

第 66 回日本先天代謝異常学会学術集会

会長講演

10 月 15 日(木) 5F 第 1 会場(501) 8:55~9:30

臨床遺伝から先天代謝異常症へ一歩みの中に見えてきたつながりー

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)

基調講演 1

10 月 15 日(木) 5F 第 1 会場(501) 10:50~11:50

Find and Treat Congenital Disorders of Glycosylation: Opportunities Abound

Hudson H. Freeze (Sanford Burnham Prebys Medical Discovery Institute, La Jolla, CA, USA)

基調講演 2

10 月 15 日(木) 5F 第 1 会場(501) 9:40~10:40

塩基配列に魅入られた三分の一世紀

松本 直通 (横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学)

特別講演 1

10 月 15 日(木) 5F 第 1 会場(501) 16:40~17:40

原因不明の重症新生児に対する迅速ゲノム解析ー診断から精密医療へー

武内 俊樹 (岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野)

特別講演 2

10 月 16 日(金) 5F 第 1 会場(501) 15:50~16:40

Gene- and Cell-Based Strategies for Skeletal Disease in MPS

Shunji Tomatsu (Nemours Children's Health, Wilmington, DE, USA)

特別講演 3

10 月 17 日(土) 5F 第 1 会場(501) 9:10~10:00

ミトコンドリア病の新時代ー診断から精密医療へ

村山 圭 (順天堂大学大学院医学研究科 小児思春期発達・病態学/難治性疾患診断・治療学)

特別企画

10 月 16 日(金) 5F 第 1 会場(501) 9:10~10:10

パーキンソン病と脂質代謝異常

波田野 琢 (順天堂大学大学院 医学研究科 神経学)

米国先天代謝異常学会 (SIMD) 推薦講演

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 13:00~13:30

Metabolomic and glycomic analysis of a human cell model of Krabbe disease reveal treatable deficits in glycosylation and serine metabolism

Rodrigo T. Starosta¹, Hannah Saeger¹, Johanna Ten Hoeve², Sj Kim¹, Johan L.K. Van Hove³
Xuntian Jiang⁴, Miao He⁵, Neal Bennett¹

¹Department of Molecular and Medical Genetics, Oregon Health & Science University, Portland, OR, USA

²Department of Molecular and Medical Pharmacology, University of California Los Angeles, CA, USA

³Department of Pediatrics, University of Colorado Anschutz, Aurora, CO, USA

⁴Department of Internal Medicine, Washington University in Saint Louis, Saint Louis, MO

⁵Department of Pathology and Laboratory Medicine, Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA, USA)

南米先天代謝異常学会 (SLEIMPN) 推薦講演

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 13:30~14:00

Soledad Kleppe (Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina)

韓国先天代謝異常学会 (KSIMD) 推薦講演

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 15:10~15:40

C3a accumulation drives endothelial-mesenchymal transition in Fabry disease despite ERT

Jun-Hong Park¹, Hyo-Sang Do², Jong Bin Choi³, Soyoung Kim², Sun Hee Heo²
Minji Kang², Soojin Hwang⁴, In Hee Choi⁵, Gu-Hwan Kim⁶, Gabbine Wee⁷
Yong-Mahn Han³, Heounjeong Go⁸, Beom Hee Lee⁴

¹Department of Pediatrics, Asan Medical Center Children's Hospital, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

²Asan Institute for Life Sciences, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

³Department of Biological Sciences, KAIST, Daejeon, Republic of Korea

⁴Department of Pediatrics, Asan Medical Center Children's Hospital, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁵Department of Genetic Counseling, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁶Medical Genetics Center, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁷Laboratory Animal Center, Daegu-Gyeongbuk Medical Innovation Foundation (DGMIF), Daegu, Republic of Korea

⁸Department of Pathology, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea)

学会賞受賞講演

10月15日(木) 5F 第1会場(501) 13:30~14:30

臨床からの創薬：スプライシングスイッチアンチセンス核酸薬の着想から応用へ

松尾 雅文^{1,2}

(¹ 神戸大学 大学院 科学技術イノベーション研究科, ² 神戸常盤大学 保健科学部)

ライソゾーム病に対する遺伝子治療の研究開発

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)

JSIMD-JSGCT Joint Session：遺伝子治療シンポジウム

10月17日(土) 5F 第1会場(501) 10:10~12:00

我が国の遺伝子治療の幕開け

衛藤 義勝 (財)脳神経疾患研究所先端医療研究センター)

わが国における遺伝子治療の適正普及へ向けて

米満 吉和 (九州大学大学院薬学研究院)

先天代謝異常症に対する遺伝子・再生医療の現状と展望

松本 志郎^{1,2}, 中西 友子³

(¹ 熊本大学病院 新生児学寄付講座, ² 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座

³ 順天堂大学大学院医学研究科 疾患モデル研究センター 疾患モデル研究室)

ライソゾーム病に対する ex vivo 遺伝子治療の研究開発

嶋田 洋太 (慈恵医科大学総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部)

遺伝性代謝・神経疾患に対する遺伝子治療の最前線と課題～早期診断から次世代モデルの構築へ～

村松 一洋^{1,2}

(¹ 自治医科大学 小児科学, ² 自治医科大学 遺伝子治療研究センター)

患者主体の創薬と核酸医薬―誰が超希少疾患の薬を創るのか―

齋藤 良行 (東京科学大学 核酸・ペプチド創薬治療研究センター)

将来計画委員会主催 若手セッション 共催：PTC セラピューティクス株式会社

10月17日(土) 5F 第1会場(501) 14:15~15:55

ガイドラインから食卓へ：PKU 栄養療法をチームで考える実践ワークショップ

藤本 浩毅¹, 坊 亮輔², 明利 聡瑠³, 高瀬 隆太⁴, 角皆 季樹⁵, 松井 美樹⁶

津島 智子⁷, 渡辺 和宏⁸

(¹ 大阪公立大学医学部附属病院栄養部, ² 神戸大学医学部附属病院 小児科

³ 宮崎大学医学部 小児科, ⁴ 久留米大学医学部 小児科学講座

⁵ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ⁶ 兵庫医科大学 小児科

⁷ 国立成育医療研究センター 看護部/遺伝診療センター

⁸ 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科)

スポンサードシンポジウム

共催：バイオマリンファーマシューティカルジャパン株式会社

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 10:20~11:50

The Importance of Phe Control for Neuropsychiatric and Cognitive Symptoms in PKU

Kristin Lindstrom (Enzyme Conditions BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA)

PKUにおける栄養療法の現状と課題～日常診療における工夫と今後の展望～

中島 葉子(藤田医科大学 医学部 小児科学)

PKUの薬物療法の実際～実臨床での選択を考える～

石毛 美夏(日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野)

ランチョンセミナー1：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～

共催：サノフィ株式会社

10月15日(木) 5F 第1会場(501) 12:00~12:50

新生児スクリーニングで診断されたファブリー病のフォローアップ体制の現状と課題

澤田 貴彰(熊本大学病院 遺伝診療センター)

ファブリー病の長期管理を見据えた治療戦略

西田 ひかる(東京慈恵会医科大学附属病院 小児科学講座)

ランチョンセミナー2

共催：JCR ファーマ株式会社

10月15日(木) 4F 第2会場(411+412) 12:00~12:50

パビナフスプアルファによる MPS II の治療戦略—早期介入による中枢神経保護を目指して—

松本 志郎(熊本大学病院 新生児学寄附講座)

ランチョンセミナー3

共催：PTC セラピューティクス株式会社

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 12:00~12:50

Real World Experience—セピエンスの短期成績

石毛 美夏¹, 古城真秀子², 濱崎 考史³

(¹ 日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野, ² 岡山医療センター 小児科,

³ 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

ランチョンセミナー4

共催：Ultragenyx Japan 株式会社

10月16日(金) 4F 第2会場(411+412) 12:00~12:50

エネルギー代謝の破綻にどう向き合うか—長鎖脂肪酸代謝異常症とトリヘプタノイン—

村山 圭(順天堂大学大学院医学研究科 小児科学講座/難治性疾患診断・治療学講座)

ランチョンセミナー5

共催：武田薬品工業株式会社

10月17日(土) 5F 第1会場(501) 12:10~13:00

ファブリー病における成人例フォローの現状と課題、今後の展望～循環器内科医の立場から～

泉家 康宏(熊本大学大学院 生命科学研究部 循環器内科学)

ランチョンセミナー6：ライソゾーム病における診断から治療への展開ーポンペ病・ファブリー病の実臨床を踏まえてー

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

10月17日(土) 4F 第2会場(411+412) 12:10~13:00

Pompe 病～診断と新しい治療薬～

石垣 景子 (東京女子医科大学 小児科学)

ファブリー病の管理～治療選択の考え方～

小林 正久 (東京慈恵会医科大学 小児科)

モーニングセミナー1：ファブリー病ー治療選択をどう考えるか：

バイオシミラーの理解と処方経験から学ぶー

共催：住友ファーマ株式会社

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 8:10~9:00

バイオシミラーの必要性～ファブリー病を含めた希少疾患への期待～

山田 成樹 (藤田医科大学 医学部 薬物治療情報学)

ファブリー病診療のベストプラクティスを目指して～治療選択の考え方～

小林 正久 (東京慈恵会医科大学 小児科)

モーニングセミナー2

共催：Ultragenyx Japan 株式会社

10月17日(土) 5F 第1会場(501) 8:10~9:00

糖原病1型、特に1a型の特徴と管理

中村 公俊 (熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座)

スイーツセミナー1：UCD 治療における新たな選択肢

共催：株式会社オーファンパシフィック

10月15日(木) 5F 第1会場(501) 15:40~16:30

尿素サイクル異常症におけるラヴィクティの有効性及び安全性

和田 陽一 (東北大学 SiRIUS (医学イノベーション研究所) 医学創生研究部)

尿素サイクル異常症の長期管理を考えるーラヴィクティの臨床的位置づけー

大石 公彦 (東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

スイーツセミナー2

共催：大塚製薬株式会社 メディカル・アフェアーズ部

10月15日(木) 4F 第2会場(411+412) 15:40~16:30

PKU 治療の歴史と今後の展望

石毛 美夏 (日本大学医学部 小児科学系小児科学分野)

スイーツセミナー3

共催：KM バイオロジクス株式会社

10月16日(金) 4F 第2会場(411+412) 14:10~15:00

福岡県における拡大新生児スクリーニングのこれまでの歩み、現状、今後

井上 貴仁 (福岡大学病院 総合周産期母子医療センター)

スイーツセミナー4

共催：第一三共株式会社

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 16:50~17:40

マターナル PKU 診療の最近の展開

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

スイーツセミナー5

共催：ヴィアトリス製薬合同会社

10月16日(金) 4F 第2会場(411+412) 16:50~17:40

シスチン症モデルラットの開発から臨床研究へ

岡村 匡史 (国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 動物実験管理部)

希少疾患の“見つけにくさ”という課題～シスチン症を疑い、診断して治療戦略につなげるために～

山本 裕香 (国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 眼科診療部)

