

10月8日（土）

8:30~9:10

第1会場

一般演題 口演発表 9
「副腎・CCS」

座長 楠田 聡（東京女子医科大学母子総合医療センター）
石黒 寛之（東海大学医学部専門診療学系小児科学）

OR-33 21 水酸化酵素欠損症における尿ステロイド代謝物を用いた Chemotype-Phenotype, Chemotype-Genotype 関連解析

小山 雄平^{1,2}、本間 桂子³、三輪 雅之⁴、池田 一成⁴、石井 智弘⁴、涌井 昌俊¹、村田 満¹、長谷川奉延⁴
慶應義塾大学 医学部 臨床検査医学¹、三菱化学メディエンス株式会社²、
慶應義塾大学病院 臨床検査部³、慶應義塾大学 医学部 小児科⁴

OR-34 小児長期糖質コルチコイド投与からの離脱プロトコールの提唱

柴田 浩憲¹、天野 直子¹、石井 智弘¹、大隅 朋生¹、嶋田 博之¹、星野 健²、黒田 達夫²、長谷川奉延¹
慶應義塾大学 医学部 小児科¹、慶應義塾大学 医学部 小児外科²

OR-35 脂肪肝を呈する造血幹細胞移植後長期男性生存者ではテストステロン低値を示す

石黒 寛之¹、兵頭 裕美¹、富田雄一郎¹、篠原 治²、矢部みはる³、矢部 普正⁴、加藤 俊一⁴
東海大学 医学部 専門診療学系 小児科学¹、しのはら小児クリニック²、
東海大学 医学部 基盤診療学系 臨床検査科³、
東海大学 医学部 基盤診療学系 再生医療科学⁴

OR-36 小児がん患者の急性期～亜急性期における内分泌学的検討の意義

山本 晶子、西垣 五月、水野 裕介、野田 雅裕、宮下 健悟、内木 康博、堀川 玲子
国立成育医療研究センター 内分泌代謝科

9:10~9:50

第1会場

一般演題 口演発表 10
「成長（3）」

座長 有阪 治（獨協医科大学医学部小児科）
佐藤 清二（さいたま市立病院小児科）

OR-37 ART および ART 関連因子は PWS の発症リスクとなるか？

松原 圭子^{1,2}、村上 信行²、佐藤 智子¹、鏡 雅代¹、永井 敏郎²、深見 真紀¹、緒方 勤^{1,3}
国立成育医療センター研究所 分子内分泌研究部¹、獨協医科大学越谷病院 小児科²、
浜松医科大学 小児科³

OR-38 RTL1 遺伝子の胎盤における機能の解明：胎盤発育不全、子宮内胎児発育遅延の原因解明をめざして

鏡 雅代¹、松岡健太郎²、加藤芙弥子¹、宮戸 真美¹、松原 圭子¹、深見 真紀¹、山中美智子³、鈴木 伸宏⁴、永井 敏郎⁵、緒方 勤^{1,6}

独立行政法人国立成育医療研究センター研究所分子内内分泌研究部¹、

独立行政法人国立成育医療研究センター病院病理診断科²、神奈川こども医療センター産婦人科³、名古屋市立大学医学部産婦人科⁴、獨協医科大学越谷病院小児科⁵、浜松医科大学小児科⁶

OR-39 日本人 SGA 性低身長児に対する成長ホルモンの 8 年間の長期治療効果と安全性

田中 敏章¹、横谷 進²、藤枝 憲二³、清野 佳紀⁴、多田 裕⁵、三科 潤⁶、大木 伸彦⁷
たなか成長クリニック¹、国立成育医療センター 第一専門診療部²、旭川医科大学 小児科³、大阪厚生年金病院⁴、東邦大学 医学部⁵、医療法人 三知会⁶、ファイザー株式会社 メディカルアフェアーズ統括部⁷

OR-40 Growth Potential II 法の再評価

田中 敏章^{1,2}、小川 正道^{1,3}、野瀬 宰^{1,4}、上條 隆司^{1,5}、木下 英一^{1,6}、小川 治夫^{1,7}、幸道 直樹^{1,8}、松尾 敏^{1,9}、今田 進^{1,10}、五十嵐 裕^{1,11}、佐藤 真理¹²

低身長外来研究会¹、たなか成長クリニック²、小川クリニック³、野瀬クリニック⁴、なごやかこどもクリニック⁵、きのしたこどもクリニック⁶、おがわクリニック⁷、こうどう小児科⁸、まつおこどもクリニック⁹、こんだこども医院¹⁰、五十嵐小児科¹¹、東邦大学医療センター大森病院小児科¹²

10月8日 (土)

10:00~10:40

ポスター会場 1

ポスター討論 「CCS・成人医療への移行 (1)」

座長 大西 寿和 (公立学校共済組合近畿中央病院小児科)
濱島 崇 (あいち小児保健医療総合センター内分泌代謝科)

