2015年7月発行　日本先天代謝異常学会 広報委員会:新宅治夫　酒井規夫　櫻井謙

Society for Japanese Inherited Metabolic Diseases

JSIMD News Letter

Vol. 2
2015
July

《本号の内容》

○ 理事長から
○ 第57回日本先天代謝異常学会総会のご案内
○ 秋の理事会議事録
○ 委員会だより
○ 新薬承認のお知らせ
○ 第11回日本先天代謝異常学会セミナーのご案内
○ 受賞者寄稿
○ 編集後記

理事長あいさつ

日本先天代謝異常学会　理事長
東京慈恵会医科大学小児科学講座　教授
井田　博幸

この度、日本先天代謝異常学会（JSIMD）ニュースレターNO.2を会員の皆様にお届けできることを嬉しく思います。

私が理事長を拝命し、まず掲げた目標がJSIMDの国際的プレゼンスの向上でした。この目標に向かってアメリカ先天代謝異常学会（SIMD）との交流を開始しました。若手医師を派遣し、発表の機会を与えてもらいました。詳細は若手優秀演題賞の八ッ賀先生の原稿をご覧下さい。また、南アメリカ先天代謝異常学会（SLEIMPN）から交流の申込みがありましたので、深尾理事に参加していただき、講演と今後の交流の方向性についての交渉をお願いしました。ヨーロッパ先天代謝異常学会（SSIEM）への積極的な参加を促すためJCRトラベルアワードを設立し2名の先生方に発表をお願いしました。アジア先天代謝異常学会（ACIEM）と韓国先天代謝異常学会（KSIMD）との交流も継続して行っています。今後、これらの国際交流をどのように発展させ、JSIMDの国際的プレゼンスを上げていくかは大きな課題です。

次の目標がNext Generationの育成でした。JSIMDセミナーも11回目となり、酒井委員長のもとセミナーは順調に運営されています。詳細は生涯教育委員会委員長の窪田理事の原稿をご覧下さい。今後はアドバンスセミナーを開催し、JSIMDの次世代を担う人材の育成を考えることが重要です。さらに、JSIMDを活性化させるため種々の委員会を設立し、activeな活動をお願いしています。国際渉外委員会と生涯教育委員会は前述した通りの活動を行っております。移行期医療（transition）は小児科全体の今後の重要な課題です。窪田理事が日本医師会雑誌に投稿した総説の一部が移行期医療委員会報告の中に掲載されています。是非、ご一読下さい。栄養・マススクリーニング委員会では2014年から開始されたタンデムマススクリーニングの今後の方向性や特殊ミルクの長期安定供給体制についての議論が開始されました。倫理・用語委員会では小児科専門医到達目標や小児慢性特定疾病・指定難病リストに掲載されている用語の整理を行っていきます。診断基準・診療ガイドライン委員会においては小児慢性特定疾病・指定難病の認定に必須のガイドライン作成という重要な任務を担っていただきました。パブリックコメントを集め近々、公表する予定です。

その他このニュースレターには各種の賞を受賞された先生方の原稿も記載されています。ご一読いただければ幸いです。学会ホームページの充実とこのニュースレターを通じて会員の皆様と情報を共有するよう努力していきますのでご協力・ご支援をよろしくお願い申し上げます。

最後になりましたがお忙しい中、ニュースレターに寄稿していただいた諸先生方に感謝申し上げます。

第57回日本先天代謝異常学会のご案内

第57回日本先天代謝異常学会学術集会会長
大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野　教授
新宅　治夫

この度、第57回日本先天代謝異常学会学術集会・第13回アジア先天代謝異常症シンポジウムを、大阪で開催させて頂くことになりました。このような機会を与えて頂きましたことは、私たち教室員はもとより同門の関係者にとりましても大変光栄なことで、ここに深く感謝申し上げます。会期は平成27年11月12日（木）～14日（土）の3日間で、会場は大阪国際会議場におきまして開催させていただきます。

日本先天代謝異常学会は、昭和40年に発足した先天代謝異常研究会としてスタートし、昭和57年に第25回先天代謝異常研究会を一色玄先生が開催されました。昭和59年に研究会から学会へと発展し、第52回の田中あけみ先生に続いて担当させて頂くことになり、この重責を果たしたいと考えております。

現在は、幅広い分野からの熱心な医師、研究者によって構成されており、医療だけでなく社会の中でも大きな意味を持つ学術団体に発展してきました。今後も、多数の先天代謝異常症の患児が健常児として育っていけるよう、一般演題、特別講演、教育講演、シンポジウムなどを充実させ、参加される方々に資する学術集会になるように教室をあげて準備しております。

学会の基調テーマを「明るい未来に向けて」とさせて頂きました。日本の先天代謝異常症に関する医療の水準は世界最高レベルにあることは、海外でも広く認められています。しかしながら、このように進歩したわが国の医療であっても、まだまだ解決すべき課題は多くあります。特に、先天代謝異常症の短期予後は確実に改善されていますが、長期予後を考慮したときに多くの改善点があります。先人達が達成した過去の発展を引き継ぎ、先天代謝異常症の患児の将来の幸せを真摯に追及する姿勢が先天代謝異常症を専門とする医療関係者には必要と考えております。このようなテーマに沿ったシンポジウムやワークショップ、さらには教育講演を企画しようと考えておりますので、是非ご意見ご提案を頂ければと思っております。

多くの先生方のご参加を教室員一同お待ち申し上げております。

2014年秋　理事会議事録

日時：平成26年11月12日（水）13：00～17：00
場所：江陽グランドホテル 3階 羽衣の間

出席者（五十音順、敬称略）
理事：井田　博幸　遠藤　文夫　大浦　敏博　奥山　虎之
窪田　満　呉　繁夫 新宅　治夫　高柳　正樹
深尾　敏幸　松原　洋一　山口　清次
監事：大野　耕策
幹事：櫻井　謙

A. 理事長挨拶　（井田博幸理事長）

B. 第56回日本先天代謝異常学会会長挨拶　（呉繁夫会長）
今年は若手からの演題が多くみられた。これもセミナーの影響ではないかとの報告があった。

C. 報告事項
1. 第10回日本先天代謝異常学会セミナー報告
（酒井規夫実行委員長）
7月19日、20日に東京コンファレンスセンター品川で開催にて「何事も最初が肝心；先天代謝異常症のABC」をテーマに開催され約300名の参加があったとの報告がなされた。今年の新たな試みとして、患者会の代表の方の講演、模擬試験を行った事と、夜に軽食付きの相談コーナーを設けた事が好評だったとの報告があった。アンケートの結果をみると講義等好評である反面、リピーターには受けても、初心者には難しかったとの意見もあり、来年度は基礎と専門分野と濃淡をつけた内容にする予定との報告がなされた。来年度は7月18日、19日にホテル阪急エキスポパーク（大阪府吹田市）での開催が予定されている。

2. 平成25年度会計報告　（櫻井　謙幹事）
[一般会計]
収入は年会費、雑誌販売費を主とし、前年度繰越金を含む合計12,953,588円、主な支出は年次総会開催費、財団会費、印刷費、通信費、旅費、会議費、人件費、事務費として5,325,674円であった為、残り7,627,914円を次年度繰越金とするとの報告がなされた。

