

第3回神経代謝病研究会

新しい神経代謝病の治療に向けて

日時: 2018年7月5日(木), 13:00-19:00

会場: 東京慈恵会医科大学 1号館講堂 (3階)

参加費: 3,000円 (企業参加者は10,000円)

12:00-12:45 幹事会

13:00-13:10 開会の挨拶

当番世話人 衛藤義勝 (財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センター & 遺伝病治療研究所)

13:10-14:40 神経代謝病 症例報告

司会: 浜野晋一郎 (埼玉県立小児医療センター神経科)、萩野谷和裕 (宮城県立こども病院神経科)

- 1) 当院で経験した脊髄性筋萎縮症の二例
小澤 南^{1),2)}、右田王介²⁾、山本寿子^{1),2)}、山本仁²⁾、宮本雄策^{1),2)}
1) 川崎市立多摩病院小児科、2) 聖マリアンナ医科大学小児科
- 2) ゴーシェ病Ⅲ型に起因する進行性ミオクローヌスてんかんに対して少量ベランパネル投与が著効した女性例
高橋麻由、日暮憲道、菊池健二郎、井田博幸
東京慈恵会医科大学小児科
- 3) インフルエンザ感染後の急激な退行を契機に診断に至った異染性白質ジストロフィー症の2例
秋本智史¹⁾、吉田 登¹⁾、新島新一¹⁾、中澤友幸²⁾
1) 順天堂大学練馬病院小児科、2) 公益財団法人東京都保健医療公社豊島病院小児科
- 4) 進行性の脳萎縮を呈した asparagine synthetase deficiency の一例 (本邦初例)
遠藤若葉¹⁾、乾 健彦¹⁾、萩野谷和裕¹⁾、才津浩智²⁾、松本直通³⁾
1) 拓桃医療療育センター (現宮城県立こども病院)、2) 浜松医大医化学、3) 横浜市大遺伝学
- 5) ECHS1 欠損症の一例
桑島真理、小島華林、池田尚広、後藤昌英、黒川愛恵、村松一洋、小坂 仁、山形崇倫
自治医科大学小児科
- 6) 非ケトーシス型高グリシン血症に対する複数のグルタミン酸受容体作動薬を用いた治療
代田惇朗、浜野晋一郎、松浦隆樹、池本 智
埼玉県立小児医療センター神経科

14:40-15:10 教育講演 1)

司会: 山本 仁 (聖マリアンナ医科大学小児科)

神経疾患と NGS 解析

松本直通 (横浜市立大学大学院医学研究科)

15:10-15:20 休憩

15:20-16:20 神経代謝病 トピックス

司会: 新島新一 (順天堂大学練馬病院 小児科)、

大橋十也 (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)

教育講演 2) SMA の最新治療の展開

Javier Avendano, M.D. (Global SMA Medical Team, Biogen Inc, US)

教育講演 3) ライソゾーム病 —脳障害治療のトピックス—

奥山虎之 (国立成育医療研究センターライソゾーム病センター)

教育講演 4) 神経代謝病—遺伝子治療の最近のトピックス—

大橋十也 (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)

16:20-18:00 ワークショップ—新規神経代謝病の治療法—

司会: 廣瀬伸一 (福岡大学医学部小児科)、小坂 仁 (自治医科大学小児科)

- 1) β-グルクロニダーゼ欠損症の酵素補充療法
濱崎孝史 (大阪市立大学 小児科)
- 2) 脳性葉酸代謝異常; 脳内の葉酸転送障害; 治療可能な脳症
秋山倫之 (岡山大学 小児神経科)
- 3) オートファジー病; SENDA; 診断と治療の可能性
村松一洋 (自治医科大学とちぎ子ども医療センター 小児科)
- 4) クレアチン代謝異常 (SLC6A8 異常、GAMT 欠損症、AGAT 欠損症)
小坂 仁 (自治医科大学 小児科)

総合討論

18:00-18:40 特別講演

司会: 衛藤義勝 (財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センター & 遺伝病治療研究所)

筋ジストロフィー症の最新治療の進歩

武田伸一 (国立精神神経医療研究センター神経研究所)

18:40- 閉会の挨拶 次回世話人 新島新一 (順天堂大学練馬病院小児科)

事務局

主催: 神経代謝病研究会

共催: NPO 法人日本ライソゾーム病研究センター

(財) 脳神経疾患研究所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:044-322-9991 (代表) (内線 3229) Fax:044-966-0133