

1日目 11月7日(木)

第2会場(6F 602ABCD)

9:50~10:40 一般演題2: 新生児マススクリーニング

座長: 石毛 信之 (公益財団法人東京都予防医学協会 母子保健検査部)
但馬 剛 (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)

0-6 シトルリン低値による遅発型 OTC/CPS1 欠損症スクリーニングパイロット研究

○ 李 知子^{1,2,3}

¹ 兵庫医科大学 小児科学, ² 神戸大学大学院医学研究科内科系講座 小児科学分野
³ 鳥取大学研究推進機構研究基盤センター

0-7 血清検体を用いたアミノ酸・有機酸・アシルカルニチンの LCMS 分析法の確立: 小児期の基準範囲の設定

○ 植柳 泰¹, 松本 信也¹, 藤島 章義¹, 瀬戸山大樹^{1,2}, 虫本 雄一³, トカン ヴラッド³
堀田多恵子¹, 國崎 祐哉^{1,2}

¹ 九州大学病院検査部, ² 九州大学大学院医学研究院臨床検査医学分野, ³ 九州大学病院小児科

0-8 日本における低ホスファターゼ症の新生児スクリーニング試験

○ 野田 裕介¹, 城戸 淳^{1,2}, 澤田 貴彰^{1,2}, 久米田幸介³, 吉田真一郎³, 菅原 敬信²
中村 公俊^{1,2}

¹ 熊本大学病院小児科, ² 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座, ³ KM バイオロジクス株式会社

0-9 UPLC-MS/MS を用いた N-C16:0-sulfatide 分析による異染性白質ジストロフィー病のスクリーニング更新

○ ウー チェン¹, 鈴木 健¹, 五十嵐美樹¹, 岩本 武夫¹, 宗像 ミヨ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

0-10 Recommendation of NBS- IEM Disorder in India based on 20 Years' Experience using Mass Spectrometry

○ Usha Pinakin Dave
Director, MILS International India

10:50~11:40 共催セミナー2: 有機酸代謝異常症の長期的な治療戦略 ~ the challenges and the options ~

共催: レコルダティ・レア・ディジーズ・ジャパン株式会社
座長: 大石 公彦 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

SPSE2-1 メチルマロン酸血症・プロピオン酸血症の食事療法~成人期の食事管理も含めて~

○ 中島 葉子
藤田医科大学医学部 小児科学

SPSE2-2 尿素サイクル異常症/有機酸血症における病態生理に基づいたカルグルミン酸を用いた治療戦略

○ 松本 志郎
熊本大学病院 新生児学寄付講座

12:00~12:50 ランチョンセミナー2

共催：クリニジェン株式会社

座長：奥山 虎之（埼玉医科大学 ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座）

LS2-1 MPS II 症例への脳室内酵素補充療法の経験

- 大澤 好充
群馬大学医学部附属病院 小児科

LS2-2 酵素補充療法の新たな挑戦：中枢神経症状をいかに治療するか？

- 奥山 虎之
埼玉医科大学 ゲノム医療科

14:10~15:00 共催セミナー3

共催：JCR ファーマ株式会社

座長：大石 公彦（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

SPSE3 Safety and Efficacy of Pabinafusp Alfa in MPS II: Crossing BBB with an Intravenously Administered Fusion Protein

- Nicole Muschol
University Medical Center Hamburg-Eppendorf

15:10~16:20 一般演題3：フェニルケトン尿症（PKU）

座長：伊藤 哲哉（藤田医科大学医学部 小児科）
李 知子（兵庫医科大学 小児科学）

0-11 フェニルケトン尿症に対するBH₄ 負荷試験における年齢・BH₄ バイオアベイラビリティの影響

- 北山 称¹, 坂口 知子¹, 中野 紀子¹, 岡本 駿吾¹, 加葉田大志朗², 濱崎 考史¹, 新宅 治夫³
¹大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学, ²大阪公立大学大学院医学研究科 医療統計学
³大阪公立大学大学院医学研究科 地域周産期新生児人材育成寄附講座

0-12 [演題取り下げ]

