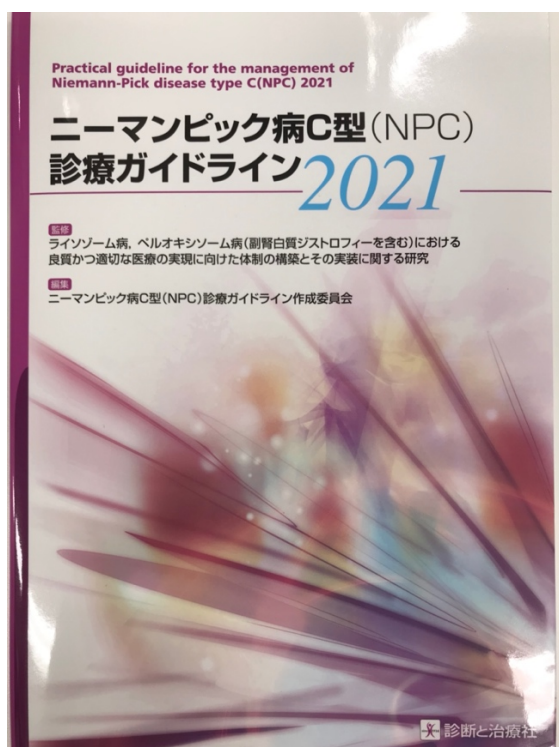


Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

(ガイドライン)

ニーマンピック病C型(NPC)診療ガイドライン2021, 診療ガイドライン作成委員会, 診断と治療社
ムコ多糖症(MPS)IVA診療ガイドライン2021, 診療ガイドライン作成委員会, 診断と治療社



書籍・雑誌 (和文)

衛藤義勝, 特集 ライソゾーム病の早期発見早期治療を目指して—新生児スクリーニングの重要性予防医学, 9号, 4-7, 2020

松永綾子, 村山圭, 脾腫の急激な進行により診断に至ったゴーシェ病, ゴーシェ病症例集2020, クリエイトアール, 東京, 2020, 62-66

村山圭, パーキンソニズムを合併した小児期発症ゴーシェ病 ゴーシェ病症例集2020, クリエイトアール, 74-77

志村優, 村山圭, 新生児スクリーニングを契機に診断されたゴーシェ病I型の女兒例 ゴーシェ病症例集2020, クリエイトアール, 2020, 42-44

坪井一哉, 酵素補充療法から基質合成抑制療法に切り替えたゴーシェ病の1例, p.18-p.22

今中常雄, ペルオキシソーム病, 第17版 今日の小児治療指針, 医学書院, 2020, 204-205

山川裕之, 胸痛を主訴に救急外来を受診した60歳代の男性が、心肥大を認めた症例, 特集 見逃していませんかその症状, 疾患!—日常診療で見逃さないためのTips—, Heart View 24巻12号, 2020年11月, pp.99-110

村山圭, ミトコンドリア病, 特殊ミルク治療ガイドブック, 24, 71-73, 2020

村山圭, 先天代謝異常症 今日の診断指針 第8版総 1918-1920, 2020

村山圭, カルニチン回路異常症, 新臨床内科学, 第10版第6章, 784-786, 2020

杉山洋平, 村山圭, 新生児期に緊急対応が必要な先天代謝異常症, 新生児内分泌ハンドブック, 新版7代謝, 213-225, 2020

小林正久、松田純子、笹井英雄、石毛信之、大橋十也、井田博幸. 新生児マススクリーニングでC5-OH 持続高値例の遺伝子型についての検討. 日本マススクリーニング学会誌 30: 53-57, (2020).

春石和子、三木淳司、荒木俊介、後藤克聡、赤池洋人、松田純子、尾内一信、桐生純一. 視覚障害を契機に副腎白質ジストロフィーと診断された1例. 神経眼科 37:165-170 (2020).

