

# 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

参加費無料

12:00-12:40 **Business Meeting**

13:00-13:20 **Opening & Introduction**

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 (金沢医科大学 総合医学研究所 先端医療研究領域遺伝子疾患研究分野)

**A case report of juvenile *CLN1***

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 (自治医科大学医学部小児科学)

15:20-16:00 **Special Lecture II**

**Neuropathology in Neuronal Ceroid Lipofuscinosis**

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