. Steenari²
Richard Chang¹, Janette Skaar¹, Sacha Ferdinandusse³, James Pitt⁴
¹Div. Metabolic Disorders-CHOC Children's, Orange, CA-USA
²Div. Pediatric Neurology-CHOC Children's, Orange, CA-USA
³Laboratory Genetic Metabolic Diseases, Academic Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands
⁴Victorian Clinical Genetics Services, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, AU

16 : 10~16 : 40 米国先天代謝異常学会 (SIMD) 推薦講演
座長：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部)

SIMD Therapeutic AAV-Mediated CRISPR / Cas9 Gene Editing in Murine Phenylketonuria

- Daelyn Y. Richards, Shelley R. Winn, Sandra Dudley, Sean Nygaard, Taylor Mighell
Markus Grompe, Cary O. Harding
Oregon Health & Science University

16 : 40~17 : 10 欧州先天代謝異常学会 (SSIEM) 推薦講演
座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部小児科)

SSIEM Urea cycle disorders: outcome of patients and novel therapeutic and diagnostic developments

- Johannes Häberle
University Children's Hospital Zurich, Division of Metabolism

17 : 15~18 : 15 特別講演 1
座長：松原 洋一 (国立成育医療研究センター)

SL1 先天代謝異常症に対する遺伝子治療の現状

- 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

1日目 10月24日(木)

第2会場(放光の間2)

9:00~10:00 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)

長尾 雅悦(国立病院機構北海道医療センター)

O-01 PAH 遺伝子に delS70 変異をもつフェニルケトン尿症患者におけるテトラヒドロbiopterin 反応性の検討

- 石毛 美夏¹, 小川えりか¹, 高野 智圭¹, 濱崎 孝史², 大竹 明³, 新宅 治夫², 瀨上 達夫¹
森岡 一朗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 発達小児科学

³埼玉医科大学 小児科

O-02 Phase 3 PRISM trials: Update on pegvaliase treatment efficacy and safety for adult phenylketonuria

- Mitsuhiro Kuwahara¹, Cary O. Harding², Deborah Bilder³, John Posner⁴, Harvey Levy⁵, Orli Rosen⁶
Mingjin Li⁶, Joy Olbertz⁶, Haoling H Weng⁶

¹BioMarin Pharmaceutical Japan K.K.

²Oregon Health & Science University, Portland, OR, USA

³University of Utah, Salt Lake City, UT, USA

⁴King's College London, London, UK

⁵Boston Children's Hospital, Boston, MA, USA

⁶BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA

O-03 OTC 欠損症におけるシトルリン代謝研究と臨床応用

- 松本 志郎¹, 松成ひとみ², 城戸 淳¹, 鈴木 陽輔¹, 三刈 浩¹, 遠藤 文夫³, 長嶋比呂志²
中村 公俊¹

¹熊本大学 大学院 生命科学研究部 小児科学講座

²明治大学バイオリソース研究国際インスティテュート, ³くまもと江津湖療育医療センター

O-04 遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症における新生児スクリーニングでのシトルリン値の検討

- 李 知子¹, 吉井 勝彦², 吉田 悟³, 菅 健敬⁴, 中村 公俊⁵, 深尾 敏幸⁶, 村山 圭⁷
小林 弘典⁸, 長谷川有紀⁸, 竹島 泰弘¹

¹兵庫医科大学 小児科, ²愛仁会千船病院 小児科, ³聖隷三方原病院 小児科

⁴尼崎総合医療センター 小児救急集中治療科, ⁵熊本大学医学部 小児科, ⁶岐阜大学医学部 小児科

⁷千葉こども病院 代謝科, ⁸島根大学医学部 小児科

O-05 高アンモニア血症を認めた患者 21 人の長期フォローアップと神経発達予後について

- 横井 克幸^{1,2}, 中島 葉子¹, 近藤 朋実¹, 吉川 哲史¹, 伊藤 哲哉¹

¹藤田医科大学 小児科, ²藤田医科大学 総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門

10:00~10:48 口演2:アミノ酸代謝異常症2

座長:大浦 敏博(仙台市立病院 小児科)