下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー 小児科臨床 特集 診断・治療可能な遺伝性疾患を見逃さないために 73 (5) 726-730 (2020)

下澤伸行. 副腎白質ジストロフィー (副腎白質ジストロフィー (ALD) 診療ガイドライン 2019)

小児科 61 臨時増刊号、小児診療ガイドラインのダイジェスト解説&プロGRESS 649-654 (2020)

高島茂雄、下澤伸行. ペルオキシソーム病 生体の科学 増大特集「難病研究の進歩」71(5): 412-413 (2020)

松川 敬志. 副腎白質ジストロフィー. 遺伝医学32号Vol.10 67-70. 2020.

書籍・雑誌 (英文)

Kaga M, Kaga K, Adrenoleukodystrophy, Landau-Kleffner syndrome and Central Auditory disorders in children, Springer, Singapore, 2021, 97-117

Satoshi Morimoto, Ayumi Nojiri, Eiko Fukuro, Ikuko Anan, Makoto Kawai, Ken Sakurai, Masahia Kobayashi, Hiroshi Kobayashi, Hiroyuki Ida, Toya Ohashi, Takahiro Shibata, Michihiro Yoshiura, Yoshikatsu Eto, Kenichi Hongo Characteristics of the electrocardiogram in Japanese Fary patients under long-term enzyme replacement therapy. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, section General Cardiovascular Medicine, 2020

Torayuki Okuyama,¹ Yoshikatsu Eto,² Norio Sakai,³ Kimitoshi Nakamura,⁴ Tatsuyoshi Yamamoto,⁵ Mariko Yamaoka,⁵ Toshiaki Ikeda,⁵ Saiei So,⁵ Kazunori Tanizawa,⁵ Hiroyuki Sonoda,⁵ and Yuji Sato A Phase 2/3 Trial of Pabinafusp Alfa, IDS Fused with Anti-Human Transferrin Receptor Antibody, Targeting Neurodegeneration in MPS-II *Mol. Therapy* Vol. .29, No. 2 1-9, 2020

Wu C, Iwamoto T, Hossain MA, Akiyama K, Igarashi J, Miyajima T, Eto Y. PLoS One. 2020 Sep 8;15(9):e0238624. A combination of 7-ketocholesterol, lysosphingomyelin and bile acid-408 to diagnose Niemann-Pick disease type C using LC-MS/MS. *PLoS One*. 2020 Sep 8;15(9):e0238624.

Iwahori A, Maekawa M, Narita A, Kato A, Sato T, Ogura J, Sato Y, Kikuchi M, Noguchi A, Higaki K, Okuyama T, Takahashi T, Eto Y, Mano N. Development of a Diagnostic Screening Strategy for Niemann-Pick Diseases Based on Simultaneous Liquid Chromatography-Tandem Mass Spectrometry Analyses of N-Palmitoyl-O-phosphocholine-serine and Sphingosylphosphorylcholine. *Biol Pharm Bull*. 2020 Sep 1;43(9):1398-1406. doi: 10.1248/bpb.b20-00400. Epub 2020 Jun 25.

K, Harada T, Fukuro E, Kobayashi M, Ohashi T, Eto Y. Massive accumulation of globotriaosylceramide in various tissues from a Fabry patient with a high antibody titer against alpha-galactosidase A after 6 years of enzyme replacement therapy. *Hongo Mol Genet Metab Rep*. 2020 Jul 16;24:100623. doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.10062 eCollection 2020 Sep.

Yuskiv N, Higaki K, Stockler-Ipsiroglu S, Morquio B disease, disease characteristics and treatment options of a distinct GLB1-related dystostosis multiplex. *Int J Mol Sci*, 21, 9121, 2020

Sturley SL, Rajakumar T, Hammond N, Higaki K, Marka Z, Marka S, Munkacsi AB, Potential COVID-19 therapeutics from a rare disease: weaponizing lipid dysregulation to combat viral infectivity. *J Lipid Res*, 61, 972-982, 2020

Fukaura M, Ishitsuka Y, Shirakawa S, Ushihama N, Yamada Y, Kondo Y, Takeo T, Nakagata N, Motoyama K, Higashi T, Arima H, Kurauchi Y, Seki T, Katsuki H, Higaki K, Matsuo M, Irie T,