[賛助会計]
収入は賛助会員費、ジェンザイム賞賞金を主とし、前年度繰越金を含む合計7,827,872円、主な支出は年次総会開催費、学会賞・奨励賞・ジェンザイム賞賞金、事務手数料として1,901,365円であった為、残り5,926,507円を次年度繰越金とするとの報告がなされた。

3. 平成25年度会計監査報告　（大野耕策監事）
平成26年10月に監査をし、一般会計、賛助会計ともに適切に使用されているとの報告がなされた。

4. 日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況
・2015年（第57回大会）：新宅治夫会長
「先天代謝異常症の明るい未来にむけて」をテーマとし、11月12日～14日に大阪国際会議場で開催予定。2014年12月頃に大会ホームページを開設予定との報告がなされた。
・2016年（第58回大会）：奥山虎之会長
「患者中心の医療と臨床研究の推進」をテーマとし、10月27日～29日にTKPガーデンシティ品川にて開催予定との報告がなされた。（事務局追記：2015年春の理事会で、開催場所が、京王プラザホテル東京に変更になったとの報告がなされた。）

5. 平成26年度各賞選考結果
（井田博幸理事長、呉　繁夫会長）
※日本先天代謝異常学会各賞選考委員会にて選考
選考委員会：松原　洋一、鈴木　康之、下澤　伸行、呉繁夫、大野　耕策、深尾　敏幸、早坂　清（就任順、敬称略）

＜学会賞＞
・大浦　敏博先生（仙台市立病院小児科）
「NICCD（シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症）の疾患概念の確立」
＜奨励賞＞
・応募者なし
＜学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）＞
・戸松　俊治先生（Nemours / Alfred I. duPont Hospital for Children, USA）
・中村　公俊先生（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野）
＜JCRトラベルアワード（海外研究助成）＞
・村山　圭先生（千葉県こども病院代謝科）
「Diagnosis and molecular basis of mitochondrial Respiratory chain disorders in Japan : Exome sequencing for disease genes identification」
・中島　葉子先生（藤田保健衛生大学小児科）
「Clinical, biochemical and molecular analysis of 13 Japanese patients with β-ureidopropionase deficiency demonstrates high prevalence of the p.977G>A(p.R326Q) mutation」

※日本先天代謝異常学会評議員にて選考
＜若手優秀演題賞（JCR賞）＞
・八ッ賀　秀一先生（久留米大学医学部小児科）
「GDF15はミトコンドリア病の新しいバイオマーカーになる」
・大友　孝信先生（ハンブルク大学小児科生化学）
「ムコリピドーシスII型（I-cell disease）では液性免疫能が特異的に障害されている」
・佐藤　洋平先生（東京慈恵会医科大学小児科学講座）
「iPS細胞を用いた遅発型Pompe病における心合併症の疾患モデリング」
このうち八ッ賀秀一先生が2015年3月にソルトレイクシティで開催されるSIMDにおいてyoung investigator代表として講演する予定。

6. メール審議結果

・2014年5月
＜日本先天代謝異常学会セミナー大阪開催について＞
内容：酒井規夫セミナー実行委員長より。2015年の日本先天代謝異常学会セミナーを大阪開催としたい。
結果：承認

・2014年6月
＜アデロキザール散供給継続への要望書提出＞
内容：小児神経学会からの依頼。アデロキザール散供給継続のための要望書を日本先天代謝異常学会として提出してほしい。
結果：承認

・2014年6月
＜造血幹細胞移植ガイドライン掲載について＞
内容：東海大学加藤俊一教授からの依頼。厚労省加藤班で作成した「造血幹細胞移植ガイドライン」を日本先天代謝異常学会ホームページに掲載してほしい。
結果：否認
ホームページの掲載は不可とするが、リンクを貼る事は可とした。この決定事項は、井田理事長より加藤先生に報告済み。その後リンク先などの連絡はなし。

・2014年7月
＜第118回日本小児科学会での「先天代謝異常シンポジウム」演題案について＞
内容：学術委員会より。先天代謝異常シンポジウム演題案への承認
座長；井田博幸、呉繁夫
１）先天代謝異常症への酵素補充療法（酒井規夫）
２）先天代謝異常症への造血細胞移植（田中あけみ）
３）先天代謝異常症への遺伝子治療（大橋十也）
４）代謝疾患への食事療法（大浦敏博）
結果：承認

7. 各委員会報告

1）国際渉外委員会（深尾敏幸理事）
SIMD（アメリカ先天代謝異常学会）への最優秀若手最優秀演題賞受賞者の派遣が決定したとの報告があった。
若手最優秀演題賞受賞者：八ッ賀　秀一先生

2）生涯教育委員会（窪田　満理事）
特になし

3）薬事委員会（大浦敏博理事）
・ビオチンの調整粉乳、母乳代替品への添加が承認。
・システアミンの承認。2014年9月に販売開始。
販売名：ニシスタゴンカプセル（50、150mg）
適応病名：腎性シスチン症
・ニチシノンが12月下旬に承認予定。
・カルバグルの高アンモニア血症を認める有機酸代謝異常症に対しての治験届が受理された。
・特殊ミルク共同安全開発委員会の組織改編
本学会より適応判定委員として高柳正樹先生、伊藤哲哉先生、但馬　剛先生を、長期計画委員として岡野善行先生を推薦したとの報告がなされた。

4）社会保険委員会（高柳正樹理事）
遺伝学的検査へのニーマンピックタイプCの適応拡大と血中セレン測定の保険収載を目指していたが、どちらも適応とはならなかったとの報告がなされた。

5）移行期医療委員会（窪田　満理事）
日本小児科学会の「小児慢性特定疾患患者の成人期への移行検討ワーキンググループ」と「第1回小児慢性特定疾患患者の移行支援ワーキンググループ」への出席したとの報告があった。と日本医師会雑誌へ「慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境―現状と課題」を寄稿したので是非ご一読頂きたいとの報告があった。

6）栄養・マススクリーニング委員会（山口清次理事）
新生児マススクリーニングのタンデムマス対象疾患の患者登録、コホート体制確立のため、自治体と協力してアンケート調査を開始したこと。タンデムマス・マススクリーニングためのコンサルテーションセンターを設置したこと。特殊ミルクの安定供給体制確立のために、前述の組織改編に協力することと、マススクリーニング研究班で海外の供給体制について調査しているとの報告があった。
また、保険点数の解釈変更について、先天代謝異常症検査と遺伝学的検査について変更があったが、各自治体で解釈が異なることが予想されるので、これらの検査の保険収載に関しては、各自治体に問い合わせていただきたいことが報告された。

7）学術委員会（呉　繁夫理事）
今年度は来年度の小児科学会の分野別シンポジウムの企画と、2016年開催の国際人類遺伝学会のサテライトシンポジウムの企画を行った。今後の活動の最重要課題として「若手会員の研究の活性化を図ること」を挙げ、海外の学会に若手会員を積極的に派遣する計画であるとの報告があった。