岡野 善行(おかのこどもクリニック)

O-06 シトリン欠損症モデルマウス灌流肝を用いたアンモニアからの尿素生成に対する中鎖脂肪酸の効果

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

¹大阪府立大学 生命環境科学研究科 統合生理学

²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

O-07 Growth impairment in individuals with citrin deficiency

- 沼倉 周彦¹, 田宮 元^{2,3}, 植木 優夫³, 岡田 知雄⁴, 米沢 俊一⁵, 石井加奈子⁶, 村上 潤⁷, 堀川 玲子⁸, 徳原 大介⁹, 伊藤 孝一¹⁰, 安達 昌功¹¹, 安孫子貴洋¹, 三井 哲夫¹, 早坂 清^{1,12}

¹山形大学 医学部 小児科, ²東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門

³理化学研究所 革新知能統合研究センター 遺伝統計学チーム

⁴神奈川工科大学 応用バイオ科学部 栄養生命科学科, ⁵もりおかこども病院 小児科

⁶九州大学 医学部 小児科, ⁷鳥取大学 医学部 小児科

⁸国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科, ⁹大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

¹⁰名古屋市立大学 小児科, ¹¹神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科

¹²みゆき会病院 小児科

O-08 安定同位体を用いたシトリン欠損症モデルマウスの *in vivo* 尿素合成速度の測定

- 舟橋 亞希, 佐伯 武頼, 黒田 英志, 安田いづみ, 瀬戸川芳子, 高 青華, 牛飼 美晴, 堀内 正久
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

O-09 シトリン欠損症における高アンモニア血症に対する MCT の作用点

- 佐伯 武頼¹, 舟橋 亞希¹, 黒田 英志¹, 安田いづみ¹, 高 青華¹, 瀬戸川芳子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:高橋 勉(秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座)

SS2 セロイドリポフスチノーシス (NCL) の診断と治療—最近の進歩

- 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

12:00~13:00 ランチオンセミナー2

座長:井田 博幸(東京慈恵会医科大学小児科学講座)

LS2 The clinical approach to better diagnose and treat Gaucher disease

- Jeffrey Szer

Department of Medicine, University of Melbourne, Australia

15:40~16:28 口演3:有機酸・脂肪酸代謝異常症1

座長:但馬 剛(国立成育医療研究センター研究所)

長谷川有紀(松江赤十字病院小児科)

O-10 タンデムマス・スクリーニングで発見された β -ケトチオラーゼ欠損症の2例

- 湯浅 光織¹, 杉原 啓一¹, 磯崎由宇子¹, 大嶋 勇成¹, 畑 郁江², 飯島 弘之³, 窪田 満³
市野井那津子⁴, 深尾 敏幸⁵, 重松 陽介^{1,6}
¹福井大学 小児科, ²福井県立病院 小児科, ³国立成育医療研究センター 総合診療部
⁴東北大学 小児科, ⁵岐阜大学 小児科, ⁶宇治徳洲会病院 小児科

O-11 ヒト繊維芽細胞と大腸菌での発現系におけるHMGCS2 variantの評価

- 吾郷 耕彦¹, 大塚 博樹², 笹井 英雄¹, 渡邊 順子³, 福井 香織³, 橘田 一輝⁴, 中島 葉子⁵
伊藤 哲哉⁵, 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久留米大学 医学部 小児科, ⁴北里大学 医学部 小児科, ⁵藤田医科大学 医学部 小児科

O-12 VLCAD欠損症の高熱に伴う代謝不全発作に対する低温/平温療法の基礎的検討

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

O-13 VLCAD欠損症の診断指標の検討:ろ紙血および血清のC14:1、C14:1/C2比、C14:1/C12:1比、C14:1/C16比の比較

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

16:30~18:30 スポンサーシップシンポジウム:ライソゾーム病の診断 up-to-date

座長:中村 公俊(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

濱崎 考史(大阪市立大学医学部附属病院)

