

2日目 10月25日(金) 第1会場(放光の間1)

8:00~9:00 モーニングセミナー

共催：JCR ファーマ株式会社

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）

MS 「ファブリー病の今」 —治療戦略の現状—

○ 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

9:00~10:00 会長企画講演 1

座長：高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座）

PRL1-1 国内リジン尿性蛋白不耐症の遺伝学的特徴と成人期の課題

○ 野口 篤子, 高橋 勉

秋田大学大学院 医学系研究科 小児科学講座

PRL1-2 環境保健から見た小児四肢疼痛発作症

○ 小泉 昭夫^{1,2}

¹京都大学 医学研究科 環境衛生学分野, ²公益社団法人 京都保健会

10:10~11:10 教育講演 1

座長：伊藤 哲哉（藤田医科大学医学部小児科）

EL1 ニーマンピック・タイプCなどの先天性疾患とオレキシン神経系—情動脱力発作を知り早期診断を—

○ 神林 崇¹, 今西 彩², 大森 佑貴², 吉沢 和久², 鈴木 りほ³, 小野 太輔⁴, 筒井 幸²
近藤 英明¹

¹筑波大学 国際統合睡眠医科学研究機構, ²秋田大学 医学部 精神科学教室, ³未来の風せいわ病院

⁴スタンフォード大学 ナルコレプシー研究所

11:20~12:10 共催セミナー3

座長：水田 耕一（埼玉県立小児医療センター移植センター）

SS3-1 生体肝移植後メチルマロン酸血症の乳児例

○ 樋口 真司, 北山 称, 大矢知真希, 山田 勇氣, 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

SS3-2 新生児発症型メチルマロン酸血症 (Mut0) に対するカーバグルの長期投与症例のまとめ

○ 松本 志郎¹, 城戸 淳¹, 永松 扶紗², 澤田 貴彰¹, 平島 要¹, 坂本理恵子², 三淵 浩³
遠藤 文夫⁴, 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熊本大学病院 小児科学

³熊本大学病院 新生児医学寄付講座, ⁴くまもと江津湖療育医療センター

12:20~13:20 ランチョンセミナー3: ファブリー病 Update

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)

LS3-1 リプレガルの市販後調査

○ 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

LS3-2 ファブリー病治療と Lyso-Gb3

○ 櫻庭 均

明治薬科大学 臨床遺伝学研究室

LS3-3 遺伝カウンセリングとファブリー病診療への展開

○ 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

13:30~14:20 特別講演 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)

SL2 巨大分子の分泌機構

○ 齋藤 康太

秋田大学大学院 医学系研究科 情報制御学・実験治療学講座

14:20~15:20 教育講演 2

座長: 高柳 正樹 (帝京平成大学健康医療スポーツ学部)

EL2 ミトコンドリア病の治療: 日常診療から最新治験情報まで

○ 大竹 明

埼玉医科大学 小児科 ゲノム医療科 難病センター

15:30~17:00 シンポジウム 1:

新しい先天代謝異常症の日本からの発信とその戦略

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)

酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻生命育成看護科学講座成育小児科学)

SY1-1 Mucopolysaccharidosis-plus syndrome (MPSPS): 新しいタイプのムコ多糖症

○ 近藤 秀仁¹, 大友 孝信², 酒井 規夫³

¹京都第一赤十字病院 小児科, ²川崎医科大学 分子遺伝医学

³大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 生命育成看護科学講座 成育小児科学

SY1-2 本邦から発信した、ミトコンドリア病の新規病因遺伝子の病態と治療戦略

○ 村山 圭

千葉県こども病院 代謝科

SY1-3 新しい疾患概念の発掘—新規ガラクトース血症 (ガラクトース血症 IV 型、GALM 欠損症) の発見を通して—

○ 菊池 敦生

東北大学病院 小児科

17 : 10~17 : 40 韓国先天代謝異常学会 (KSIMD) 推薦講演

座長：窪田 満 (国立成育医療センター総合診療部)

