

第60回

難病・遺伝医学 セミナー

講演：先天性代謝疾患診療のパラダイムシフト

2025年

1月8日 水 18:00-19:00

順天堂大学7号館地下1階コラボスペース

講師紹介：酒井 規夫先生

(医誠会国際総合病院 難病医療推進センター 副センター長)

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：先天性代謝疾患はその種類も多く頻度の少ない希少難病として、専門的な診療が必要な疾患と言える。また、以前は治療法のない疾患が多かったが、近年は根本的な病態に介入する先進的な治療法の開発が目覚ましい疾患領域とも言える。さらには新生児マススクリーニングの対象疾患として、次々と疾患が増えてきており、それにより早期診断、早期診断による疾患予後が変わりつつあると言える。

本日はそのような状況の概観をしながら、代表的な疾患における診療体制が大きく変わりつつある状況について、その可能性と残された課題について皆さんと一緒に考えてみたいと思います。

代表的疾患として、フェニルケトン尿症、ファブリー病、クラッペ病などを取り上げて、拡大新生児マススクリーニング時代における診断、治療の意義と課題について検討してみたいと思います。

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/3TLXfVf6KLwCputK6>

本講演はハイブリッド形式 (現地 + Zoom)

にて開催いたします。



1月7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

