

## 【付録】

### 付1 ライソゾーム病ガイドライン作成

#### ガイドライン作成状況

1. MPS II 診療ガイドライン2017 販売済
2. 副腎白質ジストロフィー診療ガイドライン2017 発刊済
3. ポンペ病診療ガイドライン 2018 Minds承認 発刊済
4. シスチノーシス診療ガイドライン2018 非売品発刊済
5. ファブリ病診療ガイドライン2019 非売品発刊
6. ゴーシェ病診療ガイドライン2019 非売品発刊

学会予備審査修了

7. MPS I診療ガイドライン 非売品完成

8. MPS IV診療ガイドライン 作成中

9. ニーマンピックC型診療ガイドライン 作成中

## 2017 作成ライソゾーム病ガイドライン



# 2018年作成 ライソゾーム病 ガイドライン

Practical guideline for the management of  
cystinosis 2018

## シスチノーシス(シスチン蓄積症) 診療ガイドライン2018

- 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業  
ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究
- シスチノーシス(シスチン蓄積症)  
診療ガイドライン作成委員会



診断と治療社

# 2019年作成ガイドライン

Practical guideline for the management of  
Gaucher disease 2019

## ゴーシェ病 診療ガイドライン2019

- 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業  
ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究
- ゴーシェ病診療ガイドライン作成委員会



診断と治療社

Practical guideline for the management of  
Fabry disease 2019

## ファブリー病 診療ガイドライン2019

- 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業  
ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究
- ファブリー病診療ガイドライン作成委員会

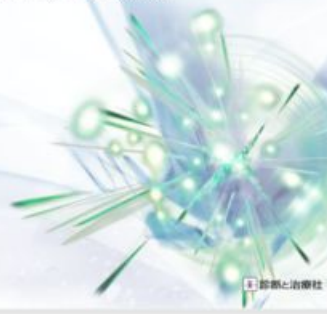


診断と治療社

Practical guideline for the management of  
Mucopolysaccharidosis(MPS) type I 2019

## ムコ多糖症(MPS)I型 診療ガイドライン2019

- 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業  
ライソゾーム病(ファブリー病を含む)に関する調査研究
- ムコ多糖症(MPS)I型診療ガイドライン作成委員会



