

## 代謝消化器病グループ

### 所属メンバー

- ・窪田 満 (非常勤講師、昭和 61 年卒)
- ・竹田 優子 (平成 8 年卒) (～平成 21 年 9 月)
- ・木田 和宏 (平成 10 年卒)

外来患者数 延べ 1,350 人/年 (北大外来 220 人、手稲溪仁会代謝外来 1,120 人)

入院患者数 延べ 42 人/年 (北大小児科 3 人、手稲溪仁会病院 39 人)

### その他の特色ある診療内容

#### 【先天代謝異常症】

リソソーム病 (ムコ多糖症、Fabry 病など) のスクリーニングと診断と治療

尿素サイクル異常症 (OTCD、古典的シトルリン血症) の診断と治療

有機酸代謝異常症 (メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症) のスクリーニングと治療

脂肪酸代謝異常症 (グルタル酸尿症 II 型、CPT II 欠損症) のスクリーニングと治療

シトリン欠損症の診断と治療指針の作成

フェニルケトン尿症、糖原病の診断と治療

先天代謝異常症患者のターミナルケア

#### 【肝臓疾患】

先天性肝内胆汁うっ滞 (アラジール症候群、バイラー病) の診断と治療

血管奇形による門脈血流低下の画像診断と治療

脂肪肝 (特に境界型糖尿病に併発するもの) の診断と治療

#### 【消化管疾患】

炎症性腸疾患 (潰瘍性大腸炎、クローン病) の診断と治療 [白血球除去療法を含む]

難治性下痢症、遷延性下痢症の治療とコンサルテーション

過敏性腸症候群、習慣性便秘症、周期性嘔吐症の診断と治療

小児慢性便秘症の治療ガイドラインの作成

### 研究内容

先天代謝異常症の診断と治療

- ・タンデムマスを用いた新生児ムコ多糖症マス・スクリーニング (木田和宏先生卒業論文)
- ・アミノ酸、有機酸代謝異常症へのタンデムマス・スクリーニング

- ・ 酵素補充療法の研究（ムコ多糖症、Fabry病など）
- ・ 尿素サイクル異常症の院内製剤による治療、超希少疾患治療薬の認可システムの研究
- ・ 銅代謝異常症（ウィルソン氏病、メンケス病）の早期診断、早期治療

#### 消化器肝臓疾患の診断と治療、研究

- ・ 小児慢性便秘の診断と治療（小児慢性便秘治療ワーキンググループ）
- ・ 難治性下痢症、嘔吐症とアレルギー性胃腸症に関する病理組織学的研究
- ・ 先天性肝内胆汁うっ滞（アラジール症候群、バイラー病）の研究
- ・ 小児期の脂肪肝患児に対する塩酸メトフォルミンの有効性

#### 競合的外部資金

- ・ 先天代謝異常症の診断ネットワークを介した長期予後追跡システムの構築（松原班）  
（研究協力者；窪田 満）
- ・ タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マス・スクリーニング体制の確立に関する研究（山口班）（研究協力者；窪田 満）

#### 発表論文

1. 窪田 満：新生児マス・スクリーニング新時代. 北海道小児科医会会報 25 号：10-15, 2009
2. 窪田 満：意志決定能力のない小児のターミナルケアに関する研究. 第 34 回札幌市医師会医学会誌（札幌通信増刊）261 号：117-118, 2009
3. 木田和宏、竹田優子、窪田 満：痙攣を主訴に受診した 4 ヶ月男児(Menkes 病) . 症例から学ぶ先天代謝異常症 1 号：117-118, 2009

#### 学会発表

##### 国際学会

1. Takeda Y, Kida K, Kubota M, et al: When should we decide to perform laparoscopic restorative colectomy for childhood-onset ulcerative colitis?. 11th Congress of the Asian Pan-Pacific Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Seoul, 2009/9/25-28

2. Kida K and Kubota M: A promising newborn tandem mass screening of Glycosaminoglycans in dried blood spot. 1<sup>st</sup> Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases、Fukuoka、2010/3/7-10

### 全国学会・地方学会

1. 窪田 満: ファブリー病の母子例 -小児と女性における治療開始時期について-. 第 5 回日本ファブリー病フォーラム、東京、2009/7/12

### 講演・シンポジウムなど

1. 窪田 満: 特別講演「習慣性便秘症と fecal soiling の診断と治療」. 函館小児科医会、函館、2009/6/12
2. 窪田 満: シンポジウム「タンデムマスによる新生児スクリーニングの全国展開」スクリーニング陽性例（精査、診断対象者）への対応. 第 36 回日本マス・スクリーニング学会、札幌、2009/8/21-22
3. 窪田 満: 特別講演「新生児マス・スクリーニング新時代」. 北海道小児オータムセミナー、札幌、2009/9/19
4. 窪田 満: シンポジウム「タンデムマス導入による新生児マス・スクリーニングの新時代」新しいスクリーニング陽性者への対応. 第 51 回日本先天代謝異常学会、東京、2009/11/5-7
5. 窪田 満: 特別講演「習慣性便秘症と fecal soiling の診断と治療」. 日本小児科学会北海道地方会第 276 回例会、札幌、2009/11/22
6. 窪田 満: 特別講演「小児慢性便秘の診断と治療」. 第 19 回北海道消化管運動研究会、札幌、2010/2/26

### 学会活動（委員会委員など）

- ・日本先天代謝異常学会(評議員) 窪田 満
- ・日本ムコ多糖症研究会(幹事) 窪田 満
- ・日本小児消化器感染症研究会(世話人) 窪田 満
- ・日本小児肝臓研究会(運営委員) 窪田 満
- ・日本小児 IBD 研究会(幹事) 窪田 満
- ・東北代謝異常症治療研究会(世話人) 窪田 満

- ・北海道消化管運動研究会（世話人） 窪田 満
- ・北海道先天代謝異常症治療研究会（世話人；事務局） 窪田 満
- ・北海道小児消化器病フォーラム（世話人；事務局） 窪田 満

## 社会貢献

- ・北海道および札幌市より先天代謝異常等検査業務相談医を委嘱 窪田 満
- ・市民向け育児講座、健康相談の講師を年4回程度 窪田 満