

会期 2024年6月29日(土) (ハイブリッド開催)

参加費 一般:3,000円 企業:10,000円

会場 東京慈恵会医科大学 1号館講堂
〒105-8461 東京都港区西新橋3-19-18

代表世話人 小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター 遺伝診療科)

主催 神経代謝病研究会

プログラム

- 9:00~9:05 **開会の挨拶**
代表世話人 小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)
- 9:05~9:45 **共催セミナー1** [共催: バイオマリンファーマシューティカルジャパン株式会社]
座長: 志村 優 (千葉県こども病院)
演者: **フェニルケトン尿症の診断と治療 (パリンジック含め)**
杉山 洋平 (順天堂大学 小児科)
- 9:50~10:30 **共催セミナー2** [共催: アレクシオンファーマ合同会社]
座長: 衛藤 薫 (東京女子医科大学附属足立医療センター 小児科/東京女子医科大学医学部 小児科)
演者: **低ホスファターゼ症の臨床: 早期診断・治療**
森岡 一朗 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)
- 10:30~12:00 **医師主導治験、特定臨床研究について**
座長: 小林 博司 (東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 遺伝子治療研究部)
小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)
演者: **1. ライソゾーム病の治験・臨床研究について (CRC・CRB事務局の立場から)**
宮前 由里恵 (国立成育医療研究センター 研究開発監理部)
2. 神経型ゴーシェ病に対するシャペロン療法開発
成田 綾 (医誠会国際総合病院 小児科)
3. ニーマンピック病C型に対するシクロデキストリン髄腔内投与療法の長期効果
松尾 宗明 (佐賀大学 小児科)
- 12:10~13:10 **ランチョンセミナー** [共催: アンジェス株式会社]
座長: 小牧 宏文 (国立精神神経研究センター)
演者: **遺伝性早老症: Hutchinson-Gilford早老症候群とWerner症候群の最新の知見**
井原 健二 (大分大学医学部小児科学講座)
- 13:20~14:35 **症例検討・研究発表**
座長: 右田 王介 (聖マリアンナ医科大学 小児科)
村松 一洋 (自治医科大学 小児科)
演者: **1. 早期診断に至った早期乳児型および若年型ガラクトシアリドーシスの2症例**
蘇 哲民 (国立成育医療研究センター)
2. 新生児スクリーニングを契機に当院で経過観察をしている副腎白質ジストロフィー疑いの2症例
小澤 南 (聖マリアンナ医科大学 小児科/聖マリアンナ医科大学 遺伝診療部)
3. 乳酸菌ウォーターの多飲を契機にWernicke脳症を発症した1歳男児例
三谷 忠宏 (自治医科大学 小児科/国際医療福祉大学病院 小児科)
4. X染色体の不活化の偏りにより発症したMenkes病女児例
永井 康平 (自治医科大学附属とちぎ子ども医療センター 小児科)
- 14:50~15:30 **特別セミナー1** [共催: クリニジェン株式会社]
座長: 福田 冬季子 (浜松医科大学医学部附属病院 小児科)
演者: **1. 重症型ムコ多糖症II型に対する脳室内酵素補充療法の長期使用成績**
蘇 哲民 (国立成育医療研究センター 遺伝診療科)
2. ムコ多糖症に対する造血幹細胞移植のアップデート
坂口 大俊 (国立成育医療研究センター 小児がんセンター 移植・細胞治療科)
- 15:30~16:20 **特別セミナー2** [共催: サノフィ株式会社]
座長: 右田 王介 (聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学/遺伝診療部)
演者: **1. ファブラザイム点滴速度短縮事例の紹介**
尾形 仁 (富士市立中央病院 小児科)
2. ライソゾーム病神経症状のマネジメント
衛藤 薫 (東京女子医科大学附属足立医療センター 小児科/東京女子医科大学医学部 小児科)
- 16:20~17:20 **特別講演**
座長: 衛藤 義勝 (一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター)
演者: **神経細胞におけるタンパク質品質管理と老化**
中西 真 (東京大学医科学研究所)
- 17:20 **閉会の辞**
代表世話人 小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 遺伝診療センター)