P-135☆ 頭蓋内腫瘍治療後の中枢性副腎機能低下症に対する副腎皮質ステロイド投与法の検討

細川 悠紀、藤丸 季可、依藤 亨
大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌内科

P-136 小児期脳腫瘍の治療後、汎下垂体機能低下症にて経過観察中に若年性脳梗塞を発症した2症例

岡島 道子¹、井上 巳香¹、谷内江昭宏¹、林 康彦²
金沢大学 小児科¹、金沢大学 脳神経外科²

P-137 低ゴナドトロピン性男子性腺機能低下症に対する hCG・r-hFSH 併用治療の必要性について～hCG 単独治療との比較

望月 貴博¹、藤田敬之助²、中川 夏季¹、赤穂由希子¹、田中 裕子¹、稲田菜穂子¹、福田千世子¹、
西垣 敏紀¹、岩井 謙育³、坂本 博昭⁴
大阪けいさつ病院 小児科¹、大阪市立大学医学部 小児科²、
大阪市立総合医療センター 脳神経外科³、大阪市立総合医療センター 小児脳神経外科⁴

P-138 頭蓋内腫瘍患者の長期予後の検討

水野 裕介、山本 晶子、宮下 健吾、西垣 五月、野田 雅裕、内木 康博、堀川 玲子
国立成育医療研究センター 内分泌代謝科

P-139 小児がん長期フォローアップ外来における晩期合併症の検討

河本 浩二¹、中尾 紀恵¹、恵谷 ゆり¹、近藤 統²、佐藤 真穂²、澤田 明久²、安井 昌博²、
井上 雅美²、河 敬世²、位田 忍¹
大阪府立 母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科¹、
大阪府立 母子保健総合医療センター 血液・腫瘍科²

P-140 小児期造血幹細胞移植後の耐糖能異常に関する検討

平林佳奈枝、佐々木 拓、松浦 宏樹、荒井 史、塩原 正明、小池 健一
信州大学 医学部 小児医学講座

P-141 重篤な後遺症を呈した脳症患者2症例における内分泌機能障害

矢ヶ崎英晃、斎藤 朋洋、長嶺健次郎、後藤 裕介、駒井 孝行
山梨県立中央病院 小児科

ポスター討論 「CCS・成人医療への移行 (2)」

座長 望月 貴博 (大阪けいさつ病院小児科)
宮河真一郎 ((独)国立病院機構呉医療センター小児科)

- P-142☆** 21 水酸化酵素欠損症 132 家系の遺伝子解析から見えてきたこと
臼井 健¹、革嶋 幸子¹、豊田 有子²、田上 哲也¹、成瀬 光栄¹、島津 章¹
国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター¹、国立病院機構京都医療センター 小児科²
- P-143** 未成年 21 水酸化酵素欠損症症例の臨床像についての検討
西垣 五月、山本 晶子、水野 裕介、宮下 健悟、野田 雅裕、内木 康博、堀川 玲子
国立成育医療研究センター 内分泌代謝科
- P-144** Carney 複合の全国調査
向井 徳男^{1,4}、鈴木 滋^{2,4}、松尾公美浩^{2,4}、棚橋 祐典^{2,4}、飯塚 一^{3,4}、梶野 浩樹^{2,4}
旭川厚生病院 小児科¹、旭川医科大学 小児科²、旭川医科大学 皮膚科³、
厚生労働省「Carney 複合の全国調査ならびに診断指針等の作成に関する調査研究」班⁴
- P-145** ターナー女性の女性ホルモン補充療法に関するアンケート調査
長森万里子^{1,2}、伊藤 順庸²、中井 昭夫²、岡島 道子²、藤沢 和郎²、畑 郁江²、西村 光敏²、
五十嵐 登²、重松 陽介²、和田 直樹²
射水市民病院 小児科¹、北陸ターナー女性・家族の会世話人会²
- P-146** 当院における小児婦人内分泌外来の役割
—開設後3年間をふりかえって—
榎本紀美子¹、榊原 秀也²、神保 覚子¹、渡辺 英樹¹、伊藤 朋子¹、尾堀佐知子¹、三原 卓志¹、
石川 浩史¹
神奈川県立こども医療センター¹、横浜市立大学附属病院 産婦人科²
- P-147** GH 治療終了後の transition が進まず、成人期に汎下垂体機能低下症を呈した invisible stalk syndrome
瀧浦 俊彦¹、遠海 重裕²、岡本さつき²、五月女友美子²、松山 健²、加藤 創太³、
伊藤 純子⁴
杏林大学 医学部 小児科¹、公立福生病院 小児科²、公立福生病院 整形外科³、
虎の門病院 小児科⁴

ポスター討論 「甲状腺 (5)」

座長 小田洋一郎 (茅ヶ崎市立病院小児科)
大西 尚志 (大西小児科)

