

3日目 11月9日(土)  
第2会場(6F 602ABCD)

8:10~9:00 モーニングセミナー4 共催: Ultragenyx Japan株式会社  
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・治療学講座)

MS4 家族性高コレステロール血症から親子を守るために  
○ 松永 圭司  
香川大学医学部附属病院 抗加齢血管内科

9:20~10:10 共催セミナー6 共催: Ultragenyx Japan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)

SPSE6 LC-FAODs (長鎖脂肪酸代謝以上症) の診断、治療、長期管理の現状と課題  
○ 小林 弘典  
島根大学医学部附属病院 検査部

10:30~11:20 一般演題 10: 患者登録、ミトコンドリア病①  
座長: 松永 綾子 (聖マリアンナ医科大学 小児科学講座)  
沼倉 周彦 (埼玉医科大学病院 ゲノム医療学・小児科学)

O-47 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の活動報告

- 津島 智子<sup>1,2,3</sup>, 大森 麻純<sup>2</sup>, 藤岡 泰子<sup>2</sup>, 小林 正久<sup>2,4</sup>, 小須賀基通<sup>2,3</sup>  
<sup>1</sup> 国立成育医療研究センター 看護部 専門看護室 遺伝コーディネーター  
<sup>2</sup> 日本先天代謝異常学会 患者登録委員会, <sup>3</sup> 国立成育医療研究センター 遺伝診療センター  
<sup>4</sup> 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

O-48 ミトコンドリアパネル検査でSLC25A19 遺伝子に病的バリエントを同定した Leigh 脳症の1例

- 小貫 孝則<sup>1</sup>, 入月 浩美<sup>1</sup>, 澤野堅太郎<sup>1</sup>, 柴田 奈央<sup>1</sup>, 小川 洋平<sup>1</sup>, 藤井 仁美<sup>2</sup>, 丸山 茂<sup>3</sup>  
大竹 明<sup>5</sup>, 岡崎 康司<sup>4</sup>, 村山 圭<sup>4</sup>  
<sup>1</sup> 新潟大学歯学総合病院 小児科, <sup>2</sup> 国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科  
<sup>3</sup> 新潟県立中央病院 小児科, <sup>4</sup> 順天堂大学大学院医学研究科 難病の診断と治療研究センター  
<sup>5</sup> 埼玉医科大学 小児科

O-49 ムコ多糖症様の骨格変化を呈した MARS2 遺伝子変異の1例

- 飯島 弘之<sup>1,2</sup>, 巷岡 祐子<sup>3</sup>, 堤 義之<sup>4</sup>, 大竹 明<sup>2</sup>  
<sup>1</sup> 国立成育医療研究センター 総合診療部, <sup>2</sup> 埼玉医科大学 ゲノム医療学・小児科学  
<sup>3</sup> 慶應義塾大学医学部 放射線科学教室, <sup>4</sup> 国立成育医療研究センター 放射線診断科

O-50 ゼブラフィッシュモデルを用いたミトコンドリア病関連遺伝子 PNPLA4 の機能解析と標的脂質探索

- 入月 浩美<sup>1,2</sup>, 菱田 竜一<sup>2</sup>, 松井 秀彰<sup>2</sup>  
<sup>1</sup> 新潟大学歯学総合病院 小児科・ゲノム医療部遺伝医療センター  
<sup>2</sup> 新潟大学脳研究所 脳病態解析分野

**0-51 エピジェネティクス異常により発症する新規ミトコンドリア病：MORC2 遺伝子異常症**

- 志村 優<sup>1</sup>, 海老原知博<sup>2</sup>, 田鹿 牧子<sup>1</sup>, 杉山 洋平<sup>3</sup>, 伏見 拓矢<sup>1</sup>, 市本 景子<sup>1</sup>, 大竹 明<sup>4</sup>  
岡崎 康司<sup>5</sup>, 村山 圭<sup>1,3,5</sup>  
<sup>1</sup>千葉県こども病院 代謝科, <sup>2</sup>ヘルムホルツセンターミュンヘン、ニューロゲノミクス部門  
<sup>3</sup>順天堂大学 小児科, <sup>4</sup>埼玉医科大学医学部 小児科学・ゲノム医療学  
<sup>5</sup>順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学