診断と治療社

## 付2 研究会、学会

2020年 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム開催

**The 10th Anniversary**

# 10th Conference of International Collaborative Forum for Gene Therapy of Genetic Diseases

**Theme** Current status and international development of gene therapy in the world-What should we do today?

**President** Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience / Jikei University)

**Venue** Tokyo Jikei University School of Medicine, Building 1 Hall

**Date** January 15 (Wed) -16 (Thu), 2020

Day1	Jan 15 (Wed), 2020	[In Japanese]
15:00-15:45		Executive Committee Meeting Chair: Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience / Jikei University), Toyo Ohashi (Jikei University)
16:00-18:30		<b>The 5th Anniversary Symposium</b> Chair: Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience / Jikei University), Toyo Ohashi (Jikei University) <b>Theme: Prospects of Japan's advanced science and technology and strategies for international competition</b> 1) Promotion Policy Plan in Medical Science and Technology of Japan ..... Kaoya Osawa (Professor Emerita & Retired Professor, Jichi Medical University) 2) Medical research and development based on global data sharing and linkage ..... Makoto Suenawa (President, AMES) 3) Future advanced promotion of academia ..... Fumihi Murohata (Professor, University of Osaka) 4) Future prospects and problems of gene therapy in Japan ..... Masakuni Ooshima (Senior, Department Gene Therapy, NCI/NIH) 5) Discussion
18:00-21:00		Welcome Party - Toyo Ohashi (at Japanese Restaurant)
Day2	Jan 16 (Thu), 2020	[All in English Session]
<b>The 10th Anniversary Forum</b>		
9:00-9:15		Opening Remarks The 10th years history of the Collaborative Forum of Gene Therapy of Genetic Diseases ..... Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience/Jikei University)
9:15-9:30		<b>Welcome Drivings</b> Chair: Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience/Jikei University) Hiroko Otsuka (Cabinet Secretariat, Government of Japan)
9:30-10:30		<b>Muscle disease gene therapy</b> Chair: Yoshitaka Aoki (NCMP), Hiroaki Mizushima (Jichi Medical University) 1) AAV vector mediated transduction strategy to ameliorate muscular dystrophy ..... Takashi Okada, University of Tokyo 2) Micro-dystrophin gene transfer therapy for Duchenne muscular dystrophy ..... Damon Asher, Sanofi Therapeutics, US
10:30-10:45		Break
10:45-12:15		<b>Gene therapy for central nervous system diseases</b> Chair: Fumio Endo (Kumamoto University), Takemon Yamagata (Jichi Medical University) 1) CNS gene therapy using AAV vectors in Japan ..... Shiroshi Maruyama, Jichi Medical University 2) Developing Gene Therapy for Genetic Neurologic Diseases: Optimizing Targeting and Transgene Expression ..... Lampa Shahbubali, Sanofi, US 3) Gene therapy for SOD1-associated ALS ..... Peter Kaufman, Avicma Pharm., US
12:30-13:00		<b>Takara Bio Lecture Seminar</b> Chair: Takashi Shimada (Toyonaka Medical School)
13:10-13:30		<b>Special Lecture 1: MPS Gene Therapy</b> Chair: Torayuki Okuyama (NCCG) Translational Gene Therapy Approaches to treat Mucopolysaccharidosis Professor Federico Bosch (7th ESOGT President, Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), Spain)
13:30-14:00		<b>Gene Therapy of Lysosomal Diseases</b> Chair: Masahito Ohe (Kobe University) 1) Combining innovative protein engineering with gene therapy to tackle lysosomal storage disorders ..... Jill Walter (Amicus Therapeutics, US)
14:30-15:30		Chair: Mikiochi Kouga (NCCG), Hiroshi Osaka (Jichi Medical University) 2) Ex vivo Gene Therapy on MLD, MPS1H, MPS II ..... Jesus Segovia (Orchard Therapeutics, UK) 3) Gene Therapy of MPS II ..... Hiroshi Kobayashi (Jikei University)
15:30-15:50		<b>Vector Production</b> Chair: Toyo Ohashi (Jikei University) Current Status of Gene Therapy Vector Production in EU and US ..... Noriaki Imashi (NMDI)
15:50-16:00		Break
16:00-17:00		<b>Novel immune disease gene therapy</b> Chair: Kaoya Osawa (Jichi Medical University), Masakuni Ooshima (NCCG) 1) Hemophilia gene therapy ..... Wing Yan Wang (StuMarrin, San Rafael, US) 2) Gene Therapy of Immune disorders (National Center for Child Health and Development) ..... Toyo Uchiyama (NCCG)
17:00-17:30		<b>Editing Gene Therapy</b> Chair: Yumi Kanegae (Jikei University) Current status and challenges of therapeutic genome editing ..... Katsunori Mitani (Saitama Medical University)
17:30-18:10		<b>Special Lecture 2</b> Chair: Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute of Neuroscience/Jikei University) Talking Adeno-associated viruses for Gene and Cell Therapy ..... Hildegard Döring (President of ESOGT, Hannover Medical University)
18:10-18:30		<b>Welcome Drivings from the President of ASGCT and Closing remarks</b> President of Japan Society of Gene Therapy Society, Toruichi Toho (University of Tokyo) Next President for 2020: Masakuni Ooshima (NCCG)
18:00-21:00		Banquet (Prince Tower Park Hotel 33F)

[注] 会場は東京千代田区千代田の千代田大学医学部ビル1号館です。  
 [注] 会場は東京千代田区千代田の千代田大学医学部ビル1号館です。  
 [注] 会場は東京千代田区千代田の千代田大学医学部ビル1号館です。

2019年第9回国際協力遺伝病遺伝子治療  
2018年第8回国際橋梁遺伝病遺伝子治療フォーラム開催

## The 9<sup>th</sup> International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Disease

President **Toya Ohashi**  
Date **Thursday, January 17th, 2019**  
Venue **Auditorium, The Jikei University School of Medicine (Daigaku Ichigou-kan)**  
Location **3-25-8, Nishi-Shimbashi, Minato-ku, Tokyo, 105-8461**

**Program**

**09:00-09:15 Opening Remarks and Welcome Greetings**  
President **Toya Ohashi** (The Jikei University School of Medicine)