KSIMD Protein structure and phenotypic analysis of pathogenic missense variants in the ACADS gene in Korea

○ Chong Kun Cheon^{1,2}

¹Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Pusan National University Children's Hospital, Pusan National University School of Medicine, 20 Geumo-ro, Mulgeum-eup, Yangsan-si, Gyeongnam 50612, Republic of Korea

²Research Institute for Convergence of Biomedical Science and Technology, Pusan National University Yangsan Hospital, 20 Geumo-ro, Mulgeum-eup, Yangsan-si, Gyeongnam 50612, Republic of Korea

17 : 40~18 : 30 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)

SS4 Pathophysiology, classification and natural history of ASMD

○ Edward H. Schuchman

Genetic Disease Foundation–Francis Crick Professor, Vice Chair for Research, Department of Genetics & Genomic Sciences, Mount Sinai School of Medicine

2日目 10月25日(金) 第2会場(放光の間2)

9:00~10:00 口演4:有機酸・脂肪酸代謝異常症2

座長:小林 弘典(島根大学小児科)
畑 郁江(福井県立病院小児科)

0-14 全国施行が実現したCPT2欠損症マススクリーニングの現状報告

- 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 大学院医系科学研究科 小児科学, ³ 国立病院機構 呉医療センター 小児科

⁴ 福井大学 医学部 小児科, ⁵ 島根大学 医学部 小児科

0-15 メチルマロン酸血症の全国調査による治療法の検討

- 中島 葉子¹, 横井 克幸¹, 深尾 敏幸², 伊藤 哲哉¹

¹ 藤田医科大学 医学部 小児科, ² 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児病態学

0-16 プロピオン酸血症による2次性拡張型心筋症に対する心臓移植の経験

- 戸田 紘一¹, 瀬口 理¹, 黒田 健輔¹, 福嶋 五月², 藤田 知之², 濱田 悠介³, 福嶋 教偉¹

¹ 国立循環器病研究センター 移植医療部, ² 国立循環器病研究センター 心臓外科

³ 市立豊中病院 小児科



0-17 Six Chinese patients with 3-Hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency and 6 novel mutations in HIBCH

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



0-18 Clinical and genetic analysis of 10 patients with creatine deficiency syndromes

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

10:00~11:12 口演5:ミトコンドリア病

座長:村山 圭(千葉県こども病院代謝科)
中島 葉子(藤田医科大学医学部小児科)

0-19 ミトコンドリア tRNA^{Glu} に m.147674T>C 変異を認めた可逆性ミトコンドリア病の2家系

- 杉山 洋平^{1,2,3}, 志村 優^{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}
鶴岡 智子^{1,3}, 岡崎 康司⁴, 大竹 明⁵, 村山 圭^{1,2}

¹ 千葉県こども病院 遺伝診療センター, ² 千葉県こども病院 代謝科, ³ 千葉県こども病院 新生児科

⁴ 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

⁵ 埼玉医科大学病院

0-20 乳児期早期にミトコンドリア心筋症を発症し、BOLA3変異が同定された2例

- 佐藤 聡子¹, 澤野堅太郎², 田島 輝隆³, 長谷川行洋¹, 村山 圭⁴, 岡崎 康司⁵, 大竹 明⁶

¹ 東京都立小児総合医療センター 内分泌 代謝科, ² 新潟大学小児科, ³ 吉川中央総合病院小児科

⁴ 千葉県こども病院代謝科, ⁵ 順天堂大学難病の診断と治療研究センター, ⁶ 埼玉医科大学小児科

0-21 新生児糖尿病を発症しケトン食と少量のインスリン補充で治療したミトコンドリア病

- 大津 義晃¹, 倉田加奈子^{1,2}, 濱嶋 恵美¹, 和田 綾¹, 田部井容子¹, 大澤 好充^{1,3}, 石毛 崇¹
荒川 浩一¹
¹群馬大学大学院 医学系研究科 小児科学, ²高崎総合医療センター 小児科
³島根大学 医学部 小児科

