

2日目 11月8日(金)
第2会場(6F 602ABCD)

8:10~9:00 モーニングセミナー2:

ポンペ病治療薬の長期評価の重要性と長期使用実績

共催: サノフィ株式会社

座長: 小須賀基通 (国立成育医療研究センター遺伝診療センター遺伝診療科診療部長)

MS2-1 希少疾病の自然歴データ蓄積の重要性と難しさ—Pompe 病レジストリー

- 石垣 景子
東京女子医科大学 医学部 小児科 准教授

MS2-2 ポンペ病に対する新しい酵素製剤の長期使用成績

- 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 教授

9:10~10:00 一般演題5: ペルオキシソーム病、ムコ多糖症

座長: 大友 孝信 (川崎医科大学分子遺伝医学)

小須賀基通 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

O-23 Zellweger 症候群に対するウルソデオキシコール酸投与の生化学的検討

- 川合 裕規^{1,2,3}, 久保田一生², 高島 茂雄¹, 大西 秀典², 下澤 伸行^{1,2}
¹ 岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野, ² 岐阜大学大学院医学系研究科小児科学
³ 岡山大学病院小児神経科

O-24 ムコ多糖症II型治療薬パピナフスプアルファ投与患者の尿中及び髄液中 GAG 濃度の経時的推移に関する検討

- 大國 翼¹, 野津 吉友¹, 國澤 研大², 田中 登³, 小須賀基通⁴, 酒井 規夫⁵, 笹井 英雄⁶, 田嶋 朝子⁷, 中島 葉子⁸, 中西 浩一⁹, 濱崎 考史¹⁰, 村松 一洋¹¹, 矢野 彰三¹, 小林 弘典¹
¹ 島根大学医学部附属病院検査部, ² 株式会社 島津製作所, ³ JCR ファーマ株式会社
⁴ 国立成育医療研究センター遺伝診療科, ⁵ 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻成育小児科学
⁶ 岐阜大学大学院医学系研究科小児希少難病早期診断・予防医学講座
⁷ 埼玉県立小児医療センター代謝・内分泌科, ⁸ 藤田医科大学医学部小児科学
⁹ 琉球大学大学院医学研究科育成医学講座, ¹⁰ 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学
¹¹ 自治医科大学小児科

O-25 ムコ多糖症II型に対する造血幹細胞遺伝子治療実現に向けた非臨床安全性試験

- 嶋田 洋太, 樋口 孝, 松島 小貴, 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

O-26 ムコ多糖症2型に対するパピナフスプアルファでの治療経験

- 服部 裕介¹, 野田 裕介², 澤田 貴彰³, 菅原 敬信², 城戸 淳², 松本 志郎⁴, 中村 公俊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 熊本大学病院 遺伝診療センター, ⁴ 熊本大学病院 新生児学寄付講座

0-27 拡大新生児マススクリーニングでムコ多糖症1型と診断したが心筋症を呈し造血幹細胞移植に難航している1例

○ 曾根原晶子¹, 坊 亮輔¹, 久保 慎吾², 佐藤 有美³, 山本 暢之¹, 山本 将平³, 李 知子⁴
栗野 宏之⁵, 竹島 泰弘⁴, 野津 寛大¹

¹ 神戸大学 大学院 医学系研究科 内科系講座 小児科学分野

² 兵庫県立こども病院 循環器内科, ³ 東海大学 医学部 附属病院 小児科, ⁴ 兵庫医科大学 小児科

⁵ 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター

10:00~10:50 一般演題6:その他のライソゾーム病

座長: 小林 正久 (東京慈恵会医科大学小児科学講座)

高橋 勉 (秋田大学大学院医学系研究科 小児科学講座)

0-28 酸性リパーゼ欠損細胞におけるライソゾーム酸性維持機能の低下がオートファジー不全を惹起する

○ 寺脇 正剛, 森脇 隆仁, 大友 孝信
川崎医科大学 分子遺伝医学

0-29 国内承認後初めて酵素補充療法を行った酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症 (ASMD) A/B の一例