**11：20～12：00 一般演題 11：ミトコンドリア病②**

座長：入月 浩美（新潟大学歯学総合病院小児科・ゲノム医療部遺伝医療センター）

張 春花（ミルスインターナショナル研究開発部）

**0-52 ATP7A 遺伝子の変異により Leigh 症候群を含むミトコンドリア病を引き起こした 2 例**

- 杉山 洋平<sup>1,2</sup>, 八塚由紀子<sup>2</sup>, 中村 弘太<sup>2</sup>, 木下 善仁<sup>2,3</sup>, 伏見 拓矢<sup>4</sup>, 志村 優<sup>4</sup>, 土岐 平<sup>5</sup>  
大竹 明<sup>6</sup>, 岡崎 康司<sup>2,7</sup>, 村山 圭<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>順天堂大学 小児科, <sup>2</sup>順天堂大学 大学院医学研究科 難病の診断と治療研究センター  
<sup>3</sup>近畿大学 理工学部生命科学科 ゲノム科学研究室, <sup>4</sup>千葉県こども病院 代謝科  
<sup>5</sup>北里大学 小児科, <sup>6</sup>埼玉医科大学 ゲノム医療科・小児科  
<sup>7</sup>理化学研究所 生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究室

**0-53 A study of 23 children with refractory epilepsy and mitochondrial tRNA synthase deficiency in China**

- Danmin Shen<sup>1</sup>, Fang Fang<sup>1</sup>, Xiaodi Han<sup>1</sup>, Xin Duan<sup>1</sup>, Chaolong Xu<sup>1</sup>, Zhimei Liu<sup>1</sup>, Yang Liu<sup>1</sup>  
Weixing Feng<sup>1</sup>, Jie Deng<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China  
<sup>2</sup>Department of Neurology, National Center for Children's Health, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China

**0-54 Enhancing Molecular Diagnosis yield through transcriptomic disruption discovery for Mitochondrial Disorders in China**

- Xin Duan<sup>1</sup>, Zhimei Liu<sup>1</sup>, Jia Wang<sup>2</sup>, Chaolong Xu<sup>1</sup>, Ying Zou<sup>1</sup>, Junling Wang<sup>3</sup>, Tianyu Song<sup>1</sup>  
Xiaodi Han<sup>1</sup>, Manting Xu<sup>1</sup>, Fang Fang<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing 100045, China  
<sup>2</sup>Cipher Gene Ltd, Beijing 100871, China, <sup>3</sup>Department of Pediatrics, Third Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou, Henan 450052, China

**0-55 Clinical, Metabolic, and Genetic Analysis and Follow-Up of 42 Patients With Short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency in China**

- Yang Liu, Fang Fang, Xin Duan, Tianyu Song, Danmin Shen, Ruoyu Duan, Minhan Song  
Chaolong Xu  
Beijing Children's Hospital, Children's National Medical Center

**12：20～13：10 ランチョンセミナー6 共催：株式会社オーファンパシフィック**

座長：松本 志郎（熊本大学病院 新生児学寄付講座）

**LS6 尿素サイクル異常症の現在地とこれから**

- 和田 陽一  
東北大学病院 小児科

**13：20～14：10 共催セミナー7：先天代謝異常症における造血細胞移植**  
**共催：クリニジェン株式会社**  
**座長：岡田 賢（広島大学大学院医系科学研究科）**

**SPSE7-1 脳室内投与酵素補充療法を併用して造血幹細胞移植を実施した MPS-II 症例**

- 濱 麻人  
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 小児医療センター血液腫瘍科

**SPSE7-2 先天代謝異常に対する造血細胞移植の現状**

- 矢部 普正  
東海大学医学部総合診療学系小児科学