



JSIMD News Letter

Vol. 4

2017
July

《本号の内容》

- 理事長挨拶
- 新理事の紹介と挨拶
- 第59回日本先天代謝異常学会総会のご案内
- 委員会だより
- 学会員へのお知らせ
- 第13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
- 秋の理事会議事録
- 春の理事会議事録



写真:「埼玉県川越市 小江戸の街並み」
第59回日本先天代謝異常学会が開催されます。
(2017年10月12日～14日)

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

3年前に日本先天代謝異常学会理事長に選出され、この度、再任されました。この結果は私のこれまでの学会運営が理事の先生方に一定の評価をいただいたものと考えております。評価していただいた先生方にこの場をお借りして感謝申し上げます。そして、会員の皆様におかれましてはこれからの3年間、理事長としてさらに学会の発展に尽力していく所存ですのでご支援のほどよろしくお願い申し上げます。

過去3年間で行なった主な事業は以下の通りです。まず、各種委員会を立ち上げ理事の先生方に委員長を努めていただき学会活動を活性化させました。これにより移行期、指定難病、検査・新薬の健康保険収載、新生児マススクリーニング制度、特殊ミルク供給体制、薬価引き上げ等の諸問題に迅速に対応してきました。ついで賛助会員制度を廃止し、企業会員制度を設立し学会財政の透明化と安定化を図りました。この安定した財政基盤をもとに韓国先天代謝異常学会、南アメリカ先天代謝異常学会・新生児マススクリーニング学会、アメリカ先天代謝異常学会との人事交流を開始しました。この交流が少しでも日本先天代謝異常学会の国際的プレゼンスの向上に役立てばと思っています。そして、アメリカ先天代謝異常学会における若手発表の場を作り、ヨーロッパ先天代謝異常学会の優秀発表者に対してトラベルアワードを授与し、日本先天代謝異常学会における優秀発表者に対する賞を創設するなどnext generationの育成に関するいくつかの方策をスタートさせました。日本先天代謝異常学会のセミナーの効果もあり若手会員数が増加してきております。これら若手が伸びていくような方策を今後さらに行なっていきたいと考えています。理事の定年年齢を引き下げ、若い理事を登用したのも次世代育成の一環です。また、ホームページを充実させニュースレターを発行し会員の皆様に情報発信を行い、会員の皆様とともに歩む学会としての姿勢を明確にしました。

今後、財務体制の整備のため会計士の雇用やホームページを利用した会員管理・会費管理・選挙制度など直ぐに出来る事を行なっていくとともに学会の学術的レベルの向上、海外学会におけるプレゼンスの向上、アジア先天代謝異常学会の設立、移行期医療の制度設計、特殊ミルクの安定供給体制、患者登録制度の活用などの長期的な課題に取り組んでいく所存ですので引き続きご協力のほどお願い申し上げます。

本ニュースレターには理事挨拶、今年の学会のご案内、各種委員会報告、シトルリン粉末有償化のお知らせ、2017年のセミナーのお知らせ、学会賞・奨励賞・サノフィー賞・JCRTトラベルアワード受賞者の寄稿が掲載されていますのでご一読いただければ幸いです。最後になりましたがお忙しい中、ご寄稿していただいた先生方、そして編集に貢献していただいた高橋理事と日本先天代謝異常学会事務局の櫻井先生、金城さんに感謝いたします。

新理事の紹介とあいさつ

<新理事の紹介>

- | | |
|-------|--|
| 井田 博幸 | 東京慈恵会医科大学小児科学講座 |
| 伊藤 哲哉 | 藤田保健衛生大学医学部小児科 |
| 大浦 敏博 | 仙台市立病院小児科 |
| 大竹 明 | 埼玉医科大学小児科 |
| 奥山 虎之 | 国立成育医療研究センター臨床検査部 |
| 窪田 満 | 国立成育医療研究センター総合診療部 |
| 呉 繁夫 | 東北大学大学院医学系研究科
小児病態学分野 |
| 酒井 規夫 | 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻
生命育成看護科学講座成育小児科学 |
| 高橋 勉 | 秋田大学医学部小児科 |
| 中村 公俊 | 熊本大学大学院生命科学研究部
小児科学分野 |
| 深尾 敏幸 | 岐阜大学大学院医学部研究科小児病態学 |

<新理事からあいさつ>

伊藤哲哉理事

今期より理事を仰せつかりました藤田保健衛生大学医学部小児科の伊藤哲哉と申します。理事会では栄養・マススクリーニング委員会の委員長という立場で、特殊ミルク供給についての諸問題やマススクリーニングのさらなる充実などにつきまして尽力したいと存じます。なにとぞよろしくお願い申し上げます。

大竹 明理事

埼玉医科大学小児科・難病センター教授の大竹です。前回に引き続き今回も理事を拝命致しました。どうぞよろしくお願いいたします。先天代謝異常学会の理事として私自身で最も成し遂げたいことは、基礎研究の成果を少しでも多く、そして速くに患者さんのもとへと届けることです。そのためには新薬治験等への応用のために有効で、しかも国際的に通用する患者レジストリーを発展させることが急務と考えておりましたが、今回は井田理事長より、患者登録委員会副委員長に加え、診断基準・診断ガイドライン委員会委員長と言う大役を仰せつかりました。私自身適役と心得て精進いたしますので、今年私が開催する学術集会<<http://jsimd-59.net/>>共々、一人でも多くの会員の先生方のお力添えを、よろしくお願いいたします。

奥山虎之理事

現職は、国立成育医療研究センター臨床検査部長・ライソゾーム病センター長です。おもに、ライソゾーム病やペルオキシソーム病の診療と研究を行っています。昨年、第58回日本先天代謝異常学会を主催しました。テーマは、「患者中心の医療と臨床研究の推進」としました。先天代謝異常症のなかでも特にライソゾーム病やペルオキシソーム病の新しい治療の臨床開発と新生児スクリーニングを含む早期診断法の開発に関する研究を行っています。また、患者登録委員会の委員長として、先天代謝異常学会患者登録制度JaSMInの維持発展に努めております。

窪田 満理事

この度、理事に選んでいただきました、窪田です。学会員の皆様のために、そして何よりも、先天代謝異常症に罹患している子ども達のために、精一杯頑張らせていただきます。特に移行期医療を始めとした政策医療や、診療報酬の問題に関わることが自分の使命であると思っております。患者さんにとっても医療者にとっても良い社会を目指していければと思っています。どうぞよろしくお願い申し上げます。

高橋 勉理事

新年度より理事となりました秋田大学の高橋です。広報委員会の委員長を担当いたします。本学会の活動の充実と発展に貢献したいと思います。そして何よりも患者様へ貢献できるよう頑張りたいと思います。宜しくお願いいたします。

深尾敏幸理事

国際渉外、診断基準診療ガイドライン担当理事となりました深尾敏幸です。よろしくお願いします。前回までは私が最年少理事でしたが、今回は理事がかなり交代し、私も中堅どころになってきました。私は、先天代謝異常学会が学会であるからには、先天代謝異常症に対する研究を日本できちんと行い世界に発信していくことがまず重要と考えています。発信には論文もそうですが、国際学会で発表してアピールしていかなければいけません。そしてもう1つの重要な学会の役割は患者さんのための医療の推進です。そのなかには診療ガイドラインは重要なアイテムと考えております。担当した領域について皆様のご協力を得て進めていきたいと思っておりますのでよろしくお願いいたします。

第59回日本先天代謝異常学会のご案内

第59回日本先天代謝異常学会総会
第15回アジア先天代謝異常症シンポジウム
大会長 大竹 明(埼玉医科大学病院小児科・
難病センター遺伝子診療部)

この度、第59回日本先天代謝異常学会・第15回アジア先天代謝異常症シンポジウムを2017年10月12日(木)～14日(土)の3日間、埼玉県川越市のウェスタ川越で開催することになりました。1965(昭和40)年に大阪市立大学の高井俊夫先生の第1回小児代謝研究会に始まる歴史ある本学会を開催させていただきますことを、誠に光栄に存じます。

本学会のテーマは、“臨床から基礎へ、そして基礎から臨床へ”とし、このテーマに沿い、臨床医学から出発し成果を挙げた基礎医学研究、および基礎医学研究の成果をもとに患者応用の進められている臨床医学研究の両面の企画を考えました。前者では特別講演としてオートファジーの世界的権威である大阪大学の吉森保先生にご講演をお願いした他、日本発の世界的研究の代表としてシトリン欠損症のお話を佐伯武頼先生にお願いしました。後者では遺伝子治療とそれ以外の最新の治療に分けて、それぞれ大橋十也先生、奥山虎之先生にシンポジウムを企画いただきました。さらに私自身の関わっておりますミトコンドリア病関連にスポットを当ててHolger Prokisch先生を始めとする多くの世界的研究者をお呼びするなど、内容が豊富すぎて消化不良にならないかがとても心配です。

川越は小江戸とも呼ばれ江戸時代の情緒を色濃く残す街です。ちょうど10月14日(土)からは伝統ある“川越まつり”<http://www.kawagoematsuri.jp/index.html>”も開かれますので、学会終了後には是非情緒あるまつりと街並みを楽しんでお帰り下さい。

最後になりましたが、本学会には600名を超える参加者が見込まれております。年配の医師・研究者の先生方におかれましては、一人でも多くの若手を引き連れてのご参加を、心よりお待ち申し上げます。

2017年6月吉日



川越 小江戸の町並み

委員会だより

<国際渉外委員会だより>

深尾敏幸理事

委員は井田理事長と深尾です。渉外委員会では、国際先天代謝異常学会のコミティメンバーとして、国際先天代謝異常学会に関する交渉などや、その構成組織であるJSIMD(日本)以外のSSIEM(ヨーロッパ)、SIMD(アメリカ、カナダ)、SLEIPMN(南アメリカ)、オセアニアとの連携を深めて、相互交流の一層の向上を目指しています。今年はリオデジャネイロで9月5日から8日まで国際先天代謝異常学会が開催されます。日本からは確かに遠いですが、そこからちゃんと来てくれたということがまた交流を深める意味で重要です。ぜひ参加できる方は今からでも参加をお願いいたします。来年以降のSSIEMの開催は、2018年ギリシャのアテネ、2019年オランダのロッテルダム、2020年ドイツのフライブルグとなっています。2021年は再び国際先天代謝でオーストラリアの順番となります。アジアではACIMD(アジア先天代謝異常会議)が来年中国で開かれる予定になっています。国際学会に出て、発表すること、そして海外の研究者、専門家との交流を行うことが、自分たちのモチベーションの維持にも非常に重要です。其れが日本の先天代謝異常学会のプレゼンスを高めることにもなります。また研究論文を発表していく上でも重要です。ぜひ国際学会への参加をお願いします。

