## 大学院単位認定

この公開講座・セミナー・シンポジウム等は大学院医学研究科の単位認定対象となっております。単位認定の条件や対象科目等は下記をご確認ください。

単位認定条件	大学院生の方は、受講後、「出席票」を教務課(大学院担当)まで ご提出ください。 出席票は、履修管理システムからダウンロードすることができます。
	【履修管理システム】 博士課程 : <u>http://lms.juntendo.ac.jp/</u> 修士課程 : <u>http://mst.juntendo.ac.jp/</u>
認定科目	【博士課程】 Current Topics ※必修「大学院特別講義」に振り替えることはできません。
	【修士課程(医科学コース)】 選択科目「大学院セミナー」



## 難病・遺伝医学

講演:酵素補充療法の新たなる挑戦 -中枢神経症状をいかに治療するか-

2023年

## 18:30-19:30

順天堂大学7号館(A棟)地下1階コラボスペース

講師紹介: 奥山 虎之先生

(埼玉医科大学 ゲノム医療科 特任教授)

座長:岡﨑康司(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター) (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター) 司会:村山丰

概要:ムコ多糖症II型は、ライソゾーム酵素イズロネート2-スルファターゼの先天的欠損 により、デルマタン硫酸とヘパラン硫酸が過剰蓄積する全身性・進行性疾患である。X連鎖劣 性遺伝性疾患であり、おもに男児が罹患する。10数年前に利用可能となった酵素補充療法に より、肝脾腫、関節拘縮、心臓弁膜症、閉塞性肺疾患、滲出性中耳炎、アデノイドなどの諸 症状の改善や進行抑制が得られるようになった。しかし、同時にムコ多糖症II型患者の約 70%に認める精神発達遅滞や神経退行などの中枢神経症状の進行は抑制できないことも明ら かとなった。原因は、血液脳関門の存在である。この問題を解決するために、演者らが中心 となって、酵素製剤の脳室内投与療法の医師主導治験を3年間実施した結果、その有効性が確 認され、同剤は2021年1月に薬事承認された。本治療法は、日本発、世界初の中枢神経症状 に有効な治療法である。現在、32名の日本人患者に対して、脳室内投与製剤が使用されてい る。この治験では、特に3歳以前に脳室内投与治療を開始した場合、退行や停滞がなく持続的 な発達が認められることが明らかとなり、新生児スクリーニングの重要性も認識されるよう になった。本講演では、演者らが進めている酵素活性測定とバイオマーカー測定を組み合わ せた効率の良い新生児スクリーニング法の開発についても述べる。

申込方法:以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。 ※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

https://forms.gle/BZgqHBrCA16zej47A 本講演はハイブリッド形式 (現地 + Zoom)

にて開催いたします。

7月30日(日)17時締切



難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

村山/金野(内線72462/5764)

共催:順天堂大学大学院医学研究科

