

# 第1回神経代謝病研究会

## Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL) Forum 2016

Date: June 30 (Thu), 13:00-18:00

Venue: The Tokyo Jikei University School of Medicine, Tokyo, Japan

### Program

12:00-12:40 Business Meeting

13:00-13:20 Opening & Introduction

Chair, 衛藤義勝 (財団法人脳神経疾患研究所)

13:20-14:40 Case Presentation

Clinical course of Infantile NCL

衛藤 薫 (東京女子医科大学小児科)

A girl with infantile neuronal ceroid lipofuscinosis caused by novel *PPT1* mutation and paternal uniparental isodisomy of chromosome 1

新井田 要 (金澤医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域遺伝子疾患研究分野)

NCL cases

成田 綾 (鳥取大学医学部脳神経小児科)

First Japanese variant of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis caused by novel *CLN6* mutations

佐藤 亮 (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)

14:50-15:20 Special Lecture I

Spinocerebellar Degeneration in Childhood

小坂 仁 (自治医科大学大学院医学研究科 地域医療学系生殖・発達医学成育医学)

15:20-16:00 Special Lecture II

Neuropathological Features-of NCL

鈴木衣子 (東京都健康長寿医療センター研究所)

16:00-16:10 Coffee Break

16:10-16:30 Special Lecture III

Biological Test and Pathological Analysis for Neuronal Ceroid Lipofuscinosis type 1

高村歩美 (鳥取大学医学部保健学科 検査技術科学専攻 生体制御学講座)

16:30-17:10 Special Lecture IV

New Insights in *CLN2* disease and Intracerebroventricular delivery of ERTs

Jessica Cohen (*BioMarine Co.*)

17:10- 18:00 Special Lecture V

NCL- -General View and Treatment Strategies- (Tentative Title)

Angela Schulz (*Kinderklinik, Univ. of Hamburg*)

18:00-18:10 Closing

### 事務局

(財) 脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター & 遺伝病治療研究所  
〒215-0026 神奈川県川崎市麻生区古沢都古 255 (新百合ヶ丘総合病院内)

Tel:044-322-0654 (電子音後 3229) Fax:044-966-0133