

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業
「遺伝性髄鞘形成不全の病態に基づく革新的な治療法の開発のための研究」
(課題番号：15ek0109016h0002)
厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
「遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築」
(課題番号：H27 - 難治等(難) - 一般 - 020)

平成27年度 合同班会議

プログラム

日時：平成28年2月14日(日) 10:00 ~
場所：東京女子医科大学病院 総合外来センター 5F 大会議室
(〒162-8666 東京都 新宿区 河田町8-1)

10:00 ~ 10:05 ご挨拶

武村 真治 (国立保健医療科学院 研究事業推進官)

「遺伝性白質疾患の診断・治療・研究システムの構築」班会議

10:05 ~ 10:25 本年度の成果および課題

小坂 仁 (自治医科大学 小児科学)

10:25 ~ 10:35 希少疾患におけるガイドライン作成の方法および
患者レジストリの方向性

三重野 牧子 (自治医科大学 情報センター)

10:35 ~ 10:50 国際PMDカンファレンス

井上 健 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部)

10:50 ~ 11:10 アレキサンダー病の診断基準改定

吉田 誠克 (京都府立医科大学大学院 神経内科)

11:10 ~ 11:25 休憩

11:25 ~ 11:40 カナバン病の診断基準について

星野 英紀 (帝京大学 小児科学)

11:40 ~ 11:55 白質障害の臨床診断

佐々木 征行 (国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経診療部)

11:55 ~ 12:10 白質変性症の画像診断

高梨 潤一 (東京女子医科大学 八千代医療センター 小児科)

12:10 ~ 12:25 後天性白質疾患

松井 大 (大津赤十字病院 神経内科)

- 12 : 25 ~ 13 : 00 昼 食
- 13 : 00 ~ 13 : 15 GeneReviews の翻訳・紹介
黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)
- 13 : 15 ~ 13 : 30 進行性大脳白質障害の疾患概念の確立と鑑別診断法の開発班との
関連と連携
山本 俊至 (東京女子医科大学 統合医科学研究所)
- 13 : 30 ~ 13 : 45 次世代シーケンスの有用性と遺伝子診断スキーム
才津 浩智 (浜松医科大学 医化学講座)
- 13 : 45 ~ 14 : 00 PMD 類似疾患の疾患変異蛋白の性状とモデルマウスの作成への試み
山内 淳司 (国立成育医療研究センター研究所 薬剤治療研究部)
- 14 : 00 ~ 14 : 15 CRISPR/Cas9 による MCT8 異常症の神経障害モデルマウスの作製と
AAV9 を用いた MCT8 異常症の遺伝子治療の開発
岩山 秀之 (愛知医科大学 小児科)
- 14 : 15 ~ 14 : 30 休 憩

「遺伝性髄鞘形成不全の病態に基づく革新的な治療法の開発のための研究」班会議

- 14 : 30 ~ 14 : 50 先天性大脳白質形成不全症の治療法開発にむけた研究戦略
井上 健 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部)
- 14 : 55 ~ 15 : 10 IBISS (Integrative Brain Imaging Support System) にて集積した
Pelizaeus-Merzbacher disease の MRI 解析
高梨 潤一 (東京女子医科大学 八千代医療センター 小児科)

- 15 : 15 ~ 15 : 30 臨床応用にむけた治療評価尺度の作成
小坂 仁 (自治医科大学 小児科学)
- 15 : 35 ~ 15 : 50 遺伝子重複を標的とした AAV による shRNA 遺伝子治療
岡田 尚巳 (日本医科大学 分子遺伝学)
- 15 : 55 ~ 16 : 10 未診断大脳白質障害患者の遺伝子診断と新たな疾患概念の確立
山本 俊至 (東京女子医科大学 統合医科学研究所)
- 16 : 15 ~ 16 : 30 先天性大脳白質形成不全症の遺伝学的診断
黒澤 健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科)
- 16 : 35 ~ 16 : 50 市民公開セミナー開催と家族会とのネットワーク構築
出口 貴美子 (出口小児科医院 / 慶應義塾大学 解剖学)
- 16 : 55 ~ 17 : 10 ま と め
井上 健 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部)