

第47回

難病・遺伝医学 セミナー

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

7月31日 月 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：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



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72462/5764)

共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP

