2023年7月発行　日本先天代謝異常学会 広報委員会：渡邊 順子、酒井 規夫、櫻井 謙、笹井 英雄、長谷川 有紀、松田 純子、松永 綾子

JSIMD News Letter

Vol. 10
2023
July

《本号の内容》

○ 理事長あいさつ
○ 第64回日本先天代謝異常学会学術集会のご案内
○ 委員会だより
○ 第19回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ
○ 受賞者寄稿
○ 編集後記
○ 2022年秋の理事会議事録
○ 2023年春の理事会議事録

上段：新世界、通天閣
下段：左　大阪城
　　右　大阪名物　たこやき

理事長あいさつ

一般社団法人日本先天代謝異常学会　理事長
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座　**教授**
中村　公俊

日本先天代謝異常学会（Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases, JSIMD）の理事長を拝命いたしました中村公俊です。本学会は1965年に小児代謝研究会として発足し、1984年から日本先天代謝異常学会として学術集会が開催されるようになりました。2022年に一般社団法人となり、私は第8代目の理事長となります。これまで63回の学術集会が開催され、2025年には第15回国際先天代謝異常学会（ICIEM2025）を主催することが決定しています。

本学会ではこれまでに組織改革、学会発展への取り組みが行われてきました。その結果、一般社団法人化、学会事務の外部委託、ニュースレターの発行、さらに患者レジストリー、特殊検査の供給などが進みました。しかしまだ多くの課題も残されています。その課題解決のために本学会においては、①国際プレゼンスを向上させ、②次世代リーダーの育成とジェンダーギャップの解消を目指し、③難病診療におけるレジストリー構築、基礎・臨床研究の促進を行う必要があります。さらに④関連学会、研究班、患者家族会、診断や治療に関わる多くのみなさまとの情報共有し、⑤学会員と患者様にとって持続可能な診療の支援を目指します。

これらの具体的な活動は、学会の委員会を中心に行われています。現在学会には13の委員会があり、薬事、学術教育研究、社会保険、栄養特殊ミルクなど、学会活動になくてはならない多くの役割を担っています。さらに日本先天代謝異常学会セミナー、学術集会、国際先天代謝異常学会など、大きなイベントも続きます。私も学会員のみなさま、委員会の先生方と一緒に、理事長として微力ながらお役に立ちたいと思います。本学会のさらなる発展を目指し、すべての課題解決にオールジャパンの組織として精力的に取り組んでまいります。なにとぞよろしくお願いいたします。

2023年6月1日

一般社団法人
日本先天代謝異常学会
Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases

第64回日本先天代謝異常学会 学術集会のご案内

第64回日本先天代謝異常学会学術集会
第19回アジア先天代謝異常症シンポジウム
大会長　酒井　規夫、副会長　濱崎　考史

第64回日本先天代謝異常学会学術集会準備状況のご報告

2023年10月5-7日に大阪国際会議場にて開催予定です。「なんか新しいもん、なんかおもろいもん；Something new & Something exciting!」をテーマに、対面を中心とした学会開催を準備しており、Welcome reception、懇親会も準備しております。

今回は託児所もすでに案内をしており、多くの方にご家族でご参加いただけることを期待しております。参加登録はオンラインのみとなっており、前期参加登録が7月1日の予定で始まりますが、後期（9月5日以降）の登録よりもお安くなっておりますので、ぜひお早めの事前登録をお願いいたします。そして、今回は大学院生（医師）もですが、医師以外の医療系専門職（看護師・助産師・保健師・認定遺伝カウンセラーなど（大学院生・学部学生を含む））の方も参加していただきやすいような料金設定をしましたので、ぜひ奮ってご参加いただきたく思います。第19回日本先天代謝異常学会セミナー参加者やその後の入会者にも優遇措置をとりますので、よろしくお願いいたします。

会長企画講演２題、特別講演３題、教育講演３題、特別企画３題、シンポジウム２つの企画を進めております。また最終日には市民公開講座も開催予定です。他にも今までにない内緒の企画を計画しておりますので、ぜひお楽しみにお越しください。プログラムの詳細は順次ホームページ（http://jsimd64.umin.jp/）にアップいたしますのでご確認よろしくお願いいたします。

演題応募にはすでに129演題の申し込みを受けており、現在口演、ポスターの割り振りを行なっているところです。たくさんのご応募ありがとうございました。

これから梅雨と猛暑の季節になりますが、10月にはぜひ大阪にお越しいただき、「なんか新しいもん、なんかおもろいもん」を見つけていただければと思っております。よろしくお願いいたします。

委員会だより

＜国際渉外委員会（ICIEM準備委員会）だより＞

委員長　中村　公俊
副委員長　大石　公彦

国際渉外委員会はSSIEM（ヨーロッパ先天代謝異常学会）、SIMD（北米先天代謝異常学会）などの学会との情報交換に努め、外国の学会からの情報を学会員に広報しています。さらに、ICIEM（国際先天代謝異常学会）board member、SSIEMのadvisory council memberを務めています。本年3月にタイのBangkokで開催された第6回ACIMD（アジア先天代謝異常学会）には、本学会の理事はboard memberとして参加しました。第7回ACIMDは2027年に開催される予定であり、開催都市の選定が進みつつあります。現在、ICIEM2025準備委員会ではICIEM2025（国際先天代謝異常学会2025）を2025年9月2-6日に京都市で開催する準備を行っています。

＜薬事委員会だより＞

委員長　伊藤　哲哉
副委員長　濱崎　考史

今年度より薬事委員会の担当となりました伊藤です。前委員長の中村公俊先生からの業務内容を引き継がせていただきました。日本小児科学会薬事委員会の当学会担当委員としては大浦敏博先生からすでに引き継がせていただき薬剤関連の問題点は把握しておりますので、引き続き小児科学会との連携も深めていければと思っております。具体的には、懸案事項ヒドロキソコバラミン供給停止については原薬供給の見通しが立ったことから供給停止は白紙に戻され、2、3年ほどは安定供給されることとなりました。しかし長期的には原薬確保が不安定な状況であるため、今後も引き続き製薬会社などとも連携して対応を検討していく必要があると思われます。ジェネリック医薬品メーカーの業務停止処分から端を発する薬剤供給不足問題が解消されない中、不採算医薬品の製造中止も相次いでおり、今後も治療に必要な薬剤が安定供給されるよう薬事委員会として対応していきたいと思います。このため、今年度からは薬事委員会委員のメンバーもこれまでの3名から9名へ増員していただき、多くの目で確認できる体制を整えております。

また、現在、尿素サイクル異常症等に対して、サプリメント（食品）規格であるシトルリンの投与が行われており、この供給に関してはメーカーと協力して熊本大学小児科のご尽力で供給体制が整っておりますが、永続的に供給体制を維持するためには先天代謝異常学会としての体制づくりも重要と思います。今般、ホモシスチン尿症等に対するシスチン投与についても同様のサプリメント供給が求められましたので、学会とサプリメントメーカーが協力して永続的なシステムが構築できないか今後検討させていただきます。

＜学術教育研究（生涯教育、学術、臨床研究推進）委員会だより＞

委員長　村山　　圭
副委員長　小林　弘典

2022年度にサノフィ社がスポンサーとなった、サノフィLSDグラントが創設された。当初は配分総額1400万円の研究費であったが、2023年度は700万円に減額となった。学術委員会において、規程を再度見直し一部改正した上で、公募を行った。12件の応募があり、理事長、副理事長、学術委員よりなる選考委員会により規定に従い選考を行い、8名を選出した。今後、当該グラントが続く場合は本規定に基本に選考することとなった。
アミカス社から、奨学寄付金に関しての審査を当学会に委託したい旨の申し出があり、理事会で審議し、承認された。具体的運用に関して当委員会を中心に対応していくこととなった。

第126回日本小児学会学術集会（2023年4月14～16日グランドプリンスホテル新高輪ほか）の分野別シンポジウムについて、大橋十也前委員長のご尽力により、日本小児神経学会と共同で「神経代謝疾患で遺伝学的診断が保険収載された疾患の紹介」が採択され、無事に開催された。ペルオキシゾーム病、ミトコンドリア病、先天性GPI欠損症、先天性ミオパチー、結節性硬化症が取り上げられた。

＜社会保険委員会だより＞

委員長　窪田　　満
副委員長　石毛　美夏

【本学会からの令和6年度診療報酬改訂要望】

昨年度行ったアンケート調査をもとに、以下の4つを内保連に提出しました。

1）先天代謝異常症治療連携計画策定料
先天代謝異常症の治療に精通した保険医療機関が、先天代謝異常症の酵素補充療法などの外来治療を考慮した地域連携診療計画を作成し、外来での先天代謝異常症の治療を担う別の保険医療機関と共有し、かつ、当該患者の同意を得た上で、当該計画に基づき当該患者の実際的な治療計画を作成し、患者に説明し、上記の保険医療機関に当該患者に係る診療情報を文書により提供した場合、1回に限り所定点数を算定する。
2）先天代謝異常症治療連携指導料
保険医療機関（上記の計画策定病院を除く）が、上記の先天代謝異常症治療連携計画策定料を算定した患者であって入院中の患者以外のものに対して、地域連携診療

計画に基づいた治療を行うとともに、当該患者の同意を得た上で、計画策定病院に当該患者に係る診療情報を文書により提供した場合に、月１回に限り算定する。

3) 在宅患者訪問点滴注射管理指導料（C005-2）

現在、在宅において訪問看護を受けている通院困難な患者に対し、在宅での療養を担う医師が、週3日以上の訪問点滴注射の指示を出し、その点滴注射を実施した場合に、点滴注射を行った3日目に、1週につき100点が算定できる。しかしながら、在宅において必要な点滴注射には1～2週に1回のものもあり、それらの在宅医療を普及させるには、この項目の条件である「週3日以上」「3日目に算定」の要件の撤廃が必要である。

4) 遺伝学的検査（難病等）（D006-4）

指定難病256の筋型糖原病のうち、糖原病Ｖ型、糖原病Ⅶ型、および指定難病258のガラクトースー１ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症に関して、臨床的に当該疾患が疑われる患者を対象とし、発症原因である遺伝子変異を遺伝学的手法で検出する。なお、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会2011年）等の各ガイドラインを遵守して行う。

以上の4項目を提出しましたが、内保連小児関連委員会での調整の結果、上記1)2)は日本小児科医会から提案される「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」に先天代謝異常症を含めていただき、私たちが共同提案学会になる事で調整がされました。

また、4)に関しましては、例年通り、小児関連委員会で、日本小児遺伝学会の黒澤先生に中心になって、まとめていただくことになりました。そのため、令和6年度診療報酬改訂に向けた要望は太字で書いた3)のみとなります。8月上旬頃の厚労省ヒアリング（各学会30分）で、対面で提案させていただく予定です。

