

第53回

難病・遺伝医学 セミナー

講演：子どもの遺伝性血管性浮腫 —最近の話題—

2024年

2月14日 **水** 18:00-19:00

順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講師紹介：稲毛 英介先生
(順天堂大学 医学部小児科 助教授)

座長：岡崎康司 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会：村山圭 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要：遺伝性血管性浮腫 (HAE) は、人口5万人から10万人に1人とされるまれな遺伝性疾患で、反復する四肢、腹部や喉頭の血管性浮腫をその特徴としている。症例の中核群である1型/2型HAEは補体の制御因子であるC1インアクチベーター (C1INH) をコードするSERPING1遺伝子の異常によって発症する。喉頭浮腫により致命的経過となる成人症例が国内でも散発しており、適切な診断と管理が必要である。

国内成人症例の管理については優れた新規薬剤が続々と認可されており、ガイドラインの整備も進んでいるが、国内小児例の実態については長年散在する症例報告を認めるのみで、疾患の専門医も長年存在しなかった。演者は米国留学からの帰国後、順天堂小児科のアレルギー外来で東京周辺の6家系9人の小児期発症遺伝性血管性浮腫の症例を管理しており、発作治療薬であるイカチバントの国内第3相臨床試験や患者会による全国質問紙調査の解析にも関わった。今回のセミナーではこうした個人的な経験を背景として、小児HAEの文献的知識を整理し、国内症例の実態を解説し、新規治療薬の開発に伴う管理方針の大転換についても紹介させていただきたい。

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/fMbFKKsyVsgMQ3J7A>

本講演はハイブリッド形式 (現地 + Zoom)

にて開催いたします。

2月13日 (火) 17時締切



お問い合わせ

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72462/5794)
共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP

