

## プログラム

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）

1. 全般的発達遅滞と甲状腺機能異常から診断に至った MCT8 欠損症の 1 例  
今西 峻真（大阪公立大学医学部附属病院 小児科）
2. 三頭酵素欠損症における長期経過:トリヘプタノイン導入経験を含めて  
李 知子（兵庫医科大学 小児科学）
3. 末梢神経害を呈したガラクトシアリドーシスの女児  
濱田 悠介（市立吹田市民病院 小児科）
4. 微熱と体重減少がみられた 50 代 Fabry 男性  
酒井 薫（聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部）
5. 神経代謝病に対する核酸医薬開発の取り組み  
和田 郁人（リードファーマ株式会社）

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

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）

1. バイオマーカーを活用した拡大新生児スクリーニング  
～LC-MS/MS によるクラッペ病 2 次スクリーニング法の開発～  
重山 拓摩（株式会社住化分析センター）
2. 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ッペ病の臨床経過  
戸澤 雄紀（京都府立医科大学附属病院 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

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）

1. eNBS 受託実績と GAG 二次検査について  
大星 航（アンジェス株式会社検査事業部）
2. 拡大新生児スクリーニングを契機に診断したムコ多糖症 VI 型の世界初症例  
村山 圭（順天堂大学大学院医学研究科 小児科学／難治性疾患診断・治療学）

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）

1. ライソゾーム病に対する薬理的シャペロン療法の開発: update  
檜垣 克美（鳥取大学医学部生命科学科神経科学分野）
2. 重症型ムコ多糖症 II 型の中樞神経障害に挑む  
－脳室内酵素補充療法と造血幹細胞移植による治療戦略－  
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

座長：中島 葉子（藤田医科大学 医学部 小児科学）

PKUにおける神経症状の理解と臨床的意義

1. フェニルケトン尿症における疾患負担 ～神経変性メカニズムと白質病変、可逆性の理解～  
濱崎 考史（大阪公立大学大学院 医学研究科 発達小児医学）
2. フェニルケトン尿症の生涯治療～食事療法と薬物療法の工夫～  
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）

1. 遅発型 Pompe 病の臨床像と治療の進歩  
石垣 景子（東京女子医科大学 小児科）
2. 日本人を含む国際共同治験について  
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）

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）

56人のロレンツォとご家族との出会いとこれから

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）

1. 希少神経代謝疾患における Patient Reported Outcomes (PRO) 評価の重要性  
能登 真一（新潟医療福祉大学 リハビリテーション学部 医療経済・QOL 研究センター）
2. Patient Reported Outcomes (PRO) のライソゾーム病への応用  
古藤 雄大（関西医科大学 看護学部・看護学研究科）

16:00～17:20 共催シンポジウム

共催：サノフィ株式会社

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）

1. 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–

柊中智恵子（熊本大学大学院生命科学研究部）

2. 治療を受けながら、その人らしく暮らすために

–患者さん・ご家族ともに、医療・保健・福祉をつなぐ地域づくり–

野正 佳余（地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪急性期・総合医療センター  
大阪難病医療情報センター 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻  
神経難病治療・在宅医療学寄附講座）

3. 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～

早川 靖雄（あとり社会保険労務士事務所）

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）