【他学会からの診療報酬改訂要望への共同提案】

1) 前述の通り、日本小児科医会から提案される「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」の共同提案学会になります。

2) 日本小児神経学会から提案される先天性GPI欠損症の「顆粒球のフローサイトメトリーによるCD16測定」の共同提案学会になります。こちらに関しては、令和2年度の診療報酬改正に向けた提案の際も、共同提案学会とならせていただいております。

3) 日本血液学会から提案される「在宅輸血加算」の共同提案学会になります。在宅酵素補充療法を認めていただくにあたり、同様のものの共同提案学会になっておくことは得策かと考えています。

【その他】

「パリビズマブ新規適用疾患のための適正使用の手引き」作成ワーキンググループ委員に石毛美夏先生を推薦いたしました。

＜小児慢性、指定難病委員会（移行期医療）だより＞

委員長　石毛　美夏
副委員長　窪田　　満

小児慢性特定疾病（以下、小慢：788疾病）と指定難病（以下、難病：338疾病）は異なる制度であり、様々な違いがあります。対象疾患の数だけでなく、小慢では対象となる方全員に医療費が助成されますが、難病では疾患ごとの重症度基準で軽症とされた方には医療費の助成がないということも大きな違いです。成人後に難病で軽症と判定されて高額な医療費の助成が受けられないことを心配されている患者さんもおられると思いますが、軽症でも高額な医療を継続することが必要な方（医療費総額33,330円を超える月が申請前12か月に3回以上）は申請により医療費助成の対象となります。これを「軽症高額」といいます。さらに、この高額な医療が長期的に継続する場合（医療費総額が5万円を超える月が申請前12か月に6回以上）は、自己負担額の上限額が半額に軽減されます。これを「高額かつ長期」といいますが、以前は難病での受診月しか回数として認められていませんでしたが、令和4年10月からは小慢の時期の受診回数も引き継げるようになりました。今後、小慢が終了し難病に切り替える場合は参考にして下さい。

現在、厚生労働省では難病および小慢対策の見直しについての検討が行われています。円滑に医療費助成が受けられる仕組みの導入として、今までは申請日以降しか医療費の助成がうけられませんでしたが、原則1か月を上限として認定基準を満たすと指定医が診断した日にさかのぼって助成がうけられるように医療費助成の前倒しが検討されています。また自立支援の強化として、地域で利用できる福祉・就労支援サービス情報を記載した「登録者証」を作り患者さんにお渡しすることで受けられるサービスをわかりやすくするとともに、サービスの受給申請時やハローワーク等の利用時に確認書類として提出することで患者さんの利便性をはかる対策も検討されています。

小慢も難病も今後も変更や見直しがすすむと思われます。患者さんにとって、より使いやすいシステムになり、治療や自立支援のサポートが充実することを期待しています。

＜栄養特殊ミルク委員会だより＞

委員長　濱崎　考史
副委員長　渡邊　順子

当委員会では、特殊ミルクに関わるさまざまな組織; 日本小児連絡協議会(四社協)、特殊ミルク安全開発委員会、日本小児科学会栄養委員会、厚労科研費難病研究班、厚労省難病対策課、各乳業企業とも連携して課題を共有し特殊ミルクの安定供給にむけて改善活動や提案を行っていきたいと思います。昨年は、特殊ミルク協会より、大規模災害時における特殊ミルクの緊急供給体制について問題提起があり、疾患毎の災害時の特殊ミルクの緊急度、

代替品、代替療法の有無について取りまとめ、災害時の供給体制の整備についての検討を開始しています。各地域での災害医療体制との連携が必須となりますので、会員の方々の好事例などの共有をお願いいたします。現在、国内の特殊ミルクの製造は、各品目につき1箇所の工場でのみ製造されているため、災害により工場が稼働不能となると、たちまち供給ができなくなるリスクが存在しています。そのため、代替品を海外から緊急に輸入可能かについても国とも連携しながら検討を進めています。

特殊ミルクは、食品としての品質基準は保証されていますが、薬価収載されている特殊ミルクの2品目 （フェニルアラニン除去ミルクとロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク）については、薬機法で品質・規格が規定されるため、原材料や出荷製品が基準を満たせず供給できなくなるリスクがあります。2023年6月には、実際に薬価収載のロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルクが、上記理由により供給不足が生じ、緊急に登録外品(S-50)として切り替え、特殊ミルク協会より無償提供するという対応が行われました。今後、このような対応が必要となった際の主治医、関係者への周知方法、患者様・ご家族への連絡体制についても検討して行く必要があると思われます。

＜マススクリーニング委員会(特殊検査適正)だより＞

委員長　但馬　剛
副委員長　村山　圭

活動内容

サノフィ株式会社より2023年1月5日付で寄せられた、以下の案件について検討した。

・サノフィ社は、エラプレース発売国において、イデュルスルファーゼ投与中の患者に対する安全性を確保する目的で、抗薬物抗体測定と尿中総グルコサミノグリカン定量検査（DMMB法）を提供している。
・日本でも抗薬物抗体測定は実施しているが、尿中総グルコサミノグリカン定量検査は提供しておらず、実施について医療用医薬品製造販売業公正取引協議会（公取協）による審査の申請を考えている。
・公取協との事前相談に際して、同検査の必要性・有用性等について、日本先天代謝異常学会から要望書の提出をお願いしたい。

本案件について当委員会よりサノフィ社に対して、

・精度管理体制について：衛生検査所資格のある施設で実施するのか。
・必要検体量について：既存の尿中ウロン酸測定に比べて採尿量が少なくて済むのか。

という2点について照会した。これに対する回答書および、回答内容を反映させた要望書（案）の提出を受けて、当委員会としては、サノフィ社の要請に応じても差し支えないと判断し、本件を理事会審議へ回付することとした（理事会への提示は総務委員会からなされた）。

理事会では要望書案中、同検査の保険収載状況に関する記載について修正を求める意見が示され、この点についてもサノフィ社からの対応が得られたことから、当学会から要望書を提出することが承認された。

＜患者登録委員会（患者家族会）だより＞

委員長　小須賀基通
副委員長　小林　正久

理事会の新体制発足とともに患者登録委員会委員長を酒井規夫理事より引き継ぎました。本委員会では、患者さん自らが登録の意思を示す、いわゆる“Self-Registration”を基本とした先天代謝異常症患者登録制度、JaSMIn (Japan Registration System for Metabolic & Inherited Diseases)の管理運用を担っています。また委員の先生には、それぞれの領域の専門家20名以上に協力をいただいています。本システムは、わが国における先天代謝異常症の実態や疫学調査を行う基礎資料となり、また新規治療薬の国際共同治験への参加などにも活用されることにより、先天代謝異常症の診療レベルの向上につながることを目指しています。また登録患者さんには、最新の治療法などの医療情報、研究の進歩に関するトピックス、患者家族が参加できるセミナー・学会・親の会の情報などが容易に入手できるJaSMIn通信を定期的に配信しています。

・2022年度の活動状況と登録状況は下記の通りです。
・患者登録委員会（2022年度）：2022年12月19日開催（Web）
・先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告
・現在の登録数（表1）：計1774名（2023年3月9日集計）
・登録者へのフィードバック
・JaSMIn通信（メールマガジン）の発行：月1回、現在81号まで

＜JaSMIn通信登録者内訳＞

内訳	登録者数
JaSMIn 登録者	1438 名
関連企業	40 名（15 社）
医療関係者（患者登録委員会、医師、遺伝カウンセラー等）	107 名

・JaSMIn通信特別記事（専門医による最新情報の発信）作成：月1回、現在No.72
・JaSMIn通信特別記事リーフレット制作：年1回、特別記事+登録状況を冊子で制作
・2023年3月制作・住所登録のある登録者へ配布（約1600部）

・登録情報の研究への利活用：2022年度は新規に3件の研究利用
・一部疾患登録者へ質問紙／調査票を郵送（事務局が代行）：2件
・全登録者へWebアンケートをメール送付（事務局が代行）：1件

〈表1. 疾患別登録数〉

疾患群	疾患名	人数
アミノ酸代謝異常症	アルギニノコハク酸尿症	13
	アルギニン血症（アルギナーゼ欠損症）	1
	オルニチントランスカルバミラーゼ（OTC）欠損症	64
	カルバモイルリン酸合成酵素I（CPSI）欠損症	12
	カルバモイルリン酸合成酵素（CPS）欠損症（病型不明）	2
	高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症（HHH症候群）	1
	高チロシン血症I型	1
	高チロシン血症II型	1
	高フェニルアラニン血症	20
	高メチオニン血症（メチオニンアデノシルトランスファラーゼ欠損症）	5
	シスチン尿症	14
	シトリン欠損症	100
	シトルリン血症	27
	テトラヒドロビオプテリン欠損症（BH4欠損症）	4
	脳回転状脈絡膜網膜萎縮症（高オルニチン血症）	2
	非ケトーシス型高グリシン血症	4
	フェニルケトン尿症	172
	ホモシスチン尿症	21
	メープルシロップ尿症	22
	リジン尿性蛋白不耐症	1
	その他のアミノ酸代謝異常症（詳細不明）	1
有機酸代謝異常症	イソ吉草酸血症	8
	グルタル酸血症I型	13
	グルタル酸血症II型	10
	複合カルボキシラーゼ欠損症（MCD）	9
	プロピオン酸血症	79
	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症（ミトコンドリア3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA合成酵素欠損症）	4
	メチルマロン酸血症	61
	D-2-ヒドロキシグルタル酸尿症	1
	L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症	1
	β-ケトチオラーゼ欠損症（ミトコンドリアアセトアセチルCoAチオラーゼ欠損症）	1
	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2
	3-メチルクロトニル-CoAカルボキシラーゼ欠損症（メチルクロトニルグリシン尿症）	24
糖質代謝異常症	ガラクトース血症（病型不明）	10
	ガラクトキナーゼ欠損症（ガラクトース血症II型）	9
	グルコーストランスポーター1（GLUT-1）欠損症	45
	先天性糖鎖合成異常症（CDG）Ia型	1
	糖原病（ポンペ病以外）	73
	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ（FBPase）欠損症	3
金属代謝異常症	ウィルソン（Wilson）病	184
	メンケス（Menkes）病	13
ライソゾーム病	α-マンノシドーシス	1
	異染性白質ジストロフィー	24
	ガラクトシアリドーシス	10
	クラッベ（Krabbe）病	17
	ゴーシェ（Gaucher）病	64
	シスチノーシス（シスチン症）	8
	神経セロイドリポフスチン症	4
	ダノン病	3
	ニーマンピック（Niemann-Pick）病C型	21
	ファブリー（Fabry）病	63
	フコシドーシス	1
	ポンペ（Pompe）病	36
	ムコ多糖症	140
	ムコリピドーシスⅡ型・Ⅲ型	12
	GM1-ガングリオシドーシス	6
	GM2-ガングリオシドーシス	23
脂肪酸代謝異常症	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ（CPI）I欠損症	4
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ（CPI）II欠損症	16
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素（VLCAD）欠損症	34
	全身性カルニチン欠乏症（カルニチントランスポーター異常症）	15
	中鎖アシルCoA脱水素酵素（MCAD）欠損症	30
	ミトコンドリア三頭酵素（TFP）欠損症	4
	その他の脂肪酸代謝異常症（詳細不明）	1
ペルオキシソーム病	副腎白質ジストロフィー（ALD）	46
脂質代謝異常症	無ベータリポ蛋白血症	1
	低ベータリポ蛋白血症	1
プリン・ピリミジン代謝異常症	レッシュナイハン（Lesch-Nyhan）症候群	3
ミトコンドリア病	ミトコンドリア病（MELAS）	20
	ミトコンドリア病（MERRF）	2
	慢性進行性外眼筋麻痺症候群（CPEO）	4
	ピルビン酸脱水素酵素複合体（PDHC）欠損症	12
	リー（Leigh）脳症	44
	レーベル遺伝性視神経症（レーベル病）	2
	ミトコンドリア病（その他、詳細不明）	41
小児神経伝達物質病	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素（SSADH）欠損症	1
	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	1
	チロシン水酸化酵素（TH）欠損症	1
	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素（AADC）欠損症	6
ビタミン代謝異常症	コバラミン代謝異常症	1
内分泌異常症	21-水酸化酵素欠損症	1
チアミン代謝異常症	チアミントランスポーター（SLC19A3）欠損症	1
神経・筋疾患	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	2
その他	診断名未確定	8
	合計	**1774**

＜総務委員会
（倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア）だより＞

委員長　大石　公彦
副委員長　但馬　　剛

本年度より、総務委員会は副委員長の但馬剛、委員の小須賀基通、野口篤子、櫻井謙と委員長の大石公彦の5名が担当することになりました。委員会の再編成により、学会の倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケアを中心に、学会運営全体を円滑にできるようさまざまな業務を担当します。日本先天代謝異常学会の今後の発展のために5人で力を合わせて、学会の発展のために貢献できるよう努力してまいりたいと思いますので、よろしくお願い申し上げます。

＜診断基準・診療ガイドライン委員会だより＞

委員長　小林　弘典
副委員長　伊藤　哲哉

先天代謝異常学会がカバーする疾患は幅広いといえます。医学の進歩により、超稀少疾患の代表であった先天代謝異常症患者さんにも新しい治療選択肢が増えてきました。また、診断技術も日々進歩しています。この様な中で、日本のシステムに即した使いやすい診断基準やガイドラインを示していくことは学会としての重要な責務と考えています。

2022年度はニーマンピック病C型診療ガイドラインを学会内の適切なプロセスを経て発刊する事ができました。

2023年度は「新生児マススクリーニング対象疾患等の先天代謝異常症における生涯にわたる診療体制の整備に関する研究」(厚生労働省難治性疾患政策事業、中村班)において検討された疾患を中心として、あらたに22疾患の診療ガイドラインを、「新生児マススクリーニングガイド対象疾患等診療ガイドライン Part 2(仮題)」として発刊するためにパブリックコメントの募集を行いました。多くの有用なご指摘をいただき、現在発刊に向けての最終校正作業中です。

今後も、他学会と協調しながらのガイドライン作成や既存ガイドラインの改訂作業も行われる見込みです。診療の質をより改善するために、皆さまの診療・研究の経験をガイドラインの作成、評価の両面からご協力いただきたいと希望しています。どうかよろしくお願いいたします。

＜将来計画委員会だより＞

委員長　酒井　規夫
副委員長　小須賀基通

この委員会は、本学会の学会運営を考える上で、1)幅広い学会参加を促すために、栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師などの関連職種の方の学会参画の方策について検討すること、2)トランジションとも関連して成人の先天代謝異常症診療に関わる内科医、在宅診療医などの学会参画の方策を検討すること、を宿題としていただいた委員会です。

今年からは新体制として、副委員長として小須賀基通先生になっていただき、委員として村山圭先生、石毛信之先生、澤田浩武先生に参画していただくことになりました。

昨年の熊本で開催された日本先天代謝異常学会学術集会の期間中の2022年11月24日に、旧委員と外部委員に集まっていただき対面の委員会を開催いたしました。参加者は村山圭先生、石毛信之先生、澤田浩武先生に外部委員として古藤雄大先生、伊藤孝司先生にご参加いただき、最初には理事長の中村公俊先生にもご参加いただきご意見をいただきました。そこで、今後の委員会活動として、以下の活動方針について意見が出ました。

1) 委員、学外外部委員の追加も含めて、学会の新たな活動について検討し、今まで会員が少ない領域の委員の参加によって、どのような学会活動が参加の意欲につながるか検討する。学会外部委員案として、栄養士、看護師、遺伝看護、認定遺伝カウンセラー、薬剤師、検査技師、遺伝学的検査に関与している人、在宅医療に関わっている医師、基礎研究者などが候補として挙げられた。

2) 具体的な活動として以下の方針案が出た。

(1) 現在の学会員の構成、職種、年齢などについて調べて、今後の対応の参考にする

(2) 学会の将来について、若手の会のようなものを企画して、そこで今の学会に対する提案などをしてもらう

(3) 委員会の今後の目標として、2023年の大阪の学術集会で委員会企画を行うことを目的とする。

実際、最後の案として2023年秋の学術集会で、患者企画との合同のシンポジウムで学会の今後に対する提案を会員とともに議論する企画を準備中です。

＜広報委員会(オンラインジャーナル)だより＞

委員長　渡邊　順子
副委員長　酒井　規夫

広報委員会では、主に学会員の皆様への情報提供を担当し、その一環として年1回のJSIMD News Letterの発行を行っています。
(http://jsimd.net/newsletter/newsletter.html)。
その他、学会ホームページの構成・内容更新を学会事務局の方々のサポートを受けながら行っております。新しいこととしまして、メディカルノート社との連携を進めており、学会を窓口として各種情報をメディカルノート社に提供し、Web上で配信していく予定です。一般の方々や社会にむけて疾患関連情報や社会的な問題点を広く情報発信できる方法のひとつとして、期待できるのではないかと考えております。

さらに、今年度からは、当委員会でオンラインジャーナルの発刊も担当することになりました。前任のオンラインジャーナル委員長でいらっしゃる大竹先生からは、“投稿から受理までの日数を減らすこと”を最優先事項に挙げていただいています。投稿論文数の増加のためにも早急に解決すべき問題点と考えております。投稿規定の見直し、査読の経過をクラウド上で共有するなど、レタープレスの担当の方とともに問題点をピックアップし、現在改善策を議論しているところです。今年度に入ってからの新規の投稿論文はございませんが、ジャーナルの内容の充実のためには、是非とも会員の皆様方からの投稿をお願い申し上げます。

今後も、様々な情報発信や学会活動の充実に貢献できるように活動していきたいと考えております。広報、オンラインジャーナルに関しまして、ご提案、ご意見がありましたらご連絡をおよせください。

第19回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ①

日本先天代謝異常学会セミナー実行委員長 村山　圭
（順天堂大学/千葉県こども病院）

2023年7月15-16日に東京コンファレンスセンター品川にて、第19回日本先天代謝異常学会セミナーを対面（オンデマンド配信8月2日-9月15日予定）にて開催します。3年間総合テーマは、「先天代謝異常症、ベストプラクティスを目指して」、2023年のテーマは「先天代謝異常症を疑ってみようじゃないか。」としました。
開催内容は以下の通りです。

開催内容
① 対面による講義
日時：2023年7月15日（土）～7月16日（日）
会場：東京コンファレンスセンター品川
② Web配信
日時：2023年8月2日(水)～9月15日(金)予定

受講料は、対面講義＋Web配信が20,000円、Web配信のみが14,000円となっております。申込期間は、5月17日（月）～ 7月10日（月）です。昨年と同様の現地＋オンデマンド配信となりますが、COVID-19感染が落ち着きつつある今回は、できるだけ現地参加を呼びかけたいと思います。現地参加することによって、講師の先生方と直接、気軽に話をできる機会を生かしていただければと思います。
また、同日に開催される日本小児肝臓研究会の参加者は、オンデマンド配信を半額にしますので、是非ご参加いただければ幸いです。周りに先天代謝異常に興味のある先生方がいらっしゃいましたら、周知のほどをどうぞよろしくお願い申し上げます。

＜第19回日本先天代謝異常学会セミナー　プログラム＞

【高乳酸血症ABC】 志村　優先生

【高アンモニア血症ABC】 李　知子先生

【代謝性アシドーシスABC】 坊　亮輔先生

【タンデムマス分析/アシルカルニチン分析/尿中有機酸分析？？～何が分かる？どう使う？～】 小林　弘典先生

【新生児スクリーニングに関わる検体の取扱いABC】
石毛　信之先生

【研究の最先端：フェロトーシスってなに？～細胞死研究から代謝疾患へ～】 山田　直也先生

【先天性胆汁酸代謝異常症をみつけるために胆汁酸分析を出してみよう】 入戸野　博先生

【先天代謝異常症と腎障害～先天代謝異常症で何故腎障害が起きるのかを理解する～】 今澤　俊之先生

【先天代謝異常症、Dr.窪田に挑戦】 窪田　満先生

＜共催セミナー＞
◆7月15日（土）
・JCRファーマ
座長：小須賀　基通先生
演者：薗田　啓之先生(JCRファーマ)
【脳を含む中枢神経系への薬物送達技術の開発～血液脳関門通過技術への挑戦～】

・サノフィ
座長：小林　博司先生
演者：樋口　真司先生
【ポンペ病（仮題）】

・NPO法人JAMPMIT
座長：大竹　明先生
演者：岡崎　康司先生
【ミトコンドリア病遺伝子検査の最新の動向】

・バイオマリン
座長：新宅　治夫先生
演者：濱崎　考史先生
【フェニルケトン尿症と新規治療法について】

：

第19回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ②

：
：

◆7月16日（日）
・レコルダティレアディジーズジャパン
座長：渡邊　順子先生
演者：長谷川　有紀先生
【代謝救急症例に対するアプローチ：有機酸代謝異常症を疑う場合】
演者：濱田　悠介先生
【代謝救急症例に対する治療：実際の現場・経験から】