SSY-1 ライソゾーム病総論

- 小林 博司
東京慈恵会医科大学 小児科・総合医科学研究センター

SSY-2 ライソゾーム病・早期診断の重要性~期待される新生児マススクリーニング~

- 古城真秀子
岡山医療センター 小児科

SSY-3 成人患者の心臓所見からみたライソゾーム病の診断

- 久保 亨
高知大学 医学部 老年病・循環器内科学

SSY-4 神経症状から鑑別するライソゾーム病の診断

- 成田 綾
鳥取大学 医学部附属病院 脳神経小児科

1 日目 10月24日(木)

ポスター発表

18:00~18:20 ポスター発表 1: アミノ酸代謝異常症 1 (ポスター会場 1: 弥生の間)
座長: 田中 藤樹 (北海道医療センター小児科/小児遺伝代謝センター)

P-01 BH4 投与前後におけるマターナル PKU 管理の比較

- 菊地和歌子¹, 野口 篤子¹, 近藤 大喜^{1,2}, 村山 圭³, 新宅 治夫⁴, 高橋 勉¹
¹秋田大学 医学部 小児科, ²平鹿総合病院 小児科, ³千葉県こども病院 代謝科
⁴大阪市立大学 大学院医学研究科 発達小児医学分野

P-02 Phase 3 PRISM trials: Evaluating diet changes in adults with phenylketonuria on pegvaliase treatment

- Mitsuhiro Kuwahara¹, Fran Rohr², Barbara K Burton³, Nicola Longo⁴, Janet Thomas⁵
Cary O. Harding⁶, Orli Rosen⁷, Zhonghua Gu⁷, Joy Olbertz⁷, Haoling H Weng⁷
¹BioMarin Pharmaceutical Japan K.K.
²Boston Children's Hospital, Boston, MA, USA
³Northwestern University Feinberg School of Medicine, Chicago, IL, USA
⁴University of Utah, Salt Lake City, UT, USA
⁵University of Colorado School of Medicine and Children's Hospital Colorado, Aurora, CO, USA
⁶Oregon Health & Science University, Portland, OR, USA
⁷BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA

P-03 1歳で発症したリジン尿性蛋白不耐症患者の妊娠経過

- 小杉山清隆^{1,2}, 太田 創³, 辰巳 賢多³, 南雲 淳², 岩田 正道², 三宅のえる², 藤野 敬史³
¹北海道大学 医学部 小児科, ²手稲溪仁会病院 小児科, ³手稲溪仁会病院 産婦人科

P-04 黄疸のない急性肝不全を呈し、診断に難渋したオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症の女児例

- 出澤 洋人¹, 泉 維昌¹, 塚越 隆司¹, 田川 学², 須磨崎 亮¹, 村山 圭³
¹茨城県立こども病院, ²筑波大学病院小児科, ³千葉県こども病院代謝科

18:20~18:40 ポスター発表 2: アミノ酸代謝異常症 2 (ポスター会場 1: 弥生の間)
座長: 沼倉 周彦 (山形大学医学部小児科学講座)

P-05 ビタミン B6 負荷試験と遺伝子解析結果が乖離したシスタチオン合成酵素欠損症の 1 例

- 大矢知真希, 北山 称, 山田 勇気, 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・内分泌内科

P-06 Clinical and genetic analysis of hypermethioninemia in an infant

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

P-07 ヒトアスパラギン合成酵素の発現と活性測定法の模索 アスパラギン合成酵素欠損症の病態解明を目指して

- 松本 英樹¹, 仲間 美奈¹, 笹井 英雄¹, 吾郷 耕彦¹, 久保田一生¹, 大西 秀典¹, 川島 菜奈²
江坂 幸宏², 宇野 文二², 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岐阜薬科大学 機能分子学大講座 薬品分析化学研究室

P-08 新生児期に 5000 $\mu\text{g}/\text{dl}$ を超える著明な高アンモニア血症を認めたが一過性の経過であった 1 例

- 田代 昌久¹, 河野 智敬¹, 須貝 太郎¹, 萩原 秀俊¹, 鈴木 秀一¹, 田嶋 朝子¹, 会津 克哉¹
窪田 満², 望月 弘¹
¹ 埼玉県立小児医療センター 代謝・内分泌科, ² 国立成育医療研究センター 総合診療部

