

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業

「遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の医療水準の向上と療養に資する
研究システムの構築」(24FC1008)

日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

「未分類の新規先天性大脳白質形成不全症の臨床遺伝疫学情報の収集によるエビデンス
創出研究」(24ek0109637h0002)

令和 6 年 度

第 2 回合同班会議

プログラム

日時 : 令和 6 年 12 月 22 日 (日) 10:00~16:30

場所 : 東京女子医科大学 先端生命医科学研究所 (TWIns) 2 階 会議室
(〒162-8666 東京都 新宿区 河田町 8-1)

10 : 00 ~ 10 : 05	開会の辞	村松 一洋 (自治医科大学 医学部 小児科学)
10 : 05 ~ 10 : 10	ご挨拶	(厚生労働省 難病対策課)
10 : 10 ~ 10 : 25	今年の総括	村松 一洋 (自治医科大学 医学部 小児科学)
10 : 25 ~ 10 : 35	白質形成不全症up-date	小坂 仁 (自治医科大学 医学部 小児科学)
10 : 35 ~ 10 : 45	後天性白質疾患の診断up-date	松井 大 (大津赤十字病院 脳神経内科)
10 : 45 ~ 11 : 00	WDR45バリエントは女兒の知的障害の主な原因となる 阿部 ちひろ (国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター)	
11 : 00 ~ 11 : 15	MLCの病態解明とバイオマーカー探索 山本 俊至 (東京女子医科大学 ゲノム診療科)	
11 : 15 ~ 11 : 30	Alexander病の臨床update	吉田 誠克 (JCHO神戸中央病院 脳神経内科)
11 : 30 ~ 11 : 45	MCT8欠損症の概要と治療薬の開発状況 岩山 秀之 (愛知医科大学 医学部 小児科学講座)	
11 : 45 ~ 12 : 00	研究班HPの進捗状況報告	植松 有里佳 (東北大学病院 小児科)
12 : 00 ~ 13 : 00	昼 食	
13 : 00 ~ 13 : 20	AMEDエビデンス研究班:全国疫学調査を含めた進捗状況 井上 健 (国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター) 田畑 健士郎 (国立精神・神経医療研究センター 神経研究所)	
13 : 20 ~ 13 : 30	希少疾患ガイドライン策定に関する最近の動向 三重野 牧子 (自治医科大学 医学部 情報センター)	