<移行期医療委員会だより>

窪田 満理事

今回、窪田が応募させていただいた、平成29年度難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究」が採択されました。これは、移行期医療における基本的なプログラム(移行期支援基本プログラム)を作成する事を目的とした研究班です。既に先天代謝異常症の分野で移行期医療に関して検討を続けている中村班(先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂および診療体制の整備に向けた調査研究)、深尾班(新生児マススクリーニング対象疾患等の診療に直結するエビデンス創出研究)と協働して、基本プログラムの上に上乗せされる先天代謝異常症のプログラムを、疾患毎に作っていきたいと考えています。研究班で作成されたプログラムを移行期医療委員会で検討し、学会で承認をいただくというプロセスを大事にしていきたいと考えています。

<社会保険委員会だより>

窪田 満理事

平成30年度診療報酬改正に向けて、2016年12月に評議員に対し、新しく申請したい項目の希望をとりました。その結果を踏まえ、内保連小児関連委員会には、以下の6項目を申請しました。

1. 酵素サイクリング法による「血中カルニチン2分画検査」
2. 遊離脂肪酸測定
3. D010特殊分析の算定要件の拡大
4. プテリジン分析
5. ニーマン・ピックC型 遺伝子検査・フィリピン染色
6. パリビズマブの適応疾患拡大(2歳以下の先天代謝異常症)

内保連小児関連委員会で、小児系の各学会からでた申請書の協議、投票が行われ、順位付けの結果、日本先天代謝異常学会からの要望が二つ、小児関連委員会全体の5位以内に入りました。

- 1 日本周産期・新生児医学会 小児在宅人工呼吸指導管理料 パルスオキシメーター加算
- 2 日本小児救急医学会 要支援児童対応体制加算
- 3 日本先天代謝異常学会 血中カルニチン2分画検査(酵素サイクリング法)
- 4 日本小児科学会 成人移行期患者共同管理料
- 5 日本先天代謝異常学会 遊離脂肪酸測定

優先順位の高い提案として、日本先天代謝異常学会からの提案が採択されたことは、喜ばしい限りです。他の要望もすべて、内保連を通して厚生労働省保険局医療課に提出しましたが、何とか平成30年度の診療報酬改正に反映されることを祈っています。

なお、薬剤に関しては(シナジスの適応拡大)、内保連から申請するのではなく、治験、公知申請で対応して欲しいとのことで、別のアプローチを考えた方が良さそうです。

<診断基準・診断ガイドライン委員会だより>

大竹 明理事

今回から診断基準・診療ガイドライン委員会委員長を拝命しました大竹です。よろしくお願いいたします。私自身が小児科学会理事として小児慢性疾病委員会の主担当となっておりまして、深尾前委員長の方針を引き継いで、今まで以上に先天代謝異常学会の意向を小児科学会全体、さらには指定難病へと反映させるために有効な診断基準・診断ガイドラインの作成に努めて参ります。実際の運営は、それぞれ研究班を組織していらっしゃる深尾先生、中村先生、大橋先生、村山先生とその研究班員の多くの先生方のお力をお借りしたいと思っております。未だ陣容が定まっておらず申し訳ない限りですが、ポンベ病等のライソゾーム病やシスチン尿症など一刻も早く委員会で検討すべき疾病群も山積です。今後一気に走り出したいと思っておりますので、どうぞよろしくお願いいたします。

<倫理・用語委員会だより>

奥山虎之理事

先天代謝異常症は、疾患の種類は多いが個々の疾患の患者数は極めて少ない希少疾患の集まりです。したがって、当該疾患の研究や臨床においては、個人情報の保護に特段の配慮をすることが求められます。また、先天代謝異常症は単一遺伝子疾患ですので、遺伝学的検査や遺伝子解析研究は主要な研究課題のひとつとなります。それぞれの研究においては、臨床研究指針や遺伝子解析研究指針などに沿った対応が必要です。また、先天代謝異常症の臨床に従事する医師は、日本医学会がまとめた「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」に準拠し適切に遺伝学的検査を実施することが求められます。また、日本小児科学会は、倫理委員会の中に遺伝学的検査検討小児委員会（委員長：奥山虎之）を設置しており、この小委員会がまとめた遺伝学的検査Q and Aを小児科学会ホームページに掲載しております。これらの指針に従い倫理的な配慮のもとで、臨床や研究が実施されるように学会員に適切な情報提供をすることが、倫理委員会の仕事のひとつでもあります。

<患者登録委員会だより>

奥山虎之理事

1. 2016年10月29日（土）に第4回患者登録委員会を開催した。
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：計1280件（表1）
 - ②登録情報の利用及び開示に対する審査システムの整備：申請書、進捗状況報告書、終了届
 - ③登録者へのフィードバック
 - 登録カードの発行
 - 月1回メールマガジン（JaSMIn通信）の発行
 - JaSMIn通信特別記事リーフレットの発行（2017年3月）
 - 専用HPのリニューアル（2017年7月サービス開始）
www.jasmin-mcbank.com
 - ④登録書類（はがき、冊子）のリニューアル
3. 次回の委員会：2017年10月14日（土）予定

表1. 疾患別登録数

疾患群	疾患名	人数	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血症	9	ライソゾーム病	ムコ多糖症	134
	OTC欠損症	41		ムコリドーシス	12
	シトルリン血症	14		Pompe病	32
	シトルリン血症	74		Fabry病	65
	CPS1欠損症	6		ニーマンピック病C型	15
	CPS欠損症（病型不明）	1		Gaucher病	54
	フェニルアラニン血症	153		GM1-ガンクリオシドーシス	3
	BH4欠損症	2		GM2-ガンクリオシドーシス	14
	ホモシチン血症	10		異型性白質ジストロフィー	20
	メーブルシロップ尿症	17		ガラクトシアリドーシス	7
	OAT欠損症	2		フコシドーシス	1
	高チロシン血症II型	1		神経セロイドリポフスチン症	2
	リファン酸性重目不眠症	1		ガラン病	2
	シスチン血症	1		クラッペ病	9
	高メチオニン血症	2		その他のライソゾーム病	2
	その他のアミノ酸代謝異常症	1	糖質代謝異常症	glut-1欠損症	32
ペルオキシソーム病	前腎白質ジストロフィー	37		糖原病（Pompe病以外）	39
	クルタル酸血症I型	8		FBPase欠損症	2
	クルタル酸血症II型	5		ガラクトキナーゼ欠損症（ガラクトース血症II型）	4
	メチルマロン酸血症	39		ガラクトース血症（病型不明）	2
	フロバチン酸血症	45		無ベータリポ蛋白血症	1
	イソ吉草酸血症	4		脂質代謝異常症	1
	ヒドロクシクルタル酸血症	2		プリン・セリミジン代謝異常症	1
	3-ヒドロクシ-3-メチルクルタル酸血症	1		金属代謝異常症	6
	3-メチルクロトニル-CoAカルボキシル化欠損症	12		Menkes病	6
	複合カルボキシル化欠損症	5		Wilson病	171
脂肪酸代謝異常症	VLCAD	10	ミトコンドリア病	Leigh脳症、MELAS、PDHC異常症の他	102
	MCAD	11		小児神経伝達物質病	4
	CPT1欠損症	1		小児神経伝達物質病	4
	CPT11欠損症	8		コブラミチン代謝異常症	1
	TRP欠損症/LCHAD/CDSF	3		その他	診断未確定
	全身体性カルニチン欠乏症	8		合計	1280
	その他の脂肪酸代謝異常症	1			

学会員へのお知らせ

先天代謝異常症患者への
シトルリン供給有償化のお知らせ

平成29年5月11日

日本先天性代謝異常学会薬事委員会
委員長 大浦敏博
シトルリン供給担当（副委員長） 中村公俊

前略

日本先天性代謝異常学会薬事委員会の活動として、OTC欠損症、CPS1欠損症、リジン尿性蛋白不耐症の患者様に、これまで無償で提供しておりましたシトルリン粉末の有償化についてお知らせいたします。

平成20年11月からこれまで約8年間にわたり、適応となる患者様に限り治療用のシトルリンを無償で供給してまいりました。これは、協和発酵バイオ様のご協力により、治療目的に限って市販より安価で提供された食品としてのシトルリンを、熊本大学の研究費で購入して配布事務局から送付していたものです。今後の安定した供給体制を継続するために、日本先天代謝異常学会薬事委員会で検討し、理事会での承認を得て、有償で供給する体制に移行することが決定しました。

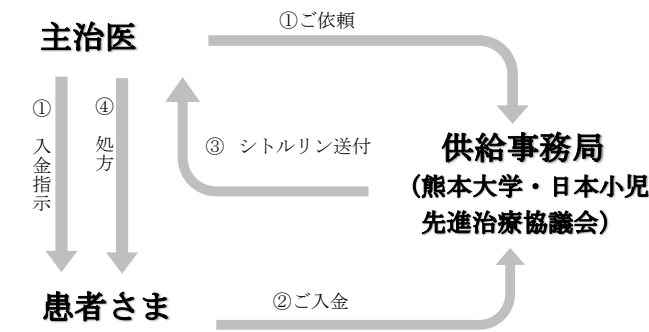
供給手続き、お支払方法については図1をご参照ください。平成29年7月1日以降に申し込まれた分からは有償供給と致します。申し込みから送付まで時間がかかることが考えられますので、余裕を持って申し込みをお願いいたします。なお、初発患者様の急性期など、緊急時はこの限りではありません。

シトルリン粉末を必要とされている患者様すべてに提供できるよう、7月1日までの駆け込みのご依頼はご遠慮ください。不明な点がございましたら遠慮なくお尋ねください。なにとぞよろしくお願い申し上げます。

草々

お問い合わせ先
〒860-8556 熊本市中央区本荘1-1-1
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野内 シトルリン供給事務局
nakamura@kumamoto-u.ac.jp
シトルリン供給担当 中村公俊
Tel: 096-353-5191

(図1)シトルリン供給の手順



① シトルリン送付ご希望の旨と患者様のお名前を供給担当の中村までメールにてお知らせください。同時に患者様に代金の振込についてお伝えください。

メール連絡先: nakamura@kumamoto-u.ac.jp
担当 中村公俊

② 患者様からシトルリン代金(7,000円)をお振込みいただきます。

振込先: 肥後銀行 本店 普通口座 2547415
「一般社団法人日本小児先進治療協議会シトルリン」

* かならず患者様のお名前でお振込みください
* 恐れ入りますが振込手数料はご負担ください

③ 入金確認後、事務局から主治医の先生宛にシトルリン500gを発送いたします。

④ 主治医の先生から患者さまに処方してください。

第13回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ

第13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
国立成育医療研究センター総合診療部長
窪田満

平成29年度から3年間、日本先天代謝異常学会セミナーの実行委員長を担当します。国立成育医療研究センター総合診療部の窪田です。どうぞよろしくお願いいたします。

日本先天代謝異常学会セミナーは、進歩し続けている先天代謝異常症の臨床を、多くの皆様に知っていただくことを目的に企画しております。特に若手の小児科医が、先天代謝異常症に対する苦手意識を克服し、正しく診断、治療を行えるようになることが重要であると考えています。さらにこの領域を突き詰めていこうと考えた先生方にとって、その入り口になるようにも考えております。

今まで12回のセミナーが毎年行なわれ、近年は300名を超える受講生が集う盛大なものとなっております。その経験を生かし、私が実行委員長を務める3年間のテーマを、3回分、あらかじめ設定しました。以下の通りです。

日々の診療と先天代謝異常症(2017年)
先天代謝異常症をスクリーニングする(2018年)
先天代謝異常症を診断して、その先へ(2019年)

いかがでしょうか。3つのセミナーに参加することで、網羅的にかつ、立体的に先天代謝異常症を学ぶことができると思います。一つだけ受講するよりは、是非、すべてのセミナーにご参加いただければと考えています。

さて、今年は、「日々の診療と先天代謝異常症」というテーマで開催しますが、例年よりも「一般臨床寄り」の講義を多く入れました。「診断バイアスと検査バイアス」の児玉和彦先生、「先天代謝異常症と児童虐待」の石倉亜矢子先生、「震災と先天代謝異常症」の三淵浩先生には、先天代謝異常症を診療するに当たって必要な姿勢を教えていただけていると考えています。その上で、講義のメインを「主訴・症状から診断へのフローチャート」とし、各疾患のエキスパートに解説していただきます。講義をお願いした先生方には本当にお忙しい中、無理を言って頼んでおります。お引き受けいただき、心からお礼申し上げます。個人的には、「患者さんとのシンポジウム -告知の問題、母のサポートの問題-」の司会をさせていただきますので、若手の先生方の心に残る話を患者さんにしていただければと思っています。

今年から採用した企画に、「若手小児科医へのメッセージ」があります。色々な立場の先生方からメッセージを伝えていただきたいと考えています。今年は、「総合病院勤務医が先天代謝異常を専門にしているということ」という話を、北海道医療センターの田中藤樹先生にお願いしました。

酒井前実行委員長から引き継いでいるもの(会場、お昼の弁当、休憩時間の質問コーナー、トータルマップさんへの事務局機能外部委託、学会主体の寄付金集めなど)も多くございますが、最後の試験だけは、私が個人的に試験が嫌いなこともあり、行わないことにしています。

継承と新規性の融合の中で、よりよいセミナーにしていきたいと考えております。今年も多くの若手医師の皆様の参加を期待しております。どうぞよろしくお願い申し上げます。

第13回日本先天代謝異常学会セミナー
テーマ: 日々の診療と先天代謝異常症
会場: 東京コンファレンスセンター品川
日時: 2017年7月15日(土)～16日(日)

【1日目】

- 12:00～ 受付開始、弁当配布
- 12:50～ セミナー実行委員長あいさつ
窪田 満
日本先天代謝異常学会理事長あいさつ
井田 博幸
- 13:00～14:00 先天代謝異常症を診る前に
座長 大阪大学 酒井 規夫
水に溶けやすいものと溶けにくいもの
座長 東北大学 坂本 修
診断バイアスと検査バイアス
座長 こだま小児科 児玉 和彦
- 14:00～14:15 コーヒーブレイク
- 14:15～15:45 主訴・症状から診断へのフローチャート①
座長 岐阜大学 深尾 敏幸
アミノ酸代謝異常症 大阪市立大学 濱崎 考史
有機酸代謝異常症 島根大学 長谷川 有紀
脂肪酸代謝異常症 島根大学 小林 弘典
- 15:45～16:00 コーヒーブレイク
- 16:00～17:30 主訴・症状から診断へのフローチャート②
座長 国立成育医療研究センター 小須賀基通
ライソゾーム病 鳥取大学 成田 綾
ペルオキシソーム病 岐阜大学 下澤 伸行
ミトコンドリア異常症 千葉県こども病院 松永 綾子
- 17:30～17:45 コーヒーブレイク
- 17:45～18:45 一人一人の症例
座長 国立成育医療研究センター 窪田 満
症例検討会① 公募
患者さんとのシンポジウム
-告知の問題、母のサポートの問題-患者、家族の皆さん

【2日目】

- 9:00～10:00 日々の診療と先天代謝異常症
座長 遠藤 文夫
先天代謝異常症と児童虐待
"函館中央病院小児科 石倉 亜矢子
震災と先天代謝異常症
座長 熊本大学 三淵 浩
- 10:00～10:15 コーヒーブレイク
- 10:15～11:45 主訴・症状から診断へのフローチャート③
座長 藤田保健衛生大学 伊藤 哲哉
尿素サイクル異常症 熊本大学 中村 公俊
糖代謝異常症 藤田保健衛生大学 中島 葉子
ウイルソン病 東邦大学 清水 教一
- 11:45～12:00 コーヒーブレイク
- 12:00～12:30 若手小児科医へのメッセージ
座長 帝京平成大学 高柳 正樹
総合病院勤務医が先天代謝異常を専門にしている
ということ
座長 北海道医療センター 田中 藤樹
- 12:30～12:35 閉講のあいさつ
窪田 満



受賞者寄稿

<日本先天代謝異常学会賞を受賞して>

明治薬科大学 臨床遺伝学講座
櫻庭 均

この度、2016年度日本先天代謝異常学会賞を頂き、大変光栄に存じます。選考委員の諸先生や会員の皆様に深く感謝致します。

今回の受賞となった研究テーマは「ライソゾーム病の分子病理学および構造生物学的研究」です。これまでに、私は多くのライソゾーム病患者さんの診断や解析に係る機会に恵まれました。解析対象となったライソゾーム病グループの中で最も症例数が多かった病気がファブリー病です。私たちが解析したファブリー病症例数は300例を超えており、臨床的にとても重要な疾患であるため、今回はファブリー病を中心として研究を行いました。

ファブリー病については、私がニューヨークのマウント・サイナイ医科大学に留学した際、Desnick教授らの研究チームの一員として、本症の病因となる遺伝子変異を初めて報告することが出来ました。そして、帰国後に、典型的な臨床像を示す古典型ファブリー病と亜型(遅発型)ファブリー病について、遺伝子変異の同定、発現酵素の生化学的分析や蓄積糖脂質の定量などの方法で研究し、各々の分子病態を明らかにすることが出来ました。また、ファブリー病の病因の多くを占めるミスセンス変異の種類の違いにより、どの様に分子病態が形成され、臨床表現型の違いに結びつくかという疑問を解決するため、構造生物学的解析方法を利用して研究しました。各アミノ酸置換に基づく酵素変異体の立体構造モデルを作成し、生化学的解析結果と照合することで、ファブリー病の分子病態解明のための研究は大きく進展しました。この様にして得られた変異酵素の構造学的解析データ、遺伝型、臨床表現型や参考文献などの情報は、私たちが構築したファブリー病データベース(<http://fabry-database.org/>)で公開され、ファブリー病研究や臨床に役立っています。

ファブリー病に対する治療に関しては、組換えヒト α -ガラクトシダーゼA (GLA)を定期的に点滴静注する酵素補充療法(ERT)が行われ、効果を上げています。しかし、GLAを繰り返し投与することで、一部の患者さんではGLAに対する抗体が作られ、アレルギー反応などの有害副反応や治療効果の減弱がみられることが報告されています。私たちは、ファブリー病患者さんに対して有害な抗体を作らない酵素薬を開発するため、GLAに立体構造が似ている α -N-アセチルガラクトサミニダーゼ(NAGA)に注目しました。分子設計により、NAGAの構成アミノ酸のうち、基質親和性に関与する2残基を置換した改変型NAGAを創り、その効果を調べるため動物実験を行いました。改変型NAGAをヒトNAGAトランスジェニック/GLAノックアウトマウス(ファブリー病患者さんと同様の免疫状態を呈するファブリー病モデル動物)に繰り返し投与しても有害抗体は産生されず、主要臓器

への糖脂質蓄積が抑制され、病理学的変化も消失傾向がみられることがわかりました。改変型NAGAは、ファブリー病に対する新しい治療薬候補として期待出来ると考えられます。

これからも少しずつ研究を進め、ライソゾーム病の患者さんやご家族が喜んでくれる成果を上げられる様に努力したいと思います。

<ビオプテリン代謝異常症

:PKUから小児神経伝達物質病まで>

大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学
新宅治夫

この度は、伝統ある日本先天代謝異常学会の学会賞にご推薦いただきました、理事長、選考委員の先生方、会員の皆様に心よりお礼申し上げます。この荣誉ある賞をいただけましたことは身に余る光栄です。

テトラヒドロビオプテリン(BH4)欠損症の診断:私は卒業と同時に大学院に入学し、故大浦敏明先生のご指導でフェニルケトン尿症(PKU)の食事治療が無効な症例について研究を始めました。スイスチューリッヒ大学のNiederwieser先生から頂いたテトラヒドロビオプテリン(BH4)で負荷試験を行い、本邦初例を含む3例の診断によりジヒドロビオプテリン(BH2)合成酵素欠損症の診断法を確立したことで学位を授与されました。これが契機となり大学院卒業後にチューリッヒ大学に留学しさらに研究を進めることになりました。それまでBH4はGTPからジヒドロ型でBH2を経て合成されると考えられていましたが、留学した頃から、6ビルボイルテトラヒドロビオプテリン(PTP)を経てテトラ型で直接合成される経路が明らかにされようとしていました。私の研究テーマはこのPTP合成酵素(PTPS)活性をヒトの赤血球で測定する方法を開発することでした。半年ほどかけて患者、保因者の診断ができるようになり、さらに胎児診断にも成功しました。帰国後BH4欠損症の鑑別診断を行っていましたが、ほとんどがPTPS欠損症でDHPR欠損症も数例で、GTPシンクロンドローゼI (GTPCH)欠損症は2011年まで全く発見されませんでした。

瀬川病の診断:1989年に釧路総合病院からジストニアの患児で瀬川病と考えられるが、BH4欠損症について鑑別してほしいという依頼がありました。患児と家族の体液中のプテリジン分析を行うと、ネオプテリンとビオプテリンの両方が低下しておりGTPCH欠損症患者と正常値の間値でした。この結果に基づき瀬川病の原因がGTPCH活性の低下によるドーパミン産生の低下であることを世界で最初に明らかにしました。これ以後、瀬川昌也先生から多くのジストニア患者のプテリジン分析が依頼されるようになりました。

小児神経伝達物質病(PND)の診断:これが契機となり2009年に難治性疾患克服研究事業のなかで、ジストニアをともしなう神経疾患についてPNDという新しい分野の研究班を立ち上げることになりました。この研究班を通じてそれまで100例程度だった瀬川病はわずか数年で新たに50例以上診断されるようになり、さらにセピアプテリン還元

酵素欠損症やチロシン水酸化酵素欠損症などは日本の第1例の発見につながりました。

このように異型PKUで始まったBH4欠損症の研究は小児神経伝達物質病へと発展してきましたが、さらに多くの希少難病の病態の解明に引き継がれていくことを願っております。

最後にご指導頂きました、故大浦敏明先生、故Niederwieser先生、故瀬川昌也先生に深謝申し上げます。

<平成28年度日本先天代謝異常学会

奨励賞を受賞して>

中部大学 臨床検査技術教育・実習センター
青山友佳

この度は、平成28年度日本先天代謝異常学会奨励賞という栄えある賞をいただきましたことに、心より感謝申し上げます。「HMG-CoAリアーゼ欠損症およびβ-ケトチオラーゼ欠損症におけるMLPA法の確立と変異の同定」というこのテーマは、深尾敏幸先生のもと、岐阜大学連合創薬医療情報研究科での博士課程のテーマとして取り組んできました。大学院の研究では、β-ケトチオラーゼ欠損症、SCOT欠損症、CPT2欠損症の患者さんの遺伝子解析を行いながら、遺伝子検査やケトン体代謝異常症の基礎的な知識を深尾先生からご指導いただきました。解析を進めるなかで、HMG-CoAリアーゼ欠損症の遺伝子解析において、片方のアレルでの変異は認められているもののもう一方のアレルでの変異が同定されていない症例が岐阜大学で解析した症例を含め本邦に2症例存在しており、この変異を明らかにするには、HMGCL遺伝子に対してMLPA法を確立することが鍵になるであろうとのことから、私の研究テーマとなりました。それからは、HMGCL遺伝子のどの位置にプライマーを立てるか、毎日、配列をながめながらプローブを設計、MLPA法を確立してエクソンのコピー数解析が出来るまでになり、1症例ではエクソン2-4の欠失を確認し、その切断点はイントロン1のAlu配列とイントロン4の非Alu配列間の欠失であることを同定しました。もう1症例は家族解析にてエクソンのコピー数が正常であったためHMGCL遺伝子領域が父親由来のアレルを2つ持つuniparental disomyではないかと疑い、東京女子医科大学 統合医学研究所の山本俊至先生に共同研究をご快諾いただきマイクロアレイ解析を実施、1番染色体全体のpaternal uniparental isodisomyであること、そして、これにより生じるHMG-CoAリアーゼ欠損症と同定しました。

これらの結果は、患者さんご家族、診療を担当されてみえる主治医の先生方にご協力いただけたからこそ明らかにできました。そして、研究では厳しくもいつもあたたかい心を持ってご指導いただいた深尾先生をはじめ、実験をゼロから教えてくださった技能補佐員の坂口直美さん、岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学の先生方のご指導があったからこそ成し得た成果であり、心から感謝申し上げます。今回の受賞を大きな励みとして、患者さんの診断に少しでも貢献できるような研究に、今後もいっそうの努力を重ねていきたいと思っております。

<日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して>

熊本大学医学部附属病院小児科
城戸 淳

この度、平成28年度日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞させて頂き、御礼申し上げます。これまでのこの賞の受賞者の先生方と比べると、私は、業績的にも人間的にも劣りますが、一小児科医として、様々な論文を執筆してきました。今回の受賞の契機となりました論文は、[J.Inherit Metab Dis.](#) 2012. Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. と [J Hum Genet](#) 2013. Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes. です。

これらは、熊本大学 遠藤文夫名誉教授の厚生労働省の研究班の事業で、尿素サイクル異常症と肝型糖原病について、日本における現状を全国調査したものです。1998年に内野先生らが尿素サイクル異常症についての調査結果を報告されていましたが、約10年と歳月とともに尿素サイクル異常症に対する理解は変わりました。また、日本人の肝型糖原病に対する情報もしっかりしたものはありませんでしたので、大変有意義な調査ができ、これを報告できたことは、小児科医として喜ばしいことでした。この調査にご協力くださった全国668施設の諸先生方には本当に感謝申し上げます。

現在は、種々の先天代謝異常症患者のiPS細胞を作製して、これらのiPS細胞から肝臓や神経に分化させて、種々の現象を解析しております。まだまだ研究が始まったばかりですので、漠然としていてどのような形で皆様にご報告できるかわかりませんが、努力しています。

これまでと同様に現在も、臨床および研究においてご指導をくださる熊本大学 遠藤文夫先生、中村公俊先生、三淵先生、松本志郎先生にお礼を申し上げます。そして、井田博幸先生、大竹明先生、大浦敏博先生、高柳正樹先生、深尾敏幸先生をはじめ先天代謝異常学会の多くの先生方には、学会、研究班および全国調査などでご厚意にしてください大変感謝しております。今後も小児科医としてよい研究内容が報告できるように努力してまいりますので、ご指導・ご鞭撻のほどどうぞよろしくお願い申し上げます。

<学術・教育・臨床賞(サノフィエンザイムアカデミック グラント賞)を受賞して> 国立成育医療研究センター遺伝診療科 小須賀基通

このたびは平成28年度の日本先天代謝異常学会 学術・教育・臨床賞(サノフィエンザイムアカデミックグラント賞)を受賞させていただき誠に光栄に存じます。先天代謝異常の領域には、本賞受賞にふさわしい実績をお持ちの方々があまたおられ、まだ自分には本賞の応募は早いとも考えておりましたが、このたびの応募で受賞できたことは望外の喜びであります。私は先天代謝異常疾患の中でもライソゾーム病の診断と治療を専門とし、今回の応募に関して、以下のような取り組みを業績として挙げてさせていただき

ました。まず、ろ紙血の微量血液検体を用いた酵素活性測定によるライソゾーム病の迅速診断法を新生児スクリーニングやハイリクススクリーニングに応用して、継続的に実施してきたこと、ムコ多糖症の自然歴やきょうだい例の病歴を通じて、ムコ多糖症の早期診断・早期治療の有効性を報告したこと、遺伝子解析による先天代謝異常症の確定診断を実施し、特に日本人ムコ多糖症II型の遺伝子型と表現型の関係についての知見を報告したこと、そしてムコ多糖症IVA型に対する酵素補充療法の国際共同治験に参加し、日本人患者における本治療法の安全性と有効性のデータを通じて、本邦における酵素補充剤の早期承認に寄与したこと、などであります。受賞に際し、評価をいただいたこれらの業績に関しましては、私個人の独力でなし得たものはもちろん一つもなく、すべてともにライソゾーム病の診断と治療に携わってきた大勢の臨床医、専門医、医療従事者、技術者、研究者との共同作業によって得られたものです。そして何よりも患者さんとその家族の皆さんのご理解とご協力があってこそ進めることができたものであることは言うまでもありません。近年、ライソゾーム病の診断法や治療法は、次々に新しい知見が報告されており、その進歩の流れは今後も続いていくものと思われます。今回の受賞を励みに、これからも本領域における診療・研究に努力していく所存です。あらためまして、このたびの受賞において、関係いただいた皆様方には御礼を申し上げます。

<日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞 (ジェンザイムアカデミックグラント)を受賞して> 東北大学医学系研究科小児病態学分野 坂本修

このたびは学術・臨床・教育賞(ジェンザイムアカデミックグラント)をいただき、大変光栄に存じます。

日本先天代謝異常学会の前身である小児代謝異常研究会は東北大学小児科の荒川雅男先生が高井俊夫先生(大阪市立大学)、國分義行先生(東京慈恵会医科大学)と立ち上げられたものです。多田啓也先生は平成3年から本学会の理事長を務められました。学会賞も東北大学関係者では多田啓也先生(H2年、初回)、成澤邦明先生(H7年)、松原洋一先生(H20年)、呉繁夫先生(H22年)、早坂清先生(H25年)、大浦敏博先生(H26年)と多数が受賞しており、日本先天代謝異常学会は東北大学にとって縁が深い学会です。