P-148☆ ヒルシュスプルング病を合併した MEN2A の 1 例

宮下 健悟、山本 晶子、西垣 五月、水野 裕介、野田 雅裕、内木 康博、堀川 玲子
国立成育医療研究センター

P-149 橋本病を合併した Idiopathic Hypothalamic Dysfunction の 1 女児例

箱田 明子^{1,2}、上村 美季¹、加賀 元宗¹、菅野 潤子^{1,2}、小川 英伸³、藤原 幾磨¹、
呉 繁夫¹
東北大学病院 小児科¹、宮城県立こども病院 内分泌科²、帝京大学附属病院 小児科³

P-150 自律性甲状腺機能結節(AFTN)の 1 男児例

神原亜紀子¹、小山さとみ¹、市川 剛¹、志村 直人¹、鳴海 覚志²、長谷川奉延²、有阪 治¹
獨協医科大学 医学部 小児科¹、慶応義塾大学 医学部 小児科²

P-151 甲状腺腫大を契機に診断し、甲状腺全摘術を施行した小児甲状腺乳頭癌の 1 例

三宅 哲雄¹、曾根田 瞬¹、石川 文穂¹、伴 さとみ¹、前田 一郎⁴、浜野 志穂²、小野 朋洋¹、
矢吹由香里³、北川 博昭²
聖マリアンナ医大病院 小児科¹、聖マリアンナ医大病院 小児外科²、
聖マリアンナ医大病院 乳腺内分泌外科³、聖マリアンナ医大病院 診断病理学⁴

P-152 萎縮性甲状腺炎に自己免疫性肝炎、慢性皮膚粘膜カンジダ症を合併し、多腺性自己免疫症候群 1 型が疑われた 1 例

堀 友博¹、大西 秀典¹、坪内 肯二²、田下 秀明³、久保田一生¹、寺本 貴英¹、
深尾 敏幸¹、小原 収⁴、清島真理子⁵、近藤 直実¹
岐阜大学大学院 医学系研究科 小児病態学¹、中濃厚生病院 小児科²、
やぶたこどもクリニック³、かずさ DNA 研究所 ヒトゲノム研究部⁴、
岐阜大学大学院 医学系研究科 皮膚病態学⁵

P-153 1 型糖尿病に下垂体性甲状腺機能低下症、バセドウ病を合併した多腺性自己免疫症候群 3 型の一女児例

宮井健太郎^{1,2}、滝島 茂^{2,3}、松原 洋平²、高澤 啓²、瀧澤 文彦²、小野 真²、
鹿島田健一²、水谷 修紀²
東京北社会保険病院 小児科¹、東京医科歯科大学医学部附属病院 小児科²、
草加市立病院 小児科³

ポスター討論 「1型糖尿病・サマーキャンプ (1)」

座長 井原 健二 (九州大学病院総合周産期母子医療センター)
神野 和彦 (広島鉄道病院小児科)

P-154☆ 東日本大震災における1型糖尿病患者の対応と今後の課題

～アンケート調査の結果から～

藤原 幾磨¹、菅野 潤子¹、箱田 明子¹、西井 亜紀²、五十嵐 裕³
東北大学病院 小児科¹、JR 仙台病院 小児科²、五十嵐小児科³

P-155 1歳7ヵ月時に発症し59年の罹病期間を経ても合併症が軽症にとどまっている 1型糖尿病患者の1例

大谷 敏嘉^{1,2}、笠原 督³、丸山 博⁴、内潟 安子²
さいたま記念病院 内科¹、東京女子医科大学糖尿病センター²、城西病院 内科³、
松戸クリニック⁴

P-156 炭酸水素ナトリウム投与により意識障害をきたした糖尿病性ケトアシドーシスの1例

小林 基章、大堀 淑恵、齋藤 朋洋、杉田 完爾
山梨大学 医学部 小児科

P-157 当院における過去10年間の糖尿病性ケトアシドーシス症例に関する検討

志賀健太郎、大杉 康司、海老名奏子、菊池 信行
横浜市立大学 市民総合医療センター 小児総合医療センター

P-158 小児1型糖尿病患者におけるインスリン投与量の変化

柏原 米男¹、川村 智行^{1,11}、橋本 友美²、東出 崇²、稲田 浩³、新平 鎮博³、
青野 繁雄⁴、菊池 信行^{5,11}、浦上 達彦^{6,11}、宮本 茂樹^{7,11}、杉原 茂孝^{8,11}、佐々木 望^{9,11}、
松浦 信夫^{10,11}、雨宮 伸^{9,11}
大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学¹、医療法人はぐくみ会 hug hug kids clinic²、
大阪市保健所³、寺田町こども診療所⁴、横浜市立みなと赤十字病院 小児科⁵、
駿河台日本大学病院 小児科⁶、聖徳大学短期大学部 保育科⁷、
東京女子医科大学 東医療センター 小児科⁸、埼玉医科大学 小児科⁹、
聖徳大学人文学部児童学科¹⁰、小児インスリン治療研究会¹¹