・アレクシオンファーマ
座長：村山　圭先生
演者：杉山　洋平先生
【ALP低値から疑う先天代謝異常症～日常診療から診断・治療に繋げるために～】

・武田薬品工業
座長：小須賀基通先生
演者：小林　正久先生
【ファブリー病の診断と治療】

・第一三共
座長：中村　公俊先生
演者：伊藤　哲哉先生
【PKUの診断と治療の実際】

最後に皆さまにお願いがございます。
是非周りの先生方に積極的に声をかけてください。
7月の暑い品川で、先天代謝異常症ことを熱く語らいましょう！！

受賞者寄稿

＜日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して＞

熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
澤田　貴彰

この度は日本先天代謝異常学会奨励賞に選考していただき、まことにありがとうございます。このような名誉ある賞を受けることは、私にとって大きな励みとなります。受賞対象となったのは、熊本県と福岡県で行われたポンペ病の新生児スクリーニングについての論文です（Current status of newborn screening for Pompe disease in Japan.）。約30万人の新生児をGAA酵素活性によりスクリーニングし、1人の乳児型ポンペ病を発見しました。その児に対して早期に酵素補充療法を開始し、良好な治療効果を得ることができました。しかし、新たな課題も明らかになりました。一つは、Pseudodeficiencyの存在により、欧米に比べて偽陽性率が高いことです。このことは、早期診断の妨げとなっており、他国に比べて治療開始までに時間を要した理由として挙げられました。また、病原性が不明な遺伝子バリアントが多く検出されており、それらの保有者がポンペ病を発症するかどうかを、慎重にフォローアップしていく必要があります。このような課題はあるものの、ポンペ病の新生児スクリーニングの有用性を示すことができたと考えます。今後も、今回明らかになった課題を克服できるよう研究を続けていく所存です。日本先天代謝異常学会の先生方におかれましては、今後ともご指導ご鞭撻のほど、よろしくお願いいたします。

本研究は、中村教授をはじめとして、松本先生、城戸先生、菅原先生のご指導の下で行われました。また福岡大学の廣瀬教授、井上教授、九州大学の大賀教授、石井先生に多大なるご協力を賜りました。

＜令和4年度日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して＞

岐阜大学大学院医学系研究科小児科学
松本　英樹

この度は、令和4年度日本先天代謝異常学会奨励賞という身に余る賞を受賞させていただき、大変光栄に存じます。理事長、大会長、選考委員の先生方、そして平素より御指導御鞭撻をいただいております日本先天代謝異常学会の多くの先生方に厚く御礼を申し上げます。そして、大西秀典教授をはじめ、普段から温かいご指導をくださっている岐阜大学小児科学教室の先生方に深く感謝申し上げます。

受賞契機となりました研究は「非必須アミノ酸代謝異常症の一つ、アスパラギン合成酵素欠損症（ASNSD）の診断に有用な変異型アスパラギン合成酵素（ASNS）の蛋白発現法と酵素活性の定量的評価法の開発」です。

ASNSDは小頭症と難治性痙攣、重度の精神運動発達遅滞を主徴とした常染色体潜性遺伝形式をとる疾患ですが、アミノ酸代謝異常症にもかかわらず血中・髄液中のアミノ酸分画が特異的な変化をきたさないことが知られており、生化学的な診断が困難です。近年は典型的所見を呈さない軽症例も報告されています。疾患原因遺伝子ASNSの既報の変異はミスセンス変異がほとんどであり、病的意義不明バリアント検出時の病原性評価が問題となっておりました。今回我々はカイコを用いた蛋白発現系、ASNS欠損細胞株とレンチウイルス発現系を用いて様々なASNSを発現し酵素活性を評価する方法を開発し、2021年にJournal of Inherited Metabolic Disease誌に「In vitro functional analysis of four variants of human asparagine synthetase」として報告させていただきました。本研究の成果によりASNSDのより正確な診断が可能となったと自負しております。次のステップとしては、やはり治療法の開発を目指したいです。疾患動物モデルを作成し、治療に結び付くきっかけを探索していく予定です。

本研究は、深尾前教授が我々教室員に残してくださった最後の仕事の一つです。様々な方々にご助力を頂き、こうして形にすることができたことは大変幸せでありがたいことだと感じてあります。研究にご協力いただいている先生方、ご指導を頂いている先生方、研究室の仲間や実験助手さん達への感謝を忘れずに今後も精進いたします。

当教室は伝統的にムコ多糖症、ペルオキシソーム病、脂肪酸代謝異常症、ケトン体代謝異常症を研究しており、近年はAMEDや厚労科研の研究班と連携して先天代謝異常症の遺伝子解析支援・患者の自然歴の追跡調査なども行っております。これからも地道に研究を続けていき、エビデンスを蓄積する一助になれればと存じます。個人的には非必須アミノ酸代謝異常症に注目して研究を継続し、少しずつ手を広げていければと考えております。

微力ながら、これからも精進していく所存です。今後とも、引き続きご指導・ご鞭撻をいただけましたら幸いです。何卒よろしくお願いいたします。

＜JCRトラベルアワードを受賞して＞

熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
澤田　貴彰

この度は光栄にも、Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposiumでの発表に対して、海外研究助成（JCRトラベルアワード）をいただき誠にありがとうございます。ドイツのフライブルグで開催されたこのSSIEM 2022で、日本におけるゴーシェ病の新生児スクリーニングについてのポスター発表を行いました。

熊本県と福岡県において2016年から行っているゴーシェ病の新生児スクリーニングの結果を、先行して行われている欧米と比較し報告しました。我々が行った新生児スクリーニングにおけるゴーシェ病の発見頻度は、発端者に限ると、77,720人に1人の頻度でありました。これはこれまでに報告されているわが国における発症頻度（33万人に1人）よりも高く、未診断のゴーシェ病患者が多く存在することが示唆されました。欧米において非神経型のゴーシェ病患者で多く検出される遺伝子バリアントp.N409Sは患者からは検出されませんでした。このことが、欧米と比較して、頻度が低いことと神経型ゴーシェ病の頻度が高いことに影響していると考えられました。今回発見されたすべての患者に対して、早期にERTを行い、血小板減少や脾腫を改善することで、早期にQOLを上げることができました。しかし、神経型患者の神経症状の進行を防ぐことは出来ず、神経症状に対する有効な治療法の確立の重要性が改めて認識されました。

SSIEMに参加したのは、2019年のオランダロッテルダム以来、2回目でした。ヨーロッパへの飛行機移動は大変でしたが、現地での学会参加は非常に刺激となりました。海外学会参加は、研鑽を積むこともちろんですが、なかなか自分からは行かないようなところに行ける機会でもあります。2023年もイスラエルのエルサレムへ行ってきたいと思います。

（フライブルグ市街のレストラン前で
左より酒井教授、松本准教授、澤田、中村教授）

＜若手優秀演題賞を受賞して ＞

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

この度、第63回日本先天代謝異常学会学術集会、第18回アジア先天代謝異常症シンポジウムにおいて、若手優秀演題賞を頂戴し、誠に光栄に存じます。大会長および理事長の中村公俊先生をはじめ、理事・評議員の先生方に心より感謝申し上げます。

FBXL4（F-box and leucine-rich repeat protein 4）の遺伝子変異は、重篤なミトコンドリア DNA枯渇症候群の原因となります。以前の学会で、5-アミノレブリン酸（5-ALA）がFBXL4変異による乳児ミトコンドリア病に対し、臨床的な効果を認めたことを当科の小川えりか先生がご発表されました。今回はその第二報として「In vitro effect of 5-aminolevulinic acid on infantile mitochondrial disease caused by FBXL4 mutation」を発表致しました。同患児の線維芽細胞に5-ALAを添加して培養すると、ミトコンドリア内のDNA量（核DNAに対する相対量）が増加することや、ミトコンドリアDNA複製に関わるmRNA発現が上昇することをはじめて示しました。臨床的な効果を裏付ける結果であったと言えます。また分子生物学的解析に加え、ミトコンドリアの形態学的な解析も行いました。ミトコンドリアの可視化はここ数年興味を持って取り組んでいたことのひとつでしたので、本研究に生かすことが出来て嬉しく思いました。ここではミトコンドリアDNAの量や局在、さらにはミトコンドリアの動態に着目することで、新しい知見を示すことが出来ました。日頃からご指導いただいております石毛美夏先生をはじめとする日大小児科の先生方、各種イメージング解析をご指導いただいた生理学分野の先生方、そして臨床との橋渡し研究を応援してくださる微生物学分野に感謝致しております。

本研究は決して成熟したものとは言えませんでしたが、このような光栄な賞を頂いた背景には、ミトコンドリアの動態にこだわった姿勢を評価して頂けたものと、引き続き研究を発展させるようにという強い激励の意味が込められたものと受け止めました。熊本の豪華な懇親会会場で受賞の発表をして頂いた際には、埼玉医科大学の大竹明先生をはじめ多くの先生方からお祝いのお言葉を賜りました。また千葉県こども病院の村山圭先生に、本研究の結論をより確かなものとするため、全国のFBXL4関連ミトコンドリア病患者の線維芽細胞を用いた追加実験についてご指導いただけることになりました。早速、年内から共同研究を開始して下さり、大変貴重な患者検体について追加解析しました。さらにはSeahorseを用いたミトコンドリア機能解析を行っていただきました。喜ばしいことに5-ALA処理をした患児細胞のミトコンドリア酸素消費量は有意に増加し、すべてのFBXL4患者細胞において5-ALA添加によるミトコンドリアDNA量の増加を確認しました。これらの結果を加え、より確証を持って国際学会に臨むことが出来ました。

2023年3月18～21日に米国Salt Lake Cityで行われたThe 44th SIMD annual meetingにご招待いただき、発表をして参りました。国際学会における大きなメイン会場で口演を行った経験はなく、到着して会場を見たときは足がすくんでしまいましたが、JSIMDで受賞した代表として堂々と発表できるよう準備を重ね、ベストを尽くしました。大変貴重な経験をさせて頂いたと思っております。発表の後にはここでもまた多くの先生方に激励のお言葉を賜り、ポスター会場で質問をした際にも発表聞いたよと声をかけて頂けるアットホームな環境が有難かったです。現地参加の醍醐味を満喫致しました。また、会場では日頃よりお世話になっております南カリフォルニア大学の矢野正二先生からご指導を賜り、東京慈恵会医科大学の大石公彦先生と櫻井謙先生には、お酒が飲めないUta州でお酒が飲めるお店にお連れいただき、とても楽しい時間をご一緒させていただきました。

すべての経験は本研究を温かくご指導、ご支援いただいた先生方のおかげであり、心より感謝致しております。この受賞を励みに引き続きscienceを突き詰め、患者さんに還元できるように精進して参りたいと思います。

編集後記

ニュースレターVol.10 (2023)の発行にあたり、ご寄稿いただきました皆様ありがとうございました。理事長のごあいさつを始め、第64回日本先天代謝異常学会学術集会のご案内、委員会の報告、セミナーの情報に加え、受賞者寄稿もいただきました。

このニュースレターが先生方のお手元に届く頃には、村山　圭実行委員長のもと先天代謝異常学会セミナーが開催され、若い先生方とともに活発に意見交換がなされていることと思います。第64回学術集会は、大阪大学の酒井規夫先生、大阪公立大学の濱﨑考史先生のお二人を中心に、着々と準備が進められております。大阪の地で賑やかに学会が開催されることでしょう。今年は多くの方々と直接お会いできる機会が増えますことを、大変楽しみにしております。新型コロナに振り回された3年間を経て、少しずつ日常が戻ってきております。失われた時間を取り戻すだけでなく、良い経験だった、あそこが良い転機になったといえるように、日々の努力を積み重ねながら過ごしていきたいと思っております。

最後に、編集に際しまして、広報委員会の先生方、特に笹井英雄先生、櫻井　謙先生、酒井規夫先生、学会事務局の香西様には、限られた時間の中で多くのご尽力をいただきましたこと、この場をかりて御礼申し上げます。

広報委員会　渡邊　順子

【京セラドーム大阪】

【夜の道頓堀】

2022年秋　理事会議事録

（一社）日本先天代謝異常学会理事会議事録
日時：2022年11月23日（水）　13：30～16：30
場所： 熊本城ホール 3F　中会議室D1・D2

（出席者：五十音順、敬称略）
理事： 石毛 美夏、伊藤 哲哉、大竹 明、大橋 十也、
奥山 虎之、窪田 満、呉 繁夫、小林 正久、
酒井　規夫、高橋　勉（zoom参加）、中村 公俊、
村山 圭
監事： 井田 博幸　鈴木 康之
幹事： 小須賀 基通

A. 理事長挨拶（奥山虎之理事長）

B. 報告事項
1. 2021年度会計報告 （小須賀基通幹事）
・2021年12月に法人化されたため、任意団体と法人の2つの報告書がある。
［日本先天代謝異常学会・2021年度・決算報告書］
2021年11月30日までの収支報告は以下の通りである。
・任意団体の総収入は 32,907,703 円、総支出は 32,907,703 円（法人へ寄付含む）であった。
［第62回日本先天代謝異常学会学術集会　収支決算書］
参加費、共済事業収入、展示・広告、学会事務局助成金、寄付金、および利息により、収入合計は35,511,151円であった。また、支出に関しても例年通りで、寄付金として本会へ1,400,000円、第63回学術集会への繰越金額（残余財産）として1,500,000円を含め、支出合計は35,511,151円となった。
［第17回日本先天代謝異常学会セミナー 収支報告書］
当期収入　総計が9,820,082円、前期繰越が8,868,203円、収入総計が18,688,285円であった。また、当期支出総計が5,078,918円、残余財産13,609,367円に関しては、法人へ寄付されたため、支出総計は18,688,285円となり、結果、次期繰越収支差額は0円となった。
［一社］日本先天代謝異常学会・2021年度・決算報告書］
・2021年12月以降の法人の収支報告については、法人の総収入は 43,030,573円、総支出は 43，030，573 円（次期繰越金含む）であった。サノフィの研究助成金分が収入として増えているが、研究助成として分配した。また、学術集会からの余剰金の寄付があったが、おおよそ例年通りの収支となった。
今後の収支報告書として、セミナーの収支など別途記載する方法がないかと意見があったが、法人として一つの収支報告書となるので、セミナー事業の収支報告については工夫が必要である。
次年度の学術集会寄付金で、海外招聘者用の準備金を学会から支出することについては次回の理事会で検討することとなった。

2. 事務局関連報告（小須賀基通幹事）
1）会員数推移、会費納入状況
2022年11月9日現在の会員数は671名、会費納入者は353名（納入率：52.46%）であった。（2022年9月1日より2022年度が始まって2ヵ月余りのため、現段階での納入率は低いが、今後増えていくものと思われる。）

2）2021年度事業報告
＜会員数＞
一般会員：661 名
名誉会員：10 名
企業会員：12 社
＜年次総会＞
2021 年度年次総会は COVID-19 感染拡大の防止の観点からハイブリッド開催であった。
＜Web セミナー＞
第 17 回日本先天代謝異常学会セミナーを 6 月 14 日から 7 月 31 日までオンデマンド配信にて開催。「先天代謝異常症の診療でよく聞く検査、どう使う？」をテーマに、タンデムマス、有機酸分析、酵素活性測定や遺伝子解析など、先天代謝異常症の診断に必須の検査を上手に使うためには、どのようなことに気を付ければよいのか、初歩からわかりやすい講義セミナーを開催し、参加者数は 617 名であった。
＜学術集会＞
2021年度学術集会は、藤田医科大学小児科伊藤哲哉大会長のもと名古屋で開催された。
なお COVID-19 感染拡大防止の観点からハイブリッド開催となった。
＜刊行物＞
日本先天代謝異常学会雑誌第 37 巻 700 部発行
日本先天代謝異常学会 News Letter 700 部発行
＜一般社団法人化＞
2021 年 12 月 1 日、一般社団法人日本先天代謝異常学会設立

3. メール審議内容と結果（奥山虎之理事長）
・2022 年 5 月 10 日
<評議員選挙で同票が出た場合の扱いについて>
現行のまま年長者を優先的に当選させることについて。
結果：承認
・2022 年 10 月 24 日
<「ゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律（案）」について>
・「ゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律（案）」の国会審議を推進するための要望書に日本先天代謝異常学会が参画することについて。
結果：承認
・2022 年 11 月 16 日
<「第 9 回遺伝看護セミナーについて後援依頼について>
・「日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝看護学会」主催のセミナーについて、日本先天代謝異常学会が後援することについて。
結果：承認
※一般社団法人後は、メール審議は理事全員一致でないと承認されない。

4. 2022年度学会各賞受賞者選考結果（奥山虎之理事長）
日時：2022 年 10 月 3 日 午後 7 時から 8 時
場所：ZOOM によるオンライン会議
選考委員：
奥山 虎之 （司会）、大橋 十也、大竹 明、児玉 浩子、
酒井 規夫、櫻庭 均、新宅 治夫

受賞者（敬称略、五十音順）：
奨励賞
・澤田 貴彰
（熊本大学大学院生命科学研究部附属エコチル調査南九州・沖縄ユニットセンター）
「スクリーニング検査による先天代謝異常症等の早期診断についての研究」
・松本 英樹
（岐阜大学医学部付属病院新生児集中治療部）
「In vitro functional analysis of four variants of human asparagine synthetase」
トラベルアワード
澤田 貴彰（熊本大学大学院生命科学研究部附属エコチル調査南九州・沖縄ユニットセンター）
「Newborn screening for Gaucher disease in Japan」
表彰式および記念講演は、2022 年の学術集会の中で行う。
（トラベルアワードは表彰式のみ。）

5. 日本先天代謝異常学会　今後の予定と準備状況
1） 2022年（第63回）：会長　中村 公俊 先生（熊本大学）
2022 年 11 月 24－26 日に熊本城ホールで開催する。
特別講演 3 題、教育講演 7 題、SSIEM, SIMD, SLEIMPN, KSIMD からそれぞれ推薦講演、ACIMD2023Bangkok 会長講演のほか、一般演題 54 題、ポスター発表 68 題など、合計 164 演題の発表を予定している。また、モーニング、共催、ランチョンなどのスポンサードセミナーの演題が 32 題となり、総演題数196 題はこれまで最大となる見込みである。新型コロナウイルスのパンデミックが続く中で対面開催を試みているため、マスク着用や密の回避などご不便をおかけする部分もあるが、直接の出会いが生み出す実りある学術集会としたい。

2）2023年（第64回）：会長　酒井 規夫先生（大阪大学）
2023年 10月5－7 日に大阪国際会議場にて開催する。

6. 第18回先天代謝セミナー
2022 年の第 18 回日本先天代謝異常学会セミナーは、「先天代謝異常症のこれからの検査と治療、どれを選ぶ？」をテーマに、対面開催＋オンデマンド配信をおこなった。
会場：東京コンファレンスセンター品川
会場開催日程：7 月 16 日(土)11:10 開会－17 日(日)12:30 終了
Web 開催：8 月 2 日（月）－9 月 17 日（金） オンデマンド配信
参加費：対面＋オンデマンド 20,000 円、オンデマンドのみ 10,000 円
対面＋オンデマンド参加者 67 名、オンデマンドのみの参加者 479 名、合計 546 名であった。講義 1－9 とランチョンセミナー①②、アフタヌーンセミナー、モーニングセミナー、症例検討会の 14 の講義を実施した。オンデマンド配信では、上記の講義と一部のスポンサードセミナーを視聴可能とした。来年の第 19 回セミナーから 3 回にわたって、村山圭先生に実行委員長をお願いすることとなった。2023 年 7 月 15-16 日に対面＋オンデマンド開催の予定である。

7.　各委員会報告
1） 国際渉外委員会 （奥山虎之　理事長）
委員長：奥山虎之
副委員長：中村公俊
（報告事項）
1. アジア先天代謝異常学会議（ASIMD）の組織が再編され、中村公俊副理事長がPresident に選出された。第 6 回アジア先天代謝異常学会議（The 6th ACIMD in Bangkok）大会長の Dr Wasant から、2023 年 3 月 22-24 日にタイのバンコクで開催すると連絡があった。

2. 2025 年 9 月 2－6 日に京都で開催される国際先天代謝異常学会（ICIEM2025）の第 1回 International Organizing Committee meeting を、8 月 31 日にドイツのフライブルクで開催した。司会は、ICIEM2025 の会長である中村副理事長が務め、日本からは、奥山理事長も参加した。開催に向けて各地域の学会が協力していくこととなった。
（審議事項）
なし。

2） 薬事委員会 （中村公俊理事）
2022 年 7 月 6 日 ケノデオキシコール酸製剤（藤本製薬株式会社、対象：脳腱黄色腫症）の成人・小児適応取得の要望書について協議した。
「日本神経治療学会」から「要望書の共同提出に関する正式な依頼文」を受領した後に、薬事委員会での審議、承認を行うこととなった。
2022 年 9 月 26 日 チオラ錠（ヴィアトリス製薬株式会社/マイラン EPD 合同会社、対象：シスチン尿症）の要望書提出について協議した。チオラ錠の早期の供給再開に向けて医療上の必要性を訴えていく必要があり、要望書を提出することとなった。
10 月 28 日 アルギニンのミトコンドリア病への使用が 55 年通知で認められたと日本小児科学会から連絡があった。学会員への周知を行った。
10 月 31 日 ヒドロキソコバラミン製剤の供給停止について伊藤委員から厚労省江崎課長補佐に相談した。1－2 か月検討後に回答をいただく予定。
BH4 小委員会について
以下を目的として薬事委員会のもとで活動している。
①BH4 反応性高 Phe 血症診断のための BH4 供給
②プテリジンおよびアミノ酸分析、DHPR 活性測定
③負荷試験の適否および判定
2023 年 2 月 7 日に BH4 専門小委員会共催 Web セミナーを開催予定

3） 生涯教育委員会 （中村公俊理事）
2022 年の第 18 回日本先天代謝異常学会セミナーは、「先天代謝異常症のこれからの検査と治療、どれを選ぶ？」をテーマに、対面開催＋オンデマンド配信をおこなった。セミナーとは別にアドバンストセミナーについても企画を準備したが、パンデミックの中で適当な開催日を見つけることができず、今年度の開催は見送ることにした。

4）社会保険委員会 （窪田満理事）
委員： 窪田 満（委員長）
小林正久（副委員長）
石毛美夏（副委員長）
高柳正樹（顧問）
報告事項
① 令和 4 年度診療報酬改訂の結果は春の理事会で報告させていただいた通り。
再掲； 遺伝学的検査（難病等）　（D 検査 006-4） 3,880 点

～8,000 点
先天代謝異常症および関連疾患としては、以下の疾患の遺伝子診断が新規に認められた。
ミトコンドリア病 8,000 点
ペルオキシソーム形成異常症 5,000 点
ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症 5,000 点
プラスマローゲン合成酵素欠損症 5,000 点
レフサム病 5,000点
原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型 5,000点
先天性葉酸吸収不全症 5,000点
各種ポルフィリン症 5,000点
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症 5,000点
脳クレアチン欠乏症候群 5,000点
家族性高コレステロール血症 5,000点
原発性高カイロミクロン血症 5,000点
無βリポタンパク血症 5,000点
家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体） 5,000点
② 令和 6 年度診療報酬改訂に向けた、内保連関係の申請スケジュール
2022 年 11 月 8 日 理事、評議員に診療報酬改定に向けたアンケートのお願い
2022 年 11 月 9 日 2022 年度第 2 回社員総会（窪田委員長出席）
2022 年 12 月 7 日 内保連への提案意向調査（前回の第一次提案書）提出締切
2022 年 12 月中旬 診療領域別委員会（本学会の場合は小児関連委員会）での調整
（重複提案の調整、共同提案の調整）
2023 年 2 月下旬 提案書受付開始
2023 年 4 月下旬 提案書最終締切
2023 年 5 月 内保連ヒアリング、提案書修正、最終確認
2023 年 6 月 内保連を通して提案書を厚労省に提出
2023 年 7 月 厚労省ヒアリング
資料11
27
③ 現時点での学会員からの要望
・参考資料 1：令和 6 年度診療報酬改定要望についてのアンケート
・現時点で要望の依頼はなく、理事会当日まで要望があればお知らせする予定。
候補 1： 遺伝学的検査（難病等） への新たな疾患の追加（ガラクトース血症含む）
今後、パネル検査をどのように保険収載にするかという話になりそう。
候補 2： ライソゾーム病の在宅 ERT 推進のための 「在宅患者訪問点滴注射管理指導料」の「週 3 日以上」の要件の撤廃
候補 3： 上記と同様に、ライソゾーム病の在宅 ERT 推進のため、在宅悪性腫瘍等患者指導管理料へのライソゾーム病の酵素補充療法追加に向けた再挑戦。新しい要望の根拠を示していく必要がある。
④ 初めて、医療技術の再評価が行われることになった（参考資料 2）
令和 4 年の診療報酬改正で認められた医療技術の中で、「診療ガイドライン等に基づく医療技術」が増えた。「ガイドライン等で記載あり」とされたものは、113 件（未収載技術 36 件、既収載77 件）であった。また、「レジストリに登録」することを要件として保険適用された医療技術も増えた（ロボット支援下内視鏡手術でレジストリを用いた当該技術の検証がなされたものは 13 件）。
A) 令和 4 年度診療報酬改定において対応する優先度の高いものとされたうち、提案書の「ガイドライン等での位置づけ」の欄において、「ガイドライン等で記載あり」とされた技術（計 113 件）
B) レジストリの登録を要件として保険適用された技術（計 35 件）
★ 以上を再評価することになった。上記のほとんどが外科系手技・手術で、特に腹腔鏡手術やロボット手術が注目されている。現時点で先天代謝異常学会は無関係と考えられるが、
今後、ガイドラインとの関係に関しては留意する必要がありそう。ガイドラインの高いエビデンスのもと、その検査や治療が行われることで、予後か改善されることを証明する必要がありそう。

5）移行期医療委員会 （窪田満理事）
委員： 窪田 満（委員長）
石毛 美夏（副委員長）
酒井 規夫（副委員長）
小林 正久（副委員長）
清水 教一
福田 冬季子
報告事項
本年春の理事会以降の活動状況
・ 当委員会としての活動実績なし。
・ 雑誌「小児内科」9 月号の特集「成人患者における小児期発症慢性疾患」において、「各専門
領域における小児期発症慢性疾患の成人移行支援の取り組みの現状」の先天代謝異常に関する総論の部分を窪田が記載し、フェニルケトン尿症、糖原病、Wilson病について、それぞれ、石毛美夏先生、福田冬季子先生、清水教一先生に執筆していただいた。
・ 日本小児科学会に本学会も含め各分科会から提出した疾患別ガイドに関する進展はみられていない。
参考：日本小児科学会「移行支援に関する提言作成ワーキンググループ」において、新しい提言である、「小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言」が完成した。11 月 20 日の日本小児科学会理事会で承認を得たので、その一部を参考資料として供覧する。

6）小児慢性・指定難病委員会（石毛美夏理事）
委員： 石毛美夏（委員長）
窪田 満（副委員長）
小林博司（副委員長）
報告事項
日本小児科学会 小児慢性疾病委員会から
1. 小慢対象疾病の疾患概要と診断の手引き改訂を 2020 年度から 2021 年度にかけて各分科会から提出したが、新しい記載内容について厚生労働省の確認・検討作業がまだ行われており、公開はかなり遅れる見込み。記載内容に変更が生じた疾患は個別に小児慢性特定疾病情報室まで申し出てほしい。
2. 令和 4 年度の難病および小児慢性特定疾病の追加要望の告示は行われない見込みである。
3. 日本小児科学会からのこども家庭庁概算要求に対する要望書の内容として以下を提案した。
・新生児マススクリーニング対象疾患の拡大のための体制確立
・治療用食品「メディカルフード」の費用負担制度の創設

4. 第 1 回新生児マススクリーニング検討小委員会が開催され、パイロットスタディをまとめ、早期に実施しなければならない対象疾患を検討し、小児科学会理事会で承認を受けて、厚生労働省もしくはこども家庭庁（R5 年度以降）に提出することを目的とすることを確認した。
指定難病について
研究班からの情報提供により、既に認定されているライソソーム病やガラクトース血症I 型（GALT 欠損症）などの疾患について、厚労省で診断基準等のアップデート作業中だが、まだ公表には至っていない。
審議事項
なし

7） 栄養・マススクリーニング委員会 （伊藤哲哉理事）
・2022 年 10 月 29 日、特殊ミルク事務局安全開発委員会が開催された。当日供覧された特殊ミルク供給に関する資料を別紙にて示す。
・これまでと同様、特殊ミルク供給量は増加傾向にある。その中で明治 817B（ケトンフォーミュラ）はほぼ唯一減少傾向を示しており、これは2020年4月、診断と治療社から出版された「日本小児医療保健協議会（四者協）治療用ミルク安定供給委員会編集 特殊ミルク治療ガイドブック」により使用基準が明確化され、この基準に沿った申請書記載が必要となったためと思われる。
・最近の明治 721（必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ）の供給増加が著しい。これはシトリン欠損症への供給増加が主な要因である。特殊ミルク治療ガイドブックには本疾患に対する MCT ミルクの使用は幼児期前半までとなっているが、現在 6 歳以上の症例への供給が 7 件あり主治医に MCT オイルなどへの変
更を検討していただくよう要請する予定。
・大規模災害時における特殊ミルクの供給体制について
小児科学会とも連携し大規模災害時の特殊ミルク供給体制について検討している。特殊ミルク事務局が被災した場合、メーカー各社の工場（埼玉2ヶ所、東京、松本各1ヶ所）が被災した場合なども想定した対応が必要である。特殊ミルクによって緊急度に違いがあるため調査を行うこととなり、中村公俊先生からアンケート形式での調査を行なっていただくこととなった。また、外国からの緊急輸入に備え、対応品目のリスト作成を検討することとなった。
・メルカリ等フリーマーケットへの出品問題
出品されていたミルクのロット番号から発送先医療機関を特定した 8 件について主治医へ連絡、主治医から経緯説明文書の作成を依頼した。患者さんから出品の確認が取れた例からは経緯説明文書を受理し、患者さんへ連絡が取れず確認できなかった施設からは院長名の謝罪文書を受理した。
令和 4 年 6 月以降、特殊ミルク事務局から適正使用についての意喚起が注文主治医宛に発送されており、その後の出品は確認されていない。
・特殊ミルク治療ガイドブックの改訂
疾患追記やケトンフォーミュラ供給捕捉申請書の内容変更など検討を要する項目あり、小児科学会治療用ミルク安定供給委員会とも協力して改訂を検討予定。

8) 学術委員会 （大橋十也理事）
第126回日本小児科学会の分野別シンポジウムを企画したことが報告された。

9） 倫理・用語委員会 （大橋十也理事）
報告事項

1. 委員の紹介

2. 厚労省からの依頼事項の理事会承認について
厚労省からの依頼に対する回答のフローについて説明があった。
厚労省からの依頼は短期間での回答が求められるため、理事会に諮る時間的余裕がなく、特に重大な内容でない限りは委員会で審議してまとめたものを厚労省に提出し、提出した内容は後日理事会で報告する。厚労省へは用語委員会としての取りまとめであり、学会として理事会承認のもとで提出するものではないことを通達する。重大な内容と思われる場合は必ず理事会または執行役員会議の承認を事前に受けるようにする。

3．厚労省からの【協力依頼】ICD-11 改正提案に対するご意見募集（2022 年第1回投票）
各分科会からいただいた意見を当委員会の意見として集約せず、そのまま厚労省ICD 室に提出したとの報告があった。

4．第 126 回小児科学会学術集会の企画案（資料 3）
提出した企画案についての共有があった。
教育講演「変更が求められる医学用語、新しい用語」 演者：古荘 純一

10）患者登録委員会（酒井規夫理事）
1.JasMIn活動報告
①現在の登録数：1,752名（2022年11月8日）
②登録者へのフィードバック
・JasMIn通信
・JasMIn通信登録者数内訳：JasMIn登録者1,418名／関連企業51社／医療関係者107名
・JasMIn通信特別記事
・JasMIn通信特別記事リーフレット制作：2023年1月～3月配布予定
2.今後の検討事項
・JasMIn運用の継続
・JasMInの研究利用に対する料金設定（有料化の検討）
以上について報告があった。

11）将来計画委員会 （酒井規夫理事）
将来計画員会の役割；
1.学会への栄養士，薬剤師，遺伝カウンセラー，検査技師さんなどの非学会員の新規会員登録，学会参加を促すための方策。
2.SSIEM のような adult IEM セッション，成人先天代謝異常症の診療に関わる内科医，在宅
医療医などの会員登録，学会参加を促すための方策
2022 年度活動報告
2020年10月23日の第1回将来計画委員会の開催以降，実質的な活動ができておりません。
春の理事会報告以降も具体的な活動ができていないため，今回の学術集会中に委員長，副委員長を含め拡大委員の中で集合可能なメンバーで集合し，来年度以降の活動について検討を行う予定。
主な議題としては，本学会の将来を見据えた学会活動に対する新理事長の意向も聞いた上で，学術集会のあり方，学会員の獲得，認定単位の増加，希少難病である先天性代謝疾患患
者の診療における在宅医療，トランジションなどについて検討したい。

12）広報委員会 （高橋勉理事）
＜報告＞
委員会の役割：各委員会との連携のもと会員に有用な情報を知らせる。その情報をニュース
レターとして発行する（年 1 回）。学会員への情報提供に務める。
2021 年度
JSIMD ニュースレター Vol.9 2022 の発行
皆様のご協力でニュースレターVol.9 を発行できました。理事長挨拶、第 63 回日本先天代謝異常学会のご案内、各委員会報告の他に、受賞者寄稿を頂きました。ホームページ掲載の他に、学会員へ郵送し、学会員への学会活動の情報提供としました。

13） 総務委員会 （呉繁夫理事）
法人化WGと共同で評議員選挙規則等を制定した。

14） オンラインジャーナル委員会　（大竹明理事）
報告事項
① 2021 年 vol.37 (1) として 3 件掲載中。その後 2 件掲載待ちで合計 5 編（レタープレスに確認中）。
② 自由にアクセスできるページに要旨のみを残し、本文は会員専用ページに移動することは終了。
③ 学会雑誌活性化は引き続き検討を続ける。まずは、理事の先生方は小児科専門医取得用の雑誌として宣伝し、ご利用下さい。
④ 学術集会における特別講演等をジャーナルに掲載する方法については、その検討を新委員会に引き継ぎたい。
審議事項
① 本委員会で検討した結果、メディカルオンライン（説明別掲）との契約には特に反対意見は出なかった。無料でもあり、その契約の許可をお願いしたい（春理事会からの継続審議）。

15） 臨床研究推進委員会 （大竹明理事）
報告事項
医師主導治験、あるいは特定臨床研究の調査の進捗状況については以下のとおりで、春から大きな進行はない。
①医師主導治験
責任医師（所属）：伊藤哲哉（藤田医科大学医学部小児科）
対象病名 ：メチルマロン酸血症
薬品名：ブクラデシン
②特定臨床研究
責任医師（所属）：成田綾
対象病名 ：神経型ゴーシェ病
薬品名：JT408T（アンブロキソール塩酸塩）
③特定臨床研究
責任医師（所属）： 前垣義弘
対象病名 ：先天性グリコシル化異常症
薬品名： 乳糖｢ホエイ｣CF（結晶）
④医師主導治験
責任医師（所属）：大竹 明（埼玉医科大学）
対象病名 ：脳神経症状を中心とするミトコンドリア病
薬品名＊ ：5-ALA/SFC(5 -アミノレブリン酸/クエン酸第 1 鉄)

16） 診断基準・診療ガイドライン委員会 （村山圭理事）
（報告事項）
承認済みのガイドライン
・ファブリー病： 予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認。発刊済み（2021/1/22）。
・MPS1： 予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認。発刊済み（2021/1/22）。
・ゴーシェ病： 予備審査終了、パブコメ終了。発刊済み（2021/6/1）。
評価が開始されているガイドライン
ムコ多糖症 IVA 型 評価責任者 中村 学会査読終了見込み→パブコメ・発刊へ
ニーマンピック病 C 型 評価責任者 村山 学会査読終了→パブコメ・発刊へ
今後予定しているガイドラインがありましたら、適宜お知らせください。

17） 特殊検査推進委員会 （村山圭理事）
活動報告
精密検査施設一覧の改訂
2021 年 2 月に学会へ提出済み→学会でチェックし HP に掲載済み
・現在のホームページの表をベースに新たに検査実施場所の項目の追加。
衛生検査所か、病院内検査室か、研究室かを明示した。
・各疾患の検査対応の現状を登録施設に確認した。
今後の変更に関しては随時行う予定。
11 月に変更申請のあった施設の修正を HP 上でおこなった。

18） ICIEM準備委員会 （中村公俊理事）
（報告事項）
ICIEM2025は下記の日程で開催する。
日程：2025 年 9 月 2 日－9 月 6 日
会場：国立京都国際会館
The 6th ACIMD in Bangkok は下記の日程で開催する。
Date: March 22 – 24, 2023 Venue: Arnoma Grand Bangkok
Host: Prof. Pornswan Wasant
https://www.acimd2023.org/home
11 月 1 日-12 月 15 日に演題募集を行っている。
それぞれの準備状況について報告があった。

19） 在宅医療・医療的ケア委員会 （小須賀基通幹事）
（報告事項）
在宅での酵素補充療法の実施に当たっての環境整備のため、日本在宅医療連合学会（石垣泰則理事長）と連携していく方針である。現在、在宅酵素補充療法の実施の手引きとなる専門医、在宅医、薬剤師、在宅看護師向けの四つの在宅酵素補充療法マニュアルを両学会と関係者で作成中である。マニュアル草案は 2022 年内には完成予定して、2022 年 1 月 21 日（土）開催の「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究」研究班の市民公開フォーラムを開催する予定である。
（審議事項）
なし。

20） 法人化WG （大橋十也　理事）
法人化WGと選挙管理員会として報告があった。春の理事会で持ち越しとなった評議員選出規定を制定し、理事会の小児を得た。その後選出規定に則り、評議員および理事・監事選出を行い資料26の結果であると報告があった。

C. 審議事項

1. 2022年度予算案 （小須賀基通幹事）

法人第1期（2021年12月1日～2022年8月31日）の予算案が審議された。
総収入は11,800,000円、総支出は6,595,000円であった。
（法人第1期（9カ月間）であるため、前年度比はなし。）
提示された予算案は承認されたが、今後実施される役員選挙の出費などが記載されていないので、細部の支出を記載した予算案をメールで回覧することとした。

2. サノフィ「2022 年度 団体活動支援」への申請について（奥山虎之理事長）

管理規定の研究費の配分および公募日程の変更について審議したところ、承認を得た。

D. その他

1）第65回日本先天代謝異常学会学術集会会長について

2024年の会長は窪田満理事が選出され、承認された。

2）新入会員について

定款第7条2）により、新入会員は評議員1名の推薦を受け、理事会の承認を得なければならない。法人設立以降に入会した36名を承認した。今後は理事会までに申し込みのあった新入会員については仮登録（仮承認）とし、理事会時で審議承認することとなった。

以上

以上をもって議案の全部を終了したので議長は16時15分閉会を宣した。
上記決議を明確にするためこの議事録を作成し、理事長及び出席監事がこれに記名捺印する。

2022年11月23日

一般社団法人 日本先天代謝異常学会　理事会
議事録作成理事　理事長　奥山虎之
監　事　井田博幸
監　事　鈴木康之

2023年春　理事会議事録

（一社）日本先天代謝異常学会理事会議事録案
日時 : 2023年4月14日（金）　15:40～18:40
開催形式: ハイブリッド形式
会場：東京都港区高輪4丁目10番8号
京急第7ビル2F,3F　2F　202
ビジョンセンター品川+zoom（2名）

（出席者：五十音順、敬称略）
1. 理事総数：13名　　出席理事：13名
1. 監事総数：2名　　出席監事：2名
1. オブザーバー出席（庶務幹事・幹事）：6名

1. 出席理事
中村公俊（議長兼議事録作成者）、石毛美夏、伊藤哲哉、大石公彦、窪田満、小須賀基通、小林弘典、小林正久、酒井規夫、但馬剛、濱崎考史、村山圭、渡邊順子

1. 出席監事
小林博司、高橋勉

1. オブザーバー出席（庶務幹事・幹事）：6名
庶務幹事：松本志郎
幹事：櫻井謙、李知子、和田陽一、大友孝信（zoom）、中島葉子（zoom）

A. 理事長挨拶（中村公俊理事長）

B. 報告事項
1. 2022年度中間会計報告 （松本志郎幹事）
2022年9月～3月の中間報告を行った。総収入は 16,160,343円、総支出は 5,504,402円であった。主な収入は年会費、寄付金、サノフィからの研究助成金であった。収入のうち、大きな変更は企業寄付金が当初予算額より減少したことである。主な支出は学術集会関連費、オンラインジャーナル発行費、雑誌印刷費、患者登録システム維持費であった。サノフィ助成金（7,500,000円）から対象者8名に計7,000,000円が支払われることとなった。また、コロナ禍で延期されていた海外交流も再開するため、学術集会運営事務局へ海外演者招聘費も含めて支出されることについて再度報告があった。

2. メール審議内容と結果（松本志郎幹事）
・2023 年 1 月 6日
<ケノデオキシコール酸製剤に関して、成人及び小児適応の要望書共同提出について>
日本神経治療学会より依頼の共同提出についての賛否について。
結果：賛成、提出
・2023年1月5日
<予算案及び法人決算報告書について>
2022年11月23日に開催された第1期理事会において、2021年度法人決算報告および2022年度予算案の審議を行った。「予算案」と「法人決算報告書」の前監事からの指摘箇所（学術集会助成金、役員選挙費用）の修正について
結果：承認。
・2023年2月6日
<ペグバリアーゼの在宅自己注射保険適応要望書について >
バイオマリン社から、PKU治療薬のPalynziqの発売の目途が立ちそうなことから、在宅自己注射に関する保険適用について、学会から厚労省宛に要望書を提出について
結果：承認。
・2023年2月13日
<ライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加に関する学会からの要望書提出について >
日本ムコ多糖症患者家族の会、特定非営利活動法人全国ポンペ病患者と家族の会から要望書提出の依頼があった。2021年3月にライソゾーム病8疾患に対する11酵素製剤が「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」として承認され、その後に薬事承認された酵素製剤2剤をさらに追加していただくよう学会から加藤勝信厚生労働大臣宛に要望書を提出していただきたいとの依頼について
結果：承認。
・2023年3月10日
<「尿中総グリコサミノグリカン定量検査」について>
サノフィ株式会社が国内で提供することを計画に関しての当学会へ協力の要請について
理事13名中 賛成：12名、反対：1名（現段階では）のため、再審議を行った。
反対者の意見を反映した修正案を提出して、再審議
結果：承認。サノフィ株式会社へ要望書を提出した。

3. 第63回日本先天代謝異常学会学術集会報告
（中村公俊会長）
参加者数：578名、収入：4,5887,351円、支出：37,025,991円、ICIEM2025への繰越金は8,861,360円であった。これから監査を受けることが報告された。また参加者の内訳として、企業と医師や研究者との割合について質問があり今後参加医師への周知活動の参考にしたいと意見があった。