○ 櫻井 謙¹, 小林 正久¹, 井田 博幸², 大石 公彦¹
¹ 東京慈恵会医科大学小児科学講座, ² 学校法人慈恵大学

0-30 Tay-Sachs 病ニューロンにおけるカルシウム制御異常

○ 張 雨萌^{1,2}, 沼川 忠広¹, 梶原隆太郎³, 李 基碩¹, プー ジン¹, 堀田 知里¹, 城戸 淳⁴
松尾 宗明², 江良 択実¹

¹ 熊本大学発生医学研究所 幹細胞誘導, ² 佐賀大学医学部小児科, ³ 熊本大学医学部 保健学科

⁴ 熊本大学医学部小児科

0-31 クプリゾン誘発性脱髄モデルマウスにおける神経炎症とスフィンゴ脂質解析: Krabbe 病モデルマウスとの比較

○ 渡邊 昂¹, 上野 麻緒², 石塚 佑太¹, 松田 純子¹

¹ 川崎医科大学 病態代謝学, ² 川崎医療福祉大学 医療技術学部

0-32 31 生日より高用量酵素補充療法を開始した乳児型ポンペ病の1例

○ 佐藤ひかる, 高瀬 隆太, 清松 光貴, 福井 香織, 須田 憲治, 渡邊 順子
久留米大学医学部小児科学教室

11:00~11:50 共催セミナー4

共催: 株式会社レクメド

座長: 鈴木 光幸 (順天堂大学医学部 小児科・思春期科)