8）倫理・用語委員会（松原洋一理事）
日本小児科学会用語ワーキンググループからの依頼を受けて「小児科学会用語集」に記載すべき用語について検討を行った。その結果、先天代謝異常症に関する91の用語を追加すべき項目あるいは訂正すべき項目としてリストアップし報告を行ったとの報告があった。

9）広報委員会（新宅治夫理事）
学会ホームページをリニューアルし、精密検査施設、診療方針など必須情報についても更新して掲載した。また初の試みとしてニュースレターを発行したとの報告があった。

10）診断基準・診療ガイドライン委員会（深尾敏幸理事）
・新生児マススクリーニング対象疾患等の診療ガイドライン案が完成した。
・ライソゾーム病関係の診断基準の改訂が衞藤班で進行中である。
・小児慢性特定疾病患に先天代謝異常症として143疾病が組み込まれた。
との報告があった。

11）患者登録委員会（奥山虎之理事）
厚労科研の研究事業が本年3月で終了し、4月からは事務局を国立成育医療研究センターにおき、患者登録委員会が登録事業を継続しているとの報告があった。

12）総務委員会（奥山虎之理事）
・小児慢性特定疾病について：先天代謝異常症分野の対象疾患の整備や診断の手引きを作成した。また全国からの問い合わせに対応する相談窓口を学会内に設定する事とした。
・先天代謝異常症患者会フォーラムを開催した。（11月9日）

D. 審議事項
1. 海外の学会との連携および2021年のICIEMの開催について（深尾敏幸理事）
2021年のICIEMがアジア・オセアニア地域での開催予定。日本がとして開催地に立候補するかどうかとの審議がなされた。
その結果、現段階では大会長候補者は立てず、日本先天代謝異常学会として立候補する事となった。

2. アデロキザール散（リン酸ピリドキサールカルシウム、ゾンネボード製薬）の供給停止に関して（大浦敏博理事）
小児神経学会より依頼があり、本学会より供給継続要望書を提出したが、受け入れられなかった。
そこで代替品の可能性を探る事となったため、来年の小児神経学会でB6をテーマに3学会共催（小児神経学会、てんかん学会、日本先天代謝異常学会）のイブニングセミナーを行う予定であるとの報告があった。このセミナーの詳細について日本先天代謝異常学会の方針についての審議がなされた。その結果、内容は大浦理事に一任する事となった。

3. 移行期医療委員会への委員の推薦（窪田　満理事）
熊本大学の中村公俊先生を委員に推薦したいとの提案があり、全員一致で承認された。

4. 各賞の今後のあり方について（奥山虎之理事）
現状は学会賞30万円、奨励賞5万円、学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）1人50万円を2名まで、JCRトラベルアワード（海外研究助成）1人30万円を2名、若手優秀演題賞（JCR賞）1人20万円を3名となっている。これについて「学会の規模のわりに賞が多すぎるのではないか」「賞金の額は適切か」などの意見があり、審議を行った。その結果、「学会賞、奨励賞は金額を上げても良いのでは」との意見が多数であった。金額の決定は今後のジェンザイム社とJCR社からの援助期間も確認し、春の理事会であらためて審議する事とした。なお研究費として授与するやり方は会計などが困難で現実的でないという意見が多くあった。

5. 会則の見直しについて（奥山虎之理事）
・長期会費滞納者の扱いについて：附則第2条では「3年以上会費未納の場合には、自動的に退会とみなされる」との記載があるが実際には現状、退会処分とはしていない。11月7日現在5年以上の会費未納者は45名と多数であった為、処分を検討した。その結果、会則の変更はせず、5年以上の未納者については、事務局より「会費未納による退会通知」を送り、退会処分とする事とした。
・入会条件について、今後も評議員推薦を必要とするかどうかについて審議がなされ、引き続き評議員推薦を必要とすることとなった。→申込書の改変。
・名誉会員について：既にお亡くなりになられた名誉会員の名簿上での扱いをどうするかについて審議がなされた。その結果、お亡くなりになられた名誉会員は名簿上から削除する事とした。→物故名誉会員として学会誌に記載。。

6. メール審議の決裁方法について（奥山虎之理事）
決議を急ぎたい審議については、メール審議を行っているが、審議方法や意見が割れた場合の決裁方法についての取り決めを再確認した。メール審議の返信は事務局に一旦集約してから理事全員へ開示する。決議は過半数以上の場合承認とするがとし、意見が割れたものについては理事会時に改めて審議する事となった。

7. 学会委員会の費用負担に関して（奥山虎之理事）
委員会開催時の会議室費用等諸費用や交通費の取り決めについて審議がなされた。その結果、委員会の目的が適切であれば、会議室費用は学会費から支払うことも可能だが、交通費は自己負担とする事とした。また一同に集まれる機会（代謝学会セミナー等）を利用し、（代謝学会セミナー等）委員会を開催するようにしてはとの意見があった。

8. ホームページ掲載事項の決定方法について（新宅治夫理事）
ホームページに掲載依頼のあったものに関して、どのような手順で掲載事項を決定するかについて審議なされた。その結果、掲載事項候補を広報委員会で検討し、メール審議で理事会にかけ、掲載承認が得られたもののみを載せる事とした。

9. セミナーの運営方法（窪田　満理事、井田博幸理事長）
・2016年（第12回）のセミナーを東京コンファレンスセンター品川で開催する事についての審議の結果、全員一致で承認が得られた。

・セミナー開催費について：現在、会計は実行委員長管理としているが、金額も大きいため学会事務局管理にすることに関して審議がなされた。その結果、学会の会計に「セミナー会計」を設置する事になり、具体的な方法については、窪田理事、深尾理事、大竹理事で審議する事とした。

・企業からの援助について：ジェンザイム社から共催または協賛という形で援助したいとの提案があった。これについて審議がなされた。その結果、セミナーはあくまでも学会が年次活動の一環として開催している為、企業の共催や協賛は好ましくないと考えられる。そこで今後は「若手育成の為のセミナーを開催する」との目的で複数企業に寄付を募る形をとる事とした。

10. 賛助会計の今後の取り扱いについて
（井田博幸理事長）
昨今、学会への企業からの寄付が厳しくなっており、賛助会計を存続させる事に限界がきている。このため今後の賛助会計の取り扱いについて審議がなされた。その結果、来年度より賛助会計は廃止とし、残金は一般会計に組み入れる事とするとした。また賛助会員も廃止し、企業会員（または法人会員）と名称を変え、会員として学会運営に協力してもらう事にした。なお企業会員の収入は一般会計に組み入れる事とした。

11. 第59回、第60回日本先天代謝異常学会総会について
（井田博幸理事長）
第59回（2018年）の大会長を大竹　明先生（埼玉医科大学）、第60回（2019年）の大会長を深尾敏幸先生（岐阜大学）とする提案がなされ、全員一致で承認が得られた。

12. 学会誌への論文掲載について（井田博幸理事長）
日本小児科学会専門医取得の際、平成27年度から受験資格として査読のある論文の筆頭著者である事が必須となる予定である。そこで、本学会雑誌にも論文を掲載していく必要があるため、投稿規定、査読者などについて、総務委員会で案を作成し学会誌に掲載する事とした。

