



# JSIMD News Letter

Vol. 11

2024  
July

## 《本号の内容》

- 理事長あいさつ
- 第65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20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
- 2023年秋の理事会議事録
- 2024年春の理事会議事録

上段：東京スカイツリー  
下段：左 東京駅  
右 お寿司

## 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) の理事長を務めて2年目になりました。昨年のニュースレターに記載した課題として、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を構築、基礎・臨床研究促進し、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することなどを掲げました。このニュースレターの関連する委員会報告の中でも、これらの課題についていくつかご報告しているところです。ホームページにも「お知らせ」としてご案内していますが、学会の役割として診療ガイドラインの改訂、治療に用いられるシスチンを食品として提供できる仕組みづくりなど、可能なことに積極的に取り組んでいます。

2023-2024年度は、学会年会費納入のご依頼が遅くなり、学会員のみなさまにはご心配とご迷惑をおかけしました。先にご案内するのが2023年度の学会年会費、今年の9月以降にお願いするのは2024年度の年会費となります。学会活動の多くが皆様方の年会費に依存しています。ご面倒をおかけして申し訳ありませんが、ご協力をお願い申し上げます。

学会では、7月開催の第20回日本先天代謝異常学会セミナー、11月に東京で開催予定の第65回日本先天代謝異常学会学術集会、2025年9月に京都で開催予定の第15回国際先天代謝異常学会 (ICIEM2025) など、大きなイベントが続きます。ICIEM2025については、いろいろな国際学会に参加した時には、必ず参加と協力をお願いしてきているところです。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、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。

2024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65回日本先天代謝異常学会 学術集会のご案内

第65回日本先天代謝異常学会学術集会  
第20回アジア先天代謝異常症シンポジウム  
大会長 窪田 満、副会長 大石 公彦

第65回 The 65th Annual Meeting of the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases  
日本先天代謝異常学会学術集会  
第20回 The 20th Asian Symposium of Inherited Metabolic Diseases  
アジア先天代謝異常症シンポジウム

100万人に一人は  
ゼロじゃない

2024年11月7日(木)~9日(土)  
会場 ステーションコンファレンス東京  
会長 窪田 満 国立成育医療研究センター 総合診療部  
副会長 大石 公彦 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

<http://square.umin.ac.jp/jsimd65/>

演題募集期間: 2024年6月17日(月)~7月19日(金)  
演題登録はオンライン登録のみになりますので、ご注意ください。筆頭演者は学会員であることが条件となります。

### 若手優秀演題賞

応募対象者: 2024年3月31日の時点で45歳未満の方  
受賞者の方は、2025年に京都で開催されるICIEM2025  
(国際先天代謝異常学会)へご招待いたします。

皆様のご参加をお待ちしています。

## 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。定期的な国際交流として、6月に開催されるKSIMD(韓国先天代謝異常学会)では、その年のJSIMD学術集会の大会長が招待講演を行っています。9月のSSIEMではICIEMの理事会、SSIEMのAdvisory Board Meetingに参加し、11月のJSIMDではACIMD(アジア先天代謝異常学会)の理事会を開催しています。また、第7回ACIMDは2027年にインドのデリーで開催されることが提案されており、その準備も少しずつ始まっています。

さらに、本学会の活動のひとつとして、ICIEM2025(第15回国際先天代謝異常学会)を2025年9月2-6日に京都市の京都国際会館で開催予定です。ICIEMは、1985年に多田啓也先生が第4回を、2006年に衛藤義勝先生が第11回を開催されており、日本での開催は19年ぶり、3回目となります。3000人規模の学会を想定して、演者、プログラム、懇親会などの準備を進めているところです。SSIEM、SIMDなどは2025年には学会を開催せず、日本のICIEM2025に参加するとのこと。そのため、4月にシャーロットで開催されたSIMD、6月に台湾で開催される台湾医師会総会、9月にポルトで開催されるSSIEM、10月にウルグアイのPunta del Esteで開催されるSLEIMPN(南米先天代謝異常学会)などにICIEM2025大会長として参加し、学会への参加と協力をお願いしているところです。学会員のみならず、海外の医療者、研究者に、ぜひ来年の国際学会について周知をお願いいたします。本委員会は、今後も先天代謝異常学における日本のプレゼンスを高めるため、活動を続けてまいります。

### <薬事委員会だより>

委員長 伊藤 哲哉  
副委員長 濱崎 考史

#### 【お知らせ】

**シスチンサプリメントを特別価格で購入できるシステムが整いました!**

ホモシスチン尿症では、治療用特殊ミルク(S-26)を充分量摂取しているにも関わらず血漿シスチン値が低値を示す例が見られ、新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019でもシスチンサプリメントの併用が推奨されています。この度、薬事委員会では日本理化学薬

品株式会社のご協力を得て、シスチン有償供給のシステムを立ち上げました。該当患者さんに対して市販品よりかなり安い価格で供給できるようになりましたので、ホモシスチン尿症を治療中の先生はご検討ください。該当する患者さんであるかを日本理化学薬品にお知らせする必要がありますので、事前に申請書を学会事務局に送っていただくこととなります。一度登録していただければあとは患者さんと日本理化学薬品とのやり取りで、送金を確認後、サプリメントが患者さん宅へ発送されます。詳細は学会ホームページの左バナーにある「薬品供給・有償提供」内のシスチンの項目をご覧ください。

#### ・パリビズマブ適応拡大について

皆様ご承知おきのことと存じますが、24ヵ月齢以下の先天代謝異常症を含む新規5疾患に対するパリビズマブ(商品名シナジス)の適応拡大が2024年3月26日に承認されました。投与に際しては、学会等から提唱されているガイドライン等を参考とし、個々の症例ごとに本剤の適用を考慮する必要があります。関連学会が合同で作成した「本邦における肺低形成、気道狭窄、先天性食道閉鎖症、先天代謝異常症および神経筋疾患に対するパリビズマブ使用の手引き」が学会ホームページからも参照可能です。詳しくはホームページのお知らせページをご覧ください。

#### ・モニラック原末販売中止について

中外製薬製造販売のモニラック原末が製造終了となり、在庫終了をもって販売中止となります。モニラックシロップへの切り替えなどが提案されておりますが、糖含量が増えるため一部の患者さんには適さないとのこと指摘がありました。代替薬としてはポルトラック原末なども使用可能と思われれます。詳しくはこちらもホームページのお知らせをご覧ください。

#### ・ヒドロキソコバラミン注射薬の供給について

以前からお伝えしている通り、ヒドロキソコバラミン注射薬についてはエイワイファーマのご協力により2年ほどは引き続き供給していただけたこととなりました。この間にビタミンB12反応型メチルマロン酸血症治療薬としてのヒドロキソコバラミン注射薬を新たに開発していただくことをエイワイファーマと相談中で、PMDAのご指導のもと、厚労省の医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議に要望書を提出いたしました。引き続き安定供給に向けて関係部署との連携を行なっていきます。

#### ・糖原病1b型の好中球減少症に対するSGLT2阻害薬投与について

糖原病1b型の好中球減少症に対するSGLT2阻害薬の効果については報告が相次ぎ、いずれも良好な臨床効果を認めております。薬事委員会でも学会事務局を通じて学会員の先生方に使用の有無を調査させていただきましたが、5例の使用例をご報告いただきました。いずれも効果は大変良好で、なんとか保険診療にて認めていただくよう検討していきたいと思っております。新規患者さんなどの情報がありましたらご連絡いただければ幸いです。

## <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。2024年度は昨年に引き続き700万円となった。学術委員会において管理規程の確認を行い、本学会で公募を行った。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、9名を採択した。

アマカス社から、奨学寄付金に関しての外部委託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。それに基づき当委員会で2023年度の奨学寄付金に関する審査を行った。外部審査は2024年度も引き続き行う予定である。

JCRTラベルアワードに関して以下の要項で応募を開始する予定である。

### 1. 対象

- ・先天代謝異常症領域に関する優れた研究を海外に発信する者
- ・当該年度のSSIEMもしくはICIAMへ演題を登録し、採択された者
- ・会員歴が当該年度を含め過去3年以上あること
- ・会費の滞納のないこと

### 2. 受賞者条件

- ・受賞者は原則として2名までとする
- ・受賞者に副賞として1人20万円(予定)を贈呈する
- ・News Letter(年1回)発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する

その他、先天代謝異常症領域における若手の積極的な海外発表を支援する目的で設立するで、先天代謝異常学会・若手海外発表支援(仮題)が1人30万円前後で予定されており、現在当委員会で運用を行う方向で進めている。

## <社会保険委員会だより>

委員長 窪田 満  
副委員長 石毛 美夏

### 【本学会からの要望について】

以下の要望を提出しましたが、認定されませんでした。

#### 1) 単独要望

「在宅患者訪問点滴注射管理指導料(C005-2)」において、在宅酵素補充療法は1~2週に1回であるため、この項目の条件である「週3日以上」「3日目に算定」の要件の撤廃を要望しましたが認められませんでした。

#### 2) 他学会と合同での要望

日本小児科医会から提案された「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く

ことにして共同提案をさせていただきましたが認められませんでした。また、日本小児神経学会から提案された「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」、日本血液学会から提案された「在宅輸血加算」についても共同提案学会になりましたが、認められませんでした。

### 【今回の令和6年度改定の要点】

日本先天代謝異常学会からの提案は認められませんが、成人の内科系では実質マイナス査定が続く中、小児科にとってはプラスになる改定もいくつかみられました。

#### 1) 小児入院医療管理料病棟が評価された改定

##### ① 入院基本料の増額

40歳未満の勤務医師、事務職員等の賃上げに資する措置として入院基本料等の評価が見直され、例えば小児入院管理料IIは57点増点されました。

##### ② 1病棟に保育士2名以上の場合の新設

小児入院医療管理料算定病等において、保育士が2名いると80点の増点になりました。

イ 保育士1名の場合 100点

ロ 保育士2名以上の場合 180点

##### ③ 小児入院医療における看護補助加算の新設

看護補助加算(1日につき)151点

看護補助体制充実加算(1日につき)156点

小児入院医療管理料1~3を算定している患者について、入院した日から起算して14日を限度として所定点数に加算できます。

②③は、家族等が子どもに付き添う場合に、家族等に過度な負担がかからないようにする医療機関の体制を確保する観点から、保育士や看護補助者の配置が見直されました。一方で、小児入院医療管理料において、小児の家族等が希望により付き添う場合は、当該家族等の食事や睡眠環境等の付き添う環境に配慮することが規定されました。