18:40~19:00 ポスター発表 3: 糖質代謝 (ポスター会場 1: 弥生の間)
座長: 渡邊 順子 (久留米大学医学部質量分析医学応用研究施設/同小児科)

P-09 急激な貧血の進行を契機にグルコースリン酸イソメラーゼ (GPI) 異常症の診断に至った 10ヶ月 男児

- 浦島真由美¹, 稲田 浩子¹, 菅野 仁², 小倉 浩美²
¹ 佐賀県医療センター好生館 小児科, ² 東京女子医科大学 輸血・細胞プロセッシング部

P-10 新生児マススクリーニングを契機に発見した遺伝性ガラクトース血 IV 型の 2 例

- 入月 浩美¹, 和田 陽一², 市野井那津子², 菊池 敦生², 小川 洋平¹, 長崎 啓祐¹, 呉 繁夫²
¹ 新潟大学医歯学総合病院 小児科, ² 東北大学病院 小児科

P-11 ケトン食が効果を示した薬剤抵抗性痙攣を来した SLC35A2-CDG II m の一症例

- 矢野 正二¹, パチキアンアーサー², ロージェシカ², モスリーキャサリン¹, 藤本 篤子¹
¹ 南カリフォルニア大学 医学部 小児科 遺伝医学部門
² 南カリフォルニア大学 医学部 小児科 神経学部門

P-12 Clinical and genetic analysis in a Chinese boy with Sialuria due to GNE mutation

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

19:00~19:25 ポスター発表 4: ペルオキシゾーム病・金属代謝異常症、他 (ポスター会場 1: 弥生の間)

座長: 廣瀬 伸一 (福岡大学医学部小児科)

P-13 網羅的脂肪酸測定法を用いたペルオキシゾーム病病因脂肪酸の探索

- 高島 茂雄^{1,2}, 豊吉佳代子¹, 大場亜希子¹, 下澤 伸行^{1,2}
¹ 岐阜大学 研社機構 科学研究基盤センター, ² 岐阜大学大学院 連合創薬医療情報研究科

P-14 肝移植を受けずに回復した重症肝不全型ウイルソン病の検討

- 城戸 淳¹, 松本 志郎¹, 澤田 貴彰¹, 坂本理恵子¹, 三淵 浩¹, 遠藤 文夫¹, 猪股裕紀洋^{2,3}
中村 公俊¹
¹ 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座, ² 熊本大学大学院生命科学研究部 小児外科講座
³ 熊本労災病院

P-15 West 症候群を呈した Menkes 病の 1 例

- 原 圭一¹, 清水 教一²
¹ 国立病院機構 呉医療センター・中国がんセンター 小児科, ² 東邦大学医療センター大橋病院

P-16 レッシュ・ナイハン症候群患者における LC-MS/MS を利用した HPRT 活性測定法の確立と応用

- 三宅 玲香¹, 前田 康博^{2,3}, 中島 葉子⁴, 伊藤 哲哉⁴, 堀田 祐志³, 片岡 智哉⁵, 木村 和哲^{1,3,5}
¹名古屋市立大学 薬学部, ²藤田医科大学 共同利用研究設備サポートセンター
³名古屋市立大学大学院 薬学研究科, ⁴藤田医科大学 医学部 小児科
⁵名古屋市立大学大学院 医学研究科

P-17 酵素補充療法前の低ホスファターゼ症におけるピリドキサル 5'-リン酸と関連物質

- 兵頭 勇紀¹, 秋山 倫之¹, 窪田 拓生², 大藪 恵一², 小林 勝弘¹
¹岡山大学大学院 医歯薬学総合研究科 発達神経病態学 (小児神経科)
²大阪大学大学院 医学研究科 小児科学

18:00~18:25 ポスター発表 5: ミトコンドリア病 1 (ポスター会場 1: 弥生の間)

座長: 松永 綾子 (千葉こども病院遺伝治療センター代謝科)