注） 2015年春の理事会議事録に関しては、間もなく学会ホームページ（http://jsimd.net）に掲載予定ですので、併せてご覧下さい。

委員会だより

＜国際渉外委員会だより＞

深尾　敏幸理事、遠藤　文夫理事、井田　博幸理事長

2014年3月のアメリカ先天代謝異常学会（SIMD）年会に2014年度最優秀若手演題賞の八ツ賀先生をJCR賞を利用して派遣し、SIMDとの若手交流を開始した。このプログラムは2013年に提案され、2014年に合意した。現在委員会を代表して参加いただいた遠藤文夫理事とSIMD会長ニコラロンゴ教授との会談でも継続が確認されました。さらに2015年3月にはアジア先天代謝異常会議が台湾の台北で開かれ、多くの日本からの参加者も出席しました。次回は中華人民共和国での開催となっています。2014年度に南アメリカ先天代謝異常学会から、相互交流の提案があり、それに答える形で本年、深尾敏幸理事が11月に開かれる南アメリカ先天代謝異常学会に招待されて、講演を行い交流について意見交換を行う予定になっています。また国際先天代謝異常学会は2017年にブラジルで開かれますが、その次がアジアオセアニア地区で2021年開催となる予定であり、その候補地についての日本も開催候補地として井田理事長を会長として立候補する意思表示が行われた。

＜生涯教育委員会だより＞

委員長：窪田　満理事

本委員会は、日本先天代謝異常学会セミナー実行委員会をバックアップしています。実行委員会は、酒井規夫実行委員長のもと、セミナーを成功させるべく、頑張っております。実行委員は、遠藤文夫先生、高柳正樹先生、深尾敏幸先生、大竹明先生、中村公俊先生、坂本修先生、伊藤哲哉先生、長谷川有紀先生、小林正久先生、村山圭先生、但馬剛先生、そして窪田というメンバーです。

今年の第11回日本先天代謝異常学会セミナーは、2015年7月18、19日に、大阪のホテル阪急エキスポパークで開催されます。より基本に戻って、先天性代謝疾患の全般的にしてエッセンシャルな情報のまとめを目指し、テーマを「先天代謝異常症；診療のEssence」としました。1日目の講義終了後にはホテル内バイキングレストランで懇親会を行い、その後、大広間で2次会を企画しています。詳細は以下の通りです。なお、12回目となる2016年のセミナーは、東京コンファレンスセンター品川で、2016年7月16、17日を予定していますので、予定表への記入をお願いします。

今後、アドバンスト・セミナーも計画しています。御協力、よろしくお願い申し上げます。

先天代謝異常学会セミナー　プログラム
テーマ：　先天代謝異常症；診療のEssence

7月18日
11：50-
委員長　酒井規夫先生　挨拶
理事長　井田博幸先生　挨拶
【総論】各30分
座長；井田博幸先生
12：00-13:00
「先天代謝異常症って何？いつ疑う？」　遠藤文夫先生
「代謝救急」　高柳正樹先生
休憩10分

13：10-14：40
【疾患各論】各30分
座長；深尾敏幸先生
脂肪酸代謝異常症・有機酸血症　長谷川有紀先生
尿素サイクル異常症　中村公俊先生
糖代謝異常症　福田冬季子先生
休憩　20分

15：00-16：00
座長；大竹 明先生
ミトコンドリア病　村山圭先生
アミノ酸代謝異常症　新宅治夫先生
休憩15分

16：15-17：15
座長；小林正久先生
ライソゾーム病　田中あけみ先生
ペルオキシソーム病　澤伸行先生
休憩15分

17：30-17：50
【患者家族からのお話】
座長；酒井規夫
ひだまり・たんぽぽ　柏木明子さま
休憩10分

18：00-19：00
【先天代謝異常症を疑うときの検査】
検査ごとにフローチャートをわかりやすく見せる。実際の症例も提示
〈First-line検査〉 各30分
座長；但馬剛先生
血ガス・血糖・アンモニア・ケトン体　坂本修先生
乳酸・ピルビン酸　伊藤哲哉先生
19：10～【懇親会】

7月19日
9：00-10：30
【症状からの鑑別】各30分
臓器別に見逃してはいけない疾患を中心に、実際の症例も提示
座長；小須賀先生
肝臓　；　窪田満先生
循環器　；　小垣滋豊先生
神経　；　成田綾先生
休憩20分

10：50-11：20
【特殊な対応】30分
成人期にみつかる代謝異常（Fabry, Gaucher, etc）
酒井規夫先生
休憩10分

11：30-12：10
【：セミナー修了認定試験】　酒井規夫先生
試験時間　20分
解答・解説　20分

12：10-12:20
終了のあいさつ、学会の宣伝など

＜移行期医療委員会だより＞

副委員長:窪田　満理事、委員長:遠藤　文夫理事

日本医師会雑誌2015年1月号に、「慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境−現状と課題」が掲載されました。抜粋を後ろにつけておきますので、興味のおありの先生は、是非お読み下さい。移行期医療は、日本小児科学会も重要な課題として位置づけており、日本小児学会「小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ」が設置され、「移行支援ガイドブック」をまとめつつあるところです。平成27年度小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業が公募され、国立成育医療研究センターが応募しました。そこを軸に、先天代謝異常症のトランジションに関しても具体的に検討していきたいと考えています。

なお、現在、先天代謝異常症の患者会を通じまして、移行期医療に関するアンケート調査を行っております。今後、それらをまとめて発信していきたいと考えています。

日本医師会雑誌2015年1月号からの抜粋
慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境−現状と課題

埼玉県立小児医療センター総合診療科　窪田　満

【トランジションとは】

小児期発症の慢性疾患を抱えた成人期の人々を小児科医だけが診療し続ける場合の問題点として、成人期の特有の疾患（高血圧、癌など）への対応が困難であることが挙げられる。また小児科に身を置くことで、患者自身が自立し、自己管理能力を身につけることが阻まれているとしたら、大きな問題である。

これらの問題に対して、日本小児科学会「移行期の患者に関するワーキンググループ（現在、小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ）」は、提言を発表した。また、2002年にだされた米国の小児科学会、家庭医療学会、内科学会の合同声明は、トランジションとは、「a family-centered, continuous, comprehensive, coordinated, compassionate, and culturally competent health care system」であると述べている。特別なヘルスケアを必要とする小児患者が、成人に達する時期にも途絶えることなく高品質で適切なケアを受け続け、それによって人生を精一杯全うするというのが目標であるとされた。

【トランジションを阻む要因】

1）患者要因

まず、強すぎる主治医と患者家族との信頼関係があり、成人科への転科を家族が不安に思うということが挙げられる。

また、患者の家族は、子どもの代弁者であり、法律上の代諾者であり、治療方針の最終決断者であり、各種費用の支払人であった。しかし、移行期になっても患者家族は患者とともに来院し、診察に同席し、患者の代わりに症状を訴え、医師の説明に対して質問し、治療の選択に関わろうとする。このことが患者の自立を妨げていることは明らかであろう。

2）小児科医側の要因

成人科では受けてもらえないという思いが強い。紹介状を書いただけでは、実際に成人科に断られているのも事実である。また、重症患者に関しては、寿命が短いため、このまま診ていきたいという思いが強いということもある。

現実的な問題として、保険診療で行えない検査や、試薬として処方している薬、適応外使用の薬などがあり、紹介することができないということもある。

そして何よりも大きな問題は、患児自身への教育、心理的ケアが何もなされていないことである。

3）　成人科側の要因

これは小児科側の要因の裏返しである。急に紹介されても、経験の少ない疾患を、責任をもって診ることなどできない。薬剤が成人量ではないこと、栄養療法が存在することなど、成人科とは異なる診療に戸惑うこともある。

実は、介入してくる家族や、自分の意見を持たず、疾患に関しての知識もなく、自分が内服している薬のこともよく知らない若い患者への苛立ちがあると言われている。ここで性急に家族を排除しようとしたり、患者に冷たく対応したりすると、問題が生じてしまう【今後の課題と提言】

①移行支援プログラム（心理面、経済面も含む）の確立[4)]

まずは、患者本人や家族向けの自立支援体制・プログラムの確立が重要である。移行期以前に、遅くても10歳程度から、食事療法・薬物療法・定期受診の必要性、成人期の合併症や予後を患者本人に教育していく。患者自身の自己管理能力（self-esteem）を育成していき、最終的なゴールは患者自身が自分の健康管理に責任を持って成人科に受診することであるが、そこに至るには時間を要する。自己管理能力の低下は、その後の就学や就職の問題とも直結している。

②小児科医の意識改革

私たち小児科医自身が自ら努力することが必要であろう。まず、患者の能力、理解力を知るところから始まる。実際は、小児科医の経験の中で、この子にだったらきちんと話しても大丈夫という印象は必ずある。

患者の能力を把握できたら、その発達段階に応じて、医療者や家族が担っていた健康管理の責任の一部を患者に預け、診断・治療の意思決定に参加してもらい、徐々に患者自身に診療への主体的参加を促すようにする。症状を家族ではなく患者自身に説明させる、主要な検査結果を見せる、内服薬の名前や作用を憶えてもらうことなどから始めなければならない。

③成人科と小児科の連携

成人科の医師への教育、カンファレンス、知識の共有を行う。小児科医から一方的に教えるだけではなく、成人科の医師や栄養士を含むパラメディカルと共に、成人期の患者の管理・フォローアップに関して個々に検討する。患者への対応も、なるべく小児科と内科でギャップがないようにする。

移行期の患者の診療科は小児科と成人科というだけではなく、多岐にわたることが多く、コーディネートが必要となる。現在、小児科医が中心となって調整しているという状態であり、調整役としての労力はかなりのものである。そのため、「成人移行期支援看護師」を養成し、スキルを備えた看護師がチームリーダーとなってトランジションを推進すべきである。

④学会と専門医の役割

小児科学会や各分野の専門医が果たすべき責務として、

成人期の患者の管理・フォローアップに関して治療指針を作成しなければならない。その際に、成人科の医師と一緒に治療指針が作成できればなお良い。
　前述のように、一人の患者に複数の診療科の医師がかかわるため、母子手帳のような患者も各科の医師も情報を共有できるような手帳類の作成が必要である。現在使用されている「小児慢性特定疾患児手帳」がこれに相当するが認知度が低い。内容を見直し、より積極的な活用を考えていかねばならない。
　また、保険診療外の検査や、試薬や適応外使用薬による治療が、トランジションの障害となることもあり、学会には解決に向けた努力が求められる。

⑤社会的支援体制
　医療費助成を含めた社会的支援体制を推進していく。20歳になると*小児慢性特定疾患*治療研究事業対象ではなくなり、医療費がかなり負担になり、定期的な受診や投薬を妨げる要因になっている。保険料の一部を負担する企業側が、こういった患者らの採用をためらう一因でもある。成人科への移行に際し、成人期の医療費を軽減する取り組みが必要である。
　また、知的障害や発達障害を有している症例に対し、これらの患者を受け入れ拒否されないような診療体制が必要である。小児科で診るにしても成人科で診るにしてもシームレスな連携が必要なばかりではなく、そういった患者を診ることに対する医療報酬上のインセンティブが必要である。

＜栄養・マススクリーニング委員会だより＞

委員長　山口　清次理事

1）タンデムマス・スクリーニング：2014年度から、全国自治体でタンデムマスを導入した新生児マススクリーニングが開始された。タンデムマス対象疾患は稀少疾患が多いので自治体から委託を受けてコンサルテーションセンター（03-3376-2550）が設置された。また2014年度から研究班（厚労科研）で、タンデムマス対象疾患の患者登録、コホート体制を構築する研究を開始した。自治体が主導権をとって発見された患者を全員登録して、将来は事業に組み込むことを目指している。またを目指して、自治体と診断医療機関を対象にアンケート調査を開始した。

2）治療用特殊ミルク安定供給体制：特殊ミルクがメーカーのボランティアに依存した体制が続いていること、患者数は年々増加するため需要が年々増えていること、また成人後の安定供給の問題もクローズアップされている。「特殊ミルク事務局」のある母子愛育会でもこの問題を検討され、平成26年9月に特殊ミルク開発委員会の下に「長期計画委員会」が組織された（小児科学会、先天代謝異常学会、マススクリーニング学会、小児腎臓病学会、小児神経学会から委員を指名）。さらに適応判定委員会、供給委員会も設置され、種々の特殊ミルクの効果のエビデンス、諸外国の状況の調査、および適応のルール作りなどを調査検討する活動を開始した。

＜倫理・用語委員会＞

委員長：松原　洋一理事
委　員：坂本　修、下澤　伸行、但馬　剛、中村　公俊

第118回日本小児科学会学術集会（平成27年4月17～19日、大阪）の大会開催中に開かれた用語小委員会に、中村公俊委員が出席した。その議事要旨は以下のとおりである。
1）小児科学会用語集の改訂
Web版として毎年改訂する予定（昨年はできなかった）。小児科医の到達目標（次は第6版）に記載されている用語は必ず掲載する。また小児慢性特定疾病や難病医療費助成制度の対象となっている用語を掲載する。これらについて、整理ができ次第、各分科会に作業依頼する予定。
2）日本医学会医学用語管理委員会および他学会との連携
・日本精神神経学会との連携として、DSM-5の翻訳において「〇〇障害」を「〇〇症」にする。統合失調症、認知症などが受け入れられてきたのと同様の考えである。ただし、混乱もあるのでまずは併記が望ましいと考えられる。
・患者・家族の尊厳を傷つける恐れのある医学用語の見直しを本学会から発信する。
「奇形」その他の用語など。（例）先天性心血管奇形→先天性心血管疾患、動物の名前が入った用語(鶏眼、牛眼など）、ガーゴイリズム様顔貌、老人用顔貌など。関連の深い学会と検討する。
3）その他
ワーキンググループへの参加の意思があるかどうか、またワーキンググループとして集まる際の費用を分科会で負担できるか、について、各分科会に回答を求める予定。

＜診断基準・診療ガイドライン委員会＞

委員長：深尾　敏幸理事
副委員長：奥山　虎之理事、窪田　満理事

新生児マススクリーニング対象代謝異常症に対する診療ガイドラインが厚生労働省難治性疾患の遠藤班との共同で第1版を、2014年1～2月にパブリックコメントを頂いて修正後、理事会承認をいただき、本年度中には出版の予定となりました。またこの遠藤班との共同作業をおこなった新生児マススクリーニング対象疾患等に対する診断基準、重症度分類は難病指定に貢献した形になっています。

新薬承認のお知らせ

・高チロシン血症I型治療薬：ニチシノン（商品名 オーファンディンカプセル）、2014年12月製造販売承認獲得.

・ムコ多糖症IVA型治療薬：エロスルファーゼ アルファ（商品名 ビミジム点滴静注）、2014年12月製造販売承認獲得.

第11回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ

日本先天代謝異常学会セミナー実行委員長
大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 教授
酒井　規夫

今年度は初めての大阪での開催ということで、より基本に戻って先天性代謝疾患の全般的にしてエッセンシャルな情報のまとめを目指したいと思っています。日程は平成27年7月18日・19日で、会場はホテル阪急エキスポパーク（大阪府吹田市）で開催予定です。テーマとして「先天代謝異常症；診療のEssence」として、参加者も全国の小児科の専門医研修医病院への案内はもちろん、関連診療科への先生へも関西圏を中心に案内していきたいと思っています。そして、小児科以外の先生にも先天代謝異常症の診断のポイントを知っていただき、今後の共観への道が開ければと思っております。

今回のプログラムはアンケートの結果及び、阪大の若手スタッフが是非受けてみたい講義をイメージして企画しております。

まず【総論】としてお二人の先生にオーバービューを、やはり診療医にとっての視点からお願いしたいと思いますし、【疾患各論】として7つの講義を選びました。これはかなり広範な疾患ですが、いずれも疾患のキーポイントのまとめと、診断アプローチにおけるエッセンスを、できれば具体的な情報について（検査施設、参考になるホームページ、参考書など）を含めてテキスト作成お願いしたいと思っています。昨年に続き【患者家族からのお話】は残したいと思いますが（時間は20分）、いつもの「症例に挑戦」コーナーは、もう少しキーになる検査オリエンッティッドに症例を示しつつ、フローチャートを示していただく【先天代謝異常症を疑うときの検査】に変えてみたいと思います。

2日目ですが、【症状からの鑑別】として3つの臓器別の疾患群について、主な代謝疾患について、鑑別のフローチャートを含めたオーバービューをお願いし、【成人期の代謝疾患】として、内科領域で見つかりうる疾患群の比較的多いものについて紹介する講義も入れてみました。そして、昨年の模擬試験を【セミナー修了認定試験】として継続したいと思います。

講義の時間ですが、アンケート結果など勘案して、今回は一人当たりの講義時間を例年の40分から30分にさせていただきました。短いと思われる先生もおられると思いますが、内容の濃い講義を聴く側に立つと、より短めの講義で組み立てる方が集中しやすいと考えて、今回はそうしてみたいと思います。ですので、スライドの枚数、内容についてはより選ばれたものをお願いしたいと思います。

また、到着時に弁当を配ることは今年も継続することにしています。そして、休憩時間には、その区切りで講義していただいた先生に【質問コーナー】を休憩所の一角に作りますので、そこに待機していただき、質問を受けていただけるようにしたいと思います。1日目の講義終了後には同じ建物内で【懇親会】を申し込みの上行い、その後大広間が安く借りれますので、2次会と称して【大宴会】を開催したいと思いますので、講師の皆さん、実行委員の皆さんの積極的なご参加をお願いしたいと思っています。

あと、今回の目玉として、講義にもフローチャートなどをわかりやすくまとめていただくこともあり、巻末に重要なフローチャートや代謝マップを【資料集】としてつけたいと思っております。これはぜひ但馬先生に音頭をとってまとめていただければと思っております。

今回は少し早めに案内を始めたこともあり、4月14日現在で179人の予約があり、1日目の懇親会参加希望はすでに定員の100名を超えそうです。大阪での熱い夏のセミナーになりそうです。まだ参加定員には余裕がありますので、会員の皆さんにはふるって参加していただければと思っております。

受賞者寄稿

＜日本先天代謝異常学会賞を受賞して＞

仙台市立病院小児科
大浦　敏博

この度、日本先天代謝異常学会の伝統ある学会賞を頂き大変光栄に存じます。井田理事長、選考委員会の先生方、会員の皆様に心より御礼申し上げます。

受賞対象となったNICCD（シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症）の患児に初めて遭遇したのは1989年でした。患児は新生児スクリーニングでメチオニン、ガラクトースが陽性となり受診しましたが、精査ではシトルリンが著増しており、脂肪肝が特徴的でした。その後、我々は臨床像のまとめを「新生児マススクリーニングを契機に発見され、特異なアミノ酸異常を伴った新生児肝炎7例の検討」のタイトルで日本小児科学会雑誌に報告しました。未知の遺伝性疾患であると確信していましたが、それ以上の進展はしばらくありませんでした。

ブレイクスルーは1999年の小林圭子先生、佐伯武頼先生による成人型シトルリン血症2型（CTLN2）の原因遺伝子*SLC25A13*の発見でした。脂肪肝を伴う新生児肝炎の研究を続けられていた東北大小児科肝グループの田澤雄

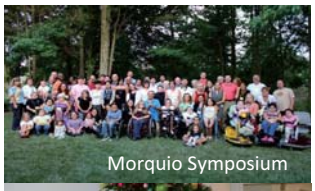
作先生と私はCTLN2が脂肪肝を呈し、シトルリン、スレオニンなどが上昇することに注目しました。検体が得られた6例の遺伝子診断を小林先生にお願いしたところ全例に*SLC25A13*遺伝子の変異が発見されました。*SLC25A13*の遺伝子産物であるシトリンの欠損が原因と判明したので、この特異な新生児肝炎はNICCDと名付けられました。

以上述べた様に、本研究は*SLC25A13*遺伝子を発見された小林先生、佐伯先生、さらに肝グループの田澤先生らとの共同研究なしには成し得なかったものです。小児科領域における臨床研究のあり方として、基礎系の研究者と小児科医の共同研究の重要性が示されたのではないかと考えています。

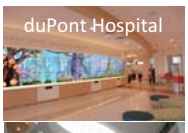
＜日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）に寄せて＞

デュポン小児病院　教授
戸松　俊治

この度は大変名誉な賞（ジェンザイム賞）をいただき、大変ありがとうございます。偶然にも、恩師である折居名誉教授が、2015年の日本小児科学会賞を受賞されましたので、2重の喜びでもあります。
日本で12年間、アメリカで20年間先天代謝異常に従事してきましたが、まだまだ道ならずの状況が続いています。岐阜大学折居名誉教授に師事し、ムコ多糖症を中心に研究を行ってまいりましたが、研究の奥の深さを知る毎日であります。この間折居教授、Sly教授を始め多くの先駆的な研究者あるいは共同研究者、大学院生に恵まれたことは、大変な幸運であったかと思います。学会会員のみなさんにも会に参加するたびに刺激を受けてきました。
現在、dupont小児病院に勤務し、ムコ多糖症IV型およびムコ多糖症の新生児スクリーニングを中心に研究を進めていますが、多くの業績を残すことができこれも共同研究者、患者団体を始め、みなさんの暖かい支援があったからであると考えています。今後とも日本先天代謝異常学会のため微力ではありますが、貢献させていただきたく思っています。dupont小児病院は新しく病院が昨年建設され、大変大きな施設に生まれ変わりました。渡米された折にはお立ち寄りください。長年ご指導いただきました折居教授、Sly教授に改めて深く御礼申しあげます。
また、学会を通じて会員のみなさんとDiscussionできるのを楽しみにしています。


Morquio Symposium

Lab members


duPont Hospital

duPont Hospital

＜日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）を受賞して＞

熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野　准教授
中村　公俊

第2回(平成26年度)日本先天代謝異常学会　学術・臨床・教育賞(ジェンザイム賞)の受賞においては、ご推薦をいただいた遠藤文夫教授をはじめ、井田博幸理事長、選考委員の先生方に大変お世話になりました。応募にあたっては先天代謝異常症に関わる研究、酵素診断や遺伝子診断などによる疾患の診療支援、日本先天代謝異常学会セミナーやアジア先天代謝異常学会議(ACIMD)の立ち上げや学会の庶務幹事としての取り組みなどを評価していただきました。どの程度学会に貢献できたのかを考えると不本意な部分も少なくありません。特に、学会の庶務幹事として活動していた際は、理事の先生方が親戚のおじさんで、法事で集まるたびにみんなから小言や労いの言葉をいただく本家の嫁みたいな感覚でした。しかしながら、今回の受賞はとてもありがたく心より感謝申し上げます。今後も先天代謝異常症の研究や診療支援、地域ネットワークの構築、セミナーや研究会などにおける活動を通して、学会のために尽力いたす所存です。

＜若手最優秀演題賞（JCR賞）を受賞して＞

久留米大学小児科
八ツ賀　秀一

この度は、第56回日本先天代謝異常学会において若手最優秀演題賞（JCR賞）を頂くことができ、誠に感激しております。正直に申し上げますと、学会員ではあったものの、本学会への参加・発表は今回が初めてでした。雰囲気等もわからず、戸惑いと不安の中で発表を致しました、にも関わらず、日本先天代謝異常学会の理事長・理事・評議員の先生方が私の演題を優秀演題に選出して頂いたことに、感激の念で一杯であります。

そして2015年3月29日、米国、Salt Lake Cityで行われたSociety for Inherited Metabolic Disorders 2015（SIMD 2015）で招待口演する機会まで頂きました。JCR賞でも賞金を頂きましたが、SIMDへの交通費・宿泊費も日本先天代謝異常学会から頂くことができ、さらにSIMDからは参加費は無料とのことで、二度とはない至れり尽くせりの環境に驚きばかりでした。ここまでして頂くと、口演の経験も浅く、さらに英語での口演経験はさらに少ない私には、大変なプレッシャーがのしかかって来たのも事実であります。SIMDの参加も初めてで右往左往でしたが、現地では熊本大学小児科教授の遠藤文夫先生と松本志郎先生がおられ、一緒に食事をして頂き、とても楽しい時間を過ごすことができ、緊張も幾分かほどかれ万全の体制で臨むことができました。季節柄まだ寒いかと思いきや、昼間は気温が25度近くまで上がり、末日聖徒キリスト教会では、今

年初の見事な満開の桜を遠藤文夫先生達と見ることができました。

発表は、つたない英語ではありますが、自分の研究成果を伝えることはできたと思います。残念なのは、リスニングが苦手なこともあり、1つの質問が聞き取れず答えられなかったことです。前向きにこれもよい経験、もっと英語を勉強しようと強く思うことができました。この招待口演制度は、私が第一号ということを発表後に遠藤文夫先生から伺いました。発表前に聞いていたらより一層緊張していたところでした。これも遠藤文夫先生のお気遣いと思っております。

学会3日目の午後には、遠藤文夫先生と旧知の仲でありSIMD 2015の大会長でもあられるNicola Longo先生に、ユタ大学病院の見学ツアーをさせて頂きました。最終夜は、再び遠藤文夫先生、松本志郎先生と親交深いチューリッヒ大学教授のJohannes Häberle先生と夕食を囲むことができ、貴重かつ楽しい学会として過ごすことができました。

日本で頑張ったことが世界でも評価される機会を頂ける、日本先天代謝異常学会のこの試みは、若手の育成には有意義であると感じました。いつかもう一度この賞をもらえるように日々精進したいと思います。

最後になりましたが、このような機会を頂きました、日本先天代謝異常学会理事長の井田博幸先生、理事の先生方、評議員の先生方に厚く御礼申し上げます。またSIMDで一緒にお供させて頂いた熊本大学小児科の遠藤文夫先生、松本志郎先生には、緊張をほぐして頂き、さらにはたくさんの想い出を作って頂き感謝しております。この研究をご指導して頂いた、久留米大学小児科教授の古賀靖敏先生、また留守中に対応して頂いた久留米大学小児科助教の佐々木孝子先生、その他久留米大学小児科の先生方に、この場をもって感謝を申し上げたいと思います。ありがとうございました。

米国でご講演するハツ賀先生、遠藤理事資料より

＜若手優秀演題賞（JCR賞）を受賞して＞

大阪大学大学院医学系研究科遺伝学
大友　孝信

この度は第56回日本先天代謝異常学会にて若手優秀演題賞（JCR賞）を受賞する事が出来大変嬉しく思います。大阪大学小児科大薗教授・代謝研の酒井先生のもとでの4年間の大学院生活の間にムコリピドーシス（I-cell病）の研究に取り組み、学会及び雑誌に研究成果を発表してまいりました。折しも大学院2年目に日本先天代謝異常学会における若手優秀演題賞の制度がスタートし、卒業までの間に3年連続で受賞の栄誉に預かりました。その後ムコリピドーシスのモデルマウスを求めドイツに約2年半留学する機会を得られました。今回の受賞対象となった演題は、ムコリピドーシスにおける免疫不全と、マンノース6リン酸に依存したリソソーム酵素の細胞内輸送に関する治験を臨床とモデルマウスにおいて示したもので、発表内容は幸運にもThe Journal of Cell Biology誌への掲載（2015年1月19日号）および表紙を飾る事が出来ました。現在はさらにリソソームの研究を深める為に大阪大学の遺伝学教室（吉森保教授）に所属しております。基礎的なメカニズムの解明が治療への近道だと信じて研究を進めてまいります。そのモチベーションとしても「古巣」である日本先天代謝異常学会から評価される事は大変嬉しい事で、今回の受賞に改めて感謝いたします。

＜若手優秀演題賞を受賞して＞

東京慈恵会医科大学小児科学講座・遺伝子治療研究部
佐藤　洋平

この度は貴重な賞を頂き誠にありがとうございました。これまで、日本先天代謝異常学会での発表を目標に研究を進めてきましたので、今回の受賞は大変うれしく、また光栄に感じております。