#### 2) 小児の集中治療が評価された改定

##### ① 新生児特定集中治療室重症児対応体制強化管理料(1日につき)14,539点

(入室した日から起算して7日を限度)

ICUと同程度の評価を得ることができ、かなり大きな加算であるが、看護師の配置が難しく、実際に恩恵を受ける病院は少ないかもしれません。しかも、当直制が認められない(日勤、夜勤にしなければならない)ことになり、大きな問題が生じています。

##### ② 小児特定集中治療室管理料における算定上限日数の見直し

臓器移植を行った小児の小児特定集中治療室管理料について、30日に延長されました。

##### ③ 小児緩和ケア診療加算(1日につき)700点の新設

緩和ケアを要する小児患者に対して新設されました。今までの緩和ケア診療加算では出生時からずっと入院している重症の心不全患者は対象外でしたが、算定可能になりました。

### 3) その他

上記以外にも、小児科外来診療において、「小児特定疾患カウンセリング料」の増点、期間延長、オンライン診療が認められました。「小児かかりつけ診療料」が、発達障害を疑う児の診察等を行うこと、不適切な養育にも繋がっている育児不安等の相談に乗ることを前提に、増額されました。「医療的ケア児(者)入院前支援加算」が新設され、医療的ケア児(者)が入院をする前に、訪問あるいは情報通信機器で患者の状態や医療的ケアの手技の確認を行うことが評価されました。

### ＜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

前回のニュースレターでも触れたように、難病法等の改正により、2023年10月1日から、小児慢性特定疾病(以下、小慢)および指定難病(以下、難病)において、医療費助成開始時期の前倒し(遡り)ができるようになりました。疾病の状態の程度を満たした日を確認するため、医療意見書に新たに「診断年月日」の欄が設けられ、医師が医療意見書に記載された内容を診断した日が記載されるようになりました。前倒し期間は原則として申請日から1か月ですが、診断書(医療意見書)の受領に時間を要した、診断後すぐに入院することになった、大規模災害に被災した等のやむを得ない理由があるときは最長3か月まで延長できます(詳しくは、難病および小慢のHPをご覧ください)。新規申請をされるときは診断直後でご家族も患児も心身ともに大変な時であり、平日の日中に役所へ書類を出しに行く時間を確保することは難しいと思われ、制度の改正は実際の状況にあったものと言えます。また、これらの書類は毎年更新を行う必要があり、更新にも医療意見書(申請日の3か月以内に作成されたもの)の提出が必要です。通常は有効期限の数か月前に更新手続きの連絡が届きますが、医療機関での意見書の作成には一定の時間がかかるため、更新の連絡が届いたら直ちに更新手続き締切日を確認し、すぐに主治医に医療意見書の作成を依頼しましょう。更新手続きが遅れると有効期限終了前に医療券が届かずに受診などで困ることがあります。余裕をもっての申請をおすすめします。

話はかわりますが、先天代謝異常症の患者さんでは、風邪などの気道感染症にかかると状態が悪化する場合があります。もともと呼吸が不安定な児では、鼻水や痰で呼吸の状態が悪化します。また、通常は食事療法等により安定していても、発熱や経口摂取不良などで急速に体内の代謝がうまくまわらなくなる児もいます。乳幼児に多いRSウイルス感染症による気道感染症は以前から早期産児や免疫不全症の児で肺炎など重くなりやすいことがわかっており、それを防ぐために抗RSウイルス抗体製剤「シナジス®」(パリビズマブ)が使われていました。これは月に1回注射することで、RSウイルスにかかっても入院に至るような重症化を防ぐことができる薬で、各地区のRSウ

イルスの流行期にあわせて使用されています。今までは先天代謝異常症の児は対象ではなく、RSウイルス感染を契機に悪化して入院することがしばしばありましたが、2019年から国内で医師主導治験が行われ、2024年3月26日にRSウイルス感染症の重症化リスクの高い先天代謝異常症の2歳未満の児に対しても使用できるようになりました。新型コロナウイルスのために感染防止対策が厳重に行われていた時期はRSウイルスの流行もおさえられていたのですが、今は各地区で多くの感染者が出ており、入院する先天代謝異常症の児も増えていると思われます。小児慢性特定疾病の支援を受けられる先天代謝異常症すべてがシナジス®の対象ではなく、RSウイルス感染で状態が悪化することが予想される疾患や状態の場合のみが対象となっていますので、主治医の指示のもとで使用されます。

これからも医療制度や薬剤が改善・開発され、皆さんがよりよい医療を受けられるよう進んでいく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ます。

昨年度は、薬価収載されている特殊ミルクの1つ、ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルクが、薬機法上の品質・規格を満たせず供給できなくなる事態が発生し、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。原材料の高騰や、品質の維持費の上昇により、薬価収載されている特殊ミルクの製造維持が難しくなりつつあり、学会として、薬価の引き上げを厚労省に要望し、認められています。特殊ミルク安全開発委員会(井田博幸委員長)が大規模災害時の特殊ミルク供給体制について検討を続けており、昨年9月に、特殊ミルク事務局より大規模災害時の特殊ミルク供給体制(案)に関するパブリックコメントを募集し、貴重なコメントをいただき引き続き学会としても取り組んでいく予定です。現在、特殊ミルク事務局ホームページより、供給体制および緊急時の各疾患毎のミルクの優先順位等の情報を公開していますので、会員の先生でご意見がありましたら当委員会までご連絡お願いいたします。

また乳業メーカーの製造工場が被災して供給できない場合の対応として、海外から緊急輸入することも検討していますが、委員からは海外の成分の一部に日本では認められていない添加物が含まれている問題について国が実際に対応できるのかとの懸念も指摘されています。

## <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

・LSD/ALD新生児スクリーニングに関する現状調査の実施

2023年10月4日の理事会で設置を報告した「LSD/ALDスクリーニング・ワーキンググループ」のメンバー所属自治体を対象に、現状に関する調査を実施した。これをベースに今後、厚生労働科学研究奥山班・こども家庭科学研究但馬班と連携して、全国的な調査を進める方針である。

### メンバー(敬称略)

責任者:村山圭

北海道:田中藤樹 新潟:入月浩美 千葉:田鹿牧子

東京:小須賀基通 神奈川:右田王介

愛知:伊藤哲哉 岐阜:笹井英雄 大阪:酒井規夫

大阪:濱崎考史 神戸:坊亮輔 愛媛:濱田淳平

福岡:井上貴仁 熊本:中村公俊

オブザーバー:奥山虎之、但馬剛

## <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

本委員会では、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。委員会のメンバーとして、先天代謝異常症のさまざまな領域の専門家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、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。

2023年度の登録者数と活動状況は下記の通りです。

・登録数(表1):計1,807名(2024年1月20日集計)

### ・JaSMIn通信登録者内訳

内訳	登録者数
JaSMIn登録者	1,807名
関連企業	44名(20社)
医療関係者(患者登録委員会、医師、遺伝カウンセラー等)	77名

- ・JaSMIn通信(メールマガジン)の配信:1回/1か月から2か月、現在89号まで発行済
- ・JaSMIn通信特別記事(専門医による疾患に関する最新情報の発信):1回/1か月から2か月、現在No.80
- ・JaSMIn通信特別記事リーフレット制作:年1回(2023年9月制作)、特別記事および登録状況を冊子にまとめて発刊。住所登録のある登録者へ配布(約1,800部)。
- ・登録情報の研究への利活用:2023年には1件の研究利用がありました

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	アルギニンコハク酸尿症	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ゼ(OTC)欠損症	65
	カルバモイルリン酸合成酵素I(CPS1)欠損症	13
	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ェラーゼ欠損症)	5
	シスチン尿症	14
	シトルリン欠損症	103
	シトルリン血症	27
	テトラヒドロピオペリン欠損症(BH4欠損症)	4
	脳回転状態絡線網膜萎縮症(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	178
	ホモシスチン尿症	21
	メーブルシロップ尿症	21
	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	14
	グルタル酸血症II型	12
	複合カルボキシラーゼ欠損症(MCD)	9
	プロピオン酸血症	81
	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-メチルグルタルル-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)
ガラクトースムタローゼ欠損症(ガラクトース血症IV型)		1
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)		76
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
	異染性白質シストロフィー	24
	ガラクトシアリドーシス	10
	クラッペ(Krabbe)病	17
	ゴーシェ(Gaucher)病	63
	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
	ダンノン病	3
	ニーマンピック(Niemann-Pick)病C型	21
	ファブリー(Fabry)病	61
	フコシドーシス	1
	ポンペ(Pompe)病	37
	ムコ多糖症	138
	ムコリビドーシスII型・III型	12
GM1-ガングリオシドーシス	7	
GM2-ガングリオシドーシス	22	

## <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

疾患群	疾患名	人数
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
	クラッペ (Krabbe) 病	17
	ゴーシェ (Gaucher) 病	63
	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
	タノン病	3
	ニーマンピック (Niemann-Pick) 病C型	21
	ファブリー (Fabry) 病	61
	フコシドーシス	1
	ポンペ (Pompe) 病	37
	ムコ多糖症	138
	ムコリポドーシスII型・血型	12
	GM1-ガングリオシドーシス	7
	GM2-ガングリオシドーシス	22
	脂肪酸代謝異常症	カルニチン/カルニチントランスフェラーゼ (CPT) I欠損症
カルニチン/カルニチントランスフェラーゼ (CPT) II欠損症		16
極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症		35
全身性カルニチン欠乏症 (カルニチントランスporter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)		2
ペレオキシノーム病	副腎白質ジストロフィー (ALD)	45
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)	19
	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	43
	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)	42
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
	セピアブテリン還元酵素 (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porter (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 (GI) 欠損症	4
	その他	診断名未確定
現在の登録数：1807 (2024年1月20日集計)		合計 1807

