

第49回

難病・遺伝医学 セミナー

講演:胆汁酸の基礎と先天性胆汁酸代謝異常症

2023年

10月25日 水 18:00-19:00

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:鈴木 光幸先生

(順天堂大学医学部小児科学講座 准教授)

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: 先天性胆汁酸代謝異常症(inborn error of bile acid metabolism: IEBAM)とは、一次胆汁酸であるコール酸(CA)とケノデオキシコール酸(CDCA)の合成経路を担う各酵素の先天的な機能異常により引き起こされる。胆汁酸合成経路の中間代謝産物である異常胆汁酸もしくは胆汁アルコールの肝細胞内蓄積により、胆汁うっ滞性肝障害を引き起こす疾患で、発見が遅れると肝移植に至る例もある。現在、8種類の酵素に起因した疾患が確認されており、内科的治療として一次胆汁酸内服療法が選択される。CAやCDCAの血中濃度を高めることで、胆汁酸合成経路におけるfeedback機構を利用し、肝での異常胆汁酸合成を抑制して肝毒性を軽減する。本邦では2023年6月からIEBAMの治療薬としてコール酸が保険で使用できるようになった。本講演では、まず胆汁酸の基礎について述べ、次いでIEBAMの診断と治療について解説する。さらにIEBAMに対する新生児オプショナルスクリーニング導入に向けて、我々の取り組みを紹介する。

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/HkSTvgrANdLwTJVL8>

本講演はハイブリッド形式(現地+Zoom)

にて開催いたします。

10月24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

