

第 22 回東京小児医学研究会 プログラム

～遺伝・先天異常～

平成 28 年 9 月 17 日(土)

東京大学医学部附属病院 中央診療棟Ⅱ 7階大会議室

(原則として1題発表7分、討論5分)

■開会の挨拶 (14:00－14:05)

岡 明 教授(東京大学小児科)

■セッション 1 (14:05－14:40)

座長 水野葉子(東都文京病院小児科)

① 超低出生体重児の 21 トリソミーの 5 例

伊藤淳、打田優美、森川美佳、設楽佳彦、小寺美咲、近藤雅楽子、大森意索、清水光政
(東京都立墨東病院新生児科)

② 哺乳不良、収縮期雑音を契機に 2q34-ter duplication および 4q34-ter deletion と診断された日齢 16 女児

山口有紗、小田洋一郎、杉田和哉、杉本美紀、佐々木亜希子、上原佳美、堀江豪、佐々木元、本村あい
(茅ヶ崎市立病院小児科)

③ Prader-Willi 症候群と鑑別が困難であった Temple 症候群の 1 例

水野雄太¹⁾、藤野修平¹⁾、井上毅信²⁾、塚本桂子¹⁾、伊藤裕司¹⁾
(国立成育医療研究センター 1. 新生児科 2. 分子内分泌研究部)

■セッション 2 (14:45－15:20)

座長 神田祥一郎(東京大学小児科)

④ 手足の痛みを契機に診断されたファブリー病発端者の一例

小川陽介¹⁾、野木森宜嗣²⁾、高見澤幸一¹⁾、大森紹玄¹⁾、長澤武¹⁾、平野瑶子¹⁾、糸永宇慧¹⁾、長尾美香¹⁾、絹巻暁子¹⁾、生井良幸¹⁾、衛藤 義勝³⁾
(1. 太田西ノ内病院小児科、2. 国立成育医療研究センター循環器科、3. 脳神経疾患研究

所附属総合南東北病院)

⑤ **ムコ多糖症Ⅱ型における genotype-phenotype correlation**

熊谷淳之¹⁾、松永真由美¹⁾、村松弘明¹⁾、朝倉功¹⁾、中西俊樹¹⁾、池谷健¹⁾、香川二郎¹⁾、小須賀基通²⁾、奥山 虎之²⁾

(1. 藤枝市立総合病院小児科、2. 国立成育医療研究センターライソゾーム病センター)

⑥ **X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群の1例**

太田さやか¹⁾、葛西真梨子¹⁾、竹中暁¹⁾、下田木の実¹⁾、佐藤敦志¹⁾、岡明¹⁾、水口雅²⁾

(東京大学 1. 小児科、2. 医学系研究科国際保健学科)

■ 休憩(15:20ー15:35)

■ 製品紹介 マルホ株式会社 (15:35ー15:45)

ヒルドイド®シリーズ

■ 講演(15:50ー16:40)

座長 黒田友紀子(東京大学小児科)

「小児科診療におけるゲノム解析の活用」

神奈川県立こども医療センター遺伝科 部長 黒澤 健司先生

■ セッション 4 (16:40ー17:15)

座長 黒田友紀子(東京大学小児科)

⑦ **当院で出生した胎児バルプロ酸症候群の一例**

西川由衣¹⁾、竹森千晃¹⁾、寶月啓太¹⁾、木本豪¹⁾、須川正啓¹⁾、廣畑晃司¹⁾、増井礼子¹⁾、柳澤敦広¹⁾、稲富淳¹⁾、田中靖彦²⁾

(1. 焼津市立総合病院小児科、2. 静岡県立こども病院循環器科)

⑧ **臍帯脱落遅延を契機に診断に至った無汗性外胚葉形成不全免疫不全症(NEMO異常症)の1例**

山本美佳智¹⁾、赤松智久²⁾、清水健司^{1) 3)}、中井まりえ¹⁾、米田康太¹⁾、入佐千晴¹⁾、星野英紀¹⁾、伊藤直樹¹⁾、三牧正和¹⁾

(1. 帝京大学医学部附属病院小児科、2. 国立精神神経医療研究センター、3. 埼玉県立小児医療センター遺伝科)

⑨ **次世代シーケンス法を用いたジストロフィン遺伝子の解析**

大久保真理子、三橋里美、西野一三

(国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部)

■ **セッション 5 (17:20-18:00)**

座長 関正史(東京大学小児科)

⑩ **内科への transition を課題とする、XLA(16歳男児)の症例**

近井隼人、米田立、下田麻衣、神田祥子、黒澤照喜、安藤和秀、横山晶一郎、高橋寛、横山美貴

(青梅市立総合病院小児科)

⑪ **家族歴と腎外症状により原因遺伝子を同定できた先天性腎尿路異常(congenital anomalies of the kidney and urinary tract: CAKUT)の1例**

神田祥一郎^{1), 2)}、森貞直哉³⁾、滝澤慶一^{1), 2)}、富井祐治²⁾、藪内智朗²⁾、金子直人²⁾、濱浩隆²⁾、中野栄治^{1), 2)}、多田憲正²⁾、石塚喜世伸²⁾、近本裕子²⁾、秋岡祐子²⁾、飯島一誠³⁾、服部元史²⁾

(1. 東京大学小児科 2. 東京女子医科大学腎臓小児科 3. 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野)

⑫ **LMX1B 遺伝子変異による腎症—実態調査による新たな疾患概念の確立—**

張田豊¹⁾、北中幸子¹⁾、磯島豪¹⁾、芦田明²⁾、服部元史³⁾

(1. 東京大学小児科、2. 大阪医科大学小児科、3. 東京女子医科大学腎臓小児科)

■ **閉会の挨拶 (18:00-18:05)**

北中 幸子 准教授(東京大学小児科)