P-159 診断が遅延し糖尿病性ケトアシドーシスに至った1型糖尿病幼児の一例

富澤 明子、堀田 英夫
国際親善総合病院 小児科

P-160 1型糖尿病に横紋筋融解症を合併し、筋力低下に伴う呼吸障害により人工呼吸管理を 要したダウン症の一男児例

田島 輝隆¹、大通 尚¹、有安 大典¹、井垣 純子¹、後藤 正博¹、仁科 範子²、井澤 雅子³、
長谷川行洋¹
東京都立小児総合医療センター 内分泌代謝科¹、多摩北部医療センター 小児科²、
あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科³

ポスター討論
「1型糖尿病・サマーキャンプ (2)」

座長 田久保憲行 (北里大学医学部小児科 (北里大学北里研究所メディカルセンター病院))
母坪 智行 (N T T 東日本札幌病院小児科)

P-161☆ 1型糖尿病小児における血清 DPP-4 活性に関する検討

岩淵 敦¹、鴨田 知博¹、野末 裕紀²、泉 維昌³、平野 岳毅⁴、堀米 仁志¹、須磨崎 亮¹
筑波大学大学院 人間総合科学研究科 小児科学¹、筑波メディカルセンター病院小児科²、
茨城県立こども病院小児科³、平野こどもクリニック⁴

P-162 日本人小児期発症 1型糖尿病におけるインスリンアナログ製剤の使用による HbA1c の変化

菊池 透、浦上 達彦、川村 智行、宮本 茂樹、杉原 茂孝、望月 美恵、佐々木 望、
松浦 信夫、雨宮 伸
小児インスリン治療研究会

P-163 乳児期に糖尿病性ケトアシドーシスで発症した自己免疫性 1型糖尿病の同胞例

藤野 修平、磯島 豪、三浦健一郎、竹内 正人、北中 幸子、五十嵐 隆
東京大学医学部小児科

P-164 1型糖尿病にバセドウ病を合併した多腺性自己免疫症候群の 3 例

松山美静代¹、澤田 浩武¹、麻田 智子¹、布井 博幸¹、井上 忍²、柳田かえで³
宮崎大学 小児科¹、独立行政法人 国立病院機構 宮崎東病院²、柳田クリニック³

P-165 甲状腺機能亢進症を合併した初発 1型糖尿病の 12 歳 21trisomy 女児例

長澤 耕男¹、南谷 幹史²、千葉 浩輝²、及川 純子²、風戸 裕子²、土屋 寛子²、
野中 俊秀²、太田 節雄²
松戸市立病院 新生児科¹、帝京大学ちば総合医療センター 小児科²

P-166 ランゲルハンス細胞組織球症を合併した 1型糖尿病

藤本 正伸¹、宮原 直樹¹、西村 玲¹、鞆嶋 有紀¹、花木 啓一²、神崎 晋¹
鳥取大学 医学部 周産期小児医学¹、
鳥取大学 医学部 保健学科 母性小児家族看護学講座研究分野²

P-167 抗甲状腺自己抗体陽性で経過観察中、1型糖尿病を発症したターナー症候群の 1 例

高橋 郁子、土田 聡子、野口 篤子、田村 啓成、駒形 友康、高橋 勉
秋田大学大学院医学研究科 小児科学講座

ポスター討論 「2型糖尿病・その他の糖尿病(4)」

座長 朝山光太郎 (東京家政学院大学健康栄養学科)
望月 美恵 (市立甲府病院小児科)

P-168☆ 糖尿病診断における血糖値とHbA1cの関連

——小児例での検討

小川えりか、浦上 達彦、鈴木 潤一、吉田 彩子、高橋 昌里、麦島 秀雄

日本大学 医学部 小児科学系 小児科学分野

P-169 若年者における1型糖尿病と2型糖尿病の血流依存性血管拡張反応(FMD)の比較検討

大杉 康司、海老名奏子、志賀健太郎、菊池 信行

横浜国立大学附属市民総合医療センター 小児総合医療センター

P-170 グリコアルブミンの新生児糖尿病における血糖コントロール指標としての有用性と健常乳児における検討

鈴木 滋¹、古賀 正史²、雨宮 聡³、中尾 厚⁴、和田 佳子⁵、奥原 宏治⁶、早野 聡⁷、
高橋 弘典¹、松尾公美浩¹、棚橋 祐典¹、浅井 洋子¹、土田 悦司¹、野原 史勝¹、岡本 年男¹、
長屋 建¹、藤枝 憲二¹

