

3日目 10月26日(土)

第1会場(放光の間1)

8:45~9:33 口演8:糖質代謝、他

座長:井原 健二(大分大学医学部小児科学講座)

依藤 亨(大阪市立総合医療センター小児代謝・内分泌内科)

0-37 糖原病 III 型に対する持続可能な修正ケトン食療法

○ 飯島 弘之¹, 益田 静香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

² 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 栄養管理部

0-38 GALM 欠損症 (ガラクトース血症 IV 型) の頻度推定:機能解析により評価した GALM 変異データベース

○ 菊池 敦生¹, 岩澤 伸哉¹, 和田 陽一¹, 市野井那津子¹, 坂本 修¹, 田宮 元², 呉 繁夫^{1,2}

¹ 東北大学病院 小児科, ² 東北大学 東北メディカルメガバンク機構

0-39 肝臓への反復細胞移植を可能にするマウスモデルの開発~羊膜上皮細胞移植による評価~

○ 高野 智圭^{1,2}, Irving M. Garcia³, Brendan Grubbs⁴, 石毛 美夏¹, 小川えりか¹, 森岡 一郎¹

早川 智², 三木 敏生⁵

¹ 日本大学 医学部 小児科学系小児科学分野, ² 日本大学 医学部 病態病理学系微生物学分野

³ Department of Surgery, Keck School of Medicine, University of Southern California

⁴ Department of Obstetrics and Gynecology Keck School of Medicine, University of Southern California

⁵ 日本大学 医学部 生体機能医学系生理学分野

0-40 ヒストン脱メチル化酵素 LSD1 による赤血球代謝制御機構

○ 興梠 健作^{1,2}, 日野信次朗², 中尾 光善², 中村 公俊¹

¹ 熊本大学 医学部 小児科, ² 熊本大学 発生医学研究所 細胞医学

9:33~10:21 口演9:遺伝治療、他

座長:三淵 浩(熊本大学病院新生児学寄附講座)

櫻井 謙(東京慈恵会医科大学小児科講座)

0-41 OTC 欠損症モデルマウスを用いた羊膜上皮幹細胞移植の治療効果の検討

○ 三木 敏生¹, 高野 智圭^{2,3}, 石毛 美夏³, 小川えりか³, 早川 智², 森岡 一郎³

¹ 日本大学 医学部 生体機能医学系生理学分野, ² 日本大学 医学部 病態病理学系微生物学分野

³ 日本大学 医学部 小児科学系小児科学分野

0-42 先天代謝異常に対する造血細胞移植後の現状

○ 矢部 普正¹, 小池 隆志², 大坪 慶輔², 今井 枝里², 森本 克², 望月 博之², 加藤 俊一¹

矢部みはる¹

¹ 東海大学 医学部 細胞移植再生医療科, ² 東海大学 小児科

0-43 Development of substrate degradation enzyme therapy for mucopolysaccharidosis IVA murine model

○ Shunji Tomatsu¹, Kazuki Sawamoto¹, Tokiko Sakai², Ikue Kitazawa², Hideyuki Futatsumori²

Takehiko Nakamura²

¹ Departments of Orthopedics and BioMedical, Wilmington, USA

² Seikagaku Corporation

0-44 高アンモニア血症の新規治療戦略

- 福井 香織¹, 高橋 知之^{1,2}, 渡邊 順子^{1,7}, 山下裕史朗¹, 石原 直忠^{3,4}, 松成ひとみ⁵
内倉 鮎子⁶, 長嶋比呂志⁵, 芳野 信²
¹久留米大学 小児科学講座, ²久留米大学 高次脳疾患研究所, ³久留米大学 分子生命科学研究所
⁴大阪大学 理学研究科, ⁵明治大学 バイオリソース研究国際インスティテュート
⁶明治大学大学院 農学研究科, ⁷久留米大学質量分析医学応用研究施設

10:30~11:30 教育講演 3

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)

EL3 糖原病の食事療法

- 福田冬季子
浜松医科大学 医学部 小児科

11:40~12:40 ランチョンセミナー5

座長：大竹 明 (埼玉医科大学病院小児科/ゲノム医療科/
難病センター)

LS5 ライソゾーム病の早期診断の現状

- 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

12:50~14:50 シンポジウム 2：先天代謝異常症患者の医療的ケア

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター総合診療部)
石毛 美夏 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

