

The 9th Annual Meeting of the Society of Neurometabolic Disorders

第9回 神経代謝病研究会

会期

2025年6月14日(土)
Saturday, JUNE 14th, 2025

会場

ステーションコンファレンス川崎
STATION CONFERENCE
KAWASAKI

川崎市幸区大宮町1番地5カワサキデルタ
JR川崎タワー オフィス棟 3階

アクセス：JR川崎駅（西口）、京急川崎駅

Webハイブリッド開催

参加登録はこちらから ▶

[https://pub.conf.it.atlas.jp/ja/
event/snmd9](https://pub.conf.it.atlas.jp/ja/event/snmd9)



大会HP

第9回 神経代謝病研究会運営事務局
聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・
遺伝解析学講座

〒216-8511 神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1
TEL : 044-977-8111

プログラム

9:20～9:25	開式の辞
9:30～10:30	共催セミナー [共催：サノフィ株式会社] 座長：小須賀基通（成育医療研究センター） 神経症状を伴うライソゾーム病の診断について 成田 綾（医誠会国際総合病院）
10:30～11:00	症例報告 座長：宮本 雄策（聖マリアンナ医科大学小児科） 1 新生児期に高乳酸血症を呈し、死後に判明した QRSL1 変異：ミトコンドリア病 蘇 哲民（成育医療研究センター） 2 拡大新生児スクリーニングで検出された脊髄性筋萎縮症の家系 小澤 南（聖マリアンナ医科大学） 3 3歳児健診で指摘された視力低下を契機に診断されたガラクトシアリドーシスの3例 小林 博司（東京慈恵会医科大学）
11:00～12:20	シンポジウム「神経代謝病の臨床課題 ～神経症状・肝障害を中心に～」 座長：小坂 仁（自治医科大学小児科学発達医学部門教授） 1 先天代謝異常症における代謝救急時に、どのように脳を守るか／松永 綾子 2 成人神経内科医が診た小児期発症の神経代謝疾患のリアル／伊佐早 健司 3 ライ症候群はなくなってしまったのか？ －先天代謝異常症の診断の進歩－／高柳 正樹 4 ミトコンドリア肝症を中心とした代謝性肝疾患の最前線／志村 優
12:30～13:30	ランチョンセミナー [共催：アンジェス株式会社] 座長：小林 博司（東京慈恵会医科大学） 拡大新生児マススクリーニングの現状と課題～大阪市モデルの挑戦～ 酒井 規夫（医誠会国際総合病院 難病医療推進センター）
13:40～14:40	アフタヌーンセミナー 1 [共催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社] 座長：酒井 規夫（医誠会国際総合病院 難病医療推進センター） フェニルケトン尿症診療の現状と課題 入月 浩美（新潟大学医歯学総合病院 小児科）
14:50～15:50	アフタヌーンセミナー 2 [共催：アミカス・セラピューティクス株式会社] 座長：右田 王介（聖マリアンナ医科大学） ファブリー病を中心とする拡大新生児スクリーニングの現状と課題 大竹 明（埼玉医科大学 ゲノム医療科・小児科 客員教授・名誉教授）
16:00～17:00	特別講演 座長：山本 仁（聖マリアンナ医科大学名誉教授） ミトコンドリア病の多様性への挑戦 ～診療の進歩と課題～ 三牧 正和（帝京大学医学部小児科 主任教授）
17:00	閉会の辞