

## プログラム(予定)

9月29日(木)

9:00~9:40 幹事会

9:30 受付開始

10:30 開会挨拶

10:40~11:20

### 一般演題 — LSDの基礎 座長: 酒井規夫、小須賀基通

1. *GLA*におけるp.E66Qは遺伝的多型化か?
  - 月村 考宏<sup>1</sup>、兎川 忠靖<sup>1</sup>、児玉 敬<sup>1</sup>、田中 利絵<sup>1</sup>、川島 育夫<sup>2,3</sup>、齋藤 静司<sup>4</sup>、鈴木 俊宏<sup>1</sup>、櫻庭 均<sup>1,3</sup>
    - 1. 明治薬科大学 分析化学、2. 東京都医学総合研究所 分子医療プロジェクト、
    - 3. 明治薬科大学 臨床遺伝学、4. 北海道情報大学 医療情報
2. GM1 ガングリオシドーシスモデルマウス脳におけるシグナル伝達異常
  - 檜垣克美<sup>1</sup>、高村歩美<sup>1</sup>、高井知子<sup>1</sup>、大野耕策<sup>2</sup>、鈴木義之<sup>3</sup>、難波栄二<sup>1</sup>
    - 1. 鳥取大学 生命機能研究支援センター遺伝子探索分野、2. 同大学 医学部脳神経小児科、
    - 3. 国際医療福祉大学大学院
3. ポンペ病骨格筋におけるオートファジー異常検出のための血中バイオマーカーとしてのユビキチン化タンパク質の特徴付け
  - 嶋田洋太<sup>1</sup>、福田隆浩<sup>2</sup>、西山由梨佳<sup>1,3</sup>、小林博司<sup>1,3,4</sup>、衛藤義勝<sup>4</sup>、井田博幸<sup>1,3,4</sup>、大橋十也<sup>1,3,4</sup>
    - 1. 東京慈恵会医科大学 DNA 医学研究所 遺伝子治療研究部、
    - 2. 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 神経病理学研究室、
    - 3. 東京慈恵会医科大学 小児科学講座、4. 東京慈恵会医科大学 遺伝病研究講座
4. ファブリー病における血管内皮サイトカインの検討
  - 北田 雄太、坪井 一哉、山本 浩志
    - 名古屋セントラル病院 血液内科

11:20~12:00

### Special Lecture 特別講演 司会: 衛藤義勝

Prof. Robert Desnick (Mount Sinai School of Medicine, USA)  
 “Two Decades of ERT: Lessons Learned”

12:10~12:50

### Luncheon Seminar ランチオンセミナー 司会: 奥山虎之

Dr. Jackie Walling (BioMarin Pharmaceutical Inc.)  
 “Efficacy and Safety of BMN 110 Treatment for Mucopolysaccharidosis IVA (MORQUIO SYNDROME)”

13:20~14:10

### 一般演題 — LSDの臨床 座長: 小林博司、田中あけみ

1. 後期乳児型異染性白質ジストロフィーに対する造血幹細胞移植の効果について
  - 酒井規夫、濱田悠介、Mohammad Arif Hossain、大友孝信、大藪恵一
  - 大阪大学医学部 医学系研究科 小児科学

2. ゴーシェ病 I 型に対する酵素補充療法の長期経過について  
酒井規夫<sup>1</sup>、濱田悠介<sup>1</sup>、大友孝信<sup>1</sup>、乾 幸治<sup>2</sup>、大藪恵一<sup>1</sup>  
1. 大阪大学大学院医学系研究科小児科、2. いぬいこどもクリニック
3. ムコ多糖症の呼吸障害に対する酵素補充療法の治療効果の検討  
小須賀基通<sup>1</sup>、木田和宏<sup>1</sup>、守本倫子<sup>2</sup>、木村朋子<sup>2</sup>、泰地秀信<sup>2</sup>、宮寄治<sup>3</sup>、奥山虎之<sup>1</sup>  
1. 国立成育医療研究センター・ライソゾーム病センター、2. 同センター耳鼻咽喉科<sup>1</sup>  
3. 同センター放射線診断科
4. 静注用ブスルファンを用いたライソゾーム病の移植前処置の検討  
矢部普正<sup>1</sup>、矢部みはる<sup>1</sup>、加藤俊一<sup>1</sup>、高倉広充<sup>2</sup>、小池隆志<sup>2</sup>、大坪慶輔<sup>2</sup>、清水崇史<sup>2</sup>、森本 克<sup>2</sup>  
1. 東海大学細胞移植再生医療科、2. 同 小児科
5. 酵素補充療法におけるコンプライアンスについて  
高柳 正樹<sup>1</sup>、村山 圭<sup>2</sup>、河内 恵美<sup>2</sup>  
1. 千葉県こども病院小児救急診療科、2. 代謝科