スイーツセミナー6

共催：株式会社レクメド

10月17日(土) 4F 第2会場(411+412) 13:10~14:00

乳児胆汁うっ滞の陰に潜む先天性胆汁酸代謝異常症—診断のコツと治療の進歩—

鈴木 光幸 (順天堂大学医学部附属静岡病院 小児科)

共催セミナー1：ゴーシェ病診療を再考する～症例から学ぶ治療選択と慢性炎症の理解～

共催：サノフィ株式会社

10月15日(木) 5F 第1会場(501) 14:40~15:30

症例から考えるゴーシェ病診療の実際—ERT/SRT 選択と移行期医療の検討

久保田一生 (岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学)

Lyso-GB1 が関わるゴーシェ病の慢性炎症—病態メカニズムとエリグルスタットの臨床的意義を考察する—

松本 志郎 (熊本大学病院 新生児学寄附講座)

共催セミナー2：ホモ接合体家族性高コレステロール血症

共催：Ultragenyx Japan 株式会社

10月16日(金) 4F 第2会場(411+412) 10:20~11:10

小児生活習慣病予防健診を起点とした家族性高コレステロール血症スクリーニング

南野 哲男 (香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学)

HoFH を見逃さないために—早期診断から LDL 受容体非依存薬導入まで—

金城由佳里

(沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児内分泌・代謝内科)

共催セミナー3 **共催：レコルダティ・レア・ディジーズ・ジャパン株式会社**

10月16日(金) 5F 第1会場(501) 14:10～15:00

日本における有機酸代謝異常症の管理：診療ガイドライン 2026 と実臨床から

李 知子 (兵庫医科大学 小児科学／遺伝子医療部)

Expanding Real-World Understanding of OA Management: Updated Results from the PROTECT Study

Sufin Yap (Sheffield Children's NHS Foundation Trust, Clontarf, Ireland)

共催セミナー4 **共催：クリニジェン株式会社**

10月17日(土) 4F 第2会場(411+412) 9:10～10:00

先天代謝異常症に対する造血細胞移植—拡大新生児スクリーニング時代における適切な移植時期を考える—

江口 克秀 (九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野)

酵素補充療法から造血細胞移植へ—ムコ多糖症Ⅱ型の新たな展望—

西川 拓朗 (鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 地域小児医療創生学講座)

1 日目 10 月 15 日(木) 5F 第 1 会場(501)

8 : 55~9 : 30 会長講演

座長：松石豊次郎（社会医療法人 雪の聖母会 聖マリア病院 レット症候
群研究センター／小児総合研究センター）

PL 臨床遺伝から先天代謝異常症へ一歩みの中に見えてきたつながり

○ 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

9 : 40~10 : 40 基調講演 2

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）

KL2 塩基配列に魅入られた三分の一世紀

○ 松本 直通

横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学

10 : 50~11 : 50 基調講演 1

座長：矢野 正二（Los Angeles General Medical Center/USC Pediatrics,
Los Angeles, CA, USA）

KL1 Find and Treat Congenital Disorders of Glycosylation: Opportunities Abound

○ Hudson H. Freeze

Sanford Burnham Prebys Medical Discovery Institute, La Jolla, CA, USA

12 : 00~12 : 50 ランチョンセミナー1：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～

共催：サノフィ株式会社

座長：井上 貴仁（福岡大学病院 総合周産期母子医療センター）

LS1-1 新生児スクリーニングで診断されたファブリー病のフォローアップ体制の現状と課題

○ 澤田 貴彰

熊本大学病院 遺伝診療センター

LS1-2 ファブリー病の長期管理を見据えた治療戦略

○ 西田 ひかる

東京慈恵会医科大学附属病院 小児科学講座

13 : 30~14 : 30 学会賞受賞講演

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）

AL1 臨床からの創薬：スプライシングスイッチアンチセンス核酸薬の着想から応用へ

○ 松尾 雅文^{1,2}

¹ 神戸大学 大学院 科学技術イノベーション研究科, ² 神戸常盤大学 保健科学部

AL2 ライソゾーム病に対する遺伝子治療の研究開発

○ 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

14：40～15：30 共催セミナー1：ゴーシェ病診療を再考する

～症例から学ぶ治療選択と慢性炎症の理解～

共催：サノフィ株式会社

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）

SPSE1-1 症例から考えるゴーシェ病診療の実践—ERT/SRT 選択と移行期医療の検討

○ 久保田一生

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学

SPSE1-2 Lyso-GB1 が関わるゴーシェ病の慢性炎症—病態メカニズムとエリグルスタットの臨床的意義を考察する—

○ 松本 志郎

熊本大学病院 新生児学寄附講座

15：40～16：30 スイーツセミナー1：UCD 治療における新たな選択肢

共催：株式会社オーファンパシフィック

座長：濱崎 考史（大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学）

SWSE1-1 尿素サイクル異常症におけるラヴィクティの有効性及び安全性

○ 和田 陽一

東北大学 SiRIUS（医学イノベーション研究所） 医学創生研究部

SWSE1-2 尿素サイクル異常症の長期管理を考える—ラヴィクティの臨床的位置づけ—

○ 大石 公彦

東京慈恵会医科大学 小児科学講座

16：40～17：40 特別講演 1

**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）**

SL1 原因不明の重症新生児に対する迅速ゲノム解析—診断から精密医療へ—

○ 武内 俊樹

岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野

1 日目 10 月 15 日(木) 4F 第 2 会場(411+412)

12:00~12:50 ランチョンセミナー2

共催：JCR ファーマ株式会社

座長：小須賀基通（国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター／
遺伝診療科）

LS2 パビナフスプ アルファによる MPS II の治療戦略—早期介入による中枢神経保護を目指して—

○ 松本 志郎

熊本大学病院 新生児学寄附講座

14:40~15:30 一般口演 1：若手優秀演題賞候補者発表

座長：村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科 小児科学講座／難治性
疾患診断・治療学講座）

中島 葉子（藤田医科大学 医学部 小児科学）

01-1 尿素サイクル異常症における血液浄化療法離脱条件に関する検討

○ 塩田 翔吾¹, 吉井 啓介¹, 井手健太郎², 壺井 伯彦², 松本正太郎², 内田 孟³, 福田 晃功³
阪本 靖介³, 笠原 群生³, 鹿島田健一¹

¹ 国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科, ² 国立成育医療研究センター 集中治療科

³ 国立成育医療研究センター 臓器移植センター

01-2 偽エクソスキッピング誘導アンチセンス核酸によるプロピオン酸血症の PCC 活性回復

○ 戸恒恵理子¹, 和田 陽一^{1,2}, 齋藤 寧子¹, 市野井那津子¹, 西條 直也¹, 高山 順^{3,4,5,6}
前田 康博⁷, 中島 葉子⁸, 小原 収⁹, 呉 繁夫^{1,6,10}

¹ 東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野, ² 東北大学 SiRIUS 医学イノベーション研究所

³ 東北大学大学院医学系研究科 AI フロンティア新医療創生分野

⁴ 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

⁵ 理化学研究所革新知能統合研究センター遺伝統計学チーム

⁶ 東北大学大学院医学系研究科希少難病ゲノム解析共同講座

⁷ 藤田医科大学オープンファシリティセンター, ⁸ 藤田医科大学医学部小児科学

⁹ かずさ DNA 研究所ゲノム事業推進部, ¹⁰ 宮城県立こども病院, 宮城県立こども病院

01-3 PDHA1 関連ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 891 例の国際コホートにおける遺伝型・表現型の包括的解析

○ 相原 久人^{1,2}, 西藤 知城¹, 柏坂 舞¹, 杉山 洋平^{1,3}, 海老原知博⁴, 鶴岡 智子⁴
岡崎 康司³, 村山 圭^{1,3}

¹ 順天堂大学 小児科, ² 東京都立豊島病院 小児科, ³ 順天堂大学 難病の診断と治療研究センター

⁴ 千葉こども病院新生児科

01-4 脳内 mRNA 補充によるシアリドーシス治療法開発の検討

○ 月本 準¹, 島 なつみ², 比嘉くるみ³, 渡邊 昂⁴, 石塚 佑太⁴, 田良島典子¹, 松田 純子⁴
佐藤 悠介³, 中村 孝司³, 南川 典昭¹

¹ 徳島大学大学院 医歯薬学研究部 生物有機化学分野

² 北海道大学大学院 生命科学院 生命科学専攻 生命医薬科学コース 薬剤分子設計学研究室

³ 金沢大学 医薬保健研究域薬学系 薬物送達科学研究室, ⁴ 川崎医科大学 病態代謝学教室

01-5 ガラクトシアリドーシスモデルマウス脳組織におけるシアリル糖鎖の蓄積および組織学的所見

- 渡邊 昂¹, 堀野 竹人², 石塚 佑太¹, 伊藤 孝司^{1,3}, 月本 準⁴, 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, ³ 自治医科大学 小児科学
⁴ 徳島大学大学院薬学研究科 生物有機化学分野

15:40~16:30 スイーツセミナー2

共催：大塚製薬株式会社 メディカル・アフェアーズ部
座長：松本 志郎（熊本大学病院 新生児学寄附講座）

SWSE2 PKU 治療の歴史と今後の展望

- 石毛 美夏
日本大学医学部 小児科学系小児科学分野

16:40~17:40 一般口演2：ライソゾーム病1

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）
松田 純子（川崎医科大学 病態代謝学）

02-1 ライソゾーム病6 酵素パネルへのLAL活性測定の組み込み：LAL-D患者DBSを用いた予備的検証

- 蘇 哲民¹, 松本 慧大¹, 田中 美砂¹, 藤 直子², 小須賀基通^{1,2}
¹ 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
² 国立成育医療研究センター 臨床検査部 高度先進検査室

02-2 尿由来細胞から直接誘導した神経細胞を用いたニーマン・ピック病C型のモデリング

- 松本 慧大¹, 加藤 尚己², 伊津野舞佳¹, 岡野 栄之³, 前田 純宏¹
¹ 慶應義塾大学 医学部 生理学教室, ² 早稲田大学 先進理工学研究科 電気・情報生命専攻
³ 慶應義塾大学 再生医療リサーチセンター

02-3 ガラクトシアリドーシスモデルマウスにおける眼病変の経時的変化と視覚機能評価

- 石塚 佑太¹, 勝部ひかる^{1,2}, 近本 承美¹, 渡邊 昂¹, 鎌尾 浩行³, 伊藤 孝司^{1,4}
月本 準⁵, 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, ³ 川崎医科大学 眼科学
⁴ 自治医科大学 小児科学, ⁵ 徳島大学大学院薬学研究科 生物有機化学分野

02-4 クラッペ病の新生児スクリーニングの意義と課題

- 成田 綾¹, 重山 拓摩², 斎藤 葵², 酒本 和也³, 大星 航⁴, 濱崎 考史⁵, 奥山 虎之⁶
酒井 規夫⁷
¹ 医誠会国際総合病院 小児科, ² 株式会社住化分析センター, ³ 一般財団法人大阪市環境保健協会
⁴ アンジェスクリニカルリサーチラボラトリー, ⁵ 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学
⁶ 埼玉医科大学ゲノム医療科, ⁷ 医誠会国際総合病院 難病医療推進センター

02-5 神経セロイドリポフスチン症1型患者由来線維芽細胞を用いたプロテオミクス解析によるバイオマーカー探索

- 平野 清子¹, 宗形 ミヨ¹, 岩本 武夫^{1,2}, 秋山けい子¹, 衛藤 義勝^{1,2}
¹ 一般財団法人 脳神経疾患研究所 先端医療センター, ² 東京慈恵会医科大学

02-6 Fabry病患者におけるMigalastat治療のモニタリングの適正な測定法の確立

- 宗形 ミヨ^{1,2}, 岩本 武夫^{1,2,3}, 秋山けい子^{1,4}, 平野 清子^{1,4}, 衛藤 義勝^{1,2,3,4}
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 総合南東北病院, ³ 東京慈恵会医科大学
⁴ 新百合丘総合病院

1 日目 10 月 15 日(木)

4F ポスター会場 1 (409+410)

17:50~19:00 ポスター1: ライソゾーム病Ⅰ(ムコ多糖症)・副腎疾患・関連疾患

座長: 成田 綾 (医誠会国際総合病院 小児科・難病医療推進センター)
真嶋 隆一 (国立成育医療研究センター・臨床検査部)

P-1 低身長を契機に診断に至ったムコ多糖症 IVA 型の 1 例

- 佐瀬 智則¹, 本間 丈博¹, 市川 天佑², 成瀬 裕紀², 市本 景子¹, 森 雅人², 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 小児科

P-2 ムコ多糖症との鑑別を要した TFE3 関連神経発達症の幼児例

- 樋口 真司¹, 岡本 伸彦², 柳 久美子³, 要 匡³, 西村 玄⁴, 奥山 虎之⁵
¹大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌・腎臓内科, ²大阪母子医療センター 遺伝診療科
³国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部, ⁴武蔵野陽和会病院 放射線科
⁵埼玉医科大学 ゲノム医療科

P-3 重症型 MPS II における髄液中バイオマーカー探索

- 蘇 哲民¹, 田中 美砂¹, 田中 聡志², 渡辺栄一郎², 川島 祐介³, 小須賀基通¹
¹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, ²北里大学病院 小児外科
³公益財団法人かずさ DNA 研究所 応用プロテオミクスグループ

P-4 重症型ムコ多糖症Ⅱ型の長期生存例に合併した腓胝性嚢胞

- 明利 聡瑠¹, 徳永 成将¹, 山本 夏穂¹, 松山美静代¹, 澤田 浩武², 畑田 紘志³, 内山 尚美⁴
河上 洋⁴, 中目 和彦⁵, 盛武 浩¹
¹宮崎大学 医学部 小児科, ²宮崎大学 医学部 看護学科
³宮崎大学医学部附属病院 光学医療診療部, ⁴宮崎大学医学部附属病院 消化器内科
⁵宮崎大学 医学部 外科学講座 消化管・内分泌・小児外科

P-5 ムコ多糖症Ⅱ型に対するパピナフスプアルファ(遺伝子組換え)の一般使用成績調査: 中間集計結果

- 岡本 駿吾¹, 濱崎 考史¹, 蘇 哲民², 小須賀基通², 五百蔵 稔³, 野口 敦司³, 南井佐妃子³
¹大阪公立大学 大学院 医学研究科 発達小児医学
²国立成育医療研究センター 遺伝診療センター, ³JCR ファーマ株式会社

P-6 Efficacy of eliglustat with/without imiglucerase in pediatric Gaucher disease: ELIKIDS study

- Giraldo Pilar¹, Deniz Kor², Isabela Batsu³, Julie Kissell⁴, Ning Li⁵, Sefika Uslu Cil⁶
Guillermo I Drelichman⁷, Christine Xu⁸
¹Hopital Quironsalud Zaragoza and Spanish Foundation for Gaucher Disease and other Lysosomal Disorders, Zaragoza, Spain
²Cukurova University, Pediatric Metabolism and Nutrition Department, Adana, Turkey
³Sanofi, Bridgewater, New Jersey, United States, ⁴Sanofi, Cambridge, MA, United States
⁵Sanofi, Beijing, China, ⁶Sanofi, Cambridge, MA, United States
⁷Hopital de Ninos Ricardo Gutierrez, Buenos Aires, Argentina
⁸Sanofi, Bridgewater, New Jersey, United States

P-7 乳児神経内臓型酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症に対する酵素補充療法: 無治療同胞例との比較

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

P-8 ヒートショックタンパク質誘導剤および FDA 承認薬による MLD 治療候補薬の同定

- 岩本 武夫^{1,3}, 宮島 隆司¹, 五十嵐美樹², Chen Wu¹, 衛藤 義勝^{1,3}
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 東京医科大学 医学研究所
³ 東京慈恵会医科大学

P-9 熊本地域における新生児 ALD スクリーニングの経過報告

- 吉田真一郎¹, 津留龍太郎¹, 山下 沙織¹, 林田 美和¹, 河邊 昭博¹, 澤田 貴彰², 遠藤 文夫³
中村 公俊²
¹ KM バイオロジクス株式会社 新生児スクリーニングセンター
² 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座, ³ くまもと江津湖療育医療センター

P-10 Metabolic Dysfunction and Hormonal Outcomes with Congenital Adrenal Hyperplasia

- Biswas Monirujjaman
Department of Internal Medicine, National Institute of Respiratory Diseases, Delhi, India

P-11 Cardiometabolic Risk in Congenital Adrenal Hyperplasia

- Biswas Monirujjaman
Department of Internal Medicine, National Institute of Respiratory Diseases, Delhi, India

17:50~19:00 ポスター2: アミノ酸代謝異常症 (PKU・尿素サイクル異常症)

座長: 林 俊介 (長崎国際大学 健康管理学部 健康栄養学科)
古城真秀子 (岡山医療センター小児科)

P-12 新生児期から厳格な食事療法を継続している PKU 患者のセピアプテリン導入症例

- 古城真秀子, 樋口 洋介, 藤原進太郎
国立病院機構岡山医療センター小児科

P-13 ペグバリアーゼ投与が妊娠準備管理に有用であった古典型フェニルケトン尿症の 1 例

- 伊藤 哲哉^{1,2}, 須藤 湧太¹, 安田 泰明¹, 中島 葉子¹
¹ 藤田医科大学医学部小児科学, ² 愛知学院大学歯学部附属病院小児科

P-14 ペグバリアーゼにて食事制限を緩和できた古典型フェニルケトン尿症の 2 例

- 市本 景子¹, 本間 丈博¹, 佐瀬 智則¹, 村山 圭², 志村 優¹
¹ 千葉県こども病院 代謝科, ² 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

P-15 Diet liberalization and QoL in sepiapterin-treated subjects with PKU receiving BH4 at study entry

- 内山 正彦¹, Nicola Longo², Janet A Thomas³, Melissa Lah⁴, Frank Rutsch⁵, Laura Guilder⁶
Liali Aljouda⁷, Alberto Burlina⁸, Neil Smith⁹, Ania C Muntau¹⁰
¹ PTC セラピューティクス株式会社, ² University of California Los Angeles, Los Angeles, USA
³ University of Colorado School of Medicine, Aurora, USA
⁴ Indiana University School of Medicine, Indianapolis, USA
⁵ Munster University Children Hospital, Munster, Germany
⁶ University Hospitals Bristol and Weston NHS Foundation Trust, Bristol, UK
⁷ The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada, ⁸ University Hospital of Padua, Padua, Italy
⁹ PTC Therapeutics, Inc., Warren, USA
¹⁰ University Children Hospital, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany

P-16 Efficacy and safety of pegvaliase in adolescents with phenylketonuria: Interim results from PEGASUS

- Kristin Lindstrom¹, Amarilis Sanchez-Valle², Ashley Andrews³, Julia B. Hennermann⁴
Jasmine Knoll⁵, Yuri A. Zarate⁶, Dammie Brown⁷, Konstantia-Maria Chavele⁸
Naomi Rm. Schwartz⁷, Janet A. Thomas⁹

¹BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA

²University of South Florida, Tampa, FL, USA, ³University of Utah, Salt Lake City, UT, USA

⁴University Medical Center Mainz, Mainz, Germany, ⁵Phoenix Children's Hospital, Phoenix, AZ, USA

⁶University of Kentucky College of Medicine, Lexington, KY, USA

⁷BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA, ⁸BioMarin (UK) Ltd., London, UK

⁹University of Colorado School of Medicine, Aurora, CO, USA

P-17 Sepiapterin Responsiveness in people with Phenylketonuria: Pooled Analysis of Clinical Trials

- 別所 友子¹, Melissa Lah², Nicola Longo³, Maria Gizewska⁴, Janet A Thomas⁵
Amaya Belanger-Quintana⁶, Ida Vanessa D Schwartz⁷, Heidi Peters⁸, Neil Smith⁹
Ania C Muntau¹⁰

¹PTC セラピューティクス株式会社, ²Indiana University School of Medicine, Indianapolis, USA

³University of California, Los Angeles, Los Angeles, USA

⁴Pomeranian Medical University in Szczecin, Szczecin, Poland

⁵University of Colorado School of Medicine, Aurora, USA

⁶Ramon y Cajal University Hospital, Madrid, Spain

⁷Hospital de Clinicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil

⁸The Royal Children Hospital, Melbourne, Australia, ⁹PTC Therapeutics, Inc., Warren, USA

¹⁰University Children Hospital, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany

P-18 OTC 欠損症との鑑別を要した HHH 症候群の 1 例

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

P-19 肝逸脱酵素上昇を契機に診断に至った遅発型 OTC 欠損症の女児例

- 森脇 彩賀¹, 錦織 朱¹, 西林 優¹, 池谷紀衣子¹, 坊 亮輔², 木村 武司³, 尾崎 佳代¹
¹兵庫県立こども病院 代謝内分泌科, ²神戸大学大学院医学系研究科内科系講座小児科学分野
³大阪大学大学院医学系研究科小児科学

P-20 OTC 欠損症の女性患者における急性肝障害および凝固障害：アルギニン療法に対する反応

- 知念 安紹¹, 仲村 貞郎^{1,2}, 仲田 昌吾¹, 名嘉山賀子¹, 兼次 拓也¹, 中西 浩一¹
¹琉球大学 大学院 医学研究科 育成医学講座, ²琉球大学病院遺伝カウンセリング室

P-21 8 歳時に診断された、発達障害のない遅発性 OTC 欠損症の慢性期管理についての検討

- 河原さくら¹, 岩淵 敦^{1,2}, 今川 和生^{1,2}, 森本 健太¹, 神徳穂乃香¹, 奥脇 一¹
城戸 崇裕^{1,2}, 高田 英俊^{1,2}
¹筑波大学附属病院 小児内科, ²筑波大学医学医療系 小児科

P-22 日本人尿素サイクル異常症患者に対するグリセロールフェニル酪酸の第 III 相継続試験 (24 か月) 成績

- 和田 陽一^{1,2}, 鹿島田健一³, 入月 浩美⁴, 濱崎 考史⁵, 古城真秀子⁶, 市本 景子⁷
垣内 俊彦⁸, 小野 知穂⁹, 古川 宏都⁹, 中村 公俊¹⁰
¹東北大学 医学イノベーション研究所 医学創生研究部, ²東北大学病院 小児科
³国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科, ⁴新潟大学医歯学総合病院 小児科
⁵大阪公立大学 小児科, ⁶岡山医療センター 小児科, ⁷千葉県こども病院 代謝科
⁸佐賀大学 小児科, ⁹オーファンパシフィック
¹⁰熊本大学 小児科学講座, 熊本大学 小児科学講座

1 日目 10 月 15 日(木)
4F ポスター会場 2(413+414)

17:50~19:00 ポスター3: 脂肪酸代謝異常症・ミトコンドリア病・関連疾患

座長: 長谷川有紀 (松江赤十字病院第一小児科部)

志村 優 (千葉県こども病院 代謝科)

P-23 栄養失調が背景に考えられ、代謝異常症と鑑別を要した男児例

- 西林 優, 錦織 朱, 森脇 彩賀, 池谷紀衣子, 尾崎 佳代
兵庫県立こども病院 代謝内分泌科

P-24 インフルエンザ A 感染を契機として低血糖を来した CPT2 欠損症の 10 歳女児例

- 小林 弘典¹, 大國 翼^{1,2}, 野津 吉友², 長谷川有紀³, 藤田 祐介², 和田 啓介², 竹谷 健²
¹ 島根大学医学部附属病院 検査部, ² 島根大学医学部 小児科, ³ 松江赤十字病院 小児科

P-25 Compassionate use によるトリヘプタノインの導入経験: 三頭酵素欠損症の一例

- 松井 美樹¹, 李 知子¹, 横山 陽子¹, 坊 亮輔², 西田ひかる³, 竹島 泰弘¹, 大石 公彦³
¹ 兵庫医科大学 小児科学, ² 神戸大学大学院医学系研究科 内科学講座小児科学分野
³ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

P-26 成人三頭酵素欠損症に対するトリヘプタノイン治療: 臨床的改善の経験

- 西田ひかる¹, 松井 美樹², 藤田 由見¹, 角皆 季樹¹, 李 知子², 大石 公彦¹
¹ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ² 兵庫医科大学 小児科学

P-27 水頭症を伴う新生児発症 cbIC (ホモシスチン II 型) 女児例の長期運動発達経過

- 長谷川有紀¹, 魚谷 三恵², 小池 大輔¹, 岩崎慶一郎¹, 徳島麻里衣¹, 中村 実来¹, 堀江 昭好¹
藤脇 建久¹
¹ 松江赤十字病院 小児科, ² 東部島根医療福祉センター 小児科

P-28 重篤な代謝不全をきたし大量ヒドロキソコバラミン連日投与で安定化したコバラミン代謝異常症 C 型

- 吉崎加奈子¹, 三輪 将大¹, 山形 雄伸¹, 濱端 隆行¹, 川北 理恵¹, 澤田真理子¹, 細川 悠紀¹
高橋 章仁¹, 和田 陽一^{2,3}, 綾 邦彦¹
¹ 倉敷中央病院, ² 東北大学病院 小児科
³ 東北大学 SiRIUS (医学イノベーション研究所) 医学創生研究部

P-29 MAT1A ヘテロ接合性バリエントを認めた一過性高メチオニン血症の一家系例

- 沼倉 周彦^{1,2}, 田中 萌子^{1,2}, 味原さや香^{1,2}, 武者 育麻^{1,2}, 木村 緑¹, 鶴岡 恵¹
四元 淳子¹, 岡島 道子³, 大竹 明^{1,2}
¹ 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科, ² 埼玉医科大学病院 小児科, ³ 金沢大学 小児科

P-30 ケトン食療法により代謝安定化を得た胎児発症型ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症の 1 例

- 宮城 裕典¹, 高瀬 隆太¹, 福井 香織¹, 武内 俊樹³, 渡邊 順子^{1,2}, 水落 建輝¹
¹ 久留米大学医学部 小児科学講座, ² 久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設
³ 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 小児発達病因病態学

P-31 母系遺伝を呈するミトコンドリア病患者と家族への多職種支援—父親の心理的孤立と子どもへの病態告知—

- 神丸 香純¹, 松永 綾子¹, 中村 知佳², 村山 圭^{1,3,4}, 清水 直樹¹
¹ 聖マリアンナ医科大学病院 小児科, ² 聖マリアンナ医科大学 心理・精神保健福祉技術部
³ 順天堂大学 大学院医学研究科 小児科
⁴ 順天堂大学 難治性疾患診断・治療学 難病の診断と治療研究センター

P-32 ESTIMATING PREVALANCE OF LONG CHAIN FATTY ACID OXIDATION DISORDERS IN JAPAN

- 飛田 公理¹, 舟越 優¹, エルクリスティ ヤン²
¹Ultragenyx Japan, ²Ultragenyx Pharmaceuticals, Novato, CA, US

P-33 Rare Disease Genes: A web-based platform for genetic variant databases linked to rare diseases

- 飛田 公理¹, 舟越 優¹, ショーン ドガティ², ロビン ハイリンド²
オミッド カーザイエジヤパラギー², マイケル パーフェノヴ², リッチバーグ ヘザー²
知念まどか¹, バネッサ ランジェルミラー²
¹Ultragenyx Japan, ²Ultragenyx Pharmaceuticals, Novato, CA, US

17:50~19:00 ポスター4：その他の先天代謝異常症・診断・関連研究

座長：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）
張 春花（ミルスインターナショナル横浜ラボトリ）

P-34 MRI により検出した、高アンモニア血症の既往のないシトリン欠損症患者における脂肪肝の解析

- 本東 美希, 今川 英里, 西田ひかる, 笠貫 智子, 大石 公彦
東京慈恵会医科大学附属病院

P-35 Patient-Reported Experience Informing Research and Outcomes in Citrin Deficiency

- Yurika Asami¹, Kuek Li Eon², Su Kit Chew¹, Holly Robinson¹, Barbara Yu^{1,2}
¹Citrin Foundation UK, London, UK, ²Citrin Foundation Singapore, Singapore

P-36 集中的な内服治療により肝移植を回避した Wilson 病の小児例

- 木村 拓, 本間 一樹, 津村 直弥, 水落 建輝
久留米大学 医学部 小児科学講座

P-37 ヒスチジン銅を導入した Menkes 病 5 例の臨床経過

- 小川えりか^{1,2}, 浅居（高野）智圭¹, 古田凜太郎¹, 川上 亜希³, 熊田 聡子⁴, 陳 又豪⁵
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 東京都立広尾病院 小児科
³ 東京都立小児総合医療センター 在宅診療科, ⁴ 東京都立神経病院 神経小児科
⁵ 静岡県立こども病院 総合診療科

P-38 変異型ホスホセリンホスファターゼ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^{1,2}, 笹井 英雄^{2,3}, 森 真以^{1,2}, 川合 裕規^{1,2}, 大塚 博樹^{1,2}, 青山 友佳^{1,4}
堀 友博^{1,2}, 小関 道夫^{1,2}, 川本 典生^{1,2}, 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 大学院医学系研究科 希少難病研究室
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

P-39 CAD 欠損症患者におけるピリミジン *de novo* 経路の代謝物およびリン脂質のプロファイル

- 前田 康博¹, 須藤 湧太², 安田 泰明², 伊藤 哲哉², 中島 葉子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 小児科学

P-40 尿 GC/MS 法と酵素法によるクレアチニン測定値乖離の臨床的意義

- 井上かおり¹, 三佐和由吏¹, 堤 晴菜¹, 瓊田 梓沙¹, 檜橋 未那¹, 松藤 早苗¹, 福井 香織²
高瀬 隆太², 深水 圭¹, 渡邊 順子^{1,2}
¹ 久留米大学 医学部 質量分析医学応用研究施設, ² 久留米大学 医学部 小児科

P-41 メタボローム解析による黄色腫の簡易迅速鑑別診断

- 張 春花¹, 李 風雲²
¹ ミルスインターナショナル研究開発部, ² ミルス（北京）医学検査所

P-42 改良型マルチプレックス RT-PCR アッセイによるシトリン欠乏症原因遺伝子変異検出性能

- 海老沼宏幸¹, 今泉 拓斗¹, 竹添 文香¹, 田中 敏之¹, 奥山 慎也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） 開発推進部, ³ クレアリッド

P-43 SCID スクリーニングの限界を示した ADA 欠損症新生児マススクリーニング

- 木下 裕哉¹, 城戸 淳¹, 澤田 貴彰^{1,2}, 菅原 敬信¹, 中村 公俊¹
¹ 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座, ² 熊本大学病院 遺伝診療センター

P-44 Current operation of JaSMIn (Japan Registration System for Metabolic & Inherited Diseases) in 2026

- 津島 智子^{1,2,3}, 小林 正久^{2,4}, 小須賀基通^{2,3}
¹ 国立成育医療研究センター 看護部 専門看護室 遺伝看護専門看護師
² 日本先天代謝異常学会 患者登録委員会, ³ 国立成育医療研究センター遺伝診療センター
⁴ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

2日目 10月16日(金) 5F 第1会場(501)

8:10~9:00 モーニングセミナー1：ファブリー病—治療選択をどう考えるか：
バイオシミラーの理解と処方経験から学ぶ—

共催：住友ファーマ株式会社

座長：高田 史男（北里大学 副学長／北里大学大学院 医療系研究科
臨床遺伝医学）

MS1-1 バイオシミラーの必要性～ファブリー病を含めた希少疾患への期待～

○ 山田 成樹
藤田医科大学 医学部 薬物治療情報学

MS1-2 ファブリー病診療のベストプラクティスを目指して～治療選択の考え方～

○ 小林 正久
東京慈恵会医科大学 小児科

9:10~10:10 特別企画

座長：松田 純子（川崎医科大学 病態代謝学）

SP パーキンソン病と脂質代謝異常

○ 波田野 琢
順天堂大学大学院 医学研究科 神経学

10:20~11:50 スポンサーシンポジウム

共催：バイオマリンファーマシューティカルジャパン株式会社

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）

濱崎 考史（大阪公立大学大学院 医学研究科 発達小児医学分野）

SPSY-1 The Importance of Phe Control for Neuropsychiatric and Cognitive Symptoms in PKU

○ Kristin Lindstrom
Enzyme Conditions BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, USA

SPSY-2 PKUにおける栄養療法の現状と課題～日常診療における工夫と今後の展望～

○ 中島 葉子
藤田医科大学 医学部 小児科学

SPSY-3 PKUの薬物療法の実際～実臨床での選択を考える～

○ 石毛 美夏
日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野

12:00~12:50 ランチョンセミナー3

共催：PTC セラピューティクス株式会社

座長：伊藤 哲哉（愛知学院大学歯学部附属病院 小児科）

LS3 Real World Experience—セピエンスの短期成績

○ 石毛 美夏¹, 古城真希子², 濱崎 考史³

¹ 日本大学医学部 小児科学系 小児科学分野, ² 岡山医療センター 小児科

³ 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学

13:00~13:30 米国先天代謝異常学会（SIMD）推薦講演

座長：小林 正久（東京慈恵会医科大学 小児科）

SIMD Metabolomic and glycomic analysis of a human cell model of Krabbe disease reveal treatable deficits in glycosylation and serine metabolism

○ Rodrigo T. Starosta¹, Hannah Saeger¹, Johanna Ten Hoeve², Sj Kim¹, Johan L.K. Van Hove³

Xuntian Jiang⁴, Miao He⁵, Neal Bennett¹

¹Department of Molecular and Medical Genetics, Oregon Health & Science University, Portland, OR, USA

²Department of Molecular and Medical Pharmacology, University of California Los Angeles, CA, USA

³Department of Pediatrics, University of Colorado Anschutz, Aurora, CO, USA

⁴Department of Internal Medicine, Washington University in Saint Louis, Saint Louis, MO

⁵Department of Pathology and Laboratory Medicine, Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA, USA

13:30~14:00 南米先天代謝異常学会（SLEIMPN）推薦講演

SLEIMPN

Soledad Kleppe

Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina

14:10~15:00 共催セミナー3

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：松本 志郎（熊本大学病院 新生児学寄附講座）

SPSE3-1 日本における有機酸代謝異常症の管理：診療ガイドライン 2026 と実臨床から

○ 李 知子

兵庫医科大学 小児科学／遺伝子医療部

SPSE3-2 Expanding Real-World Understanding of OA Management: Updated Results from the PROTECT Study

○ Sufin Yap

Sheffield Children's NHS Foundation Trust, Clontarf, Ireland

15：10～15：40 韓国先天代謝異常学会（KSIMD）推薦講演

座長：大石 公彦（東京慈恵会医科大学 小児科学講座）

KSIMD C3a accumulation drives endothelial-mesenchymal transition in Fabry disease despite ERT

- Jun-Hong Park¹, Hyo-Sang Do², Jong Bin Choi³, Soyoung Kim², Sun Hee Heo², Minji Kang²
Soojin Hwang⁴, In Hee Choi⁵, Gu-Hwan Kim⁶, Gabbine Wee⁷, Yong-Mahn Han³, Heounjeong Go⁸
Beom Hee Lee⁴

¹Department of Pediatrics, Asan Medical Center Children's Hospital, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

²Asan Institute for Life Sciences, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

³Department of Biological Sciences, KAIST, Daejeon, Republic of Korea

⁴Department of Pediatrics, Asan Medical Center Children's Hospital, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁵Department of Genetic Counseling, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁶Medical Genetics Center, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

⁷Laboratory Animal Center, Daegu-Gyeongbuk Medical Innovation Foundation (DGMIF), Daegu, Republic of Korea

⁸Department of Pathology, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Republic of Korea

15：50～16：40 特別講演 2

座長：酒井 規夫（医誠会国際総合病院 難病医療推進センター）

SL2 Gene- and Cell-Based Strategies for Skeletal Disease in MPS

- Shunji Tomatsu
Nemours Children's Health, Wilmington, DE, USA

16：50～17：40 スイーツセミナー4

共催：第一三共株式会社

座長：石毛 美夏（日本大学医学部 小児科学系小児科学分野）

SWSE4 マターナル PKU 診療の最近の展開

- 入月 浩美
新潟大学医歯学総合病院 小児科・ゲノム医療部遺伝医療センター

2日目 10月16日(金) 4F 第2会場(411+412)

9:10~10:10 一般口演3:糖質代謝異常

座長:菊池 敦生(東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野)
福田冬季子(浜松医科大学 浜松成育医療学講座)

03-1 GSD0bにおける見逃されやすいケトン性低血糖の臨床像

- 横田 昂子^{1,2}, 今川 英里², 本東 美希², 角皆 季樹², 笠貫 智子², 村崎 亘¹, 大石 公彦²
¹東京慈恵会医科大学附属柏病院 小児科, ²東京慈恵会医科大学附属病院 小児科

03-2 糖原病 1b 型に合併する好中球減少に対する SGLT-2 阻害薬の乳児新規導入例

- 本間 丈博, 佐瀬 智則, 市本 景子, 志村 優
千葉県こども病院 代謝科

03-3 突発性発疹を契機に高度胆汁うっ滞を呈した糖原病 IXc 型 (PHKG2 欠損) の一例

- 長尾 雅悦¹, 須永 彩佳¹, 河口亜津彩¹, 阿部 二郎^{1,2}
¹国立病院機構北海道医療センター 小児科・小児遺伝代謝センター
²国立病院機構北海道医療センター 神経筋・成育センター

03-4 フルクトース 1,6-ビスフォスファターゼ欠損症における長期管理の課題

- 大澤 好充^{1,2}, 長沼 純子², 須田 峻平³, 島田 正晴¹, 倉田加奈子⁴, 大津 義晃¹
¹群馬大学大学院医学系研究科小児科学, ²群馬県立小児医療センター内分泌代謝科
³伊勢崎市民病院小児科, ⁴高崎総合医療センター小児科

03-5 熱性けいれん後の筋 MRI で特異的な筋障害パターンをしめした McArdle 病の一例

- 坊 亮輔¹, 曾根原晶子¹, 朝貝 芳貴¹, 花房 宏昭¹, 南部 静紀¹, 栗野 宏之²
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鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター

03-6 運動後の体調不良を契機に発見された ENO3 遺伝子異常を有する 16 歳男児

- 岡本 駿吾, 濱崎 考史
大阪公立大学 大学院医学研究科 発達小児医学

10:20~11:10 共催セミナー2:ホモ接合体家族性高コレステロール血症

共催: Ultragenyx Japan 株式会社

座長: 小林 正久(東京慈恵会医科大学 小児科)

SPSE2-1 小児生活習慣病予防健診を起点とした家族性高コレステロール血症スクリーニング

- 南野 哲男
香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学

SPSE2-2 HoFH を見逃さないために一早期診断から LDL 受容体非依存薬導入まで一

- 金城由佳里
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児内分泌・代謝内科

11:20~12:00 一般口演4:ペルオキシソーム病

座長:折居 建治(長森こどもクリニック)

久保田一生(岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学)

04-1 極長鎖脂肪酸レベルが上昇した ABCD1 欠損ヒト単球由来培養細胞株では炎症性サイトカインの産生が促進される

○ 東 祥平¹, 濱 弘太郎^{1,2}, 藤原 優子¹, 横山 和明¹

¹ 帝京大学 薬学部, ² 帝京大学 先端総合研究機構

04-2 C26:0-LysoPC を用いた大脳型副腎白質ジストロフィー発症リスク評価法の検討

○ 川合 裕規^{1,2,4}, 久保田一生^{1,3}, Kalayi Tandishabo⁴, 高島 茂雄⁴, 下澤 伸行^{1,4}, 大西 秀典^{1,2,3}

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希少難病研究室

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 岐阜大学高等研究院科学研究基盤センター先端研究推進部門 (LINKS)

04-3 リゾリン脂質アシル基転移酵素 LPLAT10 は C26:0- ホスファチジルコリンを産生する

○ 濱 弘太郎^{1,2}, 藤原 優子¹, 今井 瑚子³, 日下部吉男^{1,7}, 林 康広^{1,8}, 高島 茂雄^{4,5}

東 祥平¹, 近藤 健³, 川合 裕規⁶, 山下 純¹, 滝田 良³, 下澤 伸行^{5,6}

横山 和明¹

¹ 帝京大学 薬学部, ² 帝京大・先端総合研究機構, ³ 静岡県立大・薬, ⁴ 岐阜大・糖鎖生命コア研究所

⁵ 岐阜大・高等研究院・科学研究基盤センター, ⁶ 岐阜大・医学部附属病院・小児科, ⁷ 名城大・薬

⁸ 宮崎大・農

12:00~12:50 ランチョンセミナー4

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)

LS4 エネルギー代謝の破綻にどう向き合うかー長鎖脂肪酸代謝異常症とトリヘプタノインー

○ 村山 圭

順天堂大学大学院医学研究科 小児科学講座/難治性疾患診断・治療学講座

13:00~14:00 一般口演5:新しい治療

座長: 村松 一洋(自治医科大学 小児科学)

和田 陽一(東北大学 SiRIUS(医学イノベーション研究所) 医学創生研究部)

05-1 ムコ多糖症Ⅱ型治療を目指した T 細胞遺伝子治療の可能性評価

○ 中野 若葉^{1,2}, 嶋田 洋太¹, 岩室 祥一², 松島 小貴¹, 樋口 孝¹, 小林 博司¹

¹ 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

² 東邦大学 理学部 生物学科

05-2 AADC 欠損症中間型例への遺伝子治療効果

○ 小島 華林¹, 溝部万里奈¹, 宮内 彰彦¹, 大貫 良幸², 中嶋 剛², 小坂 仁¹, 村松 慎一³
山形 崇倫^{1,4}

¹ 自治医科大学 小児科学, ² 自治医科大学 脳神経外科学, ³ 自治医科大学 神経遺伝子治療部門

⁴ 栃木県立リハビリテーションセンター

05-3 Extended Follow-up of DTX301 in Adults with Late-onset Ornithine Transcarbamylase Deficiency (OTCD)

- 飛田 公理¹, ローラ コンザル², ジャネット トーマス³, メリンダ ピーターズ⁴
マーゴ ブレイリン⁵, マリア ルズコース⁶, タレケン ゲベリョット⁷, ナタリー グフォン⁸
レティシア フアルデ⁹, アニール カーン¹⁰
¹Ultragenyx Japan, ²クリーブランドメディカルセンター, ³コロラド小児病院, ⁴ボストン小児病院
⁵マウントサイナイ病院、ニューヨーク, ⁶サンティアゴ大学, ⁷バーミンガム大学
⁸先天代謝異常レフェレンスセンター, ⁹クルーセス大学病院, ¹⁰M.A.G.I.C. クリニック

05-4 GM1 ガングリオシドーシスモデルマウスにおける Ex vivo 遺伝子治療による行動機能の回復

- 角皆 季樹¹, 嶋田 洋太², 松島 小貴², 樋口 孝², 飯塚 俊輔³, 木下 正文³, 園田 啓之³
大橋 十也⁴, 小林 博司^{1,2}
¹東京慈恵会医科大学 小児科, ²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
³JCR ファーマ株式会社, ⁴東京慈恵会医科大学医学部看護学科 健康科学疾病治療

05-5 糖原病 Ia 型の本邦好発変異を標的とした新規核酸医薬の臨床への展開

- 但馬 剛¹, 中村 秀文², 佐倉 文祥³, 岡田 賢³, 松尾 雅文⁴
¹国立成育医療研究センター 研究所 マスクリーニング研究室
²国立成育医療研究センター 研究開発監理部, ³広島大学 大学院医系科学研究科 小児科学
⁴神戸大学 大学院科学技術イノベーション研究科

05-6 RESULTS FROM A PIVOTAL, PHASE 3, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED TRIAL OF DTX401 FOR GSDIA

- 中島 葉子¹, 森 潤², 松本 志郎³, ブレイク アン⁴, グリム アンドリュウ⁴
サンコー セラップ⁴, ラーマン シーダ⁴, ターナーボウカー ダイアン⁴, リチャード コリス⁴
飛田 公理⁵
¹藤田医科大学 小児科, ²大阪市立総合医療センター 小児内分泌代謝科, ³熊本大学医学部小児科
⁴Ultragenyx Pharmaceutical Inc., Novato, US, ⁵Ultragenyx Japan

14：10～15：00 スイーツセミナー3 共催：KM バイオロジクス株式会社 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）

SWSE3 福岡県における拡大新生児スクリーニングのこれまでの歩み、現状、今後

- 井上 貴仁
福岡大学病院 総合周産期母子医療センター

15：10～15：50 一般口演 6：有機酸・脂肪酸代謝異常症

座長：小林 弘典（島根大学医学部附属病院 検査部）
但馬 剛（国立成育医療研究センター研究所マスクリーニング研究室）

06-1 Acat1 ノックアウトマウスの代謝表現型解析—幼若期と若年成体期における検討

- 森 真以^{1,2,3}, 笹井 英雄^{2,3,4}, 大塚 博樹^{1,2}, 葛西 涼介^{1,3}, 松本 英樹^{1,3}, 堀 友博^{1,2,3}
青山 友佳^{1,5}, 松井 美樹⁶, 小林 弘典⁷, 大西 秀典^{1,2,3}
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 希少難病研究室
⁴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
⁵中部大学 生命健康科学部 臨床工学科, ⁶兵庫医科大学 小児科
⁷島根大学医学部附属病院 検査部

06-2 死後遺伝子解析で診断した SLC25A20 新規バリエーションを有する CACT 欠損症新生児例

- 入月 浩美^{1,2}, 三浦 綾³, 山本 琢磨³, 小山 哲秀^{4,5}, 舟山 一寿^{4,5}, 高見 暁⁶
高塚 尚和^{4,5}, 西尾 元³, 池内 健¹

¹新潟大学 歯学部総合病院 ゲノム医療部遺伝医療センター, ²新潟大学 医学部 小児科学教室

³兵庫医科大学 法医学教室, ⁴新潟大学大学院 歯学保健学研究科 法医学分野

⁵新潟大学 死因究明教育センター, ⁶済生会新潟病院 小児科

06-3 長期に安定した経過を示した軽症型メチルマロン酸血症 4 例

- 曾根原晶子¹, 朝貝 芳貴¹, 花房 宏昭¹, 南部 静紀¹, 粟野 宏之², 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鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター

06-4 A study of nine children with Neuromyopathy Caused by MTP Deficiency in China

- Huafang Jiang¹, Fang Fang¹, Chaolong Xu¹, Tongyue Li¹, Danmin Shen¹, Zhimei Liu¹

Ruoyu Duan¹, Minhan Song¹

¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China

²Department of Pediatrics, Weifang Maternal and Child Health Hospital, Weifang, Shandong, China

16 : 00 ~ 16 : 40 一般口演 7 : アミノ酸代謝異常症

座長 : 井原 健二 (大分大学医学部 小児科学講座)

城戸 淳 (熊本大学大学院 生命科学研究部小児科学講座)

07-1 ジメチル α-ケトグルタル酸はアンモニアによるタンパク質合成阻害を部分的に軽減する

- 芳野 信, 高橋 知之, 盛崎 俊浩

久留米大学高次脳疾患研究所遺伝子治療・再生医療部門

07-2 我が国における成人尿素サイクル異常症患者の社会的状況

- 野田 裕介^{1,2}, 城戸 淳^{1,2}, 菅原 敬信², 服部 裕介^{1,2}, 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

07-3 出生前診断に基づき生後早期より介入した尿素サイクル異常症の 2 例 : 重症例での良好な神経学的予後

- 山口 修平¹, 鹿島田健一¹, 吉井 啓介¹, 福田 晃也², 阪本 靖介², 諫山 哲哉³, 肥沼 幸⁴
山田 崇弘⁵, 梅澤 明弘⁶, 笠原 群生²

¹国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科, ²国立成育医療研究センター 臓器移植センター

³国立成育医療研究センター 新生児科, ⁴国立成育医療研究センター 妊娠と薬情報センター

⁵北海道大学病院 臨床遺伝子診療部, ⁶国立成育医療研究センター 再生医療センター

07-4 NBS で発見された高メチオニン血症 : HCU1 型と MAT 欠損症の比較

- 香川 礼子¹, 佐倉 文祥¹, 守分 正², 湯浅 光織³, 重松 陽介³, 古城真秀子⁴, 長尾 雅悦⁵
但馬 剛^{1,6}, 岡田 賢¹

¹広島大学病院小児科, ²岩国医療センター, ³福井大学医学部小児科, ⁴岡山医療センター小児科

⁵北海道医療センター小児科, ⁶国立成育医療研究センター研究所マスキング研究室

16 : 50 ~ 17 : 40 スイーツセミナー 5

共催 : ヴィアトリス製薬合同会社

座長 : 三宅 紀子 (長崎大学医学部小児科学教室)

SWSE5-1 シスチン症モデルラットの開発から臨床研究へ

- 岡村 匡史

国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究センター 動物実験管理部

SWSE5-2 希少疾患の“見つけにくさ”という課題～シスチン症を疑い、診断して治療戦略につなげるために～

○ 山本 裕香

国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター 眼科診療部

2日目 10月16日(金) 4F ポスター会場 1 (409+410)

17:40~18:30 ポスター5: 優秀ポスターセッション

座長: 石毛 美夏 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

嶋田 洋太 (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)

P-45 T7 ペプチド融合 GALC 発現 AAV ベクターを用いたクラッペ病モデルマウスに対する遺伝子治療効果の検証

○ 樋口 孝, 松島 小貴, 嶋田 洋太, 小林 博司
東京慈恵会医科大学 遺伝子治療研究部

P-46 Dose Escalation of Sebelipase Alpha in Pediatric Lysosomal Acid Lipase Deficiency: Real-World Experience

○ Lyudmila Ugolkova¹, Anastasiya Shepina¹, Elizaveta Leontieva¹, Yaroslav Ugolkov²
Victoria Lobanova¹

¹Reference Center for Congenital, Hereditary Diseases, Genetic Abnormalities, Orphan and Other Rare Disorders Morozov's Moscow City Children Clinical Hospital, Moscow, Russia

²Marchuk Institute of Numerical Mathematics of the Russian Academy of Sciences (INM RAS), Moscow, Russia

P-47 シアリドーシス治療に向けた PEG ポリマー／ペプチド共集合化ナノ粒子の脳室内投与による mRNA 導入効果の検証

○ 池口 拓¹, 月本 準², 山口 泰暉^{1,3,4}, 田良島典子², 南川 典昭², 金沢 貴憲^{1,3,4}

¹徳島大学薬学部 薬物治療学分野, ²徳島大学大学院医歯薬学研究部 (薬学域) 生物有機化学分野

³徳島大学大学院医歯薬学研究部 (薬学域) 薬物治療学分野

⁴徳島大学大学院医歯薬学研究部 DDS 研究センター

P-48 新規 ARG1 深部イントロン変異によるアルギニン血症の分子学的診断

○ 西田ひかる¹, 今川 英里¹, 笠貫 智子¹, 西條 直也², 高山 順³, 菊池 敦生², 大石 公彦¹

¹東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ²東北大学大学院 医学系研究科・医学部 小児病態学

³東北大学大学院 医学系研究科・医学部 AI フロンティア新医療創生

P-49 組換え PAH および PAL の活性評価と、赤血球封入後における性能評価

○ 白井 あい¹, 岸谷 有倭², 高原 奏³, 伊藤 創平^{3,4}, 山田 康弘^{2,5}, 小島 伸彦^{1,2}

¹横浜市立大学 理学部 理学科, ²横浜市立大学 大学院 生命ナノシステム科学研究科

³静岡県立大学 食品栄養科学部, ⁴静岡県立大学 大学院 食品栄養環境科学研究院

⁵日本薬科大学 臨床薬学分野

P-50 Burden and Quality of Life of Mitochondrial Disease Caregivers: A National Survey in China

○ Dan Zhao^{1,2,3}, Chaolong Xu¹, Tongyue Li¹, Huafang Jiang⁴, Junfang Suo⁵, Minhan Song⁶

Fang Fang¹

¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

²Department of Medical Genetics and Developmental Biology, School of Basic Medical Science, Capital Medical University, Beijing, China

³Laboratory for Clinical Medicine, Capital Medical University, Beijing, China

⁴Department of Pediatrics, Weifang Maternal and Child Health Hospital, Weifang, Shandong, China

⁵Department of Neurology, Henan Children's Hospital, Zhengzhou, Henan, China

⁶Department of Clinical Genetics, Children's Hospital of Fudan University, National Center for Children's Health, Shanghai, China

17:40~18:30 ポスター6:ミトコンドリア病

座長:入月 浩美(新潟大学医歯学総合病院 小児科)

浅居(高野) 智圭(日本大学医学部 小児科学分野)

P-51 先天性感音難聴と発達遅滞を契機に早期診断に至った ECHS1 異常症乳児例

○ 宇佐美亜由子¹, 李 知子¹, 横山 陽子¹, 寺崎 英佑^{1,2}, 松井 美樹¹, 谷口 直子¹

下村 英毅¹, 小林 弘典³, 長谷川有紀⁴, 村山 圭^{5,6}, 竹島 泰弘¹

¹兵庫医科大学病院 小児科, ²川西市立総合医療センター 小児科

³島根大学医学部附属病院 検査部, ⁴松江赤十字病院 小児科

⁵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

⁶順天堂大学大学院医学研究科 小児思春期発達・病態学

P-52 ECHS1 欠損症に対する多角的代謝介入の有効性: 6歳女児例

○ 山下 哲矢, 原 宗嗣, 松行 圭吾, 山下 大輔, 石井 隆大, 小池 敬義, 高瀬 隆太, 福井 香織
渡邊 順子, 水落 建輝

久留米大学医学部小児科学講座

P-53 ミトコンドリア病患者における年齢別血液・尿中 mtDNA ヘテロプラスミーの解析と診断学的意義

○ 岡崎 敦子¹, 八塚由紀子¹, 伏見 拓矢², 小貫 孝則², 相田 優子², 相原 久人³, 今澤 俊之^{1,4}

大竹 明⁵, 村山 圭^{1,2}, 岡崎 康司¹

¹順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学, ²千葉県こども病院 代謝科

³順天堂大学医学部附属順天堂医院 小児科, ⁴順天堂大学医学部附属順天堂医院 腎・高血圧内科

⁵埼玉医科大学病院ゲノム医療科・小児科

P-54 Clinical spectrum, heteroplasmy-phenotype correlation, and prognosis of the MT-ND3 m.10191T>C mutation