簡単に自己紹介をさせていただきますが、平成20年に慈恵医大を卒業し、平成22年より井田教授のいらっしゃる慈恵医大小児科学講座に入局、平成24年より大学院生として大橋教授にご指導を頂き、遺伝子治療研究部で日夜研究に励んでおります。大学院では“ポンペ病iPS細胞を用いた病態解析と遺伝子導入”をテーマに研究をしております。日々、井田教授、大橋教授から、厳しくも温かいご指導を受け、色々な先生方にご迷惑をおかけしながら研究をさせていただいております。

日本先天代謝異常学会では色々な先生方と研究に関するディスカッションができる貴重な場だと思い、なるべく発表ができるように基礎研究を続けてまいりました。まさか、自分が表彰されるとは思わず、受賞の決定を知ってより一層研究に力が入りました。思ったような結果が出ず、研究が正しい方向に向かっているか自信を持てずに悩むこともありましたが、受賞が決まった後は迷いなく研究に

専念することができました。
また、私事ではありますが、昨年9月に長男が誕生し、公私ともに充実した時間を過ごさせていただいております。今後も基礎研究に励むとともに、少しでも学会に還元できるような研究結果を出せるように精進していきたいと思っています。
繰り返しになりますが、このような貴重な賞を与えてくださりました呉繁夫先生、ならびに日本先天代謝異常学会の皆様に厚く御礼申し上げたいと思います。今後とも、積極的に学会に参加していく所存でございますので、引き続きよろしくお願いいたします。

＜JCRトラベルアワード受賞に寄せて＞
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 2014での発表小話

千葉県こども病院代謝科
村山　圭

この度、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した。「Diagnosis and molecular basis of mitochondrial respiratory chain disorders in Japan: Exome sequencing for disease genes identification」という演題で、これまで積み重ねてきたミトコンドリア病研究の総まとめを発表しました。この発表の約3ヶ月前に私はミュンヘンのHelmholtz Zentrum Münchenに約1ヶ月間研修に行っておりました。このときにmtDNAの修飾因子の一つである*GTPBP3*遺伝子異常によるミトコンドリア病の論文を8カ国共同で作りAJHG投稿しました（2014年12月に掲載）。SSIEMでの私の発表内容はどれも重要な内容ですが、この新規遺伝子を含む発表ができたことは、とてもよかったと思います。話は少し逸れますがHelmholtz Zentrum Münchenは大阪大学の酒井規夫先生がかつて留学されていたところでもあり、非常に落ち着いたミュンヘン郊外にあるいい感じの研究所でした。短期滞在でしたが、多くのcollaborationができました。逆にこのタイミングで行かなかったら・・・と思うとぞっとします。ミュンヘン滞在中には、SSIEMが開かれたインスブルックまで足を伸ばし（電車で2時間程度）、いろいろと観光していましたので、9月のSSIEMに参加したときは「また戻ってきたかな」くらいの感じでした。学会中にミュンヘンのDr. Prokischやザルツブルグのの Dr. Mayr、日本でも有名なProf. Hoffmannとも研究ミーティングを持てたことも非常に有意義でした。今後もさらに研究を進めていきたいと思います。
今回の受賞につきまして改めて御礼申し上げます。

＜JCRトラベルアワード受賞に寄せて＞
国際学会報告

藤田保健衛生大学医学部　小児科学教室
中島葉子

このたびは日本先天代謝異常学会JCRトラベルアワード賞を頂き誠にありがとうございました。このようなすばらしい賞を受賞することができましたのは、ひとえに皆様方の日頃からのご支援、ご指導によるものと心から感謝しております。
SSIEM Annual Symposiumにはほぼ毎年参加させて頂いておりましたが、これまではポスター発表ばかりで今回（2014年）は初めての口頭発表でした。「Clinical, biochemical and molecular analysis of 13 Japanese patients with β-ureidopropionase deficiency demonstrates high prevalence of the c.977G>A (p.R326Q) mutation」の演題で2013年9月まで留学していたオランダのアムステルダム大学アカデミックメディカルセンター（AMC）での研究成果を発表させて頂きました。具体的にはβ-ureidopropionase欠損症日本人症例の臨床調査を行い、HPLC-MS/MS質量分析を用いて疾患の生化学的特徴をまとめ、遺伝子検査では東アジアにおけるコモン変異の存在を報告しました。またHEK293細胞を用いたβ-ureidopropionase蛋白発現実験を行い、コモン変異を含めた新変異の酵素活性測定、蛋白構造解析など分子生物学的・機能的解析を行いその結果を報告しました。
正直なところ、私にとってSSIEMで英語発表するというのは嬉しい気持ち以上に不安が強くとても緊張しました。発表が終わるまでは、なかなか観光をする気分にもなれず夜はホテルにこもって、原稿なしで発表できるようになるまで何度も声を出して練習をしていました。発表が終わった後、インスブルックの街で飲んだビールは最高でした。
発表以外に有意義だったこととしては、留学中の仲間に再会できたことです。今回は残念ながらAMCで直属の上司であったvan Kuilenburg先生には会えなかったのですが、ラボの責任者であるWanders先生と話す機会が持てました。フォーマルディナー会場で食事がちょうど終わった頃に私のテーブルに来て下さり、お互いの近況報告から留学中の私の仕事に対する感想、今後どのように研究を発展させていくべきか、そして家庭と仕事のバランスの重要性など多岐に渡り1時間近く話して下さいました。Wanders先生は非常に多忙な方で留学中でもなかなかゆっくりと話をする機会がなかったので、ディナー会場で話せたことがとても嬉しく感激しました。国際学会は、新たな知見を学ぶだけでなく海外の先生方との交流、仲間とのディスカッションが最大の魅力だと感じました。
最近は、日常業務に追われ留学中のように研究を進めることができず四苦八苦しておりますが、臨床では患者さんに最善の治療を提供できるよう日々勉強し精進しております。今回トラベルアワードを下さった学会の皆様への感謝の気持ちを忘れずに、今後も新たなデータ・情報を海外へ発信できるよう努力を続けたいと思います。

編集後記

だいぶ夏らしくなってまいりました。皆様、いかがお過ごしでしょうか？　皆様のおかげで、日本先天代謝異常学会 ニュースレターもVol.2を発行することができました。お忙しいところ、ご寄稿下さいました先生方には、この場をお借りして、感謝申し上げます。

去る2014年11月13～15日に、宮城県仙台市にて、呉繁夫大会長により、第56回日本先天代謝異常学会総会が開催されました。メインテーマは、『次世代医療と先天代謝異常症』で、日々発展している技術革新について、その恩恵を多くの患児にもたらすべく、ゲノム医療を含む次世代医療についてもいくつもの講演が行われました。また、懇親会では、仙台の若手医師らによる手品の余興も行われ、非常に楽しい会でもありました。東日本大震災後、前進している東北の姿に深い感銘を受けました。

さて、今年は4月の第118回日本小児科学会にはじまり、7月の第11回日本先天代謝異常学会セミナー、11月の第57回日本先天代謝異常学会総会と大阪パワー全開です。良い機会ですので、大いに勉強して、これでもかというくらい大阪を満喫しまくりましょう。

広報委員会