14:10～14:40

**Education Seminar 教育講演 司会: 大橋十也**

“新世代アデノベクター（低炎症長期発現・厳密特異的高発現・大容量ベクター）の紹介と研究支援”

斎藤 泉（東京大学医科学研究所遺伝子解析施設 教授）

14:30～16:30

**患者さん向けセミナー（B棟 6 階セミナーB） 座長: 坪井一哉、小林博司**

伊達太郎（東京慈恵会医科大学循環器内科）

“心臓病に対する BNP 値測定の意義”

石垣景子（東京女子医科大学小児科）

“筋疾患の管理と治療 up-to-date”

橋本圭司（独立行政法人国立成育医療研究センター リハビリテーション科 発達評価センター）

“心と体を整えるリハビリテーション”

14:50～17:30

**Workshop I ワークショップ I — Novel Therapy 司会: 大野耕策、井田博幸**

Dr. Pericles Calias (Shire HGT)

“Intrathecal Delivery of Recombinant Lysosomal Enzymes”

Dr. Anthony Quinn (Synageva BioPharma Corp., Lexington, MA, USA)

“Recent Advances In Translational Research for Wolman And Cholesteryl Ester Storage Disease From Studies Of SBC-102, A Recombinant Enzyme Replacement Therapy”

難波栄二（鳥取大学生命機能研究支援センター遺伝子探索分野 教授）

“シャペロン療法”

大橋十也（東京慈恵会医科大学 DNA 医学研究所遺伝子治療研究部 教授）

“ライソゾーム病酵素補充療法における酵素製剤に対する免疫応答”

鈴木康之（岐阜大学医学教育開発研究センター 教授）

“イソフラボンによるムコ多糖症 III 型の治療”

17:50～18:45

**Special Lecture 特別講演 司会: 辻 省次**

岡野栄之（慶應義塾大学医学部生理学教室 教授）

“iPS 細胞を用いた再生・疾患・創薬研究”

19:15～ 情報交換会

銀座アスター「ベルシーヌ竹芝」

9月30日(金)

8:30 受付開始

9:10~9:30

鈴木邦彦賞授賞式 司会:衛藤義勝

受賞式

受賞講演

9:35~10:15

一般演題 — LSDの臨床 座長:右田 真、大竹 明

1. Wolman病胎児組織の脂質蓄積の検討

木田 和宏<sup>1</sup>、小須賀 基通<sup>1</sup>、開山 麻美<sup>1</sup>、藤 直子<sup>1</sup>、奥山 虎之<sup>1</sup>、衛藤義勝<sup>2</sup>

1. 国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター、2. 東京慈恵会医科大学遺伝病研究講座

2. 慢性心不全を有する成人ムコ多糖症I型におけるラロニダーゼ酵素補充療法の効果:  
長期的心機能評価の検討

池田久雄<sup>1</sup>、原田晴仁<sup>1</sup>、阪上暁子<sup>1</sup>、松尾純武<sup>1</sup>、新山 寛<sup>1</sup>、加藤宏司<sup>1</sup>、芳野 信<sup>2</sup>

1. 久留米大学医療センター 循環器内科、2. 久留米大学医学部小児科

3. 血漿 $\alpha$ -galactosidase A測定によるファブリー病スクリーニング

鈴木 健<sup>1</sup>、石毛信之<sup>1</sup>、穴沢昭<sup>1</sup>、大和田操<sup>1</sup>、北川照男<sup>1</sup>、小林正久<sup>2</sup>、大橋十也<sup>2</sup>、衛藤義勝<sup>2</sup>、  
草野英二<sup>3</sup>

1. (財)東京都予防医学協会、2. 東京慈恵会医科大学小児科、3. 自治医科大学腎臓内科

4. 新生児スクリーニングにおいて発見された iduronate-2-sulfatase 遺伝子の pseudodeficiency allele

澤田智<sup>1</sup>、田中あけみ<sup>1</sup>、鈴木健<sup>2</sup>、奥山虎之<sup>3</sup>、藤井研人<sup>2</sup>、坂口知子<sup>1</sup>、工藤聡<sup>1</sup>、