Intracerebroventricular treatment with 2-hydroxypropyl- β -cyclodextrin decreased cerebellar and hepatic glycoprotein nonmetastatic melanoma protein B (GPNMB) expression in Niemann-Pick disease type C model mice. *Int J Mol Sci*, 22, 452, 2021

Shibata Y, Matsushima M, Matsukawa T, Ishiura H, Tsuji S, Yabe I. Adrenoleukodystrophy siblings with a novel ABCD1 missense variant presenting with phenotypic differences: a case report and literature review. *J Hum Genet*. 2020 Oct 30. doi: 10.1038/s10038-020-00866-x. Online ahead of print

Hiraide T, Yamoto K, Masunaga Y, Asahina M, Endoh Y, Ohkubo Y, Matsubayashi T, Tsuruji S, Yamada H, Yanagi K, Nakashima M, Hirano K, Sugimura H, Fukuda T, Ogata T, Saitsu H. Genetic and phenotypic analysis of 101 patients with intellectual disability using 3 whole-exome sequencing. *Clin Genet*. doi: 10.1111/cge.13951 2021.

Mizuguchi M, Ichiyama T, Imataka G, Okumura A, Goto T, Sakuma H, Takanashi JI, Murayama K, Yamagata T, Yamanouchi H, Fukuda T, Maegaki Y. Guidelines for the diagnosis and treatment of acute encephalopathy in childhood. *Brain Dev*. 43:2-31, 2021.

Fuseya Y, Sakurai T, Miyahara JI, Sato K, Kaji S, Saito Y, Takahashi M, Nishino I, Fukuda T, Sugie H, Yamashita H. Adult-onset Repeat Rhabdomyolysis with a Very Long-chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency Due to Compound Heterozygous ACADVL Mutations. *Intern Med*. 59:2729-2732. 2020.

Ichimoto K, Fujisawa T, Shimura M, Fushimi T, Tajika M, Matsunaga A, Ogawa-Tominaga M, Akiyama N, Naruke Y, Horie H, Fukuda T, Sugie H, Inui A, Murayama K. Two cases of a non-progressive hepatic form of glycogen storage disease type IV with atypical liver pathology. *Mol Genet Metab Rep*. doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100601. 2020.

Inamura N, Go S, Watanabe T, Takase H, Takakura N, Nakayama A, Akebayashi H, Matsuda J and Enokido Y. Reduction in MIR-219 expression underlies cellular pathogenesis of oligodendrocytes in a mouse model of Krabbe disease. *Brain Pathology in press* (2021).

Oji Y, Hatano T, Ueno SI, Funayama M, Ishikawa KI, Okuzumi A, Noda S, Sato S, Satake W, Toda T, Li Y, Hino-Takai T, Kakuta S, Tsunemi T, Yoshino H, Nishioka K, Hattori T, Mizutani Y, Mutoh T, Yokochi F, Ichinose Y, Koh K, Shindo K, Takiyama Y, Hamaguchi T, Yamada M, Farrer MJ, Uchiyama Y, Akamatsu W, Wu YR, Matsuda J, Hattori N. Variants in saposin D domain of prosaposin gene linked to Parkinson's disease. *Brain* 143 (4):1190-1205 (2020).

Tsuboi K, Yamamoto H. Efficacy and safety of enzyme-replacement-therapy with agalsidase alfa in 36 treatment-naïve Fabry disease patients. *BMC Pharmacol Toxicol*. 2017 Jun 7; 18(1):43.