現在の登録数：1807 (2024年1月20日集計)

\*※病名未記入の3名を除く

## <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

昨年度に引き続き本年度も、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、櫻井謙と委員長の公彦の5名が担当しております。学会の倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケアを中心に、他の委員会などで扱わない事項の検討など、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ております。

先天代謝異常症の病態解明やより良い治療法の開発、疾患啓発などを支える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、努力してまいりたいと思いますので、よろしく願い致します。

先天代謝異常学会がカバーする疾患は幅広く、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、現状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の1つと考えています。学会員の皆さまには査読やパブリックコメントなどについても活発なフィードバックをいただいております。この場を借りて感謝を述べさせていただきます。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をお願いいたします。

最近、学会HP上のガイドラインの閲覧ページを更新しました。今後も進捗があれば随時更新予定です。積極的にご活用いただけますと幸いです。

以下に最近の診断基準・ガイドライン委員会関連のご報告をさせていただきます。

### ガイドライン等

- ・ニーマンピック病C型 HPで閲覧可能。Mindsにも掲載済み
- ・新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン 2019 part2【2019年版未収載疾患編】書籍発刊済み。HPでの公開は未。
- ・ムコ多糖症IVA型 近日中にHPから公開予定

### 診断基準等の変更

- ・ガラクトース血症I型の診断基準変更(2024/1月 理事会承認)

現代の医療環境や国際的な整合性を踏まえて、診断基準を改定の提案があり、当委員会内で議論された内容が理事会で承認されました。主な変更点は、酵素活性測定または遺伝子解析を確定診断に用いることが新しく記載されました。

- ・VLCAD欠損症の重症度分類について(2024/1月 理事会承認)

先天代謝異常学会で用いられている重症度分類を用いることが理事会で承認されました。他の長鎖脂肪酸代謝異常症で使用されている重症度分類と同じものです。

## <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

将来計画委員会の役割;

中村新理事長からのメッセージ;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、ダイバーシティ推進、ジェンダーギャップの解消を図る。また、学術集会のadult IEMやnutritionセッションなどの実現への準備を行うことにより学会の将来的発展を目指す。

## 2023年度活動報告

2023年10月の学術集会の開催時に委員会企画を開催した。企画テーマを「患者さんからのメッセージ～患者さんにとって、学会員にとって、本学会の意義とは～」とし、患者さん、患者会、NPO法人ASridさんと共に学会に求める役割についての意見をアンケート調査により集約した。  
(資料1; <https://jsimd.net/newsletter/newsletter.html>)

そのアンケート集計をもとに学会企画を開催し、学会員とともに今後の学会の在り方について熱心な質疑が行われた。主な質疑は以下の通り。

1) 学術集会への参加に、患者や患者会が患者ブースのみではなく、もっと積極的に参画したい。  
→これについては患者さんの発表の仕方に注意が必要になったり、企業主催のランチョンに患者参加の問題があるなどの意見があり、今後の課題とかがえられる。

2) 学会活動に患者会がもう少し積極的に参加するために、委員会活動に入るような学会もある。  
→これについてはガイドラインの作成などに患者会にも参加することも想定されるし、また学会の委員会によっては今後前向きに考えてもいいのでは。将来計画委員会においても検討の意義があるのでは。

## <選挙管理委員会だより>

委員長 小林 正久

日本先天代謝異常学会は、2021年12月に任意団体から一般社団法人となりました。学術団体の法人化は日本学術会議でも推奨されていることであり、法人化することにより公正な運営、透明性の高い会計処理が可能となり、社会的公益性が担保されるという利点があります。法人化は学会の信用性を高めるためには必須のプロセスだと考えられます。公正な学会運営のために法人役員(評議員、理事、監事)の選出方法・任期は定款で厳密に規定されており、役員選出を管理する選挙管理委員会は、学会の信用性を維持する役割を担っております。

法人化した翌年の2022年に評議員選挙、続いて理事・

監事選挙を実施し、現評議員、理事・監事が選出されました。役員任期は2年で原則2期務めることとなりますが、2年毎で評議員資格の再考があり、本事業年度末をもって酒井規夫理事、高橋勉監事が定年を迎えられます。両先生方につきましては大変お世話になりました。まだまだご活躍されると思いますので、今後ともご指導ご鞭撻のほどよろしくお願いたします。両先生の後任は、前回の役員選挙で次点であった先生が選出されます。次事業年度から新しいメンバーでまた頑張りたいと思います。今後ともよろしくお願いたします。

## <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

広報委員会は、昨年複数の委員会を統合し新メンバーでスタートし、ようやく1年が経過しました。学会事務局の方々のサポートを受けながら、以下の業務を行っています。

### 1. 学会ホームページ更新

随時Websiteを更新しながら、学会員の皆様へ情報提供を行っております。ガイドライン、パブリックコメントの募集、学術集会やセミナー案内、各委員会からのお知らせ、薬剤情報、グラント応募要領などを掲載しています。トップページに薬品供給・有償提供のバナーをあらたに設置しました(シスチン、シトルリン、負荷試験用BH4)。情報へのアクセスがなるべくスムーズになるようにとトップページやバナーなど細かいところに手をいれていますが、そろそろ新しいホームページを作りたいと画策しているところです。

### 2. JSIMD News Letterの発行

(<http://jsimd.net/newsletter/newsletter.html>)

皆さんが今、手にされているこのNews Letterの発行も担当しています。先天代謝異常学会の各委員会からの報告、各受賞者の言葉、学術集会・セミナーの案内などで構成されています。

### 3. オンラインジャーナルの発刊

投稿論文数の増加のために、投稿から受理までを速やかにすべく改革を行いました。改革後に投稿していただいた1例目の論文を現在査読中です。査読ありの雑誌となりますので、小児科専門医を目指す先生方の論文投稿先としてもお役に立てると思います。会員の皆様方からの投稿もお待ちしています。

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コメントをお寄せください。この情報はホームページのどこにあるの?なども、学会事務局あてにお問い合わせください。

## 第20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)

2024年7月13, 14日に東京コンファレンスセンター品川にて、第20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(配信は8月開始予定)にて開催します。昨年から始まった3年シリーズの総合テーマは、「先天代謝異常症、ベストプラクティスを目指して」となります。3年間を通して、疾患スクリーニング、診断、治療と複雑になってくる代謝異常症の「いま」の最善の道と一緒に共有できれば幸いです。

2024年のテーマは「先天代謝異常症を診断して治療を始めてみようじゃないか」としました。早期診断、早期治療は先天代謝異常症の太く大きな柱です。専門施設に繋ぐにしても、診断を進めつつ治療の最初の一手を悪手としないうことが重要です。

また今回セミナー20周年を記念して、本セミナーの立ち上げにご尽力いただいた高柳正樹先生によるレジェンド講演を企画しています。座長を同じくレジェンドである遠藤文夫先生にお願いしていますので、こちらもお見逃しのないようにお願いします。

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: 2024年7月13日(土)、7月14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: 2024年8月上旬開始予定

受講料は対面講義+Web配信が20,000円、オンデマンド配信のみが15,000円となっております。申込期間は、4月24日(水)~7月8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、今回は現地参加していただくと、初日終了後に同会場でMeet the Expert(懇親会)にご参加いただけます。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、相談できる機会を生かしていただければと思います。

今年も次週に開催される日本小児肝臓研究会の参加者は、受講料(現地参加、オンデマンド配信とも)を半額にしますので、是非併せて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、ぜひとも周知のほどをどうぞよろしくお願い申し上げます。きっと今年も暑い7月の品川で、熱い時間を過ごしましょう！

### <第20回日本先天代謝異常学会セミナー 予定プログラム>

#### ◆7月13日(土)

【有機酸代謝異常症の診断と治療】

中島葉子先生

【尿素サイクル異常症を診断して治療してみよう!】

松本志郎先生

【意外と出会う、ミトコンドリア病~診断と初期治療をおさえよう~】

小川えりか先生

【銅代謝異常症、診断から治療へ】

清水教一先生

【沈黙の臓器がつぶやく代謝性肝疾患】

乾あやの先生

#### <共催セミナー>

【ファブリー病&ゴーシェ病の診断と治療(仮題)】

・演者: 小林正久先生、成田 綾先生

・・・武田薬品工業株式会社

【フェニルケトン尿症の診断と治療(仮題)】

・演者: 市野井那津子先生

・・・BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

【難病セミナー: HAEを知っていますか】

・演者: 稲毛英介先生

・・・バイオクリスト・ジャパン株式会社

【ASMD & Gaucher(仮題)】

・演者: 澤田貴彰先生

・・・サノフィ株式会社

#### ◆7月14日(日)

【先天性胆汁酸代謝異常症の診断と治療】

鈴木光幸先生

【糖原病を診断して治療を始めよう】

石毛美夏先生

【脂肪酸代謝異常症の診断と治療 ~ケトン体代謝異常症も含めて~】

笹井英雄先生

第20回日本先天代謝異常学会セミナー  
のお知らせ②

【先天代謝異常症、Dr.窪田に挑戦 Round 2】  
窪田 満先生

＜共催セミナー＞

【代謝救急における診断と治療(仮題)】

・演者:水田耕一先生、李 知子先生  
・・・レコルダティ・レア・ディーズ・ジャパン株式会社

【低ホスファターゼ症に関する講演(仮題)】

・演者:仲野和彦先生  
・・・アレクシオンファーマ合同会社

【ライソゾーム病の病態・診断のポイント】

・演者:久保 亨先生、太田有美先生  
・・・JCRファーマ株式会社

【ムコ多糖症の臨床治療の進歩と今後の課題】

・演者:奥山虎之先生  
・・・クリニジェン株式会社

受賞者寄稿

＜日本先天代謝異常学会「学会賞」を受賞して＞

埼玉医科大学ゲノム医療科  
奥山 虎之

この度、日本先天代謝異常学会「学会賞」を受賞しました。このような名誉ある賞を受賞できたことは、まことに光栄なことと存じます。これからも、学会賞の名に恥じないように、本学会の発展のために尽力してまいります。