私は大学院入学(H6年)時から、主に有機酸代謝異常(ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症、プロピオン酸血症、メチルマロン酸血症、イソ吉草酸尿症)、アミノ酸代謝異常症(ホモシスチン尿症、シトリン欠損症)、糖代謝異常症(糖原病)の領域で本学会を中心に研究発表を続けており、本学会に育てられたと思っています。最近は臨床・教育的な点で先天代謝異常学会セミナー実行委員やガイドライン作成をお手伝いもさせていただいています(多少の学会への恩返しになっていますでしょうか?)。

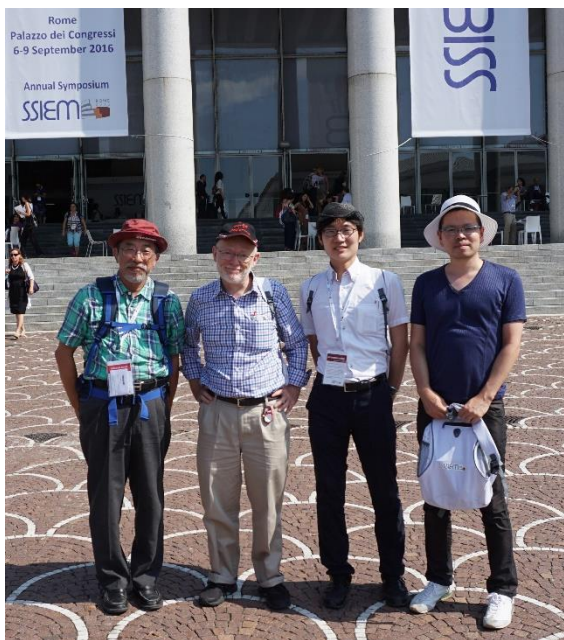
最後にご推薦いただいた呉繁夫先生、研究のご指導いただいた成澤邦明先生・松原洋一先生・鈴木洋一先生・青木洋子先生、代謝臨床を指導いただいた大浦敏博先生および選考いただいた委員の先生がたに深謝いたします。

<2016 JCRトラベルアワードを受賞して> 岐阜大学大学院医学系研究科 小児病態学 大塚博樹

この度は平成28年度JCRトラベルアワードを頂き誠にありがとうございました。私は「Oral glucose tolerance tests in two Japanese citrin-deficient siblings before and after MCT-oil supplementation」と題して、シトリン欠損症の兄妹例におけるグルコース負荷試験の結果と、MCTオイルの効果について考察したポスター発表をさせていただきました。これはシトリン欠損症患者において、ある程度食事摂取させているにも関わらず低血糖エピソードが多かったために、あえてグルコース負荷試験を行ったことがきっかけになっています。グルコース負荷試験による低血糖症状を経験し、その考察と対策を経て、MCTオイルによる体調の改善や食事嗜好の変化、そしてグルコース負荷試験結果の改善をみました。当科教授の深尾先生と実際にグルコース負荷試験を行った病棟担当医の皆様、そしてMCTオイルの治療法について山形大学名誉教授の早坂清先生にご指導頂いた結果として、この報告をまとめることができました。この場を借りて御礼申し上げます。

SSIEMの参加は初めてであり、非常に貴重な経験をさせていただきました。グローバルな学会会場の雰囲気や多様な発表、また多くの著名な先生とお近づきになれたことは、自分にとって忘れられない体験でした。それと共に、拙い英語力のせいでポスター内容を説明しようとしても相手に十分伝わらず、また相手のコメントも受け止めきれないという歯痒い思いも強く感じました。もちろんローマの街並みとコロッセオなどの遺跡も見てもわり、バチカンにも行ってみました。イタリアならではの Pasta や Piza も堪能しました。個人的には、生クリームを使わないというイタリアのカルボナーラや、プロセッコという白発砲ワインも美味しかったです。今年も Grant Mitchell 先生(モントリオール大)と深尾先生、笹井先生、そして本年は私も加わった4人1部屋で寝食を共にし、ホテルに戻っても議論が起こる充実した学会期間を送りました。

日本先天代謝異常学会や当教室でも、これからの時代は国際的な競争力がより一層求められるという話が出ていますが、今回はまさにその現場の一つに参加する体験でした。今後も継続して先天代謝異常症の勉強と、そのグローバルな発信を共に心がけていきたいと思います。このたびは貴重な機会をいただき、ありがとうございました。



大塚博樹先生からのお写真

<JCRTラベルアワードを受賞して>

千葉県こども病院代謝科
松永綾子

この度、日本先天代謝異常学会JCRT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。このような素晴らしい賞をいただき、心より感謝申し上げます。

ローマで開催されましたSSIEM Annual Symposium 2016に参加させていただきました。SSIEMには何度か参加していましたが、今まではポスター発表のみであり、今回が初めての口演でとても緊張しました。「A novel causative gene of mitochondrial respiratory chain disorders in an apparent life-threatening event (ALTE)」という演題を発表しました。乳幼児突発性危急事態(ALTE)で発症し、*PNPLA4*というカルジオリピンに関連したミトコンドリア呼吸鎖異常症の新規原因遺伝子が見つかった症例です。乳幼児の突然死の原因として代謝疾患があることはよく知られています。私はその中で、ミトコンドリア呼吸鎖異常症についての検索を行っております。近年では突然死やALTEを引き起こす遺伝子異常も同定されるようになってきております。今後もより一層努力していきたいとモチベーションの上がる経験をさせていただきました。初めての口演ということで英会話教室にも通い始め、細々とですが継続しております。これを機に国際学会でも怖くないような英語力を身につけたいものです。

みなさんご存知の通り、ローマは歴史の古い町です。観るべき場所もたくさんあり、学会との両立は大変でしたが素晴らしい経験でした。学会のエクスカージョンで見学したコロッセオとフォロ・ロマーノではガイドさんが内部を

細かく説明してくれて、遠い過去に思いを馳せてまいりました。

最後になりますが、このような発表の機会を与えてくださいました、千葉県こども病院村山圭先生、埼玉医科大学大竹明教授、埼玉医科大学ゲノムセンターの皆様には深謝いたします。また、先天代謝異常学会 井田博幸理事長を始め選考委員の先生方にもこの場をお借りして心よりお礼申し上げます。誠にありがとうございました。

編集後記

はじめに、本年7月九州北部豪雨で被災された皆様には心よりお見舞い申し上げます。今年も梅雨の季節、各地で豪雨の報告が続いています。気象予報では「これまで経験したことのないような」という表現が使われることが多くなりました。防災・減災の備えに加え、迅速な対応が必要となることが多くなっています。皆様、ご注意ください。

昨年の役員選挙を受け本年度、新理事体制がスタートしました。新理事からはご挨拶を頂きまして掲載いたしました。広報委員会も新体制となり、今回、初のニュースレターの発行になります。ご寄稿を頂きました多くの先生方には感謝申し上げます。これから徐々に梅雨明けに向かいますが、暑い日が続きます。皆さまにおかれましては、どうぞお身体をご自愛下さい。

(第13回日本先天代謝異常学会セミナーは250名以上の参加者が集まり盛大に開催されました。)

広報委員会 高橋 勉、村山 圭

2016年秋 理事会議事録

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成28年10月26日（水）13:00～17:00
場所：小田急ホテルセンチュリーサザンタワー
アーバンルーム

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

A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

B. 第58回日本先天代謝異常学会会長挨拶 奥山 虎之会長

C. 報告事項

1. 事務局関連報告（櫻井 謙幹事）

1) 平成28年度会計中間報告
・現在までの収支状況（9月末集計）
収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費、著作権料
で ¥5,718,243 6月に「新生児マススクリーニング対象
疾患ガイドライン」の印税として¥461,306の収入があった。
支出：学会開催費、人件費、会議費、財団等年会費、通信
費・運搬費、印刷費、旅費・交通費、事務費、役員選挙関
連費で ¥3,390,677
・セミナー会計口座

昨年同様、企業からの寄付金はこの口座に振り込まれ、
今年度は5社¥2,900,000の寄付があった。当口座に入金
分は8月31日に実行委員長の持つ「日本先天代謝異常学
会セミナー」口座に全額送金。

2) 会員数推移、会費納入状況

平成28年10月13日現在の会員数は651名で前年度より26
名増加している。会費納入者は349名で（名誉会員14名、
宛先不明者24名を除く）納入率は54.7%である。

3) 理事長選考会報告

日本先天代謝異常学会役員の改選に伴い、理事長も3年
の任期が満了となる事から、会則第14条「理事長は理事の
中から互選され、必要に応じて理事会を招集し、その議長
となり理事会の業務を総理する」に基づき理事長選考会を
開催した。

<選考方法>

新理事全員にアンケート（選考会の開催時期、選考方
法）を取った結果、立候補者を募り候補者はプレゼンテー
ションを行い、その後投票で決定する事とした。

<選考会>

平成28年10月1日（土）に東京慈恵会医科大学にて開催。
新理事11名全員が出席。
立候補者がプレゼンテーションの後、自書式投票をし、そ
の場で開票を行った。その結果、現理事長の井田 博幸先
生が再選された。

2. 日本先天代謝異常学会総会、今後の予定と準備状況

2017年（第59回）：会長 大竹 明先生（埼玉医科大学）
会期は2017年10月12日（木）～10月14日（土）に川越市の
「ウェスタ川越」にて開催予定であるとの報告がなされた。
2018年（第60回）：会長 深尾 敏幸先生（岐阜大学）
会期は2018年11月8日（木）～11月10日（土）に岐阜市の
「じゅうろくプラザ」で開催予定であるとの報告がなされた。

3. 平成28年度各賞選考結果

<学会賞>

・櫻庭 均先生（明治薬科大学臨床遺伝学）
「ライソゾーム病の分子病理学および構造生物学的研究」
・新宅 治夫先生（大阪市立大学大学院医学研究科発達小児
医学）
「ビオプテリン代謝異常症の病態解明に関する研究」

<奨励賞>

・青山 友佳先生（中部大学臨床検査技術教育・実習セン
ター）
「HMG-CoAリアーゼ欠損症およびβ-ケトチオラーゼ欠損症に
おけるMLPA法の確立と変異の同定」
・城戸 淳先生（熊本大学医学部附属病院小児科）
「わが国における先天代謝異常症の実態調査」