旭川医科大学 小児科¹、近畿中央病院内分泌内科²、札幌徳州会病院小児科³、

日本赤十字社医療センター新生児科⁴、ベルランド総合病院小児科⁵、

天使病院小児診療部小児科⁶、安城更生病院小児科⁷

P-171 小児のメタボリックシンドロームのスクリーニングとしての収縮期血圧と脈拍の有用性

菊池 透¹、長崎 啓祐¹、小川 洋平¹、阿部 祐樹^{1,2}、樋浦 誠^{1,3}、田中 幸恵¹、
佐藤 英利¹、内山 聖¹

新潟大学 医学部 小児科¹、新潟市民病院 小児科²、木戸病院 小児科³

P-172 肥満小児におけるBody Adiposity Index有用性の検討

高橋兼一郎¹、土橋 一重¹、永原 敬子¹、宮沢 篤生¹、阿部 祥英¹、田中 大介²、荒木 俊介³、
山本 幸代³、朝山光太郎⁴、板橋家頭夫¹

昭和大学 医学部 小児科¹、昭和大学 豊洲病院 小児科²、産業医科大学 小児科³、

東京家政学院大学 健康栄養学科⁴

P-173 減量目的入院における基礎代謝測定の有用性の検討

内木 康博¹、野田 雅裕¹、西垣 五月¹、水野 裕介¹、宮下 健悟¹、山本 晶子¹、藤田かおる²、
堀川 玲子¹

国立成育医療研究センター 内分泌代謝科¹、国立成育医療研究センター 栄養管理部²

P-174 小児におけるCAVI測定(Cardio Ankle Vascular Index)

—高度肥満と骨髄移植後小児の比較

志村 直人^{1,2}、萩澤 進^{1,2}、小山さとみ^{1,2}、市川 剛^{1,2}、神原亜紀子^{1,2}、有阪 治^{1,2}

獨協医科大学 小児科¹、獨協医科大学とちぎ子ども医療センター²

ポスター討論 「副腎 (2)」

座長 内木 康博 (独) 国立成育医療研究センター内科系専門診療部内分泌代謝科)
佐々木悟郎 (東京歯科大学市川総合病院小児科)

- P-175☆ TP53 遺伝子変異を認め、家族性腫瘍が疑われる副腎皮質癌の 3 歳男児例**
三好 達也¹、森谷 真紀²、岩井 艶子³、岩井 朝幸³、新居 章⁴、岩村 喜信⁴、横田 一郎^{1,2}
国立病院機構 香川小児病院 内分泌科¹、国立病院機構 香川小児病院 臨床研究部²、
国立病院機構 香川小児病院 血液腫瘍科³、国立病院機構 香川小児病院 小児外科⁴
- P-176 21 水酸化酵素欠損症の遺伝子解析では CYP21A2 遺伝子の全イントロンの検索は必須である**
勝又 規行¹、堀川 玲子²
国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部¹、
国立成育医療研究センター 内分泌代謝科²
- P-177 新生児マススクリーニング 17OHP 高値で見出されたアンドロゲン産生性副腎腫瘍の 1 男児例**
室谷 浩二¹、佐藤 武志¹、朝倉 由美¹、本間 桂子²、松井 克之³、丸尾 良浩³、安達 昌功¹
神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科¹、慶應義塾大学病院 中央臨床検査部²、
滋賀医科大学医学部 小児科³
- P-178 診断と治療に苦慮した偽性低アルドステロン症 I 型の一例**
菅野 潤子¹、上村 美季¹、加賀 元宗¹、箱田 明子¹、藤原 幾磨¹、田島 敏広²
東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野¹、
北海道大学大学院医学系研究科 小児科学分野²
- P-179 プレドニゾロン投与により思春期にコルチゾールを増量せず経過したネフローゼ症候群合併 CYP21A2 欠損症の 1 例**
武田 良淳、有安 大典、井垣 純子、後藤 正博、鈴木 絵理、田島 輝隆、和田 泰格、
大通 尚、長谷川行洋
東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科
- P-180 両側アレルに 2 種の新規変異を認めた 3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症の 1 例**
高澤 啓¹、鹿島田健一¹、松原 洋平¹、小野 真¹、高木 正稔¹、本間 桂子²、
長谷川奉延²、勝又 規行³、森尾 友宏¹、水谷 修紀¹
東京医科歯科大学 発生発達病態学分野¹、慶應義塾大学 医学部 小児科²、
国立成育医療研究センター研究所³

ポスター討論 「副腎 (3)」

座長 勝又 規行 ((独) 国立成育医療センター研究所分子内分泌研究部)
後藤 正博 (東京都立小児総合医療センター内分泌・代謝科)

P-181☆ 小児慢性特定疾患治療研究事業における 21 水酸化酵素欠損症の解析

鈴木 滋¹、横谷 進²
旭川医科大学 小児科¹、国立成育医療研究センター 生体防御系内科部²

P-182 ACTH 不応症に無涙症を合併した超低出生体重児の 1 例

江波戸孝輔¹、大津 成之¹、下浜真理子¹、田久保憲行³、横関祐一郎¹、伊藤 尚志¹、狐崎 雅子¹、
野渡 正彦¹、横田 行史²、石井 正浩¹
北里大学病院 小児科学¹、相模原協同病院²、北里研究所メディカルセンター病院³

P-183 著明な色素沈着により発見された ACTH 不応症の 10 歳男児例

鹿島 京子¹、長谷川奉延²、天野 直子²
東京臨海病院 小児科¹、慶應義塾大学医学部小児科²

P-184 副腎クリーゼから急性脳症となった、DAX-1 遺伝子異常による先天性副腎低形成の一例

岩本 立¹、小西 央郎¹、清水 浩志¹、守屋 真¹、渡部 貴子¹、宮崎真菜美¹、宮河真一郎²、
原 圭一³
独立行政法人 労働者健康福祉機構 中国労災病院 小児科¹、
独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター 小児科²、広島大学病院 小児科³

P-185 新規の遺伝子変異を認めた Allgrove 症候群の一例

池本 智¹、櫻井 謙¹、藤本 義隆¹、本木 隆規¹、富田 和江¹、桑島 成央³、宮田 市郎²、
齋藤 義弘¹、勝又 規行⁴、井田 博幸²
東京慈恵会医科大学附属青戸病院 小児科¹、東京慈恵会医科大学 小児科学講座²、
東京慈恵会医科大学 小児外科学講座³、国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部⁴

P-186 知的障害あるいは高次脳機能障害を伴った 21 水酸化酵素欠損症(21-OHD)の 3 例

鹿島田健一¹、小野 真^{1,4}、宮井健太郎²、滝沢 文彦¹、高澤 啓¹、松原 洋平¹、滝島 茂³、
辻 敦美⁵、大西 寿和⁵、水谷 修紀¹
東京医科歯科大学 医学部 発生発達病態学¹、東京北社会保険病院²、草加市立病院³、
王立ヘンリー王子研究所⁴、近畿中央病院⁵

ポスター討論 「副甲状腺・Ca・骨 (2)」

座長 木下 香 (君津中央病院小児科)
難波 範行 (大阪大学大学院医学系研究科小児科学)

P-187☆ MS-MLPA法を用いた偽性副甲状腺機能低下症 1b(PHP1b)の *GNAS* 遺伝子群のメチル化異常とゲノムコピー数の解析

湯野 暁子¹、白井 健¹、山家 由子²、東 輝一朗³、横田 一郎⁴、島津 章¹
独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 内分泌代謝臨床研究センター¹、独立行政法人国立病院機構 名古屋医療センター 糖尿病・内分泌内科²、独立行政法人国立病院機構 熊本屋医療センター 糖尿病・内分泌内科³、独立行政法人国立病院機構 香川小児病院 臨床研究部⁴

P-188 副甲状腺機能低下症を合併したミトコンドリア脳筋症の 2 例

山本 景子¹、山村なつみ¹、山藤 陽子¹、鳥邊 泰久²、鈴木 保宏²、里村 憲一¹
大阪府立母子保健総合医療センター 腎代謝科¹、
大阪府立母子保健総合医療センター 小児神経科²

P-189 学童への Ca 投与中の Bone mineral content と尿中 Ca 排泄の経時的検討

積 由宇理¹、酒井 一樹¹、西山 宗六¹、伊東さやか¹、田山 海里¹、井本 岳秋¹、
岡田 稔久¹、田尻 淳一¹、清野 佳紀²、池田 哲雄³
尚綱大学・食による骨粗鬆症予防研究センター(仮)¹、大阪厚生年金病院²、慈恵病院小児科³

P-190 副甲状腺腺腫術後に血清 Ca 値の急激な補正により Ca 9.3 mg/dl で低カルシウム血症の症状を来した 1 例

大通 尚¹、田島 輝隆¹、鈴木 絵理¹、井垣 純子¹、長谷川行洋¹、大多和優里²、
市川 朝也²、中屋 宗雄³
東京都立小児総合医療センター 内分泌代謝科¹、東京都立小児総合医療センター 耳鼻咽喉科²、
東京都立多摩総合医療センター 耳鼻咽喉科³

P-191 肥満外来で発見された偽性副甲状腺機能低下症の 2 例

安田 祐希、三宅 直香、立川恵美子、松岡 尚史、杉原 茂孝
東京女子医科大学 東医療センター 小児科

P-192 進行性骨異形成(POH)と偽性副甲状腺機能低下症(PHP1a)の母子例における *GNAS* 遺伝子解析

奥野美佐子¹、米倉 圭二¹、尾崎 佳代¹、竹島 泰弘²、郷司 克己¹
兵庫県立こども病院 代謝内分泌科¹、神戸大学大学院医学研究科 小児科²

P-193 14 歳時に初発けいれんで診断され、右手示・小指欠損を伴う偽性副甲状腺機能低下症 1b 型の 1 例

加賀 元宗¹、三井 俊賢²、柴田 浩憲²、上村 美季¹、豊田 将夫¹、箱田 明子¹、
菅野 潤子¹、石井 智弘²、長谷川奉延²、藤原 幾磨¹
東北大学病院 小児科¹、慶応大学病院 小児科²

