

1日目 11月7日(木)

第1会場(5F 501AB)

9:10~9:50 会長講演

PL Dr. 窪田に挑戦! advance

- 窪田 満
国立成育医療研究センター総合診療部

9:50~10:40 一般演題1: ファブリー病、ゴーシェ病

座長: 櫻井 謙 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)
酒井 規夫 (医誠会国際総合病院 難病医療推進センター)

0-1 イメージングフローサイトメトリーを用いた自家蛍光によるマルベリー小体/細胞の検出

- 坪井 一哉¹, 眞砂 明典², 今久保桃子²
¹名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター, ²シスメックス株式会社

0-2 標準抗体として作製した抗 GLA キメラ抗体を用いた ERT 治療中ファブリー患者の抗 GLA 抗体の定量

- 月村 考宏¹, 上 大介², 志賀 智子³, 兎川 忠靖¹, 五條 理志², 櫻庭 均³
¹明治薬科大学 生体機能分析学, ²京都府立医科大学 人工臓器・心臓移植再生医学講座
³明治薬科大学 臨床遺伝学

0-3 神経型ゴーシェ病に対する cGAS-STING 経路を介した新規ミトコンドリア治療法開発

- 頓宮 慶泰¹, 笠原 朋子¹, 三枝 大輔², 沼倉 周彦³, 村山 圭⁴, 曾我 朋義⁵, 豊原 敬文⁶
阿部 高明¹
¹東北大学 病態液性制御学分野, ²帝京大学 臨床分析学研究室, ³山形大学 小児科学分野
⁴順天堂大学 難治性疾患診断・治療学分野, ⁵慶應義塾大学 先端生命科学研究所
⁶東北大学 腎臓内科学分野

0-4 神経型ゴーシェ病に対するアンブロキソール塩酸塩を用いたシャペロン療法の長期効果 (CHANGE 試験)

- 成田 綾^{1,2}, 小須賀基通³, 奥山 虎之^{3,4}, 田中 学⁵, 酒井 規夫^{2,6}, 沼倉 周彦⁷
渡邊 順子⁸, 濱崎 考史⁹, 井田 博幸¹⁰, 大野 耕策¹
¹鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科, ²医誠会国際総合病院 小児科
³国立成育医療研究センター 遺伝診療科, ⁴埼玉医科大学 ゲノム医療科
⁵埼玉県立小児医療センター 総合診療科, ⁶大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 成育小児科学
⁷山形大学医学部附属病院 小児科, ⁸久留米大学病院 小児科, ⁹大阪公立大学医学部附属病院 小児科
¹⁰慈恵会医科大学附属病院 小児科

0-5 神経型ゴーシェ病に対するアンブロキソールシャペロン療法の第 II/III 相試験 (J-LO study)

- 成田 綾^{1,2}, 田中 滋己³, 田中 学⁴, 森山 陽子⁵, 高梨 潤一⁵, 野間 久史⁶, 砂田 寛司⁷
遠藤 佑輔⁷, 前垣 義弘¹
¹鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科, ²医誠会国際総合病院 小児科
³三重中央医療センター 小児科, ⁴埼玉県立小児医療センター 総合診療科
⁵東京女子医科大学八千代医療センター 小児科, ⁶情報・システム研究機構 統計数理研究所
⁷鳥取大学医学部附属病院 新規医療研究推進センター

10：50～11：40 共催セミナー1 共催：アミカス・セラピーティクス株式会社
座長：酒井 規夫（医誠会国際総合病院 難病医療推進センター）

SPSE1 ファブリー病における Shared Decision Making

○ 稲垣 夏子

東京医科大学 循環器内科学分野／遺伝子診療センター

12：00～12：50 ランチョンセミナー1：Cutting Edge of PKU Management
共催：Biomarin Pharmaceutical Japan K.K.
座長：大石 公彦（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

LS1-1 Pegvaliase Treatment During Pregnancy in Phenylketonuria Patients: A Review of Outcomes and Safety

○ Richard C. Chang

Division of Metabolic Disorders, Children's Hospital of Orange County

LS1-2 Navigating Dietary Changes in Phenylketonuria with Palynziq

○ Ilona Ginevic

Department of Genetics and Genomics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York

14：10～14：40 学会賞受賞講演

座長：窪田 満（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）

AL 遺伝性ムコ多糖代謝異常症の新規治療法開発とバイオマーカーの確立

○ Shunji Tomatsu

Nemours Children's Health

14：40～15：10 奨励賞受賞講演

座長：窪田 満（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）

EAL 遅発型 OTC 欠損症・CPS1 欠損症等新生児マススクリーニング未確立の先天代謝異常症に対する新規スクリーニングの検証

○ 李 知子

兵庫医科大学 小児科学

15：30～16：30 教育講演 1

座長：村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学）

EL1 Physician-Scientist が挑む遺伝子治療開発

○ 村松 一洋

自治医科大学 小児科学

16:40~17:30 一般演題4:新しい治療

座長:村山 圭(順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学)
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)

0-18 Phase 1/2 DTX401 Gene Therapy Study in Adults With Glycogen Storage Disease Type Ia

- 飛田 公理¹, ミッチェル ジョン², リバウォルマン レベッカ³
ロドリゲスブリティカ デビッド⁴, アーマド アイーシャ⁵, ピコ マリアルーズ⁶
ダークス テリー⁷, ワインシュタイン デービッド³, ミトラゴトリ デーパリ⁸
グリム アンドリュー⁸
¹ウルトラジェニックス日本 株式会社, ²モントリオール小児病院, ³コネティカット大学
⁴テキサス大学, McGovern 医学部, ⁵ミシガン州立大学, ⁶サンチアゴ デ コンポステラ大学病院
⁷グローニンゲン大学, ⁸ウルトラジェニックス製薬会社

0-19 ライソゾーム病治療に対するヒト羊膜上皮細胞移植の可能性

- 高野 智圭^{1,2}, 小川えりか^{2,3}, 石毛 美夏², 太向 勇⁴, 三木 敏生⁴
¹日本大学 医学部 微生物学分野, ²日本大学 医学部 小児科, ³都立広尾病院 小児科
⁴日本大学 医学部 生理学分野

0-20 ギボシラン中止後も良好な経過をたどっている遺伝性コプロポルフィリン症の1例

- 尾崎 信暁, 林 祐里, 吉田 詢, 吉田 薫, 清田 篤志
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 内分泌内科

0-21 染色体DNAの切断を伴わずに発現ユニットを組み込むゲノム編集ノックインアデノウイルスベクターの開発

- 中西 友子¹, 山地 恵¹, 中村真理子¹, 斎藤 泉², 佐藤 栄人¹
¹順天堂大学大学院医学研究科 疾患モデル研究センター 疾患モデル研究室
²順天堂大学大学院医学研究科 生理学第二講座

0-22 致死性の新生児メンケス病マウスモデルを完全救出した強力な遺伝子治療法の確立

- 亦勝 実穂^{1,2}, 陳 小祝³, 辜 依琳³, 羅 嘉進³, 高 堂金³, ラーン ブルース^{1,3}
¹ベクタービルダー株式会社, ²ベクタービルダー・ジャパン株式会社
³藍図生物医薬(広州)有限公司