<学術・臨床・教育賞>

（ジェンザイムアカデミックグラント）

・小須賀 基通先生
（国立成育医療研究センター遺伝診療科）
・坂本 修先生
（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）

<JCRトラベルアワード（海外研究助成）>

・大塚 博樹先生
（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）
「Oral glucose tolerance tests in Japanese Citrin-
deficient siblings before and after MCT-oil
supplementation」
・松永 綾子先生（千葉県こども病院代謝科）
「A novel causative gene of mitochondrial respiratory
chain disorders in an apparent life-threatening event
（ALTE）」

<若手優秀演題賞>

・志村 優先生（千葉県こども病院代謝科）
「乳児ミトコンドリア肝症の新規病因遺伝子（IARS遺伝子）
の発見、黒毛和種牛における虚弱子牛症候群との関連」
・大塚 博樹先生
（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）
「3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素Bdh1K0マウスの作成とその病態
解析」

4. メール審議結果（井田 博幸理事長）

・2016年7月
<先天性胆汁酸代謝異常症診療ガイドラインのパブリック募集
への承認>
内容：中村班において先天性胆汁酸代謝異常症の診療ガイド
ラインを作成され、それに対するパブリックコメントをHPに
て募集する事への承認
結果：承認

・2016年8月

＜ミトコンドリア病診断基準診療マニュアルのパブリック募集への承認＞

内容：「ミトコンドリア病診断基準（MELAS, Leigh脳症）及び診療マニュアル」が作成され、それに対するパブリックコメントをHPにて募集する事への承認。

結果：承認

5. 日本先天代謝異常学会役員選挙報告（高柳 正樹選挙管理委員長）

高柳選挙管理委員長より、日本先天代謝異常学会役員選挙について以下の報告がなされた。

・選挙管理委員会組織

委員長：高柳正樹

委員：石毛信之、小須賀基通、小林正久、清水教一、村山圭、山崎太郎

・評議員選挙

投票期間は平成28年5月2日～28日、投票権は正会員625名。投票率は38%であった。6月2日に帝京平成大学池袋キャンパスにて開票を行った。日本先天代謝異常学会会則附則第3条「評議員は正会員15名に1名の割合で会員より選出される」に基づき42名が当選となるが、同票があったため、43名を当選とした。

＜評議員＞

石毛信之、石毛美夏、井田博幸、伊藤哲哉、井原健二、大浦敏博、大藺恵一、大竹明、大橋十也、岡野善行、奥山虎之、折居建治、金澤正樹、河井昌彦、窪田満、呉繁夫、小須賀基通、小林博司、小林弘典、小林正久、酒井規夫、坂本修、櫻井謙、清水教一、下澤伸行、新宅治夫、鈴木康之、高橋勉、但馬剛、中島葉子、中村公俊、野口篤子、長谷川奉延、長谷川有紀、畑郁江、濱崎考史、深尾敏幸、松原洋一、三渕浩、村山圭、望月弘、山本重則、依藤亨（五十音順、敬称略）

・理事・監事選挙

投票期間は平成28年6月27日～7月12日、投票権は評議員43名。投票率は97.7%であった。7月16日に東京コンファレンスセンター品川にて開票を行った。日本先天代謝異常学会会則第4条「理事の定数は評議員の約4分の1とする。」に基づき11名を当選とした。

＜理事＞

井田博幸、伊藤哲哉、大浦敏博、大竹明、奥山虎之、窪田満、呉繁夫、酒井規夫、高橋勉、中村公俊、深尾敏幸（五十音順、敬称略）

＜監事＞

新宅治夫、松原洋一（五十音順、敬称略）

6. 各委員会報告

委員会活動について以下の報告があった。

1) 国際渉外委員会（深尾 敏幸理事）

委員会活動について以下の報告があった。

・国際交流

SLEIPMNからProf. Juan F Cabello、SIMDよりDr.

Froeseを招聘。今後SSIEMとの交流も検討していく必要がある。

・今後の関連国際学会

＜ICIM＞ 2017年：ブラジル、2021年：オーストラリア

＜SSIEM＞ 2018年：アテネ、2019年：ロッテルダム
2020年：フライブルグ

＜ACIMD＞ 2018年：中国

・ICIM2017へ日本からの講演推薦

シトリン欠損症：佐伯武頼先生もしくは大浦敏博先生

新生児マススクリーニング：山口清次先生

ペルオキシゾーム病：下澤伸行先生

ミトコンドリア病：大竹明先生

ケトン体代謝：深尾敏幸先生

2) 生涯教育委員会（窪田 満理事）

・第12回日本先天代謝異常学会セミナー報告

平成28年7月16日、17日に東京コンファレンスセンター品川にて開催。今年の参加者は323名。今年のプログラムは総論7題、各論8題。各発表を30分にする事で各分野を幅広くカバーするプログラムにしたとの報告があった。2017年（第13回）は国立成育医療研究センターの窪田満先生が実行委員長に就任し、平成29年7月15日、16日に東京コンファレンスセンター品川で開催が予定されている。

3) 薬事委員会（大浦 敏博理事）

承認待ちであったカルバグルが9月7日付で承認された。販売名は「カーバグル」となった。今年度中に発売になる予定であるとの報告があった。

4) 社会保険委員会（高柳 正樹理事）

現在、シナジスの適応拡大に向けて、日本先天代謝異常学会からは石毛美夏先生が代表となり、動いているとの報告があった。

5) 移行期医療委員会（窪田 満理事）

日本小児科学会、日本小児循環器学会にて講演を行った。日本小児科学会小児慢性疾患患者の移行期支援ワーキンググループに出席したとの報告があった。

6) 栄養・マススクリーニング委員会（山口 清次理事）

治療用特殊ミルクの問題について、出荷量調査、成人後の特殊ミルク供給者の実態調査を行っており、特殊ミルクにかかる費用の財源について母子保健課で検討中であるとの報告があった。

マススクリーニングに関しては「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制および精度向上に関する研究班」で発見された患者の全員登録、長期追跡、遺伝子解析の体制を構築中であるとの報告があった。

7) 学術委員会（呉 繁夫理事）

委員会活動について以下の報告があった。

①学会におけるシンポジウム企画等

・第119回日本小児科学会（札幌）分野別シンポジウム1

「先天代謝異常症の早期診断・治療に向けた診療ネットワーク」

座長：大浦先生（仙台市立病院）・下澤先生（岐阜大学）

1. ミトコンドリア病の診療ネットワークの構築 村山先生（千葉県こども病院）

2. マススクリーニング対象疾患の診療ネットワーク体制 深尾先生（岐阜大学）

3. ペルオキシゾーム病の診療ネットワーク 下澤先生 (岐阜大学)
4. ライソゾーム病の診断と治療 井田先生 (慈恵医大)
・第119回日本小児科学会 (札幌) 分野別シンポジウム12
「今後検討すべき新生児マスキング対象疾患」
座長: 山口先生 (島根大学)・松原先生 (国立成育医療研究センター)
1. ムコ多糖症 戸松先生 (デュボン小児病院)
2. 原発性免疫不全 今井先生 (東京医科歯科大学)
3. ファブリー病 中村先生 (熊本大学)
4. 遺伝型評価 深尾先生 (岐阜大学)
5. NGS 松原先生 (国立成育医療研究センター)

・第120回日本小児科学会 (東京) 分野別シンポジウム
※提案済

「先天代謝異常症の診療ガイドライン作成上の問題点と上手な活用法 (仮題)」
座長: 深尾先生 (岐阜大学)・窪田先生 (国立成育医療研究センター)

1. 先天代謝異常症のガイドライン作成の紹介 深尾先生
2. ライソゾーム病のガイドライン作成の紹介 (MPS or ALD) 奥山先生or 下澤先生
3. MINSによるガイドライン作成 森實先生
4. MINDで作成されたDMDのガイドラインについての紹介 福田先生or 石垣先生

②先天代謝異常学会からの論文発信力の評価
課題「先天代謝異常学会の論文発信力は向上しているか?」

検証「評議員が著者に含まれる先天代謝異常症関係の論文リストを作成」

2005年: 評議員数 (推薦評議員は含めず) 40人
論文数 103編
評議員1人当たりの論文数 2.58編/人

2015年: 評議員数 (推薦評議員は含めず) 45人
論文数 89編
評議員1人当たりの論文数 1.98編/人
(2005年と比べて約25%低下)

これらを踏まえ、学会として論文数を増やす為にどのような活動をしていくべきか?との話し合いがなされ、論文の書き方についての講習会を学術集会の際に設けてはどうか。との提案がなされ今後検討していく事とした。

8) 広報委員会 (新宅 治夫理事)

委員会活動について以下の報告があった。

①学会ホームページの更新

- ・ガイドライン関係: 4件
- ・JSIMD役員選挙関連: 4件
- ・その他掲載事項: 2件

ガイドラインのパブリックコメントが多くなってきた事から、ホームページの左のパナー「ガイドライン」の項目内にパブリックコメント欄を設置した。

②精密検査施設一覧の更新

3年が経過した精密検査施設一覧について更新作業を行う (2017年4月～更新予定)

③News Letter vol.3の発行 (7月)

9) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (深尾 敏幸理事)

2015年1月より施行されている指定難病制度で登録病名も306疾患に拡大となったが、多くの小児期発症の慢性疾患が入っておらず、候補疾患の選定を小児科学会が見直す事となり、各分科会に「指定難病の検討資料」の作成が依頼され、その資料を用いて第3次指定難病が24疾患選定された。この3次指定24疾患のうち8疾患が先天代謝異常症であり、本学会での取り組みが評価されているのではないかと報告があった。現在指定難病に認定されている先天代謝異常症は41疾患である。

10) 患者登録委員会 (大竹 明理事)

委員会活動について以下の報告があった。

2015年11月14日に大阪で第3回患者登録委員会を開催した。

・先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動状況
新委員の就任及びグループ長の変更

MC-BankのJaSMInへの統合作業及びデータクリーニングの実施
登録情報の研究利用状況について確認
登録専用ホームページのリニューアル作業

現在の登録数: 計1197件

次回の委員会では、登録書類 (はがき) のリニューアル、登録情報の研究利用における委員会での審議体制及び関連規則、書類等の作成について検討する。

11) 総務委員会 (奥山 虎之理事)

小児科学会より提示された「遺伝学的検査の実施に関する指針について」の報告がなされた。

D. 審議事項

1. コール酸の未承認薬検討委員会への要望書提出について
全員一致で承認が得られた。

2. シスチノーシスの診療ガイドライン作成について

将来的にシスチンの測定を保険収載するために、診療ガイドラインの作成を検討しているとの報告があった。中村班での作成となるが、既に衛藤班で作成されているものがあるため、内容をすり合わせる必要があるとの意見があった。

3. 生涯教育委員会より

①アドバンスドセミナーの企画

2017年12月か2018年1月に熊本での開催を検討しているとの件については全員一致で承認とした。また参加者の募集方法については審議がなされ、アドバンスドセミナーという事から一般応募はせず、少人数での開催とし、評議員が推薦する者を対象とする事とした。

②公認会計士の契約

今年度までは大阪の公認会計士と契約していたが、実行委員長が酒井先生から窪田先生に変わる事により、学会で公認会計士を契約し、学会会計とセミナー会計の両方を審査して頂くのはどうかとの意見があり、審議の結果、来年度からは学会で公認会計士を契約し、両方の会計の審査をお願いする事にするとの事で承認が得られた。

③企業からの寄付について

近年、企業からの寄付が大変厳しくなっており、今後の寄付体制についての審議がなされた。その結果、現状より増えていく事は望めないもので、現状で出来る範囲で運営していくようにする事とした。

4. 移行期医療委員会より

医師同士の連携や患者のヘルス・リテラシーの獲得のため、個々の社会生活にあわせた指導プログラムを委員会での作成していくことの承認を頂きたいとの報告があった。これについて審議がなされ全員一致で承認が得られた。

5. 学会賞選考委員会内規について

現在まで明確な規定が無かったため、選考委員会および各賞の応募規定案を作成し、検討した。審議の結果、下記の通りに内規が決定し平成29年度より施行する事とした。

<選考委員会>

1) 選考委員会は直近の学会賞受賞者6名および理事長を加えた7名で構成する。

2) 理事長が選考委員長をつとめる。

3) 選考委員は受賞年度の古い順に交代する。

※注1：当該年度の受賞者がいない場合はこの限りではない。

※注2：当該年度の受賞者が複数名の場合はそれと同数の委員が交代する。

※注3：当該年度の受賞者が1名であるのに対し、該当する交代委員が複数名いる場合は年齢が上の委員が交代する。

4) 選考委員会は委員の3分の2以上の出席で成立する。但し委任状、意見書の提出は出席とみなす。

<学会賞募集・選考規定>

・対象者：先天代謝異常症領域に関する優れた研究業績を残し、日本先天代謝異常学会に多大な貢献をした者。

・応募について：① 応募は他薦のみとする。
② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。但し、選考委員は推薦者にはなれない。

・受賞者条件：① 受賞者に副賞として30万円を贈呈する。

② News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<奨励賞募集・選考規定>

・対象者：① 先天代謝異常症領域に関する優れた論文を発表し、今後の発展が期待される者。

② 当該年度末（3月31日）で45歳未満の者。

③ 会員歴が当該年度を含め過去3年以上ある事。

④ 本学会において発表された演題である事。

⑤ 会費の滞納のない事。

・応募について：① 応募は他薦のみとする。

② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。

・受賞者条件：① 受賞者に副賞として10万円を贈呈する。

② News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<学術・臨床・教育賞（サノフィジェンザイムアカデミックグラント）募集・選考規定>

・対象者：① 日本先天代謝異常学会の発展に寄与し、学術・臨床・教育の分野で貢献のある者。

② 当該年度末（3月31日）時点で40歳以上60歳未満の者。

③ 会員歴が当該年度を含め過去10年以上ある事。

④ 会費の滞納のない事。

・応募について：① 応募は他薦のみとする。

② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。

③ 当該年度の応募者がなかった場合は、締め切り後、評議員に二次募集の連絡を行う。

・受賞者条件：① 受賞者は原則として2名以内とする。

② 受賞者に副賞として1人20万円を贈呈する。

③ News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<海外研究助成（J C Rトラベルアワード）募集・選考規定>

・対象者：① 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。

② 当該年度末（3月31日）時点での年齢が45歳未満の者。

③ 当該年度のSSIEMもしくはICIEMへ演題を登録し、採択された者。

④ 会員歴が当該年度を含め過去3年以上ある事。

⑤ 会費の滞納のない事。

・受賞者条件：① 受賞者は原則として2名までとする。

② 受賞者に副賞として1人20万円を贈呈する。

③ News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

・平成29年度各賞選考委員会

大野 耕策（平成23年度）、深尾 敏幸（平成24年度）、

早坂 清（平成25年度）、大浦 敏博（平成26年度）、

井田 博幸（平成27年度・選考委員長）

櫻庭 均（平成28年度）、新宅 治夫（平成28年度）

6. 会員個人情報管理の外部委託について

現在事務局で行っている会員の個人情報管理を外部業者に委託し、学会ホームページに会員専用ページを設け、会員各自で個人情報の確認や変更が可能となるようなシステムを導入していきたいとの報告があり、それについて前向きに検討して良いかどうかの審議がなされた。審議の結果、このシステムを導入する事に関しては賛成だが、委託する業者はセキュリティ面や費用の面においても、十分な検討が必要であるとの事から、春の理事会までに複数社の内容を検討しておく事とした。

*議事録は、学会ホームページからも閲覧できます

(<http://jsimd.net/overview/minutes.html>)。

2017年春 理事会議事録

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成29年4月16日（日） 9：00～12：00
場所：TKPガーデンシティ品川 セントポーリア

出席者（五十音順、敬称略）
理事：井田 博幸 伊藤 哲哉 大浦 敏博 大竹 明
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫 酒井 規夫
高橋 勉 中村 公俊 深尾 敏幸
監事：新宅 治夫 松原 洋一
幹事：櫻井 謙
書記：金城 栄子

A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

B. 報告事項

1. 平成28年度会計報告（櫻井 謙幹事）

収入は年会費、雑誌販売費を主とし、前年度繰越金 ¥15,692,369を含む、¥26,549,140、支出は¥13,255,926であった。厚労省臨床効果データベース事業立替費は小児科学会からの研究費の振込みが4月以降になるとの事から一時的に学会から¥4,994,500を支払っている。これにより次年度繰越金は¥13,293,214となるとの報告があった。なお、日本先天代謝異常学会セミナーの会計については、平成29年度より、日本先天代謝異常学会の一般会計に組み込むこととなった。

2. 平成28年度会計監査報告（新宅治夫監事、松原洋一監事）

平成29年4月に監査をし、適切に使用されているとの報告があった。また近年は財源も安定していることから、外部委託を増やすなどもう少し事務局の負担を減らせるような方向で費用を使用してもいいのではないかと提案がなされた。

3. 事務局関連報告

1) 会員数推移、会費納入状況

平成28年度末での会員数は661名と前年度より36名増加している。また会費の納入者は491名（名誉会員、宛先不明者を除く）で納入率は74.2%であった。

2) 公認会計士の雇用

本年1月より公認会計士を雇用。4月に一般会計、セミナー後（9月を予定）にセミナー会計の監査を年2回依頼する事としたとの報告があった。
・樋口 幸一先生（公認会計士・税理士・認定登録 医業経理コンサルタント）

3) 会則の追加

昨今、銀行口座の開設や郵便局の振込手続き等が厳しくなっており、団体としての存在が確認できる書類が必要であることから、学会ホームページを公的な証明書類として使用している本学会の場合、証明書としての条件を満たしたものに会則を変更する必要がある。

・会則第4条

<変更前> 本会の事務局は、東京慈恵会医科大学小児科学講座内におく。

<変更後> 本会の事務局は、東京慈恵会医科大学小児科学講座内におく。（所在地：〒105-8461 東京都港区西新橋3-25-8）

・附則第7条（新規追加）

本会の設立日は1965（昭和40）年3月6日とする。

・附則第8条

本会則は、平成29年10月12日より実施とする。

本年の総会で承認を得た後、会則を変更する事とした。

4) 小児科専門医制度の変更による研修集会の単位と単位の発行方法

小児科専門医制度の変更による当学会の関連する研修会の単位発行方法は以下となる事が報告された。

2017年9月30日までは旧制度での参加単位を付与。2017年10月1日より新制度施行。

① 日本先天代謝異常学会学術集会

1) 参加単位

分科会の学術集会は自動付与。（1単位）毎年申請は不要。

2) 専門医共通講習、小児科領域講習の聴講単位（学術集会における教育講演等）

更新基準に則り、1回の講演時間は原則1時間程度とし、1講習を以って1単位とする。共催セミナーは不可。

※毎年申請が必要となる。申請時期は同年7月～12月に開催される研修会は3月、翌年1月～6月に開催される研修会は9月の年2回となる。

※日本先天代謝異常学会の開催は同年の秋なので、申請は3月となる。また、聴講単位を申請するには3月の時点で大まかなプログラムが決まっていなくてはならないので注意が必要である。

② 日本先天代謝異常学会セミナー

専門医共通講習、小児科領域講習の聴講単位（教育講演等）

更新基準に則り、1回の講演時間は原則1時間程度とし、1講習を以って1単位とする。共催セミナーは不可。

※毎年申請が必要となる。申請時期は同年7月～12月に開催される研修会は3月、翌年1月～6月に開催される研修会は9月の年2回となる。

※今年の第13回日本先天代謝異常学会セミナーは7月なので、旧制度となり参加単位が付与される。来年以降は専門医共通講習、小児科領域講習の聴講単位のみ付与となるため、参加単位の付与は無くなる事になっている。

4. 日本先天代謝異常学会総会 今後の予定と準備状況

・2017年（第59回）会長：大竹 明先生

特別講演2題、教育講演3題、シンポジウム等、充実した内容を予定しているとの報告があった。

・2018年（第60回）会長：深尾 敏幸先生

2018年11月8日（木）～10日（土）に岐阜市「じゅうろくプラザ」で開催予定。

来年は中国でACIMDの開催が予定されている為、参加人数が心配されるが、なるべくアジアの人達が参加しやすい方法を考えているとの報告があった。

5. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会 (深尾敏幸理事)