今回の受賞では、私が従事してきました「ムコ多糖症に対する新規治療薬の開発を目的とした基礎的臨床的研究」を評価していただきました。以下、この一連の研究について述べます。

私は、1990年から1995年に、米国セントルイス大学およびワシントン大学に留学しました。セントルイス大学では、分子生物学教室のWilliam Sly先生に、ワシントン大学では、Mark Sands先生に師事しました。Sly先生はムコ多糖症VII型の疾患概念を確立した先生です。Sly研究室に所属する機会があったことが、私がムコ多糖症を生涯の研究テーマにするきっかけになりました。私は、1994年にワシントン大学に移り、Sands研究室で研究をつづけました。Sands先生は、ムコ多糖症VII型モデルマウスの発見者です。私は、同マウスを使った遺伝子治療をはじめとする様々な新規治療法の開発研究をしました。1995年に帰国し、国立小児病院(現在の国立成育医療研究センター)の小児科医長、同小児医療研究センター研究室長として、ムコ多糖症のおもに遺伝子治療に関する開発研究を続けました。

その後、2002年に現在の国立研究開発法人国立成育医療研究センターの前身である国立成育医療センターが設立されたときに、遺伝診療科医長に就任し、このころから、研究の重点を基礎的研究から臨床的研究に移しました。ライソゾーム病の酵素製剤の国内臨床開発に従事し、ドラッグラグの解消に努めました。酵素補充療法は、非常に有効な治療法でしたが、中枢神経症状には、効果が乏しいという大きな欠点を持っていました。この問題を何とか克服したいと考え、2016年にムコ多糖症II型酵素製剤イデュルスルファーゼβの脳室内投与の医師主導治験を開始し、2020年1月に同剤の薬事承認を得ることができました。本剤は、日本から発した世界初の中枢神経症状に有効なムコ多糖症II型治療薬となりました。

現在、約40名のムコ多糖症患者がイデュルスルファーゼβの脳室内投与を行っています。わずか一製剤ではありますが、自身の発想で始めた研究が、医師主導治験を経て、承認薬となったこと、そして、その治療薬を多くの患者さんに使っていただけることは、医師として、研究者として、大きな喜びです。今回の受賞には多くの皆さんのお力をいただきました。特に、国立成育医療研究センターで私とともに臨床や研究に従事してくださいました医師・研究者の皆さん、そして、いつも私を叱咤激励してくださいましたムコ多糖症患者家族の会の皆様に深謝します。

The 20th Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases Seminar  
第20回日本先天代謝異常学会セミナー  
先天代謝異常症、ベストプラクティスを目指して  
～先天代謝異常症を診断して治療を始めてみようじゃないか～  
2024年7月13日(土)～7月14日(日)  
会場 東京コンファレンスセンター品川 Web(オンデマンド配信)  
実行委員長 村山 圭 (順天堂大学 難病の診断と治療研究センター) 2024年8月7日(水)  
主催 日本先天代謝異常学会 9月20日(金)予定  
プログラム  
7月13日(土) 7月14日(日)  
10:30～ 受付開始  
11:00～ 有難代謝異常症の診断と治療  
12:00～ 産科遺伝学を診断して治療してみよう!  
13:00～ 難病と遺伝学、3Dプリンターを用いた診断と治療  
14:00～ 難病診断学: 診断から治療へ  
15:00～ 共催セミナー フェルニチン尿症の診断と治療の選択  
16:00～ 共催セミナー 難病を克服していますか?  
17:00～ Dr.窪田に挑戦 先天代謝異常症、Dr.窪田に挑戦 Round2  
18:00～ 19:00～ Meet the Expert  
モンテパスト 代謝疾患における診断と治療(高アンモニア血症を中心に) (仮)  
共催セミナー 低ホスファターゼ症(HPP)の最新の所見と最新治療薬の開発の現状  
10:30～ 共催セミナー 先天性肝臓代謝異常症の診断と治療  
11:00～ 12:00～ 難病を診断して治療を始める  
13:00～ 14:00～ 難病診断学: 診断から治療へ  
15:00～ 共催セミナー ライソゾーム病の病態・診断のポイント  
16:00～ 共催セミナー 3Dプリンターを用いた診断と治療の選択  
17:00～ 18:00～ 難病を克服していますか?  
19:00～ 20:00～ Meet the Expert  
参加費  
●開催に当たり、第40回日本難病研究会にご参加いただいた方は、第20回日本先天代謝異常学会セミナーの受講料が半額になります。  
①全場無料(20,000円)  
②Dr.窪田に挑戦 難病を克服(体験版)受講料:10,000円  
③9月20日(金)の講演「難病を克服していますか?」の受講料:10,000円  
④第40回日本難病研究会にご参加の方(第40回)の受講料:10,000円  
⑤第40回日本難病研究会にご参加の方(第40回)の受講料:1,500円  
申し込み受付期間 2024年4月24日(水)～7月8日(月)  
申し込み方法は ホームページをご覧ください  
http://jsimd-seminar.umin.jp/  
http://jsimd-seminar.umin.jp/

## <若手優秀演題 最優秀賞を受賞して>

National Institute of Health  
東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野  
和田 陽一

この度は第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において、若手優秀演題 最優秀賞を頂戴しましたことを大変光栄に存じます。大会長の酒井規夫先生や学会の理事・評議員の先生方をはじめ、関係の皆さまには心より感謝申し上げます。まさか私がこのような賞を頂戴できるとは微塵にも思っていなかったため、スケジュールの都合で授賞式の際に不在にしまいましたことを心よりお詫び申し上げます。酒井先生と濱崎先生とのスリーショットを逃してしまい、残念でなりません。

私の発表内容は、アンモニアの簡易迅速測定システムに、お手製のフェニルアラニンアンモニリアーゼと「ちょっとした工夫」を加えることで、血中のフェニルアラニンが20分で測定できる方法を開発したというものです。最終的には血糖測定器のように自宅などでも気軽に使ってもらえるような完成品を目指しています。皆さまご存知のように、フェニルケトン尿症の患者さんは血中フェニルアラニンを測定するために、頻繁に医療機関に受診しなければなりません。患者さんのみならず、ご家族へのご負担も強いてしまっており、日々心苦しい思いがありました。さらにCOVID-19によって医療機関へのアクセスが変化し、悩ましい日々を過ごされた方も多いのではないのでしょうか。これらの状況を打破すべく、東北大学小児科前教授の呉繁夫先生と試行錯誤してたどり着いた成果になります。「ちょっとした工夫」が捻り出せた瞬間は忘れることができます。データをしっかり揃えるところは齋藤寧子先生を中心に協力いただきました。本研究によるフェニルアラニン測定システムは開発コストが非常に低く抑えられるため実現可能性も高いという利点があります。Charlotteで開催されたSIMDでも発表させていただき、多くの先生や関係者の方々から勇気付けられるご意見を頂戴しました。貴重な発表の機会を与えてくださいましたことに感謝するとともに、本研究成果は多くの方々のご協力とご指導の賜物であることに重ねて感謝申し上げます。

実は本研究で利用したアンモニアの簡易迅速測定システムは、東北大学の偉大な先輩である故 多田啓也先生が開発されたものであり、結果がまとまったのでいつか御礼を申し上げたいと考えていたところで訃報を知ったのが残念でなりません。改めてこの場をお借りして御冥福をお祈りするとともに、心より感謝を申し上げたいと思います。巨人の肩の上に乗っていることを再認識し、先人の功績に感謝しつつ、眼の前や未来の患者さんのより良い医療に繋がるような臨床と研究の両輪にこれからも取り組んでいく所存です。まだまだ学びは尽きませんので、引き続き皆さまからご指導をいただけますと幸いです。今後ともどうぞよろしく願い申し上げます。

## <Archibald Garrod Award 2023 受賞>

熊本大学病院小児科  
城戸 淳

こんにちは、熊本大学小児科の城戸淳です。私は、昨年、イスラエル(エルサレム)で開催されましたSSIEM 2023でArchibald Garrod Awardを受賞しました。この賞を受賞したのは、アジア人では初めてとのことでしたので、自分がそのような大きな賞を頂くとは思っていませんでした。受賞できた事へのうれしさもありましたが、プレッシャーもありました。大勢の聴衆の前で特別講演をするという大仕事をしなければいけませんでしたので、なかなかの大きなプレッシャーの中、普段では経験できない新しい楽しい経験ができたことを昨日のこのように覚えております。このような機会を与えて下さった皆様には感謝申し上げます。