Kazuya Tsuboi, Tamotsu Kanzaki. Skin Lesion in Fabry Disease. *Brain Nerve*. 2019 Apr; 71(4):354-359. doi: 10.11477/mf.1416201275

Fei Wang, Hiroshi Yamamoto, Tadao Yoshida, Satofumi Sugimoto, Masaaki Teranishi, Kazuya Tsuboi, Michihiko Sone. Otolological aspects of Fabry disease in patients with normal hearing. *Nagoya J Med Sci*. 2019 Aug;81(3):469-475. doi: 10.18999/nagjms.81.3.469

Tomoaki Haga, Takahiro Okumura, Satoshi Isobe, Fuji Somura, Naoaki Kano, Tasuku Kuwayama, Tsuyoshi Yokoi, Hiroaki Hiraiwa, Toru Kondo, Akinori Sawamura, Ryota Morimoto, Hiroshi Yamamoto, Kazuya Tsuboi, Toyoaki Murohara. Potential prognostic implications of myocardial thallium-201 and iodine-123-beta-methylpentadecanoic acid dual scintigraphy in patients with Anderson-Fabry disease. *Ann Nucl Med*. 2019 Dec;33(12):930-936. doi:

10.1007/s12149-019-01406-0. Epub 2019 Oct 11.

Takaaki Sawada, Jun Kido, Keishin Sugawara, Shirou Matsumoto, Fumio Takada, Kazuya Tsuboi, Akira Ohtake, Fumio Endo, Kimitoshi Nakamura. Detection of novel Fabry disease-associated pathogenic variants in Japanese patients by newborn and high-risk screening. *Mol Genet Genomic Med.* 2020 Nov;8(11):e1502. doi: 10.1002/mgg3.1502. Epub 2020 Oct 5.

Sakai T, Honzawa S, Kaga M et.al. Osteoporosis pathology in people with severe motor and intellectual disability. *Brain Dev.* 2020;42:256-63.

Kido J, Matsumoto S, Ito T, Hirose S, Fukui, K, Kojima-Ishii K, Mushimoto Y, Yoshida S, Ishige M, Sakai N, Nakamura K. Physical, cognitive, and social status of patients with urea cycle disorders in Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2021; 27

Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Nakamura K, Yamamoto T, Yamaoka M, Ikeda T, So S, Tanizawa K, Sonoda H, Sato Y. A Phase 2/3 Trial of Pabinafusp Alfa, IDS Fused with Anti-Human Transferrin Receptor Antibody, Targeting Neurodegeneration in MPS-II. *Molecular Therapy* 2021; 29(2): 671-679

Katayama D, Baba H, Kuwabara T, Kido J, Mitsubuchi H, Matsumoto S, Nakamura K. SGLT2 inhibition alleviated hyperglycemia, glucose intolerance, and dumping syndrome-like symptoms in a patient with glycogen storage disease type Ia: a case report. *Journal of Medical Case Reports* 2021; 15(1)

Sawada T, Kido J, Sugawara K, Matsumoto S, Takada F, Tsuboi K, Ohtake A, Endo F, Nakamura K. Detection of novel Fabry disease-associated pathogenic variants in Japanese patients by newborn and high-risk screening. *Molecular Genetics and Genomic Medicine* 2020; 8(11) : e1502

Lee T, Yoshii K, Yoshida S, Suga T, Nakamura K, Sasai H, Murayama K, Kobayashi H, Hasegawa Y, Takeshima Y. Retrospective evaluations revealed pre-symptomatic citrulline concentrations measured by newborn screening were significantly low in late-onset ornithine transcarbamylase deficiency patients. *Clinica Chimica Acta* 2020; 510: 633-637

Naramura T, Tanaka K, Inoue T, Imamura H, Yoshimatsu H, Mitsubuchi H, Nakamura K, Iwai M. New reference ranges of procalcitonin excluding respiratory failure in neonates. *Pediatrics International* 2020; 62(10): 1151-1157

Kido J, Inoue H, Shimotsu H, Yoshida Y, Suzuki Y, Nakamura K, Endo F, Matsumoto S. Effect of L-Carnitine on Amino Acid Metabolism in Elderly Patients Undergoing Regular Hemodialysis. *Blood Purification* 2020; 49(5): 614-621

Yoshida S, Kido J, Sawada T, Momosaki K, Sugawara K, Matsumoto S, Endo F, Nakamura K. Fabry disease screening in high-risk populations in Japan: A nationwide study. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020; 15(1)