ポスター討論 「副甲状腺・Ca・骨 (3)」

座長 山本 威久 (箕面市立病院小児科)
望月 弘 (埼玉県立小児医療センター代謝内分泌科)

P-194☆ 乳腺低形成と HDR 症候群を呈する女性における GATA3 遺伝子ヘテロ変異の同定

加藤美弥子¹、菊池 清²、津村 久美³、児玉 光史⁴、栗岡 裕子⁵、緒方 勤^{1,6}
独立行政法人 国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部¹、
島根県立中央病院 小児科²、つむらファミリークリニック くみ小児科³、
島根県立中央病院 放射線科⁴、島根県立中央病院 産婦人科⁵、浜松医科大学 小児科⁶

P-195 骨折治療中に高カルシウム血症をきたした骨形成不全症男児

石田 真稲、數川 逸郎、皆川 真規
千葉県こども病院 内分泌科

P-196 FGFR3 遺伝子解析により確定診断に至った軟骨低形成症の 1 例

中野由佳子¹、遠藤 健次¹、佐野 哲也¹、清野 佳紀¹、長谷川高誠²
大阪厚生年金病院¹、岡山大学大学院医歯薬学総合研究科²

P-197 ヒト骨芽細胞様細胞における AMP キナーゼの Wnt/ β -catenin シグナル阻害作用の検討

高谷 具純¹、皆川 真規²、高谷里依子¹、木下 香³、河野 陽一¹
千葉大学大学院 医学研究院 小児病態学¹、千葉県こども病院 内分泌科²、
君津中央病院 小児科³

P-198 GATA3 遺伝子に新規変異を同定した HDR 症候群の 1 例

中澤 美絵¹、三井 俊賢²、高橋 弘剛¹、長谷川奉延²
東京都立大塚病院 小児科¹、慶應義塾大学 小児科²

P-199 口蓋裂、発達障害を認めていたが、12 歳時に四肢の痺れ、疼痛が出現し、診断に至った 22q11.2 症候群の男児例

南谷 幹史、市本 景子、太田 節雄
帝京大学 ちば総合医療センター 小児科

ポスター討論 「成長・成長障害 (4)」

座長 朝倉 由美 (神奈川県立こども医療センター内分泌・代謝科)
小川 英伸 (帝京大学医学部附属病院小児科)

P-200☆ 赤芽球産生に関わるインスリン受容体ならびに IGF-1 受容体の影響：
Donohue 症候群における検討

宇都宮朱里¹、原 圭一¹、香川 礼子¹、唐川 修平¹、宮河真一郎²、小林 正夫¹
広島大学大学院医歯薬学総合研究科小児科¹、独立行政法人呉医療センター小児科²

P-201 新規遺伝子変異が同定された遠位型尿細管性アシドーシスの女兒例

田嶋 朝子¹、齋藤 真希¹、佐藤 洋平¹、飯島 正紀¹、吉成 聡¹、三浦健一郎²、
滝田 順子^{2,3}、五十嵐 隆²、宮田 市郎¹、井田 博幸¹
東京慈恵会医科大学 小児科¹、東京大学 医学部 小児科²、東京大学 医学部 無菌治療部³

P-202 優性遺伝を呈する低身長の家系で *GH1* 遺伝子に 3 つの SNP が見いだされた
GH 分泌不全性低身長症の姉弟例

都 研一¹、菅 尚浩²、日高 智子²、古賀 寛史²、高橋 伸²、山本 雅昭³、井口 元三³、
高橋 裕³
国立病院機構別府医療センター 小児科、現：福岡市立こども病院・感染症センター 内分泌・
代謝科¹、国立病院機構別府医療センター 小児科²、神戸大学大学院 医学研究科 糖尿病内分泌内科学³

P-203 早産児における IGF-1 遺伝子プロモータ領域 CA リピート数と生後発育の関連性の検討

杉本 哲¹、徳弘由美子¹、中島 久和¹、徳田 幸子¹、小坂喜太郎¹、細井 創¹、木崎 善郎²
京都府立医科大学大学院医学研究科小児発達医学¹、京都第一赤十字病院小児科²

P-204 成長ホルモン注射の受け入れに、キワニスドールが奏功した女兒

志村 直人^{1,2}、竹澤恵美子³、白井 薫³、高久 敦子³、小山さとみ^{1,2}、市川 剛^{1,2}、
神原亜紀子^{1,2}、有阪 治^{1,2}
獨協医科大学 小児科¹、獨協医科大学とちぎ子ども医療センター²、
獨協医科大学とちぎ子ども医療センター 看護部³