4. 日本先天代謝異常学会セミナー
（村山圭理事）
1）第19回準備状況
〈第 19 回日本先天代謝異常学会セミナー〉
会場：東京コンファレンスセンター品川
会場開催日程：2023年7 月 15日(土)～16日(日)
Web 開催：2022年8月2日（水）～9月15日（金） オンデマンド配信
参加費： 対面＋オンデマンド 20,000 円、オンデマンドのみ 12,000 円

今後 3 年間のテーマは「先天代謝異常症　ベストプラクティスを目指して」
1年目；先天代謝異常症を疑ってみようじゃないか。
2年目：疾患対応を中心に　診断～治療
3年目；治療からその先へ

2）小児肝臓研究会との協力
2023年は同日開催、2024年は調整して小児肝臓研究会は翌週の開催であるが、日本小児肝臓研究会に参加した場合は半額（オンデマンド視聴）とする。

3）今後の予定
６月にかけて受講者受付を行う予定である。

5. 日本先天代謝異常学会学術集会　今後の予定と準備状況
1)2023年（第64回）：会長　酒井 規夫先生（大阪大学）
（酒井規夫理事）
開催概要については以下のとおり報告された。

〈第64回日本先天代謝異常学会学術集会〉
会場：大阪国際会議場
開催日程：2023年10月5日（木）～7日（土）
開催形式：ハイブリッド形式
テーマ：「Something new ＆ Something exiting～なんか新しいもん、なんかおもろいもん」
参加費については、会長に一任されているので、過去の分類・金額を参考に今後検討することとなった。また金額が決定したら会員へ早めに周知することとなった。
海外参加希望者から同時通訳を入れてほしいと要望があったので、今後検討することとなった。

2)2024年（第65回）：会長　窪田満先生（国立成育医療研究センター）
（窪田満　理事）
開催概要については以下のとおり報告された。
〈第65回日本先天代謝異常学会学術集会〉
会場：ステーションコンファレンス東京
会場開催日程：2024年11月7日（木）～11月9日（土）
テーマ：「100万人に一人はゼロじゃない」

6.　各委員会報告
1）　国際渉外委員会 （中村公俊理事長）
・ICIEM 2025準備委員会
日程：2025年9月2日～6日
会場：国立京都国際会館
・The 6th ACIMD 2023 in Bangkok
日程：2023年3月22日～24日
会場：Arnoma Grand Bangkok
現地から約200名、海外から約100名が参加した。
Bord member meetingが会期中3月22日開催された。
・SSIEM2023
日程：2023年8月29日～9月1日
場所：Jerusalem（Israel）

今後のSSIEMの開催予定
2024 ポルトガル
2025 京都（ICIEM）
2026 ヘルシンキ
2027 ダブリン
2028 未定
2029 トロント（ICIEM審議中）

2）　薬事委員会 （伊藤哲哉理事）
①チオラ錠供給問題
新たな原薬の製造開始に伴い、2023年1月に流通再開に向け厚労省の承認を得て、2023年6月から7月頃には供給再開ができる見通しとなった。
②ヒドロキソコバラミン供給問題
原薬を製造している社が少量での販売を中止したことから製造できなくなり、販売中止が決定していたが、原薬供給の要請がなされ、小ロットでの供給が行われることとなった。このため今後数年分の薬剤は製造できることとなった。
しかし、ヒドロキソコバラミン原薬の製造中止を決めており、永続的な供給は難しいとのことであった。原薬供給元の検討を含めた新薬開発について本委員会にも相談されているため、今後の安定供給に向けて適宜検討していくこととしている。
③シスチンの供給について
ホモシスチン尿症でのシスチン欠乏に対するシスチン投与について、サプリメントとして製造されているシスチン製剤の供給を相談した。供給体制が整うのであれば供給も可能との返事をいただいており、今後薬事委員会で検討する。 シトルリンの供給体制も含め、サプリメントの供給について検討していくこととなった。

３）学術教育研究（生涯教育,学術,臨床研究推進）委員会
（村山圭理事）
①サノフィLSDグラント採択について
12名の応募があり、審査の結果若手6 名、一般2 名の計8名が採択された。
（敬称略）
勝田紘基（名古屋大学）120 万円
海老原知博（千葉県こども病院）100 万円
梶原隆太郎（熊本大学）100 万円
渡邉昴（川崎医科大学）100 万円
嶋田洋太（東京慈恵会医科大学）100 万円
蘇哲民（成育医療センター）60 万円
真嶋隆一（成育医療センター）60 万円
山川裕之（慶応義塾大学）60 万円
合計700 万円
②アミカス・セラピューティクス株式会社からの業務委託について
アミカス社に応募申請がある奨学寄付申請（年間30件程度）の審査を外部専門家（日本先天代謝異常学会）へ委託したいと依頼があった。内容はファブリー病とポンペ病に特化したものに限るが、内科、小児科などいろいろな研究室から申請がある。委託費が収入として見込まれることから、理事会審議となった。匿名化されたものを審査すること、また分野的に学会員が応募している可能性があるので、COIが担保できるのかが心配であると意見があった。まずは1年対応する方向で、今後、アミカス社と契約内容について協議することとなった。

４）社会保険委員会（窪田満理事）
①2024（令和6） 年度診療報酬改訂要望内容について
昨年度行ったアンケート調査をもとに、下記4件を内保連に提出した。
未収載
1）先天代謝異常症治療連携計画策定料
2) 先天代謝異常症治療連携指導料
既収載
3) 在宅患者訪問点滴注射管理指導料（C005-2）
4) 遺伝学的検査（難病等）（D006-4）
内保連小児関連委員会での調整の結果、今回の申請は3)のみとなった。
また、既収載項目である「在宅患者訪問点滴注射管理指導料（C005-2）」の改定の提案をした。

②他学会からの2024（令和6）年度診療報酬改訂要望に対する共同提案の要望について
「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」を日本小児科医会と共同提案した。
「顆粒球のフローサイトメトリーによるCD16測定」を日本小児神経学会と共同提案した。
③先天性胆汁酸代謝異常症の治療薬、尿中胆汁酸分析に関して
本学会としては、先天性胆汁酸代謝異常症の指定難病への再トライ、尿中胆汁酸分析の保険収載（こちらはPMDAからも言われています）による持続性の担保などに取り組む予定である。
④「パリビズマブ新規適用疾患のための適正使用の手引き」作成ワーキンググループ委員に関して
石毛美夏理事をワーキンググループ委員に推薦した。

5）小児慢性、指定難病委員会（移行期医療）
（石毛美夏理事）
小児慢性特定疾病および指定難病について2023年度は新規疾患として3疾患のみ検討中（代謝疾患はなし）であることが報告された。

6）栄養特殊ミルク委員会（濱崎考史理事）
委員構成が報告された。

7）マススクリーニング委員会（特殊検査適正）
（但馬剛理事）
総務委員会からの報告の通りライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤の要望書を提出した

8）患者登録委員会（患者会）
（小須賀基通理事）

1. 患者登録委員会（2022年度）：2022年12月19日開催（Web）

2. 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告
① 現在の登録数（表 1）：計 1774 名（2023年 3 月 9 日集計）
② 登録者へのフィードバック
- JaSMIn 通信（メールマガジン）の発行：月 1 回、現在 81号まで
＜JaSMIn 通信登録者内訳＞
内訳 登録者数
JaSMIn 登録者 1438 名
関連企業 40 名（15 社）
医療関係者（患者登録委員会、医師、遺伝カウンセラー等）1097名
- JaSMIn 通信特別記事（専門医による最新情報の発信）作成：月 1 回、現在 No.72
- JaSMIn 通信特別記事リーフレット制作：年 1 回、特別記事+登録状況を冊子で制作
2023 年 3 月制作・住所登録のある登録者へ配布（約 1600 部）

9） 広報委員会（オンラインジャーナル）（渡邊順子理事）
学会ホームページの適宜更新、ニュースレターの制作、電子ジャーナルの編集、査読、Editorial boardの構成について報告された。オンラインジャーナルについては、進捗状況について今後担当者と協議することとなった。

10）総務委員会（倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア）
（大石公彦理事）
①ライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加に関する学会から要望書を提出した。
②日本産婦人科学会倫理委員会の担当者は大石公彦理事となった。
③メディカルノート社との医療情報発信に関する 総合的な連携協定について
メディカルノート社からの連携協定について、JaSMIn通信などのコンテンツの決定などの実務機能を広報委員会に依頼することについて、審議したところ承認された。
④休会について
当学会においても休会の規定を作成することとし、定款の変更および細則の修正案を提出した。この修正案をもとに今後専門家の意見を参考に、次期理事会および社員総会で審議することとなった。

11）診断基準・診療ガイドライン委員会（小林弘典理事）
①ガイドライン作成状況について
・承認済ガイドライン
ニーマンピック病C型
・評価が開始されているガイドライン
ムコ多糖症IVA型
新生児マススクリーニングガイド対象疾患等診療ガイドラインPart 2
胆汁酸代謝異常症については，近日中のメール審議で承認作業へと進むこととなった。

②ガイドラインのパブコメ方法について
「新生児マススクリーニングガイド対象疾患等診療ガイドラインPart 2」についてはPDFのダウンロード形式を取らず、HP内でのデジタルブック形式とし、アクセス解析も行ったので費用が発生した。今後はwater proofを入れるなど、安価な方法で工夫し、パブコメを募集することとした。

12）選挙管理委員会（小林正久理事）
委員構成と理事の任期は2年2024年8月末までであることが報告された。定年による退任者の後任についてはその時に選出されることとなった。

13）将来計画委員会（酒井規夫理事）
①学会への栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師など、医師以外の医療関係者の参加、入会を促進し学会の将来的発展を目指す。
②今後若手の会のようなものを企画し、今後の学会に対する提案を促す。
③本年の学術集会にて委員会企画を行うことを目的とするが報告された。

C. 審議事項
1. 2023年度予算案 （松本志郎幹事）
2023年度予算案が審議された。
総収入は17,800,000円、総支出は19,295,000円であった。提示された予算案では寄付金が減少したため単年度赤字とな

るが、今後は企業会員や正会員を増やすなど努力することとし、承認された。

2. 新入会員について
前回の理事会以降に入会申し込みがあった2名について、入会を承認した。

３．2025年以降の学術集会開催について
現時点では次年度までしか開催が決定していないが、開催準備もあるので、2025年以降の開催について会長立候補者は理事長に申し出ることになった。

以上

上記の決議を明確にするため本議事録を作成し、一般法人法第95条第3項及び当法人定款第41条の規定に基づき、議長兼出席理事長及び出席監事が下記に記名捺印する。

2023年4月14日

一般社団法人日本先天代謝異常学会　理事会

議長・出席理事長　　中村公俊

出席監事　　小林博司
出席監事　　高橋勉