Nakamura K, Kawashima S, Tozawa H, Yamaoka M, Yamamoto T, Tanaka N, Yamamoto R, Okuyama T, Eto Y. Pharmacokinetics and pharmacodynamics of JR-051, a biosimilar of agalsidase beta, in healthy adults and patients with Fabry disease: Phase I and II/III clinical studies. *Molecular Genetics and Metabolism* 2020; 130(3): 215-224

Liang K-H, Lu Y-H, Niu C-W, Chang S-K, Chen Y-R, Cheng C-Y, Hsu T-R, Yang C-F, Nakamura K, Niu D-M. The Fabry disease-causing mutation, GLA IVS4+919G>A, originated in Mainland China more than 800 years ago. *Journal of Human Genetics* 2020; 65 (7): 619-625

Sawada T, Kido J, Yoshida S, Sugawara K, Momosaki K, Inoue T, Tajima G, Sawada H, Matsumoto S, Endo F, Hirose S, Nakamura K. Newborn screening for Fabry disease in the western region of Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2020; 22: 100562

Tanaka K, Sakamoto R, Imamura H, Naramura T, Matsumoto S, Iwai M, Mitsubuchi H, Nakamura K. Reversal of blood flow in deep cerebral vein in preterm intraventricular hemorrhage: two case reports. *BMC Pediatrics* 2020; 20(1)

Takaki Y, Yamashita T, Kataoka N, Yokoyama S, Anan T, Nakamura K, Yoshimoto K, Hayashida S, Yamamoto H, Hibi T, Migita M. Hepatoblastoma with multiple tumors in a school-aged child. *Clinical Case Reports* 2020; 8(11): 2314-2315

Sato S, Ohnishi T, Uejima Y, Furuichi M, Fujinaga S, Imai K, Nakamura K, Kawano Y, Suganuma E. Induction therapy with rituximab for lupus nephritis due to prolidase deficiency. *Rheumatology (United Kingdom)* 2020; 59(10): E57-E59

Kohrogi K, Migita M, Anan T, Sugahara T, Yoshimoto K, Kanegane H, Nakamura K. Successful Artery Embolization in a Patient with Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome Associated with Splenic Rupture. *Journal of Clinical Immunology* 2020; 40(5): 780-782

Momosaki K, Kido J, Matsumoto S, Ozasa S, Nakamura K. Adrenocorticotrophic hormone therapy improved spasms and sleep disturbance in smith-magenis syndrome: A case report. *Pediatric Reports* 2020; 12(3)

Kusunoki S, Kido J, Momosaki K, Sawada T, Kashiki T, Matsumoto S, Nakamura K. Effect of Flunarizine on Alternating Hemiplegia of Childhood in a Patient with the p.E815K Mutation in ATP1A3: A Case Report. *Case Reports in Neurology* 2020; 299-306

Kido J, Nakamura K, Era T. Role of induced pluripotent stem cells in lysosomal storage diseases. *Molecular and Cellular Neuroscience* 2020; 108

Sawada T, Kido J, Nakamura K. Newborn screening for pompe disease. *International Journal of Neonatal Screening* 2020; 6(2)

Matsuda Y, Morino H, Miyamoto R, Kurashige T, Kume K, Mizuno N, Kanaya Y, Tada Y, Ohsawa R, Yokota K, Shimozawa N, Maruyama H, Kawakami H. Biallelic mutation of HSD17B4 induces middle age-onset spinocerebellar ataxia. *Neurol Genet.* 16;6: e396 (2020)
Tanaka H, Amano N, Tanaka K, Katsuki T, Adachi T, Shimozawa N, Kawai T. A 29-year-old patient with adrenoleukodystrophy presenting with Addison's disease. *Endocr J.* 67(6): 655-658 (2020)

Hama K, Fujiwara Y, Takashima S, Hayashi Y, Yamashita A, Shimozawa N, Yokoyama K. Hexacosenoyl-CoA is the most abundant very long-chain acyl-CoA in ATP-binding cassette transporter D1-deficient cells. *J Lipid Res* 61(4): 523-53 (2020)

Obara K, Abe E, Shimozawa N, Toyoshima I. A case of female adrenoleukodystrophy carrier with insidious neurogenic bladder. *J Gen Fam Med.* 21: 146-147 (2020)