P-18 RARS2 変異により橋小脳低形成 6 型を呈した日本人 2 家系

- 味原さや香¹, 野々宮瑞紀¹, 颯佐かおり¹, 武者 育麻¹, 荒尾 正人¹, 齋藤 恵^{2,3}, 澤田 浩武⁴
村山 圭⁵, 岡崎 康司⁶, 大竹 明^{1,2,3}
¹埼玉医科大学病院 小児科, ²埼玉医科大学病院難病センター, ³埼玉医科大学病院ゲノム医療科
⁴宮崎大学医学部附属病院小児科, ⁵千葉県こども病院代謝科
⁶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

P-19 低身長を契機に発見され短期間に急速な心機能の悪化を認めたミトコンドリア A3243G 変異の 9 歳女児例

- 横山 真以^{1,2}, 笹井 英雄^{1,3}, 松本 英樹¹, 仲間 美奈³, 山本 崇裕¹, 吾郷 耕彦¹, 増江 道哉⁴
桑原 直樹⁵, 桑原 尚志⁵, 深尾 敏幸^{1,3}
¹岐阜大学 大学院医学系研究科 小児病態学, ²中濃厚生病院 小児科
³岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター, ⁴木沢記念病院 小児科
⁵岐阜県総合医療センター 小児循環器内科

P-20 失調性呼吸と高血圧を呈した Leigh 脳症の一例

- 荒井 勇人¹, 小杉山清隆², 野上 正雄¹, 和田宗一郎¹, 須藤 章⁴, 田村 卓也¹, 齋 秀二¹
長谷山圭司¹, 白石 秀明³, 南雲 淳¹
¹手稲溪仁会病院 小児科, ²JCHO 北海道病院 小児科, ³北海道大学病院, ⁴楡の会こどもクリニック

P-21 取下げ

P-22 ミトコンドリア DNA 点変異によるミトコンドリア病の遺伝カウンセリング

- 齋藤 恵¹, 飛田和えりか², 味原さや香², 武者 育麻², 荒尾 正人², 阿部 裕一³, 八塚由紀子⁴
村山 圭^{5,6}, 岡崎 康司⁴, 大竹 明^{1,2,7}
¹埼玉医科大学病院 難病センター, ²埼玉医科大学 小児科
³国立成育医療研究センター 神経内科, ⁴順天堂大学 難病の診断と治療研究センター
⁵千葉県こども病院 代謝科, ⁶千葉県こども病院 遺伝診療センター, ⁷埼玉医科大学 ゲノム医療科

18:25~18:50 ポスター発表6: ミトコンドリア病2 (ポスター会場1: 弥生の間)
座長: 山本 重則 (国立病院機構下志津病院)

P-23 Whole-exome sequencing as a powerful tool for identifying genetic causes in a patient with POLG-related disorders and phenylketonuria

- Lin Li, Jin-Qi Zhao, Chengrong Wang, Nan Yang, Li-Fei Gong, Hai-He Yang, Chenghong Yin
Yuan-Yuan Kong
Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University, Beijing Maternal and Child Health Care Hospital

P-24 胎児期の画像所見で PDHC 欠損症が疑われ, 生後早期から栄養管理を適切に行いえた女児例

- 市野井那津子¹, 内田 俊彦², 阿部 雄紀², 和田 陽一¹, 松橋 徹郎¹, 渡邊 達也², 呉 繁夫¹
¹東北大学 大学院 医学系研究科 小児病態学分野, ²宮城県立こども病院新生児科

P-25 新生児期に発症した ECHS1 異常症の同胞例

- 長友 太郎
愛媛県立中央病院 新生児内科

P-26 取下げ

P-27 MDA and SOD Levels in Testicular Organs of Hyperlipidemic Rat After Orange Water Kefir Intervention

- Dini Islamiana¹, Rafik Prabowo¹, Miranti Dewi Pramaningtyas²
¹Undergraduate Program of Medicine, Faculty of Medicine, Universitas Islam Indonesia, Yogyakarta, Indonesia
²Department of Physiology, Faculty of Medicine, Universitas Islam Indonesia, Yogyakarta, Indonesia