<2016年度>

第58回日本先天代謝異常学会

・南アメリカ先天代謝異常、新生児マススクリーニング学会 (SLEIMPN) :

Prof. Juan Francisco Cabello (Chile)

・SIMD Prof. Marshall Summar (USA) ※来日せず。

・SIMD推薦若手演題 Dr. Sean Froese

<2017年度>

・SIMD ※今年はICIEPの為、開催せず。

・第59回日本先天代謝異常学会

・SLEIMPN

・SIMD

<今後の海外の学会予定>

・ICIEP 2017: ブラジル

2021: オーストラリア

・SSIEM 2017: ICIEP開催の為、開催せず

2018: アテネ

2019: ロッテルダム

2020: フライブルグ

・ACIMD 2018: 中国 (会長 Dr. Xiaoping Luo)

2) 生涯教育委員会 (酒井規夫理事)

2017年度よりセミナー実行委員長が窪田満先生となり、向こう3年間の暫定的なプログラムが計画されたとの報告があった。また今後の活動としてアドバンスドセミナーの開催を計画しており、開催地は熊本が候補としてあがっている。

3) 薬事委員会 (大浦敏博理事)

「小児医薬品の実用化に資するレギュラトリーサイエンス研究 (研究代表者 中村秀文)」に協力し、取り組みを進めていく。具体的には、適応外使用薬や未承認薬の承認に向けてのプライオリティリストを新たに作成する事が提案されているとの報告があった。

また、小児科学会の薬事委員会で取りあげられている内容で、小児の薬の開発を学会として引き受け、関係のある学会に委嘱する事を検討しているとの報告もあった。

4) 社会保険委員会 (窪田 満理事)

現在までの活動として以下の報告がなされた。平成30年度診療報酬改正に向けて、評議員に対し、新しく申請したい項目の希望をとり、日本先天代謝異常学会として下記の6項目を内保連小児関連委員会に申請した。

① 酵素サイクリング法による「血中カルニチン2分画検査」

② 遊離脂肪酸測定

③ D010特殊分析の算定要件の拡大

④ プテリジン分析

⑤ ニーマンピックC型 遺伝子検査・フィリピン染色

⑥ パリビズマブの適応疾患拡大 (すべての2歳以下の先天代謝異常症)

2017年1月に内保連小児関連委員会にて申請の協議がなされ、当学会からは「遊離脂肪酸測定」が厚労省への申請にあげられる事となった。2017年3月には内保連を通して、医療技術評価分科会に①～⑥すべての提案書を提出した。

2017年4月の内保連ヒアリングでは、内保連小児関連委員会2位の血中カルニチン分析と3位の遊離脂肪酸の申請に関して説明した。薬剤の申請 (パリビズマブの適応拡大) に関しては、内保連からの申請ではなく、治験、公的申請で対応していくものとの事であった。

5) 移行期医療委員会 (窪田 満理事)

秋の理事会以降の活動として厚労省班会議での発表や、移行期患者の個々の社会生活に合わせた指導プログラムの作成や実行 (プログラムを作成する事は秋の理事会で承認済) に関し、研究と合わせて作成し、案が出来たところで、学会に承認をもらい、ホームページに日本先天代謝異常学会の方針として掲載し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 (伊藤哲哉理事)

特殊ミルク安定供給に向けた調査のためのヒアリング依頼があり、あらかじめ下記の検討内容が提示されていた。

① 特殊ミルク事務局から提供された先天代謝異常症の疾病リストの中のそれぞれの疾病における特殊ミルクの必要性。生命に必須なのか、飲まないと障害が残るレベルか、代替品で代用できるレベルか。

② 20歳以上で特殊ミルクが使用される状況、また必要な理由。

③ 特殊ミルク以外の代替品の有無、可能性。

④ 腎疾患、てんかんについても特殊ミルクが使用されているが、現場の医師へは周知されているか。

⑤ 先天性代謝異常症では、現場の医師への周知はどのように行われているか。

⑥ 他にも特殊ミルクが必要な疾病はあるか。

⑦ 特殊ミルクの供給体制はどのような体制が望ましいと思うか。

各疾患の適応について診療ガイドライン等を記載して、①原則20歳以降も継続的に特殊ミルクが必要な疾患、②稀であるが重症例では20歳以降も必要となる可能性のある疾患、③20歳以降の特殊ミルクは原則不要な疾患に分類し資料を提出した。との報告があった。

7) 学術委員会 (呉 繁夫理事)

現在までの活動として以下の報告がなされた。

<学会におけるシンポジウム企画>

・分野別シンポジウム3 第120回日本小児科学会 (4月14日)

「ガイドラインから学ぶ新生児マススクリーニング対象疾患」

座長: 田島敏宏 (とちぎ子ども医療センター) ・深尾敏幸 (岐阜大学)

①ガイドラインからみたアミノ酸代謝異常症～PKUを中心に (濱崎孝史 大阪市大)

②ガイドラインからみた有機酸代謝異常症 (但馬 剛 国立成育医療研究センター)

③ガイドラインからみた脂肪酸代謝異常症 (小林弘典 島根大学)

④ガイドラインからみた先天性副腎過形成の診断と治療 (石井智弘 慶應義塾大学)

⑤先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドラインの問題点 (長崎啓祐 新潟大学)

今回は小児内分泌学会との共同シンポジウムとして採用された。

8) 倫理・用語委員会 (奥山虎之理事)

特になし。

9) 広報委員会 (高橋 勉理事)

今後の活動として、ホームページ内容の充実やニュースレターの発行が報告された。ニュースレターについては、ホームページ掲載だけでなく印刷物としても発行してはどうかと

の案もあり、今年の学術集会の際に印刷物として配布する事も検討する事となった。
またメルマガとして会員に配信する案もあげられ、どちらの提案も採用するべく検討していく事とした。

1 0) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (大竹 明理事)
現在、委員を検討中であるとの報告があった。

1 1) 患者登録委員会 (奥山虎之理事)
現在までの活動として以下の報告があった。
登録状況は1251名、ホームページのリニューアルやシステムの改修を行った。2016年度は厚労省臨床効果データベース事業から500万円の研究費がおりたが、今後維持費をどう拠出するかが課題としてあげられている。

1 2) 総務委員会 (中村公俊理事)
日本先天代謝異常学会雑誌が小児科専門医取得のための論文掲載の指定雑誌の一つとして指定されている事から、論文を掲載する体制を早急に整える事が必要となる。この件について委員会での検討結果が報告された。その中で費用や利便性の面からePubとして発行する事も検討してはどうかとの意見もあげられ、委員会ですらに検討していく事となった。

C. 審議事項

1. 平成29年度日本先天代謝異常学会の支出増について
平成29年度の予算として、収入については例年通りであるが、支出については、個人情報データを外部委託する事やホームページのシステム改変にともなう初期費用として300万円、事務局のパソコンとプリンターの買い替えに30万円を要する予定があるとの説明があった。この支出予定について全員一致で承認が得られた。

2. 個人情報管理委託業者の選定について
会員の個人情報を外部業者に委託するべく、現在2社で検討中との報告があり、費用面も含めた両業者の比較を提示した。セキュリティ面を最重要点とする他、今回、各委員会報告の際にあげられたメルマガ配信、ePubのシステムも含め検討する事とし、最終決定は事務局に一任する事で承認が得られた。

3. 2019年 (第61回) 以降の大会長の選出
・2019年 (第61回) 会長：高橋 勉先生 (秋田大学) として開催していただく案がなされ、全員一致で承認が得られ、高橋 勉先生にもご快諾いただいた。
2020年 (第62回) 以降については、秋の理事会にて決定する事とした。

4. 企業からの寄付金の使途について
現在、企業から頂いている寄付を、賞金や海外学会との交流費に充てているが、近年寄付金が厳しくなっており、来年度以降も同じように継続していけるかが確実ではない為、使途について再度検討した。その結果、今後新たにSSIEMとの交流も開始したいとの事から、費用捻出の為に学術・臨床・教育賞の受賞人数や賞金額を見直すなど、秋の理事会までに運用の改定案を作成し、再度検討する事とした。

5. 外部 (厚労省研究班等) 作成ガイドラインの承認について
厚労省の研究班等で作成したガイドラインに学会の承認を得たいという依頼があった場合の対応をどのようにするかを

検討を行った。その結果、まずは診断基準・診療ガイドライン委員会で学会承認をするまでのプロセスをタイムスケジュールとして作成する事となった。
また既にガイドラインを作成中の研究班がある場合は、その研究班の班員をガイドライン委員として指名し、校正検討の際に時間的負担を軽減できるようにする事とした。

6. 利益相反の扱いについて
学会として利益相反の扱いをどのようにするかを検討した。その結果、総務委員会で「役員の利益相反に関する規約」を作成し、倫理・用語委員会が管理する事とした。

7. ACIMD committee memberの見直し
現在日本のACIMD committee memberは2013年時の理事となっている。既に4年が経過している為、委員の見直しを検討した。その結果、現理事11名、監事2名と理事会からの推薦委員として衛藤義勝先生、遠藤文夫先生、山口清次先生を委員とする事で決定した。

8. ACIMDの設立に向けて
国際学会からの要請もあり、今後は日本だけでなくアジア諸国をグループとした組織を設立していかなければならないとの報告があった。具体的な案についてはこれから検討していく。

9. 日本先天代謝異常学会として今後の研究の取り組みについて
現在、臨床研究の一部として各研究班が、遺伝子解析から結果判定までを「かずさDNA研究所」に委託していたが、今後は学会が主体となり、かずさDNA研究所には臨床検査のみを委託し、結果判定、報告は学会がサポートするような流れを作っていきたいとの提案がなされた。将来的には患者登録制度と遺伝子検査結果が相互するようになれば、代謝異常症患者のデータが一つにまとまるのではないかと意見があげられた。
これについては、秋の理事会で具体的に検討する事とした。

*議事録は、学会ホームページからも閲覧できます
(<http://jsimd.net/overview/minutes.html>)。