Takashima S, Toyoshi K, Yamamoto T, Shimozawa N. Positional determination of the carbon-carbon double bonds in unsaturated fatty acids mediated by solvent plasmalization using LC-MS. *Sci Rep.* 10(1): 12988 (2020)

Morita A, Enokizono T, Ohto T, Tanaka M, Watanabe S, Takada Y, Iwama K, Mizuguchi T, Matsumoto N, Morita M, Takashima S, Shimozawa N, Takada H. Novel ACOX1 mutations in two siblings with peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency. *Brain Dev.* 43(3): 475-481

(2021)

Kubota K, Kawai H, Takashima S, Shimohata T, Otsuki M, Ohnishi H, Shimozawa N. Clinical evaluation of childhood cerebral adrenoleukodystrophy with balint's symptoms. *Brain Dev.* 43(3): 396-401 (2021)

Morita M, Kaizawa T, Yoda T, Oyama T, Asakura R, Matsumoto S, Nagai Y, Watanabe Y, Watanabe S, Kobayashi H, Kawaguchi K, Yamamoto S, Shimozawa N, So T, Imanaka T. Bone marrow transplantation into *Abcd1*-deficient mice: Distribution of donor derived-cells and biological characterization of the brain of the recipient mice. *J Inherit Metab Dis.* 2020 Dec 17. doi: 10.1002/jimd.123

Imanaka T., and Kawaguchi K.: A novel dynein-type AAA+ protein with peroxisomal targeting signal type 2. *J Biochem.* (2020) 167, 429-432

Morita M., Kaizawa T., Yoda T., Oyama T., Asakura R., Matsumoto S., Nagai Y., Watanabe Y., Watanabe S., Kobayashi H., Kawaguchi K., Yamamoto S., Shimozawa N., So T., and Imanaka T.: Bone marrow transplantation into *Abcd1*-deficient mice: Distribution of donor derived-cells and biological characterization of the brain of the recipient mice. *J Inherit Metab Dis.* (2020) Dec 17. Online ahead of print.

Kawaguchi K., Mukai E., Watanabe S., Yamashita A., Morita M., So T., and Imanaka T.: Acyl-CoA thioesterase activity of peroxisomal ABC protein ABCD1 is required for the transport of very long-chain acyl-CoA into peroxisomes. *Sci Rep.* (2021) 26, 11: 2192.

Morita M., Toida A., Horiuchi Y., Watanabe S., Sasahara M., Kawaguchi K., So T., and Imanaka T.: Generation of an immortalized astrocytic cell line from *Abcd1*-deficient H-2K^btsA58 mice to facilitate the study of the role of astrocytes in X-linked adrenoleukodystrophy. *Heliyon.* (2021) 11, 7: e06228.

Kitai K., Kawaguchi K., Tomohiro T., Morita M., So T., and Imanaka T.: The lysosomal protein ABCD4 transports vitamin B₁₂ across liposomal membranes *in vitro*. *J. Biol. Chem.* (2021) in press.

Kurotsu S, Sadahiro T, Fujita R, Tani H, Yamakawa H, Tamura F, Isomi M, Kojima H, Yamada Y, Abe Y, Murakata Y, Akiyama T, Muraoka N, Harada I, Suzuki T, Fukuda K, Ieda M. Soft Matrix Promotes Cardiac Reprogramming via Inhibition of YAP/TAZ and Suppression of Fibroblast Signatures. *Stem Cell Reports.* 2020 Sep 8;15(3):612-628. doi: 10.1016/j.stemcr.2020.07.022. Epub 2020 Aug 27.

