

# プログラム案

(2026年4月30日現在)

## 9:00~9:05 開会のご挨拶

代表世話人:成田 綾(医誠会国際総合病院 小児科・難病医療推進センター)

## 9:05~9:50 症例検討・研究発表(公募・一部指定)

座 長:入月 浩美(新潟大学医学部小児科学教室 ゲノム医療部遺伝医療センター)

演題名:神経代謝病に対する核酸医薬開発の取り組み

演 者:和田 郁人(リードファーマ 株式会社 代表取締役社長)

## 10:00~10:25 共催セミナー①(前半)

共 催:株式会社住化分析センター

演題名:拡大新生児スクリーニングにおけるバイオマーカーの活用~クラブ病 2次スクリーニング法の開発

演 者:重山 拓摩(株式会社住化分析センター)

演題名:拡大新生児スクリーニングで早期診断され、同種臍帯血移植を施行した乳児型クラブ病の臨床経過

演 者:戸澤 雄紀(京都府立医科大学 小児科)

## 10:25~10:50 共催セミナー①(後半)

共 催:アンジェス株式会社

演題名:eNBS 受託実績と GAG 二次検査について

演 者:大星 航(アンジェス株式会社 検査事業部)

演題名:eNBS で発見された MPS VI の症例報告

演 者:村山 圭(順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学講座)

## 11:00~11:50 共催セミナー②

共 催:クリニジェン株式会社

座 長: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)

演題名:ムコ多糖症をはじめとしたシャペロン療法の開発(仮)

演 者:檜垣 克美(鳥取大学 染色体工学研究センター 創薬研究部門)

演題名:ヒュンタラーゼ/移植症例の報告(仮)

演 者:蘇 哲民(国立成育医療研究センター 遺伝診療科)

**12:00～12:50 ランチョンセミナー** 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

テーマ:PKUにおける神経症状の理解と臨床的意義

座 長:中島 葉子(藤田医科大学 医学部 小児科学)

演 者:濱崎 考史(大阪公立大学大学院 医学研究科 発達小児医学)

演 者:石毛 美夏(日本大学 医学部小児科学系 小児科学分野)

**13:00～13:50 共催セミナー③** 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 臨床検査医学・遺伝解析学)

演題名:遅発型 Pompe 病の臨床像と治療の進歩

演 者:石垣 景子(東京女子医科大学 小児科)

演題名:日本人を含む国際共同試験について

演 者:小林 博司(東京慈恵会医科大学 小児科学講座)

**13:55～14:55 特別講演**

座 長:成田 綾(医誠会国際総合病院 小児科/難病医療推進センター)

演 者:加我 牧子(東京都立東部療育センター 小児科)

**15:00～15:50 アフタヌーンセミナー** 共 催:JCR ファーマ株式会社

座 長:井田 博幸(学校法人慈恵大学 理事)

演題名:希少神経代謝疾患における Patient Reported Outcomes (PRO)評価の重要性

演 者:能登 真一(新潟医療福祉大学 リハビリテーション学部 作業療法学科 医療経済・QOL 研究センター)

演題名:Patient Reported Outcomes (PRO)のライソゾーム病への応用

演 者:古藤 雄大(関西医科大学 看護学部・看護学研究科 生涯発達看護分野 こども看護学領域)

**16:00～17:20 共催シンポジウム** 共 催:サノフィ株式会社

テーマ:難病患者の包括的支援を考える - 医療・生活・社会をつなぐ多職種の視点 -

座 長:酒井 規夫(医療法人医誠会 医誠会国際総合病院 難病医療推進センター)

演題名:難病を抱えて生きる人々を支えるということ - 難病看護・遺伝看護の視点から -

演 者:柊中智恵子(熊本大学大学院 生命科学研究部 環境社会医学部門 看護学分野 臨床看護学講座)

演題名:治療を受けながら、その人らしく暮らすために

—患者さん・ご家族とも、医療・保健・福祉をつなぐ地域づくり—

演 者:野正 佳余(難病情報センター)

演題名:医療関係者が知っておきたい社会保障制度 ～障害年金とは～

演 者:早川 靖雄(社会保険労務士)

**17:20～17:25 閉会のご挨拶**

代表世話人:成田 綾(医誠会国際総合病院 小児科・難病医療推進センター)