

# 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、近藤雅樂子、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、収縮期雜音を契機に 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<sup>1)</sup>、藤野修平<sup>1)</sup>、井上毅信<sup>2)</sup>、塚本桂子<sup>1)</sup>、伊藤裕司<sup>1)</sup>  
(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<sup>1)</sup>、野木森宜嗣<sup>2)</sup>、高見澤幸一<sup>1)</sup>、大森紹玄<sup>1)</sup>、長澤武<sup>1)</sup>、平野瑠子<sup>1)</sup>、糸永宇慧<sup>1)</sup>、長尾美香<sup>1)</sup>、絹巻暁子<sup>1)</sup>、生井良幸<sup>1)</sup>、衛藤 義勝<sup>3)</sup>  
(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<sup>1)</sup>、松永真由美<sup>1)</sup>、村松弘明<sup>1)</sup>、朝倉功<sup>1)</sup>、中西俊樹<sup>1)</sup>、池谷健<sup>1)</sup>、香川二郎<sup>1)</sup>、小須賀基通<sup>2)</sup>、奥山 虎之<sup>2)</sup>

(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<sup>1)</sup>、葛西真梨子<sup>1)</sup>、竹中暁<sup>1)</sup>、下田木の実<sup>1)</sup>、佐藤敦志<sup>1)</sup>、岡明<sup>1)</sup>、水口雅<sup>2)</sup>

(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—15:35)**

**■製品紹介 マルホ株式会社 (15:35—15:45)**

ヒルドイド<sup>®</sup>シリーズ

**■講演(15:50—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—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<sup>1)</sup>、竹森千晃<sup>1)</sup>、寶月啓太<sup>1)</sup>、木本豪<sup>1)</sup>、須川正啓<sup>1)</sup>、廣畠晃司<sup>1)</sup>、増井礼子<sup>1)</sup>、柳澤敦広<sup>1)</sup>、稻富淳<sup>1)</sup>、田中靖彦<sup>2)</sup>

(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 脣帶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<sup>1)</sup>、赤松智久<sup>2)</sup>、清水健司<sup>1) 3)</sup>、中井まりえ<sup>1)</sup>、米田康太<sup>1)</sup>、入佐千晴<sup>1)</sup>、星野英紀<sup>1)</sup>、伊藤直樹<sup>1)</sup>、三牧正和<sup>1)</sup>

(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<sup>1), 2)</sup>、森貞直哉<sup>3)</sup>、滝澤慶一<sup>1), 2)</sup>、富井祐治<sup>2)</sup>、薮内智朗<sup>2)</sup>、金子直人<sup>2)</sup>、濱浩隆<sup>2)</sup>、中野栄治<sup>1), 2)</sup>、多田憲正<sup>2)</sup>、石塚喜世伸<sup>2)</sup>、近本裕子<sup>2)</sup>、秋岡祐子<sup>2)</sup>、飯島一誠<sup>3)</sup>、服部元史<sup>2)</sup>

(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<sup>1)</sup>、北中幸子<sup>1)</sup>、磯島豪<sup>1)</sup>、芦田明<sup>2)</sup>、服部元史<sup>3)</sup>

(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)