Yamakawa H, Kusumoto D, Hashimoto H, Yuasa S. Stem Cell Aging in Skeletal Muscle Regeneration and Disease. *Int J Mol Sci.* 2020 Mar 6;21(5):1830. doi: 10.3390/ijms21051830

(その他)

「新型コロナウイルス感染拡大に伴う 緊急事態下のライソゾーム病酵素補充療法についての提言」

第11回、国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム「今、我が国の遺伝子細胞治療の課題を整理する」

第7回市民公開フォーラム「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病（LSD/PD）診療の現状と未来～コロナ禍をいかに乗り切るか」

2020年5月11日

「新型コロナウイルス感染拡大に伴う
緊急事態下のライソゾーム病酵素補充療法についての提言」

厚生労働科学研究難治性疾患政策研究事業
「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質
ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療
の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究」

研究代表者 奥山 虎之

新型コロナウイルス感染拡大に伴い、酵素補充療法の継続が困難な状況になっています。難治性疾患政策研究事業のライソゾーム病研究班では、緊急事態下における酵素補充療法に関して以下のように提言します。

（1）酵素補充療法を行っている患者さんとそのご家族へ

新型コロナウイルス感染拡大に伴い、市中感染が進む地域もあります。また、院内感染が多くの病院で問題になっています。実際に院内感染が確認された医療機関で、酵素補充療法を受けている患者さんもおられます。このような状況下で、新型コロナウイルスに感染する危険性を考慮し、酵素補充療法の通院頻度を減らしたり、一時的に中断することを希望する患者さんもいらっしゃいます。

ライソゾーム病の重症度には大きな多様性があります。酵素補充療法の通院頻度を少なくするあるいは一時的に中断した場合の影響は、個々の患者さんによって違いがあると考えられます。投与方法を変更する場合は、主治医の先生とよく相談し、あなたあるいはあなたのお子さんに適した投与方法を決めてください。また、投与方法を変更したことにより、症状が悪化した場合はすぐに主治医に申し出てください。また、この機会に在宅での酵素補充を検討したい方は、主治医と御相談ください。

（2）酵素補充療法を行っている主治医の先生へ

新型コロナウイルス感染拡大に伴い、酵素補充療法のための通院頻度の変更を希望される患者さんやご家族がおられます。投与方法を変更する場合には、以下の原則を踏まえ、個々の病型、患者さんの状態を考慮し、患者さん・御家族の考えを尊重して、個別に治療方針を決定してください。

(原則)

1. 酵素補充療法の投与間隔を延長することは治療効果を減弱することになり、原則的には推奨されない。しかし、緊急事態であることを考慮し、期間限定的に投与間隔を延長する（毎週投与の製剤を隔週投与にする、隔週投与の製剤を月 1 回投与に変更する）ことは症例によっては、許容できると考える。投与間隔を延長したことで臨床症状の悪化を認めた場合は、すみやかに元の投与方法にもどすことが望ましい。なお、投与間隔を延長した場合でも、1 回の投与量を増量することは、予期せぬ副作用、投与関連反応が生じる可能性があるので推奨されない。
2. 投与間隔の延長や一時的な中断が困難な症例で、院内感染の状況や通院に伴うリスクなどを考慮し、酵素補充療法を自施設で継続困難と判断した場合は、近隣の実施可能な医療機関に紹介するか、在宅での酵素補充療法を考慮することが望ましい。在宅で酵素補充療法を行う場合は、安全な酵素製剤の投与が長期的に確認されている患者を対象とし、投与関連反応等の緊急時の対応に万全を期すとともに、患者と家族に十分に説明し、同意を得る必要がある。

第11回 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム

今、我が国の 遺伝子細胞治療の 課題を整理する

2021 1.21 木 9:50~15:50

WEBにて開催(詳細はHP参照)