**09:15-10:15 Genome Editing Session**  
Chair: **Yumi Kanagoe** (The Jikei Univ. School of Medicine) & **Masafumi Onodera** (NOHD)  
1. **Molecular mechanism of CRISPR and structure-based development of genome editing tool toward medical applications**  
**Osamu Nureki** (The University of Tokyo)  
2. **Therapeutic potential of genome editing for genetic disorders**  
**Toru Uchiyama** (NOHD)

**10:15-11:45 Foreign Biotech Companies I**  
Chair: **Hiroshi Kobayashi** (The Jikei Univ. School of Medicine) & **Motomichi Kosuga** (NOHD)  
1. **Gene silencing in Huntington's disease**  
**Sander van Deventer** (Genzyme)  
2. **Future Options for Patients with Fabry Disease: The Evolving Application of Lentiviral Gene Therapy**  
**Nerissa Kreher** (Amviro)

**11:45-12:45 Corporate Seminar**  
Chair: **Hikaru Takakura** (Contract Service Business Development, TAKARA BIO INC.)  
**Gene transduced cell manufacturing and cell processing facility**  
**Ikuo Nukaya** (CDM Center Division 1, TAKARA BIO INC.)

**13:00-14:00 Novel Newborn Screening for Genetic Diseases**  
Chair: **Torayuki Okuyama** (NOHD) & **Akihiro Kume** (Uichi Medical University)  
1. **Newborn Screening for Lysosomal Storage Diseases**  
**Torayuki Okuyama** (NOHD)  
2. **Newborn Screening for X-linked Adrenoleukodystrophy**  
**Ryuichi Mashima** (NOHD)  
3. **Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy**  
**Hiroshide Nishino** (Faculty of Rehabilitation Kobe Gakuin University)

**14:00-15:00 Foreign Biotech Companies II**  
Chair: **Keiya Ozawa** (Uichi Medical University)  
1. **Gene Therapy for Inherited Retinal Diseases**  
**Allison J. McVie Wylie** (Genentech)  
2. **Preclinical assessment of valoctogene roxaparvec (BMN270)**  
**Gordon Vehar** (BiolMann)

**15:00-15:30 Invited Lecture I**  
Chair: **Takanori Yamagata** (Uichi Medical University)  
**Regulation of Neural Crest Fate Specification for Regenerative Medicine**  
**Ronald J. Parchem** (Baylor College of Medicine)

**15:30-15:40 Coffee Break I**

**15:40-16:40 Foreign Biotech Companies III**  
Chair: **Shin-ichi Muramatsu** (Uichi Medical University)  
1. **AVXS-101 Gene Replacement Therapy in Spinal Muscular Atrophy**  
**Douglas M. Sproule** (Avesta)  
2. **AAV based Gene therapy for Hemophilia**  
**Friedrich Schefflinger** (Shire)

**16:40-17:30 Invited Lecture II**  
Chair: **Toya Ohashi** (President of the 9th ICGHGT2019, The Jikei University School of Medicine)  
"Title"  
**Luigi Naldini** (San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy)

**17:30-17:40 Coffee Break II**

**17:40-18:10 Evening Seminar**  
Chair: **Shin-ichi Takeda** (National Center of Neurology and Psychiatry)  
**Recent Advances of Lysosomal Storage Diseases: Toward to Gene Therapy**  
**Yoshikatsu Eto** (Advanced Clinical Research Center, Southern Tohoku Brain Research Center, Tohoku University School of Medicine)

**18:10-18:30 Closing Remarks and Welcome Greetings from the President of JSGCT**  
**Tomoki Todo** (The Chairman of the Board of Directors of JSGCT, The Institute of Medical Science The University of Tokyo)  
**Yoshikatsu Eto** (11th ICGHGT2020 President-Elect)

## The 8<sup>th</sup> International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Diseases

### 第8回 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム

(会 場) 東京慈恵会医科大学大学1号館3階講堂 (〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8)  
(日 時) 2018年1月18日(木) 10:00-16:00  
(参 加 費) 3,000円  
(協賛幹事) 奥山 虎之(国立成育医療研究センター)

#### テーマ:「先天代謝異常症の遺伝子治療臨床研究」

◆ 開会の辞・ご挨拶  
厚生労働大臣: 加藤 勝信  
第8回フォーラム協賛幹事: 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)  
国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム実行委員会: 佐藤 義徳 (国研研経費課長/東京慈恵会医科大学)