SPSE4 CIRCLe: 小児期発症の胆汁うっ滞性肝疾患を対象とした全国患者登録研究—診断・診療支援と病態解明のためのプラットフォーム—

○ 林 久允
東京大学大学院薬学系研究科

12:30~13:20 ランチョンセミナー4

共催：第一三共株式会社

座長：新宅 治夫（大阪公立大学大学院医学研究科 地域周産期新生児医療人材育成寄附講座）

LS4 フェニルケトン尿症の生涯治療継続のために～日本の血中 Phe 治療目標値（ガイドライン）を踏まえた治療の工夫～

○ 石毛 美夏

日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

13:40~14:30 共催セミナー5：複数領域から学ぶ抗薬物抗体の産生

共催：武田薬品工業株式会社ジャパンメディカルオフィス

座長：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）

SPSE5-1 補充療法時の抗薬物抗体発現とその対処 ―血友病領域における知見―

○ 野上 恵嗣

奈良県立医科大学小児科

SPSE5-2 酵素補充療法における抗薬物抗体産生を含む臨床での問題点

○ 澤田 貴彰

熊本大学病院 遺伝診療センター

14:40~15:40 一般演題7：アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症

座長：城戸 淳（熊本大学病院 小児科）

長谷川有紀（松江赤十字病院 第一小児科部）

O-33 マルチプレックスリアルタイム PCR アッセイを用いたシトリン欠損症のSLC25A13 遺伝子保因者の調査

○ 海老沼宏幸¹, 阿部 譲¹, 竹添 文香¹, 田中 敏之¹, 浦本 武², 吉弘 壮輝²

一般社団法人 希少疾患の医療と研究を推進する会³

¹ 積水メディカル(株)つくば研究所, ² 積水メディカル(株)開発戦略・推進部, ³ クレアリッド

O-34 シトリン欠損症と代謝異常関連脂肪性肝疾患（MASLD）の成人患者における生化学的・遺伝学的分析

○ 西田ひかる¹, 今川 英里¹, 上田 薫², 佐伯 千里², 及川 恒一², 大石 公彦¹

¹ 東京慈恵会医科大学 小児科, ² 東京慈恵会医科大学 内科学講座 消化器・肝臓内科

O-35 ホモシスチン尿症のベタイン療法下でのモニタリングと管理

○ 長尾 雅悦, 田中 藤樹

国立病院機構北海道医療センター

O-36 沖縄県の重症型プロピオン酸血症の長期予後

○ 知念 安紹, 仲村 貞郎, 黒川 慎吾, 名嘉山賀子, 中西 浩一

琉球大学大学院 医学研究科 育成医学講座

O-37 イソ吉草酸血症母体における周産期管理について

○ 市本 景子¹, 森本 沙知², 糸山 頌理², 田鹿 牧子¹, 志村 優¹

¹ 千葉県こども病院 代謝科, ² 松戸市立総合医療センター 産婦人科

O-38 mRNA-3927 for propionic acidemia: aggregate interim results of ph1/2 and long-term extension trials

- Stephanie Grunewald¹, Dwight Koeberl², Neal Sondheimer³, Ayesha Ahmad⁴, Gerald Lipshutz⁵
Tarekegn Geber Hiwot⁶, Can Ficioglu⁷, Claudia Soler-Alfonso⁸, Bernd Schwahn⁹, Linh Van¹⁰
Rosa Real¹⁰, Andreas Schulze³

¹Great Ormond Street Hospital for Children and Institute of Child Health, NIHR Biomedical Research Center, London, UK

²Department of Pediatrics, Duke University School of Medicine, Durham, NC, USA

³Hospital for Sick Children and University of Toronto, Toronto, ON, Canada

⁴Division of Pediatric Genetics, Metabolism and Genomic Medicine, University of Michigan, Ann Arbor, MI, USA

⁵University of California at Los Angeles (UCLA), Los Angeles, CA, USA

⁶University of Birmingham, Birmingham, UK, ⁷Children Hospital of Philadelphia, PA, USA

⁸Baylor College of Medicine, Houston, TX, USA

⁹Manchester Academic Health Sciences Centre, Manchester, UK

¹⁰Moderna, Inc., Cambridge, MA, USA

15：40～17：00 一般演題 8：脂肪酸代謝異常症、ケトン体代謝異常症

座長：小林 弘典（島根大学医学部附属病院 検査部）

笹井 英雄（岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・
予防医学講座）

O-39 横紋筋融解症を契機に CPT2 欠損症と診断した 3 例の経過

- 横山 陽子, 李 知子, 松井 美樹, 竹島 泰弘
兵庫医科大学病院

O-40 Retrospective Claims Analysis of Cardiac Manifestations in Long-chain Fatty Acid Oxidation Disorders

- 飛田 公理¹, メサ ジュリアン², ヤン エルー², サイモンズ ケイト², マーズデン デボラ²
チャトフィールド キャサリン³
¹ウルトラジェニックス日本 株式会社, ²ウルトラジェニックス, ³コロラド州立大学 小児科

O-41 MCAD 欠損症 8 名のシックデイ時の臨床データおよび注意点

- 大橋 浩基¹, 曾根原晶子¹, 池谷紀衣子¹, 南部 静紀¹, 金谷 真吾², 山本 寛子³, 西山 敦史⁴
尾崎 佳代⁵, 栗野 宏之⁶, 坊 亮輔¹
¹神戸大学 大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野, ²姫路赤十字病院
³北播磨総合医療センター, ⁴加古川中央市民病院, ⁵兵庫県立こども病院
⁶鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター

O-42 グルタル酸血症 II 型モデルマウスを用いたメタボローム解析による病態解明

- 松本 志郎¹, 重松 陽介², 野田 裕介³, 篠原 涼介⁴, 上戸 佳那⁴, 立石 圭冴⁴, 吉信公美子⁴
荒木 喜美⁴, 荒木 正健⁴, 中村 公俊³
¹熊本大学病院 新生児学寄付講座, ²福井大学医学部 小児科学講座
³熊本大学 大学院生命科学部 小児科学講座, ⁴熊本大学 生命資源研究・支援センター

