

# 第21回 難病・遺伝医学セミナー

日時:2020年10月14日(水) 18時00分～

(2020年4月8日より変更)

場所:順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講演:多様な病態を発生する結節性硬化症の克服に向けて

～基礎研究とレジストリ活用による診療の発展を目指す～

講師紹介:小林 敏之 先生

(順天堂大学医学研究科分子病理病態学)

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:新井正美(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:結節性硬化症(TSC)は多数の臓器に腫瘍性病変を発生すると共に、てんかんや自閉症や精神遅滞などの神経精神症状の発生を特徴とする遺伝性の指定難病である。現在、原因遺伝子(*TSC1*あるいは*TSC2*)の欠損に伴う、mTORC1活性化を標的とした治療が進められているが、多様な症状の改善は一部に留まっており、さらなる治療法の開発が待たれている。本発表では、我々が進めている動物モデルを用いた病態発生機構解明の研究を含め、広くTSCの研究の現状と問題点について紹介し、皆さんとの意見交換を行いたいと考えている。また、症状の多様性に応じた診療の発展には、患者レジストリの構築が有用なものとなるが、順天堂大学における医療連携や学会の取組みについて皆さんに紹介したいと考えている。



主催:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

問合せ先:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター 新井/原田(内線 71407/5167)