18:50~19:15 ポスター発表7: 有機酸・脂肪酸代謝異常症1 (ポスター会場1: 弥生の間)
座長: 山田 健司 (島根大学小児科)

P-28 尿代謝プロファイル解析による 2- ヒドロキシグルタル酸尿症の鑑別診断

- 張 春花, 金 明姫, 王 旭陽, 阮 宗海
ミルスインターナショナル研究開発部

P-29 グルタル酸血症2型が疑われ, 心不全の進行により救命しえなかった1例

- 江口 勇太^{1,6}, 原 圭一², 大澤 好充³, 山田 健治³, 藤原 信⁴, 但馬 剛⁵
¹県立広島病院 小児科, ²国立病院機構呉医療センター・中国がんセンター 小児科
³島根大学 医学部 小児科, ⁴県立広島病院 新生児科
⁵国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室, ⁶市立三次中央病院 小児科

P-30 Phenotypic differences of the patients with cbIC deficiency caused by MMACHC gene c.609G>A homozygous mutation

- Ruo Mo, Yi Liu, Hui Dong, Yanling Yang
Peking University First Hospital

P-31 生後2日に心肺停止蘇生後、正常発達で経過している VLCAD 欠損症の一例

- 滝崎 奈穂¹, 花川 純子¹, 岩野 麗子¹, 土岐真智子¹, 平野 泰大¹, 朝倉 由美¹, 安達 昌功¹
原 圭一², 但馬 剛³, 室谷 浩二¹
¹ 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科, ² 国立病院機構呉医療センター
³ 国立成育医療研究センター研究所

P-32 HSD17B10 タンパクを用いた HSD10 病の酵素活性測定

- 笹井 英雄^{1,2}, 吾郷 耕彦¹, 松本 英樹¹, 赤川 翔平³, 秋葉 和壽^{4,5}, 長谷川行洋⁴, 小林 正久⁶
仲間 美奈², 青山 友佳⁷, 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 ゲノム疾患・遺伝子診療センター, ³ 関西医科大学 小児科学講座
⁴ 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科
⁵ 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部, ⁶ 東京慈恵会医科大学 小児科学
⁷ 中部大学 生命健康科学部 生命医科学科

18:00~18:25 ポスター発表 8: 有機酸・脂肪酸代謝異常症 2 (ポスター会場 2: 天平の間)

座長: 坊 亮輔 (神戸大学医学部小児科)

P-33 タンデムマス・スクリーニング導入前後における VLCAD 欠損症患者の遺伝子型に関する検討

- 大澤 好充¹, 小林 弘典¹, 原 圭一², 山田 健治¹, 長谷川有紀¹, 相崎 潤子³, 湯浅 光織⁴
畑 郁江⁴, 岡田 賢⁵, 重松 陽介⁴, 但馬 剛³, 山口 清次¹, 竹谷 健¹
¹ 島根大学 医学部 小児科, ² 国立病院機構呉医療センター 小児科
³ 国立研究開発法人国立成育医療研究センター マス・スクリーニング研究室
⁴ 福井大学 医学部 小児科, ⁵ 広島大学大学院医系科学研究科小児科学

P-34 CACT 欠損症の新生児発症 3 症例のバイオマーカーと臨床経過

- 知念 安紹¹, 仲村 貞郎¹, 名嘉山賀子¹, 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 (小児科), ² 国立成育医療研究センター

P-35 13 Chinese patients with beta-ketothiolase deficiency and 12 novel mutations in ACAT1 gene

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

P-36 重症心身障害児者における血清カルニチンとケトン体に関する検討

- 鈴木 清高
国立病院機構 豊橋医療センター



P-37 Orange water kefir effect on superoxide dismutase activity in heart tissue of hyperlipidemic rats

- Naufal Arif Ismail¹, Rafik Prabowo¹, Miranti Dewi Pramaningtyas²
¹ Undergraduate Student of Medicine, Universitas Islam Indonesia
² Department of Physiology, Faculty of Medicine, Universitas Islam Indonesia

18:35~19:00 ポスター発表9:ライソゾーム病1 (ポスター会場2:天平の間)
座長:濱崎 考史 (大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学)

P-38 遅発型ファブリー病の家系で古典型症状を示した男児例

- 香川 礼子¹, 但馬 剛^{1,2}, 宇都宮朱里¹, 平塩 秀磨³
¹ 広島大学病院 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 広島大学病院腎臓内科

P-39 成人発端者からの家族内検索で見られた Fabry 病の 1 家系

- 澤田 智¹, 須永 紋奈¹, 松谷 恵里¹, 矢崎耕太郎¹, 坂東 賢二¹, 小須賀基道², 奥山 虎之³
村上 城子¹
¹ 和泉市立総合医療センター, ² 国立成育医療研究センター遺伝診療科
³ 国立成育医療研究センター臨床検査部

P-40 ファブリー病に対するアガルシダーゼアルファの安全性と有効性について (日本での製造販売後調査結果)

- 笹 洋明, 長尾 宗彦, 木野 孝一
大日本住友製薬株式会社

P-41 Fabry 病患者由来皮膚線維芽細胞から RNA-reprogramming を用いた iPS 細胞の作製

- 宮島 任司^{1,2}, 柳澤比呂子¹, 齋藤 僚¹, Mohammad Arif Hossain¹, Chen Wu^{1,2}, 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 & 遺伝病治療研究所
² アンジェス株式会社, 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-42 ファブリー病女性患者尿中 Gb3 の測定

- 生井友里絵¹, 志賀 智子², 武井加奈子², 月村 考宏¹, 櫻庭 均², 兎川 忠靖¹
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

19:00~19:25 ポスター発表10:ライソゾーム病2 (ポスター会場2:天平の間)
座長:古城真秀子 (国立病院機構岡山医療センター小児科)

P-43 尿沈渣画像によるファブリー病スクリーニングのこころみ

- 右田 王介^{1,2}, 瓜生 英尚^{2,4}, 清水 直樹¹, 小須賀基通³, 奥山 虎之³, 秦 健一郎²
¹ 聖マリアンナ医科大学 小児科, ² 成育医療研究センター 周産期病態研究部
³ 成育医療研究センター ライソゾーム病センター, ⁴ ノースカロライナ大学チャペルヒル校医学部

P-44 スプライスバリエントで救済された IDS 遺伝子エクソン 1 部分欠失の MPS II 型軽症例

- 森脇 太郎^{1,2}, 福原 康之¹, 三浦 愛³, 山崎 成敏³, 蘇 哲民⁴, 真嶋 隆一³, 小須賀基通^{1,3}
石黒 精², 桜庭 均⁵, 奥山 虎之³, 大平 麻里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 教育研修部, 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・集中治療部, ⁵ 明治薬科大学 臨床遺伝学
⁶ 国立成育医療研究センター臨床検査部

P-45 Biomarkers in patients with mucopolysaccharidosis type II and IV

- Shunji Tomatsu¹, Honoka Fujitsuka^{1,2}
¹ Nemours Alfred I. duPont Hospital for Children, Wilmington, USA
² School of Medicine, Gifu University, Japan

P-46 Enzyme Replacement Therapy for Mucopolysaccharidoses; past, present, and future

- Shunji Tomatsu, Hui Hsuan Chen
Departments of Orthopedics and BioMedical

P-47 ライソゾーム病患者に対する遺伝子治療に対する意識調査

- 横井 貴之¹, 櫻井 謙¹, 小林 正久¹, 小林 博司^{1,2}, 衛藤 義勝³, 井田 博幸¹, 大橋 十也^{1,2}
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 一般財団法人 脳神経疾患研究所 先端医療研究センター

18:00~18:25 ポスター発表 11: ライソゾーム病 3 (ポスター会場 2: 天平の間)
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-48 ムコ多糖症の難聴に対する酵素補充療法と造血幹細胞移植の効果

- 富里 周太¹, 守本 倫子¹, 小須賀基通^{2,3}, 奥山 虎之³
¹ 国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科
² 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
³ 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

P-49 Effect of enzyme replacement therapy on the growth of patients with Morquio A