O-43 LC-MS/MS を用いた VLCAD 酵素活性測定法の検討

- 小林 弘典¹, 松井 美樹², 野津 吉友¹, 大國 翼¹, 山田 健治³, 長谷川有紀⁴, 竹谷 健³
矢野 彰三¹
¹島根大学医学部附属病院 検査部, ²兵庫医科大学 小児科, ³島根大学医学部 小児科
⁴松江赤十字病院 小児科

O-44 Site-specific analysis reveals the functional significance of two novel variants of HMGCS2

- 肖 月¹, 笹井 英雄^{1,2,3}, 松本 英樹¹, 森 真以^{1,3}, 青山 友佳^{1,4}, 村井 雄紀⁵
鈴木 秀一⁶, 吾郷 耕彦⁷, 川本 典生¹, 大西 秀典^{1,3}
¹ 岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学
² 岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
³ 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
⁴ 中部大学生命健康科学部 臨床工学科, ⁵ 静岡県立こども病院 糖尿病・代謝内科
⁶ 防衛医科大学校病院 小児科, ⁷ ヌムール小児保健

O-45 ミトコンドリア・アセトアセチル-CoA チオラーゼ欠損マウスの作成と表現型の解析

- 森 真以^{1,2}, 笹井 英雄^{1,2,3}, 肖 月¹, 大塚 博樹^{1,2}, 松本 英樹¹, 青山 友佳^{1,4}
川本 典生¹, 小林 弘典⁵, 大沢 匡毅⁶, 大西 秀典^{1,2}
¹ 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児科学
² 岐阜大学医学部附属病院 ゲノム疾患・遺伝子診療センター
³ 岐阜大学大学院 医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
⁴ 中部大学 生命健康科学部 臨床工学科, ⁵ 島根大学医学部附属病院 検査部
⁶ 岐阜大学大学院 医学系研究科 生命機能分子設計学分野・細胞情報学分野

O-46 高ケトン血症の日本人家系に同定した新規 PDX1 変異

- 佐古 周平¹, 角皆 季樹¹, 今川 英里¹, 西條 直也², 菊池 敦生², 高山 順³, 大石 公彦¹
¹ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ² 東北大学病院 小児科
³ 東北大学 大学院医学研究科希少難病ゲノム解析共同研究講座

17:10~18:10 症例検討セッション

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)

CS-1 学童期に食事療法の再導入を行うもコントロール不良なホモシスチン尿症 1 型の兄妹例

- 古賀 信彦, 児島加奈子, 永光信一郎
福岡大学病院小児科

CS-2 乳酸／ピルビン酸比の上昇を伴う高乳酸血症を呈したフルクトース 1,6 ビスホスファターゼ欠損症の新生児例

- 内藤 沙苗¹, 坊 亮輔¹, 池谷紀衣子¹, 大橋 浩基¹, 曾根原晶子¹, 花房 宏昭¹, 南部 静紀¹
福嶋 祥代², 五百蔵智明², 栗野 宏之³
¹ 神戸大学医学部附属病院 小児科, ² 姫路赤十字病院 小児科
³ 鳥取大学研究推進機構研究基盤センター

CS-3 著明な肝腫大を契機に発見された遺伝性フルクトース不耐症の一例

- 松井 美樹¹, 李 知子¹, 横山 陽子¹, 奥田真珠美¹, 笹井 英雄², 福田冬季子³, 竹島 泰弘¹
¹ 兵庫医科大学 小児科, ² 岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座
³ 浜松医科大学医学部医学科 浜松成育医療学講座

CS-4 発熱時に繰り返す意識障害と高 CK 血症を契機に診断した長鎖脂肪酸代謝異常症の 3 歳男児例

- 成澤 宏宗¹, 矢ヶ崎英晃¹, 深尾 俊宣¹, 佐野 史和¹, 加賀 佳美¹, 齋藤 朋洋², 犬飼 岳史¹
¹ 山梨大学 医学部 小児科, ² 山梨県立中央病院 小児科