小田絵里<sup>3</sup>、藤直子<sup>3</sup>、斎藤三佳<sup>1</sup>、北川照男<sup>2</sup>

1. 大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学、2. 東京都予防医学協会、

3. 国立成育医療研究センター臨床検査部

10:20~12:00

Workshop II ワークショップII — LSDスクリーニング 司会:遠藤文夫、芳野 信

奥山虎之(国立成育医療研究センターライソゾーム病センター センター長)

“ライソゾーム病スクリーニングの臨床応用における  
倫理・社会的課題について”

北川照男(財団法人東京都予防医学協会 理事長)

“ライソゾーム病(LSD)スクリーニング検査法に関する研究”

Dr. Joan Keutzer (Genzyme Corporation, Cambridge, MA, USA)

“Update of Newborn Screening for LSDs”

中村公俊(熊本大学医学部附属病院小児科)

“ファブリー病スクリーニングの問題点と将来”

12:10~12:50

Luncheon Seminar ランチョンセミナー 司会:難波栄二

Dr. Ros F. Cheetham MSc (GlaxoSmithKline Plc)

“The Clinical Development of Migalastat HCl for Fabry Disease in Japan”

13:20~14:00

**一般演題 —LSD の基礎 座長: 杉江秀夫、松田純子**

1. Pompe 病モデルマウス由来 iPS 細胞から分化誘導した骨格筋細胞の形態学的解析  
河越しほ<sup>1</sup>、樋口孝<sup>1</sup>、河合利尚<sup>2,3</sup>、孟興麗<sup>4</sup>、嶋田洋太<sup>5</sup>、清水寛美<sup>1</sup>、福田隆浩<sup>6</sup>、張璽<sup>7</sup>、中畑龍俊<sup>8</sup>、深田宗一朗<sup>9</sup>、小林博司<sup>1,3,5</sup>、井田博幸<sup>1,3,5</sup>、大橋十也<sup>1,3,5</sup>、衛藤義勝<sup>1</sup>  
1. 東京慈恵会医科大学 遺伝病研究講座、2. 国立成育医療研究センター研究所 成育遺伝研、3. 東京慈恵会医科大学 小児科学講座、4. ベイラー研究所 代謝病研究室、5. 東京慈恵会医科大学 DNA 医学研究所 遺伝子治療研究部、6. 東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター 神経病理学研究室、7. 台北医学大学 小児科学講座、8. 京都大学物質-細胞統合システム拠点 iPS 細胞研究センター、9. 大阪大学大学院薬学研究科 細胞生理学分野
2. ハンター病モデルマウスにおける脳室内酵素補充療法の治療研究  
樋口孝<sup>1</sup>、清水寛美<sup>1,5</sup>、福田隆浩<sup>4</sup>、河越しほ<sup>1</sup>、松本朱里<sup>1</sup>、小林博司<sup>1,2,3</sup>、井田博幸<sup>1,2,3</sup>、大橋十也<sup>1,2,3</sup>、衛藤義勝<sup>1</sup>  
1. 東京慈恵会医科大学 遺伝病研究講座、2. 同 小児科学講座、3. 同 遺伝子治療研究部、4. 同神経病理、5. 早稲田大学 物理学科
3. ポンペ病細胞で生じるオートファジー活性化への Akt シグナル経路の関与  
西山由梨佳<sup>1,2</sup>、嶋田洋太<sup>2</sup>、小林博司<sup>1,2,3</sup>、大橋十也<sup>1,2,3</sup>、衛藤義勝<sup>3</sup>、井田博幸<sup>1,2,3</sup>  
1. 東京慈恵会医科大学 小児科学講座、2. 同大学 DNA 医学研究所遺伝子治療研究部、3. 同大学 遺伝病研究講座
4. グルコシルセラミド- $\beta$ -グルコシダーゼ活性に対する化学合成サポシン C の影響  
米重あづさ<sup>1</sup>、田野千春<sup>1</sup>、北條裕信<sup>1,2</sup>、松田純子<sup>1</sup>  
1. 東海大学 糖鎖科学研究所、2. 同大学 工学部生命化学科

14:10~15:10 司会 大澤 真木子、高柳正樹

**患者さんとのラウンドテーブルディスカッション**

15:20~16:20

**Workshop III ワークショップⅢ — Novel Therapy II 司会: 島田 隆、高橋 勉**

大野耕策 (鳥取大学医学部 脳神経小児科 教授)

“ニーマン・ピック病 C 型の治療”

井田博幸 (東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授)

“基質合成抑制療法 -基礎と臨床-”

島田 隆 (日本医科大学分子遺伝学 教授)

“日本の遺伝子治療の課題—遺伝子治療臨床研究のガイドラインの改訂—”

16:30

閉会挨拶