0-22 Leigh 脳症の新規原因遺伝子—PTCD3—

- 松永 綾子^{1,2}, 杉山 洋平^{1,2}, ボルナヌルン ナハール³, 木下 善仁³, 志村 優^{1,2}
久富雄一郎⁴, 伏見 拓矢^{1,2}, 岡崎 康司³, 大竹 明⁵, 村山 圭^{1,2,3}
¹千葉県こども病院 遺伝診療センター, ²千葉県こども病院 代謝科
³順天堂大学 難病の診断と治療研究センター, ⁴熊本市民病院 小児科, ⁵埼玉医科大学 小児科

0-23 FBXL4 変異による乳児ミトコンドリア病に対する 5-アミノレブリン酸投与例

- 小川えりか¹, 石毛 美夏¹, 春日 悠岐¹, 阿部百合子¹, 高野 智圭¹, 淵上 達夫¹, 岡崎 康司²
大竹 明³, 村山 圭⁴, 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, ⁴千葉県こども病院 代謝科

0-24 当院での Leigh 脳症に対する 5-ALA HCl/ SFC による治療経験

- 荒尾 正人, 川名 宏, 味原さや香, 小川 俊一, 颯佐かおり, 武者 育麻, 古賀 健史, 盛田 英司
植田 穰, 大竹 明
埼玉医科大学病院 小児科

11：20～12：10 共催セミナー5：国内ホモシスチン尿症治療の現状と課題

座長：大浦 敏博（仙台市立病院小児科）

SS5-1 ベタイン市販後 4 年間の全例調査の結果報告

- 大浦 敏博
仙台市立病院 小児科

SS5-2 青年期にⅢ型ホモシスチン尿症と診断された 1 症例の長期経過の報告

- 熊田 聡子
東京都立神経病院 神経小児科

12：20～13：20 ランチョンセミナー4

座長：難波 栄二（鳥取大学研究推進機構研究戦略室）

LS4 シャペロン療法：ライソゾーム病治療のパラダイムシフト

- 鈴木 義之
東京都医学総合研究所

13：30～14：20 会長企画講演 2

座長：鈴木 康之（岐阜大学医学教育開発研究センター）

PRL2 Pentosan Polysulfate Therapy For The Lysosomal Storage Diseases

- Calogera Maria Simonaro
Icahn School of Medicine at Mount Sinai

14:30~15:42 口演6:ライソゾーム病1

座長: 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部)

小林 正久 (東京慈恵会医科大学小児科)

0-25 心肥大を伴ったヘテロ型ファブリー病2例の剖検所見

- 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

0-26 日本人ファブリー病患者に対する酵素補充療法での抗GLA抗体の産生とそのバイオマーカーへの影響

- 田山 裕也¹, 志賀 智子², 月村 孝宏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

0-27 ファブリー病におけるERT開始時尿蛋白と腎機能予後の関連に関する検討

- 角皆 季樹^{1,2}, 作間 未織³, 森田 麻子², 大橋 十也^{1,2}, 井田 博幸¹
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 兵庫医科大学 臨床疫学講座

0-28 改変型NAGAを用いた新規ファブリー病酵素補充療法の開発

- 櫻庭 均¹, 兎川 忠靖², 月村 孝宏², 志賀 智子¹, 武井加奈子¹, 齋藤 静司³, 川島 育夫⁴, 田島 陽一⁵
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 東京都医学総合研究所 細胞膜, ⁵ 東京都医学総合研究所 分子医療