参加費

一般: 3,000円 学生: 無料(要・学生証提出) 企業: 5,000円
※フォーラムHP(下段)にて受付中

PROGRAM

- | | | |
|-------------|---|---|
| 9:50~10:00 | 開催の辞 | 小野寺 雅史(国立成育医療研究センター) |
| 10:00~11:00 | 国内でのGLP非臨床/臨床用ウイルスベクターの製造
・概論及び最近のトピックス
・ウイルスベクター製造プロセスの実情 | 岡田 尚巳(東京大学医科学研究所)
内田 和久(神戸大学) |
| 11:00~12:00 | 医療側でのカルタヘナ法第一種使用規程の対応
・アデノ随伴ウイルスベクター
・アデノウイルスベクター | 中國 正祥(国立成育医療研究センター)
小島 隆嗣(国立がん研究センター東病院) |
| 12:00~13:00 | 共催セミナー
・タカラバイオ株式会社 | |
| 13:00~14:00 | 遺伝子治療用製品の有効性・安全性評価
・CAR-T(キムリア)
・SMA(ソルゲンスマ) | 内山 徹(国立成育医療研究センター)
須磨崎 亮(茨城県立子ども病院) |
| 14:00~15:00 | 今後の遺伝子細胞治療の課題
・遺伝子治療用製品の薬価の妥当性
・PMSを含めた患者フォローアップ | 岡崎 利彦(大阪大学)
小牧 宏文(国立精神・神経医療研究センター) |
| 15:00~15:40 | 特別講演
・今後の我が国の遺伝子細胞治療の方向性 | 小澤 敬也(自治医科大学) |
| 15:40~15:50 | 閉会挨拶 | 奥山 虎之(国立成育医療研究センター) (敬称略) |

[主 催] 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム実行委員会
[共 催] NPO法人日本ライソゾーム病研究センター

[後 援] 日本医療研究開発機構(AMED)委託費「難治性疾患実用化研究事業」(研究代表者:小野寺雅史)
厚生労働科学研究難治性疾患制作研究事業(研究代表者:奥山虎之)
日本遺伝子細胞治療学会

運営事務局 第11回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム(株式会社インターグループ内)

〒105-0001 東京都港区虎ノ門2-2-5 共同通信会館4F TEL: 03-5549-6909 FAX: 03-5549-3201 Mail: forum-secret@intergroup.co.jp

<http://www.gt-forum.net/forum/11th/>

第7回 市民公開フォーラム

WEB開催

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病 (LSD/PD) 診療の現状と未来
～コロナ禍をいかに乗り切るか

日時 2021年1月24日(日)
13:00～16:45 *事前登録制

主催 厚生労働省難治性疾患政策研究事業
ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病における良質かつ適切な医療の
実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究班

PROGRAM

総合司会 福原 康之 (国立成育医療研究センター)

13:00-13:05 研究代表者挨拶 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

第1部：講演

13:05-13:20 司会：高橋 勉 (秋田大学)

1. ライソゾーム病研究の最新のトピックス 演者：衛藤 義勝 (一般財団法人脳神経疾患研究所/
東京慈恵会医科大学)

13:20-13:50 司会：原田 久生 (全国ファブリー病患者と家族の会：ふくろうの会)

2. わが国における在宅酵素補充療法の
実現に向けて 演者：山川 裕之 (慶應義塾大学)
秋山 武之 (日本ムコ多糖症患者家族の会)
星野ゆき代 (全国ファブリー病患者と家族の会：ふくろうの会)

13:50-14:10 司会：辻 省次 (東京大学)

3. 成人期発症の副腎白質ジストロフィーに対する
造血幹細胞移植 演者：松川 敬志 (東京大学)

14:10-14:30 司会：濱崎 考史 (大阪市立大学)

4. 脳室内酵素補充療法によるムコ多糖症II型の
知的障害の抑制 演者：奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

14:30～14:40 休憩

第2部：パネルディスカッション

14:40-16:40 コロナ禍におけるLSD/PD診療と患者会活動

司会：酒井 規夫 (大阪大学)、下澤 伸行 (岐阜大学)

パネリスト：ALDの未来を考える会、全国ボンペ病患者と家族の会、全国ファブリー病患者と家族の会
日本ムコ多糖症患者家族の会、GM1・GM2、ニーマンピック病C型患者家族の会
クラッペ病患者とその家族の会、シスチノーシス患者と家族の会、日本ゴーシェ病の会 など

16:40-16:45 閉会のことば 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

事前参加登録

申込み

<http://lsdpd7.umin.jp/>



事務局

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 臨床検査部内 研究班事務局
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1 Email: LSDPD-secret@ncchd.go.jp

締切り延長

1/22 金 17時

締切り

2021

1/20 水