

3日目 11月9日(土) 第1会場(5F 501AB)

8:10~9:00 モーニングセミナー3 共催：KM バイオロジクス株式会社
座長：遠藤 文夫（くまもと江津湖療育医療センター）

MS3 新しい新生児スクリーニングの課題と将来像

- 中村 公俊
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座

9:20~10:20 教育講演 2

座長：窪田 満（国立成育医療研究センター総合診療部）

EL2 小児在宅医療と在宅酵素補充療法

- 前田 浩利
医療法人財団はるたか会

10:30~12:00 シンポジウム 2

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）
石垣 泰則（医療法人社団悠輝会 コーラルクリニック）

S2-1 ライソゾーム病の患者の在宅酵素補充療法マニュアルの概要

- 小須賀基通
国立成育医療研究センター遺伝診療科

S2-2 ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（専門家の視点から）

- 山川 裕之
慶應義塾大学病院 循環器内科

S2-3 ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（かかりつけ医の視点から）

- 澁谷 泰介
医療法人社団ユニメディコサンライズファミリークリニック

S2-4 ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（薬剤師の視点から）

- 井手口直子
帝京平成大学薬学部 薬学科

12:20~13:10 ランチョンセミナー5 共催：サノフィ株式会社
座長：酒井 規夫（医療法人医誠会 医誠会国際総合病院 難病医療推進センター 副センター長）

LS5 ファブリー病の管理～新生児スクリーニングからフォローアップ・治療まで～

- 小林 正久
東京慈恵会医科大学 小児科学講座 准教授

13:20~14:10 一般演題 12: 尿素サイクル異常症、その他

座長: 古城真秀子 (国立病院機構岡山医療センター 小児科)

野口 篤子 (秋田大学医学部医学系研究科 小児科学講座)

O-56 変異型グルタミン合成酵素の新規リコンビナントタンパク発現法と酵素活性測定法の開発

- 松本 英樹¹, 笹井 英雄^{1,2,3}, 肖 月¹, 森 真以^{1,3}, 大塚 博樹^{1,3}, 青山 友佳^{1,4}
堀 友博^{1,3}, 小関 道夫¹, 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

O-57 アルギニン又はシトルリンを内服中の尿素サイクル異常症の急性期治療にアルギニンのボーナス投与は必要か?

- 安田 泰明, 中島 葉子, 須藤 湧太, 伊藤 哲哉
藤田医科大学 医学部 小児科学

O-58 LC/MS/MS による近位尿素サイクル異常症に関連する代謝物一斉分析法の確立と疾患判別への応用

- 前田 康博¹, 中島 葉子², 須藤 湧太², 伊藤 哲哉²
¹ 藤田医科大学 オープンファシリティセンター, ² 藤田医科大学 医学部 小児科

O-59 原発性低 HDL-C 血症患者の発掘や予後調査に向けた千葉大学の取り組み

- 黒田 正幸¹, 前澤 善朗², 横手幸太郎³
¹ 千葉大学 医学部附属病院 未来開拓センター
² 千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学, ³ 千葉大学

O-60 Evinacumab Long-Term Effect in Pediatric Homozygous Familial Hypercholesterolemia (HoFH)

- 飛田 公理¹, アルベルト ビーグマン², スザン グレバープラッツエル³
ライエマン エムデュオルテ¹, ブライトン エリオット⁴, チャング ミンジー⁵
スリニバサン シューバ⁶, ベーカーズミス カリッサ⁷, パーム セス⁸, ブラザース ジュリー⁹
Jacob Hartz¹⁰, Patrick M. Moriarty¹¹, Richard T. George¹², Robert Pordy¹²
¹ ウルトラジェニックス ジャパン株式会社, ² アムステルダム大学メディカルセンター 小児科
³ ウィーン大学 小児呼吸器・アレルギー・内分泌科, ⁴ ユタ州立大学 脂質異常症治療センター
⁵ シンコンウーサー記念病院 循環器内科, ⁶ ウエストミード小児病院 内分泌・糖尿病内科
⁷ ネマーズ小児病院 予防心臓病科, ⁸ フローリッシュ研究所
⁹ フィラデルフィア小児病院 循環器科
¹⁰ Department of Cardiology, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA
¹¹ University of Kansas Medical Center, Kansas City, Kansas, USA
¹² Regeneron Pharmaceuticals, Inc., Tarrytown, New York, USA