

# 平成 28 年度「脳クレアチン欠乏症候群」班会議及び研究会

平成 29 年 3 月 19 日(日) 午後 1 時 00 分～午後 4 時 30 分

場所：フクラシア東京ステーション 5 階

(東京都千代田区大手町 2-6-1 朝日生命大手ビル 5 階)

午後 1:00～

## 「脳クレアチン欠乏症候群」研究班の概要

和田敬仁 京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学分野

当院フォロー中のクレアチントランスポーター欠損症 4 家系の経過について

露崎悠 神奈川県立こども医療センター神経内科

神奈川県立こども医療センターにおける脳クレアチン欠乏症の診断

後藤知英 神奈川県立こども医療センター神経内科

小児神経疾患における MRS の有用性

相田典子 神奈川県立こども医療センター 放射線科

午後 2:00～

血液脳関門の輸送とクレアチン供給

大槻純男 熊本大学大学院生命科学研究部微生物薬学分野

脳クレアチン欠乏症候群に関連する新規変異クレアチントランスポーターの輸送機能特性と発現・局在解析

上村立記 伊藤慎悟 熊本大学大学院生命科学研究部微生物薬学分野

Cyclocreatine の治療薬としての可能性

黒澤裕子 東京医科大学 健康増進スポーツ医学分野

【休憩】

午後 3:00～

信大病院遺伝子医療研究センターにおける「ID(知的障害)外来」の取り組み

高野亨子 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学教室

治療可能な神経代謝疾患の診断体制構築の取り組み

秋山倫之 岡山大学大学院発達神経病態学

自閉症者における末梢血マイクロ RNA 解析 ～バイオマーカーとしての利用可能性～

栗屋智就 京都大学大学院医学研究科

午後 3:45～4:30

【特別講演】 「メタボロミクスによる早期大腸癌スクリーニングシステムの開発と実用化」

—小児神経疾患や小児科領域の疾患の診断・治療へのメタボロミクスの可能性—

吉田優先生 神戸大学大学院医学研究科病院病態解析学(疾患メタボロミクス)分野

本研究会は平成 28 年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業

「脳クレアチン欠乏症候群を中心とした治療可能な知的障害症候群の臨床研究」(主任研究者:和田敬仁)の支援により開催します。

連絡先:京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学分野 和田敬仁(E-mail: wadataka@kuhp.kyoto-u.ac.jp)