

2日目 11月8日(金) 第1会場(5F 501AB)

8:10~9:00 モーニングセミナー1 共催: Biomarin Pharmaceutical Japan K.K.
座長: 小林 弘典 (島根大学医学部附属病院 検査部)

MS1 新規疾患の新生児マススクリーニングを社会実装するために: AMED 研究開発および子ども家庭科学研究での取り組み

- 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

9:20~10:20 特別講演 1
座長: 大石 公彦 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

SP Leveraging Education in Inborn Errors of Metabolism to Support the Workforce and Patient Care

- Debra Sue Regier¹, Christine L Maccia²
¹Chief, Genetics and Metabolism Interim Director, Children's National Rare Disease Institute
Children's National Hospital
²Genetics and Metabolism Children's National Rare Disease Institute Children's National Hospital

10:30~12:00 特別シンポジウム
座長: 石毛 美夏 (日本大学医学部 小児科学系小児科学分野)
濱崎 孝史 (大阪公立大学発達小児医学)

SS0 Opening Remarks—先天代謝異常の栄養療法—

- 石毛 美香
日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

SS1 Collaborative Management of Inborn Errors of Metabolism: The Integral Role of Dietitians in New York

- Ilona Ginevic
Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY

SS2 当院における先天代謝異常症患者への管理栄養士の取り組み~ PKU を中心に~

- 藤本 浩毅
大阪公立大学医学部附属病院 栄養部

SS3 日本大学病院における先天性代謝異常症患者の治療と管理栄養士の関わり~ PKU を中心に~

- 岡村 尚子
日本大学病院 栄養管理室

SS4 幼児期から Phe 除去ミルクにアミノ酸粉末またはペプチド粉末を併用し食事療法を行った PKU4 例

- 小川えりか^{1,2}, 高野 智圭^{1,3}, 岡村 尚子⁴, 森岡 一郎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東京都立広尾病院 小児科
³日本大学 医学部 病態病理学系 微生物学分野, ⁴日本大学病院 栄養管理室

12:30~13:20 ランチョンセミナー3 共催：住友ファーマ株式会社
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 ファブリー病：酵素補充治療薬の細胞内取込みと抗薬物抗体の産生

- 櫻庭 均
明治薬科大学 臨床遺伝学研究室

13:40~14:10 南米先天代謝異常学会 (SLEIMPN) 推薦講演
座長：小林 正久 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

SLEIMPN Machine learning and metabolomics: new approaches for early detection of liver complications in Tyrosinemia Type-1

- Karen Fuenzalida¹, Maria Jesus Leal-Witt¹, Alejandro Acevedo¹, Carolina Arias¹
Juan Francisco Cabello¹, Giancarlo La Marca², Cristiano Rizzo³, Carlo Dionisi-Vici³
Veronica Cornejo¹
¹Institute of Nutrition and Food Technology, University of Chile
²Newborn Screening, Clinical Chemistry and Pharmacology Laboratory, Meyer Children's Hospital
IRCCS, Florence, Italy
³Division of Metabolism and Metabolic Diseases Research Unit, Bambino Gesù Children's Hospital,
IRCCS, Rome, Italy

14:20~14:50 韓国先天代謝異常学会 (KSIMD) 推薦講演
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
科学講座)

KSIMD Development of intracerebroventricular recombinant human Heparan-N-Sulfatase enzyme replacement therapy in MPSIIIA

- Young Bae Sohn¹, Aram Yang², Jinsup Kim³, Ah-ra Ko³, Yeongju Yu³, Inyoung Jo³
Hyeongseok Uhm³, Sujeong Kim⁴, Sora Kim⁴, Dong-Kyu Jin³
¹Department of Medical Genetics, Ajou University Hospital, Ajou University School of Medicine,
Suwon, Republic of Korea
²Department of Pediatrics, Kangbuk Samsung Hospital, Sungkyunkwan University, School of
Medicine, Seoul, Republic of Korea
³Novel Pharma, Inc., Seoul, Republic of Korea, ⁴GC Biopharma Corp., Yongin, Republic of Korea

15:00~16:30 シトリン財団主催 シンポジウム
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)
大石 公彦 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

CD-S1 Advancements in Novel Therapies and New Cellular Models for Citrin Deficiency

- Barbara Yu, Li Eon Kuek
Citrin Foundation

CD-S2 The roles of NAD⁺ concentration and redox state in a mouse model of citrin deficiency

- Joseph Anthony Baur, David W Frederick, Thato T'solo, Rishith Ramamurthy, James G Davis
Department of Physiology and Institute for Diabetes, Obesity, and Metabolism, Perelman School of
Medicine, University of Pennsylvania, Philadelphia, PA, USA

CD-S3 The latest development in messenger RNA therapy and its application for CD

○ Julien Baruteau^{1,2}

¹University College London, London, UK

²Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK

CD-S4 New cellular models for better understanding of therapeutic interventions in CD

○ Jun Kido¹, Johannes Häberle², Kimitoshi Nakamura¹

¹Department of Pediatrics, Faculty of Life Sciences, Kumamoto University

²University Children's Hospital Zurich and Children's Research Centre, University of Zurich

16 : 40~17 : 10 米国先天代謝異常学会 (SIMD) 推薦講演

座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部 小児科)

SIMD CERAMIDE – THE UNMASKED DRIVER OF HEART FAILURE IN VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (VLCADD)

○ Marie Kristine Norris¹, Melanie B. Gillingham², Nicola Longo¹, Christina Lam³, Matthew P Yim¹

Mary C Playdon¹, Ralph J DeBerardinis⁴, Jerry Vockley⁵, William L. Holland¹, Scott A. Summers¹

¹University of Utah, ²Oregon Health and Science University, ³Seattle Children's Hospital

⁴University of Texas Southwestern, ⁵University of Pittsburgh

17 : 20~18 : 10 一般演題 9 : Tomatsu セッション

座長：櫻井 讓 (東京慈恵医科大学 小児科学講座)

T-1 Accelerating Medicines Partnership Bespoke Gene Therapy Consortium for Rare Disorders: mucopolysaccharidosis IVA

○ Shunji Tomatsu, Shunji Mackenzie, Kimberly Klipner, Allison Bradford
Nemours Children's Health

T-2 Assessment of an iron oxide-coupled CRISPR/nCas9 gene editing in a mucopolysaccharidosis IVA mouse model

○ Shunji Tomatsu, Andres Leal, Fnu Nidhi, Khan Shaukat
Nemours Children's Health

T-3 Lentiviral Vector-Mediated *Ex Vivo* Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy for mucopolysaccharidosis IVA Murine Model

○ Shunji Tomatsu, Celik Betul, Fnu Nidhi, Khan Shaukat
Nemours Children's Health

T-4 Immune tolerance to GALNS enhances the therapeutic efficacy of AAV gene therapy

○ Shunji Tomatsu, Sampurna Saikia, Yasuhiko Ago, Khan Shaukat
Nemours Children's Health

T-5 Adeno-associated virus-based gene therapy delivering combinations of two growth-associated genes to MPS IVA mice

○ Shunji Tomatsu, Estera Rintz, Celik Betul, Khan Shaukat
Nemours Children's Health