0-29 心雑音を契機に診断されたムコ多糖症Ⅰ型の姉弟例

- 岡本 駿吾, 富田 和慶, 河内 要, 瀬戸 俊之, 濱崎 考史
大阪市立大学 大学院 医学研究科 発達小児医学

0-30 MPSⅡモデルマウスを用いたムコ多糖症Ⅱ型 ex vivo 遺伝子治療法の開発

- 樋口 孝¹, 嶋田 洋太¹, 鐘ヶ江裕美², 福田 隆浩³, 渡部 文子⁴, 小林 博司^{1,5}, 加藤 総夫⁶, 井田 博幸^{1,5}, 大橋 十也^{1,5}
¹ 東京慈恵会医科大学 遺伝子治療研究部, ² 東京慈恵会医科大学 基盤研究施設
³ 東京慈恵会医科大学 神経病理, ⁴ 東京慈恵会医科大学 臨床医学研究所
⁵ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ⁶ 東京慈恵会医科大学 神経科学研究部

15:42~16:54 口演7:ライソゾーム病2

座長: 小須賀基通 (国立成育医療研究センター遺伝診療科)

成田 綾 (鳥取大学医学部附属病院)

0-31 新たなムコ多糖症Ⅱ型モデルマウスにおけるヒト造血幹細胞の生着性評価

- 嶋田 洋太¹, 石井 夏実¹, 樋口 孝¹, 小林 博司^{1,2}, 井田 博幸^{1,2}, 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 小児科学講座

0-32 当院におけるムコ多糖症Ⅱ型治療薬「Idursulfase」国内販売開始12年の予後

- 富田 和慶, 岡本 駿吾, 濱崎 考史
大阪市立大学大学院 医学研究科 発達小児医学

0-33 キラルカラムを用いたスフィンゴ糖脂質のLC-MS一斉分析系によるマウス脳解析

- 藤原 優子, 濱 弘太郎, 横山 和明
帝京大学 薬学部

O-34 胆汁うっ滞を伴う Niemann-Pick 病 C 型の乳児例における尿中胆汁酸分析の有用性

- 今川 和生¹, 成田 綾², 森田 篤志¹, 田川 学¹, 中野 聡³, 成高 中之⁴, 武井 一⁴
入戸野 博⁴, 高田 英俊¹
¹筑波大学 小児科, ²鳥取大学 脳神経小児科, ³神栖済生会病院 小児科
⁴順伸クリニック胆汁酸研究所

O-35 肝臓移植および薬物療法後の Niemann-Pick 病 C 型の治療経過と病理所見

- 小須賀基通¹, 風間麻優子^{2,3}, 熊谷 淳之^{4,5}, 内田 孟⁶, 窪田 満³, 石黒 精², 笠原 群生⁶
久保田雅也⁴, 奥山 虎之⁵
¹国立成育医療研究センター 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 総合診療部, ⁴国立成育医療研究センター 神経内科
⁵国立成育医療研究センター 臨床検査部, ⁶国立成育医療研究センター 臓器移植センター

O-36 Differential effects of 2-hydroxypropyl-cyclodextrins on lipid accumulations in *Npc1*-null cells

- Sanzana Hoque^{1,2}, Yoichi Ishitsuka¹, Yuki Kondo¹, Taishi Higashi³, Keiichi Motoyama⁴
Hidetoshi Arima⁴, Katsumi Higaki⁵, Akio Hayashi⁶, Takaki Komiya⁶, Tetsumi Irie^{1,7}
¹Department of Clinical Chemistry and Informatics, Graduate school of Pharmaceutical Sciences, Kumamoto University
²Program for Leading Graduate Schools “HIGO (Health life science: Interdisciplinary and Global Oriented) Program”, Kumamoto University
³Priority Organization for Innovation and Excellence, Kumamoto University
⁴Department of Physical Pharmaceutics, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Kumamoto University
⁵Division of Functional Genomics, Research Center for Bioscience and Technology, Faculty of Medicine, Tottori University
⁶Discovery Research Laboratories, Ono Pharmaceutical Co., Ltd.
⁷Program for Leading Graduate Schools “HIGO (Health life science: Interdisciplinary and Global Oriented) Program”, Kumamoto University