○ Zimeng He¹, Huafang Jiang², Tongyue Li¹, Yang Liu¹, Ying Zou¹, Chaolong Xu¹, Zhimei Liu¹

Fang Fang¹

¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

²Department of Pediatrics, Weifang Maternal and Child Health Hospital, Weifang, Shandong, China

P-55 Phenotypic Spectrum, Genetic Spectrum, Genotype-Phenotype Correlation, and Prognosis of MELAS/LS Overlap Syndrome

○ Zimeng He¹, Tongyue Li², Huafang Jiang¹, Yang Liu¹, Ying Zou¹, Chaolong Xu¹, Zhimei Liu¹

Fang Fang¹

¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing, China

²Department of Pediatrics, Weifang Maternal and Child Health Hospital, Weifang, Shandong, China

P-56 Improving the Diagnostic Yield of Mitochondrial Disease Through Genomic Reanalysis: A Single-Center Retrospective Cohort Study

○ Ying Zou, Zhimei Liu, Minhan Song, Zimeng He, Xin Duan, Chaolong Xu, Fang Fang

Department of Neurology, National Center for Children's Health, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China

P-57 Clinical Features and Prognosis of MELAS Based on Multivariate Scoring and Preliminary Modification of Scoring Model

○ Zixuan Zhang, Fang Fang

Beijing Children's Hospital Capital Medical University, Beijing, China

2日目 10月16日(金) 4F ポスター会場 2(413+414)

17:40~18:30 ポスター7: ライソゾーム病 II (Fabry 病)

座長: 澤田 浩武 (宮崎大学医学部看護学科)

石毛 信之 (公益財団法人東京都予防医学協会)

P-58 感染性心内膜炎を合併したファブリー病の症例

○ 小澤 南¹, 右田 王介^{2,3}, 杵渕 聡志⁴, 富本 大潤⁴, 縄田 寛⁴, 木田 圭亮⁵

¹ 聖マリアンナ医科大学小児科学講座, ² 聖マリアンナ医科大学遺伝診療部

³ 聖マリアンナ医科大学臨床検査医学・遺伝解析学講座, ⁴ 聖マリアンナ医科大学心臓血管外科

⁵ 聖マリアンナ医科大学薬理学教室

P-59 全身性疼痛を主訴に診断された Fabry 病と低ホスファターゼ症の合併例

○ 志村 優, 佐瀬 智則, 本間 丈博, 市本 景子

千葉県こども病院 代謝科

P-60 左室肥大は改善したが、eGFR スロープや蛋白尿の改善に難渋した若年女性ヘテロ Fabry 病患者の一例

○ 飯島 菜穂¹, 加藤 隆生², 安島 鵬飛², 真 優スレーシュワル², 内藤 亮², 後藤 景子^{2,3}

林 英守², 南野 徹²

¹ 順天堂大学医学部附属順天堂医院 臨床研修センター

² 順天堂大学大学院医学研究科 循環器内科学講座, ³ 順天堂大学医学部 臨床遺伝学

P-61 わが国におけるファブリー病の新生児スクリーニング: 3 年間の追加報告

○ 澤田 貴彰¹, 城戸 淳², 菅原 敬信², 吉田真一郎³, 井上 貴仁⁴, 中村 公俊²

¹ 熊本大学病院 遺伝診療センター, 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, ⁴ 福岡大学病院 総合周産期母子医療センター

P-62 followME Fabry registry: ≥5-year cardiac, renal and multisystem effectiveness with migalastat

○ Yasushi Ozeki¹, Ales Linhart², Antonio Pisani³, Olga Azevedo⁴, Haichen Yang⁵, Jennifer Hiros⁵

Vipul Jain⁵, Biliana O Veleva-Rotse⁵, Derralynn Hughes⁶, Peter Nordbeck⁷

¹ Medical Affairs, Amicus Therapeutics K.K

² Second Department of Internal Cardiovascular Medicine, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital, Prague, Czechia

³ Department of Public Health, Nephrology Unit, Federico II University Hospital, Naples, Italy

⁴ Cardiology Department, Reference Center of Lysosomal Storage Disorders, MetabERN Member, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal

⁵ Amicus Therapeutics, Inc., Princeton, NJ, USA

⁶ Royal Free London NHS Foundation Trust, and University College London, London, UK

⁷ Internal Medicine I, University Hospital Würzburg, Würzburg, Germany

P-63 自家蛍光と深層学習を統合したイメージング FCM による尿中マルベリー小体の自動検出

○ 坪井 一哉¹, 眞砂 明典², 秋田茉莉子², 橋本穂乃香², 福森 泰地², シュブハム グプタ²

八島 章人^{1,3}, 今久保桃子²

¹ 名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター, ² シスメックス株式会社

³ 名古屋セントラル病院 腎臓内科

P-64 健康診断支援アプリを活用したファミリー病スクリーニングツールの開発とパイロット試験

- 山川 裕之^{1,2}, 福原 康之³, 小坂 尚之⁷, 清川 英一⁸, 高橋 知朗⁸, 小林 博⁴, 小林 正久⁵
奥山 虎之⁶, 家田 真樹², 高石 官均¹
¹慶應義塾大学 医学部 予防医療センター, ²慶應義塾大学 医学部 循環器内科
³国立成育医療研究センター 遺伝診療センター, ⁴東京慈恵医科大学 遺伝子治療研究部
⁵東京慈恵医科大学 小児科, ⁶埼玉医科大学 ゲノム診療科
⁷株式会社 メディパルホールディングス, ⁸株式会社 エムティーアイ

P-72 尿 GC/MS 質量分析を用いた遺伝性尿路結石症のスクリーニングとレジストリ

- 田中 征治¹, 高山 達也³, 渡邊 順子^{1,2}
¹久留米大学小児科, ²久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設
³国際医療福祉大学那須医療センター 泌尿器科

17:40~18:30 ポスター8: ライソゾーム病 III (Pompe 病)

座長: 李 知子 (兵庫医科大学 小児科学)

P-65 拡大新生児スクリーニングで診断され早期治療された乳児型ポンペ病における中枢神経症状

- 中島 佑¹, 安部 希¹, 石井加奈子¹, 澤田 貴彰², 中村 公俊³, 酒井 康成¹
¹九州大学病院 小児科, ²熊本大学病院遺伝診療センター
³熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座

P-66 CRIM 判定確定前に酵素補充療法を施行した乳児型ポンペ病の一例

- 藤田 由見, 角皆 季樹, 小林 正久, 大石 公彦
東京慈恵会医科大学小児科学講座

P-67 発症時からアバルグルコシダーゼアルファで治療開始した乳児型ポンペ病の2年の経過

- 中村千鶴子, 田所 宏啓, 黒崎 恒平, 武井 黄太, 長崎 啓祐
長野県立こども病院

P-68 Update on FORTIS: A phase 1/2 trial of AT845 gene replacement therapy in late-onset Pompe disease

- Chieri Hayashi¹, Jordi Diaz-Manera², Nicola Longo³, Mark Walzer¹, Gurunadh Chichili¹, Sean Yiu⁴
Julie Porter⁵, David Viskochil⁵, Tahseen Mozaffar⁶
¹Astellas Pharma Global Development, Northbrook, IL, USA
²John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust, Newcastle upon Tyne, UK
³University of California Los Angeles, Los Angeles, CA, USA
⁴Astellas Pharma Limited, Addlestone, UK, ⁵University of Utah, Salt Lake City, UT, USA
⁶University of California Irvine, Irvine, CA, USA

P-69 本邦におけるポンペ病に対するアバルグルコシダーゼ アルファの安全性および有効性: 特定使用成績調査結果

- 池田 光伸, 亀田 博之, 瀬戸 武士, 畑中真紀子
サノフィ株式会社

P-70 組換えヒト酸性 α -グルコシダーゼ2製剤のマンノース6リン酸受容体との結合親和性の比較

- 月村 考宏¹, 森田 幸暉¹, 志賀 智子², 高島千枝里¹, 樋渡 彩愛¹, 川上 清明¹, 兎川 忠靖³
櫻庭 均², 中舘 和彦¹
¹明治薬科大学 機能形態学, ²明治薬科大学 臨床遺伝学, ³明治薬科大学 生体機能分析学

P-71 Long-term (4-year) efficacy and safety of cipa+mig in adults with LOPD treated from PROPEL baseline

- Hiroshi Kobayashi¹, Priya S Kishnani², Kristl G Claeys³, Jordi Díaz-Manera⁴, Mark Roberts⁵
Benedikt Schoser⁶, Antonio Toscano⁷, Nadine A M E van der Beek⁸, Fred Holdbrook⁹
Tahseen Mozaffar¹⁰

¹Division of Gene Therapy, Research Center for Medical Sciences, The Jikei University School of Medicine

²Duke University Medical Center, Durham, NC, USA

³Department of Neurology, University Hospitals Leuven, and Department of Neurosciences, Laboratory for Muscle Diseases and Neuropathies, KU Leuven, Leuven Brain Institute (LBI), Leuven, Belgium

⁴John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK

⁵Salford Royal NHS Foundation Trust, Salford, UK

⁶Friedrich-Baur-Institute at the Department of Neurology, LMU University Hospital, LMU Munich, Munich, Germany

⁷ERN-NMD Center for Neuromuscular Disorders of Messina, Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Messina, Messina, Italy

⁸Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, Netherlands

⁹Amicus Therapeutics, Inc., Princeton, NJ, USA

¹⁰Department of Neurology, University of California, Irvine, CA, USA

3日目 10月17日(土) 5F 第1会場(501)

8:10~9:00 モーニングセミナー2 共催: Ultragenyx Japan 株式会社
座長: 福田冬季子 (浜松医科大学医学部医学科 浜松成育医療学)

MS2 糖原病1型、特に1a型の特徴と管理

- 中村 公俊
熊本大学大学院 生命科学研究部 小児科学講座

9:10~10:00 特別講演3

座長: 小坂 仁 (自治医科大学 小児科学講座)

SL3 ミトコンドリア病の新時代—診断から精密医療へ

- 村山 圭
順天堂大学大学院医学研究科 小児思春期発達・病態学/難治性疾患診断・治療学

10:10~12:00 JSIMD-JSGCT Joint Session: 遺伝子治療シンポジウム

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)

村松 一洋 (自治医科大学 小児科学/自治医科大学 遺伝子治療研究センター)

GT-1 我が国の遺伝子治療の幕開け

- 衛藤 義勝
財) 脳神経疾患研究所先端医療研究センター

GT-2 わが国における遺伝子治療の適正普及へ向けて

- 米満 吉和
九州大学大学院薬学研究院

GT-3 先天代謝異常症に対する遺伝子・再生医療の現状と展望

- 松本 志郎^{1,2}, 中西 友子³
¹ 熊本大学病院 新生児学寄付講座, ² 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
³ 順天堂大学大学院医学研究科 疾患モデル研究センター 疾患モデル研究室

