



# 北大小児科 特別集談会

どなたでもお気軽にご参加下さい！

11月15日(月)

## 『ライソゾーム病：治療の進歩と今後の課題』

国立成育医療研究センター  
臨床検査部統括部長、ライソゾーム病センター長

奥山 虎之 先生

ライソゾーム病は、細胞内小器官の一つであるライソゾームに局在する加水分解酵素の一つが欠損することによって起因する単一遺伝性疾患である。ゴーシェ病、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症I型、II型、IVA型、VI型、酸性リパーゼ欠損症の9疾患については、酵素補充療法が開発され利用されている。酵素補充療法は、ライソゾーム病の諸症状の改善や進行抑制に有効であるが、精神発達遅滞や神経退行などの中枢神経症状に対しては効果がない。しかし、本年1月にムコ多糖症II型の中枢神経症状に有効な脳室内投与酵素製剤イデユロスルファーゼβが承認された。本剤は、日本発世界初のムコ多糖症II型の中枢神経症状に有効な酵素製剤である。さらに、本年3月にパリナフスプαが承認された。同剤は、血液脳関門を通過できる可能性があるムコ多糖症II型の酵素製剤である。演者は、上記2剤の開発に主体的に関与した。さらに、中枢神経症状の治療が可能となったことから、ムコ多糖症II型に対する早期診断・発症前診断の重要性が増している。日本各地でムコ多糖症II型に対する新生児スクリーニングの実装も進んでいる。



18:00～19:00(予定)

←←Zoom 及び 臨床大講堂 にてハイブリッド開催

パソコンでの参加用URLをご希望の方は、

こちらのアドレスにご連絡下さい→ [secretary-ped@med.hokudai.ac.jp](mailto:secretary-ped@med.hokudai.ac.jp)

お問合せ・連絡先 小児科医局 (内5954)