◆ シンポジウム1. わが国の遺伝病遺伝子治療臨床研究の進歩  
Gradual improvements in the motor and cognitive function after gene therapy for patients with AADC deficiency: 小野 嘉寿 (国立成育医療研究センター)  
Stem cell gene therapy for primary immune deficiencies in Japan: 小野寺雅史 (国立成育医療研究センター)

◆ シンポジウム2. 国内企業による遺伝子治療研究の現状  
Development and Application of Stealth RNA Vector: 中西 真人 (京都府立医科大学) 豊原良典 (合同会社 豊原良典合同会社)  
HGF plasmid gene therapy for the treatment of critical limb ischemia: 山田 英 (アフラファス株式会社)

◆ 企業セミナー  
TaKaRa Bio

◆ シンポジウム3. 海外企業による遺伝病遺伝子治療の臨床開発  
Bluebird bio, Inc. (Bluebird bio): Interim results from a Phase 2/3 Study of the Efficacy and Safety of Ex Vivo Lent-D<sup>®</sup> Gene Therapy for the Treatment of Cerebral Adrenoleukodystrophy  
Orchard Therapeutics (Orchard Therapeutics): Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis and Primary Immunodeficiency  
Spark Therapeutics (Spark Therapeutics): Investigational Gene Therapy for RPE65-Mediated Inherited Retinal Disease  
Pflzer Inc. (Pfizer): Gene Therapy to Drive Transformative Medicine for Intractable Diseases - Pfizer's Prospects on Approaches and Challenges Ahead

◆ シンポジウム4. 先天代謝異常症に対する遺伝子治療  
Novel therapeutic approach for the treatment of inherited and metabolic diseases: 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)  
Current status of gene therapy for inborn error of metabolism: 大橋 十徳 (東京慈恵会医科大学遺伝子治療研究部)  
Gene Therapy for Methylmalonic Acidemia (MMA) and Related Disorders: Lessons from Patients and Mice: Dr. Charles P. Venditti (Boston Children's Hospital)  
Strategies for Effectively Treating Complex Lysosomal Storage Diseases: Dr. Mark Sands (Stabington University in St. Louis)  
Gene therapy approaches for MPS diseases: Dr. Simon Jones (Sheffield Hallam University, Hopedale)

◆ 特別講演  
ライソゾーム病の遺伝子治療 (講演者): Dr. Chester Whiteley (University of Minnesota)

◆ 閉会の辞・ご挨拶  
日本遺伝子治療学会理事: 金田 安史 (大阪大学)  
第8回フォーラム協賛幹事: 大橋 十徳 (東京慈恵会医科大学遺伝子治療研究部)  
(問い合わせ先) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科 小野嘉寿  
電話: 03-3416-0181, FAX: 03-3416-2222, Email: kosuga-mojncdch.jp.jp

主催: 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム実行委員会  
協賛: 財団法人日本脳神経学協会 (AMED) 医療研究推進型共同研究事業 (代表: 奥山虎之)  
日本脳神経学協会 (AMED) 脳神経遺伝子治療共同研究事業  
国立成育医療研究センター共同研究事業 (共同研究推進型共同研究事業)  
厚生労働省 遺伝病等共同研究事業 遺伝病治療共同研究事業 (共同研究代表者: 奥山虎之)

市民公開フォーラム  
第6回(2020年)

## 第6回 市民公開フォーラム

主催：厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業ライソノーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究班  
日時：令和2年1月12日(日)13:00～18:10 会場：東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

■ 総合司会：小林 正久(東京慈恵会医科大学)

13:00-13:10  
■ 開会挨拶 司会：高橋 義勝(徳島・東京慈恵会医科大学)

13:10-14:00  
■ I. 診断ガイドライン 司会：石塚 眞子(徳島女子医科大学)、稲田 冬子(徳島医科大学)

- 1) MPP2 病
- 2) コーシエ病
- 3) NPC 病

14:00-15:40  
■ II. ライソノーム病&ALDの最近の進歩 司会：大橋 十世(東京慈恵会医科大学)、渡井 隆夫(大阪大学)

- 1) ALDの診断、治療の進歩
- 2) ライソノーム病のコアCD39治療の進歩
- 3) 中枢神経系治療の進歩
- 4) ライソノーム病遺伝子治療の進歩

15:40-16:20  
■ III. 難病法・改正発症難病法、5年経過の追申申請について 司会：高橋 正樹(宇都宮大学)、鈴木 謙之(徳島大学)

16:20-16:30  
■ IV. デム・脳症薬の開発について

16:30-18:00  
■ V. デム・脳症薬の開発について

18:00-18:10  
■ 閉会挨拶 司会：高橋 義勝(徳島・東京慈恵会医科大学)

TEL: 044-322-0654 (受付) 044-322-0654 (受付) FAX: 044-322-0654 (受付)

第5回市民公開フォーラム(2019年)

## 第5回 市民公開フォーラム

主催：厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業ライソノーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究班  
日時：平成31年1月20日(日)13:45～18:10 会場：東京慈恵会医科大学 大学2号館1階講堂

総合司会：藤井 謙(東京慈恵会医科大学)

13:45-14:00  
■ 開会挨拶 司会：高橋 義勝(徳島・東京慈恵会医科大学)

14:00-14:10  
■ 1. 診断ガイドライン 司会：石塚 眞子(徳島女子医科大学)、稲田 冬子(徳島医科大学)

- 1) ファブリー病
- 2) コーシエ病
- 3) M2多発型
- 4) NPC 病

14:10-15:00  
■ II. ライソノーム病&ALDの最近の進歩 司会：鈴木 謙之(徳島大学)

- 1) ALD療法の最新と今後について
- 2) ライソノーム病の遺伝子による治療
- 3) 中枢神経系治療の進歩
- 4) ライソノーム病遺伝子治療の進歩
- 5) 討 論

15:00-16:20  
■ III. 難病法・改正発症難病法の今後の展開への政策事項 一審会からの立場から 司会：高橋 正樹(宇都宮大学)

- 1) 難病法(難病の患者に対する医療等に関する法律)について
- 2) 改正発症難病法の今後の展開について

16:20-16:30  
■ 休 憩

16:30-16:40  
■ IV. ライソノーム病(ペムイキシノーム病含む)の遺伝子診断と治療の進歩について(パネル討論) 司会：辻 啓次(徳島大学)、稲田 冬子(徳島女子医科大学)

16:40-17:50  
■ V. デム・脳症薬の開発について

- 1) 概 要
- 2) 患者会からの要望
- 3) 全体討論

18:00-18:10  
■ 閉会挨拶 司会：高橋 義勝(徳島・東京慈恵会医科大学)

TEL: 044-322-0654 (受付) 044-322-0654 (受付) FAX: 044-322-0654 (受付)

第4回市民公開フォーラム

## 第4回市民公開フォーラム

主催：厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業ライソノーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究班  
日時：平成30年1月14日(日)13:00～18:00 会場：東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

■ プログラム 総合司会：小林博司(東京慈恵会医科大学)

13:00-13:05 開会挨拶 司会：高橋 義勝(東京慈恵会医科大学)

13:05-13:30 基調講演 司会：高橋 義勝(東京慈恵会医科大学)  
我が国の難病対策の現状と今後の展望 厚生労働省 難病対策課

13:30-14:30 I. ライソノーム病の治療の進歩 司会：高橋 義勝(東京慈恵会医科大学)、加藤 謙二(北沢臨床一病士学講座)

- 1) 中枢神経系治療の進歩
- 2) 中枢神経系治療の進歩
- 3) ライソノーム病遺伝子治療の進歩

14:30-15:30 II. 診断ガイドライン 司会：石塚 眞子(徳島女子医科大学)、稲田 冬子(徳島医科大学)

- 1) ファブリー病
- 2) コーシエ病
- 3) M2多発型
- 4) NPC 病

15:30-16:00 III. ライソノーム病のトランジション問題 司会：今中 常雄(徳島医科大学)

- 1) 医師の立場から
- 2) 患者会の立場から

16:00-16:10 休憩

16:10-17:50 IV. ライソノーム病トランジション問題をめぐる拠点病院連携パネル討論 司会：辻 啓次(徳島大学)、稲田 冬子(徳島女子医科大学)

- 1) 概 要
- 2) 拠点病院連携の患者会からの要望
- 3) 全体討論

17:50-18:00 閉会挨拶 司会：高橋 義勝(東京慈恵会医科大学)

TEL: 044-322-0654 (受付) 044-322-0654 (受付) FAX: 044-322-0654 (受付)