GT-4 ライソゾーム病に対する ex vivo 遺伝子治療の研究開発

- 嶋田 洋太
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

GT-5 遺伝性代謝・神経疾患に対する遺伝子治療の最前線と課題~早期診断から次世代モデルの構築へ~

- 村松 一洋^{1,2}
¹ 自治医科大学 小児科学, ² 自治医科大学 遺伝子治療研究センター

GT-6 患者主体の創薬と核酸医薬—誰が超希少疾患の薬を創るのか—

- 齋藤 良行
東京科学大学 核酸・ペプチド創薬治療研究センター

12:10~13:00 ランチョンセミナー5

共催：武田薬品工業株式会社

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）

LS5 ファブリー病における成人例フォローの現状と課題、今後の展望～循環器内科医の立場から～

○ 泉家 康宏

熊本大学大学院 生命科学研究部 循環器内科学

13:10~14:00 一般口演 10:ライソゾーム病 2

座長：瀬戸 俊之（大阪公立大学大学院 医学研究科 臨床遺伝学／大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム医療センター・ゲノム診療科）

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）

010-1 M6PR/IGF2R 二重欠損細胞を用いたムコリピドーシス II 型およびニーマン・ピック病 C2 型の治療戦略

○ 寺脇 正剛, 大友 孝信

川崎医科大学 分子遺伝医学

010-2 LEAP2MONO: Venglustat shows neurologic efficacy with systemic control in Gaucher disease type 3

○ Mengel Eugen¹, Irene Motta², Fatma Derya Bulut³, Cheryl Rockman-Greenberg⁴, Anais Brassier⁵

Zhengqing Qiu⁶, Dmitry Cherkasov⁷, Atef Zaher⁸, Qi Zhang⁹, Pramod K. Mistry¹⁰

¹Institute of Clinical Science for Lysosomal Storage Disorders, SphinCS GmbH, Hochheim, Germany

²Unit of Medicine and Metabolic Disease, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy

³Cukurova University, Pediatric Metabolism and Nutrition Department, Adana, Turkey

⁴Department of Pediatrics and Child Health, Rady Faculty of Health Sciences, University of Manitoba, Winnipeg, MB, Canada

⁵Reference Center for Inherited Metabolic Diseases, Necker Enfants Malades University Hospital, Assistance Publique Hopitaux de Paris (AP-HP), Paris Cite University, Paris, France

⁶Peking Union Medical College Hospital, Beijing, China

⁷Sanofi, Chilly-Mazarin, Ile-de-France, France, ⁸Sanofi, Toronto, ON, Canada

⁹Sanofi, Morristown, NJ, United States, ¹⁰Yale University School of Medicine, New Haven, CT, USA

010-3 酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症患者に対するオリブダーゼ・アルファ用量漸増時の血中サイトカイン動態

○ 佐古 周平¹, 今川 英里¹, 柏木 保代², 笠貫 智子¹, 山中 岳², 大石 公彦¹

¹東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ²東京医科大学 小児科・思春期科分野

010-4 ムコ多糖症 II 型の診断における尿中グリコサミノグリカン測定の有用性に関する検討

○ 大國 翼, 小林 弘典, 矢野 彰三

島根大学医学部附属病院検査部

010-5 ファブリー病の新生児スクリーニングで検出された GLA 遺伝子バリエーションのバイオマーカー解析による評価

○ 城戸 淳¹, 澤田 貴彰^{1,2}, 月村 考宏³, 菅原 敬信¹, 戸川 忠靖³, 桜庭 均⁴

井上 貴仁⁵, 渡邊 順子⁶, 濱田 淳平⁷, 中村 公俊^{1,2}

¹熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座, ²熊本大学病院 臨床遺伝診療センター

³明治薬科大学 機能形態学研究室, ⁴明治薬科大学 臨床遺伝学研究室

⁵福岡大学医学部小児科学講座, ⁶久留米大学医学部小児科学講座

⁷愛媛大学大学院医学系研究科分子・機能領域 小児科学講座

14：15～15：55 将来計画委員会主催 若手セッション

共催：PTC セラピューティクス株式会社

座長：中島 葉子（藤田医科大学 医学部 小児科学）

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）

YR ガイドラインから食卓へ：PKU 栄養療法をチームで考える実践ワークショップ

○ 藤本 浩毅¹, 坊 亮輔², 明利 聡瑠³, 高瀬 隆太⁴, 角皆 季樹⁵, 松井 美樹⁶, 津島 智子⁷
渡辺 和宏⁸

¹ 大阪公立大学医学部附属病院栄養部, ² 神戸大学医学部附属病院 小児科, ³ 宮崎大学医学部 小児科

⁴ 久留米大学医学部 小児科学講座, ⁵ 東京慈恵会医科大学 小児科学講座, ⁶ 兵庫医科大学 小児科

⁷ 国立成育医療研究センター 看護部／遺伝診療センター

⁸ 東京都予防医学協会 小児スクリーニング科

3日目 10月17日(土) 4F 第2会場(411+412)

9:10~10:00 共催セミナー4

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）

SPSE4-1 先天代謝異常症に対する造血細胞移植—拡大新生児スクリーニング時代における適切な移植時期を考える—

○ 江口 克秀

九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野

SPSE4-2 酵素補充療法から造血細胞移植へ—ムコ多糖症Ⅱ型の新たな展望—

○ 西川 拓朗

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 地域小児医療創生学講座

10:10~11:00 一般口演8：ミトコンドリア代謝異常症

座長：松永 綾子（聖マリアンナ医科大学小児科）

沼倉 周彦（埼玉医科大学）

08-1 ミトコンドリア病が疑われる新生児における早期ゲノム診断トリアージのためのスコアリングシステム

○ 海老原知博¹, 長友 太郎², 鶴岡 智子¹, 下澤 弘憲³, 岡崎 康司^{4,5}, 村山 圭^{4,6}

¹ 千葉県こども病院 新生児科, ² 福岡赤十字病院 新生児科, ³ 自治医科大学 小児科

⁴ 順天堂大学 大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学

⁵ 理化学研究所 生命医科学研究センター 包括的ゲノム解析研究チーム

⁶ 順天堂大学医学部 小児科

08-2 ミトコンドリアコハク酸輸送は心筋虚血再灌流傷害を防ぐターゲットになる

○ 阿部 二郎^{1,2,3}, ヒラン プレグ³, マイク マーフィ³, トーマス クレグ³

¹ 国立病院機構北海道医療センター 小児遺伝代謝科, ² 北海道大学 医学研究院 小児科学教室

³ ケンブリッジ大学 MRC ミトコンドリアバイオロジーユニット

08-3 ミトコンドリア病における「Dark Genome Region」領域の解明

○ 中村 弘太¹, 木下 善仁¹, 杉浦 歩¹, 岡崎 敦子¹, 八塚由紀子¹, 松本 直之¹, 松本 浩^{2,3}

大竹 明^{2,3}, 村山 圭¹, 岡崎 康司¹

¹ 順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学／難病の診断と治療研究センター

² 埼玉医科大学 小児科, ³ 埼玉医科大学 ゲノム医療学

08-4 Phenotypic Spectrum and Diagnostic Mimics of POLG-Related Disorders: A Single-Center Experience

○ Victoria Lobanova¹, Liliya Khayalutdinova¹, Yulia Martynenko¹, Lyudmila Ugolkova¹, Yulia Itkis²

¹ Reference Center for Congenital, Hereditary Diseases, Genetic Abnormalities, Orphan and Other Rare Disorders Morozov's Moscow City Children Clinical Hospital, Moscow, Russia

² Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russia

08-5 Dysfunction of pyruvate dehydrogenase deficiency zebrafish can be partially rescued by glutamine

○ Huafang Jiang^{1,2}, Fang Fang¹, Chaolong Xu¹, Ruoyu Duan¹, Danmin Shen¹, Zhimei Liu¹

Ning Zhang²

¹Department of Neurology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, Beijing, China

²Department of Pediatrics, Weifang Maternal and Child Health Hospital, Weifang, Shandong, China

11：10～12：00 一般口演 9：フェニルケトン尿症

座長：伊藤 哲哉（愛知学院大学歯学部附属病院 小児科）

野口 篤子（秋田大学医学部 小児科）

09-1 経静脈栄養中に筋強剛を呈した成人フェニルケトン尿症の一例

○ 浅居（高野）智圭¹, 小川えりか^{1,2}, 名取 直俊³, 溝口 知孝³, 西原 正浩⁴, 木附 隼⁵

猪股 弘武⁴, 鈴木 正泰⁵, 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 東京都立広尾病院 小児科

³ 日本大学 医学部 内科学系 神経内科学分野

⁴ 日本大学 医学部 内科学系 血液膠原病内科学分野

⁵ 日本大学 医学部 精神医学系 精神医学分野

09-2 当院における成人期を含むフェニルケトン尿症および関連患者の後方視的検討

○ 高瀬 隆太¹, 宮城 裕典¹, 福井 香織¹, 渡邊 順子^{1,2}

¹ 久留米大学医学部 小児科学講座, ² 久留米大学医学部 質量分析医学応用研究施設

09-3 成人古典的フェニルケトン尿症患者を対象にした新規治療に対するアンケート調査～最終報告～

○ 古城真秀子, 樋口 洋介, 藤原進太郎

国立病院機構岡山医療センター小児科

09-4 成人 PKU 患者 23 名におけるペグバリアーゼの有効性と安全性について：3 年間の臨床経験から

○ 小川えりか^{1,2}, 浅居（高野）智圭¹, 古田凜太郎¹, 岡村 尚子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 東京都立広尾病院 小児科

³ 日本大学病院 栄養管理室

09-5 Effect of long-term sepiapterin treatment in participants with phenylketonuria aged below 2 years

○ 別所 友子¹, Laura Nagy², Suzanne Hollander³, Soraia Poloni⁴, Kimberly Ingalls⁵, Neil Smith⁵

Catalina Hughes⁵, Alexandra Larkin⁵, Anita MacDonald⁶

¹PTC セラピューティクス株式会社

²Department of Clinical Dietetics, The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada

³Department of Clinical Nutrition, Boston Children's Hospital, Boston, USA

⁴Hospital de Clinicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil

⁵PTC Therapeutics, Warren, USA

⁶Dietetic Department, Birmingham Children's Hospital, Birmingham, UK

12：10～13：00 ランチョンセミナー6：ライソゾーム病における診断から治療への展開ーポンペ病・ファブリー病の実臨床を踏まえてー

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

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）

LS6-1 Pompe 病～診断と新しい治療薬～

- 石垣 景子
東京女子医科大学 小児科学

LS6-2 ファブリー病の管理～治療選択の考え方～

- 小林 正久
東京慈恵会医科大学 小児科

13：10～14：00 スイーツセミナー6

共催：株式会社レクメド

座長：水落 建輝（久留米大学医学部 小児科学講座）

SWSE6 乳児胆汁うっ滞の陰に潜む先天性胆汁酸代謝異常症ー診断のコツと治療の進歩ー

- 鈴木 光幸
順天堂大学医学部附属静岡病院 小児科