SY2-1 先天代謝異常症患者の在宅での医療的ケア

- 前田 浩利
医療法人財団 はるたか会

SY2-2 秋田県における医療的ケア児の実状と支援者の育成

- 豊野 美幸
秋田県立医療療育センター 小児科

SY2-3 先天代謝異常症患者の医療的ケア～学校生活も仕事も enjoy～

- 古城真秀子
国立病院機構 岡山医療センター 小児科

SY2-4 神経変性代謝疾患と在宅医療 ～ライソゾーム病の診療を通して学んでいること～

- 成田 綾
鳥取大学 医学部付属病院 脳神経小児科

SY2-5 医療的ケアを必要とする患者の家族として

- 水澤 実
ニーマン・ピック病C型患者家族の会

3日目 10月26日(土) 第2会場(放光の間2)

8:45~9:21 口演 10: ペルオキシゾーム・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)

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)

O-45 Lorenzo's oil と Bezafibrate の極長鎖脂肪酸脂肪酸 CoA に対する影響

○ 濱 弘太郎¹, 藤原 優子¹, 高島 茂雄², 下澤 伸行², 横山 和明¹

¹ 帝京大学 薬学部, ² 岐阜大・生命科学総合研究支援センター・ゲノム研究分野

O-46 小児期に診断された Wilson 病症例における Kayser-Fleischer 角膜輪の出現頻度に関する検討

○ 服部 美来, 星野 廣樹, 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-47 神経症状を伴う Wilson 病症例に対する治療戦略

○ 林 歩実^{1,2}, 星野 廣樹², 清水 教一², 青木 継稔²

¹ 東邦大学医学部大学院小児科学, ² 東邦大学医療センター 大橋病院 小児科

9:21~10:33 口演 11: スクリーニング

座長：但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所)

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)

O-48 Diagnosis of Mucopolysaccharidoses and Mucolipidoses by multiplex enzyme assays and GAG analysis

○ Shunji Tomatsu¹, Hironori Kobayashi², Kenji Orii³, Jun Watanabe⁴, Tetsuo Iida⁴, Toshiyuki Fukao³

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

²Department of Pediatrics, Shimane University

³Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University

⁴Shimadzu Corporation

O-49 Newborn screening for mucopolysaccharidoses by GAG assay

○ Shunji Tomatsu¹, Molly Stapleton¹, Hironori Kobayashi², Kenji Orii³, Toshiyuki Fukao³

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

²Department of Pediatrics, Shimane University

³Department of Pediatrics, Graduate School of Medicine, Gifu University

O-50 広島県におけるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症関連疾患群の新生児マススクリーニング試験研究

○ 宇都宮朱里¹, 香川 礼子¹, 津田 玲子¹, 原 圭一², 岡田 賢¹, 西村 裕³, 吉井千代子⁴

前田 堂子⁵, 但馬 剛^{1,5}

¹ 広島大学病院小児科, ² 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

³ 広島市民病院新生児科, ⁴ 広島市医師会臨床検査センター

⁵ 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

0-51 ライソゾーム病に対する新生児スクリーニングの実施と今後の課題

- 徐じゅひょん¹, 小須賀基通^{1,2}, 右田 王介³, 田中 藤樹⁴, 伏見 拓矢⁵, 村山 圭^{5,6}
望月 弘⁶, 奥山 虎之^{1,7}, 高柳 正樹⁸, 大竹 明⁹

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 生体防御系内科部 遺伝診療科, ³ 聖マリアンナ医科大学 小児科

⁴ 北海道医療センター 小児遺伝代謝センター, ⁵ 千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科

⁶ 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科, ⁷ 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

⁸ 帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 理学療法学科, ⁹ 埼玉医科大学小児科・ゲノム医療科

0-52 質量分析法を用いたライソゾーム病原因酵素の酵素活性測定値について

- 真嶋 隆一, 大平 麻里, 奥山 虎之
国立成育医療研究センター

0-53 先天代謝異常症のハイリスクスクリーニングによる診断と経過観察

- 田中 藤樹¹, 長尾 雅悦¹, 小杉山清隆², 吉永 美和³, 石川 貴雄³, 手塚美智子³, 野町 祥介³
東田 恭明³, 三觜 雄³

¹ 国立病院機構北海道医療センター 小児科, ² 北海道大学 小児科, ³ 札幌市衛生研究所

10:40~11:30 共催セミナー6

座長：大竹 明（埼玉医科大学小児科／ゲノム医療科／難病センター）

SS6 2019年改定尿素サイクル異常症ガイドラインの理解を深めるアミノ酸代謝メカニズムと診療のポイント

- 松本 志郎
熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座

11:40~12:40 ランチョンセミナー6

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）

LS6 BH4 反応性高フェニルアラニン血症発見から20年

- 呉 繁夫
東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野