- Shunji Tomatsu, Caitlin Doherty
Departments of Orthopedics and BioMedical

P-50 c.1726G>A を有するポンペ病患者の遺伝子型と臨床症状への影響についての検討

- 蘇 哲民¹, 福原 康之², 藤 直子³, 山崎 成敏³, 小須賀基通^{2,3}, 奥山 虎之³
¹ 国立成育医療研究センター 手術・集中治療部
² 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
³ 国立成育医療研究センター 臨床検査部

P-51 Novel alternative splicing from a common mutation of CTSA in galactosialidosis in vivo and vitro

- 坊 亮輔, 栗野 宏之, 山村 智彦, 野津 寛大, 飯島 一誠
神戸大学大学院 医学研究科 内科系講座 小児科学分野

P-52 神経セロイドリポフスチン症 1・2 型; PPT1 および TPP1 の酵素特性と金属イオンによって及ぼされる影響の検討

- 板垣 里奈¹, 遠藤 昌弘¹, Mohammad Arif Hossain¹, 秋山けい子¹, 宮島 任司^{1,2}, Chen Wu^{1,2,4}
岩本 武夫^{1,3}, 齋藤 僚^{1,3}, 五十嵐純子², 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

18:25~18:45 ポスター発表 12: ライソゾーム病 4 (ポスター会場 2: 天平の間)
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)

P-53 出生前診断され新生児期に酵素補充療法を開始したゴーシェ病の一例

- 澤田 貴彰, 松本 志郎, 城戸 淳, 坂本理恵子, 三淵 浩, 遠藤 文夫, 中村 公俊
熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学分野

P-54 Velaglucerase alfa in Gaucher disease: Interim analysis of post-marketing surveillance data in Japan

- Rieko Sagara¹, James David Motley¹, Masahide Ishigaki¹, Manami Otsuka¹, Kei Murayama²
Hiroyuki Ida³
¹Shire, a Takeda company
²Chiba Children's Hospital
³The Jikei University School of Medicine

P-55 ニーマン・ピック病 C 型患者由来 iPS 細胞を用いた神経病理解析へのアプローチ

- 齋藤 僚^{1,2}, 宮島 任司^{1,3}, ウーチェン^{1,3,4}, ホセインモハンマド アリフ^{1,4}, 板垣 里奈¹
秋山けい子¹, 岩本 武夫^{1,2}, 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)
³アンジェス株式会社 希少疾患研究所, ⁴東京慈恵会医科大学

P-56 サポシン D 変異マウスの神経病態解析

- 松田 純子, 渡邊 悦子, 郷 慎司
川崎医科大学 病態代謝学

**18:45~19:10 ポスター発表 13: 神経筋疾患・スクリーニング・患者登録
(ポスター会場 2: 天平の間)**

座長: 知念 安紹 (琉球大学大学院医学研究科育成医学講座)

P-57 Inborn errors of metabolism detectable by tandem mass spectrometry in Beijing

- Nan Yang, Li-Fei Gong, Jin-Qi Zhao, Hai-He Yang, Zhi-Jun Ma, Wei Liu, Zhi-Hui Wan
Yuan-Yuan Kong
Department of Newborn Screening, Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University, Beijing Maternal and Child Health Care Hospital

P-58 SMN protein をターゲットとした ELISA 法の新生児 SMA スクリーニング検査法への応用

- 吉田真一郎¹, 山本 千尋¹, 久米田幸介¹, 山内 芳裕¹, 遠藤 文夫², 中村 公俊³
¹KM バイオロジクス株式会社, ²くまもと江津湖療育医療センター
³熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座

P-59 Newborn screening of mucopolysaccharidoses: past, present, and future

- Shunji Tomatsu, Nivethitha Arunkumar
Departments of Orthopedics and BioMedical

P-60 東京都におけるメープルシロップ尿症マススクリーニングの成績と二次検査の有効性について

- 渡辺 和宏¹, 長谷川智美¹, 石毛 信之¹, 小西 薫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

P-61 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn): 先天代謝異常症患者の診療科移行に関するアンケート調査

- 徐じゅひょん^{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