0-13 日本国内における ATLAS 調査研究：フェニルケトン尿症の治療環境の評価

- 入月 浩美¹, ルイ カーリー², サゾワオグン², 長尾 雅悦³, 村中あかり⁴, 沼倉 周彦⁵
石毛 美夏⁶, 中島 葉子⁷, 濱崎 考史⁸, 中村 公俊⁹
¹新潟大学 歯学部総合病院 小児科, ²バイオマリンファーマシューティカル
³国立病院機構北海道医療センター 小児科・遺伝代謝センター
⁴山形大学 医学部 小児科学講座, ⁵埼玉医科大学 ゲノム医療科・小児科
⁶日本大学 医学部 小児科学系 小児科学分野, ⁷藤田医科大学 医学部 小児科学
⁸大阪公立大学 医学部 発達小児医学, ⁹熊本大学大学院 生命科学部 小児科学講座

0-14 18歳以上のフェニルケトン尿症患者を対象とした Pegvaliase 国内治験最終報告

- 中島 葉子¹, 石毛 美夏², 伊藤 哲哉¹, 濱崎 考史³, 桑原 光弘⁴, ローレンス リー⁵
新宅 治夫³
¹藤田医科大学 医学部 小児科学, ²日本大学 医学部 小児科学系 小児科学分野
³大阪公立大学 医学部 発達小児医学, ⁴バイオマリンファーマシューティカルジャパン
⁵バイオマリンファーマシューティカル

O-15 成人フェニルケトン尿症患者 11 例に対する新規治療薬 Pegvaliase 導入半年間の検討

- 林 美生¹, 高野 智圭^{1,2,3}, 小川えりか^{1,3}, 森岡 一朗¹, 石毛 美夏¹
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 東京都立広尾病院小児科

O-16 Phase 3 APHENITY Trial Results: Oral Sepiapterin for the Treatment of Phenylketonuria

- Kathleen Somera-Molina¹, Tomoko Bessho², Nicola Longo³, Ania Muntau⁴
Amaya Belanger-Quintana⁵, Lali Margvelashvili⁶, Ida Vanessa Schwartz⁷, Drago Bratkovic⁸
Kimberly Ingalls¹, Neil Smith¹
¹PTC Therapeutics Inc, Warren, NJ, USA, ²PTC Therapeutics K.K.
³Division of Medical Genetics, University of Utah, Salt Lake City, USA
⁴University Children's Hospital, University Medical Center Hamburg Eppendorf, Germany
⁵Hospital Universitario Ramon y Cajal Centro de Referencia Nacional para Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Spain, ⁶Pediatric Surgery Center, Tbilisi, Georgia
⁷Hospital de Clinicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil
⁸PARC Clinical Research, Adelaide, Australia

O-17 APHENITY Extension Study Preliminary Results: Oral Sepiapterin for the Treatment of Phenylketonuria

- Kathleen Somera-Molina¹, Tomoko Bessho², Ania Muntau³, Lali Margvelashvili³, Laura Guilder⁴
Ida Vanessa Schwartz⁵, Anita MacDonald⁶, Kimberly Ingalls¹, Neil Smith¹, Melissa Lah⁷
¹PTC Therapeutics Inc, Warren, NJ, USA, ²PTC Therapeutics K.K.
³University Children's Hospital, University Medical Center Hamburg Eppendorf, Germany
⁴The Hospital for Sick Children, Toronto, ON, Canada
⁵Hospital de Clinicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil
⁶Department of Dietetics, Birmingham Children's Hospital NHS Foundation Trust, Birmingham, UK
⁷Department of Medical and Molecular Genetics, Indiana University School of Medicine Indianapolis, IN, USA

**16:30~18:00 スポンサーシップシンポジウム：ライソゾーム病の治療評価を考える
～患者さんからの声を踏まえて～**

共催：武田薬品工業株式会社

座長：窪田 満 (国立成育医療研究センター 総合診療部)

井田 博幸 (学校法人 慈恵大学)

中村 公俊 (熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座)

SPSY-1 100万人に1人の経験から始まる Shared Decision Making—ライソゾーム病における Patient-Reported Outcome の開発と意義—

- 古藤 雄大
関西医科大学看護学部・看護学研究科

SPSY-2 今日よりよい明日のために ～ゴーシェ病の治療評価を考える～

- 成田 綾
医誠会国際総合病院小児科

SPSY-3 ファブリー病の病状把握における PRO (Patient Reported Outcome) の意義

- 酒井 規夫
医誠会国際総合病院 難病医療推進センター