P-205 IGF-I 受容体遺伝子異常症の成長パターンー成長ホルモン投与例・未投与例の検討

鞆嶋 有紀¹、母坪 智行²、藤本 正伸¹、宮原 直樹¹、西村 玲¹、花木 啓一³、神崎 晋¹
鳥取大学医学部周産期・小児医学¹、NTT 東日本札幌病院小児科²、
鳥取大学医学部保健学科 母性・小児看護学³

ポスター討論 「成長・成長障害 (5)」

座長 百井 亨 (日本赤十字社和歌山医療センター)
佐藤 真理 (東邦大学医療センター大森病院小児科)

P-206☆ シルバーラッセル症候群 120 例の包括的解析

佐藤 智子^{1,2}、松原 圭子¹、鏡 雅代¹、室谷 浩二³、永井 敏郎⁴、長谷川奉延²、
水野 誠司⁵、緒方 勤⁶
国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部¹、慶應義塾大学 医学部 小児科²、
神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科³、獨協医大越谷病院 小児科⁴、
愛知心身障害者コロニー中央病院 小児内科⁵、浜松医科大学 医学部 小児科⁶

P-207 母親の低身長および四肢短縮を契機に診断に至った SHOX 遺伝子異常症の 1 例

齋藤 友康、成瀬 裕紀
松戸市立病院 小児医療センター 小児科

P-208 PTPN11 遺伝子に変異を認めた LEOPARD 症候群の 1 例

上村 美季、豊田 将夫、加賀 元宗、箱田 明子、菅野 潤子、藤原 幾磨、呉 繁夫
東北大学大学院 医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野

P-209 著明な低身長を合併した NSD-1 欠失を認める Sotos 症候群の 1 例

齋藤 敦郎¹、竹谷 健²、金井 理恵¹、虫本 雄一¹、小林 弘典¹、鬼形 和道¹、山口 清次¹
島根大学 医学部 小児科¹、島根大学 医学部附属病院 輸血部²

P-210 Ellis-van Creveld 症候群への成長ホルモンの治療効果

上田 晃三^{1,2}、片岡 京子²
岩国医療センター 小児科¹、松山赤十字病院 成育医療センター 小児科²

P-211 ダウン症候群における成長ホルモン療法

—14 例の経験から—

廻 京子、井上 勝、今城 沙都、大山 珠美、大熊 智帆、竹本 啓、松本 尚美、
林 千明、山口 和誠、榎原 幸二
岡山赤十字病院

ポスター討論
「成長・成長障害 (6)」

座長 安藏 慎 (川崎市立川崎病院小児科)
佐野 友昭 (山梨赤十字病院)

P-212☆ 早産が SGA 性低身長児における GH 補充療法の効果に及ぼす影響

野末 裕紀¹、嶋田 知博²、岩淵 敦²、齋藤 誠²、宮園 弥生²、市川 邦男¹、須磨崎 亮²
筑波メディカルセンター病院 小児科¹、筑波大学大学院人間総合科学研究科小児科学²

P-213 長期の中心静脈栄養をおこなっている腸管不全患者 4 名における内分泌学的検討

後藤 正博¹、仁科 範子¹、長谷川行洋¹、村越 孝次²、仁科 孝子²、新井 真理³、廣部 誠一³、
鎌形正一郎³
東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科¹、同消化器科²、同外科³

P-214 低身長児の心理社会的特徴 —CBCL と Parenting Stress Index short form の分析—

村田 雅子¹、山本 悦代¹、平山 哲¹、小杉 恵¹、恵谷 ゆり²、河本 浩二²、位田 忍²
大坂府立母子保健総合医療センター 発達小児科¹、
大坂府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科²

P-215 SGA 性低身長に対する成長ホルモン治療による血液・免疫学的影響の検討

石井加奈子、井原 健二、牧村 美佳、野崎 高史、大久保一宏、原 寿郎
九州大学 大学院 医学研究院 成長発達医学分野

P-216 SGA 性低身長症に対する成長ホルモン療法補充の検討

宮下 徳久¹、河井 昌彦²、田中 紀子¹、桑門 克治¹、新垣 義夫¹、橋本有紀子²、岩永甲午郎²、
中村 由恵³
倉敷中央病院 小児科¹、京都大学医学部附属病院 小児科²、田附興風会 北野病院³

P-217 SGA 性低身長症として GH 治療を行った 14 番染色体母性片親性ダイソミーの 2 例

佐藤 英利¹、長崎 啓祐¹、小川 洋平¹、遠山 潤²、菊池 透¹
新潟大学医歯学総合病院 小児科¹、西新潟中央病院²