JIMD 2022に掲載されました『Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan』という論文が、この賞をいただくきっかけになりました(<https://www.ssiem.org/awards-grants/previous-garrod-awardees.html>)。この論文の内容を簡単に説明しますと、日本に在住222名のシトリン欠損症患者の実態について詳細に調べました。シトリン欠損症患者は、各年齢に応じて病気の表現型が変わりますが、したがって、各年齢に応じた種々の臨床症状の程度や頻度をまとめました。また、それら病型に応じた血中アミノ酸の変化も解析しました。この調査で分かったことは、NICCDやNICCD後の幼児期に診断されたシトリン欠損症患者さん達は、ほとんどが正期産で生まれるにもかかわらず、健常者に比べて体重も身長も小さく産まれる事がわかりました。そして、しばらく10代までは標準身長よりも小さく痩せている傾向にあります。成人期以降の最終身長は、健常者の平均身長と変わらなくなるという結果を得ました。そして、本当にNICCDで診断された患者さん達は、同じシトリン欠損症患者さんであっても成人期以降で診断されたCTLN2の患者さん達に比べて、最終身長が高く、成人以降の臨床症状も軽いという結果でした。このことにより、シトリン欠損症患者さんは、乳児期に早期診断・早期介入されることで、長期的予後が改善し、CTLN2への進展を遅らせていることが示唆されました。自分の研究では、シトリン欠損症患者さんの線維芽細胞や肝細胞は、健常者の線維芽細胞や肝細胞に比べて、細胞内のATPレベルとATP産生量の低下、さらに細胞内のNADH/NAD+比が上昇していることがわかりました。このことから、うまく糖質をエネルギーに変える回路(嫌氣的解糖系+ミトコンドリア機能)が、健常者に比べてシトリン欠損症患者さんでは機能していないことが示唆されます。実際、シトリン欠損症患者さんが、炭水化物を嫌い脂肪を好む傾向にあるのは、このシトリン欠損症患者さんがもつ特有の代謝状態にあると言えます。そして、実際、シトリン欠損症の治療で重要なことは、MCTミルクまたはMCTオイルを使用しながらの高脂肪食と低炭水化物食の食事療法となります。

## JSIMD News Letter

特に、MCTは体内ではMCFA (Medium chain fatty acids) として、TCAサイクルで利用され、速やかにATP産生に寄与します。実際、この現象は、私の研究でも確認されました。このATP産生がスムーズに行なわれる状況が、長期的な肝臓へのストレスを減らし、非アルコール性脂肪性肝疾患で認められる肝臓の慢性炎症状態の軽減につながるものと思われます。従って、これはまだ仮説レベルではないですが、早期のMCTを駆使した食事療法の、シリン欠損症では、CTLN2の進展を遅らせ、長期的経過を良くする治療法と考えられます。

2023年10月7日よりイスラエル・ハマスの戦争が始まりました。その1ヶ月前に私は、エルサレムの土地で学会と観光を楽しみました。このSSIEM 2023に参加された先生方は、誰もこのような状態になるとは想像できなかったと思いますが、本当にこの1ヶ月前のエルサレムは、平和でした。エルサレムのユダヤ人は、どこか日本人に似て愛嬌もあり親切な人ばかりでした。実際、私は、駅で切符をなくしたのですが、駅のスタッフにそのことを告げると、駅のスタッフは、追加料金無しでゲートを通してくれ、さらに私がどこのホテルに泊まっているかを聞いて道案内もしてくれました。私の予約しているホテルの近くに、そのおじさんスタッフの行きつけのスポーツジムがあるそうで、自慢

げにそれをお話してくれました。また、駅から出た後も、私のスマートフォンのネットが繋がっていないため本当に自分がどこにいるのかもわからなくて、若い女性通行人に手当たり次第話しかけました。みなさんいろいろとホテルやバス停の行き方を教えてくれて、日本人以上に親切でコミュニケーション能力の高い人ばかりでした。料理も本当にクセがなくておいしかったです。

従って、私としては、イスラエルはとても良い国という認識しかありませんし、良い思い出の土地でしかありません。とても戦争が起きるような土地に見えません。近い将来にこの問題が解決し、またこの国を訪れることができることを祈念します。そして、今後もよい研究成果を、日本から報告できるように努力いたしますので、今後ともご協力と応援のほどよろしくお願い申し上げます。



SSIEM 2023 (エルサレム)での授賞式

## 編集後記

先天代謝異常学会セミナーにお集まりの皆様のお手元に直接届けようと、ニュースレターの作成を進めてまいりました。理事長のごあいさつを始め、第65回日本先天代謝異常学会学術集会のご案内、セミナーの情報、委員会の報告、理事会議事録に加え、受賞者寄稿もいただきました。若手優秀演題最優秀賞受賞者の和田陽一先生、Archibald Garrod Award 2023受賞者の城戸 淳先生の原稿では、臨床から研究へつなげていくおもしろさ、海外学会参加の醍醐味など、興味深いお話の数々にふれることができます。是非ご一読ください。

今年は村山 圭実行委員長のもと、3年シリーズの2年目として先天代謝異常学会セミナーが開催されます。新しい企画ももりだくさんで楽しく有意義な2日間となることでしょう。第65回学術集会は、国立成育医療研究センターの窪田 満先生、東京慈恵会医科大学の大石公彦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。セミナー、学術集会ともに多くの皆様と現地でお会いできることを楽しみにしております。もちろんWebでのオンデマンドも用意されていますので、現地参加が難しい方、何度でも復習したい方のためにも対応いたします。

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、学会事務局の上中様には、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



【浅草寺雷門】



【東京の夜景】

## 2023年秋の理事会議事録

### 一般社団法人 日本先天代謝異常学会 秋の理事会 議事録

日時：2023年10月4日（水） 12:15～15:45

開催形式：現地開催

会場：大阪市北区中之島5-3-68

リーガロイヤルホテル大阪

ウエストウイング 2F「桜の間」

（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、中島葉子

### A. 理事長挨拶（中村公俊 理事長）

#### B. 報告事項

##### 1. 2022年度会計報告（松本志郎 幹事）

2022年度の決算報告を行った。総収入は 43,105,220円、総支出は 17,135,359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。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。

##### 2. 事務局関連報告（松本志郎 幹事）

2023年度会員は690名、新規入会が13名。2022年度までは会費納入率は70%～80%であることが報告された。第18回日本先天代謝異常学会セミナーが2022年7月16日～17日に東京コンファレンスセンター品川で開催され参加者は対面が67名、Web配信が479名であった。

第63回日本先天代謝異常学会学術集会は2022年11月24日～26日に熊本城ホールで中村公俊先生を会長として開催された。日本先天代謝異常学会雑誌第38巻が1300部、News Letter が800部、オンラインジャーナル誌Vol. 39No. 1が1編発行された。

##### 3. メール審議内容と結果（中村公俊 理事長）

・2023年4月26日

〈在籍証明書様式について〉

様式について

結果：承認だが意見があったため追加審議

・2023年5月11日

〈在籍証明書様式について（追加審議）〉

（1）証明書発行の目的はどのようなものか→在籍証明書の申請時に目的を記載してもらう。総務委員会で審議し、理事会の承認を得る。

（2）定款変更後し休会制度が整備されれば、休会期間も加えられるように対応→在籍期間に休会の期間も併記する予定

結果：承認

・2023年5月25日

〈「在宅輸血加算」に関する共同提案の依頼〉

令和6年度診療報酬改正にむけて、日本血液学会から添付の「在宅輸血加算 500点」の提案がでている。日本輸血・細胞治療学会、日本小児科学会、日本造血・免疫細胞療法学会、日本緩和医療学会、日本在宅医療連合学会と同様に共同提案学会になることについて。

結果：承認

・2023年5月31日

〈アミカスからの業務委託について〉

春の理事会にて業務委託内容と報酬についてすでに理事会承認を得ている。アミカス社より「業務委委託契約案」が送付されてきたので、契約を結ぶことについて。

結果：承認

・2023年6月22日

〈衛藤先生のご寄付による若手支援賞の新設について〉

衛藤義勝先生から、毎年35万円（1名30万円+賞状などの事務経費5万）を約10年間、当学会へ寄付するので、それを基に若手研究者の海外発表への支援を考えてほしいとのご提案について。

ご意見1. 「このトラベルアワード案には賛成です。ただ、寄付をくださる団体からの寄付金を受け取っても学会にとって問題がないかだけご確認いただければと思います。35万円を10年間とありますが、どのような形で受け取るのかも伝えていただけるとありがたいです。」

回答1. 衛藤先生からは振込先の口座番号を教えてくださいと伺っています。毎年そこに35万円を振り込まれるようです。10年間となっていますが、途中で振り込まれなくなればそこで中止です。寄附を頂くことはCOI的にも問題ないと考えますが、今後のためにも目的を明確にした寄付申込書を作成しておくのがよいと考えます。

ご意見2. 「賛成ですが、選出方法はようになりますか？学術委員会（+理事長）、あるいは採択後に選出法は改めて討議でしょうか？」

回答2. 選出方法はこれから学術委員会と相談です。SIMD, KSIMD派遣旅費は学術集会優秀演題賞として選んでいました。学会トラベルアワードはSSIEM発表者から選考委員会で選出しています。

結果：承認

# JSIMD News Letter

・2023年7月27日

〈休会・復会にかかる規則・定款について〉

「休会及び退会に関する規程」新設にむけ、般社団法人及び一般財団法人に関する法律第96条及び当法人定款第39条の規定に基づき規定（案）への同意または異議について

結果：継続審議

理事によるメール審議で検討した最終的な内規案ということで、次回の理事会承認事項として、総務委員会から理事会メール審議済みの案件として提出する。

・2023年7月27日

〈新規入会者について〉

2023年4月より入会希望のうち入金があった13名について

結果：承認

・2023年8月8日

〈メディカルノートとの連携協定について〉

医療情報の発信に関する総合的な連携協定書

結果：承認

・2023年8月8日

「アルギン酸点滴静注20g」の不採算品再算定に係る意見書について

結果：承認

## 4. 2023年度学会各賞選考委員会記録（中村公俊 会長）

2023年度学会賞は奥山虎之先生が受賞されることが報告された。

## 5. 日本先天代謝異常学会 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

会期：2023年10月5日～10月7日

開催形式：対面、会期後オンデマンド有

一般会員（13000円）、非会員（15000円）、大学院生（医師）（6000円）、医師以外の医療専門職（5000円）を初めて設定した。優遇枠として今年のセミナー参加者（-3000円）、セミナー後の学会入会者（-3000円）は継続また前期登録期間、後期登録期間を設けて、後期はそれぞれ1000円アップ患者会参加者の懇親会料金（2000円）を設定した。

