

プログラム

6月5日(土)

11:05－11:10 開会の辞

会長：村山 圭

11:15－11:45 一般演題 1

「肝障害」 座長：松橋 徹郎（千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科）

1 早期に急性肝不全で発症した多腺性自己免疫症候群 1 型（AIRE 欠損症）の 1 例

○安田 亮輔¹⁾、坂口 廣高¹⁾、津村 直弥¹⁾、加藤 健¹⁾、白濱 裕子¹⁾、高瀬 隆太¹⁾、草野 弘宣²⁾、西小森 隆太¹⁾、水落 建輝¹⁾

1)久留米大学 小児科

2)久留米大学 病理学講座

2 乳児期早期に急性肝不全の経過を示し、網羅的遺伝子解析を契機に診断した若年性骨髄単球性白血病

○今川 和生¹⁾、森田 篤志¹⁾、田川 学¹⁾、須磨崎 亮²⁾、梶川 大悟²⁾、長友 公美絵¹⁾、福島 紘子¹⁾、鈴木 寿人³⁾、武内 俊樹³⁾、小崎 健次郎³⁾、高田 英俊¹⁾

1)筑波大学 小児科

2)茨城県立こども病院

3)慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

3 肝機能異常を有した乳児発症 STING 関連血管炎（SAVI）の 1 例

○藤澤 知雄(1)、小林 宗也(1)、梅津 守一郎(1)、十河 剛(1)、乾 あやの(1)、河上 牧夫(2)、井澤 和司(3)

1)済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科

2)同 病理

3)京都大学小児科

11:50－12:50 ランチョンセミナー

共催：サノフィ株式会社

座長：大竹 明(埼玉医科大学病院 小児科/ゲノム医療科・難病センター)

1 ニーマン・ピック病 C 型の病態解明と創薬

中村 浩之

千葉大学 大学院薬学研究院

2 これって肝臓病？－ライソゾーム病を見逃さないためのコツ

乾 あやの

済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科

東邦大学大学院医学研究科 成育肝臓消化器学

(12:50－13:10 休憩)

13:10－14:30 シンポジウム

「ミトコンドリア肝症」 (座長：国立成育医療研究センター 総合診療科 伊藤 玲子
津山中央病院 小児科 梶 俊策)

1 ミトコンドリア肝症の臨床像と遺伝子異常

志村 優

千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科

2 ミトコンドリア肝症の病理組織

谷川 健

公立八女総合病院 病理診断科

3 ミトコンドリア肝症の肝移植

笠原群生

国立成育医療研究センター 臓器移植センター

4 ミトコンドリア研究 AMED 村山班の取り組み；ミトコンドリア病の診療基盤構築

村山 圭

千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科

5 まとめと討論

14:35－15:15 一般演題 2

「先天代謝異常症 他」 座長：市本 景子(千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科)

4 乳児期早期に Miglustat を開始した Niemann-Pick 病 C 型の成長発達経過

○森田 篤志¹⁾、今川 和生¹⁾、榎園 崇¹⁾、田川 学¹⁾、中野 聡²⁾、成高 中之³⁾、武井 一³⁾、鈴木 光幸²⁾、入戸野 博³⁾、高田 英俊¹⁾

1)筑波大学 小児科

2)順天堂大学 小児科

3)順伸クリニック 胆汁酸研究所

5 肝腫大を契機に診断したムコ多糖症ⅢB 型の幼児例

○吉年 俊文¹⁾²⁾、又吉 慶¹⁾、辻 泰輔¹⁾、金城 さおり¹⁾

- 1) 沖縄県立中部病院 小児科
- 2) 琉球大学大学院 臨床研究教育管理学講座

6 少量のマノース服用を継続して成人になった MPI-CDG の日本人男性の一例

○田川 学¹⁾、工藤 豊一郎²⁾、今川 和生¹⁾、須磨崎 亮³⁾、高田 英俊¹⁾、湯淺 勲⁴⁾、土田 昌宏³⁾

- 1) 筑波大学 医学医療系小児科学
- 2) 流星台こどもクリニック
- 3) 茨城県立こども病院 小児科
- 4) 鳥取大学医学部 法医学教室

7 Fontan 術後に肝内腫瘍を認めた 2 症例

○肥塚 慶之助¹⁾、前山 隆智¹⁾、和田 珠希¹⁾、萩原 真一郎¹⁾、藤崎 拓也²⁾、高橋 邦彦²⁾、萱谷 太²⁾、盤井 成光³⁾、恵谷 ゆり¹⁾

- 1) 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科
- 2) 大阪母子医療センター 小児循環器科
- 3) 大阪母子医療センター 心臓血管外科

(15:15－15:25 休憩)

15:25－16:25 スイーツセミナー 共催：レコルダティ・レア・ディシーズ・ジャパン株式会社

座長：高柳 正樹 (帝京平成大学 健康医療スポーツ学部 理学療法学科)

1 代謝救急 高アンモニア血症と高乳酸血症から何を考える？

松永 綾子

千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科

2 肝移植とカーバグル

水田 耕一

埼玉県立小児医療センター 移植センター

16:30－17:15 特別講演

座長：村山 圭(千葉県こども病院 遺伝診療センター・代謝科)

Genetics of Acute Liver Failure

Holger Prokisch

Helmholtz Zentrum München, Germany