

パリンジック®発売1周年 記念講演会

日時 | DAY1 2024年 6月15日(土) 18:00 - 20:10

DAY2 2024年 6月16日(日) 9:00 - 11:40

会場 | ホテルニューオータニ ガーデンコート 宴会場階(5階)「シリウスの間」

※オンラインでも同時配信いたします

※DAY1プログラム終了後、会場にて情報交換の場をご用意しております

その先に見えてくる希望へ

主催：BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

パリンジック®発売1周年記念講演会

Program

DAY1 6/15

18:00 **Opening Remarks**

新宅 治夫 先生 大阪公立大学大学院医学研究科 名誉教授

18:10 **Session1 The Effects of Elevated Phenylalanine on Brain and Cognition in Individuals with Phenylketonuria (PKU)**

Moderator 村山 圭 先生 順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学 教授

Speaker Shawn E. Christ, Ph.D.

Associate Professor, Psychological Sciences, College of Arts and Science, University of Missouri

19:10 **Session2 成人期における「発達障害」の診療**

Moderator 濱崎 考史 先生 大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学 教授

Speaker 田中 康雄 先生 医療法人社団倭会 こころとそだちのクリニック むすびめ 院長

DAY2 6/16

9:00 **Session3 Knowledge and Learnings from the US**

**Moderated
by Met Ed**

Laurie E. Bernstein, MS, RD, FADA, FAND

Fran Rohr, MS, RD, LDN

Speakers Erin MacLeod, PhD, RD Children's National Washington DC

Sommer Gaughan, RD, CSP Colorado Children's Hospital

10:00 **Session4 ECHO case discussion**

テーマ **「患者さんとのコミュニケーション」**

Moderator 新宅 治夫 先生 大阪公立大学大学院医学研究科 名誉教授

Advisors 伊藤 哲哉 先生 藤田医科大学医学部 小児科学 教授

石毛 美夏 先生 日本大学医学部小児科学系 小児科学分野 准教授

Speakers 高野 智圭 先生 日本大学医学部 病態病理学系微生物学分野
日本大学病院 小児科

杉山 洋平 先生 順天堂大学医学部附属順天堂医院

11:30 **Closing Remarks**

中村 公俊 先生 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座 教授

※同時通訳をご用意しております

The Effects of Elevated Phenylalanine on Brain and Cognition in Individuals with Phenylketonuria (PKU)

フェニルケトン尿症(PKU)におけるフェニルアラニン上昇が脳と認知に及ぼす影響

Shawn E. Christ, Ph.D.

Associate Professor, Psychological Sciences, College of Arts and Science,
University of Missouri

本発表では、PKUと脳に関する最新の知見に焦点を当てる。

出生児から治療を開始したPKU患者の白質変化の進行に関する新たな知見、Phe上昇が脳機能と構造の他の側面(脳の機能的連結性、灰白質構造など)に及ぼす影響、PKU患者の神経認知能力を評価する新たなツールの開発について述べる。

また、これらの相関性(白質の変化は神経認知機能とどのように関連するのかなど)を探る最近の取り組みについても紹介する。

成人期における「発達障害」の診療

田中 康雄 先生 医療法人社団倭会 こころとそだちのクリニック むすびめ 院長

フェニルケトン尿症(PKU)は成人期においても、血中フェニルアラニン濃度が高値になることで、認知機能や知的機能に影響を及ぼすと言われている。実際にPKUと診断された方にそうした症状が認められた場合、真の原因はどこにあるのかを鑑別するのは、実際難しいのではないだろうか。

演者は精神科医で、特に「発達障害」と診立てられる方を小児期から成人期にわたり診療している。人生において、「発達障害」が、どのような関与しているのかは一人ひとり個別のエピソードを持っている。同時にかれらは、自らの躰きに対して、個々にさまざまに理解、自覚している。

本講演では、演者が主に関わる成人期の「発達障害」の診療場面での関わりを示すことで、PKUと診断された方への診療になにかしら役立つことがあれば幸いである。

Knowledge and Learnings from the US

Met Ed is a non-profit organization specializing in healthcare education for clinicians, patients, families and caregivers.

We provide high-quality, medically relevant programs to enhance knowledge and skills.

● Palynziq and Nutrition

Erin MacLeod, PhD, RD

Recent real-world findings: time to sustained response

Nutrition status of responders

Other

● Starting Palynziq

Erin MacLeod, PhD, RD

Explaining the drug to patients ahead of time

Role of the team members

Titration- typical and lessons learned about individualizing

Time to efficacy- how to keep motivated, when to increase dose, etc.

● Introducing Protein

Sommer Gaughan, RD, CSP

When and how much intact protein to add

Decreasing medical food

Challenges in providing protein

● Stories of Success- 1 or 2 examples of impact on the patient's well-being

Sommer Gaughan, RD, CSP

● Discussion with attendees Met Ed Co.

ECHO case discussion

テーマ 「患者さんとのコミュニケーション」

高野 智圭 先生 日本大学医学部 病態病理学系微生物学分野
日本大学病院 小児科

【症例サマリー】

症例:50代女性

新生児マススクリーニング導入前に出生し、1歳時にフェニルケトン尿症と診断された。知的発達遅滞を伴い、治療意欲は高いものの食事療法を十分に行うことが出来ず、フェニルアラニン(Phe)値はコントロール不良である。親主導で本人も希望しパリンジック治療を開始した。自己注射指導には時間を要したが、短期入院反復および訪問看護を活用し、看護師や家族見守りの下で20mg連日の自己注射ができるようになった。導入後7か月の時点でPhe値低下は軽微であるが、怒りや衝動性が落ち着いてきた印象をもつ。

杉山 洋平 先生 順天堂大学医学部附属順天堂医院

【症例サマリー】

症例:30歳代女性

新生児マススクリーニングで診断された症例。代謝専門医・アレルギー専門医・看護師が体制を整え治療を開始した。本症例は統合失調症を有しており、患者と母にも丁寧な指導をおこなった。治療開始時のフェニルアラニン(Phe)値は $1,000\mu\text{mol/L}$ を超えており、食事制限の緩和を目的に治療を開始した。添付文書の用法用量通りに治療を開始し4か月目でPhe値の軽度低下を認め始めた。Phe値は正常域までは低下していないものの、「会話のレスポンスに時間を要する、表情が固いこと」などに対して変化が見られ始め、最近では読書も再開できている。今後もPhe値の推移と患者の変化を注意深く観察していく。

ACCESS

ホテルニューオータニ ガーデンコート 宴会場階(5階)「シリウスの間」

〒102-8578 東京都千代田区紀尾井町4-1 TEL:03-3265-1111



●電車で

- 東京メトロ 半蔵門線・南北線「永田町駅」(7番口)より徒歩約3分(①)
丸ノ内線・銀座線「赤坂見附駅」(D紀尾井町口)より徒歩約3分(②)
南北線・丸ノ内線「四ツ谷駅」(赤坂口)より徒歩約8分(③)
有楽町線「麹町駅」(2番口)より徒歩約6分(④)
JR 中央線・総武線「四ツ谷駅」(麹町口・赤坂口)より徒歩約8分(③⑤)

●お車で

- 東京駅より約20分
羽田空港より約50分
※高速道路をご利用の際は、霞が関ランプが便利です
※道路交通状況により、所要時間は前後いたします

講演会場「シリウスの間」は、ホテルニューオータニ ガーデンコートにあります。ガーデンコート玄関、もしくは、ガーデンタワー玄関より、エレベーターで宴会場階までお越しください。

オンライン視聴登録方法

オンラインでご視聴の際は、事前登録をお願いいたします。
下記URLよりご登録をお願い申し上げます。

Zoom Webinar 事前登録URL

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_luDZ-rRgSc2TULTO_mRnWA



二次元コードからのご登録も可能です

主催： BOMARIN®