### 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）～9日（土）

テーマ：「100万人に1人はゼロじゃない」

## 6. 第19回先天代謝セミナー（村山圭 理事）

### 1) 開催報告

会場：東京コンファレンスセンター品川

現地開催日程：7月15日（土）11:10開会～7月16日（日）

開催形式：対面、オンデマンド配信

配信日程：8月2日（水）～9月15日（金）

参加費：対面+オンデマンド20,000円、オンデマンド視聴14,000円、肝臓研究会参加者（オンデマンド視聴のみ）7,000円、参加者数：603名、現地参加115名、Web参加488名（日本小児肝臓研究会参加者24名含）  
講義1-8、ランチョンセミナー①②、共催セミナー1-5、モーニングセミナー、Dr. 窪田に挑戦の合計18人の講師による講義が行われ、オンデマンド配信を行った。

### 2) アンケート結果

各講義に対する5段階評価（平均）4.1/5.0（配信4.21）

全体としてセミナーはあなたの役に立ちましたか？

4.37/5.0（配信 4.48）

### 3) 第20回記念セミナー

会場：東京コンファレンスセンター品川

日程：2024年7月13日（土）～7月14日（日）

開催形式：対面、オンデマンド配信

テーマ：「疾患対応を中心に 診断～治療」

## 7. 各委員会報告

### 1) 国際渉外委員会（中村公俊 理事長）

・ICIE 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 7th ACIMD 2023

第7回ACIMD(Asian Congress of Inherited Metabolic Disease)の開催地について

・インドが2027年にデリーで開催する提案を提出予定

・Board member meetingを2023年10月4日に開催予定。

### SSIEM2023

2023年8月29日（火）～9月1日（金）、イスラエルのエルサレムにて開催

今後のSSIEMの開催予定

2024 ポルト

2025 京都（ICIE）

2026 ヘルシンキ

2027 ダブリン

2028 未定

2029 トロント（IOC会議承認済）

SIMD

April 14-17, 2024 in Charlotte, North Carolina

SLEIMPN

Oct 2024 in Uruguay

2026 in Costa Rica

ASIEM&SSIEM

Nov, 2023 in Melbourne

2024 In Brisbane

JSIMD

2023 Osaka

2024 Tokyo

2025 Kyoto（ICIE）

## 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8月23日から限定出荷にて供給再開となった。

### ②ヒドロキシ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。高濃度製剤の開発も視野にプレフィルドシリンジ化、濃度設定について検討していたが、PMDAとの相談の結果、濃度変更は新薬の開発と同等の治験が必要であるとの見解から現行の1mg/mlでのプレフィルドシリンジ化によるメチルマロン酸血症治療薬の開発が進行中である。

### 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日本理化学に相談した。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ます、実際の供給体制について検討中。

## 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の審査を外部専門家(日本先天代謝異常学会)へ委託することとなった。教育分野11件、研究分野14件の審査中であることの報告があった。

### ②小児科学会学術集会への推薦演題について

日本マスキリーニング学会と共同で「拡大新生児マスキリーニングのエビデンスと今後の展望」を採択し、提出することとなった。

### ③2つのトラベルアワードについて

JCRトラベルアワードと先天代謝異常学会・若手海外発表支援(仮題)の受賞者の対象条件の説明があった。最終的な目標は活発な若手の研究と海外発信であることが述べられた。

### ④2022年度サノフィLSD Grantについて

採択者全員より研究成果報告書の提出があり、確認をした。

### ⑤共有事項

SNS企業による診療コンサルテーション(e-コンサル)に関して報告があった。

理事長より、JCRから海外留学支援のオファーがあり、詳細については今後、JCRと相談のうえ決定をする。

## 4) 社会保険委員会 (窪田満 理事)

令和6年度診療報酬改訂に向けた本学会の要望書提出に関わる動きについて、内保連小児関連委員会ヒアリング、内保連から厚労省へ要望書提出、厚労省ヒアリング時に指摘のあった追加エビデンスに関して提出をしたが、厚労省の動きが遅く、現在、どの学会においても、厚労省からの問い合わせがない。

参考1: 春の理事会で提出した本学会からの最終提案書の内容: 在宅患者訪問点滴注射管理指導料(C005-2)

参考2: 春の理事会で提出した他学会からの最終提案書(共同提案)の内容

- ①「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」(日本小児科医学会)
- ②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」(日本小児神経学会)
- ③在宅輸血加算(日本血液学会)

## 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小児慢性特定疾病検討委員会で新たな疾患の追加や概要・手引きの修正について審議されること、移行期医療について小児科学会内で自律的意思決定が困難な患者の成人移行支援のあり方を検討するワーキンググループが作られたことの報告があった。

## 6) 栄養特殊ミルク委員会 (濱崎考史 理事)

メープルシロップ尿症治療剤『ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散「雪印」(以下LIVミルク)』の出荷調整に関する当会からの対応についてとフェニルアラニン除去粉乳S-60(フェニルケトン尿症用特殊ミルク)および分枝アミノ酸無添加総合アミノ酸粉末A-4(メープルシロップ尿症用特殊ミルク)登録外品への登録についての報告があった。また、薬価収載特殊ミルクの薬価に関する要望書を提出した。大規模災害時の特殊ミルク供給体制(パブコメ募集)案内を評議員へ周知したことの報告があった。

## 7) マスキリーニング委員会 (特殊検査適正) (但馬剛 理事)

サノフィ株式会社より2023年1月5日付で寄せられた案件(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)を提供すること)について検討し、当学会から要望書を提出した。LSD/ALD新生児マスキリーニングのワーキンググループを設置した。

当学会のマスキリーニング委員会のワーキンググループとしての活動とし、メンバーを確認したうえ改めて報告する。

## 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: 2023年度は11月頃Web開催予定
  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1788名/前年同月より42名増加  
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87号まで

<JaSMIn 通信登録者内訳>

内訳 登録者数

JaSMIn 登録者 1394名

関連企業 43名(19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

# JSIMD News Letter

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. 78  
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 9 月制作・住所登録のある登録者へ配布（約  
1600 部）

③登録情報の研究への利活用：2023年度は新規に1件の研究  
利用

- ・研究施設：東京慈恵会医科大学
- ・内容：登録患者へ質問紙を郵送（事務局代行）

## 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。メディカル  
ノート契約締結されプレスリリース準備中。

編集委員会準備会議を日程調整して開催する。

## 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メディカルトリビューン社から刊行された『ファブリー病  
症例集2』（2015年刊行）に記載されている情報において、  
訂正が必要な箇所があったため、同誌の所持者が多いと考え  
られる当学会の会員宛に回収を促進するための通知の発信の  
依頼を当該箇所の執筆者より受けた。本委員会で審議の上、  
添付書類の通りに学会員宛に通知を送付した。
- ②当学会への各種問い合わせの対応について、総務委員会で  
意見をまとめた。
- ③各種団体、個人からの寄附金の本学会への正式な申込書が  
これまでになかったため、新たに作成した。
- ④海外会員から、ニュースレターの海外送付とクレジット  
カードによる会費支払いの希望を受けた。ニュースレターに  
関しては、送付数が多くないことから現在まで海外発送をし  
ている。クレジットカード支払いは、現在の財務状況では難  
しい状況である。

### 審議事項

- ・海外留学中の会員などへの対応のため、学会でも休会の規  
定を作成することが前回の理事会にて審議され、承認された。  
細則の追加で対応することになり、その細則と休会届けの原  
案を作成した。

（小須賀基通 理事）

- ・当委員会と日本在宅医療連合学会で在宅医療のマニュアル  
を作成した。ホームページに掲載して活用していくことの報  
告があった。

## 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

新生児マスキング対象疾患等診療ガイドライン2019  
part2【2019年版未収載疾患編】パプコメ終了。

前回理事会後に著者修正⇒承認、現在発刊に向けて作業中

- ・評価が開始されているガイドライン  
ムコ多糖症IVA型 最終版未（濱崎先生）

②ニーマンピック病C型（2023/1発刊） 学会よりMinds  
掲載許可の連絡をうけた。

ホームページのガイドラインの内容を更新することの報告  
があった。

## 12) 選挙管理委員会（小林正久 理事）

次回の選挙は2026年であること、2024年に定年による退  
任者の後任については選挙理事より繰り上げとなることが  
報告された。

## 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17,110,000円、  
総支出は19,290,000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。

理事長より事務局運営費について本年度より、月額  
250,000円、年間3,000,000円（税抜）に引き上げる提案が  
なされ、承認された。

### 2. 2023年度事業計画

#### 1. 学術集会

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シンポジウム  
会長：酒井 規夫

会期：2023年10月5日（木）～7日（土）

会場：大阪国際会議場

#### 2. セミナーの開催

第20回先天代謝異常学会セミナー

実行委員長：村山 圭

会期：2024年7月13日（土）～14日（日）

会場：東京コンファレンスセンター品川

#### 3. 理事会の開催

1) 秋 2023年10月4日（水）本日

2) 春 2024年4月19日（金）～21日（日）

第127回日本小児科学会会期中

於：福岡

#### 4. 雑誌の発行

日本先天代謝異常学会雑誌 2023年9月

オンラインジャーナル 2024年夏

#### 5. ニュースレターの発行

日本先天代謝異常学会ニュースレター 2024年春頃



# JSIMD News Letter

---

## 6. 関係各賞の選出

- ①学会賞
- ②奨励賞
- ③トラベルアワード
- ④若手優秀演題賞
- ⑤アジアフェロウシップ
- ⑥JCR留学支援

## 3. サノフィ「2023 年度 団体活動支援」への申請について

サノフィ団体活動支援（学会寄付、一般寄付）への申請を  
することの報告があった。

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。

2024年3月12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

## 2024年春の理事会議事録

### 一般社団法人 日本先天代謝異常学会 春の理事会 議事録

日時：2024年4月19日（金） 17:00～19:44

場所：福岡TNC放送会館 3F 中会議室

出席者：（五十音順敬称略）

- ・理事総数：13名 出席理事 13名
- ・監事総数：2名 出席監事 2名
- ・オブザーバー出席（庶務幹事・幹事）：6名

#### <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

#### <出席監事>

小林博司 高橋 勉

<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：大友孝信・櫻井謙・中島葉子・李知子・和田陽一

#### 【理事長挨拶】（中村公俊 理事長）

#### 【報告事項】

##### 1. 2023年度 中間会計報告（松本庶務幹事）

2023年度9月～4月15日までの中間報告を行った。総収入は¥20,075,484、総支出は¥11,520,172であった。

#### <収入の部>

2023年度 年会費納入作業につき、事務局作業の遅れにより収入が少ないことが報告され、事務局 上中より事情説明があり謝罪がされた。2023年度は払込取扱票を作成し、4月郵送で会員に案内を行った。今後は収入増が見込まれる。企業会員年会費・寄付金は、申込済で未入金があり、今後は増加がみ込まれると報告された

#### <支出の部>

第64回学会助成金返金があった。主な支出は、学会賞と若手優秀演題賞の支出、雑誌印刷費、ホームページ管理費、オンラインジャーナル発行費、患者登録システム維持費であった。

##### 2. メール審議結果（中村理事長）

2023年10月5日～2024年4月15日まで

・2023年11月1日

「新生児マススクリーニング検査の対象疾患拡充（ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病）のための要望書」について  
結果：承認

・2024年2月1日

「既存の先天代謝異常症用に作成された重症度分類をVLCAD欠損症に対して用いる事」について  
結果：承認

・2024年2月29日

「ムコ多糖症（MPS）IVA型診療ガイドライン2024」として学会承認について  
結果：承認

##### 3. 第64回 日本先天代謝異常学会学術集会報告（酒井理事）

会場：大阪国際会議場

日程：2023年10月5日～7日

収入合計は¥41,922,022、支出合計は¥36,807,992 最終余剰金は¥5,114,030（本部補助金返金は¥1,100,000）、インターグループへの支払いは¥18,441,390であった。

参加人数は会員269名、非会員332名、他も含め合計724名（オンデマンド視聴数2,299）であった。

演題数は一般口演68題、ポスター発表63題、市民公開講座もYouTube配信され現在の視聴者数は285であった。開催の工夫点として、海外演者を招待し、これを今後も継続し検討してほしいと希望された。また課題点として時間コントロール、患者ブース、企業展示ブースの場所や案内、毎日の参加者への案内、会長招宴の海外参加者のコントロールなどがあげられた。

##### 4. 第20回 日本先天代謝異常学会セミナー 準備状況（村山理事）

日程：2024年7月13日～14日

場所：東京コンファレンスセンター品川（オンデマンド形式）

web+現地・Web（オンデマンド）視聴を予定。初日講義終了時にMeet the Expertを計画中である。

2年目テーマを「先天代謝異常症を診断して治療を初めてみようじゃないか」としている。

2024小児肝臓研究会との協力として、小児肝臓学会参加者はオンデマンド視聴を半額になる措置を行っている。

##### 5. 第65回 日本先天代謝異常学会学術集会 今後の予定と準備状況（窪田理事）

日程：2024年11月7日～9日

会場：ステーションコンファレンス東京

テーマ：100万人に一人はゼロじゃない

東京開催につき会場費（¥12,000,000）がかかるため、翻訳は日本語から英語のみとし、飲食関連費などを調整、支出予算の使い道を工夫しながら準備をすすめている。収入は企業スポンサーの単価を¥2,400,000にあげ、現在予算を超えている状況である。

患者様には有償で参加可能とし、スポンサー付きセミナーには参加しないように誓約してもらうなど意見が出された。

##### 6. 委員会報告

###### （1）国際渉外委員会（中村理事長）

・ICIM2025

日程：2025年9月2日～6日

会場：国立京都国際会館（予定）

・SIMDで5分間のプレゼン、名刺を配布してアピールを行った。現在趣意書案を作成、スポンサーに打診中。

・Keynote lectureにDr John Walker, Dr Vamsi Moothaを予定している。LOCを開催予定、Program committeeを組織予定である。

・第7回 ACIMD (Asian Congress of Inherited Metabolic Disease) の開催地について

・インドが2027年3月11-14日にデリーで開催する提案を提出した。

# JSIMD News Letter

ACIMD 2027, New Delhi, INDIA  
Theme: "Inherited Metabolic Diseases: Breaking Barriers, Building Bridges"

・ Board member meetingを2024年11月6日にハイブリッド開催予定。

今後のSSIEMの開催予定

2024 ポルト  
2025 京都 (ICIEM)  
2026 ヘルシンキ  
2027 ダブリン  
2028 未定  
2029 トロント (ICIEM)

SIMD

2024 Charlotte, North Carolina  
2025 Kyoto  
2026 Puerto Rico May 16-19  
2027、2028 未定  
2029 Toronto

SLEIMPN

2024 Punta del Este, Uruguay Oct 23-26 (中村理事長が招待を受けている)  
2026 Costa Rica

ASIEM&SSIEM

2025 Kyoto

JSIMD

2024 Tokyo  
2025 Kyoto (ICIEM)

## (2) 薬事委員会 (伊藤理事)

・ ヒドロキソコバラミン供給問題

原末供給問題により一時供給停止リストに入ったが、本学会からの要請により供給停止は解除され、一時的な原末確保により今後数年分(2~3年)の薬剤は製造できることとなった。ただし、これまでの原末入手先からの安定的な供給は困難で、今後の対応として、エイワイファーマでは、オーファンドラッグとしてcb1C欠損症に対するヒドロキソコバラミン注射薬の開発を検討している。

・ 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日本理化学薬品、学会事務局に相談した。供給体制が整い2024年4月1日から学会ホームページ上でも公開となった。申請方法について説明がされた。

・ 糖原病Ib型に対するSGLT2阻害薬投与について

評議員、学会員に対し糖原病Ibの症例数、SGLT2阻害薬投与症例数の調査を行い、14症例の報告がありそのうち5例でSGLT2阻害薬(いずれもエンパグリフロジン)が使用されており、いずれも好中球数増加、G-CSF投与回数の減少など、著明な効果が認められていた。

International workshopからのコンセンサスをまとめた論文では使用が推奨されているため、論文著者であるに確認し

たところ、適応拡大の動きはなく状況はこちらと同じのこととであった。フランスではダパグリフロジン(フォシーガ)投与によっても同様の効果が得られているとのことで、エンパグリフロジン以外のSGLT2阻害薬でも同様の効果が期待できることが確認できた。

・ エラプレース安定供給に関する要望書を厚生労働省に提出した。

・ シナジス適応拡大について

★セロイドリポフシチン症2型のトリニウム成分がずれたので供給できなくなったとのことで、要望書を作成中、薬事委員会で検討後、メール審議に出す予定である。

## (3) 学術教育研究(生涯教育、学術、臨床研究推進)委員会 (村山理事)

1. アミカス・セラピューティクス株式会社からの業務委託  
2023年度は、学術委員会で審査を行い、結果をアミカス社に伝え、決定はアミカス社が行った。2024年度も同様の規定で審査を行う方向で調整している。

2. JCR海外留学助成

JCRファーマより600万円×2年間、海外留学助成をしたいと申し出があった。委員会で管理規定と申請書を作成しJCRと情報共有した。今年度に契約、実施する方向で調整中である。

3. 2024年度サノフィLSDグラント事業

2023年末にサノフィ社に対して2024年度の本グラント事業に関してオンライン申請をおこなった。審査の結果、2023年度と同額の750万円が支払われることとなり。本事業を行うことが決定、委員会で管理規定を確認の上、2024年度の募集を開始した。

応募に際し、過去に学会に所属(2年以上)し、一度退会したが、再度入会すれば応募できるかと質問があり、今回は会費の滞納等ない状態であれば応募可能とした。

今後、管理規定を委員会で見直す予定である。

4. 先天代謝異常学会・若手海外発表支援(仮題)

衛藤先生から若手海外協力支援について申し出があった。現在運用できておらず、委員会で検討中である。

5. その他

秋田大学の野口篤子先生から「代謝性疾患に合併するHLH(血球貪食リンパ組織球症)の全国調査」研究に関して、アンケートを学会員に対して行う件について、学会許諾の依頼があった。学術委員会で内容を検討した結果、全会一致で承認となった。

## (4) 社会保険委員会(窪田理事)

1. 令和6年度診療報酬改定について

要望した「在宅患者訪問点滴注射管理指導料(C005-2)の『週3日以上』『3日目に算定』の要件の撤廃」、日本小児科医会との共同提案である「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」、日本小児神経学会との共同提案である「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」はすべて認められなかった。

2. 令和8年度診療報酬改定に向けて  
今年度秋以降にアンケート調査を行う予定である。

3. パリビズマブ（シナジス®）の適応拡大（石毛理事）  
24ヵ月齢以下の先天代謝異常症先天代謝異常症、神経筋疾患、気道狭窄、食道閉鎖症、横隔膜ヘルニア）に対するパリビズマブ（商品名シナジス）の適応拡大が2024年3月26日に認められた。ワーキンググループで作成した、本邦における肺低形成、気道狭窄、先天性食道閉鎖症、先天代謝異常症および神経筋疾患に対するパリビズマブ使用の手引き」を薬事委員会と相談して本学会HPに公表した。

## （5）小児慢性、指定難病委員会（移行期医療） （石毛理事）

・小児慢性特定疾病の新規申請に関する委員会意見の集約および指定難病新規申請予定であるリンパ管腫症等の診断基準と重症度分類の審議・承認を行った。

指定難病の検討に関する基本方針が「原則として、日本医学学会分科会の承認を得た疾病を検討対象とし、関係する学会に広く承認を得ることが望ましい。主に小児期に発症する疾病の診断基準及び重症度分類等について、移行期医療を進める観点からも、成人の診療に関わる診療科の関連学会の承認を得ることが望ましい。」とされた。日本先天代謝異常学会は日本医学学会分科会ではないため、今後の新規申請や変更には、日本小児科学会と成人関連学会の承認が必要とされる可能性あり。

・厚生労働省で令和6年度指定難病の新規疾病追加希望47疾患を審議中（VLCAD欠損症を含む）

## （6）栄養特殊ミルク委員会（濱崎理事）

前回理事会で、学会から薬価収載特殊ミルクの薬価に関する要望書を雪印に提出したことを報告した。その後、日本小児科学会、治療用ミルク安定供給委員会からも同様の要望書が厚生労働省医政局提出されたことを確認した。

前回理事会で、特殊ミルク事務局より大規模災害時の特殊ミルク供給体制に関するパブコメ募集について評議員へ向けて周知を行なったことを報告した。

パブコメに対し以下のコメントがあった。

①「病院や主治医と連携が取れない場合」として、「患者（ご家族）から直接特殊ミルクへの矢印」があっても良いのではないか。

②東京が被災した際（安全開発委員会委員長と連絡が取れない時）の対応はどうか？

現在、安全開発委員会（井田博幸委員長）が、②については、委員会メンバーでブロックに分けて緊急時の供給体制を構築できるか検討中である。また、メーカーの製造工場が被災して供給できない場合に、海外からの緊急輸入についても、特殊ミルク事務局が厚生労働省と議論を行なっているが、委員からは海外の成分の一部に日本では認められていない添加物の問題について国が実際に対応できるのか懸念も指摘されている。

## （7）マスキング委員会（特殊検査適正） （但馬理事）

前回理事会で設置を報告したLSD/ALDスクリーニング・ワーキンググループのメンバー所属自治体を対象に、現状に関する調査を実施した。これをベースに今後、厚生労働科学研究奥山班・こども家庭科学研究但馬班と連携して、全国的な調査を進める方針である。

## （8）患者登録委員会（患者家族会）（小須賀理事）

1. 2023年度患者登録委員会をWebで開催  
1) 患者登録委員の御辞退（2名）：中村理事、窪田理事  
2) 患者登録委員のご推薦（3名）：城戸淳先生（熊本大学）、飯島弘之先生（成育医療研究センター）、李知子先生（兵庫医科大学）  
3) JaSMInの研究利用時の費用設定について、事務作業費を上乗せする、アンケートなどの郵送料金（部数に応じた実費）と発送手数料を設定するなどの意見が出ていると報告された。

審議の結果、JaSMInの研究利用時の費用設定について、アンケートの発送作業などを患者委員会へ業務委託する場合は、郵送料金（部数を乗じた実費）と発送手数料（1時間あたりの事務作業費）を上乗せすることの是非・妥当性について提案され、承認された。

## 2. 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告

JaSMInの現状について資料に基づき報告がされた。年1回リーフレットを紙作成しており、費用的なこともありやめることも検討しているが、患者から意見をもらうことも多いので、今年は継続することになった。

## （9）広報委員会（オンラインジャーナル）（渡邊理事）

### 1. 学会ホームページ更新

随時Websiteを更新しながら情報提供をしている。学会事務局と作業継続中である。今後、費用的な問題もあるが、チャット機能、会費のオンライン決済化、HPを現在の形でよいのかなど検討していく。見やすい学会HPについて意見がでたものを画面共有し、意見を出し合った。（例：患者さんと医療関係者のページをわけ、掲載内容を変える等）

### 2. ニュースレター

理事会終了後、各委員長の先生方に原稿依頼予定である。今後、体裁や内容、発行部数の再検討が必要である。

### 3. 電子ジャーナルの編集、査読。

査読の円滑化・見える化をはかる。クラウド上での論文・査読、進行具合を共有。レタープレス社の担当者を増員して進行中である。

## （10）総務委員会（倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア）（大石理事）

1. 以前よりあった、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について、日本在宅医療連合学会より共同編集したいと依頼があり、総務委員会で審議を行い、診断基準・診療ガイドライン委員会に本マニュアルの審査を依頼した。日本在宅医療連合学会と連携して必要な加筆修正などを行い、診断基準・診療ガイドライン委員会より共同編集についての理事会承認の審議に進めていただくことになった。

2. 大阪開催の学術集会以降、協賛企業より学術集会での家族会・医療関係者以外の方々への企業主催の共催セミナー等の参加につき問い合わせがあった。理事長により意見ととりまとめて検討するよう指示があり、学会活動に関連する企業に聞き取りを行った。

質問と回答は以下のとおり（4月5日時点で9社より回答）

1. 日本製薬工業協会（製薬協）に加入されていますか？  
→ 6社が「Yes」
2. 製薬協の「医療品医薬品プロモーションコード」に準じたプロモーションを行うことになっておりますか？（製薬協の加入に関わらず）  
→ 全社が「Yes」
3. 製品のプロモーションや飲食の提供がある、貴社主催の共催セミナーやランチョンセミナーなどへの患者さん、家族会の方々の参加は可能でしょうか？  
→ 全社が「No」
4. 製品のプロモーションや飲食の提供がない、貴社主催の疾患啓発を中心としたセミナーなどのイベントへの協賛は可能でしょうか？  
→ 1社以外が「Yes」
5. 4のようなイベント開催に貴社は興味がありますでしょうか？  
→ 全社が「Yes」

この結果から患者さんや家族会の方々の参加は対象にならないことがわかった。今後、連携がとっている顔がみえる患者会に参加してもらう。

過去、質疑応答で身分のわからない方がはいつて質問されることがあり、今後はこのようなことがないように対策講じることが必要である。例えば患者会などで名簿を作成してもらい、参加費を有償化してネームプレートを作るなど、参加者の身分がクリアになるよう対策を検討する。

企業主催の共催セミナー・ランチョンセミナーには患者は入れないなど今後ルール化が必要だとわかった。今後指針を作成し、理事会で共有することとなった。

## (11) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (小林弘典理事)

### ★ガイドライン承認

・ムコ多糖症IVA型（濱崎先生）

査読終了後、パブコメ募集（2024/1/19）

メール理事会で承認（2022/2/29）

発刊は行わない方針、HPからDL出来るようにする予定

・在宅酵素補充療法マニュアル

2022年より在宅医療・医療的ケア委員会と日本在宅医療連合学会の共同で作成

本学会で査読（査読責任者：野口篤子先生）、一部修正依頼（2023/3/26）

小須賀先生により対応中、現状について報告がされた。

・ガラクトース血症I型

診断基準の変更に伴う学会承認

変更点：酵素活性測定または遺伝子解析を確定診断に記載。

ガイドライン委員会内で変更点を査読、修正依頼（和田先生）⇒受理（2024/1/12）

・VLCAD欠損症

「VLCAD欠損症の重症度基準として先天代謝異常学会の基準を用いる」件について

小慢指定難病委員会、診断基準・ガイドライン委員会で検討⇒メール理事会で承認

承認済みのガイドラインについて

・ニーマンピック病C型（2022/4承認、2023/1発刊）

Minds掲載手続き済。

HPからDL可能

・ゴーシェ病ガイドライン2021

HPからDL可能

## (12) 選挙管理委員会（小林正久理事）

### 定款15条

在任中に満65才となった評議員は、満65才となった日以後、最初に到来する事業年度の末尾を任期満了となるものとする。

### 役員選出規定第8条

理事・監事の任期は、選任後2年とし、任期ごとに改選（再任）するが、原則として2期（4年）務めるものとする。

前項の規定にかかわらず、1期目に満65才となり、評議員の任期が満了する者は、2期目は理事および監事に選任することができず、その場合は理事会の決議により次点者を後任の理事・監事として評議員会に選任を諮ることができる。

定款15条3項その在任中に満65歳となった評議員は、満65歳となった日以後、最初に到来する事業年度の末日に任期満了となるものとする。ただし、当該評議員が理事又は監事である場合は、任期満了、あるいは辞任等による理事又は監事の退任時まで評議員の任期を伸長する。

・評議員資格の確認

該当する任期満了者：1名

・理事・監事の資格の確認

該当する任期満了者：1名（選挙理事）

・定款15条3項により、2025年8月31日までに任期満了となる評議員1名（監事）

・2024年8月31日をもって任期満了となる理事は酒井理事である。前回の理事選挙で次点者を後任理事として選出する。候補は中島葉子評議員である。

・2025年8月31日をもって本来任期満了となるが、監事の退任時まで評議員任期を伸長する評議員1名については、高橋勉監事である。時期がきたら、2024年9月1日以降の理事および監事の任期継続についての意向確認を行う。

・選挙管理委員の後任の選出

選挙管理委員は、理事1名、評議員3名で構成され、現在小林（委員長）、酒井規夫理事、高橋勉監事、成田綾評議員が委員となっている。酒井理事の任期満了により、後任を選出する必要があり、被選挙権のない窪田理事に打診したところ内諾を得たと報告され、承認された。

## (13) 将来計画委員会（酒井理事）

2023年10月の学術集会の委員会企画「患者さんからのメッセージ～患者さんにとって、学会員にとって、本学会の意義とは～」で、学会員と患者会に対してアンケートをおこなった。学会員からのアンケート結果で、5段階評価で平均4.01と高い評価を得ていることがわかった。評価されている学会活動は「学術集会」「ガイドライン作成」「日本先天代謝異常学会セミナー」などである。患者会からは「患者聴講かのセッションの拡充」「学会会員との交流機会や対話の充実」などの要望がよせられたなどと報告された。

### 【審議事項】

#### 1. 2024年度予算案

予算案を確認し、承認された。

#### 2. 新入会員について

4名の方から入会申請があり、承認された。入金後会員登録となる。

#### 3. 2026年以降の学術集会開催について（中村理事長）

久留米大学、渡邊順子先生が推挙され、理事会一致で承認された。



# JSIMD News Letter

---

## 【その他】

学会独自の専門医制度のようなものを作成してはどうかと提案があり、今後は「専門医準備委員会」設置なども検討していくことになった。

2024年4月19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

JSIMD News Letter

---

